

АНАЛИЗ ОБОБЩЕННЫХ ФЕНОТИПИЧЕСКИХ ПРИЗНАКОВ КАРИОТИПА СО СТРУКТУРНЫМИ ИЗМЕНЕНИЯМИ X - ХРОМОСОМЫ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА

Ахмедова К.Р. к.м.н. Алимова Н.У.

*Республиканский Специализированный Научно – Практический Центр
Эндокринологии им. Акад. Ё.Х. Туракулова.*

Нами проведен многомерный статистический анализ матрицы обобщенных фенотипических признаков для определения расстояний между 5 группами с разными вариантами кариотипа: 1-я **46,X,i(Xq)**; 2-я - **46,XX,del(X)**; 3-я - **46,X,der(X)t(X;X)**; 4-я - **46,XX,inv(X)**; 5-я - **46,XX, r(X)(p22,3q28)**

Изохромосома Xq (46,X,i(Xq)) — это хромосомная аномалия, при которой длинное плечо (q) X-хромосомы дублируется, а короткое плечо (p) отсутствует. Это приводит к потере генов, расположенных на коротком плече (например, гена SHOX, отвечающего за рост), и дупликации генов на длинном плече. Клиническая картина при изохромосоме Xq может быть более выраженной по сравнению с классической моносомией 45,X.

Анализ данных фенотипических признаков данного варианта кариотипа выявленный у 16 обследованных девочек с установленным диагнозом синдрома Шерешевского-Тернера, показал, что основными признаками явились: низкий рост (16;100%) — характерный признак, связанный с потерей гена SHOX на коротком плече X-хромосомы (Xp); первичная аменорея (10;55,6%) — отсутствие менструаций из-за дисгенезии гонад (недоразвитие яичников); скудное вторичное оволосение (15; 83,3%) — связано с гипогонадизмом и недостатком эстрогенов; гипоплазия грудных желез (10; 55,6%) — недоразвитие молочных желез из-за недостатка эстрогенов; щитовидная грудная клетка (9;50,0%) — широкая и плоская

грудная клетка; короткая шея (11; 61,1%) — может сочетаться с шейным птеригиумом (кожная складка на шее); деформированные ушные раковины (7; 38,9%) — часто встречаются при синдроме Тернера; низкий уровень роста волос (13; 72,2%) — может быть связан с гипогонадизмом; деформация нижних и верхних конечностей (6; 33,3%) — может включать вальгусную деформацию коленей или другие аномалии; гипермобильность суставов (7; 38,9%) — часто наблюдается; брахидактилия (3; 16,7%) — укорочение пальцев; невусы (3; 16,7%) — пигментные пятна.

Дополнительные признаки: брахицефалия (4; 22,2%) — укорочение черепа; высокое небо (6; 33,3%) — характерный признак; эпикант (2; 11,1%) — складка у внутреннего угла глаза; уплощенная переносица (2; 11,1%); длинный фильтр (3; 16,7%) — удлиненное расстояние между носом и верхней губой; спонтанное развитие груди (2; 11,1%) — может указывать на частичное сохранение функции яичников; снижение интеллекта (1; 5,6%) — обычно интеллект сохранен, но может быть легкое снижение когнитивных функций; тугоухость — отсутствует в данных; снижено зрение — отсутствует в данных; аномалия почек — отсутствует в данных.

Особенностями изохромосомы Xq является потеря короткого плеча (Xp), т.е. потеря гена SHOX на Xp приводит к низкому росту, потеря других генов на Xp может влиять на развитие скелета и внутренних органов.

Также особенностью изохромосомы Xq является дупликация длинного плеча (Xq), которая может влиять на функцию яичников и развитие вторичных половых признаков, у пациентов с изохромосомой Xq может наблюдаться частичное развитие вторичных половых признаков (например, спонтанное развитие груди).

Сравнительный анализ полученных данных показал, что симптомы при изохромосоме Xq могут быть более выраженными по сравнению с мозаичными формами.

Таким образом, на основании предоставленных ключевых признаков (низкий рост, первичная аменорея, скудное вторичное оволосение, гипоплазия грудных желез, щитовидная грудная клетка, короткая шея, деформированные ушные раковины) и кариотипа изохромосома Xq можно сделать вывод, что у пациента наблюдается синдром Шерешевского-Тернера с изохромосомой Xq.

При этом наличие изохромосомы Xq может объяснять такие особенности, как спонтанное развитие груди (частичное сохранение функции яичников).