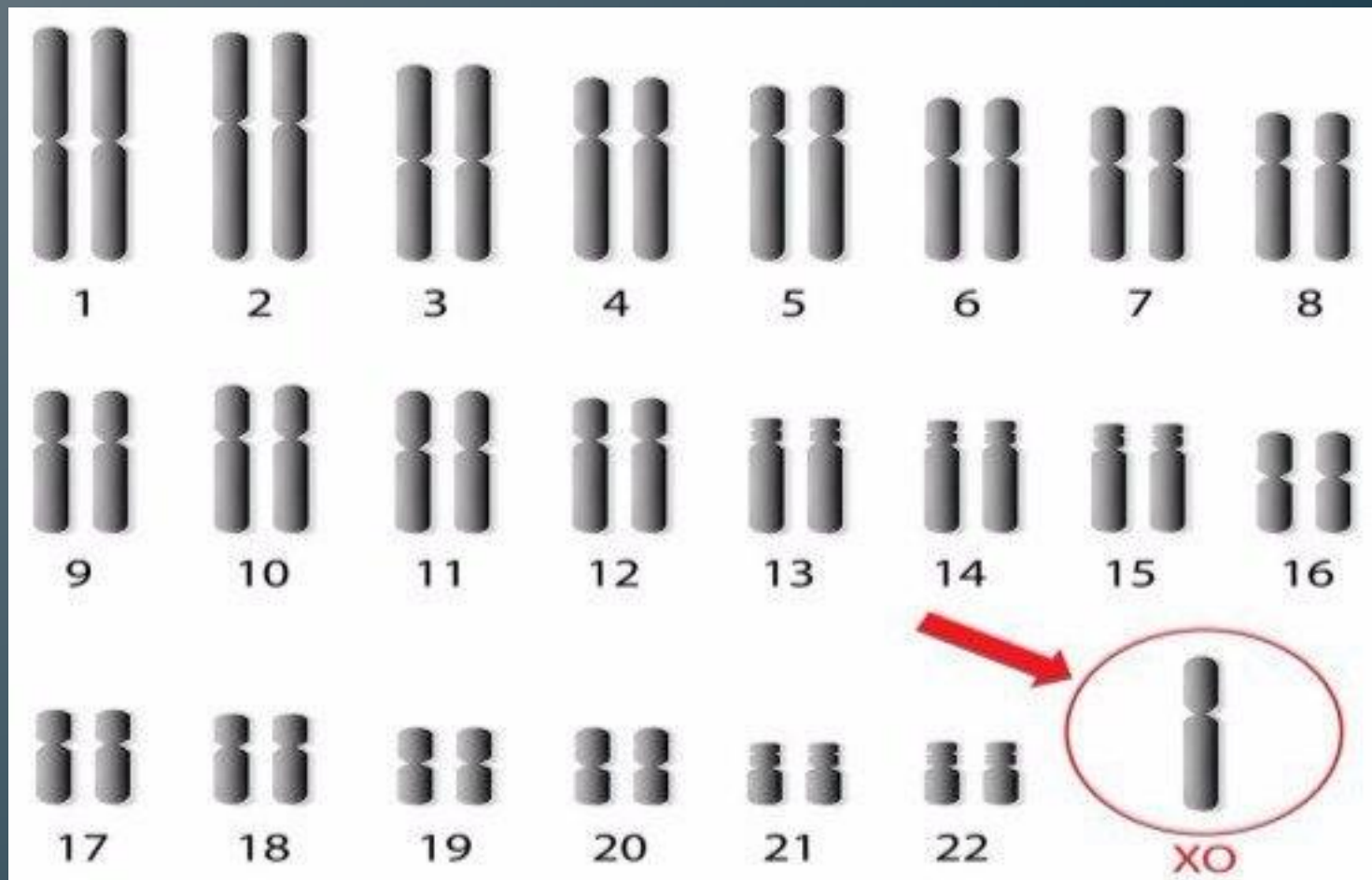
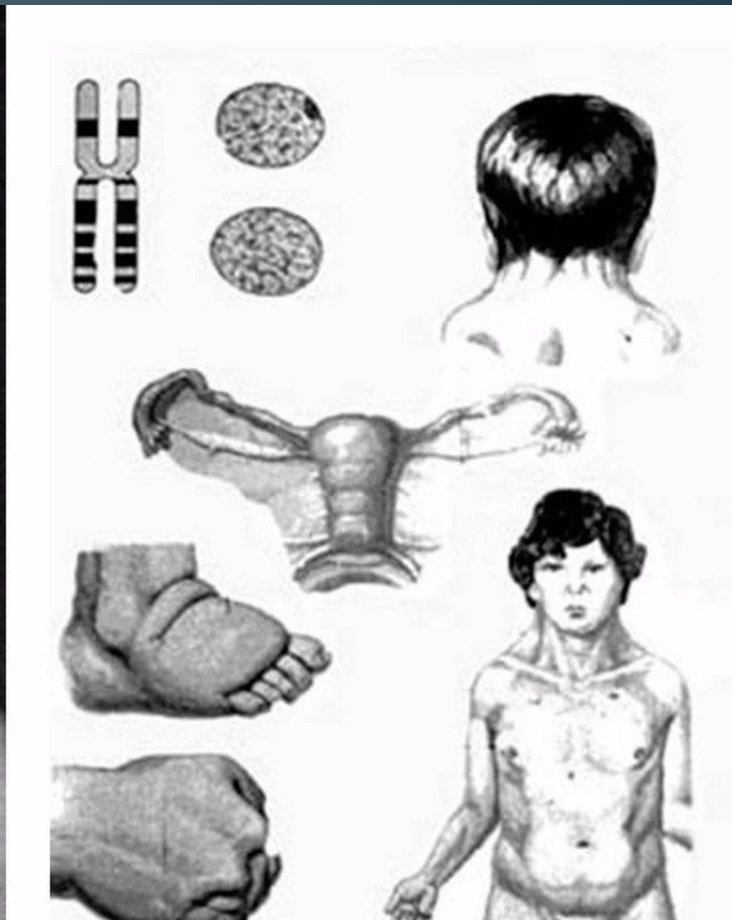
