

**Эндокринная орфанетика:
достижения и перспективы**

Е.П. Веселова, С.И. Малявская, Г.В. Коробицына
ГБУЗ АО "Архангельская областная детская клиническая больница им. П.Г. Выжлецова"

Аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа. Клинический случай.

ВВЕДЕНИЕ. Аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа - орфанное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. Причиной заболевания являются мутации гена AIRE, локализованном в локусе 21q22.3. Основными компонентами синдрома, являются кожно-слизистый кандидоз, гипопаратиреоз и первичная надпочечниковая недостаточность. Кроме основных, возможны поражения других тканей: аутоиммунный оофорит/орхит с развитием гипогонадизма, аутоиммунные поражения щитовидной железы, сахарный диабет 1 типа, гипоплазия зубной эмали, алопеция, мальабсорбция, пернициозная анемия, гепатит, витилиго, кератопатия, дистрофия ногтей. Строгой закономерности в порядке возникновения симптомов нет. У большинства больных АПГС-1 манифестирует кандидозом, затем развивается гипопаратиреоз, вслед за которым формируется первичная надпочечниковая недостаточность.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.

В Архангельскую ОДКБ поступил мальчик 9 лет. Из анамнеза жизни известно, что состоит на «Д» учёте: у невролога, психиатра с Дз: резидуально-органическое поражение ГМ, ЗППР, дизартрия, у гастроэнтеролога с Дз: хронические запоры смешанного генеза (на фоне долихоколон, выраженной гипомоторной дисфункции кишечника, возможно короткой формы болезни Гиршпрунга, эмоциональной лабильности), на фоне терапии макроголом, достигнута компенсация. Наследственность по эндокринной патологии неотягощена. Из анамнеза заболевания: с начала 2022 г. родители отмечают у ребенка утомляемость, снижение аппетита, потерю веса, дистрофическое изменение ногтей. Настоящее ухудшение с 06.22 г. выраженная слабость, снижение аппетита, при попытке накормить — рвота. Направлен на госпитализацию в ЦРБ, по дороге однократно приступ тонико-клонических судорог. Доставлен санрейсом в ОАРИТ Архангельской ОДКБ. При поступлении состояние тяжелое, приступ тонических судорог с парезом взора вверх, после приступа оглушение, ШКГ 13-14 б. ЧСС 120 в мин. АД 110/70 мм.рт.ст. Обследован: гипонатриемия 110.9 ммоль/л, калий 4.76 ммоль/л, кальций 1.97 ммоль/л, КЩС метаболический ацидоз pH 7.25, BE -12.7, натрий 112 ммоль/л, калий 5.6 ммоль/л. Кортизол 26.1 нмоль/л (36.90-409.70), АКТГ не исследован, 17ОНпрогестерон 0.55 нмоль/л (0.09-8.64), ренин > 1280 пг/мл. МСКТ надпочечников с контрастированием без патологии. Установлен диагноз острая надпочечниковая недостаточность неуточненная. Дифдиагноз между адренолейкодистрофией, туберкулезным поражением надпочечников, полигландулярным синдромом. При объективном осмотре пациента SDS роста +0.59, SDS ИМТ +0.34, кожный покров суховат, очаг алопеции на затылочной области, ониходистрофия, слизистые чистые, половое созревание Таннер 1, щитовидная железа мягко-эластической консистенции. В лечении проводилась инфузионная терапия глюкозо-солевыми растворами, коррекция гипонатриемии 10% - 3% р-ми натрия хлорида, инициирована терапия гидрокортизоном, флудрокортизоном, на фоне чего достигнута клиническая и лабораторная компенсация заболевания, выписан с Дз: Первичная хроническая надпочечниковая недостаточность. Аддисонический криз (купирован).

В рамках госпитализации в НМИЦ эндокринологии в 09.22 г. установлен Дз – Аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа на основании сочетания первичной надпочечниковой недостаточности, кожно-слизистого кандидоза, очаговой алопеции, синдрома мальабсорбции, подтвержден молекулярно-генетически – выявлена гомозиготная мутация R257X гена AIRE.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Описанный нами клинический случай демонстрирует классическое течение АПГС 1 типа и свидетельствует о том, что дети с хроническим кожно-слизистым кандидозом подлежат тщательному обследованию, так как ранняя, доклиническая диагностика надпочечниковой недостаточности способствует своевременному назначению заместительной гормональной терапии, позволяя не допустить жизнеугрожающего состояния – острого адреналового криза.

КОНТАКТЫ. Веселова
Елизавета Павловна,
врач-детский эндокринолог,
ГБУЗ АО АОДКБ им. П.Г.
Выжлецова, Архангельск.
Телефон +7(930)4255936,
E-mail:
veselova.elizaveta1995@ya.ru