

УДК 616.379–008.64–053.3-071-036.1–085 (045)

Клинический случай

ПЕРМАНЕНТНЫЙ НЕОНАТАЛЬНЫЙ САХАРНЫЙ ДИАБЕТ: КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

И. А. Утц — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского» Минздрава России, заведующий кафедрой детских болезней лечебного факультета, профессор, доктор медицинских наук; **В. К. Шабаров** — ГУЗ «Саратовская областная детская клиническая больница», главный врач; **А. Р. Кравченя** — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского» Минздрава России, ассистент кафедры детских болезней лечебного факультета, кандидат медицинских наук; **С. Б. Иванова** — ГУЗ «Саратовская областная детская клиническая больница», заведующая эндокринологическим отделением; **А. Н. Новикова** — ГУЗ «Саратовская областная детская клиническая больница», врач-интерн.

PERMANENT NEONATAL DIABETES MELLITUS: CLINICAL OBSERVATION

I. A. Utts — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Head of Department of Children Diseases of Medical Faculty, Professor, Doctor of Medical Science; **V. K. Shabarov** — Saratov Regional Children Hospital; **A. R. Kravchenya** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Department of Children Diseases of Medical Faculty, Assistant, Candidate of Medical Science; **S. B. Ivanova** — Saratov Regional Children Hospital, Head of Department of Endocrinology; **A. N. Novikova** — Saratov Regional Children Hospital.

Дата поступления — 4.06.2014 г.

Дата принятия в печать — 4.06.2015 г.

Утц И. А., Шабаров В. К., Кравченя А. Р., Иванова С. Б., Новикова А. Н. Перманентный неонатальный сахарный диабет: клиническое наблюдение. Саратовский научно-медицинский журнал 2015; 11 (2): 160–164.

Цель: изучить особенности клинико-лабораторной картины неонатального сахарного диабета у недоношенного ребенка; провести анализ течения заболевания на протяжении 18 месяцев, определить механизмы развития неонатального сахарного диабета, разработать дифференцированный подход в терапии неонатального сахарного диабета.

Ключевые слова: неонатальный сахарный диабет, инсулинотерапия, гликемический профиль, мутация хромосом.

Utts IA, Shabarov VK, Kravchenya AR, Ivanova SB, Novikova AN. Permanent neonatal diabetes mellitus: clinical observation. Saratov Journal of Medical Scientific Research 2015; 11 (2): 160–164.

The aim is to study the characteristics of clinical and laboratory picture of neonatal diabetes mellitus in a premature baby; to analyze the course of the disease for 18 months, to determine the mechanisms of development of neonatal diabetes mellitus, to develop a differentiated approach in the treatment of neonatal diabetes mellitus.

Key words: neonatal diabetes mellitus, insulin, glycemic profile, chromosomes mutation.

Введение. Неонатальный сахарный диабет (НСД) — тяжелая патология эндокринной системы, диагностируемая у детей первых месяцев жизни. НСД относится к редким (1:300 000–1:400 000 новорожденных) заболеваниям, вызванным нарушениями обмена веществ с постнатальной панкреатической β -клеточной дисфункцией, проявляющейся гипергликемией и гипоинсулинемией. В настоящее время установлено, что в основе развития НСД лежат изменения участка хромосомы 6q24 и активация мутации в генах, кодирующих гликолитические ферменты, глюкокиназу и две белковые субъединицы (Kir6.2 и SUR1) панкреатического КАТФ-канала панкреатических β -клеток. Выявлены мутации ряда генов (IPF1, PTF1A, FOXP3, E1F2AK3, HNF1B, GLIS3), которые могут вызывать мультисистемные заболевания, включая НСД. Определение аномалий в структуре 6-й хромосомы, мутаций в KCNJ11 и ABCC8 генах (SUR1 и Kir6.2 субъединицах) позволяет дифференцировать транзиторную и перманентную формы НСД уже в период новорожденности. Выделяют две формы синдрома НСД: транзиторный СД новорожден-

