

на) [3]. В эксперименте *in vitro* данная мутация проявлялась полной потерей ферментативной активности. Подробный анамнез жизни пациента выявил, что с 1 до 11 мес жизни у него были частые рвоты (что связывали с пилороспазмом), масса тела не увеличивалась и к году составляла всего 5,5 кг. Его родители были троюродными братом и сестрой. Приведенный клинический пример является пока единственным описанием случая декомпенсации минералокортикоидной недостаточности у взрослого человека, которая была спровоцирована сопутствующим заболеванием, приведшим к потере электролитов.

Первоначально лабораторная верификация дефицита P450 ald0 была основана на определении соотношения концентраций альдостерона и его предшественников в плазме и (или) метаболитов минералокортикоидов в моче. В связи с этим было принято выделять две формы заболевания: дефицит альдостеронсинтазы I и II типов. При типе I уровень альдостерона будет значительно снижен, вплоть до неопределяемого, в сочетании с повышенным уровнем 18-гидрокси-11-дезоксикортикостерона (18-ОНДОК) и повышенным соотношением кортикостерон/18-гидроксикортикостерон (В/18-ОНВ). При типе II уровень альдостерона может быть в пределах нижней границы нормы, уровни 18-ОНВ и 18-ОНДОК будут повышены, также как и соотношение 18-ОНВ/альдостерон. Однако при обоих типах заболевание связано с дефектом в гене CYP11B2. Как показано в экспериментах *in vitro*, при дефиците СМО I чаще встречаются мутации, приводящие к значительному снижению всех трех ферментативных активностей P450 ald0 — делеция 5 нуклеотидов в экзоне 1, E255X, R384P [2, 4], тогда как при дефиците СМО II (более легкая форма заболевания) 11 β -гидроксилазная активность фермента сохранена, и мутации, описанные при дефиците СМО II, например E198D, V386A, T318M, действительно имеют частичную ферментативную активность *in vitro* [1, 6, 8, 14]. Однако в последнее время не все авторы соглашались с разграничением на формы, указывая на то, что, во-первых, не всегда возможно по биохимическим маркерам четко разграничить две формы [13] и, во-вторых, не всегда выявляется фенотип-генотипическая корреляция [7].

Таким образом, впервые в отечественной литературе нами описаны случаи изолированной минералокортикоидной недостаточности. Причиной заболевания является дефицит фермента альдостеронсинтазы, что было доказано при идентификации неизвестной ранее гомозиготной мутации Q178X в гене CYP11B2 у одного пациента и составной гетерозиготной мутации T185I/L299P — у другого. Данное наблюдение расширяет наши представления о наследственных вариантах нарушения биосинтеза кортикостероидов и подчеркивает необходимость включения изолированного дефицита альдостерона в спектр нозологий при дифференциальной диагностике синдрома потери соли.

ЛИТЕРАТУРА

1. Dunlop F. M., Crock P. A. // J. Clin. Endocrinol. Metab. — 2003. — Vol. 88. — P. 2518–2526.
2. Geley S., Johrer K. // J. Clin. Endocrinol. Metab. — 1995. — Vol. 80. — P. 424–429.
3. Kayes-Wandover K. M., Schindler L. // J. Clin. Endocrinol. Metab. — 2001. — Vol. 86. — P. 1008–1012.
4. Mitsuuchi Y., Kawamoto T. et al. // Biochem. Biophys. Res. Commun. — 1993. — Vol. 190. — P. 864–869.
5. Mornet E., Dupont J., Vitek A., White P. // J. Biol. Chem. — 1989. — Vol. 264. — P. 20961–20967.
6. Pascoe L., Curnow K. M. // Proc. Natl. Acad. Sci. USA. — 1992. — Vol. 89. — P. 4996–5000.
7. Peter M., Nikischin W. // Horm. Res. — 1998. — Vol. 50. — P. 222–225.
8. Portrat-Doyen S., Tourniaire J. // J. Clin. Endocrinol. Metab. — 1998. — Vol. 83. — P. 4156–4161.
9. Rosler A. // J. Clin. Endocrinol. Metab. — 1984. — Vol. 59. — P. 689–700.
10. Royer P., Lestrade H. // Ann. Paediatr. — 1961. — Vol. 8. — P. 133–138.
11. Ulick S., Gautier E., Vetter K., Markello J. // J. Clin. Endocrinol. — 1964. — Vol. 24. — P. 669–672.
12. White P. C., Curnow K. M., Pascoe L. // Endocr. Rev. — 1994. — Vol. 15. — P. 421–438.
13. Williams T., Mulatero P. // J. Clin. Endocrinol. Metab. — 2004. — Vol. 89. — P. 3168–3172.
14. Zhang G., Rodriguez H. // Am. J. Hum. Genet. — 1995. — Vol. 57. — P. 1037–1043.

