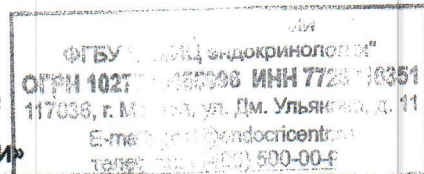




Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЭНДОКРИНОЛОГИИ»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации



117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11  
11 Dmitry Ulyanov str. Moscow, Russian Federation, 117036

Справочная | Help desk: +7 (499) 124 58 32  
Регистратура | Registry: +7 (495) 500 00 90

Факс | Fax: +7 (499) 1  
WWW.ENDOCRINCE

**Колегаева Анна Александровна**

**Возраст:** 1 мес. **Дата рождения:** 06.03.2018

**Адрес:** Россия, 352913, край Краснодарский, г Армавир, ул Новороссийская, д.84, кв.36

**Номер карты:** 4559/C2018

## КОНСИЛИУМ

**в составе:** лечащего врача, к.м.н. Меликян М.А., зав отделением опухолей  
эндокринной системы, к.м.н. Каревой М.А., директора НИИ ДЭ ФГБУ  
НМИЦ Эндокринологии, академика РАН Петерковой В.А. от 03.05.18

**ДИАГНОЗ ОСНОВНОЙ:** E16.1 Врожденный гиперинсулинизм

**ДИАГНОЗ СОПУТСТВУЮЩИЙ:** Q21.0 Дефект межжелудочковой перегородки

Открытый артериальный проток? Легочная гипертензия; Q75.0 Тригоноцефалия

### Описание клинического случая:

С рождения у девочки тяжелое состояние за счет дыхательных нарушений, неврологической симптоматики, морфофункциональной незрелости, гипотрофии 1 ст.. С первых дней отмечались гипогликемии до 0,9 ммоль/л, переведена в отделение реанимации, проводилось ИВЛ в течение 6 дней, а также начата в/в инфузия глюкозой, гликемия в течение дня 1,5-3,8 ммоль/л. На 12е сутки на фоне гипогликемии 2,2 ммоль/л, ИРИ 7,9 мкМЕ/мл, Консультирована эндокринологом, заподозрен врожденный гиперинсулинизм, получала сандостатин 15 мкг/кг в/в кап, на фоне чего удалось уйти от дотации глюкозы. 23.04.18 поступила в ФГБУ НМИЦ Эндокринологии, где на основании клинико-лабораторной картины констатирована персистенция органического гиперинсулинизма. В соответствии с международными рекомендациями девочке была назначена терапия Прогликемом в стартовой дозе 6,25 мг/сут (2,7 мг/кг/сут) с последующим повышением до 10 мг/сут (4,3 мг/кг/сут). На коррекции терапии отмечалась стойкая эугликемия с тенденцией к гипергликемии в связи с чем Октреотид постепенно был отменен. На фоне отмены при мониторинге гликемии - нормогликемия, на контрольной пробе с голоданием – лабораторная медикаментозная компенсация. При динамическом наблюдении – побочных эффектов от проводимого лечения не выявлено, переносимость терапии удовлетворительная.

### ЗАКЛЮЧЕНИЕ

У девочки врожденный гиперинсулинизм, вероятнее всего ассоциированный с ЗВУР. В настоящий момент на фоне терапии Прогликемом достигнута медикаментозная компенсация. Лечение назначено по жизненным показаниям и замене не подлежит. Доза в настоящий момент составляет 10 мг/сут.

Лечащий врач, к.м.н. МЕЛИКЯН М.А.

Зав отд ЭндоОп, к.м.н. КАРЕВА М.А.

Директор НИИ ДЭ ФГБУ НМИЦЭ, академик РАН ПЕТЕРКОВА В.А.

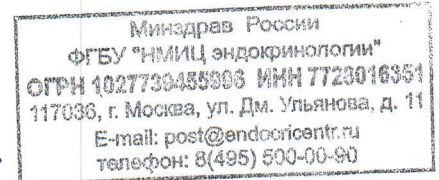


*Петеркова*

03 мая 2018 г



Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЭНДОКРИНОЛОГИИ»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации



117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11  
11 Dmitry Ulyanov str. Moscow, Russian Federation, 117036

Справочная | Help desk: +7 (499) 124 58 32  
Регистратура | Registry: +7 (495) 500 00 90

Факс | Fax: +7 (499) 124 47 44  
WWW.ENDOCRINCENTR.RU

## КОНСИЛИУМ

**в составе: лечащего врача, к.м.н. Меликян М.А., зав отделением опухолей  
эндокринной системы, к.м.н. Каревой М.А., директора НИИ ДЭ ФГБУ  
ЭНЦ, академика РАН Петерковой В.А. от 13.06.2018**

**Перцев Даниил Алексеевич, 27.08.2016 г.р.**

**Адрес:** Россия, 160032, обл Вологодская, г Вологда, ул Железнодорожная, д.126, кв.10

**Номер карты:** 4739/С2017

**ДИАГНОЗ: E16.1 Врожденный гиперинсулинизм.**

### Описание клинического случая:

В 8 месяцев (04.2017) после дневного сна мама отметила вялость, холодный пот, посинение губ, отсутствие движения глазных яблок, фиксированный взгляд. В стационаре по месту жительства выявлена гипогликемия 2.2 ммоль/л, купирована пероральным приемом глюкозы. В дальнейшем, при контроле гликемии - многократные гипогликемии в течение дня. В связи с чем начата непрерывная инфузионная терапия раствором глюкозы (20% 30 мл/час). На фоне инфузии нормогликемия, при попытке снижения скорости инфузии рецидив гипогликемии до 1,7 ммоль/л.

