

Н.Б. Зелінська, В.Б. Малашонок*

ДИФЕРЕНЦІЙНА ДІАГНОСТИКА ВИСОКОРОСЛОСТІ У ДІТЕЙ

Український науково-практичний центр ендокринної хірургії,
трансплантації ендокринних органів і тканин МОЗ України
*УДСЛ ОХМАТДИТ, Київ

ВСТУП

Випередження росту є рідкіснішим приводом для звертання до лікаря, ніж дефіцит росту, і набагато менше поширено захворювання, що супроводжуються високорослістю. Разом із тим, патологічно високий зріст може бути наслідком низки захворювань, які вимагають невідкладної терапії, оскільки призводять до серйозних ускладнень.

У дітей високорослість діагностують за умови перевищення довжини тіла на 1-2 стандартні відхилення (σ) від середніх показників для даного віку та статі, субгігантизм — на 2-3 σ , гігантизм — понад 3 σ .

Основними причинами високого зросту у дітей є:

— родинна, або конституційна високорослість, у т. ч. внаслідок вродженої (генетично детермінованої) збільшеної чутливості тканин до гормону росту (соматотропного гормону, СТГ);

— ендокринні захворювання: надмірна секреція СТГ (табл. 1), деякі форми гіпогонадізму, передчасне або раннє статеве дозрівання, синдром тиреотоксикозу (надмірний рівень тиреоїдних гормонів), гіперкортицизм, ожиріння внаслідок гіперінсулінізму;

— аденоми гіпофіза;

— низка генетичних захворювань: синдроми Клайнфельтера, Відемана-Беквіта, Weaver, Марфана, Сотоса, Пайла, комплекс Карні тощо.

МАТЕРІАЛ І МЕТОДИ

Представлено випадки різних форм високорослості у хлопчиків, які проходили обстеження в ендокринологічному відділенні УДСЛ ОХМАТДИТ. Для верифікації діагнозу дітям проводили загальне клінічне обстеження з визначенням зросту та темпів росту від народження до моменту обстеження (з оцінкою за перцентильними діаграмами та сигмальними відхиленнями), з розрахунком очікуваного зросту за формулою: [зріст батька (см) + зріст матері (см)] / [2 + 6,5 см], визначенням маси тіла, індексу маси тіла (ІМТ) із порівнянням за перцентильними діаграмами. Оцінювали пропорції тіла, статевий розвиток, визначали артеріальний тиск, ліпідний спектр крові, проводили оральний глюкозотолерантний тест, рентгенографію кистей для визначення біологічного "кісткового" віку, УЗД щитоподібної залози, за необхідності — МРТ або комп'ютерну томографію головного мозку. Гормональні дослідження включали визначення у сиро-

Таблиця 1

Етіологія надміру СТГ [1]

Розлад	Патогенетичний механізм
Гіпоталамічний / гіпофізарний надмір СТГ	Вроджений надмір Рг-СТГ Аденома соматотрофів або маммосоматотрофів Гіперплазія гіпофіза Гіпоталамічна гангліоцитома / нейроцитома
Ектопічний надмір СТГ	Продукція Рг-СТГ або СТГ раковими клітинами бронхів і підшлункової залози Ектопічна аденома гіпофіза
Нейрофіброматоз-1	Пухлинна інфільтрація у соматостатинергічні шляхи
Синдром Мак-Кьюна-Олбрайта	Активуюча мутація гена білка Gsa
МЕН 1	Дефект гена супресії пухлин
Комплекс Карні	Аномалії 2p16 Мутації в PRKAR1A
Родинні соматотропіноми	Мутації у супресорному гені 11q13, який, ймовірно, відповідає за пухлинний ріст. Аномалії 2p12-6

Примітка: Рг-СТГ — релізінг-гормон соматотропіну, PRKAR1A — регуляторна субодиниця 1-а протеїнкінази-А.

ватці крові рівня СТГ та ІФР-1 (соматомедіну С) у випадковій пробі крові, а за умови збільшення рівня СТГ — супресивний тест із глюкозою (у здорових осіб і за конституційної високорослості після приймання глюкози per os у дозі 1,75 г/кг відзначається зниження рівня СТГ у крові нижче від 5 нг/мл через 60 хв., 90 хв.). Для діагностики гіпогонадізму у дітей пубертатного віку визначали вміст в крові ЛГ, ФСГ, пролактину, тестостерону, естрадіолу. Для діагностики тиреотоксикозу проводили дослідження ТТГ, в_{Т₄} і в_{Т₃}. За необхідності дітей консультували невролог, нейрохірург, офтальмолог (із дослідженням очного дна), генетик тощо.

