

Эндокринная орфанетика: достижения и перспективы

Мыздрикова Анна Андреевна, Витебская Алиса Витальевна

ФГАОУ ВО им. И.М. Сеченова

Клинический случай псевдогипопаратиреоза у пациентки со сколиозом

ВВЕДЕНИЕ.

Псевдогипопаратиреоз (ПГП) – это наследственное заболевание, обусловленное резистентностью периферических тканей к ПТГ. При лабораторной диагностике выявляется гипокальциемия, гиперфосфатемия, повышенный уровень паратгормона.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.

Оценка показателей кальций-фосфорного обмена
Оценка показателей гормонов Щитовидной железы
Изучение анамнеза жизни пациентки

РЕЗУЛЬТАТЫ.

Девочка 12 лет впервые обратилась в ФГАОУ ВО им. И.М. Сеченова к детскому эндокринологу в декабре 2022г. с целью корректировки лечения хронического аутоиммунного тиреоидита (ХАИТ) и уточнения причины впервые выявленного повышения паратгормона. При осмотре обращали на себя внимание сколиоз грудного отдела позвоночника и умеренная Х-образная деформация ног. При сборе анамнеза выяснилось, что девочка наблюдается по поводу сколиоза вследствие врожденной клиновидной деформации позвонка грудного отдела с первого года жизни; обращало на себя внимание ранее выпадение зубов в 4 года, появление постоянных зубов в обычные сроки; прогрессирование вальгусной деформации ног отмечено в 11 лет.

Осенью 2021г. определялся низкий уровень 25ОНД на фоне приема профилактической дозы нативной формы витамина Д, по результатам анализа доза увеличена до 2000 Ед; исследование других показателей кальций-фосфорного обмена не рповодилось. В апреле 2022 г. выявлен гипотиреоз вследствие ХАИТ, назначена заместительная терапия. В октябре 2022г. при контроле гормонов щитовидной железы (на фоне 75 мкг левотироксина натрия ТТГ 3,23 мМЕ/мл (N 0,5-3,5), свТ4 12,74 (N 10-20 пмоль/л)) впервые проведено исследование показателей кальций-фосфорного-обмена. Выявлены снижение концентрации общего кальция 1,89 ммоль/л (N 2,25-2,75), повышение фосфора 2,4 ммоль/л (N 1,33-1,92), ЩФ 637 Ед/л (N 141-460) и паратгормона 101,3 пмоль/л (N 1,6-6,9), при нормальном уровне 25ОНД 31 нг/мл (N >30). По результатам анализов заподозрено нарушение чувствительности к паратгормону – ПГП. Учитывая относительно легкое течение, установлен диагноз ПГП 1Б. При дообследовании выявлены участки обызвествления вещества головного мозга по данным КТ. При гормональном исследовании обнаружено повышение уровня кальцитонина 7,8 (N<5,1); резистентности к другим гормонам не выявлено.

Под контролем показателей кальций-фосфорного обмена пациентке назначена терапия альфакальцидолом

Показатель	Референсные интервалы	На момент диагностики (12.10.2022)	На фоне приема альфакальцидола (25.09.2023)
Ионизированный кальций	1,15-1,33 ммоль/л	0,93 ммоль/л	1,17 ммоль/л
Фосфор	1,33-1,92 ммоль/л	2,4 ммоль/л	1,85 ммоль/л
Щелочная фосфатаза	141-460 Ед/л	637 Ед/л	-
Паратгормон	1,6-6,9 пмоль/л	101,3 пмоль/л	-

ЗАКЛЮЧЕНИЕ.

Данный клинический пример демонстрирует случай поздней диагностики псевдогипопаратиреоза и подчеркивает необходимость исследования показателей кальций-фосфорного обмена у всех детей с костными деформациями.

КОНТАКТЫ.

Мыздрикова Анна Андреевна
(anna.myzdrikova55@gmail.com)