ных и перманентный СД. Частота выявления транзиторного НСД в популяции не превышает одного случая на 100–200 тыс. новорожденных. Перманентный НСД диагностируется менее чем в 5% случаев. Дети с транзиторной формой не требуют какого-либо лечения, так как уже к возрасту двенадцати недель симптомы диабета самопроизвольно исчезают. У них сохраняется высокая предрасположенность к развитию СД первого типа в более старшем возрасте, хотя клинических доказательств подобной закономерности не представлено. Перманентный НСД менее распространен, чем транзиторный НСД. Заболеваемость в среднем составляет 2,0 на 100 тыс. новорожденных. В 50% случаев ПНСД связан с мутациями SUR1 и Kir6.2 субъединиц КАТФ-канала. У всех пациентов отмечается внутриутробная задержка роста, в 80% случаев — диабетический кетоацидоз. Для них характерна гипертриглицеридемия, отсутствие секреции С-пептида и циркулирующих антигенов HLA DR3 и DR4. У всех пациентов в родословной отмечались родственные браки, а в семьях родственников аутоиммунные заболевания. Врожденное отсутствие островков с нормальной экзокринной тканью поджелудочной железы описано Dodge и Laurence. Темпы роста ускоряются после начала инсулинотерапии, что подтверждает роль инсулина в регуляции

Ответственный автор — Кравченя Алия Римовна
Тел.: 89179833228
E-mail: aliakrav1973@gmail.com

фетального роста. Перманентная форма СД требует назначения препаратов инсулина, так как самопроизвольно излечиться не может.

Многие научные исследования этой патологии основаны на единичных наблюдениях. Выявлен IPEX-синдром — крайне редкое заболевание, которое характеризуется сочетанием СД с хронической диареей, атрофией реснитчатого эпителия, клинически: экземой, анемией, тиреоидитом и рецидивирующей инфекцией. Данное заболевание обусловлено мутацией в гене FOXP3 (FOXP3-ген — Forkheadbox P3 scurfin, локализация — Xp11.23-q13.3).

В медицинском университете Carol Davila (Romania) диагностирован синдромом Кернс–Сейра, KSS. KSS — это патология мышечной системы (митохондриальная миопатия) с офтальмоплегией, пигментной дегенерацией сетчатки, кардиопатией, СД и другими гормональными нарушениями.

В университете Josa Andras Hospital (Hungary) доктор I. Kantor описал пациента с мутацией гена BETA2/NeuroD, ответственного за развитие мозговой ткани и поджелудочной железы. В результате его мутаций СД у детей развивается сахарный диабет, глухота, ретинопатия и нарушения координации.

F. Lombardo из Университета г. Мессина (Holy) описал семейный синдром Вольфрама с поражением сердечно-сосудистой системы. Полная форма DIDMOAD-синдрома обнаружена у нескольких детей (3 девочки и 4 мальчика). Все дети были рождены от близкородственных браков. При изучении гена WFS1 у всех пациентов обнаружена гомозиготная мутация в 8 экзоне.

P. Nakavachara (Университет г. Бангкока, Tail) описал сочетание DIDMOAD-синдрома с двусторонним гидронефрозом, гидроуретером и полиурией.

В Саратовской области под наблюдением детских эндокринологов находятся двое детей с неонатальным СД при общей численности населения 2500000 человек.

Этиология. Причиной развития транзиторной формы СД новорожденных является импринтинг генов. Перманентная форма данной патологии развивается в ситуациях, когда имеет место наследственный дефект в гене, кодирующем АТФ-калиевый канал клеток поджелудочной железы, отвечающих за синтез инсулина. Неонатальный сахарный диабет вызван мутацией гена KCNJ11, который кодирует Kir6.2 субъединицы каналов КАТФ бета-клеток поджелудочной железы. Мутации также могут происходить и в таких генах, как GCK, KCNJ11, INS и ABCC8. Вследствие нарушенного синтеза секреции инсулина во время внутриутробного периода происходит задержка развития плода, что при рождении проявляется недостаточным весом.