РЕЗУЛЬТАТИ ТА ОБГОВОРЕННЯ

Найчастішою причиною звертання до педіатра з приводу високого зросту є *родинна високорослість*. Для неї характерно перевищення зросту від раннього дитинства (на 1-2 σ), нормальна, пропорційна будова тіла та вчасне статеве дозрівання. Динаміка фізичного та статевого розвитку дитини зазвичай повторює родинні особливості.

До ендокринологічного відділення УДСЛ ОХМАТДИТ поступив хлопчик З., віком 10,5 року зі скаргами на високий зріст. Інших скарг не було. За даними анамнезу: народився зі зростом 53 см, масою тіла 2,9 кг. Випередження росту порівняно з однолітками — з 8 років, динаміка росту — 10 см за останній рік (див. ростограму — рис. 1). Зріст матері — 173 см, батька — 175 см, прогнозований зріст — 180,5 см. Під час обстеження: зріст — 152 см (+1,8 σ), маса тіла — 47,1 кг, ІМТ — 20,3 кг/м² (50-а перцентиль). Будова тіла пропорційна. Не стигмований. Пульс — 80 уд./хв., нормальних властивостей, АТ — 95/60 мм рт. ст. Порушень серцево-су-

динної, легеневої та травної систем не виявлено. Статевий розвиток передпубертатний (І стадія за Таннером). Яєчка в калитці, нормальних розмірів і властивостей. Щитоподібну залозу не збільшено.

За даними обстеження: "кістковий" вік — 13 років. Загальні клінічні аналізи крові та сечі без відхилень від норми. Гормональні обстеження: СТГ базальний рівень — 2,15 нг/мл (норма 0,1-3,8 нг/мл), ІФР-1 — 416,50 пг/мл (норма 110-565 пг/мл) ФСГ — 2,2 МО/л (вікова норма 0,3-4,6 МО/л), ЛГ — 0,2 МО/л (вікова норма 0,04-3,6 МО/л), ТТГ — 3,15 мМО/мл (норма 0,7-6,4 мМО/л), в_{Т₄} — 16,8 мМО/мл (норма 11,5-23,0 мМО/мл), в_{Т₃} — 385,2 пкг/дл (норма 210-440 пкг/дл). Офтальмолог патології не виявив, поля зору не змінено. Невролог патології не виявив. ЕКГ, МРТ головного мозку без патології. За результатами обстежень хлопчику був виставлений діагноз: *родинна високорослість*. Надано рекомендації щодо подальшого спостереження ендокринологом за місцем проживання згідно з Протоколом [2], з оцінкою динаміки росту, дослідженням "кісткового" віку 1 раз на рік, рівня ІФР-1 тощо.

Відомо, що усі ендокринні залози беруть пряму або опосередковану участь у процесах контролю росту. Одними з найважливіших у процесі росту є гормони щитоподібної залози, які впливають як на диференціювання кісткової тканини, так і на лінійний ріст кісток. Діти, хворі на *дифузний токсичний зоб*, скаржаться головним чином на слабкість, втому, підвищену пітливість, серцебиття, тремтіння, схуднення на тлі підвищеного апетиту, як правило, на збільшення щитоподібної залози, а також надфізіологічне прискорення темпів росту [3].

Хворий Л., 14 років (рис. 2), поступив у відділення зі скаргами на відчуття стискання у ділянці шиї, пітливість, сльозотечу, збільшення очей, головний біль, тремтіння рук, схуднення на тлі підвищеного апетиту, випорожнення 3-4 рази на день після кожного вживання їжі. За даними анамнезу: народився зі зростом 56 см і масою 3,9 кг. Фізичний і статевий розвиток перед початком хвороби — без відхилень від вікової норми. Захворів (з'явилися перші скарги) без явної причини приблизно 2 місяці тому, динаміка зросту — 1-1,5 см за міс. (рис. 3). Під час об'єктивного обстеження: зріст — 177 см (+1,3 σ), маса тіла — 44,5 кг, ІМТ — 14,2 кг/м² (5-а перцентиль). Хлопчик метушливий, хореоїдні посмикування рук, шкіра тепла та дифузно волога. Пульс — 143 уд./хв., тони серця акцентовані, АТ — 135/55 мм рт. ст. Частота дихання — 20 на хвилину. У легенях — везикулярне дихання. Живіт м'який, без болю, печінка збільшена на 1 см. Позитивні симптоми Марі, "телеграфного стовпа". Екзофтальм І ст., по-

