Атоиммунный полигландулярный синдром 2-ого типа

Выполнила: ординатор 2 года
кафедры Эндокринологии ФПК
и ППС

Эльмурзаева К.Ж.

- АПГС или синдром полигландулярной недостаточности - полиорганное заболевание, характеризующееся наличием патологического процесса сразу в нескольких эндокринных железах, в результате их первичного аутоиммунного поражения, в сочетании с поражением других органов.

- Термин «аутоиммунный полигландулярный синдром» был введен впервые в 1980г. М. Нойфельдом, который определил АПГС 2-ого типа как сочетание надпочечниковой недостаточности с аутоиммунным тиреоидитом и/или сахарным диабетом 1 типа при отсутствии гипопаратиреоза и хронического грибкового поражения кожи и слизистых оболочек.

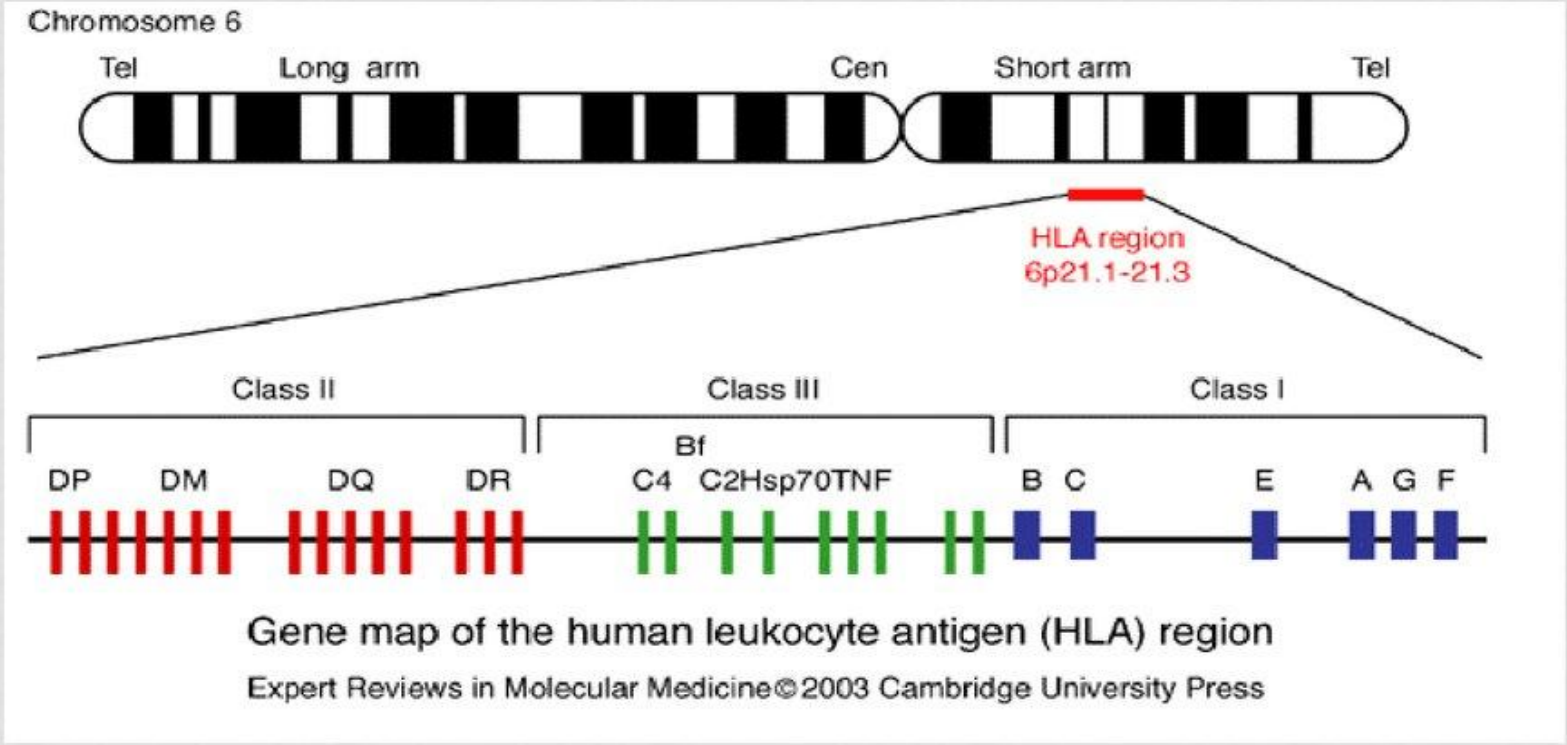
Распространенность заболевания

- Частота встречаемости данного заболевания невысокая: 1 случай на 10 млн. в популяции, и очень варьирует в разных этнических группах.
- Существует определенная зависимость от пола и возраста: в 8 раз чаще встречается у лиц женского пола, впервые проявляется, как правило, в возрасте 15-40 лет, а также типа полигландулярного синдрома. Чаще АПГС-2 встречается спорадически, но также может иметь семейный характер наследования.