Именно малый вес при рождении и плохая прибавка веса заставляя родителей обратиться за помощью к специалистам, которые в ходе клинических и лабораторных исследований часто выявляют гипергликемию, метаболический кетоацидоз, глюкозурию и полиурию. При транзиторной форме СД обращают на себя внимание низкая масса тела, выраженная дегидратация ребёнка за счёт полиурии, нарушение кислотно-основного равновесия и несоответствующая возрасту масса тела.

Клиническое наблюдение. В марте 2012 г. в ГУЗ «Перинатальный центр» г. Саратова от 4-й беременности, 2-х срочных родов путем операции кесарева сечения по поводу угрожаемой асфиксии плода родилась недоношенная девочка. Беременность про-



Рис. 1. Ребенок с неонатальным сахарным диабетом (возраст 18 месяцев)

текала на фоне отягощенного акушерского анамнеза (анемия, ХВУГП, гестоз) и сопровождалась обострением атопического дерматита. Родословная ребенка: не исключен близкородственный брак. Срок гестации: 36 недель. Масса при рождении 1520 г, рост 38 см, окружность головы 29 см, окружность грудной клетки 26 см. Состояние после рождения тяжелое за счет дыхательной недостаточности и морфофункциональной незрелости. В ОРИТ находилась до 9-х суток жизни, на СРАР в течение двух суток, затем была переведена в отделение патологии новорожденных ГУЗ «Перинатальный центр», позже в ОРИТ ГУЗ «СОДКБ». С июня 2013 г. по настоящее время находится на лечении в эндокринологическом отделении ГУЗ «СОДКБ» (рис. 1).

При проведении неонатального скрининга пять врожденных заболеваний: врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, аденогенитальный синдром, галактоземия, фенилкетонурия — были исключены. У девочки с первых часов рождения колебания гликемии составили от 2,5 до 40 ммоль/л. В ГУЗ «Перинатальный центр» после введения 1 ед инсулина (гликемия 40,0 ммоль/л) ее уровень снизился до 0,8 ммоль/л дальнейшая динамика (через 6-9-12 часов) уменьшения гликемии до 0,5–1,8 ммоль/л. При поступлении гипергликемия 30,9–35,4, 41,6 ммоль/л, глюкозурия 0,5–1,6%, кетоацидоз отсутствовал. Старт лечения с инсулинов короткого и ультракороткого действия, но при минимальных дозах 0,01–0,02 ед. у пациентки отмечались частые тяжелые гипогликемические состояния. Препаратом выбора определен левемир — инсулин пролонгированного действия с плоским профилем активности. В ОРИТ «СОДКБ» обращали на себя внимание: нестабильные цифры гликемии,

задержка физического и психомоторного развития, синдром мальабсорбции, крайне лабильное течение заболевания и очень высокая чувствительность к минимальным дозам инсулина.

Проведено генетическое исследование в ФГУЗ «ЭНЦ» (г. Москва): известные генетические нарушения по данным прямого секвенирования и анализа кодирующей последовательности гена KCNJ11 (Kirb.2) не выявлены. Попытка использования препаратов сульфаниламочевин не увенчалась успехом. В настоящее время ферментативная недостаточность и синдром мальабсорбции ухудшают течение диабета. Колебания гликемии за сутки могут составлять 1,8–35,5–42,3 ммоль/л, чаще в пределах 8,2–22,4. Дважды отмечены эпизоды гипогликемической комы (в мае 2013 г. и 31 марта 2014 г.) с клиникой нарушения мозгового кровообращения, которое купировалось в течение пяти часов. Изложенное отражает увеличение потребности в инсулине, доза которого составляет от 0,5 до 2,5 ед/сут. Настоящая гликемия чаще на цифрах 5,29–11,8 ммоль/л.

