

## ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ ГИПОТИРЕОЗА В НЕОНАТАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ НА ПРИМЕРЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ (У ПАЦИЕНТА С НАСЛЕДСТВЕННОЙ БОЛЕЗНЬЮ НАКОПЛЕНИЯ)

**ВВЕДЕНИЕ.** Исследования показали незаменимость тиреоидных гормонов в развитии головного мозга как во внутриутробном, так и в постнатальном периодах.

- Врожденный гипотиреоз (ВГ) – частичное или полное нарушение работы щитовидной железы, возникающее с рождения и проявляющееся задержкой физического и нервно-психического развития, расстройством обмена веществ и неврологическими нарушениями.
- Частота встречаемости в России у 1:3617 детей.
- ВГ является чаще всего результатом дисгенезии щитовидной железы либо дисгормоногенеза.
- Необходима своевременная диагностика заболевания и выявление этиологии для выбора правильной тактики ведения

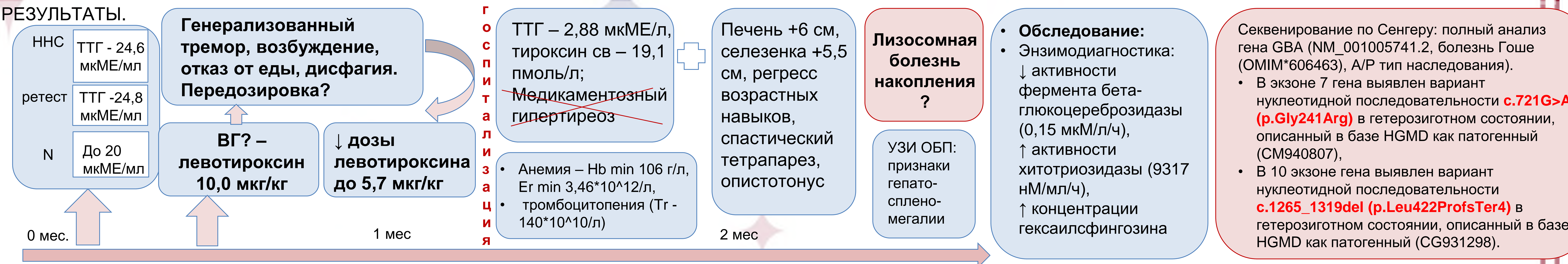
**МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.** Проанализирована история болезни девочки П., 2022 года рождения, находившейся на обследовании в Детской городской клинической больнице №1 города Нижнего Новгорода.

Рассмотрены:

- генеалогический, акушерско-биологический анамнез,
- соматический и неврологический статусы ребенка,
- результаты лабораторного, инструментального обследования,
- данные ферментодиагностики и молекулярно-генетического обследования.

- Беременность 1я, на фоне токсикоза, АГ, отеков
- Семейный анамнез по эндокринопатиям и заболеваниям нервной системы не отягощен.
- Вес 3500, рост 51 см, Апгар 8/9 баллов.

### РЕЗУЛЬТАТЫ.



**ЗАКЛЮЧЕНИЕ.** На основании анамнеза, клиники, лабораторных обследований, данных энзимодиагностики и секвенирования выставлен диагноз:

**Наследственная болезнь накопления из группы липидозов (болезнь Гоше), нейропатическая форма (тип II);**

**Вторичный гипотиреоз.**

**Белково-энергетическая недостаточность, хроническая 1 степени, смешанного генеза.**

Данный клинический случай интересен тем, что заболевание дебютировало в неонатальном периоде с лабораторных признаков врожденного гипотиреоза, который, очевидно, был вторичным по отношению к болезни накопления. Нарастание клинической симптоматики болезни Гоше на фоне терапии левотироксином потребовало дифференциальной диагностики с тиреотоксикозом.

В доступной нам литературе описания гипотиреоза при типе II болезни Гоше не встретилось.

Обнаруженные у ребенка патологические мутации, обеспечивающие развитие болезни Гоше, находятся вероятно в компаунд-гетерозиготном состоянии.

### КОНТАКТЫ.

Туш Елена Валерьевна,  
доцент кафедры  
госпитальной педиатрии  
ФГБОУ ВО  
«Приволжский  
исследовательский  
медицинский  
университет» МЗ РФ,  
Нижний Новгород,  
Россия  
Телефон: +79519060884  
E-mail: [Ltus@mail.ru](mailto:Ltus@mail.ru)