

ЭНДОКРИНОЛОГИЯ/ENDOCRINOLOGY

DOI: <https://doi.org/10.60797/IRJ.2026.171.63> EDN: ОСХККРОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ ТРАНЗИТОРНОЙ ФОРМЫ НЕОНАТАЛЬНОГО САХАРНОГО ДИАБЕТА:
РАЗБОР КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

Научная статья

Апресян С.Г.^{1*}, Атанесян Р.А.², Берсанова А.А.³, Салпагарова Ф.Х.⁴, Мальсагова Т.И.⁵, Мальсагова Р.И.⁶,
Куликова Т.О.⁷, Аполонова А.А.⁸, Фарамазов Р.А.⁹, Дармилова А.А.¹⁰, Шамарова Д.А.¹¹, Надолинский П.П.¹²,
Джатдоева А.Б.¹³, Хабекова Д.Ш.¹⁴, Гейвандова А.А.¹⁵

¹ ORCID : 0000-0002-8112-5678;² ORCID : 0000-0001-5811-0024;³ ORCID : 0009-0003-8808-6557;⁴ ORCID : 0009-0000-0559-4803;⁵ ORCID : 0009-0005-6601-3589;⁶ ORCID : 0009-0000-7462-8042;⁷ ORCID : 0009-0000-4438-2360;⁸ ORCID : 0009-0005-6754-0946;⁹ ORCID : 0009-0002-0446-2838;¹⁰ ORCID : 0009-0006-8319-3195;¹¹ ORCID : 0009-0001-0508-1183;¹² ORCID : 0009-0001-3969-6880;¹³ ORCID : 0009-0000-2983-4541;¹⁴ ORCID : 0009-0003-5611-9924;¹⁵ ORCID : 0009-0001-1305-5743;

1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15 Ставропольский государственный медицинский университет, Ставрополь, Российская
Федерация

* Корреспондирующий автор (apresyan.samvel[at]inbox.ru)

Предложена: 28.07.2026; Принята: 11.09.2026; Опубликовано: 17.09.2026

Аннотация

Неонатальный сахарный диабет (НСД) — редкое моногенное заболевание, характеризующееся нарушением углеводного обмена, манифестирующим в первые месяцы жизни. Основными проявлениями являются стойкая гипергликемия и гипоинсулинемия, указывающие на недостаточную продукцию или секрецию инсулина поджелудочной железой. Одной из форм НСД является транзиторная неонатальная форма сахарного диабета (ТНСД), для которой характерна генетическая гетерогенность и ранний дебют в неонатальном периоде (первые дни или недели жизни). Отличительной особенностью ТНСД является её преходящий характер: гипергликемия обычно разрешается в младенчестве, однако сохраняется значительный риск последующего рецидива в детском или подростковом возрасте в виде постоянной формы сахарного диабета. В настоящей статье представлен клинический случай транзиторной формы неонатального сахарного диабета (ТНСД). В ходе исследования у пациента были выявлены обширные участки потери гетерозиготности в обоих плечах хромосомы 6, что указывает на высокую вероятность наличия однородительской дисомии по данной хромосоме, клиническими проявлениями которой являются: задержка внутриутробного развития, ТНСД, макроглоссия.

Ключевые слова: сахарный диабет, неонатальный диабет, транзиторная форма.

SPECIFICS OF THE COURSE OF THE TRANSIENT FORM OF NEONATAL DIABETES MELLITUS: A CASE STUDY

Research article

Apresyan S.G.^{1*}, Atanesyan R.A.², Bersanova A.A.³, Salpagarova F.K.⁴, Malsagova T.I.⁵, Malsagova R.I.⁶, Kulikova T.O.⁷, Apolonova A.A.⁸, Faramazov R.A.⁹, Darmilova A.A.¹⁰, Shamarova D.A.¹¹, Nadolinskii P.P.¹², Dzhatdоеva A.B.¹³,
Khabekova D.S.¹⁴, Geivandova A.A.¹⁵

¹ ORCID : 0000-0002-8112-5678;² ORCID : 0000-0001-5811-0024;³ ORCID : 0009-0003-8808-6557;⁴ ORCID : 0009-0000-0559-4803;⁵ ORCID : 0009-0005-6601-3589;⁶ ORCID : 0009-0000-7462-8042;⁷ ORCID : 0009-0000-4438-2360;⁸ ORCID : 0009-0005-6754-0946;⁹ ORCID : 0009-0002-0446-2838;¹⁰ ORCID : 0009-0006-8319-3195;¹¹ ORCID : 0009-0001-0508-1183;¹² ORCID : 0009-0001-3969-6880;

¹³ ORCID : 0009-0000-2983-4541;¹⁴ ORCID : 0009-0003-5611-9924;¹⁵ ORCID : 0009-0001-1305-5743;

1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15 Stavropol State Medical University, Stavropol, Russian Federation

* Corresponding author (apresyan.samvel[at]inbox.ru)

