

Синдром Шерешевского-Тернера (45,X)

История.

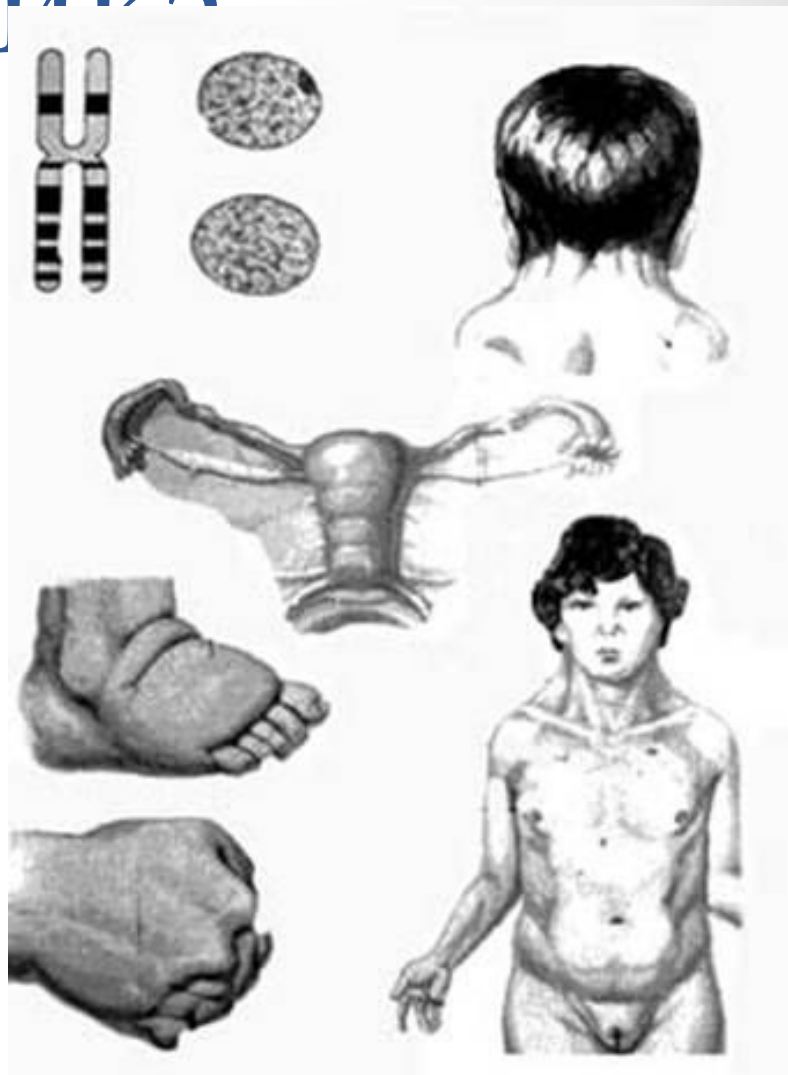
Первое клиническое описание синдрома моносомии по X-хромосоме как отдельной формы болезни было сделано русским клиницистом Н.А. Шерешевским в 1925 г., а в 1938 г. Г. Тернер также описал этот синдром. По фамилии этих ученых моносомию по X-хромосоме называют синдромом Шерешевского-Тернера. В зарубежной 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:

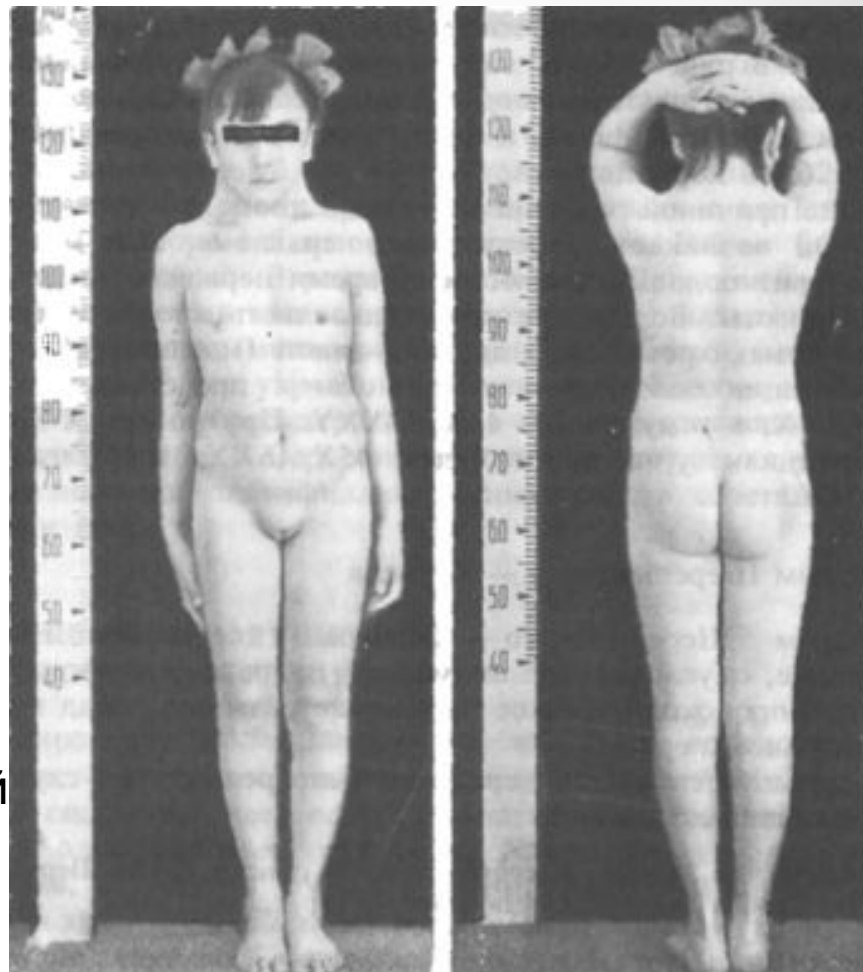
- 1) гипогонадизм, недоразвитие половых органов и вторичных половых признаков;
- 2) врожденные пороки развития;
- 3) низкий рост.



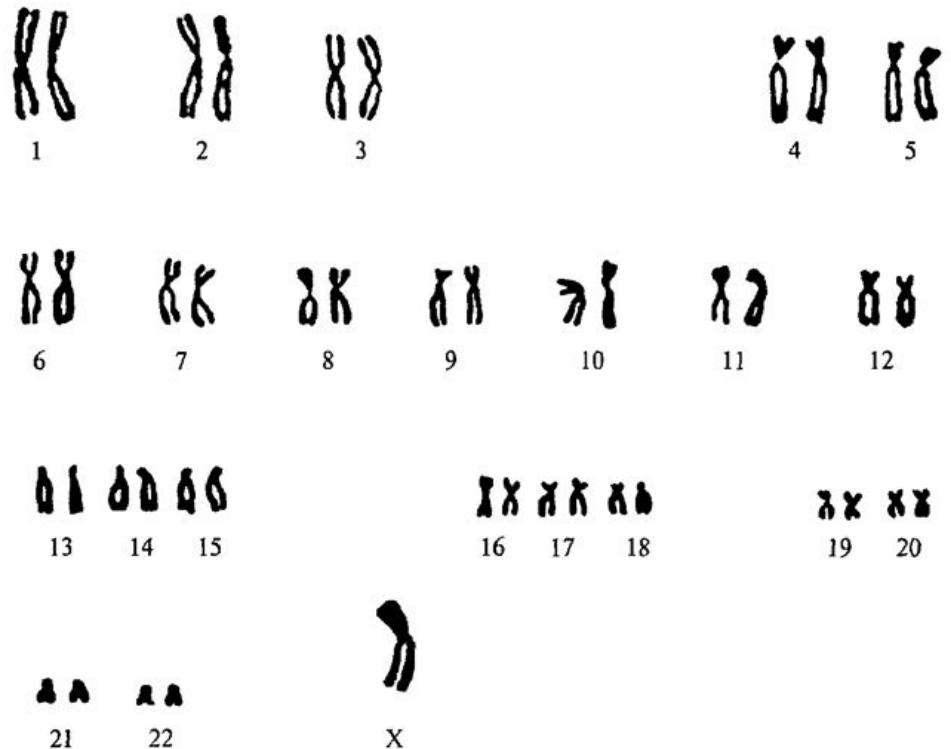
Со стороны половой системы отмечаются отсутствие гонад (агенезия гонад), гипоплазия матки и маточных труб, первичная аменорея, скудное оволосение лобка и подмышечных впадин, недоразвитие молочных желез, недостаточность эстрогенов, избыток гипофизарных гонадотропинов.

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

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

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).