

НАПРАВЛЕНИЕ ПУБЛИКАЦИИ – НЕВРОЛОГИЯ

УДК 616.447

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПСЕВДОГИПОПАРАТИРЕОЗА

Смертина Л.П.

БУ «Сургутская окружная клиническая больница»,
Медицинский институт БУ ВО «Сургутский государственный университет», г. Сургут
Ханты-Мансийский автономный округ – Югра, Россия

Введение. Псевдогипопаратиреоз – наследственное заболевание, для которого характерна нечувствительность тканей организма к гормону паращитовидных желез. Симптомы псевдогипопаратиреоза схожи с симптомами гипопаратиреоза, при котором симптомы обусловлены снижением секреции гормона паращитовидных желез (паратгормона). Дифференциальный диагноз псевдогипопаратиреоза проводится с гипопаратиреозом и с другими заболеваниями с накоплением кальция в базальных ганглиях. Лечение гипопаратиреоза заключается в заместительной терапии паратгормоном и в нормализации уровня кальция, что дает положительный результат в отношении неврологических симптомов. Целью подготовки публикации явилось представление редкого клинического случая псевдогипопаратиреоза с проведением оценки анамнестических, клинических данных и назначенной фармакологической терапии.

Объект и методы исследования. Объектом исследования явился пациент, мужчина, 47 лет, поступивший в БУ «Сургутская окружная клиническая больница», в неврологическое отделение в плановом порядке. Проведен сбор анамнестических данных, жалоб, оценен неврологический статус, показатели лабораторных и инструментальных исследований, позволяющих оценить течение заболевания. Установлен диагноз по МКБ 10 пересмотра. С учетом полученных данных назначена лекарственная терапия с контролем фармакологического эффекта.

Результаты. В связи с прогрессированием симптоматики паркинсонизма в динамике и необходимости верификации состояния пациент поступил в БУ «Сургутская окружная клиническая больница». Ранее при обследовании головного мозга методом компьютерной томографии были выявлены симметричные крупные кальцинаты в базальных ганглиях. При обследовании выявлено повышение уровня фосфора в сыворотке крови до 1,65 ммоль/л, снижение уровня общего кальция до 1,79 ммоль/л и ионизированного кальция до 0,79 ммоль/л; уровень паратгормона в крови составил 169,4 пг/мл; содержание витамина D в крови снижено до 11,19 нг/мл. С учетом выявленных изменений проведена консультация эндокринолога – установлен диагноз: Псевдогипопаратиреоз. Синдром Фара. Сопутствующий диагноз: Дефицит витамина D. Ожирение 1 ст., назначен: Альфакальцидол 1 мкг 1 раз в сутки. Неврологом назначен Леводопа+[Карбидопа] 250мг/25 мг в минимальной дозировке по ¼ таблетки 3 раза в сутки, Амантадин по 200 мг в сутки, отмечен значительный эффект. Необходимо отметить, что при вторичном паркинсонизме, обусловленном другими заболеваниями, Леводопа не так эффективна или не эффективна вообще. В динамике, на фоне проводимой терапии, у пациента сохранялись умеренно выраженные симптомы паркинсонизма, но отмечалось существенное улучшение по сравнению с его состоянием при поступлении в стационар. Далее пациенту было рекомендовано медико-генетическое консультирование для уточнения формы псевдогипопаратиреоза.

Заключение. Представленный клинический случай продемонстрировал успешную интеграцию знаний врачей разных специальностей в установлении диагноза и фармакотерапии редкого заболевания. Симптоматическая терапия паркинсонизма оказалась, вопреки ранее известным сведениям, эффективной у пациента в краткосрочном периоде. Различия в эффективности симптоматической терапии соответствуют разнообразию клинических форм, вариантов патологии наследственного материала и индивидуальным особенностям пациента.

Ключевые слова: гипокальциемия, кальцификация базальных ганглиев, синдром паркинсонизма, синдром Фара.



Для цитирования: Смертина Л.П. Клинический случай псевдогипопаратиреоза. Здоровоохранение Югры: опыт и инновации. 2026. №2. С.11-24.

