

Н.Б. Зелінська, І.Ю. Шевченко, Є.В. Глоба, Н.Л. Погадаєва*

СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСЬКОГО-ТЕРНЕРА У ДІТЕЙ В УКРАЇНІ: АНАЛІЗ ПОШИРЕНOSTI, ВІКУ ДІАГНОСТУВАННЯ ТА ГЕНЕТИЧНИХ ВАРІАНТІВ

Український науково-практичний центр ендокринної хірургії,
трансплантації ендокринних органів і тканин МОЗ України
*Національна дитяча спеціалізована лікарня ОХМАТДИТ, Київ

ВСТУП

Синдром Шерешевського-Тернера (СШТ) є одним із найпоширеніших генетичних порушень, пов'язаних з аномаліями хромосоми X. Реальну частоту цього синдрому в світі не визначено через значну поширеність його мозаїчних форм із відсутністю класичних ознак хвороби.

У літературі трапляється небагато досліджень поширеності та частоти СШТ після 2000 року. Ранні епідеміологічні дослідження було проведено 1970-1990-ми роками як ретроспективні або перспективні вивчення хромосомних аномалій у новонароджених у різних лікувальних установах Європи, США, Росії та Японії [1-5]. Поширеність СШТ у різних популяціях складає від 25 до 210 на 100 000 живих новонароджених дівчинок [1-8]. У Данії вивчення поширеності СШТ, проведене 2006 року, показало, що патологія трапляється з частотою 40 випадків на 100 000 живих новонароджених дівчинок [9]. Ретроспективний аналіз СШТ в Албанії визначив, що у період 1993-2005 рр. синдром було діагностовано у 49 дівчинок [10]. У Польщі та Нижній Сілезії за період 1983-2004 рр. СШТ було діагностовано у 116 дівчинок. Розрахунок імовірної кількості дівчинок із СШТ за умови його частоти 1:2000 показав, що чисельність виявленого синдрому (116 дівчинок) відповідає лише 37,75% можливої кількості пацієнток у даній територіальній зоні [11]. Поширеність СШТ у Німеччині за даними 2001 року складає 29:100000 [12].

Значне запізнення первинного встановлення діагнозу СШТ існує в усіх вивчених популяціях [6, 10-12]. Savendahl L. зі співавторами 2000 року показали, що затримка у діагностиці СШТ становила у середньому 7,7 року [13]. У Бельгійській популяції середній вік діагностування СШТ 1991 року становив 11,2 року, а 2003 р. – 6,6 року, в Албанії він складає 13,5±5,2 року, в штаті Індіана США – 4,1±5,1 року, в Данії – 15,1 року, в Росії – 8,7±3,5 року [10, 14-17]. Діагноз СШТ пацієнтам із каріотипом 45,X встановлюється раніше, ніж за наявності інших його варіантів [14].

За СШТ моносомію за хромосомою X (каріотип 45,X) реєструють у 50-70% хворих, тоді як 50-30% є носіями різних варіантів структурних аномалій хромосоми X або мають мозаїчний варіант каріотипу [18-20]. Варіанти каріотипу у хворих із СШТ (табл. 1) можуть траплятись у різних варіаціях.

Таблиця 1

Варіанти каріотипу у хворих із СШТ [18]

45,X	моносомія
45,X/46,XX	мозаїцизм
45,X/46,XXX	мозаїцизм із полісомією хромосоми X
46, Xi(Xq)	ізохромосома довгого плеча хромосоми X
46,X,r(X)	кільцева хромосома X
46,X,del(X)(Xp)	делеція короткого плеча хромосоми X
46,X,del(X)(Xq)	делеція довгого плеча хромосоми X

У таблиці 2 наведено частоту варіантів каріотипів у різних країнах.

Сьогодні відсутня об'єктивна інформація про поширеність СШТ серед дитячого населення України, частоту різних варіантів каріотипу. Тому **метою** даного дослідження визначено вивчення цих показників, а також оцінку віку встановлення діагнозу СШТ і ступеня затримки росту у дівчинок.

