MedikCase
Система самостоятельной подготовки к аккредитации

ТОЛЬКО ДЛЯ ЛИЧНОГО ИСПОЛЬЗОВАНИЯ

Детская эндокринология

Высшее образование | DOCX · PDF | Задач: 1 | Вопросов: 12

Сформировано: 21.11.2026, 07:13 МСК

ВАЖНАЯ ИНФОРМАЦИЯ ПЕРЕД НАЧАЛОМ

1 Материалы предназначены для одного покупателя

Используйте файлы только для личной подготовки. Не передавайте их третьим лицам, не публикуйте, не размещайте в открытом доступе и не перепродавайте полностью или частично.

2 Источник материалов - ФМЗА

Вопросы и ситуационные задачи получены только из опубликованных материалов Методического центра аккредитации специалистов.

Официальный сайт fmza.ru ›

3 Ответы можно проверить самостоятельно

Используйте комплект при прохождении репетиционного экзамена и убедитесь, что выбранные ответы совпадают с результатом официальной системы.

Открыть репетиционный экзамен ›

4 Состав материалов может обновляться

ФМЗА может изменять формулировки, порядок и состав заданий. Перед подготовкой используйте актуальную версию комплекта и сверяйтесь с официальным источником.

Важно: MedikCase систематизирует материалы ФМЗА для самостоятельной подготовки, не изменяя смысл вопросов и ответов. Актуальность комплекта можно проверить в официальном репетиционном экзамене.

Сайт, обновления и поддержка

- **medikcase.ru**
- Telegram: @medikcase
- **support@medikcase.ru**

Сайт | Telegram

Ситуационная задача 0002

12 вопросов · Детская эндокринология · Высшее образование

1. УСЛОВИЕ СИТУАЦИОННОЙ ЗАДАЧИ

1.1. Ситуация

Мальчик, 17 лет, наблюдается у эндокринолога с возраста 9 лет с диагнозом «Хроническая надпочечниковая недостаточность». Пациент поступил в стационар для контрольного обследования.

1.2. Жалобы

В последнее время мальчик отмечает нарастающую слабость в ногах, неустойчивость при ходьбе, тяжело поднимать ноги.

1.3. Анамнез заболевания

До возраста 9 лет ребенок развивался нормально, жалоб не было. В 9 лет возникло острое состояние, сопровождающееся судорогами с потерей сознания. Был госпитализирован в тяжелом состоянии. При обследовании выявлены гипогликемия (2,8 ммоль/л), гипонатриемия (132 ммоль/л), гиперкалиемия (5,9 ммоль/л), высокий уровень АКТГ (1450 пг/мл), низкий уровень кортизола 78 нмоль/л. Была установлена первичная надпочечниковая недостаточность. Состояние нормализовалось на фоне дегидратационной терапии и введения гидрокортизона 100 мг. С 9 лет получает терапию глюкокортикоидами (гидрокортизон 12-15 мг/м^2 в сутки) и минералокортикоидами (флудрокортизона ацетат в дозе 0,05 – 0,2 мг). В 16 лет доза гидрокортизона составляла 30 мг в сутки в три приема – утром, днем и вечером, флудрокортизона ацетата - 0,1 мкг в сутки утром и днем. Дополнительных обследований для уточнения генеза надпочечниковой недостаточности не проводилось. Последний год в связи с тем, что жалобы на нарастающую слабость в ногах расценили как дефицит глюкокортикоидов, гидрокортизон был заменен на преднизолон 15 мг в сутки. На этом фоне отмечается избыточная прибавка массы тела - 12 кг за год, но слабость и боли в нижних конечностях сохраняются и нарастают.

1.4. Анамнез жизни

Родился на 38 неделе, протекавшей с угрозой прерывания на всем протяжении. Масса при рождении: 2900 г. Рост при рождении: 49 см.

Раннее развитие – без особенностей. Аллергологический анамнез не отягощён. Привит согласно Национальному календарю вакцинации.

Наследственный анамнез: ребенок от неродственного брака, от 2 беременности. В семье трое детей. Сестра 23 лет здорова, брат 13 лет здоров. Родители здоровы. Брат матери умер в 1,5 года в результате прогрессирующего поражения ЦНС, заболевание было выявлено в 6 месяцев, но точный диагноз не был установлен. Сестра матери здорова, имеет здоровую дочь 15 лет и сына 1,5 лет. Со стороны отца заболеваний эндокринной и нервной системы не выявлено.

