

4. Foss M.C., Saad M.J., Paccola G.M. et al. Peripheral glucose metabolism in acromegaly // J. Clin. Endocrinol. Metab. -1991- Vol. 72- P. 1048- 1053.
5. Hansen I., Tsalikian E., Beaufriere B., Gerich J. et al. Insulin resistance in acromegaly: defects in both hepatic and extrahepatic insulin action // Am. J. Physiol. -1986- 250- E269- E 273/
6. Holdaway I.M., Rayasoorya C., Gamble G.D. Factors influencing mortality in acromegaly // The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism – 2004 – Vol. 89- no. 2 – P. 667-674.
7. Kasayama S., Otsuki M., Takagi M., Saito H. et al. Impaired b-cell function in the presence of reduced insulin sensitivity determines glucose tolerance status in acromegalic patients // Clin Endocrinol (Oxf) – 2000 – Vol. 52- P. 549-555.
8. Rajasoorya C., Holdaway M. P., Scoott D. J., Ibbertson H. K. determinants of clinical outcome and survival in acromegaly // Clinical Endocrinology -1994- Vol. 41- P. 95-102.
9. Resmini E., Minuto F., Colao A., Ferone D. Secondary diabetes associated with principal endocrinopathies: the impact of new treatment modalities. // Acta Diabetol- 2009- Vol. 46 - №2- P. 85-95.
10. Sonksen P.H., Greenwood F.C., Ellis J.P., Nabarro J.D. et al. Changes of carbohydrate tolerance in acromegaly with progress of the disease and response to treatment.// J. Clin. Endocrinol. Metab.-1967- Vol. 27- P.1418-1430.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ ДИАБЕТА MODY 2 ТИПА

*Пшибес А.В, Муллаянов В.С, Северина Т.И, Вязников В.Г.
ГБОУ ВПО УГМУ Минздрава России.*

МАУ «Городская клиническая больница № 40, г. Екатеринбург.

Пациент 2012 года рождения. Диагноз: СД - MODY 2 тип. Компенсация на фоне диеты. Перинатальное поражение ЦНС, смешанного генеза, средней степени тяжести. Поздний восстановительный период. Псевдокиста сосудистого сплетения справа. Синдром двигательных нарушений в виде умеренной пирамидной недостаточности в ногах.

Ребенок от первой беременности, протекавшей на фоне гипотиреоза, диагностированного до наступления беременности (получала заместительную терапию L-тироксинам 100 мкг\с), вегетососудистой дистонии по гипертоническому типу, кандидоза, хронической

гипоксии плода, был повышен уровень сахара в крови, но инсулинотерапию не получала.

Наследственность: у тети (по линии матери) СД 2 типа.

Роды в 38 недель. Ребенок при рождении: вес 3550 г, рост 50 см, оценка по шкале Апгар 7-8 баллов.

Выписан из роддома на 5-е сутки с диагнозом: Сочетанная гипоксия. Физиологическая незрелость.

В 4 месяца был госпитализирован в инфекционное отделение по поводу ларингита. При обследовании в биохимическом анализе крови выявлено повышение уровня глюкозы до 7,1 ммоль/л.

В дальнейшем наблюдался эндокринологом с диагнозом: Нарушение толерантности к глюкозе.

В анализах: гликемия натощак 6,2-9,2 ммоль/л; HbA1c 6,3 %; C-пептид 1,73 нг/мл; ИРИ 13,7 МЕ/л; АТ к GAD: 0,45 МЕ/л.

В 8 месяцев с целью уточнения диагноза направлен в отделение раннего возраста ОДКБ №1.

Гликемический профиль:

6.00
10.00
14.00
18.00
22.00

При поступлении

6,1
7,1
7,3
6,0
6,2

При выписке

6,5
6,1
5,4
6,8
7,5

ГТТ: натощак 5,52 ммоль/л, после нагрузки глюкозой 9,46 ммоль/л

C - пептид: натощак 0,59 нг/мл, после нагрузки глюкозой 5,73 нг/мл

ИРИ: натощак 1,3 МЕ/л, после нагрузки глюкозой 27,45 МЕ/л

УЗИ ОБП: Заключение. Гепатоспленомегалия. Умеренная пиелоектазия справа. Каликопиелозектазия слева.

НСГ. Заключение: Псевдо киста сосудистого сплетения справа.

Консультация невролога: Диагноз: перинатальное поражение ЦНС, смешанного генеза, средней степени тяжести. Поздний восстановительный период. Синдром двигательных нарушений в виде умеренной пирамидной недостаточности в ногах.

Выставлен диагноз: СД впервые выявленный, неопределенной этиологии (вероятно MODY 2 тип).

Назначено лечение: диета (гипоаллергенная смесь без сахара, овощное пюре, мясной фарш, бульон).

В возрасте 10 месяцев проведено молекулярно-генетическое исследование в ЭНЦ методом ПЦР, прямое секвенирование. Выявлена гетерозиготная мутация M381K (примечание: аналогичная мутация выявлена у матери пациента). Мутация M381K ранее не описана, есть описание мутации в том же кодоне (M381T номер мутации SM096936) ассоциированной с MODY 2 (Osbak в 2008г).

В возрасте 1 года 6 месяцев, на фоне диеты выявлены следующие показатели: гликемия натощак 5,2-6,2 ммоль/л; в течение суток 5,5-7,5 ммоль/л; HbA1c 5,9 %; физическое развитие по возрасту.

Заключение:

Подводя основные итоги клинического случая, считаем необходимым подчеркнуть:

1) Мутации одиночных генов могут вызывать редкие формы диабета.