МАТЕРІАЛИ ТА МЕТОДИ

У дослідженні використовували дані створеного 2004 р. реєстру дітей із затримкою росту. До реєстру входять і дівчинки з СШТ. Це дозволило провести ретроспективний аналіз з 2005 по 2013 рік 387 реєстраційних карт дівчинок із СШТ, віком від 11 місяців до 18,2 року. Реєстраційні карти містять інформацію про вік дитини на момент встановлення діагнозу СШТ, дані обстеження, які дозволяють підтвердити діагноз (каріотип з оглядом генетика, наявність інших вад розвитку та компонентів синдрому, результати гормональних, інструменталь-

Поширеність різних варіантів каріотипів у хворих із СШТ у різних країнах [17, 21-26]

Каріотип	Кількість хворих із певним каріотипом (%)						
	Росія	Бразилія	Туніс	Йорданія	США	Великобританія	Польща
45,X	62	64,5	32	43,7	60	74	60
45,X/46,XX	16	26,2	47	56,3	9	26	30,8
Структурні аномалії хромосоми X	20	9,3	21	-	31	-	9,2
Наявність хромосоми Y	2	-	-	-	-	-	-

них і рентгенологічних досліджень відповідно до протоколу [27]). Первинні реєстраційні карти заповнювались обласними та міськими дитячими ендокринологами регіонів, зі щорічним оновленням даних динаміки фізичного та статевого розвитку, змін гормональних показників (ТТГ, в T_4 , у препубертатному віці – ФСГ, ЛГ, естрадіолу), кісткового віку тощо.

Крім того, поглиблене обстеження проводили дітям, які перебували на лікуванні в ендокринологічному відділенні НДСЛ ОХМАТДИТ і в поліклініці УНПЦЕХ,ТЕОіТ. У цих дівчинок реєстрували характерні стигми дизембріогенезу, властиві синдрому, аби визначити частоту найбільш поширених ознак, а також досліджували соматотропну функцію гіпофіза.

Отже, ми провели аналіз даних реєстру та результатів безпосереднього обстеження дівчинок із СШТ із вивченням таких показників:

- вік на момент встановлення діагнозу;
- каріотип;
- зріст (см), з оцінкою ступеня відхилення зросту дівчинок від середнього зросту для відповідного віку (роки, місяці), для чого розраховували коефіцієнт стандартного відхилення SD зросту за формулою: $SD = X - X' / SD$, де X – зріст дівчинки, X' – середній зріст для даного хронологічного віку та статі, SD – стандартне відхилення для дівчинок даного хронологічного віку (згідно з протоколом надання медичної допомоги дітям за спеціальністю «дитяча ендокринологія» [27]); також розраховували SD зросту для дівчинок із СШТ із використанням SD для дівчинок із СШТ [28];
- маса тіла (кг) з розрахунком індексу маси тіла за формулою: $IMT = \text{маса тіла (кг)} / \text{квадрат зросту (м}^2\text{)}$. IMT оцінювали за допомогою перцентильних таблиць для дівчинок відповідного віку, згідно з протоколом [27];

- статевий розвиток за Таннером (за формулою Ax, P, Ma, Me), з його оцінкою відповідно до протоколу [27];

- кістковий вік, який оцінювали відповідно до методики Greulich W. і Pyle S. [29], з визначенням дефіциту осифікації.

Статистичну обробку результатів проводили за допомогою стандартних методів статистичного аналізу з використанням програмного забезпечення для персонального комп'ютера Microsoft Excel і Statistica 6.0.

РЕЗУЛЬТАТИ ТА ОБГОВОРЕННЯ

За даними реєстру дітей із затримкою зросту в Україні, поширеність СШТ складає 77,5 на 100 000 живих новонароджених. Щороку вперше діагностують від 17 до 25 випадків синдрому. СШТ у дівчинок в Україні діагностували у віці від 10 місяців до 17 років, середній вік на момент діагностування хвороби склав $9,8 \pm 4,7$ року [5,1; 14,5]. В 1,6% випадків діагноз було встановлено на першому році життя, у 3,5% – у віці 1-4 роки, у 9,3% – у віці 4-8 років, у 18,8% – у ранньому пубертатному віці – 8-12 років, у 66,8% – у пубертатному віці – 12-17 років. Тобто, спостерігається зростання кількості випадків встановлення діагнозу з віком із піком у пубертатному віці. На першому році життя діагноз встановлюється за наявності характерних ознак захворювання – вираженого лімфостазу на кінцівках, характерних стигм дизембріогенезу та вроджених вад розвитку, у пубертатному віці основними проблемами, які примушують батьків звертатися до лікаря, є значна затримка росту та відсутність статевого розвитку або затримка настання менструацій.

