Внедрение
новых медицинских технологий,
методик лечения и профилактики заболеваний
в практическое здравоохранение

XXI городская
научно-практическая
конференция

Эндокринные аспекты в педиатрии

18-19 ноября
2022

здание
Правительства
Москвы
Новый Арбат, 36

Программа

Материалы конференции

Каталог участников выставочной экспозиции

XXI Городская научно-практическая конференция
«ЭНДОКРИННЫЕ АСПЕКТЫ В ПЕДИАТРИИ»

Программа, материалы конференции,
каталог участников выставочной экспозиции

ISBN

Внедрение
новых медицинских технологий,
методик лечения и профилактики заболеваний
в практическое здравоохранение

XXI городская
научно-практическая
конференция

Эндокринные аспекты в педиатрии

18-19 ноября
2022

здание
Правительства
Москвы
Новый Арбат, 36

Программа

Материалы конференции

Каталог участников выставочной экспозиции

Онлайн-трансляция на сайте **www.imfd.ru**

ЧАСТЬ I

ОРГАНИЗАЦИОННЫЙ КОМИТЕТ

Председатели Оргкомитета

Петряйкина Елена Ефимовна	главный внештатный детский специалист эндокринолог Департамента здравоохранения города Москвы и Центрального федерального округа, директор Российской детской клинической больницы (РДКБ) ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, президент ГБУЗ «Морозовская ДГКБ Департамента здравоохранения города Москвы», профессор кафедры поликлинической и неотложной педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, заслуженный врач Москвы и Российской Федерации, д.м.н.
Петеркова Валентина Александровна	главный внештатный детский специалист эндокринолог Минздрава России, академик РАН, научный руководитель НИИ детской эндокринологии, заведуюшая кафедрой детской эндокринологии-диабетологии Института высшего и дополнительного высшего и дополнительного профессионального образования ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, профессор, д.м.н.

Члены Оргкомитета

Анциферов Михаил Борисович	главный внештатный специалист эндокринолог Департамента здравоохранения города Москвы, президент ГБУЗ «Эндокринологический диспансер Департамента здравоохранения города Москвы», профессор кафедры эндокринологии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, заслуженный врач Москвы и РФ, д.м.н.
Безлепкина Ольга Борисовна	заместитель директора ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, директор Института детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, профессор кафедры детской эндокринологии и диабетологии Института высшего и дополнительного высшего и дополнительного профессионального образования ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, д.м.н.
Самсонова Любовь Николаевна	декан педиатрического факультета, заведующая кафедрой детской эндокринологии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, профессор, д.м.н.

Программа конференции

Густова Эльвира Васильевна	президент МООИ «Московская диабетическая ассоциация», со-президент РДФ, член Общественного совета по защите прав пациентов Минздрава России, член Общественного совета при Департаменте здравоохранения города Москвы по проведению независимой оценки качества медицинской помощи, эксперт ОНФ в области здравоохранения
Баринова Наталия Александровна	директор Информационно-выставочного агентства «ИнфоМедФарм Диалог»

ДОКЛАДЧИКИ

Андрианова Екатерина Андреевна
врач-детский эндокринолог, ведущий научный сотрудник детского отделения сахарного диабета НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, к.м.н., г. Москва

Анцупова Маргарита Александровна
заведующая отделением реанимации и интенсивной терапии для инфекционных больных ГБУЗ «Детская городская клиническая больница им. З.А. Башляевой Департамента здравоохранения города Москвы», врач-анестезиолог-реаниматолог, г. Москва

Безлепкина Ольга Борисовна
заместитель директора ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, директор Института детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, профессор кафедры детской эндокринологии и диабетологии Института высшего и дополнительного высшего и дополнительного профессионального образования ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, д.м.н., г. Москва

Программа конференции

Белых Наталья Анатольевна
заведующая кафедрой факультетской терапии с курсами эндокринологии, клинической фармакологии, профессиональных болезней ФГОУ ВО Рязанский государственный медицинский университет им. академика И.П. Павлова Минздрава России, профессор, д.м.н., г. Рязань

Болмасова Анна Викторовна
старший научный сотрудник отделения эндокринопатий раннего детского возраста НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, врач-детский эндокринолог, к.м.н., г. Москва

Бровин Дмитрий Николаевич
заведующий детским хирургическим отделением НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, врач-детский хирург, к.м.н., г. Москва

Букин Сергей Сергеевич
врач-детский эндокринолог эндокринологического отделения ГБУЗ «Детская городская клиническая больница им. З.А. Башляевой Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва

Буклемишев Юрий Витальевич
врач-травматолог-ортопед, научный сотрудник ФГБУ «НМИЦ травматологии и ортопедии им. Н.Н. Приорова» Минздрава России, г. Москва

Валькова Инна Михайловна — руководитель программ Благотворительного фонда развития филантропии «КАФ», г. Москва

Васильев Евгений Витальевич — ведущий научный сотрудник лаборатории генетики моногенных эндокринных заболеваний ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, к.х.н., г. Москва

Вахнина Алена Игоревна — врач-детский эндокринолог эндокринологического отделения ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва

Витебская Алиса Витальевна — доцент кафедры детских болезней лечебного факультета Клинического института детского здоровья им. Н.Ф. Филатова ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова (Сеченовский Университет) Минздрава России, к.м.н., г. Москва

Воронцова Инна Геннадьевна — врач-детский эндокринолог эндокринологического отделения РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, г. Москва

Программа конференции

Гаряева Ирина Викторовна — врач-детский эндокринолог эндокринологического отделения ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва

Дагбы Чойганман Владимировна — врач-детский эндокринолог эндокринологического отделения ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва

Демина Елена Степановна — врач-детский эндокринолог эндокринологического отделения РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, доцент кафедры детской эндокринологии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, к.м.н., г. Москва

Демидов Николай Александрович — главный эндокринолог Троицкого и Новомосковского административных округов города Москвы, руководитель Московского сегмента Федерального регистра сахарного диабета, врач-эндокринолог ГБУЗ «Щербинская городская больница Департамента здравоохранения города Москвы», к.м.н., г. Москва

Дианов Олег Августович
врач-детский эндокринолог, главный внештатный детский специалист эндокринолог Минздрава Тверской области, доцент кафедры эндокринологии ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России, к.м.н., г. Тверь

Евсюкова Евгения Александровна
врач-детский эндокринолог эндокринологического отделения ГБУЗ «Детская городская клиническая больница им. З.А. Башляевой Департамента здравоохранения города Москвы», к.м.н., г. Москва

Емельянов Андрей Олегович
врач-детский эндокринолог, ведущий научный сотрудник детского отделения сахарного диабета НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, к.м.н., г. Москва

Еремина Ирина Александровна
врач-детский эндокринолог, научный сотрудник детского отделения сахарного диабета НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, к.м.н., г. Москва

Жесткова Мария Александровна
доцент кафедры педиатрии Медицинского Института ФГАОУ ВО Российский университет Дружбы народов Министерства образования и науки Российской Федерации, врач-педиатр, пульмонолог, к.м.н., г. Москва

Программа конференции

Захарова Екатерина Юрьевна
заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ и лабораторией селективного скрининга ФГБНУ «МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова» РАН, председатель экспертного совета Всероссийского общества орфанных заболеваний (ВООЗ), профессор, д.м.н., г. Москва

Зильберман Любовь Иосифовна
ведущий научный сотрудник НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, доцент кафедры детской эндокринологии-диабетологии Института высшего и дополнительного профессионального образования (ДПО) ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, к.м.н., г. Москва

Зинченко Рена Абульфазовна
заведующая кафедрой организации здравоохранения, общественного здоровья и медико-генетического мониторинга, член-корр. РАН, заместитель директора по научно-клинической работе, врач-генетик, заведующая лабораторией генетической эпидемиологии ФГБНУ «Медико-генетический центр им. академика Н.П. Бочкова» РАН, профессор, д.м.н., г. Москва

Иеронова Наталья Владимировна — врач-детский эндокринолог ГБУЗ «Детская городская поликлиника № 131 Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва

Ионова Софья Айдаровна — младший научный сотрудник лаборатории генетической эпидемиологии ФГБНУ «Медико-генетический центр им. академика Н.П. Бочкова» РАН, г. Москва

Каболова Ксения Львовна — аспирант кафедры детской эндокринологии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, г. Москва

Калинченко Наталья Юрьевна — врач-детский эндокринолог, ведущий научный сотрудник детского отделения тиреодологии, репродуктивного и соматического развития НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии Минздрава России», к.м.н., г. Москва

Карпушкина Анна Викторовна — руководитель благотворительной программы «Альфа-Эндо», д.м.н. г. Москва

Каурова Елена Петровна — заведующая 1 инфекционным отделением ГБУЗ «Детская городская клиническая больница им. З.А. Башляевой Департамента здравоохранения города Москвы», врач-педиатр, г. Москва

Программа конференции

Квашнина-Самарина Татьяна Борисовна — врач-детский эндокринолог, главный внештатный детский специалист эндокринолог Западного административного округа Москвы, врач-детский эндокринолог ГБУЗ «Детская городская поликлиника № 131 Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва

Киселева Елена Валентиновна — доцент кафедры детской эндокринологии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, к.м.н., г. Москва

Коломина Ирина Геннадьевна — заведующая эндокринологическим отделением ГБУЗ «Детская городская клиническая больница им. З.А. Башляевой Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва

Колчева Александра Владимировна — врач-детский эндокринолог ГБУЗ «Детская городская поликлиника № 28 Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва

Князева Тила Тимуровна — врач-детский эндокринолог эндокринологического отделения ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва

Куликова Кристина Сергеевна — старший научный сотрудник отделения наследственных эндокринопатий детского возраста НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, врач-детский эндокринолог РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, доцент кафедры генетики эндокринных болезней Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «Медико-генетический центр им. академика Н.П. Бочкова» РАН, к.м.н., г. Москва

Курганович Анастасия Вячеславовна — врач-детский эндокринолог, главный внештатный детский специалист эндокринолог Северо-Восточного административного округа Москвы, врач-детский эндокринолог ГБУЗ «Детская городская поликлиника № 125 Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва

Лаптев Дмитрий Никитич — заведующий детским отделением сахарного диабета НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, доцент кафедры детской эндокринологии-диабетологии Института высшего и ДПО ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, д.м.н., г. Москва

Программа конференции

Латышев Олег Юрьевич — доцент кафедры детской эндокринологии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, врач-детский эндокринолог ГБУЗ «Детская городская поликлиника № 140 Департамента здравоохранения города Москвы», к.м.н., г. Москва

Мазанкова Людмила Николаевна — главный внештатный детский специалист по инфекционным болезням Департамента здравоохранения города Москвы, заведующая кафедрой инфекционных болезней у детей ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, профессор, д.м.н., г. Москва

Майкова Ирина Дмитриевна — заместитель главного врача по медицинской части ГБУЗ «Детская городская клиническая больница им. З.А. Башляевой Департамента здравоохранения города Москвы», к.м.н., г. Москва

Матяж Ирина Владимировна — врач-детский эндокринолог, главный внештатный детский специалист эндокринолог Центрального административного округа Москвы, врач-детский эндокринолог ГБУЗ «Детская городская поликлиника № 104 Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва

Макрецкая Нина Алексеевна — доцент кафедры генетики эндокринных болезней Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «Медико-генетический центр им. академика Н.П. Бочкова» РАН, врач-детский эндокринолог, научный сотрудник детского отделения тиреодологии, репродуктивного и соматического развития НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, к.м.н., г. Москва

Марахонов Андрей Владимирович — старший научный сотрудник лаборатории генетической эпидемиологии ФГБНУ «Медико-генетический центр им. академика Н.П. Бочкова» РАН, к.б.н., г. Москва

Маревичева Анастасия Михайловна — врач-педиатр педиатрического отделения ГБУ РО Областная детская клиническая больница им. Н.В. Дмитриевой, г. Рязань

Минькова Наталья Борисовна — аспирант кафедры детской эндокринологии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, г. Москва

Программа конференции

Мойсеюк Ольга Владимировна — главный внештатный детский специалист кардиолог Министерства Здравоохранения Рязанской области, врач детский кардиолог, педиатр, ревматолог педиатрического отделения ГБУ РО Областная детская клиническая больница им. Н.В. Дмитриевой, г. Рязань

Овсянников Дмитрий Юрьевич — заведующий кафедрой педиатрии Медицинского института ФГАОУ ВО Российский университет дружбы народов Минобрнауки России, врач-педиатр, пульмонолог, аллерголог-иммунолог ГБУЗ «Морозовская ДГКБ Департамента здравоохранения города Москвы», профессор, д.м.н., г. Москва

Окминян Гоар Феликсовна — доцент кафедры детской эндокринологии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, врач-детский эндокринолог, к.м.н., г. Москва

Петеркова Валентина Александровна — главный внештатный детский специалист эндокринолог Минздрава России, академик РАН, научный руководитель НИИ детской эндокринологии, заведующая кафедрой детской эндокринологии-диабетологии Института высшего и дополнительного высшего и дополнительного профессионального образования ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, профессор, д.м.н., г. Москва

Петров Василий Михайлович — ведущий научный сотрудник лаборатории генетики моногенных эндокринных заболеваний ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, к.х.н., г. Москва

Петряйкина Елена Ефимовна — главный внештатный детский специалист эндокринолог Департамента здравоохранения города Москвы и Центрального федерального округа, директор Российской детской клинической больницы (РДКБ) ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, президент ГБУЗ «Морозовская ДГКБ Департамента здравоохранения города Москвы», профессор кафедры поликлинической и неотложной педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, д.м.н., г. Москва

Писарева Елена Александровна — детский эндокринолог консультативно-диагностического отделения НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, к.м.н., г. Москва

Поляков Александр Владимирович — заведующий лабораторией ДНК-диагностики ФГБНУ «Медико-генетический центр им. академика Н.П. Бочкова» РАН, член-корр. РАН, профессор, д.б.н., г. Москва

Программа конференции

Путилина Екатерина Александровна — врач-детский эндокринолог, главный врач Российской детской клинической больницы ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, г. Москва

Ромайкина Дарья Сергеевна — аспирант кафедры детской эндокринологии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, г. Москва

Ртищев Алексей Юрьевич — доцент кафедры инфекционных болезней у детей педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, врач-инфекционист, педиатр ГБУЗ «Морозовская ДГКБ Департамента здравоохранения города Москвы», к.м.н., г. Москва

Рыбанова Анастасия Юрьевна — врач-детский эндокринолог эндокринологического отделения ГБУЗ «Морозовская ДГКБ Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва

Рыбкина Ирина Георгиевна — заведующая эндокринологическим отделением ГБУЗ «Морозовская ДГКБ Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва

Самитова Эльмира Растямовна — заместитель Главного врача по инфекционным болезням ГБУЗ «Детская городская клиническая больница им. З.А. Башляевой Департамента здравоохранения города Москвы», к.м.н., г. Москва

Самсонова Любовь Николаевна — декан педиатрического факультета, заведующая кафедрой детской эндокринологии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, профессор, д.м.н., г. Москва

Сахарук Елена Николаевна — заместитель директора ГБУ «Городской ресурсный центр поддержки семьи и детства «Отрадное» Департамента труда и социальной защиты населения города Москвы, г. Москва

Сечко Елена Александровна — врач-детский эндокринолог, научный сотрудник детского отделения сахарного диабета НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, к.м.н., г. Москва

Слободянюк Олеся Анатольевна — главный внештатный детский специалист нефролог Министерства здравоохранения Рязанской области, врач-нефролог, педиатр педиатрического отделения ГБУ РО «Областная детская клиническая больница им. Н.В. Дмитриевой», к.м.н., г. Рязань

Тебиева Инна Сосланбековна — врач-детский эндокринолог Республиканской детской больницы Северной Осетии, г. Владикавказ

Программа конференции

Тимофеев Алексей Валентинович — ведущий научный сотрудник НИИ трансляционной медицины ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, врач клинико-лабораторной диагностики центров лабораторной диагностики РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России и ГБУЗ «Морозовская ДГКБ Департамента здравоохранения города Москвы», к.б.н., г. Москва

Тихонович Юлия Викторовна — заведующая детским эндокринологическим отделением Сеченовского центра материнства и детства ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова (Сеченовский Университет) Минздрава России, врач отделения эндокринологии ГБУЗ «Морозовская ДГКБ Департамента здравоохранения города Москвы», к.м.н., г. Москва

Тюльпаков Анатолий Николаевич — заведующий кафедрой генетики эндокринных болезней ФГБНУ «Медико-генетический центр им. академика Н.П. Бочкова» РАН, врач-детский эндокринолог РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, д.м.н., профессор, г. Москва

Филимонова Алла Юрьевна — главный внештатный детский специалист эндокринолог Минздрава Рязанской области, заведующая педиатрическим отделением ГБУ РО Областная детская клиническая больница им. Н.В. Дмитриевой, доцент кафедры факультетской и поликлинической педиатрии с курсом педиатрии ФДПО Рязанского государственного медицинского университета им. академика И.П. Павлова Минздрава России, к.м.н. г. Рязань

Швецова Анна Олеговна — врач-детский эндокринолог, педиатр педиатрического отделения ГБУ РО Областная детская клиническая больница им. Н.В. Дмитриевой, г. Рязань

Шредер Екатерина Владимировна — аспирант НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, врач-детский эндокринолог эндокринологического отделения ГБУЗ «Морозовская ДГКБ Департамента здравоохранения города Москвы», г. Москва

Шубина Юлия Федоровна — заведующая клинико-диагностической лабораторией ГБУЗ «Морозовская ДГКБ Департамента здравоохранения города Москвы», к.м.н., г. Москва

Программа конференции

Ямщикова Анастасия Владимировна — врач-гастроэнтеролог, педиатр педиатрического отделения ГБУ РО Областная детская клиническая больница им. Н.В. Дмитриевой, г. Рязань

18 ноября 2022 года
Здание Правительства Москвы, Новый Арбат, 36

Время	Секторальные залы А+С
10:00 – 12:30	**Симпозиум 1** **ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ. ВЧЕРА, СЕГОДНЯ, ЗАВТРА**
13:30 – 15:00	**Симпозиум 2** **АКТУАЛЬНЫЕ ПРОБЛЕМЫ ОСТРЫХ И ХРОНИЧЕСКИХ ОСЛОЖНЕНИЙ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА** *(Симпозиум при поддержке АО «Санофи Россия»)*
15:15 – 16:45	**Симпозиум 3** **АКТУАЛЬНЫЕ КЛИНИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ИНСУЛИНОТЕРАПИИ В ДЕТСКОЙ ДИАБЕТОЛОГИИ** *(Симпозиум при поддержке ООО «Герофарм»)*
17:00 – 18:30	**Симпозиум 4** **ГИПОФОСФАТАЗИЯ – КАК ЗАПОДОЗРИТЬ, ДИАГНОСТИРОВАТЬ, ЛЕЧИТЬ** *(Симпозиум при поддержке ООО «АстраЗенека Фармасьютикалз»)*

19 ноября 2022 года
Здание Правительства Москвы, Новый Арбат, 36

Время	Секторальные залы А+С
9:30 – 11:00	**Симпозиум 5** **ПРОФЕССОРСКИЙ ОБХОД. «ЗНАКОМЫЕ НЕЗНАКОМЦЫ»** ***Часть 1***
11:15 – 12:45	**Симпозиум 6** **АХОНДРОПЛАЗИЯ. СОВРЕМЕННЫЕ АСПЕКТЫ ОБСЛЕДОВАНИЯ И ВЕДЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ. МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЙ ПОДХОД** *(Симпозиум при поддержке ООО «Биомарин Интернэшнл»)*
13:00 – 14:30	**Симпозиум 7** **ПРОФЕССОРСКИЙ ОБХОД. «ЗНАКОМЫЕ НЕЗНАКОМЦЫ»** ***Часть 2***
14:45 – 17:00	**Симпозиум 8** **ТРУДНЫЙ ДИАГНОЗ» В ПЕДИАТРИИ И ДЕТСКОЙ ЭНДОКРИНОЛОГИИ**

ПРОГРАММА

XXI ГОРОДСКАЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ «ЭНДОКРИННЫЕ АСПЕКТЫ В ПЕДИАТРИИ»

18–19 ноября 2022 года

18 НОЯБРЯ 2022 ГОДА (ПЯТНИЦА)

09.00 – 10.00 Регистрация участников конференции

Конференц-зал А+С

10.00 – 12.30 **Симпозиум 1**
ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ. ВЧЕРА, СЕГОДНЯ, ЗАВТРА

Сопредседатели:
Анциферов М.Б., *главный внештатный специалист эндокринолог Департамента здравоохранения города Москвы (ДЗМ), президент ГБУЗ «Эндокринологический диспансер ДЗМ», профессор кафедры эндокринологии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, заслуженный врач Москвы и РФ, д.м.н. г. Москва*

Петеркова В.А., *главный внештатный детский специалист эндокринолог Минздрава России, академик РАН, научный руководитель НИИ детской эндокринологии, заведуюшая кафедрой детской эндокринологии-диабетологии Института высшего и дополнительного высшего и дополнительного профессионального образования ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, профессор, д.м.н. г. Москва*

Петряйкина Е.Е., *главный внештатный детский специалист эндокринолог Департамента здравоохранения города Москвы и Центрального федерального округа, директор Российской детской клинической больницы (РДКБ) ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, президент ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», профессор кафедры поликлинической и неотложной педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, д.м.н. г. Москва*

10:00 - 10:30 **Открытие конференции. Приветствия.**

11.00 – 11.30 **Современные достижения в области детской диабетологии**
Петеркова В.А., *главный внештатный детский специалист эндокринолог Минздрава России, академик РАН, научный руководитель НИИ детской эндокринологии, заведующая кафедрой детской эндокринологии-диабетологии Института высшего и дополнительного высшего и дополнительного профессионального образования ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, профессор, д.м.н. г. Москва*

11.30 – 11.45 **Защита семей детей с эндокринными заболеваниями в Москве**
Карпушкина А.В., *руководитель благотворительной программы «Альфа-Эндо», д.м.н. г. Москва*
Петеркова В.А., Петряйкина Е.Е., Валькова И.М., Сахарук Е.Н., Андрианова Е.А., Букин С.С., Вахнина А.И., Дагбы Ч.В., Воронцова И.Г., Демина Е.С., Евсюкова Е.А., Зильберман Л.И., Иеронова Н.В., Квашнина-Самарина Т.Б., Коломина И.Г., Колчева А.В., Князева Т.Т., Курганович А.В., Матяж И.В., Рыбанова А.Ю, Рыбкина И.Г., Путилина Е.А. г. Москва

11.45 – 12.00 **Сахарный диабет 1 типа у детей и подростков Москвы. Анализ данных Московского сегмента Федерального регистра сахарного диабета, 2015-2021 гг.**
Демидов Н.А., *главный эндокринолог Троицкого и Новомосковского административных округов города Москвы, руководитель Московского сегмента Федерального регистра сахарного диабета, врач-эндокринолог ГБУЗ «Щербинская городская больница Департамента здравоохранения города Москвы», к.м.н. г. Москва*

12.00 – 12.20 **Тесты на антитела к антигенам бета-клеток в диагностике сахарного диабета и других нарушений углеводного обмена**
Тимофеев А.В., *ведущий научный сотрудник НИИ трансляционной медицины ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, врач клинико-лабораторной диагностики центров лабораторной диагностики РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России и ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», к.б.н. г. Москва*
Петряйкина Е.Е., Демина Е.С., Рыбкина И.Г., Гаряева И.В., Шубина Ю.Ф., Коломина И.Г., Евсюкова Е.А., Букин С.С., Тихонович Ю.В. г. Москва

12.20 – 12.30 **Дискуссия**

12.30 – 13.30 **Перерыв**

Конференц-зал А+С

13.30 – 15.00 **Симпозиум 2**
АКТУАЛЬНЫЕ ПРОБЛЕМЫ ОСТРЫХ И ХРОНИЧЕСКИХ ОСЛОЖНЕНИЙ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА
(Симпозиум при поддержке АО «Санофи Россия»)

Председатель:
Петряйкина Е.Е., *главный внештатный детский специалист эндокринолог ДЗМ и ЦФО, директор РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, президент ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», профессор кафедры поликлинической и неотложной педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, д.м.н. г. Москва*

13.30 – 13.35 **Открытие симпозиума. Приветствия**

13.35 – 13.50 **Диабетический кетоацидоз в практике детского эндокринолога**
Петряйкина Е.Е., *главный внештатный детский специалист эндокринолог ДЗМ и ЦФО, директор РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, президент ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», профессор кафедры поликлинической и неотложной педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, д.м.н. г. Москва*

13.50 – 13.55 **Дискуссия**

13.55 – 14.10 **Важные аспекты гипогликемических состояний при разных формах диабета**
Зильберман Л.И., *ведущий научный сотрудник НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, доцент кафедры детской эндокринологии-диабетологии Института высшего и дополнительного профессионального образования (ДПО) ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, к.м.н. г. Москва*

14.10 – 14.15 **Дискуссия**

14.15 – 14.30 **Роль вариабельности гликемии в развитии осложнений сахарного диабета 1 типа**
Лаптев Д.Н., *заведующий детским отделением сахарного диабета НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, доцент кафедры детской эндокринологии-диабетологии Института высшего и ДПО ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, д.м.н. г. Москва*

14.30 – 14.35 **Дискуссия**

14.35 – 14.50 **Параметры вариабельности гликемии в поддержании гликемического контроля у детей**
Рыбкина И.Г., *заведующая эндокринологическим отделением ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», врач-детский эндокринолог высшей квалификационной категории г. Москва*

14.50 – 15.00 **Дискуссия**

15.00 – 15.15 **Перерыв**

Конференц-зал А+С

15.15 – 16.45 **Симпозиум 3**
АКТУАЛЬНЫЕ КЛИНИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ИНСУЛИНОТЕРАПИИ В ДЕТСКОЙ ДИАБЕТОЛОГИИ
(Симпозиум при поддержке ООО «ГЕРОФАРМ»)

Сопредседатели:
Безлепкина О.Б., *заместитель директора ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, директор Института детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, профессор кафедры детской эндокринологии и диабетологии Института высшего и дополнительного высшего и дополнительного профессионального образования ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, д.м.н. г. Москва*

Петряйкина Е.Е., *главный внештатный детский специалист эндокринолог ДЗМ и ЦФО, директор РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, президент ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», профессор кафедры поликлинической и неотложной педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, д.м.н. г. Москва*

15.15 – 15.20 **Открытие симпозиума. Приветствия**

15.20 – 15.35 **Эпидемиология сахарного диабета 1 типа**
Безлепкина О.Б., *заместитель директора ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, директор Института детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, профессор кафедры детской эндокринологии и диабетологии Института высшего и дополнительного высшего и дополнительного профессионального образования ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, д.м.н. г. Москва*

15.35 – 15.40 **Дискуссия**

15.40 – 15.55 **Опыт применения отечественных биосимиляров инсулинов в стационаре**
Демина Е.С., *врач-детский эндокринолог эндокринологического отделения РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, доцент кафедры детской эндокринологии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, к.м.н.*
г. Москва

15.55 – 16.00 **Дискуссия**

16.00 – 16.15 **Отечественные инсулины в детской амбулаторной практике**
Дианов О.А., *врач-детский эндокринолог, главный внештатный детский специалист эндокринолог Минздрава Тверской области, доцент кафедры эндокринологии ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России, к.м.н.*
г. Тверь

16.15 – 16.20 **Дискуссия**

16.20 – 16.35 **Ошибки в использовании помповой инсулинотерапии у детей и подростков**
Емельянов А.О., *врач-детский эндокринолог, ведущий научный сотрудник детского отделения сахарного диабета НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, к.м.н.*
г. Москва

16.35 – 16.45 **Дискуссия**

16.45 – 17.00 **Перерыв**

Конференц-зал А+С

17.00 – 18.30 **Симпозиум 4**
ГИПОФОСФАТАЗИЯ – КАК ЗАПОДОЗРИТЬ, ДИАГНОСТИРОВАТЬ, ЛЕЧИТЬ
(Симпозиум при поддержке ООО «АстраЗенека Фармасьютикалз»)

Сопредседатели:
Петряйкина Е.Е., *главный внештатный детский специалист эндокринолог ДЗМ и ЦФО, директор РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, президент ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», профессор кафедры поликлинической и неотложной педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, д.м.н.*
г. Москва

Захарова Е.Ю., *заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ и лабораторией селективного скрининга ФГБНУ «Медико-генетический центр им. академика Н.П. Бочкова» РАН, председатель экспертного совета Всероссийского общества орфанных заболеваний (ВООЗ), профессор, д.м.н.*
г. Москва

17.00 – 17.25 **Взгляд эндокринолога на проблему гипофосфатазии**
Витебская А.В., *доцент кафедры детских болезней лечебного факультета Клинического института детского здоровья им. Н.Ф. Филатова, ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова (Сеченовский Университет) Минздрава России, к.м.н.*
г. Москва

17.25 – 17.30 **Дискуссия**

17.30 – 17.55 **Особенности диагностики гипофосфатазии**
Захарова Е.Ю., *заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ и лабораторией селективного скрининга ФГБНУ «Медико-генетический центр им. академика Н.П. Бочкова» РАН, председатель экспертного совета Всероссийского общества орфанных заболеваний (ВООЗ), профессор, д.м.н.*
г. Москва

17.55 – 18.00 **Дискуссия**

18.00 – 18.25 **Взгляд ортопеда на проблему гипофосфатазии**
Буклемишев Ю.В., *врач-травматолог-ортопед, научный сотрудник ФГБУ НМИЦ травматологии и ортопедии им. Н.Н. Приорова Минздрава России*
г. Москва

18.25 – 18.30 **Дискуссия.**
Закрытие первого дня конференции

19 НОЯБРЯ 2022 ГОДА (СУББОТА)

9.00 – 9.30 **Регистрация**

Конференц-зал А+С

9.30 – 11.00 **Симпозиум 5**
ПРОФЕССОРСКИЙ ОБХОД.
«ЗНАКОМЫЕ НЕЗНАКОМЦЫ»
Часть 1

Сопредседатели:

Петеркова В.А., *главный внештатный детский специалист эндокринолог Минздрава России, академик РАН, научный руководитель НИИ детской эндокринологии, заведующая кафедрой детской эндокринологии-диабетологии Института высшего и дополнительного высшего и дополнительного профессионального образования ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, профессор, д.м.н.*
г. Москва