Объективные данные. Состояние при поступлении: средней тяжести за счет метаболических нарушений, декомпенсации углеводного обмена и перинатального поражения ЦНС. Положение естественное. Тепло удерживает. Телосложение астеническое. Кожные покровы: чистые, смуглые. Гипертрихоз. Влажность кожи достаточная. Эластичность кожи снижена. Слизистые чистые, бледно-розовые, влажные. Подкожно-жировой слой развит слабо. Имеются участки постинъекционных гиперлипидострофий на бедрах, ягодицах. Тургор тканей несколько снижен. Мышечный тонус снижен. Видимых отеков нет. Лимфатические узлы не увеличены. Дыхание: спонтанное, адекватное, ЧДД 38 в минуту, одышки нет. Дыхание пуэрильное. Сердечно-сосудистая система: область сердца не изменена. Границы относительной сердечной тупости соответствуют возрасту: левая на 0,5 см кнаружи от левой среднеключичной линии, правая — правый край грудины, верхняя — второе ребро. Верхушечный толчок ограниченный, средней силы и интенсивности, локализация в 4-м межреберье на 0,5 см кнаружи от левой среднеключичной линии. Тоны сердца ясные, ритмичные. Шум систолический, низкой интенсивности, на верхушке. Пульс: ритмичный, удовлетворительного напряжения и наполнения, одинаков на обеих руках. АД 75/35 мм рт. ст. Кисти, стопы теплые, симптом «белого пятна» 3 секунды, ЧСС 130–140 в минуту.

Аппетит сохранен. Кормление через рожок, усваивает. Срыгивания нет. Глотание свободное. Живот: увеличен в объеме. Пупочная грыжа. Перистальтика кишечника выслушивается во всех отделах. Печень выступает на 1,5–2 см из-под края реберной дуги. Селезенка не увеличена. Щитовидная железа: не пальпируется. Половое развитие: наружные половые органы диспластичны, большие половые губы не прикрывают малые. Развита по женскому типу. Ма0, P0, Ах0, Ме0. Стул до 5–9 раз в сутки, кашицей, с неперевавшими комочками. Мочится свободно, диурез и жажда значительно увеличиваются при повышении гликемии (стойком) выше 25 ммоль/л. Неврологический статус: крик громкий, реакция на осмотр адекватная. Поза полуфлексии. Физиологические рефлексы вызываются. Глубокие рефлексы D=S понижены. Чувствительность не нарушена.

Динамика клинических данных. За время наблюдения в ГУЗ «СОДКБ» (временной промежуток с 06.2012 по 02.2014) отмечается положительная ди-

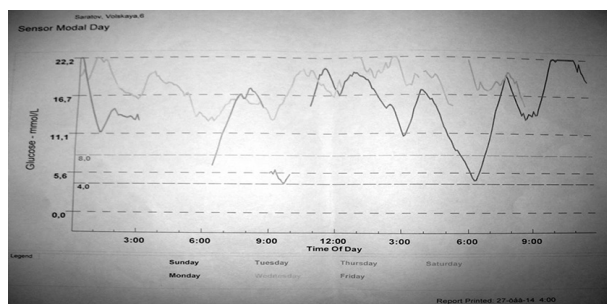


Рис. 2. Суточное мониторирование глюкозы CGMS: 1-е сутки наблюдения

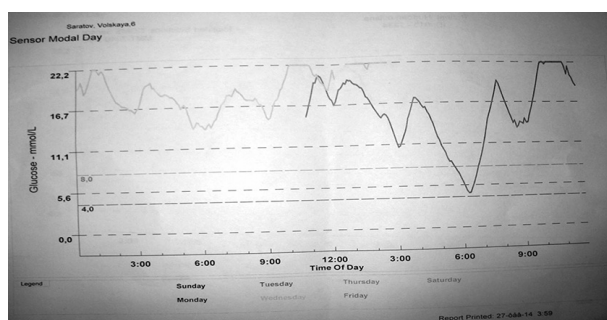


Рис. 3. Суточное мониторирование глюкозы CGMS: 3-и сутки наблюдения

намика в общем состоянии ребенка. Телосложение астеническое. Липодистрофии: гипертрофия на плечах, бедрах (осложнения инсулинотерапии). Суставы: безболезненны, не изменены. Мышечная система развита слабо. Тонус мышц снижен. Зубы 4/2. Живот: вздут, увеличен в объеме. Печень: на 1,5 см из-под края реберной дуги. Аппетит повышен. Диурез повышен, адекватен вводимой жидкости. Психомоторное развитие с задержкой. Стоит в кровати, ходит неуверенно с поддержкой за обе руки несколько шагов. Речь не развита, повторяет слоги. Вес 6,65 кг (плюс 6 кг за 24 месяца). Рост 67,0 см, ИМТ 14,81 кг/м², SDS –4,6.

