

Аутоиммунный полиэндокринный синдром 1-го типа у 11-летнего мальчика

Ю.Г. Самойлова¹, М.В. Матвеева¹, О.А. Олейник¹, Д.А. Кудлай^{2,3}, Д.В. Подчиненова¹,
Т.Д. Вачадзе¹, Е.В. Горбатенко⁴

¹ФГБОУ ВО «Сибирский государственный медицинский университет» Минздрава России, Томск, Россия;

²ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова» Минздрава России (Сеченовский университет), Москва, Россия;

³ФГБУ «Государственный научный центр Институт иммунологии» ФМБА, Москва, Россия;

⁴ОГАУЗ «Детская больница №1», Томск, Россия

Autoimmune polyendocrine syndrome type 1 in an 11-year-old boy

Yu.G. Samoilova¹, M.V. Matveeva¹, O.A. Oleynik¹, D.A. Kudlay^{2,3}, D.V. Podchinenova¹,
T.D. Vachadze¹, E.V. Gorbatenko⁴

¹Siberian State Medical University, Tomsk, Russia;

²Sechenov First Moscow State Medical University (Sechenov University), Moscow, Russia;

³National Research Center — Institute of Immunology Federal Medical-Biological Agency of Russia, Moscow, Russia;

⁴Children's Hospital №1, Tomsk, Russia

Аутоиммунный полиэндокринный синдром 1-го типа — редкая наследуемая по аутосомно-рецессивному типу патология, обусловленная дефектом гена аутоиммунного регулятора (*AIRE*), сопровождающаяся эндокринными и неэндокринными проявлениями с манифестацией в детском возрасте. Заболевание характеризуется клиническим полиморфизмом, что затрудняет своевременную диагностику. В статье описан клинический случай 11-летнего пациента с аутоиммунным полиэндокринным синдромом 1-го типа, у которого течение заболевания было стертым на протяжении длительного периода. Высокое качество жизни таких пациентов возможно при своевременной индивидуально подобранной заместительной терапии с последующим диспансерным наблюдением.

Ключевые слова: дети, аутоиммунный полигланулярный синдром 1-го типа, надпочечниковая недостаточность.

Для цитирования: Самойлова Ю.Г., Матвеева М.В., Олейник О.А., Кудлай Д.А., Подчиненова Д.В., Вачадзе Т.Д., Горбатенко Е.В. Аутоиммунный полиэндокринный синдром 1-го типа у 11-летнего мальчика. Рос вестн перинатол и педиатр 2024; 69:(1): 108–113. DOI: 10.21508/1027-4065-2024-69-1-108-113

Autoimmune polyendocrine syndrome type 1 is a rare autosomal recessive hereditary pathology — a defect in the autoimmune regulator gene (*AIRE*), which develops with endocrine and non-endocrine manifestations in childhood. The disease is characterized by clinical polymorphism, which makes timely diagnosis difficult. The article describes a clinical case of an 11-year-old patient with autoimmune polyendocrine syndrome type 1, in whom the course of the disease was erased for a long period. The high quality of life of such patients is possible with timely, individually selected substitution therapy, followed by dispensary observation.

Key words: children, autoimmune polyglandular syndrome type 1, adrenal insufficiency.

For citation: Samoilova Yu.G., Matveeva M.V., Oleynik O.A., Kudlay D.A., Podchinenova D.V., Vachadze T.D., Gorbatenko E.V. Autoimmune polyendocrine syndrome type 1 in an 11-year-old boy. Ros Vestn Perinatol i Peditr 2024; 69:(1): 108–113 (in Russ.). DOI: 10.21508/1027-4065-2024-69-1-108-113

Впервые аутоиммунный полиэндокринный синдром был упомянут в 1855 г., когда Т. Аддисон описал [1] витилиго и пернициозную анемию у пациента с идиопатической надпочечниковой недостаточ-

ностью. В 1957 г. Е. Witebsky [2] сформулировал критерии аутоиммунной природы заболеваний у человека:

1) наличие циркулирующих аутоантител и/или клеточноопосредованной аутоиммунной реакции;

