

Задача 9.6.2.

Елена, 13 лет. Обратилась с жалобами на отставание в росте. Из анамнеза известно, что девочка родилась от 2-ой нормально протекавшей беременности, 2-х срочных родов. Масса тела при рождении 3000г, длина 49 см. Период раннего детства протекал без особенностей. С 3-х летнего возраста темпы роста стали снижаться и последние 2,5-3 года прибавки составляют 2,5-4 см в год. Рост родителей: отец-180 см, а мать – 168 см. Бабушка по линии матери имеет рост 152 см. и после замужества в течение нескольких лет не могла забеременеть. В семье есть старший брат 19 лет, рост которого 182 см. При клиническом обследовании пациентки выявлено: рост – 136 см (- 2,8 SDS), вес – 35 кг – соответствует росту. Формула полового развития: $Ma_0P_1Ax_1Me_0$; Обращает на себя внимание повышенный уровень стигматизации: бочкообразная грудная клетка, гипертелоризм сосков, короткая шея, крыловидные складки на шее, вальгусная деформация локтевых суставов. Со стороны внутренних органов изменений не выявлено.

Проведено *гормональное исследование*:

ФСГ – 14,1 ЕД/л, (норма – 1,0-4,2 ЕД/л)

ЛГ – 15,2 ЕД/л (норма – 0,3-1,0 ЕД/л)

эстрадиол – 45 пмоль/л (норма – больше 55 пмоль/л)

Кариотип: 45X0/46XX

Выберите правильный вариант диагноза:

1. Первичный гипогонадотропный гипогонадизм, синдром Клайнфельтера.
2. Первичный гипергонадотропный гипогонадизм, врожденная форма, мозаицизм синдрома Шерешевского–Тернера.
3. Вторичный гипогонадотропный гипогонадизм, врожденная форма, синдром Кальманна.
4. Конституциональная задержка роста и полового созревания.