

УДК 616-007.213-056.7-07

Н.І. ПідвисоцькаБуковинський державний медичний
університет, м. Чернівці**ДО ПРОБЛЕМИ ПОСТАНОВКИ ДІАГНОЗУ
СИНДРОМУ ШЕРЕШЕВСЬКОГО-
ТЕРНЕРА****Ключові слова:** діти, синдром
Шерешевського-Тернера, низький
зріст, дисгенезія гонад.**Резюме.** Патогномічними ознаками синдрому Шерешевського-Тернера є: низькорослість, широка грудна клітка, гіпертелоризм сосків, уроджений лімфатичний набряк кистей та стоп. В основі захворювання має місце патологічний набір хромосом із дефіцитом однієї X-хромосоми. Діти низького зросту з дисгенезією гонад, як група ризику щодо синдрому Шерешевського-Тернера, потребують комплексного клінічно-генеалогічного та цитогенетичного обстеження з метою ранньої діагностики даної патології.**Вступ**

У педіатричній практиці зустрічаються генетично гетерогенні патологічні стани, які клінічно проявляються низьким зростом та гіпогонадизмом. Знання генезу та клінічної симптоматики патології, що характеризується низькорослістю та дисгенезією гонад, є необхідним для чіткої орієнтації в диференційно-діагностичних аспектах окремих нозологічних форм, призначенні адекватного лікування та ефективного медико-генетичного консультування. Найуспішнішою є діагностика спадкових захворювань, які мають специфічні особливості фенотипу. До таких захворювань, насамперед, належить синдром Шерешевського-Тернера.

Симптомокомплекс, що поєднує низькорослість із дисгенезією гонад, був відмічений ще Робертом Рессле в 1922 році та названий ним "сексогенною карликовістю". Детальніше синдром низькорослості, статевого інфантилізму, криловидних складок на шиї та вальгусної деформації ліктьових суглобів описав у семи жінок Генрі Тернер в 1938 році. У 1959 році Ford та співавтори вперше виявили порушення в складі статевих хромосом, а саме - відсутність однієї X-хромосоми, характерне для даного синдрому. Більшість зародків з каріотипом 45,X0 (істинна моносомія) гинуть внутрішньоутробно, тому поширеність патології серед новонароджених дівчаток становить тільки 1:2500-5000 [1, 2]. В клінічній практиці, можуть зустрічатися випадки, нетипові для "класичного" варіанта. Це пояснюється існуванням менш поширених генетичних форм синдрому: мозаїчної форми моносомії (каріотип 46,XX/45,X0 або 46,XY/45,X), неповної моносомії за X-хромосою (ізохромосома X або делеція частини X-хромосоми), які перебігають легше. Найчастіші ознаки захворювання - низькорослість та дисгенезія гонад. Але характерні також аномалії серцево-судинної, кісткової,

сечовидільної та інших систем [3, 4, 5]. Це призводить до того, що батьки звертаються до лікарів різного фаху, тому обізнаність лікарів у питаннях постановки діагнозу синдрому Шерешевського-Тернера є актуальною.

Мета дослідження

Визначити клініко-фенотипові та цитогенетичні характеристики синдрому Шерешевського-Тернера в Чернівецькій області.

Матеріал і методи

Обстежено 9 дітей із синдромом Шерешевського-Тернера, віком 3-15 років, які знаходилися на лікуванні в ендокринологічному відділенні ОДКЛ м. Чернівці. Використано клініко-генеалогічний, синдромологічний аналіз, цитогенетичне обстеження, загальноклінічні та статистичні методи.

Обговорення результатів дослідження

Найчастішою причиною, з якої проводилося обстеження з подальшою консультацією ендокринолога та генетика, було відставання у фізичному розвитку, зокрема, низькорослість.

Родовід, дані про стан здоров'я батьків: спадковість по материнській та батьківській лініях не обтяжена, випадки низькорослості в родині відсутні. Не визначено кореляційних зв'язків між віком матері та виникненням синдрому Шерешевського Тернера у дитини. Перебіг вагітності у матері був ускладнений у 78% випадків (загроза переривання, ФПН, багатоводдя, гестози вагітності, пієлонефрит, ожиріння, персистуючі TORCH-інфекції). У двох випадках були запідозрені уроджені вади розвитку плоду при УЗД, але одна жінка відмовилася від переривання вагітності, у іншої - діагноз встановлено після 22 тижня гестації.