© Коллектив авторов, 2024

Адрес для корреспонденции: Самойлова Юлия Геннадьевна — д.м.н., проф., зав. кафедрой педиатрии с курсом эндокринологии, зав. центром клинических исследований Сибирского государственного медицинского университета, гл. специалист департамента здравоохранения Томской области по медицинской профилактике, ORCID: 0000–0002–2667–4842 e-mail: samoilova_y@inbox.ru

Матвеева Мария Владимировна — д.м.н., проф. кафедры педиатрии с курсом эндокринологии, кафедры факультетской терапии с курсом клинической фармакологии Сибирского государственного медицинского университета, ORCID: 0000–0001–9966–6686

Олейник Оксана Алексеевна — к.м.н., доц. кафедры педиатрии с курсом эндокринологии Сибирского государственного медицинского университета, ORCID: 0000–0002–2915–384X

Подчиненова Дарья Васильевна — к.м.н., доц. кафедры педиатрии с курсом эндокринологии Сибирского государственного медицинского университета, ORCID: 0000–0001–6212–4568

Вачадзе Тамара Джамбуловна — ординатор кафедры факультетской терапии с курсом клинической фармакологии по специальности «эндокринология» Сибирского государственного медицинского университета; ORCID: 0000–0001–6384–1972

634050 Томск, Московский тракт, д. 4.

Кудлай Дмитрий Анатольевич — д.м.н., чл.-корр. РАН, проф. кафедры фармакологии Института фармации им. А.П. Нелюбина Первого Московского государственного медицинского университета им. И.М. Сеченова, вед. науч. сотр. лаборатории персонализированной медицины и молекулярной иммунологии Государственного научного центра Институт иммунологии, ORCID: 0000–0002–4212–3848

e-mail: d624254@gmail.com

119571 Москва, просп. Вернадского, д. 96, кор. 1

Горбатенко Елена Викентьевна — к.м.н., зав. эндокринологическим отделением ОГАУЗ ДБ №1, ORCID: 0000–0003–0858–2933

634050 Томск, Московский тракт, д. 4

2) распознавание и выделение специфических антигенов, против которых направлены антитела;

3) продукция антител при иммунизации экспериментальных животных данными антигенами;

4) появление патологических изменений в тканях сенсibilизированных экспериментальных животных, аналогичных таковым у человека.

Лишь в 1980 г. М. Neufeld и соавт. [3] впервые представили классификацию аутоиммунного полиэндокринного синдрома, включавшую четыре основных типа. В 2001 г. эта классификация была модифицирована С. Betterle и соавт. [4]. В течение жизни пациента при присоединении новых компонентов синдрома один тип аутоиммунного полиэндокринного синдрома взрослых может быть переклассифицирован в другой [5].

Аутоиммунный полиэндокринный синдром 1-го типа — редкая, наследуемая по аутосомно-рецессивному типу наследственная патология, развивающаяся с эндокринными и другими соматическими проявлениями в детском возрасте (2–5 лет) [6, 7]. Этиологией данного синдрома служит дефект гена *AIRE* — ген аутоиммунного регулятора. Классическая триада аутоиммунного полиэндокринного синдрома 1-го типа включает хронический кандидоз кожи и слизистых оболочек, надпочечниковую недостаточность и гипопаратиреоз. Наличие 2 из 3 перечисленных клинических симптомов позволяет диагностировать аутоиммунный полиэндокринный синдром 1-го типа [8]. Аутоиммунный полиэндокринный синдром 1-го типа часто сопровождается гипогонадизмом, сахарным диабетом 1-го типа, аутоиммунным тиреоидитом, витилиго, алопецией, аспленией, пневмонитом, гастритом, пернициозной анемией, дисфункцией кишечника, нефритом и гепатитом [7, 9, 10]. Заболевание может встречаться у людей различных национальностей во всем мире с приблизительной частотой 1:90 тыс. — 200 тыс. человек, при этом распространенность его наиболее высока в генетически изолированных популяциях, например среди иранских евреев; в этом случае распространенность увеличивается до 1:6500–1:9000 [6, 11, 12].