За даними первинного огляду дітей середня затримка росту становила $(-)3,2 \pm 1,08$ SD [2,12; 4,28]. З анамнезу відомо, що затримку росту у дівчинок спостерігали у середньому з $5,4 \pm 3,1$ року [2,3; 8,5]. Незважаючи на це, діагноз встановлювався із запіз-

Середні показники фізичного розвитку у дівчинок із СШТ в Україні

Вік на момент обстеження, роки	12,7±4,1 [8,4; 16,8]
Зріст, см	127,7±17,8 [109,9; 145,5]
Затримка росту, SD	(-)3,2±1,08 [2,12; 4,28]
Перцентиль ІМТ, кг/м ²	49,3±27,9 [21,4; 77,2]
Кістковий вік, роки	10,4±3,2 [7,2; 13,6]
Дефіцит кісткового віку, роки	2,8±1,8 [1,0; 4,6]

енням у середньому на 4 роки. Це є наслідком відсутності настороженості лікарів різних фахів, надто педіатрів, щодо можливості СШТ у дітей, а також пізнього звернення батьків до ендокринолога з приводу затримки росту дитини за відсутності інших скарг. Більшість дівчинок (70,4%) мали нормальний ІМТ, надлишок маси тіла відзначали у 11,9% випадків, ожиріння – у 4,2%, дефіцит маси тіла – у 13,5%. Відомо, що надмірна маса тіла та ожиріння у пацієнок із СШТ трапляються частіше, ніж у загальній популяції, і є чинниками ризику розвитку порушень вуглеводного обміну та цукрового діабету 2-го типу [30-32]. За даними рентгенологічного дослідження кистей у дівчинок із СШТ реєстрували дефіцит осифікації, який становив 2,8±1,8 року [1,0; 4,6].

Показники фізичного розвитку дівчинок із СШТ наведено у табл. 3.

Серед дівчинок із СШТ (n=381) реєстрували різні варіанти каріотипу: моносомію (45,X) – у 60,6% випадків; мозаїцизм (45,X/46,XX) – у 23,6%; мозаїцизм із полісомією хромосоми X – у 1,3%;

структурні аномалії хромосоми X – у 14,4%, зокрема: 46,Xi(Xq) – у 3,9%, 45,X/46,Xi(Xq) – у 6,6%; 45,X/46X+mar – у 2,4%, 46,X,del(X)(Xq) і 45,X/46Xdel – у 1,6% випадків (рис. 1).

В Україні найбільша частка хворих із СШТ мають каріотип із моносомією хромосоми X, що обумовлює більш типові й ранні прояви хвороби у таких дівчинок. Аналогічну особливість спостерігають у таких країнах, як Польща, Великобританія, США та Росія. Діагностика різних варіантів каріотипу залежить від методів проведення аналізу та кількості видів біологічного матеріалу, які використовують для аналізу. В Україні, як і в інших країнах, для визначення каріотипу проводять цитогенетичний аналіз лімфоцитів периферичної крові. Проте за даними Hook E.B. і Warburton D., усі новонароджені живі дівчинки із каріотипом 45,X є мозаїками та мають у деяких органах і тканинах додаткові клітинні лінії з нормальними або аберантними статевими хромосомами, які не визначаються звичайними методами [33]. Це може бути обґрунтуванням доцільності повторного дослідження каріотипу у

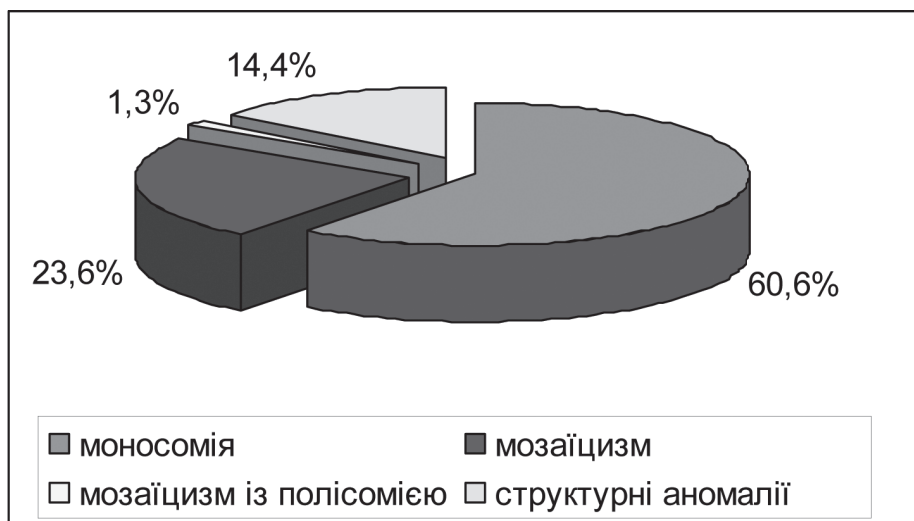


Рис. 1. Варіанти хромосомних порушень у дівчинок із СШТ в Україні.

