



МИНИСТЕРСТВО
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ЭНЦ

ФГБУ «НМИЦ эндокринологии»
Минздрава России



Общественная организация
РОССИЙСКАЯ АССОЦИАЦИЯ
ЭНДОКРИНОЛОГОВ



Ассоциация
Эндокринологов
Санкт-Петербурга



XVII Российская
научно-практическая конференция
детских эндокринологов

«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

12–13 июня 2021 г., г. Санкт-Петербург

Сборник тезисов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»
содержит результаты научных исследований,
выполненных в рамках Гранта Министерства науки
и высшего образования Российской Федерации
«Программа создания и развития на 2020–2025 годы
«Национального центра персонализированной
медицины эндокринных заболеваний»

(соглашение №075-15-2020-899).

ХУІІ Российская научно-практическая
конференция
детских эндокринологов

**ДОСТИЖЕНИЯ НАУКИ
В ПРАКТИКУ ДЕТСКОГО
ЭНДОКРИНОЛОГА**

**СБОРНИК
ТЕЗИСОВ**

12–13 июня 2021
Санкт-Петербург

УДК [616.43+616.379-008.64]-053.2(082)

ББК 57.334.15я43

С30

ISBN 978_5_6043776_3_5

Сборник тезисов XVII Российской научно-практической конференции детских эндокринологов «Достижения науки в практику детского эндокринолога», 12–13 июня 2021 г. – М.: ООО «ТИПОГРАФИЯ ПЕЧАТНЫХ ДЕЛ МАСТЕР», 2021. С186

В сборнике представлены тезисы научных материалов (устных и стендовых, лекций, семинаров, симпозиумов), которые представлены авторами и отобраны научно-организационным комитетом для рассмотрения в рамках XVII Российской научно-практической конференции детских эндокринологов «Достижения науки в практику детского эндокринолога» (12–13 июня 2021). Научные материалы структурированы, отрецензированы, отредактированы и сгруппированы по тематическим направлениям работы Конференции.

Сборник рекомендован эндокринологам, детским эндокринологам, педиатрам, генетикам, терапевтам, врачам общей практики, а также специалистам смежных областей клинической и экспериментальной медицины и организаторам системы здравоохранения Российской Федерации.

© ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, 2021.

© ООО «Российская ассоциация эндокринологов», 2021

Collection of abstracts of the XVII Russian scientific and practical conference pediatric endocrinologists "Achievements of science in the practice of pediatric endocrinologist", June 12-13, 2021 - M.: LLC "TYPOGRAPHY PRINTING BUSINESS MASTER", 2021. С186

The collection contains abstracts of scientific materials (oral and poster, lectures, seminars, symposia), which are presented by the authors and selected by the scientific organizing committee for consideration in the framework XVII Russian Scientific and Practical Conference of Pediatric Endocrinologists "Achievements of science in the practice of a pediatric endocrinologist" (June 12–13, 2021).

Scientific materials are structured, peer-reviewed, edited and grouped according to thematic areas of the Conference. The collection is recommended for endocrinologists, pediatric endocrinologists, pediatricians, geneticists, therapists, general practitioners, as well as specialists related fields of clinical and experimental medicine and organizers of the healthcare system of the Russian Federation.

© FSBI "National Medical Research Center of Endocrinology" of the Ministry of Health of Russia, 2021.

© PA "Russian Association of Endocrinologists", 2021.

ДОРОГИЕ КОЛЛЕГИ!

Это наша с Вами XVII Всероссийская конференция детских эндокринологов. Но не с нас началась история детской эндокринологии. В Советском Союзе проходили Всесоюзные и Всероссийские съезды педиатров, на которых всегда были и секции по детской эндокринологии. Всероссийские конференции по детской эндокринологии проводились в разных городах России (Тамбов, Саратов, Уфа, Архангельск, Челябинск и др.), но последние годы мы традиционно собираемся в Петербурге в период «белых ночей».

Девиз наших конференций «Достижения науки в клиническую практику». Замечательно, что в 2021 году мы отмечаем 100-летие открытия инсулина, а в 2022 году будет уже 100-летие успешного применения инсулина в клинической практике. Сейчас наука прогрессирует так стремительно, что наша задача – успеть за ней и быстро всё полезное применить у детей. Мы уже не мыслим нашу клиническую практику без молекулярной генетики и то, что она доступна любому ребенку России, мы благодарны Альфа банку, спонсору программы «Альфа – Эндо» и благотворительному фонду развития филантропии «КАФ» – организатору этой программы.

DEAR COLLEAGUES!

This is our 17th All-Russian Conference of Pediatric Endocrinologists. But the history of pediatric endocrinology did not begin with us. In the Soviet Union, All-Union and All-Russian congresses of pediatricians were held, at which there were always sections on pediatric endocrinology. All-Russian conferences on pediatric endocrinology were held in different cities of Russia (Tambov, Saratov, Ufa, Arkhangelsk, Chelyabinsk, etc.), but in recent years we traditionally gather in St. Petersburg during the "white nights".

The slogan of our conferences is "Achievements of Science in Clinical Practice". It is remarkable that in 2021 we are celebrating the 100th anniversary of the discovery of insulin, and in 2022 there will be 100 years of successful use of insulin in clinical practice. Now science is progressing so rapidly that our task is to keep up with it and quickly apply everything useful to children. We can no longer imagine our clinical practice without molecular genetics and the fact that it is available to any child in Russia, we are grateful to Alfa Bank, the sponsor of the Alfa-Endo program and the charitable foundation for the development of philanthropy KAF - the organizer of this program.

СОДЕРЖАНИЕ

I ЧАСТЬ САХАРНЫЙ ДИАБЕТ

100 ЛЕТ ПРИМЕНЕНИЯ ИНСУЛИНА В КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ ЛЕЧЕНИЯ САХАРНОГО ДИАБЕТА

В.А. Петеркова 14

ОКАЗАНИЕ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ СМОЛЕНСКОЙ ОБЛАСТИ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА В УСЛОВИЯХ НЕБЛАГОПРИЯТНОЙ ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКОЙ СИТУАЦИИ ПО НОВОЙ КОРОНАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ COVID-19

И.Л. Алимова, Ю.В. Лабузова, М.В. Иголкина, А.Ю. Сидорцова 16

ОЦЕНКА ЭФФЕКТИВНОСТИ ОБУЧЕНИЯ В ШКОЛЕ ДИАБЕТА ДЕТЕЙ ПОДРОСТКОВОГО ВОЗРАСТА С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА

И.Л. Алимова, А.Н. Демяненко 17

ИТОГИ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОЕКТА «РАВНЫЙ — РАВНОМУ» В ВОЛОГОДСКОЙ ОБЛАСТИ

Ж.Г. Безрукова, Е.А. Шилова 18

ОПЫТ ОРГАНИЗАЦИИ ОЗДОРОВИТЕЛЬНОЙ СМЕНЫ ДЛЯ ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ В ВОЛОГОДСКОЙ ОБЛАСТИ

Ж.Г. Безрукова, Е.А. Шилова 19

СИНДРОМ ИНСУЛИНОРЕЗИСТЕНТНОСТИ ТИПА А У ПАЦИЕНТКИ 15 ЛЕТ

Н.В. Болотова, Н.Ю. Райгородская, О.А. Великоцкая, В.К. Поляков 20

СИНДРОМ ЛЕНЦА У РЕБЕНКА С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ. ВЗАИМНОЕ ВЛИЯНИЕ

Ю.А. Бражко, Т.Л. Кураева, М.А. Тохчукова 22

РОЛЬ НЕПРЕРЫВНОГО МОНИТОРИРОВАНИЯ ГЛИКЕМИИ В КОМПЕНСАЦИИ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ В 2019–2020 ГГ.

Т.А. Вадина, А.Р. Айнетдинова, Д.Н. Лаптев, Т.Л. Кураева, Е.В. Титович, О.К. Викулова,
Н.Г. Мокрышева 24

ОСОБЕННОСТИ СОМАТИЧЕСКОГО СТАТУСА ДЕТЕЙ С ВПЕРВЫЕ ВЫЯВЛЕННЫМ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА

Т.В. Варламова¹, Е.В. Хомякова, Ю.Р. Зарипова, Д.Б. Бабогло 25

ОСОБЕННОСТИ ВРОЖДЕННОГО И АДАПТИВНОГО ИММУНИТЕТА У ПОДРОСТКОВ С ОСЛОЖНЕННЫМ ТЕЧЕНИЕМ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА

А.А. Воропай, Г.А. Галкина, М.А. Левкович, М.В. Комкова, Н.В. Морозова 26

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ САХАРНОГО ДИАБЕТА ТИПА MODY5, ОБУСЛОВЛЕННОГО НОВОЙ МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ *HNF1B*

З.Ш. Гаджиева, А.О. Емельянов, И.А. Еремина, Л.И. Зильберман 28

НЕПРЕРЫВНЫЙ МОНИТОРИНГ ГЛИКЕМИИ ПРИ РАЗНЫХ РЕЖИМАХ БАЗИС- БОЛЮСНОЙ ИНСУЛИНОТЕРАПИИ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА У ДЕТЕЙ

О.А. Дианов, И.С. Анфилов, А.В. Фофанова 30

СОДЕРЖАНИЕ

НАРУШЕННОЕ РАСПОЗНАВАНИЕ ГИПОГЛИКЕМИИ КАК ФАКТОР, СНИЖАЮЩИЙ КАЧЕСТВО ЖИЗНИ ПОДРОСТКОВ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА

А.Н. Демяненко, И.Л. Алимова 31

ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИЕ ПОКАЗАТЕЛИ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ РЕСПУБЛИКИ КРЫМ

В.А. Дивинская, П.С. Гречка 32

АНАЛИЗ ОПЫТА ПРИМЕНЕНИЯ СВЕРХБЫСТРОДЕЙСТВУЮЩЕГО ИНСУЛИНА ФИАСП В РЕАЛЬНОЙ КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ У ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА В ХАБАРОВСКОМ КРАЕ

С.В. Егорова 34

РЕЗУЛЬТАТЫ ВНЕДРЕНИЯ ВОЛОНТЕРСКОЙ ПРОГРАММЫ «РАВНЫЙ–РАВНОМУ» В СЕМЬЯХ ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА (СД) В РЯДЕ РЕГИОНОВ РФ

А.О. Емельянов, А.В. Карпушкина, Т.Л. Кураева, Е.А. Андрианова, Л.И. Зильберман, Ю.А. Ромашенко, И.М. Валькова, А.Ю. Майоров, А.В. Курганович, И.В. Гунбина, Ж.Г. Безрукова, Е.Г. Михайлова, Е.В. Копытина, О.А. Шпилько, В.В. Шестерикова 35

ОСТЕОПОРОЗ НА ФОНЕ ВЫРАЖЕННОГО ДЕФИЦИТА ВИТАМИНА D У РЕБЕНКА С СД1

Т.Б. Квашнина-Самарина, Т.А. Ткачева, Н.В. Иеронова, С.Р. Кожемякина, А.Н. Коншина 36

ВИТАМИН D И САХАРНЫЙ ДИАБЕТ У ДЕТЕЙ

Т.Т. Князева, Е.Г. Рыбкина, М.С. Панкратова, Е.Е. Петрайкина, О.Б. Безлепкина 38

САХАРНЫЙ ДИАБЕТ У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ В УДМУРТСКОЙ РЕСПУБЛИКЕ: ЗАБОЛЕВАЕМОСТЬ И СТРУКТУРА

Т.В. Коваленко, Т.С. Олина, Е.В. Алешкевич 39

ОСОБЕННОСТИ РАСПРОСТРАНЕННОСТИ И ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА СРЕДИ ДЕТЕЙ В ВОЗРАСТЕ ОТ 0 ДО 17 ЛЕТ В РЕСПУБЛИКЕ ДАГЕСТАН (2000–2020 ГГ.)

И.Б. Кострова, Н.А. Гончарова, В.П. Кострова, А.Э. Солтаханова, Э.М. Солтаханов 40

СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ КОНТРОЛЯ ГЛИКЕМИИ У ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА В РЕАЛЬНОЙ КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ

А.Е. Красновидова, А.М. Римская, А.В. Витебская 43

СЕМЕЙНЫЕ ФАКТОРЫ СОЦИАЛЬНОГО РИСКА, НЕГАТИВНО ВЛИЯЮЩИЕ НА ЗДОРОВЬЕ ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ

Т.Л. Кураева, А.В. Карпушкина, Е.А. Андрианова, И.М. Валькова, Т.В. Яковлева, А.О. Емельянов, Ж.Г. Безрукова, Е.Б. Храмова, Я.В. Гирш, Я.В. Гунбина 44

ОЦЕНКА ЭФФЕКТИВНОСТИ СОЦИАЛЬНОЙ ПОМОЩИ СЕМЬЯМ, ПОПАВШИМ В ТРУДНУЮ ЖИЗНЕННУЮ СИТУАЦИЮ

Т.Л. Кураева, А.В. Карпушкина, Е.А. Андрианова, И.М. Валькова, Т.В. Яковлева, А.О. Емельянов, Ж.Г. Безрукова, Е.Б. Храмова, Я.В. Гирш, Я.В. Гунбина 46

СОЧЕТАНИЕ САХАРНОГО ДИАБЕТА С ПОЛИКИСТОЗОМ ПОЧЕК У ПАЦИЕНТКИ С ГЕТЕРОЗИГОТНОЙ МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ HNF1B C.54₁_C>T:P/R181X (MODY 5)

Т.Л. Кураева, А.О. Емельянов, К.С. Никитин, А.Х. Гумерова 48

СОДЕРЖАНИЕ

КЛИНИКО-АНАМНЕСТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ КЕТОАЦИДОЗА У ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА

О.В. Кисельникова, О.В. Макина, В.В. Туз, Е.В. Щедрова 50

ПРОСПЕКТИВНОЕ НАБЛЮДАТЕЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ПРИМЕНЕНИЯ СИСТЕМЫ FREESTYLE LIBRE У ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ ПЕРВОГО ТИПА В РЕАЛЬНОЙ ПРАКТИКЕ

Д.Н. Лаптев, Д.Ю. Сорокин, И.А. Еремина, А.О. Емельянов, Е.А. Андрианова, Е.В. Титович, Л.И. Зильберман, Г.Н. Светлова, О.Б. Безлепкина 52

ТЕЛЕМЕДИЦИНСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ ПОДРОСТКОВ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ ПЕРВОГО ТИПА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ МОБИЛЬНОГО ПРИЛОЖЕНИЯ ONETOUCH REVEAL

Д.Н. Лаптев, Д.Ю. Сорокин, Е.М. Романенкова, И.А. Еремина, О.Б. Безлепкина 53

ОЦЕНКА КАЧЕСТВА ЖИЗНИ ДЕТЕЙ ДОШКОЛЬНОГО ВОЗРАСТА, БОЛЬНЫХ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА

И.Л. Никитина, И.А. Кельмансон, А.В. Павлов 54

ПОЛНОЭКЗОМНОЕ СЕКВЕНИРОВАНИЕ КАК КАЧЕСТВЕННО НОВЫЙ ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННЫЙ ПОДХОД К ДИАГНОСТИКЕ НЕИММУННЫХ ФОРМ САХАРНОГО ДИАБЕТА

Р.А. Некрасов, А.С. Филькова, Л.И. Зильберман, Д.Н. Лаптев, О.Б. Безлепкина, В.А. Петеркова .. 56

ОСОБЕННОСТИ УГЛЕВОДНОГО ОБМЕНА У ПАЦИЕНТОВ С ВРОЖДЕННЫМИ АНЕМИЯМИ

Е.А. Писарева, Ю.В. Тихонович, Е.С. Бугакова, А.В. Витебская 58

ВЛИЯНИЕ ТЕРАПИИ ИНСУЛИНОМ ДЕГЛУДЕК НА ЧАСТОТУ ЕЖЕДНЕВНЫХ СКАНИРОВАНИЙ СИСТЕМЫ ФЛЕШ-МОНИТОРИРОВАНИЯ У ПАЦИЕНТОВ С ИСХОДНО НИЗКОЙ ВАРИАБЕЛЬНОСТЬЮ ГЛИКЕМИИ

В.В. Платонов, Т.А. Дубинина, Е.М. Патракеева 59

САХАРНЫЙ ДИАБЕТ С ГЕНЕТИЧЕСКИМИ ДЕФЕКТАМИ ФУНКЦИИ В-КЛЕТОК (ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ MODY ЗАБОЛЕВАНИЯ У ДЕТЕЙ ИЗ ДВОЙНИ)

М.В. Проскурина, Т.Е. Таранушенко, Н.Г. Киселева 61

МАНИФЕСТАЦИЯ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ, ПРОЖИВАЮЩИХ В ЗАКРЫТОМ АДМИНИСТРАТИВНО-ТЕРРИТОРИАЛЬНОМ ОБРАЗОВАНИИ (ЗАТО) НА ТЕРРИТОРИИ КРАСНОЯРСКОГО КРАЯ

М.В. Проскурина, Т.Е. Таранушенко, Н.Г. Киселева, А.Н. Наркевич 63

СРАВНИТЕЛЬНАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА У ДЕТЕЙ САРАТОВСКОЙ ОБЛАСТИ В 2020 И 2016 ГГ.

В.К. Поляков, Н.В. Болотова, М.Ю. Свиначев, Н.Ю. Филина, А.А. Шагиров, А.В. Шутрова 66

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА СТЕРОИДНОГО ДИАБЕТА И САХАРНОГО ДИАБЕТА 2 ТИПА У ПАЦИЕНТКИ, ПОЛУЧАЮЩЕЙ ГЛЮКОКОРТИКОИДЫ

А.В. Попович, А.В. Витебская 67

СОДЕРЖАНИЕ

УРОВЕНЬ С-ПЕПТИДА У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА В ЗАВИСИМОСТИ ОТ ДЛИТЕЛЬНОСТИ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Е.М. Романенкова, Л.И. Зильберман, И.А. Еремина, О.Б. Безлепкина, Д.Н. Лаптев 68

РЕДКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СОЧЕТАНИЯ МОНОГЕННОЙ И АУТОИММУННОЙ ФОРМ САХАРНОГО ДИАБЕТА

Е.М. Романенкова, Е.В. Титович, Д.Н. Лаптев 70

ОПЫТ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫХ И РЕАБИЛИТАЦИОННЫХ ПРОЕКТОВ ДЛЯ ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ В ТОМСКОЙ ОБЛАСТИ

Т.В. Саприна, В.М. Скрябина 71

ТЕРАПИЯ МОДУЗ У ДЕТЕЙ: ОПЫТ ПЕРЕВОДА НА ПРЕПАРАТЫ СУЛЬФОНИЛМОЧЕВИНЫ

Е.А. Сечко, Л.И. Зильберман, Т.Л. Кураева 73

МОТИВАЦИОННО-ПОВЕДЕНЧЕСКИЙ КОМПОНЕНТ СТРАТЕГИИ УПРАВЛЕНИЯ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ

Е.Л. Сиделева, И.Ю. Черняк, И.М. Головенко 75

СЛУЧАЙ МИКРОАЛЬБУМИУРИИ У ПОДРОСТКА С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1-ГО ТИПА И НЕФРОПТОЗОМ

Д.Ю. Сорокин, Л.И. Зильберман, Д.Н. Лаптев, Т.Л. Кураева, О.Б. Безлепкина 76

ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ ДЕТСКОГО МУЛЬТИСИСТЕМНОГО ВОСПАЛИТЕЛЬНОГО СИНДРОМА, ВЫЗВАННОГО НОВОЙ КОРОНАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИЕЙ (COVID-19) НА ФОНЕ ДЕКОМПЕНСАЦИИ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА И ОСТРОЙ ПОЧЕЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ. ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

А.Н. Ташкова, И.В. Гунбина, К.А. Климова 77

КЛИНИЧЕСКИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ ПАЦИЕНТОВ С ВПЕРВЫЕ ВЫЯВЛЕННЫМ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА И COVID-19. ОПЫТ ГОРОДСКОГО СТАЦИОНАРА

Ю.В. Тихонович, И.Г. Рыбкина, Т.Т. Князева, И.В. Гаряева, Ч.В. Дагбы, Е.В. Шредер, А.Б. Шимарова, А.Ю. Рыбанова, А.Н. Лазарева, Е.Е. Петряйкина 79

СИНДРОМ БЕРАРДИНЕЛЛИ-СЕЙПА КАК ПРИЧИНА ТРАНЗИТОРНОГО НЕОНАТАЛЬНОГО САХАРНОГО ДИАБЕТА У РЕБЕНКА 2,5 МЕСЯЦЕВ ЖИЗНИ

Ю.В. Тихонович, И.Г. Рыбкина¹ И.В. Гаряева, В.В. Романова, Е.В. Васильев, Е.Е. Петряйкина 80

ЭПИДЕМИОЛОГИЯ САХАРНОГО ДИАБЕТА В ЯРОСЛАВСКОЙ ОБЛАСТИ — СОВРЕМЕННЫЕ ТЕНДЕНЦИИ

В.В. Туз, Е.В. Щедрова 82

ХАРАКТЕРИСТИКА ДИАБЕТИЧЕСКОЙ НЕЙРОПАТИИ У ДЕТЕЙ

В.В. Туз, О.В. Макина, Н.А. Петрова, Е.А. Ларина, М.М. Батяева 83

СОДЕРЖАНИЕ

СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ ПРИМЕНЕНИЯ ИНСУЛИНОВЫХ АНАЛОГОВ ДЛИТЕЛЬНОГО ДЕЙСТВИЯ ГЛАРИН 100 И ДЕГЛУДЕК У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА В УСЛОВИЯХ РЕАЛЬНОЙ КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКИ

В.В. Туз, О.В. Макина, М.С. Норкина, А.А. Скрыбина 84

ДИАБЕТИЧЕСКИЙ КЕТОАЦИДОЗ У ДЕТЕЙ ПРИ САХАРНОМ ДИАБЕТЕ 1 ТИПА

В.В. Туз, О.В. Макина, Е.В. Щедрова, О.И. Марыина 86

ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ СЛУЧАЕВ САХАРНОГО ДИАБЕТА ТИПА MODY, ПОДТВЕРЖДЕННЫХ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИМ ИССЛЕДОВАНИЕМ

М.Е. Туркунова, Е.Б. Башнина, Л.А. Желенина, Т.Э. Иващенко, Л.В. Дитковская,
Е.А. Серебрякова, О.С. Готов, А.С. Готов, О.С. Берсенева, В.С. Баранов 88

СОСТОЯНИЕ ДИАБЕТОЛОГИЧЕСКОЙ СЛУЖБЫ В ПЕДИАТРИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ РЯЗАНСКОЙ ОБЛАСТИ

А.Ю. Филимонова, Н.А. Белых, С.В. Родкина, Е.Г. Привалова, О.Б. Борисова, Ю.В. Каширина,
К.А. Шаханова⁷ 89

СЛУЧАИ НЕТИПИЧНОГО ТЕЧЕНИЯ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА У ДЕТЕЙ С РАННИМИ НЕВРОЛОГИЧЕСКИМИ ОСЛОЖНЕНИЯМИ

А.С. Филькова, Л.И. Зильберман, Д.Н. Лаптев 91

ФАКТОРЫ РИСКА РАЗВИТИЯ ХРОНИЧЕСКИХ ОСЛОЖНЕНИЙ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА У ДЕТЕЙ

А.В. Фофанова, О.В. Волкова, О.А. Дианов 92

РОЛЬ ПРИВЕРЖЕННОСТИ ПАЦИЕНТОВ К ПОМПОВОЙ ИНСУЛИНОТЕРАПИИ ПРИ ДЛИТЕЛЬНОСТИ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА БОЛЕЕ ТРЕХ ЛЕТ

И.М. Царгасова, О.А. Клиценко, О.С. Берсенева, Е.Б. Башнина, М.Е. Туркунова 93

ЗНАЧЕНИЕ НЕПРЕРЫВНОГО МОНИТОРИРОВАНИЯ ГЛИКЕМИИ В ПОДДЕРЖАНИИ МЕТАБОЛИЧЕСКОЙ КОМПЕНСАЦИИ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ

И.М. Царгасова, Е.Б. Башнина, Н.В. Ворохобина 94

ОНЛАЙН-ШКОЛА ДИАБЕТА В УСЛОВИЯХ ПАНДЕМИИ

И.Ю. Черняк, Е.Л. Сиделева, И.А. Махрова, А.Е. Семизаров, Т.И. Семизарова 95

ОБУЧЕНИЕ ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ В НОВЫХ ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИХ УСЛОВИЯХ

Т.Э. Щелканова, С.В. Егорова 97

ОПЫТ РАБОТЫ ЭНДОКРИНОЛОГИЧЕСКОЙ ГРУППЫ ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ В ДОШКОЛЬНОМ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОМ УЧРЕЖДЕНИИ

Г.Н. Шипилова, Е.А. Коваленко, Е.Ю. Баталина, Я.В. Гирш 99

ОПЫТ ЛЕЧЕНИЯ КИСТОЗНОГО МАКУЛЯРНОГО ОТЕКА У ПОДРОСТКА С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА

И.И. Штода, И.Ю. Черняк, Ю.Н. Антипова, Р.В. Иванова, М.Ю. Банова 101

СОДЕРЖАНИЕ

II ЧАСТЬ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ

ХАРАКТЕРИСТИКА ОСОБЕННОСТЕЙ ПИЩЕВОГО ПОВЕДЕНИЯ И ЭМОЦИОНАЛЬНО-ЛИЧНОСТНЫХ ОСОБЕННОСТЕЙ ДЕТЕЙ С ИЗБЫТОЧНОЙ МАССОЙ ТЕЛА И ОЖИРЕНИЕМ

А.С. Аджигельдиева, Н.Э. Ахундзаде 103

ИНСУЛИНОПОДОБНЫЙ ФАКТОР РОСТА-1 И АДИПОКИНЫ У ДЕТЕЙ, РОЖДЁННЫХ ОТ МАТЕРЕЙ С ОЖИРЕНИЕМ

Л.С. Алавердян, Л.Я.Климов, В.О.Курьянинова, Р.А. Атанесян,
Р.И.Аракелян, Т.А. Углова 105

ПРИМЕНЕНИЕ МАГНИТНО-РЕЗОНАНСНОЙ ТОМОГРАФИИ В ДИАГНОСТИКЕ ФИБРОЗНОЙ ДИСПЛАЗИИ ЧЕРЕПА У ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ МАККЬЮНА-ОЛБРАЙТА-БРАЙЦЕВА

Д.М..Бабаева, Н.В. Маказан, В.П. Владимирова, А.В. Воронцов, М.А. Карева 107

СИНДРОМ РОННАД (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

Ф.Р. Бигильдина 108

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГИПОПИТУИТАРИЗМА В СОЧЕТАНИИ С СИНДРОМОМ КАРТАГЕНЕРА

А.А. Биканова 109

КЛИНИЧЕСКИЙ ОПЫТ ПРИМЕНЕНИЯ КРИТЕРИЕВ ДИАГНОСТИКИ МЕТАБОЛИЧЕСКОГО СИНДРОМА И ОЦЕНКИ ИНСУЛИНОРЕЗИСТЕНТНОСТИ У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ В АМБУЛАТОРНОЙ ПРАКТИКЕ

А.В. Блинов, И.М. Макрушин 110

ОЦЕНКА ЙОДНОГО ДЕФИЦИТА ПО РЕЗУЛЬТАТАМ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА НА ВРОЖДЕННЫЙ ГИПОТИРЕОЗ В РЕСПУБЛИКЕ КАРЕЛИЯ

В.В. Вапиров, Т.В. Варламова, И.Г. Пашкова 112

ПАПИЛЛЯРНЫЙ РАК ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ У ПАЦИЕНТА С СЕМЕЙНЫМ АДЕНОМАТОЗНЫМ ПОЛИПОЗОМ

Авторы: А.В. Болмасова, М.А. Меликян, А.Р. Савкина, М.А. Курникова, С.Г. Подлипаева,
Н.В. Бабаскина, В.А. Петеркова 113

МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ МОРБИДНОГО ОЖИРЕНИЯ У ПОДРОСТКОВ

О.В. Васюкова, П.Л. Окорочков, В.А. Петеркова 114

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ФЕОХРОМОЦИТОМЫ С СИНДРОМОМ СИСТЕМНОГО ВОСПАЛИТЕЛЬНОГО ОТВЕТА

М.М. Гаспарян, Л.С. Созаева, С.С. Шкляев, Д.Н. Бровин, М.А. Карева 116

АНАЛИЗ ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ ГИПОФИЗАРНОГО НАНИЗМА В ДЕТСКОЙ ВОЗРАСТНОЙ ГРУППЕ ХМАО-ЮГРЫ

Я.В. Гирш, З.А. Ахмедова 117

СИНДРОМ ОЛГРОУВА: ПЕРВЫЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ В РЕСПУБЛИКЕ ДАГЕСТАН

Н.А. Гончарова, И.Б..Кострова, А.Э. Солтаханова, к.м.н. Э.М. Солтаханов 118

СОДЕРЖАНИЕ

СТРУКТУРА ЭНДОКРИННОЙ ПАТОЛОГИИ СРЕДИ ДЕТЕЙ АРКТИЧЕСКИХ РАЙОНОВ РЕСПУБЛИКИ САХА (ЯКУТИЯ)

Н.А. Данилов, М.Е. Никифорова, Т.Е. Бурцева 119

ОСОБЕННОСТИ ЗУБОЧЕЛЮСТНОЙ СИСТЕМЫ У ДЕТЕЙ С СОМАТОТРОПНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ

М.С. Туаева, О.А. Дианов, С.А. Ульяновская, Е.С. Дубровская 120

ОПЫТ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ НИЗКИХ ДОЗ ЭСТРОГЕНА В ЛЕЧЕНИИ ДЕВОЧЕК С СИНДРОМОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА В ДОПУБЕРТАТНОМ ПЕРИОДЕ ДЛЯ РОСТОВОГО ПРОГНОЗА

О.А. Дианов, С.В. Шаламова 121

КЛИНИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ ДЕБЮТА Х-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ (Х-АЛД)

С.Р. Еникеева, М.В. Куркина, М.А. Карева, Е.М. Орлова, Е.В. Сайфуллина,
С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, В.А. Петеркова 122

ПРЕЖДЕВРЕМЕННОЕ ПОЛОВОЕ РАЗВИТИЕ, ГОНАДОТРОПИНАЗАВИСИМЫЙ ВАРИАНТ (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

Д.Ф. Зарипова 124

ПРИМЕНЕНИЕ ПУЛЬС-ТЕРАПИИ ГЛЮКОКОРТИКОИДАМИ ПРИ АКТИВНОЙ СТАДИИ ЭНДОКРИННОЙ ОФТАЛЬМОПАТИИ В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Т.Е. Иванникова, Е.В. Нагаева, О.Б. Безлепкина 125

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РАЗВИТИЯ АМИОДАРОН-ИНДУЦИРОВАННОГО ТИРЕОТОКСИКОЗА В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ

Т.Е. Иванникова, А.Л. Калинин, Н.А. Стребкова, В.А. Петеркова 127

СИНДРОМ ДИ-ДЖОРДЖИ (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

А.А. Изергина 128

СЛОЖНОСТИ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА РЕЗИСТЕНТНОСТИ К АНДРОГЕНАМ ПРИ ГЛУБОКОЙ ИНТРОННОЙ МУТАЦИИ В ГЕНЕ AR

Н.Ю. Калинин, В.М. Петров, А.В. Панова, А.Н. Тюльпаков 129

ВЛИЯНИЕ ФИЗИЧЕСКОЙ НАГРУЗКИ НА УРОВЕНЬ ИНТЕРЛЕЙКИНА-6 В СЫВОРOTКЕ КРОВИ У ДЕТЕЙ С КОНСТИТУЦИОНАЛЬНО-ЭКЗОГЕННЫМ ОЖИРЕНИЕМ

Ю.В. Касьянова, О.В. Васюкова, П.Л. Окороков, Н.М. Малышева, О.Б. Безлепкина 130

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РЕДКОЙ МОЗАИЧНОЙ ФОРМЫ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА

Т.Б. Квашнина-Самарина, А.Н. Коншина, Т.А. Ткачева, Н.В. Иеронова, С.Р. Кожемякина 131

ФАКТОРЫ РИСКА В РАЗВИТИИ ДЕМИНЕРАЛИЗАЦИИ КОСТНОЙ ТКАНИ У НЕДОНОШЕННЫХ НОВОРОЖДЕННЫХ

Н.Г. Киселева, Т.Е. Таранушенко 133

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СЕМЕЙНОЙ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОЙ ГИПОКАЛЬЦИЕМИИ

И.Ю. Ковальчук, Л.С. Созаева, М.А. Карева 136

РОСТОВОЙ ПРОФИЛЬ У НЕДОНОШЕННЫХ ДЕТЕЙ, РОЖДЕННЫХ МАЛЫМИ К СРОКУ ГЕСТАЦИИ

Т.В. Коваленко, А.Д. Юдицкий, И.Н. Петрова 137

СОДЕРЖАНИЕ

ОПЫТ ПРИМЕНЕНИЯ ТРИПТОРЕЛИНА 11,25 МГ У ДЕТЕЙ С ПРЕЖДЕВРЕМЕННЫМ ПОЛОВЫМ РАЗВИТИЕМ

О.В. Лагно, М.Е. Туркунова, Е.Б. Башнина, Т.Е. Корытко 138

АКТГ-НЕЗАВИСИМЫЙ ГИПЕРКОРТИЦИЗМ У ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ МАККЮНА-ОЛБРАЙТА-БРАЙЦЕВА: МОНОЦЕНТРОВОЕ РЕТРОСПЕКТИВНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Н.В. Маказан, Э.А. Янар, Н.А. Зубкова, Н.Ю.Калинченко, М.А. Карева, В.А. Петеркова 140

СИНДРОМ ДОНАХЬЮ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

М.А. Меликян, Е.В. Гаузн, Н.Г. Чепурко, А.С. Киреева 141

ПОСТКОВИДНЫЙ ВАСКУЛИТ У РЕБЕНКА

Е.Г. Михайлова, О.В. Скворцова, И.Г. Шевкуленко, Е.В. Калабина 143

ОТВЕТСТВЕННОСТЬ СЕМЬИ В ПРОЦЕССЕ РОСТА РАСПРОСТРАНЕННОСТИ ОЖИРЕНИЯ В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ

Е.Г. Михайлова, О.В. Скворцова 145

СИНДРОМ РЕЗИСТЕНТНОСТИ К ТИРЕОИДНЫМ ГОРМОНАМ У ПОДРОСТКА

Г.Ф. Окминян, А.А. Матвеева, Е.В. Киселёва, Д.С. Ромайкина, О.Ю. Латышев, Л.Н. Самсонова ... 147

ОСОБЕННОСТИ ЭНЕРГЕТИЧЕСКОГО ОБМЕНА, КОМПОЗИЦИОННОГО СОСТАВА ТЕЛА И РАЗВИТИЯ МЕТАБОЛИЧЕСКИХ НАРУШЕНИЙ У ДЕТЕЙ С ПРОСТЫМ ОЖИРЕНИЕМ И КОНСТИТУЦИОНАЛЬНОЙ ВЫСОКОРОСЛОСТЬЮ

П.Л. Окорочков, О.В. Васюкова 149

НЕЙРОЭНДОКРИННЫЕ ОСОБЕННОСТИ РЕГУЛЯЦИИ МЕНСТРУАЛЬНОГО ЦИКЛА У ДЕВОЧЕК С ОЖИРЕНИЕМ

Е.М. Орешкина, Н.Ю. Райгородская, Н.В. Болотова 151

ГЕРМИНАТИВНЫЕ ОПУХОЛИ ГОНАД: ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ ДИСПЕНЕЗИИ ГОНАД С ОДНОСТОРОННЕЙ ГОНАДОБЛАСТОМЫ

М.С. Панкратова, С.Р. Еникеева, М.А. Карева 153

ЭНДОКРИННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И НОВАЯ КОРОНОВИРУСНАЯ ИНФЕКЦИЯ У ПАЦИЕНТОВ ДО 18 ЛЕТ. ГРУППА РИСКА?

Е.Е. Петрайкина, А.Ю. Ртищев, А.А. Глазырина, И.Г. Рыбкина, И.Г. Воронцова, Ю.В. Тихонович, Е.А. Парфенова, Е.А. Путилина, Д.В. Прометной, Т.В. Куличенко³ 154

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГИПЕРЛИПОПРОТЕИНЕМИИ I ТИПА У РЕБЕНКА ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ

М.А. Подпорина, Г.И. Тимошенко, Т.В. Давыдова, М.С. Давыдова, Т.В. Саприна 156

ПИЩЕВОЕ ПОВЕДЕНИЕ И ЕГО СВЯЗЬ С УРОВНЕМ АДИПОКИНОВ И ИНКРЕТИНОВ У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ, РОДИВШИХСЯ НЕДОНОШЕННЫМИ

М.А. Подпорина, Ю.С. Рафикова, Т.В. Саприна 158

К ВОПРОСУ ДИАГНОСТИКИ ОЖИРЕНИЯ И СТЕПЕНИ ЕГО ТЯЖЕСТИ У ДЕТЕЙ

В.К. Поляков, Е.С. Матвиенко 160

РОЖДЕННЫЙ РАНЬШЕ СРОКА: МЕТАБОЛИЧЕСКИЙ СИНДРОМ — ЕСТЬ ЛИ РИСК?

Ю.С. Рафикова, Т.В. Саприна, М.А. Подпорина 162

СОДЕРЖАНИЕ

ОТДАЛЕННЫЕ ПОСЛЕДСТВИЯ НЕДОНОШЕННОСТИ: НАРУШЕНИЯ ФИЗИЧЕСКОГО РАЗВИТИЯ И ПИЩЕВОГО ПОВЕДЕНИЯ У ПОДРОСТКОВ

Ю.С. Рафикова, Т.В. Саприна, М.А. Подпорина 163

ПРОБЛЕМЫ ГОРМОНАЛЬНОЙ ТЕРАПИИ ТРАНСГЕНДЕРНЫХ ПОДРОСТКОВ В РОССИИ: ОПИСАНИЕ ДВУХ КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ: FTM (FEMALE-TO-MALE) И MTF (MALE-TO-FEMALE) — ПОДРОСТКОВ

Ю.А. Сидорова 164

ЭПИДЕМИОЛОГИЯ ЭНДОКРИННОЙ ПАТОЛОГИИ У ДЕТЕЙ ЯРОСЛАВСКОЙ ОБЛАСТИ

В.В. Туз, Е.В. Щедрова, Н.А. Ломоносова, О.В. Макина, О.В. Кисельникова 165

ТЯЖЕЛЫЙ ГИПОТИРЕОЗ — СЛОЖНОСТИ ДИАГНОСТИКИ НА ФОНЕ ИНФЕКЦИИ COVID-19

В.В. Туз, Е.В. Щедрова, Д.Н. Щедров, Д.Ю. Гарова 168

СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ ЭФФЕКТИВНОСТИ РАЗЛИЧНЫХ ВАРИАНТОВ МЕДИКАМЕНТОЗНОЙ ТЕРАПИИ МАЛЬЧИКОВ С КОНСТИТУЦИОНАЛЬНОЙ ЗАДЕРЖКОЙ РОСТА И ПУБЕРТАТА

Н.Ю. Филина, Н.В. Болотова, К.А. Чередникова, Н.Ю. Райгородская 170

СЛУЧАЙ МОРБИДНОГО ОЖИРЕНИЯ И ГИПОВЕНТИЛЯЦИИ У 4-Х ЛЕТНЕГО РЕБЕНКА НА ФОНЕ COVID-19

А.Ю. Филимонова, И.Н. Лебедева, Н.Д. Маревичева, М.Ю. Люхин, О.А. Красулина, И.Н. Сониная, В.В. Смирнова, С.Н. Шкурлатов, И.В. Грушин, Е.Э. Блохова 172

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СЕМЕЙНОЙ ФОРМЫ НЕСАХАРНОГО ДИАБЕТА В РАННЕМ ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ

О.О. Фролова 176

КОМПЛЕКСНЫЙ ПОДХОД В СОПРОВОЖДЕНИИ ДЕТЕЙ С ИЗБЫТОЧНЫМ ВЕСОМ И ОЖИРЕНИЕМ: ПОЗИЦИЯ СПЕЦИАЛИСТА ПО ПЕДИАТРИИ, ЭНДОКРИНОЛОГИИ И ДИЕТОЛОГИИ, ПРАКТИКУЮЩЕГО НА БАЗЕ ДЕТСКОГО ЦЕНТРА ЗДОРОВЬЯ

О.В. Цимбалова, Т.Е. Таранушенко, Н.Г. Киселева 179

ОСОБЕННОСТИ НУТРИТИВНОГО СТАТУСА МАЛЬЧИКОВ-ПОДРОСТКОВ С КОНСТИТУЦИОНАЛЬНОЙ ЗАДЕРЖКОЙ РОСТА И ПУБЕРТАТА

К.А. Чередникова, Н.Ю. Филина, Н.В. Болотова, Е.С. Сафронова 181

ВРОЖДЕННЫЙ ГИПЕРСИНСУЛИЗМ У ДЕТЕЙ КРАСНОДАРСКОГО КРАЯ

И.Ю. Черняк, И.М. Головенко, А.С. Алексеенко, Э.М. Шадрина, Д.В. Устюжанина 182

ТОПИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ТИРЕОИДНОЙ ТКАНИ У ДЕТЕЙ С ДИСГЕНЕЗИЕЙ ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ ПРИ ВРОЖДЕННОМ ГИПОТИРЕОЗЕ

Е.В. Шрёдер, Т.А. Вагина, Т.Ю. Ширяева, Е.В. Нагаева, О.Б. Безлепкина 183

СЛУЧАЙ НЕЭФФЕКТИВНОЙ ТОТАЛЬНОЙ ГИПОФИЗЭКТОМИИ У РЕБЕНКА С БОЛЕЗНЬЮ ИЦЕНКО-КУШИНГА

Э.А. Янар, Л.С. Созаева, М.А. Карева 184

ЗАВИСИМОСТЬ РЕЗУЛЬТАТОВ РАДИКАЛЬНОГО ЛЕЧЕНИЯ БОЛЕЗНИ ИЦЕНКО-КУШИНГА ОТ МР-КАРТИНЫ ГИПОФИЗА У ДЕТЕЙ

Э.А. Янар, Н.В. Маказан, М.А. Карева, В.А. Петеркова 185

I ЧАСТЬ

САХАРНЫЙ ДИАБЕТ

100 ЛЕТ ПРИМЕНЕНИЯ ИНСУЛИНА В КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ ЛЕЧЕНИЯ САХАРНОГО ДИАБЕТА

В.А. Петеркова

Впервые термин «диабет», который обозначает «протекать, истекать» применен в начале II века новой эры Aetius для обозначения болезни, основным проявлением которой была полиурия. Болезнь быстро, в течение нескольких месяцев заканчивалась смертью человека.

В VII веке в Китае была издана первая монография по диабету.

В 1020 году Авиценна описал частое сопутствие диабету фурункулеза. И только в 1774 г. (через 1500 лет после введения термина «диабет») Wuyat продемонстрировал наличие сахара в моче и появился термин «сахарный диабет».

В 1785–1830 гг. Proul впервые описал диабетическую кому.

В 1815 году Chevreul доказал, что сахар при сахарном диабете — это глюкоза.

В 1841 году Trommer опубликовал метод определения глюкозы в моче.

В 1869 году Лангерганс, ученик Вирхова, описал островковые клетки поджелудочной железы.

В 1890 году Mering и Оскар Минковский опубликовали опыт развития у собаки сахарного диабета после удаления поджелудочной железы.

В 1892 году Минковский опубликовал данные о временном облегчении течения диабета у собаки после подсадки ей ее же удаленной железы.

В июне 1921 года румынский ученый Паулеску опубликовал полученные им в 1916 г. данные о сахароснижающем действии экстракта поджелудочной железы. Именно эту статью Паулеску прочел практикующий хирург Фредерик Бантинг и с идеей получить экстракт из β - клеток поджелудочной железы для лечения сахарного диабета у людей обратился к биохимику МакЛеоду в Канадском университете Торонто.

В июле 1921 года Бантинг со студентом Бестом в лаборатории на кафедре биохимии (зав. – профессор МакЛеод и Коллип) университета Торонто начали эксперимент по получению лечебного экстракта из удаленной поджелудочной железы собак для их же лечения.

В декабре 1921 года Бантинг и Бест на заседании американского физиологического общества в Йельском университете округа Нью-Хейвен штата Коннектикут сообщили об успешном применении экстракта поджелудочной железы, назвав его «илетин» (Isletin) для купирования гипергликемии у собак с сахарным диабетом.

В январе 1922 года первый инсулин из эмбрионов телят, первые спасенные жизни детей с сахарным диабетом, первое успешное лечение диабета инсулином (Бантинг, Бест, Коллип, МакЛеод)

В 1923 году Бантингу и МакЛеоду была присуждена Нобелевская премия.

Бантинг продал патент на свое изобретение выделения инсулина из островков поджелудочной железы за один доллар Университету Торонто.

Я так подробно описала эти исторические данные, чтобы было понятно, как изменились темпы исследований в медицине.

В 1922–1924 годах — начало производства инсулина из поджелудочной железы крупного рогатого скота в США в лаборатории Ely Lilly.

В течение последующих 50 лет применяли комбинацию простого и пролонгированного (НПХ) инсулинов, и в это же время были созданы и другие компании, где производили инсулин (Дания, Германия, США и др.).

В 80 годы прошлого столетия, благодаря развитию генной инженерии создали генноинженерные человеческие инсулины, вслед за ними аналоговые инсулины, которые доминируют в клинической практике всех развитых стран, в том числе в России.

В последние десятилетия прошлого века в клиническую практику внедрены индивидуальные глюкометры и уже в последние годы «ворвались» в нашу жизнь помпы и непрерывный мониторинг глюкозы.



В 70-е годы XX века продолжительность жизни людей, заболевших в детстве сахарным диабетом, составляла всего 18 лет.

В настоящее время мировое сообщество констатирует, что прогресс, конечно, огромный, но все равно средняя продолжительность заболевших в детстве диабетом на 20 лет меньше, чем популяционная.

Инсулины, помпы, глюкометры, непрерывное мониторирование безыгольными приборами, школы диабета — все это значительно улучшает жизнь детей с сахарным диабетом.

Практически многие осложнения диабета в детском возрасте близки к ликвидации. Это и пролиферативная ретинопатия, ХПН, липодистрофия.

Средний уровень гликированного гемоглобина у 75% детей пока не достигает оптимального уровня, особенно это касается подростков.

Наша задача повысить качество обучения детей и родителей самоконтролю и совершенствовать организацию службы помощи детям с диабетом в содружестве с психологами, социальной службой, прессой, с привлечением к этой деятельности самих детей и их родителей, объединенных диабетическим сообществом.

**ОКАЗАНИЕ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ СМОЛЕНСКОЙ ОБЛАСТИ
С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА В УСЛОВИЯХ НЕБЛАГОПРИЯТНОЙ
ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКОЙ СИТУАЦИИ ПО НОВОЙ КОРОНАВИРУСНОЙ
ИНФЕКЦИИ COVID-19**И.Л. Алимова¹, Ю.В. Лабузова², М.В. Иголкина², А.Ю. Сидорцова²¹ФГБОУ ВО «Смоленский государственный медицинский университет» МЗ РФ²ОГБУЗ «Смоленская областная детская клиническая больница»

ЦЕЛЬ — проанализировать оказание медицинской помощи детям с сахарным диабетом 1 типа (СД1) в условиях неблагоприятной эпидемиологической ситуации по новой коронавирусной инфекции Covid-19.

МАТЕРИАЛЫ: истории болезни и амбулаторные карты пациентов с СД1, находящихся на госпитализации в ОГБУЗ «Смоленская областная детская клиническая больница» (СОДКБ) в 2019 и 2020 гг. Статистическую обработку результатов осуществляли с помощью пакета программ Statistica 7.0 (StatSoft, USA). Результаты представлены в виде медианы, 25-го и 75-го перцентилей, абсолютных и относительных величин.

РЕЗУЛЬТАТЫ. В 2019 г. 34 пациента в возрасте до 18 лет находились на лечении в СОДКБ с впервые выявленным СД1, из них 20 (58,8%) пациентов поступили в стационар в состоянии кетоза, 8 (23,5%) пациентов находились в реанимационном отделении (РО) СОДКБ в связи с тяжелым состоянием вследствие развития кетоацидоза. Соответственно, заболеваемость СД1 у детей Смоленской области в возрасте до 18 лет в 2019 г. составила 20,79 на 100 тыс. населения. В 2020 г. 43 пациента находились на лечении в СОДКБ с впервые выявленным СД1, из них 38 (88,3%; $p < 0,05$ по сравнению с 2019 г.) пациентов поступили в состоянии кетоза, 15 (34,8%; $p > 0,05$) пациентов находились в РО СОДКБ в связи с тяжелым состоянием вследствие развития кетоацидоза. Из них у половины пациентов отмечались признаки острой респираторной вирусной инфекции, у 4 — пневмония, из них у 2 — с подтвержденной COVID-19 (наличие антител). Соответственно, заболеваемость СД1 у детей Смоленской области в возрасте до 18 лет в 2020 г. составила 26,4 на 100 тыс. населения. Следует отметить, что показатель HbA_{1c} у пациентов с впервые выявленным СД1 в 2019 г. составил 12,6% (10,3–14,4), в 2020 г. — 11,8% (10,3–13,2; $p > 0,05$).

В 2019 г., помимо пациентов с впервые выявленным СД1, в СОДКБ находился на госпитализации 161 «стажированный» пациент с диагнозом СД1, из них 13 (8,1%) пациентов поступили в стационар в состоянии кетоза, 8 (4,9%) из них — в РО. В 2020 г., помимо пациентов с впервые выявленным СД1, в СОДКБ находились на госпитализации 160 «стажированных» пациентов с диагнозом СД1, из них 30 (18,75%; $p = 0,005$ по сравнению с 2019 г.) пациентов поступили в стационар в состоянии кетоза, 4 (2,5%; $p > 0,05$) из них — в РО. При этом показатель HbA_{1c} у госпитализированных в 2019 г. пациентов составил 8,6% (7,6–9,7), в 2020 г. — 8,4% (7,5–10,0; $p > 0,05$). Случаев летальных исходов пациентов с СД1 в возрасте до 18 лет за анализируемый период не зарегистрировано.

При анализе амбулаторных карт выяснено, что кратность обращения к детскому эндокринологу СОДКБ пациентов из районов Смоленской области в 2019 г. составила 3,0 (2,5–4,0), в 2020 г. — 2,0 (2,0–3,0; $p > 0,05$). При этом в 2020 г. увеличился процент пациентов, которые ни разу не были на консультативном приеме у детского эндокринолога СОДКБ (с 18,7 до 35,4%; $p = 0,003$). Целевой уровень $HbA_{1c} < 7,0\%$, по данным амбулаторных карт, в 2019 г. имели 13,1% пациентов, в 2020 г. — 11,87% ($p > 0,05$).

ВЫВОДЫ.

1. В 2020 г. в Смоленской области увеличилось количество пациентов в возрасте до 18 лет с впервые выявленным СД1, а среди них — количество пациентов, поступивших в стационар в декомпенсации с проявлениями кетоза/кетоацидоза.
2. В 2020 г. в Смоленской области ухудшились показатели обращаемости за консультативной медицинской помощью к детскому эндокринологу «стажированных» пациентов с СД1 из районов области в возрасте до 18 лет, что привело к увеличению госпитализаций больных в состоянии декомпенсации, однако в целом показатели HbA_{1c} остались стабильными.



ОЦЕНКА ЭФФЕКТИВНОСТИ ОБУЧЕНИЯ В ШКОЛЕ ДИАБЕТА ДЕТЕЙ ПОДРОСТКОВОГО ВОЗРАСТА С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА

И.Л. Алимова, А.Н. Демяненко

ФГБОУ ВО «Смоленский государственный медицинский университет» МЗ РФ, Смоленск,
Российская Федерация

ЦЕЛЬ — оценить эффективность обучения в школе диабета детей подросткового возраста с сахарным диабетом 1 типа (СД1) для повышения качества обучения.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Обследовано 33 пациента с СД1 в возрасте 10–17 лет (14,5 года [12,0–16,0]) с диагнозом СД1, длительностью заболевания 1,5–15 года (5,0 лет [3,0–6,0]), уровнем гликированного гемоглобина (HbA_{1c}) от 6,4 до 11,7% (8,7% [7,8–10,1]) и находящихся на базисно-болюсной инсулинотерапии. Всем пациентам проводилось анкетирование для оценки эффективности прохождения пациентами Школы Диабета по проведению самоконтроля заболевания. В анкету было включено 11 вопросов по инсулинотерапии, 10 вопросов по питанию, 8 вопросов по контролю гликемии и 4 вопроса по физической нагрузке. Также проводилась оценка качества жизни (КЖ) с помощью опросника PedsQL™ 4.0 (диабетического модуля). Статистическая обработка проводилась с помощью программы Statistica 7.0 (StatSoft 2009).

РЕЗУЛЬТАТЫ. Среди опрошенных пациентов у 11 (33%) были диагностированы хронические осложнения диабета (полинейропатия, нефропатия, хайропатия), у 8 (24%) — синдром нарушенного распознавания гипогликемии (по Clarke). Лишь у 4 (12%) HbA_{1c} был <7%. При анализе анкет вопросов Школы диабета процент правильных ответов по всем блокам составил 56,6% [27,2; 84,8]. Процент правильных ответов по вопросам инсулинотерапии (58,6% [36; 100]) был сопоставим с результатами по вопросам питания (50% [20,0; 80,0]), контроля углеводного обмена (53,5% [25,0; 87,5]; $p>0,05$). Низкий процент правильных ответов был получен по вопросам клиники и купирования неотложных состояний — кетоацидоза (10 (34,5%)) и гипогликемии (15 (51,7%)), технике инъекций инсулина — 8 (27,6%). Средний результат правильных ответов по блоку вопросов по физической нагрузке составил 74% [50; 100] при низкой доле правильных ответов на вопрос о контроле показателей гликемии при занятиях физической нагрузкой — 8 (27,6%).

При оценке качества жизни (КЖ) максимальный балл был получен по шкале «общение» (92 [75; 100]) в сравнении со шкалами «диабет» (64 [54; 75]), «лечение» (80 [68; 91]), «беспокойство» (67 [50; 83]) ($p=0,035$). Общий балл при оценке КЖ составил 73 [60; 84]. При проведении корреляционного анализа установлена прямая взаимосвязь между процентом правильных ответов по анкете Школы диабета и баллами опросника КЖ по шкалам «диабет» ($r=+0,65$; $p=0,025$), «лечение» ($r=+0,70$; $p=0,031$), а также общим баллом ($r=+0,67$; $p=0,034$).

Таким образом, полученные результаты показали необходимость построения индивидуальных программ повторного обучения подростков с СД1 в Школе диабета с учетом результатов предварительного анкетирования.

ИТОГИ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОЕКТА «РАВНЫЙ — РАВНОМУ» В ВОЛОГОДСКОЙ ОБЛАСТИ

Ж.Г. Безрукова¹, Е.А. Шилова²

¹БУЗ ВО «Вологодская областная детская клиническая больница»

²ООО «Общество больных сахарным диабетом»

Реализация проекта «Равный — равному» на территории Вологодской области началась с мая 2018 г. при активном участии и поддержке фонда КАФ программы «Альфа-Эндо». В настоящее время в нем участвуют 25 наставников (мамы детей с диабетом и девушки, имеющие диагноз с детства). Под патронажом находится 31 семья, из них 10 «трудных». «Трудные» семьи ведут опытные наставники, более мотивированные семьи отдаются «молодым». За каждым молодым наставником закреплен опытный, к которому они всегда могут обратиться.

Семьи узнают о реализации проекта из объявлений, размещенных в поликлиниках города Вологды и областной детской больницы, от врачей-эндокринологов, при личном обращении в нашу организацию, через группу в социальной сети.

С каждой новой семьей координатор проекта проводит личную встречу либо подробную телефонную беседу. Затем, в зависимости от возраста ребенка, социальных и психологических особенностей семьи, а также первоочередных вопросов, определяется наставник.

Основная часть общения наставника и подопечного происходит посредством телефонных переговоров. Частота и продолжительность звонков зависят от состояния тревожности и особенностей характера родителя. К сожалению, многие родители очень редко звонят наставникам из-за стеснительности либо самоуверенности, приходится самим вызывать новеньких на разговор, зачастую «выпытывать» данные о состоянии ребенка и возникающих вопросах. Очень эффективными являются групповые встречи подопечных, координаторов и наставников.

Кроме того, в проекте предусмотрено участие подростков в количестве 20 человек с проведением занятий Школы диабета, психологических тренингов и спортивно-досуговых мероприятий.

За время реализации проекта были проведены занятия Школы диабета для новеньких детей и их семей, а также «стажеров» подросткового возраста и их родителей. Группы в «Школе диабета» являются смешанными, их одновременно посещают как новички, так и опытные семьи. Принятие опыта и успешные примеры являются отличным стимулом для новеньких в успешном управлении диабетом и жизни с ним, а стремление «подставить плечо» и помочь — хорошей мотивацией для «старичков».

Кроме того, в рамках проекта предусмотрены занятия с психологом. Для опытных родителей и их детей был проведен тренинг родительской эффективности, направленный на достижение взаимопонимания сторон и разрешение конфликтных ситуаций, а также снижение тревожности у родителей.

В рамках спортивно-досугового мероприятия были проведены командообразующие соревнования, спортивные квесты, тренинги психолога для детей, лекции психолога и эндокринолога для родителей, а также представлены творческие номера детей. Мероприятие позволило повысить уверенность в себе у детей, найти новых друзей, почувствовать, что «ты не один», родители значительно расширили круг общения, смогли обменяться опытом и получить новые знания.

Хочется отметить слаженность сотрудничества координаторов, наставников проекта и врачебного сообщества в Вологде, достаточно высокий уровень знаний и опыта наставников, их неравнодушие и готовность всегда прийти на помощь.

Однако в процессе общения наставников и подопечных и участия подопечных в проекте в целом выявлен ряд проблемных моментов:

- часть подопечных не идут на контакт, закрываются от общества и скрывают заболевание;
- стеснительность подопечных, боязнь побеспокоить или отвлечь наставника;
- чрезмерная самоуверенность и занятость подопечных;
- подростков достаточно сложно привлечь к участию в проводимых мероприятиях, сказывается отсутствие заинтересованности и мотивации как у детей, так и у родителей.

На данный момент можно смело сказать о том, что результаты деятельности по проекту оправдывают ожидания. Качество оказания равной поддержки наставниками и реализуемые мероприятия имеют достаточно высокий уровень.

В настоящее время, также при активном участии и поддержке фонда КАФ, в области реализуется проект «Равный — равному 2».



ОПЫТ ОРГАНИЗАЦИИ ОЗДОРОВИТЕЛЬНОЙ СМЕНЫ ДЛЯ ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ В ВОЛОГОДСКОЙ ОБЛАСТИ

Ж.Г. Безрукова¹, Е.А. Шилова²

¹БУЗ ВО «Вологодская областная детская клиническая больница»

²ООО «Общество больных сахарным диабетом»

Вологодская область входит в состав Северо-Западного федерального округа, основана 23 сентября 1937 г. Размеры: с запада на восток — более 700 км, с севера на юг — более 400 км. В составе области — 26 районов и 4 города областного подчинения. Численность населения области на 01.01.2021 г. составляет 1 151 042 чел., детского населения (0–18 лет) — 269 422 чел.

Заболеваемость детей и подростков в возрасте 0–18 лет сахарным диабетом, тип 1, за последние 25 лет выросла значительно. В 1996 г. — 7,48/100 тыс. детского населения, 2005 г. — 10,23/100 тыс., в 2015 г. — 29,8/100 тыс., в 2019 г. — 29,6/100 тыс. Аналогично значительно выросла и распространенность данного заболевания: 2011 г. — всего 0–18 лет — 145,0/100 тыс. детского населения (дети 0–15 лет — 118,0/100 тыс.), 2019 г. — всего 0–18 лет — 211/100 тыс. (дети 0–15 лет — 155,8/100 тыс.). В настоящее время на 01.01.2021 г. в области проживают 567 детей, имеющих сахарный диабет 1 типа.

С 2013 г. ежегодно в летнее время организуется оздоровительный отдых таких детей. Смена организуется на базе общего оздоровительного детского лагеря, всегда в очень красивом и уютном месте, недалеко от районного центра. Для удобства наблюдения и контроля за гликемией дети с диабетом находятся в едином отряде, обычно это 20–25 человек. Как правило, это дети старше 8 и младше 16 лет, достаточно самостоятельные, обученные технике инсулинотерапии и самоконтроля. С группой детей постоянно круглосуточно находятся сопровождающие, осуществляющие контроль состояния детей, из расчета 1 сопровождающий на 7–8 человек (на группу 25 человек — 3–4 сопровождающих). В число сопровождающих обязательно входят 1 медицинский работник (обученная медицинская сестра либо врач) и 2–3 волонтера (из числа родителей либо пациентов с СД). Чаще всего продолжительность смены составляет 14 дней. Кроме обычного отдыха со спортивными мероприятиями, конкурсами, экскурсиями, вечерними дискотеками, дети с диабетом проходят обучение в «Школе диабета», учатся брать на себя ответственность за свое заболевание, общаются со сверстниками, имеющими аналогичные проблемы, понимая, что в мире много людей с диабетом. После пребывания на специализированной смене у детей появляется уверенность в жизни и диабете, что всегда отмечается родителями. Очень часто ребята хотят поехать повторно.

Оплата путевок проводится частично за счет средств Фонда социального страхования, частично — за счет благотворительного фонда «Во имя добра», частично (малая часть) — средства родителей.

СИНДРОМ ИНСУЛИНОРЕЗИСТЕНТНОСТИ ТИПА А У ПАЦИЕНТКИ 15 ЛЕТ

Н.В. Болотова, Н.Ю. Райгородская, О.А. Великоцкая, В.К. Поляков

ФГБОУ ВО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России

Синдром резистентности к инсулину типа А — моногенное заболевание, обусловленное гетерозиготными мутациями в гене *INSR*. Пациенты не имеют ожирения, как правило, ассоциированного с инсулинорезистентностью, что объясняет ошибки в постановке диагноза и отсутствие таргетной терапии.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

Пациентка 15 лет поступила в клинику детской эндокринологии Саратовского ГМУ им. В.И. Разумовского с жалобами на наличие угревой сыпи, избыточный рост волос на теле, отсутствие менструаций.

Из беседы с мамой стало известно, что в возрасте 6–7 лет было замечено отставание в росте, девочка наблюдалась по месту жительства, в Чеченской республике. Первичное эндокринологическое обследование по поводу задержки роста проведено в возрасте 12 лет, при котором рост составил 125 см, SDS роста –3, девочка имела массу 22 кг, ИМТ 16 кг/м² и SDS ИМТ –0,78. Выявлено отставание костного возраста на 2,5 года. В плане дифференциальной диагностики низкорослости была проведена стимуляционная проба с клофелином, максимальный выброс СТГ составил 8,6 нг/мл, установлен парциальный дефицит гормона роста (ГР) и назначена терапия ГР. Девочка получала rГР в течение 1,5 года, отмечалось увеличение скорости роста до 7,5 см/год, увеличение показателей инсулиноподобного фактора роста-1 (ИФР-1 до 350–380 нг/мл

В возрасте 13 лет мама заметила появление волос на лобке и в области гирсутичных зон, через 3–4 мес после пубархе — начало роста молочных желез. При контрольном обследовании в возрасте 13,5 года наблюдались прогрессирование гирсутизма, угревая сыпь. Клинические проявления гиперандрогении сопровождалась повышением уровня тестостерона до 8 нмоль/л; увеличением объема и поликистозными изменениями яичников. Впервые обнаружена гипергликемия 9,7 ммоль/л натощак и 9,2 ммоль/л — при проведении орального глюкозотолерантного теста (ОГТТ). Гормон роста был отменен. Через 6 мес после отмены ГР проведено контрольное обследование. Показатели глюкозы крови натощак соответствовали нормогликемии, при проведении ОГТТ — 11,4 ммоль/л. Выставлен диагноз: сахарный диабет 2 типа, назначен метформин в дозе 1000 мг в сутки.

При обследовании в возрасте 15 лет девочка имела рост 147 см, SDS=–2,4, массу 34 кг, ИМТ=16,6 кг/м², SDS ИМТ=–1,6.

Девочка имела низкий рост (менее 2 SD от среднего), костный возраст соответствовал 13 годам, отставал от паспортного на 2 года. При этом уровень ИФР-1 составил 467 нг/мл, соответствовал 90-му центилю для хронологического возраста и значительно превышал показатели, соответствующие физическому развитию.

При осмотре обращали на себя внимание рост волос на лице в зоне бакенбард, над верхней губой, по средней линии живота, гипертрихоз по всем кожным покровам. Выраженный черный акантоз в области подмышечных впадин, локтевых суставов. Единичные аксиллярные папилломы. Половое развитие соответствовало МазР4 по классификации Таннера, имела место первичная аменорея.

На фоне лечения метформином достигнута нормогликемия натощак, сохранялась гипергликемия при употреблении продуктов с высоким гликемическим индексом. Уровень гликированного гемоглобина составил 5,7%. Результаты лабораторного обследования свидетельствовали о наличии выраженного гиперинсулинизма: уровень иммунореактивного инсулина (ИРИ) натощак — 264 мМЕ/мл, С-пептида — 6,9 нг/мл; через 2 ч после стимуляции глюкозой (на фоне ОГТТ) уровень ИРИ — 300 мМЕ/мл, С-пептида — 20 нг/мл



Первичная аменорея в возрасте 15 лет, клинические проявления гиперандрогении послужили основанием для проведения УЗИ органов малого таза и гормонального обследования. Размеры матки были значительно ниже возрастной нормы, объем матки $16,5 \text{ см}^3$ соответствовал 3 перцентили [T. Kelsey, E. Ginbey, 2016], эндометрий — 5,8 мм. Правый и левый яичники имели объем $15,7 \text{ см}^3$ и $17,4 \text{ см}^3$ соответственно, избыточное развитие фолликулярного аппарата с максимальным размером фолликулов до 4 мм.

Результаты гормонального обследования на фоне аменореи: лютеинизирующий гормон — $18,4 \text{ мЕд/л}$, фолликулостимулирующий гормон — $5,4 \text{ мЕд/л}$, тестостерон — $10,3 \text{ нмоль/л}$, эстрадиол — 22 пг/мл подтверждали клинические проявления гиперандрогении и в совокупности с результатами ультразвукового исследования соответствовали синдрому поликистозных яичников.

На основании проведенного обследования в клинической картине заболевания были выделены:

1. синдром инсулинорезистентности: черный акантоз, сахарный диабет на фоне гиперинсулинемии при отсутствии ожирения;
2. синдром гиперандрогении: гирсутизм, повышение уровня тестостерона, первичная аменорея, увеличение объема и поликистозные изменения яичников;
3. низкий рост и высокий уровень ИФР-1 — 467 нг/мл .

С целью верификации диагноза, выявления генетических причин инсулинорезистентности, на базе лаборатории НМИЦ эндокринологии (зав. лабораторией проф. А.Н. Тюльпаков) в рамках программы «Альфа-Эндо» было проведено молекулярно-генетическое обследование. В гене *INSR* выявлен гетерозиготный вариант: $c.3472C>T:p.R1158W$, описанный как патогенный.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ.

1. На основании совокупности клинических данных — синдрома инсулинорезистентности при отсутствии ожирения и синдрома гиперандрогении — у девочки установлена наследственная инсулинорезистентность типа А, подтвержденная результатами молекулярно-генетического обследования и обусловленная гетерозиготной мутацией в гене *INSR*.
2. Задержка роста при высоком уровне ИФР-1, вероятнее всего, обусловлена перекрестной не-
Проведение молекулярно-генетического обследования позволило установить диагноз и назначить специфическую терапию.

СИНДРОМ ЛЕНЦА У РЕБЕНКА С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ. ВЗАИМНОЕ ВЛИЯНИЕ

Ю.А. Бражко, Т.Л. Кураева, М.А. Тохчукова

ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ РФ, Москва

В случаях, когда сахарный диабет (СД) сочетается с поражением других органов и систем (экстрапанкреатические заболевания), речь может идти либо о генетическом синдроме, в состав которого входит СД, либо о случайном сочетании. В этом случае возможно взаимное влияние двух заболеваний на течение каждого из них.

ЦЕЛЬ РАБОТЫ — описание клинических проявлений сочетания СД 1 типа (СД1) с синдромом Ленца (СЛ).

Синдром Ленца (микрофтальмия Ленца) — редкий наследственный синдром, который характеризуется односторонней/двусторонней микрофтальмией или анофтальмией, в сочетании с поражением многих органов и систем, включая пороки развития костно-мышечной и мочеполовой систем. Частота встречаемости в популяции 1:10 000. В основе развития синдрома лежат мутации в разных генах, определяющих фенотип синдрома. Чаще всего микрофтальмия Ленца формируется в результате мутации гена *NAA10* на хромосоме Xq28, кодирующей N-альфа-ацетилтрансферазы 10 (*NAA10*). В единичных случаях описаны другие варианты микрофтальмий с фенотипом СЛ, но с мутациями в других генах, что определяет значительные фенотипические варианты. Сочетаний с СД не описано.

Клинические проявления: односторонняя/двусторонняя микрофтальмия (аноптальмия), лицевой дисморфизм, аномалии конечностей (клинодактилия, полидактилия и др.), микрокорнея, колобомы цилиарного тела, микроцефалия, маленькие, неправильной формы ушные раковины, иногда с нарушением слуха. Могут наблюдаться агенезия передних резцов, неправильной формы, широко расставленные зубы, аномалии репродуктивной и мочевыводящей систем. В большинстве случаев больные с СЛ имеют умеренную или тяжелую степень задержки темпов психомоторного развития, разную степень умственной отсталости.

ОПИСАНИЕ СЛУЧАЯ. Пациент Г. наблюдается в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» с 8 лет. Из анамнеза: беременность 2-я, протекала на фоне угрозы прерывания на всем протяжении. Родился в срок весом 3400 г, длина тела 52 см. В возрасте 5 дней переведен в отделение неонатологии с диагнозом: ВУИ неуточенного генеза с поражением глаз: вялотекущий внутриутробный увеит, ОС-микрофтальм 2 ст., микрокорнея, фиброз стекловидного тела; гипертензивно-гидроцефальный синдром.

С раннего возраста отмечаются отставание в психомоторном развитии, нарушение слуха, зрения, двусторонний крипторхизм. В возрасте 1 года в НИИ глазных болезней им. Гельмгольца диагностированы: ОД-колобома диска зрительного нерва, ОС-микрофтальм, микрокорнея, частичный фиброз стекловидного тела. Впервые генетиком предположен диагноз СЛ.

В апреле 2017 г. (в возрасте 7 лет) при плановом обследовании выявлены гипергликемия, глюкозурия, кетоз (в течение нескольких месяцев нарастали жажда, полиурия, энурез, снижение веса). Диагностирован СД1, назначена инсулинотерапия. С мая 2017 г. после аппендэктомии с перитонитом в связи с метеоризмом и болями в животе, запорами переведен на питание смесью «Nutrilon пепти гастро» с добавлением каш и мясного пюре. За 1,5 года ребенок не вырос, похудел на 3 кг.

В возрасте 8 лет мальчик поступил в детское отделение сахарного диабета в тяжелом состоянии: ребенок истощен, отмечается выраженная задержка роста (SDS роста –3,977, SDS веса –6,913, SDS ИМТ –4,863), живот вздут, выражены резкая слабость, мышечная гипотония: ребенок с трудом сидит и стоит с поддержкой, не ходит. При осмотре постоянно громко плачет, просит есть, негативен до агрессии. Ситуация усугублялась неспособностью ребенка пережевывать пищу (ел только протертые, гомогенизированные продукты). Обращают внимание: анофтальмия справа, дисплазия лицевого черепа, маленькие, неправильной формы ушные раковины,



аномальное строение и расположение зубов, микропенис, яички не пальпируются. Инсулинотерапия: Новорапид по 0,1 на прием пищи, до 1 Ед/сут. Частые гипогликемии. Первоначально было предположено, что вышеописанные клинические проявления были обусловлены тяжестью течения СЛ. Не исключалась синдромальная форма СД. Однако на фоне расширения питания: за неделю прибавка веса 1 кг, запоры сменились ежедневным обильным стулом, наблюдалось заметное уменьшение мышечной гипотонии (ребенок уверенно сидит и стоит, начал ходить), исчезла тяжелая полифагия, улучшились настроение и контакт с окружающими. Коррекция питания не привела к каким-либо серьезным жалобам со стороны ЖКТ. Скорректирована доза инсулина до 7 ЕД/сут. При обследовании: HbA_{1c} — 7,3%, $IA2 > 400$ Ед/мл (0–10). При молекулярно-генетическом исследовании панели генов нарушений углеводного обмена мутаций не обнаружено.