1.5. Объективный статус

Состояние средней тяжести, в сознании, на вопросы отвечает адекватно. Рост 162 см, SDS роста = -1,84, масса тела 71 кг, SDS ИМТ = + 2,0. Скорость роста 1 см в год. Кожные покровы бледные, небольшая гиперпигментация локтей, коленей, над мелкими суставами кистей. Подкожно-жировая клетчатка развита избыточно, рыхлая, перераспределена по центральному типу, округлое лицо с гиперемией щёк - «матронизм», розовые стрии на животе. Диффузная алопеция. Скелетных аномалий нет. +
Сердечно-сосудистая система: тоны сердца звучные, ритмичные, ЧСС 95 уд/мин; артериальное давление 130/80 мм рт. ст. Живот мягкий и болезненный при пальпации во всех отделах, перистальтика сохранена. Щитовидная железа расположена типично, мягко-эластической консистенции, не увеличена клинически. Половые органы сформированы правильно, по мужскому типу, половое развитие – 3 стадия по шкале Таннер (P3G3), яички в мошонке, объем правого яичка 15 мл, объем левого яичка 15 мл.

Неврологический статус: спастический нижний парапарез. Нарушение вибрационной чувствительности в ногах.

1. Диагноз

Вопрос 1

Показателем, характерным только для первичной надпочечниковой недостаточности и обнаруженным у пациента, является

1. **высокий уровень АКТГ**
2. низкий уровень натрия
3. низкий уровень глюкозы
4. низкий уровень кортизола

Правильный ответ:
1 - высокий уровень АКТГ

ОБОСНОВАНИЕ

Первичная надпочечниковая недостаточность (ПХНН, болезнь Аддисона) вызвана непосредственно патологией самих надпочечников. Вторичная и третичная надпочечниковая недостаточность вызваны нарушением секреции гипофизом адренокортикотропного гормона (АКТГ) и гипоталамусом кортикотропин-рилизинг-гормона (КРГ).

При ПХНН отмечается повышение уровня адренокортикотропного гормона, в то время как при вторичной надпочечниковой недостаточности уровень адренокортикотропного гормона в крови будет низконормальным или снижен.

Клинические рекомендации Минздрава России. Первичная хроническая надпочечниковая недостаточность, 2026 г. (1) (2)

2. План обследования

Вопрос 2

С учетом пола для уточнения этиологии мальчику следует в первую очередь провести исследование

1. АКТГ
2. креатинфосфокиназы
3. **очень длинно-цепочечных жирных кислот**
4. 17-гидроксипрогестерона

Правильный ответ:
3 - очень длинно-цепочечных жирных кислот

ОБОСНОВАНИЕ

Всем пациентам мужского пола рекомендуется исследование уровня очень длинно-цепочечных жирных кислот в крови для исключения Х-сцепленной адренолейкодистрофии.

Клинические рекомендации Минздрава России. Первичная хроническая надпочечниковая недостаточность, 2026 г. (1)

4. Результаты обследования

4.2. 17-гидроксипрогестерон

1,2 нмоль/л

Вопрос 3

Для уточнения наличия поражения нервной системы и определения клинического варианта нозологической формы заболевания необходимо провести

1. электроэнцефалографию
2. УЗИ щитовидной железы
3. МРТ надпочечников
4. **МРТ головного мозга**

Правильный ответ:
4 - МРТ головного мозга

ОБОСНОВАНИЕ

Самой тяжелой клинической формой Х-АЛД является церебральная форма с поражением головного мозга. Церебральная форма может проявляться в любом возрасте.

Обследование с учетом причины ХПНН проводится для выявления новых компонентов синдрома или коррекции уже назначенной терапии дополнительных компонентов совместно с другими специалистами. При Х-сцепленной адренолейкодистрофии — МРТ головного мозга 1 раз в 6 мес., консультация специалиста-невролога 1 раз в 6 мес.

Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 392 с. - (Серия "Библиотека врача-специалиста"). - 392 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") (1)

Вопрос 4

Прогрессирование признаков адреномиелонейропатии у пациентов с Х-сцепленной адренолейкодистрофией могут приводить к

1. **спастическому тетрапарезу**
2. нарушению слуха
3. инсульту
4. нарушению зрения

Правильный ответ:
1 - спастическому тетрапарезу

ОБОСНОВАНИЕ

Адреномиелонейропатия на ранних стадиях проявляется парапарезом, в дальнейшем прогрессирует в тетрапарез и может приводить к нарушенной функции тазовых органов.

Неврология : национальное руководство : в 2-х т. / под ред. Е. И. Гусева, А. Н. Коновалова, В. И. Скворцовой. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - Т. 2. ISBN 978-5-9704-6159-4 (1)

Вопрос 5

Для диагностики первичного гипогонадизма у 17 летнего пациента с Х-сцепленной адренолейкодистрофией показано исследование _____ в крови

1. ДГЭА-С, 17-ОНР
2. **ЛГ, ФСГ, тестостерона**
3. пролактина, кортизола
4. ингибина В, АМГ, эстрадиола

Правильный ответ:
2 - ЛГ, ФСГ, тестостерона

ОБОСНОВАНИЕ

Повышение уровней гонадотропных гормонов (ЛГ, ФСГ) выше возрастных норм при сниженных значениях половых стероидов позволяет диагностировать гипергонадотропный гипогонадизм.