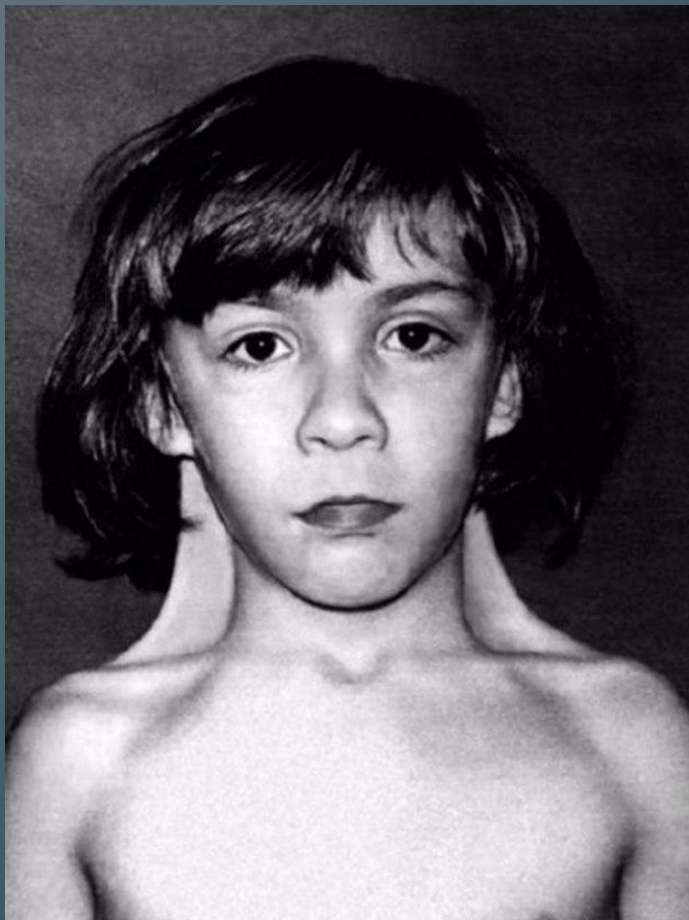


