

decreased vitamin D level in pregnancy or early childhood may be associated with diabetes risk, but the evidence is not yet conclusive. Low level of vitamin D has also been shown to have negative effect in beta-cells function. In our work the influence of vitamin D deficiency on the gravity of manifestation of type 1 diabetes in children was estimated.

Aim. To discover vitamin D deficiency and its effect on glycaemic control in newly diagnosed type 1 diabetic children in Armenia.

Material and methods. Newly diagnosed type 1 diabetic children were investigated ($n=74$). In all children the level of vitamin D and glycohemoglobin on the 4th day of diagnosis were evaluated. Vitamin D normal range lies between 13–67 ng/L.

Results. There were 51.35% ($n=38$) boys and 48.65% ($n=36$) girls by sex distribution. Distribution by age groups was as following: 0–4 years, $n=14$, 5–9 years, $n=23$, 10–14 years, $n=32$ and 15–17 years, $n=5$. Vitamin D deficiency was found in 58,11% patients ($n=43$). By age groups vitamin D deficiency was as following: 0–4 years — 78,55% ($n=9$), 5–9 years — 47,83% ($n=11$), 10–14 years — 62,5% ($n=20$), 15–17 years — 60% ($n=3$). In 78,38% of cases ($n=58$) there was ketoacidosis on admission, and in 21,62% ($n=16$) — only ketosis. Moreover, vitamin D deficiency predominantly was met in the group of ketoacidosis cases ($n=39$, 67,24%), and in the ketosis group deficiency was seen only in 4 (25%) patients. Average HbA_{1c} was almost the same in the group of vitamin D deficiency and without (9,68 and 9,36% respectively).

Conclusion. Positive correlation between severity of manifestation of disease and vitamin D deficiency have been revealed, and probably vitamin D deficiency has an impact on the further course of diabetes. Therefore it can be suggested to see the level of 25OH vitamin D in all cases of newly diagnosed DMT1, and include the management of vit D deficiency in the protocol of DMT1 treatment.

KEYWORDS

Vitamin D deficiency, type 1 diabetes mellitus in children, ketoacidosis.

ВЛИЯНИЕ ДЕФИЦИТА ВИТАМИНА D НА ПРОЯВЛЕНИЯ И ТЕЧЕНИЕ САХАРНОГО ДИАБЕТА 1-ГО ТИПА У ДЕТЕЙ

Н. Зограбян, С. Акопян, С. Акопян, Е. Агаджанова

Ереванский государственный медицинский университет имени М. Гераци, Ереван, Армения

Введение. Витамин D как гормон вовлечен во многие процессы (нормальное мозговое формирование, противоопухолевый эффект, сердечно-защитный эффект, иммунная защита и т.д.). При сахарном диабете 1-го типа было выявлено несколько генетических и эпидемиологических факторов. Есть некоторые эпидемиологические доказательства, что пониженный уровень витамина D во время беременности или в раннем детстве может быть связан с риском диабета, но доказательства еще не окончательны. Низкий уровень витамина D имеет отрицательный эффект в функции бета-клеток. В нашей работе мы оценили влияние дефицита витамина D и его серьезные последствия в проявлении диабета 1-го типа у детей.

Цель — обнаружить дефицит витамина D и его влияние на гликемический контроль у детей с СД 1-го типа в Армении.

Материал и методы. Исследованы дети с первично выявленным диабетом 1-го типа ($n=74$). У всех детей был

оценен уровень витамина D и гликогемоглобин на 4-й день диагноза. Нормальный диапазон витамина D находится между 13–67 нг/л.

Результаты. 51,35% больных составили мальчики ($n=38$) и 48,65% — девочки ($n=36$). Распределение по возрастной группе следующее: 0–4 года — $n=14$, 5–9 лет — $n=23$, 10–14 лет — $n=32$ и 15–17 лет — $n=5$. Дефицит витамина D был найден у 58,11% ($n=43$) пациентов. Дефицит витамина D по возрастной группе: 0–4 года — 78,55% ($n=9$), 5–9 лет — 47,83% ($n=11$), 10–14 лет — 62,5% ($n=20$), 15–17 лет — 60% ($n=3$). В 78,38% случаев ($n=58$) был ketoacidosis при поступлении и в 21,62% ($n=16$) — только кетоз. Кроме того, дефицит витамина D преобладал в группе ketoacidosis ($n=39$, 67,24%), а в группе кетоза был замечен только у 4 пациентов (25%). Средний HbA_{1c} был 9,68 % в группе с дефицитом витамина D и 9,36% в группе — без дефицита.

