



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

Минздрав России
ФГБУ "НИИЦ эндокринологии"
ОГРН 1027739488996 ИНН 7728016351
117036, г. Москва, ул. Дм. Ульянова, д. 11
E-mail: rosic@vniiecenter.ru
телефон: 8(495) 500-00-90

117036, Москва, ул. Дмитрия Ульянова, 11
11 Denitry Ulyanov str. Moscow, Russian Federation, 117036
Тяжелобольным детям. Удмуртия

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

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

Юркова Варвара Антоновна

Возраст: _____ Дата рождения: _____

Адрес: Россия, _____

03.11.2020 11:00

ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ из истории болезни № 10993/С2020

Юркова Варвара Антоновна, дата рождения _____ находилась в отделении с 07.10.2020 по 03.11.2020

Диагноз клинический

Основное заболевание: E16.1 Врожденный гиперинсулинизм, фармакорезистентное течение, атипичная форма. Состояние после хирургического лечения (резекция головки и тела поджелудочной железы с формированием панкреатоеюноанастомоза от), персистенция органического гиперинсулинизма, экзокринная недостаточность поджелудочной железы.

Сопутствующее заболевание: Острая мочевая инфекция, реконвалесцент.

Жалобы на гипогликемии, сопровождающиеся кратковременным помрачением сознания.

Анамнез жизни

Ребёнок от: 2 беременности, Чем закончились предыдущие роды: 1- роды в срок, КС, Дети от предыдущих беременностей: здоровы, Беременность протекала: на фоне хламидиоза, носительства ЦМВИ, тромбоцитопении

Роды: самостоятельные в срок, Масса при рождении: 4280 г, Рост при рождении: 56 см, По шкале Апгар: 7 /8.

Перенесенные состояния: Травмы, операции отрицает

Аллергологический анамнез: без особенностей, лекарственную и пищевую аллергию отрицает

Эпиданамнез: переливания крови и препаратов крови: переливание СЗП, эр. взвеси от 08.09.2020

Контакты с инфекционными больными, tbc, гепатит, ВИЧ, вен. Заболевания отрицает

Наследственный анамнез: бабушки по отцовской линии: сахарный диабет 2 типа

Анамнез заболевания:

В первые сутки после рождения была зафиксирована гипогликемия 1,2 ммоль/л. Проводилась инфузионная терапия р-ром глюкозы, были выписаны из роддома на 7 сутки с гликемией 2,7 ммоль/л. При амбулаторном обследовании по м/ж регистрировались гипогликемии до 2 ммоль/л, обследование не проводилось.

В январе 2020г. мама начала замечать периодические пароксизмальные состояния в виде замиранья, закатывания глаз, которые купировались после кормления грудным молоком. В феврале-марте 2020г. обследовались у невролога и эпилептолога по месту жительства, данных за эпилептический характер пароксизмом не получено.

13 марта с гликемией 2,2 ммоль/л (кетоны-0,6) были госпитализированы в стационар по м/ж, где начали инфузию 5-10 % раствора глюкозы. Учитывая рецидивы гипогликемии при попытке отмены инфузии, ребенка перевели на непрерывное введение 10% р-ра глюкозы, на фоне чего гликемия 3,5-7 ммоль/л. По результатам проведенного обследования на фоне лабораторной гликемии 2,2 ммоль/л, инсулин-5,5 мкМЕ/мл, с-пептид 377,9 пмоль/л. В биохимическом анализе крови: АЛГ-22.0 МЕ/л, АСТ-56 МЕ/л, билирубин- 5 мколь/л, ЩФ- 484 МЕ/л, Na-136.5 ммоль/л К-4.03 ммоль/л, Cl-115,1 ммоль/л, Са-2,4 ммоль/л. ОАМ без патологии. ОАК- Нв- 94 г/л, Eг- 3.67. В гормональном профиле: [ТТГ- 1.6 мкМЕ/мл, Т4- 15.12 пмоль/л, ИФР- 56.7 нг/мл, кортизол- 367.7 пмоль/л.

