

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
«БУКОВИНСЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ»
"BUKOVINIAN STATE MEDICAL UNIVERSITY"
Індексований у міжнародних наукометричних базах:

Academy (Google Scholar)
Ukrainian Research & Academy Network
(URAN)
Academic Resource Index Research Bib

Index Copernicus International
Scientific Indexing Services
Включений до Ulrichsweb™ Global Serials
Directory

КЛІНІЧНА ТА ЕКСПЕРИМЕНТАЛЬНА ПАТОЛОГІЯ
KLINICHNA TA EKSPERIMENTAL'NA PATOLOGIYA
CLINICAL & EXPERIMENTAL PATHOLOGY

На всі статті, опубліковані в журналі «Клінічна та експериментальна патологія»,
встановлюються цифрові ідентифікатори DOI

Т. XXIII, № 3 (89), 2024

**Щоквартальний український
науково-медичний журнал.
Заснований у квітні 2002 року**

**Свідоцтво про державну реєстрацію
Серія КВ №6032 від 05.04.2002 р.
Ідентифікатор медіа R30-03395
(Витяг з Реєстру суб'єктів у сфері медіа-
ресервистів Національної ради України
з питань телебачення і радіомовлення
від 28.03.2024 № 1037)**

Засновник і видавець: Буковинський державний медичний університет, м. Чернівці

Головний редактор
С.С. Ткачук

Заступник головного редактора
О.І. Годованець

Відповідальний секретар
О.С. Хухліна

Секретар Г.М. Лапа

Наукові редактори випуску
д. мед. н. проф. Дейнека С.Є.
д. мед. н. проф. Власик Л.І.
д. мед. н. проф. Пашковський В.М.

Редакційна рада

Булик Р.Є.
Власик Л.І.
Дейнека С.Є.
Денисенко О.І.
Ілашук Т.О.
Колоскова О.К.
Коновчук В.М.
Кравченко О.В.
Масікевич Ю.Г.
Олійник І.Ю.
Пашковський В.М.
Полянський І.Ю.
Сидорчук Л.П.
Сорокман Т.В.
Ткачук О.В.
Федів О.І.
Цигикало О.В.

Адреса редакції: 58002, Чернівці, пл. Театральна, 2, видавничий відділ БДМУ
Тел./факс: (0372) 553754. E-mail: tkachuk.svitlana14@bsmu.edu.ua; lapagalina46@gmail.com

Офіційний web-сайт журналу: <http://ser.bsmu.edu.ua>

Електронні копії опублікованих статей передаються до **Національної бібліотеки
ім. В.І. Вернадського** для вільного доступу в режимі on-line

Реферати статей публікуються в "**Українському реферативному журналі**", серія "Медицина"

РЕДАКЦІЙНА КОЛЕГІЯ

А.В. АБРАМОВ (Запоріжжя, Україна)
І.В. ГЕРУШ (Чернівці, Україна)
Д. КЕРИМОГЛУ (Геттінген, Німеччина)
Й. ДОМОГАЛА-КУЛАВІК (Варшава, Польща)
Ю.М. КОЛЕСНИК (Запоріжжя, Україна)
Д. КРЕЦОЮ (Бухарест, Румунія)
М. МАРК (Тімішоара, Румунія)
В.А. МІХНЬОВ (Київ, Україна)
М.Г. ПРОДАНЧУК (Київ, Україна)
О.Г. РЕЗНІКОВ (Київ, Україна)
В.Ф. САГАЧ (Київ, Україна)
Г. ТОМАДЗЕ (Тбілісі, Грузія)
М.Д. ТРОНЬКО (Київ, Україна)
Л.-Г. ХАЛІЧ (Ясси, Румунія)
М.Р. ХАРА (Тернопіль, Україна)
В.В. ЧОП'ЯК (Львів, Україна)
І. ЧХАІДЗЕ (Тбілісі, Грузія)
В.О. ШИДЛОВСЬКИЙ (Тернопіль, Україна)
В.О. ШУМАКОВ (Київ, Україна)

