

БУЗ УР «РДКБ МЗ УР»
КОНСУЛЬТАЦИЯ ВРАЧА-ДЕТСКОГО ЭНДОКРИНОЛОГА

Бюджетное учреждение здравоохранения
 Удмуртской Республики
 «Республиканская детская клиническая
 больница Минздрава Республики Удмуртия»
 426009, г. Ижевск, ул. Ленина, 70. Тел.: 33-00-51, 33-03-63

Абделхамид Жасмин

Калобы: на задержку физического развития, дефицит веса.

anamnesis morbi: отставание в росте с раннего возраста, низкие темпы роста. Впервые консультирована эндокринологом 22.02.17 - 4.04.17 консультирована повторно – ЗФР. Последняя консультация 27.05.20 – ЗФР, рекомендована консультация генетика, ИРФ.

Anamnes vitae: Ребенок от 2 беременности, 2 родов, на сроке 40 недель. Длина при рождении 51 см, масса 2745г.

Наблюдается у сурдолога 10.11.21 – **Хронический левосторонний мезотимпанит, ремиссия**. Хроническая левосторонняя смешанная тугоухость 3 степени. Хроническая правосторонняя смешанная тугоухость. Хронический правосторонний средний отит; у кардиолога – 27.09.21 – ВПС. Состояние после резекции КА, перевязка ОАП, ушивания ООС (2013и г. г. Томск); аллерголога 19.05.20 – Аллергический ринит, трахеит, медикаментозная ремиссия. Пищевая аллергия (белок говядины, коровьея молока, цитрусовые, черника, смородина).

Показатели роста в динамике:

Дата	Возраст	Рост	SDS роста	Скорость роста	SDS скорости роста	Вес, кг	ИМТ, кг/м2
04.01.13	н.р.	51	0,62			2,745 (-1,71 SD)	
	1 год	72,5					
22.01.16	3,0	89,5	-1,0				
30.08.16	3,7	90	-1,91				
14.04.17	4,27	93,6	-1,96		-3,4	12,1	13,81
27.05.20	7,4	108	-2,44	4,62	-1,6	17,4	
18.01.22	9,0	115,3	-2,98	4,44	-1,35	21,5	16,17

МСЭ не проводилось.

Семейный анамнез: рост папы 170 см, начал бриться в 12 лет (египтянин), преждевременное изолированное телархе, недообследована.

Возраст	9,3	года
Рост	116,0	см
SDS роста	-2,98	SD
PВ	6,3	лет
Вес	21,5	кг
ИМТ	16,17	кг/м ²
SDS ИМТ	-0,12	SD
ПШТ	0,72	м ²
ЧСС	86	в мин
АД	94/58	мм.рт.ст.
Щитовидная железа	0	степени по ВОЗ
Половое развитие по Tanner		
V1 P1 Me 1		

Объективно: Состояние удовлетворительное. **Кожные покровы:** сухие, окраска кожи и слизистых оболочек физиологической окраски, эластичность кожи физиологическая. **Телосложение** правильное, пропорциональное. **Подкожно-жировая клетчатка** развита умеренно. Тонус мышц физиологический. Лимфатические узлы не увеличены. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. Сердечно-сосудистая система: тоны сердца ясные, ритмичные, шума нет. Живот мягкий, безболезненный. Печень не увеличена, селезенка не увеличена. Стул, диурез в норме. Отеков, пастозности нет. **Неврологический статус:** Очаговых симптомов нет. **Щитовидная железа** не увеличена, клинически эутиреоз. **Наружные половые органы** развиты по женскому типу. **Половое развитие** соответствует возрасту.

18.01.2022 г. – С обеих сторон хорошо определяются шиловидные отростки локтевых костей и гороховидные кости. Сесамовидных костей в I-х пястно-фаланговых суставах нет. **Костный возраст** соответствует 9 годам. (по атласу).

18.05.20 УЗИ щитовидной железы – Объем 2,12 мл, структура сохранена. Без очаговых изменений.

05.04.22 УЗИ органов малого таза — Матка (тело+шейка) 37,4*5,4*7,2 мм, эндометрий не лоцируется. Правый яичник не визуализируется, левый яичник 7,1*3,2*4,0 мм, фолликулярный аппарат не определяется. Заключение: выраженная гипоплазия внутренних органов.

Однорогая матка. Контроль в динамике.

Гормональный профиль в динамике

Дата	13.05.20	18.01.22		
ТТГ, мкМЕ/мл	5,2	1,79		
св.Т4, пмоль/л	8,5	14,71		
АТ к ТПО, Ед/мл		0,0		
пролактин, мМЕ/мл		772,1		
Кортизол, нмоль/л		313,2		

Данных за гипотиреоз, гиперкортицизм, ХНН нет. Уровень пролактина в пределах нормы.

Составлена ростограмма. Ребенок родился с антропометрическими показателями соответствующими сроку гестации. Патологическая задержка роста у ребенка наблюдается с 2016 года (3,7 лет), прогрессирует, SDS роста за время наблюдения снизилась с -1,96 до -2,98 SD. На сегодняшний день SDS роста составляет -2,98 SD. Дефицита веса на момент осмотра нет (SDS ИМТ = -0,12 SD)

По перцентильным кривым роста девочек с синдромом Шерешевского-Тернера рост соответствует 25 — 50 пц.

Отставание костного возраста составляет – на рентгенограмме от 17.03.17 года – ХВ 4,27 лет, КВ 6 лет 10 мес. – точка эпифиза локтевой кости (+2 года 6 мес.). Костный возраст от 18.01.22 (ХВ 9,2 года) соответствует 9 годам (отставание костного возраста от паспортного 0,2 года)

08.02.22 проведено кариотипирование: 45,X (9)/46, x t(X)(p11.2-q21)(21)

16.03.22 консультирована генетиком: Синдром Шерешевского-Тернера, мозаичный вариант.

05.04.22 Консультирован д.м.н., профессором Т. В. Коваленко:

Синдром Шерешевского-Тернера, мозаичный вариант. Синдромальная задержка роста.

Учитывая выраженную задержку роста (SD роста = -2,9 SD, ростовой возраст = 6,5 лет), показана терапия гормоном роста в дозе 0,05 мг/кг/сут (около 1,3 мг/сут).

**Диагноз: Синдром Шерешевского-Тернера, мозаичный вариант (45,X (9)/46, x t(X)(p11.2-q21)(21))
Синдромальная задержка роста.**

План обследования и лечения:

1. **Наблюдение** эндокринолога, педиатра
2. **Питание богатое белком и витаминами по согласованию** с педиатром, аллергологом, сточная калорийность 1500 Ккал
3. Режим физических нагрузок.
4. **Заместительная гормональная терапия**
Соматропин 1,1 мг/сут ежедневно подкожно в 22.00 длительно
1 картридж 15 ЕД/мл (5 мг/мл=15 мг/3 мл) на 13 дней
5. Контроль темпов роста 1 раз в 6 месяцев.
6. УЗИ щитовидной железы 1 раз в год
7. УЗИ внутренних гениталий, консультация гинеколога через 1 год, по необходимости ранее
8. ИРФ 1 перед началом терапии гормоном роста, далее 1 раз в 3 месяца для коррекции дозы.
9. ЛГ, ФСГ, эстрадиол, пролактин, ТТГ, св. Т4 через 1 год, по необходимости ранее.
10. Консультация эндокринолога перед началом терапии гормоном роста, далее 1 раз в 3 — 6 месяцев

Врач-детский эндокринолог


Подари ЗАВТРА!
Тяжелобольным детям Удмуртии


Т.С. Олина