Выводы. Положительная корреляция между серьезностью проявления болезни и дефицитом витамина D была обнаружена, и, вероятно, дефицит витамина D влияет на дальнейшее течение сахарного диабета. Поэтому можно предложить определить уровень 25-ОН витамина D во всех случаях недавно диагностированного СД 1-го типа и восполнять дефицит витамина D, включая его в протоколе лечения СД 1-го типа.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА

Дефицита витамина D, сахарный диабет 1-го типа у детей, ketoacidosis.

★ ★ ★

doi: 10.14341/probl201662520-21

SWITCHING FROM INSULIN TO ORAL SULFONYLUREAS IN PATIENTS WITH PERMANENT NEONATAL DIABETES — CASE REPORT

I.E. Herescu¹, L. Mintici¹, M. Purcaru¹, S. Ioacara^{1,2}, S. Fica^{1,2}

¹Elias Emergency Hospital, Bucharest, Romania

²Carol Davila University of Medicine and Pharmacology, Bucharest, Romania

Introduction. Neonatal diabetes is a rare disease and it is frequently caused by a mutation in the KCNJ11 gene, which encodes the Kir6.2 subunit of the ATP-sensitive potassium channel. If the neonatal diabetes is associated with epilepsy and developmental delay, then the diagnosis is of DEND syndrome (developmental delay, epilepsy and neonatal diabetes).

Aim. To determine which are the best methods of diagnosis and treatment for a child with neonatal diabetes.

Methods and results. We present the case of a 9 years old girl, diagnosed with neonatal diabetes at age 3 months, who was first admitted to our clinic in December 2015 for frequent episodes of hyperglycemia at home and absence seizure lasting 2–4 minutes, suggesting minor epilepsy. The patient was treated with insulin from the moment of diagnosis until age 9 months, then with oral antidiabetic agents until January 2015, when she started again the insulin therapy in the context of persistent hyperglycemia and a level of glycated hemoglobin (HbA_{1c}) of 10.6%. Her physical examination revealed height and weight according to age, with stable vital signs. The labora-

tory findings were all unremarkable, except for blood glucose values of 200–300 mg/dl and HbA1c level of 10.3%. The patient also had moderate mental delay, with an IQ of 66. The genetic testing for neonatal diabetes revealed a heterozygous mutation in *KCNJ11* gene, so the diagnosis was of DEND syndrome. We initiated the treatment with glibenclamide 3.5 mg, 8 tablets/day and we recommended cognitive functions' stimulation with exercises and reading 4–5 hours/day.

Conclusions. The genetic testing for the identification of a mutation in *KCNJ11* gene has an important impact on the therapeutic approach in children with neonatal diabetes, as there is the possibility to replace the insulin therapy with antidiabetic oral agents, therefore improving the quality of life and possibly the epilepsy seizures.

KEYWORDS

Neonatal diabetes, DEND syndrome.

ПЕРЕВОД С ИНСУЛИНА НА ПРОИЗВОДНЫЕ СУЛЬФОНИЛМОЧЕВИНЫ ПАЦИЕНТА С ПЕРМАНЕНТНЫМ НЕОНАТАЛЬНЫМ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

I.E. Herescu¹, L. Mintici¹, M. Purcaru¹, S. Ioacara^{1,2}, S. Fica^{1,2}

¹Госпиталь им. Элиас, Будапешт, Румыния

²Carol Davila University of Medicine and Pharmacology, Будапешт, Румыния

Вступление. Неонатальный сахарный диабет (НСД) — редкое заболевание, в большинстве случаев ассоциированное с активирующими мутациями в гене *KCNJ11*, кодирующем КИР6.2 субъединицу АТФ-зависимых К-каналов. Сочетание НСД с эпилепсией и задержкой психомоторного развития получило название DEND-синдром (developmental delay, epilepsy и neonatal diabetes).

