Врожденный гиперинсулинизм

Клинические рекомендации Минздрава России · дети · редакция 2026 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: E15, E16.1, E16.2, E16.8, E16.9 · Российская ассоциация эндокринологов

Врожденный гиперинсулинизм — группа заболеваний с неадекватной секрецией инсулина, вызывающей гипогликемию. Рекомендация посвящена подтверждению диагноза, неотложной коррекции гипогликемии, медикаментозному и хирургическому лечению, а также длительному наблюдению детей.

Главное

- Цель лечения — стойкая эугликемия при обычном режиме питания; целевой уровень гликемии у детей составляет 3,9–5,6 ммоль/л независимо от приема пищи.
- Диагноз подтверждают при гипогликемии менее 2,8 ммоль/л, если инсулин превышает 1,25 мкМЕ/мл и С-пептид — 0,5 нг/мл; дополнительно нужен как минимум один критерий гиперинсулинизма.
- ВГИ часто начинается в первые дни или недели жизни тяжелой персистирующей гипогликемией; возможны поздние и более мягкие формы, а также гипогликемии после еды.
- При клинических признаках гипогликемии гликемию измеряют каждые 2–3 часа перед едой и оценивают профиль не менее 1–3 суток; непрерывный мониторинг у детей первых месяцев жизни используют только как дополнительный метод.
- Молекулярно-генетическое исследование проводят всем пациентам, кроме детей с явными признаками транзиторного ВГИ; отсутствие выявленной мутации не исключает диагноз.
- У детей с ВГИ необходимы наблюдение невролога, офтальмолога и медицинского логопеда из-за риска необратимого поражения мозга при персистирующей гипогликемии.

Диагностика

1. Собрать анамнез: уточнить судороги, потерю или угнетение сознания, апноэ, повышенный аппетит или отказ от еды, связь эпизодов с голоданием, приемом белковой пищи и физической нагрузкой, а также перинатальные факторы, диабет у матери, массу при рождении и семейные случаи гипогликемии. Уровень убедительности рекомендаций С, уровень достоверности доказательств 5.
2. Провести физикальное обследование с оценкой антропометрии, психомоторного развития, стигм дисэмбриогенеза, сетчатки и диска зрительного нерва, врожденных пороков сердца и почек. Уровень убедительности рекомендаций С, уровень достоверности доказательств 5.
3. Регулярно контролировать гликемию каждые 2–3 часа перед едой и определить, возникают ли эпизоды натощак, после конкретной пищи или физической нагрузки; профиль оценивают как минимум 1–3 суток. Уровень убедительности рекомендаций С, уровень достоверности доказательств 5.
4. Не ранее третьих суток жизни подтвердить ВГИ лабораторно: при гликемии менее 2,8 ммоль/л определить инсулин более 1,25 мкМЕ/мл и С-пептид более 0,5 нг/мл, затем подтвердить хотя бы один дополнительный критерий — 3-гидроксибутират менее 1,8 ммоль/л, повышенную потребность в глюкозе, подъем гликемии после глюкагона или свободные жирные кислоты менее 1,7 ммоль/л. Уровень убедительности рекомендаций С, уровень достоверности доказательств 5.
5. Если спонтанной гипогликемии для забора анализов нет, выполнить пробу с голоданием в стационаре, при наличии венозного доступа и постоянном контроле состояния. Пробу прекращают при гликемии менее 3,0 ммоль/л, кетонемии более 1,5 ммоль/л или выраженном ухудшении состояния. Уровень убедительности рекомендаций С, уровень достоверности доказательств 5.
6. При подозрении на постпрандиальную гипогликемию провести пробу с белковой нагрузкой или пероральной нагрузкой декстрозой; выбор зависит от данных анамнеза. Для белковой нагрузки используют 1 г белка/кг, для декстрозы — 1,75 г/кг.
7. Выполнить молекулярно-генетическое исследование всем пациентам с ВГИ, кроме детей с явными клиническими признаками транзиторного течения заболевания.
8. При диазоксид-резистентном ВГИ провести ПЭТ с 18F-ДОФА для дифференциальной диагностики фокальной и диффузной форм заболевания. Уровень убедительности рекомендаций С, уровень достоверности доказательств 4.

