

СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО - ТЕРНЕРА І ФЕНОТИП

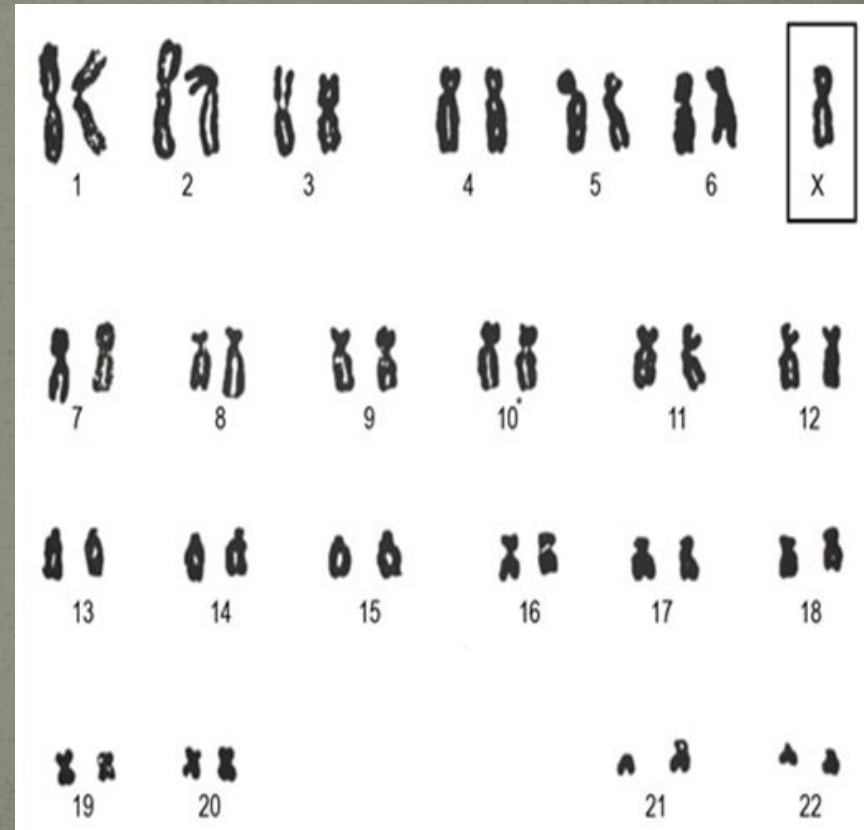


Синдром Шерешевського-Тернера

- Вперше ця хвороба як спадкова була описана в 1925 р. Н.О. Шерешевским, який вважав, що вона обумовлена недорозвиненням статевих жалоз, передньої долі гіпофіза і поєднується з вродженими дефектами розвитку



- В 1938 р. Тернер виділив характерну для цього симптомокомплексу тріаду симптомів: статевий інфантилізм, шкірні крилоподібні складки на бічних поверхнях шиї і деформацію ліктьових суглобів.
- Етіологія захворювання (моносомія по X-хромосомі) була досліджена Ч.Фордом в 1959 р.

