**ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ**

**Задача № 1**

Гриша М. 8 лет, доставлен бригадой «Скорой помощи» в отделение интенсивной терапии в тяжелом состоянии, без сознания.

Анамнез заболевания: ребенок часто болеет острыми респираторными инфекциями. В течение

последнего месяца (после перенесенного стресса) отмечаются слабость, вялость, мальчик похудел, начал много пить и часто мочиться. В последние 3-4 дня, на фоне заболевания ветряной оспой, состояние ребенка резко ухудшилось: появилась тошнота, переходящая в повторную рвоту, боли в животе, фруктовый запах изо рта, сонливость, резкая заторможенность, в связи с чем бабушка вызвала бригаду «03».

Анамнез жизни: ребенок от 2-й беременности, протекавшей с нефропатией, 2 срочных родов (1-я

беременность – сестра 15 лет, здорова). Масса тела при рождении 4100 г, длина 52 см. Раннее развитие без особенностей. Вакцинопрофилактика по графику.

При поступлении в отделение интенсивной терапии: состояние очень тяжелое. Мальчик без сознания. Дыхание шумное (типа Куссмауля). Кожные и ахилловы рефлексы снижены. Кожа сухая, тургор тканей и тонус глазных яблок снижен, черты лица заострены, выражена гиперемия кожи в области щек и скуловых дуг. Пульс до 150 уд/мин. АД 70/40 мм рт.ст. Язык обложен белым налетом. Запах ацетона изо рта. Живот при пальпации напряжен. Мочеиспускание обильное.

Данные обследования:

1. Анализ крови: Hb 138 г/л, эр. 4,1×1012/л, лейк. 8,7×109

/л, п/я 4%, с/я 50%; лимф. 35%, эоз. 1%,

мон. 10%. СОЭ 11 мм/ч.

2. Анализ мочи: цвет – желтый, реакция – кислая; прозрачность – слабо мутная, отн. плотн. 1035,

белок – нет, сахар – 10%, ацетон +++.

3. Биохимический анализ крови: глюкоза 27,0 ммоль/л, натрий 132,0 ммоль/л, калий 5,0 ммоль/л,

общий белок 70,0 г/л, холестерин 5,0 ммоль/л.

4. КОС: рН – 7,1; рО2 – 92 мм рт.ст., рСО2 – 33,9 мм рт.ст.

**Задание:**

1. Поставьте и обоснуйте предположительный диагноз.

2. Оцените лабораторные показатели.

3. Каковы патогенетические механизмы развития данного состояния?

4. Входил ли ребенок в группу риска по данному заболеванию?

5. Как проводится инфузионная терапия у детей с данной патологией?

**ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ**

**Задача № 2**

Катя Б. 6 лет, на приеме у детского эндокринолога. Рост 130 см, вес 28 кг. Вторичные половые

признаки: Р2, Ах0, Ма2, Me – с 6 лет.

Анамнез заболевания: в 5 лет девочка перенесла сотрясение мозга. В течение последних 6 месяцев отмечается значительное увеличение молочных желез, периодически появляются кровянистые непродолжительные выделения из влагалища.

Анамнез жизни: девочка от 1-й беременности, протекавшей без особенностей, I преждевременных родов на 37 нед гестации. Масса тела при рождении 2800 г, длина 46 см. Раннее развитие без особенностей. Вакцинопрофилактика по графику.

Данные обследования:

1. Анализ крови: Нb 130 г/л, эр. 4,1×1012/л, лейк. 5,5×109

/л, п/я 1%, с/я 52%; лимф. 41%, эоз. 1%,

мон. 5%. СОЭ 4 мм/ч.

2. Анализ мочи: цвет желтый, прозрачность полная, отн. плотн. 1015, реакция кислая, белок – нет,

сахар – нет, ацетон – отр.

3. Биохимический анализ крови: белок 70,0 г/л, глюкоза 3,5 ммоль/л, холестерин 5,0 ммоль/л,

натрий 140,0 ммоль/л.

**Задание:**

1. Поставьте и обоснуйте предположительный диагноз.

2. Что могло послужить причиной развития данного заболевания?

3. Оцените физическое и половое развитие ребенка.

4. Какие обследования необходимо провести для уточнения диагноза?

5. Какими препаратами проводится терапия и как длительно?

6. Основные направления диспансерного наблюдения. Прогноз и возможные исходы заболевания.

**ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ**

**Задача № 3**

Девочка 1 года 10 месяцев, поступила в стационар для обследования в связи с задержкой моторного развития и недостаточной прибавкой в весе.

Анамнез заболевания: на протяжении всего первого года жизни у ребенка отмечалось вялое сосание, склонность к запорам, плохая прибавка в весе, снижение двигательной активности. Голову начала держать с 6 месяцев, сидит с 10 месяцев, до настоящего времени самостоятельно не ходит.

Анамнез жизни: девочка от 2-й беременности, протекавшей физиологически (I беременность – девочка 8 лет, здорова). За 2 года до наступления настоящей беременности у матери выявлено эутиреоидное увеличение щитовидной железы II степени, в связи с чем были назначены тиреоидные гормоны (L-тироксин 100 мг/сут), но во время беременности мать гормоны не принимала. Ребенок родился от 2-х срочных родов, масса тела при рождении 3700 г, длина 51 см. Оценка по шкале Апгар 7/7. В периоде новорожденности у девочки отмечалась длительная желтуха, медленная эпителизация пупочной ранки, вялое сосание. Из родильного дома выписана на 12 сутки.

