

ЗАТВЕРДЖЕНО  
Наказ Міністерства охорони  
здоров'я України  
\_\_\_\_\_ № \_\_\_\_\_

**СТАНДАРТ МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ**  
**НИЗЬКОРОСЛІСТЬ**

**Загальна частина****Назва діагнозу:** Низькорослість**Коди стану або захворювання НК 025:2021 «Класифікатор хвороб та споріднених проблем охорони здоров'я»:**

- E23.0** Гіпопітуїтаризм
- E34.3** Карликовість, не класифікована в інших рубриках
- E45** Затримка розвитку внаслідок білково - енергетичної харчової недостатності
- Q87.13** Синдром Нунана
- Q87.15** Синдром Рассела Сільвера
- Q96** Синдром Тернера
- P05.1** Малий розмір плода для гестаційного віку
- Q89.21** Вроджені вади розвитку гіпофіза

**Розробники:**

- |                                 |  |
|---------------------------------|--|
| Зелінська<br>Наталія Борисівна  | доцент кафедри ендокринології НМУ ім О.О.Богомольця, експерт МОЗ України за напрямом «Ендокринологічна допомога», професор-консультант "Verum Expert Clinic", голова правління Всеукраїнської громадської організації «Асоціація дитячих ендокринологів України», заступник голови робочої групи з клінічних питань; |
| Турчина Світлана<br>Ігорівна    | керівник відділення ендокринної патології та статевого дозрівання державної установи «Інститут охорони здоров'я дітей та підлітків НАМН України»;  |
| Погадаєва<br>Наталія Леонідівна | завідувачка відділення дитячої ендокринології державного некомерційного підприємства «Національна дитяча спеціалізована лікарня «Охматдит» МОЗ України»;   |
| Даневич Олена<br>Олександрівна  | лікар-нейрохірург відділення ендоназальної нейрохірургії основи черепа державної установи «Інститут нейрохірургії імені А. П. Ромоданова НАМН України»;  |
| Єрін Юрій<br>Серафимович        | лікар-ендокринолог дитячий комунального некомерційного підприємства Львівської обласної ради «Клінічний центр дитячої медицини» структурний підрозділ «Західно-український спеціалізований центр»;   |
| Бачинська<br>Інна Валеріївна    | завідувачка відділення дитячої та підліткової гінекології державного некомерційного підприємства «Національна дитяча спеціалізована лікарня «Охматдит» МОЗ України»;   |

Горбатюк Ольга Михайлівна	професор кафедри дитячої хірургії, ортопедії та травматології Національного університету охорони здоров'я України імені П. Л. Шупика;
Коваленко Ольга Євгеніївна	завідувачка кафедри сімейної медицини та амбулаторно-поліклінічної допомоги Національного університету охорони здоров'я України імені П. Л. Шупика.

### **Методологічний супровід та інформаційне забезпечення**

Гуленко Оксана Іванівна	заступник директора департаменту - начальник управління стандартизації медичної та реабілітаційної допомоги Департаменту стандартів у сфері охорони здоров'я Державного підприємства «Державний експертний центр Міністерства охорони здоров'я України», заступник голови робочої групи з методологічного супроводу
-------------------------	---

### **Рецензенти**

Большова Олена Василівна	керівник відділу дитячої ендокринної патології Державної установи «Інститут ендокринології та обміну речовин ім. В.П. Комісаренка НАМН України», професор, д. мед. н.
Гончарова Ольга Аркадіївна	професор кафедри ендокринології та дитячої ендокринології Харківського національного медичного університету, професор, д. мед. н.

**Дата оновлення стандарту 2031 рік**

## Список умовних позначень та скорочень

вТ4	вільний тироксин
ГК	глюкокортикоїди
ГР	гормон росту
ЗАК	загальний аналіз крові
ЗЗК	запальне захворювання кишечника
ЗОЗ	заклад охорони здоров'я
ІМТ	індекс маси тіла
ІН	ідіопатична низькорослість
ІФР-1	інсуліноподібний фактор росту-1
ІФРЗБ-3	білок, що зв'язує інсуліноподібний фактор росту 3
КВ	кістковий вік
КЗРП	конституційна затримка росту та пубертату
КМП	клінічний маршрут пацієнта
ЛГ	лютеїнізувальний гормон
МВ	муковісцидоз
ГР	гормон росту
РФ	ревматоїдний фактор
СВ	сигмальні відхилення
СМД	Стандарт медичної допомоги
СНЗ	сімейний низький зріст
СРБ	С-реактивний білок
ТТГ	тиреотропний гормон
ФСГ	фолікулостимулювальний гормон
ХК	хвороба Крона
ХХН	хронічна хвороба нирок
ЦНС	центральна нервова система
ШКТ	шлунково-кишковий тракт
ШОЕ	швидкість осідання еритроцитів
ШР	швидкість росту
ЮІА	ювенільний ідіопатичний артрит
ANA	антинуклеарні антитіла
SGA	дитина замала для гестаційного віку (small for gestational age)
SNOX	short stature homeobox
Форма № 097/0	форма первинної облікової документації № 097/о «Медична карта новонародженого №_» та інструкція з її заповнення, затверджена наказом Міністерства охорони здоров'я України від 21 січня 2016 року № 29, зареєстрованим в Міністерстві юстиції України 12 лютого 2016 року за № 232/28362
Форма № 025/0	форма первинної облікової документації № 025/о «Медична карта амбулаторного хворого №_» та інструкція з її заповнення, затверджена наказом Міністерства охорони здоров'я України від

Форма № 096/о	14 лютого 2012 року № 110, зареєстрованим в Міністерстві юстиції України 28 квітня 2012 року за № 661/20974 форма первинної облікової документації № 096/о «Історія вагітності та пологів № _» та інструкція з її заповнення, затверджена наказом Міністерства охорони здоров'я України від 21 січня 2016 року № 29, зареєстрованим в Міністерстві юстиції України 12 лютого 2016 року за № 232/28362
Форма № 112/о	форма первинної облікової документації № 112/о «Історія розвитку дитини № ___» та інструкція з її заповнення, затверджена наказом Міністерства охорони здоров'я України від 28 липня 2014 року № 527, зареєстрованим в Міністерстві юстиції України 13 серпня 2014 року за № 976/25753

## **Розділ І. Організація надання медичної допомоги при лікуванні дітей з низькорослістю**

### **1. Положення стандарту медичної допомоги**

Діагностувати низький зріст дитини може лікар загальної практики – сімейний лікар, лікар-педіатр, лікар-ендокринолог дитячий, інший фахівець під час рутинних оглядів та обстежень дитини.

Деякі компоненти огляду можуть бути обґрунтовано виконані у закладах охорони здоров'я (далі – ЗОЗ), що надають первинну медичну допомогу. Вимірювання зросту, маси тіла, оцінювання стадії пубертату, інтерпретація діаграми росту та потенціалу росту (на основі виміряного зросту батьків дитини), розрахунок швидкості зростання (далі - ШР) та початковий лабораторний скринінг на наявність основного системного або ендокринного захворювання, що можуть бути причиною порушення росту, проводить лікар педіатр або лікар загальної практики – сімейний лікар.

Інші етапи діагностики, зокрема визначення кісткового віку (далі – КВ), його інтерпретацію, визначення ймовірних причин низького зросту та, за необхідності, призначення лікування, як правило, проводить лікар ендокринолог дитячий із залученням інших фахівців за потреби.

### **2. Обґрунтування**

Метою регулярного вимірювання зросту є виявлення дітей з патологічними причинами низького зросту, такими як синдром Тернера, синдром Нунана, синдром Рассела Сільвера, вроджені вади розвитку гіпофіза, дефіцит гормону росту (далі – ГР), запальні захворювання кишечника (далі - ЗЗК) та інші основні системні захворювання. Діагностика також полягає в оцінюванні ступеня низькорослості та динаміки росту для визначення доцільності подальшого обстеження та лікування.

Історично існує очевидне статеве упередження, стосовно якого хлопчиків направляють на обстеження частіше, у молодшому віці та з менш серйозним дефіцитом зросту порівняно з дівчатками, наслідком чого є недооцінювання проблеми низького росту у дівчат, що призводить до зменшення діагностики синдрому Тернера. Це може бути пов'язано з посиленням суспільного тиску щодо високого зросту хлопців, що призводить до збільшення кількості направлень та лікування ГР хлопців без органічних причин низького зросту. Ці результати підкреслюють необхідність регулярного моніторингу росту під час рутинного огляду усіх дітей для забезпечення відповідної діагностики та лікування.

### **3. Критерії якості медичної допомоги**

#### **Обов'язкові:**

1) лікарями загальної практики – сімейними лікарями, лікарями-педіатрами проводяться регулярні вимірювання маси тіла та вимірювання зросту дітей від народження до 18 років під час профілактичних медичних оглядів відповідно до наказу Міністерства охорони здоров'я України від 03 грудня 2024 року № 2003, «Про затвердження Порядків та періодичності профілактичних

медичних оглядів певних категорій дітей», зареєстрованим в Міністерстві юстиції України 18 грудня 2024 року за № 1936/43281 та оцінювання зросту та його динаміки за допомогою ростограм відповідно до нормативів, затверджених наказом Міністерства охорони здоров'я України від 13 вересня 2024 року № 1590 «Про затвердження Критеріїв оцінювання фізичного розвитку дітей віком до 18 років», зареєстрованого в Міністерстві юстиції України 27 вересня 2024 року за № 1459/42804, а у разі відхилень зросту від норми – частіше;

2) наявність клінічного маршруту пацієнта (далі – КМП), що координує та інтегрує медичну допомогу для забезпечення своєчасної діагностики та лікування дітей з патологічними причинами низького зросту;

3) наявність задокументованого індивідуального плану медичної допомоги для дитини з патологічними причинами порушенням зростання, що містить дані щодо діагнозу, плану обстеження та лікування, який повинен бути узгоджений з батьками або іншими законними представниками, якщо вік дитини до 14 років; та дитиною і батьками або іншими законними представниками, якщо вік дитини від 14 до 18 років;

4) дитину та за згодою члени сім'ї / інших законних представників дитини, забезпечують у доступній формі інформацією щодо плану обстеження, лікування та подальшого спостереження, контактами для отримання додаткової інформації та консультацій.

## **Розділ II. Діагностика низькорослості у дітей**

### **1. Положення стандарту медичної допомоги**

Діагностичні заходи спрямовано на своєчасне виявлення лікарем-педіатром, лікарем загальної практики-сімейним лікарем, лікарем-ендокринологом дитячим, чи іншим фахівцем, дітей з порушенням зростання для подальшого обстеження з метою з'ясування причини затримки росту чи низькорослості та за наявності показань призначення відповідного лікування.

Своєчасне виявлення причини затримки росту та низькорослості дитини сприяє, у разі призначення обґрунтованого лікування, досягненню нормального дорослого зросту та поліпшенню якості життя дитини.

