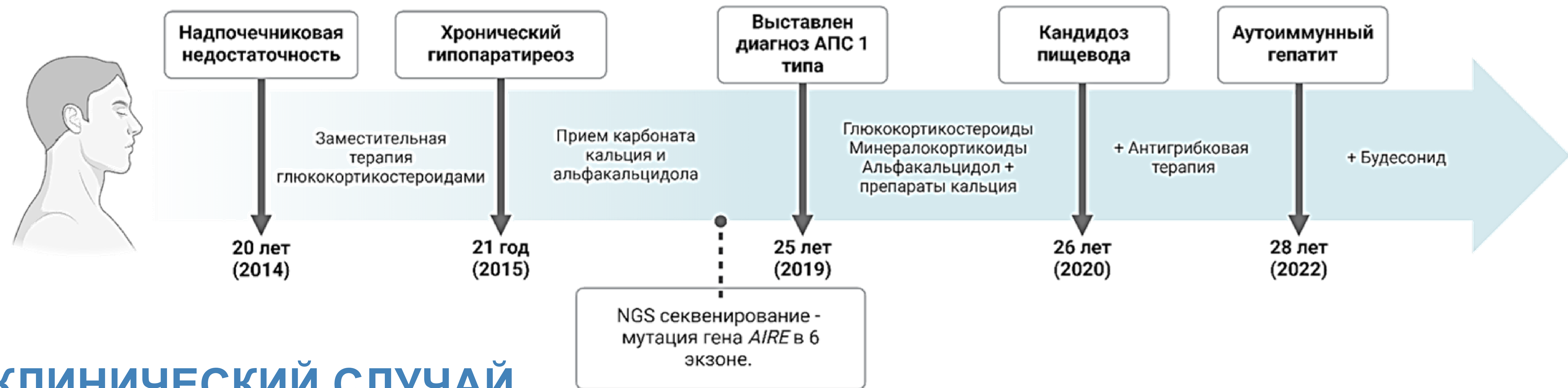




## НЕКЛАССИЧЕСКОЕ ТЕЧЕНИЕ СИНДРОМА АПС 1 ТИПА: КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА И ОСОБЕННОСТИ ДИАГНОСТИКИ

### ВВЕДЕНИЕ

Аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа (АПС 1) – это редкое аутосомно-рецессивное заболевание, вызванное мутациями в гене аутоиммунного регулятора (*AIRE*). Для АПС 1 в большинстве случаев характерна «классическая триада»: хронический кандидоз (как правило манифестация заболевания в возрасте до 2 лет), хронический гипопаратиреоз (до 7–9 лет) и надпочечниковая недостаточность (НН, чаще до 12 лет). Данный симптомокомплекс не всегда развивается поэтапно, что может приводить к отсроченной диагностике и как следствие инициации терапии. С учетом нетипичного течения заболевания приводим описание собственного наблюдения.



### КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Пациент О., 29 лет, обратился в НМИЦ эндокринологии в ноябре 2021 г. с жалобами на снижение аппетита, повышение АД до 170/110 мм рт. ст., онемение в кончиках пальцев. В 20 лет впервые был госпитализирован в стационар в состоянии комы, выявлена надпочечниковая недостаточность, инициирована заместительная терапия глюкокортикостероидами. Через год развился генерализованный судорожный синдром с потерей сознания. Диагностирован хронический гипопаратиреоз, принимал карбонат кальция и альфакальцидол, минералокортикоиды не назначались. В возрасте 25 лет зафиксирован третий эпизод потери сознания. Госпитализирован в ОРИТ в состоянии сопора: получал терапию гидрокортизоном в/в кап. 150-200 мг/сут., была инициирована терапия флудрокортизоном 100-150 мкг/сут. Тогда был выставлен диагноз: «Аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа: Первичная хроническая недостаточность коры надпочечников, хронический гипопаратиреоз». При NGS секвенировании была подтверждена мутация гена *AIRE* в 6 экзоне. Спустя 5 лет от дебюта заболевания при проведении ЭГДС впервые диагностирован кандидоз пищевода, назначалась противогрибковая и антибактериальная терапия. В анамнезе неоднократное повышение АЛТ и АСТ до 1000 Ед/л. По результатам морфологического и иммуногистохимического исследования в ноябре 2022 г. (в возрасте 28 лет) верифицирован аутоиммунный гепатит. Была инициирована иммуносупрессивная терапия будесонидом, при контроле в динамике отмечалась низкая степень активности печеночных трансаминаз.

Дата	К, ммоль/л	Na, ммоль/л	АЛТ, АСТ, Ед/л	Ренин, мкМЕ/мл	Креатинин, мкмоль/л	Са общий, ммоль/л	Р, ммоль/л	ПТГ, пг/мл
В мае 2015 г. – кома, ds. надпочечниковая недостаточность, терапия преднизолоном 10 мг/сут., кортизона ацетатом 25 мг 1 раз/3 сут.								
2015 г.	5,19-6,1	снижен	АЛТ – 89	-	-	-	-	-
В феврале 2016 г. – кома, впервые диагностирован хронический гипопаратиреоз, терапия альфакальцидолом и карбонатом Са.								
02.2016 г.	7,0	99	-	-	-	1,8	-	14,9
В мае 2019 г. – кома. Гидрокортизон 40 мг/сут., флудрокортизон 0,2 мг/сут, карбонат Са 1500 мг/сут., альфакальцидол 4 мкг/сут. с достижением нормокальциемии. Ds аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа								
Covid-19 в ноябре 2020 г. Калий – 2,8 ммоль/л (3,5-5,1), хлор – 99,0 ммоль/л. Гидрокортизон 25 мг/сут., флудрокортизон 0,5 мг/сут.								
11. 2020 г.	3,5	141	АЛТ 88 АСТ 69	45	-	2,21	-	3
Гидрокортизон 20 мг/сут., флудрокортизон 0,5 мг/сут.								
03.2021 г.	3,13	-	АЛТ – 86 АСТ – 85	-	96	2,71	-	-
Гидрокортизон 20 мг/сут., флудрокортизон 1,75 мг/сут., альфакальцидол 3 мкг/сут., карбонат Са 500 мг/сут., колекальциферол 2500 МЕ/сут.								
10.2021 г.	1,93	147	АЛТ – 84 АСТ – 103	-	-	2,26	-	-
Гидрокортизон 20 мг/сут., флудрокортизон 1,75 мг/сут., альфакальцидол 3 мкг/сут., карбонат Са 500 мг/сут. + калия нормин 2 г/сут.								
01.2022 г.	4,36	136,2	АЛТ – 1050 АСТ – 552,3	-	99	2,17	-	-
Гидрокортизон 20 мг/сут., флудрокортизон 0,0125 мг/сут., оротат калия 6000 мг/сут.								
08.2022 г.	4,87	119,2	АЛТ 156,9 АСТ 74,8	более 500	83,4	2,52	1,74	2,78

### ВЫВОДЫ

Представленный клинический случай демонстрирует важность ранней диагностики, тщательной оценки и индивидуального подхода к лечению пациентов с АПС-1 для улучшения качества их жизни и предотвращению потенциально возможных осложнений. Манифестация последующего компонента АПС может возникнуть в любом возрасте на протяжении жизни, что подчеркивает важность скрининга на все (в том числе и дополнительные) патологические компоненты синдрома, как части целостного подхода к лечению.

+7 (926) 126-68-81

kamila24meir@gmail.com

г. Москва