

СИНДРОМ ШЕРШЕВСКОГО- ТЕРНЕРА

Синдром Шерешевского-Тернера

Хромосомная болезнь, сопровождающаяся характерными аномалиями физического развития, Низкорослостью и половым инфантилизмом.
Моносомия по X хромосоме (X0)



Эпидемиология

- Частота встречаемости 1:2000 – 1:2500 новорожденных девочек.
- , только около 1% эмбрионов с кариотипом 45,X достигают стадии зрелого плода
- около 10% случаев невынашиваемости связаны с 45,X-моносомией

- Цитогенетические нарушения связаны в большинстве случаев с моносомией 45X.
- Отмечаются и мозаичные варианты хромосомных аномалий (45XO/46XX, 45XO/46XY),
- структурные аномалии X-хромосомы: изохромосома X (Xi), кольцевая X-хромосома (rX), делеция короткого плеча X-хромосомы (Xp-), делеция длинного плеча X-хромосомы (Xq-)

Этиология

- Четкой связи возникновения синдрома с возрастом и какими-либо заболеваниями родителей не выявлено.
- Беременности обычно осложняются токсикозом, угрозой выкидыша
- Роды часто бывают преждевременными и патологическими

Нарушение формирования половой системы

- У эмбриона первичные половые клетки закладываются почти в нормальном количестве,
- но во второй половине беременности происходит их быстрая инволюция
- к моменту рождения ребенка количество фолликулов в яичнике по сравнению с нормой резко уменьшено или они полностью отсутствуют.
- Это приводит к выраженной недостаточности женских половых гормонов, половому недоразвитию, у большинства больных — к первичной аменорее и бесплодию

Внешний вид ребенка

Вальгусная деформация

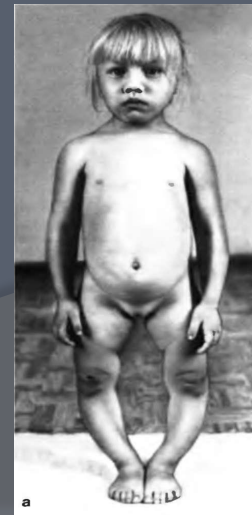
лимфостаз

«лицо сфинкса»

Низкий рост волос на шее

малая длина (42—48 см) и
масса тела (2500—2800 г и
менее)

избыток кожи на шее



Клинические симптомы Шереевского-Тернера.

Симптом:	Частота, % общего числа больных
Маленький рост	100%
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%

Половое недоразвитие

- Геродермия
- Мошонкообразный вид больших половых губ
- Высокая промежность
- Недоразвитие малых половых губ, девственной плевы и клитора,
- Воронкообразный вход во влагалище.
- Молочные железы у большинства больных не развиты, соски низко расположены.
- Вторичное оволосение появляется спонтанно и бывает скудным.
- Матка недоразвита.
- Половые железы не развиты и представлены обычно соединительной тканью. Могут встречаться элементы яичек, рудименты семявыносящего протока

