

СИНДРОМ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ПАРААНГЛИОМ 4 типа: ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

ВВЕДЕНИЕ

Параганглиомы – это редкие нейроэндокринные опухоли, возникающие из симпатических или парасимпатических нервных ганглиев. Клиническая картина зависит от локализации параганглиомы и секреции катехоламинов. В 85% случаев параганглиомы являются гормонально активными и клинически проявляются артериальной гипертензией, тахикардией и другими признаками избытка катехоламинов. До 40% случаев всех параганглиом ассоциировано с наследственными синдромами. Данное сообщение посвящено описанию парааортальной параганглиомы в рамках синдрома наследственных параганглиом 4 типа вследствие мутации в гене *SDHB*, кодирующем синтез сукцинатдегидрогеназы В. Параганглиомы при данном синдроме характеризуются более злокачественным течением и тенденцией к метастатическому процессу.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

Мальчик, 14 лет. Впервые обследован в 13 лет по поводу жалоб на повышение артериального давления (АД) до 200/110 мм.рт.ст., сопровождающееся тошнотой и рвотой, учащенный пульс, частые головные боли. Выявлено повышение уровня норадреналина в суточной моче (550 мкг/сут (15-80)) при нормальном уровне адреналина. У пациента заподозрено наличие катехоламин-секретирующей опухоли, но по данным КТ и МРТ брюшной полости и забрюшинного пространства объемные образования достоверно не визуализировались. В возрасте 14 лет был госпитализирован в НМИЦ эндокринологии с целью уточнения локализации образования и проведения хирургического лечения.

На момент госпитализации: рост 172 см (SDS 0.8), вес 61 кг, ИМТ 20.62 кг/м² (SDS 0.61). АД 135/80 мм.рт.ст. (на фоне терапии доксазозином), тахикардия (112 уд/мин). Лабораторные тесты: повышение норметанефринов суточной мочи до 6048.9> мкг/сут, метанефрины в пределах нормальных значений. С целью визуализации опухоли, секретирующей катехоламины, проведена сцинтиграфия с ¹²³I-метайодбензилгуанидином (MIBG) с ОФЭКТ-КТ: обнаружено забрюшинное мягкотканное образование парааортально справа размерами 33x21x32 мм. После предварительной предоперационной подготовки препаратами альфа- и бета-адреноблокаторов лапаротомическим доступом проведено удаление параганглиомы справа. Морфологическая картина соответствовала вненадпочечниковой параганглиоме (3 балла по шкале PASS). В послеоперационном периоде уровни метаболитов катехоламинов в моче нормализовались, отменена терапия адреноблокаторами.

Пациенту проведено исследование панели генов, ассоциированных с развитием феохромоцитом и параганглиом, методом секвенирования следующего поколения и в гене *SDHB* в 4 экзоне обнаружен патогенный вариант с.343C>T, p.Arg115Ter в гетерозиготном положении. Пациенту диагностирован синдром наследственных параганглиом 4 типа. Исследование гена *SDHB* проведено матери пациента, не имеющей клинических проявлений заболевания, у которой также выявлен вариант с.343C>T в гетерозиготном состоянии в гене *SDHB*. Запланировано детальное обследование матери пациента.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Описанный случай иллюстрирует клиническую значимость функциональной визуализации и генетического тестирования для пациентов с параганглиомами и феохромоцитомами, что помогает в выборе оптимального лечения и реализации соответствующей программы наблюдения за пациентами и членами их семьи.

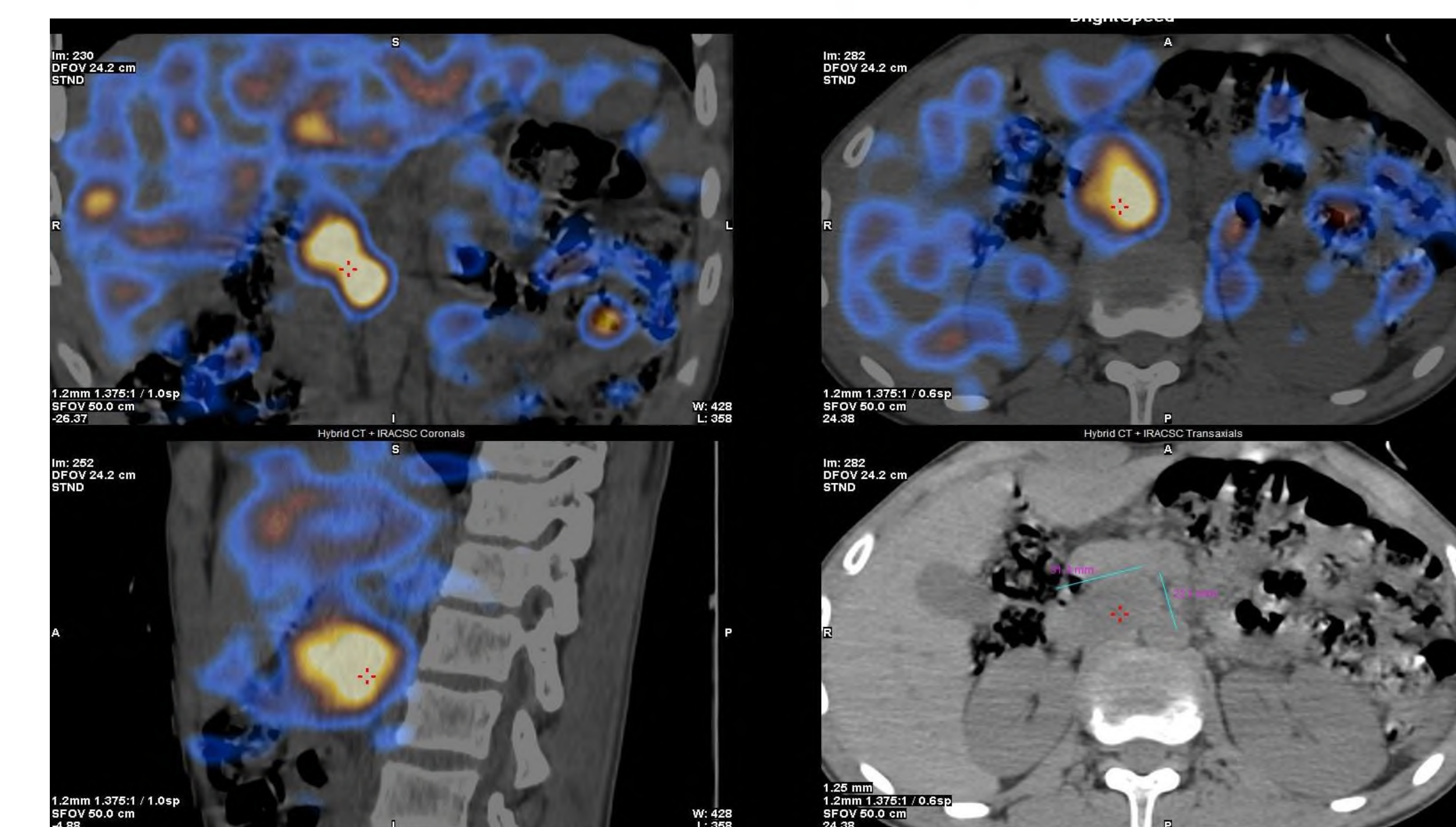


Рис.1 Сцинтиграфия с ¹²³I – MIBG + ОФЭКТ-КТ



Рис.2 МСКТ + 3D – моделирование

КОНТАКТЫ

Джамалудинова Арина Абдугапуровна
E-mail: A.Dzhamaludinova@mail.ru