2) Генетическое тестирование позволяет выявить многие формы моногенного диабета.

3) Врач оценивает необходимость генетического тестирования.

4) Установление диагноза при помощи генетического тестирования может позволить назначить оптимальное лечение.

5) Даже небольшое повышение гликемии должно быть самым тщательным образом изучено и проанализировано. Большинство случаев СД, развившегося в детском возрасте, являются СД 1 типа. При его классической манифестации и течении не требуются дополнительных, кроме показателей углеводного обмена, методов исследования для верификации диагноза.

Проблемы возникают при выявлении невысокой гипергликемии, часто обнаруживаемой случайно, в отсутствие клинических проявлений, когда речь может идти о ранней диагностике СД 1 типа либо о мягкой манифестации заболевания, характерной для диабета 2-го типа или MODY.

6) У детей с избыточной массой тела независимо от остроты манифестации заболевания необходимо исключить диабет 2-го типа.

Мягкая манифестация у ребенка без ожирения может быть связана с ранней диагностикой СД 1 типа или MODY.

7) Все пациенты с манифестацией СД в возрасте до 6 месяцев нуждаются в молекулярно-генетическом исследовании.

8) Семейный анамнез диабета чрезвычайно важен. Высокое накопление частоты СД в родословной в нескольких поколениях может свидетельствовать об аутосомно-доминантном наследовании, характерном для MODY диабета.

9) Большие сложности в диагностике могут создавать спорадические формы.

Исследования должны включать диагностику нейросенсорной тугоухости, нарушений зрения, задержки развития. Необходимо исследование углеводного обмена у родителей, поскольку нередко у них имеются ранее не диагностированные нарушения.

10) Установление точного диагноза важно, как для выбора метода лечения и прогноза, так и для генетического консультирования в семьях. Результаты последних исследований демонстрируют, что при определенных формах моногенного сахарного диабета возможно лечение ПССП вместо инъекций инсулина.

11) При постановке диагноза важно правильно дифференцировать его от других типов СД. В этом помогает исследование уровней С-пептида и тест толерантности к глюкозе. Наиболее точным методом диагностики MODY-диабета является проведение генетического тестирования.

12) При выявлении мутации у пациента необходимо обследовать членов его семьи с целью обнаружения у них гипергликемии и последующего проведения генетического исследования. Такой подход позволит своевременно начать адекватное лечение и снизить риск осложнений не только у пациента, но и у его родственников, которым диагноз поставлен не был.

Список литературы:

1. Фаянс СС, Белл Г.И., Полонский КS. Молекулярные механизмы и клиническая патофизиология диабета взрослых в молодом возрасте. *N Engl J Med.* 2001; 345:971-980.
2. «Сахарный диабет: диагностика, лечение, профилактика». Под редакцией академика РАН и РАМН И.И.Дедова, профессора М.В. Шестаковой. Медицинское информационное агентство. Москва 2011. Стр 667-686.
3. Barret T.G. Differential diagnosis of type 1 diabetes: which genetic syndromes need to be considered? // *Pediatric Diabetes.* — 2007. — 8. — 15-23.

4. Clarke W.I., Stoffers D.A., Ferrer O. Early onset type 2 diabetes mellitus (MODY-4) linked to IPF1 // Nat. Genet. — 1997. — 17. — 138-139. «Генетика СД у детей и подростков» И.И. Дедов, Т.Л. Кураева, О.В. Ремизов, В.А. Петеркова, В.В. Носиков, Л.Н. Щербачева г. Москва 2009г. Стр. 195-250.
5. «Эндокринология. Национальное руководство». Под редакцией академика РАН и РАМН И.И.Дедова, чл.- корр. РАМН Г.А. Мельниченко. Москва издательская группа «ГЭОТАР-Медиа» 2012. Стр 357-373.
6. Йохансен, Ек J, Мортенсен НВ, и др. Половина пациентов в клинических случаях - диабета молодых в Дании не имеют мутации в HNF- 4A, GSK и TCF- 1. J Clin Endocrinol Metab. 2005; 90:4607-4614.
7. Sagen СП, Bjorkhaug L, Molnes J, и др. . Диагностический скрининг MODY2/GSK мутаций в норвежском реестре MODY. Детский диабет. 2008;
8. Международный эндокринологический журнал 7 (31) 2010: Неиммунные формы сахарного диабета у детей. Авторы: Т.Л. Кураева, Л.И. Зильберман. ФГУ «Эндокринологический научный центр» г. Москва.
9. Сибирский медицинский журнал (Томск) 2011г. Том 26, номер выпуска 4-2. «Роль MODY- диабета в структуре заболеваемости СД среди пациентов молодого возраста». О.Д Рымар, А.К. Овсянникова, С.В. Мусафина, В.А. Максимов, И.В. Куликов, М.И. Воевода НИИ терапии СО РАМН Новосибирск стр. 45-49.
10. American Academy of Pediatrics, American Diabetes Association. An update on type 2 diabetes in youth from the national diabetes education program // Pediatrics. — 2004. — 114 (1 Jul.). — 259-263

ОСТЕОПОРОЗ И ИНДЕКС МАССЫ ТЕЛА

Саградян З. М.

«Армяно-Американский Центр Здоровья», Ереван, Армения

Цель: оценить состояние костной ткани у постменопаузальных женщин в армянской популяции в зависимости от индекса массы тела (ИМТ).

Материал и методы: было обследовано 778 женщин в периоде постменопаузы. Обследованные женщины были в возрасте от 41