

# Детская эндокринология

## Ситуационные задачи

Купить: [medkeys.ru/product/dendo/](http://medkeys.ru/product/dendo/)



## Условие ситуационной задачи

### Ситуация

Мальчик 1,5 лет обратился к врачу-детскому эндокринологу.

### Жалобы

На регресс моторных навыков: перестал переворачиваться, сидеть; выраженную мышечную слабость, быструю утомляемость, нарушение дыхания, частые бронхообструкции. Беспокойство, постоянный сильный плач при взятии ребенка на руки, выпадение зубов, отсутствие динамики роста и прибавки веса в течение последних 6 месяцев, прогрессирующая деформация грудной клетки, появление утолщений на ребрах, в области лучезапястных суставах, О-образную деформацию ног, избыточный рост волос на спине, на лбу.

### Анамнез заболевания

До 6 месяцев ребенок развивался соответственно возрасту. В возрасте 6 месяцев отмечался приступ бронхообструкции, при этом признаков ОРВИ не было, в динамике данные приступы стали отмечаться ежедневно, на фоне приема Ипратропия бромида с Фенотеролом был непродолжительный положительный эффект. В 8 месяцев ребенок был обследован на предмет наличия бронхиальной астмы, убедительных данных за данный диагноз получено не было, однако с целью купирования приступов бронхообструкций был назначен прием глюкокортикоидов (ингаляции Будесонида). На фоне проводимой терапии состояние без улучшения. С 9 месяцев ребенок перестал прибавлять в весе, замедлилась динамика роста. С 9 месяцев отмечился постепенный регресс моторных навыков: ребенок перестал сидеть, переворачиваться, голову держал неуверенно. С года появился усиленный рост волос на спине и в области лба по типу гипертрихоза. С 1 года постепенно стали формироваться деформации скелета: появились рахитические «четки» на ребрах, рахитические «браслетки» на лучезапястных суставах, О-образная деформация ног. Со слов воспитателей (ребенок воспитывается в доме ребенка), при попытке взять ребенка на руки постоянно отмечается плач и сильное беспокойство ребенка. Профилактические дозы холекальциферола 500 МЕ/сутки ребенок получает с рождения. Изменения характера стула (разжиженный или запоры) не отмечалось. В 1,2 года выпали два передних верхних зуба.

### Анамнез жизни

Ребенок от срочных самостоятельных родов. При рождении масса тела 3700 гр., длина тела 52 см. Держит голову с 2,5 месяцев, переворачивается с 4,5 месяцев, сидит с 5 месяцев. Первые зубы с 5 месяцев.

Аллергоанамнез: ранее аллергических реакций на лекарственные препараты и продукты не зафиксировано.

Наследственность: семейный анамнез не известен по причине отказа родителей от ребенка при рождении. Ребенок наблюдается педиатром по поводу рецидивирующих приступов бронхообструкций, задержки психомоторного и физического развития

### **Объективный статус**

Рост 72 см ( $SDS_{роста} = -3,6$ ), вес 9 кг, ИМТ  $15,3 \text{ кг/м}^2$  ( $SDSIMT = +1,0$ ).

Состояние: средней степени тяжести. Выраженная диффузная мышечная гипотония, ребенок при осмотре лежит в позе «лягушки». Телосложение: нормостеническое. Кожные покровы: бледные, умеренной влажности. Волосы на голове густые темные. Слизистые розовые. Подкожно-жировая клетчатка развита слабо. Носовое дыхание свободное. ЧДД 45 в мин. Имеется втяжение межреберных промежутков. Костно-мышечная система: имеются рахитические "четки", "браслетки", О-образная деформация ног. Грудная клетка деформирована по типу «куриной грудной клетки». Верхние передние 2 зуба отсутствуют. ЧСС 120 в мин., тоны сердца ясные, ритмичные, шумов не выслушивается. Симптом Хвостека и симптом Труссо слабopоложительные. Живот при пальпации мягкий. При попытке пальпации живота ребенок беспокоится, плачет. Печень не увеличена, по краю правой реберной дуги. Мочеиспускание безболезненное. Половое развитие Таннер 1, яички в мошонке. Стул ежедневный, оформленный.

**К необходимым для постановки диагноза биохимическим исследованиям крови относятся измерение уровня**

**Результаты обследования**

**К дополнительным для постановки диагноза гормональным исследованиям крови относятся измерение уровня**

**Результаты обследования**

**С целью определения характера изменений структуры костной ткани пациенту требуется проведение**

**Результаты обследования**

**Выявленные изменения характерны для**

**Диагноз**

**С целью выявления врожденного характера заболевания и проведение медико-генетического консультирования семьи пациенту требуется выполнить анализ гена**

- CASR
- CYP27b1
- CYP2R1
- VDR

**Причина нарушения синтеза кальцитриола при этом заболевании**

- резистентность органов-мишеней к кальцитриолу
- низкая активность щелочной фосфатазы
- дефицит 1-альфа-гидроксилазы
- нарушение реабсорбции фосфатов в канальцах почек

**Основным способом лечения пациента с витамин-Д-зависимым рахитом является назначение**

- препаратов фосфорного буфера и альфакальцидола
- препаратов фосфорного буфера и кальцитриола
- высоких доз холекальциферола и фосфорного буфера
- препаратов активных форм витамина Д

**Препараты фосфора при данной форме рахита не применяются по причине**

- отсутствия нарушения реабсорбции фосфора в почках
- низкой всасываемости в кишечнике
- несовместимости с препаратами кальция
- развития тяжелых симптомов диспепсии

**При данной форме рахита эффективность лечения оценивается по уровню + \_\_\_\_\_ + в крови**

- кальция и паратгормона
- фосфора и паратгормона
- фосфора и щелочной фосфатазы
- кальция и 1,25(OH)<sub>2</sub>D

**При неадекватной терапии данного заболевания развивается**

- прогрессирование костных деформаций

- гиперурикемия
- фосфат-диабет
- инсулинорезистентность

**При назначении избыточных доз активной формы витамина Д может развиваться**

- кальцификация связок
- гиперкальциурия и нефрокальциноз
- гиперфосфатемия и нефрокальциноз
- гиперфосфатемия и аритмия

**Витамин-Д-зависимый рахит 1А типа является врожденным заболеванием с**

- кальцификация связок
- гиперкальциурия и нефрокальциноз
- гиперфосфатемия и нефрокальциноз
- гиперфосфатемия и аритмия

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

На амбулаторный прием к врачу-детскому эндокринологу впервые пришли родители с сыном 3,5 лет.

### **Жалобы**

На деформацию ног, быструю утомляемость, выпадение зубов, переваливающуюся походку

### **Анамнез заболевания**

На первом году жизни мама отмечала, что ребенок переворачивался с трудом, с 3-х месяцев увеличились лобные бугры, появились утолщения на ребрах, тонус мышц был снижен, начал сидеть с 8 месяцев, начал самостоятельно ходить с 1 года 6 месяцев, с момента начала ходьбы постепенно стала формироваться О-образная деформация ног, сформировалась переваливающаяся походка, на длительные расстояния ребенок ходить не может, просится на руки, быстро истощается, предпочитает малоподвижные игры. С раннего возраста получает холекальциферол 500-1000 МЕ/сутки, однако улучшения самочувствия ребенка мама не отмечает. Первые зубы у мальчика появились с 9 месяцев, в 1,6 лет выпал верхний зуб, при осмотре стоматологом у ребенка обнаружены множественные кисты в молочных зубах.

### **Анамнез жизни**

Наследственность: мама, бабушка по материнской линии: О-образная деформация ног, перенесли множество операций по поводу коррекции деформаций, имеют низкий рост и низкий уровень фосфора в крови.

### **Объективный статус**

Рост 84,9 см (SDS роста: -3,3), вес 14 кг (SDS ИМТ: -0,97). Верхний сегмент тела: 52,6 см (SDS: -2,35), нижний сегмент: 32,3 см (SDS: -3,69), скорость роста 5,05 см/год (SDS=-2,04). Телосложение нормостеническое. Отмечена диспропорция телосложения (преобладание верхнего сегмента туловища над нижним). Походка по типу «утиной», имеется О-образная деформация ног, межмышечное расстояние 8 см. Имеются рахитические «четки» на ребрах, рахитические «браслетки» на лучезапястных суставах, гипертрофированные лобные бугры, форма черепа долихоцефалическая. Мышечный тонус умеренно снижен, живот увеличен в объеме за счет мышечной гипотонии. Кожные покровы обычной окраски и влажности. Подкожно-жировая клетчатка развита недостаточно. Дыхание везикулярное, ЧДД 17 в 1 мин. В зубном ряду 18 зубов, имеется множественный кариес. Тоны сердца ясные, ритмичные, АД 90/60 мм.рт.ст., пульс 105 уд в 1 мин. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный. Печень по краю реберной дуги. Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции. Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу. Таннер 1, яички в мошонке, volume testes D =S = 2 ml.

### **К необходимым для постановки диагноза лабораторным исследованиям относится определение уровня**

- кальцификация связок
- гиперкальциурия и нефрокальциноз
- гиперфосфатемия и нефрокальциноз
- гиперфосфатемия и аритмия

### **Результаты лабораторного метода обследования**

#### **С целью определения выраженности рахитических изменений проводят**

- кальцификация связок
- гиперкальциурия и нефрокальциноз
- гиперфосфатемия и нефрокальциноз
- гиперфосфатемия и аритмия

### **Результаты обследования**

## **Выявленные изменения характерны для**

- кальцификация связок
- гиперкальциурия и нефрокальциноз
- гиперфосфатемия и нефрокальциноз
- гиперфосфатемия и аритмия

## **Диагноз**

### **По типу наследования у пациента наиболее вероятен**

- X-сцепленный рецессивный гипофосфатемический рахит
- X-сцепленный доминантный гипофосфатемический рахит
- аутосомно-рецессивный витамин-Д-зависимый рахит 1А типа
- X-сцепленная доминантная хондродисплазия

### **Для выявления гиперфосфатурии необходимо определение**

- экскреции фосфатов с мочой
- рН мочи
- осмоляльности мочи
- тубулярной экскреции кальция

### **Причина развития гипофосфатемического рахита**

- резистентность органов-мишеней к кальцитриолу
- низкая активность щелочной фосфатазы
- дефицит 1-альфа-гидроксилазы
- нарушение реабсорбции фосфатов в канальцах почек

### **Быстрая утомляемость ребенка, мышечная гипотония, деформации скелета обусловлены**

- гиперфосфатурией
- гиперфосфатазией
- гипофосфатемией
- гиперпаратиреозом

### **Основным способом лечения пациентов с гипофосфатемическим рахитом является назначение**

- препаратов фосфорного буфера
- высоких доз холекальциферола
- активные метаболиты витамина Д в супрафизиологических дозах

- препаратов кальция в сочетании с препаратами фосфора

### **Для гипофосфатемического рахита характерна патология зубов**

- раннее прорезывание
- раннее выпадение с нелизированным корнем
- отсутствие закладки
- абсцессы, раннее выпадение

### **При гипофосфатемическом рахите дополнительно назначают**

- супрафизиологические дозы нативного витамина Д
- препараты кальция
- активные аналоги витамина Д
- рекомбинантный гормон роста

### **Прием фосфатов + \_\_\_\_\_ + реабсорбцию кальция в кишечнике**

- ускоряет
- нарушает
- полностью блокирует
- не влияет на

### **Эффективность лечения оценивается по динамике**

- ускоряет
- нарушает
- полностью блокирует
- не влияет на

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Мама с девочкой 4 лет обратилась к врачу-детскому эндокринологу.

### **Жалобы**

На деформацию ног, отсутствие ресниц, бровей, редкий рост волос на голове, быструю утомляемость, низкую физическую активность, выпадение зубов, прихрамывающую походку.

### **Анамнез заболевания**

При рождении у ребенка имелся редкий рост волос на голове, с 3 месяцев

жизни выпали ресницы и брови. Ребенок начал ходить с 10 месяцев, отмечалась повышенная утомляемость, ребенок больше предпочитал малоподвижные игры. С 1 года 2 месяцев появились и постепенно прогрессировали деформации рук (утолщения в области лучезапястных суставах), ног (О-образная деформация бедренных костей и Х-образная деформация костей голеней), отмечалось увеличение лобных бугров, походка ребенка изменилась на «прихрамывающую». Первые зубы появились в 7 месяцев, однако в 2 года выпали верхние 4 зуба. С 2-х лет отмечается снижение динамики роста. С 3-х лет ребенок практически перестал ходить из-за сильной боли в ногах. С возраста 1 года девочка получает препарат холекальциферол в дозе от 1000 до 10000 МЕ/сутки, однако улучшения состояния ребенка мама не отмечает.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от 1-й нормально протекавшей беременности, срочных самостоятельных родов. При рождении масса тела 3790 гр., длина тела 53 см. До 9 месяцев находился на грудном вскармливании. Первые зубы появились с 7 месяцев. Начала держать голову с 3 месяцев, садиться с 6 месяцев, самостоятельно ходить с 9 месяцев.

Аллергологический анамнез не отягощен.

Травм и операций не было.

Наследственность: родители здоровы, у близких родственников заболеваний скелета нет.

### **Объективный статус**

Рост 95,1 см (SDS роста=-1,25), вес 16 кг, ИМТ 17,69 кг/м<sup>2</sup> (SDS ИМТ=+1,31), верхний сегмент 54 см (SDS=-1,62), нижний сегмент 41,1 см (SDS 0,2), скорость роста 5,05 см/год (SDS=-2,04). Состояние: удовлетворительное. Телосложение: нормостеническое. Кожные покровы: бледные, умеренной влажности. Слизистые оболочки розовые, в зеве налетов нет. На голове отмечается очень редкий рост волос, волосы светлые тонкие, у корней волос имеются единичные пузырьковые элементы; брови и ресницы отсутствуют. Костно-мышечная система: походка "прихрамывающая", имеются рахитические "четки", "браслетки", вальгусно-варусная деформация нижних конечностей. Верхние передние 4 зуба отсутствуют. Носовое дыхание свободное. В легких дыхание пуэрильное, хрипов не выслушивается. ЧДД 20 в мин. ЧСС 105 в мин., тоны сердца ясные, ритмичные, шумов не выслушивается. Симптом Хвостека и симптом Труссо отрицательные. Живот при пальпации мягкий, безболезненный во всех отделах. Печень не увеличена, по краю правой реберной дуги. Мочеиспускание безболезненное. Стул ежедневный самостоятельный, оформленный.

**К необходимым для постановки диагноза биохимическим параметрам крови, которые требуется определить, относятся**

- ускоряет
- нарушает
- полностью блокирует
- не влияет на

**Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза биохимическим параметрам мочи, которые требуется определить, относятся**

- ускоряет
- нарушает
- полностью блокирует
- не влияет на

**Результаты обследования**

**С целью определения нарушений гормонального профиля для постановки диагноза ребенку необходимо определить уровень**

- ускоряет
- нарушает
- полностью блокирует
- не влияет на

**Результаты обследования**

**У ребенка выявлены снижение показателей кальция и фосфора в крови при высоких уровнях щелочной фосфатазы, паратгормона и 25ОНД, что свидетельствует о**

- недостаточности витамина Д
- нарушении чувствительности (резистентности) к витамину Д
- избытке витамина Д
- повышенной чувствительности к витамину Д

**Выявленные изменения характерны для**

- недостаточности витамина Д
- нарушении чувствительности (резистентности) к витамину Д

- избытке витамина Д
- повышенной чувствительности к витамину Д

### **Диагноз**

**Отличительной фенотипической особенностью витамин-Д-зависимого рахита 2 типа (или витамин-Д-резистентного рахита 2 типа) является алоpecia, что обусловлено**

- гиперпаратиреозом
- участием витамина Д в закладке волосяного фолликула
- гипокальциемией
- гипотиреозом

**Повышение паратгормона в данном случае свидетельствует о +\_\_\_\_\_+ гиперпаратиреозе**

- вторичном
- третичном
- псевдо
- первичном

**Основным способом лечения пациентов с витамин-Д-зависимым рахитом 2 типа (или витамин-Д-резистентным рахитом 2 типа) является назначение**

- высоких доз холекальциферола
- препаратов кальция в сочетании с препаратами фосфора
- препаратов фосфора и кальцимитетиков
- препаратов активных форм витамина Д в сочетании с препаратами кальция

**Нативные формы витамина Д при резистентности к витамину Д**

- необходимо назначать в сочетании с препаратами кальция
- необходимо вводить внутривенно
- необходимо назначать в сочетании с частым приемом препаратов фосфора
- не эффективны

**Активные формы витамина Д при резистентности к витамину Д**

- необходимо сочетать с препаратами фосфора
- необходимо назначать в высоких дозах
- не эффективны

- высокоэффективны в невысоких дозах

### **К активным формам витамина Д относятся**

- альфакальцидол
- холекальциферол
- дегидротахистерол
- эргокальциферол

### **Основными критериями эффективности лечения являются**

- альфакальцидол
- холекальциферол
- дегидротахистерол
- эргокальциферол

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

На амбулаторный прием к врачу-детскому эндокринологу пришли родители с дочкой 5 лет.

### **Жалобы**

На выраженную деформацию ног, низкий рост, выпадение зубов, переваливающую походку.

### **Анамнез заболевания**

На первом году жизни девочка развивалась соответственно возрасту, получала 500 МЕ/сутки холекальциферола. Начала самостоятельно ходить с 10 месяцев, с момента начала ходьбы постепенно стала формироваться О-образная деформация ног, сформировалась переваливающаяся походка. С 3-х лет родители стали отмечать, что ребенок отстает в росте от сверстников. Также с 3-х лет у ребенка появились жалобы на боль в зубах, возникали эпизоды выделения гнойного содержимого из кариозных полостей, к 4 годам выпало 6 зубов. При обследовании по месту жительства по поводу выраженной деформации ног и низкого роста в возрасте 4,5 лет был установлен диагноз Метафизарная хондродисплазия и рекомендована консультация эндокринолога.

### **Анамнез жизни**

Девочка от 2-й беременности (1-я - выкидыш на сроке 8 недель), протекавшей с угрозой прерывания беременности на 32 недели (тонус матки), от 1-х самостоятельных родов. При рождении масса тела 3450 гр., длина тела 52 см.

По шкале Апгар 7/9 баллов. На грудном вскармливании до 7 месяцев.

Моторное развитие: держит голову с 3 месяцев, сидит с 5 месяцев, ходит с 10 месяцев.

Аллергологический анамнез: аллергия на сироп Нурофен.

Оперативные вмешательства: отрицает.

Наследственность: семейный анамнез не отягощен, рост мамы 167 см, рост папы 183 см, деформаций скелета у родителей и младшего родного брата нет.

### **Объективный статус**

Рост 90,7 см (SDS роста=-4,38), верхний сегмент 55,7 см (SDS=-2,58), нижний сегмент 38 см (SDS=-3,95), вес 15,4 кг, ИМТ= 18,7 кг/м.кв. (SDS ИМТ=+1.8), скорость роста 2,47 см/год (SDS= - 3,88).

Общее состояние: удовлетворительное. Кожные покровы: бледные, нормальной влажности и тургора. Подкожная жировая клетчатка: развита достаточно. Щитовидная железа: не увеличена. Клинически эутиреоз.

Надпочечники: симптомов нарушения функции нет. Органы движения (костно-мышечная система) походка переваливающаяся (по типу «утиной»), саблевидная деформация верхних конечностей, выраженная О-образная деформация нижних конечностей, межмышцелковое расстояние 18 см. Форма черепа долихоцефалическая. Зубы: отсутствует в верхнем ряду 4 зуба, в нижнем ряду- 2 зуба, множественные кариозные полости в зубах. Сердечные тоны ритмичные, ясные, шумы не выслушиваются. ЧСС 82 в минуту. АД 110/60 мм рт ст. Живот: мягкий, безболезненный при пальпации во всех отделах. Печень не увеличена, не пальпируется. Стул: регулярный оформленный. Мочеиспускание: дизурических явлений нет. Половые органы сформированы по женскому типу. Половое развитие В1Р1, Me abs.

### **К необходимым для постановки диагноза лабораторным исследованиям крови относятся измерение уровня**

- альфакальцидол
- холекальциферол
- дегидротахистерол
- эргокальциферол

### **Результаты лабораторного метода обследования**

### **К необходимым для постановки диагноза лабораторным исследованиям мочи относятся измерение уровня**

- альфакальцидол
- холекальциферол
- дегидротахистерол

- эргокальциферол

### **Результаты лабораторного метода обследования**

**Дополнительным и обязательным методом диагностики нарушений минерального обмена в данном случае является расчет**

- альбумин/креатининового индекса
- дезоксипиридинолин/креатининового индекса
- скорости клубочковой фильтрации
- индексов реабсорбции фосфатов и экскреции кальция в моче

**С целью определения характера изменений структуры костной ткани пациенту требуется проведение**

- альбумин/креатининового индекса
- дезоксипиридинолин/креатининового индекса
- скорости клубочковой фильтрации
- индексов реабсорбции фосфатов и экскреции кальция в моче

### **Результаты обследования**

**Выявленные изменения характерны для**

- альбумин/креатининового индекса
- дезоксипиридинолин/креатининового индекса
- скорости клубочковой фильтрации
- индексов реабсорбции фосфатов и экскреции кальция в моче

### **Диагноз**

**С целью выявления врожденного характера заболевания и проведение медико-генетического консультирования семьи пациенту требуется выполнить анализ гена**

- PHEX
- CYP24A1
- VDR
- ALPL

**Основным способом лечения пациента с гипофосфатемическим рахитом является назначение**

- рекомбинантного гормона роста

- высоких доз холекальциферола
- препаратов фосфорного буфера
- препаратов кальция

**Прием фосфатов + \_\_\_\_\_ + реабсорбцию кальция в кишечнике**

- полностью блокирует
- ускоряет
- не влияет на
- нарушает

**При гипофосфатемическом рахите также назначают**

- нативный витамин Д в супрафизиологических дозах
- препараты кальция
- активные аналоги витамина Д
- рекомбинантный гормон роста

**Для гипофосфатемического рахита характерна патология зубов**

- раннее прорезывание
- раннее выпадение с незализованным корнем
- отсутствие закладки
- абсцессы, раннее выпадение

**Эффективность лечения оценивается по динамике**

- рахитических деформаций скелета
- роста зубов
- уровня фосфора в моче
- изменений структуры почечной паренхимы

**Причина развития гипофосфатемического рахита**

- рахитических деформаций скелета
- роста зубов
- уровня фосфора в моче
- изменений структуры почечной паренхимы

**Условие ситуационной задачи**

## **Ситуация**

Мальчик 14 лет с мамой обратился к детскому эндокринологу.

## **Жалобы**

На выраженную деформацию ног (утолщение коленей), боль в коленных суставах, невозможность длительно ходить из-за боли в ногах

## **Анамнез заболевания**

Со слов, до 2,5 лет ребенок питался обычной пищей, в рационе были молочные продукты, супы из курицы. С 2,5 лет стали отмечаться частые рвоты, появление запаха ацетона изо рта, в связи с чем мальчик многократно госпитализировался в педиатрический стационар, где проводилась инфузионная терапия. В дальнейшем, в связи с тенденцией к разжиженному стулу, с 4 лет мама исключила полностью из рациона ребенка все молочные продукты, хлеб, с 6 лет – мясные продукты. На этом фоне стул у ребенка был до 2 раз в день оформленный, обычной консистенции.

В 9 лет обследован в гастроэнтерологическом стационаре, данных за целиакию не выявлено, при биопсии слизистой оболочки 12-перстной кишки – признаки атрофии, которые расценены как последствия соблюдения строгой «голодной» диеты. Было рекомендовано постепенное расширение рациона питания, однако мама отказалась от выполнения рекомендаций.

С возраста 7 лет отмечена деформация коленных суставов, с 9 лет – боли в коленях, ребенок стал мало ходить, больше предпочитая лежать или сидеть. С 10 лет появились множественный кариес и кровоточивость десен.

Дополнительных препаратов поливитаминов мальчик не получал. Рацион подростка на момент поступления включает крупы (гречневая, ячмень, рис, пшено), соевое молоко, овощные и фруктовые пюре, раз в месяц – говядина отварная 150-200 грамм.

## **Анамнез жизни**

Ребенок от 1 беременности, срочных самостоятельных родов, при рождении масса тела 3270 гр., длина тела 51,5 см. На грудном вскармливании до 5 месяцев, затем на искусственном вскармливании (использовались молочные смеси). Начал ходить с 11 месяцев. Первые зубы появились с 6,5 месяцев. До 2,5 лет аллергических реакций на лекарственные препараты или какие-либо продукты питания не отмечалось. В 4 года перенес ветряную оспу. Травм и операций не было.

Наследственность: родители клинически здоровы, деформаций скелета нет, пищевую аллергию отрицают; мама 42 года, рост 168 см, папа 49 лет, рост 185 см. Близких родственников с деформациями скелета нет.

### **Объективный статус**

Рост 144,6 см (SDS роста= -2.24), вес 32 кг, ИМТ 16.7 кг/м<sup>2</sup> (SDS ИМТ=-1,9). Состояние средней тяжести. Телосложение: астеническое. Кожные покровы чистые, умеренной влажности, без патологических высыпаний. Слизистые оболочки: нормальной окраски, чистые. Подкожно-жировая клетчатка развита слабо. ЧСС 78 уд./мин, АД 110/70 мм.рт.ст.; ЧДД 20 в мин. Щитовидная железа: не увеличена, клинически эутиреоз. Симптомов нарушения функции надпочечников нет. Язык влажный, чистый, живот при поверхностной пальпации мягкий, безболезненный; печень: не увеличена; селезенка: не пальпируется. Костно-мышечная система: миопатическая походка, ходит с «ходунками», широко расставляя ноги, больше опора на правую ногу, имеются деформации скелета (утолщения в области лучезапястных суставов, голеностопных и коленных суставов, утолщения в области ребер на месте соединения хрящевой и костной частей), мышцы ног и рук слабо развиты. Сидит сутулясь, чаще лежит. Имеется неправильный рост зубов, дефекты эмали, разрыхленность десен. Половое развитие Таннер 3 (G3,P3), объем тестикул 8 мл. Диурез адекватный. Стул: ежедневный, оформленный, 1 р/д.

**К необходимым для постановки диагноза биохимическим исследованиям крови относится определение уровня**

- рахитических деформаций скелета
- роста зубов
- уровня фосфора в моче
- изменений структуры почечной паренхимы

### **Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза гормональным исследованиям крови относятся определение уровня**

- рахитических деформаций скелета
- роста зубов
- уровня фосфора в моче
- изменений структуры почечной паренхимы

### **Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза лабораторным исследованиям мочи относится определение уровня**

- рахитических деформаций скелета
- роста зубов

- уровня фосфора в моче
- изменений структуры почечной паренхимы

### **Результаты лабораторного метода обследования**

**С целью определения характера изменений структуры костной ткани пациенту требуется проведение**

- рахитических деформаций скелета
- роста зубов
- уровня фосфора в моче
- изменений структуры почечной паренхимы

### **Результаты обследования**

**Выявленные изменения характерны для**

- Нормокальциемического варианта гипопаратиреоза
- Витамин-Д-дефицитного рахита
- Юношеского остеопороза
- Гипофосфатемического рахита

**Основной причиной развития данной формы рахита у пациента является**

- нарушение всасывания витамина D из кишечника
- алиментарный дефицит витамина D
- нарушение гидроксилирования витамина D в печени
- нарушение гидроксилирования витамина D в почках

**Учитывая повышение паратгормона при низком уровне 25ОН-витамина D, осложнением основного диагноза является**

- нарушение всасывания витамина D из кишечника
- алиментарный дефицит витамина D
- нарушение гидроксилирования витамина D в печени
- нарушение гидроксилирования витамина D в почках

### **Диагноз**

**В первую очередь лечение пациента с витамин-Д-дефицитным рахитом заключается в назначении**

- холекальциферола
- препаратов фосфора

- препаратов калия
- бисфосфонатов

**Учитывая выраженный дефицит витамина D, а также характер питания, пациенту показано назначить в сочетании с холекальциферолом препарат**

- памидроновой кислоты
- кальция
- магния
- фосфора

**Препараты холекальциферола при витамин-D-дефицитном рахите у детей старшей возрастной группы назначают в расчете**

- 500-1000 МЕ/сутки
- 50000 МЕ/месяц
- 1-4 мкг/сутки
- 4 000 МЕ/сутки

**Критериями эффективности проводимой терапии являются**

- снижение уровня бета-кроссЛапс и увеличение уровня остеокальцина в крови
- увеличение уровня паратгормона и нормализация уровня 25(OH)D в крови
- увеличение уровня остеокальцина и кальцитонина в крови
- увеличение уровня 25(OH)D и снижение уровня паратгормона в крови

**В дальнейшем при полной нормализации состояния пациента показано проводить**

- снижение уровня бета-кроссЛапс и увеличение уровня остеокальцина в крови
- увеличение уровня паратгормона и нормализация уровня 25(OH)D в крови
- увеличение уровня остеокальцина и кальцитонина в крови
- увеличение уровня 25(OH)D и снижение уровня паратгормона в крови

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

На амбулаторный прием пришла мама с дочкой 5 лет 7 месяцев.

## **Жалобы**

На эпизоды увеличения молочных желез и кровянистых выделений из половых путей.

## **Анамнез заболевания**

Впервые увеличение молочных желез отмечалось в 1,5 года, нивелировалось в течение 2 месяцев. Кровянистых выделений не отмечалось, но были творожистые белые выделения в течение нескольких дней. При обследовании на тот момент по месту жительства, выполненном через 1,5 месяца от момента появления молочных желез: рост 85 см, SDS роста +0,94 Tanner P1 B2 Me abs. По данным протокола УЗИ органов малого таза: матка 25x7x10 мм, М-ЭХО линейное, яичник левый не визуализируется, правый яичник с жидкостным образованием до 12 мм в диаметре. Лабораторное исследование: Э2 менее 37 пмоль, ЛГ 0,2 Ед/л, ФСГ 2,7 Ед/л, ТТГ 3,5 мМЕ/л (0,45 – 4,5). Проба с аналогом Гн-РГ: тах выброс ЛГ 5,7 Ед/л, тах выброс ФСГ 17 Ед/л.

По результатам обследования было диагностировано изолированное телархе, рекомендовано наблюдение в динамике.

В течение последующих лет однократно, примерно в 2,5 года, отмечались творожистые выделения из половых путей и нагрубание молочных желез с обратным развитием, неделю назад вновь возникло увеличение молочных желез и скудные кровянистые выделения из половых путей в течение 3 дней.

## **Анамнез жизни**

Ребенок от 1 беременности, протекавшей без осложнений. Роды на 38 неделе, самостоятельные. Рост при рождении 49 см, вес 3100 г.

Аллергоанамнез: не отягощен.

Перенесенные заболевания: обструктивный бронхит в 6 месяцев.

Травмы, операции: отрицают.

Наблюдения специалистов: специалистами не наблюдается.

Семейный анамнез:

Мама – 30 лет, здорова, 160 см.

Папа – 32 года, здоров, 185 см.

Брак не близкородственный.

Наследственность по эндокринопатиям не отягощена.

## **Объективный статус**

Общее состояние удовлетворительное. Рост: 131,5 см SDS роста: +1,97 Вес: 027 кг. SDS веса: +0,84 SDS индекса массы тела: -0.07 Скорость роста 7 см/год. SDS скорости роста +1,3 Состояние: удовлетворительное. Температура 36,6°C. Кожа нормальной влажности и тургора. На коже в области поясницы – пятно цвета кофе-с-молоком с неровными краями неправильной формы, 7x3 см, на коже в области передней поверхности правого бедра - пятно цвета кофе-с-молоком с

неровными краями 3x5 см. Склеры обычной окраски. Слизистая ротовой полости и задней стенки глотки влажная, розовая. Костная система развита удовлетворительно, движения в суставах в полном объеме, видимых деформаций и асимметрии скелета не отмечается. Периферические лимфоузлы не увеличены, безболезненны, эластичны. Отеки не определяются. Сердечно-сосудистая система: ЧСС 96 уд. в мин. Артериальное давление 80/50 мм рт. ст. Тоны сердца ясные, чистые. Органы дыхания: дыхание везикулярное, дыхательные шумы не определяются. Пищеварительная система: живот мягкий, безболезненный, печень не увеличена, селезенка не увеличена. Стул регулярный, оформленный. Половое развитие Таннер В3 Р1 Me abs. Слизистые наружных половых органов эстрогенизированы.

**На первом этапе обследования для уточнения диагноза показано из лабораторных методов исследование в сыворотке крови концентрации**

- снижение уровня бета-кроссЛапс и увеличение уровня остеокальцина в крови
- увеличение уровня паратгормона и нормализация уровня 25(OH)D в крови
- увеличение уровня остеокальцина и кальцитонина в крови
- увеличение уровня 25(OH)D и снижение уровня паратгормона в крови

**Результаты лабораторных методов исследования**

**Для дифференциальной диагностики преждевременного полового созревания необходимо проведение**

- снижение уровня бета-кроссЛапс и увеличение уровня остеокальцина в крови
- увеличение уровня паратгормона и нормализация уровня 25(OH)D в крови
- увеличение уровня остеокальцина и кальцитонина в крови
- увеличение уровня 25(OH)D и снижение уровня паратгормона в крови

**Результаты лабораторных методов исследования**

**Проведена интерпретация полученных данных первичного лабораторного исследования. Согласно результатам**

- исключено гонадотропинзависимое преждевременное половое развитие (максимальное значение ЛГ 2 Ед/л, ФСГ 8 Ед/л).
- выявлен СТГ-дефицит (максимальное значение СТГ 20,9 нг/мл)
- выявлена нарушенная толерантность к глюкозе (гликемия через 2 часа 6,9 ммоль/л)

- подтверждена СТГ-гиперсекреция (минимальное значение СТГ на пробе 0,2 нг/мл)

**На первом этапе обследования для уточнения диагноза из инструментальных методов исследования показано проведение**

- исключено гонадотропинзависимое преждевременное половое развитие (максимальное значение ЛГ 2 Ед/л, ФСГ 8 Ед/л).
- выявлен СТГ-дефицит (максимальное значение СТГ 20,9 нг/мл)
- выявлена нарушенная толерантность к глюкозе (гликемия через 2 часа 6,9 ммоль/л)
- подтверждена СТГ-гиперсекреция (минимальное значение СТГ на пробе 0,2 нг/мл)

**Результаты инструментальных методов исследования**

**По результатам инструментальных методов исследования**

- выявлена эстроген-продуцирующая опухоль
- не выявлено признаков преждевременного полового созревания
- выявлены признаки преждевременного полового созревания
- выявлена эктопическая эстрогенпродуцирующая ткань

**При данной форме заболевания МРТ головного мозга проводится**

- при выявлении узлового зоба
- при выявлении преждевременного полового созревания
- при подозрении на СТГ- или пролактин-секретирующую аденому
- при выявлении остеодистрофии

**Учитывая жалобы, данные анамнеза, результаты осмотра и обследования имеет место**

- при выявлении узлового зоба
- при выявлении преждевременного полового созревания
- при подозрении на СТГ- или пролактин-секретирующую аденому
- при выявлении остеодистрофии

**Диагноз**

**Учитывая установленный диагноз, показано проведение обследования для выявления**

- фиброзной дисплазии скелета
- брахидактилии, ожирения, СТГ-дефицита

- рака щитовидной железы, феохромоцитомы, гиперпаратиреоза
- гиперальдостеронизма, гипокальциемии

**При синдроме МакКьюна-Олбрайта-Брайцева могут развиваться морфо-функциональные нарушения щитовидной железы в виде**

- инволюции щитовидной железы
- тиреотоксикоза неаутоиммунного генеза
- диффузного токсического зоба аутоиммунного генеза
- аутоиммунного хронического тиреоидита

**У мальчиков при синдроме МакКьюна-Олбрайта-Брайцева, как правило, наблюдается**

- крипторхизм
- макроорхидизм
- гипергонадотропный гипогонадизм
- гипогонадотропный гипогонадизм

**Синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева развивается вследствие**

- гиперсекреции ТТГ при первичном гипотиреозе
- активирующей соматической мутации в гене, кодирующем стимулирующую альфа субъединицу G-белка
- ХГЧ-секретирующей опухоли
- активирующей мутации в гене LHCGR, кодирующем рецептор ЛГ

**Кисты яичников при синдроме МакКьюна-Олбрайта-Брайцева рекомендуется**

- гиперсекреции ТТГ при первичном гипотиреозе
- активирующей соматической мутации в гене, кодирующем стимулирующую альфа субъединицу G-белка
- ХГЧ-секретирующей опухоли
- активирующей мутации в гене LHCGR, кодирующем рецептор ЛГ

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

На амбулаторный прием пришла мама с дочкой 7 месяцев жизни.

### **Жалобы**

На увеличение молочных желез.

### **Анамнез заболевания**

Неделю назад мама заметила увеличение молочных желез. До этого эпизод увеличения молочных желез с обратным развитием в течение недели отмечался в возрасте 2 месяцев, тогда же были беловатые выделения из половых путей, расценённые как проявления вагинита. Кровянистых выделений не отмечалось, обследования по этому поводу не проводилось.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от 3 беременности (2 беременности закончились рождением здоровых детей - мальчик 7 лет, здоров, девочка 5 лет, здорова), протекавшей на фоне частых ОРЗ (4-5 раз), гипотонии, анемии в 3 триместре. Роды самостоятельные на 41 неделе. При рождении масса тела 3200 г, длина тела - 51 см. К груди приложена сразу. Вскармливание грудное + прикорм (овощные и фруктовые пюре, творог, мясо).

Аллергоанамнез: не отягощен.

Перенесенные заболевания: обструктивный бронхит в 3 месяца.

Травмы, операции: отрицают.

Наблюдения специалистов: специалистами не наблюдается.

Семейный анамнез:

Мама – 25 лет, здорова, 165 см.

Папа – 27 года, здоров, 185 см.

Брак не близкородственный.

Наследственность по эндокринопатиям не отягощена.

### **Объективный статус**

Общее состояние удовлетворительное. Рост: 69 см, SDS роста: +0,67 Масса тела: 8,2 кг SDS ИМТ: -0,27. Кожа нормальной влажности и тургора. На коже в области левой половины грудной клетки, передней брюшной стенке, спине, ягодицах, ногах - пятна " кофе с молоком" неправильной формы. Щитовидная железа не увеличена, клинически эутиреоз. В легких дыхание пуэрильное, хрипов нет. Тоны сердца ясные, ритм правильный, ЧСС 124 уд в мин. Живот доступен глубокой пальпации. Печень не увеличена. Половое развитие по женскому типу правильное Таннер P1B3 слизистые наружных половых органов полнокровны, гиперемированы, беловатые выделения из половых путей.

**На первом этапе обследования для уточнения диагноза показано лабораторное исследование концентрации в сыворотке крови**

- гиперсекреции ТТГ при первичном гипотиреозе
- активирующей соматической мутации в гене, кодирующем стимулирующую альфа субъединицу G-белка
- ХГЧ-секретирующей опухоли
- активирующей мутации в гене LHCGR, кодирующем рецептор ЛГ

## **Результаты лабораторных методов исследования**

**С целью дифференциальной диагностики преждевременного полового созревания показано проведение**

- гиперсекреции ТТГ при первичном гипотиреозе
- активирующей соматической мутации в гене, кодирующем стимулирующую альфа субъединицу G-белка
- ХГЧ-секретирующей опухоли
- активирующей мутации в гене LHCGR, кодирующем рецептор ЛГ

## **Результаты лабораторных методов исследования**

**Проведена интерпретация полученных данных первичного лабораторного исследования. Согласно результатам**

- исключено гонадотропинзависимое преждевременное половое развитие (максимальное значение ЛГ 1,5 Ед/л, ФСГ 3 Ед/л)
- выявлена нарушенная толерантность к глюкозе (гликемия через 2 часа 6,9 ммоль/л)
- выявлен СТГ-дефицит (максимальное значение СТГ 20,9 нг/мл)
- подтверждена СТГ-гиперсекреция (минимальное значение СТГ на пробе 0,2 нг/мл)

**На первом этапе обследования для уточнения диагноза из инструментальных методов исследования показано проведение**

- исключено гонадотропинзависимое преждевременное половое развитие (максимальное значение ЛГ 1,5 Ед/л, ФСГ 3 Ед/л)
- выявлена нарушенная толерантность к глюкозе (гликемия через 2 часа 6,9 ммоль/л)
- выявлен СТГ-дефицит (максимальное значение СТГ 20,9 нг/мл)
- подтверждена СТГ-гиперсекреция (минимальное значение СТГ на пробе 0,2 нг/мл)

## **Результаты инструментальных методов исследования**

**Дайте интерпретацию полученным результатам инструментальных методов исследования**

- эхографическая картина соответствует пубертатному периоду, имеются эхо-признаки кисты правого яичника, выявлены значимое опережение костного возраста и признаки фиброзной дисплазии

- выявлены изменения на ЭЭГ и рентгенограммах, типичные для объемного образования гипоталамо-селлярной области
- выявлены признаки эктопической эстрогенпродуцирующей ткани, незначимое опережение костного возраста
- эхографическая картина соответствует возрасту, имеются эхо-признаки доминантного фолликула правого яичника, выявлено незначимое опережение костного возраста и признаки остеопороза

**Учитывая жалобы, данные анамнеза, результаты осмотра и обследования имеет место**

- эхографическая картина соответствует пубертатному периоду, имеются эхо-признаки кисты правого яичника, выявлены значимое опережение костного возраста и признаки фиброзной дисплазии
- выявлены изменения на ЭЭГ и рентгенограммах, типичные для объемного образования гипоталамо-селлярной области
- выявлены признаки эктопической эстрогенпродуцирующей ткани, незначимое опережение костного возраста
- эхографическая картина соответствует возрасту, имеются эхо-признаки доминантного фолликула правого яичника, выявлено незначимое опережение костного возраста и признаки остеопороза

**Диагноз**

**Учитывая установленный диагноз, показано**

- проведение обследования для оценки выраженности остеопороза с консультацией ортопеда и челюстно-лицевого хирурга по показаниям
- проведение обследования на наличие других возможных нарушений: брахидактилия, ожирение, СТГ-дефицит, витамин Д-дефицитный рахит
- проведение обследования на наличие других возможных эндокринных гиперфункций: тиреопатия, СТГ-гиперсекреция, гипофосфатемический рахит, гиперкортицизм и оценка распространенности фиброзной дисплазии скелета
- проведение обследования на наличие других возможных эндокринных нарушений: гипотиреоз, гиперальдостеронизм, гипокальциемия

**При синдроме МакКьюна-Олбрайта-Брайцева могут развиваться морфо-функциональные нарушения щитовидной железы в виде**

- инволюции или гипоплазии щитовидной железы
- диффузного токсического зоба аутоиммунного генеза и/или рака щитовидной железы
- тиреотоксикоза неаутоиммунного генеза и/или многоузлового зоба

- аутоиммунного хронического тиреоидита и/или рака щитовидной железы

**При синдроме МакКьюна-Олбрайта-Брайцева, помимо поражения кожи в виде пятен кофе-с-молоком, скелета в виде фиброзной дисплазии и эндокринной гиперфункции могут развиваться эндокринные нарушения в виде**

- глиомы зрительного тракта, диффузных нейрофибром, низкорослости
- рака желудка и двенадцатиперстной кишки, панкреатита
- холестаза, полипов желудочно-кишечного тракта, внутрисекреторной папиллярно-муцинозной опухоли, тахикардии
- гамартомы головного мозга, лейкоза, панкреатита, гепатита, брадикардии

**Синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева развивается вследствие**

- активирующей мутации в гене LHCR, кодирующем рецептор ЛГ
- гиперсекреции ТТГ при первичном гипотиреозе
- активирующей соматической мутации в гене, кодирующем стимулирующую альфа субъединицу G-белка
- ХГЧ-секретирующей опухоли

**Характерной особенностью периферического преждевременного полового созревания при синдроме МакКьюна-Олбрайта-Брайцева является**

- отсутствие телархе
- отсутствие менструальноподобных выделений
- волнообразное течение с непредсказуемой частотой появления признаков ППР в виде увеличения молочных желез с/или без кровянистых выделений из половых путей
- кисты яичников, персистирующие в течение месяцев-лет и потом в большинстве случаев малигнизируются

**При выявлении кист яичников при синдроме МакКьюна-Олбрайта-Брайцева показано**

- отсутствие телархе
- отсутствие менструальноподобных выделений
- волнообразное течение с непредсказуемой частотой появления признаков ППР в виде увеличения молочных желез с/или без кровянистых выделений из половых путей
- кисты яичников, персистирующие в течение месяцев-лет и потом в большинстве случаев малигнизируются

## Условие ситуационной задачи

### Ситуация

На амбулаторный прием пришел отец с сыном 11 лет.

### Жалобы

На узловые образования щитовидной железы.

### Анамнез заболевания

Наблюдается детским эндокринологом с 7 лет, когда при плановом обследовании был выявлен многоузловой нетоксический левосторонний зоб. При этом, по данным результатов лабораторных исследований по месту жительства в динамике с 7 до 10 лет уровень ТТГ, Т4св, кальцитонина, антител к ТПО в пределах нормы.

По данным УЗИ щитовидной железы, проведенном 2 дня назад до настоящего приема: общий объем щитовидной железы: 8 см<sup>3</sup>; васкуляризация при ЦДК умеренная; расположение типичное; в правой доле определяются жидкостные зоны д. до 0,3 см, в левой доле в в/3- д. 0,4 см; объемные образования: в верхней трети передней поверхности левой доли- д. до 0,7 см ; в средней трети левой доли на передней поверхности-1,4x0,5x1,0 см и 1,2x0,5x0,9 см, все с четкими контурами, умеренно пониженной эхогенности с жидкостными зонами; эхогенность средняя; регионарные лимфатические узлы: определяются лимфатические узлы нормальной структуры.

В 10 лет перенес перелом левого тазобедренного сустава, при рентгенографии по этому поводу были выявлены очаги разряжения костной ткани по типу фиброзной дисплазии.

### Анамнез жизни

Ребёнок от: 2 беременности. Роды: вторые, срочные, физиологические. Масса при рождении: 3400 г. Рост при рождении: 51 см. Развитие на 1 году жизни: без особенностей.

Перенесенные состояния переломы: патологический перелом левого тазобедренного сустава в 10 лет.

Хронические заболевания, наблюдение специалистов: наблюдается ортопедом по поводу фиброзной дисплазии.

Детские инфекции ветряная оспа: в 10 лет, ОРВИ

Аллергологический анамнез без особенностей

Наследственный анамнез: отец - сахарный диабет 2 типа, дедушка по отцовской линии - сахарный диабет 2 типа.

Рост матери: 160 см. Рост отца: 165 см. Целевой рост: 170 см. Целевой рост SDS: -0.956 см

## **Объективный статус**

Общее состояние удовлетворительное Рост: 162,1 см SDS роста : 1.9 Вес: 48 кг SDS веса: 0.96 Индекс массы тела: 18.3 кг/м<sup>2</sup> SDS индекса массы тела: 0.284  
Состояние: удовлетворительное. Телосложение: нормостеническое. Кожные покровы: чистые, умеренной влажности, без патологических высыпаний. на затылке справа участок цвета кофе с молоком с неровными контурами.  
Слизистые: нормальной окраски, чистые. Костно-мышечная система: асимметрия бедренных костей. Подкожно-жировая клетчатка: развита умеренно, распределена равномерно. Щитовидная железа: расположена типично, мягко-эластической консистенции, не увеличена, подвижна при глотании, клинически: эутиреоз. Надпочечники симптомов нарушения функции нет.. Сердечно-сосудистая система пульс: 102 уд./мин; артериальное давление: 110/70 мм.рт.ст.; Тоны сердца ясные, ритмичные; шум сердца не определяется. Число дыханий в 1 мин.: 18; грудная клетка: правильной формы; в акте дыхания вспомогательная мускулатура: не участвуют; дистанционные хрипы: не слышны; дыхание: везикулярное; хрипов нет. Система органов пищеварения: язык влажный, чистый. Живот при поверхностной пальпации мягкий, безболезненный. Печень: не увеличена, селезенка: не пальпируется. Мочеполовая система: дизурических явлений нет. Стул: регулярный, оформленный. Таннер 5 ( G 5, P 5 ) яички в мошонке 30мл S>D, однородные.

**На основании данных анамнеза, осмотра и результатов обследования, проведенного ранее, у пациента, скорее всего, имеется**

- отсутствие телархе
- отсутствие менструальноподобных выделений
- волнообразное течение с непредсказуемой частотой появления признаков ППР в виде увеличения молочных желез с/или без кровянистых выделений из половых путей
- кисты яичников, персистирующие в течение месяцев-лет и потом в большинстве случаев малигнизируются

## **Диагноз**

**Макроорхидизм и Таннер 5 в данном клиническом случае обусловлены активацией + \_\_\_\_\_ + которая приводит к автономной гиперфункции гонад**

- регуляторной субъединицы протеинкиназы А
- стимулирующей альфа-субъединицы G-белка
- гена NF1
- гена DICER

**Учитывая основной диагноз, в рамках лабораторного обследования показано исследование крови на**

- регуляторной субъединицы протеинкиназы А
- стимулирующей альфа-субъединицы G-белка
- гена NF1
- гена DICER

**Результаты обследования крови на**

**Учитывая основной диагноз, в рамках лабораторного обследования также показано обследование для исключения**

- гипернатриурии
- гиперфосфатурии
- гипокальциурии
- гиперкальциурии

**При синдроме МакКьюна-Олбрайта-Брайцева патология щитовидной железы может быть представлена в виде**

- инволюции или гипоплазии щитовидной железы
- диффузного токсического зоба аутоиммунного генеза и/или рака щитовидной железы
- папиллярного или медуллярного рака щитовидной железы
- тиреотоксикоза неаутоиммунного генеза и/или многоузлового зоба
- аутоиммунного хронического тиреоидита и/или рака щитовидной железы

**Патология щитовидной железы в данном случае обусловлена**

- инактивацией стимулирующей альфа субъединицы G-белка
- автономной активностью стимулирующей альфа субъединицы G-белка
- инактивацией регуляторной субъединицы протеинкиназы А
- автономной активностью регуляторной субъединицы протеинкиназы А

**По поводу многоузлового зоба в данном клиническом случае показано проведение**

- радиойодтерапии
- тонкоигольной аспирационной биопсии
- тиреоидэктомии
- гемитиреоидэктомии

**По результатам ТАБ диагностирован узловой коллоидный зоб (Bethesda – II), при этом по данным УЗИ нет значимого увеличения объема щитовидной железы. Принимая во внимание результаты обследования, рекомендуется**

- наблюдение в динамике
- радиойодтерапия
- удаление левой доли щитовидной железы
- удаление щитовидной железы

**Частота сердечных сокращений 102 в минуту, отмеченное при осмотре, возможно, свидетельствует об**

- еще одном компоненте имеющегося заболевания - тахикардии
- особенностях нервной системы пациента
- осложнении многоузлового зоба - тахикардии
- осложнении фиброзной дисплазии - тахикардии

**При синдроме МакКьюна-Олбрайта-Брайцева, помимо поражения кожи в виде пятен кофе-с-молоком, скелета в виде фиброзной дисплазии и эндокринной гиперфункции могут развиваться неэндокринные нарушения в виде**

- приобретенного холестаза, рака желудка и двенадцатиперстной кишки, панкреатита, аритмии
- глиомы зрительного тракта, диффузных нейрофибром, низкорослости
- гамартомы головного мозга, лейкоза, панкреатита, гепатита, брадикардии
- неонатального холестаза, полипов желудочно-кишечного тракта, внутрипротоковой папиллярно-муцинозной опухоли, тахикардии

**Синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева развивается вследствие**

- активирующей мутации в гене \_GNAS\_
- инактивирующей мутации в гене \_GNAS\_
- активирующей мутации в гене \_PRKAR\_\_1\_\_A\_
- инактивирующей мутации в гене \_PRKAR\_\_1\_\_A\_

**При синдроме МакКьюна-Олбрайта-Брайцева мутация в гене \_GNAS\_ является**

- активирующей мутации в гене \_GNAS\_
- инактивирующей мутации в гене \_GNAS\_
- активирующей мутации в гене \_PRKAR\_\_1\_\_A\_
- инактивирующей мутации в гене \_PRKAR\_\_1\_\_A\_

## Условие ситуационной задачи

### Ситуация

Консультация в кардиологическом отделении девочки 4 лет.

### Жалобы

На прогрессирующий набор веса, отставание в умственном развитии, эпизоды тонических судорог локальных и генерализованных, наличие подкожных плотных мелких образований на теле.

### Анамнез заболевания

С рождения – повышенные темпы прибавки в весе. После года стали отмечать задержку психо-речевого развития. В возрасте одного года родители обратили внимание на наличие плотных подкожных безболезненных образований. С 3 лет стала периодически плакать, жалуясь на боль в ногах и в руках. В 3,5 года отмечались тонические судороги мышц кистей, продолжавшиеся в течение нескольких минут, купировавшиеся самостоятельно. Четыре дня назад – потеря сознания в течение нескольких минут, бригадой СМП измерен уровень сахара крови – 4,8 ммоль/л. Была госпитализирована в ДГБ, при стационарном обследовании по данным ЭЭГ не выявлено признаков эпи-активности, по данным ЭКГ: ЧСС 80 уд/мин, ритм синусовый, удлинение интервала Q-T. Выполнено исследование уровня кальция крови – общий кальций 1,9 ммоль/л при норме 2,1-2,55, в связи с чем на консультацию приглашен детский эндокринолог.

### Анамнез жизни

Ребенок от первой неосложненной беременности от неблизкородственного брака. Роды в срок, путем кесарева сечения (узкий таз, крупный плод). Масса тела при рождении 3560 гр, рост 53 см.

На первом году жизни: голову поднимала с 2 месяцев, переворачивалась с трех, сидеть начала с 6 месяцев, пошла в год.

Аллергоанамнез: не отягощен.

Перенесенные заболевания: ОРВИ 2 раза в год.

Хронические заболевания, наблюдения специалистов: наблюдается у детского психоневролога по поводу задержки психо-речевого развития. Раз в год проводится профилактическое обследование с проведением УЗИ почек, брюшной полости, анализами крови и мочи, предыдущее обследование выполнено 3 месяца назад, патологии выявлено не было.

