

характерны низкий рост, дисгенезия гонад и врождённые аномалии различных органов.

Описание клинического случая. Пациентка Х., 9 лет, обратилась с жалобами на отставание в физическом развитии. Из анамнеза известно, что ребёнок от 3-й беременности, 2-х родов. Роды состоялись на 37-й неделе с асфиксией плода. Масса тела при рождении 1850 г, длина тела 43 см, оценка по Апгар 6/8 баллов. Выписана из родильного дома с диагнозом: хроническая внутриутробная гипоксия, недоношенность 2 степени. Со слов матери, ребёнок всегда отставал в росте от сверстников. При осмотре обращают на себя внимание косоглазие, низкий рост, широкий высокий лоб. Проводилось УЗИ щитовидной железы — УЗ-картина диффузных изменений щитовидной железы (по типу аутоиммунного тиреоидита). При МРТ головного мозга данных за микроаденому гипофиза нет. По рентгенографии левой кисти — костный возраст соответствует 7 годам 10 мес. По данным обследования гормонального профиля: тиреотропный гормон 2,3 мЕД/л, Т4 св. 21,34 пмоль/л, антитела к тирозинпероксидазе 197,6 ЕД/мл. При обследовании ребёнка обращало на себя внимание отставание физического развития — рост 116 см, вес 22,5 кг, индекс массы тела 17,09. Девочка была консультирована офтальмологом: гиперметропия средней степени ОУ. Сложный гиперметропический астигматизм ОУ. Содружественное альтернирующее частично-аккомодационное сходящееся косоглазие ОУ. Амблиопия слабой степени. Осмотрена ортопедом: Плосковальгусная деформация обеих стоп. По результатам УЗИ щитовидной железы и гормонального профиля выставлен диагноз: Аутоиммунный тиреоидит, гипертрофическая форма. Субклинический гипотиреоз. Учитывая выраженную задержку физического развития и микроаномалии развития, пациентке было показано проведение молекулярно-цитогенетического исследования: молекулярный кариотип 45,X[6]/46,г(?X)[5].arr(X)x1. Установлен диагноз: синдром Шерешевского–Тернера, мозаичный вариант. В настоящий момент ребёнок находится на терапии соматотропином (0,8 мг подкожно) и левотироксином натрия (37,5 мкг ежедневно внутрь).

Заключение. Данный клинический пример показателен тем, что из многообразия клинических проявлений синдрома Шерешевского–Тернера у пациентки были выявлены только низкий рост и изменённый кариотип. Для того чтобы заподозрить мозаичный вариант синдрома Шерешевского–Тернера, необходимо обратить внимание на отставание ребёнка в росте, плохую прибавку в весе и стигмы дисэмбриогенеза. Если у ребёнка присутствует данная симптоматика, нужно направить на консультацию к генетику для решения вопроса о проведении генетического исследования.

СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО–ТЕРНЕРА, МОЗАИЧНЫЙ ВАРИАНТ

Шакирзянова Г.Р., Багаутдинова А.Р.
Научный руководитель: д.м.н.,
проф. С.Я. Волгина

Казанский государственный медицинский университет
Минздрава России, Казань

Ключевые слова: дети, синдром Шерешевского–Тернера, диагностика

Актуальность. Синдром Шерешевского–Тернера — это генетически детерминированное заболевание, которое встречается с частотой 1 случай на 2000 девочек. Для данной патологии