дівчинок із каріотипом 45,X, у яких спостерігаються ознаки спонтанного пубертату або ступінь затримки росту є некритичним.

ВИСНОВКИ

1. Поширеність СШТ в Україні складає 77,5 на 100 000 живих новонароджених і є аналогічною його поширеності в інших країнах.
2. В Україні діагностування СШТ у дітей відбувається із запізненням (середній вік встановлення діагнозу становить $9,8 \pm 4,7$ року) з максимальною частотою первинної реєстрації випадків у пубертатному віці.
3. В українській популяції найбільша частка хворих із СШТ має каріотип 45,X (60,6%), а також мозаїцизм 45,X/46,XX (23,6%), інші варіанти каріотипу трапляються з меншою частотою: мозаїцизм із полісомією хромосоми X – в 1,3% випадків, різні структурні аномалії хромосоми X – в 14,4%.
4. В Україні СШТ залишається без належної уваги педіатрів і лікарів інших фахів, що не дозволяє вчасно встановлювати цей діагноз і надавати належну медичну, психологічну та соціальну допомогу дитині та її родині. Доцільно проводити активний і цілеспрямований пошук даної патології серед дівчинок, у першу чергу із затримкою росту та статевого розвитку.

ЛІТЕРАТУРА

1. *Nielsen J., Wohler M.* Sex chromosome abnormalities found among 34910 newborn children: results from a 13-year incidence study in Arhus, Denmark // *Birth Defects Orig. Artic. Ser.* – 1990. – Vol. 26(4). – P. 209-223.
2. *Jacobs P.A. et al.* A cytogenetic survey of 11680 newborn infants // *Ann. Hum. Genet.* – 1974. – Vol. 37. – P. 359-376.
3. *Hibi I., Takano K.* Basic and Clinical Approach to Turner Syndrome // *Excerpta Medica International Congress Series 1014: Amsterdam.* – 1993. – P. 169-176.
4. *Bochkov N.P. et al.* Population cytogenetic investigation of newborns in Moscow // *Human Genetik.* – 1974. – Vol. 22. – P. 139-152.
5. *Hamerton J.L. et al.* A cytogenetic survey of 14069 newborn infants: I. Incidence of chromosome abnormalities // *Clin. Genet.* – 1975. – Vol. 8. – P. 223-243.
6. *Gravholt C.H., Stochholm K.* The epidemiology of Turner syndrome // *International Congress Series.* – 2006. – Vol. 1298. – P. 139-145.
7. *Hook E.B., Warburton D.* The distribution of chromosomal genotypes associated with Turner's syndrome: livebirth prevalence rates and evidence for diminished fetal mortality and severity in genotypes associated with structural X abnormalities or mosaicism // *Hum. Genet.* – 1983. – Vol. 64. – P. 24-27.
8. *Gravholt C.H. et al.* Prenatal and postnatal prevalence of Turner's syndrome: a registry study // *BMJ.* – 1996. – Vol. 312. – P. 16-21.
9. *Gravholt C.H.* Epidemiological, endocrine and metabolic features in Turner syndrome // *Eur. J. Endocrinol.* – 2006. – Vol. 151 (6). – P. 657-687.
10. *Hoxha P., Grimchi L. et al.* The characteristics of Turner's syndrome in Albania // *7th ESPE/LWPES Joint Meetings Paediatric Endocrinology, Lyon.* – 2005. – P. 241.
11. *Wikiera B., Barg E., Konieczna A. et al.* Factors influencing the frequency and the time of Turner's syndrome diagnosis // *7th ESPE/LWPES Joint Meetings Paediatric Endocrinology, Lyon.* – 2005. – P. 1-240.
12. *Schweizer R., Blumenstock G., Mangelsdorf K. et al.* Prevalence and incidence of endocrine disorders in children: results of a survey in Baden-Wuerttemberg and Bavaria 2000-2001 // *Klin. Padiatr.* – 2010. – Vol. 222 (2). – P. 67-72.
13. *Savendahl L., Davenport M.L.* Delayed diagnoses of Turner's syndrome: proposed guidelines for change // *J. Pediatr.* – 2000. – Vol. 137 (4). – P. 455-459.
14. *Massa G., Verlinde F., De Schepper J. et al.* Trends in age at diagnosis of Turner syndrome // *Arch. Dis. Child.* – 2005. – Vol. 90. – P. 267-268.
15. *Nabhan Z.M., Eugster E.A.* Medical care of girls with Turner Syndrome: where are we lacking // *Endocr. Pract.* – 2011. – Vol. 17 (5). – P. 747-752.
