

DOI: 10.31082/1728-452X-2023-235-3-39-42
УДК 616.441-002

ЭНДОКРИННЫЕ ПРОЯВЛЕНИЯ У ДЕТЕЙ ПРИ СИНДРОМЕ ДАУНА (клинические случаи)

М.М. ОМАРОВА¹, <https://orcid.org/0000-0003-1114-4360>,

И.С. БЕКТАЕВА², <https://orcid.org/0000-0002-9824-8076>,

И.А. ГЕРАСИМЕНКО³, <https://orcid.org/0009-0002-3016-9723>

¹КГП на ПХВ «Городская поликлиника №4», г. Алматы, Республика Казахстан,

²НАО «Казахский Национальный университет имени аль-Фараби», г. Алматы, Республика Казахстан,

³Клиника «AMD», г. Алматы, Республика Казахстан

РЕЗЮМЕ

Введение. Диагностика и терапия сопутствующих эндокринных заболеваний у детей с синдромом Дауна (СД) требует комплексного подхода в лечении коморбидного ребенка.

Цель исследования. Анализ сопутствующих эндокринных состояний у детей с синдромом Дауна.

Материалы и методы. Ниже представлены клинические случаи из практики. На динамическом наблюдении находятся трое детей с СД, у которых в разном возрасте развились эндокринные нарушения. У всех троих детей имеется фоновое состояние – ожирение 1 степени. У одного ребенка выявлена синдромальная низкорослость. У троих детей была дисфункция щитовидной железы, у одного ребенка она проявилась в виде аутоиммунного тиреоидита, у второго ребенка – в виде первичного гипотиреоза, а у третьего ребенка развился диффузный токсический зоб.

Результаты. По результатам анализов нами были выявлены такие сопутствующие эндокринные состояния как АИТ, ДТЗ, ожирение и синдромальная низкорослость, что требует динамического наблюдения у эндокринолога.

Обсуждение результатов. Своевременная постановка «эндокринного» диагноза способствует подбору адекватной терапии и достижению целевых показателей гормонального фона в комбинации с течением основного заболевания, что имеет ключевую роль в развитии детей с СД.

Выводы. По результатам проведенного анализа видно, что у детей с СД развиваются эндокринологические состояния, которые могут манифестировать в разном возрасте, что говорит о том, что дети должны в профилактических целях проходить обследование у эндокринолога.

Ключевые слова: синдром Дауна, гипотиреоз, гипертиреоз, ожирение синдромальная низкорослость.

Для цитирования: Омарова М.М., Бектаева И.С., Герасименко И.А. Эндокринные проявления у детей при синдроме Дауна (клинические случаи) // Медицина (Алматы). 2023;3(235): 39-42. doi: 10.31082/1728-452X-2023-235-3-39-42

ТҰЖЫРЫМ

ДАУН СИНДРОМЫ БАР БАЛАЛАРДАҒЫ ЭНДОКРИНДЫҚ КӨРІНІСТЕР (клиникалық жағдайлар)

М.М. ОМАРОВА¹, <https://orcid.org/0000-0003-1114-4360>,

И.С. БЕКТАЕВА², <https://orcid.org/0000-0002-9824-8076>,

И.А. ГЕРАСИМЕНКО³, <https://orcid.org/0009-0002-3016-9723>

¹«№4 Қалалық емхана» ШЖҚ КМК, Алматы қ., Қазақстан Республикасы,

²«өл-Фараби атындағы Қазақ Ұлттық университеті» КеАҚ, Алматы қ., Қазақстан Республикасы,

³«AMD» клиникасы, Алматы қ., Қазақстан Республикасы

Кіріспе. Даун синдромы (ДС) бар балаларда қатар жүретін эндокриндік ауруларды диагностикалау және баланы емдеу кешенді тәсілді қажет етеді.

Зерттеу мақсаты. Даун синдромы бар балалардағы қатар жүретін эндокриндік жағдайларды талдау.

Материал және әдістері. Төменде тәжірибеден алынған клиникалық жағдайлар келтірілген. Әртүрлі жастағы эндокриндік бұзылыстары дамыған Даун синдромы бар үш бала динамикалық бақылауда. Үш баланың да фондық жағдайы бар – семіздіктің 1-ші сатысы. Бір балаға синдромдық тапалдық диагнозы қойылды. Үш балада қалқанша безінің дисфункциясы болды, бір балада аутоиммунды тиреоидит түрінде, екінші балада біріншілік гипотиреоз түрінде, үшінші балада диффузды токсикалық зоб дамыды.

