Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования «Красноярский государственный медицинский университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого» Министерства здравоохранения Российской Федерации

ГБОУ ВПО КрасГМУ им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого Минздрава России

**Кафедра детских болезней с курсом ПО**

**МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ**

**ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ**

**по дисциплине «Детские болезни»**

**для специальности** **060103 – Педиатрия** (очная форма обучения)

**К КЛИНИЧЕСКОМУ ПРАКТИЧЕСКОМУ ЗАНЯТИЮ № 14**

**ТЕМА: «Диагностика наследственных заболеваний в периоде новорожденности. Эмбриофетопатии новорожденных. Эндокринопатии новорожденных»**

Утверждены на кафедральном заседании

протокол № 3 от 27 октября 2011 г.

Заведующий кафедрой

д.м.н., профессор \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ Ильенкова Н.А.

Составители:

к.м.н., доцент \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ Нейман Е.Г.

ассистент \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ Дорошенко Ж.В.

Красноярск

2012

1. Тема: «Диагностика наследственных заболеваний в периоде новорожденности. Эмбриофетопатии новорожденных. Эндокринопатии новорожденных».
2. Значение изучения темы.

 Наследственное заболевание как результат действия мутантного гена может проявиться не только с рождения, а порой много времени спустя. Мутационные изменения структур наследственности могут возникать на хромосомном и генном уровнях. Антенатальная патология, включающая все виды отклонений нормального развития от момента образования зиготы до начала родов, в структуре перинатальной смертности занимает 1-2 место, типичным проявлением ее являются не только врожденные пороки развития, но и задержка внутриутробного развития, антенатальное поражение головного мозга алкоголем и другими тератогенами, эндокринопатии новорожденных. В зависимости от сроков возникновения различают гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии и фетопатии. Для снижения перинатальной заболеваемости и смертности контроль над эмбриофетопатиями является первостепеннной задачей, которая должна решаться на стыке нескольких медицинских дисциплин, в том числе неонатология, акушерство и гинекология, эмбриология, генетика, реаниматология, хирургия, функциональная диагностика. Занятие проводится в специализированном родильном доме, профилированном по эндокринной патологии матерей. В ПИТ отделения новорожденных проводится лечение детям от матерей с сахарным диабетом, заболеваниями щитовидной железы, ожирением и другими эндокринными заболеваниями. Эндокринопатии представляют собой серьезную проблему для неонатологов, поскольку существует зависимость между нарушением синтеза гормонов и стойкими неврологическими нарушениями в последующем. Наиболее значимой причиной эндокринопатий новорожденных с наследственными, врожденными и связанными с нарушением течения перинатального периода эндокринными фетопатиями является эндокринная патология матери. Таких детей необходимо выявлять в антенатальном периоде, в процессе рутинного обследования и продолжать наблюдение и лечение сразу после рождения с целью предотвращения тяжелых осложнений, которые могут быть контролируемы на современном этапе развития медицины.

3. Цели занятия: на основе знаний анатомо-физиологических особенностей детей в периоде новорожденности, этиологии, патогенеза, клинических проявлений ряда наследственных заболеваний научиться поставить предварительный диагноз у новорожденных детей, используя данные анамнеза, клинического обследования и дополнительных методов диагностики. На основе знаний анатомо-физиологических особенностей желез внутренней секреции в периоде новорожденности, этиологии, патогенеза, клинических проявлений эндокринопатий у новорожденных, научиться собирать дополнительный анамнез, проводить клиническое обследование новорожденного ребенка с эндокринопатией, назначать дополнительные методы обследования и интерпретировать их результаты, делать заключение по диагнозу, назначать лечение. Научиться проводить дифференциальную диагностику, оценивать результаты дополнительного обследования, назначать лече­ние, решать вопрос о целесообразности перевода в специализированное отделение детской больницы.

 Студент должен знать классификацию, клинические проявления наиболее часто встречаемых наследственных заболеваний, принципы генетического консультирования, генетику и частоту встречаемости ФКУ, патогенез, клинику, диагностику, дифференциальную диагностику, лечение, принципы диспансерного наблюдения при ФКУ и деонтологические нормы общения с родственниками больного ребёнка, а также периоды внутриутробного формирования эндокринной системы внутриутробно, анатомо-физиологические особенности эндокринной системы в периоде новорожденности, факторы перинатального риска развития эндокринопатий, причины и клинические проявления эндокринопатий, этиологию, патогенез поражения желез внутренней секреции, классификацию, диагностику, профилактику и лечение гипогликемических состояний, врожденного гипотиреоза, заболеваний надпочечников у новорожденных детей.

