

СИНДРОМ ХИППЕЛЯ-ЛИНДАУ: ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ



© Д.С. Николаева^{1*}, А.Н. Суйналиева¹, М.Р. Шайдуллина², Л.С. Созаева¹, М.А. Карева¹

¹ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, Москва

²Государственное автономное учреждение здравоохранения «Детская республиканская клиническая больница Министерства здравоохранения Республики Татарстан», Казань

АКТУАЛЬНОСТЬ. Синдром Хиппеля-Линдау — редкое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, характеризующееся развитием различных опухолей: гемангиобластомы ЦНС, феохромоцитомы, опухоли поджелудочной железы, почек, гемангиомы сетчатки. Причина — мутации в гене *VHL*, кодирующем белок-опухолевый супрессор.

ЦЕЛЬ. Описание клинических случаев.

ОПИСАНИЕ СЛУЧАЕВ. Пациентка К., 16 лет. С 7 лет — головные боли, гипергидроз. С 15 лет — подъем артериального давления (АД) до 140/110 мм рт.ст., тахикардия. При обследовании обнаружено повышение в суточной моче уровня норметанефрина (664 мкг/сут, N до 277) и метанефрина (555,0 мкг/сут, N до 150). По данным компьютерной томографии (КТ), визуализированы феохромоцитомы надпочечников: в левом — образование размерами 36х31х41 мм, в правом — два образования размерами 22х19х24 мм и 13х12х26 мм. После достижения целевых значений АД и пульса на терапии альфа- и бета-адреноблокаторами проведена двусторонняя адреналэктомия, назначена заместительная терапия глюко- и минералокортикоидами. По данным патоморфологического исследования, подтверждена двусторонняя феохромоцитома (по шкале PASS 2 балла). Пациентке проведено исследование панели генов «Феохромоцитома»: в гене *VHL* обнаружен патогенный вариант с.475A>G (p.Lys159Glu) в гетерозиготном положении, что подтвердило синдром Хиппеля-Линдау. При обследовании пациентки в 16 лет не обнаружено других компонентов заболевания и признаков рецидива феохромоцитом. Аналогичная мутация обнаружена у отца пациентки, страдающего артериальной гипертензией с осложнениями, запланировано его обследование. У пациентки есть старший брат (30 лет), страдающий артериальной гипертензией, которому рекомендовано генетическое тестирование, но к настоящему времени оно не проведено.

Пациентка Ш., 13 лет. С 11 лет — гипергидроз, с 12 лет — повышение АД до 184/137 мм рт.ст. По данным КТ, обнаружены образования надпочечников: в левом — размерами 46х34х48 мм, в правом — 23х17х15 мм. В суточной моче обнаружено повышение уровня норметанефрина до 8132 мкг/сут (N до 150) при нормальном уровне метанефрина (62 мкг/сутки, N до 277). Также обнаружены два образования поджелудочной железы: на уровне головки размерами 8х8 мм, на уровне хвоста — 12х12 мм. Данных за гормональную активность этих образований не получено (гиперинсулинизм исключен по результатам пробы с голоданием, а уровни гастрина, соматостатина и глюкагона не были повышены). Учитывая сочетание феохромоцитом с образованиями поджелудочной железы, у пациентки заподозрен синдром Хиппеля-Линдау, который подтвержден генетическим тестированием: в гене *VHL* обнаружен патогенный вариант с.509T>G (p.Val170Gly) в гетерозиготном положении. У родителей пациентки мутация не обнаружена (мутация *de novo*). После достижения целевых значений АД и пульса на терапии альфа- и бета-адреноблокаторами проведена двусторонняя адреналэктомия, назначена заместительная терапия глюко- и минералокортикоидами. По данным патоморфологического исследования, подтверждена двусторонняя феохромоцитома (по шкале PASS слева — 2 балла, справа — 0 баллов). При обследовании в 13 лет не получено данных за рецидив феохромоцитом, нет прогрессии в размерах образований поджелудочной железы и не получено данных за их гормональную активность, других компонентов заболевания не обнаружено.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Генетическая верификация синдрома Хиппеля-Линдау важна для пациента (при подтверждении диагноза требуется регулярное скрининговое обследование для выявления других компонентов) и генетического консультирования других членов семьи. Нами представлено описание как единственного в семье случая заболевания с мутацией *de novo*, так и семейного случая с установлением диагноза другому члену семьи.

ЦИТИРОВАТЬ:

Николаева Д.С., Суйналиева А.Н., Шайдуллина М.Р., Созаева Л.С., Карева М.А. Синдром Хиппеля-Линдау: описание клинических случаев // *Эндокринная хирургия*. — 2023. — Т. 17. — №4. — С. 71. doi: <https://doi.org/10.14341/serg12893>

TO CITE THIS ABSTRACT:

Nikolaeva DS, Suinalieva AN, Shaidullina MR, Sozaeva LS, Kareva MA. Hippel-Lindau syndrome: description of clinical cases. *Endocrine surgery*. 2023;17(4):71. doi: <https://doi.org/10.14341/serg12893>

*Автор, ответственный за переписку / Corresponding author.

