Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное автономное образовательное
учреждение высшего образования
«Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова»

**Кафедра госпитальной педиатрии им. академика В.А. Таболина
педиатрического факультета**

Рабочая тетрадь по госпитальной педиатрии

Модуль «Гастроэнтерология»

**Учебно-методическое пособие
для проведения занятий со студентами 5–6-х курсов
(очная форма обучения) педиатрического факультета**

Под редакцией д.м.н., профессора П.В. Шумилова

*Рекомендовано Центральным координационным методическим
советом ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России*

Москва
2019

УДК 616-53.2(075.8)
ББК 57.32я73
Р12

Составители:

Боткина А.С, к.м.н., Вайнштейн Н.П., к.м.н., Ворона Л.Д., к.м.н., Гаврилова В.А., д.м.н., Демьянова Т.Г., к.м.н., Дорофеева А.Б., Дубровская М.И., д.м.н., доцент, Думова С.В., к.м.н., доцент, Зоненко О.Г., Ильина А.Я., д.м.н., профессор, Ипатова М.Г., к.м.н., доцент, Коваленко А.А., к.м.н., Козловская И.С., Костырко Е.В., Котлукова Н.П., д.м.н., профессор, Лапцевич А.С., Лев Н.С., к.м.н., Лёвина Е.Е., к.м.н., доцент, Левченко Л.А., д.м.н., доцент, Майорова О.А., д.м.н., профессор, Максимяк Л.А., Молчанова М.С., к.м.н., Морено И.Г., к.м.н., Мухина Ю.Г., д.м.н., профессор, Османов И.М., д.м.н., профессор, Петросян Э.К., д.м.н., доцент, Полякова С.И., д.м.н., Рязанова О.В., к.м.н., Саркисян Е.А., к.м.н., Трунина И.И., д.м.н., Филатова Т.А., д.м.н., Хандамирова О.О., к.м.н., Черкасова С.В., к.м.н., Чубарова А.И., д.м.н., профессор, Чугунова О.Л., д.м.н., профессор, Шабельникова Е.И., к.м.н., Шарыкин А.С., д.м.н., Шарафетдинова Г.Р., Шатохина О.В., Шумилов П.В., д.м.н., профессор, Ярошевская О.И., к.м.н.

Рецензенты:

Алимова Ирина Леонидовна, д.м.н., профессор, заведующая кафедрой госпитальной педиатрии с курсом неонатологии ФДПО ФГБОУ ВО «Смоленский государственный медицинский университет» Минздрава России

Логачёв Михаил Фёдорович, д.м.н., профессор, заведующий кафедрой эндокринологии педиатрического факультета ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Минздрава России

Р12 **Рабочая тетрадь по госпитальной педиатрии. Модуль «Неонатология»:** учебное пособие [для практических занятий студентов медицинских вузов] / под ред. П.В. Шумилова — Москва: РНИМУ им. Н.И. Пирогова, 2019. 148 с.

ISBN ????????

Учебное пособие содержит материалы по гастроэнтерологической патологии детского возраста и наследственным заболеваниям обмена веществ, необходимые для орагизации подготовки и проведения клинических практических занятий по дисциплине «Госпитальная педиатрия». Пособие включает в себя цель и результаты освоения темы, вопросы для самоподготовки, входящий тестовый контроль, задания для внеаудиторной самостоятельной работы, задания для аудиторной самостоятельной работы, задания для аудиторной работы совместно с преподавателем, исходящий тестовый контроль, список основной и дополнительной литературы. Предусмотрен раздел курации больного.

Пособие составлено в соответствии с действующим ФГОС ВО по специальности 31.05.02 «Педиатрия» (уровень специалитета) в соответствии с рабочей учебной программой дисциплины «Госпитальная педиатрия».

Пособие предназначено для студентов 5–6-х курсов педиатрического факультета медицинского вуза по специальности «Педиатрия».

УДК 616-053(075.8)
ББК 57.32я73

ISBN ????????????

© Составители, 2019
© ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, 2019

Оглавление

Входящий тестовый контроль **4**

Тема 1. **Заболевания верхнего отдела желудочно-кишечного тракта у детей (функциональные расстройства, гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь, эзофагиты)** **7**

Тема 2. **Врожденные и приобретенные заболевания поджелудочной железы у детей** **27**

Тема 3. **Хронические и персистирующие диареи у детей. Синдром нарушенного кишечного всасывания** **43**

Тема 4. **Заболевания кишечника у детей (функциональные расстройства, синдром раздраженного кишечника, воспалительные заболевания кишечника)** **57**

Тема 5. **Хронические заболевания печени у детей (хронические гепатиты и циррозы печени)** **84**

Тема 6. **Наследственные нарушения обмена веществ: введение, нарушения обмена липидов** **102**

Тема 7. **Наследственные нарушения обмена веществ: нарушения обмена аминокислот, нарушения обмена углеводов, мукополисахаридозы** **123**

Список лекарственных средств, используемых при лечении изучаемых заболеваний **142**

Итоговый зачет **147**

Входящий тестовый контроль

Укажите правильный ответ:

1. Пищевод начинает формироваться у плода с:
   А) 4-го дня Б) 4-й недели В) 4-го месяца Г) 7-го месяца

2. Формирование полной замыкательной функции кардиальной части пищевода завершается к:
   А) рождению Б) 1 году жизни В) 4 годам Г) 8 годам

3. Протеолитическая активность панкреатического сока находится на высоком уровне:
   А) с первых месяцев жизни Б) к 6 месяцам жизни В) к 6 годам

4. Сок поджелудочной железы имеет реакцию:
   А) кислую Б) щелочную В) нейтральную

5. Основные компоненты секрета поджелудочной железы:
   А) ферменты, бикарбонат натрия, вода Б) ферменты, слизь, соли калия
   В) вода, соли калия, бикарбонат натрия

6. Неактивный трипсиноген активируется в двенадцатиперстной кишке:
   А) кишечной энтерокиназой Б) дуоденазой
   В) лактазой Г) желчными кислотами

7. Неактивная кишечная энтерокиназа активируется:
   А) дуоденазой Б) трипсином
   В) желчными кислотами Г) соляной кислотой

8. В тощей кишке осуществляется:
   А) пристеночное пищеварение и всасывание Б) полостное пищеварение
   В) только пристеночное пищеварение Г) только всасывание

9. Активность лактазы, обнаруженная уже на 12–14-й неделе гестации,
к концу внутриутробного развития:
   А) остается неизменной Б) повышается В) понижается

10. Нормальное соотношение ворсина/крипта:
   А) 1:4 Б) 4:1 В) 5:1 Г) 3:1

11. Нормальные значения pH кала:
   А) 5,5–7,5 Б) 4,5–7,0 В) 3,5–5,0

12. Состав лактозы:
   А) глюкоза+глюкоза Б) глюкоза+мальтоза В) глюкоза+галактоза

13. Илеоцекальный клапан расположен в месте впадения:
   А) подвздошной кишки в слепую Б) тощей кишки в подвздошную
   В) слепой кишки в ободочную

14. Длина толстой кишки соответствует:
А) росту Б) длине ноги В) длине руки

15. В толстой кишке происходит:
А) всасывание воды и формирование каловых масс
Б) расщепление пищевой кашицы
В) выведение натрия и калия

16. Нижний край печени у детей не должен выступать из-под края реберной дуги по срединно-ключичной линии после _____лет.
А) 3 Б) 5 В) 7 Г) 9

17. Зуд при желтухе связан с повышенным уровнем в крови:
А) билирубина Б) солей желчных кислот В) лецитина
Г) щелочной фосфатазы Д) холестерина

18. Моча при синдроме холестаза окрашивается в темный цвет за счет:
А) прямого билирубина Б) непрямого билирубина В) желчных кислот
Г) холестерина

19. Гипертелоризм — это:
А) широко расположенные парные органы Б) узко расположенные парные органы
В) широко расположенные глаза Г) широко расположенные соски

20. Макростомия — это увеличение в размере:
А) желудка Б) стомы В) ротовой щели Г) внутренних органов

21. Конечный продукт азотистого обмена:
А) водород Б) кислород В) углерод Г) аммиак

22. Незаменимыми называются аминокислоты, которые:
А) синтезируются в организме из других аминокислот или иных органических соединений
Б) не могут синтезироваться в организме и поступают с пищей
В) синтезируются в организме очень медленно, в количествах, не покрывающих потребности
Г) синтезируются из незаменимых аминокислот

23. Исходное вещество для синтеза гликогена:
А) галактозо-1-фосфат Б) глюкозо-6-фосфат В) пируват Г) УДФ-глюкоза

24. Органы — депо гликогена в организме в норме:
А) головной мозг, почки Б) кожа, мышцы В) печень, мышцы;
Г) печень, почки Д) костный мозг, печень

Укажите все правильные ответы:

25. Пищевод имеет _____, _____, и _____ анатомические сужения.
А) шейное Б) бронхиальное В) грудное Г) диафрагмальное

26. Рвота контролируется:
А) рвотным центром Б) хеморецепторной триггерной зоной
В) солнечным сплетением Г) надпочечниками

27. Отрыжка возникает вследствие:
А) понижения тонуса нижнего пищеводного сфинктера
Б) повышения тонуса нижнего пищеводного сфинктера
В) повышения внутрибрюшного давления
Г) понижения внутригрудного давления

28. Физиологическое предназначение двенадцатиперстной кишки:
А) ощелачивание желудочного химуса
Б) подготовка желудочного химуса к действию ферментов поджелудочной железы, желчи
В) закисление желудочного химуса
Г) ингибирование ферментов поджелудочной железы

29. Толстая кишка подразделяется на:
А) слепую, ободочную, прямую
Б) подвздошную, слепую, ободочную, прямую
В) слепую, ободочную, сигмовидную, прямую

30. Ободочная кишка делится на:
А) слепую, восходящую, поперечную, нисходящую, сигмовидную
Б) восходящую, поперечную, нисходящую, сигмовидную
В) восходящую, поперечную, нисходящую

31. Микрофлора кишечника:
А) способствует всасыванию и усвоению нутриентов
Б) влияет на иммунные реакции организма
В) вырабатывает ряд витаминов
Г) способствует продвижению каловых масс

32. Увеличение печени у детей отмечается при:
А) глистной инвазии
Б) заболеваниях поджелудочной железы
В) остром или хроническом гепатите
Г) эхиноккокозе печени
Д) сердечной недостаточности

33. Биохимические маркеры синдрома холестаза:
А) альдолаза
Б) щелочная фосфатаза
В) γ-глутамилтранспептидаза
Г) тимоловая проба

34. Под орфанными болезнями подразумеваются:
А) редкие заболевания
Б) имеющие наследственный характер
В) частые заболевания
Г) приобретенные в течение жизни

35. Незаменимые аминокислоты:
А) валин
Б) глицин
В) фенилаланин
Г) тирозин
Д) триптофан
Е) лейцин
Ж) серин
З) метионин
И) цистеин

ТЕМА 1
Заболевания верхнего отдела желудочно-кишечного тракта у детей (функциональные расстройства, гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь, эзофагиты)

Цель

На основании теоретических знаний уметь выделять клинико-эндоскопические признаки заболеваний пищевода, проводить дифференциальную диагностику между эзофагитом, гастроэзофагеальной рефлюксной болезнью (ГЭРБ) и функциональными нарушениями верхних отделов пищеварительного тракта у детей и разрабатывать терапевтические подходы.

Вопросы для самоподготовки

1. Функциональные нарушения желудочно-кишечного тракта у детей раннего возраста. Синдром рвоты и срыгивания у детей. Этиология. Патогенез. Классификация. Клиническая картина, возрастные особенности. Осложнения. Дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.
2. Функциональная диспепсия. Патогенез. Классификация. Современные диагностические критерии. Клиническая картина, возрастные особенности. Осложнения. Дифференциальная диагностика. Лечение.
3. Гастроэзофагеальный рефлюкс. Гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь у детей. Этиология. Патогенез. Классификация. Клиническая картина, возрастные особенности. Осложнения (пептическая язва пищевода, эрозия пищевода, пищевод Баррета). Диагностика. Современные инструментальные методы диагностики гастроэзофагеальной рефлюксной болезни. Лечение. Показания к хирургическому лечению.
4. Эзофагиты у детей. Этиология. Патогенез. Классификация. Клиническая картина, возрастные особенности. Осложнения. Дифференциальная диагностика. Лечение. Показания к хирургическому лечению.

По результатам изученной темы:

Студент должен знать:

- значение анатомо-физиологических особенностей пищевода, сфинктеров верхних отделов пищеварительного тракта в развитии заболеваний пищевода и функциональных нарушений верхних отделов пищеварительного тракта у детей;
- методы оценки состояния пищевода и верхних отделов пищеварительного тракта;
- этиологию и патогенез заболеваний пищевода и функциональных нарушений верхних отделов пищеварительного тракта у детей;
- классификацию заболеваний пищевода и функциональных нарушений верхних отделов пищеварительного тракта у детей, клинические и эндоскопические признаки, инструментальные методы, используемые в диагностике;
- заболевания, с которыми необходимо дифференцировать заболевания пищевода и функциональные нарушения верхних отделов пищеварительного тракта у детей;
- принципы терапии заболеваний пищевода и функциональных нарушений верхних отделов пищеварительного тракта у детей, применяемые лекарственные препараты и механизм их действия;
- принципы диспансерного наблюдения детей с данными заболеваниями.

Студент должен уметь:

- проводить осмотр ребенка с патологией органов пищеварения;
- работать с историей болезни, своевременно назначить и правильно интерпретировать данные лабораторно-инструментальных методов исследования пищевода и верхних отделов пищеварительного тракта (клинического и биохимического анализов крови и мочи, данные эндоскопического, рентгенологического и ультразвукового исследований);
- выделить основные симптомы и синдромы заболевания;
- выстраивать диагностические алгоритмы заболеваний пищевода и функциональных нарушений верхних отделов пищеварительного тракта у детей на основании выявляемых клинико-инструментальных методов исследования;
- на основании выраженности клинической симптоматики оценить тяжесть заболевания и назначить адекватную терапию;
- выписать рецепты на назначаемые препараты; дать рекомендации по режиму жизни и питания и составить план диспансерного наблюдения ребенка.

1. Задания для внеаудиторной самостоятельной работы

1.1. Укажите наиболее часто встречающиеся причины рвот у детей:

1) _____

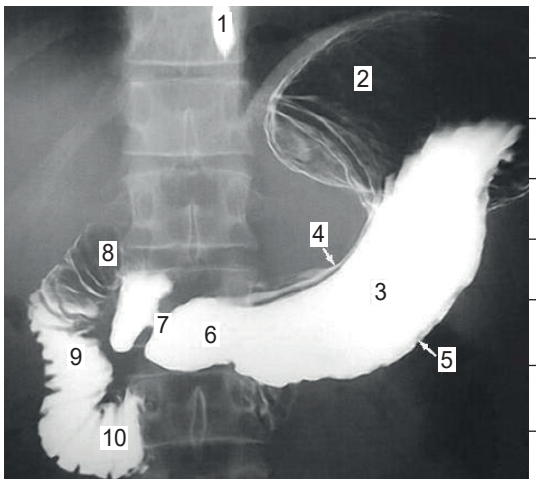
2) _____

3) _____

4) _____

5) _____

1.2. Укажите, какие отделы пищеварительного тракта визуализируются на рентгенограмме:



_____

_____

_____

_____

_____

_____

_____

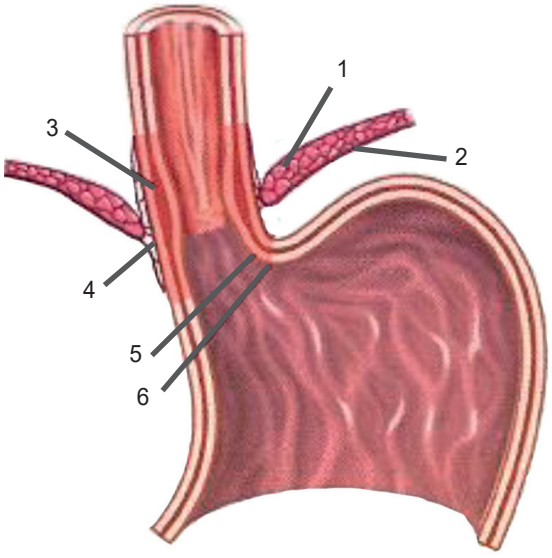
_____

_____

1.3. Заполните таблицу «Дифференциальная диагностика поражений пищевода»

	Рефлюкс-эзофагит	Аллергический эзофагит	Болезнь Крона
Изжога			
Отрыжка			
Примесь крови в рвотных массах			
Примесь крови в стуле			
Проявления атопии			
Анемия			
Диспротеинемия			
Гистология: лимфоцитарно-лейкоцитарный инфильтрат			
Количество эозинофилов более 25 в поле зрения			
Гранулемы			
Эффект от антирефлюксной терапии			
Эффект от гипоаллергенной диеты			
Эффект от терапии **5АМСК**			
Снижение массы тела			
Связь с физическими нагрузками			

1.4. Подпишите анатомические структуры, формирующие антирефлюксный барьер:



1.5. Дайте комментарии к рекомендациям по изменению стиля жизни детей, страдающих ГЭРБ:

Рекомендации	Комментарии (цель рекомендации)
Спать с поднятым головным концом кровати не менее чем на 15 см	
Не есть перед сном, не лежать после еды	
Избегать глубоких наклонов, длительного пребывания в согнутом положении физических упражнений, связанных с перенапряжением мышц брюшного пресса	

1.6. Выберите продукты, разрешенные при эрозивном эзофагите:

молоко, кефир, творог, сыр, йогурт, жирное мясо, постное мясо, куриные грудки, жареная рыба, мясные и рыбные консервы, крабовые палочки, гречневая, рисовая, овсяная каши, мюсли, зерновые батончики, чипсы, хлеб свежий, хлеб подсушенный, мармелад, зефир, помидоры, огурцы, апельсины, малина, виноград, яблок, яблочный сок, бананы.

В острый период	В период ремиссии

4.7. Укажите основные точки приложения лечебно-профилактических мероприятий при заболеваниях верхних отделов пищеварительного тракта

	Тонус нижнего пищеводного сфинктера	Грыжа пищеводного отверстия диафрагмы	Нарушение аккомодации желудка	Задержка опорожнения желудка	Дуодено-гастральный рефлюкс
Диета, режим питания					
Разовый объем пищи					
Антациды					
Прокинетики					
Ингибиторы протонной помпы					

2. Задания для аудиторной самостоятельной работы

2.1. Из представленного списка клинических симптомов выберите симптомы, характерные для пациентов с нижеперечисленными диагнозами:

изжога, отрыжка, дисфагия, ощущение кома за грудиной, боль в эпигастрии и пищеводе, икота, рвота, тошнота, периодическая регургитация без рвоты, снижение массы тела или плохая ее прибавка, руминация, гематомезис, хриплое дыхание, стридор, кашель, охриплость голоса.

1. Мальчик, 6 лет. Гастроэзофагеальный рефлюкс без эзофагита. Семейная высокорослость. __

2. Мальчик, 14 лет. Гастроэзофагеальный рефлюкс с эзофагитом. Реактивный панкреатит. Калькулезный холецистит. Конституционально-экзогенное ожирение. _____

3. Девочка, 3 года. Гастроэзофагеальный рефлюкс с эзофагитом. Рефлюкс-ларингит. Состояние после операции резекции коарктации аорты. _____

4. Девочка, 15 лет. Функциональные расстройства ЖКТ. Синдром рвот. Нарушение пищевого поведения. Невротические реакции. _____

2.2. Заполните бланк клинического анализа крови пациентов с нижеперечисленными диагнозами:

1. Мальчик, 6 лет. Гастроэзофагеальный рефлюкс без эзофагита. Семейная высокорослость.
2. Мальчик, 14 лет Гастроэзофагеальный рефлюкс с эзофагитом. Реактивный панкреатит. Калькулезный холецистит. Конституционально-экзогенное ожирение.
3. Девочка, 3 года. Гастроэзофагеальный рефлюкс с эзофагитом. Рефлюкс ларингит. Состояние после операции резекции коарктации аорты.
4. Девочка, 15 лет. Функциональные расстройства ЖКТ. Синдром рвот. Нарушение пищевого поведения. Невротические реакции.

Показатель	1	2	3	4
Гемоглобин, г/л				

Эритроциты, $\times 10^{12}$/л				
Цветовой показатель				
Ретикулоциты, ‰				
Тромбоциты, $\times 10^{9}$/л				
Лейкоциты, $\times 10^{9}$/л				
полиморфноядерные, %				
сегментоядерные, %				
Эозинофилы, %				
Базофилы, %				
Лимфоциты, %				
Моноциты, %				
Плазматические клетки, %				
СОЭ, мм/ч				

2.3. Подберите соответствующие термины в описании ФЭГДС, сделанной детям с диагнозами, указанными в таблице:

Пищевод свободно/трудно проходим.

В просвете пищевода определяется пища/слизь/желчь.

Слизистая пищевода бледно-розовая, гиперемирована в верхней/средней/нижней трети пищевода.

Определяются линейные/плоские/геморрагические/множественные/единичные эрозии, кровоточащие/покрытые фибрином/рубцы бордового цвета.

Зубчатая линия прослеживается равномерно/неравномерно.

Кардия смыкается полностью/неполностью/только на высоте вдоха/не смыкается во время исследования.

Кардия перистальтирует активно/вяло.

В желудке немного/много слизистого/пенистого/мутного содержимого.

Примесь светлой/яркой/темной желчи.

Складки обычного калибра/хорошо/плохо расправляются воздухом.

Слизистые желудка бледно-розовые/гиперемированы/окрашены желчью.

Привратник розетковидной формы, спастически сомкнут, проходим/непроходим, гипертрофия стенок антрального отдела и пилорического сфинктера есть/нет.

Перистальтика активная/вялая.

Луковица двенадцатиперстной кишки обычных размеров/пустая, в просвете яркая/темная желчь.

Слизистые бледно-розовые/гиперемированы/окрашены желчью.

Бульбодуоденальный переход проходим/свободно. Постлуковичный отдел — складки обычного калибра/концентрично расположены.

Желчь на проведение ФЭГДС не выделялась/выделялась постоянно.

	Эрозивный рефлюкс-зофагит до лечения	**Эрозивный рефлюкс-эзофагит после лечения**	**Пилороспазм до лечения**	**Пилороспазм после лечения**
Пищевод				
В просвете пищевода				
Слизистая пищевода				
Определяются линейные				
Зубчатая линия				
Кардия				
В желудке				
Примесь				
Складки				
Слизистые желудка				
Привратник				
Перистальтика				
Луковица двенадцатиперстной кишки				
Слизистые				
Бульбодуоденальный переход				
Желчь				

3. Задания для аудиторной работы совместно с преподавателем

Задача 3.1

Мальчик, 5 лет, поступил в отделение с жалобами на рвоту непереваренной пищей с гнилостным запахом, без примесей желудочного содержимого.

Анамнез жизни: ребенок от 1-й беременности, протекавшей с ОРВИ с лихорадкой в I триместре, 1-х срочных самостоятельных родов на 40-й неделе. Масса при рождении 3400 г, рост 52 см, к груди приложен сразу, на грудном вскармливании до года. Срыгивал обильно до 6 мес, прикорм введен по возрасту. Профилактические прививки по календарю. Детскими инфекциями не болел. Аллергоанамнез не отягощён.

Семейный анамнез: не отягощён.

Анамнез болезни: при переводе на общий стол мать стала замечать, что ребенок очень тщательно пережевывал пищу, запивал ее жидкостью. В течение последнего года резко вырос, последний месяц стал жаловаться на неприятные ощущения за грудиной, ухудшился аппетит, периодически отмечалась рвота непереваренной пищей с гнилостным запахом, без примесей желудочного содержимого. В течение последней недели подобные эпизоды наблюдаются ежедневно, особенно в вечернее время, появился ночной кашель.

При поступлении: состояние средней тяжести. АД 95/45 мм рт. ст. ЧСС 82 уд/мин. Кожные покровы нормальной окраски, чистые от инфекционной и аллергической сыпи. Костно-мышечная система: нарушение осанки, гипермобильность суставов. Сердечно-легочная деятельность без особенностей. Живот мягкий, при пальпации безболезненный. Печень +1 см из-под реберного края. Селезенка не пальпируется. Стул ежедневный, оформленный, без патологических примесей. Энурез. В неврологическом статусе: менингеальных симптомов нет, координационные пробы выполняет, расторможен, гиперактивен.

Данные клинического обследования

Клинический анализ крови: Hb 117 г/л, эритроциты $4{,}7\times10^{12}$/л, среднее содержание Hb в 1 эритроците 29 пг, тромбоциты 266×10^{9}/л, лейкоциты $6{,}9\times10^{9}$/л, п/я 1%, с/я 45%, эозинофилы 1%, лимфоциты 45%, моноциты 3%, СОЭ 8 мм/ч.

Биохимический анализ крови: АЛТ 17 ед/л, АСТ 29 ед/л, ЩФ 137 ед/л, амилаза 51 ед/л, панкреатическая амилаза 27 ед/л, ГГТ 9 ед/л, ЛДГ 257 ед/л, липаза 26 ед/л, общий белок 70 г/л, мочевина 3,8 ммоль/л, креатинин 42,67 мкмоль/л, мочевая кислота 415,8 мкмоль/л, билирубин: общий 11,7 мкмоль/л, прямой 4,3 мкмоль/л, глюкоза 4,4 ммоль/л, железо 8,93 мкмоль/л, кальций общий 2,29 ммоль/л, калий 4,4 ммоль/л, натрий 138 ммоль/л.

Фиброэзофагогастродуоденоскопия: визуализируется циркуляторное воронкообразное сужение округлой формы, расположенное центрально. Пищевод выше сужения расширен, слизистая оболочка его, как и в области сужения, не изменена. Сужение проходимо тонким эндоскопом.

Манометрия пищевода: повышение тонуса нижнего пищеводного сфинктера в 2 раза, отсутствует перистальтика пищевода по всей длине, отмечается расслабление нижнего пищеводного сфинктера на 20%, давление в пищеводе на 8 мм выше, чем давление в фундальном отделе желудка.

Задание

Ваш предположительный диагноз _____

_____

_____

_____

Дифференциальный диагноз _____

_____

_____

План обследования и лечения _____

_____

_____

Задача 3.2

Мальчик, 6 лет 5 мес, поступил в отделение для дополнительного обследования и лечения в связи с выявленной анемией, длительным кашлем, приступами отрыжки.

Анамнез жизни: ребенок от 1-й беременности, протекавшей с угрозой прерывания в I триместре, нефропатией в III триместре, от 1-х срочных самостоятельных родов, масса тела при рождении 2850 кг, рост 48 см. К груди приложен на 1-е сутки, на грудном вскармливании находился до 4 лет, обильно срыгивал до 1 года 2 мес. Профилактические прививки по календарю. Детские инфекции: ветряная оспа, краснуха, часто болеет ОРВИ. Аллергоанамнез не отягощён.

Семейный анамнез: отягощен по гастродуодениту, бронхиальной астме, хроническому гаймориту.

Анамнез болезни: с 5 лет появились жалобы на периодические боли в животе, отрыжку. При ФГДС: эрозивный эзофагит (единичная эрозия до 0,2 см), в общем анализе крови гемоглобин 122 г/л, эритроциты 4,5 млн/мкл. В 6,5 года внезапно появились жалобы на тошноту, боли в животе, навязчивые движения шеи и головы вправо. Мальчик перестал есть мясо, употреблял преимущественно мягкую пищу (каши, супы). При амбулаторном обследовании гемоглобин 80 г/л.

При поступлении: состояние средней тяжести. ЧСС 86 уд/мин. ЧД 22 в 1 минуту. Масса тела 27 кг, рост 116 см, физическое развитие среднее дисгармоничное за счет избытка массы тела. Самочувствие страдает, жалобы на слабость, кашель, приступы (пароксизмы) отрыжки, вынужденное положение головы с наклоном вправо. Кожные покровы бледные, чистые от инфекционной и аллергической сыпи. Дыхание через нос затруднено. Кашель влажный, продуктивный. В легких дыхание проводится во все отделы, хрипов нет. Тоны сердца звучные, ритмичные. Шумы не выслушиваются. Зев не гиперемирован. Язык обложен белым налетом, больше у корня. Живот обычной формы, равномерно, активно участвует в акте дыхания, умеренно болезненный в эпигастрии. Печень у края реберной дуги, пальпация безболезненная, селезенка не пальпируется. Стул регулярный, без патологических примесей. Дизурии нет, моча светлая. При осмотре у ребенка отмечаются периодические вращательные движения головы вправо, голова наклонена вправо.

Данные клинического обследования:

Клинический анализ крови

Показатель	10.03.15	23.03.15	01.04.15	Норма
Гемоглобин, г/л	86,7	94,2	118,0	113–140
Эритроциты, $\times 10^9$	4,46	4,43	5,22	3,5–4,7
Тромбоциты, $\times 10^6$	633	593	292	160–390
Лейкоциты, $\times 10^6$	11,6	10,7	6,7	5–12
Нейтрофилы п/я, %	8	4	1	0,5–5
Нейтрофилы с/я, %	58	59	47	36–65
Эозинофилы, %	3	1	2	1–5
Лимфоциты, %	19	28	37	50
Моноциты, %	12	6	13	2–11
СОЭ, мм/ч	12	20	23	2–12
Анизоцитоз выраженный, пойкилоцитоз, гипохромия умеренно				

На фоне проводимой комплексной терапии отмечается положительная динамика концентрации гемоглобина крови.

Средний объем эритроцитов MCV от 10.03.15 г. 61,6 фл. Среднее содержание гемоглобина в эритроците MCH от 10.03.15 г. и 23.03.15 г. — 19,4 пг, показатели коагулограммы в пределах нормы.

Биохимический анализ крови

Показатель	10.03.15	23.03.15	30.03.15	Норма
АЛТ, ед/л	14	13	16	До 40
АСТ, ед/л	26	26	26	До 40
Щелочная фосфатаза, ед/л	75	107	119	До 500
ГГТ, ед/л	7	10	9	9–64
Амилаза, ед/л	117	119	93	17–155
Общий белок, г/л	47	55,4	57	64–86
Альбумин, г/л	29			35–50
Холестерин, ммоль/л	4,32	4,6	4,72	1,7–5,2
Триглицериды, ммоль/л	2,54	2,56	1,58	0–1,69
Билирубин общий, мкмоль/л	4,6	3,8	4,3	1,3–20,5
Глюкоза, ммоль/л	4,93	4,37	3,66	3–5,55
Железо, мкмоль/л	1,85	34,1	7,1	4,5–27,9
Трансферрин, г/л	2,86			1,91–3,15
Ферритин, нг/мл		289,5	389	15–120

УЗИ органов брюшной полости и почек: без патологии.

ФГДС: пищевод свободно проходим. Слизистая на всем протяжении покрыта плотным белым налетом различной толщины, сквозь налет визуализируются множественные язвы различной формы и размеров — от 0,3–0,4 до 0,8–1,0 см с геморрагическим дном. «Зубчатая линия» прослеживается неравномерно на 3–4 см выше розетки кардии, «утолщена», область вблизи линии повышенно ранима. Кардия не смыкается полностью, складки ее небольшие, перистальтика вялая. Гастрит. Бульбит. Дуоденит.

ФЭГДС (контроль): пищевод свободно проходим. Слизистая бледно-розовая в верхней трети, белесоватый псевдомембранозный налет сохраняется в нижней трети. «Зубчатая линия» прослеживается неравномерно на 3–4 см выше розетки кардии, «утолщена». В средней трети тела сохраняются язвенные дефекты до 0,3–1,5 и 0,4–1 см с белым дном. Кардия широко зияет. Гастрит. Бульбит. Дуоденит.

Рентгеноскопия ЖКТ с барием: акт глотания не нарушен, жидкая бариевая взвесь свободно проходит по измененному пищеводу, контуры неровные, четкие, рельеф слизистой изменен за счет утолщенных продольных складок, перистальтика обычная. Кардия расположена выше обычного с максимальным расширением нижней трети пищевода над диафрагмой до 3 см, где длительное время в складках задерживается контрастное вещество. Складки кардии утолщены, она не смыкается полностью. При проведении пробы с водой определяется активный желудочно-пищеводный рефлюкс до верхней трети пищевода, с регургитацией в ротовую полость. После проведения пробы с водой пассивный желудочно-пищеводный рефлюкс не определяется. Положение желудка обычное. Начальная эвакуация в вертикальном положении изменена, замедленная, через 25 мин. Луковица двенадцатиперстной кишки не увеличена, имеет правильную треугольную форму, несколько неровная по контуру. Начальные отделы тощей кишки расположены правильно, центрально и имеют обычный, перистый рисунок. Толстая кишка не расширена. Гаустрация неравномерная.

Рентгенограмма шейного отдела позвоночника: на рентгенограмме шейного отдела позвоночника функциональная нестабильность С2–С4 позвонков при «сгибании».

ЭХО-ЭГ: смещение срединных структур не выявлено. III желудочек 4 мм, пульсация 23%.

ЭЭГ: на фоне диффузного нарушения корковой ритмики (по ирритативному типу) отмечаются признаки усиления активности диэнцефально-стволового уровня. Эпилептиформной активности не выявлено.

Консультация невролога: Церебрастенический синдром.

Задание

Ваш предположительный диагноз _____

_____

_____

_____

Дифференциальный диагноз _____

_____

_____

План обследования и лечения _____

_____

_____

_____

Задача 3.3

Мальчик, 6,5 года, поступил на обследование с жалобами на постоянную отрыжку после еды, боли в животе, запор, энкопрез.

Анамнез жизни: ребенок от 8-й беременности, протекавшей с угрозой прерывания на всем протяжении, от 4-х срочных быстрых самостоятельных родов, масса тела при рождении 3010 г, рост 50 см. С рождения на искусственном вскармливании. Срыгивал умеренно до 3 мес, проявления атопического дерматита на 1-м году жизни. Профилактические прививки по индивидуальному графику (отказ матери). Детские инфекции: ветряная оспа, краснуха, часто болеет ОРВИ. Аллергоанамнез: аллергическая реакция по типу крапивницы на шоколад, цитрусовые, фастфуд, кока-колу.

Семейный анамнез: отягощен по ожирению, аутоиммунному тиреоидиту, туберкулезу, заболеваниям печени (цирроз), бронхоэктатической болезни.

Анамнез болезни: в 3,5 года появились жалобы на рецидивирующие боли в левой подвздошной области, возникающие во время еды, часто отрыжка воздухом, плотный стул с примесью алой крови. Обследован в стационаре: гастродуоденит, дисхолия. Синдром раздраженного кишечника с запорами. Гиперхолестеринемия. Оксалурия. Избыточная масса тела. На фоне терапии в течение года жалоб со стороны органов ЖКТ не наблюдалось. Последний год вновь беспокоит нерегулярный стул, боли в животе через 10–15 мин после еды, отрыжка, ежедневно энкопрез. Ребенок наблюдается эндокринологом с диагнозом: экзогенно-конституциональное ожирение. Субклинический гипотиреоз. Получает йодомарин по 100 мкг ежедневно.

При поступлении: рост 122 см, масса тела 33,7 кг. Состояние средней тяжести. Самочувствие удовлетворительное. Аппетит повышен. Телосложение правильное, питание избыточное. Кожные покровы бледно-розовые, умеренной влажности, чистые от инфекционной сыпи. Видимые слизистые бледно-розовые, чистые. Подкожно-жировой слой выражен избыточно на бедрах, боковых поверхностях туловища, передней брюшной стенке, периферических отеков нет. Тургор тканей удовлетворительный. Костно-мышечная система: нарушение осанки, область суставов не изменена, движения в суставах в полном объеме, безболезненные; мышечный тонус мышц спины, туловища, живота, верхних и нижних конечностей снижен. Нижние конечности Х-образной формы. Лимфатические узлы всех исследуемых групп — эластичные, безболезненные, не спаянные между собой и с окружающими тканями. Дыхание через нос не затруднено. Над легкими перкуторно легочный звук. Дыхание проводится во все отделы, хрипов нет. Область сердца не изменена. Границы относительной сердечной тупости не расширены. Тоны сердца звучные, ритмичные, побочные шумы не выслушиваются. Зев рыхлый, миндалины 2 степени. Слизистая зева розовая. Язык чистый. Живот увеличен в размерах за счет избыточно развитого подкожно-жирового слоя, активно участвует в акте дыхания, доступен глубокой пальпации во всех

отделах, безболезненный. Печень у края реберной дуги, селезенка не пальпируется, пузырные симптомы отрицательные. Стул нерегулярный 1 раз в 2–3 дня, плотный. Перианальная область гиперемирована, испачкана каловыми массами. Энкопрез. Область почек не изменена. Симптом поколачивания отрицательный с обеих сторон. Наружные половые органы по мужскому типу. Энурез. Нервная система: в сознании, менингеальных симптомов нет, расторможен, на осмотр реагирует адекватно.

Данные клинического обследования

Клинический анализ крови: Hb 123 г/л, эритроциты 4,23 млн, тромбоциты 360 тыс/мкл, лейкоциты 7,71, нейтрофилы: п/я 1%, с/я 42%, эозинофилы 3%, базофилы 0%, лимфоциты 44%, моноциты 10%, СОЭ 9 мм/ч.

Биохимический анализ крови: АЛТ 13 ед/л, АСТ 20 ед/л, амилаза 43 ед/л, ГГТ 17 ед/л, ЩФ 325 ед/л, общий белок 72,4 г/л, мочевина 4,2 ммоль/л, креатинин 37 мкмоль/л, билирубин общий 11,9 мкмоль/л, глюкоза 4,93 ммоль/л, холестерин 5,25 ммоль/л, триглицериды 0,56 ммоль/л, ЛПВП 0,94 ммоль/л, ЛПНП 3,0 ммоль/л, индекс атерогенности 3,52, железо 10,2 мкмоль/л, магний 1,03 ммоль/л, кальций общий 2,26 ммоль/л, СРБ 0,2 мг/л.

Общий анализ мочи: pH 6,0, цвет соломенно-желтый, прозрачная, глюкоза норма, белок норма, эпителий единичный в п/з, эритроциты единичные в п/з, лейкоциты единичные в п/з, соли отр., слизь единичная, бактерии отр.

Биохимический анализ мочи: оксалаты 195 мкмоль/сут, ураты 2,38 ммоль/сут, суточный диурез 1500 мл, фосфор 11,03 ммоль/сут, кальций 1,04 ммоль/сут, калий 29,25 ммоль/сут, натрий 64,5 ммоль/сут, амилаза 264 ед/л.

Кал на АГ: H. pylori отрицательный.

Копрология: цвет коричневый, клетчатка непереваривaемая много, клетчатка переваривaемая много, мышечные волокна неизмененные, немного, крахмал внеклеточный много, йодофильная флора патологическая немного, слизь немного, лейкоциты единичные в п/зр, эпителий цилиндрический — немного, эпителий плоский — немного.

ФЭГДС: пищевод свободно проходим. Слизистая пищевода очагово гиперемирована в нижней трети. «Зубчатая линия» прослеживается неравномерно. При регургитации слизистая желудка сильно пролабирует в пищевод. Кардия смыкается не полностью, перистальтирует активно. В желудке немного мутного содержимого. Складки обычного калибра, хорошо расправляются воздухом. Слизистые желудка очагово гиперемированы, отечные в теле и в антральном отделе. Привратник розетковидной формы, перистальтика активная. Луковица двенадцатиперстной кишки обычных размеров, пустая. Слизистые отечные, очагово гиперемированы по всем стенкам с единичными белесоватыми выбуханиями размером до 0,1 см. По передней стенке отмечаются сероватые втяжения (возможно на месте бывших эрозий). Бульбодуоденальный переход проходим свободно. Постлуковичный отдел — складки обычного калибра, концентрично расположены. Слизистые розового цвета на всем протяжении. Фатеров сосок по медиальной стенке, уплощен. Желчь на проведении ФЭГДС выделялась дробно.