 Студент должен уметь проводить основные методы клинического обследования новорожденного ребенка (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация), назначать скрининг-обследование на наследственные заболевания доношенных и недоношенных новорожденных, собрать дополнительный анамнез, провести клиническое обследование новорождённого ребёнка, оформить историю развития новорожденного ребёнка (записать результаты обследования и заключение), грамотно писать дневники, отражая динамику состояния и результаты лечения, назначить вскармливание ребёнку с учётом состояния и суток жизни, собрать кровь для обследования и выписать направление для скрининг-диагностики на наследственные заболевания, написать выписной эпикриз на курируемого новорождённого, оформить для выписки историю развития новорождённого, заполнить обменную карту (ф.113), назначить лечение ребёнку с ФКУ, другими врожденными и наследственными заболеваниями, в том числе эндокринопатиями, назначить дополнительные методы обследования и оценить их (клинический анализ крови, б/х анализ крови (динамичное наблюдение за сахаром крови), общий анализ мочи, содержание электролитов в плазме, тиреоидных гормонов в крови, 17-КС и 17-ОКС в моче, ЭКГ, рентгенограмм костей), уметь заподозрить гипогликемическое состояние у новорожденного и оказать неотложную помощь, осуществлять внутривенное введение лекарственных препаратов через перфьюзор.

 Студент должен иметь представление об оказании неотложной помощи новорожденному с наследственной и врожденной патологией, с осторой надпочечниковой недостаточностью, при гипогликемической коме в палате интенсивной терапии отделения новорожденных родильного дома в палате интенсивной терапии отделения новорожденных родильного дома, определить показания к консультации генетика.

1. План изучения темы:

4.1. Введение. Исходный контроль знаний (тесты, задачи) – 45 мин

 4.2. Самостоятельная работа:

* Курация новорожденных – 15 мин,
* Работа в ПИТ, операционной, родовом зале – 15 мин,
* Запись результатов обследования детей в истории болезней –15 мин,
* Разбор курируемых детей – 15 мин,
* Выявление типичных ошибок – 15 мин
	1. Самостоятельная работа по теме:
	+ Разбор больных – 15 мин,
	+ Заслушивание рефератов – 10 мин,
	1. Итоговый контроль знаний:
	+ Собеседование по теме – 20 мин,
	+ Решение ситуационных задач – 10 мин,
	+ Подведение итогов – 5 мин.
1. Основные понятия и положения темы.

 **По этиологическому принципу различают три группы пороков:**

1. *наследственные* (около 20%), возникшие в результате мутации, т.е. стойких изменений наследственных структур в половых клетках или зиготе. В зависимости от того, на каком уровне произошла мутация, наследственно обусловленные пороки подразделяют на генные и хромосомные;
2. *экзогенные* (около 35%), обусловленные повреждением тератогенными факторами непосредственно эмбриона или плода, при этом под тератогенными факторами понимают любую вредность, которая, действуя в период беременности, приводит к развитию врожденных пороков, не вызывая при этом нарушений наследственных структур;
3. *мулыпифакторные —* произошедшие от совместного воздействия генетических и экзогенных факторов, когда ни один из них отдельно не является причиной порока.

**Причины врожденных пороков**

***А. Эндогенные.***

1. Изменения наследственных структур (генные мутации и хромосомные аберрации);

2. Эндокринные заболевания;

3. «Перезревание» половых клеток;

4. Возраст родителей

*Б. Экзогенные:*

*1. Физические факторы:*

а) радиационные;

б) механические.

*2. Химические факторы:*

а) лекарственные вещества;

б) химические вещества, применяемые в быту и промыш­ленности;

в) гипоксия;

г) неполноценное питание.

*3. Биологические факторы:*

а) вирусы;

б) микоплазмы;

в) протозойные инфекции;

г) изоиммунизация.

*В. Мультифакторные.*

**Формы пороков развития в зависимости от времени воздействия вредных факторов:**

*Гаметопатии —* патологические изменения в половых клетках, произошедшие до оплодотворения и приводящие к спонтанному прерыванию беременности, врожденным пороким развития, наследственным заболеваниям.

*Бластопатии —* повреждения зиготы в первую неделю после оплодотворения, «первый критический период», вызывающие гибель зародыша, внематочную беременность, пороки развития с нарушением формирования оси зародыша (не полностью разделившиеся близнецы, циклопия, сирингомиелия, аплазия почек и др.).

