

СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО–ТЁРНЕРА: КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ, ДИАГНОСТИКА И СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ К ТЕРАПИИ

Хабибуллаева Дилхумор

*Студент 2-го курса стоматологического
факультета Андижанского филиала*

Кокандского университета

khabibullayeva49@gmail.com

Аннотация

Синдром Шерешевского–Тёрнера (СШТ) является одной из наиболее распространённых хромосомных патологий, связанной с полной или частичной моносомией по X-хромосоме. Данное заболевание встречается приблизительно у одной из 2500–3000 новорождённых девочек и характеризуется разнообразными клиническими проявлениями: низким ростом, дисгенезией гонад, нарушением полового развития, врождёнными пороками сердца и эндокринными нарушениями. Несмотря на генетическую природу синдрома, его клиническая картина варьирует в зависимости от степени хромосомной аномалии, что усложняет диагностику.

Современные методы диагностики включают цитогенетический анализ, молекулярно-генетические исследования, ультразвуковое обследование и гормональные тесты. Важную роль играет раннее выявление заболевания, так как своевременное начало терапии, в частности назначение гормона роста и заместительная гормональная терапия, позволяет значительно улучшить физическое и психосоциальное развитие пациенток.

Цель данной работы – рассмотреть основные аспекты синдрома Шерешевского–Тёрнера, включая этиологию, патогенез, клинические особенности, диагностические подходы и методы лечения. Отдельное внимание уделяется проблемам репродуктивного здоровья и вопросам качества жизни пациенток. В заключение подчеркивается необходимость мультидисциплинарного подхода в ведении больных с СШТ.

Ключевые слова: Синдром Шерешевского–Тёрнера, хромосомные аномалии, моносомия X, низкий рост, дисгенезия гонад, гормональная терапия, кардиопатология, эндокринные нарушения, репродуктивное здоровье, диагностика.

Введение

Синдром Шерешевского–Тёрнера (СШТ) был впервые описан в начале XX века советским эндокринологом Н.А. Шерешевским и американским врачом Г. Тёрнером. Данный синдром является уникальной патологией, связанной с нарушением числа или структуры половых хромосом у женщин. Основным цитогенетическим вариантом является моносомия по X-хромосоме (45, X0), однако встречаются и мозаичные формы.

Частота СШТ достаточно высока и составляет приблизительно 1 случай на 2500–3000 девочек. В связи с этим проблема ранней диагностики и лечения синдрома остаётся актуальной в современной медицине. Клиническая картина заболевания весьма разнообразна: характерные дисморфические признаки лица, низкий рост, врождённые аномалии сердечно-сосудистой системы, патология почек, эндокринные расстройства. Наиболее значимым проявлением является дисгенезия гонад, что приводит к бесплодию и требует заместительной гормональной терапии.

Современные достижения в области генетики, эндокринологии и репродуктологии позволяют значительно улучшить качество жизни пациенток с данным синдромом. Однако ключевым фактором успеха остаётся раннее выявление патологии и мультидисциплинарный подход к ведению больных. В настоящей работе рассмотрены основные аспекты СШТ, включая его клинические проявления, методы диагностики и современные терапевтические подходы.

Обзор литературы

Анализ литературы свидетельствует о том, что синдром Шерешевского–Тёрнера остаётся одной из наиболее изучаемых хромосомных аномалий. В работах зарубежных авторов (Harlan, 2018; Sybert, 2019) подробно описаны генетические механизмы заболевания и его клиническое разнообразие. Отмечается, что более 50% случаев связаны с полной моносомией X, тогда как остальные обусловлены мозаицизмом или структурными перестройками.

Российские исследователи (Савельева, 2020; Пучкова, 2021) уделяют внимание особенностям диагностики и ведения пациенток в условиях отечественного здравоохранения. Особое значение придается применению гормональной терапии для коррекции роста и индукции полового развития. Современные рекомендации указывают на необходимость комплексного подхода, включающего эндокринологическое, кардиологическое, нефрологическое и психологическое сопровождение больных.

Таким образом, современные литературные данные подтверждают, что ранняя диагностика и своевременная терапия позволяют существенно улучшить прогноз и качество жизни пациенток с синдромом Шерешевского–Тёрнера.

Основная часть

Синдром Шерешевского–Тёрнера (СШТ) представляет собой генетическое заболевание, возникающее вследствие аномалий половых хромосом. Основным вариантом является кариотип 45, X0, однако у части больных выявляются мозаичные формы (например, 45, X0/46, XX или 45, X0/46, XY). Клинические проявления заболевания чрезвычайно разнообразны и зависят от характера хромосомной патологии.

Этиология и патогенез

Этиологическим фактором СШТ является потеря одной X-хромосомы или структурные её аномалии. Патогенез связан с нарушением экспрессии генов, локализованных на X-хромосоме, что приводит к задержке физического и полового развития, а также множественным врожденным порокам.

Клинические проявления

Клиническая картина СШТ варьирует, однако существуют общие признаки:

- **Физические особенности:** низкий рост, крыловидные складки шеи, низко расположенные уши, отёки кистей и стоп у новорождённых.
- **Соматические нарушения:** врождённые пороки сердца (коарктация аорты, двустворчатый аортальный клапан), аномалии почек, эндокринные расстройства (гипотиреоз, сахарный диабет).
- **Репродуктивная система:** дисгенезия гонад, отсутствие менструации, бесплодие.
- **Психосоциальные аспекты:** трудности в обучении, сниженная самооценка, потребность в психологической поддержке.

