ПОЗДНИЙ ДЕБЮТ АКТГ-НЕЗАВИСИМОГО ГИПЕРКОРТИЦИЗМА У ПАЦИЕНТА С СИНДРОМОМ МАККЬЮНА-ОЛБРАЙТА-БРАЙЦЕВА БЕЗ КЛАССИЧЕСКОЙ ТРИАДЫ

Янар Э.А., Созаева Л.С., Маказан Н.В., Карева М.А.

ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Минздрава России, Москва, Россия

Введение. Синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева (МОБ), обусловленный соматическими мутациями в гене *GNAS*, проявляется основной триадой клинических симптомов: кожными пятнами цвета «кофе-с-молоком» (85% случаев), полиоссальной фиброзно-кистозной дисплазией (98%) и гонадотропин-независимым преждевременным половым развитием (98% среди девочек и 35% среди мальчиков), в меньшем проценте случаев встречаются СТГ/пролактин-секретирующие аденомы гипофиза (25%), узловой/тиреотоксический зоб (65), гипофосфатемический рахит (30%), АКТГ-независимый гиперкортицизм (5%). Особенностью гиперкортицизма в составе МОБ является неонатальный дебют заболевания и возможность спонтанной ремиссии, что может объясняться преимущественным поражением фетальной коры надпочечников. Неонатальный гиперкортицизм ассоциирован с повышенным риском летальных исходов среди пациентов с МОБ.

Описание клинического случая. Ребенок с неотягощенным перинатальным анамнезом до 1 года рос и развивался без особенностей. Появление первых клинических признаков заболевания у пациента отмечено с возраста 1 года, когда появились жалобы на прибавку массы тела. За время динамического наблюдения в течение 1 года сохранялся прогрессирующий набор веса, зафиксирована остановка в росте и перераспределение подкожно-жировой клетчатки по кушингоидному типу. Впервые ребенок обследован в возрасте 2 лет, когда зафиксированы задержка роста (76 см, SDS -3,04) и ожирение (вес 12 кг, SDS ИМТ +2,75). Стрий, изменения цвета кожных покровов не отмечалось. Также на момент обследования выявлена стойкая артериальная гипертензия (110-120/65/75 мм рт ст). На основании подавленных уровней АКТГ (1 пг/мл при норме от 7) и повышенных уровней кортизола (>1000 нмоль/л в ранние утренние и вечерние часы), подтвержден АКТГ-независимый генез гиперкортицизма. По результатам КТ брюшинного пространства данных за объемные образования надпочечников получено не было, выявлено незначительное утолщение ножки правого надпочечника, в связи с чем предположено наличие узелковой гиперплазии надпочечников. По результатам проб с дексаметазоном парадоксального подъема, характерного для пигментной узелковой гиперплазии при Карни-комплексе, отмечено не было. Данных за дисфункции других эндокринных желез, характерных для синдромов множественных эндокринных неоплазий, не получено. Ребенку проведено полноэкзомное секвенирование, по результатам которого значимых мутаций не выявлено, и в связи с возможным односторонним поражением, в возрасте 2 лет пациенту проведена лапароскопическая правосторонняя адреналэктомия. По результатам гистологического исследования выявлена микронодулярная гиперплазия коры надпочечника. В связи с сохраняющимся гиперкортицизмом в послеоперационном периоде ребенку в течение месяца была проведена левосторонняя адреналэктомия с последующим назначением заместительной терапии глюко- и минералокортикоидами. Далее при динамическом наблюдении в возрасте 3 лет отмечалась выраженная положительная динамика (прибавка в росте, нормализация веса и АД). В возрасте 3,8 лет при обследовании по поводу патологического перелома шейки бедренной кости выявлены признаки полиоссальной фиброзно-кистозной дисплазии бедренных костей, правой подвздошной кости, что, в совокупности с узелковой гиперплазией надпочечников в анамнезе, послужило причиной установления диагноза синдрома МакКьюна-Олбрайта-Брайцева (МОБ). В возрасте 4,5 лет при динамическом обследовании выявлены другие компоненты синдрома (гиперсекреция гормона роста, субклинический тиреотоксикоз).

Вывод. АКТГ-независимый гиперкортицизм может быть первым проявлением синдрома МакКьюна-Олбрайта-Брайцева. Учитывая трудности в уточнении этиологической причины эндогенного гиперкортицизма, необходимо динамическое наблюдение пациентов после радикального лечения по

поводу гиперкортицизма с обязательным скринингом компонентов наследственных синдромов множественных эндокринных неоплазий.

Ключевые слова: синдром Иценко-Кушинга; АКТГ-независимый гиперкортицизм; синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева