

УДК: 616.433/616-006.55+616.071.2/616.072

[https://doi.org/10.24026/1818-1384.4\(64\).2018.150005](https://doi.org/10.24026/1818-1384.4(64).2018.150005)

СЛУЧАЙ АУТОИММУННОГО ПОЛИЭНДОКРИННОГО СИНДРОМА ТИПА 1 У МОЛОДОЙ ЖЕНЩИНЫ: 12 ЛЕТ ДО ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА



М.Л. Кирилюк

Украинский научно-практический центр эндокринной хирургии, трансплантации эндокринных органов и тканей МЗ Украины, г. Киев

ВВЕДЕНИЕ

Аутоиммунный полиэндокринный (полиглангулярный) синдром типа 1 (Autoimmune Polyendocrine Syndrome – APS-1, OMIM # 240300) (АПС-1), также известный как аутоиммунная полиэндокринопатия-кандидоз-эктодермальная дистрофия (Autoimmune PolyEndocrinopathy-Candidiasis-Ectodermal Dystrophy – APECED) или MEDAC (Multiple Endocrine Deficiency, Autoimmune, Candidiasis), представляет собой редкое моногенное аутоиммунное расстройство с аутосомно-рецессивным типом наследования, вызванное мутациями в гене аутоиммунного регулятора (autoimmune regulator – AIRE) с локализацией на хромосоме 21q22.3 [8]. АПС-1 классически характеризуется триадой в виде хронического слизисто-кожного кандидоза, аутоиммунного гипопаратиреоза и аутоиммунной адренокортикальной недостаточности [6, 7].

Для постановки диагноза обычно достаточно наличия двух из трех компонентов клинической триады. Однако, как показывает практика, своевременная диагностика данного заболевания, особенно у взрослых, происходит не всегда. Представляем случай поздно диагностированного АПС-1 у молодой женщины 22 лет.

АНАЛИЗ СЛУЧАЯ

В отдел нейроэндокринологии и общей эндокринологии Украинского научно-практического центра эндокринной хирургии, трансплантации эндокринных органов и тканей МЗ Украины в июле 2018 года обратилась на

обследование пациентка К., 22 лет с жалобами на умеренную слабость, утомляемость, снижение толерантности к физической нагрузке, локальное потемнение кожных покровов (на шее и локтях), прекращение менструального цикла (последние 6 месяцев). Указанные жалобы беспокоят на протяжении последних 6 мес.

Anamnesis morbi. Считает себя больной около 5 лет, хотя первый приступ «эпилепсии» был зарегистрирован в возрасте 9 лет. В возрасте 17 лет начала терять массу тела (9 кг за 1,5 года), прекратились месячные, постепенно нарастали слабость, утомляемость, мышечная слабость, появились тошнота, незначительное потемнение кожных покровов, гипогликемия, хейлит и периоральный дерматит, поражение ногтей (онихомикоз). Резкое ухудшение состояния наступило в возрасте 18 лет 11 месяцев, когда появились сильно выраженная слабость, сильная утомляемость, адинамия, тошнота, рвота периодически, чувство голода, тревожность, диффузное и локальное потемнение кожных покровов, особенно на локтях, анорексия. Подозрение на недостаточность коры надпочечников и гипопаратиреоз было высказано в июне 2014 г. в частном медицинском центре по месту жительства, однако адекватной медикаментозной терапии по непонятной причине проведено не было. Был назначен только левотироксин 50 мкг на протяжении 3 месяцев (февраль-апрель 2014 г.) по поводу впервые выявленного субклинического гипотиреоза (повышение уровня тиреотропного гормона (ТТГ) до субклинических цифр, нормальный уровень свободного Т4

Кирилюк Михаил Лазаревич, д. мед. н., профессор, зав. отделом нейроэндокринологии и общей эндокринологии; 01021 г. Киев, Кловский спуск, 13А; E-mail: kmlazar@ukr.net. ORCID.org/0000-0002-4996-8712.