### Объективный статус

Общее состояние удовлетворительное. Рост 100 см SDS роста -0,48 SDS скорости роста +0,05 Вес 20 кг SDS ИМТ +2.46 Конституция: гиперстеническая. Кожные

покровы: нормальной влажности и тургора с явлениями фолликулита. На коже туловища и конечностей множественные подкожные плотные безболезненные плоские образования кальцификаты размерами от 2 до 2,5 см, кожа образованиями пигментирована и истончена. Видимые слизистые: розовые, влажные, чистые. Язык чистый. Гипоплазия зубной эмали. Подкожная жировая клетчатка развита избыточно, распределена равномерно. Щитовидная железа не увеличена. Надпочечники: клинических симптомов нарушения функции нет. Органы движения (костно-мышечная система): движения в суставах в полном объеме, обращает внимание лунообразная форма лица, укорочение 4-ых и 5-ых пальцев рук и ног. Аускультация легких: дыхание везикулярное, проводится во все отделы, хрипов нет. Область сердца: визуально не изменена. Аускультация: Сердечные тоны ритмичные, ясные, шумы не выслушиваются. ЧСС 98 в минуту. АД 95/60 мм рт ст. Полость рта: язык чистый влажный, зубы с явлениями гипоплазии эмали. Живот: мягкий, безболезненный при пальпации во всех отделах. Печень: не пальпируется. Селезенка: не пальпируется. Стул: регулярный, оформленный. Мочеиспускание: дизурических явлений нет. Нервная система: положительный симптом Хвостека. Говорит отдельными словами, без предложений. Половые органы сформированы правильно по женскому типу. Половое развитие Таннер 1 P1 B1 Me abs

### **Исследование уровня кальция крови было проведено у девочки для исключения**

- гипокальциемии как причины экстрасистолии
- гиперкальциемии как причины удлинения QT
- гипокальциемии как причины удлинения QT
- гиперкальциемии как причины аритмии

### **Для уточнения диагноза рекомендовано исследование**

- гипокальциемии как причины экстрасистолии
- гиперкальциемии как причины удлинения QT
- гипокальциемии как причины удлинения QT
- гиперкальциемии как причины аритмии

### **Результаты исследований**

#### **Результаты исследования крови и мочи указывают на наличие**

- нарушений инактивации 1,25(OH)<sub>2</sub> витамина Д
- резистентности кальций-чувствительных рецепторов
- повышенной активности кальций-чувствительных рецепторов
- резистентности к паратгормону

**Состояние резистентности к паратгормону называется**

- псевдогипопаратиреозом
- наследственной остеодистрофией Олбрайта
- псевдопсевдогипопаратиреозом
- остеоидной гетероплазией

**Согласно данным анамнеза, наиболее вероятно, имеет место**

- псевдогипопаратиреозом
- наследственной остеодистрофией Олбрайта
- псевдопсевдогипопаратиреозом
- остеоидной гетероплазией

**Диагноз**

**Учитывая возможность развития осложнений хронической гипокальциемии и гиперфосфатемии, показано обследование для исключения**

- остеоидной гиперплазии
- синдрома Фара
- патологических переломов
- фиброзной дисплазии

**По данным осмотра у девочки есть признаки наследственной остеодистрофии Олбрайта в виде**

- эпизодов тонических судорог локальных и генерализованных и миалгий
- ожирения, круглого лица, брахидактилии, умственной отсталости, подкожных кальцинатов
- синдрома удлинённого QT, симптома Хвостека, синкопальных состояний
- гипокальциемии, гиперфосфатемии на фоне резистентности к ПТГ

**Учитывая наличие псевдогипопаратиреоза, в настоящее время (с учетом возраста) девочке показано обследование для исключения резистентности к**

- АКТГ
- АДГ
- ТТГ
- ЛГ и ФСГ

**Для лечения гипокальциемии, вызванной резистентностью к ПТГ, показано назначение препарата**

- гидроксированной формы витамина Д – альфакальцидол или кальцитриол
- гидроксированной формы витамина Д – альфакальцидол или холекальциферол
- нативной формы витамина Д – эргокальциферол или холекальциферол
- нативной формы витамина Д – альфакальцидол или холекальциферол

**Патогенетически обоснованной терапией при псевдогипопаратиреозе является назначение гидроксированной формы витамина Д, так как при отсутствии действия паратормона в почках снижается активность**

- 1,25-гидроксилазы, катализирующей 1,25-гидроксилирование 25(ОН)витамина Д, что приводит к снижению уровня 1,25(ОН)<sup>2</sup>витамина Д, поэтому назначение нативных форм витамина Д неэффективно
- 1-альфа-гидроксилазы, катализирующей 1-альфа-гидроксилирование 25(ОН)витамина Д, что приводит к снижению уровня 1,25(ОН)<sup>2</sup>витамина Д, поэтому назначение нативных форм витамина Д неэффективно
- 24-гидроксилазы, катализирующей 24 гидроксилирование 25(ОН)витамина Д, что приводит к снижению уровня 1,24(ОН)<sup>2</sup>витамина Д, поэтому назначение нативных форм витамина Д неэффективно
- 25-гидроксилазы, катализирующей 25 -гидроксилирование 25(ОН)витамина Д, что приводит к снижению уровня 1,25(ОН)<sup>2</sup>витамина Д, поэтому назначение нативных форм витамина Д неэффективно

**К псевдогипопаратиреозу приводит**

- инактивация кальций-чувствительного рецептора
- инактивация стимулирующей альфа-субъединицы G-белка
- гиперактивность стимулирующей альфа-субъединицы G-белка
- гиперактивность кальций-чувствительного рецептора

**Сочетание резистентности к ПТГ с наследственной остеодистрофией Олбрайта характеризует наличие псевдогипопаратиреоза 1а типа. В этом случае показано**

- инактивация кальций-чувствительного рецептора
- инактивация стимулирующей альфа-субъединицы G-белка
- гиперактивность стимулирующей альфа-субъединицы G-белка
- гиперактивность кальций-чувствительного рецептора

## Условие ситуационной задачи

### Ситуация

К врачу-детскому эндокринологу обратились родители мальчика 1 г 2 месяцев

### Жалобы

Увеличение размеров полового члена, запах пота, эрекции, появление волос на лобке, acne vulgaris на лице

### Анамнез заболевания

В возрасте 6 месяцев впервые обратили внимание на увеличение размеров полового члена, пигментацию и складчатость мошонки. К году отмечалось ускорение темпов роста, огрубение голоса, acne vulgaris на лице, ежедневные эрекции.

### Анамнез жизни

Ребенок от 1 беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания, гипотиреоза, 1-х срочных родов. Масса при рождении: 3770 г. Рост при рождении: 54 см. Развитие на 1 году жизни: без особенностей. Рост отца 175 см, ростовой скачок в 14 лет; рост матери 168 см, менархе в 13,5 лет, цикл регулярный.

### Объективный статус

Рост 84 см (SDS роста: +2,55), вес 13,8 кг (SDS ИМТ: +2,18), скорость роста 24,2 см/год (SDS скорости роста +2,5)

Кожные покровы с явлениями acne vulgaris на лице, обычной окраски и влажности. Подкожно-жировая клетчатка развита несколько избыточно. Дыхание везикулярное, ЧДД 19 в 1 мин. Тоны сердца ясные, ритмичные, АД 100/70 мм.рт.ст., пульс 120 уд в 1 мин. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный. Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции. Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу, Таннер 3 (G 3, P 2), яички в мошонке, яички D = 2 мл, S = 2 мл.

### Описанная клиническая картина может соответствовать

- преждевременному адренархе
- неклассической форме врожденной дисфункции коры надпочечников
- гонадотропин - независимому преждевременному половому развитию
- гонадотропин - зависимому преждевременному половому развитию

**При описанной клинической картины к необходимым для диагностики инструментальным методам обследования относится**

- преждевременному адренархе
- неклассической форме врожденной дисфункции коры надпочечников
- гонадотропин - независимому преждевременному половому развитию
- гонадотропин - зависимому преждевременному половому развитию

### **Результаты инструментального метода обследования**

**При отсутствии увеличения объема яичек в сочетании с другими признаками ППР наряду с тестостероном (22,5 нмоль/л) возможно повышение уровней**

- преждевременному адренархе
- неклассической форме врожденной дисфункции коры надпочечников
- гонадотропин - независимому преждевременному половому развитию
- гонадотропин - зависимому преждевременному половому развитию

### **Результаты обследования**

**Для уточнения формы преждевременного полового развития необходимо проведение**

- преждевременному адренархе
- неклассической форме врожденной дисфункции коры надпочечников
- гонадотропин - независимому преждевременному половому развитию
- гонадотропин - зависимому преждевременному половому развитию

### **Результаты обследования**

**Активация стероидсекретирующих элементов половых желез без участия гонадотропинов может быть обусловлена**

- преждевременному адренархе
- неклассической форме врожденной дисфункции коры надпочечников
- гонадотропин - независимому преждевременному половому развитию
- гонадотропин - зависимому преждевременному половому развитию

### **Результаты обследования**

**Причиной преждевременного полового развития у пациента является**

- преждевременному адренархе
- неклассической форме врожденной дисфункции коры надпочечников
- гонадотропин - независимому преждевременному половому развитию
- гонадотропин - зависимому преждевременному половому развитию

## **Диагноз**

### **Повышение уровня тестостерона при тестотоксикозе обусловлено**

- стимуляцией клеток Лейдига, вследствие постоянной активации рецептора ЛГ
- активацией гонадной оси
- повышением уровня цАМФ в клетках яичек
- автономной секрецией опухолью

### **Назначение терапии антиандрогенами и/или блокаторами стероидогенеза ребенку с тестотоксикозом возможно при**

- наличии информированного согласия родителей
- достижении возраста 18 лет
- молекулярно-генетическом подтверждении диагноза
- наличии признаков социальной дезадаптации ребенка

### **При костном возрасте, близком к пубертатному, кратковременное снижение уровня тестостерона на фоне терапии антиандрогенами и/или блокаторами стероидогенеза может привести к развитию**

- гонадотропинзависимого преждевременного полового развития
- ускорения роста
- аденоматозных изменений в тестикулах
- прогрессии костного возраста

### **Для подтверждения инициации гонадотропинзависимого преждевременного полового развития необходимо повторное проведение**

- гонадотропинзависимого преждевременного полового развития
- ускорения роста
- аденоматозных изменений в тестикулах
- прогрессии костного возраста

## **Результаты обследования**

### **Терапия в течение года**

В течение года ребенок получал терапию блокаторами андрогеновых рецепторов и блокаторами ароматазы на фоне которой снизилась частота эрекций, исчезли аспе. Однако сохраняется прогрессия костного возраста (4,6 лет при паспортном 2,2 года), отмечается появление гинекомастии. На пробе с аналогами ГнРГ выброс ЛГ составил 13,5 Ед/л.

## **В качестве дополнительной терапии возможно применение**

- ингибиторов эстрогенов
- аналогов соматостатина
- глюкокортикоидов
- агонистов ГнРГ

**Преждевременное половое созревание в результате активации клеток Лейдига, вследствие выявленной мутации в гене `_LHCGR_`, также приводит к**

- ингибиторов эстрогенов
- аналогов соматостатина
- глюкокортикоидов
- агонистов ГнРГ

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

К врачу-детскому эндокринологу обратились родители мальчика 1 г 2 месяцев.

### **Жалобы**

Увеличение размеров полового члена, запах пота, эрекции, появление волос на лобке, *асне vulgaris* на лице.

### **Анамнез заболевания**

В возрасте 6 месяцев впервые обратили внимание на увеличение размеров полового члена, пигментацию и складчатость мошонки. К году отмечалось ускорение темпов роста, огрубение голоса, *асне vulgaris* на лице, ежедневные эрекции.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от 1 беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания, гипотиреоза, 1-х срочных родов. Масса при рождении: 3770 г. Рост при рождении: 54 см. Развитие на 1 году жизни: без особенностей. Рост отца 175 см, ростовой скачок в 14 лет; рост матери 168 см, менархе в 13,5 лет, регулярные.

### **Объективный статус**

Рост 84 см (SDS роста: +2,55), вес 13,8 кг (SDS ИМТ: +2,18), скорость роста 24,2 см/год (SDS скорости роста +2,5)

Кожные покровы с явлениями *асне vulgaris* на лице, обычной окраски и влажности. Подкожно-жировая клетчатка развита несколько избыточно.

Дыхание везикулярное, ЧДД 19 в 1 мин. Тоны сердца ясные, ритмичные, АД 100/70 мм.рт.ст., пульс 120 уд в 1 мин. Живот мягкий, безболезненный. Стул

регулярный. Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции. Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу, Таннер 3 (G 3, P 2), яички в мошонке, яички D = 2 мл, S = 2 мл.

#### **Описанная клиническая картина может соответствовать**

- гонадотропиннезависимому преждевременному половому развитию
- неклассической форме врожденной дисфункции коры надпочечников
- гонадотропинзависимому преждевременному половому развитию
- преждевременному адренархе

#### **При описанной клинической картине к необходимому для диагностики инструментальному методу обследования относится**

- гонадотропиннезависимому преждевременному половому развитию
- неклассической форме врожденной дисфункции коры надпочечников
- гонадотропинзависимому преждевременному половому развитию
- преждевременному адренархе

#### **Результаты инструментального метода обследования**

#### **При отсутствии увеличения объема яичек в сочетании с другими признаками ППР наряду с тестостероном (22,5 нмоль/л) ожидаемо повышение уровней**

- гонадотропиннезависимому преждевременному половому развитию
- неклассической форме врожденной дисфункции коры надпочечников
- гонадотропинзависимому преждевременному половому развитию
- преждевременному адренархе

#### **Результаты обследования**

#### **Для уточнения формы преждевременного полового развития необходимо проведение**

- гонадотропиннезависимому преждевременному половому развитию
- неклассической форме врожденной дисфункции коры надпочечников
- гонадотропинзависимому преждевременному половому развитию
- преждевременному адренархе

#### **Результаты обследования**

#### **Активация стероидсекретирующих элементов половых желез без участия гонадотропинов может быть обусловлена**

- гонадотропиннезависимому преждевременному половому развитию

- неклассической форме врожденной дисфункции коры надпочечников
- гонадотропинзависимому преждевременному половому развитию
- преждевременному адренархе

### **Результаты обследования**

#### **Причиной преждевременного полового развития у пациента является**

- гонадотропиннезависимому преждевременному половому развитию
- неклассической форме врожденной дисфункции коры надпочечников
- гонадотропинзависимому преждевременному половому развитию
- преждевременному адренархе

### **Диагноз**

#### **Причиной тестотоксикоза являются**

- активирующие мутации гена **\_LHCGR\_**
- активирующие соматические мутации гена **\_GNAS1\_**
- мутации гена **\_DICER1\_**
- мутации гена **\_DAX1\_**

#### **Повышение уровня тестостерона при тестотоксикозе обусловлено**

- повышением уровня цАМФ в клетках яичек
- стимуляцией клеток Лейдига, вследствие постоянной активации рецептора ЛГ
- активацией гонадной оси
- автономной секрецией опухолью

#### **Назначение терапии антиандрогенами и/или блокаторами стероидогенеза ребенку с тестотоксикозом возможно при**

- молекулярно-генетическом подтверждении диагноза
- достижении возраста 18 лет
- наличии признаков социальной дезадаптации ребенка
- разрешении этического комитета и наличии информированного согласия родителей

#### **Кратковременное снижение уровня тестостерона на фоне терапии антиандрогенами и/или блокаторами стероидогенеза может привести к развитию**

- молекулярно-генетическом подтверждении диагноза
- достижении возраста 18 лет

- наличии признаков социальной дезадаптации ребенка
- разрешении этического комитета и наличии информированного согласия родителей

#### **В качестве дополнительной терапии возможно применение**

- аналогов соматостатина
- ингибиторов эстрогенов
- агонистов ГнРГ
- глюкокортикоидов

#### **Активация клеток Лейдига, вследствие выявленной мутации в гене LHCGR, также приводит к развитию**

- аналогов соматостатина
- ингибиторов эстрогенов
- агонистов ГнРГ
- глюкокортикоидов

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Мальчик, 18 лет, наблюдается у эндокринолога с 6 лет с диагнозом Хроническая надпочечниковая недостаточность. Пациент поступил для обследования в связи с новыми жалобами, получает постоянную терапию преднизолоном в дозе 15 мг в сутки и кортинеффом в дозе 0,1 мг в сутки.

### **Жалобы**

Последний год отмечает нарастающую слабость и боли в ногах, диффузное выпадение волос на голове. Несмотря на увеличение дозы преднизолона, боли и слабость в ногах нарастают.

### **Анамнез заболевания**

До 6 лет ребенок развивался нормально. В 6 лет возникло острое состояние, сопровождающееся неукротимой рвотой, диареей, потерей сознания. Был госпитализирован в тяжелом состоянии. При обследовании выявлена гипогликемия (2,1 ммоль/л), гипонатриемия (124 ммоль/л), гиперкалиемия (6,7 ммоль/л), высокий уровень АКТГ (2080 пг/мл), низкий кортизол 23 нмоль/л. на основании чего была установлена первичная надпочечниковая недостаточность. Состояние нормализовалось на фоне дегидратационной терапии с введением глюкокортикоидов. С 6 лет получает терапию глюкокортикоидами (преднизолон в дозе от 3,75 до 7,5 мг) и минералокортикоидами (кортинефф в дозе 0,05 – 0,2 мг). Хорошо рос и

развивался, жалоб не было до 17 лет. Дополнительных обследований для уточнения генеза надпочечниковой недостаточности не проводилось. Последний год в связи с тем, что жалобы на нарастающую слабость в ногах расценили как дефицит глюкокортикоидов, была увеличена доза преднизолона до 15 мг в сутки. На этом фоне отмечается набор веса - 8 кг за год, но слабость и боли в ногах сохраняются и нарастают.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от неродственного брака, от 1 беременности. Единственный ребенок у матери.

Родился на 40 неделе, протекавшей с угрозой прерывания на всем протяжении. Масса при рождении: 3200 г Рост при рождении: 50 см.

Наследственный анамнез: Родители здоровы. Брат матери умер в 1,5 года в результате прогрессирующего поражения ЦНС. Сестра матери здорова, имеет здоровую дочь. Со стороны отца заболеваний эндокринной и нервной системы не выявлено.

### **Объективный статус**

Состояние средней тяжести, в сознании, на вопросы отвечает адекватно.

Спастический нижний парапарез. Рост конечный 173 см, SDS роста = -0,26, Вес 79 кг, SDS имт = 1,66. Кожные покровы бледные, небольшая гиперпигментация локтей, коленей, над мелкими суставами кистей. Подкожно-жировая клетчатка развита избыточно, рыхлая, розовые тонкие стрии на животе. Диффузная алопеция. Скелетных аномалий нет. Сердечно-сосудистая система: пульс: 95 уд./мин; артериальное давление: 130/80 мм.рт.ст. Живот мягкий и болезненный при пальпации во всех отделах, перистальтика сохранена. Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции, не увеличена клинически. Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу, половое развитие – 5 стадия по шкале Таннер (P5G5), яички в мошонке, объем правого 20 мл, объем левого яичка 25 мл

**+ \_\_\_\_\_ + доказывает, что у ребенка именно первичная, а не вторичная надпочечниковая недостаточность**

- аналогов соматостатина
- ингибиторов эстрогенов
- агонистов ГнРГ
- глюкокортикоидов

### **Результаты обследования**

**Чтобы уточнить нозологическую форму надпочечниковой недостаточности в данном случае, надо оценить уровень**

- аналогов соматостатина
- ингибиторов эстрогенов
- агонистов ГнРГ
- глюкокортикоидов

### **Результаты обследования**

**Для уточнения клинической формы заболевания необходимо провести**

- аналогов соматостатина
- ингибиторов эстрогенов
- агонистов ГнРГ
- глюкокортикоидов

### **Результаты обследования**

**Накопление жирных кислот с длинной цепью во всех стероидогенных тканях, в частности в гонадах, может приводить к первичному (или + \_\_\_\_\_+) гипогонадизму**

- вторичному
- гипергонадотропному
- гипогонадотропному
- смешанному

**Для диагностики гипогонадизма у пациента с X-сцепленной адренолейкодистрофией 16 лет показано исследование в крови содержания**

- ингибина В, АМГ, тестостерона
- кортизола, ДГЭА-С, 17-ОНР
- пролактина, кортизола, 17-ОНР
- ЛГ, ФСГ, тестостерона

**У пациента имеется признак передозировки глюкокортикоидов (преднизолона) в виде**

- диффузной алопеции
- боли в ногах
- увеличения веса
- гиперпигментации локтей

**Пациент на данный момент получает терапию преднизолоном в дозе 15 мг, что соответствует + \_\_\_\_\_+ мг гидрокортизона**

- 5
- 100
- 30
- 60

**Средняя расчетная заместительная доза гидрокортизона при первичной надпочечниковой недостаточности составляет + \_\_\_\_\_ + мг на площадь поверхности м<sup>2</sup>**

- 4-6
- 15-20
- 20-30
- 8-10

**Препаратом выбора у детей для лечения глюкокортикоидного дефицита является**

- гидрокортизон
- преднизолон
- метилпреднизолон
- флудрокортизон

**Препаратом выбора у детей для лечения минералокортикоидного дефицита является**

- гидрокортизон
- метилпреднизолон
- флудрокортизон
- преднизолон

**Чтобы оценить адекватность дозы минералокортикоидов (кортинеффа), надо провести исследование**

- АКТГ
- ренина
- альдостерона
- 17-гидрокортизона

**Вероятность заболевания у брата пациента с установленным диагнозом X-сцепленной адренолейкодистрофии составляет + \_\_\_\_\_ + %**

- АКТГ
- ренина
- альдостерона

- 17-гидрокортизона

## Условие ситуационной задачи

### Ситуация

Мальчик 15 лет обратился к детскому врачу-эндокринологу.

### Жалобы

На малый размер яичек, повышенную утомляемость.

### Анамнез заболевания

При диспансеризации в 14 лет детским врачом-урологом определен малый объем тестикул.

### Анамнез жизни

Ребенок от 2 беременности, протекавшей физиологично. Роды вторые, естественные. Масса при рождении 3700 г, длина тела 56 см. В раннем возрасте отмечалась задержка психомоторного развития (ходит с 1 года 10 месяцев, первые слова стал произносить в 2 года 9 месяцев, фразовая речь отмечена с 3,5 лет). Хронические заболевания отрицает. Аллергический и наследственный анамнезы не отягощены.

### Объективный статус

Состояние удовлетворительное. Рост 185 см (SDS роста: +2,06), вес 60 кг (SDS ИМТ: -0,97). Верхний сегмент тела: 92,4 см (SDS: +0,66), нижний сегмент: 92,6 см (SDS: +2,97). Телосложение астеническое. Отмечена диспропорция телосложения (преобладание нижнего сегмента туловища над верхним). Кожные покровы обычной окраски и влажности. Подкожно-жировая клетчатка развита недостаточно. Дыхание везикулярное, ЧДД 17 в 1 мин. Тоны сердца ясные, ритмичные, АД 100/60 мм.рт.ст., пульс 72 уд в 1 мин. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный. Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции. Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу. Таннер (G 4, P 4), яички в мошонке, volume testes D = S = 2 ml.

### К необходимым для постановки диагноза лабораторным исследованиям относятся

- АКТГ
- ренина
- альдостерона
- 17-гидрокортизона

## **Результаты лабораторных методов обследования**

### **Выявленные изменения характерны для синдрома**

- АКТГ
- ренина
- альдостерона
- 17-гидрокортизона

## **Диагноз**

### **Гипогонадизм в данном случае обусловлен**

- дефицитом тропных гормонов гипофиза
- хромосомной аномалией
- резистентностью к андрогенам
- дефектом ферментов стероидогенеза

### **По уровню поражения данный вид гипогонадизма относят к**

- первичному
- транзиторному
- третичному
- вторичному

### **В допубертатном возрасте данный синдром можно заподозрить при наличии**

- крипторхизма и микропениса
- бочкообразной грудной клетки
- низкорослости
- гиперпигментации кожных покровов

### **Помимо малого размера яичек, высокорослости, диспропорционального телосложения, для пациентов с данным синдромом характерно наличие**

- гинекомастии
- пятен цвета «кофе-с-молоком»
- лунообразного лица
- выраженного экзофтальма

### **Препаратом выбора для лечения гипогонадизма в данном случае является**

- хорионический гонадотропин
- тестостерон
- дексаметазон

- фолликулостимулирующий гормон

**Заместительную терапию у подростков с данным заболеванием следует начинать с минимальных доз тестостерона с целью**

- нормализации уровней гонадотропинов в крови
- предупреждения быстрого закрытия зон роста
- восстановления репродуктивной функции
- увеличения объема и восстановления структуры тестикул

**Доза препарата для заместительной терапии подбирается под контролем уровня в крови**

- лютеинизирующего гормона
- тестостерона
- фолликулостимулирующего гормона
- антимюллерова гормона

**Рекомендуемая начальная доза препарата для лечения гипогонадизма у пациента составляет + \_\_\_\_\_ + мг**

- 100-150
- 150-200
- 50-100
- 200-250

**Контроль уровня тестостерона в крови после инъекции препарата следует провести через**

- 2-3 недели
- 3 месяца
- 6 недель
- 6 месяцев

**Кратность введения препарата при инициации терапии составляет**

- 2-3 недели
- 3 месяца
- 6 недель
- 6 месяцев

**Условие ситуационной задачи**

## **Ситуация**

Девочка 14 лет с мамой обратилась к врачу-детскому эндокринологу.

## **Жалобы**

На низкий рост, задержку полового развития.

## **Анамнез заболевания**

Отставание в росте от сверстников отмечено с 1-го года жизни. В возрасте 5 лет проведено стационарное обследование: по результатам СТГ-стимуляционной пробы с клофелином максимальный выброс СТГ составил 12 нг/мл. Далее не обследовалась.

В 14 лет при прохождении диспансеризации выявлена задержка физического и полового развития. По данным УЗИ органов малого таза яичники и эндометрий не определяются, размеры матки 2,1x1,0x0,7 см.

## **Анамнез жизни**

Ребенок от 1 беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания. Роды первые, в срок. Масса при рождении 3540 г, длина тела 52 см. Развитие на первом году жизни без особенностей. Наблюдается у кардиолога по поводу пролапса митрального клапана. Аллергический и наследственный анамнезы неотягощены.

## **Объективный статус**

Состояние удовлетворительное. Рост 141,7 см (SDS роста: -3,42), вес 35,3 кг (SDS ИМТ: -1,3). Телосложение гиперстеническое. Грудная клетка широкая, гипертелоризм сосков. Кожные покровы обычной окраски и влажности. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно. Дыхание везикулярное, ЧДД 16 в 1 мин. Тоны сердца ясные, ритмичные, АД 110/70 мм.рт.ст., пульс 78 уд в 1 мин. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный. Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции. Половые органы сформированы правильно, по женскому типу. Формула полового развития: V1P1.

**К необходимыми для постановки диагноза методам исследования относятся**

- 2-3 недели
- 3 месяца
- 6 недель
- 6 месяцев

**Результаты лабораторных методов обследования**

**Выявленные изменения характерны для синдрома**

- 2-3 недели
- 3 месяца
- 6 недель
- 6 месяцев

## **Диагноз**

### **Гипогонадизм в данном случае обусловлен**

- дефектом ферментов стероидогенеза
- дефицитом тропных гормонов гипофиза
- хромосомной аномалией
- резистентностью к андрогенам

### **По уровню поражения данный вид гипогонадизма относят к**

- третичному
- вторичному
- транзиторному
- первичному

### **Измерение АД на руках и ногах при данном синдроме проводится с целью исключения**

- коарктации аорты
- транспозиции магистральных сосудов
- дефекта межжелудочковой перегородки
- незаращения открытого овального окна

### **В периоде новорожденности данное заболевание можно заподозрить при наличии**

- массы тела при рождении >4000 г
- лимфатического отека стоп или кистей
- отека лица с широким «распластанным» языком
- брахицефалии и плоской переносицы

### **Основной причиной повышения смертности при данном синдроме является патология + \_\_\_\_\_ + системы**

- дыхательной
- центральной нервной
- мочевыделительной
- сердечно-сосудистой

**Наличие Y-хромосомы в кариотипе у пациенток с данным заболеванием является риском развития**

- адренокарциномы
- феохромоцитомы
- кортикотропиномы
- гонадобластомы

**Для инициации полового развития данной пациентке рекомендуется назначить**

- эстрадиол
- тамоксифен
- прогестерон
- дидрогестерон

**Заместительную терапию у девочек с данным заболеванием следует начинать с минимальных доз с целью**

- нормализации уровней гонадотропинов в крови
- уменьшения риска минеральных нарушений
- предотвращения быстрого увеличения объема матки и яичников
- предупреждения быстрого закрытия зон роста

**У пациенток с данным синдромом рекомендуется каждые 6 месяцев проводить исследование**

- АКТГ, кортизол
- пролактин, паратгормон
- инсулин, С-пептид
- ТТГ, свТ4

**Для женщин с данным заболеванием во взрослом возрасте актуальна профилактика**

- АКТГ, кортизол
- пролактин, паратгормон
- инсулин, С-пептид
- ТТГ, свТ4

**Условие ситуационной задачи**

## **Ситуация**

Мальчик 15 лет с мамой обратился к врачу-детскому эндокринологу.

## **Жалобы**

На задержку роста и полового развития, отсутствие обоняния.

## **Анамнез заболевания**

При рождении отмечена микропения, при диспансеризации в 14 лет врачом-детским урологом выявлено отсутствие яичек в мошонке. При УЗИ органов мошонки яички расположены в средней трети пахового канала, размеры правого яичка 1,0x0,7x0,4 см, объем 0,1 см<sup>3</sup>, размеры левого яичка 1,1x0,7x0,4 см, объем 0,1 см<sup>3</sup>; структура яичек не изменена.

## **Анамнез жизни**

Ребенок от 1 беременности, протекавшей физиологично. Роды первые, естественные. Масса при рождении 3350 г, длина тела 52 см. Раннее развитие без особенностей. Хронические заболевания отрицает. Аллергологический и наследственный анамнезы не отягощены.

## **Объективный статус**

Состояние удовлетворительное. Рост 154 см (SDS роста: -2,3), вес 43,5 кг (SDS ИМТ: -0,68). Телосложение нормостеническое. Кожные покровы обычной окраски и влажности. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно. Дыхание везикулярное, ЧДД 16 в 1 мин. Тоны сердца ясные, ритмичные, АД 105/60 мм.рт.ст., пульс 80 уд в 1 мин. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный. Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции. Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу. Таннер 1 (G 1, P 1), яички в мошонке не пальпируются.

## **К лабораторным методам, которые необходимы для выявления причин задержки полового созревания, относятся**

- АКТГ, кортизол
- пролактин, паратгормон
- инсулин, С-пептид
- ТТГ, свТ4

## **Результаты лабораторных методов обследования**

## **С учетом полученных результатов гормональных исследований пациенту необходимо провести пробу с**

- АКТГ, кортизол

- пролактин, паратгормон
- инсулин, С-пептид
- ТТГ, свТ4

### **Результаты обследования**

#### **Выявленные изменения характерны для синдрома**

- АКТГ, кортизол
- пролактин, паратгормон
- инсулин, С-пептид
- ТТГ, свТ4

### **Диагноз**

#### **Гипогонадизм в данном случае обусловлен**

- дефектом ферментов стероидогенеза
- резистентностью к андрогенам
- хромосомной аномалией
- дефицитом секреции гонадотропин-рилизинг гормона (ГнРГ)

#### **В алгоритм обследования подростков с гипогонадизмом входит проведение**

- пробы с синактеном
- орального глюкозотолерантного теста
- УЗИ надпочечников
- рентгенографии кистей рук

#### **В допубертатном возрасте данный синдром можно заподозрить при наличии**

- гиперпигментации кожных покровов
- гипертелоризма сосков
- бочкообразной грудной клетки
- аносмии

#### **Характерным признаком данного заболевания по данным МРТ головного мозга является**

- киста кармана Ратке
- аплазия обонятельных луковиц
- эктопия нейрогипофиза
- пустое турецкое седло

**С учетом задержки роста пациенту показаны дополнительные лабораторные исследования**

- киста кармана Ратке
- аплазия обонятельных луковиц
- эктопия нейрогипофиза
- пустое турецкое седло

**Результаты дополнительных лабораторных исследований**

**При выявлении низких уровней ИФР-1, свободного Т4, пролактина и гонадотропинов у данного пациента с данным синдромом следует подтвердить/исключить**

- синдром Клайнфельтера
- пангипопитуитаризм
- дисгенезию тестикул
- конституциональную задержку пубертата

**Препаратом выбора для лечения любой формы гипогонадизма является**

- фолликулостимулирующий гормон
- хорионический гонадотропин
- дексаметазон
- тестостерон

**Для лечения гипогонадотропного гипогонадизма возможно применение препаратов**

- рекомбинантного гормона роста
- инсулина
- левотироксина
- гонадотропинов

**Выбор препарата для лечения гипогонадотропного гипогонадизма определяется актуальностью для пациента вопроса**

- рекомбинантного гормона роста
- инсулина
- левотироксина
- гонадотропинов

**Условие ситуационной задачи**

## **Ситуация**

Мальчик 15 лет обратился к врачу-детскому эндокринологу.

## **Жалобы**

На задержку полового развития, высокий рост.

## **Анамнез заболевания**

С 7 лет отмечаются интенсивные темпы роста. При диспансеризации в 14 лет отмечен малый объем и плотная консистенция тестикул. Мальчик направлен к врачу-генетику, проведено кариотипирование: кариотип 47,XXY.

## **Анамнез жизни**

Ребенок от 1 беременности, протекавшей физиологично. Роды первые, путем кесарева сечения (у матери выраженная гиперметропия). Масса при рождении 3300г, длина тела 50 см. Наблюдался у логопеда с задержкой психоречевого развития. Хронические заболевания отрицает. Аллергический анамнез не отягощен. Наследственный анамнез: у бабушки по материнской линии СД 2 типа.

## **Объективный статус**

Состояние удовлетворительное. Рост 185 см (SDS роста: +2.21), вес 62 кг (SDS ИМТ: -0.55). Телосложение астеническое. Кожные покровы обычной окраски и влажности. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно. Дыхание везикулярное, ЧДД 16 в 1 мин. Тоны сердца ясные, ритмичные, АД 100/60 мм.рт.ст., пульс 88 уд в 1 мин. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный. Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции. Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу. Формула полового развития: G 4, P 4, яички в мошонке, volume testes D = S = 3 ml.

## **Клиническая картина позволяет заподозрить синдром**

- рекомбинантного гормона роста
- инсулина
- левотироксина
- гонадотропинов

## **Диагноз**

### **Гипогонадизм в данном случае обусловлен**

- дефицитом тропных гормонов гипофиза
- дефектом ферментов стероидогенеза

- резистентностью к андрогенам
- хромосомной аномалией

**По уровню поражения данный вид гипогонадизма относят к**

- транзиторному
- третичному
- вторичному
- первичному

**В допубертатном возрасте данный синдром можно заподозрить при наличии**

- гиперпигментации кожных покровов
- задержки психоречевого развития
- бочкообразной грудной клетки
- выраженной полифагии

**Помимо малого размера яичек и высокорослости, для пациентов с данным синдромом характерно наличие**

- лунообразного лица
- выраженного экзофтальма
- пятен цвета «кофе-с-молоком»
- диспропорции телосложения

**Для определения дальнейшей тактики необходимо провести исследование уровня**

- кортизола
- пролактина
- тестостерона
- эстрадиола

**Препаратом выбора для лечения гипогонадизма в данном случае является**

- тестостерон
- фолликулостимулирующий гормон
- хорионический гонадотропин
- дексаметазон

**Начало заместительной терапии у подростков с данным заболеванием следует проводить с минимальных доз тестостерона с целью**

- нормализации уровней гонадотропинов в крови
- восстановления репродуктивной функции

- увеличения объема и восстановления структуры тестикул
- предупреждения быстрого закрытия зон роста

**Заместительная терапия проводится под контролем уровня + \_\_\_\_\_ + в сыворотке крови**

- лютеинизирующего гормона
- фолликулостимулирующего гормона
- 17-ОН-прогестерона
- тестостерона

**Рекомендуемая начальная доза тестостерона для лечения гипогонадизма у пациента составляет + \_\_\_\_\_ + мг**

- 50-100
- 200-250
- 150-200
- 100-150

**Контроль уровня тестостерона в крови после инъекции препарата следует провести через**

- 2-3 недели
- 3 месяца
- 6 недель
- 6 месяцев

**Кратность введения препарата при инициации терапии составляет**

- 2-3 недели
- 3 месяца
- 6 недель
- 6 месяцев

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Девочка 15 лет обратилась к врачу-детскому эндокринологу.

### **Жалобы**

На отсутствие менструаций и вторичных половых признаков.

### **Анамнез заболевания**

С 3-х лет отмечается отставание в росте от сверстников, обследование по

данному поводу не проводилось (есть родственники низкого роста). По поводу задержки полового развития обратилась впервые.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от 1 беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания на всем протяжении. Роды первые, кесарево сечение. Масса при рождении 2980г, длина тела 48 см. В периоде новорожденности отмечался лимфатический отек стоп и кистей. Наблюдается у нефролога по поводу подковообразной почки. Аллергический и наследственный анамнезы не отягощены. Рост матери 152 см, рост отца 168 см. Рост бабушки по линии матери 148 см.

### **Объективный статус**

Состояние удовлетворительное. Рост 147,6 см (SDS роста: -2,21), вес 47 кг (SDS ИМТ: 0,65). Телосложение гиперстеническое. Грудная клетка широкая, гипертелоризм сосков. Шея короткая и широкая, имеются крыловидные складки. Кожные покровы обычной окраски и влажности, присутствуют многочисленные невусы на коже лица, груди, спины. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно. Дыхание везикулярное, ЧДД 16 в 1 мин. Тоны сердца ясные, ритмичные, АД 100/60 мм.рт.ст., пульс 80 уд в 1 мин. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный. Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции. Половые органы сформированы правильно, по женскому типу. Таннер 1 (В 1, Р 2) Me abs.

### **К необходимому для постановки диагноза исследованию относится**

- 2-3 недели
- 3 месяца
- 6 недель
- 6 месяцев

### **Результаты обследования**

#### **Кариотип 45,X и клиническая картина у данной пациентки соответствуют синдрому**

- 2-3 недели
- 3 месяца
- 6 недель
- 6 месяцев

### **Диагноз**

**Отсутствие менструаций в данном случае обусловлено**

- дефектом ферментов стероидогенеза
- дефицитом тропных гормонов гипофиза
- резистентностью к андрогенам
- хромосомной аномалией

**В гормональном профиле у пациентов с данным заболеванием характерно повышение**

- гонадотропинов
- 17-ОН-прогестерона
- антимюллера гормона
- дигидротестостерона

**При обследовании пациентов с данным синдромом среди врожденных пороков сердца следует исключить**

- коарктацию аорты
- дефект межжелудочковой перегородки
- незаращение открытого овального окна
- транспозицию магистральных сосудов

**По данным УЗИ органов малого таза для пациентки будет характерным выявление**

- множественных кист яичников
- увеличения размеров матки
- гипоплазии матки
- мультифолликулярных яичников

**Наличие Y-хромосомы в кариотипе у пациенток с данным заболеванием является риском развития**

- феохромоцитомы
- кортикотропиномы
- адренокарциномы
- гонадобластомы

**Для инициации полового развития данной пациентке рекомендуется назначить**

- прогестерон
- эстрадиол
- дидрогестерон
- тамоксифен

**Инициацию заместительной терапии у девочек с данным заболеванием следует проводить с минимальных доз с целью**

- предотвращения быстрого увеличения объема матки и яичников
- предупреждения быстрого закрытия зон роста
- уменьшения риска минеральных нарушений
- нормализации уровней гонадотропинов в крови

**Переход от монотерапии к циклической терапии эстроген-гестагенными препаратами следует осуществить через**

- 1-2 года
- 3 месяца
- 6 месяцев
- 3-4 года

**В случае приема терапии в виде трансдермальных гелей препарат следует наносить на**

- кожу нижней части передней стенки живота
- кожу молочных желез и ареол сосков
- слизистую оболочку преддверия влагалища
- область верхнего наружного квадранта ягодиц

**Для женщин с данным заболеванием во взрослом возрасте актуальна профилактика**

- кожу нижней части передней стенки живота
- кожу молочных желез и ареол сосков
- слизистую оболочку преддверия влагалища
- область верхнего наружного квадранта ягодиц

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Мальчик 16 лет обратился к врачу-детскому эндокринологу.

### **Жалобы**

На малый объем яичек, низкий рост.

### **Анамнез заболевания**

С 1-го года жизни отмечается отставание в росте от сверстников. В 2 года выявлен двусторонний крипторхизм, проведена орхипексия: низведение в мошонку правого и левого яичек. В 4 года, в связи с наличием фенотипических

особенностей и задержки роста, проведено кариотипирование: кариотип 46,XY. Уровень ИФР-1 при обследованиях определялся в пределах нормы. В дальнейшем мальчик наблюдался у эндокринолога по месту жительства с диагнозом «Конституциональная задержка роста», лечение не получал. По данным рентгенографии кистей рук костный возраст соответствует 13,5 годам при паспортном возрасте 16 лет.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от 3 беременности, протекавшей физиологично. Роды третьи, естественные, на 38 неделе. Масса при рождении 3200 г, длина тела 49 см. В возрасте 2 лет оперирован по поводу крипторхизма. Наблюдается у кардиолога по поводу пролапса трикуспидального клапана. Аллергический и наследственный анамнезы не отягощены. Рост матери 172 см, рост отца 180 см. Родственников с низким ростом в семье нет.

### **Объективный статус**

Состояние удовлетворительное. Рост 152 см (SDS роста: -2,87), вес 37 кг (SDS ИМТ: -2,2). Телосложение нормостеническое. Грудная клетка бочкообразная, шея короткая с крыловидными складками, ушные раковины низко посажены, низкий рост волос на затылке. Кожные покровы обычной окраски и влажности. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно. Дыхание везикулярное, ЧДД 16 в 1 мин. Тоны сердца ясные, ритмичные, АД 100/65 мм.рт.ст., пульс 78 уд в 1 мин. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный. Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции. Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу. Таннер 2 (G 2, P 1), яички в мошонке, volume testes D = S = 3 ml.

### **Клиническая картина и фенотипические особенности у данного пациента соответствуют синдрому**

- кожу нижней части передней стенки живота
- кожу молочных желез и ареол сосков
- слизистую оболочку преддверия влагалища
- область верхнего наружного квадранта ягодиц

### **Диагноз**

#### **Задержка полового созревания обусловлена**

- генной мутацией
- дефектом ферментов стероидогенеза
- дефицитом тропных гормонов гипофиза
- резистентностью к андрогенам

**Для определения дальнейшей тактики необходимо провести исследование уровня**

- пролактина
- кортизола
- тестостерона
- 17-ОН-прогестерона

**По уровню поражения гипогонадизм при данном синдроме относят к**

- третичному
- транзиторному
- первичному
- вторичному

**В гормональном профиле у пациента с данным заболеванием следует ожидать повышения**

- антимюллерова гормона
- гонадотропинов
- дигидротестостерона
- 17-ОН-прогестерона

**Препаратом выбора для лечения гипогонадизма у пациента является**

- фолликулостимулирующий гормон
- хорионический гонадотропин
- тестостерон
- дексаметазон

**Доза препарата для заместительной терапии подбирается под контролем уровня в крови**

- фолликулостимулирующего гормона
- лютеинизирующего гормона
- 17-ОН-прогестерона
- тестостерона

**Рекомендуемая начальная доза тестостерона для лечения гипогонадизма у пациента составляет + \_\_\_\_ + мг**

- 200-250
- 150-200
- 100-150
- 50-100

**Кратность введения препаратов тестостерона при инициации пубертата составляет 1 раз в**

- 28 дней
- 6 месяцев
- 12 недель
- 8 недель

**Инициацию заместительной терапии следует проводить с минимальных доз с целью**

- предупреждения быстрого закрытия зон роста
- восстановления репродуктивной функции
- нормализации уровней гонадотропинов в крови
- увеличения объема тестикул и полового члена

**Схожие фенотипические черты характерны для синдрома**

- Иценко-Кушинга
- Шерешевского-Тернера
- Гиппеля-Линдау
- Мак-Кьюна-Олбрайта-Брайцева

**Характерным пороком сердца для пациентов с данным синдромом является**

- Иценко-Кушинга
- Шерешевского-Тернера
- Гиппеля-Линдау
- Мак-Кьюна-Олбрайта-Брайцева

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

На амбулаторный прием пришел мальчик 13,5 лет с родителями.

### **Жалобы**

На эпизоды потери сознания на фоне физической нагрузки, сниженный уровень кальция крови.

### **Анамнез заболевания**

С 3 до 4 лет - эпизоды фебрильных судорог. После 4 лет судорог не отмечалось, периодически беспокоит боль в икроножных мышцах. С 13 лет на фоне физической нагрузки – эпизоды потери сознания. При обследовании диагностирован синдром удлиненного QT, назначен атенолол, финлепсин,

ограничение физических нагрузок. При повторном обследовании через 5 месяцев выявлена гипокальциемия ( $\text{Ca}^{2+}$  ион $\sim$  0,7 ммоль/л), направлен к детскому эндокринологу.

### **Анамнез жизни**

Ребенок 2 беременности, протекавшей без особенностей. Роды в срок, вес при рождении 3000 г, рост 50 см. Развитие на первом году по возрасту.

Перенесенные заболевания: ОРВИ редко, ветряная оспа в 5 лет.

Наблюдения специалистов: кардиологом по поводу синдрома удлиненного QT.

Травмы, операции: отрицает.

Семейный анамнез:

Отец – 170 см здоров.

Мать – 160 см, здорова.

Сестра – 28 лет, здорова. Родителям и сестре проводилось исследование кальций-фосфорного обмена, патологии не выявлено. Наследственность по эндокринопатиям не отягощена.

### **Объективный статус**

Общее состояние удовлетворительное. Рост 166 см, SDS роста -1,3. Целевой рост 171 см, SDS целевого роста -0,48. Вес 60 кг, SDS ИМТ +0,9. Кожа нормальной влажности и тургора. Слизистая ротоглотки влажная, розовая.

Подкожно-жировая клетчатка развита нормально, распределена равномерно.

АД 115/80 мм.рт.ст. Тоны сердца ясные, ритмичные. ЧСС 70 уд в мин.

Щитовидная железа мягко-эластической консистенции. Половое развитие

Tanner PIV GIV testes s=d=15 мл. Положительный симптом Хвостека.

**Впервые уровень кальция крови был измерен в кардиологическом отделении, так как**

- гипокальциемия может являться причиной экстрасистолии
- гиперкальциемия может являться причиной удлинения QT
- гиперкальциемия может являться причиной аритмии
- гипокальциемия может являться причиной удлинения QT

**Для уточнения диагноза рекомендовано исследование + \_\_\_\_\_ + и**

- гипокальциемия может являться причиной экстрасистолии
- гиперкальциемия может являться причиной удлинения QT
- гиперкальциемия может являться причиной аритмии
- гипокальциемия может являться причиной удлинения QT

### **Результаты обследования**

**Результаты исследования крови и мочи указывают на наличие**

- повышенной активности кальций-чувствительных рецепторов
- резистентности к паратгормону
- резистентности кальций-чувствительных рецепторов
- нарушение инактивации 1,25(OH)<sub>2</sub> витамина Д

#### **Состояние резистентности к паратгормону называется**

- псевдопсевдогипопаратиреозом
- псевдогипопаратиреозом
- остеодной гетероплазией
- наследственной остеодистрофией Олбрайта

#### **Согласно данным анамнеза, наиболее вероятно, имеет место**

- псевдопсевдогипопаратиреозом
- псевдогипопаратиреозом
- остеодной гетероплазией
- наследственной остеодистрофией Олбрайта

#### **Диагноз**

#### **Учитывая возможность развития осложнений хронической гипокальциемии и гиперфосфатемии, показано обследование для исключения**

- патологических переломов
- остеодной гиперплазии
- фиброзной дисплазии
- синдрома Фара

#### **При псевдогипопаратиреозе может отмечаться фенотип наследственной остеодистрофии Олбрайта в виде**

- эпизодов тонических судорог локальных и генерализованных и миалгий
- гипокальциемии, гиперфосфатемии на фоне резистентности к ПТГ
- ожирения, круглого лица, брахидактилии, умственной отсталости, подкожных оссификатов, низкорослости
- синдрома удлинённого QT, симптома Хвостека, синкопальных состояний

#### **Учитывая наличие псевдогипопаратиреоза, показано обследование для исключения**

- резистентности к КР-РГ
- резистентности к ТТГ
- резистентности к МСГ
- резистентности к АКТГ

**Для лечения гипокальциемии, вызванной резистентностью к ПТГ, патогенетически обоснованным является назначение препарата**

- нативной формы витамина Д – эргокальциферол или холекальциферол
- гидроксилированной формы витамина Д – альфакальцидол или холекальциферол
- нативной формы витамина Д – альфакальцидол или холекальциферол
- гидроксилированной формы витамина Д – альфакальцидол или кальцитриол

**Патогенетически обоснованной терапией при псевдогипопаратиреозе является назначение гидроксилированной формы витамина Д, так как при отсутствии действия паратгормона в почках снижается активность**

- 24-гидроксилазы, катализирующей 24 гидроксилирование 25(ОН)витамина Д, что приводит к снижению уровня 1,24(ОН)<sup>2</sup>витамина Д, поэтому назначение нативных форм витамина Д неэффективно
- 25-гидроксилазы, катализирующей 25 -гидроксилирование 25(ОН)витамина Д, что приводит к снижению уровня 1,25(ОН)<sup>2</sup>витамина Д, поэтому назначение нативных форм витамина Д неэффективно
- 1,25-гидроксилазы, катализирующей 1,25-гидроксилирование 25(ОН)витамина Д, что приводит к снижению уровня 1,25(ОН)<sup>2</sup>витамина Д, поэтому назначение нативных форм витамина Д неэффективно
- 1-альфа-гидроксилазы, катализирующей 1-альфа-гидроксилирование 25(ОН)витамина Д, что приводит к снижению уровня 1,25(ОН)<sup>2</sup>витамина Д, поэтому назначение нативных форм витамина Д неэффективно

**К псевдогипопаратиреозу приводит**

- инактивация стимулирующей альфа-субъединицы G-белка
- инактивация кальций-чувствительного рецептора
- гиперактивность кальций-чувствительного рецептора
- гиперактивность стимулирующей альфа-субъединицы G-белка

**Одним из клинических вариантов псевдогипопаратиреоза является**

- инактивация стимулирующей альфа-субъединицы G-белка
- инактивация кальций-чувствительного рецептора
- гиперактивность кальций-чувствительного рецептора
- гиперактивность стимулирующей альфа-субъединицы G-белка

## Условие ситуационной задачи

### Ситуация

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

### Жалобы

Жалобы на задержку роста и низкие темпы роста.

### 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.

### 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 не отягощен. Бытовые условия хорошие, питается хорошо.

Наследственный анамнез по эндокринологическим заболеваниям не отягощен. 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.

### 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.

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

- инактивация стимулирующей альфа-субъединицы G-белка

- инактивация кальций-чувствительного рецептора
- гиперактивность кальций-чувствительного рецептора
- гиперактивность стимулирующей альфа-субъединицы G-белка

#### **Результаты обследования**

**При первичном обследовании на амбулаторном этапе необходимо провести исследование**

- инактивация стимулирующей альфа-субъединицы G-белка
- инактивация кальций-чувствительного рецептора
- гиперактивность кальций-чувствительного рецептора
- гиперактивность стимулирующей альфа-субъединицы G-белка

#### **Результаты обследования**

**Для постановки диагноза необходимо провести исследование титра антител к**

- инактивация стимулирующей альфа-субъединицы G-белка
- инактивация кальций-чувствительного рецептора
- гиперактивность кальций-чувствительного рецептора
- гиперактивность стимулирующей альфа-субъединицы G-белка

#### **Результаты обследования**

**На амбулаторном этапе следует провести исследование крови на содержание**

- инактивация стимулирующей альфа-субъединицы G-белка
- инактивация кальций-чувствительного рецептора
- гиперактивность кальций-чувствительного рецептора
- гиперактивность стимулирующей альфа-субъединицы G-белка

#### **Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам обследования относится**

- инактивация стимулирующей альфа-субъединицы G-белка
- инактивация кальций-чувствительного рецептора
- гиперактивность кальций-чувствительного рецептора
- гиперактивность стимулирующей альфа-субъединицы G-белка

#### **Результаты обследования**

**Для исключения соматотропной недостаточности как возможной причины задержки роста необходимо проведение**

- исследования базального СТГ
- пробы на генерацию ИФР-1
- исследования ночной секреции СТГ
- пробы на стимуляцию СТГ

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

- инсулин
- левадопа
- клонидин
- аргинин

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

- множественного дефицита гормонов гипофиза
- дефицита СТГ
- биологически неактивного гормона роста
- нормальной секреции СТГ

**С учетом проведенного обследования основной диагноз**

- множественного дефицита гормонов гипофиза
- дефицита СТГ
- биологически неактивного гормона роста
- нормальной секреции СТГ

**Диагноз**

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

- препаратами рекомбинантного гормона роста рекомендуется в дозе 0,05 мг/кг/сут
- препаратами рекомбинантного гормона роста не рекомендуется
- препаратами рекомбинантного гормона роста рекомендуется в дозе 0,07 мг/кг/сут
- препаратами рекомбинантного гормона роста рекомендуется в дозе 0,033 мг/кг/сут

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

- абсолютная прибавка роста
- прогрессирование полового созревания
- прогрессирование костного возраста
- изменение SDS роста, увеличение скорости роста

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

- абсолютная прибавка роста
- прогрессирование полового созревания
- прогрессирование костного возраста
- изменение SDS роста, увеличение скорости роста

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Пациент мужского пола 7 лет в сопровождении матери пришел на прием к детскому эндокринологу.

### **Жалобы**

На выраженную мышечную слабость, постоянную сонливость, потерю веса, тягу к соленой пище, периодические судорожные сведения мышц верхних и нижних конечностей.

### **Анамнез заболевания**

С 5 лет жизни пациент наблюдается эндокринологом по поводу сочетания хронического кожно-слизистого кандидоза, гипопаратиреоза и хронического аутоиммунного тиреоидита. Диагноз был подтвержден обнаружением гомозиготной мутации R257X в гене AIRE.

В течение нескольких последних месяцев со слов мамы ребенок стал вялым, постоянно спит, теряет вес и просит досаливать пищу.

### **Анамнез жизни**

Беременность протекала без особенностей. Роды срочные, самостоятельные. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Масса тела при рождении 3400г, длина тела 51 см. С первого года жизни – рецидивирующий кандидоз слизистых, со второго года жизни – грибковое поражение ногтей рук и ног. ОРВИ – 1-2 раза в год, пневмоний, бронхитов, тяжелых инфекций не было. Аллергический

анамнез не отягощен.

