КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РЕДКОЙ МОЗАИЧНОЙ ФОРМЫ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА

Т.Б. Квашнина-Самарина, А.Н. Коншина, Т.А. Ткачева, Н.В. Иеронова, С.Р. Кожемякина

ДГП 131 г. Москвы

ВВЕДЕНИЕ: Синдром Шерешевского-Тернера (в дальнейшем синдром Ш-Т) обусловлен полной или частичной моносомией по X-хромосоме, представленной во всех клетках организма или же в части клеток. Это заболевание встречается с частотой 1:2000–1:2500 новорожденных девочек.

Применение методов хромосомного зондирования, позволяющего выявить более детальные структурные изменения хромосом, показало, что чистая 45,X- моносомия встречается только у 50–60% больных, вторым по частоте встречаемости является мозаицизм 45,X/46,XX, выявляемый у 14% пациентов с синдромом Ш-Т. К более редким формам синдрома по данным ФГУ ЭНЦ, 2006 относится кариотип 45,X/47,XXX — 1%. Клинические проявления синдрома Ш-Т чрезвычайно разнообразны, и степень их выраженности крайне вариабельна. К основным и наиболее постоянным клиническим проявлениям синдрома относятся задержка роста, первичный гипогонадизм и целый ряд врожденных аномалий: крыловидные складки шеи, низкий рост волос, птоз, эпикант, высокое готическое небо, ротированные ушные раковины. У пациентов с синдромом Ш-Т часто встречаются такие заболевания как аутоиммунный тиреоидит и целиакия.

РЕЗЮМЕ: В отделении эндокринологии по ЗАО наблюдается ребенок А. девочка, 10 лет с диагнозом: Задержка физического развития не связанная с дефицитом гормона роста, на фоне мозаичной формы синдрома Шерешевского-Тернера (mos 47,XXX /45,X). Гипергонадотропный гипогонадизм, обусловленный основным диагнозом. Хронический аутоиммунный тиреоидит, фаза субкомпенсации.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ: Ребенок наблюдается у эндокринолога с мая 2017 г. в связи с жалобами на задержку физического развития в сравнении со сверстниками. В июне 2017 г. был выявлен хронический аутоиммунный тиреоидит. В апреле 2018 г. начата заместительная гормональная терапия Levothyroxini natrii 25 мкг/сут с последующей коррекцией дозы до 62.5 мкг/сут на момент марта 2021. Со слов, препарат принимается регулярно.

ДИНАМИКА РОСТА:

с мая 2017 г. по февраль 2018 (9 мес) — 4.5 см,
с февраля 2018 по апрель 2019 (1 год 2 мес) — 4.5 см
с апреля 2019 по июнь 2020 (1 год 2 мес) — 6.5 см
с июня 2020 по октябрь 2020 (4 мес) — без динамики
с декабря 2020 по февраль 2021 (на терапии за 2 мес) + 3 см

Данные объективного осмотра на момент мая 2017 (6 лет 8 мес):

Рост — 109 см, вес — 17 кг SDS роста — 1.8 (физическое развитие низкое, на 5 лет)
ИМТ 14.5 пов. тела. 0.7 м². В объективном статусе без значимых патологий.

При дообследовании был выявлен хронический аутоиммунный тиреоидит, без нарушения функции щитовидной железы.

Назначен контрольный осмотр в августе–сентябре 2017 г., на прием пришли в феврале 2018 г..

Рост — 113.5 см, вес — 19.5 кг SDS роста — 1.6

ИМТ 16.15 пов. тела. 0.8 м²

Было назначено повторное обследование, которое прошли в октябре 2018 г., по результатам был выявлен субклинический гипотиреоз в связи с чем назначена заместительная гормональная терапия Levothyroxini natrii 25 мкг/сут. Также исследовался уровень соматомедина — С : 96 (56.9–277), который оказался в норме. С декабря 2018 г. по апрель 2019 г. на прием не обращались. В апреле 2019 г. было назначено повторное дообследование, также

направлялась на консультацию к генетику в МДГКБ №1, на консультацию обратились в октябре 2019 при дообследовании был выявлен синдром Шерешевского–Тернера мозаичная форма (Кариотип: mos 47,XXX /45,X — обнаружено два клона клеток : с тремя хромосомами X и одной хромосомой X). Осенью 2019 г. также дважды перенесла гнойный перостит нижней челюсти слева.