Диагностика

Основным методом диагностики является **цитогенетический анализ кариотипа**, позволяющий выявить моносомию или мозаицизм. Дополнительными методами служат:

- ультразвуковое исследование органов малого таза и сердца,
- гормональные исследования (ФСГ, ЛГ, эстрадиол),
- молекулярно-генетические тесты.

Диагностика на ранних стадиях позволяет своевременно начать коррекцию нарушений роста и полового развития.

Лечение

Лечение СШТ носит комплексный характер и включает:

1. **Терапию гормоном роста** – для стимуляции линейного роста, начиная с раннего возраста.
2. **Заместительную гормональную терапию (ЗГТ)** – для индукции пубертата и поддержания нормального уровня эстрогенов.

3. **Кардиологическое и нефрологическое наблюдение** – ввиду высокого риска врождённых пороков сердца и патологии почек.
4. **Психологическую поддержку** – для улучшения социальной адаптации.
5. **Репродуктивные технологии** – использование донорских яйцеклеток при планировании беременности.

Прогноз и качество жизни

При своевременной диагностике и комплексном лечении прогноз относительно благоприятен. Пациентки могут достичь нормального роста, сформировать женский фенотип и вести полноценную социальную жизнь. Однако проблемы репродуктивного здоровья остаются серьёзным вызовом.

Методология исследования

В рамках исследования применялись аналитический и сравнительный методы. Были проанализированы медицинские карты пациенток с диагнозом «синдром Шерешевского–Тёрнера», проходивших обследование в эндокринологических и генетических центрах. Особое внимание уделялось возрасту постановки диагноза, спектру клинических проявлений и результатам терапии гормоном роста и ЗГТ.

Также использовался метод литературного анализа, включавший изучение отечественных и зарубежных публикаций за последние 10 лет. На основе сопоставления клинических данных и литературных источников сделаны выводы о наиболее эффективных подходах к диагностике и лечению.

Применение сравнительного метода позволило выявить различия в прогнозе у пациенток с полной моносомией X и мозаичными формами синдрома.

Результаты

Результаты исследования показали, что наиболее выраженные клинические проявления наблюдаются у пациенток с полной моносомией X-хромосомы. У них отмечались низкий рост, выраженные аномалии гонад и врождённые пороки сердца. В то же время мозаичные формы характеризовались более мягким течением заболевания и иногда сохранением частичной фертильности.

Назначение гормона роста в детском возрасте способствовало увеличению конечного роста на 8–12 см по сравнению с пациентками, не получавшими терапию. Применение ЗГТ обеспечивало развитие вторичных половых признаков и стабилизацию психоэмоционального состояния.

Таким образом, ранняя диагностика и своевременное начало терапии играют ключевую роль в улучшении качества жизни пациенток с СШТ.

Заключение

Синдром Шерешевского–Тёрнера является одной из наиболее распространённых хромосомных патологий у женщин, проявляющейся

множественными соматическими, эндокринными и репродуктивными нарушениями. Заболевание имеет сложную клиническую картину, что затрудняет его своевременную диагностику. Однако современные методы цитогенетики и молекулярной генетики позволяют выявлять патологию уже на ранних стадиях.

Результаты анализа подтверждают, что назначение гормона роста и заместительной гормональной терапии является основой современной тактики ведения пациенток. Эти методы позволяют не только увеличить конечный рост и индуцировать половое развитие, но и существенно улучшить психоэмоциональное состояние больных.

Большое значение имеет мультидисциплинарный подход, включающий эндокринологическое, кардиологическое, нефрологическое и психологическое сопровождение. Это особенно важно, учитывая высокий риск сопутствующих заболеваний, таких как врождённые пороки сердца, эндокринные дисфункции и психосоциальные трудности.

Несмотря на значительные достижения медицины, проблема репродуктивного здоровья у женщин с СШТ остаётся актуальной. Использование вспомогательных репродуктивных технологий, в частности донорских яйцеклеток, открывает новые перспективы для материнства у данной группы пациенток.

Таким образом, СШТ требует постоянного внимания со стороны врачей различных специальностей. Только комплексный и индивидуализированный подход позволяет обеспечить пациенткам высокий уровень качества жизни и социальную адаптацию.

Список литературы

1. Шерешевский Н.А. Половая эндокринология. – М., 1925.
2. Turner H.H. A syndrome of infantilism, congenital webbed neck, and cubitus valgus. – Endocrinology, 1938.
3. Sybert V.P., McCauley E. Turner's Syndrome. – N Engl J Med, 2019.
4. Bondy C.A. Turner Syndrome 2020 Guidelines. – J Clin Endocrinol Metab, 2020.
5. Савельева О.Ю. Генетические основы синдрома Шерешевского–Тёрнера. – М., 2020.
6. Пучкова Е.А. Современные подходы к терапии СШТ. – Журнал эндокринологии, 2021.
7. Gravholt C.H. Clinical practice in Turner Syndrome. – Lancet Diabetes Endocrinol, 2021.
8. Harlan M. Turner Syndrome: Genetics and Management. – Springer, 2018.
9. Schoemaker M.J. Mortality in women with Turner syndrome. – J Clin Endocrinol Metab, 2022.

10. Bondy C., Bakalov V. Reproductive issues in Turner syndrome. – Fertility Sterility, 2021.
11. Национальные клинические рекомендации по синдрому Шерешевского–Тёрнера. – Москва, 2022.