### **2. Обґрунтування**

Регулярні вимірювання зросту та визначення маси тіла є важливими параметрами у моніторингу здоров'я дітей. Нормальний характер росту, зазвичай, свідчить про добрий загальний стан здоров'я дитини. З іншого боку, низький зріст (довжина тіла) дитини чи затримка її росту може бути варіантом нормального розвитку (сімейний (генетичний) низький зріст, затримка (конституційна) росту, деякі діти мають ознаки обох станів), а також ідіопатична низькорослість (далі – ІН), що мають характеристики нормальної або близької до норми ШР за відсутності ознак певного захворювання, що затримує зростання. Але водночас, сповільнення ШР та низький зріст можуть бути першою чи основною ознакою певної хронічної соматичної, ендокринної, генетичної, метаболічної, спадкової чи іншої патології, що потребує додаткового

обстеження і відповідного лікування. Тому вимірювання зросту, оцінювання динаміки зростання має бути обов'язковим під час рутинного обстеження кожної дитини.

Вважають, що:

зріст дитини в нормі якщо показник зросту (довжини тіла) знаходиться між мінус 1 сигмальним відхиленням (далі – СВ) і 1СВ;

низький зріст – якщо вимірний зріст (довжина тіла) дитини знаходиться на графіку на рівні або нижче мінус 2СВ для дітей цієї статі та віку;

показники вимірюваного зросту (довжини тіла) в межах від мінус 1СВ до мінус 2СВ не вважають патологічними, але така дитина потребує спостереження за динамікою ШР.

ІН є діагнозом виключення. Якщо обстеження виключило у дитини СНЗ та КЗРП і не виявило іншої патологічної причини, вважають, що вони мають ІН.

Потенційними перевагами визначення генетичного діагнозу є: рішення щодо необхідності терапії, її спрямування, подальше обстеження на супутні захворювання та можливість виявлення інших уражених членів сім'ї.

### **3. Критерії якості медичної допомоги**

#### **Обов'язкові:**

1) під час рутинного обстеження дитини лікарі загальної практики – сімейні лікарі, лікарі педіатри проводять вимірювання зросту, визначення маси тіла та оцінювання динаміки зростання відповідно до графіків (ростограм), нормативів зросту у СВ;

2) діагностику фізичного розвитку передчасно народжених дітей здійснювати за показником довжини тіла (у см) відповідно до статі та гестаційного віку новонародженої дитини з використанням шкал Фентона для народжених передчасно дітей. Якщо довжина тіла новонародженої дитини відповідної статі та гестаційного віку знаходиться:

у межах від 10-го до 90-го перцентилів – розвиток дитини відповідає гестаційному віку (adequate for gestational age, AGA);

нижче 10-го перцентиля – дитина замала для гестаційного віку (small for gestational age, SGA);

вище 90-го перцентиля – дитина завелика для гестаційного віку (large for gestational age, LGA);

#### 3) оцінити ШР:

для дитини віком до 2 років (24 місяці) відповідної статі - за визначений інтервал часу (за 2 або 6 місяців) (Розділ I, п 3 цього Стандарту);

для дітей від двох років і старше на затримку ШР або на повільніше зростання вказують відхилення вниз на ростограмах такі показники:

у віці від 2 до 4 років – ШР менше 5,5 см/рік;

у віці від 4 до 6 років – ШР менше 5 см/рік;

у віці від 6 років до статевого дозрівання: ШР менше 4 см/рік для хлопців і менше 4,5 см/рік для дівчат;

4) у випадку виявлення у дитини низького зросту для її віку та статі, збирають детальний життєвий і сімейний анамнез та проводять фізикальний

огляд дитини за алгоритмом, наведеним у додатку 1 до цього Стандарту. Оцінити можливість наявності у дитини непатологічної низькорослості: СНЗ і КЗРСД, або ІН;

5) оцінити генетичний потенціал зростання дитини («цільовий зріст») за даними середнього зросту батьків за допомогою рівняння відповідно до інформації, що наведена у додатку 2 до цього Стандарту;

6) розраховувати прогнозований зріст для дитини старше двох років відповідно до інформації, наведеної у додатку 2 до цього Стандарту;

7) оцінити наявність ознак, що вказують на патологічні причини низькорослості (основне системне захворювання, генетичне чи ендокринне захворювання) відповідно до інформації, наведеної у додатку 3 до цього Стандарту;

8) діти віком до 2-х років (до 24 місяців) з показниками ШР (довжини тіла), які знаходяться між мінус 1СВ і мінус 2СВ, потребують спостереження, а у разі прогресування ступеня відхилення зросту (довжини тіла) від норми потребують обстеження відповідно до наказу Міністерства охорони здоров'я України від 13 вересня 2024 року № 1590 «Про затвердження Критеріїв оцінювання фізичного розвитку дітей віком до 18 років», зареєстрованого в Міністерстві юстиції України 27 вересня 2024 року за № 1459/42804;

9) одночасно з оцінюванням зросту (довжини тіла) дитини вимірюють і оцінюють її масу тіла відповідно до пункту 3 Розділу I цього Стандарту як одну з можливих патологічних чи фізіологічних причин затримки росту чи низькорослості;

10) причину низькорослості у дитини віком старшої 2 років, яка народилась SGA оцінюють відповідно до інформації, наведеної у додатку 3 цього Стандарту;

11) провести лабораторні та візуалізаційні обстеження:  
базове обстеження:

визначення КВ (рентгенографія лівої руки та зап'ястка) показано для дітей із низьким зростом, нормальною ШР (тобто ШР не менше 5 см/рік у віці від 4 до 6 років і не менше 4 см/рік у віці від 6 років до статевого дозрівання) за відсутності інших симптомів відповідно до інформації, що наведена у додатку 2 до цього Стандарту. Враховувати, що затримка КВ означає наявність різниці між кістковим і хронологічним віком приблизно 12 місяців у дитини хронологічного віку між 2 і 4 роками, 18 місяців - між 4 і 12 роками та 24 місяців - після 12 років;

скринінг на целиакію проводять дітям із шлунково-кишковими симптомами або з наявністю родичів першого ступеня споріднення із целиакією.

Додаткове обстеження проводять дітям дуже низького зросту (до прикладу, зріст  $\leq$  мінус 2,5 СВ), із затримкою ШР (до прикладу, крива зріст-вік перетинає дві нижчі основні сигмальні лінії, або ШР  $< 5$  см/рік у віці від 4 до 6 років і  $< 4$  см/рік між 6 роками і статевим дозріванням), або якщо анамнез або фізикальне обстеження викликало підозру на специфічне системне, ендокринне чи генетичне захворювання.

Лабораторні обстеження залежать від симптомів дитини, клінічної ситуації та узгоджують з відповідними фахівцями. Дітям призначають: загальний аналіз крові (далі – ЗАК), швидкість осідання еритроцитів (далі – ШОЕ), або С-реактивний білок (далі – СРБ); електроліти, креатинін, бікарбонат, кальцій, фосфат, лужна фосфатаза, альбумін;

серологічні дослідження на целіакію;

тиреотропний гормон (далі - ТТГ), вільний тироксин (далі - вТ4), інсуліноподібний фактор росту-1 (далі - ІФР-1) та білок, що зв'язує інсуліноподібний фактор росту 3 (далі - ІФРЗБ-3), що є більше чутливим для прогнозування діагнозу дефіциту гормону росту у дітей віком до 10 років, ніж ІФР-1);

12) каріотипування або хромосомний мікроматричний аналіз призначають усім дівчатам із низьким зростом та/або затримкою статевого розвитку для виключення синдрому Тернера, а також у хлопців із супутніми аномаліями статевих органів;

13) ІН діагностують у дітей зі зростом нижче 2 СВ від середнього для віку і статі дитини за відсутності біохімічних чи інших доказів основного генетичного, системного чи ендокринного захворювання і ці пацієнти не мають дефіциту ГР за даними тестів стимуляції ГР. ШР у цих дітей в межах норми (часто на нижній межі). СВ росту дитини нижче діапазону, передбаченого середнім зростом батьків, КВ не затриманий.

#### **Бажані:**

14) рішення про проведення генетичного тестування приймається спільно з родиною дитини з урахуванням потенційних переваг ідентифікації генетичного діагнозу;

15) генетичне тестування проводять, якщо у дитини:

дуже низький зріст (зріст нижче мінус 3 СВ);

множинна недостатність гормонів гіпофіза;

діти, народжені SGA, у яких не відбувається надолуження росту;

додаткові вроджені аномалії або дисморфічні особливості;

ознаки скелетної дисплазії;

асоційована інтелектуальна недостатність або мікроцефалія;

16) дітям з ІН, які мають легкі або ледь помітні форми скелетної дисплазії, надто якщо дитина має будь-які ознаки диспропорційності тіла (до прикладу, підвищене співвідношення зросту стоячи до зросту в сидячому положенні) доцільно провести дослідження за допомогою тестування панелі генів на скелетні дисплазії. Тестова панель повинна містити *ACAN*, *NPR2*, *PTPN11* і *SHOX*. Гетерозиготний варіант одного з цих генів є відносно частою причиною легкої скелетної дисплазії, Рішення про проведення генетичного тестування має прийматися спільно з родиною. Міркування охоплюють потенційні переваги визначення генетичного діагнозу (до прикладу, спрямування терапії, подальше обстеження на супутні захворювання та можливість виявлення інших уражених членів сім'ї).

## **Розділ III. Лікування та подальше спостереження**

### **1. Положення стандарту медичної допомоги**

За необхідності, лікування дітей з низькорослістю або затримкою зростання проводиться лікарями ендокринологами дитячими або фахівцями відповідно до патології, що її спричинила.

### **2. Обґрунтування**

Застосування немедикаментозного чи медикаментозного лікування дитини із затримкою зростання чи низькорослістю сприяє досягненню нормального дорослого зросту, зменшенню психологічного стресу та поліпшенню якості життя.

### **3. Критерії якості медичної допомоги**

#### **Обов'язкові:**

1) діти із СНЗ та КЗРП без симптомів, що є варіантами нормального розвитку дитини, не потребують лікування, лише спостереження за динамікою зростання та статевим дозріванням. Спостереження проводить лікар-педіатр, лікар загальної практики – сімейний лікар під час рутинних оглядів, лікар-ендокринолог дитячий;

2) хлопцям з КЗРП або поєднанням СНЗ та КЗРП, проводять спостереження за ШР, статевим розвитком та наявністю симптомів. Якщо затримка росту тяжка, розглядають короткий курс лікування статевими гормонами для стимулювання пубертату;

3) діти зі значно затриманим КВ знаходяться під спостереженням лікаря-ендокринолога дитячого з оцінюванням симптомів щодо ознак системного або ендокринного захворювання. Після консультації лікаря-ендокринолога дитячого призначають лікування, яке обирають відповідно до причини, яка призвела до цього стану;

4) діти, народжені SGA, які у віці до 2 років (24 місяці), які мають показники ШР, що знаходяться між мінус 1СВ та мінус 2СВ та не демонструють наздоганяючого зростання у віці від двох до чотирьох років потребують обстеження у лікаря-ендокринолога дитячого та призначення лікування відповідно до інформації, наведеної у додатку 3 до цього Стандарту;

5) у випадку виявлення у дітей генетично зумовлених захворювань, які є причинами низького зросту, лікар-ендокринолог дитячий призначає лікування відповідно до інформації, наведеної у додатку 3 до цього Стандарту;

6) дітям з тяжкою низькорослістю (менше мінус 2,25 СВ) проводять постійний моніторинг на предмет можливого субклінічного основного системного захворювання, повторне оцінювання ШР, пубертату та симптомів і, за необхідності, призначення терапії відповідно до інформації, наведеної у додатку 3 до цього Стандарту.

