

СИНДРОМ МАК-КЬЮНА – ОЛБРАЙТА-БРАЙЦЕВА, КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

ВВЕДЕНИЕ.

Синдром Мак-Кьюна — Олбрайта — Брайцева - это редкое генетическое заболевание, проявляющаяся сочетанием гиперпигментации кожи (пятна цвета «кофе с молоком»), фиброзной остеодисплазии и гиперфункции эндокринных желез, среди которых наиболее частым является преждевременное половое развитие(ППР). Соматический характер мутации гена GNAS1 определяет вариабельность проявлений синдрома: от легких форм до тяжелых состояний.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.

Больная Н., впервые обратилась в клинику в возрасте 1 год 8 мес. с жалобами на увеличение грудных желез, кровянистые выделения из наружных половых путей.

Из анамнеза жизни: Родилась в срок, доношенная с нормальными антропометрическими данными. С рождения на коже пятна цвета «кофе с молоком». В периоде адаптации неонатальный холестаз (купирован приемом урсофалька).

Перенесенные заболевания: ОРЗ, открытое овальное окно, пигментные невусы, плоско-вальгусные стопы, пупочная грыжа.

Наследственность: у матери — идиопатическая гиперпролактинемия.

Из анамнеза заболевания: В возрасте 1 год 8 мес. у девочки дважды, с интервалом неделя, отмечались скудные кровянистые выделения из наружных половых путей, в течение 3-5 дней

При осмотре физическое развитие среднее, гармоничное, на коже 3 пятна цвета «кофе с молоком» до 3 см в диаметре с неровными контурами, имеется варусная деформация левой голени и преждевременное половое развитие. Половая формула: Ма2Ах1Рв1Ме2.

При обследовании выявлен высокий уровень эстрадиола в сыворотке крови -1301 пмоль/л (норма 37-91) при низких уровнях гонадотропинов ФСГ - 0,05 МЕ/л, ЛГ — 0,01 МЕ/л, пролактин — 390,87 мМЕ/л (норма 88,2-484), ТТГ — 1,2 мМЕ/л (норма 0,64-5,76), Т4 свободный — 11,4 пмоль/л (11,5- 20,4), альфа-фетопротеин — 5,14 МЕ/мл (норма 2,49-17,4), b-ХГЧ менее 1,2 МЕ/л (норма 0-5).

Костный возраст = 15 мес.

УЗИ органов малого таза - киста левого яичника 25х24 мм, гиперплазия матки, эндометрия.

Рентгенография нижних конечностей: Варусная деформация голеней, структура костей не изменена.

Вагиноскопия: Патологии влагалища не выявлено.

Проба с диферелином п/к 0.1мг: базальный уровень - ЛГ 0.02 МЕ/л, ФСГ — 0,28 МЕ/л, через час — ЛГ - 0.14, МЕ/л, ФСГ — 1,29 МЕ/л, через 4 часа — ЛГ - 0.17 МЕ/л, ФСГ — 2,29 МЕ/л — подтвержден гонадотропиннезависимый характер ППР.

Проведена телемедицинская консультация с ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ РФ. Диагноз:Гонадотропиннезависимое преждевременное половое развитие. Синдром Мак- Кьюна- Олбрайта — Брайцева. В настоящее время показаний к терапии нет. Рекомендовано динамическое наблюдение.

По рекомендации генетика на базе ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» проведено прямое секвенирование по Сэнгеру. Патогенные или вероятно патогенные варианты генов не обнаружены.

Заключение генетика: Отсутствие мутаций не исключает наследственную природу заболевания.

Через неделю — регресс кисты яичника (УЗИ и ЯМРТ органов малого таза — без патологии, эстрадиол при контроле менее 37 пмоль/л).

Проведена телемедицинская консультация с ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ РФ. Диагноз:Гонадотропиннезависимое преждевременное половое развитие. Синдром Мак- Кьюна- Олбрайта — Брайцева. В настоящее время показаний к терапии нет. Рекомендовано динамическое наблюдение.

По рекомендации генетика на базе ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» проведено прямое секвенирование по Сэнгеру. Патогенные или вероятно патогенные варианты генов не обнаружены.

Заключение генетика: Отсутствие мутаций не исключает наследственную природу заболевания.

За прошедшие полгода кровянистых выделений из влагалища не было, нет ускорения роста, отмечается регресс телархе.

РЕЗУЛЬТАТЫ.

Этот клинический случай является иллюстрацией легкой степени тяжести заболевания. Диагностика в подобных случаях основывается преимущественно на клинической картине заболевания.

Требуется дальнейшее динамическое наблюдение

ЗАКЛЮЧЕНИЕ.

Имеющиеся на сегодняшний день методы генетической диагностики не могут являться ключевыми в диагностика синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева у детей с легкой степенью тяжести и стертыми формами заболевания.

КОНТАКТЫ.

Кошлакова Ольга Тимофеевна,
врач-детский эндокринолог,
ГБУЗ АО «Архангельская
областная детская клиническая
больница им. П.Г. Выжлецова»,
Архангельск, Россия. Телефон
+79095563956. E-mail:
koshlackowa.olga@yandex.ru