

## РЕДКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ИЗОЛИРОВАННОЙ МИКРОУЗЕЛКОВОЙ ГИПЕРПЛАЗИИ НАДПОЧЕЧНИКА В РАМКАХ СИНДРОМА КАРНИ

**ВВЕДЕНИЕ.** Ежегодная заболеваемость эндогенным гиперкортицизмом (ЭГ) составляет 0,7-2,4 на миллион населения, и только 10% из них приходится на детей. В 10-20% случаев – ЭГ развивается из-за первичной патологии надпочечников и в педиатрической популяции встречается в возрастной группе до 7 лет. Среди причин: аденома, адренокортикальная карцинома или двусторонняя гиперплазия надпочечников (первичная пигментная нодулярная надпочечниковая дисплазия (ППНД), макронодулярная гиперплазия надпочечников и синдром Мак-Кьюна Олбрайта). В редких случаях ППНД может являться одним из эндокринных проявлений Карни-комплекса (синдрома Карни). Всего в мире зарегистрировано около 800 случаев данного синдрома.

**МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.** Девочка, 6 лет, поступила с жалобами на резкую прибавку массы тела, судороги с потерей сознания и предшествовавшей рвотой, эпизоды подъема АД. При осмотре: лунообразное лицо, «матронизм», перераспределение подкожно-жировой клетчатки по верхнему типу, гипертрихоз на спине, конечностях, гиперпигментация естественных складок, пупка, отсутствие стрий. SDS ИМТ+1.57; SDS роста+0.87. **Лабораторно:** кортизол (3:00 - 709,3 нмоль/л; 8:00 – 692,7 нмоль/л); малая дексаметазоновая проба: кортизол - 353 нмоль/л; базальный АКТГ - 0,861 пмоль/л (РИ 1,6-13,9). СКТ брюшной полости: в медиальной ножке левого надпочечника узелок до 3,7 мм, контур латеральной ножки неровный. Учитывая отсутствие опухоли более 1 см, проведен двухступенчатый тест Лиддла (0,9 мг): кортизол 831,6 – 895,4 нмоль/л. Выявлено парадоксальное повышение кортизола, характерное для автономной секреции при ППНД.

**РЕЗУЛЬТАТЫ.** Проведена лапароскопическая адреналэктомии слева. Гистологическое исследование: микронодулярная гиперплазия коры надпочечника. В течение 6 месяцев после операции - положительная динамика, регресс клинических проявлений синдрома Кушинга. При молекулярно-генетическом исследовании: в гене *PRKAR1A* (NM\_002734.3) в 10 экзоне обнаружена делеция четырёх нуклеотидов с.917\_920delGGTC (p.Arg306GlnfsTer24) в гетерозиготном состоянии.

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ.** Представлены подходы к дифференциальной диагностике и терапевтической тактике при редкой форме АКТГ-независимого гиперкортицизма у детей, а также значимость молекулярно-генетического исследования в плане дальнейшего диспансерного наблюдения на предмет возможного появления других симптомов Карни-комплекса.



**А – пациентка до болезни; Б – пациентка с фенотипическими признаками гиперкортицизма; В – пациентка после оперативного лечения**

### КОНТАКТЫ.

Муратова Анастасия Александровна, ординатор кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России, Екатеринбург, Россия.  
Телефон: +7 (967)-638-97-27; e-mail: muratova.nastya@gmail.com