

## СИНДРОМ ДИСГЕНЕЗИИ ГОНАД (ТИП ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА) У РЕБЁНКА РАННЕГО ВОЗРАСТА

Синдром Шерешевского-Тернера (СШТ) является генетически детерминированным заболеванием и встречается с частотой 1 случай на 2000-2500 девочек, рождённых живыми. Для данной патологии характерна триада признаков: низкий рост, дисгенезия гонад и врождённые аномалии различных органов. Хромосомные аномалии при данном синдроме проявляются в виде отсутствия одной из двух хромосом X: делеции части одной хромосомы X, также возможны различные мозаичные варианты, когда хромосомный набор частично сохранён. Диагноз СШТ устанавливается только на основании исследования кариотипа. Основными задачами лечения больных с СШТ в детском и подростковом возрасте являются: увеличение конечного роста, формирование вторичных половых признаков и установление регулярного менструального цикла, коррекция пороков развития, лечение сопутствующих заболеваний, профилактика остеопороза.

**КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА:** синдром Шерешевского-Тернера, дисгенезия гонад, кариотип.

**Orlova N.M., Protasova T.A.**

*Kemerovo Regional Clinical Hospital, Kemerovo*

### **SYNDROME OF GONAD'S DYSGENESIS (TYPE SHERESHEVSKY-TURNER) AT THE CHILD OF EARLY AGE**

The syndrome Shereshevsky-Turner is genetically determined disease and there is frequency 1 case on 2000-2500 girls born by the live. For the given pathology the triad of signs is characteristic: low growth, gonad's dysgenesis and congenital anomalies of various bodies. Chromosomal anomalies at the given syndrome are shown in the form of absence of one of two chromosomes X: deletion parts of one chromosome X, also are possible various mosaic variants when the chromosomal complement is partially kept. Diagnosis of Shereshevsky-Turner syndrome is established only on the basis of cariotype's research. The primary goals of treatment of patients with Shereshevsky-Turner syndrome at children's and teenage age is the following: Increase in final growth, Formation of secondary sexual signs and an establishment of the regular menstrual cycle, Correction of developmental anomalies, treatment of accompanying diseases, Osteoporosis preventive maintenance.

**KEY WORDS:** a Shereshevsky-Turner syndrome; gonad's dysgenesis; cariotype.

Синдром Шерешевского-Тернера (СШТ) является генетически детерминированным заболеванием и встречается с частотой 1 случай на 2000-2500 девочек, рождённых живыми. Для данной патологии характерна триада признаков: низкий рост, дисгенезия гонад и врождённые аномалии различных органов. В 1959 г. Фордом была установлена связь заболевания с нарушением одной X-хромосомы. Хромосомные аномалии при данном синдроме проявляются в виде отсутствия одной из двух хромосом X: делеции части одной хромосомы X, также возможны различные мозаичные варианты, когда хромосомный набор частично сохранён.

Только 1 % эмбрионов с кариотипом 45XO достигают стадии плода, остальные не достигают 28 недель гестации, а около 10 % спонтанных абортот связаны с моносомией X. У некоторых пациентов возможно присутствие хромосомы Y (полное или частичное) в ряде клеток (вариант 45X/46XY клинически проявляется вирилизацией, отмечается смешанная дисгенезия гонад, что является фактором риска в развитии гонадобластомы).

Обычно с целью диагностики СШТ проводится

исследование периферических лимфоцитов, однако оно не способно определить делеции и транслокации хромосом. Использование хромосомного зондирования выявляет минимальные изменения кариотипа, такие как делеция или наличие изохромосомы, и в случае СШТ показывает, что полная моносомия 45X встречается только у 50-60 % больных. На сегодняшний день установлено, что при СШТ не существует чёткой корреляции между генотипом и фенотипом.

К основным клиническим характеристикам СШТ относят низкие темпы роста и низкий конечный рост, дисгенезию гонад, а также целый ряд врождённых аномалий.

### ДИАГНОСТИКА

Диагноз СШТ устанавливается только на основании исследования кариотипа. При отсутствии выраженных стигм дисэмбриогенеза, но выраженном отставании в росте (SDS менее -2,5), кариотипирование также является необходимым этапом диагностики. В случае отсутствия хромосомной патологии при исследовании периферических лимфоцитов, но наличии выраженных клинических признаков СШТ, необходимо провести исследование кариотипа в клетках других тканей.