Лечение

- Если ребенок в сознании и может глотать, дать 10% раствор декстрозы 5–15 мл, затем накормить и организовать дробное питание. При нарушении сознания или сохраняющейся гипогликемии при наличии венозного доступа ввести 10% декстрозу внутривенно 1 мл/кг медленно за 3 минуты, затем продолжить инфузию 3 мл/кг/ч с коррекцией скорости и концентрации по гликемии. Уровень убедительности рекомендаций C, уровень достоверности доказательств 5.
- При отсутствии венозного доступа ввести глюкагон 0,1 мг/кг подкожно или внутримышечно, но не более 1 мг; после инъекции необходим учащенный контроль гликемии из-за возможной ребаунд-гипогликемии. Уровень убедительности рекомендаций C, уровень достоверности доказательств 5.
- При персистирующей гипогликемии начать непрерывную инфузию 10% декстрозы со скоростью 3 мл/кг/ч; гликемию контролировать не реже одного раза в 3 часа, поддерживая 3,9–5,6 ммоль/л. При концентрации декстрозы более 12,5% рекомендован центральный венозный катетер. Уровень убедительности рекомендаций C, уровень достоверности доказательств 5.
- Диазоксид — препарат первой линии: стартовая доза 5 мг/кг/сут для детей с нормальной или крупной массой при рождении и 3 мг/кг/сут для младенцев с задержкой внутриутробного развития; препарат принимают внутрь 2–4 раза в сутки. Эффект оценивают не ранее третьих суток, дозу можно повысить до 20 мг/кг/сут; резистентность устанавливают при отсутствии эффекта от максимальной дозы не ранее шестых суток лечения. Уровень убедительности рекомендаций C, уровень достоверности доказательств 4.
- При задержке жидкости на фоне диазоксида назначают диуретики, предпочтительно гидрохлортиазид. До начала терапии всем детям проводят ЭХО-КГ, повторяют исследование через 3–5 дней; при острой легочной гипертензии диазоксид отменяют.
- При неэффективности или непереносимости диазоксида назначают октреотид с 3 мкг/кг/сут подкожно дробно каждые 6 часов либо непрерывно; дозу повышают постепенно, максимум — 20 мкг/кг/сут. При непрерывной инфузии сохраняется более стабильная концентрация препарата. Уровень убедительности рекомендаций C, уровень достоверности доказательств 5 и 4.
- Если стойкую эугликемию не удается обеспечить обычным питанием, используют обогащенные углеводами смеси, добавляют кукурузный крахмал, а в отдельных случаях проводят гастростомию для непрерывного ночного кормления.
- При фокальной форме выполняют частичную резекцию поджелудочной железы с удалением патологического очага. При диффузном фармакорезистентном ВГИ проводят субтотальную панкреатэктомию с удалением 95–98% ткани; частичная резекция 70–80% не обеспечивает полного выздоровления. Уровень убедительности рекомендаций C, уровень достоверности доказательств 4.

Когда направить и как наблюдать

- Госпитализировать ребенка с впервые выявленной гипогликемией для обследования и уточнения диагноза.
- Госпитализировать пациента с ВГИ при гипогликемии, сопровождающейся судорогами или потерей сознания, для купирования состояния и подбора либо коррекции лечения.
- Плановая госпитализация необходима для проведения контрольных проб и коррекции терапии; хирургическое лечение также проводится в условиях медицинской организации.
- При диарее, рвоте и отказе от еды на фоне интеркуррентного заболевания может потребоваться госпитализация для поддерживающей инфузии декстрозы.
- Выписка возможна при подтвержденной клинико-лабораторной медикаментозной компенсации или ремиссии заболевания.

Частые вопросы

Какие показатели подтверждают врожденный гиперинсулинизм?

При гликемии менее 2,8 ммоль/л должны определяться инсулин более 1,25 мкМЕ/мл и С-пептид более 0,5 нг/мл. Дополнительно нужен хотя бы один признак: 3-гидроксибутират менее 1,8 ммоль/л, скорость утилизации глюкозы более 8 мг/кг/мин у новорожденных или более 3 мг/кг/мин у детей старше 1 года, повышение гликемии после глюкагона на 1,7 ммоль/л и более или свободные жирные кислоты менее 1,7 ммоль/л.

Как безопасно проводить пробу с голоданием?

Только в стационаре, при наличии венозного доступа и мониторинге состояния и гликемии. Пробу прекращают при гликемии менее 3,0 ммоль/л, кетонемии более 1,5 ммоль/л или выраженном ухудшении состояния; у новорожденных, получающих декстрозу внутривенно, гликемию контролируют каждые 30 минут.

Как назначать диазоксид и когда считать ВГИ резистентным?

Стартовая доза составляет 5 мг/кг/сут, а при задержке внутриутробного развития — 3 мг/кг/сут; максимум — 20 мг/кг/сут. Эффект оценивают не ранее третьих суток, а резистентность устанавливают при отсутствии эффекта от максимальной дозы не ранее шестых суток лечения.

Когда переходить на октреотид и в какой дозе его применять?

Октреотид назначают при неэффективности или непереносимости диазоксида: начинают с 3 мкг/кг/сут, вводят подкожно каждые 6 часов или непрерывно, постепенно повышая дозу до максимальных 20 мкг/кг/сут. При объеме инфузии декстрозы более 200 мл/кг/сут лечение можно начинать с октреотида 5–10 мкг/кг/сут и/или глюкагона.

Когда нужна операция при ВГИ?

При подтвержденной фокальной форме выполняют частичную резекцию с удалением очага. При диффузном фармакорезистентном течении проводят субтотальную панкреатэктомию с удалением 95–98% ткани; выбор объема операции обсуждают коллегиально.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/1047-vrozhdennyj-giperinsulinizm. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/1047_1