

# Άτυπη παρουσίαση μωσαϊκού συνδρόμου Turner με φυσιολογική ταχύτητα αύξησης: Παρουσίαση περιστατικού

P.N 80

Δικαιάκου Ε<sup>1</sup>, Κόλλαρης Η<sup>1</sup>, Ροσσολάτου Μ Μ<sup>1</sup>, Αντωνίου Μ Χ<sup>1</sup>, Κωστέρια Ι<sup>1</sup>, Βλαχοπαπαδοπούλου Ε Α<sup>1</sup>

## 1. Ενδοκρινολογικό Τμήμα-Αύξησης και Ανάπτυξης, Γενικό Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών Π. και Α. Κυριακού

### Εισαγωγή

- Το σύνδρομο Turner αποτελεί χρωμοσωμική διαταραχή φυλετικών χρωμοσωμάτων που αφορά άτομα με **θηλυκό φαινότυπο και ένα ακέραιο Χ, με πλήρη ή μερική απουσία του δεύτερου φυλετικού χρωμοσώματος. Παρουσιάζει σημαντική φαινοτυπική ετερογένεια.**
- Η διάγνωση τίθεται όταν το **γενετικό εύρημα** συνοδεύεται από **≥1 τυπική κλινική εκδήλωση:**

- Χαμηλό ανάστημα/ διαταραχή γραμμικής αύξησης
- Καθυστέρηση ήβης/ ωθηκική ανεπάρκεια (πρωτοπαθής ωθηκική ανεπάρκεια με υπεργοναδοτροφικό υπογοναδισμό)
- Καρδιαγγειακές(δίπτυχη αορτική βαλβίδα)/νεφρικές (πεταλοειδής νεφρός)/σκελετικές ανωμαλίες (cubitus valvus)
- Νευροαισθητήρια βαρηκοΐα
- Νευροαναπτυξιακές διαταραχές

### Σκοπός

Η παρουσίαση άτυπης περίπτωσης μωσαϊκού συνδρόμου Turner σε κορίτσι με φυσιολογική ταχύτητα αύξησης.

### Παρούσα νόσος

- ✓ Νήπιο θήλυ 2 ετών προσήλθε λόγω υποκλινικού υποθυρεοειδισμού (TSH 6,55 μIU/ml, FT4 1,36 ng/dl).
- ✓ Στην αντικειμενική εξέταση το **ύψος του παιδιού ακολουθούσε την 25η εκατοστιαία θέση (ΜΣ: 90 εκ., 25η ΕΘ),** με βάρος σώματος 12,35 kg (50<sup>η</sup> ΕΘ).
- ✓ Ο θυρεοειδής αδένας ήταν αψηλάφητος και το παιδί προεφηβικό κατά Tanner.
- ✓ **Μέσο γονεϊκό ύψος μεταξύ 75ης-90ης ΕΘ, απόκλιση ΕΘ ασθενούς από το γενετικό δυναμικό.**

### Αρχική διερεύνηση

Θυρεοειδοτρόπος Ορμόνη (TSH)	9.0	μIU/ml	0.70 - 5.97
Ελεύθερη Θυροξίνη (FT4)	1.43	ng/dl	0.96 - 1.77
Αντιθυρεοειδικά Αντισώματα (anti-TPO)	10.0	IU/ml	< 34
Αντιθυρεοσφαιρική Αντισώματα (anti-TG)	< 10.0	IU/ml	< 115