Suggested: 28.07.2026; Accepted: 11.09.2026; Published: 17.09.2026

Abstract

Neonatal diabetes mellitus (NDM) is a rare monogenic disorder characterised by impaired carbohydrate metabolism, which manifests in the first months of life. The main clinical traits are persistent hyperglycaemia and hypoinsulinaemia, indicating insufficient production or secretion of insulin by the pancreas. One form of NDM is transient neonatal diabetes mellitus (TNDM), which is distinguished by its genetic heterogeneity and early onset in the neonatal period (the first days or weeks of life). A distinctive feature of TNDM is its transient nature: hyperglycaemia usually resolves during infancy; however, there remains a significant risk of subsequent recurrence in childhood or adolescence in the form of persistent diabetes mellitus. This article presents a clinical case of transient neonatal diabetes mellitus (TNDM). During the study, extensive regions of loss of heterozygosity were identified in both arms of chromosome 6, indicating a high probability of uniparental disomy on this chromosome, the clinical manifestations of which include the following: intrauterine growth restriction, TNDM and macroglossia.

Keywords: diabetes mellitus, neonatal diabetes, transient form.

Введение

Неонатальный сахарный диабет — редкое генетическое заболевание, встречающееся с частотой от 1:300 000 до 1:400 000 новорожденных [1]. Характерным признаком НСД является наличие гипергликемии, которая возникает в основном до 6 месяцев жизни. Гипергликемия связана с недостаточным количеством циркулирующего инсулина или его отсутствием вовсе. Выделяют транзиторную и перманентную формы неонатального сахарного диабета [2]. Транзиторная форма неонатального сахарного диабета характеризуется нарушением продукции инсулина, развивающейся после рождения [1], [2]. Его доля составляет 50–60% неонатального сахарного диабета. ТНСД характеризуется ранним дебютом вскоре после рождения и последующей спонтанной ремиссией в младенчестве. Несмотря на это, заболевание имеет риск рецидива с трансформацией в постоянную форму сахарного диабета в детском или юношеском возрасте [3]. Данное заболевание может иметь спорадический или наследственный характер. В большинстве случаев (около 70%) ТНСД связан с нарушениями в локусе TNDM на хромосоме 6q24, часто включающими аномалии геномного импринтинга [4]. Однако, в остальных случаях причиной ТНСД могут быть мутации в других генах, таких как KCNJ11 и ABCC8, кодирующих субъединицы АТФ-зависимых калиевых каналов (КАТР — каналы) в бета-клетках поджелудочной железы [1], [5]. В редких случаях этиологическим фактором развития ТНСД являются мутации в других генах, в частности, в генах HNF1B и INS (ген, кодирующий препроинсулин) [5], [13]. Транзиторный НСД, связанный с аномалиями локуса 6q24 (TNDM-6q24), может быть обусловлен тремя основными генетическими механизмами:

1. Отцовская однородительская изодисомия хромосомы 6: наличие двух копий хромосомы 6, унаследованных только от отца, без материнского вклада;
2. Дупликации области 6q24, унаследованные от отца: увеличение числа копий отцовской области 6q24;
3. Дефекты метилирования материнской хромосомы: нарушение нормального паттерна метилирования в области импринтинга 6q24, приводящее к нарушению экспрессии генов [1], [6].

Точный механизм, посредством которого аномалии 6q24 приводят к развитию ТНДМ, остается не полностью выясненным. В данной области хромосомы расположены два гена кандидата: ZAC и HYMAI [7]. ZAC (Zinc finger protein, Apoptosis regulator and Cell cycle arrest regulator), также известный как PLAGL1 (Pleomorphic Adenoma Gene-Like 1) — регулятор транскрипции, который участвует в регуляции апоптоза и остановки клеточного цикла. Он также является регулятором рецептора 1-го типа для активирующего аденилатциклазу полипептида гипофиза (PACAP), который играет ключевую роль в регуляции секреции инсулина [1], [7]. HYMAI (Hydatidiform Mole-Associated and Imprinted transcript) — длинная некодирующая РНК, функция которой в настоящее время неизвестна [7]. АТФ-чувствительные калиевые каналы (КАТР-каналы), также известные как каналы Kir6.2/SUR1, представляют собой гетерооктамерные комплексы, сформированные четырьмя порообразующими субъединицами Kir6.2 (кодируемыми геном KCNJ11) и четырьмя регуляторными субъединицами SUR1 (кодируемыми геном ABCC8) [3]. КАТР-канал играет ключевую роль в глюкозозависимой регуляции секреции инсулина β-клетками поджелудочной железы [8], [9]. В физиологических условиях, при низких концентрациях глюкозы в крови, КАТР-каналы находятся в открытом (активированном) состоянии (рис. 1). Их активность поддерживает гиперполяризованный потенциал покоя клеточной мембраны, что препятствует секреции инсулина.

