

ИНСУЛИНОМА КАК ПЕРВОЕ ПРОЯВЛЕНИЕ МЭН1-СИНДРОМА У ПАЦИЕНТКИ 16 ЛЕТ



© А.А. Джамалудинова*, Э.А. Янар

ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, Москва

АКТУАЛЬНОСТЬ. Редкой причиной рецидивирующих гипогликемий у детей является инсулинома — нейроэндокринная опухоль (НЭО), возникающая из бета-клеток поджелудочной железы (ПЖ). Неспецифичность и эпизодический характер симптомов обуславливают позднюю диагностику заболевания с развитием клинически выраженных эпизодов гипогликемий, приводящих к развитию жизнеугрожающих состояний. 10–30% случаев инсулином у детей ассоциированы с синдромом множественных эндокринных неоплазий 1-го типа — МЭН-1, вследствие мутации в гене, кодирующем синтез белка менина. Инсулиномы при данном синдроме характеризуются небольшими размерами (<2 см) и множественным характером, что затрудняет топическую диагностику.

ОПИСАНИЕ СЛУЧАЯ. Впервые появление эпизодов слабости, ухудшения общего самочувствия отметили с возраста 8 лет после перенесенного сотрясения головного мозга, в связи с чем наблюдалась неврологом с диагнозом «Соматоформная вегетативная дисфункция нервной системы». В последующем отмечено учащение эпизодов и замечена связь между длительным голодным промежутком и возникновением слабости, контроль гликемии не проводился.

В возрасте 13 лет при стационарном обследовании по поводу жалоб на боли в животе выявлены колебания гликемии от 2,0 до 9,5 ммоль/л, дальнейшее обследование не проводилось.

В возрасте 16,5 года впервые возник эпизод потери сознания с судорогами на фоне гипогликемии (1,0 ммоль/л). В эндокринологическом отделении на фоне пробы с голоданием подтвержден гиперинсулинемический характер гипогликемий — голодный промежуток 16,5 часа, гликемия 1,9 ммоль/л, иммунореактивный инсулин (ИРИ) 32,1 мкМЕ/мл. С целью дальнейшего обследования пациентка направлена в НМИЦ эндокринологии.

При ежедневном контроле гликемии в отделении отмечались эпизоды гипогликемии до 2,8 ммоль/л в утренние часы на фоне длительного голодного промежутка, купирувавшиеся приемом пищи. По данным пробы с голоданием подтвержден гиперинсулинемический характер гипогликемий — на фоне гипогликемии (2,5 ммоль/л) выявлено выраженное повышение уровня ИРИ (80 мкЕ/мл), С-пептида (6,32 нг/мл).

С целью визуализации инсулиномы проведена МСКТ ОБП с контрастированием: обнаружены множественные гиперваскулярные образования хвоста ПЖ размерами до 12x20x10 мм.

В ходе молекулярно-генетического исследования во 2 экзоне гена *MEN1* выявлена ранее не описанная делеция одного нуклеотида с.221delG (p.Gly74AlafsTer45) в гетерозиготном положении. Тот же вариант выявлен у отца ребенка, не имеющий клинических проявлений заболевания. Пациентке диагностирован МЭН1-синдром.

После предварительной предоперационной подготовки в ДГКБ им. З.А. Башляевой проведена лапароскопическая дистальная резекция ПЖ. Морфологическая картина: высококодифференцированная НЭО G1 (менее 2 митозов/2 мм) с низким индексом пролиферативной активности Ki-67 (менее 3%), pT1Nx (на основании макроскопии).

Через 6 месяцев при динамическом обследовании в НМИЦ эндокринологии данных за персистенцию органического гиперинсулинизма не получено. Проведен скрининг других компонентов синдрома, по данным МРТ головного мозга — кистозная микроаденома гипофиза (гормонально-неактивная). Рекомендовано продолжить динамическое наблюдение.

ВЫВОДЫ. Описанный случай отражает важность своевременной клинической и генетической диагностики инсулиномы у детей, что помогает в выборе оптимального лечения и реализации соответствующей программы наблюдения за пациентами и членами их семьи.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: инсулинома; поджелудочная железа; синдромом множественных эндокринных неоплазий 1-го типа.

ЦИТИРОВАТЬ:

Джамалудинова А.А., Янар Э.А. Инсулинома как первое проявление МЭН1-синдрома у пациентки 16 лет // *Эндокринная хирургия*. — 2023. — Т. 17. — №4. — С. 38. doi: <https://doi.org/10.14341/serg12861>

TO CITE THIS ABSTRACT:

Jamaludinova AA, Yanar EA. Insulinoma as the first manifestation of MEN 1 syndrome in a 16-year-old patient. *Endocrine surgery*. 2023;17(4):38. doi: <https://doi.org/10.14341/serg12861>

*Автор, ответственный за переписку / Corresponding author.

