

УДК 616.153.455.008.64-02: 616.379-008.61-053.3

О.Б. Федерякина<sup>1</sup>, О.А. Дианов<sup>2</sup>, О.М. Волженина<sup>3</sup>, Г.Г. Ерохина<sup>3</sup>

## РЕДКИЙ СЛУЧАЙ ВРОЖДЕННОГО ГИПЕРИНСУЛИНИЗМА У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЕНКА

<sup>1</sup>Кафедра педиатрии педиатрического факультета,  
<sup>2</sup>Кафедра эндокринологии ГБОУ ВПО Тверской государственной  
 медицинский университет Минздрава России  
<sup>3</sup>ГБУЗ «Детская городская клиническая больница №1», Тверь

В статье представлено клиническое наблюдение новорожденного ребенка с редким наследственным заболеванием – врожденным гиперинсулинизмом, характеризующимся неадекватной гиперсекрецией инсулина бета-клетками поджелудочной железы, приводящей к развитию стойкой гипогликемии, резистентной к лечению. Это отличает гиперинсулинизм от достаточно часто встречающихся в клинической практике неонатолога транзиторных гипогликемических состояний у новорожденных.

*Ключевые слова:* новорожденный, гиперинсулинизм, гипогликемия.

## RARE CASE OF CONGENITAL HYPERINSULINISM IN THE NEWBORN CHILD

O.B. Federiakina<sup>1</sup>, O.A. Dianov<sup>2</sup>, O.M. Volzhenina<sup>3</sup>, G.G. Erokhina<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Tver State Medical University  
<sup>3</sup>Children Clinical Hospital № 1, Tver

The article presents the clinical case of a newborn child with a rare hereditary disease – congenital hyperinsulinism, characterized by inadequate insulin hypersecretion of pancreatic beta cells, which leads to the development of persistent hypoglycemia refractory to treatment. This differentiates hyperinsulinism from quite common in neonatologists clinical practice transient hypoglycemic conditions in newborns.

*Key words:* newborn, hyperinsulinism, hypoglycemia.

Наиболее часто в практике врача-неонатолога гипогликемические состояния встречаются у детей, родившихся от матерей с сахарным диабетом, гестозом, в тяжелой асфиксии, а также у недоношенных и детей с задержкой внутриутробного развития. Вероятными причинами стойкой гипогликемии считаются гиперинсулинизм и дефицит контринсулярных гормонов. Абсолютный гиперинсулинизм (органический) связан с патологией инсулярного аппарата. К его развитию может привести инсулинома – опухоль β-клеток островков Лангерганса, секретирующая избыточное количество инсулина, встречающаяся преимущественно у взрослых и детей старшего возраста, и незидиобластоз – гиперплазия островков поджелудочной железы.

Впервые термин «незидиобластоз» введен К. Лейдло в 1938 году. В основе незидиобластоза, генетически обусловленного заболевания [1–2], лежит тотальная трансформация протокового эпителия поджелудочной железы в β-клетки, продуцирующие инсулин [3]. У детей первого года жизни незидиобластоз является наиболее частой причиной органического гиперинсулинизма: 30% гиперинсулинизма у детей вызвано инсулиномой, 70% – незидиобластозом. В настоящее время принято обозначать данную патологию как врожденный гиперинсулинизм. В Российской Федерации регистр врожденного гиперинсулинизма не ведется, однако, по данным многоцентрового исследования, проведенного в Москве в период с 2009-го по 2011 гг., частота встре-

чаемости сходна с данными Европы и составляет 1:45000 живых новорожденных [3].

Согласно клиническим рекомендациям Российской ассоциации специалистов перинатальной медицины «Диагностика и лечение гипогликемий у новорожденных» (2015), критерием гипогликемии у новорожденных считается уровень глюкозы менее 2,6 ммоль/л в любые сутки жизни [4].

Представляется клинический случай редкой патологии – врожденного гиперинсулинизма у новорожденного ребенка.

*Мальчик Ш. в возрасте трех суток был переведен из родильного дома в палату интенсивной терапии ГБУЗ ДГКБ № 1 в тяжелом состоянии с диагнозом: гипогликемия неуточненного генеза, церебральная ишемия II степени, синдром угнетения.*

*Ребенок родился в срок от III беременности, третьих срочных родов. Беременность у матери, не имевшей ни ожирения, ни сахарного диабета, протекала на фоне кольпита. Масса тела – 3010 г, длина – 50 см, окружность головы – 32 см, окружность груди – 31 см. Околоплодные воды мекониальные. Оценка по АПГАР – 7/9 баллов. При рождении состояние ребенка расценено как удовлетворительное. На вторые сутки жизни развился приступ брадикардии, брадипноэ с выраженным угнетением ЦНС. Выявлен низкий уровень гликемии – 1,6 ммоль/л.*

*Неврологический статус ребенка при поступлении в стационар детской больницы характеризовался повышением мышечного тонуса в проксимальных*

отделах рук и резким снижением тонуса в ногах, тремором конечностей, снижением безусловных рефлексов. Отмечена общая отечность мягких тканей, множественные петехии на лице и кровоизлияния в склеры обоих глаз. Над легкими выслушивалось ослабленное дыхание с частотой 52 в минуту. Тоны сердца громкие, ЧСС – 116 ударов в минуту, нежный систолический шум. Печень пальпировалась на 2,5 см ниже реберной дуги, селезенка – у края реберной дуги слева.