Нәтижелері. Талдау нәтижелері бойынша біз эндокринологтың динамикалық бақылауын қажет ететін АИТ, ДТЗ, семіздік және синдромдық тапалдық сияқты қатар жүретін эндокриндік жағдайларды анықтадық.

Контакты: Омарова Мадина Марипжановна, магистр медицинских наук, врач-эндокринолог КГП на ПХВ «Городская Поликлиника №4», г. Алматы, e-mail: doc.5@list.ru

Contacts: Omarova Madina Maripzhanovna, Master of Medical Sciences, endocrinologist of the City Polyclinic №4, Almaty, e-mail: doc.5@list.ru

Поступила: 21.09.2023
Принята в печать: 25.09.2023

Нәтижелерді талқылауы. «Эндокриндік» диагнозды уақытылы қою Даун синдромы бар балалардың дамуында негізгі рөл атқаратын негізгі аурудың ағымымен үйлесімде барабар ем таңдауды және мақсатты гормоналды деңгейге жетуді жеңілдетеді.

Қорытынды. Талдау нәтижелері көрсеткендей, Даун синдромы бар балаларда әртүрлі жаста көріне басталуы мүмкін эндокринологиялық жағдайлар пайда болады, бұл балаларды профилактикалық мақсатта эндокринологқа тексеруді ұсынылады.

Негізгі сөздер: Даун синдромы, гипотиреоз, гипертиреоз, семіздік, синдромдық тапалдық.

Дәйексөз үшін: Омарова М.М., Бектаева И.С., Герасименко И.А. Даун синдромы бар балалардағы эндокриндық көріністер (клиникалық жағдайлар) // Медицина (Алматы). 2023;3(235): 39-42. doi: 10.31082/1728-452X-2023-235-3-39-42

S U M M A R Y

ENDOCRINE MANIFESTATIONS IN CHILDREN WITH DOWN SYNDROME (clinical cases)

MM OMAROVA¹, <https://orcid.org/0000-0003-1114-4360>,
IS BEKTAEVA², <https://orcid.org/0000-0002-9824-8076>,
IA GERASIMENKO³, <https://orcid.org/0009-0002-3016-9723>

¹City Clinic No. 4, Almaty, Republic of Kazakhstan,

²al-Farabi Kazakh National University, Almaty, Republic of Kazakhstan,

³«AMD» Clinic, Almaty, Republic of Kazakhstan

Introduction. Diagnosis and treatment of concomitant endocrine diseases in children with Down syndrome (DS) requires an integrated approach in the treatment of a comorbid child.

Purpose of the study. To analyze concomitant endocrine conditions in children with Down syndrome.

Material and methods. Below are clinical cases from practice. Three children with Down syndrome who developed endocrine disorders at different ages are under dynamic observation. All three children have a background condition – stage 1 obesity. One child was diagnosed with syndromic short stature. Three children had thyroid dysfunction, in one child it manifested itself in the form of autoimmune thyroiditis, in the second child it manifested itself in the form of primary hypothyroidism, and in the third child it developed diffuse toxic goiter.

Results. Based on the results of the analyses, we identified such concomitant endocrine conditions as AIT, DTG, obesity and syndromic short stature, which requires dynamic monitoring by an endocrinologist.

The discussion of the results. Timely making an “endocrine” diagnosis facilitates the selection of adequate therapy and the achievement of target hormonal levels in combination with the course of the underlying disease, which has a key role in the development of children with diabetes.

Conclusions. The results of the analysis show that children with Down syndrome develop endocrinological conditions that can manifest at different ages, which suggests that children should be examined by an endocrinologist for preventive purposes.

Keywords: Down's syndrome, hypothyroidism, hyperthyroidism, obesity, syndromic short stature.

For citation: Omarova MM, Bektaeva IS, Gerasimenko IA. Endocrine manifestations in children with Down syndrome (clinical cases). *Meditsina (Almaty) = Medicine (Almaty)*. 2023;3(235): 39-42. (In Russ.). doi: 10.31082/1728-452X-2023-235-3-39-42

Введение. Синдром Дауна (СД) – одно из наиболее распространенных хромосомных заболеваний в педиатрической практике. По данным Министерства здравоохранения Республики Казахстан в 2020 году родилось около 138 детей с СД [1]. У детей с СД высокий риск развития таких патологий щитовидной железы, как аутоиммунный тиреоидит, диффузный токсический зоб. Американская академия педиатрии рекомендует проводить скрининг среди детей с СД для выявления дисфункции щитовидной железы с рождения, далее – в возрасте 6-ти месяцев, а затем ежегодно, начиная с 1 года

[2]. Спектр эндокринных расстройств при СД включает такие состояния, как низкорослость, сахарный диабет, склонность к избыточному весу и ожирению [3].