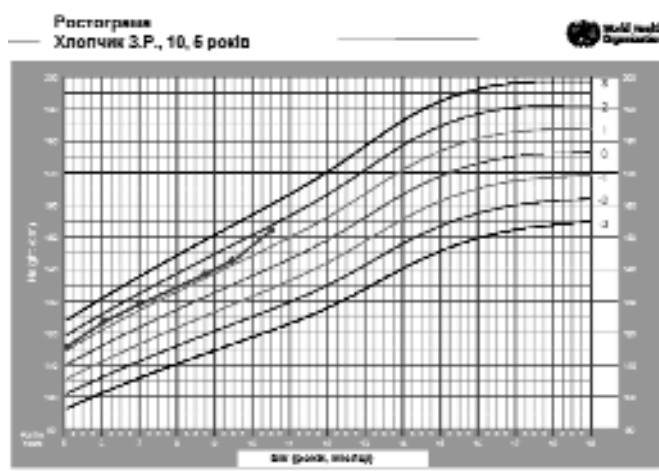


Рис. 1. Ростограма хлопчика З., 10,5 року. Діагноз: родинна високорослість.

зитивні симптоми Дельримпля, Мебіуса, Грефе та Кохера. Щитоподібна залоза збільшена за рахунок обох часток, еластична, без болю, аускультативно над залозою прослуховується судинний шум. Статевий розвиток відповідає II стадії за Таннером.

Додаткове обстеження: загальні аналізи крові та сечі без відхилень від норми. Біохімічний аналіз крові: АЛТ — 13 ммоль/год. (норма 0-41 ммоль/год.), АСТ — 18 ммоль/год. (норма 0-37 ммоль/год.), ХС — 2,8 ммоль/л (норма до 5,7 ммоль/л), β -ліпопротеїни — 39,19 ум. од. (норма 35,0-55,0 ум. од.). Гормональні обстеження: ТТГ — 0,1 мМО/мл (норма 0,7-6,4 мМО/мл), вT_4 — 38,51 мМО/мл (норма 11,5-23,0 мМО/мл), антитіла до рецептора ТТГ (тиреостимулюючі антитіла, TSAб) — 2,5 МО/мл (норма 0-1,5 МО/мл). ЕКГ: ЧСС — 138 уд./хв., синусна тахікардія. УЗД щитоподібної залози — ЩЗ збільшена за рахунок обох часток, об'єм правої частки — 9,6 см³, лівої — 9,3 см³, загальний об'єм залози — 18,9 см³, ехоструктура зі зниженою ехогенністю, неоднорідна за рахунок гіпоехогенних ділянок з обох боків. Офтальмолог: аутоімунна офтальмопатія I ст. Невролог: синдром підвищеної збудливості на тлі дифузного токсичного зоба.

За результатами обстежень хлопчику було виставлено діагноз: дифузний токсичний зоб II ст., декомпенсація, аутоімунна офтальмопатія I ст., гепатоз. Призначено лікування згідно з Протоколом (мерказоліл, анаприлін, седативні засоби, гепатопротектори, електрофорез із гідрокортизоном і лідазою на орбіти). Стан дитини значно поліпшився, пацієнта виписано з відділення для продовження лікування амбулаторно з подальшою його корекцією та динамічним спостереженням згідно з Протоколом [2].

Гігантизм внаслідок збільшення секреції гормону росту в дитячому віці трапляється досить рідко. Це захворювання називають *гіпоталамо-гіпофізарним гігантизмом*, або *акромегалією*. Гігантизм, який виникає у дитячому віці, у період відкритих зон росту кісток, характеризується пропорційним збільшенням усіх частин тіла. У дорослих або підлітків із завершеним фізіологічним ростом і закритими зонами росту хвороба називається акромегалією і призводить до непропорційного збільшення окремих частин тіла (переважно лицьових кісток черепа, дистальних відділів кінцівок), у такому разі хворі можуть бути як високого, так і середнього зросту [4]. Майже завжди у хворих виявляють аденому гіпофіза, що продукує СТГ, і лише в окремих випадках причиною гігантизму є надмірна секреція соматоліберину гіпоталамусом або деякими пухлинами, що спричинює гіперплазію гіпофіза



Рис. 2. Хворий Л., 14 років. Діагноз: ДТЗ.

