

АУТОИММУННЫЙ ПОЛИГЛАНДУЛЯРНЫЙ СИНДРОМ 1 ТИПА: КОМПЛАЕНТНОСТЬ ПАЦИЕНТА КАК ПРЕДИКТОР БЛАГОПРИЯТНОГО ТЕЧЕНИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ. ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

ВВЕДЕНИЕ. Аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа (АПС-1) - редкое заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное вариантами в гене аутоиммунного регуляторного фактора (*AIRE*), локализующегося на хромосоме 21q22.3. АПС 1 характеризуется наличием триады симптомов: хроническим кожно-слизистым кандидозом (ХКСК), первичным гипопаратиреозом и хронической надпочечниковой недостаточностью (ХНН), а также полиморфностью других клинических проявлений, что затрудняет верификацию диагноза, своевременное начало заместительной терапии и повышает риск развития осложнений, угрожающих жизни пациента.

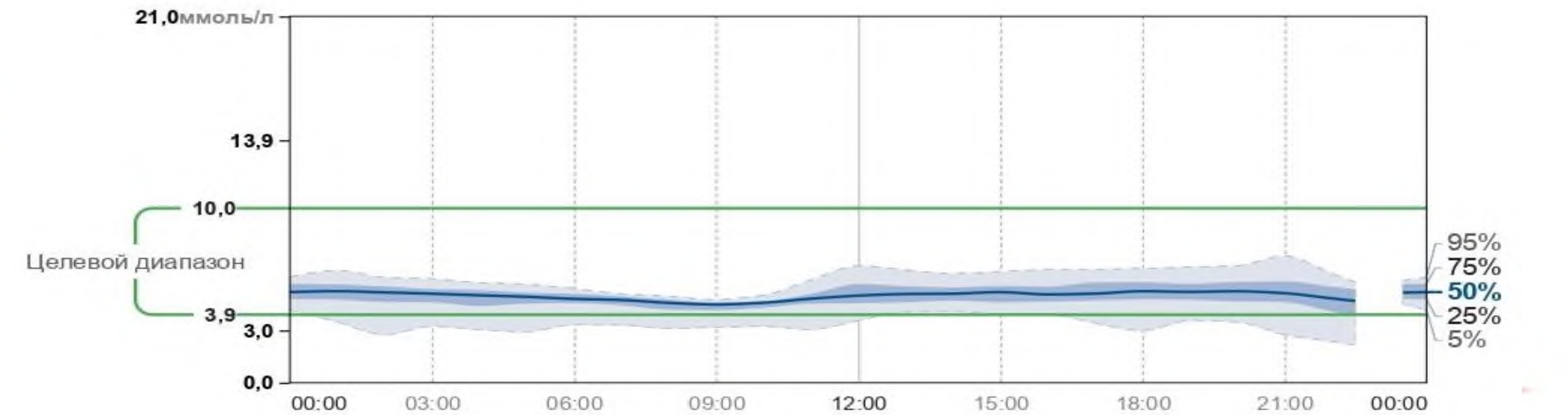
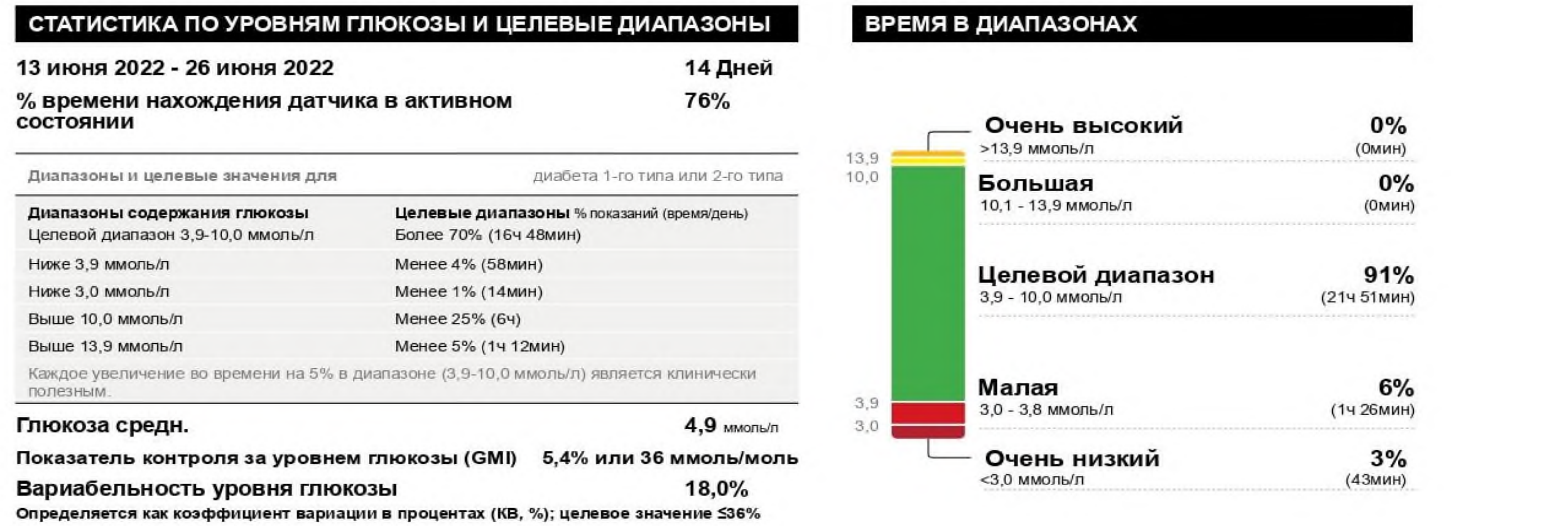
РЕЗУЛЬТАТЫ. (описание клинического случая) девочка от 3-й беременности, протекавшей на фоне хронической никотиновой интоксикации, герпетической инфекции, уреаплазмоза, отягощенного интранатального анамнеза (обвитие пуповиной вокруг шеи). Вес ребенка при рождении 2800 г, длина 48 см. В возрасте 9 лет впервые приступ тонико-клонических судорог, показатели электроэнцефалограммы в норме, однако зарегистрирован низкий уровень ионизированного Са 0,65 ммоль/л, повышение уровня Р 3,28 ммоль/л, заподозрен гипопаратиреоз. При обследовании в эндокринологическом отделении гипопаратиреоз подтвержден, диагностирован аутоиммунный тиреоидит с гипотиреозом (ТТГ 9,2 мкМЕ/мл, Т4св 12,5 пмоль/л; АТкТПО 350 МЕ/ед), а в возрасте 10 лет ХНН и ХКСК. В связи с наличием нескольких аутоиммунных заболеваний в