Этиология и патогенез

- Этиология-неизвестна.
- АПС-2-полиорганное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования с неполной пенетрантностью.
- АПС-2 связан с антигенами гистосовместимости HLA-B8, генетическая предрасположенность связана с ассоциацией HLA B8, DR3, DR4, DQA 1*0301, DQA1*0501, CTLA-4, PTPN22 и др.
- Определенную роль в реализации генетических факторов играет воздействие внешней среды, приводящее к нарушению толерантности иммунной системы.
- Пусковой механизм- аномальная экспрессия антигенов системы HLA на клеточных мембранах эндокринных желез.
- Патогенез связан с аутоиммунной деструкцией нескольких эндокринных желез с развитием их недостаточности.

ЭТИОЛОГИЯ, ПАТОГЕНЕЗ АПС-2

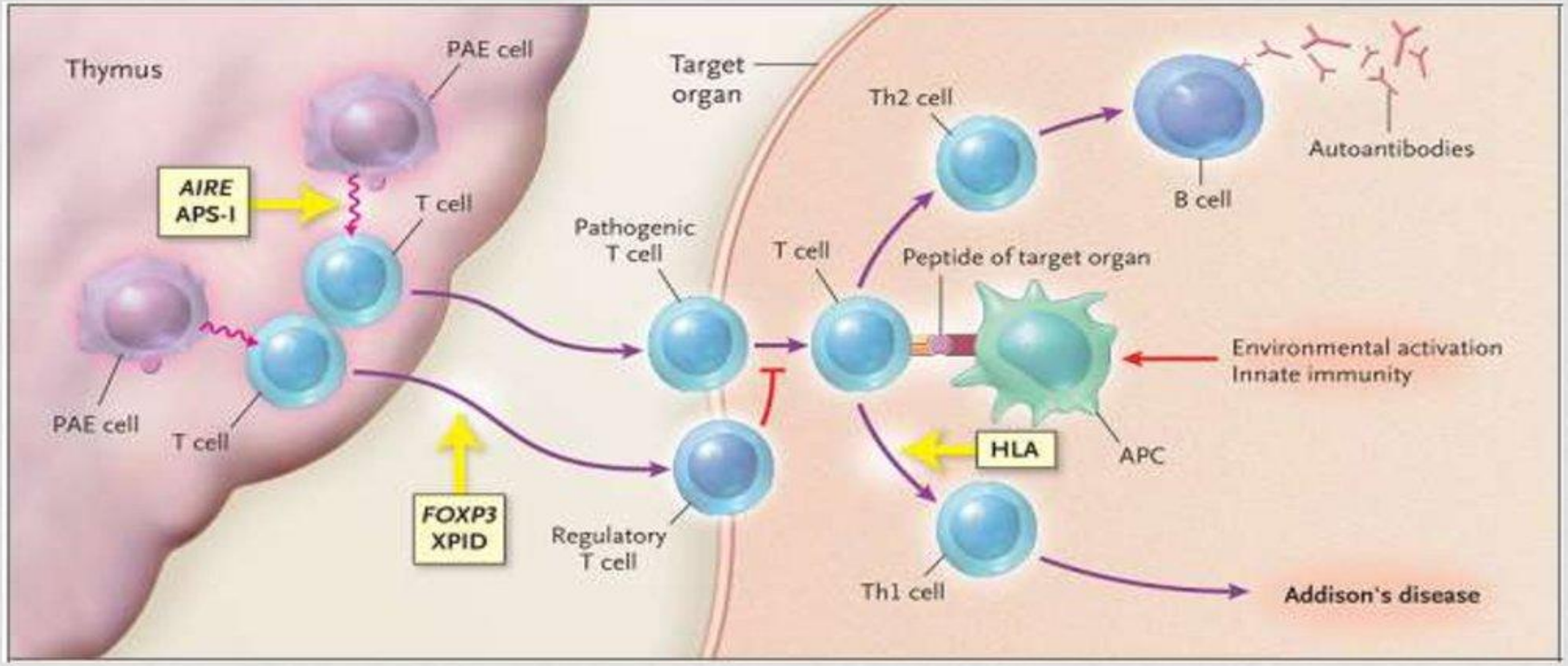


Gene map of the human leukocyte antigen (HLA) region

Expert Reviews in Molecular Medicine©2003 Cambridge University Press

Эндокринология: национальное руководство / под ред. Дедова И.И., Мельниченко Г.А. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013.

