

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 изохромасома X присутствовали вторичные половые признаки и измененная менструальная функция. В 8% случаев (2 пациентки) с цитогенетическим вариантом изохромасома 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, изохромасома 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.