Цель исследования – анализ сопутствующих эндокринных состояний у детей с синдромом Дауна.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Клинический случай №1

На динамическом наблюдении мальчик 14 лет. Со слов мамы, с рождения выставлен диагноз: «синдром Дауна, простая форма». До 3-х лет у ребенка отмечались

частые срыгивания, жидкий стул, которые расценивались как проявления энтеровирусной инфекции. В 3-летнем возрасте ребенку верифицирован диагноз: «целиакия». Неоднократно получал стационарное лечение, была назначена аглютенная диета. На фоне аглютенной диеты общее состояние ребенка стабилизировалось. Со слов мамы, с 7 лет у ребенка отмечались периодические запоры, сухость кожных покровов, в динамике появились жалобы на низкие темпы роста и выпадение волос. Ребенок впервые осмотрен эндокринологом в 2018 году (в 10-летнем возрасте) по поводу очаговой алопеции, снижения памяти и низких темпов роста. По результатам обследований ребенку выставлен диагноз: «аутоиммунный тиреоидит, манифестный гипотиреоз». Была подобрана заместительная гормональная терапия (ЗГТ) – левотироксин натрия 100 мкг. С 2018 года ребенок получает заместительную гормональную терапию с последующей титрацией доз. На этом фоне показатели ТТГ вариабельны: от 0,04 до 21 мкМЕ/мл (декомпенсация). Немаловажно, что на сегодняшний день у ребенка отмечается низкорослость (SDS роста – (-3,51), которая дифференцирована как синдромальная низкорослость, так как у ребенка костный возраст соответствует паспортному, а показатели ИФР-1 в пределах нормы. На фоне проводимой ЗГТ в течение 8 недель в общем состоянии ребенка отмечалась положительная динамика: уменьшились сухость кожных покровов и выпадение волос, улучшилась память, а также характер стула. В лабораторных показателях ТТГ удерживается на уровне 2,9 мкМЕ/мл (целевые уровни ТТГ).

Клинический случай №2

Девочка 14 лет. Имеет жалобы на прибавку в весе, сонливость, выпадение волос. С рождения выставлен диагноз: «синдром Дауна». С 12 лет у ребенка отмечалась избыточная масса тела. Учитывая жалобы, в возрасте 14 лет ребенок впервые осмотрен эндокринологом. При обследовании выявлено: уровень ТТГ – 14 мкМЕ/мл, антиТПО – 17 Ед/л (при норме до 34), антиТГ – 15 Ед/л (при норме до 100). Заключение УЗИ щитовидной железы: без структурных изменений. Учитывая уровень ТТГ, ребенку была подобрана ЗГТ препаратами левотироксина натрия. В динамике через 6 недель на фоне терапии показатель ТТГ снизился до целевых значений, а вес ребенка уменьшился на 1,5 кг.

Клинический случай №3

Мальчик 16 лет. С рождения выставлен диагноз: «синдром Дауна». Со слов матери с 15 лет ребенка начали беспокоить эмоциональная лабильность с превалированием агрессии. Был осмотрен педиатром, со слов матери, изменения были расценены как проявления физиологического пубертата. В динамике к эмоциональной лабильности присоединились такие жалобы, как потливость, учащенное сердцебиение, увеличение размера глазных орбит. В 16 лет ребенок впервые проконсультирован эндокринологом. При

обследовании у ребенка выявлены антитела к рецепторам ТТГ – 15,9 Ед/л при норме 1,5; уровень ТТГ – 0,005 мкМЕ/мл (снижен), уровень свободных фракций гормонов щитовидной железы (свТ4, свТ3) высокий. Учитывая результаты обследований, был выставлен диагноз: «диффузный токсический зоб». Была подобрана тиреостатическая терапия, а также учитывая тахикардию, к терапии добавлен бета-адреноблокатор пропранолол. На фоне терапии у ребенка общее состояние улучшилось: показатели ЧСС, пульса в динамике нормализовались. На контрольных анализах на фоне терапии показатели свободных фракций были с тенденцией к снижению. Ребенок продолжает получать тиреостатическую терапию.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

На сегодняшний день дети получают комбинированную терапию. Согласно клиническим рекомендациям, дети своевременно наблюдаются у таких специалистов, как педиатр, гастроэнтеролог и эндокринолог.

