

Кафедра медицинской генетики

Синдром Шерешёвского — Тернера

Выполнила: студентка 1 медицинского факультета

1 группы 5 курса

Сечка Анна Игоревна

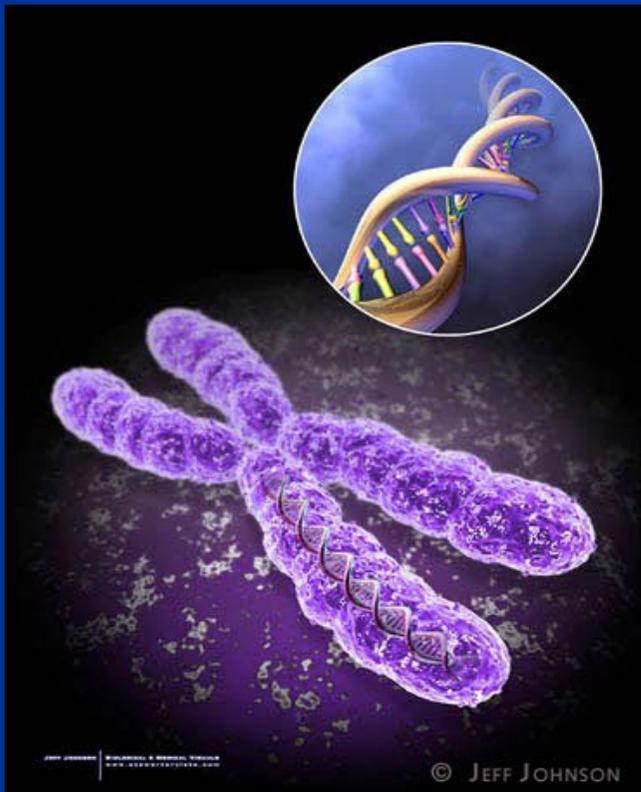
Преподаватель : д.мед.н. Гречанина Юлия Борисовна

ХНМУ

2016

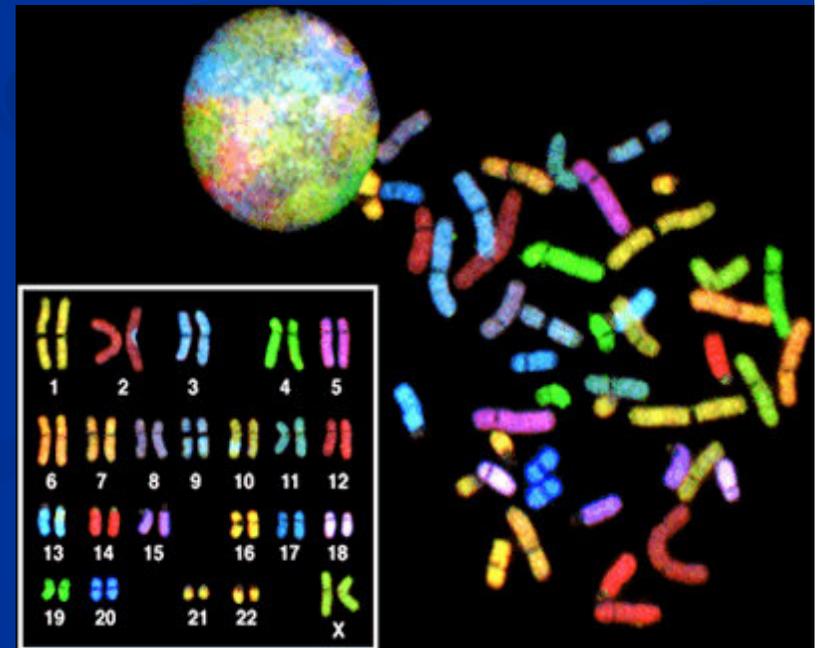
Синдром Шерешевского — Тернера

хромосомная болезнь,
сопровождающаяся характерными
аномалиями физического
развития, низкорослостью и
половым инфантилизмом.



