

Аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа у детей: клинический случай у сибсов



А.В. Солнцева¹, О.Ю. Загребаева¹,
Н.А. Песковая¹, О.Б. Князькина²,
О.Б. Бараш², Н.М. Кизевич²

¹ Белорусский государственный медицинский университет, Минск

² УЗ «Вторая городская детская клиническая больница», Минск

Аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа (АПС 1) — тяжелое заболевание, редко встречающееся в практике педиатра. Клинические признаки АПС 1 весьма разнообразны, новые компоненты заболевания могут манифестировать в любом возрасте. Важна их своевременная диагностика, так как некоторые проявления могут угрожать жизни больного. В статье приведено собственное клиническое наблюдение течения АПС 1 у родных брата и сестры. Показана важность врачебного наблюдения за всеми детьми в семье, имеющей ребенка с АПС 1.

Ключевые слова: аутоиммунный полигландулярный синдром, дети, сибсы.

Аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа (АПС 1) (синдром аутоиммунной полиэндокринопатии, кандидоза и эктодермальной дистрофии) — это наследуемое по аутосомно-рецессивному типу заболевание, которое с одинаковой частотой встречается у мальчиков и девочек. АПС 1 диагностируют на основании двух из следующих признаков: хронического слизистокожного кандидоза, аутоиммунного гипопаратиреоза, аутоиммунной надпочечниковой недостаточности [2].

В некоторых популяциях отмечается относительно высокая частота АПС 1 (среди израильских евреев — 1 : 9 000 новорожденных; в Сардинии — 1 : 14 000; в Финляндии — 1 : 25 000). В Беларуси распространенность заболевания неизвестна [3, 8].

Дефектный ген располагается в хромосоме 21q22.3 (AIRE-ген). Он кодирует предполагаемый ядерный протеин, экспрессируемый во многих тканях иммунной системы, преимущественно в эпителиальных антиген-презентирующих клетках тимуса. AIRE-ген играет важную роль в индукции ауто толерантности за счет отсутствия селекции потенциально аутореактивных тимоцитов. Диску-

тируется зависимость специфических проявлений АПС 1 от аллелей в локусах системы гистосовместимости (HLA), так как отмечено сочетание одинаковых мутаций AIRE с разными фенотипами. Четкой связи между АПС и HLA-аллелями нет. HLA-полиморфизм объясняет наблюдаемую вариабельность фенотипов при АПС 1 [2].

Клиническая картина заболевания разнообразна (таблица). У большинства пациентов отмечают дополнительные симптомы поражения эндокринных и неэндокринных органов (сахарный диабет 1 типа, аутоиммунный тиреоидит, гипогонадизм, алопецию, мальабсорбцию, витилиго, аутоиммунный гепатит, пернициозную анемию, кератоконъюнктивит, сухой кератит, эктодермальную дисплазию). Описаны и более редкие сочетания АПС 1 с ревматоидным артритом, гипопитуитаризмом [1]. В начале заболевания при наличии только одного из клинических признаков диагноз поставить достаточно сложно [2].

Лечение АПС 1 — это пожизненная заместительная гормональная терапия (глюкокортикоиды и минералокортикоиды при надпочечниковой недостаточности, препараты левотироксина при

Стаття надійшла до редакції 4 листопада 2015 р.

Солнцева Анжеліка Вікторівна, д. мед. н., професор 1-ї кафедри дитячих хвороб
220020, Республіка Білорусь, м. Мінськ, вул. Нарочанська, 17
Тел. + 37529-611-48-63
E-mail: ang_solntseva@mail.ru

гипофункции щитовидной железы, инсулин при сахарном диабете 1 типа). При гипопаратиреозе стандартное лечение включает назначение активных метаболитов витамина D и кальция [9].

Вследствие редкой встречаемости данной патологии в педиатрической практике приводим собственное клиническое наблюдение течения АПС 1 у родных брата и сестры.

Клинический случай

Мальчик Д., 10 лет, диагноз: АПС 1.

