

Федеральное Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего
профессионального образования «Красноярский государственный
медицинский университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГБОУ ВПО им проф. Войно-Ясенецкого Минздрава России

Кафедра педиатрии с курсом ~~ПО~~

Заведующая кафедрой

ДМН, Профессор

Таранушенко Т.Е.

РЕФЕРАТ

Тема: «Неэндокринные причины задержки роста у детей».

Выполнил: ординатор 1 года обучения

Ничепорчук Э.А.

Проверила: КМН, доцент

Киселёва Н.Г.

Красноярск

2023

*отвечать
на вопросы
(с тем же
рефератом)
на зан. 11.06.2023*

Оглавление

Список сокращений.....	3
Введение	4
Теоретическая часть	5
Этапы скрининга.....	5
? 1. <u>Первичные нарушения роста</u>	8
(1.1 Скелетные дисплазии	8
1.2 Мукополисахаридозы.....	10
1.3 Хромосомные нарушения, сочетающиеся с низкорослостью	13
1.4 Внутриутробная задержка роста	14
? 2. <u>Вторичные нарушения роста</u>	18
2.1 <u>Низкорослость при хронических заболеваниях специфических систем</u>	18
2.2 Психосоциальная задержка роста	19
3. Конституциональная задержка роста и пубертата	20
4. Семейная низкорослость	20
Заключение	22
Литература	24

Список сокращений

ИН – идиопатическая низкорослость

Звчр ВЗР - внутриутробная задержка роста

(станд.) ИФР-1 – инсулиноподобный фактор роста

аббревиатура ИФРСБ- белок, связывающий ИФР

ССС- сердечно-сосудистая система

ЖКТ- желудочно-кишечный тракт

ДС- дыхательная система

SD – стандартное отклонение

SDS – коэффициент стандартного отклонения

FGFR3 -рецептор ростового фактора фибробластов 3

Введение

дисбаланс в росте
Второе
Низкорослость (дефицит роста) – рост ниже 3 перцентили или ниже 2 стандартных отклонений (< -2.0 SDS) от популяционной средней для данного хронологического возраста и пола.

Низкорослость у детей является актуальной проблемой, при этом врачи-педиатры недооценивают информативность рутинных антропометрических показателей, в результате чего запоздало диагностируют ряд эндокринных и неэндокринных заболеваний, сопровождающихся задержкой роста.

Неэндокринные причины задержки роста/низкорослости:

А согласно расписанию норм. мед. документации
↑ { Согласно этиологической классификации Европейского общества детских эндокринологов (ESPE) выделены 3 основные группы низкорослости:

- 1) первичная низкорослость;
- 2) вторичная низкорослость;
- 3) идиопатическая низкорослость

1. Первичные нарушения роста:

1.1. Скелетные дисплазии.

1.2. Синдромальная задержка роста- хромосомные нарушения, сочетающиеся с низкорослостью (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Нуна, синдром Рассела – Сильвера и др.)

1.3. Внутриутробная задержка роста.

2. Вторичные нарушения роста:

2.1. Соматогенная задержка роста (хронические заболевания *органов и специфических систем*: ССС, ДС, почек, ЖКТ, ЦНС) ??

2.3. Голодание.

2.4. Психосоциальный нанизм.

3. Конституциональная задержка роста

4. Семейная низкорослость.

патология ЦНС с задержкой роста не относится к соматогенной

Теоретическая часть

Этапы скрининга

I этап включает скрининг детей с низкорослостью. На данном этапе главная роль принадлежит педиатрам, так как именно они являются связующим звеном с профильными специалистами. Выявлению детей с этой патологией способствует активное использование перцентильных кривых роста и массы тела в повседневной практике педиатра.

Всемирная организация здравоохранения ВОЗ рекомендовала использовать компьютерную программу WHO Anthro в качестве универсального стандарта для всех стран мира. При выраженных отрицательных значениях критерия Z (менее -2,0 SDS) можно говорить об отставании в физическом развитии.

2 этап: дифференциальная диагностика

При выявлении патологической задержки роста, несомненно, необходимо привлечь к обследованию детского эндокринолога.

Диагностический комплекс на этом этапе включает:

- сбор жалоб (важно акцентировать внимание на возрасте, с которого отмечается задержка роста, на наличие черепно-мозговой травмы в анамнезе),
- изучение генеалогического анамнеза (рост родителей, сроки полового созревания родителей),

- оценка темпов роста (так как единичные измерения не информативны),

- расчет прогнозируемого роста

- оценка соматического статуса

- оценка полового созревания по таблицам Таннера

- общеклинические анализы (общий анализ крови, мочи, биохимический анализ крови).

-рентгенография кистей с лучезапястными суставами с оценкой костного возраста

-оценка гормонального профиля

-консультация генетика.

*врачи - педиатры не
назначают горм.
препараты.*

-кариотипирование проводится всем девочкам с отставанием в росте, мальчикам с неправильным строением наружных гениталий и при подозрении на хромосомные синдромы.

- оценка пропорциональности телосложения с целью диагностики различных форм скелетных дисплазий. Требуется измерение соотношения верхний сегмент/нижний сегмент, окружности головы, размаха рук (при пропорциональном телосложении размах рук равен росту).^{СДР}

-оценка социальной адаптации (черты характера, успеваемость в школе, интересы).

- *антропометрия* *антроп / при антроп.*
Антропометрия *на скелет. дисплазии*

Важным моментом в процессе диагностики является сравнение роста ребенка с возрастными нормами с вычислением антропометрических параметров (SDS роста, скорость роста, SDS скорости роста) и обязательным построением кривых роста.

