

ID: 2015-05-376-T-5043

Тезис

Зеленов М.В., Кузьмина Е.А., Тихомирова А.В., Утц Д.С.

Клинический случай врожденного гиперинсулинизма

ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, кафедра детских болезней лечебного факультета

Научный руководитель: к.м.н. Кравченя А.Р.

Врожденный гиперинсулинизм (ВГИ) – наследственное заболевание, обусловленное избытком секреции инсулина β -клетками поджелудочной железы, вызывающее гипогликемические состояния. Распространенность колеблется от 1:30000 до 1:50000 новорожденных [М.А. Меликян, С.А. Stanley et al]. ВГИ характеризуется как аутосомно-рецессивным, так и аутосомно-доминантным типом наследования, протекает в лёгкой, средней и тяжёлой степенях тяжести. Причиной и основой патогенеза данной патологии являются инактивирующие мутации генов приводящие к закрытию АТФ-зависимых калиевых каналов β -клеток поджелудочной железы, что ведёт к большому поступлению кальция в клетку и повышенной секреции инсулина. Заболевание дебютирует в неонатальный период, но возможно более поздние сроки проявления – до 3-х лет.

В декабре 2014 года в ОРИТН ГУЗ «СОДКБ» поступила девочка (д.р. 05.12.2014г.) от близкородственного брака, 1-й беременности, роды в срок. Оценка по шкале Апгар 7-8 баллов. Из анамнеза известно, что первые сутки жизни находилась на совместном пребывании с мамой, ухудшение на 2 сутки за счет неврологической симптоматики, в связи с чем переведена в отделение реанимации. Эпизоды гипогликемии, сопровождались судорожной готовностью, купировались внутривенным введением 40% раствора глюкозы. Гликемия на цифрах 1,6-1,37-1,49-2,1 ммоль/л.

При осмотре – телосложение гиперстеническое, подкожно-жировой слой развит избыточно. Отмечался тремор рук и ног, дистония. Физиологические рефлексы угнетены. Двигательная активность снижена. Гипертрихоз.

Для уточнения диагноза была взята кровь на генетический анализ. Анализ направлен в ФБГУ ЭНЦ г. Москва, выявлена гомозиготная мутация р.W91X в гене KCNJ11.

На основании анамнеза, клинических проявлений и полученных данных генетического исследования, поставлен диагноз: Врожденный гиперинсулинизм. Персистирующее состояние гипогликемии.

Назначено лечение: постоянное внутривенное введение 40% раствора глюкозы, синтетический аналог соматостатина, который подавляет синтез инсулина. На фоне терапии достигнуты относительно стабильные показатели гликемии. В случае резистентности к применяемым выше препаратам, показано хирургическое лечение (панкреатэктомия).

Ключевые слова: врожденный гиперинсулинизм