

## КЛИНИЧЕСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ

Н.В. Маказан, Е.М. Орлова, Е.В. Тозлиян, М.А. Меликян,  
Н.Ю. Калинин, М.А. Карева, В.А. Петеркова  
Клинический полиморфизм псевдогипопаратиреоза у детей

С.С. Попов, А.Н. Пашков, И.Э. Есауленко, Т.Н. Попова,  
А.А. Агарков, Г.Н. Купцова  
Антиапоптотическое действие мелатонина при неалкогольном  
стеатогепатите, развивающемся при сахарном диабете 2-го типа

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

А.Е. Гаврилова, Е.В. Нагаева, Т.Ю. Ширяева, А.Н. Тюльпак, В.А. Петеркова  
Новая гетерозиготная мутация гена *POU1F1*, ассоциированная с множественным дефицитом гормонов аденогипофиза

Д.Н. Губаева, Е.М. Орлова, М.С. Панкратова, А.В. Воронцов, М.А. Карева  
Гипопитуитаризм, обусловленный мутацией в гене *PROPI*, в сочетании с синдромом 47,ХУУ и частично открытым атрио-вентрикулярным каналом: обзор двух клинических случаев

Е.Б. Башнина, О.С. Берсенева, Т.Е. Коротко, М.Е. Туркунова  
Болезнь Крона у ребенка с врожденной соматотропной недостаточностью

М.А. Карева, Е.М. Орлова, М.А. Меликян, А.В. Воронцов, В.П. Владимиров, В.А. Петеркова  
Гипогликемический синдром в дебюте врожденного гипопитуитаризма у пациентов без задержки роста: серия клинических случаев

Е.С. Кузнецова, О.В. Пилипенко, М.А. Меликян  
Синдром аутоиммунитета к инсулину — редкая причина развития гипогликемического синдрома. Клинический случай синдрома в педиатрической практике

М.А. Меликян, А.Н. Тюльпак, М.А. Карева  
Семейный случай врожденного гиперинсулинизма, ассоциированного с мутацией в гене *GLUD1*

Н.Ю. Райгородская, Н.В. Болотова, Д.А. Жарков, Т.В. Палатова, Н.С. Доровская  
Овотесткулярное нарушение формирования пола у пациента с кариотипом 46,XY

## ОБЗОРЫ

В.С. Пакин  
Молекулярно-генетические аспекты гестационного сахарного диабета

## ORIGINAL STUDY

148 N.V. Makazan, E.M. Orlova, E.V. Tozliyan, M.A. Melikyan, N.Yu. Kalinchenko, M.A. Kareva, V.A. Peterkova  
Variable phenotype of pseudohypoparathyroidism in children

162 S.S. Popov, A.N. Pashkov, I.E. Esaulenko, T.N. Popova, A.A. Agarkov, G.N. Kuptsova  
Antiapoptotic effect of melatonin in nonalcoholic steatohepatitis developing in patients with type 2 diabetes mellitus

## CASE REPORT

169 A.E. Gavrilova, E.V. Nagaeva, T.Yu. Shiryayeva, A.N. Tyulpakov, V.A. Peterkova  
A novel heterozygous mutation in *POU1F1* is associated with combined pituitary hormone deficiency

174 D.N. Gubaeva, E.M. Orlova, M.S. Pankratova, A.V. Vorontsov, M.A. Kareva  
Hypopituitarism due to mutation in the *PROPI* gene in association with the 47, XYY karyotype and autosomal dominant atrioventricular septal defect: two case reports

179 E.B. Bashnina, O.S. Berseneva, T.E. Korytko, M.E. Turkunova  
The case of Crohn's disease in a child with congenital growth hormone deficiency

182 M.A. Kareva, E.M. Orlova, M.A. Melikyan, A.V. Vorontsov, V.P. Vladimirova, V.A. Peterkova  
Hypoglycemia as a manifestation of congenital multiple pituitary hormone deficiency in patients without growth retardation: a clinical series

189 E.S. Kuznetsova, O.V. Pilipenko, M.A. Melikyan  
Insulin autoimmune syndrome: a rare cause of hypoglycemia. The case report of the syndrome in pediatric practice

195 M.A. Melikyan, A.N. Tyulpakov, M.A. Kareva  
Familial case of congenital hyperinsulinism associated with mutation in the *GLUD1* gene

201 N.Yu. Raygorodskaya, N.V. Bolotova, D.A. Jarkov, T.V. Palatova, N.S. Dorovskaya  
Ovotesticular disorder of sexual development in a patient with 46,XY karyotype

## REVIEWS

204 V.S. Pakin  
Molecular genetic aspects of gestational diabetes