Повышение уровня глюкозы в крови стимулирует усиленное поступление глюкозы в β-клетки. Внутри клетки глюкоза подвергается метаболизму в ходе гликолиза, что приводит к увеличению внутриклеточного соотношения АТФ/АДФ [1], [8], [9], [10]. Высокий уровень АТФ вызывает закрытие КАТР-каналов (ингибирование). Закрытие КАТР-каналов приводит к снижению проницаемости мембраны для ионов калия (K⁺), вызывая деполяризацию клеточной мембраны. Деполяризация активирует потенциал-зависимые кальциевые каналы, что приводит к массивному притоку ионов кальция (Ca²⁺) в β-клетку. Повышение внутриклеточной концентрации Ca²⁺ является триггером для экзоцитоза везикул, содержащих инсулин, и последующего высвобождения инсулина в кровоток. Нарушения функции КАТР-канала, приводящие к его активации (постоянно открытому состоянию), блокируют

глюкозозависимую секрецию инсулина. В этом случае, канал КАТР перестает реагировать на изменения уровня глюкозы, что приводит к нарушению деполяризации мембраны и, следовательно, к неспособности β -клеток секретировать инсулин в ответ на повышение уровня глюкозы в крови [3], [8], [9], [10]. Клинически транзиторный НСД, вызванный аномалиями 6q24, характеризуется следующими основными проявлениями: задержкой внутриутробного развития, гипергликемией, манифестирующей в неонатальном периоде и спонтанно разрешающейся к 18 месяцам жизни, обезвоживанием и отсутствием кетоацидоза [4]. Реже может сопровождаться гипотонией, врожденными пороками сердца, глухотой, неврологическими нарушениями, включая эпилепсию, пороками развития почек, пупочной грыжей и макроглоссией [1], [4], [5], [6]. Гипергликемия, как правило, манифестирует в течение первой недели жизни и длится в среднем три месяца, однако может персистировать и более года. На начальном этапе обычно требуется инсулинотерапия, потребность в которой постепенно снижается по мере восстановления функции β -клеток поджелудочной железы. Периодические эпизоды гипергликемии могут возникать в детском возрасте, особенно на фоне интеркуррентных заболеваний. В отдаленном периоде существует риск рецидива сахарного диабета в подростковом или зрелом возрасте.

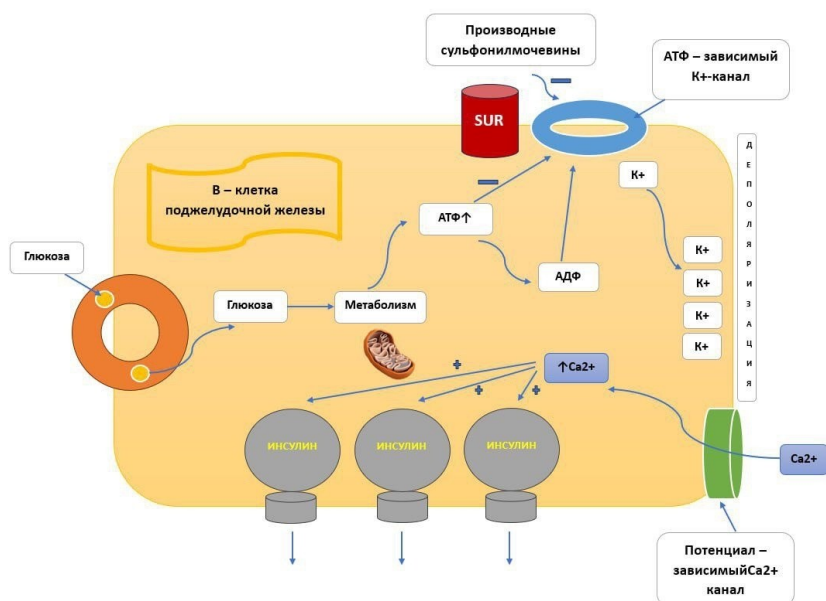


Рисунок 1 - Регуляция секреции инсулина β -клетками поджелудочной железы

DOI: <https://doi.org/10.60797/IRJ.2026.171.63.1>

Идентификация генетического дефекта позволяет оптимизировать терапию транзиторного неонатального сахарного диабета (ТНСД). Так, при обнаружении мутаций в генах ABCC8 или KCNJ11 показано назначение препаратов сульфонилмочевины, которые действуют путем связывания с регуляторной субъединицей SUR1 КАТР-каналов. В результате, примерно в 90% случаев происходит ингибирование калиевого канала и восстановление физиологической секреции инсулина в ответ на поступление глюкозы. В настоящее время продемонстрировано, что лечение производными сульфонилмочевины обеспечивает лучшее метаболическое равновесие, чем инсулин, нормализуя уровень гликированного гемоглобина, при этом значительно снижая частоту гипогликемии в случаях неонатального диабета с ABCC8 или KCNJ11 мутациями [11]. Применение инсулинотерапии является определяющим компонентом контроля гипергликемии в острой фазе ТНСД, связанного с аномалиями в локусе 6q24. У новорожденных и детей раннего возраста рекомендуется использование исключительно человеческих рекомбинантных форм инсулина. Заместительная терапия инсулином у младенцев может осуществляться двумя основными способами: фракционное введение (предполагает несколько инъекций инсулина в течение суток); непрерывная подкожная инфузия инсулина (НПИИ) — обеспечивает непрерывное введение инсулина с использованием инсулиновой помпы [12]. Ввиду редкости данной патологии, мы представляем собственное клиническое наблюдение транзиторной формы неонатального сахарного диабета.

