

26-27 марта 2024

IV

Конференция по орфанным и детским
эндокринным заболеваниям

Эндокринная орфанетика: достижения и перспективы

М.А. Найденова¹, А.А. Лаврова², А.И. Тлиф³, И.С. Чугунов¹, М.С. Панкратова¹

1 - ГНЦ «ФГБУ НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, Москва, 2 – ГБУЗ МО Химкинская больница, Московская область

3 – ГБУЗ МО «НИКИ детства МЗ МО», Московская область

Клинический случай семейной парциальной липодистрофии 3 типа

Наследственные липодистрофии – это группа редких заболеваний, характеризующихся полной или частичной потерей подкожно-жировой клетчатки, ее неправильным распределением, при отсутствии голодания или катаболического состояния, в зависимости от степени потери подкожного жира выделяют генерализованные и парциальные липодистрофии. Для семейных парциальных липодистрофий характерны метаболические нарушения: сахарный диабет с выраженной инсулинорезистентностью, дислипидемия, стеатогепатоз, гипертония, синдром поликистозных яичников.

Семейная парциальная липодистрофия 3 типа наследуется по аутосомно-доминантному типу, обусловлена мутациями в гене **PPARG**, локализованном на хромосоме 3 в локусе 3p25 и кодирующем белок **PPAR γ** (peroxisome proliferator activator receptor gamma) - ключевой фактор транскрипции, вовлеченный в дифференцировку адипоцитов, которая в результате нарушается.

Пациентка Д., обследована в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» в возрасте 8 лет 6 месяцев с жалобами на высокорослость и быстрый набор веса.

По данным объективного осмотра: высокий рост при высоких темпах роста (рост 156 см, SDS роста +4,7, скорость роста 13,3 см/год), ожирение (SDS ИМТ +2,67), псевдоакромегалоидный фенотип, высыпания на коже по типу фолликулярного гиперкератоза.

По данным обследования: гипертриглицеридемия (5,61 ммоль/л), выраженная инсулинорезистентность (инсулин натощак 44 и 62 мкМЕ/мл, через 2 часа после нагрузки - 262 мкМЕ/мл), нормогликемия, гиперсекреции СТГ и нарушения секреции других тропных гормонов нет, костный возраст на 3 года опережал паспортный, отмечались УЗ-признаки диффузных изменений печени, поджелудочной железы, спленомегалии.

Было заподозрено моногенное эндокринное заболевание с метаболическими нарушениями, в 9 лет при молекулярно-генетическом исследовании панели «Липодистрофии» по программе «Альфа-Эндо» **выявлена гетерозиготная мутация с.345T>G:р. Y115X в гене PPARG.**

Установлен диагноз «Семейная парциальная липодистрофия тип 3».

При дальнейшем наблюдении прогрессировали метаболические нарушения (инсулинорезистентность и гипертриглицеридемия), уменьшение подкожно-жировой клетчатки на конечностях, получала метформин до 2000 мг в сутки (с частичным эффектом), в 11 лет диагностирована артериальная гипертензия.

В возрасте 12 лет, учитывая прогрессирование заболевания, консилиумом ФГБУ «НМИЦ эндокринологии», была рекомендована патогенетическая терапия аналогами лептина (Метрелептин) для коррекции метаболических нарушений.

Препарат не зарегистрирован в России, обеспечение терапии проводится при поддержке фонда «Круг добра» с января 2024 г.

Заключение: Данный вариант семейной парциальной липодистрофии является редким заболеванием, для своевременного выявления которого требуется особое внимание при выраженных метаболических нарушениях в детском возрасте.

Контактное лицо: Найденова Мария Александровна,
клинический ординатор ГНЦ «ФГБУ НМИЦ
эндокринологии» Минздрава России, Москва, Россия.
Телефон: +7(901)769-42-08
Почта: naidenovamari22@gmail.com