

Изман Юлия Сергеевна

Клинический случай

Ирман Юлия Сергеевна, 31.03.1996 г.

Дата поступления: 06.05.2014г.

Жалобы при поступлении:

на низкий рост, сухость кожи. Слабости, утомляемости не отмечает. Периодически отмечает боли в области сердца. В весе стабильна.



Анамнез болезни

- ▶ Родилась в срок, физиологические роды. Беременность у матери протекала без осложнений, со слов девочки. В детстве росла и развивалась нормально. С 11-летнего возраста пациентка и родители стали отмечать отставание в росте. Обратилась в областную детскую больницу, была госпитализирована в ОДБ. Во время госпитализации выявлена дисгенезия гонад, генетиком выявлены признаки дисэмбриогенеза на фоне отставания в физическом развитии. После выписки из стационара рекомендованы консультации генетика для определения кариотипа, детского эндокринолога. Однако за медицинской помощью не обращалась до 2011 года. Лечение гормоном роста не получала. Госпитализировалась в детскую больницу в эндокринологическое отделение в октябре 2011 года. Выписана с диагнозом синдром Шерешевского-Тернера. Экзогенно-конституциональное ожирение 3 степени. Метаболический синдром (инсулинорезистентность, гиперинсулинемия). Проплапс митрального клапана 1-2 степени. Малая аномалия сердца.

Анамнез болезни (продолжение)

- ▶ При обследовании ТТГ, Т4 своб. - в норме. НОМА-IR 5,1, инсулин повышен. Костный возраст соответствует 11-11,5 годам. Кариотип 45 ХО/46ХХ 1. МРТ гипофиза - патологии не выявлено. Проводилась проба с клофелином и инсулином, подтвердившие СТГ-дефицит. Терапия гормоном роста была начата в ноябре-декабре 2011 года и продолжалась до марта 2014 года. Затем поставки препарата прекратились в связи с окончанием срока инвалидности. За время лечения выросла со 128 см до 140 см. Принимала йодомарин до апреля 2014 года. От июля 2013 года инсулин 23 мкМЕ/мл. Настоящая госпитализация для дообследования, подтверждения СТГ-дефицита, подбора терапии, решения экспертных вопросов.

Анамнез жизни

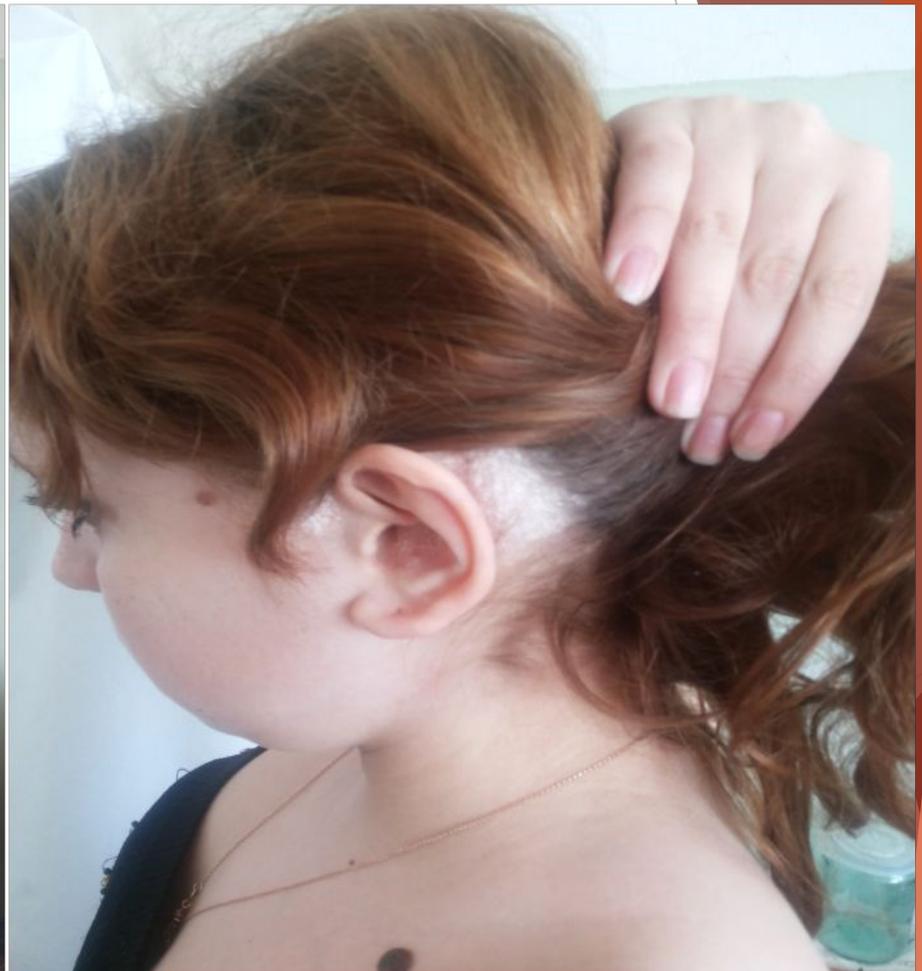
- ▶ Страховой анамнез: ученица МОУ СОШ 11 класс, нуждается в ученической справке.
- ▶ Гинекологический анамнез: аменорея первичная. С октября 2013 года по назначению гинеколога постоянно принимает фемостон 2:10, дюфастон 10 мг во 2-ую фазу цикла. С этого времени появились менструально-подобные выделения.
- ▶ Перенесенные в течение жизни заболевания: простудные. Малая аномалия сердца. Протрузия митрального клапана. Болезнь Боткина в анамнезе отрицает. Туберкулез в анамнезе отрицает.
- ▶ Операции и травмы: отрицает.
- ▶ Семейный анамнез и наследственность: рост родителей ниже среднего: отец -160 см, мать-157 см.
- ▶ Вредные привычки: отрицает.
- ▶ Непереносимость лекарственных средств: клофелин – крапивница.