При повторной госпитализации через 2 года — вырос на 13 см, отсутствует дефицит массы тела (SDS роста –3,131, SDS ИМТ –0,739). Ребенок достаточно уверенно ходит. Отмечается улучшение психоречевого развития — посещает 2-й класс коррекционной школы. Аппетит умеренный. К сожалению, не восстановилась жевательная функция, что может быть результатом центральных нарушений либо стоматологических проблем. Становится очевидным, что тяжесть состояния ребенка при первой госпитализации была обусловлена не только (и не столько) проявлениями СЛ, но в первую очередь глубокими нарушениями в питании ребенка. Течение СД остается лабильным, отмечается высокая вариабельность гликемии в течение дня, потребность в дозах инсулина остается низкой (0,6 ЕД/кг/сут). HbA_{1c} — 8,4%. В перспективе планируется перевод на помповую терапию. Диагноз СД1 подтвержден наличием высокого титра аутоантител, что не позволяет отнести его к синдромальной форме заболевания. Наблюдается у сурдолога с диагнозом: Двусторонняя тугоухость II степени слева, IV степени справа с перспективой бинаурального слухопротезирования цифровыми многоканальными слуховыми аппаратами. Планируется протезирование глаза. Со стороны матери отмечается значительное улучшение в психоэмоциональной сфере на фоне появления уверенности в благополучном прогнозе в отношении сохранения здоровья ребенка и его психосоциальной адаптации.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Приведенное наблюдение демонстрирует сложности в интерпретации причин тяжелого состояния ребенка с СЛ в сочетании с СД, учитывая редкость, выраженный полиморфизм и недостаточную изученность клинических проявлений синдрома, в частности, в сочетании с СД. Положительная динамика и оптимистичный прогноз в отношении возможностей коррекции имеющихся нарушений создают позитивный климат в семье.

РОЛЬ НЕПРЕРЫВНОГО МОНИТОРИРОВАНИЯ ГЛИКЕМИИ В КОМПЕНСАЦИИ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ В 2019–2020 ГГ.

Т.А. Вадина, А.Р. Айнетдинова, Д.Н. Лаптев, Т.Л. Кураева, Е.В. Титович, О.К. Викулова,
Н.Г. Мокрышева

*ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии»
Минздрава России, Москва*

ВВЕДЕНИЕ. Сахарный диабет (СД) у детей и подростков занимает ведущее место в структуре хронических заболеваний детского возраста. Необходимость своевременного анализа и мониторинга полученных данных в режиме реального времени послужила основой для создания базы данных пациентов с сахарным диабетом в ФГБУ НМИЦ эндокринологии. Своевременный анализ позволяет получать информацию о состоянии проблемы и разрабатывать необходимые мероприятия по профилактике и лечению заболевания.

ЦЕЛЬ — изучить показатели гликированного гемоглобина и роль непрерывного мониторинга гликемии (НМГ) в компенсации СД 1 типа у детей и подростков, получавших стационарное лечение в детском отделении сахарного диабета ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России в 2019–2020 гг.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. В 2018 г. на базе медицинской информационной системы qMS ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России создана электронная анкета пациентов с СД, поступающих в стационар. Анкета представляет собой раздел проекта «Эндокарта», включившего 4 регистра эндокринных нозологий. Ввод данных в Регистр сахарного диабета детей и подростков, пролеченных в стационаре, выполняется с ноября 2018 г. по настоящее время сотрудниками отделений Института детской эндокринологии. Данные регистра за 2019–2020 гг. были проанализированы ретроспективно. Статистический анализ проводился с использованием программ Excel и Statistica 13.3 (Statsoft, США).

РЕЗУЛЬТАТЫ: за период 2019–2020 гг. в регистр включены 2265 детей: с СД 1 типа — 95,2% (n=2156), с СД типа MODY — 3,7% (n=85), с СД 2 типа — 0,8% (n=18) и с нарушением толерантности к глюкозе — 0,3% (n=6).

При СД 1 типа медиана длительности заболевания составила 5 лет [4; 9], медиана возраста — 11 лет [7; 14], медиана гликированного гемоглобина — 8,2% [7,8; 8,9]. НМГ в постоянном режиме использовали 41% детей с СД 1 типа (n=879), медиана гликированного гемоглобина (HbA_{1c}) в группе детей, использующих НМГ, составила 7,4% [6,6; 8,2], в группе без НМГ — 8,1% [7,0; 9,6], что было статистически значимо выше (p<0,001, критерий Манна–Уитни).

ВЫВОДЫ. Большую часть пациентов, получавших стационарное лечение в детском отделении сахарного диабета в период 2019–2020 гг., составили дети с СД 1 типа (95,2%), из них 41% применяли систему НМГ, что позволило улучшить показатели гликемического контроля в данной группе.



ОСОБЕННОСТИ СОМАТИЧЕСКОГО СТАТУСА ДЕТЕЙ С ВПЕРВЫЕ ВЫЯВЛЕННЫМ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА

Т.В. Варламова¹, Е.В. Хомякова², Ю.Р. Зарипова¹, Д.Б. Бабогло¹

¹Петрозаводский государственный университет, Петрозаводск, Россия

²ГБУЗ «Детская республиканская больница», Петрозаводск, Россия

Высокая распространенность сахарного диабета 1 типа (СД1), манифестация в детском и подростковом возрасте, развитие осложнений, ухудшающих качество и продолжительность жизни являются актуальными проблемами системы здравоохранения. Отмечается неуклонный рост заболеваемости СД1 среди детей и подростков, что отмечается и в Республике Карелия. Высокая частота заболеваемости СД1 детского населения соседней с Карелией Финляндии, имеющей общие этнические и культурные корни, а также климатогеографическую близость, повышает актуальность изучения этой эндокринной патологии

ЦЕЛЬ РАБОТЫ — провести оценку соматического статуса детей с впервые выявленным СД1.

Проведен анализ историй болезни 236 пациентов (из них мальчиков 57,2%) с впервые выявленным СД1 за 2005–2021 гг., находившихся на лечении в Центре детской эндокринологии и гастроэнтерологии ГБУЗ «Детская республиканская больница» Республики Карелия.

Наибольшее число заболевших было выявлено в 6, 8 и 11 лет. Пики заболеваемости приходились на весенне-осенний периоды. Степень выраженности клинических проявлений заболевания зависит от возраста, дебюта и стадии в период выявления. В семьях детей, больных СД1, имеет место эффект накопления генов, и отмечается «синдром упреждения»: СД1 развивается в более молодом возрасте, чем у родителей, и протекает тяжелее. В последнее время число больных СД1 растет преимущественно за счет детей до 5 лет. Это так называемое «омоложение СД1», то есть тенденция к более высокой частоте заболевания детей в раннем возрасте. Особенностью СД1 у детей данной возрастной группы является острое начало заболевания с быстрым развитием диабетического кетоацидоза. Из 236 случаев в 50,4% СД1 типа был диагностирован в состоянии диабетического кетоацидоза.

Отягощенная наследственность по аутоиммунным заболеваниям (СД1, аутоиммунный тиреоидит (АИТ), диффузный токсический зоб) была выявлена только у 8% пациентов, по другим эндокринным заболеваниям (СД 2 типа, ожирение, диффузный нетоксический зоб) — в 31% случаев.

При обследовании детей с СД1 были выявлены: атопический дерматит в 11,1%, патология сердечно-сосудистой системы в 57%, патология мочевой системы в 18%, нарушение опорно-двигательного аппарата в 11%, заболевания нервной системы в 6%, АИТ в 13% случаев.

Таким образом, впервые выявленный СД1 наиболее часто сочетается с АИТ. Антитиреоидные антитела в сыворотке крови присутствовали у 20% больных СД1, что значительно выше по сравнению с детьми без СД1. Высокая частота сочетания СД1 и АИТ требует обязательного обследования щитовидной железы как при впервые выявленном СД1, так и в динамике.

**ОСОБЕННОСТИ ВРОЖДЕННОГО И АДАПТИВНОГО ИММУНИТЕТА
У ПОДРОСТКОВ С ОСЛОЖНЕННЫМ ТЕЧЕНИЕМ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА**

А.А. Воропай, Г.А. Галкина, М.А. Левкович, М.В. Комкова, Н.В. Морозова

*ФГБОУ ВО «Ростовский государственный медицинский университет» Минздрава России,
г. Ростов-на-Дону*

Сахарный диабет 1 типа (СД1) считается заболеванием клеточного звена адаптивного иммунитета, но существуют доказательства того, что компоненты врожденной иммунной системы, такие как Toll-like-рецепторы, принимая участие в распознавании эндогенных патогенов, приводят к активации сигнальных путей, экспрессии провоспалительных медиаторов и индукции иммунных реакций, ассоциированных с микрососудистыми осложнениями у подростков с СД1.

ЦЕЛЮ ИССЛЕДОВАНИЯ явилось определение роли факторов врожденного и адаптивного иммунитета в формировании микроангиопатии при СД1 у подростков.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Обследовано 140 пациентов 14–18 лет с длительностью СД1 более 6 мес, получающих инсулинотерапию, и 36 соматически здоровых подростков (контрольная группа). Пациенты с СД1 были распределены на две группы: I группа (n=65) — пациенты с декомпенсацией СД1 (гликированный гемоглобин (HbA_{1c}) >9%); II группа (n=75) — удовлетворительным гликемическим контролем (HbA_{1c} ≤9%). В зависимости от наличия или отсутствия микроциркуляторных нарушений группы были подразделены на подгруппы: Ia (n=50) и IIa (n=38) — с наличием микроангиопатий (диабетическое поражение органа зрения, диабетическая нефропатия, нейропатия); Ib (n=15) и IIb (n=37) — с неосложненным течением заболевания. Определение популяционного и субпопуляционного состава лимфоцитов и моноцитов периферической крови, уровня экспрессии Толл-рецепторов (TLR-2, TLR-4) проводили методом одно- и двухпараметрического фенотипирования, используя реагенты фирм Immunotex (Франция), Caltag (США), FITC (изотиоцианатфлуоресцеин) — меченые CD3⁺, CD4⁺, CD8⁺, CD16⁺, CD19⁺, CD282⁺, CD284⁺, HLADR⁺ и PE (фикоэритрин) — меченые CD14⁺.

РЕЗУЛЬТАТЫ. В Ia подгруппе по сравнению с контрольной и Ib подгруппой отмечено увеличение относительного количества CD3⁺ лимфоцитов на 8,0% и 5,4% соответственно (p<0,05), преимущественно за счет субпопуляций CD4⁺. Содержание CD4⁺ в обеих подгруппах I группы было значительно выше аналогичных показателей контрольной группы (Ia подгруппа — 55,9 (54,2;59,6)%, Ib подгруппа — 51,1 (45,05;53,75)%, контроль — 40,2 (38,7;42,6)%, (p<0,05). Число CD4⁺ в подгруппах IIa и IIb также превышало показатели контрольной группы в 1,4 и 1,1 раза соответственно (p<0,05). При этом необходимо отметить, что содержание эффекторных CD8⁺ существенно не отличалось у пациентов изучаемых групп с осложненным и неосложненным течением, что привело к возрастанию регуляторного индекса CD4⁺/CD8⁺ и свидетельствовало об усилении хелперной активности и поддержании иммунной агрессии у пациентов с продолжительностью СД1 более 6 мес.

Натуральные киллерные клетки (CD16⁺) представляют собой основной источник IFN-γ, действующего как главный регулятор иммунного ответа. Повышение уровня IFN-γ способствует сдвигу иммунного ответа в сторону Th1-типа, приводя к иммунологически опосредованному разрушению тканей поджелудочной железы. В Ia подгруппе уровень CD16⁺ превышал показатели Ib подгруппы и контрольной группы в 1,7 и 2,4 раза соответственно (p<0,05). Во IIa подгруппе содержание CD16⁺ возрастало над показателями IIb подгруппы и контрольной группы в 1,8 и 2,0 раза соответственно (p<0,05).

У пациентов Ia, Ib и IIa подгрупп имело место увеличение уровня В-лимфоцитов (CD20⁺) по сравнению с аналогичным параметром у здоровых лиц в 1,7, 1,5 и 1,5 раза соответственно (p<0,05). При этом у подростков с удовлетворительным гликемическим контролем без осложнений повышение CD20⁺ не достигало статистической значимости. Возможный рост количества этих клеток в крови у пациентов с СД1 обусловлен антигенной стимуляцией иммунокомпетентных клеток со стороны модифицированных липопротеидов и конечных продуктов гликирования,



что подтверждает роль В-лимфоцитов, продуцирующих иммуноглобулины против β -клеток поджелудочной железы, в патогенезе сосудистых осложнений при СД1.

В подгруппе Ia по сравнению с подгруппой Ib и контрольной группой выявлено достоверное увеличение экспрессии TLR-2 и TLR-4 рецепторов на моноцитах периферической крови ($p < 0,05$). В подгруппе IIa количество моноцитов, экспрессирующих TLR-2, превышало показатели в подгруппе IIb и контрольной группе в 1,9 раза ($p < 0,05$). Содержание TLR-4 в подгруппе IIa и IIb не отличалось от значений контрольной группы, однако было достоверно выше в 1,8 раза у пациентов IIa подгруппы при их сравнении между собой ($p < 0,05$).

Выводы. Таким образом, рецепторы врожденного иммунитета TLR-2 и TLR-4 являются первичным звеном, воспринимающим гомеостатические отклонения, и играют критическую роль в инициации как самого заболевания, так и развития эндотелиальной дисфункции при СД1. Дисбаланс иммунорегуляторных субпопуляций в виде увеличения CD3⁺, CD4⁺, CD16⁺ лимфоцитов, более выраженный у подростков с декомпенсацией СД1, может рассматриваться как ранний маркер формирования микрососудистых осложнений в данной когорте пациентов.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ САХАРНОГО ДИАБЕТА ТИПА MODY5, ОБУСЛОВЛЕННОГО НОВОЙ МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ *HNF1B*

З.Ш. Гаджиева, А.О. Емельянов, И.А. Еремина, Л.И. Зильберман

ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Минздрава
России, Москва.

ВВЕДЕНИЕ. MODY5 — диабет 5 типа (maturity-onset diabetes of the young — диабет взрослого типа у молодых лиц) — это моногенная форма сахарного диабета, характеризующаяся аутосомно-доминантным типом наследования и возникающая вследствие мутаций в гене *HNF1B*. Ген экспрессируется в ткани поджелудочной железы, почек, печени, легочной ткани, органов репродуктивной системы, преимущественно в эпителиальной ткани. Продуктом гена является гомеодоменсодержащий белок, который связывается с ДНК в виде гомо- или гетеродимера с родственным белком гепатоцитов *HNF1A* (ядерного фактора 1 альфа) и с другими областями ДНК и регулирует активность других генов. Предполагается, что ген *HNF1B* влияет на органогенез и дифференцировку клеток. Мутации в гене приводят к сочетанию дисфункции β -клеток и резистентности к инсулину.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ. Пациент К., 13 лет: родился в срок, при рождении вес 4200 г, длина тела 61 см, неонатальный период и развитие на первом году жизни без особенностей. В 1 год и 3 мес оперирован по поводу правосторонней паховой грыжи. Наследственный анамнез: у брата, матери и ее четырех родственников нарушение углеводного обмена, получают терапию пероральными сахароснижающими препаратами.

Впервые нарушение толерантности к глюкозе (НТГ) и гиперинсулинемия были выявлены в возрасте 12 лет 11 мес: по данным орального глюкозотолерантного теста (ОГТТ) глюкоза натощак 4,6 ммоль/л, через 2 ч — 8,1 ммоль/л. Базальный уровень инсулина 52 мкЕд/мл (уровни инсулина и глюкозы определялись не в одной порции крови и в разные дни). Манифестация заболевания на фоне ожирения (SDS индекса массы тела: +2,05). В возрасте 13 лет 3 мес появились жалобы на полиурию и полидипсию, инициирована терапия метформином в дозе 500 мг/сут.

Впервые обследован в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» в возрасте 13 лет 6 мес: у пациента отмечались прогрессирование набора массы тела (SDS ИМТ: 2,42) и появление акантоза в аксиллярных областях и шее. По данным ОГТТ сохранялись НТГ и гиперинсулинемия, выявлена инсулинорезистентность (глюкоза 0 мин — 4,32 ммоль/л, глюкоза 30 мин — 11,43 ммоль/л, глюкоза 60 мин — 329,7 ммоль/л, 90 мин — 471,2 ммоль/л, 120 мин — 8,0 ммоль/л, инсулин 0 мин — 36,98 мкЕд/мл, инсулин 30 мин — 421 мкЕд/мл, инсулин 60 мин — 329,7 мкЕд/мл, инсулин 90 мин — 471,9 мкЕд/мл, инсулин 120 мин — 390 мкЕд/мл. HOMA 7,1 (норма <3,2), Caro 0,12 (>0,3), Matsuda 0,83 (>2,5). Специфические аутоантитела: IAA, GADa, IA2, ICA — отрицательные, антитела к ZnTn8 — 40,9 Ед/л (0–15). По данным УЗИ: гепатомегалия, жировая дистрофия печени, в биохимическом анализе крови показатели ферментов печени в пределах нормы, но определяется повышение уровня триглицеридов — 2,43 ммоль/л (0,1–1,7).

Через 6 мес в связи с нарастанием базального уровня глюкозы до 8,6 ммоль/л доза метформина была увеличена до 1500 мг/сут.

При повторном обследовании в возрасте 15 лет отмечалась положительная динамика в виде улучшения показателей веса (SDS индекса массы тела: +1,1), гликемии (глюкоза натощак 5,19 ммоль/л, через 120 мин на фоне углеводной нагрузки — 6,34 ммоль/л). Уровень триглицеридов без существенной динамики — 3,01 ммоль/л (0,1–1,7). У пациента сохраняется выраженная инсулинорезистентность (Caro 0,06 (>0,3), HOMA 20,83 (<3,2) и гиперинсулинемия (максимальный уровень инсулина в ходе ОГТТ на 120-й мин — 222,2 мкЕд/мл)). В течение периода наблюдения гликированный гемоглобин в пределах референсных значений.

У пациента имеется ряд сопутствующих заболеваний: ювенильный хронический артрит, получал терапию сульфасалазином, бронхиальная астма, получал терапию симбикортом, и артериальная гипертензия, получает терапию эналаприлом и арифоном.



Учитывая манифестацию заболевания на фоне ожирения, выраженную инсулинорезистентность, отягощенный наследственный анамнез, проведено молекулярно-генетическое исследование и выявлена мутация в гене *HNF1 β* — гетерозиготный вариант с.1127C>T:p.T376I; ранее не описана. Идентичная мутация была выявлена у матери пробанда; у отца пробанда патологически значимых изменений не выявлено.

У матери в возрасте 30 лет диагностирован сахарный диабет, ожирение — получает терапию сахароснижающими препаратами.

ВЫВОДЫ. Нами описан клинический случай MODY-диабета 5 типа с ранее не описанной мутацией. Учитывая наличие данной мутации у пробанда и у матери, отягощенный наследственный анамнез, наиболее вероятно, что выявленная мутация носит патогенный характер.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: MODY-диабет; *HNF1 β* ; нарушение толерантности к глюкозе.

НЕПРЕРЫВНЫЙ МОНИТОРИНГ ГЛИКЕМИИ ПРИ РАЗНЫХ РЕЖИМАХ БАЗИС-БОЛЮСНОЙ ИНСУЛИНОТЕРАПИИ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА У ДЕТЕЙ

О.А. Дианов^{1,2}, И.С. Анфилов², А.В. Фофанова²

¹ГБУЗ Тверской области «Клиническая детская больница №2», Тверь, Россия

²ФГБОУ ВО «Тверской государственный медицинский университет» Минздрава России, Тверь, Россия

ЦЕЛЬ — сравнить эффективность базис-болюсной инсулинотерапии в режиме множественных инъекций инсулина (МИИ) и режиме постоянной подкожной инфузии инсулина (ППИИ) в зависимости от режима точечного измерения гликемии (ТИГ) и режима непрерывного мониторинга гликемии (НМГ) при самоконтроле сахарного диабета 1 типа у детей.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Проведено комплексное обследование 167 детей, больных сахарным диабетом 1 типа, наблюдающихся в Эндокринологическом центре ГБУЗ Тверской области «Клиническая детская больница №2» в 2019 г. У 145 больных применялся режим МИИ (средний возраст $12 \pm 2,6$ года, средняя длительность заболевания $5,5 \pm 0,87$ года), из них 14 (9,7%) пациентов проводили самоконтроль в режиме НМГ; 22 пациента находились на режиме ППИИ (средний возраст $11 \pm 1,7$ года, средняя длительность заболевания $6,5 \pm 1,30$ года), из них 11 (50,0%) — в режиме НМГ. Оценивали наличие кетоацидоза и/или гипогликемий, суточную потребность в инсулине, уровень гликированного гемоглобина (HbA_{1c}), наличие микроальбуминурии (МАУ), диабетических нейро- и ретинопатий, показатели липидного спектра крови.

РЕЗУЛЬТАТЫ. В группе детей на режиме МИИ частота кетоацидоза и/или гипогликемий составила 67 случаев (36,8%). В группе детей, находящихся на режиме ППИИ, встречаемость кетоацидоза и/или гипогликемий составила 4 случая (8,5%; $p < 0,01$). Средняя суточная потребность в инсулине у детей на режиме МИИ составила $0,85 \pm 0,064$ ед/кг/сут, на режиме ППИИ — $0,73 \pm 0,051$ ед/кг/сут ($p < 0,05$). Средний уровень HbA_{1c} у детей на режиме МИИ составил $8,2 \pm 0,60\%$; МАУ — $16,5 \pm 2,08$ мг/л; холестерина — $4,5 \pm 0,35$ ммоль/л; триглицеридов — $1,3 \pm 0,15$ ммоль/л; ЛПВП — $1,6 \pm 0,09$ ммоль/л; ЛПНП — $2,58 \pm 0,13$ ммоль/л. Средний уровень HbA_{1c} у детей на режиме ППИИ составил $7,0 \pm 0,48\%$ ($p < 0,05$); МАУ — $8,5 \pm 1,25$ мг/л ($p < 0,01$); холестерина — $4,0 \pm 0,25$ ммоль/л ($p = 0,05$); триглицеридов — $0,95 \pm 0,071$ ммоль/л ($p < 0,05$); ЛПВП — $1,4 \pm 0,07$ ммоль/л ($p < 0,05$); ЛПНП — $2,1 \pm 0,15$ ммоль/л ($p < 0,05$). Количество диабетических нейро- и ретинопатий в группе детей на режиме МИИ составило 15 (10,3%) и 10 (6,9%), а в группе детей на режиме ППИИ — 1 (4,5%; $p < 0,05$) и 1 (4,5; $p = 0,05$) соответственно. Отмечалось уменьшение уровня HbA_{1c} при использовании НМГ при МИИ — $6,76 \pm 0,54\%$ ($p < 0,01$) и тенденция к уменьшению при ППИИ — $6,75 \pm 0,31\%$ ($p = 0,05$) по сравнению с детьми, проводящими самоконтроль в режиме ТИГ.

ВЫВОДЫ. Меньшая частота кетоацидоза и/или гипогликемий, меньшая потребность в суточном количестве инсулина, более стойкая компенсация, отсутствие гипер/дислипидемий и микроальбуминурии, а также меньшее количество диабетических осложнений указывают на лучшую эффективность режима ППИИ по сравнению с режимом МИИ при базис-болюсной инсулинотерапии, а использование НМГ при самоконтроле улучшает метаболический контроль сахарного диабета 1 типа у детей.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: сахарный диабет 1 типа; базис-болюсная инсулинотерапия, самоконтроль гликемии, дети.



НАРУШЕННОЕ РАСПОЗНАВАНИЕ ГИПОГЛИКЕМИИ КАК ФАКТОР, СНИЖАЮЩИЙ КАЧЕСТВО ЖИЗНИ ПОДРОСТКОВ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА

А.Н. Демяненко, И.Л. Алимова

ФГБОУ ВО «Смоленский государственный медицинский университет» МЗ РФ, Смоленск,
Российская Федерация.

ЦЕЛЬ — оценить качество жизни подростков с нарушенным распознаванием гипогликемии.

Материалы и методы. Обследованы 36 пациентов с сахарным диабетом 1 типа в возрасте 10–17 лет (14,5 года [12,0–16,0]) с диагнозом сахарный диабет 1 типа, длительностью заболевания от 1,5–15 лет (5,0 года [3,0–6,0]), уровнем гликированного гемоглобина (HbA_{1c}) от 6,4 до 11,7% (8,7% [7,8–10,1]). Всем пациентам проводилось анкетирование по методу Clarke (4 балла и более свидетельствовали о нарушенном распознавании гипогликемии (НРГ)), а также оценка качества жизни (КЖ) с помощью опросника PedsQL™ 4.0 (диабетического модуля). По результатам анкетирования пациенты были распределены на 2 группы: 1-я группа — с НРГ ($n=8$ (22%)), 2-я группа — без НРГ ($n=28$ (78%)). Статистическая обработка проводилась с помощью программы Statistica 7.0 (StatSoft 2009).

РЕЗУЛЬТАТЫ. Среди обследованных пациентов 3 (8%) находились на помповой инсулинотерапии и проводили самоконтроль FreeStyle Libre (пациенты из 2-й группы), 33 (92%) получали базисно-болюсную инсулинотерапию и проводили самоконтроль с помощью глюкометра. Целевые показатели HbA_{1c} ($<7\%$) имели лишь 4 (11%) пациента 2-й группы, все пациенты 1-й группы имели $HbA_{1c} >7\%$. Пациенты 1-й и 2-й групп были сопоставимы ($p>0,05$) по возрасту (1-я группа — 13 лет [12; 15], 2-я группа — 15 лет [12; 16]), полу (1-я группа: м — 4 (50%), ж — 4 (50%), 2-я группа: м — 15 (54%), ж — 13 (46%)), длительности сахарного диабета (1-я группа — 4,0 года [3,0; 5,0], 2-я группа — 5,0 лет [4,5; 7,0]) и уровню HbA_{1c} на момент обследования (1-я группа — 8,9% [7,8; 10,2], 2-я группа — 8,5% [7,9; 10,5]). Хронические осложнения диабета, такие как диабетическая полинейропатия, нефропатия, хайропатия, с одинаковой частотой регистрировались в обеих группах (1-я группа — 2 (25%), 2-я группа — 8 (29%), $p>0,05$).

Анализ анкет PedsQL пациентов 1-й группы показал отсутствие различий ($p>0,05$) показателей КЖ по всем шкалам. Так, по шкале «Диабет» было получено 50 баллов [49; 51], «Лечение» — 62 балла [51; 74], «Беспокойство» — 75 баллов [69; 75], «Общение» — 79 баллов [50; 100]. Пациенты 2-й группы показали наиболее высокие баллы по шкале «Общение» (88 баллов [75; 100]), а самые низкие — по шкале «Диабет» (63 балла [56; 70]) в сравнении с другими шкалами («Лечение» — 81 балл [68; 85], «Беспокойство» — 67 баллов [52; 83], $p=0,009$).

При сравнении показателей КЖ пациентов 1-й и 2-й групп статистически значимые различия были получены по шкале «Лечение» ($p=0,048$) и по общему баллу (1-я группа — 65 [53; 75], 2-я группа — 75 [63; 82] ($p=0,050$)). Шкала «Лечение» включает вопросы относительно самоконтроля, отношения пациента к лечению заболевания. Пациенты с НРГ показали более низкие показатели по этой шкале, при этом ни один из них не использует FreeStyle Libre и помпу. Общий балл КЖ по всем шкалам оказался ниже у пациентов с НРГ в сравнении с пациентами без НРГ.

При проведении корреляционного анализа у пациентов с НРГ установлена взаимосвязь показателей HbA_{1c} с баллами по шкале «Лечение» ($r=-0,765$ $p=0,030$) и общему баллу ($r=-0,76$; $p=0,022$).

ВЫВОДЫ.

1. Подростки с НРГ демонстрируют более низкие показатели качества жизни по сравнению с пациентами без этого синдрома.
2. Уровень гликированного гемоглобина оказывает значимое влияние на КЖ у пациентов с НРГ.
3. Для повышения КЖ подросткам с НРГ рекомендован индивидуальный подход к обучению в школе диабета, психологическое сопровождение пациента и его родителей, а также широкое использование непрерывного мониторинга гликемии и помповой инсулинотерапии.

ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИЕ ПОКАЗАТЕЛИ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ РЕСПУБЛИКИ КРЫМ

В.А. Дивинская, П.С. Гречка

ФГАОУ ВО «Крымский федеральный университет имени В.И. Вернадского», Медицинская академия имени С.И. Георгиевского

Сахарный диабет 1 типа (СД1) занимает одно из первых мест в структуре хронических неинфекционных заболеваний в детском возрасте.

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ — провести анализ эпидемиологических данных распространенности и заболеваемости СД1 у детей и подростков в возрасте от 0 до 18 лет в Республике Крым за период 2013–2020 гг.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Проведена оценка эпидемиологических показателей (распространенности и заболеваемости) СД1 у детей и подростков в Республике Крым за период 2013–2020 гг. Статистические сведения по крымскому региону взяты из официальных статистических сборников, публикуемых Росстатом и Минздравом Республики Крым, а также из формы №12 «Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организацией», подготовленных лечебными медицинскими учреждениями, а также из регистра СД.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ. Республика Крым — субъект Российской Федерации, входящий в Южный федеральный округ с 2014 г., занимает территорию площадью 26 081 км². На севере граничит с Украиной, на востоке имеет административную границу по морю с Краснодарским краем, на юго-западе — с городом федерального значения Севастополем. В составе республики: 14 районов и 11 городов республиканского значения (14 муниципальных районов и 11 городских округов). В Республике Крым насчитывается 1019 населенных пунктов (н.п.), в том числе 16 городов и 1003 сельских н.п. (в том числе 56 поселков городского типа и 947 сел и поселков).

На 1 января 2020 г. общая численность населения Республики Крым, по данным Росстат, составила 1 912 622 человек, в том числе детского населения (0–18 лет) — 384 736 человек.

Среди детского населения: городские жители — 184 673 чел. (48%), сельские — 200 063 чел. (52%).

На 1 января 2021 г. в Республике Крым зарегистрировано 618 детей с СД1. Показатель распространенности СД1 в крымском регионе составил 160,6 на 100 тыс. детского населения.

Следует отметить, что на протяжении последних 7 лет отмечается неуклонный рост распространенности СД1 в Республике Крым.

В абсолютных числах первичная заболеваемость СД1 за последние 7 лет выросла практически в два раза (48 впервые зарегистрированных случаев СД1 в 2013 г. и 94 случая — в 2020 г.). Анализируя показатели заболеваемости СД1 в Республике Крым за период 2013–2020 гг. следует отметить отчетливое смещение процента заболеваемости в возрастную группу детей дошкольного возраста (0–6 лет). В 2013 г. дети указанной возрастной категории в структуре впервые заболевших составили 4%, в то время как к 2020 г. количество таких детей увеличилось до 38%. Динамика впервые заболевших детей школьного возраста 7–14 лет представлена следующим образом: 60% в 2013 г. и 40% в 2020 г. Аналогичная картина (уменьшение количества больных) прослеживается и в подростковой группе 15–18 лет: 36% в 2013 г. и 22% в 2020 г.

Отдельно следует указать тот факт, что на территории Республики Крым проживают 14 семей, в которых есть по два ребенка, больных СД1 и имеется 1 семья, в которой больны СД1 трое детей.

По факту проделанной работы в этом направлении хочется подчеркнуть, что к началу 2015 г. в лечении СД1 у детей Республики Крым стали применяться исключительно аналоговые формы инсулина.

В настоящее время в Республике Крым из 618 детей с СД1 на базисно-болюсном режиме инсулинотерапии находятся 80% человек и на помповом режиме — 124 пациента (20,0%).



Среди контингента детей, находящихся на помповой инсулинотерапии, 97 человек используют помпу Accu-Chek и 27 человек — Medtronic.

Количество пользователей инсулиновой помпы среди детей, больных СД1, за последние 7 лет возросло в 6 раз (3,3% в 2013 г. и 20,0% в 2020 г.).

Следует отметить, что в рамках высокотехнологической медицинской помощи (ВМП) переведены на помповый режим 93 ребенка, а за счет благотворительных фондов — 42 человека.

Реализация программы перевода детей с СД1 на помповый режим инсулинотерапии осуществляется как на базе ГБУЗ «Республиканская детская клиническая больница» Республики Крым, так и в федеральных центрах.

ВЫВОДЫ.

1. В Республике Крым отмечается неуклонный рост распространенности и заболеваемости СД1 детей и подростков в возрасте 0–18 лет за период 2013–2020 гг.
2. В Республике Крым за последние 7 лет отмечается заметное смещение первичной заболеваемости СД1 в группу детей дошкольного возраста.
3. Количество детей, больных СД1, переведенных на помповый режим инсулинотерапии, в Республике Крым за период 2013–2020 гг. увеличилось в 6 раз.

**АНАЛИЗ ОПЫТА ПРИМЕНЕНИЯ СВЕРХБЫСТРОДЕЙСТВУЮЩЕГО ИНСУЛИНА
ФИАСП В РЕАЛЬНОЙ КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ У ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ
ДИАБЕТОМ 1 ТИПА В ХАБАРОВСКОМ КРАЕ**

С.В. Егорова

КГБУЗ «Детская краевая клиническая больница им. А.К. Пиотровича», Хабаровск

АКТУАЛЬНОСТЬ. Важными факторами контроля сахарного диабета 1 типа (достижения целевых уровней HbA_{1c} и показателя вариабельности гликемии) являются снижение и контроль постпрандиального уровня глюкозы. Новый сверхбыстродействующий инсулин Фиасп быстрее начинает действовать и достигает максимальной концентрации по сравнению с прандиальными аналогами инсулина предыдущего поколения. Тем самым инсулин Фиасп более близко имитирует физиологическую секрецию инсулина после еды.

ЦЕЛЬ: изучить эффективность и безопасность сверхбыстрого аналога инсулина короткого действия Фиасп (ИФ) у детей и подростков с сахарным диабетом (СД) 1 типа в реальной клинической практике.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Группа изучения (15 человек): возрастная группа — дети 6–16 лет, средний стаж СД — 4 года, 10 человек на базис-болюсной терапии (у всех базальный инсулин — аналог инсулина сверхдлительного действия — деглудек; болюсный инсулин — Аспарт (новорапид) — 7 или Лизпро (хумалог) — 3). Средняя суточная доза инсулина: 0,8 ЕД/кг/сут. 5 человек на постоянной подкожной инфузии ультракороткими аналогами инсулинами (Аспарт — 4 и Лизпро — 1). Средняя суточная доза инсулина: 0,7 ЕД/кг/сут. На начало исследования среднее значение составляло HbA_{1c} 8,3%, вариабельность гликемии (слежение за гликемией флеш-мониторингом и самоконтролем гликемии глюкометрами, калиброванными по плазме с точностью 96%) составила 4 ммоль/л. Время нахождения эугликемии в целевых диапазонах по НМГ — 45%). Постпрандиальная средняя гликемия составила 9,0 ммоль/л (самоконтроль глюкометрами и непрерывным мониторингом глюкозы (НМГ)). Тяжелых гипогликемий в анамнезе не отмечалось. Легкие гипогликемии (менее 3,9 ммоль/л, измерение теми же средствами самоконтроля), до 4 раз в неделю в ранний постпрандиальный период.

В связи с отсутствием достижения целевого значения HbA_{1c} , высокими показателями постпрандиальной гликемии, высокими показателями вариабельности гликемии решено перевести пациентов на сверхбыстрый инсулин Фиасп, в той же дозе (перевод 1:1) прандиального компонента, что и отмечена до исследования, под наблюдением эндокринолога по месту жительства.

Через 3 мес наблюдения все вышеперечисленные параметры по эффективности и безопасности лечения продублированы. Проведен опрос родителей и подростков об отношении к измененной терапии.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Перевод на инновационный сверхбыстродействующий аналог инсулина сопровождается рядом преимуществ: суточная доза инсулина — не изменилась. Уровень HbA_{1c} снизился на 0,5%, до 7,8%. Вариабельность гликемии снизилась до 3,0 ммоль/л. Постпрандиальная гликемия снизилась на 2 ммоль/л (до 8 ммоль/л). Тяжелых эпизодов гипогликемии отмечено не было. Среднее количество легких гипогликемий уменьшилось до 2 раз в неделю. Все дети и родители отметили удобство введения инсулина аспарт + никотинамид в виде возможности введения его непосредственно перед приемом пищи и улучшения метаболических показателей.

ВЫВОДЫ. Таким образом, инновационный, сверхбыстродействующий аналог инсулина ультракороткого действия Фиасп более эффективен и безопасен по сравнению с прандиальными аналогами предыдущего поколения у детей. Кроме того, он более удобен для введения непосредственно перед приемом пищи, что особенно важно для детского возраста. Перевод на Фиасп может безопасно осуществляться в амбулаторных условиях, эффективно улучшает гликемический контроль (время нахождения эугликемии в целевых диапазонах по НМГ составило 70%), не требует увеличения частоты самоконтроля, повышает безопасность проводимой инсулинотерапии в плане снижения гипогликемий. При назначении аспарта+никотинамида не было отмечено ни одного случая нежелательного эффекта на сверхбыстродействующий препарат. Отмеченные преимущества улучшают качество жизни юных пациентов.



РЕЗУЛЬТАТЫ ВНЕДРЕНИЯ ВОЛОНТЕРСКОЙ ПРОГРАММЫ «РАВНЫЙ–РАВНОМУ» В СЕМЬЯХ ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА (СД) В РЯДЕ РЕГИОНОВ РФ

А.О. Емельянов¹, А.В. Карпушкина², Т.Л. Кураева¹, Е.А. Андрианова¹, Л.И. Зильберман¹,
Ю.А. Ромащенко², И.М. Валькова², А.Ю. Майоров¹, А.В. Курганович³, И.В. Гунбина⁴,
Ж.Г. Безрукова⁵, Е.Г. Михайлова⁶, Е.В. Копытина⁷, О.А. Шпилько⁸, В.В. Шестерикова⁹

¹ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России

²Фонд КАФ

³Детская городская поликлиника № 125 г. Москвы

⁴ГБУЗ «Челябинская областная детская клиническая больница»

⁵ГБУЗ «Вологодская областная детская клиническая больница»

⁶ГБУЗ «Детская городская клиническая больница №1 им. Н.Н. Ивановой» г. Самары

⁷ГБУЗ «Липецкая городская детская больница»

⁸ГБУЗ «Калужская областная детская больница»

⁹ГБУЗ «Московский областной научно-исследовательский клинический институт
им. М.Ф. Владимирского»

Программа «Равный — авному» направлена на подготовку и организацию волонтерского движения семьям, имеющим детей с СД, с участием и под руководством детских эндокринологов с целью психологической и социальной адаптации этих семей в изменившейся жизненной ситуации.

ЦЕЛЬ: оценить эффективность разработки и внедрения Программы в ряде регионов РФ.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. При поддержке КАФ в каждом регионе прошли тренинги для наставников по следующим темам: основные вопросы самоконтроля диабета у детей; психологические особенности равной поддержки; доступные ресурсы здравоохранения и социальной защиты; надежные информационные ресурсы, в т.ч. в интернете. Проведено тестирование знаний волонтеров. Координаторы отобрали и распределили среди наставников подопечные семьи. Общее число наставников в 8 регионах — около 81 человек, каждый из них оказал равную поддержку 1–2 подопечным. Таким образом, в пилотный этап проекта вовлечено 198 семей детей с сахарным диабетом.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Наиболее важные личностные изменения, отмеченные наставниками: возможность освежить собственные знания о СД и его контроле (98%), испытать положительные эмоции от возможности кому-то помочь (95%), спокойнее воспринимать собственную ситуацию с СД (64%). Наиболее важные результаты общения подопечных с наставниками: возможность почувствовать спокойствие благодаря поддержке наставников (98%), перенять положительный опыт жизни с СД (94%), принять диагноз СД (76%). Уровень HbA_{1c} на фоне участия в проекте снизился у наставников с 7,7 до 7,2%, у подопечных — с 10,2 до 7,1%. Негативные ощущения в ходе проектов в основном возникали у наставников в 57% — ощущение «навязчивого сервиса», сомнения в собственной компетентности и пр., что объясняется их более серьезной ролью и ответственностью в проекте. У подопечных доля испытывавших отрицательные ощущения ниже (18%), и касались в основном неловкостью беспокоить наставников и обсуждать свои трудности с малознакомым человеком.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. В целом программа показала свою безопасность и достаточную эффективность как для наставников, так и для подопечных. Программа может быть рекомендована к более широкому распространению и внедрению в различных регионах страны.

ОСТЕОПОРОЗ НА ФОНЕ ВЫРАЖЕННОГО ДЕФИЦИТА ВИТАМИНА D У РЕБЕНКА С СД1

Т.Б. Квашнина-Самарина, Т.А. Ткачева, Н.В. Иеронова, С.Р. Кожемякина, А.Н. Коншина

ДГП 131, г. Москвы

ВВЕДЕНИЕ. Остеопороз — метаболическое заболевание скелета, характеризующееся снижением прочности кости и повышением риска переломов. Данное заболевание является полиэтиологическим, развитие его зависит от генетической предрасположенности, расовых особенностей, образа жизни, питания, физической активности, эндокринологического статуса, наличия сопутствующих заболеваний, приема лекарственных препаратов. Набор массы костной ткани происходит в детском и подростковом возрасте, достигая максимума к 20–30 годам.

При сахарном диабете (СД) плохое качество костной ткани, несмотря на высокую минеральную плотность кости (МПК), может быть связано с гликированием коллагена, нарушением функции остеобластов, порозностью кортикального слоя кости и возможным снижением ремоделирования костной ткани.

Некоторое время назад остеопороз не диагностировался у детей, а считался исключительно взрослым недугом. Случаи ювенильной формы первичного остеопороза крайне редки.

РЕЗЮМЕ. В отделении эндокринологии по ЗАО г. Москвы наблюдался ребенок Д., девочка, 17 лет с СД1, стадия субкомпенсации, которую на протяжении длительного времени беспокоили боли в поясничном отделе позвоночника и тазобедренных суставах.

АНАМНЕЗ ОСНОВНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ. На момент наблюдения больна СД1 в течение 4 лет 8 мес (с февраля 2014 г.). Манифестация классическая (полиурия, полидипсия, снижение массы тела). СД1 диагностирован в МДГКБ №1 при наличии кетоза и гипергликемии. Находилась на постоянной инсулинотерапии в базисно-болюсном режиме, комбинация «лантус+новорапид». Суточная доза инсулина 42 ед/сут (0,7 ед/кг/сут). За все время заболевания тяжелых гипогликемий и эпизодов кетоацидоза не отмечалось. Колебания гликемии от 4–13 ммоль/л, контроль гликемии регулярный. Коррекцию инсулинотерапии проводила. При беседе с ребенком и матерью было выявлено, что ребенок не ел мясо и рыбу, вел малоподвижный образ жизни, находился на домашнем обучении. Также имеются расовые особенности — мулатка (мама — русская, отец — афроамериканец).

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ. С декабря 2016 г. девочка стала отмечать боли в поясничном отделе позвоночника, интенсивность которых стала нарастать, в январе 2018 г. присоединились боли в тазобедренных суставах, появилась боль при ходьбе, качество жизни ребенка значительно ухудшилось.

Девочка обследовалась у хирурга, был установлен предварительный диагноз: Артрит неуточненный, прошла дообследование в ФГБНУ «НИИ ревматологии им. В.А. Насоновой» в апреле 2018 г.

На основании проведенного дообследования данных за ревматоидную рубрику получено не было, выставлен диагноз: Выраженный дефицит витамина D. Остеопороз (–5 сигмальных отклонений). Вторичный гиперпаратиреоз на фоне выраженного дефицита витамина D?

Назначена терапия препаратом кальция 1000 мг в сутки и витамин D водный р-р 10 кап (5000 ME) 1 раз в день.

На фоне терапии боли в поясничном отделе позвоночника купировались, сохранялись периодические боли в коленных суставах, девочка смогла расширить двигательную активность. Рекомендую терапию получила длительно, без перерыва, с апреля по октябрь 2018 г. (до момента перевода ребенка под наблюдение специалистов «взрослой» сети), на момент перевода сохранялись жалобы на выраженное выпадение волос, при этом боли в костях купировались.



По результатам повторного обследования на фоне получаемой терапии была отмечена положительная динамика в виде нормализации показателей фосфорно-кальциевого обмена, выраженный дефицит витамина D был скорректирован, но сохранялась недостаточность витамина, кроме того был выявлен выраженный дефицит железа. Рекомендовался дальнейший прием препаратов кальция и витамина D в прежней дозе с последующим контролем показателей фосфорно-кальциевого обмена, паратиреоидного гормона и 25 (ОН) витамина D через 3 мес, также было рекомендовано проведение денситометрии и дообследование и лечение у терапевта в связи с выявленным железодефицитом.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Описанный выше случай остеопороза наглядно демонстрирует полиэтиологичность данного заболевания и эффективность лечения комбинацией препарата кальция и витамина D.

ВИТАМИН D И САХАРНЫЙ ДИАБЕТ У ДЕТЕЙ

Т.Т. Князева, Е.Г. Рыбкина, М.С. Панкратова, Е.Е. Петрайкина, О.Б. Безлепкина

ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», г. Москва

ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, г. Москва

В последние годы значительно повысился интерес исследователей к роли витамина D (Вит D) в развитии и прогрессировании аутоиммунных заболеваний. И хотя экспериментальные данные подтверждают возможность предотвращения развития диабета большими дозами Вит D у мышей, исследования у людей носят противоречивый характер.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Всего обследовано 121 детей в возрасте от 1 до 18 лет со стажем диабета от нескольких месяцев до 16 лет.

Отмечено уменьшение уровня Вит D в крови с увеличением возраста ребенка с СД. Так, у детей старше 10 лет, особенно старше 15 лет, достоверность снижения уровня Вит D по сравнению с детьми до 10 лет составляла 0,048 и 0,01 соответственно.

Выявлено значимое снижение уровня Вит D у детей с неудовлетворительной компенсацией диабета. Так, при уровне HbA_{1c} более 9% содержание Вит D в крови было 19,18 мЕД в мл, тогда как при гликогемоглобине до 7.5% его содержание было достоверно выше и составило $31,34 \pm 7,17$ мМЕ/мл. Достоверность значимости различий в этих двух группах составила 0,04.

Можно констатировать, что у детей с плохой компенсацией имел место гиповитаминоз D, а у детей с удовлетворительной компенсацией содержание витамина D было на нижней границе нормы.

При длительности СД свыше 5 лет имелось значимое снижение содержания витамина D в крови, особенно выраженное при длительности СД свыше 10 лет по сравнению с детьми при длительности СД менее 5 лет, достоверность различий 0,003 и 0,000 соответственно.

ВЫВОДЫ. У детей с длительностью СД более 5 лет и при неудовлетворительной компенсации диабета имеет место гиповитаминоз D, что диктует необходимость обязательного контроля содержания витамина D в крови и соответствующей ее компенсации у детей с СД.



САХАРНЫЙ ДИАБЕТ У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ В УДМУРТСКОЙ РЕСПУБЛИКЕ: ЗАБОЛЕВАЕМОСТЬ И СТРУКТУРА

Т.В. Коваленко, Т.С. Олина, Е.В. Алешкевич

ФГБОУ ВО «Ижевская государственная медицинская академия» Минздрава России, БУЗ УР
«Республиканская детская клиническая больница МЗ УР»

ВВЕДЕНИЕ. В последние годы во всех регионах России отмечается рост первичной заболеваемости сахарным диабетом 1 типа у детей. Проведение тщательного эпидемиологического анализа в отдельных регионах крайне необходимо.

ЦЕЛЬ — изучить основные эпидемиологические особенности сахарного диабета (СД) у детей и подростков в Удмуртской Республике (УР).

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Проведен анализ распространенности и заболеваемости СД детского населения УР с 1990 по 2020 гг. Использовались данные регионального сегмента федерального регистра «Сахарный диабет», официальных статистических отчетных данных медицинских организаций республики (форма №12). Для определения прогноза динамики заболеваемости у детей с СД1 использовано уравнение II порядка полиномиальной аппроксимации (уравнение регрессии).

РЕЗУЛЬТАТЫ. По состоянию на 01.01.2021 в УР зарегистрирован 471 ребенок 0–17 лет с СД, в том числе 439 (93,2%) — с СД1, 12 (2,5%) — с СД 2 типа, 20 (4,5%) — с другими специфическими типами СД (MODY, СД после панкреатэктомии, при синдромах Прадера–Вилли, Дауна). Показатели распространенности (на 100 тыс. населения 0–17 лет) соответствовали при СД1 — 129,0; СД 2 типа — 3,5; других специфических типах — 5,9. Касаясь СД1, следует констатировать, что 75,4% пациентов составляют дети 0–14 лет, однако показатели распространенности традиционно выше среди подростков 15–17 лет: 2000 г. — 104,4; 2010 г. — 133,8; 2020 г. — 215,5 (на 100 тыс. населения 15–17 лет). Для сравнения в эти же годы распространенность СД1 в популяции детей 0–14 лет соответствовала 41,1–62,7–114,0 (на 100 тыс. населения соответствующего возраста).

Проблемой, типичной для большинства регионов РФ, является неуклонный рост заболеваемости детского населения СД1. В УР наиболее рельефно это регистрируется в возрастной группе 0–14 лет, в которой уровень заболеваемости с 1990 г. вырос в 7,2 раза: 1990 г. — 2,4; 2000 г. — 8,6; 2010 г. — 12,3; 2020 г. — 17,2 (на 100 тыс. населения соответствующего возраста). Среднегодовые темпы прироста заболеваемости за анализируемый период соответствуют 12,1%. Метод полиномиальной аппроксимации позволил аргументировать достоверный тренд роста заболеваемости детей СД1 и определить дальнейший ее прогноз в республике. Прогнозируемая заболеваемость к 2024 г. составит 25,0 (на 100 тыс.). Необходимо отметить, что впервые такой метод прогнозирования заболеваемости СД1 в регионе использован в 2006 году. По его результатам прогнозируемый показатель к 2011 году составил 10,9, фактический — 9,8 (на 100 тыс. населения 0–14 лет).

Особенностью эпидемиологической характеристики СД1 у подростков 15–17 лет в регионе является значительная вариабельность заболеваемости с выраженными подъемами и спадами: 1994 г. — 2,6; 1996 г. — 16,5; 2000 г. — 7,1; 2003 — 13,4; 2010 г. — 3,8; 2012 г. — 13,1; 2016 г. — 6,6; 2018 г. — 14,8; 2020 г. — 4,0 (на 100 тыс.). Это нашло отражение в невысоком среднегодовом темпе прироста (1,8%) и не позволило определить достоверный прогноз ситуации в дальнейшем.

Среди других эпидемиологических особенностей СД1 в регионе следует отметить ряд факторов:

- наиболее высокий уровень заболеваемости регистрируется в возрасте 5–9 или 10–14 лет (в разные годы) со среднегодовыми темпами прироста 10,1% и 11,4% соответственно;
- показатель распространенности и заболеваемости выше среди детского населения городов по сравнению с сельскими районами;
- гендерных различий в уровне заболеваемости не выявлено.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Представленные данные о распространенности и заболеваемости детского населения актуализируют проблему СД1 в регионе.

ОСОБЕННОСТИ РАСПРОСТРАНЕННОСТИ И ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА СРЕДИ ДЕТЕЙ В ВОЗРАСТЕ ОТ 0 ДО 17 ЛЕТ В РЕСПУБЛИКЕ ДАГЕСТАН (2000–2020 ГГ.)

И.Б. Кострова^{3,4}, Н.А. Гончарова², В.П. Кострова¹, А.Э. Солтаханова³, Э.М. Солтаханов³

¹ Министерство здравоохранения Республики Дагестан

² ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» МЗ РФ

³ ФГБОУ ВО «Дагестанский государственный медицинский университет» МЗ РФ

⁴ ГБУ РД «Детская республиканская клиническая больница им. Н.М. Кураева»

ЦЕЛЬ — изучить динамику основных эпидемиологических показателей (заболеваемости, распространенности) сахарного диабета 1 типа (СД1) у детей и подростков в возрасте от 0 до 17 лет включительно, с учетом экологических зон Республики Дагестан (РД) за 2000–2020 годы.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ. На основании разработанных анкет и данных государственного регистра проанализированы все случаи СД1 у детей и подростков, зарегистрированные в РД за 2000–2020 гг., с учетом эколого-географических зон проживания.

РЕЗУЛЬТАТЫ. С учетом численности детского и подросткового населения в РД с 2000 г. распространенность СД1 у детей и подростков от 0 до 17 лет возросла с 12,2 на 100 тыс. детского населения (ДН) до 17,5 в 2010 г. Рост в 1,4 раза (на 43,4%), (среди детей рост с 11,2 до 18,5 100 тыс. д. н. в 1,6 раза (на 65,3%), среди подростков с 17,2 до 40,5 на 100 тыс. подросткового населения (ПН) в 2,3 раза (на 135,5%). За указанный период заболеваемость не претерпела существенных изменений и составила 3,3 (26 случаев от 0 до 17 лет) и 3,4 (27 случаев от 0 до 17 лет) на 100 тыс. ДН (увеличение на 3%). В следующие 10 лет с 2010 г. до 2020 г. распространенность СД1 в возрасте от 0 до 17 лет возросла по республике с 17,5 до 47,8 на 100 тыс. ДН в 2,7 раза (на 173,1%). Среди детей от 0 до 14 лет рост распространенности СД1 с 18,5 до 41,4 на 100 тыс. ДН в 2,2 раза (на 149,4%), среди подростков от 15 до 17 лет рост с 40,5 до 83,0 на 100 тыс. ПН в 2,0 раза (на 104,9%). За период с 2010 г. до 2020 г. заболеваемость на 100 тыс. ДН выросла с 3,4 (27 случаев от 0 до 17 лет) до 9,4 (83 случая от 0 до 17 лет) в 2,8 раза (на 176,5%). Среди детей (20 детей) с 3, 1 до 9,0 (детей 67) на 100 тыс. ДН, рост в 2,9 раза (на 190,3%). Среди подростков рост заболеваемости с 4,7 (7 подростков) до 11,7 (16 подростков) на 100 тыс. ПН в 2,5 раза (на 148,9%).

Результаты эпидемиологического исследования по сельской местности представлены тремя экологическими зонами: горная, предгорная и равнинная.

По горной зоне РД с 2000 г. распространенность СД1 у детей и подростков от 0 до 17 лет выросла с 11,3 на 100 тыс. ДН (21 больной, в т.ч. 16 детей — 10,3 и 5 подростков — 4,4 на 100 тыс. ПН) до 14,7 на 100 тыс. ДН (27 больных, в т.ч. 21 ребенок — 14,1 и 6 подростков — 17,1 на 100 тыс. ПН) в 2010 г. Рост от 0 до 17 лет в 1,3 раза (на 30,1%), среди детей рост в 1,4 раза (на 36,9%), среди подростков рост в 3,9 раза (на 288,6%). В следующие 10 лет с 2010 г. до 2020 г. распространенность СД1 у детей и подростков от 0 до 17 лет возросла с 14,7 до 37,7 на 100 тыс. ДН (65 больных) в 2,6 раза (на 156,5%). Среди детей от 0 до 14 лет (50 детей) рост распространенности СД1 с 14,1 до 33,8 на 100 тыс. ДН в 2,4 раза (на 139,7%), среди подростков (15 подростков) рост с 17,1 до 54,8 на 100 тыс. ПН в 3,2 раза (на 220,5%). За период с 2000г. по 2010г. заболеваемость на 100 тыс. ДН от 0 до 17 лет выросла с 2,1 (4 больных) (3 детей — показатель 1,9, подростков 1–0,8) до 2,7 (5 больных) (детей — 3 — заболеваемость — 2,0, подростков — 2–е — заболеваемость 5,7). Рост в 1,3 раза (на 28,6%), в т.ч. среди детей на 5,0%, среди подростков в 7,1 раза (на 612,5%). С 2010 г. до 2020 г. заболеваемость на 100 тыс. ДН от 0 до 17 лет выросла с 2,7 до 4,0 (8 больных), рост в 1,7 раза (на 70,4%), из них 7 детей — заболеваемость — 4,6 в 2,3 раза (на 130,0%), 1 подросток — заболеваемость 3,6 на 100 тыс. ПН, уменьшение в 2,1 раза (на 58,3%).

По предгорной зоне РД с 2000 г. распространенность СД1 у детей и подростков от 0 до 17 лет выросла с 13,3 на 100 тыс. ДН (15 больных, в т.ч. 14 детей — 15,0 и 1 подросток — 5,9 на 100 тыс. ПН) до 17,2 (19 больных, в т.ч. 15 детей — 16,5 и 4 подростка — 20,4 на 100 тыс. ПН) в 2010 г. Рост от 0 до 17 лет в 1,3 раза (на 29,3%), среди детей рост в 1,1 раза (на 10,0%), среди подростков



рост в 3,5 раза (на 245,8%). С 2010 г. до 2020 г. распространенность СД1 у детей и подростков от 0 до 17 лет возросла с 17,2 до 42,2 на 100 тыс. ДН (48 больных) в 2,5 раза (на 145,3%). Среди детей от 0 до 14 лет рост распространенности СД1 с 16,5 до 35,0 (34 ребенка) на 100 тыс. ДН в 2,1 раза (на 112,1%), среди подростков (14 чел.) рост с 20,4 до 84,4 на 100 тыс. ПН в 4,1 раза (на 313,7%). За период с 2000 г. по 2010 г. заболеваемость на 100 тыс. ДН от 0 до 17 лет (3 больных) осталась на одном уровне и составила 2,7 при этом показатель у 2–х детей — вырос с 2,1 до 2,2 на 4,8%, подростков по 1, показатель уменьшился с 5,9 до 5,1 на 18,0%. С 2010 г. до 2020 г. заболеваемость на 100 тыс. ДН от 0 до 17 лет выросла с 2,7 до 10,5 (12 больных), в т. ч. (9 детей — заболеваемость — 9,3, рост в 4,1 раза (на 310,4%), 3 подростка — заболеваемость 18,1 на 100 тыс. ПН, рост в 3,5 раза (на 254%). Увеличение заболеваемости в возрасте от 0 до 17 лет в 3,9 раза (на 288,9%).

По равнинной зоне РД с 2000 г. распространенность СД1 у детей и подростков от 0 до 17 лет возросла с 12,8 (28 больных, в т.ч. 22 ребенка — 11,9 на 100 тыс. ДН и 6 подростков — 17,6 на 100 тыс. ПН) до 21,5 (47 больных, в т.ч. 29 — 16,2 и 18 подростков — 45,8 на 100 тыс. ПН) в 2010 г. Рост от 0 до 17 лет в 1,7 раза (на 68,0%), среди детей рост в 1,4 раза (на 36,0%), среди подростков рост в 2,6 раза (на 160,2%). С 2010 г. до 2020 г. распространенность СД1 в возрасте от 0 до 17 лет возросла с 21,5 до 29,0 на 100 тыс. ДН (67 больных) в 1,3 раза (на 34,9%). Среди детей от 0 до 14 лет рост распространенности СД1т с 16,2 до 20,6 (42 ребенка) на 100 тыс. ДН в 1,3 раза (на 27,2%), среди подростков рост с 45,8 до 75,2 на 100 тыс. ПН в 1,6 раза (на 64,2%). За период с 2000 по 2010 гг. заболеваемость на 100 тыс. д.н. от 0 до 17 лет выросла с 4,1(9 больных) (8 детей — показатель 4,3, подростков 1 — 2,9 на 100 тыс. ПН) до 4,6 (10 больных, в т.ч. 7 детей — заболеваемость — 3,8, подростков — 3–е — заболеваемость 8,8). Заболеваемость от 0 до 17 лет увеличилась в 1,1 раза (на 12,2%), при этом среди детей уменьшилась на 13,1%, среди подростков увеличилась в 3 раза (на 203,4%).

С 2010 г. до 2020 г. заболеваемость на 100 тыс. ДН от 0 до 17 лет выросла с 4,6 до 5,5 (13 больных: 10 детей — заболеваемость — 4,9, рост в 1,3 раза (на 28,9%), 3 подростка — заболеваемость 9,0 на 100 тыс. ПН, рост на 2,3%). Заболеваемость от 0 до 17 лет увеличилась в 1,2 раза (на 19,6%).

В целом по сельской местности РД с 2000 г. распространенность СД1т у детей и подростков от 0 до 17 лет выросла с 12,4 на 100 тыс. ДН (64 больных, в т.ч. 52 ребенка — 11,9 и 12 подростков — 15,1 на 100 тыс. ПН) до 18,4 на 100 тыс. ДН (93 больных, в т.ч. 65 детей — 15,8, рост в 1,3 раза (на 32,8%) и 28 подростков — 30,3 на 100 тыс. ПН, рост в 2,0 раза (на 100,7%) в 2010 г. Рост распространенности в возрасте от 0 до 17 лет в 1,5 раза (на 48,4%). С 2010 г. до 2020 г. распространенность СД1 в возрасте от 0 до 17 лет выросла с 18,4 до 33,6 на 100 тыс. д.н. (180 больных) в 1,8 раза (на 82,6%). Среди детей от 0 до 14 лет рост распространенности СД1т с 15,8 до 27,6 (126 детей) на 100 тыс. в 1,7 раза (на 27,2%), среди подростков рост с 30,3 до 69,0 (54 подростка) на 100 тыс. ПН в 2,3 раза (на 127,7%). С 2000 г. по 2010 г. заболеваемость на 100 тыс. ДН от 0 до 17 лет увеличилась с 3,1 (16 больных: 13 детей — 3,0 показатель, подростков 3– 3,8 на 100 тыс. ПН) до 3,6 (18 больных, в том числе заболеваемость 12 детей уменьшилась с 3,0 до 2,9 (на 3,4%), подростков 6 — заболеваемость 6,5 на 100 тыс. ПН, рост в 1,7 раза (на 71,0%). Рост среди детей от 0 до 17 лет в 1,2 раза (на 16,1%). С 2010 г. до 2020 г. заболеваемость на 100 тыс. ДН от 0 до 17 лет выросла с 3,6 до 6,2 (больных 33:26 детей — заболеваемость — 5,7, рост в 2 раза (на 96,5%), 7 подростков — заболеваемость 8,9 на 100 тыс. ПН, рост в 1,4 раза (на 36,9%). Рост заболеваемости в возрасте от 0 до 17 лет в 1,6 раза (на 56,1%).

По городской местности РД с 2000 г. распространенность СД1 у детей и подростков от 0 до 17 лет выросла с 11,8 на 100 тыс. ДН (31 больной, в т.ч. 21 ребенок — показатель 9,8 и 10 подростков — 20,6 на 100 тыс. ПН) до 25,1 на 100 тыс. ДН в 2010 г. (87 больных, в т.ч. 55 детей — 23,2, рост в 2,4 раза (на 136,7%) и 32 подростка — 66,0 на 100 тыс. ПН), рост в 3,2 раза (на 220,4%). Рост распространенности в возрасте от 0 до 17 лет в 2,1 раза (на 112,7%). С 2010 г. до 2020 г. распространенность СД1 у детей и подростков от 0 до 17 лет возросла с 25,1 до 69,9 на 100 тыс. д. н. (243 больных) в 2,8 раза (на 178,5%). Среди детей от 0 до 14 лет рост распространенности СД1т с 23,2 до 63,0 (184 ребенка) на 100 тыс. ДН в 2,7 раза (на 175,5%), среди подростков

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

XVII Российская научно-практическая конференция детских эндокринологов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

(59 больных) рост с 66,0 до 101,9 на 100 тыс. ПН в 1,5 раза (на 54,4%). За период с 2000 г. по 2010 г. заболеваемость на 100 тыс. ДН от 0 до 17 лет снизилась с 3,8 (10 больных: 6 детей — показатель 2,8, подростков 4 — 8,2 на 100 тыс. ПН) до 3,1 в 2010 г. (9 больных: 8 детей — заболеваемость — 3,7, в 1,3 раза (на 32,1%), подростков 1 — заболеваемость 1,8, уменьшение в 4,5 раза (на 355,5%). Снижение заболеваемости в возрасте от 0 до 17 лет в 1,2 раза (на 22,6%). С 2010 г. до 2020 г. заболеваемость на 100 тыс. ДН от 0 до 17 лет выросла с 3,1 до 14,4 (50 больных, в т.ч. 41 ребенок), рост в 3,8 раза (на 281,1%), 9 подростков — заболеваемость 15,5 на 100 тыс. ПН, рост в 8,6 раза (на 761,1%). Среди больных от 0 до 17 лет заболеваемость увеличилась в 4,6 раза (на 364,5%).

Резюме. Показатель распространенности СД1т по городской местности за исследуемый период с 2000 г. по 2020 г. увеличился с 11,8 до 69,9 на 100 тыс. ДН или в 5,9 раза (на 492,4%); по сельской местности соответственно с 12,4 до 33,6 на 100 тыс. ДН в 2,7 раза (на 171,0%), в том числе по горной зоне в 3,3 раза, по предгорной — в 3,2 раза, по равнинной зоне в 2,3 раза. Показатель заболеваемости по РД СД1т среди детей в возрасте от 0 до 17 лет за период с 2000 г. по 2020 г. увеличился с 3,3 до 9,4 на 100 тыс. ДН в 2,9 раза (на 184,8%). Показатель заболеваемости по городской местности увеличился с 3,8 до 14,4 в 3,8 раза (на 278,9%); по сельской местности с 3,1 до 6,2 на 100 тыс. ДН в 2 раза (на 100%), в т.ч. по горной местности в 2 раза, по предгорью в 3,9 раза, равнине в 1,4 раза.

ВЫВОДЫ. На основе созданной динамической базы данных за двадцатилетний период наблюдения прослеживается постоянная тенденция к увеличению показателя распространенности СД1т детей от 0 до 17 лет. Показатель роста составил с 12,2 до 47,8 на 100 000 ДН. За период с 2000 г. до 2019 г. эпидемиологические показатели распространенности СД1т по РФ выше, чем по РД, при этом показатель распространенности увеличился в 2,5 раза, тогда как по РД данный показатель увеличился в 3,9 раза (на 291,8%). Интенсивный показатель распространенности СД1т на 1000 ДН в 2000 г. по РД составил 0,1, в 2020 г. — 0,48, по РФ — 0,32 в 2019 г. Значительные различия в уровне показателей распространенности и заболеваемости по республике отмечаются в разных географических зонах проживания, имея волнообразное течение. Эпидемиологические показатели с более интенсивным ростом отмечены во втором исследуемом десятилетии с 2010 г. до 2020 г., что обусловлено ухудшением социально-экономической и экологической ситуации в республике. Рост распространенности и заболеваемости СД1т в городах в значительной степени обусловлен миграционными и демографическими процессами. Наиболее тесную связь с экологической ситуацией демонстрируют распространенность и заболеваемость СД1т среди детей в городах и предгорной зоне РД.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: сахарный диабет 1 типа; дети; подростки; распространенность; заболеваемость; горы; предгорье; равнина; города.



СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ КОНТРОЛЯ ГЛИКЕМИИ У ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА В РЕАЛЬНОЙ КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ

А.Е. Красновидова, А.М. Римская, А.В. Витебская

ФГАОУ ВО «Первый МГМУ им. И.М. Сеченова» Минздрава России (Сеченовский университет)

АКТУАЛЬНОСТЬ. Ежедневный контроль уровня глюкозы в крови является неотъемлемым компонентом терапии сахарного диабета 1 типа (СД1) у детей. Согласно рекомендациям ISPAD 2018, частота измерения гликемии должна составлять 6–10 раз в сутки. В связи с появлением широкого спектра устройств для самостоятельного измерения глюкозы крови, таких как глюкометры, устройства для мониторинга гликемии (УМГ), пациенты стали чаще чередовать их использование.

ЦЕЛЬ: изучить использование современных методов контроля гликемии и их комбинирование у детей с СД1 в реальной клинической практике

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ: В проспективное когортное исследование было включено 104 ребенка $11,5 \pm 4,2$ (1,5–17,0) лет, с длительностью СД1 $4,92 \pm 0,7$ (0,1–16,0) лет, гликированным гемоглобином $8,0 \pm 1,7$ (5,2–12 ммоль/л), использующих глюкометры (104 детей, 100%) и УМГ (78 человек, 75%). Пациенты или их родители ответили на вопросы анкеты о возрасте, длительности СД1, количестве измерений гликемии в сутки с помощью различных устройств, предпочтениях и трудностях при их использовании.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Большинство пациентов (49 (47,1%)) постоянно использует УМГ (46 (44,2%) из них — флеш-мониторинг), 6 (5,8%) использует их половину времени, 23 (22,1%) — реже, 26 (25,0%) пациентов никогда ими не пользовались.

Пользоваться глюкометром в присутствии родителей дети начинали в $6 \pm 2,1$ (2–15) лет, а самостоятельно — в $8 \pm 0,7$ (4–10) лет. Средний возраст начала использования УМГ в присутствии родителей составляет $9,1 \pm 3,5$ (4–15) лет, а самостоятельно $10,6 \pm 3,5$ (4–17) лет, при этом 60 (76,9%) детям родители помогают устанавливать сенсор, а 41 (52,6%) — снимать.

Пациенты сообщили, что они проводят измерение гликемии с помощью глюкометра в отсутствие УМГ $7,0 \pm 4,2$ (1–10) раз в сутки. При использовании УМГ 65 (83,3%) пациентов сообщили, что проводят измерения более 10 раз в сутки.

Дополнительные измерения гликемии с помощью глюкометра при использовании УМГ проводят 27 (34,6%) пациентов при высоких значениях гликемии, 29 (37,2%) — при низких; 3 (3,8%) — при несоответствии самочувствия и показателей глюкометра/УМГ; 3 (3,8%) — при переходе на новый глюкометр; 8 (10,3%) — в первые сутки после установки нового сенсора.

Среди причин, по которым дети могли бы отказаться от использования глюкометра, 67 (64,4%) указали погрешности в измерениях, 48 (46,2%) — трудность контроля гликемии во время сна, 44 (42,3%) — воспалительные реакции в местах проколов, 40 (38,5%) — боль при проколе, 32 (30,8%) — потребность в большой капле крови, 23 (22,1%) — большой размер устройства, 21 (20,2%) — цена.

Среди причин возможного отказа от использования УМГ 47 пациентов (60,3%) указали погрешности в измерениях, 36 (46,2%) — появление уплотнений в местах установки, 31 (39,7%) — воспалительная реакция на адгезивные материалы, 26 (33,3%) — цена, 24 (30,8%) — дискомфорт при ношении устройства, 22 (28,2%) — недостаточная фиксация прибора к коже, 8 (10,3%) — заметность.

ВЫВОДЫ. Пациенты, использующие УМГ, чаще проводят самоконтроль, что свидетельствует о более качественном контроле заболевания. Средний возраст начала самостоятельного использования глюкометров оказался ниже, чем УМГ, несмотря на то, что второе использовать гораздо проще. Возможно, это связано с относительно недавним массовым использованием УМГ.

Большинство пациентов комбинирует использование глюкометра и УМГ, сочетая и дополняя эти методы.

**СЕМЕЙНЫЕ ФАКТОРЫ СОЦИАЛЬНОГО РИСКА, НЕГАТИВНО ВЛИЯЮЩИЕ
НА ЗДОРОВЬЕ ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ**

Т.Л. Кураева¹, А.В. Карпушкина², Е.А. Андрианова¹, И.М. Валькова², Т.В. Яковлева²,
А.О. Емельянов¹, Ж.Г. Безрукова³, Е.Б. Храмова⁴, Я.В. Гирш⁵, Я.В. Гунбина⁶

¹ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России

²Фонд КАФ,

³ГБУЗ «Вологодская областная детская клиническая больница»

⁴БУ ВО Ханты-Мансийского автономного округа

«Сургутский государственный университет», г. Сургут

⁵Тюменский государственный медицинский университет

⁶ГБУЗ «Челябинская областная детская клиническая больница»

К настоящему времени на фоне широкого внедрения современных инновационных технологий в терапию сахарного диабета 1 типа (СД1) у детей многие пациенты достигают своих целевых уровней углеводного обмена. В то же времени становится все более очевидным, что одной из причин отсутствия достаточной компенсации у части пациентов может быть наличие социальных проблем в семье — факторов социального риска.

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ — определение факторов социального риска, наиболее характерных для семей детей с СД1 в нашей стране, на основании опроса родителей детей с СД1, и анализ их связи с уровнем гликированного гемоглобина (HbA_{1c}).

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Исследование проводилось в эндокринологических отделениях детских стационаров и отделениях медико-социальной помощи детских поликлиник в 4 регионах — Вологодской, Тюменской, Челябинской области и в Ханты-Мансийской автономном округе. По направлению детского эндокринолога с использованием разработанных Протокола исследования, единого для всех регионов, и Анкеты для опроса родителей ребенка. По направлению детского эндокринолога социальный работник больницы или педиатр отделения медико-социальной помощи детской поликлиники проводит скрининг социальных факторов риска с использованием специально разработанной анкеты. При выявлении факторов, требующих социального обслуживания, родителями заполняется бланк заявления для обращения за социальной помощью.

