

**Эндокринная орфанетика:
достижения и перспективы**

Власенко Н.Ю.^{1,2}, Юдицкая Т.А.^{2,1}, Юнгман Н.В.², Каргаполова К.И.², Кузнецова П.В.²
¹ФГБОУ ВО «Омский государственный медицинский университет» Минздрава России, г. Омск
²БУЗОО «Областная детская клиническая больница», г. Омск

Синдромальная низкорослость, MOPDII**ВВЕДЕНИЕ.**

Остеодиспластическая первичная карликовость (MOPDII) крайне редкое заболевание, из группы родственных расстройств, характеризующихся тяжелой пре- и постнатальной недостаточностью роста вместе с микроцефалией. В дополнение к этим особенностям лица пациенты с MOPDII имеют характерные черты лица, дисплазию скелета, аномальные зубные ряды и повышенный риск цереброваскулярных заболеваний и резистентности к инсулину. Причина: мутации с потерей функции в гене перицентрина.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.

Анализ медицинской документации девочки в возрасте 4 и 13 лет, находившейся на обследовании и лечении в условиях БУЗОО Областная детская клиническая больница г. Омск.

Пациентка П., д.р.10.10 2008

Из анамнеза: при рождении масса 1300г, рост 38 см.

1 мес -консультация генетика, диагноз: Синдром Секкеля.

Наблюдались неврологом по поводу задержки психо-моторного развития. Голову держит с 1,5 мес. сидит с 5 мес. ходит с 1 года, зубы с 8 мес, говорит с 2 лет слоги, слова с 2.5-3 лет.

ИФР-1-278,0 нг/мл(норма 49-289)

Впервые обратилась в эндокринологическое отделение ОДКБ в 4 г

В 4г. (2012г.) рост 71 см., масса 6950,0 Окружность гр.клетки-44см.

SDS роста = - 6,7

На грудной клетке несколько избыточное отложение жира по типу ложной гинекомастии.

Нарушение осанки, вальгусное искривление нижних конечностей.

Приводящая контрактура бедер, плоскостопие.

Черты лица мелкие, специфические, с крупным носом.

Имеется готическое небо, зубы очень мелкие, редкие.

Волосы редкие, ломкие.

Щитовидная железа не увеличена.

Лечение симптоматическое

С 2013года по 2015год лечение гормоном роста (0,4мг/сут)