Физическое развитие: соответствует возрасту 6 месяцев (п/ц). Половое развитие: Ма0, P0, Ах0, Ме0, гипертрофия клитора.

Лабораторные исследования: ОАК — анемия НВ — 93 г/л, анизоцитоз и пойкилоцитоз 1-й степени. ОАМ — глюкозурия (0,3–2,6%), микропротенурия 0,02–0,08 г/л.

Гликемический профиль: 15,0–32,8–39,6–6,2–9,3 ммоль/л (рис. 2, 3).

C-пептид: 1522 н/ммоль (норма 298–1324).

C-пептид через 2 часа 1622 нмоль/л.

Иммунореактивный инсулин 0,0–0,6 мкмоль/мл.

Антитела к инсулину 2,5 ед/мл (норма до 5), в динамике 6,4 ед/мл.

Проинсулин 2,6 пмоль/л (норма 3,3–28).

Гликированный гемоглобин HbA1 14,1–16,5–9,3%.

АКТГ 15,4 пг/мл (норма 8,3–57,8).

Кортизол 7:00 505 нмоль/л (норма до 660).

ТТГ 3,9 мкЕд/мл (норма 0,5–4,0).

Св.Т4 15,9 пмоль/л (норма 10–23,2).

АТ ТПО — отрицательный результат.

Ренин 2,6 мкМЕ/мл (4,4–46,1).

Белковые фракции: альбумины: 64%, глобулины общие: 36%, альфа: 10%, бета: 10%, гамма: 16%.

Электролиты: натрий ионизированный: 131,0 ммоль/л. Калий ионизированный: 5,24 ммоль/л. Кальций ионизированный: 1,18 ммоль/л.

KOC — pH: 7,360; PCO₂: 46 mmHg; PO₂ 66 mmHg, HCO₃ act: 27,4 ммоль/л; HCO₃ Std: 26 ммоль/л, BE (act) 0,0 ммоль/л BE, (B): 0,4 ммоль/л, tCO₂: 24,8 ммоль/л, O₂ SAT: 91,7, O₂ (CT): 14,6 mL/dL, tHb (расч): 11,3 г/дл, Na⁺: 132,4 ммоль/л, Ca⁺: 6,12 ммоль/л, Hct: 34%, Cl⁻: 93,8 ммоль/л.

АТ к ВИЧ, HBs-Ag, антитела к HCV не обнаружены.

ЭКГ — лёгкая, синусовая, аритмия ЧСС 120–136 уд. в минуту. Срединное положение ЭОС.

УЗИ внутренних органов: размеры печени увеличены (среднезадний размер правой доли 81 мм, левой доли 57 мм). Реактивные изменения поджелудочной железы. Эхо-признаки обменных изменений паренхимы почек. Определяются единичные однородные мезентериальные лимфатические узлы размером до 5–10 мм.

УЗИ вилочковой железы: признаки тимомегалии: правая доля 33*18*30мм, левая доля 35*16*30мм.

Консультация невролога: энцефалопатия, синдром двигательных нарушений, острое нарушение мозгового кровообращения в анамнезе.

Консультация гастроэнтеролога: реактивный гепатит, синдром мальабсорбции.

Консультация ортопеда: дисплазия тазобедренных суставов.

Консультация офтальмолога: диагноз: фоновая ретинопатия.

Диагностика. Наша пациентка и все новорожденные, находящиеся в критическом состоянии, должны быть в обязательном порядке обследованы для исключения НСД. Так как у нее в течение первых шести месяцев жизни СД, в обязательном порядке проведено генетическое тестирование на мутации, связанные с АТФ-калиевым каналом, и сделан анализ полиморфизмов в генах ADAMTS9, JAZF1, KCNJ11, KCNQ1, PPARG, TCF7L2.

Таким образом, у нашей пациентки выставлен основной клинический диагноз: неонатальный сахарный диабет наследственного генеза.