Фенотипові характеристики дітей включали: низький зріст у межах 3-10 перцентилів відпо-

відного віку (100%); низька межа росту волосся на потилиці (89%); широка грудна клітка із широко розставленими сосками (78%); коротка шия (44%); деформовані вушні раковини (44%) та їх низьке розташування (67%); вузькі, випуклі, з глибоким нігтьовим ложем нігті (67%); готичне піднебіння (55%); птеригіум (криловидні складки на шії) - 33%. У 1 дитини визначено наявність чисельних невусів, які з'явилися у 4 річному віці. При УЗД органів малого тазу у 78% випадків виявлено гіпоплазію матки та придатків. У 44% випадків діагностовано уроджені вади серця: септальні вади у 3 випадках (33%), коарктацію аорти - одному випадку. Вади сечостатевої системи, зокрема, подвоєння ниркової миски та підковоподібна нирка, спостерігалися у 44% хворих. Одну із основних діагностичних ознак - уроджений лімфатичний набряк кистей та стоп, що дозволяє запідозрити синдром Шерешевського-Тернера ще в пологовому будинку в нашому дослідженні не відмічено. Аномалії опорно-рухової системи в обстежених дітей представлені кіфосколіозом (33%); двобічною плоскостопією (22%); щільною м'якого та твердого піднебіння (11%), порушенням рядності зубів (11%). Порушення зі сторони ЦНС включали когнітивну недостатність (44% випадків) та прояви нічного енурезу (11%). Описано офтальмологічні зміни (спазм акомодатії та міопія); порушення функції щитоподібної залози.

У всіх дітей діагноз верифіковано за допомогою дослідження каріотипу: у 6 дівчат (67%) виявлено істинну моносомію по Х-хромосомі; у 3 (33%) - мозаїчну форму моносомії (46,XX/45,X0).

Встановлення діагнозу до періоду статевого дозрівання дало змогу провести дівчаткам ефективну замісну терапію препаратами СТГ та естрогенами та соціальну адаптацію у їх сім'ях.

Висновки

Кардинальними ознаками синдрому Шерешевського-Тернера є низькорослість та дисгенезія гонад. Всім дівчаткам із затримкою зросту нез'ясованої етіології або затримкою пубертату та відсутністю ознак, що виключають синдром Шерешевського-Тернера необхідно проводити детальне УЗД внутрішніх та органів малого тазу і цитогенетичне дослідження.

Спостереження за хворими із синдромом Ше-

решевського-Тернера повинно проводитися, в першу чергу, генетиками, як координаторами спостереження за даними сім'ями, що буде сприяти ранній діагностиці, адекватному лікуванню та покращанню соціальної адаптації хворих та їх сімей із залученням фахівців різних профілів (ендокринолога, гінеколога, ортопеда та інших спеціалістів).

Література. 1. Джонс К.Л. Наследственные синдромы по Девиду Смитю. Атлас-справочник; [пер. с англ. А.Г. Азова, И.А. Ивановой, А.В. Мишарина и др.] - М.: Практика, 2011. - 1024 с. 2. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование / С.И. Козлова, Н.С. Демикова, Е.И. Семанова, О.Е. Бенникова. - [2-е изд.]. - М.: Практика, 1996. - 416 с. 3. Hassold T. A syndrome of infantilism, congenital webbed neck, and cubitus valgus / T. Hassold // Hum. Genet. - 1992. - №89. - P. 647. 4. Guarneri M.P. Turner's syndrome / M.P. Guarneri // J. Pediatr. Endocrinol. Metab. - 2001. - №14. - P. 952. 5. Quigley C.A. Growth hormone and low dose estrogen in Turner syndrome: Result of a United States multicenter trial to near-final height / C.A. Quigley // J. Clin. Endocrinol. Metab. - 2002. - №87. - P. 2033.

К ПРОБЛЕМЕ ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА

Н.И. Пидвысоцкая

Резюме. Патогномические признаки синдрома Шерешевського-Тернера: низкорослость, широкая грудная клетка, гипертелоризм сосков, врожденный лимфатический отек кистей и стоп. В основе заболевания имеет место патологический набор хромосом с дефицитом одной Х-хромосомы. В отдельных случаях наблюдаются только морфологические изменения в Х-хромосоме. Дети низкого роста с дисгенезией гонад нуждаются в комплексном клинико-генеалогическом и цитогенетическом исследовании с целью ранней диагностики данной патологии.

Ключевые слова: дети, синдром Шерешевського-Тернера, низкий рост, дисгенезия гонад.

TO THE PROBLEM OF TURNER'S SYNDROME DIAGNOSIS

N.I. Pidvysotska

Abstract. Pathognomonic signs of Turner syndrome are: low growth, broad chest, nipples hyperteloryzm, congenital lymphatic edema of hands and feet. The basis of the disease is a pathological set of chromosomes with a deficit of one X chromosome. Low growth children with gonadal dysgenesis, as a risk group for Turner syndrome, require complex, clinically-genealogical and cytological examination for early detection of this disease.

Key words: children, Turner's syndrome, short stature, gonadal dysgenesis.

Higher State Educational Establishment of Ukraine

"Bukovinian State Medical University", Chernivtsi

Clin. and experim. pathol. - 2015. - Vol.14, №2 (52). - P.153-154.

Надійшла до редакції 01.04.2015

Рецензент – проф. В.Ф. Мислицький

© Н.І. Пидвысоцкая, 2015