

С.Г. Писаренко

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК ПСЕВДОГІПОПАРАТИРЕОЗУ*Обласна дитяча клінічна лікарня, Полтава*

Псевдогіпопаратиреоз – це родинне захворювання з аутосомно-домінантним типом успадкування, але зрідка трапляються спорадичні випадки.

Псевдогіпопаратиреоз Іа типу обумовлено мутаціями гена на 20-й хромосомі, що кодує стимулюючу α -субодиницю регуляторного білка, що зв'язує гуанінові нуклеотиди ($Gs\alpha$). Цей регуляторний білок є посередником між рецепторами гормонів на поверхні клітин-мішеней та аденілатциклазою, яка каталізує синтез цАМФ і таким чином запускає реакцію клітин на дію гормонів. Мутантні $Gs\alpha$ не активують аденілатциклазу, або їх активність значно знижено. У хворих на псевдогіпопаратиреоз Іа типу активність $Gs\alpha$ у 2 рази нижча, ніж у здорових людей, тому реакцію клітин-мішеней на паратгормон (ПТГ) ослаблено [1].

Основними клінічними проявами є симптоми гіпокальціємії з характерними гіпокальціємічними судомами, низькорослість, брахідактилія, місяцеподібне обличчя, ожиріння, крилоподібні складки на шиї, множинні осередки підшкірного звапніння або осифікації. Розумова відсталість наявна не завжди. Псевдогіпопаратиреоз Іа типу вперше описав F. Albright, тому для позначення сукупності його зовнішніх ознак використовують термін "спадкова остеодистрофія Олбрайта".

Псевдогіпопаратиреоз Іb типу обумовлено дефектом рецептора ПТГ, активність $Gs\alpha$ в еритроцитах нормальна, спадкової остеодистрофії Олбрайта немає.

Псевдогіпопаратиреоз Іс типу обумовлено дефектом $Gs\alpha$ та дефектом аденілатциклази, спостерігаються симптоми спадкової остеодистрофії Олбрайта та резистентність до багатьох гормонів.

Псевдогіпопаратиреоз ІІ типу описано у хворих на остеомаліцію, викликану дефіцитом вітаміну D. У таких пацієнтів наявні гіпокальціємія та гіперфосфатемія, але спадкової остеодистрофії Олбрайта немає [2].

Псевдогіпопаратиреоз трапляється рідко, нижче наводимо клінічний випадок даного захворювання у дитини.

До неврологічного відділення Полтавської обласної дитячої клінічної лікарні 19.03.10 р. поступив хлопчик М., 4 роки, зі скаргами на тоніко-клонічні судоми, млявість, зниження апетиту, дифузні набряки, зменшення кількості сечі. Погіршення стану мати відзначала близько двох тижнів, коли з'явилися судоми у вигляді підведення очей під чоло. Консультований неврологом 18.03.10 р. Діагноз: епісиндром. Рекомендовано госпіталізацію до дитячого неврологічного відділення для уточнення діагнозу, приймання вальпрокому по 1/3 таблетки 3 рази на добу.

З анамнезу відомо, що дитина від ІІ вагітності, перебіг вагітності на тлі фетоплацентарної недостатності, внутрішньоутробної гіпоксії плода. Пологи шляхом кесарева розтину, маса на час народження – 3860 г, зріст – 52 см, оцінка за Абгар – 2 бали.

У неонатальний період проведено три операції з приводу вродженої непрохідності кишечника, завороту тонкого кишечника з некрозом. Інвалідність з дитинства з приводу синдрому короткої кишки. Перебуває на "Д" обліку у нефролога з діагнозом: пієлоектазія обох нирок.

Об'єктивно

Неврологічний статус – набряк кінцівок, запахи ацетону з рота, м'язовий тонус знижений, сухожильно-періостальні рефлексy D=S жваві з рук, колінні не викликаються, менінгіальні ознаки негативні. Психомоторний розвиток відповідний віку, дитина доступна контакту, але швидко виснажується, постійно спить.

Гемоглобін 101 г/л, еритроцити $3,13 \times 10^{12}$, тромбоцити 207 Г/л, лейкоцити 4,2 Г/л, ШЗЕ 7 мм/год., п/я 14%, с/я 41%, еозинофіли 0%, лімфоцити 40%, моноцити 5%; загальний білок 59,5 г/л, креатинін 45,7 мкмоль/л, сечовина 4,5 ммоль/л, білірубін загальний 10,6 мкмоль/л, прямий 2,8 мкмоль/л, непрямий 7,8 мкмоль/л, хлор 115 ммоль/л, калій 4,2 ммоль/л, кальцій 1,2 ммоль/л (норма 2,2-2,6 ммоль/л), фосфор 1,2 ммоль/л, АЛТ 53 Од/л (норма до 42 Од/л), АСТ 97 Од/л (норма до 37 Од/л), лужна фосфатаза 66 Од/л, глюкоза 7,8 ммоль/л.