**Пренатальная диагностика.** Большинство случаев выявления СШТ во внутриутробном периоде являются случайной находкой, когда исследование кариотипа плода проводится по не связанным с СШТ

#### **Корреспонденцию адресовать:**

ОРЛОВА Наталья Михайловна,  
650067, г. Кемерово, пр. Октябрьский, 22,  
ГУЗ «КОКБ».  
Тел. 8 (3842) 39-64-21.  
E-mail: orlova-OORI@yandex.ru

причинам (предшествующие хромосомные аномалии, возраст матери, нарушения гормонального статуса матери при скрининговом исследовании). Поводом для изучения кариотипа могут служить обнаруженные при ультразвуковом исследовании признаки: утолщение затылочного изгиба, водянка мозга, коарктация аорты, аномалии строения левых отделов сердца, брахицефалия, аномалии строения почек, внутриутробная задержка развития плода. При пренатально установленном диагнозе кариотипирование следует повторить после рождения.

**Постнатальная диагностика.** У новорожденных показаниями к кариотипированию являются совокупность стигм дисэмбриогенеза (лимфатический отёк кистей и стоп, складки на шее, низкий рост волос, микрогнатия, аномальное строение ушных раковин, врождённые пороки развития). В детстве показаниями к кариотипированию являются низкий рост и темпы роста ниже 5-го перцентиля для данного возраста в сочетании или без стигм дисэмбриогенеза. В подростковом возрасте такими показаниями являются низкий рост, отсутствие яичников на УЗИ, недоразвитие матки, первичная или вторичная аменорея на фоне резко повышенного уровня фолликулолизирующего гормона (ФСГ).

## ЛЕЧЕНИЕ

Основными задачами лечения больных с СШТ в детском и подростковом возрасте являются: увеличение конечного роста, формирование вторичных половых признаков и установление регулярного менструального цикла, коррекция пороков развития, лечение сопутствующих заболеваний, профилактика остеопороза.

На сегодняшний день лечение низкорослости при СШТ включает применение рекомбинантного гормона роста (рГР), полученного с использованием технологии рекомбинантной ДНК. Данное заболевание является наиболее частым показанием к терапии рГР.

Целью эстрогензаместительной терапии является максимально полная имитация нормального полового развития.

Коррекция внешних аномалий проводится только в случае значимого косметического дефекта (крыло-видные складки шеи) или при нарушении функции органа (например, выраженный птоз). Надо помнить о предрасположенности к образованию келоидных рубцов при СШТ.

В профилактике остеопороза важную роль играет длительное лечение рГР и заместительная терапия половыми гормонами, что улучшает прогноз для плотности кости и возможного развития остеопении. Кроме того, для оптимизации сохранения костной ткани возможно профилактическое применение кальция курсами.

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Под нашим наблюдением находился **ребёнок К.** в возрасте 2 лет 8 месяцев, который поступил с жалобами на аномальное строение наружных половых органов.

**Из анамнеза заболевания:** у ребёнка с рождения отмечается аномальное строение наружных половых органов: наружные гениталии по смешанному типу, мошонка не развита, фаллос с головкой, отверстие уретры у основания фаллоса, пальпацией тестикулы не определяются.



### Сведения об авторах:

ОРЛОВА Наталья Михайловна, врач-педиатр, отделение острых респираторных инфекций, ГУЗ «КОКБ», Кемерово, Россия. E-mail: orlova-OORI@yandex.ru

ПРОТАСОВА Татьяна Александровна, врач-педиатр, заведующая отделением острых респираторных инфекций, ГУЗ «КОКБ», г. Кемерово, Россия. E-mail: protasova-OORI@yandex.ru

### Information about authors:

ORLOVA Natalia Michailovna, doctor-pediatrician, branch of sharp respiratory infections, Regional Clinical Hospital, Kemerovo, Russia. E-mail: orlova-OORI@yandex.ru

PROTASOVA Tatjana Alexandrovna, doctor-pediatrician, managing branch of sharp respiratory infections, Regional Clinical Hospital, Kemerovo, Russia. E-mail: protasova-OORI@yandex.ru

**Из анамнеза жизни:** ребёнок от 2-й беременности, 2-х родов, беременность протекала на фоне хронической гипоксии плода, хронической фетоплацентарной недостаточности, угрозы прерывания. Антенатальная профилактика фоновой патологии проводилась. Роды в 39 недель, масса 2500 г, длина тела 48 см, МРК-73. Оценка по Апгар 7/8 баллов. К груди приложен на 3-и сутки. Пуповинный остаток отпал на 4-е сутки. Привит — БЦЖ, гепатит. На естественном вскармливании до 2-х недель, затем искусственное адаптированными смесями. С 7-ми месяцев получает прикормы. Высыпания на коже аллергического характера после употребления сладких блюд. Получает масляный раствор витамина Д3 с 1 месяца. Препараты железа не получал.