При поступлении: состояние средней тяжести. Кожа бледная, сухая. Тургор тканей снижен, мышечная гипотония, двигательная активность снижена. Волосы редкие, сухие, ногти ломкие. Большой родничок открыт. Аускультативно дыхание проводится во все отделы, хрипы не выслушиваются. Тоны сердца приглушены. Живот увеличен в размерах («лягушачий» в положении лежа на спине), отмечается расхождение прямых мышц живота. Печень и селезенка не увеличены. Рост 77 см, вес 9,8 кг.

Данные обследования:

1. Анализ крови: Нb 91 г/л, эр. 3,8×1012/л, ЦП 0,85, лейк. 9,0×109

/л, п/я 3%, с/я 30%; лимф. 57%, эоз.

1%, мон. 9%. СОЭ 7 мм/ч.

2. Анализ мочи: цвет желтый, прозрачность – полная; реакция – кислая, отн. плотн. 1015, белок –

нет, сахар – нет, ацетон – отр.

3. Биохимический анализ крови: глюкоза 3,8 ммоль/л, остаточный азот 12,0 ммоль/л, натрий 135,0

ммоль/л, калий 5 ммоль/л, общий белок 60,2 г/л, холестерин 8,4 ммоль/л, билирубин общий 7,5

мкмоль/л.

**Задание:**

1. Поставьте и обоснуйте предположительный диагноз.

2. Оцените результаты проведенных исследований.

3. Какие дополнительные исследования необходимо провести для уточнения диагноза?

4. Какой из биохимических показателей является наиболее информативным у детей с данной патологией?

5. Принципы терапии: препараты, дозы, длительность курсов, контроль эффективности проводимого

лечения.

6. Основные направления диспансерного наблюдения.

7. Прогноз и исходы данного заболевания.

**ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ**

**Задача № 4**

Мальчик 9 лет, поступил в отделение с жалобами на задержку роста.

Анамнез заболевания: родители с 3х-летнего возраста стали замечать отставание ребенка в росте,

однако к специалистам не обращались. Только в настоящее время, по настоянию школьного врача, решили провести детальное обследование мальчика.

Анамнез жизни: ребенок от 1-й беременности, протекавшей с нефропатией и анемией, срочных родов в тазовом предлежании. Масса тела при рождении 3200 г, длина 51 см. Раннее развитие без особенностей.

При осмотре: рост 110 см, вес 18 кг. Отмечается снижение тургора тканей, перераспределение

подкожно-жировой клетчатки с избыточным отложением в области груди и живота, изменение структуры волос (сухие, тонкие).

Данные обследования:

1. Анализ крови: Нb 130 г/л, эр. 4,2×1012/л, лейк. 5,5×109

/л; п/я 1%, с/я 52%; лимф. 41%, эоз. 1%,

мон. 5%. СОЭ 4 мм/ч.

2. Анализ мочи: цвет желтый, прозрачность – полная, отн. плотн. 1019, реакция – кислая, белок –

нет, сахар – нет, ацетон – отр.

3. Биохимический анализ крови: глюкоза 3,0 ммоль/л, натрий 132,0 ммоль/л, калий 5 ммоль/л,

общий белок 59,0 г/л, холестерин 7,6 ммоль/л.

**Задание:**

1. Поставьте и обоснуйте предположительный диагноз.

2. Какие дополнительные исследования необходимо провести для уточнения диагноза?

3. Что могло послужить причиной развития данной патологии?

4. Оцените физическое развитие ребенка.

5. Какими гормональными препаратами и в каких дозах проводится заместительная терапия?

Длительность лечения.

6. Диспансерное наблюдение на педиатрическом участке и у специалиста-эндокринолога. Прогноз и исходы заболевания.

**ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ**

**Задача № 6**

Ребенок К., переведен в отделение патологии новорожденных на 4-й день жизни.

Анамнез жизни: ребенок от 1-й беременности и родов, протекавших без особенностей. Масса тела при рождении 3000 г, длина 51 см. При рождении выявлено неправильное строение наружных гениталий (пенисообразный и гипертрофированный клитор, складчатые большие половые губы), гиперпигментация наружных гениталий, белой линии живота.

Анамнез заболевания: с 3-го дня жизни состояние ребенка ухудшилось. Отмечены снижение тургора тканей, мышечная гипотония, гипорефлексия. Кожа бледная с сероватым оттенком. Сосет вяло, появилась рвота фонтаном. Дыхание поверхностное, ослабленное. Тоны сердца приглушены. Живот при пальпации мягкий, печень +2 см. Стул жидкий, обычной окраски.

Данные обследования:

1. Анализ крови: Нb 125 г/л, эр. 5,0×1012/л, лейк. 9,5×109

/л, п/я 2%, с/я 50%; лимф. – 38%, эоз. 2%,

мон. 8%. СОЭ 2 мм/ч.

2. Биохимический анализ крови: общий белок 65 г/л, холестерин 4,7 ммоль/л, глюкоза 4,4 ммоль/л,

натрий 130,0 ммоль/л, калий 6,0 ммоль/л.