В большинстве случаев диагностика аутоиммунного полиэндокринного синдрома 1-го типа отстает на несколько лет по отношению ко времени появления первых симптомов, хроническая первичная надпочечниковая недостаточность может быть единственным проявлением нарушения эндокринной системы на протяжении многих лет, нередко до 20–30 лет. Анализ гена *AIRE* — основной диагностический метод для раннего выявления аутоиммунного полиэндокринного синдрома 1-го типа и выбора методов его лечения [13]. Пациентам без надпочечниковой недостаточности с установленным диагнозом «аутоиммунный полиэндокринный синдром 1-го типа» необходимо проводить стимуляционный

тест с адренокортикотропным гормоном не реже 1 раза в 6 мес для раннего выявления надпочечниковой недостаточности на субклиническом этапе и предотвращения развития острой манифестации адреналового криза [12]. Генетическое консультирование позволяет своевременно выявить заболевание, назначить соответствующее лечение и предотвратить тяжелые осложнения [13–16].

Действительно низкая распространенность, клиническое разнообразие проявлений и сложность диагностики аутоиммунного полиэндокринного синдрома 1-го типа влияет на своевременную диагностику и терапию заболевания, что демонстрирует представленный авторами клинический случай. Данные публикуются с личного разрешения пациента и его представителя, подписано информированное согласие мамы ребенка.

Клинический случай. Пациент И., мальчик 2012 г. р., проживает в г. Асино (Томская область). Обратился в ОГАУЗ «Детская больница №1» г. Томске с жалобами на выраженную слабость, недомогание, сниженный аппетит, тошноту, рвоту, боли в нижних конечностях в течение 2 нед.

Анамнез заболевания. 9 ноября 2022 г. заболевание манифестировало с обильной рвоты, нарастающей слабости, далее — повторяющиеся эпизоды рвоты желчным содержимым; с 14 ноября стал отказываться от еды. Ребенок госпитализирован в инфекционное отделение по месту жительства 16 ноября 2022 г. При осмотре обращала внимание гиперпигментация кожных покровов с серебристо-бронзовым оттенком, особенно в местах трения; при обследовании выявлены гиперкалиемия, гипонатриемия, гипокортизолемиа. Ребенок консультирован специалистами Детской больницы №1, принято решение о переводе пациента с предварительным диагнозом: «хроническая надпочечниковая недостаточность». В лечении рекомендована инфузионная (0,9% раствор NaCl) и заместительная гормональная терапии препаратами гидрокортизона (Кортеф) в дозировке 10 мг/сут (из расчета 10 мг/м² в 07:00 ч — 3 мг, в 15:00 ч — 3 мг, в 23:00 ч — 4 мг). На фоне назначенной терапии состояние ребенка улучшилось, частично купированы электролитные нарушения, гиперпигментация кожи стала менее выражена.

Анамнез жизни (согласно данным выписки из истории болезни). Ребенок родился доношенным. Вакцинация в срок согласно национальному календарю. Наследственный анамнез отягощен: у родной сестры — ревматоидный артрит. С 7 лет у мальчика имеется алопеция волосистой части головы, по данной патологии не обследован. В период с 2013 по 2021 г. неоднократно переносил тонзиллиты, в том числе лакунарную ангину, в 2021 г. — клебсиеллезный гастроэнтерит, флегмонозный аппендицит.

Объективно на момент осмотра: рост 134 см, масса тела 27,4 кг, SDS роста — 0,76, SDS индекса

массы тела — 0,82. Состояние средней степени тяжести за счет дегидратации. Самочувствие существенно не страдало. Реакция на осмотр была адекватная, мальчик активный, контактный. Телосложение маскулинное, правильное. Волосы на голове мягкие, истонченные, отмечалась диффузная алопеция волосистой части головы (см. рисунок). Кожные покровы смуглые, сухие, гиперпигментация в области локтей, колен, в местах трения; мелкопластинчатое шелушение кожи головы. Подкожный жировой слой развит умеренно, распределен равномерно. Периферические лимфатические узлы не увеличены. Дыхание везикулярное, пуэрильное, хрипов нет. Тоны четкие, ритмичные. Живот мягкий, безболезненный. Печень выступает из-под края реберной дуги на 1 см, край ее эластичный, безболезненный. Физиологические отправления в норме, регулярные. Щитовидная железа I степени, безболезненная, эластичная. Половые органы сформированы по мужскому типу, Таннер 1, яички пальпируются в мошонке, мошонка гиперпигментирована.