От законного представителя пациента получено письменное информированное согласие на публикацию персональной медицинской информации в обезличенной форме.

Описание клинического случая

Анамнез жизни: ребенок от 2-й беременности, роды срочные в 37 недель гестации путём операции Кесарева сечения. Во втором триместре (на 24-й неделе гестации) течение беременности осложнилось инфекционно-воспалительным процессом нижних отделов половых путей: были диагностированы уреаплазменный цервицит и кандидозный кольпит. Пациентка получала курс этиотропной антибактериальной и противогрибковой терапии (джозамицин [Вильпрафен], натамицин [Пимафуцин], а также местный комбинированный препарат неомицин + нистатин + полимиксин В [Полижинакс]). В третьем триместре, на 34-й неделе гестации, по данным комплексного динамического обследования была диагностирована плацентарная недостаточность в стадии субкомпенсации. На этом

фоне сформировался синдром задержки развития плода (СЗРП) III степени тяжести (поздняя форма). При рождении: рост — 46 см, вес — 2080 г, по шкале Апгар — 8–9 баллов. Врожденные аномалии: макроглоссия, поперечная складка ладони. В периоде ранней адаптации состояние тяжелое, обусловленное клиникой синдрома задержки внутриутробного развития плода, дыхательной недостаточностью 2-й степени, макроглоссией. К груди приложена сразу, грудное вскармливание в течение 5 дней, далее переведена на питание через назогастральный зонд (в течение 2 недель).

Родители не состоят в кровном родстве, русские по национальности. Наследственный анамнез: сахарный диабет у дедушки по линии отца. Хромосомный микроматричный анализ родителям на текущем этапе не выполнялся. Проведение молекулярно-генетического обследования супружеской пары запланировано в рамках специализированного консультирования при подготовке к следующей беременности.

Анамнез заболевания: на 2 сутки жизни впервые выявлена гипергликемия 19,7 ммоль/л, с 7 суток начата внутривенная инсулинотерапия (Актрапид) в непрерывном режиме через линиомат. На фоне проводимой терапии колебания гликемии сохранялись, максимальное повышение гликемии 20–49 ммоль/л. В связи с отсутствием компенсации углеводного обмена на фоне инсулинотерапии ребенку была проведена телемедицинская консультация, рекомендовано лечение в РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Пирогова Н.И. МЗ России г. Москва. По тяжести состояния ребенок в 1 месяц 5 дней был госпитализирован в ОРИТ РДКБ г. Москва, где проводилась инфузионно-корректирующая терапия, в/в инфузия аналогом инсулина ультракороткого действия Хумалог. После стабилизации состояния ребенок переведен в эндокринологическое отделение. Начато подкожное введение инсулина Хумалог, проведен курс индивидуальной медицинской реабилитации. За время нахождения в стационаре на фоне нормализации показателей гликемии проводилось постепенное снижение доз инсулина (от 0,6 ЕД/кг) до полной отмены. Показатель гликированного гемоглобина на момент поступления в РДКБ г. Москва был несколько повышен (6,7%), после чего показатели были в пределах нормы. Также на момент поступления была выявлена анемия неуточненного генеза (HGB — 77 г/л). Развитие анемического синдрома было обусловлено перинатальной гипоксией, развившейся на фоне синдрома задержки внутриутробного развития плода и хронической фетоплацентарной недостаточности. Проводилась гемотрансфузия эритроцитарной взвеси, после чего наблюдалась положительная динамика. Кетоз на момент поступления и выписки отрицательный, что является одним из лабораторных признаков неонатального СД. За время госпитализации отмечалась выраженная положительная динамика, прибавка в весе составила 400 г. На момент выписки показатели уровня глюкозы в пределах нормы, инсулинотерапия была отменена. Наиболее высокий уровень показателя глюкозы в крови — 33,6 ммоль/л (рис. 2). Пациентка А. выписана с РДКБ г. Москва в 1 месяц 20 дней. Была взята кровь на генетическое исследование, при получении результатов которого выявлена мутация в 6 хромосоме (обнаружен патогенный участок потери гетерозиготности длинного (q) плеча хромосомы 6 и короткого (p) плеча: клиническими проявлениями чего являются ЗВУР, ТНСД и макроглоссия).

