

Синдром Шерешевского - Тернера

Выполнила: студентка 4
курса, лф, группы 1209
Каримова Е.А.

Проверила: Захарова Н.С.

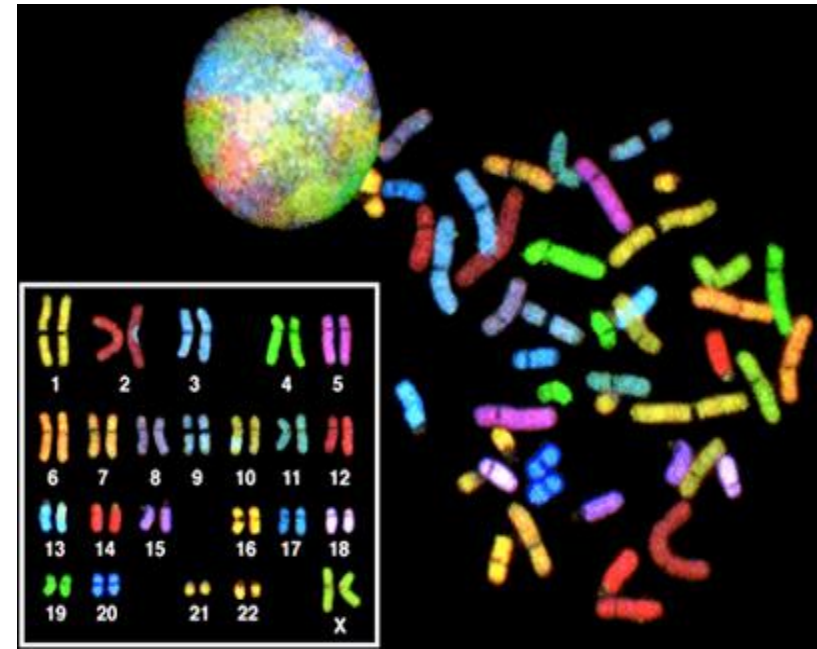
Синдром Шерешёвского — Тернера



хромосомная болезнь,
сопровождающаяся
характерными аномалиями
физического развития,
низкорослостью и половым
инфантилизмом.

Частота встречаемости

- Частота встречаемости синдрома Шерешевского-Тернера среди женщин равна 1: 3000, а при росте взрослых женщин 130-145 см эта частота возрастает до 1:14.
- Моносомия короткого плеча X хромосомы, кариотип 45 XO



ИСТОРИЯ.

- Впервые эта болезнь как наследственная была описана в 1925 г. Н. А. Шерешевским, который считал, что она обусловлена недоразвитием половых желёз и передней доли гипофиза и сочетается с врождёнными пороками внутреннего развития. В 1938 г. Тёрнер выделил характерную для этого симптомокомплекса триаду симптомов: половой инфантилизм, кожные крыловидные складки на боковых поверхностях шеи и деформацию локтевых суставов. В России этот синдром принято называть синдромом Шерешевского — Тёрнера. Этиология заболевания (моносомия по X-хромосоме) была раскрыта Ч. Фордом в 1959 г.

Патогенез

- В основе заболевания лежит аномалия половых хромосом, что свою очередь приводит к врожденной аномалии половой дифференцировки, а нередко и к различным соматическим аномалиям. Вместо присущих женскому организму XX-половых хромосом чаще всего имеется лишь одна X-хромосома. Это происходит вследствие потери второй половой хромосомы в процессе мейоза. В связи с этим возникает неполный хромосомный набор (кариотип 45X). Однако при этом заболевании могут быть различные варианты мозаицизма: 45X/ 46XX, 45X/46XY, 45X/47XXX и др.



Основные сведения...

