

## Задача 1.

В отделение интенсивной терапии доставлена девочка в возрасте 3-х недель. Со слов мамы, девочка в течение недели часто срыгивала после кормления, снизился аппетит, стала вялой, стул участился до 8-9 раз в сутки - жидкий. Накануне и в день поступления отмечалась рвота. Температура не повышалась. Девочка потеряла в массе около 600 г.

Из анамнеза известно, что девочка от I-й нормально протекавшей беременности, роды в срок, самостоятельные, без осложнений. Мр - 3200 г, Рр - 48 см. На естественном вскармливании - прибавка за первые 2 недели около 200г. На момент поступления - при росте 49 см, масса - 2700 г.

Объективно: состояние девочки крайне тяжелое за счет выраженной дегидратации. На осмотр реагирует вяло, крик «стонущий», общая мышечная гипотония. Кожные покровы бледные, сухие. Тургор мягких тканей резко снижен. Тоны сердца ослаблены, глухие. ЧСС - 110 в мин. Живот запавший. Печень на 3 см ниже края реберной дуги. Селезенка не увеличена. При осмотре наружных половых органов отмечается гипертрофия клитора, единое мочеполовое отверстие. Гиперпигментация половых губ, сосков. Результаты кариотипирования в роддоме - 46 XX. Лечение ранее не проводилось.

Электролиты плазмы: калий - 5,8 ммоль/л, натрий - 120 ммоль/л; глюкоза плазмы - 2,6 ммоль/л. В анализе мочи - сахар отрицательный, ацетон положительный ( + + ). Кислотно-щелочное состояние: рН - 7,3, ВЕ = - 4 мэкв/л, рСО<sub>2</sub> - 40 мм рт. ст..

1. Диагноз, его обоснование?
2. Патогенетическая основа заболевания.
3. Назовите формы заболевания в зависимости от выраженности минералокортикоидной недостаточности.
4. Назовите признаки андрогенизации.
5. Дополнительные исследования для подтверждения диагноза и ожидаемые результаты?
6. Неотложные терапевтические мероприятия?

### Эталон ответа к задаче № 1:

1. Врожденная гиперплазия коры надпочечников (недостаточность 21-гидроксилазы), сольтеряющая форма. Острая надпочечниковая недостаточность.  
Диагноз выставлен с учетом быстро прогрессирующего синдрома «потери соли» (срыгивания, рвота, потеря массы, гипотония, гипонатриемия, гиперкалиемия, декомпенсированный метаболический ацидоз (рН < 7,35, ВЕ > - 2), в сочетании с вирилизацией наружных половых органов: гипертрофия клитора и уrogenитальный синус при женском кариотипе. А также: брадикардии, гиперпигментации и кетотической гипогликемии.
2. В основе заболевания лежит дефицит фермента - 21-гидроксилазы, участвующего в синтезе глюко- и минералокортикоидов. В результате нарушения синтеза жизненно важных гормонов происходит усиленная секреция адренкортикотропного гормона (АКТГ) с последующей гиперплазией коры надпочечников и избыточной продукцией 17-гидроксипрогестерона, являющегося субстратом для избыточного синтеза андрогенов. Высокий уровень андрогенов надпочечников у плода женского рода вызывает вирилизацию наружных гениталий.
3. а). Простая вирильная (неосложненная) форма.  
б). Сольтеряющая форма.
4. У девочек - гермафродитный тип строения гениталий, проявляющийся: гипертрофией клитора, сращением половых губ, единым уrogenитальным синусом или полностью мужским типом строения.  
У мальчиков - наружные половые органы не изменены.

После рождения андрогенизация проявляется в виде: ускоренных темпов физического развития, преждевременной дифференцировки костного скелета, формирования мужского типа телосложения, преждевременного появления вторичных половых признаков в виде полового оволосения, аспеae vulgaris, мутации голоса.

5. Для подтверждения диагноза (дифференциальной диагностики с другими формами ложного женского гермафродитизма) необходимо:

- исследование сыровоточного уровня 17 - гидроксипрогестерона - патогенетический маркер (будет повышен при врожденной дисфункции коры надпочечников).
- экскреция 17 - кетостероидов с мочой (повышена).
- УЗИ надпочечников (увеличение объема с гиперплазией коры обоих надпочечников).
- Кортизол и АКТГ сыворотки крови (кортизол - снижен, АКТГ - повышен).

6. У девочки - клиника острой надпочечниковой недостаточности (дефицит глюкокортикоидов и минералокортикоидов - синдром «потери соли»).

- Суточное количество жидкости - 120 мл/кг. Инфузионная терапия глюкозо-солевыми растворами (10% глюкоза и 0,9% раствор хлорида натрия).
- Растворы калия не вводят!
- Гидрокортизона гемисукцинат (или «солю-кортеф») - внутривенно струйно, капельно, внутримышечно: по 50 - 100мг.
- Масляный 0,5% раствор ДОКСА - 1 мл.
- Каждые 6 часов - контроль электролитов, КЩС, гликемия, ацетон мочи.
- контроль АД, ЭКГ, диурез, масса тела.

## Задача 2.

Девочка 12 лет обратилась с жалобами на низкий рост, избыточный вес. Объективно: физическое развитие ниже среднего, соответствует 9 годам, избыточного питания. Распределение подкожно-жирового слоя неравномерное: лунообразное лицо, избыток на туловище, меньше – на конечностях. На коже живота, груди – широкие красновато-фиолетовые стрии. Гиперпигментация, гирсутизм. Артериальное давление – 150/90 мм рт.ст. Вторичные половые признаки отсутствуют.

Наиболее вероятный диагноз?

- А. Феохромоцитома
- В. Синдром Иценко-Кушинга
- С. Дизэнцефальное ожирение
- Д. Хроническая надпочечниковая недостаточность
- Е. Гипогонадизм

Ответ: В