Петряйкина Е.Е., *главный внештатный детский специалист эндокринолог ДЗМ и ЦФО, директор РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, президент ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», профессор кафедры поликлинической и неотложной педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, д.м.н.*
г. Москва

Самсонова Л.Н., *декан педиатрического факультета, заведующая кафедрой детской эндокринологии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, профессор, д.м.н.*
г. Москва

9.30 – 9.45 **Современные аспекты самоконтроля гликемии у детей и подростков с сахарным диабетом**
Окминян Г.Ф., *доцент кафедры детской эндокринологии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, врач-детский эндокринолог, к.м.н.*
г. Москва
(Доклад при поддержке ООО «Компания «ЭЛТА»)

9.45 – 10.00 **Особенности сахарного диабета 2 типа у детей**
Еремина И.А., *врач-детский эндокринолог, научный сотрудник детского отделения сахарного диабета НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, к.м.н.*
г. Москва

10.00 – 10.15 **Первичный гипотиреоз в практике педиатра и детского эндокринолога. Клинические маски, важность своевременной постановки диагноза**
Тихонович Ю.В., *заведующая детским эндокринологическим отделением Сеченовского центра материнства и детства ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова (Сеченовский Университет) Минздрава России, врач отделения эндокринологии ГБУЗ «Морозовская ДГКБ Департамента здравоохранения города Москвы», к.м.н.*
г. Москва

10.15 – 10.30 **Инсулинорезистентность типа А**
Сечко Е.А., *врач-детский эндокринолог, научный сотрудник детского отделения сахарного диабета НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, к.м.н.*
г. Москва

Программа конференции

10.30 – 10.45 **Особенности метаболического синдрома у пациентов с семейной парциальной липодистрофией 4 типа. Описание клинического случая**
Тихонович Ю.В., *заведующая детским эндокринологическим отделением Сеченовского центра материнства и детства ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова (Сеченовский Университет) Минздрава России, врач отделения эндокринологии ГБУЗ «Морозовская ДГКБ Департамента здравоохранения города Москвы», к.м.н.*
г. Москва

10.45 – 11.00 **Ожирение у подростков: предикторы нарушения углеводного обмена**
Латышев О.Ю., *доцент кафедры детской эндокринологии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, врач-детский эндокринолог ГБУЗ «Детская городская поликлиника № 140 ДЗМ», к.м.н.*
Киселева Е.В., Окминян Г.Ф., Ромайкина Д.С., Минькова Н.Б., Самсонова Л.Н.
г. Москва

11.00 – 11.15 **Перерыв**

Конференц-зал А+С

11.15 – 12.45 **Симпозиум 6**
АХОНДРОПЛАЗИЯ. СОВРЕМЕННЫЕ АСПЕКТЫ ОБСЛЕДОВАНИЯ И ВЕДЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ. МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЙ ПОДХОД
(Симпозиум при поддержке ООО «Биомарин Интернэшнл»)

Сопредседатели:
Петряйкина Е.Е., *главный внештатный детский специалист эндокринолог ДЗМ и ЦФО, директор РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, президент ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», профессор кафедры поликлинической и неотложной педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, д.м.н. г. Москва*

Тюльпаков А.Н., *заведующий кафедрой генетики эндокринных болезней ФГБНУ «Медико-генетический центр им. академика Н.П. Бочкова» РАН, врач-детский эндокринолог РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, профессор, д.м.н. г. Москва*

11.15 – 11.30 **Открытие симпозиума.**
Ахондроплазия: этиология, патогенез, клиническая картина
Петряйкина Е.Е., *главный внештатный детский специалист эндокринолог ДЗМ и ЦФО, директор РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, президент ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», профессор кафедры поликлинической и неотложной педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, д.м.н. г. Москва*

11.30 – 11.35 **Дискуссия**

11.35 – 11.55 **Современные молекулярно-генетические аспекты диагностики ахондроплазии**
Поляков А.В., *заведующий лабораторией ДНК-диагностики ФГБНУ «Медико-генетический центр им. академика Н.П. Бочкова» РАН, член-корр. РАН, профессор, д.б.н. г. Москва*

11.55 – 12.00 **Дискуссия**

12.00 – 12.30 **Ахондроплазия: междисциплинарная проблема. Современные аспекты ведения пациентов. На что обратить внимание детскому эндокринологу и педиатру?**
Тюльпаков А.Н., *заведующий кафедрой генетики эндокринных болезней Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «Медико-генетический центр им. академика Н.П. Бочкова» РАН, врач-детский эндокринолог РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, профессор, д.м.н. г. Москва*

12.30 – 12.45 **Дискуссия**

12.45 – 13.00 **Перерыв**

Конференц-зал А+С

13.00 – 14.30 **Симпозиум 7**
ПРОФЕССОРСКИЙ ОБХОД.
«ЗНАКОМЫЕ НЕЗНАКОМЦЫ»
Часть 2

Сопредседатели:

Петеркова В.А., *главный внештатный детский специалист эндокринолог Минздрава России, академик РАН, научный руководитель НИИ детской эндокринологии, заведующая кафедрой детской эндокринологии-диабетологии Института высшего и дополнительного высшего и дополнительного профессионального образования ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, профессор, д.м.н.*
г. Москва

Петряйкина Е.Е., *главный внештатный детский специалист эндокринолог ДЗМ и ЦФО, директор РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, президент ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», профессор кафедры поликлинической и неотложной педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, д.м.н.*
г. Москва

Самсонова Л.Н., *декан педиатрического факультета, заведующая кафедрой детской эндокринологии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, профессор, д.м.н.*
г. Москва

13.00 – 13.15 **Опыт многопрофильного федерального детского стационара в ведении пациентов с ахондроплазией: федеральный консилиум, назначение медикаментозного лечения, инициация терапии и реабилитация**
Воронцова И.Г., *врач-детский эндокринолог эндокринологического отделения РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России*
г. Москва
Демина Е.С., Петряйкина Е.Е., Тюльпаков А.Н.
г. Москва

13.15 – 13.30 **Задержка полового развития у девочек: современные диагностические алгоритмы**
Латышев О.Ю., *доцент кафедры детской эндокринологии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, врач-детский эндокринолог ГБУЗ «Детская городская поликлиника № 140 ДЗМ», к.м.н.*
г. Москва
Каболова К.Л., Киселева Е.В., Окминян Г.Ф., Самсонова Л.Н.
г. Москва

13.30 – 13.45 **Ковид и ожирение у подростков: лабораторно-инструментальные характеристики**
Букин С.С., *врач-детский эндокринолог эндокринологического отделения ГБУЗ «Детская городская клиническая больница им. З.А. Башляевой ДЗМ»*
г. Москва
Евсюкова Е.А., Коломина И.Г., Окминян Г.Ф., Киселева Е.В., Латышев О.Ю., Самсонова Л.Н., Самитова Э.Р., Мазанкова Л.Н., Майкова И.Д., Каурова Е.П., Анцупова М.А.,
г. Москва

13.45 – 13.55 **Частота носительства варианта p.W230X в гене HSD3B2 как причины врожденной дисфункции коры надпочечников в осетинской популяции**
Макрецкая Н.А., *доцент кафедры генетики эндокринных болезней Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «Медико-генетический центр им. академика Н.П. Бочкова» РАН, врач-детский эндокринолог, научный сотрудник детского отделения тиреодологии, репродуктивного и соматического развития НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, к.м.н.*
г. Москва
Калинченко Н.Ю., Тебиева И.С., Ионова С.А., Зинченко Р.А., Марахонов А.В., Тюльпаков А.Н.
г. Москва

13.55 – 14.10 **Кожно-скелетный синдром с гипофосфатемией / Синдром эпидермального невуса с гипофосфатемией: диагностика и лечение. Первое описание в России**
Куликова К.С., *старший научный сотрудник отделения наследственных эндокринопатий детского возраста НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, врач-детский эндокринолог РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, доцент кафедры генетики эндокринных болезней Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «Медико-генетический центр им. академика Н.П. Бочкова» РАН, к.м.н.*
г. Москва

14.10 – 14.25 **Клинический случай манифестации сахарного диабета у подростка с атипичным гемолитико-уремическим синдромом после донорской трансплантации почки**
Филимонова А.Ю., *главный внештатный детский специалист эндокринолог Минздрава Рязанской области, заведующая педиатрическим отделением ГБУ РО Областная детская клиническая больница им. Н.В. Дмитриевой, доцент кафедры факультетской и поликлинической педиатрии с курсом педиатрии ФДПО Рязанского государственного медицинского университета им. академика И.П. Павлова Минздрава России, к.м.н.*
г. Рязань
Маревичева А.М., Слободянюк О.А., Швецова А.О.
г. Рязань

14.25 – 14.30 **Дискуссия**

14.30 – 14.45 **Перерыв**

Конференц-зал А+С

14.45 – 17.00 Симпозиум 8
«ТРУДНЫЙ ДИАГНОЗ» В ПЕДИАТРИИ И ДЕТСКОЙ ЭНДОКРИНОЛОГИИ

Сопредседатели:
Овсянников Д.Ю., *заведующий кафедрой педиатрии Медицинского института ФГАОУ ВО Российский университет дружбы народов Минобрнауки России, врач-педиатр, пульмонолог, аллерголог-иммунолог ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», профессор, д.м.н.*
г. Москва

Петряйкина Е.Е., *главный внештатный детский специалист эндокринолог ДЗМ и ЦФО, директор РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, президент ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», профессор кафедры поликлинической и неотложной педиатрии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, д.м.н.*
г. Москва

14.45 – 15.00 Актуальные аспекты клиники, лечения и профилактики инфекционных заболеваний у детей, страдающих хроническими заболеваниями
Ртищев А.Ю., *доцент кафедры инфекционных болезней у детей педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, врач-инфекционист, педиатр ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», к.м.н.*
г. Москва

15.00 – 15.15 Клинический случай сочетания аутоиммунного гепатита с сахарным диабетом 1 типа
Филимонова А.Ю., *главный внештатный детский специалист эндокринолог Минздрава Рязанской области, заведующая педиатрическим отделением ГБУ РО Областная детская клиническая больница им. Н.В. Дмитриевой, доцент кафедры факультетской и поликлинической педиатрии с курсом педиатрии ФДПО Рязанского государственного медицинского университета им. академика И.П. Павлова Минздрава России, к.м.н.*
г. Рязань
Ямщикова А.В., Мойсеюк О.В., Белых Н.А.
г. Рязань

15.15 – 15.30 Х-сцепленный доминантный гипофосфатемический рахит: проблемы диагностики и потенциальные новые подходы ведения
Куликова К.С., *старший научный сотрудник отделения наследственных эндокринопатий детского возраста НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, врач-детский эндокринолог РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, доцент кафедры генетики эндокринных болезней Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «Медико-генетический центр им. академика Н.П. Бочкова» РАН, к.м.н.*
г. Москва
Петров В.М., Васильев Е.В., Тюльпаков А.Н.
г. Москва

15.30 – 15.45 Сложности диагностики рака щитовидной железы у детей
Бровин Д.Н., *заведующий детским хирургическим отделением НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, врач-детский хирург, к.м.н.*
г. Москва

15.45 – 16.00 **Синдром Де Груши – микроделеционный синдром**
Болмасова А.В., *старший научный сотрудник отделения эндокринопатий раннего детского возраста НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, врач-детский эндокринолог, к.м.н.*
г. Москва

16.00 – 16.15 **Эктопия щитовидной железы у детей**
Шредер Е.В., *аспирант НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, врач-детский эндокринолог эндокринологического отделения ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ»*
г. Москва
Безлепкина О.Б.
г. Москва

16.15 – 16.30 **Дети с узловыми образованиями щитовидной железы на амбулаторном приеме**
Писарева Е.А., *детский эндокринолог консультативно-диагностического отделения НИИ детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, к.м.н.*
г. Москва

16.30 – 16.50 **Синдром «мозг-легкие-щитовидная железа»**
Овсянников Д.Ю., *заведующий кафедрой педиатрии Медицинского института ФГАОУ ВО Российский университет дружбы народов Минобрнауки России, врач-педиатр, пульмонолог, аллерголог-иммунолог ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», профессор, д.м.н.*
г. Москва
Жесткова М.А.
г. Москва

16.50 – 17.00 **Дискуссия.**
Закрытие Конференции. Подведение итогов работы

МАТЕРИАЛЫ КОНФЕРЕНЦИИ

АЛЛОТРАНСПЛАНТАЦИЯ И АУТОТРАНСПЛАНАЦИЯ В АКУШЕРСТВЕ И ГИНЕКОЛОГИИ

Адамян Л.В.[2,4] – академик РАН, д.м.н., профессор; Сибирская Е.В.[1,2] – д.м.н., профессор; Пивазян Л.Г.[4]; Аветисян Д.С.[3]; Кириллова Ю.А.[1]; Меленчук И.А.[1]

[1]ОСП РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

[2]ФГБОУ ВО МГМСУ им. А.И. Евдокимова Минздрава России, Москва, Россия

[3]ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России, Москва, Россия

[4]ФГБУ НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова Минздрава России, Москва, Россия

Введение. Тканевая инженерия является относительно новой областью, в которой используются живые клетки, биосовместимые материалы и подходящие биохимические и физические факторы, а также их комбинации для создания тканеподобных структур. Реконструкция влагалища необходима при таких заболеваниях как аплазия влагалища, синдром Майера-Рокитанского-Кюстера-Хаузера, а также приобретенные заболевания, такие как рак и травмы, однако при этом реконструктивные методики, для которых используются невлагалищные ткани, могут быть связаны с осложнениями. Трансплантация матки в настоящее время показала свой потенциал в качестве высокоэффективного лечения маточного фактора бесплодия, возникающего из-за отсутствия матки или наличия нефункциональной матки.

Цель работы. Рассмотреть методы альтернативного лечения пациентов с аплазией влагалища, синдромом Майера-Рокитанского-Кюстера-Хаузера, синдромом Ашермана и онкологическими заболеваниями с помощью аллотрансплантации клеток и тканей; трансплантации матки пациентам с маточным фактором бесплодия, возникающего из-за отсутствия матки или наличия нефункциональной матки и применение стволовых клеток в практике акушеров-гинекологов.

Материалы и методы. Данный обзор включает в себя исследования, которые были опубликованы до 2022 г. в базах данных PubMed, Google Scholar и Cochrane Library.

Результаты. Вагинопластика с использованием аутологичной вагинальной ткани показала нормальные структурные и функциональные параметры при последующем наблюдении. Эти технологии могут быть полезны для пациентов, нуждающихся в реконструкции влагалища. Первое живорождение после аллогенной трансплантации матки в условиях иммуносупрессии произошло 4 сентября 2014 г., и это событие также является первым человеческим рождением после пересадки матки. Гемопоэтические стволовые клетки использовались для разработки терапевтических стратегий лечения гинекологических солидных опухолей, таких как рак яичников. Пуповинная кровь может представлять собой ценный источник стволовых клеток, которые можно использовать для клеточного лечения злокачественных новообразований и наследственных заболеваний. Стволовые клетки могут быть использованы для пренатальной трансплантации при лечении различных тяжелых врожденных заболеваний плода.

Выводы. Технологии вагинопластики с использованием аутологичной вагинальной ткани имеет перспективы среди пациентов, нуждающихся в реконструкции влагалища, приводит к обеспечению долгосрочной удовлетворительной сексуальной жизни, помогает добиться улучшения качества жизни, которое сохраняется с течением продолжительного времени. Трансплантация матки в настоящее время показала свой потенциал в качестве высокоэффективного лечения маточного фактора бесплодия, возникающего из-за отсутствия матки или наличия нефункциональной матки. Применение стволовых клеток, полученных из менструальной крови, может быть эффективно при лечении тяжелого синдрома Ашермана.

ЭФФЕКТИВНОСТЬ ЛАЗЕРНОГО ЛЕЧЕНИЯ СКЛЕРОАТРОФИЧЕСКОГО ЛИХЕНА

Адамян Л.В.[1,3] – академик РАН, д.м.н., профессор; Сибирская Е.В.[1,2] – д.м.н., профессор; Меленчук И.А.[2]; Кириллова Ю.А.[2]; Пивазян Л.Г.[3]; Закарян А.А.[4]

[1]ФГБОУ ВО МГМСУ им. А.И. Евдокимова Минздрава России, Москва, Россия

[2]ОСП РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

[3]ФГБУ НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова Минздрава России, Москва, Россия

[4]ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России, Москва, Россия

Склероатрофический лихен (САЛ) представляет собой хронический воспалительный дерматоз, поражающий кожу половых органов. Он может быть обнаружен у пациентов любого возраста и расы, хотя самая высокая распространённость наблюдается у 1,6% женщин в возрасте 40–60 лет и у девочек предпубертатного возраста. В качестве лечения первой линии гайдлайны рекомендуют использование сверхмощных топических глюкокортикостероидов (ТГКС). Однако разрабатываются новые варианты лечения САЛ, которые учитывают доказанную эффективность местных кортикостероидов

и принимают во внимание такие факторы как риск развития рака и необходимость долгосрочного наблюдения. Целью данного литературного обзора является оценка эффективности такого метода лечения как лазерная терапия.

Был проведен анализ международных и отечественных публикаций с 2006 до 2022 г. Для поиска были использованы базы данных PubMed, Embase, Cochrane Library и Google Академия. В данный литературный обзор были включены систематические обзоры и метаанализы, рандомизированные контролируемые исследования (РКИ), клинические испытания и серии случаев, опубликованные с 2006 до 2022 года.

В настоящее время недостаточно доказательств в поддержку использования лазерной терапии при генитальном склероатрофическом лихене у мужчин, женщин и детей. Хотя лазерная терапия кажется многообещающей и некоторые исследования, включенные в наш литературный обзор, показали ее эффективность, данные о долгосрочности и безопасности, включая неблагоприятные побочные эффекты, отсутствуют. Влияние лазерной терапии должно строго оцениваться в хорошо спланированных рандомизированных контролируемых исследованиях, которые имеют соответствующий временной промежуток, а пока применение данного метода лечения в клинической практике неприемлемо. Поскольку, как и в случае внедрения других инноваций, безопасность должна быть доказана.

СОВРЕМЕННЫЕ ПРОБЛЕМЫ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ ВОСПАЛИТЕЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ОРГАНОВ МАЛОГО ТАЗА У ДЕВОЧЕК ПОДРОСТКОВОГО ВОЗРАСТА

Адамян Л.В.[1,4] – академик РАН, д.м.н., профессор; Сибирская Е.В.[1,2] – д.м.н., профессор; Короткова С.А.[3]; Елфимова Е.О.[3]; Кириллова Ю.А.[2]; Пивазян Л.Г.[4]; Закарян А.А.[5]

[1]ФГБОУ ВО МГМСУ им. А.И. Евдокимова Минздрава России, Москва, Россия

[2]ОСП РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

[3]ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва, Россия

[4]ФГБУ НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова Минздрава России, Москва, Россия

[5]ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России, Москва, Россия

Воспалительные заболевания органов малого таза (ВЗОМТ) – это группа воспалительных заболеваний инфекционной этиологии верхних отделов полового тракта. Своевременная диагностика и лечение этой патологии особенно важны в популяции подростков, так как они формируют репродуктивный потенциал страны и населения планеты в целом. Актуальность данной группы заболеваний среди подростков возрастает в связи с ранним дебютом половой жизни, увеличением количества половых партнеров, отсутствием осознанного подхода к методам контрацепции, увеличением количества абортов в возрасте до 18 лет. Большая трудность в диагностике ВЗОМТ у подростков заключается в их неспособности четко интерпретировать и характеризовать боль, частой болезненности при проведении гинекологического осмотра даже в отсутствие патологических изменений.

Материал методы. Поиск данных проведен в PubMed, Google Scholar и Cochrane Library. Использованы следующие ключевые слова: «pelvic inflammatory diseases», «adolescent gynecology», «Chlamydia trachomatis», «Neisseria gonorrhoeae».

Результаты. На основании анализа данных в данный литературный обзор были включены систематические обзоры, рандомизированные клинические исследования, клинические испытания и серии случаев.

Заключение. Особенности диагностики и ведения пациентов подросткового возраста с подозрением и подтвержденной инфекцией, передающейся половым путем, должны служить основанием для повышенного внимания со стороны врача и осуществления профилактики воспалительных заболеваний органов малого таза. Совершенствование методик скрининга, популяризация знаний о необходимости соблюдения контрацептивных мер, формирование и контроль приверженности лечению, грамотный и полноценный подход к ведению пациентов данной группы способствуют сохранению репродуктивного потенциала.

ФАКТОРЫ РИСКА И КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА ВОСПАЛИТЕЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ОРГАНОВ МАЛОГО ТАЗА У ДЕВОЧЕК-ПОДРОСТКОВ

Адамян Л.В.[1] – академик РАН, д.м.н., профессор; Петряйкина Е.Е.[2] – д.м.н., профессор; Сибирская Е.В.[1,2] – д.м.н., профессор; Кириллова Ю.А.[2]

[1]кафедра репродуктивной медицины и хирургии ФПДО МГМСУ им. А.И. Евдокимова Минздрава России, Москва, Россия

[2]ОСП РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

Воспалительные заболевания органов малого таза (ВЗОМТ) – воспалительные заболевания органов верхнего отдела женского репродуктивного

тракта, включающие эндометрит, параметрит, сальпингит, оофорит, тубоовариальный абсцесс, пельвоперитонит и их сочетания.

ВЗОМТ представляют серьезную проблему здравоохранения, оказывающую существенное влияние на здоровье женщин репродуктивного возраста. Эта группа заболеваний занимает одно из лидирующих положений в структуре гинекологической заболеваемости. Пик заболеваемости (4-12%) приходится на возраст 17-28 лет, что связано с сексуальной активностью и низкой частотой использования барьерных методов контрацепции.

Характерные для подросткового периода анатомо-физиологические и психосоциальные факторы обусловливают высокий риск подверженности сексуально-активных девочек инфекциям, передаваемым половым путем (ИППП), и воспалительным заболеваниям органов малого таза (ВЗОМТ). Признан факт того, что острое воспаление придатков матки (ОВЗПМ) у подростков имеет особенности клинического течения, усложняющие диагностику.

Факторами риска ВЗОМТ являются: незрелый многослойный эпителий шейки матки, нарушение микробиоценоза влагалища, ранее начало половой жизни, частая смена партнеров и неадекватная барьерная контрацепция, изменение питания, проживание в экологически неблагоприятных районах, стресс, вредные пристрастия, экстрагенитальные заболевания.

Основным механизмом проникновения инфекции в брюшную полость в подростковом возрасте является генитальный, и ранее перечисленные факторы риска создают благоприятные условия для распространения микроорганизмов через цервикальный канал, полость матки, маточные трубы.

Клиническая картина данной патологии определяется первичностью воспалительного очага. Боль, как правило, интенсивная, локализуется в нижних отделах живота, в правой и левой подвздошных областях, над лоном. Носит непрерывный характер. При пальпации живота отмечаются симптомы раздражения брюшины. При гинекологическом осмотре нередко выявляются выделения из половых путей воспалительного характера. Контуры придатков матки определяются недостаточно отчетливо, они увеличены, пастозны, подвижность их ограничена. Температура тела нередко повышается до фебрильных цифр, иногда отмечается озноб. В большинстве случаев симптомы интоксикации резко выражены, особенно при запущенных формах. В картине крови – лейкоцитоз со сдвигом лейкоцитарной формулы влево, ускоренное СОЭ, повышение уровня С-реактивного белка.

Таким образом, изучение вопросов факторов риска возникновения ВЗОМТ у девочек-подростков, особенности клинической картины, терапии и профилактики данной патологии является актуальным для предупреждения нарушений репродуктивной функции в будущем.

ВЫРАЩИВАНИЕ СОБСТВЕННЫХ ТКАНЕЙ ВЛАГАЛИЩА ПУТЕМ ТКАНЕВОЙ ИНЖЕНЕРИИ

Адамян Л.В.[1] – академик РАН, д.м.н., профессор;
Петряйкина Е.Е.[2,3] – д.м.н., профессор;
Сибирская Е.В.[1,2] – д.м.н., профессор;
Караченцова И.В.[2,3] – к.м.н., доцент; Кириллова Ю.А.[1,2];
Курбанова П.Ф.[3]; Никишина А.В.[4]

[1]ФГБОУ ВО МГМСУ им. А.И. Евдокимова Минздрава России, Москва, Россия
[2]ОСП РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия
[3]ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия
[4]ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России, Москва, Россия

Введение. Аплазия влагалища – это врожденный порок развития, который образуется ввиду различных патологий, включая синдром Майера-Рокитанского-Кюстера-Хаузера. Терапией первой линии является кольпоэлонгация, при неэффективности которой возможно применение хирургических методик (методы Vecchietty, Wallwiener, Abbe–McIndoe, Давыдова, Williams в модификации Creastas и др.). В настоящее время существуют новые реконструктивные подходы с применением тканевой инженерии, сочетающие клеточную терапию и разные виды каркасов.

Материал и методы. Был проведён анализ литературы, выбранной по ключевым словам в базах данных Pubmed, Medline, Google Scholar.

Результаты. По результатам обзора литературы подробно описана техника бескровного кольпопоэза и методики реконструктивной хирургии с применением каркасов, аутологичных клеток и потенциальное использование мезенхимальных стволовых клеток (МСК). Приведены данные клинических исследований, которые показали успешное формирование функционального неовлагалища по анатомическим и гистологическим свойствам путем культивирования аутологичных клеток на биоразлагаемые каркасы.

Заключение. На основе литературного обзора можно сделать вывод, что терапевтические подходы к лечению данной патологии подразделяются на методы консервативной и хирургической коррекции. В настоящее время не существует единого хирургического подхода. Однако возможно применение новых способов гинекологической реконструкции, основанных на тканевой инженерии. Необходимо дальнейшее проведение исследований в этой области и подробное изучение вопроса.

РЕАЛИЗАЦИЯ РЕПРОДУКТИВНОЙ ФУНКЦИИ У ПАЦИЕНТОК С НАРУШЕНИЕМ ФОРМИРОВАНИЯ ПОЛА

Адамян Л.В.[1,3]– академик РАН, д.м.н., профессор; Петряйкина Е.Е.[2,4]– д.м.н., профессор; Сибирская Е.В.[1,2]– д.м.н., профессор; Пивазян Л.Г.[3]; Матевосян Т.А.[4]; Бадахова А.Б.[5]; Закарян А.А.[6]; Кириллова Ю.А.[2]

[1]ФГБОУ ВО МГМСУ им. А.И. Евдокимова Минздрава России, Москва, Россия

[2]ОСП РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

[3]ФГБУ НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова Минздрава России, Москва, Россия

[4]ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

[5]ФГБУ «НМИЦ хирургии им. А.В. Вишневского» Минздрава России, Москва, Россия

[6]ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России, Москва, Россия

Нарушения формирования пола (НФП) – гетерогенная группа заболеваний, обусловленных несоответствием фенотипического, гонадного и хромосомного пола. В представленном обзоре рассмотрены вопросы реализации репродуктивной функции у данной категории пациентов.

Цель исследования. Оценить перспективы реализации репродуктивной функции у пациентов с нарушением формирования пола как самостоятельно, так и с помощью вспомогательных репродуктивных технологий.

Материал и методы. Дизайн исследования включал обзор литературы и результатов клинических исследований, систематических обзоров и метаанализов за последние 5 лет по данным научных баз Embase, PubMed и Google Scholar. В процессе поиска использованы ключевые слова: нарушение формирования пола, дисгенезия гонад, фертильность, сохранение фертильности, диагностика нарушений формирования пола, синдром Свайера, синдром Шерешевского-Тернера. Найдено около 50 научных исследований, 20 из которых взяты в основу данной работы.

Результаты. Проведен анализ научной литературы и результатов клинических исследований. Рассмотрены методы диагностики нарушений формирования пола, варианты наступления беременности и исходы. Несмотря на современные возможности вспомогательных репродуктивных технологий, реализация репродуктивной функции у пациентов с нарушением формирования пола остается актуальной проблемой.

Заключение. Анализ литературы показал, что пациентки с нарушением формирования пола имеют возможность забеременеть и выносить ребенка при условии своевременной диагностики данной патологии с проведением кариотипирования, адекватной тактики лечения как в детском, так и в подростковом возрасте, мониторинга жизненно важных показателей при наступлении беременности, а также послеродового наблюдения.

ТУБООВАРИАЛЬНЫЙ АБСЦЕСС У ПОДРОСТКА С ЮВЕНИЛЬНЫМ АРТРИТОМ В ГИНЕКОЛОГИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ

Адамян Л.В.[1] – академик РАН, д.м.н., профессор; Петряйкина Е.Е.[2] – д.м.н., профессор; Сибирская Е.В.[1,2] – д.м.н., профессор; Караченцова И.В.[2,3] – к.м.н., доцент; Аргун М.З.[2,3] – к.м.н.; Кириллова Ю.А.[1,2]; Пивазян Л.Г.[4]; Лошкарева М.А.[4]; Голубкова В.М.[3]

[1]ФГБОУ ВО МГМСУ им. А.И. Евдокимова Минздрава России, Москва, Россия

[2]ОСП РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

[3]ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

[4]ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России, Москва, Россия

Воспалительные заболевания органов малого таза по-прежнему занимают лидирующие позиции в структуре гинекологических заболеваний, что составляет примерно 60% и является наиболее частой причиной госпитализации. Пик заболеваемости (4-12%) приходится на возраст 17-28 лет, что связано с сексуальной активностью и низкой частотой использования барьерных методов контрацепции. У девочек, не живущих половой жизнью, в допубертатном периоде воспаление придатков матки является редким явлением. Развитие острых сальпингитов и сальпингоофоритов при отсутствии лечения и любых иммунодефицитных состояниях может привести к образованию тубоовариального абсцесса.

Тубоовариальное образование представляет собой единый конгломерат с плотной капсулой, у которого отсутствует граница между маточными трубами и яичником, имеющее множество внутренних перегородок различной толщины и неоднородное внутреннее содержимое. Нами описан клинический случай девочки 16 лет с диагнозом – обострение хронического сальпингита и оофорита, тубоовариальными образованиями с обеих сторон, спаечным процессом органов малого таза и брюшной полости. Пациентка находилась на иммуносупрессивной терапии по жизненным показаниям в связи с тяжелым течением ювенильного ревматоидного артрита, что повлекло за собой повышенный риск инфекционных осложнений. При первичной госпитализации в отделении была проведена противовоспалительная терапия, на фоне которой отмечалось уменьшение тубоовариаль-

ного образования слева и полный регресс образования правого яичника. Повторно девочка поступила в отделение для решения вопроса о необходимости хирургического лечения. В связи с наличием тубоовариального образования слева, неэффективности консервативной терапии, риска ранения кишечника ввиду возможного выраженного спаечного процесса малого таза и брюшной полости, и дифференциальной диагностики с новообразованием левого яичника показано проведение оперативного лечения.

