



*Пороки развития гонад.
Дисгенезия гонад.*

Выполнили студенты МЛ-404
Байрамов Валех
Давудов Мурад
Ляпунова Дарья

Пороки развития яичников

Аплазия яичников.

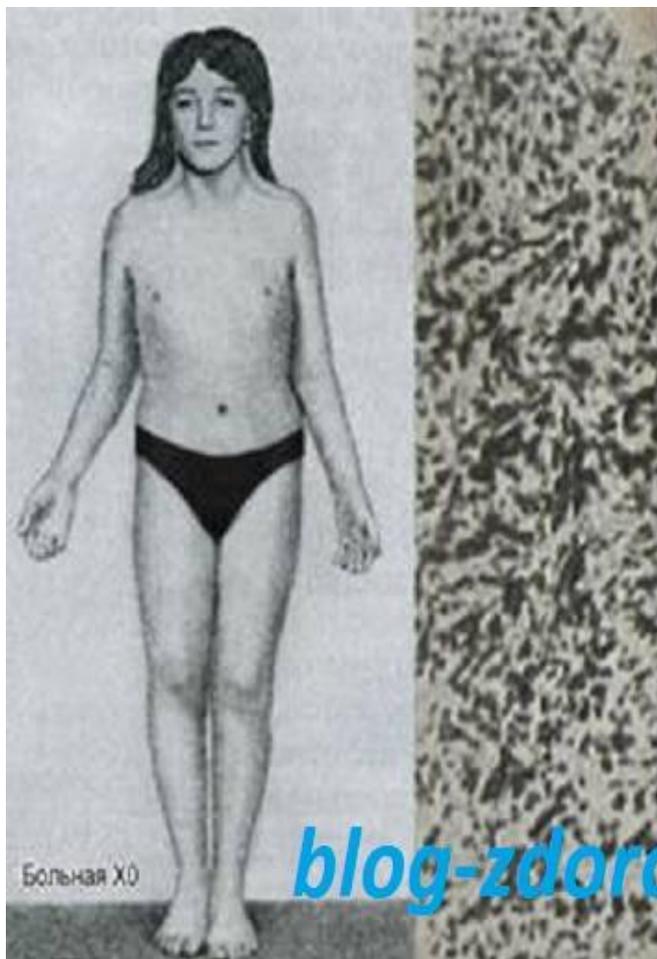
- Врождённое отсутствие яичников;
- Встречается очень редко у нежизнеспособных плодов с другими пороками развития, несовместимыми с жизнью.

Дисгенезия гонад.

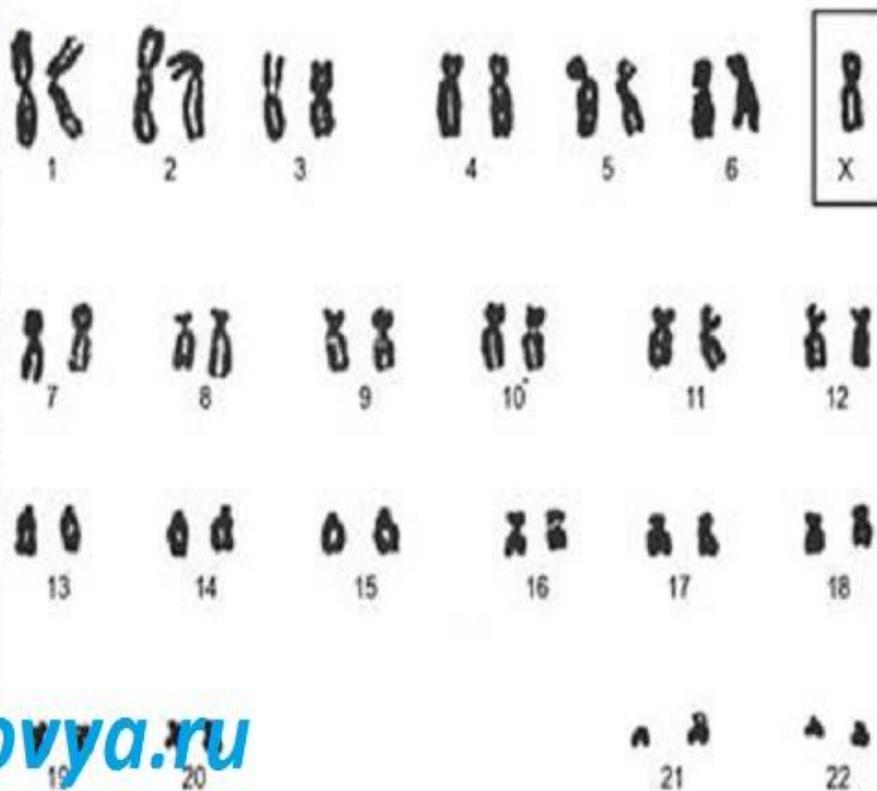
- Редкий порок развития, возникающий в результате хромосомных нарушений. Яичники при этом пороке представлены соединительнотканными тяжами.
- Формы дисгенезии гонад:
 - Типичная (синдром Шершевского - Тёрнера);
 - Стёртая;
 - Чистая;
 - Смешанная.

