

возрастной нормой. Альфа-ритм у 11% (n= 6) детей по амплитуде выше возрастной нормы. У 18 детей (40%) регистрируется выраженный бета-ритм, из них у 20% (n=4) он выше возрастной нормы. У 84% (n=45) детей присутствует амплитудная асимметрия более 20 %.

Выводы:

1. Выявлена достоверная корреляция ($p=0,05$) между задержкой речевого развития и задержкой физического развития. Дети с ЗРР чаще имеют задержку ФР в период новорожденности, но развиваются по гармоническому типу.

2. Представлена необходимость развития преемственности между неврологом и участковым педиатром, с точки зрения наблюдения детей с ЗРР и составления индивидуальных программ реабилитации.

3. Наиболее значимыми факторами риска отставания в формировании высших нервно-психических функций, в частности речи, остается патология течения беременности (особенно фетоплацентарная недостаточность, преэклампсия, анемия матери).

4. При оценке ЭЭГ и НСГ выявлена необходимость настороженного отношения педиатров к детям с патологией головного мозга и своевременное привлечение специалистов: невролога, логопеда, дефектолога, психолога, педагога.

Список литературы:

1. Карелина И. Б. Классификация задержек речевого развития различного генеза // Специальное образование. - 2015. - №11. – С.68-79

2. Нестерова Т. В. Проблемы состояния здоровья дошкольников с нарушением речевого развития // Universum: медицина и фармакология. - 2014. - №2 (3). – С.33-40

3. Нищева Н.В. Актуальность выявления и коррекции речевых нарушений у детей раннего и младшего дошкольного возраста // Сборник материалов Ежегодной международной научно-практической конференции «Воспитание и обучение детей младшего возраста». - 2014. - №2. – С. 51-63

4. Скворцов И.А. Развитие нервной системы у детей в норме и патологии / И.А. Скворцов, Н.А. Ермоленко // МЕД пресс-информ. - 2013. - №9. – С. 21-29

5. Шипицына О. С. Задержка речевого развития у детей раннего возраста (психологический и логопедический аспекты) / Гирилюк Т.Н. // Специальное образование. - 2015. - №11.- С. 43-61.

УДК 616.379-008.64

Полякова В.М., Зайкова И.О., Кузнецов Н.Н. АТИПИЧНАЯ МАНИФЕСТАЦИЯ САХАРНОГО ДИАБЕТА 2 ТИПА У ПОДРОСТКА С ОЖИРЕНИЕМ И ВРОЖДЕННОЙ ТРОМБОФИЛИЕЙ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Кафедра госпитальной педиатрии
Уральский государственный медицинский университет
Екатеринбург, Российская Федерация

Polyakova V.M., Zaykova I.O., Kuznesov N.N.

ATYPICAL MANIFESTATION OF TYPE 2 DIABETES MELLITUS IN A TEENAGER WITH OBESITY AND CONGENITAL THROMBOPHILIA: A CLINICAL CASE

Department of hospital pediatrics
Ural state medical university
Yekaterinburg, Russian Federation

E-mail: valencia9403@gmail.com

Аннотация. Описан клинический случай тяжелого манифеста сахарного диабета 2 типа у мальчика-подростка с ожирением и развитием тяжелого кетоацидоза в рамках синдрома полиорганной недостаточности. Своевременное устранение диабетического кетоацидоза, проведение гемодиализа и комплексной терапии в условиях многопрофильного стационара позволило добиться улучшения состояния подростка и избежать летального исхода.

Annotation. A clinical case of severe type 2 diabetes manifest in a teenage boy with obesity and development of severe ketoacidosis in the framework of multiple organ failure syndrome is described. The timely resolution of diabetic ketoacidosis, kidney dialysis and the treatment in a multidisciplinary hospital helped to improve the status of the juvenile and to avoid death.

Ключевые слова: сахарный диабет 2 типа, ожирение, манифестация, кетоацидоз.

Key words: type 2 diabetes mellitus, obesity, manifestation, ketoacidosis.