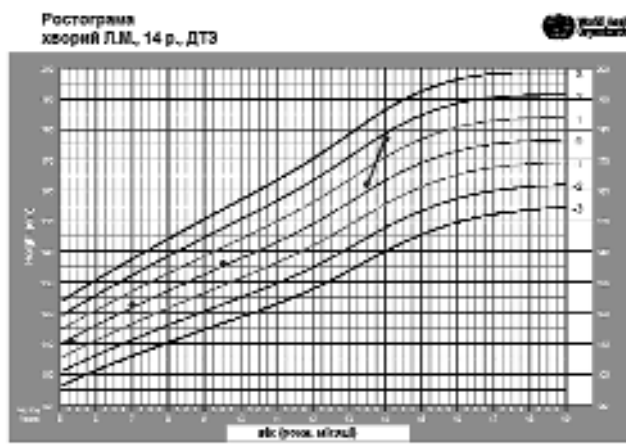


Рис. 3. Ростограма хворого Л., 14 років. Діагноз: ДТЗ.

[5]. Визначено, що гігантизм у дитячому віці у 67% випадків є наслідком поєднання гіперсекреції СТГ і пролактину, оскільки найчастіше до патологічного процесу у дитячому віці залучаються маммосоматотрофи [1, 4, 6].

Основними клінічними проявами у дітей є прискорення темпів росту від моменту захворювання, патологічно високий зріст порівняно з віковими та статевими нормативами. Найчастіше гігантизм у дітей виявляють під час статевого дозрівання. Разом із тим, в літературі описані випадки хвороби у дітей віком 1,5 року, 6 і 9 років [7]. У виняткових випадках хвороба має спадковий характер. Хлопчики потерпають від гігантизму у 9 разів частіше, ніж дівчинки. Аденома гіпофіза може бути причиною скарг на головний біль, зміни зору внаслідок компресії зорового нерва, розвитку гіпопітуїтаризму, нецукрового діабету. За відсутності пухлини хворі з гіпофізарним гігантизмом скаржаться на м'язову слабкість, підвищену втомлюваність, із часом майже в усіх розвиваються зміни кістяка з формуванням кіфозу або сколіозу, Х-подібною деформацією нижніх кінцівок. За умови виникнення хвороби перед початком пубертату прискорюється ріст довгих кісток, і, як наслідок, змінюються пропорції тіла зі збільшенням довжини його нижньої частини відносно верхньої, а розмах рук стає більшим, ніж висота тіла. Акромегалія та парціальний гігантизм внаслідок підвищеної чутливості окремих частин тіла до СТГ у дітей трапляється вкрай рідко. У хворих поступово розвиваються спланхномегалія, різні порушення серцево-судинної системи, приєднуються ендокринні захворювання, асоційовані з хронічною гіперпродукцією СТГ (у т. ч. цукровий діабет). Статевий розвиток на ранніх етапах хвороби може бути прискореним, але надалі, з прогресуванням гіпопітуїтаризму, у хлопчиків розвивається гіпоплазія статевих органів, у дівчинок порушується менструальний цикл. У частини хворих може спостерігатися психічний інфантілізм, розумова відсталість.

Рентгенологічне дослідження виявляє сильніший периостальний ріст, посилення пневматизації основної та придаткової пазух, збільшення довжини і зменшення ширини п'ясних кісток і фаланг. Внаслідок затримки осифікації, тривалого збереження епіфізарних хрящів процес росту триває після пубертату, до 30 і більше років. Розміри турецького сидла зазвичай збільшені, проте можуть бути й незміненими.

Хворий К., 17 років (рис. 4), поступив до відділення ендокринології зі скаргами на випередження росту, запаморочення, слабкість. Народився зі

зростом 55 см, масою тіла 3,7 кг. Випередження росту порівняно з однолітками відзначено з 13 років. Середня динаміка росту — 10 см за рік., за останній рік виріс на 13 см (рис. 5). Зріст матері — 170 см, батька — 185 см, очікуваний зріст — 184 см.

Об'єктивне обстеження: астенична будова тіла, деформована грудна клітка, шкіра та слизові — чисті, нормальної вологості, пульс — 88 уд./хв., ритмічний, статевий розвиток відповідає віковій нормі (IV стадія за Таннером, ІМ — 8,1). Статевий хроматин — 0%. "Кістковий" вік — 17 років, зріст — 193 см (+2,6 σ), маса тіла — 57 кг. ІМТ — 15,4 кг/м² (менше від 5-ї перцентилі). АТ — 100/55 мм рт. ст. Щитоподібну залозу пальпаторно не збільшено, обидві частки м'які, дифузні.

