

Эндокринные проявления НБО



Эндокринные нарушения у детей с наследственными болезнями обмена веществ

У детей с наследственными болезнями обмена веществ (НБО) могут встречаться эндокринные нарушения. Эти нарушения могут быть первыми проявлениями заболевания, а могут развиваться у пациентов на фоне других проявлений со временем. У одного пациента с НБО может встречаться несколько эндокринных заболеваний.

Опубликована обзорная статья в журнале *Frontiers in Endocrinology*, в которой представлены данные об эндокринопатиях, которые встречаются у пациентов с НБО.

Рассмотрим кратко информацию из этой статьи.

1. Щитовидная железа

НБО, при которых встречается гипотиреоз:

- болезнь Фабри и цистиноз: развивается первичный гипотиреоз из-за накопления субстратов (гликосфинголипидов или цистина) в ткани железы;
- врожденные нарушения гликозилирования: гипотиреоз возможен из-за нарушения синтеза гликопротеинов;
- митохондриальные болезни (синдром Кернса-Сейра и др.): первичный гипотиреоз, многоузловой зоб, врожденная мальформация щитовидной железы и папиллярная карцинома.

2. Паращитовидные железы

Гипопаратиреоз описан при:

- митохондриальных болезнях (синдром Кернса-Сейра): сочетается с почечной тубулопатией;
- болезни Вильсона за счет токсического действие меди на ткань железы;
- дефиците митохондриального трифункционального белка (возможна гипоплазия паращитовидных желез).

3. Гонады

Могут встречаться гипергонадотропный гипогонадизм и преждевременная недостаточность яичников (ПНЯ), гипогонадотропный гипогонадизм, задержка пубертата.

НБО, при которых встречается патологии гонад:

- классическая галактоземия: ПНЯ у >80%. за счет нарушения функции клеток гранулезы;
- X-сцепленная адренолейкодистрофия (X-АЛД): пероксисомное заболевание с накоплением очень-длинно-цепочечных жирных кислот, при котором у мужчин может развиваться первичный гипогонадизм;
- цистиноз: задержка пубертата, азооспермия и гипергонадотропный гипогонадизм у мужчин, задержка полового развития у женщин;
- болезнь накопления гликогена I типа (БНГ I): синдром поликистозных яичников (СПКЯ), меноррагии;
- дефицит фосфоманномутазы 2 - гипогонадизм, так как нарушение гликозирования важно для сперматогенеза и оогенеза;
- митохондриальные болезни: ПНЯ, гипогонадотропный гипогонадизм.

4. Надпочечники

Надпочечниковая недостаточность (НН) развивается при следующих НБО:

- X-АЛД- первичная НН у 80% пациентов, часто первое проявление в детстве;
- синдром Смита-Лемли-Опица: возможна первичная НН с неонатального периода из-за нарушения синтеза холестерина;
- врожденные нарушения гликозилирования: НН у 25% пациентов, может дебютировать в младенчестве.
- дефицит глицеролкиназы: при продленных делециях X-хромосомы с вовлечением гена DAX1 сочетается с врожденной гипоплазией надпочечников.

5. Поджелудочная железа

Могут встречаться сахарный диабет (СД) и гиперинсулинемическая гипогликемия.

- Гемохроматоз и ацерулоплазминемия: СД из-за отложения железа в поджелудочной железе
- органические ацидемии: могут имитировать диабетический кетоацидоз;
- митохондриальные болезни : СД из-за дефицита АТФ и гибели β -клеток;
- Синдром Роджерса (TRMA): тиамин-чувствительный СД.

6. Гипоталамо-гипофизарная система

Гипопитуитаризм встречается при:

- митохондриальных болезнях: возможны центральное преждевременное половое развитие, дефицит гормона роста, центральный гипотиреоз.
- гемохроматозе: гипогонадотропный гипогонадизм из-за отложения железа в гипофизе.

Сочетанные или атипичные эндокринные нарушения у детей является показанием для исключения НБО, а пациентов с уже установленными НБО необходим мониторинг эндокринной функции.

Подробнее со статьями и рекомендациями по мониторингу различных вариантов НБО можно ознакомиться на сайте журнала.

Источник:

Tagi VM, Fiori L, Montanari C, Tonduti D, Ferrario M, Gambino M, Greco IP, Cecchini A, Calcaterra V, Zuccotti G, Verduci E. Endocrine system disturbances in children with inherited metabolic diseases: a narrative review. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2025 Dec 17;16:1717675. doi: 10.3389/fendo.2025.1717675

URL: <https://www.frontiersin.org/journals/endocrinology/articles/10.3389/fendo.2025.1717675/full>