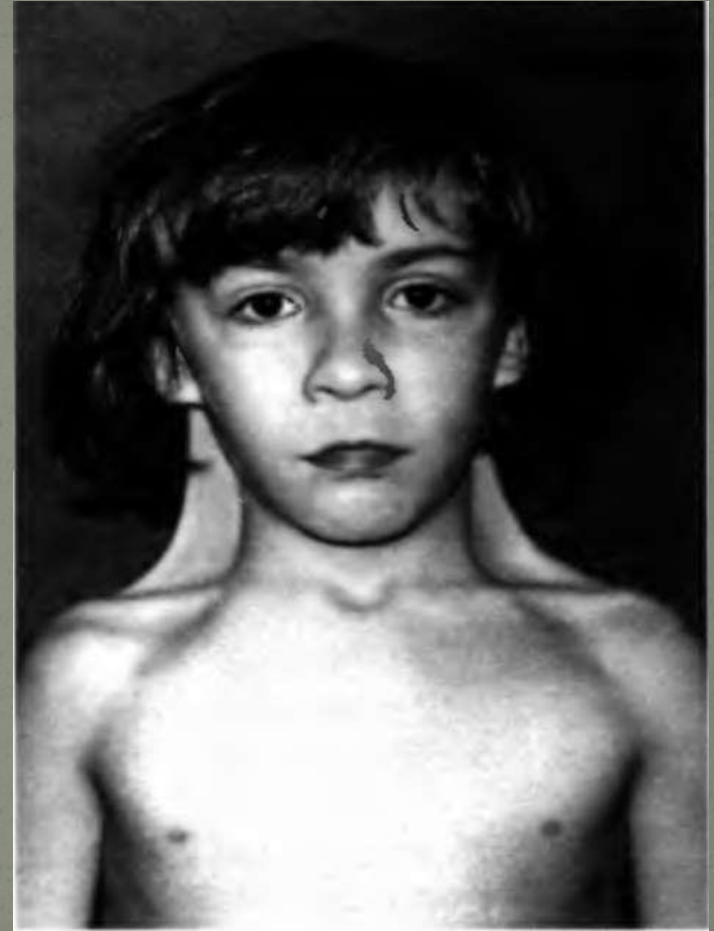


Відзначають також мозаїчні варіанти хромосомних аномалій (45XO/46XX, 45XO/46XY), структурні аномалії X-хромосоми:

- ізохромосома X (X_i),
- Кільцева X-хромосома (rX),
- делеція короткого плеча X-хромосоми ($Xp-$)
- делеція довгого плеча X-хромосоми ($Xq-$).

Характерні клінічні прояви:

- низькорослість (98%),
- Загальна диспластичність (неправильна тілобудова) (92%),
- Діжкоподібна грудна клітка(75%),
- Вкорочення шиї (63%),
- Низький ріст волосся на шиї(57%),
- високе «готичне» піднебіння (56%),
- Крилоподібні складки шкіри в ділянці шиї (46%)



- Деформація вушних раковин (46%),
- Вкорочення метакarpальних і метатарзальних кісток і аплазія фаланг (46%),
- Деформація ліктювих суглобів (36%),
- Множинні пігментні родимки (35%),
- Лімфостаз (24%),
- Пороки серця і великих суглобів (22%),
- Підвищений артеріальний тиск (17%).

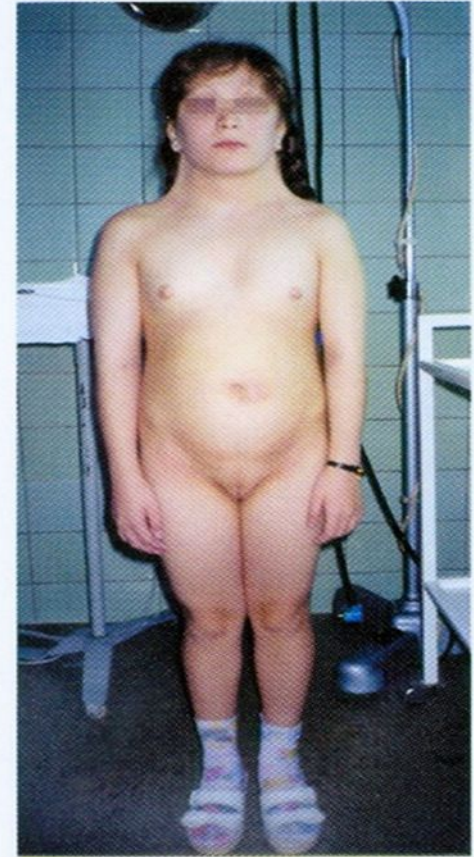


Рисунок 13. Больная 14 лет. Синдром Шерешевского-Тернера. Крыловидные складки на шее "голова сфинкса"

- Для доношених новороджених характерні мала довжина (42—48 см) і маса тіла 2800—2500 г менше).
- Для перебігу постнатального періоду характерно загальний неспокій новороджених, порушення смоктального рефлекса, зригування фонтаном, рвота.
- В ранньому віці у частини хворих відзначають затримку статичного розвитку і розвитку мови, що свідчить про патологію ембріогенезу нервової системи.



