

**Эндокринная орфанетика:  
достижения и перспективы**

Пастухова Д.А., Варламов А.В., Бабушкин А.В., Урсова Л.С.

ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ Эндокринологии» Минздрава России

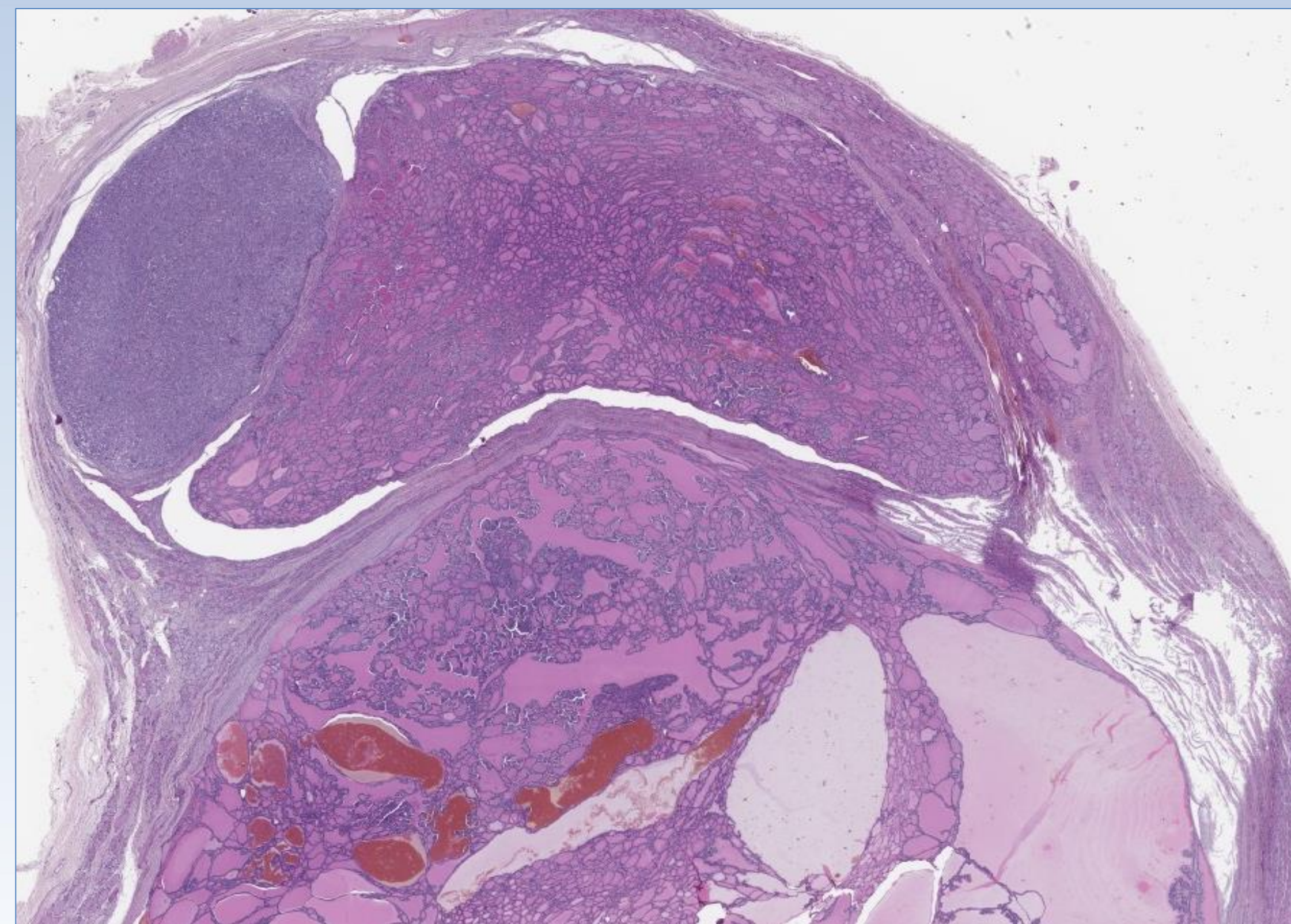
**Проблема морфологической диагностики узловых образований  
щитовидной железы у детей и подростков.****ВВЕДЕНИЕ.**

Для определения тактики ведения пациентов с узловыми поражениями щитовидной железы в послеоперационном периоде клиническому специалисту необходим точный результат морфологического исследования операционного материала. Однако у детей и подростков диагностика узловых образований щитовидной железы в ряде случаев вызывает определенные сложности. Так, у пациентов с *DICER1* синдромом может наблюдаться многоузловой характер поражения, изменения ядер тироцитов, появление папиллярных структур и другие особенности. В связи с этим у таких пациентов повышен риск гипердиагностики злокачественных новообразований щитовидной железы.