Анамнез. Ребенок от 1-й беременности, срочных родов, протекавших без особенностей. Масса тела при рождении — 4200 г, рост — 55 см. Рос и развивался соответственно возрасту. Перенесенные заболевания: частые инфекции верхних дыхательных путей с обструктивным синдромом. За два месяца до настоящей госпитализации родители обратили внимание, что ребенок быстро устает даже при незначительных физических нагрузках, сонливый, вялый. Аппетит снижен, плохо набирает массу тела, предпочтение отдает соленой пище. Появилось частое мочеиспускание. Родителей насторожила чрезмерно смуглая окраска кожи, хотя в летний период мальчик всегда быстро загорал. Состояние ребенка прогрессивно ухудшалось, он был госпитализирован для обследования и лечения в районную больницу по месту жительства.

Предшествующее лабораторное обследование. Общий анализ мочи: без патологии. Общий анализ крови: без патологии. В биохимическом анализе крови наблюдалась гипокальциемия (кальций общий 1,96 ммоль/л (норма 2,1–2,6 ммоль/л)), гиперфосфатемия (фосфор 2,5 ммоль/л (норма 1,45–1,78 ммоль/л)), гипонатриемия (натрий 118 ммоль/л (норма 132–145 ммоль/л)), гипохлоремия (хлор 87 ммоль/л (норма 98–106 ммоль/л)); другие параметры соответствовали референтным значениям (калий 4,98 ммоль/л (норма 3,1–5,1 ммоль/л); магний 0,68 ммоль/л (норма 0,65–1,05 ммоль/л); глюкоза 5,0 ммоль/л (норма 3,33–5,55 ммоль/л)), общий белок 77 г/л (норма 60–80 г/л), мочевины 6,8 ммоль/л (норма 1,8–7,1 ммоль/л), креатинин 45 мкмоль/л (норма 27–71 мкмоль/л), С-реактивный белок — 0 г/л.

Инструментальные исследования. Электрокардиография (ЭКГ): синусовая тахикардия, частота сердечных сокращений 112 в 1 мин, вертикальное положение ЭОС. Ультразвуковое исследование (УЗИ) щитовидной железы: патологии не выявлено. УЗИ брюшинного пространства: неполное удвоение чашечно-лоханочной системы обеих почек. УЗИ сердца: размеры полостей сердца и перегородок в норме. Патологических шумов не выявлено. Сократимость миокарда не нарушена. Фиброгастроуденоскопия: поверхностный гастрит, дуодено-гастральный рефлюкс.

Таблица

Частота проявлений АПС 1 [2]

Заболевание	Частота, %
<i>Главные проявления</i>	
Слизисто-кожный кандидоз	72–100
Аутоиммунный гипопаратиреоз	76–93
Аутоиммунная надпочечниковая недостаточность	73–100
<i>Основные малые проявления</i>	
Аутоиммунные эндокринопатии	
Гипергонадотропный гипогонадизм	17–61
Аутоиммунный тиреоидит	4–18
Сахарный диабет 1 типа	0–23
Гипофизарные нарушения	7
Желудочно-кишечные проявления	
Пернициозная анемия	13–31
Мальабсорбция	10–22
Желчнокаменная болезнь	44
Хронический активный гепатит	5–31
Аутоиммунные заболевания кожи	
Витилиго	8–26
Алопеция	29–40
Крапивница с лихорадкой	9
Эктодермальная дисплазия	
Дистрофия ногтей	10–52
Гипоплазия зубной эмали	40–77
Кальцификация барабанной перепонки	33
<i>Другие проявления</i>	
Кератоконъюнктивит	2–35
Аспления	15

Профиль артериального давления: 70/35 мм рт. ст. — 85/60 мм рт. ст.

Осмотрен окулистом: диски зрительных нервов бледно-розовые, границы четкие, сосуды не изменены.

