

Задача 1

Девочка Мария 7 лет поступила в отделение интенсивной терапии в тяжёлом состоянии, без сознания.

Анамнез жизни: ребёнок от 2-й беременности, 2 срочных родов, родилась с массой 3100 г, рост 52 см. Грудное вскармливание до 3-х месяцев. Первый год жизни без особенностей.

Анамнез заболевания: у девочки после перенесённой вирусной инфекции появились следующие симптомы: жажда, слабость, быстрая утомляемость, частое мочеиспускание, периодически жидкий стул, потеряла в весе. В течение последней недели состояние ребёнка резко ухудшилось: появилась тошнота, многократная рвота, боли в животе без чёткой локализации, патологическая сонливость.

Объективный статус: при осмотре ребенка отмечается запах ацетона в выдыхаемом воздухе. Оценка по шкале Глазго: открывает глаза в ответ на голос, издает звуки, но не слова, сгибательные движения в ответ на боль. Кожные покровы и видимые слизистые выражено сухие, тургор тканей и тонус глазных яблок снижен, черты лица заострены, выраженная гиперемия кожных покровов в области щек и скуловых дуг. Дыхание шумное, глубокое, хрипов нет. АД - 75/40 мм рт. ст., пульс учащён до 120 ударов в минуту. Язык сухой, обложен белым налётом. Пальпация живота затруднена, живот напряжён.

Общий анализ крови: HGB – 135 г/л, RBC – 4.1×10^{12} /л, WBC – 14.5×10^9 /л; EO – 1%, NEUT – 54% (П – 4%, С – 50%), LYM – 35%, MON – 10%, СОЭ – 11 мм/час

Общий анализ мочи: цвет – желтый, прозрачность – слабо мутная; удельный вес – 1035, реакция – кислая; белок – нет, сахар – 10%, ацетон – +++

Биохимический анализ крови: глюкоза – 28.0 ммоль/л, натрий – 130.0 ммоль/л, калий – 5.0 ммоль/л, общий белок – 70.0 г/л, холестерин – 5.0 ммоль/л, креатинин – 132 мкмоль/л, АСТ – 45 ЕД/л, АЛТ – 63 ЕД/л

КОС: pH – 7,1; pO₂ – 92 мм рт.ст.; pCO₂ – 33,9 мм рт.ст.

Задание

1. Сформулировать диагноз в соответствии с классификацией МКБ.
2. Маршрутизация детей с данным состоянием. Приведите дополнительный план обследования.
3. Назовите принципы терапии и основные показатели, требующие мониторинга на фоне проводимой терапии.
4. Каковы патогенетические механизмы развития данного состояния?

Задача 2

Таня Д. 4 года на приеме у педиатра, родители обратились с жалобами увеличение обеих молочных желез и обильные выделения из половых путей

киселеобразного характера.

Анамнез жизни: девочка от 1-й беременности, протекавшей без особенностей, преждевременных родов на 37 недели. При рождении: масса – 2800 г, рост – 46 см. Ранее развитие без особенностей.

Объективный статус: общее состояние удовлетворительное. Рост – 117 см (SDS L=+2,78), вес – 28 кг, ИМТ=20,5 кг/м² (SDS BMI=+2,62). Кожные покровы физиологической окраски, умеренно сухие, чистые. Подкожно-жировая клетчатка развита избыточно, распределена равномерно. Щитовидная железа пальпируется, безболезненная. Половая формула по Таннеру 3: В3Р2, менархе нет.

Общий анализ крови: HGB – 130 г/л, RBC – $4,1 \times 10^{12}$ /л, WBC – $9,7 \times 10^9$ /л; СОЭ – 11 мм/ч.

Общий анализ мочи: цвет – жёлтый, прозрачность – хорошая, удельный вес – 1018, реакция – кислая, белок – нет, сахар – нет, ацетон – отрицателен.

Биохимический анализ крови: глюкоза – 4,8 ммоль/л, натрий – 134,0 ммоль/л, общий белок – 75 г/л, холестерин – 4,8 ммоль/л.

Гормоны крови: ТТГ – 2,0 мМЕ/мл, сТ4 – 16,8 пмоль/л., ФСГ – 3,0 мМЕ/л, ЛГ – 4,2 мМЕ/л., эстрадиол – 65,7 пмоль/л (повышен), пролактин – 445 мМЕ/л (норма), кортизол – 335 нмоль/л (норма).

Задание

1. Сформулировать диагноз в соответствии с классификацией МКБ.
2. Определите план дополнительного обследования.
3. Тактика терапии. Препаратом какой группы проводиться лечение данной патологии.
4. Приведите классификацию данной нозологической группы.