EDITORIAL BOARD

Andrii ABRAMOV (Zaporizhzhia, Ukraine)
Ig.V. GERUSH (Chernivtsi, Ukraine)
Cemil KERIMOGLU (Göttingen, Germany)
Joanna DOMAGALA-KULAWIK (Warsaw, Poland)
Yuri KOLESNIK (Zaporizhzhia, Ukraine)
Dragos CRETOIU (Bucharest, Romania)
Monica MARC (Timisoara, Romania)
Volodymyr MIKHNEV (Kyiv, Ukraine)
Mykola PRODANCHUK (Kyiv, Ukraine)
Olexandr REZNIKOV (Kyiv, Ukraine)
Vadim SAGACH (Kyiv, Ukraine)
Gia TOMADZE (Tbilisi, Georgia)
Mykola TRONKO (Kyiv, Ukraine)
Liliana-Gabriela HALITCHI (Iasi, Romania)
Maria KHARA (Ternopil, Ukraine)
Valentyna CHOPYAK (Lviv, Ukraine)
Ivane CHKHAIDZE (Tbilisi, Georgia)
Victor SHIDLOVSKYI (Ternopil, Ukraine)
Valentyn SHUMAKOV (Kyiv, Ukraine)

**Наказом Міністерства освіти і науки України від 11.07.2019 р., № 975
журнал «Клінічна та експериментальна патологія» включено до переліку
наукових фахових видань України, категорія Б**

*Рекомендовано до друку та поширення через Інтернет рішенням Вченої ради
Буковинського державного медичного університету (протокол № 2 від 26.09.2024 р.)*

Матеріали друкуються українською
та англійською мовами

Рукописи рецензуються. Редколегія залишає
за собою право редагування

Передрук можливий за письмової згоди
редколегії

Комп'ютерний набір і верстка – О.Ю. Воронцова

Наукове редагування – редакції

Редагування англійського тексту – Г.М. Лапи

Коректор – І.В. Зінченко

Група технічно-інформаційного забезпечення:
І.Б. Горбатюк, Л.І. Сидорчук, В.Д. Сорохан

ISSN 1727-4338

DOI 10.24061/1727-4338.XXIII.3.89.2024

© "Клінічна та експериментальна патологія"
(Клін. та експерим. патол.), 2024

© Clinical and experimental pathology
(Clin. and experim. pathol.), 2024

Founded in 2002

Publishing four issues a year

© Буковинський державний медичний університет, 2024 р.

КЛІНІКО-ДІАГНОСТИЧНІ ОСОБЛИВОСТІ СИНДРОМУ ТЕРНЕРА НА СУЧАСНОМУ ЕТАПІ (ОГЛЯД ЛІТЕРАТУРИ)

Кривчанська М. І.¹, Пішак В. П.², Ризничук М. О.¹

¹Буковинський державний медичний університет, м. Чернівці, Україна

²Національна академія педагогічних наук України, Київ, Україна

Ключові слова:
синдром Тернера,
фенотипові прояви,
діагностичні критерії,
дівчата.

Клінічна та
експериментальна
патологія 2024. Т.23,
№3 (89). С. 42-46.

DOI 10.24061/1727-4338.
XXIII.3.89.2024.07

E-mail:
krivmar@bsmu.edu.ua

Мета роботи – проаналізувати дані літератури стосовно клініко-діагностичних особливостей синдрому Тернера.

Висновки. Незважаючи на досягнення в розумінні синдрому Тернера, базові питання та проблеми зберігаються у таких галузях, як діагностика, замісна гормональна терапія, супутні захворювання, фертильність та створення клінік для дорослих із цією патологією

Key words:
Turner syndrome,
phenotypic manifestations,
diagnostic criteria, girls.

Clinical and experimental
pathology 2024. Vol.23,
№ 3 (89). P. 42-46.

CLINICAL AND DIAGNOSTIC FEATURES OF TURNER'S SYNDROME AT THE PRESENT STAGE (LITERATURE REVIEW)

M. I. Kryvchanska¹, V. P. Pishak², M. O. Ryznychuk¹

¹Bukovinian State Medical University, Chernivtsi, Ukraine

²National Academy of Pedagogical Sciences of Ukraine, Kyiv, Ukraine

The purpose of the work – to analyze the data of the literature regarding the clinical and diagnostic features of Turner's syndrome.