Всего в исследовании приняло участие 325 респондентов. Они были разделены на 3 группы: 1 гр. родителей, у детей которых стаж СД1 >1 года и плохой метаболический контроль (HbA_{1c} >7,5%) — 195 ч-к; 2 гр. родителей со стажем заболевания у детей > 1 г. и хорошим метаболическим контролем (HbA_{1c} < 7,5%) — 60 чел, 3 гр. — родители детей со стажем заболевания <1 года, независимо от метаболического контроля — 73 человек.

ПОЛУЧЕННЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ. В общей группе ср. HbA_{1c} у детей составил 9,1% (4,9–17%). В пятёрку самых распространенных факторов социального риска, указанных респондентами, вошли следующие: отсутствие высшего образования, отсутствие постоянной работы, одинокое воспитание ребенка, отсутствие поддержки со стороны близких, доход ниже прожиточного минимума.

1-ю группу респондентов составили 192 человека. Средний уровень HbA_{1c} 9,8% (7,5–17%). Среди факторов социального риска, достоверно влияющих на уровень HbA_{1c}, выявлены уровень образования родителей (высшее — 9,3%, среднее 10,2%, p<0,05), семейное положение (замужем — 9,5%, не замужем — 10,2%, p<0,05), доход семьи (выше прожиточного минимума — 9,5%, ниже — 10,2%, p<0,05) и количество детей в семье (1 ребенок — 9,4%, 3 и более — 10,4%, p<0,05). Отрицательное влияние на метаболический контроль оказывает и количество воздействующих факторов социального риска: при наличии 0–1 факторов уровень HbA_{1c} составил 8,8%, при наличии 4–5 факторов — 10,4%, 6 и более — 11,2% (p>0,05 из-за малой величины по группам).

2-я группа респондентов составила 60 чел. HbA_{1c} — 6,6% (5,3%, 7,3%). Не обнаружено существенной разницы в ср. HbA_{1c} у детей до 15 лет и подростков 15–18 лет. Распространенность факторов социального риска оказалась значительно ниже в семьях с хорошим контролем СД у ребенка (табл.).



Таблица. Распространенность факторов социального риска в разных группах

Факторы социального риска	HbA _{1c} >7,5%	HbA _{1c} <7,5%	СД <1 года
Отсутствие высшего образования	50%	28%	48%
Отсутствие постоянной работы	47%	33%	36
Одинокое воспитание ребенка	45%	25%	38%
Отсутствие поддержки	41%	28%	37%
Низкий доход	29%	10%	34%
Многодетность	19%	17%	18%

Среди семей с хорошим контролем СД1 также определялась тенденция к более низкой доле семей, имеющих несколько факторов риска, чем в выборке с плохим контролем. В 3-ю группу вошли 73 респондента. Ср. HbA_{1c} у детей составил 9,3% (4,9–15,1%, что, очевидно, обусловлено длительностью СД менее 3 мес у части детей). У подростков 15–18 лет — 10,5%, у детей 0–14 лет — 9,1%. При повторном опросе через 3 мес. средний уровень HbA_{1c} составил 7,9% (4,8–13,4%) при отсутствии различий у пациентов обеих возрастных групп. Вероятно, компенсация углеводного обмена у подростков обусловлена большей комплаентностью в начале заболевания, чем при большой его длительности. Перечень факторов социального риска практически совпадает по составу и частоте с таковым в семьях, где дети болеют дольше года с плохим метаболическим контролем. Это наглядно показывает, что нерешенные вовремя социальные трудности с течением времени усугубляют положение семьи и негативно влияют на компенсацию углеводного обмена.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Проведенное исследование позволило выделить наиболее значимые факторы социального риска в семьях, имеющих детей с СД1 в РФ. Ухудшение социальных условий в семье — это фактор риска, негативно влияющий на уровень контроля СД1, а значит, и на развитие осложнений в последующем. Своевременное выявление социальных проблем в семьях, в которых ребенок болен СД1, позволяет определять объем и планировать мероприятия по оказанию необходимой медико-социальной помощи. В итоге, семьи, имеющие детей с СД1, в первую очередь с хронической метаболической декомпенсацией, нуждаются в оценке факторов социального риска и сопровождении социальной службы для оказания необходимой помощи.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: сахарный диабет, дети, гликированный гемоглобин, факторы социального риска.

ОЦЕНКА ЭФФЕКТИВНОСТИ СОЦИАЛЬНОЙ ПОМОЩИ СЕМЬЯМ, ПОПАВШИМ В ТРУДНУЮ ЖИЗНЕННУЮ СИТУАЦИЮ

Т.Л. Кураева¹, А.В. Карпушкина², Е.А. Андрианова¹, И.М. Валькова², Т.В. Яковлева²,
А.О. Емельянов¹, Ж.Г. Безрукова², Е.Б. Храмова⁴, Я.В. Гирш⁵, Я.В. Гунбина⁶

¹ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России

²Фонд КАФ

³ГБУЗ «Вологодская областная детская клиническая больница»

⁴БУ ВО Ханты-Мансийского автономного округа

«Сургутский государственный университет», г. Сургут

⁵Тюменский государственный медицинский университет

⁶ГБУЗ «Челябинская областная детская клиническая больница»

Исследования, проводимые в РФ и других странах, свидетельствуют о негативном влиянии социальных проблем на контроль сахарного диабета 1 типа (СД1) у детей и подростков. В доступных нам источниках не найдено исследований, описывающих влияние оказываемой социальной помощи на контроль СД1 у детей в семьях с факторами социального риска.

ЦЕЛЬ — в семьях детей и подростков с СД1 с выявленными в процессе опроса родителей факторами социального риска оценить эффективность предоставленной им медико-социальной помощи — по динамике гликированного гемоглобина (HbA_{1c}).

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Исследование проводилось в эндокринологических отделениях детских стационаров и отделениях медико-социальной помощи детских поликлиник в 4 регионах — Вологодской, Тюменской, Челябинской области и в Ханты-Мансийской автономном округе с использованием разработанных Протокола исследования, единого для всех регионов, и Анкеты для опроса родителей ребенка. По направлению детского эндокринолога социальный работник больницы или педиатр отделения медико-социальной помощи детской поликлиники проводит скрининг социальных факторов риска. При выявлении факторов, требующих социального обслуживания, родителями заполняется бланк заявления для обращения за социальной помощью. Контроль HbA_{1c} проводился исходно и через 3 мес. Всего в исследовании приняло участие 325 респондентов, разделенных на 3 группы: 1 гр. — со стажем СД у детей > 1 г. и HbA_{1c} > 7,5% (n=195); 2 гр. — со стажем СД1 у детей > 1 г. и HbA_{1c} < 7,5% (n=60); 3 гр. — стаж СД1 у детей < 1 г независимо от уровня HbA_{1c} (n=73).

РЕЗУЛЬТАТЫ. В общей группе динамика уровень HbA_{1c} исх. и через 3 мес. составляла 9,1–8,5%, в 1 гр. — 9,8–9,3%, во 2 гр. — 6,6–6,6%, в 3 гр. — 9,3–7,9% соответственно.

Во всех 3 гр. самыми популярными были запросы о следующих видах помощи: финансовой, психологической, улучшении жилищных условий и правовой, что говорит об универсальности факторов риска, с которыми сталкивается семья. Данные о динамике ср. HbA_{1c} в зависимости от вида полученной помощи показывают достоверное снижение этого показателя на 0,6–0,9%. При анализе ср. HbA_{1c} существенная разница была обнаружена по психологической (–0,7%) и правовой (–0,9%) помощи — по сравнению с группой, не получившей эту помощь (–0,3%). Анализ динамики ср. HbA_{1c} в зависимости от объема полученной помощи показал достоверное снижение во всех группах (p<0,05), при этом в семьях, где помощь оказывалась комплексно (по 3 и более направлениям), улучшение контроля диабета было более существенным.

Основной особенностью семей с большим стажем СД1 у детей, у которых не удается взять заболевание под контроль, является в большинстве случаев хронический характер социальных проблем.

Во 2 гр. не выявлено существенного улучшения динамики ср. HbA_{1c} в зависимости от вида или объема полученной помощи — он оставался примерно на том же уровне (в пределах целевого) до и после оказания помощи: при сравнении показателей разница составляла не более 0,2%. Однако, следует помнить, что в зависимости от каждого индивидуального случая целью социальной



поддержки может быть не только решение определенной проблемы, но также снижение негативных последствий какого-либо фактора риска и профилактика ухудшения ситуации в семье с ребенком с тяжелым заболеванием.

В 3 гр. статистически достоверное снижение ($p < 0,05$) ср. HbA_{1c} обнаружено при оказании финансовой (–2,4%) и психологической (–1,8%) помощи. В этих же группах динамика HbA_{1c} была больше, чем в группах, не получавших помощи: –2,5 против –0,9%, –2 против –0,5% соответственно. Динамика HbA_{1c} в зависимости от объема полученной помощи подобна таковой в 1 гр.: ни одного вида помощи — 0,5%, 1 вид — 2,0, 3 вида и > — 2,4%. Исследование показало, что для семей с недавно выявленным у ребенка СД1, помимо психологического стресса немаловажную роль приобретают финансовые затраты. Кардинальное изменение уклада жизни, перераспределение бюджета и обязанностей внутри семьи, страх за жизнь и будущее ребенка, обилие новой информации, необходимости приобретать новые навыки — все это требует огромного количества ресурсов и энергии и способно поколебать даже социально благополучную семью. Поэтому очень важно «подхватить» ситуацию и предоставить необходимую помощь семье с заболевшим ребенком как можно раньше.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Оказываемая семье помощь должна быть комплексной и направленной на решение не только сиюминутной проблемы, но на долгосрочные изменения. Например, при низком доходе нужна не только одноразовая материальная помощь, но и помощь в трудоустройстве. В «Консенсусе ISPAD» отмечается, что среди факторов, влияющих на результаты лечения СД1, наиболее важными являются психосоциальные факторы, а социальные работники и психологи должны входить в междисциплинарные группы терапии. Для комплексной помощи семье необходимо привлекать общественные организации и пациентские сообщества, которые могут предоставлять дополнительную поддержку, не заменяя собой ответственные за социальную помощь государственные службы.

Таблица. Динамика среднего уровня HbA_{1c} в зависимости от объема полученной помощи

Количество видов полученной помощи	Количество респондентов	Средний уровень HbA_{1c} (1 опрос)	Средний уровень HbA_{1c} (2 опрос)	Динамика HbA_{1c}
Ни одного вида помощи	81	10,1	9,6	0,5
1 вид помощи	58	10,3	9,8	0,5
2 вида помощи	32	10,0	9,6	0,4
3 вида помощи	13	9,2	8,4	0,8
4 вида помощи	7	10,4	9,5	0,9
5 видов помощи	1	13,1	10,7	2,4
ВСЕГО	192			

СОЧЕТАНИЕ САХАРНОГО ДИАБЕТА С ПОЛИКИСТОЗОМ ПОЧЕК У ПАЦИЕНТКИ С ГЕТЕРОЗИГОТНОЙ МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ *HNF1B* С.54_с>T:P/R181X (MODY 5)Т.Л. Кураева, А.О. Емельянов¹, К.С. Никитин¹, А.Х. Гумерова²¹ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ РФ, Москва²Казанская областная детская клиническая больница, Казань

ВВЕДЕНИЕ. MODY 5 относится к одному из 18 известных подтипов MODY. Эта моно-генная форма сахарного диабета (СД) характеризуется сочетанием СД с поликистозом почек и врожденными аномалиями внутренних гениталий у девочек. В 1997 году этот подтип был впервые описан в семье, где этой формой MODY страдали несколько поколений. Клинические проявления могут быть достаточно полиморфны, и мутации в гене *HNF1b* нередко ассоциируют только с почечной недостаточностью. Часто диабет манифестирует уже после появления болезни почек. Средний возраст начала MODY5 — 24 года, но манифестация варьирует от возраста 15 дней до 61 года. В большинстве случаев требуется инсулинотерапия. У пациентов снижена секреция инсулина во внутриутробном периоде, поэтому для детей характерно рождение с низкой массой тела. Часто имеет место атрофия поджелудочной железы, с нарушением экзокринной функции, в связи с чем, в диагностических целях, целесообразно использование КТ или магнитно-резонансной холангиопанкреатографии. Особенностью данного подтипа MODY также является гиперурикемия и подагра в молодом возрасте. Отмечается снижение уровня магния в плазме, умеренное повышение уровня ферментов печени. Также у таких пациентов возможно наличие расстройств аутистического спектра, проблемы с социальным взаимодействием, нарушения поведения в раннем возрасте, задержка психомоторного развития и когнитивные нарушения. В общей структуре MODY, подтип 5, связанный с мутацией в гене, кодирующем ядерный фактор гепатоцитов 1В (*HNF1b*), встречается достаточно редко, в 5–10% случаев, по данным литературы. Также описано, что у женщин с пороками развития почек и матки, мутации в гене *HNF1b* встречались в 18% случаев. В связи с редкостью данной патологии и ее недостаточной изученностью, в частности, без анализа генотип-фенотипа в большинстве сообщений, приводим наше наблюдение.

ОПИСАНИЕ СЛУЧАЯ. У пациентки Д. в возрасте 9 лет появились жалобы на полидипсию, снижение массы тела. Гликемия 9 ммоль/л. HbA_{1c} 6,7%, гликемия натощак 6,65 ммоль/л, через 1 ч после завтрака — 11,56 ммоль/л, уровень инсулина соответственно 63.5 и 139 мкЕд/мл. Индексы Саго 0,1 ($N > 0,3$), НОМА 18,77 ($N < 3?$) свидетельствовали о наличии инсулинорезистентности (ИР). АТ к GAD, IA-2, ICA, IAA не обнаружены. Выявлена микроальбуминурия до 67,0 мг/л. При УЗИ: в паренхиме правой почки — аваскулярные включения неправильной формы. При молекулярно-генетическом исследовании выявлена патогенная мутация в гене *HNF1b*, гетерозиготный вариант: с.54_с>T:p/R181X (MODY 5). Является нонсенс-мутацией. При обследовании родителей и брата девочки упомянутой мутации не обнаружено. В возрасте 11 лет: HbA_{1c} 7,17%; при УЗИ: очаги в паренхиме обеих почек 3,5–8 мм. По результатам СКТ забрюшинного пространства: в проекции обеих почек визуализируются очаги с четкими контурами, от 4 до 13 мм в диа-метре. Структура поджелудочной железы неоднородна за счет множественных очагов в проекции головки. Наследственность по СД и почечной патологии не отягощена. Отец, мать, старший брат — здоровы, мутации в гене *HNF1b* не выявлено.

При обследовании в ЭНЦ в возрасте 11 лет: рост: 166,1 см, SDS: 2,42, ИМТ: 21,2 кг/м², SDS ИМТ: 1,16. Подкожножировая клетчатка: развита избыточно, распределена равномерно. Половое развитие: Таннер 2 ст. (B3, P3, Me abs). HbA_{1c} — 8,1%. Проба с жидким завтраком: гликемия (ммоль/л): 0' — 7,89, 60' — 11,4, 120' — 10,93; инсулин (мкМЕ/мл) — 0' — 26,03, 60' — 98,58, 120' — 80,47. Диагностирована инсулинорезистентность (ИР) — индекс НОМА 9,13 при норме <3,2. Инициирована терапия бигуанидами по 500 мг 2 р/сут, назначены ингибиторы АПФ (Энап) в дозировке 1,25 мг/сут.



В 12 лет: HbA_{1c} 8,1%, проба с жидким завтраком: нарастание гликемии: 0' — 7,74, 60' — 15,05, 120' — 14,48 ммоль/л; снижение секреции инсулина: 0' — 11,13, 60' — 105,8, 120' — 42,54 мкМЕ/мл; снижение индексов ИР (НОМА 3,83). По результатам КЛЭМП-теста: М-индекс 3,45 мг/кг/мин соответствует умеренному снижению чувствительности к инсулину. Инициирована инсулинотерапия — Гларгин 5ЕД (0,1 ЕД/кг/сут).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Описанный случай демонстрирует редкую форму MODY5: сочетание поражения почек с СД. СД — неаутоиммунный, с ИР, быстрым истощением инсулярного аппарата, достаточно стабильным течением диабета с низкой потребностью в инсулине.

Мутация $c.54_{1c}>T:p/R181X$ в гене *HNF1B* описана ранее, но это первый случай манифестации СД в сочетании с поликистозом почек в детском возрасте. Мы также не встретили случаев подобной мутации *de novo* в доступной нам литературе. Особенностью данного наблюдения является также наличие выраженной ИР, генез которого пока неясен.

У пациентов с MODY5 рекомендовано проведение УЗИ почек, при наличии патологии, каждые 3–5 лет, определение уровня креатинина и скорости клубочковой фильтрации ежегодно. Если СД не манифестировал, требуется ежегодное определение уровня гликированного гемоглобина. Также рекомендовано определение уровня магния в плазме, печеночных ферментов, альбумина, билирубина, эластазы и уратов в моче.

КЛИНИКО-АНАМНЕСТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ КЕТОАЦИДОЗА У ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА

О.В. Кисельникова¹, О.В. Макина¹, В.В. Туз², Е.В. Щедрова²

¹ФГБОУ ВО «Ярославский государственный медицинский университет» Минздрава России,

²ГБУЗ ЯО «Областная детская клиническая больница», Ярославль, Россия

ВВЕДЕНИЕ. Частота кетоацидоза у детей с сахарным диабетом, как при первичной заболеваемости, так и у детей со стажем диабета, остается одной из наиболее актуальных проблем.

ЦЕЛЬ. Изучить клинко-anamнестические особенности диабетического кетоацидоза (ДКА) у детей с определением возможных факторов риска.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Проведен ретроспективный анализ 81 истории болезни детей с сахарным диабетом (СД) 1 типа в возрасте от 11 месяцев года до 18 лет (средний возраст — $9,3 \pm 0,5$ года), госпитализированных в состоянии ДКА в ОДКБ г. Ярославля за период 2017–2018 гг. Учитывались данные анамнеза жизни и заболевания; оценивались данные клинического, лабораторно-инструментального обследования, проведение реанимационных мероприятий на догоспитальном и госпитальном этапах.

В ходе исследования не было получено гендерных различий. Чаще кетоацидотическое состояние развивали школьники (в 56 (70%) случаях).

Не выявлено достоверной разницы у госпитализированных детей с ДКА в условиях проживания (соотношение жителей города и села составило 47% против 53%). При этом, 1/3 обследуемых детей воспитываются в условиях неполной семьи.

У 42 (52%) пациентов с кетоацидозом СД1 был диагностирован впервые. Длительность заболевания у детей, госпитализированных повторно по поводу СД1 колебалась от 4–х месяцев до 11 лет (средняя продолжительность болезни $5,5 \pm 1,5$ лет). При этом, стаж заболевания до 5 лет имели 20 (52%), старше 5 лет — 19 (49%).

Возраст манифестации представлен следующим образом: сахарным диабетом в возрасте до 3–х лет заболели 14 (17%) детей, в возрасте от 3 до 7 лет: 36 (44%), от 7 до 12–22 (27%), подростки составили группу из 9 (12%) заболевших.

Все исследуемые дети имели неудовлетворительную степень компенсации (HbA_{1c} регистрировался в значениях от 7,3% до 18%, медиана составила $12,5 \pm 4,5\%$).

В более половине случаев у детей с СД1, поступивших повторно, имели место микрососудистые осложнения в виде диабетической нейропатии; у 2 отмечена также ретинопатия, у одного — нефропатия.

Не выявлена разница в применении вида инсулинов: с одинаковой частотой ДКА регистрировался у детей, получавших в качестве пролонгированного инсулина деглюдек или гларгин. При этом вид инсулинотерапии значимо влиял на развитие ДКА. По результатам исследования, только один человек поступил с декомпенсацией, используя непрерывную подкожную инфузию инсулина, в остальных случаях введение инсулина было традиционным путем с помощью шприц-ручек.

Анализ клинических проявлений показал, что основными жалобами являлись: жажда в 100% случаях; боли в животе, тошнота и рвота в 57%, похудение в 19%; вялость, нервозность, плаксивость в 9%.

Длительность периода с начала клинических проявлений до поступления в стационар у пациентов, вновь заболевших, составила от 1 до 3 нед. Провоцирующими факторами развития ДКА у детей явились: нарушение режима инсулинотерапии — у 30%, грубое нарушение диеты — у 37%, отсутствие должного самоконтроля у детей — у 29% пациентов, респираторные инфекции — у 4% детей.

Большинство детей (83%) с кетоацидозом поступали в тяжелом состоянии в условиях скорой медицинской помощи. При этом лечение в условиях реанимационного отделения получали 58 (72%) пациентов, где находились в среднем — 2 дня, получая инфузионную терапию и инсулинотерапию.



ВЫВОДЫ. Таким образом, в большинстве случаев ДКА развивается в школьном возрасте, что, вероятно, связано с более самостоятельным образом жизни ребенка с СД. Немалый вклад в развитие данного состояния вносит и социальный статус ребенка (неполная семья). Одним из условий развития кетоацидоза является хроническая неудовлетворительная компенсация углеводного обмена у детей. При этом данное осложнение возникает реже у детей с инсулиновой «помпой».

Основными «триггерами» развития ДКА являются: невыполнение диеты, несоблюдение режима инсулинотерапии и отсутствие должного самоконтроля у детей. Результаты проведенной работы определяют важность обучения пациентов и их родителей, в том числе, в условиях образовательных программ «Школы Диабета».

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: дети; сахарный диабет; диабетический кетоацидоз, инсулин.

ПРОСПЕКТИВНОЕ НАБЛЮДАТЕЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ПРИМЕНЕНИЯ СИСТЕМЫ FREESTYLE LIBRE У ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ ПЕРВОГО ТИПА В РЕАЛЬНОЙ ПРАКТИКЕ

Д.Н. Лаптев, Д.Ю. Сорокин, И.А. Еремина, А.О. Емельянов, Е.А. Андрианова, Е.В. Титович,
Л.И. Зильберман, Г.Н. Светлова, О.Б. Безлепкина

ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии»
Минздрава России, Москва

ВВЕДЕНИЕ. По данным федерального регистра сахарного диабета (СД) на январь 2017 г. только 16–21% детей до 18 лет с СД 1 типа (СД1) достигают компенсации обменных процессов (гликированный гемоглобин, HbA_{1c} <7%). Одними из причин, затрудняющими компенсацию, являются необходимость частого традиционного самостоятельного контроля глюкозы крови (СКГК) с помощью домашнего глюкометра и страх гипогликемии. Использование систем мониторинга глюкозы позволяет упростить контроль глюкозы крови и проводить своевременную профилактику гипогликемии.

ЦЕЛЬ: Определить влияние флеш-мониторинга глюкозы (ФМГ) FreeStyle Libre на гликемический контроль детей с СД 1-ого типа в амбулаторных условиях.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ: 140 детей с СД 1-ого типа от 4 до 18 лет (средний возраст 11,6 лет, средняя продолжительность диабета 4,9 лет), использующие традиционный СКГК. Средний уровень HbA_{1c} 8,13%. Длительность амбулаторного наблюдения в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России — 24 нед, в рамках которого проведено 7 амбулаторных визитов (раз в 4 нед) с контролем HbA_{1c} на 1, 4 и 7 визитах. Клиническая эффективность оценивалась по динамике показателей гликемического контроля: время в диапазонах 3,9–10,0 ммоль/л, >10,0 ммоль/л и <3,9 ммоль/л, HbA_{1c} , частота использования СКГК. С помощью опроса оценивалось удобство и удовлетворенность применения ФМГ.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Через 12 нед использования ФМГ FreeStyle Libre отмечалось статистически значимое снижение уровня HbA_{1c} с 8,13% до 7,74% ($p<0,05$); на 24 неделе средний конечный уровень HbA_{1c} составил 7,72% ($p<0,05$). По сравнению со вторым визитом, к седьмому визиту время в целевом диапазоне (от 3,9 до 10 ммоль/л) значимо ($p<0,05$) увеличилось с 13,1 ч до 14,9 ч при параллельном уменьшении времени выше целевого диапазона (более 10 ммоль/л) с 9,7 ч до 7,8 ч; время ниже целевого диапазона (менее 3,9 ммоль/л) осталось без изменений — 1,2–1,3 ч, что в среднем составляет 2–3 гипогликемических явления в неделю. Тяжелые гипогликемии не были зафиксированы. Частота традиционного СКГК значимо ($p<0,05$) снизилась с 8,8 раз в сутки (до начала использования ФМГ) более чем в 5 раз, до 1,7 и 1,5 раз в сутки на 12 и 24 неделях соответственно. При этом на 12 и 24 неделях средняя частота сканирований ФМГ в сутки составила 17 и 15 раз соответственно. По данным опроса, более 75% детей и более 85% родителей не испытывали проблем с ежедневным использованием системы. Более 85% детей и 80% родителей хотели бы продолжать использовать ФМГ FreeStyle Libre и рекомендовали бы его другим людям с СД 1-ого типа.

ВЫВОДЫ: использование ФМГ у детей с СД 1-ого типа оказывает положительное влияние на показатели гликемического контроля: время в диапазонах и HbA_{1c} . Применение FreeStyle Libre позволяет существенно сократить необходимость традиционного СКГК, не приводя к ухудшению гликемического контроля и острым осложнениям СД.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: сахарный диабет; дети; мониторинг глюкозы крови; FreeStyle Libre.



ТЕЛЕМЕДИЦИНСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ ПОДРОСТКОВ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ ПЕРВОГО ТИПА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ МОБИЛЬНОГО ПРИЛОЖЕНИЯ ONETOUCH REVEAL

Д.Н. Лаптев, Д.Ю. Сорокин, Е.М. Романенкова, И.А. Еремина, О.Б. Безлепкина

ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Минздрава России, Москва

ВВЕДЕНИЕ. По данным федерального регистра сахарного диабета (СД) на 01.01.2017 года число подростков с СД 1 типа (СД1) составляет 221,7 на 100 тыс. подросткового населения, при этом только 16% из них достигают целевых показателей углеводного обмена (гликированный гемоглобин (HbA_{1c}) <7%). Недостаточная компенсация увеличивает риск развития острых и хронических осложнений СД и связана в данной возрастной группе с активным половым развитием, сопровождающимся биологическими и психосоциальными изменениями. Развитие мобильных технологий позволяет врачам дистанционно наблюдать пациента и своевременно корректировать терапию, повышая удобство и доступность медицинской помощи.

ЦЕЛЬ — оценить эффективность медицинской помощи подросткам с СД1 с применением мобильного приложения OneTouch Reveal.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. 50 детей с СД1 от 14 до 17 лет, средний возраст 16,1 год, 54% девушек, средняя продолжительность диабета 7,2 года. 72% подростков использовали множественные инъекции инсулина, 28% — непрерывную подкожную инфузию инсулина. Наблюдение проводилось в 12 исследовательских центрах Москвы и Московской области. Длительность амбулаторного наблюдения — 26 нед с 4 очными и 4 дистанционными визитами. Контроль гликемии осуществлялся с помощью домашнего глюкометра OneTouch Select Plus Flex, создание отчетов с помощью мобильного приложения OneTouch Reveal. Клиническая эффективность оценивалась по динамике показателей гликемического контроля: % измерений гликемии в диапазонах 3,9–10,0 ммоль/л, >10,0 ммоль/л и <3,9 ммоль/л, HbA_{1c} (исходно, 12 и 24 недели). С помощью опроса оценивалось удобство и удовлетворенность дистанционного наблюдения.

РЕЗУЛЬТАТЫ: через 12 нед дистанционного наблюдения отмечалось статистически значимое снижение уровня HbA_{1c} с 8,49% до 8,06% ($p<0,05$); конечный уровень HbA_{1c} составил 7,99% ($p<0,05$). Измерений гликемии в целевом диапазоне (3,9–10 ммоль/л) увеличилось с 50,92% до 53,38% и 55,04% ($p<0,05$) к 12 и 24 неделе, соответственно, при параллельном снижении измерений гликемии выше целевого диапазона (>10,0 ммоль/л) с 41,27% в начале, и до 38,53% к концу наблюдения. Измерений гликемии ниже целевого диапазона (<3,9 ммоль/л) снизилось с 7,59% до 6,48%. Средняя продолжительность телемедицинской консультации составляла 16,1 минуты, 52,9% проведено в формате аудио- и видеосвязи.

Опрос врачей показал, что более комфортным для обсуждения вопросов управления СД является очный прием (67%), однако дистанционная консультация имеет преимущество в виде быстрой связи (78%). 67% врачей хотели бы продолжить проводить дистанционные консультации.

Опрос подростков показал, что 67% считают, что улучшили свои знания по управлению СД и свой гликемический контроль благодаря участию в данной программе. 96% подростков рассматривают дистанционные консультации удобным и быстрым способом консультирования, а 85% хотели бы продолжить дистанционное наблюдение и рекомендовали бы его другим подросткам с СД1.

ВЫВОДЫ: в дополнение к традиционному наблюдению, использование мобильного приложения является удобным для врачей и пациентов инструментом дистанционного мониторинга подростков с СД1, способствуя улучшению показателей гликемического контроля.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: сахарный диабет; дети; телемедицина; дистанционное наблюдение; OneTouch Reveal.

**ОЦЕНКА КАЧЕСТВА ЖИЗНИ ДЕТЕЙ ДОШКОЛЬНОГО ВОЗРАСТА,
БОЛЬНЫХ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА****И.Л. Никитина, И.А. Кельмансон, А.В. Павлов***Кафедра детских болезней института медицинского образования ФГБУ НМИЦ им. В.А.Алмазова,
Санкт-Петербург*

Комплекс лечебно-диагностических мероприятий у детей дошкольного возраста с диагностированным сахарным диабетом 1 типа предполагает активное участие самих пациентов и членов семьи, что отражается на оценках показателей качества жизни, связанного со здоровьем. При этом субъективное восприятие детьми и их родителями качества жизни может различаться, что требует своего учета при оптимизации ведения таких пациентов. Недостаточная изученность данного вопроса послужила основанием для проведения настоящего исследования.

ПАЦИЕНТЫ И МЕТОДЫ. Обследованы 35 случайно отобранных детей 4–6 лет (19 мальчиков, 16 девочек) с установленным диагнозом сахарный диабет 1 типа, находившихся на обследовании и лечении в детском лечебно-реабилитационном комплексе ФГБУ НМИЦ им. В.А.Алмазова в 2020–2021 гг. Стаж заболевания составлял от 1 года до 5 лет (в среднем 2 года). У 19 пациентов на момент госпитализации был достигнут контроль гликемии (уровень гликированного гемоглобина менее 7%). У 13 пациентов инсулинотерапия осуществлялась с использованием инсулиновой помпы, у 22 — традиционным введением препаратов инсулина. Детям было предложено дать ответы на вопросы, касающиеся их качества жизни, связанного со здоровьем, используя русскоязычную версию опросника KINDL для детей 3–6 лет. Матерям детей было предложено ответить на вопросы «родительской» версии того же опросника, касающиеся качества жизни ребенка. Детская и родительская версии опросника позволяют оценить показатели физического и эмоционального благополучия, самооценки, семейных отношений, отношений с друзьями, ежедневного функционирования, влияния заболевания, а также суммарные показатели качества жизни по 100–балльной шкале. Статистическая обработка данных предполагала парное сопоставление показателей с оценкой достоверности различий при помощи критерия Вилкоксона, при этом осуществлялась поправка на множественные сопоставления. Выраженность эффекта оценивалась при помощи рангового бисериального коэффициента корреляции. Значения 0,1, 0,3 и 0,5 соответствовали малой, средней и большой выраженности эффекта. С целью выявления возможного модифицирующего влияния отдельных клинических и социально-демографических характеристик на различия оценок, даваемых детьми и их матерями, использовался дисперсионный анализ повторных измерений, в котором оценки детей и матерей рассматривались как повторные измерения, а потенциальный модифицирующий фактор выступал в качестве кофактора (mixed model repeated measures ANOVA). Достоверность ассоциаций оценивалась на основе критерия F, выраженность эффекта оценивалась на основе парциального показателя η^2_p . Значения 0,01, 0,06 и 0,14 соответствовали малой, средней и большой выраженности эффекта. Использовалась прикладная программа JAMOVI 1.6.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Парные сопоставления отдельных шкал опросника и суммарных показателей представлены в табл. 1. Значимые различия были выявлены по шкалам суммарной оценки качества жизни, влияния заболевания на качество жизни и влияние эмоционального благополучия на качество жизни. В связи с этим дальнейшему углубленному анализу подверглись именно эти шкалы.

Выявлены статистически достоверно более низкие суммарные оценки качества жизни, даваемые детьми, по сравнению с оценками матерей. Дисперсионный анализ не выявил влияния пола и возраста ребенка, возраста матери, стажа заболевания, наличия синблнгов на выявленные различия. Зарегистрированность брака оказывала модифицирующее влияние на различия: $F(1,33)=6,61$, $p=0,015$, $\eta^2_p=0,167$, и в целом дети и матери приводили более высокие показатели в случаях зарегистрированного брака. Образование матери также оказывало модифицирующее влияние: $F(1,33)=4,41$, $p=0,043$, $\eta^2_p=0,118$, причем в семьях, где мать имела высшее образование, дети и матери оценивали качество жизни ниже, чем в случаях отсутствия у матери высшего образования. Модифицирующее влияние оказывали способ введения препаратов инсулина: $F(1,33)=7,29$, $p=0,011$, $\eta^2_p=0,181$ и факт достижения контроля гликемии: $F(1,33)=20,4$, $p < 0,001$, $\eta^2_p=0,382$. Дети и их матери выше оценивали качество жизни в случаях помпового введения инсулина и достижения контроля гликемии.



По шкале влияния заболевания на качество жизни выявлены статистически достоверно более низкие оценки матерей по сравнению с оценками самих детей. Пол и возраст ребенка, возраст матери, стаж заболевания, наличие сиблингов, а также семейный статус матери не оказывали достоверного влияния на указанные различия. Модифицирующее влияние оказывали образование матери: $F(1,33)=6,51$, $p=0,016$, $\eta^2_p=0,165$, помповое введение инсулина: $F(1,33)=8,37$, $p=0,007$, $\eta^2_p=0,202$, достижение контроля гликемии: $F(1,33)=15,4$, $p < 0,001$, $\eta^2_p=0,318$. Дети и матери давали более низкие оценки в случаях высшего образования матери, более высокие — при использовании помповой методики введения инсулина и достижении контроля гликемии.

По шкале влияния эмоционального благополучия на качество жизни выявлены статистически достоверные различия между оценками, даваемыми самим ребенком и его матерью, причем более низкие показатели приводили дети. Пол, возраст ребенка, наличие сиблингов, возраст матери, стаж заболевания, способ введения инсулина, семейное положение матери достоверно не влияли на выявленные закономерности. Образование матери оказывало модифицирующее влияние на выявленную ассоциацию: $F(1,33)=12,8$, $p=0,001$, $\eta^2_p=0,279$, причем матери с высшим образованием и их дети давали более низкие оценки эмоционального благополучия. Модифицирующее влияние оказывал и факт достижения контроля гликемии: $F(1,33)=5,79$, $p=0,022$, $\eta^2_p=0,149$, и в случаях достижения контроля гликемии показатели были более высокими.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Матери детей дошкольного возраста с диагностированным сахарным диабетом 1 типа склонны давать более пессимистичные оценки качества жизни ребенка в целом и оценки влияния заболевания на качество жизни ребенка по сравнению с самими детьми. Напротив, отмечается недооценка женщинами степени эмоционального неблагополучия больного ребенка по сравнению с оценками самих детей. На указанные закономерности оказывает модифицирующее влияние образование матери, семейное положение, а также способ введения препаратов инсулина и достижение клинического эффекта в виде контроля гликемии. Выявленные закономерности требуют учета для оптимизации лечебной работы с пациентами и, несомненно, должны быть приняты во внимание при планировании индивидуальных программ занятий в школе сахарного диабета.

Таблица 1. Сопоставление суммарных и отдельных показателей качества жизни по опроснику KINDL, даваемых самими детьми и их матерями. Среднее (среднеквадратическое отклонение), медиана [минимальное и максимальное значения]. Жирным шрифтом выделены статистически достоверные различия.

Шкала KINDL	Оценки детей	Оценки матерей	p (критерий Вилкоксона W)	p скорректированное	Выраженность эффекта (ранговая бисериальная корреляция)
KINDL суммарно	62,9 (23,9) 69,4 [25–92]	40,7 (11,4) 42,1 [26–55]	< 0,001	0,007	0,886
Физическое функционирование	65,0 (27,9) 75 [25–100]	55,5 (8,9) 56 [38–69]	0,031	0,055	0,424
Эмоциональное благополучие	62,9 (29,9) 75 [25–100]	77,1 (18,5) 88 [50–94]	0,007	0,025	0,540
Самооценка	68,5 (21,8) 69 [25–100]	62,2 (15,7) 62 [25–88]	0,072	0,102	0,349
Семья	72,6 (30,3) 75 [25–100]	80,8 (11,2) 81 [69–100]	0,112	0,132	0,333
Друзья	78,0 (24,8) 78 [25–100]	78,9 (18,8) 81 [38–100]	0,558	0,564	0,126
Ежедневное функционирование	62,9 (27,4) 75 [25–100]	64,3 (21,1) 63 [25–94]	0,788	0,696	0,058
Заболевание	53,2 (30,3) 53 [0–100]	42,0 (23,8) 42 [4–88]	0,019	0,045	0,454

**ПОЛНОЭКЗОМНОЕ СЕКВЕНИРОВАНИЕ КАК КАЧЕСТВЕННО НОВЫЙ
ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННЫЙ ПОДХОД К ДИАГНОСТИКЕ НЕИММУННЫХ ФОРМ
САХАРНОГО ДИАБЕТА**

Р.А. Некрасов, А.С. Филькова, Л.И. Зильберман, Д.Н. Лаптев, О.Б. Безлепкина, В.А. Петеркова

ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ РФ, Москва

ЦЕЛЬ. Проанализировать данные семейного анамнеза, клинико-лабораторные показатели, иммунологические маркеры аутоиммунного сахарного диабета (специфические панкреатические аутоантитела), результаты, полученные при проведении полноэкзомного секвенирования

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Аутоантитела (GAD, ZnT8, IA-2, ICA) исследованы путем иммуноферментного анализа. Молекулярно-генетическое исследование проводилось методом высокопроизводительного полупроводникового секвенирования нового поколения (NGS) с использованием панели генов (27 генов, ассоциированные с СД) Ion Ampliseq и полупроводникового секвенатора PGM (Ion Torrent), полноэкзомное секвенирование проводилось на секвенаторе второго поколения NextSeq550 (Illumina)

РЕЗУЛЬТАТЫ. Девочка, 12 лет, наблюдается в институте детской эндокринологии с 2017 г. (с 9 лет). Диагностика нарушения углеводного обмена по месту жительства — 2016 г. (в возрасте 8 лет), проведено определение гликемии в связи с отягощенной наследственностью натошак 7,2 ммоль/л. Наследственность: у матери ребенка при первой беременности диагностирован ГСД, в настоящее время находится на инсулинотерапии, HbA_{1c} — 6,1%; СД диагностирован у бабушки по отцовской линии после 60 лет (HbA_{1c} — неизвестен, терапия ПССП) и у прабабушки по отцовской линии (после 80 лет, HbA_{1c} — неизвестен, терапия ПССП). При осмотре впервые в ФГБУ НМИЦ эндокринологии объективно: рост 149,5 см, SDS роста 1,484, вес 50,2 кг, индекс массы тела 22,4 кг/м², SDS ИМТ: 1,514. Проведено ОГТТ (ЭНЦ): гликемия натошак 6,1 ммоль/л, через 1 ч — 12,09 ммоль/л, через 2 ч — 10,19 ммоль/л, ИРИ натошак — 22,62 мкЕ/мл, через 1 ч — 67,55 мкЕ/мл, через 2 ч — 95,15 мкЕ/мл (индексы ИР: Matsuda 1,96, Koro 0,27, HOMA 6,13). По данным УЗИ органов брюшной полости эхографические признаки жировой дистрофии печени. УЗИ почек — эхографические признаки умеренной пиелокаликэктазии правой почки. УЗИ надпочечников и щитовидной железы без патологии. Титр специфических панкреатических аутоантител (GAD, ZnT8, IA-2, ICA) не повышен. Учитывая данные анамнеза (наличие отягощенной наследственности по аутосомно-доминантному типу, длительно прогрессирующее течение заболевания), отсутствие повышения титра специфических аутоантител, сохранной секреции инсулина и С-пептида, проведено молекулярно-генетическое исследование (панель «Моногенные формы сахарного диабета»), по данным которого патологически значимых изменений не выявлено. При дальнейшем амбулаторном и стационарном наблюдении учитывая рост гликемии до 8 ммоль/л с июня 2018 года назначен Метформин в дозе 1000 мг/сут с последующим нарастанием дозы до 2000 мг/сут (2020 г) (на фоне отмены терапии Метформином (в течение 3 дней) диагностирован сахарный диабет (гликемия через +120 мин 13,5 ммоль/л), в связи с чем терапию рекомендовано продолжить). Также учитывая гипергликемию в ночные часы, тенденцию к росту уровня гликированного гемоглобина — 7,6% пациентке проведена интенсификация терапии — инсулинотерапия пролонгированным инсулином.

Учитывая нетипичное течение, с целью уточнения диагноза проведено полноэкзомное секвенирование, по результатам которого: в гене ACADS (NM 000017.3) выявлен гетерозиготный вариант с.815G>A:p.R272H (rs374726386; HGMD:CM067633). Описан; патогенный. Биаллельные мутации гена ACADS описаны при дефиците короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (OMIM #201470). В гене PTPN1 (NM 002827.4) выявлен гетерозиготный вариант с.1088+4A>G. Не описан; патогенность: вариант неопределенной значимости. Описаны варианты гена PTPN1, связанные с предрасположенностью к инсулинорезистентности (OMIM *176885). В гене WFS1 (NM 006005.3) выявлен гетерозиготный вариант с.2369C>T:p.S790L (rs369107336). Патогенность: вероятно доброкачественный. В гене STX6 (NM 005819.6) выявлен гетерозиготный вариант с.694delC:p.R232fs



(rs754692254) — повреждающая делеция со сдвигом рамки считывания. Заболевания, связанные с дефектами гена STX6, не описаны. По данным литературы, синтаксин-6 (STX6) необходим для функционирования глюкозного транспортера GLUT4, от которого зависит восприимчивость клеток к инсулину (PMID:24705014,12857877).

ВЫВОД. В настоящее время для постановки точного диагноза требуется проведение не только рутинных клинико-лабораторных исследований, но и специфических методов молекулярно-генетического тестирования — методов секвенирования нового поколения, которое помогает предвидеть вероятное клиническое развитие заболевания и определить наиболее подходящую тактику ведения.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: *Моногенные формы сахарного диабета; персонализированный подход; полно-экзомное секвенирование.*

ОСОБЕННОСТИ УГЛЕВОДНОГО ОБМЕНА У ПАЦИЕНТОВ С ВРОЖДЕННЫМИ АНЕМИЯМИ

Е.А. Писарева, Ю.В. Тихонович, Е.С. Бугакова, А.В. Витебская

Клинический институт детского здоровья им. И.М. Филатова, ФГАОУ ВО «Первый МГМУ им. И.М. Сеченова», Москва

АКТУАЛЬНОСТЬ. Врожденные анемии — это группа заболеваний, характеризующихся перегрузкой железом вследствие трансфузионной терапии. Органами-мишенями при перегрузке железом, являются печень, поджелудочная железа, сердце, гипофиз и другие органы. Частота нарушений углеводного обмена у данной группы пациентов составляет (нарушение толерантности к глюкозе до 24%, развитие сахарного диабета до 14%). Однако отмечаются особенности течения нарушений углеводного обмена у данной группы пациентов. Имеются также особенности диагностики, в частности неинформативность уровня гликированного гемоглобина. Имеющиеся особенности обуславливают необходимость разработки четких алгоритмов ведения, диагностики и лечения в данной группе пациентов.

ЦЕЛЬ — изучить особенности течения нарушений углеводного обмена у пациентов с врожденными анемиями.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Девочка 14 лет, наблюдающаяся гематологами с диагнозом: врожденная гемолитическая анемия, гомозиготная В-талассемия, трансфузионнозависимая. Вторичный гемосидероз. При рутинном обследовании в гематологии выявлено повышение глюкозы крови натощак до 7,23 ммоль/л. При обследовании в эндокринологическом отделении уровень гликированного гемоглобина не исследовался, вследствие неинформативности у пациентов с врожденными анемиями. По данным орального глюкозотолерантного теста (ОГТТ) определялось нарушение гликемии натощак, согласно критериям ISPAD (глюкоза 5,6–9,5–7,3 ммоль/л), при сохранной секреции С-пептида 725 пмоль/л (298–2350). Установлено суточное мониторирование глюкозы: средний уровень глюкозы за период мониторирования 6 ммоль/л (108 мг/дл) \pm 0,7 ммоль/л (14 мг/дл). Отмечаются эпизодические постприандиальные подъемы глюкозы на фоне приема пищи до 8,5–9 ммоль/л через 2 ч.

Мальчик 16 лет с апластической анемией Даймонда–Блекфена. Вторичный гемосидероз. При обследовании в отделении эндокринологии по данным ОГТТ установлен диагноз сахарного диабета (глюкоза 6,8–10,8–11,9 ммоль/л, инсулин 38,2–86,5–247 мкМЕ/мл). При обследовании в июле 2020 г. глюкоза натощак 6,5 ммоль/л. При проведении суточного мониторирования глюкозы: средний уровень глюкозы за период мониторирования 6,2 ммоль/л (111 мг/дл) \pm 1,8 ммоль/л (32 мг/дл). Отмечаются эпизодические подъемы глюкозы на фоне приема пищи до 11,7 ммоль/л через 2 ч после еды.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Нарушения углеводного обмена при врожденных анемиях связаны с перегрузкой железом поджелудочной железой, в связи с чем на первых этапах отмечается развитие гиперинсулинемии и инсулинорезистентности, на фоне нарушения метаболизма на уровне мышц и печени, при дальнейшем развитии процесса возникает непосредственное поражение бета-клеток и снижение секреции инсулина. Все пациентам показано исследование уровня глюкозы крови и проведение ОГТТ в декретированные сроки. Исследование гликированного гемоглобина не информативно, возможно использование определения фруктозамина. Суточное мониторирование глюкозы крови у данной группы пациентов позволяет на ранних этапах выявить постприандиальное повышение глюкозы крови и провести коррекцию терапии.



ВЛИЯНИЕ ТЕРАПИИ ИНСУЛИНОМ ДЕГЛУДЕК НА ЧАСТОТУ ЕЖЕДНЕВНЫХ СКАНИРОВАНИЙ СИСТЕМЫ ФЛЕШ-МОНИТОРИРОВАНИЯ У ПАЦИЕНТОВ С ИСХОДНО НИЗКОЙ ВАРИАБЕЛЬНОСТЬЮ ГЛИКЕМИИ

В.В. Платонов^{1,2}, Т.А. Дубинина¹, Е.М. Патракеева³

¹Детский городской многопрофильный клинический центр высоких медицинских технологий имени К.А. Раухфуса, Городской детский эндокринологический центр

²Санкт-Петербургский Государственный педиатрический медицинский университет

³Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет имени И.П. Павлова.

ВВЕДЕНИЕ. Флеш-мониторинг уровня глюкозы используется всего несколько последних лет, поэтому накопление данных о преимуществах этого метода актуально для клинической практики.

ЦЕЛЬ — изучить влияние терапии инсулинами детемир и деглудек на частоту сканирований системы флеш-мониторирования гликемии у детей с низкой вариабельностью гликемии.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Исследование проводилось на базе Городского эндокринологического центра ДГМКЦ ВМТ имени К.А. Раухфуса. Для участия в исследовании были отобраны 15 детей с низкой вариабельностью гликемии ($CV < 36\%$), получающих инсулинотерапию в режиме многократных ежедневных инъекций. Контроль гликемии осуществлялся системой флеш-мониторирования гликемии.

До и во время вводного периода (2 нед) пациенты получали инсулинотерапию базальным инсулином детемир, после чего в качестве базального инсулина им назначался деглудек. После перевода на деглудек период наблюдения составил 24 нед.

Параметры время в целевом диапазоне (TIR), время выше целевого диапазона (TAR), время ниже целевого диапазона (TBR), а также коэффициент вариации CV рассчитывались автоматически и оценивались, согласно Международному консенсусу по использованию систем суточного мониторингирования гликемии и времени нахождения параметров в целевом диапазоне, по отчетам стандартного амбулаторного профиля глюкозы (АПГ). Отчеты АПГ были получены на онлайн-платформе LibreView.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Обследовано 15 детей с сахарным диабетом 1 типа в возрасте $9,1 \pm 3,7$ года, из них 7 (43,7%) мальчиков в возрасте $10,3 \pm 4,9$ года и 9 (56,3%) девочек в возрасте $8,0 \pm 2,8$ года. Во вводном периоде статистической разницы в исследуемых показателях у мальчиков девочек не было.

Динамика оцениваемых показателей представлена в таблице.

	Детемир	Деглудек
TIR, %:	71,3 \pm 9,2	74,9 \pm 6,8
• мальчики	71,6 \pm 11,9	75,1 \pm 8,8
• девочки	69,4 \pm 7,9	74,4 \pm 6,2
TAR, %:	19,9 \pm 8,3	19,3 \pm 5,5
• мальчики	22,8 \pm 10,6	20,2 \pm 7,4
• девочки	20,0 \pm 5,9	19,1 \pm 4,5
TBR, %:	8,8 \pm 4,8	5,7 \pm 3,1
• мальчики	5,5 \pm 3,2	4,6 \pm 1,5
• девочки	10,7 \pm 5,0	6,4 \pm 3,8
HbA _{1c} , %:	6,8 \pm 0,5	6,3 \pm 0,5
• мальчики	7,0 \pm 0,8	6,6 \pm 0,5
• девочки	6,8 \pm 0,3	6,3 \pm 0,4

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

XVII Российская научно-практическая конференция детских эндокринологов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

	Детемир	Деглудек
CV, %:	33,5±2,4	30,2±4,1
• мальчики	33,8±1,8	28,7±4,8
• девочки	33,2±3,0	32,0±1,8
Количество сканирований в день:	26,1±11,6	18,9±6,8 (p<0,05)
• мальчики	31,0±15,1	19,6±8,1 (p<0,05)
• девочки	22,5±8,4	18,1±6,5 (p<0,05)

РЕЗУЛЬТАТЫ. Перевод пациентов с исходно низкой вариабельностью гликемии на терапию инсулином деглудек не сопровождается статистически значимым изменением параметров TIR, TBR, TAR, CV и не приводит к снижению уровня гликированного гемоглобина. Однако в течение 24 нед после перехода на деглудек у всех пациентов отмечалось статистически значимое снижение частоты ежедневных сканирований. Данное снижение частоты сканирования не приводило к клинически значимому ухудшению гликемического контроля.

ВЫВОДЫ. Терапия инсулином деглудек приводит к снижению необходимости более частых ежедневных сканирований без риска ухудшения гликемического контроля.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: сахарный диабет; гликемический контроль; вариабельность гликемии; деглудек.



САХАРНЫЙ ДИАБЕТ С ГЕНЕТИЧЕСКИМИ ДЕФЕКТАМИ ФУНКЦИИ β -КЛЕТОК (ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ MODY ЗАБОЛЕВАНИЯ У ДЕТЕЙ ИЗ ДВОЙНИ)

М.В. Проскурина¹, Т.Е. Таранушенко², Н.Г. Киселева²

¹ФГБУЗ КБ № 51 ФМБА России, г. Красноярск

²ФГБОУ ВО «Красноярский государственный медицинский университет
им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого» МЗ, г. Красноярск

АКТУАЛЬНОСТЬ. Моногенные формы сахарного диабета (MODY) представляют гетерогенную группу заболеваний, вызванных мутациями в различных генах. Нарушение углеводного обмена, как правило, обусловлено дисфункцией β клеток, начинается в молодом возрасте и передается аутосомно-доминантным путем.

К настоящему времени известно более 15 генов, мутации в которых приводят к MODY. Чаще всего встречается диабет MODY 2 и 3 типа. Подозрения на моногенную форму сахарного диабета (СД) возникают в следующих ситуациях:

- СД у новорожденных или до 6 мес;
- отягощенный наследственный анамнез (болен один из родителей), при СД1 в 2–4%;
- умеренная гипергликемия натощак (5,5–8,5 ммоль/л), особенно при семейной форме СД;
- низкая потребность в инсулине вне ремиссии, т.е. через 3 года после диагностики заболевания; возможность обходиться без инсулина;
- секреция С-пептида вне периода ремиссии более 200 нмоль/л;
- отсутствие аутоантител (ICA, GADa, IA2, IAA и др.), особенно в момент установления диагноза;
- отсутствует ожирение, при СД2 в 20%;
- наличие экстрапанкреатических заболеваний, которые приводят к MODY.

Своевременная диагностика конкретной формы MODY диабета имеет важное значение, т.к. позволяет избежать не правильной лечебной тактики, определяет выбор терапии и прогноз, своевременно диагностировать сопутствующие системные и органные нарушения.

ЦЕЛЬ НАСТОЯЩЕЙ ПУБЛИКАЦИИ: поделиться с коллегами клиническим наблюдением редкого клинического случая MODY диабета у двух детей из двойни.

Оба ребенка из асоциальной семьи, являются воспитанниками детского дома в городе Железногорске (Красноярского края). Диагностика данного заболевания проводилась в 2019 г. в Институте Детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» при поддержке программы «Альфа-эндо».

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ: двое детей из двойни Анна Д. и Владислав Д., данные о наследственности и раннем анамнезе жизни отсутствуют.

Анна Д.

Впервые СД заподозрен в 2016 г. при обращении в ПДО КБ№ 51 с жалобами на боли в животе, слабость, тошноту. При госпитализации на фоне ИМВП выявлена гипергликемия натощак 10,1–12,6 ммоль/л. На основании клинико-лабораторных данных (жалобы, гипергликемия, глюкозурия, повышение гликированного гемоглобина до 6,8%) диагностирован СД1 и назначена заместительная инсулинотерапия Хумалог по 1 ед на основные приемы пищи и Лантус по 2 ед/сут. Необходимости в увеличении дозы инсулина, проявлений кетоацидоза не отмечалось. На фоне лечения гликемия от 3 до 8,2 ммоль/л. (данные по индивидуальному глюкометру). Дополнительные исследования: С-пептид — 2,98 нг/мл (норма 0,01–30), HbA_{1c} 6,7% (норма 4–6), АТ к β -клеткам ПЖ IgG <1:4 (норма <1:4), АТ к инсулину Ig G 1,65 ед/мл (норма <10), АТ к GAD IgG <5 ед/мл (норма <10).

Владислав Д.

Во время очередного планового медицинского осмотра в 03.2019 г. выявлено повышение гликемии натощак до 6,13 ммоль/л. При повторном обследовании гликемия натощак 6,32 ммоль/л,

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

XVII Российская научно-практическая конференция детских эндокринологов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

HbA_{1c} 6,8%, жалоб не предъявлял. Дополнительные исследования: С пептид — 1,84 нг/мл (норма 0,01–30), HbA_{1c} 6,9% (норма 4–6), ан. мочи — удельных вес 1020, белок, сахар, ацетон отрицательны, лейкоциты единичные в поле зрения, АТ к β-клеткам ПЖ Ig G <1:4 (норма <1:4), АТ к инсулину Ig G — 36,62 ед/мл (норма < 10), АТ к GAD Ig G <5 ед/мл (норма <10).

Учитывая показатели HbA_{1c} в интервале 6–7,0%, отсутствие кетоацидоза в период манифестации и в течение заболевания, сохранение секреции инсулина и С-пептида (более чем через 3 года от установления диагноза), отсутствие данных за аутоиммунный процесс (титры ААТ в пределах референсных значений), высказано предположение о MODY-диабете, проведено молекулярно-генетическое исследование. Результаты генетической диагностики.

1. **Анна Д.** В гене GCK (NM_000162.5) выявлен гетерозиготный вариант с.C610A>G:p.N204D (описан при MODY). Окончательный диагноз: мутация в гене глюкокиназы. Патогенность: вероятно патогенный.
2. **Влад Д.** В гене GCK (MIM#: 138079, референсная последовательность NM_000162.3) выявлен гетерозиготный вариант с.610A>G:p.N204D (описан при MODY). Окончательный диагноз: мутация в гене глюкокиназы. Патогенность: вероятно патогенный.

На основании проведенных исследований у пациентов установлен окончательный диагноз: Сахарный диабет MODY2.

Особенности данного заболевания в обоих рассматриваемых клинических случаях соответствует известным и описанным признакам: умеренная гипергликемия натощак (5,5–8 ммоль/л), обычно не прогрессирует десятилетия, симптомы заболевания обычно отсутствуют, диагноз может быть установлен в любом возрасте (чаще при проведении рутинного обследования по поводу другого заболевания), гликированный гемоглобин слегка выше верхнего предела нормы,отяжающая наследственность, редкость осложнений.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: использование методов молекулярно-генетического анализа позволяет своевременно выявлять неиммунные формы сахарного диабета, что определяет возможность проведения адекватного лечения и наблюдения со снижением риска инвалидизации в будущем.



МАНИФЕСТАЦИЯ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ, ПРОЖИВАЮЩИХ В ЗАКРЫТОМ АДМИНИСТРАТИВНО-ТЕРРИТОРИАЛЬНОМ ОБРАЗОВАНИИ (ЗАТО) НА ТЕРРИТОРИИ КРАСНОЯРСКОГО КРАЯ

М.В. Проскурина¹, Т.Е. Таранушенко², Н.Г. Киселева², А.Н. Наркевич²

¹ФГБУЗ КБ № 51 ФМБА России, г. Красноярск.

²ФГБОУ ВО «Красноярский государственный медицинский университет
им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого» МЗ.

АКТУАЛЬНОСТЬ. Сахарный диабет 1 типа (СД1) у детей и подростков остается одной из актуальных проблем мирового медицинского сообщества. Сложность ситуации подтверждается постоянным ростом количества вновь заболевших детей. В данном аспекте становится важным изучение этапа манифестации заболевания, подробное рассмотрение факторов, сопутствующих инициации процесса, и дальнейшее развитие знаний по профилактике и максимальному отсрочиванию дебюта заболевания.

Настоящая работа по исследованию особенностей манифестации СД1 среди детей и подростков проводилась впервые в закрытом административно-территориальном образовании (ЗАТО) на территории Красноярского края.

ЦЕЛЬ — изучить особенности дебюта СД1 среди детей и подростков, проживающих на территории ЗАТО, на основе данных анамнеза, гендерного состава и возраста заболевших, сезонности заболеваемости, а также клинических проявлений и показателей углеводного обмена на этапе манифестации (при первичном обращении к эндокринологу).

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Настоящее исследование проведено на базе ФГБУЗ КБ № 51 ФМБА России, филиала ФГБУ ФСНКЦ ФМБА России КБ № 42.

В работе представлены данные сплошного когортного ретроспективного исследования с анализом анамnestических и клинико-лабораторных данных детей с СД1, диагностированным за период с 2009 по 2019 гг. Группу наблюдения составили 55 детей от 0 до 18 лет, страдающие СД1а и постоянно проживающие на территории ЗАТО. Все данные о пациентах собраны в соответствии с протоколом настоящего исследования, включая сведения регионального регистра сахарного диабета, историй болезни (форма № 003/у) и амбулаторных карт (форма 025 /у–0).

Исследование выполнено в соответствии с унифицированным протоколом, включающим необходимые сведения о каждом ребенке (паспортные данные, анамнез жизни и заболевания, жалобы, результаты клинико-лабораторных исследований (в том числе гликемия натощак, гликемия постпрандиальная, среднесуточная гликемия, средняя амплитуда колебания гликемии, гликированный гемоглобин) при первичном обращении к эндокринологу. За диагностический критерий принят уровень глюкозы натощак в плазме венозной крови выше 6,3 ммоль/л, уровень HbA_{1c} превышающий 6%. Исследование одобрено Этическим комитетом ГОУ ВПО КрасГМУ (выписка из протокола №7 заседания локального этического комитета от 06.06.2018 г.).

Анализ показателей проводился как в целом по когорте, так и в возрастных группах, которые традиционно приняты для педиатрической практики.

Статистическая обработка результатов исследования выполнена с помощью пакета прикладных программ IBM SPSS STATISTICS v. 19. Результаты представлены в виде $M \pm \sigma$, где M — среднее значение, Σ — стандартное отклонение, медианы Me (25 и 75 перцентили). Методы статистического анализа выбирались после определения соответствия выборок закону нормального распределения с учетом теста Шапиро–Уилка. Учитывая отклонения выборок от нормального распределения в сравнительном анализе использовались непараметрические критерии (χ^2 , Манна–Уитни либо критерий Уилкоксона для зависимых групп). Различия считались статистически значимыми при значениях $p < 0,05$. Рассчитаны средние значения, медиана полученных показателей.

РЕЗУЛЬТАТЫ: анализируемая группа пациентов включила детей от 0 до 18 лет с выделением подгрупп с учетом возрастных и гендерных признаков. Средний возраст по группе на момент дебюта составил 8,4 года, Me 9 лет [97% ДИ 1,45–16].

Известно, что в развитии сахарного диабета участвуют генетические факторы, которые реализуются под влиянием различных внешних воздействий. Так в соответствии с литературными источниками наследственный риск развития СД1 у детей составляет 1,1%. По нашим данным в рассматриваемой группе указания на отягощенный семейный анамнез по инсулинозависимому сахарному диабету отмечены у 9,1% детей. В 90,9% случаях заболевание рассматривалось как спорадическая форма. Полученные данные совпадают с общероссийскими тенденциями, а также с ранее полученными данными по Красноярскому краю, согласно которым только 13,1% пациентов имели родственников с СД1.

Дискутируется вопрос о взаимосвязи возраста родителей с вероятностью развития СД1. По данным настоящего исследования средний возраст матерей на момент рождения детей составил 28,7 года, Ме — 28 лет [97% ДИ 18–38], при этом возраст матерей на момент рождения ребенка показал обратную зависимость с возрастом манифестации заболевания у ребенка.

По результатам нашего наблюдения, в 18,1% случаев один из родителей заболевшего работал на градообразующем предприятии (более 5 лет до рождения ребенка), что не исключает опосредованное воздействие антропогенных факторов на формирование патологии и согласуется с литературными данными о влиянии внешних факторов (инфекционные, физические и/или химические воздействия), способных запускать эпигенетические и иммуноопосредованные механизмы различной патологии.

Оценка возрастных аспектов манифестации показала следующее: в рассматриваемой когорте пациентов наиболее часто заболевания диагностировалось впервые в возрастных группах 5–9 лет и 10–14 лет, что соответственно составило 41,8% и 34,5% от общего числа больных. Полученные результаты сопоставимы с данными Российской Федерации и отдельных регионов России (Тверская область, Красноярский край и др.). Принадлежность впервые заболевших детей к указанным возрастным группам может быть обусловлена пре- и пубертатными особенностями этого периода в жизни ребенка. Известно, что в этом возрасте организм подростка претерпевает вегетативные, эндокринные и иммунные перестройки, что повышает риск развития психосоциальной дезадаптации и дисрегуляторных нарушений с лабильностью гомеостаза, присоединением функциональных нарушений и, не редко, формированием новых патологических состояний.

Манифестации диабета в рассматриваемых возрастных группах детей не имела существенных гендерных различий, т.е. в пре- и пубертатные периоды заболевание развивалось с примерно одинаковой частотой как мальчиков, так и девочек. Исключение составила подгруппа детей, заболевших в раннем возрасте (0–4 года), где преобладали девочки, а с 10–14 лет — мальчики. При уточнении гендерных особенностей диабета в остальных возрастных подгруппах не выявлено значимых различий между мальчиками и девочками.

Анализ особенностей манифестации СД1 с учетом сезонов года показал, что дебют заболевания в большинстве случаев приходился на весенний и осенний периоды года, соответственно 29,1% и 34,5% от всех зарегистрированных случаев. Представленные данные не в полной мере совпадают с результатами других исследователей, но общим для большинства публикаций является указание на более низкую выявляемость случаев СД в летнее время. По известным литературным данным манифестация диабета в высокой степени вероятности ассоциирована с сезонными пиками острых респираторных инфекций в холодное время года. Оценка причинных факторов, возможно провоцирующих манифестацию СД1, на основе анализа, который был проведен в Эндокринологическом научном центре РАМН в 1999 г. и показал, что у 58,7% детей за 6–10 мес до дебюта диабета отмечалась вирусная инфекция, у 5,6% — наиболее вероятным провоцирующим фактором был стресс, и у 22,6% заболевших причина осталась неуточненной. В нашем исследовании среди факторов, которые предшествовали заболеванию за несколько месяцев, острые респираторно вирусные инфекции зарегистрированы в 18,1% случаев, значимые стрессовые ситуации отмечены в 10,9% наблюдений. Манифестация СД1 типа на фоне инфекционной патологии (ИМВП, парапроктит и др.) установлена у 10,9% детей. До настоящего времени триггерные факторы в реализации диабета остаются малопонятными и непроясненными.



Известно, что интегральным показателем соматического благополучия ребенка являются антропометрические показатели. Нами выполнена оценка физического развития детей и подростков на момент дебюта диабета. Гипотетически можно предполагать, что дефицит инсулина может ухудшить массо-ростовые характеристики заболевших детей. Однако только в одном случае физическое развитие было ниже среднего, среднее развитие имели 76,36% и выше среднего 21,8% от всей наблюдаемой когорты. При оценке физического развития с учетом ИМТ отмечено, что основная часть детей (56,3% от всех наблюдений) на момент дебюта имели гармоничное развитие. С одинаковой частотой регистрировались случаи с пониженным и повышенным питанием по 12,7% соответственно. У 18,1% пациентов манифестация СД1т сопровождалась белково-энергетической недостаточностью с дефицитом массы более 10%.

Известно, что СД1 ассоциирован с аутоиммунным разрушением β -клеток поджелудочной железы, которое происходит с разной интенсивностью, а клинические симптомы и выраженные лабораторные изменения появляются при разрушении около 90% β -клеток поджелудочной железы. По нашим данным при первичном обращении у всех детей присутствовали типичные жалобы (жажда, частые мочеиспускания, похудение) в разной степени выраженности. Лабораторные показатели гликемии по данным первичного обращения с вышеуказанными жалобами: среднее значение по группе составило 19,8 ммоль/л с максимальным примерно одинаковым значением в группе детей от 5–7 лет и группе подростков. Полученное значение существенно превышает диагностический показатель при манифестации СД1. Высокие значения постпрандиальной гликемии составили 19,9 ммоль/л и повышенный гликированный гемоглобин (средние значения HbA_{1c} — 10,6%) свидетельствуют о выраженной декомпенсации диабета на момент дебюта. При оценке углеводного обмена на момент манифестации в рассматриваемых возрастных подгруппах наиболее значительная гипергликемия натощак отмечена в пубертатном возрасте, постпрандиальная гипергликемия не имела существенных отличий в представленных возрастных группах. Более высокие средние показатели гликированного гемоглобина установлены у детей пред-подросткового и подросткового возраста.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: результаты выполненного исследования позволяют обозначить анамнестические и клинико-лабораторные особенности дебюта инсулинозависимого сахарного диабета у детей. Полученные данные подтверждают низкую диагностическую значимость указаний на отягощенную наследственность по сахарному диабету, возможное влияние возраста матери к моменту рождения ребенка на срок манифестации (возраст дебюта) болезни у ребенка.

Выполненное исследование не установило гендерных отличий, но показало преобладание девочек среди заболевших в раннем возрасте (0–4 лет и мальчиков от 10 до 14 лет). Наибольший процент случаев впервые диагностированного диабета отмечен в пре- и пубертатный период.

Наиболее значимыми (возможно инициирующими) факторами, предшествующими манифестации сахарного диабета, были острые респираторные вирусные инфекции и перенесенные стрессовые ситуации. К сезонным особенностям манифестации СД1 отнесена более высокая заболеваемость в весенне-осенний период года.

Показатели углеводного обмена на момент дебюта говорили о выраженной декомпенсации, максимальные показатели HbA_{1c} выявлены в предподростковой и подростковой группе. При сравнении возрастных групп обнаружено достоверное отличие начальной гликемии у детей в группе 0–4 лет и 5–7 лет.

СРАВНИТЕЛЬНАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА У ДЕТЕЙ САРАТОВСКОЙ ОБЛАСТИ В 2020 И 2016 ГГ.

В.К. Поляков¹, Н.В. Болотова¹, М.Ю. Свиначев², Н.Ю. Филина¹, А.А. Шагиров¹, А.В. Шутрова³

¹ФГБОУ ВО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского»

²ГУЗ «Саратовская областная детская клиническая больница»

³Университетская клиническая больница №1 Саратовского ГМУ им. В.И. Разумовского

ВВЕДЕНИЕ. Эпидемиологические данные по заболеваемости детей с сахарным диабетом варьируют в широком диапазоне как между разными странами, так и между разными регионами нашей страны.

ЦЕЛЬ — явилось изучение распространенности и заболеваемости сахарным диабетом 1 типа (СД1) у детей различных возрастных групп, проживающих в городской и сельской местности в 2020 и 2016 гг.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ: Исследование проведено на основании данных регистра сахарного диабета Саратовской области. В 2020 году детское население Саратовской области составило 451 172 человек, из них 381 748 детей были в возрасте до 15 лет и 69 424 — от 15 до 17 лет включительно. В 2016 г. в Саратовской области проживало 451398 детей, 384 424 ребенка были в детском возрасте и 66 974 — в подростковом. В 2020 г. проанализированы распространенность и заболеваемость СД1 у детей в возрастных группах: 0–3 года, 4– лет, 8–10 лет, 11–14 лет, 15–18 лет. Оценивали данные детей, проживающих в населенных пунктах с численностью населения менее и более 50 тысяч человек.

РЕЗУЛЬТАТЫ: Распространенность СД 1 в 2020 году составила — 150,9/100 тыс. детского населения (у мальчиков — 152,3 и у девочек — 149,4/100 тыс.). У детей до 15 лет — 134,6, у подростков — 239,1/100 тыс. У детей в возрасте от 0 до 3 лет, она составила 21,4/100 тыс., у подростков — 24,0/100 тыс. Данные регистра свидетельствуют, что распространенность СД1 в селах и малых населенных пунктах колебалась от 9,1 до 403,2, среднее значение составило 109,0/100 тыс. В крупных городах, с населением более 50 тысяч человек, она была от 177,1 до 211,5 /100 тыс., средний показатель был 188,2/100 тыс.

Общая первичная заболеваемость СД1 в 2020 году составила 24,6/100 тыс. детского населения: у мальчиков — 24,1 и у девочек –25,1. При оценке заболеваемости СД1 по возрастам выявлено, что до 3 лет она соответствовала значению 15,3/100 тыс., в дошкольном возрасте увеличилась до 27,0; в препубертате — до 28,7 и в пубертате возросла до 31,2/100 тыс. детского населения. В возрастной группе 15–18 лет этот показатель снижался до 13,0/100 тыс. Средний показатель заболеваемости СД1 у детей и подростков, проживающих в городах с населением более 50 тысяч человек, составил 30,5/100 тыс. детского населения, а в сельской местности — 15,0/100 тыс.

Проведено сравнение распространенности и заболеваемости СД1 у детей Саратовской области в 2020 году с данными 2016 года. В 2016 году распространенность была ниже и составила — 114,3/100 тыс. У детей до 15 лет данный показатель был 92,1/100 тыс. и у подростков — 241,8/100 тыс. населения. Заболеваемость СД1 в 2016 году была на уровне 15,1/на 100 тыс., у детей она зафиксирована на значении 16,6 /100 тыс. и у подростков — 6,0 /100 тыс.

Таким образом, за 5 лет общая распространенность СД1 среди детей и подростков увеличилась на 32%, среди детей на 45%, среди подростков осталась на прежнем уровне. Заболеваемость СД 1 среди детей и подростков в 2020 году выросла на 62%; среди детей — на 60% и среди подростков на 200%.

Выявлено двухкратное превосходство показателей распространенности и заболеваемости СД 1 у детей и подростков, проживающих в крупных городах по сравнению с небольшими населенными пунктами.



ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА СТЕРОИДНОГО ДИАБЕТА И САХАРНОГО ДИАБЕТА 2 ТИПА У ПАЦИЕНТКИ, ПОЛУЧАЮЩЕЙ ГЛЮКОКОРТИКОИДЫ

А.В. Попович, А.В. Витебская

Клинический институт детского здоровья им. И.М. Филатова, г. Москва, ФГАОУ ВО «Первый МГМУ им. И.М. Сеченова», г. Москва

Назначение пероральных препаратов глюкокортикоидов (ГК) является методом выбора при лечении системных заболеваний соединительной ткани. Длительный прием ГК в больших дозах может приводить к формированию медикаментозного синдрома Иценко–Кушинга (МСИК), а в некоторых случаях — к развитию стероидного сахарного диабета (СД). Снижение дозы ГК должно приводить к исчезновению симптомов МСИК, нормализации массы тела и показателей гликемии. При отсутствии тенденции к нормализации показателей, несмотря на снижение дозы ГК, необходимо выявлять другие причины ожирения и его осложнений.

ЦЕЛЬ — демонстрация клинического случая нормализации показателей углеводного обмена на фоне снижения массы тела у пациентки, продолжающей принимать глюкокортикоиды.

Описание клинического случая. В 8 лет у пациентки была выявлена системная склеродермия с поражением кожи, подкожно-жировой клетчатки, желудочно-кишечного тракта, легких, в связи с чем была назначена терапия ГК в дозе, достигавшей 1 мг/кг преднизолона. На фоне терапии ГК отмечен выраженный набор массы тела, повышенный аппетит, диагностирован МСИК.

В 10 лет выявлена артериальная гипертензия, расцененная как осложнение МСИК, назначена гипотензивная терапия, продолжается по настоящее время.

В 13 лет выявлен компрессионный перелом позвоночника на фоне остеопороза, получала бисфосфонаты, в настоящее время продолжает принимать альфакальцитрол.

С 13 лет доза ГК снижена до поддерживающей — 5–7,5 мг/сут преднизолона. Несмотря на снижение дозы ГК, все попытки соблюдения диеты в домашних условиях — без эффекта. При нахождении в стационарных условиях — всегда снижение массы тела.

В 17,5 лет при обследовании в детском эндокринологическом отделении рост 161 см (SDS –0,20), вес 80,0 кг (ИМТ 30,86 кг/м², SDSимт +2,5), подкожно-жировая клетчатка развита избыточно, распределена равномерно (перераспределение по кушингоидному типу отсутствует). Выявлен СД (гликемия натощак 3,6 ммоль/л, через 2 ч после приема 75 г глюкозы — 13,0 ммоль/л), дислипидемия (общий холестерин 5,3 ммоль/л, ЛПНП 3,5 ммоль/л), неалкогольная жировая болезнь печени, стеатогепатит (АЛТ 66 Ед/л, АСТ 38 Ед/л). К терапии были добавлены метформин (1700 мг/сут) и препараты урсодезоксихолевой кислоты, рекомендовано соблюдение диеты с ограничением легкоусвояемых углеводов и продуктов повышенной калорийности.

На момент обследования проводилась дифференциальная диагностика между МСИК, осложненным ожирением и стероидным СД (диагностированы на фоне приема ГК), и конституционально-экзогенным ожирением, осложненным СД 2 типа (сохраняющееся ожирение на фоне снижения дозы ГК, отсутствие кушингоидного перераспределения подкожно-жировой клетчатки, эффективное снижение массы тела в условиях стационара).

За следующие 4 мес, несмотря на неизменную дозу ГК (преднизолон 5 мг), отмечено снижение массы тела в амбулаторных условиях на 18,7 кг (23%), в связи с чем прием метформина был отменен. При обследовании в 17,9 лет рост 161 см (SDS — 0,09), вес 61,3 кг (ИМТ 23,00 кг/м², SDSимт +0,66). Отмечена нормализация показателей гликемии (натощак 3,6 ммоль/л, через 2 ч после приема 75 г глюкозы — 6,7 ммоль/л), липидов (общий холестерин 4,5 ммоль/л, ЛПНП 3,0 ммоль/л), трансаминаз (АЛТ 13 Ед/л, АСТ 13 Ед/л).

Выраженное снижение массы тела и нормализация показателей гликемии позволяют говорить об отсутствии МСИК и стероидного СД у пациентки, принимающей ГК в поддерживающей дозе.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Отсутствие снижения ИМТ у ребенка с ожирением на фоне снижения доз ГК требует проведения дифференциальной диагностики ожирения вследствие приема ГК и конституционально-экзогенного ожирения. Детям с ожирением на фоне приема ГК необходимо проведение скрининга осложнений ожирения, назначение диетотерапии и лечение выявленных коморбидных состояний.

УРОВЕНЬ С-ПЕПТИДА У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА В ЗАВИСИМОСТИ ОТ ДЛИТЕЛЬНОСТИ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Е.М. Романенкова, Л.И. Зильберман, И.А. Еремина, О.Б. Безлепкина, Д.Н. Лаптев

ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии»
Минздрава России, Москва, Россия

ВВЕДЕНИЕ. Повышение осведомленности о заболевании и доступности методов исследования гликемии привело к увеличению ранней доклинической диагностики сахарного диабета 1 типа (СД1), что может влиять на длительность сохранной секреции С-пептида у пациентов с СД1 и определять уровень гликемического контроля заболевания.

ЦЕЛЬ — оценить базальную и стимулированную секрецию С-пептида в зависимости от длительности сахарного диабета 1 типа.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. В исследование включено 703 пациента с диагнозом сахарный диабет 1 типа, подтвержденным наличием значимо повышенного титра специфических аутоантител, в возрасте от 0 до 18 лет. Диагностика заболевания была случайной у около 10% пациентов, в связи с диспансеризацией или предстоящим оперативным вмешательством. Пациенты были распределены на 3 группы, в зависимости от длительности СД: 1 группа — <1 года [0,5]; 2 группа — 1–5 лет [2,2]; 3 группа — >5 лет [7,5]. Медиана возраста при обследовании составила: 11,3 лет. В 1 группе — 8,5 лет; 2 группе — 11,5 лет; 3 группе — 14,5 лет.

Уровень С-пептида оценивался натощак. Пациентам с медленным прогрессированием СД1 (потребность в инсулине менее 0,5 ЕД/кг) проводилась стимуляционная проба с оценкой секреции С-пептида через 60, 120 мин после стимуляции. Стимулированный уровень С-пептида исследовался на фоне приема специализированного питания Clinutren Junior, Nestlé Health Science (1 ккал/мл; 65% углеводов, 20% жиров и 15% белка) из расчета 6 мл препарата на кг веса, но не более 360 мл.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Медиана уровня С-пептида натощак значимо отличалась в 3-х группах ($p<0,05$): в 1 группе пациентов ($n=245$) — 0,614 нг/мл [0,268; 1,09]; в 2 группе ($n=335$) — 0,183 нг/мл [0,01; 0,798]; в 3 группе пациентов ($n=123$) — 0,01 нг/мл [0,01; 0,039]

В выделенной группе пациентов с медленно прогрессирующим СД уровень С-пептида натощак значимо снижался с увеличением длительности заболевания, так же как и в общей группе): в 1 группе ($n=69$) — 1,17 нг/мл [0,7; 1,86]; во 2 группе ($n=82$) — 0,894 нг/мл [0,38; 1,6]; в 3 группе ($n=20$) — 0,153 нг/мл [0,01; 1,19];

Медиана стимулированного уровня С-пептида через 60 и 120 минут у пациентов с медленным прогрессированием заболевания в 1-й и 2-й группах не отличалась: в 1 группе — 3,27 нг/мл [2,17; 4,89] ($n=69$) и 3,1 нг/мл [1,63; 5,09] ($n=77$) соответственно; во 2 группе — 2,76 нг/мл [1,46; 5,5] ($n=77$) и 2,905 нг/мл [1,29; 5,02] ($n=82$) соответственно. При длительности заболевания более 5 лет (3 группа) выявлено статистически значимое снижение секреции С-пептида через 60 и 120 минут ($p<0,05$) — 2,38 нг/мл [0,252; 4,22] ($n=20$) и 1,935 нг/мл [0,44; 3,61] ($n=20$).

Медиана гликированного гемоглобина в 3 группах значимо не отличалась ($p>0,05$): в 1 группе ($n=242$) — 7,1% [6,4; 8,7]; во 2 группе пациентов ($n=334$) — 7,3% [6,5; 8,6]; в 3 группе ($n=123$) — 7,9% [6,5; 8,7]. У пациентов с медленным прогрессированием заболевания во 2 и 3 группах медиана (HbA_{1c}) была значимо ниже, чем в общей группе пациентов ($p<0,05$).

Медиана SDS IMT на момент обследования во всех группах статистически не различались ($p>0,01$): в 1 группе ($n=245$) — -0,01 SD [-0,8; 0,8]; в 2 группе пациентов ($n=335$) — 0,26 SD [-0,5; 1,0]; в 3 группе ($n=123$) — 0,3 SD [-0,6; 1,0]. При сравнении SDS IMT у пациентов с медленным прогрессированием заболевания и общей группой статистически значимых различий не получено ($p>0,05$).



ВЫВОДЫ. С увеличением длительности заболевания уровень базального С-пептида значительно снижается. Снижение уровня базального С-пептида у пациентов с СД1 происходит уже через 1 год от диагностики заболевания. При длительности заболевания более 5 лет базальный С-пептид практически не определяется.

У пациентов с медленным прогрессированием заболеванием при длительности СД более 5 лет, несмотря на крайне низкий уровень базального С-пептида, отмечается нарастание секреции С-пептида в ходе стимуляционной пробы более, чем в 2 раза. Однако стимулированные уровни секреции значительно ниже, чем при длительности СД менее 5 лет. Углеводный обмен по данным гликированного гемоглобина был лучше компенсирован у пациентов с сохранной секрецией С-пептида.

Нами не выявлено значимых различий массы тела в 3 группах пациентов на момент обследования. Однако нами не проводилась оценка SDS ИМТ в дебюте заболевания. Необходимо проведение дальнейших исследований для изучения факторов, влияющих на медленное прогрессирование СД1 и длительно сохранную секрецию С-пептида, таких как острота манифестации, возраста диагностики СД1, наличие избыточного веса в дебюте заболевания и пр.

**РЕДКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СОЧЕТАНИЯ МОНОГЕННОЙ
И АУТОИММУННОЙ ФОРМ САХАРНОГО ДИАБЕТА****Е.М. Романенкова, Е.В. Титович, Д.Н. Лаптев***ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Минздрава
России, Москва, Россия*

ВВЕДЕНИЕ. Сахарный диабет 1 типа является наиболее распространенной формой нарушения углеводного обмена в детском и подростковом возрасте. Однако в настоящее время известно, что в детском и подростковом возрасте встречаются и другие типы СД, среди которых наиболее распространены моногенные формы диабета, к которым относят MODY (maturity-onset diabetes of the young — диабет взрослого типа у молодых лиц). В мировой литературе есть единичные упоминания о сочетании моногенной и аутоиммунной форм сахарного диабета (СД).

АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ. Мальчик, 10 лет, манифестация сахарного диабета на фоне ожирения (рост 168 см, вес 87 кг, SDS IMT +3,0). При госпитализации в МОНИКИ — гликемия 14,4 ммоль/л, гликированный гемоглобин — 8,9%, аутоантитела к GAD — 4,5 ед/мл (норма до 1), С-пептид — 3,3 нг/мл, установлен диагноз: Сахарный диабет 1 типа, впервые выявленный, инициирована инсулинотерапия в суточной дозе 18 ед/сут (0,2 ед/кг).

Впервые госпитализирован в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» в возрасте 10,5 года: рост 168,5 см, вес 90 кг, SDS IMT +3,3. По данным пробы с нагрузкой углеводистым завтраком: натощак — глюкоза 12,8 ммоль/л, С-пептид 2,46 нг/мл; через 1 ч — глюкоза 18,6 ммоль/л, С-пептид 3,65 нг/мл; через 2 ч — глюкоза 17,2 ммоль/л, С-пептид 3,21 нг/мл; гликированный гемоглобин 10,6%. HLA-типирование: DRB1*01,07-DQA1*0101,0201-DQB1*0501, 0201 (гаплотипы: предрасполагающий и нейтральный). Аутоантитела: ICA — отриц., GAD — 2,5 Ед/мл (N 0–1), IA–2 — 25 Ед/мл (N 0–1).

При обследовании в 11 лет: рост 174 см, вес 108 кг, SDS IMT +3,35, гликированный гемоглобин 10,6%; мальчик переведен на помповую инсулинотерапию, суточная доза инсулина 100 ед (0,95 ед/кг/сут). В связи с наличием ожирения и сохранной секрецией инсулина (базальный уровень С-пептида — 1,18 нг/мл) к терапии добавлены препараты бигуанидов в дозе 1000–1350 мг/сут. Суточная доза инсулина снижена до 60–70 Ед (0,60–0,65 Ед/кг). При обследовании выявлены жировой гепатоз, дислипидемия.

В возрасте 15 лет: рост 168,5 см, вес 90 кг, SDS IMT +3,4; гликированный гемоглобин 10,7%; при проведении теста с углеводной нагрузкой: натощак — глюкоза 9,5 ммоль/л, С-пептид 0,83 нг/мл; через 1 ч — глюкоза 19,5 ммоль/л, С-пептид 1,39 нг/мл; через 2 ч — глюкоза 17,6 ммоль/л, С-пептид 1,66 нг/мл. Аутоантитела: ZnT8 72,9 Ед/мл (0–15), IA–2 81,6 Ед/мл (0–10), GAD 44,6 Ед/мл (0–10).

На всем протяжении заболевания отмечался высокий уровень гликированного гемоглобина, обусловленный низкой компетентностью пациента. Вариабельность гликемии низкая. Колебания гликемии в стационарных условиях при соблюдении диеты и режима инъекций инсулина всегда от 4 до 10 ммоль/л, отмечалось снижение веса на 2–4 кг.

Учитывая длительную сохранную секрецию инсулина, медленное прогрессирование сахарного диабета, проведено молекулярно-генетическое исследование, в гене KLF11 выявлен гетерозиготный вариант c.40 41dupGC (p.Val15GlnfsTer41), вероятно патогенный вариант.

Мутации в гене KLF11 описаны при MODY 7. Ген KLF11 является глюкозо-индуцированным регулятором гена INS. Как и другие факторы транскрипции, ген KLF11 играет важную роль в дифференцировке β-клеток поджелудочной железы. К настоящему времени описано менее 10 мутаций в гене KLF11, в связи с чем, данные по клинической картине достаточно малочисленны. В основном, заболевание протекает аналогично СД2 типа, встречаются упоминания о инсулинопотребности.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Данный клинический пример представляет собой комбинацию моногенного и аутоиммунного сахарного диабета. Мягкое течение заболевания, отрицательный титр панкреатических аутоантител, HLA среднего риска при манифестации заболевания, постепенное снижение инсулиновой секреции, вероятнее всего свидетельствуют о начале заболевания с моногенной формы СД с дальнейшим присоединением аутоиммунного компонента.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: Сахарный диабет 1 типа; MODY; maturity-onset diabetes of the young; ген KLF11



ОПЫТ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫХ И РЕАБИЛИТАЦИОННЫХ ПРОЕКТОВ ДЛЯ ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ В ТОМСКОЙ ОБЛАСТИ

Т.В. Саприна¹, В.М. Скрыбина²

¹ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России, г. Томск

²Благотворительный фонд «ДИА-МИР», г. Томск

Хорошо известно, что образованность в области самоконтроля сахарного диабета — важнейший фактор хорошей компенсации.

ЦЕЛЬ — проанализировать результаты внедрения в клиническую практику пяти социальных образовательных проектов для детей с сахарным диабетом.

РЕЗУЛЬТАТЫ.

1. Специализированная смена для детей–инвалидов с инсулинозависимым диабетом «Лагерь «Звездный»» (2018– по н.в.):

Продуктивная медико-социальная реабилитация ежегодно 40 детей–инвалидов (сформированы устойчивые коммуникативные и эмоциональные связи, получены пролонгированные эффекты групповой работы, отмечен высокий эмоциональный статус благополучателей в конце смены и мотивация участия на следующий сезон), а также в части медицинской реабилитации у детей, имеющих на период реализации проекта стаж заболевания менее 3 месяцев (отработаны навыки инъекций, сформированы установки по коррекции питания, сбалансирован углеводный баланс). Особо хочется отметить эффект «Школы Диабета», где раскрыты и полноценно изучены темы, имеющие прямое отношение к повседневной жизни благополучателей и нуждающиеся в коррекции в связи с основным заболеванием (физическая нагрузка и инсулинотерапия, коррекция гликемии при стрессах и простудных заболеваниях и т.п.). Высокую оценку смена получила в ходе обратной связи с родителями детей–инвалидов.

2. Информационно–образовательный проект «Знай! Контролируй! Действуй!» (2019 г.).

Данный проект показал перспективность темы информационно–образовательного просвещения в области социально–значимых заболеваний, таких как диабет. Достигнуты такие социальные эффекты, как интеграция усилий общественной организации, специалистов и органов власти в отдельных районах региона в повышении внимания к проблемам людей, живущих с социально–значимым заболеванием: информационный обмен, актуализация проблем по социальным правам и льготам, коммуникативная доступность к ресурсам, повышающим качество жизни, внимание к индивидуальным запросам, консультативная поддержка. Творческая составляющая проекта показала большую роль инклюзии в профилактике диабета, как социально–значимого заболевания, возможность использовать творческие форматы для просвещения населения и повышения информативности в отношении особенных детей. Проект позволил выявить проблемные зоны в информационном пространстве относительно социально–значимых заболеваний.

3. Информационно–просветительский проект «Доброго Здравья!» (с 2018 — по н.в.).

1. Проведено более 20 информационно–просветительских семинаров для специалистов образовательных организаций по сопровождению детей с диабетом и созданию безопасных условий. Участники — более 250 человек;
2. Проведение акций по информированию населения о диабете. Участники — более 180 человек.
3. Создание и распространение памятки «Внимание: Диабет!»
4. Обучение специалистов ДОУ основам сопровождения детей с СД1 в дошкольных учреждениях.
5. С 2018 г. организован полный цикл сопровождения детей в дошкольных учреждениях (в трех районах города 13 человек успешно пользуются услугами муниципальных ДОУ с полноценным медицинским сопровождением цикла инсулинотерапии. В возрастной очереди 4 человека).

Партнеры проекта: Администрация г. Томска, Департамент образования Администрации, Департамент общего образования Томской области.

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

XVII Российская научно-практическая конференция детских эндокринологов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

4. Конкурс рисунка «Дети о диабете» (2017 г. — по н.в.).

Инклюзивный областной конкурс рисунка, направлен на поиск и творческое изложение информации о социально значимом заболевании среди детей с СД1 и их сверстников. Более 200 участников ежегодно.

Созданы плакаты для поликлиник и ФАП на основе работ победителей.

5. Проект «Добрый спорт» направлен на организацию доступной спортивной среды для развития детей-инвалидов с СД1 (2019 г. по н.в.)

Создана основа для развития детей-инвалидов с СД1 в спортивной среде: подготовлены более 80 специалистов, разработана система тьюторства с медицинской стороны, подписаны соглашения о сотрудничестве с рядом организаций. Продолжается работа с целевой аудиторией по популяризации физической нагрузки. Реализованы следующие мероприятия: семинары для тренеров «Спорт и диабет: рекомендации по сопровождению», семинар для родителей по сопровождению физической нагрузки у детей с СД1, семинар для детей по успешной компенсации физической нагрузки, издание пособия «Спорт. Дети. Диабет» (200 экз.), памятка по купированию опасных состояний (200 экз.), Первый городской фестиваль здоровья (танцевальный марафон, ярмарка Добрых спортивных школ, презентация линейки полезного питания, Городок здоровья).



ТЕРАПИЯ MODY3 У ДЕТЕЙ: ОПЫТ ПЕРЕВОДА НА ПРЕПАРАТЫ СУЛЬФОНИЛМОЧЕВИНЫ

Е.А. Сечко, Л.И. Зильберман, Т.Л. Кураева

ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ РФ, Москва

MODY (maturity-onset diabetes of the young — диабет взрослого типа у молодых лиц) — общее название моногенных дисфункций β -клеток поджелудочной железы, которые характеризуются аутосомно-доминантным наследованием, началом в молодом возрасте (во втором или третьем десятилетиях), отсутствием аутоантител (АТ), характерных для сахарного диабета 1 типа (СД1), отсутствием признаков метаболического синдрома, а также сохранной секрецией эндогенного инсулина. MODY3 обусловлен гетерозиготными мутациями в гене HNF1A. MODY3 — одна из наиболее часто встречающихся форм MODY. Характерными особенностями MODY3 являются глюкозурия (в том числе при компенсации углеводного обмена) и высокая эффективность препаратов сульфонилмочевины (СМ). В дебюте сахарного диабета (СД) возможна компенсация углеводного обмена у пациентов с MODY3 при соблюдении диеты, по мере прогрессирования заболевания препаратами выбора являются СМ.

ЦЕЛЬ — проанализировать эффективность терапии СМ пациентов в возрасте до 18 лет с MODY3, подтвержденным при молекулярно-генетическом исследовании.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. При молекулярно-генетическом обследовании 210 пациентов с подозрением на MODY (возраст диагностики нарушений углеводного обмена составлял менее 18 лет), MODY3 был верифицирован у 22 (10,4%) (21 пробанда и 1 sibс). Проанализирована терапия пациентов с MODY3 при диагностике СД, в динамике до и после генетической верификации диагноза. Данные представлены в виде медианы и интерквартильного размаха (Ме [25; 75 перцентиль]).

РЕЗУЛЬТАТЫ: Возраст диагностики нарушений углеводного обмена составил 12 лет [9,9; 15,4] лет. HbA_{1c} — 6,6% [6,4; 7,8]. При диагностике СД сахароснижающая терапия была назначена в 45,5% ($n=10$), в том числе в 27,4% ($n=6$) — инсулин (0,1–0,2 ед/кг/сут), в 13,6% ($n=3$) — метформин (500–1000 мг/сут), в 4,5% ($n=1$) — СМ (гликлазид 30 мг/сут, глимепирид 1 мг). 54,5% ($n=12$) пациентам была рекомендована диета.

При динамическом наблюдении до генетической верификации диагноза (длительность заболевания 2,2 года [0,9; 3,9]) 59% пациентов ($n=13$) получали сахароснижающую терапию: 31,8% ($n=7$) — инсулин (0,1–0,2 ед/кг/сут), в 22,7% ($n=5$) — метформин (500–1000 мг/сут), в 4,5% ($n=1$) — СМ (гликлазид 30 мг/сут). Уровень HbA_{1c} составил 6,5% [6,1; 7,7]. Таким образом, через 2 года отмечается некоторая интенсификация терапии в виде увеличения количества больных, получающих инсулин и бигуаниды (по 1 чел.).

Молекулярно-генетическая верификация диагноза MODY3 позволила назначить препараты СМ всем 59% пациентов ($n=13$), получавших сахароснижающую терапию, в том числе 5 пациентам в с полной отменой инсулина: глибенкламид (1,5–10,5 мг/сут) ($n=6$), гликлазид (15–60 мг/сут) ($n=5$, в том числе у одной пациентки в комбинации с инсулином гларгин), глимепирид (1–2 мг/сут) ($n=2$). В 1 случае продолжена терапия инсулином. 2 пациентам (9%) назначен метформин в связи с выявленной инсулинорезистентностью (ИР). У 27,4% ($n=6$) пациентов компенсации углеводного обмена удалось достичь на фоне диеты.

КЛИНИЧЕСКИЙ ПРИМЕР:

Пациент Н., в 11 лет впервые случайно выявлена гипергликемия натощак 6,8 ммоль/л, HbA_{1c} 7,3%. Рекомендована диета. При обследовании в 11,5 лет: ИМТ: 26 кг/м² (SDS ИМТ +2,4), HbA_{1c} — 6,7%, АТ к GAD, ICA, IAA — отрицательные. При проведении орального глюкозотолерантного теста уровень гликемии соответствовал диабетическим значениям (0 мин — 7,1 ммоль/л, 120 мин — 12,8 ммоль/л), гиперинсулинемии не выявлено (уровень инсулина 0 мин — 6,7 мкЕ/мл, 120 мин — 41,4 мкЕ/мл), ИР также не обнаружено (HOMA=2,11). Учитывая наличие ожирения, отсутствие АТ, установлен диагноз «Сахарный диабет 2 типа», назначен метформин в дозе 500 мг/сут. В возрасте

12 лет доза метформина была увеличена до 1000 мг/сут в связи с нарастанием уровня HbA_{1c} до 7,8%. Учитываяотягощенный наследственный анамнез в трех поколениях (у отца, 36 лет, СД с 26 лет (терапия инсулином), у тети по отцовской линии СД с 38 лет (диета), у двоюродного деда по отцовской линии СД с 30 лет (терапия инсулином)), проведено молекулярно-генетическое исследования гена HNF1A, выявлена мутация Pro291fsC. Таким образом, подтвержден диагноз MODY3. В связи с этим в 13,5 лет метформин был отменен, назначен глибенкламид в дозе 7 мг/сут. На фоне терапии глибенкламидом уровень HbA_{1c} снизился до 6,1%.

Выводы. Детям с MODY3 при диагностике СД в 41% была назначена патогенетически необоснованная терапия, в том числе в 27,4% — инсулин. Молекулярно-генетическая верификация MODY3 позволила повысить долю пациентов, получающих препараты СМ с 4,5% до 59%, в том числе с полной отменой инсулина у 5 пациентов из (22,5%). Клинический случай демонстрирует более высокую эффективность назначения препаратов СМ по сравнению с бигуанидами у пациента с MODY3, несмотря на наличие ожирения.

У пациентов с отягощенной наследственностью по СД, отсутствием АТ, отсутствием или небольшой потребностью в инсулине рекомендуется проведение молекулярно-генетическое исследования генов, ответственных за развитие MODY. При диагностике MODY3 наиболее эффективно назначение препаратов СМ.



МОТИВАЦИОННО-ПОВЕДЕНЧЕСКИЙ КОМПОНЕНТ СТРАТЕГИИ УПРАВЛЕНИЯ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ

Е.Л. Сиделева, И.Ю. Черняк, И.М. Головенко

ГБУЗ «Детская краевая клиническая больница», г. Краснодар

Учитывая неуклонный рост заболеваемости СД1 за последние годы, проблема мотивирования к удержанию активности по управлению СД1 сохраняет свою актуальность.

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ: изучить динамику изменения уровня отношения к заболеванию у детей, больных СД1, на фоне комплексного лечения с подключением психологического сопровождения и выработку копинг стратегий.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ: под наблюдением находилось 65 детей (36 мальчиков (55%) 29 девочек (45%)) в возрасте 14–17 лет с СД1, длительностью заболевания от 6 месяцев до 5 лет. Испытуемые были разделены на 2 группы. Первую (контрольную) составили 35 человек, получавшие рассчитанную инсулинотерапию, диетотерапию, дозированные физические нагрузки. Во второй группе (основной), составившей 30 человек, базисное лечение было дополнено занятиями с психологом (4–6 индивидуальных занятий).

Для оценки уровня отношения к заболеванию нами был применен опросник «ТОБОЛ». В клинике хронических соматических заболеваний данная методика использует психодиагностический тест для оценки личностного реагирования на болезнь (12 типов отношения к болезни), эмоциональных переживаний, связанных с болезнью в период стационарного лечения и реабилитации больных. Мотивационно-поведенческий компонент отражает выработку определенной стратегии поведения в жизненных ситуациях в связи с болезнью (принятие «роли» больного, активное управление СД1, игнорирование заболевания «отрицание», пессимистические установки перевести на позитивные и пр.).

РЕЗУЛЬТАТЫ. Тестирование пациентов проводилось до начала и после окончания лечения. По данным повторного тестирования у детей основной группы занятия с психологом привели к значительному снижению негативного отношения к заболеванию у 76% (23 ребенка) пациентов. В контрольной группе данный показатель снизился лишь у 31% (11 человек) больных. Обращает на себя внимание позитивный настрой детей к жизни после занятий с психологом. «Гармоничный» тип реагирования наблюдался у 57% (20 чел.) протестированных первой (контрольной) группы и у 80% (24 чел.) участников основной группы психологической коррекции, что свидетельствует о большей положительной динамике жизненной ориентации у подростков СД основной группы.

«Гармоничный» тип реагирования пациентов предполагает адекватную оценку своего состояния, активное участие в управлении заболеванием, комплаентность врача и пациентов и в то же время характеризуются стремлением преодолеть заболевание, неприятием «роли» больного, сохранением ценностной структуры и активного социального функционирования.

ВЫВОДЫ. Оценка уровня отношения к заболеванию у детей с СД1 определяет копинг-стратегию управления болезнью. Подключение психологического сопровождения к комплексному лечению СД1 у детей приводит к снижению уровня негативного отношения к заболеванию, что способствует стабилизации эмоционального статуса, улучшению компенсации заболевания, повышению качества жизни детей и активного социального функционирования.

**СЛУЧАЙ МИКРОАЛЬБУМИНУРИИ У ПОДРОСТКА С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ
1-ГО ТИПА И НЕФРОПТОЗОМ****Д.Ю. Сорокин, Л.И. Зильберман, Д.Н. Лаптев, Т.Л. Кураева, О.Б. Безлепкина***ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии»
Минздрава России, Москва*

ВВЕДЕНИЕ. Микроальбуминурия (МАУ) при сахарном диабете (СД) является наиболее ранним клинико-лабораторным маркером диабетической нефропатии, которая может прогрессировать до стадии почечной недостаточности. С развитием технологий снизились частота и выраженность декомпенсации обменных процессов у детей с СД 1 типа (СД1), что привело к снижению частоты встречаемости осложнений СД в детской популяции (до 18 лет). Однако в подростковой группе детей с СД1 сохраняется периодическое умеренное повышение МАУ, не связанное с диабетической нефропатией.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Пациента К., 17 лет. СД1 с 2012 г. (с возраста 9 лет), в течение 8 лет. Манифестация с классическими симптомами в состоянии диабетического кетоацидоза. Назначена инсулинотерапия, с 2013 г. находится на помповой инсулинотерапии. Девочка от 1 беременности, протекавшей без особенностей, роды срочные, масса тела — 3950 г, длина тела — 52 см. Наследственный анамнез по нарушению углеводного обмена не отягощен. С рождения отмечается умеренное ускорение темпов роста (выше своих сверстников). С 2014 г. (11 лет) девочка занимается профессионально баскетболом (ежедневно).

Со слов, периодические подъемы МАУ в разовой порции выявляются с 2015 г. (12 лет, длительность СД 3 года). Антропометрические данные отсутствуют, лечение не получала. С 2019 г. (16 лет, длительность СД 7 лет) перестала профессионально заниматься баскетболом, выраженность МАУ уменьшилась. В декабре 2019 г. МАУ 383,2 мг/л, нефрологом установлен диагноз: Диабетическая нефропатия, стадия микроальбуминурии, НФП 1 ст.; сопутствующий: дисметаболическая нефропатия, оксалурия; нефроптоз правой почки. Назначена терапия иАПФ 2,5 мг/сут. В дальнейшем проводился регулярный контроль МАУ, терапия иАПФ 2,5–5 мг/сут. Динамика HbA_{1c} за все время заболевания — 6,5–7,5%.

При обследовании в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России в феврале 2021 года (17 лет, длительность СД 8 лет): рост 171,2 см, SDS роста 1,25, вес 65,4 кг, SDS ИМТ 0,33, Таннер 5, менструальный цикл регулярный. Суточная потребность инсулина 0,8–0,9 ЕД/кг/сут. HbA_{1c} 6,8%. Установлена дистальная диабетическая полинейропатия, сенсорный тип. На фоне терапии иАПФ 2,5 мг/сут МАУ в разовой порции стоя от 13 до 64 мг/л (лежа собрать не получилось) при нормальном соотношении альбумин/креатинин. УЗИ почек — правосторонний нефроптоз, паренхима почек без изменений (дистопия правой почки?). Данных за артериальную гипер/гипотензию не получено. Консультация нефролога — Диабетическая нефропатия; нефроптоз (дистопия?) правой почки; хроническая болезнь почек I стадии (C1A1) на фоне нефропротекции по международной классификации KDOQI (рСКФ по ф. Шварца (k=36,5) 83 мл/мин, СКD-EPI — 100 мл/мин).

Учитывая результаты УЗИ почек, наличие значительной физической нагрузки в анамнезе (баскетбол), персистентное повышение альбумина по данным 3–х МАУ (разовой порция) без увеличения соотношения альбумин/креатинин, больше данных за наличие персистентной микроальбуминурии, обусловленной нефроптозом (дистопия правой почки?). Вероятными причинами персистентного повышения МАУ являются антропометрические особенности в виде ростового скачка в пубертате и/или дефицита/недостатка массы тела, нефроптоз или высокая подвижность почек, регулярные занятия спортом. Патогенез данного состояния сводится к натяжению почечной ножки и, как следствие, увеличению фильтрации. Определение альбумина мочи утром в горизонтальном положении позволяет исключить это.

ВЫВОДЫ. Несмотря на наличие предрасполагающих факторов повышения МАУ в подростковом возрасте, необходимо тщательное обследование и контроль с целью исключения начальных проявлений диабетической нефропатии при длительном течении СД.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: сахарный диабет; подростки; микроальбуминурия; диабетическая нефропатия.



ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ ДЕТСКОГО МУЛЬТИСИСТЕМНОГО ВОСПАЛИТЕЛЬНОГО СИНДРОМА, ВЫЗВАННОГО НОВОЙ КОРОНАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИЕЙ (COVID-19) НА ФОНЕ ДЕКОМПЕНСАЦИИ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА И ОСТРОЙ ПОЧЕЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ. ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

А.Н. Ташкова, И.В. Гунбина, К.А. Климова

ГБУЗ ЧОДКБ, Россия, г. Челябинск

В настоящее время есть сведения, что новая коронавирусная инфекция COVID-19 имеет больше легких и бессимптомных форм в детской популяции. С марта 2020 г. из ряда европейских стран и США стали поступать сообщения о детях с новым заболеванием, имеющим признаки болезни Кавасаки (БК) и синдрома токсического шока (СТШ), получившим одно из названий — детский мультисистемный воспалительный синдром (ДМВС), ассоциированный с COVID-19.

ЦЕЛЬ — описать клинический случай манифестации детского мультисистемного воспалительного синдрома ассоциированного с новой коронавирусной инфекцией на фоне декомпенсации сахарного диабета 1 типа с развитием острой почечной недостаточности.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Проанализирована история болезни пациентки Н., наблюдавшейся с диагнозом Сахарный диабет 1 тип, находившейся на лечении в Государственном бюджетном учреждении здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» в 2021 г.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Девочка Н., 16 лет, 06.01.2021 г экстренно поступила в отделение реанимации и интенсивной терапии ГБУЗ ЧОДКБ.

ДАННЫЕ АНАМНЕЗА. Манифестация СД1 классическая кетоацидозом. Стаж заболевания 2,5 года. Постоянно получала инсулинотерапию в режиме МИИ (инсулин аспарт, детемир — в суточной дозе 0,6 ед/кг). Гликированный гемоглобин 9,7%. Гликемический контроль неудовлетворительный, ежегодная декомпенсация, на фоне нарушения введения инсулина, пропусков инъекций, ошибок в подсчете ХЕ и нарушения диеты. Последняя декомпенсация в сентябре 2020 года, кетоацидоз. Настоящее ухудшение 05.01.2021 — связано с нарушением режима инсулинотерапии (ребенок не регулярно выполнял инъекции инсулина в течение 2 нед). Жалобы на многократную рвоту, головную боль, нарушение сознания. Экстренно госпитализированы в ГБ г. Миасс, на инфузионную терапию, инсулинотерапию незначительная положительная динамика, эвакуирована в ГБУЗ ЧОДКБ в отделение реанимации и интенсивной терапии по тяжести состояния. Эпидемиологический анамнез: контакт с бабушкой, которая, перенесла COVID-19 с КТ-признаками пневмонии и поражением легочной паренхимы 28%.

СТАТУС ПРИ ПОСТУПЛЕНИИ. Состояние крайне тяжелое, обусловленное метаболическими нарушениями, комой II. Оценка по Глазго 8 баллов. На осмотр реакции не было. Сохранена болевая чувствительность. Резкий запах ацетона в выдыхаемом воздухе. Кожные покровы бледные, ячеистые, сухие. Конечности холодные на ощупь. Одышка смешанного характера, ЧД 36 в минуту, аускультативно дыхание жесткое, хрипов нет. Сердечные тоны приглушены, тахикардия. ЧСС 103 в минуту. Живот мягкий, безболезненный. Печень до 2 см из под края ребра. Стула не было. Диурез снижен (темп диуреза 1,8–0,5 мл/кг/час). При лабораторном обследовании: в общем анализе крови — лейкоцитоз до $38,5 \times 10^9$ с выраженным нейтрофилизом до 78%, СОЭ 25 мм/ч. Повышение креатинина — 123 мкмоль/л, СРБ — 12,78 мг/л. КЛС: pH 6,73, pCO₂ 14,9, глюкоза крови 35 ммоль/л, гематокрит 57%, BE — 29,7, Калий 5,94 ммоль/л, натрий 165 ммоль/л, кальций ион 1,93 ммоль/л, Хлор 117 ммоль/л. В общем анализе мочи: белок — 0,33 г/л, л — 2–3 в п/зр., эр. — более 100 в п/зр., сахар — 112 ммоль/л, ацетон — 5 ммоль/л. ЭКГ — умеренная синусовая тахикардия с ЧСС 107 в мин. Удлиненный интервал QT. УЗИ органов брюшной полости, почек — диффузные изменения печени, паренхимы почек. Размеры поджелудочной железы меньше возрастной нормы.

При доплерографии в бассейне сегментарных ветвей почечных артерий регистрируется нормоскоростной норморезистентный кровоток.

Рентгенография органов грудной клетки — данных за воспалительный и специфический процесс нет. КТ органов грудной клетки — КТ-признаков патологии органов грудной полости не выявлено.

Обследована на COVID-19: ПЦР мазка из носоглотки — РНК SARS-CoV-2 не обнаружено (взята дважды), при серологическом исследовании выявлены специфические IgM, IgG, свидетельствующие о наличии инфекции.

На 9-е сутки пребывания в ОПИТ состояние ребенка с отрицательной динамикой, тяжелое, сохранялся метаболический ацидоз, пастозность век, кистей, стоп, боли в животе, отрицательный диурез, геморрагическая сыпь в области груди. Зарегистрирована отрицательная динамика лабораторных показателей — повышение амилазы (100 е/л), СРБ (19,64 мг/л), креатинина (306 мкмоль/л), мочевины (21,34 мкмоль/л), повышение уровня прокальцитонина (> 10 нг/мл), Д-димера (2694 нг/мл), ферритин 446,8 мкг/л, тяжелая анемия (снижение эритроцитов до 1,8, уровня гемоглобина крови до 58 г/л), гипоальбуминемия (общий белок 42 г/л, альбумин 24 г/л), по УЗИ органов брюшной полости свободная жидкость в малом тазу объемом до 130 мл. При УЗИ сосудов почек снижение скоростных показателей на уровне сегментарных и междольковых почечных артерий.

На 13-е сутки выраженный болевой синдром — боль в нижних конечностях, в области тазобедренных суставов, передней поверхности бедер и голени. (ребенок был не в состоянии самостоятельно передвигаться).

На 29-е сутки пребывания в стационаре появление капель алой крови в конце дефекации на фоне оформленного стула.

Учитывая данные эпидемиологического анамнеза, результаты обследования на SARS-CoV-2, изменения в клинических и биохимических анализах крови выставлен диагноз: Сахарный диабет 1 типа, декомпенсация. Диабетическая кома. Диабетическая симметричная моторно-сенсорная полинейропатия, энцефалопатия. Мультисистемный воспалительный синдром, ассоциированный с COVID-19. Вторичный артрит, полиартрит. Пролапс митрального клапана 1 степени, с регургитацией 0–1 степени. Открытое овальное окно. Кардиомиопатия. Острая почечная недостаточность, полиурическая стадия.

Проводилось следующее лечение: антибактериальная терапия (цефтриаксон 2,0 /сут, меропенем 12 мг/кг каждые 8 ч), противовирусная терапия (Арпефлю 200 мг каждые 6 ч), гормональная терапия (метипред 150 мг/сут, с постепенной титрацией дозы в течение 4 нед), симптоматическая терапия (гепарин, фрагмин, цитофлавин, омепразол, де-нол, алмагель), инсулиноterapia (аспарт 0,05 Ед/кг/ч в/в микроструйно, коррекция дозы под контролем гликемии), почечная заместительная терапия — 5 сеансов гемодиализации, трансфузионная терапия (эритроцитарная взвесь, 10% альбумин из расчета 10 мл/кг в/в капельно медленно). На фоне терапии состояние ребенка с положительной динамикой, метаболический ацидоз и электролитные нарушения купированы, темп диуреза восстановлен, достигнуты целевые показатели гликемии, на фоне в/в микроструйного введения инсулина ультракороткого действия со средней скоростью 0,05–0,1 ед/кг/ч, затем базисно-болюсный режим под контролем гликемии.

Девочка и бабушка повторно обучены в школе самоконтроля, выписана в компенсированном состоянии, рекомендовано наблюдение семьи социальной службой.

Таким образом, при бессимптомном или легком течении COVID 19, некомпенсированный сахарный диабет 1 типа является фактором риска развития мультисистемного воспалительного синдрома. Пациентка, нуждается в катamnестическом наблюдении.

Не смотря на то что в большинстве случаев новая коронавирусная инфекция у детей протекает в легкой и бессимптомной форме это не должно снижать настороженности в отношении сочетания данных заболеваний, поскольку диабет отнесен к факторам коморбидного риска. Кроме того при длительно не компенсированном течении сахарного диабета повышается риск присоединения интеркуррентных вирусных и бактериальных заболеваний, повышается вероятность развития кетоацидотической декомпенсации, а тяжелых и критических форм инфекции. Следовательно, при обсуждении особенностей новой коронавирусной инфекции COVID-19 у детей, страдающих СД, необходимо не только оценивать тяжесть и прогноз инфекционного процесса, но и в качестве самостоятельного фактора рассматривать степень метаболической компенсации диабета с планированием рекомендаций по ее достижению для каждого конкретного пациента.



КЛИНИЧЕСКИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ ПАЦИЕНТОВ С ВПЕРВЫЕ ВЫЯВЛЕННЫМ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА И COVID-19. ОПЫТ ГОРОДСКОГО СТАЦИОНАРА

Ю.В. Тихонович^{1,2}, И.Г. Рыбкина¹, Т.Т. Князева¹, И.В. Гаряева¹, Ч.В. Дагбы¹, Е.В. Шредер¹,
А.Б. Шимарова¹, А.Ю. Рыбанова¹, А.Н. Лазарева¹, Е.Е. Петрайкина^{1,3}

¹ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва,

²ФГАУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова (Сеченовский университет)», г. Москва

³ФГАУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова», г. Москва

ВВЕДЕНИЕ. В последнее время все чаще появляются публикации, свидетельствующие о том, что COVID-19 является фактором риска развития тяжелого ДКА и гиперосмолярного гипергликемического синдрома у взрослых пациентов с декомпенсированным или впервые выявленным СД (СДВВ).

Данные об особенностях течения СД у пациентов детского возраста с COVID-19 ограничены отдельными сообщениями, в которых активно обсуждается роль SARS-CoV-2 как потенциального триггера ДКА.

Мы представляем клинические характеристики пациентов с СД и COVID-19, госпитализированных в Морозовскую детскую городскую клиническую больницу (МДГКБ) с марта 2020 г. по март 2021 года.

РЕЗУЛЬТАТЫ. В исследование было включено 23 ребенка (12 девочек и 11 мальчиков) с СД (17 пациентов с СДВВ и 6 пациентов со стажным течением СД) и COVID-19-инфекцией в возрасте от 4 до 17 лет. Диагноз COVID-19 был установлен на основании положительного ПЦР мазка из носоглотки.

Средний возраст пациентов с СДВВ составил $10,67 \pm 3,49$ лет, со стажным СД — $14,82 \pm 2,04$ лет. Среди пациентов с СДВВ ДКА при поступлении отмечался в 7 случаях, из них у 3 пациентов — ДКА тяжелой степени, в 1 случае — крайне тяжелый гиперосмолярный гипергликемический синдром. Кетоз при поступлении выявлен у 5/17 пациентов, у остальных 5 пациентов СД манифестировал с гипергликемией без кетоза. Средний уровень гликированного гемоглобина (HbA_{1c}) у пациентов с СДВВ составил $11,39 \pm 3,02\%$, медиана С-пептида $109 [63,2; 220]$ пмоль/л, средняя суточная доза инсулина при выписке из отделения $0,71 \pm 0,3$ ед/кг. Положительный титр антител к β -клеткам был выявлен у 12 пациентов, отрицательный — в 4 случаях, среди них у 2 пациентов отмечался положительный титр антител к GAD и фосфотирозинфосфатазе, у 2 пациентов аутоиммунные маркеры СД1 типа были отрицательными.

Среди пациентов со стажным СД ДКА при поступлении отмечался в 1 случае, декомпенсация СД с кетозом в 1 случае, стойкая гипергликемия в 3 случаях, у одного пациента поводом для госпитализации в отделение послужило тяжелое гипогликемическое состояние. Средний уровень HbA_{1c} составил $10,23 \pm 1,59\%$, средняя суточная доза инсулина при выписке из отделения — $1,05 \pm 0,26$ ед/кг.

Бессимптомное течение COVID-19 отмечалось у 9/23 пациентов. В 11/23 случаях зарегистрирован острый ринофарингит, в 1 — обструктивный бронхит, в 1 — двусторонняя полисегментарная пневмония. У одного пациента течение COVID-19 сопровождалось развитием тяжелого гемофагоцитарного синдрома с полиорганной недостаточностью и отеком головного мозга. Анемия отмечалась у 2 пациентов. Антибактериальная терапия применялась у 4 пациентов. Пациенту с тяжелым гемофагоцитарным синдромом была назначена комплексная терапия, включавшая антибактериальные, противовирусные, иммуносупрессивные и противовоспалительные препараты.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Представлены клинические характеристики пациентов с декомпенсированным и впервые выявленным СД и COVID-19 инфекцией. Несмотря на то, что в подавляющем большинстве случаев (20/23 (87%)) отмечалось бессимптомное или легкое течение COVID-19, а тяжелое течение инфекции наблюдалось только у 2/23 пациентов (8%), возможность развития гемофагоцитарного синдрома требует пристального внимания к данной группе пациентов и своевременного назначения патогенетической терапии.

СИНДРОМ БЕРАРДИНЕЛЛИ–СЕЙПА КАК ПРИЧИНА ТРАНЗИТОРНОГО НЕОНАТАЛЬНОГО САХАРНОГО ДИАБЕТА У РЕБЕНКА 2,5 МЕСЯЦЕВ ЖИЗНИ

Ю.В. Тихонович^{1,2}, И.Г. Рыбкина¹, И.В. Гаряева¹, В.В. Романова¹, Е.В. Васильев⁴,
Е.Е. Петрайкина^{1,3}

¹ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва

²ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова (Сеченовский университет)», г. Москва

³ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова», г. Москва

⁴ФБГУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва

ВВЕДЕНИЕ. Врожденная генерализованная липодистрофия (ВГЛ) (синдром Берардинелли–Сейпа) — это клинически и генетически гетерогенное аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся прогрессирующей потерей подкожножировой клетчатки (ПЖК) с ранних месяцев жизни, а также развитием тяжелых метаболических нарушений (гиперинсулинемия, инсулинорезистентность, липоатрофический СД, гипертриглицеридемия), определяющих продолжительность жизни больных. Липоатрофический СД является одним из основных компонентов синдрома и манифестирует, как правило, в детском или подростковом возрасте. В зарубежной литературе имеются лишь единичные описания липоатрофического СД в младенческом возрасте.

Мы приводим описание транзиторного неонатального сахарного диабета (ТНСД) у пациента 2,5 месяцев жизни с клинико-лабораторными характеристиками, соответствующими критериям диагноза ВГЛ. В отечественной литературе такие пациенты ранее описаны не были.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Клиническое и лабораторное обследование пациента проведено в МДГКБ. Молекулярно-генетический анализ проводился в лаборатории молекулярно-генетической диагностики Института персонализированной медицины ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России. Высокопроизводительное параллельное секвенирование (NGS) проводилось на платформе MiSeq (Illumina) с дизайном авторской панели генов «Endo2» по технологии SeqCap EZ Choice probe (Roche) и таргетным обогащением. Панель включала локусы моногенных форм диабета (ABCC8, BLK, CEL, EIF2AK3, GCK, GLIS3, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, INSR, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1, WFS1) и липодистрофий (AGPAT2, AKT2, BSCL2, CAV1, CIDEC, LIPE, LMNA, LMNB2, PIK3CA, PLIN1, POLD1, PPARG, PPP1R3A, PSMB8, PTRF, WRN, ZMPSTE24).

РЕЗУЛЬТАТЫ. Мальчик 2,5 месяцев жизни от близкородственного брака был доставлен в отделение эндокринологии с жалобами на повышение уровня гликемии до 20 ммоль/л, задержку психомоторного развития.

Учитываяотягощенный семейный анамнез, выраженный дефицит ПЖК в области передней брюшной стенки, ягодиц, бедер и голеней; гипертрофию мышц голеней и передней поверхности бедер, наличие флебомегалии, повышение уровня базального С-пептида до 7216 пмоль/л, инсулина до 1108 пмоль/л; триглицеридов крови до 3,22 ммоль/л, HbA_{1c} до 6,3%, выраженное снижение уровня лептина до 0,38 нг/мл (норма 2,0–5,6); клинико-лабораторные признаки жирового гепатоза, установлен диагноз синдром Берардинелли–Сейпа.

Проведено исследование панели генов «Endo2», в 5 интроне гена AGPAT2 в регионе сайта сплайсинга выявлен вариант с неизвестной клинической значимостью с.662–5С>G в гетерозиготном состоянии. По данным хромосомного микроматричного анализа (ХМА) экзонного уровня изменения не обнаружены.

Компенсация СД достигнута на фоне инсулинотерапии 1,3 ед/кг/сут. С 8 мес жизни зарегистрирована ремиссия заболевания.



ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Представленный нами клинический случай вносит дополнительный вклад в обобщение знаний об этиологии НСД. Несмотря на отсутствие генетической верификации диагноза, фенотипические особенности пациента и полученные лабораторные данные не позволяют поставить под сомнение диагноз ВГЛ. Косвенным подтверждением диагноза является отсутствие мутаций в других генах, ассоциированных с развитием НСД, а также структурных хромосомных аномалий по данным ХМА.

Учитывая высокую вероятность раннего развития жизнеугрожающих метаболических и кардиологических осложнений у пациентов с ВГЛ, ранняя диагностика заболевания способствует своевременному назначению персонализированной терапии и улучшению качества и продолжительности жизни таких больных.

ЭПИДЕМИОЛОГИЯ САХАРНОГО ДИАБЕТА В ЯРОСЛАВСКОЙ ОБЛАСТИ — СОВРЕМЕННЫЕ ТЕНДЕНЦИИ

В.В. Туз, Е.В. Щедрова
ГБУЗ ЯО ОДКБ, г. Ярославль

АКТУАЛЬНОСТЬ. Сахарный диабет, являясь одной из ключевых проблем современной эндокринологии является и наиболее распространенным эндокринологическим заболеванием. Частота его встречаемости имеет повсеместный рост, несмотря на совершенствование помощи, остаются на высоком уровне количество осложнений, отмечаются неблагоприятные исходы.

ЦЕЛЬ — проанализировать эпидемиологию сахарного диабета в регионе на протяжении периода 2010–2020 гг. Оценить следующие критерии: частота встречаемости, количество впервые выявленных случаев, частота осложнений, частота декомпенсации, возрастные характеристики, летальность. Проведен анализ данных показателей в условиях коронавирусной инфекции на протяжении 2020 г.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Частота выявления случаев диабета на протяжении всего оцениваемого периода имеет отчетливую тенденцию к росту, заболеваемость увеличивается с 18 до 40 на 100 тыс. детского населения, распространенность с 95 до 222 на 100 тыс. детского населения. По количеству впервые выявленных в 2010 г. — 40, в 2020 — 97 пациентов.

Меняется возрастной состав пациентов, с течением времени происходит «омоложение» диабета, так средний возраст выявления имеет отчетливую тенденцию к понижению, (снижение среднего возраста с $7,7 \pm 1,5$ до $4,5 \pm 2,2$), возрастает доля пациентов в возрасте до 3 лет (с 21 до 37%) и до года (с 9 до 13%).

Повышается встречаемость декомпенсированных форм, госпитализация впервые выявленного сахарного диабета в отделение реанимации отмечена так же с нарастанием показателей — в 2010 году — 32%, в 2020 — 37%. Доля госпитализированных в отделение реанимации в состоянии декомпенсации с кетоацидозом составила детей до 3 лет — 45% (45%), 4–7 лет — 25% (38%), 7–15 лет — 30% (40%) и старше 15 лет — 15% (28%) в 2010 и 2020 гг. соответственно. В раннем возрасте отмечается более тяжелое течение сахарного диабета

Резко выделяется в линейной зависимости анализируемых показателей 2020 год, что связано с распространением коронавирусной инфекции COVID–19. Характерно, что из 97 вновь выявленных случаев сахарного диабета на протяжении 3 месяцев до манифестации его клинической картины отмечались подтвержденная коронавирусная инфекция ($n=3$), полный ($n=5$) или частичный ($n=5$) симптомокомплекс COVID–19 — суммарно 13,4%. Наибольшее число случаев отмечено в 2020 г. в мае и декабре, что, вероятно, является следствием пиков заболеваемости коронавирусной инфекцией

Характерно, что на 2020 г. приходятся оба случая летальности при отсутствии ее ранее за весь анализируемый период. В обоих случаях имела место задержка диагностики и госпитализации. Косвенным поводом к ней явилось нежелание родителей нарушать режим самоизоляции и стремление минимизировать внешние контакты во избежание заражения. И в одном из случаев ребенок перенес коронавирусную инфекцию за 1 месяц до манифестации сахарного диабета.

ВЫВОДЫ. Сахарный диабет имеет неуклонную тенденцию к росту на протяжении всего анализируемого периода. Существенное увеличение частоты встречаемости и тяжести течения на протяжении 2020 года обусловлено во многом общей эпидемиологической ситуацией и активным распространением коронавирусной инфекции. Последняя является в значительном количестве случаев триггерным фактором развития диабета. Вынужденная самоизоляция и боязнь избыточных контактов пациентами в ряде случаев затрудняет своевременную диагностику, утяжеляя течение и прогноз.



ХАРАКТЕРИСТИКА ДИАБЕТИЧЕСКОЙ НЕЙРОПАТИИ У ДЕТЕЙ

В.В. Туз, О.В. Макина, Н.А. Петрова, Е.А. Ларина, М.М. Батяева

ГБУЗ «ЯО Областная детская клиническая больница», ФГБОУ ЯГМУ МЗ РФ, Ярославль

АКТУАЛЬНОСТЬ. Диабетическая полинейропатия (ДПН) — наиболее раннее и частое осложнение сахарного диабета 1 типа, которое оказывает существенное влияние на трудоспособность и социальную активность больных. ДПН развивается на фоне хронической гипергликемии и ассоциирована с патологическими метаболическими изменениями (активация полиолового пути, накопление конечных продуктов гликирования, оксидативный стресс, дислипидемия).

ЦЕЛЬ — изучение частоты встречаемости, структуры и факторов риска ДПН у детей и подростков.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Обследовано 44 ребенка с СД1 в возрасте 5–17 лет. Диагностика ДПН проводилась с помощью шкал для скрининга и оценки выраженности симптомов диабетической нейропатии: Мичиганского опросника для скрининга нейропатии, шкалы неврологических симптомов, оценки вибрационной чувствительности, тактильной и болевой стандартными методами. Статистическая обработка оценивалась методом проверки гипотез о равенстве средних значений двух выборок с помощью коэффициента Стьюдента.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ. При неврологическом осмотре у 31,8% детей отмечено снижение вибрационной чувствительности, у 20,5% тактильной. Снижения температурной и болевой чувствительности, нарушения суставно-мышечного чувства выявлено не было. Клинические признаки были оценены нами по совокупности жалоб, их длительности, прогрессирования симптоматики с течением заболевания, а также исходя из снижения чувствительности и рефлексов нижних конечностей. Диагноз ДПН был выставлен 41% пациентам. Корреляционный анализ показал достоверную связь наличия ДПН с длительностью диабета ($p < 0,0005$), уровнем HbA_{1c} ($p < 0,05$). Взаимосвязи с возрастом пациентов, показателями липидного спектра в нашей выборке оказались статистически незначимыми. Диагностика кардиоваскулярной формы проводилась по результатам сбора жалоб пациентов: на приступы сердцебиения без особого напряжения — 9,1%, на головокружение — 20,5%, на головокружение при резкой смене положения тела — 15,9%. Жалобы гастроинтестинального характера на боли в животе предъявляли 18,2% пациентов, на ощущение переполнения желудка — 27,3%, на тяжесть и боль в правом подреберье — 6,8%, на тошноту — 11,4%. Подобные жалобы неспецифичны, но данный факт ставит вопрос о включении таких пациентов в группу риска по гастроинтестинальной нейропатии. Диагностически значимым исследованием мочеполювой нейропатии является урофлоуметрия. С помощью данного метода возможно своевременно определить начальную стадию нарушений мочеиспускания при СД и предотвратить их дальнейшее развитие.

Выводы.

1. Частота встречаемости ДПН составила 41% с преобладанием начальных клинических форм.
2. Достоверными факторами риска развития ДПН является длительность заболевания 4 года и более, декомпенсированные показатели HbA_{1c} .
3. Нарушение вибрационной чувствительности выявлено у 31,8%.
4. Пациентов со специфическими жалобами или симптомами необходимо определить в группы риска по формированию диабетической автономной нейропатии.

СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ ПРИМЕНЕНИЯ ИНСУЛИНОВЫХ АНАЛОГОВ ДЛИТЕЛЬНОГО ДЕЙСТВИЯ ГЛАРГИН 100 И ДЕГЛУДЕК У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА В УСЛОВИЯХ РЕАЛЬНОЙ КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКИ

В.В. Туз¹, О.В. Макина², М.С. Норкина², А.А. Скрыбина²

¹ГБУЗ «ЯО Областная детская клиническая больница»

²ФГБОУ «ВО Ярославский государственный медицинский университет»

АКТУАЛЬНОСТЬ. Ярославская область лидирует по распространенности сахарного диабета типа 1 (СД1) среди детей и подростков по Центральному Федеральному Округу на протяжении последних 5 лет. Заболеваемость СД1 в Ярославской области в 2020 г. составила 40 на 100 тыс. Количество детей с СД1, у которых достигнут уровень HbA_{1c} ниже 7,5%, составляет не более 30%. Трудность достижения компенсации СД1 у детей и подростков связана большим количеством причин, важными из которых являются фармакокинетика и вариабельность действия применяемых инсулинов продленного действия. Инсулиновый аналог продленного действия последнего поколения деглудек по данным международных клинических исследований демонстрирует меньшую вариабельность и плоский профиль действия.

ЦЕЛЬ — сравнить эффективность и безопасность аналогов длительного действия гларгин 100 и деглудек у детей и подростков с СД1 в условиях реальной клинической практики.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Группа изучения 67 человек. Критерии включения: дети и подростки 6–17 лет с длительностью диабета более года, проводящих самоконтроль гликемии не реже 4 раз/сут; обследованные в стационаре в начале исследования, получавшие инсулин гларгин, с последующим обследованием, не ранее чем через 3 месяца после перевода на инсулин деглудек. Поводом для перевода пациентов на деглудек послужило неудовлетворительное состояние компенсации углеводного обмена — нецелевой уровень HbA_{1c} , частые гипогликемические состояния (более 2–3 раз в неделю). Во время обследований проводилось анкетирование на предмет количества эпизодов гипогликемии ниже 3,9 ммоль/л. Из лабораторных показателей оценивалась ΔHbA_{1c} , которая обозначает разность показателей HbA_{1c} у пациентов на инсулине гларгин и деглудек. Так же оценивались показатели суточной амплитуды колебаний гликемии по глюкометру на инсулине гларгин и деглудек; глюкоза плазмы крови натощак (среднее значение за 3 дня на гларгине и деглудеке). Статистический анализ данных проводился с использованием программы Microsoft Excel. Описание числовых данных с использованием медианы (Me) и диапазона значений (Min–Max).

РЕЗУЛЬТАТЫ. Динамика показателей количества эпизодов гипогликемии: 50% детей, получавших инсулин гларгин, испытывали гипогликемические состояния 1 раз/день, 32% — 1 раз/нед и 18% — 1 раз/мес. Дети же, находившиеся на лечении инсулином деглудек 12%, 31%, 50% соответственно, а также 7% детей испытывали гипогликемии реже 1 раза/месяц. Результаты лабораторных показателей в группах в динамике представлены в табл. 1.

Таблица 1. Динамика лабораторных показателей

Параметры	На инсулине гларгин 100 Me (Min–Max)	> 3 месяцев после перевода на деглудек Me (Min–Max)	Прирост эффективности Me ΔHbA_{1c} 0,7%
HbA_{1c} , %	9 (6,3–13,3)	8,8 (6,7–11,1)	
Суточная амплитуда колебаний гликемии, ммоль/л	9,9 (2,9–17,3)	7,4 (3,2–12,2)	2,5
Глюкоза плазмы натощак, ммоль/л	8,4 (2,4–16,2)	7,5 (2,5–14,1)	0,9



ВЫВОДЫ. Применение аналога инсулина продленного действия деглудек при СД1 у пациентов, ранее применявших в качестве базисной терапии инсулин гларгин 100, позволило снизить HbA_{1c} на 0,7%, уменьшить вариабельность гликемии в течение суток, а также уменьшить количество эпизодов гипогликемии. Это позволяет говорить о большей эффективности и безопасности инсулина продленного действия деглудек по сравнению с инсулином гларгин 100.

ДИАБЕТИЧЕСКИЙ КЕТОАЦИДОЗ У ДЕТЕЙ ПРИ САХАРНОМ ДИАБЕТЕ 1 ТИПА

В.В. Туз, О.В. Макина, Е.В. Щедрова, О.И. Марьяна

ГБУЗ «ЯО Областная детская клиническая больница», ФГБОУ «ВО Ярославский государственный медицинский университет Минздрава России», г. Ярославль

ВВЕДЕНИЕ. В патогене инсулинозависимого сахарного диабета 1 типа (СД1) играют роль как генетические, так и факторы окружающей среды (преципитирующие факторы). К таковым относятся инфекционные агенты (краснуха, цитомегаловирус и др.). Запускающийся процесс деструкции β -клеток поджелудочной железы островков Лангерганса приводит к истощению запасов инсулина и последующему развитию СД1, клинически проявляющегося полидипсией, полиурией и снижением массы тела.

Одним из часто встречаемых острых осложнений у детей с СД1 является диабетический кетоацидоз (ДКА), особенно при впервые выявленном заболевании. Классическая картина кетоацидоза — спутанность сознания, слабость, вялость, запах ацетона изо рта, обезвоживание, часто тошнота/рвота, дыхание Кулсмауля. Тяжесть состояния зависит от возраста пациента, длительности декомпенсации углеводного обмена и регулярности самоконтроля уровня глюкозы.

ЦЕЛЬ — выявить особенности течения тяжелого кетоацидоза у детей с впервые выявленным СД1. Проанализировать тактику терапевтических мероприятий на этапе реанимационного отделения.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. В исследование были включены 27 пациентов с впервые выявленным СД1 с тяжелым ДКА, госпитализированных в отделение интенсивной терапии. Возраст детей варьировал от 8 месяцев до 16 лет (средний возраст составил 7 лет), 13 мальчиков и 14 девочек. Более половины детей (52%) дошкольного возраста и 26% дети младшего школьного возраста. Произведен анализ клинической картины, лабораторного и диагностического обследования, а также лечения первых 3 суток пребывания в реанимационном отделении. Статистический анализ данных проводился в программе Microsoft Excel. Описание числовых данных с использованием медианы (Me) и диапазона значений (Min–Max).

Результаты. Длительность догоспитального периода составила от 2 сут до 6 мес (в среднем 3,8 нед.). По нашим наблюдениям, ввиду более быстрого развития симптомов СД1 у детей грудного возраста, у данной категории пациентов длительность догоспитального периода составила всех меньше — 6 сут (0,85 нед.). У детей 3–7 лет — 3,5 нед, 7–10 лет — 4 нед., 10–15 лет — 7,1 нед, старше 15 лет — 3 нед. Таким образом, чем старше возраст ребенка, тем медленнее развивается декомпенсация СД, но несмотря на это временной диагностический промежуток должен быть сокращен до минимума. Помимо основных симптомов СД (полидипсия, полиурия, похудание, слабость, вялость), у 55,56% детей наблюдалась рвота; в 29,63% многократная и в 25,93% — однократная; у 25,93% — одышка при поступлении. Гликемия при поступлении варьировала от 13,7 до 44,4 ммоль/л (средний 26,0 ммоль/л), HbA_{1c} от 8,9 до 16,3% (среднее значение 13,2%). Кетонурия наблюдалась у всех пациентов (среднее значение 5,7 ммоль/л). У детей до 3 лет и подростков наблюдались самые низкие показатели pH крови, соответствующие средней степени тяжести кетоацидоза, а у 2 человек тяжелой (pH крови ниже 7,0), минимальное значение 6,93 у 2 детей до 3 лет, что сопровождалось критической степенью сатурации кислорода (ниже 92%). Уровень лактата у всех обследуемых не превышал границ нормы. Осмолярность плазмы за счет выраженной гипергликемии и дегидратации наблюдалась несколько повышенной, но не превышала диагностического значения (в среднем 314,2 ммоль/л). Если при длительно сохраняющейся гиперосмолярности произойдет ее быстрая ликвидация (за счет поглощения электролитов), то риск отека головного мозга будет высок, и вследствие накопления большого количества органических осмолитов в цитоплазме, обратная тенденция к исходному состоянию клетки будет длительной, т.к. осмолиты очень медленно выводятся из клеток. Особую опасность представляет регидратационная терапия, которая, при неправильном объеме и высокой скорости введения жидкости, может привести



к отеку головного мозга, особенно у детей до 5 лет. Среди наблюдаемых пациентов у 4 (12%) развилось осложнение в виде отека головного мозга (из них у двоих с полиорганной недостаточностью, приведшей к летальному исходу).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. У пациентов с впервые диагностированным СД1 необходимо учитывать неспецифические симптомы заболевания, такие как диспепсия в виде рвоты и дыхательные нарушения, особенно у детей грудного и раннего возраста. Проведение ранней диагностики гипергликемии позволит предотвратить развитие ДКА. Рациональный подход к регидратационной инфузионной терапии при тяжелом кетоацидозе позволит избежать грозных летальных осложнений.

ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ СЛУЧАЕВ САХАРНОГО ДИАБЕТА ТИПА MODY, ПОДТВЕРЖДЕННЫХ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИМ ИССЛЕДОВАНИЕМ

М.Е. Туркунова^{1,5}, Е.Б. Башнина^{2,5}, Л.А. Желенина¹, Т.Э. Иващенко³, Л.В. Дитковская¹,
Е.А. Серебрякова³, О.С. Готов³, А.С. Готов³, О.С. Берсенева², В.С. Баранов³

¹ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России, г. Санкт-Петербург

²ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова» Минздрава России, г. Санкт-Петербург

³ФГБНУ «НИИ АГП им. Д.О. Отта», г. Санкт-Петербург

ЦЕЛЬ — определить частоту встречаемости и молекулярно-генетические характеристики MODY у пациентов в возрасте от 1 до 18 лет — жителей Санкт-Петербурга.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. В исследование были включены 54 пациента с подозрением на наследственные варианты диабета с хронической гипергликемией, с нормальными значениями С-пептида в течение 2 лет после постановки диагноза заболевания, отсутствием диабетических аутоантител и отсутствием признаков метаболического синдрома.

При исследовании ДНК пациентов с подозрением на MODY использовалось полноэкзомное секвенирование. NGS-диагностические панели использовались для изучения кодирующих областей генов, включая следующие гены: HNF1A, GCK, HNF4A, HNF1B, PDX1, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, EIF2AK3, RFX6, WFS1, ZFP57, FOXP3, KCNJ11, ABCC8, GLUD1, HADH (SCHAD), SLC16A1, UCP2, INSR, AKT2, GCG, GCGR, PPARG, PTF1A.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Клинический диагноз MODY был подтвержден молекулярно-генетическим анализом у 32 детей, что составило 59% всех обследованных. Наиболее частые мутации в гене GCK составили 81,25% (n=26), HNF1A 12,5% (n=4), WFS1=3,12% (n=1), PAX4=3,12% (n=1). При анализе анамнестических данных в группе пациентов с MODY процент случаев с тяжелой наследственностью в первом поколении оказался статистически достоверно выше, чем у пациентов без выявленных мутаций, кроме того в группе без мутаций чаще встречались пациенты без семейной истории СД. Частота наследственных вариантов диабета среди всех случаев заболевания соответственно составила 2%.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Частота встречаемости MODY при использовании основных дифференциально-диагностических критериев, подтвержденных молекулярно-генетическим исследованием, среди пациентов с предполагаемым диагнозом составляет 59%.



СОСТОЯНИЕ ДИАБЕТОЛОГИЧЕСКОЙ СЛУЖБЫ В ПЕДИАТРИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ РЯЗАНСКОЙ ОБЛАСТИ

А.Ю. Филимонова¹, Н.А. Белых², С.В. Родкина³, Е.Г. Привалова⁴, О.Б. Борисова⁵,
Ю.В. Каширина⁶, К.А. Шаханова⁷

¹Областная детская клиническая больница имени Н.В. Дмитриевой, Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова, Рязань

²Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова, Рязань

³Скопинский межрайонный медицинский центр, Рязанская область

⁴Городская детская поликлиника №1, Рязань

⁵Городская детская поликлиника №2, Рязань

⁶Городская детская поликлиника №6, Рязань

⁷Городская детская поликлиника №7, Рязань

Сахарный диабет у детей и подростков является одной из серьезных медико-социальных проблем современности. Развитию диабетологической службы уделяется повышенное внимание как на федеральном, так и на региональном уровне оказания медицинской помощи в педиатрической практике.

ЦЕЛЬ — оценить состояние организации медицинской помощи детям с сахарным диабетом в Рязанской области.

В Рязанской области в амбулаторной службе дети с сахарным диабетом наблюдаются в городских детских поликлиниках, где работают 5 врачей. Для Рязанской области в педиатрической практике характерна урбанизация эндокринологической службы — основной процент специалистов сконцентрирован в областном центре и лишь в одном из крупных районов области (Скопинском) — ведет прием детский эндокринолог, дети из остальных районов (в Рязанской области 25 районов) — пациенты наблюдаются в Консультативно-диагностическом центре Областной детской клинической больницы имени Н.В. Дмитриевой, где работают 2 специалиста.

Стационарную помощь детям с сахарным диабетом в регионе оказывают в Областной детской клинической больнице имени Н.В. Дмитриевой, где в педиатрическом многопрофильном отделении на 47 коек выделены 15 эндокринологических коек. В рамках этого отделения работают два врача — детских эндокринолога, один из которых является заведующим отделения. На базе отделения работает школа «Сахарного диабета», которая в 2020 году была модернизирована. На территории отделения выделено отдельное помещение, которое при поддержке компании «Ново Нордиск» было оснащено современной удобной мебелью, оргтехникой и наглядными материалами.

Дети с сахарным диабетом 1 типа в Рязанской области (309 пациентов на 01.01.2021 — распространенность 157 на 100 000 детского населения) получают современные препараты — аналоги человеческого инсулина.

С начала 2021 г. в обеспечении препаратами инсулина произошли изменения — пациенты, получавшие препарат с торговым наименованием Новорапид, переведены на аналог инсулина сверхбыстрого действия Фiasп. В назначениях инсулинов базального профиля также изменились тенденции — дети, получавшие препарат с торговым наименованием Лантус, а так же дети старше 6 лет с впервые выявленным сахарным диабетом получают препарат Туджео.

27% детей с сахарным диабетом 1 типа находятся на помповой инсулинотерапии. С 2020 года в Рязанской области появилась возможность установки инсулиновых помп в рамках региональной ВМП (установлено 11 инсулиновых помп Медтроник 754).

Показатели гликированного гемоглобина (HbA_{1c}) — средний уровень у пациентов г. Рязани — 8,7%, среди них дети, получающие помповую инсулинотерапию имеют средний уровень HbA_{1c} — 7,45%, у пациентов из районов области — 8,5% и 7,3% соответственно.

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

XVII Российская научно-практическая конференция детских эндокринологов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

32% детей и подростков с сахарным диабетом 1 типа используют для самоконтроля непрерывный мониторинг глюкозы. С начала 2021 года в регионе 35 пациентам в рамках благотворительной помощи установлена система флеш-мониторинга Freestyle Libre.

