Перечень вопросов для зачета

1. Транзиторные нарушения функции щитовидной железы. Варианты развития: Транзиторное снижение уровня Т4 (тироксина) и повышение уровня ТТГ, Транзиторное снижение Т4 при нормальном уровне ТТГ и Изолированная гипертиреотропинемия. Определение. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Диспансерное наблюдение.
2. Врожденный гипотиреоз. Определение. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз. Диспансерное наблюдение.
3. Анатомия и физиология надпочечников. Особенности их функционирования в неонатальный период.
4. Анатомия, физиология формирования пола.
5. Определение. Формы ВГН. Эпидемиология. Этиология. Патогенез. Клиническая картина – дифференциальная диагностика форм ВГН с дефицитом и избытком минералокортикоидов; нарушение синтеза половых стероидов; нарушение строения наружных половых органов; симптомы гиперандрогении. Диагностика.
6. Неонатальный скрининг. Первый этап скрининга для диагностики классических форм дефицита 21-гидроксилазы. Второй этап скрининга: определение широкого спектра стероидов методом тандемной масс-спектрометрии.
7. Диагностика дефицита 21-гидроксилазы вне процедуры скрининга. Проба с синактеном с определением широкого спектра стероидов в диагностике неклассической формы дефицита 21-гидроксилазы и дифференциальной диагностике редких форм ВГН. Генетическое тестирование.
8. Лечение: препараты выбора для лечения детей с ВГН. Терапия глюкокортикоидами. Терапия минералокортикоидами. Ведение пациентов с ВГН, выявленных по результатам неонатального скрининга. Ведение пациентов с дефицитом 21-гидроксилазы в детском и подростковом возрасте.
9. Лечение при острых состояниях. Криз надпочечниковой недостаточности. Профилактика криза надпочечниковой недостаточности.
10. Хирургическое лечение. Феминизирующая пластика. Показания. Одноэтапное и двухэтапное лечение. Предоперационная подготовка и послеоперационное ведение детей и подростков с ВГН. Осложнения ВГН. Диагностика и лечение.
11. Пренатальная диагностика и пренатальная терапия.