Введение

Сахарный диабет (СД) – заболевание обмена веществ различной этиологии, которое характеризуется хронической гипергликемией, возникающей в результате нарушения секреции или действия инсулина либо обоих факторов одновременно (определение ISPAD, 2000) [1, 2]. Это наиболее распространенное из всех эндокринных заболеваний, число больных СД во всем мире увеличивается. В последние годы наблюдается значительный рост распространенности сахарного диабета среди детей и подростков [2, 3]. Особенностью СД у детей и подростков до настоящего времени считался СД 1 типа, характеризующийся острым началом, выраженной гипергликемией и кетоацидозом [1, 2]. С развитием современных методов диагностики стали выявляться и другие типы СД у детей и подростков: неонатальный, СД 2 типа, MODY-диабет, что имеет огромное значение в выборе терапевтической тактики и профилактике осложнений. Между тем, появились данные о случаях атипичного СД, имеющего черты 1 и 2 типа [4, 5]. В доступной отечественной литературе мы не встретили описания данного типа СД у подростка с ожирением.

Клинический случай

Больной 16 лет поступил по экстренным показаниям в реанимационное отделение областной детской клинической больницы Свердловской области (ОДКБ) 25 января 2019 года в крайне тяжелом состоянии с манифестом сахарного диабета в кетоацидозе. Заболел остро. С 15 по 19 января 2019 г. на фоне предполагаемой острой вирусной инфекции появились жажда, полиурия, выраженная слабость, снижение массы тела. За медицинской помощью не обращались. Состояние ребенка ухудшалось - с 21 января появились сонливость и отказ от еды. И только 23 января, обнаружив у ребенка выраженную отечность лица, невнятность речи и нарушение сознания, родители вызвали бригаду скорой помощи. Мальчик был госпитализирован в реанимационное отделение (РАО) ДГБ г. Н-Тагила по месту проживания, где находился с 23 по 25 января с диагнозом: Сахарный диабет 1 типа впервые выявленный. Кетоацидоз тяжелой степени.

Проводилась инсулинотерапия 0,1 ЕД/кг массы тела в час микроструйно и инфузия глюкозо-солевых растворов со скоростью 100,0 мл/час.

При обследовании выявлялись признаки тяжелых метаболических и водно-электролитных нарушений: гипергликемия до 40,0 ммоль/л; Ph крови – 6,97; повышение активности АЛТ до 127 МЕ; уровня мочевины до 12,4 ммоль/л и креатинина от 177,0 до 344,0 мкмоль/л на фоне нарастания СРБ от 6,0 до 66,0 мг/л, лейкоцитоза ($27,7 \cdot 10^9$), нейтрофилеза.

Состояние ребенка на фоне проводимой терапии – с отрицательной динамикой. Отмечено: заторможенность, сонливость, резкое снижение диуреза, нарастание в крови концентрации мочевины и креатинина, гипотония с необходимостью вазопрессорной поддержки и 24 января ребенок был доставлен реанимационной бригадой в ОАР №2 ОДКБ.

При поступлении в РАО состояние крайне тяжелое, обусловленное нарушением сознания (сопор), метаболическим ацидозом, дисбалансом параметров водно-электролитного обмена, синдромом полиорганной недостаточности (церебральная недостаточность, сердечно-сосудистая недостаточность, острое почечное повреждение), ожирением и течением основного заболевания. Гемодинамика была стабильной только на фоне вазопрессорной поддержки. В анализе крови: умеренный лейкоцитоз $14,0 \cdot 10^9$, гликемия 40,0 ммоль/л; Ph крови – 7,10; BE – 21,9 ммоль/л; кетонурия - 1,5 ммоль/л; гипопроteinемия (59,0 г/л); умеренное увеличение АЛТ до 49,0 МЕ и щелочной фосфатазы (143,0 МЕ) и значимое повышение уровней мочевины (17,1 ммоль/л); креатинина (448,0 ммоль/л), СРБ (120,7 мг/л) и повышение в коагулограмме значений Д-димер до 6,55 мкг/мл (норма - до 0,5 мг/л). Прокальцитонин (ПКТ) тест также был высоким (6,68 нг/мл). На R-грамме органов грудной клетки – без патологии. При ультразвуковом исследовании органов брюшной полости и забрюшинного пространства обнаружены диффузные изменения паренхимы печени (жировой гепатоз) и поджелудочной железы, свободная жидкость в брюшной полости. При УЗДГ сосудов почек 25.01.19 г. выявлено снижение скоростных показателей кровотока и показателей периферического сопротивления (ППС) на уровне паренхимы

обеих почек (возможно, включение механизма артерио-венозного шунтирования крови); повышение ППС на уровне устья ворот справа.

