

# Синдром Шерешевского-Тернера (45,X)

История.

Первое клиническое описание синдрома моносомии по X-хромосоме как отдельной формы болезни было сделано русским клиницистом Н.А. Шерешевским в 1925 г., а в 1938 г. Г. Тернер также описал этот синдром. По фамилии этих ученых моносомию по X-хромосоме называют синдромом Шерешевского-Тернера. В зарубежной литературе в основном используют название «синдром Тернера», хотя никто не оспаривает заслугу Н.А. Шерешевского



# Диагностика

Диагностика синдрома возможна уже в период новорожденности:

- § Девочки рождаются с низкой массой тела и небольшого роста;
- § Отмечается отечность кистей и стоп;
- § Низкий рост волос на шее, шея короткая с крыловидными складками, идущими от сосцевидных отростков к плечам;
- § Характерна чрезмерная подвижность кожи на шее.



**Синдром Шерешевского-Тернера (45,X)** - единственная форма моносомии у живорожденных. Не менее 90% зачатий с кариотипом 45,X абортируется спонтанно. Моносомия X составляет 15- 20% среди всех аномальных кариотипов абортусов.

Частота синдрома Шерешевского-Тернера равна 1:2000-1:5000 новорожденных девочек. Цитогенетика синдрома многообразна. Наряду с истинной моносомией во всех клетках (45,X) встречаются другие формы хромосомных аномалий по половым хромосомам. Это делеции короткого или длинного плеча X-хромосомы [46,X,Xp-; 46,X,Xq-], изохромосомы [46,X,i(Xq); 46,X,i(Xp)], кольцевые хромосомы [46,X,R(X)], а также различные варианты мозаицизма.

Лишь 50-60% пациенток с синдромом Шерешевского- Тернера имеют простую полную моносомию (45,X). Единственная X-хромосома в 80-85% случаев имеет материнское происхождение и лишь в 15-20% - отцовское.

В остальных случаях синдром обусловлен разнообразным мозаицизмом (в целом 30-40%) и более редкими вариантами делеций, изохромосом, кольцевых хромосом.

Клинически синдром Шерешевского-Тернера проявляется в 3 направлениях:

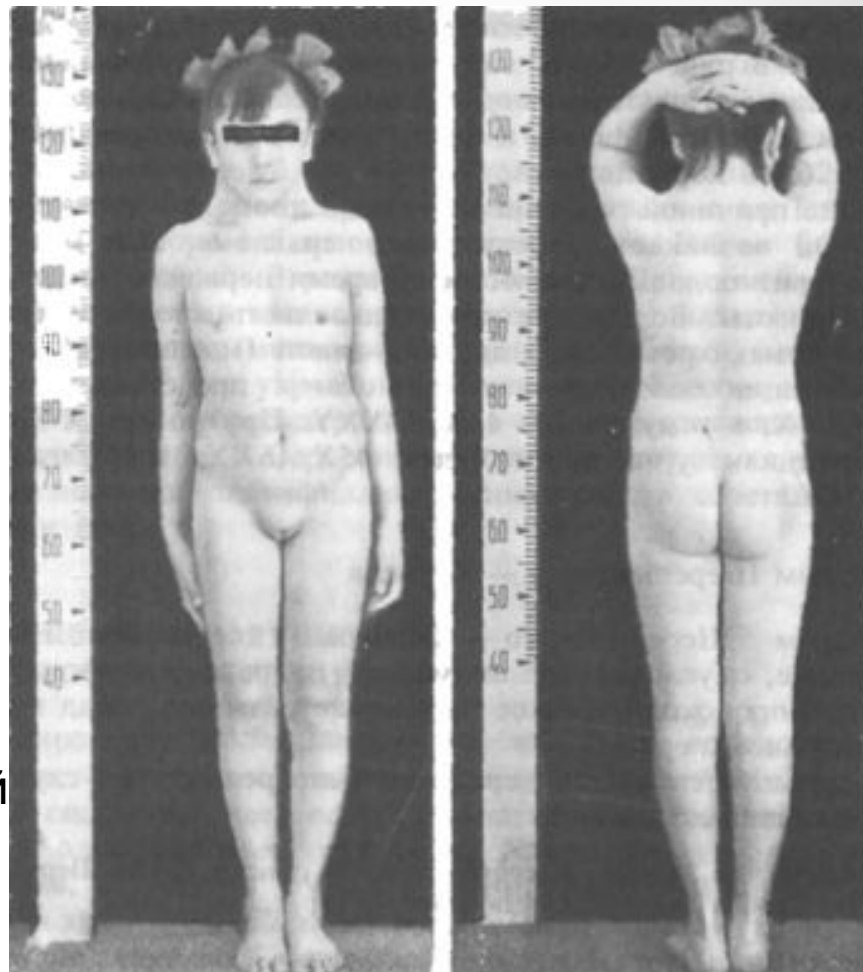
- 1) гипогонадизм, недоразвитие половых органов и вторичных половых признаков;
- 2) врожденные пороки развития;
- 3) низкий рост.