УЗИ органов брюшной полости: объемных патологических образований не выявлено, свободная жидкость на момент исследования не визуализируется. Печень: в типичном месте, контуры ровные, четкие. Переднезадний размер: правая доля 112 мм, левая доля 56 мм. Первый сегмент 12 мм. Размеры не увеличены. Нижний край — острый, на уровне реберной дуги. Эхогенность печени не изменена, структура однородна. Сосудистый рисунок паренхимы сохранен. Желчный пузырь: форма овальная, размеры норма, стенки 1 мм, не уплотнены. Полость анэхогенна, внепеченочные желчные протоки не расширены. Поджелудочная железа: обычной формы, контуры ее нечеткие, ровные. Капсула не уплотнена. Размеры: головка 15 мм, тело 7 мм, хвост 18 мм. Вирсунгов проток 1 мм. Эхогенность паренхимы не изменена, структура диффузно неоднородна. Селезенка 89×39 мм, в типичном месте, контуры ее ровные, четкие. Эхоструктура и эхогенность не изменены. Мочевой пузырь заполнен до 1/3 объема — не оценен. Почки расположены в типичном месте. Паренхима почек дифференцирована, эхогенность не изменена. Соотношение паренхимы и почечных синусов не нарушено. Правая почка 90×35 мм, контур ровный, четкий. Лоханка 3 мм, толщина паренхимы 13 мм. Левая почка 92×36 мм, контур ровный, четкий. Толщина паренхимы 13 мм. Почечные синусы умеренно уплотнены.

Ректороманоскопия: тубус аппарата проведен до отметки 20 см. Просвет осмотренных

отделов толстой кишки равномерный. Складки сглажены. Тонус немного снижен. Слизистая осмотренная умеренно гиперемирована, отечна. Сосудистый рисунок прослеживается на всем протяжении. Язв и полипов не обнаружено. Сфинктер смыкается вяло, раздражен. Отмечается яркая перианальная гиперемия, гиперемия ягодиц.

Ирригография: бариевая взвесь свободно заполняет толстую кишку. Кишка не расширена, рефлюксы не выявляются. Складки слизистой прямой кишки и анального канала утолщены. Сфинктер смыкается вяло. После опорожнения кишка практически полностью освободилась.

Задание

Ваш предположительный диагноз _____

_____

_____

_____

Дифференциальный диагноз _____

_____

_____

План обследования и лечения _____

_____

_____

_____

Задача 3.4

Девочка, 16 лет 8 мес, поступила по экстренным показаниям с острыми болями в животе в хирургическое отделение для исключения острого аппендицита. В связи с изменениями на ЭГДС переведена в гастроэнтерологическое отделение.

Анамнез жизни: ребенок от 1-й физиологично протекавшей беременности и родов, масса тела при рождении 3200 г, рост 51 см. С рождения на искусственном вскармливании. Не срыгивала, стул кашицеобразный, регулярный. На 1-м году развивалась по возрасту. Профилактические прививки по календарю. Детские инфекции: ветряная оспа. Редко болеет ОРВИ. Аллергоанамнез не отягощен.

Семейный анамнез: отягощен по ГЭРБ, ЖКБ (мама, бабушка — холецистэктомия).

Анамнез болезни: изжога, отрыжка боли за грудиной беспокоят в течение последних 3 лет, не обследовалась, терапию не получала. В течение последних 6 мес появились тянущие боли в правом подреберье, чаще после еды, при погрешности в питании. Стул регулярный, оформленный, без патологических примесей.

При поступлении: масса тела 59 кг, рост 157 см. Состояние средней тяжести. Кожные покровы, видимые слизистые чистые. Сердечно-легочная деятельность удовлетворительная. Язык густо обложен белым налетом, больше у корня. Живот обычной формы, доступен глубокой пальпации, болезненный в верхних отделах, пузырные симптомы положительные. Стул регулярный, оформленный. Мочеиспускание не нарушено.

Данные клинического обследования:

Общий анализ крови: Hb 130 г/л, эритроциты 4,70 млн, тромбоциты 251 тыс/мкл, лейкоциты 5,5 тыс, нейтрофилы п/я 1%, нейтрофилы с/я 54%, эозинофилы 2%, лимфоциты 39%, моноциты 13%, СОЭ 6 мм/ч.

Биохимический анализ крови: АЛТ 19 ед/л, АСТ 26 ед/л, ЩФ 128 ед/л, амилаза общая 74 ед/л, ГГТ 21 ед/л, белок 66,6 г/л, мочевина 2,8 ммоль/л, креатинин 56 мкмоль/л, холестерин 4,7 ммоль/л, триглицериды 1,36 ммоль/л, глюкоза 4,63 ммоль/л, билирубин общий 9,3 мкмоль/л.

Latex test на АГ к H. pylori: положительный.

Анализ мочи общий: желтая, прозрачная, кислая, удельная плотность 1006, глюкоза — норма, эпителий плоский в п/з — единичный, эпителий переходный в препарате — единичный,

лейкоциты единичные в п/з, эритроциты не изменены, единичные в п/з, эритроциты измененные, единичные в п/з.

Амилаза мочи: 283 ед/л.

Копрология: клетчатка переваримая немного, мышечные волокна редко, кристаллы жирных кислот, крахмал внутриклеточный редко, лейкоциты редко в п/з, эпителий редко в п/з.

ФЭГДС: пищевод свободно проходим. Слизистая пищевода вблизи кардии отечная, пестрая. По задней стенке пищевода вблизи Z линии эрозия треугольной формы до 0,2–0,3 см с ярко бордовым дном. «Зубчатая линия» прослеживается неравномерно на 1–2 см выше розетки кардии. Кардия смыкается вяло, на короткое время, складки кардии отечны, разрыхлены. В желудке много вязкого полупрозрачного содержимого. Складки отечные, извитые, хорошо расправляются воздухом. Слизистые желудка пестрые, отечные, с множественными полусферическими до 0,2–0,3 см выбуханиями, белесоватой исчерченностью в области тела, антрального отдела. Привратник в виде вытянутого овала, перистальтика активная, смыкается полностью, складки его отечные, по большой кривизне — передней стенке, яркая гиперемия, отечность. Луковица двенадцатиперстной кишки небольших размеров, пустая. Слизистые пестрые, отечные, втянутые рубчики с конвергенцией отечных складок (3 негрубых рубчика до 0,3–0,4 см по задней стенке — большой кривизне). **Б\Д переход проходим**. Постлуковичный отдел — складки отечные, концентрично расположены. Слизистые постлуковичного отдела умеренно гиперемированы, отечные, ворсинчатый рисунок усилен в виде «инея». Фатеров сосок расположен на медиальной стенке, конической формы. Желчь на проведение ФЭГДС не выделялась.

УЗИ брюшной полости: объемных патологических образований не выявлено. Свободная жидкость не определяется. В желудке умеренное жидкостное содержимое. Печень: контуры ровные, четкие, паренхима печени гомогенна, эхогенность повышена, эхоструктурна, очаговых инфильтративных образований не выявлено. Нижний край острый. Передне-задний размер правой доли 125 мм, толщина левой доли 49 мм. Первый сегмент 12 мм. Внутрипеченочные желчные протоки не расширены. Сосудистый рисунок паренхимы усилен. Желчный пузырь: Форма: овальная. Полость: мелкозернистый осадок в умеренном количестве. Стенка до 3,5 мм. Конкременты: достоверно визуализируются 3 конкремента максимальным диаметром до 6,1 мм. Внепеченочные желчные протоки не расширены. Поджелудочная железа: обычной формы. Контур железы: ровный, нечеткий. Капсула не уплотнена. Эхогенность паренхимы умеренно повышена, структура диффузно однородна. Размеры: головка 17 мм, тело 8 мм, хвост 22 мм. Вирсунгов проток 1 мм. Мочевой пузырь: выполнен, без особенностей. Селезенка: 112×43 мм, серповидной формы, контуры ровные, четкие. Паренхима гомогенна, обычной эхогенности, эхоструктурна. Сосуды печени и селезенки не увеличены. Почки: расположены в типичном месте, контуры ровные, четкие: правая 100×36 мм, левая 101×36 мм. Толщина паренхимы в среднем сегменте: справа 14 мм, слева 14 мм. Полостные системы: не расширены. Паренхима эхоструктурна, дифференцирована, обычной эхогенности. Почечные синусы умеренно уплотнены, раздроблены.

УЗИ малого таза: в дугласовом пространстве определяется определяется свободная жидкость до 11 мм. Матка расположена по средней линии. Контуры ровные, четкие. Миометрий однородный. Эндометрий 4,6 мм (гипохогенный). Длина тела матки с шейкой 67 мм. Передне-задний размер 33 мм, ширина 40 мм. Объемных патологических образований не выявлено. Яичник правый 36×17×18 мм, в нем жидкостные включения до 7 мм. Яичник левый частично экранирован газами. Визуализируемая часть: 21×14 мм, в нем жидкостные включения до 7,5 мм.

Обзорная рентгенограмма органов брюшной полости: теней, подозрительных на конкременты, не обнаружено.

Задание

Ваш предположительный диагноз _____

_____

_____

_____

Дифференциальный диагноз _____

План обследования и лечения

Задача 3.5

Девочка, 15 лет 3 мес, госпитализирована с жалобами на боли в животе, изжогу, отрыжку в течение последних 2 лет, выраженную иктеричность склер на фоне инфекционных заболеваний и стрессов.

Анамнез жизни: ребенок от 1-й беременности, 1-х оперативных родов на 37-й неделе. Масса тела 3700 г, рост 51 см. Выписана из роддома на 9-е сутки. К груди приложена на 2-е сутки. На естественном вскармливании до 1 года 3 мес. Срыгивала необильно до 5 мес. На 1-м году жизни стул со склонностью к запорам, получала: эспумизан, очистительные клизмы. Прививки по возрасту. Перенесенные заболевания: ветряная оспа. ОРВИ 5 раз в год. Аллергоанамнез: ринит на пенициллины, пыль, плесень. Наблюдается нефрологом с диагнозом: хронический пиелонефрит, удвоение чашечно-лоханочной системы левой почки.

Семейный анамнез: отягощен по доброкачественной гипербилирубинемии, патологии почек, сахарному диабету, заболеваниям сердечно-сосудистой системы.

Анамнез заболевания: с 13-летнего возраста беспокоят боли в животе, изжога, отрыжка. Боли непостоянные, ноющие, в эпигастральной области и правом подреберье, купирующиеся самостоятельно или после приема спазмолитиков. Стул оформленный, без патологических примесей, при волнении учащенный, мягко оформленный. Диету и режим питания не соблюдает. Не обследовалась, терапию не получала. На фоне инфекционных заболеваний, стрессов отмечается выраженная иктеричность слизистых кожных покровов и слизистых (у тети по материнской линии аналогичные проявления). В биохимическом анализе крови: общий билирубин 46,2 мкмоль/л, непрямой билирубин 35,8 мкмоль/л.

Состояние при поступлении: температура 36,6°С, АД 110/70 мм рт. ст., ЧСС 82/мин, ЧД 17 в минуту. Состояние средней тяжести. Самочувствие не страдает. Жалоб на момент осмотра нет. Девочка нормостенического типа телосложения, удовлетворительного питания. Вес 53,6 кг, рост 168 см. Физическое развитие высокое, гармоничное. Аппетит сохранен. Кожные покровы смуглые, чистые от инфекционной сыпи, умеренной влажности. Видимые слизистые чистые, влажные, субиктеричные. Склеры иктеричные, не инъецированы. Подкожно-жировой слой развит умеренно, распределен равномерно. Костно-мышечная система: нарушение осанки, область суставов не изменена, движения в них безболезненные, в полном объеме. Лимфатические узлы: пальпируются подчелюстные, эластичные, безболезненные, не спаянные между собой и с окружающими тканями, не увеличены. Дыхание через нос свободное, отделяемого нет. Над легкими перкуторно ясный легочный звук. Дыхание везикулярное, проводится равномерно во все отделы, хрипы не выслушиваются. Область сердца не изменена. Границы относительной сердечной тупости: возрастная норма. Тоны сердца звучные, ритмичные. Зев не гиперемирован, наложения отсутствуют. Язык влажный, обложен белым налётом. Живот обычной формы, равномерно участвует в акте дыхания, мягкий, доступен глубокой пальпации, болезненный при пальпации в правом подреберье, пузырные симптомы отрицательные. Печень у края реберной дуги, при пальпации край печени эластичной консистенции, безболезненный, селезенка не пальпируется. Стул регулярный, оформленный, окрашенный, без патологических примесей. Область почек не изменена. Симптом поколачивания отрицательный. Дизурии нет. Наружные половые органы сформированы по женскому типу. Нервная система: в сознании, менингеальных симптомов нет, активна, доброжелательна, эмоционально лабильна, при волнении трясет ногой, перебирает пальцы на руках. Эндокринная система: щитовидная железа пальпаторно не увеличена в объеме. Половое развитие по Таннеру: Ах 3, Pb 2, Ma 2, Me 12 лет, 3-й день менструального цикла.

Данные клинического обследования

Общий анализ крови: Hb 119 г/л, эритроциты 4,1 млн/мкл, тромбоциты 179 тыс/мкл, лейкоциты 5,2 тыс/мкл, нейтрофилы: п/я 1%, с/я 40%, лимфоциты 49%, моноциты 9%, эозинофилы 1%, СОЭ 4 мм/ч.

Биохимический анализ крови: АЛТ 10 ед/л, АСТ 13 ед/л, ЩФ 52 ед/л, амилаза 62 ед/л, панкреатическая амилаза 22,9 ед/л, ГГТ 10 ед/л; ЛДГ 141 ед/л, липаза 19 ед/л, общий белок 74 г/л, альбумин 42 г/л, мочевина 4,4 ммоль/л, креатинин 60 мкмоль/л, холестерин 3,96 ммоль/л, триглицериды 0,7 ммоль/л, билирубин общий 67,7 мкмоль/л, билирубин непрямой 56,3 мкмоль/л, глюкоза 5,2 ммоль/л (3–5,5), железо 22,9 мкмоль/л (4,5–27,9), кальций общий 2,2 ммоль/л, хлориды 110 ммоль/л, калий 3,8 ммоль/л, натрий 142 ммоль/л, СРБ 0,2 мг/л, альбумин 59%, α_1-глобулины 4,2%, α_2-глобулины 10%, β_1-глобулины 5,4%, β_2-глобулины 3,6%, γ-глобулины 11,1%.

Коагулограмма: протромбиновое время 12 с, 94% по Квику, МНО 1,03, фибриноген 2,2 г/л, АЧТВ 28,4 с, тромбиновое время 17,5 с, антитромбин III 98%.

Общий анализ мочи: pH 6,5, относительная плотность 1011, эпителий: плоский 0,2 в п/зр, переходный 0,2 в п/зр, лейкоциты 0,2 в п/зр, эритроциты 4,3 в п/зр, слизь 0,5 кл/мкл, бактерии 539 кл/мкл, кристаллы солей 0,1 кл/мкл, белок 0,15.

Амилаза мочи: 185 ед/л.

Анализ кала на копрологию: коричневый; неоформленный; мышечные волокна единичные в п/зр, клетчатка переваренная много, клетчатка непереваренная немного, жирные кислоты единичные в п/зр, жирные кислоты немного, крахмал внеклеточный много, крахмал внутриклеточный немного, йодофильная флора патологическая единичная в п/зр, слизь немного; лейкоциты 0–1 в п/з; эпителий единичный в п/зр.

ФЭГДС: пищевод свободно проходим. Слизистая пищевода ярко гиперемирована, отечна на всем протяжении. В просвете пищевода много яркой желчи. «Зубчатая линия» прослеживается равномерно. Кардия смыкается полностью, складки ее небольшие, перистальтика активная. В желудке много яркой желчи. Складки обычного калибра, хорошо расправляются воздухом. Слизистые желудка ярко гиперемированы, отечные. По передней стенке в нижней трети и задней стенке в средней трети визуализируются 2 грубых втянутых полулунных поперечных рубчика до 0,6 и 0,8 см с конвергенцией отечных складок. **Б/д переход проходим**. Постлуковичный отдел: складки резко отечные, концентрично расположены, различной толщины, просвет кишки широкий, кишка «извитая». Слизистые ярко гиперемированы, резко отечные, с резко отечными ворсинчатым рисунком, мелкой «манной крупой». Фатеров сосок ближе к латеральной стенке, в виде очень крупного конуса, с обильной «манной крупой», конической формы. Желчь на проведение ФЭГДС выделялась постоянно.

УЗИ брюшной полости и почек: в желудке натощак незначительное количество жидкого содержимого. Визуализируемые мезентериальные лимфоузлы не увеличены. Печень расположена в типичном месте, контуры ровные, четкие. Передне-задний размер: правая доля 136 мм, левая доля 60 мм. Первый сегмент 15 мм. Размеры не увеличены. Нижний край острый, +1 см на уровне реберной дуги. Эхогенность печени не изменена, структура однородна. Воротная вена не расширена. Сосудистый рисунок паренхимы сохранен. Желчный пузырь форма овальная, размеры норма. Стенки: 1,4 мм, уплотнены. Полость анэхогенна. Вне- и внутрипеченочные желчные протоки не расширены. Поджелудочная железа обычной формы, контуры ее четкие, ровные. Размеры: головка 16 мм, тело 9 мм, хвост 23 мм. Вирсунгов проток 1 мм. Эхогенность паренхимы умеренно повышена, структура диффузно неоднородна за счет дополнительных высокоимпульсных эхосигналов. Селезенка: 99×45 мм (не увеличена), в типичном месте, контуры ровные, четкие. Эхоструктура и эхогенность не изменены. Селезеночная вена не расширена. Мочевой пузырь выполнен, без особенностей. Почки расположены в типичном месте. Паренхима почек дифференцирована, эхогенность не изменена. Почка правая 110×38 мм. Лоханка 4 мм. Контур ровный, четкий. Паренхимы 13 мм. Почка левая 124×39 мм. Лоханка **в/п 3 мм, н/п 4 мм**. Контур ровный, четкий. Паренхимы 13 мм. Почечные синусы умеренно уплотнены.

Задание

Ваш предположительный диагноз _____

Дифференциальный диагноз _____

План обследования и лечения _____

4. Исходящий тестовый контроль

4.1. Укажите правильный ответ

1. Специализированный цилиндрический тип метаплазии определяется при наличии в дистальном отделе пищевода:
   А) главных и париетальных клеток
   Б) клеток, продуцирующих слизь
   В) клеток, содержащих пилорические железы
   Г) клеток, характерных для кардиального отдела
   Д) эпителия, напоминающего эпителий тонкой кишки

2. Пищевод Барретта — это замещение плоского эпителия пищевода:
   А) тонкокишечным Б) желудочным В) толстокишечным

3. Врожденная халазия кардии — это:
   А) врожденная недостаточность кардии Б) кардиоспазм В) порок развития

4. Ахалазия пищевода — это:
   А) врожденная недостаточность кардии Б) кардиоспазм В) порок развития

5. Клинически халазия пищевода проявляется:
   А) рвотой во время еды и дисфагией
   Б) рвотой с желудочным содержимым
   В) «вытеканием» нествороженного молока сразу после кормления

6. По результатам манометрии для ахалазии пищевода характерно:
   А) повышение тонуса нижнего пищеводного сфинктера
   Б) повышение перистальтики пищевода
   В) понижения давления в пищеводе

7. Гастроэзофагеальный рефлюкс — это _____затекание или заброс желудочного содержимого в пищевод.
   А) непроизвольное Б) самопроизвольное

8. В механизме закрытия кардии основную роль играет _____ пищеводный сфинктер.
   А) нижний Б) верхний В) нижний и верхний

4.2. Укажите все правильные ответы

9. Для врожденного стеноза пищевода характерны:
А) появление симптомов при введении в рацион твердой пищи
Б) дисфагия и срыгивание во время еды
В) срыгивание через 2 часа после еды
Г) рвота, не имеющая кислого запаха
Д) рвота, имеющая кислый запах
Е) чувство сдавления за грудиной (у детей старшего возраста)

10. В диагностике врожденного стеноза пищевода используют:
А) анализ клинической картины
Б) рентгенографию грудной клетки
В) эзофагофиброгастроскопию
Г) колоноскопию
Д) контрастное исследование пищевода

11. Дифференциальную диагностику врожденного стеноза пищевода проводят с:
А) кистой или опухолью средостения
Б) врожденной аномалией крупных сосудов
В) гастродуоденитом
Г) пилоростенозом

12. Для лечения ахалазии кардии используют:
А) нитраты
Б) блокаторы кальциевых каналов
В) пневматическую баллонокардиодилатацию
Г) β-блокаторы
Д) миотомию

13. Абсолютная недостаточность кардии — это:
А) порок развития пищевода
Б) морфофункциональная незрелость нижнего пищеводного сфинктера
В) дисплазия соединительной ткани
Г) замедление эвакуации желудочного содержимого
Д) оперативные вмешательства на пищеводе
Е) пилороспазм

14. Относительная недостаточность кардии — это:
А) порок развития пищевода
Б) морфофункциональная незрелость нижнего пищеводного сфинктера
В) дисплазия соединительной ткани
Г) замедление эвакуации желудочного содержимого
Д) оперативные вмешательства на пищеводе
Е) пилороспазм

15. Факторы защиты слизистой оболочки пищевода:
А) резистентность слизистой оболочки
Б) эффективный клиренс
В) буферное действие слюны
Г) своевременная эвакуация желудочного содержимого
Д) верхний пищеводный сфинктер
Е) нижний пищеводный сфинктер

16. Факторы, способствующие переходу физиологического ГЭР в патологический:
А) нарушение режима, качества, объема питания
Б) понижение внутрибрюшного давления
В) повышение внутрибрюшного давления
Г) прием лекарств, снижающих давление нижнего пищеводного сфинктера
Д) прием лекарств, повышающих давление нижнего пищеводного сфинктера
Е) затекание или заброс желудочного содержимого в пищевод, газированные напитки, жирная пища, курение

17. Лекарственные препараты, снижающие давление нижнего пищеводного сфинктера:
А) М-холинолитики Б) седативные В) НПВС
Г) глюкокортикостероиды Д) β-адреноблокаторы Е) нитраты

18. Группами риска по развитию патологического ГЭР являются дети с:
А) отягощенной наследственностью по заболеваниям ЖКТ
Б) органической патологией гастродуоденальной зоны
В) заболеванием почек
Г) бронхиальной астмой

19. Для диагностики ГЭР необходимо использовать:
А) внутрипищеводную pH-метрию Б) интраэзофагеальную импедансометрию
В) манометрию пищевода Г) контрастную рентгеноскопию
Д) желудочно-пищеводную сцинтиграфию Е) УЗИ
Ж) эндоскопическое исследование

20. Факторы «агрессии» в развитии ГЭРБ:
А) ГЭР Б) гипосекреция соляной кислоты
В) гиперсекреция соляной кислоты Г) желчные кислоты
Д) *H. pylori* Е) пищевые аллергены

21. Факторы «защиты» в развитии ГЭРБ:
А) антирефлюксная функция кардии
Б) резистентность слизистой оболочки пищевода
В) эффективный клиренс
Г) панкреатический секрет
Д) своевременная эвакуация желудочного содержимого
Е) *H. pylori*

22. В структуре клинических проявлений ГЭРБ следует выделять следующие симптомы:
А) эзофагеальные Б) экстраэзофагеальные В) интраэзофагеальные

23. Эзофагеальные симптомы при ГЭРБ:
А) изжога Б) регургитация
В) симптом «мокрого пятна» Г) отрыжка
Д) одинофагия Е) дисфагия
Ж) кашель

24. Экстраэзофагеальные симптомы при ГЭРБ свидетельствуют о вовлечении в процесс:
А) бронхолегочной системы Б) ЛОР-органов
В) сердечно-сосудистой системы Г) нервной системы
Д) печени Е) ротовой полости

25. Экстраэзофагеальные симптомы при ГЭРБ:
А) бронхообструктивный синдром Б) постоянное покашливание
В) чувство «комка» в горле Г) чувство першения в горле
Д) «звон» в ушах Е) аритмия
Ж) симптом Мерфи

26. Осложнения ГЭРБ:
А) стриктура пищевода Б) пищевод Барретта
В) аденокарцинома Г) пищеводные кровотечения
Д) язвенная болезнь

27. Эндоскопически при ГЭРБ выявляется:
    А) эритема и рыхлость слизистой пищевода
    Б) эрозии линейной формы
    В) контактная ранимость слизистой
    Г) язва пищевода
    Д) синдром Барретта
    Е) стеноз пищевода
    Ж) расширение пищевода

28. Моторные нарушения при ГЭРБ, выявляемые при эндоскопическом исследовании:
    А) снижение тонуса нижнего пищеводного сфинктера
    Б) пролабирование на высоту 1–3 см
    В) пролабирование выше ножек диафрагмы с частичной фиксацией
    Г) повышение тонуса нижнего пищеводного сфинктера

29. При подозрении на инородное тело пищевода необходимо провести:
    А) обзорную рентгенографию в переднезадней проекции
    Б) обзорную рентгенографию в боковой проекции
    В) рентгеноскопию с жидкой бариевой взвесью
    Г) фиброэзофагогастродуоденоскопию с биопсией
    Д) манометрию

30. Показания к рентгенологическому исследованию ЖКТ с барием:
    А) синдром срыгиваний и рвот
    Б) подозрение на аномалии развития ЖКТ
    В) болезнь Гиршпрунга
    Г) эрозивный гастрит
    Д) энкопрез
    Е) язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки

5. Список рекомендуемой литературы

5.1. Основная

1. Нью Д. Гастроэнтерология и питание. М.: Логосфера, 2014. 491 с. URL: http://www.marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.
2. Клиническая фармакология / Под ред. Ю.Б. Белоусова и др. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. 976 с. URL: http://www.marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.
3. Острая абдоминальная патология / Под ред. Д.М. Клайна, Л. Стед. М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2014. 296 с. URL: http://www.marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.
4. Шабалов Н.П. Детские болезни: учебник. СПб.: Питер, 2011. Т. 1. С. 641–660.
5. Детские болезни. Гастроэнтерология / Под ред. Н.Н. Володина, Ю.Г. Мухиной. М.: Династия, 2011. Т. 2. С. 35–52, 129–137.

5.2. Дополнительная

1. Детская гастроэнтерология: руководство для врачей / Под ред. Н.П. Шабалова. М.: МЕДпрес-информ, 2011. С. 250–291.
2. Гастроэнтерология. Справочник практического врача / Под ред. С.И. Рапопорта. М.: МЕДпрес-информ, 2009. 320 с.
3. Блум С., Вебстер Дж. Справочник по гастроэнтерологии и гепатологии. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. 592 с.
4. Гайтон А.К., Холл Д.Э. Медицинская физиология. М.: Логосфера, 2008. 1257 с. URL: http://www.marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.

ТЕМА 2.
Врожденные и приобретенные заболевания поджелудочной железы у детей

Цель

На основании теоретических знаний уметь выделять клинико-лабораторные признаки заболеваний поджелудочной железы, проводить дифференциальную диагностику между различными заболеваниями поджелудочной железы и разрабатывать терапевтические подходы.

Вопросы для самоподготовки:

1. Врожденные аномалии поджелудочной железы у детей. Клинические проявления. Диагностика. Тактика ведения.
2. Иметь представление о месте поджелудочной железы в пищеварительном конвейере, структуре ацинуса, стимуляторах и ингибиторах панкреатической секреции, каскаде активации панкреатических ферментов. Понятие феномена «уклонения ферментов», ферментной токсемии. Методы исследования секреции поджелудочной железы, методы ее визуализации. Понятие «рабочей гиперемии».
3. Панкреатиты у детей. Хронический панкреатит у детей. Классификации (Кембриджская, TIGAR-O, и др.). Этиология. Патогенез. Клиническая картина, возрастные особенности. Диагностика. Современные принципы лечения. Прогноз. Профилактика.
4. Понятие об экзокринной недостаточности поджелудочной железы. Основные клинические и клинико-лабораторные синдромы, их возрастные особенности. Дифференциальная диагностика заболеваний поджелудочной железы у детей. Диетотерапия, медикаментозное лечение. Современные представления о заместительной терапии при заболеваниях поджелудочной железы у детей.
5. Муковисцидоз. Эпидемиология. Этиология, тип наследования, генетические маркеры. Патогенез. Клиническая картина кишечной формы муковисцидоза, возрастные особенности. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Современные принципы базисной и заместительной терапии. Прогноз.
6. Синдром Швахмана–Даймонда. Эпидемиология. Этиология. Генетические аспекты. Патогенез. Клиническая картина, возрастные особенности. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Современные принципы терапии. Прогноз.

По результатам изученной темы:

Студент должен знать:

- основные симптомы и синдромы при патологии поджелудочной железы;
- этиологию и патогенез заболеваний поджелудочной железы;
- классификацию заболеваний поджелудочной железы; клинические и лабораторные проявления заболевания; инструментальные методы, используемые в диагностике;
- методы обследования ребенка с подозрением на патологию поджелудочной железы;
- показания и противопоказания к использованию лабораторных, инструментальных и других методов исследования;
- принципы терапии;
- показания и противопоказания к применению основных групп лекарственных препаратов, применяемых при лечении заболеваний поджелудочной железы у детей;
- принципы диспансерного наблюдения детей с данными заболеваниями.

Студент должен уметь:
- собрать анамнез жизни и заболевания ребенка;
- провести осмотр и физикальное обследование детей разных возрастных групп с патологией поджелудочной железы;
- назначить обследование ребенка;
- проанализировать и интерпретировать данные лабораторных и инструментальных методов исследования;
- обосновать и поставить диагноз, сформулировав его в соответствии с общепринятой классификацией;
- определить степень тяжести заболевания;
- провести дифференциальный диагноз;
- назначить питание, лечение, профилактические и реабилитационные мероприятия.

1. Задания для внеаудиторной самостоятельной работы

1.1. Впишите основные клинические проявления заболеваний поджелудочной железы у детей:

Нозологическая форма	**Острый панкреатит**	**Хронический панкреатит без экзокринной недостаточности ПЖ**	**Хронический панкреатит с экзокринной недостаточности ПЖ**	**Изолированный дефицит трипсина/химотрипсина**	**Изолированный дефицит липазы**	**Синдром Швахмана–Даймонда**	**Муковисцидоз**
Физическое развитие							
Характер болей в животе							
Активность панкреатических ферментов крови							
Уровень амилазы мочи							
Эластаза кала							
Разжижение стула							
Изменения скелета							
Анемия и/или нейтропения							
Поражение бронхолегочной системы							
Поражение печени							

1.2. Перечислите заболевания, при которых снижается эластаза-1 в кале (не менее 3 заболеваний поджелудочной железы)

1.3. Заполните таблицу сравнительной характеристики некоторых ферментных препаратов поджелудочной железы

Фермент	Липаза, МЕ	Протеазы, МЕ	Амилаза, МЕ	Прочие компоненты	Форма выпуска	С какого возраста назначается
Мезим-форте						
Фестал						
Пангрол						
Панкреатин						
Креон 10000						
Панцитрат						
Панзинорм						

1.4. Рассчитайте дозы ферментной терапии и жирорастворимых витаминов

1. Ребенку 5 лет с диагнозом «муковисцидоз, кишечная форма» с массой тела 20 кг. _____

2. Ребенку 14 лет с диагнозом «муковисцидоз, смешанная форма» с массой тела 50 кг. _____

3. Ребенку 5 мес с диагнозом «синдром Швахмана–Даймонда (тяжелая экзокринная недостаточность поджелудочной железы» с массой тела 5 кг. _____

Рекомендуемые дозы жирорастворимых витаминов при панкреатической недостаточности (по M. Sinaasappel *et al.*, 2002)

Витамин	Возраст	Дозы
A	Любой	4000–10 000 МЕ*/сут
D	Любой	400–2000 МЕ**/сут, в зависимости от концентрации в сыворотке
E	0–6 мес 6–12 мес 1–4 года 4–10 лет ≥10 лет	50 МЕ***/сут 100 МЕ***/сут 100–200 МЕ***/сут 200–400 МЕ***/сут
K	Любой	От 1 мг/сут до 10 мг в неделю

Примечание. *Витамин A: МЕ × 0,3 = мкг; **витамин D: МЕ/40 = мкг; ***витамин E: МЕ/1,49 = мг.

2. Задания для аудиторной самостоятельной работы

2.1. Из представленного списка клинических симптомов выберите симптомы, характерные для пациента с нижеперечисленными диагнозами:

интоксикация, лихорадка, бронхообструкция, дефицит массы тела, многократная рвота, однократная рвота, «печеночный» запах, полифекалия, стеаторея, водянистый стул, жирный стул, запор, боль в эпигастрии, опоясывающая боль, запор, желтуха, бледность кожных покровов, гепатомегалия, тошнота, одышка, «часовые стекла», ожирение, сухость кожных покровов.

1. Мальчик, 14 лет. Хронический панкреатит без экзокринной недостаточности поджелудочной железы в стадии обострения. _____

_____

_____

2. Мальчик, 15 лет. Состояние после отравления алкоголем. Алкогольный панкреатит._____

_____

_____

3. Девочка, 7 лет. Муковисцидоз, смешанная форма. Белково-энергетическая недостаточность I степени. _____

_____

_____

4. Девочка, 10 мес. Синдром Швахмана–Даймонда (хроническая панкреатическая недостаточность тяжелой степени, нейтропения тяжелой степени, гепатит умеренной степени активности). _____

_____

_____

5. Мальчик, 3 года. Ротовирусная инфекция. Вторичные реактивные изменения поджелудочной железы. Эксикоз I степени. _____

_____

2.2. Заполните бланк клинического анализа крови больным со следующими диагнозами:

1. Мальчик, 14 лет. Хронический панкреатит без экзокринной недостаточности поджелудочной железы в стадии обострения.
2. Мальчик, 15 лет. Состояние после отравления алкоголем. Алкогольный панкреатит.
3. Девочка, 7 лет. Муковисцидоз, смешанная форма. Белково-энергетическая недостаточность I степени.
4. Девочка, 10 мес. Синдром Швахмана–Даймонда (хроническая панкреатическая недостаточность тяжелой степени, нейтропения тяжелой степени, гепатит умеренной степени активности).
5. Мальчик, 3 года. Ротовирусная инфекция. Вторичные реактивные изменения поджелудочной железы. Эксикоз I степени.

Показатель	1	2	3	4	5
Гемоглобин, г/л					
Эритроциты, $\times 10^{12}$/л					
Цветовой показатель					
Ретикулоциты, ‰					
Тромбоциты, $\times 10^{9}$/л					
Лейкоциты, $\times 10^{9}$/л					
Нейтрофилы, %					
полиморфноядерные					
сегментоядерные					
Эозинофилы, %					
Базофилы, %					
Лимфоциты, %					
Моноциты, %					
Плазматические клетки, %					
СОЭ, мм/ч					

2.3. Заполните бланк биохимического анализа крови пациентам со следующими диагнозами:

1. Мальчик, 14 лет. Хронический панкреатит без экзокринной недостаточности поджелудочной железы в стадии обострения.
2. Мальчик, 15 лет. Состояние после отравления алкоголем. Алкогольный панкреатит.
3. Девочка, 7 лет. Муковисцидоз, смешанная форма. Белково-энергетическая недостаточность I степени.
4. Девочка, 10 мес. Синдром Швахмана–Даймонда (хроническая панкреатическая недостаточность тяжелой степени, нейтропения тяжелой степени, гепатит умеренной степени активности).
5. Мальчик, 3 года. Ротовирусная инфекция. Вторичные реактивные изменения поджелудочной железы. Эксикоз I степени.

Показатель		1	2	3	4	5	Норма
Общий белок							65–85 г/л
Альбумины							38–45 г/л (56,6–66,8%)
Глобулины							43,3–33,2%
Мочевина							2,50–8,33 ммоль/л
Креатинин							>27–88 мкмоль/л
Мочевая кислота							140–400 мкмоль/л
Билирубин общий							8,55–20,5 мкмоль/л
Билирубин свободный							6,41–15,38 мкмоль/л
Билирубин связанный							2,14–5,12 мкмоль/л
Холестерин							3,5–5,5 ммоль/л
β-Липопротеиды							35–55 ед
Триглицериды							0,4–1,82 ммоль/л
АЛТ							>45 Ед/л
АСТ							>40 Ед/л
Щелочная фосфатаза							По возрасту
Амилаза							>80 Е/л
γ-Глутамилтрансфераза							11–50 Ед/л
Креатининфосфокиназа							25–200 Ед/л
Калий							4,5–5,3 ммоль/л
Натрий							135–153 ммоль/л
Магний							0,7–1,1 ммоль/л
Кальций							2,24–2,5 ммоль/л
Хлориды							95–106 ммоль/л
Фосфор неорганический							1,2–1,8 ммоль/л
Железо	мал.						14,3–26,0 ммоль/л
	дев.						0,7–21,5 ммоль/л

Показатель	1	2	3	4	5	Норма
Глюкоза						3,33–5,55 ммоль/л
СРБ						Отр.
Антистрептолизин О						>200 Ед/мл
Ревматоидный фактор						>8 МЕ/мл
Антитела к нуклеопротеидам						Отр.

2.4. Выберите эхографические характеристики органов брюшной полости, характерные для нижеприведенной патологии (см. таблицу)

УЗИ брюшной полости:

Печень: увеличена/не увеличена. Контуры ровные/четкие/неровные/бугристые/сглажены. Структура однородна/неоднородна. Эхогенность норма/повышена/снижена. Внутрипеченочные желчные протоки с подчеркнутыми стенками/не изменены.

Желчный пузырь: с перегибом в теле/шейке/дне. Стенки уплотнены/слоисты/не уплотнены. В полости однородная желчь/осадок/конкремент.

Поджелудочная железа: увеличена/не увеличена. Контуры четкие/нечеткие, ровные/неровные. Эхогенность снижена/повышена/не изменена. Структура неоднородная/однородная. Расширение вирсунгова протока.

Селезенка: увеличена/не увеличена. Контуры ровные/четкие/неровные/бугристые/сглажены. Структура однородна/неоднородна. Эхогенность норма/повышена/снижена.

Орган	Врожденная гипоплазия поджелудочной железы	Желчно-каменная болезнь, осложненная билиарным панкреатитом	Муковисцидоз	Синдром Швахмана–Даймонда	Хронический панкреатит (длительность заболевания 8 лет с частыми рецидивами)
Печень					
Желчный пузырь					
Поджелудочная железа					

2.5. Заполните бланк копрологии пациентов со следующими диагнозами:

1. Мальчик, 1 мес. Муковисцидоз, кишечная форма, находится на грудном вскармливании.
2. Мальчик, 10 мес. Муковисцидоз, кишечная форма. Получает прикорм по возрасту.
3. Девочка, 3 года. Синдром Швахмана–Даймонда, проявляющийся тяжелой экзокринной недостаточностью поджелудочной железы. Не получает ферменты.

4. Девочка, 5 лет. Синдром Швахмана–Даймонда, проявляющийся тяжелой экзокринной недостаточностью поджелудочной железы. Получает ферменты в возрастной дозе.
5. Мальчик, 14 лет. Хронический гастродуоденит и панкреатит. После погрешности в диете (сладкие газированные напитки, чипсы) развился диспепсический синдром, сопровождающийся частым неоформленным стулом.
6. Девочка, 12 лет. Язва двенадцатиперстной кишки в стадии открытого дефекта. Реактивные изменения поджелудочной железы.

