



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

Минздрав России
ФГБУ «НМИЦ эндокринологии»
ОГРН 1027739455986 ИНН 7728016351
117036, г. Москва, ул. Дм. Ульянова, д. 11
E-mail: post@endocrinctr.ru
телефон: 8(495) 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

Юркова Варвара Антоновна

Возраст: 1 год. Дата рождения: [REDACTED]

Адрес: [REDACTED]

Номер карты: [REDACTED]

МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ от 03.07.2020

Юркова Варвара Антоновна, дата рождения [REDACTED] наблюдается в НМИЦ эндокринологии с 04.2020 с диагнозом E16.1 Врожденный гиперинсулинизм, фармакорезистентное течение.

У пациентки нетипичное течение ВГИ. В ходе госпитализации ей проводился подбор инсулинотатической терапии, однако, на фоне применения максимальных доз Диазоксид и Октреотид эффекта получено не было.

Ребенку было проведено молекулярно-генетическое исследование (панель гиперинсулинизм) и выявлена гетерозиготная ранее не описанная мутация в гене PMM2, которая, однако, не объясняет наличия у ребенка ВГИ и скорее всего является случайной находкой.

Учитывая фармакорезистентный характер заболевания и риски неврологических осложнений, пациентке рекомендовано проведение ПЭТ с 18ФДОФА для уточнения гистологической формы заболевания.

Данное исследование проводится на базе НМИЦ им Алмазова (Санкт Петербург). Просьба предоставить направление на обследование и лечение в данное учреждение по ОМС.

Зав отделением эндокринопатий раннего детского
возраста, к.м.н.

Меликян М.А.

3 июля 2020 г.