SDS (Standard Deviation Score) - коэффициент стандартного отклонения — интегральный показатель, применяемый для оценки соответствия индивидуального роста ребенка референсным для соответствующего возраста и пола данным. SDS показывает, сколько стандартных (сигмальных) отклонений составляет разница между средним арифметическим и измеренным значением.

Расчет SDS производится по следующей формуле:

$SDS \text{ роста} = (x - X) / SD$, где x — показатель роста ребенка, X — средний показатель роста для данного пола и возраста, SD — стандартное отклонение показателя роста для данного пола и возраста.

SDS, равный -2,0, соответствует 3-му перцентилю.

SDS, равный 0, соответствует 50-му перцентилю.

SDS, равный +2,0, соответствует 97-му перцентиллю.

Для оценки генетического компонента рассчитывается «целевой» рост (ЦР):

ЦР для мальчиков = $(\text{рост отца} + \text{рост матери} + 13\text{см}) / 2 \pm 7\text{см}$

ЦР для девочек = $(\text{рост отца} + \text{рост матери} - 13\text{см}) / 2 \pm 7\text{см}$

Для оценки показателей роста в раннем детстве разработаны специальные весоростовые перцентильные таблицы. *ВРЗ для раннего возраста. Награди.*

Скорость роста

Анализ скорости роста позволяет выявить отклонение от кривой роста в ранние сроки.

Скорость роста рассчитывается по формуле:

Скорость роста (см/год) = $(\text{рост 2} - \text{рост 1}) / \text{хронологический возраст 2} - \text{хронологический возраст 1}$

В современной практике все основные показатели, применяемые детскими эндокринологами (хронологический возраст, SDS роста, SDS скорости роста и многие другие) рассчитываются с помощью специальных электронных программ (Auxology, Growthanalyser).

*См. таблицу SDS
и программу
Антро и
Антро-мод.*

1. Первичные нарушения роста

1.1 Скелетные дисплазии

Скелетные дисплазии представлены гетерогенной группой заболеваний, которые имеют наследственную предрасположенность и характеризуются выраженными дефектами развития хрящевой и/или костной ткани с формированием диспропорциональной низкорослости и изменением размера и/или формы различных частей скелета. Частота встречаемости скелетных дисплазий 30–45 случаев на 100 000 новорожденных.

Скелетные дисплазии с укорочением конечностей

Ахондроплазия

Тип наследования аутосомно-доминантный с полной пенетрантностью. В основе заболевания лежат мутации гена FGFR3 (рецептор ростового фактора фибробластов 3), локализованного на коротком плече 4-й хромосомы (4p16.3). В 90 % случаев мутации возникают de novo.

Типичные проявления заболевания позволяют установить диагноз при рождении ребенка. Характерными признаками являются диспропорциональное телосложение с укорочением проксимальных отделов конечностей, относительно длинное туловище, короткие пальцы рук, кисть в форме «трезубца», поясничный ^{гипер}лордоз. Определяется ^{гипер}повышенное ^{разгибание} большинства суставов, особенно коленных; выражена варусная деформация голеней, ^{долгие и тонкие, уплощенно-выпуклые} мегалоцефалия, курносость. До 2 лет жизни больного задержка роста ~~может не~~ ^енаблюдаться, позднее отмечается выраженная низкорослость. Часто наблюдаемое отставание в моторном развитии ребенка обусловлено мышечной гипотонией. Интеллект сохранен. Средний конечный рост мужчин составляет 131 см, женщин — 124 см.

Рентгенологические признаки заболевания включают прогрессирующее каудальное сужение интерпедикулярных промежутков в поясничном и крестцовом отделах позвоночника, сужение крестца и

гипоплазия крыльев подвздошных костей, удлинение малоберцовой кости в проксимальном направлении по отношению к большеберцовой кости и др.

Гипохондроплазия

Описывается как «мягкая» форма ахондроплазии. Точные данные о распространенности заболевания отсутствуют. Часть случаев в связи со стертыми клиническими проявлениями не диагностируется. Наследование аутосомно-доминантное. У большинства больных выявляется мутация гена FGFR3 (рецептор ростового фактора фибробластов). Характерно отсутствие нарушений лицевого скелета. Отмечается умеренно выраженное укорочение проксимальных отделов конечностей, ~~диспропорциональное развитие скелета~~ ^{диспропорциональное развитие конечностей и туловища}. Пальцы рук несколько укорочены, но форма кистей не изменена. До 2 лет задержка роста у больного может не отмечаться, с возрастом наблюдается прогрессирующая низкорослость. Рост взрослых больных составляет в среднем 120–155 см. Основным рентгенологическим признаком гипохондроплазии является каудальное ~~сужение~~ ^{расширение} интерпендикулярных промежутков на уровне L1–L5.

Скелетные дисплазии с укорочением туловища

Спондилоэпифизарная дисплазия, врожденная форма

Тип наследования аутосомно-доминантный. В основе развития заболевания лежат дефекты гена COL2A1, кодирующего синтез коллагена 2-го типа. Характерными клиническими признаками являются плоское лицо, короткая шея, кифосколиоз, поясничный лордоз, бочкообразная грудная клетка. Часто отмечается тяжелая миопия, ~~отслойка~~ ^{отслоение} сетчатки, сенсорная потеря слуха. Наблюдается ограничение подвижности суставов, «утиная походка». Низкорослость и диспропорциональное строение могут быть выявлены с рождения, с 2 лет отмечается выраженная задержка роста. Рост взрослых больных составляет 84–132 см. При рентгенологическом исследовании определяется платиспондилия, нарушение окостенения дистальных эпифизов бедра, проксимальных эпифизов большеберцовой кости.