Семейный анамнез- не отягощен. Единственный ребенок в семье.

### **Объективный статус**

Рост: 120. SDS роста = -0,37. Вес: 17 кг. ИМТ 11,8 кг/м<sup>2</sup>. <sup>^</sup>SDS имт= -3,9.

Состояние средней тяжести. Кожные покровы: выраженная смуглость и гиперпигментации над суставами и кожи мошонки, умеренная сухость, без патологических высыпаний, тургор снижен. Слизистая полости рта – творожистый белый налет на щеках и языке. Телосложение – астеническое.

Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу. Таннер1. Яички в мошонке, объем каждого яичка около 3 мл. Положительный симптом Хвостека. АД: 70/50 мм.рт.ст.; ЧСС 130 в мин. Дыхание везикулярное, хрипов нет. Живот мягкий, безболезненный, вздут. Печень и селезенка не увеличены. Стул – чередование оформленного с жидким.

**Для уточнения причины патологического состояния пациента необходимо провести**

- абсолютная прибавка роста
- прогрессирование полового созревания
- прогрессирование костного возраста
- изменение SDS роста, увеличение скорости роста

### **Результаты обследования**

#### **Диагноз пациента**

- абсолютная прибавка роста
- прогрессирование полового созревания
- прогрессирование костного возраста
- изменение SDS роста, увеличение скорости роста

#### **Диагноз**

**Ухудшение состояния пациента наиболее вероятно связано с**

- надпочечниковой недостаточностью
- первичным гиперпаратиреозом
- гипоксией на фоне острой кровопотери
- прободением язвы двенадцатиперстной кишки

**Для купирования криза надпочечниковой недостаточности необходимо провести следующие неотложные мероприятия**

- в/в введение 10% раствора глюконата кальция
- в/в введение 20% раствора глюкозы
- перорально введение гидрокортизона
- в/м или в/в гидрокортизона натрия сукцинат

**В связи с развившейся первичной надпочечниковой недостаточностью пациенту показано назначение**

- тиреоидных гормонов
- препаратов магния
- 25-гидрокси-витамина Д
- глюкокортикоидов

**Препаратом выбора для лечения первичной надпочечниковой недостаточности у данного пациента является**

- дексаметазон
- преднизолон
- гидрокортизон
- метилпреднизолон

**Помимо гидрокортизона данному пациенту показан**

- кортизона ацетат
- дексаметазон
- преднизолон
- флудрокортизон

**Для оценки адекватности терапии надпочечниковой недостаточности необходим контроль**

- 17-гидроксипрогестерона и кортизола
- дегидроэпиандростерон-сульфата
- ренина, натрия и калия
- кортизола и ионизированного кальция

**Судорожные сведения мышц конечностей у данного пациента связаны с**

- развитием гипотиреоза
- дефицитом минералокортикоидов
- декомпенсацией гипопаратиреоза
- дефицитом глюкокортикоидов

**Для оценки эффективности лечения гипопаратиреоза необходим контроль**

- паратиреоидного гормона
- кальция крови
- свободного тироксина
- свободного трийодтиронина

**В основе патогенеза надпочечниковой недостаточности при аутоиммунном полигландулярном синдроме лежит**

- аутоиммунный гипофизит
- нарушение формирования надпочечников
- кровоизлияние в кору надпочечников
- аутоиммунный адреналит

**Для криза надпочечниковой недостаточности характерно выявление**

- аутоиммунный гипофизит
- нарушение формирования надпочечников
- кровоизлияние в кору надпочечников
- аутоиммунный адреналит

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Пациент 15 лет госпитализирован в детский стационар в отделение эндокринологии с жалобами на судорожный синдром.

### **Жалобы**

На судорожные тонические сведения нижних и верхних конечностей. Во время судорожного синдрома исследовалась гликемия по глюкометру (у ребенка сахарный диабет 1 типа) – гликемия от 5 до 13 ммоль/л.

### **Анамнез заболевания**

Впервые периодические судорожные сведения мышц нижних и верхних конечностей появились около года назад. Педиатром пациенту назначались курсы препаратов магния и витамина Д (колекальциферол) без эффекта. Симптоматика нарастала, около месяца назад судорожные сведения конечностей стали возникать многократно в течение дня, присоединились судорожные сведения мимических мышц. В связи с учащением судорог пациенту был исследован уровень кальция общего, который составил 1,3 ммоль/л, в связи с выраженной гипокальциемией пациент был госпитализирован в стационар по месту жительства.

## **Анамнез жизни**

Беременность протекала без особенностей. Роды срочные, самостоятельные. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Масса тела при рождении 3600г, длина тела 51 см.

В возрасте 5 лет у пациента манифестировал сахарный диабет 1 типа. Манифестация заболевания с кетоацидозом, в настоящий момент получает терапию препаратами Инсулин Аспартат и Инсулин Гларгин. Заболевание компенсировано, гликированный гемоглобин 7,2%. Семейный анамнез - родители здоровы, сибсов нет.

## **Объективный статус**

Рост: 163 см, SDS роста: -1.529

Скорость роста: 8 см/г, SDS скорости роста 2,75

Вес: 44,6 кг, SDS веса: -2.118

Индекс массы тела: 16.64 кг/м<sup>2</sup>, SDS индекса массы тела: -1.7

Состояние: средней тяжести. Телосложение: нормостеническое. Кожные покровы: очаг витилиго на спине в области лопатки. Слизистые: чистые. Костно-мышечная система: патологии не выявлено. Подкожно-жировая клетчатка: развита недостаточно, распределена равномерно.

Щитовидная железа: расположена типично, мягко-эластической консистенции, не увеличена. Половые органы сформированы правильно. Стадия полового развития: Tanner 3, яички в мошонке, объем правого яичка = 12 ml, объем левого яичка = 12 ml. Положительные симптомы Труссо и Хвостека.

Сердечно-сосудистая система пульс: 82 уд./мин; артериальное давление: 110/70 мм.рт.ст.; тоны сердца ясные, ритмичные; шум сердца не определяется; число дыханий в 1 мин.: 18. Стул регулярный.

## **Для уточнения причины гипокальциемии необходимо исследовать**

- аутоиммунный гипофизит
- нарушение формирования надпочечников
- кровоизлияние в кору надпочечников
- аутоиммунный адреналит

## **Результаты обследования**

### **Дополнительно для проведения дифференциальной диагностики причин гипокальциемии пациенту показано исследование**

- аутоиммунный гипофизит
- нарушение формирования надпочечников
- кровоизлияние в кору надпочечников
- аутоиммунный адреналит

## **Результаты обследования**

**Учитывая данные анамнеза, осмотра и результатов обследования, у пациента можно предположить**

- аутоиммунный гипофизит
- нарушение формирования надпочечников
- кровоизлияние в кору надпочечников
- аутоиммунный адреналит

## **Диагноз**

**Для уточнения генеза заболевания пациенту показано**

- аутоиммунный гипофизит
- нарушение формирования надпочечников
- кровоизлияние в кору надпочечников
- аутоиммунный адреналит

## **Результаты обследования**

**Для аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 типа характерен + \_\_\_\_\_ + тип наследования**

- аутоиммунный гипофизит
- нарушение формирования надпочечников
- кровоизлияние в кору надпочечников
- аутоиммунный адреналит

**Для купирования судорожного синдрома данному пациенту необходимо провести следующее неотложное мероприятие**

- струйно в/в 10 мл 10% раствора глюконата кальция
- внутримышечная инъекция 2 мл диазепама
- инфузия 10 мл 10% раствора глюкозы (декстрозы)
- подкожное введение 1 мл раствора глюкагона

**Препаратом выбора для длительной терапии гипопаратиреоза является**

- сульфат магния
- глюконат кальция
- альфакальцидол
- холекальциферол

**Аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа подтвердится при наличии у пациента, помимо гипопаратиреоза, еще и**

- сульфат магния
- глюконат кальция
- альфакальцидол
- холекальциферол

**Данные результаты позволяют сделать вывод, что у пациента**

- нет первичной надпочечниковой недостаточности
- субклиническая первичная надпочечниковая недостаточность
- изолированный дефицит минералокортикоидов
- изолированный дефицит глюкокортикоидов

**Пациенты с аутоиммунным полигландулярным синдромом 1 типа в группе риска по развитию**

- первичного гиперальдостеронизма
- первичного гипотиреоза
- сахарного диабета 2 типа
- первичного гиперпаратиреоза

**Сибсам пациентов с аутоиммунным полигландулярным синдромом 1 типа для полного исключения у них данного заболевания показано исследование**

- АКТГ и кортизола
- гена AIRE
- паратиреодного гормона и кальция крови
- прямого ренина

**Для оценки эффективности лечения гипопаратиреоза пациенту необходим контроль**

- АКТГ и кортизола
- гена AIRE
- паратиреодного гормона и кальция крови
- прямого ренина

## **Условие ситуационной задачи**

**Ситуация**

Пациент мужского пола 12 лет был госпитализирован в тяжелом состоянии в детский стационар.

### **Жалобы**

На выраженную мышечную слабость, постоянную сонливость, потерю веса, тягу к соленой пище, многократную рвоту, выраженное головокружение.

### **Анамнез заболевания**

В течение последних нескольких месяцев у пациента отмечается выраженная слабость, трудно вставать по утрам в школу, постоянные головокружения. Также мама ребенка отмечает, что мальчик постоянно досаливает пищу, иногда ест соль из солонки. За последние полгода ребенок сильно похудел, кожа над суставами имеет выраженную гиперпигментацию, в целом за зимний период цвет кожи ребенка приобрела бронзовый оттенок.

### **Анамнез жизни**

Беременность протекала без особенностей. Роды срочные, самостоятельные. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Масса тела при рождении 2900г, длина тела 49 см. ОРВИ – 1-2 раза в год, пневмоний, бронхитов, тяжелых инфекций не было. Аллергический анамнез не отягощен.

Семейный анамнез: есть старший брат 14 лет - с 10 лет первичная надпочечниковая недостаточность. С первых лет жизни у ребенка рецидивирующий кандидоз слизистых и грибковое поражение ногтевых пластин на руках (результаты посева – высеивается *Candida Albicans*). С 5 лет жизни пациент наблюдается гематологом по поводу пернициозной анемии, получает курсы терапии препаратами цианкобаламина и фолиевой кислоты. Также у пациента отмечаются крупные очаги витилиго по всему телу, которые впервые появились в возрасте 8 лет. В 9 лет пациенту был диагностирован первичный гипотиреоз на фоне аутоиммунного тиреоидита, получает терапию левотироксином натрия.

### **Объективный статус**

Рост: 150 см. SDS роста = +0,37. Вес: 30 кг. ИМТ 13,33 кг/м<sup>2</sup>. SDS имт= -2,94.

Состояние: тяжелое.

Кожные покровы: выраженная смуглость и гиперпигментация кожи над суставами и мошонки, сухость, сниженный тургор кожи. Слизистая полости рта – творожистый белый налет на щеках и языке.

Телосложение – астеническое. Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу. Стадия полового развития Tanner 3. Яички в мошонке, объем каждого яичка около 12 мл.

АД: 60/30 мм.рт.ст.; ЧСС 130 в мин. Дыхание ослабленное, хрипов нет. Живот мягкий, безболезненный, не вздут. Печень и селезенка не увеличены. Стула не было в течение 2-х суток.

**Для уточнения диагноза у данного пациента необходимо провести**

- АКТГ и кортизола
- гена AIRE
- паратиреодного гормона и кальция крови
- прямого ренина

**Результаты обследования**

**У данного пациента возможно установить диагноз**

- АКТГ и кортизола
- гена AIRE
- паратиреодного гормона и кальция крови
- прямого ренина

**Диагноз**

**Тяжесть пациента обусловлена**

- прободением язвы двенадцатиперстной кишки
- гипоксией на фоне острой кровопотери
- первичным гиперпаратиреозом
- надпочечниковой недостаточностью

**Для купирования криза надпочечниковой недостаточности данному пациенту необходимо провести**

- пероральное введение преднизолона
- инфузию 20% раствора глюкозы (декстрозы)
- в/м или в/в введение гидрокортизона
- инфузию 10% раствора глюконата кальция

**В связи с развившейся первичной надпочечниковой недостаточностью пациенту показано назначение**

- препаратов магния
- тиреоидных гормонов
- 25-гидрокси-витамина Д
- глюкокортикоидов

**Препаратом выбора для лечения первичной надпочечниковой недостаточности у данного пациента является**

- преднизолон

- метилпреднизолон
- дексаметазон
- гидрокортизон

**Помимо гидрокортизона, для терапии пациенту показан**

- метилпреднизолон
- флудрокортизон
- дексаметазон
- преднизолон

**Для оценки адекватности терапии надпочечниковой недостаточности необходим контроль**

- фосфора и кальция крови
- кортизола, кальция и фосфора
- тиреотропного гормона и свободного тироксина
- ренина, натрия и калия крови

**Учитывая сочетание кожно-слизистого кандидоза и гипокортицизма, у данного пациента высокая вероятность развития**

- гипопаратиреоза
- вторичного гиперпаратиреоза
- первичного гиперпаратиреоза
- гиперальдостеронизма

**К развитию аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 типа приводят мутации в гене**

- \_AIRE\_
- \_MEN1\_
- \_CASR\_
- \_DAX1\_

**Патогенетическим механизмом развития надпочечниковой недостаточности у данного пациента является**

- аутоиммунный адреналит
- нарушение закладки надпочечников
- аутоиммунный гипофизит
- кровоизлияние в кору надпочечников

**Для криза надпочечниковой недостаточности характерно выявление**

- аутоиммунный адреналит
- нарушение закладки надпочечников
- аутоиммунный гипофизит
- кровоизлияние в кору надпочечников

## Условие ситуационной задачи

### Ситуация

Пациентка 16 лет госпитализирована в областную детскую клиническую больницу с состоянием средней тяжести.

### Жалобы

На выраженную мышечную слабость, постоянную сонливость, потерю веса, тягу к соленой пище, многократную рвоту, головокружение.

### Анамнез заболевания

В течение нескольких месяцев у ребенка нарастает мышечная слабость, появилась сонливость, снижение толерантности к физической нагрузке, постоянные головокружения. Симптоматика нарастала от минимальной выраженности до невозможности посещать школу из-за плохого самочувствия. Также девочка потеряла около 6 кг веса за 3 месяца, кожа приобрела бронзовый оттенок без инсоляции.

### Анамнез жизни

Беременность протекала без особенностей. Роды срочные, самостоятельные. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Масса тела при рождении 3800 г, длина тела 52 см. ОРВИ – 1-2 раза в год, пневмоний, бронхитов, тяжелых инфекций не было. Аллергический анамнез не отягощен.

Семейный анамнез - не отягощен. Единственный ребенок в семье. С 14 лет пациентка наблюдается гематологом по поводу аутоиммунной тромбоцитопении. Два года назад получала терапию глюкокортикоидами, в течение последних 2-х лет терапию не получает, рецидива тромбоцитопении не было.

С 15 лет наблюдается эндокринологом по поводу хронического аутоиммунного тиреоидита, получает терапию 75 мкг левотироксина натрия.

### Объективный статус

Рост: 164,5 см. SDS роста: 0.368. Вес: 049 кг. Индекс массы тела: 18,11 кг/м<sup>2</sup>. SDS индекса массы тела: -1,07.

Состояние: средней тяжести. Кожные покровы: чистые, гиперпигментированы, тургор снижен, сухие. Слизистые оболочки: нормальной окраски, чистые.

Костно-мышечная система: патологии не выявлено. Щитовидная железа:

расположена типично, плотной консистенции, не увеличена. Половые органы сформированы: правильно, по женскому типу. Таннер 4 ( В 4, Р 4 ) Ах 4, Ме регулярные с 14 лет. Сердечно-сосудистая система пульс: 100 уд./мин; артериальное давление: 80/50 мм.рт.ст.; тоны сердца ясные, ритмичные. Мочеполовая система: дизурических явлений нет. Стул: запоры.

#### **Для уточнения причины патологического процесса пациенту показано**

- аутоиммунный адреналит
- нарушение закладки надпочечников
- аутоиммунный гипофизит
- кровоизлияние в кору надпочечников

#### **Результаты обследования**

##### **Диагноз пациента звучит как**

- аутоиммунный адреналит
- нарушение закладки надпочечников
- аутоиммунный гипофизит
- кровоизлияние в кору надпочечников

#### **Диагноз**

##### **Тяжесть ребенка обусловлена**

- прободением язвы двенадцатиперстной кишки
- острой кровопотерей
- первичным гипопаратиреозом
- надпочечниковой недостаточностью

##### **Для купирования криза надпочечниковой недостаточности пациентке необходимо неотложно провести**

- в/в инфузию 10% раствора глюконата кальция
- в/в инфузию 20% раствора глюкозы (декстрозы)
- пероральное введение раствора преднизолона
- в/в или в/м введение гидрокортизона

##### **В связи с развившейся первичной надпочечниковой недостаточностью данному пациенту показано назначение**

- препаратов магния
- глюкокортикоидов
- тиреоидных гормонов

- 25-гидрокси-витамина Д

**Препаратом выбора для лечения первичной надпочечниковой недостаточности у данного пациента является**

- дексаметазон
- преднизолон
- метилпреднизолон
- гидрокортизон

**Помимо гидрокортизона данному пациенту показан**

- метилпреднизолон
- флудрокортизон
- преднизолон
- дексаметазон

**Для оценки адекватности терапии надпочечниковой недостаточности необходим контроль показателей**

- метилпреднизолон
- флудрокортизон
- преднизолон
- дексаметазон

**Учитывая клиническую картину и результаты данного исследования, у пациента можно установить**

- аутоиммунный полигландулярный синдром 4 типа
- аутоиммунный полигландулярный синдром 3 типа
- аутоиммунный полигландулярный синдром 2 типа
- аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа

**В рамках аутоиммунного полигландулярного синдрома 2 типа у пациента возможно развитие**

- хронического кожно-слизистого кандидоза
- гиперальдостеронизма
- сахарного диабета 1 типа
- первичного гиперпаратиреоза

**Аутоиммунный полигландулярный синдром 2 типа принципиально отличается от аутоиммунного полигландулярного синдрома 3 типа наличием**

- хронического кожно-слизистого кандидоза

- гипопаратиреоза
- хронического аутоиммунного тиреоидита
- первичной надпочечниковой недостаточности

**Одним из лабораторных признаков криза первичной надпочечниковой недостаточности является**

- хронического кожно-слизистого кандидоза
- гипопаратиреоза
- хронического аутоиммунного тиреоидита
- первичной надпочечниковой недостаточности

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

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

### **Жалобы**

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

### **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.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от второй 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.

### **Объективный статус**

Рост: 119.5 см, SDS роста: -1.309. Вес: 28 кг, SDS веса: 0.575, Индекс массы тела: 19.6 кг/м<sup>2</sup>, 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 (В 1, Р 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.

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

- гипотиреоза
- гиперпаратиреоза
- гипопаратиреоза
- тиреотоксикоза

**Для уточнения диагноза показано проведение исследования**

- гипотиреоза
- гиперпаратиреоза
- гипопаратиреоза
- тиреотоксикоза

**Результаты обследования**

**По результатам исследования пациенту можно установить**

- гипотиреоза
- гиперпаратиреоза
- гипопаратиреоза
- тиреотоксикоза

**Диагноз**

**Для коррекции гипотиреоза данному ребенку показано назначение**

- левотироксина
- преднизолона
- пропилтиоурацила
- тиамазола

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

- аутоиммунный полигландулярный синдром 3 типа
- аутоиммунный полигландулярный синдром 2 типа
- синдром множественных эндокринных неоплазий 2А типа
- синдром множественных эндокринных неоплазий 1 типа

**У пациентов с аутоиммунным полигландулярным синдромом 3 типа в рамках данного заболевания может развиться также**

- диффузный токсический зоб
- первичная надпочечниковая недостаточность
- хронический кожно-слизистый кандидоз
- врожденный гипотиреоз

**Обязательным для установления у пациента аутоиммунного полигландулярного синдрома 2 типа является наличие**

- первичной надпочечниковой недостаточности
- аутоиммунного гипопаратиреоза
- сахарного диабета 1 типа
- хронического аутоиммунного тиреоидита

**Компонентом аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 типа является и не встречается в рамках других типов аутоиммунных полигландулярных синдромов**

- аутоиммунный тиреоидит
- первичная надпочечниковая недостаточность
- сахарный диабет 1 типа
- хронический кандидоз

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

- аутоиммунного полигландулярного синдрома 2 типа
- синдрома множественных эндокринных неоплазий 1 типа
- аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 типа
- синдрома множественных эндокринных неоплазий 2А типа

**При аутоиммунном полигландулярном синдроме 2 типа имеет место сочетание + \_\_\_\_\_ + и нет мутаций в гене AIRE**

- сахарного диабета 1 типа и очаговой алопеции
- аутоиммунного тиреоидита и хронического кожно-слизистого кандидоза
- сахарного диабета 1 типа и аутоиммунного тиреоидита
- первичной надпочечниковой недостаточности и сахарного диабета 1 типа

**Под определение аутоиммунного полигландулярного синдрома 3 типа подходит сочетание**

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

**Аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа устанавливается при наличии у пациента сочетания**

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

## **Условие ситуационной задачи**

**Ситуация**

Пациент мужского пола 14 лет экстренно госпитализирован в педиатрическое отделение в стационар по месту жительства.

### **Жалобы**

На судорожные тонические сведения нижних и верхних конечностей, слабость, головокружение.

### **Анамнез заболевания**

Впервые периодические судорожные сведения мышц нижних и верхних конечностей появились около полугода назад. Пациент получал курс поливитаминов без положительного эффекта. Симптоматика нарастала, 2 недели назад судорожные сведения конечностей стали возникать многократно в течение дня. При обследовании в поликлинике по месту жительства у ребенка выявлена тяжелая гипокальциемия- кальций общий 1,5 ммоль/л (норма 2.2-2.7 ммоль/л). В связи с постоянным судорожным синдромом и выраженной гипокальциемией ребенок экстренно госпитализирован в стационар.

### **Анамнез жизни**

Беременность протекала без особенностей. Роды срочные, самостоятельные. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Масса тела при рождении 2950 г, длина тела 50 см. ОРВИ – 1-2 раза в год. Аллергический анамнез не отягощен. Семейный анамнез - не отягощен, брак неблизкородственный, единственный ребенок в семье.

### **Объективный статус**

Рост: 160 см. SDS роста: -1.6. Вес: 45 кг. SDS веса: -2.118. Индекс массы тела: 16.64 кг/м<sup>2</sup>. SDS индекса массы тела: -1.7.

Состояние: средней тяжести. Телосложение астеническое. Кожные покровы без сыпи, смуглые, гиперпигментация кожи над суставами. Тургор кожи снижен.

Слизистые: чистые. Костно-мышечная система: патологии не выявлено.

Подкожно-жировая клетчатка развита слабо.

Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции, не увеличена. Половые органы сформированы правильно. Стадия полового развития Tanner 3, яички в мошонке, volume testes D = 15 ml, volume testes S = 15 ml.

Сознание ясное, правильно ориентирован во времени пространстве и собственной личности, психомоторное развитие соответствует возрасту.

Неврологический статус: менингеальные, общемозговые и очаговые неврологические симптомы не выявлены. Положительный симптом Хвостека.

Сердечно-сосудистая система пульс: 100 уд./мин; артериальное давление: 70/50 мм.рт.ст.; тоны сердца ясные, ритмичные; шум сердца не определяется; число дыханий в 1 мин.: 22; грудная клетка: правильной формы; в акте дыхания вспомогательная мускулатура: не участвуют; дистанционные хрипы: не слышны;

дыхание: везикулярное; хрипов нет; дыхательные шумы: нет. Система органов пищеварения: язык чистый, живот мягкий, безболезненный. Печень и селезенка не увеличены.

**Для уточнения причины гипокальциемии необходимо исследовать концентрацию в крови**

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

**Результаты обследования**

**Дополнительно для проведения дифференциальной диагностики причин гипокальциемии пациенту показано исследование**

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

**Результаты обследования**

**На основании полученных результатов исследований пациенту можно установить диагноз**

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

**Диагноз**

**Учитывая жалобы, анамнез, данные осмотра и результаты обследования, у пациента возможно заподозрить наличие**

- экзогенного гиперкортицизма
- надпочечниковой недостаточности
- синдрома Кушинга
- вторичного гиперальдостеронизма

**Для подтверждения наличия у ребенка первичной надпочечниковой недостаточности необходимо провести исследование**

- экзогенного гиперкортицизма
- надпочечниковой недостаточности
- синдрома Кушинга
- вторичного гиперальдостеронизма

**Результаты обследования**

**Учитывая наличие у пациента гипопаратиреоза и первичной надпочечниковой недостаточности, у пациента можно установить**

- синдром множественных эндокринных неоплазий 1 типа
- аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа
- аутоиммунный полигландулярный синдром 2 типа
- синдром множественных эндокринных неоплазий 2 типа

**К развитию аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 типа приводят мутации в гене**

- \_CYP21A2\_
- \_CASR\_
- \_AIRE\_
- \_MEN1\_

**У пациента отмечается судорожное сведение верхних и нижних конечностей, ларингоспазм, судороги мимической мускулатуры. Для купирования судорожного синдрома данному пациенту необходимо неотложно провести**

- в/в инфузию 10% раствора сульфата магния
- подкожное введение 1 мл раствора глюкагона
- в/в или в/м инъекцию 2 мл диазепама
- введение в/в струйно 10% глюконата кальция

**Для эффективного длительного лечения пациента после симптоматического купирования признаков острой гипокальциемии патогенетически обосновано и показано при гипопаратиреозе назначение**

- альфакальцидола
- сульфата магния
- холекальциферола
- глюконата кальция

**Учитывая наличие у пациента аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 типа, в рамках данного заболевания возможно развитие**

- первичного гиперпаратиреоза
- хронического кандидоза слизистых и кожи
- первичного гиперальдостеронизма
- гиперинсулинизма и инсулинорезистентности

**Одним из компонентов классической триады аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 типа является**

- вторичный гиперпаратиреоз на фоне дефицита витамина Д
- сахарный диабет типа MODY
- аутоиммунный гепатит 1 типа
- первичная надпочечниковая недостаточность

**Пациенту для оценки эффективности лечения гипопаратиреоза показан контроль уровня**

- вторичный гиперпаратиреоз на фоне дефицита витамина Д
- сахарный диабет типа MODY
- аутоиммунный гепатит 1 типа
- первичная надпочечниковая недостаточность

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Пациент женского пола 17 лет обратилась к детскому эндокринологу в поликлинике.

### **Жалобы**

На нерегулярный менструальный цикл в течение последнего года (необильные менструации 1 раз в 3-4 месяца), отечность ног, рук, лица, сухость кожи, слабость, нарушение сна, эпизоды резкого жара и потливости, запоры.

### **Анамнез заболевания**

Нарушение менструального цикла у девочки отмечается в течение последнего года, также пациентка предъявляет жалобы на периодические приступы жара и потливости. За медицинской помощью по этому поводу не обращалась. В течение последних полугода у пациентки постоянное ощущение усталости, заторможенности, сухости кожи и отечности рук, ног и лица.

## **Анамнез жизни**

Беременность протекала без особенностей. Роды срочные, самостоятельные. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Масса тела при рождении 3350 г, длина тела 51 см. ОРВИ – 1-2 раза в год. Аллергический анамнез не отягощен.

Девочка наблюдается эндокринологом по поводу первичной надпочечниковой недостаточности. Первичная надпочечниковая недостаточность была установлена в возрасте 12 лет. В настоящий момент получает терапию гидрокортизоном (кортеф) и флудрокортизоном (кортинефф). При обследовании при манифестации заболевания было выявлено повышение уровня антител к 21-гидроксилазе, что подтвердило аутоиммунный генез надпочечниковой недостаточности. Пациентке для исключения аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 типа было проведено секвенирование гена AIRE – патологических изменений в гене не было выявлено.

Эпизодов криза надпочечниковой недостаточности за последний год не было. Семейный анамнез – у мамы девочки аутоиммунный тиреоидит с 30 лет, получает терапию левотиroxином.

## **Объективный статус**

Рост: 155 см. SDS роста: -0,19. Вес: 61,0 кг. Индекс массы тела: 24,5 кг/м<sup>2</sup>. SDS индекса массы тела: 1.14.

Состояние относительно удовлетворительное. Телосложение гиперстеническое. Кожные покровы чистые, сухие, шелушатся, без патологических высыпаний, пастозные. Очаг витилиго 1,5\*1,5 см на животе (с 12-13 лет), бедрах. Слизистые нормальной окраски, чистые. Подкожно-жировая клетчатка развита избыточно, распределена равномерно. Щитовидная железа расположена типично, плотной консистенции, не увеличена, подвижна при глотании, наличие узловых образований пальпаторно не определяется.

Сердечно-сосудистая система пульс: 65 уд./мин; артериальное давление: 90/60 мм.рт.ст.; Тоны сердца ясные, ритмичные; шум сердца не определяется.

Система органов пищеварения: язык влажный, чистый. Живот при поверхностной пальпации мягкий, безболезненный. Печень: не увеличена, селезенка: не пальпируется.

Мочеполовая система: дизурических явлений нет. Стул: запоры (стул 1 раз в 4-5 дней). Таннер 5 ( В 5, Р 5 ), менархе в 13 лет, до прошлого года менструальный цикл был регулярным, в течение последнего года менструации 1 раз в 3-4 месяца (первый день последней менструации - 21 день назад).

**Учитывая наличие у пациентки изолированной аутоиммунной первичной надпочечниковой недостаточности, ее жалобы и результаты осмотра, пациентке показано исследование**

- вторичный гиперпаратиреоз на фоне дефицита витамина Д

- сахарный диабет типа MODY
- аутоиммунный гепатит 1 типа
- первичная надпочечниковая недостаточность

### **Результаты обследования**

**На основании полученных результатов лабораторных исследований у пациентки могут быть диагностированы два новых заболевания**

- вторичный гиперпаратиреоз на фоне дефицита витамина Д
- сахарный диабет типа MODY
- аутоиммунный гепатит 1 типа
- первичная надпочечниковая недостаточность

### **Диагноз**

**Исследование антител к + \_\_\_\_\_ + позволит уточнить генез поражения щитовидной железы**

- вторичный гиперпаратиреоз на фоне дефицита витамина Д
- сахарный диабет типа MODY
- аутоиммунный гепатит 1 типа
- первичная надпочечниковая недостаточность

### **Результаты обследования**

**На основании наличия первичной надпочечниковой недостаточности, хронического аутоиммунного тиреоидита и полученных результатов дообследования пациентке можно установить**

- аутоиммунный полигландулярный синдром 3 типа
- аутоиммунный полигландулярный синдром 2 типа
- синдром множественных эндокринных неоплазий 2А типа
- синдром множественных эндокринных неоплазий 1 типа

**В настоящий момент, исходя из имеющихся данных о пациентке, ей НЕ показана терапия**

- левотироксином натрия
- половыми стероидами
- глюкокортикоидами
- альфакальцидолом

**Учитывая наличие у пациентки аутоиммунного полигланулярного синдрома 2 типа, в рамках данного синдрома может дополнительно развиваться**

- сахарный диабет 1 типа
- первичный гиперпаратиреоз
- хронический кандидоз слизистых и кожи
- первичный гиперальдостеронизм

**При наличии у пациента сочетания + \_\_\_\_\_ + , а также отсутствия мутаций в гене AIRE данному пациенту можно установить аутоиммунный полигланулярный синдром 2 типа**

- сахарного диабета 1 типа и аутоиммунной (очаговой) алопеции
- первичной надпочечниковой недостаточности и сахарного диабета 1 типа
- сахарного диабета 1 типа и хронического аутоиммунного тиреоидита
- аутоиммунного тиреоидита и хронического кожно-слизистого кандидоза

**Под определение аутоиммунного полигланулярного синдрома 3 типа подходит сочетание**

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

**Обязательным компонентом аутоиммунного полигланулярного синдрома 2 типа является**

- первичная надпочечниковая недостаточность
- сахарный диабет 1 типа
- аутоиммунный гипопаратиреоз
- хронический аутоиммунный тиреоидит

**Для коррекции гипотиреоза данному ребенку показано назначение**

- левотироксина
- тирозола
- пропилтиоурацила
- преднизолона

**Первичная надпочечниковая недостаточность может встречаться в рамках**

- синдрома множественных эндокринных неоплазий 2А типа

- аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 типа
- синдрома множественных эндокринных неоплазий 1 типа
- аутоиммунного полигландулярного синдрома 3 типа

**Препаратом выбора для лечения первичной надпочечниковой недостаточности в детском возрасте является**

- синдрома множественных эндокринных неоплазий 2А типа
- аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 типа
- синдрома множественных эндокринных неоплазий 1 типа
- аутоиммунного полигландулярного синдрома 3 типа

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Ребенок 7 суток. Находится в отделении неонатальной реанимации в связи с персистирующими гипогликемиями.

### **Жалобы**

На гипогликемии минимально до 0,8 ммоль/л, сопровождающиеся судорогами, угнетением сознания, дыхательными нарушениями.

### **Анамнез заболевания**

На 6м часу жизни резкое ухудшение состояния в виде синдрома угнетения ЦНС, судорожного приступа, апноэ. Выявлена гипогликемия 0,8 ммоль/л. Состояние купировано в/в введением раствора глюкозы. В дальнейшем при контроле гликемии стойкие гипогликемии 1,0-2,2 ммоль/л. Находится на непрерывной инфузионной терапии раствором глюкозы 14 мг/кг/мин. Кормится самостоятельно грудным молоком 50 мл каждые 2 часа, усваивает. На фоне указанного лечения гликемия от 3,0 до 3,5 ммоль/л. При попытке снизить скорость в/в вводимой глюкозы – гипогликемии минимально до 0,9 ммоль/л с характерной симптоматикой. По КЩС на фоне гипогликемии ацидоза не отмечается. Показатели лактата, трансаминаз, билирубина крови в пределах нормы.

### **Анамнез жизни**

Девочка от 3-й нормально протекавшей беременности, 3х самостоятельных родов на 40 неделе. При рождении вес 3980 гр, рост 54 см, по Апгар 8/9 баллов. До ухудшения состояния находился в физиологическом неонатальном отделении. Родители здоровы, брак неродственный. Наследственность по гипогликемии, сахарному диабету не отягощена. Старшие дети в семье (3 г и 5 лет) здоровы.

### **Объективный статус**

Состояние относительно удовлетворительное. На самостоятельном дыхании. Не лихорадит. Вес 3900 гр, рост 54 см. Стигм нет. Отеков нет. Кожные покровы бледно-розовые, не иктеричные. Тургор удовлетворительный. Слизистые чистые, влажные. Печень не увеличена. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный, оформлен. Сосет грудь активно, усваивает. Не срыгивает. Дизурических явлений нет. Сердечные тоны ритмичные, шумов нет. ЧСС 164 уд в мин. В легких хрипов нет. Наружные половые органы сформированы правильно, по женскому типу. Таннер1.

### **Выберите необходимые для постановки диагноза лабораторные методы обследования**

- синдрома множественных эндокринных неоплазий 2А типа
- аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 типа
- синдрома множественных эндокринных неоплазий 1 типа
- аутоиммунного полигландулярного синдрома 3 типа

### **Результаты лабораторных методов обследования**

### **Выберите необходимые для постановки диагноза на данном этапе инструментальные методы обследования**

- синдрома множественных эндокринных неоплазий 2А типа
- аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 типа
- синдрома множественных эндокринных неоплазий 1 типа
- аутоиммунного полигландулярного синдрома 3 типа

### **Результаты инструментального метода обследования**

### **Установите основной диагноз**

- синдрома множественных эндокринных неоплазий 2А типа
- аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 типа
- синдрома множественных эндокринных неоплазий 1 типа
- аутоиммунного полигландулярного синдрома 3 типа

### **Диагноз**

Целевые значения гликемии у пациентов с врожденным гиперинсулинизмом составляют + \_\_\_\_\_ + ммоль/л

- 3,0-4,0
- 2,0-3,5

- 2,6-4,5
- 3,5-8

**На фоне подбора терапии для оценки ее эффективности рекомендован**

- контроль гликемии в течение суток
- ежедневный контроль уровня кортизола утром и вечером
- ежедневный контроль уровня инсулина плазмы
- проведение молекулярно-генетического исследования

**С учетом полученных результатов обследования, пациенту следует**

- продолжить инфузионную терапию глюкозой и инициировать терапию глюкокортикоидами
- отменить инфузионную терапию глюкозой и инициировать терапию октреотидом
- отменить инфузионную терапию глюкозой и инициировать терапию диазоксидом
- продолжить инфузионную терапию глюкозой и инициировать терапию диазоксидом в комбинации с гидрохлортиазидом

**На фоне применения максимальной терапевтической дозы Диазоксид в течение 7 дней у ребенка сохраняется потребность в непрерывной инфузии глюкозы 12 мг/кг/мин. При попытке снижения скорости инфузии фиксируются гипогликемии. С учетом этого, пациенту следует**

- продолжить инфузию глюкозы, отменить диазоксид и инициировать терапию нифедипином
- продолжить инфузию глюкозы, отменить диазоксид и инициировать терапию октреотидом
- отменить инфузию глюкозы, продолжить терапию диазоксидом и гидрохлортиазидом
- продолжить инфузию глюкозы, отменить диазоксид и инициировать терапию преднизолоном

**Учитывая диазоксид-резистентное течение ВГИ, проведено молекулярно-генетическое исследование, выявлена гетерозиготная мутация в гене AVCS8. На основании этого заподозрена фокальная форма заболевания. Для топической диагностики фокальной формы необходимо провести**

- ПЭТ/КТ с 18ФДОФА
- МСКТ
- ПЭТ/КТ с 18ФДГ
- эндоскопическое УЗИ

По результатам ПЭТ/КТ диагностирована фокальная форма ВГИ с локализацией очага в хвосте поджелудочной железы. В связи с этим, пациенту рекомендовано + \_\_\_\_\_ + лечение -

- консервативное; применение ингибиторов mTOR
- консервативное; применения непрерывной подкожной инфузии глюкагона
- хирургическое; резекция участка фокуса
- хирургическое; субтотальная панкреатэктомия

После проведения хирургического лечения у ребенка отмечается нормализация гликемии, отсутствует потребность во внутривенных введениях глюкозы. Через 2 недели после операции он выписан домой. Пациенту показано амбулаторное наблюдение у

- гастроэнтеролога
- ЛОР врача
- кардиолога
- гематолога

**Органический гиперинсулинизм у новорожденных может быть связан с синдромом Бэkvита-Видемана и**

- гликогенозом 1 типа
- мутациями генов, участвующих в регуляции секреции инсулина
- галактоземией
- врожденным гипопитуитаризмом

**Для врожденного гиперинсулинизма характерно наличие**

- гликогенозом 1 типа
- мутациями генов, участвующих в регуляции секреции инсулина
- галактоземией
- врожденным гипопитуитаризмом

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Мальчик 9 месяцев. Госпитализирован бригадой скорой помощи в связи с выявлением гипогликемических судорог.

## **Жалобы**

На гипогликемии минимально до 1,2 ммоль/л, сопровождающиеся судорогами, угнетением сознания.

## **Анамнез заболевания**

Впервые в возрасте 8 месяцев днем на фоне полного здоровья развился приступ судорог, купировался самостоятельно. Ребенок был направлен на обследование в неврологическое отделение, где исключена эпилепсия. В биохимическом анализе крови, взятом утром натощак, показатели глюкозы и кальция в пределах нормы. Повторный эпизод судорожных подергиваний конечностей с фиксацией взгляда развился через 2 недели после выписки. Приступ отмечался днем после обеда. Вызвана бригада скорой медицинской помощи – выявлена гипогликемия 1,1 ммоль/л, купирована в/в введением глюкозы. После нормализации гликемии ребенок пришел в себя. Был госпитализирован для дальнейшего обследования.

## **Анамнез жизни**

Мальчик от 1-й беременности. Родился в срок с весом 3200 гр, ростом 50 см. оценка по шкале Апгар 8/9. Неонатальный период протекал спокойно. Выписан на 4-е сутки. На грудном вскармливании. С 5 месяцев введен овощной и фруктовый прикорм, с 6 месяцев – каши, с 8 месяцев - творог. Родители здоровы, брак неродственный. Наследственность по гипогликемии, сахарному диабету неотягощена.

## **Объективный статус**

Состояние удовлетворительное. На самостоятельном дыхании. В сознании. Не лихорадит. Вес 8700 гр, рост 69 см. Стигм нет. Отеков нет. Кожные покровы бледно-розовые, не иктеричные. Тургор удовлетворительный. Слизистые оболочки чистые, влажные. Печень не увеличена. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный, оформлен. Appetit не снижен. Не срыгивает. Дизурических явлений нет. Сердечные тоны ритмичные, шумов нет. ЧСС 120 уд в мин. В легких хрипов нет. Наружные половые органы сформированы правильно, по мужскому типу. Таннер1. Яички в мошонке, D=S=1 мл. Психомоторное развитие соответствует возрасту: ползает, ходит вдоль опоры, интересуется игрушками, обращенную речь понимает, есть лепет.

## **Необходимыми для постановки диагноза лабораторными методами обследования являются**

- гликогенозом 1 типа
- мутациями генов, участвующих в регуляции секреции инсулина
- галактоземией
- врожденным гипопитуитаризмом

## **Результаты лабораторных методов обследования**

### **Вспомогательными для постановки диагноза являются**

- гликогенозом 1 типа
- мутациями генов, участвующих в регуляции секреции инсулина
- галактоземией
- врожденным гипопитуитаризмом

### **Результаты инструментального метода обследования**

#### **В данном случае наиболее вероятен основной диагноз**

- гликогенозом 1 типа
- мутациями генов, участвующих в регуляции секреции инсулина
- галактоземией
- врожденным гипопитуитаризмом

## **Диагноз**

### **Целевые значения гликемии у пациентов с врожденным гиперинсулинизмом**

+ \_\_\_\_\_ + ммоль/л

- 2,6-4,5
- 3,0-4,0
- 3,5-8
- 2,0-3,5

### **В качестве терапевтической тактики в данном случае следует**

- отменить инфузионную терапию глюкозой и инициировать терапию Октреотидом
- инициировать терапию Диазоксидом в комбинации с Гидрохлортиазидом
- продолжить инфузионную терапию глюкозой и инициировать терапию Глюкокортикоидами
- отменить инфузионную терапию глюкозой и инициировать терапию Диазоксидом

### **На фоне подбора терапии для оценки ее эффективности рекомендован**

- проведение молекулярно-генетического исследования
- ежедневный контроль уровня кортизола утром и вечером
- контроль гликемии в течение суток
- ежедневный контроль уровня инсулина плазмы

**На фоне терапии Прогликемом в дозе 6,4 мг/кг/сут достигнута стойкая эугликемия. Констатирована компенсация углеводного обмена. В данном случае дополнительно целесообразно провести**

- проведение молекулярно-генетического исследования
- ежедневный контроль уровня кортизола утром и вечером
- контроль гликемии в течение суток
- ежедневный контроль уровня инсулина плазмы

**Результаты обследования**

**Учитывая выявленную у ребенка мутацию в гене *GLUD1*, характерную для белок-индуцированных гипогликемий, целесообразным является ограничение в рационе питания**

- богатых лейцином продуктов
- фруктов и овощей
- легкоусвояемых углеводов
- длительноусвояемых углеводов

**Перед выпиской домой родителям пациента необходимо научиться самостоятельно**

- вводить глюкозу в/в
- вводить Гидрокортизон в/в
- вводить глюкагон п/к или в/м
- вводить Гидрокортизон в/м

**Пациенту показано амбулаторное наблюдение у детского эндокринолога и**

- гематолога
- ЛОР врача
- невролога
- кардиолога

**Органический гиперинсулинизм у детей первого года жизни может быть связан с синдромом Бэквита-Видемана и**

- гликогенозом 1 типа
- мутациями генов, участвующих в регуляции секреции инсулина
- врожденным гипопитуитаризмом
- надпочечниковой недостаточностью

**Для врожденного гиперинсулинизма характерно наличие**

- гликогенозом 1 типа
- мутациями генов, участвующих в регуляции секреции инсулина
- врожденным гипопитуитаризмом
- надпочечниковой недостаточностью

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Ребенок 8 суток жизни, находится в отделении реанимации по поводу рецидивирующих гипогликемий, требующих инфузионной терапии.

### **Жалобы**

На гипогликемии минимально до 0,5 ммоль/л, сопровождающиеся угнетением сознания, апноэ.

### **Анамнез заболевания**

При рождении состояние тяжелое за счет явлений дыхательных нарушений. Находился на респираторной поддержке СРАР. На первые сутки жизни при контроле гликемии выявлена гипогликемия 0,5 ммоль/л, сопровождавшаяся клинической картиной угнетения сознания, гипорефлексией. Состояние было купировано в/в введением 10%-го раствора глюкозы. При дальнейшем контроле гликемии показатели стойко низкие 0,9-1,7 ммоль/л. Начата непрерывная внутривенная инфузия глюкозы, скорость утилизации глюкозы сверх энтеральной нагрузки составила 9 мг/кг/мин. При попытке снизить скорость инфузии отмечается субклиническая гипогликемия 1,7-2,2 ммоль/л. Кормится грудным молоком, физиологический объем усваивает. На самостоятельном дыхании. Получает антибактериальную терапию по поводу внутриутробной пневмонии.

### **Анамнез жизни**

Мальчик от 2-й беременности. Родился на 38 неделе гестации с весом 2300 гр, ростом 45 см. Оценка по шкале Апгар 6/7. При рождении – явления дыхательной недостаточности, проводились реанимационные мероприятия. Родители здоровы, брак неродственный. Наследственность по гипогликемии, сахарному диабету не отягощена. Старший брат 4-х лет, здоров.

### **Объективный статус**

Состояние удовлетворительное. На самостоятельном дыхании. В сознании. Не лихорадит. Вес 2450 гр, рост 45 см. Стигм нет. Отеков нет. Кожные покровы бледные, чистые от сыпи. Склеры слегка иктеричны. Тургор удовлетворительный. Печень не увеличена. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный, оформлен. Appetit не снижен. Не срыгивает. Дизурических

явлений нет. Сердечные тоны ритмичные, шумов нет. ЧСС 150 уд в мин. В легких хрипов нет. Наружные половые органы сформированы правильно, по мужскому типу. Таннер1. Яички в мошонке, D=S=1 мл.

**Необходимыми для постановки диагноза лабораторными исследованиями являются**

- гликогенозом 1 типа
- мутациями генов, участвующих в регуляции секреции инсулина
- врожденным гипопитуитаризмом
- надпочечниковой недостаточностью

**Результаты лабораторных методов обследования**

**Вспомогательным методом диагностики является**

- гликогенозом 1 типа
- мутациями генов, участвующих в регуляции секреции инсулина
- врожденным гипопитуитаризмом
- надпочечниковой недостаточностью

**Результаты инструментального метода обследования**

**В данном случае наиболее вероятен диагноз**

- гликогенозом 1 типа
- мутациями генов, участвующих в регуляции секреции инсулина
- врожденным гипопитуитаризмом
- надпочечниковой недостаточностью

**Диагноз**

**Целевые значения гликемии у пациентов с врожденным гиперинсулинизмом**

- 3,0-4,0
- 3,5-8
- 2,0-3,5
- 2,6-4,5

**Пациенту следует назначить**

- преднизолон 3 мг/кг/сут
- диазоксид (3-5 мг/кг/сут) в комбинации с гидрохлортиазидом
- октреотид 100 мкг/кг/сут в комбинации с гидрохлортиазидом
- октреотид 30 мкг/кг/сут

**На фоне подбора терапии для оценки ее эффективности рекомендован контроль**

- гликемии 1 раз в день
- инсулина в течение суток
- гликемии в течение суток
- уровня кортизола утром и вечером

**На фоне терапии диазоксидом в дозе 3 мг/кг/сут достигнута стойкая эугликемия. Удалось полностью отменить инфузионную терапию глюкозой. Констатирована компенсация углеводного обмена.**

**В данном случае целесообразно молекулярно-генетическое исследование генов ответственных за развитие**

- гликемии 1 раз в день
- инсулина в течение суток
- гликемии в течение суток
- уровня кортизола утром и вечером

**Результаты обследования**

**Наиболее вероятная причина врожденного гиперинсулинизма в данном случае**

- задержка внутриутробного развития
- синдром Бэквита-Видемана
- инсулинома
- диабетическая фетопатия

**Перед выпиской домой родителям пациента необходимо научиться самостоятельно вводить**

- гидрокортизон в/в, п/к
- глюкозу в/в
- гидрокортизон в/м
- глюкагон п/к или в/м

**Пациенту показано амбулаторное наблюдение у**

- ЛОР врача
- гематолога
- кардиолога
- детского эндокринолога

**Органический гиперинсулинизм у детей первого года жизни может быть связан с мутациями генов, участвующих в регуляции секреции инсулина и**

- синдромом Бэквита-Видемана
- гликогенозом 1 типа
- врожденным гипопитуитаризмом
- надпочечниковой недостаточностью

**Для врожденного гиперинсулинизма характерно наличие**

- синдромом Бэквита-Видемана
- гликогенозом 1 типа
- врожденным гипопитуитаризмом
- надпочечниковой недостаточностью

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Девочка 16 лет с мамой на приеме у эндокринолога (впервые)

### **Жалобы**

На гипогликемии по утрам до 2,9 ммоль/л, сопровождающиеся слабостью, вялостью, спутанным сознанием.

### **Анамнез заболевания**

В течение 2-х месяцев отмечаются трудности с пробуждением девочки. Со слов мамы, приходила в себя только после завтрака. Однократно потеря сознания. Судорог не было. По скорой помощи измерена гликемия - 2,9 ммоль/л. В дальнейшем при самостоятельном контроле гликемии утром выявлены рецидивы гипогликемии 2,6-3,0 ммоль/л, сопровождающиеся слабостью. За последние 3 мес отмечает прибавку в весе на фоне повышенного аппетита.

### **Анамнез жизни**

Родилась в срок с весом 3500 гр, 53 см. Неонатальный период протекал спокойно. Раннее развитие по возрасту. До появления указанных жалоб специалистами не наблюдалась. Учится в общеобразовательной школе, занимается спортом. Вредные привычки отрицает. Из перенесенных заболеваний – ОРВИ 1-2 раза в год, ветряная оспа в 5 лет. Родители здоровы, брак неродственный. Тетя по материнской линии погибла в 25 лет от онкологического заболевания (точный диагноз родители не знают, данных выписки нет).

### **Объективный статус**

Состояние удовлетворительное. В сознании. Не лихорадит. Рост 160 см (SDS = -0,37). Вес 50,8 кг. ИМТ 19,8 кг/м<sup>2</sup> (SDS ИМТ = -0,25). Стигм нет. Кожные покровы нормальной окраски, чистые от сыпи. Гиперпигментаций, стрий не отмечается. Катаральных явлений нет. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. Щитовидная железа не увеличена, клинически эутиреоз. Живот мягкий, безболезненный. Печень не увеличена. Стул регулярный, оформлен. Дизурических явлений нет. Сердечные тоны ритмичные, шумов нет. ЧСС 70 уд в мин. АД 120/70 мм рт. ст. Наружные половые органы сформированы правильно, по женскому типу. Таннер 5. Менструации с 12 лет, регулярные.

### **Пациентке необходимо провести**

- синдромом Бэквита-Видемана
- гликогенозом 1 типа
- врожденным гипопитуитаризмом
- надпочечниковой недостаточностью

### **Результаты обследования**

#### **При проведении пробы с голоданием необходимо исследовать**

- синдромом Бэквита-Видемана
- гликогенозом 1 типа
- врожденным гипопитуитаризмом
- надпочечниковой недостаточностью

### **Результаты обследования**

**Необходимыми для постановки диагноза инструментальными методами являются**

- синдромом Бэквита-Видемана
- гликогенозом 1 типа
- врожденным гипопитуитаризмом
- надпочечниковой недостаточностью

### **Результаты инструментальных методов обследования**

**В данном случае наиболее вероятен основной диагноз**

- синдромом Бэквита-Видемана
- гликогенозом 1 типа
- врожденным гипопитуитаризмом

- надпочечниковой недостаточностью

## **Диагноз**

### **В данной ситуации оптимальным является**

- хирургическое удаление опухоли
- терапия преднизолоном
- терапия октреотидом
- радиойодтерапия

**Пациентке проведено оперативное лечение – энуклеация опухоли хвоста поджелудочной железы. По результатам гистологического и иммуногистохимического исследования верифицирована высокодифференцированная инсулинпродуцирующая опухоль, G2, Ki67 15. С учетом результатов гистологического исследования пациентке необходимо рекомендовать**

- повторное оперативное лечение в объеме панкреатогастродуоденальной резекции
- наблюдение онколога, контроль УЗИ брюшной полости
- наблюдение педиатра, контроль гликированного гемоглобина
- повторное оперативное лечение в объеме субтотальной панкреатэктомии

### **При развитии острой гипогликемии у пациента с инсулиномой рекомендовано**

- внутривенное введение раствора глюкозы
- внутримышечное введение реланиума
- внутримышечное введение преднизолона
- внутривенное введение физ раствора

### **При выявлении инсулиномы у ребенка показано проведение скрининга на синдром**

- множественной эндокринной неоплазии 1 типа
- Бэkvита-Видемана
- множественной эндокринной неоплазии 2 типа
- Маккьюна Олбрайта Брайтцева

**Пациентке необходимо рекомендовать исследование + \_\_\_\_\_ + гена**

- \_ABCC8\_

- \_VHL\_
- \_MEN1\_
- \_AIRE\_

**Клинически гипогликемии у детей могут проявляться**

- гипертонией
- полиурией
- судорогами
- диареей

**При выявлении гиперинсулинемических гипогликемий у подростка необходимо проводить дифференциальную диагностику между инсулиномой и**

- гликогенозом 1 типа
- врожденным гипопитуитаризмом
- ятрогенной гипогликемией
- галактоземией

**Для органического гиперинсулинизма характерно наличие**

- гликогенозом 1 типа
- врожденным гипопитуитаризмом
- ятрогенной гипогликемией
- галактоземией

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Девочка 8 лет, переведена в эндокринологическое отделение в связи с гипогликемическими судорогами.

### **Жалобы**

На гипогликемии, сопровождающиеся слабостью, вялостью, потерей сознания, судорогами.

