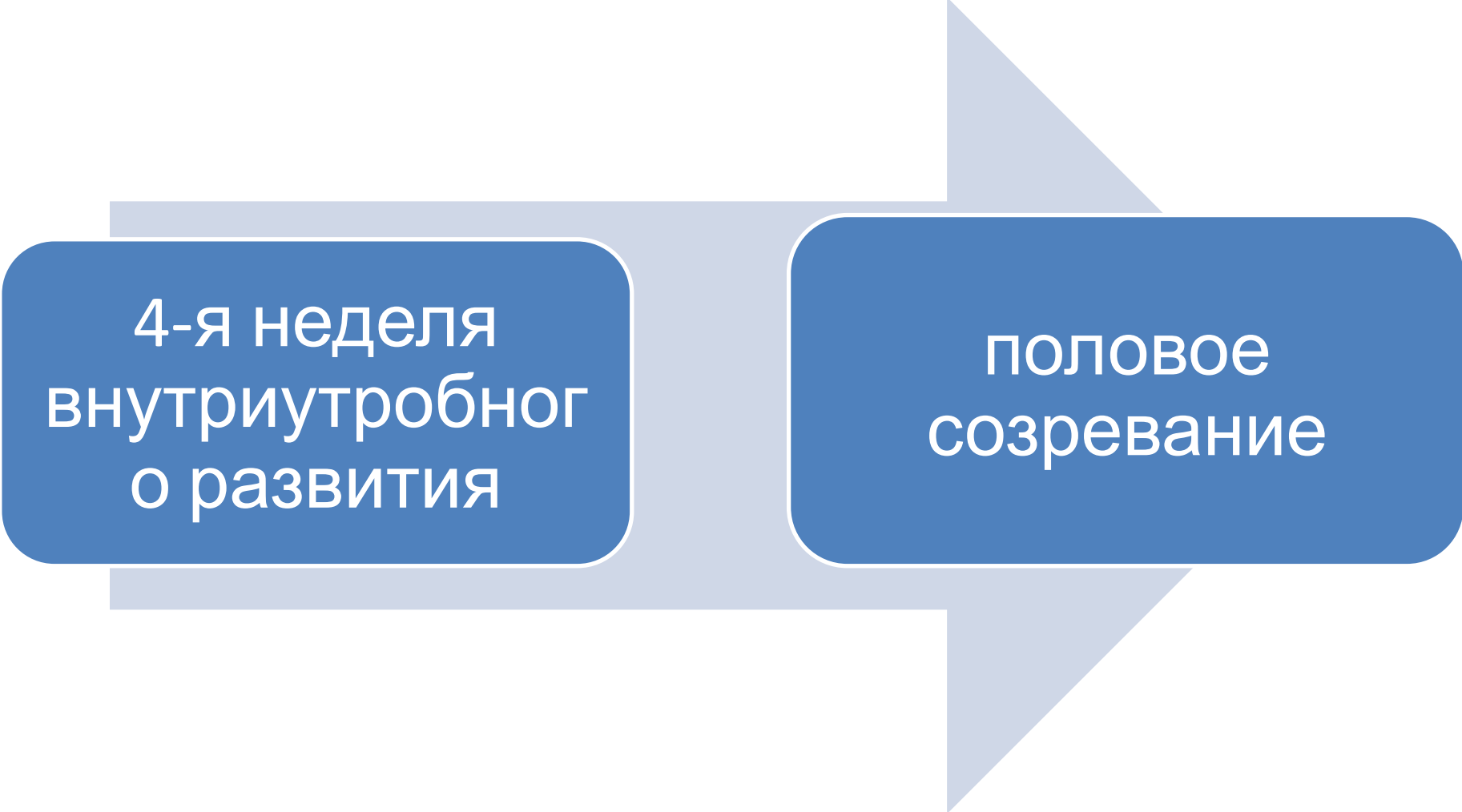




Эндокринология в практике педиатра

Москва 2018



4-я неделя
внутриутробног
о развития

половое
созревание

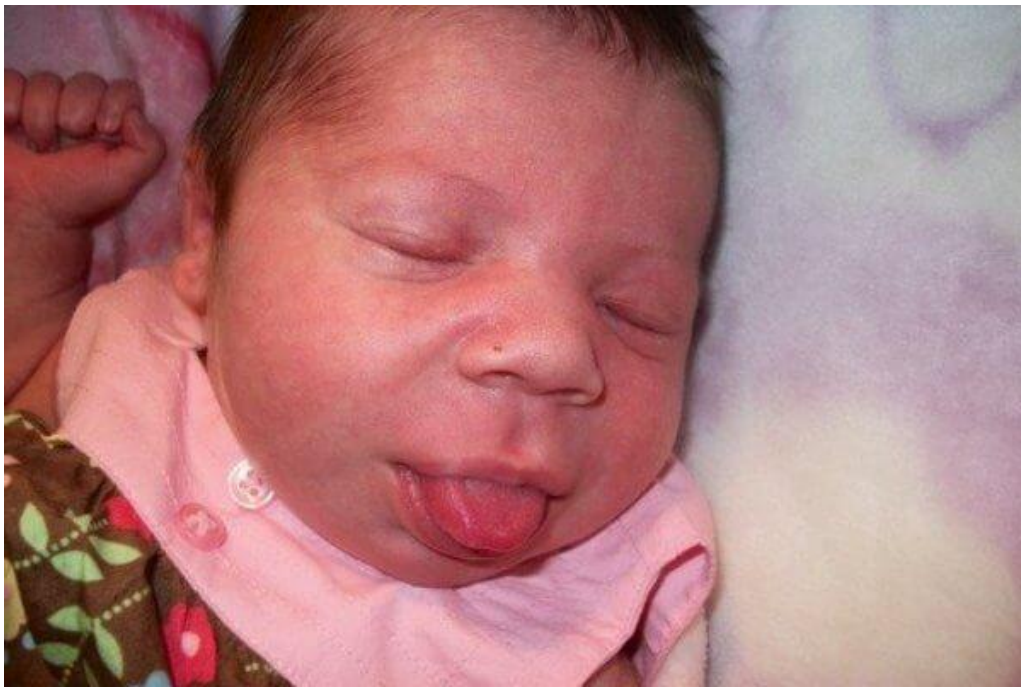
Неонатальный скрининг

- Аденогенитальный синдром
- Галактоземия
- Врожденный гипотериоз
- Фенилкетонурия
- Муковисцидоз
- Глутаровая ацидурия тип 1
- Тирозинемия тип 1
- Лейциноз
- Метилмалоновая/пропионовая ацидурия
- Недостаточность биотинидазы
- Недостаточностью среднецепочечной ацилКоА дегидрогеназы жирных кислот

Жалобы

- ребенку стало тяжело учиться: частая утомляемость и беспричинная усталость
- **рассеянность и невозможность сосредоточиться**
- раздражительность
- **потеря или набор веса за короткий промежуток времени (неделя месяц)**
- изменения аппетита в любую сторону
- головная боль
- **жажда и полиурия**
- **зуд кожи**
- **повышенная потливость**
- обмороки, судороги
- нарушения зрения (катаракта)
- кариес
- сниженность настроения; частые запоры, которых раньше не было
- тошнота, плохой сон
- **появление на шее округлого образования**
- **частые простуды**
- тремор конечностей