3. Гормональный профиль: 17-ОПГ 10 нмоль/л (N=1,3-6,9); кортизол 20 нмоль/л (N=270-770);

АКТГ 20 пмоль/л (N=2-11).

4. Кариотип: 46 XX.

**Задание:**

1. Поставьте и обоснуйте предположительный диагноз.

2. Дифференциальный диагноз. При каких заболеваниях в периоде новорожденности может отмечаться рвота "фонтаном", жидкий стул?

3. Какая наиболее вероятная причина нарушения внутриутробного формирования наружных половых органов у девочки?

4. По какому типу наследуется данное заболевание? Какова вероятность рождения в этой семье ребенка с подобной патологией?

5. Какими гормональными препаратами проводится заместительная терапия? Длительность лечения, контроль эффективности терапии.

6. Основные направления диспансерного наблюдения.

**ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ**

**Задача № 7**

Ребенок К., 5 дней, от первой беременности, срочных родов. При рождении рост 51 см, масса 3200 г. Беременность протекала физиологично.

Объективно: состояние ребенка средней степени тяжести. Кожные покровы бледные с сероватым оттенком, “мраморный рисунок”. Тургор ткани снижен, выражена мышечная гипотония, гипорефлексия. Сосет вяло, рвота “фонтаном”. Дыхание ослаблено. Тоны сердца приглушены, ритмичные. Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Печень -2-2 -1/3 из под края реберной дуги, край ровный, гладкий, эластичный, безболезненный. Стул жидкий 4-6 раз в сутки. Диурез не нарушен. Половое развитие по мужскому типу, гонады в мошонке на дне, выраженная складчатость и пигментация мошонки, penis 3 см.

OАК: Hb 115г/л, эр 5,0 Е/л, L 9,5 г/л, п/я 2%, с/я 50%, э 2%, л 38%, м 8%

Биохимический анализ крови: общ. белок -55,0 г/л, глюкоза -4,4 ммоль/л, холестерин -4,7 ммоль/л, К-6,0 ммоль/л, Na- 130,0 ммоль/л, щ.ф.-243 ед, β-липопротеиды-30 ед, Ca -2,6 ммоль/л, Р- 1,82 ммоль/л, АСТ-1,3 ммоль/л, АЛТ -1,6 ммоль/л.

Гормональный профиль:

17-ОН прогестерон 12,6, нмоль/л (стандарт 0,09-2,7)

Кариотип-46 ХУ.

**Задание:**

1.Поставьте предварительный диагноз

2.Составьте план обследования

3.Укажите основные принципы лечения

**ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ**

**Задача № 8**

Нина К., 12 лет, от первой беременности, протекавшей с гестозом Iой половины. Роды срочные, в срок 39 недель. При рождении рост 53 см, масса 3800 г. У матери аутоиммунный тиреоидит, диффузный зоб II степени, эутиреоз, по поводу которого получает заместительную гормонотерапию. Из анамнеза известно, что девочка часто болеет ОРЗ. Год назад ребенок перенес стрессовую ситуацию, после чего обратили внимание на сильную раздражительность, плаксивость ребенка, увеличение щитовидной железы.

При поступлении в отделение девочка жалуется на слабость, сердцебиение, похудание при хорошем аппетите, увеличение щитовидной железы, жажду, чувство жара. Общее состояние средней степени тяжести, масса 42 кг, рост 151 см. кожные покровы чистые, повышенной влажности, бледные. Красный стойкий дермографизм. Тургор тканей снижен, мышечная гипотония. Обращает внимание тремор рук, блеск глаз, экзофтальм, широкие глазные щели, симптом Мебиуса, симптом Эллинека, симптом “телеграфного столба”. Аускультативно дыхание везикулярное. Тоны сердца громкие, тахикардия до 120 уд. в мин., систолический шум в точке Боткина. АД 130/50 мм. рт. ст. Живот мягкий, безболезненный. Печень и селезенка не пальпируются. Щитовидная железа при глотании заметна на глаз, хорошо пальпируются обе доли, перешеек 0,7 см, правая доля 3,0\*3,0 см, левая 3,0\*3,5 см, умеренно плотноватая, неравномерная, узлов нет, безболезненная.

OАК: Hb 115г/л, эр 3,4 Е/л, L 9,3 г/л, п/я 4%, с/я 58%, эоз 3%, л 48%, м 5%, СОЭ 12 мм/ч.

ОАМ: цвет желтый, прозрачный, уд. вес 1020, рН 6,0, белок, сахар отр., ацетон отр.

Биохимический анализ крови: общий белок 62,7 г/л, общ. билирубин 7,0 мкмоль/л, прямой 0 мкмоль/л, сахар 6,6 ммоль/л холестерин 2,7 ммоль/л, К 3,9 ммоль/л, Na 140,0 ммоль/л

ЭКГ: высокие заостренные зубцы Р и Т, экстрасистолия, синусовая тахикардия 115 уд в мин.