### **Анамнез заболевания**

До 5 лет росла и развивалась в соответствии с возрастом. С 5 лет приступы галлюцинаций по ночам. Наблюдалась психиатром с подозрением на шизофрению, специфической терапии не получала. С 5,5 лет появились жалобы на слабость по утрам, повышенный аппетит, головные боли и рвоты. Мама отмечала улучшение состояния после приема сладкого чая. В 5 лет 7 месяцев

впервые судорожный приступ утром. Была госпитализирована в неврологическое отделение, где установлен диагноз эпилепсия и начата терапия антиконвульсантами. Несмотря на проводимое лечение судороги повторялись с частотой до 1 раза в неделю. В течение 1,5 лет проводился подбор противосудорожной терапии без эффекта. В 8 лет резкое ухудшение состояния – утром при попытке пробуждения, невнятная речь, моторная неловкость, помрачение сознания, судорожный приступ. Была госпитализирована в реанимационное отделение в состоянии комы. При обследовании в реанимации выявлена гипогликемия 1,3 ммоль/л, начата инфузия раствором глюкозы, на фоне чего значимая положительная динамика. При дальнейшем контроле гликемии выявлены рецидивирующие гипогликемии, переведена в отделение эндокринологии для дальнейшего обследования.

### **Анамнез жизни**

Родилась в срок с весом 3800 гр, 55 см. Неонатальный период протекал спокойно. Раннее развитие по возрасту. Единственный ребенок в семье, брак неродственный. Отец с 28 лет наблюдается гастроэнтерологом по поводу язвенной болезни желудка и 12-перстной кишки, не оперирован. Мать считает себя здоровой.

### **Объективный статус**

Состояние: средней тяжести. Температура тела 36,6°C. рост: 139 см. SDS роста 1,48. Вес: 39 кг. SDS ИМТ 1,5. Кожные покровы сухие, чистые. Подкожно-жировая клетчатка: выражена достаточно, распределена равномерно. Периферические лимфоузлы: не увеличены. Костно-мышечная система: скелет без видимых деформаций. Дыхательная система: дыхание через нос свободное. Дыхание везикулярное, проводится во все отделы хрипов нет. Сердечно-сосудистая система: область сердца не изменена, границы относительной тупости сердца в пределах возрастных границ, сердечные тоны ясные, с правильным ритмом. ЧСС 89 в мин, АД 100/70 мм рт. ст. Органы пищеварения: язык - влажный, чистый, обложен беловатым налетом. Живот – не увеличен, тонус мышц брюшного пресса достаточный. Петли кишечника не контурируются. При пальпации живот мягкий, безболезненный. Перистальтика активная, неравномерная. Перитонеальных знаков нет. Печень – край ее выступает из-под правой реберной дуги на 2 см. Селезенка – не увеличена. Стул ежедневный самостоятельный 1 раз в день, оформленный, без патологических примесей. Мочеполовая система: область почек не изменена, почки - не пальпируются, пальпация в проекции почек безболезненна. Симптом поколачивания - отрицательный с обеих сторон, половые органы сформированы правильно по женскому типу. Диурез не нарушен. Нервная система: в сознании. команды выполняет. Менингеальных симптомов нет.

Отмечается умеренная головная боль в лобной области. Капризна, на осмотр реагирует несколько негативно, отмечается повышенная плаксивость. ЧН: зрение сохранено. Глазные щели симметричны, объем движения глаз в стороны не ограничен. Зрачки: округлой формы, 3 мм, симметричны, реакция на свет прямая, содружественная. Движения нижней челюсти, трофика жевательных мышц не нарушена. Лицо симметрично. Слух сохранен. Нистагм горизонтальный нагрузочный. Мягкое небо: симметрично, подвижно при фонации. Фонация не нарушена. Положение плеч, лопаток асимметрично. Голова – по средней линии. Девиация языка вправо. Речь скандированная, дизартричная. Объем движения в верхних конечностях, в нижних конечностях не ограничен. Астазия-абазия. Ходит с поддержкой, походка параспастическая. Самостоятельно сидит, садится с поддержкой. Сила мышц снижена в верхних конечностях до 4 баллов, в нижних до 3-3.5 баллов, хуже слева. Тонус мышц верхних конечностей - гипотония, нижних конечностей – дистоничный с элементами пластики, S>D. Сухожильные рефлексы с верхних конечностей высокие, S>D, с нижних конечностей высокие с расширением рефлексогенных зон S>D. Гипотрофия нижних конечностей. Брюшные рефлексы: верхние живые, средний и нижний – снижены. Клонусы стоп S>D, патологические стопные рефлексы с двух сторон. Отмечается крупноамплитудный тремор головы и тела. Координаторные пробы выполняет с интенцией и умеренной дисметрией с двух сторон чувствительность, ориентировочно, не нарушена. Щитовидная железа пальпаторно не увеличена, клинически эутиреоз. На непрерывной инфузии глюкозой 10% 40 мл/час через периферический катетер (установлен на правой кисти – функция сохранена, место пункции без признаков воспаления, по ходу катетера без явлений флебита). Уровень глюкозы при поступлении 3 ммоль/л.

#### **Обследование пациентки включает**

- гликогенозом 1 типа
- врожденным гипопитуитаризмом
- ятрогенной гипогликемией
- галактоземией

#### **Результаты обследования**

#### **При проведении пробы с голоданием необходимо исследовать**

- гликогенозом 1 типа
- врожденным гипопитуитаризмом
- ятрогенной гипогликемией
- галактоземией

## Результаты обследования

Вспомогательными методами для постановки диагноза являются

- гликогенозом 1 типа
- врожденным гипопитуитаризмом
- ятрогенной гипогликемией
- галактоземией

## Результаты инструментальных методов обследования

В данном случае наиболее вероятен основной диагноз

- гликогенозом 1 типа
- врожденным гипопитуитаризмом
- ятрогенной гипогликемией
- галактоземией

## Диагноз

В данной ситуации оптимальным является

- гликогенозом 1 типа
- врожденным гипопитуитаризмом
- ятрогенной гипогликемией
- галактоземией

## Дополнительная информация

Интраоперационно при ревизии, визуально и пальпаторно паренхима поджелудочной железы не изменена на всем протяжении. на границе тела и головки по нижней поверхности железы обнаружено новообразование вишневого цвета и плотной консистенции размерами 15{asterisk}12мм. Второе подобное новообразование меньших размеров (4{asterisk}3мм) обнаружено в паренхиме головки поджелудочной железы. Произведено атипичная, краевая резекция головки и тела поджелудочной железы с новообразованиями в пределах неизмененных тканей. По результатам гистологического и иммуногистохимического исследования удаленной ткани оба образования являются высокодифференцированными инсулин-продуцирующими опухолями, экспрессия Ki67<1%, степень дифференцировки Grade 1.

**Пациентке следует рекомендовать молекулярно-генетическое исследование гена + \_\_\_\_+, так как инсулинома может входить в структуру синдрома**

- гликогенозом 1 типа

- врожденным гипопитуитаризмом
- ятрогенной гипогликемией
- галактоземией

### **Результаты обследования**

**С учетом выявленной мутации в гене MEN1 диагностирован синдром множественных эндокринных неоплазий 1 типа (МЭН1).**

**Пациентке необходимо рекомендовать проведение обследования для выявления других возможных составляющих синдрома МЭН1, в частности исследование**

- тестостерона
- паратгормона
- 17-гидроксипрогестерона
- глюкагона

**При динамическом наблюдении в возрасте 13 лет у пациентки выявлена гиперсекреция СТГ. В связи с чем, пациентке показано**

- рентгенография черепа
- МРТ головного мозга
- МСКТ грудной клетки
- рентгенография кистей рук

**Родители пациентки были обследованы на синдром МЭН1. У отца девочки выявлена идентичная мутация в гене MEN1. Риск рождения второго ребенка с синдромом МЭН1 в данной семье + \_\_\_\_\_ + %**

- 50
- 25
- 1
- 100

**При динамическом наблюдении данной пациентке показано исследование + \_\_\_\_\_ + в крови**

- остеокальцина
- витамина Д
- кальцитонина
- кальция

**При выявлении гиперинсулинемических гипогликемий у подростка необходимо проводить дифференциальную диагностику между инсулиномой и**

- ятрогенной гипогликемией
- врожденным гипопитуитаризмом
- галактоземией
- гликогенозом 1 типа

**Для органического гиперинсулинизма характерно наличие**

- ятрогенной гипогликемией
- врожденным гипопитуитаризмом
- галактоземией
- гликогенозом 1 типа

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Ребенок 15 суток. Находится в отделении реанимации новорожденных.

### **Жалобы**

На гипогликемии до 1,5 ммоль/л, судорожный синдром, дыхательные нарушения, потребность в ИВЛ, мышечную гипотонию.

### **Анамнез заболевания**

При рождении выявлена гипогликемия 1,1 ммоль/л, проведена коррекция. В возрасте 6 часов отмечено глубокое апноэ, переведен в отделение реанимации. В начале 2-х суток жизни состояние ухудшилось, отмечен судорожный синдром, нарастание одышки, ребенок был переведен на вспомогательную ИВЛ. Отмечалась выраженная АД гипотензия, назначена кардиотоническая терапия. Ребенок был осмотрен генетиком, исследован кариотип - 46XY. К 14 м суткам зафиксирована гипонатриемия (минимально до 118 ммоль/л), проводится коррекция. С 1-й недели жизни отмечалось нарастание уровня билирубина, увеличение размеров печени и селезенки, повышение уровня АЛТ и АСТ. Получает урсодезоксихолевую кислоту. Сохраняется потребность во в/в инфузии глюкозы (скорость утилизации составляет 7 мг/кг/мин). При попытке уменьшения объема вводимой глюкозы регистрируются гипогликемии 1,5-2,5 ммоль/л.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от 1-й нормально протекавшей беременности, 1-х самостоятельных родов на 39 неделе. На 21 неделе гестации по УЗИ диагностирован порок

развития - расщелина верхней губы и неба. На 30-й неделе гестации у матери диагностирован сахарный диабет, рекомендована диетотерапия. При рождении вес 2980 гр, рост 50 см, оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. До ухудшения состояния находился в физиологическом неонатальном отделении. Родители здоровы, брак неродственный. Наследственность по эндокринопатиям не отягощена.

### **Объективный статус**

Состояние тяжелое. На ИВЛ. Не лихорадит. Вес 3100 гр, рост 50 см. Расщелина верхней губы и неба. Кожные покровы умеренной влажности, иктеричные. Тургор снижен. Слизистые оболочки чистые, влажные, иктеричные. Печень +4 см из-под реберной дуги, край ровный, плотный. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный. Кормится по назогастральному зонду, усваивает. Не срыгивает. Дизурических явлений нет. На кардиотонической поддержке сердечные тоны ритмичные, шумов нет. ЧСС 136 уд в мин. Наружные половые органы сформированы по мужскому типу. Таннер1. Двусторонний крипторхизм. Микропения.

### **Необходимыми для постановки диагноза лабораторными методами обследования являются**

- ятрогенной гипогликемией
- врожденным гипопитуитаризмом
- галактоземией
- гликогенозом 1 типа

### **Результаты лабораторных методов обследования**

### **Необходимым для постановки диагноза инструментальным методом обследования является**

- ятрогенной гипогликемией
- врожденным гипопитуитаризмом
- галактоземией
- гликогенозом 1 типа

### **Результаты инструментального метода обследования**

### **В данном случае наиболее вероятен диагноз**

- ятрогенной гипогликемией
- врожденным гипопитуитаризмом
- галактоземией
- гликогенозом 1 типа

## Диагноз

### Данному пациенту показано исследование

- ятрогенной гипогликемией
- врожденным гипопитуитаризмом
- галактоземией
- гликогенозом 1 типа

### Результаты обследования

#### Пациенту следует назначить

- диазоксид {plus} левотироксин натрия
- гидрокортизон {plus} левотироксин натрия
- дексаметазон
- октреотид

При вторичном гипокортицизме рекомендована доза гидрокортизона + \_\_\_\_ + мг/м<sup>2</sup>/сут

- диазоксид {plus} левотироксин натрия
- гидрокортизон {plus} левотироксин натрия
- дексаметазон
- октреотид

#### Дополнительная информация

На фоне терапии Кортегом 10 мг/м<sup>2</sup>/сут и Л-тироксином 5 мкг/кг/сут у ребенка отмечается выраженная положительная динамика – нормализация лабораторных показателей крови: глюкоза, натрий, АЛТ, АСТ, билирубин, отсутствие необходимости в ИВЛ и кардиотонической поддержке. В возрасте 2 месяца ребенок выписан домой. В возрасте 3-х месяцев обратился жалобами на рецидивы гипогликемии по утрам (минимально до 2,2 ммоль/л). Терапию получает регулярно, на искусственном вскармливании, съедает по 180-200 гр каждые 3 часа, усваивает, не срыгивает. В весе прибавляет адекватно, темпы роста снижены (за 3 месяца вырос на 0,5 см).

#### Ребенку необходимо выполнить

- диазоксид {plus} левотироксин натрия
- гидрокортизон {plus} левотироксин натрия
- дексаметазон
- октреотид

## **Результаты обследования**

### **В качестве коррекции терапии необходимо**

- заменить гидрокортизон на преднизолон в эквивалентной дозировке
- увеличить дозу гидрокортизона до 16 мг/м<sup>2</sup>/сут
- отменить прием левотироксина натрия
- добавить к терапии препараты гормона роста в дозе 0,025-0,033 мг/кг/сут

**В возрасте 6 месяцев ребенку было проведено оперативное лечение по поводу расщелины верхнего неба. В послеоперационном периоде отмечались инфекционные осложнения. В связи с чем, ребенку необходимо**

- отменить терапию гормоном роста
- отменить левотироксин натрия
- заменить гидрокортизон на дексаметазон
- заменить пероральные формы гидрокортизона на парентеральные формы (в/в или в/м введение)

### **Риск неонатальных гипогликемий выше при сочетании дефицита СТГ с**

- вторичным гипотиреозом
- несахарным диабетом
- вторичным гипокортицизмом
- вторичным гипогонадизмом

**Для оценки адекватности дозы гидрокортизона при динамическом наблюдении необходимо оценивать**

- общее самочувствие, уровень гликемии, показатели АД
- уровень свободного кортизола в суточной моче
- показатели гликемии на фоне пробы с голоданием
- показатели кортизола и АКТГ в крови

**Для оценки адекватности дозы левотироксина натрия при динамическом наблюдении необходимо оценивать**

- общее самочувствие, уровень гликемии, показатели АД
- уровень свободного кортизола в суточной моче
- показатели гликемии на фоне пробы с голоданием
- показатели кортизола и АКТГ в крови

## **Условие ситуационной задачи**

## **Ситуация**

Ребенок 1 мес. переведен в отделение эндокринологии в связи с рецидивирующими гипогликемиями.

## **Жалобы**

На гипогликемии до 0,5 ммоль/л, сопровождающиеся угнетением сознания, вялостью.

## **Анамнез заболевания**

На второй день жизни отмечалось ухудшение самочувствия, развились слабость, бледность, отсутствие реакции на раздражители, тахипноэ, гипогликемия 1,4 ммоль/л. После болюсного введения 10%-го раствора глюкозы состояние улучшилось, однако, при контроле через 1 час гликемия 2,2 ммоль/л, начата инфузионная терапия 10% р-ром глюкозы 6 мг/кг/мин. На фоне терапии неоднократно отмечалась гипогликемия, проводилась коррекция болюсным введением глюкозы. В общеклиническом анализе крови и общеклиническом анализе мочи без патологии. В биохимическом анализе крови на 5 сутки жизни: АСТ 70 Е/л, АЛТ 20 Е/л, общ белок 52,2 г/л. На 7-е сутки жизни исследован анализ крови на гормоны: инсулин плазмы 10 мкМЕ/мл, ТТГ 1,78 мМЕ/мл, Т4 св. 18 пмоль/л, кортизол 397 нмоль/л. По УЗИ выявлена умеренная гипоплазия левой почки. По НСГ кисты в сосудистых сплетениях. Переведен в возрасте 1 мес в эндокринологическое отделение. На момент госпитализации находится на непрерывной инфузии раствором глюкозы 10% (скорость утилизации составляет 9 мг/кг/мин).

## **Анамнез жизни**

Мальчик от 2-й беременности. Беременность протекала: на фоне анемии, ОРВИ в 2 триместре. Родился на 39 неделе с весом 3970 гр, ростом 54 см. Апгар 9/10. Родители здоровы, брак неродственный. Наследственность по гипогликемии, сахарному диабету не отягощена. Старшая сестра, 3х лет наблюдается кардиологом по поводу ДМЖП.

## **Объективный статус**

Рост: 52.6 см, SDS роста: -0.037, Вес: 4.62 кг, SDS веса: 1.099. Окружность головы 36 см. Состояние: средней тяжести. В сознании. На осмотр реагирует возбуждением. Не лихорадит. Телосложение: нормостеническое. Кожные покровы: умеренной влажности, чистые, не иктеричные. Слизистые оболочки: чистые. Костно-мышечная система: патологии не выявлено. Подкожно-жировая клетчатка: развита умеренно, распределена равномерно. Щитовидная железа: не увеличена. Половые органы развиты правильно, по мужскому типу, яички в мошонке по 1 мл. Таннер 1. Сердечно-сосудистая система пульс: 160 уд/мин, тоны сердца: ясные, ритмичные; шум сердца: систолический; дыхание:

пуэрильное, хрипов нет. Система органов пищеварения: язык влажный, чистый; печень: не увеличена; селезенка: не пальпируется; Мочеполовая система: дизурических явлений нет. Стул: ежедневный, до 6 раз в сутки. Глубокая венозная линия установлена через правую кубитальную вену. При осмотре не воспалена, катетер функционирует адекватно.

**Необходимыми для постановки диагноза лабораторными исследованиями являются**

- общее самочувствие, уровень гликемии, показатели АД
- уровень свободного кортизола в суточной моче
- показатели гликемии на фоне пробы с голоданием
- показатели кортизола и АКТГ в крови

**Результаты лабораторных методов обследования**

**Вспомогательными для постановки диагноза инструментальными методами обследования являются**

- общее самочувствие, уровень гликемии, показатели АД
- уровень свободного кортизола в суточной моче
- показатели гликемии на фоне пробы с голоданием
- показатели кортизола и АКТГ в крови

**Результаты инструментального метода обследования**

**В данном случае наиболее вероятен основной диагноз**

- общее самочувствие, уровень гликемии, показатели АД
- уровень свободного кортизола в суточной моче
- показатели гликемии на фоне пробы с голоданием
- показатели кортизола и АКТГ в крови

**Диагноз**

**Целевые значения гликемии у пациентов с врожденным гиперинсулинизмом + \_\_\_\_\_ + ммоль/л**

- 3,5-8
- 2,0-3,5
- 3,0-4,0
- 2,6-4,5

**Пациенту следует назначить**

- diazoxid 5 мг/кг/сут
- октреотид 30 мкг/екг/сут
- преднизолон 3 мг/кг/сут
- глюкагон 2,5 мкг/кг/час

**На фоне подбора терапии для оценки ее эффективности рекомендован контроль**

- инсулина в течение суток
- уровня кортизола утром и вечером
- гликемии 1 раз в день
- гликемии в течение суток

**На фоне терапии diazoxidом в дозе 6,7 мг/кг/сут достигнута стойкая эугликемия. Удалось полностью отменить инфузионную терапию глюкозой. Констатирована компенсация углеводного обмена.**

**В данном случае целесообразно провести исследование наличия мутаций, ответственных за развитие**

- инсулина в течение суток
- уровня кортизола утром и вечером
- гликемии 1 раз в день
- гликемии в течение суток

**Результаты обследования**

**Перед выпиской домой родителям пациента необходимо научиться самостоятельно вводить**

- глюкозу в/в
- гидрокортизон в/в
- гидрокортизон в/м, п/к
- глюкагон п/к или в/м

**Пациенту показано амбулаторное наблюдение у детского эндокринолога и**

- глюкозу в/в
- гидрокортизон в/в
- гидрокортизон в/м, п/к
- глюкагон п/к или в/м

**Дополнительная информация**

При динамическом наблюдении в возрасте 6 мес отмечены рецидивы гипогликемии (2,8-2,9 ммоль/л) после 5-6 часового голодного промежутка.

Ребенку проведено обследование – на фоне гипогликемии 2,8 ммоль/л, кетоны 0,2 ммоль/л, инсулин 5 мкЕд/мл. На момент обследования получает диазоксид 3 мг/кг/сут.

**Целесообразно скорректировать терапию следующим образом**

- увеличить дозу диазоксида
- назначить кукурузный крахмал
- добавить к терапии октреотид
- снизить дозу диазоксида

**Органический гиперинсулинизм у детей первого года жизни может быть связан с**

- галактоземией
- мутациями генов, участвующих в регуляции секреции инсулина
- надпочечниковой недостаточностью
- гликогенозом 1 типа

**Для врожденного гиперинсулинизма характерно наличие**

- галактоземией
- мутациями генов, участвующих в регуляции секреции инсулина
- надпочечниковой недостаточностью
- гликогенозом 1 типа

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Девочка в возрасте 2-х месяцев переведена из перинатального центра в эндокринологическое отделение в связи с рецидивирующими гипогликемиями.

### **Жалобы**

На эпизоды гипогликемии, сопровождающиеся судорогами, увеличение в размерах языка.

### **Анамнез заболевания**

При рождении выраженная гипотония, гипорефлексия, выявлена гипогликемия 1,1 ммоль/л. Находилась в отделении патологии новорожденных, где проводилась инфузионная терапия раствором глюкозы. При рождении выявлена макroglossия, пупочная грыжа. Хирургическое лечение не проводилось. В возрасте 1 недели при эхокардиографии диагностирован ВПС: ООО с гемодинамически незначимым шунтированием (вторичный ДМПП?), аневризма МПП. При УЗИ органов брюшной полости и почек на 2 неделе жизни:

гепатомегалия, аномалия формы желчного пузыря, нефромегалия. По данным НСГ на 3-й неделе жизни без клинически значимых отклонений. Кариотип 46 XX. Со 2-й недели жизни парэнтеральное введение глюкозы отменено, допаивается 10% раствором глюкозы между кормлениями, на фоне чего гликемия в течение дня от 1,5 до 5,6 ммоль/л.

### **Анамнез жизни**

Ребёнок от 1-й беременности. Роды оперативные на 34 неделе (преэклампсия). Масса при рождении: 3240 г Рост при рождении: 52 см По шкале Апгар: 8 /8 Родители здоровы, брак неродственный.

### **Объективный статус**

Рост: 61 см. SDS роста: 1.184. Вес: 5.8 кг. SDS веса: 0.854. Телосложение: гиперстеническое, отмечается правосторонняя гемигиперплазия. Кожные покровы: умеренной влажности, чистые. Слизистые оболочки: нормальной окраски, чистые. Костно-мышечная система: правые верхние и нижние конечности длиннее левых, длина окружности плеч и бедер больше с правой стороны, вогнутая форма мечевидного отростка грудины. Подкожно-жировая клетчатка: развита умеренно, асимметрично, больше справа. Щитовидная железа: не увеличена. Наружные половые органы развиты по женскому типу, Таннер 1. Сердечно-сосудистая система пульс: 146 уд/мин; тоны сердца: ясные, ритмичные; шум сердца: мягкий, дующий, функциональный; Дыхание: везикулярное, хрипов нет. ЧДД повышена до 44 в мин, сатурация 85-86%. Система органов пищеварения: выраженная макроглоссия (язык увеличен, не вмещается в полость рта, влажный), кормится из специальной соски, усваивает; печень +3 см; селезенка: не пальпируется, апоневроз белой линии живота; Мочеполовая система: дизурических явлений нет. Стул: ежедневный. Нервная система: мышечный тонус удовлетворительный, рефлексы сохранены, глазами следит, головку не держит.

### **Необходимыми для постановки диагноза лабораторными методами обследования являются**

- галактоземией
- мутациями генов, участвующих в регуляции секреции инсулина
- надпочечниковой недостаточностью
- гликогенозом 1 типа

### **Результаты лабораторных методов обследования**

**Инструментальным методом обследования, помогающим поставить диагноз, является**

- галактоземией
- мутациями генов, участвующих в регуляции секреции инсулина
- надпочечниковой недостаточностью
- гликогенозом 1 типа

### **Результаты инструментальных методов обследования**

#### **Основным диагнозом является**

- галактоземией
- мутациями генов, участвующих в регуляции секреции инсулина
- надпочечниковой недостаточностью
- гликогенозом 1 типа

#### **Диагноз**

#### **Целевые значения гликемии у пациентов с гиперинсулинемическими гипогликемиями -+\_\_\_\_+ ммоль/л**

- 2,0-3,5
- 3,0-4,0
- 3,5-8
- 2,6-4,5

#### **Пациенту следует назначить**

- октреотид 30 мкг/екг/сут
- глюкагон 2,5 мкг/кг/час
- преднизолон 3 мг/кг/сут
- диазоксид 5 мг/кг/сут

#### **На фоне подбора терапии для оценки ее эффективности рекомендован контроль**

- гликемии 1 раз в день
- инсулина в течение суток
- уровня кортизола утром и вечером
- гликемии в течение суток

**Ребенку было проведено молекулярно-генетическое исследование. Подтвержден синдром Беквита-Видемана. В качестве дополнительного обследования целесообразно провести анализ крови на**

- гликемии 1 раз в день

- инсулина в течение суток
- уровня кортизола утром и вечером
- гликемии в течение суток

### **Результаты обследования**

**Перед выпиской домой родителям пациента необходимо научиться самостоятельно вводить**

- гидрокортизон в/в
- глюкагон п/к или в/м
- гидрокортизон в/м
- глюкозу в/в

**При синдроме Беквита Видемана гипогликемии связаны с**

- недостаточностью глюкагона
- гиперпродукцией инсулина
- недостаточностью контринсулярных гормонов
- избыточной продукцией ИФР1

**В структуру синдрома Беквита Видемана может входить**

- соматотропинома
- лимфангиома печени
- медуллобластома
- нефробластома

**При синдроме Беквита Видемана возможна такая патология печени как**

- лимфангиома печени
- гемангиома печени
- гепатобластома
- реактивный гепатит

**Для врожденного гиперинсулинизма характерно наличие**

- лимфангиома печени
- гемангиома печени
- гепатобластома
- реактивный гепатит

## **Условие ситуационной задачи**

## **Ситуация**

Мальчик 10 лет обратился к врачу-детскому эндокринологу.

## **Жалобы**

На выраженную О-образную деформацию ног, походку по типу «утиной», низкую скорость роста, частые абсцессы зубов.

## **Анамнез заболевания**

На первом году жизни мальчик развивался соответственно возрасту, получал 500 МЕ/сутки холекальциферола. Начал самостоятельно ходить с 1 года 2 месяцев. К 2 годам постепенно сформировалась О-образная деформация ног. Снижение скорости роста отмечилось с 3 лет. Неоднократно мальчик консультирован врачом ортопедом, было рекомендовано проведение корригирующих остеотомий с целью исправления деформаций ног, однако мама отказывалась от операции. Педиатром было рекомендовано увеличить дозу витамина Д по 10 капель/день, данную терапию мальчик получал курсами по 1-2 месяца с перерывом на 3 месяца, в течение последних 4 лет. На фоне проводимого лечения положительного эффекта не наблюдалось. С 5 лет мальчика беспокоят частые абсцессы зубов, к 10 годам выпало 2 постоянных зуба.

## **Анамнез жизни**

Ребенок от 3-й беременности (1 - выкидыш, 2 - девочка 12 лет), 2 срочных самостоятельных родов. При рождении масса тела 3700 гр., длина тела 53 см. На грудном вскармливании до 10 месяцев. Первые зубы появились с 6 месяцев. Начало самостоятельной ходьбы с 1 года 2 месяцев.

Аллергии на лекарственные препараты, пищевые продукты нет.

В 5 лет - ветряная оспа.

Наследственность: мама 42 года, имеется умеренно выраженная О-образная деформация ног, деформация с раннего возраста, в 12 лет - проводилась ортопедическая коррекция деформаций ног по методу Илизарова, однако к 15 годам - рецидив деформаций, далее мама не оперировалась. Рост мамы 148 см. Папа 45 лет, здоров, рост 173 см. Родная сестра 12 лет, рост 153 см, деформаций скелета нет. По материнской линии: бабушка 87 лет, с раннего возраста деформации ног, конечный рост 154 см.

## **Объективный статус**

Рост 118,7 см (SDS -2,97), скорость роста 2,7 см/год (SDS=-3,52), вес 29 кг, ИМТ 20,58 кг/м<sup>2</sup> (SDSIMT {plus}1,67).

Состояние удовлетворительное. Кожные покровы обычной окраски и влажности, чистые. Число дыханий в 18 в минуту. Пульс 78 уд/мин. АД 100/60 мм рт. ст. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно. Щитовидная железа

не увеличена, клинически эутиреоз. Костно-мышечная система: походка по типу «утиной», значительно выраженные О-образные деформации бедренных костей и костей голени. В области лучезапястных суставов утолщения по типу «рахитических браслетов». При осмотре полости рта определяются глубокие кариозные полости 5,6,7 верхних зубов с большим количеством инфицированного дентина на зубах. Живот при поверхностной пальпации мягкий, безболезненный. Печень не увеличена. Селезенка не пальпируется. Таннер 1, яички в мошонке. Диурез адекватный, стул 1 раз/день, оформленный.

**К необходимым для постановки диагноза параметрам крови относятся измерение уровня**

- лимфангиома печени
- гемангиома печени
- гепатобластома
- реактивный гепатит

**Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза лабораторным исследованиям мочи относятся измерение уровня**

- лимфангиома печени
- гемангиома печени
- гепатобластома
- реактивный гепатит

**Результаты лабораторных методов обследования**

**Дополнительным и обязательным методом диагностики нарушений минерального обмена в данном случае является расчет**

- дезоксипиридинолин/креатининового индекса
- скорости клубочковой фильтрации
- альбумин/креатининового индекса
- индексов реабсорбции фосфатов и экскреции кальция в моче

**С целью определения характера изменений структуры костной ткани пациенту требуется проведение**

- дезоксипиридинолин/креатининового индекса
- скорости клубочковой фильтрации
- альбумин/креатининового индекса
- индексов реабсорбции фосфатов и экскреции кальция в моче

## **Результаты обследования**

**Выявленные изменения в биохимическом анализе крови, а также изменения костной ткани по данным рентгенографии характерны для**

- дезоксипиридинолин/креатининового индекса
- скорости клубочковой фильтрации
- альбумин/креатининового индекса
- индексов реабсорбции фосфатов и экскреции кальция в моче

## **Диагноз**

**С целью выявления врожденного характера заболевания и проведения медико-генетического консультирования семьи пациенту требуется выполнить анализ гена**

- VDR
- FGF23
- RET
- PHEX

**Основным способом лечения пациента с гипофосфатемическим рахитом является назначение**

- кальцитриола
- холекальциферола
- фосфорного буфера
- цитратной смеси

**При гипофосфатемическом рахите с целью улучшения всасывания фосфора в кишечнике и коррекции вторичного гиперпаратиреоза применяется**

- альфакальцидол или кальцитриол
- цитратная смесь
- кальцимитетики
- супрафизиологические дозы холекальциферола

**При неадекватной терапии развивается**

- катаракта
- прогрессирование костных деформаций
- мышечная дистрофия
- некроз нижней челюсти

## **Для гипофосфатемического рахита характерна патология зубов**

- абсцессы, раннее выпадение
- отсутствие закладки
- раннее выпадение с нелизированным корнем
- раннее прорезывание

## **Эффективность лечения оценивается по динамике**

- уровня фосфора в моче
- роста зубов
- рахитических деформаций скелета
- изменений структуры почечной паренхимы

## **Причина развития гипофосфатемического рахита**

- уровня фосфора в моче
- роста зубов
- рахитических деформаций скелета
- изменений структуры почечной паренхимы

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Мальчик 6,5 лет, госпитализирован в детское эндокринологическое отделение для уточнения диагноза и определения тактики ведения.

### **Жалобы**

На запоры, сухость кожных покровов, повышенную утомляемость.

### **Анамнез заболевания**

По результатам неонатального скрининга выявлено повышение уровня ТТГ до 28,9 мкЕд/л, при ретестировании - до 39,8 мкЕд/л, назначена заместительная терапия левотироксином натрия. В возрасте 1 года и 6 месяцев родители пациента самостоятельно отменили терапию, уровень ТТГ не контролировался.

### **Анамнез жизни**

Ребёнок родился на 40-й неделе нормально протекавшей беременности. При рождении масса 3040 г, длина 49 см, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Физическое развитие на 1 году жизни без особенностей. Грудное

вскармливание до 11 мес. Лекарственную и пищевую аллергию отрицает. Наследственный анамнез по эндокринной патологии не отягощен.

### **Объективный статус**

Рост 98,0 см, SDS роста -3,69, Вес 16 кг, Индекс массы тела 16,6 кг/м<sup>2</sup>, SDS ИМТ +0,8. Состояние: удовлетворительное. Телосложение: нормостеническое. Кожные покровы: чистые, сухие, тургор снижен. Отеки не выявлены. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно, распределена равномерно. Отмечается мышечная гипотония. Задержки психического развития не выявлено. Щитовидная железа: пальпаторно не определяется. Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу. Таннер 1: G1P1, яички в мошонке по 2 мл. ЧСС: 70 уд/мин, АД: 90/50 мм рт. ст.; ЧДД 22 в мин; язык влажный, живот при поверхностной пальпации мягкий, безболезненный. Стул 1 раз в 4-5 дней.

### **К необходимым для постановки диагноза лабораторным исследованиям относятся**

- уровня фосфора в моче
- роста зубов
- рахитических деформаций скелета
- изменений структуры почечной паренхимы

### **Результаты лабораторных методов обследования**

### **К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам исследованиям относятся**

- уровня фосфора в моче
- роста зубов
- рахитических деформаций скелета
- изменений структуры почечной паренхимы

### **Результаты инструментального метода обследования**

### **Установите основной диагноз**

- уровня фосфора в моче
- роста зубов
- рахитических деформаций скелета
- изменений структуры почечной паренхимы

### **Диагноз**

**По уровню поражения данный вид гипотиреоза относится к**

- первичному
- резистентному к тиреоидным гормонам
- вторичному
- третичному

**Среднетерапевтическая доза левотироксина натрия для ребенка возрастной группы 3-10 лет + \_\_\_\_\_ + мкг/кг**

- 6,0-8,0
- 2,0-3,0
- 10,0-15,0
- 3,0-4,0

**Критерием адекватности заместительной терапии при гипотиреозе является нормализация уровня**

- АТ к ТПО
- тиреоглобулина
- кальцитонина
- ТТГ

**Контроль уровня ТТГ и Т4 свободного после возобновления терапии левотироксином натрия проводится через**

- 12 месяцев
- 1 неделю
- 2 месяца
- 6 месяцев

**Задержка роста у данного ребенка обусловлена**

- декомпенсацией гипотиреоза
- задержкой полового развития
- СТГ-дефицитом
- хромосомной аномалией

**Препаратом выбора для лечения задержки роста в данном случае является**

- соматропин
- преднизолон
- калия йодид
- левотироксин

**Осложнением длительной декомпенсации гипотиреоза со стороны сердечно-сосудистой системы является**

- выпот в перикард
- митральный стеноз
- АВ-блокады
- открытый артериальный проток

**При подозрении на наличие у ребенка выпота в перикард необходимо проведение**

- электрокардиографии
- эхокардиографии
- суточного мониторирования артериального давления
- рентгенографии грудной клетки

**Характерным изменением на ЭКГ при декомпенсации врожденного гипотиреоза является**

- электрокардиографии
- эхокардиографии
- суточного мониторирования артериального давления
- рентгенографии грудной клетки

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Мальчик, 12 лет, направлен к детскому эндокринологу.

### **Жалобы**

На потемнение кожных покровов.

### **Анамнез заболевания**

С раннего возраста отмечалась смуглость кожных покровов. После лета у ребенка появилась выраженная гиперпигментация кожи, потемнели слизистые во рту. Педиатром направлен к детскому эндокринологу.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от близкородственного брака (родители – троюродные кузены).

Ребенок от 1 беременности, протекавшей физиологически, от срочных неосложненных родов на 40. Масса при рождении: 3120 г. Рост при рождении: 49 см.

Развитие на 1 году жизни: без особенностей.

Перенесенные заболевания: в/оспа в 5 лет, ОРВИ – до 3 раз в год, перелом среднего пальца на левой руке во время игры в мяч.

Наследственный анамнез: по эндокринной патологии неотягощен.

### **Объективный статус**

Состояние относительно удовлетворительное, рост 158 см (SDS 1.48), Вес 40 кг (SDS ИМТ -0.76). Кожные покровы чистые, выраженной смуглости с гиперпигментациями локтей, коленей, половых органов, тыльной поверхности кистей и посттравматических рубцов. Подкожно-жировая клетчатка развита слабо, распределена равномерно. Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу, половое развитие по шкале Таннер (G3, P2), яички в мошонке, volume testes D = 10 ml, volume testes S = 10 ml. Сердечно-сосудистая система пульс: 92 уд/мин; артериальное давление: 110/70 мм рт. ст. Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции, не увеличена клинически: эутиреоз.

### **Ваш предполагаемый диагноз на основании данных анамнеза и осмотра**

- Нейрофиброматоз
- Синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева
- Черный акантоз
- Первичная надпочечниковая недостаточность

### **К лабораторным методам обследования, необходимым для постановки диагноза, относятся**

- Нейрофиброматоз
- Синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева
- Черный акантоз
- Первичная надпочечниковая недостаточность

### **Результаты лабораторного метода обследования**

### **Выберите дополнительные биохимические показатели крови, необходимые для постановки диагноза**

- Нейрофиброматоз
- Синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева
- Черный акантоз
- Первичная надпочечниковая недостаточность

### **Результаты обследования**

**К диагностическим тестам, необходимым для подтверждения диагноза, относится проба**

- Нейрофиброматоз
- Синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева
- Черный акантоз
- Первичная надпочечниковая недостаточность

**Результаты обследования**

**В рамках диагностики причины заболевания в первую очередь необходимо провести**

- Нейрофиброматоз
- Синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева
- Черный акантоз
- Первичная надпочечниковая недостаточность

**Результаты обследования**

**Основным диагнозом является**

- Нейрофиброматоз
- Синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева
- Черный акантоз
- Первичная надпочечниковая недостаточность

**Диагноз**

**Выберите необходимые дополнительные методы обследования для установления нозологической формы ХНН**

- генетическое исследование целевых генов для изолированного дефицита глюкокортикоидов (MC2R, MRAP, STAR, NNT, TXNRD2, CYP11A1, MCM4, SGPL1)
- проведение УЗИ надпочечников
- микроматричный анализ
- МРТ головного мозга

**Тактикой лечения при данном состоянии является назначение**

- глюкокортикоидной терапии
- минералокортикоидной терапии
- сочетанной глюко- и минералокортикоидной терапии

- глюкокортикоидной терапии и добавление в пищу поваренной соли

**Препаратом выбора для заместительной терапии изолированного дефицита глюкокортикоидов у детей является**

- дексаметазон
- гидрокортизон
- метипред
- флудрокортизон

**Терапия гидрокортизоном в таблетках назначается в стартовой дозе**

- 10 мг/м<sup>2</sup>/сут - однократно утром
- 10 мг/м<sup>2</sup>/сут - однократно перед сном
- 10 мг/м<sup>2</sup>/сут - 3 раза в сутки
- 20 мг/м<sup>2</sup>/сут - 2 раза в сутки в равных дозах

**Дополнительные рекомендации для пациента**

- отказаться от проведения профилактических прививок
- рекомендовать домашнее обучение
- отказаться от занятий спортом
- иметь с собой в поездках раствор гидрокортизона для в/м введения и шприцы

**При плановом динамическом наблюдении данному пациенту необходимо проводить**

- отказаться от проведения профилактических прививок
- рекомендовать домашнее обучение
- отказаться от занятий спортом
- иметь с собой в поездках раствор гидрокортизона для в/м введения и шприцы

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Девочка, 15 лет, в сопровождении родителей, обратилась к врачу-детскому эндокринологу.

### **Жалобы**

На задержку полового развития, отсутствие развития вторичных половых признаков, отсутствие менструаций.

### **Анамнез заболевания**

При диспансеризации, в 14 лет, врачом-детским гинекологом выявлена задержка полового развития, рекомендовано обратиться в специализированное медицинское учреждение. Родители от обследования решили воздержаться и обратились за консультацией только в 15 лет.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от 2 беременности, протекавшей без особенностей, вторых срочных родов. Масса при рождении 3700 г, длина тела 56 см. Раннее развитие без особенностей.

Перенесенные операции: в 5 лет ушивание правосторонней паховой грыжи.

Наблюдается кардиологом: в возрасте 11 лет начали беспокоить частые головные боли, слабость, повышение АД до 130/90. Обследована по месту жительства, получала неспецифическое лечение - Бендазол + Метамизол натрия + Папаверин + Фенобарбитал. Гипертония сохраняется.

Наследственный анамнез не отягощен, родители не родственники.

### **Объективный статус**

Рост: 169,5 см. SDS роста: 0,138. Вес: 59,5 кг. SDS веса: 0.529.

Индекс массы тела: 22.3 кг/м<sup>2</sup>. SDS индекса массы тела: 0.519.

Состояние: удовлетворительное. Телосложение: нормостеническое.

Кожные покровы: чистые, умеренной влажности, без патологических высыпаний. Подкожно-жировая клетчатка: развита умеренно.

Щитовидная железа: расположена типично, не увеличена, клинически: эутиреоз

Половые органы сформированы: правильно, по женскому типу

Таннер 1 (B1P1), подмышечное оволосение отсутствует, также нет оволосения на нижних конечностях, Me abs

Сердечно-сосудистая система пульс: 106 уд./мин ритмичный,

удовлетворительного наполнения; артериальное давление: 145/85 мм рт. ст.;

тоны сердца ясные, ритмичные; Дыхание: везикулярное; хрипов нет

Система органов пищеварения: живот при пальпации мягкий, безболезненный;

печень: не увеличена; селезенка: не пальпируется;

Стул: ежедневный

Мочеполовая система: дизурических явлений нет.

### **К исследованиям, которые необходимо провести в первую очередь для сужения дальнейшего диагностического поиска, относятся**

- отказаться от проведения профилактических прививок
- рекомендовать домашнее обучение
- отказаться от занятий спортом
- иметь с собой в поездках раствор гидрокортизона для в/м введения и шприцы

## **Результаты обследования**

**Учитывая полученные результаты ранее назначенного обследования, пациентке необходимо назначить лабораторное исследование**

- отказаться от проведения профилактических прививок
- рекомендовать домашнее обучение
- отказаться от занятий спортом
- иметь с собой в поездках раствор гидрокортизона для в/м введения и шприцы

## **Результаты лабораторного метода обследования**

**Пациентке проведено исследование мультистероидного профиля методом тандемной хроматомасс-спектрометрии. Выявлено повышение уровня кортикостерона и дезоксикортикостерона. Установлен диагноз**

- отказаться от проведения профилактических прививок
- рекомендовать домашнее обучение
- отказаться от занятий спортом
- иметь с собой в поездках раствор гидрокортизона для в/м введения и шприцы

## **Диагноз**

**Для подтверждения диагноза рекомендовано проведение молекулярно-генетического исследования гена**

- HSD3B2
- CYP21
- CYP11B1
- CYP17

**Кортикостерон и дезоксикортикостерон обуславливают артериальную гипертензию, так как**

- потенцируют выработку метанефринов
- потенцируют выработку норметанефринов
- обладают высокой минералокортикоидной активностью
- обладают низкой минералокортикоидной активностью

**К характерной особенности клинической картины ВДКН, обусловленной дефицитом 17 $\alpha$  – гидроксилазы, относится**

- потенцируют выработку метанефринов
- потенцируют выработку норметанефринов
- обладают высокой минералокортикоидной активностью
- обладают низкой минералокортикоидной активностью

### **Дополнительная информация**

Ребенку провели молекулярно-генетическое исследование, выявили две гетерозиготные мутации в гене CYP17 и подтвердили диагноз: Врожденная дисфункция коры надпочечников, дефицит 17 $\alpha$ -гидроксилазы.

### **Показано назначение терапии глюкокортикоидами и**

- гонадотропинами
- женскими половыми гормонами
- мужскими половыми гормонами
- минералокортикоидами

### **Пациентке показано проведение оперативного лечения в виде**

- биопсии обоих яичек
- лапароскопической адреналэктомии
- лапароскопической двусторонней гонадэктомии
- проведения маскулинизирующей пластики

**При проведении гинекологического осмотра: женское строение наружных гениталий, вход во влагалище сформирован правильно, длина слепо заканчивающегося влагалища составила 4 см.**

### **В этой ситуации необходимо рекомендовать проведение**

- имплантации матки
- интроитопластики
- бескровной кольпоэлонгации для создания неовлагалища
- клиторо-лабиопластики

**Вероятность рождения в этой семье ребенка с данным диагнозом: Врожденной дисфункцией коры надпочечников, дефицитом 17 $\alpha$ -гидроксилазы составляет + \_\_\_\_\_ + %**

- 100
- 25
- 12,5
- 50

**Родители пациента обратились за консультацией, на 6 неделе беременности третьим ребенком в этой семье. Родители решили, что будут пролонгировать беременность только здоровым ребенком. Матери необходимо**

- провести пренатальную диагностику
- соблюдение здорового образа жизни
- проведение амниоцентеза
- УЗИ для исключения заболевания у плода

**Для пациента с кариотипом 46XX заболевание будет характерно**

- провести пренатальную диагностику
- соблюдение здорового образа жизни
- проведение амниоцентеза
- УЗИ для исключения заболевания у плода

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Мальчик, 12 лет, направлен к детскому эндокринологу.

### **Жалобы**

На повышение АД, максимально до 200/120 мм рт. ст., эпизоды головной боли со рвотой, слабостью.

### **Анамнез заболевания**

С возраста 2 лет появились жалобы на частые головные боли, сопровождающиеся рвотой, слабостью, с 4 лет присоединились жалобы на полидипсию и полиурию, мальчику был исключен сахарный диабет, АД не измеряли. Впервые повышение артериального давления до 130/90 мм рт. ст. было выявлено в возрасте 7 лет при обследовании по поводу энуреза. Наблюдался кардиологом, была исключена почечная патология, как причина АГ, получал терапию ингибиторами АПФ и бета-блокаторами без эффекта. В возрасте 14 лет в связи с неэффективностью проводимой терапии был направлен к детскому эндокринологу.

### **Анамнез жизни**

От 1 беременности, протекавшей с угрозой прерывания на всем протяжении, срочных родов на 36 неделе путем кесарева сечения в связи с преждевременным излитием вод и отсутствием родовой деятельности. Масса при рождении: 2950 г. Рост при рождении: 49 см. Развитие на 1 году жизни: без особенностей.

Наследственный анамнез: дедушка по отцовской линии –АГ с раннего возраста, в возрасте 33 лет погиб от инсульта.

### **Объективный статус**

Состояние относительно удовлетворительное, рост 167 см (SDS 0.5), Вес 56.5 кг (SDS ИМТ 0.6). Кожные покровы нормальной окраски, чистые. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно, распределена равномерно. Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу, половое развитие по шкале Таннер (G3, P3) Ах 3, яички в мошонке, volume testes D = 15 ml, volume testes S = 15 ml. Сердечно-сосудистая система пульс: 87 уд/мин; артериальное давление: 190/130 мм рт. ст.

Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции, не увеличена, клинически: эутиреоз.

### **Необходимыми для постановки диагноза лабораторными методами обследования являются**

- провести пренатальную диагностику
- соблюдение здорового образа жизни
- проведение амниоцентеза
- УЗИ для исключения заболевания у плода

### **Результаты лабораторных методов обследования**

#### **Дополнительными биохимическими показателями, необходимыми для постановки диагноза, являются**

- провести пренатальную диагностику
- соблюдение здорового образа жизни
- проведение амниоцентеза
- УЗИ для исключения заболевания у плода

### **Результаты обследования**

#### **Необходимыми для уточнения диагноза инструментальными методами обследования являются**

- провести пренатальную диагностику
- соблюдение здорового образа жизни
- проведение амниоцентеза
- УЗИ для исключения заболевания у плода

### **Результаты инструментального метода обследования**

### **Основным диагнозом у данного пациента будет следующий**

- провести пренатальную диагностику
- соблюдение здорового образа жизни
- проведение амниоцентеза
- УЗИ для исключения заболевания у плода

### **Диагноз**

#### **Тактикой лечения при данном состоянии является**

- двусторонняя адреналэктомия
- односторонняя адреналэктомия
- консервативное лечение
- немедикаментозное лечение (ограничение соли, физических нагрузок и т.д.)

#### **При выявлении одностороннего поражения надпочечника оптимальным является**

- немедикаментозное лечение (ограничение соли, физических нагрузок и т.д.)
- медикаментозное лечение
- двусторонняя адреналэктомия
- односторонняя адреналэктомия

#### **Препаратом выбора для консервативного лечения и/или предоперационной подготовки пациента является**

- эналаприл
- амилорид
- доксазозин
- спиронолактон

#### **Возможные побочные эффекты на фоне приема спиронолактона**

- отеки нижних конечностей
- сухой кашель
- гипернатриемия
- гиперкалиемия

#### **Артериальная гипертензия также может развиваться при**

- гиперкортицизме
- гиперпролактинемии

- гипотиреозе
- инсулинорезистентности

**При отсутствии признаков поражения надпочечников по данным КТ рекомендуется проведение**

- сцинтиграфии надпочечников
- МРТ надпочечников
- сравнительного селективного венозного забора из надпочечниковых вен
- рентген-контрастного исследования почек

**Необходимыми дополнительными инструментальными методами обследования для исключения наличия осложнений АГ являются**

- сцинтиграфия почек
- исследование глазного дна
- УЗИ брюшной полости
- КТ головного мозга

**Жалобы на мышечную слабость, судороги, полиурию, рвоту при гиперальдостеронизме обусловлены**

- сцинтиграфия почек
- исследование глазного дна
- УЗИ брюшной полости
- КТ головного мозга

## **Условие ситуационной задачи**

### **Жалобы**

На затруднение при глотании твердой пищи.

### **Анамнез заболевания**

Неприятные ощущения в области шеи отмечены 6 месяцев назад, по УЗИ щитовидной железы в области левой доли выявлено гипэхогенное образование 0,8×0,9×0,7 см на фоне эхографических признаков аутоиммунного поражения щитовидной железы, показатели ТТГ – 1,8 МЕ/л, свТ4 – 12,3 пмоль/л.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от 2 физиологической беременности, от вторых самостоятельных родов в срок. Ранее развитие без особенностей.

Привита по возрасту.

Перенесенные заболевания: ОРВИ 2-3 раза в год, детскими инфекциями не болела. Ребенок наблюдается у врача-пульмонолога по поводу бронхиальной астмы, ремиссия с 15 лет.

Операции и травмы отрицает.

Поллиноз на березу.

Эпидемиологический анамнез: контакта с инфекционными больными не было.

Наследственность: у бабушки по материнской линии рак молочной железы, у дедушки по материнской линии рак предстательной железы, у дедушки по отцовской линии рак желудка. Родители здоровы.

### **Объективный статус**

Рост 164 см, вес 50,4 кг.

Общее состояние удовлетворительное.

Кожа чистая, нормальной влажности.

Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно.

ЧСС 88 уд/мин, пульс ритмичный, удовлетворительного наполнения и напряжения. Артериальное давление 110/60 мм рт. ст., тоны сердца ритмичные, шумы не прослушиваются.

Число дыханий: 18 в минуту, дыхание везикулярное, хрипов нет. Живот мягкий, печень не увеличена.

Селезенка не пальпируется.

Мочеиспускание не затруднено.

Полиурии и полидипсии нет.

Стул ежедневный, оформленный.

Половое развитие правильное, по женскому типу, по Tanner 4 (B4, P4), Ме с 13 лет, регулярные.

Щитовидная железа при пальпации не увеличена, плотной консистенции, узловые образования не определяются. Регионарные лимфатические узлы не увеличены. Симптомов нарушения функции надпочечников нет.

**В данной клинической ситуации к необходимым для постановки диагноза лабораторным методам обследования относят исследования крови на**

- сцинтиграфия почек
- исследование глазного дна
- УЗИ брюшной полости
- КТ головного мозга

### **Результаты лабораторных методов обследования**

**В данной клинической ситуации необходимым для постановки диагноза инструментальным методом обследования является**

- сцинтиграфия почек
- исследование глазного дна
- УЗИ брюшной полости
- КТ головного мозга

### **Результаты инструментальных методов обследования**

**Результаты УЗИ щитовидной железы являются показанием для проведения**

- сцинтиграфия почек
- исследование глазного дна
- УЗИ брюшной полости
- КТ головного мозга

### **Результаты исследования**

**Предполагаемым диагнозом является**

- сцинтиграфия почек
- исследование глазного дна
- УЗИ брюшной полости
- КТ головного мозга

### **Диагноз**

**В данной клинической ситуации окончательная верификация диагноза и определение дальнейшей тактики наблюдения возможны при условии выполнения**

- послеоперационной гистологии
- мультиспиральной компьютерной томографии органов шеи
- магнитно-резонансной томографии органов шеи
- радиоизотопного исследования с йодом-123

**В данной клинической ситуации оптимальной тактикой лечения является**

- терапия радиоактивным йодом
- хирургическое лечение в экстренном порядке
- цитостатическая противоопухолевая терапия
- хирургическое лечение в плановом порядке

**В данной клинической ситуации хирургическое лечение возможно выполнить в условиях хирургического стационара**

- дневного пребывания, выполняющего малоинвазивные вмешательства
- неотложной помощи, выполняющего весь спектр видов инвазивных вмешательств
- специализированного, работающего по профилю эндокринная хирургия, онкология, детская хирургия
- общего профиля, работающего по профилю абдоминальная хирургия

**Противопоказанием для хирургического лечения пациентки может быть бронхиальная астма в период**

- легкого персистирующего течения
- среднетяжелого течения
- тяжелого течения
- декомпенсации

**В данной клинической ситуации, помимо врача-детского эндокринолога, в команду специалистов должен быть привлечен**

- врач-оториноларинголог
- детский-врач онколог
- детский-врач кардиолог
- врач-гематолог

**К лабораторному показателю, который является маркером ремиссии данного заболевания в послеоперационном периоде на фоне супрессивной терапии, относят**

- паратгормон
- кальций ионизированный
- тиреоглобулин
- кальцитонин

**В данном клиническом случае проведение интраоперационной ревизии регионарных лимфатических узлов**

- не требуется, поскольку по данным УЗИ узловое образование менее 1 см
- нецелесообразно, поскольку в дальнейшем будет проведено гистологическое исследование удаленных лимфатических узлов
- не требуется, поскольку по данным УЗИ регионарные лимфатические узлы не изменены
- необходимо

**Если у родственников пациентки не было данного заболевания, молекулярно-генетическое исследование**

- не требуется, поскольку по данным УЗИ узловое образование менее 1 см
- нецелесообразно, поскольку в дальнейшем будет проведено гистологическое исследование удаленных лимфатических узлов
- не требуется, поскольку по данным УЗИ регионарные лимфатические узлы не изменены
- необходимо

## Условие ситуационной задачи

### Ситуация

Ребенок 7 суток жизни находится в отделении патологии новорожденных.