Осмотр



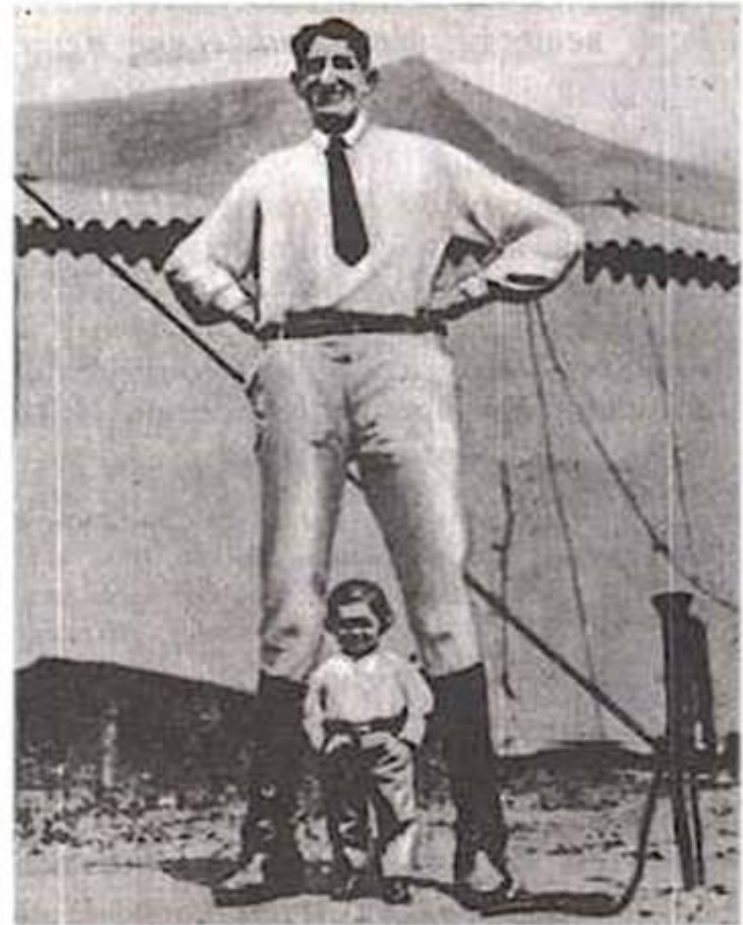
Кожа и придатки



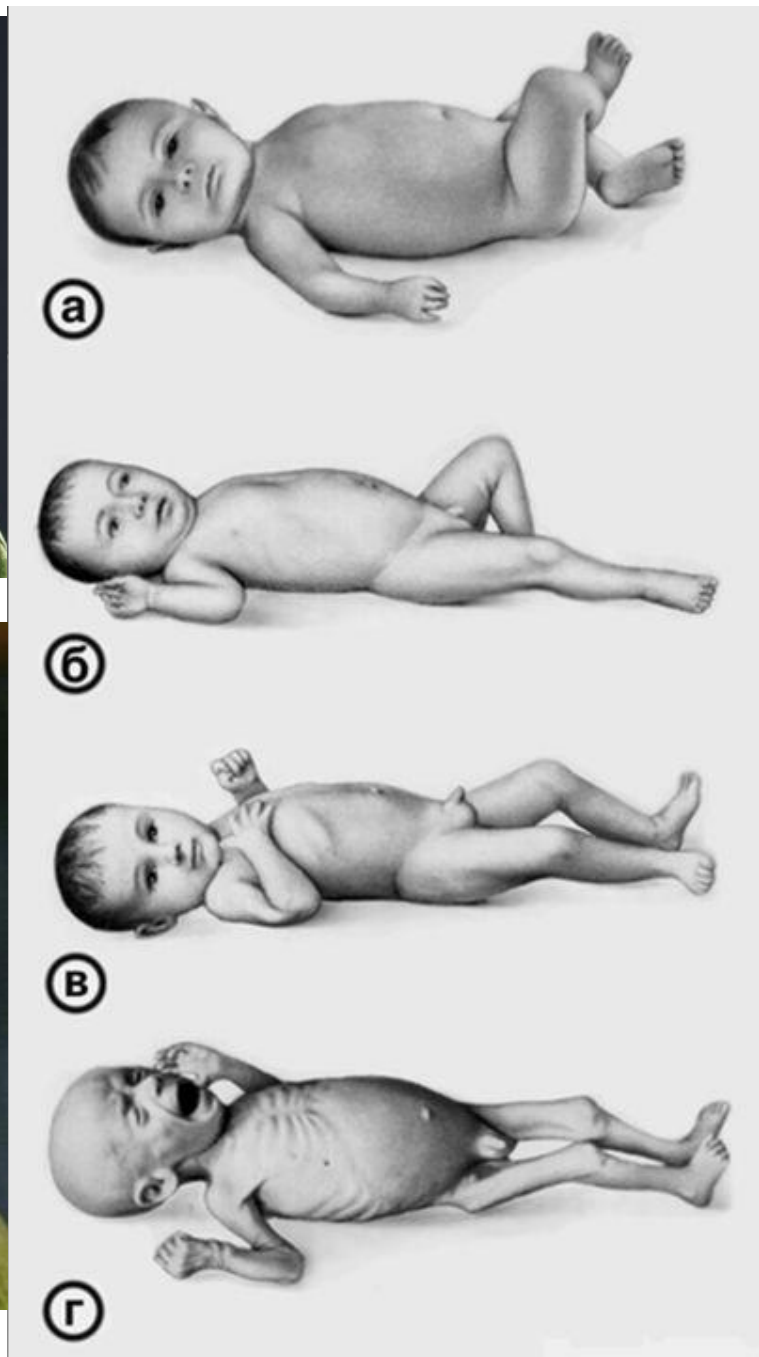
Рост

Гигантизм и карликовость

ГИГАНТИЗМ И КАРЛИКОВОСТЬ



Повышение содержание гормона роста в организме ребенка вызывает его усиленный рост и приводит к гигантизму.



Истощение (кахексия)

синдром, формирующийся при недостаточном поступлении в организм питательных веществ или нарушении их усвоения

- ДТЗ
- токсическая аденома и рак щитовидной железы
- Тиреоидит
- нарушение центральной регуляции гипофизарно-надпочечникового комплекса
- атеросклеротического генеза у пожилых людей
- болезнь Симмондса
- болезнь Аддисона
- опухоли мозгового слоя надпочечников или параганглиев