Задача 3

Валя М., 8 месяцев на приеме у врача-эндокринолога, родители с жалобами на: запоры, плохую прибавку в весе, задержку в росте, низкий тембр голоса, задержку нервно-психического развития (голову начала держать с 5 месяцев).

Анамнез жизни: девочка от 3-й беременности, 2 срочных родов. При рождении: масса тела – 3950 г, рост – 52 см. В неонатальном периоде у ребенка отмечалась длительная физиологическая желтуха, медленная эпителизация пупочной ранки, сосал вяло. Из родильного дома ребенок выписан на 12-е сутки. После чего родители ребенка сменили место жительства.

Объективный статус: состояние удовлетворительное. рост – 66 см (SDS L=-1,16), вес – 7200 г (SDS W = -1,25). Кожные покровы бледные, сухие, тургор кожи снижен, мышечная гипотония. Волосы редкие, сухие. Большой родничок открыт. При осмотре полуоткрытый рот. Аускультативно дыхание проводится во все отделы, хрипы не выслушиваются. Тоны сердца приглушены. Живот увеличен в размерах («лягушачий» в положении лежа на спине), отмечается пупочная грыжа. Печень и селезенка не увеличены.

Половая формула по Таннеру 1: B1P1, testis в мошонке.

Общий анализ крови: HGB – 92 г/л, RBC – 3.6×10^{12} /л, ЦП – 0.82, WBC – 9.2×10^9 /л, EO – 3%, NEUT – 34% (П – 3%, С – 31%), LYM – 57%, MON – 8%, СОЭ – 7 мм/час.

Общий анализ мочи: цвет – желтый, прозрачность – хорошая, удельный вес – 1015, реакция – кислая, белок – нет, сахар – нет, ацетон – отрицателен.

Биохимический анализ крови: глюкоза – 5,1 ммоль/л, натрий – 134,0 ммоль/л, калий – 5,2 ммоль/л, общий белок – 59,0 г/л, холестерин – 7,7 ммоль/л, билирубин общий – 7,5 ммоль/л, креатинин – 45 мкмоль/л, АСТ – 45 ЕД/л, АЛТ – 34 ЕД/л.

Задание

1. Сформулировать диагноз в соответствии с классификацией МКБ
2. Определите план обследования.
3. Определите план лечения.
4. Назовите нозологии, сроки, этапы неонатального скрининга.

Задача 4

Антон М., 9 лет. Поступил в отделение с жалобами на задержку роста.

Из анамнеза известно, что ребенок от 1-й беременности, протекавшей с нефропатией и анемией, 1 срочных родов в тазовом предлежании. Родился с массой 3150 г, длиной 50 см. Раннее развитие без особенностей. С 2,5 лет родители отметили замедление темпов роста до 3 см в год.

Объективно: рост - 116 см (SDS L=-2,9), вес - 16 кг. Кожные покровы бледной окраски, сухие, чистые, тургор тканей снижение, изменение структуры волос (сухие, тонкие). Аускультативно дыхание везикулярное, хрипы не выслушиваются. Тоны сердца ясные, звучные, аритмичные. АД – 105/80 мм рт ст, пульс – 98 ударов в минуту. Живот при пальпации безболезненный. Щитовидная железа не увеличена, подвижная, эластичной консистенции, безболезненная. Половая формула по Таннеру 1: G1P1, testis в мошонке.

Общий анализ крови: HGB - 101 г/л, RBC - $4,0 \times 10^{12}$ /л, WBC - $5,5 \times 10^9$ /л; нейтрофилы: п/я - 1%, с/я - 52%; EO% - 1%, LYM% - 41%, MON% - 5%, СОЭ - 4 мм/час.

Общий анализ мочи: цвет желтый, прозрачность - хорошая; удельный вес 1015, реакция - кислая; белок - нет, сахар - нет, ацетон - отрицателен.

Биохимический анализ крови: глюкоза - 3,2 ммоль/л, натрий — 132,0 ммоль/л, калий - 5 ммоль/л, общий белок - 61,0 г/л, холестерин - 7,5 ммоль/л.

Провокационные пробы: инсулиновая - максимальное значение СТГ – 5,5 нмоль/л, клофелиновая - максимальное значение СТГ – 7,1 нмоль/л,

Задание

1. Сформулировать диагноз в соответствии с классификацией МКБ.

2. Определите план обследования.
3. Медикаментозное лечение.
4. Критерии отмены заместительной гормональной терапии у детей с данной патологией.

Задача 5

Вероника Т., 17 лет, обратилась к врачу-педиатру с жалобами на жажду, сухость во рту, кожный зуд в области промежности, избыточный вес.

