

<https://doi.org/10.52420/usmumb.10.3.e00174>

<https://elibrary.ru/IADAXO>

Клинический случай

Клинический случай псевдогипопаратиреоза в практике педиатра

Дарья Павловна Клешня^{1✉}, Ирина Борисовна Панкратова¹,
Надежда Михайловна Плотникова¹, Ирина Фаридовна Девярых¹,
Сергей Анатольевич Хорошев²

¹ Детская городская клиническая больница № 9, Екатеринбург, Россия

² Медицинский центр «Здоровье 365», Екатеринбург, Россия

✉ rakusenka@mail.ru

Аннотация. Нарушения фосфорно-кальциевого обмена представляют собой гетерогенную группу метаболических расстройств, включающую в себя как приобретенные, так и наследственные формы. В статье представлено детальное описание клинического случая редкого сочетанного эндокринного заболевания у мальчика 4 лет с тяжелыми нарушениями минерального обмена. У пациента диагностирован псевдогипопаратиреоз (ПГП) — наследственная патология, известная также как наследственная остеодистрофия Олбрайта, характеризующаяся резистентностью органов-мишеней к паратиреоидному гормону. Особенностью случая является коморбидное состояние — аутоиммунный полигландулярный синдром 1-го типа, проявляющийся триадой симптомов: эндокринными нарушениями, хроническим кандидозом и иммунной недостаточностью. Для верификации диагноза проведен комплекс лабораторных исследований, включающий в себя оценку уровня кальция (общего и ионизированного), фосфора, креатинина, витамина D и его метаболитов, паратиреоидного и тиреотропного гормонов, кортизола, а также развернутое иммунологическое обследование. Инструментальная диагностика включала в себя ультразвуковое исследование почек, тимуса и щитовидной железы, эхокардиографию, компьютерную томографию грудной клетки, грудного отдела позвоночника и конечностей, а также электроэнцефалографию. К сожалению, генетическое тестирование для подтверждения ПГП и первичного иммунодефицита не проводилось из-за финансовых ограничений семьи пациента. В статье подчеркивается важность междисциплинарного подхода в диагностике и лечении сложных наследственных заболеваний. Особое внимание уделено тактике динамического наблюдения и коррекции метаболических нарушений. Представленные рекомендации могут быть по-

лезны педиатрам, эндокринологам и генетикам при ведении пациентов с сочетанной патологией фосфорно-кальциевого обмена и аутоиммунными эндокринопатиями.

Ключевые слова: псевдогипопаратиреоз, наследственная остеодистрофия Олбрайта, аутоиммунный полигландулярный синдром 1-го типа, остеопороз, фосфорно-кальциевый обмен, иммунодефицит, редкие генетические болезни, ген *GNAS1*, ген *AIRE*

Благодарности. Авторы выражают благодарность Детской городской клинической больнице № 9 (Екатеринбург) в лице главного врача И. П. Огаркова за организацию комплексного обследования пациента, а также признательность профессору кафедры факультетской педиатрии и пропедевтики детских болезней Уральского государственного медицинского университета Н. Е. Санниковой, коллективу нефрологов, педиатров, эндокринологов за квалифицированную помощь в сборе анамнестических данных и проведении диагностического поиска редкого генетического заболевания. Также авторы благодарят семью пациента за согласие на публикацию клинического случая.

Для цитирования: Клешня ДП, Панкратова ИБ, Плотникова НМ, Девярых ИФ, Хорошев СА. Клинический случай псевдогипопаратиреоза в практике педиатра. *Вестник УГМУ*. 2025;10(3):e00174. DOI: <https://doi.org/10.52420/usmumb.10.3.e00174>. EDN: <https://elibrary.ru/IADAXO>.

Авторские права и лицензия. © Клешня Д. П., Панкратова И. Б., Плотникова Н. М., Девярых И. Ф., Хорошев С. А., 2025. Материал доступен по условиям лицензии CC BY-NC-SA 4.0 Int.