При госпитализации в ЭНЦ с 26.03.2020 по 14.04.2020 при поступлении продолжена инфузионная терапия раствором глюкозы 20% со скоростью 45 мл/час (=18 мг\кг/мин), на фоне чего отмечалась зугликемия. При попытке снижения скорости инфузии до 30 мл/час через 1 час зафиксирована гипокетогическая гипогликемия с высоким уровнем инсулина. С 27.03.20 инициирована терапия Прогликемом в стартовой дозе 5 мг/кг/сут с последующим постепенным повышением до 14 мг/кг/сут, на фоне чего эффекта достигнуто не было. С 02.04.20 Прогликем был отменен и инициирована терапия Октреотидом в режиме непрерывной подкожной инфузии через помпу в стартовой дозе 3 мкг/кг/сут с последующим повышением до 13,3 мкг/кг/сут. На фоне терапии октреотидом в первые сутки отмечалась тенденция к гипергликемии, что позволило уйти на менее концентрированную инфузию (10% 20 мл/час = 3,9 мг/кг/мин), однако в дальнейшем отмечалась тахифилаксия и рецидивы гипогликемий. С 07.04 Октреотид был отменен, назначена терапия Глюкагоном в режиме непрерывной подкожной инфузии в стартовой дозе 1,4 мкг/кг/час с последующим повышением до 4,6 мкг/кг/час без существенного эффекта. 8.04.20 был проведен консилиум: учитывая **фармакорезистентное течение** заболевание, а также отсутствие неврологических осложнений гипогликемий, было принято решение воздержаться от хирургического лечения, придерживаться диетотерапии. Инфузионная терапия постепенно снижена и была полностью отменена 12.04.20. В рацион был добавлен кукурузный крахмал (2 стол ложки в сутки). На фоне дробного кормления с добавлением кукурузного крахмала показатели гликемии в течение суток колеблются от 2,1 до 3,1 ммоль/л. Гипогликемии преимущественно носят бессимптомный характер. 13.04 отмечены эпизоды замирания, выраженной вялости на фоне гликемии 2,8 ммоль/л, купированы приемом сладкого сока, в/в болюсом глюкозы, подкожкой октреотида.

Девочке было проведено молекулярно-генетическое исследование (панель ENDO2) – патогенных мутаций, ответственных за ВГИ не выявлено. При пересмотре результатов исследования выявлена интронная мутация в гене MEN1. Анализ на данную мутацию взят у мамы ребенка. В течение 6 мес находилась дома на дробном кормлении. Со слов мамы, гипогликемии регистрировались ежедневно. Эпизоды замираний стали длительнее.

В августе 2020 была госпитализирована в НМИЦ им Алмазова, где проведена ПЭТ КТ с 18ФДОФА – диагностирован **гигантский фокус** с захватом области головки и тела поджелудочной железы (ПИ составил 1,4). 08.09.2020 выполнена **субтотальная резекция поджелудочной железы (65%), панкреатоеюноанастомоз по Ру**, интраоперационно выполнена экспресс-биопсия, по результатам которой в области хвоста ПЖ – здоровая ткань. Проводилась инфузия СЗП, гемотрансфузия эр. взвеси. Экстубирована в 1 п/о сутки, продленная перидуральная анестезия до 3 суток, стул отходит с 4 п/о суток, с 5 п/о суток возобновлено энтеральное питание, продолжено частично парентеральное питание.

Окончательное гистологическое заключение: **атипичная форма** врожденного гиперинсулинизма с минимальными изменениями.

В послеоперационном периоде сохранялась высокая потребность в инфузионной терапии раствором глюкозы из расчета 6 - 7 мг/кг/сутки, проводилось постепенное расширение объема энтерального питания, однако на этом фоне **сохранялись эпизоды гиперинсулинемических гипогликемий**. 22.09.2020 проведена отмена инфузионной терапии, задокументирован гиперинсулинизм (глюкоза - 2,75 ммоль/л, инсулин 77,5 пмоль/л, С - пептид - 2,59 нг/мл), начата терапия октреотидом в стартовой дозе 7 мкг/кг/сутки с титрацией до 11 мкг/кг/сутки. уровень гликемии с 16.09.2020 по 05.10.2020 колебания гликемии 1,8 - 8,4.

В настоящее время пациентка находится на постоянной инфузии 30% раствора глюкозы из расчета 7,5 мг/кг/мин, получает терапию октреотидом 11 мкг/кг/сут, креон.