Во время госпитализации в Детской больнице №1 Томска в декабре 2022 г. проведено обследование, при котором выявлены гиперпролактинемия, повышенный уровень адренокортикотропного гормона (см. таблицу). По данным ультразвукового исследования щитовидной и паращитовидных желез выявлены диффузные изменения щитовидной железы, общий объем составил 3,4 см³, паращитовидные железы не визуализировались. При эхокардиографии выявлены гипокинезия межжелудочковой перегородки, гиперкинезия заднебоковой стенки левого желудочка. По данным ультразвукового исследования органов брюшной полости отмечались увеличение печени, перегиб тела желчного пузыря, увеличение размеров желчного пузыря, реактивные изменения паренхимы поджелудочной железы. При ультразвуковом исследовании пахово-мошоночной области: размер правой гонады 15,6–9 мм, размер левой гонады 15,4–8,8 мм, что соответствовало параметрам трехлетнего возраста.

Пациенту выставлен диагноз: «хроническая надпочечниковая недостаточность, первичная, стадия декомпенсации». Аутоиммунный полиэндокринный синдром 1-го типа (?). Сопутствующие заболевания: диффузная алопеция волосистой части головы.

В связи со сложной диагностической ситуацией пациент находился под наблюдением детского эндокринолога. При молекулярно-генетическом исследовании выявлен патогенный вариант в гене *AIRE* с.769C>T (p.Arg257Ter), что подтвердило предполагаемый диагноз аутоиммунного полиэндокринного синдрома 1-го типа. Было рекомендовано продолжить подбор дозы гидрокортизона под контролем электролитного состава крови, исследование уровней паратгормона, кальцито-



Рисунок. Диффузная алопеция волосистой части головы.
Figur. Diffuse alopecia of the scalp.

нина, кальция и фосфора в крови для исключения гипопаратиреоза в динамике, исследование антител к глутаматдекарбоксилазе (анти-GAD), тирозинфосфокиназе для исключения аутоиммунного поражения инсулярного аппарата поджелудочной железы, исследование ревматоидного фактора, антистрептолизина-О.

Обсуждение

Распространенность аутоиммунного полиэндокринного синдрома относительно невелика, а спектр клинических проявлений вариативен, что требует особого внимания педиатров и детских эндокринологов [3]. Представленный клинический случай демонстрирует принципиальность своевременной диагностики и назначения адекватной терапии у пациентов с аутоиммунным полиэндокринным синдромом 1-го типа. После установления предварительного диагноза пациенту и начала терапии отмечается положительная динамика состояния.

Клиническая картина аутоиммунного полиэндокринного синдрома 1-го типа вариативна, характеризуется различными аутоиммунными поражениями, и последовательность их появления может варьировать у разных пациентов, что требует тщательного и своевременного обследования пациента с подозрением на данное заболевание [6]. Один из наиболее характерных и ранних признаков аутоиммунного полиэндокринного синдрома 1-го типа — поражение надпочечников, что приводит к их недостаточной функции [1]. Грибковые инфекции, часто вызванные

