



ПСЕВДОГИПОПАРАТИРЕОЗ 1А: ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

ВВЕДЕНИЕ

Псевдогипопаратиреоз (ПГП) – группа редких наследственных заболеваний, обусловленных резистентностью к паратгормону (ПТГ). К характерным особенностям фенотипа при ПГП относят ожирение, низкий рост, брахидактилию, лунообразное лицо, подкожные кальцификаты, нейро-психический дефицит, но они наблюдаются не всегда. Также для ПГП характерна мультигормональная резистентность с развитием гипотиреоза, гипогонадизма, дефицита гормона роста, сахарного диабета 2 типа.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

У мальчика в возрасте 3.6 лет впервые ночью возник приступ тонических судорог с шумным дыханием с удлинённым выдохом. В анамнезе у ребенка – раннее развитие ожирения, задержка речевого развития. По результатам обследования по месту жительства диагностирована пневмония, аффективно-респираторные приступы. При ретроспективном анализе выписного эпикриза – гипокальциемия 1.2 ммоль/л (2.2-2.7). Диагноз эпилепсии был исключен по результатам ЭЭГ мониторинга сна и бодрствования.

В 4.3 года - повторный эпизод тонических судорог с потерей сознания, стридором, ларингоспазмом. Консультирован педиатром, детским эндокринологом «ККЦ СВМП». По данным обследования: кальций крови-1.3 ммоль/л (2.2-2.7), фосфор крови-3.99 ммоль/л (1.05-1.8); паратгормон-1400 пг/мл (15-65); витамин Д 25(ОН)- 31.7 нг/мл; ЩФ-172 ЕД/л (30-120). Заподозрен синдром Олбрайта, начата терапия карбонатом кальция 400 мг/сут и альфакальцидолом 0.25 мкг/сут. Через месяц терапии кальций крови-1.7 ммоль/л (2.2-2.7), фосфор-2.88 ммоль/л (1.05-1.8); уменьшение нарушений дыхания. Далее лечение было самостоятельно отменено, мама ребенка от дальнейшего обследования отказалась. Без терапии у ребенка трижды в течение месяца приступы тонических судорог с ларингоспазмом, снижение уровня кальция крови до 1.3 ммоль/л. Прием препаратов кальция был возобновлен.

В 4.9 лет пациент впервые обследован в отделении эндокринологии ККБ № 2: кальций ионизированный-0.64 ммоль/л (1.13-1.31); кальций общий-1.73 ммоль/л (1.13-1.31); фосфор-3.3 ммоль/л (0.81-1.45); паратгормон-900.1 пг/мл (12-95). Фенотип пациента был типичным для наследственной остеодистрофии Олбрайта: ожирение (SDS ИМТ=3.1), лунообразное лицо, короткая шея, эктопическая кальцификация (левое предплечье, правая пяточная область), задержка нервно-психического развития, брахидактилия. Низкорослость отсутствовала (SDS роста=-0.1). При скрининге осложнений гипокальциемии выявлен синдром Фара (КТ головного мозга - кальцинаты базальных ганглиев, лобных долей). Также диагностирована резистентность к ТТГ (ТТГ=8.83 мМЕ/л (0.2-3.2), св.Т4=9.58 пмоль/л (10-27). Совокупность полученных данных позволила предположить ПГП 1а. Тяжелая гипокальциемия при поступлении купирована внутривенным введением хлорида кальция. Далее назначена терапия альфакальцидолом 0.5 мкг/сут, тироксином 25 мкг/сут с достижением целевых уровней св.Т4, кальция крови.

Образец крови ребенка был направлен на диагностику в рамках программы «Альфа-Эндо». По данным молекулярно-генетического исследования в гене GNAS методом прямого секвенирования выявлен гетерозиготный вариант с.1024C>T р.R342X, описан при псевдогипопаратиреозе 1а типа (OMIM#139320). Родители ребенка от проведения генетического исследования отказались.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Описан подтвержденный случай ПГП 1а типа.

Генетическая гетерогенность заболевания, вариабельность клинических и биохимических нарушений могут затруднять своевременную диагностику и делают установление молекулярно-генетического диагноза решающим для пациента.

КОНТАКТЫ

Н. Н. Бочарникова
nataliapavina@mail.ru
+ 7 984 199 60 31