Учитывая анамнестические и клинические данные, изменения лабораторных показателей (гипонатриемия, гипохлоремия), был выставлен предположительный диагноз хронической надпочечниковой недостаточности. Назначен преднизолон (двукратно внутривенно по 60 мг) и 0,9 % раствор NaCl. Для дальнейшего обследования, уточнения диагноза и лечения ребенок направлен в Республиканский центр детской эндокринологии.

Объективные данные. Состояние при поступлении средней тяжести. Телосложение правильное. Кожа гиперпигментирована, особенно складки в области локтевых, коленных суставов, пальцев кистей. Видимые слизистые бледно-розовые, чистые. Ногтевые пластинки пальцев рук изменены (деформированы, серо-бурого цвета с потерей блеска, атрофированы). Щитовидная железа не увеличена, мягкая, безболезненная. Тоны сердца громкие, ритмичные, частота сердечных сокращений 115 в 1 мин, артериальное давление 90/60 мм рт. ст. Число дыханий — 18 в 1 мин. В

легких дыхание везикулярное, проводится во все отделы, хрипов нет. Живот мягкий, доступен глубокой пальпации. Печень и селезенка не увеличены. Мочеиспускание учащенное, периодически ночное недержание мочи. Стадия полового развития по Таннеру — 1. Рост — 132 см (10—25 % перцентиль), масса тела — 27 кг (10—25 % перцентиль). Генетический рост 174,5 см (25—50 % перцентиль). Физическое развитие ниже среднего, гармоничное. Сознание ясное. Ориентирован верно. Лицо симметричное, язык по средней линии. Мышечный тонус удовлетворительный. Коленные, ахилловы рефлексы вызываются, симметричные. Симптомы Хвостека и Труссо, рефлекс Бабинского — отрицательные с обеих сторон. Менингеальные симптомы отрицательные. Координаторные пробы выполняет.

Осмотрен неврологом: энурез ночной неврозоподобный.

В биохимическом анализе крови выявлены: гипокальциемия (кальций ионизированный 0,68 ммоль/л (норма 1,1—1,4 ммоль/л)), гиперфосфатемия (фосфор 2,31 ммоль/л (норма 1,45—1,78 ммоль)), гипомагниемия (магний 0,41 ммоль/л (норма 0,45—0,6 ммоль/л)), гипонатриемия (натрий 131 ммоль/л (норма 132—145 ммоль/л)), гиперкалиемия (калий 5,4 ммоль/л (норма 3,1—5,1 ммоль/л)).

При гормональном обследовании отмечено снижение уровня кортизола в крови в 8,00 (57,4 нмоль/л (норма 171—720 нмоль/л)), повышение уровня адренокортикотропного гормона (АКТГ) (2006 пмоль/л при норме 7,2—63,3 пмоль/л). Значения других показателей были в норме (паратгормон — 38,6 пг/мл (норма 15—65 пг/мл), тиреотропный гормон (ТТГ) — 4,1 мМЕ/л (норма 0,27—4,2 мМЕ/л), свободный тироксин (свТ₄) — 23,4 пмоль/л (норма 11,5—23,0 пмоль/л), антитела к тиреоидной пероксидазе (АТ к ТПО) — 18,7 Ед/мл (норма до 50 Ед/мл), инсулин — 7,9 мкЕд/мл (норма 2,6—25 мкЕд/мл), антитела к глутаматдекарбоксилазе (АТ-GAD) — 0,38 Ед/мл (норма 0—1,0 Ед/мл)).

Уровень глюкозы крови варьировал от 3,8 ммоль/л натощак до 6,7 ммоль/л через 2 ч после еды.

В мазке из зева обнаружена *Candida albicans* 10⁴ КОЕ, по поводу кандидоза полости рта и онихомикоза назначен флуконазол.

Проведена магнитно-резонансная томография (МРТ) головного мозга: признаков патологии вещества головного мозга не выявлено.

