

DOI 10.58351/2949-2041.2024.17.12.012

Научный руководитель:

**Терновская Татьяна Евгеньевна**, Министерство здравоохранения Российской Федерации, Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Воронежский государственный медицинский университет им. Н.Н. Бурденко», Кафедра госпитальной терапии и эндокринологии, г. Воронеж

**Саламатин Владимир Владимирович, Русиашвили Тамара Борисовна**, студенты, Министерство здравоохранения Российской Федерации, Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Воронежский государственный медицинский университет им. Н.Н. Бурденко», Кафедра госпитальной терапии и эндокринологии, Специальность Эндокринология, г. Воронеж

## АУТОИММУННЫЙ ПОЛИГЛАНДУЛЯРНЫЙ СИНДРОМ. ИСХОД ТЕЧЕНИЯ И ТЕРАПИИ НА ПРИМЕРЕ ИЗ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

**Аннотация.** Аутоиммунные полигландулярные синдромы представляют собой аутоиммунное поражение двух и более эндокринных желез, приводящие к их недостаточности и сочетающиеся с различными аутоиммунными заболеваниями. Данный ряд синдромов является крайне редким, на сегодняшний день лишь около 20 пациентов по всей Воронежской области стоят на учете с диагнозом «Аутоиммунный полигландулярный синдром». Нами описан клинический случай одного из таких пациентов, течение заболевания которого неуклонно сопровождается осложнениями, а лечение влечет за собой определенные последствия. Мы поставили цель: обозреть редкий синдром с современным подходом. Для достижения цели решены задачи: дать определение, привести классификацию, рассмотреть клинический случай.

**Abstract.** Autoimmune polyglandular syndromes are autoimmune lesions of two or more endocrine glands leading to their insufficiency and combined with various autoimmune diseases. This series of syndromes is extremely rare, today only about 20 patients in the whole Voronezh region are registered with the diagnosis of "Autoimmune polyglandular syndrome". We have described a clinical case of one of such patients, the course of which is steadily accompanied by complications, and treatment entails certain consequences. We set the goal to review a rare syndrome with a modern approach. To achieve the goal, the following tasks were accomplished: definition, classification, and clinical case.

**Ключевые слова.** Аутоиммунный полигландулярный синдром; ген AIRE; кандидоз; гипопаратиреоз; первичная надпочечниковая недостаточность; гипогонадизм; сахарный диабет 1 типа; клинический случай; атрофический гастрит; пернициозная анемия.

### Основная часть

1) *Аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа*- это заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, возникающее из-за мутации гена AIRE, который, в свою очередь, кодирует белок AutoImmune Regulator.

Среди всех типов аутоиммунного полигландулярного синдрома встречается наиболее редко. Манифестация происходит в младенчестве, раннем детском или подростковом возрасте и поэтому называется ювенильной аутоиммунной эндокринопатией.

Для постановки диагноза используется характерная триада симптомов: персистирующий хронический кандидоз кожи и слизистых оболочек, приобретенный гипопаратиреоз и хроническая надпочечниковая недостаточность.

2) *Аутоиммунный полигландулярный синдром 2 типа*- это заболевание, включающее в себя первичную надпочечниковую недостаточность в сочетании с аутоиммунными заболеваниями щитовидной железы и/или сахарным диабетом 1 типа.



Встречается чаще. Манифестация заболевания происходит в возрасте 20-60 лет, но наиболее часто приходится на 30-40 лет.

3) *Аутоиммунный полигландулярный синдром 3 типа*- это сочетание аутоиммунных заболеваний щитовидной железы с другими эндокринными и не эндокринными аутоиммунными патологиями, с условием отсутствия нарушения функции коры надпочечников и гипопаратиреоза.

Манифестирует у взрослых. К основным клиническим проявлениям могут присоединяться другие симптомы, что позволяет разделить заболевание на три подгруппы:

3а- присутствие сахарного диабета 1 типа;

3б- присутствие атрофического гастрита и пернициозной анемии; 3в- присутствие алопеции, витилиго, миастении.

4) *Аутоиммунный полигландулярный синдром 4 типа*- это синдром, включающий в себя: первичную надпочечниковую недостаточность в сочетании с одной или несколькими аутоиммунными патологиями, а именно: гипогонадизм, атрофический гастрит, пернициозная анемия, алопеция, витилиго.

Важно помнить, что аутоиммунный полигландулярный синдром 4 типа не включает в себя аутоиммунные заболевания, приведенные в аутоиммунном полигландулярном синдроме 2, 3 типа и протекает без основных составляющих аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 типа.

Отметим, что аутоиммунный полигландулярный синдром 2, 3 и 4 типа являются многофакторными заболеваниями и могут быть представлены в нескольких поколениях 1 семьи, но и проявляться может не у всех лиц соответствующего генотипа.

Так же латентные формы данного синдрома встречаются чаще, чем клинические.

#### **Клинический случай**

Больной К., 49 лет, госпитализирован в эндокринологическое отделение областной больницы 23 сентября 2024 года с жалобами на выраженную общую слабость, быструю утомляемость, сухость во рту, жажду, учащенное мочеиспускание, ухудшение зрения, онемение в ногах, судороги в икроножных мышцах.

