

80. Stahn B., Scheit L. Das Schmidt-syndrom [The Schmidt's syndrome]. *Dtsch. Med. Wochenschr.* 2019. Vol. 144, No 24. P. 1741–1744.
81. Vialettes B., Dubois-Leonardon N. Les syndromes polyendocriniens autoimmuns de type 2 (APS-2) [Type 2 autoimmune polyendocrine syndromes (APS-2)]. *Bull. Acad. Natl. Med.* 2013. Vol. 197, No 1. P. 31–41.
82. Walter J. E., Rosen L. B., Csomos K., Rosenberg J. M., Mathew D., Keszei M., Ujhazi B., Chen K., Lee Y. N., Tirosch I., Dobbs K., Al-Herz W., Cowan M. J., Puck J., Bleesing J. J., Grimley M. S., Malech H., De Ravin S. S., Gennery A. R., Abraham R. S., Joshi A. Y., Boyce T. G. Broad-spectrum antibodies against selfantigens and cytokines in RAG deficiency. *J. Clin. Invest.* 2015. Vol. 125. P. 4135–4148.
83. Wang W., Thomas R., Sizova O., Su D. M. Thymic function associated with cancer development, relapse, and antitumor immunity — a mini-review. *Front. Immunol.* 2020. Vol. 11. P. 773.
84. Ward L., Paquette J., Seidman E., Huot C., Alvarez F., Crock P., Delvin E., Kampe O., Deal C. Severe autoimmune polyendocrinopathy-candidiasis-ectodermal dystrophy in an adolescent girl with a novel AIRE mutation: response to immunosuppressive therapy. *J. Clin. Endocrinol. Metab.* 1999. Vol. 84. P. 844–852.
85. Wemeau J. L., Proust-Lemoine E., Ryndak A., Vanhove L. Thyroid autoimmunity and polyglandular endocrine syndromes. *Hormones (Athens)*. 2013. Vol. 12, No 1. P. 39–45.
86. Wildin R. S., Smyk-Pearson S., Filipovich A. H. Clinical and molecular features of the immunodysregulation, polyendocrinopathy, enteropathy, X linked (IPEX) syndrome. *J. Med. Genet.* 2002. Vol. 39. P. 537–545.
87. Winqvist O., Karlsson F. A., Kampe O. 21-Hydroxylase, a major autoantigen in idiopathic Addison's disease. *Lancet.* 1992. Vol. 339. P. 1559–1562.
88. Wolff A. S., Erichsen M. M., Meager A., Magitta N. F., Myhre A. G., Bollerslev J., Fougner K. J., Lima K., Knappskog P. M., Husebye E. S. Autoimmune polyendocrine syndrome type 1 in Norway: phenotypic variation, autoantibodies, and novel mutations in the autoimmune regulator gene. *J. Clin. Endocrinol. Metab.* 2007. Vol. 92. P. 595–603.
89. Wolff A. S., Karner J., Owe J. F., Oftedal B. E. V., Gilhus N. E., Erichsen M. M., Kampe O., Meager A., Peterson P., Kisand K., Wilcox N., Husebye E. S. Clinical and serologic parallels to APS-I in patients with thymomas and autoantigen transcripts in their tumors. *J. Immunol.* 2014. Vol. 193. P. 3880–3890.
90. Yan Z., Gang X., Xie X., Gao Y., Li Z., Wang G. A case report and literature review: identification of a novel AIRE gene mutation associated with autoimmune polyendocrine syndrome type 1 in East Asians. *Medicine (Baltimore)*. 2020. Vol. 99, No 18. doi: 10.1097/MD.00000000000020000.
91. Yu H., Qiu H., Pan J., Wang S., Bao Y., Jia W. Hashimoto's thyroiditis concomitant with sequential autoimmune hepatitis, chorea and polyserositis: a new entity of autoimmune polyendocrine syndrome? *Intern. Med.* 2013. Vol. 52, No 2. P. 255–258.
92. Zlotogora J., Shapiro M. S. Polyglandular autoimmune syndrome type I among Iranian Jews. *J. Med. Genet.* 1992. Vol. 29. P. 824–826.

УДК: 616.831.8-009.11-031.49+616.37-002-056-7]-07
doi: 10.33149/vkr.2021.03.06

RU Чужой среди своих, или Как диагностировать аутоиммунный полиэндокринный синдром

Н. Б. Губергриц¹, Н. В. Беляева¹, Н. Е. Моногарова²,
О. А. Голубова², К. Н. Бородий², А. Е. Ключков²,
Г. М. Лукашевич², Т. А. Можина³, Е. Н. Коваль²

¹Многопрофильная клиника «Инто-Сана», Одесса, Украина

²Донецкий национальный медицинский университет, Украина

³Центр здорового сердца, Харьков, Украина

Ключевые слова: аутоиммунный полиэндокринный синдром, синдром Шмидта, аутоиммунный тиреоидит, болезнь Аддисона, сахарный диабет, AIRE, главный комплекс гистосовместимости, аутоантитела

В статье представлен клинический случай аутоиммунного полиэндокринного синдрома (АПС) 2-го типа — синдром Шмидта (комбинация аутоиммунного тиреоидита и болезни Аддисона) в сочетании с наследственным кальцифицирующим панкреатитом. На фоне назначенных гормональных препаратов и заместительной ферментной терапии состояние пациентки улучшилось.

Изложены первоначальная и современная классификации АПС. Проведен обзор литературных данных, характеризующих распространенность, особенности возникновения и течения АПС 1-го типа (хронический слизисто-кожный кандидоз, болезнь Аддисона, гипопаратиреоз), АПС 2-го типа (болезнь Аддисона, аутоиммунный тиреоидит, сахарный диабет 1-го типа), IPEX-синдрома (синдром иммунной дисрегуляции, полиэндокринопатии и энтеропатии, сцепленный с X-хромосомой). Рассмотрены механизмы формирования центральной и периферической иммунотолерантности, охарактеризованы функции регуляторных Т-клеток и механизмы синтеза аутоантител, а также процессы, протекающие при нарушении функции регуляторных Т-клеток. Изложен патогенез формирования АПС 1-го и 2-го типов, IPEX-синдрома. Описана структура и мутации гена *AIRE*, свойственные для АПС 1-го типа, приведены типы полиморфизмов HLA, MICA, характерные для АПС 2-го типа, перечислены аутоантитела, образующиеся при этих двух патологиях. Рассмотрены различные комбинации аутоиммунных патологий неэндокринного характера, дополняющие картину АПС. Уделено большое внимание клиническим проявлениям и современной диагностике АПС 1-го и 2-го типов. Описаны терапевтические методики коррекции АПС, перспективы применения специфической и неспецифической иммунотерапии.