

СЛУЧАЙ ВРОЖДЕННОГО ГИПЕРИНСУЛИНИЗМА У РЕБЕНКА

КУРЯКОВА Л.Ю.*, ПЕТРОВА Н.Н.*, КЛИШО В.Е.**

УЗ «Витебская детская областная клиническая больница»*,

УО «Витебский государственный ордена Дружбы народов медицинский университет»;

кафедра педиатрии**

Резюме. Гиперинсулинизм представляет собой состояние, обусловленное неадекватной секрецией инсулина β -клетками поджелудочной железы новорожденного. Его причинами могут быть как компенсаторная гиперплазия этих клеток вследствие гипергликемии у матери, так и инсулинома, незидиобластоз и некоторые другие врожденные заболевания. Под нашим наблюдением находился новорожденный ребенок, у которого наблюдалась устойчивая гипогликемия, резистентная к проводимой терапии. В ходе обследования ему был выставлен диагноз «врожденный гиперинсулинизм». Диагноз подтвержден молекулярно-генетическим методом. В последующем была подобрана специфическая терапия, в результате чего состояние ребенка было компенсировано.

Ключевые слова: гиперинсулинемия, гипогликемия, соматотропный гормон.

Abstract. Hyperinsulinism is a condition caused by inadequate secretion of insulin by β -cells of the newborn's pancreas. The causes of it can be both compensatory hyperplasia of these cells due to mother's hyperglycemia and insulinoma, nesidioblastosis and some other congenital diseases. Under our observation there was a newborn child in whom steady hypoglycemia, resistant to the employed therapy was noted. During the examination the diagnosis «congenital hyperinsulinism» was made. The diagnosis was proved by means of molecular-genetic method. Thereafter specific therapy was chosen, as a result of which the condition of this child was compensated.

Гиперинсулинемия и дефицит контринсулярных гормонов (кортизола, соматотропного гормона, глюкагона) – наиболее вероятные причины стойкой гипогликемии у новорожденных. Наиболее частые причины гиперинсулинемии у новорожденных – гиперплазия бета-клеток поджелудочной железы, инсулинома или незидиобластоз [1]. Тип дисплазии может быть установлен только гистологическим исследованием ткани поджелудочной железы (биопсия во время панкреатэктомии или аутопсия). Вашему вниманию предоставляется клинический случай диагностики редкой патологии – врожденного гиперинсулинизма [2].

Ребенок М. (муж.), дата рождения 11.11.08, переведен из родильного дома на восьмые сутки в УЗ «ВДОКБ» в тяжелом состоянии с резко сниженным мышечным тонусом и двигательной активностью, с отсутствием физиологических рефлексов, со склонностью к брадикардии (ЧСС 120 в мин).

Ребенок от 2-й беременности (1-ая беременность – дочь, 6 лет, здорова) на фоне ОРВИ во втором и третьем триместрах без повышения температуры, в 36 недель анемия. Роды в сроке 40 недель гестации (преждевременное излитие околоплодных вод). Чрезмерная прибавка массы тела. Вес при рождении 3900, длина 55 см., окружность головы 36 см., окружность груди 34 см. Оценка по шкале Апгар 8-9 баллов. В первые сутки у ребенка

наблюдался приступ апноэ с цианозом, через несколько часов приступ повторился. Ребенок взят на ИВЛ. При обследовании обнаружено снижения сахара в крови, для дальнейшего обследования ребенок переведен в РАО ВДОКБ.

Общий анализ крови, мочи, рентген легких, УЗИ органов брюшной полости и головного мозга, ЭКГ без особенностей. После проведенной коррекции гипогликемии состояние ребенка стабилизировалось, но сохранялась тенденция к гипогликемии на фоне постоянной инфузии высококонцентрированной глюкозы (гликемия 1,92 – 2,19).

Выставлен диагноз: незидиобластоз? Энцефалопатия новорожденного, острый период, синдром угнетения центральной нервной системы. Ребенок направлен в г. Минск для обследования в условиях РНПЦ «Мать и дитя» и УЗ «2-я городская детская клиническая больница г. Минска»

Сделано МРТ головного мозга (5.12.08): без патологии

Выполнено КТ органов брюшной полости (28.11.08): поджелудочная железа увеличена в размерах: головка 13 мм, тело 12 мм, хвост 11 мм. При внутривенном контрастном усилении в области головки определяется зона накопления контраста до 6 мм с плотностью 89-90Е (инсулинома?)

Осмотрен генетиком 15.01.09. Заключение: Врожденные особенности развития в пределах физиологической вариабельности. Наследственные болезни обмена? (Гликогеноз?) Селективный скрининг на наследственные болезни обмена – норма, MASS-спектрометрия – норма.

Кровь на гормоны натошак 12.01.09: С-пептид – 2712,86 пмоль/л (сахар крови 0,46 ммоль/л). От 4.02.09 С-пептид – 2198,12 пмоль/л.

Ребенок неоднократно обследован в условиях эндокринологического научного центра НИИ детской эндокринологии г. Москвы, где ему установлен диагноз: врожденный гиперинсулинизм. Диагноз подтвержден молекулярно-генетически: выявлена гетерозиготная мутация R74L (de novo) в гене AVCS8.

Гормональный профиль (25.02.09) (на фоне гипогликемии 2,4 ммоль/л): Инсулин 34,8 Е/л (N: 2,3-26,4), С-пептид 7,5 нг/мл (1,1-4,4).

В настоящий момент по основному заболеванию ребенок компенсирован (гликемия 4,5-5,5 ммоль/л). Получает сандостатин (аналог соматостатина, подавляющего секрецию инсулина) с 25.02.09 в дозе 0,4 мг/сутки, в настоящее время доза снижена до 0,325 мг/сутки учитывая стабильную нормогликемию с тенденцией к гипергликемии (4,7-6,8 ммоль/л). В связи с высоким риском развития ЖКБ на фоне приема сандостатина, а также лабораторными показателями, свидетельствующими о подавлении секреции гормона роста, рекомендована замена сандостатина на прогликен (диазоксид) под контролем гликемии.

Литература

1. Козлова, С.И. Наследственные синдромы и МГК / С.И. Козлова, Н.С. Демикова, Е.Е. Семанова. – М.: Приктика, 1996. – 416 с.
2. Lipson, M.H. Common neonatal syndromes / M.H. Lipson // Seminars in fetal and neonatal medicine. – 2005. – Vol. 10. – P. 1283

Поступила 14.08.2010 г.
Принята в печать 06.12.2010 г.