Спондилоэпифизарная дисплазия, поздняя форма

Тип наследования аутосомно-доминантный. Принадлежит к коллагену 2-го типа заболеваниям. У части больных не исключены мутации других генов, участвующих в синтезе коллагена. К типичным клиническим проявлениям относятся короткая шея, кифосколиоз, поясничный лордоз, выбухание грудины, бочкообразная грудная клетка. Может отмечаться «утиная походка». Задержка роста за счет укорочения туловища проявляется в возрасте 5–11 лет и наблюдается преимущественно у мальчиков. Средний конечный рост составляет 132–156 см. Характерными рентгенологическими признаками являются платиспондилия и дегенеративные изменения головки бедра.

Спондилококостальная дисплазия

Тип наследования аутосомно-доминантный. У больных наблюдаются короткая шея, множественные пороки развития позвоночника и ребер. Характерно ограничение движений в стороны, частые респираторные инфекции. Задержка роста за счет укорочения туловища проявляется в раннем возрасте и носит прогрессирующий характер. Рентгенологически определяются сращение позвонков, недоразвитие половины позвонка, изменение зубовидного отростка, пороки развития ребер и их сращения.

1.2 Мукополисахаридозы

Мукополисахаридозы представляют собой заболевания группы лизосомных болезней. ^{накопления} в основе которых лежит дефицит одного из ферментов, участвующих в утилизации кислых мукополисахаридов.

Мукополисахаридоз, тип 1-й (синдром Гурлера) ^{Хейфе и Гур-Гур-18-лет. 16-лет. 17-лет. 18-лет.}

Тип наследования аутосомно-рецессивный. Дефицит α -L-идуронидазы вследствие мутации гена IDUA (4p16.3). Характерна манифестация ^{в первые месяцы жизни} заболевания с первых месяцев жизни. Отмечаются грубые черты лица (гарголизм), западающая переносица, помутнение роговицы,

гепатоспленомегалия, тораколумбальный кифоз, тугоподвижность суставов. После 1-го года жизни ребенка скорость роста резко замедляется. На 2-м году типичные клинические проявления нарастают: увеличиваются губы, наблюдаются макро- и скафоцефалия, жесткие волосы, макроглоссия, короткая шея, деформация грудной клетки, паховые и пупочные грыжи, ограничение подвижности в суставах с образованием контрактур, гипертрихоз. Позднее присоединяются признаки поражения сердца, развиваются ^{↓ слух и зрение} глухота и слепота. Характерна задержка умственного развития вплоть до деменции. Средняя продолжительность жизни больных ^{до 10 лет} до 10 лет. ^{вплоть до деменции}

Типичными рентгенологическими признаками являются расширение и уплощение турецкого седла, расширение диафизов трубчатых костей, клювовидная форма тел позвонков. ^{лабораторн. маркер}

Мукополисахаридоз, тип 4-й (синдром Моркио)

Тип наследования аутосомно-рецессивный. Дефицит галактозо-6-сульфатазы вследствие мутации гена GALNS (16q24.3). Манифестация заболевания отмечается на 2-м году жизни ребенка, когда прогрессирует диспропорциональная низкорослость (конечный рост 80–150 см) и появляются скелетные деформации в виде вальгусной установки коленных суставов, кифосколиоза, килевидной грудной клетки. Степень укорочения туловища превышает степень укорочения конечностей. Характерны платиспондилия, короткая шея, выступающая нижняя челюсть, крайне выраженный поясничный лордоз, гиперподвижность и подвывихи суставов. У большинства больных наблюдается гипоплазия эмали зубов, помутнение роговицы, тугоухость. Интеллект сохранен. Продолжительность жизни до 20 лет, погибают от сердечной декомпенсации или сдавления спинного мозга деформированными позвонками. Характерно повышенное выделение с мочой кератансульфата или всех кислых мукополисахаридов, специфический ферментный дефект в фибробластах кожи. ^{заболевание?}

Типичными рентгенологическими признаками являются платиспондия, неправильная форма эпифизов, широкие ребра, генерализованный остеопороз, укорочение всех трубчатых костей.

1.3 Хромосомные нарушения, сочетающиеся с низкорослостью

Синдромальная задержка роста (МКБ-10: Q96, Q87.1)

Синдром Дауна

В основе заболевания лежит наличие дополнительной 21-й хромосомы или части ее длинного плеча, включающей фрагмент q22.1. Частота встречаемости 1 случай на 600 живых новорожденных. При рождении масса тела больного на 500 г меньше и рост на 2–3 см ниже средне популяционных норм. Низкорослость проявляется постнатально, скорость роста резко замедляется после 6–9 месяцев жизни, в 3 года рост ребенка ниже 3-й перцентили для данного пола. Наблюдается отставание костного возраста, задержка и низкий пубертатный скачок роста. Типичными признаками заболевания являются задержка умственного развития, мышечная гипотония, плоское лицо, монголоидный разрез глаз, зубные аномалии, короткие конечности, брахимезофалангия. Рост мужчин — 135–170 см, женщин — 127–158 см. У части детей ~~выявляется соматотропная недостаточность, гипотиреоз.~~

Синдром Шерешевского–Тернера

СШТ является наиболее частой хромосомной аномалией у детей, которая сопровождается низкорослостью. В основе заболевания лежит полное или частичное отсутствие 1-й из 2 половых X-хромосом. Цитогенетические нарушения связаны в большинстве случаев с моносомией 45 XO. Распространенность СШТ составляет 1:1500–1:2500 фенотипических новорожденных девочек. Типичными признаками синдрома являются умеренная внутриутробная задержка роста и массы тела (средние показатели при рождении массы 2800 г и роста 48,3 см), нормальная скорость роста до 3 лет, прогрессирующее замедление скорости роста с 3 до 14 лет, приводящее к постепенному отклонению от нормальной ростовой перцентили. Отмечается продолжительная пубертатная фаза роста, характеризующаяся частичной компенсацией ростовых значений. Рост взрослых больных СШТ, составляет

