

УДК616.447-008.64

П. М. Ляшук¹
Л. І. Дембіцька²
Н. В. Пашковська¹
Р. П. Ляшук¹

ПСЕВДОГІПОПАРАТИРЕОЗ: ВИПАДОК ІЗ ЛІКАРСЬКОЇ ПРАКТИКИ

1 – Буковинський державний медичний
університет
2 – Чернівецький обласний
ендокринологічний центр

Ключові слова: псевдогіпопаратиреоз, гіпокальціємія, судоми.

Резюме. У статті описано рідкісний клінічний випадок псевдогіпопаратиреозу, обумовлений вродженою нечутливістю клітин-мішеней до дії паратгормону.

Гіпопаратиреоз – реакція організму на зниження продукції паратгормону (ПТГ), що супроводжується зниженням концентрації кальцію в крові, а гіпокальціємія призводить до підвищення нерво-м'язової збудливості та розвитку характерних судом [3]. Псевдогіпопаратиреоз – це рідке захворювання з аутосомно-домінантним типом успадкування, викликане нечутливістю клітин-мішеней до дії ПТГ. Зрідка трапляються спорадичні випадки [2,4].

Псевдогіпопаратиреоз типу Ia вперше описаний F.Albright [1], обумовлений мутаціями гена на 20-й хромосомі, що кодує стимулювальну α -субстанцію регуляторного білка, який пов'язує гуанінові нуклеотиди ($G\alpha$). Цей регуляторний білок є посередником між рецепторами гормонів на поверхні клітин-мішеней та аденілатциклазою, яка каталізує синтез цАМФ і таким чином запускає реакцію клітин на дію гормонів. У таких хворих мутантна $G\alpha$ у два рази нижча, ніж у здорових людей, тому реакція клітин-мішеней на ПТГ ослаблена. Продукція ПТГ залишається нормальною або, частіше, підвищеною [5].

Основними клінічними проявами захворювання, крім характерних гіпокальціємічних судом, є низькорослість, брахідактилія, місяцеподібне обличчя, крилоподібні складки на шиї, широка грудна клітка, множинні осередки підшкірного звапнення або осифікації, розумова інфальтивність [1].

Нижче наводимо клінічний випадок даного захворювання.

Хвора П., 23 років, хворіє з раннього дитинства, захворювання проявляється періодичними судомами рук і ніг, іноді обличчя. При цьому кисті нагадують «руку акушера». Нападу судом передують оніміння та охолодження кінцівок, відчуття повзання мурахів. Судоми купіруються внутрішньовенним введенням розчину кальцію хлориду. Лікувалась у клініках Івано-Франківсь-

ка, Чернівців, Києва. Через хворобу школу відвідувала нерегулярно. Менструація з 15 років. Проведена операція по заміні кришталиків (двобічна катаракта), протезована з приводу розм'якнення та випадіння зубів.

Об'єктивно. Зріст – 154 см, маса тіла – 48 кг. Помірна стигмованість: низькорослість, брахідактилія, місяцеподібне обличчя, широка грудна клітка. Терапевтичний статус без особливостей. АТ – 110/60 мм рт.ст. Виражена ламкість нігтів, сухість шкіри. Позитивні симптоми Хвостека, Труссо. Неврологічний статус: м'язовий тонус знижений, підвищені сухожилкові-періостальні рефлекси, В=S, менингеальні знаки негативні.

Дані додаткових методів обстеження. Клінічний аналіз крові, сечі без змін. Кальцій крові – 1,3 ммоль/л (N: 2,25–2,7), ПТГ – 76,2 пг/мл (N: 15,0–65,0). Каріотип – 46XX. ЕКГ: ритм синусів, ЧСС – 76/хвилину, збільшення інтервалу Q-T. При УЗД щитоподібної залози та органів черевної порожнини патології не виявлено.

Отже, напади типових для гіпопаратиреозу судом із раннього дитинства, наявність помірної стигмованості, гіпокальціємія при підвищеному рівні в крові ПТГ дають підставу вважати, що в пацієнтки вроджений псевдогіпопаратиреоз Ia.

Особливістю наведеного випадку є також те, що застосування загальноприйнятих для лікування таких хворих лікарських засобів (препарати кальцію, вітаміни групи D, форкал-плюс, кальцій D3-нікомед, біокальцевіт тощо) на тлі дієти, збагаченої кальцієм, не давали результату. Ефективними виявились аналоги вітаміну D2-дигідрата-хістерал (тахістин, АТ-10 по 20 крапель двічі на добу).

Пацієнтка визнана інвалідом II групи, знаходиться під нашим спостереженням.

Література. 1. Караченцев Ю.И., Микитюк М.Р. Симптомы и синдромы в эндокринологии: Справочное пособие / Ю.И.Караченцев, М.Р.Микитюк.–Х.:...С.А.М.–2006.–С. 118-119. 2. Оавин Н. Эндокринология / Н.Лавин. – М.:

Практика, 1999. – С. 484-487. 3. Пашковська Н.В., Ляшук П.М. Основи внутрішньої медицини (ендокринологія) / Н.В.Пашковська, П.М.Ляшук. – Чернівці: Медуніверситет, 2011. – С. 127-129. 4. Писаренко С.Г. Клінічний випадок псевдогіпопаратиреозу / С.Г.Пимаренко. Клін. ендокрин. та ендокрин. хірургія. – 2011. - № 2(35). – С. 78-79. 5. Шабалов Н.П. Диагностика и лечение эндокринных заболеваний у детей и подростков / Н.П.Шабалов. – М.: МЕДпресс-информ, 2009. – 61-83.

**ПСЕВДОГИПОПАРАТИРЕОЗ: СЛУЧАЙ ИЗ
ВРАЧЕБНОЙ ПРАКТИКИ**

*П.М.Ляшук, Л.И.Дембицкая,
Н.В.Пашковская, Р.П.Ляшук*

Резюме. В статье описан редкий клинический случай псевдогипопаратиреоза, обусловленный врожденной нечувствительностью клеток-мишеней к действию паратгормона.

Ключевые слова: гипокальциемия, судороги, псевдогипопаратиреоз.

**PSEUDOHYPORATHYROIDISM: A CASE FROM
MEDICAL PRACTICE**

*P.M. Liashuk, L.A. Dembitska,
N.V. Pashkovska, R.P. Liashuk*

Abstract. The article describes the rare clinical case of pseudohypoparathyroidism, caused by congenital unsensitivity of target cells to the influence of parathormone.

Key words: hypocalcaemia, cramps, pseudohypoparathyroidism.

Bukovinian State Medical University (Chernivtsi)

Clin. and experim. pathol. - 2012. - Vol.11, №2(40).-P.171-172.

Надійшла до редакції 25.05.2012

Рецензент – проф. В.В.Білокий

© П.М.Ляшук, Л.І.Дембіцька, Н.В.Пашковська, Р.П.Ляшук, 2012