

И. Л. Никитина, Л. И. Астафьева

АУТОИММУННЫЙ ПОЛИГЛАНДУЛЯРНЫЙ СИНДРОМ 1-ГО ТИПА У РЕБЕНКА 10 ЛЕТ

НИИ педиатрии (дир. — доктор мед. наук Г. И. Бишарова), отделение кардиоэндокринологии областной детской клинической больницы (главный врач С. А. Матвеев), Чита

В клинической практике наибольшие трудности для диагностики представляют полиэндокринопатии. Из них наименее изучены полиэндокринные синдромы, при которых первично нарушаются функции сразу нескольких периферических желез внутренней секреции. Основной причиной такой патологии являются аутоиммунные поражения [5, 6].

В настоящее время на основании клинических и иммуногенетических особенностей выделяют аутоиммунные полиглангулярные синдромы 1-го и 2-го типов (АПС-1 и АПС-2). Ряд авторов рассматривают и АПС 3-го типа, однако выделение этого синдрома как самостоятельного признается не всеми [4].

АПС-1 (APECED — Autoimmune polyhormopathy-candidiasis-ectodermal-dystrophy, MEDAC — Multiple Endocrine Deficiency Autoimmune Candidiasis, кандидополиэндокринный синдром) — редкое заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования или (реже) встречающееся спорадически, для которого характерна классическая триада: первичная хроническая надпочечниковая недостаточность, гипопаратиреоз, слизистокожный кандидоз. Классической триаде могут сопутствовать первичные поражения других эндокринных желез (гипогонадизм, реже гипотиреоз, инсулинзависимый сахарный диабет), а также неэндокринные заболевания (пернициозная анемия, витилиго, алопеция и др.) [4].

АПС-1 был описан E. Thorge в 1929 г. [3], J. Whitaker и соавт. в 1956 г. [7]. Заболевание чаще проявляется в детском возрасте. Клиническая картина АПС-1 складывается из симптоматики составляющих его синдромов [2]. В зарубежной литературе описание данного синдрома встречается довольно редко. В отечественной литературе мы нашли единичное сообщение об АПС-1 у ребенка 10 лет, приведшее к летальному исходу [1].

Редкость заболевания, сложность диагностики и подбора адекватной терапии явились основанием для опубликования подобного клинического наблюдения данного синдрома у ребенка 10 лет (1988 года рождения), находящегося под нашим наблюдением с 1997 г.

Ранний анамнез больной не отягощен. Ребенок от 1-й беременности, протекавшей без особенностей, первых родов в срок, одна из двойни. Масса тела при рождении 1800 г, длина 41 см. Второй ребенок, родители и ближайшие родственники здоровы.

Больная до 5 лет развивалась без особенностей. Из перенесенных заболеваний: краснуха в 7 мес, частые ОРВИ. В возрасте 5 лет — гнойный менингит менингококковой этиологии. Тогда же диагностировано кандидозное поражение ногтевых пластинок I пальцев обеих кистей. Через 6 мес манифестировал судорожный синдром. При обследовании в тот период (ЭЭГ, компьютерная томография мозга) органической патологии не выявлено. Больная наблюдалась невропатологом с диагнозом: последствия перенесенной нейроинфекции; эпилептиформный синдром. От противосудорожной терапии стойкого эффекта не получено. Ухудшение состояния с 8 лет: появились и прогрессировали слабость, снижение аппетита, гиперпигментация кожных покровов, потеря массы тела. Участились судорожные припадки. Присоединились нарушения со стороны желудочно-кишечного тракта: частая рвота, чередование диареи и запоров, боли в животе. Дважды стационарно лечилась в инфекционной больнице с диагнозом: энтероколит неуточненной этиологии.

В возрасте 9 лет больная поступила в неврологическое отделение областной детской клинической больницы по ургентным показаниям с клиникой клонико-тонических судорог, неукро-

тимой рвоты. В период обследования консультирована эндокринологом. В начале наблюдения пациентки имела место следующая клиническая картина: выраженная адинамия; апатия; общая слабость вплоть до невозможности самостоятельно передвигаться; анорексия; истощение до стадии кахексии. Бронзовый колорит кожи с гиперпигментацией естественных складок, микротравм. Запавшие глазные яблоки. Слабоположительный симптом Хвостека, болезненные тонические судороги мышц конечностей. Артериальная гипотония, приглушенность тонов сердца. Кандидоз ногтевых пластинок I пальцев обеих кистей. Неустойчивость стула, абдоминальные боли нечеткой локализации. При параклиническом обследовании: стойкая гипокальциемия (1,7—1,8 ммоль/л), гиперфосфатемия (1,9—2 ммоль/л). Гиперкалиемия (6 ммоль/л) и гипонатриемия (110 ммоль/л) только во время криза. Склонность к сгущению крови (Ht 40%). Снижены базальный уровень кортизола (0,5 нг/дл) и показатели клеточного иммунитета. ЭКГ-признаки гипокальциемии (стойкое удлинение интервала Q-T). С помощью компьютерной томографии мозга выявлены обызвествления в области базальных ядер и лобных долей.

Вышеописанное позволило заподозрить и диагностировать у больной АПС-1. Состояние больной было компенсировано назначением заместительной терапии в составе глюкокортикоидов (преднизолон 0,0075 г/сут), минералокортикоидов (кортинеф 0,000025 г/сут), препаратов кальция, витамина D₃. Проведен курс противогрибковой и иммуномодулирующей терапии.

В катмнезе отмечался постепенный регресс ряда патологических симптомов. Исчезла гиперпигментация кожи, восстановилась масса тела и физическая активность, нормализовались аппетит и эмоциональный тонус. Купировались судорожные приступы. Нормализовались функции сердечно-сосудистой системы, желудочно-кишечного тракта. С 1999 г. обучается в общеобразовательной школе.

В заключение необходимо подчеркнуть важность комплексного обследования больных с судорожными пароксизмами в сочетании с абдоминальным и кардиоваскулярным синдромами с исследованием электролитного обмена, гормонального статуса, привлечением специалистов-эндокринологов, так как ряд полиэндокринопатий может протекать под маской неврологической и соматической патологии.

ЛИТЕРАТУРА

1. Илютович Т. В. // Педиатрия. — 1989. — № 8. — С. 92—94.
2. Клиническая эндокринология: Руководство для врачей / Под ред. Н. Т. Старковой. — М., 1991.
3. Козлова С. И., Демикова Н. С., Семанова Е., Блишкова О. Е. Наследственные синдромы. — М., 1996.
4. Фадеев В. В., Шевченко И. В., Мельниченко Г. А. // Пробл. эндокринол. — 1999. — № 1. — С. 47—54.
5. Brandi M. D., Aurbach G. D., Fitzpatrick V. A. et al. // New Engl. J. Med. — 1986. — Vol. 314, N 20. — P. 1287—1293.
6. Eisenbarth G. S. // Williams Textbook of Endocrinology / Eds D. Wilson, D. W. Foster. — Philadelphia, 1985. — P. 1290—1300.
7. Whitaker J., Linding B. H. et al. // J. Clin. Endocrinol. — 1956. — Vol. 16. — P. 1374—1387.