142,0–146,8 см. Причина низкорослости при СШТ окончательно не уточнена, ее связывают мутацией недавно открытого SHOX гена на X-хромосоме, влияющего на морфогенез костной ткани. Фенотипические проявления СШТ у детей вариабельны. Основными диагностическими критериями заболевания являются низкорослость, дисгенезия гонад и наличие ^{сигн?} стигм дисморфогенеза ^{как это проявляется клинически?}

Синдром делеции длинного плеча 18 хромосомы (хромосомы 18q-синдром)

Частота встречаемости заболевания 1 случай на 40 000 живых новорожденных. Более 60 % больных имеют низкорослость ниже 3-й перцентили, в половине случаев отмечаются низкие показатели ИФР-1 и ИФРСБ-3 (< 2 стандартных отклонений), минимальные диагностические признаки включают в себя микроцефалию, лицевые дисморфии (гипоплазия средней части, уплощение спинки носа, гипертелоризм, «карпий рот», «уши сатира» и др.), умственную отсталость, аномалии половых органов (гипоплазия полового члена и мошонки, крипторхизм, гипоспадию, гипоплазия половых губ), избыток завитков на пальцах?

1.4 Внутритробная задержка роста

При ВЗР рост и масса ребенка при рождении отстают от нормальных показателей для соответствующего гестационного возраста более чем на 2 стандартных отклонения. ВЗР может быть составляющей одного из наследственных синдромов или быть самостоятельным заболеванием.

Причины ВЗР: многоплодная беременность, нарушение питания матери (недоедание), конституция ^{матери} матери, экстрагенитальные заболевания матери (артериальная гипертензия, сахарный диабет), вредные факторы воздействия (курение, алкоголизм, интоксикация), плацентарные ^{наличие} пороки, генетические пороки плода: хромосомные болезни и синдромы, связанные с первичной недостаточностью роста: Рассела–Сильвера, Секкеля, Нунан, прогерии, Коккейна, Прадера–Вилли, Блума, Рубинштейна–Тейби. ^{10-я стр.}

Синдром Рассела–Сильвера

Характерна пренатальная задержка физического развития (масса тела при рождении 2000–2500 г и рост 44–47 см при нормальном сроке гестации). Отмечается асимметрия скелета. Мозговая часть черепа непропорционально велика по отношению к лицевой, что создает впечатление псевдогидроцефалии. «Птичье лицо», голубые склеры, птоз, тонкие ломкие волосы, на коже пятна цвета «кофе с молоком». Наблюдается выраженное отставание костного возраста, позднее закрытие родничков, укорочение и искривление мизинца, частичное сращение 2-го и 3-го пальцев. Интеллект в большинстве случаев сохранен. У 30 % больных имеет место преждевременное половое развитие. Часто встречаются поражения мочеполовой системы (аномалии почек, гипоспадия, крипторхизм). Врожденный вывих бедра. Рост взрослых больных достигает 150 см.

Синдром Секкеля

Наследуется аутосомно-рецессивно. Характерна внутриутробная задержка роста, микроцефалия, редкие волосы, краниофациальные дисморфии (клювовидный нос, микрогнатия, большие глаза, антимонголоидный разрез глаз, низко расположенные деформированные ушные раковины), аномалии скелета. Наблюдаются гипоплазия наружных половых органов, крипторхизм. Отмечается выраженная постнатальная недостаточность роста. Рост взрослых больных составляет 91–107 см. Раннее моторное развитие соответствует возрасту, в дальнейшем характерна сильная задержка нервно-психического развития. Выраженное отставание костного возраста от хронологического.

Синдром Нуна

Тип наследования предположительно аутосомно-доминантный. Фенотип синдрома Шерешевского–Тернера. Низкорослость. Более 80 % изменений составляют пороки правых отделов сердца. Характерными признаками у мальчиков являются крипторхизм и микропенис, у девочек — позднее менархе. 25–50 % больных имеют задержку умственного развития.

Прогерия

наследственная
Передается по аутосомно-рецессивному типу или спорадически. Масса тела при рождении низкая (около 2500 г). Выраженная задержка роста отмечается с 6–18 месяцев жизни больного. Одновременно наблюдается прогрессивная потеря подкожного жира, тотальная алопеция, гипоплазия ногтей, атрофия потовых и сальных желез, склероподобные изменения кожи, выраженная венозная сеть на голове, скелетные аномалии. Типичными признаками являются маленький лицевой череп, клювовидный нос, тонкий голос. Пубертат не наступает. Интеллект не нарушен. При лабораторном обследовании отмечается инсулинорезистентность, нарушение синтеза коллагена, гипер- и дислипидемия, секреция ГР не изменена. Раннее развитие атеросклероза приводит к возникновению инфарктов миокарда и нарушению мозгового кровообращения на первом десятилетии жизни. Средняя продолжительность жизни больных 12–27 лет. Конечный рост около 115 см.

Синдром Коккейна

Передается аутосомно-рецессивным путем. При рождении и первые месяцы жизни ребенка масса тела *в норме* нормальная, в дальнейшем развивается отставание в физическом развитии. Минимальными диагностическими признаками являются выраженная низкорослость с диспропорционально длинными конечностями и относительно большими кистями и стопами, микроцефалия, дегенерация сетчатки, глухота, старообразное лицо, повышенная чувствительность кожи к свету. Важным признаком служит наличие у больного *сахар?* неврологической симптоматики, отставание в психическом развитии. У мальчиков отмечаются крипторхизм и гипоплазия яичек.