Clinical Case of Pseudohypoparathyroidism in Pediatric Practice

Daria P. Kleshnya¹✉, Irina B. Pankratova¹, Nadezhda M. Plotnikova¹,
Irina F. Devyatykh¹, Sergey A. Khoroshev²

¹ Children's City Clinical Hospital No. 9, Ekaterinburg, Russia

² Medical Center "Health 365", Ekaterinburg, Russia

✉ rakusenka@mail.ru

Abstract. Disorders of calcium-phosphorus metabolism represent a heterogeneous group of metabolic disturbances encompassing both acquired and hereditary forms. This article provides a detailed description of a rare combined endocrine disorder in a 4-year-old boy with severe mineral metabolism abnormalities. The patient was diagnosed with pseudohypoparathyroidism (PHP) — an inherited condition also known as Albright's hereditary osteodystrophy, characterized by target organ resistance to parathyroid hormone. A distinctive feature of this

case is the comorbid autoimmune polyglandular syndrome type 1, manifesting with the classic triad of symptoms: endocrine dysfunction, chronic candidiasis, and immune deficiency. Diagnostic confirmation involved comprehensive laboratory testing including assessment of calcium (total and ionized), phosphorus, creatinine, vitamin D and its metabolites, parathyroid and thyroid-stimulating hormones, cortisol levels, as well as detailed immunological evaluation. Instrumental diagnostics included renal, thymic and thyroid ultrasound, echocardiography, computed tomography of the chest, thoracolumbar spine and extremities, along with electroencephalography. Regrettably, genetic testing to confirm PHP and primary immunodeficiency could not be performed due to the family's financial constraints. The article emphasizes the crucial importance of a multidisciplinary approach in diagnosing and managing complex hereditary disorders. Particular attention is given to strategies for dynamic monitoring and correction of metabolic disturbances. The presented recommendations may prove valuable for pediatricians, endocrinologists and geneticists managing patients with combined calcium-phosphorus metabolism disorders and autoimmune endocrinopathies.

Keywords: pseudohypoparathyroidism, Albright's hereditary osteodystrophy, autoimmune polyglandular syndrome type 1, osteoporosis, calcium-phosphorus metabolism, immunodeficiency, rare genetic disorders, *GNAS1* gene, *AIRE* gene

Acknowledgments. The authors are grateful to Children's City Clinical Hospital No. 9 (Ekaterinburg) represented by Chief Physician I. P. Ogarkov for organizing a comprehensive examination of the patient. They also thank Professor N. E. Sannikova from the Department of Faculty Pediatrics and Propaedeutics of Pediatric Diseases of the Ural State Medical University, together with a team of nephrologists and pediatricians, for their assistance in collecting anamnesis data and conducting a diagnostic search for rare genetic diseases. Finally, the authors thank the patient's family for allowing them to publish this clinical case.

For citation: Kleshnya DP, Pankratova IB, Plotnikova NM, Devyatykh IF, Khoroshev SA. Clinical case of pseudohypoparathyroidism in pediatric practice. *USMU Medical Bulletin*. 2025;10(3):e00174. (In Russ.). DOI: <https://doi.org/10.52420/usmumb.10.3.e00174>. EDN: <https://elibrary.ru/IADAXO>.

Copyright and license. © Kleshnya D. P., Pankratova I. B., Plotnikova N. M., Devyatykh I. F., Khoroshev S. A., 2025. The material is available under the terms of the CC BY-NC-SA 4.0 Int. License.

Введение

Псевдогипопаратиреоз (ПГП) — группа редких заболеваний, связанная с резистентностью к паратгормону (ПТГ). ПГП характеризуется генетической гетерогенностью и клиническим полиморфизмом. Помимо синдрома гипокальциемии на фоне резистентности к ПТГ для ПГП характерны особенности фенотипа и резистентность к другим гормонам (тиреотропному, лютеинизирующему, фолликулостимулирующему, гонадотропин-рилизинг-гормону), объединенные в понятие «наследственная остеодистрофия Олбрайта» (НОО) [1–10]. В основе патологического процесса лежат дефекты передачи гормонального сигнала, обусловленные нарушениями в системе G-белков [2, 3].