Учитывая анамнез и клинические данные, результаты лабораторного обследования (гипокальциемия, гиперфосфатемия, гипонатриемия, гиперкалиемия, снижение уровня кортизола, повышение уровня АКТГ), был выставлен диагноз: АПС 1 (хроническая надпочечниковая недо-

статочность, декомпенсация, первичный гипопаратиреоз, декомпенсация, системный кандидоз (онихомикоз, кандидоз слизистой полости рта)), гипомагниемия, энурез ночной неврозоподобный.

С целью лечения надпочечниковой недостаточности назначен гидрокортизон 20 мг/сут за три приема (20 мг/м²) и флудрокортизон в суточной дозе 150 мкг (150 мкг/м²). Учитывая нормализацию уровней натрия (144 ммоль/л), калия (4,2 ммоль/л), снижение уровня АКТГ до 112,8 пмоль/л, нормализацию артериального давления и улучшение общего самочувствия, дозу гидрокортизона постепенно снизили до 16,8 мг/м², флудрокортизона — до 72 мкг/м². Амбулаторно рекомендовано дальнейшее снижение суточной дозы глюкокортикоидов до 14 мг/м², флудрокортизона — до 50 мкг/м². Для коррекции фосфорно-кальциевого обмена назначен кальцитриол — 0,25 мкг/сут с дальнейшей титрацией дозы до 0,5 мкг/сут; «Кальций-Д₃» (1 таблетка содержит 500 мг кальция и 400 МЕ витамина D₃) 2 таблетки в сутки. На фоне проводимой в течение трех недель терапии отмечена положительная динамика по уровню кальция ионизированного (0,86 ммоль/л).

АПС 1, являясь генетически детерминированным заболеванием, имеет семейный характер. У ближайших родственников больного АПС 1 (братьев и сестер) высок риск заболеваний, входящих в состав синдрома [5].

Сестра ребенка, девочка А., 8 лет 9 месяцев, наблюдалась эндокринологом в течение двух лет с диагнозом: идиопатический первичный гипопаратиреоз, кандидоз слизистой полости рта.

Анамнез жизни. Ребенок от 2-й беременности, протекавшей на фоне анемии. Роды срочные, без особенностей. Масса при рождении — 4050 г, рост — 53 см. Ребенок рос и развивался в соответствии с возрастом.

Анамнез заболевания. В сентябре 2013 г. родители обратились к неврологу с жалобами на повторяющиеся у девочки эпизоды внезапных болей и слабости в правой ноге, длившиеся от 5 до 20 мин, во время которых она передвигалась, опираясь на носок больной ноги. Нога переставала болеть после 30-минутного перерыва. Ребенок был госпитализирован в Республиканский научно-практический центр неврологии и нейрохирургии, отделение детской неврологии.

Три года назад во время ночного сна у ребенка возник генерализованный тонико-клонический приступ с потерей сознания в течение 5 мин, после которого девочка была госпитализирована в Пинскую районную больницу. На компьютерной томографии (КТ) головного мозга патологии не выявлено. С целью купирования приступов была назначена вальпроевая кислота. Два года назад у девочки появились эпизоды общей слабости, во время которых она становилась вялой, пассивной,

слабой. Девочка предпочитала лежать, говорила тихим голосом. Такое состояние продолжалось в течение 20 мин, после чего ребенок засыпал. После сна самочувствие нормализовывалось. Эпизоды общей слабости и боль в ноге возникали только днем и не были связаны с физической нагрузкой, эмоциональным состоянием ребенка.

При осмотре: рост 112 см (25 % перцентиль), масса тела 21,5 кг (50 % перцентиль). Генетический рост 161,5 см (25 % перцентиль). Физическое развитие ниже среднего, гармоничное. Общее состояние средней тяжести. Кожные покровы бледно-розового цвета. Ногтевые пластинки пальцев рук и ног не изменены. Видимые слизистые обычной окраски, чистые. Щитовидная железа не увеличена, мягкая, безболезненная. Стадия полового развития по Таннеру — 1. Сознание ясное. Ориентирована верно. Речь фразовая, дислалия. Зрачки равновеликие. Лицо симметричное, язык по средней линии. Мышечный тонус диффузно снижен. Ахилловы рефлексы вызываются, симметричные. Симптомы Хвостека и Труссо, рефлекс Бабинского положительные с обеих сторон. Менингеальные симптомы отрицательные. В позе Ромберга устойчива. Пальценосовую пробу выполняет удовлетворительно.

