

## ДЕБЮТ АУТОИММУННОГО ПОЛИГЛАНДУЛЯРНОГО СИНДРОМА 1 ТИПА С ПОЛИМОРФНОЙ ЭРИТЕМЫ И АУТОИММУННОГО ГЕПАТИТА

Рогожина В.В., Морозова Е.А.

Научные руководители: канд. мед. наук  
Г.Б. Мовсисян, проф. А.С. Потапов

Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский университет), Москва, Россия

*Ключевые слова:* клинический случай, аутоиммунный полигландулярный синдром, маркеры, диагностика

*Актуальность.* Аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа (АПС) — редкое моногенное заболевание с ауто-сомно-рецессивным типом наследования, в основе которого лежит нарушение структуры гена аутоиммунного регулятора *AIRE*, характеризующееся эндокринными и неэндокринными нарушениями. Классический вариант заболевания проявляется триадой: кожно-слизистый кандидоз, гипопаратиреоз, надпочечниковая недостаточность. Аутоиммунный гепатит в его структуре встречается лишь в 15% случаев, а полиморфная эритема упоминалась лишь 1 раз. Актуальность нашей работы состоит в описании дебюта АПС 1 типа у ребёнка раннего возраста с отсутствием классических его симптомов. Изложенный нами клинический случай позволит повысить врачебную настороженность и способствовать своевременной диагностике столь редкого заболевания.

*Описание клинического случая.* Мальчик, 3 года, впервые поступил в НМИЦ здоровья детей Минздрава России с направляющим диагнозом «неуточнённый гепатит» в возрасте 1 год 10 мес. В возрасте 1 год 7 мес наблюдался в Морозовской ДГКБ и НМИЦ ДГОИ им. Д. Рогачева в связи с периодической полиморфной сыпью и лихорадкой. При обследовании были обнаружены гепатомегалия, гепатит с синдромом цитолиза, признаки поражения поджелудочной железы, лимфаденопатия и артралгии на высоте лихорадки, явления васкулита при отсутствии аутоантител. В семейном анамнезе наблюдались неуточнённые гепатиты у родственников со стороны матери. В связи с ранним возрастом пациента был заподозрен аутовоспалительный синдром, впоследствии диагностика на аутоантитела показала положительный антинуклеарный фактор-HEp2. На основании выявления мутации в гене *AIRE*, данных биопсии печени, положительной динамики на фоне глюкокортикостероидной терапии, положительных аутоантел был диагностирован аутоиммунный гепатит в структуре АПС 1 типа. Получал стандартную терапию преднизолоном, препаратами кальция, урсодезоксихолевой кислотой ежедневно, в настоящее время нет эндокринных проявлений заболевания.

*Заключение.* Вариативность проявлений АПС не позволяет заподозрить его на ранних этапах развития, что увеличивает вероятность прогрессирования необратимых изменений в организме. Данный клинический случай показателен тем, что клиническая манифестация сложных аутоиммунных заболеваний может начинаться с неспецифических симптомов, опережать лабораторную и патоморфологическую картину. Своевременная диагностика позволит вовремя начать терапию и снизить риск развития осложнений.