Ознаки ушкодження статеві системи:

- Молочні залози у більшості хворих не розвинені, соски розміщені низько.
- Вторинне овоłosіння появляеть раптово, слабовиражене.
- Матка недорозвинена.
- Статеві залози не розвинені і представлені переважно сполучною тканиною.
- Геродермія (патологічна атрофія шкіри, нагадує старечу)
- Мошонкоподібний вигляд великих статевих губ
- Недорозвинення малих статевих губ, дівочої плівчи і клітора
- Воронкоподібний вхід у піхву.

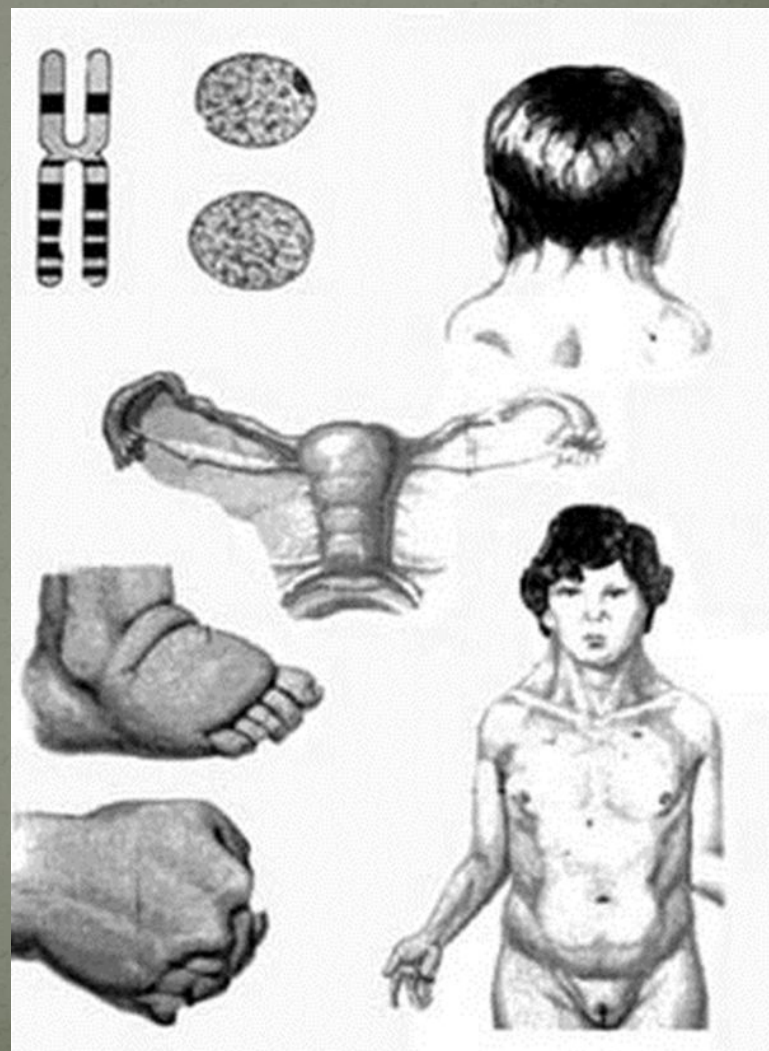




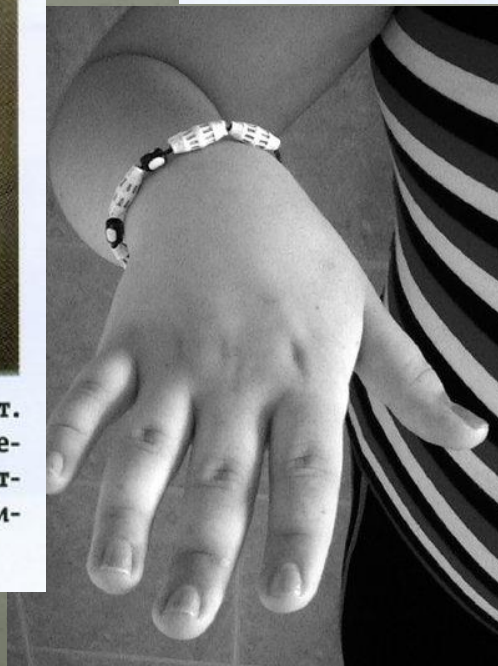
Рисунок 16. Больная 13 лет. Синдром Шерешевского-Тернера. Низкий рост, отсутствие вторичных половых признаков