Выводы. Учитывая современные тенденции в оценке эффективности терапии сахарного диабета – время нахождения в целевом диапазоне, уменьшение вариабельности гликемии, снижение частоты гипогликемии и достижение целевых уровней гликированного гемоглобина — альянс современных препаратов инсулина, средств самоконтроля, а также повышение уровня обучения и мотивированности пациентов и их родственников в вопросах управления диабетом должно способствовать достижению максимальной эффективности терапии сахарного диабета у детей и подростков.



СЛУЧАИ НЕТИПИЧНОГО ТЕЧЕНИЯ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА У ДЕТЕЙ С РАННИМИ НЕВРОЛОГИЧЕСКИМИ ОСЛОЖНЕНИЯМИ

А.С. Филькова, Л.И. Зильберман, Д.Н. Лаптев

ФГБУ «Научный исследовательский институт эндокринологии», Москва

АКТУАЛЬНОСТЬ ТЕМЫ: известно, что основные факторы риска возникновения диабетической полинейропатии у детей включают в себя: большую продолжительность заболевания, плохой гликемический контроль и в последнее десятилетие наличие полиморфизмов гена альдозоредуктазы. В соответствии с последними клиническими рекомендациями ISPAD 2018 начало скринирования на наличие диабетической полинейропатии (ДН) должно проводиться с 11 лет при длительности заболевания от 2 до 5 лет. Между тем по данным отдельных исследований около 25% пациентов на момент манифестации СД1 уже имеют признаки субклинической полинейропатии, поэтому предлагается проводить ежегодный скрининг для раннего выявления поражения нервной системы всем детям с продолжительностью заболевания более 3 лет, а подросткам с момента манифестации. Золотым стандартом диагностики ДН является исследование нервной проводимости (ЭНМГ). Однако более распространенным и простым методом диагностики на сегодняшний день является клиническое исследование температурной, вибрационной и тактильной чувствительности.

АНАЛИЗ КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ. Пациентка, 12 лет, обратилась ФГБУ НМИЦЭ в связи с жалобами на полиурию, полидипсию, снижение выносливости, нарастание гликемии. Сахарный диабет 1 типа диагностирован полтора года назад, при диагностике: гликемия 18 ммоль/л, гликированный гемоглобин –14,4%, инсулин — 5,8 мкЕд/мл, глюкозурия, кетонурия, от инсулинотерапии отказались родители. Проводилась терапия ПССП на фоне строгой низкоуглеводной диеты на 3–4 ХЕ в сутки. Через полгода от дебюта заболевания: гликированный гемоглобин –6,7%, инсулин — 7,9 мкЕд/мл, С-пептид — 518 пмоль/л. Самочувствие удовлетворительное. В течение следующего года гликированный гемоглобин от 5,9 до 6,4 ммоль/л. При обследовании в НМИЦЭ: SDS индекса массы тела: –2,1, кетонурия, глюкозурия, гликированный гемоглобин –10,3%, в неврологическом статусе: головная боль, снижение температурной и вибрационной чувствительности. Инициирована инсулинотерапия.

Пациент, 17 лет обратился в связи с нетипичным течением заболевания. В возрасте 14 лет при обследовании по поводу длительного субфебрилитета в общем анализе мочи выявлена глюкозурия, гликемия натощак 10,2 ммоль/л, кетоны 0,2 ммоль/л, госпитализирован: гликированный гемоглобин 7,7%, с-пептид 487 пмоль/л (343–1803), инсулин 41 пмоль/л (13–161), повышение титра специфических аутоантител ICA 160 ед, GAD 56,3 МЕ/мл, IA-2 1,6 МЕ/мл, аглюкозурия, акетонурия. Назначена диета с ограничением легкоусвояемых углеводов, метформин в стартовой дозе 500 мг, в дальнейшем проводилась постепенное повышение до 2000 мг в сутки, на фоне чего колебания гликемии от 4 до 8 ммоль/л. При обследовании в НМИЦЭ: гликированный гемоглобин 6,8%, по данным ОГТТ диабетический уровень гликемической кривой, сниженная секреция инсулина и с-пептида, в отделении колебания гликемии от 7 до 10 ммоль/л, с единичными повышениями до 14 ммоль/л после еды. Выявлена дистальная полинейропатия, сенсорный тип (снижение температурной и вибрационной чувствительности). У пациента иницирована инсулинотерапия.

ВЫВОДЫ. В обоих случаях диагностировано клиническое течение дистальной диабетической полинейропатии, сенсорного типа, не смотря на удовлетворительный уровень гликированного гемоглобина и небольшую длительность заболевания. Предположительно причиной столь раннего развития дистальной полинейропатии стало позднее назначение инсулинотерапии. Учитывая данные мировых исследований скринирование дистальной полинейропатии возможно нужно проводить начиная с диагностики заболевания.

ФАКТОРЫ РИСКА РАЗВИТИЯ ХРОНИЧЕСКИХ ОСЛОЖНЕНИЙ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА У ДЕТЕЙ

А.В. Фофанова¹, О.В. Волкова¹, О.А. Дианов^{1,2}

¹ФГБОУ ВО «Тверской государственный медицинский университет» Минздрава России, Тверь, Россия

²ГБУЗ Тверской области «Клиническая детская больница №2», Тверь, Россия

ЦЕЛЬ — оценить влияние длительности сахарного диабета 1 типа и характера его течения на развитие хронических осложнений у детей.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Проводилось клинико-анамнестическое обследование 60 детей, больных сахарным диабетом 1 типа, в эндокринологическом отделении ГБУЗ Тверской области «Клиническая детская больница №2» в 2019 году. Были сформированы по 2 группы обследуемых детей в зависимости от длительности заболевания: 1а группа — до 5 лет (15 человек) и 2а группа — 5 и более лет (45 человек), и в зависимости от течения заболевания: 1b группа — уровень гликированного гемоглобина (HbA_{1c}) $<7,5$ (11 человек) и 2b группа — уровень $HbA_{1c} >7,5$ (49 человек), согласно критериям компенсации ISPAD–2014. В группах оценивалось наличие хронических осложнений сахарного диабета 1 типа: ретинопатия сетчатки в начальной (непролиферативной) стадии, нефропатия в начальной (микроальбуминурической) стадии и дислипидемия по соотношению холестерина различной плотности.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Средний уровень HbA_{1c} среди детей 1а группы составил $8,9 \pm 1,29\%$, а детей 2а группы — $9,5 \pm 1,41\%$ ($p < 0,05$). Ретинопатия в 1а группе была выявлена у 3 детей (20,0%), во 2а группе данное осложнение наблюдалось у 41 ребенка (91,1%; $p < 0,05$). Нефропатия в 1а группе была обнаружена у 1 ребенка (6,7%), во 2а группе — у 8 детей (17,8%; $p < 0,05$). Дислипидемия наблюдалась у 2 детей (13,3%) в 1а группе и у 15 детей (33,3%) во 2а группе ($p < 0,05$). Средняя длительность заболевания в годах в 1b группе составила $4,6 \pm 2,08$ лет, во 2b группе — $6,7 \pm 2,56$ лет ($p < 0,05$). Среди детей 1b группы ретинопатия была обнаружена у 3 детей (27,3%), во 2b группе — у 40 детей (81,6%; $p < 0,05$). Нефропатия в 1b группе наблюдалась у 1 ребенка (9,1%), во 2b группе микроальбуминурия была выявлена у 40 детей (81,6%; $p < 0,05$). Дислипидемия была обнаружена у 1 ребенка (9,1%) в 1b группе и у 16 детей (32,7%) во 2b группе ($p < 0,05$).

ВЫВОДЫ. Факторами риска развития хронических осложнений сахарного диабета 1 типа у детей являются длительность заболевания более 5 лет и неблагоприятное течение диабета, проявляющееся повышенным уровнем гликированного гемоглобина.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: дети; сахарный диабет 1 типа; гликированный гемоглобин; диабетические осложнения.



РОЛЬ ПРИВЕРЖЕННОСТИ ПАЦИЕНТОВ К ПОМПОВОЙ ИНСУЛИНОТЕРАПИИ ПРИ ДЛИТЕЛЬНОСТИ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА БОЛЕЕ ТРЕХ ЛЕТ

И.М. Царгасова, О.А. Клиценко, О.С. Берсенева, Е.Б. Башнина, М.Е. Туркунова

ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России», г. Санкт-Петербург

АКТУАЛЬНОСТЬ: инсулиновые помпы широко используются при лечении сахарного диабета 1 типа (СД1) у детей из-за ряда преимуществ по сравнению с многократными ежедневными инъекциями инсулина (МИИ). Однако вопрос о долгосрочной эффективности непрерывной подкожной инфузии инсулина (НПИИ) в достижении и поддержании компенсации сахарного диабета все еще не решен.

ЦЕЛЬ: определить факторы, влияющие на эффективность гликемического контроля в группе детей и подростков с СД1 находящихся на НПИИ от 3 лет и более.

МЕТОДЫ: исследованы данные 239 детей и подростков из Санкт-Петербурга, которые находились на помповой инсулинотерапии в течение 3 и более лет. Мы проанализировали динамику уровня HbA_{1c} до постановки инсулиновой помпы и его последнего значения. Изменения HbA_{1c} оценивались в зависимости от пола, возраста пациента, исходного уровня HbA_{1c} , а также таких факторов, как частота использования непрерывного подкожного измерения глюкозы (CGM в реальном времени), временные переходы от НПИИ к МИИ с помощью шприц-ручки, с использованием калькулятора болюса (КБ).

РЕЗУЛЬТАТЫ: полученные данные последнего значения HbA_{1c} не имели достоверно значимых изменений по сравнению с уровнем HbA_{1c} до перехода на НПИИ (исходный $7,82 \pm 1,46\%$, последний $7,93 \pm 1,30\%$). Число пациентов с $HbA_{1c} < 7,5\%$ составило 42%. Лучшие показатели наблюдались в группе 4,5–7 лет, где количество пациентов с $HbA_{1c} < 7,5\%$ составило 67%; в группе 12–18 лет только 35% людей имели целевой HbA_{1c} . У большинства пациентов с исходным $HbA_{1c} < 7,5\%$ его последнее значение оставалось целевым, тогда как у пациентов с $HbA_{1c} \geq 7,5\%$ до перехода на НПИИ только 23% достигли целевого уровня. Также лучший гликемический контроль у пациентов, которые постоянно использовали НПИИ, по сравнению с пациентами, которые периодически переходили на МИИ с помощью шприц-ручки ($p < 0,05$). HbA_{1c} был ниже в группе подростков 12–18 лет, которые постоянно использовали НМГ в реальном времени, по сравнению с группой, которая не использовала НМГ ($p < 0,05$).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: статистически достоверного изменения уровня HbA_{1c} у детей и подростков на НПИИ продолжительностью 3 года и более по сравнению с исходным значением HbA_{1c} не обнаружено. У большинства пациентов с целевым уровнем $HbA_{1c} (< 7,5\%)$ до перехода на НПИИ его последнее значение оставалось в пределах целевого диапазона, а у пациентов с исходным нецелевым уровнем $HbA_{1c} (\geq 7,5\%)$ только 23% достигли целевых значений, что может быть связано с недостаточным соблюдением методов лечения и самоконтроля.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: сахарный диабет 1 типа; инсулинотерапия; непрерывная подкожная инфузия инсулина; непрерывное мониторирование гликемии; гликированный гемоглобин.

ЗНАЧЕНИЕ НЕПРЕРЫВНОГО МОНИТОРИРОВАНИЯ ГЛИКЕМИИ В ПОДДЕРЖАНИИ МЕТАБОЛИЧЕСКОЙ КОМПЕНСАЦИИ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ

И.М. Царгасова, Е.Б. Башнина, Н.В. Ворохобина

ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России», г. Санкт-Петербург

ВВЕДЕНИЕ. Непрерывное мониторирование гликемии (НМГ) в управлении сахарным диабетом у детей и подростков широко используют с целью контроля заболевания.

ЦЕЛЬ — оценить влияние НМГ на метаболическую компенсацию при сахарном диабете 1 типа у детей и подростков, находящихся на непрерывной подкожной инфузии инсулина (НПИИ) в зависимости от частоты и длительности мониторирования.

МЕТОДЫ. Проведен сравнительный анализ показателей HbA_{1c} у 171 детей и подростков в возрасте от 4,5 до 18 лет, которые находились на помповой инсулинотерапии 3 и более лет. Сравнили данные двух групп пациентов: 1-ю группу составили 70 пациентов, которые использовали НМГ постоянно, либо не реже 1 нед в месяц; 2-ю группу составили 101 пациент, которые использовали НМГ редко (1–2 раза в год), либо вообще не использовали.

Результаты. У детей и подростков общей возрастной группы, использовавших НМГ постоянно или не реже 1 нед в месяц, наблюдалась тенденция к более низкому уровню HbA_{1c} , по сравнению с детьми и подростками, которые не использовали НМГ, либо использовали редко ($7,78 \pm 1,38\%$ против $8,13 \pm 1,24\%$ $p > 0,05$). Значимо более низкие показатели HbA_{1c} наблюдались у подростков 12–18 лет, которые использовали НМГ постоянно, по сравнению с группой подростков, в которой не использовали НМГ ($7,81 \pm 1,12$ против $8,3 \pm 1,23\%$, $p < 0,05$).

ВЫВОДЫ. Применение НМГ в управлении сахарным диабетом у детей и подростков способствует поддержанию метаболической компенсации заболевания: лучшие показатели гликемического контроля наблюдались у подростков, использовавших НМГ постоянно.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: сахарный диабет 1 типа; подростки; инсулинотерапия; непрерывная подкожная инфузия инсулина; гликированный гемоглобин; углеводный обмен.



ОНЛАЙН-ШКОЛА ДИАБЕТА В УСЛОВИЯХ ПАНДЕМИИ

И.Ю. Черняк¹, Е.Л. Сиделева¹, И.А. Махрова¹, А.Е. Семизаров², Т.И. Семизарова²

¹ГБУЗ «Детская краевая клиническая больница» МЗ КК, г. Краснодар

²Краснодарское региональное отделение Общероссийской общественной организации инвалидов «Российская диабетическая ассоциация», г. Краснодар

В настоящее время в мире насчитывается более 300 млн больных сахарным диабетом (СД). В большинстве стран, включая Россию, регистрируется рост заболеваемости СД 1 типа (СД1) в детском возрасте, особенно в развивающихся странах и странах с высоким экономическим развитием. В Краснодарском крае на 01.01.2021 г. зарегистрировано 1993 ребенка с СД1. Обучение пациентов с СД1 являющимся необходимым условием успешного лечения, адекватного гликемического контроля и профилактики осложнений.

ЦЕЛЬ: проанализировать результаты работы онлайн-школы диабета для детей

РЕЗУЛЬТАТЫ: Для обучения пациентов с СД1 в Краснодарском крае на базе ГБУЗ «Детская краевая клиническая больница» министерства здравоохранения Краснодарского края (ГБУЗ ДККБ МЗ КК) с 2008 года работает школа диабета, которая с 2014 г. функционирует как структурное подразделение.

В условиях возникновения новой коронавирусной инфекции пациенты с хроническими заболеваниями, в том числе с СД1, рекомендуется ограничение контактов, так как они входят в группу риска инфицирования.

Пациенты и их семьи, находясь в условиях вынужденной изоляции, испытывают психологический дискомфорт. Эмоциональные трудности семей можно рассмотреть, как реакцию на стрессовую ситуацию, связанную с заболеванием ребенка. Эти состояния усугубляются недостатком знаний и навыков, что приводит к снижению приверженности к лечению, проведению самоконтроля, снижению мотивации пациента к управлению СД1. Долгосрочное течение пандемии привело к ограничению очного взаимодействия и возникновения необходимости перехода на дистанционное обучение.

Проект «Медико-психологические обучающие онлайн-вебинары в «Школе для пациентов с сахарным диабетом» для детей-инвалидов с СД 1 и их родителей во время и после пандемии», разработанный Краснодарским региональным отделением общероссийской общественной организации инвалидов «Российская диабетическая ассоциация» (КРООООИ «РДА») стал победителем конкурса Фонда Президентских грантов в 2021 году. Проект направлен на достижение и поддержание компенсации сахарного диабета путем внедрения новых форм обучения. В рамках проекта планируется проведение 12 онлайн-вебинаров по управлению СД 1, поддержанию эмоционального равновесия в семье. Занятия проводятся врачами детскими эндокринологами и медицинским психологом ГБУЗ ДККБ МЗ КК. В качестве методической основы обучающих программ используются: «Алгоритмы специализированной медицинской помощи больным сахарным диабетом» под ред. И.И. Дедова, М.В. Шестаковой. М., 2019, клинические рекомендации «Сахарный диабет 1 типа у детей. 2019 г.».

Трансляция онлайн-вебинаров осуществляется в прямом эфире на Ютуб-канале КРООООИ «РДА». Преимущество такой формы обучения: подключение неограниченного количества участников из любых регионов, доступность для людей разного социального статуса и уровня благосостояния, возможность просмотра материала неограниченного количества раз по мере необходимости. В ходе прямой трансляции участники вебинаров имеют возможность задать вопросы ведущему и получить ответ.

В ходе обучения в «Школе для пациентов с сахарным диабетом» в формате онлайн дети с инсулинозависимым сахарным диабетом получают необходимые знания о инсулинотерапии, технике инъекций, правилах подбора доз инсулина, действиях при жизнеугрожающих ситуациях. Это позволит уменьшить число внеплановых госпитализаций в стационар.

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

XVII Российская научно-практическая конференция детских эндокринологов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

Занятия с психологом установит партнерские отношения «Сахарный диабет+ребенок+родители», с учетом особенностей института семьи.

Проект востребован и получил положительные отзывы семей, воспитывающих детей СД1. Во время трансляции подключение участников составляло более 200 человек.

Выводы. Таким образом, онлайн-обучение позволяет использовать новые инновационные методики в комплексном лечении пациентов с СД 1 и проведение эффективной психологической коррекции.

Важным аспектом процесса обучения является создание условий для участников, в которых они смогут принимать решения и планировать изменения в своей жизни и управлении СД1.



ОБУЧЕНИЕ ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ В НОВЫХ ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИХ УСЛОВИЯХ

Т.Э. Щелканова, С.В. Егорова

КГБУЗ «Детская краевая клиническая больница» им. А.К. Пиотровича,
г. Хабаровск

Достижение хорошего метаболического контроля и стойкой компенсации углеводного обмена является основной задачей в лечении сахарного диабета 1 типа (СД1). Ведущую роль в достижении положительных результатов лечения СД играет сам больной. Обучение пациентов с СД, направленное на умение управлять своим заболеванием, является основополагающим моментом терапии, так как использование высокотехнологичных средств может оказаться «потерей времени и средств», если пациент не обучен. Без обучения пациента правилам инсулинотерапии, самоконтроля, вопросам поведения при СД, невозможно достичь хорошей и долгосрочной компенсации заболевания. Трудности в обучении самоконтролю детей с СД связаны с различными психологическими особенностями, обусловленными как возрастными аспектами восприятия, усвоения информации, поведения, взаимоотношением с членами семьи и окружающего социума, так и с изменениями психики ребенка, вызванными самим заболеванием и ограничениями.

С учетом эпидемиологической ситуации, связанной с новой коронавирусной инфекцией в стране, обучение пациентов и их родителей по программе «Школа сахарного диабета» в ДККБ им. А.К. Пиотровича, с 04.2020 г. для повторных обучений переведено на дистанционный вариант, в формате он-лайн (в социальных сетях).

ЦЕЛЬ РАБОТЫ — показать необходимость и эффективность диаобучения детей, их родителей, опекунов, в том числе при изменившихся эпидемиологических обстоятельствах.

Объект исследования: сравнительная характеристика двух групп больных обученные первоначально и не поддерживающие в дальнейшем динамичное обучение и постоянно обучающиеся самостоятельно и по программам «Продвинутый уровень»).

С 1997 г. в «Детской краевой клинической больнице» разработаны и внедрены к практическому применению дифференцированные программы обучения детей и их родителей, подростков с СД1:

ПРОГРАММЫ:

1. для детей с впервые выявленным СД и для их родителей;
2. «продвинутый уровень» для подростков с длительностью СД более года;
3. для детей старшего дошкольного и младшего школьного возраста с СД1;
4. школа «Помповой инсулинотерапии».

Первый уровень — программа для детей, с впервые выявленным СД и для их родителей. В этот период и дети, и их родители находятся в состоянии тяжелого психологического стресса. Барьер неприятия болезни в первые месяцы затрудняет процесс принятия информации о своей болезни и новых правилах жизни. Главная идея программы — показать детям и их родителям, что жизнь с диабетом возможна, что главный тезис «Диабет — не болезнь, а образ жизни» — не просто фраза, а реальность для них. При этом необходимо создать мотивацию у ребенка и его родителей на самоконтроль СД, обучить возможностям управления инсулинотерапией. Тема по осложнениям СД в данной программе намеренно не обсуждается, чтобы не усугублять стресс ребенка и его родителей, но на протяжении всего обучения проводятся пояснения почему необходимо иметь хорошие показатели гликемии.

Программа «Продвинутый уровень» для подростков с длительностью СД более года. Длительный период СД вносит свои особенности в психологию ребенка, особенно подростка. После 1-го года заболевания и далее, чем больше стаж, независимо от уровня знаний ребенок начинает считать, что все ситуации жизни с СД освоены, учиться в «школе диабета» нет смысла — он все знает. Ребенок ставит другой барьер неприятия информации — барьер подростка,

переживающего психологический кризис взросления, проходящего стадию «нигилизма». Обучение по программе «Продвинутый уровень» проводилось через 6–12 месяцев, после начала заболевания и детям с большим стажем СД. Главная задача — научить ребенка тонкой технике коррекции дозы инсулина, управлению инсулинотерапией, с моделированием на жизненные ситуации. Занятия для этой группы детей проводятся в форме деловой игры с обязательным выбором для ребенка своего ролевого участия. О стойких изменениях поведения, связанного с СД, можно судить также по наличию дневника самоконтроля с соответствующими записями результатов гликемии, дозы инсулина, количества хлебных единиц и аналитическими рассуждениями при осмотре пациента. Соревновательный дух детей по компенсации диабета, является хорошим стимулом к совершенствованию знаний.

Программа помповой инсулинотерапии проводится при переводе на высокотехнологичный метод лечения и в дальнейшем совершенствуется.

В диашколах обучено 917 детей и подростков, а также родителей и опекунов с СД1, в возрасте 2–18 лет.

В сравнительном исследовании участвовали: первая группа, обученные первоначально и не поддерживающие динамичное обучение — 50 человек, вторая группа регулярно обучаемые, стремящиеся к новым знаниям — 51 человек.

Так, в первой исследовательской группе пациентов только 50% могли предъявить дневник самоконтроля (ссылки пациентов на хранение значений гликемии в памяти глюкометров), низкая комплаентность детей и родителей при ведении дневника самоконтроля. Регулярность измерения гликемии не превышала 3–4 раз в сутки. Следует отметить, что всего 7,8% пациентов могли самостоятельно принимать решения по коррекции инсулина. Средний уровень гликированного гемоглобина для данной группы составил — 9,6%. В ней отмечено большое количество острых осложнений: около 18% детей этой группы нуждались в многократных госпитализациях — от 2 до 4 раз в год, по причине кетоацидоза, высокой вариабельности и среднетяжелым и тяжелым гипогликемическим состояниям, нестабильной гликемии на фоне интеркуррентных заболеваний. Отмечен также рост микрососудистых осложнений до 25%.

Вторая группа пациентов — практически с 80% регулярностью измерения глюкозы крови до 6–8 раз в сутки или пользующиеся флеш-мониторингами. Самостоятельно изменяли дозу инсулина в 72% случаев. Средний уровень гликированного гемоглобина для данной группы составил — 7,0%.

Снижение частоты гипогликемий напрямую было связано с периодическим обучением в Школе диабета: с умением пациентов выявлять и купировать у себя ранние проявления легкой гипогликемии. Госпитализация в стационар данной группы по экстренным показаниям отмечалась только в 5% случаях (кетоацидоз на фоне интеркуррентных заболеваний). Благодаря регулярным обучениям, в данной группе пациентов снижено количество микрососудистых осложнений до 4%.

Вывод: Новые условия пандемии требуют поиска усовершенствования службы на «расстоянии». Регулярное, повторное обучение пациентов с СД1, в том числе дистанционным методом, позволило улучшить показатели клинико-метаболической компенсации, что связано с увеличением частоты и качества самоконтроля, а также умением ситуативно управлять инсулинотерапией, пониманием соблюдением правил питания, адекватно психологически воспринимать свое заболевание и нести реальную ответственность за свое здоровье.



ОПЫТ РАБОТЫ ЭНДОКРИНОЛОГИЧЕСКОЙ ГРУППЫ ДЕТЕЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ В ДОШКОЛЬНОМ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОМ УЧРЕЖДЕНИИ

Г.Н. Шипилова, Е.А. Коваленко, Е.Ю. Баталина, Я.В. Гирш

БУ «Сургутская городская клиническая поликлиника №5», г. Сургут, ХМАО-Югра

Для каждой семьи с ребенком дошкольного возраста с сахарным диабетом (СД) встает первоочередная проблема — оформление ребенка в дошкольное образовательное учреждение (ДОУ).

В июле 2015 г. на заседании Общественного совета при БУ «Сургутская городская клиническая поликлиника №5» представители организации пациентов «Надежда» детей с сахарным диабетом, врачи эндокринологи, представители администрации города Сургута обсудили необходимость создания в городе отдельной группы в ДОУ с возможностью получения дошкольного образования и специализированной медицинской помощи. Осенью 2015 года получен положительный ответ о возможности открытия специализированной разновозрастной группы на базе МБДОУ № 40 «Снегурочка», обслуживающийся БУ «Сургутская городская клиническая поликлиника №5».

ЦЕЛЬ — проанализировать результаты функционирования специальной группы для детей с сахарным диабетом в ДОУ.

В сентябре 2016 г. открыта эндокринологическая группа детей с сахарным диабетом 1 типа, задачами которой были:

- предоставление возможности детям с СД посещать дошкольное образовательное учреждение;
- расширение возможностей родителей детей с СД заниматься своей профессиональной деятельностью;
- контроль уровня глюкозы крови во время пребывания ребенка в ДОУ с коррекцией инсулинотерапии;
- адаптация детей к социуму;
- подготовка к школе.

Ежегодно количество детей с сахарным диабетом дошкольного возраста увеличивается. Осенью 2019 года было принято решение открыть вторую группу в том же дошкольном образовательном учреждении с разделением детей по возрасту. На данный момент группы посещают 24 ребенка от 2 лет до 7 лет, набор детей продолжается.

Группу наблюдает врач-детский эндокринолог. Медицинские сестры прошли обучение и получили навыки практической работы на базе БУ ХМАО-Югры «Сургутской городской клинической больницы», где оказывается специализированная помощь детям с СД, а в марте 2016 года на выездном семинаре в г. Москва получено удостоверение о повышении квалификации «Участие медицинских сестер в оказании помощи больным с сахарным диабетом».

Контроль уровня сахара крови осуществляется медицинскими сестрами на протяжении всего дня каждые 30 мин, по мере необходимости, чаще. У 55% детей установлены системы непрерывного мониторинга глюкозы, что позволяет наблюдать за уровнем глюкозы крови в режиме реального времени, 85% детей группы получают терапию с помощью инсулиновых помп. После измерения уровня глюкозы в крови, с учетом съеденных углеводов и углеводных коэффициентов детям вводится инсулин с помощью шприц-ручек и инсулиновых помп.

Вся полученная информация записывается медицинскими сестрами в дневники самоконтроля каждого ребенка, в которых указываются:

- уровень глюкозы в крови в течение дня;
- количество съеденных углеводов;
- количество введенного инсулина;
- замена инфузионного набора, батареек, других расходных материалов.

Ведение дневника позволяет объективно оценивать полученные результаты, а при необходимости вносить соответствующие изменения в питание и схемы лечения, что является надежным средством предупреждения развития гипо- и гипергликемических состояний.

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

XVII Российская научно-практическая конференция детских эндокринологов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

Диета при сахарном диабете является необходимой составной частью лечения. Задачей диетотерапии при сахарном диабете является обеспечение равномерного и адекватного физической нагрузке поступления углеводов в организм больного. Следует полностью исключить легкоусвояемые углеводы из рациона питания, за исключением случаев гипогликемии. В специализированной группе перед каждым приемом пищи взвешивается каждый продукт питания для подсчета количества углеводов в фиксированные часы. Кроме основных приемов пищи, в питание детей включены легкие перекусы.

Медицинскими сестрами проводится дополнительное обучение детей навыкам самоконтроля при сахарном диабете. Обученным и социализированным детям легче адаптироваться в будущем к школьным условиям, что позволяет избежать осложнений в состоянии психического и физического здоровья.

Выводы: Социализация является наиболее важным фактором дальнейшего развития ребенка с СД. Понимание проблем, связанных с сахарным диабетом, со стороны медицинского персонала и педагогов, их поддержка, взаимодействие, умение грамотно реагировать на возможные изменения самочувствия — залог спокойствия самого ребенка и родителей.



ОПЫТ ЛЕЧЕНИЯ КИСТОЗНОГО МАКУЛЯРНОГО ОТЕКА У ПОДРОСТКА С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА

И.И. Штода, И.Ю. Черняк, Ю.Н. Антипова, Р.В. Иванова, М.Ю. Банова

ГБУЗ «Детская краевая клиническая больница», г. Краснодар

Проблема СД, несмотря на достигнутые успехи в ее разрешении, остается актуальной. Наличие и прогрессирование осложнений СД у детей приводит к быстрой и стойкой инвалидизации. Одной из причин потери зрения является диабетическая ретинопатия (ДР).

Уровень хронической гипергликемии влияет не только на распространенность ДР, но и на ее структуру. Чем длительнее нарушение углеводного обмена, тем выше распространенность и тяжесть изменений глазного дна. ДР характеризуются нарушением капиллярной перфузии, развитием внутриглазных новообразованных сосудов и ретиальным отеком в макулярной зоне. В патогенезе диабетического макулярного отека (ДМО) повышенная экспрессия эндотелиального фактора роста сосудов (vascular endothelial growth factor — VEGF),

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ. Девочка 3., 17 лет, сахарный диабет с 2011 г. Назначена инсулинотерапия в дозе 0,7 ед/кг/сут. Мама и ребенок прошли обучение в школе диабета. В последующем отмечалось отсутствие контроля родителей за питанием ребенка, уровнем гликемии, рекомендациями врачей не выполнялись. Госпитализация в эндокринологическое отделение нерегулярная в состоянии выраженной декомпенсации заболевания (2013, 2015, 2017 гг.).

В ноябре 2020 г. состояние резко ухудшилось, по тяжести состояния в экстренном порядке госпитализирована в ГБУЗ ДККБ с диагнозом: Сахарный диабет 1 тип, кетоацидоз. Вариабельность гликемии от 6,7–до 22,3 ммоль/л, HbA_{1c} 12%. При обследовании выявлены осложнения: Диабетическая полинейропатия, сенсомоторная, смешанный вариант, дистальная. Непролиферативная диабетическая ретинопатия. Диабетический макулярный кистозный отек обоих глаз. Диабетическая хайропатия. Жировой гепатоз. Задержка физического развития. Задержка полового развития. Аменорея I. Хронический воспалительный процесс кожи передней поверхности правой голени. Миокардиодистрофия смешанного генеза. Сопутствующий: Латентный дефицит железа.

На первоначальном осмотре офтальмолога, отмечалось снижение зрения (Vis OD=0,4 н/к, OS=0,3 н/к.) и ригидность радужных оболочек, при проведении ОКТ обнаружилось изменения профиля макулярной области, кистозный отек, утолщение сетчатки в области фовеолы до 410 нм на правом глазу и 549 нм на левом глазу.

Получала лечение: интенсифицированную инсулинотерапию из расчета 1,0 ед/кг/веса (Аспарт, Гларгин), тиоктовую кислоту, Кларуктам, вит группы В, субконъюнктивально — гентамицин + дексаметазон + мезатон, тобрадекс в инстилляциях. После проведенного лечения, нормализация показателей углеводного обмена отмечалось повышение остроты зрения: Vis OD=0,8 OS=0,8.

По месту жительства показатели углеводного обмена поддерживались в пределах 6,0–11,0 ммоль/л, снизился уровень HbA_{1c} 9,0%.

При повторной госпитализации в офтальмологическое отделение ГБУЗ ДККБ проведено эндовитральное введение anti-VEGF препарата Эйлеа (Афлиберцепт). Проведено ОКТ заднего отрезка до оперативного лечения и после введения препарата.: толщина макулярной зоны до введения: OD=488 мкм; OS=590 мкм. Через сутки после введения толщина макулярной зоны уменьшилась и составила OD=325 мкм; OS=413 мкм. Vis OD=0,8 н/к; OS=0,8 н/к.

ВЫВОДЫ. Раннее выявление диабетической ретинопатии, своевременное лечение позволяет длительно сохранить зрительные функции и предотвратить развитие диабетического макулярного отека, являющегося в настоящее время одним из наиболее редких осложнений сахарного диабета в детском возрасте.

Мультидисциплинарный подход к лечению пациента позволяет предотвратить инвалидизацию, включая слепоту у детей с сахарным диабетом. Важную роль также играет комплаентность врача и родителей пациентов. Необходимо соблюдать режим питания и инсулинотерапии, поддерживать гликемию в пределах целевых значений, а также регулярно осматриваться у окулиста и невролога.

II ЧАСТЬ

ЭНДОКРИНОЛОГИЯ



ХАРАКТЕРИСТИКА ОСОБЕННОСТЕЙ ПИЩЕВОГО ПОВЕДЕНИЯ И ЭМОЦИОНАЛЬНО-ЛИЧНОСТНЫХ ОСОБЕННОСТЕЙ ДЕТЕЙ С ИЗБЫТОЧНОЙ МАССОЙ ТЕЛА И ОЖИРЕНИЕМ

А.С. Аджигельдиева, Н.Э. Ахундадзе

БУ ВО ХМАО-Югры «Сургутский государственный университет», г. Сургут

На сегодняшний день, ожирение является одним из самых распространенных неинфекционных заболеваний, которое приобрело характер эпидемии. Своевременное выявление и лечение ожирения в детском возрасте является залогом снижения заболеваний сердечно-сосудистой, эндокринной, опорно-двигательной систем у людей старшего возраста. Изменения пищевого поведения формируются у детей с ожирением в первые 2–3 года от момента набора массы тела, вслед за которыми изменяются эмоционально-личностные характеристики, что способствует дальнейшему прогрессированию ожирения.

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ. Дать оценку субъективным ощущениям пациентов с ожирением по восприятию себя и своей массы в социуме, выявить особенности пищевого поведения у детей.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Научно-исследовательская работа выполнена на базе педиатрических отделений БУ ВО «Сургутская городская клиническая больница», МБОУ «Сургутская технологическая школа». В исследование было включено 84 подростка в возрасте от 12 до 17 лет с избыточной массой тела и ожирением ($\text{SDS IMT} > +1,0$). Для достижения поставленных целей проведен сбор анамнеза, антропометрическое исследование, использовали визуально-аналоговую шкалу (VAS — Visual Analogue Scale; ВАШ, русс.) и визуальные нормативы правильного питания.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ. В исследуемой группе средний возраст составил возраст $14,9 \pm 2,1$ года. Гендерные различия: девочек 43%, мальчиков 57%. При сборе анамнеза жизни было выявлено, что у 32% подростков наследственность по ожирению была отягощена и по материнской, и по отцовской линиям, у 48% пациентов — с одной стороны, преимущественно, по линии матери, в 20% случаев наследственность не была отягощена.

Оценка массы тела показала: 57% детей имели избыточную массу тела, 43% — ожирение. В структуре ожирения: $\text{SDS IMT} +2,0-2,5$ — 36,5% детей, $\text{SDS IMT} +2,6-3,0$ — 59% пациентов, $\text{SDS IMT} +3,1-3,9$ — 4,5% случаев, морбидное ожирение выявлено не было.

В настоящее время не существует прибора, который максимально точно отражал субъективные ощущения пациента. Визуально-аналоговая шкала для оценки пациента с ожирением является простым способом определения субъективных ощущений пациента по восприятию себя и своей массы тела. В ходе анализа визуально-аналоговой шкалы были следующие ответы (max-min):

- Насколько вы счастливы?
На 8 баллов — 25% детей, на 3 балла — 2%;
- Как вы оцениваете качество вашей жизни?
На 8 баллов — 27,2%, на 1 балл — 4,5%;
- Как вы оцениваете ваш аппетит?
На 6 баллов — 25%, на 0 баллов — 2%;
- Вы чувствуете угнетение, страх, травлю со стороны окружающих людей?
На 10 баллов — 2%, на 0 баллов — 25%;
- Вы хотите похудеть?
На 9 баллов — 22,5%, на 0 баллов — 2%;
- Вы действительно хорошо себя чувствуете в своем теле или нет?
На 5 баллов — 22,5%, на 1 балл — 4,5% детей.

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

XVII Российская научно-практическая конференция детских эндокринологов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

При анализе пищевого поведения выявлено, что 13,5% детей придерживаются принципов правильного питания, 48% питаются «условно» неправильно, а в 38,5% случаев питание детей не соответствовало «здоровым» характеристикам. При оценке пищевого поведения был выявлен ряд нарушений: отсутствие завтрака у 34% подростков, большое количество легкоусвояемых углеводов в рационе питания (77%), недостаточное употребление питьевой воды (48%), отсутствие овощей и фруктов (25%), употребление алкогольных и энергетических напитков (18%).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. В возрастной группе 12–17 лет происходит постепенное изменение восприятие своего тела, в сравнении с младшей возрастной группой, появляется понимание повышенного аппетита, ухудшение восприятия своего тела и желание похудеть. Оценка рациона питания показала высокий значительный процент «вредных» продуктов на фоне снижения потребления «здоровой» пищи на фоне нарушений режима питания.



ИНСУЛИНОПОДОБНЫЙ ФАКТОР РОСТА-1 И АДИПОКИНЫ У ДЕТЕЙ, РОЖДЁННЫХ ОТ МАТЕРЕЙ С ОЖИРЕНИЕМ

Л.С. Алавердян^{1,2}, Л.Я.Климов¹, В.О.Курьянинова¹, Р.А. Атанесян³, Р.И.Аракелян³, Т.А. Углова³

¹Кафедра педиатрии Ставропольского государственного медицинского университета, Россия, Ставрополь,

²Ставропольский краевой клинический перинатальный центр, Россия, Ставрополь

³Кафедра эндокринологии и детской эндокринологии Ставропольского государственного медицинского университета, Россия, Ставрополь

Неуклонный рост числа взрослых пациентов с ожирением в мире, также прогрессивное увеличение числа детей и подростков с избыточной массой тела и ожирением обуславливает актуальность теории нутритивного программирования. Безусловно, характер питания ребенка в критические периоды жизни предопределяет особенности его метаболизма на протяжении всей последующей жизни и, как следствие, предрасположенность к определенным заболеваниям. Необходимо отметить, что одним из наиболее важных таких периодов является внутриутробный период, и именно характер питания матери программирует многие особенности метаболизма у будущего ребенка.

В последние десятилетия в литературе появляется, все больше информации о гормональных свойствах жировой ткани и их роли в патогенезе метаболических нарушений. Очевидным также является также тот факт, что у детей, рожденных от матерей с ожирением, риск развития метаболических нарушений в последующей жизни выше. Однако до конца не изучены механизмы и лабораторные предикторы, определяющие метаболические нарушения у плода во внутриутробном периоде. Нарушение у матери секреции ряда продуктов адипоцитов, в частности адипокинов, вероятнее всего вносит непоправимый вклад в особенности метаболизма плода и соответственно будущего ребенка.

Одним из наиболее изученных адипокинов является лептин. Увеличение массы жировой ткани сопровождается повышением уровня лептина, однако по неизвестным причинам его эффекты, направленные на снижение массы тела, не реализуются. Другим не менее важным гормоном является грелин — пептид, стимулирующий потребление пищи, который синтезируется энтероэндокринными P/D1-клетками желудка и тонкого кишечника. Важно отметить, что наряду с непосредственным участием в регуляции метаболизма, грелин также контролирует поступление и использование нутриентов через стимуляцию выработки гормона роста, который, в свою очередь, стимулирует синтез инсулиноподобного фактора роста (ИФР) в печени — важнейшего медиатора регуляции метаболизма. У пациентов с избыточной массой тела и ожирением отмечают высокие уровни грелина.

ЦЕЛЬ: проспективный анализ влияния эндокринного статуса матери на уровень адипокинов и соматомедина С или ИФР-1 у новорожденных детей, также оценка антропометрических данных новорожденных детей.

МЕТОДЫ: проанализированы 124 новорождённых в возрасте 3-х суток жизни. Дети были разделены на 2 группы: 1-я группу составили 84 новорождённых от матерей с ожирением, 2-я группа (контрольная) — 40 детей от здоровых матерей. Адипокины и соматомедин С определялись у новорожденных с помощью иммуноферментного анализа.

РЕЗУЛЬТАТЫ: массо-ростовые показатели у 64,3% (54) новорожденных от матерей с ожирением были выше 90-го перцентилья, тогда как в группе детей от здоровых матерей показатели роста и веса не выходили за пределы гестационной нормы. Анализ показал, что уровень лептина прямо пропорционален массе тела у исследуемых детей, так в 1-й группе его уровень составил $4,1 \pm 1,5$ нг/мл, а во 2-й — $1,9 \pm 0,3$ нг/мл ($p < 0,01$). Однако оценка уровня рецепторов к лептину продемонстрировала противоположную картину, а именно у детей с макросомией этот показатель составил $43,5 \pm 3,7$ нг/мл, а у новорождённых с нормосомией — $29,0 \pm 3,97$ нг/мл ($p < 0,05$). Уровень грелина у детей от здоровых матерей и детей, рожденных от матерей с ожирением достоверно

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

XVII Российская научно-практическая конференция детских эндокринологов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

не различался. Показатель ИФР-I в 1-й группе составил $37,6 \pm 7,8$ мкг/л, что статистически значимо превышает аналогичный показатели в контрольной группе детей $27,3 \pm 4,7$ мкг/л ($p < 0,01$). Очевидно, что повышенный уровень ИФР-1 объясняет макросоматические параметры у детей, рожденных от матерей с ожирением различной степени.

Выводы: таким образом, дети, рожденные от матерей с ожирением различной степени, имеют клинические и лабораторные признаки метаболических нарушений, в частности макросомию, повышенный уровень лептина и повышенные значения ИФР-1. Вероятно, данные изменения ассоциированы с особенностями метаболизма, возникающими у детей, рожденных от матерей с ожирением, что в последующем при влиянии факторов внешней среды определяет ожирение и нарушения углеводного обмена.



ПРИМЕНЕНИЕ МАГНИТНО-РЕЗОНАНСНОЙ ТОМОГРАФИИ В ДИАГНОСТИКЕ ФИБРОЗНОЙ ДИСПЛАЗИИ ЧЕРЕПА У ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ МАККЬЮНА- ОЛБРАЙТА-БРАЙЦЕВА

Д.М..Бабаева, Н.В. Маказан, В.П. Владимиров, А.В. Воронцов, М.А. Карева

ФГБУ «НИИЦ эндокринологии» Минздрава России, Москва

ВВЕДЕНИЕ. Синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева (МОБ) — мультисистемное заболевание, проявляющееся пятнами на коже «кофе-с-молоком», фиброзной дисплазией (ФД) костей и автономной гиперфункцией эндокринных желез. При синдроме МОБ ФД черепа может приводить к облитерации придаточных пазух носа (ППН), нарушениям зрения и слуха, деформациям турецкого седла с повреждением гипофиза. Распространенным методом диагностики ФД черепа является мультиспиральная компьютерная томография. Магнитно-резонансная томография (МРТ) позволяет оценить не только наличие и локализацию очагов ФД, но и состояние зрительных нервов, гипофиза и ткани головного мозга в целом. Риск прогрессии ФД требует динамического наблюдения для своевременного выявления значимых осложнений, отсутствие лучевой нагрузки при использовании МРТ является дополнительным преимуществом.

ЦЕЛЬ: разработка протокола МРТ при ФД черепа для оценки очагов ФД и степени функциональных осложнений в динамике.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ: детям (0–18 лет) с синдромом МОБ проводилось МРТ головного мозга на аппарате Optima MR450w 1.5 T (General Electric) в трех плоскостях, с применением T1 и T2 импульсных последовательностей (CUBE, SPGR 1–1.2 мм), в т.ч. с использованием программ с жироподавлением, а также прицельное исследование глазниц с помощью программы с жироподавлением (T2 STIR). Очаги ФД диагностировались при наличии утолщения и деформации костей за счёт разрастания ткани гипоинтенсивного сигнала на T2 ВИ с единичными кистозными включениями. Тотальная облитерация ППН определялась как полное заполнение фиброзными массами всех ППН. Субтотальная облитерация определялась при минимальном сохранении пневматизации в двух и менее ППН. Частичная облитерация ППН определялась при частичном заполнении ФД до двух ППН. Ширина зрительного нерва (ЗН) оценивалась на уровне канала ЗН, стеноз определялся при ширине < 5 мм. Компрессия ЗН определялась как расширение периневрального пространства. Стеноз внутренних слуховых проходов определялся при ширине < 5 мм. Проптоз диагностировался как выступание глазного яблока впереди относительно межскуловой линии, при расположении заднего контура кзади от межскуловой линии менее, чем на 9 мм. Частичная атрофия ЗН (ЧАЗН) оценивалась по фундоскопии.

РЕЗУЛЬТАТЫ: МРТ проведено 30 детям с синдромом МОБ. Медиана (Ме) возраста — 9 лет [7; 11,5] ФД костей скелета отмечалась у всех детей (30/30), при этом очаги ФД в черепе выявлены у 23/30 детей. Из них полная облитерация ППН отмечена у 9/23 детей, субтотальная облитерация ППН выявлена у 8/23 детей, частичная облитерация отмечена у 2/23 детей, у 4/23 детей ППН не были поражены. Ме диаметра канала ЗН справа была 4,7 мм (n=23), медиана диаметра канала ЗН слева была 4,3 мм (n=23). Компрессия обоих ЗН с признаками частичной атрофии ЗН (ЧАЗН) выявлена у 1/23 детей. Компрессия левого ЗН без ЧАЗН выявлена у 1/23 детей. ЧАЗН обоих ЗН при стенозе каналов и при отсутствии МР-признаков компрессии ЗН отмечена у 3/23 детей; ЧАЗН справа отмечена у 1/23 детей со стенозом обоих каналов ЗН. Проптоз обоих глазных яблок выявлен не было, односторонний проптоз отмечен у 5/23 детей. Стеноз слухового прохода слева выявлен у 7/23 детей. Стеноз слухового прохода справа выявлен у 9/23 детей без признаков тугоухости. Деформация турецкого седла и гипофиза выявлена у 7/23 детей. Аденома гипофиза выявлена у 2/23 детей.

ВЫВОДЫ. Разрабатываемый протокол МРТ при ФД черепа определяет локализацию очагов ФД и оценить вовлеченность каналов ЗН, слуховых проходов и области турецкого седла, что может иметь большое значение как для определения текущих рисков атрофии ЗН, тугоухости и патологии гипофиза, так и для динамической оценки степени прогрессии ФД. Отсутствие лучевой нагрузки является дополнительным преимуществом МРТ, учитывая необходимость частого выполнения исследования в динамике.

СИНДРОМ РОННАД (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

Ф.Р. Бигильдина

Казанский государственный медицинский университет, Казань

Синдром РОННАД — крайне редкое заболевание, характеризующееся быстро развивающимся ожирением с дисфункцией гипоталамуса, гиповентиляцией и вегетативной дисфункцией. Хочется отметить, что первым и обязательным признаком болезни является резкое повышение массы тела у детей старше 2-х лет. В дальнейшем присоединяются дыхательные нарушения в виде ночного апноэ, храпа, цианоза.

АКТУАЛЬНОСТЬ: в мире насчитывается около 100 человек с синдромом РОННАД. Каждый новый клинический случай — это бесценный опыт и новые знания для диагностики, ведения, лечения и прогноза данного состояния.

ЦЕЛЬ: Анализ клинического случая пациента с синдромом РОННАД.

Пациентка М., 4 лет, поступила в педиатрическое отделение ДРКБ.

Жалобы родителей при поступлении на: повышение массы тела, булимия (стремительно началось 9 мес назад), сонливость, отрешенный взгляд у ребенка, нарушение походки, эпизоды периорального цианоза (беспокоят в течение 5 мес).

Из анамнеза: Перинатальный анамнез не отягощен. Девочка от 2 беременности, 2 родов, беременность протекала без особенностей. Роды на 40 нед, вес при рождении 3300 г, рост 54 см. Раннее психомоторное и речевое развитие по возрасту. Объективно: рост 104 см, вес 24,8 кг. ИМТ 22,93 кг/кв.м., SDS ИМТ 3,48. Подкожно-жировая клетчатка выражена избыточно, распределена равномерно. Сознание ясное. К осмотру адекватна.

Девочка консультирована неврологом ДРКБ. Предварительный диагноз: «Дегенеративное заболевание нервной системы».

Консультирована эндокринологом. На основании данных анамнеза, осмотра, результатов лабораторных исследований (повышение уровня пролактина до 935,4 IU\ml, гиперкапния) был выставлен предварительный диагноз: «Синдром РОННАД?».

Первый приступ апноэ случился на 3 день госпитализации. Девочка почувствовала резкую слабость, сонливость, после чего потеряла сознание. Переведена в отделение интенсивной терапии, где находилась на круглосуточной неинвазивной вентиляции кислородом. Парциальное давление углекислого газа было повышено и составляло 57,1 mmHg, при норме 32,0–48,0 mmHg.

Во время госпитализации проведена tandemная масс-спектрометрия крови. Заключение: данных за наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления не выявлено.

Также, для исключения синдрома Ундины, проведен поиск мутаций в гене PNOX-28 методом прямого автоматического секвенирования. Заключение: патогенных и вероятно патогенных вариантов в гене PNOX-28 не обнаружено.

Второй приступ возник чуть позже, после перевода в педиатрическое отделение, когда во время ночного сна, девочка сняла кислородную маску. Ребенок был обнаружен матерью в бессознательном состоянии. После проведения реанимационных мероприятий, переведена в крайне тяжелом состоянии в отделение интенсивной терапии. В связи с необходимостью в длительной респираторной поддержке была установлена трахеостома.

ЗАКЛЮЧИТЕЛЬНЫЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ:

«РОННАД синдром. Гипоксическое поражение головного мозга тяжелой степени. Кома 1. Состояние после ишемического инсульта в бассейне обеих передних мозговых артерий.

Гепатит реактивный умеренной степени тяжести смешанного генеза.

Ожирение 3ст. Синдром гиперпролактинемии.

Носитель трахеостомы».

ВЫВОД: данный клинический случай демонстрирует, что внезапная булимия и повышение массы тела могут быть первыми признаками такого тяжелого заболевания, как синдром РОННАД.



КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГИПОПИТУИТАРИЗМА В СОЧЕТАНИИ С СИНДРОМОМ КАРТАГЕНЕРА

А.А. Биканова

Казанский государственный медицинский университет, Казань

Гипопитуитаризм — эндокринологическое заболевание, в результате которого происходит частичное или полное отсутствие секреции одного или более гормонов аденогипофиза.

Синдром Картагенера — редкое наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, причиной которого является утрата функции некоторых частей аксонемального центрального аппарата флагелл и цилий (чаще потеря функции динеиновых ручек), клинически характеризующийся транспозицией внутренних органов, аномалией мукоцилиарного клиренса, хроническим бронхитом и риносинуситом.

Частота встречаемости гипопитуитаризма 1:4000–10000, синдрома Картагенера 1:30000–50000 детей.

ЦЕЛЬ: демонстрация клинического случая в виде редкого сочетания синдрома Картагенера и гипопитуитаризма.

Пациентка Г., 2015 г.р., поступила в плановом порядке в эндокринологическое отделение с жалобами на задержку физического (отставание в росте и в массе тела от сверстников) и психоэмоционального развития с рождения.

ИЗ АНАМНЕЗА: девочка родилась от 1 беременности, протекавшей на фоне анемии легкой степени тяжести, пневмонии (на сроке 5–6 мес) и хронической фетоплацентарной недостаточности; роды срочные, оперативные, 40,5 нед.

При рождении рост 51 см, вес 3030 грамм. При проведении КТ внутренних органов выявлена транспозиция органов грудной и брюшной полости.

У эндокринолога наблюдается с мая 2017 г., когда впервые на основании данных объективного осмотра (питание пониженное, телосложение астеническое, грубая задержка темпов моторного и нервно-психического развития) и лабораторных данных (снижение уровня Т4 свободного и ИФР-1) был выставлен диагноз: «Задержка физического и психического развития. Вторичный гипотиреоз? Соматотропная недостаточность?». Была назначена терапия л-тироксином 12,5 мкг 1 раз в сутки.

В октябре 2018г. консультирована генетиком. Status localis: Микросомия, тригоноцефалия, нависающий лоб, гипотелоризм, узкие носовые ходы, короткий фильтр, микросомия, дисплазия зубной эмали, «готическое небо», низкопосаженные ушные раковины. Диагноз: «Врожденные аномалии развития. Задержка психофизического развития. Синдром Картагенера. Вторичный гипотиреоз».

При кариотипировании: «Нормальный женский кариотип. 46, XX. Хромосомной патологии не выявлено».

В феврале 2019 г. обследована в эндокринологическом отделении. Проведены СТГ-стимуляционные пробы с клофелином (максимальный выброс соматотропина 0,2 нг/мл) и с инсулином (максимальный выброс гормона роста 1,27 нг/мл), по результатам которых сделано заключение: «Тотальный дефицит гормона роста». Назначен соматотропин в дозе 0,033 мг/кг ежедневно, подкожно в 20.00–22.00. Рост на момент старта заместительной терапии составлял 76 см, SDS — 5,5, вес 7,7 кг, IMT 13,3 кг/кв.м, SDS IMT — 2,1.

Объективно: рост 93 см (SDS роста — 3.10), вес 11.5 кг (за 11 мес. +2 кг); IMT 12.72 кг/кв.м.; SDS IMT — 3.11). На фоне

По результатам гормонального профиля: уровень Т4 свободного в целевом диапазоне (прием л-тироксина 37,5 мкг), уровень пролактина и кортизола в норме. Костный возраст соответствует 2 годам. На фоне терапии отмечался значимый прогресс в психомоторном развитии ребенка.

КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ:

Основной: Гипопитуитаризм. Соматотропная недостаточность. Вторичный гипотиреоз.

Сопутствующий: Синдром Картагенера. Трихиаз. Аномалия развития наружного носа. Резидуальная энцефалопатия. Синдром мышечной гипотонии. Задержка психомоторного и речевого развития.

Вывод: своевременная диагностика гипопитуитаризма позволяет своевременно начать и проводить эффективную терапию, благоприятно воздействующую на качество жизни пациента.

**КЛИНИЧЕСКИЙ ОПЫТ ПРИМЕНЕНИЯ КРИТЕРИЕВ ДИАГНОСТИКИ
МЕТАБОЛИЧЕСКОГО СИНДРОМА И ОЦЕНКИ ИНСУЛИНОРЕЗИСТЕНТНОСТИ
У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ В АМБУЛАТОРНОЙ ПРАКТИКЕ**

А.В. Блинов, И.М. Макрушин

ГБУЗ ДГП №42, г. Москва

ЦЕЛЬЮ настоящего исследования являлось изучение частоты метаболического синдрома (МС) и инсулинорезистентности (ИР) и выявление ассоциаций между ними.

ОБЪЕКТ ИССЛЕДОВАНИЯ И МЕТОДЫ: в исследование было включено 120 пациентов 10–17 лет ($14,5 \pm 0,2$ лет) с экзогенно-конституциональным ожирением. Абдоминальное ожирение было принято за основной критерий МС, как показатель имеющий максимальную корреляцию с другими проявлениями синдрома. Всем было проведено комплексное обследование включающее клинические, инструментальные, лабораторные методы, которое проводилось в соответствии со стандартами оказания медицинской помощи пациентам с данной патологией. МС выставлен согласно педиатрическим критериям Международной федерации диабета (IDF, 2007; P. Zimmet, 2007). С 16 лет использовались критерии (IDF) 2005 г.. Для оценки ИР использовался индекс HOMA-IR. ИР фиксировали, когда индекс HOMA превышал 3,2. Диагноз артериальная гипертензия (АГ) выставлялся на основании офисного измерения артериального давления и проведения суточного мониторирования артериального давления (СМАД). Ультразвуковое исследование органов брюшной полости проводили по общепринятой методике. По результатам пациенты были разделены на 3 группы: 1 — группа пациенты с метаболическим синдромом ($n = 40$) 2 — группа пациенты с инсулинорезистентностью ($n = 47$) 3-я группа пациенты с первичным ожирением ($n = 33$). Все исследуемые группы были сопоставимы по уровню SDS ИМТ: $2,96 \pm 0,07$, $2,87 \pm 0,06$ и $2,82 \pm 0,04$ соответственно.

РЕЗУЛЬТАТЫ: Частота МС составила 33,3% среди всех обследованных (40 пациентов), а частота ИР 62,5% (75 пациентов). Группы пациентов с МС и ИР достоверно различались лишь по одному из сравниваемых параметров. А именно по окружности талии $110,0 \pm 1,8$ и $104,0 \pm 1,7$ соответственно ($p < 0,05$). Исследование уровня глюкозы, инсулина, Индекса HOMA-IR, холестерина и гликированного гемоглобина также не выявило статистически значимых различий между группами МС и ИР (таб. 1). Различия выявлены в уровне мочевой кислоты $428,7 \pm 11,9$ мкмоль/л и $365,5 \pm 10,9$ мкмоль/л ($p1-2 < 0,001$). Также сравниваемые группы пациентов достоверно отличались по уровню витамина Д $12,6 \pm 1,0$ нг/мл $16,7 \pm 0,9$ нг/мл ($p1-2 < 0,01$). Различия в уровне липидов очевидны так как заложены в основе разделения на группы.

Таблица 1. Сравнительная характеристика показателей углеводного и липидного спектра в том числе инсулинорезистентности в группах пациентов

Показатели М (m)	Метаболический синдром (n = 40)	Инсулино-резистентность (n = 47)	Первичное ожирение (n = 33)
глюкоза натощак ммоль/л	$4,9 \pm 0,1$	$5,0 \pm 0,1$ (P2–3<0,05)	$4,6 \pm 0,1$
Инсулин натощак мкЕД/мл	$26,2 \pm 2,8$ (P1–3<0,001)	$28,1 \pm 1,6$ (P1–3<0,001)	$10,8 \pm 0,8$
Индекс HOMA-IR	$5,4 \pm 0,6$ (P1–3<0,001)	$5,9 \pm 0,4$ (P2–3<0,001)	$1,6 \pm 0,2$
HbA1c, %	$5,27 \pm 0,05$	$5,26 \pm 0,06$	$5,14 \pm 0,04$



ТГ, ммоль/л	1,91±0,15 (P1–3<0,001) (P1–2<0,001)	1,15±0,07	1,06±0,09
ЛПВП, ммоль/л	0,95±0,02 (P1–3<0,001) (P1–2<0,001)	1,23±0,04	1,20±0,04
Холестерин ммоль/л	4,2±0,1	4,3±0,1	4,1±0,1
АЛТ, Ед/л	30,4±2,4 (P1–3<0,01)	28,3±4,1	20,7±1,6
АСТ, Ед/л	25,3±1,3	24,0±1,6	25,1±1,6

Артериальная гипертензия (как стабильная, так и лабильная) была выявлена у 53,3% (64 пациента) обследованных. Из них 50% пришлось на пациентов с МС, 36% и 14% на пациентов с ИР и первичным ожирением соответственно. Уровень систолического АД при офисном измерении в группах составил 130±2, 125±2 и 121±3 (p1–3<0,01). При проведении СМАД индекс времени гипертензии систолического артериального давления в дневное время (ИБ САД, день) составил 50,8±4,8 36,8±4,8 и 24,7±4,5 (p1–2<0,05; p1–3<0,001).

Гепатоз зарегистрирован у 45,8% (50 пациентов) обследованных, из них у 20% (11 пациентов) был диагностирован стеатогепатит. Основная масса пациентов с гепатозом пришла в группу с МС — 50,9%, гепатоз также встречался среди пациентов с ИР и первичным ожирением 27,3% и 21,8% соответственно. Причем стеатогепатит встречался с одинаковой частотой при МС и при ИР. Хотя стоит отметить что уровень АЛТ был достоверно выше в группе МС чем при простом ожирении 30,4±2,4 и 20,7±1,6 соответственно (p1–3<0,01).

Черный акантоз считающийся суррогатным маркером инсулинорезистентности выявлен всего лишь у 13,3% (16 пациентов) обследованных и доминировал в группе МС — 56,3%, при ИР он встречался в 25% случаев и в 18,7% при простом ожирении.

ВЫВОДЫ: МС выявляется у трети всех пациентов с ожирением, а ИР у двух третей. Из всех изученных параметров эти две группы отличаются друг от друга только окружностью талии и уровнем мочевого кислоты, что подтверждает точку зрения, что основным фактором развития МС является абдоминальное ожирение, а ИР является лишь одним из ее необязательных критериев. Таким образом можно сказать, что в амбулаторной практике можно обойтись без обязательно определения уровня инсулина, что упрощает диагностику МС в условиях поликлинического звена путем отказа от расчета и трактовки индексов ИР так как до настоящее время не существует единого общепризнанного теста для выявления ИР, к тому же уровни инсулина не стандартизированы в различных лабораториях, поскольку его нормальные значения крайне вариабельны, особенно в подростковом возрасте. Основопологающим критерием диагностики становится абдоминальное ожирение, которому принадлежит ключевая роль в генезе как отдельных симптомов, включенных в состав МС так и самого синдрома. В практической работе уровень мочевого кислоты можно использовать как биохимический индикатор МС и АГ. В диагностике АГ показано наряду с офисным измерением АД проведение СМАД. Высокая частота зарегистрированной АГ, ассоциированной с ожирением и особенно с МС, ставит вопросы ранней диагностики, профилактики и лечения АГ на приоритетное место как в детской эндокринологии, так и кардиологии. Наличие случаев стеатогепатита в детском возрасте говорит о том, что необходим активный поиск данного осложнения ожирения у пациентов с МС для своевременной диагностики и коррекции так как стеатогепатит протекает асимптоматично, но при этом имеет потенциал к прогрессирующему течению. У всех пациентов ожирением выявлен дефицит витамина Д различных степеней, но особенно выраженный при МС.

ОЦЕНКА ЙОДНОГО ДЕФИЦИТА ПО РЕЗУЛЬТАТАМ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА НА ВРОЖДЕННЫЙ ГИПОТИРЕОЗ В РЕСПУБЛИКЕ КАРЕЛИЯ

В.В. Вапиров, Т.В. Варламова, И.Г. Пашкова

Петрозаводский государственный университет, Петрозаводск

Йододефицитные заболевания являются одними из наиболее распространенных неинфекционных заболеваний человека. Отсутствие достаточного потребления йода приводит не только к развитию зоба у детей и взрослых, но и к снижению интеллекта, увеличению вероятности рождения детей с врожденным гипотиреозом, связанным с выраженным дефицитом йода во внутриутробном развитии. По данным эпидемиологических исследований, проведенных Эндокринологическим научным центром РАМН, в Российской Федерации не существует территорий, где население не подвергалось бы риску развития йододефицитных заболеваний.

ЦЕЛЬ: оценить йодную обеспеченность в республике Карелия по данным неонатального скрининга.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ: В соответствии с рекомендациями ВОЗ (2001 г.) для оценки степени выраженности йодного дефицита используется ряд показателей: частота зоба в популяции детей допубертатного возраста; медиана йодурий (концентрация йода в моче в мкг/л), частота гипертиротропинемии (с уровнем ТТГ > 5 мкЕД/мл), выявлявшаяся при неонатальном скрининге на наличие врожденного гипотиреоза. Согласно рекомендациям, для территорий с благополучным йодным обеспечением уровень неонатального ТТГ выше 5 мкМЕ/л определяется не более чем у 3 % новорожденных, в регионах с легким йодным дефицитом этот показатель составляет 3–19,9 %, с умеренным — 20–39,9 %. Неонатальный скрининг ТТГ направлен на выявление врожденного гипотиреоза. Однако, по данным многих исследований он может быть полезен для выявления умеренной и тяжелой степени дефицита йода, но его следует с осторожностью рекомендовать для оценки в регионах с легким йодным дефицитом. У новорожденных тиреотропный ТТГ находится в обратной зависимости с уровнем йодурии.

РЕЗУЛЬТАТЫ: Мы провели оценку показателя ТТГ при неонатальном скрининге в Республике Карелия. Были проанализированы в 2010 г. 7779 образцов (99,8% обследованных детей от общего количества рожденных в Республике Карелия), в 2012 г. — 7725 (96,6%), в 2015 г. — 6681 (86,5%), в 2016 г. — 7302 (97%), в 2017 г. — 5873 (91,2%), в 2018 г. — 5954 (98,4%), в 2019 г. — 5114 (93,1%), в 2020 г. — 5023 (97,7%). Частота уровня ТТГ > 5 мкЕД/мл при неонатальном скрининге от количества обследованных составила 1,8% и менее в каждый год.

Своевременно йодная профилактика с применением адекватных доз препарата на протяжении всего периода гестации способна предотвратить образование зоба и нормализовать функцию щитовидной железы. Снижение распространенности неонатальной гипертиреотропинемии может быть связана с проведением групповой профилактики йододефицита среди беременных.

ВЫВОДЫ: Учитывая, что исследовался только один из рекомендованных ВОЗ показателей йодного дефицита, говорить в полном объеме о легком дефиците йододефицита в Республике Карелия невозможно. Однако, низкий процент неонатальной гипертиреотропинемии свидетельствует об эффективности групповой йодной профилактики у беременных, так как дефицит йода у матери является самой частой причиной повышения уровня ТТГ у новорожденных в йододефицитных районах. Профилактика йододефицита возложено на первичное звено системы здравоохранения. Постоянная информационная работа среди медицинских работников и групп риска о необходимости и методах йодной профилактики способствует повышению комплаентности населения и уменьшает частоту йододефицитных состояний.



ПАПИЛЛЯРНЫЙ РАК ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ У ПАЦИЕНТА С СЕМЕЙНЫМ АДЕНОМАТОЗНЫМ ПОЛИПОЗОМ

Авторы: А.В. Болмасова, М.А. Меликян, А.Р. Савкина, М.А. Курникова, С.Г. Подлипаева, Н.В. Бабаскина, В.А. Петеркова

ФГБУ «НМИЦ Эндокринологии» Минздрава России, Москва
ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России, Москва

ВВЕДЕНИЕ: Семейный аденоматозный полипоз (синдром Гарднера, FAP-1 OMIM# 175100) — это редкое аутосомно-доминантное заболевание (частота 1: 14 025), характеризующееся наличием множественных полипов в толстой кишке в сочетании с экстраколонияльными опухолями, среди которых выделяют остеомы черепа, эпидермоидные кисты, фибром, десмоидные опухоли, рак щитовидной железы, злокачественные образования печени и почек. Заболевание связано с доминантными мутациями в гене APC локализованном на длинном плече 5 хромосомы (5q21).

ОПИСАНИЕ СЛУЧАЯ: Пациентка 16 лет, родилась в срок от 2 беременности (1 — выкидыш), с массой при рождении: 4100 г, длиной тела 51 см. Наследственный анамнез отягощен по материнской линии (у матери — рак прямой кишки, погибла в возрасте 25 лет).

С 11 лет наблюдалась у невролога с диагнозом: Юношеская абсансная эпилепсия, получала противосудорожную терапию. С 14 лет у девочки отмечалась железодефицитная анемия рефрактерная к терапии пероральными препаратами железа. В 15 лет при плановом обследовании выявлено узловое образование левой доли щитовидной железы размером 13,6х8,5х10,5 мм, смешанной структуры за счет анэхогенного компонента. По результатам тонкоигльной аспирационной биопсии (ТАБ) — коллоидный зоб (Bethesda II). При динамическом обследовании отмечался рост образования, при проведении ультразвукового исследования щитовидной железы в 16 лет выявлен левосторонний узловый зоб размером 16х13х10 мм (EU-TIRADS 4), по данным ТАБ — диагностическая категория Bethesda V. В гормональном профиле-эутиреоз, кальцитонин в пределах нормы. Учитывая сохраняющуюся железодефицитную анемию средней степени тяжести (гемоглобин 88г/л), отягощенный семейный анамнез, заподозрено кишечное кровотечение. Ребенку был проведен анализ кала на скрытую кровь, который показал положительный результат. Проводилась терапия парентеральными формами препаратов железа и рекомбинантным эритропоэтином с положительным эффектом.

На основании клинико-лабораторной картины заподозрен Семейный аденоматозный полипоз. Проведено молекулярно-генетическое исследование: в гене APC, в интроне 11 выявлен гетерозиготный вариант с.1408+1delG, не имеющий популяционных частот и не описанный в литературе.

Пациентке была проведена колоноскопия, по результатам которой выявлены множественные (более 100) полиповидные образования толстой кишки. Была проведена полипэктомия наиболее крупных полипов, по результатам гистологического исследования — аденоматозный полипоз кишечника.

В дальнейшем ребенку выполнена левосторонняя гемитиреоидэктомия с истмусэктомией. По результатам гистологического исследования был подтвержден диагноз папиллярного рака щитовидной железы (крибриформно-модулярный вариант).

Таким образом, учитывая наличие отягощенного семейного анамнеза, папиллярного рака щитовидной железы в сочетании с аденоматозным полипозом кишечника, а также на основании результатов молекулярно-генетического исследования пациентке был установлен диагноз: Семейный аденоматозный полипоз (синдром Гарднера).

Учитывая высокий риск развития рака толстой кишки, планируется проведение колопрокэктомии с формированием тонкокишечного резервуара и илеоанального анастомоза, показано регулярное УЗИ щитовидной железы, скрининг на иные составляющие синдрома.

ВЫВОДЫ: пациентам с раком щитовидной железы, при наличии отягощенного семейного анамнеза в отношении колоректального рака необходимо проведение дополнительного обследования для исключения Семейного аденоматозного полипоза.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: Синдром Гарднера, семейный аденоматозный полипоз, папиллярный рак щитовидной железы

МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ МОРБИДНОГО ОЖИРЕНИЯ У ПОДРОСТКОВО.В. Васюкова¹, П.Л. Окороков¹, В.А. Петеркова¹¹Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии, Москва

ВВЕДЕНИЕ: наряду с высокой распространенностью детского ожирения наиболее тревожным является увеличение морбидных форм. Знание метаболических особенностей выраженного ожирения, поиск предикторов прогрессирования набора массы необходимы для успешной коррекции и профилактики потенциально обратимых нарушений. Фактор роста фибробластов 21 (FGF 21) — белок, адипомиокин, также секретирующийся гепатоцитами, участвующий в метаболизме глюкозы, липидов и регулирующийся адипонектином, лептином и резистином. В настоящее время появились данные о связи между повышенным уровнем циркулирующего FGF21 и развитием метаболических нарушений у взрослых. Данные у детей немногочисленны и противоречивы.

ЦЕЛЬ: сравнить частоту метаболических нарушений, уровень FGF-21 и адипонектина у детей с конституционально-экзогенным морбидным и «неморбидным» ожирением.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ: В исследование включено 40 детей в возрасте от 12 до 18 лет с простым ожирением (средний возраст 15,2 [14;16,7] лет; SDS IMT 3,5 [3,1;4,0]), разделенных на две группы: основную — 17 подростков с морбидным ожирением (SDS IMT +4,1 [4,0; 4,3]) и группу контроля — 23 ребенка с SDS IMT +3,0 [2,5;3,5]). Морбидное ожирение определяли как SDS IMT > 4,0. Всем детям проведен скрининг метаболических нарушений, ассоциированных с ожирением, и оценка композиционного состава тела (методом биоимпедансного анализа). За инсулинорезистентность (ИР) принимали значения ISI Matsuda <2,6. Наличие неалкогольной жировой болезни печени (НЖБП) оценивалось по данным УЗИ. Уровень FGF — 21 и адипонектина определяли с использованием наборов для иммуноферментного анализа (ELISA). Статистическая обработка данных проводилась с использованием пакета прикладных программ Statistica (StatSoftInc., USA, version 12.0). Данные представлены в виде медианы и интерквартильного размаха. Для оценки достоверности различий количественных признаков между изучаемыми группами использовался критерий Манна-Уитни и дисперсионный анализ Краскела-Уоллеса, для оценки качественных различий — Хи-квадрат (с поправкой Йейтса).

РЕЗУЛЬТАТЫ: Исследуемые группы были сопоставимы по полу, возрасту и стадии полового развития, но различались по весу, IMT, SDS IMT (см. табл.1).