Офтальмолог: без патологии.

Данные инструментального обследования. Электроэнцефалограмма (ЭЭГ): эпилептиформная активность не зарегистрирована. Холтеровское мониторирование ЭКГ: основной ритм синусовый, во время приступа зарегистрирован эпизод тахикардии (160 в 1 мин), нарушения сердечного ритма за время наблюдения не отмечено, диагностически значимой и достоверной динамики сегмента ST не наблюдали. Электронейромиография (ЭНМГ): убедительных данных поражения периферических нервов не выявлено.

МРТ головного мозга: признаки обменно-дистрофических изменений. Рентгенография голеностопных суставов и стоп: зоны роста, ядра окостенения соответствуют хронологическому возрасту, без патологических изменений. МРТ позвоночника: патологических изменений не выявлено.

КТ головного мозга: картина может соответствовать синдрому Фара. Дифференциальный диагноз с заболеваниями паращитовидных желез.

УЗИ сердца: без патологии. УЗИ почек, органов брюшной полости: без структурной патологии. УЗИ щитовидной железы: расположение обычное, подвижность сохранена, экзогенность средняя, структура однородная, объем железы соответствует возрасту.

Данные лабораторного обследования. Общий анализ мочи: без патологии. В биохимическом анализе крови выявлены: гипокальциемия (кальций ионизированный 0,7 ммоль/л (норма 1,29—1,31 ммоль/л)), гиперфосфатемия (фосфор

3,54 ммоль/л (норма 1,45—1,78 ммоль/л)); другие параметры соответствовали значениям нормы диагностического набора (калий 4,3 ммоль/л (норма 3,4—4,7 ммоль/л); магний 0,69 ммоль/л (норма 0,65—1,05 ммоль/л); щелочная фосфатаза 138,9 Ед/л (норма 96—297 Ед/л); глюкоза 4,63 ммоль/л (норма 3,33—5,55 ммоль/л)).

При гормональном обследовании отмечено снижение уровня паратгормона в крови (5,5 пг/мл (норма 14,9—56,9 пг/мл)), значения других показателей были в норме (ТТГ 2,9 мМЕ/л (норма 0,17—4,05 мМЕ/л), свТ₄ 20,4 пмоль/л (норма 11,5—23,0 пмоль/л), АТ к ТПО 84 Ед/мл (норма до 50 Ед/мл), инсулин 2,6 мкЕд/мл (норма 2—20 мкЕд/мл), С-пептид 292 пмоль/л (норма 160—1100 пмоль/л)).

Учитывая анамнез и клинические данные, изменения лабораторных показателей (гипокальциемия, гиперфосфатемия, снижение уровня паратгормона), был выставлен диагноз гипопаратиреоза и к лечению добавлены препараты: кальцитриол 0,25 мкг/сут с последующим увеличением суточной дозы до 0,5 мкг; «Кальций-Д₃-мик» (1 капсула содержит 166,7 мг кальция и 66,7 МЕ витамина D₃) 6 капсул в сутки.

На фоне проводимой терапии к моменту выписки из стационара отмечено улучшение биохимических показателей: кальций ионизированный 1,1 ммоль/л, фосфор 2,86 ммоль/л.

В течение последующих двух лет девочка дважды была госпитализирована в эндокринологическое отделение Республиканского детского эндокринологического центра для планового обследования и коррекции терапии. Эпизодов слабости, болей в ногах, судорог не отмечено. Коррекцию дозы получаемых препаратов амбулаторно (кальцитриола, кальция и витамина D₃) проводили под контролем уровней ионизированного кальция и фосфора в крови. Периодически в мазках из зева обнаруживали *Candida albicans* в диагностическом титре, что требовало назначения противогрибкового лечения.