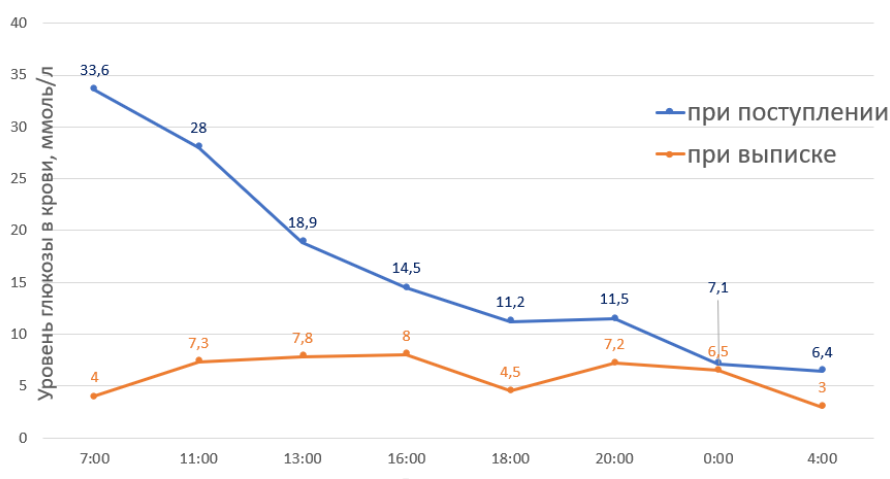


Рисунок 2 - Гликемический профиль при поступлении и выписки в РДКБ г. Москва

DOI: <https://doi.org/10.60797/IRJ.2026.171.63.2>

Примечание: профиль гликемии сформирован на основании результатов восьмикратного суточного контроля уровня глюкозы капиллярной крови

Пациентка А. в 4 месяца жизни находилась на стационарном лечении в хирургическом отделении РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Пирогова Н. И. МЗ России, где была проведена клиновидная резекция языка.

В 10 месяцев жизни была повторная плановая госпитализация в эндокринологическое отделение РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Пирогова Н. И. МЗ России г. Москва: проведено скрининговое обследование, консультирована неврологом, окулистом, декомпенсации углеводного обмена не выявлено. На основании данных обследования, генетического исследования изменена формулировка диагноза — неонатальный сахарный диабет, транзиторная форма, обусловленная аномалией локуса 6q24 (потеря гетерозиготности хромосомы 6), фаза клинико-лабораторной ремиссии. Целевой уровень HbA1c < 6,5%.

Результаты физикального и лабораторно-инструментального исследования на первом году жизни ребенка

Состояние пациента: средней тяжести, самочувствие удовлетворительное. Сознание: ясное. Ребенок: контактен. Положение: активное. Масса тела: 12 кг. Индекс массы тела: 17,21. Рост: 83,5 см. Площадь поверхности тела: 0,53 кв.м. SDS роста -0,57. SDS МТ +0,49.

Кожа: чистая, бледно-розовая. Слизистые оболочки: не изменены, влажные, розовые. Подкожно-жировая клетчатка развита: удовлетворительно. Лимфатические узлы: периферические лимфоузлы пальпируются мелкие подвижные, безболезненные. Кожа над ними не изменена. Мышечная система развита удовлетворительно. Форма грудной клетки: правильная. Суставы: не изменены, движения в суставах в полном объеме, безболезненные. Частота дыхания: 26 в мин. Одышки нет. Катаральные явления: нет. Зев: не гиперемирован, миндалины не увеличены, без наложений. Носовое дыхание: свободное, отделяемого нет. Дыхание: пуэрильное, проводится равномерно во все отделы. Хрипы: нет. Пульс: 88 в мин. Ритм: правильный. ЧСС: 88 в мин. А/Д (правая рука): 90/55 мм.рт.ст. Тоны сердца: ритмичные, ясные. Шум: отсутствует. Язык: чистый, влажный. Склеры: не изменены. Живот: мягкий, безболезненный, доступен глубокой пальпации. Печень: пальпируется, у края реберной дуги, пальпация безболезненная. Селезенка: не пальпируется. Стул: регулярный, оформленный, без патологических примесей. Мочеиспускание: безболезненное, диурез адекватный.

Психическое развитие: задержка психомоторного развития, задержка психоречевого развития.

Эндокринологический статус: щитовидная железа не увеличена, мягкая, эластичная при пальпации — нарушения функции нет. Надпочечники — клинических признаков нарушения функции нет. Наружные половые органы сформированы по женскому типу, правильно. Половое развитие по Таннеру 1.

Лабораторное обследование.

1. ОАК: WBC — $9,46 \cdot 10^9/\text{л}$, HGB — 135 г/л, RBC — $4,72 \cdot 10^{12}/\text{л}$, PLT — $276 \cdot 10^9/\text{л}$, СОЭ — 3 мм/ч, нейтрофилы — 18,4%, лимфоциты — 67,3%, моноциты — 10,5%, эозинофилы — 3,2%, базофилы — 0,5%. Все показатели в пределах нормы.

2. ОАМ: светло-желтая, прозрачная, удельный вес — 1.018, кислотность — 6 ед. рН, глюкоза — отрицательный, кетоновые тела — отрицательный, белок, нитриты, эритроциты, лейкоциты, уробилиноген — не определяются. Все показатели в пределах нормы.