### Жалобы

Неправильное строение наружных гениталий, частые срыгивания, диарея, гипотония, гиперпигментация половых органов.

### Анамнез заболевания

При рождении отмечалось неправильное строение наружных гениталий: увеличенный клитор, небольшое наружное отверстие влагалища с отдельным отверстием уретры.

С 6 суток жизни отмечаются частые срыгивания, рвоты, жидкий стул, прогрессирующая гиперпигментация наружных половых органов.

Однократно отмечался судорожный синдром перед очередным кормлением, купировался самостоятельно.

Пациентка была переведена из роддома в отделение патологии новорожденных.

Терапию на момент осмотра не получает.

### Анамнез жизни

Ребенок от 2 беременности, протекавшей без особенностей.

Роды в срок, длина 53 см, вес 3400 грамм. Неонатальный скрининг на врожденную дисфункцию коры надпочечников проведен, 17-ОНП по данным скрининга 10 нмоль/л (0-30).

Аллергоанамнез: не известен.

Перенесенные заболевания: нет.

Находится на грудном вскармливании.

Семейный анамнез: мать – 25 лет, 167 см, здорова; отец с 31 год, 178 см, здоров. Старшая сестра – 3 года, здорова. Целевой рост 179 см.

Наследственность по эндокринопатиям не отягощена.

### Объективный статус

Объективно состояние средней тяжести.

Ребенок реагирует на осмотр плачем, несколько заторможен.

Основные рефлексы снижены.

Температура тела 36,0°C.

Вес 3100 грамм, рост 53 см.

Тургор кожи снижен, выраженная гипотония. ПЖК развита недостаточно.

Склеры обычной окраски.

Слизистая ротовой полости и задней стенки глотки влажная, розовая.

Костная система развита удовлетворительно, движения в суставах в полном объеме. Периферические лимфоузлы не увеличены, безболезненны, эластичны. Отеки не определяются.

Сердечно-сосудистая система: ЧСС 189 ударов в минуту. Артериальное давление 55/30 мм рт. ст. Тоны сердца ясные.

Органы дыхания: дыхание пуэрильное, дыхательных шумов нет.

Пищеварительная система: живот при поверхностной пальпации мягкий, безболезненный, печень несколько увеличена, селезенка не увеличена.

Половые органы сформированы неправильно, вирилизация Прадер 3.

Половое развитие: Таннер 1 (G1 P1), в области больших половых губ пальпируются овоидные образования до 1 см в диаметре, безболезненные.

Кожа наружных половых органов гиперпигментирована.

**В данной клинической ситуации к первоочередным лабораторным исследованиям относят исследование сыворотки крови на**

- не требуется, поскольку по данным УЗИ узловое образование менее 1 см
- нецелесообразно, поскольку в дальнейшем будет проведено гистологическое исследование удаленных лимфатических узлов
- не требуется, поскольку по данным УЗИ регионарные лимфатические узлы не изменены
- необходимо

**Результаты лабораторных обследований**

**В данной клинической ситуации для уточнения тактики ведения из инструментальных методов обследования показано выполнение**

- не требуется, поскольку по данным УЗИ узловое образование менее 1 см
- нецелесообразно, поскольку в дальнейшем будет проведено гистологическое исследование удаленных лимфатических узлов
- не требуется, поскольку по данным УЗИ регионарные лимфатические узлы не изменены
- необходимо

## Результаты инструментального метода обследования

В данной клинической ситуации для постановки диагноза из лабораторных исследований показано исследование сыворотки крови на \_\_\_\_\_ и плазмы крови на

- не требуется, поскольку по данным УЗИ узловое образование менее 1 см
- нецелесообразно, поскольку в дальнейшем будет проведено гистологическое исследование удаленных лимфатических узлов
- не требуется, поскольку по данным УЗИ регионарные лимфатические узлы не изменены
- необходимо

## Результаты лабораторных исследований

В данной клинической ситуации диагнозом является

- не требуется, поскольку по данным УЗИ узловое образование менее 1 см
- нецелесообразно, поскольку в дальнейшем будет проведено гистологическое исследование удаленных лимфатических узлов
- не требуется, поскольку по данным УЗИ регионарные лимфатические узлы не изменены
- необходимо

## Диагноз

При наличии электролитных изменений у пациентки с врожденной дисфункцией коры надпочечников начинают парентеральное введение глюкокортикоидов из расчета + \_\_\_\_\_ + мг/м<sup>2</sup>/сут (по гидрокортизону)

- 100
- 200
- 50
- 25

В данной клинической ситуации с целью коррекции электролитных нарушений при сольтеряющем кризе в дополнение к парентеральной терапии препаратами глюкокортикоидов используют инфузионную терапию раствором

- хлорида калия
- гипертоническим
- гипотоническим
- физиологическим

**После коррекции электролитных изменений пациентку переводят на терапию таблетированными препаратами**

- гидрокортизона
- метилпреднизолона
- преднизолона
- дексаметазона

**При лечении пациентки с ВДКН после перевода на энтеральные препараты гидрокортизона при имеющемся дефиците минералокортикоидов к терапии добавляют**

- преднизолон
- флудрокортизон
- ципротерон
- дексаметазон

**В данной клинической ситуации с целью подтверждения диагноза «Дефицит 3-бета-гидроксистероиддегидрогеназы» необходимо проведение**

- пробы с хорионическим гонадотропином
- пробы дексаметазоном
- исследования стероидного профиля методом тандемной масс-спектрометрии с оценкой соотношения 4- и 5-дельта стероидов
- пробы глюкагоном

**В данной клинической ситуации с целью подтверждения диагноза «Дефицит 3-бета-гидроксистероиддегидрогеназы» возможно проведение**

- исследования уровня АКТГ до и после назначения терапии глюкокортикоидами
- молекулярно-генетического исследования гена `_CYP__21__A2_`
- пробы с тетракозактидом с оценкой базального и стимулированного уровня 17-гидроксипрогестерона
- молекулярно-генетического исследования гена `_HSD3B2_`

**При рождении у пациентки, страдающей врожденной дисфункцией коры надпочечников (дефицит 3-бета-гидроксистероиддегидрогеназы) с кариотипом 46XX, наружные гениталии имеют**

- нормальное женское строение
- промежуточное или нормальное мужское строение (Прадер 4-6)
- нормальное женское или промежуточное строение (Прадер 0-2)
- нормальное мужское строение

**При рождении у пациента, страдающего врожденной дисфункцией коры надпочечников (дефицит 3-бета-гидроксистероиддегидрогеназы) с кариотипом 46XY, наружные гениталии имеют**

- нормальное женское строение
- промежуточное или нормальное мужское строение (Прадер 4-6)
- нормальное женское или промежуточное строение (Прадер 0-2)
- нормальное мужское строение

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Родители с мальчиком 6 лет 8 месяцев обратились к врачу-детскому эндокринологу.

### **Жалобы**

На появление лобкового оволосения, увеличение размеров полового члена, угревую сыпь, головные боли, рвоту, сонливость, косоглазие.

### **Анамнез заболевания**

Увеличение размеров полового члена, рост остистых волос на лобке, угревая сыпь появились два месяца назад, прогрессируют стремительно.

Неделю назад присоединились жалобы на головные боли, сопровождающиеся рвотой, выраженную сонливость и развитие косоглазия.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от первой беременности, протекавшей на фоне отягощенного акушерского анамнеза: анемии, маловодия, из дихориальной диамниотической двойни I, срочных родов в ягодичном предлежании.

Масса тела при рождении 3470 грамм, длина 54 см.

Физическое и нервно-психическое развитие на первом году жизни соответствовало возрасту.

Привит по календарю.

Семейный анамнез: рост отца 175 см, рост матери 165 см.

### **Объективный статус**

Рост 134 см (SDS роста: {plus}2,6), вес 36,7 кг, ИМТ 20,4 кг/м<sup>2</sup> (SDS ИМТ: {plus}2,0).

Состояние средней тяжести за счет неврологической симптоматики.

Телосложение маскулинное.

Кожа сухая, множественная угревая сыпь с преимущественным распространением на лице и передней грудной стенке.

Неврологический статус: содружественный сходящийся стробизм, диплопия,

парез взора вверх.

Дыхание везикулярное, ЧД 17 ударов в 1 минуту.

Тоны сердца ясные, ритмичные, АД 100/60 мм рт. ст., пульс 84 уд/мин.

Живот мягкий, безболезненный.

Стул регулярный.

Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции.

Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу, Таннер 4 (G4, P 3), яички в мошонке, D = 5 мл, S = 5 мл, длина полового члена – 7 см, эрекция при осмотре.

**В данной клинической ситуации к необходимым для постановки диагноза лабораторным методам относят определение уровня**

- нормальное женское строение
- промежуточное или нормальное мужское строение (Прадер 4-6)
- нормальное женское или промежуточное строение (Прадер 0-2)
- нормальное мужское строение

**Результаты лабораторных методов обследования**

**При наличии признаков ППР у пациента без увеличения размеров яичек необходимо дополнительно исследовать уровень**

- нормальное женское строение
- промежуточное или нормальное мужское строение (Прадер 4-6)
- нормальное женское или промежуточное строение (Прадер 0-2)
- нормальное мужское строение

**Результаты обследования**

**При подозрении на преждевременное половое развитие показано проведение рентгенографии**

- нормальное женское строение
- промежуточное или нормальное мужское строение (Прадер 4-6)
- нормальное женское или промежуточное строение (Прадер 0-2)
- нормальное мужское строение

**Результаты обследования**

**В данной клинической ситуации преждевременное половое созревание может быть обусловлено**

- тестотоксикозом

- андрогенпродуцирующими образованиями надпочечников
- ХГЧ-секретирующей опухолью
- активирующей мутацией G-белка

**Сочетание преждевременного полового развития и неврологических расстройств у пациента является показанием к приоритетному проведению**

- тестотоксикозом
- андрогенпродуцирующими образованиями надпочечников
- ХГЧ-секретирующей опухолью
- активирующей мутацией G-белка

**Результаты обследования**

**Результаты проведенных обследований у пациента соответствуют**

- тестотоксикозом
- андрогенпродуцирующими образованиями надпочечников
- ХГЧ-секретирующей опухолью
- активирующей мутацией G-белка

**Диагноз**

**В данной клинической ситуации преждевременное половое развитие обусловлено**

- краниальной герминативно-клеточной опухолью
- гепатобластомой
- медиастенальной тератомой
- герминомой гонад

**Повышение уровня тестостерона у пациента является следствием высокой концентрации**

- проопиомеланокортина
- гонадотропин-релизинг гормона
- $\beta$ -субъединицы ХГЧ
- $\alpha$ -субъединицы G-белка

**Пациенту с гонадотропин-независимым преждевременным половым развитием и высоким уровнем  $\beta$ -ХГЧ наряду с МРТ головного мозга обязательно проведение**

- эхокардиографии

- фиброгастродуоденоскопии
- УЗИ печени
- офтальмометрии

**В данной клинической ситуации пациент с ХГЧ-секретирующими опухолями получает лечение у**

- детского врача-онколога
- врача-педиатра
- детского-врача хирурга
- детского-врача эндокринолога

**В отличие от пениальной локализации опухоли при супраселлярной локализации одновременно с преждевременным половым развитием у мальчиков может развиваться**

- соматотропинома
- несахарный диабет
- гиперпролактинемия
- акромегалия

**После лечения ХГЧ-продуцирующей краниальной опухоли пациент угрожаем по развитию**

- соматотропинома
- несахарный диабет
- гиперпролактинемия
- акромегалия

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Пациентка 3 лет направлена педиатром к эндокринологу.

### **Жалобы**

На впервые выявленную гиперкальциемию, периодические запоры, которые компенсируются на фоне диеты.

### **Анамнез заболевания**

Около месяца назад ребенок был госпитализирован в стационар по месту жительства с внебольничной пневмонией. Течение заболевания было тяжелым, требовало стационарного обследования и лечения, в том числе в течение суток ребенок находился в отделении интенсивной терапии. При проведении

исследования КЩС в отделении интенсивной терапии была выявлена гиперкальциемия (кальций ионизированный 1,4 ммоль/л). После нормализации состояния ребенка повторно было проведено исследование уровня кальция крови – кальций общий 2,8 ммоль/л, кальций ионизированный 1,35 ммоль/л. По данным УЗИ во время стационарного обследования патологических изменений в почках не выявлено. Пациент был выписан из стационара в связи с полным выздоровлением с рекомендациями дообследования и уточнения генеза гиперкальциемии по месту жительства.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от 1-ой беременности, протекавшей на фоне токсикоза 1ой половины, самостоятельных родов в срок. Масса при рождении 3400 гр., длина тела 51см. Оценка по шкале Апгар 8-9 баллов. Психомоторное развитие на первом году жизни – без особенностей. Профилактические прививки – не проводились в связи с отказом родителей.

Семейный анамнез:

Рост мамы: 165 см, рост папы 185 см. Родители здоровы. Есть старший брат 10 лет, со слов родителей здоров. Семейный анамнез не отягощен.

На момент обращения к эндокринологу ребенок получает терапию холекальциферолом в дозе 1000 МЕ в сутки.

### **Объективный статус**

Рост: 98 см SDS роста: +0.3; Вес: 15.0 кг. SDS веса: -0.10; Индекс массы тела: 15,62 кг/м<sup>2</sup> SDS индекса массы тела: -0.17. Состояние: удовлетворительное. Кожные покровы: чистые, без патологических высыпаний, тургор кожи удовлетворительный. Слизистые: нормальной окраски, чистые. Костно-мышечная система: патологии не выявлено. Подкожно-жировая клетчатка: развита умеренно, распределена равномерно. Щитовидная железа: расположена типично, мягко-эластической консистенции, не увеличена, наличие узловых образований пальпаторно не определяется, клинически эутиреоз. Половые органы сформированы правильно, по женскому типу, Таннер 1 (В 1, Р 1), Ме нет. Сердечно-сосудистая система пульс: 115 уд/мин ритмичный, удовлетворительного наполнения; артериальное давление: 90/ 55 мм рт. ст.; тоны сердца ясные, ритмичные; шум сердца не определяется; дыхание: пуэрильное; хрипов нет; дыхательные шумы: нет. Система органов пищеварения: язык влажный, белый налет, чистый, живот при поверхностной пальпации мягкий, безболезненный; печень: у края реберной дуги; селезенка: не пальпируется. Мочеполовая система: дизурических явлений нет. Стул: через день.

**Пациенту показано проведение исследования в крови уровня**

- соматотропинома
- несахарный диабет
- гиперпролактинемия
- акромегалия

### **Результаты обследования**

**Для проведения дифференциальной диагностики причин гиперкальциемии у данного ребенка дополнительно показано определение уровня**

- соматотропинома
- несахарный диабет
- гиперпролактинемия
- акромегалия

### **Результаты обследования**

**У данного пациента показано дополнительное исследование в крови**

- соматотропинома
- несахарный диабет
- гиперпролактинемия
- акромегалия

### **Результаты обследования**

**По результатам биохимического анализа крови и суточной мочи, у пациента выявлено снижение кальциурии (кальций/креатининовый индекс составил 0,007). Учитывая гиперкальциемию на фоне незначительного повышения паратгормона, отсутствия нарушения функции почек, данный показатель позволяет предположить у ребенка**

- Первичный гиперпаратиреоз
- Гиперкальциурическую гипокальциемию
- Синдром множественных эндокринных неоплазий
- Гипокальциурическую гиперкальциемию

**При проведении молекулярно-генетического исследования в гене CASR выявлена гетерозиготная мутация, описанная при семейной гиперкальциемии (гипокальциурической гиперкальциемии). Пациенту рекомендовано**

- инициировать терапию преднизолоном
- однократное введение золендроновой кислоты

- наблюдение в динамике без терапии
- проведение плановой паратиреоидэктомия

**Учитывая подтвержденную семейную гиперкальциемию, членам семьи в первую очередь показано**

- проведение УЗИ почек
- исследование гена CASR
- исследование кальций/креатининового индекса
- исследование кальция крови

**Гомозиготные инактивирующие мутации в гене CASR приводят к**

- карциноме паращитовидной железы
- синдрому множественных эндокринных неоплазий 1 типа
- тяжелому неонатальному гиперпаратиреозу
- вторичному гиперпаратиреозу

**Причиной гиперкальциемии может быть**

- дефицит цианокобаламина
- первичный гипотиреоз
- дефицит витамина Д
- первичный гиперпаратиреоз

**В последующем ребенку показано проводить исследование в динамике уровня**

- калия
- кальция
- магния
- витамина Д

**Снижение уровня фосфора наиболее характерно для**

- нарушения инактивации витамина Д
- первичного гиперпаратиреоза
- ятрогенного избытка витамина Д
- первичного гипопаратиреоза

**Повышение уровня паратормона не встречается при**

- первичном гиперпаратиреозе
- семейной доброкачественной гиперкальциемии
- гиповитаминозе Д

- гипервитаминозе Д

**Для коррекции выраженной гиперкальциемии различной этиологии может быть использован препарат**

- первичном гиперпаратиреозе
- семейной доброкачественной гиперкальциемии
- гиповитаминозе Д
- гипервитаминозе Д

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Девочка 16-ти лет, находится на плановой консультации детского эндокринолога.

### **Жалобы**

На отсутствие полового развития, избыточное оволосение, приступы слабости, увеличение клитора.

### **Анамнез заболевания**

С рождения отмечались частые срыгивания, рвоты. Пациентка была госпитализирована по месту жительства в возрасте 3 недель, когда на основании клинической картины сольтеряющего криза, электролитных нарушений (гиперкалиемия 9,5 ммоль/л, гипонатриемия 130 ммоль/л) и высокого уровня 17-ОНП (>150 нмоль/л), был установлен диагноз «Врожденная дисфункция коры надпочечников, дефицит 21-гидроксилазы, сольтеряющая форма», тогда же назначена терапия таблетированными препаратами гидрокортизона и флудрокортизона, которую пациентка получает по настоящее время. Диагноз подтвержден молекулярно-генетически, выявлена гомозиготная мутация Q318X в гене CYP21A2.

У эндокринолога наблюдается нерегулярно. Со слов родителей, пропускает прием препаратов 2-3 раза в день в течение последних 5 лет. До настоящего времени развития грудных желез не отмечалось.

Гормональный анализ крови (6 месяцев до настоящего визита): 17-ОНП более 300 нмоль/л (0,5-6,1 нмоль/л), прямой ренин более 500 мкЕд/мл, доза гидрокортизона была увеличена на 5 мг/сут до 19.6 мг/м<sup>2</sup>/сут, флудрокортизона на 0,05 мг/сут до 0,2 мг/сут. В течение последних 6 месяцев стало отмечаться увеличение клитора. Костный возраст соответствовал 18 годам (зоны роста закрыты)

Получаемая терапия:

1) Гидрокортизон таб. 06:00 – 10 мг, 14:00 – 7,5 мг, 22:00 – 10 мг – 27,5 мг/сут,

19,6 мг/м<sup>2</sup>/сут:

2) Флудрокортизон 0,2 мг/сут: 06:00 - 0,1 мг, 18:00 - 0,1 мг.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от 1 беременности, протекавшей без особенностей. Роды в срок, рост 54 см, вес 3300 г. Нервно-психическое развитие на первом году жизни по возрасту.

Аллергоанамнез: не отягощен.

Перенесенные заболевания: первый этап феминизирующей пластики в возрасте 1,5 лет, ОРВИ.

Наблюдения специалистов: хронические заболевания отрицает.

Семейный анамнез: Мать 35 лет, 167 см, здорова. Отец – 36 лет, 178 см, здоров.

Целевой рост 166 см.

Наследственность по эндокринопатиям не отягощена.

### **Объективный статус**

Объективно состояние удовлетворительное. Температура тела 36,7. Вес 45 кг. Рост 154 см (SDS -1,37). Скорость роста 1 см/год (SDS -0,14). Кожа нормальной влажности и тургора. Выраженная локальная гиперпигментация локтей, коленей, мелких суставов рук. Склеры обычной окраски. Слизистая ротовой полости и задней стенки глотки влажная, розовая. Костная система развита удовлетворительно, движения в суставах в полном объеме. Периферические лимфоузлы не увеличены, безболезненны, эластичны. Отеки не определяются. Кашлевой толчок сохранен. Голос низкий. Сердечно-сосудистая система: ЧСС 96 уд. в мин. Артериальное давление 80/60 мм рт. ст. Тоны сердца ясные. Органы дыхания: дыхание везикулярное, Дыхательные шумы нет. Пищеварительная система: Живот при поверхностной пальпации мягкий, безболезненный, печень не увеличена, Селезенка не увеличена. Половое развитие Таннер 1 (B1 P3), состояние после 1 этапа феминизирующей пластики, клитор увеличен до 4-5 см, напряжен.

### **Для оценки степени компенсации необходимо исследование в крови**

- первичном гиперпаратиреозе
- семейной доброкачественной гиперкальциемии
- гиповитаминозе Д
- гипервитаминозе Д

### **Результаты обследования**

**Для оценки генеза задержки полового развития необходимо исследование уровня**

- первичном гиперпаратиреозе
- семейной доброкачественной гиперкальциемии
- гиповитаминозе Д
- гипервитаминозе Д

### **Результаты обследования**

**Выберите необходимые для уточнения тактики ведения инструментальные методы обследования**

- первичном гиперпаратиреозе
- семейной доброкачественной гиперкальциемии
- гиповитаминозе Д
- гипервитаминозе Д

### **Результаты инструментального метода обследования**

**Выберите инструментальные методы обследования, необходимые для уточнения генеза задержки полового развития пациентки**

- первичном гиперпаратиреозе
- семейной доброкачественной гиперкальциемии
- гиповитаминозе Д
- гипервитаминозе Д

### **Результаты инструментального метода обследования**

**Задержка полового развития у пациента является следствием**

- передозировки глюкокортикоидов в составе заместительной терапии врожденной дисфункции коры надпочечников
- длительной декомпенсации врожденной дисфункции коры надпочечников, дефицита 21-гидроксилазы
- наличия конституциональной задержки роста и пубертата
- передозировки минералокортикоидов в составе заместительной терапии врожденной дисфункции коры надпочечников

**Выберите верную формулировку диагноза**

- передозировки глюкокортикоидов в составе заместительной терапии врожденной дисфункции коры надпочечников
- длительной декомпенсации врожденной дисфункции коры надпочечников, дефицита 21-гидроксилазы
- наличия конституциональной задержки роста и пубертата

- передозировки минералокортикоидов в составе заместительной терапии врожденной дисфункции коры надпочечников

## **Диагноз**

**Учитывая низкую комплаентность пациента, данные лабораторного обследования, закрытые зоны роста по данным рентгенографии кистей рук, целесообразно**

- уменьшить дозу гидрокортизона
- перевести пациента на лечение препаратами глюкокортикоидов пролонгированного действия
- перевести пациента на двукратный прием гидрокортизона
- уменьшить дозу флудрокортизона

**Учитывая нарушение строения наружных гениталий, пациентку необходимо направить на консультацию хирурга для решения вопроса**

- о проведении второго этапа феминизирующей пластики и коррекции клитеромегалии
- о проведении экстирпации матки и яичников
- о проведении экстирпации матки
- об удалении надпочечников

**Проведение второго этапа феминизирующей пластики возможно**

- после 18 лет после компенсации только минералокортикоидной недостаточности
- сразу после компенсации дефицита глюко- и минералокортикоидов при врожденной дисфункции коры надпочечников
- после 18 лет независимо от компенсации врожденной дисфункции коры надпочечников
- после достижения хорошей эстрогенизации гениталий и отсутствии других противопоказаний

**Частота осмотра эндокринолога у детей с врожденной дисфункцией коры надпочечников, дефицитом 21-гидроксилазы на фоне стабильной заместительной терапии в допубертатном возрасте составляет 1 раз в**

- 3-6 месяцев
- месяц
- 10-12 месяцев
- 6-9 месяцев

## **Критериями адекватности заместительной терапии при врожденной дисфункции коры надпочечников у детей допубертатного возраста является**

- динамика прогрессии костного возраста
- темпы прогрессии оволосения
- динамика показателей психо-моторного развития
- частота стула

## **УЗИ надпочечников и яичек у детей допубертатного возраста при врожденной дисфункции коры надпочечников, дефиците 21-гидроксилазы, необходимо проводить при**

- динамика прогрессии костного возраста
- темпы прогрессии оволосения
- динамика показателей психо-моторного развития
- частота стула

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Мальчик 15 лет, находится на плановой консультации детского эндокринолога.

### **Жалобы**

На приступы слабости, высокую потребность в поваренной соли, гипоплазию яичек.

### **Анамнез заболевания**

С рождения отмечались частые срыгивания, рвоты. Пациент был госпитализирован по месту жительства в возрасте 2 недель, когда на основании клинической картины сольтеряющего криза, электролитных нарушений (гиперкалиемия 9 ммоль/л, гипонатриемия 125 ммоль/л) и высокого уровня 17-ОНП (>150 нмоль/л), был установлен диагноз «Врожденная дисфункция коры надпочечников, дефицит 21-гидроксилазы, сольтеряющая форма», тогда же назначена терапия таблетированными препаратами гидрокортизона и флудрокортизона, которую пациент получает по настоящее время. Диагноз подтвержден молекулярно-генетически, выявлена гомозиготная мутация R356W в гене CYP21A2.

У эндокринолога наблюдается нерегулярно. С раннего возраста отмечается высокая потребность в поваренной соли.

Половое развитие с 7 лет в виде увеличения размеров полового члена, появления пубархе.

Гормональный анализ крови (6 месяцев до настоящего визита): 17-ОНП более

300 нмоль/л (0,5-6,1 нмоль/л), активность ренина плазмы более 30 нг/мл/час (1,2-5,2).

Получаемая терапия:

1) Гидрокортизон таб. 06:00 – 10 мг, 14:00 – 7,5 мг, 22:00 – 10 мг – 27,5 мг/сут, 19,6 мг/м<sup>2</sup>/сут:

2) Флудрокортизон 0,75 мг/сут: 06:00 - 0,05 мг, 18:00 - 0,025 мг.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от 1 беременности, протекавшей без особенностей. Роды в срок, рост 52 см, вес 3200 г. Нервно-психическое развитие на первом году жизни по возрасту.

Аллергоанамнез: не отягощен.

Перенесенные заболевания: кризы надпочечниковой недостаточности 2-3 раза в год в течение последних 2 лет.

Семейный анамнез: Мать 34 лет, 167 см, здорова. Отец – 32 лет, 178 см, здоров. Целевой рост 179 см.

Наследственность по эндокринопатиям не отягощена.

### **Объективный статус**

Объективно состояние удовлетворительное. Температура тела 36,7. Вес 50 кг. Рост 150 см (SDS -1,59). Скорость роста 0,5 см/год (SDS -7,11). Кожа нормальной влажности и тургора. Выраженная локальная гиперпигментация локтей, коленей, мелких суставов рук. Склеры обычной окраски. Слизистая ротовой полости и задней стенки глотки влажная, розовая. Костная система развита удовлетворительно, движения в суставах в полном объеме. Периферические лимфоузлы не увеличены, безболезненны, эластичны. Отеки не определяются. Кашлевой толчок сохранен. Голос низкий. Сердечно-сосудистая система: ЧСС 84 уд. в мин. Артериальное давление 80/50 мм рт. ст. Тоны сердца ясные. Органы дыхания: дыхание везикулярное, Дыхательные шумы нет. Пищеварительная система: Живот при поверхностной пальпации мягкий, безболезненный, печень не увеличена, Селезенка не увеличена. Половое развитие Таннер 4 (G4 P5), яички в мошонке, VS=VD=3 мл, дополнительных образований не определяется.

**Для оценки степени компенсации необходимо исследование \_\_\_\_\_ в крови**

- динамика прогрессии костного возраста
- темпы прогрессии оволосения
- динамика показателей психо-моторного развития
- частота стула

### **Результаты обследования**

**Для уточнения тактики ведения необходимо провести**

- динамика прогрессии костного возраста
- темпы прогрессии оволосения
- динамика показателей психо-моторного развития
- частота стула

### **Результаты обследования**

**Для уточнения компенсации заболевания необходимо провести**

- динамика прогрессии костного возраста
- темпы прогрессии оволосения
- динамика показателей психо-моторного развития
- частота стула

### **Результаты обследования**

**Необходимыми для уточнения тактики ведения инструментальными методами обследования являются**

- динамика прогрессии костного возраста
- темпы прогрессии оволосения
- динамика показателей психо-моторного развития
- частота стула

### **Результаты инструментального метода обследования**

**Для уточнения генеза задержки полового развития необходимо исследовать уровень + \_\_\_\_\_ + в крови**

- динамика прогрессии костного возраста
- темпы прогрессии оволосения
- динамика показателей психо-моторного развития
- частота стула

### **Результаты обследования**

**Основным клиническим признаком начала истинного полового развития у мальчиков является**

- увеличение размеров тестикул более 4 мл после достижения возраста 14 лет
- мутация голоса после достижения возраста 14 лет
- увеличение размеров полового члена после достижения возраста 12 лет
- появление полового оволосения после достижения возраста 14 лет

### **Задержка истинного пубертата в данном случае является следствием**

- наличия конституциональной задержки роста и пубертата
- передозировки минералокортикоидов в составе заместительной терапии врожденной дисфункции коры надпочечников
- передозировки глюкокортикоидов в составе заместительной терапии врожденной дисфункции коры надпочечников
- декомпенсации врожденной дисфункции коры надпочечников

### **Учитывая данные лабораторного обследования, закрытые зоны роста по данным рентгенографии кистей рук, целесообразно**

- перевести пациента на двукратный прием гидрокортизона
- перевести пациента на лечение препаратами глюкокортикоидов пролонгированного действия
- уменьшить дозу гидрокортизона
- уменьшить дозу флудрокортизона

### **С учетом высокой потребности пациента в поваренной соли и высоких показателей уровня активности ренина плазмы необходимо**

- снизить дозу гидрокортизона
- уменьшить дозу флудрокортизона
- увеличить дозу гидрокортизона
- увеличить дозу флудрокортизона

### **Частота осмотра эндокринологом детей с врожденной дисфункцией коры надпочечников, дефицитом 21-гидроксилазы на фоне стабильной заместительной терапии в пубертатном возрасте составляет 1 раз в**

- 10-12 месяцев
- месяц
- 3-6 месяцев
- 6-9 месяцев

### **Критериями адекватности заместительной терапии при врожденной дисфункции коры надпочечников у детей пубертатного возраста являются**

- успеваемость в школе
- темпы прогрессии полового оволосения
- частота стула
- динамика полового развития

**УЗИ надпочечников и яичек у детей пубертатного возраста при врожденной дисфункции коры надпочечников, дефиците 21-гидроксилазы, необходимо проводить при**

- успеваемость в школе
- темпы прогрессии полового оволосения
- частота стула
- динамика полового развития

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Мальчик, 17 лет, направлен в детское эндокринологическое отделение для обследования и лечения.

### **Жалобы**

На повышение артериального давления до 160/100 мм.рт.ст, появление темно-розовых растяжек на теле, слабость, боли в спине, снижение памяти, прибавку в весе.

### **Анамнез заболевания**

Жалобы на прибавку в весе и повышение артериального давления впервые появились в возрасте 15 лет, после перенесенной закрытой черепно-мозговой травмы. По данным МРТ головного мозга выявлены МР-признаки умеренной наружной и внутренней гидроцефалии. Через полгода отметили появление багровых стрий в области подмышечных впадин, внутренней поверхности плеч, бедрах, перераспределение ПЖК в области верхнего плечевого пояса. В дальнейшем присоединились постоянные боли в спине, слабость. Артериальное давление на фоне приема антигипертензивной терапии максимально до 140/90 мм рт. ст.

### **Анамнез жизни**

От нормально протекавшей беременности, срочных родов с нормальными росто-весовыми показателями при рождении. Ранее развитие без особенностей. Наследственный анамнез по эндокринопатиям не отягощен.

### **Объективный статус**

Рост 178 см (SDS 0,4), вес 78 кг (SDS ИМТ +1,35).

Состояние средней тяжести. Кожные покровы умеренной влажности, красно-фиолетовые стрии на внутренней поверхности плеч, бедер, боковой поверхности туловища, угревая сыпь на лбу, щеках, подбородке и спине.

Подкожно-жировая клетчатка развита несколько избыточно, перераспределена по кушингоидному типу-лунообразное лицо, худые конечности. Половые

органы сформированы правильно, по мужскому типу, половое развитие Таннер 5 (G5, P5), яички в мошонке D=S=25 мл. Сердечно-сосудистая система пульс 81 уд/мин; артериальное давление: 140/90 мм рт. ст.; тоны сердца ясные, ритмичные.

**На основании жалоб, данных анамнеза и первичного осмотра у данного пациента можно предположить**

- гидроцефалию
- первичную артериальную гипертензию
- синдром эндогенного гиперкортицизма
- экзогенный гиперкортицизм

**Для подтверждения диагноза в суточной моче необходимо определить экскрецию**

- гидроцефалию
- первичную артериальную гипертензию
- синдром эндогенного гиперкортицизма
- экзогенный гиперкортицизм

**Результаты обследования**

**Достоверно подтвердить экзогенный гиперкортицизм и предположить его причину позволяет определение суточного ритма секреции**

- гидроцефалию
- первичную артериальную гипертензию
- синдром эндогенного гиперкортицизма
- экзогенный гиперкортицизм

**Результаты обследования**

**В целях дифференциальной диагностики при АКТГ-зависимом гиперкортицизме между кортикотропиномой и АКТГ-эктопированным синдромом проводится**

- гидроцефалию
- первичную артериальную гипертензию
- синдром эндогенного гиперкортицизма
- экзогенный гиперкортицизм

**Результаты обследования**

**АКТГ-зависимый гиперкортицизм гипофизарного происхождения (болезнь Иценко-Кушинга) может быть подтвержден в ходе большой пробы с дексаметазоном при снижении кортизола плазмы**

- на 25 % и менее от исходного
- менее 150 нмоль/л
- на 50% и более от исходного
- менее 50 нмоль/л

**Всем пациентам с подозрением на АКТГ-зависимый гиперкортицизм первоначально рекомендовано проведение**

- на 25 % и менее от исходного
- менее 150 нмоль/л
- на 50% и более от исходного
- менее 50 нмоль/л

**Результаты обследования**

**Отсутствие визуализации аденомы гипофиза на МРТ и отсутствие подавления кортизола на 50% на фоне большой дексаметазоновой пробы у данного пациента требуют проведения**

- на 25 % и менее от исходного
- менее 150 нмоль/л
- на 50% и более от исходного
- менее 50 нмоль/л

**Результаты обследования**

**Результаты проведенного обследования позволяют установить диагноз**

- на 25 % и менее от исходного
- менее 150 нмоль/л
- на 50% и более от исходного
- менее 50 нмоль/л

**Диагноз**

**Для поиска нейроэндокринной опухоли, продуцирующей АКТГ, пациенту показано проведение**

- на 25 % и менее от исходного
- менее 150 нмоль/л

- на 50% и более от исходного
- менее 50 нмоль/л

### **Результаты обследования**

**Рекомендуемой тактикой лечения при уточненной локализации АКТГ-эктопированного очага является**

- лучевая терапия
- консервативное лечение
- удаление новообразования
- динамическое наблюдение

**При тяжелом течении гиперкортицизма на время проведения диагностических мероприятий, направленных на поиск опухоли, возможно проведение медикаментозной терапии следующими препаратами**

- кетоконазол
- каберголин
- пасиреотид
- клотримазол

**При невозможности выявить нейроэндокринную опухоль у пациента с АКТГ-эктопированным синдромом и жизнеугрожающим течением гиперкортицизма показано проведение**

- кетоконазол
- каберголин
- пасиреотид
- клотримазол

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Мальчик, 17 лет, наблюдается у эндокринолога с возраста 9 лет с диагнозом «Хроническая надпочечниковая недостаточность». Пациент поступил в стационар для контрольного обследования.

### **Жалобы**

В последнее время мальчик отмечает нарастающую слабость в ногах, неустойчивость при ходьбе, тяжело поднимать ноги.

### **Анамнез заболевания**

До возраста 9 лет ребенок развивался нормально, жалоб не было. В 9 лет возникло острое состояние, сопровождающееся судорогами с потерей сознания. Был госпитализирован в тяжелом состоянии. При обследовании выявлены гипогликемия (2,8 ммоль/л), гипонатриемия (132 ммоль/л), гиперкалиемия (5,9 ммоль/л), высокий уровень АКТГ (1450 пг/мл), низкий уровень кортизола 78 нмоль/л. Была установлена первичная надпочечниковая недостаточность. Состояние нормализовалось на фоне дегидратационной терапии и введения гидрокортизона 100 мг. С 9 лет получает терапию глюкокортикоидами (гидрокортизон 12-15 мг/м<sup>2</sup> в сутки) и минералокортикоидами (флудрокортизона ацетат в дозе 0,05 – 0,2 мг). В 16 лет доза гидрокортизона составляла 30 мг в сутки в три приема – утром, днем и вечером, флудрокортизона ацетата - 0,1 мкг в сутки утром и днем. Дополнительных обследований для уточнения генеза надпочечниковой недостаточности не проводилось. Последний год в связи с тем, что жалобы на нарастающую слабость в ногах расценили как дефицит глюкокортикоидов, гидрокортизон был заменен на преднизолон 15 мг в сутки. На этом фоне отмечается избыточная прибавка массы тела - 12 кг за год, но слабость и боли в нижних конечностях сохраняются и нарастают.

### **Анамнез жизни**

Родился на 38 неделе, протекавшей с угрозой прерывания на всем протяжении. Масса при рождении: 2900 г. Рост при рождении: 49 см. Раннее развитие – без особенностей. Аллергологический анамнез не отягощён. Привит согласно Национальному календарю вакцинации. Наследственный анамнез: Ребенок от неродственного брака, от 2 беременности. В семье трое детей. Сестра 23 лет здорова, брат 13 лет здоров. Родители здоровы. Брат матери умер в 1,5 года в результате прогрессирующего поражения ЦНС, заболевание было выявлено в 6 месяцев, но точный диагноз не был установлен. Сестра матери здорова, имеет здоровую дочь 15 лет и сына 1,5 лет. Со стороны отца заболеваний эндокринной и нервной системы не выявлено.

### **Объективный статус**

Состояние средней тяжести, в сознании, на вопросы отвечает адекватно. Рост 162 см, SDS роста = -1,84, масса тела 71 кг, SDS ИМТ = {plus} 2,0. Скорость роста 1 см в год. Кожные покровы бледные, небольшая гиперпигментация локтей, коленей, над мелкими суставами кистей. Подкожно-жировая клетчатка развита избыточно, рыхлая, перераспределена по центральному типу, округлое лицо с гиперемией щёк - «матронизм» розовые стрии на животе. Диффузная алопеция. Скелетных аномалий нет. Сердечно-сосудистая система: тоны сердца звучные, ритмичные, ЧСС 95 уд/мин; артериальное давление 130/80 мм рт. ст. Живот

мягкий и болезненный при пальпации во всех отделах, перистальтика сохранена. Щитовидная железарасположена типично, мягко-эластической консистенции, не увеличена клинически. Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу, половое развитие – 3 стадия по шкале Таннер (P3G3), яички в мошонке, объем правого яичка 15 мл, объем левого яичка 15 мл.

Неврологический статус: Спастический нижний парапарез. Нарушение вибрационной чувствительности в ногах.

**Укажите показатель крови, обнаруженный у пациента и характерный только для первичной надпочечниковой недостаточности**

- низкий уровень кортизола
- низкий уровень натрия
- высокий уровень АКТГ
- низкий уровень глюкозы

**С учетом пола и возраста манифестации надпочечниковой недостаточности для уточнения этиологии мальчику следует в первую очередь провести исследование**

- низкий уровень кортизола
- низкий уровень натрия
- высокий уровень АКТГ
- низкий уровень глюкозы

**Результаты обследования**

**Для уточнения наличия поражения нервной системы и определения клинического варианта нозологической формы заболевания необходимо провести**

- электроэнцефалографию
- МРТ надпочечников
- УЗИ щитовидной железы
- МРТ головного мозга

**Прогрессирование признаков адреномиелонейропатии у пациентов с X-сцепленной аденолейкодистрофией могут приводить к**

- нарушению слуха
- спастическому тетрапарезу
- нарушению зрения
- инсульту

**Для диагностики первичного гипогонадизма у 17 летнего пациента с X-сцепленной адренолейкодистрофией показано исследование**

**+ \_\_\_\_\_ + в крови**

- пролактина, кортизола
- ингибина В, АМГ, тестостерона
- ДГЭА-С, 17-ОНР
- ЛГ, ФСГ, тестостерона

**У пациента имеются признаки передозировки глюкокортикоидов (преднизолона) в виде**

- гиперпигментации локтей
- диффузной алопеции
- боли в ногах
- ожирения по центральному типу

**Пациент на данный момент получает терапию преднизолоном в дозе 15 мг, что соответствует +\_\_+ мг гидрокортизона**

- 30
- 60
- 100
- 5

**Средняя расчетная заместительная доза в пересчете на гидрокортизон при первичной надпочечниковой недостаточности составляет +\_\_\_\_\_+ мг на площадь поверхности м<sup>2</sup>**

- 4-6
- 15-20
- 8-10
- 20-30

**Препаратом выбора у детей для лечения глюкокортикоидного дефицита является**

- флудрокортизон
- преднизолон
- будесонид
- гидрокортизон

**Чтобы оценить адекватность дозы минералокортикоидов надо исследовать уровень +\_\_\_\_\_+ в крови**

- АКТГ
- 17-гидрокортизона
- альдостерона
- ренина

**Носителем мутации, которая привела к заболеванию X-сцепленной адренолейкодистрофии, является**

- мать
- никто из родителей
- отец
- оба родителя

**Вероятность заболевания у брата пациента с установленным диагнозом X-сцепленной адренолейкодистрофии составляет**

- мать
- никто из родителей
- отец
- оба родителя

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Мальчик 16 лет 5 месяцев, поступил на обследование в отделение эндокринологии.

### **Жалобы**

Постоянная слабость, плохой аппетит, сниженное настроение, тошнота, рвота по утрам.

### **Анамнез заболевания**

Полтора года назад в возрасте 15 лет впервые возник приступ сильной тошноты и неукротимой рвоты в утренние часы. Потери сознания, судорог не отмечалось. Состояние нормализовалось самостоятельно. Мальчик был обследован, был установлен диагноз «Хронический гастрит». В дальнейшем он стал замечать постоянную слабость, быструю утомляемость, плохую переносимость физических нагрузок, тошноту. Была избыточная масса тела, за год похудел на 8 кг, что связывали с плохим аппетитом.

В 16 лет родители в зимний период отметили потемнение кожных покровов, не связанную с солнечным загаром. Обратились для обследования к эндокринологу, рекомендована госпитализация.

## **Анамнез жизни**

Ребенок от неродственного брака.

Ребенок от 1 беременности, протекавшей физиологически, от срочных неосложненных родов на 39 неделе. Масса при рождении: 3700 г. Рост при рождении: 54 см.

Развитие на 1 году жизни: без особенностей.

Перенесенные заболевания: ОРВИ – 2-3 раза в год без осложнений.

Наследственный анамнез: у матери аутоиммунный тиреоидит с гипотиреозом, получает препараты левотироксина, брат и сестра, 5 и 10 лет, соответственно, здоровы.

## **Объективный статус**

Состояние удовлетворительное, рост 178 см, SDS роста (- 0,7), Вес 75 кг, SDS ИМТ {plus}1,0. Кожные покровы смуглые с усиленной гиперпигментацией локтей, коленей, мошонки. Подкожно-жировая клетчатка развита избыточно, распределена равномерно. Сердечно-сосудистая система: пульс 90 уд./мин; артериальное давление: 80/50 мм рт. ст. Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции, не увеличена клинически.

Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу, половое развитие – 4 стадия по шкале Таннер (P4G5), яички в мошонке, мошонка пигментирована, объем правого 25 мл, объем левого яичка 25 мл.

## **Гиперпигментация кожных покровов является характерным признаком**

- первичной надпочечниковой недостаточности
- гипергонадотропного гипогонадизма
- вторичной надпочечниковой недостаточности
- первичного гипопаратиреоза

## **Для постановки диагноза в крови необходимо исследовать уровни**

- первичной надпочечниковой недостаточности
- гипергонадотропного гипогонадизма
- вторичной надпочечниковой недостаточности
- первичного гипопаратиреоза

## **Результаты обследования**

## **На основании полученных результатов исследования, пациенту можно диагностировать**

- первичную надпочечниковую недостаточность, дефицит глюкокортикоидов
- вторичную надпочечниковую недостаточность

- третичную надпочечниковую недостаточность
- гиперсекрецию коры надпочечников, избыток глюкокортикоидов

**При выявлении у пациента высокого уровня калия, ренина и низкого уровня альдостерона можно диагностировать**

- избыток минералокортикоидов
- дефицит глюкокортикоидов
- избыток глюкокортикоидов
- дефицит минералокортикоидов

**Для уточнения причины первичной надпочечниковой недостаточности у мальчика старше трех лет в первую очередь необходимо исследовать**

- избыток минералокортикоидов
- дефицит глюкокортикоидов
- избыток глюкокортикоидов
- дефицит минералокортикоидов

**Результаты обследования**

**Низкий уровень очень длинноцепочечных жирных кислот исключает**

- X-сцепленную адrenoлейкодистрофию
- врожденную дисфункцию коры надпочечников
- аутоиммунный полиэндокринный синдром
- врожденную гипоплазию надпочечников

**Аутоиммунная надпочечниковая недостаточность чаще всего развивается у**

- мальчиков после трех лет жизни
- новорожденных девочек
- новорожденных мальчиков
- детей после трех лет жизни

**Препаратом выбора для лечения хронической надпочечниковой недостаточности у детей является**

- дексаметазон
- преднизолон
- гидрокортизон
- метилпреднизолон

**Средняя начальная доза гидрокортизона для лечения хронической надпочечниковой недостаточности составляет + \_\_\_\_\_ + в сутки**

- 30-40 мг на м<sup>2</sup> поверхности тела
- 8-10 мг на м<sup>2</sup> поверхности тела
- 100 мг на м<sup>2</sup> поверхности тела
- 100 мг/кг массы тела

**Аутоиммунная надпочечниковая недостаточность при аутоиммунном полиэндокринном синдроме 1 типа может сочетаться с**

- гиперинсулинизмом
- хроническим кандидозом кожи и слизистых
- гиперпаратиреозом
- преждевременным половым развитием

**Аутоиммунный полиэндокринный синдром 1 типа имеет + \_\_\_\_\_ + тип наследования**

- полигенный
- аутосомно-рецессивный
- аутосомно-доминантный
- Х-сцепленный доминантный

**Пациент с первичной хронической надпочечниковой недостаточностью должен всегда иметь с собой + \_\_\_\_\_ + для инъекций**

- полигенный
- аутосомно-рецессивный
- аутосомно-доминантный
- Х-сцепленный доминантный

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

К врачу детскому эндокринологу обратилась мама с мальчиком 15-и лет.

### **Жалобы**

Жалобы на задержку роста и низкие темпы роста.

### **Анамнез заболевания**

Со слов мамы, отставание в росте сына было заметно с 2-х лет, мальчик был всегда ниже сверстников. Последние 2 года отставание в росте в сравнении с одноклассниками стало более выражено.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от первой беременности, протекавшей без особенностей. Роды

срочные, физиологические. При рождении: длина тела 50 см, масса тела 3100. Моторное и психическое развитие на первом году жизни соответствовало возрасту. Прививки в срок. Аллергологический анамнез не отягощен. Наличие травм в анамнезе отрицает. В возрасте 7 лет – хирургическая операция по поводу аппендицита. Бытовые условия хорошие, питание регулярное, полноценное. Успеваемость в школе хорошая. Наследственный анамнез по эндокринологическим заболеваниям не отягощен. Национальность: русский. Наличие близкородственных браков в семье родители отрицают. Рост отца 172 см, рост матери 160 см. Рост бабушки (отец матери) 163 см. У матери менархе в 16 лет. У отца ростовой скачок в 16 лет.

### **Объективный статус**

Рост 150 см (SDSроста=-2,16), вес 49 кг (ИМТ=21,78 кг/м<sup>2</sup>, SDSимт=+0,94)

Телосложение нормостеническое. Кожные покровы бледно-розовые, умеренной влажности. Слизистые оболочки нормальной окраски.

Патологические высыпания на коже и видимых слизистых оболочках отсутствуют. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно, распределена равномерно. Стигм дизэмбриогенеза не отмечается. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 87 уд/мин, АД 115/80 мм рт. ст. Стул в норме.

Щитовидная железа расположена типично, визуальное и пальпаторное не увеличена, мягкоэластична, клинически - эутиреоз.

Надпочечники: гипертрихоза и гиперпигментации нет.

Половые органы сформированы по мужскому типу правильно, половое созревание по Таннеру 1 (P1G1), тестикулы в мошонке, D=3 мл S=3 мл.

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

- полигенный
- аутосомно-рецессивный
- аутосомно-доминантный
- X-сцепленный доминантный

### **Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза лабораторным методам исследования относятся**

- полигенный
- аутосомно-рецессивный
- аутосомно-доминантный
- X-сцепленный доминантный

## **Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза гормональным исследованиям относятся**

- полигенный
- аутосомно-рецессивный
- аутосомно-доминантный
- Х-сцепленный доминантный

## **Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза провокационным тестам/пробам относятся**

- полигенный
- аутосомно-рецессивный
- аутосомно-доминантный
- Х-сцепленный доминантный

## **Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам относятся**

- полигенный
- аутосомно-рецессивный
- аутосомно-доминантный
- Х-сцепленный доминантный

## **Результаты обследования**

**Результаты пробы с клофелином позволяют исключить**

- гипофизарный нанизм
- синдром Кляйнфельтера
- конституциональную задержку роста
- первичный гипотиреоз

**По результатам осмотра и исследования половых гормонов у мальчика выявляется**

- синдром Кальмана
- задержка полового созревания (пубертата)

- вторичный гипогонадизм
- первичный гипогонадизм

**Предполагаемым диагнозом в данном случае является**

- синдром Кальмана
- задержка полового созревания (пубертата)
- вторичный гипогонадизм
- первичный гипогонадизм

**Диагноз**

**В данном случае тактика ведения пациента сводится к**

- лечению препаратами рекомбинантного гормона роста в дозе 0,033 мг/кг/сут и повтором пробы с гонадолиберином через 1 месяц для решения вопроса о назначении лечения гипогонадизма
- лечению препаратами рекомбинантного ИФР-1 в сочетании с высокими дозами половых стероидов в режиме одна инъекция в 21 день с дальнейшим увеличением интервала до 1 инъекции в 28 дней
- наблюдению и регулярному обследованию с измерением антропометрических показателей
- лечению препаратами рекомбинантного гормона роста в дозе 0,05 мг/кг/сут и повтором пробы с гонадолиберином через 1 месяц для решения вопроса о назначении лечения гипогонадизма

**Показанием к стимулирующей рост терапии при конституциональной задержке роста препаратами рекомбинантного гормона роста является**

- $-2,0$  SDS и менее для данного пола и возраста в сочетании с задержкой пубертата
- $-2,25$  SDS и менее для данного пола и возраста
- $-1,5$  SDS скорости роста и менее для данного пола и возраста и с задержкой пубертата
- $-1,0$  SDS скорости роста и менее для данного пола и возраста вне зависимости от стадии пубертата

**Оптимальным возрастом начала стимулирующей рост терапии препаратами рекомбинантного гормона роста считается**

- от 5 лет до раннего пубертата
- от 10 лет до позднего пубертата
- от рождения до 3-х летнего возраста
- любой возраст от рождения вплоть до позднего пубертата

## **Тестостерон в качестве альтернативного метода лечения конституциональной задержки роста и пубертата может применяться у мальчиков**

- от 5 лет до раннего пубертата
- от 10 лет до позднего пубертата
- от рождения до 3-х летнего возраста
- любой возраст от рождения вплоть до позднего пубертата

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

К врачу детскому эндокринологу обратилась мама с мальчиком в возрасте 14 лет 10 месяцев.

### **Жалобы**

Жалобы на задержку роста и низкие темпы роста.

### **Анамнез заболевания**

Со слов мамы, мальчик всегда отставал в росте в сравнении со своими сверстниками. С 12-ти лет отставание в росте стало более выражено.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от первой беременности, протекавшей без особенностей. Роды срочные, физиологические. При рождении: длина тела 53 см, масса тела 3400 г. Моторное и психическое развитие на первом году жизни соответствовало возрасту. Прививки в срок. Аллергологический анамнез не отягощен. Наличие травм в анамнезе: линейный перелом локтевой и лучевой костей со смещением (в возрасте 9 лет). Перенесенные операции: тонзиллэктомия (в возрасте 10 лет). Бытовые условия хорошие, питание регулярное, полноценное. Успеваемость в школе средняя. Наследственный анамнез по эндокринологическим заболеваниям не отягощен.

Национальность: русский. Брак родителей не близкородственный. Рост отца 182 см, рост матери 167 см. У матери менархе в 11 лет. У отца ростовой скачок в 14 лет. Наличие родственников с низким ростом родители отрицают.

### **Объективный статус**

Рост 148 см ( $SDS_{роста} = -2,24$ ), вес 48 кг ( $ИМТ = 21,91$ ,  $SDS_{ИМТ} = +1,02$ ).

Телосложение нормостеническое. Кожные покровы бледно-розовые, умеренной влажности. Слизистые нормальной окраски. Патологические высыпания на коже и видимых слизистых оболочках отсутствуют. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно, распределена равномерно. Стигм дизэмбриогенеза не отмечается. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 85 уд/мин, АД 110/70 мм рт. ст. Стул в норме.

Щитовидная железа расположена типично, визуальна и лабораторно не увеличена, мягкоэластична, клинически - эутиреоз. Надпочечники: гипертрихоза и гиперпигментации нет. Половые органы сформированы по мужскому типу правильно, половое созревание по Таннеру 1 (P1G1), тестикулы в мошонке, D=3 мл S=2 мл.

