

**Синдром МЭН1: диагностический путь у пациента с нестандартной манифестацией заболевания**

**МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ:** Описание клинического случая нестандартной манифестации синдрома МЭН 1.

**ВВЕДЕНИЕ.**

Образования околощитовидных желез становятся первым проявлением МЭН-1 у более чем 85% пациентов. Манифестация МЭН-1 с опухоли гипофиза выявляются примерно у 20% пациентов, в то время как для инсулиномы этот показатель составляет не более 10 %.

**РЕЗУЛЬТАТЫ.**

Пациентка Л. с 15 лет страдала рецидивирующей язвенной болезнью 12-перстной кишки, в возрасте 30 лет стали возникать эпизоды гипогликемии, **диагностирована инсулинома**. В специализированный стационар женщине была выполнена энуклеация образования головки поджелудочной железы. В течение последующих 19 лет у пациентки сохранялось удовлетворительное самочувствие, к врачам не обращалась.

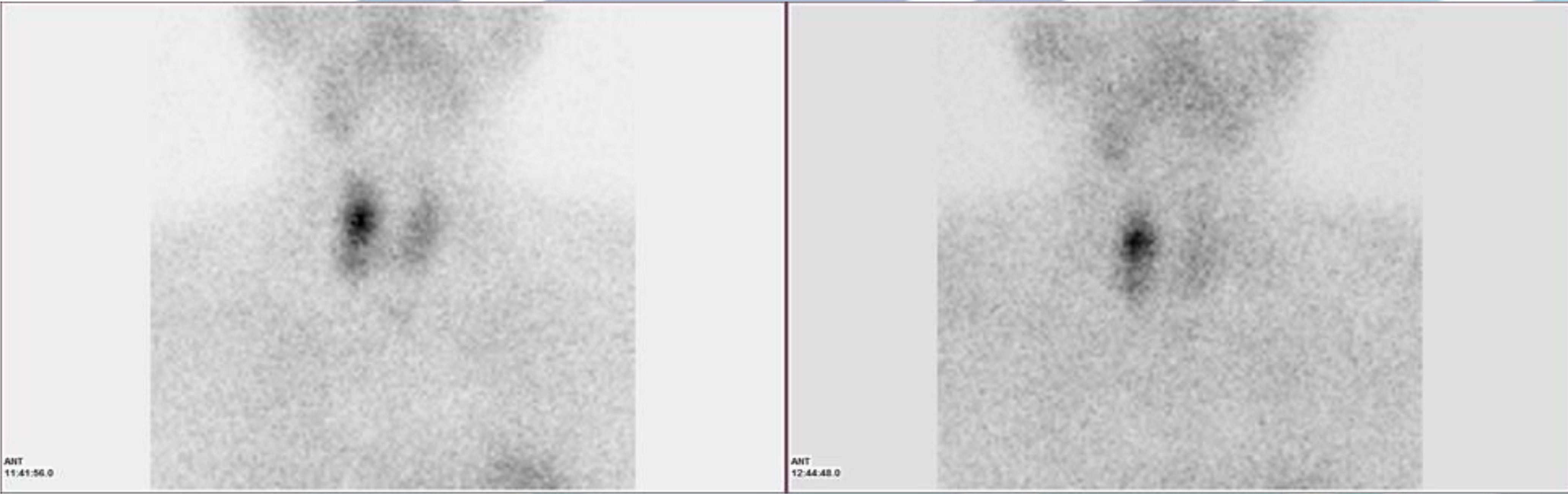
Ухудшение состояния стала отмечать с 2015 года (в возрасте 53 лет), когда начали возникать эпизоды потери сознания вследствие гипогликемии. По результатам МРТ с контрастированием были визуализированы **три объемных образования поджелудочной железы** и впервые обнаружено **образование правого надпочечника**. В связи с **рецидивом инсулиномы** в том же году произведена повторная энуклеация опухолей поджелудочной железы. По данным морфологического исследования операционного материала диагностированы нейроэндокринные неоплазии поджелудочной железы Grade 1.

В 2021 г. в возрасте 59 лет у женщины впервые диагностирован **первичный гиперпаратиреоз**, в последующем подтвержденный в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России: ПТГ 329,1 пг/мл (15-65), альбумин-скорректированный кальций 2,81 ммоль/л (2.15-2.55), гиперкальциурия 13,9 ммоль/сут (2,5-8). При комплексной оценке тяжести заболевания **выявлен остеопороз** лучевой кости со снижением минеральной плотности кости до - 4.7 SD по Т-критерию , **эрозивный гастродуоденит** и **эзофагит** .При топической диагностике (УЗИ, МСКТ с в/в контрастированием, ТАБ со смывом на ПТГ, сцинтиграфии с ОФЭКТ-КТ) визуализированы **образования правых** (верхней, нижней, интратиреоидной) и **левой верхней околощитовидных желез**. В ходе дальнейшей диагностики у пациентки также выявлены: **микроаденома аденогипофиза**, **образование SIV печени**, наиболее соответствующее нейроэндокринной опухоли, кистозное **образование переднего средостения**, множественные **образования головки и хвоста поджелудочной железы**, образование правого надпочечника без достоверной гормональной активности.

