

Полигландулярное поражение околощитовидных желез у пациента с осложненным наследственным анамнезом

Введение: Полигландулярное поражение околощитовидных желез является характерной чертой заболевания в рамках синдрома множественных эндокринных неоплазий 1 типа, однако редко встречается при спорадическом гиперпаратиреозе. Причиной развития синдрома МЭН1 являются генетические мутации гена *MEN1*. Основные компоненты данного синдрома - первичный гиперпаратиреоз, нейроэндокринные образования поджелудочной железы и аденомы гипофиза.

Материалы и методы: описание клинического случая полигландулярного поражения околощитовидных желез при первичном гиперпаратиреозе у пациента 56 лет без мутации в гене *MEN1*, с подтвержденным синдромом МЭН1 у родного сына.

Результаты: У сына пациента Р. генетически подтвержден синдром МЭН1 (вариант с.1673 1675del, p.Met558del в 10 экзоне). Пациенту Р. было трижды проведено генетическое тестирование, включая прицельное исследование мутации, ранее выявленной у сына, а также полное секвенирование гена *MEN1* и других генов, связанных с развитием гиперпаратиреоза (*RET*, *CDC73*, *CASR* и др.), однако мутаций не выявлено.

В 2021 г. в возрасте 55 лет у пациента Р. диагностирован первичный гиперпаратиреоз: паратгормон 216 пг/мл (15-65), кальций общий - 2,73 ммоль/л (2,15-2,55). По результатам УЗИ, сцинтиграфии с ОФЭКТ/КТ околощитовидных желез выявлено образование левой верхней околощитовидной железы р. 1,2х0,6х2,0 см. В апреле 2022 г. проведено удаление образования, однако ремиссии заболевания не достигнуто (паратгормон до операции 173.5 пг/мл, через 15 минут после - 163.7 пг/мл). По данным гистологического заключения диагностирована атипичная аденома.

По результатам лабораторных исследований в июле 2022 г. подтверждена персистенция первичного гиперпаратиреоза: гиперкальциемия (кальций, скорректированный на альбумин 2,66 ммоль/л), нормокальциурия (2,9 ммоль/сут) на фоне повышения паратгормона до 141,4 пг/мл. По результатам топической диагностики (УЗИ, сцинтиграфия с ОФЭКТ/КТ) визуализировано образование правой верхней околощитовидной железы р. 1.7х1.0х0.6см. При повторном проведении хирургического лечения в объеме удаления образования правой верхней околощитовидной железы и визуально гиперплазированной правой нижней околощитовидной железы достигнута ремиссия заболевания (паратгормон до операции 226,4 пг/мл, через 15 минут после - 47,08 пг/мл). По результатам гистологического исследования послеоперационного материала диагностированы аденомы правой верхней и нижней околощитовидных желез. Учитывая осложненный семейный анамнез, полигландулярное поражение околощитовидных желез, проведено обследование на предмет компонентов синдрома МЭН1. По данным МРТ головного мозга выявлена микроаденома гипофиза р. 6,7х5,7х6мм. По данным гормональных исследований - гиперпролактинемия (пролактин биоактивный 2090 мЕд/л). Пациенту инициирована терапия каберголином 0,25 мг 2 раза в неделю. Также отмечено повышение гастрина до 881.0 пг/мл (13-115). По результатам КТ органов брюшной полости данных за образования поджелудочной железы, желудочно-кишечного тракта не получено. Рекомендовано динамическое наблюдение.

Заключение: При выявлении мутации в гене *MEN1* необходимо проведение обследования кровных родственников. Учитывая семейный анамнез, клинические проявления синдрома МЭН1, отрицательные результаты генетической диагностики у нашего пациента не позволяют исключить наследственный генез гиперпаратиреоза.

Дурниязова Раисат
Сапиюллаевна, Врач-
эндокринолог, Москва,
Россия.
Телефон: +7 (928)-961-41-37
E-mail:
raiska.magomedova@mail.ru