

Диагностика синдрома множественной эндокринной неоплазии 1 типа у пациентки с поздней манифестацией первичного гиперпаратиреоза

Введение: Для наследственных форм ПГПТ характерна манифестация в молодом возрасте: дебют ПГПТ при синдроме МЭН1 в большинстве случаев приходится на возраст до 30 лет, однако заболевание может развиваться и позже. В подозрительных случаях ПГПТ определению диагноза и выбору оптимальной тактики хирургического лечения способствует проведение молекулярно-генетической диагностики.

Материалы и методы: описание клинического случая генетически подтвержденного синдрома множественной эндокринной неоплазии 1 типа у пациентки в возрасте 65 лет с поздней манифестацией первичного гиперпаратиреоза.

Заключение: Поздняя манифестация первичного гиперпаратиреоза не исключает наследственный генез заболевания. Для определения оптимальной тактики хирургического лечения, улучшения прогноза заболевания и качества жизни пациентов необходимо проявление клинической настороженности, тщательный сбор анамнеза и комплексное обследование с использованием методов лабораторной, инструментальной и молекулярно-генетической диагностики.

Результаты: Из семейного анамнеза известно, что у старшей сестры пациентки был диагностирован первичный гиперпаратиреоз с тяжелым остеопорозом, а также была проведена резекция поджелудочной железы (точный диагноз неизвестен). В 2015 г. в возрасте 59 лет пациентке была выполнена правосторонняя адреналэктомия по поводу светло-клеточной аденомы надпочечника и резекция хвоста поджелудочной железы по поводу первично-множественных высококодифференцированных НЭО поджелудочной железы (Grade 1 и Grade 2). В том же году по данным медицинской документации впервые зарегистрирована гиперкальциемия. В 2018-2019 г по месту жительства подтвержден диагноз первичного гиперпаратиреоза (кальций общий – 2.95 ммоль/л, ПТГ – 12 пмоль/л (1.6-6.9), кальций в суточной моче – 2.95 ммоль/сут (0.6-2.5), по данным топической диагностики (сцинтиграфия с Tc-99m – Технетрилом) диагностировано образование левой околощитовидной железы. В 2020 г. выполнено удаление образования, гистологическая картина соответствовала аденоме. Однако в 2020 г подтверждена персистенция ПГПТ: паратгормон 70.2 пг/мл (15-65), кальций общ. – 2.87 ммоль/л.

В 2021 г при госпитализации в ФГБУ «НМИЦ Эндокринологии» МЗ РФ ввиду наличия двух МЭН1-ассоциированных образований и отягощенного наследственного анамнеза пациентке клинически поставлен синдром МЭН1. При проведении обследования на предмет осложнений ПГПТ диагностирован остеопороз с максимальным снижением МПК - 4,8 SD по Т-критерию в лучевой кости и двусторонний нефролитиаз. По данным сцинтиграфии с ОФЭКТ/КТ выявлены образования двух атипично глубоко расположенных (ретроззофагеально) околощитовидных желез размерами 4х3х7 мм справа и 7х3х14 мм слева. В рамках обследования на предмет компонентов синдрома МЭН 1 проведено МРТ головного мозга, по результатам которого впервые визуализирована макроаденома гипофиза с инфраселлярным распространением. С целью уточнения диагноза рекомендовано проведение секвенирования гена MEN1, по результатам которого обнаружена замена в 4 экзоне с.658T>C (p.Trp220Arg) в гетерозиготном состоянии. В 2022 г. выполнена билатеральная ревизия, удаление образований правой верхней и нижней околощитовидных желез. Уровень ПТГ до операции составил 59.88 пг/мл, спустя 15 мин - 9.16 пг/мл.