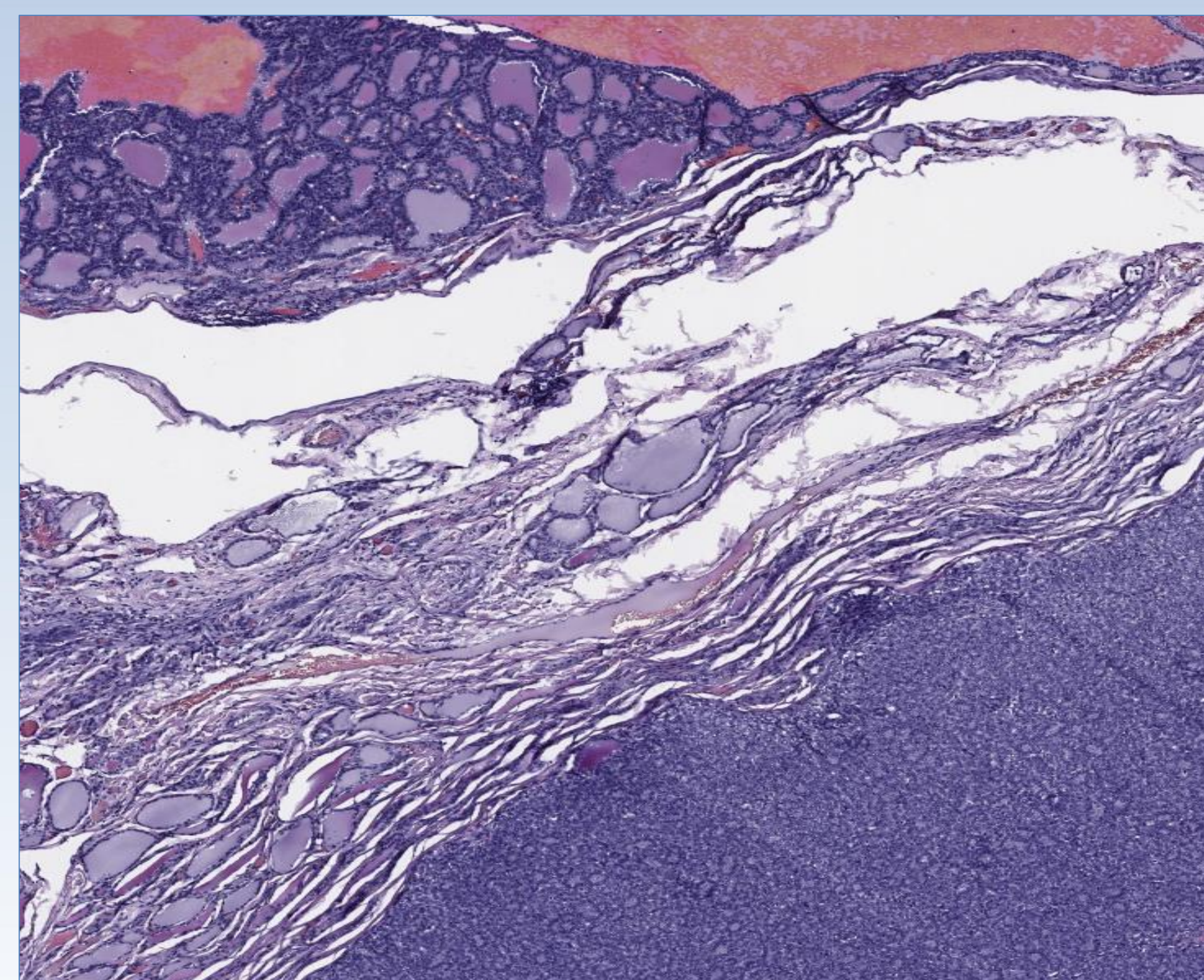
**РЕЗУЛЬТАТЫ.**

По результатам ретроспективного анализа установлено, что 169 случаев (46,4%) были представлены злокачественными образованиями, 116 случаев (38,3%) - фолликулярно-узловой болезнью, 56 (15,3%) - доброкачественными образованиями щитовидной железы.