Поступила 23.07.08

◆ ЗАМЕТКИ ИЗ ПРАКТИКИ

© П. В. СВЕТИЦКИЙ, 2009
УДК 616-089.844:616.441-006.6

П. В. Светицкий

ОПЕРАЦИИ ПРИ РАКЕ ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ, ПРОРАСТАЮЩЕМ СТЕНКУ ТРАХЕИ

ФГУ Российский научно-исследовательский онкологический институт Росмедтехнологий, Ростов-на-Дону

Заболеваемость раком щитовидной железы (РЩЖ) в Российской Федерации неуклонно растет. В 2005 г. она составляла 6,0 на 100 000 населения и в настоящее время занимает первое место по

темпам прироста среди всех злокачественных опухолей [4]. В Ростовской области за последние 17 лет заболеваемость РЩЖ увеличилась с 2,5 до 6,3, на 100 000 населения. Среди больных РЩЖ до 30%

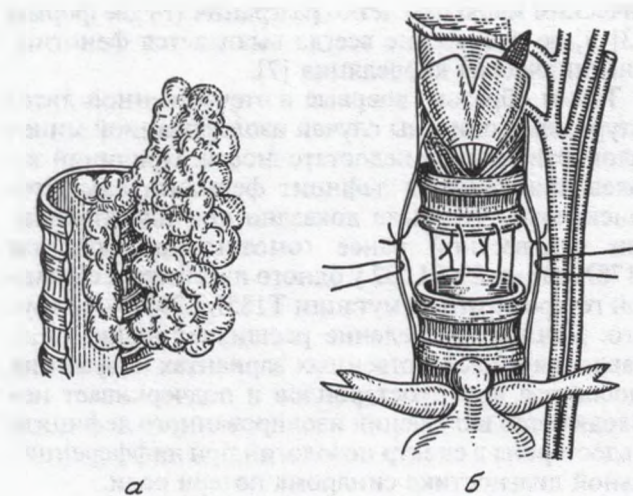


Рис. 1. Циркулярная резекция трахеи.

а — рак щитовидной железы (РЩЖ), прорастающий стенку трахеи; б — анастомоз колец трахеи конец в конец (возвратные нервы сохранены).

пациентов имели распространенность процесса, соответствующую III—IV стадии.

Особую сложность представляют больные, которым требуется проведение расширенных операций в связи с прорастанием опухоли в трахею. Публикаций по данному разделу мало. Так, А. И. Пачес и соавт. [2] сообщили о 8, а Е. А. Валдина [1] — о 6 случаях прорастания РЩЖ в трахею, потребовавшего ее резекции.

Показания к расширенным операциям и методики их проведения изучены мало и до настоящего времени дискуссионны. Следует отметить, что консервативная терапия и нерадикальные операции приводят к летальному исходу из-за обструкции трахеи.

Активные хирургические вмешательства в зависимости от распространенности процесса осуществляются в виде циркулярной резекции трахеи с ее восстановлением анастомозом конец в конец или окончательного иссечения ее стенки.

Циркулярная резекция трахеи подробно описана М. И. Перельманом [3].

При окончательной резекции трахеи с шириной дефекта менее ее полуокружности и удалении не более 4 хрящевых колец пластику дефекта осуществляют сшиванием или укрытием его подлежащими мягкими тканями (мышцами, фасцией). Сложности возникают при больших окончательных дефектах. Тактика при таких операциях различна. Пластику осуществляют ауто-, гомо- или аллотканями при помощи свободных кожных, фасциальных или плевральных лоскутов, марлевковыми сетками и т. д.

В этой связи представляем наши наблюдения по данной патологии.