При лапароскопии были обнаружены плоскостные спайки между маткой, кишечником и придаткам матки с обеих сторон. В полости малого таза визуализировался конгломерат, состоящий из петель кишечника, матки и тубоовариальных образований с обеих сторон. Проведено разделение брюшных спаек и спаек органов малого таза, эвакуация гнойного содержимого тубоовариального образования слева, санация и дренирование брюшной полости и полости малого таза.

Наш случай демонстрирует необходимость более тщательного изучения анамнеза, осмотра и диагностики пациенток с болевым абдоминальным синдромом, находящихся на иммуносупрессивной терапии, с учетом возможности возникновения у пациенток воспалительных заболеваний органов малого таза рецидивирующего течения.

ДОЛГОСРОЧНЫЕ ГИНЕКОЛОГИЧЕСКИЕ ИСХОДЫ У ПАЦИЕНТОК С ПЕРСИСТИРУЮЩЕЙ КЛОАКОЙ

Адамян Л.В.[1,3]– академик РАН, д.м.н., профессор; Петряйкина Е.Е.[2,5] – д.м.н., профессор; Сибирская Е.В.[1,2] – д.м.н., профессор; Николаев В.В.[2,5] – д.м.н., профессор; Пивазян Л.Г.[3]; Аветисян Д.С.[4]; Закарян А.А.[4]; Кириллова Ю.А.[2]

[1]ФГБОУ ВО МГМСУ им. А.И. Евдокимова Минздрава России, Москва, Россия

[2]ОСП РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

[3]ФГБУ НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова Минздрава России, Москва, Россия

[4]ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России, Москва, Россия

[5]ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

Клоакальные пороки – это редкие врожденные пороки, которые являются наиболее тяжелой и сложной формой аноректальных и урогенитальных аномалий развития. Пациенты, рожденные с персистирующей клоакой, всегда женщины, у которых на этапе эмбриогенеза произошло слияние нижних отделов уретры, влагалища и прямой кишки в единый канал или полость, открывающиеся кзади от клитора. Это бывает крайне редко и встречается примерно у 1 из 25 000 девочек. Персистирующая клоака остается сложной реконструктивной проблемой для детских гинекологов, урологов и хирургов. Цель данного обзора заключается в выявлении ключевых сложностей, возникающих при ведении подростков и женщин с данной патологией.

Материал методы. В данный обзор включены все исследования, результаты которых опубликованы до 2021 г. в базах данных PubMed, Google Scholar и Cochrane Library. Использованы следующие ключевые слова: «Cloacal Anomalies», «persistent cloaca», «long-term management and outcomes», «персистирующая клоака». Кроме того, просмотрены списки литературы исследований на предмет наличия научных изысканий и обзоров на эту же тему.

Результаты. На основании анализа данных литературы выделены основные аспекты изучаемой проблемы: эпидемиология, исходы общие, педиатрические и гинекологические. Рассмотрены особенности сексуальной функции и фертильности при данном пороке развития. Представлено описание клинического случая беременности и родов у пациентки с персистирующей клоакой.

Заключение. Вопросы хирургического лечения персистирующей клоаки у детей подробно освещены в литературе. Долгосрочные же данные о пациентах остаются малоизученными. Девочки-подростки и взрослые женщины после реконструктивных хирургических вмешательств по поводу клоакальных пороков развития должны оставаться под наблюдением многопрофильной бригады специалистов с целью оказания им своевременной и разносторонней медицинской и психологической помощи.

ЭНДОМЕТРИОЗ У ДЕВОЧЕК-ПОДРОСТКОВ

Адамян Л.В.[1] – академик РАН, д.м.н., профессор; Сибирская Е.В.[1,2] – д.м.н., профессор; Курбанова П.Ф.[3]; Кириллова Ю.А.[2]

[1]ФГБОУ ВО МГМСУ им. А.И. Евдокимова Минздрава России, Москва, Россия

[2]ОСП РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

[3]ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

Введение. По определению ВОЗ, эндометриоз – это заболевание, характеризующееся распространением ткани, аналогичной эндометрию, вне полости матки. Данная патология является лидирующей

причиной вторичной дисменореи у девочек-подростков. Этиология и патогенез остаются до конца полностью не изученными и включают множество теорий. Кроме этого, часто происходит задержка в выявлении и лечении эндометриоза ввиду снижения интенсивности симптомов дисменореи у девочек-подростков на фоне медикаментозной терапии.

Материал и методы. Был проведён анализ литературы, выбранной по ключевым словам в базах данных Pubmed, Medline, Google Scholar.

Результаты. По результатам обзора литературы показано, что диагностика эндометриоза должна включать качественный сбор жалоб и анамнеза, учет клинических проявлений и инструментальные методы обследования. С целью ранней диагностики ведется поиск специфических биомаркеров, среди которых особую надежду возлагают на исследования микроРНК. В лечении эндометриоза рекомендовано применять мультидисциплинарный и персонализированный подход, включающий применение обезболивающих и гормональных препаратов, а также хирургическое вмешательство. Нестероидные противовоспалительные средства являются терапией первой линии для подавления болевого синдрома. Подросткам также можно рекомендовать применение комбинированных оральных контрацептивов и препаратов, содержащих только прогестерон. При неэффективности рекомендуется рассмотреть возможность применения агонистов гонадотропин-рилизинг-гормона с «add-back» терапией, однако существуют возрастные ограничения к назначению данной группы препаратов. В качестве хирургического лечения применяется лапароскопическое удаление очагов эндометриоидных гетеротопий. Кроме этого, могут быть использованы дополнительные методы лечения, такие как иглоукалывание, йога, физиотерапия и т.д.

Заключение. Подводя итоги, следует отметить, что эндометриоз – хроническое воспалительное заболевание, которое оказывает существенное социальное, физическое и эмоциональное воздействие на жизнь девочек-подростков. Необходимо раннее выявление скрытых жалоб и качественный сбор анамнеза пациенток. К лечению эндометриоза должна быть привлечена команда специалистов различного профиля для улучшения долгосрочных клинических результатов, оценки эффективности медикаментозной терапии с возможным переходом на хирургическое лечение.

РЕПРОДУКТИВНОЕ ЗДОРОВЬЕ ДЕВУШЕК И ДЕВОЧЕК МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ. ПЕРСПЕКТИВЫ РАЗВИТИЯ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННОЙ ПОМОЩИ

Адамян Л.В.[1]– академик РАН, д.м.н., профессор; Сибирская Е.В.[1,2,4]– д.м.н., профессор; Лазарева С.И.[4]; Торубаров С.Ф.[1,2]– д.м.н., профессор; Сысоева И.В.[2]; Бурханская Е.Д.[2]; Аббасова Г.Н.[3]; Папян Л.Г.[2]; Бдоян В.В.[2]; Волкова Е.А.[2]; Алиева Г.А.[2]

[1]ФГБОУ ВО МГМСУ им. А.И. Евдокимова Минздрава России, Москва, Россия

[2]ГБУЗ МО «Долгопрудненская центральная городская больница». Центр репродуктивного здоровья детей и подростков Московской области, ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России, Долгопрудный, Россия

[3]ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России, Москва, Россия

[4] Министерство здравоохранения Московской области, Красногорск, Россия

На данное время охрана репродуктивного здоровья подрастающего поколения является приоритетным направлением в России. Это связано с устойчивым ростом различных гинекологических заболеваний, протекающих в том числе бессимптомно, что оказывает существенное влияние на репродуктивный потенциал юного населения.

Нами был проведен анализ распространенности гинекологической заболеваемости среди девочек и девушек Московской области. По результатам анализа было выявлено, что среди всех заболеваний репродуктивной системы в Московской области преобладают (n=1040): нарушения менструального цикла – 46% (n=479), а также воспалительные заболевания наружных и внутренних половых органов – 29% (n=298). По данным центра охраны репродуктивного здоровья подростков МО, распространенность гинекологических патологий при госпитализации в стационар за 2021 год составляет (n=517): аномальные маточные кровотечения – 40% (n=207), апоплексия яичника – 26% (n=134), острые сальпингиты – 16% (n=83), вульвовагиниты – 8% (n=42), синехии половых органов – 7% (n=36), травмы наружных половых органов – 2% (n=10), внематочная беременность – 1% (n=5). Распространенность гинекологической заболеваемости подростков в амбулаторном звене составляет (n=523): вульвиты – 33% (n=173), дисменорея – 31% (n=162), нарушения менструального цикла – 21% (n=110), образования яичников – 9% (n=47), заболевания молочных желез – 6% (n=31).

Основной причиной воспалительных заболеваний является высокий инфекционный индекс среди подростков, ведущих половую жизнь. У де-

вочек, не живущих половой жизнью, отсутствует трансвагинальный путь передачи, в связи с чем воспаление носит вторичный характер. Нарушения менструального цикла в основном связаны с тем, что у девочек пубертатного периода наблюдается несостоятельность высшей нервной деятельности, а рецепторы репродуктивных органов находятся на стадии развития.

Подводя итоги, следует отметить, что патологии развития и функционирования репродуктивной системы у подростков оказывают существенное влияние на социальное, физическое и эмоциональное состояние в дальнейшем. Улучшение специализированной гинекологической помощи является основным способом снижения распространенности заболеваний и сохранения репродуктивного здоровья юного населения. Своевременное выявление различных патологий с дальнейшим оказанием качественной медицинской помощи, а также предупреждение различных заболеваний посредством просветительской деятельности среди подростков и их родителей способствуют сохранению репродуктивного потенциала подрастающего поколения.

СИНДРОМ «ПАРНЫХ СЛУЧАЕВ»

Весельева Т.А.; Квашнина-Самарина Т.Б.; Иеронова Н.В.; Кожемякина С.Р.; Сизых А.Н.

ГБУЗ «ДГП №131 ДЗМ», Москва, Россия

Введение: Диффузный токсический зоб (болезнь Грейвса) – аутоиммунное заболевание, характеризующееся наличием зоба, тиреотоксикозом и инфильтративной офтальмопатией.

Представляются 2 истории болезни пациентов с диффузным токсическим зобом, у которые при УЗ исследовании выявлены нетипичные для данного заболевания структурные изменения щитовидной железы, что повлияло на выбор тактики лечения пациентов.

Описание клинических случаев:

Больная Г. (15.06.2007 г.р.). Ребенок наблюдается у эндокринолога с 09.11.2017 года с жалобами на задержку физического развития, в марте 2020 года выявлены изменения в гормональном профиле:

Гормональный профиль от 17.03.2020 года: АТ-ТПО <28.0 МЕ/мл, АТ к рецепторам ТТГ -32.96 МЕ/мл, свТ4 – 50,81 пМоль/литр, ТТГ – 0,001 мМЕ/л.

Инициирована тиреостатическая терапия.

УЗИ щитовидной железы от 14.10.2021 года (через год от старта терапии)

Суммарный объем – 23 см³. Эхогенность: снижена. Структура неоднородная за счет множественных сложных кистозных и нодулярных образований различных по размерам. Кровоток при ЦОК – резко усилен. При динамическом наблюдении на фоне лечения тиреостатиками, отмечалось прогрессивное увеличение объема (от 5.4 см³ до 23 см³).

Больная Т. (13.11. 2004 г.р.)

Ребенок наблюдается у эндокринолога с 10.2020 года с жалобами на тахикардию, нервозность, плохое самочувствие, слабость, тремор, снижение веса. ЧСС от 120-130 ударов в минуту. **Гормональный профиль** от 10.2020 года: сТ3 >30.72 пмоль/л, сТ4 – 94,39 пмоль/л, ТТГ – 0,001мМе/л, АТ-ТПО >1300.0, АТ к рецепторам ТТГ – 31.27

Инициирована тиреостатическая терапия.

УЗИ щитовидной железы от 24.06.2021 года

Объем щитовидной железы: 51.9 см³. Эхогенность: резко снижена. Структура: неоднородная, за счет гипо- и гиперэхогенных участков. В обеих долях множественные кистозно- нодулярные образования с гиперэхогенными перемычками, с кровотоком внутри перемычек. Кровоток при ЦДК резко усилен.

При динамическом наблюдении на фоне лечения тиреостатиками, отмечалось прогрессивное увеличение объема (от 41 см³ до 74.1 см³).

Обе пациентки были проконсультированы в ФГБУ «НМИЦ Онкологии им. Н.Н.Блохина». Проведена ТАБ кистозно-нодулярных образований, признаков атипии не выявлено. Рекомендована консультация в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» с целью решения вопроса о необходимости хирургического лечения и определения дальнейшей тактики.

В 2022 года в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» обеим пациенткам проведено оперативное лечение – тиреоидэктомия, с последующей инициацией заместительной терапией левотироксином.

Резюме: при выборе тактики и метода лечения ДТЗ, в том числе радикального, помимо гормонального профиля на старте терапии, уровня АТ, объема щитовидной железы важное значение имели структурные изменения щитовидной железы по данным ультразвуковой диагностики.

Материалы конференции

МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЙ ПОДХОД К ДИАГНОСТИКЕ ГИПОПАРАТИРЕОЗА У ДЕТЕЙ (НА ПРИМЕРЕ КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ)

Галаганова Е.В.

ГБУЗ «Брянская областная детская больница», Брянск, Россия

Актуальность: Гипопаратиреоз – синдром, который проявляется гипокальциемией и обусловлен нарушением синтеза, секреции или периферического действия паратиреоидного гормона. Симптомы гипокальциемии являются проявлением нарушения нервно-мышечной передачи: судороги, спазмы отдельных мышц лица и кистей, мышечная слабость, нарушения сердечного ритма (синдром удлиненного интервала QT), ларингоспазм. В случае длительно существующей гипокальциемии при первичной диагностике могут обнаруживаться осложнения: кальцинаты в области базальных ганглиев (синдром Фара) при КТ головного мозга, катаракта, гипоплазия зубной эмали. Ни один из этих симптомов не является специфическим критерием гипопаратиреоза и требует лабораторного подтверждения. Своевременное определение конкретной нозологической формы гипопаратиреоза позволяет предсказать течение заболевания, правильно выбрать тактику ведения пациента и получить возможность определения риска рождения больных детей в данной семье.

Клинические случаи: Благодаря совместной работе невролога и детского эндокринолога одновременно было выявлено двое пациентов с диагнозом «Гипопаратиреоз». Мальчик, 15 лет. Рост 165 см, вес 48 кг. Анамнез жизни: от 2 беременности, протекавшей без особенностей. Масса при рождении 3200 г, вес 54 см. Рос и развивался в соответствии с возрастом. Перенесенные заболевания: ОРВИ, ветряная оспа. Анамнез заболевания: заболел остро ОРВИ, был доставлен в инфекционное отделение ЦРБ. На фоне антибактериальной и противовирусной терапии отмечалось ухудшение состояния (угнетение сознания). Переведён в реанимационное отделение ДГБ г. Брянска в тяжёлом состоянии с диагнозом «Острый ринофарингит. Энцефалит. Отёк головного мозга. Кома 1 ст. Судорожный синдром». При обследовании: из зева высев вируса гриппа В, удлинение интервала QT (0.40с.) на ЭКГ, кальций в биохимическом анализе крови 1.890 ммоль/л. На фоне проводимого лечения (противовирусные и антибактериальные препараты, инфузионная терапия глюкозо- солевыми растворами, лазикс, диакарб, аспаркам, магнезии сульфат) отмечалась положительная динамика. Для дальнейшего лечения ребёнок был переведён в неврологическое отделение, где при обследовании было обращено внимание на изменения на ЭКГ в виде удлинения интервала QT, гипокальциемию до 1.03 ммоль/л (2.1-2.55), гиперфосфатемию до 2.21 ммоль/л (0.95-1.65). Консультирован эндокринологом. Сдан анализ крови на паратиреоидный гормон – 4.1 пг/мл (4.5-36.0). С диагнозом «Гипопаратиреоз» переведён в детское эндокринологическое отделение. В ходе дообследования выявлена гипокальциемия – 1.52 ммоль/л (2.1-2.55), гиперфосфатемия – 2.37 ммоль/л (0.95-1.65), низкий уровень фосфора в суточной моче – 9.1 ммоль/сут (12.9-42.0). На фоне лечения (Альфакальцидол в стартовой дозе 1 мкг/сут и Кальцемин 250 мг с дальнейшей коррекцией под контролем уровня ионизированного кальция) общее состояние стабилизировалось, ребёнок был выписан домой.

Девочка, 9 лет. Рост 133 см, вес 33 кг. Анамнез жизни: не известен (живёт с дедушкой). Отец глухонемой. Анамнез заболевания: в 6-летнем возрасте впервые отмечался судорожный приступ с нарушением сознания. Наблюдалась у невролога с диагнозом «Криптогенная фокальная эпилепсия». На фоне приёма противосудорожных препаратов – повторный приступ тонических судорог через 6 месяцев. При проведении КТ выявлены признаки множественных интрасубкортикальных кальцинатов базальных ганглиев. Неоднократно проходила лечение в неврологическом отделении. Периодически отмечались тонические судороги в конечностях и туловище без нарушения сознания. В 8 лет на КТ выявлены признаки болезни Фара. У офтальмолога наблюдается с диагнозом «Катаракта». Поступила в неврологическое отделение в связи с учащением судорог, сопровождающихся болями в мышцах. При обследовании выявлена гипокальциемия – 1.41 ммоль/л (2.1-2.55), гиперфосфатемия – 3.39 ммоль/л (0.95-1.65), удлинение интервала QT на ЭКГ, сниженный уровень паратиреоидного гормона до 1.75 пг/мл (2.0-30.0). Консультирована детским эндокринологом, с диагнозом «Гипопаратиреоз» для дальнейшего лечения переведена в профильное отделение. На фоне лечения (Альфакальцидол, Кальцемин) нормализовался уровень ионизированного кальция, судороги купировались. В стабильном состоянии ребёнок был выписан домой.

Выводы: Все пациенты с клиническими проявлениями, характерными для гипокальциемии, подлежат первичному обследованию с целью диагностики гипопаратиреоза. Необходимо формировать у врачей смежных специальностей (педиатр, невролог, эндокринолог) настороженность в от-

ношении гипопаратиреоза. Своевременное выявление гипопаратиреоза позволяет правильно выбрать тактику ведения пациента.

Литература: Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями. Под общей редакцией И.И. Дедова и В.А. Петерковой. Москва, 2014.

САХАРНЫЙ ДИАБЕТ 1 ТИПА У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ МОСКВЫ. АНАЛИЗ ДАННЫХ МОСКОВСКОГО СЕГМЕНТА ФЕДЕРАЛЬНОГО РЕГИСТРА САХАРНОГО ДИАБЕТА, 2015-2021 гг.

Демидов Н.А., к.м.н.

ГБУЗ «Щербинская городская больница ДЗМ», Москва, Россия

Достижение целей терапии сахарного диабета 1 типа (СД1) в настоящее время остается сложной клинической проблемой. Использование в клинической практике современных препаратов инсулина, устройств для его введения, а также современных устройств мониторинга уровня глюкозы предоставляет новые возможности для терапии данного заболевания, но не гарантирует безопасного достижения целевых значений гликемии. Крайне важным остается проведение системного мониторинга качества терапии СД1 и распространенности его осложнений как на уровне регионов, так и в отдельных лечебно-профилактических учреждениях. Федеральный регистр сахарного диабета (ФРСД) позволяет оценить показатели распространенности и заболеваемости, степень достижение целей гликемического контроля, а также частоту развития осложнений СД.

Цель: анализ динамики распространенности и заболеваемости СД1 у пациентов Москвы моложе 18 лет по данным ФРСД, оценка динамики показателей гликемического контроля и частоты встречаемости осложнений СД1 за период 2015-2021 гг.

Материалы и методы: объект исследования – база данных Московского сегмента ФРСД. Эпидемиологические показатели распространенности и заболеваемости рассчитаны на 100 тыс. соответствующего населения.

Результаты: численность детей и подростков, страдающих СД1, в Москве на 01.01.2022 г. составила 4 354 чел. (3 184 ребенка и 1 170 подростка).

За период с 2015 – 2020 гг., отмечался рост распространенности СД1 (возможно за счет повышения качества регистрации данных в ФРСД) и снижение заболеваемости как среди детей, так и среди подростков. Также отмечалось снижение среднего уровня HвA1c среди детей с 8,0 в 2015 г. до 7,9 в 2021 г. и доли детей с уровнем HвAc1> 8,0% (с 45,7% в 2015 г., до 36,0% в 2021 г.). Средний уровень HвA1c и доля больных с уровнем HвAc1>8,0% среди подростков за период наблюдения значимо не изменились.

Как среди детей, так и среди подростков с СД1 отмечалось снижение частоты диабетических ком и кетоацидозов с одновременным ростом частоты тяжелых гипогликемий, а также снижение частоты ретинопатии, нефропатии. При этом частота нейропатии снижалась среди детей, также наметилась тенденция к снижению данного показателя и у подростков.

Заключение: эпидемиологический данные говорят о неуклонном росте числа больных СД1 в Москве. При этом, на фоне выраженной тенденции к улучшению показателей гликемического контроля среди детей, ситуация в когорте подростков остается на стабильном, далеком от целевого уровне. Тем не менее, отмечается выраженная тенденция на снижение доли пациентов, имеющих отдаленные осложнения сахарного диабета, а также комы и кетоацидозы, на фоне роста числа тяжелых гипогликемических состояний.

Ключевые слова: сахарный диабет 1 типа, распространенность СД1, заболеваемость СД1, ретинопатия, нефропатия, нейропатия, кетоацидоз, диабетическая кома, гипогликемическая кома.

ОТЕЧЕСТВЕННЫЕ ИНСУЛИНЫ В ДЕТСКОЙ АМБУЛАТОРНОЙ ПРАКТИКЕ

Дианов О.А.[1,2]; Олейник Д.А.[2]; Фофанова А.В.[1]

[1]ФГБОУ ВО «ТГМУ» Минздрава России, Тверь, Россия

[2]ГБУЗ ТО «КДБ №2», Тверь, Россия

Актуальность: в течение последних лет в регионах Российской Федерации происходит замена оригинальных препаратов инсулина на биосимиляры, но исследований, описывающих применение биосимиляров у детей с сахарным диабетом 1 типа (СД1), в настоящее время мало и в отечественных, и в зарубежных источниках.

Цель: оценить эффективность и безопасность терапии инсулином Рин-Фаст® (ООО «Герофарм», Россия) в качестве болюсной терапии в комбинации с инсулином длительного действия и в качестве монотерапии в инсулиновой помпе у детей с СД1 в реальной клинической практике.

Материал и методы: в 2021 году на базе Эндокринологического центра «КДБ №2» проведено клинико-анамнестическое обследование 50 детей с СД1 от 2 до 17 лет с длительностью СД1 более 1 года, имевших

гликированный гемоглобин (HbA1c) в начале наблюдения не более 9,5%, получавших РинФаст® не менее 6 месяцев после оригинального аналога инсулина аспарт. Базис-болюсная инсулинотерапия у 29 детей проводилась с использованием многократных инъекций, у 21 – инсулиновой помпы. Оценивались динамика HbA1c за 6 месяцев, частота эпизодов тяжелой гипогликемии и диабетического кетоацидоза, нежелательные реакции в местах инъекции. Все дети и их родители перед переводом на биосимиляр прошли повторный курс обучения в школе самоконтроля СД1, были обеспечены средствами самоконтроля из бюджетных (тест-полоски 8 штук/сутки) и внебюджетных (флеш-мониторинг гликемии) источников.

Результаты: средний уровень HbA1c у детей с СД1, получавших оригинальный аналог инсулина аспарт перед переводом на РинФаст® с использованием многократных инъекций, составил 8,23±1,13%, а с использованием инсулиновой помпы – 6,99±0,84%. Через 6 месяцев после перевода на биосимиляр РинФаст® у детей с СД1 на многократных инъекциях средний уровень HbA1c составил 7,99±0,68% (p=0,05), на инсулиновых помпах – 6,64±0,51 (p=0,05), что указывало на отсутствие достоверных различий в эффективности использования этих препаратов инсулина. Отмечено, что количество детей с СД1, достигших целевых значений гликемического контроля, было больше при использовании биосимиляра РинФаст®, что не исключает влияния дополнительного обучения в школах самоконтроля и большего использования средств самоконтроля как в точечном режиме, так и флеш-мониторинга гликемии. Частота эпизодов тяжелой гипогликемии и диабетического кетоацидоза была низкой и достоверно не различалась в группах сравнения. Нежелательных реакций в местах инъекций биосимиляра РинФаст® (липодистрофии, аллергические реакции) у детей с СД1 за время наблюдения не наблюдалось.

Выводы: использование в реальной клинической практике для лечения СД1 у детей биосимиляра РинФаст® (ООО «Герофарм», Россия) показало себя эффективным, так как уровень показателей гликемического контроля был не хуже, чем при использовании быстродействующего аналога инсулина аспарт, а низкая частота неотложных состояний и отсутствие нежелательных местных реакций указывали на безопасность его применения.

Это дает возможность более широкого использования РинФаст® (ООО «Герофарм», Россия) с целью импортозамещения, особенно, в современной геополитической ситуации.

Ключевые слова: сахарный диабет; биосимиляры инсулина; дети.

СИНДРОМ ПРАДЕРА-ВИЛЛИ (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

Дитковская Л.В.[1] – к.м.н., доцент; Марьина О.И.[1]

[1]ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия

Введение. Синдром Прадера-Вилли (СПВ) – это генетическое заболевание, ассоциированное с тяжелыми формами ожирения. Хромосомные аномалии при синдроме Прадера-Вилли включают делецию участка 15-й хромосомы (чаще всего) или дисомию (15 q11–q12). Частота встречаемости данного синдрома 1 на 10000-30000 живых новорожденных. Заболевание характеризуется выраженным клиническим полиморфизмом и, помимо ожирения, включает в себя фенотипические особенности, задержку роста, психомоторного и умственного развития, нарушение дыхания во сне.

Цель исследования. Провести анализ и оценку данных анамнеза и клинического течения заболевания у ребенка с синдромом Прадера-Вилли.

Материалы и методы. Мальчику 17 лет с ранее диагностированным синдромом Прадера-Вилли проведено комплексное обследование, включающее молекулярно-генетический анализ, полисомнографию, пульсоксиметрию в течение суток. Период наблюдения за пациентом 3 года.

Результаты (описание клинического случая). Ребенок от первой беременности, протекавшей на фоне хронической фетоплацентарной недостаточности, микоплазмоза, ОРВИ в 16 недель, угрозы прерывания в 20 и 28 недель, анемии. Роды на 41/42 неделе путем кесарева сечения в связи с тазовым предлежанием плода. Масса тела при рождении 3500 г, длина тела 56 см. Оценка по шкале Апгар 6-7 баллов. В периоде новорожденности диагностирован гипертензионно-гидроцефальный синдром, кефалогематома затылочной области, открытое овальное окно, недостаточность кровообращения 2А стадии, двухсторонний крипторхизм. В физическом и нервно-психическом развитии отставал с рождения.

Прогрессирующее нарастание массы тела отмечено с 2 лет, в 5 лет диагностировано морбидное ожирение. Антропометрические показатели: Рост 146 см (-3,84 SDS), вес 143 кг, ИМТ 67,09 кг/м^2 (+7,88 SDS). Заподозрен синдром Прадера-Вилли. Проведено молекулярно-генетическое исследование, выявлена дисомия 15 q11–q12.

В возрасте 15 лет у пациента выявлены: артериальная гипертензия 2-й степени, риск 2; гипертоническая ангиопатия сетчатки обоих глаз;

нарушение толерантности к глюкозе; стеатоз печени и поджелудочной железы.

В 17 лет диагностирован: синдром обструктивного апноэ сна тяжелой степени, хроническая дыхательная недостаточность 1-2 ст. В связи с этим выполнена полисомнография (средний уровень насыщения крови кислородом 85%, минимальный 50%); архитектура сна изменена за счет выраженной фрагментации сна на всем протяжении ночи; увеличена продолжительность 2 стадии NON REM, отсутствует REM сна. Также ежедневно проводилась пульсоксиметрия в ночное время (SpO2 min – 82%), анализ кислотно-основного состояния крови в динамике, зафиксировано снижение парциального давления кислорода в артериальной крови (pO2) с 57 до 32 мм рт ст. Учитывая тяжесть состояния, назначена дотация увлажненным кислородом в ночное время посредством носовых канюль или лицевой маски, в дальнейшем показана неинвазивная вентиляция постоянным положительным давлением (СИПАП-терапия).

Выводы. Учитывая высокий риск развития апноэ сна у пациентов с морбидным ожирением в структуре синдрома Прадера-Вилли, рекомендовано проведение полисомнографии с целью решения вопроса о назначении дотации кислородом на постоянной основе.

ВАЖНЫЕ АСПЕКТЫ ГИПОГЛИКЕМИЧЕСКИХ СОСТОЯНИЙ ПРИ РАЗНЫХ ФОРМАХ ДИАБЕТА

Зильберман Л.И., к.м.н.

ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, Москва, Россия

Распространенность редких форм сахарного диабета составляет 0,9-2% от всего диабета и чаще всего сопровождается отягощенным наследственным анамнезом, отсутствием специфических антител, а также нетипичным дозированием и/или схемой инсулинотерапии. Наиболее распространенным вариантом атипичной формы сахарного диабета является MODY-диабет (Maturnity-onset diabets of the young – диабет взрослого типа у молодых лиц). Всего изучено более 13 подтипов MODY-диабета, каждый из которых имеет свои особенности. Так, особенностями клинической картины MODY 1 и 3 являются подростковый возраст, повышение пенетрантности с возрастом, преобладание постпрандиальной гипергликемии, высокая чувствительность к препаратам сульфонилмочевины и медленно прогрессирующее снижение секреторного ответа инсулина на повышение концентрации глюкозы в крови. В свою очередь MODY 2 характеризуется манифестацией в любом возрасте, преобладанием тощаковой гипергликемии, латентным течением, отсутствием выраженного эффекта от терапии и редким развития специфических осложнений. Особенностью некоторых редких форм диабета является выраженная вариабельность гликемии с преобладанием гипогликемических состояний, которые могут иметь как выраженную симптоматику и фиксироваться пациентами, так и носить бессимптомный характер и отслеживаться только с помощью непрерывного мониторинга глюкозы.