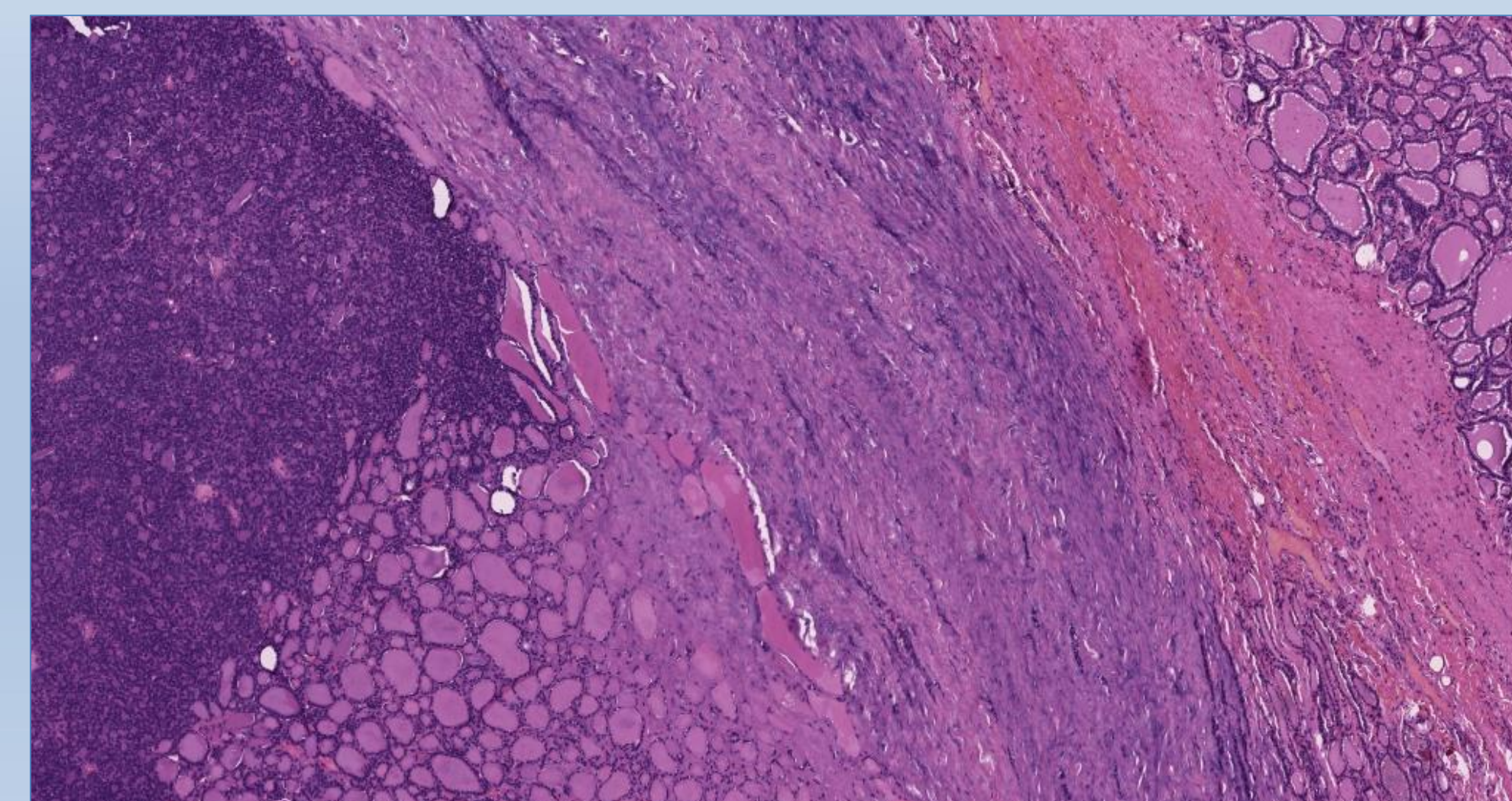
При этом в 10 из 365 случаях возникли трудности диагностики, потребовавшие проведения дополнительных методов исследования. По результатам иммуногистохимического исследования и молекулярно-генетического анализа в 7 из 10 случаев был диагностирован *DICER1* синдром, что изменило дальнейшую тактику ведения пациентов.