Conclusions. Despite advances in the understanding of Turner syndrome, basic questions and challenges remain in areas such as diagnosis, hormone replacement therapy, comorbidities, fertility, and setting up clinics for adults with Turner syndrome.

Вступ

Аномалії статевих хромосом (АСХ) – найпоширеніші хромосомні порушення із частотою 1 на 400 новонароджених. Синдром Тернера (СТ) є одним із найвідоміших синдромів АСХ [1]. СТ характеризується відсутністю однієї X-хромосоми або її частини. Дані з низки європейських та азійських країн засвідчують поширеність СТ серед новонароджених приблизно 64 на 100 000, а число фактично діагностованих дівчаток – від 17 до 35 на 100 000 [2]. СТ однаково вражає всі географічні регіони та культури і вимагає хромосомного аналізу для встановлення остаточного діагнозу. У пацієнтів із синдромом Тернера вищі показники захворюваності та смертності порівняно зі здоровими дівчатками [3], що може пояснюватися наявністю аортальних вад.

Вади серця, несумісні з життям, призводять до приблизно 99 % втрати плода [3], а двостулковий аортальний клапан і коарктація аорти є найбільш поширеними у новонароджених із СТ [4]. У постпубертатному віці аневризми аорти і її розшарування сприяють підвищенню смертності серед таких дівчат. У молодих людей трапляється значно вища захворюваність на гіпертонію і цукровий діабет 2-го типу, ніж у загальній популяції [5]. Тільки

ці захворювання сприяють збільшенню ранньої смертності у три рази порівняно з еуплоїдною популяцією [4]. Поточне стандартне лікування включає терапію гормоном росту та замісну терапію жіночими статевими гормонами. Крім того, уроджені вади серця рекомендовано оперувати в ранньому віці в компенсаторному періоді. Однак середній вік постановки діагнозу становить близько 15 років [3], що є проблемою для початку раннього лікування.

Мета дослідження

Проаналізувати дані літератури стосовно клініко-діагностичних особливостей синдрому Тернера.

Основна частина

Клінічні характеристики СТ добре відомі, це насамперед низький зріст, коротка шия, крилоподібні складки на шиї, низька лінія росту волосся на потилиці, гіпертрихоз, типові риси обличчя (гіпертелоризм очних щілин та антимонголоїдний розріз очей, епікант, птоз, мікрогнатія, ретрогенія, високий і широкий лоб, готичне піднебіння, низько розташовані вуха, деформації вушних раковин), множинні пігментні невуси, широка щитоподібна грудна клітка, гіпертелоризм та гіпоплазія сосків, вади

Клінічна та експериментальна патологія. 2024. Т.23, № 3 (89)

серця (коарктація аорти, двостулковий аортальний клапан, дефект мішлуночнової перетинки), синдактилія, клинодактилія мізинців, гіпоплазія або гіпертрофія нігтьових пластин, вади нирок (підковоподібна нирка, подвоєння нирок, гіпоплазія, пієлоектазія, гідронефроз), аномалії скелета (сколіоз, кіфоз, лордоз, вальгусна деформація ліктьових/ колінних суглобів, вкорочення п'ясних кісток, аномалії ребер, аномалії довгих трубчастих кісток, плоскостопість, остеопороз), патологія ендокринної системи (гіпотиреоз, тиреодит, розвиток цукрового діабету 2 типу, гіпоплазія або аплазія яєчників та матки), проблеми зі слухом, непліддя [6, 7].

Серед новонароджених із СТ трапляється значна гетерогенність фенотипу. Низькорослість та дисгенезія гонад вважаються найрозповсюдженішими симптомами серед усіх обстежених [8]. Інші клінічні ознаки та симптоми різняться у пацієток залежно від каріотипу. Часто при народженні трапляються коротка шия і крилоподібні складки на шії, низька лінія росту на шії, низько розташовані вуха, зменшена довжина тіла при народженні та набряки кистей і стоп.

У періоді дитинства виявляють: низький ріст, коротку шийку, порушення прикусу, деформацію і укорочення метатарзальних і метакарпальних кісток, вальгусну девіацію колінних та ліктьових суглобів, остеопороз, телеангіектазії на шкірі та в кишечнику, яскраво пігментовані родимі плями на тулубі та шії. Характерні також хмароподібні помутніння та зниження чутливості рогівки ока, ретрогенія, зміщення зіниць досередини, розширення очної щілини (синдром Дальримпла), блідість дисків зорового нерва, звуження очних артерій, іноді порушується світловідчуття. Рідше трапляються мікрофтальм, колобоми повік та райдужки, катаракта, юнацька глаукома [8].