Рис. 1 Ребенку 4 года, со сверстницей

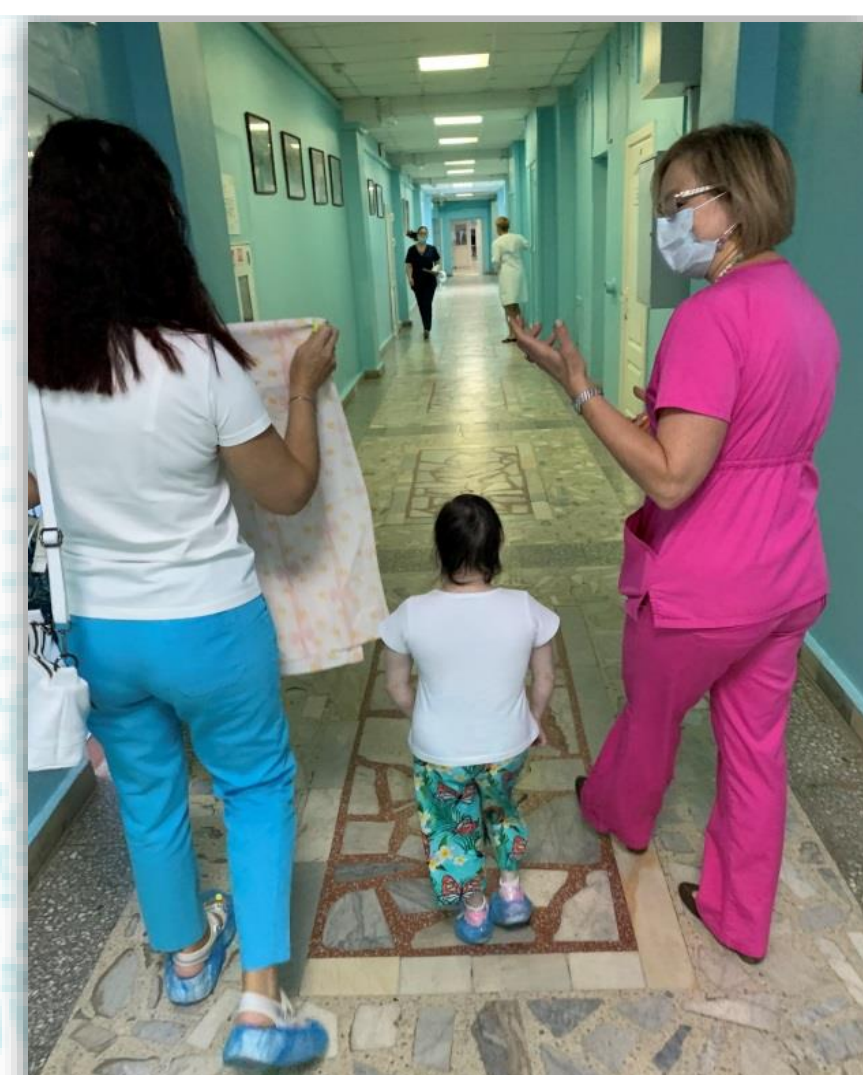


Рис. 2 Ребенку 13 лет

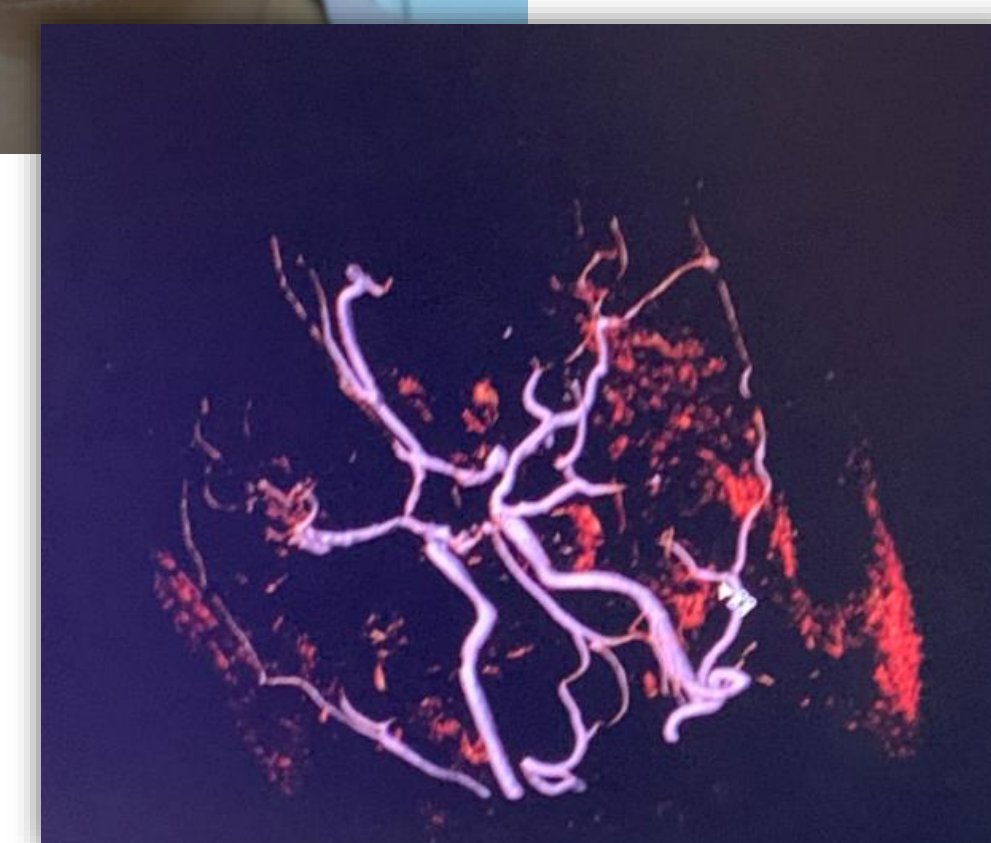
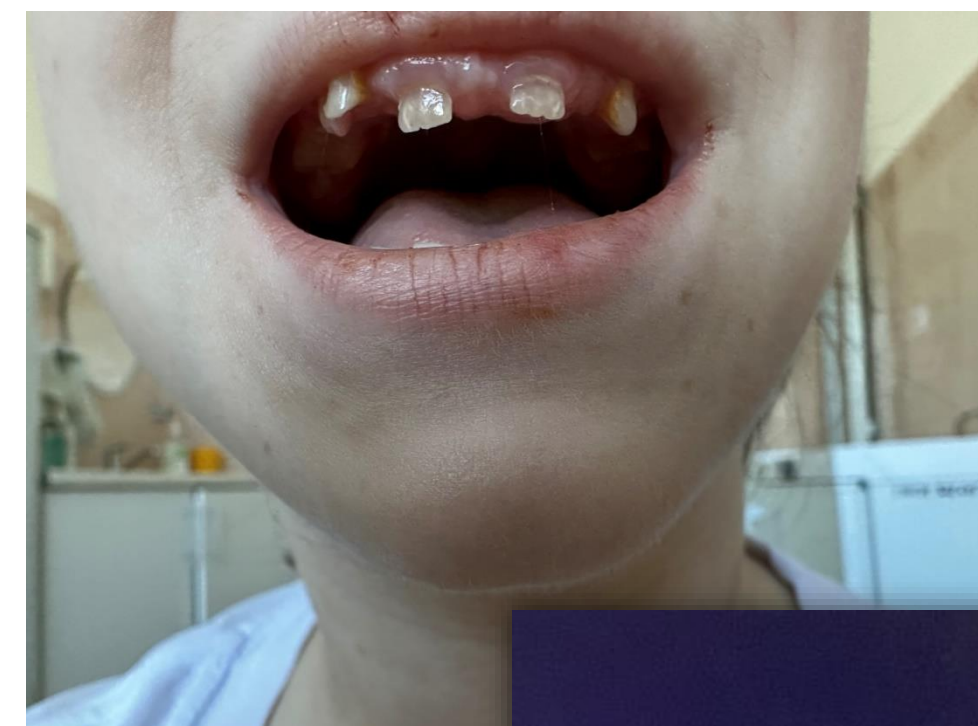