**Задание:**

1.Поставьте предварительный диагноз

2.Составьте план обследования

3.Укажите основные принципы лечения

**ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ**

**Задача № 9**

Маша К., 2 г. 5 мес. девочка от 1 беременности, срочных родов. Беременность протекала физиологично. При рождении масса 3800 г., рост 52 см. У матери диффузный зоб I степени, эутиреоз. Во время беременности получала йодпрофилактику. В период новорожденности у ребенка отмечалась длительная желтуха, медленная эпителизация пупочной ранки. На первом году жизни плохая прибавка в массе тела, снижение двигательной активности. Голову держит с 6 месяцев, сидит с 10 месяцев, не ходит. При поступлении в стационар состояние средней степени тяжести. Кожные покровы бледные, сухие, тургор снижен, мышечная гипотония. Волосы редкие, сухие, ногти ломкие. Большой родничок открыт. Аускультативно дыхание проводится во все отделы, хрипы не выслушиваются. Тоны сердца приглушены. Живот увеличен в размерах (“лягушачий”) в положении на спине), расхождение прямых мышц живота. Печень и селезенка не увеличены. Диурез не нарушен. Выражена склонность к запорам.

OАК: Hb -91г/л, эр -3,8 Е/л, Ц.П.- 0,85 L -9,0 г/л, п/я- 3%, с/я- 30%, э- 1%, л- 57%, м 8%, СОЭ- 7 мм/ч.

ОАМ: цвет желтый, прозрачный, уд. вес- 1015, рН- 5,0, белок- отр., сахар- отр., ацетон отр., лейк.-1-2 в п/зр.

Биохимический анализ крови: общий белок- 60,2 г/л, общ. билирубин - 7,5 мкмоль/л, прямой -0 мкмоль/л, холестерин- 8,4 ммоль/л, К -5 ммоль/л, Na -132,0 ммоль/л

**Задание :**

1.Поставьте предварительный диагноз

2.Составьте план обследования

3.Укажите основные принципы лечения

**ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ**

**Задача № 9**

Катя, 11 мес. Девочка от 2 беременности , 2 родов. Вес при рождении 3250, рост 51 см. Беременность протекала физиологично. Всю беременность мать ребенка получала йодпрофилактику (йодомарин), в 4 триместре по поводу анемии принимала фенюльс. Неонатальный период без особенностей. В 4 месяца перенесла ОРВИ, по поводу которой проводилась симптоматическая терапия. Грудное вскармливание до 6 месяцев, в дальнейшем искусственное адаптированными смесями.

В 10 месяцев обратились в поликлинику с жалобами на отсутствие прибавки в массе тела. Ребенок обследовался по поводу дисбактериоза в поликлинике. В течение 2 недель мать отмечает ухудшение состояния ребенка: появилось беспокойство, срыгивания с. неприятным запахом, частые мочеиспускания.

При поступлении: Состояние средней степени тяжести. Ребенок капризный, во время осмотра плачет, негативен. Температура 37,3°С. Кожные покровы сухие. В области надбровных дуг, подбородка гиперемия. Губы яркие, сухие, единичные корочки, язык яркий, «малиновый». Зев: гиперемия миндалин, задней стенки глотки, лакуны расширены, налетов нет. Тоны сердца громкие, ритмичные, тахикардия до 140 ударов в минуту. Дыхание жестковатое, одышка 26 в минуту. Живот умеренно, вздут в эпигастральной области, пальпация затруднена из-за выраженного беспокойства ребенка. Стул неоформленный, 4-6 раз в сутки, диурез учащен.

OАК: Hb -101г/л, эр -3,8 Е/л, Ц.П.- 0,8 L -12,0 г/л, п/я- 5%, с/я- 30%, э- 2%, л- 55%, м 8%, СОЭ- 17 мм/ч.

ОАМ: цвет желтый, прозрачный, уд. вес- 1037, рН- 5,0, белок - отр., сахар- 4%., ацетон ++++, лейк.3-4 в п/зр.

Биохимический анализ крови: общий белок- 60,2 г/л, общ. билирубин - 7,5 мкмоль/л, прямой -0 мкмоль/л, холестерин- 5,4 ммоль/л, К -3,5 ммоль/л, Na -132,0 ммоль/л., глюкоза -19,3 ммоль/л, щелочная фосфатаза  243 ммоль/л,, АСТ-1,23, АСТ 1,32.

**Задание:**

1.Поставьте предварительный диагноз

2.Составьте план обследования

3.Укажите основные принципы лечения

**ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ**

**Задача № 10**

      Ребенок К., 2 года 9 мес., от первой беременности, родилась недоношенным в 34 недели в ягодичном предлежании.  При рождении рост 43 см, масса 2070  г.  На искусственном вскармливании с рождения. На первом году жизни наблюдалась невропатологом с диагнозом: перинатальная энцефалопатия, гипертензионно-гидроцефальный синдром, сходящееся косоглазие, рахит. Впервые в возрасте 1 года 1 месяца на фоне ОРВИ после отказа от завтрака появилось нарушение сознания, судороги. Была госпитализирована: при поступлении в стационар определялся тризм, мышечная гипотония, гипергидроз, холодные конечности, тахикардия до 134 ударов в минуту, АД 100/70 мм рт.ст. Гипогликемия ниже определяемых значений. Приступ был купирован введением глюкозы. Второй приступ через 10 мес., в возрасте 1г.11 мес. Судороги  в ночное время, гликемия 1,8 ммоль/л. Следующий приступ  - в возрасте 2 лет 9 мес., доставлен машиной скорой помощи в бессознательном состоянии, сладковатый запах изо рта, гликемия 2,0 ммоль/л. Пришел в сознание после в/в введения раствора глюкозы и преднизолона.