## **Розділ IV. Профілактика низькорослості**

### **1. Положення стандарту медичної допомоги**

Профілактика низькорослості у дітей полягає в лікуванні за можливості причин, які спричиняють її виникнення та прогресування.

### **2. Обґрунтування**

Профілактика низькорослості у дітей шляхом можливого впливу на її причини сприятиме за можливості досягненню нормального дорослого зросту, зменшенню психологічного стресу та поліпшенню якості життя.

### **3. Критерії якості медичної допомоги**

#### **Обов'язкові:**

1) своєчасне діагностування затримки росту дитини шляхом проведення регулярних антропометричних вимірювань дітей для оцінювання їх зросту, ШР, під час оглядів лікарем-педіатром, лікарем загальної практики-сімейним лікарем, лікарем-ендокринологом дитячим, іншим фахівцем, який бере участь у наданні медичної допомоги дітям з порушенням росту;

2) виявлення патологічних чинників, захворювань тощо, які призводять до затримки темпів зростання чи низькорослості дитини, проведення їх лікування чи надання рекомендацій по усуненню впливу цих негативних чинників.

## **ІНДИКАТОРИ ЯКОСТІ МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ**

### **Перелік індикаторів якості медичної допомоги:**

1. Наявність у ЗОЗ КМП з низькорослістю
2. Відсоток пацієнтів яким за звітний період було встановлено діагноз низькорослість.
3. Відсоток пацієнтів яким за звітний період було діагностовано патологічну причину низькорослості.

### **Паспорти індикаторів якості медичної допомоги**

#### **1. Наявність у ЗОЗ клінічного маршруту пацієнта з низькорослістю**

Зв'язок індикатора із затвердженими настановами, стандартами медичної допомоги.

Індикатор ґрунтують на положеннях цього Стандарту медичної допомоги «Низькорослість» (далі – цього СМД).

Зауваження щодо інтерпретації та аналізу індикатора.

Даний індикатор характеризує організаційний аспект запровадження сучасних медико-технологічних документів у регіоні.

Якість надання медичної допомоги пацієнтам з низькорослістю, відповідність надання медичної допомоги вимогам КМП, відповідність КМП чинному СМД даним індикатором висвітлюватися не може, але для аналізу цих аспектів необхідне обов'язкове запровадження КМП в ЗОЗ.

Бажаний рівень значення індикатора:

2026 рік – 90%;

2027 рік та подальший період – 100%.

Інструкція з обчислення індикатора.

ЗОЗ або установа, що має обчислювати індикатор: структурні підрозділи з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

Дані надають ЗОЗ, що надають первинну медичну допомогу, розташованих на території обслуговування, до структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

Дані надають поштою, в тому числі електронною поштою.

Метод обчислення індикатора: підрахунок шляхом ручної або автоматизованої обробки. Індикатор обчислюють структурними підрозділами з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій після надходження інформації від ЗОЗ, що надають медичну допомогу пацієнтам з низькорослістю, зареєстрованих на території обслуговування. Значення індикатора обчислюють, як відношення чисельника до знаменника.

Знаменник індикатора складає загальна кількість ЗОЗ зареєстрованих на території обслуговування, що надають медичну допомогу дітям з діагнозом Низькорослість. Джерелом інформації є звіт структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій, який містить інформацію щодо кількості ЗОЗ, що надають медичну допомогу дітям з патологічними причинами низького зросту, зареєстрованих на території обслуговування.

Чисельник індикатора складає загальна кількість ЗОЗ, що надають медичну допомогу дітям з діагнозом Низькорослість, зареєстрованих на території обслуговування, для яких задокументований факт наявності КМП з низькорослістю (наданий екземпляр КМП). Джерелом інформації є КМП з патологічними причинами низького зросту, наданий ЗОЗ.

Значення індикатора наводиться у відсотках.

## **2. Відсоток пацієнтів яким за звітний період було встановлено діагноз Низькорослість.**

Зв'язок індикатора із затвердженими настановами, стандартами та протоколами медичної допомоги.

Індикатор ґрунтується на положеннях цього СМД.

Організація, яка має обчислювати індикатор: лікар, який надає медичну допомогу дітям з низькорослістю; структурні підрозділи з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

Дані про кількість пацієнтів з низькорослістю надають лікарі, які надають медичну допомогу дітям з низькорослістю, розташованими на території обслуговування, до структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

Дані надають поштою, в тому числі електронною поштою.

Метод обчислення індикатора:

Індикатор обчислюється лікарем, який надає медичну допомогу дітям з низькорослістю шляхом ручного або автоматизованого аналізу інформації

форми 025/о, форми № 097/о. Індикатор обчислюється структурними підрозділами з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій після надходження від лікарів, які надають медичну допомогу дітям з патологічною низькорослістю, зареєстрованих на території обслуговування, інформації щодо загальної кількості пацієнтів, які складають чисельник та знаменник індикатора. Значення індикатора обчислюється як відношення чисельника до знаменника.

Знаменник індикатора складає загальна кількість народжених дітей за звітний період.

Джерелом інформації є: форма 025/о; форма № 097/о.

Чисельник індикатора складає загальна кількість дітей з низькорослістю, виявлених протягом звітного періоду.

Джерелом інформації є: форма 025/о; форма № 097/о

Значення індикатора наводиться у відсотках.

### **3. Відсоток пацієнтів яким за звітний період було діагностовано патологічну причину низькорослості**

Зв'язок індикатора із затвердженими настановами, стандартами та протоколами медичної допомоги.

Індикатор ґрунтується на положеннях цього СМД.

Організація, яка має обчислювати індикатор: лікар, який надає медичну допомогу дітям з низькорослістю; структурні підрозділи з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

Дані про кількість пацієнтів з діагностованою патологічною низькорослістю подають лікарі, які надають медичну допомогу дітям з низькорослістю, розташованими на території обслуговування, до структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

Дані надсилають поштою, в тому числі електронною поштою.

Метод обчислення індикатора:

Індикатор обчислюється лікарем, який надає медичну допомогу дітям з низькорослістю шляхом ручного або автоматизованого аналізу інформації форми 025/о, форми № 097/о. Індикатор обчислюється структурними підрозділами з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій після надходження від лікарів, які надають медичну допомогу дітям з патологічною низькорослістю, зареєстрованих на території обслуговування, інформації щодо загальної кількості пацієнтів, які складають чисельник та знаменник індикатора. Значення індикатора обчислюється як відношення чисельника до знаменника.

Знаменник індикатора складає загальна кількість народжених дітей за звітний період.

Джерелом інформації є: форма 025/о; форма № 097/о.

Чисельник індикатора складає загальна кількість дітей з патологічною низькорослістю, виявлених протягом звітного періоду.

Джерелом інформації є: форма 025/о; форма № 097/о

Значення індикатора наводиться у відсотках.

**Перелік літературних джерел і нормативно-правових актів, використаних при розробці стандарту медичної допомоги**

1. Електронний документ Клінічна настанова, заснована на доказах «Низькорослість», 2025 рік, [https://www.dec.gov.ua/cat\\_mtd/galuzevi-standarti-ta-klinichni-nastanovi/](https://www.dec.gov.ua/cat_mtd/galuzevi-standarti-ta-klinichni-nastanovi/)

2. Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 02 березня 2011 року № 127 «Про затвердження примірних табелів оснащення медичною технікою та виробами медичного призначення центральної районної (районної) та центральної міської (міської) лікарень».

3. Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 31 жовтня 2011 року № 734 «Про затвердження табелів оснащення медичною технікою та виробами медичного призначення структурних підрозділів лікарні планового лікування».

4. Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 31 жовтня 2011 року № 739 «Про затвердження табелів оснащення медичною технікою та виробами медичного призначення структурних підрозділів консультативно-діагностичного центру», зі змінами.

5. Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 28 вересня 2012 року № 751 «Про створення та впровадження медико-технологічних документів зі стандартизації медичної та реабілітаційної допомоги в системі Міністерства охорони здоров'я України», зареєстрований в Міністерстві юстиції України 29 листопада 2012 року за № 2001/22313.

6. Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 14 лютого 2012 року № 110 «Про затвердження форм первинної облікової документації та інструкцій щодо їх заповнення, що використовуються у закладах охорони здоров'я незалежно від форми власності та підпорядкування», зареєстрований в Міністерстві юстиції України 28 квітня 2012 року за № 661/20974.

7. Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 13 вересня 2024 року № 1590 «Про затвердження Критеріїв оцінювання фізичного розвитку дітей віком до 18 років», зареєстрованого в Міністерстві юстиції України 27 вересня 2024 року за № 1459/42804.

8. Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 03 грудня 2024 року № 2003 «Про затвердження Порядків та періодичності проведення профілактичних медичних оглядів певних категорій дітей», зареєстрованого в Міністерстві юстиції України 18 грудня 2024 року за №1936/43281.

9. Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 13 червня 2025 року № 971 «Про затвердження сімнадцятого випуску Державного формуляра лікарських засобів та забезпечення його доступності».

**В. о. директор Департаменту  
медичних послуг**

**Олена ГАРМАТА**

Додаток 1  
до Стандарту медичної допомоги  
«Низькорослість»  
(підпункт 4 пункту 3 розділу II)

**Алгоритм оцінювання дитини з низьким зростом\***

Цей алгоритм описує детальне оцінювання дитини з низьким зростом. Початкові компоненти оцінювання виконують у закладах охорони здоров'я, що надають первинну медичну допомогу, зокрема регулярне вимірювання зросту, початкову інтерпретацію швидкості зростання, а також початковий лабораторний скринінг основного системного захворювання, яке підозрюють на основі симптомів. Інші компоненти оцінювання, включаючи визначення КВ, його інтерпретацію та детальне оцінювання причин низького зросту, проводить лікар ендокринолог дитячий.

\* - Низький зріст визначають як зріст, який на 2 СВ або більше нижчий від середнього ( $\leq$  мінус 2 СВ) для дітей однієї статі та хронологічного віку в певній популяції.

\*1 - Зменшення ШР означає ШР  $< 5,5$  см/рік від 2 до 4 років,  $< 5$  см/рік від 4 до 6 років,  $< 4$  см/рік від 6 років до статевого дозрівання або перетин ліній мінус 2 СВ на стандартній діаграмі зростання за віком.