Рис. 3,4,5 Клинические симптомы в 13 лет

В 2016году обследовались мать и пациент в институте Генетики в Великобритании.

Выявлена мутация **Pericentrin PCNT (перицентрина)**, описанная как патогенная: гетерозиготная мутация c.3019_3020delCT,p.Leu1007Serfs*50 and c.5298_5301delTCAG,p.Ser 1766 Argfs*36

В 2022г., 13лет 9 мес.- направлена гинекологом частной клиники

Менструации с 13 лет, нерегулярно. С декабря менструаций нет.

Самочувствие хорошее, контактна, общительна.

Учится в частной школе, по специальной программе.

Выраженные стигмы дисэмбриогенеза: короткая шея, микроцефалия, большой лоб, заостренные черты лица, низко расположенные уши.

По телу сосудистый рисунок, конечности холодные.

Черный акантоз на шее, в подмышечных впадинах.

По телу до 2 см в диаметре пигментированные пятна (единичны).

Волосы редкие, черные.

Умеренная гипермобильность суставов (4 балла по Бейтону).

ФР: рост 100 см, вес 17кг, ИМТ 17, SDS ИМТ= -1,06, SDS роста = -8,52

Половое развитие: по Таннер В4Р4

ТМК, госпитализация ФГБУ "НМИЦ эндокринологии"

Клинический диагноз: Низкорослость синдромальная, SDS роста =-8,52.

Микроцефалическая остеодиспластическая премордиальная карликовость, MOPDII, гетерозиготная мутация PCNT (перицентрина) c.3019_3020delCT,p.Leu1007Serfs*50 and c.5298_5301delTCAG,p.Ser 1766 Argfs*36.

Артериальная гипертензия 2 степени, высокий риск.

Синдром дисплазии соединительной ткани (гипермобильность суставов). Анемия. Тромбоцитоз.

Нарушение жирового обмена (Гипертриглицеридемия).

Нарушение толерантности к глюкозе.

Гиперандрогения. Гипопаратиреоз лабораторно. **Гипотиреоз** вторичный.

Кальцинаты в паренхиме левой почки. Не исключен стеноз почечных артерий.

Проводится посиндромная терапия

ЗАКЛЮЧЕНИЕ.

Увеличение доступности молекулярно-генетического исследования расширяет возможности своевременной диагностики редких заболеваний.

Данная пациентка получает посиндромную терапию, ей составлен план обследования и наблюдения (в т.ч. за нарушением углеводного обмена).

КОНТАКТЫ. Власенко Наталья Юрьевна, к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии с курсом ДПО ФГБОУ ВО ОмГМУ, главный внештатный детский эндокринолог МЗ Омской области, Омск, Россия. Телефон: +7 (903)-927-48-49. E-mail: vlaso@mail.ru