Поступает в ФГБУ НМИЦ эндокринологии в сопровождении мед персонала для динамического обследования и решения вопроса о дальнейшей тактике ведения

Данные осмотра при поступлении

Рост: 80,0 см, SDS роста: 0,058

Вес: 11,1 кг, SDS веса: 0,184

ИМТ: 17,3 кг/м²

Состояние: относительно удовлетворительное, **Телосложение:** нормостеническое, **Кожные покровы:** умеренной влажности, на щеках, в паховой области и в локтевых ямках – очаги атонии.

Слизистые: нормальной окраски, чистые, **Костно-мышечная система:** патологии не выявлено, **Подкожно-жировая клетчатка:** развита умеренно, **Щитовидная железа:** наличие узловых образований пальпаторно не определяется клинически: эутиреоз, **Надпочечники** симптомов нарушения функции нет, **Половые органы сформированы:** правильно, по женскому типу, **Нервная система:** Удерживает голову с 2 месяцев, сидит с 9 месяцев, ползает с 10 месяцев, стоит и ходит у опоры с 11 месяцев, начинает самостоятельно ходить, произносит до 5 - ти простых слов. сознание: ясное, контактна, на осмотр реагирует адекватно. Навыки игры развиты хорошо.

Сердечно-сосудистая система пульс: 120 уд./мин ритмичный, удовлетворительного наполнения; **тоны сердца** ясные, ритмичные; **шум сердца** не определяется; **грудная клетка:** правильной формы; **в акте дыхания вспомогательная мускулатура:** не участвуют; **дистанционные хрипы:** не слышны; **дыхание:** пуэрильное; **хрипов нет**; **дыхательные шумы:** нет **Система органов пищеварения:** живот при поверхностной пальпации мягкий, безболезненный; В эпигастрии визуализируется рубец после субтотальной резекции поджелудочной железы.; **Мочеполовая система:** дизурических явлений нет.; Стул: оформленный

Данные лабораторных исследований

Клинический анализ крови

08.10.2020

Лейкоциты (кровь)	18.15>	10 ⁹ кл/л	5-12
- нейтрофилы (%)	33.8	%	25-60
- лимфоциты (%)	48.8	%	37-60
- моноциты (%)	10.1	%	
- эозинофилы (%)	6.6>	%	0.2-5.4
- базофилы (%)	0.7	%	0-1
- нейтрофилы (абс)	6.13	10 ⁹ кл/л	1.5-6.8
- лимфоциты (абс)	8.85	10 ⁹ кл/л	2.2-10.2
- моноциты (абс)	1.84	10 ⁹ кл/л	
- эозинофилы (абс)	1.2>	10 ⁹ кл/л	0-0.4
- базофилы (абс)	0.13>	10 ⁹ кл/л	0-0.1
Эритроциты (кровь)	5.15	10 ¹² кл/л	
Гемоглобин	138	г/л	110-140
Гематокрит (%)	41.3	%	
Ср.объем эритроцитов (MCV)	80.2<	фл	82-98
Ср.сод.гемоглобина в эритроц. (MCH)	26.8<	пг	27-34
Ср.конц.гемоглобина в эритроц.(MCHC)	334	г/л	314-356
Индекс распр. эритроц. (RDW)	13.5	%	11.6-16.5
Тромбоциты	494	10 ⁹ кл/л	
Ср.объем тромбоцитов (MPV)	10.1	фл	
Тромбокрит (PCT)	0.5	%	
Индекс распр.тромбоцитов (PDW)	10.6		9.7-16.7
СОЭ	11	мм/час	2-15

15.10.2020

Лейкоциты (кровь)	11.83	10 ⁹ кл/л	5-12
- нейтрофилы (%)	39	%	25-60
- лимфоциты (%)	46.2	%	37-60
- моноциты (%)	8.7	%	
- эозинофилы (%)	4.9	%	0.2-5.4

- базофилы (%)

- нейтрофилы (абс)

- лимфоциты (абс)

- моноциты (абс)

- эозинофилы (абс)

- базофилы (абс)

Эритроциты (кровь)

Гемоглобин

Гематокрит (%)

Ср. объем эритроцитов (MCV)

Ср. сод. гемоглобина в эритроц. (MCH)

Ср. конц. гемоглобина в эритроц. (MCHC)