и нормальный титр тиреоидных антител). На тот период лечилась по поводу фокальной симптоматической эпилепсии и принимала внутрь вальпроевую кислоту 500 мг/сут с возраста 9 лет. В июле 2014 г. была срочно госпитализирована в эндокринологическое отделение УНПЦЭХ, ТЭОиТ МЗ Украины в тяжёлом состоянии, с заторможенным сознанием, депрессией, кахексией (ИМТ 13,1 кг/м²), гипотонией, обезвоживанием, выраженной диффузной и локальной пигментацией (ягодичные складки, локти, слизистая оболочка твёрдого нёба).

Более детальный сбор анамнеза выявил, что в возрасте 7 лет у пациентки появились краткосрочные периоды (до двух минут) потери сознания с поворотом головы влево (абсансы). Были выявлены онихомикоз, хейлит и периоральный дерматит. При проведении в этот период КТ головного мозга в области подкорковых образований и по поверхности коры в лобных отделах определялись очаги кальцификации (+85 HU) на фоне гипокальциемии (2,0 ммоль/л) и гиперфосфатемии (1,8 ммоль/л), коррекция которых не проводилась. МРТ показала мелкие очаги снижения МР-сигнала в режиме T2 взвешенных изображений, расположенные симметрично в области базальных ганглиев. Заключение: болезнь Фара? MELAS-синдром?

В 9 лет пациентка перенесла первый приступ эпилепсии (генерализованный тонический приступ), после чего был выставлен диагноз генерализованной симптоматической эпилепсии и был назначен карбамазепин 200 мг (по $\frac{3}{4}$ таблетки в сутки постоянно), опять-таки, на фоне гипокальциемии (0,98 ммоль/л), гиперфосфатемии (3,28 ммоль/л) и гипомagneмией (0,74 ммоль/л при норме 0,78-1,00) (без консультирования эндокринологом), а также гиперлактатемии (2,2 ммоль/л при норме 1,04-1,55). ЭЭГ выявила умеренные нарушения электрогенеза ирритативно-пароксизмального характера с очагом раздражения в правой лобно-височной области, тенденцией к гиперсинхронизации, что указывает на снижение порога судорожной готовности (на фоне приема карбамазепина). Больная была проконсультирована в медико-генетическом научном центре и Центре молекулярной генетики (РФ), где синдром MELAS подтверждён не был: нормальная концентрация лактата (1,66 ммоль/л при норме 1-1,55) и 3-гидроксibuтирата – 0,32, соотношение лактата к пирувату – 13,9 при норме 8,0-20,0, отсутствие в клетках крови мутаций в

митохондриальной ДНК – A3243П, T3271С. Также был исключён наследственный характер выявленного на ЭКГ (холтеровский мониторинг) удлинения интервала Q-T от 470 до 560 мс: отсутствие мутаций в кодирующей последовательности гена SCN5A, тип 3, ответственного за синдром удлинённого интервала Q-T (синдром Romano-Ward) [8] (2005 г.). С 12 до 17 лет на ЭЭГ постоянно фиксировались лёгкие и умеренные изменения электрогенеза и снижение порога судорожной готовности, а в левой лобной области выявлялись очаги эпилептической активности со вторичной генерализацией, на основании чего в возрасте 17 лет был выставлен диагноз фокальной симптоматической эпилепсии с комплексными парциальными, вторично-генерализованными приступами (2012 г.). Карбамазепин был заменён на топирамат в дозе 50 мг/сут.

На момент наблюдения в Центре и на догоспитальном этапе были проведены следующие обследования (двойным шрифтом выделены патологические изменения, все анализы выполнены летом 2014 г.):

Электролиты: кальций ионизированный – колебания от 0,57 до 1,06 мм/л (1,05-1,3), кальций общий – от 1,6 до 2,13 мм/л (2,2-2,55), кальций (суточная моча) – 2,2 ммоль/24 ч (2,5-7,5), фосфор неорганический – 1,28 мм/л (0,81-1,45), 2,63 мм/л (0,93-1,64), фосфор неорганический (моча) – 1,7 мм/л (12,9-43,9), натрий – 113-142 мм/л (130-156), калий – 3,8-4,9 мм/л (3,4-5,3), хлор – 85,0, 99,0 мм/л (99-109), pH – 7,63, магний – 0,67 мм/л (0,53-1,11), медь – 0,73 мг/л (0,7-1,55).