#### **Анамнез:**

Считает себя больным с 2010 года, когда стали беспокоить постоянные головные боли, отеки лица, слабость в мышцах, боли в костях, мышцах и суставах, изжога, боли в желудке, не связанные с приемами пищи, частые смены настроения, утреннюю скованность в мышцах, снижение либидо. Тогда пациента госпитализировали в эндокринологическое отделение ОКБ на основании общего осмотра, данных лабораторных исследований: повышение уровня АКТГ, снижения кортизола, тестостерона и ТЗсв. Был поставлен диагноз хроническая надпочечниковая недостаточность, гипотиреоз, гипогонадизм и назначена терапия: преднизолон, эутирокс, кортеф, андрогель. В 2018 году выявили повышение глюкозы крови до 18.1 мм/л, назначена диетотерапия, сахароснижающие таблетированные препараты. Госпитализация в эндокринологическое отделение ВОКБ №1 в 2023г. Стенокардия с 2023 года. Наблюдается амбулаторно по месту жительства каждые полгода.

Ухудшение состояния около 2-3х месяцев, когда стали нарастать вышеперечисленные жалобы, при обследовании в поликлинике по месту жительства, выявили повышение глюкозы крови 21.3мм/л, рекомендовано стационарное лечение. Настоящая госпитализация связана с ухудшением состояния, необходимостью обследования, с целью уточнения тяжести заболевания.

#### **Диагностика:**

В ходе исследования глазного дна была выявлена диабетическая ангиоретинопатия.

При осмотре невролога на основании жалоб на онемение, «ползание мурашек» и боли в нижних конечностях и по результатам ЭНМГ поставлен диагноз диабетическая полинейропатия нижних и верхних конечностей с чувствительными и рефлекторными нарушениями.

В кабинете диабетической стопы хирургом поставлен диагноз Диабетическая стопа, нейроишемическая форма, Вагнер 1. Диабетическая ангиопатия нижних конечностей.



На основании жалоб и данных лабораторных исследований поставлен диагноз диабетическая нефропатия.

При осмотре кардиолога поставлен диагноз: ИБС. Стабильная стенокардия напряжения ФК2. Гипертоническая болезнь 3ст, ССО 4, контролируемая, целевое значение АД менее 130/80 мм. Рт. Ст. ГЛЖ. ХСН 2а ФК3.

#### **Ход лечения:**

23.09.2024. Пациенту назначены следующие препараты: заместительная терапия преднизолоном 10мг утром, Эутирокс 75мкг, Диабетон МВ 60мг, Периндоприл 5мг, Метформин 1000мг, ацетилсалициловая кислота 75мг 1 раз в сутки, аторвастатин 40мг вечером под контролем липидного профиля, карведилол 12.5 мг 2 раза в сутки под контролем пульса АД, спиронолактон 25мг утром, лизиноприл 10-20 мг в сутки под контролем АД.

25.09.2024. Были проведены исследования ОАК, БхАК, ОАМ

26.09.2024. Исследования показали положительную динамику корректирования уровня сахара в крови и мочи. ОАМ-0 мМ/л, БхАК 5.0 мМ/л

27.09.2024. Пациент был выписан в связи с достижением клинического результата (улучшения самочувствия).

Через 1.5 месяца после выписки из стационара отмечается удовлетворительное самочувствие при целевых показателях АД, нормальном уровне ТТГ, глюкозы крови и гликированного гемоглобина.

#### **Заключение**

Таким образом, приведенный клинический случай демонстрирует, что ведение пациента с подобными редкими и тяжелыми заболеваниями требует от врачей особенного и постоянного контроля за возможными исходами и осложнениями не только самого заболевания, но и последствиями лечения препаратами, которые могут вызывать новые патологии/

#### **Список литературы:**

1. Харитонов, И. А. “Аутоиммунный полигландулярный синдром: клиника и диагностика.” Вестник Российской академии медицинских наук, 2019, № 5, с. 23-29. [Ссылка на статью](<https://vestnikramn.ru>)
2. Павлов, С. А., Щербаков, И. В. “Эндокринные аспекты аутоиммунных заболеваний.” Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. 450 с. ISBN: 978-5-9704-4143-5
3. Волкова, Т. В. “Моногенные формы аутоиммунного полигландулярного синдрома.” Педиатрия, 2021, Т. 100, № 2, с. 140-145. [Ссылка на статью](<https://pediatr.ru>)
4. Кузнецова, М. Е., Курашова, А. А. “Аутоиммунный полигландулярный синдром: генетические аспекты.” Российский журнал эндокринологии, 2022, Т. 17, № 1, с. 55-60. [Ссылка на статью](<https://endocrinologyjournal.ru>)
5. Шарафутдинов, И. Н. “Клинические проявления аутоиммунного полигландулярного синдрома у женщин.” Журнал акушерства и гинекологии, 2020, Т. 60, № 2, с. 112-117. [Ссылка на статью](<https://obgynjournal.ru>)
6. Стародубцев, М. Г. “Современные подходы к терапии аутоиммунного полигландулярного синдрома.” Терапевтический архив, 2023, Т. 95, № 3, с. 45-50. [Ссылка на статью](<https://terapiajournal.ru>)
7. Данилова, А. Т., Баланец, И. И. “Системные аутоиммунные заболевания: ошибки диагностики и подходы к лечению.” Терапевтический журнал, 2022, Т. 18, № 7, с. 112-117. [Ссылка на статью](<https://terapiajournal.ru>)
8. Соборников, А. П. “Инновационные методы диагностики и лечения аутоиммунных заболеваний.” Книга. Москва: Медицина, 2021. 300 с. ISBN: 978-5-226-05363-0
9. Лаврова, С. В. “Роль иммуносупрессантов в лечении аутоиммунного полигландулярного синдрома.” Журнал иммунологии, 2020, Т. 92, № 5, с. 28-34. [Ссылка на статью](<https://immunologyjournal.ru>)
10. Калинин, В. А., Морозова, Н. В. “Аутоиммунный полигландулярный синдром и его связь с инфекциями.” Вестник инфекционных болезней, 2021, № 4, с. 15-20. [Ссылка на статью](<https://infectjournal.ru>)