*Эмбриопатии —* поражения зародыша от момента прикрепления его к стенке матки (15-й день после оплодотворения) и до сформирования плаценты (75-й день внутриутробной жизни), проявляющиеся пороками развития отдельных органов и систем. тератомами, прерыванием беременности. Так, воздействие повреждающего фактора на 4—6-й неделе внутриутробного развития ведет к формированию у плода порока сердца, на 12-14-й неделе — порока развития половых органов и т.д. Второй критический период 15-40 день внутриутробной жизни.

*Фетопатии -* общее название болезней плода, возникающих под воздействием неблагоприятных факторов с 8-й недели внутриутробной жизни до начала родов. Проявлением фетопатии являются задержка внутриутробного развития, врожденные пороки развития вследствие персистирования эмбриональных структур (урахус, кишечный свищ, открытые артериальный проток или овальное окно, очаги метанефрогенной бластомы в почке) или эмбриональных щелей (расщелины губы, неба, позвоночника, уретры), сохранение первоначаль­ною расположения органов (крипторхизм), гипоплазии и дисплазии отдельных органов и тканей (гипопластическая дисплазия почек, олигонефрония, нефронофтиз Фанкони,микроцефалия, гидроцефалия и др.), избыточное разрастание соединительной и других тканей при инфекциях (фиброэластоз, глиоз мозга, катаракта и др.), врожденные болезни (гемолитическая болезнь новорожденных, гепатиты, циррозы, пневмонии, миокардиты, васкулиты, энцефалиты, транс- и изоиммунные тромбоцитопенические пурпуры и лейкопении и др.). Третьим «критическим периодом» внутриутробного развития считают 3-ий триместр.

**Наиболее распространенной классификацией врожденных пороков** является классификация, в основу которой положен анатомо-физиологический принцип деления тела человека на системы органов (ВОЗ, 1995).

*А. Врожденные пороки развития органов и систем.*

1. Пороки ЦНС и органов чувств
2. Пороки лица и шеи
3. Пороки сердечно-сосудистой системы
4. Пороки дыхательной системы
5. Пороки органов пищеварения
6. Пороки костно-мышечной системы
7. Пороки мочевой системы.
8. Пороки половых органов
9. Пороки эндокринных желез
10. Пороки кожи и ее придатков
11. Пороки последа
12. Прочие пороки

***Б. Множественные врожденные пороки.***

1. Хромосомные синдромы.
2. Генные синдромы.
3. Синдромы, обусловленные экзогенными факторами.
4. Синдромы неустановленной этиологии.
5. Множественные пороки неуточненные.

**Показаниями для консультации беременной у медицинского генетика являются:**

• Возраст беременной 35 лет и старше.

• Наличие хромосомных заболеваний у детей от предыдущих беременностей.

• Установленные хромосомные аномалии у одного из родителей.

• Болезнь Дауна или другие хромосомные аномалии у одного из членов семей матери или отца.

• Множественные (3 и более) спонтанные аборты или выкидыши, мертворождения.

• Множественные пороки развития у предыдущего ребенка в семье.

• Женщина из семьи, где по мужской линии есть больные с заболеваниями, передающимися по сцепленному с Х-хромосомой рецессивному типу (тяжелая гемофилия, миодистрофия Дюшена и др.).

• Беременности с высоким риском развития у плода дефектов нейральной трубки.

• Наличие в семьях отца или матери больных с доказанными наследственными заболеваниями обмена веществ.

**Основные методы оценки состояния плода и пренатальной диагностики врожденных и наследственных заболеваний:**

**1.*Непрямые методы*** (обследование беременной).

• Акушерско-гинекологические.

• Медико-генетические (генеалогические, цитогенетические, молекулярно-биологические).

• Бактериологические, серологические.

• Биохимические (скринирующие тесты на α-фетопротеин, хорионический гонадотропин, эстриол и др.).

**2.*Прямые методы*** (обследование плода).

• *Неинвазивные:* ультразвуковое сканирование и другие виды лучевой диагностики — магнитно-резонансная томография и др., кардиотокография, исследование биофизического профиля плода при стрессовом тесте, т.е. оценке динамики частоты сердечных сокращений на фоне индукции сокращений матки беременной окситоцином, или в ответ на его спонтанные движения - нестрессовый тест.

• *Инвазивные.*

- Хорионбиопсия (10-18-я недели беременности): преимущественно

трансабдоминальная.

- Плацентобиопсия (плацентоцентез) - вторая половина беременности.

- Амниоцентез (ранний — 12 —14-я недели беременности, общепринятый — 18 —20-я недели беременности).

- Кордоцентез (с 20-й недели беременности).

- Фетоскопия.

- Биопсия тканей плода (печень,селезенка,кожа,мышцы и др.).