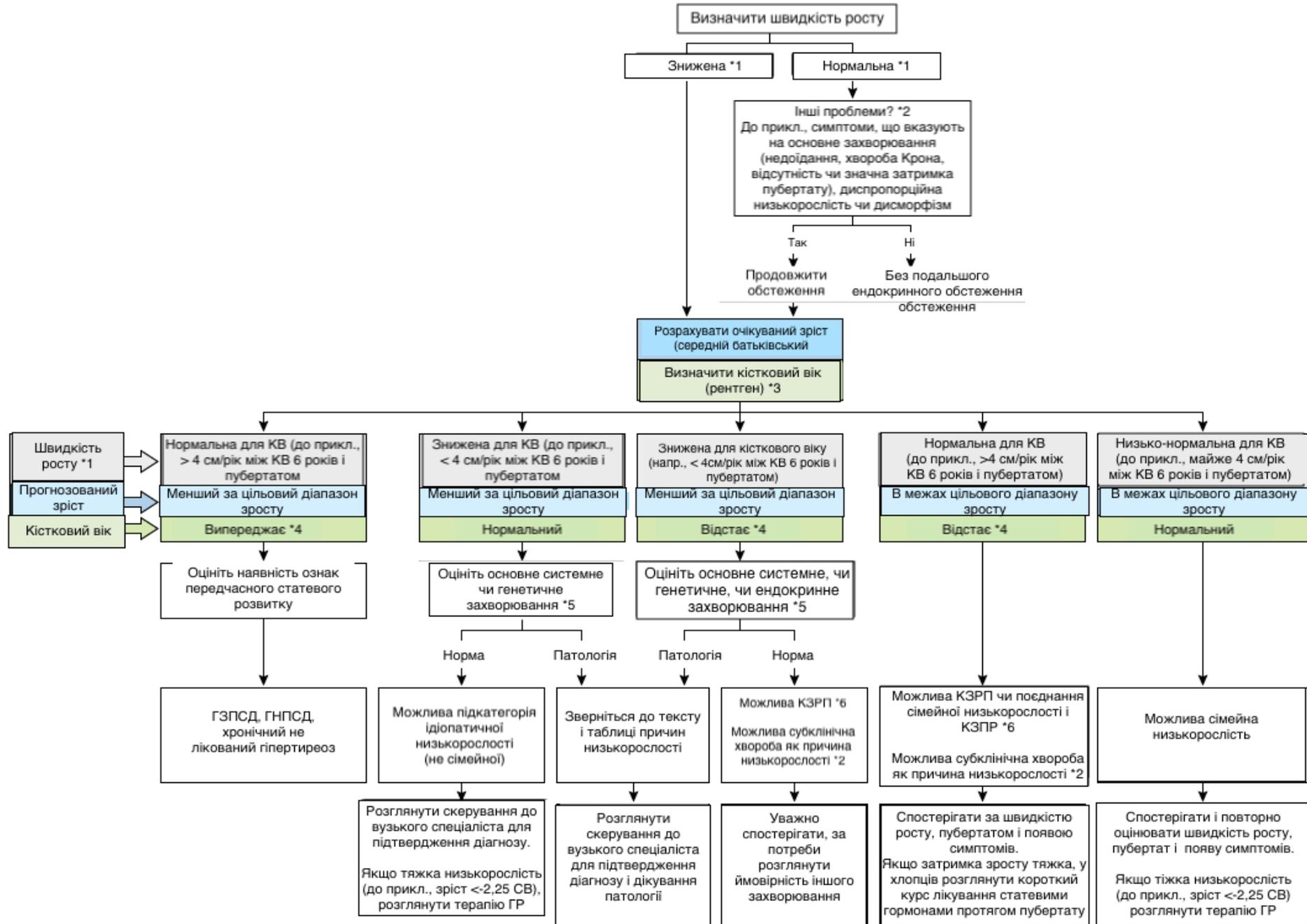
\*2 - Системні захворювання можуть проявлятися ознаками та симптомами до або після того, як вони впливають на зріст або ШР. Особливо це запальні захворювання (хвороба Крона - далі ХК, ювенільний ідіопатичний артрит – далі ЮІА) або будь-який розлад, що впливає на харчування.

\*3 - Визначення КВ вимагає експертної інтерпретації рентгенограми руки за допомогою атласу Грейліха та Пайла. Якщо КВ затриманий або прогресує, СВ швидкості зростання та прогнозований зріст слід перерахувати на основі КВ.

\*4 - Затримка або випередження КВ визначають як КВ, який на 2 СВ чи більше років є нижчим або вищим середнього. Це означає різницю між кістковим і хронологічним віком приблизно в 12 місяців між 2 і 4 роками хронологічного віку, 18 місяців між 4 і 12 роками та 24 місяці після 12 років.

\*5 - Оцінювання системних, ендокринних або генетичних розладів включає детальний анамнез і фізикальне обстеження (див. тематичний огляд щодо оцінювання низького зросту). Крім того, пацієнти із затримкою росту зазвичай повинні пройти лабораторне обстеження, включаючи загальний аналіз крові, швидкість осідання еритроцитів або С-реактивний білок, тканинну трансглютаміназу, креатинін, електроліти, бікарбонат, кальцій, фосфат, лужну фосфатазу, альбумін, ТТГ, вТ4, ІФР-1 та ІФРЗБ-3. Каріотип слід визначати в усіх дівчат із незрозумілим низьким зростом та у хлопців низького зросту з аномаліями статевих органів. Обстеження дитини призначають відповідно до симптомів та клінічних умов.

\*6 - КЗРП особливо вірогідний, якщо в сімейному анамнезі є така модель росту (наприклад, відносно пізні статево дозрівання).



Додаток 2  
до Стандарту медичної допомоги  
«Низькорослість»  
(підпункт 5 пункту 3 розділу II)

## 1. ВИЗНАЧЕННЯ ПРОГНОЗОВАНОГО ДОРОСЛОГО ЗРОСТУ

З цією метою використовують інформація щодо зросту у біологічній родині дитини в поєднанні з інформацією про власний зріст дитини та ступінь дозрівання скелета (за КВ). Якщо КВ затриманий наближено або за межами параметрів зросту дитини, тоді прогнозований зріст слід перерахувати на основі КВ, а не хронологічного віку. Це забезпечить більш точне оцінювання очікуваного зросту. До прикладу, якщо хлопчик віком 8 років і 6 місяців має зріст 117 см і КВ 6,5 років, то його зріст відповідає мінус 2,0 СВ для хронологічного віку, але нормі для КВ, що свідчить про те, що дитина може мати конституційну затримку зросту.

За результатами оцінювання прийняти рішення щодо подальшого обстеження та лікування.

**Оцінювання** генетичного потенціалу зростання дитини та визначення «цільового зросту» проводять за даними середнього зросту батьків (за можливості слід вимірювати зріст біологічних батьків безпосередньо) за допомогою рівняння:

- для дівчат : 
$$\frac{(\text{зріст батька (см)} - 13 \text{ см}) + \text{зріст матері (см)}}{2}$$

- для хлопців: 
$$\frac{\text{зріст батька (см)} + \text{зріст матері (см)} + 13 \text{ см}}{2}$$

- для дівчат та для хлопців 8,5 см по обидві сторони від цього розрахункового значення (цільового зросту) представляють від мінус 1,88 до 1,88 СВ для очікуваного зросту дорослої людини.

Розрахунок прогнозованого зросту дитини старше двох років проводять шляхом екстраполяції її зростання вздовж її лінії ростодіаграми до позначки 18 років (на рис. 1 ростодіаграми показники зросту дитини (см) відмічені крапками). Якщо КВ дитини уповільнений або випереджає, то прогнозований зріст слід побудувати на основі кісткового віку, а не хронологічного віку.

## Ростограма дівчат 5-18 років (сигмальні відхилення)

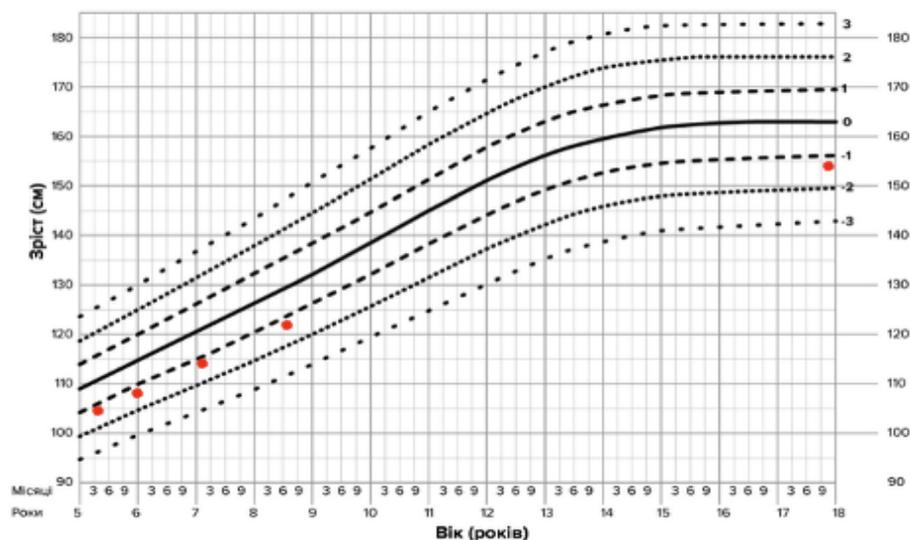


Рисунок 1. Ростограма дитини для розрахунку прогнозованого зросту

## 2. ОЦІНЮВАННЯ РЕЗУЛЬТАТІВ ВИЗНАЧЕННЯ КІСТКОВОГО ВІКУ

Значна затримка КВ відповідає КЗРП, яку вважають варіантом нормального росту. Однак значне уповільнення КВ також спостерігають при багатьох типах патологічної недостатності росту, включаючи дефіцит харчування, основне системне захворювання (таке як запальне захворювання кишечника) і дефіцит гормону росту. Для диференційної діагностики цих двох станів врахувати, що діти з КЗРП, як правило, мають нормальну або низьконормальну швидкість росту до досягнення кісткового віку 11 років у дівчат або 13 років у хлопців. Навпаки, діти з основними системними або ендокринними захворюваннями мають тенденцію до прогресування зниження швидкості росту. Слід ретельно стежити за зростанням дітей зі значно уповільненим КВ з оцінюванням симптомів і ознак системного або ендокринного захворювання.

КВ в нормі відповідає декільком діагностичним можливостям: У дитини з батьками низького зросту КВ в нормі підтверджує діагноз сімейного низького зросту. Однак, КВ в нормі також спостерігають у молодих дівчат із синдромом Тернера. Крім того, КВ може бути лише незначно сповільненим при ранніх або легких формах деяких системних захворювань, які викликають затримку росту. Таким чином, КВ, який знаходиться в межах норми, свідчить про те, що основне генетичне або системне захворювання є малоймовірним, але не неможливим.

