



ISSN: 2181-3426
Journal DOI: 10.26739/2181-3426



MARKAZIY OSIYO ENDOKRINOLOGIK JURNALI

ЦЕНТРАЛЬНО АЗИАТСКИЙ ЭНДОКРИНОЛОГИЧЕСКИЙ ЖУРНАЛ

CENTRAL ASIAN ENDOCRINOLOGICAL JOURNAL

VOLUME 5

ISSUE 2

2025

MARKAZIY OSIYO ENDOKRINOLOGIK JURNALI

5 ЖИЛД, 2 СОН

ЦЕНТРАЛЬНО АЗИАТСКИЙ ЭНДОКРИНОЛОГИЧЕСКИЙ ЖУРНАЛ
ТОМ 5, НОМЕР 2

CENTRAL ASIAN ENDOCRINOLOGICAL JOURNAL
VOLUME 5, ISSUE 2

Учредитель:

Национальная
Ассоциация
эндокринологов
Узбекистана.

Tadqiqot.uz



ТОШКЕНТ-2025



MARKAZIY OSIYO ENDOKRINOLOGIK JURNALI

ЦЕНТРАЛЬНО АЗИАТСКИЙ ЭНДОКРИНОЛОГИЧЕСКИЙ ЖУРНАЛ | CENTRAL ASIAN ENDOCRINOLOGICAL JOURNAL
№2 (2025) DOI <http://dx.doi.org/10.26739/2181-3426-2025-2>

Бош мухаррир:
Главный редактор:
Chief Editor:

Хайдарова Ф. А.
Заместитель директора РСНПМЦ
Эндокринологии по лечебной работе, главный
эндокринолог РУз, д.м.н., профессор

Бош мухаррир ўринбосари:
Заместитель главного редактора:
Deputy Chief Editor:

Халимова З. Ю.
Заместитель директора РСНПМЦ
Эндокринологии по науке, д.м.н.,
профессор

Маъсул котиб:
Ответственный секретарь:
Executive Secretary:

Каланходжаева Ш. Б.
Заведующая Учебного центра при
РСНПМЦ Эндокринологии, к.м.н.

Техник котиб:
Технический секретарь:
Technical Secretary:

Сиддиқов А.А.
РСНПМЦ Эндокринологии

ТАХРИРИЙ МАСЛАХАТ КЕНГАШИ | РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ | EDITORIAL BOARD

Т. Камалов

Заведующий Отделением гнойные осложнения
сахарного диабета, Республиканского
Специализированного Научно-Практического
Медицинского Центра Эндокринологии имени
академика Ё. Х. Туракулова
д.м.н.

М. Каримов

ГУ “РСНПМЦТ и МР”, руководитель
отдела гастроэнтерологии, д.м.н.,
Профессор

Д. Набиева

Ташкентская медицинская академия,
заведующая кафедрой факультетской и
госпитальной терапии №1 с курсом
профессиональных заболеваний, д.м.н.,
доцент

Н. Алиханова

Заведующая научного отдела Диабетологии
РСНПМЦ Эндокринологии, д.м.н.

Г. Наримова

Заведующая отделением Тиреоидной патологии
РСНПМЦ Эндокринологии, д.м.н.

Н. Юлдашева

Руководитель отдела патологии сетчатки и
зрительного нерва РСНПМЦ
Эндокринологии, д.м.н.

Л. Аббосхужаева - старший научный
сотрудник, к.м.н. РСНПМЦЭ Председатель
Эндокринологической и Диабетической
Ассоциации Узбекистана

Ю. Урманова

Доцент кафедры эндокринологии с детской
эндокринологией ТашПМИ, д.м.н.

Н. Алимова

С.н.с. Отдела детской эндокринологии
РСНПМЦ Эндокринологии. Главный педиатр
эндокринолог МЗ РУз к.м.н

А. Садыкова

Учёный секретарь, к.м.н.

А. Холикова

Заведующая отделением нейроэндокринологии
РСНПМЦ Эндокринологии, д.м.н.

А. Алиева

Заместитель главного врача по стационару
Республиканского специализированного научно-
практического медицинского центра
эндокринологии МЗ РУз имени академика
Я.Х.Туракулова, к.м.н.

Н. Садикова

Ташкентская медицинская академия,
доцент кафедры Внутренние болезни
№2, к.м.н.

А. Каримов

Руководитель отделения нейрохирургии
РСНПМЦ Эндокринологии, директор РСНПМЦ
Неврологии и Инсульта, к.м.н.