• *Новые технологии,*возникшие на стыке XX и XXI веков, позволяющие выделить ядерные эритроидные клетки плода из кровотока матери и по ДНК из них диагностировать хромосомные аномалии и моногенные болезни плода.

**Основные дизэмбриогенетические стигмы**

(по Л.Т.Журба)

Диагностическое значение имеет обнаружение у больного 5 и более стигм дизэмбриогенеза одновременно.

|  |  |
| --- | --- |
| Локализация | Характер аномалии |
| Череп | Форма черепа микроцефалическая, гидроцефалическая, брахицефалическая, долихоцефалическая, асимметричная; низкий лоб, резко выраженные надбровные дуги, нависающая затылочная кость, уплощенный затылок, гипоплазия сосцевидных отростков |
| Лицо | Прямая линия скошенного лба и носа. Монголоидный или антимонго-лоидный разрез глаз. Гипо-и гипертелоризм. Седловидный нос, уплощенная спинка носа, искривленный нос. Асимметрия лица. Макрогнатия, микрогнатия, прогения, микрогения, раздвоенный подбородок, клиновидный подбородок |
| Глаза | Эпикант, индианская складка века, низкое стояние век, асимметрияглазных щелей, отсутствие слезного мясца (третье веко), дистихиаз(двойной рост ресниц), колобома, гетерохромия радужной оболочки, неправильная форма зрачков |
| Уши | Большие оттопыренные, малые деформированные, разновеликие, расположены на различном уровне, расположенные низко; аномалия развития завитка и противозавитка, приращение мочки ушей, добавочные козелки |
| Рот | Микростомия, макростомия, «рыбий рот », высокое узкое небо, высокое уплощенное небо, аркообразное небо, короткая уздечка языка, складчатый язык, раздвоенный язык |
| Шея | Короткая, длинная, кривошея, с крыловидными складками, избыточными складками |
| Туловище | Длинное, короткое, грудь вдавленная, куриная, бочкообразная,асимметричная, большое расстояние между соскам и добавочные соски, агенезия мечевидного отростка, диастаз прямых мышц живота, низкое стояние пупка, грыжи |
| Кисти | Брахидактилия, арахнодактилия, синдактилия, поперечная борозда ла-дони, сгибательная контрактура пальцев, короткий изогнутый V палец, искривление всех пальцев |
| Стопы | Брахидактилия, арахнодактилия, синдактилия, сандалевидная щель,двузубец, трезубец, плоская стопа, нахождение пальцев друг на друга |
| Половые органы | Крипторхизм, фимоз, недоразвитие полового члена, недоразвитие половых губ, увеличение клитора |
| Кожа | Депигментированные и гиперпигментированные пятна, большие родимые пятна с оволосением, избыточное локальное оволосение, гемангиомы, участки аплазии кожи волосистой части головы |

**Причины гипофункции коры надпочечников у новорожденных**

**Преобладающая:**

• врожденная гиперплазия коры надпочечников (адреногенитальный синдром).

**Более редкие, но не необычные:**

• иатрогенные (после терапии глюкокортикоидами);

• кровоизлияния в надпочечники;

• врожденная гипоплазия коры надпочечников;

• врожденный гипопитуитаризм.

**Редкие:**

• псевдогипоальдостеронизм;

• гипоальдостеронизм;

• изолированный дефицит глюкокортикоидов;

• неонатальная адренолейкодистрофия.

**Исключительно редкие:**

• изолированный дефицит АКТГ. Острый гипокортицизм на фоне инфекционного заболевания сопровождается повышением температуры, резким цианозом, одышкой, судорогами, иногда петехиальной сыпью на коже.

**Классификация гипотиреоза**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| По уровню поражения | По срокам возникновения | По степени выраженности клинико-биологических нарушений |
| **Первичный**Обусловлен дефектомбиосинтеза Т4 (и Т 3 )вследствие нарушенийв щитовидной железе**Вторичный**Обусловлен снижениембиосинтеза Т 4 (и Тз)в результате дефицитаТТГ (гипофизарный)или тиролиберина (ги-поталамический)**Резистентность** к тирео-идным гормонам | **Врожденный****Приобретенный**Встречается реже,поэтому,решая во-прос этиологии,следует иметь в видувозможность врож-денного гипотирео-за с поздними кли-ническими прояв-лениями | **Латентный** (субклинический)Клинические проявления отсутству-ют,уровни Т 4 и Тз нормальные,уро-вень ТТГ повышен >10 мЕД/л.**Манифестный**Имеются клинические признаки ги-потиреоза,обусловленные низкимсодержанием Т 4 и **Т 3** в крови и тканях**Осложненный**Помимо характерных для манифест-ной формы клинико-лабораторныхизменений имеются осложнения,на-пример,выпот в полости перикарда |

**Пол человека определяется совокупностью признаков и включает:**

1.Генетический пол

2.Гонадный пол

3.Гормональный пол

4.Соматический (фенотипический)

5.Психический пол (пол самосознания)

6.Паспортный пол

7.Социальный пол

1. Задания для уяснения темы занятия.

