

ID: 2016-06-376-T-6773

Тезис

Цветкова Ю.А.

Диагностический поиск при задержках роста (клинический случай)

ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, кафедра пропедевтики детских болезней, детской эндокринологии и диабетологии

Научный руководитель: к.м.н. Компаниец О.В.

Задержка роста является одним из характерных проявлений хронических и системных заболеваний, врождённых пороков развития и наследственных синдромов.

Цель: демонстрация диагностического поиска при задержке темпов физического развития у детей.

Мальчик, 6 лет 11 мес обратился в клинику с жалобами на низкие темпы физического развития, начиная с 1-го года жизни. Рожден с признаками задержки внутриутробного развития. Диагностический поиск причин задержки физического развития начат с 5-тимесячного возраста, когда были исключены цитомегаловирусная инфекция, синдром мальабсорбции, исследован кариотип (46, XY) с оценкой состояния 7-й хромосомы (без особенностей). Объективно: SDS роста = - 2,3; SDS ИМТ = -2,9; функциональный систолический шум в т.Боткина, стигмы дизэмбриогенеза: микрогнатия, гидроцефальная форма черепа, укорочение нижней левой конечности, варусное искривление 5-х и 4-х пальцев обеих кистей, глазной гипертелоризм. Отставание костного возраста от паспортного на 3 года позволило исключить семейный вариант низкорослости. Показатели гормонального профиля щитовидной железы по данным ИФА крови (T_{4cb} – 13,5 нмоль/л, ТТГ – 1,12 мкМЕ/мл) позволили исключить гипотиреоз как причину низкорослости. Учитывая наличие признаков церебральной ишемии с проявлениями внутрочерепной гипертензии (в анамнезе), было проведено МРТ головного мозга. Ликвородинамических нарушений не выявлено. При проведении стимуляционной пробы с клофелином максимальный выброс гормона роста составил 29,9 нг/мл (исходно), на основании чего СТГ-дефицит, как причина низкорослости, был также исключен. Таким образом, наличие типичных фенотипических признаков поражения костной системы на фоне интеллектуальной сохранности пациента, позволяет думать о наличии у пациента синдрома Сильвера-Рассела.

Выводы.

1. Задержка роста у детей требует проведения углублённого соматического и эндокринного обследования.
2. Проведение дифференциальной диагностики при низкорослости возможно только на этапе высокотехнологической помощи.

Ключевые слова: задержка роста, наследственный синдром, синдром Сильвера-Рассела