Ключевым патогенетическим звеном ПГП выступают мутации гена *GNAS*, локализованного на хромосоме 20q13.32. Этот ген кодирует α -субъединицу стимулирующего G-белка ($G\alpha$), играющего критическую роль в трансдукции сигнала от рецептора ПТГ I типа. В физиологических условиях активация рецептора ПТГ приводит к последовательному каскаду реакций: стимуляции аденилатциклазы, повышению внутриклеточного уровня циклического аденозинмонофосфата (цАМФ), активации протеинкиназы А и последующему фосфорилированию эффекторных белков. При ППТ мутации *GNAS* вызывают количественный или качественный дефицит $G\alpha$ -белка, что нарушает нормальную передачу гормонального сигнала. Особенностью патогенеза является феномен геномного импринтинга — экспрессия гена происходит преимущественно с материнской аллели в определенных тканях, включая почки и щитовидную железу. Это объясняет варьирование клинических проявлений заболевания в зависимости от родительского происхождения мутации [2, 4]. Нарушение передачи сигнала ПТГ приводит к характерному комплексу метаболических расстройств. В почечных канальцах снижается реабсорбция кальция и увеличивается реабсорбция фосфатов, что клинически проявляется гипокальциемией и гиперфосфатемией. В костной ткани отмечается недостаточная резорбция остеоцитов в ответ на действие ПТГ. Компенсаторная гиперсекреция ПТГ паращитовидными железами приводит к развитию вторичного гиперпаратиреоза [2, 4]. Важным патогенетическим звеном является нарушение синтеза кальцитриола (1,25-дигидроксивитамина D3) вследствие снижения активности 1α -гидроксилазы в почках. Этот фермент в норме активируется под действием ПТГ, поэтому при резистентности к ПТГ развивается его функциональная недостаточность [1–10].

Классификация ПГП основана на нескольких критериях:

- наличие фенотипических признаков НОО отличает ПГП Ia/Ic от ПГП Ib;
- наличие гормональной резистентности к ПТГ и другим гормонам — ПГП от псевдопсевдогипопаратиреоза (есть проявления НОО без лабораторных признаков гормональной резистентности);
- результаты исследования активности *Gas* в эритроцитах *in vitro* — ПГП Ia (сниженная активность, нет повышения цАМФ) от ПГП Ic (активность *Gas* не нарушена);
- тест Элсворта — Говарда — ПГП I типа (нет ожидаемого повышения экскреции фосфора и цАМФ) от ПГП II типа (нет повышения фосфатурии, но есть адекватное повышение экскреции цАМФ) [1, 6–9].

ПГП характеризуется разнообразной клинической картиной, включающей в себя комплекс метаболических, скелетных и неврологических нарушений. Основные проявления заболевания связаны с феноменом тканевой резистентности к ПТГ и сопутствующими эндокринными дисфункциями [1–7].

У пациентов наблюдаются характерные нейромышечные симптомы: тетанические сокращения мышц, проявляющиеся карпопедальным спазмом и ларингоспазмом, парестезии в виде ощущения покалывания и онемения в конечностях. Со стороны сердечно-сосудистой системы отмечается удлинение интервала QT на электрокардиограмме, что создает риск развития жизнеугрожающих аритмий. Особый диагностический интерес представляет НОО, встречающаяся при ПГП Ia. Для этого синдрома характерен специфический фенотип: брахидактилия с преимущественным укорочением IV и V пястных костей, округлое лицо с укороченной шеей, низкий рост и избыточная масса тела. Кожные покровы часто имеют мраморный рисунок с участками подкожных кальцификатов. У половины пациентов отмечается отставание интеллектуального развития. Неврологические расстройства включают в себя судорожный синдром, экстрапирамидные нарушения при кальцификации базальных ганглиев, а также различные психиатрические проявления — от тревожных расстройств до депрессии. Длительная гипокальциемия приводит к развитию катаракты и деминерализации зубной эмали [1–8].

Течение заболевания варьируется в зависимости от генетического варианта. При ПГП Ib отсутствуют характерные скелетные аномалии, тогда как при ПГП II типа наблюдается изолированная почечная резистентность к ПТГ [5–7].

Своевременная диагностика и адекватная терапия позволяют предотвратить развитие тяжелых осложнений и улучшить качество жизни пациентов.

Клинический случай

Пациент (мальчик, 4 года) поступил в отделение педиатрии Детской городской клинической больницы № 9 (Екатеринбург) в марте 2024 г. с жалобами на изменения в анализах мочи (микрогематурия), регресс статико-моторных (не сидит, не встает, не ходит) и психо-речевых навыков, выраженные деформации скелета (верхних и нижних конечностей, грудной клетки, черепа), слабость, выраженную потливость во время сна и при пробуждении, беспокойство при взятии на руки.

Анамнез жизни. Ребенок от 5-й беременности, протекавшей на фоне вероятного перинатального контакта с матерью по B20 (у отца — B20); не наблюдалась, не обследована; со слов, токсикоз всю беременность; во время беременности витамин D не принимала. Мальчик от 4-х родов (1 выкидыш), срочных, оперативных в 39 недель. К груди не прикладывался. Антиретровирусную терапию получал только на 1 мес. жизни. Масса при рождении — 4000 г; длина — 57 см; оценка по шкале Апгар — 6/8.

