



Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЭНДОКРИНОЛОГИИ»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

117036, г.Москва, ул. Дм.Ульянова, д.11  
Клинико-диагностическая лаборатория  
тел. 8 495 668 20 79 доб. 5832; 5833

Лицензия № ФС-99-01-009168 от 18 декабря 2015 г

## Результат лабораторного исследования по пробе Лаб.номер 1000868457

Ф.И.О. пациента: ██████████

Дата рождения:

Отделение:  
Врач:

ЛПУ: ЭНЦ

Биоматериал:

Дата и время доставки биоматериала:  
**12.01.2022 21:32:22**

AS 468 Секвенирование панели «Сахарный диабет - гиперинсулинизм» (27 генов)

Метод исследования	Массовое параллельное секвенирование (МПС, NGS)
Сведения о платформе	Секвенирование выполнено на платформе Illumina методом парно-концевого чтения (150x2). Средняя глубина покрытия - 300x, ширина покрытия (10x) - 99%
Состав исследования	ABCC8, AKT2, ALMS1, ARMC5, CACNA1D, DIS3L2, EIF2AK3, FOXA2, GATA6, GCG, GCGR, GCK, GLIS3, GLUD1, GPC3, HADH, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IGF1, IGF1R, INS, INSR, KCNJ11, KDM6A, LIPE, MC3R, MC4R, NEUROD1, NSD1, PAX4, PDX1, PGM1, PIK3CA, PPARG, PTF1A, RFX6, SH2B1, SIM1, SLC16A1, TUB, UCP2, WFS1, ZFP57
Варианты, объясняющие причину заболевания на молекулярно-генетическом уровне	Не обнаружены
Результат	Патогенных и вероятно патогенных вариантов, а также вариантов с неизвестной клинической значимостью, объясняющих причину заболевания на молекулярно-генетическом уровне, не обнаружено.
Заключение не является медицинским диагнозом и подлежит интерпретации врачом-генетиком. Исследование не является исключаяющим в отношении как наследственных заболеваний, так и мутаций к ним приводящих.	

Исследование выполнил: ЭНЦ ОтдНЭП

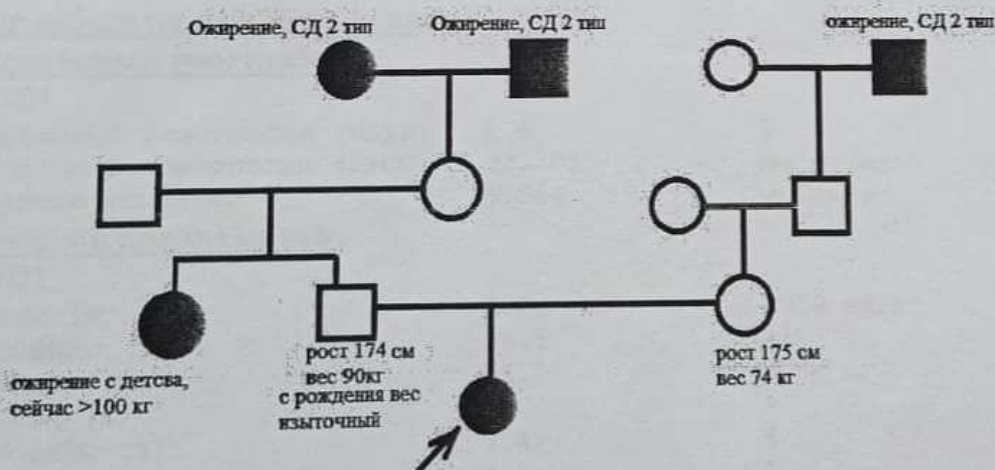
## ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ

истории болезни № 13654/C2021

9 месяцев, дата рождения [redacted] находилась в отделении тиреоидологии, репродуктивного и соматического развития с 30.09.2021 по 05.10.2021 г.  
Адрес регистрации: Россия [redacted]