Гормоны: паратгормон – менее 2,5 пг/мл (15-65), менее 1,0 (8,7-79,6), кальцитонин – менее 2 пг/мл (менее 11,5), 9,28 (0,07-12,97), АКТГ – 1471,7 пг/мл (7,4-64,3), более 1250 (6-58), кортизол – 2,2-8,4 мкг/дл (4,3-22,4), кортизол в суточной моче – 14,0 мкг/24 ч (28,5-213,7), ТТГ – 1,443-6,7 мкМЕ/мл (0,27-4,2), Т4 общий – 11,57 мкг/дл (4,9-11,0), Т4 свободный – 1,16-1,5 нг/дл (0,93-1,7), Т3 общий – 0,79 пг/мл (0,58-1,59), Т3 свободный – 3,590 пг/мл (2,3-4,2), 3,59, 2,63 нг/дл (2,3-5,0), ФСГ – 97,1 МЕ/л (2,8-11,3 для фолликулярной фазы), ЛГ – 110,31 МЕ/л (1,9-12,5 для фолликулярной фазы), прогестерон – менее 0,15 нг/мл (0,15-1,4 для фолликулярной фазы), эстрадиол – менее 11,8 пг/мл (19,5-144,2 для фолликулярной фазы), пролактин – 50,0, 1,43 нг/мл (4,3-23,3), АТ-ТПО – 13,2-16,00 МЕ/мл (менее 35), 0,54 МЕ/л (0-5,61), антитела к тиреоглобулину –

22,76 МЕ/мл (до 115), антитела к инсулину – 0,8 Ед/мл (менее 10), антитела к островковому аппарату поджелудочной железы (ICA) IgG – 0,47 S/Co (менее 0,95 – отрицательный), антитела к глутамат-декарбоксилазе (GAD) – более 1,9 Ед/мл (более 1,05 – положительный), С-пептид – 1,02 нг/мл (0,81-3,35), витамин Д (1,25-дигидроксиколекальциферол) – 110 пмоль/л (48-144).

Глюкоза – 2,1-3,45 мм/л (4,1-5,9), щелочная фосфатаза – 61 Ед/мл (35-104), костно-щелочная фосфатаза – 19,9 Ед/л (11,6-29,6), остеокальцин – 10,55 нг/мл (8,4-33,9). Общий анализ крови, печеночные ферменты – без существенных изменений. Общий анализ мочи – ацетон 4+.

Инструментальное обследование. ЭКГ: синусовый ритм, ЧСС – 83 уд/мин, PQ=0,10 с; R-R=0,76 с; QRS=0,08 с, QT=0,40 с (норма 0,32 с). Заключение: синусовая тахикардия, вертикальное положение электрической оси сердца, синдром укороченного интервала P-Q и удлинённого интервала Q-T. Неполная блокада правой ножки пучка Гиса. Диффузные метаболические изменения миокарда (рисунок 1).

МРТ головного мозга с контрастным усилением (рисунок 2 а-б): кальциноз подкорковых ядер, таламуса, зубчатых ядер мозжечка, субкортикальных отделов лобно-височно-теменных областей головного мозга. Заключение: гипопаратиреоз или болезнь Фара (семейный церебральный феррокальциноз).

УЗИ органов брюшной полости (ОБП) и забрюшинного пространства – УЗИ-признаки правостороннего гидронефроза, конкремента правой почки.

УЗИ щитовидной железы – объем 4,4 см³. Эхоструктура однородная, объемных образований нет.

Денситометрия – остеопения костей позвоночника.

Пациентке был выставлен заключительный диагноз: Аутоиммунный полиэндокринный синдром 1 типа (аутоиммунная полиэндокринопатия), первичный гипопаратиреоз, первичная надпочечниковая недостаточность, первичный гипогонадизм (не исключен аутоиммунный оофорит), онихомикоз, кандидозный стоматит. Тяжелое течение. Декомпенсация. Высокий риск развития сахарного диабета 1 типа.

Осложнения основного заболевания:



Рис. 1. ЭКГ пациентки.

гипокальциемия, гиперфосфатемия, синдром удлинённого интервала Q-T, вторичная аменорея, остеопения, миопатический синдром, кальциноз базальных ганглиев, таламуса и зубчатых ядер мозжечка, кахексия.

