

Эндокринная орфанетика:  
достижения и перспективы

Новокрещенных Е.Э., Колодкина А.А., Янар Э.А., Забудская К.Г., Безлепкина О.Б  
ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, Институт детской эндокринологии

Синдромальные формы многоузлового зоба у детей

**ВВЕДЕНИЕ.**  
**DICER1-синдром и PTEN-ассоциированный синдром гамартомных опухолей являются основными синдромальными формами многоузлового зоба (МУЗ) в педиатрической практике. К основным проявлениям синдрома DICER1 также относят стромальные опухоли яичников, гипофизарные, плевропульмональные бластомы, кистозные нефромы. Для синдрома PTEN характерно сочетание МУЗ, макроцефалии, папиллом, гамартм ЖКТ, а также рака молочной железы и эндометрия.**

**РЕЗУЛЬТАТЫ.**  
По данным генетического исследования:  
• 5 детей (12,5%) - гетерозиготные варианты в гене PTEN  
• 35 детей (87,5%) - гетерозиготные варианты в гене DICER1

Распределение по полу - 9 мальчиков и 31 девочка (1:3,5).

Средний возраст на момент выявления многоузлового зоба 12,5 лет [6;16].

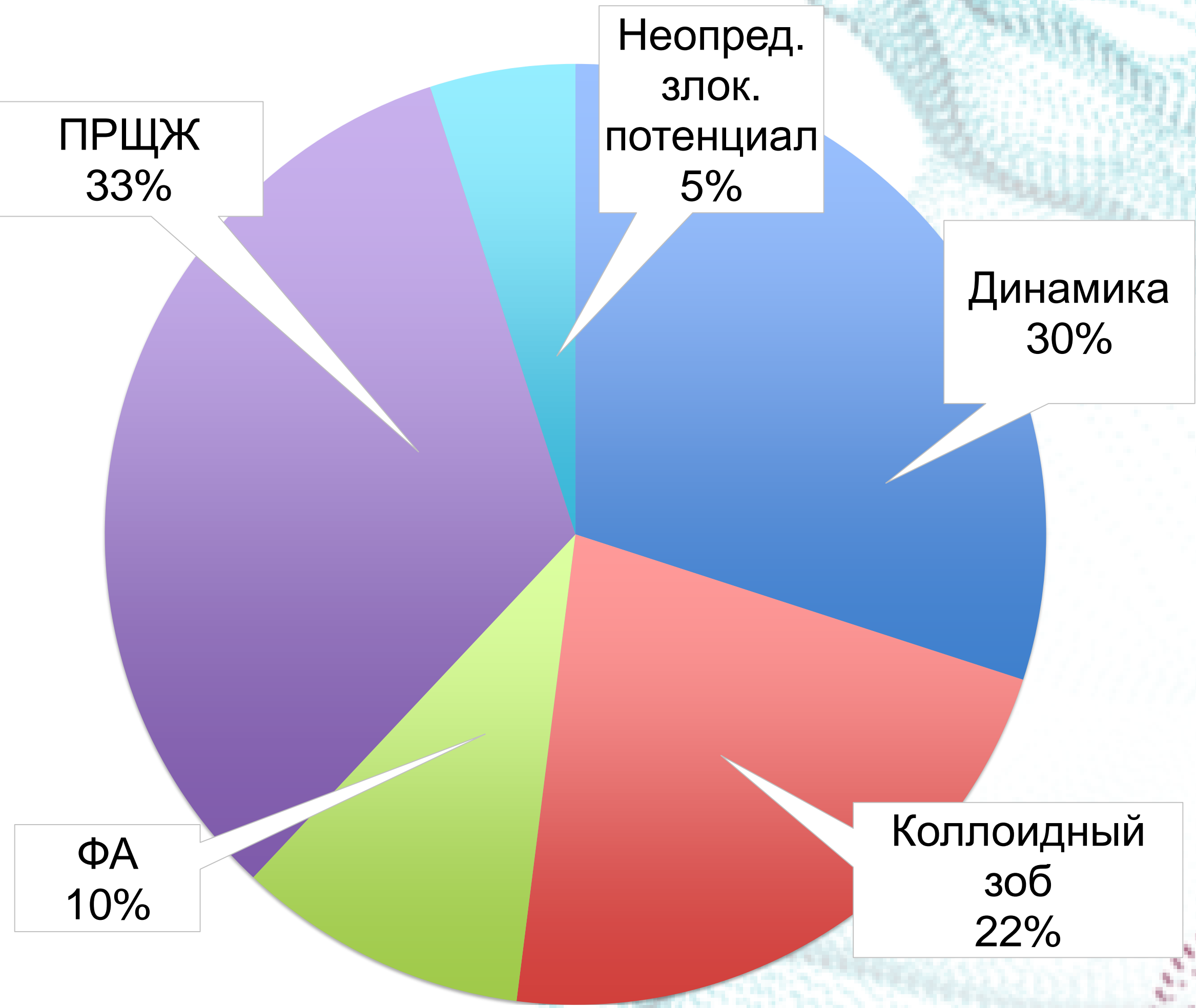
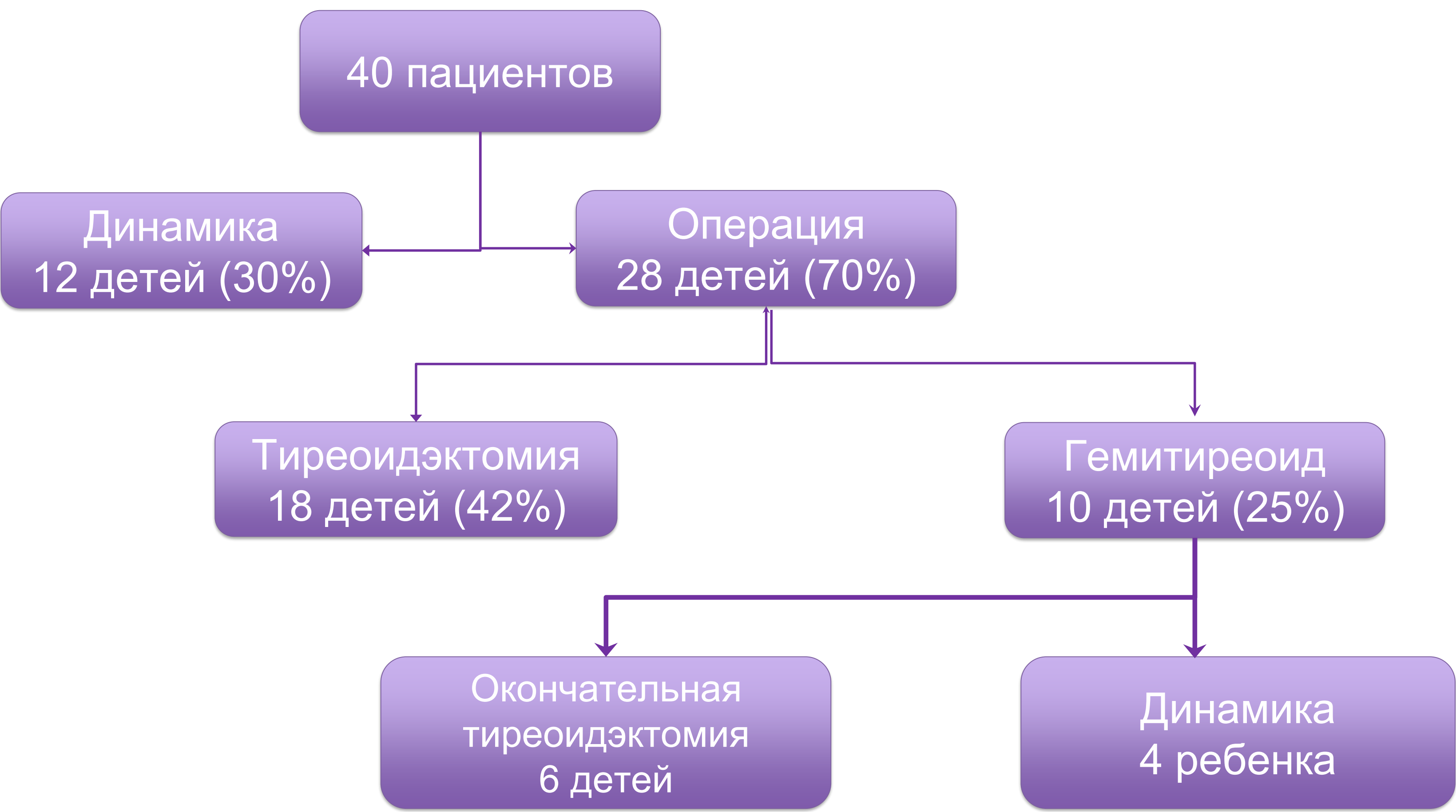
У 8 детей с DICER1-синдромом (23%) также отмечались другие компоненты – 3 случая плевролегочных бластом (9%), у 3 девочек выявлены опухоли клеток Сертоли-Лейдига (9%), 2 детям (6%) ранее диагностирована пинеобластома.