Синдром Прадера–Вилли

Установлены структурные хромосомные aberrации проксимальной части длинного плеча 15-й хромосомы. Больные с синдромом Прадера–Вилли обычно рождаются доношенными с нерезко выраженной внутриутробной гипотрофией. Важным диагностическим критерием является

прогрессирующее с 2–3-летнего возраста ожирение. В неонатальный период характерны выраженная мышечная гипотония, вплоть до атонии, снижение сухожильных, глотательного и сосательного рефлексов. Наблюдаются диспропорционально маленькие стопы и кисти, короткие пальцы. У мальчиков отмечается гипогенитализм с гипоплазией мошонки, полового члена, крипторхизм, у девочек — гипоплазия половых губ, в половине случаев — недоразвитие матки. Недостаточность роста чаще развивается постнатально и выражена с 6 лет.

Синдром Блума

Тип наследования аутосомнорецессивный, возможно дефект гена с локализацией на 12-й хромосоме. Основными диагностическими признаками являются низкий рост с пропорциональным строением тела, низкая масса тела при рождении, микроцефалия, долихоцефалия, гипогенитализм с гипоспадией, крипторхизм, врожденная телеангиэктатическая эритема. Повышенный риск опухолевых образований. Конечный рост больных не выше 145 см.

Синдром Рубинштейна–Тейби

Основными диагностическими признаками являются низкорослость, микроцефалия, прогрессирующая умственная отсталость, широкие терминальные фаланги первых пальцев кистей и стоп, клювовидным носом, гипоплазией крыльев носа, широкой переносицей, эпикантом, готическим нёбом и гримасой, напоминающей улыбку. Характерно значительное отставание костного возраста от хронологического. У мальчиков отмечаются аномалии мочевыводящей системы (односторонняя аплазия почек, удвоение почек, расширение или стеноз мочеточников), крипторхизм, гипоспадия.

↓
а у девочек?

2. Вторичные нарушения роста

2.1 Низкорослость при хронических заболеваниях специфических систем

Соматогенная задержка роста (МКБ-10: N25.0, K90.0, E24.2 и др.) может развиваться вследствие тяжелых заболеваний органов дыхания, сердца, желудочно-кишечного тракта, почек и системных заболеваний соединительной ткани, влияющих на общее состояние ребенка. К патогенетическим механизмам, лежащим в основе задержки роста ребенка при хронических заболеваниях, относятся тканевая гипоксия, недостаточное поступление питательных веществ и калорий, снижение синтеза ИФР-1 и ИФРСБ-3, нарушение периферической чувствительности к ГР и ростовым факторам и др.

Заболевания сердечно-сосудистой системы

Врожденные пороки сердца и заболевания, сопровождающиеся сердечной недостаточностью, приводит к низкорослости. Врожденная патология сердца у многих больных сочетается с множественными стигмами дисморфогенеза и внутриутробной задержкой роста. Постнатальная скорость роста больного зависит от тяжести и продолжительности сердечной недостаточности, степени нарушений оксигенации, легочной гипертензии, адекватности проводимого лечения.

Заболевания органов дыхания

Классическим примером низкорослости при заболеваниях органов дыхания в детском возрасте служит муковисцидоз.

Заболевания почек

Заболевания почек, приводящие к хронической почечной недостаточности, могут протекать с выраженной задержкой роста. Патогенетические механизмы низкорослости включают в себя дефицит белка и калорий, недостаточное поступление электролитов, метаболический ацидоз, дефект метаболизма витамина Д, инсулинорезистентность.
Отмечается удлинение периода полувыведения ГР, изменение его

связывания с белками-переносчиками, нарушение синтеза ИФР-1 и его связывания с ИФРСБ-3.

Заболевания желудочно-кишечного тракта

Нарушения функции кишечника являются одной из частых причин задержки роста у детей. У больных с целиакией в патогенезе низкорослости важную роль, наряду с малабсорбцией, играет ^{и нарушение всасывания} анорексия. Сывороточные концентрации ИФР-1 снижены, уровни ГР нормальные. При назначении безглютеновой диеты отмечается нормализация показателей ростовых факторов и увеличение скорости роста. При болезни Крона задержка роста может предшествовать проявлению гастроинтестинальной симптоматики и связана с малабсорбцией, анорексией, повышенной потерей белка за счет энтеропатии. Диагноз ставится при проведении эндоскопии и рентгеноконтрастного исследования. На фоне адекватного питания или хирургического лечения ^{и при этом не повышается ГР?} наблюдается ускорение роста больного.

2.2 Психосоциальная задержка роста (депривационный нанизм) (МКБ-10: E34.3)

это синдром задержки роста у детей на фоне психологического стресса и эмоциональной депривации. Это состояние часто отмечается при воспитании детей в социально неблагополучных семьях, закрытых детских коллективах. Нередко психосоциальный нанизм сопровождается нарушением поведенческих реакций, примитивным словарным запасом, энурезом, энкопрезом, полифагией и полидипсией. Скорость роста низкая, 2-3 см/год. Наблюдается отставание костного возраста от нескольких месяцев до 2-4 лет. При проведении стимуляционных проб ^и выявляются низкие показатели ГР. ^{секретирует ГР в норме?} Задержка роста при психосоциальном нанизме носит временный характер. При смене неблагоприятной обстановки отмечается нормализация соматотропной функции и скачок роста.