Таблица 1. Клиническая характеристика исследуемых групп

	Морбидное ожирение (n=17)	«Неморбидное» ожирение (n=23)	P
Возраст, годы	15,6 [15; 17]	15,0 [14; 15,8]	0,60
Пол: м/ж	8/9	11/12	0,56
Вес, кг	140,3 [126,3; 150]	98,5 [91; 108]	<0,001
ИМТ, кг/м ²	48,3 [43,2; 52,8]	33,9 [29,1; 36,9]	<0,001
SDS IMT	+4,1 [4,0; 4,3]	3,0 [2,5;3,5]	<0,001

Скрининг метаболических нарушений выявил статистически значимо большую выявляемость НЖБП — как стеатоза, так и стеатогепатита у подростков с морбидным ожирением при сопоставимой выявляемости дислипидемии, артериальной гипертензии и ИР. Кроме этого, подростки с выраженным ожирением характеризовались более высоким уровнем FGF-21 при выраженной гипoadипонектинемии в обеих группах (см. табл.2). Оценка композиционного состава тела выявила ожидаемо статистически значимое превышение жирового коэффициента у детей с морбидным ожирением по сравнению с контрольной группой (51,6 [47,8;54,6] vs 42,2 [36,1;44]; p<0,001).



Таблица 2. Частота метаболических нарушений в исследуемых группах

	Морбидное ожирение (n=17)	«Неморбидное» ожирение (n=23)	Р
Дислипидемия, %	82,1	79,1	0,65
Нарушение толерантности к глюкозе, %	11,8	17,4	0,96
ISI Matsuda	1,69 [1,2; 2,4]	1,75 [1,0; 2,4]	0,93
Артериальная гипертензия, %	64,7	39,1	0,17
Неалкогольная жировая болезнь печени, %	94,1	52,2	<0,01
АЛТ, Ед/л	45,6 [19; 58]	31,1 [16; 40]	<0,05
FGF-21, пг/мл	502,7[230,6; 747,3]	350,3[205; 378]	<0,05
Адипонектин, %	3,7[3; 4,5]	4,54[3,2; 5,4]	0,31

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: подростки с морбидным ожирением характеризуются большей частотой выявления НЖБП в виде стеатоза и стеатогепатита в сочетании с высоким уровнем FGF-21 при сопоставимой с «неморбидным» ожирением степенью инсулинорезистентности и гипoadипонектинемии. Полученные данные могут свидетельствовать о потенциальной предикторной роли FGF-21 в развитии НЖБП у детей с ожирением. Кроме того, это косвенно свидетельствует о сложном патогенезе развития НЖБП, не связанном исключительно с наличием ИР.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: морбидное ожирение; дети; фактор роста фибробластов — 21; НЖБП; адипонектин

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ФЕОХРОМОЦИТОМЫ С СИНДРОМОМ СИСТЕМНОГО ВОСПАЛИТЕЛЬНОГО ОТВЕТА

М.М. Гаспарян, Л.С. Созаева, С.С. Шкляев, Д.Н. Бровин, М.А. Карева

ФГБУ НМИЦ эндокринологии МЗ РФ, Москва

ВВЕДЕНИЕ: Феохромоцитома — гормонально-активная опухоль из хромоаффинных клеток надпочечников, которая секретирует катехоламины. Секрецией катехоламинов объясняются клинические проявления феохромоцитом в виде артериальной гипертензии, тахикардии, потливости и т.д. В редких случаях феохромоцитомы могут секретировать цитокины, такие как ИЛ1, ИЛ6, ФНО- α . Повышение уровня этих цитокинов может приводить к развитию синдрома системного воспалительного ответа, для которого характерно повышение температуры тела, повышение С-реактивного белка (СРБ), реактивный тромбоцитоз и т.н. «анемия воспалительного ответа».

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ:

Пациентка 15 лет впервые обратилась за медицинской помощью в связи с постоянным повышением температуры тела до субфебрильных значений, других жалоб не предъявляла. При проведении УЗИ обнаружена опухоль левого надпочечника. По данным МРТ — объемное кистозно-солидное образование левого надпочечника, размерами 73 × 76 × 70 мм.

При дообследовании в НМИЦ эндокринологии в суточной моче обнаружено повышение уровня норметанефина (8000 мкг/сут) при нормальном уровне метанефина (216 мкг/сут). У пациентки были зафиксированы эпизоды повышения АД до 140/90 мм.рт.ст. и тахикардии до 150 уд/мин. Дополнительно проведена скintiграфия 123I MIBG с ОФЭКТ-КТ: образование в левом надпочечнике интенсивно накапливало 123I MIBG, других очагов накопления не обнаружено. У пациентки также была выявлена гипохромная микроцитарная анемия I степени (гемоглобин 100–102 г/л) со сниженным уровнем железа, нормальным содержанием ферритина. Пациентка была резистентна к терапии парентеральными препаратами железа в сочетании с рекомбинантным эритропоэтином. В анализах крови отмечался выраженный тромбоцитоз (917×10^9 кл/л), ускорение СОЭ (119 мм/ч) и повышение уровня С-реактивного белка (16,4 мг/л) при отсутствии данных за наличие инфекционного процесса.

Учитывая сочетание повышения температуры тела до субфебрильных значений с неспецифическими признаками воспаления (тромбоцитоз, повышение СОЭ и СРБ) и резистентной к терапии анемией у пациентки с феохромоцитомой, было предположено наличие синдрома системного воспалительного ответа, который может возникать при продукции феохромоцитомой цитокинов (ИЛ6, ИЛ1, ФНО- α). Уровень ИЛ6 соответствовал нормальным значениям, исследование других цитокинов не проводилось.

Пациентке была проведена левосторонняя адреналэктомия после предварительной подготовки препаратами альфа- и бета-адреноблокаторов. В послеоперационном периоде отмечалось снижение уровня норметанефина до нормальных значений, нормализация температуры тела, снижение уровня тромбоцитов, СРБ и СОЭ, повышение уровня гемоглобина.

Дополнительно было проведено исследование панели генов «Феохромоцитома» (EGLN1, EGLN2, EPAS1, FH, H3F3A, HRAS, KIF1B, MAX, MDH2, MERTK, MET, NF1, RET, SDHA, SDHA2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL) методом секвенирования следующего поколения — мутаций не обнаружено.

ВЫВОДЫ: Нами описан редкий случай феохромоцитомы, сопровождающейся синдромом системного воспалительного ответа, связанного с секрецией опухолью ряда цитокинов (ИЛ1, ИЛ6, ФНО) с последующим нивелированием симптомов и нормализацией среднего объема эритроцитов, уровней гемоглобина и тромбоцитов после удаления опухоли.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: феохромоцитома, катехоламины, синдром системного воспалительного ответа, цитокины, ИЛ6, ИЛ1, ФНО- α



АНАЛИЗ ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ ГИПОФИЗАРНОГО НАНИЗМА В ДЕТСКОЙ ВОЗРАСТНОЙ ГРУППЕ ХМАО-ЮГРЫ

Я.В. Гирш, З.А. Ахмедова

*БУ ВО Ханты-Мансийского автономного округа «Сургутский государственный университет»,
г. Сургут*

ВВЕДЕНИЕ: В настоящее время, благодаря программе «14 ВЗН», все дети с гипофизарным нанизмом обеспечены заместительной терапией отечественным гормоном роста.

ЦЕЛЬ. Дать динамическую оценку эпидемиологических показателей в группе детей и подростков с гипофизарным нанизмом в ХМАО-Югре за период 2017–2021 гг.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ. Методом описательной статистики проведен анализ эпидемиологических показателей, характеризующих группу детей 0–17 лет с соматотропной недостаточностью (СТН) в ХМАО-Югре за последние 5 лет.

Предметом исследования являются статистические данные по гипофизарному нанизму (Государственный Федеральный регистр 14 ВЗН и форма №12).

Объект исследования. Дети и подростки с СТН 0–17 лет, проживающих на территории ХМАО-Югры.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ. Группа детей и подростков с гипофизарным нанизмом остается относительно стабильной на протяжении последних лет. На 01.01.2021 г. в ХМАО-Югре зарегистрировано 75 пациентов с СТН, в 2020 г. — 76, в 2019 г. — 70, в 2018 г. — 79, в 2017 г. — 77 пациентов. В сравнении с показателями распространенности по России (11,4 на 100 тыс. детского населения) и Уральскому Федеральному округу (УРФО) (9,9 на 100 тыс. д.н.) (01.01.19 г.), распространенность данной патологии в округе можно расценить, как высокую. Распространенность в 2017 г. составила: 15,8 на 100 тыс. детского населения, в 2018 г. — 18,7 на 100 тыс. д.н., в 2019 г. — 17,1 на 100 тыс. д.н., в 2020 г. — 16,9 на 100 тыс. д.н., в 2021 г. — 17,0 на 100 тыс. детского населения. 2018 г. характеризовался самым высоким уровнем распространенности изучаемой патологии.

Заболеваемость в детской возрастной группе в ХМАО-Югре также расценивается, как высокая: в 2017 г. составила 2,7 на 100 тыс. детского населения, в 2018 г. — 3,3 на 100 тыс. д.н., в 2019 г. — 3,8 на 100 тыс. д.н., в 2020 г. — 3,6 на 100 тыс. д.н., в 2021 г. — 3,7 на 100 тыс. детского населения.

Оценка гендерных различий показала, что в группе пациентов ХМАО-Югры традиционно преобладают мальчики: 70% и 30 — мальчики и девочки, соответственно.

Следует отметить, что в среднем, диагностика гипофизарного нанизма осуществляется относительно поздно в детской возрастной группе, что связано, прежде всего, с поздней обращаемостью пациентов. Однако, требуется большая настороженность врачей первичного звена по своевременному выделению группы пациентов с низкими показателями роста. Традиционно, высокий уровень выявляемости СТН приходится на школьный возраст, на среднюю и старшую возрастные группы, в сравнении с дошкольным периодом. Впервые в 2020 г. количество детей выявленных с диагнозом соматотропной недостаточности в возрасте 7–11 лет превысило старшую возрастную группу.

Назначение заместительной терапии гормоном роста осуществляется по традиционным схемам, в среднем, из расчета 0,033 мг/кг/сут. Число детей, получающих стандартные дозы гормона роста в округе меньше, в сравнении с теми, которые получают терапию с превышением традиционных рекомендаций: 1: 1,3, что связано с высоким удельным весом пациентов старшего школьного возраста и их достаточно высоких показателей массы тела.

ВЫВОДЫ. Данные распространенности и заболеваемости гипофизарным нанизмом в ХМАО-Югре превышают средние показатели по Российской Федерации и УРФО. За последние 5 лет не группа пациентов с гипофизарным нанизмом остается относительно постоянной. Анализ эпидемиологических показателей позволяют прогнозировать и эффективно использовать средства, выделяемые для лечения данной пациентов. Требуется улучшение ранней диагностики гипофизарного нанизма среди детей дошкольного возраста, что позволит обеспечить лучший ростовой прогноз пациентов и улучшить социальную адаптацию детей.

**СИНДРОМ ОЛГРОУВА: ПЕРВЫЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ В РЕСПУБЛИКЕ
ДАГЕСТАН****Н.А. Гончарова², И.Б. Кострова¹, А.Э. Солтаханова¹, к.м.н. Э.М. Солтаханов¹**¹ФГБОУ ВО «Дагестанский государственный медицинский университет» Минздрава России,
Махачкала²ФГБУ «Эндокринологический научный центр» Минздрава России, Москва

ВВЕДЕНИЕ. Синдром Олгроува (CO) (Syndrome Allgrove, синдром «AAA») — редкое аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутациями в гене AAAS. Кроме алакримии, ахалазии кардии пищевода и аддисонизма, аббревиатура AAA, при данном заболевании характерны неврологические расстройства.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ. Девочка 8 лет, по национальности лачка, родилась от близкородственного брака (родители двоюродные брат и сестра). Ребенок от 2 беременности, протекавшей на фоне гестоза, и 2 родов. Роды в срок с тройным обвитием пуповины, с весом 3000 гр., ростом 51 см. Первые беременность и роды закончились в срок благополучно, однако в возрасте 4 мес. ребенок умер, на фоне прогрессирующего септического процесса. У нашей пациентки первые клинические проявления в виде неврологических расстройств прогрессировали с рождения. К годовалому возрасту отмечалась задержка психомоторного развития, симптом «сухого глаза». К 5 годам появились признаки первичной надпочечниковой недостаточности (потемнение кожных покровов, ногтевых фаланг, пристрастие к соленой пище). В этом же возрасте стали выраженными дисфагия, диспепсические явления, кариес зубов. Впервые в отделение эндокринологии ДРКБ ребенок госпитализирован в мае 2016 г. При госпитализации жалобы на потемнение кожных складок, слабость, пристрастие соленой пище, задержку психомоторного развития, диспепсические явления, дисфагию. Состояние по роду заболевания тяжелое. Кожные покровы темно-бронзового оттенка, гиперпигментация в области локтей, низкая масса тела (ИМТ=13,4 кг/м², SDSимт= -1,93), рост 129 см, SDSрост= -0,61. АД 80/50 мм рт.ст., тахикардия 110 в мин. С периодами экстрасистолии. При пальпации брюшной стенки болезненность в эпигастрии и по ходу толстого кишечника. Стул неустойчив. Отмечается рецидивирующий кариес, разрушение зубной эмали. Половое развитие по Таннеру I. При консультации невропатолога — задержка психоречевого развития, резидуальная энцефалопатия, синдром висцеральных дисфункций по смешанному типу, расстройство поведения, по аутистическому типу. Консультация окулиста — алакримия, гиперметропия слабой степени. Уровень кортизола в 8 ч утра — 4,1 нмоль/л, АКГГ — 6268,0 пг/мл. Рениновая активность плазмы — 0,84 нг/мл/час. Биохимия крови: К⁺ — 4 ммоль/л, Na⁺ — 137 ммоль/л. Проведена фиброгастродуоденоскопия — ахалазия пищевода, эрозивный бульбит, хронический гастрит, дуодено-гастральный рефлюкс. Учитывая жалобы, анамнез, клинические признаки, результаты лабораторного и инструментального исследования заподозрен синдром Олгроува. С согласия родителей 26.06.2016 г. проведено молекулярно-генетическое исследование (панель custom Ampliseg_ADR_ELECTR; высокопроизводительное параллельное секвенирование). Была выявлена гомозиготная мутация с43С>А p.Q15K в гене AAA (MIM#605378, референсная последовательность: NM_015665). Данная мутация известна и описана при синдроме Олгроува. Установлен диагноз синдром Олгроува. Назначена заместительная терапия глюкокортикоидами. Симптоматическая терапия симптома «сухого глаза». Состояние на фоне дотации поваренной солью, симптоматической и заместительной терапии глюкокортикоидами (гидрокортизон — 20 мг/сут) удовлетворительное.

Обсуждение. Синдром Олгроува-это мультисистемное заболевание с классической триадой алакримии, ахалазии и надпочечниковой недостаточностью, которые постепенно прогрессируют. Данный синдром у некоторых пациентов может проявляться на первых этапах в виде неврологической патологии такой, как сенсорные и двигательные нарушения, синингомелии, дизартрии, дисфагии, палатофарингеальных нарушений, атаксии, дистальной спинальной мышечной атрофии.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: синдром Олгроува, синдром три а, синдром AAA, ахалазия, алакримия, аддисонизм, хроническая надпочечниковая недостаточность



СТРУКТУРА ЭНДОКРИННОЙ ПАТОЛОГИИ СРЕДИ ДЕТЕЙ АРКТИЧЕСКИХ РАЙОНОВ РЕСПУБЛИКИ САХА (ЯКУТИЯ)

Н.А. Данилов¹, М.Е. Никифорова², Т.Е. Бурцева³

¹ГБУ РС(Я) «Якутская городская больница №2»

²ГАУ РС(Я) «Республиканская больница №1 — Национальный центр медицины»

³ФГБНУ «Якутский научный центр комплексных медицинских проблем»

АКТУАЛЬНОСТЬ. Эндокринологические заболевания являются весьма распространенными среди детской популяции в России. Наиболее часто встречающимися из них являются избыточная масса тела, ожирение, заболевания щитовидной железы, вызванные дефицитом йода. Особый интерес представляет распространенность эндокринной патологии среди детей, проживающих в арктических регионах, поскольку их удаленное расположение, отсутствие специалистов на местах и образ жизни, проживающих там детей привносят свои коррективы в развитие, распространенность, диагностики и лечение данных заболеваний.

ЦЕЛЬ: изучить структуру эндокринной патологии среди детей арктического региона России Саха.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. В рамках выездных командировок врачей–специалистов детским эндокринологом были осмотрены дети возрастом от 2 до 17 лет из Булунского и Жиганского муниципальных районов Республики Саха (Якутия). В общем числе было осмотрено 547 детей различных возрастов.

РЕЗУЛЬТАТЫ. По Булунскому району было осмотрено 272 ребенка, из которых 170 мальчиков и 102 девочки, у 61 ребенка была выявлена эндокринологическая патология, из которых 32 случая — избыточная масса тела и ожирение; 17 случаев эндемического зоба; 6 случаев низкорослости; 2 случая сахарного диабета 1 типа (выявлен ранее); 3 случая задержки полового развития. По Жиганскому району было осмотрено 275 детей, из которых 147 девочек, 128 мальчиков. Эндокринная патология была выявлена у 35 детей. Из них: избыточная масса тела и ожирение — 31 случай; 6 случаев эндемического зоба; 4 случая низкорослости; 1 случай преждевременного полового развития; 1 случай высокорослости.

Как показывают результаты медицинских осмотров, распределение эндокринологической патологии в данных районах в целом соответствует тому, которое имеет место в среднем по Российской Федерации. Наиболее часто встречающейся патологией является избыточная масса тела и ожирение — 65.63% от общего числа выявленной эндокринной патологии, на втором месте идет эндемический зоб — 23.96%, низкорослость была выявлена в 10.42% случаев, задержка полового развития имеет место у 3.13% обследованных детей.

ВЫВОДЫ.

1. Практически каждый пятый ребенок из числа обследованных имеет эндокринную патологию.
2. Большую часть эндокринной патологии составляет избыточная масса тела и ожирение.
3. Высокая распространенность эндемического зоба является ожидаемой в йододефицитном регионе.
4. Низкорослость и задержка полового развития, вероятно, связаны с конституциональными и этническими особенностями проживающего в данных районах населения.

ОСОБЕННОСТИ ЗУБОЧЕЛЮСТНОЙ СИСТЕМЫ У ДЕТЕЙ С СОМАТОТРОПНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ

М.С. Туаева¹, О.А. Дианов^{1,2}, С.А. Ульяновская¹, Е.С. Дубровская²

¹ФГБОУ ВО «Тверской государственный медицинский университет» Минздрава России, г. Тверь

²ГБУЗ Тверской области «Клиническая детская больница №2», г. Тверь

ВВЕДЕНИЕ: Патология зубов наблюдается при многих эндокринных заболеваниях. Однако, очень часто, изменения при эндокринопатиях носят специфический характер.

ЦЕЛЬ: определить клинко-морфологические особенности зубочелюстной системы у детей с соматотропной недостаточностью.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ: проведено обследование 35 пациентов с соматотропной недостаточностью в возрасте от 8 до 17 лет, наблюдающихся в Эндокринологическом центре ГБУЗ Тверской области «КДБ №2». Помимо клинко-anamnestического метода применялся биометрический метод, включающий в себя изучение диагностических моделей челюстей. Проводился анализ развития зубов, сроков их прорезывания, наличия скученности, выявления аномалии формы и положения зубов. Данные обработаны методами непараметрической статистики.

РЕЗУЛЬТАТЫ: При изучении состояния зубочелюстной системы у пациентов с соматотропной недостаточностью отмечалось: скученность зубов встречалась в 90% случаев, поздняя смена зубов — в 70%, наличие дистального прикуса — в 60%, глубокий прикус — в 40%, прямой прикус наблюдался у 30% обследуемых, ортогнатический прикус — у 20% пациентов после ортодонтического лечения. Выявлялись аномалии положения зубов: наличие одного центрального резца на верхней челюсти, эктопическое прорезывание зубов, наличие трем и диастем, транслокация зубов, тортоаномалии, протрузия резцов на верхней и нижней челюстях, вестибулярное положение верхних клыков; аномалии формы зубных рядов: V-образный зубной ряд. При проведении анализа диагностических моделей по методу Пона-Линдера-Харта отмечалось сужение зубных дуг в трансверсальном направлении на верхних и нижних челюстях.

ВЫВОДЫ: у детей с соматотропной недостаточностью присутствует ряд клинко-морфологических особенностей челюстно-лицевой области: снижение высоты нижней трети лица, позднее прорезывание зубов, уменьшение размеров челюстей, скученность зубов, высокая частота встречаемости дистального прикуса, что требует ортодонтической реабилитации.



ОПЫТ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ НИЗКИХ ДОЗ ЭСТРОГЕНА В ЛЕЧЕНИИ ДЕВОЧЕК С СИНДРОМОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА В ДОПУБЕРТАТНОМ ПЕРИОДЕ ДЛЯ РОСТОВОГО ПРОГНОЗА

О.А. Дианов^{1,2}, С.В. Шаламова²

¹ГБУЗ Тверской области «Клиническая детская больница №2», г. Тверь

²ФГБОУ ВО «Тверской государственный медицинский университет» Минздрава России, г. Тверь

АКТУАЛЬНОСТЬ: синдром Шерешевского-Тернера (СШТ) встречается с частотой 1:2000–1:2500 новорожденных девочек. В 95–100% случаев у пациенток с СШТ наблюдается внутриутробная задержка роста, низкая скорость роста после 3 лет, отсутствие ростового скачка в пубертатном возрасте.

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ: сравнить эффективность комбинированной терапии рекомбинантным гормоном роста (рГР) (Растан) и низких доз эстрогена (Прогинова) с монотерапией рГР среди девочек с синдромом Шерешевского-Тернера в улучшении ростового прогноза.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ: в исследование были включены 14 пациенток с подтвержденным диагнозом СШТ. Исследуемые были разделены на 2 группы: 1-я группа — комбинированная терапия рГР с низкими дозами эстрогена (n=7), 2-я группа — монотерапия рГР (n=7). Эффективность терапии оценивалась на основании изменения коэффициента стандартного отклонения роста (Standard Deviation Score — SDS). Для сравнения эффективности и оценки достоверности использовался непараметрический коэффициент Спирмана (p<0.05).

РЕЗУЛЬТАТЫ: средний возраст начала лечения рГР был 8,6±0,9 лет в обеих группах, но в 1-й группе он составил 10,0±0,7 лет, а во 2-й группе — 7,5±0,7 лет (p<0,05). При этом средний SDS роста на момент начала лечения в 1-й группе составил — 2,5±0,3, во 2-й группе — -2,8±0,3 (p>0,05), что дало возможность проведения сравнения результатов лечения. Средний возраст начала лечения эстрогеном в 1-й группе составил 11,4 ± 0,8 лет, костный возраст — 10,2±0,6. При этом средний SDS роста перед началом лечения составил — 2,5±0,4, а среднее увеличение SDS роста за 6 мес до назначения низких доз эстрогена было 0,08±0. Среднее увеличение SDS роста за 6 мес среди пациенток 1-й группы составило 0,2±0,0, а среднее увеличение SDS роста за 6 мес среди пациенток 2-й группы — 0.035±0,0 (p<0,01).

ВЫВОДЫ: комбинированная терапия рекомбинантным гормоном роста с низкими дозами эстрогена достоверно больше увеличивает рост пациенток с синдромом Шерешевского-Тернера в сравнении с монотерапией, что позволяет говорить об улучшении социальной адаптации и качества жизни пациенток и их семей.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: эндокринопатии у девочек, синдром Шерешевского-Тернера, гормон роста, эстрагены.

КЛИНИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ ДЕБЮТА Х-СЦЕПЛЕННОЙ АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИИ (Х-АЛД)

С.Р. Еникеева¹, М.В. Куркина², М.А. Карева¹, Е.М. Орлова¹, Е.В. Сайфуллина³, С.В. Михайлова⁴,
Е.Ю. Захарова², В.А. Петеркова¹

¹ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Минздрава
России, Москва, Россия

²ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», Москва, Россия

³ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России, Уфа,
Россия

⁴ФГБУ «Российская детская клиническая больница» Минздрава России, Москва, Россия

ЦЕЛЬ. Проанализировать клинические варианты манифестации Х-АЛД

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Ретроспективная оценка клинической картины манифестации заболевания у пациентов с генетически подтвержденным диагнозом Х-АЛД. Молекулярно-генетический анализ проводился в лаборатории наследственных болезней обмена МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова методом прямого автоматического секвенирования гена ABCD1.

РЕЗУЛЬТАТЫ. В исследование были включены пациенты (n=81) с генетически подтвержденным диагнозом Х-сцепленной аденолейкодистрофии, среди которых дебют заболевания с неврологических симптомов выявлен у 34 человек (42,0%), с надпочечниковой недостаточности у 35 человек (43,2%). 11 пациентам (13,6%) без клинических симптомов болезни диагноз Х-АЛД был установлен по результатам семейного скрининга, у одного пациента (1,2%) вариант манифестации неизвестен.

Медиана возраста манифестации надпочечниковой недостаточности составила 6,0 лет [3,75; 9,5], манифестация с неврологических симптомов отмечается в среднем в 7,0 лет [6,0; 14,0]. Различия статистически значимы (p= 0,008).

Среди всех обследованных пациентов у 63 была установлена церебральная форма заболевания (цАЛД), у 13 — аденомиелонеуропатия (АМП) и у 5 пациентов — изолированная надпочечниковая недостаточность (ХНН). Возраст манифестации заболевания варьировал от 0 до 37 лет: для цАЛД (медиана — 7,0 лет [5,0; 9,0]), для АМП — 13,0 лет [15,0; 24,0], для ХНН — 5,0 лет [3,0; 5,5]. По результатам подсчета критерия Манна-Уитни — различия статистически незначимы.

В группе пациентов с церебральной формой Х-АЛД (n=63) у 30 человек (47,6%) заболевание манифестировало с неврологических симптомов, у 26 человек (41,3%) первой развилась клиника надпочечниковой недостаточности, у 6 пациентов (9,5%) диагноз был установлен на доклинической стадии по результатам генетического исследования в связи с выявлением заболевания у родственников, у одного пациента (1,6%) вариант манифестации неизвестен. Из 30 пациентов, обследованных первично по поводу неврологической симптоматики, у 9 (30%) впоследствии развилась клиника надпочечниковой недостаточности (НН). Средний срок от манифестации заболевания до присоединения НН (определялось по началу глюкокортикоидной терапии) составил 7,5 мес [1,0; 12,0]. Среди 26 человек обследованных первично по поводу развития клиники НН, присоединение поражения нервной системы развилось в среднем через 36 мес [12,75; 57,0], самое позднее присоединение симптомов поражения нервной системы отмечалось через 31 год после дебюта НН.

Среди пациентов с аденомиелонеуропатией (n=13), у 5 человек (38,4%) поводом для обращения послужила диагностика заболевания у родственников. У 4 человек (30,8%) заболевание манифестировало неврологическими симптомами, в равном проценте случаев заболевание манифестировало с надпочечниковой недостаточности. В целом по данной группе НН диагностирована у 10 пациентов (76,9%). Возраст манифестации НН в группе с аденомиелонеуропатией был старше по сравнению с возрастом дебюта НН в группе пациентов с церебральной формой (8,5 лет [4,25; 13,0] для АМП; 6,0 лет [4,25; 8,75] для цАЛД).



ВЫВОДЫ. Манифестация X-сцепленной адренолейкодистрофии в равном проценте случаев наблюдается как с надпочечниковой недостаточности, так и с неврологической симптоматики вне зависимости от формы заболевания. Выявлено, что дебют надпочечниковой недостаточности характеризуется более ранним началом, и присоединение надпочечниковой недостаточности у пациентов с поражением ЦНС происходит в более короткие сроки, что диктует необходимость частого мониторингирования гормональных показателей у пациентов с X-АЛД.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: X-АЛД, надпочечниковая недостаточность, церебральная форма, адреномеланейропатия

ПРЕЖДЕВРЕМЕННОЕ ПОЛОВОЕ РАЗВИТИЕ, ГОНАДОТРОПИНАЗАВИСИМЫЙ ВАРИАНТ (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

Д.Ф. Зарипова

Казанский государственный медицинский университет, Казань

Преждевременное половое развитие (ППР) — это появление вторичных половых признаков у девочек до 8 лет и у мальчиков до 9 лет.

АКТУАЛЬНОСТЬ: в последние годы наблюдается увеличение числа пациентов с ППР, в том числе гонадотропинзависимой формой данной патологии. Ранняя диагностика и своевременно начатая терапия позволяет избежать таких осложнений ППР, как низкорослость (результат преждевременного закрытия зон роста трубчатых костей), диспластическое телосложение (короткие конечности, длинное туловище, широкий таз), ранняя сексуальность, навязчивость, нарушение репродуктивной функции.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ: демонстрация клинического случая пациентки с центральной формой ППР. Пациентка М., 11 лет 11 мес., поступила в плановом порядке в отделение эндокринологии ГАУЗ ДРКБ МЗ РТ для контроля эффективности лечения. Из анамнеза: наблюдается эндокринологами с 10 мес, когда впервые родители обратились с жалобами на увеличение молочных желез (с рождения), кровянистые выделения из половых путей ежемесячно, продолжительностью 6 дней (с 5,5 мес), ускорение темпов роста.

В результате проведенных обследований (половая формула по Таннеру: Ma3 P2 Ax2 Me с 5,5 мес, регулярные; костный возраст соответствует 2 годам; положительная проба с диферелином; наличие объемного образования супраселлярной области) выставлен диагноз: «ППР, гонадотропинзависимый вариант. Ретроселлярное образование (Глиома гипоталамуса?)». Назначено лечение: трипторелин 1,875 мг п/к 1 раз в 28 дней.

В 2 года 4 мес родители самостоятельно прекратили прием препарата на 4 мес, в результате чего отмечались: ростовой скачок, прогрессия костного возраста, увеличение размеров новообразования по данным МРТ головного мозга.

В возрасте 2 года 8 мес доза трипторелина увеличена до 3,75 мг п/к 1 раз в 28 дней. Данная терапия продолжалась в течение 9 лет, с ежегодным контролем МРТ головного мозга и течением заболевания.

Объективно: рост 162 см, вес 63 кг. Прогноз конечного роста исходя из роста родителей 169 (+/- 7,5) см. Половая формула по Таннеру: Ma1 P3 Ax2 Me1. Костный возраст соответствует паспортному. Прогноз конечного возраста на основании костного возраста — 179 см. Данные гормонального профиля в пределах допубертатного референса. По данным МРТ головного мозга новообразование в хиазмально-селлярной области — без существенной динамики за истекший год. В связи с достижением паспортного возраста 12 лет, удовлетворительным прогнозом конечного роста принято решение отменить терапию трипторелином. Запланирована повторная госпитализация в эндокринологическое отделение через 6 мес с целью оценки клинико-лабораторных показателей и проведения МРТ-головного мозга.

ВЫВОД: данный клинический случай демонстрирует важность ранней диагностики причины ППР и необходимость индивидуализированного подхода к каждому пациенту, с определением показаний для начала лечения, титрацией дозы и решением вопроса о прекращении терапии.



ПРИМЕНЕНИЕ ПУЛЬС-ТЕРАПИИ ГЛЮКОКОРТИКОИДАМИ ПРИ АКТИВНОЙ СТАДИИ ЭНДОКРИННОЙ ОФТАЛЬМОПАТИИ В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Т.Е. Иванникова, Е.В. Нагаева, О.Б. Безлепкина

ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Минздрава России, Москва

ВВЕДЕНИЕ: Эндокринная офтальмопатия (ЭОП) — аутоиммунное воспалительное заболевание ретробульбарной клетчатки и глазодвигательных мышц, ассоциированное с диффузным токсическим зобом (ДТЗ). ЭОП в детском возрасте встречается значительно реже, чем во взрослом. Заболеваемость ЭОП у детей составляет 0,79–6,5:100 000 детей и 1,7–3,5:100 000 населения в год. Часть исследований свидетельствует о том, что при лечении активной стадии эндокринной офтальмопатии внутривенное введение высоких доз глюкокортикоидов эффективнее и оказывает меньше побочных эффектов по сравнению с пероральным приемом.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ: Пациентка 17 лет наблюдалась с диагнозом Диффузный токсический зоб (ДТЗ) с октября 2016 г (13 лет 6 мес.). При обследовании в октябре 2016 г в гормональном профиле тиреотоксикоз (ТТГ — 0,04 мкМЕ/мл, св.Т4 — 44,94 пмоль/л), высокий титр антител к рецептору ТТГ (АТ рТТГ) — 19,97 МЕ/л, в связи с чем была инициирована тиреостатическая терапия Тиамазолом.

В дальнейшем проводилась коррекция терапии под контролем гормонального профиля. По результатам ультразвукового исследования (УЗИ) щитовидной железы в динамике с ноября 2018 г (15 лет 7 мес.) отмечалось выраженное увеличение общего объема щитовидной железы.

Впервые обследована в институте детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ РФ в октябре 2019 г. (16 лет 6 мес.). При осмотре был выявлен выраженный экзофтальм, при проведении МСКТ орбит: КТ-картина экзофтальма, утолщения наружной прямой глазодвигательной мышцы, натяжения зрительных нервов, увеличения слезных желез. В результате офтальмологического обследования установлен диагноз: ОУ — Эндокринная офтальмопатия, неактивная (CAS 2/7), средней степени тяжести. Лагофтальм. ОС — Помутнение роговицы. С целью предоперационной подготовки были выполнены перибульбарные инъекции Дипроспан по 0,5 мл в течение 4 нед с частотой 1 раз в 7 дней.

Повторно госпитализирована в институт детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ РФ в ноябре 2019 г. (16 лет 7 мес.) с целью проведения радикального лечения ДТЗ (оперативное). По данным УЗИ щитовидной железы — общий объем щитовидной железы 167,1 см³. Повторно проконсультирована офтальмологом, рекомендована перебульбарная инъекция Дипроспана за 1 день до оперативного лечения.

11.12.2019 г. (16 лет 8 мес.) выполнена тиреоидэктомия с интраоперационным нейромониторингом.

Через 1 мес после оперативного лечения возобновились жалобы на светобоязнь, слезотечение, покраснение век, склер, болезненность в области глазных яблок. Пациентка обследована по месту жительства: по результатам экзофтальмометрии выявлена отрицательная динамика (ОС 22 мм от 11.2019 г., 25,5 мм — от 03.2020; ОД 23 мм от 11.2019; 28 мм — от 03.2020 г.). МРТ орбит: МР-картина симметричной двусторонней гиперплазии ретроорбитальной клетчатки с формированием симметричного экзофтальма.

В связи со сложившейся ситуацией, консультирована в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ РФ, эндокринологом и офтальмологом принято коллегиальное решение о целесообразности проведения пульс-терапии метилпреднизолоном в дозе 500 мг 1 раз в неделю в течение 4 нед. Рекомендации были выполнены.

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

XVII Российская научно-практическая конференция детских эндокринологов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

При проведении контрольных МРТ орбит (через 1 мес и 9 мес после окончания пульс-терапии): МР-картина липогенного экзофтальма без утолщения глазодвигательных мышц. Отмечена прогрессивная положительная динамика в виде уменьшения экзофтальма, гидратации ретробульбарной клетчатки. Нежелательные явления не наблюдались.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Клинический случай внутривенного введения больших доз глюкокортикоидов продемонстрировавший стабильную положительную динамику течения эндокринной офтальмопатии, отсутствие нежелательных явлений, позволяет применять данный метод при лечении активной стадии эндокринной офтальмопатии у детей.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: тиреотоксикоз; пульс-терапия; диффузный токсический зоб; эндокринная офтальмопатия



КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РАЗВИТИЯ АМИОДАРОН-ИНДУЦИРОВАННОГО ТИРЕОТОКСИКОЗА В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ

Т.Е. Иванникова, А.Л. Калинин, Н.А. Стребкова, В.А. Петеркова

ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Минздрава
России, Москва

ВВЕДЕНИЕ: Амiodарон обычно используется для лечения рефрактерных предсердных или желудочковых аритмий. Примерно в 20% случаев длительная терапия амиодароном может вызывать у пациентов субклинический или клинический гипотиреоз или гипертиреоз. Высокое содержание йода, содержащееся в амиодароне, нарушает ауторегуляцию щитовидной железы. Считается, что в патогенезе амиодарон-индуцированного тиреотоксикоза (АТ) участвуют два основных механизма. АТ 1 типа чаще встречается у пациентов с диффузным токсическим зобом или узловым зобом. Йод, высвобождаемый из препарата, приводит к повышению синтеза тиреоидных гормонов в существующих зонах автономии в железе. При АТ 2 типа наблюдается разрушение фолликулов щитовидной железы из-за токсичности амиодарона (подострый и деструктивный тиреоидит), что приводит к неконтролируемому выбросу гормонов щитовидной железы. Также описаны смешанные формы.

Представляем клинический случай тиреотоксикоза, который развился через два года от начала терапии амиодароном.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ: Пациентка 15 лет наблюдалась по поводу бессимптомной желудочковой экстрасистолии с 10 лет.

В возрасте 13 лет был имплантирован кардиовертер-дефибриллятор и начата терапия амиодароном с постепенным увеличением до 500 мг в сутки. Через 2 года приема амиодарона по результатам УЗИ — объем щитовидной железы 23,6 см³. В гормональном профиле стойкий эутиреоз на фоне отрицательного титра антител к рецептору ТТГ.

Через 2,5 года после начала терапии амиодароном пациентка обратилась с жалобами на учащение пульса. При исследовании гормонального профиля отмечалось снижение уровня ТТГ — 0,0001 МЕ/мл (N: 0,35–5,5 мкМЕ/мл) и выраженное повышение уровня свободного тироксина (Т4св.) — 52,11 пмоль/л (N: 11,5–22,7 пмоль/л) и свободного трийодтиронина (Т3св.) — 7,35 пмоль/л (N: 3,5–6,5 пмоль/л). Начата терапия преднизолоном 30 мг в сутки. После консультации кардиолога, начата отмена амиодарона. Через две недели после начала терапии удалось добиться нормализации уровней Т4св. — 18,49 пмоль/л (N: 10,1–17,9 пмоль/л) и Т3св. — 3,5 пмоль/л (N: 2,8–6,3 пмоль/л). Также по результатам УЗИ щитовидной железы отмечено уменьшение объема до 14,2 см³. Проводится постепенное снижение дозы преднизолона.

ВЫВОД: Данный клинический случай демонстрирует возникновение редкой патологии щитовидной железы на фоне терапии амиодароном в детском возрасте. В связи с этим требуется тщательное наблюдение за состоянием щитовидной железы до, во время и после лечения амиодароном. АТ может значительно ухудшить течение заболеваний сердечно-сосудистой системы. Ранняя и правильная диагностика амиодарон-индуцированного тиреотоксикоза позволяет незамедлительно начать соответствующее лечение с учетом состояния сердечно-сосудистой системы пациента.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: тиреотоксикоз; амиодарон; амиодарон-индуцированный тиреотоксикоз; диффузный токсический зоб.

СИНДРОМ ДИ-ДЖОРДЖИ (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

А.А. Изергина

Казанский государственный медицинский университет, Казань

Синдром ДиДжорджи (СДД) — это хромосомная аномалия, возникающая в следствие делеции длинного плеча одной копии 22-й хромосомы. Данная мутация приводит к нарушению развития 3 и 4 жаберных дуг, из которых формируется тимус, паращитовидные железы, нижняя часть лицевого отдела черепа, аорта и сердце.

Классическая форма синдрома Ди-Джорджи характеризуется триадой — врожденный порок сердца, иммунодефицит (гипоплазия/аплазия тимуса), гипокальциемия (результат гипоплазии паращитовидных желез). Кроме триады, часто встречаются такие клинические проявления, как задержка физического и психического развития, патология мочеполовой системы, нарушение развития костей лицевого отдела черепа.

ОПИСАНИЕ СЛУЧАЯ: Пациент К., 4 г. 8 м., поступил в эндокринологическое отделение с жалобами на плохую прибавку в весе, утомляемость, повышенную возбудимость, сухость кожи.

ИЗ АНАМНЕЗА: ребенок воспитывается в приемной семье, перинатальной анамнез скуден. После рождения был переведен в отделение реанимации новорожденных, проведено ЭХО-КГ, выявлен врожденный порок сердца: «Атриезия трикуспидального клапана. ДМЖП мембранозный». После выписки в течение месяца нарастали слабость, одышка, ограничение приема пищи.

В возрасте 3-х месяцев проведено зондирование полостей сердца, определены показания к оперативному лечению. Проведена операция — «Суживание легочной артерии». По данным протокола операции: «Вилочковая железа не резецирована».

В возрасте 7-ми месяцев проведено наложение верхнего двунаправленного кава-пульмонального анастомоза, атриосептэктомия, пластика митрального клапана по Риду, пересечение легочной артерии. Послеоперационный период осложнялся снижением фракции выброса, бронхообструкцией, развитием пневмонии.

В возрасте 2-х лет проведена операция Фонтена в модификации фенестрированного экстракардиального кондута. Послеоперационный период протекал с тенденцией к плевральной эффузии; осложнился гипокальциемией с судорожным синдромом, требовавшей в/в введения глюконата кальция и дальнейшем восполнением кальция per os. По результатам биохимического анализа крови: кальций 1,27 ммоль/л. Консультирован эндокринологом, выставлен диагноз: «Первичный гипопаратиреоз». Назначен Альфакальцидол в дозе 1,0 мкг 1 раз в день.

С 9 мес до 2 лет отмечались частые респираторно-вирусные заболевания, отиты (до 2-х раз в мес).

В возрасте 1 года, во время стационарного лечения с диагнозом «Рецидивирующий обструктивный бронхит. Синдром гиперреактивности бронхов. Хроническая герпетическая инфекция, вызванная вирусом Эпштейна-Барр», диагностирован «Вторичный иммунодефицит (снижение клеточного звена)».

Объективно при поступлении: рост 105 см, SDS роста — 0.52; вес 15.8 кг. ИМТ 14.33 кг/м²; SDS ИМТ — 1,12.

Лабораторные исследования: кальций общий крови 2,31 ммоль/л, Р крови 1,53 ммоль/л, кальций ионизированный 1,048 ммоль/л, паратгормон < 1.2 пг/мл на фоне приема препаратов альфакальцидола в дозе 1 мкг в сутки.

На основании описанных выше клинико-анамнестических критериев, у данного ребенка был заподозрен синдром Ди-Джорджи. Проведенное генетическое исследование выявило частичную делецию 22 хромосомы (del 22q11.2) и подтвердило предполагаемый диагноз.

Таким образом, данный клинический случай продемонстрировал сложности диагностики. Важно акцентировать внимание на комплексном наблюдении педиатром, иммунологом, эндокринологом, кардиологом за такими детьми.



СЛОЖНОСТИ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА РЕЗИСТЕНТНОСТИ К АНДРОГЕНАМ ПРИ ГЛУБОКОЙ ИНТРОННОЙ МУТАЦИИ В ГЕНЕ AR

Н.Ю. Калинин¹, В.М. Петров¹, А.В. Панова¹, А.Н. Тюльпаков²

¹ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Минздрава России, Москва,

²«Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», Москва

Мутации в гене X-сцепленного рецептора андрогенов (AR) лежат в основе синдрома нечувствительности к андрогенам (AIS), наиболее распространенной причины нарушения формирования пола 46,XY. Однако, около 10% пациентов с AIS, несмотря на наличие клинико-лабораторных признаков заболевания, не имеют мутаций в кодирующей области AR, что оставляет неопределенность в окончательной верификации диагноза.

ЦЕЛЬ: уточнение молекулярной основы заболевания у пациента с AIS и отсутствием мутаций в кодирующей последовательности гена AR.

МЕТОДЫ: Секвенирование ДНК проводилось методом Сенгера.

РЕЗУЛЬТАТЫ: Пациент М, при рождении мошоночная форма гипоспадии, кариотип 46,XY; зарегистрирован в мужском паспортном поле. В детском возрасте проведена маскулинизирующая пластика. В 12 лет в связи с развитием гинекомастии обследован эндокринологом: при осмотре женское телосложение, половое развитие G2P2B3, яички в мошонке 12 см³. в гормональном профиле: ЛГ — 5,0 Ед/л (2,5–11,0), ФСГ — 0,9 Ед/л (1,55–9,74), тестостерон — 17,8 нмоль/л (0,9–12,5), Э2 — 120 пмоль/л (20–60). Установлен диагноз «синдром резистентности к андрогенам, неполная форма». Однако, при секвенировании геномной ДНК (экзоны 1–8 и соответствующие экзон-интронные стыки) мутаций в гене AR выявлено не было. При секвенировании кДНК, полученной из фибробластов кожи мошонки, помимо транскрипта AR дикого типа (NM_000044.3) выявлен aberrantный транскрипт, содержащий вставку из 40 нуклеотидных оснований (c.2450_2451insc.251-40_c.251-1). Дополнительное секвенирование последовательности интрона 6 гена AR выявило гемизиготную транзицию hg19_chrX:67722785G>A, приводящую к образованию альтернативного акцепторного сайта сплайсинга.

ВЫВОДЫ: данное наблюдение иллюстрирует сложности молекулярно-генетической диагностики AIS и подчеркивает важность использования дополнительных методов (секвенирование кДНК) при отсутствии изменений в кодирующих областях гена AR.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: рецептор к андрогенам; резистентность к андрогенам; нарушение формирования пола; aberrantный транскрипт; альтернативный акцепторный сайт сплайсинга.

ВЛИЯНИЕ ФИЗИЧЕСКОЙ НАГРУЗКИ НА УРОВЕНЬ ИНТЕРЛЕЙКИНА-6 В СЫВОРОТКЕ КРОВИ У ДЕТЕЙ С КОНСТИТУЦИОНАЛЬНО-ЭКЗОГЕННЫМ ОЖИРЕНИЕМ

Ю.В. Касьянова, О.В. Васюкова, П.Л. Окорочков, Н.М. Малышева, О.Б. Безлепкина

ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Минздрава
России, Москва

Интерлейкин-6 (ИЛ-6) — провоспалительный цитокин, экспрессируемый адипоцитами и иммунокомпетентными клетками. Вместе с тем, ИЛ-6 относится к группе миокинов — биологически активных веществ, синтезирующихся скелетными мышцами в ответ на сокращение. ИЛ-6 оказывает разнонаправленное метаболическое воздействие на организм, модулируя воспалительный ответ. В покое ИЛ-6 реализует преимущественно провоспалительную активность, в то время как при физических нагрузках (ФН) оказывает благоприятные метаболические эффекты, заключающиеся в повышении чувствительности скелетных мышц к действию инсулина, увеличению глюконеогенеза в печени и липолиза в жировой ткани, необходимые для энергообеспечения сокращающихся мышц.

Определение особенностей экспрессии миокинов в зависимости от вида и продолжительности физических нагрузок может лечь в основу персонализированной терапии ожирения и связанных метаболических нарушений.

ЦЕЛЬ: оценить динамику уровня ИЛ-6 в сыворотке крови у детей с конституционально-экзогенным ожирением на фоне физической нагрузки разной продолжительности и интенсивности.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. В исследование включены 26 детей в возрасте от 12 до 17 лет с конституционально-экзогенным ожирением, медиана SDS ИМТ: +2,91 [2,24; 3,29]. Пациенты из первой группы, состоящей из 13 человек, выполняли физическую нагрузку (ходьбу на беговой дорожке под контролем уровня ЧСС) разной продолжительности: 30 и 60 мин при одинаковой интенсивности (менее 3 метаболических эквивалентов (МЕТ)). Во второй группе, в которой включено 13 пациентов, физическая нагрузка имела разную интенсивность: низкую — менее 3 МЕТ и умеренную — 3–6 МЕТ при одинаковой продолжительности в течение 45 мин. Распределение по группам было случайным. Группы пациентов сопоставимы по возрасту, полу, степени полового развития по Таннеру. Содержание ИЛ-6 определяли набором фирмы Thermo Fisher Scientific для иммуноферментного анализа (ELISA). Статистическая обработка проводилась с применением STATISTICA v.12.0 (StatSoftInc., США). Результаты представлены в виде медианы (Me) и квартилей (Q1; Q3), соответствующих 25 и 75 перцентиллям. Критический уровень значимости (p) при проверке статистических гипотез принимали равным $<0,05$.

РЕЗУЛЬТАТЫ: Концентрация ИЛ-6 в покое у пациентов первой группы составила 0,205 пг/мл [0,141; 0,236], второй группы — 0,256 пг/мл [0,162; 0,344].

В первой группе уровень ИЛ-6 после ФН в течение 30 мин составил 0,345 пг/мл [0,226; 0,461], в течение 60 мин — 0,345 пг/мл [0,246; 0,425], что соответствует повышению на 68,3 % по сравнению с базальным уровнем ($p<0,05$).

У пациентов второй группы после ФН низкой интенсивности уровень ИЛ-6 составил 0,594 пг/мл [0,334; 0,916], после умеренной — 0,644 пг/мл [0,282; 0,736], что соответствует увеличению на 132% и 151,6 % соответственно ($p<0,05$).

Таким образом, после физических нагрузок различной длительности и интенсивности выявлено статистически значимое повышение уровня ИЛ-6 по сравнению с состоянием покоя.

ВЫВОДЫ: Полученные результаты демонстрируют влияние физической нагрузки на секрецию ИЛ-6 миоцитами скелетных мышц. Максимальный уровень ИЛ-6 отмечался после физической нагрузки умеренной интенсивности (повышение концентрации в 2,5 раза). Увеличение продолжительности ФН не влияло на концентрацию ИЛ-6 в сыворотке крови.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: интерлейкин-6; миокины; физические нагрузки; ожирение; дети



КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РЕДКОЙ МОЗАИЧНОЙ ФОРМЫ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА

Т.Б. Квашнина-Самарина, А.Н. Коншина, Т.А. Ткачева, Н.В. Иеронова, С.Р. Кожемякина

ДГП 131 г. Москвы

ВВЕДЕНИЕ: Синдром Шерешевского-Тернера (в дальнейшем синдром Ш-Т) обусловлен полной или частичной моносомией по X-хромосоме, представленной во всех клетках организма или же в части клеток. Это заболевание встречается с частотой 1:2000–1:2500 новорожденных девочек.

Применение методов хромосомного зондирования, позволяющего выявить более детальные структурные изменения хромосом, показало, что чистая 45,X- моносомия встречается только у 50–60% больных, вторым по частоте встречаемости является мозаицизм 45,X/46,XX, выявляемый у 14% пациентов с синдромом Ш-Т. К более редким формам синдрома по данным ФГУ ЭНЦ, 2006 относится кариотип 45,X/47,XXX — 1%. Клинические проявления синдрома Ш-Т чрезвычайно разнообразны, и степень их выраженности крайне вариабельна. К основным и наиболее постоянным клиническим проявлениям синдрома относятся задержка роста, первичный гипогонадизм и целый ряд врожденных аномалий: крыловидные складки шеи, низкий рост волос, птоз, эпикант, высокое готическое небо, ротированные ушные раковины. У пациентов с синдромом Ш-Т часто встречаются такие заболевания как аутоиммунный тиреоидит и целиакия.

РЕЗЮМЕ: В отделении эндокринологии по ЗАО наблюдается ребенок А. девочка, 10 лет с диагнозом: Задержка физического развития не связанная с дефицитом гормона роста, на фоне мозаичной формы синдрома Шерешевского-Тернера (mos 47,XXX /45,X). Гипергонадотропный гипогонадизм, обусловленный основным диагнозом. Хронический аутоиммунный тиреоидит, фаза субкомпенсации.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ: Ребенок наблюдается у эндокринолога с мая 2017 г. в связи с жалобами на задержку физического развития в сравнении со сверстниками. В июне 2017 г. был выявлен хронический аутоиммунный тиреоидит. В апреле 2018 г. начата заместительная гормональная терапия Levothyroxini natrii 25 мкг/сут с последующей коррекцией дозы до 62.5 мкг/сут на момент марта 2021. Со слов, препарат принимается регулярно.

ДИНАМИКА РОСТА:

с мая 2017 г. по февраль 2018 (9 мес) — 4.5 см,
с февраля 2018 по апрель 2019 (1 год 2 мес) — 4.5 см
с апреля 2019 по июнь 2020 (1 год 2 мес) — 6.5 см
с июня 2020 по октябрь 2020 (4 мес) — без динамики
с декабря 2020 по февраль 2021 (на терапии за 2 мес) + 3 см

Данные объективного осмотра на момент мая 2017 (6 лет 8 мес):

Рост — 109 см, вес — 17 кг SDS роста — 1.8 (физическое развитие низкое, на 5 лет)
ИМТ 14.5 пов. тела. 0.7 м². В объективном статусе без значимых патологий.

При дообследовании был выявлен хронический аутоиммунный тиреоидит, без нарушения функции щитовидной железы.

Назначен контрольный осмотр в августе–сентябре 2017 г., на прием пришли в феврале 2018 г..

Рост — 113.5 см, вес — 19.5 кг SDS роста — 1.6

ИМТ 16.15 пов. тела. 0.8 м²

Было назначено повторное обследование, которое прошли в октябре 2018 г., по результатам был выявлен субклинический гипотиреоз в связи с чем назначена заместительная гормональная терапия Levothyroxini natrii 25 мкг/сут. Также исследовался уровень соматомедина — С : 96 (56.9–277), который оказался в норме. С декабря 2018 г. по апрель 2019 г. на прием не обращались. В апреле 2019 г. было назначено повторное дообследование, также

направлялась на консультацию к генетику в МДГКБ №1, на консультацию обратились в октябре 2019 при дообследовании был выявлен синдром Шерешевского–Тернера мозаичная форма (Кариотип: mos 47,XXX /45,X — обнаружено два клона клеток : с тремя хромосомами X и одной хромосомой X). Осенью 2019 г. также дважды перенесла гнойный перостит нижней челюсти слева.

Данные осмотра от 11.2019 (9 лет 2 мес):

Рост 120 см, вес 22.6 ИМТ 15.7, SDS роста — 2.0 (физическое развитие низкое для возраста — ниже 3 %, но среднее — 50–75% по перцентильным таблицам для девочек с С-мом Ш-Т). В объективном статусе без патологии.

Учитывая полученные данные анализов была скорректирована доза получаемой заместительной терапии, также ребенок был направлен на дополнительные дообследования с целью исключения сопутствующей патологии, характерной для синдрома Ш-Т, чего обнаружено не было.

В дальнейшем в связи с неблагоприятной эпидемиологической ситуацией долго на прием не обращались, на прием обратились в июне 2020.

Данные объективного осмотра от 06.2020:

Ребенок 9 лет 9 мес. Рост 124.5 см, вес 23 кг

(физическое развитие — менее 3 % — низкое,

но среднее — 50–75% по нормам для девочек с С-мом Ш-Т)

SDS роста — 1.8 ИМТ 14.8

В дальнейшем на приеме в октябре 2020 г., по просьбе матери, ребенок был направлен на дообследование в МДГКБ №1, где девочка прошла полное обследование и была рекомендована повторная госпитализация в 12 лет для решения вопроса о начале заместительной гормональной терапии эстрогенами.

MPT гипофиза (от октября 2020) — Данных за патологию гипофиза нет Гормоны: эстрадиол 15.83, ЛГ 32.5, св Т4 12.85 (11–22), ТТГ 5.79 (0.35– 4.2), ФСГ 113.44. Выявлен гипергонадотропный гипогонадизм на фоне основного заболевания. Осуществлялась коррекция получаемой заместительной гормональной терапии.

Самостоятельно в декабре 2020 г. родители с ребенком обратились в ФГБУ НМИЦ эндокринологии для решения вопроса о пробной инициации терапии соматропином из нефедерального бюджета. С 07.12. 2020 начата терапия Соматропином (Омнитропом) в дозе 0.045 мг/кг /сут (1.1 мг/сут).

Данные объективного осмотра от 02.2021:

Рост 127.2 см, вес 26 кг (физическое развитие — менее 3 % — низкое, но среднее — 50–75% по нормам для девочек с С-мом Ш-Т) SDS роста — 1.87 ИМТ 16.1

Основной диагноз: Задержка физического развития не связанная с дефицитом гормона роста, на фоне мозаичной формы синдрома Шерешевского–Тернера (mos 47,XXX /45,X). Гипергонадотропный гипогонадизм на фоне основного заболевания. Хронический аутоиммунный тиреоидит, медикаментозная субкомпенсация. При повторном обследовании выявлен субклинический гипотиреоз, в связи с чем осуществлена коррекция получаемой заместительной терапии.

Осуществлена коррекция получаемой заместительной гормональной терапии. В настоящий момент, ребенок находится на терапии гормоном роста и гормоном щитовидной железы: Соматропин по 1.1 мг/сут п/к на ночь (по рекомендации ЭНЦ) и Levothyroxini natrii 62.5 мкг/сут 1 раз в день, за 30 мин до завтрака — постоянно. Динамика роста на терапии + 3 см за 5 мес. Рекомендован повторный осмотр у эндокринолога с целью контроля тиреоидного профиля на увеличенной дозе препарата через 2 мес.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Описанный выше случай редкой мозаичной формы синдрома Шерешевского–Тернера наглядно демонстрирует необходимость в настороженности по данной патологии у девочек, обращающихся для дообследования с жалобами на задержку физического развития. Также в отдельных случаях назначение терапии гормоном роста, может быть эффективно.



ФАКТОРЫ РИСКА В РАЗВИТИИ ДЕМИНЕРАЛИЗАЦИИ КОСТНОЙ ТКАНИ У НЕДОНОШЕННЫХ НОВОРОЖДЕННЫХ

Н.Г. Киселева, Т.Е. Таранушенко

ФГБОУ ВО «Красноярский государственный медицинский университет
им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого» МЗ, г. Красноярск

Пристальное внимание к проблеме остеопении обусловлено значительной распространённостью данной патологии, а также необходимостью оптимизации профилактических и лечебных мероприятий нарушений фосфорно-кальциевого обмена у недоношенных. Основные причины развития остеопении известны, вместе с тем, продолжают активно изучаться факторы риска и биохимические маркёры нарушений метаболизма в костной ткани у новорожденных с разным сроком гестации.

Одним из основных индикаторов низкой минерализации скелета и нарушения процессов ремоделирования кости у недоношенных, является щелочная фосфатаза, представленная у младенцев в основном канонической изоморфией (90% от показателя общей щелочной фосфатазы), что позволяет рассматривать данный фермент как скрининговый тест доступный в рутинной практике неонатолога.

ЦЕЛЬ НАСТОЯЩЕГО ИССЛЕДОВАНИЯ — проанализировать факторы риска остеопении у недоношенных новорожденных.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ. Выполнено ретроспективное одноцентровое описательное исследование, включающее анализ 85 историй болезни недоношенных новорожденных с очень низкой и экстремально низкой массой тела (ОНМТ и ЭНМТ), госпитализированных в отделение патологии новорожденных и недоношенных детей КГБУЗ «КККЦОМД». Критериями включения для основной (целевой) группы были увеличенные значения сывороточной щелочной фосфатазы (в отсутствии данных за холестаз и патологию обмена билирубина), позволившие сформировать группу из 45 недоношенных (медиана гестационного возраста — 27 нед [min — 24, max — 32]). Группу контроля составили 40 новорожденных с нормальными показателями щелочной фосфатазы, сопоставимые по возрасту (медиана гестационного возраста — 27 нед [min — 25, max — 32]), гендерному признаку, показателям физического развития (оценка по диаграмме Фентона) и по клиническому статусу. Средний возраст женщин на момент настоящей беременности также не имел значимых различий, медиана возраста в 1 группе составила 32 года [min — 17; max — 42], во второй группе — 30 лет [min — 19; max — 39].

Статистическая обработка материала выполнена с использованием персонального компьютера и прикладных программ MS Excel 2016 (Microsoft Corporation, США), Statistica 8.0 (StatSoft Inc., США). Статистическая значимость различий полученных данных определялась с помощью критериев хи-квадрат, Уилкоксона, Манна-Уитни. Критическое значение уровня значимости принималось равным 5% ($p < 0,05$).

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ. На первом этапе исследования оценивались пренатальные факторы риска развития остеопении. Известно, что важным условием адекватного внутриутробного транспорта кальция к плоду является благоприятное течение беременности и нормальное функционирование плаценты. Учитывая связь акушерского анамнеза матери с последующим нарушением фосфорно-кальциевого обмена у новорожденных, нами изучены основные факторы, предрасполагающие к развитию рассматриваемой патологии: наличие плацентарных нарушений, преэклампсия, сахарный диабет, курение, ЗВУР плода. Установлено, что указания на патологию плаценты отмечались в обеих группах, при этом хроническая фетоплацентарная недостаточность регистрировалась чаще в первой группе — 23 беременных (51%) против 14 женщин (35%) контрольной группы ($p < 0,05$). Частота хориоамнионита в рассматриваемых группах не имела достоверных различий и составила 4,5–7%. Преэклампсия и табакокурение регистрировалось с примерно одинаковой частотой 22–27% случаев в обеих группах.

На втором этапе исследования оценивались постнатальные факторы, предрасполагающие к развитию остеопении: низкая масса тела, ИВЛ, получение медикаментов, нарушающих метаболизм кальция, БЛД, факт пролонгированного парентерального питания.

При оценке состояния новорожденного задержка внутриутробного развития плода по гипопластическому типу выявлена у 15 недоношенных новорожденных (33%) первой группы и у 9 младенцев (22%) второй группы. Медиана массы тела при рождении у недоношенных первой группы составила 850 г. [min — 540; max — 1200], во 2 группе — 950 г. [min — 780; max — 1190].

По данным исследования респираторную поддержку получали 42 младенца (93%) из целевой группы и 35 (87,5%) пациентов из группы контроля. Важно, что продолжительность АИВЛ была в 2,8 раза дольше у новорожденных первой группы и составила в среднем 11 дней против 4 дней во второй группе.

Результаты нашего исследования показали более высокую частоту случаев бронхолегочной дисплазии (БЛД) у недоношенных 1 группы чаще — 77% против 52% недоношенных из второй группы ($p < 0,05$). По мнению ряда авторов на фоне формирования БЛД у недоношенных может увеличиваться частота остеопений бронхолегочной дисплазией, при этом триггером костных нарушений является повышенная продукция провоспалительных цитокинов с последующей активацией остеокластов.

Известно, что ГКС оказывают существенное влияние на структуру костной ткани через угнетение секреции ИФР-1 и СТГ, снижение кишечной абсорбции и почечной реабсорбции кальция, а также нарушение функции остеобластов. Указанные обстоятельства приводят к преобладанию процессов костной резорбции над остеомоделированием и изменению микроархитектоники кости.

По нашим данным младенцы 1 группы чаще получали терапию системными и ингаляционными ГКС — 32 пациента (71 %) по сравнению с 13 недоношенным (32%) контрольной группы. Продолжительность введения системных ГКС в сравниваемых группах сопоставима и составила 7 ± 1 дней. Терапия ингаляционными ГКС продолжалась 10 ± 1 дней в контрольной группе и была более пролонгированной у недоношенных с остеопенией — 23 ± 1 день ($p < 0,05$).

По данным литературы метилксантины и мочегонные препараты снижают реабсорбцию электролитов в почечных канальцах. Метилксантины использовались в обеих группах в 100% случаев. Вместе с тем, указанная терапия у новорожденных 1 группы отличалась большей продолжительностью. Так, медиана длительности лечения кофеином в 1 группе составила 40 дней, во второй группе — 29 дней. Доля детей, потребовавших терапию диуретиками, составила 24% в 1 группе, против 17% в группе контроля, с медианой продолжительности лечения 31 день и 17 дней соответственно.

Важную роль в развитии метаболических нарушений костной ткани имеет питание. В настоящем исследовании рассмотрен возможный вклад пролонгированного парентерального питания, при котором имеется недостаточное поступление (допустимый порог внутривенной дотации) и сниженное усвоение кальция и фосфора, в снижение минерализации костной ткани. Результаты исследования показали более длительное полное и частичное парентеральное питания у младенцев в 1 группе по отношению к группе контроля, в среднем на 5–6 дней, что может быть причиной последующего нарушения метаболизм в костной ткани и повышением щелочной фосфатазы у недоношенных.

На третьем этапе исследования изучены и сопоставлены клинико-лабораторные особенности пациентов в изучаемых группах.

По данным литературы, остеопения у недоношенных протекает в большинстве случаев бессимптомно. Основным диагностическим критерием метаболической болезни костей является быстрое нарастание в динамике и значительно повышенный уровень общей щелочной фосфатазы, что обусловлено преобладанием у младенцев костной изоформы. Результаты проведенного исследования показали, что уровень щелочной фосфатазы характеризовался устойчивым повышением, который регистрировался в течение всего периода наблюдения



в нескольких лабораторных образцах, медиана показателя составила — 943 Ед/л [min — 600; max — 1784].

Другим скрининговым маркером нарушенного метаболизма костной ткани, является фосфор. По мнению ряда авторов, уровень сывороточного фосфата менее 2 ммоль/л отражает риск остеопении, а концентрация менее 1.8 ммоль/л требует проведения диагностической рентгенографии костей. По нашим данным концентрация фосфора крови соответствовала лабораторной норме, но была ниже референсных значений у 75% обследованных, при этом у 25% пациентов показатель оказался ниже 2.0 ммоль/л, а у 50% детей уровень фосфора был менее 1.8 ммоль/л, что указывает на высокий риск развития метаболической болезни костей.

Уровень кальция при остеопении обычно остается в норме или незначительно повышается, что обусловлено компенсаторным увеличением секреции ПТГ паращитовидными железами и мобилизацией кальция из костного депо в кровь. Содержание общего и ионизированного кальция в крови у всех недоношенных соответствовало физиологическим возрастным значениям.

У трёх пациентов при проведении планового рентгенологического исследования описаны признаки остеопороза проксимального отдела метафиза плечевых костей. Данные изменения костной ткани при стандартной рентгенографии свидетельствуют о существенном снижении костной массы (на 30–35%) и позволяют обсуждать значительное нарушение минеральной плотности костей у данных новорожденных.

Клинические проявления остеопении в виде перелома левой лучевой кости зарегистрировано только у одного пациента, при этом уровень 25(OH)D3 у этого младенца соответствовал норме и составил 76 нг/мл. Данные особенности подтверждают концепцию формирования механизмов гидроксирования витамина D у плода к 24 нед внутриутробного развития и возможности самостоятельного синтеза кальцидиола при адекватном поступлении материнского холекальциферола.

ВЫВОДЫ.

1. К наиболее вероятным анамнестическим факторам риска развития остеопении недоношенных следует отнести признаки антенатального неблагополучия (хроническая фетоплацентарная недостаточность, сахарный диабет инсулинозависимый), а также сочетание недоношенности с задержкой внутриутробного развития по гипопластическому типу.
2. Постнатальными факторами, способствующими повышению риска остеопении, можно считать пролонгированное применение ИВЛ, прием ГКС, диуретиков и метилксантинов.
3. Повышение щелочной фосфатазы у недоношенных новорожденных характеризуется устойчиво высокими значениями в сочетании со снижением уровня фосфора при нормальных значениях кальция в сыворотке крови.
4. Клинические проявления остеопении выявлены у 1 новорожденного (перелом лучевой кости) при нормальных показателях кальция и фосфора и адекватной обеспеченности витамином D3.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СЕМЕЙНОЙ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОЙ ГИПОКАЛЬЦИЕМИИ**И.Ю. Ковальчук, Л.С. Созаева, М.А. Карева***ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Минздрава России, Москва.*

ВВЕДЕНИЕ: Аутосомно-доминантная гипокальциемия (семейная гипокальциемия, гиперкальциурическая гипокальциемия) — это группа редких наследственных заболеваний, связанных с нарушением работы кальций-чувствительного рецептора (активирующие гетерозиготные мутации в гене *CASR*) или нарушением пострецепторного сигналинга, которая характеризуется гипокальциемией, относительной гиперкальциурией и нормальным/сниженным уровнем паратгормона. Целью публикации является описание семейного клинического случая.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ: Пациент К. 10 лет: впервые судороги отмечались на вторые сутки после рождения, в связи с чем получал противосудорожную терапию без положительного эффекта. В 6 лет впервые зафиксирована гипокальциемия (кальций общий 1,62 ммоль/л), низкий уровень паратгормона (0,57 пмоль/л). Назначена терапия альфакальцитолом. В 7 лет обследован в НМИЦ эндокринологии и на основании повышения экскреции кальция с мочой (кальций/креатининовый индекс мочи 1.0512052) на фоне гипокальциемии (кальций ионизированный 0,9 ммоль/л) заподозрена семейная аутосомно-доминантная гипокальциемия. Также у пациента обнаружены начальные проявления нефрокальциноза с нормальной СКФ, задержка роста (SDS роста — 2,2) и легкое отставание психомоторного развития. Аутосомно-доминантная гипокальциемия была подтверждена пациенту и его матери на основании обнаружения в гене *CASR* гетерозиготной мутации с.344 358del TTGCTCAAAACAAAA p.116 120delAQNKI (мутация ранее не описана) На фоне терапии альфакальцитолом и поддержании уровня ионизированного кальция крови в промежутке от 0,8 до 0,9 ммоль/л у пациента не отмечается судорожного синдрома, нет гиперкальциурии, не нарастают проявления нефрокальциноза.

ПРИ ОБСЛЕДОВАНИИ МАТЕРИ ПАЦИЕНТА: бессимптомная гипокальциемия (кальций ионизированный 0,77 ммоль/л, паратгормон 15,6 пг/мл, кальций/креатининовый индекс мочи 0,34). Судорожного синдрома у матери никогда не было. Терапию в настоящий момент не получает, во время беременности вторым ребенком получала терапию альфакальцитолом.

Пациент В. (родной брат пациента К.) 1 год: роды путем кесарева сечения на 36–37 нед в связи с преждевременной отслойкой плаценты. С тяжелым гипоксическим поражением ЦНС находился на ИВЛ в течение 8 сут. Судороги отмечались с рождения, в первые сутки жизни выявлена гипокальциемия, инициирована терапия альфакальцитолом 0,25 мкг/сут. В течение первого года жизни отмечались ежедневные спастические судороги без потери сознания, уровень кальция не исследовался. В НМИЦ эндокринологии обследован в 1 год — обнаружена выраженная гипокальциемия (кальций ионизированный 0,77 ммоль/л, паратгормон 3,97 пг/мл, кальций-креатининовый индекс мочи 0,62). Учитывая наличие у старшего брата и матери генетически подтвержденной семейной гипокальциемии, пациенту была установлена аутосомно-доминантная гипокальциемия, исследование гена *CASR* в работе. Также у пациента выраженная задержка роста (SDS — 4,09), выраженный нефрокальциноз со снижением СКФ до 50 мл/час. На фоне коррекции дозы альфакальцитолола и повышении уровня кальция крови до 0,95 ммоль/л судорог нет. У пациента также имеет место выраженное отставание психомоторного развития, микроцефалия, наиболее вероятно, на фоне тяжелого перинатального поражения ЦНС.

У родителей матери детей нормокальциемия и мутаций в гене *CASR* не обнаружено.

ВЫВОДЫ: Нами описан семейный случай аутосомно-доминантной гипокальциемии. Для данного заболевания характерен полиморфизм клинической картины от бессимптомного до тяжело-го течения, что продемонстрировано в нашем случае. Подбор терапии вызывает трудности в связи быстрым нарастанием гиперкальциурии и нарушением функции почек, а патогенетическая терапия (аллостерические модуляторы рецептора *CASR*) в настоящий момент находятся в процессе разработки и клинических исследований.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: семейная гипокальциемия; ген *CASR*; кальций-чувствительный рецептор; гипопаратиреоз, гиперкальциурическая гипокальциемия, аутосомно-доминантная гипокальциемия



РОСТОВОЙ ПРОФИЛЬ У НЕДОНОШЕННЫХ ДЕТЕЙ, РОЖДЕННЫХ МАЛЫМИ К СРОКУ ГЕСТАЦИИ

Т.В. Коваленко, А.Д. Юдицкий, И.Н. Петрова

ФГБОУ ВО Ижевская государственная медицинская академия Минздрава России, г. Ижевск,
Российская Федерация

АКТУАЛЬНОСТЬ. Недоношенность в сочетании с задержкой внутриутробного развития является потенциальным фактором риска неблагоприятного ростового прогноза. Аргументированных данных по этой проблеме недостаточно.

ЦЕЛЬ: Изучить показатели роста у недоношенных детей, рожденных малыми к сроку гестации, в первые 5 лет жизни.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. В проспективное исследование включены недоношенные, малые к сроку гестации (основная группа, $n=100$) и недоношенные, соответствующие сроку гестации (группа сравнения, $n=69$) с разделением их по гестационному возрасту (32–36 нед и 22–31 нед). Контроль показателей роста проводился 1 раз в 6–12 мес, в первые 2 года жизни — с учетом скорректированного возраста. Расчет SD роста проводился с использованием программы Anthro (WHO, 2009). Результаты представлены в виде медианы и интерквартильного интервала с оценкой достоверности различий по критерию Манна-Уитни.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Исходные показатели длины тела при рождении у недоношенных детей основной группы были достоверно ($p<0,05$) ниже значений в группе сравнения и соответствовали при сроке гестации 32–36 нед в среднем 44,0 [43,0; 45,0] см (-1,0 [-1,5; -0,4] SD), 22–31 нед — 34,0 [31,0; 36,0] см (-1,0 [-1,7; -0,4] SD). В течение последующего 5-летнего периода наблюдения дети, рожденные малыми к сроку гестации, имели более низкие показатели роста в сравнении с обследованными, соответствующими при рождении гестационному возрасту. В возрасте 5 лет показатели их роста составили 104,5 [99,5; 108,5] см (-1,1 [-2,1; -0,2] SD) и 108,0 [104,0; 110,5] см (-0,3 [-1,3; 0,2] SD) соответственно ($p<0,05$).

