

зовсім правильно диференціює емоції та вчинки людей, проте любить спілкування з однолітками та меншою сестрою.

Пацієнт пройшов ДНК діагностику та тестування за допомогою хромосомного мікроматричного аналізу (ХМА), так як фенотипові ознаки специфічні. Виявлено дисомію хромосоми Х. Мозаїчна форма. Рівень мозаїцизму 23%, що відповідає синдрому Клайнфельтера, мозаїчна форма (23%).

Хоча, раніше пацієнт був обстежений за допомогою стандартного каріотипування із результатом – 46 ХУ, нормальний чоловічий каріотип. Хромосомних аномалій не виявлено. Що не зовсім було доцільно, враховуючи особливості анамнезу та фенотипові ознаки.

Заключення:

На основі проведеного клініко-генеалогічного, синдромологічного аналізу, фенотипових особливостей пацієнтки, допоміжних методів обстеження, та враховуючи генетичний анамнез, можна зробити висновок:

- аналізуючи наукову літературу та особисті клінічні спостереження, можна констатувати, що, на розвиток метаболічних змін та патологічних процесів в організмі дитини вплинули як хромосомні аномалії так і гетерозиготне та гомозиготне (гени другої фази детоксикації) носійство відповідних генів;

- активність ферментів, які регулюють поліморфні гени, у гетерозигот-носіїв зазвичай вдвоє менше від середньої для популяції. Якщо метаболічний шлях переважаний речовиною, для утилізації якого потрібен дефектний фермент, здатність організму перетворювати надлишковий метаболіт знижена. В літературі описані дані, що засвідчують наявність подібних порушень є причиною більшої схильності гетерозигот до соматичних, імунологічних, неврологічних та психічних захворювань.

Діагноз основний: синдрому Клайнфельтера, мозаїчна форма (23%).

Супутній: Спадкова хвороба з нейрогенетичним синдромом. Порушення обміну ліпідів, вітамінів та мікроелементів, сірковмісних амінокислот. Синдром дисплазії сполучної тканини. Синдром мітохондріальної дисфункції. Порушення генів першої та другої фази детоксикації ксенобіотиків. Затримка розвитку мовлення. Дисфункція гепато-біліарної системи. Ферментативна дисфункція. Синдром підвищеної епітеліальної проникливості. Порушення мікробного пейзажу кишківника.

УДК 616.12-008.33:612.349.8:616-008-053.2](477.411)

ВЗАЄМОЗВ'ЯЗКИ ПОКАЗНИКІВ ДОБОВОГО МОНІТОРУВАННЯ АРТЕРІАЛЬНОГО ТИСКУ ТА ІНСУЛІНОРЕЗИСТЕНТНОСТІ У ДІТЕЙ З МЕТАБОЛІЧНИМ СИНДРОМОМ У М. КИЇВ

*Соловей І.В., Альюсеф М.Х., Гнилокурєнко А.В.
Науковий керівник: д.м.н., професор Чуриліна Аліна Василівна*

Вступ. Згідно визначення Міжнародної діабетичної федерації (IDF), метаболічний синдром (МС) встановлюється із десятирічного віку при наявності абдомінального ожиріння та двох і більше критеріїв: артеріальний тиск $\geq 130/85$ мм рт ст, рівень тригліцеридів (ТГ) $\geq 1,7$ ммоль/л, ліпопротеїдів високої щільності (ЛПВЩ) $< 1,03$ ммоль/л, глюкози $> 5,6$ ммоль/л [6]. Інсулінорезистентність є ключовим патогенетичним механізмом в розвитку МС. За даними літератури, компенсаторна гіперінсулінемія, яка виникає на фоні зниження чутливості до інсуліну, призводить до гіперактивності симпатичної нервової системи та може викликати артеріальну гіпертензію за рахунок симпатичної стимуляції серця, судин і нирок та збільшення концентрації катехоламінів в крові [1]. Крім того, за нормальних умов, інсулін є вазодилататором, сприяючи утворенню оксиду азоту, знижує судинний опір, тим самим підтримує перфузію в органах, особливо в тканині скелетних м'язів, та має антиатерогенну дію. Однак в умовах резистентності до інсуліну, він навпаки сприяє звуженню та проліферації судин, оскільки виділення оксиду азоту і відповідно процеси, пов'язані з розширенням судин не відбуваються належним чином [2]. Атерогенний ефект гіперінсулінемії та інсулінорезистентності, також, призводить до збільшення периферичного судинного опору і в свою чергу може збільшувати діастолічний тиск. Даний процес малодосліджений у дітей, оскільки критерії визначення МС обмежують визначення рівня інсуліну та інсулінорезистентності [3]. Одним з найпоширеніших і найпростіших методів визначення стійкості тканин до інсуліну є Homeostatic Model Assessment (НОМА) [4]. Окрім визначення індексу НОМА-1, не менш важливим в практиці педіатра та ендокринолога є також розрахунок НОМА-2, який на основі комп'ютерної моделі визначає активність бета-клітин, а також чутливості до інсуліну, які часто передують інсулінорезистентності [5].