16. *Stochholm K., Juel S., Juel K. et al.* Prevalence, Incidence, Diagnostic Delay, and Mortality in Turner Syndrome // *Previous.* – 2006. – Vol. 91 (10). – P. 3897-3902.
17. *Панкратова М.С.* Ростовые и метаболические эффекты терапии рекомбинантным гормоном роста и половыми стероидами у девочек с синдромом Шерешевского-Тернера: автореф. дис. канд. мед. наук: 14.00.03 / М.С. Панкратова; ГУ ЭНЦ РАМН. – М., 2009. – 26 с.
18. *Ворсанова С.Г.* Медицинская цитогенетика: учебное пособие / С.Г. Ворсанова, Ю.Б. Юров, В.Н. Чернышов. – М.: ИД "Медпрактика-М", 2006. – 300 с.
19. *Huang B., Thangavelu M., Bhatt S., J. Sandlin C., Wang S.* Prenatal diagnosis of 45,X and 45,X mosaicism: the need for thorough cytogenetic and clinical evaluations // *Prenatal Diagnosis.* – 2002. – Vol. 22. – P. 105-110.
20. *Freriks K., Timmermans J., Beerendonk C.C., Verhaak C.M., et al.* Standardized multidisciplinary evaluation yields significant previously undiagnosed morbidity in adult women with Turner syndrome // *J.Clin.Endocrinol. Metab.* – 2011. – Vol. 96 (9). – P. 1517-26.
21. *de Araújo C., Galera B.B., Galera M.F., de Medeiros S.F.* Clinical and cytogenetic aspects of the Turner syndrome in the Brazilian Western region // *Rev. Bras. Ginecol. Obstet.* – 2010. – Vol. 32 (8). – P. 381-385.
22. *Kammoun I., Chaabouni M., Trabelsi M., et al.* Genetic analysis of Turner syndrome: 89 cases in Tunisia // *Ann. Endocrinol.* – 2008. – Vol. 69 (5). – P. 440-445.
23. *Daggag H., Srouf W., El-Khateeb M., Ajlouni K.* Analysis of Turner syndrome patients within the Jordanian population, with a focus on four patients with Y chromosome abnormalities // *Sex. Dev.* – 2013. – Vol. 7 (6). – P. 295-302.
24. *Prakash S., Guo D., Maslen C.L., Silberbach M. et al.* Single-nucleotide polymorphism array genotyping is equi-

- valent to metaphase cytogenetics for diagnosis of Turner syndrome // *Genet. Med.* – 2014. – Vol. 16 (1). – P. 53-59.
25. Iyer N.P., Tucker D.F., Roberts S.H., Moselhi M. et al. Outcome of fetuses with Turner syndrome: a 10-year congenital anomaly register based study // *Matern. Fetal. Neonatal. Med.* – 2012. – Vol. 25 (1). – P. 68-73.
 26. Wikiera B., Bieniasz J., Barg E. et al. Lipoprotein a (Lp(a)) in patients with Turner's syndrome // *Pediatr. Endocrinol. Diabetes. Metab.* – 2010. – Vol. 16 (1). – P. 29-32.
 27. Наказ МОЗ № 55 від 03.02.2009 Протокол надання медичної допомоги дітям за спеціальністю "Дитяча ендокринологія" / www.moz.gov.ua.
 28. Lyon A. J., Preece M. A., Grant D. B. Growth curve for girls with Turner syndrome // *Arch. Dis. Childhood.* – 1985. – Vol. 60. – P. 932-935.
 29. Greulich W.W. Radiographic atlas of skeletal development of the hand and wrist / Greulich W.W., Pyle S.I. – Stanford: Stanford University Press, 1959. – 214 с.
 30. Драгун С. А. Оценка состояния минеральной плотности костной ткани, костного метаболизма, углеводного обмена, органов репродуктивной системы и иммунного статуса у больных с синдромом Шерешевского-Тернера в разные возрастные периоды: автореф. дис. канд. мед. наук: 12.06.04 / С.А. Драгун; ГУ ЭНЦ РАМН. – М., 2006. – 23 с.
 31. Gravholt C.H. Epidemiological, endocrine and metabolic features in Turner syndrome // *Eur. J. Endocrinol.* – 2004. – Vol. 151. – P. 657-687.
 32. O'Gorman C.S., Syme C., Lang J., Bradley T.J., et al. An evaluation of early cardiometabolic risk factors in children and adolescents with Turner syndrome // *Clin. Endocrinol.* – 2013. – Vol. 78 (6). – P. 907-913.
 33. Hook E.B., Warburton D. Turner syndrome revisited: review of new data supports the hypothesis that all viable 45,X cases are cryptic mosaics with a rescue cell line, implying an origin by mitotic loss // *Hum. Genet.* – 2014. – Epub. ahead of print. – режим доступа: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24477775>.