Введение

Псевдогипопаратиреоз – наследственное заболевание, для которого характерна нечувствительность тканей организма к гормону паращитовидных желез [1, 2, 3]. Симптомы псевдогипопаратиреоза схожи с симптомами гипопаратиреоза, при котором симптомы обусловлены снижением секреции гормона паращитовидных желез (паратгормона). Гипопаратиреоз часто возникает вследствие тиреоидэктомии, реже – из-за идиопатической болезни паращитовидных желез [4, 5]. При гипопаратиреозе и при псевдогипопаратиреозе у пациентов снижается уровень кальция в крови и повышается уровень фосфора. В 70% случаев у пациентов с гипопаратиреозом отмечается кальцификация базальных ганглиев, а при псевдогипопаратиреозе она обнаруживается почти всегда. Кальцификация базальных ганглиев бывает асимптомной, но у части пациентов возникает синдром паркинсонизма и другие неврологические нарушения [6, 7]. Дифференциальный диагноз псевдогипопаратиреоза проводится с гипопаратиреозом и с другими заболеваниями с накоплением кальция в базальных ганглиях. Лечение гипопаратиреоза заключается в заместительной терапии паратгормоном и в нормализации уровня кальция, что дает положительный результат в отношении неврологических симптомов. Лечение псевдогипопаратиреоза представляет серьезную проблему. Только у части больных симптомы паркинсонизма уменьшаются при коррекции уровня кальция на фоне лечения препаратами кальция и витамином D. Противопаркинсоническая терапия препаратами леводопы неэффективна. Нами представляется случай диагностики и лечения пациента с псевдогипопаратиреозом, иллюстрирующий классические симптомы заболевания, а также нетипичные индивидуальные особенности. Необходимо отметить, что каждый клинический случай интересен и позволяет развить клиническое мышление и наработать врачебный опыт, особенно молодому специалисту, собрать недостающие звенья в понимании клинической симптоматики заболевания. Таким образом, целью подготовки публикации явилось представление редкого клинического случая псевдогипопаратиреоза с проведением оценки анамнестических, клинических данных и назначенной фармакологической терапии.

Объект и методы исследования

Объектом исследования явился пациент, мужчина, 47 лет, поступивший в БУ «Сургутская окружная клиническая больница» в неврологическое отделение в плановом порядке. Проведен сбор анамнестических данных, жалоб, оценен неврологический статус, показатели лабораторных и инструментальных исследований, позволяющие оценить течение заболевания. Установлен диагноз по МКБ 10 пересмотра. С учетом полученных данных назначена лекарственная терапия с контролем фармакологического эффекта.

Клинический случай

Данные неврологического статуса

Пациент П., 47 лет, поступил в неврологическое отделение в плановом порядке с жалобами на слабость в ногах, онемение в руках и ногах, изменение почерка, неустойчивость при ходьбе с падениями вперед, замедление движений. Начало заболевания пациент связывал с перенесенным тяжелым гнойным менингитом 8 лет назад. После выздоровления от менингита пациент стал испытывать нарастающую слабость в ногах, укорочение шага и другие, названные им в жалобах, расстройства. Он обратился за медицинской помощью по месту жительства и получал лечение вазоактивными и нейрометаболическими препаратами неспецифического действия, а также противопаркинсонический препарат ПК-Мерц. Со слов пациента, улучшения не было, в связи с чем он был госпитализирован. При осмотре у пациента определена избыточная масса тела (рост 169 см, вес 83 кг). Соматических отклонений при клиническом исследовании не выявлено. В неврологическом статусе: пациент в ясном сознании, по шкале комы Глазго 15 баллов. Когнитивный статус соответствует умеренному когнитивному расстройству. Отмечаются тремор век, ограничение движений глазных яблок по вертикали, снижение звучности голоса, гипомимия, насильственные улыбка и смех, тремор языка, положительный хоботковый рефлекс. Мышечный тонус был повышен по экстрапирамидному типу. Отмечалась аксиальная ригидность. При ходьбе шаги были укорочены, отсутствовало отмахивание руками в такт шагам (ахейрокинез), наблюдались дополнительные шаги при поворотах на 180 градусов, замедление ритма при повторных движениях пальцами рук (разведение-сведение большого и указательного пальцев) и стоп (постукивание стопой). Периодически отмечалось «застывание». Симптомы гипокинезии более выражены в левой руке, чем в правой.

