



# Синдром низкорослости

Выполнила: студентка 4 курса 3 группы  
лечебного факультета Кокшарова В.Н.

---

▣ **Синдром низкорослости-** клинический синдром, обусловленный различными заболеваниями эндокринного и неэндокринного характера и характеризующийся патологически низким ростом человека.

▣ Рост взрослых мужчин **менее 130 см** и взрослых женщин **менее 120 см**

---



# Классификация низкорослости.

---

- I. **Наследственные синдромы, сочетающиеся с задержкой роста.**
- II. **Скелетные дисплазии**
- III. **Мукополисахаридозы**
- IV. **Задержка роста при хронических заболеваниях**
- V. **Семейная низкорослость**
- VI. **Конституциональная задержка полового и физического развития**
- VII. **Психосоциальная низкорослость**

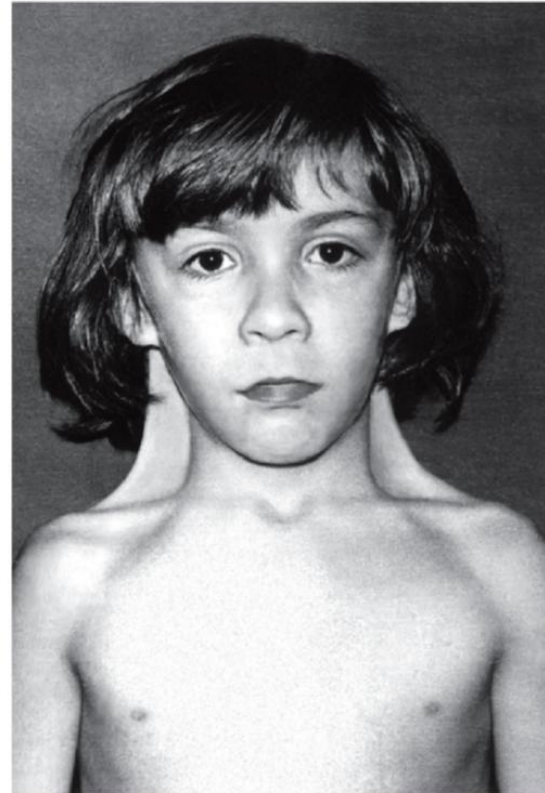


# I. Наследственные синдромы, сочетающиеся с задержкой роста.

---

## □ Синдром Шерешевского-Тернера

□



□ Конечный рост составляет в среднем 142-145 см.

---



# Синдром Нунан

---

- В отличие от СШТ встречается у детей обоего пола, кариотип не изменен (46XX)



- Конечный рост составляет 162,5 см для мужчин и 152,7 см для женщин.



# Синдром Дауна

---

- Причина заболевания - дополнительная 21-я хромосома или часть ее длинного плеча.



- Конечный рост составляет 140-160 см.



# Синдром Прадера-Вилли



## II. Скелетные дисплазии

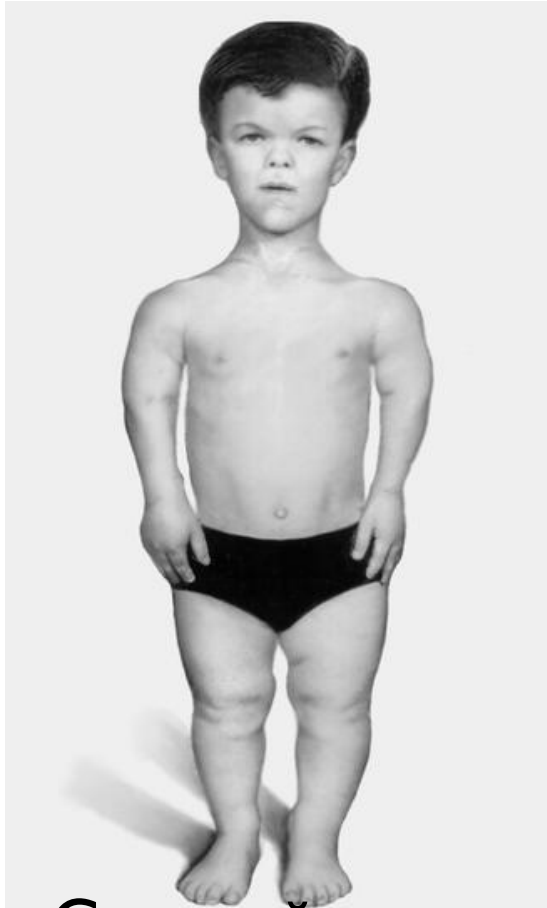
---

- **Скелетные дисплазии** - гетерогенная группа заболеваний, обусловленных наследственными дефектами развития костной и хрящевой ткани. Характеризуется диспропорциональной задержкой роста и изменением размера и формы различных костей скелета.





# Ахондроплазия.



- Средний конечный рост у мужчин 131 см, у женщин 124 см.



