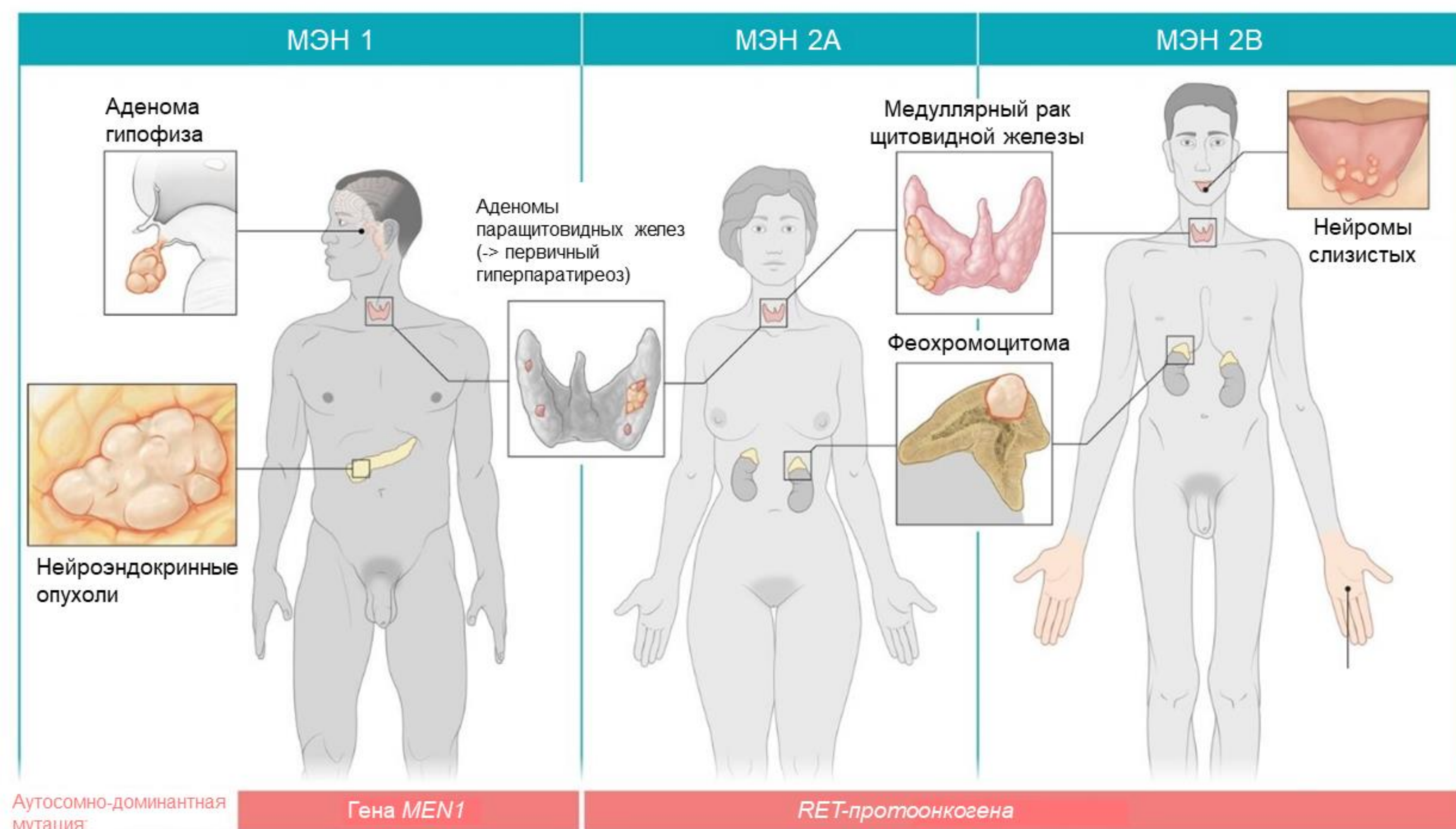




## ОНКОЦИТАРНЫЙ РАК ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ У ПАЦИЕНТА С СИНДРОМОМ МНОЖЕСТВЕННОЙ ЭНДОКРИННОЙ НЕОПЛАЗИИ 1 ТИПА: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ



