ВРОЖДЕННЫЙ ГИПОТИРЕОЗ – ОСОБЕННОСТИ ВИЗУАЛИЗАЦИИ

ТКАНИ ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ

^{1,2}Шрёдер Е.В., ¹Вагина Т.А., ²Конюхова М.Б., ¹Захарова С.М., ¹Дегтярев М.В.,
¹Серженко С.С., ²Конюхова М.Б., ¹Вязьменов Э.О., ¹Нагаева Е.В., ¹Безлепкина О.Б.

¹ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, Москва

²ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва

Актуальность: Причины врожденного гипотиреоза (ВГ) – дисгенезия щитовидной железы (ЩЖ) или дисгормоногенез. Дисгенезия составляет около 75-85% и чаще представлена эктопией в корень языка. Оториноларингологами такая ЩЖ часто ложно принимается за гипертрофию язычной миндалины или фиброму корня языка и подвергается хирургическому лечению. В настоящее время в России детям с ВГ рутинно проводится только УЗИ ЩЖ, однако, оно не позволяет выявить большинство вариантов эктопии. Тиреосцинтиграфия проводится лишь в единичных случаях.

Цель: оценить этиологическую структуру врожденного гипотиреоза, клинические и молекулярно-генетические особенности.

Материалы и методы: 73 пациента с первичным ВГ в возрасте от 2 недель до 17,3 лет. У 70 детей диагноз установлен по результатам неонатального скрининга, у 3 – после 6 лет. Всем пациентам проведено УЗИ шеи и планарная сцинтиграфия с однофотонной эмиссионной компьютерной томографией шеи и верхнего средостения с ^{99m}Tc. Определение уровня тиреоглобулина и сцинтиграфия проводились на фоне отмены заместительной гормональной терапии или до ее начала. Пациенты с эктопией в корень языка осмотрены оториноларингологом с применением видеофибrolарингоскопии.

Результаты: Медиана возраста пациентов на момент обследования составила 6,9 лет [4,8; 10,0], 48 девочек и 25 мальчиков.

При проведении УЗИ по месту жительства ЩЖ не визуализировалась в 46,6% случаев (34/73), 38,3% (28/73) случаев расценены, как гипоплазия, 9,6% (7/73) – зоб, 4,1% (3/73) – нормальная ЩЖ в типичном месте, 1,4% (1/73) – гемиагенезия.

При проведении УЗИ специалистом экспертного уровня аплазия подтверждена у 47,9% (35/73) пациентов, у 26% (19/73) выявлена эктопия различной локализации, у 11% (8/73) выявлена гипоплазия, у 9,6% (7/73) – зоб, у 4,1% (3/73) – нормальная ЩЖ в типичном месте, 1,4% (1/73) – гемиагенезия.

При проведении сцинтиграфии аплазия отмечалась у 23 из 73 детей (31%). Важно, что у 12 пациентов с аплазией по данным УЗИ, выполненным специалистом экспертного уровня проведение тиреосцинтиграфии позволило выявить эктопию ЩЖ в корень языка и у 1 пациента в подъязычную область.

Уровень неонатального ТТГ при эктопии был достоверно ниже, чем при аплазии 124 МЕ/мл [63; 253] против 219 МЕ/мл [194; 343], $p < 0,05$. Напротив, уровень тиреоглобулина при эктопии ЩЖ был достоверно выше, чем при аплазии 37,12 нг/мл [23,18; 63,96] против 0,82 нг/мл [0,04; 6,28], $p < 0,05$. Среднесуточная доза левотироксина натрия достоверно не отличалась и составила при аплазии 2,9 мкг/кг/сут [2,4; 3,4], эктопии 2,6 мкг/кг/сут [2,0; 3,0].

Эктопия ЩЖ является наиболее частым вариантом дисгенезии при ВГ. У 3 детей тиреоидная ткань, эктопированная в корень языка была расценена, как гипертрофия язычной миндалины или фиброма корня языка и у двоих детей удалена. Этим детям проведено молекулярно-генетическое исследование, у одного ребенка в гене *TPO* в 12 экзоне обнаружена замена одного нуклеотида в гетерозиготном состоянии с.2017G>A, приводящая к замене аминокислоты p.E1673K с глубиной

покрытия 51х (rs201193196) неясной клинической значимости. Другие редкие варианты в гене *TPO* не найдены, кодирующая часть и прилежащие участки интронов покрыты полностью.

Заключение: Часто пустое ложе ЩЖ врачами УЗ диагностики принимается за гипоплазию, а эктопия вовсе остается не диагностированной. Таким образом, сцинтиграфия является важным методом диагностики, и прежде всего эктопированной тиреоидной ткани. УЗИ ЩЖ информативно лишь в том случае, если оно проводится опытным специалистом на аппарате экспертного класса с оценкой всех мест возможной эктопии. Наиболее ценным является сочетание двух методов, поскольку каждый метод компенсирует недостатки другого. Часто пациенты с образованием корня языка обращаются к оториноларингологу или онкологу, что подчеркивает необходимость междисциплинарного подхода к пациентам с врожденным гипотиреозом.