3. Конституциональная задержка роста и пубертата

(МКБ-10: E34.3) обусловлена относительно поздними сроками наступления полового созревания. Такие дети имеют отсроченный ростовой скачок, из-за чего временно отстают от сверстников. С наступлением полового созревания скорость роста нормализуется. Конечный рост не страдает. Однако в ряде случаев, когда есть члены семьи небольшого роста, эту форму бывает сложно дифференцировать от семейной низкорослости. Наиболее характерна для мальчиков. При рождении масса и рост ребенка нормальные. ^{для 3-4 лет} с ~~возраста 1-2 лет~~ такие дети незначительно отстают в росте от сверстников. Скорость роста снижена, особенно в допубертатном возрасте, но составляет не менее ⁴⁻ ~~6~~ см/год. Показатели ростовой оси соответствуют 3-й перцентили для возраста и пола ребенка. Костный возраст отстает от хронологического на ~~2-4~~ года, при этом прогнозируемый рост совпадает с генетическим ростом. Рутинные общеклинические анализы нормальные, тиреоидная функция не изменена. Показатели ростовой оси (сывороточные концентрации ИФР-1 и ИФРСБ-3 и/или стимулированный ГР) находятся в пределах нормальных значений. Так же характерно отсроченное пубертатное ускорение роста, обусловленное более поздним началом полового развития. Так мальчики достигают 2-й стадии по Таннеру в возрасте 13,8 лет, девочки — в 13,3 года. Сроки начала пубертата и сопутствующее ему ускорение роста зависят от степени отставания костного возраста. Как правило, в семейном анамнезе имеется указание на задержку полового развития у отца или родственников по отцовской линии.

Кривая роста?

4. Семейная низкорослость (МКБ-10: E34.3)

При СН имеется наследственная предрасположенность к задержке роста. Один или оба родителя и/или родственники по материнской/отцовской линии имеют низкий рост. ^{прим. детского возраста} С ~~первых месяцев~~ жизни у ребенка отмечается равномерное отставание в росте. Скорость роста соответствует нижней границе нормы, и в допубертатном возрасте составляет 4,5– 5,0 см/год. Кривая роста ребенка входит в коридор роста родителей и идет ^{не} ниже 3-й перцентили, параллельно

ей. Пубертатный скачок роста при СН менее выражен, отмечается в обычные сроки, при этом ростовые показатели достигают 3-й перцентили для этого возраста. Костный возраст совпадает с хронологическим. Конечный рост таких пациентов составляет для девочек 150–155 см, для мальчиков — 163–165 см.

В качестве отличительного критерия используют рост родителей. Для этого рассчитывается целевой (генетический) рост по формуле Tanner:

Рост отца + рост матери ± 13 см

Границы целевого роста ± 10 см.

*З? уточните,
норма роста*

Заключение

Рост — это сложный динамический процесс, который носит ступенчатый характер, подчиняясь важной закономерности: периоды ускорения сменяются периодами снижения темпов роста, а скорость линейного и ^{что такое объемный рост?} ~~объемного~~ роста всего тела и его частей не совпадают по времени. Известно, что оценка роста и массы тела является чрезвычайно важной и неотъемлемой частью педиатрического обследования, четко коррелируя с благополучием здоровья и самочувствия ребенка. При этом такие нарушения, как задержка роста и низкорослость, могут быть ранними, а иногда единственными симптомами соматических, нейроэндокринных, нутритивных, генетических, психосоциальных расстройств, позволяя заподозрить и своевременно диагностировать патологию.

На линейный рост оказывают влияние разнообразные эндогенные (генетические, гормональные и др.) и экзогенные (эпигенетические, экологические, социально-экономические и др.) факторы, значение и роль которых на различных этапах развития последовательно изменяется. Результаты проведенных исследований показали, что к числу значимых факторов риска формирования низкорослости у детей относятся: осложненное течение беременности матери, низкие показатели роста на первом и третьем году жизни. Различия в росте между этническими или географическими группами в большей степени являются результатом влияния экологических факторов. Среди всех факторов внешней среды особое внимание отводят фактору питания, определяющему и скорость роста, и потенциал роста, и его конечные результаты. Общеизвестно, что характер вскармливания на первом году жизни оказывает влияние на соматическое и интеллектуальное развитие детей, а пищевой дефицит служит одной из причин задержки роста.

Необходимо помнить, что больший удельный вес занимают пациенты с неэндокринной этиологией. Учитывая эти данные при наличии семейных

анамнестических данных и отсутствии выраженной задержки костного возраста, можно предположить семейную низкорослость, а при наличии задержки полового созревания – конституциональную задержку роста. Критерии низкорослости определяются по данным перцентильных таблиц роста. Использование перцентильных кривых роста в повседневной работе педиатра позволяет своевременно, при появлении первых признаков отставания в росте, направлять детей на дообследование к эндокринологу.

Литература

1. Р.А.Атанесян, Л.Я.Климов, Т.А.Углова «Низкорослость у детей и подростков: диагностический алгоритм и современные возможности терапии». Ставрополь, 2017 г.
2. Клинические рекомендации «Недостаточный рост плода, требующий предоставления медицинской помощи матери (задержка роста плода)». Москва, 2022 г.
3. Исмаилов С.И.,Кулмирзаева М.Г., Урманова Ю.М «Конституциональная задержка роста и пубертата у мальчиков: обзор литературы», Ташкент, 2019 г
4. Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению детей с эндокринными заболеваниями / Под ред. И. И. Дедова и В. А. Петерковой. — М.: Практика, 2014 — 442 с.
5. Клинические рекомендации «Мукополисахаридоз тип II» Союз педиатров России, Москва 2023
6. Е. А. Ткачук, Н. Н. Мартынович «Физическое развитие детей и подростков.методика исследования и семиотика нарушений» учебное пособие для студентов. Иркутск 2020 г.
7. А.В. Солнцева современные аспекты диагностики и лечения синдрома Шерешевского - Тернера у детей Пособие для врачей, Москва, 2022 г.
8. Петеркова В А.,Нагаева Е.В.,Ширяева Т.Ю «Оценка физического развития детей и подростков» методические рекомендации, Москва.2017

Классификация низкорослости:

а) Семейная низкорослость

- с задержкой пубертата
- без задержки пубертата

б) Несемейная низкорослость

- с задержкой пубертата (конституциональная задержка роста и пубертата)
- без задержки пубертата.

