



Синдром Шерешевского — Тёрнера

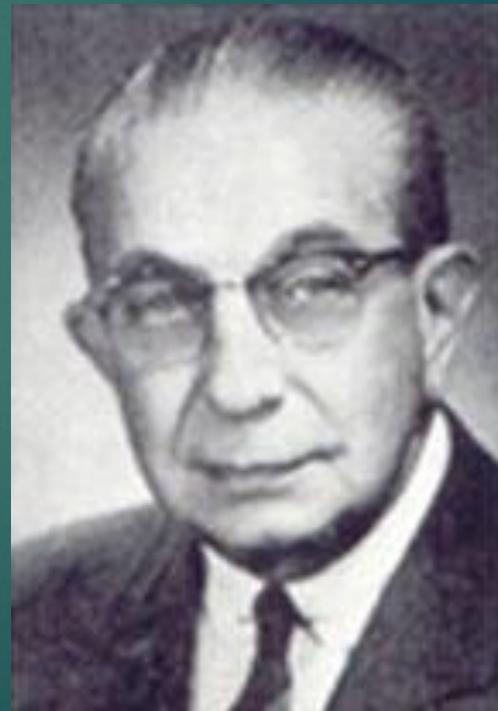
Синдром Шерешевского — Тёрнера

- ▶ (синдром Шерешевского-Тернера-Бонневи-Ульриха) — хромосомная болезнь, сопровождающаяся характерными аномалиями физического развития, низкорослостью и половым инфантилизмом.
- ▶ Моносомия по X-хромосоме (XO).

Николай
Адольфович
Шершевский



Henry Hubert
Turner



Причины



- ▶ Связи с возрастом матери, с какими-либо заболеваниями родителей НЕ ВЫЯВЛЕНО.
- ▶ Однако беременность обычно осложняются токсикозом, угрозой выкидыша, а роды часто бывают преждевременными и патологическими.

Варианты



- ▶ полная моносомия по X-хромосоме (кариотип 45, X0)
- ▶ структурные перестройки X-хромосомы (делеция/транслокация/кольцевая X-хромосома)
- ▶ мозаицизм (45,X0 /46,XX; 45,X0 /46,XY и др.)

Моносомия по X-хромосоме (X0) Кариотип 45



Клиническая картина.

При рождении у ребенка обнаруживают:

- короткая шея со складками кожи по бокам (птериgium-синдром),
- врожденные пороки сердца,
- лимфостаз, отечность стоп и кистей и др.

В период новорожденности :

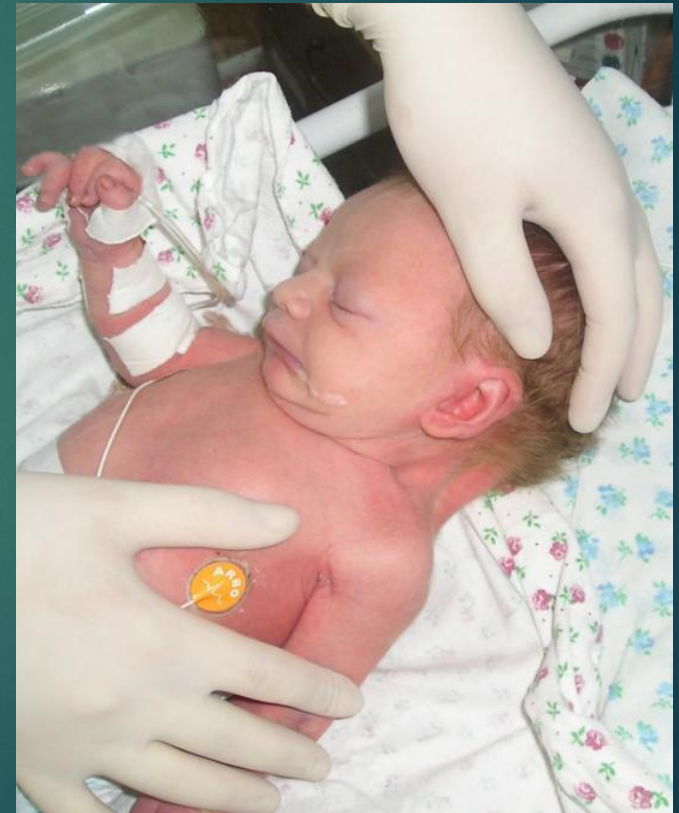
- нарушение сосания,
- моторное беспокойство,
- частые срыгивания фонтаном.

В раннем возрасте :

- отставание в физическом развитии,
- задержка речевого развития,
- частые повторные средние отиты, приводящие к кондуктивной тугоухости.