РЕДАКЦИОННАЯ КОЛЛЕГИЯ:

А. Алимов - Заместитель министра здравоохранения начальник Главного управления здравоохранения, д.м.н., профессор

Д. Нажмутдинова - Ташкентская медицинская академия, профессор кафедры Внутренние болезни №2, д.м.н., профессор

Ж. Аканов - ОФ “Казахстанское общество по изучению диабета”, Президент, к.м.н., главный внештатный эндокринолог г. Алматы, главный врач Центра Диабета МК “ААА”, член AASD, ISE

Ф. Бахритдинова - Ташкентская медицинская академия, профессор кафедры Офтальмологии, д.м.н., профессор

М. Каттаходжаева - Ташкентский Государственный Стоматологический Институт, профессор кафедры акушерства-гинекологии, д.м.н., профессор

В. Мирзаде - Председатель Азербайджанской Ассоциации Эндокринологии, Диабетологии и Терапевтического Обучения, Заведующий кафедрой терапии Азербайджанского государственного Института совершенствования врачей им. А. Алиева, Председатель Научного Общества Эндокринологов Азербайджана, Пожизненный член Международной Диабетической Федерации, д.м.н., профессор

З. Камалов - Институт иммунологии и геномики человека АН РУз, заместитель директора по научной работе, заведующий лабораторией иммунорегуляции, д.м.н., профессор;

Э. Гроссман - Член академии медицинских наук Великобритании, Заслуженный профессор эндокринологии Оксфордского университета, Старший научный сотрудник Колледжа Грин Темплтон, профессор нейроэндокринологии Барт и Лондонской школы медицины, Консультант эндокринолог Лондонского клинического центра эндокринологии

А. Шек - Руководитель лаборатории ИБС и атеросклероза РСНПМЦ Кардиологии МЗ РУз, д.м.н., профессор

Ф. Тураев - директор Республиканского специализированного научно-практического медицинского центра эндокринологии имени академика Ё.Х. Туракулова, д.м.н.

Б. Шагазатова - Ташкентская медицинская академия, профессор кафедры внутренних болезней №2, д.м.н.

М. Пауэлл - Старший консультант нейрохирург Национальной больницы неврологии и нейрохирургии, Директор по образованию нейрохирургии в Великобритании, член комитета и экзаменатор Межвузовского совета по нейрохирургии Королевского хирургического колледжа

В. Панькив - Заведующий отделом профилактики, лечения сахарного диабета и его осложнений Украинского научно-практического центра эндокринной хирургии, трансплантации эндокринных органов и тканей МЗ Украины, эксперт МЗ Украины по эндокринологии, Заслуженный врач Украины д.м.н., профессор

Б. Даминов - Ректор Ташкентского Педиатрического Медицинского Института, д.м.н., Профессор

Т. Хегай - Заведующая лабораторией геномно-клеточных технологий Института иммунологии и геномики человека АН РУз, д.м.н.

Е. Георгадзе - Профессор Национального института эндокринологии Тбилиси MD, PhD

Т. Саатов - Институт Биофизики и биохимии при НУ Уз, заведующий лабораторией Метаболизма, доктор биологических наук, профессор, академик АН РУз.

Р. Базарбекова - Председатель РОО «Ассоциация врачей-эндокринологов Казахстана», заведующий кафедрой эндокринологии КазМУНО, д.м.н., профессор

Л. Туйчиев - Ташкентская медицинская академия, заведующий кафедрой инфекционных и детских инфекционных болезней, д.м.н., профессор

А. Гадаев - Профессор кафедры внутренних болезней 3 Ташкентской медицинской академии, д.м.н.

Г. Рахимова - Заведующая кафедрой эндокринологии Центра развития профессиональной квалификации медицинских работников, д.м.н., профессор

Ш. Зуфарова - директор Республиканского центра репродуктивного здоровья населения, д.м.н., профессор кафедры акушерства и гинекологии