Тесты:

*Назовите несколько правильных ответов*

**1. Признаки, характерные для моногеннонаследуемых нарушений белкового обмена /ФКУ и др./:**

1. возрастная зависимость клинической манифестации
2. эмпирическое прогнозирование риска для потомства
3. прогнозирование риска для потомства по законам Менделя
4. наследуемость 100%
5. клинический полиморфизм

*Назовите один правильный ответ*

**2. Какие методы медицинской генетики являются наиболее надежными в диагностике наследственных нарушений белкового обмена:**

1. клинический
2. генеалогический
3. биохимический
4. цитогенетическии
5. близнецовый

*Назовите несколько правильных ответов*

**3. Укажите какие из перечисленных факторов определяют прогноз для потомства при наследственных нарушениях белкового обмена:**

1. тип брака (генотип родителей)
2. степень родства с больным родственником
3. количество больных в семье
4. тяжесть заболевания у родственников
5. возраст родителей

*Назовите один правильный ответ*

**4. При каком типе брака у здоровых родителей /молодых/ риск рож­дения ребенка больного ФКУ равен 25%:**

1. Аа АА
2. АА Аа
3. АА АА
4. Аа Аа
5. Аа аа

**5. Чему равен коэффициент наследуемости при ФКУ /%/**

1. 5
2. 25
3. 50
4. 75
5. 100

**6. В каком возрасте необходимо проводить скрининг-диагностику ФКУ:**

1. на 1-ом году жизни
2. на 5-й день жизни
3. в 1-ые сутки жизни
4. в дошкольном возрасте
5. при появлении первых признаков заболевания независимо от воз­раста

**7. Укажите, какие среды новорожденного используют при массовом скрининге для диагностики ФКУ:**

1. кровь
2. мочу
3. кал
4. спинномозговую жидкость
5. слюну

**8. С какого возраста должна назначаться специальная диета больному с ФКУ:**

1. независимо от возраста
2. после введения прикормов в 4-6 месяцев
3. незамедлительно после обнаружения фенилаланинемии на 1-ом мес.
4. на 1-ом году жизни при задержке психомоторного развития
5. после 15 лет

**9. Какие из указанных смесей следует использовать для диетотерапии ФКУ:**

1. БАД-1
2. балдорган
3. саямис
4. берлофен
5. изамил

*Назовите несколько правильных ответов*

**10. Ранние симптомы ФКУ:**

1. срыгивание, рвота
2. беспокойство
3. заплесневелый /мышинный/ запах мочи
4. судорожные эквиваленты
5. макроглоссия

*Назовите один правильный ответ*

**11. До какого возраста необходимо проведение диеты с исключением фенилаланина:**

1. до конца 1-го года жизни
2. до 3-4 лет
3. до 7-9 лет
4. до 15 лет
5. до 6 мес. жизни

**12. Каков риск повторного рождения больного ребенка в семье, где оба родителя здоровы, а первый ребенок болен ФКУ:**

1. 50%
2. 25%
3. 0
4. 75%
5. 100%

**13. При ФКУ имеет место наследственное нарушение обмена:**

1. белкового
2. Жирового
3. углеводного
4. минерального
5. всех

*Назовите несколько правильных ответов*

**14. Больных ФКУ можно обнаружить среди детей с заболеванием:**

1. олигофренией
2. переферической нервней системы
3. эпилепсией
4. шизофренией
5. задержкой психического развития

*Назовите один правильный ответ*

**15. Какие симптомы не характерны для ФКУ:**

1. слабоумие
2. судороги
3. бронзовый оттенок кожи
4. альбинизм
5. дерматит

**16. Фенилпировиноградная кислота в моче у больного ФКУ появляется при содержании фениладанина в крови:**

1. 0,8-2 мг%
2. 3-4 мг%
3. 5-6 мг%
4. 7-10 мг%
5. не менее 15 мг%

*Назовите несколько правильных ответов*

**17. Из рациона больного ФКУ следует изъять продукты питания:**

1. мясо
2. орехи
3. творог
4. фрукты
5. бобовые

**18. К этиологическим факторам эндокринопатий новорожденных относят:**

1. эндокринную патологию матери
2. патологию течения беременности и родов
3. наследственные факторы
4. гестозы беременности

