

Результаты исследования. По данным проведенного комплексного исследования отмечено выраженное снижение адаптационных резервов у 24,59% (15 чел.) больных субклиническим гипотиреозом, 22,86% (8 чел.) – легкой степенью тяжести гипотиреоза, 15,38% (2 чел.) – средней степенью тяжести гипотиреоза и 25% (2 чел.) больных тяжелым гипотиреозом. Умеренное снижение адаптационных резервов отмечено у 24,59% (15 чел.) больных субклиническим гипотиреозом, 25,71% (9 чел.) – легкой степенью тяжести гипотиреоза, 23,08% (3 чел.) – средней степенью тяжести, 37,5% (3 чел.) больных тяжелым гипотиреозом. Увеличение тяжести течения гипотиреоза сопровождалось значительным уменьшением количества больных с удовлетворительным состоянием адаптации. Высокий уровень адаптации (данные ПАС) отмечены у 50,82% (31 чел.) больных субклиническим гипотиреозом и 51,43% (18 чел.) легкой степенью тяжести гипотиреоза, но только у 37,5% (3 чел.) пациентов с тяжелым течением. **Выводы.** 1. Отмечается снижение адаптационных возможностей организма у каждого второго больного уже на стадии субклинического гипотиреоза. 2 Уменьшение адаптационных резервов способствует прогрессированию тяжести течения гипотиреоза.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ ГИПОКОРТИЦИЗМА У ПАЦИЕНТА С АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИЕЙ

Вязников В.Г.1, Соколова А.Ю.^{1,2}

Амбулаторно-консультативное отделение эндокринологического центра МАУ ГКБ №401, ГОУ ВПО Уральская государственная медицинская академия Росздрава2, Екатеринбург

Актуальность. Аденолейкодистрофия (Болезнь Зиммерлинга–Крейтцфельда) – генетическое заболевание с X-сцепленным рецессивным типом наследования, обусловленное делецией гена ALD (22q28), проявляющееся недостаточностью лигноцероил-КоФ-лигазы, что приводит к нарушению β-окисления насыщенных длинноцепочечных жирных кислот в пероксисомах и последующему накоплению их вместе с эфирами холестерина в клетках нервной системы и коркового вещества надпочечников в виде внутриклеточных включений. [Иловайская И.А. «Эндокринология. Национальное руководство», с.с.742-743]

Аденолейкодистрофию следует подозревать у лиц мужского пола с первичной надпочечниковой недостаточностью, при сопутствующих неврологических нарушениях у пациента и при наличии прогрессирования заболеваний нервной системы в семье пациента с надпочечниковой недостаточностью. Ранняя диагностика этого заболевания до манифестации неврологических нарушений обеспечивает больше возможностей для лечения. Прогноз заболевания пессимистичный. Возлагаются надежды на метод трансплантации костного мозга на ранних стадиях поражения ЦНС. Лечение маслом Лоренцо, которое снижает уровень длинноцепочечных жирных кислот в крови, не показало высокой эффективности, но является безопасным и рекомендуется некоторыми специалистами. [Орлова Е.М., Карева М.А., Первичная надпочечниковая недостаточность у детей: клинические варианты, диагностика, лечение, М., 2008 г., с.с. 20-31]

Материалы: Амбулаторная карта пациента Л., возраст на момент описания случая 11 лет, наблюдающегося в амбулаторно-консультативном отделении эндокринологического центра МАУ ГКБ №40, выписки из истории болезни НИИ детской эндокринологии РАМН ЭНЦ и эндокринологического отделения Областной детской клинической больницы №1 (ОДКБ №1).