Мета

Виявити взаємозв'язок показників добового моніторингу артеріального тиску (ДМАТ) та інсулінорезистентності у дітей з метаболічним синдромом.

Матеріали і методи

Було обстежено 33 дитини віком від 10 до 17 років (середній вік становив – $15,24 \pm 0,21$) на базі ревмокардіологічного відділення Дитячої клінічної лікарні №6 м. Києва, у яких був встановлений діагноз «метаболічний синдром» згідно критеріїв IDF. Всім обстеженим дітям проводились дослідження – розрахунок та оцінка індексу маси тіла (ІМТ) та ДМАТ задля встановлення діагнозу «артеріальної гіпертензії» (АГ). Рівень ТГ, ЛПВЩ, глюкози та інсуліну визначались аналізатором та тест-системою Cobas 6000 (Roche Diagnostics). НОМА-1 розраховувався за формулою: $\text{глюкоза} \times \text{інсулін} / 22,5$. Індекс НОМА-2 IR, функція бета клітин (%B) та чутливість до інсуліну (%S) розраховувались комп'ютерною моделлю: <http://www.dtu.ox.ac.uk>.

Статистичні дані оброблювались програмним забезпеченням Medstat (версія 2.6.9. Дата випуску 22.09.2022).

Результати

За даними антропометричних вимірювань, середній ІМТ становив $30,1 \pm 0,61$, окружність талії – $93,1 \pm 1,3$. У 72,7 % дітей ($n=24$) була встановлена «артеріальна гіпертензія» та у 27,3% ($n=9$) – «лабільна артеріальна гіпертензія» за даними ДМАТ. У 60,6% дітей ($n=20$) не було зниження до норми систолічного артеріального тиску в нічний час (профіль non dipper) і у 51,5% дітей ($n=17$) – діастолічного артеріального тиску. Медіана максимального САТ становила – $162 \pm 2,97$, медіана максимального ДАТ – $81 \pm 2,97$. За даними лабораторних обстежень, медіана ТГ становила $1,04 \pm 0,17$, ЛПВЩ – $1,11 \pm 0,05$, медіана глюкози – $4,29 \pm 0,13$, медіана інсуліну – $15,75 \pm 2,27$. Медіана НОМА-1 була вірогідно вищою – 3,65 (IQR 2,75 – 5,96) за медіану НОМА-2 – 2,26 (IQR 1,64 – 3,46), $p < 0,001$. Було отримано позитивну кореляцію з максимальним ДАТ та рівнями інсуліну з $r=0,462$ ($p < 0,05$), НОМА-1 з $r=0,421$ ($p < 0,05$), а також НОМА-2 з $r=0,488$ ($p < 0,05$). Водночас максимальний ДАТ негативно корелював із чутливістю до інсуліну (%S) з $r=-0,488$ ($p < 0,05$). Достовірно значущої кореляції між НОМА-1, НОМА-2 та %В із максимальним САТ виявлено не було ($r=0,067$, $r=0,154$, $r=-0,044$ відповідно).

Висновки

Враховуючи патогенетичні механізми підвищення артеріального тиску на фоні гіперінсулінемії та результати даного дослідження, можна стверджувати, що у пацієнтів з метаболічним синдромом артеріальна гіпертензія супроводжується підвищенням систолічного артеріального тиску з недостатнім зниженням його в нічний час. А також доведено, що зниження чутливості до інсуліну (%S) та інсулінорезистентність (НОМА-1, НОМА-2) впливають на характер діастолічного артеріального тиску згідно ДМАТ.

Список літератури

1. da Silva, A. A., do Carmo, J. M., Li, X., Wang, Z., Mouton, A. J., & Hall, J. E. Role of Hyperinsulinemia and Insulin Resistance in Hypertension: Metabolic Syndrome Revisited. *The Canadian journal of cardiology*. 2020. vol. 36(5). P. 671–682. <https://doi.org/10.1016/j.cjca.2020.02.066>.
2. Kelly, R K, Magnussen, C G, Sabin, M A, Cheung, M, Juonala, M. Development of hypertension in overweight adolescents: a review. *Adolesc Health Med Therapeut* 2015. vol.6. P.171–87. <https://doi.org/10.2147/AHMT.S55837>.
3. Mancusi C., Izzo R., di Gioia G., Losi M.A., Barbato E., Morisco C. Insulin Resistance the Hinge Between hypertension and Type 2 Diabetes. *High Blood Press. Cardiovasc. Prev.* 2020. vol.27.P.515–526. doi: 10.1007/s40292-020-00408-8
4. Tahapary, D. L., Pratisthita, L. B., Fitri, N. A., Marcella, C., Wafa, S., Kurniawan, F., Rizka, A., Tarigan, T., Harbuwono, D. S., Purnamasari, D., & Soewondo, P. Challenges in the diagnosis of insulin resistance: Focusing on the role of НОМА-IR and Tryglyceride/glucose index. *Diabetes & metabolic syndrome*. 2022. vol. 16(8), 102581. <https://doi.org/10.1016/j.dsx.2022.102581>