Копрология	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**
Консистенция						
Цвет						
pH						
Мышечные волокна: с исчерченностью/без исчерченности						
Жир нейтральный						
Жирные кислоты						
Мыла						
Клетчатка перевариваемая неперевариваемая						
Крахмал						
Йодофильная флора						
Слизь						
Эпителий						
Лейкоциты						
Эритроциты						
Простейшие						
Яйца глистов						

Дрожжевые грибы						

3. Задания для аудиторной работы совместно с преподавателем

Задача 3.1

Подросток, 14 лет, жалобы на многократную рвоту, тошноту, схваткообразные боли по всей поверхности живота с иррадиацией в спину. По словам мальчика, данные жалобы возникли после употребления жирной пищи и сладкой газированной воды накануне вечером.

Анамнез заболевания: в течение последних 2 лет — периодические жалобы на боли в животе, преимущественно натощак, которые купируются приемом антацидов. Обследование не проводилось.

Семейный анамнез: отягощен, у деда по отцовской линии рак поджелудочной железы, умер в 35 лет.

При осмотре: рост 168 см, масса 52 кг. Астенического телосложения, удовлетворительного питания. Кожные покровы бледно-розовые, сухие, с периорбитальным цианозом. Видимые слизистые розовые, чистые. Язык густо обложен бело-желтым налётом. Дыхание везикулярное. ЧД 20 в минуту. Сердечные тоны ясные, ритмичные. ЧСС 94 в минуту. Живот вздут, при пальпации умеренно напряжен, болезненный в эпигастрии и точках Дежардена, Мейо–Робсона, зоне Шоффара. Пузырные симптомы слабоположительные. Печень не выступает из-под края реберной дуги, пальпация безболезненная. Симптом поколачивания отрицательный. Стул в день осмотра был два раза, кашицеобразный, коричневого цвета. Мочеиспускание свободное, безболезненное.

Данные клинического обследования

Общий анализ крови: Hb 136 г/л, эритроциты $4{,}8\times10^{12}$/л, лейкоциты $12{,}0\times10^{9}$/л, нейтрофилы: п/я 5%, с/я 68%, эозинофилы 1%, лимфоциты 22%, моноциты 4%, СОЭ 22 мм/ч.

Общий анализ мочи: без патологии. Альфа-амилаза: 1961 Ед/л (норма 0–480 Ед/л).

Биохимический анализ крови: общий белок 68 г/л, альбумины 47 г/л, билирубин: общий 36 мкмоль/л, прямой 19 мкмоль/л, АЛТ 75 ед/л, АСТ 220 ед/л, ЩФ 1506 ед/л, амилаза 8000 ед/л, глюкоза 6,8 ммоль/л.

УЗИ органов брюшной полости: печень увеличена, структура неоднородная, эхогенность повышена. Желчный пузырь обычной формы, стенки утолщены, в полости неоднородная желчь, камни? без тени. Поджелудочная железа увеличена: головка 24 мм, тело 28 мм, хвост не визуализируется . Структура ПЖ крайне неоднородная, дефекты наполнения в расширенном протоке, множественные тени.

Задание

Ваш предположительный диагноз _____

_____

_____

_____

Дифференциальный диагноз _____

_____

_____

План обследования и лечения _____

_____

_____

_____

Задача 3.2

Мальчик, 12 лет, жалобы на тошноту, отрыжку, боли в околопупочной области с иррадиацией в спину в течение 2 дней.

Анамнез заболевания: в течение последнего года — периодические приступы болей в животе с преимущественной локализацией в околопупочной и эпигастральной области, с иррадиацией в спину, сопровождающиеся тошнотой, иногда рвотой. Приступы возникают преимущественно после погрешностей в питании, купируются приемом спазмолитиков и антацидов, соблюдением диеты.

Семейный анамнез: у матери — острый панкреатит 3 года назад, бабушка (по материнской линии) — язвенная болезнь желудка, прабабушка (по материнской линии) — хронический панкреатит. По линии отца — нет сведений.

При осмотре: рост 142 см, масса 30 кг. Нормального телосложения, сниженного питания. Кожные покровы и видимые слизистые бледные, чистые. Язык обложен белым налётом у корня. Дыхание везикулярное. ЧД 18 в 1 мин. Сердечные тоны ясные, ритмичные. ЧСС 92 в 1 мин. Живот вздут, при пальпации умеренно напряжен, болезненный в эпигастрии, левом подреберье, точках Дежардена, Мейо–Робсона, зоне Шоффара. Пузырные симптомы отрицательные. Печень не выступает из-под края реберной дуги, при пальпации безболезненный. Стул однократный, оформленный. Мочеиспускание свободное, безболезненное.

Данные клинического обследования

Общий анализ крови: Hb 128 г/л, эритроциты $4{,}4\times10^{12}$/л, лейкоциты $7{,}4\times10^{9}$/л, нейтрофилы: п/я 3%, с/я 58%, лейкоциты 36%, моноциты 3%, эозинофилы 3%, СОЭ 10 мм/ч.

Биохимическое исследование крови: общий белок 74 г/л, альбумины 51 г/л, АЛТ 14 ед/л, АСТ 19 ед/л, ЩФ 150 ед/л, амилаза 110 ед/л, **билирубин 16 мкмоль/л, прямой билирубин 3 мкмоль/л,** глюкоза 5,2 ммоль/л.

Анализ мочи на альфа-амилазу: 733 Ед/л.

Копрограмма: неоформленный, мышечные волокна ++, нейтральный жир ++, мыла ++, крахмал +, лейкоциты, эритроциты отриц.

УЗИ органов брюшной полости: печень не увеличена, структура однородная, эхогенность в норме. Желчный пузырь обычной формы, стенки не утолщены, в полости однородная желчь. Поджелудочная железа увеличена: головка 22 мм, тело 20 мм, хвост 20 мм. Структура неоднородная, эхогенность повышена.

Задание

Ваш предположительный диагноз _____

_____

_____

_____

Дифференциальный диагноз _____

_____

_____

План обследования и лечения _____

_____

_____

_____

Задача 3.3

Девочка, 1 года 5 месяцев. Плохая прибавка массы тела, частые ОРВИ (7 раз за год), осложненные острым бронхитом, однократно левосторонней нижнедолевой пневмонией.

Анамнез жизни и заболевания: девочка от соматически здоровой матери 28 лет, от 1-й беременности, протекавшей с токсикозом в I триместре, угрозой прерывания в III триместре. Роды на 39-й неделе, самостоятельные. Масса тела при рождении 3100 г, рост 52 см. Находилась на грудном

вскармливании с рождения, в массе прибавляла 400–500 г в месяц. С рождения родители отмечают «жирный» стул 2–4 раза в сутки. Перенесенные заболевания: с 8 мес — 3 эпизода острого бронхита, в 1 год 2 мес — левосторонняя нижнедолевая пневмония. Психомоторное развитие с задержкой (сидит с 10 мес, стоит без поддержки с 14 мес, на момент осмотра не ходит).

Семейный анамнез: сестра матери умерла в 1 год от затяжной пневмонии.

При осмотре: состояние тяжелое. Масса 9400 г, рост 78 см. Кожные покровы бледно-розовые, сухие. Подкожно-жировой слой развит слабо. Перкуторный звук легочный. Дыхание пуэрильное, проводится во все отделы, хрипов нет. Одышка не выражена. ЧД 30 в 1 мин. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 118 в минуту.

Живот вздут, урчит при пальпации, мягкий, безболезненный. Печень +2 см из-под края правой реберной дуги, край плотной консистенции. Селезенка не пальпируется. Стул 2–3 раза в день, кашицеобразный, жирный.

Данные клинического обследования

Общий анализ крови: Hb 110 г/л, эритроциты $4{,}2\times10^{12}$/л, тромбоциты 220×10^{9}/л, лейкоциты $10{,}7\times10^{9}$/л, нейтрофилы: п/я 3%, с/я 28%, лейкоциты 58%, эозинофилы 1%, моноциты 10%, СОЭ 12 мм/ч.

Копрограмма: неоформленный, мышечные волокна +, нейтральный жир нейтральный жир +++, мыла +++, крахмал +, лейкоциты, эритроциты отриц.

Хлориды пота: 68 ммоль/л.

Панкреатическая эластаза-1 в кале: 30 мкг/г.

Генетическое обследование: ΔF508/G542X.

Задание

Ваш предположительный диагноз _____

_____

_____

_____

Дифференциальный диагноз _____

_____

_____

_____

План обследования и лечения _____

_____

_____

_____

_____

Задача 3.4

Девочка, 5 мес. Плохой аппетит, частый жирный стул до 6–8 раз в сутки, плохая прибавка массы тела (300–400 г в месяц).

Анамнез жизни: ребенок от 1-й беременности, протекавшей на фоне анемии, ОРВИ на 15-й неделе, с отеками в III триместре; ЗВУР на 22-й неделе. Роды 1-е, срочные, со стимуляцией. При рождении масса 3190 г, рост 50 см. Апгар 8/9. На грудном вскармливании с рождения. Перенесенные заболевания: ОРЗ, острый бронхит, левосторонний катаральный отит.

Анамнез заболевания: с рождения у ребенка отмечался жирный жидкий стул до 10 раз в сутки. В 1,5 мес отмечались срыгивания, вздутие живота и плохая прибавка массы тела. При обследовании по месту жительства: в общем анализе крови снижение гемоглобина до 98 г/л, нейтрофилов до 10%; в биохимическом анализе крови повышение АЛТ до 279 Ед/л, АСТ до 202 ЕД/л, повышение ЩФ до 866. Анализ крови на вирусные гепатиты В, С и TORCH-инфекции — отрицательный. Кал на кишечную группу — отрицательный. Кал на углеводы 0,25%. УЗИ брюшной полости — метеоризм. Проведен-

ное лечение: сорбенты, ферменты, пробиотики, препараты железа, витамин D — без положительного эффекта. В связи с сохраняющейся анемией, нейтропенией ребенок наблюдался гематологом.

В 5 мес ребенок госпитализирован в стационар для обследования и лечения.

При осмотре: состояние тяжелое. Масса 4800 г, рост 56 см. Кожные покровы бледно-розовые, сухие. Подкожно-жировой слой развит слабо. Тургор тканей снижен. Перкуторный звук легочный. Дыхание пуэрильное, проводится во все отделы, хрипов нет. ЧД 28 в 1 мин. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 112 в 1 мин.

Живот вздут, урчит при пальпации, мягкий, безболезненный. Печень +2 см из-под края правой реберной дуги, край плотной консистенции. Селезенка не пальпируется. Стул 6 раза в день, кашицеобразный, жирный. Область ануса испачкана жирными каловыми массами.

Данные клинического обследования

Общий анализ крови: Hb 102 г/л, эритроциты $4{,}1\times10^{12}$/л, тромбоциты 220×10^{9}/л, лейкоциты $4{,}7\times10^{9}$/л, нейтрофилы: п/я 1%, с/я 8%, лимфоциты 78%, эозинофилы 1%, моноциты 10%, СОЭ 12 мм/ч.

Биохимический анализ крови: общий белок 60,1 г/л, альбумины 35 г/л, АЛТ 293 Ед/л, АСТ 212 Ед/л, ЩФ 790 Ед/л , ГГТ 12 ЕД/л, альфа-амилаза 10 ЕД/л, глюкоза 4,75 ммоль/л, мочевина 3,2 ммоль/л, креатинин 40 мкмоль/л, общий билирубин 11,6 мкмоль/л, ЛДГ 159 Ед/л, железо сывороточное 5,9 мкмоль/л, кальций 2,22 мкмоль/л; фосфор 1,94 мкмоль/л.

Иммунограмма: IgG 582, IgA 105, IgM 480.

Альфа-амилаза в моче: 38 ЕД/л.

Копрограмма: неоформленный, мышечные волокна нет, нейтральный жир +++, жирные кислоты ++, мыла +++, крахмал нет, лейкоциты, эритроциты отриц.

Хлориды пота: 26 ммоль/л.

Панкреатическая эластаза-1 в кале: 15 мкг/г.

Ультразвуковое исследование органов брюшной полости:

печень: передне-задний размер правой доли 86 мм, **индекс 1-го сегмента** до 30%. Паренхима печени средней эхогенности, достаточно однородная. Умеренно выражен перипортальный фиброз. Край печени острый. В воротах печени увеличенные лимфатические узлы в большом количестве до 10–12 мм. Видимые фрагменты внутрипеченочных протоков не дилатированы, стенки их не изменены.

Желчный пузырь: форма обычная, стенки тонкие, просвет эхонегативный. Поджелудочная железа: контуры четкие, ровные, размеры: 11×9×10 мм, не увеличена. Паренхима значительно повышенной эхогенности, достаточно однородная. Видимые фрагменты вирсунгова протока не дилатированы. Интра- и параорганных дополнительных включений не выявлено. В желудке натощак содержимое в умеренном количестве, отмечается бульбостаз, заброс из двенадцатиперстной кишки в желудок.

Селезенка: не увеличена, 66×32 мм. Контуры четкие, ровные. Паренхима средней эхогенности, однородная. Дополнительных организованных интра- и паралиенальных включений не выявлено.

Задание

Ваш предположительный диагноз _____

_____

_____

_____

Дифференциальный диагноз _____

_____

_____

_____

План обследования и лечения _____

_____

_____

_____

Задача 3.5

Мальчик, 2 года, госпитализирован для уточнения диагноза в связи с тремя эпизодами резкой слабости, одышки, спутанностью сознания утром натощак.

Анамнез жизни: ребенок от 1-й поздней беременности после длительного лечения от бесплодия. С II триместра мама находилась на сохранении. Вес при рождении 3200 г, оценка по Апгар 8/8 баллов. К году весил 11 кг. Раннее развитие без особенностей. Жалобы диспепсического характера стали появляться по мере введения прикормов.

Анамнез заболевания: по месту жительства трижды был госпитализирован по «скорой» с умеренной гипогликемией 2,2–2,6 мМоль/л, при обследовании активность амилазы в моче составляла 30 000 ед/л. По месту жительства диагностирован острый отечный панкреатит, рецидивирующее течение. При УЗИ поджелудочная железа равномерно увеличена в 2 раза, постпрандиальная реакция отсутствует. По месту жительства на фоне инфузионной терапии и в/в введения преднизолона 30 мг тяжелое состояние относительно быстро купировалось.

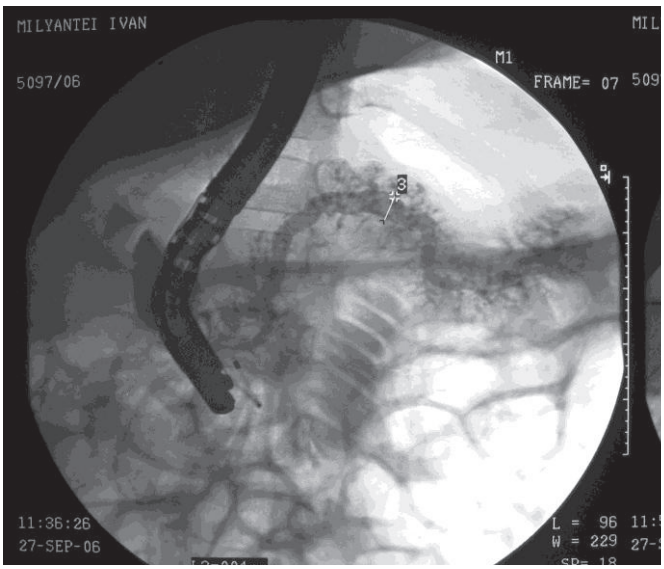
При осмотре: мальчик высокорослый, интеллект высокий. На осмотр реагирует адекватно. Состояние удовлетворительное. В момент осмотра отмечается вздутый живот. Язык обложен. Тимпанит. При пальпации боли нет, перистальтика активная, отходят газы. Стул неустойчивый.

Гликемия натощак 3 ммоль/л. Амилаза панкреатическая 600 Ед/л (норма до 125 Ед/л), липаза повышена в 5 раз.

ЭГДС: язва двенадцатиперстной кишки в области малого дуоденального соска, отек большого дуоденального сосочка, поступление желчи в послость кишки не отмечалось в течение всего времени эндоскопического исследования.

УЗИ: поджелудочная железа увеличена, главный панкреатический проток расширен до 4 мм. Паренхима неоднородная.

Выполнен один из методов визуализации (см. рисунок).



Задание

Ваш предположительный диагноз _____

_____

_____

_____

Дифференциальный диагноз _____

_____

_____

_____

План обследования и лечения _____

4. Исходящий тестовый контроль

4.1. Укажите один правильный ответ

1. Питание у детей старше 1 года с муковисцидозом:
   А) следует исключить перекусы
   Б) запрещены рыбные и мясные блюда
   В) запрещены молочные продукты
   Г) обязательны дополнительные приемы пищи
   Д) исключаются высококалорийные смеси

2. Калорийность рациона детей с муковисцидозом должна составлять ____% от нормы:
   А) 120–150 Б) 100–120 В) 120–140
   Г) 140–170 Д) 80–90

3. Дополнительное питание при муковисцидозе применяется при дефиците веса более:
   А) 10% Б) 15% В) 20%
   Г) 25% Д) 30%

4.2. Укажите все правильные ответы

4. Клинические и лабораторные показатели, которые отражают эффективность назначения панкреатических ферментов:
   А) характер стула
   Б) частота стула
   В) количество нейтрального жира в копрограмме
   Г) количество жирных кислот в копрограмме
   Д) уровень липазы в крови

5. При воспалительных заболеваниях поджелудочной железы болезненность при пальпации локализуется в точках:
   А) Мейо–Робсона Б) Кера В) Кача
   Г) Де-Жардена Д) Мак-Бурнея

6. Повреждение поджелудочной железы сопровождается жалобами на:
   А) боли в эпигастрии Б) боли за грудиной В) боли в пояснице
   Г) опоясывающие боли Д) рвоту Е) тошноту

7. УЗИ поджелудочной железы позволяет оценить:
   А) размеры
   Б) наличие кист
   В) состояние экзокринной недостаточности поджелудочной железы
   Г) функциональное состояние

8. Оценить экзокринную функцию поджелудочной железы можно следующими методами:
   А) определение углеводов в кале Б) УЗИ поджелудочной железы
   В) дуоденальное зондирование Г) определение количества жиров в кале
   Д) определение липазы в крови

9. Критериями тяжести состояния при активном воспалительном процессе поджелудочной железы являются:

А) интенсивность болевого синдрома
Б) увеличение размеров поджелудочной железы
В) лейкоцитоз
Г) лихорадка
Д) похудание

10. Для синдрома Швахмана–Даймонда характерны следующие симптомы:
А) задержка физического развития
Б) дефицит жирорастворимых витаминов
В) стеаторея 2-го типа
Г) стеаторея 1-го типа
Д) нейтропения
Е) сахарный диабет 1-го типа
Ж) задержка умственного развития

11. Препараты панкреатических ферментов:
А) пепсин
Б) панцитрат
В) панадол
Г) креон
Д) фестал
Е) фамотидин

12. Высокоактивные препараты панкреатических ферментов:
А) панкреатин
Б) панцитрат
В) панкурмен
Г) креон
Д) фестал
Е) мезим форте

13. Содержит желчь:
А) панкреатин
Б) креон
В) эрмиталь
Г) энзистал
Д) фестал
Е) мезим форте

14. Стимулируют секрецию сока поджелудочной железы:
А) инсулин
Б) гастрин
В) соматотропный гормон
Г) холецистокинин
Д) секретин

15. Ферментные препараты детям с экзокринной недостаточностью поджелудочной железы:
А) следует давать через день
Б) следует применять во время еды
В) следует применять после еды
Г) дозируются по содержанию протеазы
Д) дозируются по содержанию липазы

16. Особенности питания при синдроме Швахмана–Даймонда на 1-м году жизни:
А) следует исключать грудное кормление
Б) грудное молоко желательно обогащать белком
В) грудное молоко можно обогащать смесями со среднецепочечными триглицеридами
Г) следует применять смеси с низким содержанием жира
Д) следует использовать только безлактозные смеси

4.3. Дополните

17. У ребенка с болевым синдромом, впервые возникшим, уровень диастазы мочи составил 4000 Ед/ч (норма 1–17 Ед/ч). Предварительный диагноз — _____ панкреатит.

18. Современный скрининговый маркер диагностики острого панкреатита — определение уровня _____ в моче.

19. Для острых воспалительных заболеваний поджелудочной железы характерна _____ _____ рвота, _____ облегчения.

20. Прямой неинвазивный метод исследования экзокринной функции поджелудочной железы — это _____ тест.

21. Сочетание экзокринной недостаточности поджелудочной железы с нейтропенией и костными аномалиями характерно для _____.
22. При синдроме «уклонения» в крови активность _____ информативна в 1-е сутки активного воспалительного процесса в поджелудочной железе.

23. Ребенок поступает в стационар на 7-е сутки заболевания с диагнозом «Острый панкреатит». Определение уровня _____ в крови наиболее информативно для подтверждения диагноза.

24. Назначение ферментных препаратов в лечении острого воспалительного заболевания поджелудочной железы показано в период _____.

25. Основной фермент, запускающий процессы аутолиза поджелудочной железы на начальной стадии повреждения, — это _____.

26. Уровень панкреатической эластазы-1 в кале составил 80 мкг/г. Это свидетельствует об _____ экзокринной недостаточности у пациента.

27. Уровень эластазы-1 в кале в норме — _____.

28. Для больных муковисцидозом характерна стеаторея _____ типа.

29. Инструментальное исследование поджелудочной железы, которое нельзя проводить в период ее острого воспалительного процесса, — это _____.

30. В аптеке имеется мезим форте, маалокс, сандостатин, контрикал. Выберите препарат в качестве терапии 1-й линии для лечения острого воспалительного заболевания поджелудочной железы — _____.

5. Список рекомендуемой литературы

5.1. Основная

1. Шабалов Н.П. Детские болезни: учебник. СПб.: Питер, 2011. Т. 1. С. 724–727, 790–808.
2. Детские болезни / Под ред. Н.Н. Володина, Ю.Г. Мухиной. М.: Династия, 2011. Т. 2. Гастроэнтерология. С. 195–223.

5.2. Дополнительная

1. Детская гастроэнтерология: руководство для врачей / Под ред. Н.П. Шабалова. М.: МЕДпрес-информ, 2011. С. 401–432.
2. Гастроэнтерология. Справочник практического врача / Под ред. С.И. Рапопорта. М.: МЕДпресинформ, 2009. 320 с.
3. Блум С., Вебстер Дж. Справочник по гастроэнтерологии и гепатологии. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. 592 с.

ТЕМА 3.
Хронические и персистирующие диареи у детей. Синдром нарушенного кишечного всасывания

Цель

На основании теоретических знаний овладеть принципами диагностики и дифференциальной диагностики заболеваний тонкой кишки, современными принципами лечения заболеваний тонкой кишки, коррекции сопутствующих состояний и осложнений.

Вопросы для самоподготовки

1. Определение хронических и персистирующих диарей. Эпидемиология. Классификация персистирующих диарей. Основные механизмы развития диарей у детей. Возрастные особенности этиологии хронической и персистирующей диареи у детей.
2. Понятие о синдроме нарушенного кишечного всасывания (мальабсорбция). Основные клинические и клинико-лабораторные синдромы, их возрастные особенности. Дифференциальная диагностика хронических и персистирующих диарей у детей. Дифференцированный подбор диетотерапии, медикаментозного и хирургического лечения при хронических диареях у детей.
3. Понятие о непереносимости глютена. Целиакия. Эпидемиология. Этиопатогенез. Клиническая картина, возрастные особенности. Внекишечные проявления. Диагностика. Современные методы диетотерапии и медикаментозной коррекции. Профилактика. Прогноз.
4. Понятие о дисахаридазной недостаточности. Лактазная недостаточность. Эпидемиология. Классификация. Патогенез. Врожденный дефицит лактазы. Гиполактазия взрослого типа. Вторичная лактазная недостаточность. Клиническая картина, возрастные особенности. Диагностика. Современные методы диетотерапии и медикаментозной коррекции. Прогноз. Понятие о сахаразо-изомальтазной недостаточности, глюкозо-галактозной мальабсорбции, мальабсорбции фруктозы.
5. Пищевая аллергия. Этиология. Патогенез. Современный спектр пищевых аллергенов, его возрастная эволюция. Поражение желудочно-кишечного тракта при пищевой аллергии. Клиническая картина, возрастные особенности. Диагностика. Современные методы диетотерапии и медикаментозного лечения. Профилактика. Прогноз.
6. Понятие о белок-теряющих диареях. Экссудативная энтеропатия. Этиология. Патогенез. Первичные и вторичные формы экссудативной энтеропатии. Клинические проявления, возрастные особенности. Современные методы диагностики. Дифференциальный диагноз. Современные методы диетотерапи и медикаментозного лечения. Прогноз.
7. Синдром короткой кишки. Врожденный и приобретенный синдромы короткой кишки. Этиология, ее возрастные особенности. Патогенез. Клиническая картина, ее особенности от объема и места резекции кишечника. Диетотерапия и медикаментозное лечение в раннем и позднем послеоперационном периоде. Прогноз.

По результатам изученной темы*:*

Студент должен знать:

- основные симптомы и синдромы заболеваний тонкой кишки;
- этиологию и патогенез заболеваний тонкой кишки;
- классификацию заболеваний тонкой кишки;
- методы диагностики заболеваний тонкой кишки;
- принципы дифференциальной диагностики заболеваний тонкой кишки;

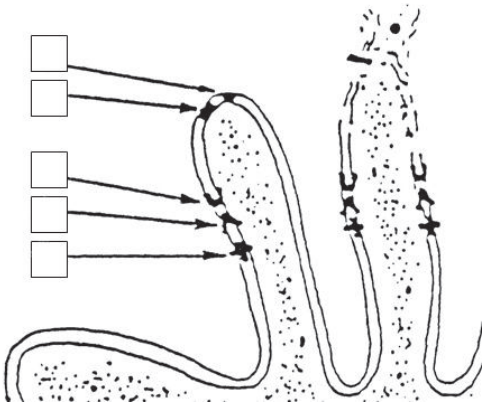
- показания к назначению дополнительного обследования при заболеваниях тонкой кишки;
- принципы терапии заболеваний тонкой кишки;
- принципы диспансерного наблюдения детей с заболеваниями тонкой кишки.

Студент должен уметь:

- проводить осмотр ребенка с патологией тонкой кишки, выделить основные симптомы и синдромы заболевания;
- интерпретировать полученные данные клинического и инструментального обследования;
- назначать лечение и контролировать течение заболевания;
- корригировать терапию;
- выписать рецепты на назначенные препараты;
- дать рекомендации по режиму жизни, питания.

1. Задания для внеаудиторной самостоятельной работы

1.1. Отметьте буквами на рисунке локализацию максимальной активности на ворсине кишечных ферментов.



A — лактаза

B — сахараза

C — глюкоамилаза

D — изомальтаза

E — мальтаза

1.2. Заполните таблицу «Гистологическая классификация целиакии по Marsh–Oberhuber».

	Степень 0 — норма	Степень 1 — инфильтративная	Степень 2 — гиперпластическая	Степень 3 — деструктивная	Степень 4 — гипопластическая
МЭЛ					
Крипты					
Ворсины					

1.3. Заполните таблицу дифференциальной диагностики осмотических и секреторных диарей (используйте значки: ▲ — повышено, ▼ — снижено, N — без изменений).

Показатель	Секреторная диарея	Осмотическая диарея	Диапазон колебаний
Осмотическая плотность			50–135 мОсм/кг
pH			5,5–6,0

Cl^-			35–40 мэкв/л
Na^+			70 мэкв/л
Изменение частоты и объёма стула при отмене энтерального питания			

1.4. Заполните таблицу «Дифференциальный диагноз манифестации целиакии и острой кишечной инфекции».

Симптом	Целиакия	Острая кишечная инфекция
Повышенная температура тела		
Наличие «целиакийного анамнеза» (поносы, гипотрофия, связь с введением злаковых каш)		
Жидкий стул		
Рвота		
Значительное вздутие живота		
Токсикоз с эксикозом, судороги		
Наличие патогенной флоры в посеве кала		
Нормализация стула		
Нормализация веса		
Потеря приобретенных ранее навыков		

1.5. Заполните таблицу «Дифференциально-диагностические признаки нарушенного кишечного всасывания у детей».

Показатель	Лактазная недостаточность	Целиакия	Кишечная форма муковисцидоза	Экссудативная энтеропатия
Возраст, в котором наиболее часто проявляется заболевание				
Причина заболевания				
Клинические признаки заболевания				
Лабораторные признаки				
Данные морфологического исследования				
Методы диагностики				

1.6. Заполните таблицу лечебного питания для детей с целиакией

Продукты с явным глютеном	Продукты со «скрытым» глютеном

2. Задания для аудиторной самостоятельной работы

2.1. Из представленного списка клинических симптомов выберите и дополните симптомы, характерные для пациента с нижеперечисленными диагнозами:

выраженное увеличение живота в объеме; плохая прибавка в весе; абдоминальный болевой синдром; астенический синдром; анемический синдром; отечный синдром, полифекалия, кожный синдром, синдром срыгиваний и рвот, бронхообструктивный синдром, рахитоподобный синдром, геморрагический синдром.

1. Девочка, 5 лет. Целиакия, острые проявления. _____

2. Мальчик, 2 мес. Вторичная лактазная недостаточность. _____

3. Мальчик, 1,5 года. Первичная экссудативная энтеропатия. _____

4. Девочка, 6 лет. Пищевая аллергия. Синдром раздраженной толстой кишки с запором. _____

2.2. Заполните бланк клинического анализа крови больным со следующими диагнозами:

1. Девочка, 5 лет. Целиакия, острые проявления.
2. Мальчик, 2 мес. Вторичная лактазная недостаточность.
3. Мальчик, 1,5 года. Первичная экссудативная энтеропатия.
4. Девочка, 6 лет. Пищевая аллергия. Синдром раздраженной толстой кишки с запором.

Показатель	1	2	3	4
Гемоглобин, г/л				
Эритроциты, $\times 10^{12}$/л				
Цветовой показатель				
Ретикулоциты, ‰				
Тромбоциты, $\times 10^{9}$/л				
Лейкоциты, $\times 10^{9}$/л				
Нейтрофилы, % полиморфноядерные				
сегментоядерные				
Эозинофилы, %				
Базофилы, %				
Лимфоциты, %				
Моноциты, %				
Плазматические клетки, %				
СОЭ, мм/ч				

2.3. Заполните бланк биохимического анализа крови:

1. Мальчик, 3 года. Целиакия, активная стадия. Отечный синдром. Судорожный синдром. Мышечная гипотония. Анемия.
2. Девочка, 5 лет. Целиакия, острые проявления.
3. Мальчик, 2 мес. Вторичная лактазная недостаточность.
4. Мальчик, 1,5 года. Первичная экссудативная энтеропатия.
5. Девочка, 6 лет. Пищевая аллергия. Синдром раздраженной толстой кишки с запором.

Показатель	1	2	3	4	5	Норма
Общий белок						**47–65 г/л**
Альбумины						**28–44 г/л (53–56%)**
Глобулины						43,3–33,2%
Мочевина						1,8–6,4 ммоль/л

Показатель	1	2	3	4	5	Норма
Креатинин						27–88 мкмоль/л
Билирубин общий						8,55–20,5 мкмоль/л
Билирубин свободный						6,41–15,38 мкмоль/л
Билирубин связанный						2,14–5,12 мкмоль/л
Холестерин						3,5–5,5 ммоль/л
β-Липопротеиды						35–55 ед
Триглицериды						0,4–1,82 ммоль/л
АЛТ						<45 Ед/л
АСТ						<40 Ед/л
Щелочная фосфатаза						По возрасту
γ-Глутамилтрансфераза						11–50 Ед/л
Креатинфосфокиназа						25–200 Ед/л
Калий						4,5–5,3 ммоль/л
Натрий						135–155 ммоль/л
Магний						0,7–1,1 ммоль/л
Кальций						2,24–2,50 ммоль/л
Хлориды						96–106 ммоль/л
Фосфор неорганический						1,2–1,8 ммоль/л
Железо мал.						14,3–26,0 ммоль/л
дев.						0,7–21,5 ммоль/л
Глюкоза						3,33–5,55 ммоль/л
СРБ						Отр.
Антистрептолизин-О						<200 Ед/мл

2.4. Выберите результаты серологического исследования, соответствующие нижеперечисленным диагнозам:

1. Целиакия, активная фаза.
2. Целиакия, активная фаза, дефицит IgA.
3. Целиакия (через 1 мес после проведения аглиадиновой диеты).
4. Целиакия (через 6 мес после проведения аглиадиновой диеты).

АГА IgG — 80 Ед/мл, IgA — 5 Ед/мл (норма до 12 Ед/мл)	
АГА IgG — 80 Ед/мл, IgA — 85 Ед/мл (норма до 12 Ед/мл)	
анти tTG IgG — 100 Ед/мл, анти tTG IgA — 120 Ед/мл (норма до 10 Ед/мл)	
АГА IgG — 40 Ед/мл, IgA — 35 Ед/мл (норма до 12 Ед/мл)	
анти tTG IgG — 10 Ед/мл, анти tTG IgA — 20 Ед/мл (норма до 10 Ед/мл)	
АГА IgG — 8 Ед/мл, IgA — 10 Ед/мл (норма до 12 Ед/мл)	
анти tTG IgG — 10 Ед/мл, анти tTG IgA — 8 Ед/мл (норма до 10 Ед/мл)	

3. Задания для совместной с преподавателем работы

Задача 3.1

Мальчик, 1 год 3 мес. Поступил с жалобами на обильный пенистый стул, отсутствие аппетита, значительное похудание, отставание в моторном развитии.

Анамнез: ребенок от 1-й беременности, протекавшей физиологично, родов путем кесарева сечения (у матери равномерно суженный таз). Масса при рождении 3100 г, рост 51 см. Ребенок находился на грудном вскармливании до 3 мес, далее кормился адаптированной смесью, рос и развивался хорошо. С 5 мес введена манная каша на коровьем молоке. Примерно через 1,5 мес появились жалобы на вздутие и урчание в животе, частый обильный стул с примесью слизи. Ребенок стал терять в весе. Неоднократно находился на стационарном лечении по месту жительства с диагнозом: гастроэнтероколит неясной этиологии. На фоне инфузионной и симптоматической терапии состояние несколько улучшалось, однако после выписки из стационара состояние вновь ухудшалось, ребенок продолжал терять в весе, отказывался от еды, стул был водянистым, частым (до 10 раз в сутки), с жирным блеском, зловонным.

Ребенок направлен на стационарное обследование и лечение в РДКБ.

При поступлении: состояние тяжёлое. Масса 6,2 кг, рост 71 см. Кожные покровы чистые, тургор и эластичность тканей резко снижены, подкожно-жировой слой практически отсутствует по всему телу, незначительно сохранён на щёчках, отмечается отёчность стоп, пастозность голеней, поясницы. В лёгких пуэрильное дыхание, хрипов нет. ЧД 24 в 1 мин. Границы сердца: правая — по правому краю грудины, левая — на 1 см влево от левой среднеключичной линии, верхняя — по верхнему краю 3 ребра. Тоны сердца громкие, шумов нет. ЧСС 120 уд/мин. Язык чистый. Живот вздут, увеличен в объёме, мягкий, при пальпации безболезненный. Печень выступает на 1,5 см из-под края правой реберной дуги, селезенка не пальпируется. Стул 5–6 раз в день, обильный, пенистый, с жирным блеском. Ребёнок не сидит, не стоит. При осмотре беспокоен, капризен.

Данные клинического обследования

Общий анализ крови: Hb 113 г/л, эритроциты $4{,}31\times10^{12}$/л; лейкоциты $10{,}3\times10^{9}$/л; тромбоциты 409×10^{9}/л; нейтрофилы: п/я 0%, с/я 15, эозинофилы 1%, базофилы 0%, лимфоциты 74%, моноциты 9%, ретикулоциты 1%, СОЭ 3 мм/ч.

Общий анализ мочи: реакция кислая, относительная плотность 1006; белок — нет, глюкоза — нет, лейкоциты — 1–2 в п/зр.

Копрограмма: неоформленный, консистенция кашицеобразная, жёлтый, соединительная ткань — нет, мышечные волокна — немного, нейтральный жир — ед., жирные кислоты — много, мыла — нет, непереваренная клетчатка — незначительная, крахмал — много, лейкоциты, эритроциты, эпителий — нет, яйца глистов, простейших — не найдены.

Биохимический анализ крови: общий белок 44 г/л, альбумины 49,8%, α_1-глобулин 6,1%, α_2-глобулин 16,9%, β-глобулин 12%, γ-глобулин 15,3%, мочевина 5,4 ммоль/л, креатинин 42 мкмоль/л, билирубин общий 3,5 мкмоль/л, калий 3,55 ммоль/л, натрий 137 ммоль/л, кальций 0,79 ммоль/л, фосфор 1,2 ммоль/л, железо 7 мкмоль/л; АЛТ 36 ед/л, АСТ 42 ед/л, ЛДГ 277 ед/л, ЩФ 103 ед/л, глюкоза 3,5 ммоль/л.

УЗИ органов брюшной полости: печень: левая доля увеличена, правая доля не увеличена, паренхима повышенной эхогенности и зернистости, контуры ровные. Поджелудочная железа: увеличена, размер головки 12 мм, тела 9 мм, хвоста 14 мм, паренхима однородная, контуры ровные. Желчный пузырь: форма вытянутой формы, стенки не изменены, просвет чистый. Селезёнка: увеличена (59×22 мм), паренхима однородная, эхогенность обычная. Почки: расположение обычное, размеры: правая 59×24 мм, левая 62×23 мм, дифференцировка сохранена, чашечно-лоханочная система почек не расширена, контуры ровные.

Исследование крови на антитела к глиадину: АГА IgA>100, АГА IgG>100; антитела к тканевой трансглутаминазе — IgA>200, IgG>200.

Фиброгастродуоденоскопия: эндоскоп введен свободно. Слизистая пищевода на всем протяжении бледно-розовая, гладкая. Складки кардии не утолщены. Розетка кардии смыкается полностью. В просвете желудка незначительное количество прозрачной слизи. Складки желудка среднего калибра, правильной ориентации. Легко расправляются при инсуффляции воздуха. Слизистая оболочка свода, тела и антрального отдела желудка, а также луковицы двенадцатиперстной кишки розовая, блестящая. В постбульбарных отделах двенадцатиперстной кишки складки среднего калибра, слизистая гиперемирована, с высыпаниями по типу «манной крупы». Просвет кишки не деформирован. Слизистая тощей кишки гиперемирована, с высыпаниями по типу «инея», складки несколько утолщены, с некоторым усилием расправляются при инсуффляции воздуха, определяется слабо выраженная поперечная исчерченность на вершинах складок. Просвет кишки не деформирован. Выполнена биопсия слизистой оболочки тощей кишки. Заключение: дуоденит, еюнит.

Биопсия тощей кишки: в серийных гистопрепаратах определяются фрагменты атрофичной слизистой оболочки тонкой кишки. Ворсинки уплощены и сглажены. Покровный эпителий уплощен, с потерей базальной полярности, многочисленными межэпителиальными лимфоцитами, лейкоцитами. Базальная мембрана без четких контуров. Крипты распределены неравномерно, углублены, эпителий крипт — с умеренной митотической активностью. Мышечная пластинка утолщена за счет гипертрофии миоцитов и межмышечного фиброза.

Задание

Ваш предположительный диагноз _____

_____

_____

_____

Дифференциальный диагноз _____

_____

_____

_____

План обследования и лечения _____

_____

_____

_____

Задача 3.2

Девочка, 2 года 4 мес. Поступила с жалобами на распространенные отеки, разжижение стула, уменьшение количества мочи.

Анамнез жизни: ребенок от 2-й нормально протекающей беременности, 2-х родов без патологии. Родилась в срок. Масса при рождении 3400 г, рост 51 см, закричала сразу, к груди приложена на 1-е сутки, сосала активно. Грудное вскармливание до 1 года, прикорм по возрасту. До 1 года росла и развивалась хорошо, ничем не болела.