Додаткове обстеження: загальні аналізи крові та сечі без відхилень від норми. Гормональні обстеження: ТТГ — 3,08 мМО/мл (норма 0,17-4,05 мМО/мл), вТ₄ — 13,7 мМО/мл (норма 11,5-23,0 мМО/мл); СТГ: базальний рівень — 5,5 нг/мл (норма 0,1-3,8 нг/мл), після проби з глюкозою — 5,6 нг/мл (проба негативна); ІФР-1 — 798,5 пг/мл (норма 107-310 пг/мл), ЛГ — 3,72 МО/л (норма 0,6-12 МО/л), ФСГ — 5,40 МО/л (норма 1-8 МО/л), тестостерон вільний — 16,03 пг/мл (норма 13,37-33,17 пг/мл), пролактин — 6 нг/мл (норма 2,8-11,0 нг/мл). На МРТ головного мозку структурних змін не виявлено. УЗД органів черевної порожнини — печінка, жовчний міхур, підшлункова залоза, селезінка, нирки не збільшені та без ехоструктурних змін. УЗД ЩЗ — об'єм щитоподібної залози 7,8 см³, де права частка — 4,2 см³, ліва — 3,6 см³, ехоструктуру залози не змінено.

За результатами обстежень хлопчику виставлено діагноз: гіпофізарний субгігантизм. Призначено лікування згідно з Протоколом [2] (Соматулін 30 мг в/м 1 раз на 14 днів) із рекомендацією щодо контролю лікування [2].

Важливим чинником росту є статеве дозрівання, адже статеві гормони впливають на диференціювання кісткової тканини та лінійний ріст кісток. Саме тому частою причиною високого зросту дитини у передпубертатний період є *передчасне статеве дозрівання (ПСР)*. У разі справжнього (церебрального) ПСР спостерігаються надфізіологічне прискорення темпів росту та поява вторинних статевих ознак за ізосексуальним типом (раніше від 7 років у дівчинок і раніше від 9 років у хлопчиків), андрогензалежні зміни шкіри (статеве оволосіння, акне, збільшена активність сальних і потових залоз), у дівчинок — збільшення молочних залоз та естрогенізація зовнішніх статевих органів, у хлопчиків — збільшення розмірів яєчок, статевого

члена та огрубіння голосу.

Хворий Щ., 4 роки (рис. 6), госпіталізований до відділення ендокринології з приводу появи волосся у пахвовій западині та на лобку, збільшення розмірів яєчок і статевого члена, високого зросту. За даними анамнезу: народився з ростом 52 см, масою тіла 4,5 кг. Скарги на випередження росту та появу волосся на лобку з'явилися у 3 роки з подальшим швидким прогресуванням.

Об'єктивне обстеження: зріст — 132 см (+5,9 σ), маса тіла — 32 кг. ІМТ — 18,39 кг/м² (90-а перцентиль). Будова тіла нормостенічна, пропорційна, шкіра та слизові оболонки нормальної вологості, на обличчі численні аспе vulgaris, пульс — 88 уд./хв., ритмічний. АТ — 90/45 мм рт. ст. Статевий розвиток: F1, Aх2, P3, ОЯ 9, ДП 6, що відповідає III стадії за Таннером.

Лабораторне обстеження: загальні аналізи крові, сечі — без відхилень від норми, ТТГ — 3,0 мМО/мл (норма 0,17-4,05 мМО/мл), вТ₄ — 14,80 мМО/мл (норма 11,5-23,0 мМО/мл), 17- α -ОПГ — 2,43 нг/мл (норма ≤ 2 нг/мл). Проведено пробу с дифереліном (0,1 мг). Перед пробой: ЛГ — 4,76 МО/л (норма <1 МО/л), ФСГ — 2,86 МО/л (норма <1 МО/л), після проби: ЛГ — 33,42 МО/л, ФСГ — 4,16 МО/л. Результат розцінено як позитивний. Статевий хроматин — 1%. Рентгенографія кистей: кістковий вік — 13,5 року. МРТ головного мозку — супрапараселярна ектопія коркової речовини головного мозку (гамартома). Консультація нейрохірурга: діагноз гамартоми підтверджено, рекомендовано динамічне спостереження та лікування в ендокринолога.

Після повного обстеження хлопчику виставлено діагноз: справжнє передчасне статеве дозрівання, гамартома супрапараселярної локалізації, гігантизм. Призначено лікування дифереліном у дозі 3,75 мг в/м 1 раз на 28 днів із контролем лікування згідно з Протоколом, проведення контролю МРТ головного мозку через 6 місяців.