29.05.17 был переведен в ФГБУ ЭНЦ. В отделении при поступлении продолжена инфузионная терапия и проведена проба с голоданием, по результатам которой диагностирован врожденный гиперинсулинизм. В соответствии с национальными клиническими рекомендациями по ведению пациентов с ВГИ, с 30.05.17 начата терапия Прогликемом. На фоне чего положительная динамика – удалось уйти от инфузии глюкозой.

Ребенок получает указанную терапию в течение года. При очередной госпитализации в апреле 2018 года проведена коррекция дозы. Медикаментозная компенсация была достигнута на 100 мг/сут (8 мг/кг/сут).

### Заключение:

**У ребенка врожденный гиперинсулинизм. Диагноз сомнения не вызывает. На фоне терапии Диазоксидом (Прогликемом) достигнута стойкая эугликемия, что позволяет говорить о медикаментозной компенсации. Переносимость лечения удовлетворительная. В настоящий момент доза составляет 100 мг/сут (8 мг\кг/сут).**

**Лечение назначено по жизненным показаниям. Отмена терапии может повлечь за собой развитие гипогликемических судорог.**

Лечащий врач, к.м.н. МЕЛИКЯН М.А.

Зав отд ЭндоОп, к.м.н. КАРЕВА М.А.

Директор НИИ ДЭ ФГБУ ЭНЦ, академик РАН ПЕТЕРКОВА В.А.

13.06.18



Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЭНДОКРИНОЛОГИИ»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Минздрав России  
ФГБУ "НМИЦ эндокринологии"  
ОГРН 1027730455986 ИНН 7723016301  
117036, г. Москва, ул. Дм. Ульянова, д. 11  
E-mail: post@endocentr.ru  
телефон: 8(495) 500-00-80

117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11  
11 Dmitry Ulyanov str. Moscow, Russian Federation, 117036

Справочная | Help desk: +7 (499) 124 58 32  
Регистратура | Registry: +7 (495) 500 00 90

Факс | Fax: +7 (499) 124 47 44  
WWW.ENDOCRINCENTR.RU

## КОНСИЛИУМ

**в составе: лечащего врача, к.м.н. Меликян М.А., зав отделением опухолей  
эндокринной системы, к.м.н. Каревой М.А., директора НИИ Детской Эн-  
докринологии ФГБУ НМИЦ Эндокринологии, академика РАН  
Петерковой В.А. от 13.07.18**

Пациент **Беленикина Алена Константиновна**, 2 г 2 мес, 27.03.2016 г.р., проживающая по адресу  
г Москва, ул Подольская, д 17, кв 203, наблюдается в ФГБУ НМИЦ Эндокринологии с диагнозом  
**Врожденный гиперинсулинизм (E16.1).**

### Описание клинического случая:

В 2 года при диспансеризации в биохимическом анализе крови была выявлена гипогликемия, де-  
вочка была обследована в Морозовской ДГКБ, где был установлен диагноз Врожденного гиперин-  
сулинизма и рекомендована терапия. от которой мама отказалась. В дальнейшем при контроле  
гликемии самостоятельно дома неоднократно зафиксированы гипогликемии в течение дня, что  
проявлялось повышенным голодом, криком, однократно резкой вялостью.

Повторно была госпитализирована в Морозовской больницу в конце апреля 2018 года, где в оче-  
редной раз подтвержден диагноз ВГИ (на фоне гипогликемии 2.8 ммоль/л - инсулин 34 пмоль/л).  
Девочке была начата терапия Прогликемом в стартовой дозе 7 мг\кг/сут с последующим повыше-  
нием до 14 мг\кг/сут. На фоне лечения отмечается положительная динамика в виде нормализации  
гликемического профиля. Переносимость терапии удовлетворительная.

Ребенку проводился мол-генетический анализ - выявлена гетерозиготная мутация с2348+20T>A в  
гене AVCC8 (ранее не описана, возможно влияет на сплайсинг).

### **Заключение:**

Диагноз Врожденного гиперинсулинизма сомнения не вызывает. Терапию Диазоксидом (прогли-  
кемом) получает **по жизненным показаниям**. Рекомендовано продолжить прием терапии в преж-  
нем объеме. На данный момент **доза Диазоксида составляет 100 мг/сут.**

**Отмена лечения может повлечь за собой развитие гипогликемических судорог и неврологи-  
ческих осложнений!!!**

Лечащий врач, к.м.н. МЕЛИКЯН М.А.