Частота встречаемости

- Частота встречаемости синдрома Шерешевского-Тернера среди женщин равна 1:3000, а при росте взрослых женщин 130-145 см эта частота возрастает до 1:14.
- Моносомия короткого плеча х хромосомы, кариотип 45 XO



Патогенез

- В основе заболевания лежит аномалия половых хромосом, что в свою очередь приводит к врожденной аномалии половой дифференцировки, а нередко и к различным соматическим аномалиям. Вместо присущих женскому организму XX-половых хромосом чаще всего имеется лишь одна X-хромосома. Это происходит вследствие потери второй половой хромосомы в процессе мейоза. В связи с этим возникает неполный хромосомный набор (кариотип 45X). Однако при этом заболевании могут быть различные варианты мозаицизма: 45X/ 46XX, 45X/46XY, 45X/47XXX и др.



Клиника

Имеется 3 группы отклонений

- гипогонадизм (половой инфантилизм) выявляется в пубертатном периоде, аменорея в 96%, бесплодие - более 96-99%.
- врожденные соматические пороки развития:
 - аномалии мочевой системы (подковообразная почка, удвоение почек и мочевыводящих путей) - 43-60%
 - умственная отсталость - 18-50%
 - аномалии сердечно-сосудистой системы (ВПР - коарктация) - 43%
 - нарушение слуха - 40-53%
 - нарушение зрения - 22%
- низкий рост, при этом: короткое туловище - 97%, короткая шея - 71%, крыловидная складка на шее (птериgium) - 53%, низкий рост волос на затылке - 73%.

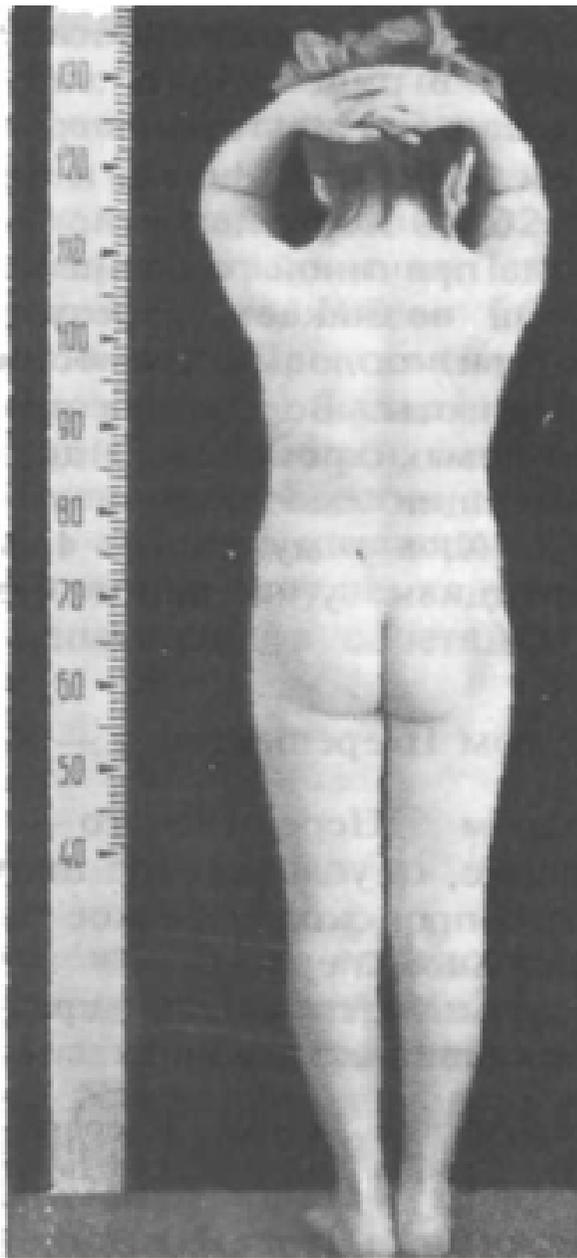
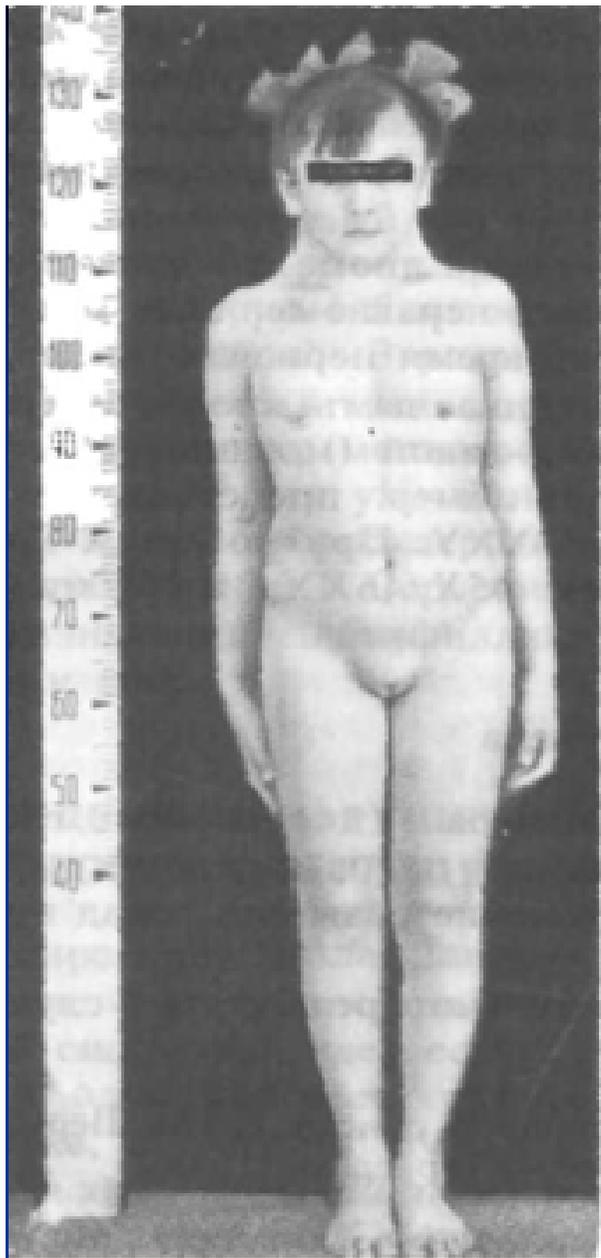


