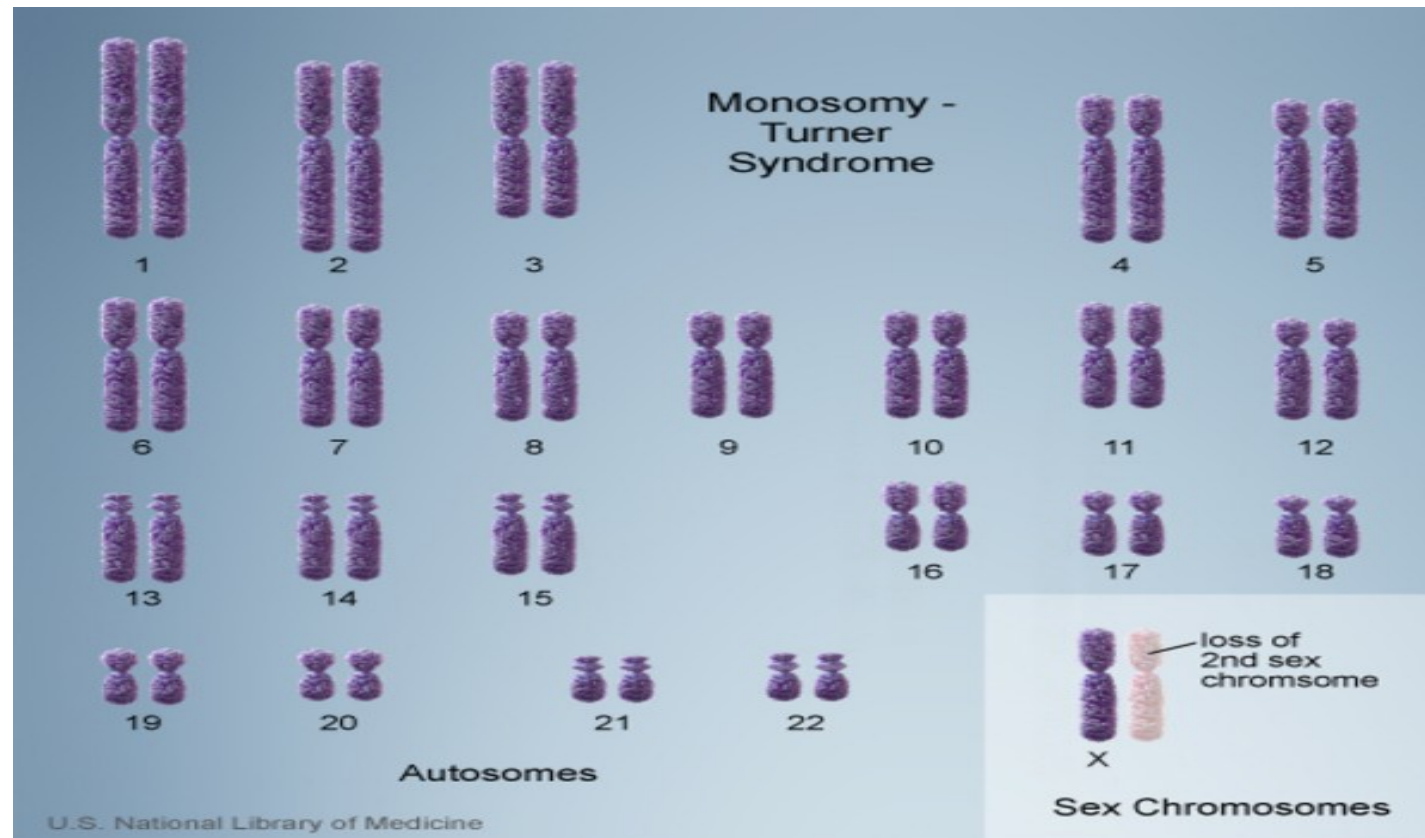


Turneruv syndrom

Zuzana Burclova, F16015



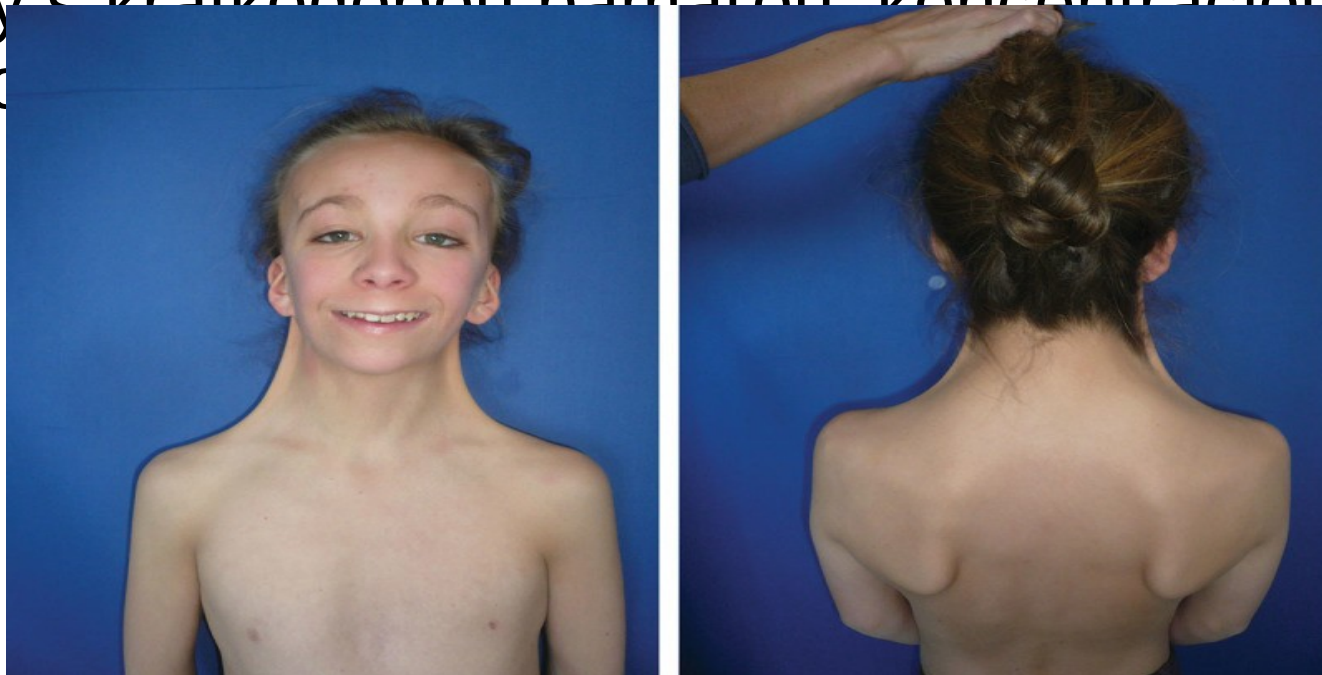
Definícia, cytogenetický nále

- Zaraduje sa medzi klasické syndrómy spôsobené numerickou chromozomálnou aberáciou, podobne ako Downow syndróm, Edwardsow syndróm, ktoré sú ale spôsobené trizómiou
- V novorodeneckom veku diagnostika na základe vrodenej srdečnej vady, neskor charakteristický vzhľad- otoky ruk a noh, malý vzrast , nedostatočný vývoj sekundárnych pohlavných znakov
- Turnerov syndróm predstavuje zrejme jedinú kompletnú **monozomiu**, ktorá sa týka najčastejšie **karyotypu 45, X**, neprítomnosť chromozómu Y určuje vývoj smerom k ženskému pohlaviu
- Zvláštne sú prípady, kedy je chromozóm Y prítomný, ale nie celý, môže to byť len malý transkovaný úsek
-

Klinický obraz

- Najčastejším prejavom Turnerova syndrómu je **porucha rastu**, komplexnú poruchu- nízky vzrast, skeletálne abnormality, osteoporóza
- Za príčinu to má vynechaná úloha génu SHOX /mutácia tohto génu, absencia kópií/, ktorého najvýznamnejšia úloha je vývoj skeletu
- Až u polovice pacientov sa vyskytuje **inzulinorezistencia**