1. Shagazatova Barno Xabibullaevna, Mirxaydarova Feruza Sayfullaevna, Adilova Nilufar Shuxratovna, Salieva Shaxnozaxon Baxtiyor qizi QANDLI DIABETLI BEMORLARDA GLIKEMIYA DARAJASIGA KO'RA YURAK QON TOMIR KASALLIKLARI XAVFINI BAHOLASH.....	7
2. Xaydarova Feruza Alimovna, Ro'ziqulova Gulhayo Sharofutdinovna ANTROPOMETRIK KO'RSATKICHLAR (CUN-BAE) VA 2-TOIFA DIABETNING RIVOJLANISHINING O'ZARO BOG'LIQLIGI.....	16
3. Ахмедова Камола Рахманбердиевна, Алимова Насиба Усмановна КЛИНИКО-ФЕНОТИПИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ (FISH) ПРИ СИНДРОМЕ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА.....	21
4. Алимова Насиба Усмановна, Сиддиков Абдулбосит Адхамжон угли ЗАДЕРЖКА ПОЛОВОГО РАЗВИТИЯ У МАЛЬЧИКОВ: СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ К ДИАГНОСТИКЕ И ЛЕЧЕНИЮ.....	34
5. Шагазатова Барно Хабибуллаевна, Артикова Дилфуза Махаматовна, Алимов Жамшид Махмуджонович ДИНАМИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ РЕЗУЛЬТАТОВ ЛУЧЕВОЙ ТЕРАПИИ ПЕРВИЧНЫХ ОПУХОЛЕЙ ГОЛОВНОГО МОЗГА.....	42
6. Тожиева Ирода Мирсоли кизи КЛИНИКО-МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ СИНДРОМА ПОЛИКИСТОЗНЫХ ЯИЧНИКОВ И ДРУГИХ ФОРМ ОВУЛЯТОРНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ.....	48
7. Mirraximova Maktuba Xabibullaevna, Nishonboeva Nilufar Yunusdjonovna АТОПИК DERMATITLI BOLALARDA ENDOKRIN BUZILISHLARNI ANIQLASH VA TAXLILLASH.....	54
8. Рахимова Гульнара Нишановна, Алимова Насиба Усмановна, Халматова Камола Исмагулла кизи СОВРЕМЕННЫЕ СТРАТЕГИИ ВЫЯВЛЕНИЯ И ЛЕЧЕНИЯ ХРОНИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ ПОЧЕК У ДЕТЕЙ С ДИАБЕТОМ 1 ТИПА.....	58
9. Рахимова Гульнара Нишановна, Гилязетдинов Камиль Наильевич, Иброхимов Худойберди Хусанжон угли ОСОБЕННОСТИ КОСТНОГО МЕТАБОЛИЗМА У ПАЦИЕНТОВ С ИДИОПАТИЧЕСКОЙ НИЗКОРОСЛОСТЬЮ.....	68
10. Насырова Хуршидахон Кудратуллаевна, Самижонов Санобар Улугбек кизи, Максудова Дилафрузхон Равшановна, РОЛЬ НЕОГОРМОНОВ В РАЗВИТИИ ЭНДОКРИННОГО БЕСПЛОДИЯ.....	75
11. Ходжаева Нодира Вахидовна, Рузматова Азизахон Шукрулло кизи СОВРЕМЕННЫЙ ВЗГЛЯД НА МЕНОПАУЗАЛЬНЫЙ МЕТАБОЛИЧЕСКИЙ СИНДРОМ..	84

12. Рахимова Гульнара Нишановна, Джураева Азиза Шахзадэвна, Ахроров Камил Убайдуллаевич РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ БОЛЕЗНЕННОЙ ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ ДИАБЕТИЧЕСКОЙ НЕЙРОПАТИИ В УЗБЕКИСТАНЕ: СИСТЕМАТИЧЕСКИЙ ОБЗОР НА ОСНОВЕ 13 РЕГИОНОВ (ГОРОДОВ).....	91
13. Файзуллаев Бахром Рустамович, Исломов Иномжон Исломович, Юлдашев Отабек Сабинович ОСОБЕННОСТИ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТОГО РЕМОДЕЛИРОВАНИЯ И СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ К ОПТИМИЗАЦИИ ТЕРАПИИ У ПАЦИЕНТОВ С АРТЕРИАЛЬНОЙ ГИПЕРТЕНЗИЕЙ, АССОЦИИРОВАННОЙ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 2 ТИПА.....	99
14. Khalimova Zamira Yusufvna, Abdullayeva Aziza Uktam kizi, Mamatkulov Elbek Abdumomnanovich REPORT OF A CASE OF CENTRAL PRECOCIOUS PUBERTY IN A BOY ASSOCIATED WITH PILOCYTIC ASTROCYTOMA.....	104
15. Хамроев Шавкат Максудович, Сафоев Бакодир Барноевич, Болтаев Тимур Шавкатович СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ К ЛЕЧЕНИЮ СИНДРОМА ДИАБЕТИЧЕСКОЙ СТОПЫ БОЛЬНЫХ С КРИТИЧЕСКОЙ ИШЕМИЕЙ НИЖНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ (ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ).....	110
16. Xolmuradova Zilola Ergashevna SEMIZLIK BILAN OG'RIGAN BOLALARDA YURAK-QON TOMIR TIZIMIDAGI ENDOTELIYNING FUNKSIONAL HOLATI.....	116
17. Рузиев Ойбек Авлаевич БИОИМПЕДАНСНЫЙ АНАЛИЗ СОСТАВА ТЕЛА И ЕГО СВЯЗЬ С МОРФОМЕТРИЧЕСКИМИ ПАРАМЕТРАМИ МОШОНКИ У ДЕТЕЙ, СТРАДАЮЩИХ САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ.....	122



Ахмедова Камола Рахманбердиевна

Врач-генетик Республиканского Специализированного

Научно – Практического Медицинского центра

Эндокринологии им. Акад. Ё.Х. Туракулова

Алимова Насиба Усмановна к.м.н., с.н.с.