Таблица. Результаты лабораторных исследований
Table. Results of laboratory tests

Дата	Наименование	Результат	Референсные значения
07.12.2022	С-пептид	0,80 нг/мл	0,50–3,20 нг/мл
07.12.2022	Фолликулостимулирующий гормон	0,20 мМЕ/мл	0,80–13,80 мМЕ/мл
07.12.2022	Лютеинизирующий гормон	0,10 мМЕ/мл	0,80–8,40 мМЕ/мл
07.12.2022	Кортизол утром	46,30 нмоль/л	120,00–660,0 нмоль/л
09.12.2022	Общий белок	79,80 г/л	60,00–83,00 г/л
09.12.2022	Холестерин	6,86 ммоль/л	3,21–5,20 ммоль/л
09.12.2022	Мочевина	7,90 ммоль/л	2,50–6,40 ммоль/л
09.12.2022	Кретинин	49,00 мкмоль/л	27,00–62,00 мкмоль/л
09.12.2022	Калий	6,11 ммоль/л	3,50–5,30 ммоль/л
09.12.2022	Натрий	130,10 ммоль/л	135,00–148,00 ммоль/л
09.12.2022	Альфа-амилаза общая	80,00 ед/л	29,00–90,00 ед/л
09.12.2022	Аспаратаминотрансфераза	48,40 ед/л	0,00–35,00 ед/л
09.12.2022	Аланинаминотрансфераза	43,40 ед/л	0,00–40,00 ед/л
11.12.2022	Пролактин	538,00 нмоль/л	73,00–407,00 нмоль/л
11.12.2022	Адренокортикотропный гормон	>1250 пг/мл	7,20–63,30 пг/мл
14.12.2022	Глюкоза	5,50 ммоль/л	3,30–6,10 ммоль/л
14.12.2022	Мочевина	5,00 ммоль/л	2,50–6,40 ммоль/л
14.12.2022	Калий	4,95 ммоль/л	3,50–5,30 ммоль/л
14.12.2022	Натрий	136,10 ммоль/л	135,00–148,00 ммоль/л
14.12.2022	Кальций	2,42 ммоль/л	2,2–2,7 ммоль/л
14.12.2022	Фосфор неорганический	1,54 ммоль/л	1,45–1,78 ммоль/л

Candida albicans, могут проявляться в детском возрасте [3]. Гипопаратиреоз обычно начинается проявляться в раннем или среднем детском возрасте [2]. Алопеция и дерматологические проявления могут манифестировать в любом возрасте. Наиболее часто при возникновении алопеции пациенты обращаются к дерматологам-трихологам, но причина кроется в эндокринной патологии; это еще раз заостряет внимание на том, что врачи разных специальностей должны быть ознакомлены с симптоматикой аутоиммунных полиэндокринных синдромов [8]. Хронический тиреоидит или другие аутоиммунные заболевания могут появляться в различные периоды детства или подросткового возраста [13]. Своевременная диагностика позволяет продлить и повысить качество жизни пациента, минимизировать риск развития тяжелых и угрожающих жизни состояний, таких как электролитный дисбаланс, который способен привести к сердечно-сосудистым катастрофам [8]. Лечение заболевания подразумевает пожизненную заместительную терапию глюкокортикоидами под динамическим наблюдением врача [17].

Кроме того, необходимо не только диагностировать и назначить адекватную терапию, но и обучить пациента и его семью коррекции заместительной терапии при острых состояниях.

Заключение

В заключение необходимо еще раз подчеркнуть, что клиническая картина аутоиммунного полиэндокринного синдрома 1-го типа полиморфна, и это обуславливает важность комплексного обследования больных и привлечения узких специалистов при обнаружении аутоиммунного заболевания в сочетании с другими компонентами данного синдрома, так как ряд полиэндокринопатий может протекать под маской иных заболеваний. В настоящее время данная патология встречается все чаще, что свидетельствует о необходимости осведомленности о ее клинических проявлениях врачей различных специальностей для своевременной и верной верификации диагноза. В каждом конкретном случае проявления и последовательность их появления могут быть индивидуальными.

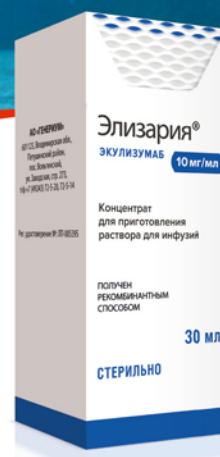
Я живу!



