

კლინიკური შემთხვევა: 11 წლის ბიჭი ქარბი წონით და ჰიპერგლიკემიით



ნინო ხელაძე
პედიატრი, ბავშვთა ენდოკრინოლოგი
მ. იაშვილის სახელობის ბავშვთა
ცენტრალური საავადმყოფო.
სამედიცინო კორპორაცია ევექსი

ანამნეზი

- 10 წლის ასაკიდან 3 ჯერ ლულოვანი ძვლის მოტეხილობა
- მეორე მოტეხილობის დროს (ბარძაყის), 11 წლის ასაკში არ მოხდა შეხორცება/გაძვალეება. ჩაუტარდა ქირურგიული ჩარევა, ფიქსირება მეტალით. ჭრილობა დაჩირქდა.
- განისაზღვრა სისხლში გლიკემია - უზმოზე 135 მგ/დლ + სისმსუქნე
- დაესვა მე-2 ტიპის დიაბეტის დიაგნოზი, დაენიშნა მეტფორმინი

ანამნეზი



- მეტფორმინი მიღების შემდეგ რამოდენიმე დღეში განუვითარდა მძიმე დიარეა, მშობლებმა შეწყვიტეს მკურნალობა
- დიეტა + ცურვა
- უზმოზე გლიკემიის მონიტორინგი (მერყეობდა 128-115 მგ/დლ)
- კალციუმის ცვლის შესახებ - ინფორმაცია არ არის

ოჯახური ანამნეზი

- დედის მხრიდან - შაქრიანი დიაბეტით დაავადებული იყო ბებია და დეიდა
- მამის მხრიდან:

მამა- 48 წლის -ჭარბი წონა

ბიძა- დიაბეტი 40 წლიდან

აღნიშნული ბიძის ვაჟი - შაქრიანი დიაბეტი 17 წლიდან, ამჟამად 22 წლის (გამოვლენის დროს არ ქონდა ჭარბი წონა)

ბაბუასაც- შაქრიანი დიაბეტი

პაციენტი 13 წლის

- მომართვისას კოჭლოზს, იყენებს ხელჯოხს
- წონა 62 კგ - 90-ე პერცენტილი, სიმაღლე 152 სმ - 25 -ე პერცენტილი, სმი - 27 >> 90-ე პერცენტილზე
- კანი და ლორწოვანი სუფთა
- დედა 159 სმ, მამა 164 სმ, MPH – 168 სმ, მე-10 პერცენტილი

ლაბორატორიული კვლევის შედეგები

- უზმოზე გლიკემია - 115 მგ/დლ
- C-peptide – 1.27 ng/ml (N 0.81-3.85)
- HDL – 39 (N 40-60)
- HbA1c – 6.2 % (N 4.0-6.0)
- GAD-65 Ab - < 1.0
- IA-2 Ab - <0.8
- შარდში

ხვედრითი წონა -1.015

მცირე ოდენობით კეტონები და ბრტყელი
ეპითელური უჯრედები

პაციენტის ტყუპ დას, ნორმალური
სხეულის მასის ინდექსით - უზმოზე
გლიკემია -106 მგ/დლ, ტანერის სტადია 4



- თქვენი აზრით რა არის აღნიშნულ პაციენტში ჰიპერგლიკემიის მიზეზი?
- მეტაბოლური სინდრომი? მე-2 ტიპის დიაბეტი?
- სხვა?
- რა დამატებით კვლევებს თვლით საჭიროდ?
- როგორი მართვის გეგმას დაუსახავდით ?

როდის უნდა ვიფიქროთ რომ პაციენტს არასწორად აქვს დასმული შაქრიანი დიაბეტი ტიპი 1-ის დიაგნოზი ?

- 6 თვემდე გამოვლენილი შაქრიანი დიაბეტი
- ოჯახურ ანამნეზში შაქრიანი, დიაბეტი- ერთ-ერთი მშობელი ან მშობლის პირველი რიგის ნათესავი
- აუტო ანტისხეულები, განსაკუთრებით დიაგნოსტიკისას განსაზღვრული - უარყოფითი
- შანახული ბეტა უჯრედების ფუნქცია - ინსულინზე დაბალი მოთხოვნილება და სისხლში C -პეპტიდის გაზომვადი დონე (განსაკუთრებით დიაგნოსტიკიდან 5 წელიწადში)

როდის უნდა ვიფიქროთ რომ პაციენტს არასწორად აქვს დასმული შაქრიანი დიაბეტი ტიპი 1-ის დიაგნოზი ?

- მკვეთრად გამოხატული სიმსუქნის არ არსებობა
- მეტაბოლური სინდრომის მარკერების არ არსებობა, როგორცაა აკანტოზი
- მეორე ტიპის დიაბეტის დაბალი პრევალენტობის ეთნიკური კუთვნილება მაგ. ევროპული კავკასიური
- ოჯახური ანამნეზში დიაბეტი სიმსუქნის გარეშე

- მონოგენური დიაბეტი იშვიათია და პედიატრიულ ასაკის დიაბეტით დაავადებული პაციენტების 1-4 % გავრცელებული
- ოჯახური, აუტოსომურ დომინანტული, სიმპტომური დიაბეტის დროს უნდა ვიფიქროთ HNF1A გენის მუტაციაზე (HNF1A-MODY) როგორც პირველადი დიაგნოსტიკური ალბათობა, ხოლო GCK გენის მუტაცია ყველაზე ხშირია უსიმპტომო ან მკვეთრად გამოხატული ჰიპერგლიკემიის გარეშე
- აუცილებელია გენეტიკური კვლევა და პაციენტებისა და ოჯახებისათვის სრულად მიწოდება ინფორმაციის დაავადებასა და მის მართვის პრინციპებზე
- MODY -ს ზოგიერთი ფორმას აქვს კარგი კლინიკური პასუხი სულფანილმარდოვანას ჯგუფის პრეპარატებზე
- GCK-MODY-ით განპირობებული ჰიპერგლიკემია არ პროგრესირებს ბავშვობის ასაკში, პაციენტებს არ უვითარდებათ გართულებები და არ აქვთ დადებითი პასუხი ინსულინსა და ორალურ აგენტებზე, შესაბამისად არ საჭიროებენ მკურნალობას.