Республиканский Специализированный

Научно – Практический Медицинский центр

Эндокринологии им. Акад. Ё.Х. Туракулова

КЛИНИКО-ФЕНОТИПИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ (FISH) ПРИ СИНДРОМЕ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА

 <http://dx.doi.org/10.5281/zenodo.16933809>

АННОТАЦИЯ

Синдром Шерешевского-Тернера (ШТ) — это хромосомное заболевание, вызванное полной или частичной моносомией по X-хромосоме у женщин (кариотип 45,X или мозаичные варианты). Диагностика этого синдрома обычно проводится с помощью кариотипирования, однако в последнее время все большее внимание уделяется молекулярно-генетическим методам, таким как FISH (флуоресцентная in situ гибридизация), который является важным инструментом для уточнения диагноза. Однако она должна использоваться в сочетании с другими методами для получения полной картины генетических нарушений. **Материал и методы исследования.** Нами проведен сравнительный анализ FISH (флуоресцентная in situ гибридизация) диагностики у 64 больных с различным генотипом СШТ, обратившихся в научно-поликлиническое отделение РСНПМЦЭ им. Акад. Ё.Х. Туракулова, а также в РСНПМЦ ЗМиР с 2021-2024 гг. **Результаты проведенных исследований.** Согласно FISH диагностике у девочек был установлен кариотип 45,X, что означает отсутствие одной X-хромосомы. FISH диагностика локуса **DXZ1** и **DYZ3**, который используется для подтверждения наличия или отсутствия X-хромосомы или Y -хромосомы, показала, что у большинства девочек **во всех клетках обнаружены две копии DXZ1** (100 %). Это может указывать на то, что в этих клетках присутствуют две X-хромосомы, но вместе с этим у девочек наблюдается мозаицизм, что может влиять на вариабельность клинических проявлений синдрома Шерешевского-Тернера. Наличие клеток с нормальным кариотипом (46,XX) или дополнительными X-хромосомами (47,XXX) может смягчать симптомы. **Анализ полученных данных некоторых девочек позволил выявить мозаицизм с участием мужского кариотипа DYZ3 (46,XY), что требуют дополнительного генетического анализа и внимания.** **Выводы.** Проведенное исследование подтвердило высокую диагностическую ценность FISH-метода в ведении пациенток с синдромом Шерешевского-Тернера, подчеркивая необходимость его широкого внедрения в клиническую практику.

Ключевые слова: Синдром Шерешевского-Тернера, FISH (флуоресцентная in situ гибридизация), клинико-фенотипические проявления.

Ahmedova Kamola RahmanberdiyevnaAkad. Yo.X. To'raqulov nomidagi
Respublika ixtisoslashtirilgan Endokrinologiya Ilmiy-amaliy
tibbiyot markazi genetik shifokor**Alimova Nasiba Usmonovna, t.f.n., k.i.x.**Akad. Yo.X. To'raqulov nomidagi
Respublika ixtisoslashtirilgan Endokrinologiya Ilmiy-amaliy
tibbiyot markazi**SHERESHEVSKIY-TYORNER SINDROMIDA MOLEKULAR SITOGENETIK
TADQIQOTNING (FISH) KLINIK-FENOTIPIK AHAMIYATI****ANNOTATSIYA**

Shereshevskiy-Tyorner sindromi - bu ayollarda X xromosomasida to'liq yoki qisman monosomiya natijasida kelib chiqqan xromosoma kasalligi (karyotip 45, X yoki mozaik variantlari). Ushbu sindromning diagnostikasi odatda karyotiplash orqali amalga oshiriladi, ammo so'nggi paytlarda tashxisni aniqlashtirish uchun muhim vosita bo'lgan Fish (floresan in situ gibrizatsiya) kabi molekulyar genetik usullarga ko'proq e'tibor qaratilmoqda. Biroq, u genetik kasalliklarning to'liq rasmini olish uchun boshqa usullar bilan birgalikda ishlatilishi kerak. **Tadqiqot materiallari va usullari.** Biz rsnpmtse ilmiy-poliklinika bo'limiga murojaat qilgan SST genotipi turlicha bo'lgan 2021-2024 yillarda E.X. Turaqulov nomidagi RIEIATM da 64 bemorda Fish (flüoresan in situ gibrizatsiya) diagnostikasining qiyosiy tahlilini o'tkazdik. **Tadqiqot natijalari.** Fish diagnostikasiga ko'ra, qizlarda 45,X karyotipi aniqlangan, ya'ni bitta X xromosoma yo'q. Fish X yoki Y xromosomasining mavjudligini yoki yo'qligini tasdiqlash uchun ishlatiladigan DXZ1 va DYZ3 lokus diagnostikasi shuni ko'rsatdiki, ko'pchilik qizlarda barcha hujayralarda DXZ1 ning ikkita nusxasi (100%) topilgan. Bu ushbu hujayralarda ikkita X xromosoma mavjudligini ko'rsatishi mumkin, ammo shu bilan birga qizlarda mozaika mavjud bo'lib, bu Shereshevskiy-Tyorner sindromining klinik ko'rinishlarining o'zgaruvchanligiga ta'sir qilishi mumkin. Oddiy karyotip (46,XX) yoki qo'shimcha X xromosomalari (47,XXX) bo'lgan hujayralarga ega bo'lish simptomlarni engillashtirishi mumkin. Ba'zi qizlarning olingan ma'lumotlarini tahlil qilish dyz3 (46,XY) erkak karyotipini o'z ichiga olgan mozaikizmni aniqladi, bu qo'shimcha genetik tahlil va e'tiborni talab qiladi. Xulosalar. Tadqiqot Shereshevskiy-Tyorner sindromi bo'lgan bemorlarni boshqarishda FISH usulining yuqori diagnostik ahamiyatini tasdiqladi va uni klinik amaliyotga keng joriy etish zarurligini ta'kidladi.