Рис. 65. Синдром Шерешевского—Тернера у больной 16 лет с 45 X
хромосомным набором: короткая шея, опущенные верхние веки,
признаки вторичного остеопороза по типу меду, низкая граница роста
костей.

downsyndrome.at.ua

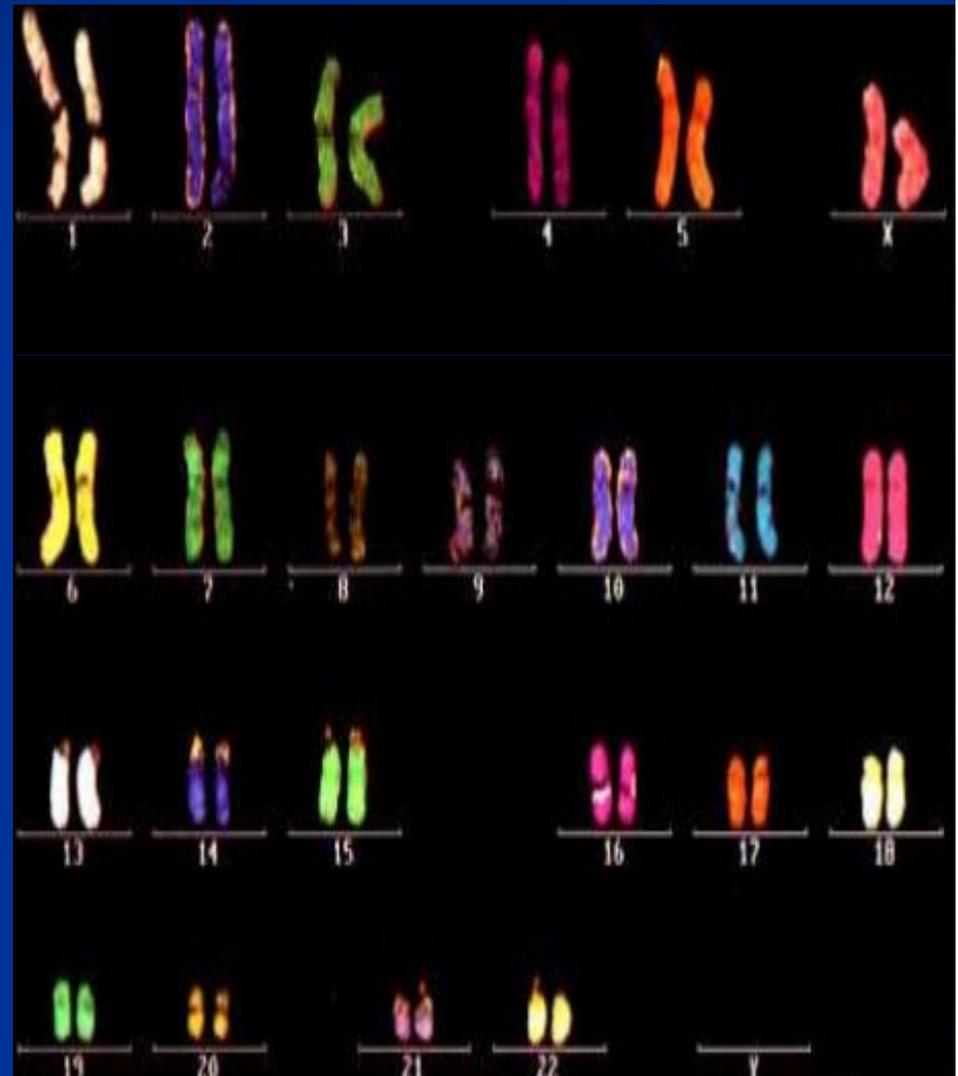


Рисунок 16. Больная 13 лет. Синдром Шерешевского-Тернера. Низкий рост, отсутствие вторичных половых признаков

- Половые железы не развиты и представлены обычно соединительной тканью что приводит к бесплодности
- Отставание и дефекты физического развития:
- рост маленький
- маленькая нижняя челюсть
- оттопыренные уши
- широкая грудная клетка с далеко расставленными сосками
- соски втянуты
- часто искривление рук в области локтевых суставов
- выпуклые ногти на коротких пальцах рук.

Методы диагностики

- определении полового хроматина (вещества клеточного ядра) – наблюдается его отсутствие
- исследовании кариотипа (хромосомного набора) - 45X0; 45X0/46XX; 45,X/46,XY; 46,X iso (Xq)
- В крови снижено количество эстрогенов, но повышено количество гормонов гипофиза, особенно фоллитропина
- При ультразвуковом исследовании не находят яичников, матка недоразвита
- При рентгеновском обследовании находят остеопороз (разрежение костной ткани) и различные аномалии развития костного скелета