Сведение риска гипогликемии к минимуму является важным аспектом в управлении диабетом, так как это связано с количеством осложнений, в том числе измененных вегетативных реакций, потери сознания, комы или судорог, а также, у детей и подростков с сахарным диабетом 1 типа, изменения пространственной памяти и острые осложнения, в том числе синдром «смерти в постели».

Кроме того, боязнь гипогликемии может вызвать тревогу и изменения в привычном самоконтроле, потенциальные препятствия к достижению эугликемии и влияет на многие аспекты жизни пациентов и членов их семей. Следовательно, оптимальная терапия для детей и подростков с различными формами диабета должна обеспечивать эффективный гликемический контроль и минимизировать риск гипогликемии и гипергликемии

1. *Mayer-Davis EJ, et al. ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2018. Diabetes. 2018 Oct;19 Suppl 27:7-19. doi:10.1111/pedi.12773*
2. *Abraham MB, Jones TW, Naranjo D, et al. ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2018: assessment and management of hypoglycemia in children and adolescents with diabetes. Pediatr Diabetes 2018;19(Suppl. 27):178–192*
3. *Tsalikian E, Tamborlane W, Xing D, et al.; Diabetes Research in Children Network (Direc-Net) Study Group. Blunted counterregulatory hormone responses to hypoglycemia in young children and adolescents with well-controlled type 1 diabetes. Diabetes Care 2009;32:1954–1959*
4. *Hershey T, PerantieDC, Warren SL, ZimmermanEC, Sadler M, White NH. Frequency and timing of severe hypoglycemia affects spatial memory in children with type 1 diabetes. Diabetes Care 2005;28:2372–2377*
5. *Gagnum V, Stene LC, Jenssen TG, et al. Causes of death in childhood-onset type 1 diabetes: long-termfollow-up. Diabet Med 2017;34:56–63*
6. *Frier BM. How hypoglycaemia can affect the life of a person with diabetes. Diabetes Metab Res Rev 2008;24:87–92*

УТОМЛЯЕМОСТЬ КАК ВЕДУЩИЙ ПРИЗНАК ЖИЗНЕУГРОЖАЮЩЕЙ ПАТОЛОГИИ. О ЧЁМ НЕОБХОДИМО ПОМНИТЬ ПЕДИАТРУ. РЕДКИЙ СЛУЧАЙ МАНИФЕСТАЦИИ АУТОИММУННОГО ПОЛИГЛАНДУЛЯРНОГО СИНДРОМА (АПС) 2 ТИПА У ПАЦИЕНТКИ 10 ЛЕТ

Зюзикова З.С.[1]; Тихонович Ю.В.[2,3]; Гаряева И.В.[2]; Рыбкина И.Г.[2]; Петряйкина Е.Е.[2,4]

[1]ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, Москва, Россия

[2]ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва, Россия

[5]ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России, Москва, Россия

[2]ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

Введение. Хроническая надпочечниковая недостаточность (ХНН) является редким, потенциально опасным для жизни состоянием, диагностика которого требует высокой степени настороженности врача-педиатра.

ХНН может быть первичной, вторичной или третичной; изолированной или являться частью синдрома.

Большинство случаев первичной ХНН в детском возрасте связано с генетическими причинами, реже заболевание имеет аутоиммунную этиологию и может быть компонентом группы аутоиммунных заболеваний, получивших название аутоиммунный полигландулярный синдром (АПС).

Мы описываем пациентку 10 лет ведущим клиническим проявлением надпочечниковой недостаточности у которой была длительная прогрессирующая утомляемость. Позже присоединились тошнота, рвота, гиперпигментация кожных покровов и выраженная тахикардия, что явилось поводом для исследования гормонального профиля и позволило установить диагноз: Аутоиммунный полигландулярный синдром 2 типа (АПС2 тип). Хроническая первичная надпочечниковая недостаточность. Диффузный токсический зоб, тиреотоксикоз.

Ключевые слова: первичная хроническая надпочечниковая недостаточность, диффузный токсический зоб, аутоиммунный полигландулярный синдром 2 типа.

Материалы и методы. Лабораторно-инструментальное обследование пациентки проводилось в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России (г. Москва) и в отделении эндокринологии ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ» (г. Москва).

Материалы конференции

Информированное согласие на публикацию данных в обезличенной форме было подписано законными представителями пациентки.

Клинический случай. Пациентка 10 лет госпитализирована по экстренным показаниям с жалобами на прогрессирующую утомляемость, сонливость, гиперпигментацию кожных покровов, эпизоды рвоты, тахикардию до 130-140 уд/мин.

Ранний анамнез без особенностей. У матери ребёнка – аутоиммунный тиреоидит, получает левотироксин натрия.

Со слов матери, жалобы на утомляемость, снижение толерантности к физическим нагрузкам, сонливость появились 6 месяцев назад. 2 месяца назад во время летнего отдыха появились жалобы на многократную рвоту, повышение температуры до субфебрильных цифр. Жидкого стула не было. Госпитализирована в районную больницу с диагнозом острый инфекционный гастроэнтерит. Проводилась инфузионная терапия, симптоматическое лечение.

После выписки из стационара сохранялась вялость, за месяц до настоящей госпитализации появилась гиперпигментация кожных покровов (расценено как загар), тяга к солёной пище (со слов мамы, девочка подсаливала даже фрукты).

3 недели назад появились жалобы на тахикардию, повышение температуры до субфебрильных цифр.

Повторно госпитализирована в районную больницу по месту пребывания, где установлен диагноз Инфекционный мононуклеоз. Гепатит. Анемия. На фоне инфузионной терапии – кратковременная положительная динамика, однако, вскоре после выписки из отделения состояние ребёнка ухудшилось: нарастала слабость, тахикардия до 130-140 уд/мин. Усилилась гиперпигментация кожных покровов.

За несколько дней до госпитализации амбулаторно исследован гормональный профиль: выявлено снижение ТТГ до 0,008 мМЕ/л, св. Т4 – 17,15 пмоль/л.

В день госпитализации проведён контроль гормонального профиля с консультацией в «НМИЦ эндокринологии» (г. Москва).

Гормональный профиль: ТТГ 0,001 мМЕ/л (0,5-4,82), св. Т3 12,7 пмоль/л (4,1-7,1), св. Т4 22 пмоль/л (11,2-18,6), АТ к ТПО 748,6 МЕ/мл (0-5,6), антитела к рецептору ТТГ 7,43 МЕ/л (норма до 1,75), кортизол 84,9 нмоль/л (77-630,0), АКТГ 1014 пг/мл (7,2-63,3), калий 4,6 ммоль/л (3,5-5,1), натрий 133,4 ммоль/л (136-145).

Заподозрен диагноз АПС2 типа, учитывая эпидемиологическую ситуацию, пациентка по экстренным показаниям была направлена в отделение эндокринологии МДГКБ.

При осмотре. Рост 144,6 см SDS 0,5. Вес 30,5 кг SDS ИМТ -1,4

Состояние средней тяжести по заболеванию. Сознание ясное. Телосложение астеническое. Кожные покровы смуглые (загар), влажные, чистые. Отмечается гиперпигментация кожных покровов в паховой области, области локтевых, коленных суставов, кистей рук. Тургор тканей сохранен. Видимые слизистые бледно-розовые, чистые, влажные. Подкожная жировая клетчатка развита умеренно, распределена равномерно. ЧД 20 в мин. ЧСС 120-125 уд/мин. АД 100/70 мм рт ст. По внутренним органам и системам без особенностей. Щитовидная железа пальпаторно не увеличена, клинически – гипертиреоз. Половые органы развиты правильно по женскому типу. Половое развитие Tanner 1.

Данные обследования в отделении подтвердили первоначальный диагноз: АПС2 тип. Хроническая первичная надпочечниковая недостаточность. Диффузный токсический зоб, тиреотоксикоз.

В гормональном профиле отмечалось снижение ТТГ до 0,002 мМЕ/мл (0,4-4,0), повышение св. Т4 до 25,3 пмоль/л (8-19), св. Т3 до 9,1 пг/мл (2,6-4,0), повышение АКТГ до 1250 пг/мл (7,2-62,6).

Уровень кортизола составил 119,32 нмоль/л (185-624), паратгормон – 18 пг/мл (норма), антитела к рецептору ТТГ – 8,5 МЕ/л (норма до 1,0).

В биохимическом анализе крови выявлено снижение натрия до 132 ммоль/л, повышение калия до 5,6 ммоль/л; уровень глюкозы, кальция ионизированного, фосфора, печеночных трансаминаз оставался в пределах референсных значений.

Гликированный гемоглобин 5% (норма до 6,0%).

По данным УЗИ: эхо-признаки аутоиммунного поражения щитовидной железы. Объем щитовидной железы составил 8,0 см^3.

По УЗИ надпочечников на момент осмотра эхографических признаков структурной патологии не выявлено.

По жизненным показаниям пациентке был назначен гидрокортизон в суточной дозе 11,8 мг/м^2, флудрокортизон 0,1 мг в сутки, мерказолил в стартовой дозе 25 мг/сутки, анаприлин.

В настоящее время проводится исследование антител к островкам Лангерганса (ICA), глиадину, тканевой транглутаминазе, эндомизию для исключения других компонентов синдрома.

Для дифференциальной диагностики планируется проведение молекулярно-генетического исследования (панель «надпочечниковая недостаточность»), в том числе исследование гена *AIRE* с целью исключения АПС1 типа.

Обсуждение: Аутоиммунные полигландулярные синдромы (АПС, APS) – группа гетерогенных по этиологии и клинических проявлений заболеваний, характеризующаяся аутоиммунным поражением двух и более эндокринных желез.

Выделяют 4 основные типа синдрома. АПС1 типа манифестирует, как правило, в детском возрасте (чаще у пациентов 3-5 лет), развитие АПС 2-4 типов более характерно для взрослых пациентов.

АПС1 типа – очень редкое аутосомно-рецессивное заболевание (АР), связанное с мутациями в гене белка-аутоиммунного регулятора (*AIRE)*.

Основной спектр клинических проявлений включает гипопаратиреоз, хронический кандидоз кожи и слизистых, хроническую первичную надпочечниковую недостаточность. Возможно развитие других компонентов синдрома, в том числе витилиго, алопеция, сахарный диабет, мальабсорбция, гипопитуитаризм и др.

АПС2 типа, также известный как синдром Шмидта, является прерогативой пациентов 20-60 лет с пиком манифестации в 30-40 лет. Женщины болеют в 3 раза чаще, чем мужчины. В отличие от АПС1 типа, АПС2 типа является многофакторной патологией, имеет наследственную предрасположенность (HLAII типа) и может носить семейный характер, проявляясь у остальных членов семьи полной формой или отдельными компонентами заболевания.

Клинически АПС2 типа представлен сочетанием ХНН (100% случаев) с аутоиммунными заболеваниями щитовидной железы (69-82% случаев) и/или сахарным диабетом (СД) 1 типа (30-52% пациентов). Реже встречаются витилиго (4,5-11%), алопеция (1-4%) хронический атрофический гастрит, гепатит (4%), целиакия, миастения, дефицит иммуноглобулина А, гипергонадотропный гипогонадизм (4-9%) и т.д.

В педиатрической практике АПС2 типа встречается крайне редко, данные о заболевании ограничиваются описанием отдельных клинических случаев.

Заключение. Мы описали случай АПС2 типа у пациентки 10 лет. Единственным проявлением заболевания в течение длительного времени оставалась прогрессирующая слабость, что требует высокой настороженности

со стороны врачей первичного звена, своевременного привлечения узких специалистов, исследования гормонального профиля, т.к. ранняя диагностика заболевания имеет решающее значение для предотвращения жизнеугрожающих осложнений.

Пациенты с АПС требуют пожизненного наблюдения мультидисциплинарной командой, т.к. существует вероятность развития других аутоиммунных заболеваний, даже спустя десятилетия от манифестации синдрома.

Х-СЦЕПЛЕННЫЙ ДОМИНАНТНЫЙ ГИПОФОСФАТЕМИЧЕСКИЙ РАХИТ: ПРОБЛЕМЫ ДИАГНОСТИКИ И ПОТЕНЦИАЛЬНЫЕ НОВЫЕ ПОДХОДЫ ВЕДЕНИЯ

Куликова К.С.[1]; Петров В.М.[1]; Васильев Е.В.[1]; Тюльпаков А.Н.[2]

[1]ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, Москва, Россия

[2]ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», Москва, Россия

Актуальность. Х-сцепленный доминантный гипофосфатемический рахит (Х-ГФР) является наиболее частой формой наследственного рахита, обусловленной мутациями в гене *PHEX,* что ведет к неадекватно высокому уровню фактора роста фибробластов 23 (ФРФ23) и, соответственно, потере фосфора из организма. Схожесть клинических симптомов Х-ГФР с остальными формами рахита приводит к поздней диагностике и выбору ошибочной тактики лечения, что в свою очередь является причиной развития тяжелых осложнений.

Цель. Оценить клинико-гормональные и молекулярно-генетические особенности у пациентов с Х-ГФР.

Материалы и методы. Обследованы 200 пациентов (в возрасте от 0 мес. до 36 лет) с клиническими и рентгенологическими признаками рахита, низким уровнем фосфатов в сыворотке крови и гиперфосфатурией. Было включено 62 семейных и 138 спорадических случаев заболевания. Молекулярно-генетический анализ проводился методом высокопроизводительного параллельного секвенирования с использованием панели Custom Ion ampliseq («Life Technologies», США), включавшей праймеры для мультиплексной амплификации 22 генов, ассоциированных с наследственными нарушениями фосфорно-кальциевого обмена. Найденные миссенс-мутации аннотировались с помощью программ TorrentSsuite (Ion Torrent) и ANNOVAR.

Результаты. В 88% случаев диагноз Х-ГФР был установлен в возрасте старше 3 лет, при этом манифестация заболевания у пациентов отмечалась после первого года жизни. Клиническая картина заболевания у пациентов характеризовалась следующими признаками: деформациями скелета (98% случаев), низким ростом (80 % случаев), мышечной гипотонией (75% случаев), краниосиностозом (55% случаев) и дентальными абсцессами (40% случаев). Наиболее распространенными ошибочными первыми диагнозами у пациентов были: алиментарный рахит (89% случаев) и метафизарная хондродисплазия (5% случаев). Мутации выявлены в 100% семейных и 88,5% спорадических случаев. У 190 пробандов мутации были обнаружены в *PHEX* гене, 38 из которых были новыми. У большинства пациентов (91% случаев) старт терапии включал назначение холекальциферола, эффект от которого не зафиксирован ни у одного. Только 9 пациентов с раннего возраста получали лечение препаратами фосфора в сочетании с альфакальцидолом с положительным эффектом. Терапию буросумабом начали получать 10 пациентов.

Вывод. Исследование подтвердило преобладание мутаций в *PHEX* гене среди пациентов. Ранняя постановка диагноза и выбор адекватной терапии являются основными факторами предотвращения развития тяжелых осложнений Х-ГФР. Перспективным методом лечения данной формы рахита является патогенетическая терапия препаратом моноклональные антитела к ФРФ23.

КОЖНО-СКЕЛЕТНЫЙ СИНДРОМ С ГИПОФОСФАТЕМИЕЙ: ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ. СИНДРОМ ЭПИДЕРМАЛЬНОГО НЕВУСА С ГИПОФОСФАТЕМИЕЙ: ПЕРВОЕ ОПИСАНИЕ В РОССИИ

Куликова К.С.[1,2,3]

[1]ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, Москва, Россия

[2]РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

[3]ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», Москва, Россия

Введение. Кожно-скелетный синдром с гипофосфатемии (КССГ) или синдром линейного сального невуса – редкая форма гипофосфатемического рахита (ГФР), обусловленная потерей фосфора из организма из-за аномально повышенного уровня фактора роста фибробластов 23 (ФРФ23)

в результате соматической мутации одного из генов RAS-цепи. Данная форма рахита характеризуется наличием эпидермальных или сальных невусов, расположенных по линиям Блашко, и тяжелым течением ГФР. Сложность генетической диагностики заболевания заключается в необходимости поиска соматических мутаций в материале пораженных тканей пациента (эпидермис, кость). Пациенты с данным заболеванием имеют высокий риск инвалидизации из-за выраженной мышечной гипотонии, остеомаляции и сложности коррекции тяжелой гипофосфатемии.

Ключевые слова: *HRAS*, ГФР, гипофосфатемия, гиперфосфатурия

Материалы и методы. Проведен анализ анамнеза, клинических данных, лабораторных и рентгенографических показателей 3 пациентов из разных семей. Для молекулярно-генетического исследования ДНК одного пациента выделяли из иссеченного невуса. Методом экзомного секвенирования проведен поиск мутаций в генах HRAS, KRAS HRAS на секвенаторе нового поколения NovaSeq-6000.

Результаты. Диагноз кожно-скелетный синдром с гипофосфатемией у двоих пациентов был установлен в возрасте до 2-х лет, у третьего пациента – в 8 лет. У всех пациентов имелся больших размеров невус, расположенный на волосистой части головы, лице, туловище по линиям Блашко. У мальчика 8 лет невус занимал всю кожу спины и грудной клетки. Признаки преждевременного полового развития у данной группы пациентов отсутствовали. Тяжесть течения заболевания у детей была обусловлена тяжелой гипофосфатемией, полиоссальной фиброзной дисплазией костной ткани и мышечной гипотонией. Наиболее тяжелая клиническая картина отмечалась у ребенка 5 лет, она была обусловлена основным заболеванием и развившимся синдромом мальабсорбции на фоне лечения препаратами фосфора, что существенно ограничивало использование данных лекарственных средств. По данным генетического исследования в ткани невуса пациента с наиболее тяжелым течением заболевания была обнаружена ранее описанная мутация – замена глутамина на аргинин в 61 кодоне гена *HRAS*.

Заключение. Впервые в отечественной литературе представлено клиническое описание кожно-скелетного синдрома с гипофосфатемией у группы пациентов. У одного из пациентов обнаружена соматическая мутация в гене *HRAS*. Сложность ведения пациентов с данным заболеванием обусловлена выраженной гипофосфатемией, коррекция которой препаратами фосфора ограничена из-за побочных реакций. Перспективным методом лечения при данной патологии является препарат моноклональных антител к ФРФ23 – буросумаб, действие которого направлено на блокирование ФРФ23, что позволит нормализовать реабсорбцию фосфатов в почках и нормализовать уровень фосфора в крови.

РОЛЬ ВАРИАБЕЛЬНОСТИ ГЛИКЕМИИ В РАЗВИТИИ ОСЛОЖНЕНИЙ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА

Лаптев Д.Н. – д.м.н., доцент

[1]ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, Москва, Россия

Вариабельность гликемии – степень колебаний уровней глюкозы у пациента от высоких до низких в течение дня – представляет собой обзор суточных колебаний гликемии у пациента, а также является важным фактором риска, напрямую участвующим в патогенезе сосудистых осложнений диабета. Метрикой для оценки вариабельности уровня глюкозы может являться время нахождения в целевом диапазоне (time in range – TIR).

Исследования показали, что высокая вариабельность содержания глюкозы в крови, особенно до и после приема пищи, связана с повышенным риском осложнений, вызванных СД. Каждое снижение времени нахождения в целевом диапазоне на 10% это увеличение риска ретинопатии на 64%, увеличение риска микроальбуминурии на 40% и увеличение риска аномальной толщины комплекса интима-медиа сонной артерии на 6,4%. Кроме того, время нахождения в целевом диапазоне – важный индикатор успешности лечения для пациентов с СД1 и СД2 с точки зрения физического и психического состояния. Более высокое суточное значение TIR позволяет пациентам в большей степени почувствовать личный или терапевтический успех при лечении их состояния, тогда как показатель HbA1c не создает такого же ощущения успеха. В связи с этим все большую популярность в клинической практике приобретает метод непрерывного мониторирования гликемии (НМГ), который позволяет максимально индивидуализировать терапию СД и вовремя скорректировать ее при необходимости.

НМГ – метод регистрации изменений концентрации глюкозы в интерстициальной жидкости, при котором результаты фиксируются с очень небольшими промежутками (не более 5 мин) на протяжении длительного времени (более суток). Инновационные технологические устройства для НМГ предоставляют пациентам новые возможности для улучшения глике-

мического контроля и качества жизни. Приборы для НМГ показывают уровни глюкозы в реальном времени (значения автоматически отображаются каждые 1–5 мин), а также скорость их изменения и тренды содержания глюкозы. Однако между плазмой и интерстициальной жидкостью существует «время задержки», следовательно, значения глюкозы в интерстиции не соответствуют точно концентрациям глюкозы в крови, что может привести к потере точности, особенно во время быстрых изменений гликемии.

Жесткий гликемический контроль у людей с сахарным диабетом 1 типа, в т.ч. в детской популяции может отсрочить начало или замедлить развитие микро и макрососудистых осложнений. Сведение риска гипогликемии к минимуму также важно, так как это связано с количеством осложнений, в том числе измененных вегетативных реакций, потери сознания, комы или судорог.

1. *Miller KM, et al. Diabetes Care 2015;38:971–8*
2. *Battelino T, Danne T, Bergenstal RM, et al. 2019;42(8):1593-1603. doi:10.2337/dci19-0028*
3. *Beck RW, et al. Diabetes Care. 2019;42(3):400-405*
4. *Lu J, et al. Diabetes Technology & Therapeutics. 2020; 22(2):72-78*
5. *Runge A.S. и соавт. Clin Diabetes. 2018;36:112–119*

ВЗАИМОВЛИЯНИЕ АУТОИММУННОГО ТИРЕОИДИТА И САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА У ДЕТЕЙ

Макина О.В.[1] к.м.н.; Туз В.В.[2]; Щедрова Е.В.[2]; Марьина О.И.[3]

[1]ФГБОУ ВО ЯГМУ Минздрава России, Ярославль, Россия

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

[3]ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия

Актуальность. Одновременное течение аутоиммунных заболеваний у детей в виде аутоиммунного тиреоидита (АИТ) и сахарного диабета 1 типа (СД1) может привести к формированию аутоиммунного полигландулярного синдрома 3 типа (АПС 3). По данным литературы, к повышенному риску сочетанного развития СД1 и АИТ приводит носительство гена DR3 – главного комплекса гистосовместимости. Декомпенсированный АИТ в фазе гипотиреоза вызывает развитие гипогликемических состояний, дислипидемию, эндотелиальную дисфункцию, резистентность к инсулину. Неконтролируемый гипертиреоз у больных сахарным диабетом может спровоцировать неотложные гипергликемические состояния.

Цель исследования – выявить особенности морфо-функционального состояния щитовидной железы (ЩЖ) при сочетании АИТ с СД1 у детей.

Материалы и методы. В условиях эндокринологического отделения нами обследовано 115 пациентов с изолированным АИТ и с АИТ в сочетании с СД1 в возрасте от 4 до 18 лет. Дети были распределены на 2 группы, сопоставимые по полу и возрасту: 1 группа (n=60 детей) с СД1+АИТ и 2 группа (n=55 детей) с изолированным АИТ. Анализируемые параметры включали: пол, возраст, уровень гликированного гемоглобина (HвA1c), наличие хронических осложнений СД, размер и функциональное состояние ЩЖ, а также их взаимосвязь между спектром антител к тиреопероксидазе (АТ-ТПО). Статистическая обработка данных выполнена в программе StatTech v.2.8.2. Значимость различий между выборками выполнена непараметрическим методом с использованием Критерий χ^2 Пирсона. Направление и теснота корреляционной связи между двумя количественными показателями оценивались с помощью коэффициента ранговой корреляции Спирмена.

Результаты. Выявлено, что в обеих группах достоверно преобладал женский пол (60% и 81,8% соответственно; $p<0,05$). Сочетание АИТ и СД1 достоверно чаще встречалось в пубертатном периоде (51,7%; $p<0,05$). Выявлено, что уровень АТ-ТПО не зависел от величины HвA1c. Отмечена умеренная обратная корреляционная связь ($p=-0,366$) уровня АТ-ТПО от длительности СД1, что, по нашему мнению, могло свидетельствовать о более высокой активности аутоиммунного процесса у детей с меньшей длительностью СД1. Достоверно больше детей имеют меньший уровень АТ-ТПО до 100 МЕ/мл в группе пациентов с изолированным АИТ, чем в группе с АИТ и СД1. Органоспецифические АТ, кооперируясь с Т-лимфоцитами-киллерами на поверхности клеток фолликулярного эпителия и В-клеток поджелудочной железы, оказывают цитотоксическое действие на гормонально-активные клетки, вызывая их деструкцию и изменение функции. Учитывая данный факт, можно предположить более высокую степени выраженности лимфоцитарной инфильтрации у пациентов с сочетанной патологией СД и АИТ. При оценке функционального состояния ЩЖ наблюдалась тенденция к повышению частоты встречаемости гипотиреоза в 1 группе (58,6% и 47,3%, соответственно). У пациентов с СД1 достоверно чаще диагностировалась гипертрофическая форма АИТ (68,6% и 48%, соответственно; $p<0,05$). У детей с СД1, осложнённым диабетической нейропатией, гипотиреоз встречался достоверно чаще (46,7%

и 34,4% соответственно; p<0,05), что усугубляет течение АИТ и требует более тщательного контроля дополнительно по тиреоидному статусу.

Заключение. При сочетанном течении СД1 и АИТ в детском возрасте необходим регулярный динамический контроль за функциональным состоянием и объёмом ЩЖ для своевременной заместительной терапии и улучшения компенсации данных заболеваний.

ЧАСТОТА НОСИТЕЛЬСТВА ВАРИАНТА P.W203X В ГЕНЕ HSD3B2 СРЕДИ ОСЕТИН

Макрецкая Н.А.[1], к.м.н.; Калинченко Н.Ю.[2], к.м.н.; Тебиева И.С.[3]; Ионова С.А.[1]; Зинченко Р.А.[1] – член-корр. РАН, д.м.н.; Марахонов А.В.[1], к.б.н.; Тюльпаков А.Н.[1], д.м.н.

[1]ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», Москва, Россия

[2]ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, Москва, Россия

[3]ГБУЗ «РДКБ» МЗ РСО–Алания, Владикавказ

Введение. Врожденная дисфункция коры надпочечников, вызванная дефицитом 3β-ГСД,– редкая форма врожденной надпочечниковой недостаточности с аутосомно-рецессивным типом наследования. К настоящему моменту не проводились исследования по изучению частоты встречаемости данного заболевания как в мировой популяции, так и среди малых этнических групп.

Методы. Методом Real-time PCR произведен анализ на носительство гетерозиготного варианта chr1:119422191G>A в гене *HSD3B2* в образцах крови здоровых осетин. В исследование включено 339 человека. Расчет частоты встречаемости заболевания проведен согласно закону Харди-Вайнберга. Для поиска протяженных областей аутозиготности применялся хромосомный микроматричный анализ (ХМА) на микрочипах высокой плотности двум пациентам с мутацией гена *HSD3B2*.

Результаты. В результате исследования среди 339 образцов нуклеотидный вариант p.W230X в гене *HSD3B2* (chr1:119422191G>A) выявлен в 8 случаях в гетерозиготном положении. Аллельная частота встречаемости исследуемого варианта составила 0,018 (n=8/678, 95% ДИ=0,0051-0,0231). Частота ВДКН, обусловленная данным вариантом, составила 1:7183 человек или 13,9 человек на 100 000 населения (95% ДИ=1:1874–1:38447 или 3-53 человека на 100 000 населения). Частота гетерозиготного носительства варианта p.W230X (chr1:119422191G>A) составила 1:43 человека (95% ДИ: 1:22–1:99).

У образцов определены области аутозиготности размером 33 112 963 и 28 061 557 п.н. на хромосоме 1: 119425396_152538358 и 117767918_145829474, захватывающие локус гена *HSD3B2* и настолько протяженные, что перекрывают центромеру хромосомы 1. Физические границы регионов аутозиготности были конвертированы в генетические расстояния с использованием Rutgers Map v2: 6,06 и 3,44 cM Косамби, взвешенные по полу, – что соответствует общему предку 8,25–14,53 поколений назад. Исходя из средней продолжительности поколений у человека в 25 лет, данные оценки позволяют предполагать возраст мутации в 206,21–363,32 лет.

Выводы. Полученные результаты демонстрируют высокую частоту встречаемости ВДКН, обусловленной гомозиготной мутацией p.W230X в гене *HSD3B2*, среди коренного населения РСО-Алания, что вызвано эффектами «основателя» и «бутылочного горлышка».

ГИПОГЛИКЕМИЯ В НЕОНАТАЛЬНОМ И РАННЕМ ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ –МАСКА МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ПАТОЛОГИИ

Мартыненко Л.Е.; Какаулина В.С.; Мартыненко Ю.Е.; Кекеева Т.Н.; Печатникова Н.Л.; Краснощекова Н.А.

ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва, Россия

Введение. Дефицит пируваткарбоксилазы является очень редким нарушением обмена веществ, затрагивающим энергетический обмен и функции митохондрий. Фермент пируваткарбоксилаза участвует в преобразовании лактата в пируват, тем самым участвуя и в процессе глюконеогенеза, и в обеспечении энергией цикла трикарбоновых кислот. Основными лабораторными проявлениями нарушения являются гипогликемия и тяжелый метаболический лактат-ацидоз. Описаны три клинических проявления дефицита пируваткарбоксилазы: инфантильный дефицит (тип А), тяжелый неонатальный дефицит (тип В) и интермиттирующий/доброкачественный дефицит (тип С). Единственной общей чертой является метаболический ацидоз.

Актуальность. Принимая во внимание неспецифичность таких лабораторных признаков, как метаболический ацидоз, гиперлактатемия и гипогликемия у детей неонатального и раннего детского возраста, госпитализирующихся в стационар по экстренным показаниям, проведение

дифференциальной диагностики с митохондриальными заболеваниями является актуальным и сложным диагностическим вопросом.