Объективно: Рост 93,0 см (25 перцентиль), вес 13,5 кг Телосложение нормостеническое, пропорциональное. Кожные покровы розовые, чистые, обычной температуры и влажности Дыхание пуэрильное, хрипов нет. Тоны сердца ясные, ритмичные. ЧСС 95-100 уд в мин., АД 90/60 мм рт.ст. Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Печень у края реберной дуги,  край ровный, гладкий, эластичный, безболезненный.  Стул 1раз в сутки, оформленный. Диурез не нарушен. Половое развитие по мужскому типу, допубертатное, гонады в мошонке.

OАК: Hb 124г/л, эр 5,2 Е/л, L 7,4 г/л, п/я 2%, с/я 50%, э 2%, л 38%, м 8%

Биохимический анализ крови: общ. белок -68,0 г/л, глюкоза -3,2 ммоль/л, холестерин -4,7 ммоль/л, К-4,0 ммоль/л, Na- 140,0 ммоль/л, щ.ф.-243 ед, АСТ-1,3 ммоль/л, АЛТ -1,6 ммоль/л.

Гормональный профиль:

Св.Т4  17,1 пмоль/л (норма 10-25)

ТТГ  2,44 мЕД/л (норма 0,5-3,5)

Кортизол  513 нмоль/л (норма 150-650)

Инсулин  6,0 мкЕд/мл (норма 3-25)

С-пептид  0,8 пмоль/мл(норма 0,28-1,32)

Проба с 18-часовым голоданием: гликемия через 6 часов  4,1 ммоль/л, через 12 ч.  3,5 ммоль/л, через 15 часов  3,2 ммоль/л, через 18 часов  1,6 ммоль/л, кетонурия (++). На в/м введение 1,0 мл глюкагона  гликемия 5,4 ммоль/л

**Задание:**

1.Поставьте предварительный диагноз

2.Составьте план обследования

3.Укажите основные принципы лечения

**ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ**

**Задача № 11**

Больной К, 17 лет. В течение 11 лет страдает сахарным диабетом 1 типа. 3 дня назад заболел ангиной, стала нарастать жажда, появились сильные боли в животе, частая рвота. Доставлен в хирургическую клинику с диагнозом «острый аппендицит».

Объективно: состояние тяжелое. Сознание сохранено. Кожные покровы сухие, язык сухой, обложен желтовато-коричневым налетом. Выраженная гипотония мышц, запах ацетона в выдыхаемом воздухе. В легких ослабленное дыхание. Тоны сердца глухие, пульс 120 ударов в мин., слабого наполнения. АД 80/55 мм рт.ст. Живот резко болезненный при пальпации, особенно справа в подвздошной области, напряжен, положительный симптом Щеткина.

ОАК: лейкоциты - 22,0х109, п/я - 18%, с/я - 80%, мон. - 2%.

Биохимический анализ крови: общий белок- 70,2 г/л, К -3,2 ммоль/л, Na -132,0 ммоль/л., глюкоза - 32 ммоль/л, АСТ-45 ЕД (N до 35), АСТ 52 ЕД (N до 40).

**Задание:**

1.Поставьте предварительный диагноз

2.Составьте план обследования

3.Укажите основные принципы лечения

**ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ**

**Задача № 12**

Больной 10 лет поступил с жалобами на отставание в физическом и половом развитии. Ребенок от второй беременности, которая протекала с токсикозом 1 половины. Роды нормальные, срочные. Масса при рождении 3400 г, рост 51 см. Голову держит с 2-х мес. сидит с 5,5 мес., ходит с 10 мес., говорит с 1 года. Отставание в росте отмечается с 4-х лет. Болеет редко 2-3 раза в год. Прибавка в росте за последние 1-2 года  2см. Рост матери  165 см, отца  174см. Объективно  рост 97 см, масса 18кг, телосложение пропорциональное соответствует 3-х летнему ребенку. Надключичные ямки сглажены, отложение жира в виде «подушечек» в преакселлярных областях, кожные покровы бледные с желтоватым оттенком, суховаты. Голос высокий, тургор тканей снижен. В легких дыхание везикулярное, тоны сердца ритмичные, громкие. Пульс 76 уд. в мин., АД 80/60 мм.рт.ст., Половые органы сформированы правильно соответствуют размерам здорового ребенка 4-х лет. Интеллект соответствует возрасту.

ОАК: Нв-113 г/л, эр 4.7/л, Цв. П. 0,94 L 15х103 г/л, Тром. 778 г/л, с 44%, л 50 %, м1 %, СОЭ 12 мм/ч

ОАМ:. цвет желт., прозр., реакция 5,0, плотность 1015

Биохимический анализ крови: белок 67.3 г/л, билирубин 9.0 мкмоль/л, прямой  0,5 мкмоль/л , сахар 4,0 ммоль/л, холестерин -5,5 ммоль/л, β  липопротеиды 68 ед,, Na 159,9ммоль/л, К 4,95ммоль/л, Са 2,24 ммоль/л, Р-1,83ммоль/л, Сl  107,6 ммоль/л, мочевина-ммоль/л, креатинин ммоль/л, АСТ 25,7 ммоль/л, АЛТ 26,4 ммоль/л.