Випереджений КВ іноді спостерігають у старших дітей та підлітків з низьким зростом, особливо із передчасним статевим дозріванням і гіпертиреозом. Ці діти зазвичай мають прискорений ранній ріст, але ризикують раннім закриттям епіфіза, що призводить до низького зросту у дорослому віці, якщо не поставити належний

діагноз і не лікувати. Діти з аутосомно-домінантним низьким зростом внаслідок мутації гена агрекана також мають низький зріст із випередженням КВ.

---

Додаток 3  
до Стандарту медичної допомоги  
«Низькорослість»  
(підпункт 7 пункту 3 розділу II)

**Причини низького зросту**

**Ендокринні механізми.** ГР, ІФР-1, андрогени та гормони щитовидної залози стимулюють хондрогенез, тоді як глюкокортикоїди його пригнічують. Естрогени сприяють лінійному росту, стимулюючи секрецію ГР та ІФР-1, але також прискорюють старіння хондроцитів, що призводить до злиття пластин росту та припинення лінійного росту.

**Прозапальні цитокіни.** Деякі цитокіни негативно регулюють функцію пластин росту. Вони підвищені при хронічних запальних захворюваннях, при яких вони уповільнюють лінійний ріст і старіння ростової пластини, що дозволяє наздоганяти зростання після зникнення ефекту цитокінів.

**Паракринні механізми** охоплюють фактори росту фібробластів, кісткові морфогенетичні білки, білок, пов'язаний з паратгормоном, та інші.

**Позаклітинний матрикс хряща** включає колагени, протеоглікани та інші білки.

**Внутрішньоклітинні шляхи** – фактори транскрипції хондроцитів, включаючи *SNOX*, кілька генів *SOX* і сигнальний шлях MAPK.

**Таблиця 1. Основні причини низького зросту**

	Відмінні риси	Основні обстеження	Лікування	КВ	Темпи росту
<b>Варіанти росту в нормі</b>					
<b>СНЗ*</b>	Низький зріст батьків, часто нижче мінус 1,3 СВ. Зріст дорослої особи низький для популяції, але в межах діапазону, передбаченого зростом батьків.	Анамнез, фізикальний огляд, КВ.	Не потрібно. Заспокоєння; стежити за зростанням.	Норма	На нижній межі норми Наприклад, з 6 років до статевого дозрівання: Дівчата близько 4-5 см/рік Хлопці близько 3,5-4,5 см/рік
<b>КЗРП*</b>	Зріст в межах норми для КВ, але не для хронологічного віку. Часто сімейний анамнез затримки росту та/або статевого дозрівання.	Анамнез, фізикальний огляд, КВ. - Будьте уважні щодо можливого основного системного захворювання - Лабораторний скринінг, якщо	Не потрібно. Заспокоєння; стежити за ростом; +/- лікування чоловічими статевими гормонами в період статевого дозрівання.	Затримка	Повільні протягом перших 3-5 років життя; звичайні в дитинстві; Пубертатний стрибок росту затриманий, але триває, що часто призводить до

	Дорослий зріст, зазвичай, нормальний.	швидкість зростання низька			нормального дорослого росту
<b>Немовля, SGA</b>	Більшість новонароджених SGA наздоганяють згаєне до 2 років; решта мають повільніше або відсутнє відновлення росту, що можна вважати патологічним.	Анамнез, фізикальний огляд, визначення КВ. - Для недоношених немовлят коректуйте зріст відповідно до гестаційного віку (до 1 року хронологічного віку)	Слідкуйте за зростом, щоб відрізнити його від 10% немовлят народжених SGA, які не мають наздоганяючого зростання і у яких розглядаєть лікування ГР	Норма	Норма
<b>Патологічні причини затримки росту</b>					
<b>Недоїдання</b>	Низька маса тіла по відношенню до зросту.	Анамнез, (зокрема дієтичний та соціальний), фізикальний огляд, КВ.	Усунути дефіцит харчування.	Затримка або норма	Повільні (наприклад, <4 см/рік)
<b>Терапія глюкокортикостероїдами</b>	Вплив на зростання залежать від дози, найбільш негативний -при системному дозуванні. При тривалому застосуванні інгаляційних глюкокортикостероїдів можуть спостерігатися легкі ефекти.	Анамнез, фізикальний огляд. - Оцініть внесок основного захворювання до дефіцит росту	Мінімізуйте дозу глюкокортикостероїдів або призначте дні з чергуванням, якщо це можливо; розглянути альтернативні препарати.	Затримка	Повільні
<b>Захворювання шлунково-кишкового тракту (далі- ШКТ) (особливо хвороба крона (далі – ХК) та целиакія)</b>	Симптоми ШКТ (діарея, біль у животі). ХК може мати виразки у ротовій порожнині та анальні тріщини/шкірні плями.	Анамнез, фізикальний огляд, КВ. - Скринінгові лабораторні тести, включаючи ЗАК, ШОЕ або СРБ, серологічні дослідження на целиакію	Діагностувати та лікувати основне захворювання, покращити харчування, уникати глюкокортикостероїдів.	Затримка	Повільні
<b>Системні порушення або процеси з вторинним впливом на ріст</b>					
<b>Ревматологічні захворювання (особливо системний ювенільний ідіопатичний артрит (далі - ЮІА)</b>	Лихоманка, артралгії, висип, лімфаденопатія.	Анамнез, фізикальний огляд, КВ. - Скринінгові лабораторні тести, включаючи ЗАК та ШОЕ або СРБ, антинуклеарні	Діагностувати та лікувати основне захворювання, покращити харчування, уникати глюкокортикостероїдів.	Затримка	Повільні

		антитіла (далі – ANA), ревматоїдний фактор (далі – РФ)			
<b>Захворювання нирок: хронічна хвороба нирок (далі – ХХН), нирковий тубулярний ацидоз)</b>	Порушення росту може передувати діагнозу ХХН. Інші симптоми ХХН можуть включати поліурію, набряки, підвищення рівня креатиніну, сечу кольору чаю та гіпертензію.	Анамнез, фізикальний огляд, КВ. - Скринінгові лабораторні тести, включаючи : азот сечовини крові, креатинін та загальний аналіз сечі	Діагностувати та лікувати основне захворювання, максимально повноцінне харчування; ГР, якщо потрібно.	Затримка	Повільні
<b>Рак</b>	Будь-який рак – численні механізми затримки росту, зокрема зниження споживання їжі, збільшення енергетичних потреб Рак мозку – прямий вплив на функцію гіпоталамус-гіпофіз Рак ЦНС, який лікують променевою терапією або хіміотерапією може мати прямий вплив на вироблення ГР з пізнім впливом на ріст	Анамнез, фізикальний огляд, КВ. Для дітей з онкологічними захворюваннями в анамнезі або з симптомами з боку центральної нервової системи (далі – ЦНС) чи гіпоталамо-гіпофізарними захворюваннями – скринінгові лабораторні тести для оцінки функції гіпофіза (вільний Т4, ІФР-1, ІФРЗБ-3), магнітно-резонансна томографія голови з контрастом	Забезпечити повноцінне харчування; лікувати будь-який вторинний дефіцит гормонів гіпофіза (наприклад, дефіцит ГР).	Затримка	Повільні
<b>Захворювання легень (наприклад, муковісцидоз (далі- МВ), імунодефіцит із рецидивуючим и легневими інфекціями або важка астма)</b>	Респіраторні симптоми, рецидивуючі інфекції: При МВ – симптоми стеатореї/ШКТ, затримка розвитку	Анамнез, фізикальний огляд, КВ. Тест на МВ та імунодефіцити.	Діагностувати та лікувати основне захворювання, забезпечити повноцінне харчування, уникати глюкокортикостероїдів.	Затримка	Повільні
<b>Імунологічне захворювання</b>	Рецидивуючі інфекції (прояви варіюють	Анамнез, фізикальний огляд, КВ.	Діагностувати та лікувати основне захворювання.	Затримка	Повільні

	залежно від типу імунодефіциту).	- Обстеження щодо імунодефіциту			
<b>Ендокринні причини затримки росту</b>					
<b>Гіпотиреоз</b>	Млявість, сонливість, непереносимість холоду, закрепи, зниження рефлексів.	Анамнез, фізикальний огляд, КВ. - ТТГ і вТ4; якщо гіпотиреоз є центральним (низький ТТГ та низький Т4), також оцініть наявність дефіциту інших гормонів гіпофіза.	Заміщення гормонів щитовидної залози.	Затримка	Повільні
<b>Дефіцит ГР</b>	Затримка росту, що прогресує. Також можуть спостерігатися симптоми дефіциту інших гормонів гіпофіза.	Анамнез, фізикальний огляд, КВ. - Вимірювання ГР, ІФР-І та ІФРЗБ-3 †	ГР	Затримка	Повільні
<b>Передчасне статеве дозрівання</b>	Вірилізація	Анамнез, фізикальний огляд, КВ. - лютеїнізувальний гормон (далі – ЛГ), фолікулостимулювальний гормон (далі – ФСГ) †	Лікування залежить від типу передчасного статевого дозрівання.	Випередження	Спочатку швидкі, потім рано зростання припиняється
<b>Синдром Кушинга</b>	Ожиріння з центральним розподілом жиру; «буйволинний горб»; багряні стрії.	Анамнез, фізикальний огляд, КВ. - 24-годинний збір сечі на вільний кортизол	Діагностувати та лікувати основне захворювання.	Затримка	Повільні
<b>Псевдогіпопаратиреоз I типу</b>	Брахідактилія, низький зріст, ожиріння з раннім початком, ектопічні осифікації, іноді з вадами нервового розвитку. Резистентність до паратгормону, з або без резистентності до ТТГ і гонадотропінів.	Анамнез, фізикальний огляд, КВ. - Сироватковий кальцій, фосфор, паратгормон Молекулярно-генетичне тестування (локус комплексу <i>GNAS</i> )	Лікування гіпокальціємії.	Випередження	Спочатку нормальні або швидкі, потім рано припиняються

Генетичні захворювання з первинним впливом на ріст					
<b>Синдром Тернера</b>	Широка грудна клітка, шия зі шкірними перетинками по боках, cubitus valgus <sup>Δ</sup> , genu valgum, деформація Маделунга <sup>◊</sup> . До 50% мають лише низький зріст і відсутній пубертатний розвиток.	Аналіз каріотипу (45,X, структурна аномалія X-хромосоми або мозаїцизм).	Естрогени, ГР.	Норма	Повільні
<b>Мутації <i>SHOX</i></b>	Можливий ізольований низький зріст (зазвичай кремезний вигляд) <b>або</b> додаткові ознаки: коротші передпліччя та гомілки, cubitus valgus <sup>Δ</sup> , деформація Маделунга <sup>◊</sup> , високе дугоподібне піднебіння.	Молекулярно-генетичне тестування на аномалії <a href="#"><i>SHOX</i></a> .	Розглянути ГР.	Норма	Повільні
<b>Синдром Нунана</b>	Незначний лицевий дисморфізм, захворювання серця, інтелектуальна недостатність, перетинка на шиї, вдавнена грудна клітина, крипторхізм.	Молекулярно-генетичне тестування на <a href="#">гени <i>PTPN11</i></a> , <a href="#">SOS1</a> та інші <sup>†</sup> .	Розглянути ГР.	Норма	Низькі-нормальні або повільні
<b>Синдром Рассела-Сільвера</b>	Тяжка внутрішньоутроб на затримка зросту та постнатальна затримка розвитку. Випуклий лоб, трикутне обличчя, опущені кути рота, асиметрія тіла	Клінічний діагноз, підтверджений молекулярно-генетичним тестуванням <sup>†</sup> .	Розглянути ГР.	Норма	Повільні