Выписан из роддома с диагнозом — неонатальная гипербилирубинемия; церебральная ишемия легкой степени, острый период; крупный новорожденный; группа риска по тугоухости; плоская гемангиома левой стопы; кан-

дидоз кожи ягодич; дисбиоз кишечника; перинатальный контакт по В20 (отец?); кардиопатия: аневризма межпредсердной перегородки, функционирующее овальное окно.

На искусственном вскармливании с рождения. Вакцинация по индивидуальному календарю. На 1-м году жизни вакцинирован БЦЖ-М, проба Манту (2022 г.) отрицательная. С больными туберкулезом ребенок контактировал с отцом — 2019 г. У фтизиатра не лечился, не наблюдался. Рос и развивался с отставанием в развитии.

Анамнез заболевания. На 1-м году жизни отмечалась задержка основных моторных навыков: удержание головы сформировалось к 2 мес., перевороты — 6 мес. Критическое отставание в развитии стало очевидным к 2 годам, когда появились первые попытки сидеть и стоять у опоры, при этом самостоятельная локомоция оставалась возможной только с использованием ходунков. Речевое развитие также характеризовалось значительной задержкой — первые вербальные реакции появились к 12 мес. в виде отдельных слогов и простых слов.

В течение последнего года наблюдения отмечалось прогрессирующее ухудшение состояния: снижение массы тела с 12,0 кг в 2,5–3,0 года до 8,8 кг, нарастающие костные деформации грудной клетки и конечностей, последствия патологического перелома правого бедра в ноябре 2023 г., усиление мышечной слабости и регресс приобретенных двигательных навыков.

Неонатальный период в 2019 г. осложнился тяжелым септическим состоянием с полиорганной недостаточностью. Диагностированы сепсис неуточненной этиологии, нозокомиальная пневмония, вызванная *Pseudomonas aeruginosa*, тяжелая комбинированная иммунная недостаточность. Отмечались системные осложнения в виде синдрома диссеминированного внутрисосудистого свертывания, двустороннего гидроторакса, частичного тромбоза левой ветви легочной артерии. Наблюдались дерматологические проявления — буллезная пиодермия и кандидоз кожи, кардиальные нарушения включали синусовую аритмию, удлинение QT-интервала и кардиомиопатию. Выявлены гематологические изменения в виде анемии III степени и гипоплазия тимуса. В рамках диагностического поиска пациент дважды консультирован генетиком. Выполнено комплексное обследование пациента. В ходе тандемной масс-спектрометрии не выявлены значимые метаболические нарушения. Цитогенетическое исследование подтвердило нормальный мужской кариотип (46, XY).

При углубленном анализе генетических полиморфизмов обнаружены гетерозиготные варианты генов, ассоциированные с нарушениями фолатного цикла и повышенным риском тромбофилии. В ходе иммунологического обследования выявлено снижение уровня TREC-копий¹, что свидетельствует

¹ TREC — T-рецепторные эксцизионные кольца (англ. T-cell receptor excision circles).

о наличии первичной иммунной недостаточности. Несмотря на рекомендации, от проведения расширенного молекулярно-генетического тестирования (панель «Первичные иммунодефициты и наследственные анемии») родители пациента отказались, что ограничило возможности окончательной верификации диагноза.

Последующие госпитализации включали в себя лечение острого гастроэнтерита и острого пиелонефрита в декабре 2020 г. — январе 2021 г., когда в анализах мочи отмечались лейкоцитурия 7–9 в поле зрения, микрогематурия и протеинурия 0,22 г/л, а также лечение острого бронхита в марте 2020 г.

Наследственность не отягощена. Со слов мамы, трое старших детей здоровы (на учете не состоят). Все дети от одного отца (отец умер в 2019 г. — вирус иммунодефицита человека (ВИЧ) и туберкулез). Старшие дети проходили периодические обследования в тубдиспансере (сняты с учета).

При поступлении заслуживают внимания визуальные данные психо-речевого и моторно-двигательного регресса, пациент на осмотр реагирует болезненной гримасой, при взятии на руки — выраженное беспокойство. Физическое развитие оценено как ниже среднего, резко дисгармоничное за счет хронической нутритивной недостаточности, нарушения роста и деформации скелета: масса тела к возрасту составила $-3,24$ стандартного отклонения (СО), а длина тела $-4,31$ СО; индекс массы тела — $14,8 \text{ кг/м}^2$. При объективном осмотре: состояние ребенка средней степени тяжести, обусловленное триадой патологических состояний — выраженным неврологическим дефицитом, тяжелыми нарушениями минерального обмена, нутритивной недостаточностью. Наблюдается грубая задержка моторного развития — пациент не способен к самостоятельному сидению и передвижению. Контакт с ребенком ограничен в связи с психоневрологическими нарушениями. При тактильном контакте — кожная гиперестезия, выявляется характерный мелкоразмахистый тремор верхних конечностей, при этом сохранена способность к самостоятельным поворотам туловища и кратковременному удержанию в руках предметов.