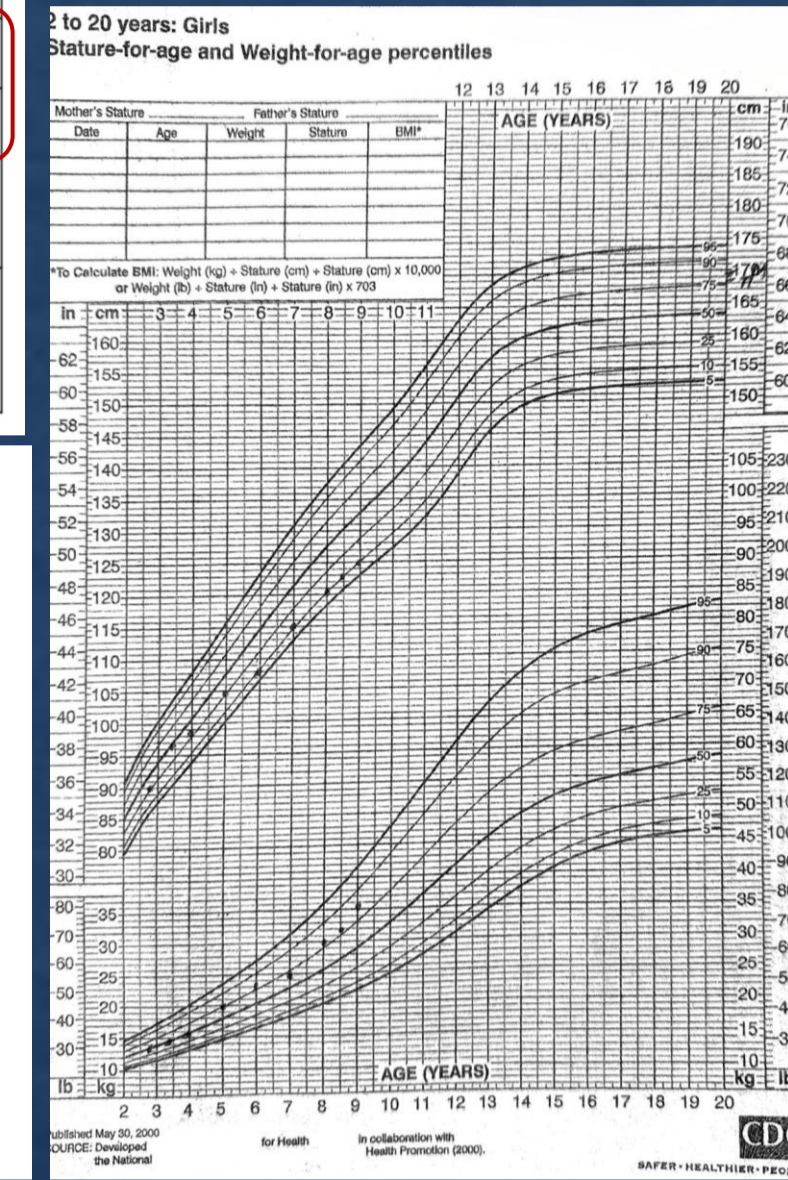
### ΥΠΕΡΗΧΟΓΡΑΦΗΜΑ ΘΥΡΕΟΕΙΔΟΥΣ ΑΔΕΝΑ

Φυσιολογική υπερηχογραφική εικόνα θυρεοειδούς αδένα

**ΔΙΑΓΝΩΣΗ:** Υποκλινικός υποθυρεοειδισμός.

**Έναρξη θεραπείας υποκατάστασης με λεβοθυροξίνη.**

### Παρακολούθηση Αύξησης (2-8 ετών)



- ✓ Συνεχής και τακτική παρακολούθηση
- ✓ Σταθερή αύξηση στην 10η εκατοστιαία θέση από την ηλικία των 6 ετών
- ✓ Κλινική υποψία, φαινοτυπικά χαρακτηριστικά-δυσαναλογία άνω κάτω άκρων.
- ✓ **Επίμονη παραμονή κάτω από το ύψος στόχο**

### Περαιτέρω διερεύνηση

Εξέταση	Αποτέλεσμα	Μονάδες	Τιμές Αναφοράς / Σχόλιο
HbA1c	5,3	%	4,0 - 6,0
TSH	4,22	μIU/mL	0,64 - 6,27
FT4	1,37	ng/dL	0,7 - 1,5
anti-TG	<1,3	U/mL	0 - 4,5
anti-TPO	<28	U/mL	<60
FSH	11,9	mIU/mL	Αυξημένη για την ηλικία
LH	0,25	mIU/mL	—
Οιστραδιόλη (E2)	13,1	pg/mL	—
17-OH-Προγεστερόνη	2,21	ng/mL	0,07 - 3,50
DHEA-S	0,55	μg/mL	0,03 - 1,08

### Επαναληπτικός εργαστηριακός έλεγχος

Εξέταση	Αποτέλεσμα	Μονάδες	Τιμές Αναφοράς
TSH	3,25	μIU/mL	0,40 - 5,00
FT4	1,61	ng/dL	0,90 - 1,90
FSH	46,10	mIU/mL	<3,80
LH	2,15	mIU/mL	<3,00
Οιστραδιόλη	<5,00	pg/mL	<27,00
Τεστοστερόνη	<0,025	ng/mL	<0,250
DHEA-S	0,830	μg/mL	0,100 - 0,800
17α-OH Προγεστερόνη	1,63	ng/mL	0,150 - 0,650
IGF-1	210,6	ng/mL	39 - 396

### Διαχείριση

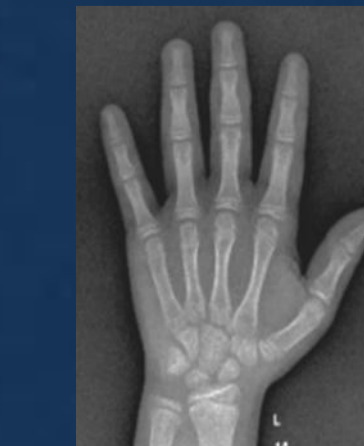
- Σε ηλικία 8 ετών, λόγω εμμένουσας ασυμφωνίας ανάπτυξης με το γενετικό δυναμικό, παρουσίας ήπιων δυσμορφικών χαρακτηριστικών και εργαστηριακής εικόνας (**υπεργοναδοτροφικός υπογοναδισμός**), έγινε σύσταση για **διενέργεια καρυότυπου, → υπερήχου μήτρας ωθηκών σαλπίγγων, α/α αρ. άκρας χείρας.**
- ✓ **Ακολούθησε αίτηση και έναρξη θεραπείας με αυξητική ορμόνη.**
- ✓ Η ασθενής παρακολουθείται ανά εξάμηνο και λαμβάνει θεραπεία υποκατάστασης με θυροξίνη και αυξητική ορμόνη, με άριστη ανταπόκριση και βελτίωση του ρυθμού αύξησης.
- ✓ Παρακολούθηση πρωτοπαθούς ωθηκικής ανεπάρκειας και πλάνο για έναρξη θεραπείας υποκατάστασης με οιστρογόνα επί μη αυτόματης έναρξης ήβης.
- ✓ Παρακολούθηση από παιδονεφρολόγους, λόγω πεταλοειδούς νεφρού.

