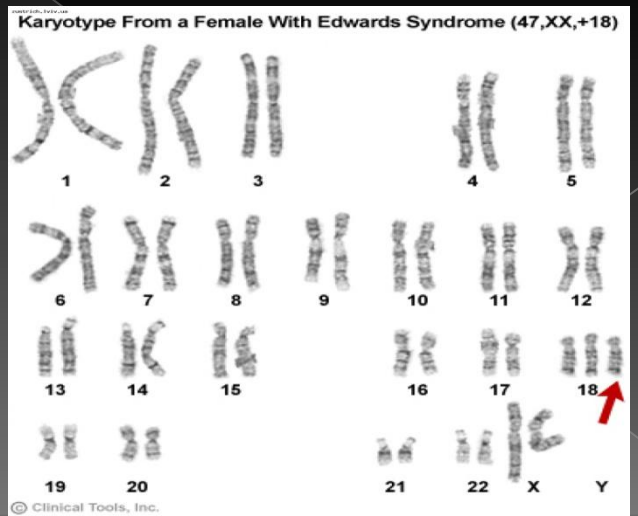
Синдром Шерешевского-Тернера

Подготовила Студентка группы ЛС-006 Ясинская Юлия

Синдром Шерешевского-Тернера

- это нарушение развития половых желез вызванное аномалией половых хромосом. Развитие половых желез нарушается уже в раннем периоде развития зародыша. Этот синдром встречается с частотой одна на три тысячи родившихся девочек. Во время деления половых клеток родителей нарушается расхождение половых хромосом в результате чего вместо нормального количества Х-хромосом (а в норме у женщины их две), зародыш получает только одну Х-хромосому. Набор хромосом получается неполным.



- Синдром Шерешевского-Тернера – это заболевание генетического наследственного характера, в результате которого происходят нарушения в структуре Х-хромосомы, сопровождающиеся аномалиями развития внутренних органов и низкорослостью. Это заболевание как наследственное описано в 1925 году эндокринологом Шерешевским, по мнению которого, оно обусловлено не полным развитием гипофиза в передней его доле и половых желёз с одновременными врождёнными пороками соматического характера. А вот уже Тернером в 1938 году были выделены дополнительные три симптома к общим признакам заболевания. К ним относятся деформации локтевых суставов, имеющиеся на коже кожные складки в виде крыльев и половой инфантилизм.

У ребенка с синдромом Шерешевского-Тернера возникает первичное недоразвитие половых органов. Вместо яичников образуются тяжи из соединительной ткани, матка недоразвита. Этот синдром может сочетаться с недоразвитием других органов. Уже при рождении девочки обнаруживают утолщение кожных складок на затылке, типичный отек кистей рук и стоп. Часто ребенок рождается маленьким, с низкой массой тела.

Внешний вид ребенка

рост маленький

оттопыренные уши

маленькая нижняя челюсть

короткая шей с крыло – видными складками

искривление рук в области локтевых суставов

Клинические симптомы Шереевского-Тернера.

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

Лечение больных

реконструктивная хирургия (врождённые пороки внутренних органов)

пластическая хирургия (удаление крыловидных складок и т.д.)

гормональные препараты (эстрогены, гормон роста)

психотерапевтическое

Лечение больных

- В первую очередь лечение синдрома Шерешевского-Тернера начинают с применения ростостимулирующей терапии. Это необходимо для того, чтобы нормализовать рост в более раннем возрасте. На сегодня существует эффективный и безопасный препарат, применяемый для лечения больных с синдромом Шерешевского-Тернера – это рекомбинантный гормон роста (РГР).
- Одновременно с этим препаратом пациентам назначают Соматотропин, который увеличивает мышечную массу, улучшает почечный кровоток, повышает сердечный выброс, увеличивает всасывание кальция в кишечнике и обогащает минералами кости
- Индукцию пубертата проводят при использовании препаратов с эстрогенами, которые имитируют нормальное половое развитие, лечение надо начинать

Диагностика

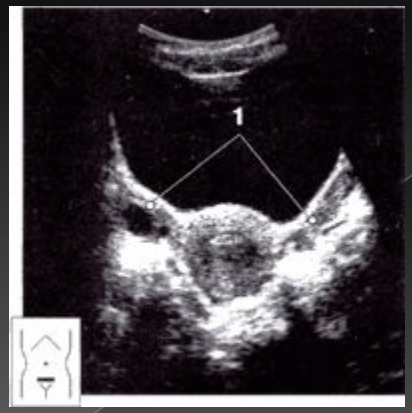
Общий анализ крови

суточное выделение с мочой эстрогенов и гонадотропинов

консультация у гинеколога

определение полового хроматина и кариотипа

УЗИ матки и яичников



- Для людей синдромом Шерешевского-Тернера результаты обследования будут следующими: в анализе крови - снижение количества эстрогенов и повышение гормонов гипофиза (гонадотропинов), особенно фоллитропина. Повышенное суточное выделение с мочой гонадотропинов и снижение эстрогенов.

- При ультразвуковом исследовании не находят яичников, матка имеет недоразвитый вид.

- При рентгеновском обследовании находят остеопороз (разрежение костной ткани) и различные аномалии развития костного скелета.

- Нередко у людей, страдающих данным синдромом, будут встречаться такие заболевания, как сахарный диабет, воспаления толстого кишечника и желудочно-кишечные кровотечения, зоб и тириоидиты.

Окончательно подтверждает диагноз генетическое исследование.

Прогноз

Если синдром будет рано выявлен и будет проведено своевременное лечение, то это позволит добиться увеличения роста больного ребенка. Сам прогноз касательно полового выздоровления неблагоприятный, однако, современная медицина позволяет при своевременно начатом лечении дать возможность таким девочкам в будущем иметь своих собственных детей.

Что касается умственных способностей, то у таких больных проблем с умственным развитием обычно не наблюдается. Поэтому они прекрасно могут справляться с умственным трудом. В то же время им с трудом дается физическая работа и работа, которая связана с большим нервно-психическим напряжением.

Спасибо за внимание!