Анамнез болезни: впервые заболела в возрасте 1,5 лет. Отмечались вялость, понижение аппетита, разжижение и учащение стула до 4–5 раз в сутки. Врачи диагностировали острую кишечную

инфекцию неясной этиологии. Лечение: смекта, регидрон, фуразолидон, линекс. В течение 2 нед состояние нормализовалось. Но родители стали отмечать, что с этого времени девочка стала вялой, малоактивной, часто уставала, стали появляться отеки: сначала на лице, затем на ножках, а к 2 годам заметно увеличился живот, часто отмечался кашицеобразный стул в большом объеме.

При поступлении: девочка в тяжелом состоянии. Масса тела 12 кг, рост 87 см. Отмечаются выраженные отеки: на лице, стопах, передней брюшной стенке, пояснице. Живот значительно увеличен в объеме, напряжен. Кожные покровы бледные, синева под глазами. Над легкими перкуторный звук легочный, аускультативно — пуэрильное дыхание, хрипов нет. Границы сердца в пределах возрастной нормы, тоны сердца ритмичные, шумов нет. ЧСС 120 уд/мин. Живот вздут, напряжен, при пальпации безболезненный. Печень на 1,5 см выступает из-под правого ребра, край эластичный, безболезненный. Стул 3–4 раза в сутки, кашицеобразный, желтый, с жирным блеском.

Данные клинического обследования

Общий анализ крови: Hb 114 г/л, эритроциты $4{,}9\times10^{12}$/л, тромбоциты 285×10^{9}/л, ретикулоциты $10\%_{o}$, лейкоциты $9{,}0\times10^{9}$/л, нейтрофилы: п/я 3%, с/я 67%, эозинофилы 5%, базофилы 2%, лимфоциты 15%, моноциты 8%, СОЭ 5 мм/ч.

Общий анализ мочи: цвет желтый, слабо мутная, реакция кислая, относительная плотность 1026, эпителий единичный, белок 0,20, глюкоза — нет, лейкоциты 15–20 в п/зр., эритроциты 0–1 в п/зр., ураты — много.

Биохимический анализ крови: общий белок 36 г/л, альбумины 46%, α_1-глобулин 10%, α_2-глобулин 13%, β-глобулин 15%, γ-глобулин 16%, мочевина 4,5 ммоль/л, креатинин 33,0 мкмоль/л, холестерин 3,5 ммоль/л, триглицериды 1,79 ммоль/л, билирубин: общий 10,4 мкмоль/л, прямой 0,5 мкмоль/л, железо 3,0 мкмоль/л, фосфор 1,77 ммоль/л, кальций 2,1 ммоль/л, щелочная фосфатаза 153 МЕ/л, глюкоза 4,63 ммоль/л.

Анализ кала на плазменный белок: положительный.

Кал на копрологию: цвет желтый, форма — неоформленный, консистенция — кашицеобразный, мышечные волокна — немного, нейтральный жир — немного, жирные кислоты — много, крахмал — много, иодофильная флора — нет, лейкоциты, эритроциты — нет.

Фиброгастродуоденоскопия — эндоскоп введен свободно, слизистая пищевода на всем протяжении розовая, гладкая. В просвете желудка небольшое количество слизи, слизистая оболочка свода, тела, антрального отдела желудка розовая. Привратник сомкнут. Луковица двенадцатиперстной кишки пустая. Слизистая оболочка очагово гиперемирована, рыхлая. В постбульбарных отделах двенадцатиперстной кишки складки среднего калибра, с поперечной исчерченностью на вершинах. Слизистая отечная, гиперемированная, с высыпаниями по типу манной крупы. Слизистая оболочка тощей кишки гиперемирована, отечная. Складки несколько утолщены, с выраженной поперечной исчерченностью на вершинах. Выполнена биопсия слизистой оболочки тощей кишки.

Биопсия слизистой оболочки тощей кишки: в серийных гистопрепаратах фрагменты слизистой оболочки тонкой кишки. Ворсинки длинные, пальцевидной и листовидной формы. Щеточная каемка выражена хорошо. Собственная пластинка несколько отечная с диффузной умеренно выраженной лимфо-плазмоцитарной инфильтрацией с примесью лейкоцитов. Крипты расположены равномерно, с низкой митотической активностью. В собственной пластинке слизистой и в отдельных ворсинках встречаются расширенные лимфатические сосуды.

УЗИ органов брюшной полости: печень увеличена за счет левой доли, контуры ровные, паренхима обычной эхогенности. Локальное уплотнение стенок внутрипеченочных желчных протоков. Желчный пузырь с S-образным перегибом в выходном отделе, просвет чист, стенки не изменены. Поджелудочная железа незначительно увеличена за счет хвоста, контуры нечеткие, паренхима неоднородно повышенной эхогенности. Селезенка не увеличена.

Задание

Ваш предположительный диагноз _____

_____

_____

_____

Дифференциальный диагноз _____

_____

_____

План обследования и лечения _____

_____

_____

_____

Задача 3.3

Мальчик, 11 лет. Жалобы на боли в животе.

При осмотре: масса 28 кг, рост 135 см.

Из анамнеза: ребенок от 1-й патологически протекавшей беременности, 1-х срочных быстрых родов со стимуляцией, родившийся с массой 3500 г, рост 51 см. К груди приложен сразу, сосал неохотно. На смешанном вскармливании (докорм молочной адаптированной смесью) находился в течение первых 3 мес жизни; в 3 мес в связи с отказом от груди был переведен на соевые смеси: отмечались сильные колики до 6 мес, стул был без особенностей. В весе прибавлял плохо. В 1 год вес 7900 г, в 2 года — 11,2 кг. В 3 года перенес острую кишечную инфекцию неясной этиологии (терапия: фуразолидон, ферменты). С 4 лет появились жалобы на периодические боли в животе, чаще после приема пищи. Явления атопического дерматита отмечаются с рождения (гиперемия и сухость кожи щек), в 5 лет — отек Квинке, с 6 лет — поллиноз.

Данные клинического обследования

Анализ сыворотки крови на содержание IgG4-антител к пищевым аллергенам: молоко коровье, мандарин ++++; молоко козье +++, телятина, форель ++; карп, брынза +.

Задание

Ваш предположительный диагноз _____

_____

_____

_____

Дифференциальный диагноз _____

_____

_____

_____

План обследования и лечения _____

_____

_____

_____

Задача 3.4

Мальчик, 8 мес. Разжиженный стул (до 5 раз в сутки), «пенистый», с кислым запахом в течение последних 10 дней.

Из анамнеза: 2 нед назад ребёнок перенёс острую кишечную инфекцию (ротовирусную инфекцию) в тяжёлой форме, лечился стационарно. В лечении – инфузионная терапия, смекта, регидрон, антибиотики (цефтриаксон). Ребёнок был выписан в удовлетворительном состоянии, но до настоящего времени сохраняются жалобы на урчание в животе, особенно после кормлении грудью, периодически срыгивает по 1 ч.л. после кормления, а также разжиженный, с зеленью стул с кислым запахом.

При осмотре: состояние ребёнка средней тяжести, масса тела 7050 г. Отмечается бледность и сухость кожи. Подкожно-жировой слой на уровне пупка 1 см, тургор тканей снижен, мышечная

гипотония. Видимые слизистые яркие. Язык сухой, обложен белым налётом. Живот вздут, болезненный при пальпации, отчётливо отмечается перистальтика кишечника. Со стороны других органов и систем — без патологии.

Данные клинического обследования

Анализ кала на копрологию: pH кислый, зёрна крахмала в большом количестве, лейкоциты до 15 в п/зр., йодофильная флора в большом количестве.

Анализ кала на углеводы: содержание углеводов 1,25%.

Задание

Ваш предположительный диагноз _____

_____

_____

_____

Дифференциальный диагноз _____

_____

_____

_____

План обследования и лечения _____

_____

_____

_____

Задача 3.5

Ребенок, 1 года 2 мес. Отеки, уменьшение количества мочи, разжижение стула.

Анамнез жизни: ребенок от 1-й нормально протекавшей беременности, срочных родов. Масса при рождении 3300 г, рост 51 см. Закричал сразу. Период новорожденности без особенностей. Вскармливание грудное до 4 мес, далее — искусственное, адаптированными смесями. Прикорм кашами с 5 мес (манная, геркулесовая на цельном коровьем молоке). До 5 мес рос и развивался нормально, в дальнейшем отмечалось разжижение стула, отставание в массе тела. В 1 год масса тела 8500 г.

Анамнез болезни: в возрасте 1 года перенес ОРВИ с кишечным синдромом. Заболевание было затяжным. Посевы кала на патогенную флору возбудителя не выявили. Антибактериальная терапия, биопрепараты эффекта не дали. Два дня назад появились отеки на лице. В связи с ухудшением состояния ребенок был госпитализирован.

При осмотре: состояние тяжелое, выраженные отеки на лице, ногах, пояснице, асцит. Кожные покровы бледные. Ребенок вялый, самостоятельно не ходит. Аппетит снижен. В легких дыхание равномерно проводится во все отделы, пуэрильное, хрипов нет. ЧД 30 в 1 мин. Тоны сердца ритмичные, приглушены. ЧСС 140 уд/мин. Живот несколько увеличен в размерах, печень +2 см из-под реберного края, селезенка +1 см. Стул обильный, водянистый, пенистый, до 6 раз в сутки.

Данные клинического обследования

Общий анализ крови: Hb 103 г/л, эритроциты $3{,}5\times10^{12}$/л, лейкоциты $7{,}6\times10^{9}$/л, нейтрофилы: п/я 2%, с/я 78%, эозинофилы 2%, лимфоциты 11%, СОЭ 2 мм/ч.

Общий анализ мочи: цвет светло-желтый, относительная плотность 1015, реакция кислая, белок — нет, эпителий — единичный, лейкоциты — 1–3 в поле зрения.

Копрограмма: цвет светло-желтый, реакция кислая, мышечные волокна единичные, жирные кислоты — много, крахмал — единичный.

Биохимический анализ крови: общий белок 36 г/л, альбумины 28%, α_1-глобулин 6,5%, α_2-глобулин 35,5%, β-глобулин 16%, γ-глобулин 14%; калий 3,2 ммоль/л, кальций ионизированный 0,47 ммоль/л, холестерин 2,6 ммоль/л, глюкоза 3,6 ммоль/л, железо 7,8 ммоль/л.

Кал на углеводы: 0,3 г%.

Анализ кала на плазменные белки: +++.

Задание

Ваш предположительный диагноз _____

_____

_____

_____

Дифференциальный диагноз _____

_____

_____

_____

План обследования и лечения _____

_____

_____

_____

4. Исходящий тестовый контроль

4.1. Укажите один правильный ответ

1. Целиакия:
   А) развивается в большинстве случаев в первые 3 мес жизни
   Б) за счет прогрессирующей бронхоэктазии приводит к смерти
   В) спонтанно излечивается после 2 года жизни
   Г) сопровождается характерной атрофией ворсинок тонкой кишки
   Д) встречается чаще у мальчиков, чем у девочек

2. Вещество, провоцирующее манифестацию целиакии:
   А) аспарагин Б) ванилин В) глютен
   Г) гомоцистин Д) лептин

3. Отдаленный прогноз при целиакии:
   А) неблагоприятный
   Б) возможна незначительная коррекция состояния без лечения
   В) полное выздоровление без дополнительного лечения
   Г) хороший на фоне постоянной медикаментозной терапии
   Д) хороший на фоне постоянного диетического лечения

4. Для приготовления пищи при целиакии рекомендуется использовать:
   А) пшеничную муку Б) ржаную муку
   В) овсяные хлопья Г) манную крупу
   Д) кукурузную муку

5. Дети с лактазной недостаточностью не переносят:
   А) хлеб Б) овощи В) молоко Г) мясо

6. Больные целиакией не переносят:
   А) моносахара Б) микроэлементы В) витамины Г) глютен

7. Стеаторея за счет жирных кислот характерна для:
   А) неспецифического язвенного колита Б) дизентерии
   В) целиакии Г) муковисцидоза

8. В биоптате слизистой оболочки тонкой кишки при целиакии обнаруживается:
А) атрофия слизистой оболочки Б) лимфоангиэктазии
В) гиперплазия слизистой оболочки

9. В кале больных с экссудативной энтеропатией находят:
А) кристаллы Шарко–Лейдена Б) плазменный белок
В) эластазу Г) скрытую кровь

10. В биоптате слизистой оболочки тонкой кишки при экссудативной энтеропатии обнаруживается:
А) атрофия слизистой оболочки
Б) лимфангиоэктазии
В) гиперплазия слизистой оболочки

4.2. Дополните фразу

11. У ребенка диагностирована целиакия, типичная, активная стадия. У родственников вы будете исследовать генетические маркеры — _____ и _____ .

12. Мать больного ребенка интересуется, изменяется ли морфологическая характеристика слизистой оболочки тощей кишки при атипичной форме целиакии. Вы ответите: _____ _____.

13. В скрининг-диагностике целиакии высокочувствительный серологический маркер — антитела к _____.

14. У ребенка с подозрением на целиакию при серологическом исследовании выявлены: АГА IgA <25 Ед/мл (норма <25 Ед/мл), IgG >25 Ед/мл (норма <25 Ед/мл), anti-tTG IgA <20 Ед/мл (норма < 20 Ед/мл), IgG >5 (норма <1,0). Для интерпретации полученных данных потребуется ____ _____.

15. Для диагностики целиакии требуется эндоскопическое исследование _____.

16. Мать больного ребенка интересуется, разрешается ли использование молока в питании больного целиакией в активную стадию. Вы ей ответите: _____.

17. Ребенку с диагнозом «Целиакия» требуется обследование _____функции поджелудочной железы на предмет выявления наиболее часто ассоциированного с целиакией заболевания «_____».

18. Мониторинг соблюдения безглютеновой диеты осуществляется с помощью определения __ _____.

19. В активную стадию целиакии в общем анализе крови характерна _____.

20. Ребенку в возрасте 1 года поставлен диагноз «Целиакия, типичная». В течение 7 лет строго соблюдает диету, однако сохраняется отставание в физическом развитии, периодически беспокоит диарея. Требуется проведение _____ теста.

21. При вторичной лактазной недостаточности Вы ожидаете выявить изменения в копрограмме в виде_____.

22. У ребенка 6 мес содержание углеводов в кале составило 1,2%. Вы оцениваете результат как _____.

23. Начальная дозировка препарата «Лактаза Бэби»: _____.

24. Мать больного ребенка интересуется, возможно ли разведение препарата «Лактаза Бэби» в воде. Вы ей ответите: _____.

25. Содержание лактозы в кале у ребенка 1,5 лет — 0,2%. В норме это значение составляет: _____.

26. Эффективность терапии лактазной недостаточности оценивается с помощью _____ _____.

27. Эндоскопический признак, отличающий первичную лактазную недостаточность от вторичной, — это _____ слизистая.

28. pH кала при лактазной недостаточности ниже _____.

29. У ребенка 2 мес, находящегося на искусственном вскармливании, диагностирована первичная лактазная недостаточность. Мама приобрела смеси: «Фрисосой», «Альфаре», «Нутрилон безлактозный», «Нутрилон Комфорт». Вы рекомендуете: _____.

30. Анализ кала выявил реакцию на плазменный белок «+++». Для диагностики экссудативной энтеропатии потребуется дополнительное лабораторное исследование — содержание в кале___ _____.

5. Список рекомендуемой литературы

5.1. Основная

1. Шабалов Н.П. Детские болезни: учебник. В 2 тт. СПб.: Питер, 2011. Т. 1. С. 721–758.
2. Детские болезни / Под ред. Н.Н. Володина, Ю.Г. Мухиной. М.: Династия, 2011. Т. 2. Гастроэнтерология. С. 78–119.

5.2. Дополнительная

1. Детская гастроэнтерология: руководство для врачей / Под ред. Н.П. Шабалова. М.: МЕДпрес-информ, 2011. С. 454–500, 530–542.
2. Гастроэнтерология. Справочник практического врача / Под ред. С.И. Рапопорта. М.: МЕДпресс-информ, 2009. 320 с.
3. Блум С., Вебстер Дж. Справочник по гастроэнтерологии и гепатологии. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. 592 с.
4. Целиакия у детей / Под ред. С.В. Бельмера, М.О. Ревновой. М.: Медпрактика, 2013. 416 с.
5. Федеральные клинические рекомендации по оказанию медицинской помощи детям с целиакией. М., 2015. 22 с.
6. Консенсус по диагностике и лечению целиакии у взрослых и детей. М., 2016.

ТЕМА 4.
Заболевания кишечника у детей (функциональные расстройства, синдром раздраженного кишечника, воспалительные заболевания кишечника)

Цель

На основании теоретических знаний уметь выделять клинико-лабораторные признаки заболеваний кишечника у детей (воспалительных заболеваний кишечника и функциональных расстройств кишечника), проводить дифференциальную диагностику этих заболеваний друг с другом и между различными их формами, разрабатывать терапевтические подходы.

Вопросы для самоподготовки:

1. Функциональные расстройства кишечника у детей. Синдром раздраженного кишечника. Эпидемиология. Этиология. Патогенез. Классификация. Клиническая картина, возрастные особенности. Диагностика. Современные диагностические критерии синдрома раздраженного кишечника. Дифференцированный подбор терапии.
2. Запор у детей. Эпидемиология. Этиология. Патогенез. Классификация. Клиника. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Диетотерапия и медикаментозное лечение. Показания для хирургического лечения. Прогноз.
3. Функциональная диарея. Эпидемиология. Патогенез. Классификация. Клиника. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Лечение.
4. Воспалительные заболевания кишечника у детей. Эпидемиология. Этиопатогенез. Классификация. Основные клинические и клинико-лабораторные синдромы, их возрастные особенности. Дифференциальная диагностика. Дифференцированный подбор терапии и тактики ведения.
5. Болезнь Крона. Эпидемиология. Этиопатогенез. Классификация. Клиническая картина, возрастные особенности. Особенности болезни Крона у детей раннего возраста. Внекишечные проявления. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Педиатрический индекс активности. Лечение. Современные принципы биологической терапии. Показание к хирургическому лечению. Прогноз.
6. Язвенный колит. Эпидемиология. Этиопатогенез. Классификация. Клиническая картина, возрастные особенности. Внекишечные проявления. Диагностика. Индекс активности. Дифференциальная диагностика. Лечение. Современные принципы биологической терапии. Показание к хирургическому лечению. Прогноз. Понятие о недифференцированном колите.

По результатам изучения этой темы

Студент должен знать:

- основные симптомы и синдромы функциональных расстройств и воспалительных заболеваний кишечника у детей;
- этиологию и патогенез функциональных расстройств и воспалительных заболеваний кишечника у детей;
- классификацию воспалительных заболеваний и кишечника у детей, клинические и лабораторные и эндоскопические проявления этих заболеваний, инструментальные методы, используемые в диагностике;

- классификацию, клинические проявления и методы диагностики функциональных расстройств кишечника;
- заболевания, с которыми необходимо дифференцировать функциональные расстройства и воспалительные заболевания кишечника у детей;
- осложнения воспалительных заболеваний кишечника у детей;
- принципы терапии функциональных расстройств и воспалительных заболеваний кишечника у детей;
- показания к хирургическому лечению воспалительных заболеваний кишечника у детей;
- принципы диспансерного наблюдения детей с этими заболеваниями.

Студент должен уметь:

- проводить осмотр ребенка с патологией органов пищеварения;
- работать с историей болезни, своевременно назначать и правильно интерпретировать данные лабораторно-инструментальных методов исследования (клинического и биохимического анализов крови, коагулограммы, копрологии, данные ультразвукового, рентгенологического, эндоскопического, гистологического и других исследований);
- выделять основные симптомы и синдромы заболеваний кишечника;
- провести дифференциальную диагностику функциональных и воспалительных заболеваний кишечника у детей;
- обосновать и поставить диагноз, сформулировав его в соответствии с общепринятой классификацией, оценить клиническую активность болезни Крона и неспецифического язвенного колита, используя педиатрические индексы активности этих заболеваний (PCDI и PUCAI соответственно);
- на основании выраженности клинических и лабораторных проявлений оценить активность болезни Крона и неспецифического язвенного колита; назначить адекватную терапию воспалительных заболеваний и функциональных расстройств кишечника;
- выписать рецепты на назначаемые препараты, дать рекомендации по образу жизни и питанию, составить план диспансерного наблюдения ребенка.

1. Занятия для внеаудиторной самостоятельной работы

1.1. Перечислите диагностические критерии синдрома раздражённого кишечника в соответствии с консенсусом Rome III:

1. _____

_____

2. _____

_____

3. _____

_____

4. _____

_____

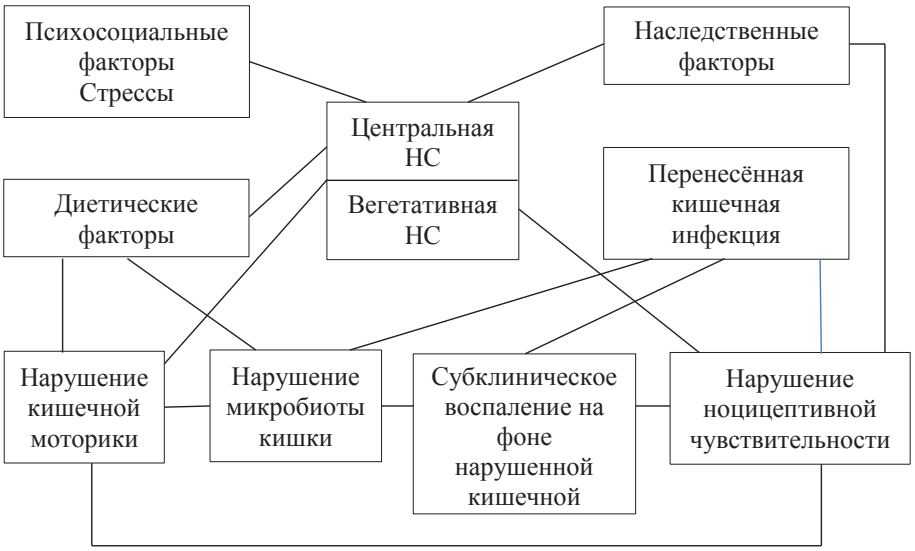
5. _____

_____

1.2. Подчеркните клинические проявления, характерные для синдрома раздражённого кишечника:

постоянная резкая боль в животе; неукротимая рвота; изжога; периодические боли в животе, по крайней мере 3 дня в месяц в течение последних 3 мес; дискомфорт в животе; лихорадка; учащенный стул; профузная диарея; разжиженный или неустойчивый стул; запор; чувство неполного опорожнения кишечника; кровь в стуле; боль, связанная с изменением характера и/или частоты стула; потеря массы тела или задержка физического развития; «большой» живот; анемия, лейкоцитоз; ускоренное СОЭ; тревожность; повышение уровня кальпротектина в кале.

1.3. Отметьте стрелками (→, ↔) взаимосвязи в примерном патогенезе синдрома раздражённого кишечника:



1.4. Перечислите возможные триггерные факторы воспалительных заболеваний кишечника у детей:

1. _____

_____

2. _____

_____

3. _____

_____

4. _____

_____

5. _____

_____

6. _____

_____

7. _____

_____

1.5. Заполните таблицу «Клинические проявления воспалительных заболеваний кишечника у детей»

Признак	Болезнь Крона	Язвенный колит
Задержка линейного роста		
Дефицит массы тела		
Задерка полового развития		
Лихорадка		
Особенности болевого абдоминального синдрома		
Кровь в стуле		
Диарея		
Запор		
Тенезмы		
Перианальные поражения		
Свищи и фистулы		
Анемия		
Лейкоцитоз		
Ускоренное СОЭ		
Внекишечные проявления	1. _____ 2. _____ 3. _____	1. _____ 2. _____ 3. _____

1.6. Перечислите критерии оценки Педиатрическиго индекса активности язвенного колита (PUCAI):

1. _____

2. _____

3. _____

4. _____

5. _____

6. _____

1.7. Перечислите критерии оценки Педиатрического индекса активности болезни Крона (PCDI):

1. _____

2. _____

3. _____

4. _____

5. _____

6. _____

7. _____

8. _____

9. _____

10. _____

11. _____

1.8. Перечислите эндоскопические методы исследования, используемые в гастроэнтерологии:

1. _____

2. _____

3. _____

4. _____

5. _____

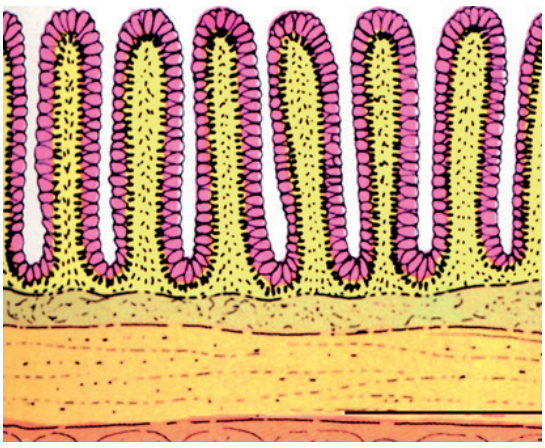
из них методы, позволяющие визуализировать слизистую оболочку всех отделов тонкой кишки:

1. _____

2. _____

1.9. Опишите особенности воспаления при болезни Крона и язвенном колите:

Язвенный колит



Эндоскопические особенности:

1. Возможная локализация воспаления:

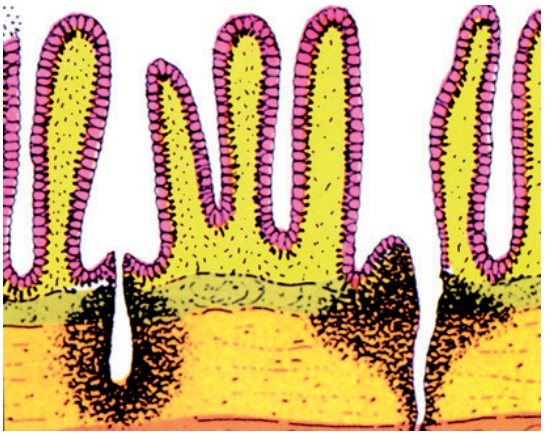
2. Наиболее часто вовлечена кишка

3. Характер воспаления:

4. Глубина поражения кишечной стенки:

Гистологические особенности:

Болезнь Крона



Эндоскопические особенности:

1. Возможная локализация воспаления:

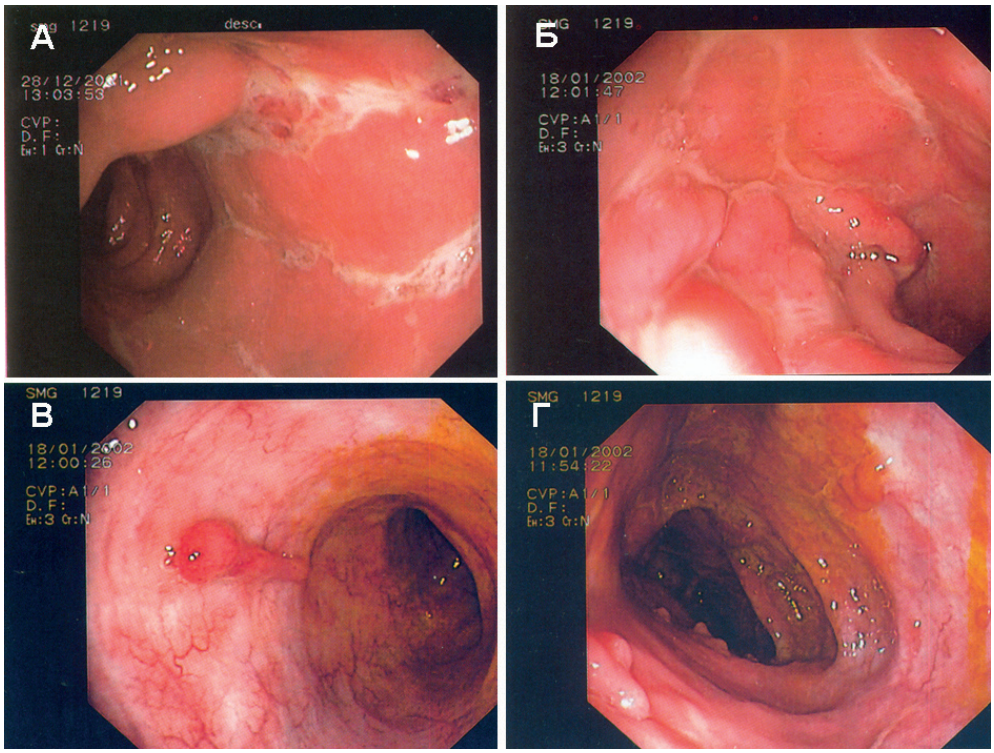
2. Наиболее часто вовлечена кишка

3. Характер воспаления:

4. Глубина поражения кишечной стенки:

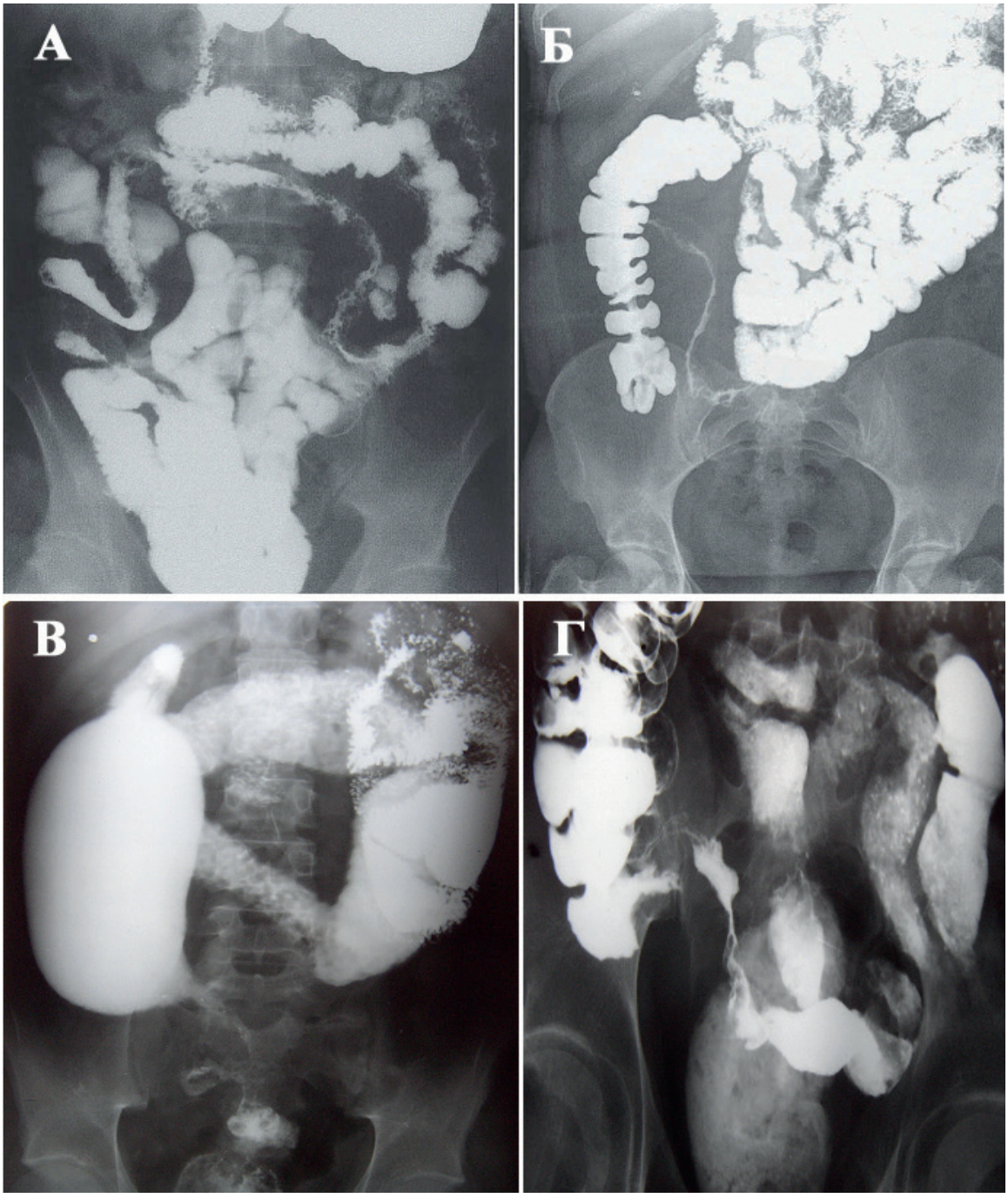
Гистологические особенности:

1.10. Вставьте в таблицу буквы, соответствующие описанию эндоскопической картины:



	гиперплазия и отек слизистой между язвами-трещенами создают картину «булыжной мостовой»
	продольные язвы
	множественные малые псевдополипы
	большой псевдополип на ножке

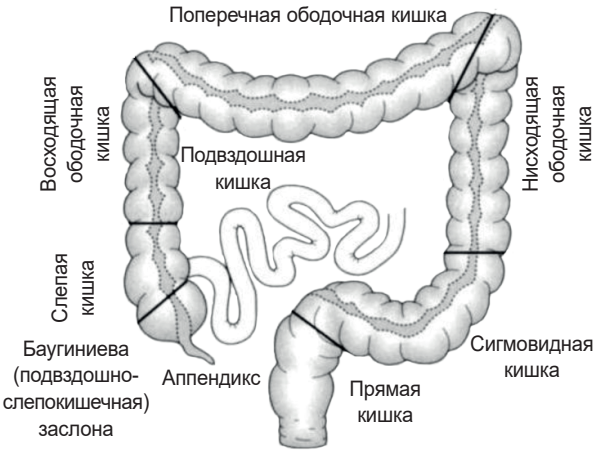
1.11. Вставьте в таблицу буквы, соответствующие описанию рентгенограммы:



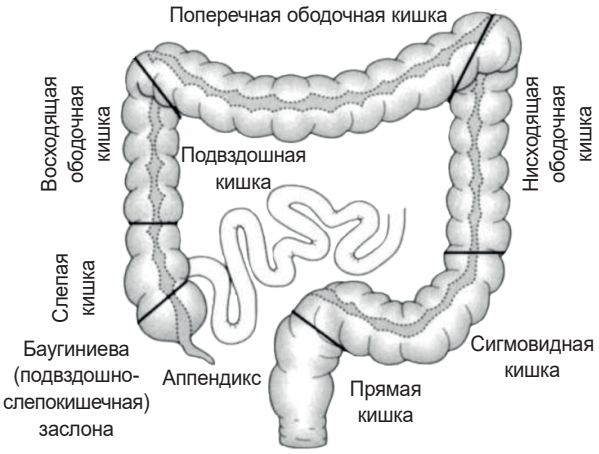
	стриктура подвздошной кишки в сочетании с илеосигмоидным свищом и выраженным супрастенотическим расширением
	стеноз подвздошной кишки без нарушения кишечной проходимости
	множественные стенозы тонкой кишки
	стеноз подвздошной кишки без нарушения кишечной проходимости

1.12. Заштрихуйте зону поражения толстой кишки в зависимости от клинической формы язвенного колита в сооветствии с Парижской классификацией язвенного колита у детей (Педиатрическая модификация Монреальской классификации, 2011 г.)

Панколит



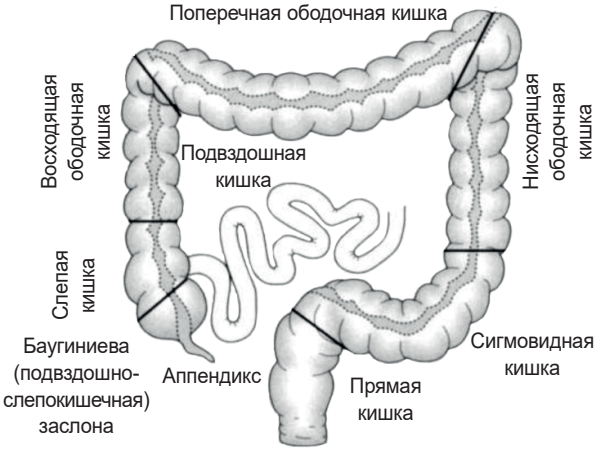
Распространённый колит



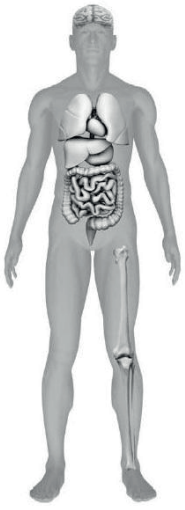
Левосторонний колит



Язвенный проктит



1.13. Укажите на схеме и запишите возможные системные проявления воспалительных заболеваний кишечника:

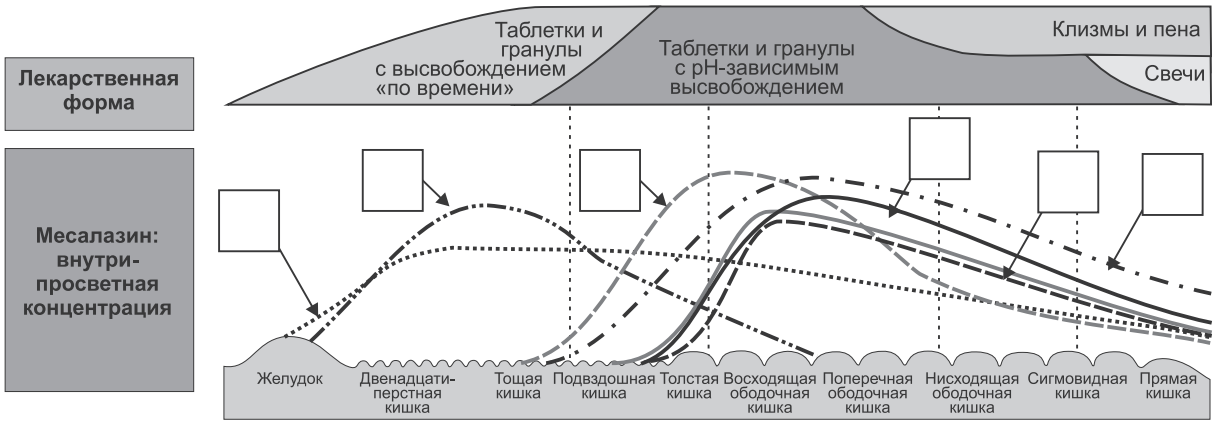


1.14. Заполните таблицу дифференциальной диагностики клинических проявлений заболеваний знаками (+, –, ±), где это возможно:

Критерий	Неспецифический язвенный колит	Болезнь Крона	Инфекционный колит	Острый аппендицит	Целиакия	Синдром раздраженного кишечника с диареей
Возраст						
Отягощенный эпидемиологический анамнез						
Связь с употреблением в пищу определенных продуктов						
Отставание в физическом развитии						
Лихорадка						
Боли в животе						
Наиболее типичная локализация болей в животе						
Признаки синдрома мальабсорбции						
Диарея						
Запоры						
Тенезмы						
Примесь крови в стуле						
Примесь слизи в стуле						
Внекишечные проявления						

1.15. Отметьте на схеме цифрами динамику внутрипросветной концентрации 5-АСК в зависимости от различий лекарственных форм месалазина

1. Микросферы с высвобождением по времени (Пентаса®).
2. Таблетки с оболочкой Eudragit L (Салофальк® таблетки).
3. Гранулы с оболочкой Eudragit L с полимерным матричным ядром (Салофальк® гранулы).
4. Таблетки с оболочкой Eudragit S (Асакол®, Месакол®).
5. Таблетки с оболочкой Eudragit S с матричным ядром (Мезавант®).
6. Таблетки пролонгированного действия Кансалазин®.