**Задание:**

1.Поставьте предварительный диагноз

2.Составьте план обследования

3.Укажите основные принципы лечения

**ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ**

**Задача № 13**

Больной 13 лет поступил в эндокринологическое отделение с жалобами на задержку роста. Отставание в росте отмечается с 11 лет. Мальчик родился в срок 39 недель, беременность протекала физиологично. Масса при рождении 3200г, длина 51 см. В течении первого года жизни отмечалась плохая прибавка массы тела. Перенесенные инфекции: корь, ветряная оспа, коклюш, частые ОРЗ. Аппетит снижен, в течении последнего года нет прибавки в росте. Из анамнеза известно, что наследственность не отягощена, родители здоровы, среднего роста. Объективно: рост 136 см, масса 28 кг. SDS -1,8. Телосложение пропорциональное, кожные покровы обычной окраски, умеренной влажности, мышечная сила снижена, тургор тканей снижен. Со стороны внутренних органов патологии не отмечается. Развитие гениталий соответствует нижней границе нормы. Костный возраст  12 лет.

ОАК:Нв-125 г/л, эр 4,2Т/л, Цв. П. 0,89, L 5,8х103 г/л, Тром. 173 г/л, э 2 %, с 43 %, л 50 %, м 5 %, СОЭ 7 мм/ч

ОАМ: цвет желт., прозр., реакция 7,0, плотность 1005.

Кал на я/глист - L. intestinalis

Биохимический анализ крови: белок 76,2 г/л, билирубин 15,5 мкмоль/л, сахар 4,0 ммоль/л, Na 141,1ммоль/л, К 4,29ммоль/л, мочевина 3,0 ммоль/л, креатинин  60,1 ммоль/л, АСТ 27,2 ммоль/л, АЛТ 24,0 ммоль/л. С-реакт. белок отр.

**Задание:**

1.Поставьте предварительный диагноз

2.Составьте план обследования

3.Укажите основные принципы лечения

**ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ**

**Задача № 14**

Ира Д., 9 лет, обратилась с жалобами на отставание в росте от сверстников. Девочка от первой беременности, протекавшей без особенностей. Роды срочные, в срок 40 недель. При рождении масса 2800г, рост 46см. До 5 лет девочка росла и развивалась соответственно возрасту. С 2 лет родители стали отмечать, что девочка отстает в росте от сверстников. Родители среднего роста. Низкорослых в семье нет.

Объективно: Состояние удовлетворительное. Физическое развитие ниже среднего. Рост 109см, вес 23,6кг. SDS-1,9. Телосложение астеническое, пропорциональное. Черты лица мелкие. Подкожно-жировой слой выражен несколько избыточно, распределен равномерно. Отмечается мышечная гипотония. Тоны сердца приглушены, ритмичные. Дыхание везикулярное, хрипов нет. Живот мягкий, безболезненный. Физиологические отправления в норме. Половое развитие соответствует полу и возрасту.

ОАК: НЬ -121г/л, эр -4,8 Е/л, Ц.П.- 0,9, L -6,0 г/л, п/я- 5%, с/я- 30%, э- 2%, л- 55%, м 8%, СОЭ - 7мм/ч.

ОАМ: цвет желтый, прозрачный, уд. вес- 1015, рН- 5,0, белок- отр., сахар- отр., ацетон отр., лейк.-1-2 в п/зр.

Биохимический анализ крови: общий белок- 60,2 г/л, общ. билирубин - 7,5 мкмоль/л, прямой  0 мкмоль/л, холестерин- 4,4 ммоль/л, К -5 ммоль/л, Nа -132,0 ммоль/л. ТТГ  6,4 мкМЕ/мл

**Задание:**

1.Поставьте предварительный диагноз

2.Составьте план обследования

3.Укажите основные принципы лечения

**ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ**

**Задача № 15**

Коля, 7 лет, поступил с жалобами на ускорение физического полового развития. Ребенок от III нормальной беременности, масса тела при рождении 2500, рост 53 см. С рождения отмечено увеличение наружных половых органов. В росте и физическом развитии заметно опережал своих сверстников. В 2-летнем возрасте появилось оволосение лобковой области. При объективном исследовании: физическое развитие соответствует 13 годам, рост 152 см, масса тела 36 кг соответственно. На лице, спине множественные акне вульгарис. Со стороны внутренних органов патологии не выявлено. На лобке значительное выраженное оволосение по мужскому типу. Половой член крупный, как у взрослого мужчины. Яички в мошонке, до 2 см в диаметре, эластичные.

ОАК: Нв-121 г/л, эр 4,05Т/л, Цв. П. 0,82, L 6,8 х103 г/л, Тром. 144 г/л, э 4 %, с 35 %, л 55 %, м 6 %, СОЭ 7 мм/ч

ОАМ: цвет желт., прозр., реакция 6,0, плотность 1020.

Биохимический анализ крови: белок 81,5 г/л, билирубин 15,0 мкмоль/л, непрямой  14 ммоль/л, глюкоза 5,3 ммоль/л, холестерин 4,8 ммоль/л, Na 130 ммоль/л, К 5,6 ммоль/л, АСТ 25 ммоль/л, АЛТ 29 ммоль/л, С-реакт. белок отр.

Rg-графия кистей и лучезапястных суставов: костный возраст составляет 14 лет.