Индекс распр. эритроц. (RDW)

Тромбоциты

Ср. объем тромбоцитов (MPV)

Тромбокрит (PCT)

Индекс распр. тромбоцитов (PDW)

СОЭ

26.10.2020

Лейкоциты (кровь)

- нейтрофилы (%)

- лимфоциты (%)

- моноциты (%)

- эозинофилы (%)

- базофилы (%)

- нейтрофилы (абс)

- лимфоциты (абс)

- моноциты (абс)

- эозинофилы (абс)

- базофилы (абс)

Эритроциты (кровь)

Гемоглобин

Гематокрит (%)

Ср. объем эритроцитов (MCV)

Ср. сод. гемоглобина в эритроц. (MCH)

Ср. конц. гемоглобина в эритроц. (MCHC)

Индекс распр. эритроц. (RDW)

Тромбоциты

Ср. объем тромбоцитов (MPV)

Тромбокрит (PCT)

Индекс распр. тромбоцитов (PDW)

СОЭ

02.11.2020

1.2>	%	0-1
4.61	10 ⁹ кл/л	1.5-6.8
5.47	10 ⁹ кл/л	2.2-10.2
1.03	10 ⁹ кл/л	
0.58>	10 ⁹ кл/л	0-0.4
0.14>	10 ⁹ кл/л	0-0.1
3.99	10 ¹² кл/л	
106<	г/л	110-140
30	%	
75.2<	фл	82-98
26.6<	пг	27-34
353	г/л	314-356
13.1	%	11.6-16.5
346	10 ⁹ кл/л	
9.5	фл	
0.33	%	
9.3<		9.7-16.7
10	мм/час	2-15
11.02	10 ⁹ кл/л	5-12
39	%	25-60
45.4	%	37-60
8.3	%	0.2-5.4
6.4>	%	0-1
0.9	%	0-1
4.3	10 ⁹ кл/л	1.5-6.8
5	10 ⁹ кл/л	2.2-10.2
0.92	10 ⁹ кл/л	
0.7>	10 ⁹ кл/л	0-0.4
0.1	10 ⁹ кл/л	0-0.1
4.55	10 ¹² кл/л	
122	г/л	110-140
36.9	%	
81.1<	фл	82-98
26.8<	пг	27-34
331	г/л	314-356
14.6	%	11.6-16.5
263	10 ⁹ кл/л	
9.1	фл	
0.24	%	
9.9		9.7-16.7
2	мм/час	2-15

Лейкоциты (кровь)	11.02	10^9 кл/л	5-12
- нейтрофилы (%)	32.8	%	25-60
- лимфоциты (%)	54.4	%	37-60
- моноциты (%)	7	%	
- эозинофилы (%)	5.1	%	0.2-5.4
- базофилы (%)	0.7	%	0-1
- нейтрофилы (абс)	3.61	10^9 кл/л	1.5-6.8
- лимфоциты (абс)	6	10^9 кл/л	2.2-10.2
- моноциты (абс)	0.77	10^9 кл/л	
- эозинофилы (абс)	0.56>	10^9 кл/л	0-0.4
- базофилы (абс)	0.08	10^9 кл/л	0-0.1
Эритроциты (кровь)	4.55	10^{12} кл/л	
Гемоглобин	121	г/л	110-140
Гематокрит (%)	37	%	
Ср. объем эритроцитов (MCV)	81.3<	фл	82-98
Ср. сод. гемоглобина в эритроц. (MCH)	26.6<	пг	27-34
Ср. конц. гемоглобина в эритроц. (MCHC)	327	г/л	314-356
Индекс распр. эритроц. (RDW)	14	%	11.6-16.5
Тромбоциты	360	10^9 кл/л	
Ср. объем тромбоцитов (MPV)	9.9	фл	
Тромбокрит (PCT)	0.36	%	
Индекс распр. тромбоцитов (PDW)	11	%	9.7-16.7
СОЭ	2	мм/час	2-15

