

Гипофизарный нанизм

Выполнил: Дамчан-оол Орлан

Приняла: Байметова

План

- * Введение
- * Классификация
- * Этиология и патогенез
- * Симптомы
- * Осложнения
- * Диагностика
- * Лечение
- * Профилактика

Нанизм

- * **Гипофизарный нанизм (ГН) - заболевание с отсутствием или снижением соматотропной активности аденогипофиза в результате продукции аномального СТГ или из-за нарушения к нему тканевой чувствительности.**
- * **Частота - 1:15 000-1:20 000 в России; до 1:4 000 - в Америке, Африке и на Ближнем Востоке. Гипофизарный нанизм чаще встречается у юношей.**



Классификация.

- * Различают гипогонадизм как следствие первичного поражения гипофиза и гипоталамический нанизм при дефиците соматолиберина.
- * Выделяют нанизм Ларона с повышенной продукцией СТГ, но с низкой к нему чувствительностью из-за дефицита соматомединов.

Этиология и патогенез.

- * Истинный гипофизарный нанизм всегда гипосоматотропный. Причины:
- * травма черепа,
- * аутоиммунный процесс,
- * облучение,
- * инфекция (токсоплазмоз) или
- * опухоль гипоталамо-гипофизарной области,
- * синдром «пустого турецкого седла»,
- * генетический дефект СТГ, соматомединов и их рецепторов, дефицит соматолиберина.
- * У 65-75% больных ГН - идиоматический.
- * «Питуитарный инфантилизм» вызывается краниофарингиомами или аутоиммунным процессом, разрушающим клетки-регуляторы. Эта форма у подростков встречается часто.

Этиология и патогенез.

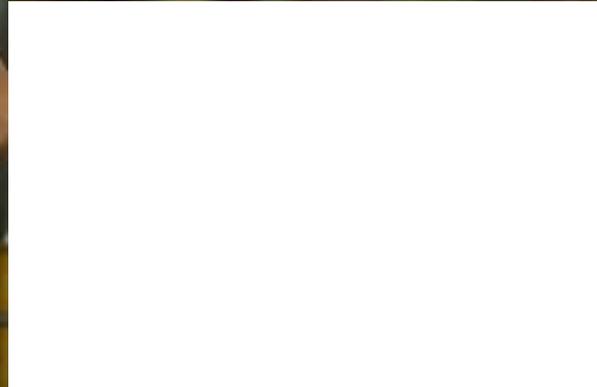
- * Родившись нормальными, больные до 3-4 лет хорошо растут, но затем рост резко замедляется, сохраняя навсегда детские пропорции. При врожденном дефиците СТГ задержка роста - с первых месяцев жизни. Гипостатура пропорциональная (голова может иметь чуть больший относительный размер, лоб выступать) и сопровождается микроспланхнией и отклонениями в психомоторном и половом развитии (дефицит гонадотропинов). Снижение секреции ТТГ вызывает гипотиреоз. Дефицит контринсулярных гормонов вызывает гипогликемию.

Тип нанизма	Дефект	Наследование	Содержание в крови			Реакция на лечение СТГ
			СТГ	ИРФ-I	до и после СТГ инсулина	
Изолированная недостаточность						
I	Делеция гена СТГ	АР	0	↓/Н	↓	±
II	На уровне гипоталамуса	АР	↓	↓/Н	↓	+
III	На уровне гипофиза	АД	↓	↓/Н	↑	+
IV	?	Сцепленное с X-хромосомой	↓	↓/Н	↓	+
Пангипопитуитаризм						
I	На уровне гипоталамуса или гипофиза	АР	↓	↓/Н	↓	+
II	?	Сцепленное с X-хромосомой	↓	↓/Н	↓	+
Биологическая неактивность СТГ	Мутация гена СТГ	?	Н	↓/Н	↓	+
Нанизм Ларона	Дефицит ИРФ-I и II	АР	↑	↓/↓	↓	-
Африканские пигмеи	Дефицит ИРФ-I	АД	Н или ↑	↓/↓	Н или ↓	-
Резистентность к ИРФ-I	Дефект рецепторов к ИРФ-I	?	Н или ↑	↑/↑	↓	-

Примечание. АР — аутосомно-рецессивное; АД — аутосомно-доминантное; ИРФ — инсулиноподобный ростовой фактор; Н — нормальное; (↓) — снижено; (↑) — повышено; (+) — положительно; (-) — отрицательно.

СИМПТОМЫ.

* Характерен маленький рост с общей миниатюрностью, мелкими чертами «кукольного» лица с западающим носом. Относительно большой лоб вызывает подозрение на гидроцефалию. Характерны малые размеры кистей и стоп, иногда - гипоплазия ногтей. Могут быть редкие тонкие волосы. Ресницы удлиненные. Тембр голоса детский, высокий, пронзительный (миниатюрная гортань). Кожа бледноватая, нежная, тонкая, рано стареет (геродерма). Морщинки на лице придают карликам вид гномов. Из-за гипотиреоза - зябкость и запоры. Общее ожирение крайне редко, чаще - избыток жира на туловище. Больные быстро устают (слабость мышц). Часто отмечают относительный гипогонадизм с отсутствием или со слабыми вторичными половыми признаками. Пубертат поздний. У юношей нередко крипторхизм, гипоплазия яичек, микропенис; у девушек - нарушения месячных часто с недоразвитыми маткой и яичниками.