ЭЛИЗАРИЯ®

ЭКУЛИЗУМАБ

- Первый биоаналог экулизумаба¹⁻⁴
- Быстро и стабильно снижает активность терминального комплекса комплемента¹⁻³
- Предотвращает внутрисосудистый гемолиз у больных пароксизмальной ночной гемоглобинурией¹⁻³
- Улучшает качество жизни пациентов^{1,3}



Краткая инструкция по медицинскому применению препарата Элизария®. Регистрационный номер: ЛП-Н*(000140)-(PF-RU). Международное непатентованное наименование: экулизумаб. **Лекарственная форма:** концентрат для приготовления раствора для инфузий. **Действующее вещество:** экулизумаб, гуманизированное антитело, полученное с использованием клеточной линии CHO F5A по технологии рекомбинантной ДНК. **Механизм действия:** экулизумаб подавляет активность терминального комплекса комплемента человека, обладая высокой аффинностью к C5-компоненту. Как следствие, полностью блокируется расщепление C5 на C5a и C5b и образование терминального комплекса комплемента C5b-9. Таким образом, экулизумаб восстанавливает регуляцию активности компонента в крови и предотвращает внутрисосудистый гемолиз у пациентов пароксизмальной ночной гемоглобинурией, а также избыточную активность терминального комплекса у пациентов с атипичным гемолитико-уремическим синдромом, рефрактерной генерализованной миастенией гравис и оптиконевромиелит-ассоциированными расстройствами, где причиной заболевания является генетически обусловленная дисрегуляция системы комплемента. **Показания к применению.** Для лечения взрослых пациентов и детей с: пароксизмальной ночной гемоглобинурией (ПНГ), эффективность экулизумаба подтверждена у пациентов с гемолизом и сопутствующими клиническими симптомами, свидетельствующими о высокой активности заболевания, вне зависимости от потребности в гемотрансфузиях в анамнезе, атипичным гемолитико-уремическим синдромом (аГУС). Для лечения взрослых пациентов с: рефрактерной генерализованной миастенией гравис с антителами к ацетилхолиновым рецепторам (АЧР), оптиконевромиелит-ассоциированными расстройствами с наличием антител к аквапорину-4 (AQP4) и рецидивирующим течением заболевания. **Противопоказания.** Гиперчувствительность к экулизумабу или к любому из вспомогательных веществ. Отсутствие вакцинации против *Neisseria meningitidis* (если нет соответствующей профилактической антибиотикотерапии в течение 2 недель после вакцинации). Активная инфекция *Neisseria meningitidis*. **Способ применения и дозы.** Препарат Элизария® необходимо вводить посредством внутривенной инфузии длительностью 25-45 минут у взрослых пациентов, и длительностью от 1 до 4 часов у детей. Пароксизмальная ночная гемоглобинурия: режим дозирования для взрослых пациентов (≥ 18 лет) включает 4-недельный начальный цикл с последующей фазой поддерживающей терапии. Начальный цикл: 600 мг препарата Элизария® внутривенно капельно 1 раз в неделю в течение первых 4 недель. Фаза поддерживающей терапии: 900 мг препарата Элизария® на 5-й неделе, с последующим введением 900 мг препарата Элизария® внутривенно капельно каждые 14 ± 2 дня. Атипичный гемолитико-уремический синдром: режим дозирования для взрослых пациентов (≥ 18 лет) включает 4-недельный начальный цикл с последующей фазой поддерживающей терапии. Начальный цикл: 900 мг препарата Элизария® 1 раз в неделю в течение первых 4 недель. Фаза поддерживающей терапии: 1200 мг препарата Элизария® на 5-й неделе с последующим введением 1200 мг препарата Элизария® каждые 14 ± 2 дня. **Дети.** Для педиатрических пациентов с ПНГ и аГУС весом менее 40 кг доза препарата Элизария® определяется в зависимости от веса ребенка. **Особые указания.** Учитывая механизм действия препарата Элизария®, он должен с осторожностью назначаться пациентам с активными системными инфекциями и нарушениями функции печени (в связи с отсутствием клинического опыта). **Нежелательные реакции.** Наиболее частым нежелательным явлением при лечении экулизумабом являлась головная боль (отмечалась, главным образом, в начальном цикле терапии). Наиболее тяжелым нежелательным явлением являлся менингококковый сепсис. **Организация, принимающая претензии по качеству и сообщения о нежелательных реакциях от потребителей:** АО «ГЕНЕРИУМ», 601125, Владимирская обл., Петушинский район, пос. Вольгинский, ул. Заводская, стр. 273, т/ф +7 (49243) 72-5-20, 72-5-14, pr@generium.ru. Для получения более подробной информации ознакомьтесь с полной инструкцией по медицинскому применению лекарственного препарата Элизария®.