Кожные покровы отличаются выраженной бледностью, периорбитальным цианозом, отмечается повышенная потливость ладонных поверхностей. Черепная коробка имеет характерную деформацию с выступающими лобными буграми и уплощением затылочной области, одутловатость лица. Грудная клетка уплощена, пальпируются типичные рахитические «четки» в области V–VI ребер. Конечности деформированы по О-образному типу с множественными пострахитическими утолщениями в области эпифизов трубчатых костей, имеются последствия перенесенных патологических переломов бедренных и плечевых костей.

В ходе неврологического осмотра выявлена диффузная мышечная гипотония при отсутствии очаговой неврологической симптоматики. Показатели витальных функций демонстрируют умеренную тахикардию (частота сердечных сокращений — 110 уд. в мин.), учащение дыхания (частота дыха-

ния — 28 движ. в мин.), сниженное артериальное давление (80/50 мм рт. ст.) при нормальной сатурации кислорода (SpO_2 99 %).

По биохимическим показателям выявлены глубокие нарушения костного метаболизма. Отмечаются гипокальциемия (2,1 ммоль/л, ионизированный кальций — 1,0 ммоль/л), гипофосфатемия (0,7–0,9 ммоль/л) на фоне значительного повышения уровня ПТГ (595,1 пг/мл), что свидетельствует о тяжелом вторичном гиперпаратиреозе. Концентрация 25 (ОН)-витамина D находится в зоне недостаточности (23 нг/мл), при этом активность щелочной фосфатазы резко повышена (2 203–2 333 ЕД/л), что отражает интенсивные процессы костной резорбции. В моче обнаруживается гиперэкскреция оксалатов (оксалаты 264 мкмоль в сут.) при нормальном уровне кальция и фосфора.

Из дополнительных методов исследования для исключения целиакии проведен анализ крови на содержание антител к тканевой транскламиназе (иммуноглобулинов G и A) в референсном диапазоне.

Гематологический профиль демонстрирует признаки анемии легкой степени (гемоглобин 103–111 г/л, эритроциты — $(4,1–4,6) \cdot 10^9/\text{л}$ при уровне среднего объема эритроцитов 80/фл, среднем содержании гемоглобина в эритроците 24,4 пг, средней концентрации гемоглобина в эритроците 304,0 г/л). Особую настороженность вызывает снижение уровня TREC-копий (данные 2019 г.), указывающее на возможный первичный иммунодефицит. Тромбоэластограмма — без патологических сдвигов.

Оценка почечной функции: выявлена стойкая микрогематурия (12,8–26,6 эритроцитов в поле зрения за счет измененных форм и наличия акантоцитов), что свидетельствует о, вероятно, гломерулярном генезе гематурии, при этом суточная протеинурия не превышает нормальных значений с минимальной протеинурией (0,06–0,13 г в сут.). Функция почек сохранена (по имеющимся общему анализу мочи и пробе Зимницкого концентрационная функция сохранена, по клиренсу креатинина гиперфильтрация — 486,0 мл в мин.). Суточная экскреция кальция и фосфора с мочой в норме, в суточной моче на соли — гипероксалурия. Рентгеноурологическое обследование не проведено ввиду грубой сопутствующей патологии (исключались активные переломы из-за болезненных тактильных восприятий (рисков повторных переломов)).

Ультразвуковое исследование органов брюшной полости и почек характеризует отсутствие грубой структурной патологии, имеет место множественная брыжеечная лимфаденопатия. Компьютерная томография костной системы подтвердила наличие множественных консолидированных переломов ребер, бедренных и плечевых костей с остаточной деформацией. Диффузный остеопороз и характерные костные изменения подтверждают тяжелую остеодистрофию. В ходе эхокардиографии выявлены дилатация левого желудочка (конечно-диастолический размер 36 мм) и расширение корня аорты. По данным электрокардиографии — синусовая тахикардия, изменение

фазы реполяризации в миокарде диффузного характера. В ходе иммунологического обследования выявлена гипоплазия тимуса.