Диагноз клинический**Основной:** E66.8 Морбидное ожирение. Моногенная форма?**Жалобы** избыточную массу тела, беспокойный сон.**Анамнез жизни** Ребёнок от: 1 беременности при помощи ЭКО (трубный фактор), в 1 триместре - отслойка плаценты, угроза прерывания, находилась на сохранении. Роды: срочные, 40 недель (экстренное кесарево сечение, слабая родовая деятельность, со слов, узкий таз). Масса при рождении: 4240 г. Рост при рождении: 54 см

По шкале Апгар: 10/10. Меконий отошел на 2 сутки. Физиологическая желтуха до 10 дней. Привита по возрасту. Развитие на 1 году жизни: без особенностей (голову держит с 2-х мес.

**Аллергологический анамнез:** без особенностей, лекарственную и пищевую аллергию отрицает**Эпиданамнез:** Контакты с инфекционными больными, tbc, гепатит, ВИЧ, вен. заболевания, переливания крови отрицает.**Наследственный анамнез:** Отец: рост 174, вес 90 кг. В детстве было ожирение (со слов), но затем самостоятельно вес снизился по мере взросления. Мать: рост 175 см, вес 74 кг, до беременности вес 82-86 кг. Во время беременности набрала около 12 кг. Дедушка по материнской линии: ожирение и сахарный диабет 2 типа. дедушки по отцовской линии ожирение, прадедушка и прабабушка (со стороны бабушки - ожирение и сахарный диабет 2 типа), у тети со стороны отца - ожирение. Рост матери: 175 см Рост отца: 174 см Целевой рост: 168 см Целевой рост SDS: +1,0

## АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ И РЕЗУЛЬТАТ ОБСЛЕДОВАНИЯ

С рождения находилась на грудном вскармливании по требованию с перерывами между кормлениями по 1,5-2 часа, далее - до 3-х часов. Избыточный набор веса отмечается с первого месяца жизни рождения. Ежемесячная прибавка массы тела 1000-2000 г. В 6 мес (24.06.2021) вес 13 кг, рост 70 см. Прикорм введен с 6 месяцев, цветная капуста. В настоящий момент (9 месяцев) введены овощи: брокколи, кабачок, тыква, морковь, картофель, пастернак, батат, фрукты: бананы,



груша, яблоко, арбуз, ягоды, мясо и рыба: кролик, говядина, индейка, хек, орехи: арахис, кешью, зерновые: кукуруза, рис, геркулес, гречневая каша, молочные продукты: детский творожок. Вода для питья. ГВ - для утреннего и ночного кормления. Проведено обследование по м/ж 03.03.2021 - ТТГ 3.06 мкМЕ/мл, от 16.06.2021 - глюкоза 4,5 ммоль/л. Впервые консультирован эндокринологом 17.08.2021г. заподозрена генетическая форма ожирения (моногенная), направлены для дообследования в НМИЦ Эндокринологии.

Наблюдается у кардиолога с диагнозом ВПС: Клапанный стеноз легочной артерии с градиентом 20 мм рт ст. ООО, НК 0 ст.

Проведено обследование по месту жительства: Осмотр офтальмолога 27.08.2021г.: на момент осмотра - сложный гиперметрический астигматизм обоих глаз. При УЗИ органов брюшной полости и почек 21.09.2021г.: эхопризнаков патологических изменений на момент осмотра не выявлено.

### Данные осмотра при поступлении

Рост : 76.2 см SDS роста : 2,02  
 Вес : 17.2 кг SDS веса : 6.363  
 Индекс массы тела : 29.6 кг/м<sup>2</sup> SDS ИМТ : 5.01  
 Скорость роста : 27,65 см/г SDS скорости роста : 1.75  
 Состояние : относительно удовлетворительное

Телосложение : гиперстеническое

Кожные покровы : бледно-розового цвета, чистые, умеренной влажности, без патологических высыпаний