сочетании ХКСК проведено молекулярно-генетическое исследование, обнаружены компаундные гетерозиготные варианты в гене *AIRE*: p.R257X (с.769C>T) и с.967_969del13 (p.L323Sfs51*). В 14 лет выявлено нарушение толерантности к глюкозе (после нагрузки углеводным завтраком, уровень глюкозы капиллярной крови через 2 часа – 8,1 ммоль/л), уровень гликированного гемоглобина – 6,4 %. Пациентка соблюдает диету, контроль гликемии проводится с использованием системы flash-мониторирования. Получает заместительную терапию препаратами левотироксина, минералокортикоидами и глюкокортикоидами. Хорошо компенсирована, комплаентность высокая.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Ранняя диагностика АПС 1 типа, полная верификация диагноза с использованием молекулярно-генетического исследования, а также комплаентность пациента позволяет избежать тяжелых осложнений, угрожающих жизни пациента.

КОНТАКТЫ. Дитковская Лилия Викторовна, к.м.н., доцент кафедры детских болезней им. профессора И. М. Воронцова ФП и ДПО. ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия.
E-mail: liliya-ditkovskaya@yandex.ru

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Девочке 15 лет с ранее диагностированным АПС-1 проведено комплексное обследование, включающее молекулярно-генетический анализ. Период наблюдения за пациенткой 7 лет.

Суточное мониторирование на момент последней госпитализации в клинику СПбГПМУ:



На фоне заместительной гормональной терапии:
Показатели биохимического анализа крови:
Са⁺⁺ - 1,1 ммоль/л; Р – 1,4 ммоль/л; К⁺ - 4,45 ммоль/л; Na⁺ - 140 ммоль/л; Cl⁻ - 105 ммоль/л
Результаты гормонального исследования
ТТГ 2,59 мкМЕ/мл; Т4св 10,3 пмоль/л;
АКТГ 4,60 мкМЕ/мл; кортизол 677,5 нмоль/л АРП 6,8 пг/мл