

© Коллектив авторов, 2012

*И.Л. Никитина, А.А. Костарева, Ю.Л. Скорожок, Е.Н. Гринева*

## ВРОЖДЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ СЕКРЕЦИИ ИНСУЛИНА: ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ И ПРАКТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ

ФГБУ «Федеральный центр сердца, крови и эндокринологии им. В.А. Алмазова» Минздрава России  
(директор – акад. РАМН Е.В. Шляхто), Санкт-Петербург

Врожденные нарушения секреции инсулина могут сопровождаться как неконтролируемым повышением, так и снижением уровня инсулина в плазме крови, проявляясь в раннем возрасте неонатальным сахарным диабетом (НСД) или врожденным гиперинсулинизмом (ВГИ). Причиной как НСД, так и ВГИ могут быть разные мутации одних и тех же генов. Диагностика обоих заболеваний достаточно сложна, что связано с неопределенностью клинических симптомов у детей раннего возраста, ограниченной доступностью некоторых методов обследования, обширным спектром заболеваний, учитывать которые необходимо при дифференциальном поиске. Между тем промедление в оказании помощи неизбежно ведет к тяжелому повреждению головного мозга в случае ВГИ и к прогрессирующим сосудистым осложнениям при НСД. В настоящей публикации представлены наиболее современные сведения о НСД и ВГИ, касающиеся диагностики, выбора тактики ведения, использования результатов генетического исследования для коррекции терапии и генетического прогноза. Также представлены собственные клинические наблюдения пациентов с указанной патологией, находившихся на лечении в нашей клинике в течение последнего года.

*Ключевые слова:* неонатальный сахарный диабет, врожденный гиперинсулинизм, дети.

Congenital disorders of insulin secretion can be accompanied by both uncontrolled increase and by decrease of serum insulin and are presented as neonatal diabetes mellitus (NDM) or as congenital hyperinsulinism (CHI). Different mutations of the same genes can be the cause of both NDM and CHI. Diagnosis of both pathologies is rather difficult because of nonspecificity of their clinical presentations in neonates, lack of accessibility of some laboratory techniques and many of different diseases which must be counted in differential diagnosis. Meanwhile late treatment leads to severe brain damage in patients with CHI and to progressing vascular complications in patients with NDM. Authors present the newest information about NDM and CHI, their diagnosis, choice of therapeutic tactics, role of results of genetic examination in correction of therapy and in genetic prognosis. Proper data about patients hospitalized in clinic during last year were presented.

*Key words:* neonatal diabetes mellitus, congenital hyperinsulinism, children.

Врожденные нарушения секреции инсулина могут проявляться как автономным повышением секреции инсулина, так и его тотальным либо парциальным дефицитом. Поэтому клинически данная группа патологии может проявляться как рецидивирующими гипогликемиями, так и сахарным диабетом (СД). Этиология рассматриваемых состояний гетерогенна. В настоящее время бла-

годаря расширению возможностей и доступности молекулярно-генетического обследования все чаще удается устанавливать этиологические факторы путем выявления мутаций генов, имеющих прямое либо косвенное отношение к синтезу и секреции инсулина. При этом достаточно часто заинтересованными оказываются одни и те же гены (ген инсулина – INS, гены калиевых каналов

### *Контактная информация:*

*Никитина Ирина Леоровна* – д.м.н., зав. НИЛ детской эндокринологии  
института эндокринологии ФГБУ «ФЦСКЭ им. В.А. Алмазова» Минздрава России  
Адрес: 197341 г. Санкт-Петербург, ул. Аккуратова, 2  
Тел.: (812) 702-37-32, E-mail: nikitina0901@gmail.com  
Статья поступила 29.05.12, принята к печати 26.09.12.