

Эндокринная орфанетика:  
достижения и перспективы

И.Ю.Новожилова, О.И.Вотякова  
ФГБОУ ВО Ивановский ГМУ Минздрава России

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РЕБЕНКА С КАРИОТИПОМ 45X0/46XY

**ВВЕДЕНИЕ.**  
Синдром, аналогичный синдрому Шерешевского-Тернера (СШТ), у мужчин впервые описал Флавелл в 1943 году. В соответствии с представленными в литературе немногочисленными публикациями, у этих пациентов отмечаются низкорослость, пороки развития, характерные для СШТ, реже – половой инфантилизм.

**МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.**  
Проведен анализ медицинской документации и данных клинического наблюдения ребенка 2008 года рождения. Пациент обследовался в ОБУЗ «Ивановская областная клиническая больница», ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, ФГБУ «НМИЦ ССХ им. Бакулева» Минздрава России.

**РЕЗУЛЬТАТЫ.**  
Мальчик от 3-й беременности (1-я и 2-я – м/а), протекавшей на фоне угрозы прерывания. Роды оперативные на 37 неделе гестации. Масса при рождении 2800 г, длина тела – 52 см. При рождении диагностированы: перинатальное поражение ЦНС; ВПС; ВПР мочеполовой системы. В возрасте 3,5 мес. впервые обратили внимание на наличие **крыловидных складок** на шее. По данным генетического обследования обнаружен кариотип **45X0/46XY**.

**Фенотипические особенности:**  
крыловидные складки на шее, низкая граница роста волос, выраженная степень тяжести синдрома дисплазии соединительной ткани – 24 б., в том числе:

- воронкообразная грудная клетка;
- рекурвация голеней;
- плосковальгусная деформация стоп;
- грудной гиперкифоз;
- поясничный гиперлордоз.

**Пороки развития ВПС:**  
коарктация аорты, двустворчатый аортальный клапан, добавочная левосторонняя верхняя полая вена.

**ВПР мочеполовой системы:**  
мембрана мочеиспускательного канала, гипоспадия без гипоспадии, тазовая эктопия левого яичка

**Болезнь Виллебранда**

Операции резекция коарктации перевязка открытого артериального протока (1г.4мес.);

пластика уретры, орхиэктомия слева (2г.8мес.).

**Особенности роста ребенка**  
Отставание в росте с 3-х летнего возраста. Среднеродительский рост не рассчитан: данные о росте отца отсутствуют, рост матери 159 см. В 5,5 лет рост 100 см (SDS роста -3,29) при костном возрасте (KB) 4,5-5 лет, ИФР-1 74,1нг/мл. МРТ головного мозга - картина «пустого турецкого седла»

Показатели динамики роста

Возраст	Рост, см	SDS роста	υ/год,см	Соматропин	
5 лет 6 мес	100,0	-3,29			
9 лет 9 мес	114,5	-3,72	+3,20	0,05 мг/сут	
10 лет 5 мес	121,0	-2,85	+6,49	0,05 мг/сут	
11 лет 9 мес	124,8	-2,97	+3,17	0,05 мг/сут	
12 лет 10 мес	129,5	-3,18	+2,65	0,05 мг/сут	
14 лет 7 мес	137,0	-3,37	+4,48	0,05 мг/сут	Нерегулярное введение