Основным измерением роста стоя (до 2-х лет лёжа) используется расчёт среднего коэффициента «верхний сегмент/нижний сегмент, окружности головы, размаха рук, оценка скорости роста, измерение роста сидя с оценкой пропорциональности.

Сбор жалоб и анамнеза: течение беременности и родов, показатели роста на первом году жизни, питание ребёнка, экологический фактор, социально-экономический фактор, наличие ЧМТ в анамнезе, приём лекарственных препаратов

В биохимическом анализе крови нам необходимо оценить:

- Уровни железа, ферритина
- Уровни общего кальция и фосфора,
- активность щелочной фосфатазы
- Нарушения фосфорно-кальциевого обмена
- Уровни креатинина, мочевины в сыворотке
- Активность АЛТ и АсАТ,
- уровни билирубина и общего белка
- Наличие антител к глиадину, трансаминазам, уровень общего IgA
- Уровни свободного Т4, ТТГ

Мукополисахаридоз I типа

Основные лабораторные методы подтверждения диагноза включают определение активности фермента альфа-L-идуронидазы, количественный и качественный анализ ГАГ мочи и молекулярно-генетические исследования гена IDUA.

МПС II типа (болезнь Хантера) - наследственная лизосомная болезнь накопления, с Х-сцепленным рецессивным типом наследования, которая характеризуется снижением активности лизосомного фермента идуронат-2-сульфатазы (IDS), что связано с мутацией в гене IDS. Дефицит фермента приводит к накоплению гликозаминогликанов (ГАГ) в лизосомах, преимущественно гепарансульфата и дерматансульфата.

Внешний вид пациента: прогрессирующее отставание в росте, макроцефалия, лицевой дизморфизм: плоская переносица, широко расставленные глаза, утолщенные губы, гипоплазированная нижняя челюсть, макроглоссия и гиперплазия десен, короткая шея, сгибательные контрактуры конечностей, гипертрихоз, характерны низкая линия роста волос на лбу, длинные густые ресницы и брови. Типично позднее прорезывание зубов, часто встречаются грыжи различной локализации.

Кожные покровы: для данной формы МПС характерно узелково-папулезное поражение кожи, преимущественно в области лопаток, наружных и боковых поверхностей плеч и бедер

Костная система: отмечается отставание в росте и формируется множественный

дизостоз, с тугоподвижностью в суставах, из-за возникающих контрактур. Деформация костей черепа – скафоцефалия, макроцефалия. С ростом ребенка прогрессирует кифоз, сколиоз, формируется воронкообразная деформация грудной клетки. Возникает и прогрессирует ограничение движений в суставах, по этой причине часто кисть деформируется по типу «когтистой лапы».

Органы зрения: пигментная дегенерация сетчатки, умеренно выраженное помутнение роговицы

Центральная нервная система: при тяжелой форме заболевания задержка психомоторного и речевого развития выражена с 1,5-3 лет. К 8 годам развивается тяжелая умственная отсталость. Характерно наличие судорог (особенно при тяжелой форме).

Гиперактивность, расторможенность, агрессивность и упрямство.

Основные лабораторные методы подтверждения диагноза МПСII включают определение активности фермента идуронат-2-сульфатазы, количественный и качественный анализ ГАГ мочи и молекулярно-генетические исследования гена IDS.

При проведении рентгенографии шейного, грудного и поясничного отдела позвоночника, а также рентгенографии верхних и нижних конечностей выявляются множественные дизостозы скафоцефалия, гипоплазия зубовидного отростка С2-позвонка, дорсолюмбарный кифоз в результате платиспондии, поясничный гиперлордоз. Определяются широкие ребра, короткие изогнутые ключицы, гипоплазия головок плечевых костей и варусная деформация плечевых костей в проксимальных отделах, дистальные эпифизы костей предплечья скошены друг к другу. Задержка формирования ядер окостенения. Пястные кости кистей укорочены и сужены — «заострены» в проксимальных отделах, «скошенность» вертлужных впадин, деформированные, уплощенные головки бедренных костей и вальгусная деформация шеек бедренных костей.

Синдром Шерешевского-Тернера

дисгенезия гонад -половой инфантилизм (первичный гипогонадизм)

У плода с СШТ до 14–16-й недели гестации не отмечается нарушений в развитии яичников. Во 2-й половине беременности на стадии формирования ооцитов герментативные клетки быстро дегенерируют. Ооциты прогрессивно атрезируются, яичники превращаются в фиброзные тяжи с формированием streak-гонад. У девочек с СШТ внутренние (матка и влагалище) и наружные половые органы сформированы правильно. Из-за отсутствия или недостатка гормональной стимуляции они гипоплазированы и остаются инфантильными. Может отмечаться относительная гиперплазия клитора. Молочные железы не увеличены. Вторичное оволосение (подмышечное и лобковое) развивается самостоятельно к 12–13 годам, менее выражено, чем у здоровых девочек.