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

- от 5 лет до раннего пубертата
- от 10 лет до позднего пубертата
- от рождения до 3-х летнего возраста
- любой возраст от рождения вплоть до позднего пубертата

**Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза лабораторным методам исследования относятся**

- от 5 лет до раннего пубертата
- от 10 лет до позднего пубертата
- от рождения до 3-х летнего возраста
- любой возраст от рождения вплоть до позднего пубертата

**Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза провокационным тестам/пробам относятся**

- от 5 лет до раннего пубертата
- от 10 лет до позднего пубертата
- от рождения до 3-х летнего возраста
- любой возраст от рождения вплоть до позднего пубертата

**Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам относятся**

- от 5 лет до раннего пубертата
- от 10 лет до позднего пубертата
- от рождения до 3-х летнего возраста
- любой возраст от рождения вплоть до позднего пубертата

## **Результаты обследования**

**По результатам осмотра и исследования половых гормонов у мальчика выявлен(а)**

- первичный гипогонадизм
- вторичный гипогонадизм
- задержка полового созревания (пубертата)
- синдром Кальмана

**По результатам осмотра и исследования СТГ у мальчика исключен(а)**

- идиопатическая низкорослость
- конституциональная задержка роста
- гипофизарный нанизм
- конституциональная задержка пубертата

**В данном случае наиболее вероятным можно считать диагноз**

- идиопатическая низкорослость
- конституциональная задержка роста
- гипофизарный нанизм
- конституциональная задержка пубертата

## **Диагноз**

**В данном случае тактика ведения пациента сводится к**

- лечению препаратами рекомбинантного гормона роста в дозе 0,033 мг/кг/сут, повторному проведению пробы с гонадолиберином через 6 месяцев для решения вопроса о назначении лечения гипогонадизма
- лечению препаратами рекомбинантного гормона роста в дозе 0,055 мг/кг/сут, повторному проведению пробы с гонадолиберином через 3 месяца для решения вопроса о назначении лечения гипогонадизма
- наблюдению и регулярному обследованию с измерением антропометрических показателей
- лечению препаратами рекомбинантного ИФР-1 в сочетании с высокими дозами половых стероидов в режиме одна инъекция в 21 день с дальнейшим увеличением интервала до 1 инъекции в 28 дней

**Показанием к стимулирующей рост терапии при конституциональной задержке роста (идиопатической низкорослости) препаратами рекомбинантного гормона роста является**

- -1,0 SDS скорости роста для данного пола и возраста в случае имеющейся задержки пубертата
- -1,5 SDS скорости роста и менее для данного пола и возраста в случае имеющейся задержки пубертата
- -2,0 SDS менее для данного пола и возраста вне зависимости от стадии пубертата
- -2,25 SDS и менее для данного пола и возраста

#### **Терапия препаратами гормона роста считается эффективной при изменении**

- роста на 5-10 см через год начала терапии; увеличении скорости роста на более, чем 2 см в год; ускорении скелетного созревания (+1 год через 0,5 года терапии)
- роста на 12-15 см через 1-1,5 года терапии; увеличении скорости роста до 5 см/год и более; ускорении скелетного созревания (+2 года через год терапии)
- SDS роста > 0,3-0,5 через год терапии; увеличении скорости роста более, чем на 3 см/год; увеличении SDS скорости роста > +1
- роста на 5-7 см через 0,5 года терапии; ускорении скелетного созревания (+2 года через 1 год терапии); достижении стадии полового созревания IV по Таннеру

#### **С целью мониторинга безопасности терапии препаратами рекомбинантного гормона роста рекомендован контроль**

- билирубина и трансаминаз
- мочевины, креатинина
- показателей жирового обмена
- показателей углеводного обмена

#### **Тестостерон в качестве альтернативного метода лечения идиопатической низкорослости и пубертата может применяться у мальчиков**

- билирубина и трансаминаз
- мочевины, креатинина
- показателей жирового обмена
- показателей углеводного обмена

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

К врачу детскому эндокринологу обратилась мама с девочкой 14 лет.

## **Жалобы**

Жалобы на задержку роста и низкие темпы роста, отсутствие менструаций.

## **Анамнез заболевания**

Со слов мамы, отставание в росте девочки в сравнении со сверстниками было заметно еще с 3-летнего возраста. В детском саду и в классе девочка была самой маленькой. Последние 2 года задержка роста стала более выражена.

## **Анамнез жизни**

Ребенок от первой беременности, протекавшей без особенностей. Роды срочные, физиологические. При рождении: длина тела 51 см, масса тела 3100 г. Моторное и психическое развитие на первом году жизни соответствовало возрасту. Прививки в срок. Аллергоанамнез не отягощен. Наличие травм и оперативных вмешательств в анамнезе отрицает. Бытовые условия хорошие, питание полноценное, регулярное.

Наследственный анамнез по эндокринологическим заболеваниям не отягощен. Национальность: русская. Брак не близкородственный. Рост отца 179 см, рост матери 167 см. Рост бабушки (по отцовской линии) 170 см, рост деда (по материнской линии) 181 см. У матери менархе в 11 лет. У отца ростовой скачок в 14 лет.

## **Объективный статус**

Рост 146,5 см ( $SDS_{роста} = -2,06$ ), вес 43 кг ( $ИМТ = 20,04$ ,  $SDS_{ИМТ} = +0,24$ ).

Телосложение нормостеническое. Кожные покровы бледно-розовые, умеренной влажности. Слизистые оболочки нормальной окраски.

Патологические высыпания на коже и слизистых оболочках отсутствуют. Стигм дизэмбриогенеза не отмечается. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 87 уд/мин, АД 115/85 мм рт. ст. Физиологические отправления в норме.

Щитовидная железа расположена типично, визуальное и пальпаторно не увеличена, мягкоэластична, клинически – эутиреоз.

Надпочечники: гипертрихоза и гиперпигментации не выявлено.

Половые органы сформированы по женскому типу правильно, половое созревание по Таннеру 1-2 (B1 P2), менархе отрицает.

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

- билирубина и трансаминаз
- мочевины, креатинина
- показателей жирового обмена
- показателей углеводного обмена

## **Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза лабораторным методам исследования относятся**

- билирубина и трансаминаз
- мочевины, креатинина
- показателей жирового обмена
- показателей углеводного обмена

**Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза провокационным тестам/пробам относится**

- билирубина и трансаминаз
- мочевины, креатинина
- показателей жирового обмена
- показателей углеводного обмена

**Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам относится**

- билирубина и трансаминаз
- мочевины, креатинина
- показателей жирового обмена
- показателей углеводного обмена

**Результаты обследования**

**По результатам осмотра и исследования половых гормонов у девочки выявлен(а)**

- первичный гипогонадизм
- задержка полового созревания (пубертата)
- синдром Кальмана
- вторичный гипогонадизм

**По результатам осмотра и исследования СТГ у девочки исключен(а)**

- гипофизарный нанизм
- идиопатическая низкорослость
- конституциональная задержка роста
- конституциональная задержка пубертата

## **Предполагаемым диагнозом в данном случае является**

- гипофизарный нанизм
- идиопатическая низкорослость
- конституциональная задержка роста
- конституциональная задержка пубертата

## **Диагноз**

### **Ребенку с конституциональной задержкой роста и SDS роста до -2,25 рекомендуется**

- наблюдение и регулярное обследование с измерением антропометрических показателей
- лечение препаратами рекомбинантного ИФР-1 в сочетании с половыми стероидами
- лечение высокими дозами половых стероидов с последующим их уменьшением до физиологических
- лечение аналогами ГнРГ пролонгированного действия в сочетании с препаратами рекомбинантного ИФР-1

### **В случае наличия показаний для назначения рекомбинантного гормона роста при идиопатической низкорослости оптимальным для начала терапии считается возраст от**

- 5 лет до раннего пубертата
- начала пубертата до завершения полового созревания
- рождения до 3-х лет
- начала полового созревания до достижения средних популяционных показателей роста

### **Рекомендуемая доза препаратов СТГ для лечения идиопатической низкорослости составляет + \_\_\_\_\_ + мг/кг/сут**

- 0,01
- 0,07
- 0,10
- 0,033

### **Критериями эффективности терапии рекомбинантным гормоном роста при идиопатической низкорослости считаются**

- абсолютная прибавка в росте (>10 см); увеличение скорости роста (>5 см/год); достижение стадии IV – V по шкале Таннер

- увеличение длины нижних конечностей (>8 см/год); абсолютная прибавка в росте (>15 см); достижение целевого роста через 1 год терапии
- достижение роста не менее 170 см через 1 год терапии; соответствие костного возраста и паспортного через 1 год терапии; + 2 SD относительно целевого роста через 1 год терапии
- изменение SDS роста (>0,3—0,5 через год терапии); увеличение скорости роста (>3 см/год); SDS скорости роста (> +1)

**В рамках мониторинга безопасности лечения препаратами рекомбинантного гормона роста при каждом визите пациента проводится**

- абсолютная прибавка в росте (>10 см); увеличение скорости роста (>5 см/год); достижение стадии IV – V по шкале Таннер
- увеличение длины нижних конечностей (>8 см/год); абсолютная прибавка в росте (>15 см); достижение целевого роста через 1 год терапии
- достижение роста не менее 170 см через 1 год терапии; соответствие костного возраста и паспортного через 1 год терапии; + 2 SD относительно целевого роста через 1 год терапии
- изменение SDS роста (>0,3—0,5 через год терапии); увеличение скорости роста (>3 см/год); SDS скорости роста (> +1)

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

К врачу детскому эндокринологу обратилась мама с девочкой 6 лет.

### **Жалобы**

Низкий рост, судороги на фоне инфекционного процесса.

### **Анамнез заболевания**

Со слов мамы, девочка отстает в росте с 1-го года жизни. Судороги на фоне инфекционного процесса с 4-х лет (после выздоровления повторялись 3 раза) при минимальном уровне глюкозы крови 1,5 ммоль/л.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от первой беременности, которая протекала без особенностей. Роды срочные, физиологические. При рождении: длина тела 48 см, масса тела 2050 г, длительная желтуха. Моторное развитие на 1-м году жизни: держит голову с 4-х мес., сидит с 7 мес., ходит с 1,5 лет без поддержки. Со слов мамы, часто болеет. Питание полноценное, регулярное, однако аппетит снижен.

Данные осмотра в возрасте 5,5 лет: SDS роста -4,34, SDS веса -3,77.

Анализ крови в возрасте 5,5 лет: глюкоза 3,4 (N 3,3-5,5 ммоль/л, кортизол 71 (N 77-630 пмоль/л).

Наследственный анамнез по эндокринологическим заболеваниям не отягощен. Национальность: русская. Брак не близкородственный. Рост отца 180 см, рост матери 167 см. У матери менархе в 12 лет. У отца ростовой скачок в 14 лет.

### **Объективный статус**

Рост 98,8 см (SDSроста=-2,84), вес 13,8 кг (ИМТ=14,14, SDSимт=-0,96).

Телосложение нормостеническое. Кожные покровы тонкие, бледные, сухие.

Патологические высыпания на коже и видимых слизистых оболочках отсутствуют. Волосы сухие, ломкие. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно, распределена равномерно.

Черты лица мелкие, крупный лоб.

Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 81 уд/мин, АД 80/45 мм рт. ст. Склонность к запорам.

Щитовидная железа визуально и пальпаторно не увеличена, мягкоэластична, клинически – гипотиреоз (?).

Надпочечники – гипертрихоза и гиперпигментации нет.

Половые органы сформированы по женскому типу правильно, половое созревание по Таннеру 1.

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

- абсолютная прибавка в росте (>10 см); увеличение скорости роста (>5 см/год); достижение стадии IV – V по шкале Таннер
- увеличение длины нижних конечностей (>8 см/год); абсолютная прибавка в росте (>15 см); достижение целевого роста через 1 год терапии
- достижение роста не менее 170 см через 1 год терапии; соответствие костного возраста и паспортного через 1 год терапии; + 2 SD относительно целевого роста через 1 год терапии
- изменение SDS роста (>0,3—0,5 через год терапии); увеличение скорости роста (>3 см/год); SDS скорости роста (> +1)

### **Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза лабораторным методам исследования относятся**

- абсолютная прибавка в росте (>10 см); увеличение скорости роста (>5 см/год); достижение стадии IV – V по шкале Таннер
- увеличение длины нижних конечностей (>8 см/год); абсолютная прибавка в росте (>15 см); достижение целевого роста через 1 год терапии

- достижение роста не менее 170 см через 1 год терапии; соответствие костного возраста и паспортного через 1 год терапии; + 2 SD относительно целевого роста через 1 год терапии
- изменение SDS роста (>0,3—0,5 через год терапии); увеличение скорости роста (>3 см/год); SDS скорости роста (> +1)

### **Результаты обследования**

#### **К необходимым для постановки диагноза провокационным тестам/пробам относится**

- абсолютная прибавка в росте (>10 см); увеличение скорости роста (>5 см/год); достижение стадии IV – V по шкале Таннер
- увеличение длины нижних конечностей (>8 см/год); абсолютная прибавка в росте (>15 см); достижение целевого роста через 1 год терапии
- достижение роста не менее 170 см через 1 год терапии; соответствие костного возраста и паспортного через 1 год терапии; + 2 SD относительно целевого роста через 1 год терапии
- изменение SDS роста (>0,3—0,5 через год терапии); увеличение скорости роста (>3 см/год); SDS скорости роста (> +1)

### **Результаты обследования**

#### **К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам относится**

- абсолютная прибавка в росте (>10 см); увеличение скорости роста (>5 см/год); достижение стадии IV – V по шкале Таннер
- увеличение длины нижних конечностей (>8 см/год); абсолютная прибавка в росте (>15 см); достижение целевого роста через 1 год терапии
- достижение роста не менее 170 см через 1 год терапии; соответствие костного возраста и паспортного через 1 год терапии; + 2 SD относительно целевого роста через 1 год терапии
- изменение SDS роста (>0,3—0,5 через год терапии); увеличение скорости роста (>3 см/год); SDS скорости роста (> +1)

### **Результаты обследования**

#### **В данном случае наиболее вероятной причиной низкорослости является**

- опухоль гипоталамуса
- СТГ-недостаточность
- синдром Шерешевского-Тернера
- конституциональная задержка роста (семейная форма)

### **Гипотиреоз и гипокортицизм у данного пациента являются**

- первичными
- обусловленными резистентностью периферических тканей
- вторичными
- ятрогенными

### **Окончательный диагноз**

- первичными
- обусловленными резистентностью периферических тканей
- вторичными
- ятрогенными

### **Диагноз**

#### **У данного пациента гипопитуитаризм является**

- приобретенным вследствие перенесенной травмы
- приобретенным вследствие перенесенного инфекционного заболевания
- приобретенным вследствие опухолевого процесса
- врожденным

**Ребенку с гипопитуитаризмом показана терапия препаратами рекомбинантного гормона роста с начальной дозировкой + \_\_\_\_\_ + мг/кг/сут**

- 0,022
- 0,015
- 0,05
- 0,033

**К наиболее важным критериям эффективности терапии рекомбинантным гормоном роста относятся**

- соответствие костного и паспортного возраста через год терапии
- нормализация индекса массы тела через полгода терапии
- увеличение роста в см и SDS, увеличение скорости роста в см/год и в SDS
- достижение среднего роста для своего возраста и пола через год терапии

### **Лечение вторичного гипокортицизма у детей и подростков**

- не проводится до достижения мальчиками возраста 13 лет, девочками – 12 лет в связи с настроенностью касательно ростового прогноза

- проводится высокими дозами препаратов гидрокортизона с уменьшением дозировки при присоединении интеркуррентных заболеваний и стрессовых состояний
- проводится препаратами гидрокортизона в дозировке, максимально приближенной к минимальной заместительной дозе
- проводится высокими дозами препаратов гидрокортизона у детей допубертатного возраста, с последующим снижением дозировки до физиологических значений

### **Контроль уровня ИФР-1 в сыворотке крови в ходе терапии рекомбинантным гормоном роста позволяет**

- не проводится до достижения мальчиками возраста 13 лет, девочками – 12 лет в связи с остороженностью касательно ростового прогноза
- проводится высокими дозами препаратов гидрокортизона с уменьшением дозировки при присоединении интеркуррентных заболеваний и стрессовых состояний
- проводится препаратами гидрокортизона в дозировке, максимально приближенной к минимальной заместительной дозе
- проводится высокими дозами препаратов гидрокортизона у детей допубертатного возраста, с последующим снижением дозировки до физиологических значений

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

К врачу детскому эндокринологу обратилась мама с мальчиком 2 лет 5 мес

### **Жалобы**

Задержка физического, психического и моторного развития. Несколько эпизодов гипогликемии с возраста 6-и месяцев.

### **Анамнез заболевания**

Со слов мамы, мальчик отстает в росте с 1-го года жизни. Судороги на фоне инфекционного процесса с 6-и месяцев (после выздоровления примерно раз в месяц).

### **Анамнез жизни**

Ребенок от первой беременности, которая протекала без особенностей. Роды срочные, физиологические. При рождении: длина тела 50 см, масса тела 3100 г, длительная желтуха, синдром двигательных-рефлекторных нарушений.

Моторное развитие на 1-м году жизни: держит голову с 5-и мес., сидит с 9-и мес., ходит с 2-х лет с поддержкой. Мышечная гипотония, сниженная

активность.

Результаты анализа крови в возрасте 1,5 лет: ИФР-1 4,9 (N от 28 нг/мл), кортизол 105 (N от 101 нмоль/л), Т4св. 4,12 (N от 10 пмоль/л) при ТТГ 4,4 (N 0,4-7 мМЕ/л).

Наследственный анамнез по эндокринологическим заболеваниям не отягощен.

Национальность: русский. Брак не близкородственный. Рост отца 172 см, рост матери 163 см. У матери менархе в 11 лет. У отца ростовой скачок в 15 лет.

### **Объективный статус**

Рост 77,3 см (SDSроста=-3,31), вес 9,0 кг (ИМТ=15,06 кг/м<sup>2</sup>, SDSимт=-0,93).

Телосложение нормостеническое. Черты лица мелкие, крупный лоб. Зубов 8, из них 2 поражены кариесом. Кожные покровы тонкие, бледные, сухие.

Патологические высыпания на коже и видимых слизистых оболочках отсутствуют. Волосы сухие, ломкие. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно, распределена равномерно. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 90 уд/мин, АД 110/70 мм рт. ст.

Живот несколько выпирает, кожа в области живота напоминает «лимонную корочку»..

Физиологические отправления в норме.

Щитовидная железа визуально и пальпаторно не увеличена, мягкоэластична, клинически – гипотиреоз (?).

Надпочечники – гипертрихоза и гиперпигментации нет.

Половые органы сформированы по мужскому типу правильно, половое созревание по Таннеру 1, микропенис, тестикулы в паховых каналах, при пальпации низводятся в мошонку, S=D=2 мл.

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

- не проводится до достижения мальчиками возраста 13 лет, девочками – 12 лет в связи с осторожностью касательно ростового прогноза
- проводится высокими дозами препаратов гидрокортизона с уменьшением дозировки при присоединении интеркуррентных заболеваний и стрессовых состояний
- проводится препаратами гидрокортизона в дозировке, максимально приближенной к минимальной заместительной дозе
- проводится высокими дозами препаратов гидрокортизона у детей допубертатного возраста, с последующим снижением дозировки до физиологических значений

### **Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза лабораторным методам исследования относятся**

- не проводится до достижения мальчиками возраста 13 лет, девочками – 12 лет в связи с настороженностью касательно ростового прогноза
- проводится высокими дозами препаратов гидрокортизона с уменьшением дозировки при присоединении интеркуррентных заболеваний и стрессовых состояний
- проводится препаратами гидрокортизона в дозировке, максимально приближенной к минимальной заместительной дозе
- проводится высокими дозами препаратов гидрокортизона у детей допубертатного возраста, с последующим снижением дозировки до физиологических значений

### **Результаты обследования**

#### **К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам исследования относятся**

- не проводится до достижения мальчиками возраста 13 лет, девочками – 12 лет в связи с настороженностью касательно ростового прогноза
- проводится высокими дозами препаратов гидрокортизона с уменьшением дозировки при присоединении интеркуррентных заболеваний и стрессовых состояний
- проводится препаратами гидрокортизона в дозировке, максимально приближенной к минимальной заместительной дозе
- проводится высокими дозами препаратов гидрокортизона у детей допубертатного возраста, с последующим снижением дозировки до физиологических значений

### **Результаты обследования**

#### **В данном случае наиболее вероятной причиной низкорослости является**

- конституциональная задержка роста
- хронический аутоиммунный гипотиреоз
- аутоиммунный гипокортицизм (болезнь Аддисона)
- СТГ-недостаточность

#### **Гипотиреоз и гипокортицизм у данного пациента являются**

- обусловленными резистентностью периферических тканей
- вторичными
- ятрогенными
- первичными

### **Окончательный диагноз**

- обусловленными резистентностью периферических тканей
- вторичными
- ятрогенными
- первичными

## **Диагноз**

### **У данного пациента гипопитуитаризм**

- приобретенный вследствие перенесенного инфекционного заболевания
- приобретенный вследствие перенесенной травмы
- врожденный
- приобретенный вследствие опухолевого процесса

### **Ребенку с гипопитуитаризмом показана терапия препаратами**

- рекомбинантного ИФР-1 в дозе 0,05 мг/кг/сут в сочетании с высокими дозами половых стероидов
- рекомбинантного ИФР-1 в дозе 0,033 мг/кг/сут с последующим увеличением дозы до 0,07 мг/кг/сут
- рекомбинантного гормона роста в дозе 0,07 мг/кг/сут с последующим снижением дозы до физиологической
- рекомбинантного гормона роста в дозе 0,033 мг/кг/сут

### **При множественном дефиците гормонов аденогипофиза лечение вторичного гипотиреоза показано препаратами**

- рекомбинантного ТТГ в сочетании с препаратами рекомбинантного ИФР-1
- левотироксина натрия сразу после постановки диагноза
- рекомбинантного ТТГ после завершения терапии препаратами рекомбинантного гормона роста
- трийодтиронина после завершения терапии препаратами рекомбинантного гормона роста

### **При лечении вторичного гипотиреоза контроль адекватности дозы тиреоидных препаратов осуществляется по уровням**

- свободного Т3, свободного Т4 и ТТГ
- ТТГ, Т4 свободного и кальцитонина
- свободного и общего Т3, свободного и общего Т4
- свободного или общего Т4

### **Контроль уровня ИФР-1 в сыворотке крови в ходе терапии рекомбинантным гормоном роста позволяет**

- своевременно выявить нарушения липидного и углеводного обмена
- исключить возможность развития множественного дефицита гормонов аденогипофиза
- оценить соблюдение режима терапии, выявить побочные эффекты
- рассчитать предполагаемый конечный рост пациента и скорректировать дозу гормона роста при неудовлетворительном прогнозе

**Повторное определение секреции СТГ у пациентов с целью подтверждение (исключение) диагноза соматотропной недостаточности проводится при**

- своевременно выявить нарушения липидного и углеводного обмена
- исключить возможность развития множественного дефицита гормонов аденогипофиза
- оценить соблюдение режима терапии, выявить побочные эффекты
- рассчитать предполагаемый конечный рост пациента и скорректировать дозу гормона роста при неудовлетворительном прогнозе

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

К врачу детскому эндокринологу обратилась мама с мальчиком 11-ти лет.

### **Жалобы**

Жалобы на задержку роста и низкие темпы роста.

### **Анамнез заболевания**

Со слов мамы, отставание в росте мальчика было заметно 3-хлетнего возраста, когда пошел в детский сад (был самым маленьким в группе). Задержка роста по сравнению со сверстниками стала более выражена в последние 2 года.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от первой беременности, протекавшей без особенностей. Роды срочные, физиологические. При рождении: длина тела 49 см, масса тела 2900 г. Моторное и психическое развитие на первом году жизни соответствовало возрасту. Прививки в срок. Аллергоанамнез не отягощен. Перенесенные заболевания: коклюш (3 года), ветряная оспа (5 лет). Наличие перенесенных операций в анамнезе отрицает. Бытовые условия хорошие, питание полноценное, регулярное. Успеваемость выше средней. +  
Наследственный анамнез по эндокринологическим заболеваниям не отягощен. Национальность: русская. Брак не близкородственный. Рост отца 172 см, рост матери 168 см. У матери менархе в 11 лет. У отца ростовой скачок в 13 лет. Рост бабушки (отец матери) 161 см.

### **Объективный статус**

Рост 124 см (SDS роста -2,68), вес 28 кг (ИМТ=18,21 кг/м<sup>2</sup>, SDSИМТ=+0,64).

Телосложение нормостеническое. Кожные покровы бледно-розовые, умеренной влажности. Слизистые нормальной окраски. Патологические высыпания на коже и слизистых оболочках отсутствуют. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно, распределена равномерно. Стигм дизэмбриогенеза не отмечается. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 85 уд/мин, АД 120/85 мм рт. ст. Стул в норме.

Щитовидная железа визуально и пальпаторно не увеличена, мягкоэластична, клинически – эутиреоз.

Надпочечники – гипертрихоза и гиперпигментации нет.

Половые органы сформированы по мужскому типу правильно, половое созревание по Таннеру 2 (P2G2), тестикулы в мошонке D=5 мл S=4 мл.

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

- своевременно выявить нарушения липидного и углеводного обмена
- исключить возможность развития множественного дефицита гормонов аденогипофиза
- оценить соблюдение режима терапии, выявить побочные эффекты
- рассчитать предполагаемый конечный рост пациента и скорректировать дозу гормона роста при неудовлетворительном прогнозе

### **Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза лабораторным методам исследования относятся**

- своевременно выявить нарушения липидного и углеводного обмена
- исключить возможность развития множественного дефицита гормонов аденогипофиза
- оценить соблюдение режима терапии, выявить побочные эффекты
- рассчитать предполагаемый конечный рост пациента и скорректировать дозу гормона роста при неудовлетворительном прогнозе

### **Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза стимуляционным тестам/пробам относится**

- своевременно выявить нарушения липидного и углеводного обмена

- исключить возможность развития множественного дефицита гормонов аденогипофиза
- оценить соблюдение режима терапии, выявить побочные эффекты
- рассчитать предполагаемый конечный рост пациента и скорректировать дозу гормона роста при неудовлетворительном прогнозе

### **Результаты обследования**

#### **К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам относится**

- своевременно выявить нарушения липидного и углеводного обмена
- исключить возможность развития множественного дефицита гормонов аденогипофиза
- оценить соблюдение режима терапии, выявить побочные эффекты
- рассчитать предполагаемый конечный рост пациента и скорректировать дозу гормона роста при неудовлетворительном прогнозе

### **Результаты обследования**

#### **По результатам осмотра и исследования СТГ у мальчика исключен(а)**

- конституциональная задержка пубертата
- идиопатическая низкорослость
- гипофизарный нанизм
- конституциональная задержка роста

#### **Наиболее вероятным диагнозом в данном случае является**

- конституциональная задержка пубертата
- идиопатическая низкорослость
- гипофизарный нанизм
- конституциональная задержка роста

### **Диагноз**

#### **Оптимальным считается начало стимулирующей рост терапии при идиопатической низкорослости в возрасте**

- не ранее начала полового созревания
- от первых месяцев жизни до 3-х лет
- от 5 лет до раннего пубертата
- от начала полового созревания до его завершения

**При лечении конституциональной задержки роста (идиопатической низкорослости) с SDS роста < -2,25 ребенку при недавно начавшемся пубертате возможно сочетание препаратов рекомбинантного гормона роста с**

- низкими дозами глюкокортикоидов короткого действия
- препаратами рекомбинантного пролонгированного ИФР-1
- аналогами гонадотропин-рилизинг-гормона
- высокими дозами половых стероидов, а именно препараты тестостерона для мальчиков

**Для лечения идиопатической низкорослости рекомендуемой дозой препаратов рекомбинантного гормона роста считается + \_\_\_\_ + мг/кг/сут**

- 0,07
- 0,005
- 0,0033
- 0,033

**Наилучшим критерием эффективности терапии препаратами рекомбинантного гормона роста при лечении идиопатической низкорослости считается**

- абсолютная прибавка роста в см
- скорость скелетного созревания
- абсолютная прибавка веса в кг
- изменение SDS роста

**Клиническими критериями начала пубертата считают у мальчиков считают**

- внезапную значительную абсолютную прибавку роста в см
- увеличение объема яичек более 4 мл
- появление только аксиллярного оволосения
- появление лобкового и аксиллярного оволосения

**«Целевой» рост для мальчиков рассчитывается по формуле**

- внезапную значительную абсолютную прибавку роста в см
- увеличение объема яичек более 4 мл
- появление только аксиллярного оволосения
- появление лобкового и аксиллярного оволосения

**Условие ситуационной задачи**

## **Ситуация**

К врачу детскому эндокринологу обратилась мама с девочкой 10 лет.

## **Жалобы**

Жалобы на задержку роста и низкие темпы роста.

## **Анамнез заболевания**

Со слов мамы, девочка с раннего детства отличается от сверстников сравнительно низким ростом. В последние 2 года отставание в росте стало более заметным.

## **Анамнез жизни**

Ребенок от первой беременности, протекавшей без особенностей. Роды срочные, физиологические. При рождении: длина тела 52 см, масса тела 3350 г. Моторное и психическое развитие на первом году жизни соответствовало возрасту. Прививки в срок. Аллергоанамнез не отягощен. В возрасте 7-и лет операция по поводу острого аппендицита. Бытовые условия хорошие, питание полноценное, регулярное.

Наследственный анамнез по эндокринологическим заболеваниям не отягощен. Национальность: русская. Брак родителей не близкородственный. Рост отца 175 см, рост матери 164 см. У матери менархе в 12 лет. У отца ростовой скачок в 14 лет. Рост бабушки (мать отца) 152 см.

## **Объективный статус**

Рост 118 см (SDS роста -2,92), вес 25 кг (ИМТ=17,95 кг/м<sup>2</sup>, SDSИМТ=0,46).

Телосложение нормостеническое. Кожные покровы бледно-розовые, умеренной влажности. Слизистые оболочки нормальной окраски.

Патологические высыпания на коже и слизистых оболочках отсутствуют.

Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно, распределена равномерно.

Стигм дизэмбриогенеза не отмечается. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 87 уд/мин, АД 115/85 мм рт. ст. Живот мягкий, безболезненный. Физиологические отправления в норме.

Щитовидная железа визуально и пальпаторно не увеличена, мягкоэластична, клинически – эутиреоз.

Половые органы сформированы по женскому типу правильно, половое созревание по Таннеру 2 (B2 P2), менархе отрицает.

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

- внезапную значительную абсолютную прибавку роста в см
- увеличение объема яичек более 4 мл
- появление только аксиллярного оволосения

- появление лобкового и аксиллярного оволосения

### **Результаты обследования**

#### **К необходимым для постановки диагноза лабораторным методам исследования относятся**

- внезапную значительную абсолютную прибавку роста в см
- увеличение объема яичек более 4 мл
- появление только аксиллярного оволосения
- появление лобкового и аксиллярного оволосения

### **Результаты обследования**

#### **К необходимым для постановки диагноза стимуляционным тестам/пробам относится**

- внезапную значительную абсолютную прибавку роста в см
- увеличение объема яичек более 4 мл
- появление только аксиллярного оволосения
- появление лобкового и аксиллярного оволосения

### **Результаты обследования**

#### **К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам исследования относится**

- внезапную значительную абсолютную прибавку роста в см
- увеличение объема яичек более 4 мл
- появление только аксиллярного оволосения
- появление лобкового и аксиллярного оволосения

### **Результаты обследования**

#### **По результатам осмотра и исследования СТГ у девочки исключен(а)**

- конституциональная задержка роста
- конституциональная задержка пубертата
- идиопатическая низкорослость
- гипофизарный нанизм

#### **Наиболее вероятным диагнозом в данном случае является**

- конституциональная задержка роста

- конституциональная задержка пубертата
- идиопатическая низкорослость
- гипофизарный нанизм

## **Диагноз**

**В данном случае конституциональную задержку роста следует рассматривать, как**

- несемейную форму без задержки пубертата
- семейную форму без задержки пубертата
- семейную форму с задержкой пубертата
- несемейную форму с задержкой пубертата

**Оптимальным считается начало стимулирующей рост терапии при идиопатической низкорослости в возрасте**

- от начала пубертата до завершения полового созревания
- не ранее завершения полового созревания
- от первых месяцев жизни до 3-х лет
- от 5 лет до раннего пубертата

**Ребенку с идиопатической задержкой роста и SDS роста менее -2,25 при недавно начавшемся пубертате возможно применение**

- аналогов гонадотропин-рилизинг-гормона в сочетании с терапией препаратами гормона роста
- высоких доз кортикостероидов в сочетании с препаратами рекомбинантного гормона роста
- препаратов рекомбинантного ИФР-1 пролонгированного действия в сочетании с половыми стероидами
- низких доз кортикостероидов в сочетании с препаратами рекомбинантного ИФР-1 пролонгированного действия

**Рекомендуемой дозой препаратов рекомбинантного гормона роста для лечения идиопатической низкорослости считается + \_\_\_\_\_ + мг/кг/сут**

- 0,033
- 0,07
- 0,001
- 0,0025

**Клиническими критериями начала пубертата у девочек считают**

- менархе
- увеличение молочных желез
- внезапная значительная абсолютная прибавка роста в см
- появление аксиллярного оволосения

### **При обследовании девочек с низкорослостью кариотипирование показано**

- менархе
- увеличение молочных желез
- внезапная значительная абсолютная прибавка роста в см
- появление аксиллярного оволосения

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

К врачу детскому эндокринологу обратилась мама с мальчиком 7-и лет.

### **Жалобы**

Низкий рост, снижение скорости роста.

### **Анамнез заболевания**

Со слов мамы, впервые отставание в росте мальчика стало заметно в возрасте 2-х лет. Постепенно отставание в росте становилось более выраженным, сейчас мальчик значительно ниже своих сверстников. При обращении к врачу по месту жительства в возрасте 5-и лет было назначено проведение МРТ головного мозга, по результатам выявлена гиперплазия аденогипофиза.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от первой беременности, которая протекала без особенностей. Роды срочные, физиологические. При рождении: длина тела 53 см, масса тела 3650 г. Раннее развитие протекало без особенностей. Прививки в срок.

Аллергологический анамнез не отягощен. Наличие в анамнезе операций и травм мама мальчика отрицает. +

Питание полноценное, регулярное. Каких-либо особенностей психоэмоционального и интеллектуального развития в процессе беседы не выявлено. +

Наследственный анамнез по эндокринологическим заболеваниям не отягощен. Национальность: русский. Брак не близкородственный. Рост отца 177 см, рост матери 165 см. У матери менархе в 11 лет. У отца ростовой скачок в 13 лет.

### **Объективный статус**

Рост 101 см (SDS роста=-3,57), вес 20 кг (ИМТ=19,61 кг/м<sup>2</sup>%, SDS<sub>ИМТ</sub>=+2,11). Телосложение гиперстеническое. Подкожно-жировая клетчатка выражена

несколько избыточно, распределена равномерно. Кожные покровы бледные, сухие, пастозные, в области живота эффект «лимонной корки». Волосы сухие, ломкие.

Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 70 уд/мин, АД 95/60 мм рт. ст.

Щитовидная железа визуально и пальпаторно не увеличена, мягкоэластична, клинически – гипотиреоз (?).

Надпочечники – гипертрихоза и гиперпигментации нет.

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

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

- менархе
- увеличение молочных желез
- внезапная значительная абсолютная прибавка роста в см
- появление аксиллярного оволосения

**Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза гормональным методам исследования относятся**

- менархе
- увеличение молочных желез
- внезапная значительная абсолютная прибавка роста в см
- появление аксиллярного оволосения

**Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам исследования относятся**

- менархе
- увеличение молочных желез
- внезапная значительная абсолютная прибавка роста в см
- появление аксиллярного оволосения

**Результаты обследования**

**Гипотиреоз у данной пациентки является**

- вторичным
- обусловленным резистентностью периферических тканей

- первичным
- ятрогенным

**Учитывая результаты проведенного гормонального исследования и магнитно-резонансной томографии головного мозга, целесообразно проведение**

- вторичным
- обусловленным резистентностью периферических тканей
- первичным
- ятрогенным

**Результаты обследования**

**Окончательный диагноз**

- вторичным
- обусловленным резистентностью периферических тканей
- первичным
- ятрогенным

**Диагноз**

**В данном случае развитие гипопитуитаризма обусловлено**

- врожденной патологии срединной трубки
- глиомой зрительного перекреста
- злокачественным новообразованием гипофиза
- генетической мутацией

**Ребенку с гипопитуитаризмом показана терапия препаратами рекомбинантного гормона роста с начальной дозировкой из расчета + \_\_\_\_ + мг/кг/сут**

- 0,033
- 0,07
- 0,022
- 0,05

**Наиболее важным критерием эффективности терапии рекомбинантным гормоном роста является**

- достижение среднего роста для своего возраста и пола через год терапии
- нормализация индекса массы тела через 1 месяц терапии
- увеличение роста (в см и SDS) и скорости роста (в см и SDS)

- соответствие костного и паспортного возраста через год терапии

### **При множественном дефиците гормонов аденогипофиза лечение вторичного гипотиреоза показано препаратами**

- трийодтиронина после завершения терапии препаратами рекомбинантного гормона роста
- рекомбинантного ТТГ после завершения терапии препаратами рекомбинантного гормона роста
- рекомбинантного ТТГ в сочетании с препаратами рекомбинантного ИФР-1
- тироксина сразу после постановки диагноза

### **Контроль адекватности дозы тиреоидных препаратов при лечении вторичного гипотиреоза осуществляется путем определения уровней**

- ТТГ, тиролиберина
- ТТГ и Т3 свободного
- Т3 свободного или Т3 общего
- Т4 свободного или Т4 общего

### **Лечение дефицита пролактина при гипопитуитаризме, обусловленном мутациями генов PIT1 и PROP1**

- ТТГ, тиролиберина
- ТТГ и Т3 свободного
- Т3 свободного или Т3 общего
- Т4 свободного или Т4 общего

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

К врачу детскому эндокринологу обратилась мама с мальчиком 5,5 лет.

### **Жалобы**

Жалобы на задержку роста и низкие темпы роста.

### **Анамнез заболевания**

Со слов мамы, мальчик отстает в росте в сравнении со сверстниками с раннего детства (заметно ниже сверстников в детском саду), что вызывает беспокойство как у родителей, так и у самого ребенка.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от второй беременности, протекавшей без особенностей. Роды срочные, физиологические. При рождении: длина тела 52 см, масса тела 3200 г.

Моторное и психическое развитие на первом году жизни соответствовало возрастной норме. Прививки в срок. Наличие травм и перенесенных операций мама отрицает. Аллергологический анамнез неотягощен. Бытовые условия хорошие, питание полноценное, регулярное, аппетит несколько снижен последние 2 недели, при этом жалобы на боли в животе ребенок не предъявляет.

Наследственный анамнез по эндокринологическим заболеваниям неотягощен. Национальность: русская. Брак не близкородственный. Рост отца 179 см, рост матери 171 см. У матери менархе в 12 лет. У отца ростовой скачок в 14 лет. Наличие родственников с низким ростом родители отрицают.

### **Объективный статус**

Рост 98 см (SDS роста -2,73), вес 14,7 кг (ИМТ=15,31 кг/м<sup>2</sup>, SDS имт=-0,13).

Телосложение нормостеническое. Кожные покровы чистые, умеренной влажности, бледно-розовые, слизистые оболочки розовые. Патологические высыпания на коже и видимых слизистых оболочках отсутствуют. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно, распределена равномерно. Стигм дизэмбриогенеза не отмечается. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 101 уд/мин, АД 95/60 мм рт. ст. Стул в норме.

Щитовидная железа 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.

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

- ТТГ, тиролиберина
- ТТГ и Т3 свободного
- Т3 свободного или Т3 общего
- Т4 свободного или Т4 общего

### **Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза лабораторным методам исследования относятся**

- ТТГ, тиролиберина
- ТТГ и Т3 свободного
- Т3 свободного или Т3 общего
- Т4 свободного или Т4 общего

## **Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза стимуляционным тестам/пробам относится**

- ТТГ, тиролиберина
- ТТГ и Т3 свободного
- Т3 свободного или Т3 общего
- Т4 свободного или Т4 общего

## **Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам исследования относится**

- ТТГ, тиролиберина
- ТТГ и Т3 свободного
- Т3 свободного или Т3 общего
- Т4 свободного или Т4 общего

## **Результаты обследования**

**По результатам осмотра и исследования СТГ у мальчика исключен(а)**

- идиопатическая низкорослость
- конституциональная задержка пубертата
- гипофизарный нанизм
- конституциональная задержка роста

**Данному пациенту можно установить следующий диагноз**

- идиопатическая низкорослость
- конституциональная задержка пубертата
- гипофизарный нанизм
- конституциональная задержка роста

## **Диагноз**

**В данном случае задержку роста следует рассматривать, как**

- семейный вариант конституциональной задержки роста на фоне гипотиреоза
- наследственный (семейный) вариант идиопатической задержки роста

- спорадический (несемейный) вариант конституциональной задержки роста и пубертата
- спорадический (несемейный) вариант идиопатической задержки роста

**В данном случае пациенту с SDS роста < -2,25 с целью коррекции низкорослости может быть рекомендовано лечение**

- препаратами рекомбинантного гормона роста
- препаратами кальция и витамина Д в повышенных дозах
- низкими дозами половых стероидов в сочетании с препаратом гормона роста
- препаратами рекомбинантного ИФР-1 в сочетании с препаратами гормонов щитовидной железы

**Оптимальным возрастом начала терапии препаратами рекомбинантного гормона роста считается возраст от**

- первых месяцев жизни до 3-х лет
- первых месяцев жизни до 1 года
- начала полового созревания до его завершения
- 5-и лет до раннего пубертата

**Рекомендуемой дозой препаратов рекомбинантного гормона роста для лечения конституциональной задержки роста считается**

- 0,07 мг/кг/сут и выше
- не более 0,02 мг/кг/сут
- 0,1 мг/кг/сут с постепенным снижением дозы до физиологических значений
- 0,033 мг/кг/сут

**Наилучшими критериями эффективной терапии препаратами гормона роста являются**

- нормализация индекса массы тела, прогрессия костного возраста
- увеличение SDS роста, скорости роста в см/год и в SDS
- абсолютная прибавка в росте и в весе вне зависимости от пола и возраста
- ускорение полового созревания, повышение физической выносливости

**Терапия препаратами рекомбинантного гормона роста считается эффективной при**

- нормализация индекса массы тела, прогрессия костного возраста
- увеличение SDS роста, скорости роста в см/год и в SDS

- абсолютная прибавка в росте и в весе вне зависимости от пола и возраста
- ускорение полового созревания, повышение физической выносливости

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

К врачу детскому эндокринологу обратилась мама с девочкой 7-и лет.

### **Жалобы**

Низкий рост, низкую скорость роста.

### **Анамнез заболевания**

Со слов мамы, впервые отставание в росте девочки стало заметно в возрасте 4-х лет, постепенно становившееся все более выраженным. В течение последнего года дефицит роста стал очевидным (девочка значительно ниже своих одноклассников).

### **Анамнез жизни**

Ребенок от первой беременности, которая протекала без особенностей. Роды срочные, физиологические. При рождении: длина тела 50 см, масса тела 3100. Моторное развитие на первом году жизни соответствовало норме. В возрасте 4,5 лет девочку начали беспокоить частые головные боли и тошнота, постепенно начала снижаться острота зрения. Родители обращались к неврологу по месту жительства, где девочке после ряда обследований был поставлен диагноз: нейроциркуляторная дистония с назначением симптоматической терапии. Ввиду ухудшения самочувствия дочери родители повторно обратились к врачу через полгода. По данным МРТ головного мозга была диагностирована кистозная краниофарингиома хиазмально-селлярной области, окклюзионная гидроцефалия с перивентрикулярным отеком (хирургическое лечение в возрасте 5-ти лет). Послеоперационный период протекал без осложнений, самочувствие улучшилось.

Эндокринологом был назначен л-тироксин в дозе 25 мкг, кортеф в дозе 5 мг/сутки, в режиме 2,5 мг утром, 2,5 мг вечером. Ввиду хорошего самочувствия ребенка, более к врачу не обращались. Родители отмечали постепенное нарастание дефицита роста и набор веса даже на фоне соблюдения рационального режима питания.

Питание полноценное, регулярное, отчетливое чувство насыщения после приема пищи не наступает. В настоящее время девочка находится на домашнем обучении, успеваемость в школе средне-низкая.

Наследственный анамнез по эндокринологическим заболеваниям не отягощен. Национальность: русская. Наличие близкородственных браков в семье

родители отрицают. Рост отца 178 см, рост матери 172 см. У матери менархе в 12 лет. У отца ростовой скачок в 14 лет.

### **Объективный статус**

Телосложение гиперстеническое, подкожно-жировая клетчатка выражена избыточно. Кожные покровы тонкие, бледные, сухие, на боковых поверхностях живота видны несколько вертикальных стрий бледно-розового цвета.

Патологические высыпания на коже и видимых слизистых оболочках отсутствуют. Волосы сухие, ломкие. Склонность к запорам. Мочевыделение достаточно частое, много пьет в течение дня (со слов мамы 3-4л в день).

Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 85 уд/мин, АД 90/65 мм рт. ст.

Рост 105 вес 27,2 кг. SDS роста -3,31, SDS веса +1,05. Соотношение «верхний сегмент/ нижний сегмент» 1,24 (N для девочек в возрасте 6,5 – 7,4 лет: 1,21, N для девочек 5,5-6,4 лет: 1,24), скорость роста 2,5 см/год.

**Для постановки диагноза в данном случае из методов диагностики, среди прочих, показано провести**

- нормализация индекса массы тела, прогрессия костного возраста
- увеличение SDS роста, скорости роста в см/год и в SDS
- абсолютная прибавка в росте и в весе вне зависимости от пола и возраста
- ускорение полового созревания, повышение физической выносливости

### **Результаты обследования**

**Из исследований для постановки диагноза в данном случае, в том числе, следует провести**

- нормализация индекса массы тела, прогрессия костного возраста
- увеличение SDS роста, скорости роста в см/год и в SDS
- абсолютная прибавка в росте и в весе вне зависимости от пола и возраста
- ускорение полового созревания, повышение физической выносливости

### **Результаты обследования**

**В данном случае наиболее вероятной причиной низкорослости является**

- гипопитуитаризм
- семейный вариант конституциональной задержки роста и полового развития
- хронический аутоиммунный гипотиреоз
- аутоиммунный гипокортицизм (болезнь Аддисона)

**В данном случае наиболее вероятно, что у пациента**

- приобретенный пангипопитуитаризм
- врожденный множественный дефицит гормонов аденогипофиза
- приобретенный изолированный дефицит СТГ
- врожденный вариант изолированного дефицита СТГ

**Ребенку с гипопитуитаризмом показана терапия препаратами рекомбинантного гормона роста с начальной дозировкой из расчета + \_\_\_\_\_ + мг/кг/сут**

- 0,0033 – 0,0055
- 0,025 – 0,033
- 0,045 – 0,05
- 0,055 – 0,07

**Наиболее важным критерием эффективности терапии рекомбинантным гормоном роста является**

- достижение среднего роста для своего возраста и пола через год терапии
- увеличение роста в см и SDS, увеличение скорости роста в см и SDS
- нормализация индекса массы тела через год терапии
- соответствие костного и паспортного возраста через год терапии

**При наличии активных злокачественных новообразований, прогрессирующем росте интракраниальных опухолей, лечение препаратом рекомбинантного гормона роста**

- противопоказано
- показано в дозировке, превышающей стандартную педиатрическую дозировку препаратов СТГ на 25 – 50%, с постепенным ее снижением до оптимальной
- показано в стандартной педиатрической дозировке для лечения СТГ-дефицита (0,025 – 0,033 мг/кг/сут)
- показано в начальной дозировке, составляющей 25 – 50% от заместительной с постепенным ее увеличением в течение 3-6 месяцев до оптимальной

**После лечения по поводу опухоли терапия препаратами рекомбинантного гормона роста**

- может быть назначена через 6—12 мес. при отсутствии дальнейшего роста опухоли или рецидива
- противопоказана вне зависимости от наличия или отсутствия роста опухоли или ее рецидива

- может быть назначена сразу после завершения лечения по поводу онкологического заболевания при наличии у пациента признаков социальной дезадаптации в связи с низкорослостью
- показана сразу после завершения лечения по поводу онкологического заболевания вне зависимости от наличия или отсутствия роста опухоли или ее рецидива

**Детям с опухолями головного мозга в анамнезе при лечении препаратами рекомбинантного показано проведение МРТ головного мозга с периодичностью**

- 1 раз в 2-3 года при отсутствии жалоб на головные боли
- не реже 1 раза в год
- в начале лечения препаратами рекомбинантного гормона роста и по его окончанию
- только при наличии жалоб на головные боли

**В данном случае, кроме препарата рекомбинантного гормона роста, целесообразно дополнение терапии в виде**

- снижения дозы Л-тироксина на половину и назначения десмопрессина
- повышения дозы кортефа вдвое и назначения десмопрессина
- повышения дозы Л-тироксина и назначения десмопрессина
- повышения дозы Л-тироксина и повышения дозы кортефа вдвое

**Оперативное лечение опухоли гипоталамо-гипофизарной области в анамнезе в сочетании с результатами обследования**

- требует проведения теста на генерацию ИФР-1 для диагностики СТГ-дефицита
- требует проведения двух СТГ-стимулирующих проб для диагностики СТГ-дефицита
- позволяет диагностировать СТГ-дефицит без проведения СТГ-стимулирующих проб
- позволяет провести только один СТГ-стимуляционной пробы для диагностики СТГ-дефицита

**После достижения конечного роста на фоне лечения препаратами рекомбинантного гормона роста, пациенты с «триадой» на МРТ**

- требует проведения теста на генерацию ИФР-1 для диагностики СТГ-дефицита
- требует проведения двух СТГ-стимулирующих проб для диагностики СТГ-дефицита

- позволяет диагностировать СТГ-дефицит без проведения СТГ-стимулирующих проб
- позволяет провести только один СТГ-стимуляционной пробы для диагностики СТГ-дефицита

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

К врачу детскому эндокринологу обратилась мама с мальчиком 7 лет 10 месяцев.

### **Жалобы**

Низкий рост, прогрессирующее снижение скорости роста. Вялость и сонливость, сложности проснуться по утрам, быструю утомляемость, несколько затяжное протекание инфекционных заболеваний.

### **Анамнез заболевания**

Со слов мамы, впервые отставание в росте мальчика стало заметно 3 года назад, в течение последнего года дефицит роста стал очевидным (мальчик значительно ниже своих сверстников).

### **Анамнез жизни**

Ребенок от первой беременности, которая протекала без особенностей. Роды срочные, физиологические. При рождении: длина тела 50 см, масса тела 3470 г. Раннее развитие без особенностей. В возрасте 5 лет на фоне полного благополучия мальчик начал жаловаться на головные боли. При обследовании у невропатолога по месту жительства МРТ не проводилось, была назначена симптоматическая терапия. Жалобы на головные боли сохранялись, купировались после приема НПВС. Внезапное ухудшение состояния произошло в возрасте 6 лет 1 месяца, когда ребенок внезапно потерял сознание с последующим развитием тонико-клонических судорог, после купирования которых мальчик был экстренно госпитализирован в нейрохирургическое отделение ГКБ. +

По данным проведенной МРТ головного мозга была диагностирована кистозная краниофарингиома хиазмально-селлярной области, окклюзионная гидроцефалия с перивентрикулярным отеком, проведено экстренное хирургическое лечение. Послеоперационный период протекал без осложнений, самочувствие улучшилось.

Эндокринологом было назначено лечение: левотироксин в дозе 25 мкг/сутки, гидрокортизон в дозе 5 мг/сутки в режиме 2,5 мг утром, 2,5 мг днем, десмопрессин в дозе 0,1 мг/сут в режиме 0,05 мг утром и вечером. Ввиду значительного улучшения самочувствия ребенка к врачу более не обращались.

Со временем родители начали отмечать задержку роста и чрезмерную прибавку в массе тела, несмотря на соблюдение рационального режима питания. +

Питание полноценное, регулярное, отчетливое чувство насыщения после приема пищи наступает на непродолжительный период времени. В настоящее время мальчик находится на домашнем обучении, успеваемость в школе средняя. +

Наследственный анамнез по эндокринологическим заболеваниям не отягощен. Национальность: русский. Брак не близкородственный. Рост отца 188 см, рост матери 169 см. У матери менархе в 12 лет. У отца ростовой скачок в 14 лет.

### **Объективный статус**

Рост 113 см (SDS<sub>роста</sub>=-2,15), вес 26,2 кг (ИМТ=20,52 кг/м<sup>2</sup>, SDS<sub>ИМТ</sub>=+2,20).

Телосложение гиперстеническое. Подкожно-жировая клетчатка выражена несколько избыточно, распределена равномерно. Кожные покровы тонкие, бледные, сухие, на боковых поверхностях живота и бедрах видны несколько вертикальных стрий бледно-розового цвета. Патологические высыпания на коже и видимых слизистых оболочках отсутствуют. Волосы сухие, ломкие. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 85 уд/мин, АД 90/65 мм рт. ст. живот мягкий, безболезненный при пальпации. Склонность к запорам.

Мочевыделение каждые 3-4 часа, со слов мамы, ребенок пьет умеренное количество жидкости (1,5-2 л в день).

Щитовидная железа визуальна и пальпаторно не увеличена, мягкоэластична, клинически – гипотиреоз (?).

Надпочечники – гипертрихоза и гиперпигментации нет.