Kalit so'zlar: Shereshevskiy-Tyorner sindromi, Fish (floresan in situ gibrizatsiya), klinik-fenotipik kyrcatkichlari.

Akhmedova Kamola RakhmanberdiyevnaGeneticist of the Republican Specialized
Scientific and Practical Medical Center
Endocrinology named after Academician E.H. Turakulova**Alimova Nasiba Usmanovna,**Candidate of Medical Sciences,
senior researcher Republican Specialized
Scientific and Practical Medical Center
Endocrinology named after Academician E.H. Turakulova.**CLINICAL AND PHENOTYPIC SIGNIFICANCE OF MOLECULAR CYTOGENETIC
EXAMINATION (FISH) IN SHERESHEVSKY-TURNER SYNDROME**

ANNOTATION

Shereshevsky-Turner syndrome (SHT) is a chromosomal disease caused by complete or partial monosomy on the X chromosome in women (karyotype 45, X or mosaic variants). Diagnosis of this syndrome is usually carried out by karyotyping, however, more and more attention has recently been paid to molecular genetic methods such as FISH (fluorescent in situ hybridization), which is an important tool for clarifying the diagnosis. However, it should be used in combination with other methods to obtain a complete picture of genetic disorders. **Research materials and methods.** We conducted a comparative analysis of FISH (fluorescent in situ hybridization) diagnostics in 64 patients with different CST genotypes who applied to the scientific and polyclinic department of the Russian National Research Medical Center. Academician E.H. Turakulov, as well as in the Russian Scientific and Cultural Center ZMiR from 2021-2024. **The results of the conducted research.** According to the FISH diagnosis, the girls had a karyotype of 45,X, which means that one X chromosome is missing. FISH diagnostics of the DXZ1 and DYZ3 locus, which is used to confirm the presence or absence of the X or Y chromosome, showed that the majority of girls had two copies of DXZ1 in all cells (100%). This may indicate that two X chromosomes are present in these cells, but at the same time, mosaicism is observed in girls, which may affect the variability of clinical manifestations of Shereshevsky-Turner syndrome. The presence of cells with a normal karyotype (46,XX) or additional X chromosomes (47,XXX) can alleviate the symptoms. Analysis of the data obtained from some girls revealed mosaicism involving the male karyotype DYZ3 (46,XY), which requires additional genetic analysis and attention. **Conclusions.** The study confirmed the high diagnostic value of the FISH method in the management of patients with Shereshevsky-Turner syndrome, emphasizing the need for its widespread implementation in clinical practice.

Keywords: Shereshevsky-Turner syndrome, FISH (fluorescent in situ hybridization), clinical and phenotypic manifestations.

Синдром Шерешевского-Тернера (ШТ) — это хромосомное заболевание, вызванное полной или частичной моносомией по X-хромосоме у женщин (кариотип 45,X или мозаичные варианты). Диагностика этого синдрома обычно проводится с помощью кариотипирования, однако в последнее время все большее внимание уделяется молекулярно-генетическим методам, таким как FISH (флуоресцентная in situ гибридизация). FISH позволяет выявить не только полную моносомию X-хромосомы, но и мозаичные формы, а также структурные аномалии X-хромосомы (например, делеции, изохромосомы, кольцевые хромосомы), которые могут быть пропущены при стандартном кариотипировании, что особенно важно для пациентов с атипичными клиническими проявлениями или мозаичными формами синдрома [1, 4].

FISH может быть использован для быстрого анализа хромосомного набора плода при подозрении на синдром Шерешевского-Тернера, особенно в случаях, когда требуется оперативное принятие решений. FISH помогает отличить синдром Шерешевского-Тернера от других заболеваний, сопровождающихся низким ростом, задержкой полового развития или врожденными пороками развития. Точное определение хромосомных аномалий с помощью FISH позволяет предоставить более точную информацию о риске рецидива синдрома в семье и планировании беременности [3, 5].

