

26-27 марта 2024

IV

Конференция по орфанным и детским
эндокринным заболеваниям

Эндокринная орфанетика: достижения и перспективы

Неонатальный сахарный диабет (НСД) – редкое заболевание, встречающееся с частотой от 1:300 000 до 1:400 000 живых новорожденных.

Р.А. Атанесян, Л. Я. Климов, Т.Ю. Межникова, Г.А. Санеева, Е.И. Андреева, Р.И. Аракелян, Л.С. Алавердян, Е.С. Славицкая, Е.Е. Красильникова, С. Г. Апресян

ФГБОУ ВО «СтГМУ» Минздрава России, Ставрополь,
ГБУЗ СК «Краевой эндокринологический диспансер», Ставрополь,

ТРАНЗИТОРНЫЙ НЕОНАТАЛЬНЫЙ САХАРНЫЙ ДИАБЕТ КАК ПРИЧИНА НЕОНАТАЛЬНОЙ ГИПЕРГЛИКЕМИИ

В отделение патологии новорожденных КДКБ на консультацию к ребенку 3-х дней приглашен детский эндокринолог. Анамнез заболевания: на 2-сутки после рождения у ребенка диагностирована гипергликемия с максимальным повышением до 19,7 ммоль/л, Анамнез жизни: ребенок от 2 беременности, первый скрининг сомнительный, женщина консультирована генетиком, выполнен кордоцентез, 3 триместр – СЗРП 3 степени, поздняя форма. Роды 2 срочные в 37 недель, ОКС, вес – 2080 г, рост - 46 см. После рождения проводились реанимационные мероприятия, состояние тяжелое, обусловленное клиникой СЗВУР, макроглоссией. Генеалогический анамнез: сахарный диабет (СД) 2 типа у бабушки по линии отца.

При осмотре ребёнка: общее состояние тяжелое. Высокий порог стигматизации (короткая шея, расхождения прямых мышц живота, макроглоссия, микрогнатия, западающая переносица). Наружные половые органы развиты по женскому типу, Таннер 1 (B1P1).

По результатам консультирования, принято решение об инициации инсулинотерапия в/в в непрерывном режиме с помощью линеомата. Титрация инсулинотерапии проводилась по результатам гликемического профиля. На фоне проводимой терапии отмечались колебания глюкозы крови от 3,5 до 40,0 ммоль/л. Принимая во внимание результаты гликемического профиля предположена моногенная форма СД. Выполнен забор крови на инсулин, С-пептид, также в рамках программы Альфа-Эндо биоматериал направлен на МГИ. Получены результаты С-пептида – резко снижены. По результатам телемедицинской консультации ребенок переведён в РДКБ им. Пирогова Н.И. В отделение ОРИТ РДКБ проводилась инфузионно-корректирующая терапия, в/в инсулинотерапия (инсулин лизпро), трансфузия компонентами крови, установлен сенсор суточного мониторинга глюкозы крови. После стабилизации состояния ребенок был переведен в эндокринологическое отделение, где была продолжена инсулинотерапия в виде подкожных инъекций. За время нахождения в отделение на фоне нормализации показателей гликемии проводилось постепенное снижение дозы инсулина до полной отмены. Выполнено обследование, аутоантитела отрицательные, таким образом исключён аутоиммунный диабет. Родителями ребенка самостоятельно выполнен хромосомный микроматричный анализ, результаты свидетельствовали в пользу наличия однородительской дисомии по хромосоме 6.

Получены результаты МГИ в рамках программы Альфа-Эндо: в гене ARMC5 во 2 экзоне обнаружен ранее не описанный в научной-медицинской литературе вариант нуклеотидной последовательности в гетерозиготном состоянии, приводящий к inserции 1 нуклеотида и сдвигу рамки считывания

Ребенок выписан из отделения без инсулинотерапии. В возрасте 3-х и 12 месяцев ребенок в динамике был госпитализирован в эндокринологическое отделение РДКБ г. Москва. При обследовании данных за нарушение углеводного обмена не выявлено: гликированный гемоглобин - 4,3%. В возрасте 3-х месяцев ребенку выполнена клиновидная резекция языка.

Описанные случаи в литературе демонстрируют, что младенцы с 6q24-связанным НСД имеют транзиторную форму гипергликемии. Важно помнить, что у 50% младенцев с транзиторным НСД, связанным с 6q24, может позже трансформироваться в перманентную форму НСД. Таким образом, в настоящее время в Ставропольском крае наблюдаются два ребенка с НСД (перманентная и транзиторная формы).

Контактное лицо: Атанесян Роза Артуровна, доцент кафедры эндокринологии и детской эндокринологии с курсом ДПО ФГБОУ ВО «СтГМУ» Минздрава России, к.м.н., врач высшей категории, врач-детский эндокринолог ГБУЗ СК «КЭД» г. Ставрополя, Россия. Телефон: 8(928)377-09-98
E-mail: rozaatanesyan@rambler.ru
Roza.atanesyan@yandex.ru