Клиническое наблюдение. В отделении наследственных нарушений обмена веществ наблюдаются два сибса с уточненным диагнозом нарушения обмена веществ из группы нарушения обмена пирувата. Старший сибс, девочка, дебютировала в возрасте 2 месяцев жизни с развитием клиники острого гастрита, выраженного метаболического ацидоза, гипогликемии и, как следствие, угнетения сознания до комы. На фоне проводимой инфузионной терапии, коррекции электролитных нарушений и гликемии состояние ребенка было стабилизировано. С возраста 2 месяцев и до 11 лет у пациентки зафиксировано многократное развитие аналогичных метаболических кризов, исключены инфекционные и эндокринные причины указанных кризов и заподозрено заболевание из группы митохондриальных. Несмотря на различные методы диагностики как мтДНК, так и ядерных генов, молекулярно-генетического дефекта не было выявлено. В период пубертата отмечено снижение частоты метаболических кризов до полного их отсутствия к настоящему времени.

У младшего сибса, мальчика, в первые дни жизни проведено исследование КЩС в связи с угнетением ЦНС и плохой прибавкой веса, по результатам которого выявлено повышение лактат до 4-5ммоль/л. С учетом отягощенного наследственного анамнеза возобновлено проведение ДНК-диагностики с применением новых методов – проведен биоинформатический анализ данных экзомного секвенирования и анализ мРНК, выделенной из клеток крови пациента. Подтверждено наличие нуклеотидной замены в гене PC в гомозиготном состоянии. С первого месяца жизни младшему сибсу начата метаболическая терапия с использованием левокарнитина, гидрокарбоната натрия с целью коррекции метаболического ацидоза и введение в рацион крахмала и частых кормлений, контроль гликемии при появлении интеркуррентных заболеваний. Указанные методы терапии и наблюдения приводят к предотвращению тяжелых метаболических нарушений и сокращению частоты и длительности госпитализаций, а также удовлетворительному физическому и психомоторному развитию ребенка.

Выводы. Уточнения биохимического и молекулярно-генетического дефекта как причины неспецифических симптомов приводят к своевременному проведению госпитализации, необходимой терапии и быстрому восстановлению энергетического обмена, включая коррекцию гипогликемии и предотвращению развития необратимых повреждений нервной системы. В настоящее время возможности проведения базовой терапии, уменьшающей частоту развития метаболических кризов для пациентов с нарушениями обмена веществ, играют важную роль в улучшении качества жизни детей и снижении риска инвалидизации.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ МОЗАИЧНОГО ВАРИАНТА СИНДРОМА ТЕРНЕРА

Петряйкина Е.Е.[1,2] – д.м.н., профессор; Караченцова И.В.[1], к.м.н., доцент; Сибирская Е.В.[2,3] – д.м.н., профессор; Кириллова Ю.А.[2]; Имшенецкая С.К.[1]; Грипас Д.Ю.[1]

[1]ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

[2]ОСП РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

[3]ФГБОУ ВО МГМСУ им. А.И. Евдокимова Минздрава России, Москва, Россия

Синдром Тернера (СТ) обусловлен полной или частичной Х-моносомией, Возможны различные мозаичные варианты, при которых хромосомный набор частично сохранен. Встречается с частотой 1:2000-1:2500 новорожденных девочек. Клинически характеризуется задержкой роста, гипергонадотропным гипогонадизмом и такими аномалиями, как крыловидные складки шеи, птоз, эпикант, высокое готическое небо, микрогнатия, ротированные ушные раковины.

Клинический случай. Пациентка Н., 11 лет, направлена в хирургическое гинекологическое отделение РДКБ в связи с жалобами на низкий рост и задержку полового развития. **Anamnesis vitae:** Ребёнок от 2-й беременности, протекавшей на фоне токсикоза 5 и 10 недель. На 21 неделе развилась фетопланцетарная недостаточность, на 31 неделе – угроза преждевременных родов. Роды на 39 неделе беременности без осложнений, масса 3550 г, рост 52 см, оценка по шкале Апгар: 7/8 баллов. Из семейного анамнеза: у матери подтвержденный синдром Тернера, моносомия по Х хромосоме, мозаичный вариант кариотип 45 X0 (3 46 XX (10)). Менструации у матери с 15 лет, регулярные. Ббыло две беременности: первый ребенок – девочка, 14 лет, здорова; второй – 11 лет, синдром Тернера. **Anamnesis morbi:** Впервые задержка в физическом развитии была выявлена в ДДУ по месту жительства в апреле 2016 года. Ребенок получал Левокарнитин, Калия йодид – без эффекта. Пациентка Н. с 10 лет наблюдается в РДКБ по поводу синдрома Тернера. Состояние при поступлении удовлетворительное, сознание ясное. Телосло-

жение: тернероидное. Физическое развитие ниже среднего, дисгармоничное за счет роста: рост – 135 см, масса тела – 44 кг, индекс массы тела – 24,1 кг/м2. Пациентка Н. имеет врожденные стигмы: диспластические ушные раковины, низкий рост, волос на голове, гипертелоризм, высокое небо, эпикантус, короткая шея, поперечная ладонная складка.

Цитогенетическое исследование выявило мозаичный вариант кариотипа, состоящий из клона клеток с моносомией X и трисомией X (mos 45, X(21)/47,XXX(3). SRY-ген отрицательный. **Ультразвуковое исследование малого таза** выявило несоответствие размеров матки и яичников возрастной норме. **Лабораторно** наблюдается увеличение фолликулостимулирующего гормона 11,1 МЕ/л (0,3-7,8 МЕ/л) и уменьшение соматотропный гормона 0,14 нг/мг (1-10 нг/мг). Заместительная гормонотерапия не проводилась. Плановая госпитализация для наблюдения и решения вопроса о дальнейшей тактике ведения пациентки планируется через год.

Заключение. Данный клинический случай подтверждает необходимость тщательного сбора анамнеза, выяснение низкорослости и высокорослости в семье, соотнесение массо-ростовых показателей ребенка и родителей при плановых педиатрических осмотрах и осмотрах других специалистов. Своевременная диагностика заболевания и вовремя начатая заместительная гормональная терапия позволяют улучшить качество жизни пациентов, нормализовать социальную адаптацию, а также подготовить пациентку к реализации репродуктивной функции с помощью вспомогательных репродуктивных технологий.

ДИАБЕТИЧЕСКИЙ КЕТОАЦИДОЗ ПРИ САХАРНОМ ДИАБЕТЕ 1 ТИПА У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ. ДАННЫЕ ЦЕНТРАЛЬНОГО ФЕДЕРАЛЬНОГО ОКРУГА ЗА 2019-2021 гг.

Петряйкина Е.Е.[1,2]; Воронцова И.Г.[1]; Лазарева А.Н.[2]; Путилина Е.А.[1]; Тихонович Ю.В.[2,3]; Демина Е.С.[1]

[1]РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

[2]ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва, Россия

[3]ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России, Москва, Россия

Обоснование. Сахарный диабет (СД) у детей и подростков является актуальной проблемой педиатрии по ряду причин, важнейшая из которых – ранняя инвалидизация и смертность больных. Хороший уход и квалифицированная врачебная помощь ребенку с СД предотвращает развитие многих осложнений. Ранняя манифестация заболевания у детей подвергает их риску развития осложнений в младшем возрасте. Несмотря на современные достижения в области помощи детям с СД1, диабетический кетоацидоз (ДКА) остается основной причиной госпитализации, инвалидизации и смерти детей и подростков с СД. Примерно 50% случаев ДКА можно было предотвратить, если бы больной больше внимания уделял самоконтролю и более чётко следовал указаниям врача. Диагностика ДКА у детей с ВВСД может быть также затруднена, если врач не задумывается о том, что ребенок мог заболеть СД. Проведенный анализ показал, что чаще всего больные, поступающие в стационар с диагнозом ДКА, обращались к врачу за неделю до манифестации ДКА, но возможность предотвращения ДКА была упущена. Осложнения, связанные с ДКА и диабетической комой (ДК), – наиболее частая причина смерти детей, подростков и молодых взрослых, страдающих СД. Они вызывают примерно 50% смертей среди больных СД в возрасте до 24 лет.

Цель исследования: анализ статистических данных в Центральном Федеральном округе (ЦФО) по неотложным и критическим состояниям (ДКА, ДК) у пациентов до 18 лет, страдающих СД1 с различными сроками заболевания за 2019-2021 гг. для изучения возможностей повышения эффективности медицинской помощи профильным пациентам.

Материалы и методы. Проанализированы статистические данные, представленные региональными главными внештатными детскими специалистами эндокринологами по областям ЦФО – Воронежская, Ивановская, Брянская, Калужская, Костромская, Курская, Липецкая, Московская, Орловская, Рязанская, Владимирская, Белгородская, Смоленская, Тамбовская, Тверская, Тульская, Ярославская и Москва: количество детей и подростков с СД1 (впервые выявленным (ВВСД1) и различной длительности течения); всего случаев ДКА и ДК при ВВСД1 и текущем СД1; количество детей и подростков с тяжелым ДКА и ДК (pH<7,1); структурное подразделение стационара, где проводилось лечение (педиатрическое/эндокринологическое отделение или отделение реанимации и интенсивной терапии – ОРИТ), летальность от ДКА и ДК у детей и подростков за 2019-2021 гг. Данные были обработаны с помощью программы Microsoft Excel 365 и Statistica10.0.

Результаты. Проанализированы данные по пациентам до 18 лет с СД1 по ЦФО, в том числе, развившим тяжелые формы ДКА и ДК (pH при поступлении в стационар менее 7,1) при ВВСД1 и данные летальности (вся летальность за анализируемый период приходится на пациентов с манифестом заболевания) – представлены в таблице 1.

Материалы конференции

Таблица 1.

Данные по пациентам до 18 лет с СД1 в ЦФО за 2019-2021 гг.

Показатель	2019 год	2020 год	2021 год	Комментарий
Всего детей с СД1	11607	12534	10627	
Всего подростков с СД1	4577	4662	3650	
Всего пациентов до 18 лет с СД1	16184	17196	14277	
Всего детей с ВВСД1	1742	1843	1658	
Всего подростков с ВВСД1	336	331	295	
Всего пациентов до 18 лет с ВВСД1	2078	2174	1953	
Количество ДКА и ДК у детей с ВВСД1	706	766	662	40-42% от всех детей с манифестацией заболевания
Количество ДКА и ДК у подростков	273	247	178	2019 г. – 81%; 2020 г. – 75%; 2021 г. – 60% от всех подростков с ВВСД1
Всего пациентов с ВВСД1 и ДКА/ДК до 18 лет	979	1013	1091	2019-2020 гг. – 47%; 2021 г. – 56% от всех пациентов до 18 лет с ВВСД1
Количество детей с ДКА и ДК при различных сроках заболевания СД1	234	207	135	2019 г. – 2,4%; 2020 г. – 1,9%; 2021 г. – 1,5% от всех детей с текущим СД1
Количество подростков с ДКА и ДК при различных сроках заболевания СД1	132	156	192	2019 г. – 3,1%; 2020 г. – 3,6%; 2021 г. – 5,7% от всех подростков с текущим СД1
Всего пациентов до 18 лет с ДКА и ДК при различных сроках заболевания	366	363	327	2,4-2,7% от всех пациентов до 18 лет с ДКА и ДК при различных сроках заболевания
Дети с тяжелым ДКА и ДК при ВВСД1	75	78	87	2019 г. – 10,6%; 2020 г. – 10,2%; 2021 г. – 13% от всех детей с ВВСД1 и ДКА
Подростки с тяжелым ДКА и ДК при ВВСД1	35	31	33	2019 г. – 13%; 2020 г. – 12,6%; 2021 г. – 18,5% от всех подростков с ВВСД1 и ДКА
Всего пациентов до 18 лет с тяжелым ДКА и ДК при ВВСД1	110	109	120	10,8-11,2 % от всех пациентов до 18 лет с тяжелым ДКА и ДК при ВВСД1
Смертность детей от тяжелого ДКА и ДК при ВВСД1	1 (Московская область)	3 (Московская область – 1 ребенок; Ярославская область — 2 детей)	2 (Владимирская область – 1 ребенок; Тверская область – 1 ребенок)	2019 г. – 1,3%; 2020 г. – 3,8%; 2021 г. -2,3% от всех детей тяжелыми ДКА и ДК при ВВСД1
Смертность подростков от тяжелого ДКА и ДК при ВВСД1	1 (Московская область)	2 (Московская область – 1; Москва – 1)	2 (Москва – 2 подростка)	2019 г. – 2,9%; 2020 г. – 6,5%; 2021 г. – 6% от всех подростков тяжелыми ДКА и ДК при ВВСД1
Смертность пациентов до 18 лет от тяжелого ДКА и ДК при ВВСД1	2	5	4	2019 г. – 1,8%; 2020 г. – 4,6%; 2021 г. – 3,3% от всех случаев ДКА и ДК при ВВСД1 до 18 лет
Всего при развитии ДКА и ДК при СД1 лечились в отделениях педиатрии/ детской эндокринологии пациентов до 18 лет, независимо от сроков заболевания	854	271	283	2019 г. – 63,5%; 2020 г. – 19,7%; 2021 г. – 20% от всех пациентов до 18 лет с ДКА и ДК, независимо от сроков заболевания СД1
Всего при развитии ДКА и ДК при СД1 лечились в отделении реанимации и интенсивной терапии (ОРИТ) пациентов до 18 лет, независимо от сроков заболевания	491	1105	1135	2019 г. – 36,5%; 2020 г. – 80,3%; 2021 г. – 80% от всех пациентов до 18 лет с ДКА и ДК, независимо от сроков заболевания СД1
Всего пациентов до 18 лет с ДКА и ДК при СД1, независимо от сроков заболевания	1345	1376	1418	2019 г. – 8,3%; 2020 г. – 8%; 2021 г. – 9,9% всех пациентов до 18 лет с СД1, независимо от сроков заболевания.

Обсуждение. Снижение количества профильных пациентов в 2021 году возможно связано со снижением общего количества детей и подростков. Количество ДКА и ДК во всех областях ЦФО при ВВСД1 у детей было примерно одинаковым и составляло по годам 706, 766 и 662 ребенка (40-42%) от всех детей с манифестацией заболевания. У подростков данные показатели были еще драматичнее: 273, 247 и 178 по годам: 81% в 2019 г; 75% в 2020 г. и 60% в 2021 г. Всего пациентов до 18 лет в ЦФО, которые манифестировали заболевание с развития ДКА и ДК, за анализируемый период было 979, 1013 и 1091, что составляет соответственно 47% в 2019 и 2020 г. Особенно неблагоприятен по этому показателю в ЦФО был 2021 год – при снижении количества пациентов с ВВСД1 – ДКА и ДК в дебюте заболевания выросло до 56% от всех заболевших. У детей с СД1 при различных сроках заболевания ДКА и ДК в ЦФО диагностирован по годам: 234, 207 и 135, что составляет 2,4, 1,9 и 1,5% от всех детей с текущим СД1, отмечается положительная тенденция к снижению. У подростков с СД1 при различных сроках заболевания в ЦФО ДКА и ДК по годам развился у 132, 156 и 192 пациентов, с тревожной тенденцией к увеличению случаев: 3,1% в 2019 г., 3,6% в 2020 и 5,7% в 2021 г. (почти в 2 раза). Всего у пациентов до 18 лет с текущим СД1 в ЦФО ДКА и ДК были диагностированы по годам у 366, 363 и 327, что составляет 2,6, 2,4 и 2,7% без достоверных различий.

Из 706 детей с ВВСД1 и ДКА по ЦФО в 2019 г. – тяжелый ДКА и ДК были у 75 или 10,6%. Умер 1 ребенок (Московская область) – 0,06% от детей с ВВСД1 по ЦФО и 0,13% от детей с ВВСД1 и ДКА; 1,3% от развивших тяжелый ДКА при ВВСД1 в ЦФО в 2019 году (75 детей); а также 2,7% от развивших ДКА при ВВСД1 (37 детей) и 33,3% (всего 3 ребенка) от развивших тяжелый ДКА в Московской области.

Из 273 подростков по ЦФО в 2019 г. ВВСД1 и ДКА, тяжелый ДКА и ДК были у 35 пациентов или 13%. Умер 1 подросток (Московская область) – 0,3% от подростков с ВВСД1 по ЦФО; 2,9% от всех подростков с ВВСД1 и тяжелым ДКА/ДК в ЦФО; а также 1% от подростков с ВВСД1 (всего 98 подростков); 1,9% от развивших ДКА при ВВСД1 (52 подростка) и 100% от развивших тяжелую форму ДКА – ДК в Московской области.

Всего погибли 2 пациента с ВВСД1 до 18 лет по ЦФО в 2019 году (1 ребенок и 1 подросток). Летальность: 0,01% от всех пациентов до 18 лет с СД1; 0,09% от пациентов до 18 лет с ВВСД1 (2078); а также 0,2% от всех пациентов до 18 лет с ВВСД1, развивших ДКА и ДК (979) и 1,8% (110) развивших тяжелый ДК и ДК при ВВСД1 в ЦФО.

Материалы конференции

Из 766 детей с ВВСД1 и ДКА по ЦФО в 2020 г. – тяжелый ДКА и ДК были 78 или 10,2% – достоверного изменения по сравнению с 2019 г. нет. Погибли 3 детей (1 ребенок в Московской области, 2 ребенка в Ярославской области). Это 0,16% (нет достоверных изменений по сравнению с 2019 г.) от детей с ВВСД1 и 0,4% от всех детей с ДКА при ВВСД1 по ЦФО.

По Московской области – 1 погибший ребенок с ВВСД1 – 0,5% от всех детей с ВВСД1 (204); 1,7% всех детей с ВВСД1 и ДКА (59); 50% от всех детей, развивших в дебюте заболевания тяжелый ДКА.

По Ярославской области – 2 погибших детей с ВВСД1 – это 2,2% от всех детей с ВВСД1; 6,3% детей с ВВСД1 и ДКА (32); 50% всех детей, развивших тяжелый ДКА при ВВСД1 в регионе.

Из 247 подростков по ЦФО в 2020 г. с ВВСД1 и ДКА, тяжелый ДКА и ДК были у 31 пациента или 12,6%. Умерло 2 подростка с ВВСД1 (1 – Московская область, 1 – Москва) – 0,6% от всех подростков с ВВСД1 в ЦФО, 6,5% от всех подростков с ВВСД1 и тяжелым ДКА/ДК в ЦФО. Это двукратное увеличение по сравнению с 2019 г. (0,3 и 2,9% соответственно).

По Московской области в 2020 г. – 1 погибший подросток с ВВСД1 – 1,3% от всех подростков с ВВСД1 (76); 2,9% всех подростков с ВВСД1 и ДКА (34); 100% смертность при развитии тяжелого ДКА при ВВСД1 (1).

По Москве в 2020 г. – 1 погибший подросток с ВВСД1 – 1,6% от всех подростков с ВВСД1 (61); 1,8% всех подростков с ВВСД1 и ДКА (55); 20% смертность при развитии у подростка тяжелого ДКА при ВВСД1 (5).

Всего в 2020 году в ЦФО умерли 5 пациентов до 18 лет с ВВСД1 (3 ребенка: 2 – Ярославская, 1 – Московская область и 2 подростка: 1 – Московская область и 1 – Москва). Летальность: 0,03% от всех пациентов до 18 лет с СД1 – увеличение (в 2019 г. – 0,01); 0,2% от пациентов до 18 лет с ВВСД1 (2174) – увеличение (в 2019 году – 0,09); а также 0,5% от всех пациентов до 18 лет с ВВСД1, развивших ДКА и ДК (1013) – увеличение (2019 г. – 0,2%) и 4,6%% (109) развивших тяжелый ДК и ДК при ВВСД1 в ЦФО – увеличение (в 2019 г. – 1,8%).

Из 662 детей с ВВСД1 и ДКА по ЦФО в 2021 г. – тяжелый ДКА и ДК были у 87 или 13% (увеличение: в 2019 и 2020 гг. – 10,6 и 10,2% соответственно). Погибли 2 ребенка (1 ребенок во Владимирской области и 1 – в Тверской области). Это 0,12% (нет достоверных изменений по сравнению с 2019-2020 гг.) от всех детей с ВВСД1 и 0,3% (нет достоверных изменений по сравнению с 2019-2020 гг.) от всех детей с ДКА при ВВСД1 по ЦФО.

По Владимирской области – 1 погибший ребенок с ВВСД1 – 1,5% от всех детей с ВВСД1 (65); 2,4% от всех детей с ВВСД1 и ДКА (41); 7,1% от всех детей (14), развивших в дебюте заболевания тяжелый ДКА в 2021 году.

По Тверской области – 1 погибший ребенок с ВВСД1 – 1,7% от всех детей с ВВСД1 (59); 2,6% от всех детей с ВВСД1 и ДКА (39); 4% от всех детей (25), развивших при ВВСД1 тяжелые ДКА и ДК.

Из 178 подростков в ЦФО в 2021 году с ВВСД1 и ДКА, тяжелый ДКА и ДК были у 33 пациентов или 18,5%. Умерли 2 подростка из Москвы с ВВСД1 – 0,6% от всех подростков с ВВСД1 в ЦФО; 6% от всех подростков с ВВСД1 и тяжелым ДКА/ДК в ЦФО (достоверных различий по сравнению с 2020 г. нет).

По Москве в 2021 г. – 2 погибших подростка с ВВСД1 – 3,3% от всех подростков с ВВСД1 (78); 3,1% всех подростков с ВВСД1 и ДКА (64); 29% смертность при развитии у подростка тяжелого ДКА при ВВСД1 (7). Наблюдается увеличение по сравнению с 2020 г – 1,6; 1,8 и 20% соответственно.

Всего в 2021 году в ЦФО погибли 4 пациента с ВВСД1 до 18 лет (2 детей: 1 – Владимирская, 1 – Тверская область и 2 подростка из Москвы. Летальность: 0,03% от всех пациентов до 18 лет с СД1 – после увеличения в 2020 г. с 0,01 в 2019 г. до 0,03 – не изменилась в 2021 году. По отношению ко всем пациентам до 18 лет с ВВСД1 – 0,2% (1953), также после увеличения в 2020 г с 0,09 в 2019 до 0,2% – в 2021 году не изменилась. Показатель летальности 0,4% от всех пациентов до 18 лет с ВВСД1, развивших ДКА и ДК (1091), также после увеличения в 2020 г с 0,2 в 2019 г. до 0,5% – достоверно не изменился. Показатель летальности среди пациентов до 18 лет с ВВСД1 и тяжелым ДКА/ДК (120) 3,3% снизился (увеличение с 1,8% в 2019 г. до 4,6% в 2020 г.).

Также анализ представленных данных показывает, что начиная с 2020 года во всех областях ЦФО пациенты до 18 лет с СД1 при любом сроке заболевания в большинстве случаев при развитии ДКА и ДК получают лечение в ОРИТ медицинских организаций, а не в педиатрических/эндокринологических отделениях. Доля профильных пациентов, госпитализирующихся в ОРИТ, а не в общие отделения, выросла с 36,5% в 2019 г. до 80% в 2021 г. Это говорит о понимании медицинским персоналом при маршрутизации в стационаре тяжести профильных пациентов и высоких рисков развития у них критических состояний, но требует организации постоянной консультативной помощи врача-детского эндокринолога профильным пациентам в ОРИТ. Всего в ЦФО количество пациентов до 18 лет с СД1 при различных сроках заболевания с ДКА и ДК растет: 2019, 2020 и 2021 гг. соответственно 1345, 1376 и 1418, что составило в 2019 г. – 8,3; в 2020 г. – 8 и в 2021 г. 9,9% всех пациентов до 18 лет при СД1, независимо от сроков заболевания.

Заключение. Чтобы снизить или предотвратить смертность от СД, необходимо предотвращать случаи ДКА. Для профилактики ДКА при ВВСД1 требуется разработка и распространение обучающих материалов о первых клинических симптомах заболевания среди педиатров и населения. Стратегии предотвращения включают в себя соответствующее обучение, улучшение качества помощи больным СД и убеждение их как можно точнее следовать рекомендациям врача и проводить мониторинг гликемии. Следование клиническим рекомендациям по предотвращению и лечению ДКА при СД, необходимость управления заболеванием, включающем усилия врачей, пациентов и членов их семей, являются основным способом профилактики развития неотложных и критических состояний.

ДИАБЕТИЧЕСКИЙ КЕТОАЦИДОЗ В ПРАКТИКЕ ДЕТСКОГО ЭНДОКРИНОЛОГА

Петряйкина Е.Е. – д.м.н., профессор

ОСП РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

Распространенность и заболеваемость сахарным диабетом 1 типа (СД 1) нарастает во всем мире. В РФ распространенность СД 1 в 2013–2016 гг. у детей составила 81,0–91,4/100 тыс. детского населения, у подростков – 212,8–209,5/100 тыс. подросткового населения. Заболеваемость СД 1 у детей в 2016 г. составила 14,2/100 тыс. детского населения, у подростков – 10,0/100 тыс. подросткового населения [1]. Согласно определению, данному в клинических рекомендациях 2022 г., диабетический кетоацидоз (ДКА) представляет собой острую диабетическую декомпенсацию обмена веществ, проявляющуюся резким повышением уровня глюкозы и концентрации кетоновых тел в крови, появлением их в моче и развитием метаболического ацидоза, сопровождающуюся различной степенью нарушения сознания или протекающую без них и требующую экстренной госпитализации больного. Факторами риска данного метаболического нарушения являются недостаточность инсулина по разным причинам, ограниченный доступ к медицинским услугам и нераспознанное нарушение подачи инсу-

лина через инсулиновую помпу[1]. Диабетическая кома – крайне тяжелая форма ДКА, его исход, если по каким-то причинам лечение ДКА задерживается или во время лечения развивается отек головного мозга (ОГМ). От 21 до 100% всей смертности при ДКА и от 10 до 25% всей инвалидизации у детей и подростков с СД1 во всем мире – результат отека и набухания вещества головного мозга. Также именно развитие ОГМ – основная причина смертности и инвалидизации детей и подростков при развитии тяжелой гипогликемии и гипогликемической комы[2].

Основными патогенетическими механизмами ДКА являются повышение секреции глюкозы печенью (гликогенолиз, глюконеогенез) и почками (глюкозурия), снижение периферической утилизации глюкозы, приводящее к гипергликемии и гиперосмолярности, повышение липолиза и кетогенеза, что приводит к увеличению концетрации кетоновых тел в крови и метаболическому ацидозу. Гипергликемия и гиперкетонемия вызывают осмотический диурез, дегидратацию с облигатной потерей электролитов, которая часто усугубляется наличием рвоты. Кроме того, в результате данных изменений повышается продукция контринсулиряных гормонов, которая ухудшает чувствительность к инсулину. Если этот «замкнутый круг» не прерывается введением экзогенного инсулина, восполнением дефицита жидкости и электролитов, жизненно угрожающая дегидратация и метаболический ацидоз будут усугубляться.

В основе лечения ДКА лежит ликвидация дегидратации и гиповолемии, ацидоза, нормализация электролитного состава крови, снижение гликемии и удержание ее на оптимальном (безопасном) уровне, предупреждение развития или лечение осложнений, лечение сопутствующих заболеваний [1].

Применение максимально эффективных и беопасных методов лечения ДКА при СД1 у пациентов до 18 лет является критически важным аспектом управления заболеванием в детской популяции, так как данное состояние может приводить к фатальным последствиям.

1. *Сахарный диабет 1 типа у детей. Клинические рекомендации Российской Ассоциации Эндокринологов, 2022. [Электронный ресурс] Сахарный диабет 1 типа у детей > Клинические рекомендации РФ 2022 (Россия) > MedElement дата обращения 03.10.2022*
2. *Wolfsdorf J, et al. ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2018: Diabetic ketoacidosis and the hyperglycemic hyperosmolar state. 2018. DOI: 10.1111/pedi.12701*

Материалы конференции

ТЕСТЫ НА АНТИТЕЛА К АНТИГЕНАМ β-КЛЕТОК В ПРАКТИКЕ ДЕТСКОГО ЭНДОКРИНОЛОГА

Петряйкина Е.Е.[1,2] – д.м.н., профессор; Демина Е.С.[1], к.м.н.; Рыбкина И.Г.[2]; Гаряева И.В.[2]; Шубина Ю.Ф.[2], к.м.н.; Коломина И.Г.[3]; Евсюкова Е.А.[3]; Букин С.С.[3]; Тихонович Ю.В.[2,4], к.м.н.; Тимофеев А.В. [1,2], к.б.н.

[1]РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

[2]ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва, Россия

[3]ГБУЗ «ДГКБ им. З.А. Башляевой ДЗМ», Москва, Россия

[4]Университетская детская клиническая больница ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России, Москва, Россия

Аутоантитела к антигенам β-клеток (АБК) появляются в крови при аутоиммунной реакции против этих клеток и служат патогномоничными маркерами сахарного диабета (СД) 1 типа. Тесты на АБК применяют как в практической диабетологии, так и в фундаментальных исследованиях этиологии и патогенеза СД 1 типа. Эти тесты используют для выявления доклинических стадий СД 1 типа у лиц из групп риска: ближайших родственников больных, лиц с пограничной гипергликемией, пациентов с другими аутоиммунными заболеваниями. Но главная область применения тестов на АБК – это дифференциальная диагностика СД. Наличие АБК позволяет уверенно отличать аутоиммунный СД 1 типа от других типов и вариантов СД, например от СД 2 типа, моногенного СД, панкреатогенного СД.

К настоящему времени описаны АБК более чем к 20 различным антигенам β-клеток, но на практике наиболее широко тестируются следующие виды АБК:

1) к островковым клеткам/β-клеткам (ICA, islet cell antibodies)
2) к инсулину (IAA, insulin autoantibodies)
3) к глутаматдекарбоксилазе (GADA, glutamic acid decarboxylase antibodies)
4) к тирозинфосфатазе (IA-2A, insulinoma antigen 2 antibodies)
5) к транспортёру цинка 8 (ZnT8A, zinc transporter type 8 antibodies).

Ценность разных тестов неодинакова и зависит от их диагностической чувствительности (ДЧ) и диагностической специфичности (ДС). Эти параметры, рассчитанные в лаборатории Морозовской ДГКБ, представлены в таблице.