Объективный статус

- ▶ **Общий осмотр:** общее состояние удовлетворительное. Сознание ясное. Телосложение правильное. Питание повышенное. ИМТ=22,5 кг/м². Соответствует нормальной массе тела. Неравномерное распределение подкожно-жировой клетчатки с преимущественным отложением ее в области плеч, туловища, живота. Низкий рост волос, короткая шея, уши "оттопырены", крыловидная складка на шее неярко выражена, широкие межзубные промежутки. Кожные покровы обычной окраски, сухие, "гусиная" кожа. Стрий нет. На передней поверхности грудной клетки невус. Видимые слизистые розовые. Периферические лимфоузлы пальпируются подчелюстные слева, с окружающими тканями не спаяны, безболезненные при пальпации. Периферических отеков нет.
- ▶ **Костно-мышечная система:** без особенностей.
- ▶ **Молочные железы недоразвиты, без уплотнений. Лактации нет. Соски широко расставлены.**

- ▶ Щитовидная железа отчетливо не пальпируется. Глазные симптомы отрицательные. Экзофтальма нет. Тремор пальцев рук - мелкокоразмашистый. Паращитовидные железы не пальпируются. Симптом Труссо отрицательный. Симптом Хвостека 1,2,3: отрицательный.
- ▶ Система органов дыхания: ЧДД 16 в минуту. Перкуторно над легкими ясный легочный звук с обеих сторон. Аускультативно дыхание везикулярное. Определяется крепитация в нижних отделах слева.
- ▶ Сердечно-сосудистая система: Границы сердца в норме. Пульс: частота 90 ударов в минуту, удовлетворительного наполнения, ритмичный. ЧСС: частота 90 ударов в минуту. АД 120/80 мм рт. ст. Тоны сердца ясные, ритмичные. Шумы не выслушиваются.

- ▶ Система пищеварения: язык влажный, чистый. Запаха ацетона изо рта нет. Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Симптомы раздражения брюшины отрицательные. Печень не увеличена. Селезенка не увеличена.
- ▶ Мочеполовая система: почки не пальпируются. Поколачивание по поясничной области безболезненное с обеих сторон.



- ▶ План ведения: настоящая госпитализация необходима для дообследования, подтверждения СТГ -дефицита, подбора терапии, решения экспертных вопросов.
- ▶ Первичные консультации:
- ▶ Кардиолог: Диагноз: Соматоформная дисфункция вегетативной нервной системы. Проплапс митрального клапана 1 степени. Кардиалгия.
- ▶ Рекомендовано: магний В6 форте 1 таб. 2 раза в день, 4-6 недель курсами 2 раза в год. Соблюдение режима труда и отдыха.

План лечения

- ▶ Диета - общий стол.
- ▶ Режим - общий.
- ▶ Витамины В1 1,0 в/м через день, витамин В6 1,0 в/м через день № 5.

План обследования

- ▶ Клинический анализ крови
- ▶ Сахар крови 8-12-16-20
- ▶ Биохимическое исследование крови
- ▶ Иммуноферментное исследование: ТТГ Т4 своб., пролактин, эстрадиол, ФСГ, ЛГ, С-пептид, кортизол 8-00 и 20-00
- ▶ Общий анализ мочи
- ▶ Анализ мочи по Зимницкому
- ▶ ЭКГ
- ▶ УЗИ щитовидной железы
- ▶ ЭХО-КГ
- ▶ УЗИ органов малого таза
- ▶ УЗ абдоминальное исследование
- ▶ Рентгенография кистей рук с определением костного возраста
- ▶ Рентгенография черепа в 2-х проекциях
- ▶ Консультация окулиста

Результаты лабораторных методов исследования

- ▶ Общий анализ мочи от 07.05.14 г.
- ▶ Удельный вес 1010, цвет соломенно-желтый, прозрачность-легкая муть, реакция - щелочная, белок качествен. и количествен. не обнаружены, сахар крови отриц., эпителий плоский 0-1-2, эпителий переходный - 0, эпителий почечный - нет, лейкоциты 0-1-2, эритроцитов нет, цилиндров, слизи, бактерий, солей, грибков не обнаружено.
- ▶ Биохимический анализ крови от 07.05.14 г. : калий 4,8 мМ, натрий 139 мМ, кальций 2,3 мМ, хлориды 101 мМ, билирубин общий 6.0 мкМ, билирубин прямой 2,0 мкМ, АСТ 0.77 мккатал/л, АЛТ 0.73 мккатал/л, щелочная фосфатаза 2,3 мккат/л, фракции холестерина: холестерин общий 5,6 мМ, холестерин ЛПВП 1,5 мМ, холестерин ЛПНП 4,1 мМ (повышен), триглицериды 1,4 мМ, бета-ЛП 3,2 г/л, белок 68 г/л, мочевины 7,7 мМ, креатинин 126 мкМ, фосфор 1,3 ммоль/л.
- ▶
- ▶ Суточные колебания сахара от 07.05.14г. :
- ▶ 8:00 - 4,5 ммоль/л, 12:00 - 5,4 ммоль/л, 16:00 - 6,0 ммоль/л, 20:00 - 5,1 ммоль/л.

- ▶ Клинический анализ крови от 07.05.14г.:
- ▶ гемоглобин 135 г/л, эритроциты $5,2 \times 10^{12}/л$, ЦП 0,8, лейкоциты $5,1 \times 10^9/л$, СОЭ 13 мм/час, базофилы 0,%, эозинофилы 1%, нейтрофилы палочкоядерные 5%, нейтрофилы сегментоядерные 48%, лимфоциты 37 %, моноциты 9%, плазматические клетки 0%.

▶

▶

Проба с инсулином от 13.05.14г.

- ▶ В 9:45 взята кровь на СТГ, глюкозу. Введено 5 ЕД актрапида в/в струйно. В последующем определение СТГ проводилось в 10:00, 10:15, 10:30, 10:45, 11:15, 11:45, 12:15, 12:45. Также в это время определялся уровень глюкозы. Исходно глюкоза крови 3,2 ммоль/л, 10:00 - 3,1 ммоль/л, 10:15 - 1,7 ммоль/л, 10:30 - 2,2 ммоль/л, 10:45 - 3,6 ммоль/л, 11:15 - 4,2 ммоль/л, 11:45 - 4,4 ммоль/л, 12:15 - 12:45
- ▶ Пробу перенесла хорошо, при гликемии 1,7 ммоль/л ощущала слабость, чувство жара, которые в дальнейшем не беспокоили.
- ▶ Заключение пробы с инсулином: СТГ 9:45 - 0,32 нг/мл, 10:00 - 0,8 нг/мл, 10:15 - 1,01 нг/мл, 10:30 - 2,8 нг/мл, 10:45 - 7,54 нг/мл, 11:00 - 6,5 нг/мл, 11:25 - 5,75 нг/мл, 11:45 - 5,1 нг/мл, 12:15 - 6,1 нг/мл, 12:45 - 4,87 нг/мл.
- ▶ Однократно СТГ 7,5 нг/мл (соответствует зоне неопределенности). Остальные показатели соответствуют недостаточности гормона роста.

