

Задача 9.8.2.

Девочка 3х лет. Родилась от V беременности, протекающей на фоне гестоза и алкоголизма матери, 5-ых срочных родов. В семье есть старшая дочь 12 лет, здорова. Остальные беременности заканчивались родами, однако дети погибали в младенческом возрасте от различных инфекций. Вес при рождении 2600г, длина тела 47 см. Находилась на искусственном вскармливании, отмечалось обильное срыгивание, плохо прибавляла в весе и росте. В 6 мес появились судороги: подергивания отдельных мышц лица, кистей – были расценены как синдром эпилепсии, назначены антиконвульсанты, эффект от которых был незначительным. На фоне частых ОРВИ всегда развивались генерализованные тонико-клонические судороги. Первые зубы появились в 1,5 года, в настоящее время – 8 зубов с поврежденной эмалью.

Учитывая неэффективность медикаментозной терапии, были проведены следующие исследования:

Ионизированный кальций в крови – 0,7 ммоль/л (норма 1,25 - 1,37);

Фосфор в крови – 2,3 ммоль/л (норма 1,45 — 1,78);

Магний – 0,9 ммоль/л (норма 0,77 - 1,03);

Паратгормон – 6 пг/мл (норма 16-62);

ЭКГ - синдром удлинённого QT.

Выберите правильный вариант диагноза:

1. Первичный изолированный гиперпаратиреоз.
2. Гипопаратиреоз приобретенный.
3. Семейный изолированный гипопаратиреоз.