

26-27 марта 2024

IV

Конференция по орфанным и детским
эндокринным заболеваниям

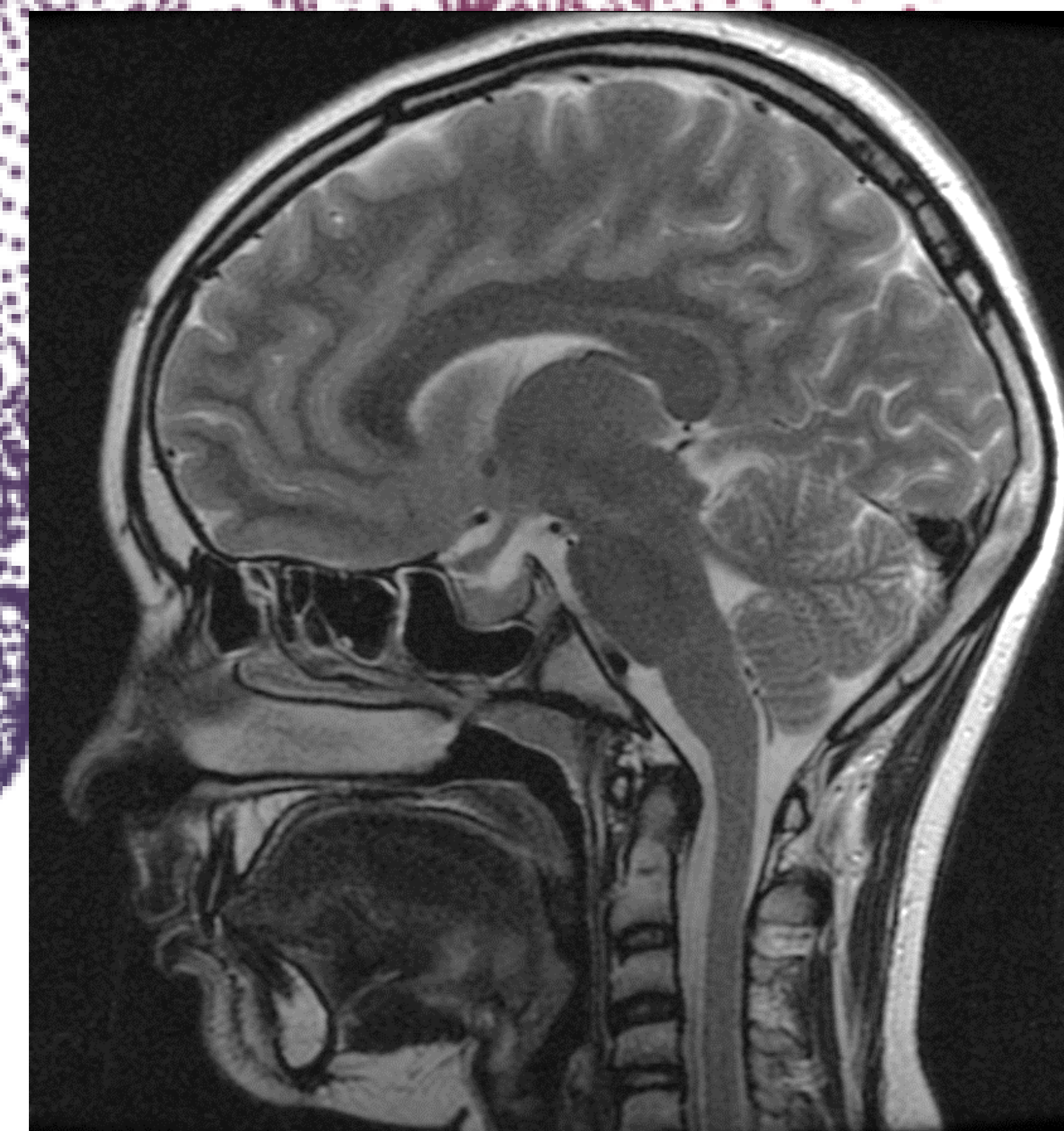
Эндокринная орфанетика: достижения и перспективы

