

# Turnerov syndrom

## 45, X



medgen.genetics.utah.edu

Petra Gáliková, Juraj Hajník, Radka Laštuvková, Martina Ondrušeková,  
Anna Ondrušková, Jan Orel

# Klinický popis

Prevalencia: 1/2500 dievčat

- Poruchy rastu- gén SHOX: nízky rast, skeletálne abnormality (cubiti valgi, genua vara, nedoslýchavosť prevodného typu- anomálie sluchových kostičiek)
- Hladina TSH a IGF-1 je v norme
- Inzulínorezistencia v detskom veku- DM 2 + hypertenzia, hyperlipidémia
- Gonadálna dysgeneza: pruhovité, fibrózne ovária (ZFX, DIAPH2, DFFRX)
- Atrézia oocytov (nepárový pohlavný chromozóm- neschopnosť stúpiť do meiózy)
- Hypogonadotropný hypogonadizmus (vysoké: FSH(!), GSH, nízke: estrogény)- nedokonalý vývin ženských pohlavných orgánov a sekundárnych znakov (primárna amenorrhea)
- Poruchy lymfatického systému: dilatácia lymfatických ciev- lymfedém - štítovitý hrudník, pterygium colli
- KVS: koarktácia aorty, aneurizmy, abnormality ľavého srdca

# Genetická příčina potíží

- monozomie chromozomu X = karyotyp 45,X (starší zápis 45,X0 - NEpřípustný)
- 50% případů je podmíněno jiným karyotypem (chromozomální mozaiky, strukturní aberace - izochromozom X, delece krátkých/dlouhých ramének chromozomu X, kruhový, idiocentrický X)
- zvláštní případy spojené s výskytem chromozomu Y (Jedná se zejména o mozaiku 45,X/46XY (spojenou se smíšenou gonadální dysgenezí) nebo o karyotyp 46,XY spojený s čistou gonadální dysgenezí. Chromozom Y nemusí být přítomen celý, může se jednat pouze o malý translokovaný úsek, idiocentrický chromozom nebo marker chromozom)

# Dedičnost

Ve většině případů, kdy dochází k monosomii X, **funkční** chromozom pochází od matky. To může být způsobeno nondisjunkcí u otce . Meiotické chyby , které vedou k produkci X s delecí na p raménku nebo abnormálních Y chromozómů se většinou nacházejí u otce. Isochromosome X nebo kruhový chromozom X jsou vytvořeny stejně často oba rodiči.

Turnerův syndrom je sporadická událost, pro rodiče jedince s Turnerovým syndromem, riziko recidivy není pro následné těhotenství zvýšeno. Vzácné výjimky může zahrnovat přítomnost vyváženého přemístění X chromozomu rodiče, nebo tam, kde má matka 45, X mozaiky omezené na svých gonádách .

# Diagnostika

- ultrazvuk- hygroma colli cysticum
- genetické vyšetrenie - vyšetrenie karyotypu
  - prenatálne - odběr plodové vody (amniocentéza, AMC) – klasická 16.-20.t.g.
    - odběr krve plodu z pupečníku (kordocentéza, CC) – po 20. t.g.
    - biopsie choriových klků(CVS) –časná CVS – 11. – 14. t.g.
    - pozdní CVS – II. a III. trimestr(placentocentéza)
  - postnatálne - periferní krev

# Možnosti léčby

- **Rekombinantní růstový hormon**

- zmírnění růstové poruchy, hlavně psychologický efekt
- léčba na 12 místech v ČR
- nevýhoda: zadřožování Na→tvorba lymfedémů
- růstový hormon - farmakologická dávka (nastačí pouze substituční)
  - podkožně injekcí večer před spaním
- nutné sledovat glykémii

- **Substituční hormonální terapie**

- u ovariaální insuficience
- pro vývoj sekundárních pohlavních znaků - cyklus, ovulace..
  - k fertilitě vede pouze u 2-5%
  - dnes i možnost těhotenství pomocí asistované reprodukce
- 21.–23. den cyklu - estrogen (7-beta-estradiol); od 11. dne + gestagen; následujících 5 dní se ponechává bez medikace → menstruační krvácení; dermální náplast (nejčastěji vzhledem k věku)
- Případná léčba poruch zraku a sluchu často spojena s nemocí

# Preventivní opatření

- **TS nelze předpovídat** (není závislé na věku matky)
- Další těhotenství nemá zvýšené riziko výskytu (náhodná non-disjunkce v meióze)
- Není indikací k umělému přerušování těhotenství
- Plošný screening se neprovádí
- Před těhotenstvím
  - Doporučuje se pouze klasická prevence v lékařské genetice
    - Primární
    - Sekundární
- Prenatálně: Genetické vyšetření vzorku choria/ buněk plodové vody → spolehlivé
  - Prenatální léčba plodu není možná
  - Rozhodnutí o přerušování těhotenství je na rodičích

# Etické problémy

- 1. Fyzická odlišnosť pacientok- psychologické komplikácie.
- 2. Neurokognitívne poruchy- sociálna adaptácia.
- 3. Tehotenstvo je možné pomocou asistovanej reprodukcie, s darovaným vajíčkom.