



Судорожный синдром, обусловленный псевдогипопаратиреозом и симптоматической эпилепсией, у подростка

ВВЕДЕНИЕ. Псевдогипопаратиреоз – редкое наследственное заболевание, при котором на фоне повышенного уровня паратгормона в крови отмечаются клинико-лабораторные признаки гипопаратиреоза. В основе патогенеза – резистентность периферических тканей к паратгормону.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Мальчик от 2-й беременности, рожден в асфиксии (5/6 б по Апгар) с большой массой (4000 г). Наблюдался с 13 лет неврологом в связи с «особенностями формирования эмоционально-волевой сферы и замедленными темпами познавательной деятельности». При проведении КТ в 13 лет отмечались умеренно выраженные изменения больших полушарий головного мозга, расцененные как постгипоксические. В 16 лет 10 мес остро возникла слабость, дистоническая установка правой руки, нарушение сознания с падением, тонико-клоническими судорогами длительностью около минуты и ретроградной амнезией. Госпитализирован в психоневрологическое отделение. Выявлены синдром Фара и симптоматическая эпилепсия, назначена противосудорожная терапия. При консультации эндокринолога заподозрено нарушение фосфорно-кальциевого обмена, переведен в детское эндокринологическое отделение.

РЕЗУЛЬТАТЫ.

В 16 лет 10 месяцев обращали на себя внимание грубые черты лица; рост (167 см) и вес (62 кг) соответствовали нормальным значениям; клинически значимых особенностей при осмотре не выявлено. В биохимическом исследовании крови – выраженная гипокальциемия (0,52 ммоль/л), гиперфосфатемия (2,85 ммоль/л), повышение паратгормона (23,39 пмоль/л); на ЭКГ – удлинение электрической систолы желудочков. Диагностирован псевдогипопаратиреоз, предположительно типа 1Б (учитывая позднюю манифестацию, отсутствие фенотипа остеодистрофии Олбрайта и мутаций в гене GNAS). Нормокальциемии удалось добиться на фоне постоянного приема альфакальцидола (в течение первого года доза достигала 2,0 мкг, в дальнейшем – 0,5-0,75 мкг). При попытке отмены противосудорожной терапии – возобновление эпи-приступов. Пациент продолжает принимать противосудорожные препараты и альфакальцидол под контролем невролога и эндокринолога.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ.

При манифестации судорожных приступов в любом возрасте показано исследование показателей кальций-фосфорного обмена. Сочетание эпилепсии с гипокальциемией требует мультидисциплинарного подхода со стороны команды врачей.

КОНТАКТЫ.

Вербицкий
Владимирович

Максим

Телефон:
+7 (909) 167-88-81

E-mail:
MVS-7-99@yandex.ru