ВВЕДЕНИЕ. Аденома гипофиза у детей является редким заболеванием с распространенностью 0.1 на 1.000.000 детского населения. Самым частым гистологическим типом аденом гипофиза у детей является пролактинома, размеры которой в большинстве случаев не превышают 10 мм (микропролактинома). Наличие макропролактиномы (размер более 10 мм) может быть связано с мутациями в генах *MEN1* или *AIP*, для которых характерно более агрессивное течение заболевания.

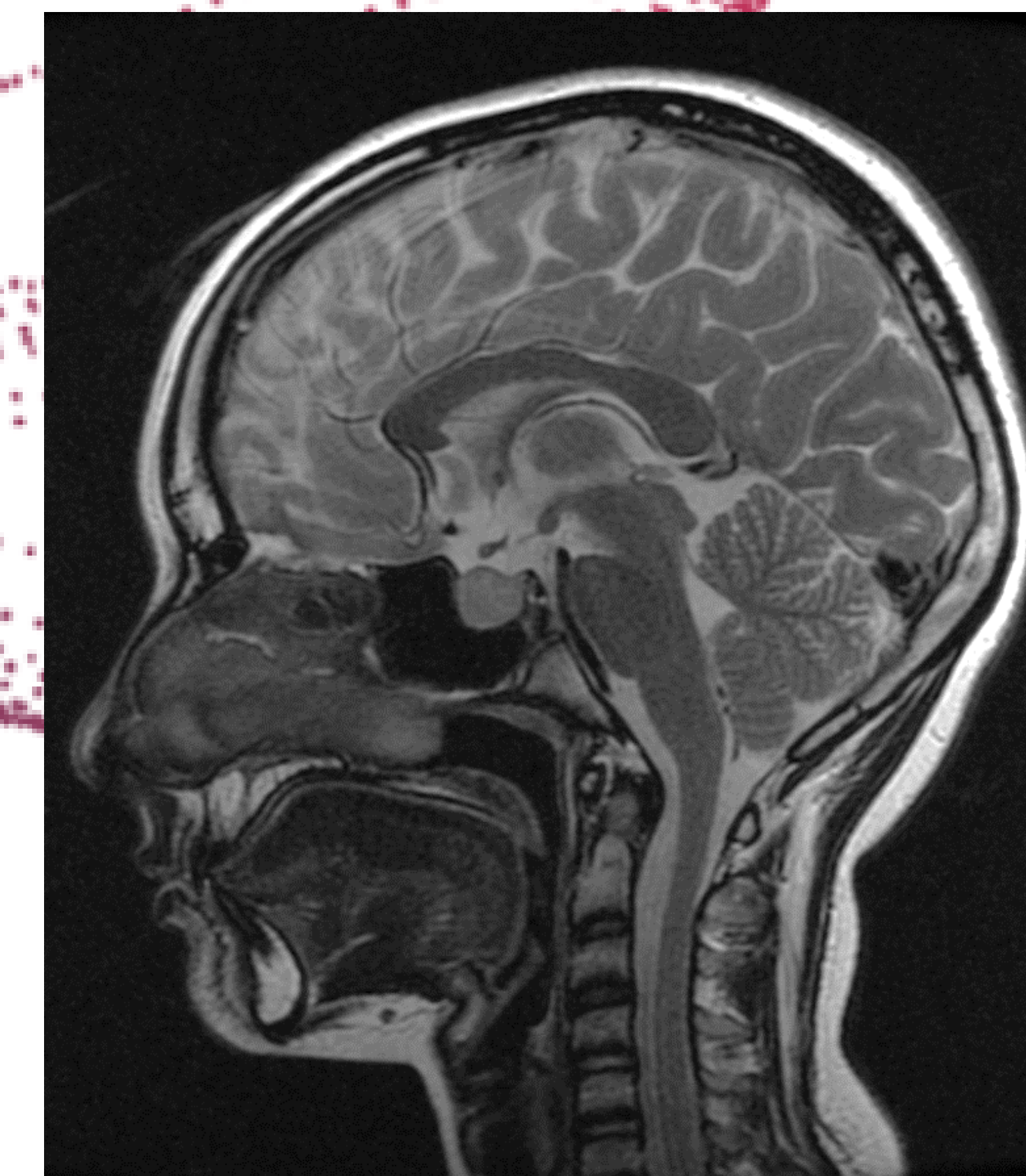
С.П. Бондаренко, Е.В. Нагаева

ГНЦ РФ ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Минздрава России

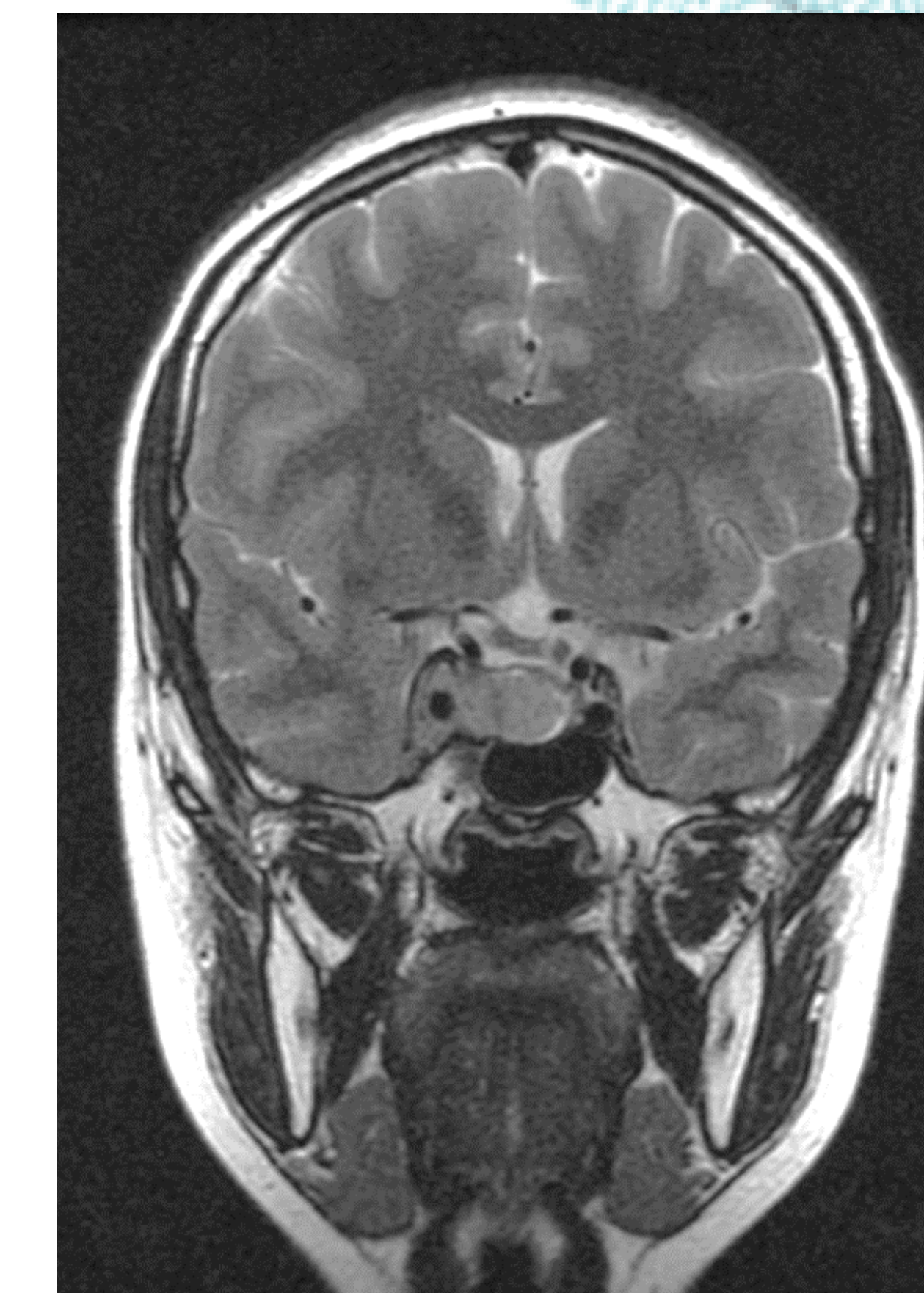
Макропролактинома у ребенка с синдромом Множественных эндокринных неоплазий 1 типа