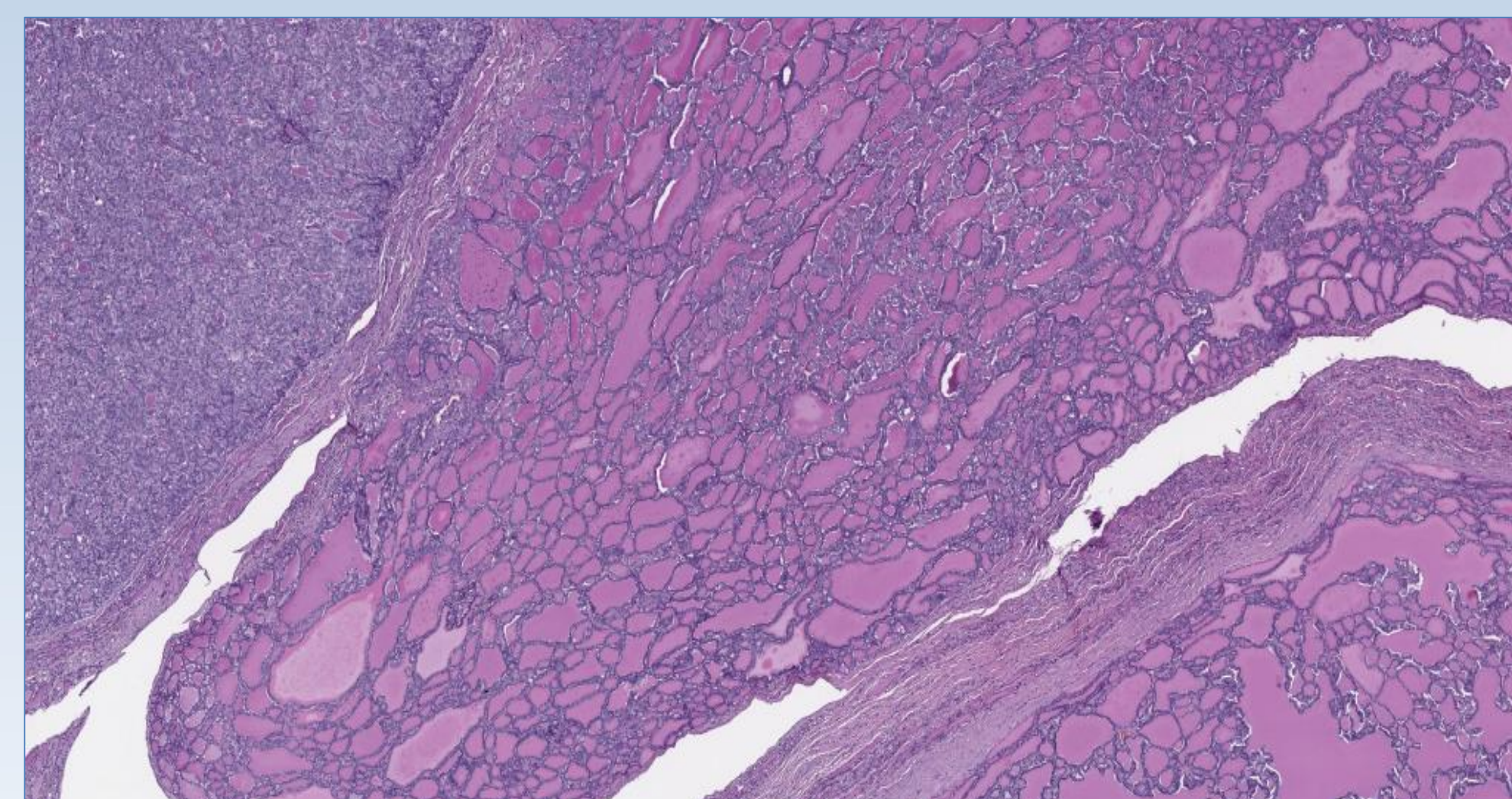
Многоузловой  
характер  
роста с  
гетерогенным  
строением  
узлов