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

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

- требует проведения теста на генерацию ИФР-1 для диагностики СТГ-дефицита
- требует проведения двух СТГ-стимулирующих проб для диагностики СТГ-дефицита
- позволяет диагностировать СТГ-дефицит без проведения СТГ-стимулирующих проб
- позволяет провести только один СТГ-стимуляционной пробы для диагностики СТГ-дефицита

### **Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза лабораторным методам исследования относятся**

- требует проведения теста на генерацию ИФР-1 для диагностики СТГ-дефицита
- требует проведения двух СТГ-стимулирующих проб для диагностики СТГ-дефицита
- позволяет диагностировать СТГ-дефицит без проведения СТГ-стимулирующих проб
- позволяет провести только один СТГ-стимуляционной пробы для диагностики СТГ-дефицита

**Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам исследования относится**

- требует проведения теста на генерацию ИФР-1 для диагностики СТГ-дефицита
- требует проведения двух СТГ-стимулирующих проб для диагностики СТГ-дефицита
- позволяет диагностировать СТГ-дефицит без проведения СТГ-стимулирующих проб
- позволяет провести только один СТГ-стимуляционной пробы для диагностики СТГ-дефицита

**Результаты обследования**

**В данном случае наиболее вероятной причиной низкорослости является**

- задержка внутриутробного развития
- недостаточность СТГ
- хронический аутоиммунный гипотиреоз
- конституциональная задержка роста

**Гипотиреоз и гипокортицизм у данного пациента являются**

- обусловленными резистентностью периферических тканей
- первичными
- вторичными
- идиопатическими

**В данном случае наиболее вероятно, что у пациента**

- врожденный изолированный дефицит соматотропного гормона
- приобретенный множественный дефицит гормонов аденогипофиза
- приобретенный изолированный дефицит соматотропного гормона
- идиопатический изолированный дефицит соматотропного гормона

**Противопоказанием к лечению препаратами рекомбинантного гормона роста является**

- удаление новообразования мозга любой локализации в анамнезе вне зависимости от сроков, прошедших после оперативного лечения
- удаление новообразования в гипоталамо-гипофизарной области в анамнезе вне зависимости от сроков, прошедших после операции
- наличие активных злокачественных новообразований и интракраниальных опухолей прогрессирующего роста
- пустое турецкое седло вследствие удаления новообразования гипоталамо-гипофизарной области любой этиологии вне зависимости от сроков ремиссии

**После лечения по поводу опухоли терапия препаратами рекомбинантного гормона роста**

- может быть назначена сразу после завершения лечения по поводу онкологического заболевания при дефиците роста у пациента  $-2,5$  SDS и более
- противопоказана вне зависимости от наличия или отсутствия роста опухоли или ее рецидива
- показана сразу после завершения лечения по поводу онкологического заболевания вне зависимости от наличия или отсутствия роста опухоли или ее рецидива
- может быть назначена через 6—12 мес. при отсутствии дальнейшего роста опухоли или рецидива

**Наиболее важным критерием эффективности терапии рекомбинантным гормоном роста является**

- увеличение роста (в см и SDS) и скорости роста (в см и SDS)
- достижение среднего роста для своего возраста и пола через год терапии
- нормализация индекса массы тела через полгода терапии препаратами рекомбинантного гормона роста
- увеличение скорости роста на 7 см/год и более через год терапии рекомбинантным гормоном роста

**В данном случае, помимо назначения препарата рекомбинантного гормона роста, целесообразно**

- отмена л-тироксина и десмопрессина ввиду длительного приема и высоким риском развития передозировки препаратов
- повышение дозы гидрокортизона и левотироксина
- снижение дозы десмопрессина и повышение дозы гидрокортизона вдвое
- снижение дозы левотироксина и отмена десмопрессина

### **Оперативное лечение опухоли гипоталамо-гипофизарной области в анамнезе с учетом результатов обследования**

- требует проведения двух СТГ-стимулирующих проб для диагностики СТГ-дефицита вне зависимости от выраженности развившегося дефицита роста
- требует проведения теста на генерацию ИФР-1 для диагностики СТГ-дефицита при условии, что дефицит роста еще не достиг отметки -2 SDS роста для своего пола и возраста
- позволяет провести только одну СТГ-стимуляционную пробу для диагностики СТГ-дефицита в случае, если ребенок еще не достиг отметки -2 SDS роста для своего пола и возраста
- позволяет диагностировать СТГ-дефицит без проведения СТГ-стимулирующих проб и не дожидаясь нарастания дефицита роста до -2 SDS или более

### **Однократное измерение базального уровня СТГ в крови, определение ночной спонтанной секреции СТГ**

- требует проведения двух СТГ-стимулирующих проб для диагностики СТГ-дефицита вне зависимости от выраженности развившегося дефицита роста
- требует проведения теста на генерацию ИФР-1 для диагностики СТГ-дефицита при условии, что дефицит роста еще не достиг отметки -2 SDS роста для своего пола и возраста
- позволяет провести только одну СТГ-стимуляционную пробу для диагностики СТГ-дефицита в случае, если ребенок еще не достиг отметки -2 SDS роста для своего пола и возраста
- позволяет диагностировать СТГ-дефицит без проведения СТГ-стимулирующих проб и не дожидаясь нарастания дефицита роста до -2 SDS или более

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

К врачу детскому эндокринологу обратилась мама с девочкой 5 лет 3 месяцев.

## **Жалобы**

Жалобы на задержку роста и низкие темпы роста.

## **Анамнез заболевания**

Со слов мамы, девочка с раннего возраста отставала в росте, всегда была несколько ниже сверстников.

## **Анамнез жизни**

Ребенок от первой беременности, протекавшей без особенностей. Роды срочные, физиологические. При рождении: длина тела 53 см, масса тела 3600 г. Моторное и психическое развитие на первом году жизни без особенностей. Прививки в срок. Наличие травм и перенесенных операций мама отрицает. Аллергологический анамнез неотягощен. Бытовые условия хорошие, питание полноценное, регулярное, разнообразное.

Наследственный анамнез по эндокринологическим заболеваниям неотягощен.

Национальность: русская. Брак не близкородственный. Рост отца 180 см, рост матери 167 см. У матери менархе в 12 лет. У отца ростовой скачок в 14 лет.

## **Объективный статус**

Рост 98 см (SDS роста=-2,22), вес 15,5 кг (ИМТ=16,14 кг/м<sup>2</sup>, SDS имт=+0,45).

Телосложение нормостеническое. Кожные покровы чистые, умеренной влажности, бледно-розовые, слизистые оболочки розовые. Патологические высыпания на коже и видимых слизистых оболочках отсутствуют. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно, распределена равномерно. Стигм дизэмбриогенеза не отмечается. Дыхание везикулярное. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 102 уд/мин, АД 95/60 мм рт. ст. Живот мягкий, пальпация безболезненна. Физиологические отправления в норме. Щитовидная железа расположена типично, мягкоэластичной консистенции, клинически - эутиреоз. Надпочечники: гипертрихоза и гиперпигментаций нет. Половые органы сформированы по женскому типу правильно, половое созревание по Таннеру 1 (допубертатное).

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

- требует проведения двух СТГ-стимулирующих проб для диагностики СТГ-дефицита вне зависимости от выраженности развившегося дефицита роста
- требует проведения теста на генерацию ИФР-1 для диагностики СТГ-дефицита при условии, что дефицит роста еще не достиг отметки -2 SDS роста для своего пола и возраста
- позволяет провести только одну СТГ-стимуляционную пробу для диагностики СТГ-дефицита в случае, если ребенок еще не достиг отметки - 2 SDS роста для своего пола и возраста

- позволяет диагностировать СТГ-дефицит без проведения СТГ-стимулирующих проб и не дожидаясь нарастания дефицита роста до -2 SDS или более

### **Результаты обследования**

#### **К необходимым для постановки диагноза лабораторным методам исследования относятся**

- требует проведения двух СТГ-стимулирующих проб для диагностики СТГ-дефицита вне зависимости от выраженности развившегося дефицита роста
- требует проведения теста на генерацию ИФР-1 для диагностики СТГ-дефицита при условии, что дефицит роста еще не достиг отметки -2 SDS роста для своего пола и возраста
- позволяет провести только одну СТГ-стимуляционную пробу для диагностики СТГ-дефицита в случае, если ребенок еще не достиг отметки -2 SDS роста для своего пола и возраста
- позволяет диагностировать СТГ-дефицит без проведения СТГ-стимулирующих проб и не дожидаясь нарастания дефицита роста до -2 SDS или более

### **Результаты обследования**

#### **К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам относится**

- требует проведения двух СТГ-стимулирующих проб для диагностики СТГ-дефицита вне зависимости от выраженности развившегося дефицита роста
- требует проведения теста на генерацию ИФР-1 для диагностики СТГ-дефицита при условии, что дефицит роста еще не достиг отметки -2 SDS роста для своего пола и возраста
- позволяет провести только одну СТГ-стимуляционную пробу для диагностики СТГ-дефицита в случае, если ребенок еще не достиг отметки -2 SDS роста для своего пола и возраста
- позволяет диагностировать СТГ-дефицит без проведения СТГ-стимулирующих проб и не дожидаясь нарастания дефицита роста до -2 SDS или более

### **Результаты обследования**

**С учетом антропометрических показателей, результатов лабораторных и инструментальных методов исследований можно установить диагноз**

- требует проведения двух СТГ-стимулирующих проб для диагностики СТГ-дефицита вне зависимости от выраженности развившегося дефицита роста
- требует проведения теста на генерацию ИФР-1 для диагностики СТГ-дефицита при условии, что дефицит роста еще не достиг отметки -2 SDS роста для своего пола и возраста
- позволяет провести только одну СТГ-стимуляционную пробу для диагностики СТГ-дефицита в случае, если ребенок еще не достиг отметки -2 SDS роста для своего пола и возраста
- позволяет диагностировать СТГ-дефицит без проведения СТГ-стимулирующих проб и не дожидаясь нарастания дефицита роста до -2 SDS или более

## **Диагноз**

**В данном случае конституциональную задержку роста следует рассматривать, как**

- несемейную форму
- семейную форму
- семейную форму с задержкой пубертата
- несемейную форму с задержкой пубертата

**Ребенку препубертатного возраста с незначительной конституциональной задержкой роста и SDS роста  $>-2,25$  рекомендуется**

- лечение препаратами кальция и витамина Д
- наблюдение и регулярное обследование с измерением антропометрических показателей
- лечение препаратами рекомбинантного ИФР-1
- лечение препаратами рекомбинантного гормона роста в дозе 0,05 мг/кг/сут

**Лечение рекомбинантным гормоном роста при конституциональной низкорослости может быть рекомендовано детям с показателем SDS роста**

- -3,0 и менее для данного пола и возраста
- -2,0 и менее для данного пола и возраста
- -2,25 и менее для данного пола и возраста в комбинации с нарушением кариотипа
- -2,25 и менее для данного пола и возраста

**Критериями эффективности терапии препаратами гормона роста при идиопатической низкорослости являются**

- увеличение SDS роста, скорости роста в см/год и в SDS
- скорость роста, прогрессия костного возраста
- абсолютная прибавка в росте и весе, оптимальное самочувствие ребенка
- абсолютная прибавка в росте, SDS роста

**Терапию препаратами рекомбинантного гормона роста считают эффективной при**

- изменении SDS роста на более, чем 1,0-2,0 через полгода терапии супрафизиологическими дозами
- прогрессии костного возраста на 1 год за год терапии совместно с абсолютной прибавкой роста не менее 10 см
- увеличении SDS роста на 0,3-0,5 и более через 1 год терапии
- изменении абсолютного показателя роста на более, чем 10 см за год терапии

**Показателем, позволяющим контролировать комплаентность, безопасность и адекватность терапии препаратами гормона роста, является**

- креатинин крови и общий анализ мочи
- ИФР-1
- АСТ и АЛТ, как показатели функции печени
- Т4св. и ТТГ

**Во время терапии препаратами рекомбинантного гормона роста следует контролировать**

- показатели углеводного обмена: глюкозу, гликированный гемоглобин и инсулин
- показатели, отражающие состояние почек, включая креатинин и скорость клубочковой фильтрации
- показатели, отражающие состояние печени, включая трансаминазы и билирубин
- психоэмоциональное состояние ребенка, включая социальную адаптацию

**При подозрении на резистентность к препарату рекомбинантного гормона роста следует провести**

- показатели углеводного обмена: глюкозу, гликированный гемоглобин и инсулин
- показатели, отражающие состояние почек, включая креатинин и скорость клубочковой фильтрации

- показатели, отражающие состояние печени, включая трансаминазы и билирубин
- психоэмоциональное состояние ребенка, включая социальную адаптацию

## Условие ситуационной задачи

### Ситуация

К врачу детскому эндокринологу обратилась мама с девочкой 14 лет.

### Жалобы

Жалобы на задержку роста и низкие темпы роста, отсутствие менструаций.

### Анамнез заболевания

Со слов мамы, девочка всегда была одна из маленьких в классе, однако дефицит роста стал более выражен последние 2-3 года.

### Анамнез жизни

Ребенок от первой беременности, протекавшей без особенностей. Роды срочные, физиологические. При рождении: длина тела 49 см, масса тела 2900 г. Моторное и психическое развитие на первом году жизни соответствовало возрасту. Прививки в срок. Аллергоанамнез не отягощен. Наличие травм в анамнезе отрицает. Бытовые условия хорошие, питание полноценное, регулярное.

Наследственный анамнез по эндокринологическим заболеваниям не отягощен.

Национальность: русская. Брак не близкородственный. Рост отца 170 см, рост матери 160 см. Рост бабушки (мать отца) 155 см, рост деда (по материнской линии) 165 см. У матери менархе в 15 лет. У отца ростовой скачок в 17 лет.

### Объективный статус

Рост 146,2 см (SDS роста=-2,10), вес 42 кг (ИМТ=19,65 кг/м<sup>2</sup>, SDS имт=+0,09).

Телосложение нормостеническое. Кожные покровы бледно-розовые, умеренной влажности. Слизистые оболочки нормальной окраски.

Патологические высыпания на коже и слизистых оболочках отсутствуют.

Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно, распределена равномерно.

Стигм дизэмбриогенеза не отмечается. Дыхание везикулярное. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 75 уд/мин, АД 110/75 мм рт. ст. Живот мягкий, пальпация безболезненна. Физиологические отправления в норме.

Щитовидная железа расположена типично, не спаяна с окружающими тканями, подвижна при глотании, консистенция мягкоэластичная, клинически – эутиреоз.

Надпочечники – гипертрихоза и гиперпигментации нет.

Половые органы сформированы по женскому типу правильно, половое созревание по Таннеру B1 P2, менархе отрицает.

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

- показатели углеводного обмена: глюкозу, гликированный гемоглобин и инсулин
- показатели, отражающие состояние почек, включая креатинин и скорость клубочковой фильтрации
- показатели, отражающие состояние печени, включая трансаминазы и билирубин
- психоэмоциональное состояние ребенка, включая социальную адаптацию

**Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза лабораторным методам исследования относятся**

- показатели углеводного обмена: глюкозу, гликированный гемоглобин и инсулин
- показатели, отражающие состояние почек, включая креатинин и скорость клубочковой фильтрации
- показатели, отражающие состояние печени, включая трансаминазы и билирубин
- психоэмоциональное состояние ребенка, включая социальную адаптацию

**Результаты обследования**

**В связи с выявлением низких уровней гонадотропинов пациентке показано проведение**

- показатели углеводного обмена: глюкозу, гликированный гемоглобин и инсулин
- показатели, отражающие состояние почек, включая креатинин и скорость клубочковой фильтрации
- показатели, отражающие состояние печени, включая трансаминазы и билирубин
- психоэмоциональное состояние ребенка, включая социальную адаптацию

## **Результаты обследования**

**К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам относится**

- показатели углеводного обмена: глюкозу, гликированный гемоглобин и инсулин
- показатели, отражающие состояние почек, включая креатинин и скорость клубочковой фильтрации
- показатели, отражающие состояние печени, включая трансаминазы и билирубин
- психоэмоциональное состояние ребенка, включая социальную адаптацию

## **Результаты обследования**

**По результатам осмотра и исследования половых гормонов у девочки выявлено**

- первичный гипогонадизм
- синдром Шерешевского-Тернера
- задержка полового созревания (пубертата)
- вторичный гипогонадизм

**С учетом осмотра и результатов обследования можно установить диагноз**

- первичный гипогонадизм
- синдром Шерешевского-Тернера
- задержка полового созревания (пубертата)
- вторичный гипогонадизм

## **Диагноз**

**В данном случае идиопатическую задержку роста следует рассматривать, как**

- несемейную форму в отсутствие какой-либо формы задержки пубертата
- несемейную форму с наследственным вариантом задержки пубертата
- семейную форму с наследственным вариантом задержки пубертата
- семейную форму со спорадической формой задержки полового созревания

**Ребенку с незначительной конституциональной задержкой роста (SDS роста > -2,25) рекомендуется**

- лечение препаратами рекомбинантного гормона роста в дозе 0,033 мг/кг/сут в сочетании с блокаторами ароматазы
- лечение препаратами рекомбинантного гормона роста в дозе 0,05 мг/кг/сут с последующим снижением дозы препарата до физиологической
- наблюдение и регулярное обследование с измерением антропометрических показателей
- лечение препаратами рекомбинантного ИФР-1 в сочетании с половыми стероидами

**Лечение рекомбинантным гормоном роста при конституциональной задержке роста (идиопатической низкорослости) может быть рекомендовано детям с ростом**

- -1,5 SDS и менее для данного пола и возраста и с задержкой пубертата
- -2,0 SDS и менее для данного пола и возраста в комбинации с отставанием костного возраста на 2 года и более
- -2,25 SDS и менее для данного пола и возраста
- -3,0 SDS и менее для данного пола и возраста в комбинации с отставанием костного возраста на 1 год и более

**Критериями эффективной терапии препаратами гормона роста являются**

- абсолютная прибавка в росте, SDS роста и прогрессия костного возраста в комбинации с началом пубертата
- изменение SDS роста, увеличение скорости роста в см/год и в SDS
- скорость роста, прогрессия костного возраста, ускорение пубертата
- абсолютная прибавка в росте, скорость роста в см/год в комбинации с ускорением полового созревания

**Терапию препаратами рекомбинантного гормона роста считают эффективной при**

- изменении абсолютного показателя роста на более, чем 10 см за год терапии
- изменении SDS роста на более, чем 1,0 через год терапии
- прогрессии костного возраста на 1 год за год терапии
- изменении SDS роста на более, чем 0,3-0,5 через год терапии

**Во время терапии препаратами рекомбинантного гормона роста следует контролировать**

- изменении абсолютного показателя роста на более, чем 10 см за год терапии

- изменении SDS роста на более, чем 1,0 через год терапии
- прогрессии костного возраста на 1 год за год терапии
- изменении SDS роста на более, чем 0,3-0,5 через год терапии

## Условие ситуационной задачи

### Ситуация

На приеме у детского эндокринолога пациент 13 лет с мамой.

### Жалобы

на избыточную массу тела, головные боли, повышение артериального давления, появление стрий на коже.

### Анамнез заболевания

Избыточная масса тела у ребенка отмечается с 6-7 летнего возраста, постепенно прогрессирующего характера на фоне нерационального питания, низкой двигательной активности. В течение последнего года отмечаются выраженная прибавка в весе (более 15 кг), появление стрий на коже живота и груди, головные боли, сопровождающиеся повышением АД максимально до 145/90 мм рт. ст. Темпы роста ребенка неизвестны.

### Анамнез жизни

Роды срочные, оперативные. Длина тела при рождении 55 см, масса тела при рождении – 3550 г. На грудном вскармливании до 1 месяца, далее – искусственное. Раннее психо-моторное и речевое развитие – без особенностей. Наследственный анамнез: отягощен по ожирению (у мамы), по артериальной гипертензии (у мамы). Аллергические реакции на пищевые продукты, медикаменты – отрицает. Травмы, операции – отрицает.

### Объективный статус

Состояние удовлетворительное. Рост: 160,5 см. SDS роста: 0,95. Вес: 95 кг.

Индекс массы тела: 36,9 кг/м<sup>2</sup>. SDS индекса массы тела: {plus}3,51 +

Кожные покровы: множественные тонкие ярко-розовые стрии на коже живота, груди. +

Подкожно-жировая клетчатка: развита избыточно, перераспределена по абдоминальному типу. +

Щитовидная железа: расположена типично, мягко-эластической консистенции, не увеличена, клинически – эутиреоз. +

Половые органы сформированы: правильно, по мужскому типу. Таннер 2 (G2, P2), яички в мошонке, левое = 6 ml, правое = 2 ml. +

Пульс: 76 уд/мин ритмичный, удовлетворительного наполнения. Артериальное

давление: 136/80 мм рт. ст.; тоны сердца ясные, ритмичные; шумы сердца не определяются.

#### **Для постановки диагноза необходимо оценить уровень**

- изменении абсолютного показателя роста на более, чем 10 см за год терапии
- изменении SDS роста на более, чем 1,0 через год терапии
- прогрессии костного возраста на 1 год за год терапии
- изменении SDS роста на более, чем 0,3-0,5 через год терапии

#### **Результаты обследования**

#### **Необходимым для постановки диагноза инструментальным методом обследования является**

- изменении абсолютного показателя роста на более, чем 10 см за год терапии
- изменении SDS роста на более, чем 1,0 через год терапии
- прогрессии костного возраста на 1 год за год терапии
- изменении SDS роста на более, чем 0,3-0,5 через год терапии

#### **Результаты обследования**

#### **Необходимыми лабораторными и инструментальными методами обследования для скрининга осложнений ожирения являются**

- изменении абсолютного показателя роста на более, чем 10 см за год терапии
- изменении SDS роста на более, чем 1,0 через год терапии
- прогрессии костного возраста на 1 год за год терапии
- изменении SDS роста на более, чем 0,3-0,5 через год терапии

#### **Результаты обследования**

#### **Для оценки состояния углеводного обмена ребенку необходимо провести**

- изменении абсолютного показателя роста на более, чем 10 см за год терапии
- изменении SDS роста на более, чем 1,0 через год терапии
- прогрессии костного возраста на 1 год за год терапии
- изменении SDS роста на более, чем 0,3-0,5 через год терапии

#### **Результаты обследования**

**Значение гликемии через 2 часа после нагрузки глюкозой у пациента 8,8 ммоль/л интерпретируется как**

- сахарный диабет
- нарушение толерантности к глюкозе
- нарушение гликемии натощак
- нормогликемия

**Предполагаемым диагнозом пациента является**

- сахарный диабет
- нарушение толерантности к глюкозе
- нарушение гликемии натощак
- нормогликемия

**Диагноз**

**Осложнением ожирения, выявленным при настоящем обследовании, являются**

- неалкогольный стеатогепатит
- артериальная гипертензия 1 степени повышения АД, высокий риск
- дислипидемия
- сахарный диабет

**Основу терапии ожирения у детей и подростков составляют диетотерапия, адекватные физические нагрузки и**

- медикаментозная терапия
- бариатрическая хирургия
- коррекция пищевого поведения
- лечебная физкультура

**Согласно рекомендациям ВОЗ адекватная физическая активность для детей от 7 до 17 лет подразумевает ежедневные занятия продолжительностью не менее + \_\_\_\_ + минут**

- 30
- 60
- 90
- 100

**Критерием эффективности терапии ожирения у детей в краткосрочной перспективе является удержание значения SDS ИМТ в течение + \_\_\_\_\_ + (в месяцах)**

- 2
- 6
- 3
- 1

**Стандартный оральный глюкозотолерантный тест следует проводить всем детям с ожирением старше + \_\_\_\_\_ + лет**

- 14
- 10
- 12
- 8

**Диспансерное наблюдение подростка с ожирением осуществляет**

- 14
- 10
- 12
- 8

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

На приеме у врача-детского эндокринолога пациент 16 лет с мамой.

### **Жалобы**

На избыточную массу тела, полидипсию, полиурию, рецидивирующий фурункулез, частые головные боли.

### **Анамнез заболевания**

Избыточная масса тела у ребенка отмечается с 3-4-летнего возраста, постепенно прогрессирующего характера на фоне нерационального питания, низкой двигательной активности, нормальных темпов роста. В течение последних 6 месяцев отмечается появление жалоб на повышенную жажду, частые мочеиспускания, рецидивирующий фурункулез. По рекомендации педиатра проведено обследование: глюкоза сыворотки крови натощак 6,2 ммоль/л. В общем анализе мочи глюкозурии, кетонов не выявлено.

### **Анамнез жизни**

Роды срочные, естественные. Длина тела при рождении 53 см, масса тела при рождении – 3250 г. На грудном вскармливании до 6 месячного возраста. Раннее психо-моторное и речевое развитие – без особенностей.

Наследственный анамнез: отягощен по сахарному диабету (у мамы сахарный диабет 2 типа с 45 лет на фоне ожирения, получает лечение метформином).

Аллергические реакции на пищевые продукты, медикаменты – отрицает.

Травмы, операции – отрицает.

### **Объективный статус**

Рост: 175,5 см, SDS роста: -0,16, Масса тела: 149 кг, ИМТ: 48,4 кг/м<sup>2</sup>, SDS ИМТ: +4,13.

Телосложение: гиперстеническое.

Кожные покровы: бледно-розовые, влажные, фолликулит в области плечевого пояса, спины. Множественные тонкие стрии на животе, боковых поверхностях туловища. Выраженная гиперпигментация области подмышечных впадин.

Подкожно-жировая клетчатка: развита избыточно, перераспределена по абдоминальному типу.

Сердечно-сосудистая система пульс: 78 уд/мин ритмичный, удовлетворительного наполнения; артериальное давление 140/85 мм рт.ст.; тоны сердца ясные, ритмичные.

Щитовидная железа: расположена типично, мягко-эластической консистенции, не увеличена клинически эутиреоз. Надпочечники: симптомов нарушения функции нет.

Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу. Таннер 5 (G5, P5), яички в мошонке, volume testes D = 18 ml, volume testes S = 18 ml.

### **Необходимыми для постановки диагноза лабораторными методами обследования являются**

- 14
- 10
- 12
- 8

### **Результаты обследования**

### **Необходимым для постановки диагноза инструментальным методом обследования является**

- 14
- 10
- 12

- 8

### **Результаты обследования**

**Предполагаемым диагнозом пациента является**

- 14
- 10
- 12
- 8

### **Диагноз**

**Осложнениями ожирения, выявленными при настоящем обследовании, являются**

- сахарный диабет
- нарушение гликемии натощак
- дислипидемия и нарушение толерантности к глюкозе
- неалкогольный стеатогепатит

**Для исключения лабильной артериальной гипертензии данному ребенку необходимо провести**

- сахарный диабет
- нарушение гликемии натощак
- дислипидемия и нарушение толерантности к глюкозе
- неалкогольный стеатогепатит

### **Результаты обследования**

**Полученные у ребенка по результатам СМАД значения индекса времени гипертензии по САД = 34% следует интерпретировать как**

- артериальную гипертензию
- гипертонию "белого халата"
- гипотонию
- нормотонию

**Основу терапии ожирения у детей и подростков составляют диетотерапия, адекватные физические нагрузки и**

- лечебная физкультура
- медикаментозная терапия

- бариатрическая хирургия
- коррекция пищевого поведения

**При выборе медикаментозной терапии артериальной гипертензии у детей с ожирением предпочтительно применение**

- монотерапии антигипертензивным препаратом короткого действия
- комбинированной терапии антигипертензивными препаратами короткого действия
- монотерапии антигипертензивным препаратом длительного действия
- комбинированной терапии антигипертензивными препаратами длительного и короткого действия

**Согласно рекомендациям ВОЗ адекватная физическая активность для детей от 7 до 17 лет подразумевает ежедневные занятия продолжительностью не менее + \_\_\_\_ + минут**

- 60
- 100
- 90
- 30

**Критерием эффективности терапии ожирения у детей в краткосрочной перспективе является удержание значения SDS ИМТ в течение + \_\_\_\_\_ + (в месяцах)**

- 2
- 3
- 1
- 6

**Диспансерное наблюдение данного пациента должен осуществлять врач-детский эндокринолог и врач**

- пульмонолог
- сомнолог
- физиотерапевт
- кардиолог

**Препаратом выбора для лечения ожирения у данного пациента является**

- пульмонолог
- сомнолог

- физиотерапевт
- кардиолог

## Условие ситуационной задачи

### Ситуация

Девочка 15 лет 5 месяцев госпитализирована в отделение детской эндокринологии.

### Жалобы

На избыточную массу тела, отсутствие менструаций, избыточный рост волос на теле, появление стрий на коже.

### Анамнез заболевания

Избыточная масса тела отмечается с 7-летнего возраста, постепенно прогрессирующего характера на фоне нерационального питания, низкой двигательной активности, нормальных темпов роста. Менархе - в возрасте 12 лет, в настоящее время вторичная аменорея.

В течение последнего года у девочки отмечается выраженная прибавка в весе (+15 кг), появление избыточного роста волос на лице и на теле, появление тонких ярко-розовых стрий на коже.

### Анамнез жизни

Ребенок от первой беременности, протекавшей на фоне нефропатии, пиелонефрита, от 1-х самостоятельных срочных родов. Длина тела при рождении 51 см, масса тела 3350 г. На грудном вскармливании до 8 месяцев. Раннее физическое и психомоторное развитие без особенностей.

Наследственный анамнез: отягощен по ожирению (у обоих родителей).

Аллергические реакции на пищевые продукты, медикаменты отрицает. Травмы, операции отрицает.

### Объективный статус

Рост: 166,8 см (SDS роста = 0,81). Вес: 93,8 кг. Индекс массы тела:  $33,7 \text{ кг/м}^2$  (SDS= +3,0). Окружность талии: 108 см

Кожные покровы бледно-розовые, умеренной влажности, множественное бледно-розовые стрии на коже боковых поверхностей тела, гиперпигментация кожных складок шеи, подмышечных областей. Избыточный рост волос по белой линии живота, в области ареол, на подбородке.

Подкожная жировая клетчатка: рыхлая, развита избыточно, перераспределена по абдоминальному типу. Щитовидная железа не увеличена, пальпаторно мягкоэластической консистенции, дополнительных объемных образований не определяется. Клинически - эутиреоз. Сердечные тоны ритмичные,

приглушены, шумы не выслушиваются. ЧСС 68 в минуту. АД 110/70 мм рт.ст. Половое развитие по женскому типу, правильное, Таннер 4. Менархе – с 12 лет, вторичная аменорея (последняя менструация 5 месяцев назад). Нервная система и органы чувств без особенностей.

**Необходимым для постановки диагноза лабораторным методом обследования является определение уровней**

- пульмонолог
- сомнолог
- физиотерапевт
- кардиолог

**Результаты обследования**

**Необходимым для постановки диагноза инструментальным методом обследования является**

- пульмонолог
- сомнолог
- физиотерапевт
- кардиолог

**Результаты обследования**

**Предполагаемым основным диагнозом является**

- пульмонолог
- сомнолог
- физиотерапевт
- кардиолог

**Диагноз**

**Необходимыми лабораторными и инструментальными методами обследования для скрининга осложнений ожирения являются**

- пульмонолог
- сомнолог
- физиотерапевт
- кардиолог

**Результаты обследования**

**Для оценки состояния углеводного обмена ребенку необходимо провести**

- пульмонолог
- сомнолог
- физиотерапевт
- кардиолог

**Результаты обследования**

**Значение гликемии через 2 часа после нагрузки глюкозой у пациента 9,4 ммоль/л интерпретируется как**

- нормогликемия
- нарушение толерантности к глюкозе
- нарушение гликемии натощак
- сахарный диабет

**Основу терапии ожирения у детей и подростков составляют диетотерапия, адекватные физические нагрузки и**

- лечебная физкультура
- коррекция пищевого поведения
- медикаментозная терапия
- бариатрическая хирургия

**При выборе медикаментозной терапии артериальной гипертензии у детей с ожирением предпочтительно применение**

- комбинированной терапии антигипертензивными препаратами короткого действия
- комбинированной терапии антигипертензивными препаратами длительного и короткого действия
- монотерапии антигипертензивным препаратом длительного действия
- монотерапии антигипертензивным препаратом короткого действия

**Согласно рекомендациям ВОЗ, адекватная физическая активность для детей до 7 до 17 лет подразумевает ежедневные занятия продолжительностью не менее + \_\_\_\_ + минут**

- 90
- 100
- 60
- 30

**Критерием эффективности терапии ожирения у детей в краткосрочной перспективе является удержание значения SDS ИМТ в течение + \_\_\_\_ + месяцев(а)**

- 3
- 1
- 2
- 6

**Стандартный оральный глюкозо-толерантный тест следует проводить всем детям с ожирением старше + \_\_\_\_ + лет**

- 14
- 10
- 8
- 12

**Дифференциальную диагностику синдрома поликистозных яичников у девочек с ожирением необходимо проводить с**

- 14
- 10
- 8
- 12

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Девочка 17 лет пришла на прием к детскому эндокринологу в поликлинику.

### **Жалобы**

На избыточную массу тела.

### **Анамнез заболевания**

Избыточная масса тела у ребенка отмечается с 10-летнего возраста, постепенно прогрессирующего характера на фоне нерационального питания, низкой двигательной активности. Ранее у эндокринолога не обследована.

### **Анамнез жизни**

Роды срочные, самостоятельные. Длина тела при рождении 51 см, масса тела при рождении – 3350 г. На грудном вскармливании до года. Раннее психомоторное и речевое развитие – без особенностей.

Наследственный анамнез: по ожирению, сахарному диабету не отягощен. Аллергические реакции на пищевые продукты, медикаменты отрицает. Травмы, операции отрицает.

### **Объективный статус**

Рост: 164 см, SDS роста: 0,163, Вес: 86,9 кг, ИМТ: 32,3 кг/м<sup>2</sup>, SDS ИМТ: 2,68, окружность талии = 106 см.

Кожные покровы: чистые, умеренной влажности, без патологических высыпаний. Акне на коже лица и спины. Тонкие светлые стрии на боковой поверхности бедер. Подкожно-жировая клетчатка: развита избыточно, распределена по абдоминальному типу. Щитовидная железа: расположена типично, мягко-эластической консистенции, не увеличена, клинически – эутиреоз. Половые органы сформированы: правильно. Таннер 5 (B5, P5) Ах 1, Ме с 11 лет, регулярные длительностью 5 дней, безболезненные. Сердечно-сосудистая система: пульс 75 уд/мин; артериальное давление 130/75 мм рт. ст.; тоны сердца ясные, ритмичные; шум сердца не определяется; ЧДД 18 в мин.; грудная клетка: правильной формы. Дыхание: везикулярное; хрипов нет; дыхательные шумы: нет. Система органов пищеварения: язык влажный, чистый, живот при поверхностной пальпации мягкий, безболезненный; печень: не увеличена; селезенка: не пальпируется. Мочеполовая система: симптом поколачивания по поясничной области отрицательный с обеих сторон, дизурических явлений нет. Стул: ежедневный.

### **Необходимыми для постановки диагноза лабораторными методами обследования являются**

- 14
- 10
- 8
- 12

### **Результаты обследования**

### **Необходимым для постановки диагноза инструментальным методом обследования является**

- 14
- 10
- 8
- 12

### **Результаты обследования**

**Предполагаемым основным диагнозом является**

- 14
- 10
- 8
- 12

**Диагноз**

**Значение гликемии через 2 часа после нагрузки глюкозой у пациента 6,7 ммоль/л интерпретируется как**

- сахарный диабет
- нормогликемия
- нарушение толерантности к глюкозе
- нарушение гликемии натощак

**Для постановки диагноза артериальной гипертензии у данной пациентки необходимо зарегистрировать повышение артериального давления при + \_\_\_\_ + измерениях, проведенных в разные дни**

- 2
- 3
- 4
- 1

**Оценка показателей артериального давления у детей с ожирением проводится с учетом**

- роста, массы тела и возраста
- роста, массы тела, пола и возраста
- роста, пола и возраста
- пола и возраста

**Основу терапии ожирения у детей и подростков составляют диетотерапия, адекватные физические нагрузки и**

- лечебная физкультура
- бариатрическая хирургия
- медикаментозная терапия
- коррекция пищевого поведения

**Согласно рекомендациям ВОЗ, адекватная физическая активность для детей от 7 до 17 лет подразумевает ежедневные занятия продолжительностью не менее + \_\_\_\_ + минут**

- 30
- 90
- 60
- 100

**Целевыми показателями на амбулаторном этапе лечения у данной пациентки можно считать**

- снижение массы тела на 20%
- снижение массы тела на 25-30%
- удержание SDS ИМТ
- снижение массы тела на 15%

**Стандартный оральный глюкозотолерантный тест рекомендовано проводить всем детям с ожирением старше + \_\_\_\_ + лет**

- 10
- 14
- 12
- 8

**Самым распространенным поражением органов-мишеней при артериальной гипертензии у детей с ожирением является(-ются)**

- утолщение комплекса интима-медиа сонной артерии
- ангиопатия сетчатки
- гипертрофия левого желудочка
- застойные диски зрительных нервов

**При проведении стандартного орального глюкозо-толерантного теста для скрининга нарушений углеводного обмена исследование гликемии необходимо проводить + \_\_\_\_ + раз(-а)**

- утолщение комплекса интима-медиа сонной артерии
- ангиопатия сетчатки
- гипертрофия левого желудочка
- застойные диски зрительных нервов

**Условие ситуационной задачи**

## **Ситуация**

Мальчик 15 лет 5 месяцев обратился на прием к детскому эндокринологу в поликлинику с мамой.

## **Жалобы**

На избыточную массу тела, задержку полового развития.

## **Анамнез заболевания**

Избыточная масса тела с 6-7-летнего возраста, постепенно прогрессирующего характера на фоне избыточного питания, нормальных темпов роста. В течение последних 6 лет регулярно занимается спортом (вольная борьба 5 раз в неделю по 3 часа), на фоне чего отмечается стабилизация веса.

Представили результаты проведенного месяца назад обследования. Костный возраст соответствовал 14-ти годам.

В гормональном анализе крови: ЛГ 1,3 Ед/л (2,6-12,1 Ед/л), ФСГ 3,4 Ед/л (1,9-11,7 Ед/л).

## **Анамнез жизни**

Длина тела при рождении 53 см, масса тела 4400 г. С рождения на искусственном вскармливании. Раннее нервно-психическое и физическое развитие без особенностей. На грудном вскармливании до 6 месяцев. Раннее психо-моторное и речевое развитие – без особенностей.

Наследственный анамнез: отягощен по ожирению (у мамы). Травмы, операции отрицает.

## **Объективный статус**

Рост: 175 см. (SDS роста = 0,65) Вес: 82,2 кг. Индекс массы тела: 26,8 (SDS= +2,1).

Окружность талии = 92 см. Общее состояние удовлетворительное. Конституция нормостеническая. Стигмы дисэмбриогенеза: не отмечается. Кожные покровы бледно-розовые, умеренно влажные. Фолликулярный кератоз плеч, спины.

Стрий, гиперпигментаций нет. Подкожная жировая клетчатка: плотная, развита избыточно, перераспределена по абдоминальному типу. Ложная гинекомастия.

Щитовидная железа: не увеличена, пальпаторно мягкоэластической консистенции, дополнительных объемных образований не определяется.

Клинически - эутиреоз. В легких дыхание везикулярное, проводится во все отделы, хрипов нет. Сердечные тоны ритмичные, шумы не выслушиваются. ЧСС 72 уд. в минуту. АД при поступлении 120/80 мм рт. ст. Печень не увеличена, не пальпируется. Стул регулярный, оформленный. Дизурических явлений нет.

Половое развитие по мужскому типу, правильное, Таннер 1-2 (P2G1-2) Ax2, яички в мошонке S=D=4 мл. Нервная система и органы чувств без особенностей.

**Необходимым(-ой) для постановки диагноза лабораторным методом обследования является**

- утолщение комплекса интима-медиа сонной артерии
- ангиопатия сетчатки
- гипертрофия левого желудочка
- застойные диски зрительных нервов

**Результаты обследования**

**Необходимым для постановки диагноза инструментальным методом обследования является**

- утолщение комплекса интима-медиа сонной артерии
- ангиопатия сетчатки
- гипертрофия левого желудочка
- застойные диски зрительных нервов

**Результаты обследования**

**Необходимыми лабораторными и инструментальными методами обследования для скрининга осложнений основного заболевания являются**

- утолщение комплекса интима-медиа сонной артерии
- ангиопатия сетчатки
- гипертрофия левого желудочка
- застойные диски зрительных нервов

**Результаты обследования**

**Предполагаемым основным диагнозом является**

- утолщение комплекса интима-медиа сонной артерии
- ангиопатия сетчатки
- гипертрофия левого желудочка
- застойные диски зрительных нервов

**Диагноз**

**Для оценки состояния углеводного обмена ребенку необходимо провести**

- утолщение комплекса интима-медиа сонной артерии
- ангиопатия сетчатки
- гипертрофия левого желудочка

- застойные диски зрительных нервов

### **Результаты обследования**

**Значение гликемии через 2 часа после нагрузки глюкозой у пациента 5,7 ммоль/л интерпретируется как**

- нормогликемия
- сахарный диабет
- нарушение толерантности к глюкозе
- нарушение гликемии натощак

**Основным методом лечения ожирения у данного пациента является**

- медикаментозная терапия
- лечебная физкультура
- коррекция пищевого поведения
- бариатрическая хирургия

**Проведение пробы с аналогами гонадотропин-релизинг гормона является информативным при достижении мальчиком костного возраста + \_\_\_\_ + лет**

- 10
- 11
- 12
- 13

**Согласно рекомендациям ВОЗ, адекватная физическая активность для детей от 6 до 17 лет подразумевает ежедневные занятия продолжительностью не менее + \_\_\_\_ + минут**

- 90
- 100
- 60
- 30

**Для оценки костного возраста проводят рентгенографию**

- позвоночника
- стоп
- черепа
- кистей

## **Проба с аналогами гонадотропин-релизинг гормона позволяет дифференцировать**

- телархе и адренархе
- ВДКН и тестотоксикоз
- ВДКН и альдостерому
- различные формы ППР

## **Диспансерное наблюдение за данным ребенком должен осуществлять**

- телархе и адренархе
- ВДКН и тестотоксикоз
- ВДКН и альдостерому
- различные формы ППР

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Мальчик 13,5 лет поступил в эндокринологическое отделение впервые, планово.

### **Жалобы**

На избыточную массу тела, головные боли, повышение артериального давления.

### **Анамнез заболевания**

Избыточная масса тела постепенно прогрессирующего характера у ребенка отмечается с 4-5-летнего возраста на фоне нерационального питания, низкой двигательной активности, нормальных темпов роста.

### **Анамнез жизни**

Мальчик от 1-й беременности, протекавшей на фоне токсикоза 1-й половины, угрозы прерывания, фето-плацентарной недостаточности; от 1-ых срочных самостоятельных родов. При рождении масса тела 3500 г, рост 52 см. Раннее физическое и психомоторное развитие по возрасту. Профилактические прививки по возрасту. Наследственный анамнез отягощен по ожирению, артериальной гипертензии (у мамы). Аллергические реакции на пищевые продукты, медикаменты отрицает. Травмы, операции отрицает.

### **Объективный статус**

Рост: 175,7 см. (SDS роста = 2,42) Масса тела: 99,2 кг. ИМТ: 32,1 кг/м<sup>2</sup> (SDS= +3,09). ОТ = 111 см. Общее состояние: удовлетворительное. Конституция: гиперстеническая. Фолликулярный кератоз плеч, спины, ягодиц.

Множественные тонкие и бледные и розовые стрии на боковых поверхностях туловища, бедрах, животе, внутренней поверхности бедер. Гиперпигментаций нет. Подкожная жировая клетчатка: развита избыточно, перераспределена по абдоминальному типу. Смешанная гинекомастия. Щитовидная железа: не увеличена, пальпаторно мягко-эластической консистенции, дополнительных объемных образований не определяется. Клинически - эутиреоз. Сердечные тоны ритмичные, приглушены, шумы не выслушиваются. ЧСС 72 в минуту. АД при поступлении: 130/80 мм рт. ст. Печень: перкуторно не увеличена. Селезенка не пальпируется. Стул регулярный, оформленный. Дизурических явлений нет. Половое развитие по мужскому типу, правильное, Таннер 4, яички в мошонке S=D=15 мл. Нервная система и органы чувств без особенностей.

**Учитывая показатели физического развития, необходимым для постановки диагноза лабораторным методом обследования у данного ребенка является определение**

- телархе и адренархе
- ВДКН и тестотоксикоз
- ВДКН и альдостерому
- различные формы ППР

**Результаты обследования**

**Необходимым для постановки диагноза инструментальным методом обследования является**

- телархе и адренархе
- ВДКН и тестотоксикоз
- ВДКН и альдостерому
- различные формы ППР

**Результаты обследования**

**Для скрининга осложнений ожирения необходимо**

- телархе и адренархе
- ВДКН и тестотоксикоз
- ВДКН и альдостерому
- различные формы ППР

**Результаты обследования**

**Для оценки состояния углеводного обмена ребенку необходимо провести**

- телархе и адренархе
- ВДКН и тестостоксикоз
- ВДКН и альдостерому
- различные формы ППР

### **Результаты обследования**

**Значение гликемии через 2 часа после нагрузки глюкозой у пациента 13,8 ммоль/л интерпретируется как**

- нарушение гликемии натощак
- нарушение толерантности к глюкозе
- нормогликемия
- сахарный диабет

**В данном случае + \_\_\_\_\_ + ожирение сочетается с**

- нарушение гликемии натощак
- нарушение толерантности к глюкозе
- нормогликемия
- сахарный диабет

### **Диагноз**

**Осложнения ожирения, выявленные при настоящем обследовании, включают**

- дислипидемию
- нарушение толерантности к глюкозе
- неалкогольный стеатогепатит
- лабильную артериальную гипертензию

**Основу терапии ожирения у детей и подростков составляют диетотерапия, адекватные физические нагрузки и**

- медикаментозная терапия
- бариатрическая хирургия
- коррекция пищевого поведения
- лечебная физкультура

**Первой линией медикаментозной терапии сахарного диабета у данного пациента является(-ются)**

- аналоги глюкагоноподобного пептида-1
- препараты сульфанилмочевины
- инсулинотерапия

- метформин

**Согласно рекомендациям ВОЗ, адекватная физическая активность для детей от 7 до 17 лет подразумевает ежедневные занятия продолжительностью не менее +\_\_\_\_+ минут**

- 90
- 100
- 30
- 60

**Терапия сахарного диабета 2 типа у детей в дебюте заболевания с кетозом должна начинаться с**

- инсулинотерапии
- монотерапии метформином
- комбинации метформина и диеты
- комбинации метформина и препаратов сульфанилмочевины

**Целевой уровень гликированного гемоглобина при сахарном диабете 2 типа у детей < +\_\_\_\_+%**

- инсулинотерапии
- монотерапии метформином
- комбинации метформина и диеты
- комбинации метформина и препаратов сульфанилмочевины

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Мальчик 11 лет пришел на прием к детскому эндокринологу в поликлинику с мамой.

### **Жалобы**

На избыточную массу тела, повышенный аппетит.

### **Анамнез заболевания**

Избыточная масса тела постепенно прогрессирующего характера у ребенка отмечается с 4-летнего возраста на фоне нерационального питания, нормальной двигательной активности, высоких темпов роста. Ранее у эндокринолога не обследован.

### **Анамнез жизни**

Роды срочные, оперативные. Длина тела при рождении 53 см, масса тела при

рождении – 3380 г. На грудном вскармливании до 6 месяцев. Раннее психомоторное и речевое развитие – без особенностей.

Наследственный анамнез отягощен по ожирению. Аллергические реакции на пищевые продукты, медикаменты отрицает. Травмы, операции отрицает.

### **Объективный статус**

Состояние удовлетворительное. Рост: 163,5 см. SDS роста: +2,3. Вес: 94,5 кг.

Индекс массы тела: 35,4 кг/м<sup>2</sup>. SDS индекса массы тела: 3,48.

Кожные покровы: множественные тонкие ярко-розовые стрии на коже живота, фолликулярный кератоз плеч.

Подкожно-жировая клетчатка развита избыточно, перераспределена по абдоминальному типу.

Щитовидная железа расположена типично, мягкоэластической консистенции, не увеличена, клинически – эутиреоз.

Половые органы сформированы: правильно, по мужскому типу. Таннер 1 (G1, P1), яички в мошонке, левое = 3 ml, правое = 3 ml.

Пульс 70 уд/мин ритмичный, удовлетворительного наполнения. Артериальное давление 110/65 мм рт.ст.; тоны сердца ясные, ритмичные; шумы сердца не определяются.

### **Необходимыми лабораторными и инструментальными методами обследования для скрининга осложнений ожирения являются**

- инсулинотерапии
- монотерапии метформином
- комбинации метформина и диеты
- комбинации метформина и препаратов сульфанилмочевины

### **Результаты обследования**

#### **Предполагаемым основным диагнозом является**

- инсулинотерапии
- монотерапии метформином
- комбинации метформина и диеты
- комбинации метформина и препаратов сульфанилмочевины

### **Диагноз**

#### **Для оценки состояния углеводного обмена ребенку необходимо исследовать**

- инсулинотерапии
- монотерапии метформином
- комбинации метформина и диеты

- комбинации метформина и препаратов сульфанилмочевины

### **Результаты обследования**

**Значение гликемии через 2 часа после нагрузки глюкозой у пациента 5,2 ммоль/л интерпретируется как**

- нормогликемия
- нарушение толерантности к глюкозе
- сахарный диабет
- нарушение гликемии натощак

**По результатам проведенного обследования у ребенка выявлено ожирение**

- без метаболических нарушений
- осложненное жировым гепатозом
- осложненное нарушением гликемии натощак
- осложненное дислипидемией

**Основу терапии ожирения у детей и подростков составляют диетотерапия, адекватные физические нагрузки и**

- коррекция пищевого поведения
- бариатрическая хирургия
- лечебная физкультура
- медикаментозная терапия

**Препаратом выбора для медикаментозной терапии ожирения у детей является**

- лираглутид
- орлистат
- сибутрамин
- метформин

**Фармакологические препараты для лечения ожирения разрешены к применению у детей с + \_\_\_ + лет**

- 8
- 12
- 10
- 14

Согласно рекомендациям ВОЗ, адекватная физическая активность для детей до 7 до 17 лет подразумевает ежедневные занятия продолжительностью не менее + \_\_\_\_ + минут

- 60
- 30
- 100
- 90

Критерием эффективности терапии ожирения у детей в краткосрочной перспективе является удержание значения SDS ИМТ в течение + \_\_\_\_ + месяца(-ев)

- 6
- 2
- 1
- 3

Для детей с конституционально-экзогенным ожирением характерны + \_\_\_\_\_ + темпы роста

- низкие
- нормальные или высокие
- низкие или нормальные
- высокие

Диспансерное наблюдение за данным пациентом должен осуществлять врач

- низкие
- нормальные или высокие
- низкие или нормальные
- высокие

## Условие ситуационной задачи

### Ситуация

Девочка 16 лет пришла с мамой в поликлинику на прием к детскому эндокринологу.

### Жалобы

На избыточную массу тела, головные боли, повышение артериального давления.

### **Анамнез заболевания**

Избыточная масса тела у ребенка отмечается с 12-летнего возраста, постепенно прогрессирующего характера на фоне нерационального питания, низкой двигательной активности. В течение последнего года на фоне резкого набора веса (+25 кг) отмечается повышение артериального давления до 170/100 мм рт.ст. При обследовании у офтальмолога: сосуды глазного дна не изменены. По данным Эхо-КГ – без патологии.

Наблюдается эндокринологом с диагнозом: хронический аутоиммунный тиреоидит с 10-летнего возраста, терапию не получает. В гормональном профиле за неделю до приема: ТТГ 5,6 мМЕ/л (0,53-5,2 мМЕ/л), Т4 своб. 16,3 пмоль/л (10,0-17,7 пмоль/л). По УЗИ щитовидной железы: суммарный объем 12,7 мл, эхографические признаки аутоиммунного заболевания щитовидной железы

### **Анамнез жизни**

Роды срочные, самостоятельные. Длина тела при рождении 50 см, масса тела при рождении – 3650 г. С рождения на искусственном вскармливании. Раннее психомоторное и речевое развитие – без особенностей.

Наследственный анамнез: артериальная гипертензия у обоих родителей, у отца – ОНМК в возрасте 44 лет. Аллергические реакции на пищевые продукты, медикаменты отрицает. Травмы, операции отрицает.

### **Объективный статус**

Рост: 165,1 см. SDS роста: 0.316. Вес: 102,0 кг. ИМТ: 37.4 кг/м<sup>2</sup>. SDS ИМТ\* \*: 3,3. Окружность талии = 112 см.

Кожные покровы чистые, умеренной влажности, без патологических высыпаний. Множественные широкие светлые стрии на боковой поверхности бедер, на животе, гиперпигментация кожных складок подмышечных областей. Подкожно-жировая клетчатка развита избыточно, распределена по абдоминальному типу.

Щитовидная железа расположена типично, мягкоэластической консистенции, не увеличена, клинически – эутиреоз. Половые органы сформированы правильно. Таннер 5 (B5, P5) Ах 1, Ме с 12 лет, регулярные длительностью 7 дней, безболезненные. Сердечно-сосудистая система: пульс 80 уд/мин; артериальное давление 140/90 мм рт.ст.; тоны сердца ясные, ритмичные; шум сердца не определяется; частота дыхательных движений 18 в мин; грудная клетка: правильной формы. Дыхание: везикулярное; хрипов нет; дыхательные шумы: нет. Система органов пищеварения: язык влажный, чистый, живот при поверхностной пальпации мягкий, безболезненный; печень не увеличена; селезенка не пальпируется. Мочеполовая система: симптом поколачивания по поясничной области отрицательный с обеих сторон, дизурических явлений нет. Стул ежедневный.

**Необходимыми для постановки диагноза лабораторными методами обследования являются**

- низкие
- нормальные или высокие
- низкие или нормальные
- высокие

**Результаты обследования**

**Необходимым для постановки диагноза инструментальным методом обследования является**

- низкие
- нормальные или высокие
- низкие или нормальные
- высокие

**Результаты обследования**

**Предполагаемым основным диагнозом является**

- низкие
- нормальные или высокие
- низкие или нормальные
- высокие

**Диагноз**

**Гипертриглицеридемия у детей с ожирением старше 10 лет диагностируется при значении триглицеридов в сыворотке крови + \_\_\_\_\_ + ммоль/л**

- > 1,5
- $\geq$  1,7
- $\geq$  2,0
- > 1,4

**Значение гликемии через 2 часа после нагрузки глюкозой у пациента 9,4 ммоль/л интерпретируются как**

- нарушение гликемии натощак
- сахарный диабет
- нарушение толерантности к глюкозе
- нормогликемия

**До назначения антигипертензивной терапии показано проведение**

- ультразвукового исследования щитовидной железы
- суточного мониторирования артериального давления (СМАД)
- ультразвукового исследования почек
- ультразвукового исследования надпочечников

**Основу терапии ожирения у детей и подростков составляют диетотерапия, адекватные физические нагрузки и**

- лечебная физкультура
- коррекция пищевого поведения
- бариатрическая хирургия
- медикаментозная терапия

**Для лечения ожирения в детском возрасте одобрен**

- метформин
- топирамат
- орлистат
- семаглутид

**Согласно рекомендациям ВОЗ, адекватная физическая активность для детей до 7 до 17 лет подразумевает ежедневные занятия продолжительностью не менее + \_\_\_\_ + минут**

- 90
- 30
- 60
- 100

**Стандартный глюкозотолерантный тест проводится всем детям с ожирением старше + \_\_\_\_ + лет**

- 12
- 10
- 9
- 11

**При жалобах на храп во время сна показано проведение**

- суточного мониторирования артериального давления (СМАД)
- полисомнографии
- рентгенографии органов грудной клетки
- ультразвукового исследования печени

**Данному пациенту с артериальной гипертензией показана консультация**

- суточного мониторирования артериального давления (СМАД)
- полисомнографии
- рентгенографии органов грудной клетки
- ультразвукового исследования печени

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Мальчик 9 лет пришел на прием к детскому эндокринологу в поликлинику с мамой.

