

26-27 марта 2024

IV

Конференция по орфанным и детским
эндокринным заболеваниям

Эндокринная орфанетика: достижения и перспективы

Девочка М., 6 мес. (16.08.2022 г.) поступила в Областную детскую клиническую больницу Самары в феврале 2023 года с жалобами на плохой набор массы тела, сниженный аппетит, электролитные нарушения.

Михайлова Е.Г.^{1,2}, Скворцова О.В.^{1,2}, Сони́на А.С.², Безрукова А.М.², Шевкуленко И.Г.¹, Калабина Е.В.¹

¹ ФГБОУ ВО СамГМУ Минздрава России. Самара, Россия.

² ГБУЗ СОДКБ им. Н.Н. Ивановой. Самара, Россия.

РАННЯЯ МАНИФКСТАЦИЯ ЦЕНТРАЛЬНОГО НЕСАХАРНОГО ДИАБЕТА

АНАМНЕЗ ЖИЗНИ

Ребенок от 1 беременности, протекавшей на фоне мочекаменной болезни, анемии. Роды срочные на 39 неделе, самопроизвольные. Масса тела при рождении 3320г, рост 53 см. Из роддома выписана в срок, вскармливание искусственное.

Анамнез заболевания: впервые поступила в стационар Тольяттинской городской клинической больницы 29 декабря 2022 года с жалобами на беспокойство при мочеиспускании, повышение температуры тела до 39 градусов, потерю веса. На тот момент, в возрасте 4 месяцев вес составлял 4700г. По данным выписки из истории болезни кожные покровы нормальной влажности, цвета. В общеклинических анализах без воспалительных изменений, печеночные пробы без патологии. Исключены хронические инфекции. На тот момент по техническим причинам (брак) уровень электролитов не определен. Обращал на себя внимание низкий удельный вес мочи при поступлении: 1003 г/л. В дальнейшем удельный вес мочи отмечен как 1005, цвет описан как соломенно-желтый. При повторном определении уровня электролитов в крови выявлено повышение уровня Натрия и Хлора до 165 мм/л и 130,5 мм/л соответственно. Уровень Калия был в пределах нормы. Определялись уровни электролитов в моче: от 18.01.2023 Калий 9,94 мм/л, натрий- 30 мм/л Хлор 29,9 мм/л (нормативы в выписке отсутствуют). Определен уровень кортизола 283,4 нм/л; АКТГ 12,71 пг/мл. Тиреоидные гормоны в норме. Ребенок осматривался нефрологом, проводилось УЗИ почек, цистография – выявлена пиелозектазия слева. Рефлюксы не обнаружены. Велся как ОРВИ с почечным синдромом, выписан с улучшением.

Через 2 недели по месту жительства определен уровень электролитов: Na 163 мм/л; K- 4,58 мм/л. Направлен на госпитализацию в СОДКБ им.Н.Н. Ивановой.

При поступлении: состояние: средней тяжести за счет нарушения толерантности к питанию. Т 36,6С. Вес при поступлении 5618г, рост 65 см, ОГ 41,5. Кожные покровы: бледно- розовые. Усилен венозный рисунок на переносице и висках. Слизистые оболочки чистые, розовые. Питание: снижено, тургор тканей достаточный. Двигательная активность: снижена, переворачивается, не сидит. тракция за ручки снижена. Дефицит массы тела: 16% Реакция на осмотр: адекватная. Улыбается, начало лепета, эмоциональна. Из беседы с мамой памперсы практически бесцветны, объем выпитой-выделенной жидкости не определялся. Со слов, воду пьет, но выраженной тяги к жидкости мама не отмечает. Начат контроль выпитой-выделенной жидкости, анализ мочи по Зимницкому. На МРТ головного мозга и гипофиза с контрастным усилением от 03.03.2023 патологии не выявлено. 20.02. 2023 ребенок утром обильно срыгнул, затем отказался от еды. Был установлен зонд, снижен объем кормления до 60,0 через зонд дробно до 8 раз в сутки. (до этого объем кормления 140,0 + 20, воды). Через сутки у ребенка отмечалось повышение температуры тела до 39,9, явления эксикоза. По результатам анализа мочи по Зимницкому выявлена изогипостенурия, высокая осмолярность плазмы (360,4 (274-305)). При этом снижено выделение натрия с мочой. Суточный диурез максимально до 800,0 мл, в пересчете на 1 кг веса он составляет 5,9 мл/кг/час, что потребовало дополнительной инфузии жидкости (глюкоза 5-10%). Как только дополнительная инфузия покрывает патологические потери, отмечается нормализация температуры тела. При этом суточный диурез увеличивается до 1100 мл (7,8 мл/кг/час). На ограничении поступления жидкости быстро теряет массу тела - 170 г за 4 часа, что можно рассмотреть как аналог пробы с сухоедением. Проведена телемедицинская консультация с НМИЦ эндокринологии, согласовано проведение пробы с десмопрессином из расчета 1 мкг/кг. До пробы моча прозрачная, удельный вес 1003, уровень натрия 165,7 мм/л, осмолярность плазмы 334,04 mosm/kg. Через 2 часа моча макроскопически светло-желтая, удельный вес 1010, уровень натрия 159,2 мм/л; осмолярность плазмы 320,97 mosm/kg. Через 4 часа моча макроскопически желтая, удельный вес получен 1005, уровень натрия 154,0 мм/л осмолярность плазмы 310,74 mosm/kg. Вес ребенка до пробы 5902г, вес ребенка после пробы 6055г.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. На основании пробы выставлен диагноз центральный **несахарный диабет (E23.0)**.

Учитывая раннюю манифестацию заболевания, планируется проведение молекулярно- генетического обследования.

Учитывая выраженные электролитные нарушения без лечения, продолжена терапия десмопрессином утром 6мкг, вечером 3 мкг.

На этом фоне контролируется объем выпитой - выделенной жидкости. Соответствует друг другу. Вес 6125г, нормализовался сон, аппетит.

Уровень натрия от 16.03.2023- 148,6 мм/л, хлор 110,7 мм/л.

КОНТАКТЫ. Михайлова
Евгения Геннадьевна,
e.mikhailova13@yandex.ru