Анамнез заболевания и этапы верификации состояния

Из представленных пациентом медицинских документов следовало, что 8 лет назад он получал лечение в одном из медицинских учреждений крупного областного центра в связи с гнойным менингитом. Пациент заболел по дороге домой после отдыха на юге – был снят с поезда и госпитализирован. Течение заболевания было тяжелым, с многодневным угнетением сознания. При обследовании головного мозга методом компьютерной томографии (КТ) были выявлены симметричные крупные кальцинаты в базальных ганглиях. При выздоровлении и выписке из стационара пациенту было рекомендовано провести дообследование в связи с этой «находкой», но оно не было сделано по неизвестным причинам. При обследовании в неврологическом отделении выявлено повышение уровня фосфора в сыворотке крови до 1,65 ммоль/л при норме 0,87-1,45 ммоль/л, снижение уровня общего кальция до 1,79 ммоль/л и ионизированного кальция до 0,79 ммоль/л при норме 2,15-2,5 ммоль/л и 1,03-1,29 ммоль/л соответственно. Уровень

паратгормона в крови составил 169,4 пг/мл, что в несколько раз превышало норму (норма составляет 10-75 пг/мл). Содержание витамина D в крови было снижено до 11,19 нг/мл, при референсных значениях 30-100 нг/мл. Проведено исследование функции щитовидной железы, которое не выявило отклонений. Для исключения инфекционной этиологии происхождения кальцинатов в головном мозге пациент был обследован на токсоплазмоз и цитомегаловирусную инфекцию. Выявлены антитела класса G к цитомегаловирусу в отсутствие острофазовых антител класса M, что является свидетельством не актуального давнего инфицирования; также получено подтверждение инфицированности токсоплазмой (*Toxoplasma gondii*) в виде положительного результата теста на наличие антител IgM и IgG. Потребовалась консультация инфекциониста для решения вопроса о необходимости специфической терапии токсоплазмоза. Инфекционист констатировал, что на момент осмотра у пациента не выявлено клинических признаков течения острой токсоплазменной инфекции. Учитывая, что положительный качественный анализ на токсоплазмоз не отражает факт и давность инфицирования паразитарной инфекцией, в целях исключения или верификации первичного инфицирования и хронического субклинического течения, необходимо было провести дообследование – определение авидности и ДНК возбудителя токсоплазмоза. В назначении специфической терапии паразитарной инфекции на момент осмотра пациент не нуждался. С учетом выявленных изменений в биохимических анализах крови – гипокальциемии, гиперфосфатемии, повышения уровня паратгормона – больному была назначена консультация эндокринолога. Осмотрев пациента и ознакомившись с результатами проведенных обследований, эндокринолог предложил дополнительно провести ультразвуковое исследование щитовидной и паращитовидных желез и определить уровень креатинина. Патологии желез выявлено не было, уровень креатинина соответствовал норме. По результатам проведенных исследований эндокринологом установлен диагноз: Псевдогипопаратиреоз. Синдром Фара. Сопутствующий диагноз: Дефицит витамина D. Ожирение 1 степени, обусловленное избыточным поступлением энергетических ресурсов (по рекомендациям ВОЗ).

С учетом констатированных нарушений и установленного диагноза пациенту было назначено лечение, направленное на коррекцию гипокальциемии, гиперфосфатемии и дефицита витамина D – диета с ограничением фосфора, Альфакальцидол 1 мкг 1 раз в сутки внутрь с дальнейшим контролем кальция 1 раз в три дня и возможной коррекцией дозы на 0,25-0,5 мкг/сутки, до стабилизации биохимических показателей с максимальной суточной дозой 4 мкг. После нормализации биохимических показателей рекомендован контроль уровня кальция 1 раз в три месяца. С целью коррекции неврологических симптомов, среди которых преобладали симптомы паркинсонизма, пациенту был назначен лекарственный препарат Леводопа+[Карбидопа] 250мг/25 мг в минимальной дозировке по ¼ таблетки 3 раза в сутки и Амантадин по 200 мг в сутки для уменьшения брадикинезии и гипокинезии. На этой дозе препаратов через несколько дней отмечен (неожиданный)

