

Эндокринная орфанетика: достижения и перспективы

Л.В. Дитковская¹, О.И. Марьина¹¹ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, Санкт-Петербург

КЛИНИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ ПСЕВДОГИПОПАРАТИРЕОЗА Ia ТИПА. ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

ВВЕДЕНИЕ.

Псевдогипопаратиреоз Ia типа (наследственная остеодистрофия Олбрайта) – орфанное заболевание, проявляющееся нарушением фосфорно-кальциевого обмена, обусловленное резистентностью органов-мишеней к паратиреоидному (ПТГ) и другим гормонам, что определяет полиморфизм клинических проявлений. Резистентность к ПТГ и другим гормонам связана с нарушением активности α -субъединицы G-белка вследствие дефекта гена *GNAS* и эпигенетических сдвигов.

РЕЗУЛЬТАТЫ (ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ)

Мальчик от 1 беременности, родился в срок, путем кесарева сечения. Масса при рождении 3800 г, длина 54 см, оценка по шкале Апгар 8/9 б.

При объективном осмотре новорожденного выявлено диспропорциональное телосложение, внутрикожные кальцификаты в поясничной области с цианотичным оттенком кожи над ними, плотные отеки конечностей и лица.

По результатам неонатального скрининга диагностирован врожденный гипотиреоз, назначена заместительная гормональная терапия левотироксином натрия.

В возрасте 2,5 лет отмечено появление новых подкожных кальцификатов. По результатам лабораторного обследования зафиксирован высокий уровень ПТГ 201,4 пг/мл (N 12,0 – 95,0), сопряженный с нормальным уровнем кальция 2,55 ммоль/л (N 2,10 – 2,75) и фосфора 1,68 ммоль/л (N 0,74 – 1,75). Назначена терапия препаратами кальция и активными метаболитами витамина D.

У ребенка с врожденным гипотиреозом, значительным повышением уровня ПТГ и подкожными кальцификатами заподозрена наследственная остеодистрофия Олбрайта. Проведено молекулярно-генетическое исследование по результатам которого в гене *GNAS* обнаружена гетерозиготная нонсенс-мутация *de novo* с.1024C>T (p.Arg342X).

В возрасте 5 лет диагностирован сахарный диабет 1 типа. Аутоиммунный генез подтвержден результатами иммунологического исследования. Назначена инсулинотерапия в базис-болюсном режиме, в последующем переведен на инсулинотерапию методом помпы. Контроль суточной гликемии осуществляется с использованием непрерывного flash-мониторирования.

В настоящее время получает заместительную гормональную терапию левотироксином натрия 75 мкг/сутки (ТТГ 1,03 мкМЕ/мл; Т4св. 15,2 пмоль/л) и препараты активных форм витамина D – альфакальцидол 0,25 мкг 3 раза/сутки (Са 2,38 ммоль/л; Р 1,62 ммоль/л). Сахарный диабет компенсирован (HbA1c - 7,6 %), ввиду высокой комплаентности пациента и его родителей.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ.

Ранняя диагностика компонентов заболевания, полная верификация диагноза с использованием молекулярно-генетического исследования, а также высокая комплаентность пациента позволяет снизить риск развития тяжелых осложнений и повысить качество жизни пациента.

КОНТАКТ: Дитковская Лилия Викторовна, к.м.н., доцент кафедры детских болезней им. профессора И.М. Воронцова ФП и ДПО. ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия.

E-mail: liliya-ditkovskaya@yandex.ru

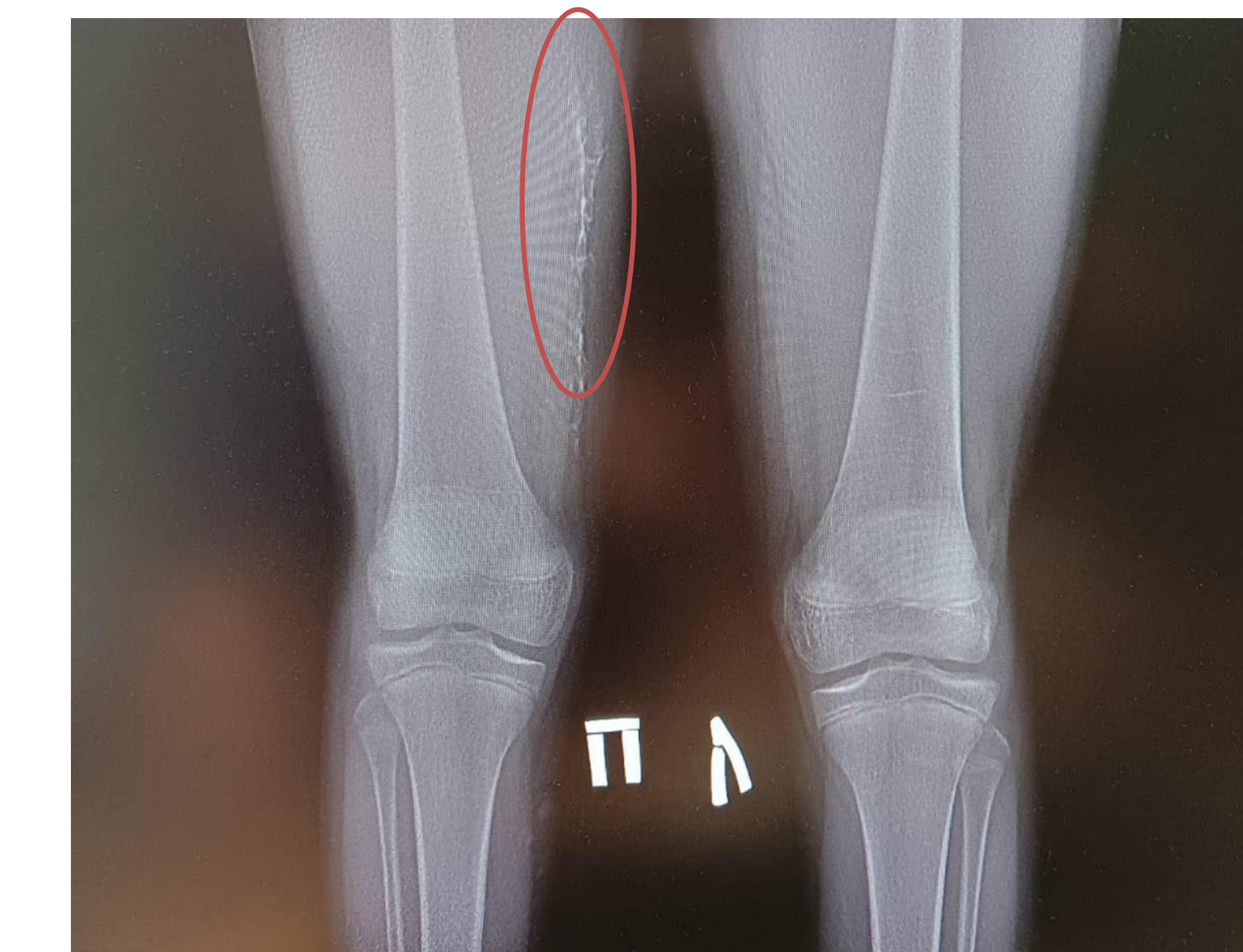
МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.

Мальчик 12 лет с псевдогипопаратиреозом Ia типа.

Диагноз подтвержден результатами молекулярно-генетического исследования.

Период наблюдения за пациентом 12 лет.

Кальцинаты мягких тканей



Rg лучезапястных суставов
(деформированные суставы)



Кальцинаты костей свода черепа по МРТ