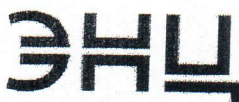
Зав отд, к.м.н. КАРЕВА М.А.

Директор НИИ ДЭ ФГБУ НМИЦ Эндокринологии, академик РАН ПЕТЕРКОВА В.А.

13.07.2018



*Петеркова*



Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЭНДОКРИНОЛОГИИ»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11  
11 Dmitry Ulyanov str. Moscow, Russian Federation, 117036

Справочная | Help desk: +7 (499) 124 58 32  
Регистратура | Registry: +7 (495) 500 00 90

Факс | Fax: +7 (499) 124 47 44  
WWW.ENDOCRINCENTR.RU

## КОНСИЛИУМ

в составе: лечащего врача, к.м.н. Меликян М.А., зав отделением  
опухолей эндокринной системы, к.м.н. Каревой М.А., директора  
НИИ ДЭ ФГБУ НМИЦ Эндокринологии, академика РАН  
Петерковой В.А. от 30.08.18

**Доценко Ксения Дмитриевна**

Возраст: 2 года 5 мес. Дата рождения: 09.03.2016

Адрес: Россия, 248016, обл Калужская, г Калуга, ул Ленина, д.44, кв.18

Номер карты: 8464/С2018

**ДИАГНОЗ ОСНОВНОЙ: E16.1 Врожденный гиперинсулинизм.**

### Описание клинического случая

Доценко Ксения, девочка в возрасте 2 года 5 месяцев, наблюдается в НМИЦ эндокринологии с 2017г. по поводу жалоб на гипогликемии и судорожный синдром в анамнезе с первых дней жизни. При последнем обследовании на основании клинико-лабораторных данных (на фоне спонтанной гипогликемии 1,8ммоль/л при голодном промежутке 2 часа, уровень инсулина составил 12 мкЕд/мл, кетонемия 0,2 ммоль/л), был установлен диагноз "Врожденный гиперинсулинизм", диагноз сомнений не вызывает. В настоящее время девочка получает терапию Прогликемом в дозировке 125мг/сут. (9,6мг/кг/сут.) с положительным эффектом. При контрольных пробах отмечается адекватное подавление инсулина, на основании чего можно судить об эффективности терапии и компенсации.

На данный момент доза Прогликема составляет 125 мг/сут.

### Заключение:

У ребенка врожденный гиперинсулинизм. Диагноз сомнения не вызывает. Лечение Диазоксидом назначено по жизненным показаниям и замене не подлежит. Отмена терапии может повлечь за собой развитие гипогликемических судорог.

Лечащий врач, к.м.н. МЕЛИКЯН М.А.

Зав. отд. ЭндоОп, к.м.н. КАРЕВА М.А.

Директор НИИ ДЭ ФГБУ НМИЦЭ, академик РАН ПЕТЕРКОВА В.А.

30.08.18



Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЭНДОКРИНОЛОГИИ»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

ФГБУ "НМИЦ эндокринологии"  
ОГРН 1027700450003 ИНН 7720016351  
117036, г. Москва, ул. Дм. Ульянова, д. 11  
E-mail: post@endocrincentr.ru  
телефон: 8(495) 500-50-90

117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11  
11 Dmitry Ulyanov str. Moscow, Russian Federation, 117036

Справочная | Help desk: +7 (499) 124 58 32  
Регистратура | Registry: +7 (495) 500 00 90

Факс | Fax: +7 (499) 124 47 44  
WWW.ENDOCRINCENTR.RU

### КОНСИЛИУМ

**в составе: лечащего врача, к.м.н. Меликян М.А., зав отделением  
опухолей эндокринной системы, к.м.н. Каревой М.А., директора  
НИИ ДЭ ФГБУ НМИЦ Эндокринологии, академика РАН  
Петерковой В.А. от 20.06.18**

**Муллина Ева Романовна**

**Возраст: 1 год      Дата рождения: 30.05.2017**  
**Адрес: Россия, 390026, обл Рязанская, г Рязань, ул 2-я Линия, д.9, кв.146**  
**Номер карты:      6767/C2018**

**ДИАГНОЗ ОСНОВНОЙ: E16.1 Врожденный гиперинсулинизм.**

#### Описание клинического случая

Муллина Ева, девочка в возрасте 1 год, поступает в НМИЦЭ впервые в связи с жалобами на эпизоды гипогликемии в анамнезе с первых дней жизни. Ребенок от 3 беременности, у мамы СД 2 типа. Из анамнеза известно: последний эпизод гипогликемии до 1,6 ммоль/л зафиксирован 3.06.2018г на фоне 12 часов голода, сопровождался вялостью, судорогами, потерей сознания. Учитывая данные, полученные в ходе обследования, (на пробе с голоданием на фоне гипогликемии 2,9 ммоль/л отсутствует подавление инсулина - 3,78 мкЕ/мл) был установлен диагноз врожденный гиперинсулинизм, назначена терапия прогликемом в стартовой дозе 5,6 мг/кг/сут.