Сопутствующие заболевания: Субклинический гипотиреоз. Синдром умеренной гиперпролактинемии. Эпилептический синдром с редкими генерализованными тоническими приступами и частыми парциальными моторными приступами. Дисметаболическая энцефалопатия с двусторонней пирамидной недостаточностью, элементами мозжечковой недостаточности. Правосторонний гидронефроз.

Пациентке было проведено лечение: инфузионная терапия, метоклопрамид по 10 мг внутрь перед едой 7 дней, депо метилпреднизолон 40 мг внутримышечно №2 1 раз в неделю), метилпреднизолон перорально по 4 мг утром и 2 мг в обед однократно с переходом на гидрокортизон 10 мг утром и 5 мг в обед, флудрокортизон по 100 мкг 2 раза в неделю, кальцемин 1 таблетка 2 раза в день, альфакальцидол 1,5 мг в сутки, каберголин 0,25 мг 1 раз в неделю №2, флюконазол 150 мг однократно, местная антибактериальная терапия, левотироксин 25 мкг в сутки. В то время после проведения лечебных мероприятий состояние больной существенно улучшилось: исчезли тошнота, рвота, анорексия, повысилась двигательная активность, появился аппетит, прибавила в весе, исчез миастенический синдром. Кожные покровы посветлели, зажили воспалительные изменения слизистой рта, уменьшилась тахикардия, нормализовались АД, натрий и пролактин крови, стал повышаться уровень ионизированного кальция. Судорожных приступов не наблюдалось.

Были даны рекомендации по продолжению подобранной заместительной гормональной терапии, противогрибковой терапии с контролем

показателей по протоколу, консультацией и наблюдением по месту жительства специалистов (эндокринолог, эпидемиолог, уролог, кардиолог).

При поступлении в стационар уже в 2018 году при осмотре состояние больной оценивалось как относительно удовлетворительное, судорог не было. ИМТ 16,6 кг/м² (норма). Кожные покровы с лёгкой диффузной пигментацией, особенно выраженной на локтях, передней поверхности кожи шеи. Влажность снижена. Онихомикоз среднего и большого пальцев правой руки. Оволосение по женскому типу, рост волос на лобке ослабленный. Молочные железы развиты недостаточно. АД на правой руке 78/55 мм рт. ст. Пульс 86 в мин. Границы сердца не в норме. Симптомы Хвостека и Труссо слабо положительные. Тоны сердца приглушены, слабый систолический шум на верхушке. Над легкими дыхание везикулярное, перкуторно тон ясный легочной. Частота дыхательных движений 17 в мин. Одышки в покое нет. Язык влажный, мозаичный. Живот при пальпации мягкий, слегка вздут. Симптомов раздражения брюшины нет. Печень не увеличена, край печени ровный, при пальпации безболезненный. Периферических отеков и язв нет. Симптом Пастернацкого слева – отрицательный, справа не проводился. Мочеиспускание свободное, стул регулярный. Щитовидная железа пальпируется, безболезненна, мягко-эластической консистенции.

На момент поступления в стационар пациентка принимала гидрокортизон 25 мг утром, 12,5 мг в обед, флудрокортизон по 100 мкг 2 раза в неделю, альфакальцидол 0,5 мкг/сут, кальция карбонат (1-1,5 г/сут), левотироксин 25 мкг утром.

Инструментальное обследование. ЭКГ – синусовый ритм, ЧСС – 83 уд/мин, P-Q=0,10 с, QRS=0,09 с, Q-T= 0,36 с (норма 0,32 с). Заключение: синусовая тахикардия, вертикальное положение электрической оси сердца, синдром удлинённого интервала Q-T и укорочение интервала P-Q. Выраженные метаболические изменения миокарда.

УЗИ щитовидной железы: без патологии.

УЗИ ОБП и забрюшинного пространства: признаки правостороннего компенсированного гидронефроза без динамики.