Выявлены особенности ростового профиля с учетом гестационного возраста. Недоношенные дети основной группы с гестационным возрастом 32–36 нед достигали показателей группы сравнения к 4 годам жизни. При сроке гестации 22–31 нед достоверно более низкие значения роста у них регистрировались в течение всего 5-летнего периода наблюдения.

Наиболее значимые с практической точки зрения результаты получены при сравнении показателей роста со среднепопуляционными значениями. С возраста 1 год выраженный дефицит роста ($-2,0$ SD и ниже) отмечался только у детей, рожденных малыми к сроку гестации. Так, в 4 года дефицит роста имели 24,2% детей с гестационным возрастом 32–36 нед и 53,3% — с гестационным возрастом 22–31 нед, в 5 лет — 24,2% и 33,3% соответственно.

ВЫВОДЫ. Недоношенные дети, рожденные малыми к сроку гестации, особенно при гестационном возрасте 22–31 нед, имеют неблагоприятный ростовой профиль в первые 5 лет жизни, что определяет направление дальнейших исследований.

ОПЫТ ПРИМЕНЕНИЯ ТРИПТОРЕЛИНА 11,25 МГ У ДЕТЕЙ С ПРЕЖДЕВРЕМЕННЫМ ПОЛОВЫМ РАЗВИТИЕМ

О.В. Лагно¹, М.Е. Туркунова¹, Е.Б. Башнина², Т.Е. Корытко³

¹Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет,
г. Санкт-Петербург

²Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова»

³Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Детская
городская поликлиника № 44», эндокринологический центр для детей и подростков.

ВВЕДЕНИЕ. В лечении ППР центрального генеза используют препараты группы АГнРГ (агонисты гонадотропин-рилизинг гормона), фармакологическое действие которых основано на десенсибилизации гипофиза к стимулирующему воздействию гонадотропин-рилизинг гормона. В Санкт-Петербурге лечение центрального ППР АГнРГ проводится с 2002 г препаратами Трипторелина 3,75 мг и с 2016 г. — также препаратами Трипторелина 11,25 мг.

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ. Оценить эффективность и переносимость Трипторелина 11,25 мг у детей с ППР при переводе с Трипторелина 3,75 мг и при начале терапии ППР с Трипторелина 11,25 мг. Критерии эффективности терапии АГнРГ пролонгированного действия соответствовали Российским федеральным клиническим рекомендациям (протоколам) по ведению пациентов с преждевременным половым развитием.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Проведен анализ результатов наблюдения 10 девочек с идиопатическим ППР, получавших терапию Трипторелином 3,75 мг в стандартном режиме 1 раз в 28 дней и переведенных на Трипторелин 11,25 мг с инъекцией препарата 1 раз в 3 мес (1-я группа пациентов) и 10 человек (8 девочек и 2 мальчиков) с впервые установленным диагнозом ППР, которым начата терапия Трипторелином 11,25 мг (2-я группа пациентов). Для статистического анализа эффективности АГнРГ пролонгированного действия были взяты данные амбулаторных карт пациентов с ППР за период наблюдения в течение 12 мес: объективное обследование с оценкой физического и полового развития; рентгенографии кистей с оценкой костного возраста (КВ), гормональное обследование: базальные уровни фолликулостимулирующего гормона (ФСГ), лютеинизирующего (ЛГ), эстрадиола (Э2), тестостерона (у мальчиков) за 1–3 дня до плановой инъекции; данные УЗИ органов малого таза у девочек и яичек у мальчиков;

РЕЗУЛЬТАТЫ. В обеих группах пациентов клинических признаков прогрессирования пубертата не наблюдалось. Все пациенты комфортнее себя чувствовали при режиме инъекций 1 раз в 3 мес: меньше выражали беспокойство перед очередной инъекцией, спокойнее шли на процедуру в поликлинику. У большинства детей из 1-й группы заметных изменений скорости роста при переходе на терапию Трипторелином 11,25 мг с Трипторелина 3,75 мг не наблюдалось. Средняя скорость роста (М) у пациентов на терапии Трипторелином 11,25 мг и Трипторелином 3,75 мг были сопоставимы: $M(\text{скорость роста } 3,75 \text{ мг}) = 6 \pm 1,9 \text{ см/год}$ и $M(\text{скорость роста } 11,25 \text{ мг}) = 5,3 \pm 1,7 \text{ см/год}$. Темп роста пациентов из 2-й группы до лечения и на фоне терапии Трипторелином 11,25 мг составил $11,2 \pm 3,6 \text{ см/год}$ и $5,75 \pm 1,5 \text{ см/год}$, соответственно, что отвечает критерию эффективности по снижению скорости роста до возрастной нормы. Согласно критериям эффективности терапии АГнРГ прогрессия КВ допустима не более чем 1 год за 1 год лечения. В первой группе у 8 из 10 человек не наблюдалось патологической прогрессии КВ. В группе пациентов, стартовавших с Трипторелина 11,25 мг, за год наблюдения у 7 из 10 детей показатели КВ стабилизировались. Оценка результатов УЗИ в 1-й группе пациентов с идиопатическим ЦППС показала, что длина тела матки на терапии Трипторелином 3,75 мг составляла в среднем $28 \pm 7,7 \text{ мм}$, через 12 мес лечения Трипторелином 11,25 мг показатели длины тела матки были в пределах $33,9 \pm 5,1 \text{ мм}$. У пациенток 2-й группы наблюдалось уменьшение длины матки: $39,9 \pm 6,2 \text{ мм}$ до лечения и $34,2 \pm 4,4 \text{ мм}$ через 12 мес терапии Трипторелином 11,25 мг. Отмечалось уменьшение размеров яичек у мальчиков с 12 см^3 до 8 см^3 через



12 мес от начала терапии ЦПСС Трипторелином 11,25 мг. В 1-й группе пациентов средние базальные уровни ЛГ, как на дозе Трипторелина 3,75 мг, так и на дозе 11,25 мг были сопоставимы ($p \leq 0,001$): М (ЛГ 3,75 мг) = $0,92 (\pm 0,79)$ мМЕ/мл; М (ЛГ 11,25 мг) = $0,44 (\pm 0,47)$ мМЕ/мл. У пациентов 2-й группы базальные уровни ЛГ за 1–3 дня до инъекции Трипторелином 11,25 мг находились в диапазоне $0,47 \pm 0,38$ мМЕ/мл. В 1-й группе значения М (ФСГ 3,75 мг) = $1,62 (\pm 1,28)$ мМЕ/мл; М (ФСГ 11,25 мг) = $1,91 (\pm 0,95)$ мМЕ/мл; во 2-й группе М (ФСГ 11,25 мг) = $1,08 \pm 0,85$ через 12 мес терапии Трипторелином 11,25 мг.

У 80% пациенток первой и второй группы уровень Э2 не превышал 20 пг/мл как на дозе Трипторелина 3,75 мг, так и на дозе 11,25 мг. У мальчиков из 2-й группы снижение уровня тестостерона с 5,14 нг/мл до 0,025 нг/мл и с 86,9 нг/мл 0,5 нг/мл отмечалось уже через 6 мес от старта терапии Трипторелином 11,25 мг.

ВЫВОДЫ.

1. Препараты АГНРГ пролонгированного действия Трипторелин 11,25 мг и Трипторелин 3,75 мг эффективно подавляют секрецию гонадотропных гормонов, эстрадиола у девочек и тестостерона у мальчиков. Препараты данной группы замедляют ускоренное созревание скелета, что отражается в отсутствии патологической прогрессии костного возраста. В долгосрочном прогнозе приверженность пациентов к назначаемому детским эндокринологом патогенетического лечения ЦППС определяет профилактику низкорослости.
2. Наблюдение пациентов с ЦППС показал сопоставимую эффективность лечения АГНРГ пролонгированного действия как в режиме 3,75 мг 1 раз в 28 дней, так и при назначении Трипторелина 11,25 мг 1 раз в 3 мес. При этом уменьшение числа инъекций при использовании препарата с длительностью действия 3 мес положительно влияют на эмоциональное состояние пациентов
3. При наблюдении пациентов из 1-й и 2-й групп не было показаний к проведению пробы с АГНРГ короткого действия через 6 мес от начала терапии, которое назначается сомнительных случаях эффективности терапии.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: центральное преждевременное половое развитие, лечение агонистами гонадотропин-рилизинг гормона, Трипторелин.

АКТГ-НЕЗАВИСИМЫЙ ГИПЕРКОРТИЦИЗМ У ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ МАККЬЮНА-ОЛБРАЙТА-БРАЙЦЕВА: МОНОЦЕНТРОВОЕ РЕТРОСПЕКТИВНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Н.В. Маказан, Э.А. Янар, Н.А. Зубкова, Н.Ю.Калинченко, М.А. Карева, В.А. Петеркова

ФГБУ НИИЦ эндокринологии, г. Москва

ВВЕДЕНИЕ. Синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева (МОБ) — редкое мультисистемное заболевание, проявляющееся пятнами на коже цвета «кофе-с-молоком», фиброзной дисплазией (ФД) костей и автономной гиперфункцией эндокринных желез, из которых синдрома Кушинга (СК) является крайне редким и одним из самых тяжелых проявлений МОБ. Особенностью СК при МОБ является манифестация заболевания в первые месяцы жизни вследствие автономной гиперфункции фетальной коры надпочечников. При отсутствии лечения СК приводит к жизнеугрожающим осложнениям и летальному исходу, но также при синдроме МОБ описано спонтанное нивелирование СК и встречаются случаи ремиссии СК после односторонней адреналэктомии. Особенности течения и исходов заболевания могут затруднить выбор тактики ведения. Редкая частота встречаемости этого компонента делает ценным каждый опыт ведения детей с СК на фоне синдрома МОБ.

ЦЕЛЬ: проанализировать результаты различной тактики ведения при СК на фоне синдрома МОБ.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ: ретроспективное исследование детей (0–18 лет) с АКТГ-независимым гиперкортицизмом на фоне синдрома МОБ, наблюдавшихся в ФГБУ НИИЦ эндокринологии с 1994 по 2021 г. Синдром МОБ устанавливался при наличии двух критериев из трех. Периферический гиперкортицизм подтверждался сочетанием низкого АКТГ при повышенном уровне кортизола в суточном анализе мочи и отрицательной пробой с дексаметазоном. Для визуализации надпочечников использовались методы МСКТ и МРТ.

РЕЗУЛЬТАТЫ: синдром Кушинга отмечался в 6% случаев (5/85, 3 мальчика –П1, П2, П3, две девочки — пациенты П4 и П5). У П1, П2, П4, П5 СК манифестировал в первые месяцы жизни в виде матронизма, снижения скорости роста, у П1 также отмечались ожирение и гирсутизм, у П2 — рецидивирующие пневмонии и выраженный дефицит веса, у П5 — пневмония на первом месяце жизни. У П3 СК был установлен при первом обследовании в возрасте 8 лет (возраст манифестации СК неизвестен), к этому моменту отмечались «кушингоидный» фенотип, остеопороз. По данным МСКТ во всех случаях была подтверждена двусторонняя гиперплазия надпочечников. У П1 диагноз установлен в 2,9 лет; до 4 лет получал кетоканазол без эффекта; в 4 года была выполнена односторонняя адреналэктомия большего надпочечника с последующим удалением второго надпочечника в 5 лет в виду персистенции гиперкортицизма. У П2 диагноз установлен в 4 мес и тогда же проведена двусторонняя адреналэктомия, медикаментозная терапия не проводилась в связи с тяжелым состоянием на фоне иммунодефицита и поражения печени. У П3 адреналэктомия планировалась после выполнения реконструктивной пластики по поводу ФД верхней челюсти; в ожидании хирургического лечения был назначен кетоканазол, с 9 лет жизни П3 выпал из наблюдения, в дальнейшем стало известно о его смерти в подростковом возрасте. У П4 установлен диагноз и проведена двусторонняя адреналэктомия в возрасте 1,5 лет. У П5 диагноз установлен в 5 мес и тогда же проведена односторонняя адреналэктомия большего надпочечника, после которой отмечалась ремиссия гиперкортицизма.

ВЫВОДЫ: наблюдавшиеся исходы терапии не позволяют делать однозначных выводов о предпочтительной тактике ведения при СК на фоне синдрома МОБ. Решая вопрос об объеме оперативного вмешательства следует учитывать возраст и тяжесть клинических проявлений. Спонтанная ремиссия после односторонней адреналэктомии у ребенка до 1 года и отсутствие ремиссии после удаления одного надпочечника у ребенка 3 лет, возможно, свидетельствуют о потенциальной возможности самостоятельного нивелирования гиперкортицизма на фоне замещения фетальной коры надпочечников на зрелую ткань на первом году жизни и низкой вероятности эффективности односторонней адреналэктомии у детей после 1–2 лет. Однако для подтверждения такой гипотезы нужен расширенный анализ данных СК на фоне МОБ.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: синдром Иценко-Кушинга; АКТГ-независимый гиперкортицизм; синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева



СИНДРОМ ДОНАХЬЮ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

М.А. Меликян¹, Е.В. Гаузон², Н.Г. Чепурко², А.С. Киреева²

¹ФГБУ «НМИЦ Эндокринологии» МЗ РФ г. Москва

²ГАУЗ АО «Амурская областная детская клиническая больница», г. Благовещенск

ВВЕДЕНИЕ: представлен клинический случай редкого синдрома врожденного гиперинсулинизма у ребенка с отягощенным наследственным анамнезом. Синдром Донахью у ребенка был заподозрен на основании характерной клиническо-лабораторной картины: множественные стигмы дизэмбриогенеза, атрофия подкожно-жирового слоя, вариабельность гликемии на фоне значительно повышенного уровня инсулина и с-пептида, гипертрофической кардиомиопатией. В дальнейшем данный синдром у пациента был подтвержден молекулярно-генетическим исследованием. Ребенок обследован в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии», консилионно назначена патогенетическая терапия инсулиноподобным фактором роста 1.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ: мальчик Н. в возрасте 1 мес поступил в ГАУЗ АО «АОДКБ» из перинатального центра с диагнозом: «Неонатальный сахарный диабет». Ребенок от 6 беременностей (1,2 — мед. аборт; 3 — роды в 2013 г. мальчик, умер в 4,5 мес, (наследственная болезнь обмена? Гипертрофическая кардиомиопатия), 4 — роды в 2015г, мальчик здоров; 5 — роды, девочка умерла в 3,5 мес (гипертрофическая кардиомиопатия, Лепречаунизм? Гиперинсулизм). Родители генетиком консультированы, не обследованы. Данная беременность: Роды 4, в срок 37 нед, оперативные. Масса при рождении 1788 г, длина тела — 43 см. По Апгар 8/8 баллов. После рождения выявлена гипергликемия до 7,6 ммоль/л на фоне парентерального питания, в динамике глюкоза крови повышалась эпизодически до 13,3 ммоль/л, с возраста 27 дней стойкая гипергликемия до 24,7 ммоль/л, в дополнительном исследовании гиперинсулинемия (25,7 мкЕд/мл), повышен уровень С-пептида (5291 пмоль/л). Начато титрование доз инсулина в/в под контролем глюкозы крови. Объективный статус: Состояние ребенка средней тяжести, компенсировано. Мальчик пониженного питания, подкожно-жировой слой отсутствует. Кожные покровы смуглые, сухие, гипертрихоз. Множественные стигмы дизэмбриогенеза: преобладание мозгового отдела черепа над лицевым, «лицо эльфа», шаровидные глаза, микрогнатия, низкое расположение и увеличение ушных раковин, западающая переносица, нос увеличен в размерах, гипертрофия сосков, «лягушачий» живот, высокое небо. Гемодинамически стабилен, шум выслушивается систолический на верхушке. ЧСС 148 в мин. Эндокринологический статус: Вес 2300 г., длина тела 50 см. ИМТ 9,2 кг/м². SDS роста — 2,17. Щитовидная железа 0 степени. SDS ИМТ-5,13. Половые органы сформированы по мужскому типу. По Таннер 1. В обследовании: анемия легкой степени, микроальбуминурия до 66,9 мг/л, повышен тестостерон до 11,2 нмоль/л, ЛГ 1,88 МЕ/мл, ФСГ 0,38 МЕ/мл, Гликированный гемоглобин 5,11%. СТГ — 3.1 нг/мл. В динамике вырос уровень С-пептида до 43484 пмоль/л. По результатам ТМС выявлено повышение тирозина, в контроле показатели в норме. ЭХО-КГ: Гипертрофия стенок ЛЖ с повышением сократительной способности миокарда. Недостаточность МК с регургитацией до 2 степени без изменения створок. Ускорение кровотока на АО за счет признаков подклапанного стеноза деформированной МЖП. Консультирован кардиологом: симметричная, центртрическая, гипертрофическая кардиомиопатия, МАРС- ОО, коронаро-легочная фистула? НК II А, угрожает по синдрому внезапной смерти. В терапии рекомендовано: диуретик и бета1-адреноблокатор. В динамике состояние ребенка стабильное, в весе прибавлял плохо. В связи с развитием гипогликемии инсулин отменен, наблюдалась вариабельность гликемии от 1.8 до 11.3 ммоль/л, на фоне энтерального питания смесью. От установки назогастрального зонда и непрерывного кормления смесью мать отказалась. Была проведена телемедицинская консультация в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии», заподозрен синдром Донахью. По результатам молекулярно-генетического исследования в 4 экзоне гена INSR выявлен вариант: нуклеотидная замена NM_000208.3: chr19-7174702-A-G, c.1015T>C (p.Cys339Arg) в гомозиготном состоянии. Госпитализирован в ФГБУ «НМИЦ Эндокринологии», где ребенок был переведен непре-

рывное парентеральное питание, консилионно была назначена патогенетическая терапия мекасермином (препарат не зарегистрирован в РФ), на фоне терапии достигнута эугликемия, ребенок стал прибавлять в весе. Прогноз неблагоприятный. Рекомендовано паллиативное лечение. Выписан на амбулаторное лечение.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Синдром Донахью (Лепречаунизм) — редкое аутосомно-рецессивное заболевание, ассоциированное с мутациями в гене рецептора инсулина (INSR). Частота заболевания, по данным литературы, 1 случай на 1 000 000 новорожденных. Описан синдром впервые в 1948 г. и в 1954 г. В РФ первый случай данного заболевания описан в 2016 г.. Клинически для синдрома Донахью характерно: задержка внутриутробного развития, плохая прибавка в весе, отсутствие подкожно-жирового слоя, атрофия мышц, гиперпигментация кожи, гипертрихоз. Так же у таких детей наблюдаются множественные стигмы дизэмбриогенеза: аномально большие, низко посаженные и плохо развитые уши; необычно плоская переносица; большой нос, большие толстые губы; макростомия, гипертелоризм. Лабораторно синдром ассоциируется со значительным повышением базального инсулина и С-пептида. Лечение симптоматическое, для патогенетического лечения применяется ИФР 1. Прогноз крайне неблагоприятный: большинство пациентов погибают в течение первых двух лет жизни на фоне тяжелой гипотрофии и рецидивирующих инфекций. Приведенный клинический случай демонстрирует особенности течения синдрома Донахью у ребенка. Ранняя генетическая верификация данного синдрома необходима для проведения дифференциальной диагностики с другими формами сахарного диабета, определения тактики ведения таких пациентов. Важное место занимает медико-генетическое консультирование, касающееся дальнейшего планирования семьи.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: Синдром Донахью; лепречаунизм; врожденный гиперинсулинизм; кардиомиопатия; мекасермин.



ПОСТКОВИДНЫЙ ВАСКУЛИТ У РЕБЕНКА

Е.Г. Михайлова, О.В. Скворцова, И.Г. Шевкуленко, Е.В. Калабина

ГБУЗ СОДКБ им. Н.Н. Ивановой, г. Самара

Пациент Н., 3,5 лет находился на стационарном лечении в отделении эндокринологии СОДКБ им. Н.Н. Ивановой с 13.02.2021 по 26.03.2021. С 19.02 по 25.02 ребенок находился в ОРИТ.

13.02 мальчик с приема невролога поступил в приемный покой с жалобами на резко выраженную, прогрессирующую вялость, слабость, со слов мамы полидипсию (предпочитал сладкую воду), нарушение мочеиспускания по типу энуреза (ранее не отмечалось), позывы к рвоте, периодическое нарушение стула, ложные позывы к дефекации.

При осмотре эндокринологом в приемном покое: ребенок вялый, спит. При попытке разбудить — капризничает. Голову не держит. На коже единичные элементы петехиальной сыпи, присутствует шелушение кожи ладоней, стоп. Кожа бледная, периорбитальный цианоз. Стул кашицеобразный, без патологических примесей. Объем выпиваемой жидкости со слов мамы около 2 литров в сутки.

ДАННЫЕ ОБСЛЕДОВАНИЯ В ПРИЕМНОМ ПОКОЕ: глюкоза крови в пределах нормы, незначительный метаболический алкалоз, выраженное снижение уровней натрия (123 ммоль/л) и хлора (85 ммоль/л). Уровень калия на тот момент не определен. По УЗИ ОБП — кишечный инвагинат (рецидивирующий), устранен консервативно. Учитывая выраженные электролитные нарушения и клиническую картину, ребенок был госпитализирован в отделение эндокринологии с подозрением на надпочечниковую недостаточность.

В отделении, при поступлении повторно взяты электролиты: значительное снижение калия (3,2 ммоль/л), натрия (124 ммоль/л), хлора (86 ммоль/л), уровень кортизола в пределах нормы. Измерено АД: 160/120 мм рт.ст., пульс 150 уд/мин. Данные показатели позволили исключить надпочечниковую недостаточность. При контроле АД и пульс сохранялись на высоких цифрах, ребенку были назначены ингибиторы АПФ в возрастной дозе — без динамики. Сохранились выраженные электролитные нарушения. При постепенном увеличении дозы АГ все-равно купировалась трудно. Стабилизировать его удалось только при добавлении альфа и бета-блокаторов. 15.02 у мальчика был приступ тонических судорог, купирован в/в введением реланиума. Далее двукратно отмечались повторные эпизоды судорог. В лечении были добавлены антиконвульсанты.

Учитывая цифры АД, тахикардию, выраженные электролитные нарушения, клиническую картину — диагностический поиск был направлен на исключение вторичного гиперальдостеронизма, псевдогипоальдостеронизма, синдрома неадекватной секреции АДГ, центрального и нефрогенного сахарного диабета, параганглиомы (феохромоцитомы), интерстициального нефрита, болезни Такаея, Кавасаки, муковисцидоза, узелкового периартериита. После проведенного обследования были выявлены отклонения: резко выраженное увеличение экскреции натрия с мочой, увеличение кальций-креатининового соотношения, увеличение КФК, положительный титр IgG к SARS CoV-2, трехкратное повышение уровней метанефрина, норметанефрина суточной мочи. По результатам МРТ головного мозга и КТ туловища с контрастированием патологических образований не выявлено. Уровни специфических и неспецифических маркеров воспаления, гормонов надпочечников, щитовидной, парашитовидной желез в пределах нормы.

В течение госпитализации и после полученных результатов мальчик был консультирован смежными специалистами: кардиологом, нефрологом, ревматологом, неврологом, гастроэнтерологом. Проведены ТМК с НМИЦ Эндокринологии. Ребенку выставлен диагноз: Основной: Постковидный васкулит, генерализованная форма с поражением сосудов кишечника, почек, периферических сосудов, тяжелой степени. Параганглиома? Осложнения: Вторичная злокачественная артериальная гипертензия 2 степени. Синусовая тахикардия.

В лечении мальчик получал: ингибиторы АПФ (112,5 мг/сут), альфа и бета-адреноблокаторы, ГКС, антиконвульсанты, инфузионную терапию с целью купирования электролитных нарушений.

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

XVII Российская научно-практическая конференция детских эндокринологов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

В течение месяца после назначенной терапии состояние ребенка с выраженной положительной динамикой. Активен, АД в пределах нормы, правда на прежней антигипертензивной терапии. Однако при повторном определении уровня метанефринов суточной мочи — сохраняется их значительное повышение. Причем уровень норметанефрина стал преобладать еще больше. Двукратно ребенок консультирован в ЭНЦ — учитывая положительную динамику в состоянии ребенка рекомендовано постепенное снижение дозы принимаемых препаратов с последующим контролем уровней метанефринов для решения вопроса о дальнейшем поиске параганглиомы.

Выписан с рекомендацией постепенного снижения дозы ГКС, осмотрен через 3 нед на фоне их отмены. Артериальное давление стабильно, активен, самочувствие не страдает, полиурии, энуреза нет. Колебания артериального давления от 105 до 115 и 65 мм рт. ст. Начато снижение антигипертензивных препаратов, приглашен на повторный осмотр через 1,5 мес. В дальнейшем планируется повторное определение уровня метанефринов.



ОТВЕТСТВЕННОСТЬ СЕМЬИ В ПРОЦЕССЕ РОСТА РАСПРОСТРАНЕННОСТИ ОЖИРЕНИЯ В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ

Е.Г. Михайлова, О.В. Скворцова

ГБУЗ СОДКБ им. Н.Н. Ивановой, Самара

ВВЕДЕНИЕ: В течение последних лет распространенность ожирения прогрессивно увеличивается, в том числе и среди детского населения, несмотря на повсеместно принятые меры: дополнительные уроки физкультуры, бесплатные спортивные секции, школьное питание, обширную просветительскую работу в школах и других учреждениях, массовую пропаганду здорового образа жизни в социальных сетях, проведение ежегодных профилактических осмотров. Именно этапы профилактических осмотров дали большой повод для размышления и показали весомые камни преткновения в решении проблемы избытка массы тела и ожирения в детском возрасте.

ЦЕЛЬ: оценить тенденцию роста ожирения среди детского населения,

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ: проведение ежегодного профилактического осмотра школьников. Были оценены параметры физического развития 2971 ребенка 2002–2010 г. рождения.

РЕЗУЛЬТАТЫ: Из этого количества детей выявлено 425 (14%) человек с избытком массы тела и 992 (33%) с ожирением. Причем распространенность и того и другого была практически одинакова во всех возрастных группах (10–17 лет). Обращает на себя внимание преобладание ожирения над избытком массы тела, чего не было 10–15 лет назад: тогда избыток веса составлял 10–12%, ожирение 4–6%, сейчас же избыток веса встречается у 10–21%, ожирение — 27–42%. Все дети с диагнозом ожирение были приглашены на 2 этап диспансеризации, включающий в себя обследование в соответствии с клиническими рекомендациями и дальнейшее наблюдение у эндокринолога.

Практически из тысячи приглашенных детей на прием к эндокринологу в течение первых трех месяцев после получения направления пришла только десятая часть. В течение года из этих приглашенных детей посетили специалиста около 35% пациентов. Причем основная масса была вынуждена прийти из-за настойчивости школьного врача-педиатра, так как приглашение на реализацию 2 этапа входит в их непосредственные обязанности. Обращает на себя внимание, что большую часть пациентов 2 этапа составили дети. Количество подростков было значительно меньше. Также, основная масса приглашенных по разным причинам приходила на прием без родителей, объясняя это их занятостью. В дальнейшем, по прошествии двух лет регулярно наблюдались у эндокринолога около 5% детей, а имели длительную положительную динамику лишь единицы. Косвенным доказательством этой печальной статистики служат официальные данные запроса 2016 г. по Самарской области по обращаемости детского населения к эндокринологу с диагнозом ожирения: всего количество обращений среди детей составило 9876 человек, среди подростков — 3278. Из них регулярно посещали врача только 3994 ребенка и 961 подросток.

При совместном анализе обстоятельств и причин, способствующих такому росту распространенности заболевания вместе с родителями, стоит уделить внимание некоторым вещам: несмотря на широкую распространенность школьного питания, при всех школьных столовых присутствует продажа сдобной выпечки и сладких напитков. Большое количество детей предпочитает что-то купить взамен школьному обеду или после основного приема пищи дополнительно. Некоторые дети не состоят на школьном питании, имея другие предпочтения в еде. Родители же в свою очередь потворствуют таким привычкам, часто питаясь подобным образом и дома. На выходных во многих семьях становится традицией питаться в торговых центрах фаст-фудом, что для родителей является вариантом нормы. Нельзя оставить без внимания и уровень медицинской грамотности родителей. Многие из них обратились к эндокринологу впервые, не считая лишний вес проблемой. Часть из них становится настроена негативно, слыша о диагнозе и рекомендациях по смене образа жизни и пищевых привычек в семье. Те родители,

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

XVII Российская научно-практическая конференция детских эндокринологов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

которые проблему принимают, в основной массе никогда не пробовали решить ее самостоятельно и пересмотреть семейный уклад. Также стоит отметить, что многие дети не посещают спортивные секции из-за невозможности или нежелания родителей тратить время на то, чтобы отвести и встретить ребенка с занятия.

Вывод: невозможно бороться с формированием избыточного веса у ребенка, привлекая только силы медиков, педагогов, средств массовой информации, значительную роль в этом вопросе играет степень заинтересованности и ответственности семьи ребенка. На сегодняшний день образ жизни и пищевые привычки семьи можно считать одним из факторов риска развития ожирения у детей, а степень ответственности — прогностическим признаком исхода проблемы.



СИНДРОМ РЕЗИСТЕНТНОСТИ К ТИРЕОИДНЫМ ГОРМОНАМ У ПОДРОСТКА

Г.Ф. Окминян, А.А. Матвеева, Е.В. Киселёва, Д.С. Ромайкина, О.Ю. Латышев, Л.Н. Самсонова

ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России

АКТУАЛЬНОСТЬ. Синдром резистентности к тиреоидным гормонам (СРТГ) является наследственным синдромом, характеризующимся пониженной чувствительностью тканей мишеней к гормонам щитовидной железы (ЩЖ).

В настоящее время описано около 500 случаев СРТГ. Распространенность этого синдрома составляет 1:40 000 новорожденных, встречается с одинаковой частотой у лиц обоего пола. Тип наследования в большинстве случаев аутосомно-доминантный, мутации де novo возникают примерно в каждом пятом наблюдении. Документировано более 100 различных мутаций в гене рецептора тиреоидных гормонов. Степень выраженности гормональной резистентности при одинаковых мутациях гена может быть различной.

Клиническая вариабельность СРТГ обусловлена различными мутациями (в зависимости от их локализации и степени функциональной активности) и разной чувствительностью тканей органов-мишеней к ТГ.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ.

Большая М, 2008 г.р. наследственность по эндокринопатиям не отягощена.

Впервые обратилась к эндокринологу в возрасте 10 лет в связи с избыточной массой тела. При обследовании: повышение уровня Т4 св. — 30,6 пмоль/л (12–22), Т3 св — 13,25 пмоль/л (5,1–9,3), при отсутствии супрессии ТТГ — 3,6 мМЕ/мл (0,35–5,5). Уровень антител к ТПО, ТГ и рецептору ТТГ в пределах референсных значений: АТТПО — 11,5 (0–60), АТТГ — 14,2 (0–60), АТрТТГ — менее 0,3 (0–1,75). По данным эхографии: общий объем ЩЖ — 9,0 см³ (норма до 8,4 см³), экзогенность и экзоструктура не изменены.

Через 6 мес появились жалобы на сердцебиение, одышку, эмоциональную лабильность. При повторном обследовании сохранялась повышение Т4 св. — 27,75 пмоль/л (8–17), и Т3 св — 12,2 пмоль/л (4,3 — 6,8), при нормальном уровне ТТГ — 3,89 мМЕ/мл (0,4–4,2). Назначена антититиреоидная терапия препаратом из группы тиамазола. На фоне терапии отмечено улучшение самочувствия. Через 1 мес после начала тиреостатической терапии отмечено повышение ТТГ до 11,93 мМЕ/л (0,4–4,2) при повышенном уровне Т3 св. — 11,44 (4,30–6,80) пмоль/л, и Т4 св. — 27,26 (8,00–17,00) пмоль/л и терапия была отменена. После отмены лечения, гипертироксинемия сохранялась Т3 св. — 11,78 (4,30–6,80) пмоль/л, Т4 св. — 30,16 (8,00–17,00) пмоль/л, но уровень ТТГ приблизился к исходному: 4,83 (0,40–4,20) мМЕ/л. Пациентку продолжали беспокоить тахикардия, одышка преимущественно в вечернее время, в связи с чем периодически проводилась терапия неселективным В-адреноблокаторами.

При обследовании в 12 лет без медикаментозной терапии: рост — 161 см; SDS роста: +1,2; масса тела 61,5 кг, ИМТ 23,7 кг/м², SDS ИМТ: +1,8. Половая формула по Tanner: B4, P4. ЩЖ 1 ст по классификации ВОЗ. Клинические симптомы тиреотоксикоза отсутствовали. ЧСС 82 уд/мин, АД 110/80 мм рт.ст. Гормональное обследование: ТТГ — 1,51 мЕд/л (0,7–6,5 мЕд/л), сТ3 — 6,99 пмоль/л (1,55–6,38 пг/мл), Т4 св. — 1,87 нг/мл (0,88–1,76 нг/мл), общий Т4 — 15,1 мкг/дл (4,74–12,6), общий Т3 — 2,06 (0,72–2,13), АТТПО — 49,5 (0–60), АТТГ — 15,7 (0–60), АТрТТГ — менее 0,3 (0–1,75). При УЗИ ЩЖ объем — 11,1 см³, экзогенность и экзоструктура не изменены. По данным ЭКГ — миграция водителя ритма, ЧСС 60–73 ударов в минуту, отклонение электрической оси сердца влево, неполная блокада передней ветви левой ножки пучка Гиса.

Осмотрена офтальмологом, патологии не выявлено.

На основании анализа полученных данных высказано предположение о наличии синдрома резистентности к тиреоидным гормонам, проведено молекулярно-генетическое исследование. По данным молекулярно-генетического исследования: в гене *THRB*

(NM 000461.4) выявлен гетерозиготный вариант *exon9:c.958 C>T:p.R320C*

(rs121918696; HGMD:CM 930705) патогенный, описан при синдроме резистентности к тиреоидным гормонам (OMIM #188570).

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

XVII Российская научно-практическая конференция детских эндокринологов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

На основании данных анамнеза, физического осмотра и гормонального обследования (повышение уровней Т3, Т4 при нормальном значении ТТГ), результата молекулярно-генетического исследования, установлен диагноз — синдром резистентности к тиреоидным гормонам. Тактика: динамическое наблюдение

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. В описанном клиническом случае СРТГ был заподозрен на основании клинических проявлений, лабораторных данных и подтвержден молекулярно-генетическим исследованием. Из-за разнообразных клинических проявлений, низкой распространенности и недостаточных знаний этого синдрома, эндокринологи не включают СРТГ в дифференциально-диагностический алгоритм заболеваний ЩЖ, не правильно интерпретируют полученные результаты исследований, что обуславливает ошибочную тактику лечения и несвоевременную диагностику заболевания.



ОСОБЕННОСТИ ЭНЕРГЕТИЧЕСКОГО ОБМЕНА, КОМПОЗИЦИОННОГО СОСТАВА ТЕЛА И РАЗВИТИЯ МЕТАБОЛИЧЕСКИХ НАРУШЕНИЙ У ДЕТЕЙ С ПРОСТЫМ ОЖИРЕНИЕМ И КОНСТИТУЦИОНАЛЬНОЙ ВЫСОКОРОСЛОСТЬЮ

П.Л. Окорочков¹, О.В. Васюкова¹

¹Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии, Москва, Россия

ВВЕДЕНИЕ: Развитие простого (конституционально-экзогенного) ожирения в детском возрасте как правило характеризуется нормальными или высокими показателями роста. При сопоставимых значениях SDS ИМТ дети с высокорослостью и нормальным ростом могут иметь различия в композиционном составе тела, что в свою очередь может влиять на состояние энергетического обмена и развитие метаболических нарушений/

ЦЕЛЬ: Сравнить показатели основного обмена, параметры композиционного состава тела и частоту метаболических нарушений у детей с простым ожирением в зависимости от наличия конституциональной высокорослости.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ: В исследование включено 165 детей в возрасте от 8 до 14 лет с простым ожирением (средний возраст 12,8 [11,3;13,9] лет; SDS ИМТ 3,2 [2,9;3,6]), разделенных на две группы: в исследуемую группу вошли 82 ребенка с конституциональной высокорослостью (SDS роста +2,6 [2,2;3,0]). Группу контроля составили 83 ребенка с нормальными показателями роста (SDS роста +1,1 [2,2;3,0]). Высокорослость определялась как SDS роста > 2,0, согласно критериям ВОЗ. Всем детям проведена оценка композиционного состава тела (методом биоимпедансного анализа), основного обмена (методом непрямого респираторной калориметрии) и скрининг метаболических нарушений, ассоциированных с ожирением. Дислипидемия диагностировалась при повышении уровня общего холестерина $\geq 5,2$ ммоль/л или повышении уровня триглицеридов $\geq 1,7$ ммоль/л (для детей старше 10 лет). Состояние углеводного обмена оценивали по результатам ОГТТ с глюкозой из расчета 1,75 г/кг, но не более 75 г сухого вещества на основании рекомендаций ВОЗ (1998). Нормальной считалась концентрация глюкозы в венозной плазме натощак <6,1 ммоль/л; глюкоза венозной плазмы на 120 мин ОГТТ <7,8 ммоль/л. Инсулинорезистентность (ИР) диагностировалась при ISI Matsuda <2,6. Наличие неалкогольной жировой болезни печени оценивалось по данным УЗИ. Статистическая обработка данных проводилась с использованием пакета прикладных программ Statistica (StatSoftInc., USA, version 10.0). Так как большинство изучаемых показателей не имело приближенно-нормального распределения, все данные представлены в виде медианы и интерквартильного размаха. Для оценки достоверности различий количественных признаков между изучаемыми группами использовался критерий Манна-Уитни и дисперсионный анализ Краскела-Уоллеса. Для оценки достоверности различий качественных признаков между изучаемыми группами были построены таблицы сопряженности с их последующей оценкой по методу Пирсона.

РЕЗУЛЬТАТЫ: Исследуемые группы были сопоставимы по полу, возрасту и SDS ИМТ, на статистически значимо различались по росту и SDS роста (см. табл.1).

Таблица 1. Клиническая характеристика исследуемых групп

	Ожирение с высокорослостью	Ожирение с нормальными показателями роста	p
Возраст, годы	12,4 [10,6; 14,5]	12,7 [11,8; 13,8]	0,57
Пол: м/ж	41/41	38/45	0,56
Рост, см	171,4 [160,1; 178,2]	160,5 [155,3; 165,5]	< 0,0001
SDS роста	2,26 [2,2; 3,1]	1,0 [0,23; 1,53]	< 0,0001
Вес, кг	95,5 [77,5; 120]	86,0 [72,9; 109]	0,24
ИМТ, кг/м ²	33,9 [29,3; 36,9]	33,5 [30,2; 36,4]	0,78
SDS ИМТ	3,2 [2,8; 3,5]	3,2 [2,9; 3,6]	0,45

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

XVII Российская научно-практическая конференция детских эндокринологов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

Оценка энергетического обмена выявила статистически значимое повышение основного обмена у детей с ожирением и конституциональной высокорослостью по сравнению с контрольной группой (1989 [1693;2294] vs 1883 [1618;2066] ккал/сут; $p=0,001$). При оценке композиционного состава тела продемонстрировано, что дети с ожирением и высокорослостью характеризуются меньшим количеством жировой ткани по сравнению с контрольной группой (44,6% [39,8;50,4] vs 42,1 % [38,0; 47,7]; $p=0,04$) при сопоставимых значениях SDS ИМТ. Скрининг метаболических нарушений выявил сопоставимую распространенность метаболических нарушений при простом ожирении, независимо от наличия высокорослости (см. табл.2).

Таблица 2. Частота метаболических нарушений в исследуемых группах

	Ожирение с высокорослостью	Ожирение с нормальными показателями роста	Р
Дислипидемия, %	39,1	41,1	0,76
Нарушение толерантности к глюкозе, %	13,4	16,5	0,34
Инсулинорезистентность, %	73,1	75,3	0,65
Неалкогольная жировая болезнь печени, %	56,4	59,3	0,57

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Для детей с простым ожирением и конституциональной высокорослостью характерны более высокие абсолютные значения основного обмена и большее количество тощей массы по сравнению со сверстниками с нормальными показателями роста. Наличие конституциональной высокорослости не влияет на частоту метаболических нарушений, ассоциированных с ожирением. Данные особенности необходимо учитывать при планировании скрининга ассоциированных с ожирением заболеваний у детей с конституциональной высокорослостью.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: детское ожирение; основной обмен; композиционный состав тела, конституциональная высокорослость



НЕЙРОЭНДОКРИННЫЕ ОСОБЕННОСТИ РЕГУЛЯЦИИ МЕНСТРУАЛЬНОГО ЦИКЛА У ДЕВОЧЕК С ОЖИРЕНИЕМ

Е.М. Орешкина, Н.Ю. Райгородская, Н.В. Болотова

ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава РФ

АКТУАЛЬНОСТЬ: нарушение менструального цикла (НМЦ) является распространенной патологией полового развития у девочек с ожирением.

Становление менструальной функции обеспечивается системой нейроэндокринных и метаболических взаимодействий.

Метаболические нарушения, формирующиеся при ожирении, хорошо изучены, однако нет убедительных данных об их влиянии на нейроэндокринную регуляцию менструального цикла у подростков.

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ: оценить взаимосвязи между нейроэндокринными и метаболическими показателями у девочек с ожирением и НМЦ

ПАЦИЕНТЫ И МЕТОДЫ: обследованы 42 девочки 14–16 лет с менструальным возрастом более 2 лет. Основная группа — 23 пациентки с НМЦ на фоне ожирения, группа контроля — 25 здоровых девочек 14–16 лет с физиологическим МЦ. В исследование включались девочки с SDS IMT более +1,5, менструальным возрастом более 2-х лет при наличии у них олигоменореи либо вторичной аменореи. Исключались девочки с первичной аменореей, аутоиммунными заболеваниями и другой эндокринной патологией.

Обследование включало оценку физического, полового развития; исследование в сыворотке крови метаболических показателей: инсулина, глюкозы, триглицеридов, холестерина и его фракций; и гормональных показателей ФСГ, ЛГ, эстрадиола, лептина, кисспептина. Статистический анализ проводился с использованием методов непараметрической статистики.

РЕЗУЛЬТАТЫ: Все девочки имели средние показатели роста 0,5 [–0,3; 1,25] SDS.

У 17/23 девочек было установлено ожирение различной степени (SDS IMT +2 и более), избыток массы тела (SDS IMT 1,5–2) отмечался у 6/23 девочек.

Половое развитие всех пациенток соответствовало 4–5 стадии по Таннер, 4 девочки имели старт пубертата с адренархе. Средний возраст менархе составил 11,8 [10,7; 12,4] и свидетельствовал о раннем наступлении менархе относительно группы контроля 12,8 [11,8; 13,7]. У девочек с ожирением выявлены метаболические осложнения в виде дислипидемии у 64,7% человек, гиперинсулинемии, инсулинорезистентности у 52,9%.

По результатам гормональных исследований у девочек с ожирением на фоне олигоменореи и аменореи выявлено повышение концентрации ЛГ в сыворотке крови — 8,5 [4,7; 10,9] мМЕ/мл относительно группы контроля — 4,8 [3,3; 6,6] ($p=0,021$) при сниженной концентрации эстрадиола — 55,8 [27,4; 69] пг/мл ($p=0,001$). Уровень ФСГ не имел достоверных различий с показателями здоровых детей. Выявлена повышенная концентрация лептина — 18,4 [16; 34] нг/мл при низком уровне кисспептина — 90,8 [73,1; 110,4] пг/мл, что связано с формированием лептинорезистентности на фоне ожирения. В группе контроля концентрация лептина и кисспептина составила 10 нг/мл [8,5; 11,2] и 129,5 пг/мл [103,7; 151,1] соответственно.

Для оценки взаимосвязи между метаболическими и гормональными показателями был проведен корреляционный анализ. У девочек с ожирением и НМЦ выявлены прямые корреляции лептина с уровнем базального инсулина ($r=0,36$), индексом инсулинорезистентности ($r=0,43$), концентрацией триглицеридов ($r=0,52$) и ЛПНП в сыворотке крови ($r=0,74$).

Таким образом, установлено прямое влияние инсулинорезистентности и дислипидемии на развитие гиперлептинемии и лептинорезистентности.

Кисспептин, в свою очередь, отрицательно коррелировал с уровнем лептина ($r=-0,45$), инсулина ($r=-0,67$), индексом инсулинорезистентности ($r=-0,45$), уровнем триглицеридов ($r=-0,5$) и ЛПНП ($r=-0,4$), то есть установлена взаимосвязь метаболических показателей с маркером нейроэндокринной регуляции менструального цикла кисспептином.

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

XVII Российская научно-практическая конференция детских эндокринологов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

Выводы:

1. У девочек с ожирением выявлено нарушение нейроэндокринной регуляции в виде снижения уровня кистепептина, гиперлептинемии и лептинорезистентности;
2. Метаболические нарушения в виде гиперинсулинемии, инсулинорезистентности у 64,7%, дислипидемии у 52,9%
3. На основании корреляционного анализа установлены взаимосвязи метаболических нарушений и нейроэндокринной дисрегуляцией менструального цикла.



ГЕРМИНАТИВНЫЕ ОПУХОЛИ ГОНАД: ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ ДИСГЕНЕЗИИ ГОНАД С ОДНОСТОРОННЕЙ ГОНАДОБЛАСТОМой

М.С. Панкратова, С.Р. Еникеева, М.А. Карева

ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Минздрава России, Москва.

ВВЕДЕНИЕ: У пациенток с синдромом Шерешевского-Тернера наличие в кариотипе материала Y-хромосомы рассматривается в качестве фактора риска опухоли гонад из герминативных клеток: гонадобластомы и дисгерминомы. Согласно международным и отечественным рекомендациям, при такой форме дисгенезии гонад рекомендовано их удаление, дополнительно обсуждаются многократно возрастающие риски малигнизации дисгенетичной ткани гонад на фоне применения заместительной гормональной терапии.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ. Пациентка впервые была консультирована у эндокринолога по месту жительства в возрасте 15,8 лет с жалобами на низкий рост и отсутствие менструаций. При осмотре наблюдалась задержка роста (SDS роста = -2,5), допубертатное половое развитие. В гормональном профиле выявлен гипергонадотропный гипогонадизм — ЛГ 30 МЕ/л, ФСГ 125 МЕ/л, на УЗИ малого таза — гипоплазия матки, придатки не визуализировались.

Пациентке было проведено кариотипирование, выявлена маркерная хромосома: 46,X+mar(38)/45,X(5) (моносомия X, сверхчисленная маркерная хромосома, мозаичная форма). Для уточнения кариотипа было проведено молекулярно-генетическое исследование (FISH-методом) в ФГБНУ «МГНЦ» на два хромосомных локуса (DZX1, DYZ3). Выявлено, что маркерная хромосома является кольцевой хромосомой Y (ish r(Y)(DXYS130-, DYZ3+, SRY+), кариотип определен как мозаичный, 45,X[130]/46,X,r(Y) [70]. При дообследовании по месту жительства уровни онкомаркеров (АФП, ХГЧ) в пределах референса. МРТ малого таза — гипоплазия матки и придатков (гонады 8x5 мм, без фолликулов).

После проведенного обследования, по рекомендации гинеколога по месту жительства в течение 1,5 мес получала эстрадиола валериат 0,5 мг/сут с целью индукции пубертата. Терапия была срочно отменена после консультации эндокринолога, пациентка направлена на лапароскопическую гонадэктомию. В возрасте 17 лет пациентке было проведено оперативное вмешательство в ФГБУ «Эндокринологический научный центр», удалены стрек-гонады, представленные тяжами длиной 2,5 см, с прилежащими маточными трубами.

По данным патоморфологического исследования операционного материала гонад: левая гонада представлена зачатком маточной трубы и прилежащей к маточной трубе тканью гонады с признаками дисгенезии, на фоне которых микроочаг гонадобластомы. Правая гонада представлена зачатком маточной трубы с прилежащей тканью гонады с признаками дисгенезии: фрагмент стромы яичника с прилежащими извитыми канальцами яичка и скопление клеток типа клеток Лейдига. Патоморфологическое заключение: Гонадобластома левой гонады на фоне дисгенезии гонад.

Пациентка была дообследована у онколога, данных за распространенность опухолевого процесса получено не было. Через 4 мес, с разрешения онколога, девочке была назначена заместительная гормональная терапия.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Описан клинический случай пациентки с мозаичным кариотипом с кольцевой Y-хромосомой и односторонней гонадобластомой на фоне дисгенезии гонад. Представленная картина наглядно демонстрирует необходимость дополнительного исследования кариотипа при наличии маркерных хромосом, а также необходимую тактику дальнейшего лечения при выявлении в кариотипе клон с Y-хромосомой.

ЭНДОКРИННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И НОВАЯ КОРОНОВИРУСНАЯ ИНФЕКЦИЯ У ПАЦИЕНТОВ ДО 18 ЛЕТ. ГРУППА РИСКА?

Е.Е. Петрайкина^{1,3}, А.Ю. Ртищев^{1,3}, А.А. Глазырина¹,
И.Г. Рыбкина¹, И.Г. Воронцова^{1,3}, Ю.В. Тихонович^{1,2}, Е.А. Парфенова³, Е.А. Путилина³,
Д.В. Прометной³, Т.В. Куличенко³

¹ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва,

²ФГАУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова (Сеченовский университет)», г. Москва, ³ФГАУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова», г. Москва,

ВВЕДЕНИЕ. Новый коронавирус 2019 г. (SARS-CoV-2) вызвал пандемию инфекции, названной COVID-19. К концу 2020 г. общее число зарегистрированных случаев заболевания во всем мире превысило 79 млн. человек, более 1,7 млн. человек умерли. С марта 2020 г. появились данные о новом заболевании у детей на фоне COVID-19, получившим в отечественной литературе название «детский мультисистемный воспалительный синдром» (ДМВС), характеризующимся выраженным гиперовоспалительным ответом и являющимся аналогом «цитокинового шторма» у взрослых пациентов. ДМВС обычно развивается через 1–6 нед после перенесенной COVID-19 и, согласно критериям CDC (США), характеризуется наличием фебрильной лихорадки более 24 ч, резким нарастанием маркеров воспаления (повышение уровня нейтрофилов, СОЭ, С-реактивного белка, СРБ, прокальцитонина, ПКТ, ферритина, лактатдегидрогеназы, ЛДГ, интерлейкина-6, ИЛ-6), нарушением коагуляции с повышением уровня фибриногена и D-димера, мультиорганной недостаточностью, положительными маркерами COVID-19 или высокой вероятностью контакта с инфицированными пациентами. ДМВС, ассоциированный с COVID-19, приводит к опасным для жизни кардиоваскулярным осложнениям, требующим интенсивной терапии, а вероятными предрасполагающими факторами к данному синдрому являются такие коморбидные заболевания как избыточная масса тела и ожирение, бронхиальная астма, неврологические заболевания, системная красная волчанка, сахарный диабет. В зарубежной литературе описан единственный случай ДМВС у пациентки 8 лет с впервые выявленным сахарным диабетом 1 типа (ВВСД1). В отечественной литературе впервые описан клинический случай ДМВС у пациентки с тяжелым декомпенсированным диабетическим кетоацидозом (ДКА) на фоне манифестации СД1 (Ю.В. Тихонович с соавт., Педиатрия им. Г.Н. Сперанского, 2021; 100 (2): 295–300).

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Проанализированы данные по Москве: на 1.01.2021 г. количество детей и подростков с сахарным диабетом (СД) всех типов, с ожирением, находящихся на диспансерном учете в поликлиниках ДЗМ. Всего 4351 пациент с СД; всего 12626 пациентов с ожирением. Перенесли подтвержденную новую коронавирусную инфекцию в 2020 г. пациенты с СД — 248 (5,6%); с ожирением — 845 (7%) от общей численности профильных пациентов. Из числа заболевших, тяжесть течения заболевания которых потребовала госпитализации: СД — 18 (7,2 % заболевших); ожирение — 11 (1,3% заболевших). Летальных исходов не было. Вместе пациентов до 18 лет с ожирением и СД в Москве за 2020 г. в связи с тяжестью течения новой коронавирусной инфекции госпитализировано из 1093 — 29 человек (2,7%).

РЕЗУЛЬТАТЫ И ИХ ОБСУЖДЕНИЕ. По публикациям ДЗМ по тяжести дети и подростки до 18 лет в связи с верифицированной новой коронавирусной инфекцией госпитализировались в 7,6% случаев от всех заболевших в московской популяции до 18 лет. Таким образом, процент тяжелого течения новой коронавирусной инфекции у пациентов до 18 лет с СД, независимо от типа, соответствует общемировым данным, при том, что в общемосковской статистике профильной госпитализации были и пациенты с онкологическими, неврологическими и другими нарушениями.



С марта 2020 г. в Российской детской клинической больнице ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова по приказу Минздрава РФ начал работу по заявкам регионов Федеральный детский реанимационный консультативный центр (ФДРКЦ) для пациентов с COVID-19 и пневмониями. По данным ФДРКЦ (проконсультированные по российским регионам пациенты) летальности и пребыванию в ОРИТ, погибло 52 ребенка (9,2%), из которых 90,4% (48 из 52) составляли дети с коморбидной патологией, среди которых на 4 месте после органического поражения центральной нервной системы, врожденных пороков сердца, онкопатологии, — 7,7% (4/52), имели СД1. Можно предположить, с учетом данных ФДРКЦ, что у ребенка с СД риск развития тяжести новой коронавирусной инфекции до необходимости госпитализации в ОРИТ небольшой, соответствует популяционному, но при развитии тяжелого течения до требующего оказания медицинской помощи в ОРИТ, риск летального исхода повышается до 15%.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: представленные данные демонстрируют необходимость обсуждения программ вакцинопрофилактики с инициацией профильных клинических исследований, возможно, с включением выделенных групп риска по тяжелому течению новой коронавирусной инфекции среди пациентов до 18 лет, страдающих хроническими заболеваниями, с учетом международного и отечественного опыта.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГИПЕРЛИПОПРОТЕИНЕМИИ I ТИПА У РЕБЕНКА ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ

М.А. Подпорина^{1,2}, Г.И. Тимошенко², Т.В. Давыдова^{1,2}, М.С. Давыдова¹, Т.В. Саприна¹

¹ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России, г. Томск

²ОГБУЗ «Детская больница №1» г. Томск

АКТУАЛЬНОСТЬ. Гиперлипопротеинемия 1 типа (по Фредриксону) аутосомно-рецессивное заболевание с частотой встречаемости около 1:1000000 населения. В основе заболевания лежит дефицит или снижение активности липопротеинлипазы или ее ко-факторов из-за генетического дефекта. Заболевание дебютирует часто в раннем детском возрасте.

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ. Представить случай гиперлипопротеинемии I типа у ребенка на первом году жизни.

ПАЦИЕНТЫ И МЕТОДЫ. Мальчик от родителей таджикской национальности — матери 22 года (имеет избыточную массу тела), отец 29 лет со слов матери здоров. Брак не является кровнородственным. Отягощенную наследственность по обменным заболеваниям мать отрицает. Ребенок от 2 беременностей 2 родов. От первой беременности мальчик (7 лет) хронической патологии не имеет. Беременность протекала с респираторной инфекцией в последнем триместре. Роды в срок 40 нед естественным путем, протекали физиологично. При рождении вес ребенка составил 3650 г, длина тела 54 см, оценка по шкале Апгар 9/9 баллов, выписан на 3 сут. Грудное вскармливание получал с рождения. Мальчик с возраста 4 мес трижды в течение 2 мес поступает по экстренным показаниям в дежурный стационар с однократными жалобами в виде рвоты, жидкого стула, лихорадки, резкой слабости. Во время второй госпитализации выявлена гепатомегалия, при взятии биохимического анализа крови дважды хилез сыворотки. На фоне проводимого лечения произошло клиническое улучшение, пациент выписан с рекомендациями продолжить обследование на предмет дислипидемий. Однако, через 6 дней после выписки вновь поступает в дежурный стационар.

РЕЗУЛЬТАТЫ. При обследовании на базе ОГБУЗ «Детская больница №1» г. Томска при поступлении в биохимическом анализе крови триглицериды 24,8 ммоль/л, общий холестерин 5,0 ммоль/л. В динамике максимальное значение концентрации триглицеридов составило 39,6 ммоль/л, отмечалось повышение а-амилазы в крови до 110 Ед/л, повышение креатинина до 80 мкмоль/л (скорость клубочковой фильтрации = 36 мл/мин/1,7 м²). В липидограмме липопротеины низкой плотности (прямой метод) 1,21 ммоль/л, липопротеины очень низкой плотности 7,56 ммоль/л, индекс атерогенности 18,5. Методом tandem mass spectrometry исключены лизосомные болезни накопления (болезни Краббе, Помпе, Фабри, Гоше, Ниманна-Пика, мукополисахаридоз I типа). Ультразвуковое исследование органов брюшной полости выявило гепатоспленомегалию, умеренные диффузные изменения паренхимы печени. Проведена телемедицинская консультация со старшим научным сотрудником ФГБУ «НМИЦ Эндокринологии» Минздрава, к.м.н. Окороковым П.Л. кардиологом-липидологом, профессором, д.м.н. клиники ФГБОУ ДПО РМАНПО МЗ России Сусековым А.В. Решением консилиума выставлен основной диагноз тяжелая гиперлипопротеинемия I типа, осложненная острым панкреатитом, острым повреждением почек. Был рекомендован анализ уровней липидов у отца и матери, а также родственников первой и второй линии. У матери ребенка в липидном спектре общий холестерин 5,4 ммоль/л, триглицериды 3,0 ммоль/л, липопротеины высокой плотности 0,8 ммоль/л, липопротеины низкой плотности 3,2 ммоль/л, индекс атерогенности 5,6. Результаты анализов отца (со слов матери) — без патологии. В лечении ребенку было назначено кормление смесью со среднецепочечными триглицеридами, фенотифибрат 5 мг на кг веса в сутки. Ребенку был присвоен паллиативный статус (вторая группа заболеваний), был переведен в паллиативное отделение. На момент написания тезиса у ребенка развились множественные осложнения: хроническая болезнь почек, стадия 3а, вторичная артериальная гипертензия, эритропоэтинзависимая анемия хронического заболевания,



хронический панкреатит, неалкогольная жировая болезнь печени, легкая белково-энергетическая недостаточность. На момент выписки из ОГАУЗ «Детская больница №1» г.Томска уровень триглицеридов у пациента составлял 22,2 ммоль/л.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Таким образом, диагностика гиперлиппротеинемии I типа в данном случае была затруднительна ввиду клинической картины, характерной больше для кишечной инфекции, постепенного нарастания симптоматики, редкой встречаемости патологии. Пациенты с чрезвычайно высоким уровнем триглицеридов могут иметь более тяжелое течение панкреатита, а повторные эпизоды острого панкреатита ухудшают прогноз.

ПИЩЕВОЕ ПОВЕДЕНИЕ И ЕГО СВЯЗЬ С УРОВНЕМ АДИПОКИНОВ И ИНКРЕТИНОВ У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ, РОДИВШИХСЯ НЕДОНОШЕННЫМИ

М.А. Подпорина, Ю.С. Рафикова, Т.В. Саприна

*Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Сибирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения
Российской Федерации (ГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России), Томск*

ВВЕДЕНИЕ: В настоящее время расстройства питания распространенная патология, поэтому важен поиск предикторов нарушений пищевого поведения, выделение групп риска. Активно изучается гормональная регуляция пищевого поведения.

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ: установить особенности секреции адипокинов и инкретинотропных гормонов и дать характеристику их взаимосвязи с типами расстройств пищевого поведения (ПП) у детей и подростков, рожденных недоношенными.

ПАЦИЕНТЫ И МЕТОДЫ: участники исследования для основной группы набирались из числа детей, находившихся в отделении выхаживания недоношенных второго этапа ОГАУЗ «Детская больница №1» г. Томска и выписанных в период с 1999 по 2006 гг. Группу сравнения составили здоровые дети, родители которых подписали добровольное информированное согласие на участие в исследовании. Критериями включения в основную группу были дети и подростки в возрасте 10–17 лет 11 мес, родившиеся недоношенными (на сроке менее 37 нед и весом при рождении менее 2500 грамм), а также наличие информированного согласия родителей. В группу сравнения вошли дети и подростки сопоставимые по возрасту, но родившиеся в срок. У детей исследовались в плазме крови гормоны методом иммуноферментного анализа, такие как инсулин, глюкагоноподобный пептид-1 (ГПП-1), глюкагоноподобный пептид-2 (ГПП-2), глюкозозависимый инсулиотропный пептид (ГИП), адипонектин и висфатин. Все участники исследования заполняли опросник пищевого поведения Dutch Eating Behavior Questionnaire (DEBQ), в котором выделяют три типа ПП (ограничительный, эмоциогенный, экстерналистский). Статистический анализ данных производился с использованием пакета прикладных программ (SPSS 20.0).

РЕЗУЛЬТАТЫ: В исследовании приняло участие 123 ребенка, в основную группу вошли 58 детей, средний возраст составил 12[1;13] лет, группу сравнения составили 65 детей со средним возрастом 13[10;15] лет. Нарушение ПП встречалось у 47,9%(59 из 123) детей и подростков в общей выборке, из них в группе сравнения 35 из 65(53,8%) детей, против 24 из 58(41,4%) в основной группе ($p>0,05$). У мальчиков, рожденных преждевременно, чаще отмечались нарушения ПП в сравнении как с доношенными сверстниками (ОШ=2,6, 95% ДИ=1,1–7,2), так и с девочками, родившимся преждевременно (ОШ=19,4, 95% ДИ=4,6–81,2). В основной группе мальчиков чаще по сравнению с мальчиками группы сравнения встречался эмоциогенный тип ПП (15 из 30(50%) против 4 из 36(11,1%)) ($\chi^2=12,07$ $p=0,001$). У девочек основной группы реже фиксировались нарушения ПП по сравнению с их доношенными сверстницами (ОШ=0,07, 95% ДИ=0,02–0,3). В основной группе уровень висфатина был ниже, преимущественно за счет когорты девочек (7,99[6,22;11,13] нг/мл против 12,04[8,32;13,95] нг/мл ($p<0,01$)), а концентрации адипонектина, ГПП-1, ГПП-2 и ГИП не имели достоверных различий между группами ($p>0,05$). Висфатин и адипонектин не имели статистически значимых взаимосвязей с типами ПП установленными в рамках опросника DEBQ($p>0,05$). В общей выборке была выявлена прямая взаимосвязь баллов по ограничительной шкале с уровнем ГПП-1 и ГПП-2 ($r=0,5$ и $r=0,4$ соответственно, $p<0,01$). В основной группе сохранялась связь ГПП-1 с ограничительным ПП ($r=0,4$, $p<0,05$). В группе сравнения также сохранялась положительная связь как ГПП-1, так и ГПП-2 с ограничительным ПП ($r=0,6$ и $r=0,6$, $p<0,01$). Адипонектин, висфатин и инсулин не имели статистически значимых взаимосвязей с типами ПП. В общей выборке детей с нарушениями ПП была зафиксирована статистически значимая связь ограничительного ПП с уровнем ГПП-1 и ГПП-2 ($r=0,5$ и $r=0,5$ соответственно, $p<0,05$), в то время как дети не имеющие нарушений ПП не проявили значимых корреляций. При анализе данных у детей в зависимости от имеющегося типа нарушения ПП статистически значимых взаимосвязей с гормонами не было выявлено.



ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Дети, рожденные недоношенными, находятся в группе риска развития нарушений ПП к подростковому возрасту. При этом, у мальчиков чаще регистрировались нарушения ПП, таким образом, формируя группу повышенного риска развития пищевых расстройств. Выявленная взаимосвязь концентрации ГПП-1 и 2 с ограничительным ПП подтверждает его ингибирующее влияние на прием пищи.

Работа выполнена при поддержке Российского Гуманитарного Научного Фонда (№15-06-105).

К ВОПРОСУ ДИАГНОСТИКИ ОЖИРЕНИЯ И СТЕПЕНИ ЕГО ТЯЖЕСТИ У ДЕТЕЙ

В.К. Поляков, Е.С. Матвиенко

ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского

Проблема лечения и профилактики ожирения занимает одну из лидирующих позиций современной медицины. ВОЗ признала ожирение вторым неинфекционным заболеванием, имеющее характер пандемии. Основным критерием диагностики ожирения является избыток жировой ткани, а основным объективным критерием его избытка является оценка массы тела пациента.

В России, как и во всем мире, с 2014 г. основным критерием оценки степени питания у детей и подростков стал индекс массы тела (ИМТ). Данный показатель стал основным критерием для диагностики ожирения у детей и подростков. В связи с переходом на новые критерии возникли и новые проблемы, заключающиеся прежде всего, в нормативах ИМТ для детей. Проблема норм для антропометрических показателей у детей была, остается и будет актуальной. Для их оценки возможно применение общемировых, национальных и региональных нормативов, обновлять которые ВОЗ рекомендует каждые 15 лет. В настоящее время для оценки ИМТ в мировой практике используют три вида норм, IOTF и CDC разработанные в 1963–1993 гг. и нормы ВОЗ, созданные в 1997–2003 гг. В связи с отсутствием в России национальных нормативов для ИМТ ведущими специалистами в области лечения ожирения предложено использовать нормативы ВОЗ. В работе, проведенной нами ранее, 2010 г. показано, что европейские и американские нормативы для оценки ИМТ некорректно использовать для его оценки у детей Саратовской области.

ЦЕЛЮ работы явилось сравнение результатов оценки норм ИМТ, предложенных ВОЗ и разработанных региональных нормативов ИМТ.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ: проведено сравнение заключений о степени тяжести ожирения у 101 мальчика и 95 девочек в возрастных группах 7, 10, и 17 лет, которые находились на лечении в детском эндокринологическом отделении УКБ №1 Саратовского ГМУ им. В.И. Разумовского. Критериями постановки диагноза и степени ожирения были национальные рекомендации по диагностике и лечению ожирения, основанные на SDS ИМТ, предложенные ВОЗ. Сравнение проводили с аналогичными, рассчитанными для детей г. Саратова. Региональные нормативы разработаны авторами с доверительным интервалом 95% на основании оценки роста и массы тела детей в возрасте от 6 до 17 лет. Мальчиков было 7162, их количество колебалось от 119 до 836 в различных возрастных группах. Всего девочек было 6990, с колебаниями от 151 до 887 в различных группах. Сопоставимость использования различных нормативов оценивали по количеству совпадений оценки степени тяжести ожирения у мальчиков и девочек различного возраста, проведенной при использовании различных нормативов.

РЕЗУЛЬТАТЫ: при оценке результатов выявлено, что в возрасте 7 лет совпадение степени тяжести ожирения зафиксировано у 35,5% мальчиков, а несовпадение — у 64,5% ($t = 2,286$; $p = 0,0258$). Совпадение степени тяжести ожирения зафиксировано у 42,9% девочек 7-и лет, а несовпадение — у 57,1% ($t = 1,269$; $p = 0,2898$). В 10-ти летнем возрасте у мальчиков совпадение степени тяжести ожирения выявлено в 29,4% случаев, несовпадение — в 70,6% ($t = 3,395$; $p = 0,0012$). У девочек в 10 лет она совпала у 80,0% пациентов и не совпала только у 20,0% ($t = 3,795$; $p = 0,0005$). У мальчиков в возрасте 17 лет степень тяжести ожирения, диагностированная по критериям ВОЗ и региональным нормативам, совпала у 20,8% подростков и отличалась у 79,2% ($t = 4,041$; $p = 0,0002$). У 17-и летних девочек одинаковая степень ожирения, выявленная по различным критериям, имела у 29,6% пациенток и различная — у 70,4% ($p = 2,994$; $p = 0,0042$). Во всех возрастных группах наибольшие различия получены при сопоставлении частоты морбидных форм и ожирения первой степени тяжести. При использовании региональных нормативов количество пациентов с тяжелыми формами ожирения было больше, а с первой степенью — меньше, чем при использовании критериев ВОЗ.



Полученные данные свидетельствуют о различиях региональных нормативных значений ИМТ для детей Саратова и рекомендуемых ВОЗ. Данные различия отражают более низкие показатели массы тела у детей Саратова, чем у детей, взятых для разработки норм ВОЗ. Учитывая эти различия, встает проблема целесообразности использования тех или иных нормативов ИМТ. Вопрос не имеет однозначного ответа. С одной стороны, использование норм ВОЗ позволяет унифицировать диагностику ожирения и степени его тяжести у детей в разных странах, и тем самым стандартизировать статистический учет. С другой стороны известно, что лечению лучше поддается ожирение легкой степени тяжести, которое диагностируется раньше, что возможно при использовании региональных норм.

Как возможное решение проблемы, учитывая общепринятые рекомендации по обновлению и пересмотру антропометрических норм, предлагаем создать национальные, Российские, нормативы ИМТ у детей, возможно с более широким доверительным интервалом.

РОЖДЕННЫЙ РАНЬШЕ СРОКА: МЕТАБОЛИЧЕСКИЙ СИНДРОМ — ЕСТЬ ЛИ РИСК?

Ю.С. Рафикова, Т.В. Саприна, М.А. Подпорина

ФГБОУ ВО «Сибирский государственный медицинский университет» Минздрава России, Томск

ЦЕЛЬ — оценить наличие компонентов МС у детей и подростков, родившихся недоношенными.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ. В исследовании приняли участие 123 человека, родившихся за 1997–2008 гг., 58 детей, родившихся недоношенными, возраст $12 \pm 1,3$ года, срок гестации $33,07 \pm 1,9$ нед (основная группа). Группу контроля составили 65 доношенных сверстников, возраст $12,7 \pm 2,2$ года, срок гестации $39,5 \pm 0,8$ нед. У участников оценивали физическое развитие [рост, масса тела, индекс массы тела (ИМТ), окружность талии (ОТ), обхват бедер (ОБ)] по программе WHO AnthroPlus, компоненты МС оценивали согласно рекомендациям Международной диабетической федерации.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Избыточная масса тела отмечена в 31% случаев в основной группе и 9,2% в группе контроля ($p=0,002$). Абдоминальный тип жировоголожения (ОТ/ОБ $>0,8$) имел 21 человек, в группе контроля 4 ($p<0,0001$). ОТ >90 -го перцентиля имели 5,2% недоношенных. Показатели z-score ИМТ у мальчиков и девочек, ОТ/ОБ выше в основной группе, чем в группе контроля ($p=0,04$, $0,01$, $<0,0001$ соответственно). У недоношенных девочек пубертатного возраста уровень липопротеинов низкой плотности (ЛПНП) и индекс атерогенности (ИА) выше, чем у доношенных сверстниц ($p=0,04$ и $0,02$ соответственно). Масса тела, рост, z-score роста, ОБ, ОТ, ИМТ у них взаимосвязаны с уровнем триглицеридов (ТАГ) в сыворотке крови недоношенных девочек ($p=0,002$; $0,03$; $0,03$; $0,005$; $<0,0001$; $0,02$ соответственно). АГ как компонент МС регистрировали в 37,9% наблюдений в основной группе и в 1,5% в контрольной группе ($p<0,0001$). Нормальное АД имели 51,7% человек из основной группы и 89,2% в контрольной группе ($p<0,0001$). АГ среди детей и подростков, родившихся недоношенными, отмечено в 34,5% наблюдений, в группе здоровых сверстников — в 1,5% ($p<0,0001$). У недоношенных девочек уровень АД ассоциирован с индексом Туг ($p=0,004$).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Абдоминальный тип жировоголожения наряду с избыточной массой тела чаще встречается в когорте недоношенных. Уровень гликемии натощак и показатели липидограммы не имеют существенных отклонений от нормы в общей выборке, однако недоношенные девочки периода пубертата демонстрировали повышение уровня ЛПНП и высокую степень ассоциации показателей физического развития (ФР) с уровнем ТАГ. Около 40% детей и подростков, родившихся недоношенными, имеют АД > 90 -го перцентиля, и немногим меньше регистрировали АГ I степени. Уровень АД у недоношенных девочек ассоциирован с индексом Туг, а показатели ФР — с уровнем ТАГ.