Осложнения: острое нарушение мозгового кровообращения в анамнезе, гипогликемические комы в анамнезе (05.05.13, 31.03.14).

Сопутствующие: дистрофия с дефицитом массы тела 1-й степени, микросомия, гипертензионно-гидроцефальный синдром, тонусные нарушения, анемия легкой степени тяжести, тимомегалия, реактивный гепатит, синдром мальабсорбции, пупочная грыжа, дисплазия тазобедренных суставов, фоновая ретинопатия.

Лечение. Известны случаи успешной коррекции состояния ребёнка при перманентной форме СД новорожденных без применения инсулина, благодаря назначению препаратов сульфанила мочевины. У пациентов с НСД, несмотря на применение инсулина, трудно достичь эугликемии. Однако инсулин является единственным препаратом, позволяющим добиться коррекции состояния. При транзиторной форме НСД необходимо восстановить кислотно-основной и водно-электролитный баланс. В настоящее время наша пациентка получает инсулинотерапию: актрапидп/к: 6.000,05–0,1 ед., 9.00–0,15 ед., 13.300,15 ед., 18.00–0,15 ед., 21.300,1 ед. по гликемии и в зависимости от углеводного коэффициента пищи. Левемир п/к: 9.000,6–2 ед., 21.000,05 ед. Также проведены: гепатопротекция (гептрал, хофитол); ферментотерапия (креон); профилактическая проти-

вирусная терапия (виферон, гриппферон); 2 курса ноотропной терапии.

Заключение. Прогноз зависит от формы данной патологии и сроков её выявления. При условии своевременной коррекции нарушений гомеостаза транзиторная форма СД новорожденных обещает благоприятный прогноз, а её перманентный вариант предполагает пожизненное применение инсулина с ранним развитием сосудистых осложнений.

References (Литература)

1. Barrett T. Genetic syndromes and diabetes mellitus. *Pediatric Diabetes* 2006; (7): 3–10. Russian (Барретт Т.Г. Генетические синдромы и сахарный диабет. *Детский диабет* 2006; (7): 3–10.)
2. Carlsson A. Better Diabetes Diagnosis: A Country-wide registry of incident patients suggests an altered HLA genotype distribution from 1986–1987. *Pediatric Diabetes* 2006; (7): 27–30. Russian (Карлсон А. Лучшая диагностика диабета: Регистрация случайных пациентов по всей стране предполагает изменение распределения генотипа HLA (антигены лейкоцитов человека) с 1986–1987 г. *Детский диабет* 2006; (7): 27–30.)
3. Galli-Tsinopoulou. HLA alleles in children and adolescents with type 1 diabetes mellitus in Northern Greece *Pediatric Diabetes* 2006; (7): 17–20. Russian (Галли-Цинополу. Аллельный ген HLA у детей и подростков с сахарным диабетом 1 типа в Северной Греции. *Детский диабет* 2006; (7): 17–20.)
4. Kantor I. Clinical characteristics of our patient suffering from BETA 2 Neuro D genetic malformation. *Pediatric Diabetes* 2006; (10): 19–25. Russian (Кантор И. Клинические характеристики пациента, страдающего от бета-2-генетической патологии. *Детский диабет* 2006; (10): 19–25.)
5. Mihu M. Kearns Sayre syndrome (KSS): Diagnostic delay in one case. *Pediatric Diabetes* 2006; (8): 15–25. Russian (Миху М. Синдром Кернс — Сейра: Задержка диагностики в одном из случаев. *Детский диабет* 2006; (8): 15–25.)
6. Paskova M. Sulfonylurea instead of insulin in PNDM patients with activating mutation in the gene KCNJ11 encoding the Kirb 2 subunit led to significant improvement of DM compensation. *Pediatric Diabetes* 2006; (8): 34–40. Russian (Паскова М. Сульфонилмочевина вместо инсулина у PNDM пациентов с активацией мутации в гене KCNJ11 кодирования Kirb 2 субъединицы привело к значительному улучшению компенсации диабета. *Детский диабет* 2006; (8): 34–40.)
7. Peretz A. Genetic and immunologic basis of diabetes in an extended consanguineous Bedouin family *Pediatric Diabetes* 2006; (9): 34–39. Russian (Перец А. Генетические и иммунологические основы диабета в многочисленной единокровной семье бедуинов. *Детский диабет* 2006; (9): 34–39.)
8. Rami B. Clinical and molecular findings in an atypical case of IPEX-Syndrome. *Pediatric Diabetes* 2007; (7): 28–32. Russian (Рами Б. Клинические и молекулярные находки в нетипичном случае IPEX-синдрома (Синдром иммунной дисрегуляции, полиэндокринопатии, энтеропатии. *Детский диабет* 2007; (7): 28–32.)
9. Scorka A. Analysis of genetic factors predisposing to type 1 diabetes in children under 5 years of age. *Pediatric Diabetes* 2007; (7): 25–30. Russian (Скорка А. Анализ генетических факторов, предрасполагающих к возникновению диабета 1 типа у детей в возрасте до 5 лет. *Детский диабет* 2007; (7): 25–30.)
10. Slingerland A. Impact of mutation and treatment on diabetes and neurology. *Pediatric Diabetes* 2007; (7): 30–40. Russian (Слингерланд А. Влияние мутаций и лечения на диабет и неврологию. *Детский диабет* 2007; (7): 30–40.)
11. Datz N. Clinical parameters for molecular testing of maturity onset diabetes in the young (MODY). *Pediatric Diabetes* 2007; (8): 52–56. Russian (Датц Н. Клинические параметры молекулярного тестирования зрелости диабета у молодых. *Детский диабет* 2007; (8): 52–56.)
12. Jesic M. Maturity onset diabetes of the young type 3 a case report of a female child responsive to a low dose of sulfonylurea *Pediatric Diabetes* 2007; (8): 53–60. Russian (Джессик М. Зрелость-развитие диабета молодых, или MODY 3 типа: описание случая ребенка женского пола,