**На данный момент доза Прогликема составляет 50 мг/сут.**

#### Заключение:

У ребенка врожденный гиперинсулинизм. Диагноз сомнения не вызывает. Лечение Диазоксидом назначено по жизненным показаниям и замене не подлежит. Отмена терапии может повлечь за собой развитие гипогликемических судорог.

Лечащий врач, к.м.н. МЕЛИКЯН М.А.

Зав. отд. ЭндоОп, к.м.н. КАРЕВА М.А.

Директор НИИ ДЭ ФГБУ НМИЦЭ, академик РАН ПЕТЕРКОВА В.А.

20.06.18

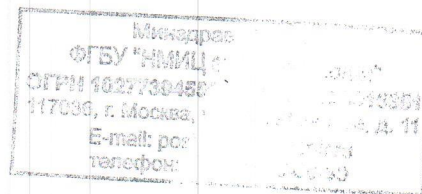


*Петеркова*

Blank lines for additional notes or signatures on the right side of the document.



Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЭНДОКРИНОЛОГИИ»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации



117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11  
11 Dmitry Ulyanov str. Moscow, Russian Federation, 117036

Справочная | Help desk: +7 (499) 124 58 32  
Регистратура | Registry: +7 (495) 500 00 90

Факс | Fax: +7 (499) 124 47 44  
WWW.ENDOCRINCENTR.RU

**Кулянов Дмитрий Сергеевич**

**Возраст: 2 года 10 мес. Дата рождения: 28.10.2015**

**Адрес:** Россия, 141880, обл Московская, р-н Дмитровский, с Рогачево, Большерогачевский сельсовет, ул Мира, д.45, кв.30

**Номер карты: 8813/С2018**

### КОНСИЛИУМ

**в составе: лечащего врача, к.м.н. Меликян М.А., зав отделением опухолей  
эндокринной системы, к.м.н. Каревой М.А., директора НИИ Детской Эн-  
докринологии ФГБУ НМИЦ Эндокринологии, академика РАН  
Петерковой В.А. от 06.09.18**

**Диагноз основной: Е 16.1 Врожденный гиперинсулинизм**

#### Описание клинического случая:

С 6.5 мес после введения мясного прикорма мама отметила появление приступов обмякания, подергивания конечностей после кормлений. При измерении гликемии выявлена гипогликемия 2,0 ммоль/л, рекомендовано частое дробное кормление. В июне 2016 года (7 мес.) обследован в Морозовской ДГКБ, где на основании пробы с голоданием установлен диагноз врожденного гиперинсулинизма (на фоне гипогликемии 2,5 ммоль/л, кетоны 0,2 ммоль/л, инсулин 3,75 мкЕд/мл, С-пептид 743 пмоль/л, кортизол 144 нмоль/л), начата терапия Прогликемом в дозе 25 мг/сут, на фоне чего отмечалась положительная динамика в виде нормализации гликемии, судорожные синдромы более с 06.2016г. не отмечались, по ЭЭГ сна от 08.2016г. - без патологии.

С возраста 1 года ежегодно проходит обследование в ФГБУ НМИЦ Эндокринологии. В ходе которого проводится коррекция доз Диазоксидом. На данный момент получает 50 мг/сут (=3,8 мг/кг/сут), на фоне чего по результатам обследования констатирована медикаментозная компенсация заболевания.

На фоне лечения отмечается прогрессия психо-моторного развития. Осложнений проводимой терапии не выявлено.

**Заключение:** Диагноз Врожденного гиперинсулинизма сомнения не вызывает. Терапию Диазоксидом (Прогликемом) получает по жизненным показаниям. Рекомендовано продолжить прием терапии в прежнем объеме. На данный момент доза Диазоксидом составляет 50 мг/сут.

**Отмена лечения может повлечь за собой развитие жизнеугрожающих состояний, таких как гипогликемические судороги и кома!!!!**

Лечащий врач, к.м.н. МЕЛИКЯН М.А.

Зав отд, к.м.н. КАРЕВА М.А.

Директор НИИ ДЭ ФГБУ НМИЦ Эндокринологии, академик РАН ПЕТЕРКОВА В.А.

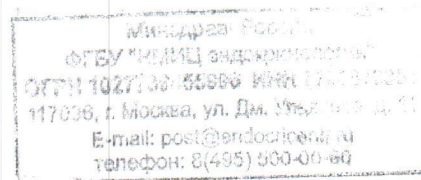
06.09.2018



*Петеркова*



Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЭНДОКРИНОЛОГИИ»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации



117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11  
11 Dmitry Ulyanov str. Moscow, Russian Federation, 117036

Справочная | Help desk: +7 (499) 124 58 32  
Регистратура | Registry: +7 (495) 500 00 90

Факс | Fax: +7 (499) 124 47 44  
WWW.ENDOCRINCENTR.RU

**Черепяхина Валерия Евгеньевна**

Дата рождения: 27.09.2010

Адрес регистрации: г Красноярск, Октябрьский внутригородской р-н, ул Копылова, д.76А, кв.14

### КОНСИЛИУМ

в составе: лечащего врача, к.м.н. Меликян М.А., зав отделением опухолей эндокринной системы, к.м.н. Каревой М.А., директора НИИ ДЭ ФГБУ НМИЦ Эндокринологии, академика РАН Петерковой В.А. от 30.08.2018

**ДИАГНОЗ КЛИНИЧЕСКИЙ** E16.1 Врожденный гиперинсулинизм.

**ДИАГНОЗ СОПУТСТВУЮЩИЙ:** Ретроцеребеллярная киста. ОУ: Застойные ДЗН. Миопический астигматизм сл.ст. Ангиопатия сетчатки. Изолированное адренархе. Мукополисахаридоз 6 типа?

