

## СИНДРОМ ПЕРЕРЫВА НОЖКИ ГИПОФИЗА КАК ПРИЧИНА ВЫРАЖЕННОЙ ЗАДЕРЖКИ РОСТА И ГИПОГОНАДОТРОПНОГО ГИПОГОНАДИЗМА У ПОДРОСТКА: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Даминова Зиёда Алишер кизи, Жумабоева Баркамол Уткировна, Бекмуратова  
Нуржахон Мирзамуратовна, Насырова Хуршида Кудратуллаевна, Азимова  
Шахноза Шарофудиновна.

Даминова Зиёда Алишер кизи [ziyodarakhmonberdiyeva@gmail.com](mailto:ziyodarakhmonberdiyeva@gmail.com)  
<https://orcid.org/0009-0003-0492-9191>

Ташкентский государственный медицинский университет, Ташкент, 100109,  
Узбекистан

**Актуальность:** Синдром перерыва ножки гипофиза (СПНГ) — редкое врожденное заболевание, частота которого составляет около 0,5 случаев на 1 000 000 живорожденных детей. Несмотря на низкую распространенность, синдром имеет высокую клиническую значимость в связи с развитием гипопитуитаризма различной степени выраженности.

СПНГ чаще встречается у лиц мужского пола, при этом соотношение мальчиков и девочек варьирует от 2,3:1 до 6,9:1. Клинические проявления могут варьировать от неонатального периода до зрелого возраста, однако в детской практике наиболее частым поводом для обследования является выраженная задержка роста.

В связи с неспецифичностью клинической картины и постепенным развитием гормонального дефицита, диагностика СПНГ нередко запаздывает, что приводит к ухудшению прогноза и снижению эффективности терапии. Ключевую роль в верификации диагноза играет магнитно-резонансная томография, позволяющая выявить характерную триаду: истончение или отсутствие ножки гипофиза, гипоплазию аденогипофиза и эктопию нейрогипофиза.

В связи с вышеизложенным, особую актуальность представляет анализ клинических случаев поздней диагностики СПНГ у подростков.

**Цель исследования:** Проанализировать клинико-гормональные и нейровизуализационные особенности синдрома перерыва ножки гипофиза у подростка с выраженной задержкой роста и поздней диагностикой.

**Материалы и методы исследования:** В работе представлен клинический случай пациента 17 лет с жалобами на выраженную задержку роста и отсутствие признаков полового созревания. Обследование проводилось на базе медицинского центра «Compass medical».

В рамках диагностического поиска выполнена комплексная оценка состояния пациента, включающая клинический осмотр с анализом физического развития, лабораторные методы исследования (определение уровней гормонов гипофизарно-гонадной, тиреоидной и надпочечниковой осей: ЛГ, ФСГ, тестостерон, ТТГ, ИФР-1, АКТГ, кортизол), а также стандартные общеклинические анализы.

С целью оценки биологического возраста проведена рентгенография кистей с определением костного возраста по атласу Грейлиха–Пайла. Для визуализации гипоталамо-гипофизарной области использована магнитно-резонансная томография головного мозга.

Интерпретация полученных данных осуществлялась на основании

сопоставления клинических, лабораторных и нейровизуализационных показателей.

Обследование выполнено с соблюдением этических норм и при наличии информированного согласия законного представителя пациента.

**Результаты и обсуждение:** При клиническом осмотре у пациента 17 лет выявлена выраженная задержка физического и полового развития. Рост составил 120 см (ниже 3-го перцентиля), масса тела — 22,8 кг, индекс массы тела — 15,8 кг/м<sup>2</sup>. Пропорции тела сохранены (соотношение верхнего и нижнего сегментов 1:1). Признаки полового созревания отсутствуют (Tanner I).

Гормональное исследование выявило снижение уровней гонадотропинов (ЛГ — 0,100 мМЕ/мл, ФСГ — 0,45 мМЕ/мл) и тестостерона (0,087 нмоль/л), что соответствует гипогонадотропному гипогонадизму. Отмечено значительное снижение уровня ИФР-1 (8,75 нг/мл), что свидетельствует о дефиците соматотропного гормона. Уровень АКТГ снижен (3,16 пг/мл), при этом показатели кортизола находились в пределах референсных значений (94,4 нг/мл). Уровень ТТГ — в пределах нормы (2,77 мМЕ/мл).

По данным рентгенографии кистей костный возраст соответствовал 11–12 годам, что указывает на его выраженное отставание от паспортного возраста.

Магнитно-резонансная томография головного мозга выявила гипоплазию аденогипофиза, аплазию ножки гипофиза и эктопическое расположение нейрогипофиза, что соответствует классической триаде синдрома перерыва ножки гипофиза.

По данным УЗИ органов мошонки размер яичек соответствовал возрасту 1 года. Представленный случай демонстрирует классические проявления СПНГ, однако имеет ряд клинических особенностей.

Во-первых, степень задержки роста является крайне выраженной ( $SDS < -6$ ), что встречается значительно реже и свидетельствует о длительном отсутствии заместительной терапии. В литературе большинство пациентов диагностируются раньше, при менее выраженном дефиците роста.

Во-вторых, выявлена диссоциация между сниженным уровнем АКТГ и нормальным уровнем кортизола, что может отражать:

1. Частичную сохранность гипофизарной функции
2. Или компенсаторные механизмы надпочечников

Подобные случаи описаны в литературе, однако остаются недостаточно изученными и могут затруднять раннюю диагностику.

В-третьих, несмотря на выраженные клинические признаки (задержка роста, отсутствие пубертата), диагноз был установлен только в подростковом возрасте, что указывает на:

- недостаточную оценку роста в динамике
- отсутствие раннего гормонального скрининга.

**Выводы:** 1. СПНГ может длительно оставаться недиагностированным даже при выраженной клинической картине.

2. Экстремальная задержка роста и отсутствие пубертата являются ключевыми маркерами гипопитуитаризма.

3. Наличие нормального уровня кортизола при снижении АКТГ не исключает СПНГ и может отражать частичный гормональный дефицит.

4. Ранняя диагностика и проведение МРТ критически важны для своевременного начала терапии.

## **Syndrome Of Pituitary Stalk Interruption As A Cause Of Severe Growth Retardation And Hypogonadotropic Hypogonadism In An Adolescent: A Clinical Case.**

Daminova Ziyoda Alisher kizi , Jumaboyeva Barkamol Utkirovna,  
Bekmuratova Nurjahon Mirzamuratovna, Nasirova Khurshida  
Kudratullayevna, Azimova Shakhnoza Sharofiddinovna.  
<https://orcid.org/0009-0003-0492-9191>  
Tashkent State Medical University Tashkent, 100109, Uzbekistan

**Abstract.** Pituitary stalk interruption syndrome (PSIS) is a rare congenital disorder with an incidence of approximately 0.5 cases per 1,000,000 live births, characterised by hypopituitarism of varying severity. We report a clinical case of a 17-year-old male presenting with severe growth retardation and absent pubertal development. Investigations revealed hypogonadotropic hypogonadism, growth hormone deficiency, and the classical MRI triad of PSIS: adenohypophysis hypoplasia, pituitary stalk aplasia, and ectopic neurohypophysis. The case highlights the importance of early diagnosis and the need for regular growth monitoring and hormonal screening in children with delayed physical development.

**Keywords:** pituitary stalk interruption syndrome, hypopituitarism, growth retardation, hypogonadotropic hypogonadism, pituitary MRI, clinical case.