Стигмы дисэмбриогенеза: шея: короткая, широкая; крыловидные складки, готическое небо, микрогнатия, деформация ушных раковин; низкое расположение ушных раковин. гипертелоризм сосков, дисплазия ногтей; изменение дерматоглифики.

У новорожденных ЗВУР устанавливают на основании сопоставления параметров его физического развития при рождении с должностными параметрами для гестационного возраста, при котором ребенок родился.

Диагноз ЗВУР считается правомерным, если масса тела ребенка при рождении ниже 10-го перцентиля.

С учетом степени снижения основных параметров физического развития выделяют три степени ЗВУР у новорожденных:

- I степень, легкая, снижение массы тела ниже 10-го центиля, при нормальной или умеренно сниженной длине тела.

- II степень - снижение как массы тела, так и длины тела ниже 3-го центиля. У 75% таких детей уменьшена окружность головы.

- III степень, тяжелая, - снижение всех параметров физического развития \leq 1-го центиля, наличие диспропорции телосложения, трофические нарушения кожных покровов, масса стигм дизэмбриогенеза.

Синдром Коккейна

определяется умеренная микроцефалия, тонкий нос, заостренный подбородок, увеличенный размер ушных раковин. Все это придает лицу больного старческое выражение.

Неврологическая картина: отсутствие миелиновых оболочек нейронов в белом веществе головного мозга, и общую атрофию коры головного мозга. Атрофия центральной части мозжечка также может привести к отсутствию мышечного управления, в частности, к обычно наблюдаемой непроизвольной и плохой осанке. Также повреждение элементов зрительного нерва, вызывающая его атрофию, нистагм, или непроизвольные движения глаз и зрачки, которые не расширяются.

Синдром Рубинштейна-Тейби

Комплекс черепно-лицевых дисморфий включает брахицефалию, микроцефалию, большой и поздно закрывающийся родничок, выступающий лоб с низким ростом волос, приподнятые дугообразные брови, антимоноголоидный разрез глаз, широкую переносицу, эпикант, длинные ресницы, птоз, широкую спинку носа, загнутый книзу кончик носа (клювовидный нос), гипоплазию крыльев носа, умеренную ретрогнатия, гримасу, напоминающую улыбку, высокое арковидное небо.

Со стороны глаз отмечаются косоглазие и аномалии рефракции. Ушные раковины деформированы, уменьшены или увеличены.

Аномалии пальцев заключаются в расширении, укорочении и уплощении ногтевых фаланг первых пальцев кистей и стоп, иногда терминальных фаланг других пальцев кисти, вальгусной деформации межфаланговых суставов, удвоении ногтевой фаланги первых пальцев стоп, реже — проксимальной фаланги, в ряде случаев — полидактилии стоп, частичной синдактилии кистей и стоп. Отмечаются также лордоз, кифоз, сколиоз, аномалии грудины и ребер, уплощение крыльев тазовых костей. Пороки развития внутренних органов включают незаращение артериального протока и дефекты перегородок сердца, одностороннюю аплазию почек, удвоение почек, гидронефроз, расширение мочеточников или их стеноз, дивертикул мочевого пузыря, крипторхизм.

Заболевания органов дыхательной системы с ЗФР: муковисцидоз, бронхиальная астма, интерстициальные заболевания легких; тяжелый респираторный дистресс-синдром (РДС); врожденные пороки развития, бронхолегочная дисплазия

Целиакия

Основные методы диагностики: появление в сыворотке специфических антител, к которым относятся антитела к тканевой трансглутаминазе (anti-tTG), антитела к эндомизию (EMA), антитела к деамидированным пептидам глиадина (anti-DPG)

Болезнь Крона

Основные методы диагностики:

- определение уровня фекального кальпротектина
- наличие ASCA (антитела к *Saccharomyces cerevisiae*)
- колоноскопия с илеоскопией (Колоноскопия, Видеоколоноскопия, Интестиноскопия)
- эзофагогастродуоденоскопия
- ступенчатая биопсия слизистой оболочки всех осмотренных отделов

Хирургический метод лечения

У пациентов с осложненной формой БК при формировании стриктуры подвздошной кишки или илеоцекального клапана в качестве операции выбора рекомендуется резекция илеоцекального угла с наложением анастомоза тонкой кишки в толстую кишку.

Альтернативой кишечной резекции рекомендуется выполнение органосохраняющих операций - рассечение рубцовых стриктур тонкой кишки.

В качестве хирургического лечения БК с поражением верхних отделов ЖКТ рекомендовано рассмотреть проведение эндоскопической баллонной дилатации стриктуры или формирование обходного анастомоза (при локализации стриктуры в 12-перстной кишке), выполнение рассечения рубцовых стриктур (стриктуропластики) или резекции пораженного участка (при локализации стриктуры в тонкой кишке)
(Клинические рекомендации Болезнь Крона у детей)

Другие соматические заболевания с ЗФР: язвенный колит, поражение печени, дефицитные анемии.

Семейная низкорослость (МКБ-10: E34.3) может быть заподозрена по результатам сбора семейного анамнеза и построения графика роста. Кривая роста такого ребенка на графике идет параллельно нижней границе нормы, что согласуется с ростом родителей, также соответствующим нижней границе нормы (150–155 см для женщин, 160–165 см для мужчин). Конечный рост ребенка, как правило, соответствует росту родителей

В качестве отличительного критерия используют рост родителей. Для этого рассчитывается целевой (генетический) рост по формуле Таннера:
ЦР для мальчиков = $(\text{Рост отца} + \text{Рост матери} + 13 \text{ см}) / 2 \pm 7 \text{ см};$

ЦР для девочек = (Рост отца + Рост матери – 13 см)/2 ± 7 см.