АУТОИММУННЫЙ ПОЛИГЛАНДУЛЯРНЫЙ СИНДРОМ 1 ТИПА – КЛИНИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ И ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ

¹Логачев М.Ф., ¹Сичинава И.Г., ²Карманов М.Е.,

²Кувалдина Е.В., ²Полякова Н.В., ²Шарибжанова Е.М.

¹ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И.Пирогова Минздрава России

²ОСП РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И.Пирогова Минздрава России,

Москва, Россия

Аутоиммунный полигландулярный синдром (АПС-1) - редкая наследственная аутоиммунная болезнь, которая встречается с частотой 1:100000. В настоящее время достигнуты определенные успехи в диагностике АПС-1, но в то же время клинический полиморфизм и многообразие неспецифических симптомов, предшествующих манифестации основных клинических проявлений АПС-1 – хронического кожно-слизистого кандидоза (ХКСК), гипопаратиреоза (ГПТ) и первичной хронической надпочечниковой недостаточности (ХНН) - нередко является причиной запоздалой диагностики этой болезни и представляет угрозу для жизни и здоровья пациентов.

С целью оптимизации клинико-лабораторного скрининга и ранней диагностики АПС-1 нами были проанализированы истории болезни 39 пациентов в возрасте от 4 лет 3 мес. до 17 лет 11 мес (девочки-25, мальчики-14), находившихся с 2005 по 2021 годы под наблюдением в РДКБ, где неоднократно проходили стационарное обследование и лечение. Изучены варианты манифестации, клинические компоненты и особенности течения, сочетание эндокринных и неэндокринных проявлений болезни.

Манифестация первых проявлений АПС-1 приходилась на широкий возрастной диапазон- от 1 мес до 13 лет. При этом следует отметить, что если дебют ХКСК приходился на 0-6 лет жизни, то для ГПТ характерен возрастной период – от 8 мес до 12,6 лет, а для ХНН – 4–10,7 лет. Анализ последовательности манифестации клинических проявлений болезни выявил определенные закономерности. В 51,6% наблюдений первым проявлением болезни был ГПТ, в 35,5% - ХКСК, а у 12,9% пациентов - ХНН. В большинстве наблюдений (64,5%) у одного и того же пациента наблюдалось сочетание 3 основных компонентов АПС-1, у 8 – установлено наличие двух компонентов, и только у 2 – один основной компонент заболевания. Среди других клинических проявлений АПС-1 имели место аутоиммунный тиреоидит, аллопеция, аутоиммунный гепатит, аутоиммунная энтеропатия, гипергонадотропный гипогонадизм, СД1, а среди «неосновных» - гипоплазия зубной эмали, ониходистрофия и В12-дефицитная анемия.

Окончательный диагноз АПС-1 подтверждался на основании генетического исследования. Минимальный возраст пациента на момент установления диагноза составлял 2 года, максимальный 15 лет. Длительность от манифестации первых симптомов болезни до постановки диагноза в большинстве наблюдений (67,7%) составляла от 2 до 5 лет, а у 6,5% пациентов - 5-10 лет и только у 25,8% пациентов диагноз был установлен в течение года с момента появления первых симптомов болезни. Стаж болезни на момент последней госпитализации варьировал от 1,8 до 17,7 лет, в большинстве наблюдений (64,7%) составлял 10 и более лет.

Таким образом, для пациентов с АПС-1 характерно начало болезни с неспецифическими проявлениями и длительным латентным периодом до выраженной манифестации симптомов. Учитывая, что в дебюте болезни пациенты нередко вначале попадают не к эндокринологу, требуется настороженность со стороны врачей смежных специальностей в отношении ранних проявлений АПС-1 у детей. Нами были оптимизированы алгоритмы клинического и лабораторного скрининга АПС-1, что способствовало более ранней постановке диагноза, своевременному началу терапии и улучшению исходов для пациентов.