	(гемігіпертрофія)				
<b>Скелетні дисплазії</b>					
<b>Ахондроплазія</b>	Короткі руки та ноги, гіпоплазія середньої частини обличчя, кисті тризубцем. Більшість випадків виявлено внутрішньоутробно або в ранньому дитинстві.	Клінічний діагноз. - Доступне генетичне тестування на мутації гена <a href="#">FGFR3</a> <sup>†</sup>	Лікування ускладнень, які можуть включати компресію краніоцервікального з'єднання, апное увісні, стеноз хребта.	З невеликою затримкою	Повільні
<b>Гіпохондроплазія</b>	Короткі руки та ноги подібні до ахондроплазії, але м'якші; поперековий лордоз. Може включати макроцефалію, епілепсію.	Огляд скелета. - Генетичне тестування на мутації гена <a href="#">FGFR3</a> ( <i>позитивний у 70%</i> )	Спостереження на предмет стенозу хребта з операцією за необхідності.	Норма	Повільні
<b>Спондилоепіфізарна дисплазія</b>	Неоднорідні прояви; тулуб непропорційно вкорочений порівняно з кінцівками; може розвинутися сколіоз, кіфоз і артроз.	Антропометрія; огляд скелета.	Спостереження за захворюваннями хребта та остеоартритом, за необхідності - хірургічне втручання.	Норма	Повільні
<b>Недосконалий остеогенез</b>	Дітей із захворюванням середнього та тяжкого ступеня зазвичай розпізнають за повторними переломами, але також розвивається низький зріст. Можуть бути сині склери, сколіоз і втрата слуху.	Обстеження скелета.	Бісфосфонати, лікування переломів.	Норма	Нижня межа норми або повільні
<p>* Деякі пацієнти мають ознаки як СНЗ, так і КЗРП.÷</p> <p>¶ Обстеження пацієнтів, у яких є підозра на цей розлад, зазвичай виконує лікар-ендокринолог дитячий, лікар-гастроентеролог або лікар-генетик).</p> <p>Δ Cubitus valgus – деформація, при якій передпліччя відхилене від тіла більше, ніж зазвичай, коли рука повністю розігнута</p> <p>◇ Деформація Маделунга — це вогнищева дисплазія дистального відділу променевої кістки, що може призвести до помітного болю в ліктьовій кістці та зап'ястку.</p>					

**1. Сімейний низький зріст та конституційна затримка росту та пубертату**  
**Таблиця 2. Ознаки відмінностей між СНЗ та КЗРП**

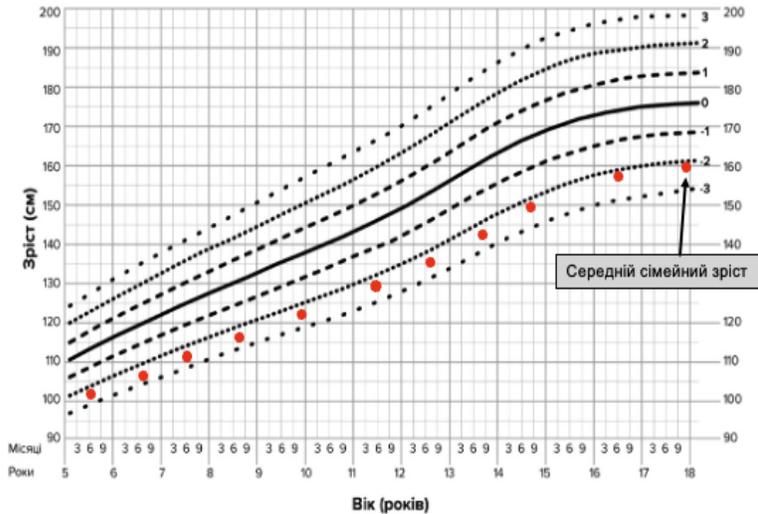
Особливість	СНЗ	КЗРП
Зріст батьків	Низький (одного чи обох)	Середній
Статеве дозрівання батьків	Вчасне	Часто затримане
Довжина тіла при народженні	Нормальна або низько-нормальна	Нормальна
Зростання (від 0 до 2 років)	Нормальне	Повільне від середини неонатального періоду до середини дитинства
Зростання (за 2 роки до статевого дозрівання)	Нормальне	Повільне
Кістковий вік	Нормальний	Затриманий
Терміни статевого дозрівання	Нормальний	Затриманий
Пубертатне зростання	швидкість низько-нормальна	Стрибок росту сповільнений, швидкість трохи знижена
Дорослий зріст	Низький	Нормальний

**Сімейний або генетичний низький зріст** найчастіше є нормальним варіантом розвитку (рис. 1). Генетичний зріст дитини можна оцінити шляхом розрахунку середнього зросту батьків, який базують на зрості обох біологічних батьків і скоригований на стать дитини. Діти з низьким зростом у родині, зазвичай, мають низьку швидкість росту протягом усього життя. Загалом нормальна швидкість росту відрізняє цих дітей від дітей із патологічними причинами низького зросту.

При сімейному низькому зрості ШР і КВ - в межах норми (КВ відповідає хронологічному віку, що допомагає відрізнити їх від дітей із конституційною затримкою росту), та один або обое батьків мають низький зріст.

## Ростограма хлопців

5-18 років (сигмальні відхилення)



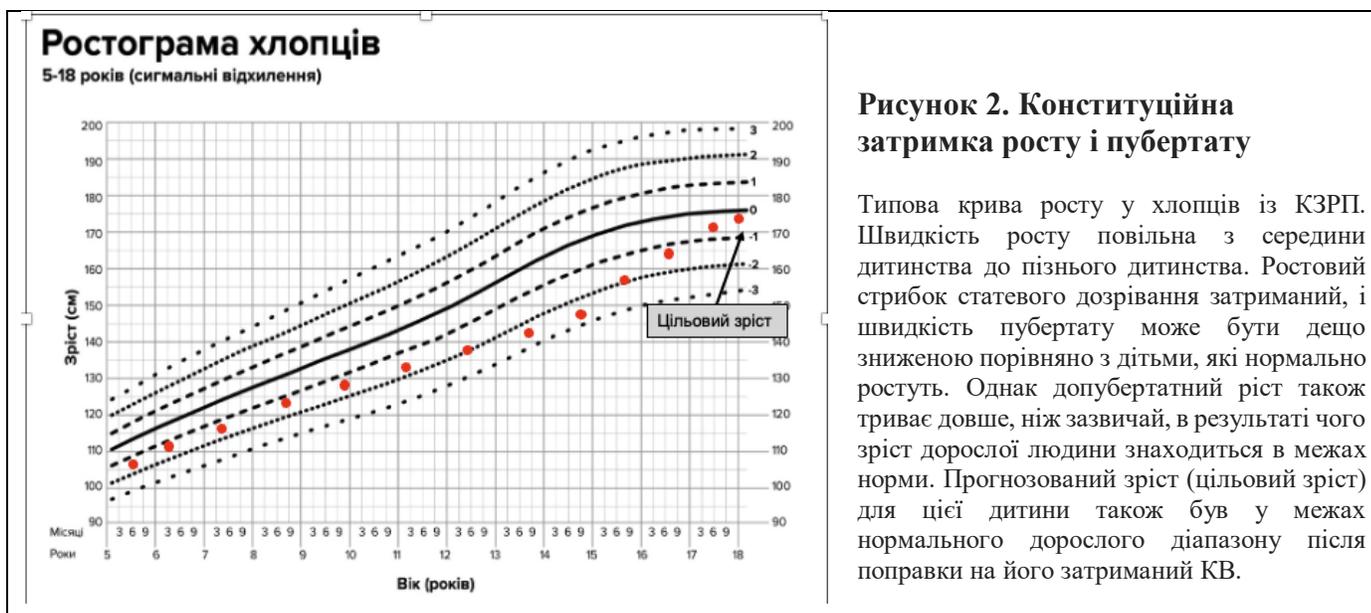
**Рисунок 1. Зростання при сімейному (генетичному) низькому зрості**

Крива росту хлопця із СНЗ Швидкість росту є нормальною, причому зріст низький, але без прогресування ступеня низькорослості у СВ.

**Конституційна затримка росту та пубертату (КЗРП)** призводить до низького зросту в дитинстві, але відносно нормального дорослого зросту. Діти з КЗРП, зазвичай, мають нормальну довжину тіла при народженні. Однак, уповільнення росту настає у віці від 3 до 6 місяців, що є аналогічним тому, що спостерігають у більшості нормально зростаючих дітей цієї вікової групи, але має тенденцію бути більш серйозним і тривалим. До 3-4 років діти з КЗРП, зазвичай, ростуть із низькою нормою ШР (наприклад, приблизно 4–5 см/рік дівчата у підлітковому віці та 3,5–4,5 см/рік хлопці у підлітковому віці). Результатом є крива зростання, яка залишається нижче, але паралельно, без прогресування ступеня низькорослості у СВ росту. Крім низької ШР у підлітковому віці, вони, як правило, мають затримку статевого дозрівання. Це призводить до помітної невідповідності зросту в ранньому підлітковому віці порівняно з їхніми однолітками, але надалі зріст наздоганяє, коли вони настає статево дозрівання (рис. 2).

Характерною ознакою КЗРП є затримка КВ; він більш тісно пов'язаний із віком зростання (віком, у якому зріст буде середнім), ніж хронологічний вік. Для цих дітей та підлітків дані про зріст слід інтерпретувати відповідно до КВ, а не хронологічного віку, щоб точно відобразити потенційний зріст. Оскільки КВ прогресує повільніше, ріст зазвичай триває довше, ніж зазвичай, що часто призводить до того, що статура дорослої людини знаходиться в межах норми. У багатьох випадках в сімейному анамнезі є затримка росту та пубертату в одного або обох батьків. Важкий КЗРП може бути важко диференціювати від дефіциту ГР, тому може знадобитися тестування із стимуляторами секреції гормону росту. Рішення щодо проведення такого тестування має ґрунтуватися на чітких ауксологічних критеріях.

