

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА МАК-КЬЮНА–ОЛБРАЙТА–БРАЙЦЕВА

Бицадзе Анна Александровна, Устюжанина Диана Всеволодовна, Писоцкая Юлия Васильевна

ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России, Краснодар, Российская Федерация

Научный руководитель: Бурлуцкая Алла Владимировна, д.м.н., доцент, ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России

Актуальность. Синдром Мак-Кьюна–Олбрайта–Брайцева (МКОБ) — это редкое, генетически детерминированное заболевание, клинически проявляющееся триадой симптомов: фиброзно-кистозной дисплазией костной ткани, пигментацией кожных покровов цвета «кофе с молоком» и эндокринными нарушениями, среди которых наиболее частым является преждевременное половое развитие. Достоверные эпидемиологические данные об этом заболевании отсутствуют, распространенность колеблется от 1 на 100 тыс. до 1 на 1 млн случаев. Актуальность проявляется в высокой вариабельности симптомов и сложности диагностики данного синдрома.

Цель. Демонстрация клинического случая синдрома МКОБ у девочки 3 лет.

Клинический случай. Девочка А., 3 лет, направлена в отделение сахарного диабета ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» для подтверждения диагноза. Из анамнеза: в 8 мес появилось изолированное телархе. При динамическом наблюдении в возрасте полутора лет впервые отмечены признаки тиреотоксикоза по результатам гормонов (ТТГ — 0,005 мкМЕ/мл, Т4св. — 18,88 пмоль/л, ТЗсв. — 10,74 пмоль/л, АТкТПО — 0,1 Ед/мл). В возрасте 2,5 лет появились кровянистые выделения из половых органов, при проведении УЗИ органов малого таза обнаружены эстроген-секретирующие кисты левого яичника, признаки первичного гипергонадизма, установлен предварительный диагноз «синдром МКОБ». Через несколько

месяцев на коже поясничной области появилось пятно цвета «кофе с молоком». Ребенок прошел обследование в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России: отмечалось ускорение роста, наличие железистой ткани в области молочных желез (Таннер 2), эстрадиол — 753 пг/мл (при норме не более 54,4 пг/мл), опережение костного возраста на 2 года, тиреотоксикоз неаутоиммунного генеза. Методом рентгенографии были выявлены очаги фиброзной дисплазии костей обеих кистей рук, начальные признаки фиброзной дисплазии правой большеберцовой кости, фиброзной дисплазии черепа. Подтвержден диагноз «синдром МКОБ».

Обсуждение. На основании жалоб, данных анамнеза, объективного исследования (пятно цвета «кофе с молоком»), по результатам дополнительного исследования (гонадотропин-независимое преждевременное половое развитие на фоне рецидивирующих кист яичника, полиоссальная фиброзная дисплазия) диагноз установлен клинически. Для подтверждения необходимо генетическое исследование для выявления мутации в гене *GNAS1*.

Заключение. Описанный клинический случай представляет интерес как редко встречающаяся нозологическая форма. Сложность диагностики синдрома МКОБ обусловлена отсутствием специфических лабораторных тестов, а реабилитация требует участия команды специалистов — педиатра, эндокринолога, ортопеда, хирурга, гинеколога, невролога.