

Н.Б. Зелінська, І.Ю. Шевченко, Ю.О. Щербак\*, Н.Л. Погадаєва\*, Є.В. Глоба

## СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСЬКОГО-ТЕРНЕРА: ВПЛИВ КАРІОТИПУ НА КЛІНІЧНІ ПРОЯВИ

*Український науково-практичний центр ендокринної хірургії,  
трансплантації ендокринних органів і тканин МОЗ України  
\*Національна дитяча спеціалізована лікарня ОХМАТДИТ, Київ*

Дослідження присвячено визначенню особливостей фенотипових проявів синдрому Шерешевського-Тернера (СШТ) у дівчаток України та ступінь їх змін залежно від каріотипу.

### МАТЕРІАЛИ ТА МЕТОДИ

Для виконання мети дослідження використували базу даних дітей із затримкою росту (за 2004-2013 рр.), до якої увійшли також дівчатка із СШТ. Проведено ретроспективний аналіз з 2005 по 2014 рр. 495 реєстраційних карт дівчаток із СШТ, віком від 11 місяців до 18,2 року. Детальніший опис фенотипових проявів СШТ проведено у 150 дітей на 2 клінічних базах (Український науково-практичний центр ендокринної хірургії, трансплантації ендокринних органів і тканин МОЗ України та Національна дитяча спеціалізована лікарня ОХМАТДИТ). Вивчали такі показники: каріотип, зріст (см), SDS росту, вага (кг), ІМТ (кг/м<sup>2</sup>), статевий розвиток за Таннером, фенотипові особливості. Проводили такі обстеження: інструментальні (УЗД, ЕКГ, ЕХОКГ), лабораторні (ФСГ, ЛГ, естрадіол, СТГ, ІЧР-1, ТТГ, FT4), консультації фахівців (кардіолог, отоларинголог, офтальмолог, нефролог, гінеколог). Залежно від варіанту каріотипу дівчаток розподілили на 3 групи. До першої групи увійшли хворі з каріотипом 45, X (n=75), до другої – з мозаїчним варіантом каріотипу 45, X / 46, XX (n=38), до третьої – зі структурними аномаліями хромосоми X: 46, Xi(Xq); 45, X / 46, Xi(Xq); 45, X / 46, X + mar; 46, X, del(X)(Xq) и 45, X / 46, X, del (n=37).

### РЕЗУЛЬТАТИ ТА ОБГОВОРЕННЯ

Фенотипові прояви СШТ у дітей України відрізняються значною варіативністю. У загальній популяції дівчаток із СШТ виявлено високу частоту таких ознак: низькорослість (100%), вкорочення IV і V метакарпальних кісток (74,6%),

аномалії нігтів (73,3%), широка грудна клітка (60,6%), коротка шия (58,6%), затримка статевого розвитку (57,3%), гіпертелоризм сосків (51,3%). Характерні фенотипові прояви СШТ найчастіше трапляються у хворих на СШТ із моносомією X і вірогідно рідше – з мозаїцизмом і структурними аномаліями хромосоми X. Відсутня вірогідна різниця у частоті фенотипових ознак між групами хворих із мозаїчним варіантом каріотипу та структурними аномаліями хромосоми X, що обумовлено наявністю нормального клону 46, XX. Висока частота у пацієнтів із СШТ таких ознак, як вкорочення IV і V метакарпальних кісток, аномалії нігтів у поєднанні із затримкою росту будь-якого ступеня дозволяє з високою ймовірністю припустити наявність синдрому у дівчини передпубертатного віку навіть за відсутності інших стигм дизембріогенезу.

Характерною патологією є отити з максимальною частотою у дітей із моносомією X (17,3%). Зниження слуху частіше діагностується у дітей із моносомією X (10,6%) і структурними аномаліями хромосоми X (8,1%), надто за наявності у каріотипі маркерної X хромосоми (20% випадків). Зниження слуху внаслідок частих середніх отитів, що трапляється у загальній популяції дівчаток із СШТ у 9,3% випадків, обумовлює необхідність вчасного лікування отитів.

Патологію органів зору у дітей із СШТ частіше реєстрували у випадках хромосомного мозаїцизму та структурних аномалій хромосоми X, ніж у групі дітей із моносомією X. Найбільш характерним порушенням зору була міопія, яка частіше спостерігалась у дітей із мозаїчним каріотипом (10,5 % випадків).

Найчастішою патологією внутрішніх органів, що супроводжує СШТ, є вади розвитку серцево-судинної системи (ССС), які, за нашими даними, реєструють у 19,6% випадків серед дівчаток із СШТ. Перше місце за частотою посідає стеноз аорти (5,3%), рідше діагностували коарктацію аорти та двостулковий аортальний клапан (2,6% і 2%

випадків відповідно). Найчастіше вади розвитку ССС реєстрували у дітей із мозаїцизмом – у 26,1% випадків, рідше – за наявності структурних аномалій хромосоми X – у 21,6% випадків, тоді як серед хворих із моносомією хромосоми X патологію ССС виявлено лише у 15,8% випадків. У групі хворих зі структурними аномаліями хромосоми X вади ССС трапляються частіше за наявності у каріотипі ізохромосоми (15% випадків) і маркерної хромосоми (10% випадків), що, ймовірно, свідчить про вплив цих порушень на розвиток серцевої патології. З огляду на те, що вади розвитку ССС залежно від їх ступеня не завжди супроводжуються клінічними проявами, необхідним є цілеспрямоване обстеження стану ССС в усіх пацієнток із СШТ будь-якого віку з обов'язковим проведенням ехоКГ, навіть за відсутності клінічних проявів.

Другими за частотою серед вад розвитку внутрішніх органів у пацієнтів із СШТ є вади сечовивідної системи, які реєстрували у 13,8% випадків. Вони найчастіше трапляються у пацієнток із моносомією X (14,5%), рідше – у разі хромосомного мозаїцизму (8,2%) і структурних аномалій хромосоми X (2,7%). Найчастішою патологією у пацієнток із моносомією X було подвоєння чашково-мискової системи (5,3%) і дистопія нирок (3%), у випадках мозаїцизму переважали кісти нирок (5,6%), яких не виявлено у групах хворих з іншими варіантами каріотипу. За наявності структурних аномалій

хромосоми X реєстрували лише аномалії сечоводів (32,2% випадків). Виявлення вад розвитку сечовивідної системи вимагає уважнішого та цілеспрямованого обстеження пацієнтів із СШТ незалежно від їх віку та наявності клінічних проявів.

### ВИСНОВКИ

1. Фенотипові прояви СШТ мають значний поліморфізм, обумовлений каріотипом. Характерні фенотипові прояви СШТ найчастіше трапляються у хворих на СШТ із моносомією X і вірогідно рідше – з мозаїцизмом і структурними аномаліями хромосоми X. Найчастіші ознаки – низькорослість, вкорочення IV і V метакарпальних кісток, аномалії нігтів, широка грудна клітка, коротка шия, гіпертелоризм сосків.
2. У дітей із СШТ в Україні незадовільною є діагностика вад розвитку ССС і сечовивідної системи, що обумовлює необхідність всебічного цілеспрямованого обстеження для виявлення цієї патології у дітей із СШТ будь-якого віку, навіть за відсутності клінічних проявів.

**Ключові слова:** синдром Шерешевського-Тернера, діти, клініка, каріотип, фенотипові особливості.

*Дата надходження до редакції 12.01.2015 р.*