

ПРОФИЛАКТИЧЕСКАЯ ТИРЕОИДЭКТОМИЯ У ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ МНОЖЕСТВЕННОЙ ЭНДОКРИННОЙ НЕОПЛАЗИИ

Гостимский А.В.¹, Матвеева З.С.², Карпатский И.В.², Передерев С.С.²

¹ Детский городской многопрофильный клинический специализированный центр высоких медицинских технологий, Санкт-Петербург, Россия;

² Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет, Санкт-Петербург, Россия

Актуальность. Медуллярный рак щитовидной железы в составе синдромов множественной эндокринной неоплазии (МЭН) 2-го типа, наследуемый аутосомно-доминантно, является основной причиной летальности при этом заболевании. Ввиду высокой пенетрантности медуллярной карциномы, достигающей 100 %, детям-носителям дефектного гена рекомендовано выполнение профилактической тиреоидэктомии в возрасте до 3–5 лет при синдроме Сиппла и в возрасте до 12 мес. при синдроме Горлина, что позволяет избежать развития С-клеточного рака и его осложнений.

Материалы и методы. В период с 1973 по 2022 г. оперировано 18 больных с синдромом МЭН, в том числе, 8 детей. У всех 8 детей в возрасте от 4 до 18 лет (3 девочки и 5 мальчиков) диагноз синдрома МЭН подтвержден по результатам генетического скрининга. У 7 детей молекулярно-генетическим исследованием (мутация в С634 (Т1900С) в 11-м экзоне гена *RET*) подтвержден синдром множественной эндокринной неоплазии типа 2А (синдром Сиппла). У девочки 10 лет диагностирован синдром МЭН типа 2В (синдром Горлина), мутация *RET* р.М918Т. В 6 наблюдениях причиной обследования детей было выявление медуллярной тиреоидной карциномы у взрослого члена семьи. Двум детям генетическое исследование проводилось после гистологического подтверждения медуллярного рака в удаленной щитовидной железе. Трое пациентов детского возраста относятся к одной семье, у 5 членов которой в трех поколениях диагностирован синдром Сиппла. Синдром Горлина генетически подтвержден у девочки 10 лет при выявлении многофокусного медуллярного тиреоидного рака с метастазами в шейные лимфоузлы. При обследовании до операции у 4 (50 %) детей клинических и лабораторных проявлений медуллярного рака щитовидной железы выявлено не было, но несмотря на это, у мальчика 5 лет интраоперационно выявлен микрофокус медуллярной карциномы. Еще в 4 наблюдениях диагностировано повышение кальцитонина и узловые образования в щитовидной железе.

Результаты. Всем 8 пациентам произведена тиреоидэктомия, а в 7 наблюдениях центральная лимфаденэктомия. При гистологическом исследовании у двух детей щитовидная железа нормально-строения, в одном случае при иммуногистохимическом исследовании подтверждена С-клеточная гиперплазия. У 5 оперированных диагностирован медуллярный рак. У ребенка с синдромом Горлина выявлен многофокусный медуллярный рак Т4N1bM1, выполнены 3 операции — тиреоидэктомия, боковая шейная лимфаденэктомия с обеих сторон и удаление метастаза карциномы в ретрофарингеальный лимфатический узел.

Заключение. Таким образом, тиреоидэктомия была профилактической только у 3 детей в возрасте 4–10 лет, у остальных пациентов диагностирован медуллярный тиреоидный рак. Наиболее агрессивным течением отличалась медуллярная карцинома в составе синдрома Горлина. Необходимо обратить внимание на своевременность выполнения генетического исследования в семьях с больным синдромом МЭН родственником. Профилактическая тиреоидэктомия у детей-носителей дефектного гена предупреждает развитие медуллярного рака.

Ключевые слова: медуллярный рак; щитовидная железа; синдром множественной эндокринной неоплазии; синдром Сиппла; синдром Горлина; дети.