- Чёткой связи возникновения синдрома Тёрнера с возрастом и какими-либо заболеваниями родителей не выявлено. Однако беременности обычно осложняются токсикозом, угрозой выкидыша, а роды часто бывают преждевременными и патологическими. Особенности беременностей и родов, заканчивающихся рождением ребёнка с синдромом Тёрнера, — следствие хромосомной патологии плода. Нарушение формирования половых желёз при синдроме Тёрнера обусловлено отсутствием или структурными дефектами одной половой хромосомы (X-хромосомы).
- У эмбриона первичные половые клетки закладываются почти в нормальном количестве, но во второй половине беременности происходит их быстрая инволюция (обратное развитие), и к моменту рождения ребёнка 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 (отсутствию менструаций) и бесплодию. Возникшие хромосомные нарушения являются причиной возникновения пороков развития. Возможно также, что сопутствующие аутосомные мутации играют определённую роль в появлении пороков развития, поскольку существуют состояния, сходные с синдромом Тёрнера, но без видимой хромосомной патологии и полового недоразвития.
- При синдроме Тёрнера половые железы обычно представляют собой недифференцированные соединительнотканые тяжи, не содержащие элементов гонад. Реже встречаются рудименты яичников и элементы яичек, а также рудименты семявыносящего протока. Другие патологические данные соответствуют особенностям клинических проявлений. Наиболее важны изменения костно-суставной системы — укорочение пястных и плюсневых костей, аплазия (отсутствие) фаланг пальцев, деформация лучезапястного сустава, остеопороз позвонков. Рентгенологически при синдроме Тёрнера турецкое седло и кости свода черепа обычно не изменены. Отмечаются пороки сердца и крупных сосудов (коарктация аорты, незаращение боталлова протока, незаращение межжелудочковой перегородки, сужение устья аорты), пороки развития почек. Проявляются рецессивные гены дальтонизма и других заболеваний.

Клиника

Имеется 3 группы отклонений

- гипогонадизм (половой инфантилизм) выявляется в пубертатном периоде, аменорея в 96%, бесплодие - более 96-99%.
- врожденные соматические пороки развития:
 - аномалии мочевой системы (подковообразная почка, удвоение почек и мочевыводящих путей) - 43-60%
 - умственная отсталость - 18-50%
 - аномалии сердечно-сосудистой системы (ВПР - коарктация) - 43%
 - нарушение слуха - 40-53%
 - нарушение зрения - 22%
- низкий рост, при этом: короткое туловище - 97%, короткая шея - 71%, крыловидная складка на шее (птериgium) - 53%, низкий рост волос на затылке - 73%.

Физическое развитие.

- Отставание больных с синдромом Тёрнера в физическом развитии заметно уже с рождения. Примерно у 15 % больных задержка наблюдается в период полового созревания. Для доношенных новорождённых характерна малая длина (42—48 см) и масса тела (2500—2800 г и менее). Характерными признаками синдрома Тёрнера при рождении являются избыток кожи на шее и другие пороки развития, особенно костно-суставной и сердечнососудистой систем, «лицо сфинкса», лимфостаз (застой лимфы, клинически проявляющийся крупными отёками). Для новорождённого характерны общее беспокойство, нарушение сосательного рефлекса, срыгивание фонтаном, рвота. В раннем возрасте у части больных отмечают задержку психического и речевого развития, что свидетельствует о патологии развития нервной системы. Наиболее характерным признаком является низкорослость. Рост больных не превышает 135—145 см, масса тела часто избыточна.

Половое развитие.

- Половое недоразвитие при синдроме Тернера отличается определённым своеобразием. Нередкими признаками являются геродермия (патологическая атрофия кожи, напоминающая старческую) и 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. При синдроме Тёрнера отмечается склонность к повышению артериального давления у лиц молодого возраста и к ожирению с нарушением питания тканей.

Интеллект.

- Интеллект у большинства больных с синдромом Тёрнера практически сохранён, однако частота олигофрении всё же выше. В психическом статусе больных с синдромом Тёрнера главную роль играет своеобразный психический инфантилизм с эйфорией при хорошей практической приспособляемости и социальной адаптации.
- Диагноз синдрома Тёрнера основывается на характерных клинических особенностях, определении полового хроматина (вещества клеточного ядра) и исследовании кариотипа (хромосомного набора).
- Дифференциальный диагноз проводится с нанизмом (карликовостью), для исключения которого проводится определение содержания гормонов гипофиза в крови, особенно гонадотропинов.