### ВВЕДЕНИЕ.

Синдром множественных эндокринных неоплазий (МЭН) 1 типа (OMIM:131100) – наследственное аутосомно-доминантное заболевание (3-20:100000), развивающееся вследствие мутации гена *MEN1* (11q13) и приводящее к образованию опухолей различных локализаций. Классически проявляется в виде гиперпаратиреоза (90-95%), опухолей гипофиза (60%), НЭО ЖКТ (50-55%), гормонально-неактивных образований надпочечников (40%), новообразованиями кожи (липомы, ангиофибромы, коллагеномы), спорадический дифференцированный рак щитовидной железы (ДРЩЖ) до 20%. Ранее считалось, что канонической взаимосвязи МЭН1 и ДРЩЖ нет, однако современные данные свидетельствуют о возможном семейном и/или сочетанном варианте ДРЩЖ как компонента МЭН-синдрома.

### ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ: пациент А., 1985 г.р.

Март 2023 г. – дообследован ввиду жалоб, впервые выявлены **гормонально-неактивные образования надпочечников**

Впервые выявлено повышение пролактина до **4200 мкМЕ/мл**, МРТ ГМ - **макроаденома 23\*24\*18 мм** – назначена терапия каберголином

Сентябрь 2024 – впервые обследован в НМИЦЭ, выявлены **образования левой ОЩЖ до 2 см, узел правой доли ЩЖ до 3,6 см** (EU-TIRADS 4, ТАБ - Bethesda IV, кальцитонин 6,6 пг/мл), **новообразования поджелудочной железы с гиперэкспрессией соматостатиновых рецепторов**

Проведена аденомэктомия трёх ОЩЖ, гемитиреоидэктомии справа. Гистологически - минимально инвазивная онкоцитарная карцинома, pT2N0x, LV0, Pn0, R0; аденомы ОЩЖ

Ноябрь 2024 – в 9 экзоне гена *MEN1* обнаружена ранее описанная мутация (HG38, chr11:64805060G>A, с.1324C>T) в гетерозиготном состоянии

На КТ ОГК обнаружены множественные очаги легких, запланирована РИТ с лечебно-диагностической целью

Май 2024 г. – впервые выявлено повышение уровня ПТГ до 26.2 пмоль/л (1.16-7.06)

Март 2023 г. – прогрессирующий набор массы тела, эпизоды гипогликемий в анамнезе, снижение либидо, эпизод почечной колики

2018 г. – множественные папилломатозные образования на туловище, коже лица, верхних конечностей.

2005 г. – эпизоды тремора, ухудшения зрения на фоне голодания

### Динамика жалоб и лабораторных находок

### ЗАКЛЮЧЕНИЕ.

Данный случай демонстрирует ранее не описанное в литературе сочетание онкоцитарного РЩЖ с синдромом МЭН1. В настоящее время имеются немногочисленные данные о новых мутациях гена *MEN1*, коморбидным с ДРЩЖ, таких как с.293G>C (p.R98P), миссенс мутация в 4 экзоне, сдвиг в рамке считывания p.I54fs\*65 и p.D33fs\*82 в сочетании с *TERT* и *NRAS* мутациями, не исключая их онкогенный потенциал в отношении ДРЩЖ. Описан 1 случай семейного немедуллярного рака ЩЖ с клиническим МЭН1. Во всех описанных случаях гистологический тип был характерен для папиллярного рака щитовидной железы. Сочетание течения ДРЩЖ с МЭН1 является редким. Большинство описанных в литературе случаев протекают индолентно. Различие в ответе на РИТ у пациентов с ДРЩЖ в сочетании с МЭН1 и без него остается не до конца изученной, что позволяет описать данный случай как уникальный и акцентировать внимание на необходимости развития молекулярных технологий.

### КОНТАКТЫ.

Харлова Алена Алексеевна, клинический ординатор института детской эндокринологии ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, Москва, Россия.  
Телефон: +7(904)-177-33-12; E-mail: alfa\_965@mail.ru