Вместе с этим, метод не позволяет анализировать весь геном, а только конкретные участки хромосом, поэтому его часто используют в сочетании с другими методами (например, кариотипированием или полногеномным секвенированием). FISH-диагностика является важным инструментом для уточнения диагноза синдрома Шерешевского-Тернера, особенно в сложных случаях (мозаицизм, структурные аномалии, наличие Y-хромосомного материала). Однако она должна использоваться в сочетании с другими методами для получения полной картины генетических нарушений [2, 5].

Материал и методы исследования. Нами проведен сравнительный анализ FISH (флуоресцентная in situ гибридизация) диагностики у 64 больных с различным

генотипом СШТ, обратившихся в научно-поликлиническое отделение РСНПМЦЭ им. Акад. Ё.Х. Туракулова, а также в РСНПМЦ ЗМиР с 2021-2024 гг.

Таблица 1 содержит информацию о девочках с синдромом Шерешевского-Тернера, которым была проведена подтверждающая диагностика с использованием метода FISH. Этот метод позволяет детально изучить хромосомные аномалии, в частности, наличие или отсутствие определённых участков хромосом.

Таблица 1

FISH диагностика пациентов синдромом Шерешевского-Тернера с моносомией

№	Ф.И.	Кариотип	Fish
1	Д.Н.	45,X	DXZ1 - 1 копия 90 %, 2 копии 10 %
2	Ж.М.	45,X	DXZ1 - 1 копия 80 %, 2 копии 20 %
3	И.М.	45,X	DXZ1 - 1 копия 80 %, 2 копии 20 %
4	И.Л.	45,X	DXZ1 - 1 копия 80 %, 2 копии 20 %
5	М.Т.	45,X	DXZ1 - 1 копия 80 %, 2 копии 20 %
6	М.Н.	45,X	DXZ1 - 1 копия 50 %, 2 копии 50 %
7	М.М.	45,X	DXZ1 - 1 копия 90 %, 2 копии 10 %
8	О.О.	45,X	DXZ1 - 1 копия 50 %, 2 копии 50 %
9	Р.Ж.	45,X	DXZ1 - 1 копия 90 %, 2 копии 10 %
10	Ё.М.	45,X	DXZ1 - 1 копия 80 %, 2 копии 20 %
11	У.С.	45,X	DXZ1 - 1 копия 90 %, 2 копии 10 %
12	Ю.С.	45,X	DXZ1 - 1 копия 80 %, 2 копии 20 %
13	Ю.К.	45,X	DXZ1 - 1 копия 50 %, 2 копии 50 %
14	Б.Ф.	45,X	DXZ1 - 1 копия 70 %, 2 копии 30 %
15	Т.С.	45,X	DXZ1 - 1 копия 80 %, 2 копии 20 %
16	Т.Р.	45,X	DXZ1 - 1 копия 95 %, 2 копии 5 %
17	Р.М.	45,X	DXZ1 - 1 копия 70 %, 2 копии 30 %
18	Р.Ш.	45,X	DXZ1 - 1 копия 90 %, 2 копии 10 %
19	Р.Я.	45,X	DXZ1 - 1 копия 80 %, 2 копии 20 %
20	Р.С.	45,X	DXZ1 - 1 копия 95 %, 2 копии 5 %
21	Н.А.	45,X	DXZ1 - 1 копия 90 %, 2 копии 10 %
22	М.Д.	45,X	DXZ1 - 1 копия 90 %, 2 копии 10 %
23	Н.С.	45,X	DXZ1 - 1 копия 90 %, 2 копии 10 %
24	Р.Н.	45,X	DXZ1 - 1 копия 90 %, 2 копии 10 %
25	Х.М.	45,X	DXZ1 - 1 копия 100 %
26	Р.К.	45,X	DXZ1 - 1 копия 90 %, 2 копии 10 %
27	А.Р.	45,X	DXZ1 - 1 копия 90 %, 2 копии 10 %

28	A.P.1	45,X	DXZ1 - 1 копия 50 %, 2 копии 50 %
29	A.X.	45,X	DXZ1 - 1 копия 5 %, 2 копии 95 %
30	A.M.	45,X	DXZ1 - 1 копия 90 %, 2 копии 10 %
31	A.Д.	45,X	DXZ1 - 1 копия во всех клетках 100 %
32	A.Д.1	45,X	DXZ1 - 1 копия 85 %, 2 копии 15 %
33	A.X.1	45,X	DXZ1 - 1 копия 95 %, 2 копии 5 %
34	A.P.	45,X	DXZ1 - 1 копия 90 %, 2 копии 10 %
35	И.Ш.	45,X	DXZ1 - 1 копия 80 %, 2 копии 20 %

У всех девочек (n=35) указан кариотип **45,X**, что является характерным признаком синдрома Шерешевского-Тернера. Это означает, что у них отсутствует одна X-хромосома (в норме у женщин кариотип 46,XX).