Слизистые : нормальной окраски, чистые

Костно-мышечная система : патологии не выявлено

Подкожно-жировая клетчатка : развита избыточно, распределена равномерно

Щитовидная железа : расположена типично, не увеличена

Сердечно-сосудистая система пульс: 112 уд./мин; артериальное давление : 85 /50 мм.рт.ст.; грудная клетка : правильной формы; в акте дыхания вспомогательная мускулатура : не участвуют; дистанционные хрипы : не слышны; дыхание : везикулярное; хрипов нет ; дыхательные шумы : нет; Мочеполовая система : дизурических явлений нет.; Живот мягкий, безболезненный во всех отделах, печень выступает из-под реберной дуги на 1 см Стул: ежедневный

### Данные лабораторных исследований

#### Гликированный гемоглобин

01.10.2021  
 Гликированный гемоглобин (NGSP) 5.6 % 4-6  
 Гликированный гемоглобин (IFCC) 37.708 ммоль/моль 20-43  
 Усредненная гликемия 6.314 ммоль/л

#### Клинический анализ крови

01.10.2021

Лейкоциты (кровь)	8.43	10 <sup>9</sup> кл/л	5-15
- нейтрофилы (%)	19.8	%	15-45
- лимфоциты (%)	61.9	%	45-70
- моноциты (%)	10.4	%	
- эозинофилы (%)	7.4>	%	0.2-5.4
- базофилы (%)	0.5	%	0-1
- нейтрофилы (абс)	1.67	10 <sup>9</sup> кл/л	1.5-6.8
- лимфоциты (абс)	5.22	10 <sup>9</sup> кл/л	1.5-6
- моноциты (абс)	0.88	10 <sup>9</sup> кл/л	
- эозинофилы (абс)	0.62>	10 <sup>9</sup> кл/л	0-0.4
- базофилы (абс)	0.04	10 <sup>9</sup> кл/л	0-0.1
Эритроциты (кровь)	4.46	10 <sup>12</sup> кл/л	
Гемоглобин	118	г/л	110-135
Гематокрит (%)	36.6	%	
Ср.объем эритроцитов (MCV)	82.1	фл	82-98
Ср.сод.гемоглобина в эритроц. (MCH)	26.5<	пг	27-34
Ср.конц.гемоглобина в эритроц. (MCHC)	322	г/л	314-356

Индекс распр. эритроц. (RDW)	11.6	%	11.6-16.5
Тромбоциты	503	10 <sup>9</sup> кл/л	
Ср. объем тромбоцитов (MPV)	9.7	фл	
Тромбокрит (PCT)	0.49	%	9.7-16.7
Индекс распр. тромбоцитов (PDW)	10.1		2-15
СОЭ	5	мм/час	

### Биохимические исследования крови

01.10.2021

Глюкоза (сыворотка)	5	ммоль/л	3.1-6.1
Билирубин общий	5.1	мкмоль/л	3.4-20.5
Билирубин св. (прямой)	2.3	мкмоль/л	0-8.6
Холестерин общ	3.91	ммоль/л	3.3-5.2
Триглицериды	1.03	ммоль/л	0.1-1.7
Холестерин ЛПНП	2.538	ммоль/л	1.1-3
Холестерин ЛПВП	1.038	ммоль/л	
АСТ	40	Ед/л	9-80
АЛТ	11<	Ед/л	13-45
Креатинин	39.6>	мкмоль/л	18-35
Натрий	138	ммоль/л	136-145
Хлориды	105	ммоль/л	98-107
Калий	4.8	ммоль/л	3.5-5.1
Мочевина	2.1	ммоль/л	1.8-6
Белок общий	64	г/л	51-73
Кальций ионизированный	1.2474194	ммоль/л	1.03-1.29
Кальций общий	2.49	ммоль/л	2.25-2.75
ГГТ	21	Ед/л	

04.10.2021

Глюкоза (сыворотка)	5.25	ммоль/л	3.1-6.1
Креатинин	41.9>	мкмоль/л	18-35
Мочевина	3.2	ммоль/л	1.8-6