Лабораторные данные: кальций ионизированный – 0,72 (1,05-1,3), кальций общий – 2,0 (2,2-2,55), фосфор неорганический – 2,04 (0,81-1,45), натрий 135 (130-156), калий 4,49 (3,4-5,3), глюкоза крови (венозная) – 4,91, щелочная фосфатаза – 138,0 (64-306), суточная

экскреция кальция с мочой – 3,64 ммоль/24 ч (2,5-7,5). Гормоны: паратгормон – 3,35 (15-65), АКТГ – 919,8 (7,2-63,3), кортизол сыворотки 9.00 ч – менее 0,054 (6,2-19,4), ТТГ – 1,99 (0,27-4,2), Т4 свободный – 1,58 (0,93-1,71), Т3 свободный – 3,13 (2,02-4,44), АТ-ТПО – 11,08 мкг/мл (0-34), ФСГ – 72,40 МЕ/л (3,5-12,5 для фолликулярной фазы), ЛГ – 59,41 МЕ/л (2,4-12,6 для фолликулярной фазы), прогестерон – 0,125 нг/дл (0,2-1,5 для фолликулярной фазы), эстрадиол – менее 5,0 пг/мл (12,5-166,2 для фолликулярной фазы), пролактин – 23,16 нг/мл (2,58-25,2), С-пептид – 0,91-1,18 нг/мл, инсулин – 4,5 (3-25), кортизол в суточной моче – 513,0 (50,0-190,0), антитела к инсулину – 1,6 (норма – менее 10).

Консультирована неврологом. Заключение: Дисметаболическая энцефалопатия II ст. с цереброастеническим синдромом с двусторонней пирамидной и мозжечковой недостаточностью. Дисметаболическая периферическая полиневропатия. Эписиндром.

Диагноз: АПС 1 типа, его осложнения и сопутствующий были оставлены в силе с коррекцией диагноза неврологом.

В отделении больной была изменена дозировка гидрокортизона (30 мг утром, 20 мг в обед и 10 мг вечером постоянно), проведена инфузионная терапия, направленная на коррекцию гипокальциемии. За время пребывания в стационаре состояние больной улучшилось. При выписке ей были оставлены прежние рекомендации, но с новой подобранной дозировкой глюкокортикоидов.

ОБСУЖДЕНИЕ

Первой манифестацией заболевания, проявившейся у пациентки ориентировочно в возрасте 7 лет, были абсансы, онихомикоз, хейлит и периоральный дерматит, а в 9 лет – судорожный синдром на фоне гипокальциемии и гиперфосфатемии, резистентный к противосудорожной терапии. Лактацидоз имел преходящий характер, поэтому при углубленном медико-генетическом обследовании не подтвердился. В детском возрасте уже наблюдались мелкие очаги кальцификации в области базальных ганглиев, а также был выявлен характерный для персистирующего гипопаратиреоза синдром удлинённого интервала Q-T ненаследственного генеза.

Судороги при гипопаратиреозе встречаются

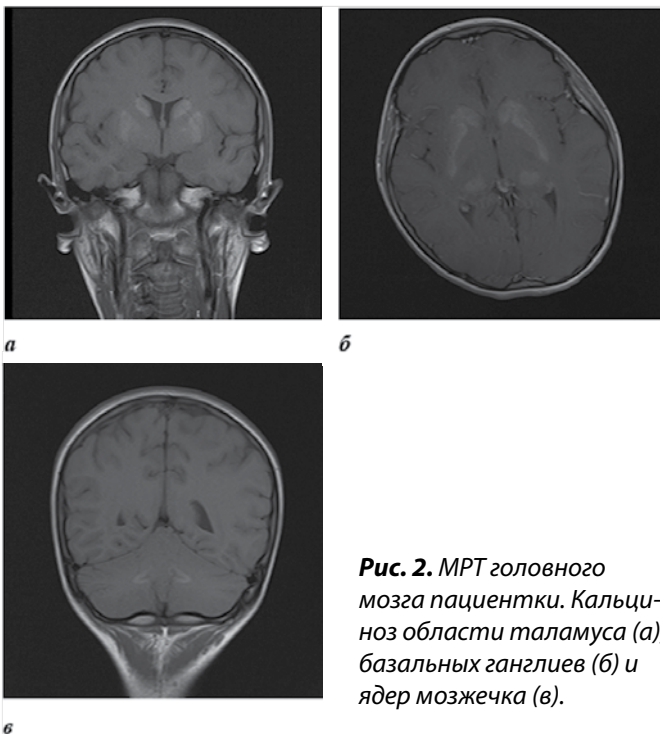


Рис. 2. МРТ головного мозга пациентки. Кальциноз области таламуса (а), базальных ганглиев (б) и ядер мозжечка (в).