#### Описание клинического случая:

Пациентка наблюдается в ФГБУ НМИЦ Эндокринологии с февраля 2013 года (с 2,5 лет), когда впервые на основании классической клинико-лабораторной картины был установлен диагноз Врожденного гиперинсулинизма. Тогда же была начата терапия Диазоксидом с хорошим эффектом. Девочка ежегодно проходит комплексное обследование в ФГБУ НМИЦЭ. В 2017 году при очередной госпитализации проводилась попытка отмена терапии, что повлекло за собой развитие гипогликемий, в связи с чем лечение Прогликемом было возобновлено. Последняя госпитализация в НМИЦЭ в мае 2018 году. В ходе госпитализации проведена коррекция доз получаемой терапии. На сегодняшний день доза Прогликема составляет 50 мг/сут, на фоне чего отмечается стойкая клинико-лабораторная компенсация.

Переносимость лечения адекватная. Побочных эффектов не отмечается.

#### ЗАКЛЮЧЕНИЕ

У ребенка врожденный гиперинсулинизм. Диагноз сомнения не вызывает. В настоящий момент на фоне терапии Прогликемом достигнута медикаментозная компенсация. Лечение назначено по жизненным показаниям и замене не подлежит. Доза в настоящий момент составляет 50 мг/сут. Показано продолжить лечение в прежнем объеме. Отмена терапии может повлечь за собой развитие тяжелых гипогликемических судорог.

Лечащий врач, к.м.н. МЕЛИКЯН М.А.

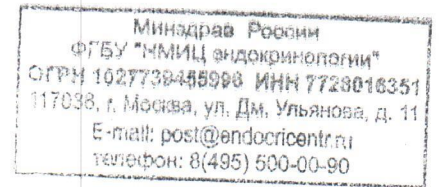
Зав отд ЭндОп, к.м.н. КАРЕВА М.А.

Директор НИИ ДЭ ФГБУ НМИЦЭ, академик РАН ПЕТЕРКОВА В.А.

30.08.2018 г



Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЭНДОКРИНОЛОГИИ»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации



117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11  
11 Dmitry Ulyanov str. Moscow, Russian Federation, 117036

Справочная | Help desk: +7 (499) 124 58 32  
Регистратура | Registry: +7 (495) 500 00 90

Факс | Fax: +7 (499) 124 47 44  
WWW.ENDOCRINCENTR.RU

**Слонько Лев Александрович**

Дата рождения: 04.05.2018

Адрес: Россия, 115487, г Москва, Южный р-н, проезд Нагатинский, д.11, корп.3, кв.572

## КОНСИЛИУМ

в составе: лечащего врача, к.м.н. Меликян М.А., зав отделением опухолей эндокринной системы, к.м.н. Каревой М.А., директора НИИ ДЭ ФГБУ НМИЦ Эндокринологии, академика РАН Петерковой В.А. от 24.07.2018

### ДИАГНОЗ ОСНОВНОЙ: E16.1 Врожденный гиперинсулинизм

#### Описание клинического случая:

С рождения у ребенка гипогликемические состояния, сопровождающие угнетением сознания. В возрасте 1 недели был обследован в Морозовской ДГКБ, где на основании характерной клинико-лабораторной картины (персистирующие гипогликемии, потребность во в/в дотации глюкозы, высокие уровни инсулина на фоне гипогликемии), был установлен диагноз Врожденного гиперинсулинизма и начата терапия Прогликемом в дозе 10 мг/кг/сут. На фоне лечения достигнута медикаментозная компенсация. Переносимость терапии удовлетворительная.

Ребенку также был проведен молекулярно-генетический анализ на базе ФГБУ НМИЦ Эндокринологии, выявлена гетерозиготная мутация с.1363G>A:p.V455M в гене GSK (данная мутация патогенная, описана при врожденном гиперинсулинизме).

#### ЗАКЛЮЧЕНИЕ

У ребенка врожденный гиперинсулинизм. Диагноз сомнения не вызывает и был подтвержден молекулярно-генетически. В настоящий момент на фоне терапии Прогликемом достигнута медикаментозная компенсация. Лечение назначено по жизненным показаниям и замене не подлежит. Доза в настоящий момент составляет 50 мг/сут (=10 мг/кг/сут).

Лечащий врач, к.м.н. МЕЛИКЯН М.А.

Зав отд ЭндоОп, к.м.н. КАРЕВА М.А.