Биохимические исследования крови 08.10.2020

Глюкоза (сыворотка)	2.22<	ммоль/л	3.1-6.1
Белок общий	72	г/л	56-75
С-реактивный белок	1.4	мг/л	0.1-2.8
Билирубин св. (прямой)	2.5	мкмоль/л	0-8.6
Холестерин общ	4.15	ммоль/л	3.3-5.2
Билирубин общий	7.5	мкмоль/л	3.4-20.5
АСТ	39	Ед/л	15-60
АЛТ	17	Ед/л	7-35
Креатинин	32.7	мкмоль/л	27-62
Натрий	139	ммоль/л	136-145
Хлориды	107	ммоль/л	98-107
Калий	4.6	ммоль/л	3.5-5.1
Мочевина	1.2<	ммоль/л	1.8-6
Альфа-амилаза (пл)	18<	Ед/л	25-125
Щелочная фосфатаза	245	Ед/л	156-369

14.10.2020

С-реактивный белок	8.2>	мг/л	0.1-2.8
--------------------	----------------	------	---------

17.10.2020

Натрий	135<	ммоль/л	136-145
Хлориды	101	ммоль/л	98-107
Калий	3.8	ммоль/л	3.5-5.1
Глюкоза (сыворотка)	3.68	ммоль/л	3.1-6.1
Креатинин	37.3	мкмоль/л	27-62 *
Мочевина	2.8	ммоль/л	1.8-6
АСТ	29	Ед/л	15-60
АЛТ	11	Ед/л	7-35 *
Кальций общий	2.23<	ммоль/л	2.25-2.75

26.10.2020

С-реактивный белок	0.3	мг/л	0.1-2.8
--------------------	-----	------	---------

Гормональные исследования крови 08.10.2020

Инсулин	26.7>	мкЕ/мл	2.6-24.9
C-пептид	3.05	нг/мл	1.1-4.4

19.10.2020

Инсулин	8.65	мкЕ/мл	2.6-24.9
---------	------	--------	----------

Общий анализ мочи 12.10.2020

Глюкоза (моча общ)	5.6>	ммоль/л	0-2.8
Белок (моча общ)	0.2	г/л	0-0.2
Билирубин (моча общ)	0	мкмоль/л	0-8.5
Уробилиноген	0	мкмоль/л	0-34
pH (моча)	5.5		5-6
Эритроциты (моча общ)	0	мг/л	0-0.3
Кетоны (моча общ)	0	ммоль/л	0-0.5
Нитриты (моч)	не обнаружены		
Лейкоциты (моч.об.)	75>	в 1 мкл	0-25
Прозрачность мочи	прозрачная		
Относительная плотность мочи	1.021	г/мл	1.018-1.03
Цвет мочи	соломенно-желтая		
Лейкоциты в моче (микроск)	50-99 в п/зр		
Слизь моче	++		

20.10.2020

Глюкоза (моча общ)	0	ммоль/л	0-2.8
Белок (моча общ)	0	г/л	0-0.2
Билирубин (моча общ)	0	мкмоль/л	0-8.5
Уробилиноген	0	мкмоль/л	0-34
pH (моча)	7>		5-6
Эритроциты (моча общ)	0	мг/л	0-0.3
Кетоны (моча общ)	0	ммоль/л	0-0.5
Нитриты (моч)	не обнаружены		
Лейкоциты (моч.об.)	0	в 1 мкл	0-25
Прозрачность мочи	прозрачная		
Относительная плотность мочи	1.002<	г/мл	1.018-1.03
Цвет мочи	бесцветная		

Исследования мочи 14.10.2020**Анализ мочи по Нечипоренко**

Эритроциты (Нечипор)	0	в 1 мл	0-1000
Лейкоциты (Нечипор)	ПОКРЫВАЕТ КАМЕРУ!	в 1 мл	0-2000

Дата забора: 15.10.2020 12:08:00

Дата выполнения: 22.10.20 16:59

Посев на аэробную и факультативно-анаэробную бактериальную флору с определением чувствительности к расширенному спектру антибиотиков (моча, раневое отделяемое, мокрота и др.) (выполнено 22.10.2020)

Исследуемый биоматериал

Моча (разовая порция)

При посеве выделены:

1. Escherichia coli 10000 КОЕ/мл

Закключение:

В исследуемом биоматериале обнаружен рост условно-патогенной микрофлоры в диагностически значимом количестве.