Анамнез жизни: девочка от 1-ой беременности на фоне гестационного сахарного диабета, 1-х родов в срок путем ОКС без патологии. Масса тела при рождении – 3900 г, длина – 52 см.

Анамнез заболевания: со слов девочки вышеперечисленные жалобы беспокоят в течение 6 месяцев. Избыточный вес с 10 лет. Ранее консультирована эндокринологом, были даны рекомендации по диетотерапии.

Генеалогический анамнез: у мамы СД 1 типа, диагностирован в возрасте 25 лет, у бабушки по линии матери СД 2 типа на ПСП.

Объективный статус: общее состояние удовлетворительное. Рост - 164 см (SDS L= 0,08), вес - 115 кг, ИМТ = 36,1 кг/м² (SDS BMI=+3,2). Общее состояние удовлетворительное. Кожные покровы физиологической окраски, чистые, сухие, багровые стрии в области. Подкожно-жировая клетчатка развита избыточно, распределена равномерно. Дыхание везикулярное, ЧДД 18 в мин. Тоны сердца приглушенные, ритмичные. ЧСС 72 в мин. АД 140/90 мм рт. ст. Абдоминальной патологии не выявлено. Половая формула по Таннеру 5: B5P5, менархе с 11 лет, регулярные по 5-6 дней, цикл через 30 дней.

Общий анализ крови: HGB – 145 г/л, RBC – $4,8 \times 10^{12}$ /л, WBC – $11,0 \times 10^9$ /л; EO – 3%, NEUT – 62% (П – 3%, С – 59%), LYM – 38%, MON – 7%, СОЭ – 10 мм/час.

Общий анализ мочи: цвет – жёлтый, прозрачность – хорошая, удельный вес – 1015, реакция – кислая, белок – нет, сахар – глюкоза ++, ацетон – отрицателен.

Биохимический анализ крови: глюкоза – 5,9 ммоль/л, натрий – 136,0 ммоль/л, калий – 5,3 ммоль/л, общий белок – 68,0 г/л, холестерин – 5,6 ммоль/л, АСТ – 30 Ед/л, АЛТ – 48 Ед/л, мочевиная кислота – 290 мкмоль/л.

ПОГТТ: глюкоза крови натощак – 7,0 ммоль/л, через 2 часа после нагрузки (75 г глюкозы) – 7,8 ммоль/л.

Гликированный гемоглобин – 6,9%

УЗИ желудочно-кишечного тракта: размеры печени – увеличены; паренхима – жировая инфильтрация; стенки желчного пузыря – утолщены, в просвете определяется подвижный эхонегативный конкремент размерами до 1,5 см.

Задание

1. Сформулировать диагноз в соответствии с классификацией МКБ.
2. Какие дополнительные обследования необходимо провести.

3. Лечение: немедикаментозное и медикаментозное.
4. Дифференциальная диагностика СД 1 и СД 2 типа.

Задача 6

Ребёнок А., 4 дня, от 1-ой беременности, срочных родов, протекавших без особенностей. При рождении: масса тела – 3000 г, рост – 51 см.

Объективный статус: с 3-го дня состояние ребёнка ухудшилось. При осмотре кожные покровы бледные с сероватым оттенком, тургор тканей снижен, мышечная гипотония, гипорефлексия. Сосёт ребенок вяло. Тоны сердца ясные, ритмичные. Живот при пальпации мягкий. Стул жидкий, без патологических примесей. При осмотре выявлено неправильное строение наружных гениталий по Прадеру 3 степень (пенисообразный и гипертрофированный клитор, складчатые и сращенные большие половые губы, уrogenитальный синус), гиперпигментация наружных гениталий.

Общий анализ крови: HGB – 130 г/л, RBC – 4.2×10^{12} /л, WBC – 14.5×10^9 /л; EO – 1%, NEUT – 54% (П – 4%, С – 50%), LYM – 35%, MON – 10%, СОЭ – 20 мм/час.

Общий анализ мочи: цвет желтый, прозрачность – хорошая, удельный вес – 1022, реакция – кислая; белок – нет, сахар – нет, ацетон – отриц.

Биохимический анализ крови: глюкоза – 3,0 ммоль/л, натрий – 130.0 ммоль/л, калий – 6.0 ммоль/л, общий белок – 65.0 г/л, холестерин – 4.9 ммоль/л.

Задание

1. Сформулировать диагноз в соответствии с классификацией МКБ..
2. Определите план дополнительного обследования.
3. Тактика терапии. Укажите группу и название препаратов, стартовые дозы при лечении данной патологии.
4. Назовите нозологии, сроки, этапы неонатального скрининга.