При последней госпитализации в сентябре 2015 г. состояние девочки удовлетворительное. Жалоб не предъявляет, сознание ясное. Кожные покровы без изменений. На слизистой языка умеренно выраженные проявления кандидоза в виде единичных белесых налетов. Стадия полового развития по Таннеру — 1. Рост — 130 см (25—50 % перцентиль), масса тела — 25 кг (25 % перцентиль). Физическое развитие среднее, гармоничное. Мышечный тонус в норме. Ахилловы, коленные рефлексы вызываются, симметричные. Симптом Труссо, рефлекс Бабинского — отрицательные с обеих сторон, положительный средний симптом Хвостека. Координаторные пробы выполняет.

При проведении лабораторного исследования, учитывая отягощенный семейный анамнез, особое

внимание было уделено выявлению других составляющих АПС-1 (хроническая надпочечниковая недостаточность, кандидоз, аутоиммунный тиреоидит, сахарный диабет 1 типа).

В биохимическом анализе крови наблюдалась гипокальциемия (кальций ионизированный — 0,89 ммоль/л (норма 1,1–1,4 ммоль/л)), гиперфосфатемия (фосфор 2,55 ммоль/л (норма 1,45–1,78 ммоль/л)), гипомагниемия (магний — 0,41 ммоль/л (норма 0,45–0,6 ммоль/л)); другие параметры соответствовали нормальным значениям (калий — 5,1 ммоль/л (норма 3,1–5,1 ммоль/л); щелочная фосфатаза — 207,5 Ед/л (норма 54–369 Ед/л)).

Уровень глюкозы крови варьировал от 4,1 до 5,2 ммоль/л, уровень гликозилированного гемоглобина составил 5,6 % (норма 4–6,2 %).

При гормональном обследовании выявлено повышение уровня АТ-GAD — 3,7 Ед/мл (норма 0–1 Ед/мл), что указывает на высокий риск развития сахарного диабета 1 типа. Другие исследуемые показатели были в норме (ТТГ — 2,1 мМЕ/л (норма 0,17–4,05 мМЕ/л), кортизол 536 нмоль/л (норма 171–720 нмоль/л), инсулин — 8,6 мкЕд/мл (норма 2–20 мкЕд/мл)).

В вагинальном мазке *Candida albicans* не обнаружена.

По результатам инструментальных исследований (УЗИ почек, щитовидной железы, брюшной полости, ЭКГ) отклонений не выявлено.

Учитывая изменения в биохимическом анализе крови (гипокальциемия, гиперфосфатемия), проведена коррекция терапии. Суточную дозу кальцитриола увеличили с 0,375 до 0,5 мкг, доза «Кальция-Д₃» составила 2 таблетки в сутки. На фоне проводимой терапии отмечена положительная динамика по уровням ионизированного кальция (повысился до 1 ммоль/л) и фосфора (снизился до 2,35 ммоль/л). Для дальнейшего наблюдения и лечения девочка выписана домой, рекомендована коррекция проводимого лечения под контролем электролитов крови, контроль гликемии.

Так как в данной семье пятеро детей, родители были предупреждены о необходимости постоянного наблюдения всех детей врачом-эндокринологом.

Данный случай демонстрирует развитие аутоиммунных эндокринопатий у близких родственников, что подтверждает необходимость медико-генетического консультирования и периодического обследования родственников пациентов с АПС для более раннего выявления компонентов заболевания. Родители детей с АПС должны быть информированы о возможном появлении новых симптомов заболевания. В Республике Беларусь медико-генетическое консультирование семей, имеющих ребенка с АПС 1, не проводится. Внедрение молекулярно-генетических исследований может обеспечить раннюю диагностику, выявление нетипичных форм заболевания, адекватное наблюдение и лечение этого редкого наследственного синдрома.