2. Занятия для аудиторной самостоятельной работы

2.1. Из представленного списка клинических симптомов выберите симптомы, характерные для пациентов с нижеперечисленными диагнозами:

слабость, повышенная утомляемость, головокружение, шум в ушах, потливость, боли в животе, суставные боли, тошнота, рвота, диарея, запор, гемоколит, частые ночные дефекации, гипотрофия, отставание в физическом развитии, множественные дефекты эмали зубов, лунообразное лицо, бледность кожных покровов, периорбитальные тени, acne vulgaris, множественные стрии, гиперемия перианальной области, выраженный венозный рисунок на передней брюшной стенке, периферические отеки, отек перианальной области, снижение мышечного тонуса, болезненность при пальпации в параумбиликальной области, болезненность при пальпации в правой подвздошной области, болезненность при пальпации в левой подвздошной области, диффузная болезненность при пальпации живота, уплотнение в перианальной области, болезненность при пальпации в перианальной области.

1. Мальчик, 12 лет. Болезнь Крона верхних отделов ЖКТ (эрозивный гастрит, эрозивно-язвенный дуоденит, еюнит, илеит) высокой активности, осложненная стенозом пищевода. Хроническая постгеморрагическая железодефицитная анемия средней степени тяжести. Остеопороз. Гипотрофия II степени. _____

_____

_____

_____

2. Мальчик, 15 лет. Болезнь Крона (эрозивный илеит, язвенный тифлит), высокая активность, стеноз в области баугиневой заслонки. Парапроктит, Двусторонний артрит коленных суставов. Гипотрофия I степени. _____

_____

_____

_____

3. Девочка, 11 лет. Цирроз печени в исходе первичного склерозирующего холангита. Синдром портальной гипертензии. Неспецифический язвенный колит, ремиссия. _____

_____

_____

_____

4. Мальчик, 13 лет. Неспецифический язвенный колит (эрозивный проктосигмоидит), среднетяжелое течение. Синдром экзогенного гиперкортицизма. _____

5. Мальчик, 14 лет. Синдром раздраженного кишечника с запором. _____

2.2. Заполните бланк клинического анализа крови пациентов с нижеперечисленными диагнозами:

1. Мальчик, 12 лет. Болезнь Крона верхних отделов ЖКТ (эрозивно-язвенный дуоденит, еюнит, илеит) высокой активности. Хроническая постгеморрагическая железодефицитная анемия средней степени тяжести.
2. Девочка, 11 лет. Неспецифический язвенный колит (панколит), среднетяжелое течение. Первично-склерозирующий холангит. Синдром экзогенного гиперкортицизма.
3. Девочка, 5 лет. Неспецифический язвенный колит (левосторонний эрозивный колит), легкое течение. Анемия легкой степени.
4. Девочка, 16 лет. Болезнь Крона, ремиссия.
5. Девочка, 13 лет. Синдром раздраженного кишечника с диареей.

Показатель	1	2	3	4	5
Гемоглобин, г/л					
Эритроциты, $\times 10^{12}$/л					
Ретикулоциты, ‰					
Тромбоциты, $\times 10^{9}$/л					
Лейкоциты, $\times 10^{9}$/л					
Нейтрофилы полиморфноядерные, %					
сегментоядерные, %					
Эозинофилы, %					
Базофилы, %					
Лимфоциты, %					
Моноциты, %					
Плазматические клетки, %					
СОЭ, мм/ч					

2.3. Заполните бланк биохимического анализа крови пациентов с нижеперечисленными диагнозами:

1. Мальчик, 12 лет. Болезнь Крона верхних отделов ЖКТ (эрозивный гастрит, эрозивно-язвенный дуоденит, еюнит, илеит) высокой активности, осложненная стенозом пищевода. Хроническая постгеморрагическая железодефицитная анемия средней степени тяжести. Остеопороз. Гипотрофия II степени.
2. Девочка, 11 лет. Неспецифический язвенный колит (панколит), среднетяжелое течение. Первично-склерозирующий холангит.
3. Девочка, 10 лет. Неспецифический язвенный колит (язвенный субтотальный колит), тяжелое течение. Хроническая постгеморрагическая анемия средней степени.
4. Мальчик, 9 лет. Болезнь Крона (эрозивный илеит, язвенный проктосигмоидит), высокая активность. Парапроктит. Двусторонний артрит коленных суставов. Остеопороз.
5. Девочка, 13 лет. Синдром раздраженного кишечника с диареей.

Показатель		1	2	3	4	5	Норма
Общий белок							65–85 г/л
Альбумины							38–45 г/л (56,6–66,8%)
Глобулины							43,3–33,2%
Креатинин							<27–88 мкмоль/л
Билирубин общий							8,55–20,5 мкмоль/л
Билирубин связанный							2,14–5,12 мкмоль/л
Холестерин							3,5–5,5 ммоль/л
АЛТ							<45 Ед/л
АСТ							<40 Ед/л
Щелочная фосфатаза							По возрасту
Амилаза							<80 Е/л
γ-Глутамилтрансфераза							11–50 Ед/л
Кальций							2,24–2,50 ммоль/л
Фосфор неорганический							1,2–1,8 ммоль/л
Железо	Мал.						14,3–26,0 ммоль/л
	Дев.						0,7–21,5 ммоль/л
Глюкоза							3,33–5,55 ммоль/л
СРБ							Отр.
Антистрептолизин-О							<200 Ед/мл
Ревматоидный фактор							<8 МЕ/мл
ЦИК							Менее 120 усл. ед.

2.4. Заполните таблицу с серологическими данными пациентов со следующими диагнозами:

1. Болезнь Крона тонкой кишки высокой активности.
2. Неспецифический язвенный колит, тотальный, тяжелое течение.
3. Болезнь Крона, ремиссия.
4. Неспецифический язвенный колит, левосторонний, легкое течение.
5. Синдром раздраженного кишечника с запором.

Показатель		1	2	3	4	5	норма
ANA							Отр.
pANCA							Отр.
ASCA	IgA						<10 ед/мл
	IgG						<10 ед/мл

2.5. Заполните бланк копрологического исследования пациента с диагнозом:

1. Болезнь Крона тонкой кишки высокой активности.
2. Болезнь Крона (эрозивный илеит, язвенный проктосигмоидит), высокая активность. Парапроктит.
3. Неспецифический язвенный колит, тотальный, тяжелое течение. Первично-склерозирующий холангит.
4. Девочка 5 лет. Неспецифический язвенный колит (левосторонний эрозивный колит), среднетяжелое течение.
5. Синдром раздраженного кишечника с диареей.

Показатель	1	2	3	4	5
Консистенция					
Форма					
Запах					
Цвет					
Реакция					
Слизь					
Кровь					
Реакция на скрытую кровь					
Мышечные волокна					
Соединительная ткань					
Жир нейтральный					
Жирные кислоты					
Мыла					

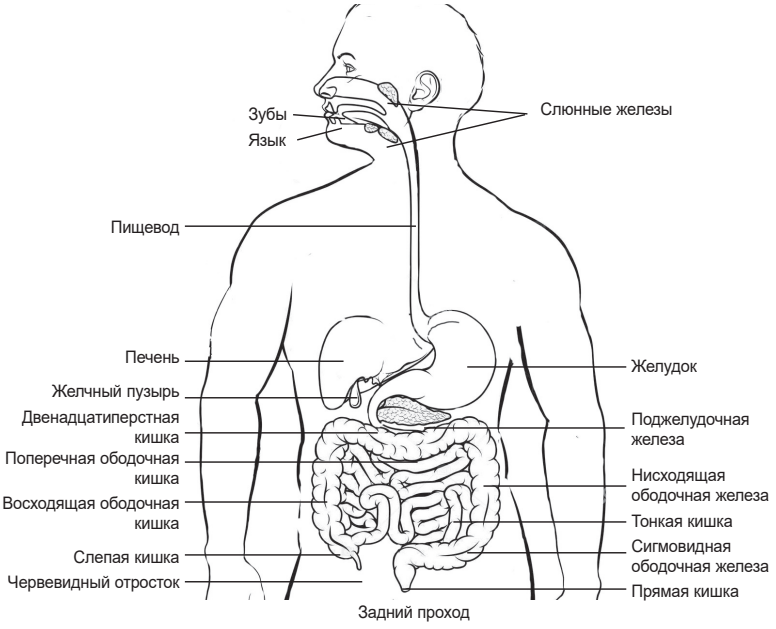
Показатель	1	2	3	4	5
Растительная клетчатка					
Крахмал					
Йодофильнная флора					
Лейкоциты					
Эритроциты					
Простейшие					
Яйца глистов					
Дрожжевые грибки					

2.6. Заполните бланк анализа кала на кальпротектин

1. Болезнь Крона верхних отделов ЖКТ (эрозивный гастрит, эрозивно-язвенный дуоденит, еюнит, илеит) высокой активности.
2. Болезнь Крона (эрозивный илеит, язвенный проктосигмоидит), высокая активность. Парапроктит.
3. Неспецифический язвенный колит (панколит), средне-тяжелое течение.
4. Неспецифический язвенный колит, дистальный, легкое течение.
5. Девочка, 13 лет. Синдром раздраженного кишечника с диареей.

Показатель	1	2	3	4	5
Фекальный кальпротектин (норма 0–50 мкг/г)					

2.7. Штриховкой отметьте на рисунке локализацию воспаления у ребенка с диагнозом:



1. Болезнь Крона (эрозивный эзофагит, эрозивно-язвенный еюнит, илеит, баугинит, трансверзит), высокой активности.
2. Болезнь Крона (эрозивный илеит, язвенный тифлит), высокая активность, стеноз в области баугиневой заслонки.
3. Мальчик 9 лет. Болезнь Крона (эрозивный илеит, язвенный проктосигмоидит), высокая активность. Парапроктит.
4. Неспецифический язвенный колит (язвенный субтотальный колит), тяжелое течение.
5. Неспецифический язвенный колит (левосторонний эрозивный колит), среднетяжелое течение.

2.8. Заполните протокол эндоскопического исследования (колоноскопии) пациентов с нижеперечисленными диагнозами:

1. Болезнь Крона (эрозивный эзофагит, эрозивно-язвенный еюнит, илеит, баугинит, трансверзит), высокой активности.
2. Болезнь Крона (эрозивный илеит, язвенный тифлит), высокая активность, стеноз в области баугиневой заслонки.
3. Мальчик 9 лет. Болезнь Крона (эрозивный илеит, язвенный проктосигмоидит), высокая активность. Парапроктит.
4. Неспецифический язвенный колит (язвенный субтотальный колит), тяжелое течение.
5. Неспецифический язвенный колит (левосторонний эрозивный колит), среднетяжелое течение.

Подвздошная кишка	1. _____ 2. _____ 3. _____ 4. _____ 5. _____
Слепая кишка	1. _____ 2. _____ 3. _____ 4. _____ 5. _____
Ободочная кишка	1. _____ 2. _____ 3. _____ 4. _____ 5. _____
Сигмовидная кишка	1. _____ 2. _____ 3. _____ 4. _____ 5. _____
Прямая кишка	1. _____ 2. _____ 3. _____ 4. _____ 5. _____

3. Задания для совместной с преподавателем работы.

Задача 3.1

Девочка, 12 лет Жалобы на слабость, повышенную утомляемость.

Анамнез жизни: раннее развитие без особенностей, росла и развивалась соответственно возрасту.

Наследственный анамнез: у матери рассеянный склероз.

Анамнез заболевания: в 9 лет отмечался приступ боли в правой подвздошной области на фоне лихорадки, проведена аппендектомия. Далее в течение 3 нед сохранялась высокая лихорадка, катаральные явления отсутствовали, пальпаторно выявлена гепатомегалия (+3,5 см), при обследовании — повышение уровней трансаминаз до 4–5 норм, маркеры вирусных гепатитов отрицательные.

При осмотре: рост 144 см, вес 32 кг. Кожные покровы и видимые слизистые бледно-розовые, чистые. Множественный кариес. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. Сердечные тоны ритмичные, звучные. Живот мягкий, умеренно болезненный в правом и левом подреберье, мезогастральной области. Печень пальпаторно +3,5 см из-под края реберной дуги, край уплотнен. Селезенка не пальпируется. Стул 1–3 раза в сутки, кашицеобразный без патологических примесей.

При обследовании:

Клинический анализ крови: Hb 105 г/л, эритроциты $4{,}0\times10^{12}$/л, лейкоциты $11{,}2\times10^{9}$/л, нейтрофилы: п/я 8%, с/я 64%, эозинофилы 1%, лимфоциты 26%, моноциты 1%, тромбоциты 452×10^{9}/л, СОЭ 20 мм/ч.

Биохимический анализ крови: мочевина 4,5 ммоль/л, креатинин 49 ммоль/л, холестерин 3,1 ммоль/л, билирубин общий 20,0 мкмоль/л, билирубин прямой 3,1 мкмоль/л, АЛТ 585 ед, АСТ 465 ед, ГГТ 578 ед, α-амилаза 123 ед, глюкоза 4,2 мг%, железо 3 ммоль/л, фибриноген 5,87 г/л, общий белок 84 г/л, альбумин 27,4%, α_1-глобулин 3,5%, α_2-глобулин 12,1%, β-глобулин 12,4%, γ-глобулин 32,1%, ЦИК 1318 мВ (норма 109–352), СРБ 2,0 мг% (норма менее 0,8).

Иммуноглобулины крови: IgG 2400 мг% (норма 1035–1100), IgM 119 мг% (норма 90–111), IgA 150 мг% (норма 143–149), IgE 20 МЕ/мл (норма до 150).

Аутоантитела: ANA — отрицательно, pANCA — отрицательно, ASCA +.

Общий анализ мочи: цвет желтый, pH 6,0, удельный вес 1022, белок отсутствует, лейкоциты 1–2 в п/зр., эритроцитов нет.

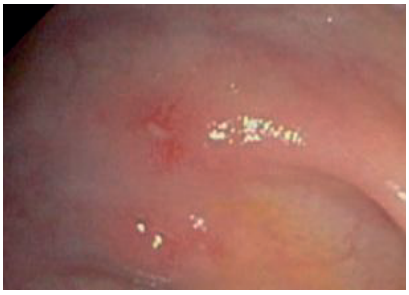
УЗИ органов брюшной полости: желчный пузырь увеличен до 74×23 мм, перегиб в теле, стенки 3 мм, просвет не изменен. Поджелудочная железа увеличена до 24×17×25 мм, паренхима неоднородная, повышенной эхогенности, проток не изменен. Печень: левая доля 86 мм, правая доля 118 мм (+0,5 см), паренхима гиперэхогенная, неоднородная. Умеренно расширены внутрипеченочные желчные протоки, стенки неравномерно утолщены. Воротная вена расширена, кровоток двухфазный, тяжистость по ходу ветвей воротной вены. Печеночные вены сужены, извиты, стенки уплотнены. Селезенка умеренно увеличена до 117×54 мм, паренхима однородная, селезеночная вена расширена, извита. Стенки желудка и двенадцатиперстной кишки утолщены.

ЭГДС: пищевод — варикозное расширение вен I–II степени без угрозы кровотечения, кардия смыкается, перистальтика сохранена. В желудке умеренное количество мутной слизи, складки утолщены, слизистая оболочка диффузно гиперемирована в антральном и фундальном отделах, перистальтика сохранена, привратник зияет, отечный. Двенадцатиперстная кишка — просвет сохранен, слизистая оболочка пестрая, отечная с участками серых втяжений на месте бывших эрозий, отек складок постбульбарных отделов, повышена контактная кровоточивость. Тощая кишка — отек складок.



Пищевод

Колоноскопия: слизистая оболочка подвздошной кишки розовая, отечная, с множественными кровоизлияниями и множественными эрозиями. Баугиниева заслонка расположена типично, отечна, проходима для эндоскопа. Слизистая оболочка слепой и ободочной кишки диффузно гиперемирована с множественными плоскими выбуханиями по типу псевдополипов



Слизистая оболочка сигмовидной кишки

и эрозивно-язвенными дефектами звездчатой формы. В просвете — вязкая серая слизь. Сигма и прямая кишка с диффузной гиперемией и единичными афтозными элементами. В прямой кишке усиление венозного рисунка. Взята лестничная биопсия.

Задание:

Сформулируйте и обоснуйте диагноз, оцените клиническую активность заболевания._____

Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования. _____

Составьте план лечения. _____

Задача 3.2

Мальчик, 14 лет. Жалобы на болезненность в области ануса, резко усиливающуюся при дефекации.

Анамнез жизни: раннее развитие без особенностей. Привит по возрасту. Наследственный анамнез не отягощен.

Анамнез заболевания: с 12 лет беспокоят приступообразные боли в животе на фоне задержки стула до 2–3 суток, боли в коленных и локтевых суставах в утренние часы. При амбулаторном обследовании — железодефицитная анемия легкой степени тяжести, лейкоцитоз до 11×10^9/л, СОЭ до 15–30 мм/ч. В 13 лет госпитализирован с клиническими проявлениями острой кишечной непроходимости, выполнена экстренная резекция тонкой кишки с наложением анастомоза «конец в конец». Удалено 50 см тонкой кишки багрового цвета с 3 участками стеноза хрящевидной плотности. При гистологическом исследовании в ткани тонкой кишки обнаружены множественные щелевидные язвенные дефекты, очаги трансмуральной лимфоидной инфильтрации, единичные эпителиоидные гранулемы. Получал антибактериальную и симптоматическую терапию.

При осмотре: ребенок активен. Рост 150 см, вес 42,5 кг. Температура 37,3°С. Кожные покровы чистые, розовые, на передней брюшной стенке по срединной линии — послеоперационный рубец. В парааналной области справа — инфильтрат на фоне гиперемии кожи, при пальпации болезненный. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. Сердечные тоны ритмичные, звучные. Живот мягкий, чувствительный при пальпации в мезогастральной области. Печень у края реберной дуги. Стул 1–2 раза в сутки, полуоформленный, темного цвета, с примесью гноя поверх каловых масс. Дизурии нет.

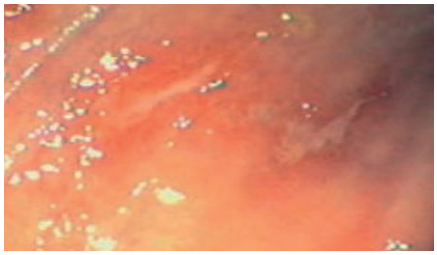
При обследовании:

Клинический анализ крови: Hb 110 г/л, эритроциты $4{,}1\times10^{12}$/л, лейкоциты $11{,}8\times10^9$/л; нейтрофилы: п/я 4%, с/я 60%, эозинофилы 5%, лимфоциты 29%, моноциты 2%, тромбоциты 521×10^9/л, СОЭ 28 мм/ч.

Биохимический анализ крови: мочевина 4,3 ммоль/л, креатинин 58 ммоль/л, холестерин 2,9 ммоль/л, билирубин: общий 17,0 мкмоль/л, прямой 1,5 мкмоль/л, АЛТ 46 ед, АСТ 42 ед, ГГТ 23 ед., ЩФ 121 ед., α-амилаза 95 ед., фибриноген 5,1 г/л, общий белок 83 г/л, альбумин

37,8%, α_1-глобулин 2,7%, α_2-глобулин 8,9%, β-глобулин 13,7%, γ-глобулин 36,9%, ЦИК 510 мВ (норма 109–352), СРБ 1,8 мг% (норма менее 0,8).

УЗИ брюшной полости: желчный пузырь — стенки не утолщены, просвет свободен. Поджелудочная железа 18×12×24 мм, паренхима неоднородная, эхогенность повышена. Печень: левая доля 90 мм, правая доля 100 мм, паренхима не изменена, уплотнены стенки воротной вены, печеночные вены не изменены. Селезенка не увеличена, паренхима однородная.



Средний отдел восходящей ободочной кишки

Колоноскопия: слизистая оболочка подвздошной кишки с участками гиперемии и единичными афтозными язвами. Слизистая всех отделов толстой кишки отечная, сосудистый рисунок смазан. В слепой, восходящей и поперечной обдочной кишке язвенные дефекты линейной формы, покрытые фибрином, перемежающиеся с участками практически неизмененной слизистой. Взята лестничная биопсия.

Остеоденситометрия: остеопороз поясничного отдела позвоночника.

Задание:

Сформулируйте и обоснуйте диагноз, оцените клиническую активность заболевания. _____

_____

_____

_____

Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования. _____

_____

_____

Составьте план лечения. _____

_____

_____

_____

Задача 3.3

Мальчик, 5 лет. Жалобы на слабость, ноющие боли в животе без четкой локализации.

***Анамнез жизни*:** ребенок от 1-й беременности, срочных родов. Вес при рождении 3650 г. Наследственный анамнез не отягощен. Раннее развитие без особенностей.

Анамнез заболевания: в возрасте 2 лет во время отдыха на море на фоне субфебрильной температуры отмечалось учащение стула до 8 раз в сутки с явлениями гемоколита. В дальнейшем, в течение нескольких лет, ребенок неоднократно госпитализировался с диагнозом «инфекционный энтероколит». На фоне курсов антибактериальной и симптоматической терапии стойкой положительной динамики не было. Нарастал дефицит массы тела.

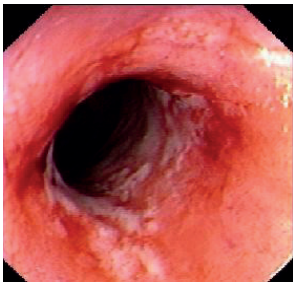
При осмотре: рост 106 см, вес 15 кг. Кожные покровы бледные с серым оттенком. В суставах движения безболезненные, в полном объеме. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. Сердечные тоны звучные, ритмичные. Живот мягкий, доступен глубокой пальпации, болезненный в левой подвздошной области. Печень у края реберной дуги, селезенка не пальпируется. Стул 5 раз в сутки, кашицеобразный, зеленоватый, с примесью крови и слизи. Дизурии нет.

При обследовании:

Клинический анализ крови: Hb 87 г/л, эритроциты $3{,}2\times10^{12}$/л, лейкоциты $17{,}1\times10^{9}$/л; нейтрофилы: п/я 7%, с/я 73%, эозинофилы 2%, лимфоциты 16%, моноциты 2%, тромбоциты 156×10^{9}/л, СОЭ 27 мм/ч.

Биохимический анализ крови: холестерин 3,4 ммоль/л, билирубин: общий 15,0 мкмоль/л, прямой 1,2 мкмоль/л, АЛТ 32 ед, АСТ 36 ед, ГГТ 18 ед, ЩФ 240 ед., общий белок 85 г/л, альбумин 37,0%, α_1-глобулин 4,3%, α_2-глобулин 11,1%, β-глобулин 20,4%, γ-глобулин 36,9%, ЦИК 825 мВ (норма 109–352), СРБ 1,5 мг% (норма менее 0,8).

Колоноскопия: слизистая оболочка подвздошной кишки бледно-розовая с умеренной лимфофолликулярной гиперплазией. Баугинева заслонка обычного вида. Толстая кишка имеет вид «трубы», значительно гиперемирована, сосудистый рисунок не прослеживается. Отмечается выраженная контактная кровоточивость. Слизистая оболочка нисходящей, сигмовидной и прямой кишки с множественными сливными язвенными дефектами, покрытыми фибрином. Описанные изменения более выражены в каудальном направлении. Взята лестничная биопсия.



Ободочная кишка

Гистологическое исследование биоптатов кишечника: слизистый и подслизистый слои всех отделов толстой кишки с полнокровием сосудов и умеренно выраженной лимфоцитарно-плазмоцитарной инфильтрацией. Единичные крипт-абсцессы, количество бокаловидных клеток снижено.

Задание:

Сформулируйте и обоснуйте диагноз, оцените клиническую активность заболевания. _____

_____

_____

_____

Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования. _____

_____

_____

_____

Составьте план лечения. _____

_____

_____

_____

Задача 3.4

Девочка, 16 лет. Жалобы на слабость, сонливость, повышенную утомляемость, боли в эпигастрии, болезненность при движении в коленных и локтевых суставах.

Из анамнеза: раннее развитие протекало без особенностей, наследственный анамнез не отягощен. Привита по возрасту. В течение 3 лет наблюдается у гастроэнтеролога по поводу язвенной болезни двенадцатиперстной кишки. На фоне неоднократных курсов эрадикационной терапии стойкого положительного эффекта не было. 6 месяцев назад появились утренняя скованность и болезненность в области локтевых, лучезапястных и коленных суставов. На фоне приема НПВС отмечалась положительная динамика суставного синдрома, однако боли в животе усилились. За последние 2 года девочка похудела на 5 кг.

При осмотре: рост 153 см, вес 45 кг. Не лихорадит. Кожные покровы бледные, чистые. Множественный кариес и дефекты эмали зубов. В суставах движения безболезненные, в полном объеме. Сердечные тоны звучные, ритмичные. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет, ЧСС 88 в 1 мин. Живот мягкий, чувствительный при пальпации в эпигастрии и правой подвздошной области. Печень у края реберной дуги, селезенка не пальпируется. Стул 2 раза в сутки, оформленный, без патологических примесей. Дизурии нет.

При обследовании:

Клинический анализ крови: Hb 107 г/л, эритроциты $4{,}2\times10^{12}$/л, лейкоциты $9{,}8\times10^{9}$/л; нейтрофилы: п/я 6%, с/я 60%, эозинофилы 3%, лимфоциты 27%, моноциты 3%, тромбоциты 446×10^{9}/л, СОЭ 15 мм/ч.

Биохимический анализ крови: холестерин 2,8 ммоль/л, билирубин: общий 17,0 мкмоль/л, прямой 2,1 мкмоль/л, АЛТ 36 ед, АСТ 38 ед, ГГТ 17 ед, ЩФ 268 ед., α-амилаза 123 ед., общий белок 81 г/л, альбумин 50,1%, α_1-глобулин 3,5%, α_2-глобулин 12,4%, β-глобулин 12,4%, γ-глобулин 21,9%, ЦИК 535 мВ (норма 109–352), СРБ 1,3 мг% (норма <0,8), фибриноген 5,1 г/л.

Иммуноглобулины крови: IgG 1790 мг% (норма 1035–1100), IgM 120 мг% (норма 90–111), IgA 150 мг% (норма 143–149), IgE 20 МЕ/мл (норма до 150).

Общий анализ мочи: цвет желтый, pH 5,9, удельный вес 1020, белок отсутствует, лейкоциты 1–2 в п/зр.

Кал на скрытую кровь: положительно.

ЭГДС: Слизистая оболочка пищевода с множественными эрозиями на гиперемированном фоне в дистальном отделе. В желудке слизистая оболочка пестрая, умеренное количество слизи. Двенадцатиперстная кишка деформирована, проходима для эндоскопа, в луковице визуализируются два язвенных дефекта, покрытых фибрином.

Колоноскопия: Слизистая оболочка подвздошной кишки с множественными эрозированными псевдополипами и участками гиперемии. Слизистая оболочка толстой кишки бледно-розовая, со смазанным сосудистым рисунком гладкая, блестящая. Гаустрация сохранена. Взята лестничная биопсия.



Подвздошная кишка

Задание:

Сформулируйте и обоснуйте диагноз, оцените клиническую активность заболевания. _____

_____

_____

_____

Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования. _____

_____

_____

Составьте план лечения. _____

_____

_____

_____

Задача 3.5

Мальчик, 15 лет. Жалобы на периодически возникающие отрыжку воздухом и пищей, тошноту, изжогу, периодические схваткообразные боли в животе в области пупка, метеоризм, задержку стула до 2–3 дней, головные боли и головокружения.

Из анамнеза: боли в животе обычно с едой не связаны, но возникают на фоне переживаний, например, перед контрольными работами, экзаменами в школе. Мальчик активен, подвижен, эмоционально лабилен.

При осмотре: состояние удовлетворительное. Кожа и видимые слизистые чистые. Белый дермографизм. Зев не гиперемирован. Язык покрыт белым налетом у корня, влажный. В легких дыхание симметрично проводится во все отделы, хрипов нет. Тоны сердца громкие, ритм правильный, на верхушке выслушивается систолический шум функционального характера. Артериальное

давление 115/80 мм рт. ст. Живот мягкий, доступен глубокой пальпации, умеренно болезненный в правом подреберье. Печень, селезенка не пальпируются. Стул в день осмотра оформленный, фрагментированный, по типу «овечьего кала». Мочеиспускание свободное, безболезненное.

При обследовании:

Клинический анализ крови: Hb 125 г/л, эритроциты $4{,}2\times10^{12}$/л, лейкоциты $6{,}9\times10^{9}$/л; нейтрофилы с/я 66%, эозинофилы 3%, лимфоциты 27%, моноциты 3%, тромбоциты 351×10^{9}/л, СОЭ 7 мм/ч.

Общий анализ мочи: цвет желтый, pH 5,9, удельный вес 1020, белок отсутствует, лейкоциты 1–2 в п/зр.

Биохимический анализ крови: креатинин 53 ммоль/л, холестерин 3,1 ммоль/л, билирубин: общий 19,0 мкмоль/л, прямой 2,1 мкмоль/л, АЛТ 36 ед, АСТ 35 ед, ГГТ 17 ед, ЩФ 268 ед., α-амилаза 105 ед., общий белок 72 г/л, альбумин 50,1%, α_1-глобулин 3,5%, α_2-глобулин 12,4%, β-глобулин 12,4%, γ-глобулин 21,9%, ЦИК 104 мВ (норма 109–352), СРБ 1,3 мг% (норма менее 0,8).

Копрограмма: без патологических изменений.

Исследование на яйца гельминтов: отрицательное.

ФГДС: антральный гастрит, дуоденит., дуоденогастральный рефлюкс. Уреазный тест отрицательный.

Фиброколоноскопия: патологии не выявлено.

Рентгенография желудочно-кишечного тракта с барием: недостаточность кардии, гастроэзофагеальный рефлюкс до средней трети пищевода. Гастрит. Дуоденобульбарный рефлюкс. Дуоденит.

УЗИ брюшной полости: печень не увеличена, паренхима с насыщенным сосудистым рисунком. Контуры ровные, капсула не изменена. Поджелудочная железа не увеличена, паренхима умеренно неоднородна. Контуры ровные, капсула не изменена. Желчный пузырь стенки плотные, пристеночный осадок. Селезёнка без особенностей. Почки расположены обычно, контуры ровные, размеры соответствуют возрасту, паренхима однородная.

Кардиоинтервалография: гомеостаз с преобладанием тонуса парасимпатического отдела вегетативной нервной системы. Умеренная симпатикотоническая вегетативная реактивность организма.

Электроэнцефалография: в конвекситальных отделах полушарий регистрируются общемозговые изменения биоэлектрической активности, свидетельствующие о незначительном снижении функционального состояния коры больших полушарий. Амплитуда биоэлектрической активности несколько снижена. α-Ритм отсутствует. Диффузно регистрируются медленные формы активности θ-диапазона. Локальные и пароксизмальные формы активности не выявляются.

Осмотр невропатолога: синдром вегетососудистой дистонии по смешанному типу. Цереброастенический синдром. Головные боли по типу мигренозных расстройств. Функциональная кардиопатия.

Задание:

Сформулируйте и обоснуйте диагноз, оцените клиническую активность заболевания. _____

_____

_____

Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования. _____

_____

_____

Составьте план лечения. _____

_____

_____

_____

4. Исходящий тестовый контроль

4.1. Укажите один правильный ответ

1. Для болезни Крона наиболее характерно повышение в крови:
   А) pANCA Б) ASCA
   В) антител к тканевой трансглутаминазе

2. Для неспецифического язвенного колита характерно повышение в крови:
   А) pANCA Б) ASCA
   В) антител к тканевой трансглутаминазе

3. Для периода обострения неспецифического язвенного колита характерно:
   А) повышение уровня фекального кальпротектина
   Б) уменьшение уровня фекального кальпротектина
   В) уровень фекального кальпротектина в пределах нормы

4. Отделы кишечника, из которых следует производить забор биопсийного материала для диагностики болезни Крона:
   А) подвздошная кишка
   Б) все отделы толстого кишечника
   В) подвздошная, прямая и сигмовидная кишка
   Г) подвздошная кишка и все отделы толстого кишечника

5. Проведение профилактических прививок детям с обострением неспецифического язвенного колита или болезни Крона:
   А) показано
   Б) противопоказано

6. Отделы кишечника, из которых следует производить забор биопсийного материала для диагностики неспецифического язвенного колита:
   А) подвздошная кишка
   Б) все отделы толстого кишечника
   В) подвздошная, прямая и сигмовидная кишка
   Г) подвздошная кишка и все отделы толстого кишечника

4.2. Укажите все правильные ответы

7. К воспалительным заболеваниям кишечника относятся:
   А) болезнь Крона Б) неспецифический язвенный колит
   В) синдром Швахмана–Даймонда Г) недифференцируемый колит

8. Характерные клинические симптомы воспалительных заболеваний кишечника:
   А) боли в животе Б) лихорадка
   В) диарея Г) запоры
   Д) изжога Е) кровь в стуле

9. Наиболее характерные клинические проявления обострения болезни Крона тонкой кишки:
   А) болезненность преимущественно в правой подвздошной области
   Б) болезненность по ходу толстого кишечника
   В) болезненная дефекация
   Г) тенезмы
   Д) кровь в стуле
   Е) диарея

10. Наиболее характерные клинические проявления обострения неспецифического язвенного колита:

А) болезненность преимущественно в правой подвздошной области
Б) болезненность по ходу толстого кишечника
В) болезненная дефекация
Г) тенезмы
Д) кровь в стуле
Е) диарея

11. Наиболее возможные внекишечные проявления неспецифического язвенного колита и болезни Крона:

А) аутоиммунные поражения печени
Б) аутоиммунные поражения почек
В) артриты
Г) анкилозирующий спондилит
Д) узловатая эритема
Е) остеопороз
Ж) анемия

12. Особенности поражения органов пищеварения, характерные для неспецифического язвенного колита:

А) поражение любого отдела желудочно-кишечного тракта
Б) поражение только толстой кишки
В) сегментарное поражение кишечника
Г) непрерывное поражение кишечника
Д) типичны продольные язвы в виде трещин
Е) типичны гранулемы в слизистой оболочке

13. Особенности поражения органов пищеварения, характерные для болезни Крона:

А) поражение любого отдела желудочно-кишечного тракта
Б) поражение только толстой кишки
В) сегментарное поражение кишечника
Г) непрерывное поражение кишечника
Д) типичны продольные язвы в виде трещин
Е) типичны гранулемы в слизистой оболочке

14. Для болезни Крона характерно наличие признаков воспаления в следующих слоях кишечной стенки:

А) слизистом
Б) подслизистом
В) мышечном
Г) серозном

15. Для неспецифического язвенного колита характерно наличие признаков воспаления в следующих слоях кишечной стенки:

А) слизистом
Б) подслизистом
В) мышечном
Г) серозном

16. Изменения показателей копрологического исследования, наиболее характерные для обострения неспецифического язвенного колита (эрозивный проктосигмоидит):

А) стеаторея I типа
Б) стеаторея II типа
В) креаторея
Г) амилорея
Д) реакция на скрытую кровь положительная
Е) эритроциты в большом количестве
Ж) лейкоциты в большом количестве
З) большое количество слизи

17. Изменения показателей копрологического исследования, наиболее характерные для высокой активности болезни Крона тонкой кишки:

А) стеаторея I типа
Б) стеаторея II типа
В) креаторея
Г) амилорея
Д) реакция на скрытую кровь положительная
Е) эритроциты в большом количестве
Ж) лейкоциты в большом количестве
З) большое количество слизи

18. Инструментальные методы диагностики воспалительных заболеваний кишечника:
А) эзофагогастродуоденоскопия
Б) колоноскопия
В) ультразвуковое исследование органов брюшной полости
Г) ирригография
Д) ЭРХПГ
Е) электрогастрография

19. Изменения слизистой оболочки кишки, наиболее характерные для эндоскопической картины обострения неспецифического язвенного колита:
А) отек слизистой оболочки кишки
Б) изменения слизистой по типу «булыжной мостовой»
В) пятнистый характер гиперемии
Г) непрерывный характер гиперемии
Д) сосудистый рисунок смазан или не прослеживается
Е) сосудистый рисунок прослеживается
Ж) контактная кровоточивость
З) сглаженность складок, толстая кишка имеет вид «трубы»
И) язвенные дефекты округлой формы с тенденцией к слиянию
К) язвенные дефекты линейные, в виде трещин

20. Изменения слизистой оболочки кишки, наиболее характерные для эндоскопической картины обострения болезни Крона:
А) отек слизистой оболочки кишки
Б) изменения слизистой по типу «булыжной мостовой»
В) пятнистый характер гиперемии
Г) непрерывный характер гиперемии
Д) сосудистый рисунок смазан или не прослеживается
Е) сосудистый рисунок прослеживается
Ж) контактная кровоточивость
З) сглаженность складок, толстая кишка имеет вид «трубы»
И) язвенные дефекты округлой формы с тенденцией к слиянию
К) язвенные дефекты линейные, в виде трещин

21. Для гистологической картины неспецифического язвенного колита наиболее характерно:
А) поражение поверхностных слоев кишечной стенки
Б) трансмуральное поражение кишечной стенки
В) выраженная клеточная инфильтрация
Г) полнокровие сосудов
Д) крипт-абсцессы
Е) уменьшение числа бокаловидных клеток
Ж) фиброз
З) наличие гранулем

22. Для гистологической картины болезни Крона наиболее характерно:
А) поражение поверхностных слоев кишечной стенки
Б) трансмуральное поражение кишечной стенки
В) выраженная клеточная инфильтрация
Г) полнокровие сосудов
Д) крипт-абсцессы
Е) уменьшение числа бокаловидных клеток
Ж) фиброз
З) наличие гранулем

23. Продукты питания, которые следует исключить из рациона питания пациента с высокой активностью болезни Крона:

А) молоко
Б) свинина
В) злаки
Г) кисломолочные продукты
Д) свежие овощи
Е) свежие фрукты

24. Продукты питания, которые следует исключить из рациона питания пациента с тяжелым течением неспецифического язвенного колита:

А) молоко
Б) свинина
В) злаки
Г) кисломолочные продукты
Д) свежие овощи
Е) свежие фрукты

25. Пациенту с хроническими запорами следует исключить употребление следующих продуктов:

А) молоко
Б) животные жиры
В) кисломолочные продукты
Г) хлебобулочные изделия и макароны
Д) свежие овощи

26. Препараты, используемые для лечения неспецифического язвенного колита:

А) препараты ацетилсалициловой кислоты
Б) препараты 5-аминосалициловой кислоты
В) препараты салициловой кислоты
Г) глюкокортикостероиды
Д) цитостатики
Е) препараты простагландинов

27. Группы препаратов, которые могут входить в базисную терапию болезни Крона:

А) препараты ацетилсалициловой кислоты
Б) глюкокортикоиды
В) цитостатики
Г) препараты простагландинов
Д) антицитокиновые препараты
Е) слабительные препараты

28. Возможные побочные действия пероральной терапии преднизолоном:

А) лейкоцитоз
Б) лейкопения
В) гипокалиемия
Д) гиперкалиемия
Е) остеопения/остеопороз

29. Возможные побочные действия иммуносупрессивной терапии азатиоприном:

А) лейкопения
Б) лейкоцитоз
В) анемия
Г) тромбоцитопения
Д) тромбоцитоз
Е) гепатотоксичность
Ж) панкреатотоксичность
З) канцерогенное действие

30. Дополнительные назначения, необходимые для своевременного выявления побочных действий пероральной глюкокортикостероидной терапии:

А) контроль артериального давления и ЧСС
Б) контроль веса
В) копрология
Г) определение уровней электролитов и глюкозы в биохимическом анализе крови
Д) денситометрия
Е) ЭГДС

5. Список рекомендуемой литературы

5.1. Основная

1. Шабалов Н.П. Детские болезни: учебник. В 2 тт. СПб.: Питер, 2011. Т. 1. С. 759–789.