С учетом анамнестических эпидемиологических данных перинатального контакта по ВИЧ и туберкулезу (отец пациента с активной формой в 2019 г.) проведен комплексный диагностический поиск: анализ крови на ВИЧ методом иммуноферментного анализа и «Диаскинтест» — отрицательные. Рентгенография органов грудной клетки и компьютерная томография грудной клетки — выявлены остаточные адгезивные изменения (вероятно, как исход перенесенной тяжелой пневмонии); полимеразная цепная реакция мочи на микобактерии туберкулеза — не обнаружено (нет признаков активного выделения микобактерий).

На момент обследования данные за активный туберкулезный процесс отсутствуют. Однако, учитывая отягощенный анамнез, рекомендованы динамический контроль (повторная компьютерная томография через 3–6 мес.) и наблюдение у фтизиатра по месту жительства.

Ввиду отрицательных результатов аудиологического скрининга в роддоме и отсутствия последующего осмотра сурдолога консультирован оториноларингологом. По результатам осмотра рекомендована амбулаторная консультация сурдолога для углубленного исследования слуховой функции и исключения или подтверждения тугоухости.

При детальном кардиологическом обследовании диагностирована миокардиодистрофия смешанного генеза (НК0), сопровождающаяся дилатацией корня аорты и недостаточностью аортального клапана II степени. Представленная кардиальная патология является закономерным отражением системного заболевания, требующего комплексного подхода в терапии и динамического мониторинга.

При имеющихся клинико-лабораторных данных (выраженной гипокальциемии, гипофосфатемии, компенсаторном гиперпаратиреозе, задержке физического развития с формированием соматогенной низкорослости) системного остеопороза с множественными деформациями скелета консультирован ортопедом, эндокринологом, установлен диагноз — ПГП в рамках генетического синдрома. Также по иммунограмме выявлено снижение иммунокомпетентных клеток, уровень иммуноглобулинов в норме, ранее выявлена тяжелая комбинированная иммунная недостаточность (снижение TREC), что позволяет думать при наличии эндокринных поражений о возможном сочетании с аутоиммунным полигландулярным синдромом I типа, который относится к первичным иммунодефицитным состояниям. По рекомендации иммунолога: введение внутривенного человеческого иммуноглобулина и иммуномодуляция не показаны, требуется дополнительное иммунологическое углубленное обследование на первичный иммунодефицит.

В ходе обследования пациент осмотрен гастроэнтерологом (с оценкой нутритивного статуса и функций желудочно-кишечного тракта), неврологом

(с анализом неврологического статуса и когнитивных функций), логопедом (с исследованием речевых и коммуникативных навыков). Полученные данные свидетельствуют о системном характере заболевания с преимущественным поражением костной ткани, почек, эндокринной и сердечно-сосудистой систем. Требуется комплексный междисциплинарный подход к ведению пациента с акцентом на коррекцию минерального обмена и профилактику прогрессирования костных деформаций.

За период госпитализации в терапии:

- коррекция нутритивного статуса: расширен рацион питания с использованием специализированной смеси Peptamen Junior в объеме 600–650 мл в сут.;
- коррекция гипокальциемии (парентеральное введение глюконата кальция) с последующим назначением препаратов кальция внутрь (кальция карбоната) ежедневно;
- активные метаболиты витамина D: альфакальцидол 0,25 мкг в сут. 1 раз в день; холекальциферол 5000 МЕ 1 раз в день; левокарнитин парентерально 500 мг (в 5 % глюкозе) 7 дней с последующим назначением лекарственного средства внутрь 20 % раствор 10 кап. 3 раза в день.

На фоне проводимой терапии отмечается значительное улучшение состояния пациента. Благодаря комплексной нутритивной поддержке достигнута стабильная прибавка массы тела на 500 г, что подтверждает эффективность выбранной тактики питания. Параллельная коррекция гипокальциемии и гипофосфатемии позволила добиться заметных положительных изменений в клинической картине.

Со стороны неврологического статуса наблюдается выраженная положительная динамика: ребенок стал значительно активнее, улучшились моторные навыки — теперь он уверенно удерживает игрушки, полностью исчез тремор. Появились первые самостоятельные попытки присаживаться и контролировать положение тела. Нормализовался режим сна и бодрствования, увеличились периоды активности.

Особенно впечатляющие результаты отмечаются в отдаленном периоде после выписки. В течение года наблюдения зафиксирован существенный прогресс в прибавке в весе (+5 кг), двигательном развитии: ребенок самостоятельно встает у опоры, ходит с поддержкой, свободно сидит без посторонней помощи. Улучшились навыки самообслуживания — теперь он самостоятельно держит ложку. Значительно расширилась двигательная активность: малыш активно играет, ползает на четвереньках, может самостоятельно забираться на диван.