**19. К эндокринопатиям новорожденных относятся**

1. диабетическая фетопатия
2. кардиопатия новорожденных
3. врожденный гипотиреоз
4. неонатальный тиреотоксикоз
5. адреногенитальный синдром

**20. К характерным клиническим симптомам диабетической фетопатии относятся:**

1. большая масса тела к сроку гестации
2. диспропорциональное телосложение
3. ярко-розовые кожные покровы
4. пастозность тканей
5. лунообразное лицо

**21. К симптомам функциональной незрелости новорожденных с диабетической фетопатией относятся:**

1. мягкие хрящи ушных раковин
2. несовершенство терморегуляции
3. повторяющуюся рвоту
4. выраженное лануго

**22. К этиологическим факторам макросомии плода относят:**

1. накопление жира и гликогена
2. усиление гликогенеза
3. усиление липогенеза
4. избыток аминокислот
5. гиперпродукциыя соматотропного гормона

**23. У новорожденных с диабетической фетопатией могут возникнуть следующие осложнения:**

1. болезнь геалиновых мембран
2. кишечная непроходимость
3. гипергликемия
4. коньюгационная гипербилирубинемия
5. гипогликемическая кома

*Назовите один правильный ответ*

**24. У новорожденных от матерей с тяжелой формой сахарного диабета показатели сахара крови в первые часы жизни определяются:**

1. каждые 3 минуты
2. каждый час
3. каждые 2 часа

**25. У новорожденных с диабетической фетопатией исследование показателей глюкозы крови после 5-6 суток жизни проводится:**

1. каждые 6 часов
2. каждые 12 часов
3. 1 раз в сутки

*Назовите несколько правильных ответов*

**26. При гипогликемии новорожденным с диабетической фетопатией необходимо вводить растворы:**

1. раствор глюкозы 10%
2. раствор глюкозы 40%
3. раствор глюконата кальция 10%
4. раствор хлорида натрия 0,9%

**27. К последствиям у детей от матерей с тяжелыми формами сахарного диабета относятся:**

1. ангиопатии
2. церебральные нарушения (олигофрения, эпилепсия и пр.)
3. хондродистрофия

**28. К характерным клиническим симптомам врожденного гипотиреоза относятся:**

1. пастозность тканей
2. пролонгированная желтуха
3. гипотония и гипорефлексия
4. тахикардия
5. макроглоссия
6. широкая переносица

**29. Врожденный гипотиреоз необходимо дифференцировать с:**

1. органическими поражениями мозга
2. болезнью Дауна
3. хондродистрофией
4. внутриутробной инфекцией
5. болезнью Гиршпрунга
6. гипербилирубинемиями различного генеза

**30. Отдаленными последствиями диабетической фетопатии могут быть:**

1. церебральные дисфункции
2. ангиопатии
3. сахарный диабет
4. ВПС

**31. Причинами врожденного гипотиреоза могут быть:**

1. отсутствие щитовидной железы
2. гипоплазия щитовидной железы
3. дефект ферментных систем, участвующих в синтезе тиреоидных гормонов
4. повышенное содержание в крови плода соматотропного гормона
5. нарушение регуляции функции щитовидной железы гипофизом

**32. К характерным клиническим симптомам врожденного гипотиреоза относятся:**

1. желтуха
2. гипотония
3. гиперефлексия
4. тахикардия
5. увеличенный язык
6. отсутствие реакции на раздражение

*Назовите один правильный ответ*

**33. Скрининг-тест для диагностики врожденного гипотиреоза доношенным новорожденным детям в роддоме проводят:**

1. в родильном зале
2. в первые сутки жизни
3. на третьи сутки жизни
4. на пятые сутки жизни
5. на десятые сутки
6. после 7-х суток

**34. Скрининг-тест для диагностики врожденного гипотиреоза недоношенным новорожденным детям в роддоме проводят:**

1. в родильном зале
2. в первые сутки жизни
3. на третьи сутки жизни
4. на пятые сутки жизни
5. на десятые сутки
6. после 7-х суток

*Назовите несколько правильных ответов*

**35. Лечение при врожденном гипотиреозе включает:**

1. заместительная гормональная терапия
2. витаминотерапия
3. рассасывающая терапия
4. психостимуляторы
5. массаж, ЛФК

**36. Причинами острой надпочечниковой недостаточности у новорожденных детей могут быть:**

1. кровоизлияние в надпочечники
2. инфекционная патология
3. гипоплазия коры надпочечников
4. наследственные дефекты биосинтеза глюкокортикоидов
5. врожденный гипотиреоз
6. недостаточность СТГ

**37. Начальными симптомами острой надпочечниковой недостаточности у новорожденных детей являются:**

1. гипотония, гипорефлексия
2. бледность кожи
3. анорексия
4. повышение артериального давления
5. тахикардия

**38. Сольтеряющая форма адреногенитального синдрома у новорожденных детей проявляется следующими признаками:**

1. изменения наружных половых органов
2. упорная рвота "фонтаном"
3. эксикоз
4. симптом "песочных часов"

Ситуационные задачи по теме.