Типичная форма Синдром Шершевского-Тёрнера

- Кариотип 45 XO
- Низкий рост (до 150 см)
- Широкие плечи, узкий таз
- Короткая шея с крыловидными складками
- Вальгусная деформация локтевых и коленных суставов
- Пороки развития ССС, почек, микрогнатия, высокое нёбо
- Молочные железы не развиты
- Половое оволосение отсутствует
- Половые органы резко гипопластичны
- Соединительнотканые тяжи вместо яичников

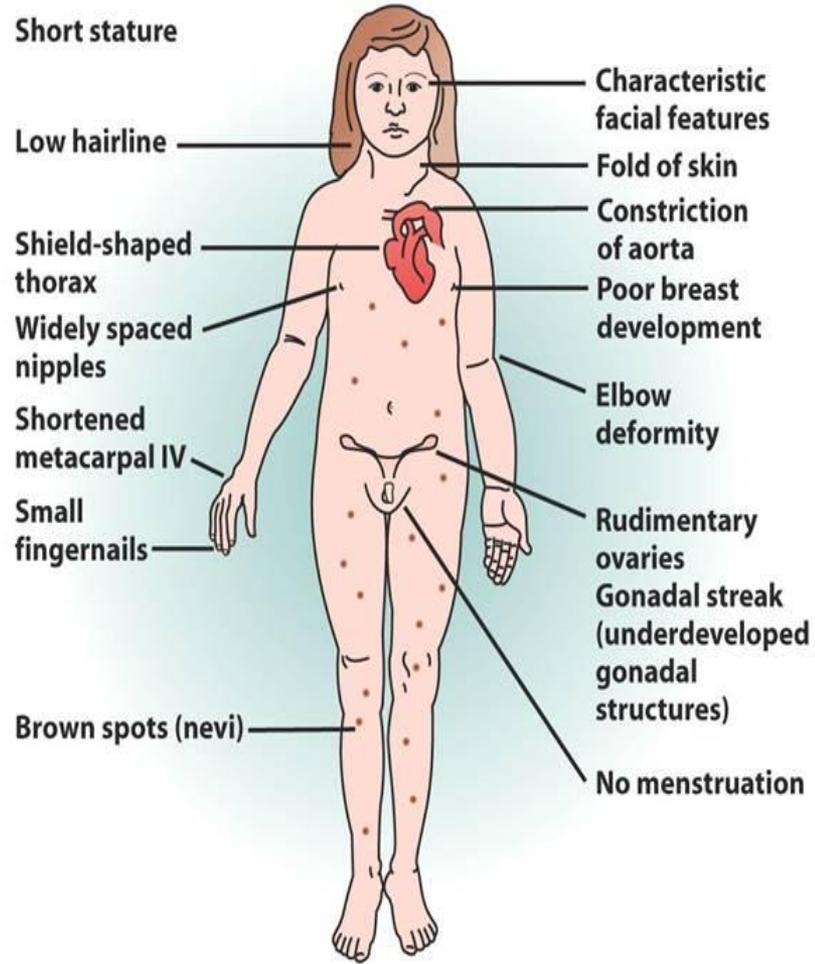


Синдром Шерешевского-Тернера, 45 / XO



blog-zdorovya.ru

Синдром Шерешевского-Тернера, 45,ХО



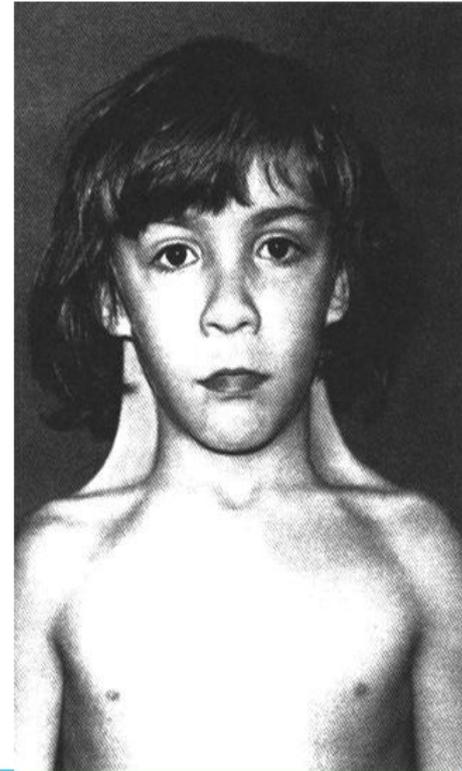
Диагностика

- При рождении дети отличаются малой массой тела и своеобразными отёками конечностей, которые вскоре проходят без лечения.
- У детей, подростков, взрослых диагноз устанавливают на основании:
 - 1) Типичного внешнего вида пациентки
 - 2) Отсутствия полового хроматина в буккальных мазках
 - 3) Определения кариотипа 45 XO