В настоящее время продолжается комплексная реабилитационная программа, включающая в себя регулярные занятия по восстановлению двигательных навыков и активную работу с логопедом. Пациент остается под

динамическим наблюдением эндокринолога. Представленная положительная динамика убедительно свидетельствует об эффективности выбранного терапевтического подхода и дает основания для благоприятного прогноза.

Обсуждение

Представленный клинический случай демонстрирует необходимость комплексного подхода в диагностике и лечении редких заболеваний, сочетающих нарушения фосфорно-кальциевого обмена и иммунодефицитные состояния. Раннее выявление позволяет начать своевременную терапию и улучшить прогноз. В дальнейшем необходимы генетическая верификация диагноза и постоянное наблюдение специалистов.

Выводы

Прогноз для жизни при ПГП зависит от своевременной диагностики, адекватности лечения и наличия сопутствующих осложнений, относительно благоприятен при строгости соблюдения терапии. Однако пациенты остаются в группе риска по осложнениям, связанными с хронической гипокальциемией и кальцификацией тканей. Ключевое значение имеет мультидисциплинарный подход с участием эндокринолога, нефролога, невролога и иммунолога.

Список источников | References

1. Маказан НВ, Орлова ЕМ, Тозлиян ЕВ, Меликян МА, Карева МА, Калинин НЮ, и др. Клинический полиморфизм псевдогипопаратиреоза у детей. *Проблемы эндокринологии*. 2017;63 (3):148–161. [Makazan NV, Orlova EM, Tozliyan EV, Melikyan MA, Kareva MA, Kalinchenko NYu, et al. Clinical polymorphism of pseudohypoparathyroidism in children. *Problems of Endocrinology*. 2017;63(3):148–161. (In Russ.)]. DOI: <https://doi.org/10.14341/probl2017633148-161>.
2. Тыртова ЛВ, Оленев АС, Дитковская ЛВ, Паршина НВ, Суспицын ЕН. Псевдогипопаратиреоз Ia типа с ранним дебютом у сестер. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 2017;62 (4):93–98. [Tyrtova LV, Olenev AS, Ditkovskaya LV, Parshina NV, Suspitsin EN. Pseudohypoparathyroidism type Ia with early onset in sisters. *Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics*. 2017;62 (4):93–98. (In Russ.)]. DOI: <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2017-62-4-93-98>.
3. Герасименко ОА, Дзеранова ЛК, Рожинская ЛЯ. Псевдогипопаратиреоз: генетические аспекты. *Проблемы эндокринологии*. 2009;55(3):30–33. [Gerasimenko OA, Dzeranova LK, Rozhinskaya LY. Pseudohypoparathyroidism: Genetic aspects. *Problems of Endocrinology*. 2009;55 (3):30–33. (In Russ.)]. DOI: <https://doi.org/10.14341/probl200955330-33>.