Тест	Метод	ДЧ	ДС
ICA	Непрямой иммунофлюоресцентный анализ	90,8%	95,1%
GADA	Иммуноферментный анализ	80,5%	98,8%
IA-2A	Иммуноферментный анализ	51,4%	100%
IAA	Иммуноферментный анализ	4,3%	100%
ZnT8A	Иммуноферментный анализ	67,7%	100%

Выбор того или иного теста или их комбинации зависит от конкретной задачи лечащего врача. Когда требуется подтвердить диагноз СД 1 типа у пациента с чёткими клиническими и лабораторными признаками этого заболевания (кетоз или кетоацидоз, уровни глюкозы и HbA1c в «диабетических» диапазонах, низкий уровень С-пептида), целесообразно для начала назначить всего один тест, а именно ICA. Если результат окажется положительным, врач может быть на 99,5% уверен в том, что у пациента действительно есть СД 1 типа. Если же результат будет отрицательным, рекомендуется провести тесты на GADA, IA-2A или ZnT8A.

Для исключения СД 1 типа лучше всего подходит комбинация ICA+GADA+IA-2A. Если результаты всех трех тестов отрицательные, врач может быть на 99,3% уверен в том, что у пациента действительно нет СД 1 типа.

Не рекомендуется назначать тест на IAA, поскольку сегодня во всех российских клинико-диагностических лабораториях для этого исследования используются низкочувствительные тест-системы.

Необходимо подчеркнуть, что надёжность и информативность результатов тестов на АБК очень сильно зависит не только от качества применяемых тест-систем, но и от квалификации и опыта лабораторных работников. Поэтому эти тесты рекомендуется выполнять в специализированных диабетологических лабораториях.

САХАРНЫЙ ДИАБЕТ И НОВАЯ КОРОНАВИРУСНАЯ ИНФЕКЦИЯ У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ МОСКВЫ. СОВРЕМЕННЫЕ ТЕНДЕНЦИИ

Петряйкина Е.Е.[1,2]; Воронцова И.Г.[2]; Путилина Е.А.[2]; Лазарева А.Н.[1]; Тихонович Ю.В.[1,3]

[1]ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва, Россия

[2]РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

[3]Университетская детская клиническая больница ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России, Москва, Россия

Обоснование. Частота встречаемости сахарного диабета 1 типа (СД1) у детей и подростков постоянно растет, но наблюдается выраженная вариабельность данной величины между разными странами. По актуальным научным литературным данным, из различных регионов мира, первичная заболеваемость СД1 у пациентов до 18 лет была значительно выше среди пациентов с COVID-19, чем у лиц без COVID-19. Также отмечается увеличение случаев ДКА и более тяжелого его течения, в том числе, из-за поздней диагностики СД1.

Целью данного исследования является оценка описанных статистических показателей по данным медицинских организаций Департамента здравоохранения города Москвы за 2019-2021 гг.

Результаты и обсуждение. В 2019 году в Москве пациентов до 18 лет с СД1 наблюдалось 4002 (дети – 2958, подростки – 1044), из которых впервые выявлено заболевание было у 514 человек (дети – 457, подростки – 57). В 2020 году: всего пациентов до 18 лет с СД1 – 4157 (дети – 3083, подростки – 1074), впервые выявлено – 488 (дети – 427, подростки – 61). В 2021 году: всего пациентов до 18 лет с СД1 – 4600 (дети – 3406, подростки – 1194), впервые выявлено – 557 (дети – 479, подростки – 78). Средний гликированный гемоглобин у пациентов до 18 лет в Москве, несмотря на активное внедрение современных технологий помповой инсулинотерапии и непрерывного мониторинга гликемии, к сожалению, не меняется на протяжении многих лет наблюдения – 8,0-8,1%. По нашим данным: в 2020 г. из 4351 детей и подростков с СД1 в Москве болели новой коронавирусной инфекцией 248 (5,7%) пациентов, из которых по тяжести состояния (ДКА, тяжелая пневмония и др.) потребовали госпитализации 18 пациентов (7,26%); а в 2021 г. из 4569 пациентов до 18 лет с СД1 переболели COVID-19 618 (в 2,5 раза больше) пациентов и по-

требовали госпитализации по тяжести состояния 62 (10,03%) – в 3,4 раза (в 1,4%) больше, чем в 2020 г. Эти данные подтверждают слова из публикации Kanthimathinathan et al. Crit Care (2021) 25:399: «первая волна» COVID-19 – это только «глаз бури» для детской популяции. При анализе всех случаев ДКА у пациентов с СД1 до 18 лет при манифестации СД1 в Москве отмечено: в 2019 г. из 514 – 279 (54,28%); в 2020: из 488 – 220 (45,08%); в 2021: из 557 – 251 (45,06%).

Выводы:

1. Количество пациентов до 18 лет в Москве с впервые выявленным СД1 в период 2019-2021 гг. меняется разнонаправленно, очевидной достоверной зависимости от заболеваемости новой коронавирусной инфекцией не прослеживается, что требует дополнительных исследований.

2. Также не прослеживается очевидная достоверная связь между количеством случаев ДКА, в том числе при манифестном СД1, и фактом пандемии COVID-19.

ПАРАМЕТРЫ ВАРИАБЕЛЬНОСТИ ГЛИКЕМИИ В ПОДДЕРЖАНИИ ГЛИКЕМИЧЕСКОГО КОНТРОЛЯ У ДЕТЕЙ

Рыбкина И. Г.

ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва, Россия

Подходы к оценке гликемического контроля при сахарном диабете (СД) в настоящее время активно трансформируются, дополняются параметрами, полученными в результате использования непрерывного мониторинга гликемии (НМГ) в реальном времени. В детской популяции данный метод получил особенно широкое распространение в связи с наличием сигналов тревоги, которые предупреждают о пороговых значениях глюкозы, передавая данные на личное устройство для удаленного мониторинга пациента или родителей, возможностью оценки вариабельности гликемии в течение суток, недель и месяцев, что позволяет своевременно и гибко подбирать режимы инсулинотерапии [1]. Основными показателями НМГ являются время в целевом диапазоне (time in range – TIR), время выше целевого диапазона (time above range-TAR), время ниже целевого диапазона (time below range-TBR) и коэффициент вариации[2,3]. Данные параметры в настоящее время применяются в практической медицине для оценки качества гликемического контроля и индивидуализации терапии, а также для анализа результатов рандомизированных клинических исследований.

В апреле 2022 г. были представлены результаты многоцентрового прямого сравнительного рандомизированного контролируемого исследования InRange в параллельных группах с активным контролем. Основной целью данного исследования являлась демонстрация не меньшей эффективности инсулина гларгин 300 ЕД/мл по сравнению с инсулином деглудек 100 ЕД/мл в отношении гликемического контроля согласно значениям TIR и вариабельности, полученным при помощи слепого НМГ у взрослых пациентов с СД 1 типа. В исследовании применялась процедура иерархического анализа к основной конечной точке (TIR (%) от ≥3,9 до ≤10 ммоль/л на 12-й неделе) и главной вторичной конечной точке (суммарный коэффициент вариации уровня глюкозы на 12-й неделе (в качестве показателя вариабельности гликемии). Конечные точки безопасности представлены долей и частотой событий гипогликемии, частотой нежелательных явлений, изменением дозы инсулина. Группы пациентов на исходном этапе были сопоставимы. По истечении 12 недель исследования была продемонстрироваа не меньшая эффективность применения инсулина гларгин 300 ЕД/мл по сравнению с инсулином деглудек 100 ЕД/мл по времени в целевом диапазоне (TIR в группе инсулина гларгин-300 ЕД/мл – 52,74%, в группе инсулина деглудек 100 ЕД/мл – 55,09%, p=0,0067). Главная вторичная конечная точка также была достигнута: суммарный коэффициент вариации через 12 недель составил 39,91% в группе инсулина гларгин-300 ЕД/мл и 41,22% в группе инсулина деглудек 100 ЕД/мл (p<0,0001). Конечные точки безопасности статистически не отличались между группами. Таким образом, данные исследования InRange демонстрируют не меньшую эффективность инсулина гларгин 300 ЕД/мл по сравнению с инсулином деглудек 100 ЕД/мл у пациентов с СД1 типа в отношении гликемического контроля (TIR) и вариабельности гликемии (КВ), при этом отсутствуют различия в частоте случаев развития гипогликемии или профилях безопасности [5].

1. *Петеркова В.А., и др.// Сахарный диабет. 2020; 23(S1): 4–40. DOI: 10.14341/DM23S1*
2. *Дедов И.И.и др., Алгоритмы специализированной медицинской помощи больным сахарным диабетом. 10-ый выпуск. DOI: 10.14341/DM12802*
3. *American Diabetes Association. Diabetes Care 2022;45(Suppl. 1):S125–43*
4. *Pettus J. et al. // Diabetes Metab Res Rev. – 2016. – Vol. 32. – P. 478–496*
5. *Battelino T. et al. ATTD 2022, 29.04.2022, Barcelona «Time in Range Using Insulin Glargine 300 U/mL Versus Insulin Degludec 100 U/mL in Type 1 Diabetes: Head-to-Head Randomised Controlled InRange Trial» Oral Presentation*

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПАНГИПОПИТУИТАРИЗМА ПРИ СИНДРОМЕ ЗИВЕРТА –КАРТАГЕНЕРА

Сизых А.Н.; Квашнина-Самарина Т.Б.; Весельева Т.А.; Иеронова Н.В.; Кожемякина С.Р.

ГБУЗ «ДГП № 131 ДЗМ», Москва, Россия

Введение. В отделении эндокринологии по ЗАО наблюдается ребенок А. мальчик, 6 месяцев с диагнозом: Пангипопитуитаризм: врожденный гипотиреоз, вторичный гипокортицизм, гипогонадотропный гипогонадизм, СТГ-дефицит на фоне порока развития головного мозга – аплазия (гипоплазия?) гипофиза. Синдром Картагенера (зеркальное расположение внутренних органов). Множественные врожденные пороки развития.

Описание клинического случая:

С первых дней жизни у ребенка отмечался низкий сахар крови, один приступ с судорогами. По данным стационарного обследования подтверждается аплазия гипофиза (диффузная гипоплазия). Situs viscerae inversus. Гипогликемия на фоне вторичного гипокортицизма и вторичного гипотиреоза, заподозрен вторичный СТГ-дефицит и вторичный гипогонадотропный гипогонадизм. Назначена ЗГТ препаратом глюкокортикоидов и гормона щитовидной железы.

Данные осмотра на момент первичного обращения в мае 2022 года (3 месяца):

Рост 51 см, вес 3.5 кг SDS роста – 5.42.

В июне 2022 года ребенок был направлен на плановую госпитализацию в НМИЦ эндокринологии с целью дообследования и решения вопроса о назначении заместительной гормональной терапии Somatropini.

На фоне гипогликемии неоднократно фиксировались низкие уровни инсулина, СТГ, кортизола и св Т4, в связи с чем диагноз пангипопитуитаризма сомнения не вызывал.

С 23.06.2022 года во время госпитализации инициирована терапия Соматропином в дозе 0.07 мг/сут, с последующим увеличением дозы до 0.12 мг/сут (2-3 щелчка с чередованием), на фоне чего отмечалась положительная динамика в виде снижения эпизодов гипогликемии. Учитывая микропению, к получаемой терапии было рекомендовано добавить курс тестостерона в виде геля местно (Андрогель). Доза получаемой терапии в связи с вторичным гипокортицизмом и вторичным гипотиреозом оставлена прежней.

Данные осмотра от 08.2022 (6 месяцев), 2 месяца ребенок находится на терапии гормоном роста:

Рост 58.5 см (+ 6 см за 2 мес), вес 5.8 кг, SDS роста – 3.18.

На плановой консультации в НМИЦ эндокринологии доза гормона роста увеличена до 0.2 мг/сут (4 щелчка), доза глюкокортикоидов и гормона щитовидной железы оставлена прежней.

Заключение: Описанный выше случай демонстрирует тяжесть диагноза пангипопитуитаризм, а также необходимость своевременного назначения заместительной гормональной терапии всех вторичных дефицитов, вызванных патологией гипофиза. Также хочется отметить улучшение дальнейшего прогноза и качества жизни на фоне ЗГТ. Ребенок нуждается в наблюдении многих специалистов в связи с множественными пороками развития и синдромом Зиверта-Картагенера.

ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ И ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ ПРОТЕИНИНДУЦИРОВАННЫХ ГИПЕРИНСУЛИНЕМИЧЕСКИХ ГИПОГЛИКЕМИЙ У ПАЦИЕНТОВ РАННЕГО ВОЗРАСТА. ОПИСАНИЕ СЕРИИ КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ

Тихонович Ю.В.[1,2]; Гаряева И.В.[1]; Рыбкина И.Г[1]; Князева Т.Т.[1]; Дагбы Ч.В[1]; Шимарова А.Б.[1]; Тюльпаков А.Н.[3,4]; Петряйкина Е.Е.[1,3]

[1]ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва, Россия

[2]ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России, Москва, Россия

[3]ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

[4]ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», Москва, Россия

Введение. Врожденный гиперинсулинизм (ВГИ) является редким наследственным заболеванием, характеризующимся развитием гипогликемических состояний вследствие повышенной секреции инсулина β-клетками поджелудочной железы.

Второй по частоте причиной ВГИ (около 10-15% случаев) являются активирующие гетерозиготные мутации в гене *GLUD1*, ассоциированные с развитием синдрома гиперинсулинизма/гипераммониемии (ГИ/ГА) или протеининдуцированной гиперинсулинемической гипогликемии и гипераммониемии.

По данным отечественной и зарубежной литературы, гипогликемический синдром у таких пациентов манифестирует, как правило, в возрасте

4-11 месяцев преимущественно после еды, содержащей протеины. Течение заболевания относительно мягкое, хотя для некоторых пациентов характерно развитие эпилепсии и тяжелых неврологических расстройств. Также типична малосимптомная гипераммониемия.

В большинстве случаев (до 90%, по данным литературы) эугликемия достигается назначением диазоксида в сочетании с низкобелковой диетой.

В 2017 г. Меликян М.А. и соавторами был описан семейный случай Врожденного гиперинсулинизма, ассоциированного с мутацией в гене *GLUD1*.

В настоящем сообщении мы представляем данные 6 пациентов с протеининдуцированной гиперинсулинемической гипогликемией, чтобы еще раз продемонстрировать врачам-педиатрам, неврологам, детским эндокринологам и специалистам общей практики особенности течения и диагностики этого редкого синдрома.

Ключевые слова: врожденный гиперинсулинизм, протеининдуцированные гипогликемии, синдром гиперинсулинизма-гипераммониемии, *GLUD1,* диазоксид

Материалы и методы.

Обследование пациентов проводилось в отделениях эндокринологии ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ», г. Москва; Университетская детская клиническая больница Первого МГМУ им. И.М. Сеченова, г. Москва.

Молекулярно-генетический анализ проводился в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России по программе «Альфа-Эндо».

Информированное согласие на молекулярно-генетическое исследование и публикацию данных в обезличенной форме было добровольно подписано законными представителями пациентов.

Клинический случай 1. Пациентка от физиологической беременности, срочных родов. Родилась с массой тела 3510 грамм, рост 51 см. В 7 месяцев после введения прикорма (творог) мать отметила приступы, сопровождающиеся судорожными подергиваниями, обмяканием, вялостью, фиксацией взора. Амбулаторно проведено КТ головного мозга – без патологии. ЭЭГ – без признаков эпилептиформной активности.

В возрасте 9 месяцев в связи с развитием генерализованных тонико-клонических судорог госпитализирована в отделение неврологии.

Несмотря на проводимую терапию антиконвульсантами, судорожные приступы сохранялись. Во время одного из приступов зафиксирован уровень гликемии – 1,8 ммоль/л, в связи с чем, ребенок был переведен отделение эндокринологии.

При поступлении: pH крови 7,39 (7,36-7,42), гликемия 3,8 ммоль/л, кетоны 0,1 ммоль/л.

На фоне гликемии 2,4 ммоль/л определен уровень инсулина – 4,2 мкМЕ/мл (норма <2,0), кортизол 320 нмоль/л.

Установлен диагноз ВГИ. Учитывая особенности дебюта заболевания, указание в анамнезе на связь приступов с приемом белковой пищи, заподозрена протеининдуцированная гиперинсулинемическая гипогликемия. Назначена терапия диазоксидом 11 мг/кг/сутки с положительным эффектом.

Проведено исследование панели генов «Сахарный диабет – Врожденный гиперинсулинизм» – патологически значимых изменений нуклеотидной последовательности не выявлено.

В настоящее время пациентке 6 лет. Рост 116 см SDS 0,77 вес 21 кг SDS ИМТ 0,09

Психомоторное развитие не страдает. Углеводный обмен компенсирован на фоне постоянного приема диазоксида 3,1 мг/кг/сутки и диеты с ограничением белковых продуктов.

Клинический случай 2. Ребенок от нормальной беременности, срочных родов. При рождении длина тела 50 см, масса тела 3290 г. Родители здоровы, у бабушки по линии матери СД2 тип. С 2,5 лет эпизоды судорог с частотой 1 раз в 4-6 месяцев, бригадой СМП определялся уровень гликемии от 2,5 до 2,8 ммоль/л, однако дальнейшее обследование не проводилось.

В 3,5 года при прохождении диспансеризации в поликлинике – эпизод обмякания, снижение гликемии до 2,3 ммоль/л. При поступлении в приемное отделение МДГКБ pH крови 7,38, гликемия 1,9 ммоль/л, лактат 1,3 ммоль/л, калий, натрий – вариант нормы.

При осмотре в отделении: рост 86 см вес 12 кг SDS роста -2,88 SDS ИМТ 0,49.

Фенотипически – без особенностей.

При данным пробы с голоданием (7 часов) на фоне гипогликемии 1,4 ммоль/л, кетоны 0,2 ммоль/л, зафиксирован пограничный уровень инсулина – 2,02 мкМЕ/мл.

По результатам ТМС данные за наследственные аминоацидопатии, органические ацидурии, нарушение митохондриального бета-окисления не получены.

Была проведена проба с белковой нагрузкой (творог 1 гр/кг): через 1 час зафиксирована гипогликемия 1,9 ммоль/л (кетоны 0,3 ммоль/л) с повышением инсулина до 17,3 мкМЕ/мл.

Установлен диагноз ВГИ. Протеининдуцированная гипогликемия.

Назначена терапия диазоксидом в стартовой дозе 4,1 мг/кг/сутки, с дальнейшим снижением дозировки до 3,125 мг/кг/сутки с положительным эффектом.

В дальнейшем, в гене *GLUD1* был выявлен гетерозиготный патогенный вариант c. 1491A>G: p.l497M.

В настоящее время ребёнку 5 лет 8 месяцев. На фоне терапии диазоксидом 3,125 мг/сутки – нормогликемия. Психомоторное развитие ребёнка не страдает, однако сохраняется задержка роста (SDS -3,0), при нормальном уровне тропных гормонов гипофиза. ИФР-1 65 нг/мл (47-231). Для исключения объемных образований и структурных аномалий головного мозга проводилось МРТ с контрастным усилением – патологические изменения не выявлены. Продолжается динамическое наблюдение.

Клинический случай 3. Ребёнок от близкородственного брака с весом 3150 грамм, ростом 50 см при рождении. С 7 месяцев – изменение поведения (немотивированный плач, беспокойный сон), непостоянное сходящееся косоглазие, миоклонии. В 9 месяцев при обследовании в отделении неврологии МДГКБ – генерализованные судороги. Впервые выявлена гипогликемии до 2,2 ммоль/л, ребёнок был переведен в отделение эндокринологии.

На момент перевода рост 72 см SDS -0,12, вес 8,7 кг. SDS ИМТ -0,61.

На фоне спонтанной гипогликемии (1,7 ммоль/л) – кетоновые тела 0,2 ммоль/л, инсулин 5,1 мкМЕ/мл. Установлен диагноз ВГИ. Инициирована терапия диазоксидом в стартовой дозе 8,4 мг/кг/сутки.

Молекулярно-генетическое исследование подтвердило наличие патогенной гетерозиготной мутации S498L в гене *GLUD1*.

В настоящее время пациенту 3 года 10 месяцев. Рост 98 см SDS -0,58 вес 14,7 кг SDS ИМТ -0,25. Получает диазоксид 6,1 мг/кг/сутки. На фоне терапии сохраняется эугликемия (4,0-8,1 ммоль/л), гликированный гемоглобин (HbA1c) 4,7% (норма до 6,1).

Клинический случай 4. Пациент от физиологической беременности, срочных родов. При рождении вес 3050 грамм, рост 52 см. Родители считают себя здоровыми, однако у мамы отмечаются эпизоды слабости, тремор после употребления белковой пищи.

Материалы конференции

В 1 год 6 месяцев на фоне полного здоровья эпизод генерализованных судорог. Обследован в отделении неврологии по месту жительства, патологии не выявлено. По данным биохимического анализа крови гликемия 3,1 моль/л.

В 1 год 10 месяцев после употребления в течение дня большого количества белка (сыр, творог, котлеты) вечером эпизод пароксизмального состояния с выраженной вялостью, обмяканием, тремором рук и подбородка. Ребёнка напоили сладким чаем, вызвана бригада СМП, гликемия по данным глюкометра – 3,1-3,6 ммоль/л.

Ребенок был госпитализирован по месту жительства, где в приемном покое взят контроль гликемии 12,6 ммоль/л, через 30 мин – 9,8 ммоль/л.

Заподозрен впервые выявленный сахарный диабет (СД), ребёнок был переведен в отделение эндокринологии МДГКБ.

При поступлении антропометрические показатели соответствовали возрасту, гликемия 4,1 ммоль/л, кетоновые тела крови 0,3 ммоль/л, HbA1c 4,6%.

Учитывая данные анамнеза, ребенку была проведена проба с белковой нагрузкой (творог из расчёта 1 гр/кг веса). Через 1 час – гликемия 2,8 ммоль/л, кетоны 0,2 ммоль/л, инсулин 14,4 мкМЕ/мл.

Установлен диагноз синдром ГИ/ГА. В отделении на фоне питания с ограничением белка гликемия от 3,9 до 4,8 ммоль/л. Повторные гипогликемические состояния не зафиксированы. От назначения диазоксида родители отказались. В дальнейшем в гене *GLUD1* был выявлен патогенный вариант c1565T>C.

Клинический случай 5. Пациентка от физиологической беременности, срочных родов. При рождении вес 3480 грамм, рост 52 см. С 7 месяцев после введения прикорма (творог) эпизоды вялости, потливости, тремор рук и подбородка. Впервые обследована в возрасте 2 лет, когда бригадой СМП зафиксирована гипогликемия 1,9 ммоль/л.

При поступлении в отделение эндокринологии. Рост 84 см SDS 0,5 вес 14 кг SDS ИМТ 1,9. При проведении пробы с голоданием (16 часов) гипогликемия не была достигнута (гликемия 3,3 ммоль/л, кетоны 0,2 ммоль/л, инсулин 2,0 мкМЕ/мл).

Опираясь на данные анамнеза, проведена проба с белковой нагрузкой (творог): через 30 мин зафиксирована некетотическая гипогликемия 1,16 ммоль/л с повышением уровня инсулина до 68,4 мкЕд/мл. Установлен диагноз синдром ГИ/ГА. Проведено секвенирование гена *GLUD1,* также исследована панель генов, ассоциированных с развитием ВГИ, мутации не были выявлены.

После верификации диагноза пациентке был назначен диазоксид 6,1 мг/кг/сутки с положительным эффектом, однако вскоре после выписки из отделения, препарат был самостоятельно отменён родителями. На протяжении последующих 5 лет на фоне диеты с ограничением протеинсодержащих продуктов (творог, яйца, мясо) 1-2 раза в неделю сохранялись гипогликемические состояния до 2,5-2,8 ммоль/л, купирующиеся приемом углеводов. Вследствие минимальной физической активности и частого приема пищи с высоким содержанием углеводов, у пациентки прогрессировал избыток веса, однако от терапии диазоксидом родители отказывались.

В возрасте 7 лет была проведена повторная проба с белковой нагрузкой. Через 40 минут от приема белка гликемия 1,7 ммоль/л, кетоны 0,2 ммоль/л, инсулин 92,8 мкЕ/мл, что свидетельствовало о сохраняющемся гиперинсулинизме. На фоне терапии диазоксидом в дозе 5 мг/кг/сутки в отделении была достигнута стойкая эугликемия.

В настоящее время пациентке 12 лет. Рост 160 см, SDS 0,73. Вес 75 кг. SDS ИМТ 2,68. Получает терапию диазоксидом 2,8 мг/кг/сутки.

Клинический случай 6. Пациент от 5 физиологической беременности, 4х родов путём Кесарева сечения. Родился с массой тела 3850 грамм, ростом 54 см. С 1 года – эпизоды потливости, замирания. В 1,5 года-тонико-клонические судороги с потерей сознания (впервые выявлена гипогликемия 1,2 ммоль/л). При обследовании по месту жительства на фоне гипогликемии 2,8 ммоль/л инсулин 1,9 мкМЕ/мл, кортизол 580 нмоль/л, ИФР-1 35 нг/мл.

По результатам анализа крови на ТМС данных за наличие наследственных аминоацидопатий, органических ацидурий и нарушений митохондриального бета окисления не выявлено. Установлен диагноз Гипогликемия неясного генеза, рекомендовано частое кормление.

С 1,5 лет до 4,9 лет каждые 1,5-2 часа прием углеводов с высоким гликемическим индексом (сахар, сладкая вода, соки). На этом фоне гипогликемические состояния 2-3 раза в неделю до 2,5-3,2 ммоль/л, тремор пальцев, подбородка.

В 4 года 9 месяцев – повторно генерализованные судороги с потерей сознания (гликемия 2,0 ммоль/л).

В 5 лет 3 месяца обследован в отделении эндокринологии УДКБ. При поступлении рост 110,6 см SDS 0,18 вес 24,5 кг SDS ИМТ 2,7. Отмечались избыток веса, задержка психоречевого развития, множественные кариес. На основании анамнеза, клинической картины, отсутствия кетоза, повышения уровня инсулина на фоне гликемии 2,3 ммоль/л до 69,3 мкМЕ/мл, верифицирован синдром ГИ/ГА.

Назначен диазоксид 8 мг/кг/сутки.

По данным ЭЭГ установлен диагноз Криптогенная эпилепсия, назначена терапия антиконвульсантами. В дальнейшем, в гене *GLUD1* была выявлена патогенная гетерозиготная мутация c. 1511A>T (D504V).

В настоящее время пациенту 7 лет. Вес 25,3 кг SDS ИМТ 0,47 рост 124,5 см (SDS -0,17). На фоне лечения диазоксидом (7,8 мг/кг/сутки) отмечается положительная динамика в виде нормализации веса, достижения стойкой компенсации углеводного обмена, улучшения психоневрологического статуса. Пациент продолжает наблюдаться неврологом по поводу эпилепсии, получает антиконвульсанты. Признаки эпилептиформной активности на ЭЭГ на фоне лечения не зарегистрированы.

Заключение: представлены 6 случаев синдрома ГИ/ГА. В 4 случаях диагноз был подтверждён молекулярно-генетически, у двух пациентов диагноз был установлен на основании характерного анамнеза (дебют во втором полугодии жизни, связь с белковой пищей), данных гормонального исследования. Обращает внимание отсутствие диагностического повышения уровня инсулина на фоне гипогликемии у пациентов 2 и 6 и отсутствие гипогликемии на фоне пробы с голоданием у пациентки 5, что существенно затрудняло диагностику заболевания, особенно в 6-м клиническом случае, когда диагноз был установлен ребенку только в возрасте 5 лет. Аналогичная ситуация отмечалась у пациенток, описанных Меликян М.А. и соавторами, когда верификация диагноза стала возможной только после расширенного диагностического поиска.

Данное наблюдение показывает необходимость тщательного сбора анамнеза у пациентов с гипогликемическими состояниями, а также необходимость проведения пробы с белковой нагрузкой у пациентов с гипокетотическими гипогликемиями.

У большинства описанных нами пациентов отмечалось относительно мягкое течение синдрома. Развитие эпилепсии у пациента 6 может быть связано с поздней диагностикой заболевания. Обращает внимание наличие задержки роста у пациента 2, нехарактерное для пациентов с дефектом *GLUD1*, что требует дальнейшего диагностического поиска.

Эугликемия всех пациентов была достигнута на фоне терапии диазоксидом в суточной дозе 3-11,0 мг/кг. По данным отечественной и зарубеж-

ной литературы, некоторые пациенты с ВГИ в результате дефекта *GLUD1* могут быть успешно компенсированы на фоне назначения низкобелковой диеты. Что касается нашей пациентки 5, отказ от приема диазоксида до 7 лет сопровождался рецидивирующими гипогликемическими состояниями и развитием ожирения, что свидетельствует о необходимости персонализированого подхода к терапии таких больных.

Ранняя диагностика заболевания, включая выявление ассоциированного генетического дефекта, способствует своевременному назначению персонализированной патогенетической терапии и улучшению качества и продолжительности жизни таких пациентов.

Благодарности. Авторы выражают благодарность Фонду поддержки и развития филантропии «КАФ» за помощь в проведении генетического исследования.

НОВАЯ ГЕТЕРОЗИГОТНАЯ МУТАЦИЯ В ГЕНЕ PLIN1 У ПАЦИЕНТКИ С СЕМЕЙНОЙ ПАРЦИАЛЬНОЙ ЛИПОДИСТРОФИЕЙ 4 ТИПА

Тихонович Ю.В.[1,2]; Князева Т.Т.[1]; Рыбкина И.Г[1]; Петряйкина Е.Е.[1,3]; Тюльпаков А.Н.[3,4]

[1]ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва, Россия

[2]ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России, Москва, Россия

[3]ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

[4]ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», Москва, Россия

Введение. Семейные парциальные липодистрофии (СПЛ) – группа орфанных наследственных заболеваний, основным симптомом которых является прогрессирующая потеря подкожной жировой клетчатки в одних анатомических областях (чаще туловище и конечности) и ее избыточное отложение в других (лицо, шея). Помимо перераспределения подкожной жировой клетчатки, СПЛ характеризуются наличием метаболических нарушений, определяющих качество и продолжительность жизни пациентов.

В зависимости от генетического дефекта выделяют несколько подтипов СПЛ, наиболее частыми из которых являются СПЛ2 и СПЛ3 типов.

СПЛ4 типа, связанная с гетерозиготными мутациями в гене *PLIN1*, является крайне редким вариантом заболевания. Ген *PLIN1* кодирует белок оболочки липидных капель, экспрессируемый в адипоцитах, где он ингибирует базальный и облегчает стимулированный липолиз. Мутации в гене *PLIN1* впервые были идентифицированы Gandotra S. и соавторами в 2011 г в трёх французских семьях с фенотипом СПЛ4 типа.

В мировой литературе описано всего несколько случаев данного заболевания, в нашей стране такие публикации отсутствуют.