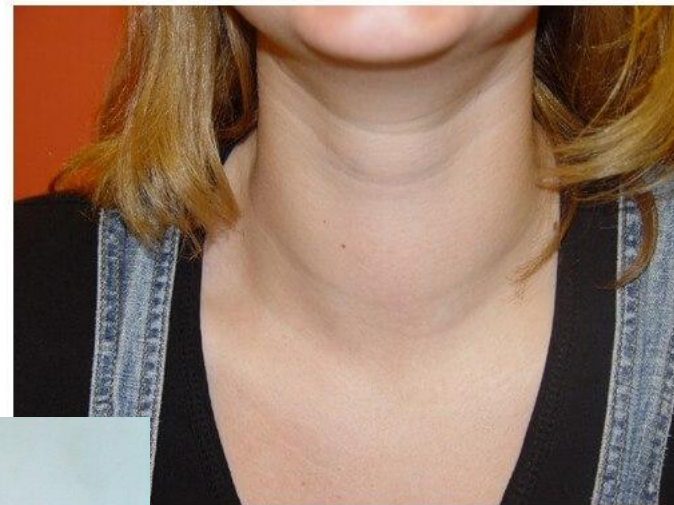
Ожирение

синдром, обусловленный нарушением обмена веществ и проявляющийся избыточным отложением жировой ткани в подкожной клетчатке и во всех физиологических депо жира, а также жировой инфильтрацией внутренних

органов

- болезнь И-К (гипофизарная форма ожирения)
- андростероме и кортикостероме (надпочечниковая форма ожирения)
- гипотиреозе (гипотиреоидная форма ожирения)
- евнухоидизме и после кастрации (гипоовариальная форма ожирения)
- климаксе (климактерическая форма ожирения)
- сахарном диабете

Пальпация щитовидной железы



Степени увеличения щитовидной железы:

- 0: зоба нет.
- I а: при осмотре не видна, пальпируются перешеек и обе доли.
- I б: видна при глотании и подъёме головы вверх, пальпируются перешеек и обе доли.
- II: изменены контуры шеи (симптом «толстой шеи»).
- III: зоб больших размеров, виден на расстоянии.
- IV: сдавливание шеи, нарушение глотания и дыхания



Гипергликемический

синдром

развивается при недостаточной
продукции или действии инсулина

ГИПЕРГЛИКЕМИЯ

Симптомы гипергликемии



Частое мочеиспускание



Кожный зуд



Чувство голода



Сильная жажда



Неясность зрения

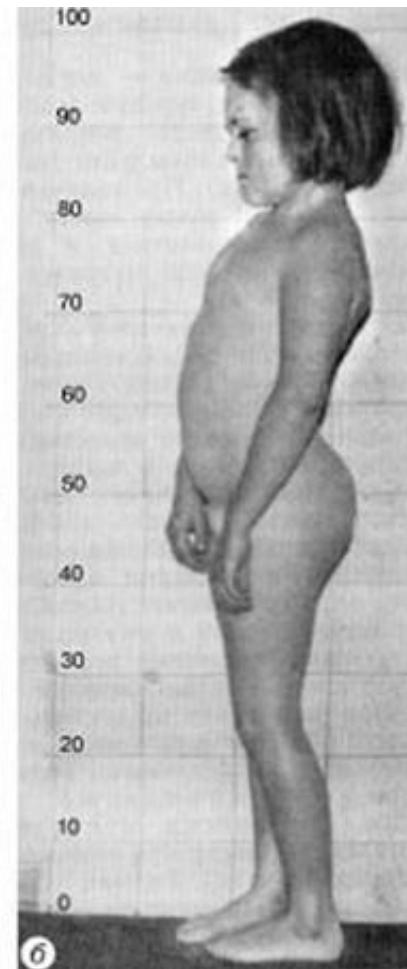
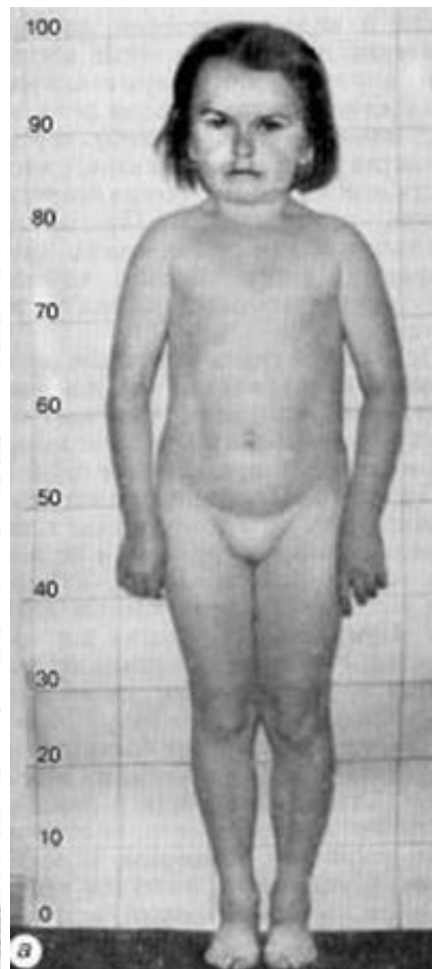