MPT головного мозга 07.2021



MPT до операции 20.10.2023



MPT после операции 23.11.2023

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ. Девочка в возрасте 13 лет обратилась к врачу с жалобами на частые головные боли, сопровождающиеся рвотой, в связи с чем было проведено обследование. Клинически отмечались вторичная аменорея, частые головные боли с эпизодами рвоты; отсутствовали галакторея и увеличение массы тела. При проведении МРТ головного мозга выявлена аденома гипофиза размерами 18*25*28 мм с супра- и латероселлярным ростом. В гормональном анализе крови от 01.2021 - крайне высокий уровень пролактина (12600 мМЕ/мл). Пациентке была назначена терапия бромокриптином с дальнейшим переходом на каберголин в дозе 1 мг в неделю.

По результатам молекулярно-генетического исследования в гене *MEN1* выявлена ранее описанная в литературе патогенная мутация (HG38, chr11:64806266G>A, c.1015C>T) в гетерозиготном состоянии. Комплексное обследование не выявило других проявлений синдрома МЭН1.

При динамическом наблюдении уровень пролактина составлял от 949.4 до 5934 мМЕ/л, в связи с чем доза каберголина постепенно увеличивалась и достигла 4 мг в неделю в 10.2023 в возрасте 15 лет. Несмотря на увеличение дозы каберголина до максимально переносимой, уровни как общего, так и биоактивного пролактина сохранялись высоким: 5005 мМЕ/л и 4494 мМЕ/л, соответственно, наблюдалось постепенное увеличение размеров пролактиномы. По данным МРТ головного мозга от 10.2023 размер образования составлял 24*26*25 мм, впервые отмечена деформация хиазмы и смещение ее влево и книзу. Офтальмологом сужение полей зрения не выявлено, однако в течение последующего 1 месяца девочка стала отмечать давящую боль в глазах.

Учитывая фармакорезистентное течение заболевания, наличие мутации в гене *MEN1*, деформацию хиазмы, жалобы на боль в глазах, коллегиально было принято решение о проведении оперативного лечения.

Трансназальная транссфеноидальная аденотомия (от 23.11.2023) не привела к достижению полной компенсации заболевания и нормализации концентрации пролактина (невозможность полного удаления образования), в связи с чем терапия каберголином была возобновлена. После операции дефицита тропных гормонов не наблюдалось.

Уровень пролактина от 21.12.2023 на фоне каберголина 2.5 мг в неделю оставался повышенным – 1583 мМЕ/л. Несмотря на это, наблюдалось исчезновение клинических проявлений заболевания, восстановление менструального цикла.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Представленный клинический случай демонстрирует редкое в педиатрической практике фармакорезистентное течение макропролактиномы при синдроме множественных эндокринных неоплазий 1 типа с высокой вероятностью проведения лучевой терапии пролактиномы в дальнейшем, требующее регулярного динамического наблюдения для своевременного выявления присоединения других компонентов синдрома.

КОНТАКТЫ. Бондаренко София Павловна, клинический ординатор института детской эндокринологии ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ
E-mail: sofiyabondrnimu@gmail.com