

К.А.Стульникова, Н.Ю.Филина, М.Г.Петрова

## Эндокринная орфанетика: достижения и перспективы

## СОЧЕТАНИЕ НЕКЛАССИЧЕСКОГО ТЕЧЕНИЯ САХАРНОГО ДИАБЕТА С СИНДРОМОМ БАРДЕ-БИДЛЯ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ.

**ВВЕДЕНИЕ.** В детском и подростковом возрасте сахарный диабет не ограничивается 1 типом, все чаще удается идентифицировать сахарный диабет 2 типа, а также неиммунные формы, включая различные варианты генетических синдромов.

**МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ:** Проведено клинико-лабораторное обследование пациента в соответствии с алгоритмами специализированной медицинской помощи больным с СД, а также молекулярно-генетическое обследование (МГО) на панели «Сахарный диабет – гиперинсулинизм» на базк НМИЦ Эндокринологии г.Москва



Пациент Д., 16 лет

**ЖАЛОБЫ:** на жажду, частые обильные мочеиспускания, повышенную утомляемость

### АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ:

СЕНТЯБРЬ 2020  
ГОДА

однократное измерение гликемии дома по глюкометру повышение до 10 ммоль/л

В последующие дни нормогликемия (4.5-5.5 ммоль/л)

HbA1c- 6.1 %

ФЕВРАЛЬ 2021  
ГОДА

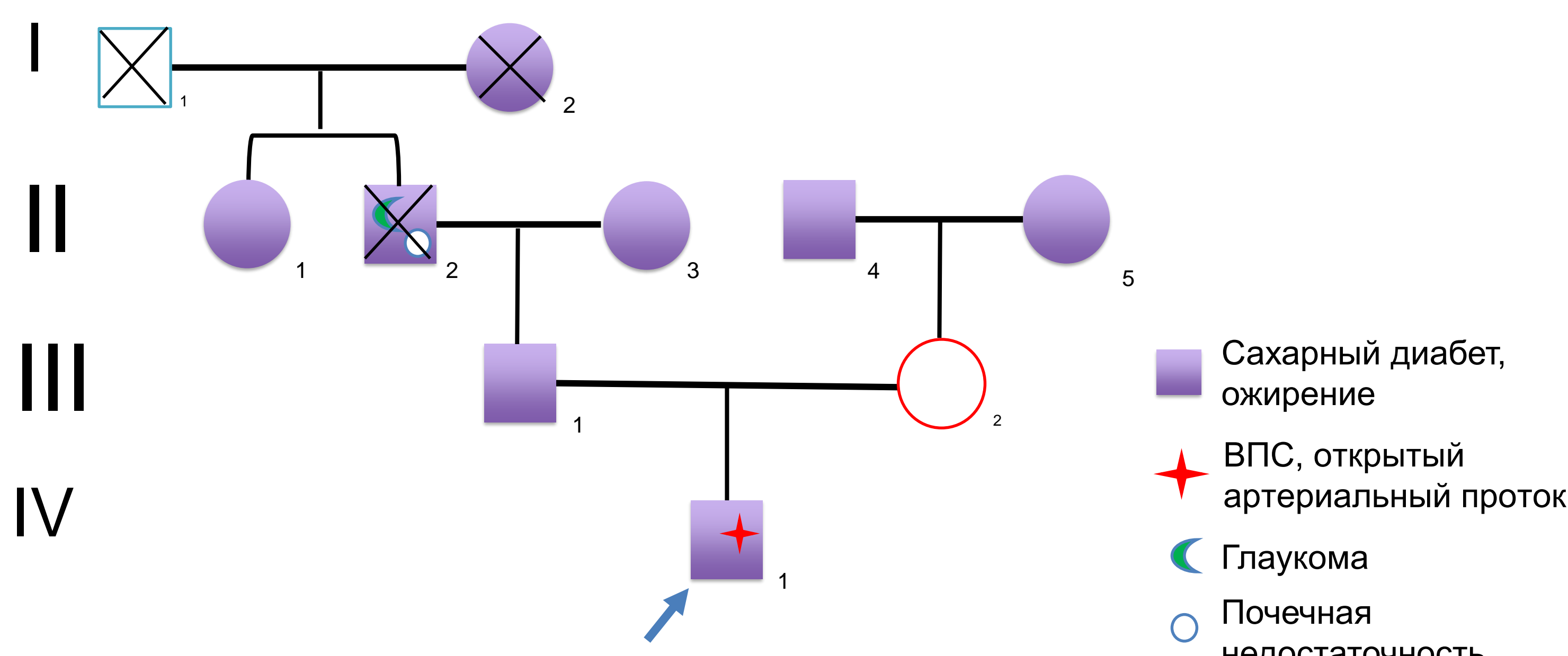
Жалобы на жажду, частые обильные мочеиспускания, повышенную утомляемость

деформация  
ушных раковин

гликемия 13 – 18 ммоль/л

⇒ ГОСПИТАЛИЗИРОВАН В ДЭО

### НАСЛЕДСТВЕННЫЙ АНАМНЕЗ:



### ОБЪЕКТИВНЫЕ ДАННЫЕ:

Рост 177 см, SDS роста= 1.0.

Вес 82.2 кг. ИМТ= 26.2 кг/м<sup>2</sup>. **SDS ИМТ= 2.0**

Грудные железы увеличены, больше слева, при пальпации железистая ткань, безболезненные  
На коже рук явления фолликулита, на лице, спине угревая сыпь.  
Костно-мышечная система: искривление позвоночника, Х-образная деформация ног, плоскостопие.

### ПРИ ОБСЛЕДОВАНИИ

Гликемия 9-15 ммоль/л в течение дня  
Периодически глюкозурия

С-пептид	3,65 нг/мл
Глюкоза	8.62 ммоль/л
Инсулин	14,6 мМЕ/мл
HbA1c - 10.87%	
Индекс HOMA-IR	5,6

### ОТРИЦАТЕЛЬНЫЙ ТИТР МАРКЕРНЫХ АУТОАНТИТЕЛ

**Базисно-болюсная  
инсулинотерапия:**  
Райзодег 20 ед/сутки,  
аспарт 30 ед/сутки

↓  
снижение дозы и  
отмена болюсного  
инсулина

↓  
включение в  
терапию  
Метформина

выворот нижней  
правой слезной  
точки

Стигмы  
дизэмбриогенеза:  
ВПС: ОАП, миопия



### ПРОВЕДЕНО МГО, ВЫЯВЛЕНО 2 МУТАЦИИ:

- в гене BBS7 описанный при с.Барде– Бидля 7
- в гене CACNA1D

**За последний год похудел на 10 кг**

Рост 178 см, вес 72.6 кг, ИМТ= 22.95 кг/м<sup>2</sup>.**SDS ИМТ= 0,97**

HbA1c – 5,5%

Терапия:

**Глюкофаж 1000 мг вечером**

Инсулин короткого действия получает по потребности, в связи с повышением гликемии по системе мониторингирования

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ.** Клинические проявления синдрома могут манифестировать и прогрессировать с возрастом ребенка, что требует прицельного наблюдения этих жизнеугрожающих состояний. Ранняя верификация генетического синдрома с помощью МГО, способствует доклиническому выявлению и предупреждению развития осложнений