Сонливость



Тошнота

Гипо/гиперсоматотропный синдром



Гипо/гиперсоматотропный синдром



Гипер/гипотиреозидный синдром



чувство холода



меланхолия



ожирение



снижение памяти



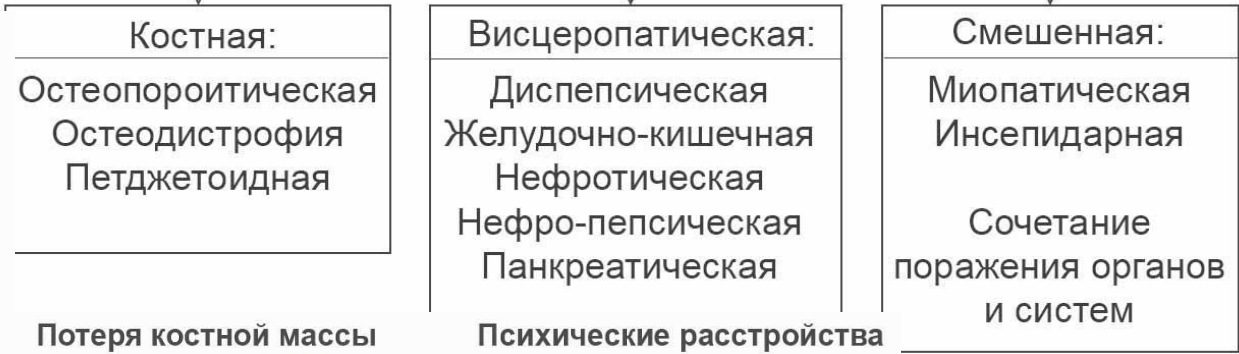
проблемы с
кишечником



сухая и
жёлтая кожа

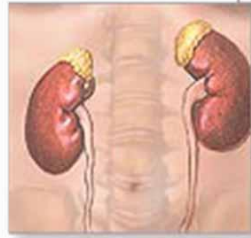
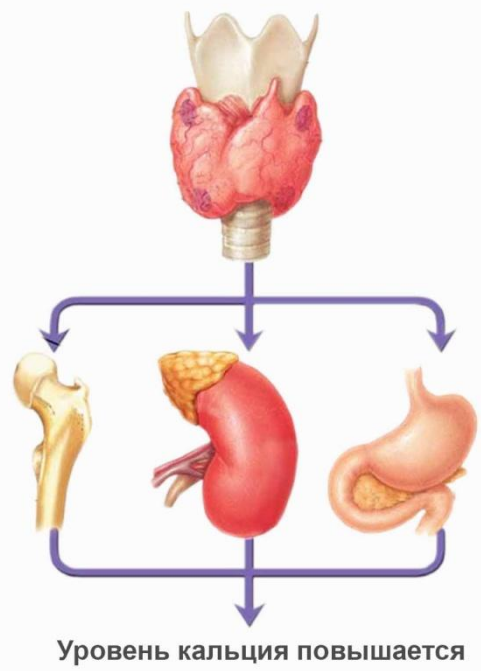
Гиперпаратиреоидный синдром