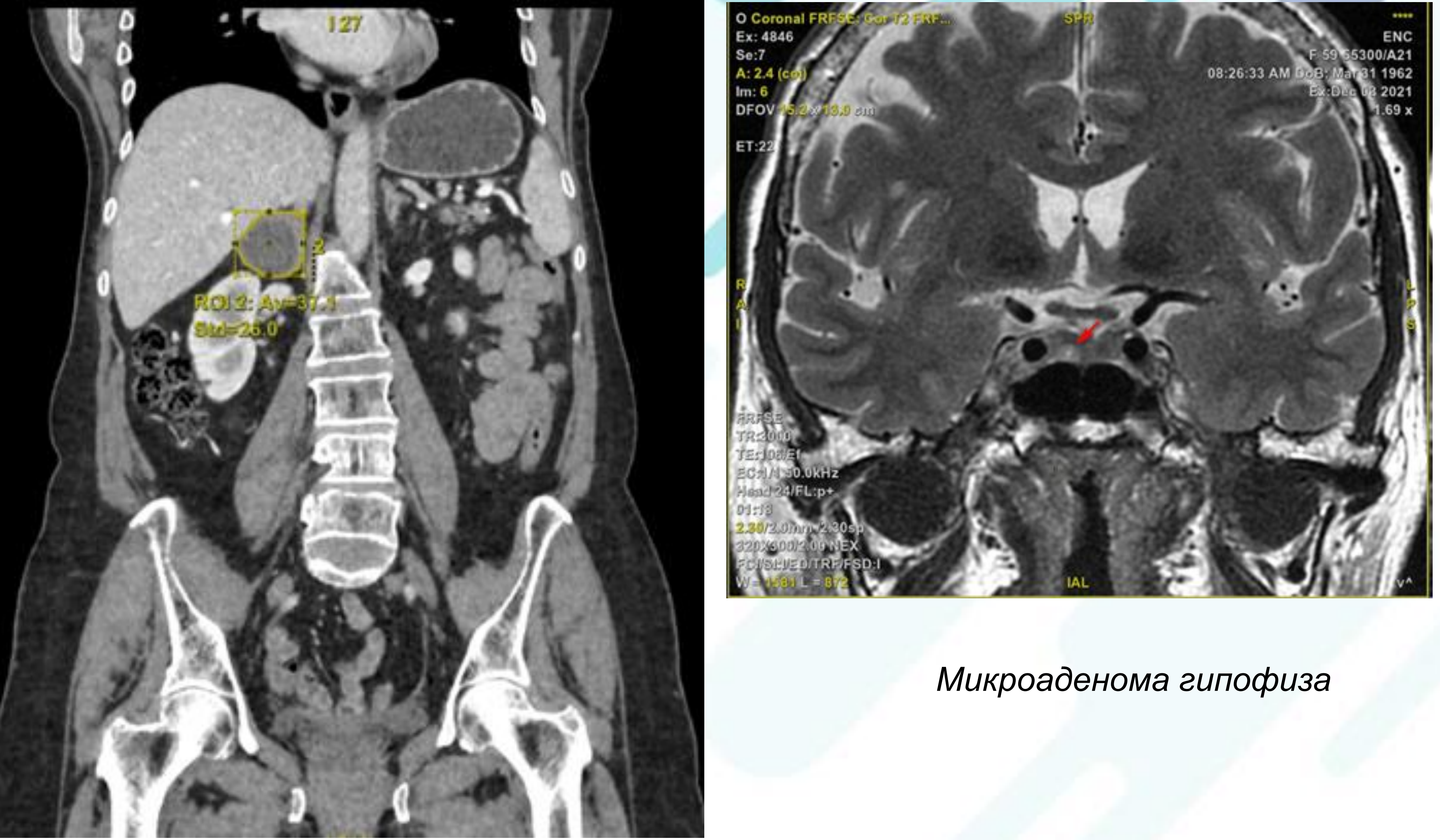
В связи с множественным поражением эндокринных желез проведено генетическое исследование, подтверждено **наличие мутации гена MEN1** - в 10 экзоне обнаружена замена с.1417G>T в гетерозиготном состоянии.

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ.**

При лечении молодых пациентов с нейроэндокринными опухолевыми образованиями различной локализации требуется исключение наследственного характера заболевания, в частности, синдрома МЭН1. Данный клинический случай нестандартной манифестации синдрома МЭН1 демонстрирует важность проявления настороженности в отношении наследственной патологии и проведения своевременной расширенной лабораторно-инструментальной диагностики и молекулярно-генетического анализа



Сцинтиграфия околощитовидных желез



Микроаденома гипофиза

Образование правого надпочечника