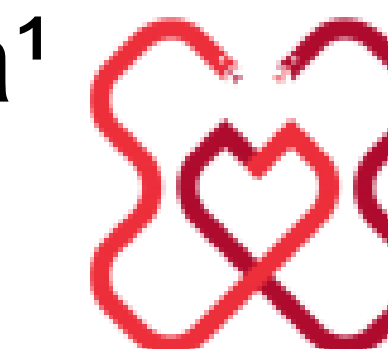


**Эндокринная орфанетика:  
достижения и перспективы**Е.Г.Новопольцева<sup>1</sup>, М.А.Квасова<sup>1</sup>, Д.А.Савоськина<sup>1</sup>, Н.В.Родина<sup>2</sup>, Е.Ю.Шумская<sup>2</sup>, В.В.Криволапова<sup>1</sup><sup>1</sup> ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г.Нижний Новгород, Россия<sup>2</sup> ГБУЗ НО «НОДКБ», г.Нижний Новгород, Россия

ПИМУ

Приволжский  
исследовательский  
медицинский университет**Диагностика синдрома Беквита-Видемана у новорожденного**

**ВВЕДЕНИЕ.** Синдром Беквита - Видемана (СБВ) – генетическое заболевание, которое характеризуется нарушением роста. СБВ характеризуется фенотипически гетерогенной клинической картиной, к основным особенностям относятся макроглоссия, экзомфалопатия, латеральный избыточный рост, гиперинсулинизм. СБВ встречается достаточно часто (1:11000 новорожденных), и не менее высока при данном синдроме вероятность развития эмбриональных опухолей с летальностью до 20%. Кроме того, СБВ является причиной неонатальной гипогликемии, требующей коррекции.

**МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.**

Представлен клинический случай СБВ у новорожденного ребенка. Мальчик от 3 беременности (1 – мальчик, здоров, 2-замершая), протекавшей на фоне ОРВИ во 2 и 3 триместрах, анемии, бактериурии. Роды срочные, оценка по шкале Апгар 8/9. В раннем неонатальном периоде отмечались срыгивания, трудности при кормлении. При осмотре – относительно большой язык, увеличена его левая половина. С 3-х суток жизни - желтушность кожных покровов (3 степень по Крамеру), ребенок госпитализирован в НОДКБ.

**РЕЗУЛЬТАТЫ.** При поступлении При поступлении: состояние средней степени тяжести, кожа иктерична. Телосложение диспропорциональное за счет гипертрофии верхней правой конечности. Гипертрофия левой половины языка, широкое пупочное кольцо, низко посаженные уши. Со стороны других органов и систем без патологии. Лабораторно: на 3-й день жизни глюкоза крови - 1,5 ммоль/л, на 7-й день - 1,2 ммоль/л, проводится инфузия 10%-го раствора глюкозы. Инсулин на фоне гипогликемии: 5,1 - 10,4 ммоль/л. УЗИ пупочного кольца: размер 12,5\*12 мм, дополнительные образования не определялись. МРТ языка с контрастом: МРТ-картина дополнительного образования левой половины языка солидного характера. В лечении: инфузионная терапия (раствор 10% глюкозы с элементами парентерального питания), фототерапия.

Ребенок проконсультирован эндокринологом, генетиком, заподозрен СБВ. Пациент направлен в «НМИЦ эндокринологии» для определения тактики ведения.

Во время госпитализации ребенку проводится проба с голоданием: гликемия 2,79 ммоль/л, инсулин 3,68 мкЕ/мл, С-пептид 1,64 нг/мл. По результатам молекулярно-генетического исследования МЧ-ПЦР района IGF2/H19 и KvLQT(LIT1) выявлено нарушение метилирования IGF2 и H19. Диагностирован врожденный гиперинсулинизм (ВГИ) в рамках синдромальной патологии. В отделении по жизненным показаниям инициирована терапия диазоксидом (Прогликем) в стартовой дозе 25 мг/сутки (4,6 мг/кг) с повышением до 37,5 мг/сутки с положительным эффектом. Повторная проба с голоданием доказала достаточность дозы.

В настоящее время пациент наблюдается педиатром, детским эндокринологом, онкологом по поводу СБВ, ВГИ. Проводится УЗИ внутренних органов 1 раз в 3 месяца, при контроле – признаки гепатомегалии, объемных образований в брюшной полости не обнаружено. В терапии получает диазоксид 37,5 мг/сутки.

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ.**

СБВ свойственно многообразие клинических проявлений. Кардинальным признаком является ГИ, как длительная гипогликемия с повышенным уровнем инсулина, что требует незамедлительного лечения. Пациент с СБВ должен наблюдаться мультидисциплинарно, в том числе центром, имеющим опыт лечения ВГИ.

Представленный клинический случай демонстрирует важность своевременной постановки диагноза с целью купирования ранних осложнений и формирования настороженности в отношении эмбриональных опухолей, прежде всего, таких как нефробластома, гепатобластома.

**КОНТАКТЫ.**

Квасова Мария  
Александровна, доцент  
кафедры факультетской и  
поликлинической педиатрии  
ФГБОУ ВО «ПИМУ»  
Минздрава России, Нижний  
Новгород, Россия.  
Телефон: +7 (906)-353-95-55  
E-mail: mail.ru.77@mail.ru