Синдром Шерешевско го-Тёрнера

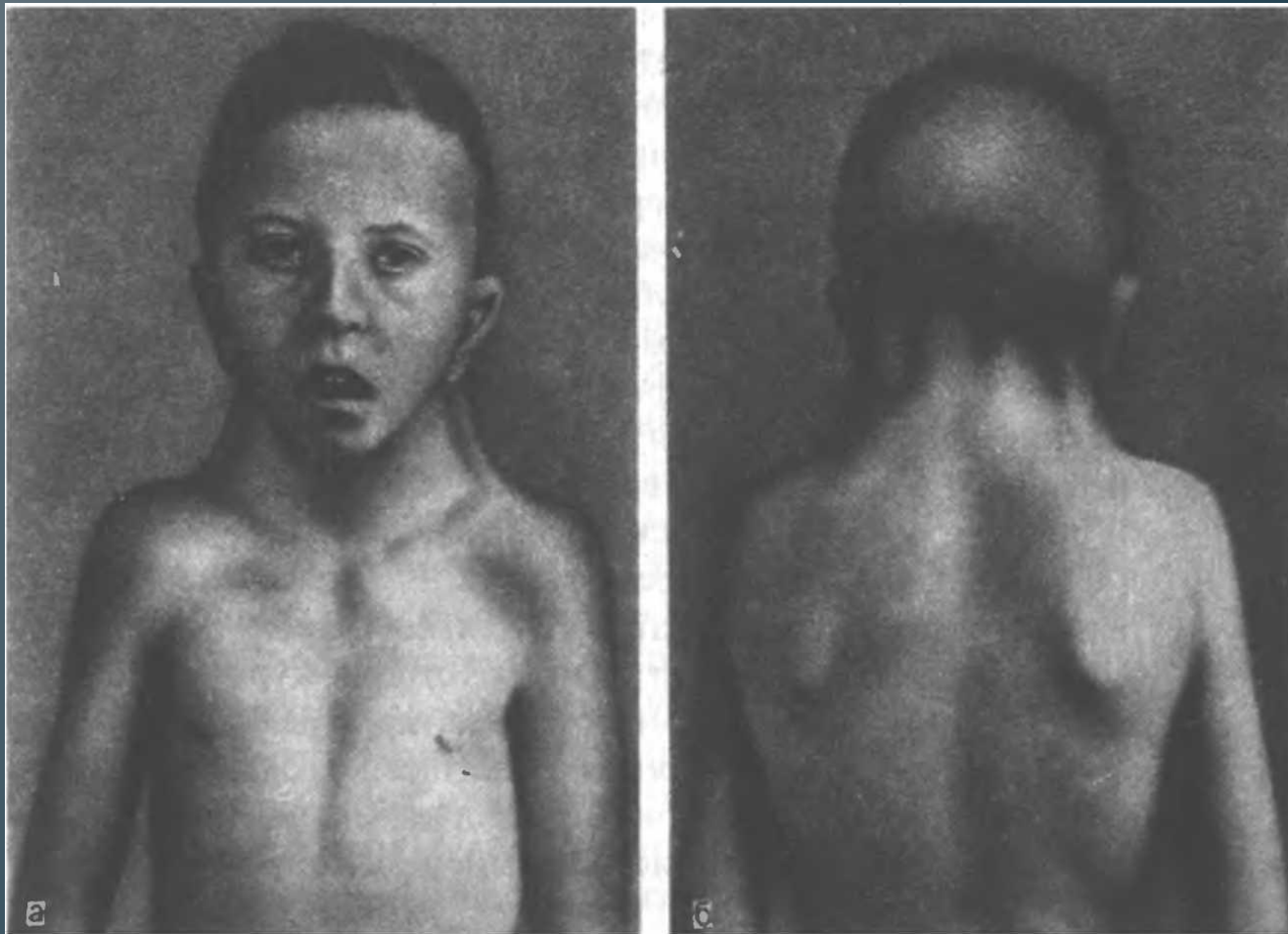


- Синдром Шерешёвского — Тёрнера — геномная болезнь, сопровождающаяся характерными аномалиями физического развития, низкорослостью и половым инфантилизмом. Моносомия по X-хромосоме (XO).

