

Tytuł: Autoimmunologiczny zespół wieloguczoowy typu 1 (APS 1) – choroba o wielu obliczach. / Autoimmune polyglandular syndrome type 1 (APS 1) – disease of many faces.

Słowa kluczowe: autoimmunologiczny zespół wieloguczoowy niedoczynność przytarczyc grzybica skórno-śluzówkowa choroba Addisona autooprzeciwcia APS 1

Keywords: autoantibodies APS 1 hypoparathyroidism mucocutaneous candidosis autoimmune polyglandular syndrome Addison's disease

Autorzy:

Agnieszka Rudzka-Kocjan - Klinika Endokrynologii i Diabetologii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Anna Malinowska - Klinika Endokrynologii i Diabetologii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

Mieczysław Szalecki

Streszczenie:

Autoimmunologiczny zespół wieloguczoowy typu 1 (APS 1) jest rzadko występującą chorobą uwarunkowaną genetycznie, wywołaną defektem genu AIRE, zlokalizowanym na chromosomie 21. APS 1 najczęściej ujawnia się w dzieciństwie lub w okresie dojrzewania. Do rozpoznania zespołu wymagana jest obecność dwóch spośród trzech następujących schorzeń: kandydoza skóry i błon śluzowych, niedoczynność przytarczyc oraz niedoczynność kory nadnerczy (choroba Addisona). W przebiegu APS 1 mogą występować również inne zaburzenia o podłożu autoimmunologicznym.

Abstract:

Autoimmune polyglandular syndrome type 1 (APS 1) is a rare genetic disease caused by mutations in the autoimmune regulator (AIRE) gene located on chromosome 21. APS 1 usually manifests in childhood or during puberty. To diagnose the syndrome the presence of two of the three following conditions: mucocutaneous candidiasis, hypoparathyroidism, adrenocortical failure (Addison's disease) is required. In the course of APS 1 other autoimmune conditions can also appear.