ЛИТЕРАТУРА

1. Гриффина Дж., Охеды С. Физиология эндокринной системы / Пер. с англ. — М.: Биомом. Лаборатория знаний, 2008. — С. 422–553.
2. Дедов И.И. Детская эндокринология. — М., 2006. — С. 179–184.
3. Орлова Е.М. Генетические основы и клинические варианты аутоиммунного полигандулярного синдрома 1 типа: Автореф. дис. — 2006. — 135 с.
4. Руководство по детской эндокринологии: пер. с англ. / Под ред. Ч.Г.Д. Брука, Р.С. Браун. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009. — 342 с.
5. Эндокринология / Под ред. Лавин Н.; Пер с англ. — М.: Практика, 1999. — 946 с.
6. Lima K., Abrahamsen T.G., Wolff A.B. et al. Hypoparathyroidism and autoimmunity in the 22q11.2 deletion syndrome // *Eur. J. of Endocrinol.* — 2011. — Vol. 165. — P. 345–352.
7. Nakamura Y., Matsumoto T., Tamakoshi A. et al. Prevalence of idiopathic hypoparathyroidism and pseudohypoparathyroidism in Japan // *J. Epidemiol.* — 2000. — Vol. 10. — N 1. — P. 29–33.
8. Winer K.K., Sinaii N., Reynolds J. et al. Long-Term Treatment of 12 Children with Chronic Hypoparathyroidism: A Randomized Trial Comparing Synthetic Human Parathyroid Hormone 1–34 versus Calcitriol and Calcium // *J. Clin. Endocrinol. Metab.* — 2010. — Vol. 95, N 6. — P. 2680–2688.
9. Winer K.K., Yanovski J.A., Sarani B., Cutler Jr. A randomized, crossover trial of once-daily vs twice-daily human parathyroid hormone 1–34 in the treatment of hypoparathyroidism // *J. Clin. Endocrinol. Metab.* — 1998. — Vol. 83. — P. 3480–3486.

Аутоімунний полігандулярний синдром 1 типу в дітей: клінічний випадок у сибсів

А.В. Солнцева¹, О.Ю. Загребяєва¹, Н.О. Пескова¹, О.Б. Князькіна², О.Б. Бараш², Н.М. Кізевиць

¹ Білоруський державний медичний університет, Мінськ

² ЗОЗ «Друга міська дитяча клінічна лікарня», Мінськ

Аутоімунний полігандулярний синдром 1 типу (АПС 1) — тяжке захворювання, яке рідко трапляється у практиці педіатра. Клінічні ознаки АПС 1 досить різноманітні, нові компоненти захворювання можуть маніфестувати в будь-якому віці. Важлива їх своєчасна діагностика, тому що деякі вияви можуть загрожувати життю хворого. У статті наведено власне клінічне спостереження перебігу АПС 1 у рідних брата і сестри. Показано важливість лікарського спостереження за всіма дітьми в сім'ї, яка має дитину з АПС 1.

Ключові слова: аутоімунний полігандулярний синдром, діти, сибси.

Autoimmune polyglandular syndrome type 1 in children: a clinical case in siblings

A.V. Solntseva¹, O.Yu. Zagrebaeva¹, N.O. Peskova¹, O.B. Kniazkina², O.B. Barash², N.M. Kizievich²

¹Belarusian State Medical University, Minsk

²2nd State Pediatric Clinic, Minsk

Autoimmune polyglandular syndrome type 1 (APS 1) – severe disease that is rare in pediatric practice. Clinical signs of APS 1 are quite diverse, new components of the disease may manifest at any age. Their timely diagnosis is critically important, some symptoms can threaten patient's life. The article presents our own clinical observation of the APS 1 course in siblings. It was shown that it is extremely important to supervise all children in family which already has a child with APS 1.

Key words: autoimmune polyglandular syndrome, children, siblings.