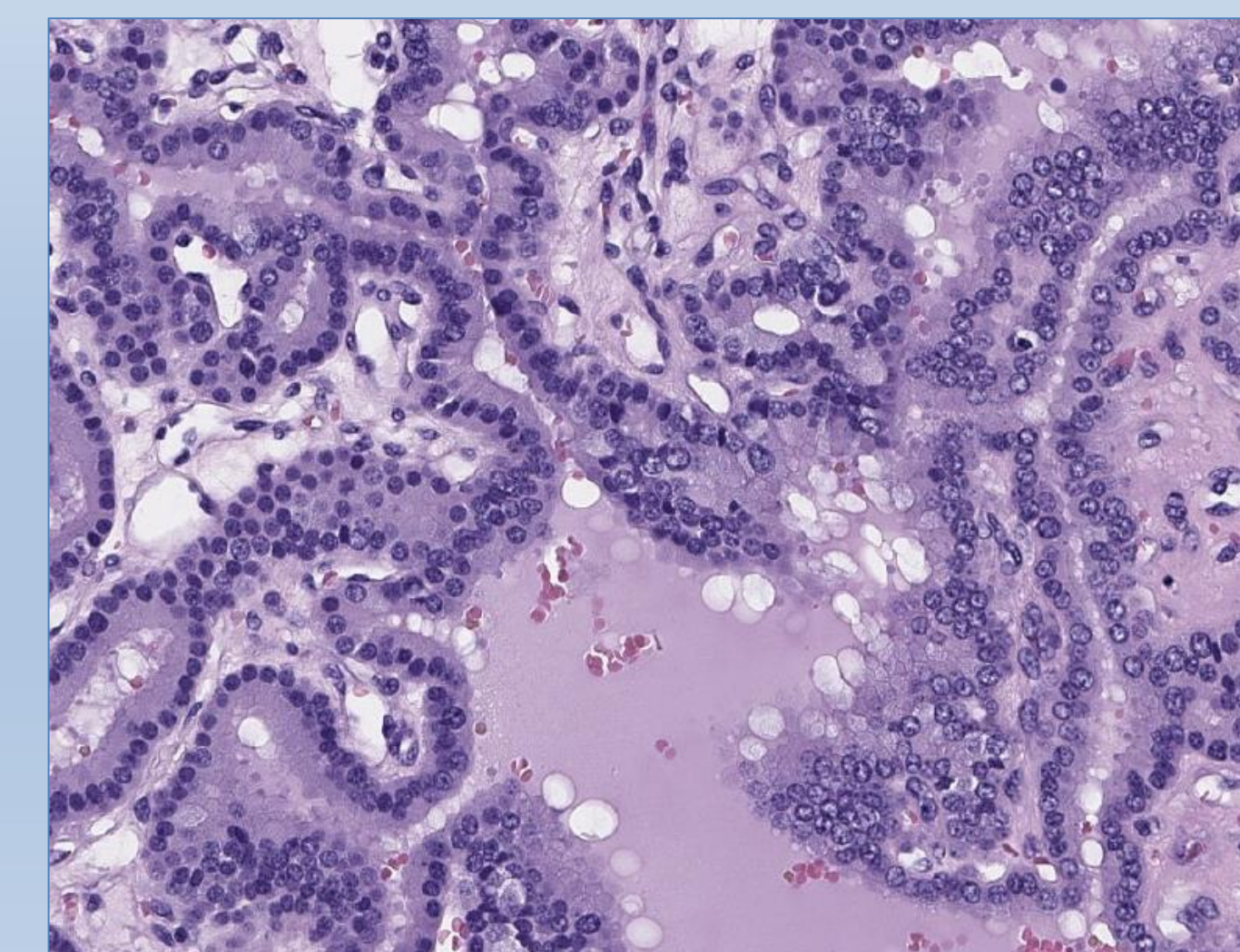
Гетерогенность строения и  
выраженная фиброзная капсула