У пубертатному періоді, як правило, у них відзначають відсутність гонад (агенезія), дисгенезію яєчників (90%), гіпоплазію матки та маткових труб, первинну аменорею, бідне оволосіння лобка та пахвових западин, недорозвинення молочних залоз. Внаслідок дизгенезії гонад порушується формування яєчників, вони представлені вузькими сполучнотканними тяжами, розташованими у малому тазі [9].

У дорослих жінок із чистою дисгенезією гонад виявляють непліддя внаслідок відсутності яєчників. Іншими проявами можуть бути гіпертонія, підвищений рівень печінкових ферментів та інфекції середнього вуха [10], підвищена сприйнятливості до розвитку певних захворювань, таких як гіпотиреоз внаслідок аутоімунного тиреоїдиту, порушення ниркових функцій, остеопороз.

Дівчатка із СТ мають, як правило, нормальний інтелект, виняток становлять пацієнти з мозаїчним каріотипом та кільцевою X-хромосою. Доведено, що наявність кільцевої X-хромосоми у жінок із СТ призводить до серйозних порушень інтелекту [11].

Значна кількість жінок із СТ мають певний дефіцит інтелектуальної діяльності. Зазвичай вони мають нормальні вербальні здібності,

але порушуються невербальні навички, такі як візуально-просторова обробка, рухова координація та перцептивні здібності [12]. Це може відобразитися труднощами в математиці, і особливо – у вирішенні конструктивних завдань, поганим сприйняттям напрямку та труднощами у навчанні водінню. Вони можуть також мати погіршення короткочасної пам'яті та уваги [13]. Крім того, у деяких жінок із СТ [14] може бути порушена виконавча функція (можливість планування та виконання багатоступеневих завдань).

Дівчатка із СТ можуть мати різні каріотипи. Класичний каріотип – це відсутність однієї X хромосоми (45, X), який трапляється приблизно у 40-50% випадків. Також часто бувають мозаїчні форми, які супроводжуються нетиповою клінічною картиною. Можуть бути такі варіації: 45, X/46, XX (15-25%), 45, X/47, XXX (3%) і 45, X/46, XX/47, XXX (3%), 45, X/46, XY (10%), інші рідкісні структурні аномалії [6].

Доведено, що відсутність критичної ділянки X-хромосоми p11.2-22.1, де картується ген *UBE1*; *USP9X*; *BMP15*, призводить до появи низькорослості, черепно-лицевих дизморфій, гіпогонадізму, аутоімунних захворювань щитоподібної залози. Делеція ділянки X-хромосоми pter 22.32, де картується гомеобокс-ген *SHOX* (short stature homeobox) призводить до появи специфічної клінічної картини, а саме: розвитку низькорослості, вальгусної деформації нижніх кінцівок, олігодактилії, мікрогнатії, готичного піднебіння [15].

При складному хромосомному мозаїцизмі 45, X/46, XX; 45, X/46, XX/47, XXX; 45, X/47, XXX цей синдром має м'якшу клінічну картину. Нещодавні дослідження показали, що частка пацієнтів із СТ, у яких діагностовано мозаїцизм (45, X/46, XX, 45, X/47, XXX, 45, X/46, XX/47, XXX), постійно збільшується [16, 17].

Фенотип пацієнтів із каріотипом 45, X/46, XY варіює від практично нормального чоловічого до нормального жіночого із деякими ознаками СТ. Цікаво, що 90% мозаїків 45, X/46, XY у пренатальному періоді мають чоловічий фенотип, тоді як у постнатальному періоді найчастіше трапляються пацієнтки з ознаками СТ [18, 19].

Традиційні методи (аналіз каріотипу хромосом) для визначення розподілу каріотипів СТ були доповнені використанням флуоресцентної гібридизації *in situ* (FISH) та одноклеотидних поліморфізмів (SNP) з X- та Y-специфічними зондами при підозрі на мозаїцизм [20, 21]. Нещодавно було показано, що хромосомний мікрочіп із використанням олігонуклеотидних та одноклеотидних платформ еквівалентний при постановці діагнозу в пацієнтів із синдромом Тернера, за винятком низькорівневого мозаїцизму [22, 23].