РЕЗЮМЕ

Синдром Шерешевського-Тернера у дітей в Україні: аналіз поширеності, віку діагностування та генетичних варіантів
Н.Б. Зелінська, І.Ю. Шевченко, Є.В. Глоба, Н.Л. Погадаєва

Синдром Шерешевського-Тернера (СШТ) є одним із найбільш поширених генетичних порушень, пов'язаних з аномаліями хромосоми X.

Мета роботи – вивчення поширеності СШТ серед дитячого населення України, частоти різних варіантів каріотипу, віку, у якому вперше діагностується СШТ, і ступеня затримки росту.

Матеріали та методи. Проведено ретроспективний аналіз реєстраційних карт 387 дівчинок віком від 11 місяців до 18,2 року з бази даних хворих СШТ за період з 2004 по 2013 рік.

Результати та обговорення. Поширеність СШТ в Україні – 77,5 на 100 000 живих новонароджених. Середній вік на момент встановлення діагнозу СШТ становить $9,8 \pm 4,7$ року [5,1;14,5]. У 1,6% випадків у дівчинок діагноз було встановлено на першому році життя, у 3,5% – у віці 1-4 роки, у 9,3% – у 4-8 років, у 18,8% – у 8-12 років, у 66,8% – після 12 років. Найчастіше діагностують СШТ у пубертатний період. Затримка росту дівчинок із СШТ складає у середньому $(-3,2 \pm 1,08 \text{ SD})$ [2,12;4,28]. Серед варіантів хромосомних порушень у дівчинок із СШТ в Україні найчастіше виявлено моносомію (45, X) – 60,6%, рідше – мозаїцизм (45, X / 46, XX) – 23,6%, структурні аномалії – 14,4% і мозаїцизм із полісомією X – 1,3%.

Висновки. Поширеність СШТ серед дитячого населення України є аналогічною його поширеності в інших країнах. В Україні відзначено пізню діагностику СШТ у дітей із максимальною частотою первинної реєстрації випадків у пубертатному віці. Найбільша частка хворих на СШТ (58,3%) мають каріотип із моносомією хромосоми X. В Україні СШТ залишається без належної уваги педіатрів і лікарів інших фахів, що не дозволяє вчасно встановлювати цей діагноз і надавати належну медичну, психологічну та соціальну допомогу дитині та її родині.

Ключові слова: синдром Шерешевського-Тернера, затримка росту, каріотип, поширеність.

РЕЗЮМЕ

Синдром Шерешевського-Тернера у дітей в Україні: аналіз розповсющеності, віку діагностики і генетичних варіантів
Н.Б. Зелінська, І.Ю. Шевченко, Є.В. Глоба, Н.Л. Погадаєва

Синдром Шерешевського-Тернера (СШТ) являється одним із найбільш розповсюджених генетических порушень, зв'язаних з аномаліями хромосоми X.

Цель работы – изучение распространенности СШТ среди детского населения Украины, частоты различных вариантов каріотипа, возраста, в котором впервые диагностируется СШТ, и степени задержки роста.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ регистрационных карт 387 девочек в возрасте от 11 месяцев до 18,2 года из базы данных больных СШТ за период с 2004 по 2013 год.