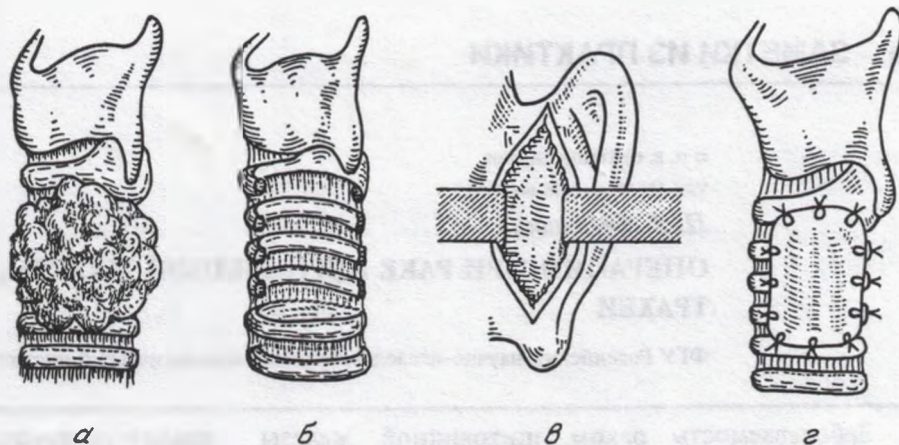


Рис. 2. Окончатая резекция трахеи.

а — РЩЖ, прорастающий стенку трахеи; б — резецированный участок трахеи — окончательный дефект; в — заготовка донорского протеза (хряща с надхрящницей) из ушной раковины; г — пластика дефекта трахеи гомохрящем.

С 1997 по 2008 г. в отделении "Опухолей головы и шеи" РНИОИ прооперированы 8 больных распространенным папиллярным РЩЖ, прорастающим в просвет трахеи. Всем больным произведена тиреоидэктомия. В зависимости от распространенности процесса 4 пациентам осуществлена циркулярная резекция трахеи, другим 4 больным — окончательная резекция.

При циркулярной резекции удалено от 4 до 6 колец трахеи с положением анастомоза конец в конец и сохранением непораженных возвратных нервов (у 2 больных до операции был односторонний паралич гортани, в связи с чем нерв резецирован) (рис. 1). При окончательных резекциях ширина дефекта была больше полуокружности трахеи. Восстановить трахею этим больным можно было только протезированием, которое проводили с использованием свободного хрящевого лоскута, взятого из ушной раковины. Выбор донорского протеза был обусловлен формой ушного хряща, изгиб которого в определенной степени соответствовал форме трахеи. Протез-"заплатку" укладывали на дефект, перекрывая его, и фиксировали викриловыми швами. Рану послойно ушивали (рис. 2). Так же как и после циркулярной резекции, формировали трахеостому. Все больные получили послеоперационную лучевую терапию (40—50 Гр).

Заживление во всех случаях проходило первичным натяжением. На 2—3-й неделе после операции производили деканюляцию. Пластическое закрытие трахеостомы потребовалось 5 больным. Контрольная эндоскопия через 1 мес у больных после циркулярной резекции показала картину сросшегося анастомоза с формирующимся рубцом по линии резекции, а у подвергнутых окончательной резекции — эпителизацию с последующим к концу 2-го месяца рубцеванием. У всех больных восстановилось естественное дыхание и речь.

При наблюдении в течение 3 лет рецидив заболевания отмечен у 2 больных на 12-м и 16-м месяце после циркулярной и у 1 пациента — на 14-м месяце после окончательной резекции. Этим больным вновь была наложена трахеостома и на-

значена паллиативная химиотерапия, у них наступил летальный исход. Остальные 5 пациентов находятся под наблюдением, рецидива заболевания не выявлено.

Таким образом, выполнение расширенных операций с резекцией трахеи больным распространенным РЩЖ позволяет в ряде случаев добиться клинического выздоровления и восстановления функций трахеи.

© КОЛЛЕКТИВ АВТОРОВ, 2009

УДК 616.447-008.61-053.88-036.1

Н. Г. Мокрышева, С. С. Гуляева, Л. Я. Рожинская, В. Н. Сморчок, М. А. Лысенко, Н. С. Кузнецов

ТЯЖЕЛОЕ ТЕЧЕНИЕ ГИПЕРПАРАТИРЕОЗА У ПОЖИЛЫХ. КЛИНИЧЕСКИЕ НАБЛЮДЕНИЯ

ФГУ Эндокринологический научный центр Росмедтехнологий, Москва

Первичный гиперпаратиреоз (ПГПТ) — заболевание эндокринной системы, обусловленное избыточной секрецией паратиреоидного гормона (ПТГ) и характеризующееся выраженным нарушением обмена кальция и фосфора. Еще совсем недавно в России ПГПТ выявлялся крайне редко и часто скрывался под маской рецидивирующей мочекаменной болезни, генерализованного остеопороза и другой патологии. В результате пациенты не получали адекватного лечения, что в определенном проценте случаев приводило к развитию тяжелых осложнений.