Синдром Шерешевского- Тернера

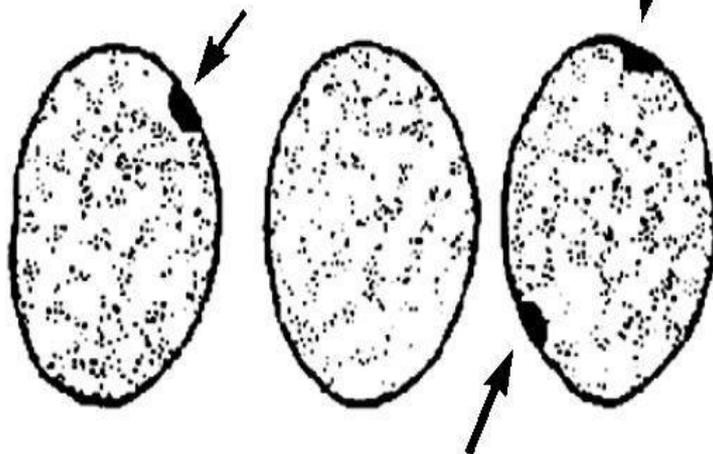
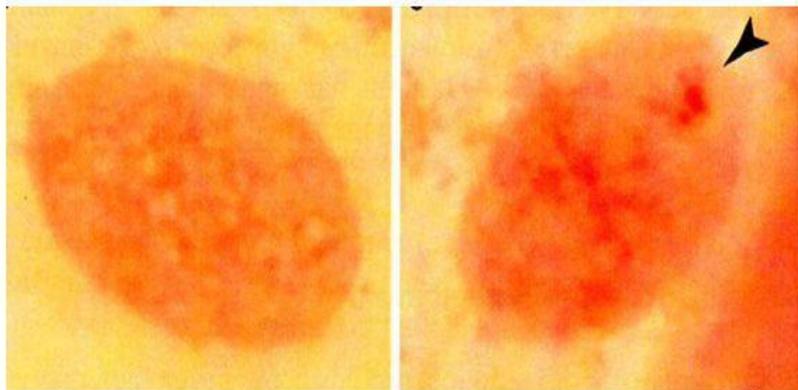


medgen.genetics.utah.edu



WWW.SLIDERPOINT.ORG

Тельца Барра, или половой хроматин (указано стрелками)