Антибиотики/Культуры	Escherichia coli
Ampicillin (Ампициллин)	R
Amoxicillin/Clavulanic acid (Амоксициллин/Клавулановая кислота)	R
Amikacin (Амикацин)	S
Ceftazidime (Цефтазидим)	R
Chloramphenicol (Хлорамфеникол)	S
Cefotaxime	R
Cefepime (Цефепим)	R
Nitrofurantoin	S
Gentamicin (Гентамицин)	S
Levofloxacin (Левофлоксацин)	S
Mergrepem (Мергепем)	S
Norfloxacin (Норфлоксацин 10мкг)	S
Триметоприм-Сульфаметоксазол (Trimethoprim-Sulphamethoxazole)	S

Легенда: "R" - Устойчивый, "S" - Чувствительный
"MIC (mcg/ml)" - минимальная ингибирующая концентрация, "DDM (mm)" - диско-диффузионный метод

Данные диагностических исследований

Электрокардиография с расшифровкой

ЧСС: 125 уд. в мин.; PQ: 009 сек; QRS: 006 сек; QT: 029 сек

Ритм: синусовый с ЧСС: 125 уд. в мин.

Положение электрической оси сердца: нормальное

УЗИ брюшной полости

Печень

Расположение: типичное

Контуры: ровные, четкие.

Размеры

Толщина правой доли: 10.0 см.

Толщина левой доли: 5.0 см.

Хвостатая доля: 2,2

Воротная вена, диаметр: 0.4 см

Внутрипеченочные желчные протоки: не расширены.

Холедох: не расширен.

Структура паренхимы: гетерогенная.

Эхогенность: не изменена

Объемные образования: не определяются.

Желчный пузырь

Контуры: ровные, четкие.

Форма: не изменена.

Размеры . длина: 8,7 см, толщина: 2,7 см

Содержимое: гомогенное

Стенки: не уплотнены, не утолщены.

Конкременты: не выявлены.

Образования: не выявлены

Поджелудочная железа

Контуры: в проекции головки (по передней пов.) определяется ткань поджелудочной железы толщиной 0,8 см, средней эхогенности, гетерогенной структуры (в анамнезе субтотальная резекция поджелудочной железы).

Образования: не выявлены.

Селезенка

Контуры: ровные, четкие.

Расположение: типичное

Размеры . длина: 6,5 см, толщина: 3,5 см

Структура паренхимы: однородная.

Эхогенность: не изменена

Селезеночная вена, диаметр: 0,4 см

Образования: не выявлены

Дополнительные данные

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Состояние после субтотальной резекции поджелудочной железы

Эхографические признаки гепатомегалии

УЗИ почек

Правая почка

Контуры: ровные. Расположена: типично. Подвижность: патологической подвижности не выявлено

Размеры

Длина: 7.0 см,



Толщина: 3,8 см.

Паренхима: с гипоехогенными пирамидками (нормальной структуры). Эхогенность: в пределах нормы. Толщина паренхимы: 1,4 см. ЧЛС: лоханка расширена до 3 мм (мочевый пузырь наполнен). Конкременты: не выявлены. Объемные образования: не выявлены.

Левая почка

Контуры: ровные. Расположена: типично. Подвижность: патологической подвижности не выявлено. Размеры:

Длина: 7,3 см,

Толщина: 3,9 см.

Паренхима: с гипоехогенными пирамидками (нормальной структуры). Эхогенность: в пределах нормы. Толщина паренхимы: 1,4 см. ЧЛС: не уплотнена, не деформирована. Конкременты: не выявлены. Объемные образования: не выявлены.

Дополнительные данные

Мочевой пузырь, наполнен удовлетворительно. Размеры: длина 4,6 см, ширина 5,6 см, передне-задний 5,8 см объем 78 см³ Форма в сагитальном срезе треугольная с закругленными углами, в поперечном срезе - овальная, симметричная. Контуры ровные, четкие. Стенки не утолщены. Содержимое пузыря анэхогенное. Дистальные отделы мочеточников с обеих сторон не расширены.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Эхографические признаки небольшой пиелоктазии справа