Клинические формы гиперпаратиреоза



Потеря костной массы

Психические расстройства



Болезни почек

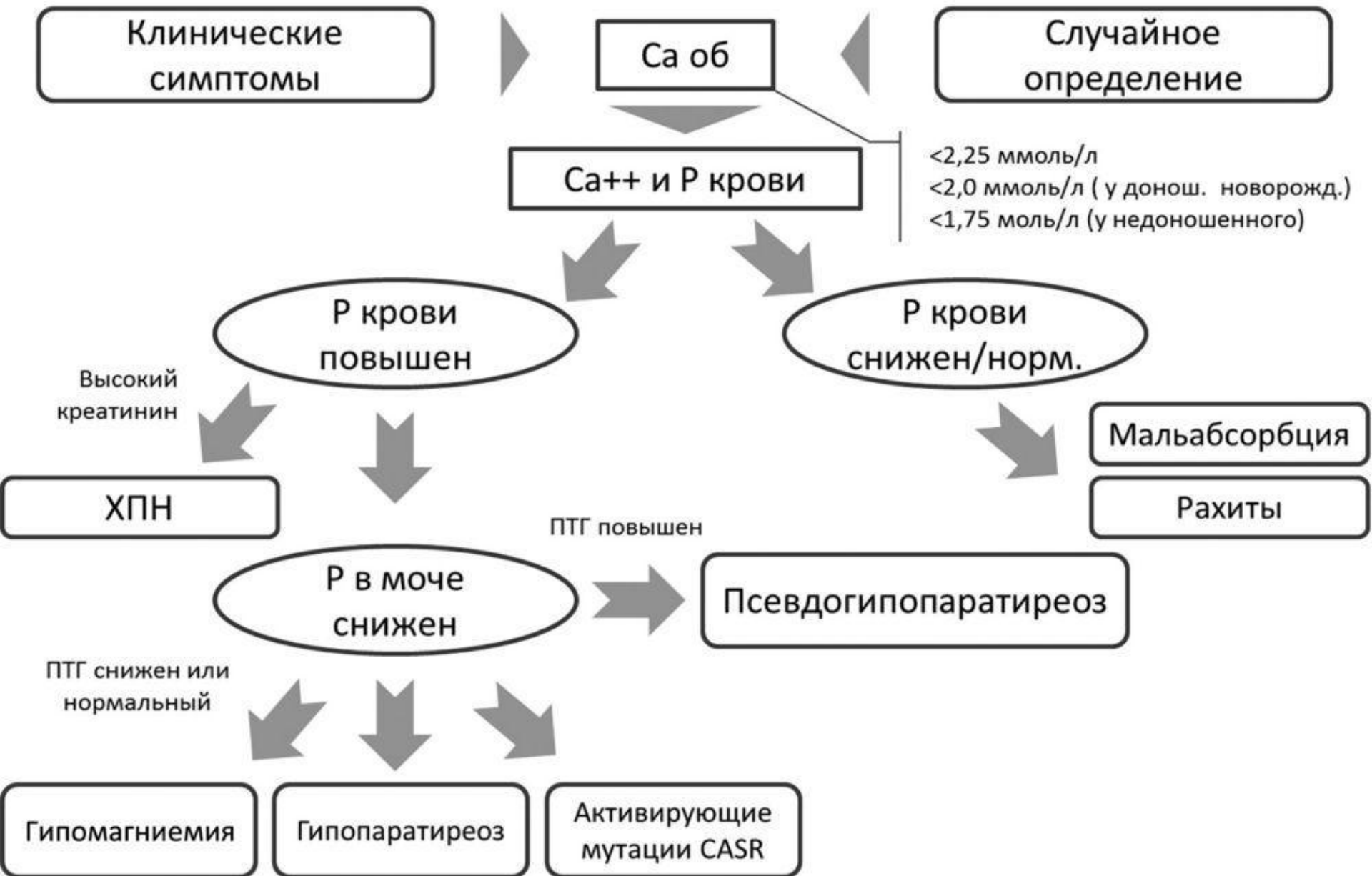


Брюшные симптомы

Гипопаратиреоидный синдром

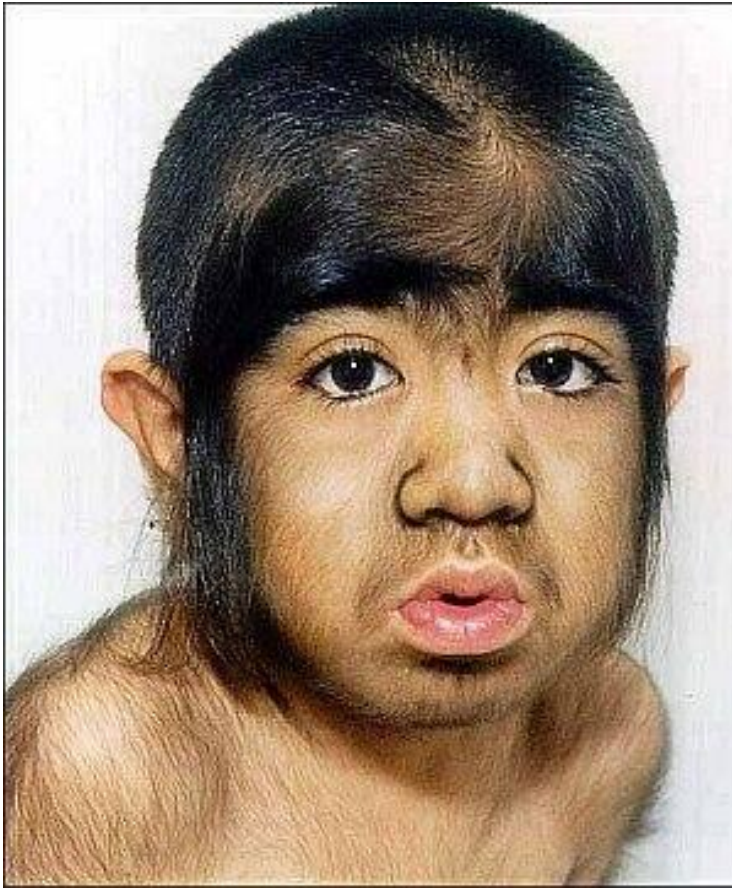
Таблица 2. Этиология гипопаратиреоза

Нозология	Клинические особенности	Ген	Тип наследования
Наследственные варианты			
<i>С низким уровнем паратгормона (ПТГ)</i>			
Аутоиммунный полигландулярный синдром 1-го типа	Хронический кожно-слизистый кандидоз, надпочечниковая недостаточность, алопеция и др. аутоиммунные нарушения	<i>AIRE</i>	AP
Синдром Диджорджа, Велокардиофасциальный синдром, CATCH22 синдром	Аплазия тимуса и парашитовидных желез, пороки сердца, пороки лицевого скелета	<i>Деляция 22q11, делеция 10p3</i>	В основном спорадические случаи, редко АД
Семейный изолированный гипопаратиреоз	Нет других проявлений	<i>PTH, GCM2, pre-proPTH</i>	АД, AP
Синдром Бараката, или HRD-синдром	Нейросенсорная тугоухость, аномалии почек	<i>GATA3</i>	АД
Синдром Кенни—Каффи или Саньяд—Сакати	Задержка умственного развития, низкорослость, микроцефалия, врожденные аномалии органа зрения	<i>TBCE</i>	АН
Митохондриальная энцефалопатия (MELAS-синдром)	Лактат-ацидоз, инсультоподобные состояния	Дефекты митохондриальной ДНК	
Гипомагниезмия	Нефрокальциноз с гиперкальциурией и гипермагниезиурией; патология органа зрения (колобома, миопия, нистагм);	<i>Claudin16, 19, TRPM6</i>	AP, АД
Синдром Кернса—Сейра	Наружная офтальмоплегия, кардиомиопатия, птоз, сахарный диабет	Дефекты митохондриальной ДНК	Материнское наследование
<i>С нормальным или низким уровнем паратгормона (ПТГ)</i>			
Аутосомно-доминантная гипокальциемия	Гиперкальциурия	<i>CaSR</i>	АД
<i>С высоким уровнем паратгормона (ПТГ)</i>			
Псевдогипопаратиреоз 1a (Остеодистрофия Олбрайта)	Ожирение, лунообразное лицо, низкорослость, задержка умственного развития, брахидактилия (укорочение 4 и 5 метакарпальных и метатарзальных костей), подкожные кальцификаты	<i>GNAS</i>	АД
Псевдогипопаратиреоз 1b		Дефекты метилирования <i>GNAS</i>	АД
Остеопетроз (мраморная болезнь)		<i>TNFSF11, CA2, CLCN7, OSTM1, CLCN</i> и др.	AP, АД
Приобретенные варианты			
