

К этой патологии относят ряд генетических заболеваний, наследуемых по аутосомно-доминантному типу и проявляющихся множеством опухолей или гиперплазий в различных железах внутренней секреции с разнообразными эндокринными и метаболическими нарушениями. Риск развития синдрома множественной эндокринной неоплазии (МЭН) у ребёнка в семье больных превышает 75%. Однако возможно и спонтанное возникновение, вызванное мутациями в половых или соматических клетках. Выделяют следующие синдромы.

▣ МЭН 1 типа (синдром Вермера) обнаруживают независимо от пола наиболее часто в возрасте 20–40 лет. Патологию связывают с мутацией гена супрессии опухолей 11q13, кодирующего менин — белок-регулятор пролиферации клеток-производных нервного гребешка. При дефиците менина отмечают гиперплазию, а при отсутствии — [опухолью трансформацию](#)

этих клеток. Кроме того, характерно повышение уровня фактора роста фибробластов, стимулирующего пролиферацию клеток околощитовидных желёз. МЭН 1 типа имеет следующие признаки.

◇ Гиперплазия околощитовидных желёз (у 95% пациентов), вызывающая гиперпаратиреоз с выраженной гиперкальциемией. Гиперпаратиреоз, рецидивирующий после резекции околощитовидных желёз, — ведущее, часто первое проявление синдрома.

◇ Гиперплазия или опухоли (доброкачественные и злокачественные) аденогипофиза (у 50%) с повышением уровня пролактина, соматотропного гормона, АКТГ.

◇ Опухоли островковых клеток поджелудочной железы (у 50%) — инсулинома, глюкагонома, гастринома, ВИПома.

◇ Вторичная гиперплазия или опухоли надпочечников (у 40%) без гиперсекреции глюкокортикоидов.

◇ Аденома щитовидной железы (у 20%, редко с тиреотоксикозом), коллоидный зоб, зоб Хашимото.

▣ МЭН 2 (или 2а) типа (синдром Сиппла) связан с наблюдаемой у 95% пациентов точечной мутацией протоонкогена c-ret (10q11), кодирующего рецептор нейротропного фактора — регулятора пролиферации и дифференцировки клеток-производных нервного гребешка. В результате возникает активация тирозинкиназы и трансформация нейроэктодермальных клеток. У пациентов выявляют следующую патологию.

◇ Медуллярный рак щитовидной железы (у всех больных) с увеличением уровня кальцитонина, реже АКТГ, серотонина.

◇ Феохромоцитома (у 70%) — обычно двусторонняя, локализация в надпочечниках или параганглиях.

◇ Гиперплазия околощитовидных желёз (у 50%) с гиперпаратиреозом.

◇ Первичный амилоидоз кожи с красно-коричневыми пятнами между лопатками или на голеньях, сопровождаемых мучительным зудом (в отдельных случаях).

◇ Болезнь Гиршпрунга — врождённый мегаколон и аганглиоз толстой кишки (наблюдают редко).

□ МЭН 3 (или 2б) типа (впервые описан Шимке) возникает, как правило, в юношеском возрасте. Заболевание очень похоже на предыдущее состояние, [прогрессирует](#) медленно, поэтому гормонально-метаболические нарушения проявляются поздно.

Наблюдаемая патология:

медуллярный рак щитовидной железы (у всех больных);

феохромоцитома (у трети больных);

множественные невромы (ганглионевромы) кожи и слизистых оболочек губ, век, языка, желудочно-кишечного тракта, мочевого пузыря (у 95%);

гиперплазия паращитовидных желёз с гиперпаратиреозом (у 5%);

марфаноподобное состояние — мегаколон, дивертикулы кишечника, воронкообразная грудь, конская стопа, мышечная слабость, кифосколиоз, переразгибаемость суставов;

нарушения перистальтики кишечника (поносы, запоры).

Продолжительность жизни пациентов достигает при МЭН 2а 60 лет, а при МЭН 2б — 30–40 лет, что связано с более быстрым ростом опухолей, их выраженной склонностью к метастазированию и рецидивированию.

Интересные статьи:

- 1) [Дыхательная недостаточность](#)
- 2) [Невоспалительные заболевания плевры](#)
- 3) [Дисфагия, Атрезия](#)