Гормонограмма

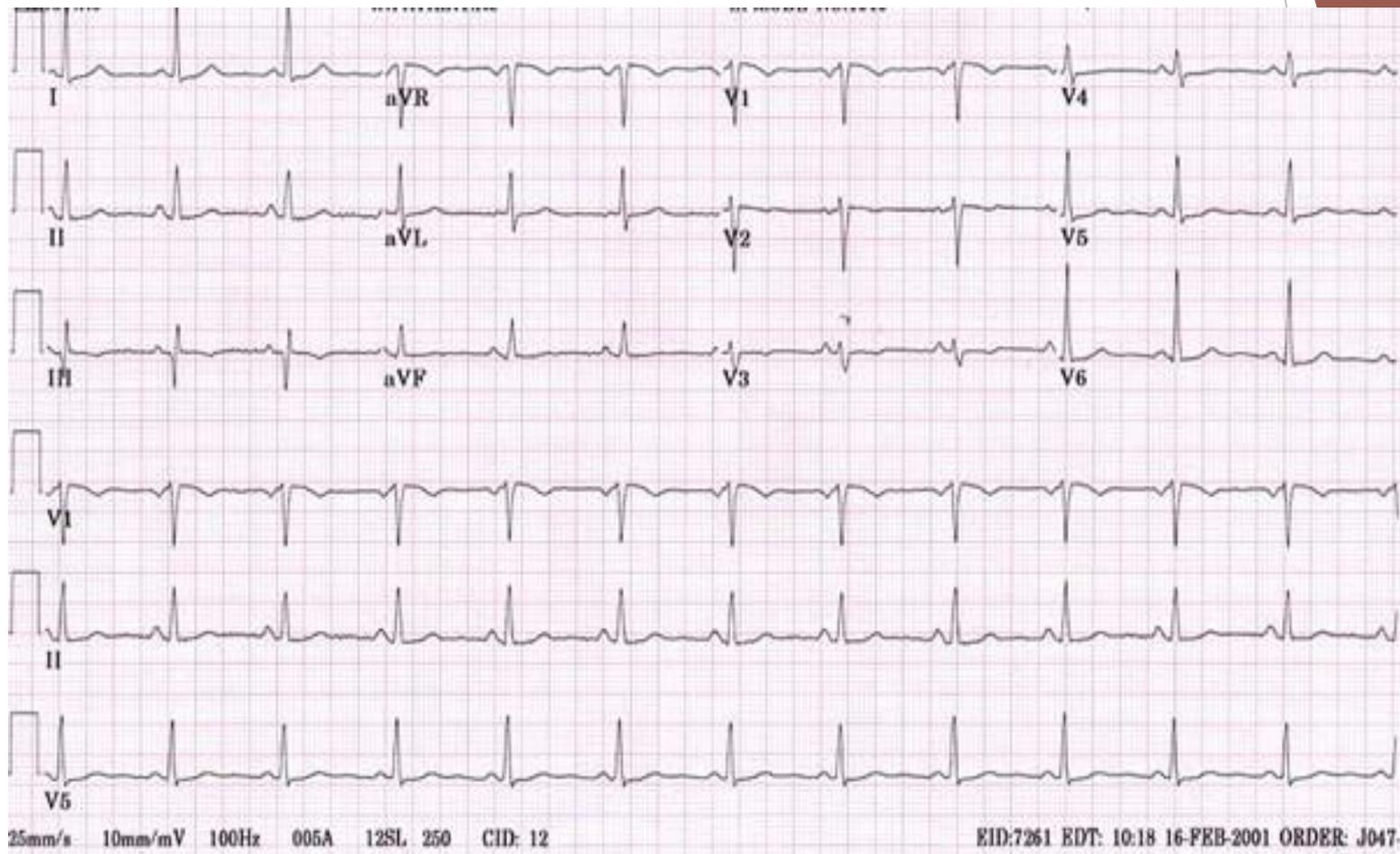
- ▶ ТТГ – 3,3 (0,23 – 3,4) мМЕ/мл
- ▶ Т4 своб. 14,7 (10-25) пмоль/л
- ▶ Кортизол 8-00 – 380, кортизол 20-00 – 50 нмоль/л (ритм секреции сохранен).
- ▶ Эстрадиол – 344 пг/мл, Пролактин – 605 мМЕ/л, ФЛГ - >92 мМЕ/мл, ЛГ - > 95 мМЕ/мл, С-пептид – 1,7 (более 1,47) нмоль/л.