Результаты проведенного анализа показали наличие DXZ1 (зонд -X хромосомы) - специфического региона на X-хромосоме, который используется для анализа наличия или отсутствия X-хромосомы, также данный метод позволяет получить данные о количестве копий этого региона:

- **1 копия:** Процент клеток, в которых обнаружена одна копия DXZ1.
- **2 копии:** Процент клеток, в которых обнаружены две копии DXZ1.

У большинства девочек преобладает **одна копия DXZ1** (процент варьируется от 50 % до 100 %). Это подтверждает отсутствие одной X-хромосомы в большинстве клеток. В некоторых случаях (например, строки 6, 8, 13, 28) наблюдается **мозаицизм: 50 % клеток с одной копией и 50 % клеток с двумя копиями**. Это означает, что у этих девочек часть клеток имеет нормальный кариотип (46,XX), а часть — аномальный (45,X0).

В строке 29 (A.X.) наблюдается обратная ситуация: **5 % клеток с одной копией и 95 % клеток с двумя копиями**. Это редкий случай, где большинство клеток имеют нормальный кариотип.

В строке 25 (X.M.) указано, что **100 % клеток имеют одну копию DXZ1**, что указывает на полное отсутствие второй X-хромосомы во всех клетках.

В строке 31 (A.Д.) указано, что **во всех клетках 100 % одна копия**, что также подтверждает полное отсутствие второй X-хромосомы.

Наличие клеток с разным кариотипом наблюдается у нескольких девочек (например, строки 6, 8, 13, 28). Это может влиять на вариабельность клинических проявлений синдрома Шерешевского-Тернера.

Таблица представляет результаты генетической диагностики (FISH) у девочек с синдромом Шерешевского-Тернера. Эти данные могут использоваться для подтверждения диагноза, изучения мозаицизма и его влияния на клинические проявления и планирования дальнейшего лечения и наблюдения.

Таким образом, в данной группе больных у большинства девочек подтвержден кариотип **45,X** с преобладанием одной копии DXZ1, у некоторых девочек наблюдается мозаицизм, что может указывать на менее выраженные клинические проявления, результаты FISH важны для понимания генетической основы заболевания и индивидуального подхода к лечению.

Девочки разделены на 4 группы в зависимости от соотношения клеток с кариотипом 45,X и 46,XX:

- **100%/0 (n=2):** У этих пациенток все клетки имеют кариотип 45,X (полное отсутствие второй X-хромосомы).

- 5%/95% (n=1): У этой пациентки 5 % клеток имеют кариотип 45,X, а 95 % — нормальный кариотип 46,XX.
- 50%/50% (n=4): У этих пациенток 50 % клеток имеют кариотип 45,X, а 50 % — нормальный кариотип 46,XX.
- 70%-95%/5%-30% (n=28): У этих пациенток 70–95 % клеток имеют кариотип 45,X, а 5–30 % — нормальный кариотип 46,XX.

Результаты статистического анализа полученных результатов показали, что общими признаками для всех групп явились такие клинические признаки, как низкий рост, который наблюдался у 100 % пациенток во всех группах. Это один из ключевых симптомов СШТ и скудное вторичное оволосение, который так же наблюдался у 100 % пациенток в группах 100%/0, 5%/95% и 50%/50%, и у 92,9 % в группе 70%-95%/5%-30%. Наиболее выраженными признаками в группе 100%/0 (полный моносомия X) были выявлены низкий уровень роста волос на шее (100 %), невусы (100 %), широкая грудная клетка (100 %), длинный фильтр (100 %), высокое небо (100 %)

В группе 70%-95%/5%-30% (выраженный мозаицизм) наиболее выраженными признаками являлись низкий уровень роста волос на шее (92,9 %), широкая грудная клетка (82,1 %), сосочный гипертелоризм (78,6 %), аменорея (89,3 %). Вместе с этим, редкими или отсутствующими признаками были определены такие признаки как лимфатические отеки, которые наблюдались только в группе 70%-95%/5%-30% (10,7 %), брахицефалия, которая наблюдалась только в группе 70%-95%/5%-30% (25 %); деформация скелета у больных только в группах 50%/50% (25 %) и 70%-95%/5%-30% 42,9 %).

У пациенток группы с минимальным мозаицизмом (5/95) наблюдались не все признаки, характерные для синдрома Шерешевского-Тернера. Например, отсутствуют лимфатические отеки, брахицефалия, невусы и деформация скелета. Однако присутствовали такие признаки, как низкий рост, скудное вторичное оволосение, гипермобильность суставов и глазной гипертелоризм.

Таким образом, выраженность симптомов зависит от степени мозаицизма, то есть, у пациенток с полной моносомией X (100%/0) симптомы выражены наиболее ярко, у пациенток с мозаицизмом (особенно в группе 70%-95%/5%-30%) симптомы также выражены, но их частота и тяжесть могут варьироваться, у пациенток с минимальным мозаицизмом (5%/95%) симптомы могут быть менее выражены или отсутствовать. Наиболее частыми признаками являлись низкий рост (100 % во всех группах), скудное вторичное оволосение (92,9–100 %), широкая грудная клетка (75–100 %), редкими признаками лимфатические отеки (10,7 %), брахицефалия (25 %) и деформация скелета (25–42,9 %).