3. Биохимический анализ крови: общий белок — 69,0 г/л, натрий — 138 ммоль/л, калий — 5,3 ммоль/л, билирубин общий — 5,0 мкмоль/л, холестерин общий — 3,35 ммоль/л, триглицериды — 0,65 ммоль/л, АЛТ — 27,0 Ед/л, АСТ — 40,0 Ед/л. Все показатели в пределах возрастной нормы.

4. Гликированный гемоглобин соответствует норме — 4,8%.

5. Инсулин незначительно снижен — 1,84 мЕд/л (N=2-25 мЕд/л).

Инструментальное обследование.

1. ЭКГ: синусовая аритмия ЧСС 84–107 в минуту. Вертикальное положение ЭОС.

2. УЗИ органов брюшной полости: эхо — признаки реактивных изменений поджелудочной железы.

3. УЗИ щитовидной железы — без патологии

Консультация челюстно-лицевого хирурга: макроглоссия, состояние после клиновидной резекции языка по Обвигезера. Повторное хирургическое вмешательство не показано.

Результаты генетического обследования (хромосомный микроматричный анализ с использованием олигонуклеотидных микроматриц Agilent SurePrintG3CGH+SNP Array Kit 4x180K): обнаружен патогенный участок потери гетерозиготности длинного (q) плеча хромосомы 6 и короткого (p) плеча.

Пациенту даны рекомендации: контроль гликемии с помощью глюкометра 4–6 раз в сутки, при стойком повышении гликемии выше 12–14 ммоль/л решать вопрос о повторной инициации инсулинотерапии; питание по возрасту, индивидуальный стол с ограничением легкоусвояемых углеводов; консультация эндокринолога через 3 месяца.

Обсуждение

Представленный клинический случай демонстрирует как классические проявления, так и редкие индивидуальные особенности ТНСД, обусловленного генетической патологией хромосомы 6 (6q24).

Типичные клинические и генетические черты данного случая, полностью соответствующие классическому фенотипу ТНСД-6q24, включают:

1. Выраженную ЗВУР: ребенок родился на 37-й неделе гестации с массой тела 2080 г (SDS массы тела < -2), что обусловлено внутриутробным дефицитом инсулина — главного анаболического фактора плода.

2. Манифестацию гипергликемии в первые дни жизни: манифестация на 2-е сутки с высокими показателями гликемии (до 49 ммоль/л) и потребностью в интенсивной инсулинотерапии характерна для данной формы моногенного диабета.

3. Транзиторный характер углеводных нарушений: постепенное снижение потребности в инсулине с последующей полной отменой и достижением стойкой клинко-лабораторной ремиссии на первом году жизни (нормализация уровня HbA1c и показателей гликемии) отражает естественное течение 6q24-ТНСД.

4. Генетическую этиологию: подтверждение поражения хромосомы 6, вызывающего гиперэкспрессию импринтированных генов PLAGL1 и HYMAI.

Отличительные особенности (отклонения от классического течения):

1. Степень выраженности макроглоссии и необходимость хирургического лечения: хотя макроглоссия встречается примерно у 45–50% пациентов с 6q24-ТНСД, в большинстве описанных случаев она носит умеренный характер и постепенно регрессирует самостоятельно. В описываемом нами случае макроглоссия была жизнеугрожающей: она вызывала обструкцию верхних дыхательных путей и невозможность самостоятельного питания, что потребовало проведения радикального хирургического вмешательства — клиновидной резекции языка.



2. Масштаб молекулярно-генетического дефекта (полная изодисомия хромосомы 6): по данным хромосомного микроматричного анализа, выявленный участок потери гетерозиготности охватывал не только изолированный локус 6q24 (как при микродупликациях или точечных дефектах метилирования), а распространялся на длинное и короткое плечо 6-й хромосомы. Это свидетельствует об отцовской однородительской изодисомии всей хромосомы 6. Наличие протянутой изодисомии по всей хромосоме создает потенциальный риск гомозиготизации латентных мутаций и проявления аутосомно-рецессивных заболеваний, если отец является их носителем.

Генетическое подтверждение имеет определяющее значение для прогноза: несмотря на достигнутую ремиссию, родители проинформированы о высокой вероятности рецидива сахарного диабета в подростковом или взрослом возрасте, что требует пожизненного скрининга углеводного обмена.

Динамическое наблюдение показало, что после хирургической коррекции макроглоссии и отмены инсулинотерапии пациентка демонстрирует адекватные темпы физического и психомоторного развития, подтверждая эффективность выбранной тактики ведения.

Заключение

Неонатальная гипергликемия, сочетающаяся со ЗВУР и макроглоссией, является абсолютным показанием для проведения молекулярно-генетического исследования локуса 6q24 и хромосомы 6 (включая хромосомный микроматричный анализ) в первые недели жизни.

Подтверждение ТНСД-6q24 позволяет обобщать транзиторный характер заболевания, своевременно титровать и отменить инсулинотерапию при наступлении ремиссии, избегая ятрогенных гипогликемий.

Выявление изодисомии всей хромосомы 6 требует междисциплинарного подхода с привлечением челюстно-лицевых хирургов (при макроглоссии) и детских неврологов (для ранней коррекции задержки психомоторного развития).

