

ГБОУ ВПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова

Кафедра эндокринологии
Зав. кафедрой - профессор
Потемкин В.В.

Синдром

Шерешевского — Тёрнера

Тимошенко А.А. 606 «Б»
Лечебный ф-т

Синдром

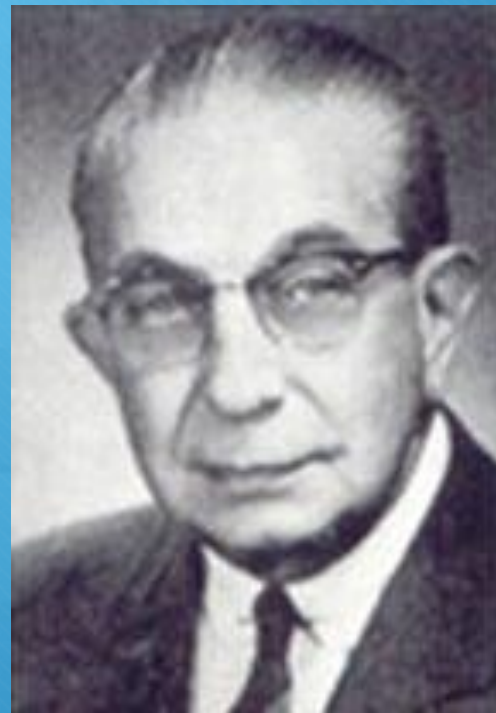
Шерешевского — Тернера

- (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
Terner**





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

low posterior
hairline

webbed neck
and extra skin

wide-set
nipples

discolored
spots on
skin

swollen
hands

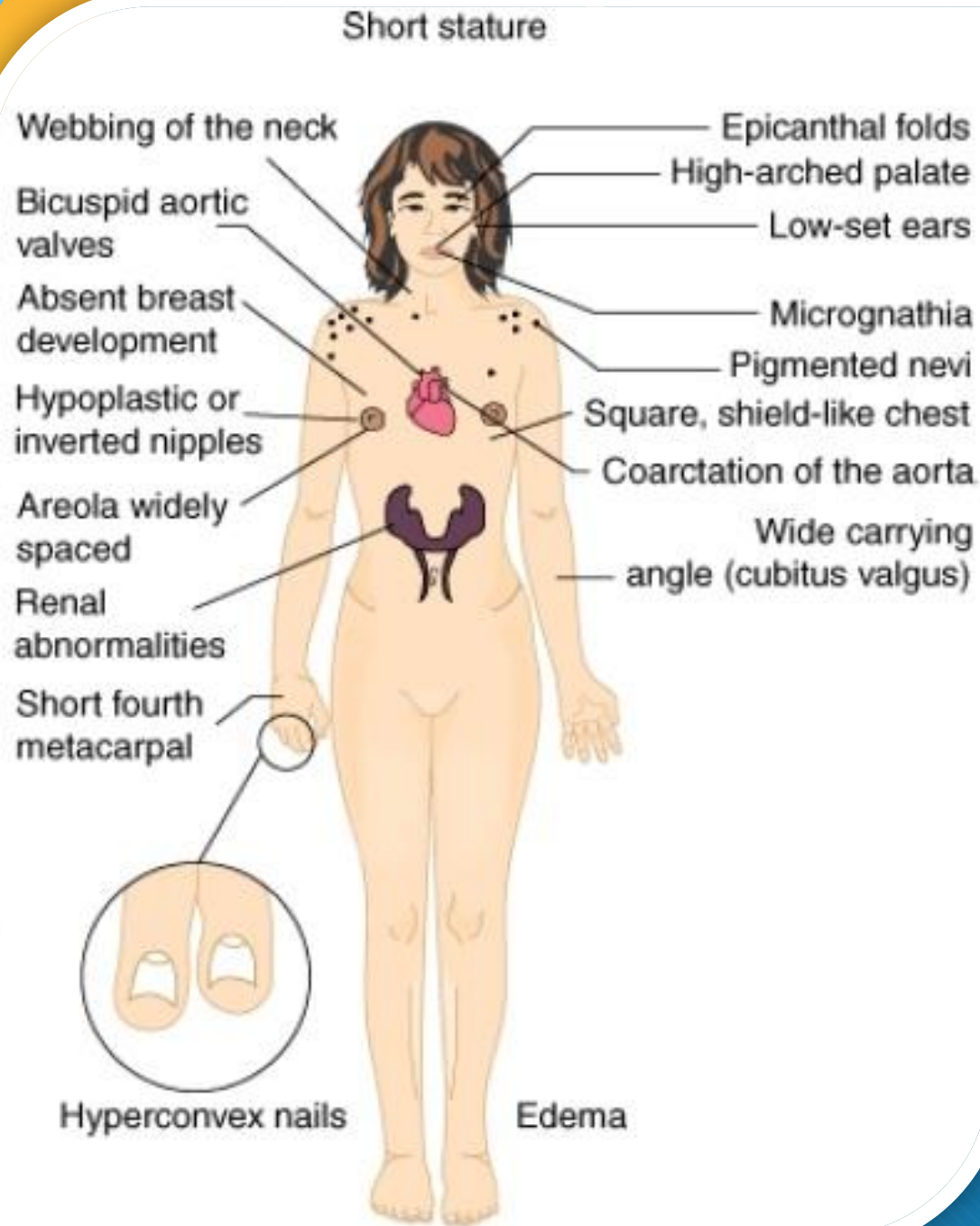
swollen feet

Copyright the Luema Foundation, all rights reserved.



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)





Пациент
с синдромом
Шершевского-
Тернера

turnersyndromepictures.net



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



Вогнутые ногти – характерный симптом синдрома Шершевского-Тернера

turnersyndromepictures.net





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.

Литература

- Гинтер Е.К. Медицинская генетика, 2003 г. ; Медицина, 448
- Шабалов Н.П. Детские болезни. Учебник для ВУЗов (том 2). 7-е изд. 2013 г. Издательский дом "Питер», 880
- Ярош А.А. Нервные болезни, 1985 г. ; Вища школа, 463
- Фотографии предоставлены сайтом ternersyndromepictures.net