Директор НИИ ДЭ ФГБУ НМИЦЭ, академик РАН ПЕТЕРКОВА В.А.

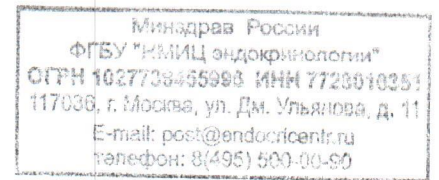


24.07.2018 г.





Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР ЭНДОКРИНОЛОГИИ»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации



117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11  
11 Dmitry Ulyanov str. Moscow, Russian Federation, 117036

Справочная | Help desk: +7 (499) 124 58 32  
Регистратура | Registry: +7 (495) 500 00 90

Факс | Fax: +7 (499) 124 47 44  
WWW.ENDOCRINCENTR.RU

## Ягудин Ислам Равилевич

Возраст: 9 мес.

Дата рождения: 18.04.2017

Адрес: Респ Башкортостан, р-н Белебеевский, г Белебей, ул Волгоградская, д.6/4, кв.15

Номер карты:

825/C2018

### КОНСИЛИУМ

в составе: лечащего врача, к.м.н. Меликян М.А., зав отделением опухолей эндокринной системы, к.м.н. Каревой М.А., директора НИИ Детской Эндокринологии ФГБУ НМИЦ Эндокринологии, академика РАН Петерковой В.А. от 08.02.2018

#### Описание клинического случая:

С 6 мес (с октября 2017 г) у ребенка появились приступы замирания, фиксации взгляда до 3 раз в день. По месту жительства заподозрена эпилепсия, назначена противоэпилептическая терапия (конвулекс), на фоне лечения отмечалось ухудшение общего состояния (учащение приступов до 7 раз в день). В 8 мес (в декабре 2017 г.) ребенок госпитализирован в РДКБ г. Уфа в отделение реанимации с жалобами на гипогликемию до 1,2 ммоль/л, слабость, фиксацию взора, начата инфузионная терапия глюкозой с положительным эффектом. При обследовании на фоне клинически значимой гипогликемии до 1,5 ммоль/л, инсулин 2,98 мкЕд/мл. Установлен диагноз "Врожденный гиперинсулинизм", с 19.12.2017 г назначена терапия Октреотидом, далее переведен на Сандостатин, на фоне приема которого некоторая положительная динамика, однако сохранялись ежедневные гипогликемии (минимально до 1,5 ммоль/л).

29.01.18 был госпитализирован в НМИЦ Эндокринологии. При поступлении продолжена терапия Октреотидом в дозе 120 мкг/сут, несмотря на это зафиксированы рецидивирующие гипогликемии (2,1-3,0 ммоль/л) в течение дня, ребенок допаивался глюкозой. Лабораторно констатирована персистенция органического гиперинсулинизма. С 29.01.18 начата терапия Прогликемом в стартовой дозе 5 мг/кг/сут, а также проведена коррекция диеты – исключены белоксодержащие продукты (творог, йогурт, мясо). С 31.01.2018 г появилась пастозность лица, к терапии добавлен гипотиазид, в настоящее время получает в дозе 12,5 мг/сут. На фоне проводимого лечения в течение 2х дней отмечалась нормализация гликемического профиля. Доза Октреотида постепенно снижалась и с 04.02.18 он был полностью отменен. При проведении контрольной пробы 05.02.18 на фоне приема прогликема – констатирована медикаментозная компенсация. С 06.02.18 в связи с хронической гиперкетонемией, тенденцией к гипергликемии в течение дня, а также жалобами на тошноту и периодические рвоты, доза Прогликема была снижена до 3,8 мг/кг/сут, на фоне чего состояние удовлетворительное, гликемия в пределах нормы, кетонемия в пределах нормы. С 07.02.18 в рацион постепенно возвращены белок содержащие продукты.

#### Заключение:

У ребенка врожденный гиперинсулинизм. Диагноз сомнения не вызывает и был подтвержден гормонально. На фоне терапии Прогликемом достигнута компенсация углеводного обмена. В настоящий момент доза составляет 37,5 мг/сут = 3,8 мг/кг/сут. Переносимость терапии удовлетворительная. Рекомендовано продолжать лечение в прежнем объеме.

Терапия Прогликемом назначена по жизненным показаниям и замене не подлежит. Отмена лечения может повлечь за собой развитие гипогликемических судорог!!!!

Лечащий врач, к.м.н. МЕЛИКЯН М.А.

Зав отд, к.м.н. КАРЕВА М.А.

Директор НИИ ДЭ ФГБУ НМИЦ Эндокринологии, академик РАН ПЕТЕРКОВА В.А.