Пациенты с ТНСД в фазе ремиссии нуждаются в регулярном диспансерном наблюдении детского эндокринолога (контроль HbA1c 1 раз в 3–6 месяцев, самоконтроль гликемии) ввиду высокой вероятности манифестации стойкого диабета в подростковом и взрослом возрасте.

Конфликт интересов

Не указан.

Рецензия

Все статьи проходят рецензирование. Но рецензент или автор статьи предпочли не публиковать рецензию к этой статье в открытом доступе. Рецензия может быть предоставлена компетентным органам по запросу.

Conflict of Interest

None declared.

Review

All articles are peer-reviewed. But the reviewer or the author of the article chose not to publish a review of this article in the public domain. The review can be provided to the competent authorities upon request.

Список литературы / References

1. Naylor R.N. Genetics and pathophysiology of neonatal diabetes mellitus / R.N. Naylor, S.A. Greeley, G.I. Bell [et al.] // *J Diabetes Investig.* — 2011. — Vol. 2, № 3. — P. 158–169. — DOI: 10.1111/j.2040-1124.2011.00106.x.
2. Pietrusiński M. The Clinical and Diagnostic Characterization of 6q24-Related Transient Neonatal Diabetes Mellitus: A Polish Pediatric Cohort Study / M. Pietrusiński, J. Grzybowska-Adamowicz, T. Płoszaj [et al.] // *Biomedicines.* — 2025. — Vol. 13, № 10. — P. 2492. — DOI: 10.3390/biomedicines13102492.
3. Атанесян Р.А. Клинический случай неонатального сахарного диабета, обусловленного мутацией гена INS / Р.А. Атанесян, Т.А. Углова, Т.М. Вдовина [и др.] // *Сахарный диабет.* — 2019. — Т. 22, № 2. — С. 170–176. — DOI: 10.14341/DM9876.
4. Priyadarshi A. Transient Neonatal Diabetes Mellitus followed by recurrent asymptomatic hypoglycaemia: a case report / A. Priyadarshi, C.F. Verge, L. Vandervliet [et al.] // *BMC Pediatr.* — 2015. — Vol. 15. — P. 200. — DOI: 10.1186/s12887-015-0512-7.
5. Gunes S.O. Transient Neonatal Diabetes Mellitus and Seizure with an Unknown Etiology / S.O. Gunes, E. Calisici, M. Arslan [et al.] // *J Pediatr Genet.* — 2021. — Vol. 12, № 3. — P. 242–245. — DOI: 10.1055/s-0041-1727175.
6. Costa-Riquetto A.D. Genetic and clinical features of neonatal and early onset diabetes mellitus in a tertiary center cohort in Brazil / A.D. Costa-Riquetto, L.S. Santana, P.C. Franco [et al.] // *Clin Genet.* — 2023. — Vol. 103, № 4. — P. 434–447. — DOI: 10.1111/cge.14279.
7. Абатуров А.Е. Транзиторный неонатальный сахарный диабет, ассоциированный с нарушением импринтинга хромосомы 6q24. Часть 1. Импринтированный кластер PLAGL1/HYMAI / А.Е. Абатуров, Е.А. Агафонова, В.Л. Бабич // *Здоровье ребенка.* — 2015. — № 8 (68). — С. 56–61.
8. Salguero M.V. Monogenic Forms of Diabetes / M.V. Salguero, M. Arosemena, T. Pollin [et al.] // *Diabetes in America* / ed. by J.M. Lawrence, S.S. Casagrande, W.H. Herman [et al.]. — Bethesda (MD): National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases (NIDDK), December 20, 2023.
9. Shen L.H. Transient diabetes mellitus with ABCC8 variant successfully treated with sulfonylurea: Two case reports and review of literature / L.H. Shen, Y. Cui, D.X. Fu [et al.] // *World J Diabetes.* — 2024. — Vol. 15, № 8. — P. 1811–1819. — DOI: 10.4239/wjd.v15.i8.1811.
10. De Franco E. Update of variants identified in the pancreatic β -cell K(ATP) channel genes KCNJ11 and ABCC8 in individuals with congenital hyperinsulinism and diabetes / E. De Franco, C. Saint-Martin, K. Brusgaard [et al.] // *Hum Mutat.* — 2020. — Vol. 41. — P. 884–905. — DOI: 10.1002/humu.23995.



11. Dahl A. Recent Advances in Neonatal Diabetes / A. Dahl, S. Kumar // *Diabetes Metab Syndr Obes.* — 2020. — Vol. 13. — P. 355–364. — DOI: 10.2147/DMSO.S198932.
12. Barbetti F. Neonatal diabetes mellitus around the world: Update 2024 / F. Barbetti, A. Deeb, S. Suzuki // *J Diabetes Investig.* — 2024. — Vol. 15, № 12. — P. 1711–1724. — DOI: 10.1111/jdi.14312.
13. Yahaya T.O. Genes predisposing to neonatal diabetes mellitus and pathophysiology: Current findings / T.O. Yahaya, D.A. Anyebe // *J Neonatal Perinatal Med.* — 2020. — Vol. 13, № 4. — P. 543–553. — DOI: 10.3233/NPM-190353.

