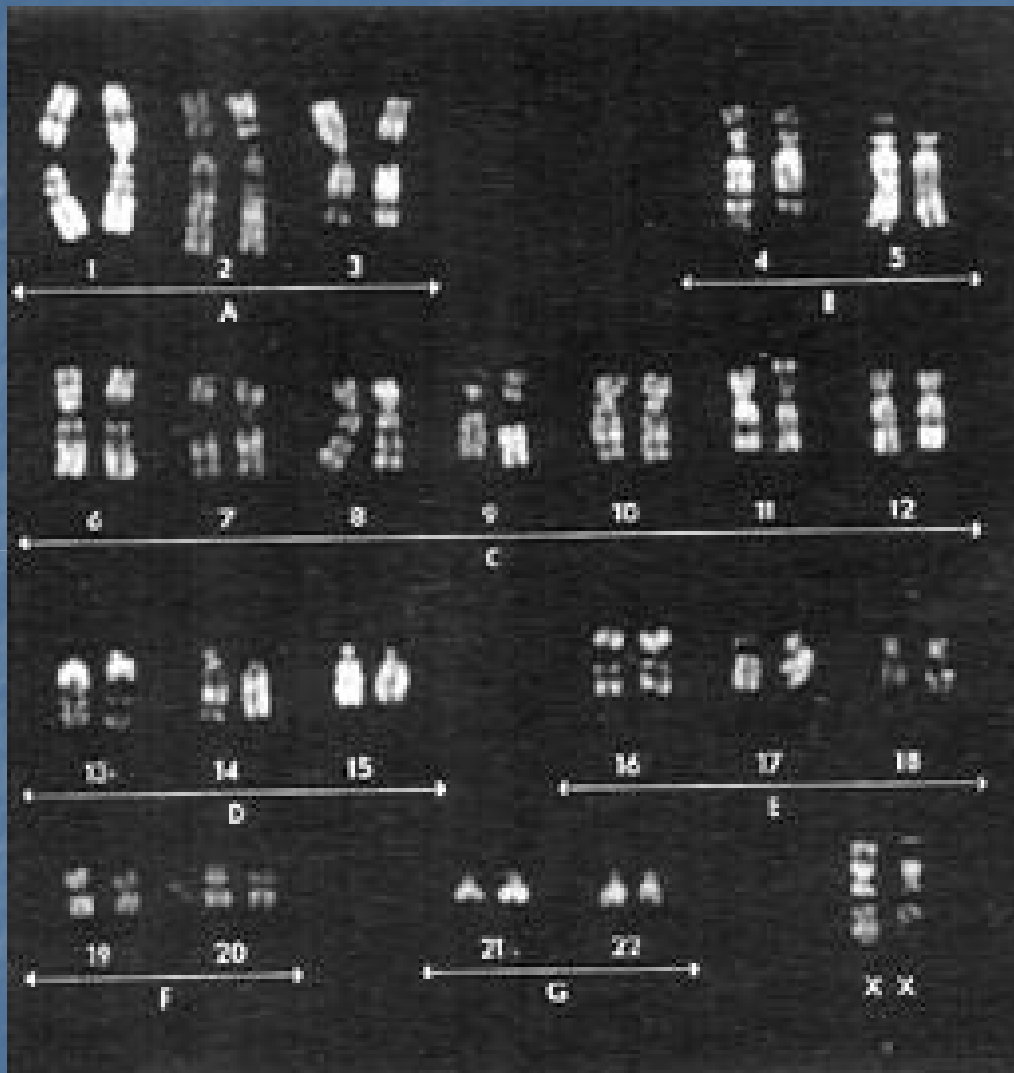


Синдром Шерешевского -Тернера

Выполнил:
студент 1м.5к.3гр.
Шевченко О.С.



Синдром Шерешевского-Тернера – это хромосомное заболевание, вызванное отсутствием или дефектом одной X-хромосомы.

Впервые данное заболевание было открыто в 1925 году ученым Шерешевским. В 1938 году ученый Тернер более подробно описал синдром, выделив присущие ему клинические признаки. В 1959 году была доказана генетическая природа синдрома Шерешевского-Тернера.



Н. А. Шерешевский (1885—1961)

Распространенность



В среднем данное заболевание встречается с частотой 1:1500 беременностей. Рождение детей с синдромом происходит еще реже, т.к. беременность часто прерывается на ранних сроках.