2. Детские болезни / Под ред. Н.Н. Володина, Ю.Г. Мухиной. М.: Династия, 2011. Т. 2. Гастроэнтерология. С. 120–128, 137–144.

5.2. Дополнительная

1. Язвенный колит у детей. Клинические рекомендации МЗ РФ. 2016.
URL: http://www.pediatr-russia.ru/sites/default/files/file/kr_yk.pdf
2. Детская гастроэнтерология: руководство для врачей / Под ред. Н.П. Шабалова. М.: МЕДпресинформ, 2011. С. 501–528.
3. Гастроэнтерология. Справочник практического врача / Под ред. С.И. Рапопорта. М.: МЕДпресинформ, 2009. 320 с.
4. Блум С., Вебстер Дж. Справочник по гастроэнтерологии и гепатологии. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. 592 с.
5. Детская колопроктология: Руководство для врачей / Под ред. А.В. Гераськина, А.Ф. Дронова, А.Н. Смирнова. М.: Контэнт, 2013. С. 39–494.

ТЕМА 5.
Хронические заболевания печени у детей (хронические гепатиты и циррозы печени)

Цель

Овладеть алгоритмом постановки клинического диагноза, назначать лечение и профилактические мероприятия детям с хроническим гепатитом и циррозом печени.

Вопросы для самоподготовки

1. Хронические гепатиты у детей. Аутоиммунный гепатит. Эпидемиология. Патогенез. Классификация. Клиническая картина, возрастные особенности. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Лечение. Современные принципы иммуносупрессивной, гепатопротективной и биологической терапии. Прогноз.
2. Холангиты у детей. Первичный склерозирующий холангит. Эпидемиология. Патогенез. Клиническая картина, возрастные особенности. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Современные принципы лечения. Прогноз.
3. Поражение печени при наследственных заболеваниях. Болезнь Вильсона–Коновалова. Наследственный гемохроматоз. Дефицит α_1-антитрипсина. Генетические аспекты. Патогенез. Клиническая картина, возрастные особенности. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.
4. Цирроз печени. Эпидемиология. Этиология. Патогенез. Классификация. Морфологическая характеристика. Клиническая картина, возрастные особенности. Синдром портальной гипертензии. Печеночная кома. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Принципы консервативного лечения. Показания для трансплантации печени.

По результатам изученной темы

Студент должен знать:

- семиотику заболеваний печени;
- роль печени в обмене веществ (белкового, жирового, углеводного, пигментного);
- классификацию заболеваний печени у детей;
- определения нозологических единиц болезней печени;
- клинические симптомы нозологических единиц болезней печени;
- основные и дополнительные методы диагностики нозологических единиц болезней печени, показания и противопоказания;
- осложнения;
- механизм действия лекарственных препаратов;
- меры профилактики.

Студент должен уметь:

- собрать жалобы, анамнез заболевания, жизни;
- провести объективное исследование ребенка по всем органам и системам;
- оценить результаты дополнительных исследований (ультразвуковое сканирование печени, допплерография сосудов печени, гистологические исследования), биохимических анализов крови (печеночные тесты), иммунограммы, результаты исследования на маркеры вирусных гепатитов;

- оценить тяжесть состояния больного, выделить ведущий синдром;
- обосновать клинический диагноз и провести дифференциальную диагностику;
- назначить лечение (лечебная диета, медикаментозная терапия, физиотерапевтическое лечение);
- составить план диспансерного наблюдения и профилактических мероприятий.

1. Занятия для внеаудиторной самостоятельной работы

1.1. Заполните таблицу «Рабочая классификация хронических гепатитов»:

По этиологии	Метаболи-ческий	По активности	Функциональное состояние печени	Стадия	Осложнения

1.2. Заполните таблицу «Морфологическая классификация стадии фиброза печени по METAVIR»:

Стадия	Гистологические изменения
F0	
F1	
F2	
F3	
F4	

1.3. Дополните фразу:

Ступенчатый некроз — _____

_____

_____

Мостовидный некроз — _____

_____

_____

1.4. Заполните таблицу: «Нарушения метаболизма билирубина при различных вариантах желтухи». Варианты ответов: имеется/отсутствует/повышен/понижен

Вид желтухи	Кровь		Моча		Кал
	билирубин свободный	билирубин связанный	билирубин	уробилин	стеркобилин
Норма					
Печеночно-клеточная					
Гемолитическая					
Механическая					

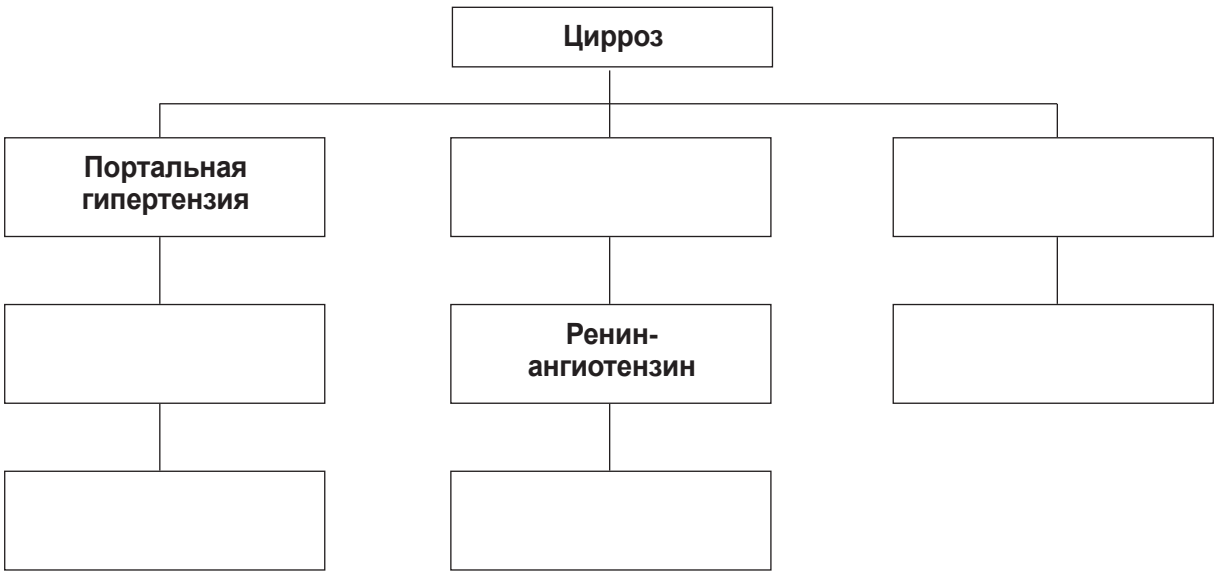
1.5. Заполните таблицу «Лабораторные признаки желтух».
Варианты ответов: не изменено/повышено/значительно повышено/снижено

Показатели	Надпеченочная	Печеночно-клеточная	Внутрипеченочный холестаз	Подпеченочная
АЛТ, АСТ				
ЩФ, ГГТП				
ЛДГ, ЛДГ5				
Билирубин прямой				
Билирубин непрямой				

4.6. Перечислите осложнения портальной гипертензии:

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____

1.7. Дополните схему «Основные механизмы возникновения асцита при циррозе печени»:



1.8. Заполните таблицу: «Серологические маркеры хронического вирусного гепатита»:

Гепатит B	Гепатит C	Гепатит D	Гепатит G

1.9. Заполните таблицу: «Дифференциальные критерии ПБХ (первичного билиарного холангита) и ПСХ — первичного склерозирующего холангита»:

Показатель	ПБХ	ПСХ
Пол		
Антитела		
Сочетание с воспалительными заболеваниями кишечника		
Симптом «бус» при холангиографии		

1.10. Заполните таблицу: «Дифференциальная диагностика хронических заболеваний печени»

Заболевание	Диагностические тесты	Результаты
Болезнь Вильсона		
Хронический гепатит С		
ПБХ		
Лекарственный гепатит		
Аутоиммунный гепатит		
Гемохроматоз		
Недостаточность α_1-антитрипсина		
Муковисцидоз		
Тирозинемия		
Болезнь Гирке		
Галактоземия		

1.11. Опишите причины возникновения и характерные проявления синдромальной патологии при хронических поражениях печени:

Геморрагический синдром	
Синдром эндокринных расстройств	
Отечный синдром	
Рвота кровью	
Инверсия сна	
Энцефалопатия	

1.12. Заполните таблицу: «Основные биохимические маркеры хронических гепатитов»

Показатель	**Характеристика**	**Диагностический результат**	**Диагностическая значимость**
АЛТ			
АСТ			
ЩФ			
ГГТП			
α-Фетопротеин			
Гаптоглобин			
Трансферрин			
Альбумин			
γ-Глобулины			
Церулоплазмин			
Аммоний			
α_1-Антитрипсин			

2. Занятия для аудиторной самостоятельной работы

2.1. Из представленного списка клинических симптомов выберите и дополните симптомы, характерные для пациента с нижеперечисленными диагнозами:

слабость, повышенная утомляемость, головокружение, шум в ушах, потливость, боли в животе, лихорадка, утренняя скованность в суставах, суставные боли, тошнота, рвота, диарея, запор, анорексия, гипотрофия, отставание в физическом развитии, признаки задержки полового созревания, множественные дефекты эмали зубов, лунообразное лицо, бледность кожных покровов, кожные покровы с серым оттенком, кожные покровы обычной окраски, сухость кожных покровов, желтуха, иктеричность кожных покровов, субиктеричность склер, кожный зуд, пальмарная эритема, узловатая эритема, периорбитальные тени, acne vulgaris, множественные стрии, гинекомастия, выражен венозный рисунок на передней брюшной стенке, снижение тургора кожи, периферические отеки, асцит, снижение мышечного тонуса, живот при пальпации мягкий, болезненность при пальпации в параумбиликальной области, болезненность при пальпации в правом подреберье, болезненность при пальпации в левом подреберье, диффузная болезненность при пальпации живота, урчание при пальпации живота, живот при пальпации безболезненный во всех отделах, дезориентация, мозжечковая атаксия, дизлалия, «печеночный» запах, спленомегалия, гиперспленизм, гепатомегалия, сухой кашель, одышка, изжога, бронхообструкция.

1. Девочка, 7 лет. Хронический гепатит В высокой степени активности. _____

2. Мальчик, 13 лет. Хронический гепатит С низкой степени активности. _____

3. Мальчик, 9 лет. Аутоиммунный гепатит 1-го типа, высокой степени активности. _____

4. Девочка, 6 лет. Аутоиммунный гепатит 1-го типа, низкой степени активности. _____

5. Мальчик, 4 года. Цирроз печени как исход наследственного гемохроматоза. _____

6. Девочка, 1,5 года. Недостаточность α_1-антитрипсина. _____

7. Мальчик, 7 лет. Цирроз печени как исход болезни Вильсона–Коновалова _____

_____

_____

_____

2.2. Заполните бланк биохимии крови пациентов со следующими диагнозами:

1. Девочка, 7 лет. Хронический гепатит В высокой степени активности.
2. Мальчик, 13 лет. Хронический гепатит С низкой степени активности.
3. Мальчик, 9 лет. Аутоиммунный гепатит 1-го типа, высокой степени активности.
4. Девочка, 6 лет. Аутоиммунный гепатит 1-го типа, умеренной степени активности.
5. Девочка, 1,5 года. Недостаточность α_1-антитрипсина.
6. Мальчик, 7 лет. Цирроз печени как исход болезни Вильсона–Коновалова
7. Мальчик, 8 лет. Первичный склерозирующий холангит

Показатель	1	2	3	4	5	6	7	Норма
Общий белок								65–85 г/л
Альбумины								38–45 г/л (56,6–66,8%)
Глобулины								43,3–33,2%
Мочевина								2,50–8,33 ммоль/л
Креатинин								<27–88 мкмоль/л
Мочевая кислота								140–400 мкмоль/л
Билирубин общий								8,55–20,50 мкмоль/л
Билирубин свободный								6,41–15,38 мкмоль/л
Билирубин связанный								2,14–5,12 мкмоль/л
Тимоловая проба								0–4 ед.
Холестерин								3,5–5,5 ммоль/л
β-Липопротеиды								35–55 ед
Триглицериды								0,40–1,82 ммоль/л
АЛТ								<45 Ед/л
АСТ								<40 Ед/л
Щелочная фосфатаза								По возрасту
Амилаза								<80 Ед/л
γ-Глутамилтрансфераза								11–50 Ед/л

Показатель	1	2	3	4	5	6	7	Норма
Креатининфосфокиназа								25–200 Ед/л
Калий								4,5–5,7 ммоль/л
Натрий								130–150 ммоль/л
Магний								0,7–1,1 ммоль/л
Кальций								2,24–2,50 ммоль/л
Хлориды								95–106 ммоль/л
Фосфор неорганический								1,2–1,8 ммоль/л
Глюкоза								3,33–5,55 ммоль/л
Сулемовая проба								1,6–2,0 мл
Сиаловая проба								150–180 ед
С-реактивный белок								Отрицательно
Антистрептолизин-О								<200 Ед/мл
Ревматоидный фактор								<8 МЕ/мл
Антитела к нуклеопротеидам								Отрицательно

2.3. Заполните бланк иммунологического исследования пациентам со следующими диагнозами:

1. Девочка, 5 лет. Аутоиммунный гепатит 1-го типа, высокой степени активности.
2. Мальчик, 1,5 года. Недостаточность α_1-антитрипсина.
3. Девочка 9 лет. Цирроз печени как исход болезни Вильсона–Коновалова.

Показатель	1	2	3	Норма
α_1-Антитрипсин				88–174 мг/дл
Церулоплазмин				22–58 мг/дл
IgA				81–232 мг/дл
IgM				45–240 мг/дл
IgG				700–1550 мг/дл
IgE				1,31–200 МЕ/мл

2.4. В правом столбце таблицы впишите номер пациента, которому соответствует описание эхограммы печени пациента:

1. Девочка, 7 лет. Хронический гепатит В высокой степени активности.
2. Мальчик, 13 лет. Хронический гепатит С низкой степени активности.
3. Мальчик, 9 лет. **Аутоиммунный гепатит 1-го типа, высокой степени активности 2 степени.**
4. Девочка, 1,5 года. Недостаточность α_1-антитрипсина.
5. Мальчик, 7 лет. Цирроз печени как исход болезни Вильсона–Коновалова.

Печень увеличена. Контуры ровные. Паренхима диффузно неоднородная за счет среднеочаговых гиперэхогенных участков. Селезенка увеличена. Паренхима однородна.	
Печень увеличена. Контуры ровные. Паренхима диффузно неоднородная за счет среднеочаговых гиперэхогенных участков. По ходу ветвей воротной вены — гиперэхогенные тяжи. Селезенка увеличена. Паренхима однородна.	
Печень умеренно увеличена. Контур неровный. Паренхима повышенной эхогенности, неоднородна за счет гипоэхогенных участков. Воротная вена расширена. Селезенка увеличена, паренхима неоднородна, гиперэхогенна.	
Печень увеличена. Контуры ровные. Паренхима диффузно неоднородная за счет мелко- и среднеочаговых гиперэхогенных участков. Селезенка увеличена. Паренхима однородна. В воротах печени — множественные лимфоузлы.	
Печень умеренно увеличена. Контуры ровные. Паренхима не изменена. Селезенка не увеличена. Паренхима однородна.	

3. Задания для совместной с преподавателем работы

Задача 3.1

Девочка, 12 лет, поступила в гастроэнтерологическое отделение для обследования.

Анамнез жизни: раннее развитие без особенностей, росла и развивалась соответственно возрасту.

Наследственный анамнез: не отягощен.

Анамнез заболевания: 6 мес назад отмечались желтушность кожных покровов, ахоличный стул, потемнение мочи, увеличение печени (до 2 см из-под правой реберной дуги). При амбулаторном обследовании выявилось ускорение СОЭ (до 41 мм/ч), увеличение АЛТ (до 211 Ед/л) и АСТ (до 198 Ед/л), увеличение общего билирубина (до 46,7 мкмоль/л), увеличение прямого билирубина (до 19,4 мкмоль/л). Неоднократно получала курсы терапии гепатопротекторами без эффекта.

При осмотре: рост 144 см, вес 36 кг. Кожные покровы и видимые слизистые бледно-розовые, чистые. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. Сердечные тоны ритмичные, звучные. Живот доступен глубокой пальпации, мягкий, умеренно болезненный в правом и левом подреберьях, а также мезогастральной области. Печень пальпаторно +3, +1,5, +1,5 см из-под края реберной дуги, край уплотнен. Селезенка не пальпируется. Стул без патологических примесей.

При обследовании:

Клинический анализ крови: Hb 119 г/л, эритроциты $4{,}0\times10^{12}$/л, лейкоциты $11{,}2\times10^{9}$/л; нейтрофилы: п/я 5%, с/я 64%, эозинофилы 1%, лимфоциты 28%, моноциты 2%, тромбоциты 452×10^{9}/л, СОЭ 20 мм/ч.

Биохимический анализ крови: общий белок 53 г/л, альбумины 40,5%, α_1-глобулины 3,5%, α_2-глобулины 12,1%, β-глобулины 12,4%, γ-глобулины 41,8%, билирубин общий 32,0 мкмоль/л, билирубин прямой 15,1 мкмоль/л, АЛТ 847 ед, АСТ 1155 ед, ГГТ 344 ед, α-амилаза 23 ед, глюкоза 4,2 мг%, СРБ 2,0 мг% (норма менее 0,8). IgG 2400 мг% (норма 1035–1100), IgM 112 мг% (норма 90–111), IgA 150 мг% (норма 143–149), IgE 20 МЕ/мл (норма до 150).

ВИЧ, RW, HBsAg, anti-HCV — отр.

Общий анализ мочи: цвет желтый, pH 6,0, удельный вес 1022, белок — abs, лейкоциты 1–2 в п.зр., эритроцитов нет.

УЗИ органов брюшной полости: диффузные изменения паренхимы печени без гемодинамических нарушений, S-образная деформация желчного пузыря, увеличение поджелудочной железы в хвостовой части.

Задание:

Сформулируйте и обоснуйте диагноз. _____

_____

_____

_____

Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования. _____

_____

_____

Составьте план лечения. _____

_____

_____

_____

Задача 3.2

Мальчик, 14 лет. Жалобы на утомляемость, снижение массы тела, боли в животе без четкой локализации, боли в суставах.

Анамнез жизни: раннее развитие без особенностей.

Наследственный анамнез: у отца и матери — хронический гастродуоденит.

Анамнез заболевания: болен в течение 1 года, когда появилась выраженная слабость, стал хуже учиться в школе. Периодически беспокоят боли в животе, тошнота, снижение аппетита, головные боли.

При осмотре: рост 154 см, вес 34 кг. Отмечается бронзовый оттенок кожных покровов, единичные телеангиэктазии на груди, увеличение печени до 6 см из-под правой реберной дуги, нормальные размеры селезенки.

При обследовании:

Клинический анализ крови: Hb 171 г/л, эритроциты $4{,}0\times10^{12}$/л, MCV 82 фл (норма 80–100), MCH 38 nr (норма 27–34), MCHC 40 (норма 30–34), лейкоциты $11{,}2\times10^{9}$/л; нейтрофилы: п/я 5%, с/я 64%, эозинофилы 1%, лимфоциты 28%, моноциты 2%, тромбоциты 452×10^{9}/л, СОЭ 14 мм/ч.

Биохимический анализ крови: общий белок 59 г/л, билирубин общий 21,0 мкмоль/л, билирубин прямой 8,1 мкмоль/л, холестерин 3,1 ммоль/л, АЛТ 56 ед, АСТ 62 ед, ГГТ 344 ед, α-амилаза 23 ед, глюкоза 6,5 ммоль/л.

ВИЧ, RW, HBsAg, anti-HCV — отр.

Обмен железа: железо сывороточное 42 мкмоль/л (норма 9,3–21), ОЖСС 31 мкмоль/л (норма 50–85), трансферрин 200 мг/дл (норма 220–350), ферритин 506 мкг/л (норма 6–320), коэффициент насыщения трансферрина железом 66% (норма менее 60%).

Общий анализ мочи: цвет желтый, pH 6,0, удельный вес 1022, белок — abs, лейк 1–2 в п.зр., эритроцитов нет.

УЗИ органов брюшной полости: увеличение размеров печени, края ровные, четкие, эхогенность повышена. Поджелудочная железа уменьшена в размерах, эхогенность повышена.

ЭКГ: выраженная предсердная аритмия, единичные желудочковые экстрасистолы, диффузные изменения миокарда левого желудочка.

Задание:

Сформулируйте и обоснуйте диагноз. _____

_____

_____

_____

Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования. _____

_____

_____

Составьте план лечения. _____

_____

_____

_____

Задача 3.3

Девочка, 15 лет. Жалобы на слабость, периодические боли в животе.

Анамнез жизни: раннее развитие без особенностей.

Анамнез заболевания: считает себя больной около 3 месяцев, когда появились периодические боли в животе, головные боли, утомляемость. При обследовании в поликлинике выявлено повышение трансаминаз до 3 норм, маркеры гепатитов А, В, С — отрицательные.

При осмотре: физическое развитие среднее. Кожные покровы бледно-розовые, чистые. Краевая субиктеричность склер. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. Сердечные тоны ритмичные, звучные. Живот доступен глубокой пальпации, мягкий, умеренно болезненный в эпигастрии. Печень выступает из-под края реберной дуги на 1 см по среднеключичной линии. Селезенка не пальпируется. Стул неустойчивый, периодически плохо смывается водой.

При обследовании:

Клинический анализ крови: Hb 120 г/л, эритроциты $3{,}6\times10^{12}$/л, лейкоциты $5{,}2\times10^{9}$/л; нейтрофилы: п/я 5%, с/я 64%, эозинофилы 1%, лимфоциты 28%, моноциты 2%, тромбоциты 252×10^{9}/л, СОЭ 10 мм/ч.

Биохимический анализ крови: общий белок 66 г/л, альбумин 35 г/л, билирубин общий 15,2 мкмоль/л, билирубин прямой 2,7 мкмоль/л, АЛТ 161 ед, АСТ 80,3 ед, ЩФ 141 Ед/л (норма 42–110), ГГТ 49 Ед/л (норма 5,0–35).

Иммунологическое исследование: α_1-антитрипсин 110 мг/дл (норма 88,0–174), церулоплазмин сыворотки 10,5 мг/дл (норма 22–58).

Суточный объем меди в моче: 204,4 мкг/сут (норма <50 мкг/л).

Проба с D-пеницилламином: суточный объем меди в моче 799,2 мкг/сут.

УЗИ органов брюшной полости: негрубые диффузные изменения паренхимы печени с легкими гемодинамическими нарушениями, утолщение стенок желчного пузыря, увеличение поджелудочной железы в хвосте.

Эластометрия печени: стадия фиброза F1–2 по METAVIR.

Задание:

Сформулируйте и обоснуйте диагноз. _____

_____

_____

_____

Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования. _____

Составьте план лечения.

Задача 3.4

Мальчик, 16 лет. Жалобы на носовые кровотечения, снижение аппетита, быструю утомляемость.

В анамнезе: болен с 14 лет. Обследован по месту жительства, где в анализах крови отмечалось ускорение СОЭ до 36 мм/ч, в биохимическом анализе крови снижение белка до 43 г/л, повышение γ-глобулинов до 26%, увеличение АЛТ (450 Ед/л) и АСТ (412 Ед/л).

При осмотре: астенического телосложения, на коже груди единичные сосудистые звездочки, на передней брюшной стенке отчетливый венозный рисунок. Печень выступает на 2 см из-под реберной дуги, край плотный, селезенка +3 см из-под левой реберной дуги.

При обследовании:

Биохимический анализ крови: общий билирубин 26,3 мкмоль/л, прямой билирубин 4,1 мкмоль/л, АЛТ 164 Ед/л, АСТ 120 Ед/л, альбумин 39%, γ-глобулины 43,8%, маркеры гепатитов А, В, С — отрицательные, α_1-антитрипсин 97 мг/дл (норма 88–174), церулоплазмин 30,4 мг/дл (норма 22,0–58,0), фибриноген 1,6 г/л, **ПИ** 42,8%.

УЗИ органов брюшной полости: гепатомегалия, выраженные диффузные изменения паренхимы печени с признаками внутрипеченочной портальной гипертензии, спленомегалия.

Эластометрия печени: стадия фиброза F4 по METAVIR.

ФЭГДС: варикозное расширение вен пищевода I степени.

Задание:

Сформулируйте и обоснуйте диагноз.

Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования.

Составьте план лечения.

Задача 3.5

Девочка, 14 лет. Повышен уровень трансаминаз. Активных жалоб не предъявляет.

Из анамнеза: ребенок от 1-й беременности, протекавшей без особенностей, Роды в срок, физиологические. Масса при рождении 2950 г, рост 51 см. Психомоторное и физическое развитие на 1-м году жизни без особенностей. Профилактические прививки по возрасту. До 12 лет состояла на диспансерном учете с диагнозом «Бронхиальная астма». Наследственный анамнез не отягощен.

При диспансеризации выявлено: в биохимическом анализе крови — АЛТ 169 Ед/л, АСТ — 107 Ед/л, маркеры вирусных гепатитов А, В, С — отрицательные.

При осмотре: состояние средней тяжести. Рост 163 см, вес 55 кг. Кожные покровы бледно-розовые, чистые. Слизистые чистые. Сердечно-легочная деятельность удовлетворительная. Живот мягкий, безболезненный. Печень у края реберной дуги, край безболезненный. Селезенка не пальпируется.

При обследовании:

Клинический анализ крови: Hb 133 г/л, эритроциты $4{,}25\times10^{12}$/л, тромбоциты 236×10^{9}/л, лейкоциты $4{,}8\times10^{9}$/л; нейтрофилы: п/я 2%, с/я 52%, эозинофилы 2%, лимфоциты 37%, моноциты 7%, СОЭ 14 мм/ч. Время свертываемости 4,20–4,53.

Биохимический анализ крови: общий белок 75 г/л, альбумины 58,3%, α_1-глобулины 3,4% (норма 2,9–4,9), α_2-глобулины 9,8 % (норма 7,1–11,8), β-глобулины 6,1 (норма 4,7–7,2), γ-глобулины 18,1% (норма 11,1–18,8), АЛТ 129 Ед/л, АСТ 89 Ед/л, билирубин: общий 15,9 мкмоль/л, прямой 1,6 мкмоль/л, ГГТ 47 Ед/л (норма 10–40).

Коагулограмма: фибриноген 2,4 г/л, **ПК** 60,5% (норма 75–125).

Церулоплазмин 7,42 мг/дл (норма 22–58).

Медь в моче: 310,2 мкг/л (норма до 50), 573,9 мкг/сут.

УЗИ органов брюшной полости: передне-задний размер правой доли 132 мм, левой доли 54 мм, контуры ровные, паренхима обычной эхогенности, мелкозернистая. Селезенка не увеличена, паренхима обычной эхогенности, однородная.

Задание:

Сформулируйте и обоснуйте диагноз. _____

_____

_____

_____

Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования. _____

_____

_____

Составьте план лечения. _____

_____

_____

_____

4. Исходящий тестовый контроль

4.1. Укажите один правильный ответ

1. Болезнь Вильсона–Коновалова наследуется:
   А) аутосомно-доминантно Б) аутосомно-рецессивно В) сцеплено с полом

2. Болезнь Вильсона–Коновалова связана с избыточным накоплением в печени и ЦНС:
   А) меди Б) цинка В) железа
   Г) магния Д) кальция

3. Сочетанием гиперпигментации кожи, сахарного диабета и цирроза печени характеризуется:
   А) синдром Швахмана–Даймонда Б) недостаточность α_1-антитрипсина
   В) болезнь Вильсона–Коновалова Г) наследственный гемохроматоз
   Д) недостаточность коры надпочечников

4. Всасывание железа происходит в:
А) желудке
Б) слепой кишке
В) подвздошной кишке
Г) толстой кишке

5. Белком-переносчиком двухвалентного железа в сыворотке крови является:
А) альбумин
Б) ферритин
В) гепсидин
Г) трансферрин
Д) церулоплазмин

6. Аутоиммунный гепатит встречается преимущественно у:
А) мужчин
Б) женщин

7. На приеме у гастроэнтеролога больной. По данным УЗИ органов брюшной полости выявлены гепатомегалия, выраженные диффузные изменения паренхимы печени с признаками внутрипеченочной портальной гипертензии, спленомегалия. По данным эластометрии печени: стадия фиброза F4 по METAVIR; ФЭГДС — варикозное расширение вен пищевода I степени. Ваш окончательный диагноз?
А) криптогенный гепатит, умеренно выраженный фиброз. Варикозно расширенные вены пищевода I степени
Б) криптогенный гепатит, слабо выраженный фиброз. Варикозно расширенные вены пищевода I степени
В) криптогенный гепатит, выраженный фиброз. Варикозно расширенные вены пищевода I степени
Г) криптогенный цирроз печени
Д) внутрипеченочная портальная гипертензия. Варикозно расширенные вены пищевода I степени

8. При обследовании в биохимическом анализе крови больного обнаружено: общий белок 66 г/л, альбумины 35 г/л; общий билирубин 15,2 мкмоль/л, прямой билирубин 2,7 мкмоль/л, АЛТ 161 Ед/л, АСТ 80,3 Ед/л, ЩФ 141 Ед/л (норма 42–110), ГГТ 49 Ед/л (норма 5,0–35); на УЗИ брюшной полости: негрубые диффузные изменения паренхимы печени с легкими гемодинамическими нарушениями, утолщение стенок желчного пузыря, увеличение поджелудочной железы в хвосте. Ваши действия:
А) поставить диагноз: «Гепатит неясного генеза»; продолжить обследование с целью уточнения этиологии поражения печени
Б) поставить диагноз: «ДЖВП, синдром холестаза, реактивный гепатит», назначить диету № 5, желчегонные препараты и гепатопротекторы
В) поставить диагноз: «Цирроз печени неясного генеза»; продолжить обследование с целью уточнения этиологии поражения печени
Г) поставить диагноз «Синдром Жильбера»; продолжить обследование с целью уточнения этиологии поражения печени
Д) поставить диагноз «Гипертрансаминаземия неясного генеза»; продолжить обследование с целью уточнения этиологии поражения печени.

9. Пациент, 16 лет. Жалобы на избыточную массу тела. Вес 98 кг. При осмотре: подкожно-жировая клетчатка развита избыточно, распределена по абдоминальному типу. При УЗИ брюшной полости гепатомегалия с преломлением УЗ на 1/3. Назовите наиболее вероятный диагноз:
А) хронический гепатит неясного генеза
Б) метаболический синдром
В) неалкогольная жировая болезнь печени
Г) экзогенно-конституциональное ожирение

10. У пациента дважды определяется «хилезная» сыворотка при взятии биохимического анализа крови. У данного пациента следует исследовать уровень:
А) холестерина
Б) фосфолипидов
В) триглицеридов
Г) жирных кислот
Д) билирубина
Е) глюкозы

11. Больная, 7 лет, обратилась к врачу с жалобами на желтушность кожных покровов. В течение 3 дней снизился аппетит, отмечалась тошнота, однократно рвота. Состояние объяснили повышением температуры. С 4-го дня температура нормализовалась, состояние улучшилось, но появилась желтуха. Диагноз подтвердит:

А) снижение гемоглобина
Б) повышение АЛТ, АСТ
В) обнаружение anti-HAV IgM
Г) повышение непрямого билирубина
Д) выявление anti-HBs
Е) повышение прямого билирубина

12. Девочка, 12 лет, страдает криптогенным циррозом печени. В течение последней недели состояние ухудшилось: появились сонливость днем, помрачение сознания, тремор, усилилась желтуха. Причину ухудшения состояния может объяснить определение:

А) аммиака сыворотки
Б) АЛТ и АСТ
В) содержания α-фетопротеина
Г) уровня щелочной фосфатазы
Д) эфиров холестерина
Е) уровня сывороточного железа

4.2. Укажите все правильные ответы

13. К аутоиммунным заболеваниям печени относятся:

А) аутоиммунный гепатит
Б) первичный билиарный холангит
В) первичный склерозирующий холангит
Г) острый холангит

14. В биохимическом анализе крови при аутоиммунном гепатите выявляется:

А) гиперхолестеринемия
Б) гипергаммаглобулинемия
В) дислипидемия
Г) гипоальбуминемия

15. У ребенка 6 лет обнаружена спленомегалия. Перечислите показатели клинического анализа крови, которые необходимо исследовать у пациента:

А) эритроциты
Б) лейкоциты
В) нейтрофилы
Г) лимфоциты
Д) эозинофилы
Е) тромбоциты

16. Лабораторными признаками наследственного гемохроматоза являются:

А) повышение уровня гемоглобина
Б) снижение уровня церулоплазмина
В) повышение уровня железа сыворотки
Г) повышение уровня трансферрина сыворотки
Д) снижение уровня трансферрина
Е) железодефицитная анемия

17. К негативным последствиям развития портокавальных анастомозов при портальной гипертензии относят:

А) гемодинамическую «разгрузку» бассейна воротной вены
Б) угрозу кровотечения из расширенных вен пищевода
В) ишемию и последующую атрофию клеток печени
Г) сброс необезвреженной крови из системы воротной вены в общий кровоток
Д) артериальную гиперемию печени

18. При недостаточности печени наблюдаются следующие нарушения жирового обмена:

А) снижение образования липопротеидов в печени
Б) увеличение образования липопротеидов в печени
В) увеличение образования кетоновых тел
Г) уменьшение образования кетоновых тел
Д) понижение окисления жиров в печени

19. К основным проявлениям гепаторенального синдрома относят:
А) «печеночный» запах изо рта
Б) отеки
В) нарушения свертывания крови
Г) артериальную гипертензию
Д) гематурию

20. К основным проявлениям гиперспленизма относят:
А) усиление кроворазрушения
Б) увеличение селезенки
В) портальную гипертензию
Г) желтуху
Д) угнетение кроворазрушения

21. Последовательность звеньев патогенеза отечно-асцитического синдрома при заболеваниях печени:
А) нарушается белковосинтетическая функция гепатоцитов
Б) активируется ренин-ангиотензин-альдостероновая система почек
В) возникают и прогрессируют отеки
Г) прогрессирует гипоонкия крови
Д) появляется вторичный гиперальдостеронизм

22. Последовательность звеньев патогенеза нарушений кислотно-щелочного равновесия при печеночной коме:
А) развивается внутриклеточный ацидоз и внеклеточный алкалоз
Б) калий выходит из клеток, а ионы натрия и водорода поступают в клетки
В) снижается метаболизм альдостерона в печени
Г) увеличивается реабсорбция натрия в канальцах почек, и калий выводится с мочой
Д) прогрессирует гипокалиемия

23. Пациент, 10 лет. Жалобы на боли в животе. При осмотре гепатомегалия, пальпаторная болезненность в эпигастрии, в точке желчного пузыря. На УЗИ выявлена гепатомегалия с диффузными изменениями паренхимы печени; повышение активности трансаминаз до 3 норм, снижение уровня церулоплазмина. Маркеры вирусных гепатитов отрицательные. Назначьте необходимые консультации в данном случае:
А) окулист
Б) инфекционист
В) невропатолог
Г) иммунолог

4.3. Дополните фразу:

24. У ребенка 5 лет с диагнозом «болезнь Вильсона–Коновалова» при осмотре окулистом не обнаружили кольцо Кайзера–Флейшера. Можно ли считать диагноз необоснованным?
Ваш ответ: _____

_____

_____

25. У ребенка с гепатоспленомегалией неясного генеза уровень тромбоцитов составляет 50 000/мм^2. Возможно ли выполнение диагностической пункционной биопсии печени?
Ваш ответ: _____

_____

_____

26. Патофизиологическая причина появления «печеночных знаков» у больных гепатитом — это снижение _____ функции печени по утилизации _____.

27. Современный ультразвуковой метод исследования, позволяющий выявить степень фиброза печени, — это _____.

28. У ребенка с диагнозом «сепсис», гепатомегалией, иктеричностью кожных покровов в возрасте 10 дней выявили уровень α_1-глобулина 0,08. Для уточнения диагноза Вам потребуется лабораторное исследование — определение уровня _____ в сыворотке крови.

29. При биохимическом анализе асцитической жидкости больного циррозом печени уровень холестерина _____.

30. Активное вещество слабительного препарата, используемого в профилактике и лечении печеночной энцефалопатии у детей, — это _____.

5. Список рекомендуемой литературы

5.1. Основная

1. Шабалов Н.П. Детские болезни: учебник. СПб.: Питер, 2011. Т. 1. С. 884–928.
2. Детские болезни / Под ред. Н.Н. Володина, Ю.Г. Мухиной. М.: Династия, 2011. Т. 2. Гастроэнтерология. С. 174–194.

5.2. Дополнительная

1. Детская гастроэнтерология: руководство для врачей / Под ред. Н.П. Шабалова. М.: МЕДпресинформ, 2011. С. 395–400.
2. Гастроэнтерология. Справочник практического врача / Под ред. С.И. Рапопорта. М.: МЕДпресинформ, 2009. 320 с.
3. Блум С., Вебстер Дж. Справочник по гастроэнтерологии и гепатологии. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. 592 с.

ТЕМА 6
Наследственные нарушения обмена веществ: введение, нарушения обмена липидов

Цель занятия:

на основании полученного объема знаний по этиологии, патогенезу, клиническим проявлениям, диагностики и дифференциальной диагностики различных наследственных заболеваний липидного обмена (болезни накопления липидов) у детей сформировать умение диагностировать данные заболевания.

Вопросы для самоподготовки:

1. Понятие о наследственных нарушениях обмена веществ. Основные клинические и клинико-лабораторные синдромы, их возрастные особенности. Дифференцированный подбор тактики ведения, особенности диетотерапии, медикаментозной терапии.
2. Плазматические дислипидемии (гипер- и гипохолестеринемии, гипер- и гипотриглицеридемии). Эпидемиология. Классификация. Генетические аспекты. Патогенез. Роль в развитии заболеваний сердечно-сосудистой системы. Клиническая картина, возрастные особенности. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Современные принципы диетотерапии. Особенности медикаментозной терапии дислипидемий в детском возрасте. Прогноз. Основные направления профилактики.
3. Болезни клеточных органелл. Лизосомные болезни накопления (Болезнь Гоше, болезнь Нимана–Пика, болезнь Тея–Сакса, болезнь Фабри, мукополисахаридозы). Митохондриальные болезни. Эпидемиология. Классификация. Патогенез. Клиническая картина, возрастные особенности. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Показания к заместительной ферментотерапии. Прогноз.

По результатам изучения данной темы:

Студент должен знать:

- что такое скрининг, неонатальный скрининг, историю развития неонатального скрининга в мире и России, этапы проведения скрининга, причины ложноположительных и ложноотрицательных результатов скрининга, как их избежать;
- симптомы и синдромы различных болезней накопления липидов (семейная гиперхолестеринемия, накопление эфиров холестерина, цереброзидов, сфингомиелина и т.п.);
- этиологию и патогенез заболеваний данной группы;
- методику обследования ребенка с подозрением на болезнь накопления липидов;
- показания и противопоказания к использованию лабораторных, инструментальных и других методов исследования;
- принципы проведения лечения: симптоматические, патогенетические;
- показания и противопоказания к применению основных групп лекарственных препаратов, применяемых при лечении липидозов у детей, схемы терапии;
- перспективы лечения болезней накопления липидов.

