

## КЛИНИКО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ВАРИАНТЫ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА

**С.В. ГОЛУБЕВА, О.В. МАЛЬЦЕВА, Т.В. ПОЛЯКОВА**

*Белорусская медицинская академия последипломного образования,*

*г. Минск, Республика Беларусь,*

*Витебский областной диагностический центр,*

*г. Витебск, Республика Беларусь*

### ВВЕДЕНИЕ

Впервые синдром полового инфантилизма, низкорослости и широкой латеральной складки на шее (шейный птеригиум) описали в 1925 году Н.А.Шерешевский и в 1938 году Х.Тернер, который дал подробное описание этого состояния [1].

Тернер выделил у больных этим заболеванием основную триаду признаков, подчеркнув выраженное нарушение функции гонад. В дальнейшем этиологически клиническую картину связали с кариотипом 45,X (синдром моносомии X хромосомы у девочек), что позволило отнести синдром к группе хромосомных болезней [2,3].

Вариант синдрома с кариотипом 45,X – самая частая, но не единственная цитогенетическая форма синдрома Тернера. Цитогенетически синдром Тернера подразделили на числовые и структурные варианты. К числовым вариантам относятся моносомия 45,X и мозаицизм 46,XX/45,X. К структурным хромосомным перестройкам отнесли изохромосому X; делецию X хромосомы; всевозможные транслокации с вовлечением X; X [1,2].

### МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Группу исследования составили 26 пациенток разных возрастных групп с предварительным клиническим диагнозом синдром Тернера. Цитогенетические исследования проводились на базе медико-генетической консультации Витебского областного диагностического центра.

### РЕЗУЛЬТАТЫ И ИХ ОБСУЖДЕНИЕ

При клиническом и цитогенетическом анализе 26 случаев синдрома Тернера были выявлены общность и различия фенотипа, цитогенетические варианты данного заболевания. У 54 % пациенток синдром Тернера выявлен в пубертатном периоде их жизни (12 – 17 лет), обратившихся за медицинской помощью в связи с аменореей и (или) задержкой полового развития; у 27% взрослых женщин (18 – 29 лет), обследованных в связи с аменореей и нарушением репродуктивной функции; у 15% девочек – в детском возрасте (3 – 11 лет), обследованных по поводу задержки физического развития и (или) врожденных особенностей развития; в 4% случаев у новорожденных девочек, обследованных в связи с наличием лимфоотек и (или) врожденных особенностей развития.

При цитогенетическом обследовании у 58% пациенток определена моносомия X хромосомы, кариотип – 45,X; у 8% пациенток – мозаичный вариант, кариотип – 45,X/46,XX; делеция X хромосомы выявлена в 11% случаев, варианты кариотипа – 46,XX,del(X); 45,X/46,X,r(X)(p); у 23% больных найдена изохромосома X, варианты кариотипа: 46,X,idic(X); 46,X,psu idic(X); 45,X/46,X,psu idic(X).

Общность и вариабельность клинических проявлений представлены в таблице.

Классическая триада признаков (половой инфантилизм, низкорослость, широкая латеральная складка на шее) присутствовала у 77% (20 пациенток). В 23% случаев (6 пациенток) с подтвержденным цитогенетически синдромом Тернера клиническая картина не соответствовала классической, цитогенетически это были следующие варианты: одна моносомия X, две делеции X

и три изохромосомы X. В 4% случаев (1 пациентка) с цитогенетическим вариантом синдрома изохромосома X присутствовали вторичные половые признаки и измененная менструальная функция. В 8% случаев (2 пациентки) с цитогенетическим вариантом изохромосома X половой инфантилизм был выражен неярко, и присутствовала резко измененная менструальная функция. Низкорослости не было у 12% обследуемых (3 пациентки) с цитогенетическими вариантами: два случая изохромосомы X и один – делеция X. Крыловидной короткой шеи не было в 23% случаев (6 пациенток) с цитогенетическими вариантами: одна моносомия X, две делеции X и три изохромосомы X.

Признак	Количество пациентов из 26
Половой инфантилизм	25
Низкорослость	23
Шейная складка, короткая шея, низкий рост волос на шее	20
Снижение интеллекта	2
Пренатальная гипоплазия	4 – да, 16 – нет, 6 – неизвестно
Лимфоотек	2 – да, 24 – неизвестно
Сухость кожи, шелушение, гиперпигментация	10
Лицевые особенности: антимонголоидный разрез глаз, птоз, эпикант, плоское переносье, готическое небо	11
Широкая грудная клетка	11
Дисморфичные ушные раковины	9
Широкие кисти, укорочение метакарпальных костей	4
Сосудистые кризы, ВПС	9 (из них 3 ВПС)
Гидронефроз*	1
Малые скелетные аномалии	2
Снижение остроты зрения (миопия)	2 (не семейный признак)
Снижение остроты слуха	1 (не семейный признак)
Аутоиммунные заболевания (тиреоидит)	1

\*Большинству пациентов не проводилось детальное обследование почек.

## ВЫВОДЫ

Таким образом, проведенный анализ демонстрирует вариабельность в фенотипе синдрома Тернера. Несмотря на то, что классическая картина достаточно очевидна, у части пациентов не бывает полного классического фенотипа. По анализу 26 случаев синдрома Тернера фенотип, выходящий за рамки классического, как правило, соответствовал более редким цитогенетическим вариантам: делеция X, изохромосома X.

Расширение рамок классического фенотипа позволит в более раннем возрасте выявлять синдром Тернера и, в свою очередь вовремя назначать заместительную гормональную терапию (до 16 лет анаболические стероиды с целью коррекции роста, а после 16 лет эстрогены, затем гестогены с целью улучшения соматического состояния, снижения риска осложнений, улучшения психоэмоционального статуса и с косметической целью). Ранняя диагностика заболевания и назначение корректирующей терапии в значительной степени повысят качество жизни пациенток и поможет им в социальной адаптации.

## ЛИТЕРАТУРА

1. Ворсанова, С.Г. Медицинская цитогенетика / С.Г. Ворсанова, Ю.Б. Юров, В.Н. Чернышев. – М.: Медпрактика-М, 2006.
2. Лазюк, Г.И. Тератология человека / Г.И. Лазюк. – М.: Медицина, 1991.
3. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование / С.И. Козлова [и др.]; под общ. Ред. С.И. Козловой. – Ленинград: Медицина, ленинградское отделение, 1987.

## THE CLINICAL-CYTOGENETICAL VARIANTS OF A SYNDROME SHERESHEVSKY-TERNER

*S.A. GOLUBEVA, O.V. MALTSEVA, T.V. POLYAKOVA*

### *Summary*

The cytogenetic researches of patients of different age groups with the preliminary clinical diagnosis Turner's syndrome are presented in the artical. The carried out analysis shows variability in a phenotype of a syndrome of Turner. Thus, not looking that the classical picture is obvious enough, the part of patients does not have a full classical phenotype.

*Поступила в редакцию 4 мая 2009г.*