В ОТДЕЛЕНИИ при поступлении продолжена инфузионная терапия 30% раствора глюкозы из расчета 7,5 мг/кг/мин, октреотидом 11 мкг/кг/сутки. 7.10.2020 ребенок переведен на инфузионную терапию глюкозой 20% со скоростью 20 мл в час (6 мл/кг/мин), непрерывное подкожное введение Октреотида с помощью помпы со скоростью 5 мкг/час. 08.10.2020 на общем обходе принято решение повторно инициировать пробную терапию Прогликемом в дозе 9 мкг/кг/сутки (100 мкг/сутки), продолжена терапия октреотидом. На фоне терапии Прогликемом некоторая положительная динамика – отмечалась тенденция к гипергликемии, скорость инфузии глюкозы постепенно снижалась, однако, при попытке полной отмены, отмечался рецидив гипогликемии, в связи с чем с 13.10.2020 доза Прогликема увеличена до 150 мкг/сутки (13,5 мкг/кг/сутки). На фоне указанной терапии снижение аппетита вплоть до полной анорексии. 16.10.2020 на фоне беспокойства генерализованный судорожный приступ длительностью около 1 минуты, купировался самостоятельно. При этом уровень гликемии 4,6 ммоль/л, кетонемия 3,6 ммоль/л. После приступа дважды рвота, задержка мочи. Вм в целях профилактики отека мозга введен Дексаметазон + Фуросемид, установлен мочевой катетер. В динамике в течение суток отмечалась гиперкетонемия (максимально до 6,0 ммоль/л), нормогликемия, по КЩС тенденция к ацидозу (BE-10-14). Проводилась инфузионная терапия физиологическим раствором, раствором Рингера. Кетоз купирован в течение 30 часов. Диурез оставался адекватным. Через сутки мочевой катетер был удален. Судороги расценены как метаболические (на фоне кетоацидоза). Явления кетоацидоза расценены как побочный эффект от высоких доз Диазоксид. Прогликем был отменен, возобновлена инфузионная терапия 10% раствором глюкозы со скоростью 7 мл/час. 19.10.2020 врачебной комиссией принято решение о назначении аналога соматостатина пролонгированного действия – Ланреотид 60 мг. На фоне терапии характерной гипергликемии в первые часы введения не получено. 20.10.2020 отменена полтная терапия Ланреотидом, 22.10.2020 полностью отменена инфузия глюкозой. В целом, после введения ланреотида отмечалась некоторая положительная динамика с сохранением тенденции к бессимптомной гипогликемии. 26.10.2020 снова иницирована терапия прогликемом в малых дозах (8,1 мкг/кг/сутки), однако, желаемого эффекта в виде повышения уровня гликемии добиться не удалось и препарат отменен с 29.10.2020. С 29.10.2020 начата терапия Октреотидом в дозе 25 мкг (2,3 мкг/кг/сутки) 1 раз в день болюсно подкожно в 22:00-23:00, что позволило сгладить ночные гипогликемии. За весь период госпитализации не лихорадила. При поступлении инфузия проводилась через ЦВК, установленный в НМИЦ им. Алмазова. 15.10.2020 мама пожаловалась на подтекание ЦВК, при осмотре выявлено покраснение в месте подшивания и пункции, ЦВК несостоятелен, удален. С

16.10.2020 по 20.10.2020 получала инфузию через периферический катетер. 21.10.2020 в связи с сохраняющейся потребностью в инфузионной терапии выполнена повторная установка ЦВК, который в связи с полной отменой инфузионной терапией удален 02.11.2020. В анализах СРБ отрицательный.

В ходе госпитализации была выявлена мочевиная инфекция. Получала АБ-терапию (Амоксиклав) с хорошим эффектом.

На момент выписки состояние удовлетворительное. Вес 11 кг, рост 83 см.

Терапия в отделении

1. Инфузия глюкозы 20% с 07.10.20, 10% с 14.10.2020 по 23.10.2020
2. Октреотид 120 мкг/сут с 07.10.2020 по 20.10.2020, 25 мкг перед сном с 29.10.2020 по 02.11.2020
3. Соматулин-аутогель 60 мг 19.10.2020
4. Диазоксид 100 мг/сут с 08.10.20 по 13.10.20, 150 мг/сут с 13.10.20 по 16.10.20, 75 мг/сут с 26.10.20 по 31.10.20
5. Креон 5000 Ед перед каждым кормлением с 07.10 по 03.11.2020
6. Урсофальк 2,5 мл/сут с 07.10.20 по 26.10.20
7. Зиртек в каплях с 07.10.2020 по 03.11.2020
8. Тридерм мазь (местно)
9. Амоксиклав 50 мг/кг с 16.10.20 по 21.10.20

