

С.В.Голубева¹, О.В.Мальцева², Т.В.Полякова²¹Витебский областной диагностический центр,²Белорусская медицинская академия последипломного образования

Впервые синдром полового инфантилизма, низкорослости и широкой латеральной складки на шее (шейный птериgium) 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)

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.

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.

ПРИЗНАК	КОЛИЧЕСТВО ПАЦИЕНТОВ ИЗ 26
Половой инфантилизм	25
Низкорослость	23
Шейная складка, короткая шея,	20
Низкий рост волос на шее	
Снижение интеллекта	2
Пренатальная гипоплазия	4 – да, 16 – нет, 6 – неизвестно
Лимфоотек	2 – да, 24 – неизвестно
Сухость кожи, шелушение,	10
гиперпигментация	
Лицевые особенности: антимонголоидный	11
разрез глаз, птоз, эпикант, плоское переносье,	
готическое небо	
Широкая грудная клетка	11
Дисморфичные ушные раковины	9
Широкие кисти, укорочение метакарпальных	4
Костей	
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.

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 не ярко, 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.

Таким образом, проведенный анализ демонстрирует вариабельность в фенотипе синдрома Тернера. Не смотря 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., Юров Ю.Б., Чернышев В.Н. Медицинская цитогенетика – «Медпрактика-М», Москва 2006.
2. Лазюк Г.И. Тераптология человека – «Медицина», Москва 1991.
3. Козлова С.И., Семанова Е., Демикова Н.С., Бинникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование – Ленинград «Медицина» ленинградское отделение 1987.