СИМПТОМЫ.

- * Больные могут создавать семьи, но обычно бездетны. Они замкнуты, негативны, переживают неполноценность, плохо контактируют со сверстниками, обижаются на прозвище «лилипут» и любят называться «маленькими». Самооценка снижена. Повышена потребность в родительской опеке. Капризны, как дети. Школьная успеваемость часто плохая. Зрелость суждений сочетается с инфантильным поведением, резонерством, морализаторством. При генетических формах гипофизарного нанизма психика более устойчива.

СИМПТОМЫ



Осложнения

Опухоль как причина гипофизарного нанизма может вызывать компрессию мозга и серьезные осложнения до развития идиотии. Может возникать гипотиреоз. Подростки с ГН неустойчивы в попытках подрасти, но при самолечении анаболиками приходят к плачевным результатам: зоны роста костей вообще закрываются.

Диагностика.

- * Критерий карликовости - отставание от среднего популяционного роста на 2-3 сигмы (примерно 20% и более для соответствующего возраста).
- * Карликами считают юношей ниже 130 см, девушек - ниже 120 см. Задержка дифференцировки и окостенения скелета дает отставание от календарного возраста до 10 лет!
- * Следует обратить внимание на семейный анамнез (случаи низкорослости и задержки полового развития в семье), на предшествующий прием гормональных и других препаратов.
- * Диагноз основан на выявлении снижения секреции СТГ и соматомединов крови.
- * Определяют базальный уровень и циркадный ритм их продукции, реакцию на тиреолиберин и инсулин.

Исходы заболевания и прогноз.

- * Прогноз гипофизарного нанизма обусловлен первичной патологией. При позднем заболевании и при наследственных формах он лучше. Больные живут долго, до старости. Возможны тяжелые психозы, суициды крайне редки. Своевременное лечение ускоряет физическое развитие. Возможно развитие желчнокаменной болезни. При введении препаратов СТГ могут возникать липоатрофии и подкожные инфильтраты. Уникальны случаи гипофизарного нанизма с потомством.

Лечение

- * Диета должна быть богатой белками, витаминами, кальцием, йодом, цинком. Основное в терапии гипофизарного нанизма - щажение зон роста костей. Только истинный гипофизарный нанизм реагирует на терапию. Показание к его назначению - не просто задержка роста, а именно соматотропная недостаточность. Практика лечения гипофизарного нанизма трупным человеческим СТГ запрещена (риск болезни Крейцфельдта - Якоба, «коровьего бешенства») Используют рекомбинантный человеческий СТГ и его аналоги (соматоген, генотропин, сейзен, нордитропин). При раннем начале лечения эффект гораздо выше. Терапия СТГ должна имитировать ритм его секреции.

Лечение

- * Рекомендуется подкожный метод введения с помощью шприца-ручки. Места инъекций желательно менять. Более частое введение СТГ эффективнее (ежедневные однократные инъекции на ночь, перед сном). В позднем пубертате дозу следует увеличить. Для поддержания либидо, половой потенции и внешних половых признаков желателен пожизненный прием половых стероидов. При ГН можно применять ретаболил. До использования анаболиков запрещены гонадотропины и половые гормоны (угроза закрытия зон роста костей). У юношей 15-16 лет для стимуляции клеток Лейдига используют хорионический гонадотропин, а у девушек для имитации месячных - эстрогены. По показаниям назначают тиреоидные гормоны (левотироксин) под контролем Т₃, Т₄ и ТТГ в крови.
- * Критерий прекращения лечения СТГ - достижение роста, который оптимален для данной популяции.

Профилактика.

* Важны предупреждение инфекций у беременных, исключение травм головы новорожденного в и игра-, пери- и постнатальном периодах. Детям необходимы нормальные условия быта, полноценное питание, ласки, здоровая обстановка в семье и в школе. Важна своевременная санация очагов латентной инфекции.

Диспансеризация

- * Диспансерная группа - Д-3. С учета подростков с гипофизарным нанизмом никогда не снимают. Посещение эндокринолога - каждые 2-3 мес, а при поддерживающей терапии - 1 раз в 6 мес. Периодически больные осматриваются окулистом, неврологом и психологом, а по показаниям - нейрохирургом.

литература

- * ↑ [Dwarfism](#) (англ.). U.S. National Library of Medicine.
- * ↑ [Life.ru: Самый маленький человек в мире](#) (недоступная ссылка)
- * ↑ [Der große Traum des kleinsten Mannes des Welt](#) (нем.)
- * ↑ [Kleinster Mann der Welt gestorben](#) (нем.)
- * ↑ [Фоторепортаж: самый маленький человек планеты](#), *BBC Russian* (14 октября 2010). Проверено 14 октября 2010.

*

СПАСИБО

ЗА ВНИМАНИЕ