СТ у більшості випадків не успадковується та пов'язаний із моносомією материнської X-хромосоми. Це спорадична мутація, без підвищеного ризику рецидиву при наступних вагітностях. Однак, якщо є збалансована транслокація у матері або якщо у матері є мозаїцизм 45 X, він передається статевими клітинами. У поодиноких випадках часткова делеція

X-хромосоми може призвести до успадкування СТ наступним поколінням [24, 25].

Висновок

Незважаючи на досягнення в розумінні синдрому Тернера, базові питання та проблеми зберігаються у таких галузях, як діагностика, замісна гормональна терапія, супутні захворювання, фертильність та створення клінік для дорослих із цією патологією.

Список літератури

- Berglund A, Stochholm K, Gravholt CH. The epidemiology of sex chromosome abnormalities. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2020;184(2):202-15. doi: 10.1002/ajmg.c.31805
- Gravholt CH, Viuff M, Just J, Sandahl K, Brun S, van der Velden J, et al. The Changing Face of Turner Syndrome. *Endocr Rev.* 2023;44(1):33-69. doi: 10.1210/edrv/bnac016
- Stochholm K, Juul S, Juel K, Naeraa RW, Gravholt CH. Prevalence, incidence, diagnostic delay, and mortality in Turner syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2006;91(10):3897-902. doi: 10.1210/jc.2006-0558
- Silberbach M, Roos-Hesselink JW, Andersen NH, Braverman AC, Brown N, Collins RT, et al. Cardiovascular Health in Turner Syndrome: A Scientific Statement From the American Heart Association. *Circ Genom Precis Med [Internet].* 2018[cited 2024 Nov 12];11(10): e000048. Available from: <https://www.ahajournals.org/doi/epub/10.1161/HCG.0000000000000048> doi: 10.1161/hcg.0000000000000048
- Lin AE, Prakash SK, Andersen NH, Viuff MH, Levitsky LL, Rivera-Davila M, et al. Recognition and management of adults with Turner syndrome: From the transition of adolescence through the senior years. *Am J Med Genet A.* 2019;179(10):1987-2033. doi: 10.1002/ajmg.a.61310
- Gravholt CH, Andersen NH, Conway GS, Dekkers OM, Geffner ME, Klein KO, et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. *Eur J Endocrinol [Internet].* 2017[cited 2024 Nov 10];177(3): G1-G70. Available from: <https://academic.oup.com/ejendo/article/177/3/G1/6655349?login=false> doi: 10.1530/eje-17-0430
- Viuff MH, Stochholm K, Juul S, Gravholt CH. Disorders of the eye, ear, skin, and nervous system in women with Turner syndrome – a nationwide cohort study. *Eur J Hum Genet.* 2022;30(2):229-36. doi: 10.1038/s41431-021-00989-5
- Kesler SR. Turner syndrome. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am.* 2007;16(3):709-22. doi: 10.1016/j.chc.2007.02.004
- Huang AC, Olson SB, Maslen CL. A Review of Recent Developments in Turner Syndrome Research. *J Cardiovasc Dev Dis [Internet].* 2021[cited 2024 Nov 12];8(11):138. Available from: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC8623498/pdf/jcdd-08-00138.pdf> doi: 10.3390/jcdd8110138
- Álvarez-Nava F, Lanes R. Epigenetics in Turner syndrome. *Clin Epigenetics [Internet].* 2018[cited 2024 Nov 12];10:45. Available from: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC5889574/pdf/13148_2018_Article_477.pdf doi: 10.1186/s13148-018-0477-0
- Cui X, Cui Y, Shi L, Luan J, Zhou X, Han J. A basic understanding of Turner syndrome: Incidence, complications, diagnosis, and treatment. *Intractable Rare Dis Res.* 2018;7(4):223-8. doi: 10.5582/irdr.2017.01056
- Gravholt CH, Viuff MH, Brun S, Stochholm K, Andersen NH. Turner syndrome: mechanisms and management. *Nat Rev Endocrinol.* 2019;15(10):601-14. doi: 10.1038/s41574-019-0224-4