Анализ мочи по Зимницкому от 08.05.14г.:

- ▶ Количество 6-9 150 мл, удельный вес 6-9 1010 г/л
- ▶ Количество 9-12 100 мл, Удельный вес 9-12 1008 г/л
- ▶ Количество 12-15 100 мл, Удельный вес 12-15 1022 г/л
- ▶ Количество 15-18 200 мл, Удельный вес 15-18 1028 г/л
- ▶ Количество 18-21 0 мл, Количество 21-24 0 мл
- ▶ количество 24-3 0 мл
- ▶ количество 3-6 100 мл, удельный вес 3-6 1013 г/л
- ▶ Дневной диурез 550 мл Ночной диурез 100 мл
- ▶ Общий диурез 650 мл.

Инструментальные методы исследования

- ▶ ЭКГ от 07.05.14 г. : Синусовая аритмия с ЧСС 88 ударов в минуту. Вертикальное положение ЭОС.



- ▶ Рентгенография черепа от 13.05.14г.: на краниограммах - со стороны костей свода определяется слегка усиленный рисунок пальцевых вдавлений височных областей, швы прослеживаются, без особенностей.
- ▶ Форма турецкого седла изменена, размеры: 14, 13, 15 (-12). Детали прослеживаются, отмечается нечеткость и многоконтурность переднего ската и дна. Нельзя исключить эндоселлярное образование, рекомендовано МРТ дообследование.
- ▶ Рентгенография коленных суставов от 14.05.14г.: зоны роста прослеживаются, синостозов нет.

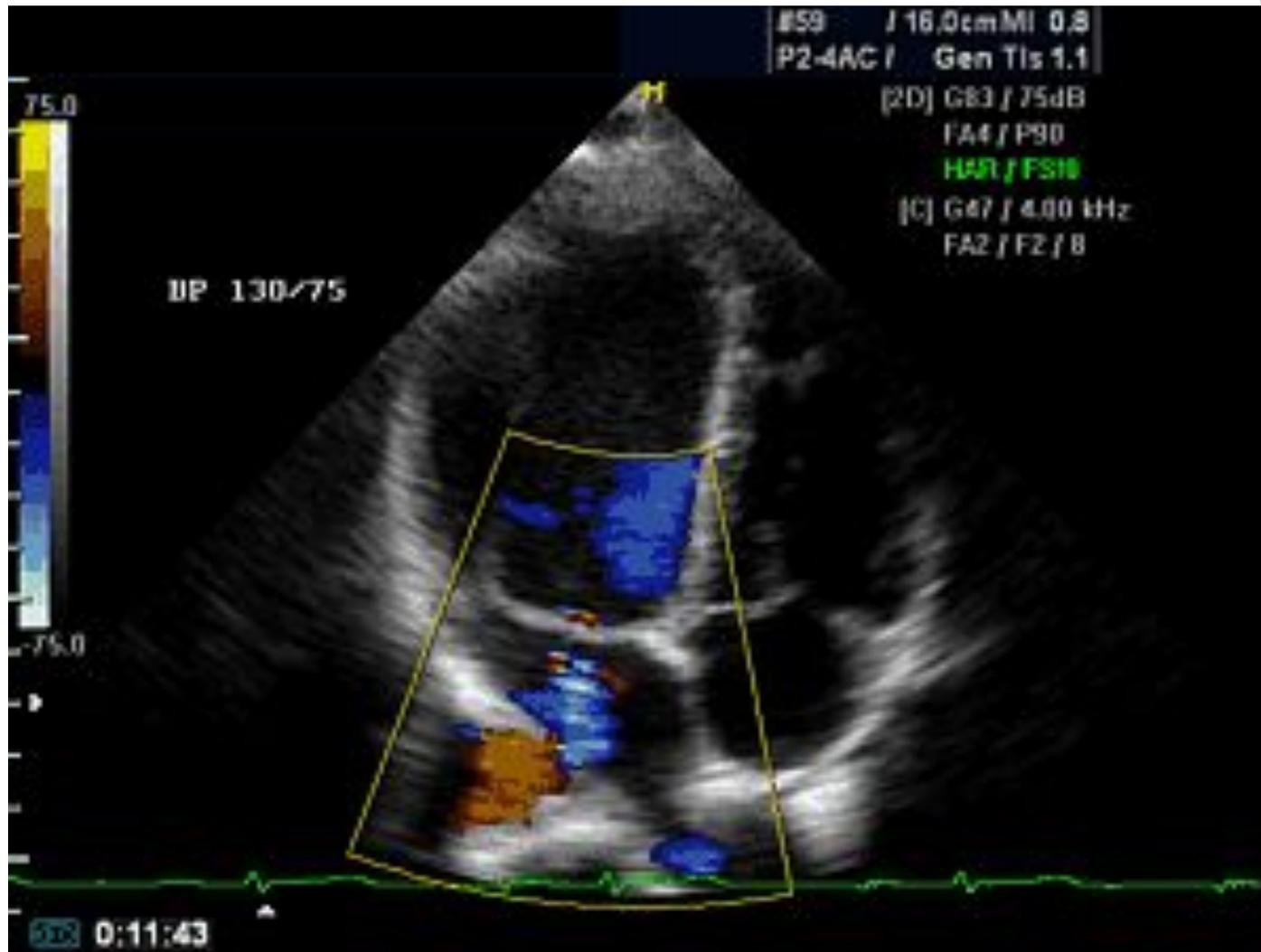
**Была сделана Рентгенография для определения костного
возраста пациентки:**