Реакция Манту в возрасте 1 год (12.12.07 г.) — отрицательная.

Психомоторное развитие: голову держит с 2-х месяцев, сидит с 6-ти месяцев, ходит с 1 года.

Перенесенные заболевания: острая респираторная инфекция, гнойный отит, atopический дерматит, осложнённый стрептодермией.

Дед по линии матери болел туберкулёзом.

**Обследование:**

ТТГ — 1,85 МкМе/мл; Т<sub>4</sub> свободный — 15,5; Кортизол — 550 Нмоль/л; ЛГ — 0,5 ММе/мл; ФСГ — 4 ММе/мл; Тестостерон — 0,25 Нмоль/л; 17 ОН Р — 16,8 нм/л (норма).

УЗИ органов брюшной полости — гепатомегалия. УЗИ почек — без патологических изменений. УЗИ органов малого таза — матка и яичники в малом тазу не обнаружены; в паховых каналах с обеих сторон обнаружены яички: справа — 12 × 11 × 9 мм, слева — 14 × 12 × 9 мм.

Костный возраст (1.09.09 г.): деструктивных изменений не выявлено. Костный возраст соответствует данному возрасту.

Кариотипирование: кариотип 46 XY, из 100 проанализированных клеток 5 имеют кариотип 45 X.

Для уточнения диагноза ребёнок был направлен в РДКБ г. Москвы.

Описанный клинический случай интересен тем, что это довольно редкая патология у детей раннего возраста.

## ЛИТЕРАТУРА:

1. Синдром Шерешевского-Тернера (патогенез, клиника, диагностика, лечение): метод. реком. /Дедов И.И., Петеркова В.А., Волеводз Н.Н., Семичева Т.В. — М., 2002.
2. Дедов, И.И. Половое развитие детей: норма и патология /Дедов И.И., Семичева Т.В., Петеркова В.А. — М., 2002. — С. 160-165.
3. Синдром Шерешевского-Тернера у детей (клиника, диагностика, лечение): метод. реком. /Петеркова В.А., Безлепкина О.Б., Семичева Т.В., Коледова Е.Б. — М., 1998.
4. Панкратова, М.С. Синдром Шерешевского-Тернера в практике педиатра-эндокринолога /Панкратова М.С., Петеркова В.А. //Педиатрия. — 2009. — № 4. — С. 115-121.



### КОФЕ НЕ ВЛИЯЕТ НА ПОВЫШЕНИЕ ДАВЛЕНИЯ

Устоявшееся убеждение в том, что регулярное употребление кофе грозит повышенным артериальным давлением, теперь опровергнуто американскими медиками.

Автор исследования Ливей Чен (Государственный Университет здоровья в Новом Орлеане) доказал, что употребление кофе даже более, чем три раза в день, никак не влияет на гипертонию. Эффект остается абсолютно одинаковым, как если бы человек пил 1-2 чашки в день. В изыскании были приведены данные о 170000 пациентов, которые имели привычку пить кофе постоянно. Их состояние здоровья проверяли на протяжении 33 лет. Ученые выясняли, сколько именно кофе пьют люди в день. Чен утверждает, что на взаимосвязь между кофе и повышенным давлением влияют ряд факторов. Это могут быть особенности организма, генетика, наследственные болезни.

К примеру, некоторым людям становится плохо от одной чашечки кофе, а кто-то его пьет «цистернами» и ничего, кроме бодрости, не чувствует. Уточнение сделал лишь профессор медицины Лоуренс Кракофф, который специализируется на гипертензии (Нью-йоркский медицинский центр «Маунт Синай»).

Ученый сказал, что человек, который пьет кофе, а после этого не может уснуть, поступает неправильно, ведь таким образом расшатывается его нервная система. Такие отрицательные моменты нельзя упускать, так как именно бессонница может являться одним из факторов, влияющих на развитие гипертонии.

Источник: <http://newsmedlab.ru/>