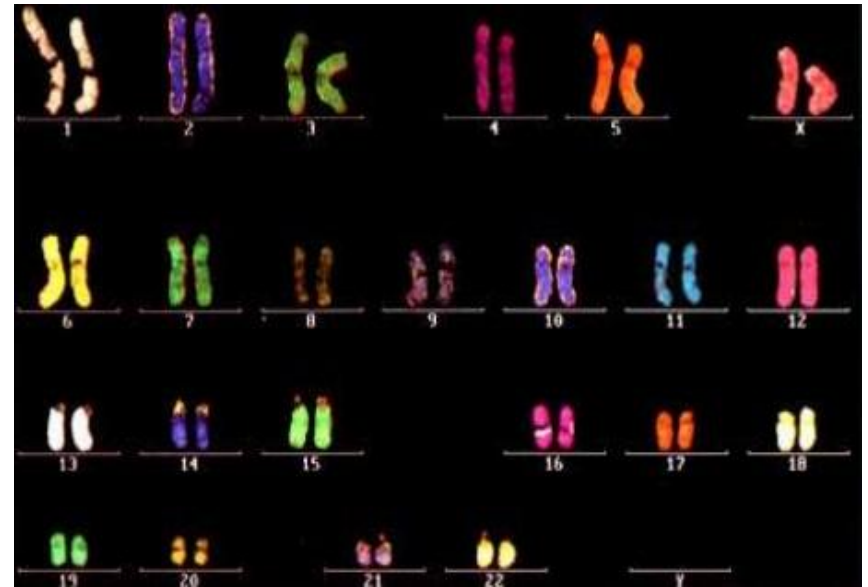


- Половые железы не развиты и представлены обычно соединительной тканью что приводит к бесплодности
- Отставание и дефекты физического развития:
- рост маленький
- маленькая нижняя челюсть
- оттопыренные уши
- широкая грудная клетка с далеко расставленными сосками
- соски втянуты
- часто искривление рук в области локтевых суставов
- выпуклые ногти на коротких пальцах рук.

Рисунок 16. Больная 13 лет. Синдром Шерешевского-Тернера. Низкий рост, отсутствие вторичных половых признаков

Методы диагностики

- определении полового хроматина (вещества клеточного ядра) – наблюдается его отсутствие
- исследовании кариотипа (хромосомного набора) - 45X0; 45X0/46XX; 45,X/46,XY; 46,X iso (Xq)
- В крови снижено количество эстрогенов, но повышено количество гормонов гипофиза, особенно фоллитропина
- При ультразвуковом исследовании не находят яичников, матка недоразвита
- При рентгеновском обследовании находят остеопороз (разрежение костной ткани) и различные аномалии развития костного скелета



Лечение

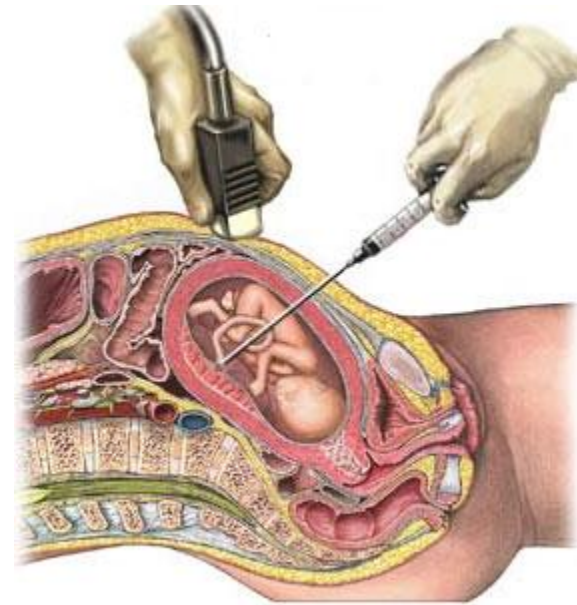
- На первом этапе терапия заключается в стимуляции роста тела анаболическими стероидами и другими анаболическими препаратами. Лечение следует проводить минимальными эффективными дозами анаболических стероидов с перерывами при регулярном гинекологическом контроле. Главным видом терапии больных является эстрогенизация (назначение женских половых гормонов), которую следует проводить с 14—16 лет. Лечение приводит к феминизации телосложения, развитию женских вторичных половых признаков, улучшает трофику (питание) половых путей, уменьшает повышенную активность гипоталамо-гипофизарной системы. Лечение следует проводить в течение всего детородного возраста больных.
- Если с помощью гормональной терапии удаётся вырастить до нормальных размеров матку, то беременность у таких больных возможна с помощью ЭКО с донорской яйцеклеткой. Случаи, где сохранились свои яйцеклетки, единичны.
- В последнее время для увеличения показателей окончательного роста проводится терапия соматотропином.

Основные этапы лечения.

- Применяется гормон роста (соматотропин человека)
- После достижения возраста 12-13 лет начинают заместительную терапию эстрогенами
- Пороки других органов и систем, особенно сердечно-сосудистой часто требуют хирургического лечения
- Психотерапия

Пренатальная диагностика

- УЗИ – наличие пороков развития
- Хорионбиопсия 9-11 неделя - хромосомный анализ
- Амниоцентез 15-17 неделя - хромосомный анализ
- Кордоцентез 18-22 неделя - хромосомный анализ



Прогноз

- Прогноз для жизни при синдроме Тернера благоприятный, исключения составляют больные с тяжелыми врожденными пороками сердца и крупных сосудов и почечной гипертензией. Лечение женскими половыми гормонами делает больных способными к семейной жизни, однако абсолютное большинство из них остаются бесплодными.

