

## Описание клинического случая феохромоцитомы в составе синдрома фон Хиппеля-Линдау

Омарова Э.Б.<sup>1</sup>, Янар Э.А.<sup>1</sup>, Барханскова Е.А.<sup>2</sup>, Колодкина А.А.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России

<sup>2</sup> Государственное автономное учреждение здравоохранения "Областная детская клиническая больница"

**ВВЕДЕНИЕ.** Феохромоцитома - катехоламин-секретирующая нейроэндокринная опухоль мозгового слоя надпочечника, состоящая из хромаффинных клеток. Феохромоцитомы могут являться спорадическими опухолями, однако до 60-80% случаев встречаются в составе наследственных синдромов, например, синдрома фон Хиппеля-Линдау (VHL-синдром) с аутосомно-доминантным типом наследования. VHL-синдром связан с пожизненным риском развития гемангиобластом сетчатки глаза и центральной нервной системы, феохромоцитом и почечно-клеточной карциномы. Феохромоцитома выявляется у 10-20% пациентов с VHL-синдром и нередко является первым компонентом заболевания.

**КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ.** Пациенту Р ежегодно проводилось УЗ-исследование брюшной полости в связи с отягощенным наследственным анамнезом по отцовской линии (Рис 1.).

➤ **6 лет:**

выраженная потливость, тахикардия и повышение АД до 175/130 мм.рт.ст.

➤ **6.5 лет:**

появление асимметрии лица, правостороннего пареза лицевой мускулатуры

➤ **7 лет:**

**осмотр** - кожные покровы повышенной влажности, лагофтальм справа, сглаженность лобной и носогубной складок справа

**лабораторно:** повышение хромогранина А (> 900 мкг/л) и уровня норметанефринов в суточном анализе мочи (Рис 2).

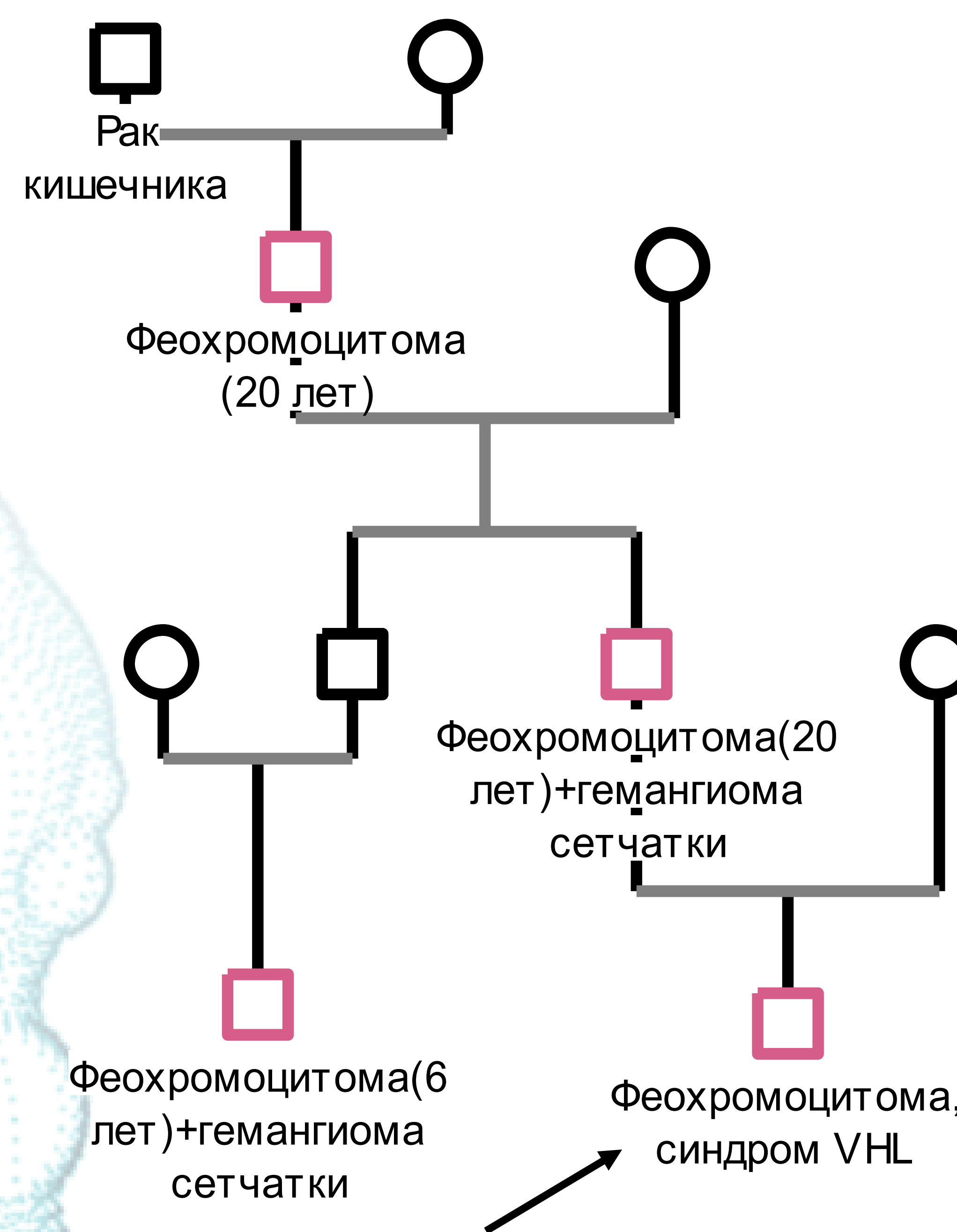
**УЗИ + МСКТ:** в области левого надпочечника определяется образование размерами 36х34,5х29 мм (Рис 3.) — **«Феохромоцитома левого надпочечника»**

