

Одним из факторов, спровоцировавших развитие вторичной опухоли головного мозга, по нашему мнению, может считаться повышенная доза радиологического облучения, использованная после удаления опухоли у данной пациентки в возрасте 13 лет. Тем не менее оптимально скорректировать дозу и режим облучения практически невозможно ввиду выраженной индивидуальной чувствительности больных, особенно детей, к лучевому воздействию, которая может варьировать от сверхчувствительности до резистентности, однако наименьшая частота осложнений в таких случаях наблюдается при стандартной фракционированной дозе 60 Гр [1, 3, 6].

Заключение

В настоящее время хирургическое вмешательство служит основным методом лечения радиоиндуцированных опухолей головного мозга. Несмотря на очевидные достижения лучевой терапии сохраняется проблема возникновения радиоиндуцированных новообразований центральной нервной системы. Больные, получившие лучевую терапию по поводу первичной опухоли головного мозга, остаются в группе повышенного риска на протяжении всей последующей жизни.

Конфликт интересов: авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Литература / References

1. Говорина Е.В., Щербенко О.И. Радиационные повреждения головного мозга после лучевой терапии опухолей ЦНС: обзор литературы // Вестник РНЦР МЗ РФ. 2004. № 4. URL: http://vestnik.rncr.ru/vestnik/v4/papers/gov_v4.htm (дата обращения: 21.10.2018 г.).
Govorina E.V., Shcherbenko O.I. Radiation brain damage after radiotherapy of tumors of the central nervous system: A review of the literature // Journal RNCR MZ RF. 2004. No. 4 (date of access: 21.10.2018).
2. Ханов А. М. Современные представления о первично-множественных опухолях. Классификации. 2015. URL: <http://travelexpress.lt/obschaja-onkologija/pervichno-mnozhestiennyje-opuholi.html> (дата обращения: 21.10.2018 г.).
Khanov A.M. Modern ideas of multiple primary tumors. Classifications. 2015. URL: <http://travelexpress.lt/obschaja-onkologija/pervichno-mnozhestiennyje-opuholi.html> (date of access: 21.10.2018).
3. Шунько Е.Л. Лучевая и химиотерапия как факторы развития первично-множественных злокачественных новообразований // Современные проблемы науки и образования. 2011. № 6. URL: <http://www.science-educatin.ru/ru/article/view&id=526> (дата обращения: 19.11.2018 г.).
Shun'ko E.L. Radiation and chemotherapy as factors in the development of multiple primary malignancies // Modern Problems of Science and Education. 2011. No. 6. URL: <http://www.science-educatin.ru/ru/article/view&id=526> (date of access: 19.11.2018).
4. Al-Mefty O., Topsyakal C., Pravdencova S. [et al.]. Radiation-induced meningiomas: Clinical, pathological, citokinetic and cytogenetic characteristics // J. Neurosurgery. 2004. Vol. 100, No. 6. P. 1002–1013.
5. Musa B.S., Pople I.J.C., Cummins I.B.S. [et al.]. Intracranial meningiomas following irradiation – a growing problem? // Br. J. Neurosurg. 1995. Vol. 9. P. 629–637.
6. Ron E., Modan B., Boice J.D. Jr., [et al.]. Tumors of the brain and nervous system after radiotherapy in childhood // Engl. J. Med. 1988. Vol. 319. P. 1033.

Поступила в редакцию 29.11.2018.

CLINICAL CASE OF A RADIATION-INDUCED MENINGIOMA OF THE BRAIN

M.V. Ryabets¹, A.V. Lantuh², V.I. Moiseenko¹, D.V. Zakharov¹, E.P. Kostiv²

¹ Vladivostok Clinical Hospital No. 2 (57 Russkaya St. Vladivostok 690105 Russian Federation), ² Pacific State Medical University (2 Ostryakova Ave. Vladivostok 690002 Russian Federation)

Summary: The study describes a clinical case of radiation-induced intracranial meningioma in a woman aged 35 y.o., 22 years later after the removal of angioreticuloma of the right parietal lobe and X-Ray therapy (total dose 68Gy). It is emphasized that patients, who received an X-Ray therapy for a primary tumor of the brain, are at-risk of radiation-induced tumors for the whole life.

Keywords: angioreticuloma, fibroblastic meningioma, surgical treatment

Pacific Medical Journal, 2019, No. 1, p. 89–91.