При рентгенографии органов грудной клетки патологии не выявлено. В клиническом анализе крови отмечен выраженный нейтрофилез (85%). Зарегистрирована гиперкалиемия до 6,5 ммоль/л. В анализе мочи – протеинурия до 0,26 г/л без наличия ацетона. Нейросонография выявила признаки церебральной ишемии. При УЗИ органов брюшной полости определялась гиперэхогенность паренхимы почек, спленомегалия, размеры поджелудочной железы соответствовали возрасту ребенка. УЗИ выявило картину отека спинного мозга.

В отделении общее состояние ребенка оставалось тяжелым за счет угнетения ЦНС, выраженной мышечной гипотонии. Периодически отмечался тремор конечностей. Самостоятельно ребенок не сосал, кормился через зонд адаптированной смесью «Симилак Неошур». К возрасту 23 дней масса тела составила 3118 г (+ 68 г). Ребенок перенес правостороннюю очаговую пневмонию с выздоровлением на 21-е сутки. Судороги не регистрировались.

Динамический контроль уровня глюкозы позволил выявить стойкую гипогликемию венозной крови. В первые 18 дней жизни она была умеренной и составляла 2,5–3,1 ммоль/л. В последующие дни она не превышала 1,6–1,8 ммоль/л, несмотря на инфузию раствора глюкозы в дозе 8 мг/кг/сутки. Такая высокая потребность в глюкозе для поддержания нормогликемии служила дополнительным критерием врожденного гиперинсулинизма.

В процессе обследования исключена надпочечниковая недостаточность и врожденный органический гиперинсулинизм: уровень кортизола – 527,38 нмоль/л (N: 171–536 нмоль/л); 17-оксипрогестерона – 15,09 нг/мл (N: 10,9–24,2 нмоль/л). Концентрация инсулина не превысила возрастного показателя и составила 20,4 моль/л. С-пептид не определялся. Согласно проекту Национальных клинических рекомендаций (протоколов) по ведению детей и подростков с врожденным гиперинсулинизмом, уровень инсулина не всегда может выходить за пределы референсных значений.

Ребенку было назначено введение ГлюкоГен® 1 мг ГипоКит в дозе 2 мкг/кг/ч и глюкозы из расчета

10 мг/кг/мин. Уровень гликемии на фоне проведения терапии нормализовался и колебался в пределах 3,8–4,0 ммоль/л.

Для уточнения диагноза заболевания, проведения молекулярно-генетического исследования и согласования лечебной тактики ребенок в возрасте 23 дней был переведен в эндокринологическое отделение Морозовской детской больницы г. Москвы.

## Заключение

Настоящее заболевание клинически проявилось гипогликемическим состоянием уже на вторые сутки жизни ребенка, что было подтверждено лабораторными тестами. Но в дальнейшем типичных приступов гипогликемии не отмечалось, и уровень гипогликемии в крови не был критическим. Этот факт позволил предварительно расценивать гипогликемию как транзиторную на фоне церебральной ишемии, при этом вялость ребенка, мышечная гипотония, отсутствие самостоятельного сосания связывались с течением очаговой пневмонии. Только стойкий характер гипогликемии и высокая потребность в инфузии глюкозы потребовали углубленного обследования ребенка для выявления органического заболевания – врожденного гиперинсулинизма.

## Литература / References

1. Столярова С.А., Дубовая Т.Н., Гарипов Р.Г. и др. Гипогликемическое состояние у детей. //Лечащий врач, 2002, №12. Режим доступа: <http://www.lvrach.ru>.
2. Stoljarova S.A., Dubovaja T.N., Garipov R.G. i dr. Gipoglikemicheskoe sostojanie u detej. //Lechashhij vrach, 2002, №12. Rezhim dostupa: <http://www.lvrach.ru>.
3. Hawdon J.M., Kalhan S.C., Platt M.P.W. et al. Clinical Features of Neonates with Hyperinsulinism // N. Engl. J. Med. – 1999. – V. 341. – P. 701–702.
3. Руководство по перинатологии / Ред. Д.О. Иванова. – СПб: Информ-Навигатор, 2015. – С. 507–529.
- Rukovodstvo po perinatologii / red. D.O. Ivanova. – SPb: Inform-Navigator, 2015. – S. 507–529.
4. Клинические рекомендации РАСПМ [Электронный ресурс] // Российская ассоциация специалистов перинатальной медицины [Официальный сайт]. Режим доступа: <http://www.raspm.ru/files/gipoglikemia.pdf>.
- Klinicheskie rekomendacii RASPM [Elektronnyj resurs] // Rossijskaja asociacija specialistov perinatal'noj mediciny [Ofic. sajт]. Rezhim dostupa: <http://www.raspm.ru/files/gipoglikemia.pdf>.

Федерякина Ольга Борисовна (контактное лицо) – к. м. н., доцент кафедры педиатрии педиатрического факультета ГБОУ ВПО Тверской ГМУ Минздрава России. 170642, г. Тверь, ул. Советская, 4. Тел. 8-915-727-00-45; e-mail: [olgafederiakina60@gmail.com](mailto:olgafederiakina60@gmail.com).