В лечении: продолжение инфузии растворов и инсулина, инотропная поддержка адреналином 0,2 мкг/кг в мин.; антибактериальная терапия (сультасин, меронем). Однако, в динамике с 25 по 27 января у ребенка прогрессивно нарастали показатели уровня креатинина (до 510,0 мкмоль/л) и мочевины (до 22,4 ммоль/л), СРБ (до 224,2 мг/л), АСТ (до 55 МЕ), α – амилазы (до 510,0 МЕ) и Д-димеров до 6,91 мкг/мл. Консультирован неоднократно нефрологом - диагноз: острое почечное повреждение (преренальная ОПН) в рамках синдрома полиорганной недостаточности. Обоснована необходимость проведения гемодиализа (проведено 5 сеансов).

В РАО наблюдался эндокринологом с целью коррекции инсулинотерапии. Консультирован неврологом, диагностирована острая токсико-метаболическая энцефалопатия тяжелой степени.

На 14 сутки от начала заболевания, учитывая улучшение общего состояния ребенка, восстановление диуреза, нормализацию показателей КОС, уровней креатинина и мочевины, пациент был переведен в эндокринологическое отделение ОДКБ с целью уточнения диагноза и продолжения терапии.

В отделении эндокринологии отмечались неоднократно носовые кровотечения на фоне повышения АД до 150/90 мм. рт. ст. и боли в эпигастральной области.

Анамнез жизни. Наследственность отягощена по ожирению, сердечно-сосудистой патологии, по бронхиальной астме (у матери). Ребенок от 2 беременности, 2 родов. Ранний токсикоз беременности, протекавшей на фоне ожирения. Роды срочные, самостоятельные, масса тела 3100 гр., длина 49 см, индекс Кетле – 63,3 %. До года наблюдался у невролога по поводу резидуальной симптоматики внутриутробной гипоксии. Перенесенные заболевания – ОРВИ, ветряная оспа (2004 г). С 5-летнего возраста состоит на диспансерном учете у пульмонолога и аллерголога-иммунолога с диагнозом: Бронхиальная астма, легкое течение. Получал периодически базисную ингаляционную терапию. С осени 2019 г. отмечаются эпизоды повышенного АД до 140/100 мм. рт. ст. и носовые кровотечения. Ситуационно применял эналаприл.

Данные физикального осмотра и обследования. Рост 172 см, масса тела 96 кг, ИМТ 32,8 кг/м² (SDS ИМТ+2,96). Конституция гиперстеническая. На коже груди, живота, бедер и подколенных ямок – стрии бледные и ярко-розовые, фолликулярный гиперкератоз в области плеч, пигментный акантоз на шее, в аксиллярной и паховой области. Подкожно-жировой слой развит равномерно и избыточно, тип жировотложения – абдоминальный. Щитовидная железа не увеличена. АД 140/90 мм.рт.ст., ЧСС 88 уд/мин. Пальпируется печень на 2,0 см ниже реберного края и край селезенки. Таннер-4, объем гонад d=l=14 мл.

Гормональное обследование: ТТГ – 1,24 МЕ/л; кортизол в сыворотке крови 1692,64 нмоль/л, С-пептид– 7,56 нг/мл (норма 1,1–4,4 нг/мл).

Иммунологические маркеры СД1 типа (антитела к GAD, IA2) – не обнаружены, что характерно для СД 2 типа, как и выраженное снижение инсулинопотребности к моменту выписки подростка из стационара.

Консультирован отоларингологом, диагноз – рецидивирующие носовые кровотечения. Консультирован пульмонологом: на основании анамнеза диагностирована бронхиальная астма легкой степени в стадии ремиссии. Консультирован кардиологом, на основании холтер-мониторирования ЭКГ и АД выставлен диагноз: Лабильная артериальная гипертензия.

После ФГДС повторно консультирован гастроэнтерологом – диагноз: Стеатогепатит, низкой степени биохимической активности. Стеатоз поджелудочной железы. ГЭРБ: эрозивный эзофагит. Дуодено - гастральный рефлюкс.