ОБСУЖДЕНИЕ РЕЗУЛЬТАТОВ

Учитывая представленные выше клинические случаи, надо отметить, что дети с СД должны ежегодно проходить профилактические осмотры не только по основному состоянию, но и профильных специалистов, особенно у эндокринолога независимо от возраста ребенка.

ВЫВОДЫ

У детей с СД могут встречаться патологии со стороны различных органов, которые манифестируют не всегда в первые дни жизни ребенка. В связи с этим, необходимо проводить дополнительные обследования и наблюдения у узких специалистов, особенно в пубертатном периоде. Прогноз у детей с сопутствующими заболеваниями в виде СД и эндокринопатий благоприятен, но при наличии приверженности пациентов к терапии и своевременном наблюдении со стороны медицинского персонала в лице педиатра и узких специалистов. Таким образом, надлежащий контроль за такими детьми позволяет улучшить качество и продолжительность их жизни.

Прозрачность исследования

Исследование не имело спонсорской поддержки. Авторы несут полную ответственность за предоставление окончательной версии рукописи в печать.

Декларация о финансовых и других взаимоотношениях

Все авторы принимали участие в разработке концепции статьи и написании рукописи. Окончательная версия рукописи была одобрена всеми авторами. Авторы не получили гонорар за статью.

Конфликт интересов

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Александр Левин. Как в Казахстане живут люди с синдромом Дауна. 2023. <https://kz.kursiv.media/2023-02-22/skvr-sindrom/>
2. Lavigne J, Sharr C, Elsharkawi I, Ozonoff A, Baumer N, Brasington C, Cannon S, Crissman B, Davidson E, Florez JC, Kishnani P, Lombardo A, Lyster J, McDonough ME, Schwartz A, Berrier K, Sparks S, Stock-Guild K, Toler TL, Vellody K, Voelz L, Skotko BG. Thyroid dysfunction in patients with Down syndrome: Results from a multi-institutional registry study // *Am J Med Genet A*. 2017 Jun;173(6):1539-1545. doi: 10.1002/ajmg.a.38219. Epub 2017 Mar 23. PMID: 28332275.
3. Butler AE, Sacks W, Rizza RA, Butler PC. Down Syndrome-Associated Diabetes Is Not Due To a Congenital Deficiency in β Cells // *J Endocr Soc*. 2017 Jan 1;1(1):39-45. doi: 10.1210/js.2016-1042. Epub 2017 Jan 12. PMID: 28782055; PMCID: PMC5542008

REFERENCES

1. *Aleksandr Levin. Kak v Kazakhstane zhivut liudi s sinromom Dauna. 2023 g.* [Alexander Levin. How people with Down syndrome live in Kazakhstan. 2023]. Available from: <https://kz.kursiv.media/2023-02-22/skvr-sindrom/>
2. Lavigne J, Sharr C, Elsharkawi I, Ozonoff A, Baumer N, Brasington C, Cannon S, Crissman B, Davidson E, Florez JC, Kishnani P, Lombardo A, Lyster J, McDonough ME, Schwartz A, Berrier K, Sparks S, Stock-Guild K, Toler TL, Vellody K, Voelz L, Skotko BG. Thyroid dysfunction in patients with Down syndrome: Results from a multi-institutional registry study. *Am J Med Genet A*. 2017 Jun;173(6):1539-1545. doi: 10.1002/ajmg.a.38219. Epub 2017 Mar 23. PMID: 28332275.
3. Butler AE, Sacks W, Rizza RA, Butler PC. Down Syndrome-Associated Diabetes Is Not Due To a Congenital Deficiency in β Cells. *J Endocr Soc*. 2017 Jan 1;1(1):39-45. doi: 10.1210/js.2016-1042. Epub 2017 Jan 12. PMID: 28782055; PMCID: PMC5542008

Сведения об авторах:

Омарова Мадина Марипжановна, магистр медицинских наук, врач-эндокринолог КГП на ПХВ «Городская Поликлиника №4», г. Алматы, e-mail: doc.5@list.ru,

Бектаева Инабат Сейткасымовна, врач-эндокринолог, старший преподаватель кафедры клинических дисциплин Высшей школы медицины НАО «КазНУ имени аль-Фараби», г. Алматы, e-mail: inabat_bektayeva@mail.ru,

Герасименков Ирина Анатольевна, врач общей практики, Клиника «AMD», г. Алматы.