

Эндокринная орфанетика:
достижения и перспективы

Е.С.Романенко^{1,2}, О.Ю.Пермякова²
¹ ФГБОУ ВО ЮУГМУ Минздрава России, Челябинск
² ГАУЗ "ДГКБ №8", Челябинск

СИНДРОМ ДЕ-ГРУШИ (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

ВВЕДЕНИЕ. Синдром Де-Груши редкое генетическое заболевание. Около 1 из 50000 младенцев рождается с делецией 18q. Тип наследования – аутосомно-доминантный, при этом две трети случаев моносомии 18p являются результатом новой мутации.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Под нашим динамическим наблюдением находилась пациентка М. впервые обратившаяся в эндокринное отделение в возрасте 2г 7мес. Родители ребенка при первичном обращении предъявляла жалобы на низкий рост, задержку моторного развития с рождения, задержку речевого развития. При оценке физического развития была выявлена низкорослость: рост 77 см SDS роста: -3,97. Вес 9,5 кг. ИМТ = 16,3 кг\м² SDS ИМТ: -0,57.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Проведенное молекулярно-генетическое исследование выявило делецию короткого плеча 18 хромосомы (синдром Де Груши). У девочки имели место фенотипические особенности, характерные для данного синдрома: непропорциональное телосложение за счет укорочения верхнего сегмента тела, широкий выступающий лоб, короткая шея с шейной складкой, оттопыренные низко посаженные уши, плоско-вальгусная установка правой стопы. Костный возраст на момент обращения соответствовал 1,5 годам. Так как в состав синдрома Де Груш может входить гипопитуитаризм и связанный с ним дефицит гормона роста, было проведено обследование для исключения недостаточности гормонов гипофиза. Т4св. - 13.94 пмоль\л (11,10-18,10), ТТГ - 4,23 мкМЕ\мл (0,35-5,50), электролиты в пределах нормы. ИФР-1 был ближе к нижней границе нормы - 40,4 нг/мл (11-206). В связи с особенностью клинической картины у ребенка и наличием генетического синдрома, для которого характерен СТГ-дефицит, была проведена телемедицинская консультация, в ходе которой ребенок был приглашен на госпитализацию в ГНЦ РФ ФГБУ "НМИЦ эндокринологии" Минздрава России с целью проведения диагностики СТГ-дефицита и решения вопроса о проведении гормональной заместительной терапии. При поступлении в ГНЦ РФ ФГБУ "НМИЦ эндокринологии" Минздрава России девочке М. было 2г 9 мес. Рост 77 см SDS роста: -3,97. По результатам лабораторного обследования была выявлена гипoinsулинемическая гипогликемия (глюкоза венозной крови 2,03 ммоль/л, инсулин < 0,2мкЕ/мл, С-пептид < 0,162 нг/мл), на фоне которой был низкий уровень соматотропного гормона (СТГ) – 2,37 нг/мл. Проведенное обследование подтвердило наличие изолированного СТГ-дефицита, характерного для синдрома Де Груши. Девочке М. была инициирована терапия гормоном роста в дозе 0,033мг/кг/сут, ежедневно, подкожно в вечернее время. В возрасте 3г 4 мес была повторная госпитализация в эндокринное отделения для оценки эффективности терапии и при необходимости коррекции терапии. На фоне проводимой терапии отмечена положительная динамика: рост 85 см, SDS роста -2,86. Таким образом, за 8 месяцев терапии девочка выросла на 7 см, SDS роста увеличился на 0.59.

Синдром Де Груши редкое генетическое заболевание. В результате нашего клинического наблюдения получен положительный ростостимулирующий эффект терапии Соматотропином при низкорослости, связанной с СТГ-дефицитом у ребенка с синдромом Де Груши.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. В данном клиническом случае изолированного СТГ-дефицита при синдроме Де Груши наблюдается высокая эффективность терапии гормоном роста, что улучшает ростовой прогноз и качество жизни ребенка в будущем.

КОНТАКТЫ. Романенко
Е.С. 89823184953
Пермякова О.Ю.
89000806206