- Reimann GE, Bernad Perman MM, Ho PS, Parks RA, Comis LE. Psychosocial Characteristics of Women with a Delayed Diagnosis of Turner Syndrome. *J Pediatr.* 2018;199:206-11. doi: 10.1016/j.jpeds.2018.03.058
- Culen C, Ertl DA, Schubert K, Bartha-Doering L, Haeusler G. Care of girls and women with Turner syndrome: beyond growth and hormones. *Endocr Connect [Internet].* 2017[cited 2024 Nov 10];6(4): R39-R51. Available from: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC5434744/pdf/ec-6-R39.pdf> doi: 10.1530/ec-17-0036
- Binder G. Short stature due to SHOX deficiency: genotype, phenotype, and therapy. *Horm Res Paediatr.* 2011;75(2):81-9. doi: 10.1159/000324105
- Pritti K, Mishra V, Patel H. A Rare Case of Mosaic Ring Turner Syndrome with Horseshoe Kidney. *J Hum Reprod Sci.* 2022;15(3):318-20. doi: 10.4103/jhrs.jhrs_110_22
- Berglund A, Viuff MH, Skakkebaek A, Chang S, Stochholm K, Gravholt CH. Changes in the cohort composition of Turner syndrome and severe non-diagnosis of Klinefelter, 47, XXX and 47, XYY syndrome: a nationwide cohort study. *Orphanet J Rare Dis [Internet].* 2019[cited 2024 Nov 12];14(1):16. Available from: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC6332849/pdf/13023_2018_Article_976.pdf doi: 10.1186/s13023-018-0976-2
- Yoon SH, Kim GY, Choi GT, Do JT. Organ Abnormalities Caused by Turner Syndrome. *Cells [Internet].* 2023[cited 2024 Nov 12];12(10):1365. Available from: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC10216333/pdf/cells-12-01365.pdf> doi: 10.3390/cells12101365
- van den Hoven AT, Bons LR, Dykgraaf RHM, Dessens AB, Pastoor H, de Graaff LCG, et al. A value-based healthcare approach: Health-related quality of life and psychosocial functioning in women with Turner syndrome. *Clin Endocrinol (Oxf).* 2020;92(5):434-42. doi: 10.1111/cen.14166
- Prakash S, Guo D, Maslen CL, Silberbach M, Milewicz D, Bondy CA. Single-nucleotide polymorphism array genotyping is equivalent to metaphase cytogenetics for diagnosis of Turner syndrome. *Genet Med.* 2014;16(1):53-9. doi: 10.1038/gim.2013.77
- Khan N, Farooqui A, Ishrat R. Turner Syndrome where are we? *Orphanet J Rare Dis [Internet].* 2024[cited 2024 Nov 10];19(1):314. Available from: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11351000/pdf/13023_2024_Article_3337.pdf doi: 10.1186/s13023-024-03337-0
- Aly J, Kruszka P. Novel insights in Turner syndrome. *Curr Opin Pediatr.* 2022;34(4):447-60. doi: 10.1097/mop.0000000000001135
- Hutaff-Lee C, Bennett E, Howell S, Tartaglia N. Clinical developmental, neuropsychological, and social-emotional features of Turner syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2019;181(1):126-34. doi: 10.1002/ajmg.c.31687
- Bollig KJ, Mainigi M, Senapati S, Lin AE, Levitsky LL, Bamba V. Turner syndrome: fertility counselling in childhood and through the reproductive lifespan. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes.* 2023;30(1):16-26. doi: 10.1097/med.0000000000000784
- Rehman B, Shariff Y, Arif M, Memon F. Uncommon presentation: monozygotic twins with Turner syndrome. *BMJ Case Rep [Internet].* 2024[cited 2024 Nov 10];17(10): e262946. Available from: <https://casereports.bmj.com/content/17/10/e262946.full> doi: 10.1136/bcr-2024-262946

References

- Berglund A, Stochholm K, Gravholt CH. The epidemiology of sex chromosome abnormalities. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2020;184(2):202-15. doi: 10.1002/ajmg.c.31805
- Gravholt CH, Viuff M, Just J, Sandahl K, Brun S, van der Velden J, et al. The Changing Face of Turner Syndrome. *Endocr Rev.* 2023;44(1):33-69. doi: 10.1210/edrv/bnac016