Рисунок 17. Больная 13 лет. Синдром Шерешевского-Тернера. Первичная аменорея, отсутствие вторичных половых признаков



Рисунок 14. Больная 14 лет. Синдром Шерешевского-Тернера. Крыловидные складки на шее "голова сфинкса", низкий рост волос



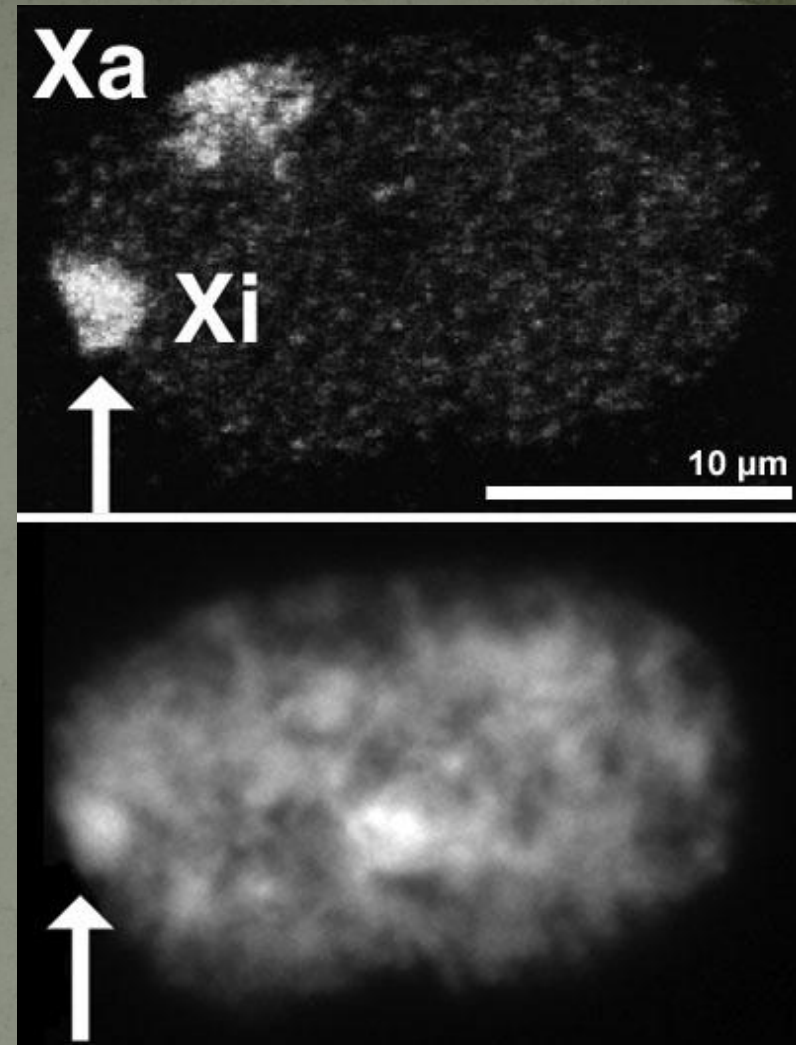
Патологія суглобів і кісток

- Патологічне синостозірування відмічається в метаепіфізарних зонах скелета, поодинокі чи множинні аномалії розвитку кісток — частіше всього в променевоzap'ястних суглобах, кістках кистей, колінних суглобах і хребті.
- На рентгенограмі кистей і променевоzap'ясткового суглоба відзначається відставання кісткового віку від паспортного, затримка формування скелета зазвичай на 3—3,5 роки)