**Терапия:** альфа-адреноблокаторы (доксазозин) 1 мг/сут с повышением до 8 мг/сут → снижение АД при сохраняющейся тахикардии → бета-адреноблокаторы (бисопролол) 5 мг/сут → нормализация среднесуточных показателей АД и ЧСС.

На момент обследования других компонентов синдрома не выявлено. МРТ головного мозга - данных за наличие объемных образований ЦНС не получено.

Проведено полное секвенирование гена *VHL*- выявлен описанный ранее, гетерозиготный вариант с.188T>G р.(Leu63Arg) — **синдром фон Хиппеля-Линдау.**

**Радикальное лечение:** левосторонняя адреналэктомия, в послеоперационном периоде – нормализация показателей гемодинамики.



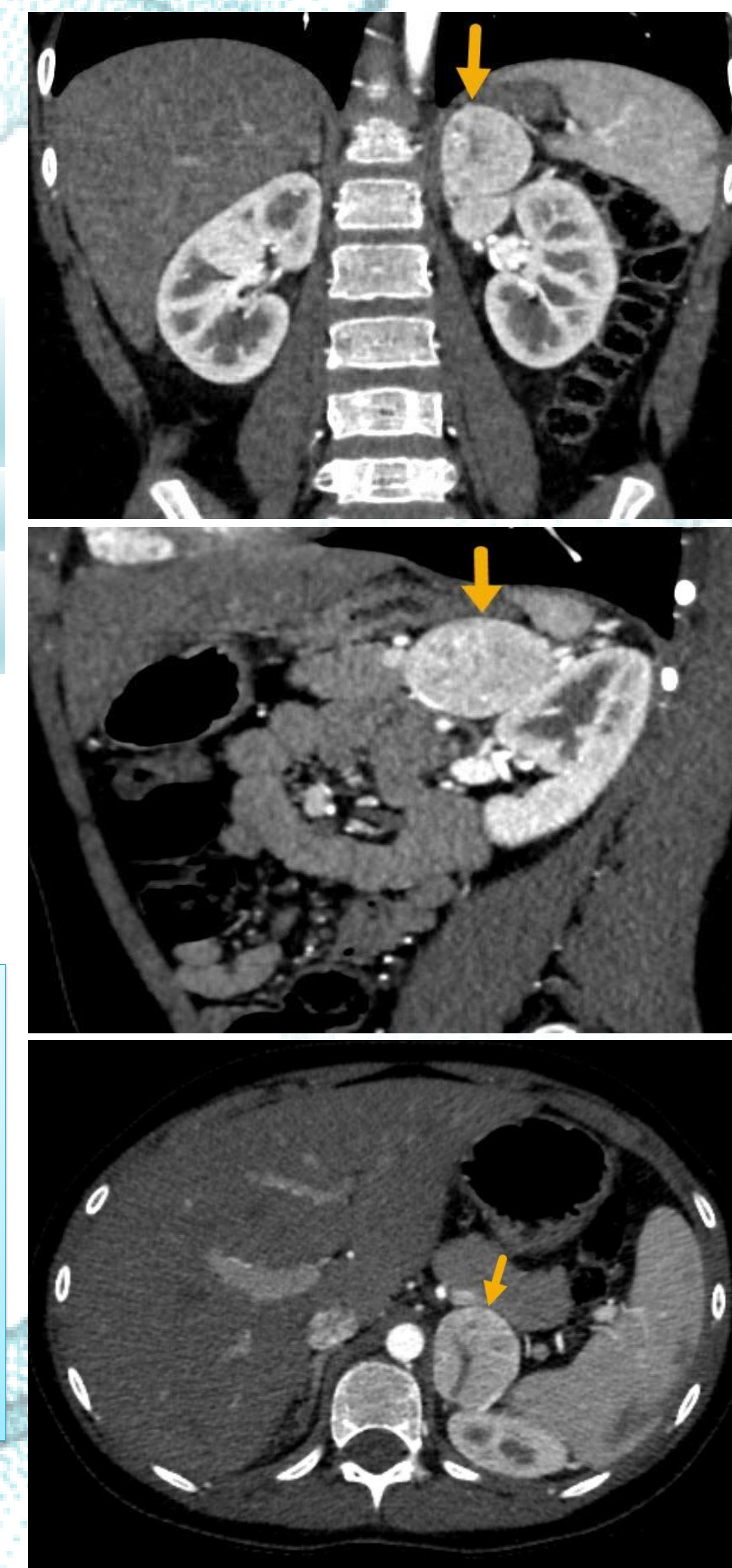
**Рис 1.Родословная семьи**

	Результат	Ед.изм	Референтные пределы
Метанефрины	98	мкг/сут	25-400
Норметанефрины	<u>4000</u> ↑↑	мкг/сут	35-500

**Рис 2.** Суточный анализ мочи на метанефрины, норметанефрины

## МСКТ надпочечников

объемное образование левого надпочечника, овоидной формы, с четкими ровными контурами, размерами 36х34,5х29 мм, интенсивно накапливающее контрастный препарат (плотностью в нативную фазу 40 ед.Н., 251/141/90 ед.Н. в артериальную/ венозную/ отсроченную фазы соответственно).



**Рис 3. МСКТ надпочечников**

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ.** Данный клинический случай демонстрирует успешность ранней диагностики, предоперационной подготовки и хирургического лечения феохромоцитомы у мальчика с отягощенным наследственным анамнезом. Стоит отметить важность проведения генетического консультирования родственников первой линии. Учитывая риск присоединения других компонентов синдрома, пациенты с верифицированным диагнозом нуждаются в ежегодном скрининге.

**КОНТАКТЫ:** Омарова Эльмира Байрамовна,  
ординатор ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ  
эндокринологии» Минздрава России, Москва,  
Россия  
E-mail: [omarova-elmira@inbox.ru](mailto:omarova-elmira@inbox.ru)