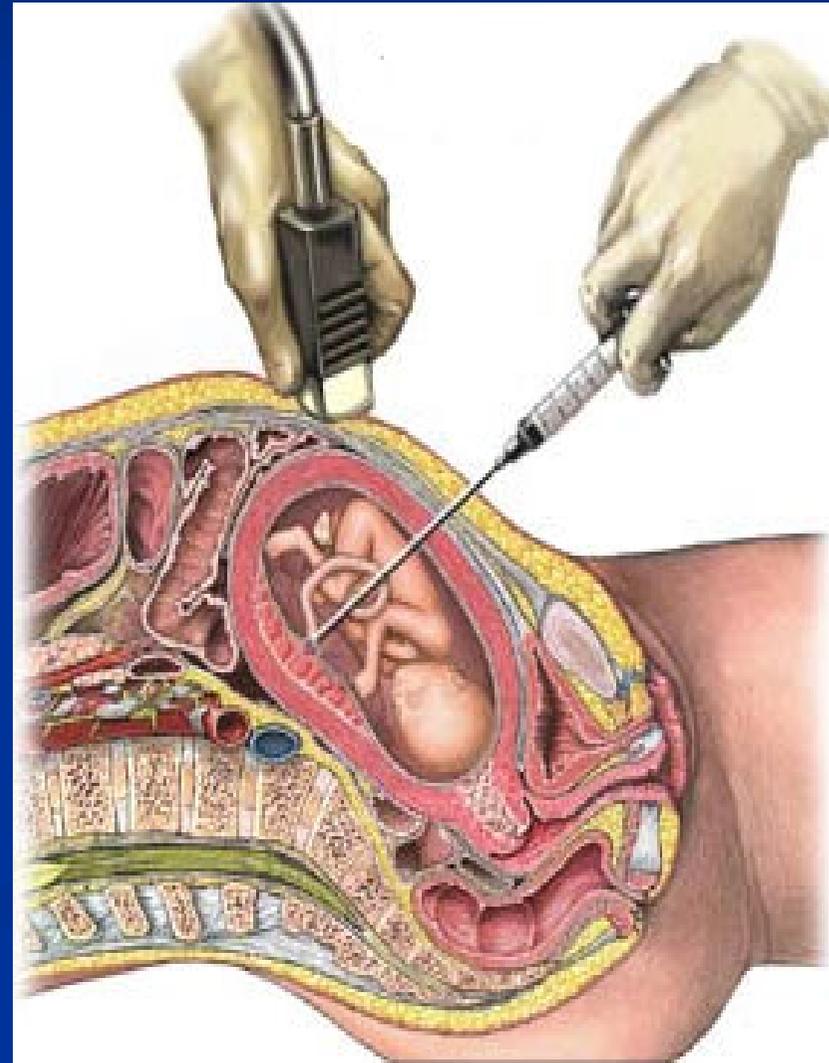


Лечение

- Применяется гормон роста (соматотропин человека)
- После достижения возраста 12-13 лет начинают заместительную терапию эстрогенами
- Пороки других органов и систем, особенно сердечно-сосудистой часто требуют хирургического лечения
- Психотерапия

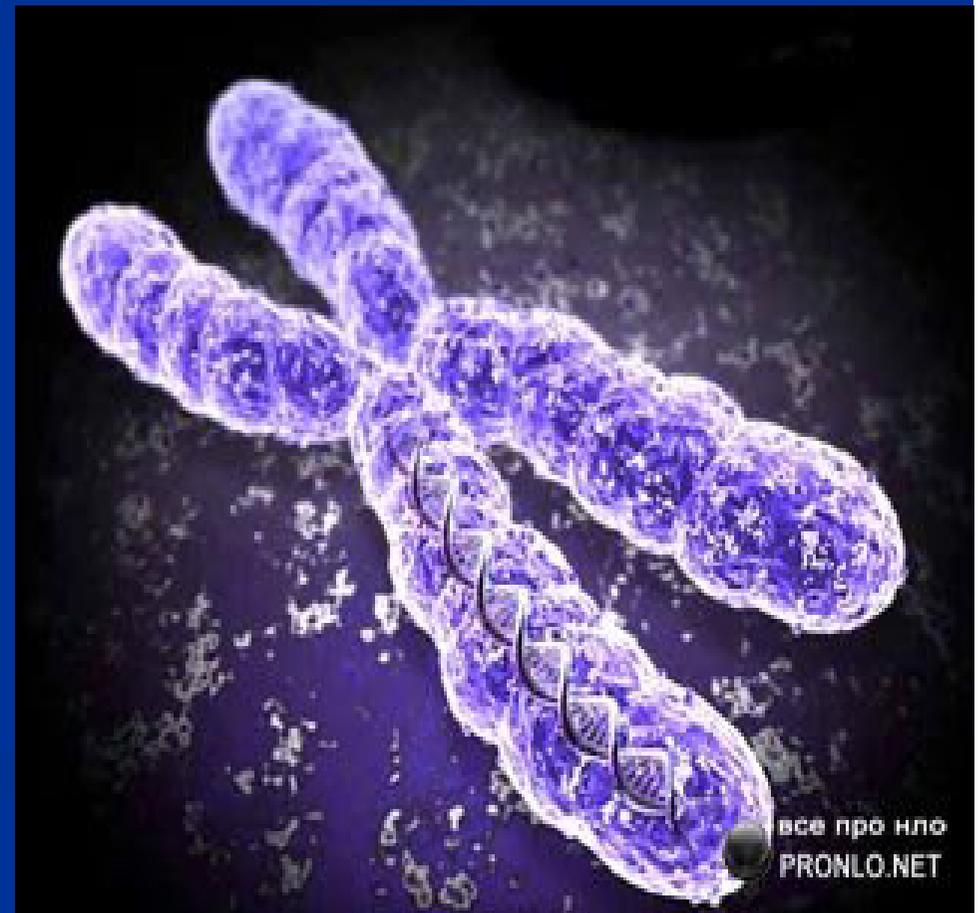
Пренатальная диагностика

- УЗИ – наличие пороков развития
- Хорионбиопсия 9-11 неделя - хромосомный анализ
- Амниоцентез 15-17 неделя - хромосомный анализ
- Кордоцентез 18-22 неделя - хромосомный анализ



Прогноз

- Прогноз для жизни при синдроме Тернера благоприятный, исключение составляют больные с тяжелыми врожденными пороками сердца и крупных сосудов и почечной гипертензией. Лечение женскими половыми гормонами делает больных способными к семейной жизни, однако абсолютное большинство из них остаются бесплодными.



Спасибо за внимание!