



Магазин спортивной фармакологии

Hulkshop.com.ua

+38(066)126-76-26

+38(067)126-76-26

hulkshop.top@gmail.com

Врожденный дефицит гормона роста

Типы наследования при наследственном изолированном дефиците СТГ: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный и X-сцепленный. Молекулярной основой множественного дефицита гипофизарных гормонов являются мутации в генах, кодирующих гипофизарные транскрипционные факторы, участвующие в эмбриогенезе аденогипофиза: POU1F1 (PIT1), PROP1, LHX-3, LHX-4, HESX-1, Pitx2. Для пациентов, имеющих мутации POU1F1 (PIT1), характерен выраженный дефицит СТГ/пролактина, тогда как степень выраженности недостаточности тиреотропного гормона (ТТГ) может варьировать. Наиболее частым из всех известных в настоящее время генетических дефектов, лежащих в основе врожденного гипопитуитаризма, является патология PROP1. В отличие от лиц с дефектом POU1F1 (PIT1), пациенты с мутацией PROP1 имеют сопутствующие гипогонадизм и гипокортицизм. Гипокортицизм развивается постепенно и манифестирует, как правило, не ранее подросткового возраста, чаще на третьем десятилетии жизни, хотя бывают случаи с дебютом в раннем детстве. Около 20% пациентов с мутациями PROP1 имеют гиперплазию аденогипофиза (при исследовании с помощью магнитно-резонансной томографии) с последующей ее инволюцией в процессе жизни вплоть до пустого турецкого седла. Ранее данную картину гиперплазии аденогипофиза расценивали как опухолевый процесс (краниофарингиому, аденому гипофиза), что приводило порой к оперативным вмешательствам на гипофизе. В настоящее время подобная МРТ-картина у ребенка любого возраста с дефицитом СТГ/пролактина/ТТГ служит показанием к молекулярной диагностике, в первую очередь, для анализа гена PROP1.

Патология гена HESX-1 (Homeobox gene Expressed in embryonic Stem cells) описана у детей с гипопитуитаризмом, сочетанным с септооптической дисплазией (синдромом де Морсье). Синдром подразумевает триаду врожденных аномалий среднего мозга, зрительного анализатора и гипофиза:

- гипоплазию зрительных нервов и хиазмы;
- агенезию/гипоплазию прозрачной перегородки и мозолистого тела;
- гипоплазию гипофиза и гипопитуитаризм.