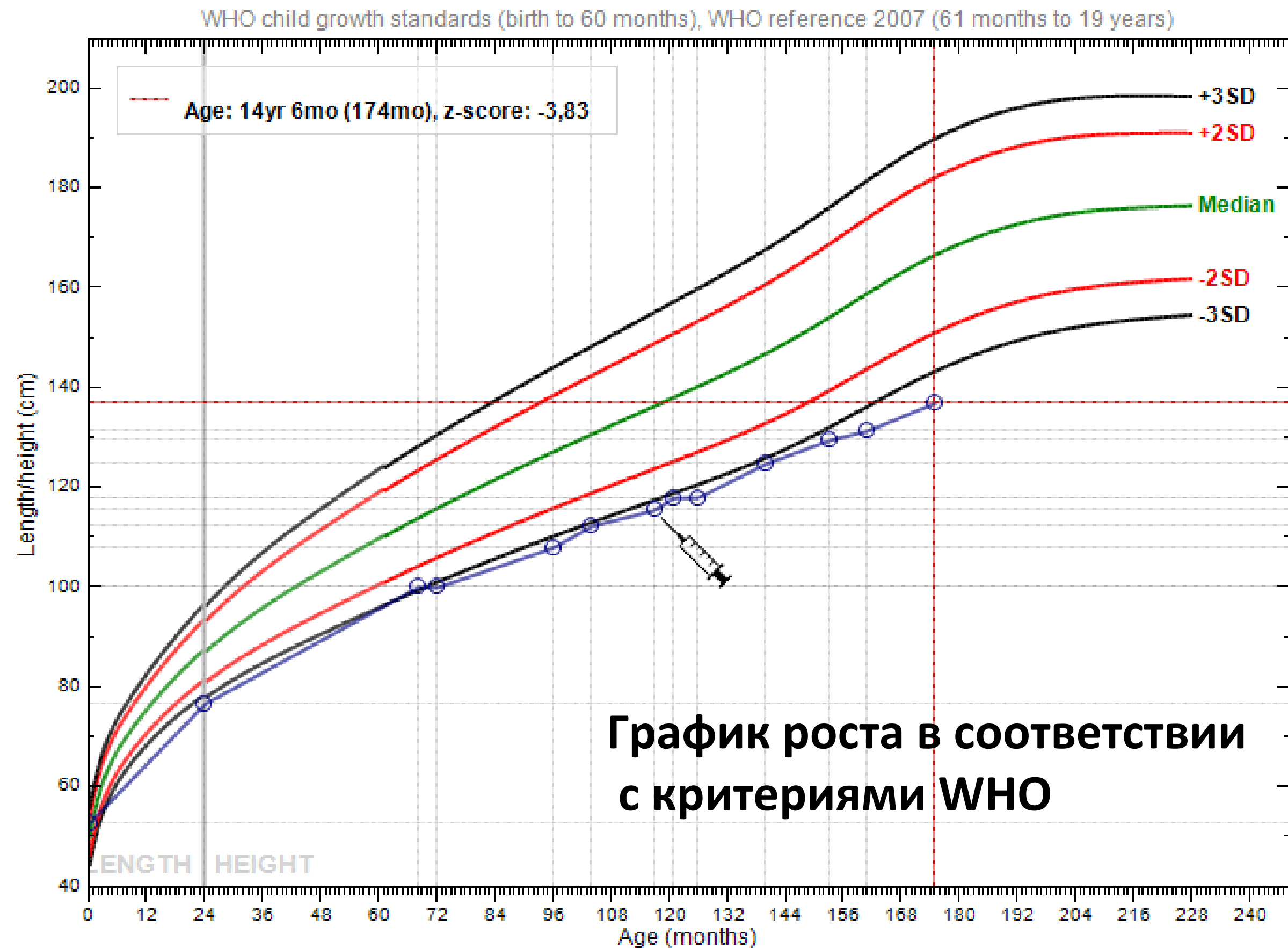


График роста в соответствии с критериями WHO

**Status praesens**  
В 14 лет 7 мес. (KB 13 лет) рост ребенка 137 см (SDS роста -3,37), верхний сегмент 76 см (-3,3 SDS), нижний сегмент 61см (-4,2 SDS) Tanner 3 (G3P3) Ax 1, volume testis D=10,2ml (УЗИ). Рекоарктация аорты, стеноз левой подключичной артерии, артериальная гипертензия.

Особенности полового развития

**5,5 лет**  
ЛГ (<0,2Ед/л), ФСГ (2,24Ед/л), тестостерон (<0,17нмоль/л).  
**13,5 лет**  
Вторичные половые признаки, ЛГ 0,616Ед/л, ФСГ 4,6Ед/л, тестостерон 2,88нмоль/л.

**12,5 лет**  
Эхо-признаки кистозного образования правой половины мошонки и кальцината правого яичка на фоне отрицательных онкомаркеров без прогрессирования в динамике.

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ.**  
Особенностью описанного пациента с кариотипом 45X0/46XY является наличие низкорослости полиэтиологического генеза и вступление в пубертат в декретированные сроки.

**КОНТАКТЫ.**  
И.Ю.Новожилова, доцент кафедры детских болезней педиатрического факультета ФГБОУ ВО Ивановский ГМУ Минздрава России, г.Иваново, Россия +7 (910) 982 - 96 - 92 e-mail: [i\\_u\\_n@mail.ru](mailto:i_u_n@mail.ru)