

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

**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.

### 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.

### РЕЗУЛЬТАТЫ.

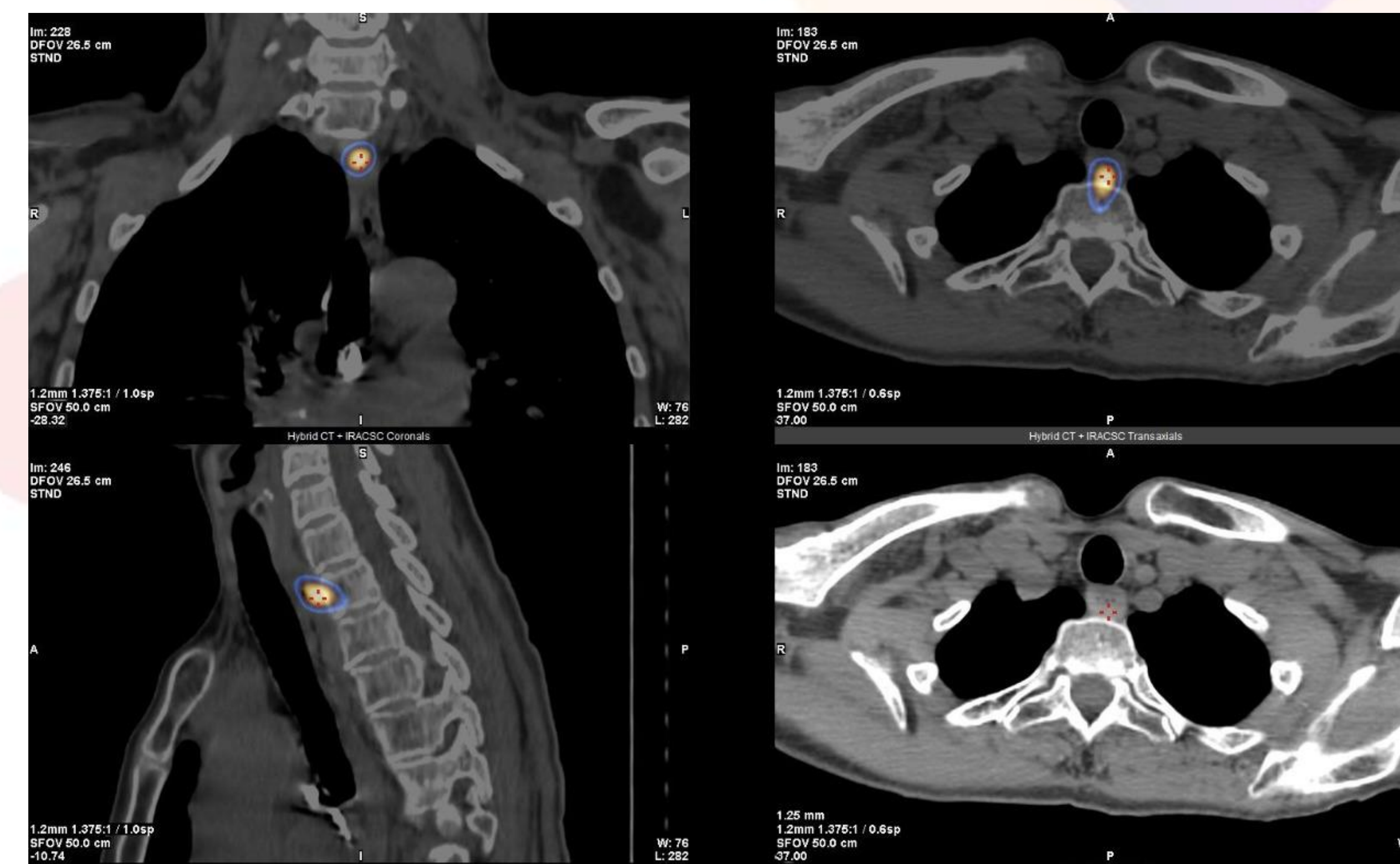
Из семейного анамнеза известно, что у старшей сестры пациентки был диагностирован первичный гиперпаратиреоз с тяжелым остеопорозом, а также была проведена резекция поджелудочной железы (точный диагноз неизвестен). В 2015 г. в возрасте 59 лет пациентке была выполнена правосторонняя адреналэктомия по поводу 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 Тс-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 (ретроэзофагеально) околощитовидных желез** размерами 4х3х7 мм справа и 7х3х14 мм слева. В рамках обследования на предмет компонентов синдрома МЭН1 проведено МРТ головного мозга, по результатам которого, впервые визуализирована **макроаденома гипофиза** с инфраселлярным распространением. При МСКТ: в левом надпочечнике определяется образование неправильной округлой формы, с четкими, неровными контурами размерами 30х23х34 мм, плотностью в нативную фазу до 12-26 HU. (до 85 HU/ 110/HU/50 HU, в арт., вен., отсроченную фазы), гормональная активность образования исключена.