3. Stochholm K, Juul S, Juel K, Naeraa RW, Gravholt CH. Prevalence, incidence, diagnostic delay, and mortality in Turner syndrome. *J Clin Endocrinol Metab*. 2006;91(10):3897-902. doi: 10.1210/jc.2006-0558
4. Silberbach M, Roos-Hesselink JW, Andersen NH, Braverman AC, Brown N, Collins RT, et al. Cardiovascular Health in Turner Syndrome: A Scientific Statement From the American Heart Association. *Circ Genom Precis Med* [Internet]. 2018[cited 2024 Nov 12];11(10): e000048. Available from: <https://www.ahajournals.org/doi/epub/10.1161/HCG.0000000000000048> doi: 10.1161/hcg.0000000000000048
5. Lin AE, Prakash SK, Andersen NH, Viuff MH, Levitsky LL, Rivera-Davila M, et al. Recognition and management of adults with Turner syndrome: From the transition of adolescence through the senior years. *Am J Med Genet A*. 2019;179(10):1987-2033. doi: 10.1002/ajmg.a.61310
6. Gravholt CH, Andersen NH, Conway GS, Dekkers OM, Geffner ME, Klein KO, et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. *Eur J Endocrinol* [Internet]. 2017[cited 2024 Nov 10];177(3): G1-G70. Available from: <https://academic.oup.com/aje/article/177/3/G1/6655349?login=false> doi: 10.1530/eje-17-0430
7. Viuff MH, Stochholm K, Juul S, Gravholt CH. Disorders of the eye, ear, skin, and nervous system in women with Turner syndrome – a nationwide cohort study. *Eur J Hum Genet*. 2022;30(2):229-36. doi: 10.1038/s41431-021-00989-5
8. Kesler SR. Turner syndrome. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am*. 2007;16(3):709-22. doi: 10.1016/j.chc.2007.02.004
9. Huang AC, Olson SB, Maslen CL. A Review of Recent Developments in Turner Syndrome Research. *J Cardiovasc Dev Dis* [Internet]. 2021[cited 2024 Nov 12];8(11):138. Available from: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC8623498/pdf/jcdd-08-00138.pdf> doi: 10.3390/jcdd8110138
10. Álvarez-Nava F, Lanes R. Epigenetics in Turner syndrome. *Clin Epigenetics* [Internet]. 2018[cited 2024 Nov 12];10:45. Available from: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC5889574/pdf/13148_2018_Article_477.pdf doi: 10.1186/s13148-018-0477-0
11. Cui X, Cui Y, Shi L, Luan J, Zhou X, Han J. A basic understanding of Turner syndrome: Incidence, complications, diagnosis, and treatment. *Intractable Rare Dis Res*. 2018;7(4):223-8. doi: 10.5582/irdr.2017.01056
12. Gravholt CH, Viuff MH, Brun S, Stochholm K, Andersen NH. Turner syndrome: mechanisms and management. *Nat Rev Endocrinol*. 2019;15(10):601-14. doi: 10.1038/s41574-019-0224-4
13. Reimann GE, Bernad Perman MM, Ho PS, Parks RA, Comis LE. Psychosocial Characteristics of Women with a Delayed Diagnosis of Turner Syndrome. *J Pediatr*. 2018;199:206-11. doi: 10.1016/j.jpeds.2018.03.058
14. Culen C, Ertl DA, Schubert K, Bartha-Doering L, Haesler G. Care of girls and women with Turner syndrome: beyond growth and hormones. *Endocr Connect* [Internet]. 2017[cited 2024 Nov 10];6(4): R39-R51. Available from: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC5434744/pdf/ec-6-R39.pdf> doi: 10.1530/ec-17-0036
15. Binder G. Short stature due to SHOX deficiency: genotype, phenotype, and therapy. *Horm Res Paediatr*. 2011;75(2):81-9. doi: 10.1159/000324105
16. Pritti K, Mishra V, Patel H. A Rare Case of Mosaic Ring Turner Syndrome with Horseshoe Kidney. *J Hum Reprod Sci*. 2022;15(3):318-20. doi: 10.4103/jhrs.jhrs_110_22
17. Berglund A, Viuff MH, Skakkebaek A, Chang S, Stochholm K, Gravholt CH. Changes in the cohort composition of Turner syndrome and severe non-diagnosis of Klinefelter, 47, XXX and 47, YYY syndrome: a nationwide cohort study. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2019[cited 2024 Nov 12];14(1):16. Available from: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC6332849/pdf/13023_2018_Article_976.pdf doi: 10.1186/s13023-018-0976-2
18. Yoon SH, Kim GY, Choi GT, Do JT. Organ Abnormalities Caused by Turner Syndrome. *Cells* [Internet]. 2023[cited 2024 Nov 12];12(10):1365. Available from: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC10216333/pdf/cells-12-01365.pdf> doi: 10.3390/cells12101365
19. van den Hoven AT, Bons LR, Dykgraaf RHM, Dessens AB, Pastoor H, de Graaff LCG, et al. A value-based healthcare approach: Health-related quality of life and psychosocial functioning in women with Turner syndrome. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2020;92(5):434-42. doi: 10.1111/cen.14166
20. Prakash S, Guo D, Maslen CL, Silberbach M, Milewicz D, Bondy CA. Single-nucleotide polymorphism array genotyping is equivalent to metaphase cytogenetics for diagnosis of Turner syndrome. *Genet Med*. 2014;16(1):53-9. doi: 10.1038/gim.2013.77
21. Khan N, Farooqui A, Ishrat R. Turner Syndrome where are we? *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2024[cited 2024 Nov 10];19(1):314. Available from: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11351000/pdf/13023_2024_Article_3337.pdf doi: 10.1186/s13023-024-03337-0
22. Aly J, Kruszka P. Novel insights in Turner syndrome. *Curr Opin Pediatr*. 2022;34(4):447-60. doi: 10.1097/mop.0000000000001135
23. Hutaff-Lee C, Bennett E, Howell S, Tartaglia N. Clinical developmental, neuropsychological, and social-emotional features of Turner syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2019;181(1):126-34. doi: 10.1002/ajmg.c.31687
24. Bollig KJ, Mainigi M, Senapati S, Lin AE, Levitsky LL, Bamba V. Turner syndrome: fertility counselling in childhood and through the reproductive lifespan. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes*. 2023;30(1):16-26. doi: 10.1097/med.0000000000000784
25. Rehman B, Shariff Y, Arif M, Memon F. Uncommon presentation: monozygotic twins with Turner syndrome. *BMJ Case Rep* [Internet]. 2024[cited 2024 Nov 10];17(10): e262946. Available from: <https://casereports.bmj.com/content/17/10/e262946.full> doi: 10.1136/bcr-2024-262946

