

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА МНОЖЕСТВЕННОЙ ЭНДОКРИННОЙ НЕОПЛАЗИИ 1 ТИПА



© И.А. Кацобашвили*, Е.А. Пигарова, Л.К. Дзеранова

ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, Москва

АКТУАЛЬНОСТЬ. Синдром множественной эндокринной неоплазии 1-го типа (МЭН-1) — синдром Вермера — это наследственная патология наиболее часто характеризуется наличием патологии околощитовидных желез (гиперплазии или аденомы), нейроэндокринной опухолью (НЭО).

ЦЕЛЬ. Продемонстрировать значимость своевременного скрининга и лечения синдрома МЭН-1 для профилактики возможных осложнений и улучшения качества жизни пациентов.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ, РЕЗУЛЬТАТЫ. Пациентка А., 25 лет, обратилась с жалобами на избыточный вес, нарушение менструального цикла (отсутствие менструаций в течение 3 месяцев), головную боль, общую слабость. В ходе обследования подтвержден клинический синдром множественных эндокринных неоплазий 1 типа: *первичный гиперпаратиреоз* (ПГПТ): гиперкальциемия — Са скорр. 2,71 ммоль/л (2,15–2,55), нормокальциурия 6,78 ммоль/сут (2,5–8,5) на фоне повышения паратгормона до 116,8 пг/мл (16–65). По результатам методов топической диагностики (УЗИ, сцинтиграфия околощитовидных желез с ОФЭКТ/КТ) подтверждено наличие образования левой нижней околощитовидной железы размерами 2,9x2,2x1,3 см. Ввиду наличия у пациентки в анамнезе пролактин-секретирующей микроаденомы гипофиза, первичного гиперпаратиреоза проведено обследование на предмет компонентов синдрома МЭН-1. По результатам гормональных исследований подтверждено повышение пролактина крови (733,7 мЕд/л) на фоне терапии каберголином 0,25 мг в неделю, данных за наличие других нарушений функций аденогипофиза не получено (ТТГ, ИФР-1, ФСГ, ЛГ, ночной подавляющий тест с 1 мг дексаметазона, кортизол суточной мочи — в пределах нормальных значений). По результатам МРТ головного мозга подтверждено наличие *микроаденомы гипофиза* размерами 5,5x6,3x5,5 мм с пара(D)селлярным распространением, Knosp I. По данным КТ органов брюшной полости с забрюшинным пространством, выявлены *нейроэндокринные образования головки поджелудочной железы* размерами 7x6 мм и 7x5 мм. Хромогранин А, гастрин — выше референса. В ходе генетического тестирования панели “Гиперпаратиреоз” в гене MEN1 (NM 130799.2) в 4 экзоне обнаружен ранее описанный в литературе вариант (HG38, chr11:64807677A>G, c.658T>C) в гетерозиготном состоянии, приводящий к аминокислотной замене (p.Trp220Arg) с глубиной покрытия 118x (rs1085307971). Из осложнений выявленных компонентов МЭН-1 по результатам DEXA наблюдалось: снижение МПК ниже значений, ожидаемых по возрасту, в поясничном отделе позвоночника (до -2,0 SD по Z-критерию в L1–L4).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Таким образом, при диагностике первичного гиперпаратиреоза врач должен исключать синдром МЭН-1. Для его верификации рекомендовано проведение генетического исследования. Пациенты с установленным синдромом МЭН-1 должны находиться под контролем эндокринолога, онколога, проходя регулярный мониторинг состояния.

ЦИТИРОВАТЬ:

Кацобашвили И.А., Пигарова Е.А., Дзеранова Л.К. Клинический случай синдрома множественной эндокринной неоплазии 1 типа // *Эндокринная хирургия*. — 2023. — Т. 17. — №4. — С. 43. doi: <https://doi.org/10.14341/serg12866>

TO CITE THIS ABSTRACT:

Katsobashvili IA, Pigarova EA, Dzeranova LK. A clinical case of multiple endocrine neoplasia type 1 syndrome. *Endocrine surgery*. 2023;17(4):43. doi: <https://doi.org/10.14341/serg12866>

*Автор, ответственный за переписку / Corresponding author.