С целью уточнения диагноза рекомендовано проведение **секвенирования гена *MEN1***, по результатам которого **обнаружена замена в 4 экзоне с.658Т>С (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.

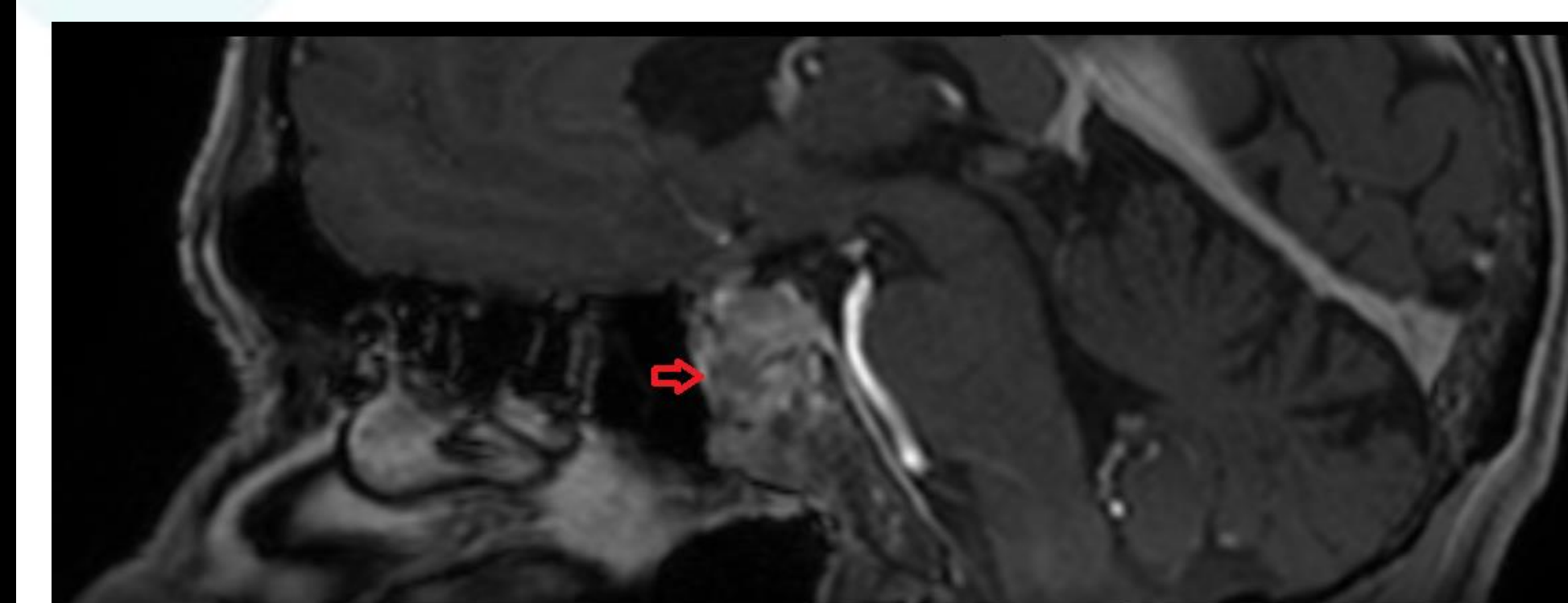
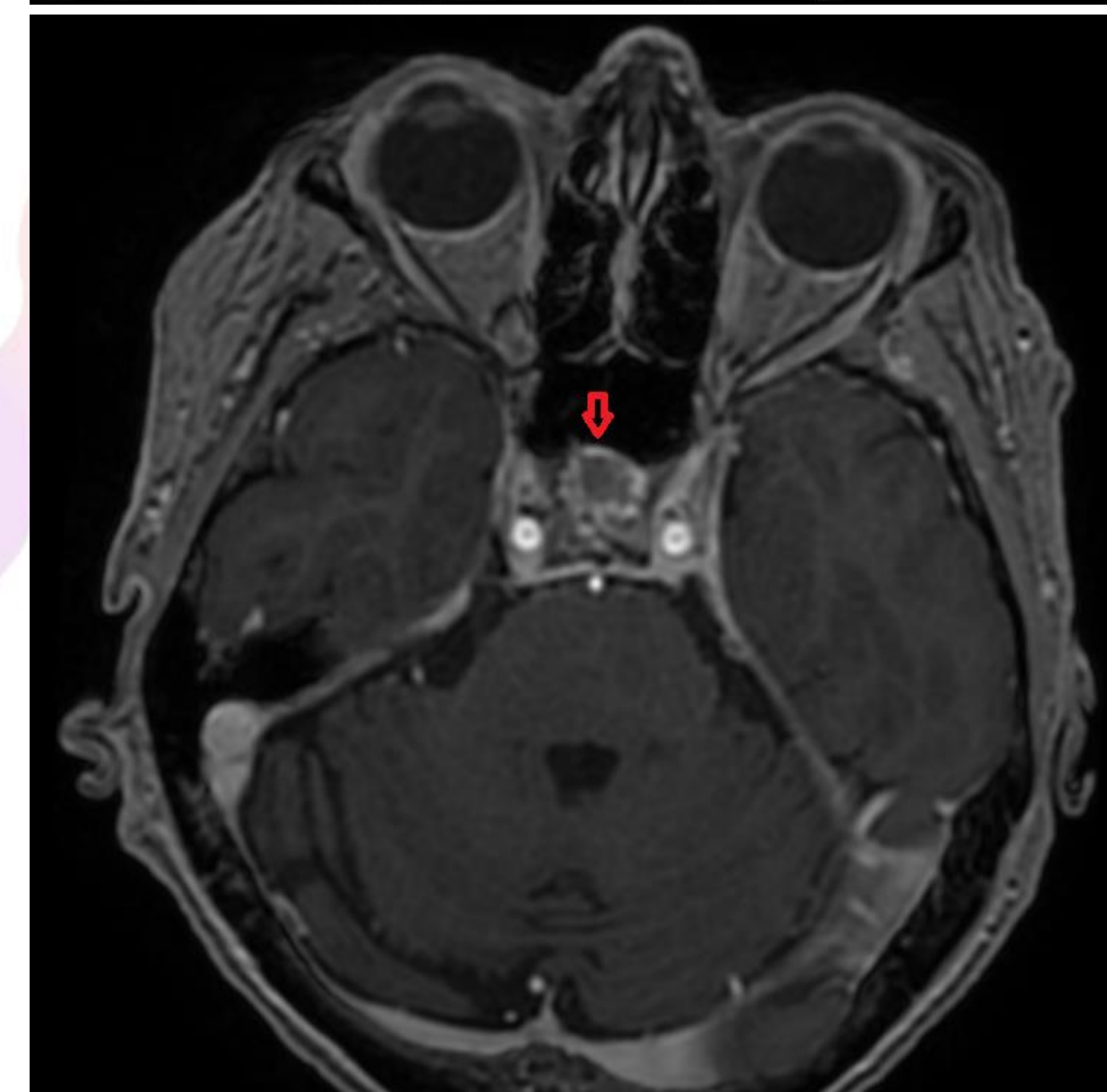
### ЗАКЛЮЧЕНИЕ.

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.



ОФЭКТ/КТ  
околощитовидных  
желез.

Образование левого надпочечника.



МР-картина макроаденомы с инфраселлярным распространением

### КОНТАКТЫ.

Отделение патологии околощитовидных желез  
и нарушений минерального обмена