СКФ (по Шварцу) = 66,4 мл/мин

### Гормональные исследования крови

01.10.2021

АКТГ (утро)	13.46	пг/мл	7.2-63.3
ТТГ (ARCHITECT)	1.475	мМЕ/л	0.98-5.63
Т4 свободный (ARCHITECT)	11.21<	пмоль/л	11.4-19.5
Кортизол, (кровь), утро (Cobas)	154.1	нмоль/л	28-670
Инсулин	9.2	мкЕ/мл	2.6-24.9
Пролактин (VITROS)	256.7	мЕд/л	

04.10.2021

Т4 свободный (ARCHITECT)	12.11	пмоль/л	11.4-19.5
ИПФР 1 (Лиазон)	87.46	нг/мл	8-251
Инсулин	10.76	мкЕ/мл	2.6-24.9
Кортизол, (кровь), утро (Cobas)	269.3	нмоль/л	28-670

### Общий анализ мочи

02.10.2021

Глюкоза (моча общ)	neg	ммоль/л	0-2.8
Белок (моча общ)	neg	г/л	0-0.2
Билирубин (моча общ)	neg	мкмоль/л	0-8.5
Уробилиноген	norm	мкмоль/л	0-34
pH (моча)	8>		5-6
Эритроциты (моча общ)	neg	в мкл	0-10
Кетоны (моча общ)	neg	ммоль/л	0-0.5
Нитриты (моч)	Не обнаружены		
Лейкоциты (моч.об.)	neg	в 1 мкл	0-25
Прозрачность мочи	прозрачная		
Относительная плотность мочи	1.002<	г/мл	1.018-1.03
Цвет мочи	светло-желтая		

### Данные диагностических исследований

УЗИ брюшной полости

оборудование: Аппарат УЗИ Aplio 500 № 4191630

Технические особенности ультразвуковой диагностической системы:

Название ультразвуковой диагностической системы: Аппарат УЗИ Aplio 500 № 4191630



Тип датчика с указанием его диапазона частот: конвексный датчик 6С1  
Акустический доступ : затруднён

#### Печень

Расположение : типичное **Контуры** : ровные, четкие. Размеры: **Толщина правой доли** : 8.6 см. **Толщина левой доли** : 4.6 см. **Хвостатая доля** : 1,4 **Воротная вена, диаметр** : 0.7 см. **Внутрипеченочные желчные протоки** : не расширены. **Холедох** : не расширен. **Структура паренхимы** : однородная. **Эхогенность** : не изменена. **Объемные образования** : не определяются.

#### Желчный пузырь

**Контуры** : ровные, четкие. **Форма** : не изменена. **Размеры** . **длина** : 4,6 см, **толщина** : 1,4 см  
**Содержимое** : гомогенное. **Стенки** : не уплотнены, не утолщены. **толщина** : 0,18 см. **Конкременты** : не выявлены. **Образования** : не выявлены

#### Поджелудочная железа

**Контуры** : ровные, четкие. **Размеры (толщина)** . **головка** : 1,6 см, **тело** : 1,1 см, **хвост** : 1,7 см  
**Структура** : однородная. **Эхогенность** : равна эхогенности печени. **Вирсунгов проток** : не расширен. **Образования** : не выявлены.

#### Селезенка

**Контуры** : ровные, четкие. **Расположение** : типичное **Размеры** . **длина** : 5,5 см, **толщина** : 2,0 см  
**Структура паренхимы** : однородная. **Эхогенность** : не изменена. **Селезёночная вена, диаметр** : 0,5 см. **Образования** : не выявлены

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ:** Эхографические признаки гепатомегалии.

#### Электрокардиография с расшифровкой

оборудование: Электрокардиограф МАС 5500 №417287

**ЧСС** : 100 уд. в мин.; **PQ** : 011 сек; **QRS** : 006 сек; **QT** : 032 сек

**ЭКГ-ЗАКЛЮЧЕНИЕ:** Ритм: синусовый с ЧСС: 100 уд. в мин. Укорочен интервал PQ

Положение электрической оси сердца полугоризонтальное с ротационными особенностями вокруг продольной оси.

