

ANTIPHOSPHOLIPID SYNDROME CLINICAL CASE DESCRIPTION

Gurina E. S., Inozemtseva D. A.

Kuban State Medical University, Krasnodar, Russia

esgurina@yandex.ru

Antiphospholipid syndrome is an autoimmune multisystem disease characterized by the development of venous and (or) arterial thrombosis and (or) obstetric pathology that occur against the background of hyperproduction of antiphospholipid antibodies: to cardiolipin, lupus anticoagulant and cofactor proteins.

КЛИНИЧЕСКИЕ НАБЛЮДЕНИЯ МАЛЬЧИКА С MODY ДИАБЕТОМ

Гурина Е. С., Иноземцева Д. А.

Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар, Россия

esgurina@yandex.ru

Введение. MODY представляет собой гетерогенную группу заболеваний с аутосомно-доминантным типом наследования, которые обусловлены мутациями генов, участвующих в синтезе и секреции инсулина [1, 2]. Известны в настоящее время 14 подтипов, которые составляют 1-2% всех случаев СД. Распространенность болезни колеблется в диапазоне 21-45:1 000 000 случаев у детей [3, 4].

Цель исследования: демонстрация клинического случая моногенного сахарного диабета MODY 2 у мальчика 13 лет.

Материалы и методы. Пациент, находившийся на обследовании и лечении в эндокринологическом отделении, данные объективного исследования, параклинических методов исследования. Дополнительно использована медицинская документация: карта развития ребенка (форма № 112/у), выписные эпикризы предыдущих госпитализаций.

Результаты исследования. Мальчик 13 лет поступил в эндокринологическое отделение на плановое обследование и определение тактики дальнейшего ведения в связи с повышением уровня глюкозы крови натощак до 7,0 ммоль/л. Из анамнеза заболевания: впервые гипергликемия натощак выявлена в возрасте 10 лет при случайном исследовании, проведено обследование, в ходе ПГТТ выявлено нарушение толерантности к глюкозе. На протяжении последующих 3-х лет повышения уровня глюкозы крови натощак выше 7,0 ммоль/л не отмечалось, показатели HbA1c не превышали 6%. В 13 лет в связи с повышением глюкозы крови натощак до 7,7 ммоль/л мальчик госпитализирован в эндокринологическое отделение для проведения обследования и определения тактики дальнейшего лечения. В ходе исследования выявлено: выработка инсулина и с-пептида не нарушена (уровень инсулина 10,79 мкЕ/мл, с-пептида 2,24 нг/мл), уровень HbA1c 5,94%, при

проведении ПГТТ уровень гликемии натощак 5,88 ммоль/л, через 1 час – 8,7 ммоль/л, через 2 часа – 7,74 ммоль/л, начата терапия метформином 1000 мг/сутки. Наследственный анамнез отягощен по СД 2 типа: у мамы мальчика, бабушки и прабабушки по отцовской линии СД 2 типа. Результаты параклинических методов исследования: глюкоза крови натощак 6,41 ммоль/л, HbA1c 6,4%, проведена проба со стандартизированным жидким завтраком: натощак глюкоза 6,41 ммоль/л, инсулин 10,1 мкМЕ/мл, с-пептид 1,92 нг/мл, через 30 минут глюкоза 6,78 ммоль/л, инсулин 86,4 мкМЕ/мл, с-пептид 5,9 нг/мл, через 60 минут глюкоза 5,57 ммоль/л, инсулин 46,7 мкМЕ/мл, с-пептид 5,2 нг/мл, что свидетельствует о нарушении гликемии натощак при сохранении секреции инсулина и с-пептида. Гликемический профиль: натощак от 5,7-6,9 ммоль/л после еды до 8,5 ммоль/л. Проведено генетическое исследование: в гене GCK (NM 000162.5) в интроне 3 гомозиготный вариант с.364.36C>A (rs750519458). Установлен диагноз: моногенная форма сахарного диабета MODY 2. Учитывая, что в ходе обследования выявлена компенсация углеводного обмена, как правило, заболевание не склонно к прогрессированию и формированию осложнений, мальчик не нуждается в медикаментозной терапии.

