

Значение молекулярно-генетического исследования в диагностике соматотропной недостаточности у ребенка раннего возраста.

Введение. Диагностика соматотропной недостаточности (СТГ-дефицит) затруднена у детей раннего возраста из-за невозможности проведения пробы с инсулином у детей до 5 лет. У пациентов с гипопитуитаризмом задержка роста становится заметной уже на 2-м году жизни, а к 4 годам жизни дети прибавляют не более 2-3 см в год. Таким образом, в возрасте 5 лет данные пациенты уже будут иметь выраженную задержку роста. Раннее выявление заболевания будет способствовать своевременному началу заместительной терапии рекомбинантным гормоном роста (рГР).

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Родители пациента М. обратились к эндокринологу с жалобами на низкий рост, отставание в росте заметили с 2 лет. Ребенок от 2 беременности, роды в срок, с Мт 3,1 кг, Дт 51 см. Генеалогический анамнез: у старшей сестры в возрасте 5 лет подтвержден СТГ-дефицит (на основании 2-х СТГ-стимуляционных проб). В настоящее время на фоне лечения рГР отмечается положительная динамика (за 8 лет + 61 см). В семье низкорослость по линии матери: рост матери - 159 см, бабушки - 157 см.

РЕЗУЛЬТАТЫ. При обследовании в возрасте 3,5 лет: длина тела 82 см (SDS роста -4,0), масса тела 11 кг, ИМТ 16,4 (SDS ИМТ -0,6). Мозговой череп преобладает над лицевым. По внутренним органам без патологии. Выполнено исследование панели генов «Гипопитуитаризм» - в гене GHRHR выявлен ранее не описанный вариант (chr7:30975859C>G, с.965C>G), приводящий к аминокислотной замене p.Ser322Cys в гетерозиготном состоянии, а также протяженная делеция, включающая 1-4 экзоны, в гетерозиготном состоянии. Гомозиготные и компаунд-гетерозиготные патогенные варианты в гене GHRHR описаны при изолированном дефиците гормона роста, тип IV.

В возрасте 3 лет 11 месяцев пациент госпитализирован в ФГБУ «НМИЦ Эндокринологии». Выявлена выраженная задержка роста (SDS роста -4,0), отставание костного возраста от хронологического на 1,15 г., низкий уровень ИФР-1 (21,96 нг/мл). Недостаточности других тропных гормонов гипофиза не получено.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Диагностирован гипопитуитаризм: изолированный СТГ-дефицит. Проведение молекулярно-генетического обследования и наличие доказанной мутации в гене, ассоциированном с развитием изолированного СТГ-дефицита, в данном случае позволило установить диагноз без проведения стимуляционных проб у ребенка в возрасте трех лет и назначить терапию рГР. У детей до 5 лет с отягощенным семейным анамнезом по низкорослости показано проведение медико-генетического исследования для своевременной диагностики и лечения СТГ-дефицита.

КОНТАКТЫ.

Квасова Мария Александровна, доцент кафедры факультетской и поликлинической педиатрии ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, Нижний Новгород, Россия
Телефон: +7 (906)-353-95-55 E-mail: mail.ru.77@mail.ru