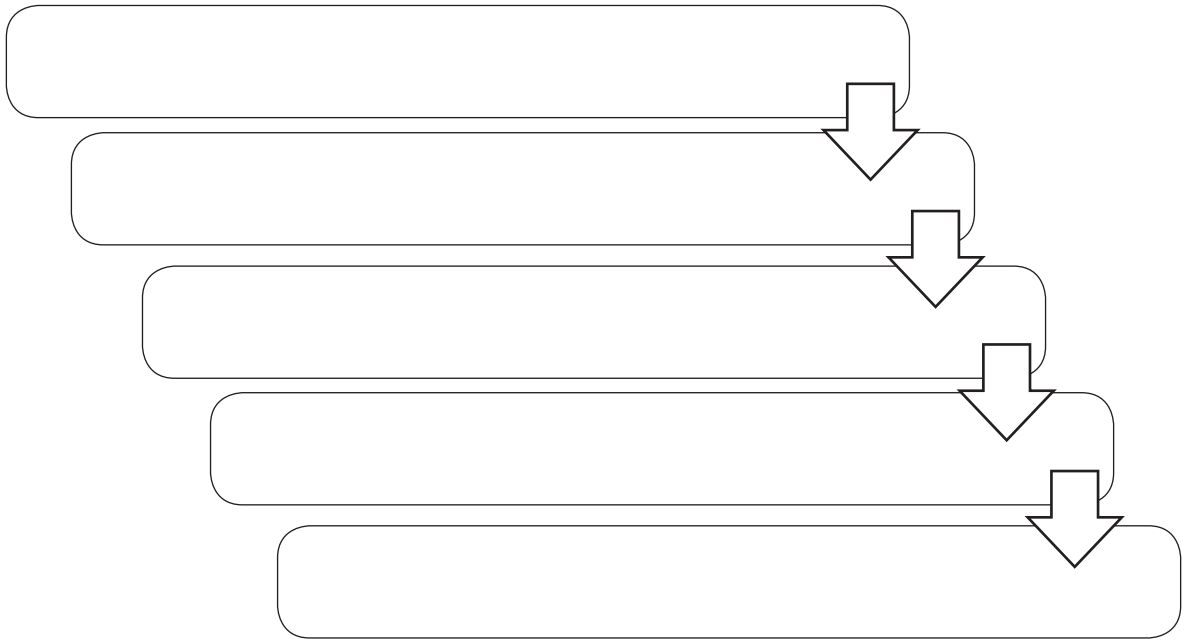
Студент должен уметь:

- собрать анамнез жизни и заболевания ребенка;

- собрать генеалогический анамнез семьи. Рассчитать генетический риск заболевания;
- провести осмотр и физикальное обследование детей различных возрастных групп. Выделить основные симптомы и синдромы заболевания;
- анализировать и интерпретировать данные лабораторных и инструментальных методов исследования;
- обосновать и поставить диагноз, сформулировав его в соответствии с общепринятой классификацией;
- выстраивать диагностические алгоритмы наследственных заболеваний липидного обмена и заболеваний печени у детей старшего возраста на основании выявляемых клинико-инструментальных метолов исследования;
- на основании выраженности клинической симптоматики оценить тяжесть заболевания и назначить адекватную терапию (специализированное питание, заместительную терапию);
- выписать рецепты на назначаемые препараты; дать рекомендации по режиму жизни и питания и составить план диспансерного наблюдения ребенка.

1. Занятия для внеаудиторной самостоятельной работы

1.1. Схематически изобразите патогенез болезни Гоше:



1.2. Различия клинических провлений болезни Гоше в зависимости от типа:

Тип 1: ненейронопатический	Тип 2: острый нейронопатический	Тип 3: хронический нейронопатический

1.3. Заполните таблицу:

Заболевание	Дефект фермента	Клинические проявления
Болезнь Гоше		
Болезнь Ниманна–Пика тип А		
Болезнь Ниманна–Пика тип В		
Болезнь Ниманна–Пика тип С		
Болезнь Тея–Сакса		
Болезнь Фабри		

1.4. Заполните таблицу дифференциальной диагностики:

Признак	Болезнь Гоше	Болезнь Ниманна–Пика	Гемобластоз	Талассемия	Цирроз печени
Тип наследования					
Причина					
Возраст начала					
Этническая зависимость					
Гепатомегалия					
Спленомегалия					
Поражение костей					
Поражение ЦНС					
Гематологические изменения					
Изменения в биохимии крови					
Пунктат костного мозга					
Терапия					

1.5. Заполните таблицу: «Клинические проявления болезни Фабри»

Орган-мишень	Симптомы
Физическое развитие	
ЦНС	
Периферическая нервная система	
Сердечно-сосудистая система	
ЖКТ	
Почки	
Глаза	
Уши	
Кожа	

1.6. Опишите изменения на глазном дне. При каких заболеваниях встречаются данные изменения.



1.7. Напишите соответствия: каким заболеваниям соответствуют указанные кожные изменения?

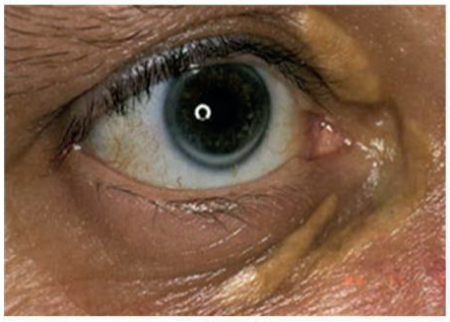
А) Болезнь Гоше
Б) Болезнь Фабри
В) Наследственная гиперхолестеринемия



☐



☐



☐



☐

1.8. Заполните таблицу: «Симптомы болезни Ниманна–Пика тис С в возрастном аспекте»

Возраст	Органы и системы	Неврологические симптомы
До 3 месяцев		
3 месяца – 2 года		
2–6 лет		
6–15 лет		
Старше 15 лет		

1.9. Впишите в пустые квадраты соответствующие цифры:

1. $ЛПВП_2$ **3.** ЛППН **5.** **Лп(а)** **7.** Хиломикрон
2. $ЛПВП_3$ **4.** ЛПОНП **6.** ЛПП

							
Плотность, г/мл	<0,95	<1,006	1,006–1,019	1,019–1,063	1,050–1,090	1,063–1,125	1,125–1,210
Диаметр, нм	80–120	90–80	23–35	18–25	21–26	5–12	
Электрофоретическая подвижность	На старте	Пре-β	Широкая β	β	Пре-β	α	
Состав, % от общей массы:							
белок	2 (B48, E, C2, C3, A1, A2)	10 (B100, E, C2, C3)	18 (B100, E)	25 (B100)	30 (апо(а)-B100	55 (A1, A2, C3, E)	
триглицериды	85	50	26	10	6	4	
холестерин	1	7	12	8	8	2	
эфиры холестерина	3	13	22	37	36	15	
фосфолипиды	9	20	22	20	20	24	

2. Занятия для аудиторной самостоятельной работы

2.1. Из представленного списка клинических симптомов выберите симптомы, характерные для пациента:

судороги, задержка интеллектуального развития, моторная неловкость, вертикальный паралич взора, катаплексия, гепатомегалия, спленомегалия, дисхромия кожи, носовые кровотечения, боли в костях, патологические переломы, нарушение подвижности в суставах, рецидивирующие бронхиты, слепота, мышечная слабость — симптом «трупного мешка», ангиокератомы, снижение слуха, прогрессирующая атаксия, дистония, дисфагия, дизартрия, трудности обучения, проблемы поведения, отечный синдром, кожный зуд, ксантомы, ксантелазмы, иктеричность кожи и слизистых, задержка полового развития, петехиальные сыпи, бледность кожи и слизистых.

1. Мальчик, 1,5 лет. Болезнь Гоше, острый нейронопатический тип: _____

_____

_____

2. Девочка, 7 лет. Болезнь Гоше, ненейронопатический тип: _____

Мальчик, 13 лет. Болезнь Гоше, ненейронопатический тип, костный криз: _____

Девочка, 15 лет. Болезнь Гоше, подострый нейронопатический тип: _____

Мальчик, 11 лет. Болезнь Ниманна–Пика тип С: _____

Девочка, 1 год. Болезнь Ниманна–Пика тип В: _____

2.2. Заполните бланк клинического анализа крови пациентов (значимые ячейки):

1. Девочка, 1 год. Болезнь Ниманна–Пика, тип В.
2. Мальчик, 11 лет. Болезнь Ниманна–Пика, тип С.
3. Девочка, 7 лет. Болезнь Гоше, ненейронопатический тип.
4. Девочка, 1 год. Болезнь Гоше, острый нейронопатический тип.
5. Мальчик, 15 лет. Болезнь Фабри, класическая форма.

Показатель	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**
Гемоглобин, г/л					
Эритроциты, $\times 10^{12}$/л					
Цветовой показатель					
Ретикулоциты, ‰					
Тромбоциты, $\times 10^{9}$/л					
Лейкоциты, $\times 10^{9}$/л					
Нейтрофилы: полиморфноядерные, %					
сегментоядерные, %					

Показатель	1	2	3	4	5
Эозинофилы, %					
Базофилы, %					
Лимфоциты, %					
Моноциты, %					
Плазматические клетки, %					
СОЭ, мм/ч					

2.3. Заполните бланк общего анализа мочи пациентов со следующими диагнозами:

1. Девочка, 1 год. Болезнь Ниманна–Пика, тип В.
2. Мальчик, 11 лет. Болезнь Ниманна–Пика, тип С.
3. Девочка, 7 лет. Болезнь Гоше, ненейронопатический тип.
4. Девочка, 1 год. Болезнь Гоше, острый нейронопатический тип.
5. Мальчик, 15 лет. Болезнь Фабри, класическая форма.

Показатель	1	2	3	4	5
Количество					
Цвет					
Прозрачность					
Плотность					
Реакция					
Белок					
Глюкоза					
Эпителий плоский					
Эпителий переходный					
Эпителий почечный					
Лейкоциты					
Эритроциты					
Цилиндры					
Соли					
Слизь					
Бактерии					

2.4. Заполните бланк биохимического анализа крови пациентов со следующими диагнозами::

1. Девочка, 1 год. Болезнь Ниманна–Пика, тип В.
2. Мальчик, 11 лет. Болезнь Ниманна–Пика, тип С.
3. Девочка, 7 лет. Болезнь Гоше, ненейронопатический тип.
4. Девочка, 1 год. Болезнь Гоше, острый нейронопатический тип.
5. Мальчик, 15 лет. Болезнь Фабри, класическая форма.

Показатель	1	2	3	4	5	Норма
Общий белок						65–85 г/л
Альбумины						35–45 г/л (53–56%)
Глобулины						43,3–33,2%
Мочевина						2,5–8,33 ммоль/л
Креатинин						27–88 мкмоль/л
Мочевая кислота						140–400 мкмоль/л
Билирубин общий						8,55–20,5 мкмоль/л
Билирубин свободный						6,41–15,38 мкмоль/л
Билирубин связанный						2,14–5,12 мкмоль/л
Холестерин						3,5–5,5 ммоль/л
β-Липопротеиды						35–55 ед
Триглицериды						0,4–1,82 ммоль/л
АЛТ						<45 Ед/л
АСТ						<40 Ед/л
Щелочная фосфатаза						По возрасту
γ-Глутамилтрансфераза						11–50 Ед/л
Креатининфосфокиназа						25–200 Ед/л
Калий						4,5–5,3 ммоль/л
Натрий						135–155 ммоль/л
Магний						0,7–1,1 ммоль/л
Кальций						2,24–2,50 ммоль/л
Хлориды						95–106 ммоль/л

Показатель	1	2	3	4	5	Норма
Фосфор неорганический						1,2–1,8 ммоль/л
Железо Мал.						14,3–26,0 ммоль/л
Дев.						0,7–21,5 ммоль/л
Глюкоза						3,33–5,55 ммоль/л
СРБ						Отр.
Антистрептолизин-О						<200 Ед/мл
Ревматоидный фактор						<8 МЕ/мл
Антитела к нуклеопротеидам						Отр.

2.5. Заполните бланк биохимического анализа мочи пациентов со следующими диагнозами:

1. Девочка, 1 год. Болезнь Ниманна–Пика, тип В.
2. Мальчик, 11 лет. Болезнь Ниманна–Пика, тип С.
3. Девочка, 7 лет. Болезнь Гоше, ненейронопатический тип.
4. Девочка, 1 год. Болезнь Гоше, острый нейронопатический тип.
5. Мальчик, 15 лет. Болезнь Фабри, класическая форма.

Показатель	1	2	3	4	5	Диапазон
Суточный диурез						мл
Вес ребенка						кг
Мочевая кислота						100–800 мг
Креатинин						50–1500 мг
Кальций						1–4 мг/кг
Фосфор						0–20 мг/кг в сутки
Цистин						–
Белок						0–250 мг
pH						–
Хлориды						27–140 мэкв

Показатель	1	2	3	4	5	Диапазон
Калий						35–125 мэкв
Натрий						50–220 мэкв
Хлориды/натрий						1–1
Калий/натрий						0,5–0,5
Мочевина						80–600 ммоль
Аминиазот						30–250 мг
Глюкоза						0–500 мг
Осмолярность						30–3000 ммоль
Оксалаты						10–40 мг
Магний						20–150 мг

2.6. Заполните бланк коагулограммы пациентов со следующими диагнозами:

1. Мальчик, 11 лет. Болезнь Ниманна–Пика, тип С.
2. Девочка, 7 лет. Болезнь Гоше, ненейронопатический тип.
3. Девочка, 1 год. Болезнь Гоше, острый нейронопатический тип.
4. Мальчик, 15 лет. Болезнь Фабри, класическая форма.

Показатель	1	2	3	4	Норма
АЧТВ (ACL Elite Pro)					25,1–34,7 с
ПК, квик (ACL Elite Pro)					76–128%
МНО (ACL Elite Pro)					0,89–1,16
ТВ (ACL Elite Pro)					13–20 с
Фибриноген, Клаусс (ACL Elite Pro)					2,03–4,72 г/л
Д-Димер (ACL Elite Pro)					200–278 нг/мл
АТ-3 (ACL Elite Pro)					75–125%

2.7. Заполните бланк (↑, ↓, N) при различных заболеваниях:

Фермент	Болезнь Гоше	Болезни НП-С	Болезнь Тея-Сакса	Болезнь Фабри	Норма
β-D-глюкозидаза					4,7–18,6 нмоль/л
Хитотриозидаза					5,5–198,3 нмоль/л
Гексозаминидаза А					5–12,9 ЕД/л
Церулоплазмин					200–540 мг/л
α1-антитрипсин					1,1–2,0 г/л
Кислая сфингомиелиназа					
α-Галактозидаза А					

2.8. Заполните бланк липидограммы крови (↑, ↓, N) различных заболеваниях:

Показатель	СГХТ, гомозиготная форма	СГХТ, гертерозиготная форма	Семейная гипертри-глицеридемия	Норма, ммоль/л
Общий холестерин				3,2–5,6
Триглицериды				0,41–1,8
Холестерин ЛПОНП				0,26–1,04
Холестерин ЛПНП				2,59–4,11
Холестерин ЛПВП				1,04–1,55
Коэффициент атерогенности				2,2–3,5

3. Задания для совместной с преподавателем работы

Задача 3.1

Мальчик, 1 год, поступил с направляющим диагнозом: гипотрофия 3-й степени, гепатоспленомегалия неясной этиологии.

Из анамнеза: ребенок от 1-й беременности, 1-х срочных естественных родов. Масса при рождении 3020 г, рост 49 см. В весе прибавлял плохо, отмечались частые срыгивания, периодическая рвота, отказ от груди. С месяца — задержка моторного развития: в 3 мес не держал голову, в 6 мес не переворачивался, в 8 мес — не ползал, сидел с поддержкой взрослых. За первый год жизни перенес 5 ОРВИ, острый средний катаральный отит.

При осмотре: вес 7000 г, рост 60 см. Кожные покровы гиперпигментированы, чистые, сухие, выражен периорбитальный цианоз. При аускультации сердца: ЧСС 120 в минуту, систолический шум с р. мах на верхушке сердца. Перкуторно — границы сердца в пределах возрастной нормы. Живот увеличен, мягкий, безболезненный, печень вступает из-под края реберной дуги на 4,0 см, край эластичный, безболезненный, селезенка — на 2,5 см. Стул, мочеиспускание — не нарушены.

В неврологическом статусе обращает на себя внимание выраженное снижение мышечного тонуса и мышечной силы (ребенок встает с поддержкой, не ходит), снижение сухожильных рефлексов, негативизм, плаксивость, слабая реакция ребенка на обращенную речь. Мальчик не говорит, отсутствуют элементарные моторные навыки самообслуживания (не пьет самостоятельно из бутылочки, чашки; не держит ложку).

При обследовании:

Биохимическое исследование крови: АСТ 85 Ед/л, АЛТ 76 Ед/л, холестерин 5,8 ммоль/л (норма 1,8–4,9), триглицериды 2,5 ммоль/л (норма 0,4–1,69).

Осмотр офтальмолога: выявлено помутнение роговицы, при осмотре глазного дна — вишнево-красное пятно в области желтого пятна сетчатки.

Консультация оториноларинголога: нейросенсорная тугоухость OU.

Задание:

Ваш предположительный диагноз: _____

_____

Дифференциальный диагноз: _____

_____

_____

План обследования и лечения: _____

_____

_____

_____

_____

Задача 3.2

Мальчик, 7 лет. Задержка физического развития, увеличение живота, боли в ногах.

Из анамнеза: ребенок от 1-й физиологической беременности, срочных родов. Масса при рождении 3250, рост 51 см, Агар 8/9 баллов. Неонатальный период без особенностей, грудное вскармливание до года. Впервые мама обратила внимание на увеличенный в объеме живот, потемнение кожи в 3 года. К врачам впервые обратилась 4 месяца назад, когда начались рецидивирующие носовые кровотечения и появились боли в ногах.

При осмотре: мальчик пониженного питания, вес 18 кг, рост 112 см. Положение вынужденное — щадит правую ногу. Обращает на себя внимание неравномерно гиперпигментированная кожа, преимущественно вокруг суставов, увеличенный в объеме живот. При пальпации — печень +5 см, селезенка +10 см, плотные, безболезненные при пальпации.

При обследовании:

Клинический анализ крови: гемоглобин 88 г/л, эритроциты $3{,}1\times10^{12}$/л, цветовой показатель 0,85, тромбоциты 90×10^{9}/л, лейкоциты $3{,}8\times10^{9}$/л, палочкоядерные нейтрофилы 13%, сегментоядерные 44%, лимфоциты 31%, моноциты 10%, эозинофилы 2%, СОЭ 10 мм/ч.

Биохимическое исследование крови: общий белок 55 г/л, альбумин 35%, α_1-глобулины 4,1%, α_2-глобулины 8,2%, β-глобулины 16,8%, γ-глобулины 11,9%, АЛТ 80 ед/л (норма до 40 ед/л), АСТ 76 ед/л (норма до 40 ед/л), ЩФ 285 ед/л (норма до 140 ед/л).

Исследование маркеров вирусных гепатитов: HbsAg отр., антиHbs отр., антиHbc отр., HBV ДНК отр., анти HCV отр., HCV РНК отр., HGV РНК отр.

Рентгенограмма нижних конечностей: истончение надкостницы, эндостальная зубчатость и пониженная трабекулярность костной ткани. Дистальные метафизы бедра булавовидно вздуты — «колбы Эрленмейера».

Сцинтиграфия печени и селезенки: печень значительно увеличена в объеме, выступает из-за края реберной дуги на 5 см, распределение радиофармпрепарата диффузное, неравномерное. Селезенка значительно увеличена — 12/8,5 см, радиофармпрепарат накапливает в большом количестве. Заключение: выраженные диффузные изменения в паренхиме печени. Картина соответствует хроническому гепатиту с переходом в цирроз.

Молекулярно-генетическая диагностика: выявлены 2 мутации в гене глюкоцереброзидазы: N3709 в 9-м экзоне и L444P в 10-м экзоне.

Задание:

Ваш предположительный диагноз: _____

_____

Дифференциальный диагноз: _____

_____

_____

План обследования и лечения: _____

_____

_____

_____

_____

Задача 3.3

Мальчик, 3 мес., поступил в отделение психоневрологии с жалобами матери на задержку физического и психомоторного развития, увеличение печени и селезенки.

Из анамнеза: ребенок от 2-й физиологической беременности, 2-х срочных родов. Первая беременность закончилась выкидышем на сроке гестации 17 нед. Вес при рождении 3050, рост 49 см, Агар 8/8 баллов. Ранний неонатальный период без особенностей. Первые признаки заболевания в виде мышечной гипотонии, гепатоспленомегалии выявлены в 1 мес при плановом осмотре педиатра. Больше до настоящего времени к врачам не обращались.

При осмотре: мальчик пониженного питания, масса тела 4 кг, рост 53 см. Положение вынужденное — выражена спастичность с ретракцией шеи. Обращает на себя внимание сходящееся косоглазие, увеличенный в объеме живот. При пальпации: печень +4 см, селезенка +7 см, плотные, безболезненные при пальпации.

При обследовании:

Клинический анализ крови: Hb 71 г/л, эритроциты $2{,}8\times10^{12}$/л, тромбоциты 110×10^{9}/л, лейкоциты $2{,}8\times10^{9}$/л, п/я 2%, с/я 28%, эозинофилы 1%, лимфоциты 55%, моноциты 14%, СОЭ 15 мм/ч.

Биохимический анализ крови: белок 48 г/л, холестерин 9,0 ммоль/л, мочевина 4,4 ммоль/л, билирубин: непрямой 75,2 мкмоль/л, прямой 180,2 мкмоль/л, β-липопротеиды 6,2 г/л, калий 4,7 ммоль/л, натрий 134 ммоль/л, кальций общий 2,3 ммоль/л, фосфор неорганический 1,7 ммоль/л, АЛТ 80 ммоль/л, АСТ 104 ммоль/л, щелочная фосфатаза 976 Ед/л.

Протромбиновый комплекс: 27%.

Активность лизосомальных ферментов в лейкоцитах: снижена активность β-глюкозидазы 0,4 нмоль/ч на мг белка (норма 5,0–15,0), активность остальных ферментов в пределах нормы.

Активность хитотриозидазы в сыворотке крови: 2048 нмоль/ч/мл (норма 4,5–32).

Задание:

Ваш предположительный диагноз: _____

_____

Дифференциальный диагноз: _____

_____

_____

План обследования и лечения: _____

_____

_____

_____

Задача 3.4

Девочка, 1 год 3 месяца.

Из анамнеза: ребенок от 1-й беременности, срочных родов. Масса при рождении 3100 г, рост 50 см. К груди приложена на 1-е сутки, сосала вяло. Пуповина отпала на 9-й день. Из родильного дома выписана на 10-е сутки с явлениями затянувшейся желтухи, которая держалась до 4 нед. У матери выявлено эутиреоидное увеличение щитовидной железы II степени (по ВОЗ). Во время беременности лечение тиреоидными гормонами не получала.

С первых дней жизни была склонность к запорам, плохая прибавка в весе, снижение двигательной активности, вялое сосание. Голову начала держать с 6 мес, сидит с 10 мес, не ходит до настоящего времени.

При осмотре: состояние средней тяжести. Кожные покровы бледные, сухие, тургор снижен, выраженная мышечная гипотония, двигательная активность снижена. Волосы редкие, сухие, ногти ломкие. Голова микроцефальной формы, большой родничок открыт 2×1,5 см, зубов нет. Дыхание шумное, сопящее, голос низкий грубый. Аускультативно дыхание проводится во все отделы, хрипы не выслушиваются. Тоны сердца приглушены. Живот увеличен в размерах («лягушачий» в положении лежа на спине), отмечается расхождение прямых мышц живота. Печень и селезенка не увеличены. Рост 77 см, вес 9,8 кг.

При обследовании:

Клинический анализ крови: Hb 91 г/л, эритроциты $3{,}8\times10^{12}$/л, цветовой показатель 0,85, лейкоциты $9{,}0\times10^{9}$/л; нейтрофилы: п/я 3%, с/я 30%; эозинофилы 1%, лимфоциты 57%, моноциты 8%, СОЭ 7 мм/ч.

Общий анализ мочи: цвет желтый, прозрачность полная; удельный вес 1015, реакция кислая; белок — нет, сахар — нет, ацетон — отрицателен.

Биохимический анализ крови: глюкоза 3,8 ммоль/л, натрий 135 ммоль/л, калий 5 ммоль/л, общий белок 60,2 г/л, холестерин 8,4 ммоль/л, билирубин общий 7,5 мкмоль/л.

Рентгенограмма кисти: зоны роста соответствуют 3-месячному возрасту.

Задание:

Ваш предположительный диагноз: _____

_____

Дифференциальный диагноз: _____

_____

_____

_____

План обследования и лечения: _____

_____

_____

_____

_____

Задача 3.5

Девочка, 5 мес. Одышка, приступообразный кашель, плохая прибавка массы тела.

Из анамнеза: ребенок от 1-й беременности, 1-х срочных родов. Масса тела при рождении 3200 г, рост 51 см. С 1-го месяца жизни у ребенка отмечается приступообразный кашель, периодически «жирный» стул. В 3 мес была госпитализирована в стационар с диагнозом: «Острая пневмония». Сохраняются жалобы на навязчивый кашель, особенно по утрам. Мокрота отделяется затрудненно, густая.

При осмотре: состояние очень тяжелое. Масса 4800 г, рост 55 см. Отмечается резко выраженная одышка с втяжением уступчивых мест грудной клетки. ЧД 68 в минуту. Кожный покров бледный, сухой, выражен цианоз носогубного треугольника. Подкожно-жировой слой развит очень слабо. Тоны сердца приглушены, ЧСС 148 в минуту. Перкуторно: над легкими определяется звук с коробочным оттенком. Аускультативно: по всем легочным полям на фоне ослабленного дыхания выслушивается большое количество мелкопузырчатых хрипов. Живот увеличен в объеме, вздут, урчит при пальпации. Печень +3 см из-под края правой реберной дуги. Селезенка +1 см. Стул 6 раз в день, обильный, жирный.

При обследовании:

Клинический анализ крови: Hb 108 г/л. эритроциты $4{,}66\times10^{12}$/л, тромбоциты 270×10^{9}/л, лейкоциты $12{,}7\times10^{9}$/л, нейтрофилы: п/я 11, с/я 42, лимфоциты 32, эозинофилы 5, моноциты 10, СОЭ 14 мм/ч.

Общий анализ мочи: количество 40 мл, относительная плотность 1008, лейкоциты 1–2 в поле зрения, эритроциты не обнаружены, слизь, бактерии в незначительном количестве.

Копрограмма: большое количество нейтрального жира.

Хлориды пота: 98 ммоль/л.

Генетическое обследование: ΔF508/G542X.

Рентгенограмма легких: отмечается повышенная прозрачность легочных полей, низкое стояние диафрагмы, усиление прикорневого легочного рисунка, мелкие очаговые тени с нерезкими контурами, больше в области проекции правого легкого. Тень сердца не изменена. Легочные синусы свободны.

Задание:

Ваш предположительный диагноз: _____

_____

Дифференциальный диагноз: _____

_____

_____

_____

План обследования и лечения: _____

_____

_____

_____

Задача 3.6

Ребенок, 10 лет. Высыпания на коже.

Из анамнеза: ребенок от 2-й нормально протекавшей беременности, 2-х срочных родов. Беременность протекала с нефропатией. Неонатальный период без особенностей. С годовалого возраста родители заметили появление ксантом в области ягодиц, на локтях, коленях, в области ахилловых сухожилий. В возрасте 5 лет оперативным путем ксантомы были удалены, однако спустя некоторое время появились вновь с последующим разрастанием. В возрасте 7 лет при рутинном обследовании впервые была выявлена гиперхолестеринемия. В анализах крови периодически отмечалось повышение СОЭ до 40 мм/ч, генез которого установить не удавалось. Никакого лечения ребенок не получал.

При осмотре: состояние ребенка удовлетворительное. Кожный покров бледный, тургор сохранен. Отмечаются множественные ксантомы в области коленных, локтевых суставов, на ягодицах, утолщение ахилловых сухожилий. Границы относительной сердечной тупости не расширены. Систолический шум над верхушкой и в проекции брюшной аорты. Шумов в проекции крупных сосудов шеи нет. ЧСС 84 уд/мин, АД 110/70 мм рт. ст. В легких дыхание везикулярное, хрипы не выслушиваются. Печень не увеличена. Симптом Пастернацкого отрицательный с обеих сторон. Отеков нет.

При обследовании:

Клинический анализ крови: Hb 129 г/л; эритроциты 5,0; лейкоциты 6,2; СОЭ 40 мм/ч.

Биохимический анализ крови: общий холестерин 24,6; триглицериды 0,92; ХС ЛПВП 0,83; ХС ЛПНП 23,3; АСТ 12 Е/л, АЛТ 12 Е/л, ЩФ 155 Е/л, ЛДГ 197 Е/л, креатинин 54 мкмоль/л, глюкоза 4,7 ммоль/л, общий билирубин 6,3 мкмоль/л, белок 89 г/л, мочевина 3,6 ммоль/л, мочевая кислота 265 мкмоль/л.

Клинический анализ мочи: удельный вес 1005, лейкоциты 9–13 в поле зрения.

ЭхоКГ: начальные признаки краевого уплотнения створок аортального клапана без ограничения их раскрытия. Нельзя исключить наличия мелких кальцинатов на створках аортального клапана. Недостаточность аортального клапана легкой степени. Гемодинамически незначимые митральная, трикуспидальная, легочная регургитация.

Задание:

Ваш предположительный диагноз: _____

_____

Дифференциальный диагноз: _____

_____

_____

_____

План обследования и лечения: _____

_____

_____

_____

4. Исходящий тестовый контроль

4.1. Укажите один правильный ответ

1. Неонатальный скрининг проводится на следующие наследственные заболевания:
   А) фенилкетонурию, врожденный гипертиреоз, галактоземия, адреногенитальный синдром, муковисцидоз
   Б) фенилкетонурию, адреногенитальный синдром, фруктоземия, наследственный

гемохроматоз, врожденный гипотиреоз
В) фенилкетонурию, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, фруктоземия, адреногенитальный синдром
Г) фенилкетонурию, адреногенитальный синдром, агликогеноз, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз
Д) фенилкетонурию, муковисцидоз, галактоземия, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз
Е) фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, гликогеноз, муковисцидоз, тирозинемия

2. Для скрининг-теста на фенилкетонурию в крови определяют уровень:
А) фенилаланина Б) галактозы
В) иммунореактивного трипсина Г) тиреотропного гормона
Д) 17-гидроксипрогестерона Е) креатинфосфокиназы

3. Для скрининг-теста на галактоземию в крови определяют уровень:
А) фенилаланина Б) галактозы
В) иммунореактивного трипсина Г) тиреотропного гормона
Д) 17-гидроксипрогестерона Е) креатинфосфокиназы

4. Скрининг новорожденных на наличие наследственных заболеваний обмена веществ проводится:
А) на 1-е сутки для доношенных и недоношенных
Б) на 2-е сутки для доношенных и на 7-е сутки для недоношенных
В) на 4-е сутки для доношенных и на 7-е сутки для недоношенных
Г) для доношенных и недоношенных на 7-е сутки жизни

5. Скрининг-тест на фенилкетонурию считается положительным при повышении уровня фенилаланина более_____ мг/дл:
А) 2 Б) 4 В) 6 Г) 8

6. Скрининг-тест на галактоземию считается положительным при повышении уровня галактозы более_____ мкмоль/л:
А) 200 Б) 400 В) 600 Г) 800

7. Характерные изменения на коже при болезни Фабри:
А) эруптивные ксантомы Б) туберозные ксантомы
В) ангиокератомы Г) пятна кофе с молоком
Д) петехии

8. Для СГХТ характерен тип наследования:
А) аутосомно-рецесивный
Б) аутосомно-доминантный
В) сцепленный с Х-хромосомой
Г) сцепленный с Y-хромосомой

9. Клинические проявления СГХТ выявляются:
А) только у гомозигот Б) только у гетерозигот
В) в обоих случаях

10. Характерные изменения на коже при СГХТ:
А) эруптивные ксантомы Б) атрофия кожи
В) ангиокератомы Г) пятна кофе с молоком
Д) петехии

4.2. Укажите все правильные ответы

11. Анамнестические данные, настораживающие в плане возможного наличия наследственного заболевания обмена веществ у ребенка:
А) близкородственный брак родителей
Б) гибель сибсов в раннем возрасте по неустановленной причине
В) воздействие токсических веществ на плод во время беременности
Г) признаки гипотрофии и незрелости при рождении
Д) выраженные неврологические изменения с рождения
Е) постепенное развитие симптоматики

12. При подозрении на наличие у ребенка наследственного заболевания обмена веществ проводят:
А) определение активности различных ферментов в крови, эритроцитах, фибробластах кожи
Б) определение различных метаболитов в крови и моче
В) биопсию печени
Г) молекулярно-генетическое исследование
Д) спинномозговую пункцию с исследованием ликвора

13. Липидозы:
А) болезнь Гоше
Б) болезнь Жильбера
В) болезнь Тея–Сакса
Г) болезнь Нимана–Пика
Д) болезнь Помпе
Е) болезнь Вильсона–Коновалова

14. Основные клинические проявления липидозов:
А) гепатомегалия
Б) спленомегалия
В) ксантомы
Г) мелкие редкие зубы
Д) ожирение
Е) поражение сердца

15. В классификации болезни Гоше выделяют типы:
А) ненейронопатический
Б) острый нейронопатический
В) подострый нейронопатический
Г) хронический нейронопатический

16. О болезни Гоше верно:
А) самый ранний симптом – безболезненная спленомегалия
Б) бронзовая окраска кожи
В) накопление глюкоцереброзида в лизосомах макрофагов
Г) желтушность и геморрагический синдром
Д) поражение костей

17. Диагноз болезни Гоше подтверждается определением активности ферментов:
А) эластазы
Б) глюкоцереброзидазы
В) галактозо-1-фосфат-уридилтрансферазы
Г) хитотриозидазы
Д) сфингомиелиназы

18. Рентгенологические признаки болезни Гоше:
А) расширение концов длинных трубчатых костей — симптом Эрленмейера
Б) истончение коркового слоя длинных трубчатых костей
В) асептический некроз
Г) остеопения
Д) слоистый периостит
Е) наличие секвестров

19. О болезни Ниманна–Пика верно:
А) дефект метаболизма гликозаминогликанов
Б) это сфингомиелиновый липидоз

В) желтуха, гепатоспленомегалия
Г) отставание в физическом и психическом развитии
Д) глухота и слепота

20. Типичные места накопления сфингомиелина при болезни Ниманна–Пика:
А) почки
Б) мозг
В) печень
Г) ретикулоэндотелиальная система
Д) кости

21. Типичные симптомы болезни Фабри:
А) парастезии
Б) каталлексия
В) гепатоспленомегалия
Г) наличие ангиокератом
Д) поражение почек

22. Проявления острой наследственной тирозинемии 1-го типа:
А) коагулопатия вследствие дефицита витамин К-зависимых факторов
Б) прямая гипербилирубинемия
В) гипофосфатемия
Г) гипогликемия
Д) повышение уровня α-фетопротеина
Е) высокий уровень сукцинилацетона

23. Клинические признаки мукополисахаридозов:
А) гаргоилизм
Б) карпальный тунельный синдром
В) множественные грыжи
Г) тугоподвижность суставов
Д) полисинуситы
Е) макроглоссия

24. Для каких заболеваний характерна жировая инфильтрация печени:
А) болезнь Вильсона
Б) дефицит лизосомной кислой липазы
В) Болезнь Помпе
Г) болезнь Гоше
Д) болезнь Нимана–Пика
Е) наследственный гемохроматоз

25. Тандемная спектрометрия сухих пятен крови позволяет выявить:
А) аминоациопатии
Б) митохондриальные болезни
В) болезни β-окисления жирных кислот
Г) недостаточность карнитина
Д) печеночную недостаточность

26. Диетотерапия болезни накопления гликогена требует:
А) частого дробного питания
Б) кетогенной диеты
В) углеводов с высоким гликолитическим индексом
Г) низкобелковой диеты
Д) углеводов с низким гликолитическим индексом

27. Гипогликемия харатерна для следующих заболеваний:
А) первичный гиперинсулинизм
Б) тирозинемия
В) галактоземия
Г) пангипопитуитаризм
Д) врожденный фиброз

28. Внутриклеточный холестаз определяется:
А) прямой гипербилирубинемией
Б) непрямой гипербилирубинемией
В) нормальным уровнем γ-глюкуронилтранспептидазой
Г) отсутсТвием расширенных желчных протоков
Д) ахоличным стулом

29. Пренатальная диагностика наследственных болезней обмена основана на:
    А) исследовании клеток амниотической жидкости
    Б) ДНК-диагностике хориональных ворсин
    В) определении риска гомозиготного наследования

30. Основные принципы терапии наследственных болезней обмена:
    А) ферментзаместительная терапия
    Б) субстратредуцирующая терапия
    В) кофакторная терапия
    Г) хелаторная терапия
    Д) иммуносупрессивная терапия
    Е) трансплантация органов

5. Список рекомендуемой литературы

5.1. Основная

1. Шабалов Н.П. Детские болезни: учебник. СПб.: Питер, 2009. Т. 2. С. 611–617.

5.2. Дополнительная

1. Новиков П.В. Семиотика наследственных болезней у детей (симптом–синдром–болезнь). М.: Триада-Х, 2009. 432 с.
2. Новиков П.В. Руководство по педиатрии: врожденные и наследственные заболевания. М.: Династия, 2007. 544 с.
3. Краснопольская К.Д. Наследственные болезни обмена веществ. Справочное пособие для врачей. М.: РОО Центр социальной адаптации и реабилитации детей «Фохат», 2005. 364 с.
4. Диетотерапия при наследственных болезнях аминокислотного обмена: методическое письмо. М., 2013. 88 с.

ТЕМА 7.
Наследственные нарушения обмена веществ: нарушения обмена аминокислот, нарушения обмена углеводов, мукополисахаридозы

Цель занятия:

на основании полученного объема знаний по этиологии, патогенезу, клиническим проявлениям, диагностике и дифференциальной диагностике различных наследственных заболеваний аминокислотного и углеводного обмена у детей раннего возраста сформировать умение диагностировать данные заболевания.

Вопросы для самоподготовки:

1. Фенилкетонурия. Эпидемиология. Генетические аспекты. Классификация. Клиническая картина, возрастные особенности. Диагностика. Неонатальный скрининг. Дифференциальная диагностика. Современные принципы диетотерапии и медикаментозного лечения. Прогноз.
2. Другие аминоацидопатии (тирозинемия, альбинизм, лейциноз, алкаптонурия). Эпидемиология. Генетические аспекты. Патогенез. Клиническая картина, возрастные особенности. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Современные принципы диетотерапии и медикаментозного лечения. Прогноз.
3. Галактоземия. Эпидемиология. Генетические аспекты. Классификация. Клиническая картина, возрастные особенности. Диагностика. Неонатальный скрининг. Дифференциальная диагностика. Современные принципы диетотерапии. Прогноз.
4. Фруктоземия и непереносимость фруктозы. Эпидемиология. Генетические аспекты. Классификация. Клиническая картина, возрастные особенности. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Современные принципы диетотерапии и медикаментозного лечения. Прогноз.
5. Болезни накопления гликогена. Печеночные и мышечные формы – принципиальные различия. Агликогеноз. Генетические аспекты. Классификация. Патогенез. Особенности обмена веществ, компенсаторные механизмы. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Современные принципы диетотерапии и медикаментозного лечения. Показания к трансплантации печени. Прогноз.
6. Мукополисахаридозы. Эпидемиология. Генетические аспекты. Классификация. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Современные принципы лечения.
7. Болезни цикла образования мочевины. Понятие гипераммониемии. Патогенез. Принципы терапии.

По результатам изучения данной темы:

Студент должен знать:

- симптомы и синдромы заболеваний, в основе которых лежат нарушения обмена аминокислот, углеводов и гликозаминогликанов;
- этиологию и патогенез заболеваний;
- методику обследования ребенка с подозрением аминоацидопатию, мукополисахаридоз или нарушения углеводного обмена;
- показания и противопоказания к использованию лабораторных, инструментальных и других методов исследования;
- принципы проведения лечения;

- показания и противопоказания к применению основных групп лекарственных препаратов, применяемых при лечении заболеваний нарушения обмена углеводов у детей.

