Москва / 22-23 ноября 2023
II Конференция по онкоэндокринологии
и аутоиммунным эндокринным заболеваниям

Кацобашвили И.А., Пигарова Е.А., Дзеранова Л.К.
ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, г.Москва

Клинический случай синдрома множественной эндокринной неоплазии 1 типа

МАТЕРИАЛЫ,МЕТОДЫ И РЕЗУЛЬТАТЫ.

Пациентка А., 25 лет обратилась с жалобами на избыточный вес, нарушение менструального цикла (отсутствие менструаций в течение 3 месяцев), головную боль, общую слабость. В ходе обследования подтвержден клинический синдром множественных эндокринных неоплазий 1 типа: *первичный гиперпаратиреоз* (ПГПТ): гиперкальциемия – Са скорр. 2,71 ммоль/л (2,15-2,55), нормокальциурия 6,78 ммоль/сут (2,5-8,5) на фоне повышения паратгормона до 116,8 пг/мл(16-65).

По результатам методов топической диагностики (УЗИ, сцинтиграфия околощитовидных желез с ОФЭКТ/КТ) подтверждено наличие образования левой нижней околощитовидной железы р. 2,9х2,2х1,3 см. Ввиду наличия у пациентки в анамнезе пролактин-секретирующей микроаденомы гипофиза, первичного гиперпаратиреоза проведено обследование на предмет компонентов синдрома МЭН-1. По результатам гормональных исследований подтверждено повышение пролактина крови (733,7 мЕд/л) на фоне терапии каберголином 0.25 мг в неделю, данных за наличие других нарушений функций аденогипофиза не получено (ТТГ, ИФР-1, ФСГ, ЛГ, ночной подавляющий тест с 1 мг дексаметазоном, кортизол суточной мочи – в пределах нормальных значений). По результатам МРТ головного мозга подтверждено наличие *микроаденомы гипофиза* р. 5,5 х 6,3 х 5,5 мм с пара(D)селлярным распространением, Knosp I. По данным КТ органов брюшной полости с забрюшинным пространством выявлены *нейроэндокринные образования головки поджелудочной железы* р. 7х6 мм и 7х5 мм. Хромогранин А, гастрин – выше референса . В ходе генетического тестирования панели “Гиперпаратиреоз” в гене MEN1 (NM 130799.2) в 4 экзоне обнаружен ранее описанный в литературе вариант (HG38, chr11:64807677A>G, c.658T>C) в гетерозиготном состоянии, приводящий к аминокислотной замене (p.Trp220Arg) с глубиной покрытия 118x (rs1085307971). Из осложнений выявленных компонентов МЭН-1 по результатам DEXA выявлено : снижение МПК ниже значений, ожидаемых по возрасту в поясничном отделе позвоночника (до -2,0 SD по Z-критерию в L1-L4).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ.

Таким образом, при диагностике первичного гиперпаратиреоза врач должен исключать синдром МЭН-1. Для верификации синдрома МЭН-1 рекомендовано проведение генетического исследования. Пациенты с установленным синдромом МЭН-1 должны находиться под контролем эндокринолога, онколога, проходя регулярный мониторинг состояния.

КОНТАКТЫ.
Кацобашвили Илана Александровна, аспирант ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России,г.Москва
Телефон:+7(915)124-50-68