При КЗРП зріст дитини відповідає її КВ, який затриманий порівняно з хронологічним віком. Якщо зріст будують з використанням КВ, а не хронологічного віку, прогнозований зріст знаходиться в діапазоні, передбаченому для біологічної родини, і часто в межах нормального діапазону для популяції (тобто зріст дорослої людини становить  $\geq 160$  см для чоловіків і  $\geq 150$  см для жінок). У сімейному анамнезі часто є затримка росту та/або статевого дозрівання (батько, який «пізно розвинувся»).



## 2. Наявність патологій, як причин низькоростості.

Основною ознакою більшості патологічних причин низького зросту є низька швидкість росту.

### 1) Системні порушення або процеси з вторинним впливом на зростання.

Майже будь-яке серйозне захворювання може спричинити затримку росту. Аномалії росту та дозрівання, які виникають у дітей із гострими чи хронічними захворюваннями, можуть бути наслідком первинного процесу захворювання через підвищені енергетичні потреби або дефіцит харчування (наприклад, зниження споживання або порушення всмоктування). На ріст також можуть вплинути такі методи лікування, як променева терапія (постійний ефект), глюкокортикоїди, стимулятори, що застосовують при синдромі дефіциту уваги з гіперактивністю, або хіміотерапія (здебільшого тимчасові ефекти, але можуть мати невеликий постійний ефект, якщо лікування тривале). Деякі захворювання можуть викликати вторинні порушення продукування гормонів, які впливають на ріст.

**Недоїдання** є найпоширенішою причиною недостатнього росту в усьому світі. У багатьох випадках недоїдання є ізольованим, спричиненим неадекватним постачанням їжі (наприклад, через бідність) або самовстановленим обмеженням

(наприклад, через страх ожиріння). У інших випадках недостатнє харчування пов'язане з основним системним захворюванням, яке перешкоджає прийому або засвоєнню їжі або збільшує енергетичні потреби. Недостатнє харчування призводить до низького зросту із затримкою росту; відмітною ознакою є низьке співвідношення ваги до зросту.

**Глюкокортикоїдна терапія.** Оскільки глюкокортикоїди (ГК) використовують для лікування різноманітних захворювань, вони є частою причиною затримки росту у дітей. Вони пригнічують ріст через кілька різних механізмів, включаючи втручання в секрецію та дію ендогенного ГР, формування кісток, утримання азоту та утворення колагену. Вплив ГК на ріст залежить від типу, дози та тривалості впливу. Якщо лікування ГК припиняють, у дітей зазвичай відбувається деяке прогресування зростання, проте можливий стійкий вплив на ріст і після припинення терапії. Порушення росту більш виражене при застосуванні препаратів із більшою тривалістю дії і коли вони вводяться щодня порівняно зі схемою через день. Деяке пригнічення лінійного росту настає навіть при дозах, які використовують для фізіологічної заміни (тобто дози преднізолону від 3 до 5 мг/м<sup>2</sup> на день; приблизно від 0,075 до 0,125 мг/кг на день), і прогресуюче порушення росту настає зі збільшенням доз. Порушення росту може виникнути навіть при тривалому введенні інгаляційних глюкокортикоїдів у дитинстві, хоча загальний вплив цих препаратів на дорослий зріст незначний. Тривале лікування системними глюкокортикоїдами

**Хронічна хвороба нирок** спричиняє затримку росту принаймні у 1/3 дітей. Основними причинами затримки росту у дітей є порушення метаболізму ГР та його головного медіатора інсуліноподібного фактора росту 1 (ІФР-1). Інші фактори можуть включати метаболічний ацидоз, уремію, погане харчування внаслідок дієтичних обмежень, анорексію внаслідок хронічних захворювань, анемію, дисбаланс кальцію та фосфору, ниркову остеодистрофію або використання високих доз глюкокортикоїдів. Пацієнти є кандидатами на терапію ГР до трансплантації нирки.

**Захворювання серця.** Затримка росту часто зустрічають у дітей із серйозними захворюваннями серця будь-якої причини. Вважають, що основними патогенетичними факторами є гіпоксія, анорексія та підвищена базальна потреба в енергії. Іноді затримка росту є ознакою захворювання серця.

*Ознаки, що вказують на основне системне захворювання*

- Шлунково-кишкові симптоми, зокрема апетит, біль у животі, діарея та ректальні кровотечі – вказують на можливість ЖК або целіакії.
- Легеневі симптоми, зокрема важка астма, рецидивуючі інфекції – вказують на ймовірність МВ або імунодефіциту.
- Рецидивуючі інфекції – вказують на можливість імунодефіциту; рецидивуючий середній отит з необхідністю міринготомії пов'язаний із синдромом Тернера.

- Артралгія або артрит – асоційований із ЗЗК, ревматичними захворюваннями (до прикладу, ЮІА) або целиакією.
- Ліки – тривале або часте застосування глюкокортикоїдів (зокрема інгаляційні глюкокортикоїди) може сприяти затримці росту. Використання стимуляторів для синдрому дефіциту уваги і гіперактивності також було пов'язане із легкою затримкою росту, хоча цей ефект зазвичай тимчасовий.

*Ключові елементи фізикального огляду включають:*

- Втрата маса тіла, низький набір маси тіла, недостатня маса тіла порівняно з ростом та/або затримка статевого дозрівання – ці дані узгоджують з багатьма основними системними захворюваннями, психосоціальною депривацією або обмеженням споживання їжі. Навпаки, більшість ендокринних причин низького зросту пов'язані з надмірною масою тіла порівняно з ростом.
- Виразки в порожнині рота або великі анальні шкірні мітки – ці знахідки часто зустрічають при ХК і можуть бути основними симптомами.

## **2) Ендокринні або генетичні захворювання.**

Ендокринні розлади є відносно рідкісними причинами низького зросту, але їх важливо діагностувати, оскільки вони реагують на специфічне лікування. Ендокринні розлади часто супроводжуються затримкою КВ. Винятком є передчасне статеве дозрівання, при якому прискорений ранній ріст може супроводжуватися раннім дозріванням епіфізів і низьким зростом дорослої людини.

**а) Захворювання обміну речовин** часто призводить до затримки росту. Серед набутих захворювань найпоширенішим є цукровий діабет 1 типу з дуже поганим глікемічним контролем (розвивається синдром Моріака, який характеризують затримкою лінійного росту та затримкою статевого дозрівання, гепатомегалією та кушингоїдними ознаками). Будь-який розлад, пов'язаний з дефіцитом вітаміну D або порушеною дією вітаміну D, може спричинити гіпофосфатемію та рахіт, який характеризують аномальним розвитком епіфізів, викривленням кінцівок і зниженням росту.

- **Гіпотиреоз.** Затримка росту є добре відомим наслідком гіпотиреозу в дитинстві і може бути основною ознакою. КВ затриманий, тому багато дітей з гіпотиреозом мають достатньо нормальний потенціал росту після виявлення та лікування хвороби. Діти, у яких своєчасно діагностували та лікували гіпотиреоз, часто мають хороший наздоганяючий ріст та ріст у дорослому віці у нормі, якщо немає інших причин низького зросту. Оцінка повинна включати вимірювання як ТТГ, так і вільного тироксину, щоб дозволити виявити як первинний, так і центральний гіпотиреоз.

- **Дефіцит гормону росту** вроджений чи набутий (діагностика та лікування проводиться відповідно до стандарту медичної допомоги «Гіпопітуїтаризм»)

- **Передчасне статеве дозрівання (ПСД)** (центральне та периферичне) та ранній статевий розвиток, пов'язані з підвищеною секрецією статевих стероїдів.

Воно спричиняє прискорене дозрівання епіфізів, з швидким ростом у дитинстві, але більш швидким прогресуванням КВ. Без втручання ці спочатку високі діти будуть низькими дорослими, оскільки раннє закриття епіфізів передчасно зупиняє лінійний ріст.

- **Синдром Кушинга** спричинений надлишком секреції ГК аденомою надниркових залоз, а хвороба Кушинга - це аденома гіпофіза, що секретує адренкортикотропний гормон (АКТГ). Обидва захворювання поєднують збільшення маси тіла та затримка росту. Іншими ключовими клінічними ознаками є центральне ожиріння, жирова тканина вище лопаток («буйволовий горб»), стрії на животі, гірсутизм, акне та нейропсихологічні симптоми. Найкращими тестами для встановлення діагнозу є 24-годинний збір сечі на вільний кортизол (і креатинін) або дексаметазоновий супресивний тест.

- **Псевдогіпопаратиреоз.** Псевдогіпопаратиреоз типу 1 характеризують фізикальними ознаками, які можуть включати брахідактилію, низький зріст, кремезну статуру, ожиріння з раннім початком, ектопічні осифікації та іноді порушення нервової системи, а також резистентність до паратгормону.

**б) Генетичні захворювання з первинним впливом на ріст** — кілька генетичних захворювань мають помітний вплив на ріст. Іноді вони проявляються низьким зростом, як початковим клінічним проявом. Багато інших генетичних захворювань, таких як синдром Дауна, включають низький зріст, але не перераховані тут, оскільки зріст не є основною ідентифікаційною характеристикою.

- **Синдром Тернера** є важливою проблемою для дівчат із низьким зростом, затримкою росту, інші фізичні аномалії мають різну частоту відповідно до інформації наведеної у табл. 3. Практично усі дівчата з синдромом Тернера мають низький зріст, а також відсутнє або дуже затримане статеве дозрівання.