Послеоперационный гипопаратиреоз	Последствия тиреоидэктомии, паратиреоидэктомии	—	—



- **Гиперкортикоидный синдром** обусловлен гиперфункцией коры надпочечников. Гиперкортицизм наблюдается при заболеваниях, сопровождающихся избыточной секрецией стероидных гормонов корой надпочечников: болезнь Иценко-Кушинга (гипоталамо-гипофизарного генеза), синдром И-К (опухоль коры надпочечников), АКТГ-эктопированный синдром, экзогенный гиперкортицизм (длительное введение синтетических кортикостероидов), функциональный гиперкортицизм при гипоталамическом синдроме, беременности, ожирении, СД, алкоголизме и заболеваниях печени.
- **Гипокортикоидный синдром** возникает при недостаточном функционировании или полном прекращении функции коры надпочечников.
Этим синдромом проявляется болезнь Аддисона (первичная хроническая недостаточность коры надпочечников) и патологические процессы в гипоталамо-гипофизарной зоне (вторичная надпочечниковая недостаточность).

Вирильный синдром (гирсутизм)



развивается
вследствие
гиперпродукции
андрогенов
сетчатым слоем
коры
надпочечников.
Возникает при
гиперплазии или
опухоли коркового
слоя

надпочечников

Гипогонадизм

синдром, обусловленный недостаточным развитием и гипофункцией гонад.



Задача 1

Мать с мальчиком 12 лет обратилась к врачу-педиатру участковому с жалобами на избыточный вес, повышенный аппетит, слабость, быструю утомляемость, частые головные боли в затылочной области у ребёнка.

Из анамнеза известно, что родители и родная сестра мальчика полные. В семье употребляют много сладкого, жирного, выпеченных изделий.

Ребёнок от второй беременности, вторых родов в срок, без патологий. Масса тела при рождении – 4200 г, длина – 52 см.

Осмотр: рост – 142 см, масса тела – 92 кг, ИМТ – 46 кг/м², объём талии – 96 см. Кожные покровы обычной окраски, в области живота, ягодиц, бёдер – ярко-розовые стрии, подкожно-жировой слой развит избыточно с преимущественным отложением жира на животе. Тоны сердца несколько приглушены. ЧСС – 95 ударов в минуту, частота дыхания – 19 в 1 минуту. АД – 160/80 мм рт.ст. При пальпации живота отмечается болезненность в правом подреберье, печень выступает из-под края рёберной дуги на 1 см.