Клиническая картина

1. Птеригиум -симптом



Клиническая картина

2. Лимфостаз и отечность кистей и стоп

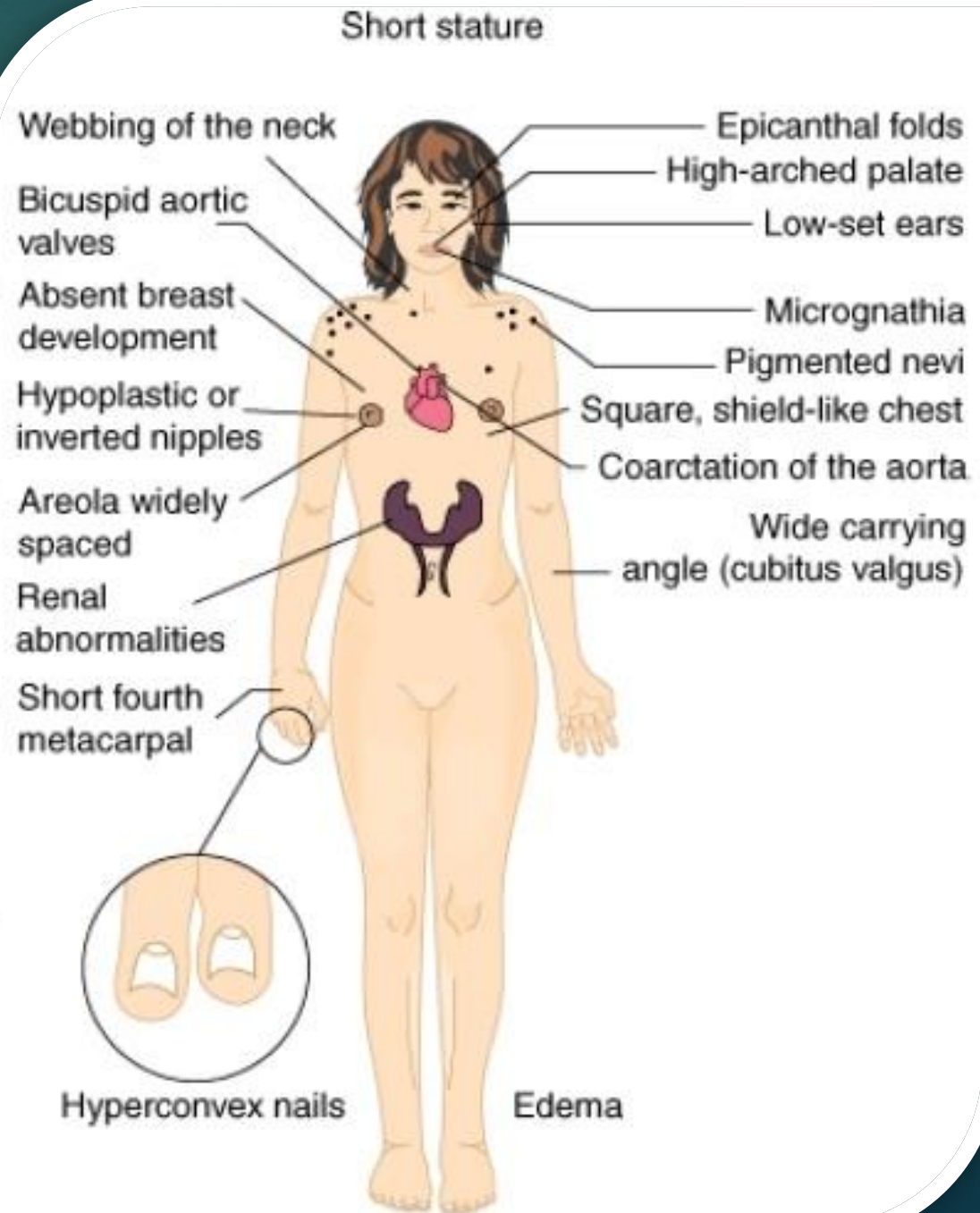


Клиническая картина



В пубертатном периоде
типичный внешний вид:

- Низкорослость (130-145см)
- короткая шея с крыловидными складками,
- «лицо сфинкса»,
- низкая граница роста волос,
- микрогнатия,
- деформация ушных раковин,
- широкая грудная клетка.



Внешний вид
пациентки с синдромом
Шершевского-Тернера
(45,X0)



turnersyndromepictures.net



Девочка с мозаичным вариантом синдрома
Шершевского-Тернера (46,XX/45,X0)

Вогнутые ногти – характерный симптом синдрома Шершевского-Тернера



Ведущий симптом - ГИПОГОНАДИЗМ

- ▶ Яичники атрофичны, не содержат фолликулы.
- ▶ Гипоплазия матки
- ▶ Большие половые губы имеют мошонкообразный вид
- ▶ Малые половые губы, клитор и девственная плева недоразвиты

ПОЛОВОЙ ИНФАНТИЛИЗМ

- ▶ Первичная аменорея
- ▶ Недоразвитие молочных желез
- ▶ Бесплодие
- ▶ У мужчин кроме характерных внешних признаков и соматических пороков, отмечается гипоплазия яичек, двусторонний крипторхизм, иногда – анорхия, низкий уровень тестостерона.

Лечение

Основные задачи:

- Стимуляция роста
- Индукция формирования вторичных половых признаков
- Индукция регулярного менструального цикла

В раннем детстве лечение неспецифично - массаж, ЛФК, витамины, полноценное питание, охранительный режим.

Пациентка до
и после
операции



Лечение



- ▶ Соматотропин - ежедневные подкожные инъекции до достижения пациентом костного возраста 15 лет и уменьшения скорости роста до 2 см в год. Рекомендуется сочетать с терапией анаболическими стероидами.
- ▶ Заместительная терапия эстрогенами с 13-14 лет, а через 12–18 месяцев циклическая терапия эстроген-прогестиновыми оральными контрацептивами (Марвелон, Силест, Овидон, Ригевидон, Нон-Овлон, Фемоден, Антеовин, Тризистон, Триквилар, Три-Регол). Проводится до возраста естественной менопаузы.
- ▶ Пластические (косметические) операции.



Соматотропин - ежедневные подкожные инъекции до достижения пациентом костного возраста 15 лет и уменьшения скорости роста до 2 см в год. Рекомендуется сочетать с терапией анаболическими стероидами.

Заместительная терапия эстрогенами с 13-14 лет, а через 12–18 месяцев циклическая терапия эстроген-прогестагеновыми оральными контрацептивами. Проводится до возраста естественной менопаузы.

Пластические (косметические) операции

Прогноз

Прогноз для жизни благоприятный.

Исключение составляют больные с тяжелыми врожденными пороками сердца и крупных сосудов, с ренальной гипертензией.

Лечение эстрогенами делает этих больных способными к семейной жизни, однако абсолютное большинство из них остаются бесплодными.