- Впервые эта болезнь как наследственная была описана в 1925 г. Н. А. Шерешевским, который считал, что она обусловлена недоразвитием половых желёз и передней доли гипофиза и сочетается с врождёнными пороками внутреннего развития. В 1938 г. Тёрнер выделил характерную для этого симптомокомплекса триаду симптомов: половой инфантилизм, кожные крыловидные складки на боковых поверхностях шеи и деформацию локтевых суставов. В России этот синдром принято называть синдромом Шерешевского — Тёрнера. Нарушение формирования половых желёз при синдроме Тёрнера обусловлено отсутствием или структурными дефектами одной половой хромосомы (X-хромосомы). Этиология заболевания (моносомия по X-хромосоме) была раскрыта Ч. Фордом в 1959 г.



- При синдроме Тёрнера половые железы обычно представляют собой недифференцированные соединительнотканые тяжи, не содержащие элементов гонад. Наиболее важны изменения костно-суставной системы — укорочение пястных и плюсневых костей, аплазия (отсутствие) фаланг пальцев, деформация лучезапястного сустава, остеопороз позвонков. Рентгенологически при синдроме Тёрнера турецкое седло и кости свода черепа обычно не изменены. Отмечаются пороки сердца и крупных сосудов (коарктация аорты, незаращение боталлова протока, незаращение межжелудочковой перегородки, сужение устья аорты), пороки развития почек. Проявляются рецессивные гены дальтонизма и других заболеваний.



- Отставание больных с синдромом Тёрнера в физическом развитии заметно уже с рождения. Примерно у 15 % больных задержка наблюдается в период полового созревания. Для доношенных новорождённых характерна малая длина (42—48 см) и масса тела (2500—2800 г и менее). Характерными признаками синдрома Тёрнера при рождении являются избыток кожи на шее и другие пороки развития, особенно костно-суставной и сердечнососудистой систем, «лицо сфинкса», лимфостаз (застой лимфы, клинически проявляющийся крупными отёками). В раннем возрасте у части больных отмечают задержку психического и речевого развития, что свидетельствует о патологии развития нервной системы. Наиболее характерным признаком является низкорослость. Рост больных не превышает 135—145 см, масса тела часто избыточна.

- Интеллект у большинства больных с синдромом Тёрнера практически сохранён, однако частота олигофрении всё же выше.

| Симптомы | Встречаемость, % от общего числа больных |
|-------------------------------------|---|
| Маленький рост | 100 |
| Врожденная лимфедема | 65 |
| Крыловидные складки | 65 |
| Низкий рост волос на шее | 75 |
| Уплощенная грудная клетка | 55 |
| Короткая шея | 50 |
| Вальгусное искривление | 45 |
| Изменение ногтей на стопах и кистях | 75 |
| Высокое нёбо | 70 |



- Диагноз синдрома Тёрнера основывается на характерных клинических особенностях, определении полового хроматина (вещества клеточного ядра) и исследовании кариотипа (хромосомного набора). Дифференциальный диагноз проводится с нанизмом (карликовостью), для исключения которого проводится определение содержания гормонов гипофиза в крови, особенно гонадотропинов.

- На первом этапе терапия заключается в стимуляции роста тела анаболическими стероидами и другими анаболическими препаратами. Лечение следует проводить минимальными эффективными дозами анаболических стероидов с перерывами при регулярном гинекологическом контроле. Главным видом терапии больных является эстрогенизация (назначение женских половых гормонов), которую следует проводить с 14—16 лет. Лечение приводит к феминизации телосложения, развитию женских вторичных половых признаков, улучшает трофику (питание) половых путей, уменьшает повышенную активность гипоталамо-гипофизарной системы. Лечение следует проводить в течение всего детородного возраста больных.

Если с помощью гормональной терапии удаётся вырастить до нормальных размеров матку, то беременность у таких больных возможна с помощью ЭКО с донорской яйцеклеткой. Случаи, где сохранились свои яйцеклетки, единичны.

В последнее время для увеличения показателей окончательного роста проводится терапия соматотропином.