З числа генетичних захворювань, які супроводжуються високим зростом, найдетальніше вивчено синдроми Клайнфельтера, Марфана та Відемана-Беквіта.

Синдром Марфана є спадковим захворюванням, що характеризується високорослістю, диспропорційною будовою тулуба та кінцівок, аномаліями розвитку очей і вух, артеріальною гіпотонією, кіфосколиозом, клапанными вадами серця, медіонекрозом аорти [8, 9].

Головними діагностичними критеріями синдрому є: патологія скелета (кілеподібна або воронкоподібна деформація грудної клітки; зменшення



Рис. 4. Хворий К., 16 років. Діагноз: гіпофізарний субгігантизм.

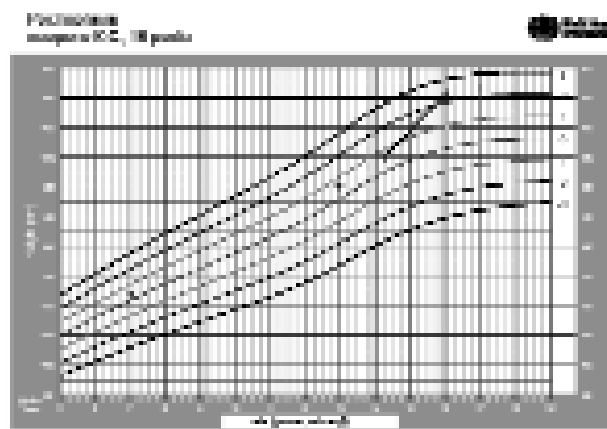


Рис. 5. Ростограма хворого К., 16 років. Діагноз: гіпофізарний субгігантизм.



Рис. 6. Хворий Щ., 4 роки. Діагноз: справжнє передчасне статеве дозрівання, гамартома.



Рис. 9. Хворий Ш., 2 міс. 11 днів. Діагноз: синдром Відемана-Беквіта.



Рис. 7. Хворий Г.М., 15 р. Діагноз: Синдром Марфана.

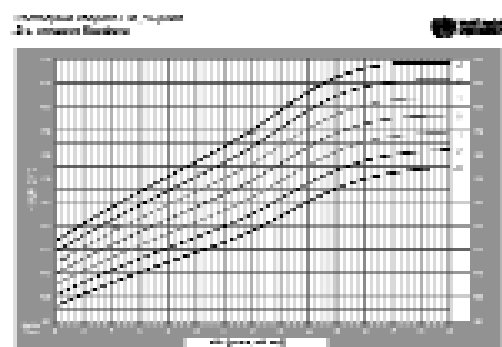


Рис. 8. Ростограма хворого Г., 15 років. Діагноз: синдром Марфана.

Таблиця 2

Диференційна діагностика основних захворювань, що супроводжуються високим зростом

Клінічні ознаки	Конституційна, родинна високорослість	Гіпоталамо-гіпофізарний гігантизм, акромегалія	Синдром тиреотоксикозу	Генетичні форми
Родинний анамнез високого зросту	є	відсутній	відсутній	може бути
Темп росту	прискорений з народження	прискорений з початку захворювання	прискорений з початку захворювання	прискорений з народження
Випередження росту (σ)	+1-2 σ і більше	+3 σ і більше	+1-2 σ і більше	+1-2 σ і більше
Будова тіла	пропорційна	у дітей пропорційна, у підлітків — типове збільшення кистей і стоп, гіпертрофія кісток обличчя	пропорційна, м.б. подовжені кінцівки відносно тулуба, дефіцит маси тіла	стигми дизембріогенезу, "павучі" пальці, деформація хребта, клиноподібна грудна клітка тощо
Кістковий вік	відповідає паспортному	відстає від паспортного	відповідає паспортному	відповідає паспортному
Статевий розвиток	відповідає паспортному	відстає від паспортного	відповідає паспортному, може відставати	залежно від синдрому
Гіпогонадізм	відсутній	є	може бути	залежно від синдрому
Очне дно	без патології	обмеження полів зору	часто — офтальмопатія	без патології
Неврологічна мозкова симптоматика	відсутня	є	значна емоційна лабільність, м.б. ознаки енцефалопатії	залежно від синдрому
КТ або МРТ головного мозку	без патології	наявність пухлини (аденоми)	без патології	без патології
Рівень глюкози у крові натще	нормальний	нормальний або гіперглікемія	нормальний або гіперглікемія	нормальний
Глюкозотолерантний тест	нормальний	порушення толерантності до глюкози або діабетоїдна крива	нормальний, м.б. порушення толерантності до глюкози або діабетоїдна крива	нормальний
Рівень СТГ у випадковій пробі крові	нормальний; високі нічні піки	значно підвищений	нормальний	нормальний
Тест пригнічення СТГ глюкозою	позитивний	негативний	позитивний	позитивний
Рівень ІФР-1 у випадковій пробі крові	нормальний	значно підвищений	нормальний, м.б. знижений	нормальний
Рівень пролактину в крові	нормальний	нормальний або підвищений	нормальний	залежно від синдрому
Ліпідний склад крові	нормальний	атерогенна дисліпопротеїнемія	нормальний, м.б. зниження холестерину, ліпідів	залежно від синдрому
Лікування	статеві гормони, агоністи дофаміну	соматостатин, операція, променева терапія	тиреостатики, операція	симптоматичне

