

*Шунина К. Р.*

**ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА ШЕРЕШЁВСКОГО-ТЁРНЕРА В ПРАКТИКЕ АКУШЕРА-ГИНЕКОЛОГА. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ КАК ПРИЧИНА ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА**

*Научный руководитель: к.м.н., доц. Гоготадзе И. Н.*

*Кафедра Акушерства и гинекологии с курсом гинекологии детского возраста  
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет*

**Актуальность.** Синдром Шерешёвского-Тёрнера(СШТ) является наиболее частой патологией нарушения половой дифференцировки, встречающееся с частотой 1:2000 - 1:2500 новорожденных девочек. Варианты хромосомных аномалий приводят к разной степени выраженности клинических симптомов синдрома Шерешёвского-Тёрнера: назкорослости, набора дизморфопатий и типа аномалии развития гонад. В связи с этим диагностика врожденного синдрома часто запаздывает на 5-10 и даже 15 лет.

**Цель:** определить: частоту вариантов хромосомных аномалий при СШТ, возраст диагностики синдрома и причину его поздней диагностики. Оценить возможность социальной адаптации и решения репродуктивных проблем. у пациенток с СШТ с помощью ВРТ.

**Материалы и методы.** Проведён ретроспективный анализ амбулаторных карт 146 пациенток с диагнозом «Синдром Шерешёвского-Тёрнера», обратившихся в «Городской консультативно-диагностический центр для детей «Ювента» в период с 1993 года по 2018 год.

**Результаты и их обсуждение.** Варианты кариотипа у обследованных пациенток: моносомии в 23 паре (37%), 45X0\46XY, 46XX (del p), 46Xi(X), 46XdelX(q23) и другие мозаичные варианты. У 10% пациенток в кариотипе присутствовала «Y» хромосома или ее дериваты.

Большинство пациенток имели экстрагенитальную патологию, такую как пороки сердечно-сосудистой системы, почек, костной системы и заболевания щитовидной железы.

Диагностика СШТ при рождении происходит только при моносомии в 23 паре, клинически типичной форме синдрома, с максимально выраженными дизморфопатиями (в 6 % случаев).

Самостоятельный пубертат наблюдался у 3% пациенток.

Адекватная ЗГТ позволяет социально адаптироваться пациенткам с данным диагнозом. Часть пациенток из исследуемой группы использовали ВРТ, что позволило решить репродуктивную проблему.

**Выводы.**

1. Моносомия по X хромосоме выявляется у пациенток с СШТ менее чем в 50% случаев.

2. Диагностика СШТ при рождении происходит только при моносомии в 23 паре и клинически типичной форме синдрома, с максимально выраженными дизморфопатиями, только в 6 % случаев.

3. Часть пациенток входят в группу риска по развитию онкопатологии, а именно дизгермином.

4. Диагностика синдрома после рождения происходит у некоторых в возрасте 5-7 лет, но в большинстве случаев после 10 и даже 15 лет.

Неонатологам и педиатрам необходима более подробная информация о симптомах стертых форм синдрома (клинически менее выраженных) для своевременной диагностики синдрома.