

## СИНДРОМ РЕЗИСТЕНТНОСТИ К ТИРЕОИДНЫМ ГОРМОНАМ: ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ

### ВВЕДЕНИЕ

СРТГ- редкое наследственное заболевание, характеризующееся снижением чувствительности тканей к тиреоидным гормонам. В зависимости от генетического дефекта заболевание делится на 2 подтипа: альфа- связан с мутациями в гене, кодирующем альфа-рецептор тиреоидных гормонов, *THRA*, бета- связан с мутациями в гене, кодирующем бета-рецептор тиреоидных гормонов, *THRB*. У части пациентов с клиникой СРТГ-бета могут не обнаруживаться генетические дефекты в исследуемых генах. Данное сообщение посвящено бета-варианту заболевания, для которого характерны зоб, тахикардия и синдром гиперактивности. Лабораторно состояние проявляется повышением уровней свободного тироксина (св.Т4) и свободного трийодтиронина (св.Т3) при нормальном или повышенном уровне тиреотропного гормона (ТТГ).

### ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ

**Пациент 1.** Мальчик, 10 лет, обследован по поводу дефицита внимания, повышенной потливости. Данные осмотра: рост 149.7 см (SDS +2.7), МТ 44.8 кг, ИМТ 19.9 кг/м<sup>2</sup> (SDS +1.67), щитовидная железа (ЩЖ) увеличена до I ст, легкая тахикардия (90-96 уд/мин), нормотония.

Данные лабораторных тестов: св.Т4 22.9 пмоль/л (11.2-18.6), св.Т3 9.7 пмоль/л (4.1-7.1), ТТГ 1.62 мМЕ/л (0.51-4.82), антитела (АТ) к тиреопероксидазе и рецептору ТТГ не повышены. По данным УЗИ ЩЖ: общий объем 8.2 см<sup>3</sup>, структура неоднородная. Тиреотропинома исключена по результатам МРТ головного мозга. Пациенту установлен диагноз СРТГ. В гене *THRB* выявлен ранее не описанный гетерозиготный вариант с.918А>С, характеризующийся как патогенный. У родителей данный вариант не обнаружен. Пациент находится под наблюдением, лечения не получает.

**Пациент 2.** Девочка, 14 лет, наблюдалась с 6 лет по поводу тахикардии, было выявлено повышение уровней св.Т4 до 63.5 пмоль/л, св.Т3 до 6.5 нмоль/л при уровне ТТГ 3.7 мкМЕ/мл, низких значениях антител к рецептору ТТГ. В течение нескольких лет периодически получала терапию пропилтиоурацилом и тиамазолом, на фоне чего отмечалось повышение уровня ТТГ до 55 мкМЕ/мл. В возрасте 10 лет заподозрен СРТГ, пациентке отменена терапия антитиреоидными препаратами, но в генах *THRB* и *ALB* (ген альбумина) изменений не обнаружено. Тиреотропинома исключена по результатам МРТ головного мозга. Пациентке установлен СРТГ без генетического дефекта. Родители пациентки здоровы, есть увеличение ЩЖ у нескольких родственников по отцовской линии. Проводится секвенирование экзона пациентки. Последнее обследование в возрасте 14 лет: рост 164.3 см (SDS +0.61), МТ 66.8 кг, ИМТ = 24.8 кг/м<sup>2</sup> (SDS +1.58), увеличение щитовидной железы до II степени, тахикардия (90-97 уд./мин). Лабораторные тесты: свТ4 29.9 пмоль/л (11.2-18.6), св.Т3 9.22 пмоль/л (4.1-7.1), ТТГ 0.97 мМЕ/л (0.51-4.82), АТ к рецептору ТТГ и ТПО не повышены. УЗИ ЩЖ: общий объем 100 см<sup>3</sup>. По поводу тахикардии назначена терапия бета-адреноблокаторами. От тиреоидэктомии решено воздержаться, учитывая сложности компенсации гипотиреоза у пациентов с СРТГ. Продолжено наблюдение, при прогрессии размеров ЩЖ будет решен вопрос о тиреоидэктомии.

### ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Описанные случаи иллюстрируют клиническую и генетическую гетерогенность СРТГ и повышают осведомленность о данном редком наследственном синдроме.

### КОНТАКТЫ

Джамалудинова Арина Абдугапуровна  
E-mail: [A.Dzhamaludinova@mail.ru](mailto:A.Dzhamaludinova@mail.ru)