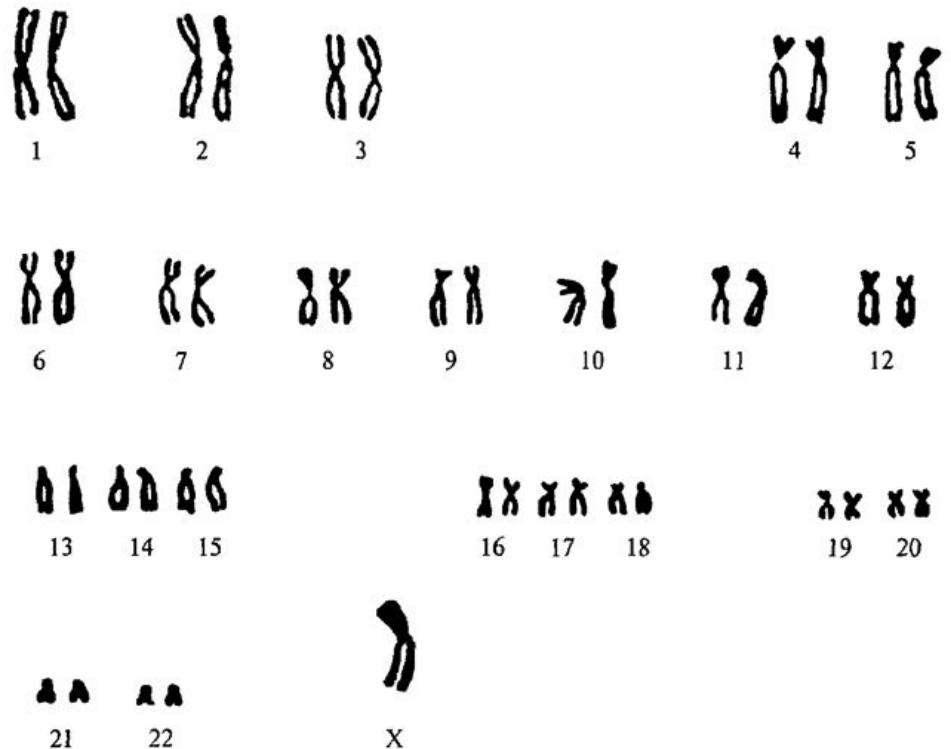
Со стороны половой системы отмечаются отсутствие гонад (агенезия гонад), гипоплазия матки и маточных труб, первичная аменорея, скудное оволосение лобка и подмышечных впадин, недоразвитие молочных желез, недостаточность эстрогенов, избыток гипофизарных гонадотропинов.

У детей с синдромом Шерешевского-Тернера часто (до 25% случаев) встречаются разные врожденные пороки сердца и почек.

Внешний вид больных достаточно своеобразен (хотя и не всегда). У новорожденных и детей грудного возраста короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками, лимфатический отек стоп, голеней, кистей рук и предплечий. В школьном и особенно в подростковом возрасте выявляется отставание в росте, в развитии вторичных половых признаков.



У взрослых отмечают нарушения скелета, черепно-лицевые дизморфии, вальгусную девиацию коленных и локтевых суставов, укорочение метакарпальных и метатарзальных костей, остеопороз, бочкообразную грудную клетку, низкий рост волос на шее, антимонголоидный разрез глазных щелей, птоз, эпикант, ретрогению, низкое расположение ушных раковин. Рост взрослых больных на 20-30 см ниже среднего. Тяжесть клинических проявлений зависит от многих пока неизвестных факторов, в том числе от типа хромосомной патологии (трисомия, делеция, изохромосома). Мозаичные формы болезни, как правило, имеют более слабые проявления в зависимости от соотношения клонов 46XX:45X.





Девочка с синдромом Шерешевского-Тернера (шейные крыловидные складки, широко расположенные и недоразвитые соски молочных желез).

## Клинические симптомы синдрома Шерешевского-Тернера и их встречаемость

<b>Симптомы</b>	<b>Встречаемость, % от общего числа больных</b>
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



# Лечение

Лечение больных с синдромом Шерешевского-Тернера комплексное:

- 1) реконструктивная хирургия (врожденные пороки внутренних органов);
- 2) пластическая хирургия (удаление крыловидных складок и т.п.);
- 3) гормональное лечение (эстрогены, гормон роста);
- 4) психотерапия. Своевременное применение всех методов лечения, включая применение генно-инженерного гормона роста, дает больным возможность достичь приемлемого роста и вести полноценную жизнь.



Лимфатический отек стопы у новорожденного с синдромом Шерешевского-Тернера. Маленькие выпуклые ногти.

# Лечение и прогноз

**Специфическое лечение синдрома Шерешевского-Тернера отсутствует**, на данный момент нет возможности изменения кариотипа человека, но своевременно начатая терапия помогает ребенку вести нормальный образ жизни.

**Симптоматическое лечение состоит из нескольких этапов:**

**Прием анаболических стероидов и соматотропина для увеличения роста пациентки;**

**Эстрогенсодержащие препараты с периода полового созревания для развития вторичных половых признаков и формирования женского телосложения;**

**Лечение врожденных пороков развития;**

**Коррекция возможных косметических дефектов.**

# Прогноз

Прогноз для жизни и здоровья благополучный при отсутствии тяжелых пороков развития.

Длительное время женщины с синдромом Шерешевского-Тернера оставались бесплодными. На данный момент в связи с успешным развитием репродуктивных технологий возможно наступление беременности (методом экстракорпорального оплодотворения с использованием чужих яйцеклеток). В некоторых случаях при стертых формах синдрома возможно спонтанное наступление беременности, но это встречается крайне редко в связи с недоразвитием яичников и отсутствием собственных яйцеклеток.

# Спасибо за внимание



Рис. 9. Внешний вид девочки 12 лет с синдромом Шерешевского — Тернера (крыловидные складки шеи).