ПАТОГЕНЕЗ АПС-2

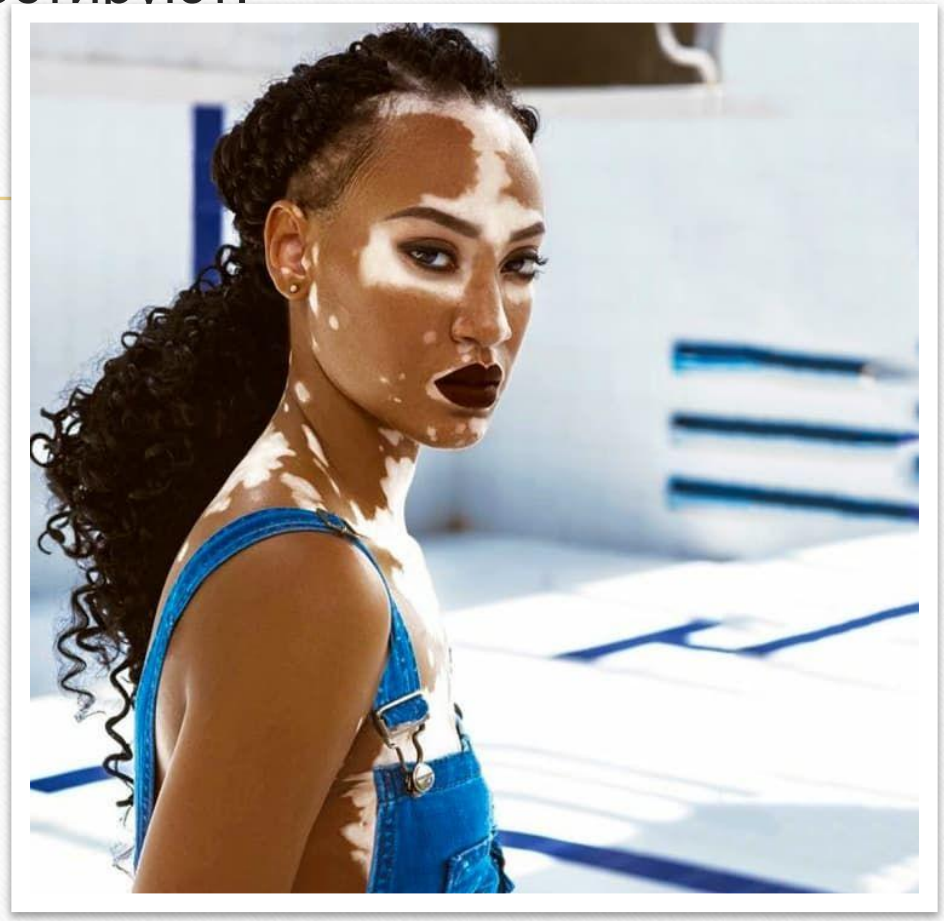


Williams textbook of endocrinology. – 12th ed. / Shlomo Melmed … [et al.] - p. 1773 - 1777

Клиническая картина

- Основными клиническими проявлениями этого синдрома являются:
- - Симптомы хронической недостаточности коры надпочечников (ХНН)
- -аутоиммунные заболевания щитовидной железы(аутоиммунный тиреоидит, первичный гипотиреоз, реже-диффузный токсический зоб).

- Помимо двух обязательных аутоиммунных эндокринных заболеваний, у пациентов нередко диагностируют:
- -СД 1 типа(40-50%)
- -первичный гипогонадизм (20-30%)
- -миастению (20-30%)
- -витилиго (15-25%)
- - целиакию,
- -аутоиммунный гастрит,
- -алопецию
- -синдром мышечной скованности,
- -серозиты,
- -тимому



КЛИНИКА АУТОИММУННЫХ ПОЛИГЛАНДУЛЯРНЫХ СИНДРОМОВ 1, 2 ТИПОВ

АПС-1		АПС-2	
Основные компоненты	**%**	**Основные компоненты**	**%**
Гипопаратиреоз	76–96	Болезнь Аддисона	80–100
Слизисто-кожный кандидоз	17–100	Аутоиммунный тиреоидит или болезнь Грейвса	69–97
Болезнь Аддисона	72–100	Сахарный диабет 1 типа	35–52
Первичный гипогонадизм	26–45	Витилиго	5–50
Алопеция	30	Первичный гипогонадизм	3,5–16
Мальабсорбция	23	Пернициозная анемия	16
Пернициозная анемия	14		
Аутоиммунный гепатит	12		
Аутоиммунный тиреоидит или болезнь Грейвса	10		
Витилиго	4		
Сахарный диабет 1 типа	2–5		

ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА

Гипопаратиреоз
Кальций общий
Кальций ионизированный
Фосфор органический
Паратгормон

Первичный гипогонадизм
ФСГ, ЛГ
Тестостерон/эстрадиол

Гипотиреоз
ТТГ
свТ4

Надпочечниковая недостаточность
Уровень кортизола в сыворотке (в 8.00)
Уровень АКТГ в плазме крови (в 8.00)
Уровень калия в сыворотке крови
Уровень натрия в сыворотке крови
Ренин в плазме крови (АРП)
Глюкоза в сыворотке крови

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей и подростков с гипопаратиреозом. – Орлова Е.М. ФГБУ «ЭНЦ» Минздрава России. М:2013

Национальные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей и подростков с первичной хронической надпочечниковой недостаточностью. –ФГБУ «ЭНЦ» Минздрава России. М:2013