Министерство здравоохранения Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«Эндокринологический научный центр»

117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11  
11 Dmitry Ulyanov str. Moscow, Russian Federation, 117036

Справочная | Help desk: +7 (499) 124 58 32  
Регистратура | Registry: +7 (495) 500 00 90

Факс | Fax: +7 (499) 124 47 44  
WWW.ENDOCRINCENTR.RU

## КОНСИЛИУМ

в составе: лечащего врача, к.м.н. Меликян М.А., зав отделением опухолей  
эндокринной системы, к.м.н. Каревой М.А., директора НИИ ДЭ ФГБУ  
ЭНЦ, д.м.н., академика РАН Петерковой В.А. от 06.09.2018

**Комарова Ксения Антоновна**

Возраст: 0 лет 7 мес. Дата рождения: 27.01.2018

Адрес: Россия, 617071, край Пермский, р-н Краснокамский, с Мысы, ул Пролетарская, д.24  
Номер карты: 8657/C2018

Вид заболевания	Код по МКБ10	Диагноз
Основное заболевание	[E16.1] Другие формы гипогликемии	Врожденный гиперинсулинизм

### Описание клинического случая:

С 5 месяцев у девочки отмечаются эпизоды гипогликемии, сопровождающиеся судорогами, потерей сознания. По результатам обследования у девочки установлен диагноз врожденный гиперинсулинизм, сомнений не вызывает. Согласно национальным рекомендациям, в отделении подобрана терапия прогликемом в дозе 75 мг/сут. На фоне терапии прогликемом в течение дня сохраняется эугликемия.

### Заключение:

У ребенка диагностирован Врожденный гиперинсулинизм, диагноз сомнения не вызывает. В настоящее время получает терапию Диазоксидом (Прогликем) в дозе 75 мг/сут. с хорошим эффектом.

Лечение Диазоксидом получает по жизненным показаниям. Отмена терапии может привести к гипогликемии и жизнеугрожающим состояниям (судороги, кома).

Лечащий врач, к.м.н. МЕЛИКЯН М.А.

Зав отд ЭндОп, к.м.н. КАРЕВА М.А.

Директор НИИ ДЭ ФГБУ ЭНЦ, академик РАН ПЕТЕРКОВА В.А.  
06.09.2018



Министерство здравоохранения Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«Эндокринологический научный центр»

Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«Эндокринологический научный центр»  
117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, д. 11  
E-mail: nca@endocentr.ru  
телефон: 8(499) 500-00-90

117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11  
11 Dmitry Ulyanov str. Moscow, Russian Federation, 117036

Справочная | Help desk: +7 (499) 124 58 32  
Регистратура | Registry: +7 (495) 500 00 90

Факс | Fax: +7 (499) 124 47 44  
WWW.ENDOCRINCENTR.RU

## КОНСИЛИУМ

**в составе: лечащего врача Меликян М.А., зав отделением опухолей  
эндокринной системы, к.м.н. Каревой М.А., зав отделением  
наследственных эндокринопатий, д.м.н., директора НИИ ДЭ ФГБУ ЭНЦ,  
академика РАН Петерковой В.А. от 04.04.2018**

**Стрекаловский Валерий Павлович**

**Возраст: 0 лет 2      Дата рождения: 01.02.2018**

**мес.**

**Адрес: Россия, 671371, Респ Бурятия, р-н Бичурский, с Ара-Киреть, Киретский смн сельсовет, ул  
Свердлова, д.4**

**Номер карты:      3451/C2018**

**Диагноз основной: E16.1 Врожденный гиперинсулинизм**

### **Описание клинического случая:**

С рождения у ребенка отмечаются клинические гипогликемии, сопровождающиеся судорогами угнетением сознания. По результатам обследования неоднократно подтверждено наличие Врожденного гиперинсулинизма, диагноз сомнений не вызывает. Согласно национальным рекомендациям, ребенку подобрана терапия Диазоксидом в дозе 35 мг/сут. На фоне лечения отмечается медикаментозная компенсация заболевания.

### **Заключение:**

У ребенка Врожденный гиперинсулинизм, диагноз сомнения не вызывает. В настоящее время получает терапию Диазоксидом (Прогликем) в дозе 35 мг/сут. с хорошим эффектом. Лечение Диазоксидом получает по жизненным показаниям. Лечение Диазоксидом получает по жизненным показаниям. Отмена терапии может привести к гипогликемии и жизнеугрожающим состояниям (судороги, кома).

**Лечащий врач МЕЛИКЯН М.А.**

**Зав отд ЭндОп, к.м.н. КАРЕВА М.А.**

**Директор НИИ ДЭ ФГБУ ЭНЦ, академик РАН ПЕТЕРКОВА В.А.  
04.04.2018**

Меликян  
Карева  
Петеркова

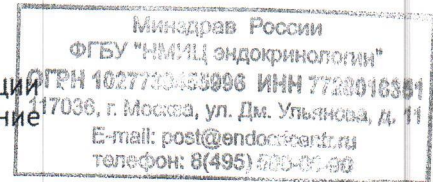


Министерство здравоохранения Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«Эндокринологический научный центр»

117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11  
11 Dmitry Ulyanov str. Moscow, Russian Federation, 117036

Справочная | Help desk: +7 (499) 124 58 32  
Регистратура | Registry: +7 (495) 500 00 90