#### УЗИ ПОЧЕК

**Технические особенности ультразвуковой диагностической системы :**

Название ультразвуковой диагностической системы: Аппарат УЗИ Aplio 500 № 4191629

Тип датчика с указанием его диапазона частот: конвексный датчик 6С1

#### Правая почка

**Контуры:** ровные. **Расположена:** типично. **Подвижность:** патологической подвижности не выявлено **Размеры:** **Длина:** 6.8 см, **Ширина:** 3.6 см, **Толщина:** 2.6 см. **Паренхима:** однородная. **Эхогенность:** в пределах нормы. **Толщина паренхимы:** 0.9 см. **ЧЛС:** не расширена. **Конкременты:** не выявлены. **Объемные образования:** не выявлены

#### Левая почка

**Контуры:** ровные. **Расположена:** типично. **Подвижность:** патологической подвижности не выявлено **Размеры:** **Длина:** 7.1 см, **Ширина:** 3.0 см, **Толщина:** 2.5 см. **Паренхима:** однородная. **Эхогенность:** в пределах нормы. **Толщина паренхимы:** 0.8 см. **ЧЛС:** не расширена. **Конкременты:** не выявлены. **Объемные образования:** не выявлены.

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ** Патологических изменений не выявлено.

Выписывается в удовлетворительном состоянии домой под наблюдение эндокринолога по месту жительства. Обследование проведено в счет ОМС.

#### ЗАКЛЮЧЕНИЕ

9 месяцев, поступила в отделение с НМИЦ Эндокринологии впервые с жалобами на избыточную массу тела.

По результатам проведенного клинико-лабораторного и инструментального обследования у девочки имеет место морбидное ожирение (SDS ИМТ: 5.01). Учитывая раннее развитие прогрессирующего тяжелого ожирения (с первых месяцев жизни) у девочки заподозрена моногенная форма ожирения, взят анализ крови для молекулярно-генетического исследования (панель «Генетические

формы ожирения») в рамках программы Альфа-Эндо, результаты в работе. Рекомендована рационализация питания (даны рекомендации), консультация эндокринолога с результатами генетического исследования.

Также у девочки выявлено снижение СКФ до 66,4 мл/мин, проведено УЗИ почек (без патологии). Рекомендована консультация нефролога по м/ж.

*Контактов с инфекционными больными не было.*

### РЕКОМЕНДАЦИИ

1. Диспансерное наблюдение эндокринолога, педиатра, офтальмолога, кардиолога.
2. Сбалансированное белково-витаминное питание с ограничением легкоусвояемых углеводов (исключение из рациона сахаросодержащих напитков, продуктов, фруктовых пюре, соков, обогащение рациона овощами). Соблюдение режима питания
3. Консультация нефролога, врача-ЛФК,
4. Консультация эндокринолога ФГБУ НМИЦ Эндокринологии после получения результатов генетического исследования
5. Холекальциферол (вигантол, аквадетрим) 1000 МЕ/сут по 2 капли ежедневно, с последующим контролем вит д (25 ОНД) через 1 месяц и консультацией педиатра/эндокринолога
6. Исследование крови через 3 месяца: инсулин, глюкоза, гликир. гемогл., ТТГ, свТ4, кортизол с последующей консультацией эндокринолога *(вероятно по результатам в ФГБУ НМИЦ Э)*
7. Плановая госпитализация в ФГБУ НМИЦ Эндокринологии через 6 месяцев.

/ Заведующий детским отделением тиреоидологии, репродуктивного и соматического развития-врач-детский эндокринолог, Врач-детский эндокринолог, высшая кат., к.м.н.

Лечащий врач, Старший научный сотрудник, Врач-детский эндокринолог, 1 кат., к.м.н.

Клинический ординатор, Врач-эндокринолог