Студент должен уметь:

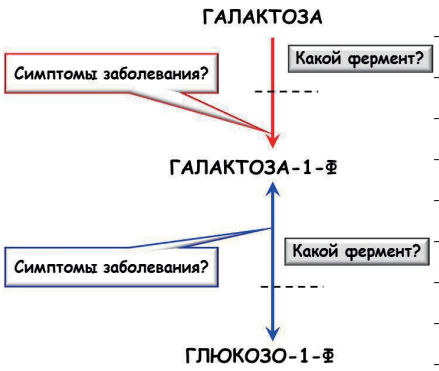
- собрать анамнез жизни и заболевания ребенка;
- провести осмотр и физикальное обследование детей различных возрастных групп;
- назначить обследование ребенка;
- проанализировать и интерпретировать данные лабораторных и инструментальных методов исследования;
- обосновать и поставить диагноз, сформулировав его в соответствии с общепринятой классификацией;
- провести дифференциальный диагноз;
- на основании выраженности клинической симптоматики оценить тяжесть заболевания и назначить адекватную терапию (специализированное питание, заместительную терапию);
- выписать рецепты на назначаемые препараты; дать рекомендации по режиму жизни и питания и составить план диспансерного наблюдения ребенка.

1. Занятия для внеаудиторной самостоятельной работы

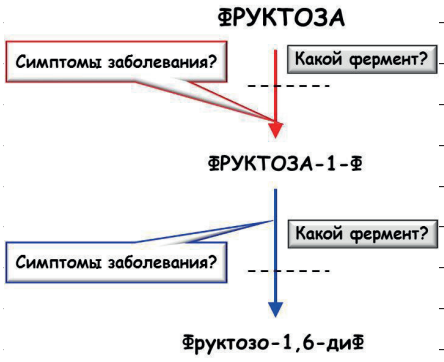
1.1. Установите и впишите соответствие:

1. Нарушение обмена аминокислот 2. Нарушение обмена углеводов 3. Нарушение липидного обмена 4. Нарушение обмена гликозаминогликанов	а) фенилкетонурия б) тирозинемия в) галактоземия г) болезнь Гоше д) мукополисахаридоз 1-го типа е) гликогенозы ж) болезнь Нимана–Пика

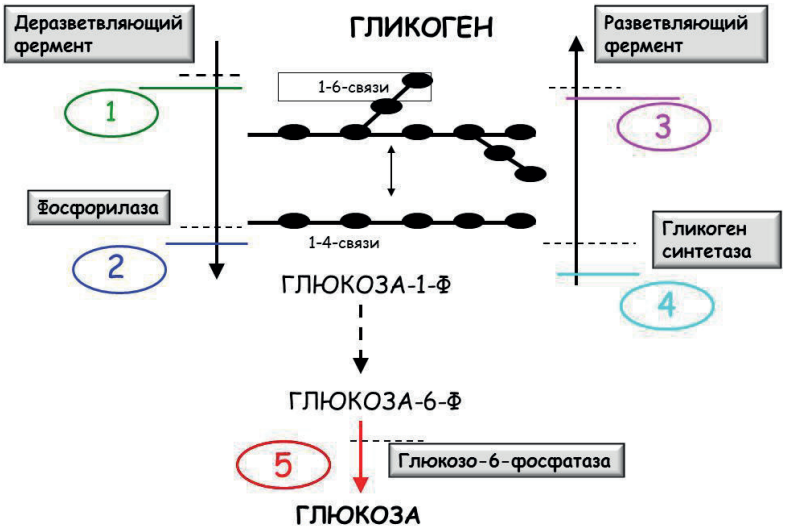
1.2. Ответьте на вопросы, поставленные в схеме:



1.3. Ответьте на вопросы, поставленные в схеме:



1.4. Ответьте на вопросы:



Вопрос	Ответ
Укажите тип гликогеноза	1 — _____ 2 — _____ 3 — _____ 4 — _____ 5 — _____
Где при данном типе преимущественно накапливается гликоген?	1 — _____ 2 — _____ 3 — _____ 4 — _____ 5 — _____

1.5. Напишите минимум фенотипических и клинических проявлений

Заболевание	Особенности фенотипа
Мукополисахаридоз	1 — _____ 2 — _____ 3 — _____ 4 — _____ 5 — _____
Болезнь Помпе	1 — _____ 2 — _____ 3 — _____ 4 — _____

Заболевание	Особенности фенотипа
Болезнь Гоше	1 — _____ 2 — _____ 3 — _____ 4 — _____
Гликогеновая болезнь	1 — _____ 2 — _____ 3 — _____ 4 — _____
Тирозинемия хроническая	1 — _____ 2 — _____
Тирозинемия острая	1 — _____ 2 — _____ 3 — _____

1.6. Соотнесите заболевание и лекарственный препарат

Заболевание	Препарат/диета
Алкаптонурия Болезнь Гирке Болезнь Гоше Болезнь Кори Болезнь Ниманна–Пика тип С Болезнь Помпе Галактоземия Синдром Гурлер (МПС I типа) Синдром Марото–Лами (МПС VI типа) Синдром Хантера (МПС II типа) Тирозинемия Фенилкетонурия классическая Фенилкетонурия кофакторная Фруктоземия	Авонил Альглюкозидаза альфа Велаглюцераза альфа Галсульфаза Диета элиминационная Идурсульфаза Имиглюцераза Ларонидаза Миглустат Неофе Нитизинон Нитизинон Прекунил Сапроптерин

1.7. Дополните памятку, разработанную генетиками для девочек-подростков и их родителей с диагнозом «фенилкетонурия»:

Уважаемые взрослые пациентки с фенилкетонурией!

Нужно помнить, что после прекращения специализированного лечения у Вас в крови остается _____ содержание _____. На Ваш организм он уже не оказывает такого сильного вредного воздействия, как раньше. Но если вы собрались запланировать рождение ребенка, то высокий уровень _____ у Вас в крови становится _____. Высокий уровень фенилаланина в крови беременной женщины, страдающей фенилкетонурией, вызывает _____ _____. Высокая концентрация фенилаланина и его производных являются _____ для плода!

1.8. Найдите соответствие: при каком заболевании что ИСКЛЮЧАЕТСЯ из пищи больного

Фенилкетонурия	Молоко цельное
Тирозинемия	Молочные продукты
Алкаптонурия	Мясо, рыба, птица
Галактоземия	Колбасы и колбасные изделия, консервы
Фруктоземия	Яйца
Лактазная недостаточность	Крупы
Болезнь Гирке	Орехи, семечки, кунжут
Болезнь Помпе	Бобовые
Болезнь Кори	Овощи
Болезнь Гурлера	Фрукты
Болезнь Хартнупа	Масло сливочное
Болезнь Гоше	Масло растительное
Болезнь Нимана–Пика	Хлеб, хлебобулочные изделия
	Сладости: конфеты, зефир, мармелад
	Чай, кофе
	Какао, шоколад
	Продукты из сои (любые)
	Сахар: все сорта, кроме молочного сахара (лактозы)
	Ничего из перечисленного: диета не требуется

1.9. Ответьте на вопросы:

1. При каком заболевании отмечается потемнение мочи? _____

2. Каков патогенез этого явления? _____

3. Какие условия необходимы для изменения цвета мочи? _____

4. С какими заболеваниями нужно проводить дифференциальную диагностику? _____

1.10. Заполните таблицу дифференциальной диагностики

Признак	Галактоземия	Фруктоземия	Лактазная недостаточность	Целиакия
Тип наследования				
Причина				
Возраст начала				
Этническая зависимость				
Гепатомегалия				
Спленомегалия				
Диспепсия				
Поражение ЦНС				
Поражение глаз				
Изменения в биохимии крови				
Изменения в копрограмме				

2. Занятия для аудиторной самостоятельной работы

2.1. Из представленного списка клинических симптомов выберите симптомы, характерные для перечисленных ниже пациентов:

судороги, парастезии, утрата приобретенных навыков, носовые кровотечения, задержка интеллектуального развития, короткая шея, пальмарная эритема, сосудистые звездочки, гипопигментация кожи, гипопигментация волос, «мышиный запах», деформация длинных трубчатых костей, рвота, диарея, задержка физического развития, гепатомегалия, спленомегалия, боли в костях, патологические переломы, нарушение подвижности в суставах, рецидивирующие бронхиты, снижение слуха, отечный синдром, специфический «запах кипящей капусты», анасарка, симптом «кошачей спинки», тугоподвижность суставов, «кукольное лицо», дисхромия кожи, охроноз хрящей и склер, бледность кожи и слизистых, проблемы поведения, поза «портного», кожный зуд, ксантомы, ксантелазмы, иктеричность кожи и слизистых, трудности обучения, задержка полового развития, петехиальные сыпи, потемнение мочи при стоянии ее на воздухе, рецидивирующие носовые кровотечения.

1. Мальчик, 1 год. Фенилкетонурия, классический тип: _____

2. Девочка, 3 года. Мукополисахаридоз 1-го типа (болезнь Гурлера): _____

3. Мальчик, 13 лет. Алкаптонурия: _____

4. Девочка, 3 мес. Тирозинемия 1-го типа, острое течение: _____

5. Мальчик, 3 года. Тирозинемия 1-го типа, подострое течение: _____

6. Девочка, 4 года. Гликогеноз 1-го типа (болезнь Гирке): _____

2.2. Заполните бланк клинического анализа крови пациентов со следующими диагнозами:

1. Девочка, 4 года. Гликогеноз 1-го типа (болезнь Гирке).
2. Девочка, 3 мес. Тирозинемия 1-го типа, острое течение.
3. Мальчик, 13 лет. Алкаптонурия.
4. Мальчик, 1 год. Фенилкетонурия, классический тип.
5. Мальчик, 3 года. Мукополисахаридоз 1-го типа (болезнь Гурлер).

Показатель	1	2	3	4	5
Гемоглобин, г/л					
Эритроциты, $\times 10^{12}$/л					
Цветовой показатель					
Ретикулоциты, ‰					
Тромбоциты, $\times 10^{9}$/л					
Лейкоциты, $\times 10^{9}$/л					
Нейтрофилы п/я, %					
с/я, %					
Эозинофилы, %					
Базофилы, %					
Лимфоциты, %					
Моноциты, %					
Плазматические клетки, %					
СОЭ, мм/ч					

2.3. Заполните бланк общего анализа мочи пациентов со следующими диагнозами:

1. Девочка, 4 года. Гликогеноз 1-го типа (болезнь Гирке).
2. Девочка, 3 мес. Тирозинемия 1-го типа, острое течение.
3. Мальчик, 13 лет. Алкаптонурия.
4. Мальчик, 1 год. Фенилкетонурия, классический тип.
5. Мальчик, 3 года. Мукополисахаридоз 1-го типа (болезнь Гурлер).

Показатель	1	2	3	4	5
Количество					
Цвет					
Прозрачность					
Плотность					
Реакция					

Показатель	1	2	3	4	5
Белок					
Глюкоза					
Эпителий плоский					
Эпителий переходный					
Эпителий почечный					
Лейкоциты					
Эритроциты					
Цилиндры					
Соли					
Слизь					
Бактерии					

2.4. Заполните бланк биохимического анализа крови пациентов со следующими диагнозами:

1. Девочка, 4 года. Гликогеноз 1-го типа (болезнь Гирке).
2. Девочка, 3 мес. Тирозинемия 1-го типа, острое течение.
3. Мальчик, 13 лет. Алкаптонурия.
4. Мальчик, 1 год. Фенилкетонурия, классический тип.
5. Мальчик, 3 года. Мукополисахаридоз 1-го типа (болезнь Гурлер).

Показатель	1	2	3	4	5	Норма
Общий белок						65–85 г/л
Альбумины						35–45 г/л (53–56%)
Глобулины						43,3–33,2%
Мочевина						2,5–8,33 ммоль/л
Креатинин						27–88 мкмоль/л
Мочевая кислота						140–400 мкмоль/л
Билирубин общий						8,55–20,5 мкмоль/л
Билирубин свободный						6,41–15,38 мкмоль/л
Билирубин связанный						2,14–5,12 мкмоль/л

Показатель	1	2	3	4	5	Норма
Холестерин						3,5–5,5 ммоль/л
В-липопротеиды						35–55 ед
Триглицериды						0,4–1,82 ммоль/л
АЛТ						<45 Ед/л
АСТ						<40 Ед/л
Щелочная фосфатаза						По возрасту
γ-Глутамилтрансфераза						11–50 Ед/л
Креатинфосфокиназа						25–200 Ед/л
Калий						4,5–5,3 ммоль/л
Натрий						135–155 ммоль/л
Магний						0,7–1,1 ммоль/л
Кальций						2,24–2,50 ммоль/л
Хлориды						95–106 ммоль/л
Фосфор неорганический						1,2–1,8 ммоль/л
Железо мал.						14,3–26,0 ммоль/л
дев.						0,7–21,5 ммоль/л
Глюкоза						3,33–5,55 ммоль/л
СРБ						Отр.
Антистрептолизин-О						<200 Ед/мл
Ревматоидный фактор						<8 МЕ/мл
Антитела к нуклеопротеидам						Отр.

2.5. Заполните бланк гликемической кривой пациентов со следующими диагнозами:

Гликемия	Лактазная недостаточность	Галактоземия	Фруктоземия	Болезнь Гирке
До нагрузки				
Субстрат нагрузки				
Через 60 мин				
Через 120 мин				

2.6. Укажите (+), экскреция с мочой каких аминокислот повышается при заболеваниях:

Показатель	Фенилкетонурия	Тирозинемия	Алкаптонурия	Болезнь Хартнупа
Цистин				
Глицин				
Серин				
Тирозин				
Гомоцистин/Гомогентизновая кислота				
Метионин/валин				
Триптофан				
Фенилаланин				
Цитруллин				
Лейцин/изолейцин				
Пролин				

2.7. Выберите эхографические характеристики органов брюшной полости, характерные для пациентов с диагнозами, указанными в таблице:

печень: увеличена/не увеличена, контуры ровные/четкие/неровные/бугристые/сглажены, структура однородна/неоднородна, эхогенность норма/повышена/снижена, внутрипеченочные желчные протоки с подчеркнутыми стенками/не изменены.
желчный пузырь с перегибом в теле/шейке/дне, стенки уплотнены/слоисты/не уплотнены, в полости однородная желчь/осадок/конкремент.
поджелудочная железа: увеличена/не увеличена,контуры четкие/нечеткие, ровные/неровные, эхогенность снижена/повышена/не изменена, структура неоднородная/однородная, расширение вирсунгова протока.
селезенка: увеличена/не увеличена, контуры ровные/четкие/неровные/бугристые/сглажены, структура однородна/неоднородна, эхогенность норма/повышена/снижена
почки: увеличены/не увеличены, контуры ровные/четкие/неровные/бугристые, эхогенность норма/повышена/снижена, дифференцировка коркового слоя сохранена/нарушена, кровоток прослеживается до капсулы,

Орган	Гликогеноз 1-го типа (болезнь Гирке)	Тирозинемия 1-го типа, острое течение	Алкаптонурия	Мукополисахаридоз 1-го типа (болезнь Гурлера)
Печень				
Желчный пузырь				
Поджелудочная железа				
Селезенка				
Почки				

3. Задания для совместной с преподавателем работы.

Задача 3.1

Ребенок, 1,5 мес.

Из анамнеза: ребенок от 2-й беременности, 2-х срочных родов. Беременность протекала с выраженным токсикозом и угрозой прерывания в 1-й половине, повышением АД во 2-й половине беременности. Роды в срок, масса тела при рождении 3600 г, рост 52 см. Приложен к груди на 1-е сутки, сосал активно. Первый ребенок в семье умер в 4 мес от цирроза печени неустановленной этиологии. Родители являются двоюродными братом и сестрой.

В возрасте 2 сут появилась желтуха, диспепсические расстройства в виде частого жидкого стула и срыгиваний. Несмотря на проводимую в родильном доме и на участке терапию состояние ребенка не улучшалось, и в возрасте 1,5 мес ребенок был госпитализирован.

При осмотре: масса 3500 г, рост 53 см. Подкожно-жировая клетчатка сохраняется только на лице, кожа бледная, с иктеричным оттенком. Тургор тканей и мышечный тонус снижены. Сразу после кормления отмечается вялость, сонливость, усиливаются симптомы диспепсии. Ребенок отстает в психомоторном развитии: не гулит, голову держит плохо. Живот вздут, печень +5 см из-под края реберной дуги, плотной консистенции. Селезенка не увеличена. Стул со скудными каловыми массами зеленого цвета.

При обследовании:

Клинический анализ крови: Hb 100 г/л, эритроциты $4{,}2\times10^{12}$/л, цветовой показатель 0,7, ретикулоциты 0,2%, лейкоциты $8{,}8\times10^{9}$/л, нейтрофилы: п/я 1%, с/я 32%, эозинофилы 1%, лимфоциты 60%, моноциты 6%, СОЭ 4 мм/ч.

Общий анализ мочи: количество 40 мл, относительная плотность 1017, белок — следы, лейкоциты 1–2 в п/зр, эритроциты — нет.

Биохимический анализ крови: билирубин: общий 30,5 мкмоль/л, прямой 25,0 мкмоль/л, общий белок 57 г/л, альбумины 36 г/л, мочевина 3,5 ммоль/л, холестерин 2,2 ммоль/л, калий 4 ммоль/л, натрий 140 ммоль/л, ЩФ 250 Ед/л (норма до 600), АЛТ 21 Ед/л, АСТ 30 Ед/л, глюкоза 3,5 ммоль/л.

Посев кала на патогенную флору: отрицательный.

Анализ мочи на галактозу: в моче обнаружено большое количество галактозы.

Осмотр окулиста: помутнение хрусталиков обоих глаз.

Задание:

Ваш предположительный диагноз _____

_____

Дифференциальный диагноз _____

_____

_____

_____

План обследования и лечения _____

_____

_____

_____

_____

Задача 3.2

Мальчик, 9 мес.

Из анамнеза: ребенок от 1-й беременности, 1-х срочных родов. Масса тела при рождении 3100 г, рост 52 см, закричал сразу, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Период новорожденности протекал без особенностей. Вскармливание грудное.

Родители ребенка здоровы, двоюродный дедушка по отцовской линии погиб в возрасте 17 лет от «мышечного» заболевания, диагноз точно не установлен.

С рождения мама отмечала мышечную слабость, вялость ребенка. С 6 мес начал часто болеть респираторными инфекциями; появилась одышка после нагрузки. Навыки психомоторного развития приобретал с задержкой — голову держит с 3 мес, переворачивается с 6 мес, сидит с 8 мес.

При осмотре: масса тела 7300 г, рост 63 см, подкожно-жировая клетчатка развита недостаточно. Обращает на себя внимание макроглоссия, увеличение живота в объеме. Кожа чистая, бледно-розовая, видимых отеков нет. Мышечный тонус значительно снижен, симптом «вялого ребенка». В легких дыхание несколько ослаблено, хрипов нет, ЧД 29 в 1 мин. Границы сердца: правая — на 1 см кнаружи от правой парастернальной линии, левая — на 3,5 см кнаружи от срединно-ключичной линии, верхняя — 2-е ребро. Тоны сердца несколько приглушены, ритмичные, ЧСС 146 уд/мин, шумы не выслушиваются. Живот мягкий, безболезненный при пальпации; печень +4 см, плотная, безболезненная, край закруглен, селезенка не пальпируется. Стул, мочеиспускание — без особенностей.

В неврологическом статусе: к игрушке тянется, хватает, переворачивается, ползет на животе, сидит неуверенно, недолго, стоит недолго, гулит.

При обследовании:

Клинический анализ крови: Hb 105 г/л, эритроциты $4{,}6\times10^{12}$/л, цветовой показатель 0,68, ретикулоциты 0,2%, лейкоциты $6{,}8\times10^{9}$/л, нейтрофилы: п/я 1%, с/я 32%, эозинофилы 1%, лимфоциты 60%, моноциты 6%, СОЭ 4 мм/ч.

Биохимический анализ крови: общий белок 68 г/л, альбумины 55%, α_1-глобулины 5%, α_2-глобулины 14%, β-глобулины 11%, γ-глобулины 15%, билирубин: общий 16,7 мкмоль/л, прямой 4,1 мкмоль/л, АЛТ 138 Ед/л, АСТ 88 Ед/л, КФК 567 Ед/л (норма 0-203 Ед/л), ЩФ 347 Ед/л (норма 50–330 Ед/л), ЛДГ 502 (норма 180–430 Ед/л), глюкоза 4,2 ммоль/л.

Анализ крови на тиреоидные гормоны: Т3 3,3 (норма: 2,6–5,7 ммоль/л), Т4 11,4 (норма 9–22 ммоль/л), ТТГ 4,1 (норма 0,9–7,7 мЕд/л).

Активность фермента α-1,4-глюкозидазы: 10 нМ/мг/ч (норма 13–53).

ЭКГ: синусовая аритмия, ЧСС 126–141 в мин, э.о.с. отклонена влево, увеличение вольтажа комплекса *QRS*, признаки гипертрофии миокарда желудочков.

Задание:

Ваш предположительный диагноз _____

_____

Дифференциальный диагноз _____

_____

_____

План обследования и лечения _____

_____

_____

Задача 3.3

Ребенок, 8 мес.

Из анамнеза: ребенок от 1-й беременности, 1-х срочных родов. Масса тела при рождении 3100 г, рост 50 см, закричал сразу, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов, к груди приложен в родильном зале, из родильного дома выписан на 2-е сутки по желанию матери. Скрининг на наследственные болезни обмена в родильном доме не проводился.

До 4 мес рос и развивался по возрасту. На учете в районной поликлинике не состоял. После 4 мес стал хуже есть, периодически возникала рвота. С 7-месячного возраста у ребенка нарушилась двигательная активность, возникли периодические бесцельные движения, ритмические покачивания туловища, появился гипертонус конечностей. Ребенок начал отставать в нервно-психическом развитии. Временами отмечались приступы неукротимой рвоты.

При осмотре: ребенок правильного телосложения, удовлетворительного питания. Обращает на себя внимание очень светлая кожа, белокурые волосы, яркие голубые глаза и своеобразный «мышиный» запах. В легких дыхание пуэрильное, проводится во все отделы, ЧД 32 в 1 мин. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 124 уд/мин. Живот мягкий, доступен глубокой пальпации во всех отделах, безболезненный. Печень выступает на 2 см из-под края реберной дуги, эластичной консистенции, безболезненная. Неврологический статус: ребенок сидит только с поддержкой, не стоит, эмоционально вял, издает редкие монотонные звуки, не узнает мать; отмечается выраженный гипертонус, усиление глубоких сухожильных рефлексов.

При обследовании:

Клинический анализ крови: Hb 110 г/л, эритроциты $4{,}3\times10^{12}$/л, лейкоциты $5{,}8\times10^{9}$/л, нейтрофилы: п/я 1%, с/я 32%, эозинофилы 1%, лимфоциты 58%, моноциты 8%, СОЭ 2 мм/ч.

Общий анализ мочи: количество 40 мл, относительная плотность 1012, лейкоциты 2–3 в п/зр, эритроциты — нет, слизь — немного.

Скрининг-тест Гатри: положительный.

Задание:

Ваш предположительный диагноз _____

_____

Дифференциальный диагноз _____

_____

_____

План обследования и лечения _____

_____

_____

Задача 3.4

Девочка, 1,5 года.

Из анамнеза: ребенок от 1-й беременности, 1-х срочных родов. При рождении масса тела 3200 г, рост 50 см. Период новорожденности без особенностей. На грудном вскармливании до 7 мес. Аппетит был удовлетворительным, срыгивала редко, стул был нормальным. Временами отмечалась вялость и повышенная потливость ребенка, особенно по утрам. Отмечался однократный эпизод судорожных подергиваний конечностей. Масса тела в возрасте одного года 8500 г, рост 72 см.

При осмотре: масса тела 10 кг, рост 74 см. Обращают на себя внимание «кукольное» лицо, короткая шея, выступающий за счет гепатомегалии живот. Кожа бледно-розовая, в области тенара и гипотенара — ярко-розовая («печеночная ладонь»), венозная сеть на передней брюшной стенке не выражена. В легких дыхание жестковатое, хрипов нет, ЧД 28 в 1 мин. Границы сердца: правая — по правому краю грудины, верхняя — 2 ребро, левая — на 0,5 см кнаружи от срединно-ключичной линии. Тоны сердца звучные, ритмичные, ЧСС 120 уд/мин. Печень выступает из-под края реберной дуги на 12 см, плотная. Селезенка не пальпируется. Нервно-психическое развитие соответствует возрасту.

При обследовании:

Клинический анализ крови: Hb 120 г/л, эритроциты $4{,}2\times10^{12}$/л, лейкоциты $9{,}0\times10^{9}$/л, нейтрофилы: п/я 2%, с/я 29%, эозинофилы 1%, лимфоциты 60%, моноциты 8%, СОЭ 5 мм/ч.

Биохимический анализ крови: общий белок 75 г/л, альбумины 53%, α_1-глобулины 5%, α_2-глобулины 12%, β-глобулины 15%, γ-глобулины 15%, билирубин: общий 10,5, прямой 3,0, АЛТ 87 Ед/л, АСТ 70 Ед/л, холестерин 9,2 ммоль/л (норма 5,5), общие липиды 14 г/л (норма 4,5–7,0), глюкоза 2,3 ммоль/л, мочевая кислота 0,65 ммоль/л (норма 0,17–0,41), мочевая кислота 2,8 ммоль/л (норма 1,0–1,7).

Кислотно-основное состояние крови: pH 7,32, **BE –6 ммоль/л.**

УЗИ печени: печень резко увеличена, 120×107 мм. Эхогенность повышена, сосудистый рисунок обеднен, контуры ровные.

УЗДГ портальной системы: портальной гипертензии нет.

Молекулярно-генетическая диагностика: выявлены две мутации в гене *G6PC*: Q374X и R83C.

Задание:

Ваш предположительный диагноз _____

_____

Дифференциальный диагноз _____

_____

_____

План обследования и лечения _____

_____

_____

Задача 3.5

Мальчик, 4 года. Неуверенная походка, деформация и ограничение подвижности в коленных суставах.

Из анамнеза: ребенок от 1-й беременности, протекавшей с гестозом 1-й половины, анемией, от 1-х срочных родов. Масса при рождении 3010 г, рост 50 см, окружность головы 33 см, окружность груди 32 см, оценка по шкале Апгар 8/8. На 2-е сутки жизни переведен в отделение патологии новорожденных с диагнозом: «Синдром возбуждения ЦНС; ранняя неонатальная желтуха». На 10-е сутки жизни ребенок выписан домой с диагнозом «Церебральная ишемия

II степени. Конъюгационная желтуха». В возрасте 10 мес выявлена задержка психомоторного развития: сидит самостоятельно с 9 мес, ходит с 1 года 4 мес, разговаривает простыми предложениями с 2 лет.

Из перенесенных заболеваний: в течение первых 2 лет жизни ОРВИ 1 раз в год, в 2 года гипертрофия аденоидов III степени с рекомендацией оперативного лечения.

При осмотре: макроцефалия, увеличенные лобные бугры, плоская переносица, макроглоссия (со слов мамы, более грубые черты лица стали заметны после 2 лет жизни); короткая шея, со стороны позвоночника — кифосколиоз, поясничный гиперлордоз, бочкообразная грудная клетка, тугоподвижность и ограничение объема движений в плечевых, лучезапястных, локтевых, голеностопных, коленных суставах, контрактуры лучезапястных и голеностопных суставов; умеренно выраженный гипертрихоз на спине, конечностях. Обращали на себя внимание заложенность носа, шумное дыхание, обусловленные аденоидными вегетациями III степени. Живот увеличен в объеме. При пальпации выявлено увеличение печени (+6 см) и селезенки (+2 см). Отмечались пупочная грыжа и водянка яичка справа.

При обследовании:

Гликозаминогликаны в моче: 38 мг (норма 10–15).

Рентгенография кисти: костный возраст 2 года 2 месяца, отстает от паспортного возраста на 8 мес.

Консультация ЛОР-врача: гипертрофия аденоидов III степени.

Консультация окулиста: без патологии.

Задание:

Ваш предположительный диагноз _____

_____

Дифференциальный диагноз _____

_____

_____

План обследования и лечения _____

_____

_____

4. Исходящий тестовый контроль

4.1. Укажите один правильный ответ

1. Врожденные аминоацидопатии – это заболевания, обусловленные дефектом различных ферментов, участвующих в:

А) углеводном обмене
Б) белковом обмене
В) липидном обмене
Г) все вышеперечисленное

2. Фенилкетонурия наследуется по типу:

А) аутосомно-доминантному
Б) аутосомно-рецессивному
В) сцепленному с Х-хромосомой

3. В патогенезе классической фенилкетонурии лежит:

А) избыточное поступление фенилаланина с пищей
Б) снижение активности фермента фенилаланингидроксилазы
В) недостаток тетрагидробиоптерина
Г) снижение активности оксидазы гомогетинзиновой кислоты

4. В патогенезе кофакторной фенилкетонурии лежит:
А) избыточное поступление фенилаланина с пищей
Б) снижение активности фермента фенилаланингидроксилазы
В) недостаток тетрагидробиоптерина
Г) снижение активности оксидазы гомогетинзиновой кислоты

5. Основным клиническим проявлением фенилкетонурии является поражение:
А) системы кроветворения Б) центральной нервной системы печени
В) костной системы Г) иммунной системы

6. Гипопигментация кожи при фенилкетонурии обусловлена:
А) разрушением меланина Б) недостаточной выработкой меланина
В) аутоиммунным поражением меланоцитов Г) пороком развития меланоцитов

7. «Мышиный» запах от мочи ребенка характерен для:
А) тирозинемии Б) фруктоземии
В) фенилкетонурии Г) галактоземии

8. Характерные лабораторные признаки фенилкетонурии:
А) нормальный уровень фенилаланина в крови, повышение экскреции метаболитов фенилаланина с мочой, повышенный уровень тирозина в крови
Б) повышение уровня фенилаланина в крови, повышение экскреции метаболитов фенилаланина с мочой, повышенный уровень тирозина в крови
В) повышение уровня фенилаланина в крови, повышение экскреции метаболитов фенилаланина с мочой, сниженный уровень тирозина в крови
Г) повышение уровня фенилаланина в крови, нормальная экскреция метаболитов фенилаланина с мочой, нормальный уровень тирозина в крови

9. Основной метод лечения фенилкетонурии:
А) заместительная энзимотерапия
Б) введение витамина В6
В) ограничение фенилаланина в питании ребенка
Г) безглютеновая диета

10. Из рациона детей, больных фенилкетонурией, исключаются:
А) овощи Б) растительное масло В) мясо Г) фруктовые пюре

11. При фенилкетонурии начать лечение для полной сохранности интеллекта необходимо не позже _____ недели жизни.
А) 1-й Б) 3–4-й В) 5–6-й Г) 7–8-й

12. Диетотерапия при фенилкетонурии должна соблюдаться:
А) до года Б) до 3 лет
В) до окончания пубертата Г) пожизненно

13. Для лечения кофакторной фенилкетонурии применяется:
А) миглустат Б) имиглюцераза В) сапротрерин Г) нитизинон

14. Лечение материнской фенилкетонурии:
А) возможно Б) невозможно

15. Тирозинемия 1-го типа наследуется:
А) аутосомно-рецессивно Б) аутосомно-доминантно
В) сцепленно с Х-хромосомой Г) сцепленно с У-хромосомой

16. В основе тирозинемии 1-го типа лежит:
А) недостаточность фермента фумарилацетоацетат-гидролазы
Б) недостаточность фермента фенилаланингидроксилазы
В) недостаточность фермента оксидазы гомогентизиновой кислоты
Г) ничего из перечисленного

17. «Капустный» запах от мочи ребенка характерен для:
А) тирозинемии Б) фруктоземии
В) фенилкетонурии Г) галактоземии

18. Для лечения тирозинемии 1-го типа применяется:
А) миглустат Б) имиглюцераза В) сапротрерин Г) нитизинон

19. Алкаптонурия наследуется по типу:
А) аутосомно-доминантному Б) аутосомно-рецессивному
В) сцепленному с Х-хромосомой

20. В основе алкаптонурии лежит:
А) недостаточность фермента фумарилацетоацетат-гидролазы
Б) недостаточность фермента фенилаланингидроксилазы
В) недостаточность фермента оксидазы гомогентизиновой кислоты
Г) ничего из перечисленного

21. Единственный симптомом алкаптонурии в детстве:
А) потемнение мочи на воздухе до коричневого цвета
Б) охроноз кожи
В) охроноз склер
Г) поражение суставов

22. Специфическая терапия алкаптонурии:
А) возможна Б) невозможна

23. Болезнь Хартнупа наследуется по типу:
А) аутосомно-доминантному Б) аутосомно-рецессивному
В) сцепленному с Х-хромосомой

23. Болезнь Хартнупа является проявлением нарушения обмена:
А) фенилаланина Б) тирозина
В) метионина Г) триптофана

24. При индиканурии моча:
А) белая Б) желтая
В) красная Г) коричневая
Д) голубая Е) зеленая

25. Тип наследования галактоземии:
А) сцепленный с полом Б) аутосомно-рецессивный
В) аутосомно-доминантный

26. В основе патогенеза галактоземии лежит:
А) дефицит галактозы в питании ребенка
Б) дисахаридазная недостаточность
В) нарушение ферментативного превращения галактозы в глюкозу
Г) увеличение содержания галактозы в молоке матери

27. В основе классической галактоземии лежит снижение активности фермента:
    А) галактокиназы
    Б) галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы
    В) уридилфосфат-галактозо-эпимеразы

28. При варианте Дуарте отмечается снижение активности фермента галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы на_____% от нормы.
    А) 25 Б) 50 В) 75 Г) 95

29. Метаболиты галактозы откладываются в:
    А) хрусталике Б) печени
    В) миокарде Г) головном мозге

5. Список рекомендуемой литературы

5.1. Основная

1. Шабалов Н.П. Детские болезни: учебник. СПб.: Питер, 2009. Т. 2. С. 572–586, 603–610, 619–622.

5.2. Дополнительная

1. Новиков П.В. Семиотика наследственных болезней у детей (симптом–синдром–болезнь). М.: Триада-Х, 2009. 432 с.
2. Новиков П.В. Руководство по педиатрии: врожденные и наследственные заболевания. М.: Династия, 2007. 544 с.
3. Краснопольская К.Д. Наследственные болезни обмена веществ. Справочное пособие для врачей. М.: РОО Центр социальной адаптации и реабилитации детей «Фохат», 2005. 364 с.
4. Диетотерапия при наследственных болезнях аминокислотного обмена: методическое письмо. М., 2013. 88 с.

Список лекарственных средств, используемых при лечении изучаемых заболеваний

Международное название (впишите латинское название)	**Основные торговые названия**	**Форма выпуска**	**Способ введения и возрастные дозировки**
Алгелдрат+магния гидроксид			
Алюминия фосфата гель 20%			
Натрия альгинат+ натрия карбонат			
Домперидон			
Метоклопрамид			
Тримебутин			
Дротаверин			
Мебеверин			
Гиосцин			
Альверин + симетикон			
Эзомепразол			
Омепразол			
Ко-тримоксазол			
Дротаверин			
Папаверин			

Международное название (впишите латинское название)	**Основные торговые названия**	**Форма выпуска**	**Способ введения и возрастные дозировки**
Атропин			
Соматостатин			
Мебеверина гидрохлорид			
Гиосцина бутилбромид			
Ранитидин			
Фамотидин			
Омепразол			
Эзомепразол			
Панкреатин			
Абомин			
Апротинин			
Индометацин			
Метоклопрамид			
Регидрон			
Электролит Хумана			
Смекта			
Энтеросгель			
Фильтрум			
Лактофильтрум			

Международное название (впишите латинское название)	**Основные торговые названия**	**Форма выпуска**	**Способ введения и возрастные дозировки**
Нифуроксазид			
Нифурател			
Энтерол			
Лактаза (детские формы)			
Ацилол			
Бифиформ			
Хилак форте			
Диметинден			
Хлоропирамин			
Цетиризин			
Левоцетиризин			
Месалазин			
Сульфасалазин			
Преднизолон			
Будесонид			
Азатиоприн			
Инфликсимаб			
Адалимумаб			
Тримебутин			

Международное название (впишите латинское название)	**Основные торговые названия**	**Форма выпуска**	**Способ введения и возрастные дозировки**
Дротаверин			
Лактулоза			
Преднизолон			
Интерферон			
D-пеницилламин			
Урсодезоксихолевая кислота			
Азатиоприн			
Рибавирин			
Интерферон человеческий рекомбинантный альфа-2			
Агалсидаза альфа			
Агалсидаза бета			
Велаглюцераза альфа			
Имиглюцераза			
Ловастатин			
Миглустат			
Нитизинон			
Майозайм			
Бензоат натрия			

Международное название (впишите латинское название)	**Основные торговые названия**	**Форма выпуска**	**Способ введения и возрастные дозировки**
Натрия фенилбутират			
Фабразим			
Ларонидаза			
Авонил			
Альглюкозидаза альфа			
Адреналин (эпинефрин)			
Галсульфаза			
Идурсульфаза			
Клемастин			
Ларонидаза			
Натрия оксибутират			
Неофе			
Нитизинон			
Норадреналин			
Остеогенон			
Прекунил			
Сапроптерин			

Итоговый зачет

Рубежный тестовый контроль (%)	Собеседование по курируемому больному (оценка)	Собеседование по темам модуля (оценка)	Итог рубежного контроля (зачет/незачет)	Дата, подпись преподавателя и расшифровка

Учебное издание

Боткина Александра Сергеевна, Вайнштейн Наталья Петровна, Ворона Любовь Дмитриевна, Гаврилова Валерия Аркадьевна, Демьянова Татьяна Геннадьевна, Дорофеева Анна Борисовна, Дубровская Мария Игоревна, Думова Светлана Владимировна, Зоненко Оксана Григорьевна, Ильина Алла Яковлевна, Ипатова Мария Георгиевна, Коваленко Анжелика Анатольевна, Козловская Ирина Сергеевна, Костырко Елена Владимировна, Котлукова Наталья Павловна, Лапцевич Александра Анатольевна, Лев Наталья Сергеевна, Лёвина Евгения Евгеньевна, Левченко Людмила Анатольевна, Майорова Ольга Андреевна, Максимяк Лариса Александровна, Молчанова Мария Сергеевна, Морено Илья Геннадьевич, Мухина Юлия Григорьевна, Османов Исмаил Магамедтагирович, Петросян Эдита Константиновна, Полякова Светлана Игоревна, Рязанова Ольга Владимировна, Саркисян Егине Альбертовна, Трунина Инна Игоревна, Филатова Татьяна Алексеевна, Хандамирова Ольга Олеговна, Черкасова Светлана Вячеславна, Чубарова Антонина Игоревна, Чугунова Ольга Леонидовна, Шабельникова Екатерина Игоревна, Шарыкин Александр Сергеевич, Шаряфетдинова Гульнара Рустамовна, Шатохина Ольга Васильевна, Шумилов Петр Валентинович, Ярошевская Ольга Ильинична

Рабочая тетрадь по госпитальной педиатрии. Модуль «Гастроэнтерология»

Учебно-методическое пособие для проведения занятий со студентами 5–6-х курсов (очная форма обучения) педиатрического факультета

Под редакцией Шумилова Петра Валентиновича

Выпускающий редактор И.Е. Головина
Редактор О.В. Устинкова

Подписано в печать 31.10.2019. Формат 60 × 90 1/8. Объем 18,5 п.л.
Тираж 600 экз. Заказ .....

Отпечатано в типографии «Майер».
г. Санкт-Петербург, Троицкий просп., д. 6.
+7 (812) 448-13-11. spb@mayer-print.ru