**Задача 1.**

Ребёнок К., 3 недели, поступил в клинику с направлением участкового педиатра с подозрением на ФКУ. Назначьте необходимое ребёнку обследование.

**ЗАДАЧА № 2**

Ребёнок И. от I беременности, срочных родов, молодых здоровых роди­телей. Родился с массой 3300 г, длиной 50 см, окружность головы 34 см, окружность грудной клетки 33 см, оценка по шкале Апгар 8-9 баллов. К груди приложен в первые сутки. Состояние при первом осмотре педиатром расценено как удовлетворительное.

При сборе анамнеза выяснено, что родители здоровы, состоят в кровном родстве, тактика неонатолога.

**ЗАДАЧА № 3**

Мальчик X., родился от 1 беременности, молодых здоровых родителей. Течение беременности и родов без патологии. Масса новорождённого 3400 г, длина 51 см, окружность головы 35 см, оценка по Шкале Апгар 9-9 баллов. При сборе дополнительного анамнеза выявлено, что среди двоюродных братьев пробанда есть умственно отсталый. Тактика неонатолога?

**ЗАДАЧА № 4**

Мальчику К., 4,5 месяца. Находился на искусственном вскармливании. В 1 месяц в клинике поставлен диагноз ФКУ. Получает "Берлофен". Распишите диету этому ребёнку.

**ЗАДАЧА № 5**

Ребёнку в возрасте 3 месяцев выставлен диагноз ФКУ. С целью дието­терапии назначен гидролизат белка "Берлофен". С 2 месяцев ребенок находился на искусственном вскармливании. Объясните матери, как готовить питательную смесь для больного ребенка.

**ЗАДАЧА № 6**

Ребёнок А., 4 месяца, поступил в клинику с жалобами на сухость кожных покровов с элементами мокнутия, резкую рвоту, не связанную с приёмом пищи. При осмотре установлено нарушение физического и нервно-психического развития, резкий запах мочи. Ваш предварительный диагноз?

**Задача 7.**

При посещении вами 2-недельного ребёнка мать жалуется на наличие у него запора, пожелтение кожи, вялости и сонливости. Пои физикальном обследовании обнаруживается легкая желтушность, вздутый живот, умеренная брадикардия у спящего ребёнка. Из анамнеза известно: ребёнок родился от переношенной беременности после родостимуляции. На 8-й неделе беременности мать болела гриппом. Масса тела ребенка при рождении 4000 г. Результаты неонатал-теста, проведенного в роддоме: ТТГ - 30 мМЕ/л, Т4 - 70 нмоль/л.

Ваш предварительный диагноз? Тактика.

**Задача 8.**

Ребенку массой 4 кг в возрасте 2-х недель в результате клинического и лабораторного исследования выставлен диагноз: врожденный гипотиреоз.

Назначьте лечение.

**Задача 9.**

Ребенок С., от молодых родителей. Беременность и роды протекали нормально. Закричал сразу, масса тела при рождении 3800 г, рост 50 см. При первом осмотре было отмечено неправильное строение наружных половых органов, что было расценено как гипоспадия, двусторонний крипторхизм у мальчика. Ребенок выписан на 10-й день из родильного дома с весом 3750 г. На 21-й день жизни появилась рвота "фонтаном", ребенок потерял в весе, стал вялым. При осмотре выявлены: цианоз, "мраморность" кожных покровов, тахикардия, глухость сердечных тонов, снижение АД.

Ваш диагноз? Перечислите методы обследования.