Діагностика

- Визначення статевих хроматинів
- Дослідження каріотипу.
- УЗД дослідження звизначенням шийно-комірцевії ділянки



Плод с синдромом Шерешевского-Тёрнера



Лікування

- 1) Соматотропін (можна досягти збільшення кінцевого росту пацієнта на 4-6 см);
- 2) Анаболічні стероїди (мінімально ефективними дозами з перервами при регулярному гінекологічному контролі);
- 3) Естрогени (після досягнення віку 12-13 років)
- 4) Кальцій-містять препарати

Прогноз

- Для життя сприятливий, виключення складають хворі з важкими вродженими вадами серця і великих судин, з ренальної гіпертензією. Лікування естрогенами робить хворих здатними до сімейного життя, проте абсолютна більшість з них залишаються безплідними.
- Хворі можуть успішно вчитися і виконувати будь-яку роботу, не пов'язану з фізичним і значним нервово-психічним напруженням.

Синдром Нунан



СИНДРОМ НУНАН

- Спадкове захворювання успадковується за аутосомно-домінантним й аутосомно-рецесивним типом, рідкісна вроджена патологія, носить сімейний характер, однаково зустрічається в хлопчиків та дівчаток. В 50% випадків можлива молекулярно генетична верифікація мутацій гена PTPN11. Є фенкопією хвороби Шерешевського-Тернера

Історія

- Жаклін Нунан практикуюча в якості кардіолога-педіатра дослідивши сполучення клінічної картини вродженого пороку серця з іншими аномаліями розвитку на прикладі 833 пацієнтів, в 1962р. написала статтю: «Поєднання несерцевих аномалій у дітей з уродженим пороком серця», в якій описала 9 дітей, на фоні вродженого пороку серця, що мали характерні риси обличчя, деформації грудної клітки, невеликий зріст. Патологія зустрічалась як в чоловіків, так і в жінок, при цьому кількість хромосом залишається нормальним.

Клінічний вигляд хворого

- Пренатальна (УЗД і лабораторні)
 - Збільшення комірцевого простору
 - Багатоводдя
 - Гідроторакс
- У новонародженого відзначається затимка росту (довжина при народженні 48см і менше) при нормальній масі тіла. З народження діагностується клапанний стеноз легеневої артерії, крипторхізм у хлопчиків в 60% випадків, комбінована деформація грудної клітки.

Клінічний вигляд хворого



Симптоматика:

Головні клінічні прояви мають схожість з синдромом Шерешевського-Тернера:

- криловидні складки на шиї, вальгусна деформація ліктьових суглобів, низькорослість, лімфатичні набряки кистей і стоп;
- Інші прояви синдрому: птоз, запала грудна клітка, вроджені пороки правої половини серця (стеноз легеневої артерії), трикутне обличчя і розумова відсталість. У хлопчиків відзначають порушення розвитку яєчок (крипторхізм, атрофія, анорхія, зменшення просвіту сім'євивідних каналців зі склерозом або без нього, зменшення або відсутність гермінтативних клітин, гіперплазія клітин Лейдинга). Деякі пацієнти з нормальними яєчками зберігають фертильність, але в більшості відмічають помірний або виражений гіпогонадізм. Вміст тестостерону в плазмі низький, або визначається на нижніх межах норми, рівень гонадотропіну підвищений. Каріотип XY (нормальний, чоловічий). Причина затримки росту не уточнена, так як рівень базального і стимульованого гормону росту нормальний.

Діагностика

Основається на наявності характерного фенотипу. В гормональному статусі — визначається підвищений вміст гонадотропінів в плазмі крові, рівень тестостерону знижений. В еякуляті виявляється різна ступінь олігоспермії. Кістковий вік відстає від паспортного.

Лікування

- Симптоматичне. За наявності ознак гіпогонадізму лікування полягає в замісній терапії препаратами статевих гормонів. Застосування гормону росту неефективне. За показами проводиться хірургічна корекція вроджених вад розвитку, лікування психічних порушень, пов'язаних із затримкою розумового розвитку.



Дякую за увагу