Методы: Уровни кортизола, аденокортикотропного гормона (АКТГ), депирозпиандроспирона-сульфата (ДГЭА-С), свободного тироксина (сТ4), тиреотропина (ТТГ), 17-гидроксипрогестерона (17ОНП), антител к щитовидной железе (АТ-ТПО, АТ-ТГ) определялись методами радиоиммунного и электрохемилюминесцентного анализов. Исследование очень длинноцепочечных жирных кислот (ОДЦЖК) и гена *ALD* проводилось в лаборатории наследственных болезней обмена веществ медико-генетического научного центра РАМН, также проводилось молекулярно-генетическое исследование гена рецептора к АКТГ и гена *AIRE* для исключения аутоиммунного процесса, пациента и его матери. Контролировались уровни глюкозы плазмы крови колориметрическими методами, электролитов (К, Na, Cl), печеночных проб, общего и ионизированного кальция, общего анализа крови, общего анализа мочи, электрокардиограммы, проводился регулярный контроль ультразвукового исследования щитовидной железы, почек и надпочечников, магнитно-резонансная томография головного мозга, электроэнцефалограммы, электромиография нижних конечностей. Пациент консультируется неврологом в РДКБ г. Москвы и офтальмологами.

История болезни: Гипокортицизм манифестировал в возрасте 5 лет: появилась пигментация голеней, локтей, разжженный стул, лимфаденопатия. Однако до появления этих симптомов 2-3 раза в год отмечались приступы рвоты и жидкого стула, в связи с чем многократно госпитализировался в инфекционное отделение, на фоне рвоты уровни электролитов и глюкозы крови были в пределах нормы. При обследовании в условиях стационара (март 2005 года): кортизол 145 нмоль/л, ДГЭА-С 0,02 нмоль/л, К 4,2 ммоль/л, Na 143 ммоль/л, глюкоза 5,66 ммоль/л. Через 2 месяца нарастание проявлений надпочечниковой недостаточности: усиление пигментации (появление пигментации кистей и мошонки, параорбитального цианоза). Была заподозрена надпочечниковая недостаточность. В июне 2005 года АКТГ 65,99 пг/мл (0-110), Кортизол 8.00 34,84 нмоль/л (200-650), 22.00 47,63 нмоль/л (30-150), сТ4 14,43 пмоль/л, ТТГ 7,15 мМЕ/л (0,2-2,9) АТ-ТПО 0,00, АТ-ТГ 2,36. Назначен Корттеф в дозе 15 мг/сут, пигментация стала менее интенсивной. На МРТ головного мозга патологических изменений не выявили. В дальнейшем доза кортефа изменялась от 10 до 17,5 мг/сут. В ноябре-декабре 2005 года госпитализация в ЭНЦ РАМН, диагноз аденолейкодистрофии подтвержден на основании высоких показателей ОДЖК. УЗИ почек, надпочечников в пределах нормы, костный возраст соответствовал возрасту ребенка, ПО УЗИ щитовидной железы эхографические признаки аутоиммунного поражения. ТТГ 3,8-3,4 мЕд/л, сТ4 12,5-15,4 нмоль/л, 17-ОНП 0,2 нмоль/л (0,21-5,1), АКТГ 411 пг/мл, кортизол менее 50 нмоль/л, уровни ренина, альдостерона в пределах нормы. Осмотрен неврологом – диагноз: X – сипеленная аденолейкодистрофия. Изолированная надпочечниковая недостаточность. Гипердинамический синдром с дефицитом внимания. Рекомендовано: Ловастатин (холестар), Масло Лоренцо 1 д.л. 3 раза в день, пантогам, нейромультивит.

Через 3 месяца в плановом порядке госпитализирован в НИИ детской эндокринологии: АКТГ 9,9 пг/мл (10-60), увеличена доза кортефа до 12,5 мг/сут., при получении результатов ренина (9,54 нг/мл/час при норме до 9,3) к терапии добавлен кортинесф. Мальчик продолжал прием масла Лоренцо, холестара, поводилась ноотропная и витаминотерапия.