Клинические рекомендации Общественной организации «Российская ассоциация эндокринологов». Гипогонадизм у детей и подростков. 2021 г. (1)

3. Лечение

Вопрос 6

У пациента имеются признаки передозировки глюкокортикоидов (преднизолона) в виде

1. **ожирения по центральному типу**
2. боли в ногах
3. гиперпигментации локтей
4. диффузной алопеции

Правильный ответ:
1 - ожирения по центральному типу

ОБОСНОВАНИЕ

Избыток глюкокортикоидов проявляется быстрым набором массы тела по кушингоидному типу, снижением темпов роста, повышением артериального давления.

Клинические рекомендации Минздрава России. Первичная хроническая надпочечниковая недостаточность, 2026 г. (1)

Вопрос 7

Пациент на данный момент получает терапию преднизолоном в дозе 15 мг, что соответствует ____ мг гидрокортизона

1. 100
2. **60**
3. 30
4. 5

Правильный ответ:
2 - 60

ОБОСНОВАНИЕ

Эквивалентная доза преднизолона составляет ¼ от расчетной дозы гидрокортизона в мг.

Клинические рекомендации Минздрава России. Первичная хроническая надпочечниковая недостаточность, 2026 г. (1)

Вопрос 8

Средняя расчетная заместительная доза в пересчете на гидрокортизон при первичной надпочечниковой недостаточности составляет _____ мг на площадь поверхности $м^2$

1. 4-7,5
2. **8-12,5**
3. 20-30
4. 15-20

Правильный ответ:
2 - 8-12,5

ОБОСНОВАНИЕ

Рекомендуется: использование гидрокортизона в виде таблеток для приема внутрь в качестве препарата выбора для лечения первичной надпочечниковой недостаточности в детском возрасте (восполнение дефицита глюкокортикоидов) в средней дозе 8-12,5 мг на площадь поверхности тела (8-12,5 мг/$м^2$).

Клинические рекомендации Минздрава России. Первичная хроническая надпочечниковая недостаточность, 2026 г. (1)

Вопрос 9

Препаратом выбора у детей для лечения глюкокортикоидного дефицита является

1. преднизолон
2. **гидрокортизон**
3. флудрокортизон
4. будесонид

Правильный ответ:
2 - гидрокортизон

ОБОСНОВАНИЕ

Рекомендуется: использование гидрокортизона в виде таблеток для приема внутрь в качестве препарата выбора для лечения первичной надпочечниковой недостаточности в детском возрасте (восполнение дефицита глюкокортикоидов).

Клинические рекомендации Минздрава России. Первичная хроническая надпочечниковая недостаточность, 2026 г. (1)

Вопрос 10

Чтобы оценить адекватность дозы минералокортикоидов надо исследовать уровень _____ в крови

1. АКТГ
2. **ренина**
3. альдостерона
4. 17-гидрокортизона

Правильный ответ:
2 - ренина

ОБОСНОВАНИЕ

Рекомендуется мониторинг за терапией минералокортикоидами проводить на основании клинической оценки, измерения артериального давления на периферических артериях, результатов исследования уровней натрия и калия в крови, исследования уровня ренина в крови или определения активности ренина плазмы для решения вопроса о коррекции дозы флудрокортизона.

Клинические рекомендации Минздрава России. Первичная хроническая надпочечниковая недостаточность, 2026 г. (1)

4. Вариатив

Вопрос 11

Возможным носителем мутации, которая привела к заболеванию Х-сцепленной адренолейкодистрофии, среди родственников пациента, наиболее вероятно, является

1. **бабушка по материнской линии**
2. дедушка по отцовской линии
3. тетя по отцовской линии
4. отец

Правильный ответ:
1 - бабушка по материнской линии

ОБОСНОВАНИЕ

Для заболевания характерно Х-сцепленное рецессивное наследование (передается от матери сыновьям с Х-хромосомой).

Клинические рекомендации Минздрава России. Первичная хроническая надпочечниковая недостаточность, 2026 г. (1)

Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 392 с. - (Серия "Библиотека врача-специалиста"). - 392 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") (1)

Вопрос 12

Вероятность заболевания у брата пациента с установленным диагнозом Х-сцепленной адренолейкодистрофии составляет

1. 6%
2. **50%**
3. 25%
4. 100%

Правильный ответ:
2 - 50%

ОБОСНОВАНИЕ

Для заболевания характерно Х-сцепленное рецессивное наследование (передается от матери сыновьям с Х-хромосомой). В таком случае одна из материнских Х-хромосом содержит мутированный ген, а вторая – нет. На этом основании риск рождения сына с данной мутацией составляет 50%.

Клинические рекомендации Минздрава России. Первичная хроническая надпочечниковая недостаточность, 2026 г. (1)

Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 392 с. - (Серия "Библиотека врача-специалиста"). - 392 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") (1)