**ЗАДАЧА 10.**

Мальчик, 14 дней, от 5-й беременности, вторых родов. Первая беременность закончилась рождением здорового ребенка, вторая и третья беременности – мед. абортами, четвертая - выкидыш в 10 недель. Настоящая беременность протекала с ранним гестозом, во втором триместре беременности мать лечилась в стационаре по поводу угрозы выкидыша. Роды с родостимуляцией. Ребенок закричал сразу, масса тела при рождении 4150,0 г, длина 52 см, к груди приложен на 3 сутки. Сосал удовлетворительно, но обильно срыгивал. Масса тела на 7-й день жизни 3850,0. Ребенок был переведен в стационар на 12-й день жизни при явлениях нарастания эксикоза и токсикоза. При поступлении масса тела 3030,0 г. Состояние ребенка тяжелое, крик слабый. Подкожно-жировой слой отсутствует, кожа сухая, морщинистая. Страдальческое выражение лица. Запавшие глаза, "синева" под глазами. Живот умеренно вздут, с выраженной венозной сетью. Печень и селезенка увеличены. Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу, половой член несколько увеличен в размерах, пигментация кожи усилена. Мышечная дистония с преобладанием гипотонии. Рефлексы угнетены. Тремор рук. Стул нормальный.

Данные лабораторных исследований: Нв - 64 г/л, Л - 15.ю4Х109/л, п - 5%, с -с58%, лимф - 30%, мон - 7%, СОЭ - 8 мм/ч, рН - 7,33, рСО2 - 36 мм. рт. ст., ВЕ - 7 ммоль/л, К - 8,4 ммоль/л, Na - 80 ммоль/л. Суточная экскреция 17-КС с мочой - 3,2 мг/сут.

Поставьте диагноз? Проведите обследование.

**ЗАДАЧА 11**

Мальчик Т. был извлечен на 39-40 неделе беременности путем операции кесарева сечения, предпринятой без родовой деятельности в связи с рубцом на матке у женщины, страдающей ожирением и сахарным диабетом беременных, который был диагностирован на 28-й неделе беременности, с помощью диеты уровень сахара в крови поддерживался в норме. Беременность вторая, протекала с умеренным повышением АД с 31-32 недели, отмечались отеки голеней, следы белка в моче, многоводие. Масса тела ребенка 3800 г, рост 51 см. Оценка по шкале Апгар 8 баллов. При осмотре отмечались диспропорциональное телосложение, ярко-розовая окраска кожи, периферический цианоз, пастозность, выраженное лануго. Через час после рождения у ребенка отмечено снижение мышечного тонуса, физиологических рефлексов, появление тремора конечностей, повышенная возбудимость, приглушенность сердечных тонов, одышка до 70 в минуту. Живот округлой формы. Печень + 2,5 см из-под реберного края.

Предварительный диагноз? Какое лабораторное обследование необходимо провести ребенку?

7. Список тем по УИРС, УИР, предлагаемый кафедрой:

1. Наследственная и врожденная патология.
2. Медико-генетическое консультирование.
3. Профилактика и своевременная диагностика наследственных заболеваний.
4. Этиология, патогенез, клиника, биохимическая диагностика, дифференциальный диагноз, лечение фенилкетонурии.
5. Диетотерапия при фенилкетонурии
6. Влияние вредных факторов на плод.
7. Влияние заболеваний и лечения матери на плод и новорожденного.
8. Диабетическая эмбрио- и фетопатия
9. Алкогольный синдром плода.
10. Лекарственная дисморфия.
11. Никотиновая и наркотическая интоксикация.
12. Врожденный гипоиреоз
13. Транзиторный неонатальный тиреотоксикоз
14. Адрено-генитальный синдром
15. Врожденная гипоплазия коры
16. Острая недостаточность надпочечников.

8.  **Рекомендуемая литература.**

Обязательная

Шабалов, Н.П. Детские болезни: учебник в 2 Т.- СПб.: Питер, 2012.

Дополнительная

1. Практическое руководство по неонатологии /под ред. Г.В.Яцык.- М.: МИА, 2008.
2. Новорожденный ребенок: основы оценки состояния здоровья и рекомендации по профилактике и коррекции его нарушений: руководство /под ред. Н.Л.Черной.- СПб.: Спецлит, 2009.
3. Фурцев, В.И. Питание детей первого года жизни: учебное пособие для ИПО.- Красноярск, 2009.
4. Педиатрия: национальное руководство в 2-Т. /гл. ред. А.А.Баранов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009.
5. Запруднов, А.М. Общий уход за детьми: учебное пособие. - М.: ГЭОТАР-медиа, 2009.
6. Шитьковская, Е.П. Медицинские протоколы лечения эндокринной патологии у детей: метод.реком. для студ. по спец.-педиатрия.-Красноярск: КрасГМУ, 2010.
7. Новорожденный ребенок: основы оценки состояния здоровья и рекомендации по профилактике и коррекции его нарушений: руководство /под ред. Н.Л.Черной.- СПб.: Спецлит, 2009.

Электронные ресурсы

1. ИБС КрасГМУ
2. БД MedArt
3. БД Медицина
4. БД Ebsco
5. БД Электронная энциклопедия лекарств (регистр лекарственных средств)