Факс | Fax: +7 (499) 124 47 44  
WWW.ENDOCRINCENTR.RU



## КОНСИЛИУМ

в составе: лечащего врача Меликян М.А., зав отделением опухолей  
эндокринной системы, к.м.н. Каревой М.А., зав отделением  
наследственных эндокринопатий, д.м.н., директора НИИ ДЭ ФГБУ ЭНЦ,  
академика РАН Петерковой В.А. от 06.04.2018

**Рябинин Кирилл Алексеевич**

Возраст: 1 год 10 мес. Дата рождения: 07.05.2016

Адрес: Россия, 171090, обл Тверская, пгт Озерный, ул Ленинградская, д.14, кв.15

Номер карты: 3452/С2018

**Диагноз основной:** E16.1 Врожденный гиперинсулинизм, диазоксид-чувствительная форма  
**Осложнение:** Задержка психомоторного развития. Синдром ДЦП.

### Описание клинического случая:

С рождения у мальчика отмечались судорожные приступы, сопровождающиеся апноэ. В 1,5 года выявлены гипогликемические состояния с повышенным уровнем инсулина. У ребенка отмечается выраженная задержка психомоторного развития. По результатам обследования неоднократно подтверждено наличие Врожденного гиперинсулинизма, диагноз сомнений не вызывает. Согласно национальным рекомендациям, ребенок получает терапию Прогликемом в дозе 75 мг/сут., на фоне чего отмечается положительная динамика в виде эугликемии.

### Заключение:

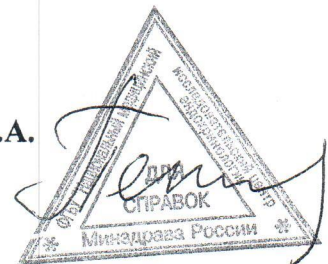
У ребенка Врожденный гиперинсулинизм, диагноз сомнения не вызывает. В настоящее время получает терапию Диазоксидом (Прогликем) в дозе 75 мг/сут. с хорошим эффектом.

**Лечение Диазоксидом получает по жизненным показаниям. Отмена терапии может привести к гипогликемии и жизнеугрожающим состояниям (судороги, кома).**

Лечащий врач МЕЛИКЯН М.А.

Зав отд ЭндОп, к.м.н. КАРЕВА М.А.

Директор НИИ ДЭ ФГБУ ЭНЦ, академик РАН ПЕТЕРКОВА В.А.  
06.04.2018





Министерство здравоохранения Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное учреждение  
«Эндокринологический научный центр»

Минздрав России  
ФГБУ "НМИЦ эндокринологии"  
ОГРН 1027739455999 ИНН 770801939  
117036, г. Москва, ул. Дм. Ульянова, д. 11  
E-mail: post@endocrcentr.ru  
Тел: 8(495) 500-00-00

117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11  
11 Dmitry Ulyanov str. Moscow, Russian Federation, 117036

Справочная | Help desk: +7 (499) 124 58 32  
Регистратура | Registry: +7 (495) 500 00 90

Факс | Fax: +7 (499) 124 47 44  
WWW.ENDOCRINCENTR.RU

## КОНСИЛИУМ

**в составе: лечащего врача Меликян М.А., зав отделением опухолей  
эндокринной системы, к.м.н. Каревой М.А., зав отделением  
наследственных эндокринопатий, д.м.н., директора НИИ ДЭ ФГБУ  
ЭНЦ, академика РАН Петерковой В.А. от 18.06.2018**

**Мякишев Егор Дмитриевич**

Возраст: 0 лет 5 мес. Дата рождения: 19.12.2017

Адрес: Россия, 125581, г Москва, Северный р-н, ул Лавочкина, д.34, кв.416

Номер карты: 6441/C2018

**Диагноз основной:** E16.1 Врожденный гиперинсулинизм

### Описание клинического случая:

С 5 месяцев у мальчика отмечаются гипогликемические состояния, сопровождающиеся судорогами и навязчивыми движениями глазных яблок. По результатам лабораторного обследования диагноз Врожденного гиперинсулинизма подтвержден и сомнений не вызывает. Согласно национальным рекомендациям, ребенку подобрана терапия Диазоксидом (Прогликем) в дозе 56,5 мг/сут.. На фоне терапии в ходе контрольной пробы с голоданием зафиксирована медикаментозная компенсация в виде адекватного подавления уровня инсулина и нарастания кетонов.

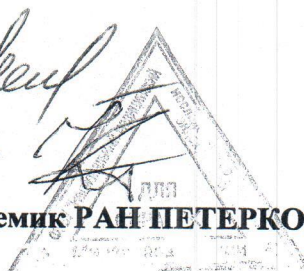
### Заключение:

У ребенка Врожденный гиперинсулинизм, диагноз сомнения не вызывает. В настоящее время получает терапию Диазоксидом (Прогликем) в дозе 56,5 мг/сут. с положительным эффектом.

Лечащий врач МЕЛИКЯН М.А.

Зав отд ЭндОп, к.м.н. КАРЕВА М.А.

Директор НИИ ДЭ ФГБУ ЭНЦ, академик РАН ПЕТЕРКОВА В.А.  
18.06.2018



*Петеркова*