

**Эндокринная орфанетика:
достижения и перспективы**Новокрепанных Е.Э., Болмасова А.В, Колодкина А.А.
ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, Институт детской эндокринологии**Синдром инсулинорезистентности типа А: описание клинического случая****ВВЕДЕНИЕ.**

Наследственные синдромы инсулинорезистентности являются тяжелыми метаболическими заболеваниями, обусловленные мутациями в гене инсулинового рецептора (INSR). Гомозиготные и компаунд-гетерозиготные варианты мутаций INSR лежат в основе синдромов Донахью и Рабсона-Менденхолла, характеризующихся тяжелым течением с полиорганным поражением и высокой летальностью. В случае гетерозиготного поражения возникает относительно мягкая форма заболевания – синдром инсулинорезистентности типа А, проявляющийся гиперинсулинемией, гиперандрогенемией, акантозом с развитием в дальнейшем сахарного диабета.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ.

Пациентка, 16 лет, обратилась с жалобами на отсутствие менструаций, избыточное оволосение, огрубение голоса.



По результатам молекулярно-генетического исследования выявлен ранее описанный гетерозиготный патогенный вариант с.3436G>A в 19 экзоне гена *INSR*.

Учитывая выраженную гипертрофию клитора, планируется проведение феминизирующей пластики.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ.

Клинические проявления синдрома инсулинорезистентности типа А манифестируют преимущественно в подростковом возрасте и тяжелее протекают у пациентов женского пола.

Исследование уровня базального инсулина является обязательным при выявлении гиперандрогенемии, нарушений менструального цикла у пациенток с отсутствием избыточного веса. При выявлении гиперинсулинемии проведение молекулярно-генетического исследования позволяет уточнить причину заболевания.

Основной целью ведения пациентов с данным синдромом является своевременный контроль метаболических нарушений и активная симптоматическая терапия.

КОНТАКТЫ.

Новокрепанных
Евгения Эдуардовна,
врач-детский
эндокринолог.
novokreshennih.e
@endocrinentr.ru

+79672686571