### **Жалобы**

На избыточную массу тела, лабильность настроения.

### **Анамнез заболевания**

Избыточная масса тела постепенно прогрессирующего характера у ребенка отмечается с 8-летнего возраста на фоне нерационального питания (компульсивное переедание), достаточной двигательной активности, нормальных темпов роста. В течение последнего года наблюдается психиатром с тревожно-фобическими расстройствами, получает терапию рisperидоном.

### **Анамнез жизни**

Роды срочные, естественные. Длина тела при рождении 52 см, масса тела при рождении – 3450 г. На грудном вскармливании до 8 месяцев. Раннее психомоторное и речевое развитие – без особенностей.

Наследственный анамнез по эндокринной патологии неотягощен.

Аллергические реакции на пищевые продукты, медикаменты отрицает. Травмы, операции отрицает.

### **Объективный статус**

Рост: 134,5 см. SDS роста: 0.71. Вес: 45,0 кг. ИМТ: 24,9 кг/м<sup>2</sup>. SDS ИМТ: 2,93.

Окружность талии: 84,0 см.

Кожные покровы загорелые, умеренно влажные, чистые. Фолликулярного кератоза, стрий нет. Легкая гиперпигментация кожных складок шеи. Подкожно-жировая клетчатка рыхлая, развита избыточно, перераспределена по

абдоминальному типу. Ложная гинекомастия. Тоны сердца приглушены, ритмичны, ЧСС 82 уд. в мин., АД 95/60 мм рт. ст. Стул регулярный, оформлен. Симптом поколачивания отрицательный с обеих сторон. Щитовидная железа: пальпаторно не увеличена, клинически - эутиреоз. Половое развитие: Таннер 1 (G1P1), яички в мошонке по 1,0 мл.

**Для скрининга осложнений ожирения необходимыми лабораторными методами обследования являются**

- суточного мониторирования артериального давления (СМАД)
- полисомнографии
- рентгенографии органов грудной клетки
- ультразвукового исследования печени

**Результаты обследования**

**Необходимым для скрининга осложнений ожирения инструментальным методом обследования является**

- суточного мониторирования артериального давления (СМАД)
- полисомнографии
- рентгенографии органов грудной клетки
- ультразвукового исследования печени

**Результаты обследования**

**Предполагаемым основным диагнозом является: + \_\_\_\_\_ + ожирение**

- суточного мониторирования артериального давления (СМАД)
- полисомнографии
- рентгенографии органов грудной клетки
- ультразвукового исследования печени

**Диагноз**

**Результаты орального глюкозо-толерантного теста у данного ребенка следует интерпретировать как**

- нормогликемию
- сахарный диабет
- нарушение гликемии натощак
- нарушение толерантности к глюкозе

**Для скрининга неалкогольной жировой болезни печени данному ребенку следует провести**

- УЗИ брюшной полости и определение АЛТ, АСТ
- УЗИ брюшной полости и определение щелочной фосфатазы
- эластографию печени и определение АЛТ, АСТ
- эластографию печени и определение ЩФ, ГГТ

**Скрининговым методом диагностики артериальной гипертензии у данного ребенка является**

- офисное измерение АД
- ведение дневника АД
- суточное мониторирование АД
- оценка глазного дна

**Основу терапии ожирения у детей и подростков составляют диетотерапия, адекватные физические нагрузки и**

- медикаментозная терапия
- лечебная физкультура
- коррекция пищевого поведения
- бариатрическая хирургия

**Препаратом выбора для медикаментозной терапии ожирения у детей является**

- метформин
- орлистат
- сибутрамин
- инсулин

**Согласно рекомендациям ВОЗ, адекватная физическая активность для детей до 7 до 17 лет подразумевает ежедневные занятия продолжительностью не менее +\_\_\_\_+ минут**

- 30
- 90
- 60
- 100

**Терапия орлистатом у детей с ожирением возможна с +\_\_\_\_+ лет**

- 12

- 7
- 14
- 10

**Диспансерное наблюдение за данным ребенком проводит врач-педиатр или врач**

- детский эндокринолог
- физиотерапевт
- пульмонолог
- фтизиатр

**Расчетной дозой глюкозы для проведения стандартного орального глюкозотолерантного теста является + \_\_\_\_\_ + г/кг, но не более + \_\_\_\_\_ + г**

- детский эндокринолог
- физиотерапевт
- пульмонолог
- фтизиатр

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Мальчик 15 лет обратился к врачу-педиатру.

### **Жалобы**

На жажду, учащенное безболезненное мочеиспускание, похудание.

### **Анамнез заболевания**

На протяжении 2 месяцев пациент жалуется на жажду и учащенное мочеиспускание. На момент обращения выпивает жидкости (преимущественно воды) до 10 литров в сутки. Похудел за последний месяц на 2 кг. Нарастание жалоб и ухудшение общего самочувствия стали поводом для обращения к врачу.

### **Анамнез жизни**

- \* хронические заболевания отрицает
- \* не курит, алкоголь не употребляет
- \* аллергических реакций не было
- \* отец страдает ожирением 1 степени экзогенно-конституциональным, мать - миопией средней степени тяжести
- \* вакцинирован по национальному календарю

### **Объективный статус**

Состояние удовлетворительное. Температура 36,4°C. Среднего роста -- 166 см. Удовлетворительного питания, масса тела 51 кг. Кожные покровы обычной окраски. Видимые слизистые розовые, влажные. Щитовидная железа не увеличена, однородная. Дыхание везикулярное, ЧДД 18 в 1 мин. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 84 уд/мин. Артериальное давление 108/62 мм рт. ст. Живот мягкий, безболезненный. Печень не увеличена. Стул регулярный, оформленный. Мочеиспускание свободное, безболезненное. Половое развитие по возрасту.

**К необходимым в данной ситуации лабораторным методам обследования относятся**

- детский эндокринолог
- физиотерапевт
- пульмонолог
- фтизиатр

**Результаты лабораторных методов обследования**

**После получения результатов лабораторного обследования для дальнейшей диагностики потребуется проведение**

- детский эндокринолог
- физиотерапевт
- пульмонолог
- фтизиатр

**Результаты лабораторных методов обследования**

**К необходимым исследованиям для выяснения возможной причины заболевания относят**

- детский эндокринолог
- физиотерапевт
- пульмонолог
- фтизиатр

**Результаты инструментального метода обследования**

**Выявленные нарушения обусловлены**

- детский эндокринолог
- физиотерапевт

- пульмонолог
- фтизиатр

## **Диагноз**

### **Несахарный диабет в данном случае**

- транзиторный
- парциальный
- нефрогенный
- центральный

### **Тактика ведения данного больного включает**

- ведение пациента в дневном стационаре
- госпитализацию в отделение эндокринологического профиля
- госпитализацию в реанимационное отделение
- ведение пациента в амбулаторных условиях

### **Заместительной терапией при центральном несахарном диабете является препарат**

- гидрокортизона
- аргинина
- десмопрессина
- левотироксина

### **Препарат применяется в форме**

- инъекций для подкожного введения
- ингаляций
- капель для перорального приема
- таблеток или форм для интраназального применения

### **При передозировке препарата антидиуретического гормона (десмопрессина) развивается**

- диарея
- мерцательная аритмия
- артериальная гипертензия
- отек мозга

### **При назначении препаратов десмопрессина контроль проводимой терапии пациенту проводится**

- ежемесячно
- ежедневно
- ежеквартально
- еженедельно

### **Контроль терапии препаратами десмопрессина проводят на основании**

- общего анализа мочи, уровня антидиуретического гормона в крови и моче
- уровня мочевины и креатинина крови, пробы Реберга и суточной экскреции белка
- взвешивания, количества выпитой и выделенной жидкости, уровня электролитов
- уровня гликозилированного гемоглобина, данных о глюкозе крови в течении суток

### **После выписки из стационара пациент и его родители при длительной заместительной терапии десмопрессином должны следить за**

- общего анализа мочи, уровня антидиуретического гормона в крови и моче
- уровня мочевины и креатинина крови, пробы Реберга и суточной экскреции белка
- взвешивания, количества выпитой и выделенной жидкости, уровня электролитов
- уровня гликозилированного гемоглобина, данных о глюкозе крови в течении суток

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

В приемное отделение педиатрического стационара поступает ребенок 3 мес.

### **Жалобы**

На частый жидкий стул, рвоту, потерю массы тела.

### **Анамнез заболевания**

При рождении обратили внимание на неправильное строение наружных гениталий. Отмечаются плохие прибавки массы с рождения. С конца 3-й недели жизни появился частый жидкий стул, рвота, потеря массы тела.

### **Анамнез жизни**

\* От 2 беременности, протекавшей с угрозой прерывания в I триместре, роды на 39 неделе с массой 3600 гр, длиной 52 см

\* Семейный анамнез – у бабушки со стороны матери ребенок умер в возрасте 1,5 мес.

\* Родители отказались от вакцинации и процедур неонатального скрининга.

### **Объективный статус**

Состояние тяжелое. Температура 36,0°C. Масса тела 3350 г. Кожа сухая, тургор снижен. Мраморность кожных покровов, акроцианоз. Гиперпигментация ареол и наружных гениталий. Тоны сердца приглушены, тахикардия 142 удара в минуту, шумов нет. АД 45/30 мм рт. ст. Со стороны легких и органов брюшной полости без патологических отклонений. Щитовидная железа не увеличена. Наружные половые органы – вирилизация III степени по Прадеру.

### **К методам исследования, позволяющим поставить диагноз данному пациенту, относят определение**

- общего анализа мочи, уровня антидиуретического гормона в крови и моче
- уровня мочевины и креатинина крови, пробы Реберга и суточной экскреции белка
- взвешивания, количества выпитой и выделенной жидкости, уровня электролитов
- уровня гликозилированного гемоглобина, данных о глюкозе крови в течении суток

### **Результаты обследования**

#### **К исследованиям, позволяющим диагностировать и подтвердить дефицит минералокортикоидов у данного пациента, относятся**

- общего анализа мочи, уровня антидиуретического гормона в крови и моче
- уровня мочевины и креатинина крови, пробы Реберга и суточной экскреции белка
- взвешивания, количества выпитой и выделенной жидкости, уровня электролитов
- уровня гликозилированного гемоглобина, данных о глюкозе крови в течении суток

### **Результаты обследования**

#### **Для установления генетического пола у данного пациента исследуют**

- общего анализа мочи, уровня антидиуретического гормона в крови и моче

- уровня мочевины и креатинина крови, пробы Реберга и суточной экскреции белка
- взвешивания, количества выпитой и выделенной жидкости, уровня электролитов
- уровня гликозилированного гемоглобина, данных о глюкозе крови в течении суток

### **Результаты обследования**

**На основании данных анамнеза, физикального осмотра, клинико-лабораторных данных можно думать о диагнозе Врожденная**

- общего анализа мочи, уровня антидиуретического гормона в крови и моче
- уровня мочевины и креатинина крови, пробы Реберга и суточной экскреции белка
- взвешивания, количества выпитой и выделенной жидкости, уровня электролитов
- уровня гликозилированного гемоглобина, данных о глюкозе крови в течении суток

### **Диагноз**

**Тактика ведения больного включает**

- госпитализацию в урологическое отделение
- ведение пациента на дому
- госпитализацию в отделение реанимации и интенсивной терапии с последующим переводом в нефрологическое отделение
- госпитализацию в отделение реанимации и интенсивной терапии с последующим переводом в эндокринологическое отделение

**Препаратом выбора для интенсивной гормонотерапии у данного пациента является**

- преднизолон
- винорелбина битартрат
- гидрокортизон
- эстрадиол

**Для поддерживающей терапии у данного пациента предпочтительны такие препараты, как**

- инсулин короткого действия {plus} аквадетрим

- таблетированный гидрокортизон {plus} флудрокортизон
- дексаметазон {plus} левокарнитин
- аспаркам {plus} левотироксин натрия

**Дети первого года жизни с ВДКН должны наблюдаться с частотой 1 раз в**

- неделю
- 1-3 мес
- 6 мес
- год

**Наиболее надежным методом контроля адекватности дозы глюкокортикоидов является контроль**

- уровня катехоламинов
- уровня натрия крови
- уровня половых гормонов
- 17-гидроксипрогестерона крови

**У данного пациента следует установить + \_\_\_\_\_ + паспортный пол**

- мужской
- любой (будет определен в пубертатном периоде психологом)
- женский
- любой (в зависимости от развития наружных гениталий с возрастом)

**Для проведения пренатальной диагностики необходимо**

- оценить состояние матери во время беременности
- знать генотип обоих родителей
- проведение предварительного УЗИ плода
- получить согласие экспертной комиссии на проведение

**Одним из осложнений длительной декомпенсации ВДКН является**

- оценить состояние матери во время беременности
- знать генотип обоих родителей
- проведение предварительного УЗИ плода
- получить согласие экспертной комиссии на проведение

## **Условие ситуационной задачи**

**Ситуация**

Девочка 13 лет. Осмотр в детской поликлинике.

## **Жалобы**

Жалобы на повышенную утомляемость, потливость, раздражительность, сердцебиение.

## **Анамнез заболевания**

Указанные жалобы отмечались на протяжении последних 3-х месяцев.

Наследственность: у тети по линии матери – зоб.

## **Анамнез жизни**

Ребенок от I беременности, протекавшей с ОРЗ на 16 неделе, угрозой прерывания в 23 недели. Роды срочные. При рождении масса тела 3290 г, длина 50 см. Период новорожденности протекал без особенностей. После года нечасто болела ОРВИ.

## **Объективный статус**

При осмотре состояние средней тяжести. +

Умеренно выражен экзофтальм, симптомы Кохера и Мебиуса положительные.

В позе Ромберга отмечается мелкий тремор пальцев рук. Движения суетливые.

+

Щитовидная железа диффузно увеличена до II степени, уплотнена. +

Кожа кистей рук теплая, влажная. +

Пульс 110 в 1 мин. границы сердца в пределах нормы. АД 140/60 мм рт. ст. +

Дыхание везикулярное, без хрипов. Живот мягкий, безболезненный. Печень под реберной дугой, селезенка не пальпируется. +

Стул – 2, реже 3 раза в день. За сутки - 8-10 мочеиспусканий. +

Половая формула: All PIV Ma III Me(-).

## **К необходимым для постановки диагноза лабораторным методам обследования относятся**

- оценить состояние матери во время беременности
- знать генотип обоих родителей
- проведение предварительного УЗИ плода
- получить согласие экспертной комиссии на проведение

## **Результаты лабораторных методов обследования**

## **К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам обследования относятся**

- оценить состояние матери во время беременности
- знать генотип обоих родителей
- проведение предварительного УЗИ плода
- получить согласие экспертной комиссии на проведение

## **Результаты инструментального метода обследования**

**На основании жалоб, данных анамнеза, физикального осмотра, лабораторного обследования можно предположить диагноз**

- оценить состояние матери во время беременности
- знать генотип обоих родителей
- проведение предварительного УЗИ плода
- получить согласие экспертной комиссии на проведение

## **Диагноз**

**Пациентке можно рекомендовать консультации таких узких специалистов, как**

- нефролог
- отоларинголог
- дерматолог
- офтальмолог

**Лечение детей с тиреотоксикозом при диффузном токсическом зобе обычно начинают с**

- физиотерапии
- медикаментозной терапии
- хирургического метода (тиреоидэктомия)
- лучевой терапии

**У детей препаратом выбора при медикаментозной терапии болезни Грейвса является**

- L-тироксин
- преднизолон
- калия йодид
- тиамазол

**Лечение «начальной дозой» тиамазола продолжается до**

- нормализации уровней гормонов щитовидной железы. Далее переходят на прием «поддерживающей» дозы
- нормализации частоты сердечных сокращений
- отсутствия жалоб
- исчезновения тремора рук

**Длительность лечения поддерживающей дозой тиамазола (мерказолила) обычно составляет**

- не менее 1,5-2 лет
- 5 лет
- пожизненно
- 1-2 мес

**Наиболее частым побочным эффектом антитиреоидных препаратов является**

- кожная сыпь
- полидипсия
- гематурия
- алопеция

**Для дифференциального диагноза диффузного токсического зоба и тиреотоксической аденомы щитовидной железы используют**

- УЗИ щитовидной железы
- компьютерную томографию
- тепловидение
- сцинтиграфию щитовидной железы

**Для уменьшения выраженности проявлений тиреотоксикоза (тахикардия, мышечная слабость, тремор, нервно-психические изменения) совместно с тиреостатическими препаратами рекомендуется использовать такие лекарственные средства, как**

- глюкокортикоиды
- $\beta$ -адреноблокаторы
- седативные средства
- $\alpha$ -адреноблокаторы

**При неэффективности медикаментозной терапии болезни Грейвса у детей проводят**

- глюкокортикоиды
- $\beta$ -адреноблокаторы
- седативные средства
- $\alpha$ -адреноблокаторы

**Условие ситуационной задачи**

## **Ситуация**

Родители девочки, 4,5 лет, обратились к врачу-детскому эндокринологу.

## **Жалобы**

На увеличение молочных желез, рост волос в области лобка, ускорение темпов роста.

## **Анамнез заболевания**

Увеличение молочных желез родители отметили с 3,5 лет, с 4 лет появилось лобковое оволосение, ускорение темпов роста.

## **Анамнез жизни**

Ребенок от 1 беременности, протекавшей без особенностей, 1-х срочных родов. Масса при рождении 3200 г., длина 50 см. Привита по календарю. Развитие на 1 году жизни: без особенностей. Находилась на грудном вскармливании до 5 мес. Хронические заболевания отрицает. Аллергический и наследственный анамнезы не отягощены. Рост отца 178 см, рост матери 156 см. Близкородственный брак отрицают.

## **Объективный статус**

Рост 117,8 см (SDS роста: {plus}2,8), вес 23 кг (SDS ИМТ: {plus}0,7), скорость роста 10,8 см/год (SDS скорости роста {plus}2,7) +  
Кожные покровы обычной окраски и влажности. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно. Дыхание везикулярное, ЧДД 17 в 1 мин. Тоны сердца ясные, ритмичные, АД 90/60 мм рт. ст., пульс 100 уд в 1 мин. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный. Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции. Половые органы сформированы правильно, по женскому типу, Таннер 3 (В 3, Р 2).

## **К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам обследования относится**

- глюкокортикоиды
- β-адреноблокаторы
- седативные средства
- α-адреноблокаторы

## **Результаты инструментального метода обследования**

## **К необходимым для постановки диагноза дополнительным инструментальным методам обследования относится**

- глюкокортикоиды

- β-адреноблокаторы
- седативные средства
- α-адреноблокаторы

### **Результаты инструментального метода обследования**

#### **Для верификации диагноза необходимо проведение**

- глюкокортикоиды
- β-адреноблокаторы
- седативные средства
- α-адреноблокаторы

### **Результаты обследования**

#### **С целью исключения объемного образования головного мозга показано проведение**

- глюкокортикоиды
- β-адреноблокаторы
- седативные средства
- α-адреноблокаторы

### **Результаты обследования**

#### **Результаты проведенного обследования соответствуют**

- глюкокортикоиды
- β-адреноблокаторы
- седативные средства
- α-адреноблокаторы

### **Диагноз**

#### **Преждевременное половое развитие в данном клиническом случае обусловлено**

- хромосомными аномалиями
- стимулирующим действием гонадотропинов
- преждевременной секрецией половых гормонов опухолью яичников
- стимулирующим действием гипоталамического тиреотропин-рилизинг-гормона

**Препаратом выбора для лечения гонадотропинзависимого полового развития является**

- тамоксифен
- анастрозол
- достинекс
- трипторелин

**Способ применения аналогов ГнРГ пролонгированного действия**

- внутримышечно, 1 раз в 28 суток в дозе 3,75 мг
- подкожно, вне зависимости от времени суток по 0,1 мг
- внутривенно, 1 раз в 21 день в дозе 3,75 мг
- per os, 3,75 мг на ночь

**Об эффективности терапии аналогами ГнРГ будет свидетельствовать**

- прогрессия костного возраста не более чем на 1 год за 1 год
- прибавка массы тела
- ускорение темпов роста
- увеличение размеров матки

**Критерием эффективности лечения является отсутствие выброса ЛГ во время пробы с ГнРГ через 6 месяцев более + \_\_\_\_\_ + ед/л**

- 10
- 4
- 6
- 8

**При повышении уровня ЛГ на пробе с ГнРГ (через 6 месяцев от начала терапии) рекомендовано + \_\_\_\_\_ + трипторелина**

- отменить введение
- не менять дозу
- увеличить дозу
- уменьшить дозу

**Гонатропинзависимое преждевременное половое развитие сопутствует таким опухолям ЦНС как**

- отменить введение
- не менять дозу

- увеличить дозу
- уменьшить дозу

## Условие ситуационной задачи

### Ситуация

Родители девочки 5 лет обратились к врачу детскому-эндокринологу.

### Жалобы

На увеличение молочных желез, ускорение темпов роста.

### Анамнез заболевания

Увеличение молочных желез впервые заметили в возрасте 4 лет 7 мес. при рутинном осмотре ребенка педиатром. Родители также отмечают ускорение темпов роста

### Анамнез жизни

Ребёнок от 1 беременности, протекающей на фоне угрозы прерывания в 1 триместре. Роды: 1, срочные, самостоятельные. Масса при рождении: 3200 г. Рост при рождении: 51 см. Развитие на 1 году жизни: без особенностей. Привита по календарю. Рост матери 165 см (менархе в 13 лет). Рост отца 177 см.

### Объективный статус

Рост 116 см (SDS роста: {plus}0,94), вес 21 кг, ИМТ 15,6 кг/м<sup>2</sup> (SDS ИМТ:{plus}0,12), скорость роста 7,5 см/год (SDS скорости роста {plus} 0,94) + Состояние удовлетворительное. Телосложение нормостеническое. Кожа обычной окраски, умеренной влажности. Тоны сердца ясные, ритмичные, АД 90/60 мм рт. ст., пульс 98 уд в 1 мин. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный. Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции. Половые органы сформированы правильно, по женскому типу, Таннер 2 (B2 P1), вульва не эстрогенизирована.

### К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам относится

- отменить введение
- не менять дозу
- увеличить дозу
- уменьшить дозу

### Результаты инструментального метода обследования

**К дополнительным инструментальным методам обследования, помогающим подтвердить преждевременное половое развитие относится ультразвуковое исследование**

- отменить введение
- не менять дозу
- увеличить дозу
- уменьшить дозу

**Результаты инструментального метода обследования**

**В случае отсутствия угла между телом и шейкой матки, а также отсутствия эндометрия и кист яичников, по данным ультразвукового исследования малого таза наиболее вероятно наличие у данного ребенка**

- истинного преждевременного полового развития
- гонадотропин-независимых форм ППР
- изолированного телархе
- эстрогенпродуцирующих опухолей яичников

**Определение базальных уровней гонадотропинов и стероидов не информативно у**

- мальчиков на поздних стадиях полового развития (G4)
- девочек вне зависимости от стадии полового развития
- девочек на поздних стадиях полового развития (B4)
- девочек на ранних стадиях полового развития (B2)

**С целью дифференциальной диагностики варианта преждевременного полового развития показано проведение**

- мальчиков на поздних стадиях полового развития (G4)
- девочек вне зависимости от стадии полового развития
- девочек на поздних стадиях полового развития (B4)
- девочек на ранних стадиях полового развития (B2)

**Результаты обследования**

**Превышение стимулированного уровня ФСГ над уровнем ЛГ свидетельствует в пользу**

- ложного преждевременного полового развития
- изолированного телархе
- гонадотропинзависимого преждевременного полового развития

- гонадотропин-независимого преждевременного полового развития

**В развитии истинного преждевременного полового развития позволяют усомниться такие клинические признаки как**

- прибавка веса
- отсутствие полового оволосения
- рост в пределах возрастной нормы
- угревая сыпь
- появление слизистых выделений из половых путей

**Результаты проведенного обследования соответствуют**

- прибавка веса
- отсутствие полового оволосения
- рост в пределах возрастной нормы
- угревая сыпь
- появление слизистых выделений из половых путей

**Диагноз**

**В отличие от пациентов с истинным ППР для девочек с изолированным телархе характерно**

- повышение уровня пролактина
- выраженное повышение уровня эстрадиола
- повышение ответа ФСГ на стимуляцию ГнРГ
- повышение ответа ЛГ на стимуляцию ГнРГ

**В данном клиническом случае пациенту необходимо рекомендовать**

- агонисты допаминовых рецепторов
- блокаторы ароматазы
- динамическое наблюдение
- терапию аналогами ГнРГ пролонгированного действия

**Повторное проведение пробы с аналогами гонадотропин-релизинг гормона показано в случае**

- прогрессирования признаков преждевременного полового развития
- роста пушковых волос на голеньях
- появления угревых высыпаний на лице
- изолированного ускорения темпов роста

**Развитие изолированного телархе наиболее характерно для девочек в возрасте +\_\_\_+ лет**

- прогрессирувания признаков преждевременного полового развития
- роста пушковых волос на голеньях
- появления угревых высыпаний на лице
- изолированного ускорения темпов роста

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Родители мальчика 4 лет 10 мес. обратились к детскому эндокринологу.

### **Жалобы**

Появление запаха пота, высокий рост, увеличение размеров полового члена, появление волос на лобке, acne vulgaris на лице.

### **Анамнез заболевания**

В 4 года 10 месяцев появились жалобы на появление запаха пота, увеличение размеров полового члена, высокий рост, появление волос на лобке, угревые высыпания на лице.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от 1 беременности, протекавшей на фоне хронического описторхоза, субклинического гипотиреоза (получала L-тироксин), носительства ЦМВ, 1х срочных родов. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Масса при рождении 3600 гр, длина 56 см. Раннее физическое и нервно-психическое развитие без особенностей. Профилактические прививки по индивидуальному календарю. + Рост отца 193 см; рост матери 162 см. Брак не близкородственный.

### **Объективный статус**

Рост 129,5 см (SDS роста: {plus}3,6), вес 26,5 кг, ИМТ 15,8 кг/м<sup>2</sup> (SDS ИМТ: {plus}0,27), скорость роста 7,5 см/год (SDS скорости роста {plus}1,06) + Кожные покровы с явлениями acne vulgaris на лице, обычной окраски и влажности. Подкожно-жировая клетчатка развита избыточно. Дыхание везикулярное, ЧДД 19 в 1 мин. Тоны сердца ясные, ритмичные, АД 100/70 мм рт. ст., пульс 100 уд в 1 мин. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный. Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции. Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу, Таннер 3 (G 3, P 1-2), яички в мошонке, яички D = 3 мл, S = 3 мл.

**На первом этапе диагностического поиска показано проведение**

- прогрессирования признаков преждевременного полового развития
- роста пушковых волос на голеньях
- появления угревых высыпаний на лице
- изолированного ускорения темпов роста

### **Результаты обследования**

**Отсутствие увеличения объема яичек в сочетании с другими признаками ППР может быть обусловлено**

- ятрогенными причинами
- декомпенсированным первичным гипотиреозом
- преждевременной активацией гипоталамо-гипофизарно-гонадной системы
- активацией стероидсекретирующих элементов половых желез
- автономной секрецией половых стероидов надпочечниками или опухолью
- изолированным преждевременным адренархе

**У мальчиков с ложным преждевременным половым развитием является обязательным определением**

- ятрогенными причинами
- декомпенсированным первичным гипотиреозом
- преждевременной активацией гипоталамо-гипофизарно-гонадной системы
- активацией стероидсекретирующих элементов половых желез
- автономной секрецией половых стероидов надпочечниками или опухолью
- изолированным преждевременным адренархе

### **Результаты обследования**

**Сбор анамнеза указывает на наличие синдрома потери соли на первом году жизни ребенка. О дефиците минералокортикоидов свидетельствует повышение уровня**

- ятрогенными причинами
- декомпенсированным первичным гипотиреозом
- преждевременной активацией гипоталамо-гипофизарно-гонадной системы
- активацией стероидсекретирующих элементов половых желез
- автономной секрецией половых стероидов надпочечниками или опухолью

- изолированным преждевременным адренархе

### **Результаты обследования**

**Основной причиной ложного преждевременного полового развития данного пациента является**

- андрогенпродуцирующая опухоль яичка
- изолированное адренархе
- врожденная дисфункция коры надпочечников
- андрогенпродуцирующая опухоль надпочечника

**Ложное преждевременное половое развитие характерно для нескольких форм ВДКН. Дифференцировать вариант врожденной дисфункции коры надпочечников возможно с помощью результатов**

- андрогенпродуцирующая опухоль яичка
- изолированное адренархе
- врожденная дисфункция коры надпочечников
- андрогенпродуцирующая опухоль надпочечника

### **Результаты обследования**

**Для окончательного подтверждения диагноза и уточнения формы заболевания у пациента с подозрением на дефицит 21-гидроксилазы показано проведение**

- андрогенпродуцирующая опухоль яичка
- изолированное адренархе
- врожденная дисфункция коры надпочечников
- андрогенпродуцирующая опухоль надпочечника

### **Результаты обследования**

**Ребенку назначена заместительная терапия гидрокортизоном в дозе 13,2 мг/м<sup>2</sup>, которую пациент получал нерегулярно. При динамическом обследовании через 6 месяцев сохраняется прогрессия костного возраста (12,4 лет при ПВ 5,6 лет) и высокие темпы роста. +**

**Выраженная прогрессия костного возраста может привести к развитию**

- гонадотропинзависимого преждевременного полового развития
- ожирения и инсулинорезистентности
- высокорослости
- артериальной гипертензии

**Аналоги гонадотропин-рилизинг-гормона пролонгированного действия могут быть назначены пациентам с ВДКН в случае развития ППР при**

- гиперплазии эктопированной надпочечниковой ткани в яичках
- вторичных аденомах в надпочечниках
- неудовлетворительном ростовом прогнозе
- необходимости подавления гиперандрогении

**Ложное преждевременное половое развитие у данного пациента обусловлено поздней диагностикой и длительным отсутствием лечения**

- синдрома Мак-Кьюна- Олбрайта-Брайцева
- врожденной дисфункции коры надпочечников, дефицит 21-гидроксилазы
- ХГЧ-секретирующей гепатобластомы
- врожденной дисфункции коры надпочечников, дефицит 11 $\beta$ -гидроксилазы

**В ходе проведения ребенку пробы с аналогами ГнРГ получен пубертатный ответ ЛГ (60 мин -13,4 Ед/мл;240 мин-15,8 Ед/мл), позволяющий диагностировать гонадотропинзависимое преждевременное половое развитие. С целью улучшения ростового прогноза пациента показано назначение**

- пролонгированных форм гидрокортизона
- рекомбинантного гормона роста
- антиандрогенных препаратов
- аналогов гонадотропин-рилизинг-гормона пролонгированного действия

**Дополнительные методы лечения, такие как назначение гормона роста и антиандрогенных препаратов возможно при**

- пролонгированных форм гидрокортизона
- рекомбинантного гормона роста
- антиандрогенных препаратов
- аналогов гонадотропин-рилизинг-гормона пролонгированного действия

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Родители девочки 6 лет 6 мес. обратился к врачу-детскому эндокринологу.

## **Жалобы**

На увеличение молочных желез, рост волос на лобке и в аксиллярной области, запах пота.

## **Анамнез заболевания**

Увеличение молочных желез отмечают с 5 лет. В возрасте 6 лет появление оволосения на лобке и в аксиллярной области, запах пота.

## **Анамнез жизни**

Ребенок от 4 беременности (монозиготные близнецы), протекавшей на фоне токсикоза в 1-м триместре, угрозы прерывания в 1-м и 2-м триместрах, 2-х самостоятельных родов на 38 недели. Масса при рождении 3020 гр, длина 52 см. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. С рождения пятна цвета кофе с молоком по всему телу. Раннее физическое и нервно-психическое развитие без особенностей. Профилактические прививки по возрасту. Рост отца 168 см, рост матери 172 см. У сестры (монозиготные близнецы), у тети по линии отца, у двоюродной сестры по линии отца, у бабушки по линии отца - пятна цвета кофе с молоком по всему телу.

## **Объективный статус**

Рост 125 см (SDS роста: {plus}1,7), вес 25 кг (SDS ИМТ: 0,3), скорость роста 6,5 см/год (SDS скорости роста {plus}0,45). +

Кожные покровы обычной окраски и влажности, множественные пятна кофе с молоком по всему телу, размером в среднем 2x1 см. В области правой груди пятно цвета «кофе с молоком» с неровными контурами, размером 8x5 см, с симптомом "плюс-ткань", отмечается рост волос в этой области. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно, распределена равномерно. Дыхание везикулярное, ЧДД 17 в 1 мин. Тоны сердца ясные, ритмичные, АД 90/60 мм рт. ст., пульс 92 уд в 1 мин. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный. Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции. Половые органы сформированы правильно по женскому типу. Таннер 2: B2P2.

## **К необходимому для постановки диагноза инструментальным методам обследования относится**

- пролонгированных форм гидрокортизона
- рекомбинантного гормона роста
- антиандрогенных препаратов
- аналогов гонадотропин-рилизинг-гормона пролонгированного действия

## **Результаты инструментального метода обследования**

**К дополнительным инструментальным методам обследования, помогающим подтвердить преждевременное половое развитие относится ультразвуковое исследование**

- пролонгированных форм гидрокортизона
- рекомбинантного гормона роста
- антиандрогенных препаратов
- аналогов гонадотропин-рилизинг-гормона пролонгированного действия

**Результаты инструментального метода обследования**

**Наличие у ребенка множественных пятен цвета «кофе с молоком» требует исключить**

- пролонгированных форм гидрокортизона
- рекомбинантного гормона роста
- антиандрогенных препаратов
- аналогов гонадотропин-рилизинг-гормона пролонгированного действия

**Дополнительная информация**

В связи с отсутствием выраженного ускорения темпов роста и костного возраста (менее чем на 2 года от паспортного), отсутствием угла между телом и шейкой, и эндометрия по данным УЗИ малого таза ребенку рекомендовано наблюдение. Однако, в динамике отмечалось прогрессирование костного возраста (8,9 лет при паспортном возрасте 7 лет) и темпов полового развития (Таннер 3: ВЗР2).

**С целью дифференциальной диагностики варианта преждевременного полового развития показано**

- пролонгированных форм гидрокортизона
- рекомбинантного гормона роста
- антиандрогенных препаратов
- аналогов гонадотропин-рилизинг-гормона пролонгированного действия

**Результаты обследования**

**При доказанном гонадотропинзависимом характере преждевременного полового развития обязательно проведение**

- пролонгированных форм гидрокортизона
- рекомбинантного гормона роста
- антиандрогенных препаратов
- аналогов гонадотропин-рилизинг-гормона пролонгированного действия

## **Результаты обследования**

**Гонадотропинзависимое преждевременное половое развитие у данного пациента является проявлением**

- пролонгированных форм гидрокортизона
- рекомбинантного гормона роста
- антиандрогенных препаратов
- аналогов гонадотропин-рилизинг-гормона пролонгированного действия

## **Диагноз**

**Причиной гонадотропинзависимого преждевременного полового развития при нейрофиброматозе 1 типа являются**

- краниофагингиомы
- арахноидальные кисты
- глиомы оптического тракта
- пилоидные астроцитомы

**После оперативного лечения глиомы у ребенка сохраняется прогрессия полового развития (Таннер 3: ВЗР2). По результатам повторной пробы с аналогами ГнРГ максимальный уровень ЛГ составил 18 Ед/л. Препаратом выбора для лечения гонадотропинзависимого полового развития является**

- достинекс
- анастрозол
- трипторелин
- тамоксифен

**Аналоги ГнРГ пролонгированного действия назначаются**

- внутривенно, 1 раз в 21 день в дозе 3,75 мг
- внутримышечно, 1 раз в 28 суток в дозе 3,75 мг
- per os, 3,75 мг на ночь
- подкожно, вне зависимости от времени суток по 0,1 мг

**Об эффективности терапии аналогами ГнРГ будут свидетельствовать**

- прогрессия костного возраста не более чем на 1 год за 1 год
- увеличение размеров матки
- ускорение темпов роста
- прибавка массы тела

**Нейрофиброматоза 1 типа наследуется по \_\_\_\_\_ типу**

- аутосомно-доминантному
- аутосомно-рецессивному
- х-сцепленному доминантному
- х-сцепленному рецессивному

**Родители пациента планируют рождение второго ребенка и высказывают опасения о рождении ребенка с аналогичным заболеванием. В этой связи им следует рекомендовать**

- аутосомно-доминантному
- аутосомно-рецессивному
- х-сцепленному доминантному
- х-сцепленному рецессивному

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Родители девочки 6 лет 10 мес., обратились к врачу-детскому эндокринологу.

### **Жалобы**

На увеличение молочных желез, появление остистых волос на лобке.

### **Анамнез заболевания**

Увеличение молочных желез родители отметили с 6 лет 5 мес. Девочка всегда опережала сверстников в физическом развитии, однако в течении полугода отмечают ускорение темпов роста, в 6 лет 9 мес. - появление остистых волос на лобке.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от 2 беременности, протекавшей на фоне гестационного пиелонефрита в 34 недели, микоплазмоза, гестоза в 37 недель, 1-х срочных родов. Масса при рождении 2900 г., длина 52 см. Привита по календарю. Развитие на 1 году жизни: без особенностей. Находилась на грудном вскармливании до 1 года. Хронические заболевания отрицает. Аллергический и наследственный анамнезы неотягощены. +

Рост отца 190 см, рост матери 180 см (менархе в 11 лет).

### **Объективный статус**

Рост 136,5 см (SDS роста: {plus}3,34), вес 30 кг (SDS ИМТ: {plus}0,27) +  
Кожные покровы обычной окраски и влажности. Подкожно-жировая клетчатка развита умеренно. Дыхание везикулярное, ЧДД 17 в 1 мин. Тоны сердца ясные,

ритмичные, АД 100/70 мм рт. ст., пульс 100 уд в 1 мин. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный. Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции. Половые органы сформированы правильно, по женскому типу, Таннер 2 (В 2, Р 2).

**К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам обследования относится**

- аутосомно-доминантному
- аутосомно-рецессивному
- х-сцепленному доминантному
- х-сцепленному рецессивному

**Результаты инструментального метода обследования**

**В случае появления вторичных половых признаков ранее 8 лет у девочек и 9 лет у мальчиков показано проведение**

- аутосомно-доминантному
- аутосомно-рецессивному
- х-сцепленному доминантному
- х-сцепленному рецессивному

**Результаты обследования**

**Дифференциальная диагностика различных форм преждевременного полового развития основана на результатах**

- аутосомно-доминантному
- аутосомно-рецессивному
- х-сцепленному доминантному
- х-сцепленному рецессивному

**Результаты обследования**

**С целью исключения объемного образования головного мозга показано проведение**

- аутосомно-доминантному
- аутосомно-рецессивному
- х-сцепленному доминантному
- х-сцепленному рецессивному

## **Результаты обследования**

### **Результаты проведенного обследования соответствуют**

- аутосомно-доминантному
- аутосомно-рецессивному
- х-сцепленному доминантному
- х-сцепленному рецессивному

## **Диагноз**

### **Преждевременное половое развитие в данном клиническом случае обусловлено**

- стимулирующим действием гонадотропинов
- преждевременной секрецией половых гормонов опухолью яичников
- хромосомными аномалиями
- стимулирующим действием гипоталамического тиреотропин-рилизинг-гормона

### **Препаратом выбора для лечения гонадотропинзависимого полового развития является**

- тамоксифен
- анастрозол
- достинекс
- трипторелин

### **Аналоги ГнРГ пролонгированного действия данному пациенту необходимо вводить**

- подкожно, вне зависимости от времени суток по 0,1 мг
- внутривенно, 1 раз в 21 день в дозе 3,75 мг
- per os, 3,75 мг на ночь
- внутримышечно, 1 раз в 28 суток в дозе 3,75 мг

### **Об эффективности терапии аналогами ГнРГ будет свидетельствовать**

- прибавка массы тела
- ускорение темпов роста
- увеличение размеров матки
- прогрессия костного возраста не более чем на 1 год за 1 год

**Критерием эффективности лечения аналогами ГнРГ является отсутствие выброса ЛГ на пробе с ГнРГ более +\_\_+ ед/л**

- 10
- 6
- 8
- 4

**При недостаточном подавлении уровня ЛГ на пробе с ГнРГ через 6 месяцев от начала терапии рекомендовано**

- добавить к терапии трипторелином ингибиторы ароматаз
- не менять терапию
- уменьшить дозу трипторелина
- увеличить дозу трипторелина

**Ребенок получал терапию аналогами ГнРГ в течение 3 лет (до 9 лет 10 мес.), достигнув роста 150 см при показателях костного возраста 12,5 лет. В течение последнего года терапии отмечается снижение темпов роста. Рекомендовать отмену терапии возможно в случае**

- добавить к терапии трипторелином ингибиторы ароматаз
- не менять терапию
- уменьшить дозу трипторелина
- увеличить дозу трипторелина

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Родители мальчика 6 лет обратились к врачу-детскому эндокринологу.

### **Жалобы**

На оволосение на лобке, увеличение размеров полового члена и яичек, грубый голос, высокий рост.

### **Анамнез заболевания**

Увеличение размеров полового члена и яичек, рост пушковых волос на лобке отмечают с первых месяцев жизни. В возрасте 3-4 лет ускорение темпов роста, прогрессирование вышеописанных жалоб.

### **Анамнез жизни**

Ребенок от 3 беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания, 3-х

срочных родов. Масса при рождении: 3700 г. Рост при рождении: 54 см. Привит по календарю. Развитие на 1 году жизни: без особенностей. Хронические заболевания отрицает. Аллергологический и наследственный анамнезы не отягощены. Рост отца 178 см, рост матери 175 см. Близкородственный брак отрицают.

### **Объективный статус**

Рост 138,2 см (SDS роста: {plus}3,9), вес 28 кг (SDS ИМТ: -0,6), скорость роста 10,7 см/год (SDS скорости роста {plus}3,8). +

Кожные покровы обычной окраски и влажности. Подкожно-жировая клетчатка развита недостаточно. Дыхание везикулярное, ЧДД 17 в 1 мин. Тоны сердца ясные, ритмичные, АД 90/60 мм рт. ст., пульс 84 уд в 1 мин. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный. Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции. Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу, Таннер 3 (G 3, P 3), яички в мошонке, яички D = 12 мл, S = 15 мл.

### **Наиболее частая причина описанной клинической картины**

- тестотоксикоз
- объемные образования головного мозга
- синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева
- пролактинома

### **К необходимым для постановки диагноза инструментальным методам обследования относится**

- тестотоксикоз
- объемные образования головного мозга
- синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева
- пролактинома

### **Результаты инструментального метода обследования**

**На первом этапе диагностики необходимо определить уровень**

**+ \_\_\_\_\_ + в венозной крови**

- тестотоксикоз
- объемные образования головного мозга
- синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева
- пролактинома

## **Результаты обследования**

**Для верификации диагноза необходимо проведение**

- тестотоксикоз
- объемные образования головного мозга
- синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева
- пролактинома

## **Результаты обследования**

**При доказанном гонадотропинзависимом характере преждевременного полового развития обязательно проведение**

- тестотоксикоз
- объемные образования головного мозга
- синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева
- пролактинома

## **Результаты обследования**

**Результаты проведенного обследования соответствуют**

- тестотоксикоз
- объемные образования головного мозга
- синдром МакКьюна-Олбрайта-Брайцева
- пролактинома

## **Диагноз**

**Аналоги ГнРГ пролонгированного действия данному ребенку следует назначить 1 раз в 28 суток в дозе +\_\_\_\_\_+ мг**

- 3,75
- 1,875
- 0,75
- 4,125

**Мама пациента не уверена в необходимости лечения. Отсутствие лечения у данного мальчика может привести к**

- развитию опухолей яичка
- диспропорциональному телосложению
- низкому конечному росту

- развитию гинекомастии в старшем возрасте

### **Об эффективности терапии аналогами ГнРГ будет свидетельствовать**

- регресс вторичных половых признаков
- повышенная сальность волос
- ускорение темпов роста
- повышенное потоотделение

**Для оценки подавления гонадотропинов на фоне терапии аналогами ГнРГ по схеме 3,75 мг/28дней проведена проба с ГнРГ: ЛГ (60 мин) – 5,1 Ед/л; ЛГ (240 мин) - 4,8 Ед/л. С целью полного подавления гонадостата инъекции трипторелина необходимо проводить 1 раз в**

- 28 суток в дозе 3,75 мг
- 30 суток в дозе 3,75 мг
- 21 день в дозе 3,75 мг
- 14 суток в дозе 1,875 мг

**При осмотре в возрасте 12 лет отмечено снижение скорости роста до 3 см/год, костный возраст достиг 14 лет. Пациенту следует рекомендовать**

- продолжение терапии до момента закрытия зон роста
- продолжение терапии до возраста 18 лет
- прекращение терапии
- повторное проведение пробы с ГнРГ

**Показанием к консультации нейрохирурга является сочетание гонадотропинзависимого ППР с**

- продолжение терапии до момента закрытия зон роста
- продолжение терапии до возраста 18 лет
- прекращение терапии
- повторное проведение пробы с ГнРГ

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Родители девочки 6 лет обратились к врачу-детскому эндокринологу.

### **Жалобы**

На кровянистые выделения из половых путей, увеличение грудных желез,

снижение темпов роста, прибавку веса, медлительность, плаксивость, сонливость.

### **Анамнез заболевания**

С 4 лет родители отмечают снижение темпов роста. При этом у девочки отмечались трудности с заучиванием стихов, отсутствие желания играть в подвижные игры, прибавка в весе. На фоне прогрессирования задержки роста, в возрасте 5 лет 10 мес. обратили внимание на увеличение размеров молочных желез, которое объясняли избыточным отложением жира в области груди. В 6 лет однократно кровянистые выделения из половых путей. При обследовании по месту жительства выявлено отставание костного возраста от паспортного на 1,5 года, повышение уровня эстрадиола до 351 нмоль/л и гонадотропинов (ЛГ 10,8 Ед/л; ФСГ – 15,4 Ед/л)

### **Анамнез жизни**

Ребёнок от 3 беременности, протекавшей без особенностей. Роды 3, самостоятельные, в срок. Масса при рождении: 3300 г. Рост при рождении: 51 см. Развитие на 1 году жизни без особенностей. Грудное вскармливание до 6 мес. Аллергологический анамнез без особенностей, лекарственную и пищевую аллергию отрицает. Наследственный анамнез: у матери аутоиммунный тиреоидит, терапию левотиroxинoм получала только во время беременности; у бабушки по линии матери многоузловой зоб с 35 лет, гормональный профиль не исследован.

### **Объективный статус**

Рост 102 см, SDS роста -2,3, Вес 21 кг, Индекс массы тела 20,2 кг/м<sup>2</sup> (SDS ИМТ {plus}2,2). +

Площадь поверхности тела 0,75 м<sup>2</sup>. Состояние: удовлетворительное.

Телосложение: гиперстеническое. Кожные покровы: чистые, сухие, бледные.

Подкожно-жировая клетчатка развита избыточно, распределена равномерно.

Тургор снижен. Щитовидная железа: расположена типично, плотной

консистенции, не увеличена, подвижна при глотании. Половые органы

сформированы правильно, по женскому типу. Таннер 3: ВЗР1, однократные

меноррагии в 6 лет. ЧСС: 82 уд./мин, АД: 90/60 мм.рт.ст.; ЧДД 25 в мин; язык

влажный, живот при поверхностной пальпации мягкий, безболезненный; Стул 1 раз в 3-4 дня.

**Облигатным симптомом истинного преждевременного полового развития, который отсутствует у данной пациентки является**

- половое оволосение
- запах пота
- прибавка веса

- увеличение размера ноги

**Достоверно дифференцировать форму преждевременного полового развития необходимо с помощью проведения пробы с**

- половое оволосение
- запах пота
- прибавка веса
- увеличение размера ноги

**Результаты обследования**

**С целью уточнения причины преждевременного полового развития дополнительно необходимо исследовать уровень**

- половое оволосение
- запах пота
- прибавка веса
- увеличение размера ноги

**Результаты обследования**

**По данным УЗИ, щитовидная железа определяется в типичном месте, увеличена в объеме (V 4,6 см см<sup>3</sup> при норме до 3,4 см<sup>3</sup>; ВОЗ 2001), пониженной экзогенности. Титр антител к тиреоидной пероксидазе (545 МЕ/мл) и тиреоглобулину (680 МЕ/мл) повышен. Причиной первичного гипотиреоза в данном случае является**

- врожденный гипотиреоз
- эутиреоидный зоб
- аутоиммунный тиреоидит
- болезнь Пендреда

**Первичный гипотиреоз, как причина преждевременного полового развития характерен для синдрома**

- Ван-Вика—Громбаха
- МакКьюна-Олбрайта-Брайцева
- Бруневиля
- Шерешевского-Тернера

**Наряду с преждевременным половым развитием при синдроме Ван-Вика-Громбаха описаны**

- дефицит веса
- снижение слуха
- задержка роста
- алопеция

#### **Повышение уровня пролактина при данном синдроме обусловлено**

- повышением уровня гонадотропинов
- повышением внутричерепного давления
- стимулирующим действием гипоталамического тиреотропин-рилизинг-гормона (ТРГ)
- повышенной секрецией гонадотропин-рилизинг-гормона (ГнРГ)

#### **При проведении ультразвукового исследования органов малого таза при данном синдроме визуализируется**

- крупнокистозная трансформация яичников
- свободная жидкость в дугласовом пространстве
- увеличение размеров матки
- наличие угла между телом и шейкой матки

#### **Проявлением синдром Ван-Вика-Громбаха у мальчиков является**

- преждевременное адренархе
- макроорхизм без андрогенизации
- увеличение размеров полового члена
- гинекомастия

#### **В лечении данного синдрома препаратом выбора является**

- левотироксин натрия
- трипторелин
- преднизолон
- каберголин

#### **Доза препарата для заместительной терапии подбирается под контролем уровня +\_\_+ в крови**

- ТТГ
- АТ к ТПО
- Т3 свободного
- пролактина

#### **После нормализации уровня ТТГ, при диспансерном наблюдении контроль гормонального профиля проводится 1 раз в +\_\_+ месяца(ев)**

- ТТГ
- АТ к ТПО
- ТЗ свободного
- пролактина

## **Условие ситуационной задачи**

### **Ситуация**

Девочка 7 лет направлена на консультацию к эндокринологу с подозрением на нарушение углеводного обмена.

### **Жалобы**

На частые мочеиспускания, жажду, повышенную утомляемость.

### **Анамнез заболевания**

Направлена на консультацию к эндокринологу с жалобами на полиурию, полидипсию, утомляемость. При обследовании в поликлинике с использованием глюкометра- глюкоза крови через два часа после еды 12,2 ммоль/л, по данным лаборатории- глюкоза капиллярной крови натощак 6,8 ммоль/л.

### **Анамнез жизни**

Девочка от первой нормально протекавшей беременности, роды в срок на 40 неделе гестации. Масса тела 3800 г, длина 52 см.

С рождения на искусственном вскармливании.

Перенесенные заболевания: ветряная оспа. С хроническими заболеваниями у специалистов не наблюдается. Аллергоанамнез не отягощен. Семейный анамнез: у бабушки — ожирение, СД 2 типа, у папы - бронхиальная астма, у мамы- гестационный сахарный диабет

### **Объективный статус**

Рост 125 см (SDS роста + 0,17) Вес 34 кг (SDS ИМТ +2,2).

Кожные покровы обычной окраски, чистые, сухие. Подкожно-жировая клетчатка развита избыточно, распределена равномерно.

Щитовидная железа при пальпации не увеличена, клинически эутиреоз.

Дыхание везикулярное, хрипов нет. Тоны сердца ясные, ритм правильный. ЧСС 79 уд. в мин.

Живот при пальпации мягкий безболезненный, печень не увеличена

Дизурических явлений нет, стул оформленный регулярный

Половое развитие по Таннер 1 (B1 P1)

**Для постановки диагноза пациентке необходимо исследовать**

- ТТГ
- АТ к ТПО
- ТЗ свободного
- пролактина

### **Результаты обследования**

**Для определения нозологической формы заболевания у данной пациентки необходимо исследование**

- ТТГ
- АТ к ТПО
- ТЗ свободного
- пролактина

### **Результаты обследования**

**На основании полученных данных пациентке можно диагностировать**

- ТТГ
- АТ к ТПО
- ТЗ свободного
- пролактина

### **Диагноз**

**Клиническая картина в сочетании с результатами обследования пациентки соответствуют + \_\_\_ + стадии СД 1 типа**

- 1
- 2
- 3
- 4

**Пациентке показана медикаментозная терапия препаратами**

- аналогов глюкагоноподобного пептида
- производных сульфонилмочевины
- инсулина
- бигуанидов

**Для снижения риска развития осложнений СД 1 типа на фоне инсулинотерапии, целевой уровень гликированного гемоглобина рекомендованный пациентке составляет менее + \_\_\_ + %**

- 8
- 6,5
- 7
- 5,5

**Через 2 часа после еды на фоне инсулинотерапии пациентке рекомендован целевой диапазон гликемии от + \_\_\_\_\_ + ммоль/л**

- 7 до 12
- 4 до 9
- 5 до 10
- 6 до 11

**Целевые значения гликемии натощак, рекомендованные пациентке на фоне инсулинотерапии, соответствуют + \_\_\_\_\_ + ммоль/л**

- 4,4 - 7,8
- 10,0 - 12,0
- 5,0 - 10,0
- 4,0 - 7,0

**Частота самоконтроля гликемии, рекомендованная пациентке для достижения целевого уровня гликемического профиля, составляет**

- 6-10 раз в сутки
- 3-4 раза в сутки
- 1-2 раза в неделю
- 1-2 раза в сутки

**Ежегодный осмотр врача – офтальмолога с целью скрининга диабетической ретинопатии и других диабетических изменений сетчатки рекомендовано проводить с + \_\_\_\_\_ + лет при длительности диабета более 2-х лет**

- 3
- 8
- 11
- 5

**Осмотр врачом-детским эндокринологом для пациентов с сахарным диабетом 1 типа рекомендован**

- 1 раз в год
- с периода пубертата
- при наличии жалоб

- 1 раз в три месяца

**Диагностическим критерием, позволяющим констатировать фазу частичной ремиссии сахарного диабета, является снижение потребности в инсулине менее + \_\_\_\_ + Ед/кг/сут**

- 1,0
- 0,5
- 1,1
- 0,3