Костный возраст составил: 13-14 лет.

Эхокардиография от 12.05.14г.:

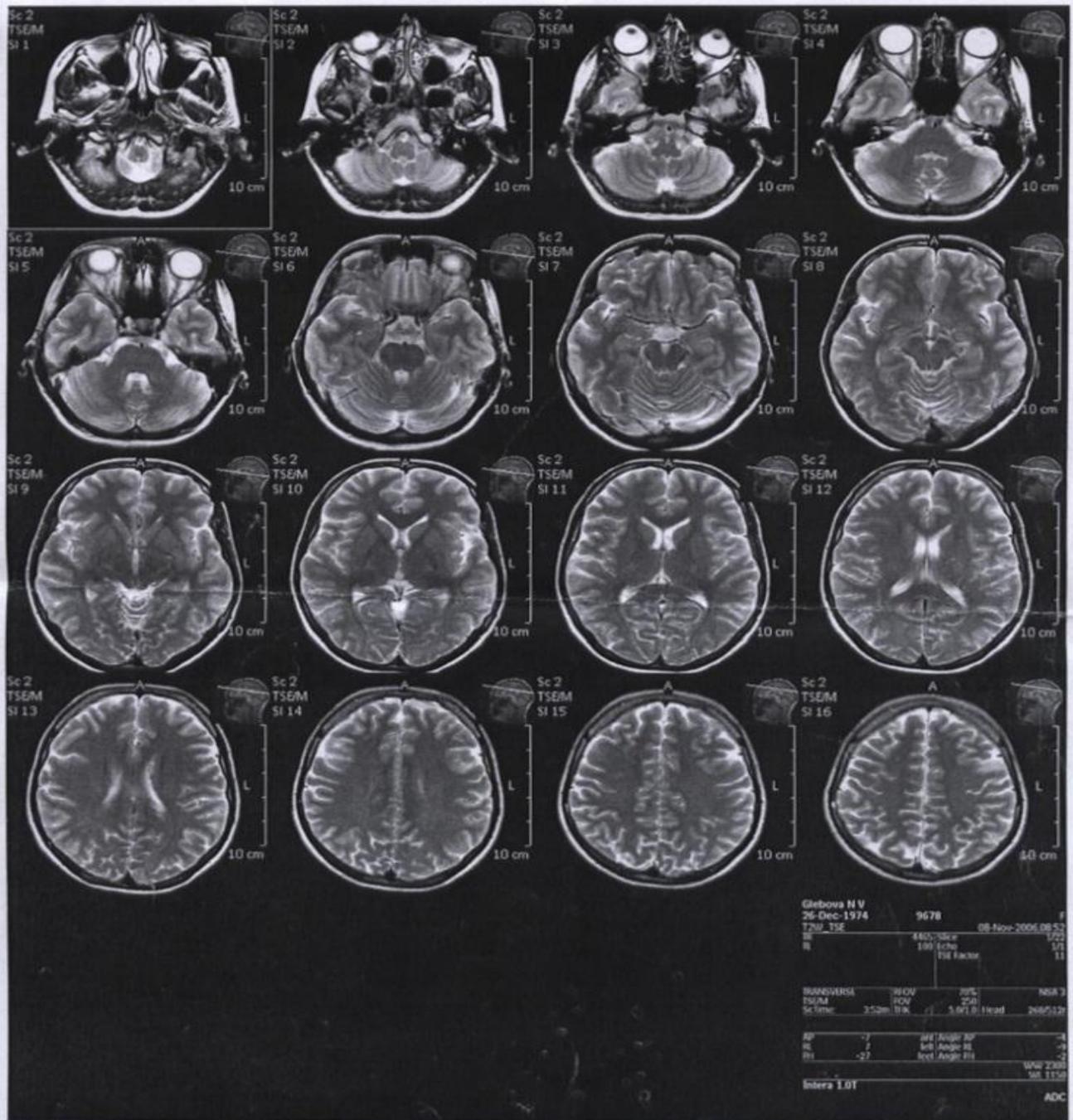
- ▶ Левое предсердие - 3,0 см (23-40 мм), его объем - 22 мл (не >60 мл). Митральный клапан: систолическое пролабирование створок до 5 мм. Скорость трансмитрального кровотока: 0,9 м/с (0,6-1,3), регургитация - 0 степени.
- ▶ левый желудочек: толщина межжелдочковой перегородки - 0,8 см (не > 11 мм), толщина задней стенки - 0,8 см (не >10 мм). Конечный диастолический размер - 4,0 см (не >56 мм). Конечный диастолический объем - 65 мл. Диастолическая функция не нарушена. Нарушение локальной проводимости не выявлены. Фракция выброса - 70 % (55-70%). В полости - фальш-хорда.
- ▶ Правое предсердие - 2,8 см (не>38 мм).
- ▶ Правый желудочек - 2,5 см (не > 30 мм), в 4-х камерной позиции не увеличен (не > 36 мм).
- ▶ Аорта - диаметр корня - 2,5 см (24-39 мм), восходящий отдел -2,0 см. Аортальный клапан - трехстворчатый, амплитуда раскрытия створок достаточная - 1,5 см (>14 мм). Скорость кровотока - 1,17 м/с (1,0-1,7), регургитация 0 ст.