значительный эффект – наблюдалось существенное облегчение инициации движений, оживление мимики, улучшение звучности и эмоциональной окраски голоса. Двигательная активность существенно увеличилась, но при ходьбе стала отмечаться патологическая особенность в виде ускорения с невозможностью остановиться. Пациент непроизвольно разгонялся с риском падения. Терапию пришлось изменить, заменив лекарственный препарат Леводопа+[Карбидопа] на агонист дофаминовых рецепторов Прамипексол в минимальной дозировке с постепенным наращиванием до дозы 0,25 мг 3 раза в день. В динамике состояния – патологическое ускорение в дальнейшем не возникало. Симптомы паркинсонизма были умеренными в виде повышения мышечного тонуса с двух сторон, более выраженного в левых конечностях. Пациент был выписан с рекомендациями о продолжении лечения амбулаторно с контролем клинических проявлений заболевания врачом-эндокринологом, врачом-неврологом и врачом-терапевтом. В выписном эпикризе было указано, что результат лечения позволяет пациенту выполнять его трудовую деятельность в качестве подсобного рабочего. Рекомендовано продолжить противопаркинсоническую терапию с возможностью коррекции дозы препаратов под наблюдением врача-невролога. В последующем при обращении пациента в центр экстрапирамидной патологии консультативно-диагностической поликлиники стало известно, что на фоне приема лекарственного препарата Прамипексол в дозе 0,5 мг 3 раза в день у пациента возникли побочные эффекты (предполагаемые побочные эффекты отражены в инструкции к лекарственному препарату), которые проявлялись развитием галлюцинаций, что потребовало снижения дозы препарата. В неврологическом статусе при амбулаторном приеме у пациента сохранялись умеренно выраженные симптомы паркинсонизма. Пациент не выполнял рекомендации эндокринолога, в связи с чем была проведена повторная беседа с объяснением важности назначенной фармакологической терапии, в том числе даны разъяснения родственнику пациента по контролю за приемом медикаментов (на приеме он был в сопровождении отца). Пациенту также было рекомендовано обратиться в медико-генетическую консультацию для подтверждения возможной генетической природы заболевания.

Обсуждение представленного клинического случая

У пациента 47 лет в течение 8 лет прогрессировали симптомы паркинсонизма, которые появились после перенесенного гнойного менингита с тяжелым течением. При обследовании на компьютерной томографии (КТ) головного мозга во время лечения менингита были выявлены массивные кальцинаты в базальных ганглиях (рисунок 1).

Интерес клинического случая представляет то, что жалобы пациента на слабость в ногах, онемение в руках и ногах, изменение почерка, неустойчивость при ходьбе с падениями вперед, замедление движений сначала были интерпретированы специалистами медицинской организации (по месту жительства) как последствия перенесенного менингита. Синдром паркинсонизма может иметь ин-



Рис. 1. КТ головного мозга пациента 47 лет, на которой в базальных ганглиях визуализируются двухсторонние кальцинаты

фекционное происхождение. В начале XX века одной из основных причин паркинсонизма был летаргический энцефалит. В настоящее время инфекционные и постинфекционные случаи паркинсонизма встречаются редко и могут быть ассоциированы с токсоплазмозом у пациентов с иммунодефицитом, бруцеллезом, цитомегаловирусом, цистицеркозом [8]. Эти заболевания, помимо кальцинатов в головном мозге, имеют свои клинические симптомы и эпидемиологический анамнез, которых не было у курируемого пациента.

Для постинфекционного паркинсонизма с течением времени более характерно уменьшение проявления симптомов, но не их прогрессирование. Наличие массивных кальцинатов на КТ головного мозга требовало проведения обследования для исключения первичной и вторичной кальцификации базальных ганглиев. Первичная классификация базальных ганглиев – это болезнь Фара, редкое наследственное заболевание, отраженное немецким патоморфологом К. Farh в 1931 году [6]. Для него характерно симметричное накопление кальция в головном мозге, прежде всего в базальных ганглиях и зубчатых ядрах мозжечка. Болезнь Фара проявляется паркинсонизмом, дистонией, эпилептическими приступами, пирамидными симптомами и мозжечковыми нарушениями. Заболевание может быть представлено как семейными случаями, так и спорадическими. Данному пациенту с симметричными кальцинатами в базальных ганглиях при выявленных симптомах паркинсонизма следовало провести дифференциальный диагноз сенильной формы болезни Фара с дебютом в среднем возрасте с вторичной кальцификацией базальных ганглиев, то есть с синдромом Фара [6, 9]. При гипопаратиреозе у пациентов снижена выработка паратгормона, чаще всего вследствие удаления щитовидной железы с одновременным случайным удалением паращитовидных желез.