Мы приводим описание пациентки с новой гетерозиготной мутацией c.1210-1delG в гене *PLIN1* и фенотипом СПЛ4 типа. Предполагается, что данная мутация индуцирует синтез более длинного мутантного белка (как в ранее описанных случаях), что свидетельствует о существовании единого механизма в развитии данного заболевания.

Ключевые слова: семейные парциальные липодистрофии, инсулинорезистентность, липоатрофический сахарный диабет, *PLIN1*

Материалы и методы.

Лабораторно-инструментальное обследование пациентки проводилось в отделении эндокринологии ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ», г. Москва.

Молекулярно-генетический анализ проводился в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России.

Геномную ДНК выделяли из лейкоцитов периферической крови стандартным методом (набор PureLink, Genomic DNA MiniKit, LifeTechnologies, США). Для молекулярно-генетического анализа применялся метод NGS. Использовалась панель праймеров для мультиплексной ПЦР и секвенирования с применением технологии IonAmpliseq™ Custom DNA Panel (LifeTechnologies, США), охватывающая кодирующие области следующих генов: *ZMPSTE24, LMNA, BSCL2, PLIN1, PTRF, LMNB2, POLD1, AKT2, CIDEC, PIK3CA, PPARG, PSMB8, CAV1, PPP1R3A, WRN, AGPAT2.*

Секвенирование осуществлялось на полупроводниковом секвенаторе PGM (IonTorrent, LifeTechnologies, США). Биоинформатическая обработка результатов секвенирования проводилась с помощью программного модуля TorrentSuite 4.2.1 (IonTorrent, LifeTechnologies, США) и пакета программ Annovar (версия 2014Nov12).

Все выявленные мутации и полиморфизмы были подтверждены методом Сэнгера. Секвенирование по Сэнгеру проводилось на автоматическом секвенаторе ABI GeneticAnalyzer 3130 (Applied Biosystems, США).

Информированное согласие на молекулярно-генетическое исследование и публикацию данных в обезличенной форме было подписано законными представителями пациентки.

Клинический случай. Пациентка 15 лет была госпитализирована в связи с появлением жалоб на полиурию, полидипсию, повышенную утомляемость, повышение АД до 150/100 мм рт ст. Данные жалобы появились в течение месяца. На догоспитальном этапе двукратно определена глюкозурия.

Ранний и наследственный анамнезы неизвестны (пациентка воспитывается без родителей). Со слов опекуна, девочка в течение несколько лет наблюдается эндокринологом и гинекологом по поводу избыточного веса, эпизодов повышения АД до 130-140/90-100 мм рт ст, отсутствия менструаций, усиления роста волос в андрогензависимых зонах. Медикаментозное лечение не получает, попытки снижения веса с помощью диеты – безуспешны.

При поступлении в отделение: pH крови 7,39 (7,36-7,42), гликемия 13,8 ммоль/л, кетоны 0,1 ммоль/л.

При осмотре. Рост 163 SDS 0,82 Вес 75 кг SDS веса 1,98 SDS ИМТ 1,83

Состояние средней тяжести по заболеванию. Сознание ясное. Телосложение гиперстеническое. Обращало внимание избыточное отложение подкожной жировой клетчатки (ПЖК) в области лица, шеи, живота; дефицит ПЖК в области бедёр и голеней. Гипертрофия мышц голеней, флебомегалия. Кожные покровы бледно-розовые, влажные. На лице, груди – угревая сыпь. На плечах – ярко розовые стрии. Избыточный рост остистых волос на лице (бакенбарды), белой линии живота, внутренней поверхности бедер. В области подмышечных впадин и шеи – выраженный акантоз. АД 140/90 мм рт ст. По внутренним органам и системам без особенностей. Половые органы развиты правильно по женскому типу. Половое развитие Tanner 4-5, менструаций не было.

При обследовании выявлено повышение уровня гликированного гемоглобина (HbA1c) до 7,9% (норма до 6,0), дислипидемия (общий холестерин 7,1 ммоль/л (3,3-5,2), триглицериды 4,8 ммоль/л (0,1-1,7)), повышение печеночных трансаминаз (АЛТ – 64 ед/л (5-34), АСТ 61 ед/л (0-45)).

В гормональном профиле – эутиреоз, повышение уровня базального инсулина до 204 пмоль/л (13-161), С-пептид – 1228 пмоль/л (268-1200).

Проведено исследование антител к островкам Лангерганса (ICA) – отрицательные.

По данным УЗИ: эхо-признаки жирового гепатоза, мультифолликулярных яичников, пароовариальной кисты слева.

Колебания АД в отделении 120/80-150/90 мм рт ст.

Материалы конференции

На основании анамнеза, клинической картины, данных лабораторно-инструментального обследования, заподозрен диагноз Семейная парциальная липодистрофия. Липоатрофический сахарный диабет. Стеатогепатоз. Артериальная гипертензия.

В дальнейшем, диагноз был подтверждён молекулярно-генетически. В гене *PLIN1* выявлена новая гетерозиготная мутация c.1210-1delG. Пациентке было рекомендовано соблюдение диеты с ограничением углеводов с высоким гликемическим индексом и жиров животного происхождения, расширение физической активности, метформин 1500 мг/сутки, эналаприл 10 мг/сутки.

Через 6 месяцев на фоне терапии была отмечена положительная динамика в виде снижения уровня HbA1c до 6,3%, общего холестерина до 5,8 ммоль/л, триглицеридов до 1,6 ммоль/л.

Однако к 17 годам на фоне погрешностей в питании и нерегулярного приема метформина у пациентки отмечалось значимое ухудшение показателей углеводного обмена (HbA1c 9,7%), гипертриглицеридемия до 4,6 ммоль/л, развитие стеатогепатита с повышением АСТ до 141,8 ед/л, АЛТ до 150,7 ед/л. Сохранялись первичная аменорея, гирсутизм. Проведена коррекция лечения (доза метформина увеличена до 2000 мг/сутки), проведена беседа о вероятных осложнениях заболеваниях, необходимости соблюдения диеты и регулярной физической активности.

Заключение: мы представили первое в РФ описание пациентки с редкой формой СПЛ – СПД4 типа, ассоциированной с новой гетерозиготной мутацией в гене *PLIN1*. Пациенты с СПЛ угрожаемы по раннему развитию сердечно-сосудистых заболеваний, рецидивирующим панкреатитам с панкреонекрозом вследствие выраженной гипертриглицеридемии, циррозу печени, бесплодию.

Несколько лет назад в работах зарубежных исследователей была показана эффективность применения человеческого рекомбинантного лептина (метрелептина) у пациентов с СПЛ. Ранняя диагностика заболевания, включая выявление ассоциированного генетического дефекта, способствует своевременному назначению персонализированной патогенетической терапии и улучшению качества и продолжительности жизни таких пациентов.

Благодарности. Авторы выражают благодарность Фонду поддержки и развития филантропии «КАФ» за помощь в проведении генетического исследования.

ВРОЖДЕННЫЙ ГИПОТИРЕОЗ: ВАЖНОСТЬ СВОЕВРЕМЕННОЙ ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА И ПОСЛЕДСТВИЯ ОТСРОЧЕННОЙ ТЕРАПИИ

Тихонович Ю.В.[1,2]; Шрёдер Е.В.[1]; Гаряева И.В.[1]; Рыбкина И.Г.[1]; Чернова Е.В.[3]; Петряйкина Е.Е.[1,4]

[1]ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва, Россия

[2]ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России, Москва, Россия

[3]ООО «Медпрофи», Калининград, Россия

[4]ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Россия

Врожденный гипотиреоз (ВГ) – гетерогенная группа заболеваний щитовидной железы, характеризующаяся частичным или полным выпадением ее функции. Наиболее частой причиной ВГ является патология самой щитовидной железы – эктопия, аплазия и гипоплазия. Учитывая высокую распространенность заболевания, неспецифичность клинической симптоматики у детей первых месяцев жизни, прогрессирующую умственную отсталость при поздней диагностике ВГ, с 80-х годов прошлого столетия был внедрен скрининг новорожденных как основной метод ранней диагностики заболевания.

Цель: продемонстрировать последствия поздней диагностики ВГ у двух пациентов раннего возраста.

Клинический случай 1. Пациент С, 10 мес., от второй беременности, протекавшей на фоне многоводия в 3 триместре, резус-иммунизации. Роды путем кесарева сечения в сроке 38 нед. При рождении вес 3070 грамм, рост 50 см. После рождения в связи с реализацией внутриутробной инфекции (ВУИ) переведен в ОРИТ, где находился в течение 5 дней (4 дня – ИВЛ), далее в отделение патологии новорожденных с диагнозом «Пневмония неуточненная. Дыхательная недостаточность 3 степени. Сердечная недостаточность. ДВС (стадия гиперкоагуляции)».

С первого месяца жизни мать отмечала низкие темпы роста, задержку психомоторного развития, стридор, запоры. К эндокринологу ребенок не направлялся.

В возрасте 10 месяцев госпитализирован в эндокринологическое отделение рост 64 см (SDS роста: -3,96), вес 7,1 кг (SDS ИМТ: -0,14))(рис.1).

При осмотре: стридорозное дыхание, иктеричность кожных покровов, увеличение живота в объеме за счет мышечной гипотонии. Щитовидная железа визуально и пальпаторно не увеличена, клинически – гипотиреоз. Психомоторное развитие с задержкой: ребенок удерживает голову, гулит, улыбается, удерживает игрушку; не сидит, не ползает.

При обследовании выявлен первичный гипотиреоз (ТТГ 1056 мкМЕ/мл (0,4-4,4), Т4св – 1,31 пмоль/л (11-22)), нормохромная нормоцитарная регенераторная анемия 2 степени (гемоглобин 79-85 г/л, эритроциты 2,5-2,67х10/12/л, ретикулоциты 3,19%); уровни железа, В9 и В12 в норме; в биохимическом анализе крови – повышение печеночных трансаминаз до 2-3 норм. По данным УЗИ, щитовидная железа расположена в типичном месте, суммарный объем – 0,34 см^3; увеличение размеров печени.

По данным ЭКГ, брадикардия до 68 уд/мин.

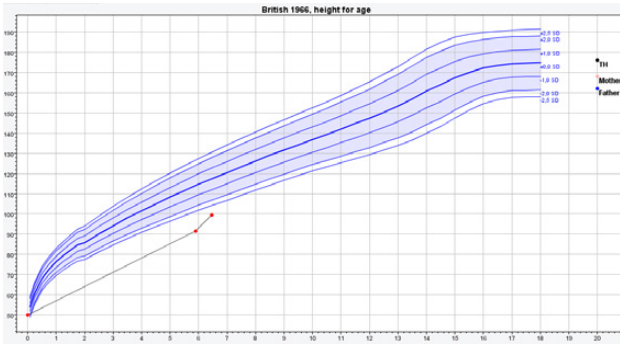
При проведении ЭХО-КГ выявлено небольшое количество жидкости в перикарде: за правыми отделами – до 5-6 мм, в области верхушки сердца – 5 мм, за левыми отделами – до 3 мм. Установлен диагноз Врожденный гипотиреоз. Результат неонатального скрининга не найден.

Инициирована гормональная терапия левотироксином натрия из расчета 10 мкг/кг/сутки.

Повторная госпитализация в отделение эндокринологии в 1 год 2 месяца. На фоне терапии левотироксином натрия отмечалось ускорение темпов роста (рост 71,5 см (SDS -2,42, SDS скорости роста +3,15)), в гормональном профиле – эутиреоз (ТТГ 0,24 мМЕ/л, св. Т4 17,58 пмоль/л). Однако сохранялись выраженная задержка моторного (ребёнок удерживал голову, переворачивался, но не сидел, не ползал) и психоречевого развития (гуление, речи нет).

Проведено молекулярно-генетическое исследование («Панель Врожденный гипотиреоз») по программе «Альфа-Эндо»– мутации не выявлены.

Рисунок 1. Темпы роста пациента 1 на терапии левотироксином натрия.



Клинический случай 2. Пациент А., 5 лет 10 месяцев, от первой беременности, протекавшей без особенностей, от самостоятельных родов в срок с нормальными массо-ростовыми показателями при рождении (вес 3250 г, длина 50 см). Со слов мамы, неонатальный скрининг проведен, о выявлении изменений не сообщалось. Наследственность по эндокринной патологии не отягощена, родственники невысокого роста (мама 168 см, бабушка по материнской линии 167 см, папа 162 см, бабушка по линии отца 158 см, дедушка по линии отца 163 см).

Со слов мамы, в возрасте трех лет отмечена выраженная задержка роста, значительное отставание в психо-речевом развитии, запоры, в биохимическом анализе крови отмечалось повышение уровня печеночных трансаминаз, в общем анализе крови – анемия средней степени тяжести.

При обследовании выявлен первичный гипотиреоз (ТТГ 1435,08 мкМЕ/мл (0,4-4,4), Т4 св 11,7 пмоль/л (11-22)), отставание «костного возраста» от паспортного («костный возраст» соответствовал 1 году 4 мес.); данных о УЗИ щитовидной железы нет.

Назначена заместительная терапия левотироксином натрия 50 мкг/сутки, которую до 5 лет получал нерегулярно.

Впервые обследован в детском эндокринологическом отделении УДКБ в 5 лет 10 мес. с жалобами на выраженную задержку роста, отсутствие ускорения темпов роста (со слов мамы) на фоне терапии.

При осмотре рост 91,5 см (SDS роста: -4.39), вес 15,5 кг (SDS ИМТ: 1.9).

В общем анализе крови – уровень гемоглобина, эритроцитов соответствовал нижней границе нормы, в биохимическом анализе – изменений не выявлено. На фоне терапии левотироксином из расчета 3,2 мкг/кг/сутки в гормональном профиле – эутиреоз (ТТГ 1,20 мкМЕ/мл, Т4св 17,6 пмоль/л), АТ к ТПО<28. По данным УЗИ объем щитовидной железы составил 1,97 мл.

Учитывая выраженную задержку роста, отсутствие ускорения темпов роста на фоне терапии левотироксином, снижение уровня ИФР-1 до 18 нг/мл, принято решение о проведении СТГ-стимуляционной пробы. Максимальный выброс СТГ на пробе с глюкагоном 7,4 нг/мл (норма > 7 нг/мл). Мальчик осмотрен неврологом – диагностирована задержка психического и речевого развития.

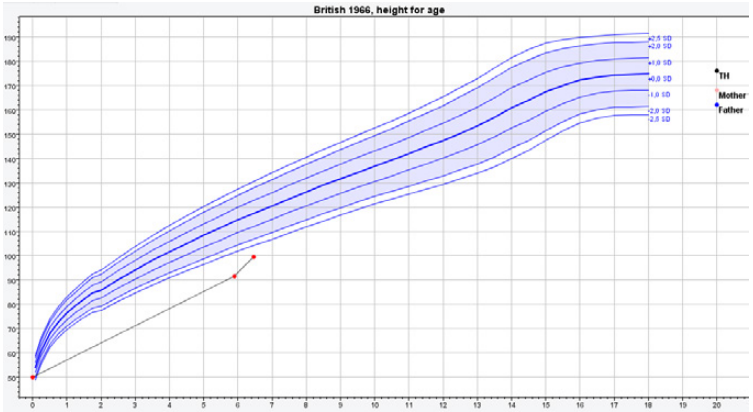
Учитывая манифестацию первичного гипотиреоза в раннем детском возрасте, отсутствие повышения титра антитиреоидных антител, гипоплазию щитовидной железы, заподозрен диагноз «Врожденный гипотиреоз» как причина задержки роста и психоречевого развития.

Проведено молекулярно-генетическое исследование («Панель Врожденный гипотиреоз») по программе «Альфа-Эндо» – мутации не выявлены.

Повторная госпитализация в отделение эндокринологии в 6 лет 6 месяцев.

На фоне регулярной терапии левотироксином в дозе 62,5 мкг/сутки отмечалось значимое ускорение темпов роста (рост 99,5 см SDS роста -3,36 SDS, скорость роста 14,6 см/год, SDS скорости роста +9,4)) (рис. 2), улучшение показателей психоречевого развития.

Рисунок 2. Темпы роста пациента 2 на терапии левотироксином натрия.



Заключение. В настоящее время не вызывает сомнений, что ВГ является значимой проблемой в детской эндокринологии. Опасность заболевания состоит в том, что дефицит гормонов щитовидной железы в значительной степени замедляет развитие нервной системы и психомоторные функции ребенка. Дефицит тиреоидных гормонов грубо нарушает процессы роста, дифференцировки всех тканей и систем организма. Представленные нами клинические случаи наглядно демонстрируют клинические проявления заболевания, возникшие вследствие поздней диагностики и отсутствия своевременной терапии, что подчеркивает важность проведения неонатального скрининга и в случае положительного результата, доведение информации до родителей пациента.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ОСТРОГО ПОВРЕЖДЕНИЯ ПОЧЕК ПРИ МАНИФЕСТАЦИИ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1 ТИПА С ДИАБЕТИЧЕСКИМ КЕТОАЦИДОЗОМ ТЯЖЕЛОЙ СТЕПЕНИ

Филимонова А.Ю. [1,2]***; Маревичева А.М.*** [1]***; Слободянюк О.А.*** [1]

[1]*ГБУ РО «ОДКБ им. Н.В. Дмитриевой», Рязань, Россия*

[2]*ФГБОУ ВО «РязГМУ им. академика И.П. Павлова» Минздрава России, Рязань, Россия*

Введение. Острое повреждение почек (ОПП) – не только нефрологическая проблема, оно встречается при ряде сопутствующих заболеваний, в том числе при сахарном диабете с диабетическим кетоацидозом (ДКА). ОПП редко сопровождает ДКА, но приводит к увеличению летальности, в том числе риска возникновения отека мозга. Приводим в пример случай развития ОПП при манифестации сахарного диабета с ДКА тяжелой степени.

Материалы и методы.

Пациент А., 13 лет. С конца июня 2022 г. появилась жажда, учащение мочеиспускания, утомляемость, вялость, периодически рвота, к 26.07 – рвота многократно. Бригадой скорой помощи доставлен в приемный покой больницы. При поступлении состояние тяжелое, заторможен, по шкале комы Глазго 14 баллов. Отмечается одышка до 22 в мин., дыхание Куссмауля, тахикардия до 120 уд. в мин. В анализах: гликемия 24,6 ммоль/л, в КЩС отмечается снижение pH крови до 7,023; дефицит оснований (BE) – 25 ммоль/л, электролиты при поступлении: калий 4,99 ммоль/л, натрий 125,4 ммоль/л, повышение уровня креатинина до 141 мкмоль/л, при нормальном уровне мочевины – 4,84 ммоль/л, уровень СКФ при поступлении – 72,85 мл/мин, что соответствовало I стадии острого повреждения почек. С диагнозом: сахарный диабет 1 типа впервые выявленный, ДКА тяжелой степени, госпитализирован в реанимационное отделение, где начата инфузионная терапия 0,9% раствором NaCl с добавлением раствора KCl 4%, раствором глюкозы с концентрацией 5% и 10 % в зависимости от гликемии, инсулинотерапия микроструйно со скоростью 0,1 Ед/кг/час.

На фоне проводимого лечения состояние с улучшением. Переведен в педиатрическое отделение, где продолжена инсулинотерапия дробно, инфузионная терапия. Проведено УЗИ мочевой системы, где отмечались признаки повышения эхогенности паренхимы, корково-медуллярная дифференцировка стертая, признаки отека почек. Электролитный состав крови: сохранялось снижение калия до 1,84 ммоль/л минимально, натрий на этом фоне 130,9 ммоль/л. Снижения диуреза не наблюдалось, вероятно, за счет длительной инфузионной терапии. Консультирован нефрологом, выставлен диагноз: острое почечное повреждение на фоне тубулоинтерстициального поражения почек у ребенка с манифестацией сахарного диабета, кетоацидозом тяжелой степени. В дальнейшем проводилась инфузионная терапия с добавлением раствора KCL 4%, инсулинотерапия в базис-болюсном режиме: инсулин Глулизин 1,8 Ед на 1 ХЕ и Гларгин перед завтраком – 22 Ед. На фоне терапии повреждение почек купировано, нормализовался уровень креатинина (63,6 мкмоль/л), калия (4,63 ммоль/л) и натрия (135,8 ммоль/л). Уровень СКФ при выписке – 135,9 мл/мин. По УЗИ мочевой системы в динамике: почки нормальных размеров, корково-медуллярная дифференцировка четкая.

Причины возникновения ОПП при ДКА чаще всего сводятся к гиповолемии и потере электролитов на фоне гипергликемии и кетонемии, что, в свою очередь, является основным фактором преренального ОПП. Факторами риска развития ОПП являются: снижение уровня бикарбонатов менее 10 ммоль/л, гипернатриемия выше 145 ммоль/л, лейкоцитоз и увеличение ЧСС.

Выводы.

Учитывая актуальность проблемы, а также значение ОПП при прогнозировании отдаленных исходов и смертности пациентов с ДКА, необходимо дальнейшее накопление случаев ОПП при ДКА.

Ключевые слова: сахарный диабет, диабетический кетоацидоз, острое повреждение почек.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ МАНИФЕСТАЦИИ САХАРНОГО ДИАБЕТА У ПОДРОСТКА С АТИПИЧНЫМ ГЕМОЛИТИКО-УРЕМИЧЕСКИМ СИНДРОМОМ ПОСЛЕ ДОНОРСКОЙ ТРАНСПЛАНТАЦИИ ПОЧКИ

Филимонова А.Ю. [1,2]***; Маревичева А.М.*** [1]***; Слободянюк О.А.*** [1]***; Швецова А.О.*** [1]

[1]*ГБУ РО «ОДКБ им. Н.В. Дмитриевой», Рязань, Россия*

[2]*ФГБОУ ВО «РязГМУ им. академика И.П. Павлова» Минздрава России, Рязань, Россия*

Введение. Посттрансплантационный сахарный диабет (ПТСД) – является осложнением после трансплантации солидного органа. Пациенты вынуждены получать пожизненную иммуносупрессивную терапию, одним из осложнений которой являются метаболические нарушения, ухуд-

шающие отдаленные исходы трансплантации. Существуют ограниченные публикации в мировой литературе о ПТСД в возрастной группе до 18 лет. Приводим пример нашего наблюдения.

Материалы и методы. Пациентка В., 16 лет (2005 г.р.). В июле 2008 г. – манифестация атипичного гемолитико-уремического синдрома с рецидивирующим течением. В связи с развитием терминальной стадии ХПН с июля 2009 г. начат постоянный перитонеальный диализ. В 2012 г. – развитие тяжелого рецидива, осложнившегося панкреонекрозом хвостового отдела поджелудочной железы. В декабре 2012 г. – начата патогенетическая терапия атипичного гемолитико-уремического синдрома препаратом экулизумаб, из-за септического состояния введение препарата было непостоянным. С апреля 2013 г. начат программный гемодиализ. В августе 2014 г. – развитие третьего рецидива, в марте 2015 г. проведена трансплантация донорской почки, после чего получает постоянную иммуносупрессивную терапию (Такролимус, микофенолата мофетил), а также патогенетическую терапию экулизумабом.

С 2016 года нарушенная гликемия натощак. В апреле 2021 г. при прохождении планового медосмотра выявлена гликемия натощак 11 ммоль/л, в связи с чем направлена в стационар по экстренным показаниям. При поступлении гликемия 13,4 ммоль/л. Уровень HbA1c – 8,04%; в гликемическом профиле максимальный подъем уровня глюкозы до 18,0 ммоль/л постпрандиально. Тиреоидный профиль без отклонений, отмечался высокий уровень инсулина – до 27,3 мкЕд/мл, сохранная секреция С-пептида – 739 пмоль/л. Также изучался иммунный статус: выявлены отрицательные иммунологические маркеры сахарного диабета 1 типа (АТ к бета-клеткам поджелудочной железы, к GAD, к инсулину). При УЗИ брюшной полости обращало внимание неравномерное уплотнение поджелудочной железы, визуализация ее фрагментарно (как следствие перенесенного панкреатита). Начата базис-болюсная инсулинотерапия: Аспарт перед приемами пищи, Детемир перед завтраком, с суточной потребностью в инсулине около 0,5 Ед/кг. На фоне терапии – гликемия с положительной динамикой, в течение дня колебания от 5,5 до 9,6 ммоль/л. В настоящее время пациентка наблюдается у эндокринолога амбулаторно-гликированный гемоглобин 5,7%, также продолжается иммуносупрессивная терапия (Такролимус, микофеноловая кислота) и патогенетическая терапия экулизумабом.

Механизм развития ПТСД у детей до настоящего времени остается открытым. Особенностью данного случая является развитие сахарного диабета после перенесенного панкреонекроза хвостового отдела поджелудочной железы на фоне тяжелого рецидива атипичного гемолитико-уремического синдрома. Несмотря на перенесенный панкреонекроз, у пациентки сохранена секреция С-пептида, которая обуславливает низкую для пубертатного периода потребность в инсулине.

Выводы. Ввиду редкой встречаемости ПТСД среди детей и подростков, необходимо дальнейшее изучение случаев ПТСД с проведением комплексного обследования.

Ключевые слова: сахарный диабет, посттрансплантационный сахарный диабет, атипичный гемолитико-уремический синдром.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СОЧЕТАНИЯ АУТОИММУННОГО ГЕПАТИТА С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 1 ТИПА

Филимонова А.Ю. [1,2]***; Ямщикова А.В.*** [1]***; Мойсеюк О.В.*** [1]***; Белых Н.А.*** [2]

[1]ГБУ РО «ОДКБ им. Н.В. Дмитриевой», Рязань, Россия

[2]ФГБОУ ВО «РязГМУ им. академика И.П. Павлова» Минздрава России, Рязань, Россия

Введение. Наличие сахарного диабета 1 типа (СД1) является признаком наследственно-обусловленных нарушений механизмов аутотолерантности. HLA аллели и гаплотипы, предрасполагающие к развитию СД1, могут быть ассоциированы и с другими аутоиммунными заболеваниями. Аутоиммунный гепатит (АИГ) представляет собой хроническое воспалительное заболевание печени, характеризующееся наличием специфических аутоантител, повышением уровня гамма-глобулинов и положительным ответом на иммуносупрессивную терапию. Факторами риска неблагоприятного течения являются поздняя диагностика, высокая активность воспаления, позднее начало лечения, молодой возраст, а также генотип HLA DR3.

В России в структуре хронических гепатитов у детей доля АИГ составляет 2,0%. Девочки и женщины составляют 75% больных. В настоящей статье приводим пример нашего наблюдения.

Материалы и методы. Пациентка Г. 8 лет (2012 г.р.) поступила в стационар с жалобами на желтушность кожных покровов и склер, рвоту, потемнение мочи, слабость.

В анамнезе сахарный диабет 1 типа с 2018 г., получает помповую инсулинотерапию Медтроник 754 (VEO) с проведением НМГ в режиме реального времени.

При обследовании гипербилирубинемия за счет непрямой фракции (202-168.3 мкмоль/л), синдром холестаза (Щ.Ф.1117 ед/л, ЛДГ 1181ед/л,

г-ГТП 153 ед/л), синдром цитолиза (АЛТ до 507 ед/л, АСТ до 409 ед/л), коагулопатия, показатели протеинограммы, липидограммы, иммунограммы в пределах нормы. Исключены вирусные гепатиты А, В, С, Е. Уровень церулоплазмина, альфа-1-антитрипсина в норме. Выявлена иммунологическая активность LKM1 (+++). По результатам МРХПГ выявлены диффузные цирротические изменения паренхимы печени. Спленомегалия, признаки портальной гипертензии, вторичные изменения поджелудочной железы. В последующем пациентка дообследовалась в ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии». Эластография печени – фиброз по METAVIR F4. Выявлена гипераммониемия. Молекулярно-генетическое исследование ТМС крови выявлено повышение концентрации аргинина, метионина, тирозина; в моче выявлено повышение экскреции 4-гидрокси-фенилпирувата и 4-гидроксифенил-лактата, что было связано с появлениями печеночной недостаточности. Назначена иммуносупрессивная терапия преднизолоном в дозе 1 мг/кг (30мг/сут). На фоне терапии ГКС проводилась коррекция помповой инсулинотерапии. До начала терапии ГКС получала базально Аспарт 6,475 ед/сут, в последующем скорректирована до 19,1 ед/сут, болюсы Аспарт 31,9 ед/сут. Максимально доза инсулина составила 90 ед/сут. Уровень HbA1c -7,5%.

На фоне терапии отмечалась положительная динамика в виде улучшения самочувствия, восстановления белково-синтетической функции, купирования коагулопатии, снижения аммиака в крови.

Выводы. Диагноз АИГ часто устанавливается лишь на стадии цирроза печени, что является прогностически неблагоприятным. У детей с СД1 необходимо проводить скрининг, раннюю диагностику с целью своевременного выявления сопутствующих аутоиммунных заболеваний и начала терапии. Вследствие нарушения функции печени при АИГ, а также на фоне терапии ГКС возникают трудности в подборе оптимальных доз инсулинотерапии у пациентов с СД1, что определяет необходимость в более тщательном контроле уровня гликемии.

Ключевые слова: сахарный диабет, дети, аутоиммунный гепатит.