- ▶ Трикуспидальный клапан - скорость кровотока - 0,63 м/с, регургитация 1 ст.
- ▶ Легочная артерия - диаметр - 1,5 см, скорость кровотока - 0,82 м/с, регургитация 1 ст.
- ▶ Нижняя полая вена не расширена, хорошо коллабирует на вдохе > 50%.
- ▶ Выпота в полости перикарда нет. Систолическое давление в легочной артерии, рассчитанное по скорости струи трикуспидальной регургитации - 20 мм рт ст (<30 мм рт ст).
- ▶ Комментарии: При ЦДК - шунтовых сбросов кровотока не выявлено.
- ▶ Заключение: ЭхоКГ-признаки соединительно-тканной дисплазии: незначительный пролапс МК, дополнительная хорда ЛЖ. Размеры полостей сердца и их функциональное состояние в пределах нормы. Клапанная функция без гемодинамически значимой патологии.

МРТ головного мозга и турецкого седла от 16.05.14г.

- ▶ Сканирование гипофиза выполнено в аксиальной, саггитальной и корональной проекции в T2, T1 ВИ.
- ▶ Турецкое седло обычной формы, размеры его не увеличены, дно и стенки имеют ровные четкие контуры. Гипофиз расположен интраселлярно, размеры: поперечный 15,3 мм, вертикальный 6,8 мм (умеренно увеличен), саггитальный 11 мм. Структура его однородная. Очаговых изменений структуры гипофиза не выявлено. Верхний контур гипофиза не деформирован. Супраселлярно определяется киста размерами 10x9 мм. Ножка гипофиза расположена центрально, нормального размера. Зрительный перекрест и супраселлярная цистерна не изменены. Видимые отделы головного мозга без патологии. Клиновидная пазуха развита правильно, пневматизация ее не изменена. В левой верхнечелюстной пазухе визуализируется киста размерами 23x18 мм.
- ▶ **ЗАКЛЮЧЕНИЕ:** По МР-картине данных за аденому гипофиза не получено. Супраселлярная киста. Киста левой верхнечелюстной пазухи.