Результаты и обсуждение. Распространенность СШТ в Украине – 77,5 на 100 000 живых новорожденных. Средний возраст на момент постановки диагноза СШТ составляет $9,8 \pm 4,7$ года [5,1;14,5]. В

1,6% випадків у дівчаток діагноз був встановлений на першому році життя, в 3,5% – в віці 1-4 роки, в 9,3% – в 4-8 років, в 18,8% – в 8-12 років, в 66,8% – після 12 років. Найчастіше діагностують СШТ в пубертатний період. Затримка росту дівчаток з СШТ становить в середньому $(-)3,2 \pm 1,08$ SD [2,12;4,28]. Серед варіантів хромосомних порушень у дівчаток з СШТ в Україні найчастіше зустрічається моносомія (45, X) – 60,6%, рідше – мозаїцизм (45, X / 46, XX) – 23,6%, структурні аномалії – 14,4% і мозаїцизм з полісомією хромосоми X – 1,3%.

Висновки. Розповсюдженість СШТ серед дитячого населення України аналогічна її розповсюдженості в інших країнах. В Україні відзначається пізня діагностика СШТ у дітей з максимальною частотою первинної реєстрації випадків в пубертатному віці. Найбільша частота хромосомних порушень (58,3%) мають кариотип з моносомією хромосоми X. В Україні СШТ залишається без належного уваги педіатрів і лікарів інших спеціальностей, що не дозволяє своєчасно встановлювати діагноз і надавати належну медичну, психологічну і соціальну допомогу дитині і її родині.

Ключові слова: синдром Шерешевського-Тернера, затримка росту, кариотип, розповсюдженість.

SUMMARY

Turner syndrome in children in Ukraine: analysis of incidence. Age of diagnosis and genetic variants

N. Zelinska, I. Shevchenko, E. Globa, N. Pogadaeva

Turner syndrome (TS) is one of the most common genetic disorders associated with abnormalities of the chromosome X.

Objective. The purpose of this study was to examine the prevalence TS, frequency of variants of the karyotype, the age of children at diagnosis, degree of stunting.

Materials and methods. A retrospective analysis of registration cards 387 girls aged 11 months to 18.2 years from the database of patients TS for the period from 2004 to 2013.

Results and discussion. Prevalence TS in Ukraine – 77.5 per 100 000 live births. The average age at diagnosis is TS $9,8 \pm 4,7$ years [5.1;14.5]. At 1.6% of girls were diagnosed in the first year, 3.5% – at the age of 1-4 years, at 9.3% – at the age of 4-8 years, 18.8% in 8-12 years, in 66.8% – after 12 years. The most commonly diagnosed TS in puberty. Stunting TS girls with an average $3,2 \pm 1,08$ SD [2.12; 4.28]. Among the options of chromosomal abnormalities in girls with TS in Ukraine most frequent monosomy (45, X) – 60.6%, at least – mosaicism (45 H / 46, XX) – 23.6%, structural abnormalities – 14.4% mosaicism with polysomes and X – 1.3%.

Conclusions. Among prevalence TS among the population of Ukraine similarly prevalence in other countries. In Ukraine marked late diagnosis of Turner syndrome in children, with a maximum frequency of the initial registration of cases in puberty. The highest proportion of patients with Turner syndrome (58.3%) have a karyotype with monosomy of chromosome X. In Ukraine, Turner syndrome remains without due attention by pediatricians and other physicians, which does not allow a timely manner to establish the diagnosis and to provide appropriate medical, psychological and social assistance to the child and his family.

Key words: Turner syndrome, growth retardation, karyotype, prevalence.

Автори висловлюють подяку за допомогу головним обласним і міським позаштатним спеціалістам зі спеціальності «дитяча ендокринологія»: Горват Т.М., Гоцул Р.П., Грабар С.Л., Дивінська В.О., Довганич Л.І., Єрін Ю.С., Запетрук С.В., Захаревич Л.Б., Іваненко Л.В., Іскренко І.М., Качор Л.А., Клименко О.В., Крецу Т.М., Лантух Л.О., Логвінов Д.В., Лучнікова Т.В., Малига Е.Ф., Мишалова Л.М., Нестругіна Н.М., Перетятко В.В., Радченко І.П., Слепян О.В., Турчанінова Л.І., Фіщук О.А., Хижняк О.О., Черевко І.Г., Черниш Т.М., Чорна Н.В.

Дата надходження до редакції 10.11.2014 р.