Последующая госпитализация в ЭНЦ РАМН через 1 год (в марте 2007 г.). Когда ребенку исполнилось 7 лет. На фоне лечения АКТГ, ренин, уровни электролитов в пределах нормы, По МРТ головного мозга без динамики. По рентгенограмме кистей в течение года нет прогрессирования костного возраста.

Последняя госпитализация была в марте 2010 года (в возрасте 10 лет) в эндокринологическое отделение ОДКБ №1 г. Екатеринбурга. По МРТ головного мозга не выявлено патологических изменений. При осмотре неврологом и дальнейшем дообследовании выявлено: Полинейропатия нижних конечностей. Когнитивные и эмоционально-волевые нарушения. Нейрогенная дисфункция мочевого пузыря по гипорефлекторному типу. В стационаре проводилась коррекция заместительной гормональной терапии кортефом и кортинефом.

В настоящее время уровни электролитов, АКГГ в пределах нормы, ТТГ 4,75-5,86 мМЕ/л, при нормальных значениях сТ4, наблюдается гипопролактинемия (ПРА 90 мМЕ/л), прогрессирования неврологической симптоматики за последний год не наблюдается.

Выводы:

1. Своевременное выявление и лечение надпочечниковой недостаточности и этиологического фактора, вызвавшего её, позволяет улучшить прогноз и качество жизни пациента.
2. X-сцепленная адренолейкодистрофия редкое генетическое заболевание, в г. Екатеринбурге диагностированное всего у одного пациента, что наводит на мысль о недостаточном обследовании пациентов с гипокортицизмом.

РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ И ХАРАКТЕР ФАКТОРОВ РИСКА ОСТЕОПОРОТИЧЕСКИХ ПЕРЕЛОМОВ (ФРОП) ПО ШКАЛЕ FRAX У ПАЦИЕНТОВ С ГИПОТИРЕОЗОМ

Галкина А.Б., Ивашина Е.Г., Хасанова Ю.В., Ибрагимова Н.Т.

ГАПУ ТО «Эндокринологический диспансер», Тюмень
ГОУ ВПО ТюмГМА Росздрава, Тюмень

Актуальность. Остеопороз является актуальной проблемой современного общества. Это обусловлено не только широкой распространенностью среди лиц старше 65 лет, но и в возрасте 45-50 лет. При остеопорозе нет характерной клиннки. К сожалению, зачастую только развившийся перелом является основным клиническим проявлением остеопороза. В связи с этим раннее выявление ФРОП имеет особое значение при профилактике, диагностике и определении тактики ведения пациента. Снижение прочности костей, лежащее в основе заболевания, приводит к повышению риска переломов, которые представляют собой один из наиболее значимых клинических аспектов заболевания.

Материал и методы исследования. Проведено анкетирование 126 пациентов в возрасте 45-65 лет, состоящих на учете или обратившихся за консультацией в ГАПУ ТО «Эндокринологический диспансер». Пациенты были разделены на группы, сопоставимые по полу и возрасту. 1-я группа – группа контроля (лица трудоспособного возраста, без сопутствующих эндокринологических заболеваний) – 59 человек, средний возраст $55,4 \pm 1,15$ лет, ИМТ составил $28,8 \pm 1,09$ кг/м², рост $160 \pm 1,08$ см., вес $71,4 \pm 2,23$ кг. 2-я группа – пациенты трудоспособного возраста, с гипотиреозом (первичный манифестный, состояние компенсации, стаж заболевания $1,76 \pm 0,16$ лет) – 67 человек, средний возраст $56,76 \pm 0,97$ лет, ИМТ $30,30 \pm 1,05$ кг/м², рост $160 \pm 2,29$ см., вес $77,3 \pm 2,84$ кг. Статистическую обработку результатов анкетирования осуществляли с помощью программы «Microsoft Excel» и в системе FRAX®. Инструмент FRAX® разработан ВОЗ для оценки 10-летнего риска переломов у человека. Инструмент FRAX® представлен на сайте www.shef.ac.uk/FRAX/.