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

У девочки врожденный гиперинсулинизм. Диагноз сомнения не вызывает. По результатам комплексного обследования констатировано фармакорезистентное течение. Учитывая клинико-anamnestические данные заподозрен дефект гена GSK, однако при молекулярно – генетическом исследовании, патологии генов, характерных для ВГИ не обнаружено. Учитывая отсутствие неврологических осложнений гипогликемии, а также неэффективности хирургического лечения (субтотальная панкреатэктомия) от тотальной панкреатэктомии решено воздержаться. Обсуждался вопрос применения ингибиторов mTOR, как терапии третьей линии, однако, в силу большого количества побочных эффектов иммуносупрессивной терапии, а также отсутствия убедительных данных в ее эффективности при ВГИ, от данного вида лечения также было решено воздержаться. Запрошена ткань (парафиновые блоки) удаленной ПЖ из НМИЦ Алмазова. Планируется генетическое исследование данных образцов с целью попытки уточнения генеза ВГИ а также оценки потенциальной эффективности сиролимуса.

В связи с включением в протоколы лечения пациентов с ВГИ новых препаратов (моноклональные антитела к рецепторам инсулина), принято коллегиальное решение о целесообразности диетотерапии до момента начала применения данного препарата у пациентов данного возраста. Дополнительно рекомендовано применение Глюкагона/Октреотида при развитии тяжелых гипогликемий.

Учитывая крайне нестабильное течение заболевания, риски нейрогликопени, девочке необходим учащенный контроль гликемии (не реже 8-10 раз в сутки). Предпочтительно использование непрерывного мониторинга (система Dexcom наиболее достоверна) с возможностью оповещения при снижении гликемии.

Девочка должна находиться под постоянным контролем эндокринолога по месту жительства. При необходимости повторных госпитализаций в НМИЦ эндокринологии просьба своевременно выдать направление и содействовать в приобретении билетов.

РЕКОМЕНДАЦИИ

Медикаментозная терапия:

1. Октреотид 25 мкг/сутки (2,3 мкг/кг/сутки) 1 раз в день перед сном (22:00-23:00) болюсно подкожно
2. Креон 25000 ЕД/сутки, per os, 5000 ЕД * 5 раз в день (перед основными приемами пищи)

Рекомендации:

1. Наблюдение эндокринолога, педиатра, невролога по месту жительства
2. ЭЭГ по месту жительства в плановом порядке
3. Дробное кормление + грудное молоко + кукурузный крахмал 2 стол ложки в сутки добавлять в пищу. Перед сном всегда давать кашу с крахмалом.
4. Контроль гликемии 8-10 раз в сутки и дополнительно при ухудшении состояния, появлении слабости, вялости, судорог, замираний. Дополнительно контролировать гликемию при ОРВИ, гипертермии, проведении проф вакцинации, рвотах, диарее. **УЧИТЫВАЯ НЕОБХОДИМОСТЬ В УЧАЩЕННОМ КОНТРОЛЕ ГЛИКЕМИИ ПРОСЬБА ОБЕСПЕЧИТЬ ПАЦИЕНТКУ АДЕКВАТНЫМ КОЛИЧЕСТВОМ ТЕСТ-ПОЛОСОК ДЛЯ ГЛЮКОМЕТРА.** При возможности – использовать непрерывные системы мониторингования гликемии (Dexcom).
5. При симптоматической гипогликемии – пить сладким, покормить.
6. При гипогликемии и развитии судорог/потере сознания – вводить Глюкагон 1 мг п/к, экстренная госпитализация в стационар по месту жительства для проведения инфузионной терапии раствором глюкозы.
7. Повторная консультация в НМИЦ эндокринологии через 1 мес (по результатам доп обследования тканей)
8. Повторная госпитализация в НМИЦ эндокринологии через 3-6 мес или ранее при ухудшении состояния

Лечащий врач, Заведующий отделением эндокринопатий раннего детского возраста, Врач-детский эндокринолог, к.м.н.

Клинический ординатор, Врач-эндокринолог



Меликян М. А.

Копытина Д. А.

03 ноября 2020 г.