а

б

в

XX

XY

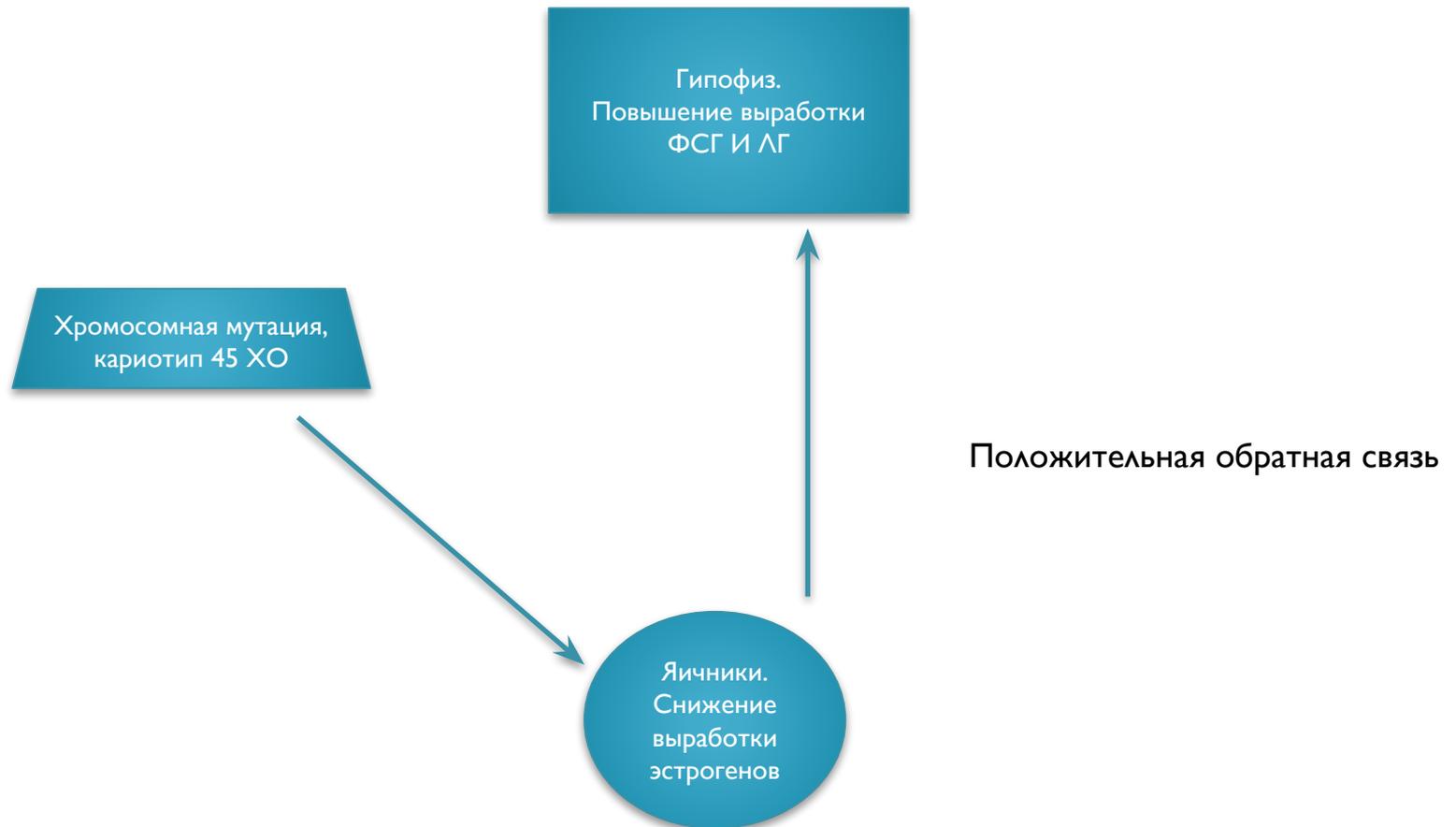
XXX или XXXY



Рис. X.12. Кариотип больной с синдромом Шерешевского—Тернера (45, X0)

Клиника и патогенез

- Первичная гипергонадотропная аменорея



Стёртая форма

- Мозаичный кариотип 45 XO/46 XX
- Рост обычный или ниже среднего
- Молочные железы развиты незначительно
- Половое оволосение скудное
- Наружные половые органы, влагалище и матка недоразвиты
- Яичники рудиментарные
- Типична первичная аменорея
- Возможна вторичная аменорея вскоре после менархе
- У 10 % больных регулярные менструации в течение 10 лет после менархе, которые затем сменяются вторичной аменореей.

Чистая форма

- Кариотип 46 XX или 46 XY, моногенная мутация
- Соматические пороки развития отсутствуют
- Вторичные половые признаки отсутствуют
- Половой инфантилизм
- При кариотипе 46 XY (синдром Свайера) в дисгенетических гонадах высок риск возникновения гормонально-активных опухолей

Смешанная форма

- Мозаичный кариотип 45 XO/46 XY
- Нормальный рост
- Интерсексуальное телосложение
- Соматические отклонения (короткая шея, бочкообразная грудная клетка)
- Явления вирилизации
- Задержка развития молочных желёз
- Иногда – слияние нижней трети влагалища и мочеиспускательного канала
- При лапароскопии и гистологическом исследовании гонад: фиброзный тяж вместо одной из них и недоразвитые элементы тестикулярной ткани вместо другой
- У 75 % больных к 20-25 годам в гонадах возникают опухоли

Лечение

- Смешанная и чистая форма (кариотип 46XY):
Удаление гонад в связи с высоким риском малигнизации.
- Типичная и чистая форма (кариотип 46 XX):
Заместительную терапию проводят эстрогенами .
 1. этинилэстрадиол, 0,02—0,05 мг/сут, или конъюгированные эстрогены, 0,3 мг/сут через день.

Впоследствии переходят на циклический режим лечения.

Цикл продолжается 28 дней: первые 11 дней принимают только эстрогены; в последующие 10 дней дополнительно назначают медроксипрогестерона ацетат, 5—10 мг/сут; делают перерыв на 7 дней.

Цели лечения:

- 1) Феминизация фигуры, развитие молочных желёз, наружных и внутренних половых органов, появление циклических менструальноподобных выделений.
- 2) Подавление выделения гонадотропинов гипофизом, что снижает риск развития злокачественных опухолей гонад.
- 3) Профилактика остеопороза, сердечноvascularной патологии.

Спасибо за внимание