восприимчивого к низкой дозе сульфонилмочевины. Детский диабет 2007; (8): 53–60.)

13. Hofer S. Family report on two siblings affected by transient neonatal diabetes a novel SUR 1 mutation inherited from the father *Pediatric Diabetes* 2007; (8): 58–65. Russian (Хофер С. Семейный отчет брата и сестры, страдающих переходным диабетом новорожденных с наследуемой от отца новой мутацией рецептора 1 сульфонилмочевины. Детский диабет 2007; (8): 58–65.)

14. Lombardo F. Cardiovascular involvement in Wolfram syndrome. *Pediatric Diabetes* 2007; (8): 50–57. Russian (Ломбардо Ф. Участие сердечно-сосудистой системы в синдроме Вольфрама. Детский диабет 2007; (8): 50–57.)

15. Nokavachara P. A boy with Wolfram syndrome presenting with diabetes mellitus and marked polyuria, bilateral hydronephrosis and hydroureter mimicking obstructive uropathy. *Pediatric Diabetes* 2007; (8): 51–56. Russian (Нокавачара П. Мальчик с синдромом Вольфрама, с сахарным диабетом и признаками полиурии, двустороннего гидронефроза и гидроретера (аномального растяжения мочеточника с мочой), имитирующего обструктивную уропатию. Детский диабет 2007; (8): 51–56.)

16. Mickle I. Permanent neonatal diabetes mellitus — sulphonylureas treatment. *Pediatric Diabetes* 2007; (8): 55–60. Russian (Микле И. Постоянный сахарный диабет новорожденных — терапия сульфонилмочевинной. Детский диабет 2007; (8): 55–60.)