Псевдогипопаратиреоз (ПГП) – редкое, генетически гетерогенное и клинически полиморфное заболевание, диагностика которого основывается на клинико-лабораторных признаках. Сложные генетические механизмы, приводящие к развитию ПГП, обуславливают трудности генетической верификации диагноза [10]. Во многих случаях диагноз устанавливается только на основании характерных клинических проявлений [11]. Паратгормон – основной гормон, отвечающий за гомеостаз кальция, основными органами-мишенями которого являются кости и почки: связываясь с рецепторами, расположенными на поверхности клеток-мишеней, он через сложный механизм внутриклеточного преобразования сигнала приводит к изменению экспрессии генов в соответствии со своими эффектами [12]. Клиническая картина псевдогипопаратиреоза полиморфна и представлена несколькими формами вследствие генетических и эпигенетических дефектов. Неврологические нарушения при псевдогипопаратиреозе включают паркинсонизм, карпопедальные спазмы, парестезии в дистальных отделах конечностей и периоральной области, снижение сухожильных рефлексов, эпилептические приступы, отставание умственного развития или деменцию [7]. У курируемого пациента были определены клинические симптомы паркинсонизма – замедление движений, укорочение шага, шарканье стоп при ходьбе, повышение мышечного тонуса, тихий голос, монотонная речь; субъективно ощущались парестезии в конечностях. Для заключения о его ментальном статусе требуется консультация клинического психолога и (или) врача-психиатра, детальный сбор анамнеза умственного развития и применение специальных тестов. Настораживающими факторами в отношении когнитивного снижения вследствие текущей болезни являются отсутствие своей семьи у пациента, проживание с родителями, низкоквалифицированная работа подсобным рабочим, хотя пациент закончил обучение в профессионально-техническом училище, а также игнорирование врачебных рекомендаций по дальнейшему лечению заболевания. Клинические симптомы в совокупности с кальцификацией базальных ганглиев продиктовали необходимость проведения специальных лабораторных исследований. Лабораторные признаки заболевания – снижение уровня общего и ионизированного кальция в крови, повышение уровня фосфора, повышение уровня паратгормона – подтвердили подозрение врачей на наличие патологии паращитовидных желез, а именно – псевдогипопаратиреоз.

Накопление кальция в базальных ганглиях может быть случайной находкой у здоровых людей. Кальцинаты в базальных ганглиях встречаются примерно в 0,7-1,2% всех обследованных методом компьютерной томографии [9]. Симптомы экстрапирамидных нарушений, в том числе паркинсонизм, обнаруживаются только у 7% людей с кальцинатами. Кальцинация дает клиническую симптоматику, если общий объем ее достигает 3,9 кубических сантиметра [6]. У нашего пациента были выявлены массивные кальцинаты, но симптомы, по его описанию, появились позже. Особенностью случая стало значительное изменение симптомов паркинсонизма при назначении противопаркинсонических средств. По данным литературы известно, что препараты Леводопы при гипопаратиреозе, как и при псевдогипопа-

ратирезе, неэффективны. Наш пациент на догоспитальном этапе получал лекарственный препарат Амантадин (ПК-Мерц), который используют при лечении болезни Паркинсона для уменьшения мышечной ригидности и облегчения движений, но, с его слов, эффекта не отмечалось. Специалистами БУ «Сургутская окружная клиническая больница» к лечению добавлен лекарственный препарат Амантадин и комбинированный препарат Левадопа+[Карбидопа]. Левадопа является «золотым стандартом» лечения болезни Паркинсона [13]. «Драматический» эффект лечения болезни Паркинсона является во многих случаях подтверждением правильности диагноза этой болезни. При вторичном паркинсонизме, обусловленном другими заболеваниями, Левадопа не так эффективна или неэффективна вообще. В изученных научных публикациях отсутствуют примеры применения противопаркинсонических препаратов при синдроме паркинсонизма, обусловленном псевдогипопаратиреозом. В представленном клиническом случае эффект лечения был существенным и даже избыточным в виде патологического ускорения при ходьбе, что потребовало коррекции лечения. В динамике у пациента сохранялись умеренно выраженные симптомы паркинсонизма, но отмечалось существенное улучшение по сравнению с его состоянием при поступлении в стационар. Через 4 месяца при консультации врача-невролога-паркинсолога (паркинсолог – это врач-невролог, специализирующийся на диагностике, лечении и сопровождении пациентов с болезнью Паркинсона и другими экстрапирамидными расстройствами) выяснилось, что пациент препараты, рекомендованные эндокринологом, не принимал из-за недисциплинированности на фоне умеренного когнитивного расстройства.