**Таблиця 3. Приблизна частота основних клінічних аномалій при синдромі Тернера**

Аномалії	Частота (у %)	Аномалії	Частота (у %)
<b>Порушення росту скелета</b>		<b>Інші особливості</b>	
Низький зріст	95 до 100	Вади розвитку серця	До 50
Порушення росту	90 до 95	Подовжена поперечна дуга аорти	40 до 50
Збільшене співвідношення верхнього і нижнього сегментів	>90	Аномалії аортального клапана (головним чином двостулкового аортального клапана)	15 до 30
Вади розвитку зубів, неправильний прикус	До 75	Коарктація аорти	7 до 17
Збільшене співвідношення верхнього і нижнього сегментів	>90	Аномалії аортального клапана (головним чином двостулкового аортального клапана)	15 до 30
Вади розвитку зубів, неправильний прикус	До 75	Коарктація аорти	7 до 17
Характерна фация з мікрогнатією	60	Аномалії легеневих вен	13 до 15

Cubitus valgus	50	Системні венозні аномалії (такі як стійка ліва верхня порожниста вена)	8 до 13
Кіфоз	50	Дефекти міжшлуночкової перетинки	від 1 до 4
Коротка шия	40	Дефекти міжпередсердної перетинки	1 до 2
Genu valgum	35	Аномалії коронарних артерій	До 2
Піднебіння з високою дугою	35	Гіпоплазія лівого серця	<1
Широко розставлені соски, широка грудна клітка	30 до 35	Електрокардіографічні аномалії (незначні)	50
Короткі п'ясткові кістки	35	Подовжений інтервал QTc	21 до 36
Сколіоз	від 10 до 20	Аномалії нирок та реноваскулярних аномалій	20 до 30
Деформація Маделунга	5	Вади збиральної системи	Приблизно 20
<b>Лімфатична обструкція</b>		Підковоподібна нирка	10
Низька задня лінія росту волосся	40	Гіпертензія	30
Набряки рук/ніг	20 до 30	Очні аномалії	
Характерна дерматогліфіка	30	Короткозорість або далекозорість	20 до 50
Перетинчаста шия	25	Косоокість	15 до 30
Аномалії мочки вуха (до прикладу, поворот)	15 до 20	Амбліопія	>15
Дисплазія нігтів	10	Птоз	10 до 30
<b>Хромосомні дефекти статевих клітин</b>		Вуха і слух	
Безпліддя	95	Рецидивуючий середній отит	50 до 70
Збій роботи яєчників	90	Сенсоневральна втрата слуху	50 (до повноліття)
Дисгенезія гонад	85 до 90	Кондуктивна приглухуватість	10 до 40
Гонадобластома	5	Холестеатома	5
		Шкіра	
		Множинні пігментні невуси	
		Вітіліго	
		алопеція	
		<b>Аутоімунні</b>	
		Тиреоїдит (частота зростає з віком)	15 до 30
		Целіакія	6
		Запальні захворювання кишечника	4

- **Мутації гена SHOX (Short stature NOmeoBoX)**. Ген *SHOX* відповідає за низький зріст і деформації скелета, пов'язані з синдромом Тернера, дисхондростезом Лері-Вейля та мезомелічною дисплазією Лангера. Такі пацієнти як правило, мають коротші передпліччя та гомілки (зі зменшенням розмаху рук і довжини ніг порівняно з тулубом), деформацію Маделунга передпліччя (вогнищева дисплазія дистального променевого фізису), Cubitus valgus (*передпліччя відхилене від тіла* більше, ніж зазвичай, коли рука повністю розігнута), високе аркоподібне піднебіння та м'язову гіпертрофію (що відображають як низький, кремезний зовнішній вигляд). Лікування ГР є ефективним для збільшення лінійного росту у пацієнтів з ізольованим дефіцитом *SHOX*.

- **Синдром Прадера-Віллі** є найпоширенішою синдромальною формою ожиріння. Ожиріння та гіперфагія, зазвичай, розвиваються в ранньому дитинстві та можуть бути важкими. Іншими поширеними клінічними характеристиками є гіпотонія та проблеми з годуванням у дитинстві, затримка розвитку та

гіпогонадизм. Низький зріст є поширеним явищем, але може не розвинутися до пізнього дитинства, коли дитина не зазнає ростового статевого стрибка. Лікування ГР збільшує лінійний ріст і покращує склад тіла.

- **Синдром Нунана** є відносно поширеним аутосомно-домінантним розладом, який пов'язаний із низьким зростом і вродженою вадою серця, найчастіше стенозом легеневої артерії. Найбільш характерними іншими клінічними ознаками є широко розставлені очі (гіпертелоризм) і низько посаджені вуха. Діти з синдромом Нунана можуть мати затримку мовлення чи моторики.

- **Синдром Рассела-Сільвера** характеризують значною внутрішньоутробною затримкою розвитку та постнатальною затримкою росту, трикутним обличчям, чолом, що випинає вперед, опущеними кутами рота та асиметрією тіла (гемігіпертрофією). З віком риси обличчя стають менш помітними. Більшість немовлят мають труднощі з годуванням, легку затримку розвитку, і порушення дихання уві сні. Можлива помірна ефективність лікування ГР.

- **Скелетні дисплазії/аномалії ростової пластини**, пов'язані з низьким зростом, викликані спадковими дефектами розвитку хряща/кісток і часто пов'язані з непропорційним низьким зростом (з непропорційно короткими кінцівками для тулуба або навпаки). Ці порушення слід запідозрити у дитини з низьким зростом і деформацією кісток, повторними переломами або аномальними результатами на рентгенограмах (наприклад, енхондроми, викривлення або вкорочення довгих кісток, дефекти хребців або аномалії ребер). Існують різноманітні скелетні дисплазії з дуже різними фенотипами, включаючи ахондроплазію, гіпохондроплазію, спондилоепіфізарну дисплазію, остеопетроз і недосконалий остеогенез.

*Ключові елементи анамнезу, пов'язані з ендокринними захворюваннями:*

- Млявість, сонливість, непереносимість холоду, закрепи – ці симптоми вказують на гіпотиреоз.

- Затримка розвитку/порушення в навчанні – проблеми з невербальними навичками навчання є поширеними при синдромі Тернера. Затримка розвитку є поширеною при синдромі Нунана або Рассела-Сільвера та при псевдогіпопаратиреозі. Набутий гіпотиреоз часто асоціюють зі зміненою успішністю в школі. Багато синдромів із затримкою розвитку також включають низький зріст, такі як синдроми Дауна, Прадера-Віллі та Блума.

- Нейропсихологічні зміни. Симптоми психічних захворювань виникають у більш ніж половини пацієнтів із синдромом Кушинга будь-якої етіології.

*Ключові елементи фізикального огляду охоплюють:*

- Збільшення індексу маси тіла (ІМТ) – ожиріння є майже універсальним при синдромі Кушинга (з центральним розподілом жиру). Збільшення ІМТ також відповідає гіпотиреозу, дефіциту ГР або псевдогіпопаратиреозу

- Лицевий дисморфізм

- Гіпертелоризм, скошені очі вниз, низько посаджені вуха – синдром Нунана
- Випуклий лоб, трикутне обличчя, опущені кути рота – синдром Рассела-Сільвера
  - Гіпоплазія середньої частини обличчя, чоло, що випинає вперед – ахондроплазія
  - Дефекти середньої лінії – пов’язані з дефіцитом гіпоталамо-гіпофізарних гормонів
  - Легкий дисморфізм також може виникнути при гетерозиготній скелетній дисплазії
  - Диски зорового нерва – набряк зорового нерва свідчить про мас-ефект ЦНС. Гіпоплазія зорового нерва свідчить про септооптичну дисплазію, яка пов’язана з дефіцитом гормонів гіпофіза. При гіпоплазії зорового нерва диск зорового нерва невеликий, часто блідий, оточений жовтуватим ореолом, облямованим кільцем пігментації (знак подвійного кільця).
- Шия і груди:
  - Зоб – гіпотиреоз
  - Перетинчаста шия, широка грудна клітка – характерні ознаки синдрому Тернера
  - Перетинчаста шия, вдавнена грудна клітина – спостерігають при синдромі Нунана
  - Надлопатковий жировий прошарок (буйволобий горб) і надключичний жировий прошарок – вказує на синдром Кушинга. Легкі форми такого розподілу жиру спостерігають при простому ожирінні (іноді його називають «псевдокушингоїдним»), але діти з екзогенним ожирінням часто мають нормальний або трохи підвищений зріст.
- Кінцівки:
  - Cubitus valgus (передпліччя відхилене від тіла більше, ніж зазвичай, коли рука повністю розігнута), genu valgum – зазвичай спостерігають при синдромі Тернера або мутаціях гена *SNOX*.
  - Деформація Маделунга передпліччя (вогнищева дисплазія дистальної променевої ростової пластинки, що призводить до помітного болю в ліктьовій кістці та зап’ястку), зазвичай спостерігають при синдромі Тернера або мутаціях *SNOX*
  - Руки-тризубці (широкі, простір між середніми пальцями) – ахондроплазія
  - Кремезна статура – часто спостерігають при синдромі Тернера або мутаціях *SNOX*
  - Довгі кінцівки порівняно з тулубом – спондилоепіфізарна дисплазія
  - Короткі кінцівки (особливо плечі) порівняно з тулубом – ахондроплазія

- Субтильна диспропорція тіла – довгі або короткі кінцівки порівняно з тулубом можуть свідчити про гетерозиготну скелетну дисплазію; це можна виявити, вимірявши співвідношення висоти сидячи і стоячи
- Шкіра. Атрофована шкіра та фіолетові стрії характерні для синдрому Кушинга, іноді з гіперпігментацією.
- Затримка або прискорене статеве дозрівання або гіпогонадізм – більшість жінок із синдромом Тернера мають відсутність розвитку грудей; проте деякі мають затримку або часткове статеве дозрівання. Гіпотиреоз, як правило, спричиняє затримку статевих дозрівання, хоча в рідкісних випадках це захворювання може супроводжуватися передчасним статевим дозріванням. Раннє статеве дозрівання іноді зустрічають у дітей із вродженою вірилізуючою гіперплазією надниркових залоз або хворобою Кушинга. Мікрофаллос або крипторхізм вказують на центральну гіпоталамо-гіпофізарну недостатність.
- Зниження глибоких сухожилкових рефлексів – вказує на гіпотиреоз.

3. **Діти, які народились замалими для гестаційного віку (SGA) з наздоганяючим ростом.** Більшість немовлят, народжених SGA, досягають до віку двох років швидших темпів зростання, достатніх для того, щоб зріст став в межах норми (довжина тіла вища, ніж мінус 2 СВ). Приблизно 10 % немовлят із SGA, надто тих, хто народився з більш важким SGA, не можуть надолужити зростання, достатнє для того, щоб бути в межах норми до дворічного віку. Аналіз мультигенного секвенування дітей SGA з ізольованим низьким зростом може виявити патогенний або ймовірно патогенний генетичний варіант у 15 % пацієнтів. Дітям із постійним низьким зростом у віці від двох до чотирьох років може бути корисна терапія гормоном росту.

#### 4. **Ідіопатична низькорослість**

Ідіопатичну низькорослість (ІН) визначають у дітей зі зростом нижче 2 СВ від середнього для віку і статі дитини за відсутності біохімічних чи інших доказів основного генетичного, системного чи ендокринного захворювання і ці пацієнти не мають дефіциту ГР. Ці діти мають нормальну (часто на нижній межі) швидкість росту. СВ росту дитини нижче діапазону, передбаченого середнім зростом батьків, КВ не затриманий.

Діагноз ІН встановлюють за умови відсутності клінічних, лабораторних та інших даних обстежень, що свідчать на користь фізіологічних (СНЗ, КЗРП) чи патологічних причин низькорослості. У багатьох випадках діагноз ІН можна встановити, ґрунтуючись на клінічній картині, і формальне тестування на дефіцит ГР не потрібне. У разі проведення тесту на стимуляцію ГР, діти з ІН не відповідають критеріям дефіциту ГР. Деякі діти з очевидною ІН можуть мати патологічні розлади, які не діагностують під час стандартного обстеження. І хоча ІН може бути варіантом нормального росту, пацієнти з такою динамікою росту а також з тяжкою

низькорослістю вимагають спостереження щодо можливості нерозпізаного основного, зокрема і субклінічного основного системного захворювання. Також деякі діти з ІН мають легкі або ледь помітні форми скелетної дисплазії.

---