часто, однако в большинстве случаев речь идет не об эпилептических, а классических тетанических судорогах, протекающих без потери сознания [1] и характеризующихся гипокальциемией. Возникают тонические судороги или судорожные припадки. В отличие от эпилепсии, такие судороги быстро прекращаются после нормализации уровня кальция в крови с помощью препаратов паратиреоидного гормона (ПТГ), витамина D3 и препаратов кальция. Гипокальциемия может сочетаться с гипомagneмией, как и в нашем случае. При этом одновременно назначается диета с ограничением фосфора (основной «поставщик» фосфора – мясо). Аналогичные судороги возникают и при псевдогипопаратиреозе, лечение в этом случае остается таким же, за исключением назначения препаратов ПТГ (к нему имеется врожденная нечувствительность). Гипокальциемические судороги при гипопаратиреозе (или псевдогипопаратиреозе) достаточно часто принимают за эпилептические [4]. Так, Т. Bohrer и соавт. [5] описали случай появления и длительного существования судорог у пожилого мужчины после удаления карциномы пищевода и частичной резекции щитовидной железы, которая затронула и паращитовидные железы. Пациенту был поставлен диагноз эпилепсии, хотя полного обследования проведено не было. И только спустя десятилетие после измерения уровня ПТГ в крови ему была

назначена заместительная терапия препаратами кальция, которая позволила полностью устранить судороги. Известен также случай [3] с 36-летним мужчиной, у которого возникли два эпизода тонико-клонических судорог с внезапной потерей сознания, падением, диффузным тоническим спазмом и клоническими подергиваниями. Ему был поставлен диагноз эпилепсии и назначено лечение вальпроатом, но через несколько дней появились клинические признаки гипокальциемии, был выявлен гипопаратиреоз и назначена заместительная терапия препаратами кальция, которая дала положительный результат.

Кандидоз кожи и слизистых в большинстве случаев предшествует развитию других компонентов синдрома и может проявляться с первых месяцев жизни. Хронический кандидоз может долгое время оставаться недиагностированным (возможно, как в нашем случае только к семи годам). Гипопаратиреоз выявляется, как правило, после появления кандидоза, манифестирует в возрасте от 3 мес до 40 лет (у нашей больной в 7 лет), однако чаще дебют гипопаратиреоза происходит до 15 лет. Гипокортицизм развивается чаще в возрасте после 10 лет (у нашей пациентки в 18 лет) [2]. Помимо трех основных признаков у пациентов возможно наличие и присоединение в течение жизни других аутоиммунных заболеваний – алопеции, синдрома мальабсорбции, аутоиммунного тиреоидита, пернициозной анемии, сахарного диабета (СД) 1 типа (у нашей пациентки существует риск развития СД 1 типа, так как был выявлен повышенный титр антител к GAD), первичного гипогонадизма (присутствует у нашей больной), витилиго, аутоиммунного гепатита, васкулитов, мембранозно-пролиферативного гломерулонефрита и др. [2, 6].

В целом, в представленном случае при прогрессивном появлении с раннего детства новых компонентов АПС-1 на постановку диагноза ушло практически 12 лет, что привело, фактически, к прогрессирующей кальцификации разных отделов головного мозга, и, возможно, к резистентности к противосудорожной терапии, которая приобрела приоритетный характер на протяжении 12 лет.

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

1. Dutov AA, Lukyanova YuL, Goltvanitsa GA. [Epileptic syndromes in endocrine diseases]. Zh Nevrol Psikhiatr Im SS Korsakova. 2012; 112(3):82-91. [Russian].