Glebova N V
 26-Dec-1974
 T2W TSE
 9678
 08-Nov-2006 08:52
 120
 171
 111
 Tse Factor

TRANSVERSE	NOV	NOV	NOV
TRIM	NOV	NOV	NOV
Sc time	3:52m	0.0	1.0
	0.0	0.0	0.0

AP -7.0
 RL 7.0
 RI -27.0
 Left Angle AP -9.0
 Left Angle RL -9.0
 Feed Angle RI -2.0
 WW 2300
 WB 1150
 Intra 1.01
 ADC

УЗИ щитовидной железы от 19.05.14г.

- ▶ Щитовидная железа обычно расположена, контуры ровные, форма ее не изменена.
- ▶ Размеры и объем щитовидной железы:

	Длина	Ширина	Толщина	Объем
▶ Правая доля	33 мм	14 мм	15 мм	3,32 куб.см
▶ Левая доля	35 мм	11 мм	12 мм	2,21 куб.см
- ▶ Толщина перешейка 2 мм
- ▶ Суммарный объем 5,53 куб.см.
- ▶ Эхоструктура тиреоидной ткани умеренно неоднородная, отмечается умеренно выраженное диффузное понижение эхогенности. Узловые образования не выявлены.
- ▶ При осмотре области шеи справа и слева, по ходу кивательной мышцы, визуализируются лимфоузлы, наибольший справа 16x4 мм, слева 14x3 мм.
- ▶ **ЗАКЛЮЧЕНИЕ:** Диффузные изменения тиреоидной ткани.

Возникшие проблемы:

- ▶ 1. Необходима консультация гинеколога для решения вопроса о ЗГТ.
- ▶ 2. Консультация психолога: для социальной адаптации девочки.
- ▶ 3. Тест на СТГ-недостаточность: необходимо ли проводить пробу на СТГ-недостаточность? Показан ли гормон роста данной пациентки? (В анамнезе у девочки аллергическая реакция на клофеллин).
- ▶ 4. Какие немедикаментозные и медикаментозные принципы лечения показаны данной пациентки для снижения риска развития вторичного остеопороза?

- ▶ Консультация гинеколога: Диагноз: Синдром Шерешевского-Тернера.
- ▶ Рекомендовано: ЗГТ: Фемостон 2:10, дюфастон 10 мг с 16 по 25 день менструального цикла. К обследованию: УЗИ органов малого таза.

УЗИ гениталий на 21-й день цикла на фоне ЗГТ от 19.05.14г.

- ▶ Матка расположена в центре малого таза, в anteflexio.
- ▶ Размеры тела матки: длина 31 мм, передне-задний размер 22 мм, ширина 34 мм.
- ▶ Строение миометрия не изменено.
- ▶ М-эхо не деформировано, позитивное, толщиной 9,5 мм. Шейка матки однородной структуры. Яичники не визуализируются. Свободной жидкости в малом тазу нет.



Диагноз заключительный

- ▶ Основной диагноз: Синдром Шерешевского-Тернера. Первичный гипогонадизм. Аменорея-1. Частичный СТГ-дефицит.
- ▶ Сопутствующий: Соматоформная дисфункция вегетативной нервной системы. Кардиалгия. Пропалпс митрального клапана. Дополнительная хорда левого желудочка. Супраселлярная киста головного мозга. Киста левой верхнечелюстной пазухи.

Динамика самочувствия и состояния за период лечения

- ▶ Самочувствие больной улучшилось, выраженность симптоматических жалоб уменьшилась.

Достигнутый эффект от лечения

- ▶ Выписывается по завершению курса лечения и обследования. Для уточнения необходимости назначения заместительной терапии гормоном роста показана консультация ЭНЦ РАМН.

Рекомендации

- ▶ 1. Диета с ограничением жиров и углеводов. Достаточная физическая активность.
- ▶ 2. Продолжить прием Фемостона 2:10, дюфастона 10 мг с 16-25 день МЦ по схеме гинеколога.
- ▶ 3. Йодомарин 100 мкг утром после завтрака.
- ▶ 4. Проведение остеоденситометрии для исключения остеопороза.
- ▶ 5. Контроль ТТГ, Т4 своб., УЗИ щитовидной железы 1 раз в год.
- ▶ 6. Консультация ЛОР-врача по поводу кисты верхнечелюстной пазухи.
- ▶ 7. Наблюдение эндокринолога, гинеколога ОКП с осмотром 2 раза в год.
- ▶ 8. Консультация эндокринолога ЭНЦ РАМН для решения вопроса о назначении ЗГТ гормоном роста.