Загальний аналіз сечі: питома вага 1008 у.о., реакція нейтральна, білок 0,045 г/л, одиничні

еритроцити, лейкоцити 1-2, епітелій рідко, позитивна реакція на ацетон, позитивна проба за Сулковичем.



На ЕКГ ритм синусовий, нормальне положення ЕВС, знижено метаболізм по перетинці міокарда лівого шлуночка.

На УЗД черевної порожнини дещо збільшені розміри печінки, панкреатопатія, УЗД щитоподібної залози – збільшення не виявлено.

ЕЕГ: виражені дифузні зміни з порушенням організації базової ритміки та зниженням темпів коркового електрогенезу. Знижено поріг епіготовності кори головного мозку.

Проведено терапію: сібазон, інфузія 10% розчину глюконату кальцію, 5% розчину глюкози, реосорбілакту.

Під час консультації ендокринолога, крім гіпокальціємії, виявлено відставання у фізичному розвитку (зріст 85 см, -3 δ), помірна стигмованість (коротка шия, широка грудна клітка), кістковий вік на 2 роки відставав від паспортного віку, рівень паратгормону 172 пг/мл (норма 11-67 пг/мл).

Аналіз сечі у скринінг-тесті – проби негативні. Призначено терапію форкалом плюс по 1 капсулі на ніч постійно.

У подальшому рівень кальцію у крові коливався в межах 1,43-1,8-1,9 ммоль/л.

Дитину оглянуто гастроентерологом, діагноз: стан після оперативного лікування вродженої непрохідності кишечника. Синдром короткого кишечника. Вторинний синдром мальабсорбції. Вторинний дизбіоз III ступеня. Панкреатопатія. Ацетонемічний синдром. Реактивний гепатит. Призначено креон, біфіформ, еспумізан.

Дата надходження до редакції 10.02.2011 р.

За результатами обстежень виставлено діагноз: псевдогіпопаратиреоз. Вторинна ретардація фізичного розвитку. Реконвалесцент метаболічної енцефалопатії, кардіоміопатії. Синдром короткого кишечника, вторинний синдром мальабсорбції. Вторинний дизбіоз кишечника III ступеня, панкреатопатія, дефіцитна анемія I ступеня, пієлоектазія обох нирок.

Подальше спостереження дитини виявило: рівень ТТГ 4,63 мкМО/мл (вікова норма 0,23-3,4 мкМО/мл), рекомендовано консультацію ендокринолога для призначення відповідної терапії. Рівень кальцію на тлі терапії форкалом плюс збільшився до 2,24 ммоль/л.

Каріотип 46, XY.

Спостереження хлопчика триває, стан дитини задовільний, судом не спостерігалось.

ВИСНОВОК

За наявності судом у дитини лікарям суміжних спеціальностей, зокрема неврологам, необхідно звертати увагу на рівень кальцію у крові. За поєднання симптомів гіпокальціємічних судом, низькорослості, широкої грудної клітки можливо запідозрити порушення функції прищитоподібних залоз.

ЛІТЕРАТУРА

1. Лавин Н. Эндокринология. – М.: Практика, 1999. – С. 484-487.
2. Шабалов Н.П. Диагностика и лечение эндокринных заболеваний у детей и подростков. – М.: МЕДпресс-информ, 2009. – С. 61-83.

РЕЗЮМЕ

Клинический случай псевдогипопаратиреоза С.Г. Писаренко

В статье описан клинический случай псевдогипопаратиреоза у ребенка 4 лет. Имелись симптомы гипокальциемии, низкорослость, широкая грудная клетка, повышенный уровень паратгормона в крови.

Ключевые слова: гипокальциемия, низкорослость, псевдогипопаратиреоз.

SUMMARY

A clinical case of pseudohypoparathyroidism S. Pysarenko

In this article the clinical case of pseudohypoparathyroidism at the child is described. There were symptoms low lever of calcium in blood, stunting, the wide thorax, the raised lever of parathhormon in blood.

Key words: low lever of calcium in blood, stunting, pseudohypoparathyroidism.