Список литературы на английском языке / References in English

1. Naylor R.N. Genetics and pathophysiology of neonatal diabetes mellitus / R.N. Naylor, S.A. Greeley, G.I. Bell [et al.] // *J Diabetes Investig.* — 2011. — Vol. 2, № 3. — P. 158–169. — DOI: 10.1111/j.2040-1124.2011.00106.x.
2. Pietrusiński M. The Clinical and Diagnostic Characterization of 6q24-Related Transient Neonatal Diabetes Mellitus: A Polish Pediatric Cohort Study / M. Pietrusiński, J. Grzybowska-Adamowicz, T. Płoszaj [et al.] // *Biomedicines.* — 2025. — Vol. 13, № 10. — P. 2492. — DOI: 10.3390/biomedicines13102492.
3. Atanesjan R.A. Klinicheskij sluchaj neonatal'nogo saharnogo diabeta, obuslovlennogo mutaciej gena INS [A clinical case of neonatal diabetes mellitus caused by a mutation in the INS gene] / R.A. Atanesjan, T.A. Uglova, T.M. Vdovina [et al.] // *Saharnyj diabet [Diabetes Mellitus].* — 2019. — Vol. 22, № 2. — P. 170–176. — DOI: 10.14341/DM9876. [in Russian]
4. Priyadarshi A. Transient Neonatal Diabetes Mellitus followed by recurrent asymptomatic hypoglycaemia: a case report / A. Priyadarshi, C.F. Verge, L. Vandervliet [et al.] // *BMC Pediatr.* — 2015. — Vol. 15. — P. 200. — DOI: 10.1186/s12887-015-0512-7.
5. Gunes S.O. Transient Neonatal Diabetes Mellitus and Seizure with an Unknown Etiology / S.O. Gunes, E. Calisici, M. Arslan [et al.] // *J Pediatr Genet.* — 2021. — Vol. 12, № 3. — P. 242–245. — DOI: 10.1055/s-0041-1727175.
6. Costa-Riquetto A.D. Genetic and clinical features of neonatal and early onset diabetes mellitus in a tertiary center cohort in Brazil / A.D. Costa-Riquetto, L.S. Santana, P.C. Franco [et al.] // *Clin Genet.* — 2023. — Vol. 103, № 4. — P. 434–447. — DOI: 10.1111/cge.14279.
7. Abaturov A.E. Tranzitornyj neonatal'nyj saharnyj diabet, associirovannyj s narusheniem imprintinga hromosomy 6q24. Chast' 1. Imprintirovannyj klaster PLAGL1/HYMAI [Transient neonatal diabetes mellitus associated with imprinting disturbance of chromosome 6q24. Part 1. Imprinted cluster PLAGL1/HYMAI] / A.E. Abaturov, E.A. Agafonova, V.L. Babich // *Zdorov'e rebenka [Child's Health].* — 2015. — № 8 (68). — P. 56–61. [in Russian]
8. Salguero M.V. Monogenic Forms of Diabetes / M.V. Salguero, M. Arosemena, T. Pollin [et al.] // *Diabetes in America* / ed. by J.M. Lawrence, S.S. Casagrande, W.H. Herman [et al.]. — Bethesda (MD): National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases (NIDDK), December 20, 2023.
9. Shen L.H. Transient diabetes mellitus with ABCC8 variant successfully treated with sulfonylurea: Two case reports and review of literature / L.H. Shen, Y. Cui, D.X. Fu [et al.] // *World J Diabetes.* — 2024. — Vol. 15, № 8. — P. 1811–1819. — DOI: 10.4239/wjd.v15.i8.1811.
10. De Franco E. Update of variants identified in the pancreatic β -cell K(ATP) channel genes KCNJ11 and ABCC8 in individuals with congenital hyperinsulinism and diabetes / E. De Franco, C. Saint-Martin, K. Brusgaard [et al.] // *Hum Mutat.* — 2020. — Vol. 41. — P. 884–905. — DOI: 10.1002/humu.23995.
11. Dahl A. Recent Advances in Neonatal Diabetes / A. Dahl, S. Kumar // *Diabetes Metab Syndr Obes.* — 2020. — Vol. 13. — P. 355–364. — DOI: 10.2147/DMSO.S198932.
12. Barbetti F. Neonatal diabetes mellitus around the world: Update 2024 / F. Barbetti, A. Deeb, S. Suzuki // *J Diabetes Investig.* — 2024. — Vol. 15, № 12. — P. 1711–1724. — DOI: 10.1111/jdi.14312.
13. Yahaya T.O. Genes predisposing to neonatal diabetes mellitus and pathophysiology: Current findings / T.O. Yahaya, D.A. Anyebe // *J Neonatal Perinatal Med.* — 2020. — Vol. 13, № 4. — P. 543–553. — DOI: 10.3233/NPM-190353.