Выводы. Описанный клинический случай показывает, что в детском возрасте возможно развитие не только СД 1 типа, а генетическое исследование позволяет правильно установить диагноз и определить тактику лечения.

Литература

1. Лобанова, К. Г. Трудности дифференциальной диагностики MODY / К. Г. Лобанова, В. В. Титова, К. С. Долгова // Медицинское обозрение. – 2020. – № 4. – С. 72–76.
2. Сахарный диабет: многообразие клинических форм / Под ред. И. И. Дедова, М. В. Шестаковой // Медицинское информационное агентство. – 2016. – 224 с.
3. Сахарный диабет MODY обусловленный мутацией в гене инсулина / Е. А. Сечко [и др.] // Сахарный диабет. – 2022. – Т. 25, № 1. – С. 89–94.
4. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению моногенных форм сахарного диабета у детей и подростков // Общественная организация «Российская ассоциация эндокринологов». 2021. – С. 12.

CLINICAL OBSERVATIONS OF A BOY WITH MODY DIABETES

Gurina E. S., Inozemtseva D. A.

Kuban State Medical University, Krasnodar, Russia

esgurina@yandex.ru

MODY is a heterogeneous group of diseases with an autosomal dominant type of inheritance, which are caused by mutations of genes involved in the synthesis and secretion of insulin. Currently, 14 subtypes are known, which account for 1-2% of all

cases of DM. The prevalence of the disease ranges from 21-45:1,000,000 cases in children.

ТРУДНАЯ ДИАГНОСТИКА РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ АЛАЗАМИ

Гурина Е. С., Иноземцева Д. А.

*Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар, Россия
esgurina@yandex.ru*

Введение. Синдром Алазами представляет собой аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся выраженной задержкой роста, умственной отсталостью и отличительными чертами лица: микроцефалией, выступающим лбом, глубоко посаженными глазами, плоской и широкой переносицей [1, 2]. Распространенность заболевания менее 1 на 1000000 случаев [3].

Цель исследования: демонстрация редкого клинического случая синдрома Алазами у девочки 5 лет.

Материалы и методы. Медицинская документация: история развития ребенка (форма № 112/у), медицинская карта амбулаторного пациента детского диагностического центра, данные лабораторных и инструментальных методов исследования.

Результаты исследования. Мама с ребенком 5 лет 6 месяцев обратилась с жалобами на отставание в росте от сверстников. Из анамнеза жизни: ребенок от первой беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания в первой половине, роды первые срочные. До года отмечалось незначительное запоздание в освоении навыков физического развития: сидит с 7-ми месяцев, ползает с 9-ти, ходит с 15 месяцев; отмечается задержка речевого развития в форме расстройства экспрессивной речи (моторная алалия), моторной неловкости. Анамнез заболевания: отставание в росте от сверстников отмечается с раннего возраста, к врачу не обращались. За последний год ребенок в росте не прибавил, в связи с чем обратились к врачу. Наследственный анамнез: рост мамы 156 см, рост папы 170 см.

При объективном осмотре: рост 97,3 см, вес 12,6 кг, физическое развитие сверхнизкое по росту и весу, дисгармоничное, за счет дефицита веса 11%. SDS роста -2,73. Отмечается гипертелоризм, монголоидный разрез глаз, эпикант, запавшая переносица, широкий рот. При исследовании гормонов крови исключены эндокрин-зависимые варианты низкорослости (ИФР-1 75,8 нг/мл, ТТГ 3,33 мкМЕ/мл, оТ4 85,8 нмоль/л, АТ-ТПО 1,6 ед/мл), при проведении рентгенограммы кисти костный возраст соответствует паспортному. Для исключения синдромальной задержки роста ребенок направлен на консультацию к генетику, проведено генетическое исследование (полноэкзомное секвенирование), обнаружено компаунд гетерозиготное носительство варианта с.681_685 delGAA и с.855 dupA в гене LARP7, ассоциированного с синдромом Алазами. Проведена валидация членов семьи,