верхнього сегмента тіла відносно нижнього або розмах рук перевищує зріст; позитивні тести за-п'ястя та великого пальця; значний сколіоз; неможливість повного розгинання ліктьових суглобів; патологія зору (ектопія кришталіків), серцево-судинна патологія (дилатація або розшарування висхідної частини аорти, або пролапс мітрального клапана тощо), а також низка вад бронхо-легеневої системи, шкіри та м'яких тканин, твердої мозкової оболонки. Важливими є дані родинного анамнезу: наявність у батьків, дітей або сибсів аналогічних ознак, мутацій у гені білка фібриліну-1, що їх визначено як причину синдрому Марфана).

Хворий Г., 15 років (рис. 7), поступив до відділення ендокринології зі скаргами на випередження росту, слабкість, втомлюваність, головний біль.

Об'єктивне обстеження: зріст — 194 см (+3,3 σ), маса тіла — 75 кг. ІМТ — 20,27 кг/м² (50-а перцентиль). За останні 9 місяців виріс на 4 см (рис. 8). Народився зі зростом 53 см, масою тіла 3,9 кг. Випередження росту порівняно з однолітками — з 7 років. Динаміка росту — 10 см за рік. Зріст матері — 173 см, батька — 175 см, очікувальний зріст — 180,5 см. Астенічна будова тіла, непропорційно довгі кінцівки, довгі пальці, шкіра та слизові — чисті, нормальної вологості, пульс — 88 уд./хв., ритмічний, АТ — 85/45 мм рт. ст. Статевий розвиток відповідає віковій нормі (III стадія за Таннером). Статевий хроматин — 0%.

Додаткове обстеження виявило мінімальний пролапс мітрального клапана, міопію високого ступеня обох очей. Загальні аналізи крові, сечі — без відхилень від норми. Гормональні обстеження: СТГ — базальний рівень 0,39 нг/мл (норма — 0,1-3,8 нг/мл), після проби з клофеліном — 9,45 нг/мл, ІФР-1 — 657,7 нг/мл, (норма — 202-957 нг/мл), ІФР-1 після проби з глюкозою — 307,93 нг/мл, результат розцінено як позитивний. Кістковий вік — 17 років. За результатами МРТ головного мозку структурних змін не виявлено. Консультований генетиком, діагностовано синдром Марфана.

Після обстеження хлопчику виставлено діагноз: синдром Марфана, гігантизм генетично зумовлений.

Основними ознаками *синдрому Відемана-Беквіта* вважають пренатальний і постнатальний високий зріст, макрогловію, патологію передньої черевної стінки (пупкова грижа) [10, 11]. Можуть спостерігатися гемігіпертрофія; патологія зовнішнього вуха; спланхномегалія (частіше печінки та нирок); часті гіпоглікемії у віці до 1 року, що спричиняють у майбутньому розумову відсталість; статеві аномалії; у 5-20% дітей знаходять ембріональні пухли-

ни (найчастіше пухлину Wilms) і пухлини надниркових залоз.

Хворий Ш., 2 місяці 11 днів (рис. 9), поступив до відділення ендокринології з попереднім діагнозом вродженого гіпотиреозу. Ендокринологом за місцем проживання було призначено L-тироксин 25 мкг на добу (на тлі незміненого вмісту ТТГ). Внаслідок лікування впродовж 1 міс. стан дитини не змінився, ТТГ залишався у межах норми, препарат відмінили. Хлопчик народився з масою 3,35 кг, зростом 52 см, збільшення зросту за перший місяць — 2,02 см, за другий — 2,11 см.