В настоящее время основным методом лечения нарушений фосфорно-кальциевого обмена при ПГП является терапия активными формами витамина D, не требующими гидроксилирования в почках: Альфакальцидол и Кальцитриол [12, 14, 15]. Гидроксилирование витамина D в почках является ключевым этапом его метаболизма, в результате которого образуется биологически активная форма – 1,25-дигидроксивитамин D ($1,25(\text{OH})_2\text{D}$, кальцитриол).

Пациент принимал только противопаркинсонические препараты, на фоне приема которых появились галлюцинации. Галлюцинации являются предполагаемыми побочными эффектами и отражены в инструкции к лекарственным препаратам Прамипексол и Амантадин. Терапия была очередной раз скорректирована по дозам. Пациенту и его отцу, проживающим совместно, было разъяснена необходимость лечения вышеуказанными препаратами, нормализующими содержание кальция в крови. Назначен этапный контроль биохимических показателей. Противопаркинсоническая терапия была только симптоматической и не могла влиять на дальнейшее образование кальцинатов в головном мозге. Пациенту было рекомендовано медико-генетическое консультирование для уточнения формы псевдогипопаратиреоза, хотя многообразие генетических и эпигенетических нарушений затрудняет генетическое подтверждение диагноза. Формы заболевания разнообразны, в том числе одна и та же форма может характеризоваться разными проявлениями.

Впервые псевдогипопаратиреоз (наследственная остеодистрофия Олбрайта) разобрал Фуллер Олбрайт (Fuller Albright, 1900-1969) с соавт. в 1942 году. У исследованных пациентов отмечались особенности фенотипа – низкий рост, ожирение, круглое лицо, брахидактилия, умственная отсталость. В крови было выявлено снижение кальция и высокий уровень паратгормона, также выявлено снижение экскреции фосфатов в моче, изменения скелета, задержка прорезывания зубов, эктопические кальцификаты [16]. Наследственная остеодистрофия Ф. Олбрайта вызвана мутацией материнского аллеля гена *GNAS*, что приводит к мультигормональной резистентности и наследственной остеодистрофии Олбрайта – форма псевдогипопаратиреоза 1a [11].

У исследованного нами пациента не была проведена детальная оценка фенотипа, в частности, в целях обнаружения укорочения 4-й и 5-й пястных или плюсневых костей, не был выполнен тщательный осмотр на предмет изменений скелета и подкожных кальцификатов, а также не проводилось полного обследования гормонального профиля. Чаще всего гормональная резистентность при псевдогипопаратиреозе, помимо нечувствительности к паратгормону, обнаруживается к тиреотропному гормону (ТТГ), но у пациента гормоны щитовидной железы и ТТГ были в пределах нормы. Не исключается, что у пациента легкая стертая форма 1a, поскольку фенотипически он имеет с ней некоторое сходство – ниже среднего роста, со склонностью к ожирению, с круглым лицом. По нашему мнению, у пациента можно предположить форму псевдогипопаратиреоза 1b – редкое аутосомно-доминантное заболевание, передающееся по материнской линии. Его причиной является мутация, поражающая регуляторные элементы гена *GNAS1*, а не сам ген [17]. В этом случае резистентность к паратгормону, по всей видимости, развивается только в ткани почек, поэтому у таких пациентов наблюдаются гипокальциемия, гиперфосфатемия и вторичный гиперпаратиреоз без каких-либо проявлений наследственной остеодистрофии Олбрайта. Обследование медицинским генетиком и неврологом медико-генетической консультации может дополнить клиническую картину пациента прицельно выявленными симптомами и уточнить форму заболевания, в том числе и с применением молекулярно-генетических методов.