Общий анализ крови: гемоглобин – 130 г/л, эритроциты – $3,9 \times 10^{12}$ /л, лейкоциты – $5,5 \times 10^9$ /л, палочкоядерные нейтрофилы – 1%, сегментоядерные нейтрофилы – 52%, эозинофилы – 5%, лимфоциты – 37%, моноциты – 5%, СОЭ – 4 мм/час.

Общий анализ мочи: цвет – жёлтый, прозрачная, относительная плотность – 1015, реакция кислая, белок – нет, сахар – нет, ацетон не определяется.

Биохимический анализ крови: общий белок – 65 г/л, холестерин – 7,6 ммоль/л, триглицериды – 2,5 ммоль/л, ЛПВП – 0,8 ммоль/л, ЛПНП – 3,8 ммоль/л, глюкоза натощак – 5,9 ммоль/л, глюкоза при проведении СТТГ через 2 часа – 8,9 ммоль/л

- Ожирение 3-4 степени, конституционально-экзогенное. Метаболический синдром. Диагноз поставлен на основании наличия у ребенка избыточной массы тела, по индексу массы тела. Ожирение конституционально-экзогенное, поскольку в семье близкие родственники (первая линия родства) имеют избыточную массу тела, семейные пищевые привычки соответствующие (сладкое, жирное, выпечка в пище в большом количестве). Наличие артериальной гипертензии, объём талии, гиперлипидемия, дислипидемия, нарушение толерантности к глюкозе позволяют диагностировать метаболический синдром.
- РЭГ (исследование состояния сосудов головного мозга), СМАД (динамика артериального давления в течение 24 и более часов), УЗИ надпочечников (дифференциальная диагностика формы ожирения).
- Врача-детского эндокринолога, врача-детского кардиолога.
- Коррекцию пищевого поведения, диетотерапию и адекватные физические нагрузки — на основе мотивационного обучения с привлечением родителей и семьи.
- В краткосрочной перспективе — удержание значения ИМТ в течение 6–12 месяцев наблюдения; в долгосрочной перспективе — уменьшение величины ИМТ, и далее – достижение «избыточной массы тела», затем «нормальной массы тела».

Задача 2

При оформлении в дошкольное образовательное учреждение у девочки 3 лет выявлено отставание в физическом и умственном развитии. Переехала в район обслуживания детской поликлиники около месяца назад. Рост – 78 см, масса тела – 15,3 кг. Мать отмечает, что девочка малоподвижна с первого года жизни, развивалась с отставанием от сверстников: сидит с 10 месяцев, ходит с 18 месяцев, начала говорить в 2 года. По предыдущему месту жительства врачи рассматривали всё это как проявления рахита, от которого и лечили, но безуспешно.

Девочка говорит вяло, словарный запас ограничен, голос низкий. В контакт вступает плохо, на вопросы отвечает с трудом, память слабая, узнаёт только членов семьи. Пропорции тела напоминают таковые у новорождённого. Голова относительно крупных размеров, запавшая и широкая переносица. Макроглоссия, постоянное слюнотечение. Кожа суховата, некоторая отёчность без чёткой локализации. Волосы тусклые, ломкие. Конечности холодные, шелушение локтей и коленей. В лёгких жесткое дыхание, хрипов нет. Тоны сердца чистые, приглушенные.

Пульс – 70 ударов в минуту, удовлетворительного наполнения. АД – 75/50 мм рт.ст. Живот несколько увеличен в размерах, безболезненный при пальпации. Печень и селезёнка не пальпируются. Стул со склонностью к запорам.

Анализ крови: эритроциты – $3,2 \times 10^{12}/\text{л}$, гемоглобин – 92 г/л, цветовой показатель – 0,9, СОЭ – 12 мм/час, лейкоциты – $5,5 \times 10^9/\text{л}$, эозинофилы – 2%, палочкоядерные нейтрофилы – 4%, сегментоядерные нейтрофилы – 47%, лимфоциты – 42%, моноциты – 5%, холестерин крови – 12 ммоль/л.

Анализ мочи: относительная плотность – 1014, сахара, белка нет, эпителий плоский – 3-4 в поле зрения, лейкоциты – 1-2 в поле зрения, эритроцитов нет.

ТТГ в сыворотке крови – 42 мкЕд/мл, Т4 свободный – 3,1 мкЕд/мл.

- Врождённый гипотиреоз.
- УЗИ щитовидной железы, ЭКГ.
- Задержка умственного, физического развития, непропорциональность телосложения, макроглоссия, сухая отёчная кожа, артериальная гипотония, брадикардия, склонность к запорам.
- Гиперхолестеринемия, анемия, повышение ТТГ, снижение тироксина (Т4).
- Консультация врача-детского эндокринолога и контроль за соблюдением рекомендаций врача-детского эндокринолога. Оценка показателей физического и психического развития ребёнка соответственно возрасту после назначения лечения.