Данные осмотра от 11.2019 (9 лет 2 мес):

Рост 120 см, вес 22.6 ИМТ 15.7, SDS роста — 2.0 (физическое развитие низкое для возраста — ниже 3 %, но среднее — 50–75% по перцентильным таблицам для девочек с С-мом Ш-Т). В объективном статусе без патологии.

Учитывая полученные данные анализов была скорректирована доза получаемой заместительной терапии, также ребенок был направлен на дополнительные дообследования с целью исключения сопутствующей патологии, характерной для синдрома Ш-Т, чего обнаружено не было.

В дальнейшем в связи с неблагоприятной эпидемиологической ситуацией долго на прием не обращались, на прием обратились в июне 2020.

Данные объективного осмотра от 06.2020:

Ребенок 9 лет 9 мес. Рост 124.5 см, вес 23 кг

(физическое развитие — менее 3 % — низкое,

но среднее — 50–75% по нормам для девочек с С-мом Ш-Т)

SDS роста — 1.8 ИМТ 14.8

В дальнейшем на приеме в октябре 2020 г., по просьбе матери, ребенок был направлен на дообследование в МДГКБ №1, где девочка прошла полное обследование и была рекомендована повторная госпитализация в 12 лет для решения вопроса о начале заместительной гормональной терапии эстрогенами.

MPT гипофиза (от октября 2020) — Данных за патологию гипофиза нет Гормоны: эстрадиол 15.83, ЛГ 32.5, св Т4 12.85 (11–22), ТТГ 5.79 (0.35– 4.2), ФСГ 113.44. Выявлен гипергонадотропный гипогонадизм на фоне основного заболевания. Осуществлялась коррекция получаемой заместительной гормональной терапии.

Самостоятельно в декабре 2020 г. родители с ребенком обратились в ФГБУ НМИЦ эндокринологии для решения вопроса о пробной инициации терапии соматропином из нефедерального бюджета. С 07.12. 2020 начата терапия Соматропином (Омнитропом) в дозе 0.045 мг/кг /сут (1.1 мг/сут).

Данные объективного осмотра от 02.2021:

Рост 127.2 см, вес 26 кг (физическое развитие — менее 3 % — низкое, но среднее — 50–75% по нормам для девочек с С-мом Ш-Т) SDS роста — 1.87 ИМТ 16.1

Основной диагноз: Задержка физического развития не связанная с дефицитом гормона роста, на фоне мозаичной формы синдрома Шерешевского–Тернера (mos 47,XXX /45,X). Гипергонадотропный гипогонадизм на фоне основного заболевания. Хронический аутоиммунный тиреоидит, медикаментозная субкомпенсация. При повторном обследовании выявлен субклинический гипотиреоз, в связи с чем осуществлена коррекция получаемой заместительной терапии.

Осуществлена коррекция получаемой заместительной гормональной терапии. В настоящий момент, ребенок находится на терапии гормоном роста и гормоном щитовидной железы: Соматропин по 1.1 мг/сут п/к на ночь (по рекомендации ЭНЦ) и Levothyroxini natrii 62.5 мкг/сут 1 раз в день, за 30 мин до завтрака — постоянно. Динамика роста на терапии + 3 см за 5 мес. Рекомендован повторный осмотр у эндокринолога с целью контроля тиреоидного профиля на увеличенной дозе препарата через 2 мес.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Описанный выше случай редкой мозаичной форма синдрома Шерешевского–Тернера наглядно демонстрирует необходимость в настороженности по данной патологии у девочек, обращающихся для дообследования с жалобами на задержку физического развития. Также в отдельных случаях назначение терапии гормоном роста, может быть эффективно.