Заключение

Представленный клинический случай продемонстрировал успешную интеграцию знаний врачей разных специальностей в установлении диагноза и фармакотерапии редкого заболевания. Симптоматическая терапия паркинсонизма оказалась, вопреки ранее известным сведениям, эффективной у пациента в краткосрочном периоде. Различия эффективности симптоматической терапии соответствуют разнообразию клинических форм, вариантов патологии наследственного материала и индивидуальным особенностям пациента.

Литература

1. Козлова, С. А., Демикова, Н. С., Семанова, Е., Блинникова, О. Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Атлас-справочник / С. А. Козлова, Н. С. Демикова, Е. Семанова, О. Е. Блинникова. – Москва : Практика, 1996. – 416 с. – С. 233.
2. Maeda, S. S., Fortes, E. M., Oliveira, U. M., Borba, V. C., Lazaretti-Castro, M. Hypoparathyroidism and Pseudohypoparathyroidism // *Arq. Bras. Endocrinol. Metabol.* – 2006. – Vol. 50, No. 4. – P. 664-673.
3. Clarke, B. L., Brown, E. M., Collins, M. T., Jüppner, H., Lakatos, P., Levine, M. A., et al. Epidemiology and diagnosis of hypoparathyroidism // *J. Clin. Endocrinol. Metab.* – 2016. – Vol. 101, No. 6. – P. 2284-2299.
4. Артемьев, Д. В., Голубев, В. Л., Яхно, Н. Н. Болезни нервной системы. Руководство для врачей. Раздел книги – Заболевания с преимущественным поражением экстрапирамидной нервной системы / Д. В. Артемьев, В. Л. Голубев, Н. Н. Яхно ; под ред. Н. Н. Яхно. – Москва : МЕДпресс-информ, 2022. – Т. 2. – С. 78-176.
5. Powers, J., Joy, K., Ruscio, A., Lagast, H. Prevalence and incidence of hypoparathyroidism in the United States Using a large claims database // *Journal of Bone and Mineral Research.* – 2013. – Vol. 28, No. 12. – P. 2570-2576.
6. Manyam, B. V., Walters, A. S., Narla, K. R. Bilateral striopallidodentate calcinosis // *Movement disorders.* – 2000. – Vol. 15, No. 3. – P. 233.
7. Manyam, B. V., Walters, A. S., Narla, K. R. Bilateral striopallidodentate calcinosis: clinical characteristics of patients seen in a registry // *Movement disorders: official journal of the Movement Disorder Society.* – 2001. – Vol. 16, No. 2. – P. 258-264.
8. Cardoso, F. Infections and transmissible movement disorders // In: J. Jankovic, E. Tolosa (eds.). *Parkinson's disease and mov. disorders.* 3rd ed. – Baltimore : Williams & Wilkins, 1998. – P. 945-965.
9. Левин, О. С., Иллариошкин, С. Н. Экстрапирамидные расстройства. Руководство по диагностике и лечению. Раздел: Вторичный паркинсонизм / О. С. Левин, С. Н. Иллариошкин ; под ред. В. Н. Штока, И. А. Ивановой-Смоленской, О. С. Левина. – Москва : МЕДпресс-информ, 2002. – С. 156-175.
10. Bastepe, M. Genetics and epigenetics of parathyroid hormone resistance // *Endocr Dev.* – 2013. – Vol. 24. – P. 11-24.
11. Маказан, Н. В., Орлова, Е. М., Карева, М. А. Псевдогипопаратиреоз // *Проблемы эндокринологии.* – 2015. – Т. 3. – С. 47-56.
12. Bilezikian, J. P., Khan, A., Potts, J. T., Jr M., et al. Hypoparathyroidism in the adult: epidemiology, Diagnosis, pathophysiology, target-organ involvement, treatment, and challenges for future research // *Journal of Bone and Mineral Research.* – 2011. – Vol. 26, No. 10. – P. 2317-2337.