ОТДАЛЕННЫЕ ПОСЛЕДСТВИЯ НЕДОНОШЕННОСТИ: НАРУШЕНИЯ ФИЗИЧЕСКОГО РАЗВИТИЯ И ПИЩЕВОГО ПОВЕДЕНИЯ У ПОДРОСТКОВ

Ю.С. Рафикова, Т.В. Саприна, М.А. Подпорина

ФГБОУ ВО «Сибирский государственный медицинский университет» Минздрава России, Томск

ЦЕЛЬ. Охарактеризовать физическое развитие (ФР) и пищевое поведение (ПП) детей и подростков, родившихся недоношенными.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. В исследовании приняли участие 123 человека, родившихся в 1997–2008 гг., в том числе 58 недоношенных детей, возраст ($12 \pm 1,3$) лет, срок гестации ($33,07 \pm 1,9$) нед (основная группа). Группу контроля составили 65 доношенных сверстников, возраст ($12,7 \pm 2,2$) лет, срок гестации ($39,5 \pm 0,8$) нед. Участникам проведена оценка ФР (рост, вес, индекс массы тела (ИМТ), окружность талии (ОТ), окружность бедер (ОБ)) по программе WHO AnthroPlus и ПП с помощью голландского опросника DEBQ.

РЕЗУЛЬТАТЫ. В исследовании показано, что рост и z-score роста мальчиков и девочек основной группы ниже, чем у их доношенных сверстников, $p = 0,04$; $p = 0,004$ соответственно ($p < 0,0001$ для z-score роста). Отмечено, что z-score ИМТ у мальчиков и девочек основной группы выше, чем у доношенных, $p = 0,04$; $p = 0,01$; ОТ/ОБ у девочек основной группы выше, чем у доношенных сверстниц, $p < 0,0001$. У недоношенных мальчиков выявлены следующие типы ПП: ограничительный (13,3%), эмоциогенный и экстернальный (по 50%), сочетание эмоциогенного и экстернального (33,3%). В контрольной группе обнаружены следующие типы ПП: ограничительный (5,7%), эмоциогенный (28,6%), экстернальный (32,3%), сочетание эмоциогенного и экстернального (10,8%), сочетание всех трех типов (5,7%). У девочек наблюдались следующие типы ПП: ограничительный в основной группе (7,1%) и контрольной (36,7%), $p = 0,007$; эмоциогенный — 10,7% против 36,6% из контроля ($p = 0,02$); экстернальный — 10,3% против 60% из контроля ($p = 0,003$). В контрольной группе отмечено сочетание эмоциогенного и экстернального (16,7%), в основной группе — 0, $p = 0,02$. У недоношенных мальчиков эмоциогенный и экстернальный тип ПП и их сочетание наблюдались чаще, чем у девочек ($p = 0,001$; $p = 0,02$; $p = 0,001$).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Подростки, родившиеся недоношенными, ниже доношенных сверстников и имеют высокие z-score ИМТ. Мальчики реализуют нарушения экстернального и эмоциогенного типов и их сочетание.

ПРОБЛЕМЫ ГОРМОНАЛЬНОЙ ТЕРАПИИ ТРАНСГЕНДЕРНЫХ ПОДРОСТКОВ В РОССИИ: ОПИСАНИЕ ДВУХ КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ: FTM (FEMALE-TO-MALE) И MTF (MALE-TO-FEMALE) — ПОДРОСТКОВ

Ю.А. Сидорова

Клиника детской доказательной медицины Docdeti, г. Москва

АКТУАЛЬНОСТЬ: Гендерная дисфория — дискомфорт индивидуума, вызываемый несоответствием между внутренним ощущением принадлежности к определенному полу и зарегистрированным полом при рождении. Точная статистика встречаемости гендерной дисфории в мире неизвестна, предположительно, среди мужчин гендерная дисфория встречается у 1 человека из 30 тыс., и среди женщин с частотой 1 на 100 тыс., среди подростков 0,7% трансгендерных детей. В России точная статистика неизвестна. Ниже представлены описания двух клинических случаев:

Пациент 1, 16 лет, при рождении была зарегистрирована в женском поле, гендерную дисфорию испытывает с 13 лет: идентифицирует себя с мужчиной. С 14 лет — просит называть себя мужским именем, с 15 лет — самостоятельно начинает гормональную терапию трансдермальными формами тестостерона. Уровень половых гормонов, а также биохимические изменения крови до терапии и на фоне терапии не отслеживались. Обратилась с целью подбора инъекционных форм тестостерона, медицинского заключения от психиатра с кодом F64.0 (транссексуализм) не имела. При осмотре: рост 164 см, вес 56 кг, выраженное акне, оволосение по мужскому типу, выраженный рост волос над губой, на подбородке, Таннер 5, гипертрофия клитора (до 1,5 см), менструации отсутствуют в течение 7 мес.

Пациент 2, 16 лет, при рождении был зарегистрирован в мужском поле. С 12 лет идентифицирует себя как женщина, просит называть себя женским именем, в 15 лет установлен диагноз F64.0 (транссексуализм). С 15 лет самостоятельно принимает спиронолактон (200 мкг/сут), использует трансдермальные формы эстрогенов 1 мг/сут: уровень электролитов, эстрадиола, тестостерона, био-химические показатели крови, коагулограмму до и во время терапии не оценивал. При осмотре: рост 175 см, вес 78 кг, Таннер 5, testes d=s=30 ml, при пальпации грудных желез — железистая ткань до 1 см³.

Оба подростка были направлены на дообследование с целью скрининга нежелательных побочных эффектов гормональной терапии и осложнений.

ОБСУЖДЕНИЕ: Учитывая, что в настоящее время гендерная дисфория становится распространенной проблемой, подросткам с данным диагнозом необходима квалифицированная медицинская помощь.

В настоящее время отсутствуют четкие протоколы, описывающие необходимый минимум обследований до начала заместительной гормональной терапии кросс-гормонами, отсутствуют данные о дозах гормональных препаратов и преимуществах форм.

Кроме того, возникают этические вопросы в связи с отсутствием перспективных исследований на тему трансгендерности у подростков: стоит ли начинать гормональную терапию кросс-гормонами в детском возрасте, или необходимо ждать совершеннолетия подростка (однако, отказ от оказания медицинской помощи может усугубить гендерную дисфорию и привести к депрессивным эпизодам и суицидальным мыслям). Легкий доступ к гормональным препаратам (безрецептурная продажа трансдермальных форм), недоверие к медицинскому персоналу, стигматизация данной категории пациентов приводит к самостоятельному назначению гормональной терапии подростками, что также имеет негативный эффект для их здоровья.



ЭПИДЕМИОЛОГИЯ ЭНДОКРИННОЙ ПАТОЛОГИИ У ДЕТЕЙ ЯРОСЛАВСКОЙ ОБЛАСТИ

В.В. Туз, Е.В. Щедрова, Н.А. Ломоносова, О.В. Макина, О.В. Кисельникова

ГБУЗ ЯО Областная детская клиническая больница,
ФГБОУ ВО Ярославский государственный медицинский университет

ВВЕДЕНИЕ: Эпидемиология эндокринных заболеваний отличается не только в различных странах, но и в различных регионах России.

Цель исследования: исследовать распространенность основных эндокринных заболеваний в Ярославской области.

РЕЗУЛЬТАТЫ: Патология эндокринной системы у детей в Ярославской области за последние десятилетия имеет неуклонную тенденцию к росту. Численность детского населения до 18 лет на 2020 г. составляет 264 тыс. человек, из них 82,4% городских детей. Среди эндокринной патологии преобладают такие нозологические единицы, как ожирение, сахарный диабет 1 типа (СД1) и патология щитовидной железы. Количественная характеристика заболеваний эндокринной системы представлена в таблице 1.

Табл. 1. Количественная характеристика эндокринной патологии у детей по Ярославской области за 2020 год

Нозология	Всего	В т.ч. впервые выявленный в 2020 г.
Сахарный диабет 1 типа	537	97
Сахарный диабет 2 типа	10	2
Врожденный гипотиреоз	32	1
Диффузный токсический зоб	14	2
Узловой зоб	112	26
Тиреоидиты	301	77
Рак щитовидной железы	5	1
Врожденная дисфункция коры надпочечников	24	1
Ожирение	1673	303
Гипофизарный нанизм	43	5
Синдром Шерешевского-Тернера	8	1
Преждевременное половое развитие	21	5
Нарушение формирования пола	4	0
Гипопаратиреоз	4	1
Врожденный гиперинсулинизм	3	0

Ярославская область занимает лидирующее место по распространенности СД1 среди детей и подростков по Центральному Федеральному Округу на протяжении последних лет. На конец 2020 г. на учёте состоит 537 детей с СД, из них 8 человек с СД 2 типа. Распространенность СД1 составила 222 на 100 тыс. дет. нас., заболеваемость СД1 40 на 100 тыс. дет. нас. За последний год отмечен резкий подъём показателей, не исключена связь с COVID-19. Заболеваемость детей СД

1 типа в Ярославской области неуклонно возрастает и по сравнению со среднеевропейскими показателями (16,3 на 100 тыс. детей) превосходит 2,5 раза. Увеличивается количество детей, заболевших СД1 в дошкольном возрасте. Заболеваемость среди детей данного возраста сохраняется на высоком уровне и достигает периодически 50%.

Следствием поздней диагностики является состояние детей при поступлении в стационар. 51% детей поступает в среднетяжелом состоянии без признаков кетоза и 49% — с кетоацидозом, требующие проведения интенсивной терапии, из них 34% в крайне тяжелом состоянии, нуждающиеся в реанимационной помощи. В дальнейшем это приводит к более ранним появлениям хронических осложнений и назначением более высоких доз инсулина, а также представляет непосредственную угрозу для жизни ребенка.

Таким образом, несвоевременная диагностика СД 1 типа и поздняя госпитализация больных в состоянии клинико-метаболической декомпенсации может быть связана с быстрым развитием критического состояния у детей после появления первых признаков заболевания, с недостаточным вниманием к состоянию ребенка в семье, даже при наличии отягощенной наследственности по СД; с недооценкой симптомов заболевания со стороны врачей первичного звена, а также специалистов, к которым первоначально попадают дети вследствие полиморфизма клинической картины дебюта СД.

По нашим представлениям, эта информация должна быть хорошо известна, в первую очередь, врачам педиатрам первичного звена детского здравоохранения, так как именно они впервые сталкиваются с дебютом СД у детей, и именно они определяют дальнейшую тактику ведения таких больных. Необходимо создать настороженность педиатров всех специальностей в отношении СД 1 типа не только тогда, когда клиническая картина явная, но и тогда, когда ее вообще нет, а у ребенка имеются предрасполагающие факторы или имеется какой-либо нетипичный синдром.

Второе место по обращаемости среди эндокринной патологии занимает проблема избыточного веса у детей и подростков. С каждым годом увеличивается количество детей с избыточной массой тела и ожирением. Вероятно, это связано с малой физической активностью детей, нерациональным и гиперкалорийным питанием. Большинство пациентов находится под наблюдением эндокринологов поликлиник, в отделение поступают дети с осложненными формами ожирения для выявления нарушений всех видов обмена, сопутствующей патологии и обучения принципам правильного питания, подбора комплекса физических упражнений. Все чаще выявляется ожирение, осложненное нарушениями углеводного обмена, такими как нарушение толерантности к глюкозе, гиперинсулинемией и инсулинорезистентностью, из нарушений липидного обмена — гиперхолестеринемией и дислипидемией, участились случаи выявления жировой инфильтрации печени. У подростков, как правило, ожирение осложнено гипоталамическим синдромом и артериальной гипертензией. Стоит отметить формирование хронической болезни почек у детей с осложненным ожирением (метаболическим синдромом), к которой приводят абдоминальное ожирение и инсулинорезистентность, активируя склерозирование клубочков и повышение внутривенного давления.

Для расширения обслуживания пациентов с ожирением в амбулаторной сети функционируют дневные стационары, где дети с данной проблемой обследуются, получают лечение, занимаются в специализированных группах ЛФК. Планируется открытие Школы здоровья по борьбе с избыточным весом у детей и подростков.

Заболевания щитовидной железы занимают 3 место по частоте обращаемости эндокринной патологии. В основном диагностируются такие изменения со стороны щитовидной железы, как множественные коллоидные образования, аутоиммунный тиреоидит, диффузный нетоксический зоб, узловой или многоузловой зоб, субклинический гипотиреоз, реже диффузный токсический зоб и злокачественные новообразования. За последние годы увеличилось количество детей с аутоиммунным тиреоидитом и коллоидно-узловыми зобами.

В последние годы обращает внимание тенденция к увеличению выявления среди нарушений роста гипопизарного нанизма — 43 человека. Распространенность составила 16,2 детей



на 100 тыс. дет. нас., что превышает среднее значение по РФ (12,3/100 тыс.дет.нас.). Стимуляционная проба с инсулином позволяет подтвердить генез СТГ-дефицита. Все дети получают заместительную терапию соматотропным гормоном по программе «7 нозологий».

Нарушение полового развития в нашем регионе преимущественно занимает преждевременное половое развитие (ППР). Распространённость ППР по Ярославской области на 2020 г. составила 7,95 случаев на 100000 детского населения, что несколько выше по РФ в целом (5/100 тыс.дет.нас.). Проводимая стимуляционная проба с гонадотропин-рилизинг-гормоном (диферелин) позволяет дифференцировать гонадотропинзависимые формы ППР от гонадотропин-независимых и от изолированного телархе у девочек.

Таким образом, патология эндокринной системы у детей в Ярославской области довольно разнообразна, превышает частоту распространения по сравнению со средними значениями по России. Лабораторно-диагностическая служба позволяет выявлять эндокринную патологию у детей с раннего возраста. В городе функционируют две Школы Здоровья по проблемам сахарного диабета у детей и подростков. Хотелось бы расширить обследование генетического профиля, а также увеличить количество штатных ставок детских эндокринологов как в городе, так и в областных регионах.

ТЯЖЕЛЫЙ ГИПОТИРЕОЗ — СЛОЖНОСТИ ДИАГНОСТИКИ НА ФОНЕ ИНФЕКЦИИ COVID-19

В.В. Туз, Е.В. Щедрова, Д.Н. Щедров, Д.Ю. Гарова

ГБУЗ ЯО ОДКБ, ГБОУ ВО ЯГМУ г. Ярославль

Актуальность. Тяжелый гипотиреоз с развитием комы редкое состояние в детской практике, сопровождающееся трудностями диагностики, мозаичностью клинической картины, часто неблагоприятным прогнозом. Присоединение новой коронавиральной инфекции COVID-19 может явиться пусковым моментом для резкой декомпенсации ранее субклинического гипотиреоза с развитием разнообразных жизнеугрожающих осложнений, требующих привлечения ряда смежных специалистов

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Представлен случай тяжелого гипотиреоза с резкой декомпенсацией на фоне коронавиральной инфекции COVID-19 у девочки 4 лет.

Больная Я, 4 года. Госпитализирована в реанимационное отделение одной из районных больниц области в экстренном порядке с диагнозом: Экссудативный перикардит острый неясной этиологии. Тампонада сердца. Больна на протяжении недели, повышение температуры тела до 37,2°C

Состояние при поступлении крайне тяжелое. Уровень сознания — сопор. Шкала Глазго — 9 баллов. Выраженный цианоз. ЧД — 48. Пульс 120. Сатурация 76%. Дыхание ослаблено по всей поверхности. Сердечные тоны глухие, ритмичные. В общем анализе крови умеренная анемия. Выполнена экстренно ЭХО-КС — жидкость в полости перикарда с включениями фибрина за ПЖ — 20 мм, за верхушкой 24 мм, за ЛЖ — 21 мм (тампонада).

По эпидемиологическим показаниям взят мазок на COVID-19 (родители больны коронавирусной инфекцией).

Ребенок переведен бригадой ТЦМК в отделение реанимации ГБУЗ ЯО «Областной детской клинической больницы». Проведена консультация хирурга, выполнена пункция перикарда, получено 200 мл выпота реактивного характера, светло-желтого, прозрачного. Также проведена консультация кардиолога, назначено дообследование и лечение (диуретическая и антибактериальная терапия)

Через сутки был получен положительный результат на COVID-19, ребенок переведен в инфекционную больницу.

Только по получению результатов гормонов (ТТГ > 49,5 мМЕ/л (0,30–3,20); Т4 свободный — 0,33 нг/дл (0,80–2,00); Т3 общий — 0,30 нг/мл (0,80–2,20); Анти-ТПО — 901,9 Мед/мл (<30) установлен истинный диагноз: Аутоиммунный тиреоидит, гипотиреоз. Начато этиотропное лечение — L-тироксин 25 мкг 1 р/д внутрь за 30 мин до еды. На фоне терапии состояние стабилизировалось, отмечалась положительная клиническая динамика. По получении отрицательных мазков на COVID-19 переведен в отделение эндокринологии ОДКБ, где продолжено специализированное лечение и обследование.

ОБСУЖДЕНИЕ. Представленный клинический случай демонстративен с точки зрения сложности диагностики гипотиреоза, несмотря на яркость и выраженность клинических проявлений самого заболевания и его осложнений. Малая частота встречаемости тяжелых форм и разнообразие симптоматики не позволяют своевременно выявить причину и начать лечение этиологическое. Как следствие, оказание помощи выстраивается по пути коррекции осложнений, имеющих риск для жизни и направлены преимущественно на лечение инфекции и ее хирургических осложнений. В данном случае лечение было направлено на устранение тампонады сердца и коррекцию кардиологической патологии, установление диагноза гипотиреоза было в значительной мере случайным.

Коронавирусная инфекция, несмотря на малую относительно частоту встречаемости в популяции детей раннего и дошкольного возраста может являться мощным триггерным фактором для декомпенсации компенсированного ранее гипотиреоза.



ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Гипотиреоз является сложной проблемой, не смотря на свое преимущественно субклиническое латентное течение может отмечаться резкая декомпенсация с развитием опасных для жизни состояний, которые своим разнообразием маскируют истинную причину ухудшения состояния, требуя необходимости сложного и длительного диагностического поиска. Новая коронавирусная инфекция COVID-19 может являться пусковым моментом для декомпенсации ранее существующего гипотиреоза на фоне аутоиммунного тиреоидита.

СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ ЭФФЕКТИВНОСТИ РАЗЛИЧНЫХ ВАРИАНТОВ МЕДИКАМЕНТОЗНОЙ ТЕРАПИИ МАЛЬЧИКОВ С КОНСТИТУЦИОНАЛЬНОЙ ЗАДЕРЖКОЙ РОСТА И ПУБЕРТАТА

Н.Ю. Филина, Н.В. Болотова, К.А. Чередникова, Н.Ю. Райгородская

ФГБОУ ВО Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского
Минздрава России

АКТУАЛЬНОСТЬ: Конституциональная задержка роста и пубертата (КЗРП) представляет собой сложную, междисциплинарную патологию, подход к выбору терапии которой является предметом дискуссии. В настоящее время нет единого мнения о тактике ведения пациентов с КЗРП, несмотря на негативные психосоциальные и медицинские последствия длительной задержки пубертата и медленного роста у таких пациентов.

ЦЕЛЬ РАБОТЫ: оценить эффективность различных схем терапии КЗРП с учетом клинико-гормональных показателей.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ: Первый этап: обследовано 100 мальчиков-подростков 15 лет: основная группа (n=70) мальчики с КЗРП, группа сравнения (n=30) подростки с нормальными показателями роста и пубертата. Клинические данные: SDS роста, SDS ИМТ, орхиометрия; инструментальные данные: костный возраст, биоимпедансометрия; лабораторная диагностика: ЛГ, ФСГ, тестостерон, ингибин Б, АМГ, кисспептин. Второй этап: курс терапии — 3 мес (3 инъекции): подгруппа А (n = 25) — тестостерон (смесь эфиров) (Омнадрен) 100 мг; подгруппа В (n = 25) — нандролон (Ретаболил) 400 мкг/кг; подгруппа В (n = 20) — без терапии. Третий этап — оценка эффективности терапии через шесть месяцев после окончания лечения.

Результаты представлены в виде Ме и квартилей ([Q1; Q3]), для оценки значимых отличий использован критерий Манна-Уитни, оценка эффективности терапии — метод сравнения частот бинарных признаков.

РЕЗУЛЬТАТЫ: при первичном осмотре Ме SDS роста пациентов с КЗРП составила — 2,3 [-2,5; -2,0], в группе сравнения 1,2 [-0,8; 1,9] (p=0,003). Костный возраст у 70% (49) подростков основной группы отставал от биологического на 3 года. При оценке массы тела по данным SDS ИМТ у 72% (50) пациентов основной группы был выявлен дефицит веса. По данным биоимпедансометрии у мальчиков с КЗРП были получены достоверно низкие показатели активно-клеточной (АКМ) и скелетно-мышечной массы (СММ) по сравнению с группой сравнения, что согласовывалось с клинической картиной. При этом наблюдалось значительное и достоверное повышение доли жировой массы (ЖМ): 5,3 [3,7; 5,4] и 3,55 [2,3; 3,9] кг/м² в основной и группе сравнения соответственно (p=0,01), что свидетельствовало о скрытых метаболических нарушениях. Половое развитие пациентов соответствовало допубертату, объем гонад составил 3,0 [2,0; 3,0] мл в группе сравнения — 16 [12; 18] мл (p=0,0001). Показатели гормонального профиля также соответствовали допубертатному статусу: тестостерон 0,98 [0,69; 3,0] нмоль/л в основной группе и 18,0 [15,8; 20] нмоль/л и группе сравнения (p=0,0001), ингибин Б 143 [126,8; 182] и 202 [175; 220] пг/мл в основной и группе сравнения соответственно (p=0,001), АМГ 31,5 [15,7; 52,8] нг/мл у подростков с КЗРП и 1,9 [0,3; 2,5] нг/мл у здоровых подростков (p=0,0001); кисспептин — 377 [173; 442] и 191 [183; 195] пг/мл соответственно. Через шесть месяцев после окончания терапии в подгруппе А (n=25) в пубертат вступили 96% (24) пациентов (объем гонад 8,0 [6,0; 10,0] мл (p=0,005)), SDS роста повысился до -1,5 [-1,7; -1,1] (p = 0,006). Ускорения костного возраста не отмечено. Получено достоверное увеличение SDS ИМТ до 0,86 [-0,2; 1,05] (p = 0,001), по данным биоимпедансометрии получено повышение АКМ — 6,9 [6,4; 7,2] кг/м² (p = 0,006) и СММ — 7,4 [7,1; 8,5] кг/м² (p = 0,02), со значительным снижением показателя ЖМ — 3,8 [2,4; 4,5] кг/м² (p = 0,01), что свидетельствовало о нормализации процессов метаболизма. В гормональном профиле отмечен подъем уровня тестостерона (9,6 [4,7; 11,3] нмоль/л) и ингибина Б (193,0 [161,8; 201] пг/мл), со стойким, достоверным снижением АМГ и кисспептина. В подгруппе Б, у пациентов, получивших терапию нандролоном, признаки пубертата имели 60% (15) мальчиков (объем гонад 6,0 [3,0; 8,0] мл (p = 0,005)).



У 72% (18) мальчиков подгруппы Б выявлено улучшение SDS роста и SDS IMT, костный возраст достоверно не изменился. Динамики со стороны АКМ, СММ и ЖМ получено не было, что свидетельствовало о сохранении метаболических расстройств. Отмечено повышение уровня тестостерона до 5,1[0,96; 7,2] нмоль/л ($p=0,001$), что было достоверно ниже подгруппы А ($p = 0,003$). Остальные гормональные параметры достоверной динамики не имели. В подгруппе В самостоятельное наступление пубертата наблюдалось у одного пациента, остальные мальчики — без достоверной положительной динамики по всем аукологическим, лабораторным и инструментальным параметрам. При оценке терапевтической результативности методом сравнения частот бинарного признака терапия препаратами тестостерона оказалась на 36% эффективнее в отношении наступления пубертата и на 24% — в отношении ростового прогноза по сравнению с терапией анаболическими стероидами.

ВЫВОДЫ:

1. Совокупность выявленных клинических, метаболических, нейроэндокринных нарушений у пациентов с КЗРП свидетельствует о необходимости проведения корригирующей терапии.
2. Медикаментозная инициация пубертата у пациентов с КЗРП способствует активации собственной гипоталамо-гипофизарно-гонадной оси, что сопровождается улучшением показателей роста, метаболического и нейроэндокринного статуса пациентов.
3. Применение коротких курсов препаратов тестостерона для инициации пубертата у пациентов с КЗРП на 36% эффективнее в отношении наступления пубертата и на 24% в отношении ростового прогноза по сравнению с терапией анаболическими стероидами, что делает данный вид лечения предпочтительным.

СЛУЧАЙ МОРБИДНОГО ОЖИРЕНИЯ И ГИПОВЕНТИЛЯЦИИ У 4-Х ЛЕТНЕГО РЕБЕНКА НА ФОНЕ COVID-19

А.Ю. Филимонова, И.Н. Лебедева, Н.Д. Маревичева, М.Ю. Люхин, О.А. Красулина,
И.Н. Сони́на, В.В. Смирнова, С.Н. Шкурлатов, И.В. Грушин, Е.Э. Блохова

ГБУ РО Областная детская клиническая больница имени Н.В. Дмитриевой
ФГБОУ ВО Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова

ВВЕДЕНИЕ: Детское ожирение одна из глобальных проблем современного здравоохранения. Классификация ожирения как хронического заболевания у детей и подростков является определяющим шагом для улучшения ранней диагностики и вмешательства. Учитывая серьезные последствия прогрессирования ожирения для здоровья детей с развитием коморбидных заболеваний, профилактика детского ожирения нуждается в высоком приоритете. Распространенность ожирения и избыточного веса у детей и подростков — 41 млн детей младше 5 лет, более 340 млн детей и подростков 5–19 лет. В рязанской области на 1.01.2021г. зарегистрировано 3038 пациентов с ожирением среди детей и подростков, что составляет по распространенности 1543 случая на 100 тысяч детского населения.

Избыточная масса тела может стать причиной хронической дыхательной недостаточности, патологического состояния — синдрома ожирения-гиповентиляции. У больного ожирением с ИМТ более 30 кг/м² развивается хроническая альвеолярная гиповентиляция, проявляющаяся гиперкапнической дыхательной недостаточностью (PaCO₂>45 мм. рт.ст.), которую нельзя объяснить другими причинами, кроме избыточной массы тела.

ОПИСАНИЕ СЛУЧАЯ. Из анамнеза жизни: ребенок от 2 беременности, протекавшей с обострением хронического пиелонефрита, тонзиллита, ОРВИ, повышением АД и отеками, от 2 родов на 36–37 нед кесаревым сечением, вес при рождении 3310 г, рост 52 см. На 1 году вскармливание грудное 1,5 мес, затем искусственное. Профилактические прививки по возрасту. Развитие девочки — начала ходить в 10 мес, говорить в 1 год 6 мес. Повышенного питания с первых месяцев жизни. Динамика веса: в 1 год 15 кг, в 3 года 33 кг, в 3 года 9 мес 43 кг. За 9 мес прибавка в весе 10 кг, выросла на 10 см. Особенности в питании ребенка со слов мамы — «мы не знали меры для неё в еде (разовый прием пищи 400 мл по объёму), девочка много ела чипсов, блинов, конфет, очень много ела сладкого».

Наследственность — у мамы морбидное ожирение, проведена бариатрическая операция, сахарный диабет 2 типа, гипертоническая болезнь, оперированный многоузловой зоб (тиреоидэктомия), курит по 2–3 сигареты в день, у отца — в анамнезе перенесенный инсульт. У бабушки и дедушки по материнской линии сахарный диабет 2 типа. Рост родителей — отец — 198 см, мама — 178 см. У старшего брата девочки — ожирение конституционально-экзогенное.

АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ: пациентка у эндокринолога по месту жительства по поводу ожирения, высокорослости не наблюдалась. Осенью 2020 г. (со слов мамы) обследовались у эндокринолога в медицинском центре — в гормональном профиле без патологических отклонений. Впервые обратились в поликлинику к детскому эндокринологу по месту жительства — 15.12.2020 по поводу снижения дозы метипреда (получала с 05.12.20г. метипред 4 мг 2 раза в день) — после выписки из инфекционного стационара, где проходила лечение по поводу пневмонии. На фоне отмены метипреда — температура тела повысилась до 38,6. Ухудшение состояния 27.12.20 г. — слабость, ребенок отказался ходить, Sa O₂ 89%. Впервые в ГБУ РО ОДКБ имени Н.В. Дмитриевой поступила 27.12.2020 г. с тяжелой 2-сторонней полисегментарной пневмонией, ДН 3 ст. Анализ крови на газовый состав и КЩС от 27.12.20: pH 7,35; pCO₂ 48,7; pO₂ 35; BE 1; HCO₃ 27,4; sO₂ 63%. При поступлении в АРО во время проведения КТ ОГК остановка дыхания. Находилась длительно в АРО, на ИВЛ, была носителем трахеостомы, инотропная поддержка дофамином 0,5% в дозе 5 мкг/кг/мин. Получала глюкокортикоидную терапию — дексаметазон внутривенно 20 мг/сут с постепенным снижением и отменой,



метипред — 10 мг /сут с постепенной отменой, антибактериальную терапию, противогрибковую, антикоагулянты (эниксум, фрагмин), противовирусную терапию — ацикловир (лечение герпетической инфекции), урсодезоксихолевая кислота. На фоне стероидной терапии отмечались явления вторичного гипокортицизма и гипотиреоза. По поводу гипотиреоза получила терапию левотироксином в дозе 25 мкг/сут с последующей отменой по уровню гормонов. За время госпитализации неоднократно эпизоды тахипноэ, нарушения механики дыхания с остановкой дыхания, падения SpO_2 до 86%, брадикардией, судорожными подергиваниями конечностей, потерей сознания.

Физическое развитие пациентки — рост 120 см (+ 4, 44 SDS), вес 43 кг (+ 6,11 SDS). Индекс массы тела $29,86 \text{ кг/м}^2$ (+5,17 SDS), S пов.тела $1,14 \text{ м}^2$. Телосложение: правильное, высокорослая. Конституция: гиперстеническая, с резко выраженным избытком массы тела. Кожные покровы с участками гиперпигментации в местах трения одежды, гипертрихоз голеней, стрий нет. Подкожно-жировой слой развит избыточно, распределен равномерно. НПО по женскому типу, развиты правильно, Таннер 1. Щитовидная железа не пальпируется.

По результатам обследования: ПЦР назофарингеального мазка на SARS-COV-2 от 28.12.20 г.: отрицательно.

Анализ крови на SARS-COV-2 методом ИФА: от 30.12.20 г.: IgM — отриц., IgG — КП 19,8 (положительный).

В биохимических показателях крови — отмечались следующие изменения — повышение уровня холестерина до $6,9\text{--}9,0 \text{ ммоль/л}$, триглицеридов до $4,8 \text{ ммоль/л}$, повышение уровня печеночных ферментов — АЛТ 77 ед./л , АСТ 67 ед./л . Глюкоза крови — $5,46\text{--}4,9 \text{ ммоль/л}$. В коагулограмме повышены D-димеры до 1000 Ед .

В гормональном профиле —

Дата	31.12	26.01	Референсные значения
Тиреотропный гормон (ТТГ)	0,27	1,01	0,7–6,4 ме/л
Т4свободный (тироксин св.)	7,8	12,9	10,3–24,5 пмоль/л
АНТИ ТПО-АВ	16,9		Менее 30 ме/мл
Пролактин	266		Менее 280 мМЕ/мл
Кортизол 8 ч	78,6	364	190–690 нмоль/л
АКТГ	5,63	10,59	(7,2–63,3)
Инсулин	172,2		2,6–24,9 мкЕД/мл
Лептин		35,9	1,7–10,6 нг/мл

ИЗ РЕЗУЛЬТАТОВ ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ:

РКТ головного мозга и органов грудной клетки от 27.12.20 г.: на момент исследования острых очаговых изменений в веществе ствола, мозжечка и больших полушарий ГМ не выявлено.

КТ картина участков консолидации с преимущественным расположением по дорсальным отделам обоих лёгких (более вероятно проявление двусторонней полисегментарной пневмонии), проявление интерстициального двустороннего отека легких.

При ультразвуковой диагностике в брюшной полости 27.12.2020 и РКТ органов брюшной полости от 11.02.2021: достоверно объемных и иных патологических изменений не выявлено. Картина гепатоспленомегалии.

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

XVII Российская научно-практическая конференция детских эндокринологов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

ЭХОКГ : ЗАКЛЮЧЕНИЕ: с учетом весо-ростовых показателей камеры сердца не расширены. Насосно-сократительная функция не нарушена. ФВ 64%.

MPT головного мозга от 11.02.21 : Заключение: МР-картина перивентрикулярной лейкомаляции (вероятно как проявление постгипоксических/постгипоксических изменений); множественные очаги выпадения МР-сигнала по SWI (вероятно гипертензивные кровоизлияния); атрофические изменения вещества головного мозга с вентрикуломегалией, умеренная гипоплазия червя мозжечка.

Рентгенограмма кистей — костный возраст соответствует 5,5 годам.

ЭЭГ — умеренно выраженные диффузные изменения биоэлектрической активности мозга.

Консультация невролога — Энцефалопатия смешанного генеза. Миотонический синдром. Вентрикуломегалия. Гипоплазия червя мозжечка.

Консультация эндокринолога — Морбидное ожирение. Конституциональная высокорослость. Жировой гепатоз печени. Нельзя исключить наличие генетического синдрома — RONHAD-синдром. В плане ведения — коррекция пищевого поведения, семейная психотерапия, питание ребенка дробное, малыми порциями (180–200 мл на прием), суточный калораж 1200–1250 ккал/сут, исключить легкоусвояемые углеводы — шоколад, конфеты, джемы, продукты фаст-фуда, мучные изделия — блины, пончики, пирожки.

К терапии добавить с гепатопротективной целью урсодезоксихолевую кислоту — 250 мг/сут.

Консультация лор врача — Аденоиды 1 ст.

05.03.2021 г. выписана из стационара в стабильном состоянии средней степени тяжести на амбулаторное лечение. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. Частота дыхания 28 в минуту. Тоны сердца приглушены. ЧСС 140 ударов в минуту. АД 110/70 мм.рт.ст. В рекомендациях оставался увлажненный кислород через кислородный портативный концентратор со скоростью 0,3 л/мин, водный раствор витамина Д3 2500 МЕ/сут, пикамилон 25 мг 2 раза в сутки.

За время нахождения в домашних условиях (05.03–09.03.2021), со слов матери, отмечалась субфебрильная температура (максимально 37,5 °C), эпизоды апноэ преимущественно в ночное время, отмечалось постепенное снижение сатурации с необходимостью увеличения скорости потока увлажненного кислорода до 4 л/мин.

10.03.2021 резкое ухудшение состояния: появление одышки, вялости, сонливости, спутанности сознания, снижение сатурации до 86%. По экстренным показаниям госпитализирована в ГБУ РО ОДКБ им. Н.В. Дмитриевой (по тяжести состояния в АРО).

При поступлении: состояние тяжелое за счет неврологических нарушений, нарушения сознания по типу оглушения (оценка по шкале Глазго 14 баллов), дыхательной недостаточности II степени. Анализ крови на газовый состав и КЩС от 10.03.21: рН 7,09; рСО₂ 112; рО₂ 53; BE 1; HCO₃ 34; SO₂ 70%.

В общем анализе крови от 10.03.2021

эр	Нб	Тр	л	э	п	с	л	м	СОЭ
3,34	83	192	9,4		12	68	16	4	32

PKT органов грудной клетки от 10.03.2021: картина полисегментарных инфильтративных изменений. Начальные проявления интерстициального отека легких.

ЭКГ от 10.03.2021: синусовая тахикардия. Нормальное положение ЭОС. Электрическая активность левого желудочка.

Анализ крови на гуморальный и клеточный иммунитет: интерлейкин 6 — 94,9 пг/мл (норма менее 7,0), Ig G — 6,4 г/л (5,0–11,7), Ig M — 1,36 г/л (0,45–1,78).

Анализ крови на Ig M IgG к хламидии и микоплазме пневмония, исследование аспирата из трахеи и крови на галактоманнан — отрицательны.



Назначено лечение: увлажненный кислород со скоростью 2 л/мин, в связи с нарастанием дыхательной недостаточности и гиперкапнии 10.03.2021 в 16.00 проведена эндотрахеальная интубация, ИВЛ. Медикаментозная седация натрия оксибутиратом. Антибактериальная терапия меропенем 60 мг/кг/сут, ванкомицин 40 мг/кг/сут, лазикс, затем верошпирон, дофамин. Кормление через зонд (смесь Нутризон).

По поводу ведения данной пациентки неоднократно проводились телемедицинские консультации с ведущими федеральными медицинскими центрами и клиниками Москвы, осуществлена консультация на месте специалистами Российской детской клинической больницы ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова.

На фоне проводимой терапии достигнута положительная динамика с купированием неврологических нарушений, дыхательной недостаточности — пациентка переведена из реанимационного отделения в отделение восстановительной терапии на неинвазивной вентиляции легких через трахеостому с использованием портативного аппарата ИВЛ, что позволило оптимизировать механику дыхания, восстановить чувствительность дыхательного центра к CO_2 и обеспечить проходимость верхних дыхательных путей во время сна. Учитывая наличие дыхательной недостаточности и гиповентиляции на фоне тяжелого ожирения неинвазивная вспомогательная вентиляция легких является условием для дальнейшей реабилитации пациентки и возвращению к активной жизни, где основной задачей для данного ребёнка является снижение массы тела.

**КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СЕМЕЙНОЙ ФОРМЫ НЕСАХАРНОГО ДИАБЕТА
В РАННЕМ ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ**

О.О. Фролова

*Детская областная больница Калининградской области,
г. Калининград*

Несахарный диабет — это редкое заболевание, характеризующееся неспособностью почек реабсорбировать воду и концентрировать мочу, имеющее в своей основе дефект секреции или действия антидиуретического гормона. Распространенность несахарного диабета по различным источникам составляет 0,004–0,01%.

В детской эндокринологии он встречается сравнительно реже, чем у взрослых, но в связи с тяжелыми симптомами и сложностью подбора адекватной терапии имеет большую значимость. Диагноз несахарного диабета в основном устанавливают пациентам старше 3 лет.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ. Пациент Д. в возрасте 1 года 9 мес поступил в плановом порядке в 1 педиатрическое отделение для обследования по поводу полиурии и полидипсии.

Из анамнеза заболевания: жалобы на полиурию, полидипсию до 5 л/сут с 6 мес, прогрессирующие в динамике. За сутки пьет 4–5 литров жидкости, преимущественно воды, из них ночью 1,5–2 л. Пьет через каждые 20–30 мин днем, ночью каждые 1–1,5 ч. По данным амбулаторной карты низкий удельный вес мочи регистрируется с 4 мес жизни (удельный вес менее 1005), ранее в общем анализе мочи удельный вес 1005–1010. В марте 2019 (в возрасте 1 год 5 мес) в биохимии крови: креатинин 34 мкмоль/л, калий 4,3 ммоль/л, натрий 139 ммоль/л, магний 1,04 ммоль/л, мочевины 1,9 ммоль/л, белок 64 г/л, глюкоза 5,1 ммоль/л — осмолярность плазмы 195,5 мОсм/л. В общем анализе мочи удельный вес 1005, осмолярность мочи 166,5 мОсм/л. Впервые осмотрен эндокринологом в возрасте 1 года 8 мес, направлен в стационар для обследования.

Из анамнеза жизни: ребенок от 4 беременности, протекавшей на фоне хронического гепатита С, роды Зсрочные, оперативные с преждевременным излитием околоплодных вод. Вес при рождении 4160 г, длина тела 53 см, по Апгар 7/8 бал. Перенесенные заболевания — частые ОРЗ. Наследственность отягощена по несахарному диабету по линии отца (у отца и деда несахарный диабет, получают заместительную терапию) и по ожирению по линии матери.

Данные объективного обследования: паспортный возраст 1 год 9 мес, рост 82 см (–0,8SDS), вес 11,0 кг (–1,5 SDS), ИМТ 16,3 кг/м² (50 p.c.), Tanner I st testes=2.0 ml d=s, Px1 A x1. Правильного телосложения. t тела 36,6°C. Кожные покровы чистые, сухие, обычной окраски. Большой родничок закрыт. Зубов 20 шт. Подкожно-жировая клетчатка развита достаточно, отеков нет. Щитовидная железа не увеличена при пальпации безболезненная, мягкая. В легких — дыхание везикулярное, частота дыхания 22 в 1 мин, тоны сердца чистые, ритмичные, пульс 136 уд в 1 мин. Живот мягкий, безболезненный. Печень у края реберной дуги, селезенка не пальпируется. Стул 1–2 раза в день, оформленный, полиурия.

По результатам лабораторного и инструментального обследования:

В основных анализах крови на фоне свободного питьевого режима в биохимии крови выявлены нормальные значения основных электролитов с натрием и осмолярностью плазмы ближе к верхней границе нормы. В клиническом анализе мочи гипостенурия — относительная плотность менее 1005. В анализе мочи по Зимницкому — гипоизостенурия (удельный вес менее 1005–1005), полиурия 4620 мл/сут–420 мл/кг/сут

Общий анализ крови гемоглобин — 127 г/л эритроциты. — 4,65*10¹²/л лейкоциты. — 9,0 *10⁹/л тромбоциты. — 282*10⁹/л эозинофилы. — 3% нейтрофилы палочкоядерные. — 1% нейтрофилы сегментоядерные. — 29% лимфоциты. — 61% моноциты. — 6% соэ — 10 мм/ч.

Общий анализ мочи удельный вес — менее 1005 ph — 5,5 белок — нет, глюкоза — нет кетоновые тела — нет, эритроциты. — нет, лейкоциты. — нет, бактерии. — нет. осмолярность мочи менее 166,5 мосм/л



Биохимический анализ крови общ. белок — 62 г/л алат — 22ед/л, асат — 37 ед/л, щелочная фосфатаза. — 309 ед/л, общий холестерин — 4,1 ммоль/л, триглицериды — 0,63 ммоль/л, глюкоза — 4,2 ммоль/л, билирубин общий — 4,0 мкмоль/л, креатинин — 44 мкмоль/л, мочевины — 2,7 моль/л, калий — 5,4 ммоль/л натрий — 139 ммоль/л осмолярность плазмы 297,6 мосм/л.

ТТГ — 2,25 мЕд/л, Т4своб. — 14,98 пмоль/л

Анализ мочи по Зимницкому: суточный диурез-4620,0 мл(420 мл/кг/сут), дневной диурез-2990,0 мл, ночной диурез-1630,0 мл. Удельный вес мочи 1000–1005. Белок в суточной моче: отсутствует, сахар — отсутствует.

УЗИ органов брюшной полости — без патологии

УЗИ почек патологии не выявлено

УЗИ щитовидной железы общий объем 1,62 см³, структура однородная

ЭКГ ритм синусовый, ЧСС 124–146 в минуту. Электрическая ось сердца нормальная

МРТ головного мозга с контрастированием — МР-данных за органические изменения в структуре головного мозга и гипопиза не выявлено.

Консультация окулиста — глазное дно без патологии.

Учитывая жалобы, данные анамнеза, результаты клинико-лабораторных данных исследования принято решение о проведении пробы с сухоядением.

Время	Натрий моль/л	Осмоляр- ность плазмы	Уд.вес мочи	Вес, кг	Т тела *С, АД, мм.рт.ст, Пульс, уд в мин	Самочувствие
08.00	136	189,6 мОсм/л	1005	11.200	36,2*С 90/60 130	Нормальное
10.00	137	290,3 мОсм/л		11.050	36,4*С 95/65 136	Жажда
11.30 Проба прекращена	142	300,1 мОсм/л	Менее 1005	10,800 (минус 4% массы тела)	36,8*С 95/65 148	Вялость, слабость, раздражительность, выраженная сухость кожи

Начат тест с Десмопрессинном в дозе 0,05 per os. С учетом раннего возраста и риска отека мозга доза Десмопрессина в пробе снижена до 0,05мг

На фоне проведения теста состояние пациента улучшилось, полидипсия снизилась, за 2 ч выпил 200 мл воды

Через 2 ч в общем анализе мочи — удельный вес 1015, осмолярность мочи увеличилась до 499,5 мОсм/л

Результаты: Начатая, непосредственно после диагностики несахарного диабета, заместительная терапия Минирином (Десмопрессин) в дозе 0,025 мг 2 раза в день, с последующей коррекцией терапии до 0,025мг 3 раза в день привела к снижению жажды, полиурии и улучшению самочувствия. Коррекция дозы проводилась под контролем веса, выпитой и выделенной жидкости, электролитов крови, осмолярности плазмы и анализа мочи. За сутки ребенок употреблял 1100–1500 мл жидкости. В биохимии крови натрий — 134 ммоль/л, Осмолярность плазмы 281,2 мОсм/л. В анализе мочи по Зимницкому на фоне терапии: суточный диурез-1150 мл: дневной диурез-850,0 мл, ночной диурез-300,0 мл, удельный вес 1005–1015.

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

XVII Российская научно-практическая конференция детских эндокринологов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

Ребенок был выписан под амбулаторное наблюдение эндокринолога с рекомендациями учета выпитой/выделенной жидкости с ведением записей; контроля роста, веса, общего анализа мочи, биохимии крови, в т.ч. натрия 1 раз в 3 мес.

Наблюдение в динамике: В феврале 2021 ребенок повторно госпитализирован для коррекции терапии. Паспортный возраст 3 года 3 мес, Рост 96 см (-0,1 SDS), Вес 15,3 кг (+0,2SDS), ИМТ 16,6 кг/м² (50 p.c.). —отмечается ускорение темпов роста, веса. При поступлении жалобы на полиурию в утренние часы в течение месяца, получал на тот момент терапию Минирином в дозе 0,033 мг(1/3 таб.) 3 раза в день (увеличена доза в возрасте 2 лет 10 мес амбулаторно), на фоне чего полиурия, полидипсия 2,5–3 литра в сутки. В общем анализе мочи удельный вес — 1005, в биохимии крови показатели в пределах возрастной нормы, осмолярность плазмы 297,0 мОсм/л. В анализе мочи по Зимницкому суточный диурез-2480,0 мл, дневной диурез-1680,0 мл, ночной диурез-800,0 мл. удельный вес менее 1005–1015.

Проведена обследование, коррекция терапии, увеличена доза Минирина: утром 0,033 мг, днем, вечером по 0,05 мг — 0,133 мг в сутки. На фоне коррекции лечения вес ребенка 15,3 кг, За сутки употребляет 1200–1500 мл, натрий 136 ммоль/л, осмолярность плазмы 287,2 мОсм/л, в анализе мочи по Зимницкому : суточный диурез-1020,0 мл, дневной диурез-580,0 мл, ночной диурез-450,0 мл. удельный вес 1010–1030.

В ходе лечения при попытке перевода на сублингвальную форму препарата возобновлялась полиурия, полидипсия в связи с тем, что ребенок не мог удержать таблетку под языком некоторое время для рассасывания и проглатывал ее, что приводило к отсутствию эффекта терапии.

Наблюдение за данным пациентом продолжено.



КОМПЛЕКСНЫЙ ПОДХОД В СОПРОВОЖДЕНИИ ДЕТЕЙ С ИЗБЫТОЧНЫМ ВЕСОМ И ОЖИРЕНИЕМ: ПОЗИЦИЯ СПЕЦИАЛИСТА ПО ПЕДИАТРИИ, ЭНДОКРИНОЛОГИИ И ДИЕТОЛОГИИ, ПРАКТИКУЮЩЕГО НА БАЗЕ ДЕТСКОГО ЦЕНТРА ЗДОРОВЬЯ

О.В. Цимбалова¹, Т.Е. Таранушенко², Н.Г. Киселева²

¹Детский центр здоровья КГБУЗ КГДП №2,

²ФГБОУ ВО КрасГМУ им. проф. В.Ф.Войно-Ясенецкого Минздрава России, г. Красноярск

АКТУАЛЬНОСТЬ. Ожирение у детей — проблема современного общества и здравоохранения, которая достигла масштаба эпидемии. По данным ВОЗ, в 2016 г. в мире от ожирения и избыточного веса страдали 41 млн. детей в возрасте до 5 лет и 340 млн. детей и подростков в возрасте 5–19 лет. В России у детей в возрасте 5–17 лет избыточная масса тела зафиксирована у 21,9% мальчиков и 19,3% девочек, а ожирение — у 6,8% мальчиков и 5,3% девочек. Максимально высокая распространенность избыточной массы тела и ожирения зарегистрирована среди мальчиков 10-летнего возраста (Н.П. Соболева, 2014).

Согласно мнению экспертов ВОЗ, «в современном обществе дети и молодежь подвергаются множеству факторов, способных оказывать влияние на развитие ожирения».

Несбалансированное, избыточное по калорийности и дефицитное по содержанию микронутриентов питание является серьезной проблемой, требующей комплексного подхода.

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ: Провести комплексную оценку эффективности мероприятий, включенных в программу по снижению веса и направленных на улучшение метаболизма, стимуляцию процессов энергетического обмена, поддержание биохимического и гормонального гомеостаза организма.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ. В анализ включены 63 ребенка обоего пола от 5 до 17 лет, которые наблюдались в Детском центре здоровья по поводу избыточной массы тела (8 человек) и ожирения (55 человек). Обследование пациентов проводилось в соответствии с клиническими рекомендациями, по показаниям выполнялись дополнительные консультации и исследования.

С каждым из пациентов обсуждались вопросы диетотерапии и физической нагрузки. Дополнительно все дети рассматриваемой группы получали обязательную нутрицевтическую поддержку: витамин D, препараты йода, Омега-3 жирные кислоты (в течение всего периода наблюдения), микроэлементы (магний, селен, цинк) и пробиотические препараты (продолжительность курсов в соответствии с инструкцией к препарату) в возрастных дозировках.

Сведения динамического наблюдения: результаты клинического осмотра, индекс массы тела (ИМТ), данные биоимпедансометрии, показатели лабораторных и инструментальных обследований.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ. У всех обследованных в начала наблюдения отмечены изменения в липидном спектре крови; наиболее частыми проявлениями дислипидемии были сниженные значения ЛПВП, повышенные уровни триглицеридов и индекса атерогенности. При оценке углеводного обмена нарушенная гликемия натощак (НГН) и нарушенная толерантность к глюкозе (НТГ) установлена у 2 детей (по 1 случаю соответственно). Оценка гормонального профиля показала гиперинсулинемию с подтвержденной инсулинорезистентностью (индекс НОМА более 3,2) в 29 наблюдениях, что составило 46%.

При оценке функции щитовидной железы снижение свободного Т4 в сочетании с увеличением ТТГ имели 2 человека (3,1%), у которых впервые диагностирован первичный приобретенный гипотиреоз. Увеличение ТТГ при нормальном свободном Т4 отмечено у 8 обследованных (12,6%), которые ранее не имели каких-либо указаний на тиреоидную патологию.

По данным УЗИ органов брюшной полости наиболее частыми (38 наблюдений — 60,3%) были указания на диффузные изменения в поджелудочной железе и (или) печени в отсутствии функциональных расстройств; при этом наиболее вероятной причиной структурных нарушений печени следует считать жировой гепатоз.

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

XVII Российская научно-практическая конференция детских эндокринологов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

Биоимпедансометрия показала увеличение содержания жировой массы, снижение активной клеточной массы (АКМ) у детей с повышенным индексом массы тела (ИМТ).

Контрольное обследование по окончании проведенного лечения у всех наблюдаемых пациентов не выявило случаев повышения ИМТ и ухудшение данных биоимпедансометрии. Снижение веса по результатам биоимпедансометрии произошло у всех детей за счет уменьшения жировой массы и жидкости на фоне увеличения показателя активной клеточной массы (АКМ), что может свидетельствовать об активации метаболизма и улучшении состояния энергетического обмена. Положительная динамика анализируемых показателей зарегистрирована у 58 человек, что составило 92%. Отсутствие каких-либо изменений имели 5 детей (8%), которые продолжают наблюдаться.

Динамика результатов биохимического анализа крови у всех детей показала улучшение показателей липидного профиля, снижение уровня инсулина, нормализация уровня ТТГ, СТ4.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Не маловажным условием эффективного снижения избыточного веса ребенка и поддержания в дальнейшем целевых значений ИМТ, данных биоимпедансометрии и биохимических показателей является комплексный подход, который успешно реализуется на базе Детских центров здоровья и включает, наряду с мотивацией и адекватной физической активностью, современные принципы диетологии, а также нутрицевтическую поддержку, направленную на улучшение метаболизма, стимуляцию процессов анаэробного и аэробного обмена, поддержание биохимического и гормонального гомеостаза детского организма.



ОСОБЕННОСТИ НУТРИТИВНОГО СТАТУСА МАЛЬЧИКОВ-ПОДРОСТКОВ С КОНСТИТУЦИОНАЛЬНОЙ ЗАДЕРЖКОЙ РОСТА И ПУБЕРТАТА

К.А. Чередникова, Н.Ю. Филина, Н.В. Болотова, Е.С. Сафронова

ФГБОУ ВО «Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского»
Минздрава России

АКТУАЛЬНОСТЬ. Длительный транзиторный дефицит половых гормонов у пациентов с конституциональной задержкой роста и пубертата (КЗРП) оказывает скрытое негативное влияние на процессы роста и все виды обмена веществ в организме, что является предиктором формирования метаболических нарушений.

ЦЕЛЬ. Изучить особенности нутритивного статуса пациентов с конституциональной задержкой роста и пубертата.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Обследованы 100 мальчиков-подростков 15 лет, из них — основная группа (n=70) — мальчики с КЗРП и группа сравнения (n=30) здоровых подростков того же возраста. Оценены клинические данные: SDS роста, SDS ИМТ, орхиометрия. Проведена биоимпедансометрия с оценкой жировой (ЖМ), активно-клеточной (АКМ), скелетно-мышечной (СММ) и тощей массы (ТМ). Оценены лабораторные данные: биохимический анализ крови: общий белок, альбумины, креатинин, холестерин и его фракции (ЛПВП, ЛПНП), гормональный профиль: гормональный профиль — тестостерон, ЛГ, ФСГ. Результаты представлены в виде медианы (Ме) и квартилей ([Q1; Q3]), для оценки значимых отличий использован критерий Манна-Уитни, проведен корреляционный анализ.

РЕЗУЛЬТАТЫ. При оценке физического развития Ме SDS роста в основной группе составила -2,3 [-2,5; -2,0], в группе сравнения 1,2 [-0,8; 1,9] (p=0,003). Объем гонад пациентов с КЗРП составил 3,0 [2,0; 3,0] мл, в группе сравнения — 16 [12; 18] мл. Показатели упитанности мальчиков с КЗРП достоверно отличались: у 58% (41) пациентов наблюдалась белково-энергетическая недостаточность легкой степени и у 10% (7) пациентов средней степени тяжести, Ме SDS ИМТ составила -1,32 [-1,8; -1,1] и 0,93 [-0,1; 1,6] в основной и группе сравнения соответственно (p=0,001). По данным биоимпедансометрии у детей с КЗРП на фоне снижения показателей СММ (5,8 [5,4; 6,0] кг/м² относительно группы сравнения -9,0 [8,3; 10,0] кг/м² (p=0,0001)) и АКМ (5,6 [4,2; 5,8] и 7,1 [6,3; 9,4] кг/м² соответственно (p=0,001)) выявлено достоверное повышение ЖМ (5,3 [3,7; 5,4] и 3,55 [2,3; 3,9] кг/м² соответственно), что свидетельствовало о наличии скрытых метаболических нарушений. При оценке биохимических показателей крови, характеризующих нутритивный статус, у пациентов с КЗРП уровень общего белка составил 74 [72; 74,4] г/л, что не имело отличий от показателей группы сравнения (71 [68; 73] г/л). По уровню альбумина и креатинина отклонений так же не выявлено. При оценке липидного спектра у 18% (13) подростков с КЗРП выявлена гиперхолестеринемия, у 23% (16) отмечена дислипидемия, из них в 13% (9) случаях наблюдалось повышение ЛПНП, в 10% (7) — снижение ЛПВП. Отклонения нутритивного статуса пациентов с КЗРП ассоциированы с андрогенным дефицитом: Ме тестостерона в основной группе была ниже в 18 раз показателя здоровых сверстников и составила 0,98 [0,69; 3,0] нмоль/л. При оценке корреляционных взаимосвязей показателей гормонального и метаболического профиля пациентов с КЗРП получена прямая связь средней силы между тестостероном и АКМ (r=0,52; p=0,001), тестостероном и СММ (r=0,58; p=0,001), и патологическая прямая связь тестостерона с ЖМ (r=0,51; p=0,001), отрицательная слабая связь с уровнем холестерина (r=-0,38; p=0,001), что подтверждало риски формирования метаболического синдрома у этих пациентов.

ВЫВОДЫ.

1. Особенности нутритивного статуса пациентов с КЗРП является выраженный белково-энергетический дефицит с признаками пресаркопии по показателям АКМ и СММ; повышение доли ЖМ указывает на скрытые метаболические расстройства.
2. Выявленная патологическая направленность корреляций между тестостероном, жировым компонентом и холестерином; нарушения жирового обмена в виде гиперхолестеринемии и дислипидемии на фоне увеличения доли жировой массы указывают на формирование метаболического синдрома у пациентов с конституциональной задержкой роста и пубертата.

ВРОЖДЕННЫЙ ГИПЕРСИНСУЛИЗМ У ДЕТЕЙ КРАСНОДАРСКОГО КРАЯ

И.Ю. Черняк¹, И.М. Головенко¹, А.С. Алексеенко¹, Э.М. Шадрина², Д.В. Устюжанина²

¹ГБУЗ Детская краевая клиническая больница, Краснодар;

²ГБОУ ВО Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар

Врожденный гиперинсулизм (ВГИ) — это наследственное заболевание, характеризующееся неадекватной гиперсекрецией инсулина бета-клетками поджелудочной железы и приводящее к развитию гипогликемии. По данным литературы ВГИ встречается в среднем 1:30000–1:50000 живых новорожденных. В тоже время, ВГИ является основной причиной тяжелых гипогликемий у детей первого года жизни и развитием тяжелых необратимых неврологических проявлений.

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ: провести анализ ВГИ у детей Краснодарского края.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ: Под наблюдением находилось 9 пациентов с ВГИ, находившихся на лечении в эндокринологическом отделении ГБУЗ ДККБ г. Краснодара. Из них: 2 мальчика — (22,2%), 7 девочек — (77,8%). **РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЯ:** В анамнезе жизни у 6 пациентов имелся отягощенный антенатальный период: из них у 3-х пациентов диагностирована ЦМВИ, у остальных — задержка внутриутробного развития.

Первые проявления ВГИ у детей были отмечены в разные сроки. Наиболее ранняя диагностика ВГИ отмечена у 6 детей (67,7%): из них в периоде новорожденности 2 ребенка (33,3%), в грудном — 4 (66,7%). В последующие возрастные периоды диагноз ВГИ установлен у 3 человек (32,3%): в дошкольном (1–3 лет) — 2 ребенка (66,7%) и в дошкольном (3–7 лет) — 1 (33,3%)

Все пациенты имели одинаковую клиническую симптоматику, с жалобами на отказ от еды, слабость, запоры, периодическими болями в животе. Было отмечено беспокойство между кормлениями. Основным синдромом, подтверждающим ВГИ, был гипогликемический синдром. Для постановки диагноза ВГИ проводилась стандартное клиническое и лабораторное обследование, а также молекулярно-генетическое и инструментальная диагностика (проведение позитронно-эмиссионной томографии с 18-F-допой) У детей с ВГИ выявлены следующие морфологические формы: фокальная и диффузная. Фокальная форма — 2 пациента (22,2%), диффузная форма — 7 пациентов (77,8%).

Оперативное лечение может быть терапией выбора у детей с ВГИ, особенно при ее фокальной форме. У всех пациентов с фокальной формой ВГИ была проведена частичная резекция поджелудочной железы с удалением патологического фокуса. Детям с диффузной формой ВГИ, имеющих стойкую резистентность к медикаментозной терапии и невозможность поддержания эугликемии, проведена субтотальная резекция.

По данным катамнеза оперированных детей: 2 — с фокальной формой ВГИ не имели нарушения функции поджелудочной железы; 1 — с диффузной формой ВГИ установлен сахарный диабет, получает заместительную инсулинотерапию; 1 — с диффузной формой ВГИ находится под наблюдением, имеет нормальные показатели глюкозы крови, не получает лечения.

5 пациентов с диффузным ВГИ (71,4%) получают лечение инсулиностатическими препаратами (прогликем).

ВЫВОДЫ: Ранняя диагностика ВГИ и своевременное начало адекватной терапии предотвращает развитие тяжелых неврологических осложнений, сохраняют качество жизни данному контингенту детей.



ТОПИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ТИРЕОИДНОЙ ТКАНИ У ДЕТЕЙ С ДИСГЕНЕЗИЕЙ ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ ПРИ ВРОЖДЕННОМ ГИПОТИРЕОЗЕ

Е.В. Шрёдер, Т.А. Вадина, Т.Ю. Ширяева, Е.В. Нагаева, О.Б. Безлепкина

ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии»
Минздрава России, Москва

ВВЕДЕНИЕ. Причиной первичного врожденного гипотиреоза (ВГ) в большинстве случаев является дисгенезия щитовидной железы (ЩЖ). В Российской Федерации с целью визуализации тиреоидной ткани обычно используется ультразвуковое исследование (УЗИ) ЩЖ. Учитывая, что УЗИ не позволяет выявить большинство вариантов дистопии ЩЖ и оценить функциональную активность ткани при ее наличии, возникает необходимость в проведении дополнительного исследования — тиреосцинтиграфии.

ЦЕЛЬ. Сравнить ультразвуковой и радионуклидный методы визуализации тиреоидной ткани при первичном ВГ.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. В исследование включено 30 пациентов ($n=30$) с первичным ВГ, обусловленным дисгенезией ЩЖ в возрасте от 2 нед до 18 лет. У всех детей диагноз установлен по результатам неонатального скрининга. Всем пациентам проводилось УЗИ шеи и планарная сцинтиграфия с однофотонной эмиссионной компьютерной томографией (ОФЭКТ) шеи и верхнего средостения с натрия пертехнетатом ^{99m}Tc . Определение уровня тиреоглобулина и сцинтиграфия проводились на фоне отмены заместительной гормональной терапии или до ее начала. Статистическая обработка данных проведена в программе R (Version 1.1.463 — © 2009–2018 RStudio, Inc.) с использованием пакета R версии 3.5.3. Различия считали статистически значимыми при $p < 0,05$.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Медиана возраста пациентов на момент обследования составила 7,3 года [5,9; 10,1]; соотношение девочек и мальчиков — 4:1. По данным УЗИ у подавляющего большинства детей — 83,3% ($n=25$) в типичном месте ЩЖ не визуализировалась, гемиагенезия выявлена в 3,3% случаев ($n=1$), гипоплазия в 6,7% ($n=2$), эктопия в подъязычную область — в 6,7% ($n=2$).

При проведении тиреосцинтиграфии топический диагноз подтвердился только в 43,3% случаев, а именно: аплазия подтверждена у 8 из 25 детей; гипоплазия, подъязычная эктопия и гемиагенезия у всех пациентов. У 1 пациента с аплазией по данным УЗИ проведение тиреосцинтиграфии позволило выявить гипоплазию ЩЖ. Важно, что проведение тиреосцинтиграфии выявило эктопию в корень языка у 16 детей (проведенное ранее ультразвуковое исследование во всех случаях констатировало отсутствие ткани ЩЖ — аплазию).

Таким образом, эктопия ЩЖ является наиболее частым вариантом дисгенезии при ВГ (60%), у каждого четвертого ребенка (26,7%) причиной ВГ является аплазия, другие варианты дисгенезии ЩЖ встречаются достаточно редко (13,3%).

Исследуемый уровень тиреоглобулина при всех вариантах эктопии ЩЖ был достоверно выше, чем при аплазии (24,76 нг/мл [17,49; 60; 49] против 1,98 нг/мл [0,04; 9,81] соответственно, $p = 0,0012$).

При эктопии ЩЖ отмечен низкий индекс захвата радиофармпрепарата — 0,2% [0,1; 0,3] при норме 0,8–1,7%, что свидетельствует о низкой функциональной активности эктопированной ткани.

ВЫВОДЫ. Для диагностики эктопии ЩЖ, как наиболее частого варианта дисгенезии при ВГ (60%), требуется двойная визуализация ткани ЩЖ. Метод радионуклидной визуализации позволяет оценить функциональную активность эктопированной ткани.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА. Врожденный гипотиреоз; неонатальный скрининг; тиреосцинтиграфия; дисгенезия щитовидной железы.

**СЛУЧАЙ НЕЭФФЕКТИВНОЙ ТОТАЛЬНОЙ ГИПОФИЗЭКТОМИИ У РЕБЕНКА
С БОЛЕЗНЬЮ ИЦЕНКО-КУШИНГА****Э.А. Янар, Л.С. Созаева, М.А. Карева***ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии»
Минздрава России, Москва*

ВВЕДЕНИЕ. Болезнь Иценко-Кушинга (БИК) — редкое мультисистемное заболевание, причиной которого является хронический гиперкортицизм вследствие патологической секреции АКТАденомой гипофиза (кортикотропиномой). На сегодняшний день методом выбора является хирургическое лечение (трансназальная аденомэктомия), которая в 70–90% случаев приводит к стойкой ремиссии заболевания. Однако даже при достижении длительной ремиссии до 25% пациентов развивают рецидив заболевания. При неэффективности хирургического метода лечения возможно проведение лучевой терапии (ЛТ)

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ. Появление первых клинических проявлений заболевания у пациентки отмечено в возрасте 6 лет, когда появились жалобы на прибавку массы тела и замедление темпов роста, а с 8 лет присоединились выраженная утомляемость, частые головные боли и эмоциональная лабильность с длительными эпизодами апатии. Впервые девочка была обследована в возрасте 9,5 лет, когда были зафиксированы задержка роста (110 см, SDS — 4) и ожирение (вес 28,7 кг, SDS IMT +2,2) с перераспределением подкожно-жировой клетчатки (ПЖК) по кушингоидному типу. Также на момент обследования отмечалась стойкая артериальная гипертензия (150–170/100–115 мм рт.ст.). На основании нарушенного циркадного ритма АКТАГ и кортизола (вечерний уровень АКТАГ 68,7 пг/мл, кортизол 950,4 нмоль/л), повышенного уровня кортизола в суточном анализе мочи (2660 нмоль/сут) и снижения уровня кортизола более чем на 50% от исходного на фоне большой пробы с дексаметазоном, был подтвержден АКТАГ-зависимый генез гиперкортицизма. Однако по результатам МРТ признаков аденомы гипофиза выявлено не было, в связи с чем, для дифференциальной диагностики между кортикотропиномой и АКТАГ-эктопированным синдромом, был проведен селективный забор крови из нижних каменных синусов со стимуляцией десмопрессином, по результатам которого был подтвержден центральный генез гиперкортицизма (соотношение базального и стимулированного АКТАГ =9,5). Пациентке было проведено хирургическое лечение, во время которого была визуализирована аденома с признаками инфильтрации в ткань гипофиза, что привело к проведению тотальной гипофизэктомии. В раннем послеоперационном периоде развилась надпочечниковая недостаточность, также по результатам дальнейшего обследования были подтверждены развитие СТГ-дефицита, вторичного гипотиреоза и несахарного диабета. Была назначена заместительная терапия по поводу недостаточности всех тропных гормонов. После выписки из стационара клинически отмечалось улучшение состояния. При повторном обследовании в 13 лет отмечен рецидив гиперкортицизма (задержка роста (119,5 см, SDS — 5,86) и ожирение (вес 52,6 кг, SDS IMT +2,45) с перераспределением подкожно-жировой клетчатки (ПЖК), стрии, артериальная гипертензия и развился сахарный диабет). Лабораторно повторно был подтвержден АКТАГ-зависимый генез гиперкортицизма без признаков аденомы по результатам МРТ. По результатам молекулярно-генетического исследования, мутаций в известных генах, приводящих к развитию кортикотропиномы, выявлено не было. Учитывая объем оперативного лечения и отсутствие визуализации аденомы, было рекомендовано проведение ЛТ (стереотаксическая радиохirurgия на установке гамма-нож). Учитывая длительный период развития эффекта ЛТ, была назначена терапия кетоконазолом. а. В течение последующих 7 мес эффекта от ЛТ не получено, девочка продолжает получать кетоконазол.

ВЫВОД. При достижении ремиссии гиперкортицизма после хирургического лечения, даже при тотальной гипофизэктомии, сохраняется высокий риск развития рецидива заболевания, что обуславливает необходимость дальнейшего пожизненного динамического наблюдения пациентов.



ЗАВИСИМОСТЬ РЕЗУЛЬТАТОВ РАДИКАЛЬНОГО ЛЕЧЕНИЯ БОЛЕЗНИ ИЦЕНКО-КУШИНГА ОТ МР-КАРТИНЫ ГИПОФИЗА У ДЕТЕЙ

Э.А. Янар, Н.В. Маказан, М.А. Карева, В.А. Петеркова

ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Минздрава
России, Москва, Россия

ВВЕДЕНИЕ. Болезнь Иценко-Кушинга (БИК) — крайне редкое заболевание, причиной которого является хроническая гиперпродукция кортизола вследствие стимуляции АКТГ, секретируемого аденомой гипофиза (кортикотропиномой). Стандартом терапии является хирургический метод лечения (ХЛ), который в 70–90% случаев приводит к ремиссии заболевания. В случае неэффективности ХЛ проводится лучевая терапия. Предоперационные параметры прогнозирования возможных исходов ХЛ на сегодняшний день не установлены, что делает востребованными исследования потенциальных предикторов эффективности.

ЦЕЛЬ — оценка эффективности радикальных методов лечения в зависимости от визуализации и размера кортикотропином в педиатрической практике.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Ретроспективное исследование исходов болезни Иценко-Кушинга у 91 ребенка (46 девочек [51%], 45 мальчиков [49%]), наблюдавшихся в период с 1992 г по 2020 г в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России. Пациенты были разделены на 3 группы в зависимости от МР-картины: группа 1 — пациенты с не визуализируемой аденомой [$n=37$], группа 2 — пациенты с микроаденомой гипофиза (<10 мм) [$n=41$], группа 3 — пациенты с макроаденомой (>10 мм) [$n=13$]. В 68% случаев [62/91] было проведено трансназальное удаление аденомы гипофиза, в 32% — лучевая терапия [29/91] (28 пациентов получили протонотерапию, 1 пациент — стереотаксическую радиохирургию на установке гамма-нож). Эффективность хирургического метода лечения (ХЛ) подтверждалась в раннем послеоперационном периоде при достижении гипокортицизма (уровни кортизола менее 50 нмоль/л). У пациентов, получивших лучевую терапию (ЛТ) в качестве 1 этапа терапии, эффективность оценивалась не раньше, чем через 6 мес. по нормализации или снижению уровня свободного кортизола в суточной моче (< 400 нмоль/сут). Рецидив заболевания подтверждался при развитии клинико-лабораторной картины гиперкортицизма после подтвержденной эффективности лечения.

РЕЗУЛЬТАТЫ. В 1 группе 49% пациентов [18/37] получили ХЛ, и из них у 61% пациентов терапия была эффективна [11/18]; 51% пациентов [19/37] получили ЛТ, ремиссия была достигнута у 84% пациентов [16/19]. В 2 группе пациентов 80% получили ХЛ [33/41], и у 79% [26/33] достигнута ремиссия; 19% [8/41] получили ЛТ, ремиссия достигнута у 75% [6/8] пациентов. В 3 группе пациентов 85% [11/13] получили ХЛ, и у 73% [8/11] терапия была эффективна; 15% [2/13] получили ЛТ, ремиссия достигнута у 100% [2/2] пациентов. Среди пациентов с ремиссией заболевания после первого этапа лечения [69/91] рецидив произошел у одного из 27 пациентов из 1 группы [3,7%, у 2 пациентов из 2 группы [25%] и у 2 пациентов из 3 группы [20%]. Различия частоты случаев рецидива в группах статистически незначимы ($p=0,054$, тест χ^2).

ВЫВОДЫ. Статистически значимой связи МРТ-характеристик кортикотропином с исходами эффективностью лечения и вероятностью развития рецидива выявлено не было. Вопрос дальнейшего поиска и анализа предикторов ремиссии и рецидива кортикотропином остается актуальным.

XVII Российская научно-практическая конференция детских эндокринологов
«Достижения науки в практику детского эндокринолога»

[illegible]

Издание осуществлено ООО "Типография «Печатных Дел Мастер», Москва 2021.
Формат А5 . Подписано в печать 2021. Тираж 350.

Настоящее пособие издано в рамках программы «Альфа-Эндо», которая осуществляется Благотворительным фондом развития филантропии «КАФ» совместно с ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России при поддержке АО «Альфа-Банк».

Цель программы —
повышение качества медицинской помощи детям
с эндокринными заболеваниями.

Сайт программы
alfa-endo.ru



**г .Санкт-Петербург
12–13 июня 2021 года
Гостиница Park Inn by Radisson Пулковская,
площадь Победы, д.1
(ст. метро «Московская»)**

ISBN 978-5-6043776-3-5



9 785604 377635