УДК 616–053.31:616.33–007.1–051.1–001.33 (045)

Клинический случай

РЕДКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ В НЕОНАТАЛЬНОЙ ПРАКТИКЕ: ВРОЖДЕННЫЙ ПОРОК РАЗВИТИЯ СТЕНКИ ЖЕЛУДКА С ЕЕ СПОНТАННЫМ РАЗРЫВОМ

Ю. В. Черненко — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского» Минздрава России, заведующий кафедрой госпитальной педиатрии и неонатологии, профессор, доктор медицинских наук; **Д. Б. Лаврова** — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского» Минздрава России, ассистент кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии, кандидат медицинских наук; **О. С. Панина** — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского» Минздрава России, доцент кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии, кандидат медицинских наук; **Л. Е. Прокопенко** — ГУЗ «Перинатальный центр» г. Саратова, заместитель главного врача по неонатологии; **Е. П. Ларшина** — ГУЗ «Перинатальный центр» г. Саратова, заведующая отделением реанимации и интенсивной терапии новорожденных; **С. В. Шиханова** — МУЗ «Городская клиническая больница № 8» г. Саратова, врач-патологоанатом; **Н. А. Беляева** — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского» Минздрава России, ассистент кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии.

A RARE MEDICAL CASE IN NEONATAL PRACTICE: CONGENITAL MALFORMATION AND SPONTANEOUS RUPTURE OF THE STOMACH WALL

Yu. V. Chernenkov — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Head of Department of Hospital Pediatrics and Neonatology, Professor, Doctor of Medical Science; **D. B. Lavrova** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Department of Hospital Pediatrics and Neonatology, Assistant, Candidate of Medical Science; **O. S. Panina** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Department of Hospital Pediatrics and Neonatology, Assistant, Candidate of Medical Science; **L. E. Prokopenko** — Saratov Perinatal Centre, Deputy Head Doctor in Neonatology; **E. P. Larshina** — Saratov Perinatal Centre, Head of Intensive Care Unit for Newborns; **S. V. Shikhanova** — Saratov Clinical Hospital № 8; **N. A. Belyaeva** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky, Department of Hospital Pediatrics and Neonatology, Assistant.

Дата поступления — 22.12.2014 г.

Дата принятия в печать — 4.06.2015 г.

Черненко Ю. В., Лаврова Д. Б., Панина О. С., Прокопенко Л. Е., Ларшина Е. П., Шиханова С. В., Беляева Н. А. Редкий клинический случай в неонатальной практике: врожденный порок развития стенки желудка с ее спонтанным разрывом. *Саратовский научно-медицинский журнал* 2015; 11 (2): 164–167.

Врожденные пороки развития занимают одно из ведущих мест среди причин младенческой смертности. Снижение числа рожденных детей с аномалиями развития — задача, на решение которой направлен целый ряд мероприятий, утвержденных Минздравом России, благодаря чему значительно возросло качество пренатальной диагностики таких аномалий развития, как пороки сердца и магистральных сосудов, аномалии развития нервной системы, объемных образований различной локализации, пороки развития мочевой системы. Однако существует целый ряд аномалий развития, диагностика которых до рождения ребенка значительно затруднена. Это касается некоторых пороков развития желудочно-кишечного тракта. Одним из таких «немых» на этапе пренатальной диагностики пороков является, в частности, очаговая аплазия мышечной оболочки желудка. Случай наблюдения этого порока развития у новорожденного ребенка и описывается в данной работе.

Ключевые слова: новорожденный, врожденные аномалии развития, аплазия мышечной оболочки желудка.

Chernenkov YuV, Lavrova DB, Panina OS, Prokopenko LE, Larshina EP, Shikhanova SV, Belyaeva NA. A rare medical case in neonatal practice: congenital malformation and spontaneous rupture of the stomach wall. *Saratov Journal of Medical Scientific Research* 2015; 11 (2): 164–167.

Congenital malformation is one of the most common causes of infant mortality. The Russian Healthcare Ministry has approved a wide range of measures to decrease the number of babies born with malformations. Due to the measures taken, prenatal diagnostics of such malformations as cardiac malformation, nervous system malformation, various space occupying lesions has become more effective. However, there is a number of malformations hardly detected until the birth. This problem also concerns some abnormalities of the gastrointestinal tract. One of such malformations “silent” during prenatal diagnostics is, particularly, focal aplasia of the stomach muscular layer. This work deals with the case of such malformation observed in a newborn baby.

Key words: newborn, congenital malformations, aplasia of the stomach muscular layer.