Синдром Шерешевского-Тернера в большинстве случаев возникает только у девочек, крайне редко данная патология встречается у мальчиков. Данных за наследственность заболевания не обнаружено

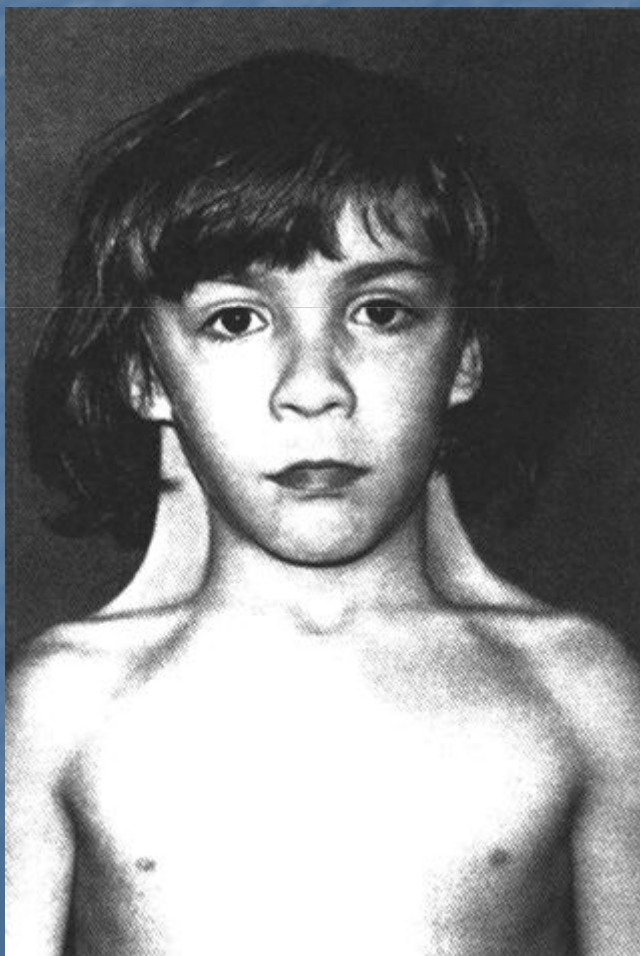
Причины возникновения

У здорового человека каждая клетка организма состоит из одинакового количества хромосом (23 пары). Под влиянием различных факторов возможно нарушение гаметогенеза, в результате чего после оплодотворения образуется зигота с нарушением количества хромосом.

Синдром Шерешевского-Тернера является одним из примеров такой патологии: кариотип ребенка состоит из 45 хромосом (одна из X-хромосом отсутствует или имеет дефекты).

Причины таких нарушений на данный момент окончательно не выяснены. Нет подтвержденных данных и о наследственности данного заболевания или влияния возраста родителей.

Внешний вид больных



Складки кожи в области шеи — характерный признак болезни. На фото: девочка до и после пластической операции



Клиническая картина

Отсутствие или дефекты X-хромосомы приводят к нарушению физического и полового развития. В большинстве случаев умственные способности остаются нормальными, реже интеллект может быть незначительно снижен.

Основные клинические признаки синдрома Шерешевского-Тернера:

- Низкая масса тела и рост ребенка при доношенной беременности;
- Сохранение низкого роста по мере развития ребенка (как правило, рост не превышает 150-155 см);
- «шея сфинкса» (короткая шея с крыловидными складками);
- Широкая грудная клетка;
- Маленькие низко расположенные уши;
- Искривление локтевых суставов;
- Короткие пальцы рук за счет укорочения пястных костей;
- Лимфостаз (отечность) стоп и кистей;
- Пороки половой системы (уменьшение размеров матки, отсутствие яичников, недоразвитие клитора и малых половых губ, гипертрофированные большие половые губы и др.);
- Отсутствие или слабая выраженность вторичных половых признаков (отсутствие менструаций, малое оволосение лобка и подмышечных впадин, недоразвитие молочных желез);
- Возможные пороки развития сердечно-сосудистой, мочевыводящей и эндокринной систем;
- Склонность к повышенному артериальному давлению и ожирению.

Основные диагностические мероприятия

- Анализ крови на гормоны (при данной патологии значительно снижено количество эстрогенов и повышен уровень ФСГ и ЛГ);
- Определение кариотипа, консультация генетика;
- Консультация акушера-гинеколога;
- УЗИ органов малого таза;
- Консультации узких специалистов по необходимости;
- Дополнительные методы обследования для выявления пороков развития по показаниям.



Лечение

- **Специфическое лечение синдрома Шерешевского-Тернера отсутствует**, на данный момент нет возможности изменения кариотипа человека, но своевременно начатая терапия помогает ребенку вести нормальный образ жизни.
 - **Симптоматическое лечение состоит из нескольких этапов:**
- Прием анаболических стероидов и соматотропина для увеличения роста пациентки;
- Эстрогенсодержащие препараты с периода полового созревания для развития вторичных половых признаков и формирования женского телосложения;
- Лечение врожденных пороков развития;
- Коррекция возможных косметических дефектов.



Прогноз



- Прогноз для жизни и здоровья благополучный при отсутствии тяжелых пороков развития.
- Длительное время женщины с синдромом Шерешевского-Тернера оставались бесплодными. На данный момент в связи с успешным развитием репродуктивных технологий возможно наступление беременности (методом экстракорпорального оплодотворения с использованием чужих яйцеклеток).