Об'єктивно: зріст — 56,9 см (+1,1 σ), маса тіла — 5 кг, збільшено язик, який не вміщується у ротовій порожнині, рот постійно напіввідкритий. Шкіра звичайної вологості. Набряки відсутні, гемігіпертрофія (збільшення лівої руки та ноги), пупкова грижа, водянка лівого яєчка.

За результатами лабораторного обстеження виявлено анемію (Hb — 95 г/л), гіпоглікемію (глюкоза у крові — 2,2 ммоль/л). Загальний аналіз сечі — без особливостей. Гормональні обстеження: ТТГ — 2,8 мМО/мл (норма 0,17-4,05 мМО/мл), вТ₄ — 14,80 мМО/мл (норма 11,5-23,0 мМО/мл), кортизол у крові — 160,41 ммоль/л (норма — 260-720 ммоль/л). За даними УЗД — збільшення печінки, обох нирок; кіста лівої надниркової залози. Під час спостереження у відділенні у дитини зафіксовано спонтанні гіпоглікемії. Консультований генетиком, діагностовано синдром Відемана-Беквіта.

Після обстеження хлопчику виставлено діагноз: синдром Відемана-Беквіта.

ВИСНОВКИ

Діти будь-якого віку із високорослістю потребують невідкладного всебічного обстеження в ендокринолога, оскільки перевищення росту може бути одним із проявів цілої низки патологічних станів і хвороб, що вимагають вчасного лікування для запобігання серйозних ускладнень цих хвороб.

ЛІТЕРАТУРА

1. Eugster E. Gigantism // <http://www.endotext.org/pediatrics/pediatrics1/pediatrics1b/pediatrics-frame1b.htm>.
2. Протокол надання медичної допомоги дітям за спеціальністю "Дитяча ендокринологія" (Наказ МОЗ України №254 від 27.04.2006).
3. Jonathan G Gold et al. Hyperthyroidism // <http://www.emedicine.com/PED/topic1099.htm>.
4. Hasnain M.Khandwala, FriendK. et al. Acromegaly // <http://www.pituitary.org.uk/content/view/53/64>.
5. Діагностика та лікування ендокринних захворювань

у дітей та підлітків: Довідник / Під редакцією проф. Н.П.Шабалова. —М.: МЕД-прес-інформ, 2003. — 544 с.

6. Shim M, Cohen P, et al. Gigantism and Acromegaly // <http://www.emedicine.com/PED>.
7. Патологія росту та статевого розвитку у дітей та підлітків. Большова-Зубковская Е.В., Тронько Н.Д. Підписано у друк у 2002. Замова №1936.
8. Викторова И.А., Нечаева Г.И. Синдром Марфана в практике терапевта и семейного врача: диагностика, тактика ведения, лечение, беременность и роды // РМЖ, Том 12 № 2, 2004. — <http://www.rmj.ru/rmj/t12/n2/99.htm>.
9. Harold Chen. Marfan Syndrome // <http://www.emedicine.com/PED>.
10. Robert J Ferry. Beckwith-Wiedemann Syndrome // <http://www.emedicine.com/PED>.
11. Moore ES, Ward RE, Escobar LF, Carlin ME: Heterogeneity in Wiedemann-Beckwith syndrome: anthropometric evidence. Am J Med Genet 2000 Feb 14; 90(4): 283-90[Medline].

РЕЗЮМЕ

Дифференциальная диагностика высокорослости у детей

Н.Б. Зелинская, В.Б. Малашонок

В статье описаны разные клинические случаи заболеваний у детей, которые сопровождались высокорослостью: семейная высокорослость, диффузный токсический зоб, гипоталамо-гипофизарный субгигантизм, синдромы Марфана и Видемана-Беквита, преждевременное половое созревание. У всех больных был одинаковый признак — превышение длины тела. В комплекс рутинных диагностических методов были включены гормональные обследования с определением соматотропной, тиреоидной функции, проведение диагностических проб, а также МРТ, осмотр смежными специалистами.

Ключевые слова: высокий рост, дети, диагностика.

SUMMARY

Differential diagnostics of high growth in children

N. Zelinska, V. Malashonok

Different diseases with high growth syndrome in children are shown: family high growth syndrome, diffuse toxic goiter, hypothalamo-hypophyseal subgigantism, Marfan's and Beckwith-Wiedemann's syndromes, precocious puberty. All patients have common sign — tall height. Diagnostic routine methods included: total hormonal stature evaluation with somatotropin and thyroid function determination and other specialists consultations.

Key words: high growth, children, diagnostics.

Дата надходження до редакції 15.03.2009 р.