**Задание:**

1.Поставьте предварительный диагноз

2.Составьте план обследования

3.Укажите основные принципы лечения

**ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ**

**Задача № 16**

Катя А., 1,5 г., обратилась с жалобами на срыгивания, больше в послеобеденное время, неправильное формирование наружных половых органов, избыточную массу тела.

Из анамнеза: Девочка от 2 беременности, первый ребенок погиб от АГС, сольтеряющей формы (2007г.).

Объективно: На момент осмотра состояние ребенка удовлетворительное, самочувствие не страдает. Реакция на осмотр адекватная, девочка спокойная. Кожные покровы умеренной влажности, бледно-розовые. Отеков нет. Подкожно-жировой слой развит несколько избыточно, распределен равномерно. Зев спокоен, периферические лимфатические узлы не увеличены. При аускультации дыхание пуэрильное, чистое. Тоны сердца громкие, ритмичные, систолический шум в проекции т.Боткина, по правому краю грудины, не проводится. Пульс 110 уд/ мин. Живот мягкий, при пальпации безболезненный, печень + 1,0 см из-под края реберной дуги, край ровный мягко-эластичный. Мочеиспускание регулярно, стул со склонностью к запорам. Половое развитие соответствует возрасту, отмечается вирилизация клитора до 0,7-1,0 см, 2 степень вирилизации по Прадеру, половое развитие по Таннеру Ах0,Ма0,Р0-1, Ме0

Биохимический анализ крови: Na  116,0 ммоль/л, K- 5,4 ммоль/л.

OАК: Hb -91г/л, эр -3,8 Е/л, Ц.П.- 0,85 L -9,0 г/л, п/я- 3%, с/я- 30%,

э- 1%, л- 57%, м 8%, СОЭ- 7 мм/ч.

ОАМ: цвет желтый, прозрачный, уд. вес- 1015, рН- 5,0, белок- отр.,

сахар- отр., ацетон отр., лейк.-1-2 в п/зр.

**Задание:**

1.Поставьте предварительный диагноз

2.Составьте план обследования

3.Укажите основные принципы лечения

**ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ**

**Задача № 17**

Пациентка О.С., 17 лет, направлена на консультацию к эндокринологу, так как во время диспансеризации перед поступлением в институт обнаружена гипергликемия натощак (уровень глюкозы в капиллярной крови был 6,4 ммоль/л при норме до 5,6 ммоль/л) и снижение веса на 4 кг на фоне нормального аппетита.

Из анамнеза выявлено: У матери в 36 лет выявили нарушение толерантности к глюкозе, но сахарный диабет у нее не развился. У бабушки по материнской линии сахарный диабет типа 2, заболела в 45 лет, получает гликлазид (Диабетон), осложнений нет. У тети по материнской линии с 25 лет сахарный диабет с постепенным ухудшением течения.

Объективно: рост 160 см, вес 79 кг. По внутренним органам - статус без особенностей.

Гликозилированный гемоглобин HbA1c = 6,5% (верхняя граница нормы 6%), инсулин натощак = 44 пмоль/л (при норме от 50 до 160 пмоль/л), С-пептид натощак = 1,8 нг/мл (при норме от 0,48 до 3,3 нг/мл).

При пероральном тесте на толерантность к глюкозе уровень глюкозы в плазме натощак был 7,5 ммоль/л (норма до 6,1 ммоль/л), а через 2 ч после приема глюкозы  10,5 ммоль/л (норма до 7,8 ммоль/л).

**Задание:**

1.Поставьте предварительный диагноз

2.Составьте план обследования

3.Укажите основные принципы лечения

***Эталоны ответов***

**Ответ к задаче №1**

1. Предварительный диагноз: Врожденная дисфункция коры надпочечников: сольтеряющая форма, тяжелая

2. Биохимический анализ крови (определение уровня калия, натрия, хлора), определение 17-ОН прогестерона, кариотипирование, рентгенография кистей и лучезапястных суставов (костный возраст).

3. Гидрокортизон (кортеф) 10-15 мг/м2 , 3 раза в день, кортинеф 0,05-0,3 мг в сутки в 3 приема

**Ответ к задаче №2**

1.Предварительный диагноз: Диффузный токсический зоб (болезнь Грейвса)

2. Анализ крови на гормоны (ТТГ, св.Т3, св.Т4, антитела к ТПО, антитела к рецептору к ТТГ), УЗИ щитовидной железы с исследованием уровня кровотока, УЗИ ретробульбарной клетчатки, исследование полей зрения, консультация окулиста.

3.Постельный режим, диета, богатая белком, β-адреноблокаторы (анаприлин) 20-60 мг/сут., тиреостатики (мерказолил, тиамазол, пропилтиоурацил) 15-20 мг/сут., седативная терапия.

**Ответ к задаче №3**

Врожденный гипотиреоз, типичная форма, средней степени тяжести.

Исследование уровня ТТГ, св.Т4, св.Т3, рентгенография кистей и лучезапястных суставов, УЗИ щитовидной железы, органов брюшной полости.

В данном случае показана заместительная гормонотерапия L-тироксином 4-6 мкг/кг ежедневно утром с коррекцией дозировки под контролем клинических (Ps, АД) и параклинических методов исследования (ТТГ)

**Ответ к задаче №4**

Сахарный диабет 1 типа, впервые выявленный с кетоацидозом.