4. Bastepe M, Jüppner H. Pseudohypoparathyroidism. New insights into an old disease. *Endocrinology and Metabolism Clinics of North America*. 2000;29(3):569–589. DOI: [https://doi.org/10.1016/s0889-8529\(05\)70151-1](https://doi.org/10.1016/s0889-8529(05)70151-1).
5. Mantovani G. Pseudohypoparathyroidism: Diagnosis and treatment. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2011;96 (10):3020–3030. DOI: <https://doi.org/10.1210/jc.2011-1048>.
6. Копытина ДА, Васюкова ОВ, Салахов РР, Окорокhov ПЛ, Копытина ЕВ, Нагаева ЕВ, и др. Идентификация новых патогенных вариантов в гене GNAS у детей с морбидным ожирением и псевдогипопаратиреозом. *Ожирение и метаболизм*. 2024;21(4):412–424. [Kopytina DA, Vasyukova OV, Salakhov RR, Okorokov PL, Kopytina EV, Nagaeva EV, et al. Identification of novel pathogenic variants in the GNAS gene in children with morbid obesity and pseudohypoparathyroidism. *Obesity and Metabolism*. 2024;21(4):412–424. (In Russ.)]. DOI: <https://doi.org/10.14341/omet13169>.
7. Дзеранова ЛК, Макажан НВ, Пигарова ЕА, Тюлякова АН, Артемова ЕВ, Солдатова ТВ, и др. Множественная гормональная резистентность и метаболические нарушения при псевдогипопаратиреозе. *Ожирение и метаболизм*. 2018;15(2):51–55. [Dzeranova LK, Makazan NV, Pigarova EA, Tiuliakova AN, Artemova EV, Soldatova TV, et al. Multiple hormone resistance and metabolic disorders in pseudohypoparathyroidism. *Obesity and Metabolism*. 2018;15(2):51–55. (In Russ.)]. DOI: <https://doi.org/10.14341/OMET20182>.
8. Губкина ВА, Камынина ТС, Корнилова ЕВ, Древалъ АВ. Редкий случай псевдогипопаратиреоза. *Проблемы эндокринологии*. 1999;45 (1):38–39. [Gubkina VA, Kamynina TS, Kornilova EV, Dreval AV. A rare case of pseudohypoparathyroidism. *Problems of Endocrinology*. 1999;45(1):38–39. (In Russ.)]. DOI: <https://doi.org/10.14341/probl11704>.
9. Кудрявцева НА, Королькова ЕЮ, Никитинская ВИ, Сеченева ЛВ, Соцкова КА. Псевдогипопаратиреоз (болезнь Олбрайта). *Вестник Новгородского государственного университета*. 2015;(2):110–113. [Kudriavtseva NA, Korol'kova Elu, Nikitinskaia VI, Secheneva LV, Sotskova KA. Pseudohypoparathyroidism (Albright syndrome). *Vestnik of Novgorod State University*. 2015;(2):110–113. (In Russ.)]. EDN: <https://elibrary.ru/TXPCAZ>.
10. Созаева ЛС, Карманов МЕ, Брейвик Л, Хусби Э, Карева МА. Новые иммунологические методы диагностики аутоиммунного полиэндокринного синдрома 1-го типа (первый опыт в России). *Проблемы эндокринологии*. 2015;61 (3):4–8. [Sozaeva LS, Karmanov ME, Breivik L, Husbi E, Kareva MA. The new immunological methods for diagnostics of type 1 autoimmune polyendocrine syndrome (the first experience in Russia). *Problems of Endocrinology*. 2015;61 (3):4–8. (In Russ.)]. DOI: <https://doi.org/10.14341/probl20156134-8>.

Информация об авторах

Дарья Павловна Клешня  — педиатр педиатрического отделения, Детская городская клиническая больница № 9, Екатеринбург, Россия.

E-mail: rakusenka@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0009-0008-6025-9192>

Ирина Борисовна Панкратова — кандидат медицинских наук, заведующий педиатрическим отделением, Детская городская клиническая больница № 9, Екатеринбург, Россия.

E-mail: pankratova.68@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8904-2113>

Надежда Михайловна Плотникова — педиатр педиатрического отделения, Детская городская клиническая больница № 9, Екатеринбург, Россия.

E-mail: litsa8n@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0009-0000-0029-3016>

Ирина Фаридовна Девярых — эндокринолог, Детская городская клиническая больница № 9, Екатеринбург, Россия.

E-mail: devyatykh.ira@yandex.ru

ORCID: <https://orcid.org/0009-0001-7442-8734>

Сергей Анатольевич Хорошев — нефролог, Медицинский центр «Здоровье 365», Екатеринбург, Россия.

E-mail: horoshevs@inbox.ru

ORCID: <https://orcid.org/0009-0006-1959-9449>

Information about the authors

Daria P. Kleshnya  — Pediatrician of the Pediatric Department, Children's City Clinical Hospital No. 9, Ekaterinburg, Russia.

E-mail: rakusenka@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0009-0008-6025-9192>

Irina B. Pankratova — Candidate of Sciences (Medicine), Head of the Pediatric Department, Children's City Clinical Hospital No. 9, Ekaterinburg, Russia.

E-mail: pankratova.68@mail.ru

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8904-2113>

Nadezhda M. Plotnikova — Pediatrician of the Pediatric Department, Children's City Clinical Hospital No. 9, Ekaterinburg, Russia.

E-mail: litsa8n@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0009-0000-0029-3016>

Irina F. Devyatykh — Endocrinologist, Children's City Clinical Hospital No. 9, Ekaterinburg, Russia.

E-mail: devyatykh.ira@yandex.ru

ORCID: <https://orcid.org/0009-0001-7442-8734>

Sergey A. Khoroshev — Nephrologist, Medical Center "Health 365", Ekaterinburg, Russia.

E-mail: horoshevsa@inbox.ru

ORCID: <https://orcid.org/0009-0006-1959-9449>