# Спондилоэпифизарная дисплазия, врожденная форма.

- Причина заболевания - дефекты гена COL2A1, кодирующего **коллаген 2 типа**. Тип наследования - аутосомно-доминантный.
- Клиническая картина: короткая шея, кифосколиоз, бочкообразная грудная клетка, выбухание грудины. Лицо уплощено.
- В раннем возрасте мышечная гипотония, шейная миелопатия, гипоплазия мышц живота. Задержка роста преимущественно за счет укорочения туловища. Низкорослость и диспропорция могут быть выявлены уже при рождении, но становятся более выраженными к 2 годам. Конечный рост варьирует от **84 до 132 см**.



# III. Мукополисахаридозы

---

- **Мукополисахаридозы** - заболевания из группы лизосомных болезней, в основе которых лежит дефицит одного из ферментов - кислых гидролаз, необходимых для утилизации мукополисахаридов.



# Синдром Гурлера

---

- Клиника: манифестация с первых месяцев жизни - огрубление лица (гаргоилизм), запавшая переносица, помутнение роговицы, гепатоспленомегалия, тугоподвижность суставов, торако-люмбальный кифоз. На втором году жизни отмечаются макроцефалия, короткая шея, деформация грудины, гипертрихоз, паховые и пупочные грыжи. Для поздних стадий заболевания характерны кардиомегалия, потеря зрения и слуха, прогрессирующая деменция. Больные, как правило, погибают в возрасте до 10 лет.
  - Рентгенологические признаки: расширение и уплощение турецкого седла, расширение диафизов длинных трубчатых костей, клювовидная форма тел позвонков.
  - Задержка роста со второго года жизни.
- 



# Синдром Гурлера

---



# Мукополисахаридоз II типа (синдром Хантера).

---

- Дефицит идуронатсульфатазы. Ген: IDS (Xq28). Тип наследования X-сцепленный рецессивный.



- Конечный рост 120-150 см.
- 



## IV. Задержка роста при хронических заболеваниях

---

- Рост является очень чувствительным показателем соматического благополучия ребенка. Хроническое поражение любой из систем ведет к задержке физического развития. К числу возможных патогенетических факторов относятся:
  - тканевая гипоксия
  - снижение тканевой доступности питательных веществ
  - нарушение синтеза ИФР-1 и ИФРСБ
  - изменение периферической чувствительности к ГР и ИРФ-1 и др.
- 



## **IV. Задержка роста при хронических заболеваниях**

---

- ▣ Заболевания органов дыхания**
  - ▣ Заболевания сердечно-сосудистой системы**
  - ▣ Заболевания почек**
  - ▣ Заболевания желудочно-кишечного тракта**
  - ▣ Первичный гипотиреоз**
  - ▣ Гиперкортицизм**
- 





## V. Семейная низкорослость

---

- **Семейная (генетическая) низкорослость** - наследственная предрасположенность к задержке роста. Клиническая картина: один или оба родителя (часто родственники по материнской или отцовской линии) имеют низкий рост. Задержка роста с раннего возраста. Скорость роста соответствует нижней границе нормы, в допубертатном периоде 4-5 см/год. Пубертатное ускорение роста наблюдается в обычные сроки. Костный возраст соответствует хронологическому.
  - Конечный рост ниже нижней границы нормы (**151 см для женщины и 163 см для мужчины**), но укладывается в диапазон допустимых колебаний целевого роста.
- 



---

**VI. Конституциональная задержка  
полового и физического развития**

**VII. Психосоциальная низкорослость**



# Дифференциальная диагностика

---

- **При синдроме Шерешевского — Тернера** имеется ряд симптомов, сходных с гипофизарным нанизмом: пропорциональная задержка роста, половой инфантилизм, нередко сохраненный интеллект. Однако в отличие от гипофизарного нанизма отмечаются характерные кожные складки шеи, идущие от головы к плечам, низкая граница роста волос на шее, низкое расположение ушных раковин, кариотип 45X.
- **При болезни Дауна** в отличие от гипофизарного нанизма врожденная патология роста сочетается с умственной отсталостью и характерным внешним видом: раскосые глаза, бессмысленно-радостное выражение лица. Из рта больного высовывается утолщенный язык.
- **При конституционально замедленном росте** и физическом развитии в отличие от гипофизарного нанизма с годами не наступает прогрессирующего разрыва между паспортным и костным возрастом. Половое развитие у этих детей наступает своевременно или немного запаздывает. В пубертатном периоде дети с конституционально замедленным ростом обычно догоняют по росту своих сверстников.
- Задержку роста вследствие соматогенной дистрофии определяют на основании **данных анамнеза** (голодание, хронические нарушения обмена веществ и заболевания внутренних органов), а также **клиники** (анемизация, истощение, симптомы, указывающие на патологию почек, сердца, легких, пищеварительной системы и т. д.).



---

Спасибо за внимание!

---