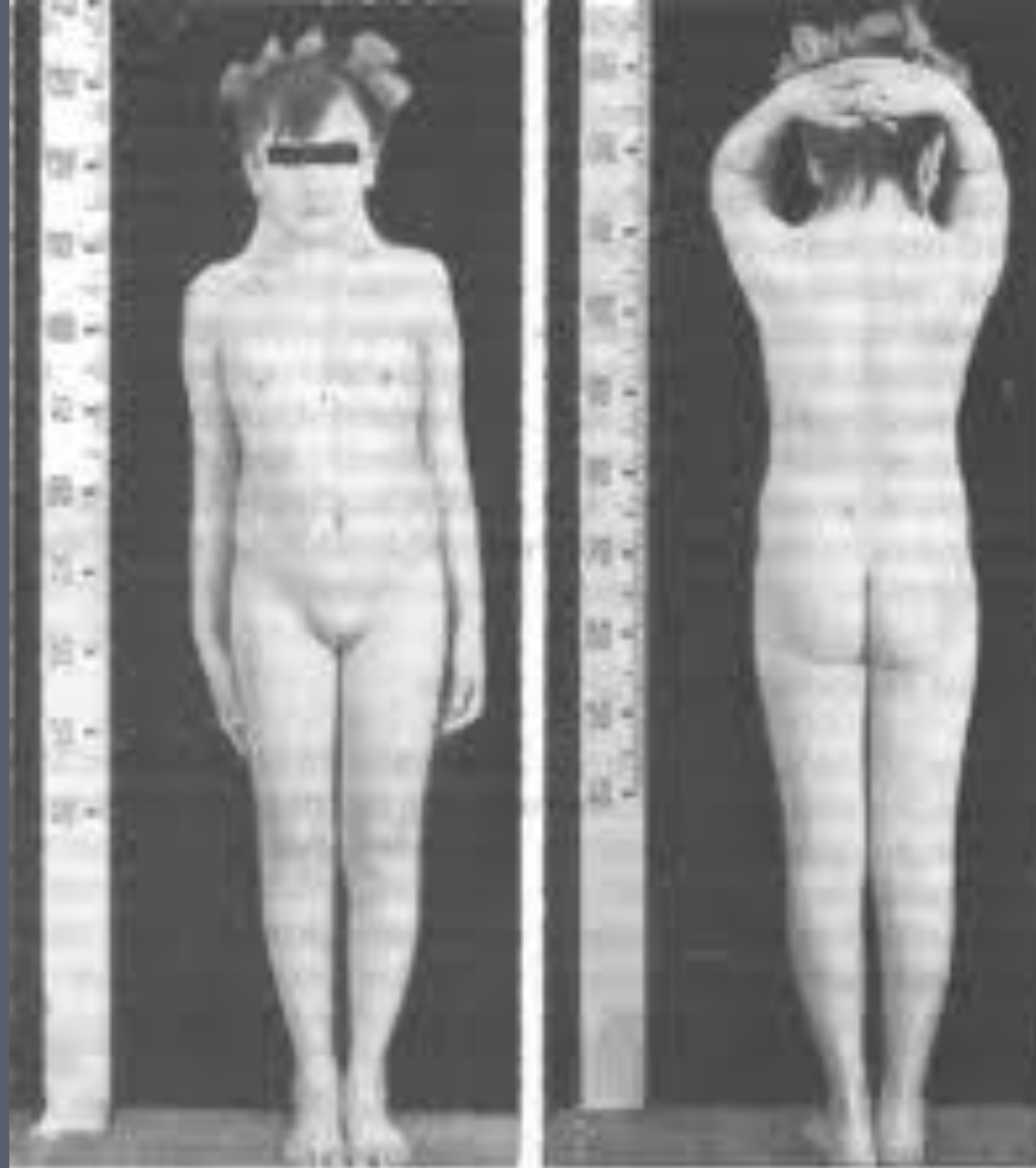


Рис. 65. Сидорова Иеронимовна—Тернера у больной 16 лет с 45 X
хромосомным комплексом: карпора рта, отсутствующие скрученная лопатка
триангуля, широкие плечи (сидорова) на уровне шеи, тонкая граница рта
слож.

Другие нарушения

- Склонность к повышению артериального давления у лиц молодого возраста
- Ожирение с нарушением питания тканей.
- Интеллект у большинства практически сохранен однако частота олигофрении все же выше.
- В психическом статусе главную роль играет психический инфантилизм с эйфорией при хорошей практической приспособляемости и социальной адаптации.

Диагностика

УЗИ матки и яичников

определение гонадотропинов,
эстрогенов в крови

консультация у
гинеколога

определение полового
хроматина



Лечение

- Стимуляции роста тела анаболическими стероидами
- Эстрогенизация с 14-16 лет периодами по 8-10 месяцев весь детородный период
- Оперативное лечение

Прогноз

Благоприятный. Лечение женскими половыми гормонами делает больных способными к семейной жизни. Если с помощью гормональной терапии удастся вырастить до нормальных размеров матку, то беременность у таких больных возможна с помощью ЭКО с донорской яйцеклеткой.