

26-27 марта 2024

IV

Конференция по орфанным и детским
эндокринным заболеваниям

Эндокринная орфанетика: достижения и перспективы

Д. Абуд, М.А. Тюльпаков, Е.В. Нагаева

ГНЦ ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Минздрава России, г. Москва

СИНДРОМ РЕЗИСТЕНТНОСТИ К ТИРЕОИДНЫМ ГОРМОНАМ ОБУСЛОВЛЕННЫЙ МУТАЦИЕЙ ГЕНА *THRA* - ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

ВВЕДЕНИЕ

Синдром резистентности к тиреоидным гормонам (СРТГ) обусловленный мутацией гена *THRA* – редкий генетический синдром с аутосомно-доминантным типом наследования, характеризующийся снижением чувствительности тканей-мишеней к гормонам щитовидной железы (ЩЖ). Его распространенность составляет менее 1: 1000000. При рождении обращают на себя внимание классические признаки гипотиреоза однако, при проведении неонатального скрининга выявляется нормальный уровень ТТГ. Именно поэтому, диагностика данного синдрома крайне затруднена и зачастую диагноз не ставится вовсе. В данном клиническом случае рассматривается пациентка с СРТГ, обусловленным мутацией в гене *THRA*.

РЕЗУЛЬТАТЫ

Пациентка А. госпитализирована в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» в возрасте 7 лет с жалобами на задержку психомоторного развития, запоры и снижение уровня гемоглобина. С раннего возраста наблюдается с задержкой психомоторного развития. С 8 месяцев неоднократно выявлен сниженный уровень гемоглобина. По этому поводу проводилось обследование по месту жительства – исключена Анемия Даймонда-Блекфена, определен нормальный женский кариотип (46 XX). В 1.5 года впервые консультирована эндокринологом: заподозрен врожденный гипотиреоз. Однако, учитывая незначительно сниженный свТ4 (9.83 пмоль/л) при нормальном уровне ТТГ (2.81 мкМЕ/мл), а также отсутствие изменений при УЗИ ЩЖ состояние расценено как дефицит йода, по поводу которого получала препараты калия йодида курсами. В возрасте 2.9 лет консультирована генетиком. После исключения наследственных синдромов множественных пороков развития, лизосомных болезней накопления и микроделеционной хромосомной патологии проведено полноэкзомное секвенирование, при котором выявлена гетерозиготная мутация гена *THRA* с.1190dupT в 9 экзоне. При обследовании по месту жительства в возрасте 6.7 лет обнаружено аномальное соотношение свТ4 (8.17 пмоль/л) и свТ3 (7.63 пмоль/л) при нормальном уровне ТТГ (2.7 мкМЕ/мл). Несмотря на повышенный уровень свТ3 инициирована терапия левотироксином натрия в дозе 25 мкг/сут. При объективном осмотре в нашем центре отмечено множество фенотипических особенностей, а также выявлен нормальный уровень ТТГ при сниженном свТ4 и высоком свТ3. Учитывая данные анамнеза, фенотипические особенности и результаты молекулярно-генетического исследования диагноз «Синдром резистентности к тиреоидным гормонам, гетерозиготная мутация гена *THRA* с.1190dupT в 9 экзоне, анемия легкой степени тяжести» сомнений не вызывал. В отделении суточная доза левотироксина натрия увеличена до 37.5 мкг/сут, на фоне которой, со слов матери, отмечается улучшение общего и соматического состояния.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Описанный клинический случай демонстрирует необходимость тщательного обследования детей с клиническими признаками гипотиреоза в раннем возрасте, в том числе при нормальном уровне ТТГ, а также раннем проведении молекулярно-генетического исследования для исключения генетических форм гипотиреоза.

КОНТАКТЫ

Абуд Далиа, врач-ординатор детский эндокринолог,
ФГБУ «НМИЦ Эндокринологии», Москва, Россия.

Телефон: 8(991)936-77-32

E-mail: daliaaboud99@gmail.com