



Трудности ведения пациента с аутоиммунным полигландулярным синдромом 1 типа на программном гемодиализе

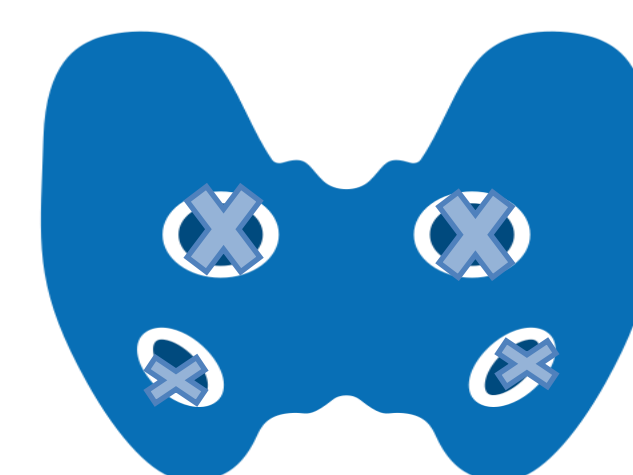
ВВЕДЕНИЕ

- Аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа (АПС-1) – редкое аутосомно-рецессивное заболевание, связанное с мутацией в гене AIRE
- Основная особенность АПС-1 – полиморфизм клинических проявлений, среди которых выделяют три «классических»:
 - хронические кожно-слизистый кандидоз (ХКСК)
 - гипопаратиреоз (ГипоПТ)
 - первичная надпочечниковая недостаточность (НН)
- Другими компонентами синдрома могут быть гипогонадизм, сахарный диабет, эктодермальные нарушения (витилиго, гипоплазия зубной эмали) и синдром мальабсорбции

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

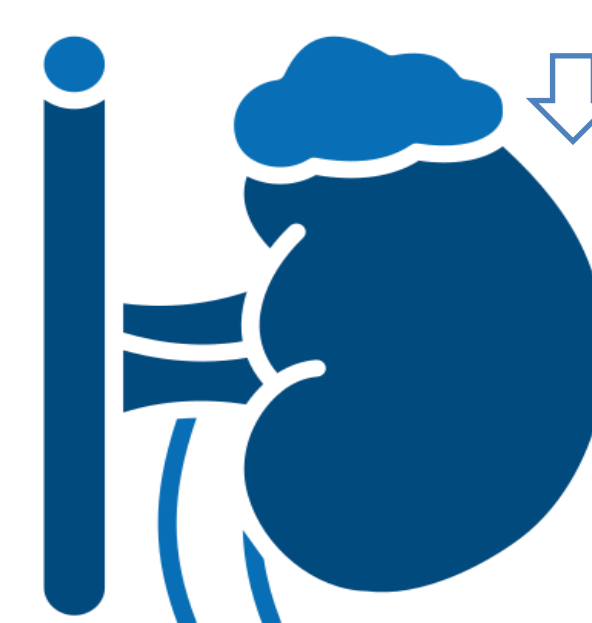
ГипоПТ

- В возрасте 11 лет (2006 г.) пациент впервые отметил онемение пальцев рук, судороги на фоне снижения ПТГ и кальция крови, был диагностирован хронический ГипоПТ, назначена терапия альфакальцидолом



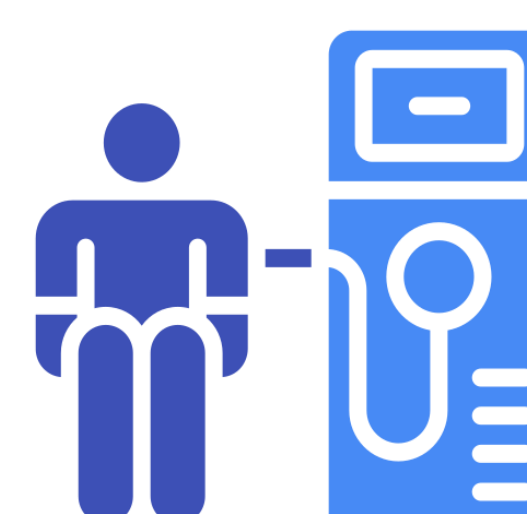
НН

- НН манифестировала в виде криза 3 года спустя, инициировалась терапия глюко- и минералокортикоидными средствами с положительным эффектом. Проявления соответствовали АПС-1 (верифицирована мутация в гене AIRE)



ХБП

- С 2017 г. на фоне рецидивирующей ятрогенной гиперкальциемии наблюдалось прогрессирующее повышение креатинина крови. При УЗИ – двухсторонний нефрокальциноз. С 24 лет пациента перевели на заместительную почечную терапию программным гемодиализом (ЗПТ ПГД)



- В сентябре 2024 г. госпитализирован в НМИЦ эндокринологии с жалобами на покалывания в области лица, общую слабость. На терапии альфакальцидолом 0,5 мкг/сут., севеламера гидро-хлоридом 4800 мг/сут. подтверждена декомпенсация хронического ГипоПТ: альбумин-скорр. кальций – 2,47 ммоль/л, фосфор – 2,45 ммоль/л.
- В связи с нецелевым значением кальциемии, гиперфосфатемией альфакальцидол был отменен, доза севеламера гидрохлорида увеличена до 7200 мг/сут.
- При динамическом контроле: альбумин-скорректированный кальций – 2,5 ммоль/л, положительная динамика в виде снижения фосфора – 1,77 ммоль/л. Щелочная фосфатаза – 40 Ед/л. Исследованы метаболиты витамина D: 25(OH)D3 – 45,5 нг/мл (20,0-60,0), 24,25(OH)₂D3 – 0,3 нг/мл (0,5-5,6), 1,25(OH)₂D3 – 11,8 пг/мл (18,0-64,0).
- Стойкая нормокальциемия на фоне отмены препаратов витамина D, гиперфосфатемия, а также низкий уровень щелочной фосфатазы у пациента с хроническим ГипоПТ, получающего ЗПТ ПГД в течение 5 лет, наиболее соответствовали адинамической костной болезни. В то же время значимой костной патологии при рентгенологических методах исследований выявлено не было.
- На терапии гидрокортизоном 20 мг/сут., флудрокортизоном 100 мкг/сут. отмечались электролитные нарушения в виде гиперкалиемии – 6,32 ммоль/л, нормонатриемии – 138,7 ммоль/л, интерпретация которых с учетом ЗПТ ПГД была затруднена. В связи с артериальной гипертензией доза флудрокортизона снижена до 75 мкг/сут. с достижением нормотонии.
- В рамках диагностического поиска других компонентов АПС-1 подтвердились носительство АТ к ТПО при эутиреозе, витилиго, гипоплазия зубной эмали, признаков ХКСК не отмечалось.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

В нашем случае, в отличие от большинства, АПС-1 манифестировал с ГипоПТ, при этом данных за ХКСК к настоящему времени получено не было. В литературе отсутствуют описания пациентов с АПС-1, получающих ЗПТ ПГД, что делает представленные сведения уникальными.