1. Kulagin A., Ptushkin V., Lukina E. et al. Phase III clinical trial of Elizaria® and Soliris® in adult patients with paroxysmal nocturnal hemoglobinuria: results of comparative analysis of efficacy, safety, and pharmacological data. Blood. 2019; 134 (Suppl. 1): 3748. (Кулагин А., Птушкин В., Лукина Е. и др. III фаза клинического исследования Элизарии® и Солириса® у взрослых пациентов с пароксизмальной ночной гемоглобинурией: результаты сравнительного анализа эффективности, безопасности и фармакологических данных. Журнал Блад. 2019; 134 (прил. 1): 3748). 2. Птушкин В. В., Кулагин А. Д., Лукина Е. А. и др. Результаты открытого многоцентрового клинического исследования Ib фазы по оценке безопасности, фармакокинетики и фармакодинамики первого биоаналога экулизумаба у нелеченных пациентов с пароксизмальной ночной гемоглобинурией в фазе индукции терапии. Терапевтический архив. 2020; 92 (7): 77-84. 3. Kulagin A., Ptushkin V., Lukina E. et al. Randomized multicenter noninferiority phase III clinical trial of the first biosimilar of eculizumab. Annals of Hematology. 2021; 100 (11): 2689-2698. (Кулагин А., Птушкин В., Лукина Е. и др. Рандомизированное многоцентровое клиническое исследование III фазы первого биоаналога экулизумаба. Анналы гематологии. 2021; 100 (11): 2689-2698). 4. Инструкция по медицинскому применению лекарственного препарата Элизария®, http://grls.rosminzdrav.ru/GrIs_View_v2.aspx, <https://www.generium.ru/products/elizaria>.

Информация предназначена для специалистов здравоохранения.

АО «ГЕНЕРИУМ». 123112, г. Москва, ул. Тестовская, д. 10, подъезд 2
Тел./факс: +7 (495) 988-47-94, www.generium.ru

Реклама

4CQwVszH9pWwJXAbRz



Generium
Pharmaceuticals

ЛИТЕРАТУРА (REFERENCES)

