

ВРОЖДЕННЫЙ ОРГАНИЧЕСКИЙ ГИПЕРИНСУЛИНИЗМ КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Дитковская Лилия Викторовна, Туркунова Мария Евгеньевна

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации. 194100 г. Санкт-Петербург, ул. Литовская, дом 2.

Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Детская городская поликлиника № 44». 191144 г. Санкт-Петербург, ул. Мытнинская, дом 25, литера А.

E-mail: Liliya-ditkovskaya@yandex.ru

Ключевые слова: врожденный органический гиперинсулинизм; персистирующая гипогликемия; молекулярно-генетическое исследование; ген АВСС8.

Введение. гипогликемии — самое частое метаболическое расстройство, встречающееся в раннем детском возрасте, которое может быть первым, а иногда единственным, симптомом целого спектра заболеваний. Этиология определяет характерные клинические особенности течения гипогликемического синдрома. Диагностику затрудняет вариабельность и малая специфичность симптомов гипогликемии. Основной причиной персистирующих гипогликемий у детей первых лет жизни является врожденный гиперинсулинизм (ВГИ).

ВГИ — это наследственное заболевание, характеризующееся неадекватной гиперсекрецией инсулина β -клетками поджелудочной железы. Манифестируя как правило в неонатальном периоде, ВГИ представляет собой большую угрозу, как в отношении выживаемости пациентов при поздней диагностике, так и в отношении рисков тяжелых неврологических осложнений при неадекватной терапии. В связи с этим раннее выявление гипогликемии, уточнение ее этиологии, в том числе с помощью молекулярно-генетического анализа, своевременная медикаментозная терапия и контроль за состоянием углеводного обмена, являются важными составляющими ведения пациентов с ВГИ и профилактике у них тяжелых неврологических осложнений.

Цель. Провести анализ и оценку данных анамнеза и клинического течения заболевания у ребенка с врожденным органическим гиперинсулинизмом.

Материалы и методы. Девочке с ВГИ и ее родственникам 1-й и 2-й степени родства проведено молекулярно-генетическое исследование — секвенирование полной кодирующей последовательности гена АВСС8 (OMIM*600509). Период наблюдения за пациенткой 8 лет.

Результаты. (описание клинического случая) девочка от 6-й беременности, протекавшей на фоне гестационного сахарного диабета и гипотироксинемии. Перинатальный анамнез отягощен — у матери неоднократно самопроизвольное прерывание беременности на ранних сроках. Роды путем кесарева сечения на 40 неделе гестации (ягодичное предлежание, крупный плод). Вес тела при рождении 4660 г, длина 55 см, оценка по Апгар 8/9 баллов.

С первых суток жизни ухудшение состояния, сопряженное с гипогликемией (сахар крови 2,0 — 1,2 — 3,7 — 1,8 — 4,7 — 2,2 ммоль/л), потребовавшая внутривенного введения 10 — 20% раствора глюкозы и глюкокортикоидов.

На фоне гипогликемии и после нее отмечалось снижение сосательного рефлекса, двигательной активности, вялость, гипотермия, тонико-клонические судороги. На 5-е сутки жизни переведена в отделение патологии новорожденных перинатального центра СПбГПМУ. По результатам клинико-лабораторного обследования зарегистрированы высокие показатели уровня инсулина (25,9 мкЕд/мл) и С-пептида (8,08 нг/мл), кетоны и амиак в моче и крови обнаружены не были. Получала терапию аналогом соматостатина (октреотид, max 25 мкг/кг/сут), на фоне которой не удавалось достичь стойкой нормогликемии.

Принимая во внимание упорный характер персистирующих гипогликемий, высокую потребность в глюкозе (более 8 мг/кг/сут), повышенный уровень инсулина и С-пептида в крови, девочке было выполнено молекулярно-генетическое исследование — секвенирование полной

кодирующей последовательности гена ABCC8 (OMIM*600509). Выявлен компаунд-гетерозиготный вариант p.Glu1478Arg материнского происхождения и p.Glu128Lys — отцовского. Также молекулярно-генетическое исследование проведено родителям ребенка. Для уточнения природы заболевания выполнено ПЭТ-КТ с 18F*-Допой. Картина соответствовала диффузной форме заболевания. Пациентке было назначено лечение агонистами АТФ-зависимых калиевых каналов (диазоксид — тах доза 15 мкг/кг/сут). В течение недели достигнута стойкая нормогликемия.

В настоящее время девочка хорошо компенсирована на фоне диеты и терапии диазоксидом. Растет и развивается нормально, посещает общеобразовательную школу. Приступы гипогликемии редкие 1–2 раза в год, возникают на фоне интеркуррентных заболеваний и связаны со снижением аппетита. Уровень инсулина от 2,0 до 18,4 мкЕд/мл, С-пептида от 1,3 до 6,5 нг/мл, HbA1c 4,6 — 5,0%. По данным ЭЭГ: возрастной ритм деформирован, очаговые изменения и эпилептиформная активность не выявлены, фотопароксизмальный ответ. При МР-исследовании головного мозга и гипофиза данных за наличие патологических изменений не получено.

Выводы. Благодаря ранней диагностике и полной верификация диагноза с использованием молекулярно-генетического исследования удалость своевременно подобрать адекватную терапию и избежать тяжелых неврологических осложнений.