Между тем это распространенное заболевание, занимающее третье место среди эндокринопатий. Частота встречаемости ПГПТ, по международным данным, составляет 0,015–0,52% [1, 6].

Выраженность клинических проявлений ПГПТ, как правило, коррелирует с уровнем кальция в сыворотке крови, однако не редки малосимптомные (мягкие) и даже асимптомные формы заболевания, без поражения костей, с умеренной гиперкальциемией, выявляемые случайно. В большинстве случаев эти формы характерны для пациентов старше 50 лет.

В классических случаях ПГПТ может проявляться гиперкальциемией, генерализованной остеодистрофией, фиброкистозным остеитом, поражением почек (нефролитиаз, нефрокальциноз, хроническая почечная недостаточность — ХПН), нарушениями психического статуса, нарушениями со стороны пищеварительной (язвенная болезнь, желудочно-пищеводный рефлюкс, желчекаменная болезнь, запоры) и костно-мышечной (миопатия, подагра, эрозивный артрит) систем.

К лабораторным признакам ПГПТ в большинстве случаев относятся повышение уровня общего и ионизированного кальция крови, гипофосфатемия, гиперфосфатурия, гиперкальциурия, повышение уровня ПТГ. При поражении костей выявляются лабораторные признаки нарушения костного метаболизма — повышение маркеров костеобразования и резорбции.

ЛИТЕРАТУРА

1. Валдина Е. А. Заболеваемость щитовидной железой. — СПб., 2001. — С. 246–251.
2. Пачес А. И., Пропп Р. М. Рак щитовидной железы. — М., 1995. — С. 259–260.
3. Перельман М. И. Хирургия трахеи. — М., 1972. — С. 137–167.
4. Решетов И. В., Олышанский В. О. // Рос. онкол. журн. — 2008. — № 2. — С. 54–55.
5. Kuster E. // Zbl. Chir. — 1886. — Bd. 13. — S. 759.

Поступила 24.07.08

До середины 70–80-х годов прошлого века единственным методом лечения ПГПТ являлось хирургическое удаление аденом околощитовидных желез (ОЩЖ). В связи с совершенствованием методов диагностики, в последние годы значительно чаще стали выявлять мягкие формы ПГПТ, особенно у лиц старшей возрастной группы [2]. При отсутствии висцеральных проявлений и тяжелого остеопороза эти случаи не требуют оперативного вмешательства и могут вестись консервативно. Опубликованы работы по предотвращению костных потерь и переломов при мягких формах ПГПТ с помощью бисфосфонатов, а также показана их эффективность для борьбы с гиперкальциемическим кризом при тяжелом течении заболевания [3, 4, 7, 9]. В настоящее время появились единичные сообщения о возможности снижении уровня кальция и ПТГ кальцимиметиками при неоперабельных формах риска ОЩЖ и рецидивирующем ПГПТ [3, 5, 8, 10].

Но и сейчас, когда выявляемость мягких и асимптомных форм ПГПТ значительно улучшилась, приходится сталкиваться с тяжелыми и даже неоперабельными случаями.

Приводим описание клинических случаев тяжелого ПГПТ у женщин в постменопаузе.

Больная В., жительница Москвы, 70 лет, поступила в тяжелом состоянии в отделение нейроэндокринологии и остеопатий Эндокринологического научного центра (ЭНЦ) с жалобами на одышку, боли в костях, крупных суставах и пояснице, общую слабость, повышенную утомляемость, боли в левом подреберье, боли в области сердца при небольшой физической нагрузке, нарушение сна.

При осмотре и сборе анамнеза выяснилось, что уже в течение 15 лет пациентка страдает нефролитиазом без приступов почечной колики. Около 5 лет назад, после тяжелого стресса, начала уменьшаться масса тела, стали беспокоить боли в плечевых суставах, костях, отметила снижение роста. Обращалась к терапевту по месту жительства, при обследовании неоднократно отмечалось умеренное повышение уровней креатинина, мочевины, мочевой кислоты, что на тот момент осталось без внимания врачей. Уровень электролитов крови не исследовался. Поставлен диагноз: остеохондроз, кифосколиоз грудного отдела позвоночника. Постепенно присоединились боли в спине, в ногах, в мелких суставах. В ноябре 2005 г. консультирована травматологами-ортопедами, состояние по-прежнему было расценено как