

## МОНОГЕННЫЙ РЕБЕНОК : САХАРНЫЙ ДИАБЕТ И ЦЕЛИАКИЯ

(клинический случай)

**ВВЕДЕНИЕ.** Моногенный диабет - гетерогенная группа заболеваний, развивающееся из-за мутации в различных генах, приводящих к дисфункции  $\beta$ -клеток, с манифестацией в молодом возрасте (до 25 лет) и наследованием по аутосомно-доминантному типу. В клинической практике моногенные формы сахарного диабета встречаются редко. Клинические проявления варьируемы: от асимптоматических транзиторных нарушений до быстро прогрессирующих клинических форм с редким развитием кетоза. Верификация диагноза основывается на иммунологических исследованиях – определение суммарных антител к GAD /IA -2, к островковым клеткам и инсулину для исключения диабета 1 типа. В терапии предпочтительно диетотерапия и препараты группы бигуанидов, при выраженной гипергликемии назначается инсулинотерапия.

**МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.** Мальчик 10 лет, вес- 24кг, рост- 133,5см, от здоровых родителей, физиологической беременности на фоне анемии, роды путем кесарева сечения в сроке 37 недель. Наследственность по СД не отягощена. Масса тела при рождении 3660 г, длина тела 54 см. В возрасте 5 лет первый эпизод повышения сахара в крови, неоднократно получал стационарное лечение по поводу транзиторной гипергликемии, диагноз не верифицирован. В январе 2022 года начали беспокоить боли в животе, в феврале на фоне болей в животе, гипергликемии 7,2 ммоль/л натощак, симптомов инсулиновой недостаточности нет, госпитализирован в стационар. Ребенок до обследования: гликированный гемоглобин 6,0 %, выписан с улучшением. В динамике боли в животе периодически беспокоили, жажды, полидипсии не наблюдалось. В конце 2022 года ребенок по поводу постоянных болей в животе обследован – глюкоза натощак 4,0 ммоль/л, на ВЭГДС выявлены эрозии желудка, получал амбулаторное лечение без эффекта. В связи с ежедневными болями в животе ребенок направлен на стационарное лечение. На уровне стационара: глюкоза -6,1 ммоль/л, в связи с чем был проведен ОГТТ: глюкоза натощак - 7,26ммМ/л, глюкоза через 2ч после нагрузки - 11,8ммМ/л. Гликемический профиль: 21,3-21,0-19,0-11,0-7,1 ммоль/л. На следующий день показатели при мониторинге гликемии: 6,2- 6,2-6,5-5,9-6,8-7,1 ммоль/л. Результаты HbA1C- 6,23%, инсулин 5,53 мкМЕ/мл при норме 2,6-24,9мкМЕ/мл, С-пептид 1,27нг/мл при норме 1,1-4,4 нг/мл. По поводу болей в животе ребенок обследован: выявлено повышение АТ к тканевой ТГ IgG и повышение МЭЛ, по данным биопсии СОТК. На основе результатов выставлен диагноз: потенциальная целиакия. Учитывая гипергликемию, результаты ОГТТ и гликированного гемоглобина ребенку выставлен диагноз преддиабет. Учитывая течение диабета без клинических проявлений (полидипсия, полиурия) и без эпизодов ДКА, ребенку на данном этапе сахароснижающая терапия не назначена, рекомендовано диетотерапия и контроль гликемии в динамике, так же сдать анализ на суммарные антитела к GAD /IA - 2, генетический анализ на MODY 1.3 для верификации диагноза

**РЕЗУЛЬТАТЫ.** Учитывая результаты обследований ребенок на данный момент придерживается диеты по поводу нарушения углеводного обмена и по поводу целиакии. Ребенок обследуется на предмет моногенной формы сахарного диабета. Показатели гликемии в пределах 6-7 ммоль/л.

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ.** Таким образом, на примере данного клинического случая мы продемонстрировали особенности течения редких форм сахарного диабета у детей. Полученные данные подчеркивают необходимость проведения молекулярно-генетического анализа, так как верифицированный на основе генетического анализа диагноз поможет в прогнозировании дальнейшего течения заболевания, выбора оптимальной тактики ведения пациентов и подбора адекватной сахароснижающей терапии.

Омарова Мадина  
Марипжановна,  
магистрант 2 года КМУ  
«ВШОЗ», врач  
эндокринолог, городская  
поликлиника №4, город  
Алматы, Казахстан  
Телефон: +77782986824  
E-mail: [endo.dr@list.ru](mailto:endo.dr@list.ru)