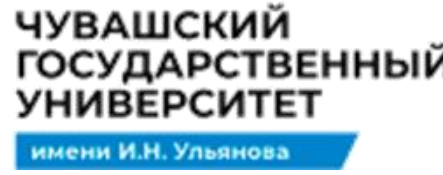


Эндокринная орфанетика:
достижения и перспективы

Будылина М.В., Егорова И.Н., Максимова Т.Ю.
ФГБОУ ВО «Чувашский государственный университет им. И.Н. Ульянова»
ГАУ ДПО «Институт усовершенствования врачей» Минздрава Чувашии
БУ «Республиканская детская клиническая больница» Минздрава Чувашии



КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГЕНЕРАЛИЗОВАННОЙ ЛИПОДИСТРОФИИ
И ЛИПОАТРОФИЧЕСКОГО ДИАБЕТА У ДЕВОЧКИ - ПОДРОСТКА

ВВЕДЕНИЕ. Липодистрофии – это гетерогенная группа редких заболеваний с полной или частичной потерей подкожной жировой клетчатки (ПЖК), при отсутствии предшествующего голодания или катаболического состояния, сопровождаются метаболическими нарушениями: инсулинорезистентностью (ИР), сахарным диабетом (СД), жировым гепатозом и стеатогепатитом, дислипидемией, артериальной гипертензией. Специфический СД, развивающийся при липодистрофиях в результате нарушений адипогенеза, липидного и углеводного обменов, называется липоатрофическим диабетом.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Описание клинического случая генерализованной липодистрофии в сочетании с СД у девочки - подростка, данные карт стационарного больного, фото

РЕЗУЛЬТАТЫ. Анамнез жизни: от 3 беременности (1 и 2 - выкидыши). Роды 1, самопроизвольные. Мр-2910 г, Др- 49 см. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. НПР - с задержкой, легкие когнитивные нарушения, наблюдается психиатром, обучается в коррекционной школе. Физически развита. С 10 лет отмечается резкое похудание. Наследственность отягощена по ожирению, инсулинзависимому СД, заболеваниям щитовидной железы.

Анамнез заболевания: в 14 лет появились жажда, полиурия, слабость, гипергликемия максимально до 27 ммоль/л, глюкозурия, акетонурия, гл.НбА1с 12,1%, КЩС без изменений (обследование в условиях стационара). Объективно: Рост 152 см, вес 43 кг., SDS р= -1,41, ИМТ = 18,61, SDS имт= -0,43. Рельефная венозная сеть на конечностях, аcantosis nigricans в аксиллярных областях, гиперпигментация верхних век. ПЖК отсутствует на туловище, в области лица, конечностях. Мышцы гипертрофированы, рельефны. Гепатомегалия (по УЗИ – жировой гепатоз). Щитовидная железа 0 ст. ПР: ВЗ молочные железы гипоплазированы, РЗ, mensis нет. Гипертрофия клитора.

Лабораторно: патологии щитовидной железы и надпочечников не выявлено, ЛГ и ФСГ допубертатные, гиперхолестеринемия, гипертриглицеридемия, инсулин 27,2 мкМЕ/мл (норма 2,7-10,4), С-петид 2365 пмоль/л (норма 260-1730), маркеры аутоиммунного СД отрицательные.

Секвенирование панели "Сахарный диабет - гиперинсулинизм" - патологии не обнаружено.

Углеводный обмен коменсирован на лечении метформином и гларгином.

В возрасте 16 лет повторное стационарное лечение в связи с гипергликемией до 17 ммоль/л. Appetit хороший. Рост 155 см, SDSp= -1,2, вес 44кг. ИМТ=18,31, SDS имт = - 0,97. ПЖК практически отсутствует, гепатомегалия (печень на уровне пупка), рельефность мышц, вен на конечностях, аменорея. Лабораторно: минимальный цитолиз, гл НбА1с 8%, выраженные изменения липидограммы: ХС 18,9, ТГ 14, ЛПНП 0,74, ЛПОН 6,36, ЛПВП 7,3 ммоль/л, микроальбуминурия 150 мг/л, низкий уровень лептина 0,7 нг/мл (2-30,8).

На фоне лечения в условиях стационара в течение 3 недель: диета при СД, метформин 2 г в сутки, гларгин подкожно 10-12 Ед в сутки – отмечено значительное уменьшение размеров печени (до +1 см из-под края реберной дуги), снижение гликемии вплоть до нормогликемии, ХС до 9,4 ммоль/л, ТГ до 1, 47 ммоль/л.

Выписана с продолжением терапии метформином и гларгином.



ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Клинический диагноз: Генерализованная липодистрофия. Липоатрофический СД. Осложнения: Дислипидемия. Стеатогепатит. Первичная аменорея.

Для установления этиологии заболевания необходимо продолжить молекулярно-генетический анализ различных форм липодистрофий.

КОНТАКТЫ. +79196550057
m-budyлина2007@yandex.ru