Гликемический и глюкозурический профиль, уровень гликированного гемоглобина, УЗИ органов брюшной полости, ЭКГ, контроль уровня электролитов и рН крови

Инфузионная регидратация: р-р Рингера, 0,9% раствор хлорида натрия в количестве 10% от массы тела в сутки, в первые 6 ч  50% от общего количества, в следующие 6ч.  25%, следующие 12 ч.  25% со скоростью 30-40 капель в минуту, инсулинотерапия  режим непрерывной инфузии малых доз  0,1 ЕД на кг массы тела больного, при снижении гликемии менее 14,0 ммоль/л введение 5% р-ра глюкозы (100-150 мл/ч), коррекция электролитных расстройств (7,5 или 4% раствор хлористого калия в количестве 2-4 мл/кг, растворив в 5% глюкозе до 1% раствора) при уровне К ниже 3,5 ммоль/л.

**Ответ к задаче №5**

Гипогликемический синдром.

Суточное мониторирование уровня глюкозы, МРТ головного мозга и надпочечников, консультация генетика, анализ крови на гликогенозы.

Диета богатая углеводами, в случае гипогликемических состояний в/в струйно раствор 40% глюкозы 10-20 мл, п/к глюкагон 0,5 мл

**Ответ к задаче №6**

Сахарный диабет 1 типа, средней степени тяжести, фаза декомпенсации с кетоацидозом.

Гликемический и глюкозурический профиль, уровень гликированного гемоглобина, УЗИ органов брюшной полости, ЭКГ, контроль уровня электролитов и рН крови

Инфузионная регидратация: р-р Рингера, 0,9% раствор хлорида натрия в количестве 10% от массы тела в сутки, в первые 6 ч  50% от общего количества, в следующие 6ч.  25%, следующие 12 ч.  25% со скоростью 30-40 капель в минуту, инсулинотерапия  режим непрерывной инфузии малых доз  0,1 ЕД на кг массы тела больного, при снижении гликемии менее 14,0 ммоль/л введение 5% р-ра глюкозы (100-150 мл/ч), коррекция электролитных расстройств (7,5 или 4% раствор хлористого калия в количестве 2-4 мл/кг, растворив в 5% глюкозе до 1% раствора) при уровне К ниже 3,5 ммоль/л.

**Ответ к задаче №7**

Низкорослость вследствие соматотропной недостаточности

Исследование гормонального статуса (ТТГ, ЛГ, ФСГ, тестостерон), биохимических показателей крови. Анализ рентгенограмм кистей и лучезапястных суставов для оценки костного возраста. Проведение стимуляционных тестов с клонидином и инсулином для выявления соматотропной недостаточности (при показателях менее 7 нг/мл). МРТ или КТ головного мозга.

Препараты соматотропина (растан, хуматороп в дозе 0,033мг/кг)

**Ответ к задаче №8**

1.Учитывая большое число перенесенных заболеваний, плохой аппетит, задержку роста, можно предположить, что задержка роста может быть обусловлена соматическими причинами.

Предварительный диагноз: Низкорослость соматогенного генеза.

2. Низкорослость следует дифференцировать с соматотропной недостаточностью, атипичной формой (пропорциональная задержка роста) врожденного гипотиреоза, конституциональной задержкой роста и пубертата, синдромом Шерешевского-Тернера, хондродистрофией и др.

**Ответ к задаче №9**

Врожденный гипотиреоз, атипичная форма (пропорциональная задержка роста).

Исследование уровня св.Т4, св.Т3, рентгенография кистей и лучезапястных суставов, МРТ головного мозга, ИФР-1.

Заместительная гормонотерапия L-тироксином per os ежедневно утром с коррекцией дозировки под контролем клинических (Ps, АД) и параклинических методов исследования (ТТГ)

**Ответ к задаче №10**

1. Врожденная дисфункция коры надпочечников: вирильная форма.

2. Биохимический анализ крови (определение уровня калия, натрия, хлора), определение 17-ОН прогестерона, кариотипирование, рентгенография кистей и лучезапястных суставов (костный возраст), УЗИ органов брюшной полости и пахово-мошоночной области.

3. Гидрокортизон (кортеф) 10-15 мг/м2 или преднизолон 2-4 мг/м2 под контролем уровня 17-ОН прогестерона, электролитов.

**Ответ к задаче №11**

1. Врожденная дисфункция коры надпочечников, смешанная форма (вирильная, сольтеряющая), средней степени тяжести

Соп. Открытое овальное окно. Функциональная кривошея.

2. Оценка уровня 17- ОНП, электролитов (определение уровня калия, натрия, хлора) в динамике.

3. Учитывая снижение уровня натрия в динамике до нижней границы нормы и наличия срыгиваний в послеобеденный период времени рекомендуется коррекция дозы минералокортикоидов: кортинефф 100 мкг: 3/4 таблетки утром после еды, запивая водой и 1/2 таблетки  днем; доза кортефа  прежняя (1/8 таблетки 3 р\д). Осмотр в динамике через 2-3 недели с результатами анализов.

**Ответ к задаче №12**

Сахарный диабет 2 типа (MODY?)

Медико-генетическое консультирование, исследование уровня антител к глютаматдекарбоксилазе, β-клеткам, инсулину.

Стол №9, метформин до 2000мг в сут. под контролем гликемического профиля