- **Gonadálna dysgenézia** vedie k absencii ováriálnych steroidných hormónov, to vedie k nedostatočnému vývoju ženských pohlavných orgánov a prsnej žľazy, to znamená , že minimum /2-5% pacientok/ má pravidelný menštruačný cyklus a sú fertílné
- U jedincov so zachovaným chromozómom Y existuje zvýšené riziko **gonadoblastómu**
-

- Na podklade porúch lymfatického systému vznikajú typické postranné kožné riasy- *pterygium colli*, štítovitý hrudník, nízka vlasová hranica, abnormality štítnych boltcov
- Kardiovaskulárne anomálie ako *koarktace aorty*, arteriálna aneurizma
- Menšie poruchy intelektu, ako pri iných chromozomálnych abnormalít, takmer zhodné hodnoty IQ s bežnou populáciou
- Problémy s krátkodobou pamäťou, koncentráciou a nerozho



Diagnostika a terapia

- Prenatálna diagnostika- ultrasonografia, po amniocentéze aj stanovenie karyotypu, QFPCR – metóda kvantitatívnej fluorescenčnej polymerázovej reťazovej reakcie
- Postnatálna diagnostika- vyšetrenie karyotypu

Terapia

- Podávanie rekombinantného rastového hormónu, dokáže vylepšiť koenčnú výšku
- Substitučná hormonálna terapia- zlepšenie vývoja sekundárnych pohlavných znakov

Zdroje

- <https://www.turnersyndrome.org/blog>
- <https://www.turnersyndrome.org/>
- https://www.wikiskripta.eu/w/Turner%C5%AFv_syndrom