1. Addison T. On the constitutional and local effects of disease of the suprarenal capsules. In a collection of the published writing of the late Thomas Addison, M.D., physician to Guy's Hospital. London: New Sydenham Society 1868. Reprinted in Medical Classics 1937; 2: 244–293.
2. Witebsky E. Chronic Thyroiditis and Autoimmunization. J Am Med Assoc 1957; 164(13): 1439. DOI: 10.1001/jama.1957.02980130015004
3. Neufeld M., Blizzard R.M. Polyglandular autoimmune diseases. Editors A. Pinchera, D. Doniach, G.F. Fenzi, L. Baschieri. Symposium on Autoimmune Aspects of Endocrine Disorders. New York: Academic Press, 1980; 357–365.
4. Betterle C., Zanchetta R. Update on autoimmune polyendocrine syndromes (APS). Clin Immunol Allergol. Acta Bio Medica 2003; 74(1): 9–33.
5. Kahaly G.J. Polyglandular autoimmune syndromes. Eur J Endocrinol 2009; 161(1): 11–20. DOI: 10.1530/eje09–0044
6. Perheentupa J. APS-I/APECED: the clinical disease and therapy. Endocrinol Metab Clin North Am 2002; 31(2): 295–320. DOI: 10.1016/S0889–8529(01)00013–5
7. Rautema R., Hietanen J., Niissalo S., Pirinen S., Perheentupa J. Oral and oesophageal squamous cell carcinoma — A complication or component of autoimmune polyendocrinopathy-candidiasis-ectodermal dystrophy (APECED, APS-I). Oral Oncol 2007; 43(6): 607–613. DOI: 10.1016/j.oraloncology.2006.07.005
8. Трошина В.В., Романова Н.Ю., Созаева Л.С., Трошина Е.А. Случай из практики: история диагностики и особенности течения аутоиммунного полигланулярного синдрома 1-го типа. Проблемы эндокринологии 2019; 65(5): 362–366. [Troshina V.V., Romanova N.Yu., Sozaeva L.S., Troshina E.A. Case from practice: history of diagnosis and features of the course of autoimmune polyglandular syndrome type 1. Problemy Endokrinologii 2019; 65(5): 362–366. (in Russ.)] DOI: 10.14341/probl10295
9. Wang Y., Shahi P.K., Wang X., Xie R., Zhao Y., Wu M. et al. In vivo targeted delivery of nucleic acids and CRISPR genome editors enabled by GSH-responsive silica nanoparticles. J Control Release. 2021; 336: 296–309. DOI: 10.1016/j.jconrel.2021.06.030
10. Winer K.K. Advances in the treatment of hypoparathyroidism with PTH 1–34. Bone 2019; 120: 535–541. DOI: 10.1016/j.bone.2018.09.018
11. Hedstrand H., Ekwall O., Haavik J., Landgren E., Betterle C., Perheentupa J. et al. Identification of tyrosine hydroxylase as an autoantigen in autoimmune polyendocrine syndrome type I. Biochem Biophys Res Commun 2000; 267(1): 456–461. DOI: 10.1006/bbrc.1999.1945
12. Breivik L., Ofstedal B.E., Bøe Wolff A.S., Bratland E., Orlova E.M., Husebye E.S. A novel cell-based assay for measuring neutralizing autoantibodies against type I interferons in patients with autoimmune polyendocrine syndrome type 1. Clin Immunol 2014; 153(1): 220–227. DOI: 10.1016/j.clim.2014.04.013
13. Björklund G., Pivin M., Hangan T., Yurkovskaya O., Pivina L. Autoimmune polyendocrine syndrome type 1: Clinical manifestations, pathogenetic features, and management approach. Autoimmun Rev 2022; 21(8): 103135. DOI: 10.1016/j.autrev.2022.103135
14. Kahaly G.J. Polyglandular autoimmune syndromes. Eur J Endocrinol 2009; 161(1): 11–20. DOI: 10.1530/eje09–0044
15. Ларина А.А., Трошина Е.А., Иванова О.Н. Аутоиммунные полигланулярные синдромы взрослых: генетические и иммунологические критерии диагностики. Проблемы эндокринологии 2014; 60(3): 43–52. [Larina A.A., Troshina E.A., Ivanova O.N. Autoimmune polyglandular syndromes in adults: genetic and immunological diagnostic criteria. Problemy Endokrinologii 2014; 60(3): 43–52. (in Russ.)] DOI: 10.14341/probl201460343–52
16. Никитина И.Л., Астафьева Л.И. Аутоиммунный полигланулярный синдром 1-го типа у ребенка 10 лет. Проблемы эндокринологии 2000; 46(6): 37–37. [Nikitina I.L., Astafieva L.I. Autoimmune polyglandular syndrome type 1 in a 10-year-old child. Problemy endokrinologii 2000; 46(6): 37–37. (in Russ.)] DOI: 10.14341/probl11882
17. Киселева Т.А., Валеева Ф.В., Екимовская Д.Л., Макаров М.А., Хабибуллина Р.Т. Аутоиммунный полигланулярный синдром 1 типа. Медицинский вестник Юга России 2022; 13(2): 168–171. [Kiseleva T.A., Valeeva F.V., Ekimovskaya D.L., Makarov M.A., Khabibullina R.T. Autoimmune polyglandular syndrome type 1. Meditsinskii vestnik Yuga Rossii 2022; 13(2): 168–171. (in Russ.)] DOI: 10.21886/2219–8075–2022–13–2–168–171

Поступила: 07.11.23

Received on: 2023.11.07

Конфликт интересов:

Авторы данной статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов и финансовой поддержки, о которых необходимо сообщить.

Conflict of interest:

The authors of this article confirmed the lack of conflict of interest and financial support, which should be reported.