

Детская эндокринология - кейс 1

Materials for the selected specialty

Тип: Кейсы | Образование: Высшее образование | Специализация: Детская эндокринология | Записей: 1
| Кейс: 1 | Вопросов: 12

Детская эндокринология - кейс 1

Образование: Высшее образование | Специализация: Детская эндокринология

1. УСЛОВИЕ СИТУАЦИОННОЙ ЗАДАЧИ

1.1. Ситуация

К врачу детскому эндокринологу обратилась мама с мальчиком 6 лет 3 мес.

1.2. Жалобы

Жалобы на задержку роста и низкие темпы роста.

1.3. Анамнез заболевания

Отставание в росте замечали с 3-х лет, со слов мамы мальчик первые три года рос хорошо, от сверстников не отставал, но в последнее время хуже ест, часто отказывается от еды. Рост в 4 года: 92 см, SDS роста -2,25. Рост в 5 лет 3 мес: 99,7 см, SDS роста -2,12.

1.4. Анамнез жизни

Ребенок от третьей беременности. Беременность протекала без особенностей. Роды физиологические, в срок. При рождении: длина тела 49 см, масса тела 2950 г. Моторное и психическое развитие на первом году жизни без особенностей. Прививки в срок. Травм не было. Аллергоанамнез неотягощен. Бытовые условия хорошие, питается хорошо.

Наследственный анамнез по эндокринологическим заболеваниям неотягощен. Близкородственный брак родители отрицают. Рост отца 173 см, рост матери 150 см. Рост бабушки (мать отца) 145 см. У матери менархе в 15 лет. У отца ростовой скачок в 16-17 лет.

1.5. Объективный статус

Рост 105,3 см (SDS роста=-2,05), вес 15,9 кг (ИМТ=14,34, SDSИМТ=+0,25).

Телосложение нормостеническое. Кожные покровы чистые, умеренной влажности, бледно-розовой окраски, без патологических высыпаний. Слизистые оболочки нормальной окраски. Стигм дизэмбриогенеза не отмечается. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 100 уд/мин, АД 90/60 мм рт.ст. Стул ежедневный, оформленный. Мочеиспускание нормальное.

Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластичной консистенции, подвижна при глотании. визуально и пальпаторно не увеличена, мягкоэластична, клинически – эутиреоз.

Надпочечники – гипертрихоза и гиперпигментации нет.

Половые органы сформированы по мужскому типу правильно, половое созревание по Таннеру 1, тестикулы в мошонке, S=D=3 мл.

1. План обследования

1. Вопрос

К необходимым для постановки диагноза антропометрическим показателям, кроме роста и массы тела, относятся

1. окружность грудной клетки

2. окружность головы

3. пропорции тела (соотношение «верхний сегмент/нижний сегмент»)

4. длина стопы

5. размах рук

6. скорость роста

Правильные ответы: пропорции тела (соотношение «верхний сегмент/нижний сегмент»); скорость роста

Определение пропорциональности телосложения необходимо для исключения костных дисплазий и синдромальных форм низкорослости.

Клинические рекомендации Российской ассоциации эндокринологов. Диагностика и лечение идиопатической низкорослости у детей и подростков, 2021 г.

(1)

При нормальном или погранично сниженном росте, скорость роста является ключевым показателем наличия или отсутствия патологического процесса.

Клинические рекомендации Российской ассоциации эндокринологов. Диагностика и лечение идиопатической низкорослости у детей и подростков, 2021 г.

(1)

3. Результаты обследования

3.1. Скорость роста

Скорость роста 5,6 см/год, SDS скорости роста -0,60

3.2. Пропорции тела (соотношение «верхний сегмент/нижний сегмент»)

Соотношение «верхний сегмент/нижний сегмент» равен 1,25 (N для мальчиков возрастной группы 5,5-6,4 лет составляет 1,25)

3.4. Окружность грудной клетки

62 см

3.6. Размах рук

102 см

2. Вопрос

При первичном обследовании на амбулаторном этапе необходимо провести исследование

1. кариотипа

2. гемоглобина, сывороточного железа и ферритина в крови

3. гликированного гемоглобина

4. ревматоидного фактора и С-реактивного белка

Правильный ответ: гемоглобина, сывороточного железа и ферритина в крови

Необходимо исключить патологию крови, в частности анемию.

Клинические рекомендации Российской ассоциации эндокринологов. Диагностика и лечение идиопатической низкорослости у детей и подростков, 2021 г.

(1)

5. Результаты обследования

5.1. Исследование гемоглобина, сывороточного железа и ферритина в крови

Гемоглобин 135 г/л (N 110-140)

средний объем эритроцита (MCV) 90 фл (N 82-98)

среднее содержание гемоглобина в эритроците (MCH) 30,1 пг (N 27-34)

ферритин 130 мкг/л (N 7-140)

железо 12,7 мкмоль/л (N 5-16,7)

3. Вопрос

Для постановки диагноза необходимо провести исследование титра антител к

1. транsgлутаминaзе и глиaдину

2. рецептору ТТГ, 21-гидроксилазе

3. тиреопероксидазе, тиреоглобулину

4. цинковому транспортеру, глутаматдекарбоксилазе

Правильный ответ: транsgлутаминaзе и глиaдину

Следует исключить наличие целиакии, как возможной причины хронической мальабсорбции и результирующей задержки физического развития

Клинические рекомендации Российской ассоциации эндокринологов. Диагностика и лечение идиопатической низкорослости у детей и подростков, 2021 г.

(1)

7. Результаты обследования

7.1. Исследование титра антител к транsgлутаминaзе и глиaдину

Антитела к транsgлутаминaзе 6 Ед/мл (N до 7)

Антитела к глиaдину 10,5 Ед/мл (N до 12,5)

IgA 1,55 г/л (N 0,27-1,95)

4. Вопрос

На амбулаторном этапе следует провести исследование крови на содержание

1. АКТГ

2. ТТГ, Т4св., ИФР-1

3. инсулина, С-пептида

4. соматотропного гормона

Правильный ответ: ТТГ, Т4св., ИФР-1

Необходимо исключить гипотиреоз, как возможную причину задержки физического развития. ИФР-1 – главный эффектор гормона роста, его уровень косвенно может указывать на наличие или отсутствие дефицита гормона роста.

Клинические рекомендации Российской ассоциации эндокринологов. Диагностика и лечение идиопатической низкорослости у детей и подростков, 2021 г.

(1)

9. Результаты обследования

9.1. Исследование крови на содержание ТТГ, Т4св., ИФР-1

ТТГ 3,879 мМЕ/л (N 0,51-4,82)

Т4св. 14,01 пмоль/л (N 11,2-18,6)

ИФР-1134,0 нг/мл (N до 283)

5. Вопрос

К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам обследования относится

1. рентгенография позвоночника в двух проекциях
2. денситометрия бедренной кости и поясничного отдела позвоночника

3. рентгенография кистей рук

4. рентгенография черепа в боковой проекции

Правильный ответ: рентгенография кистей рук

Определение костного возраста необходимо для дифференциального диагноза между нозологиями с нарушениями на уровне ростовой пластинки кости и гормонально-обусловленными формами низкорослости.

Клинические рекомендации Российской ассоциации эндокринологов. Диагностика и лечение идиопатической низкорослости у детей и подростков, 2021 г.

(1)

11. Результаты обследования

11.1. Рентгенография кистей рук

Костный возраст по методу Tanner-Whitehouse 20 составил 4,5 года.

6. Вопрос

Для исключения соматотропной недостаточности как возможной причины задержки роста необходимо проведение

1. исследования базального СТГ
2. пробы на стимуляцию СТГ
3. исследования ночной секреции СТГ
4. пробы на генерацию ИФР-1

Правильный ответ: пробы на стимуляцию СТГ

Играют ключевую роль в диагностике дефицита СТГ. Провокационные тесты основаны на способности различных фармакологических препаратов стимулировать секрецию и выброс СТГ соматотрофами аденогипофиза.

Клинические рекомендации Российской ассоциации эндокринологов. Диагностика и лечение идиопатической низкорослости у детей и подростков, 2021 г.

(1)

7. Вопрос

При принятии решения о проведении СТГ-стимуляционной пробы данному ребенку в качестве фармакологического стимулятора должен быть выбран

1. левадопа
2. аргинин

3. клонидин

4. инсулин

Правильный ответ: клонидин

В качестве первой пробы чаще проводят пробу с клонидином (клофелином), в качестве второй — пробу с инсулином или L-ДОПА.

Клинические рекомендации Российской ассоциации эндокринологов. Гипопитуитаризм, 2021 г.

(1)

8. Вопрос

Максимальный выброс СТГ на пробе с клонидином 17 нг/мл у данного ребенка подтверждает наличие

1. биологически неактивного гормона роста
2. дефицита СТГ
3. множественного дефицита гормонов гипофиза

4. нормальной секреции СТГ

Правильный ответ: нормальной секреции СТГ

при получении максимального выброса СТГ в ходе первой пробы более 10,0 нг/мл вторая проба не проводится, диагноз дефицита СТГ исключается.

Клинические рекомендации Российской ассоциации эндокринологов. Диагностика и лечение идиопатической низкорослости у детей и подростков, 2021 г.

(1)

2. Диагноз

9. Вопрос

С учетом проведенного обследования основной диагноз

1. Гипохондроплазия
2. Конституциональная задержка пубертата

3. Конституциональная (идиопатическая) задержка роста

4. Гипофизарный нанизм, дефицит гормона роста

Правильный ответ: Конституциональная (идиопатическая) задержка роста

Конституциональная задержка роста (или идиопатическая низкорослость) является диагнозом исключения. Выставляется в том случае, если рост ребенка составляет ниже -2 SDS для его пола и возраста (ниже 3-го перцентиля), и при этом исключены все остальные возможные причины задержки роста: хронические системные заболевания, эндокринные заболевания, психо-эмоциональные стрессорные факторы, алиментарные факторы, заболевания костей.

Клинические рекомендации Российской ассоциации эндокринологов. Диагностика и лечение идиопатической низкорослости у детей и подростков, 2021 г.

(1)

16. Диагноз

16.1. Конституциональная (идиопатическая) задержка роста

3. Лечение

10. Вопрос

По результатам обследования данному ребенку с конституциональной (идиопатической) задержкой роста и SDS роста -2,05 лечение

1. препаратами рекомбинантного гормона роста рекомендуется в дозе 0,07 мг/кг/сут

2. препаратами рекомбинантного гормона роста не рекомендуется

3. препаратами рекомбинантного гормона роста рекомендуется в дозе 0,05 мг/кг/сут

4. препаратами рекомбинантного гормона роста рекомендуется в дозе 0,033 мг/кг/сут

Правильный ответ: препаратами рекомбинантного гормона роста не рекомендуется

Лечение препаратами рекомбинантного гормона роста рекомендуется детям с конституциональной задержкой роста с показателями роста менее -2,25 SDS (ниже 1-го перцентиля). Необходимо также учитывать отношение самого ребенка к его дефициту роста.

Клинические рекомендации Российской ассоциации эндокринологов. Диагностика и лечение идиопатической низкорослости у детей и подростков, 2021 г.

(1)

(2)

4. Вариатив

11. Вопрос

Если ребенку с конституциональной (идиопатической) задержкой роста и ростом ниже -2,25SDS назначается терапия рекомбинантным гормоном роста, то главными критериями эффективности терапии являются

1. прогрессирование полового созревания

2. абсолютная прибавка роста

3. изменение SDS роста, увеличение скорости роста

4. прогрессирование костного возраста

Правильный ответ: изменение SDS роста, увеличение скорости роста

Абсолютная прибавка в росте не учитывается, так как зависит от возраста и пола

Клинические рекомендации Российской ассоциации эндокринологов. Диагностика и лечение идиопатической низкорослости у детей и подростков, 2021 г.

(1)

12. Вопрос

При назначении терапии рекомбинантным гормоном роста показатели углеводного обмена, такие как глюкоза, гликированный гемоглобин

1. следует контролировать в начале и по завершении терапии препаратами гормона роста

2. следует контролировать только в момент назначения терапии препаратами гормона роста

3. не требуется контролировать

4. следует контролировать в течение всего периода лечения

Правильный ответ: следует контролировать в течение всего периода лечения

Терапия препаратами рекомбинантным гормоном роста является риском развития нарушения метаболизма углеводов.

Клинические рекомендации Российской ассоциации эндокринологов. Диагностика и лечение идиопатической низкорослости у детей и подростков, 2021 г.

(1)