© Шапкина Л.А., Бочарникова Н.Н., 2019

УДК 616.45–97–056.7–053.2

DOI: 10.17238/PmJ1609-1175.2019.1.91–93

Аутоиммунный полигландулярный синдром 1-го типа в детском возрасте

Л.А. Шапкина¹, Н.Н. Бочарникова²

¹ Тихоокеанский государственный медицинский университет (690002, г. Владивосток, пр-т Острякова, 2),

² Краевая клиническая больница № 2 (690050, г. Владивосток, ул. Русская, 55)

Описано клиническое наблюдение аутоиммунного полигландулярного синдрома 1-го типа у мальчика 11 лет. Заболевание манифестировало хронической надпочечниковой недостаточностью и признаками субклинического гипопаратиреоза. Диагноз был подтвержден после молекулярно-генетического исследования. На фоне заместительной терапии состояние ребенка нормализовалось.

Ключевые слова: аутоиммунный полигландулярный синдром, хроническая надпочечниковая недостаточность, гипопаратиреоз, ген AIRE

Одним из уникальных и сложных в плане ранней диагностики аутоиммунных заболеваний считается

Шапкина Любовь Александровна – д-р мед. наук, профессор Института терапии и инструментальной диагностики ТГМУ; e-mail: shapkinala@mail.ru

аутоиммунный полигландулярный синдром (АПС) 1-го типа. Это наследуемое по аутосомно-рецессивному типу заболевание, которое встречается с одинаковой частотой среди мальчиков и девочек, связанное с мутациями в гене «аутоиммунного регулятора» AIRE

(autoimmune regulator) [1, 4]. Дефектный ген располагается в хромосоме 21q22.3. Он кодирует предполагаемый ядерный протеин, экспрессируемый во многих тканях иммунной системы, преимущественно в эпителиальных антиген-презентирующих клетках тимуса. Отсутствие белка AIRE приводит к снижению экспрессии аутоантигенов в тимусе и нарушению негативной селекции Т-лимфоцитов, что способствует развитию различных аутоиммунных компонентов этого заболевания: хронического кожного-слизисто кандидоза, гипопаратиреоза, первичной надпочечниковой недостаточности, витилиго, аутоиммунной энтеропатии, аутоиммунного тиреоидита, первичного гипогонадизма и т.д. [2, 3].

Диагностика АПС 1-го типа основана на обнаружении у пациента как минимум двух из трех основных компонентов патологического процесса (классическая «диада» или «триада»): хронического кожного-слизистого кандидоза, гипопаратиреоза и первичной надпочечниковой недостаточности. Заболевание развивается постепенно, период между манифестацией новых симптомов может составлять десятки лет. Клинический полиморфизм АПС 1-го типа определяет трудности в диагностике, что приводит к позднему выявлению угрожающих жизни состояний и неадекватному лечению, в связи с чем генетический анализ сегодня стал основным методом ранней доклинической диагностики АПС 1-го типа. В отечественной литературе имеются лишь единичные описания данного синдрома. Приводим собственное наблюдение.

Мальчик, 11 лет, поступил в эндокринологическое отделение ККБ № 2 впервые в феврале 2014 г. с жалобами на слабость, вялость, сонливость, быструю утомляемость и потемнение кожных покровов. Периодически отмечал тошноту и рвоту, тягу к соленой пище, головокружения при резкой смене положения тела, обморочные состояния, похудание. Данная симптоматика беспокоила в течение двух лет с нарастанием в динамике, амбулаторное обследование без эффекта. Направлен в Приморский центр диабета и эндокринных заболеваний для уточнения диагноза.

Состояние при поступлении средней тяжести. Телосложение правильное. Кожа гиперпигментирована, особенно складки в области локтевых и коленных суставов, пальцев кистей. Видимые слизистые оболочки бледно-розовые, чистые. Щитовидная железа не увеличена, мягкая, безболезненная. Тоны сердца громкие, ритмичные, частота сердечных сокращений 115 в мин., артериальное давление 100/70 мм рт. ст. лежа, сидя – 90/60 мм рт. ст. Число дыхательных движений – 18 в мин. В легких дыхание везикулярное, проводится во все отделы, хрипов нет. Живот мягкий, доступен глубокой пальпации. Печень и селезенка не увеличены. Мочеиспускание не страдает. Стадия полового развития: Таннер 2. Хронологический возраст – 12,6 года, рост – 147,5 см, вес – 45,45 кг, стандартное отклонение индекса массы тела – 1,2. Физическое развитие соответствует возрасту. Сознание ясное. Ориентирован верно. Лицо симметричное, язык по средней линии. Мышечный тонус удовлетворительный. Коленные, ахилловы рефлексы вызываются, симметричные. Симптомы Хвостека и Труссо, рефлекс Бабинского – отрицательные с обеих сторон. Менингеальные знаки отсутствуют.