Среди гистологических вариантов у прооперированных пациентов преобладают: дифференцированный рак щитовидной железы (33%), диффузный коллоидный зоб (22%), фолликулярная аденома (10%) на фоне коллоидного зоба.

У 2 пациентов (5%) с синдромом PTEN - высокодифференцированная опухоль щитовидной железы неопределенного злокачественного потенциала.

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ.**  
Проведение молекулярно-генетической диагностики показано в случае быстро прогрессирующей многоузловой гиперплазии щитовидной железы в детском возрасте, а также при отягощенном семейном анамнезе и/или выявлении объемных образований других органов. Определение генетической ассоциации на раннем этапе заболевания позволяет разработать тактику эффективного скрининга других возможных компонентов. Высокодифференцированные карциномы щитовидной железы отмечаются более, чем в трети случаев синдромальных форм многоузлового зоба. При планировании оперативного вмешательства проведение тиреоидэктомии предпочтительнее в связи с высоким онкологическим риском, прогрессирующим ростом узловых образований оставшейся доли.

**МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.**  
В исследование включены 40 пациентов с многоузловым зобом в возрасте от 0 до 18 лет, которые наблюдались в Институте детской эндокринологии в период с 2021 по 2023г. Обследование включало лабораторные, инструментальные, цитологические методы, а также хирургическое лечение с последующим гистологическим исследованием. Всем детям проведен поиск генетических вариантов, ассоциированных с МУЗ.



Гистологические варианты МУЗ

**КОНТАКТЫ.**  
Новокрещенных Евгения Эдуардовна.  
novokreshennih.e  
@endocrincentr.ru  
+79672686571