

Синдром Шерешевского–Тернера (45X0)

Частота синдрома Шерешевского–Тернера составляет 1:2500–1:5000 живорождённых девочек. Живыми рождается не более 5% зародышей с моносомией X, остальные погибают на стадии эмбрионального развития. Только 50% случаев синдрома Шерешевского–Тернера обусловлены истинной моносомией — 45X0, 10% — изохромосомой 46XI (Xq), делециями короткого или длинного плеча X-хромосомы, в остальных случаях наблюдают мозаицизм.

Основные внешние проявления синдрома Шерешевского–Тернера: низкий рост, крыловидная складка на шее, низкая граница роста волос, лимфатический отёк кистей и стоп. В старшем возрасте отмечают недостаточное развитие вторичных [половых признаков](#), большинство больных имеет первичную аменорею, бесплодие.

Пороки внутренних органов: наиболее характерны пороки сердца (коарктация аорты, открытый артериальный проток), почек (подковообразная почка, гипоплазия почек, гидронефроз), дисгенезия половых желёз. При мозаицизме клиническая картина синдрома стёрта.

Синдром Кляйнфельтера

Частота синдрома Кляйнфельтера (XXY и другие варианты полисомии) у мальчиков — 1:1000. Начиная с пубертатного возраста, у мальчиков происходит задержка полового развития, связанная с недоразвитием яичек. Характерно бесплодие, вызванное азооспермией. Патоморфологически определяют дисгенезию семенных канальцев. Чем больше X-хромосом, тем клиническая картина более выражена.

Другие заболевания, связанные с аномалиями половых хромосом

Синдром XYY выявляют у 1 из 1000 живорождённых мальчиков. Характерны незначительные фенотипические изменения: лишь высокий рост пациентов и высокая частота образования кожных угрей.

Трипло-XXX и полисомии по X-хромосоме. Частота среди новорождённых девочек составляет 1:1000. У женщин с кариотипом XXX нет отклонений в половом развитии, их репродуктивная функция не нарушена, хотя риск спонтанных абортов повышен. Физическое развитие пациенток нормальное. Риск умственной отсталости возрастает с количеством лишних хромосом. Так, женщины с кариотипом 47XXX имеют нормальное умственное развитие, а женщины с кариотипом 49XXXXX страдают умственной отсталостью.

Интересные статьи из раздела:

- 1) [Метастазирование](#)

2) [Иммуногистохимические маркёры опухолей](#)

3) [Врождённый сифилис и ЦМВИ](#)