**Αποτέλεσμα καρυότυπου: mos 45,X[83] / 46,X,+mar[17] – σ. Turner**

**Ερμηνεία:** Μωσαϊκισμός με: κυρίαρχο κυτταρικό πληθυσμό μονοσωμίας Χ (45,X) μειοψηφικό πληθυσμό με δομικά ανώμαλο marker χρωμόσωμα (+mar)

Δεν ανιχνεύθηκαν άλλες εμφανείς δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες.

**ΟΣΤΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ:**  
X.H: 9 ετών O.H: 9 10/12



### Συμπεράσματα:

Η φυσιολογική ταχύτητα αύξησης δεν αποκλείει τη διάγνωση του συνδρόμου Turner. Η επίμονη απόκλιση από το ύψος στόχο και τα ήπια μορφολογικά ευρήματα αποτελούν κρίσιμα σημεία για έγκαιρη διάγνωση, που οδηγεί σε στοχευμένο έλεγχο, παρακολούθηση συννοσηροτήτων και μακροχρόνιο ορθό θεραπευτικό σχεδιασμό.

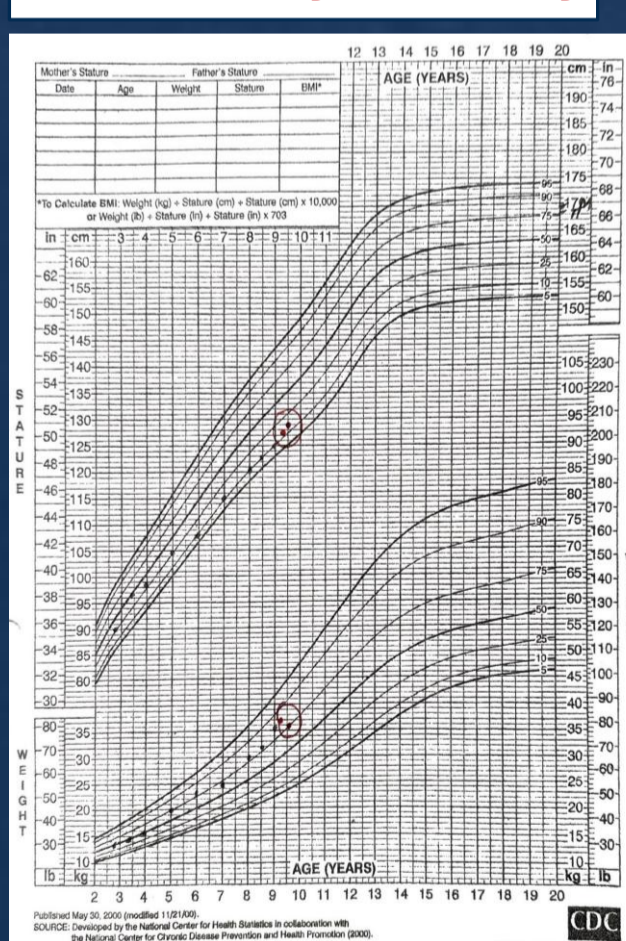
**Καρδιολογικός έλεγχος:** κατά φύση

**Ακοολογικός έλεγχος:** φυσιολογικό ακούγραμμα

**Υπερηχογράφημα Άνω-Κάτω Κοιλίας:** **Εικόνα πεταλοειδούς νεφρού με παρουσία παρεγχυματικής γέφυρας.**

**U/S Έσω Γεννητικών Οργάνων:** Μήτρα παιδικού τύπου (όγκος 0,40 cc). **Οσθήκες μικρές, μόλις αναδεικνυόμενες. Χωρίς μετρήσιμα ωοθυλάκια. Όγκος ωθηκών: Δεξιά 0,19 cc – Αριστερά 0,29 cc.** Doppler μητριάων αρτηριών παιδικού τύπου

### Μετά 6 μήνες θεραπείας



### Βιβλιογραφία

- Gravholt CH, et al. Clinical Practice Guidelines for the Care of Girls and Women with Turner Syndrome. European Journal of Endocrinology. 2024;190(6):G53-G77.
- Szybiak, W., Kujawa, B., Miedziaszczyk, M., & Lacka, K. (2023). Effect of Growth Hormone and Estrogen Replacement Therapy on Bone Mineral Density in Women with Turner Syndrome: A Meta-Analysis and Systematic Review. *Pharmaceuticals*, 16(9), 1320. <https://doi.org/10.3390/ph16091320>