Відомості про авторів:

Кривчанська М. І. – к.мед.н., доцент кафедри медичної біології та генетики Буковинського державного медичного університету, м. Чернівці, Україна.

E-mail: krivmar@bsmu.edu.ua

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-3425-8125>

Пішак В. П. – д.мед.н., академік Національної академії педагогічних наук України, Київ, Україна.

E-mail: pishakvp@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-0637-6936>

Ризничук М. О. – к.мед.н., доцент кафедри педіатрії та медичної генетики Буковинського державного медичного університету, м. Чернівці, Україна.

E-mail: rysnichuk.mariana@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-3632-2138>

Information about the authors:

Kryvchanska M. I. – Candidate of Medical Sciences, Associate Professor of the Department of Medical Biology and Genetics, Bukovynian State Medical University, Chernivtsi, Ukraine.

E-mail: krivmar@bsmu.edu.ua

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-3425-8125>

Pishak V. P. – Doctor of Medicine, Academician of the National Academy of Pedagogical Sciences of Ukraine, Kyiv, Ukraine.

E-mail: pishakvp@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-0637-6936>

Ryznychuk M. O. – Candidate of Medical Sciences, Associate Professor of the Department of Pediatrics and Medical Genetics of Bukovynian State Medical University, Chernivtsi, Ukraine.

E-mail: rysnichuk.mariana@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-3632-2138>

Стаття надійшла до редакції 16.09.2024
© Кривчанська М. І., Пішак В. П., Ризничук М. О.

