АКТГ-НЕЗАВИСИМЫЙ ГИПЕРКОРТИЦИЗМ У ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ МАККЬЮНА-ОЛБРАЙТА-БРАЙЦЕВА: МОНОЦЕНТРОВОЕ РЕТРОСПЕКТИВНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Н.В. Маказан, Э.А. Янар, Н.А. Зубкова, Н.Ю.Калинченко, М.А. Карева, В.А. Петеркова

ФГБУ НИИЦ эндокринологии, г. Москва

ВВЕДЕНИЕ. Синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева (МОБ) — редкое мультисистемное заболевание, проявляющееся пятнами на коже цвета «кофе-с-молоком», фиброзной дисплазией (ФД) костей и автономной гиперфункцией эндокринных желез, из которых синдрома Кушинга (СК) является крайне редким и одним из самых тяжелых проявлений МОБ. Особенностью СК при МОБ является манифестация заболевания в первые месяцы жизни вследствие автономной гиперфункции фетальной коры надпочечников. При отсутствии лечения СК приводит к жизнеугрожающим осложнениям и летальному исходу, но также при синдроме МОБ описано спонтанное нивелирование СК и встречаются случаи ремиссии СК после односторонней адреналэктомии. Особенности течения и исходов заболевания могут затруднить выбор тактики ведения. Редкая частота встречаемости этого компонента делает ценным каждый опыт ведения детей с СК на фоне синдрома МОБ.

ЦЕЛЬ: проанализировать результаты различной тактики ведения при СК на фоне синдрома МОБ.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ: ретроспективное исследование детей (0–18 лет) с АКТГ-независимым гиперкортицизмом на фоне синдрома МОБ, наблюдавшихся в ФГБУ НИИЦ эндокринологии с 1994 по 2021 г. Синдром МОБ устанавливался при наличии двух критериев из трех. Периферический гиперкортицизм подтверждался сочетанием низкого АКТГ при повышенном уровне кортизола в суточном анализе мочи и отрицательной пробой с дексаметазоном. Для визуализации надпочечников использовались методы МСКТ и МРТ.

РЕЗУЛЬТАТЫ: синдром Кушинга отмечался в 6% случаев (5/85, 3 мальчика –П1, П2, П3, две девочки — пациенты П4 и П5). У П1, П2, П4, П5 СК манифестировал в первые месяцы жизни в виде матронизма, снижения скорости роста, у П1 также отмечались ожирение и гирсутизм, у П2 — рецидивирующие пневмонии и выраженный дефицит веса, у П5 — пневмония на первом месяце жизни. У П3 СК был установлен при первом обследовании в возрасте 8 лет (возраст манифестации СК неизвестен), к этому моменту отмечались «кушингоидный» фенотип, остеопороз. По данным МСКТ во всех случаях была подтверждена двусторонняя гиперплазия надпочечников. У П1 диагноз установлен в 2,9 лет; до 4 лет получал кетоканазол без эффекта; в 4 года была выполнена односторонняя адреналэктомия большего надпочечника с последующим удалением второго надпочечника в 5 лет в виду персистенции гиперкортицизма. У П2 диагноз установлен в 4 мес и тогда же проведена двусторонняя адреналэктомия, медикаментозная терапия не проводилась в связи с тяжелым состоянием на фоне иммунодефицита и поражения печени. У П3 адреналэктомия планировалась после выполнения реконструктивной пластики по поводу ФД верхней челюсти; в ожидании хирургического лечения был назначен кетоканазол, с 9 лет жизни П3 выпал из наблюдения, в дальнейшем стало известно о его смерти в подростковом возрасте. У П4 установлен диагноз и проведена двусторонняя адреналэктомия в возрасте 1,5 лет. У П5 диагноз установлен в 5 мес и тогда же проведена односторонняя адреналэктомия большего надпочечника, после которой отмечалась ремиссия гиперкортицизма.

ВЫВОДЫ: наблюдавшиеся исходы терапии не позволяют делать однозначных выводов о предпочтительной тактике ведения при СК на фоне синдрома МОБ. Решая вопрос об объеме оперативного вмешательства следует учитывать возраст и тяжесть клинических проявлений. Спонтанная ремиссия после односторонней адреналэктомии у ребенка до 1 года и отсутствие ремиссии после удаления одного надпочечника у ребенка 3 лет, возможно, свидетельствуют о потенциальной возможности самостоятельного нивелирования гиперкортицизма на фоне замещения фетальной коры надпочечников на зрелую ткань на первом году жизни и низкой вероятности эффективности односторонней адреналэктомии у детей после 1–2 лет. Однако для подтверждения такой гипотезы нужен расширенный анализ данных СК на фоне МОБ.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: синдром Иценко-Кушинга; АКТГ-независимый гиперкортицизм; синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева