

Детская эндокринология - кейс 2

Materials for the selected specialty

Тип: Кейсы | Образование: Высшее образование | Специализация: Детская эндокринология | Записей: 1
| Кейс: 2 | Вопросов: 12

Детская эндокринология - кейс 2

Образование: Высшее образование | Специализация: Детская эндокринология

1. УСЛОВИЕ СИТУАЦИОННОЙ ЗАДАЧИ

1.1. Ситуация

Пациентка 7 лет пришла на амбулаторный прием к детскому эндокринологу в поликлинику.

1.2. Жалобы

На слабость, сухость кожных покровов, постоянные запоры, плохой аппетит, трудности в обучении, плохую память.

1.3. Анамнез заболевания

В возрасте 4 лет у девочки установлен сахарный диабет 1 типа, по поводу чего получает терапию инсулином аспарт и инсулином гларгин. В возрасте 5 лет у ребенка была установлена аутоиммунная тромбоцитопения, по поводу которой ребенок получил курс терапии преднизолоном с положительным эффектом, повторных эпизодов тромбоцитопении не наблюдалось. С 6 лет у ребенка очаговая алопеция и витилиго.

В рамках диспансеризации ребенку в 7 лет было проведено УЗИ щитовидной железы: диффузное увеличение объема железы (15,6 мл). Структура: гетерогенная. Эхогенность: умеренно неравномерно снижена с множественными участками пониженной эхогенности неправильной формы без четких контуров с обеих сторон. Объемные образования: не выявлены.

Девочка наблюдается эндокринологом, иммунологом, дерматологом. По рекомендации иммунолога девочке проведено секвенирование панели генов «Иммунодефициты и аутоиммунные заболевания», в том числе исследован ген аутоиммунного регулятора AIRE – мутаций в исследованных генах не обнаружено.

1.4. Анамнез жизни

Ребенок от 2 нормально протекавшей беременности. Роды самостоятельные на 39 неделе гестации. Масса тела при рождении 3400 г, длина 50 см. Развитие на первом году без особенностей.

Семейный анамнез: мама с детства страдает аутоиммунным тиреоидитом, получает терапию левотироксином натрия.

1.5. Объективный статус

Рост: 119.5 см, SDS роста: -1.309. Вес: 28 кг, SDS веса: 0.575, Индекс массы тела: 19.6 кг/м², SDS индекса массы тела: 1.436. Состояние: относительно удовлетворительное. Движения и речь ребенка замедлены. Телосложение: нормостеническое. Кожные покровы: бледные, сухие, пастозные, отмечаются множественные следы расчесов, участки витилиго. Тотальная алопеция, редкий рост ресниц. Ногти с продольной исчерченностью. Видимые слизистые нормальной окраски, чистые. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно, распределена равномерно. Щитовидная железа расположена типично, плотной консистенции, зоб 1 степени по классификации ВОЗ. Половые органы сформированы: правильно, по женскому типу. Таннер 1 (B 1, P 1), Me abs. Артериальное давление: 90/55 мм.рт.ст.; тоны сердца: ясные, ритмичные, пульс 75 уд в мин, дыхание везикулярное; хрипов нет. Система органов пищеварения: язык влажный, чистый, живот при поверхностной пальпации мягкий,

безболезненный; печень : пальпаторно не увеличена. Дизурических явлений нет. Склонность к запорам, стул 1 раз в 3-4 дня.

1. План обследования

1. Вопрос

Учитывая жалобы, результаты осмотра пациентки и историю болезни, у данного ребенка можно заподозрить наличие

1. тиреотоксикоза
2. гиперпаратиреоза
3. гипопаратиреоза

4. гипотиреоза

Правильный ответ: гипотиреоза

Клиническая картина и данные осмотра (сухость кожи, пастозность, брадикардия, запоры) у ребенка с несколькими аутоиммунными заболеваниями (сахарный диабет 1 тип, очаговая алопеция, витилиго) позволяют заподозрить гипотиреоз, увеличение щитовидной железы, предположительно первичный по причине аутоиммунного тиреоидита.

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями / Под ред. И. И. Дедова и В. А. Петерковой. — М.: Практика, 2014. Страница 179-184

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями. Под общей редакцией И. И. Дедова и В. А. Петерковой. РОССИЙСКАЯ АССОЦИАЦИЯ ЭНДОКРИНОЛОГОВ, 2014

2. Вопрос

Для уточнения диагноза показано проведение исследования

1. антител к рецептору ТТГ
2. антител к тиреопероксидазе
3. 25-гидрокси-витамина Д
4. тиреотропного гормона крови
5. свободного тироксина
6. паратиреоидного гормона

Правильные ответы: антител к тиреопероксидазе; тиреотропного гормона крови; свободного тироксина

Исследование антител к тиреопероксидазе показано для уточнения генеза заболевания (подтверждения наличия аутоиммунного процесса)

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями / Под ред. И. И. Дедова и В. А. Петерковой. — М.: Практика, 2014. Страница 179-184

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями. Под общей редакцией И. И. Дедова и В. А. Петерковой. РОССИЙСКАЯ АССОЦИАЦИЯ ЭНДОКРИНОЛОГОВ, 2014

Исследование тиреотропного гормона необходимо для уточнения наличия у ребенка первичного гипотиреоза

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями / Под ред. И. И. Дедова и В. А. Петерковой. — М.: Практика, 2014. Страница 179-184

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями. Под общей редакцией И. И. Дедова и В. А. Петерковой. РОССИЙСКАЯ АССОЦИАЦИЯ ЭНДОКРИНОЛОГОВ, 2014

Исследование уровня свободного тироксина показано для подтверждения гипотиреоза.

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями / Под ред. И. И. Дедова и В. А. Петерковой. — М.: Практика, 2014. Страница 179-184

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями. Под общей редакцией И. И. Дедова и В. А. Петерковой. РОССИЙСКАЯ АССОЦИАЦИЯ ЭНДОКРИНОЛОГОВ, 2014

4. Результаты обследования

4.1. Тиреотропный гормон крови

Показатель	Значение	Единица измерения	Референсные значения
ТТГ	50	мкМЕ/мл	0,7-4,17

4.2. Свободный тироксин

Показатель	Значение	Единица измерения	Референсные значения
Св.Т4	7,5	Пмоль/л	10,8-16,4

4.3. Антитела к тиреопероксидазе

Показатель	Значение	Единица измерения	Референсные значения
Антитела к тиреопероксидазе	1500	МЕ/л	0-10

2. Диагноз

3. Вопрос

По результатам полученных результатов исследования пациенту можно установить

1. Первичный гипотиреоз
2. Вторичный гипотиреоз
3. Первичный гиперпаратиреоз
4. Вторичный гиперпаратиреоз

Правильный ответ: Первичный гипотиреоз

Повышение уровня ТТГ, снижение уровня свободного тироксина, повышение уровня антител к тиреопероксидазе, увеличение и изменения структуры щитовидной железы по данным УЗИ позволяют установить ребенку первичный гипотиреоз в рамках хронического аутоиммунного тиреоидита.

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями / Под ред. И. И. Дедова и В. А. Петерковой. — М.: Практика, 2014. Страница 179-184

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями. Под общей редакцией И. И. Дедова и В. А. Петерковой. РОССИЙСКАЯ АССОЦИАЦИЯ ЭНДОКРИНОЛОГОВ, 2014

6. Диагноз

6.1. Первичный гипотиреоз

3. Лечение

4. Вопрос

Для коррекции гипотиреоза данному ребенку показано назначение

1. тиамазола
- 2. левотироксина**
3. преднизолона
4. пропилтиоурацила

Правильный ответ: левотироксина

Левотироксин натрия является основным препаратом для терапии гипотиреоза.

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями / Под ред. И. И. Дедова и В. А. Петерковой. — М.: Практика, 2014. Страница 179-184

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями. Под общей редакцией И. И. Дедова и В. А. Петерковой. РОССИЙСКАЯ АССОЦИАЦИЯ ЭНДОКРИНОЛОГОВ, 2014

4. Диагноз

5. Вопрос

Учитывая наличие у пациента сочетания аутоиммунного тиреоидита, сахарного диабета 1 типа, витилиго и алопеции, пациенту можно установить

- 1. аутоиммунный полигландулярный синдром 3 типа**
2. синдром множественных эндокринных неоплазий 1 типа
3. синдром множественных эндокринных неоплазий 2A типа
4. аутоиммунный полигландулярный синдром 2 типа

Правильный ответ: аутоиммунный полигландулярный синдром 3 типа

Аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа у ребенка нельзя установить, так как нет ни одного основного компонента этого заболевания и мутации в гене *_AIRE_* не обнаружены. Также у пациентки исключается аутоиммунный полигландулярный синдром 2 типа, вследствие отсутствия у нее хронической первичной надпочечниковой недостаточности. Таким образом у пациентки имеет место аутоиммунный полигландулярный синдром 3

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями / Под ред. И. И. Дедова и В. А. Петерковой. — М.: Практика, 2014. Страница 408-409

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями. Под общей редакцией И. И. Дедова и В. А. Петерковой. РОССИЙСКАЯ АССОЦИАЦИЯ ЭНДОКРИНОЛОГОВ, 2014

5. План обследования

6. Вопрос

У пациентов с аутоиммунным полигландулярным синдромом 3 типа в рамках данного заболевания может развиваться

1. первичная надпочечниковая недостаточность
- 2. диффузный токсический зоб**
- 3. сахарный диабет 1 типа**
- 4. аутоиммунная алопеция**
- 5. аутоиммунный тиреодит**
6. хронический кожно-слизистый кандидоз

Правильные ответы: диффузный токсический зоб; сахарный диабет 1 типа; аутоиммунная алопеция; аутоиммунный тиреодит

Является аутоиммунным заболеванием, может быть в составе аутоиммунных полиглангулярных синдромов 1,2 и 3 типов

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями / Под ред. И. И. Дедова и В. А. Петерковой. — М.: Практика, 2014. Страница 408-409

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями. Под общей редакцией И. И. Дедова и В. А. Петерковой. РОССИЙСКАЯ АССОЦИАЦИЯ ЭНДОКРИНОЛОГОВ, 2014

Является аутоиммунным заболеванием, может быть в составе аутоиммунных полиглангулярных синдромов 1,2 и 3 типов

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями / Под ред. И. И. Дедова и В. А. Петерковой. — М.: Практика, 2014. Страница 408-409

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями. Под общей редакцией И. И. Дедова и В. А. Петерковой. РОССИЙСКАЯ АССОЦИАЦИЯ ЭНДОКРИНОЛОГОВ, 2014

Является аутоиммунным заболеванием, может быть в составе аутоиммунных полиглангулярных синдромов 1,2 и 3 типов

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями / Под ред. И. И. Дедова и В. А. Петерковой. — М.: Практика, 2014. Страница 408-409

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями. Под общей редакцией И. И. Дедова и В. А. Петерковой. РОССИЙСКАЯ АССОЦИАЦИЯ ЭНДОКРИНОЛОГОВ, 2014

Является аутоиммунным заболеванием, может быть в составе аутоиммунных полиглангулярных синдромов 1,2 и 3 типов

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями / Под ред. И. И. Дедова и В. А. Петерковой. — М.: Практика, 2014. Страница 408-409

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями. Под общей редакцией И. И. Дедова и В. А. Петерковой. РОССИЙСКАЯ АССОЦИАЦИЯ ЭНДОКРИНОЛОГОВ, 2014

7. Вопрос

Обязательным для установления у пациента аутоиммунного полиглангулярного синдрома 2 типа является наличие

1. хронического аутоиммунного тиреоидита
2. аутоиммунного гипопаратиреоза

3. первичной надпочечниковой недостаточности

4. сахарного диабета 1 типа

Правильный ответ: первичной надпочечниковой недостаточности

Наличие первичной надпочечниковой недостаточности является необходимым для постановки АПС 2 типа

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями / Под ред. И. И. Дедова и В. А. Петерковой. — М.: Практика, 2014. Страница 408-409

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями. Под общей редакцией И. И. Дедова и В. А. Петерковой. РОССИЙСКАЯ АССОЦИАЦИЯ ЭНДОКРИНОЛОГОВ, 2014

8. Вопрос

Компонентом аутоиммунного полиглангулярного синдрома 1 типа является и не встречается в рамках других типов аутоиммунных полиглангулярных синдромов

1. первичная надпочечниковая недостаточность

2. хронический кандидоз

3. аутоиммунный тиреоидит

4. сахарный диабет 1 типа

Правильный ответ: хронический кандидоз

Хронический кандидоз встречается при АПС 1 типа и является одним из триады основных компонентов этого заболевания

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями / Под ред. И. И. Дедова и В. А. Петерковой. — М.: Практика, 2014. Страница 408-409

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями. Под общей редакцией И. И. Дедова и В. А. Петерковой. РОССИЙСКАЯ АССОЦИАЦИЯ ЭНДОКРИНОЛОГОВ, 2014

9. Вопрос

Выявление 2 патогенных мутаций в гене _AIRE_ (ген белка аутоиммунного регулятора) у пациента с аутоиммунным тиреоидитом и сахарным диабетом позволит установить у пациента наличие

1. синдрома множественных эндокринных неоплазий 2А типа

2. аутоиммунного полигландулярного синдрома 2 типа

3. аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 типа

4. синдрома множественных эндокринных неоплазий 1 типа

Правильный ответ: аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 типа

Мутации в гене AIRE ответственны за развитие АПС 1 типа

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями / Под ред. И. И. Дедова и В. А. Петерковой. — М.: Практика, 2014. Страница 408-409

Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями. Под общей редакцией И. И. Дедова и В. А. Петерковой. РОССИЙСКАЯ АССОЦИАЦИЯ ЭНДОКРИНОЛОГОВ, 2014

10. Вопрос

Если у пациента имеет место сочетание + _____ + и нет мутаций в гене _AIRE_, то пациенту можно установить аутоиммунный полигландулярный синдром 2 типа

1. сахарного диабета 1 типа и очаговой алопеции

2. аутоиммунного тиреоидита и хронического кожно-слизистого кандидоза

3. сахарного диабета 1 типа и аутоиммунного тиреоидита

4. первичной надпочечниковой недостаточности и сахарного диабета 1 типа

Правильный ответ: первичной надпочечниковой недостаточности и сахарного диабета 1 типа

Оба компонента встречаются при АПС 2 типа, наличие первичной надпочечниковой недостаточности обязательно для установления АПС 2 типа

Руководство по детской эндокринологии / Под ред. И. И. Дедова и В. А. Петерковой. — М.: Универсум Паблишинг, 2006. Глава 6. Полиэндокринные нарушения. Страницы 412-413

6. Вариатив

11. Вопрос

Под определение аутоиммунного полигланулярного синдрома 3 типа подходит сочетание

1. гипопаратиреоза и хронического кожно-слизистого кандидоза
2. первичной надпочечниковой недостаточности и сахарного диабета 1 типа
3. первичной надпочечниковой недостаточности и аутоиммунного тиреоидита

4. аутоиммунного тиреоидита и сахарного диабета 1 типа

Правильный ответ: аутоиммунного тиреоидита и сахарного диабета 1 типа

Оба компонента встречаются при АПС 3 типа

Руководство по детской эндокринологии / Под ред. И. И. Дедова и В. А. Петерковой. — М.: Универсум Паблишинг, 2006. Глава 6. Полиэндокринные нарушения. Страницы 412-413

12. Вопрос

Аутоиммунный полигланулярный синдром 1 типа устанавливается при наличии у пациента сочетания

1. гипопаратиреоза и первичной надпочечниковой недостаточности

2. аутоиммунного тиреоидита и сахарного диабета 1 типа
3. аутоиммунного тиреоидита и аутоиммунного первичного гипогонадизма
4. аутоиммунного первичного гипогонадизма и аутоиммунного тиреоидита

Правильный ответ: гипопаратиреоза и первичной надпочечниковой недостаточности

Оба компонента являются основными компонентами АПС 1 типа и в сочетании друг с другом позволяют установить АПС 1 типа (данное сочетание является диагностическим критерием АПС 1 типа).

Руководство по детской эндокринологии / Под ред. И. И. Дедова и В. А. Петерковой. — М.: Универсум Паблишинг, 2006. Глава 6. Полиэндокринные нарушения. Страницы 412-413