Проведено лабораторное обследование. Общий анализ мочи: выявлены оксалаты. Клинический анализ крови: без патологии. Электрокардиограмма, сонография органов брюшной полости,

надпочечников и щитовидной железы – патологии не выявлено. Гормональный статус: лютеинизирующий гормон – 2,1 мМЕ/л, фолликулостимулирующий гормон – 1 мМЕ/л, пролактин – 300 мМЕ/л, тиреотропный гормон – 5,37 мМЕ/л, свободный тироксин – 11,9 пмоль/л, тестостерон – 24,1 нмоль/л, кортизол – 32 нмоль/л, адренокортикотропный гормон – 1250 пг/мл, паратгормон – 8,4 пг/мл. Биохимический анализ крови: калий – 5,88 ммоль/л, натрий – 122,3 ммоль/л, ионизированный кальций – 0,72–0,78 ммоль/л, фосфор – 1,75–1,81 ммоль/л. Другие показатели в пределах нормы.

С учетом клинических проявлений заподозрена хроническая надпочечниковая недостаточность. Этот диагноз подтверждался низким базальным уровнем кортизола плазмы крови, высоким уровнем адренокортикотропного гормона и электролитными нарушениями. Низкий уровень паратгормона (норма – 12–95 пг/мл) свидетельствовал в пользу субклинического гипопаратиреоза (клинических проявлений гипокальциемии не было). Но бессимптомная длительная гипокальциемия была подтверждена проявлениями синдрома Фара – наличие множественных кальцинатов базальных ганглиев по данным компьютерной томографии головного мозга. Наличие двух из трех классических критериев позволило заподозрить АПС 1-го типа. Проведено молекулярно-генетическое исследование методом полимеразной цепной реакции, прямое секвенирование гена AIRE в отделении наследственных эндокринопатий (зав. – д-р мед. наук А.Н. Тюльпаков) Эндокринологического научного центра (г. Москва). По результатам обследования выявлена наиболее часто встречаемая мутация этого гена – R257X.

Была назначена заместительная терапия глюко- и минералокортикоидами («Кортеф» и «Кортинефф»), тиреоидными гормонами (тироксин), препараты кальция и витамин D («Кальций Сандоз», «Альфа Д3-Тева»). На фоне лечения состояние улучшилось. Мальчик постоянно наблюдался у эндокринолога и педиатра. Однако в октябре 2016 г. был госпитализирован в эндокринологическое отделение ККБ № 2 по экстренным показаниям в состоянии надпочечникового криза на фоне самостоятельной отмены глюкокортикоидов. Тогда же выявлен кандидоз пищевода (антимикотическая терапия не проводилась). За последние годы состояние и самочувствие ребенка на фоне назначенного лечения не страдают.

Таким образом, выраженный клинический полиморфизм АПС 1-го типа, длительность периода возможной манифестации симптомов предопределяет позднюю клиническую диагностику заболевания. Ранняя верификация этого синдрома с помощью молекулярно-генетических методов исследования позволяет выявлять надпочечниковую недостаточность, гипопаратиреоз и сахарный диабет на доклиническом этапе, тем самым предотвращая острую манифестацию этих заболеваний, которая угрожает жизни пациентов.

Конфликт интересов: авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Литература / References

1. Созаева Л.С., Карманов М.Е., Брейвик Л. [и др.]. Новые иммунологические методы диагностики аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 типа (первый опыт в России) // Проблемы эндокринологии. 2015. № 3. С. 4–8.
Sozaeva L.S., Karmanov M.E., Breivik L. [et al.]. New immunological methods of diagnostics of an autoimmune poliglandular syndrome of 1 type (first experience in Russia) // Endocrinology Problems. 2015. No. 3. P. 4–8.

2. Орлова Е.М. Генетические основы и клинические варианты аутоиммунного полигланулярного синдрома 1 типа: автореф. дис. ... канд. мед. наук. М., 2005. 22 с.
Orlova E.M. Genetic bases and clinical options of an autoimmune polyglandular syndrome of 1 type: Abstract of MD Thesis. Moscow, 2005. 22 p.
3. Фадеев В. В., Шевченко И. В., Мельниченко Г. А. Аутоиммунные полигланулярные синдромы // Проблемы эндокринологии. 1999. № 1. С. 47–54.
Fadееv V.V., Shevchenko I.V., Melnichenko G.A. Autoimmune polyglandular syndromes // Problems of Endocrinology. 1999. No. 1. P. 47–54.
4. Ahonen P. Autoimmune polyendocrinopathy – candidosis – ectodermal dystrophy (apeded): autosomal recessive inheritance // Clin. Genetic. 2008. Vol. 27, No. 6. P. 535–542.

Поступила в редакцию 12.12.2017.

THE AUTOIMMUNE POLYGLANDULAR SYNDROME TYPE 1 IN CHILDREN

L.A. Shapkina¹, N.N. Bocharnikova²

¹ Pacific State Medical University (2 Ostryakova Ave. Vladivostok 690002 Russian Federation), ² Regional Clinical Hospital No. 2 (55 Russkaya St. Vladivostok 690050 Russian Federation)

Summary: The study describes a clinical observation of autoimmune polyglandular syndrome type 1 in a boy aged 11 y.o. The disease manifested a chronic adrenal insufficiency and symptoms of subclinical hypoparathyroidism. The diagnosis was confirmed after molecular and genetic test. Child's condition became normal due to replacement therapy.