Консультирован гематологом, по назначению которого ребенок получал инъекции клексана (1,0 мл 1 раз в день подкожно) до нормализации показателей коагулограммы. Проведено исследование на определение генетических полиморфизмов, ассоциированных с нарушением фолатного цикла — обнаружены: 1. гетерозиготное состояние AC полиморфизма 1298 A>C; 2. гомозиготное состояние GG полиморфизма 66 A>G метионин-синтазы-редуктазы; определение генетических полиморфизмов, ассоциированных с риском развития тромбофилии) — в обнаружены: 1. гетерозиготное состояние GA полиморфизма G455A β-фибриногена, 2. гетерозиготное состояние CT полиморфизма 807 C>T Phe224Phe интегрин альфа-2, 3. гомозиготное состояние 4G4G полиморфизма -675 5G>4G ингибитора активатора плазминогена.

Данные коагулограммы при поступлении и в динамике послужили поводом для проведения УЗДГ сосудов конечностей и МРТ головного мозга – признаков тромбоза не обнаружено.

Клинический диагноз: Ожирение конституционально-экзогенное 2 степени. Сахарный диабет 2 типа, впервые выявленный. Кетоацидоз тяжелой степени.

Острое почечное повреждение (преренальная ОПН) в рамках синдрома полиорганной недостаточности. Острая токсико-метаболическая энцефалопатия тяжелой степени. Острый панкреатит, отечная форма. Стеатогепатит, низкой степени биохимической активности. Стеатоз поджелудочной железы. ГЭРБ: эрозивный эзофагит. Дуодено-гастральный рефлюкс. Лабильная артериальная гипертензия. Врожденная тромбофилия.

Для исключения моногенной формы СД направлены материалы на молекулярно-генетический анализ в ВЭНЦ.

Ребенок выписан под наблюдение педиатра, эндокринолога и других специалистов с рекомендациями продолжения терапии: стол - 9; режим – общий; инсулин по схеме под контролем гликемии с постепенным снижением дозы; сулодексид (ВЭССЭЛ-ДУЭ-Ф) по 1 капсуле 2 раза в сутки под контролем коагулограммы; выполнение рекомендаций гастроэнтеролога, пульмонолога,

кардиолога. Назначен повторный осмотр через 2 месяца с результатами динамического наблюдения.

Выводы

Приведенный клинический пример демонстрирует тяжелый нетипичный для больного ожирением манифест сахарного диабета 2 типа и указывает на возможность развития СД 2 типа у подростков с ожирением в кетозе и кетоацидозе.

Список литературы:

1. Диабетический кетоацидоз у детей: эпидемиология, клиничко-патогенетические аспекты, дифференциальная диагностика, интенсивная терапия, профилактика: методическое пособие для врачей-педиатров и детских эндокринологов / А.В. Кияев, И.О. Зайкова, Е.В. Девайкин, Ф.Н. Брезгин. // – Екатеринбург.: издательство УГМУ, 2018. - 16 с.

2. Сахарный диабет у детей и подростков: консенсус ISPAD по клинической практике: 2014 год / пер. с англ. под ред. В. А. Петерковой. — М.: ГЭОТАР-Медиа. – 2016 - 656 с.

3. Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями / Под ред. И.И. Дедова и В.А. Петерковой. - М.: Практика, 2014. - 442 с.

4. Maldonado M., Hampe C.S., Gaur L.K., Lyer D., Hammerle L.P., et al. Ketosis-prone diabetes: P. dissection of a heterogeneous syndrome using an immunogenetic and beta-cell functional classification, prospective analysis, and clinical outcomes // J. Clin. Endocrinol Metlab. 2003; 88: P.5090-5098.

5. Maldonado M.R., Otiniano M.E., Lee R., Rodriguez L., Balasubramanyam A. Characteristics of ketosis-prone diabetes in a multiethnic indigent community // Ethn Dis. 2004; 14: P. 243-249.

УДК 61:600.89

**Полякова Н.О., Кузнецов Н.Н., Филиппова О.А., Савелкова О.В.
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ
ГАЛАКТОЗЕМИИ 1 ТИПА У НОВОРОЖДЕННОГО**

Кафедра госпитальной педиатрии
ФГБОУ ВО Уральский государственный медицинский университет
Екатеринбург, Российская Федерация

**Polyakova N.O., Kuznetsov N.N., Filippova O.A., Savelkova O.V.
CLINICAL CASE OF EARLY DIAGNOSTICS OF GALAKTOSEEMIA
TYPE 1 OF A NEWBORN**

Department of hospital pediatrics
Ural state medical university
Yekaterinburg, Russian Federation

E-mail: glesenok@yandex.ru