ЧАСТЬ II

АСТРАЗЕНЕКА ФАРМАСЬЮТИКАЛЗ

АСЦЕНЗИЯ ДИАБЕТИЧЕСКАЯ ПРОДУКЦИЯ

БИОМАРИН ИНТЕРНЭШНЛ (МОСКВА)

ГЕРОФАРМ

ИМФД-ЭКСПО

ИНФОМЕДФАРМ ДИАЛОГ

КОМПАНИЯ ЭЛТА

ИНФОРМАЦИОННЫЕ СПОНСОРЫ

ЖУРНАЛ «МЕДИЦИНСКИЙ АЛФАВИТ»

ЖУРНАЛ «ПОЛИКЛИНИКА»

ЖУРНАЛ «РМЖ»

ИЗДАТЕЛЬСКИЙ ДОМ «АБВ-ПРЕСС»

НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ ЖУРНАЛ «ЛЕЧАЩИЙ ВРАЧ»

НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ ЖУРНАЛ «ЛЕЧЕНИЕ И ПРОФИЛАКТИКА»

ООО «ГРУППА РЕМЕДИУМ»

ООО «ИЗДАТЕЛЬСТВО «ДИНАСТИЯ»

ООО «ИД «МЕДИЦИНА 21 ВЕКА»

ООО «МЕДФОРУМ»

ООО «ММА «МЕДИАМЕДИКА»

ООО «ПРОФМЕДПРЕСС»

ФЕДЕРАЛЬНЫЙ ОТРАСЛЕВОЙ ЖУРНАЛ «КТО ЕСТЬ КТО В МЕДИЦИНЕ»

ИНФОРМАЦИОННАЯ ПОДДЕРЖКА

ВРАЧИ.РФ

ООО «ЕЛЛ СИСТЕМС РУ»

НП РГ «МОСКОВСКИЕ АПТЕКИ»

OMNIDOCTOR

РЕГИСТР ЛЕКАРСТВЕННЫХ СРЕДСТВ РОССИИ

ИНТЕРНЕТ-РЕСУРС EXPOMAP.RU

ALL EVENTS

ООО «АстраЗенека Фармасьютикалз» (РОССИЯ)

Адрес: 123112, г. Москва,
1-ый Красногвардейский проезд, д. 21, стр. 1
Тел.: 7 (495) 799-5699
E-mail: Moscow.Reception@astrazeneca.com
Сайт: www.astrazeneca.ru

«АстраЗенека» является международной научно-ориентированной биофармацевтической компанией, нацеленной на исследование, разработку и вывод на рынок рецептурных препаратов в таких терапевтических областях, как онкология, кардиология, нефрология и метаболизм, респираторные и аутоиммунные, а также редкие заболевания. Компания «АстраЗенека», представлена более чем в 100 странах мира, а ее инновационные препараты используют миллионы пациентов во всем мире.

ООО «Асцензия Диабетическая продукция» Ascensia Diabetes Care (РОССИЯ)

Адрес: 123610, г. Москва,
Краснопресненская наб., д. 12, оф. 706
Тел.: 7 (800) 200-4443
E-mail: info.ru@ascensia.com
Сайт: www.diabetes.ascensia.com.ru

Ascensia Diabetes Care – международная компания, ставящая своей задачей улучшать жизнь людей с сахарным диабетом и обеспечивать их возможностью осуществлять контроль за своим здоровьем и благополучием.

Ascensia Diabetes Care, основанная в 2016 году в результате приобретения диабетического подразделения концерна Bayer (Bayer Diabetes Care) компанией Panasonic Healthcare Holdings, опирается на более чем 70-летний опыт создания инновационных продуктов и решений в области мониторинга гликемии, которые вносят положительные изменения в жизнь людей с сахарным диабетом.

Каталог участников выставочной экспозиции

ООО «БиоМарин Интернэшнл (Москва)» (РОССИЯ)

Адрес: 127006, г. Москва,
ул. Малая Дмитровка, д. 16, стр. 6, 3 этаж
Тел.: 7 (495) 114-5693
E-mail: biomarin.moscow@bmrn.com
Сайт: www.biomarin.com

«БиоМарин» – мировой лидер в разработке и выведении на рынок инновационных биофармацевтических препаратов для лечения редких генетических заболеваний.

ООО «ГЕРОФАРМ» (РОССИЯ)

Адрес: 191119, Санкт-Петербург,
ул. Звенигородская, д. 9
Тел.: 7 (812) 703-7975
E-mail: inform@geropharm.ru
Сайт: www.geropharm.ru

ГЕРОФАРМ – национальный производитель биотехнологических препаратов, обеспечивающий лекарственную безопасность России. Наряду с крупными международными производителями ГЕРОФАРМ входит в ТОП-3 на рынке инсулинов России. Разработка инсулинов осуществляется в собственном научно-исследовательском центре, полный цикл производства – на производственных площадках компании внутри страны.

ГЕРОФАРМ выпускает самые востребованные инсулины ультракороткого, короткого, средней продолжительности и длительного действия, а также пероральные сахароснижающие препараты. В общей сложности – 8 наименований лекарств для лечения диабета. В разработке находятся еще 4 проекта в области эндокринологии.

ООО «Компания ЭЛТА»
(Россия)

Адрес: 124365, г. Москва, Зеленоград,
Георгиевский проспект, корп. 1651
Тел.: 7 (499) 995-2547
E-mail: mail@eltaltd.ru
Сайт: www.eltaltd.ru

Компания ЭЛТА – признанный лидер на отечественном рынке медицинского оборудования и первый в России производитель глюкометров. Компания ЭЛТА была основана в 1993 году.

Миссия компании: сделать высокотехнологичную медицинскую продукцию доступной для каждого. За годы своей деятельности компания зарегистрировала 5 моделей измерителей глюкозы в крови, среди которых современный глюкометр Сателлит Экспресс.

ЭЛТА является одной из немногих российских компаний-производителей, продукцией которой являются исключительно собственные оригинальные разработки.

Фокусируясь на производстве медицинской техники, R&D центры ЭЛТЫ также проводят научные исследования в области биомедицинской электроники и занимаются разработкой интегральных микросхем и оптических элементов.

ООО Информационно-выставочное агентство
«ИНФОМЕДФАРМ ДИАЛОГ»
(РОССИЯ)

Адрес: 127030, Москва,
ул. Сущевская, д. 25, корп. 1
Тел.: 7 (495) 797-6292,
7 (499) 750-0747, 7 (499) 750-0727 (многоканальные)
E-mail: info@imfd.ru
Сайт: www.imfd.ru

Информационно-выставочное агентство «ИнфоМедФарм Диалог» более 15 лет является ведущей компанией в сфере организации конгрессно-выставочных мероприятий медицинского и фармацевтического профиля в России. Основные направления деятельности:

- организация конгрессов, научно-практических конференций, форумов, симпозиумов, семинаров, круглых столов, школ, мастер-классов, специализированных выставок в России и за рубежом;
- организация и комплексное сопровождение мероприятий «под ключ» (изготовление сувенирной и полиграфической продукции, оформление выставочных стендов, подготовка и проведение промо-акций и т.д.);
- реализация маркетинговых соглашений по продвижению товарных маарок компаний, продукции и услуг на российском и зарубежном рынках;
- проведение мероприятий в конференц-зале «Диалог», созданном с учетом всех требований для комфортного проведения конференций, презентаций, семинаров, совещаний, торжественных мероприятий.

ООО «ИМФД-ЭКСПО»
(РОССИЯ)

Адрес: 127030, Москва,
ул. Сущевская, д. 25, корп. 1
Тел.: 7 (495) 797-6292,
7 (499) 750-0747, 7 (499) 750-0727 (многоканальные)
E-mail: info@imfd-expo.ru
Сайт: www.imfd-expo.ru

ИМФД ЭКСПО – значимое направление компании «ИнфоМедФарм Диалог». Наша специализация – организация, строительство, дизайн, проектирование выставочных экспозиций и стендов любого формата и уровня сложности. Мы разрабатываем и реализуем как масштабные проекты, так и эксклюзивные заказы частных компаний. Также мы предоставляем полный спектр услуг по организации и обслуживанию конгрессно-выставочных мероприятий любого формата.

Наши преимущества:

- профессиональный и индивидуальный подход к каждому клиенту;
- качественное и своевременное исполнение проектов;
- создание гармоничной целостной композиции;
- оригинальные решения;
- неповторимый дизайн.

ИНФОРМАЦИОННЫЕ СПОНСОРЫ

Издательство медицинской литературы
ООО «Альфмед»
Журнал «Медицинский алфавит»
(РОССИЯ)

Адрес: 129515, г. Москва,
ул. Ак. Королева, д.13, офис 804 А
Тел.: 7 (495) 616-4800, 7 (495) 221-7648
E-mail: medalfavit@mail.ru
Сайт: www.medalfavit.ru

«Медицинский алфавит» – это тематические серии научно-практических рецензируемых медицинских журналов (В Перечне ВАК): «Неврология и психиатрия», «Практическая гастроэнтерология», «Стоматология», «Больница – все для ЛПУ», «Неотложная медицина», «Эпидемиология и гигиена», «Современная лаборатория», «Кардиология», «Современная гинекология», «Диагностика и онкотерапия», «Современная Поликлиника», «Современная функциональная диагностика», «Коморбидные состояния».

Издается с 2002 года.

Распространение: подписка, специализированные российские и международные выставки, конгрессы, симпозиумы, клиники, медицинские фирмы, медицинские библиотеки, продажа в специализированных магазинах.

Периодичность каждой серии: ежеквартально. Тиражи 15 000 экз.+ онлайн.

Журнал включен в перечень ВАК, Научную электронную библиотеку в открытом доступе и Российский Индекс Научного Цитирования (РИНЦ), имеет импакт-фактор. Научные редакторы и авторы журналов – ведущие специалисты в своих отраслях.

Журнал «Поликлиника»
(РОССИЯ)

Адрес: 111524, г. Москва,
Электродная ул. д. 12, стр 1
Тел.: 7 (495) 723-3520
E-mail: medpres@mail.ru
Сайт: www.poliklin.ru

«Поликлиника» – журнал, затрагивающий все современные проблемы медицины и развития современных медицинских технологий. Это профессиональный журнал для руководителей и врачей всех специальностей ЛПУ, позволяющий обмениваться опытом между коллегами и узнавать новости из первых рук. Журнал включает много направлений и предлагает большое количество статей, исследований, клинических рекомендаций и размышлений ведущих специалистов. Издание будет особенно полезным для терапевтов и врачей общего профиля, специалистов, а также производителей медицинской техники, препаратов и лабораторных товаров. Журнал издаётся ежеквартально с 1999 года и распространяется по всей стране по подписке. Кроме того, на сайте журнала представлен электронный архив всех статей. Редакция «Поликлиники» тесно сотрудничает с ведущими медицинскими центрами и врачебными ассоциациями России, что позволяет выпускать тематические номера журнала. Так были подготовлены спецвыпуски «Терапевт сегодня» и «Кардиология и Эндокринология», «Лекарственные препараты и клинические рекомендации по лечению основных заболеваний человека», «Лаборатория ЛПУ», «Болезни органов дыхания», «Неврология и Ревматология», «Гастроэнтерология», «Оснащение медицинских организаций». Журнал «Поликлиника» включен в систему Российского индекса научного цитирования (РИНЦ), журналу присвоен Международный стандартный серийный номер ISSN 2311-2441, являющийся уникальным идентификатором журнала.

Форма распространения:
- подписка через объединенный каталог «Пресса России»;
- подписка через редакцию;
- адресная рассылка по ЛПУ
- распространение на выставках.

Информационная поддержка

Журнал «РМЖ»
(РОССИЯ)

Адрес: 105066, г. Москва,
ул. Спартаковская, д. 16, стр. 1, офис 11
Тел.: 7 (495) 545-0980
E-mail: postmaster@doctormedia.ru
Сайт: www.rmj.ru

Журнал РМЖ – научное издание для практикующих врачей. Издается с 1995 года, входит в перечень ВАК. Современная полная информация о диагностике и лечении заболеваний для врачей всех специальностей. Авторы статей – ведущие специалисты в своих областях. Периодичность – до 40 выпусков в год. Распространяется бесплатно по России среди специалистов и медучреждений, на специализированных выставках, конгрессах, съездах, а также по подписке в РФ и странах СНГ. Более подробная информация на сайте https://www.rmj.ru/, где в открытом доступе размещены все научные материалы, опубликованные в журнале с 1995 года.

Издательский дом «АБВ-пресс» (РОССИЯ)

Адрес: 115478, г. Москва,
Каширское шоссе, д. 24, стр. 15,
НИИ канцерогенеза, 3-й этаж
Тел.: 7 (499) 929-9619
E-mail: abv@abvpress.ru
Сайт: www.abvpress.ru

«АБВ-ПРЕСС» – одно из ведущих специализированных медицинских издательств в России и странах СНГ. На рынке медицинской литературы с 2005 г.

Издательские проекты выпускаются в партнерстве с крупными отечественными профильными сообществами: Российское общество онкоурологов, Российское общество специалистов по опухолям головы и шеи, Российское общество онкомаммологов, Общество специалистов по онкологической колопроктологии, Профессиональная ассоциация андрологов России, Общество специалистов по нервно-мышечным болезням, Ассоциация нейрохирургов России, Российское общество онкопатологов.

Наши издания поддержаны ведущими зарубежными обществами ASCO и ESMO.

Издательский дом АБВ-пресс выпускает периодическую научную, справочную, методическую литературу, интернет-сайты по проблемам онкологических заболеваний, по опросам современной кардиологии, терапии, неврологии, педиатрии, урологии, гинекологии, маммологии, гематологии, проктологии и др.

Информационная поддержка

Научно-практический журнал «Лечащий врач» ООО Издательство «Открытые системы»

Адрес: 123056, г. Москва,
ул. Электрический пер., 8 с.3
Тел: 7 (499) 703-1854
E-mail: lvrach@osp.ru
Сайт: www.lvrach.ru

Научно-практический журнал «Лечащий Врач» – профессиональное рецензируемое медицинское издание для широкого круга специалистов в области медицины и здравоохранения.

Портал https://www.lvrach.ru публикует полный архив журнала с 1998 года, экспериментальные и обзорные статьи и освещает последние новости медицины, текущие мероприятия и зарубежный опыт.

Научно-практический медицинский журнал «ЛЕЧЕНИЕ и ПРОФИЛАКТИКА» (РОССИЯ)

Адрес: 125212, г. Москва,
Головинское шоссе, д. 8, стр. 2А
Тел: 7 (495) 232-6171
E-mail: info@lechprof.ru
Сайт: www.lechprof.ru

Целевая аудитория: врачи медицинских специальностей, научные сотрудники, ординаторы, аспиранты, студенты медицинских ВУЗов. Основная тематика: Новые технологии профилактики, диагностики, лечения, реабилитации, организации медицинской помощи; фундаментальные исследования в медицине. В Перечне ВАК – 14.01.00 «Клиническая медицина». Издается 4 раза в год.

ООО «ГРУППА РЕМЕДИУМ»
(РОССИЯ)

Адрес: 105005, г. Москва,
набережная Ак. Туполева,
д. 15, корп. 2, офис 411
Тел.: 7 (495) 780-3425
E-mail: remedium@remedium.ru
Сайт: www.remedium.ru

Основными направлениями деятельности «ГРУППЫ РЕМЕДИУМ» стали – выпуск специализированных периодических изданий (журналы «Медицинский совет»,«Российские аптеки», «Атеротромбоз», «Амбулаторная хирургия»), справочной литературы, предоставление электронных баз данных, организация и проведение мероприятий, аренда медицинских представителей, организация рекламной и PR поддержки.

Информационная поддержка

ООО «Издательство «Династия»
(РОССИЯ)

Адрес: 117149, Москва,
вн.тер.г. Муниципальный округ Зюзино,
ул. Азовская, д.6, к.3, этаж, блок 8,8/2, помещ. 12
Тел.: 7 (495) 660-6004
E-mail: podpiska@phdynasty.ru
Сайт: www.phdynasty.ru

ООО «Издательство «Династия» работает более 20 лет и специализируется на выпуске научной медицинской литературы, публикует оригинальные исследования, обзоры литературы, лекции, методические рекомендации, клинические наблюдения, официальные документы органов управления здравоохранением.

Выпускает научно-практические журналы:

- «Вопросы детской диетологии» включен в Scopus, ВАК, РИНЦ.
- «Вопросы диетологии» включен в ВАК, РИНЦ.
- «Инфекционные болезни» включен в Scopus, ВАК, Ulrich`s Periodicals Directory,
- РИНЦ «Вопросы гинекологии, акушерства и перинатологии» включен в Scopus, ВАК, Ulrich’s Periodicals Directory и РИНЦ.
- «Вопросы практической педиатрии» включен в Scopus, ВАК, EBSC, РИНЦ.
- «Вопросы урологии и андрологии» включен в ВАК, РИНЦ.
- «Бактериология» включен в РИНЦ.

ООО «ИД «Медицина 21 века»
(РОССИЯ)

Адрес: 141402, М/О, г. Химки,
ул. Ленинградская, д. 1, корп. В, оф. 55
Тел.: 7 (495) 642-3507
E-mail: info@innofarma.ru
Сайт: www.innofarma.ru

Издание периодической научно-практической литературы: профессиональные журналы и книги для врачей. Журнал «Инновационная фармакотерапия» посвящен специалистам-врачам, освещает информацию о новых способах лечения заболеваний, выводе инновационных современных препаратов на рынок Здравоохранения. Задача издания – держать врачей в курсе новостей об инновациях и современных разработках в области медицины, помогая идти в ногу со временем с целью повышения уровня здоровья населения!

ООО «Медфорум»
(РОССИЯ)

Адрес: 127422, г. Москва,
ул. Тимирязевская, д.1, стр. 3
Тел.: 7 (494) 234-0734
E-mail: info@medforum-agency.ru,
mediapartnership@mail.ru
Сайт: www.medforum-agency.ru;
www.umedp.ru; www.webmed.ru

Агентство медицинской информации «Медфорум» обеспечивает организацию мероприятий, комплексное развитие онлайн-проектов, печатных изданий, социальных медиа.

Информационная поддержка

ООО «Медицинское Маркетинговое Агентство «МедиаМедика»
(РОССИЯ)

Адрес: 115054, г. Москва,
Жуков проезд, дом 19
Тел: 7 (495) 926-2983
E-mail: media@con-med.ru
Сайт: www.con-med.ru

Медицинское Маркетинговое Агентство «МедиаМедика» представляет информационный портал для врачей и фармацевтов www.con-med.ru

- Вебинары НМО
- Видеотрансляции с ключевых мероприятий (съездов, конгрессов, конференций)
- Круглые столы и телемосты
- Анонсы предстоящих мероприятий
- Дайджесты по материалам симпозиумов

Быть пользователем портала www.con-med.ru – это значит быть в курсе всех новейших достижений в области современной медицины.

ООО Агентство
«Профессиональная Медицинская Пресса»
ПрофМедПресс
(РОССИЯ)

Адрес: 117545, г. Москва,
ул. Подольских Курсантов,
дом 3, стр. 2, этаж 3, ком. №35
Тел.: 7 (926) 195-2137
E-mail: info@pmp-agency.ru
Сайт: www.pmp-agency.ru

В Агентстве выходят журналы:

- «Фармакология & Фармакотерапия» – адресован врачам разных специальностей; Журнал включен в ВАК.
- «Практическая аллергология» – для врачей аллергологов-иммунологов, а также врачей разных специальностей.
- «Поведенческая неврология» – адресован неврологам, психиатрам, геронтологам, педиатрам и др.

Информационная поддержка

Федеральный отраслевой журнал
«Кто есть Кто в медицине»
(РОССИЯ)

Адрес: 107023, г. Москва,
пл. Журавлёва, д. 10, стр. 1
Тел.: 7 (499) 704-0424
E-mail: journal@kto-kto.ru
Сайт: www.ktovmedicine.ru

Журнал обеспечивает многосторонний диалог по вопросам реализации программ здравоохранения, развития современных медицинских технологий, совершенствования организационной деятельности, поиска эффективных инновационных решений, служит инструментом в кадровой политике, укрепляющим репутацию и стимулирующим лучших сотрудников, обеспечивающих прогресс и профессиональный успех отечественной медицины. Журнал издаётся с 2003 года в 6-ти форматах с открытым доступом. Выбирайте удобный формат и присоединяйтесь к диалогу qr.kto-kto.ru/ktokto.

ИНФОРМАЦИОННЫЕ СПОНСОРЫ

Общероссийская социальная сеть «Врачи РФ» (РОССИЯ)

Адрес: 123007, г. Москва,
ул. 5-я Магистральная, д. 12
Тел.: 7 (495) 249-0437
E-mail: info@vrachirf.ru
Сайт: www.vrachirf.ru

«Врачи РФ» – первая Российская система е-Дитейлинг 2.0, объединяющая более 600 тыс. профессионалов в медицине и фармацевтике с наибольшими одноименными группами в популярных соц. сетях, а также крупнейшей именной базой e-mail контактов. Сообщество «Врачи РФ» входит в состав инновационного фонда «Сколково».

ООО «ЕЛЛ СИСТЕМС РУ» (РОССИЯ)

Адрес: 241050, г. Брянск,
ул. Красноармейская, д. 31, оф. 202 А
Тел.: 7 (999) 333-1274
E-mail: info@yellmed.ru
Сайт: www.yellmed.ru

Yellmed – интернет-портал в сфере оздоровления и красоты. Наша главная цель предоставить достоверную и актуальную информацию о медицине, здоровье и красоте.

Разделы портала – это самостоятельные проекты, которые стремятся удовлетворить запросы пользователей: от каталога компаний, чтения новостей до поиска информации о медицинских конференциях.

НП РГ «Московские аптеки» (РОССИЯ)

Адрес: 109456, г. Москва,
ул. Яснополянская, д. 3, корп. 1
Тел.: 7 (495) 170-9320
E-mail: adv@aptekamos.ru
Сайт: www.mosapteki.ru

- актуальные темы фармации, медицины и системы здравоохранения;
- мнения экспертов фармацевтического рынка;
- новости фармацевтического рынка, медицины и системы здравоохранения;
- мониторинг и анализ фармацевтического рынка;
- фармацевтическое производство и дистрибуция;
- управление аптекой, управление продажами и ассортиментом;
- бизнес тренинги и консультации для провизоров и для фармацевтов;
- исследование мнения населения об аптеках;
- фармацевтическое образование и кадры;
- аналитические и медицинские статьи по фармакотерапии, педиатрии, женском здоровье, геронтологии, фитотерапии.

OMNIDOCTOR (РОССИЯ)

Адрес: 125252, Москва,
ул. Алабяна, 13, кор. 1
Тел.: 7 (495) 098-0359
E-mail: info@omnidoctor.ru
Сайт: www.omnidoctor.ru

Цифровое издательство OmniDoctor.

Профессиональный медицинский портал для врачей, провизоров и фармацевтов. На сайте www.omnidoctor.ru представлена электронная библиотека 12 научных медицинских журналов и газет, медиатека записей вебинаров и подкастов с ведущими специалистами, актуальные мероприятия, новости медицинского и фармацевтического рынка.

Задача OmniDoctor – предоставлять врачам полную и актуальную информацию по диагностике, лечению и профилактике заболеваний, что помогает принимать правильные клинические решения.

Команда OmniDoctor с 1999 издает журналы «Consilium Medicum», «Терапевтический архив», «Современная онкология», «Гинекология», «Педиатрия.Consilium Medicum» и многие другие.

Информационная поддержка

РЕГИСТР ЛЕКАРСТВЕННЫХ СРЕДСТВ РОСИИ (РОССИЯ)

Адрес: 123007, г. Москва,
ул. 5-я Магистральная, д. 12
Тел.: 7 (499) 281-9191
E-mail: pr@rlsnet.ru
Сайт: www.rlsnet.ru

Система справочников РЛС предоставляет специалистам здравоохранения доступ к оцифрованным, систематизированным, гармонизированным и актуальным данным о лекарственных средствах и других медицинских продуктах. Справочная информация предназначена для использования в Медицинских информационных системах (МИС), поисковых системах Интернета, цифровых сервисах и мобильных приложениях. Месячная аудитория фармацевтического сайта www.rlsnet.ru – более 18 миллионов визитов пользователей.

Интернет-ресурс Expomap.ru (РОССИЯ)

Адрес: 117639, г. Москва,
Варшавское ш, д.1, стр. 1-2
Тел.: 7 (499) 999-1207
E-mail: info@expomap.ru
Сайт: www.expomap.ru

Expomap – самый посещаемый в России и СНГ каталог выставок и конференций с более чем 500 000 просмотров страниц в месяц.

All Events
(РОССИЯ)

Адрес: 121170, г. Москва,
Кутузовский проспект д.36 стр.3
Тел: 7 (495) 138-4930
E-mail: ads@all-events.ru
Сайт:

Информационный портал деловых мероприятий. Самые актуальные деловые конференции и бизнес-семинары.

Каждый день мы отслеживаем и пополняем календарь деловых мероприятий, и вы можете принять участие в пополнении программы и разместить свои бизнес-мероприятия у нас на сайте, зарегистрировавшись как организатор.

ИМФД
ЭКСПО

Организация, строительство, дизайн, проектирование выставочных экспозиций и стендов различного формата и уровня сложности.

ИМФД ЭСКПО

- Профессиональный и индивидуальный подход к каждому нашему клиенту;
- Эффективное использование бюджета;
- Оригинальные решения поставленных задач;
- Качественное и своевременное исполнение проектов;

ИМФД ЭСКПО

Активно развивающееся и значимое направление компании «ИнфоМедФарм Диалог»

Под брендом «ИМФД ЭКСПО» оказываются комплексы услуг:

I. Строительство стандартных выставочных экспозиций и стендов для мероприятий любого формата.

II. Разработка, дизайн-проектирование выставочных конструкций различной степени сложности.

III. Оформление, оборудование и организация выставочного пространства нестандартными архитектурными, интерьерными и техническими решениями.

IV. Сопутствующие услуги в организации и оформлении. Предоставление полного спектра услуг в организации и обслуживании конгрессно-выставочных мероприятий любого формата.

«ИМФД-ЭКСПО»
127055, Москва, ул. Сущевская, д. 25, корп. 1, БЦ «Атмосфера»
Тел./факс: 8 (495) 797-62-92, 8 (499) 750-07-27, 8 (499) 750-07-47
E-mail: info@imfd-expo.ru, сайт: www.imfd-expo.ru

ИНФОМЕДФАРМ
ДИАЛОГ

Благоприятный климат для делового общения

В нашем профессиональном портфеле

- **Организация научно-практических мероприятий, школ, мастер-классов**
- **Проведение онлайн-мероприятий**
- **Организация деловых поездок и медицинских выставок в России и за рубежом**

Мы гарантируем

- **Типовые формы договоров с учетом запросов клиентов**
- **Строгий контроль работы менеджеров**
- **Надежность субподрядчиков**
- **Высокое качество подготовки печатной продукции (программ, тезисов, приглашений)**
- **Профессиональное техническое сопровождение мероприятий**
- **Продвижение мероприятий в СМИ**

127055, г. Москва,
ул. Сущевская, д. 25, стр. 1
Тел.: 8 (495) 797-62-92
Сайт: www.imfd.ru

конференц-зал

ДИАЛОГ

Современные решения в организации мероприятий

Идеальное помещение для проведения очных и онлайн-мероприятий

- тренингов
- семинаров
- совещаний
- стратегических сессий
- вебинаров
- торжественных и концертных мероприятий

Профессиональный аудиовизуальный комплекс

- многокамерная съемка, видео в качестве FullHD
- мероприятия в Zoom, Skype, Facebook Rooms, Яндекс.Телемост, Google Meet и др.
- трансляции в YouTube, Facebook, Instagram, ВКонтакте и др.
- микшерный пульт с USB-аудиоинтерфейсом
- профессиональный свет, звук и видеоизображение высочайшего качества
- регистрация участников онлайн-мероприятий с последующим оповещением каждого участника
- безопасность передачи информации

Количество участников до 75 человек

ВСЁ, что необходимо для проведения вашего мероприятия!

Конференц-зал «ДИАЛОГ» - деловая атмосфера и комфорт

- беспроводной интернет (Wi-Fi), экраны и плазменные панели
- современный дизайн
- система вентиляции и кондиционирования
- пространство для проведения кофе-брейков, фуршетов

Удобное расположение

Москва, ул. Сущевская, 25, стр. 1,
БЦ «Атмосфера», 3 этаж, Конференц-зал «Диалог»,
м. «Менделеевская», м. «Новослободская»
E-mail: info@imfd.ru Сайт: www.imfd.ru

ИНФОМЕДФАРМ ДИАЛОГ

Ранняя и точная диагностика Дефицита Лизосомной Кислой Липазы и Гипофосфатазии имеет решающее значение[1-3]

ИСКЛЮЧИТЕ ДЛКЛ И ГФФ

БЕСПЛАТНАЯ ДИАГНОСТИКА в рамках программы диагностики метаболических заболеваний

ОБЕСПЕЧЕНИЕ терапии ДЛКЛ и ГФФ осуществляется за счет средств фонда **Круг Добра**[4]

Оформите заявку на отправку сухих пятен крови, обратившись на бесплатную горячую линию программы по телефону

8-800-301-06-51

1. Bernstein DL, et al. J Hepatol. 2013;58:1230-43. doi:10.1016/j.jhep.2013.02.014.
2. Reiner Ž, et al. Atherosclerosis. 2014;235:21-30. doi:10.1016/j.atherosclerosis.2014.04.003.
3. Rockman-Greenberg C. Hypophosphatasia. Pediatr Endocrinol Rev. 2013;10(suppl 2):380-388.
4. Фонд Круг Добра https://фондкругдобра.рф (дата доступа 09.09.2022).

Программа диагностики ДЛКЛ

Программа диагностики ГФФ

Материал предназначен для специалистов здравоохранения.
ООО «АстраЗенека Фармасьютикалз». 123112, г. Москва, 1-й Красногвардейский проезд, д. 21, стр. 1, Башня «ОКО», 30 этаж. Тел.: +7 (495) 799-56-99, факс: +7 (495) 799-56-98.
www.astrazeneca.ru, www.az-most.ru
Номер одобрения: KAN-RU-14538. Дата одобрения: 30.09.2022.
Дата истечения: 29.09.2024.

AstraZeneca

Организаторы

Департамент здравоохранения города Москвы

ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы»

Российская детская клиническая больница ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова

Автономная некоммерческая организация содействия внедрению новых медицинских технологий в практическое здравоохранение «Медицина и Развитие в XXI веке»

Генеральные спонсоры

AstraZeneca

BIOMARIN

ГЕРОФАРМ

Спонсоры

ASCENSIA Diabetes Care

ЭЛТА
ДИАБЕТ ПОД КОНТРОЛЕМ. ДОСТУПНО.

Информационные спонсоры

Поликлиника

Лечащий Врач

Вопросы практической педиатрии

Медицинский алфавит

ПрофМедПресс

Лечение и профилактика

Инновационная фармакотерапия

Ремедиум

Медфорум

РМЖ

Mediamedica

Информационные партнеры

Врачи РФ

Yellmed

OmniDoctor

РЛС

Московские Аптеки

Expomap

iVrach.com

ALL EVENTS

Технический организатор

Информационно-выставочное агентство «ИнфоМедФарм Диалог»
127055, Москва, ул. Сущевская, д. 25, стр. 1
Тел./факс: 8 (495) 797-62-92, 8 (499) 750-07-27, 8 (499) 750-07-47

info@imfd.ru

ИНФОМЕДФАРМ ДИАЛОГ

www.imfd.ru