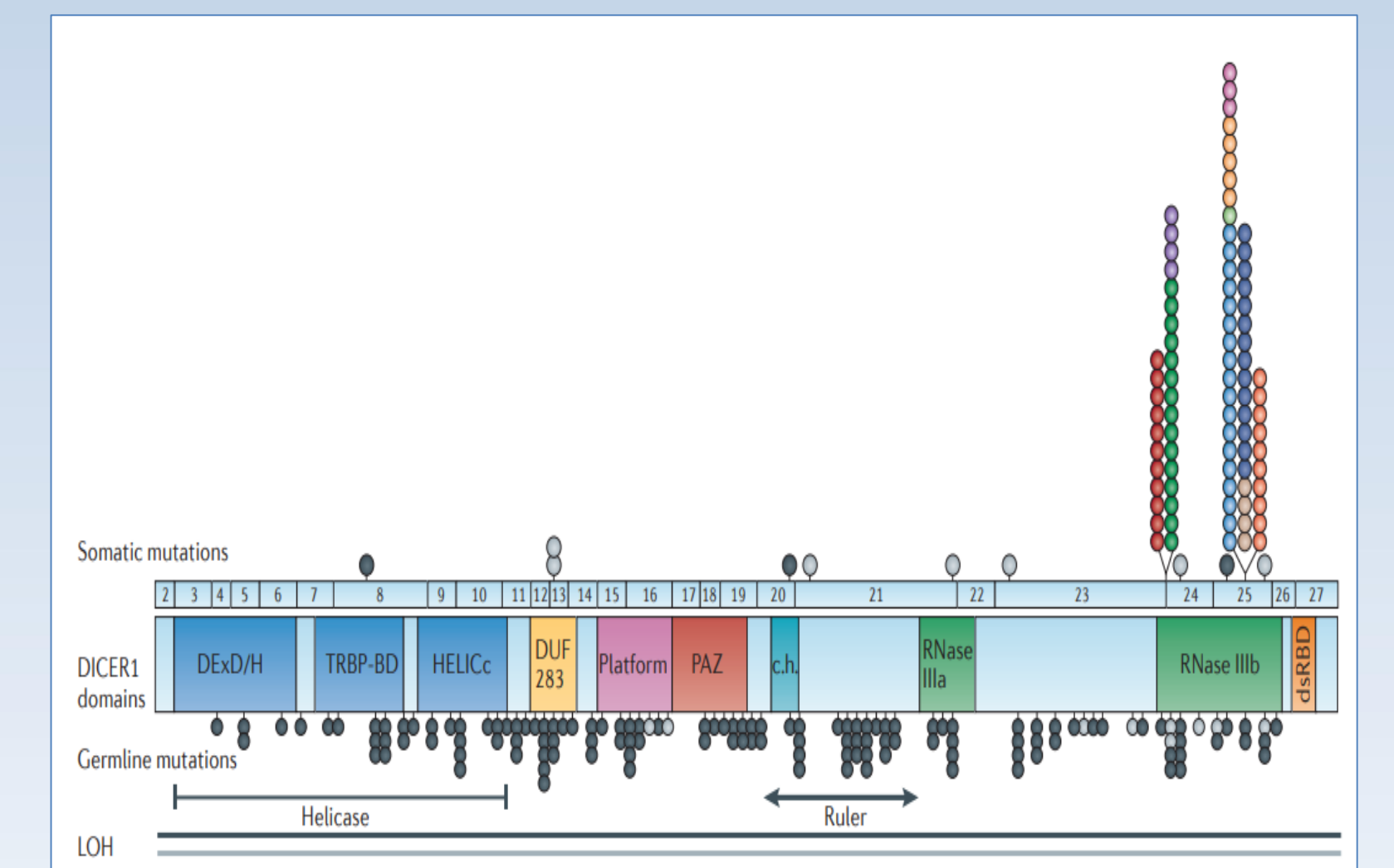
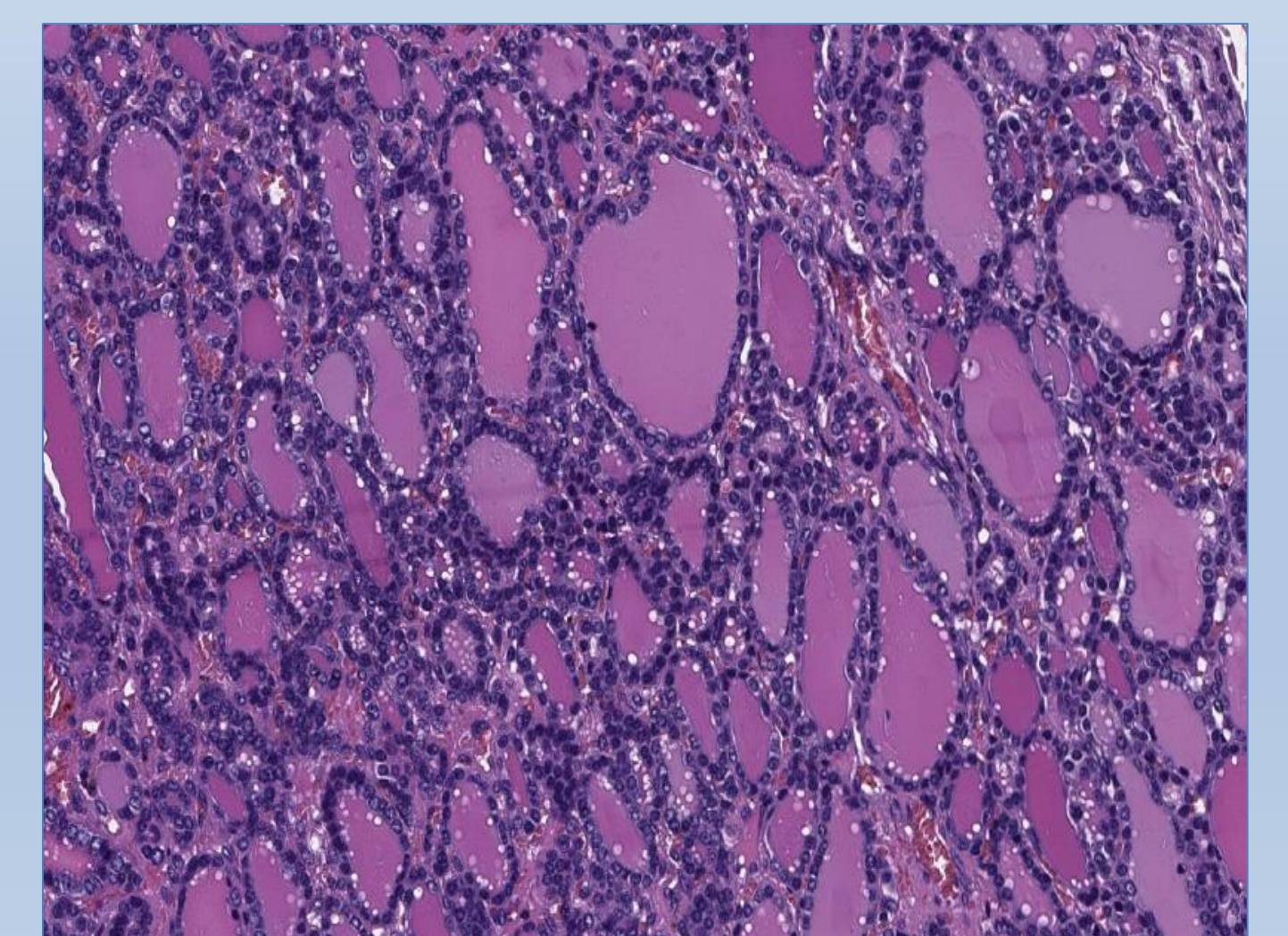
Гетерогенность строения и  
выраженная фиброзная капсула



Неполная инвазия образования  
в собственную фиброзную  
капсулу



Неоднозначные признаки изменения ядер по папиллярному типу



Структура белка *DICER1* с  
указанием положений  
зарегистрированных мутаций

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ.**

Современная классификация новообразований у детей и подростков ВОЗ не позволяет выделить морфологические изменения щитовидной железы при *DICER1* синдроме в отдельную нозологическую единицу. Знание структурных особенностей узловых образований щитовидной железы при *DICER1* синдроме и его выделение в отдельную нозологическую группу позволит улучшить диагностику данного заболевания. Это может способствовать оптимизации лечения и дальнейшего ведения таких пациентов.

**КОНТАКТЫ.**

Пастухова Дария Алексеевна,  
[Pastuhova.dariya@endocrincentr.ru](mailto:Pastuhova.dariya@endocrincentr.ru)