

КЛИНИЧЕСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ

Гаврилова А.Е., Нагаева Е.В., Ширяева Т.Ю., Реброва О.Ю., Тюльпаков А.Н., Петеркова В.А., Дедов И.И.
Клинико-генетические особенности пациентов с множественным дефицитом гормонов аденогипофиза, обусловленным мутациями в гене *PROPI*: эффективность терапии рекомбинантным гормоном роста

Воронцова М.В., Нагаева Е.В., Найговзина Н.Б.
Экономические и социальные аспекты лечения гипофизарного нанизма препаратами рекомбинантного гормона роста

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Карева М.А., Маказан Н.В., Орлова Е.М., Поддубный И.В., Петеркова В.А.
Синдром Кушинга у ребенка первого года жизни

Башнина Е.Б., Берсенева О.С., Глотов А.С., Глотов О.С., Туркунова М.Е., Серебрякова Е.А., Баранов В.С.
Мутации в гене рецептора грелина *GHSR* при врожденном гипопитуитаризме

Бржезинская Л.Б., Латышев О.Ю., Самсонова Л.Н., Окминян Г.Ф., Киселева Е.В., Касаткина Э.П., Пыков М.И.
Задержка роста и полового развития у мальчика с целиакией

Маказан Н.В., Зубкова Н.А., Тюльпаков А.Н.
Случай нефрогенного синдрома неадекватного антидиуреза, обусловленный мутацией рецептора вазопрессина 2-го типа

Макрецкая Н.А., Безлепкина О.Б., Чикולהва О.А., Васильев Е.В., Петров В.М., Дедов И.И., Тюльпаков А.Н.
Случай врожденного гипотиреоза в сочетании с нейросенсорной тугоухостью (синдром Пендред), обусловленный дефектом гена *TPO*

Рогова О.С., Окминян Г.Ф., Самсонова Л.Н., Киселева Е.В., Латышев О.Ю., Егармина Н.Н., Касаткина Э.П.
Папиллярный рак щитовидной железы у подростка с одноузловым токсическим зобом

Алимова И.Л., Лабузова Ю.В.
Маски тяжелого приобретенного гипотиреоза у детей дошкольного возраста

Богова Е.А., Ширяева Т.Ю.
Псевдогипертрофическая миопатия при гипотиреозе у ребенка (синдром Кохера—Дебре—Семильена)

Санникова Е.С., Латышев О.Ю., Самсонова Л.Н., Киселева Е.В., Окминян Г.Ф., Касаткина Э.П.
Синдром де ля Шапелля: клинико-лабораторная характеристика четырех пациентов

Королева Д.Н., Олина Т.С., Коваленко Т.В.
ХГЧ-секретирующая гепатобластома

Светлова Г.Н., Кураева Т.Л., Алексеев Д.Л., Петеркова В.А.
Сочетание липоатрофического сахарного диабета с системной склеродермией и фенилкетонурией

Атанесян Р.А., Климов Л.Я., Вдовина Т.М., Углова Т.А., Стоян М.В., Курьянинова В.А., Алавердян Л.С., Красильникова Е.Е., Аракелян Р.И.
Длительное наблюдение за ребенком с синдромом Рабсона—Менденхолла

Болотова Н.В., Аверьянов А.П., Филина Н.Ю., Захарова Е.Ю., Меликян М.А., Великоцкая О.А., Строчкова Т.В., Пальцева Ю.В.
Гликогеноз IX типа у ребенка 9 лет

ORIGINAL STUDY

72 Gavrilova A.E., Nagaeva E.V., Shiryaeva T.Yu., Rebrova O.Yu., Tiulpakov A.N., Peterkova V.A., Dedov I.I.
Clinical and genetic features of patients with multiple anterior pituitary hormone deficiency caused by mutations in the *PROPI* gene; the efficacy of recombinant growth hormone therapy

82 Vorontsova M.V., Nagaeva E.V., Naygovzina N.B.
Economic and social aspects of pituitary dwarfism treatment with recombinant growth hormone

CASE REPORTS

92 Kareva M.A., Makazan N.V., Orlova E.M., Poddubnyi I.V., Peterkova V.A.
Cushing's syndrome in an infant

98 Bashnina E.B., Berseneva O.S., Glotov A.S., Glotov O.S., Turkunova M.E., Serebryakova E.A., Baranov V.S.
Mutations in the ghrelin receptor gene *GHSR* in congenital hypopituitarism

103 Brzezinskaya L.B., Latyshev O.Yu., Samsonova L.N., Okminyan G.F., Kiseleva E.V., Kasatkina E.P., Pykov M.I.
Growth and sexual retardation in a boy with celiac disease

106 Makazan N.V., Zubkova N.A., Tiulpakov A.N.
A case of nephrogenic syndrome of inappropriate antidiuresis caused by a mutation of the vasopressin type 2 receptor

110 Makretskaya N.A., Bezlepkin O.B., Chikulaeva O.A., Vasiliev E.V., Petrov V.M., Dedov I.I., Tiulpakov A.N.
A case of congenital hypothyroidism combined with sensorineural hearing loss (Pendred syndrome) caused by a *TPO* gene defect

114 Rogova O.S., Okminyan G.F., Samsonova L.N., Kiseleva E.V., Latyshev O.Yu., Egarmina N.N., Kasatkina E.P.
Papillary thyroid cancer in an adolescent with a toxic single nodular goiter

117 Alimova I.L., Labuzova Yu.V.
Masks of severe acquired hypothyroidism in preschool children

121 Bogova E.A., Shiryaeva T.Yu.
Pseudohypertrophic myopathy in a child with hypothyroidism (Kocher—Debre—Semelaigne syndrome)

124 Sannikova E.S., Latyshev O.Yu., Samsonova L.N., Kiseleva E.V., Okminyan G.F., Kasatkina E.P.
De la Chapelle syndrome: clinical and laboratory characteristics of 4 patients

127 Koroleva D.N., Olina T.S., Kovalenko T.V.
HCG-secreting hepatoblastoma

130 Svetlova G.N., Kuraeva T.L., Alekseev D.L., Peterkova V.A.
Combination of lipotrophic diabetes mellitus with systemic scleroderma and phenylketonuria

134 Atanesyan R.A., Klimov L.Ya., Vdovina T.M., Uglova T.A., Stojan M.V., Kuryaninova V.A., Alaverdyan L.S., Krasilnikova E.E., Arakelyan R.I.
Long-term follow-up of a child with Rabson—Mendenhall syndrome

139 Bolotova N.V., Averyanov A.P., Filina N.Yu., Zakharova E.Yu., Melikyan M.A., Velikotskaya O.A., Strokova T.V., Palitseva Yu.V.
Glycogenosis type IX in a 9-year-old child