Keywords: autoimmune polyglandular syndrome, chronic adrenal insufficiency, hypoparathyroidism, AIRE

Pacific Medical Journal, 2019, No. 1, p. 91–93.

© Парамзина Л.А., Мархаева Б.Б., 2019

УДК 616.74–009.54–056.7:612.398.145.1

DOI: 10.17238/PmJ1609-1175.2019.1.93–94

Клинический случай врожденной миопатии (болезни Помпе) у ребенка

Л.А. Парамзина, Б.Б. Мархаева

Областная детская больница (693006, г. Южно-Сахалинск, ул. Ленина, 311)

Болезнь Помпе (гликогеноз II типа) – редкое наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным механизмом наследования, связанное с системным повреждением мышечных и нервных клеток при недостатке в организме кислой альфа-глюкозидазы, которая необходима для расщепления гликогена. В представленном клиническом наблюдении диагноз болезни Помпе был подтвержден только после медико-генетического исследования. Ребенок начал получать патогенетическую терапию.

Ключевые слова: болезнь Помпе, гликогеноз II типа, миопатия

Болезнь Помпе (генерализованный гликогеноз, гликогеноз II типа) – редкое заболевание с аутосомно-рецессивным механизмом наследования, связанное с системным повреждением мышечных и нервных клеток. У пациентов с болезнью Помпе наблюдается недостаток кислой альфа-глюкозидазы, которая необходима для расщепления гликогена [3]. Когда в скелетных мышцах накапливается избыточное количество гликогена, развивается вторичная миопатия, характеризующаяся мышечной слабостью [1, 2]. Диагностировать данное заболевание без генетического обследования практически невозможно.

Приводим собственное наблюдение.

В январе 2017 г. в ГБУЗ «Областная детская больница» г. Южно-Сахалинск обратились родители девочки 2006 года рождения с жалобами на снижение двигательной активности, плохую переносимость физических нагрузок, затруднение ходьбы, тяжесть в ногах при подъеме по лестнице, гнусавость, быструю утомляемость. В возрасте 7 лет, перед поступлением в 1-й класс родители впервые заметили изменение походки по типу «утиной» и быструю утомляемость. По мере взросления ребенка, слабость в ногах нарастала. Из анамнеза жизни: ребенок от первых срочных родов (кесарево сечение) с массой тела 2700 г. Психомоторное развитие соответствовало возрасту, начала ходить с 1 года 2 месяцев. Перенесенные заболевания: редкие острые респираторные вирусные инфекции. Вакцинация проведена

в соответствии с календарем прививок. Аллергологический анамнез без особенностей. Наследственных заболеваний нет.

При осмотре в неврологическом статусе: функции черепно-мозговых нервов не нарушены, рефлекс с задней стенки глотки живой, глотание не нарушено. Язык по средней линии без фибрилляций и девиации. Отмечено диффузное снижение мышечного тонуса, ягодичные мышцы гипотоничны, гипертрофия икроножных мышц, сила в проксимальных отделах ног снижена до 3,5 балла, в дистальных – до 3 баллов, в дистальных отделах рук – до 4 баллов. Сенсорных расстройств явно не выявлено. Сухожильно-периостальные рефлексы с ног отсутствуют, с рук – низкие, на грани исчезновения. Патологических стопных знаков нет. Походка по типу «степаж», старается высоко поднимать стопы. Проба «лестницы» положительная. Тазовых нарушений нет. Координационные пробы (коленнопяточную) выполняет с неточностью. Проба Ромберга – неустойчивость. Интеллект не страдает. В анамнезе приступов потери сознания нет. Учитывая клиническую картину поставлен диагноз: миопатия, неуточненная форма.

Проведено лабораторное обследование. Биохимические анализы крови: креатинфосфокиназа – 1744 ед./л, аспартатаминотрансфераза – 296 ед./л, аланинаминотрансфераза – 206 ед./л. Медико-генетическое консультирование: кариотип – 46, XX. Магнитно-резонансная томография спинного мозга патологии не выявила. Электронейромиография (выполнена в июле 2017 г. в Хабаровске): данные говорят о первичном мышечном поражении (средняя длительность и амплитуда потенциалов действия двигательных единиц значительно уменьшена, отмечается увеличение числа полифазных потенциалов двигательных единиц). Предположительный диагноз невролога (г. Хабаровск): миопатия Дюшена?

Парамзина Людмила Алексеевна – зав. неврологическим отделением ОДБ, главный внештатный детский специалист-невролог Сахалинской области и ДВФО; e-mail: l.paramzina@sakhalin.gov.ru