13. Антониони, А. Современные подходы к лечению болезни Паркинсона // Болезнь Паркинсона и расстройства движения. Руководство для врачей. По мат. III Национального конгресса по болезни Паркинсона и расстройствам движения (с международным участием) [под ред. проф. С. Н. Иллариошкина и проф. О. С. Левина]. – Москва, 21-24 сентября 2014 г. – С. 158-164.
14. Abbas, A. Diagnosis and management of hypocalcaemia in adults // Endocrinol Diabetes Case Stud Quest Comment. – 2015. – P. 133-140.
15. Bilezikian, J. P., Brandi, M. L., Cusano, N. E., Mannstadt, M., Rejnmark, L., Rizzoli, R., et al. Management of hypoparathyroidism: Present and future // The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism. – 2016. – Vol. 101, No. 6. – P. 2313-2324.
16. Albright, F., Burnett, C. N., Smith, P. H., Parsons, W. Pseudoparathyroidism – an example of the seabright-bantam syndrome. Report of 3 cases // Endocrinology. – 1942. – Vol. 30. – P. 922-935.
17. Liu, J., Litman, D., Rosenberg, M. J., et al. A GNAS1 imprinting defect in pseudohypoparathyroidism type IB // Journal of Clinical Investigation. – 2000. – Vol. 106, No. 9. – P. 1167-1174.

© Смертина Л.П., 2026

Информация об авторе

Смертина Любовь Порфирьевна – кандидат медицинских наук, доцент кафедры кардиологии Медицинского института, БУ ВО «Сургутский государственный университет», врач - невролог; Сургут, e:mail: Smertina@yandex.ru, <https://orcid.org/0000-0002-0318-3960>

A CLINICAL CASE OF PSEUDOHYPOPARATHYROIDISM

Smertina L.P.

Introduction. Pseudo-hypoparathyroidism is a hereditary disease characterized by the insensitivity of the body's tissues to the parathyroid hormone. The symptoms of pseudo-hypoparathyroidism are similar to those of hypoparathyroidism, which is caused by a decrease in the secretion of parathyroid hormone (parathormone). The differential diagnosis of pseudo-hypoparathyroidism is made with hypoparathyroidism and other diseases associated with calcium accumulation in the basal ganglia. Treatment for hypoparathyroidism involves replacement therapy with parathyroid hormone and normalization of calcium levels, which can lead to improvement in neurological symptoms. The purpose of this publication was to present a rare clinical case of pseudohypoparathyroidism, evaluating the patient's medical history, clinical findings, and prescribed pharmacological therapy.

Material and methods. The object of the study was a patient, a 47-year-old man, who was admitted to the neurological department of the Surgut District Clinical Hospital on a routine basis. Anamnesis data, complaints, and neurological status were collected, and laboratory and instrumental tests were performed to assess the course of the disease. A diagnosis was established based on the 10th revision of the International Classification of Diseases. Based on the obtained data, drug therapy was prescribed, and the pharmacological effect was monitored.

Results. Due to the progression of Parkinson's disease symptoms and the need for verification, the patient was admitted to the Surgut District Clinical Hospital. Previously, a brain CT scan revealed symmetrical large calcifications in the basal ganglia. The examination revealed an increase in the serum phosphorus level to 1.65 mmol/L, a decrease in the total calcium level to 1.79 mmol/L, and an increase in the ionized calcium level to 0.79 mmol/L; the blood parathyroid hormone level was 169.4 pg/mL; and the blood vitamin D level was reduced to 11.19 ng/mL. Pseudohypoparathyroidism. Far syndrome. Concomitant diagnosis: Vitamin D deficiency. Obesity stage 1, and the following medication was prescribed: Alfacalcidol 1 mcg once daily. The neurologist prescribed Levodopa+[Carbidopa] 250 mg/25 mg at a minimum dosage of ¼ tablet three times daily, as well as Amantadine 200 mg daily, and significant improvement was observed. It should be noted that Levodopa is not as

effective or effective at all in cases of secondary Parkinson's disease caused by other conditions. Over time, despite the ongoing treatment, the patient's symptoms of parkinsonism remained moderately severe, but there was a significant improvement compared to his initial condition upon admission to the hospital. Subsequently, the patient was advised to undergo medical and genetic counseling to determine the specific form of pseudohypoparathyroidism.

Conclusion. The presented clinical case demonstrated the successful integration of the knowledge of doctors of different specialties in establishing the diagnosis and pharmacotherapy of a rare disease. Contrary to previously known information, symptomatic therapy of Parkinsonism proved to be effective in the patient in the short term. The differences in the effectiveness of symptomatic therapy correspond to the diversity of clinical forms, variants of hereditary material pathology, and individual characteristics of the patient.

Key words: hypocalcemia, calcification of the basal ganglia, Parkinsonism syndrome. Fahr syndrome