Цель исследования — определить наиболее оптимальный метод диагностики и лечения пациента с НСД.

Методы и результаты. Мы приводим описание 9-летней пациентки, страдающей НСД с 3 мес жизни, впервые поступившей в нашу клинику в декабре 2015 г. в связи с частыми эпизодами гипергликемии и судорожными приступами по типу абсансов длительностью от 2 до 4 мин. С момента диагностики заболевания пациентке была назначена инсулинотерапия, которую она получала до 9 мес, затем до января 2015 г. были назначены пероральные сахароснижающие препараты, однако в связи с персистирующей гипергликемией и высоким уровнем гликированного гемоглобина (10,6%) далее вновь была инициирована инсулинотерапия. При осмотре в нашей клинике: рост и масса тела пациентки соответствовали возрасту. При лабораторном обследовании было выявлено повышение уровня гликемии до 200–300 мг/дл и гликированного гемоглобина до 10,3%. Также отмечалась умеренная задержка умственного развития с IQ-66. При молекулярно-генетическом исследовании была выявлена гетерозиготная мутация в гене *KCNJ11*, что позволило диагностировать DEND-синдром и назначить лечение глибенкламидом (3,5 мг) — 8 таблеток в день. Кроме того, были рекомендованы занятия, стимулирующие ментальное развитие, и чтение до 4–5 ч в день.

Выводы. Идентификация мутаций в гене *KCNJ11* у пациентов с НСД позволяет определить тактику дальнейшего ведения таких больных, в частности является осно-

ванием для назначения пероральных сахароснижающих препаратов, что приводит к улучшению качества жизни пациентов и, возможно, оказывает положительное влияние на течение эпилепсии.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА

Неонатальный сахарный диабет, DEND синдром.

★ ★ ★

doi: 10.14341/probl201662521-22

SHORT STATURE IN ASSOCIATION WITH CORNELIA DE LANGE SYNDROME — IT IS USEFUL TO ADMINISTER RHGH?

O.A. Petre, I. Gheorghe, A. Albu

Elias Emergency Hospital, Bucharest, Romania

Cornelia de Lange syndrome (CdLS) is a very rare genetic disorder that is apparent at birth (congenital). Since children with CdLS are often compared to a typical child's growth rate, many are incorrectly diagnosed.

In the absence of the genotyping, the diagnosis would be clinical: a range of criteria would be required, such as the facial features and criteria related to at least one of the following: development, behaviour or growth. Short-stature associated with CdLS is usually due to GH deficiency or GH resistance. However the response to GH administration in patients with CdLS was reported in a limited number of cases.

We present the case of a female child 4,11 years old referred for endocrinological evaluation of short stature. From her medical history we mention: language delay and a pulmonary valve regurgitation. At the time of evaluation, she presented short stature (–2,32 SDS) with a –3 SDS growth velocity during the past year, bone age was more than 2 years delayed compared to the chronological age (2,5 years), weight and head circumference below 5th percentile for age, synophrys, oral dystrophy, micrognathism and thin upper lip, down-turned corners of mouth, hypertrichosis, pulmonary systolic murmur, partial elbow extension.

Facial findings and criteria met for two major categories confirm the CdLS. The endocrinological evaluation revealed short-stature with GH deficiency based on two GH values below 10 ng/mL during two stimulation tests. The patient began treatment with somatropin 0,04 mg/kg/day and the patient grew 3,5 cm in 6 months (–2,7 SDS for height).

This case suggests that adequate evaluation of patients with CdLS and short stature could identify patients that are good candidate for GH treatment in order to improve final height.

KEYWORDS

Cornelia de Lange syndrome, growth hormone deficiency.

ДЕФИЦИТ РОСТА, АССОЦИИРОВАННЫЙ С СИНДРОМОМ КОРНЕЛИИ ДЕ ЛАНГЕ — ЦЕЛЕСООБРАЗНОСТЬ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ ГР РИЛИЗИНГ-ГОРМОНА

O.A. Petre, I. Gheorghe, A. Albu

Госпиталь им. Элиас, Будапешт, Румыния

Синдром Корнелии де Ланге (СКДЛ) является редким врожденным генетическим заболеванием. Вместе с тем