2. Larina AA, Troshina EA, Ivanova ON. [Autoimmune polyglandular syndromes in the adults: the genetic and immunological diagnostic criteria]. Problemy Endokrinologii. 2014; 60(3):43-52. [Russian].
3. Armelissasso C, Vaccario ML, Pontecorvi A, Mazza S. Tonic-clonic seizures in a patient with primary hypoparathyroidism: a case report. Clin EEG Neurosci. 2004 Apr; 35(2):97-9.
4. Bindu M, Harinarayana CV. Hypoparathyroidism: a rare treatable cause of epilepsy – report of two cases. Eur J Neurol. 2006; 13(7):786-788.
5. Bohrer T, Hagemeyer M, Elert O. A clinical chameleon: postoperative hypoparathyroidism. Langenbecks Arch Surg. 2007 Jul; 392(4):423-6.
6. Husebye ES, Anderson MS, Kämpfe O. Autoimmune Polyendocrine Syndromes. N Engl J Med. March 22, 2018; 378(12):1132-1141. DOI: 10.1056/NEJMc1805308
7. Sanford E, Watkins K, Nahas S, et al. Rapid whole genome sequencing identifies a novel AIRE variant associated with Autoimmune Polyendocrine Syndrome Type 1. Cold Spring Harb Mol Case Stud. 2018 Jun 1; 4(3). pii: a002485. doi: 10.1101/mcs.a002485. Print 2018 Jun.
8. <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/AIRE#conditions>

Автор заявляє об відсутності конфлікту інтересів при написанні статті.

РЕЗЮМЕ

Випадок аутоімунного поліендокринного синдрому типу 1 у молодій жінки: 12 років до встановлення діагнозу

М.Л. Кирилюк

Представлено опис випадку пізно діагностованого аутоімунного поліендокринного синдрому типу 1 (АПС-1) у молодій жінки 22 років. Клінічними ознаками АПС-1 у пацієнтки в дитячому та підлітковому віці були судомний синдром, хейліт, периоральний дерматит, оніхомікоз, а після менархе – первинний (гіпергонадотропний) гіпогонадізм (порушення/відсутність менструального циклу), недостатність надниркових залоз. При лабораторних та інструментальних обстеженнях

виявлено гіпокальціємію, гіперфосфатемію, гіпоманіємію, гіпокортизолемію, гіпоестрогенію і гіпрогестеронемію, підвищений вміст в крові АКТГ, ЛГ і ФСГ, антитіло до GADA, зниження порогу судомної готовності на ЕЕГ, подовження інтервалу Q-T на ЕКГ, кальциноз підкіркових ядер, таламусу, зубчастих ядер мозочка, субкортикальних відділів лобно-скроневих-тім'яних областей головного мозку на МРТ знімках. Діагноз АПС-1 був виставлений тільки при виникненні картини хронічної надниркової недостатності (в стані декомпенсації) в віці 18 років і 11 місяців, тобто через 12 років від появи перших ознак маніфестації захворювання.

Ключові слова: аутоімунний поліендокринний синдром типу 1 (АПС-1).

SUMMARY

Case of autoimmune polyendocrine syndrome type 1 in young woman: 12 years before diagnosis **Kyryliuk ML**

A case description of a late-diagnosed autoimmune polyendocrine syndrome type-1 (APS-1) in a 22-year-old woman is presented. The clinical signs of APS-1 in the patient in childhood and adolescence were convulsive syndrome, cheilitis, perioral dermatitis, onychomycosis, after menarche – primary (hypergonadotropic) hypogonadism (menstrual dysfunction / absence), and adrenal insufficiency. Laboratory and instrumental examinations revealed hypocalcemia, hyperphosphatemia, hypomagnesemia, hypocortisolemia, hypoestrogenemia and hypoprogesteronemia, elevated blood levels of ACTH, LH and FSH, antibodies to GADA, decrease of the threshold of convulsive readiness on EEG, prolonged Q-T interval on ECG, calcification of subcortical nuclei, thalamus, serrated nuclei of the cerebellum, subcortical divisions of the frontal-temporal-parietal regions of the brain on MRI images. The diagnosis of APS-1 was established only when a picture of chronic adrenal insufficiency (in a state of decompensation) appeared in 18 years after 12 years from the first signs of disease manifestation.

Key words: autoimmune polyendocrine syndrome type-1 (APS-1).

Дата надходження до редакції 26.10.2018 р.