Нами проведен анализ результатов генетической диагностики локуса **DXZ1** и **DYZ3** с использованием метода **FISH** (флуоресцентная in situ гибридизация) пациентов синдромом Шерешевского-Тернера с кариотипами 45,X/46,XX, 45,X/46,XY и 45,X/47,XXX.

Таблица 2

FISH диагностика локуса DXZ1 и DYZ3

№	Ф.И.	Кариотип	FISH
1	М.К.	45,X/46,XX	DXZ1 - 2 копии во всех клетках 100 %
2	Т.З.	45,X/46,XX	DXZ1 - 1 копия 10 %, 2 копии 90 %
3	К.Д.	45,X/46,XY	DXZ1 - 2 копии во всех клетках 100 %
4	Э.С.	45,X/46,XX	DXZ1 - 1 копия 10 %, 2 копии 90 %
5	З.М.	45,X/47,XXX	DXZ1 - 2 копии во всех клетках 100 %

6	P.M.	45,X/46,XX	DXZ1 - 2 копии во всех клетках 100 %
---	------	------------	--------------------------------------

Данная таблица содержит информацию о девочках с синдромом Шерешевского-Тернера, у которых проведена генетическая диагностика с использованием метода FISH (флуоресцентная in situ гибридизация). В таблице указаны кариотипы и результаты анализа локуса DXZ1 и DYZ3, который используется для подтверждения наличия или отсутствия X-хромосомы.

Указан кариотип каждой девочки, который может включать:

- o 45,X: Отсутствие одной X-хромосомы.
- o 46,XX: Нормальный женский кариотип.
- o 46,XY: Мужской кариотип (в случае мозаицизма).
- o 47,XXX: Трисомия по X-хромосоме.

С указанием соотношения клеток с разными кариотипами о количестве копий этого региона: **1 копия:** процент клеток с одной копией DXZ1 (отсутствие одной X-хромосомы) и **2 копии:** процент клеток с двумя копиями DXZ1 (наличие двух X-хромосом).

Проведенные исследования показывают, что у большинства девочек наблюдается **мозаицизм**, то есть наличие клеток с разными кариотипами:

45,X/46,XX: У девочек с таким кариотипом часть клеток имеет одну X-хромосому (45,X0), а часть — две X-хромосомы (46,XX).

45,X/46,XY: У одной девочки (К.Д.) часть клеток имеет мужской кариотип (46,XY).

45,X/47,XXX: У одной девочки (З.М.) часть клеток имеет три X-хромосомы (47,XXX).

Результаты проведенной FISH (DXZ1 и DYZ3 – зонд Y хромосомы) диагностики показывают, что у большинства девочек (строки 1, 3, 5, 6) во всех клетках обнаружены две копии DXZ1 (100 %). Это может указывать на то, что в этих клетках присутствуют две X-хромосомы.

Вместе с этим, у двух девочек (строки 2 и 4) наблюдается **мозаицизм по DXZ1:**

- **1 копия 10 %:** В 10 % клеток отсутствует одна X-хромосома.
- **2 копии 90 %:** В 90 % клеток присутствуют две X-хромосомы.

У пациенток:

- **К.Д.(строка 3) выявлен** редкий случай мозаицизма, который может быть связан с наличием Y-хромосомы - у неё часть клеток имеет мужской кариотип (46,XY).
- **З.М. (строка 5):** у неё часть клеток имеет три X-хромосомы (47,XXX). Это указывает на наличие трисомии по X-хромосоме в части клеток.

Итак, у большинства девочек наблюдается мозаицизм, что может влиять на вариабельность клинических проявлений синдрома Шерешевского-Тернера. Наличие клеток с нормальным кариотипом (46,XX) или дополнительными X-хромосомами (47,XXX) может смягчать симптомы.

Таким образом, результаты FISH (DXZ1 и DYZ3) показывают, что у большинства девочек во всех клетках обнаружены две копии DXZ1, что указывает на наличие двух X-хромосом в этих клетках, у двух девочек наблюдается мозаицизм по DXZ1, что подтверждает наличие клеток с одной X-хромосомой. Вместе с этим, наличие мужского кариотипа (46,XY) или трисомии по X-хромосоме (47,XXX) требует дополнительного внимания, так как это может влиять на клинические проявления и лечение.

В таблице 3 показаны клинические **признаки** у девочек с синдромом Шерешевского-Тернера, разделённых на группу с определённым соотношением мозаицизма (**10%/90% - 0/100%**). В таблице представлены абсолютные числа (абс.) и проценты (%) пациенток, у которых наблюдаются те или иные признаки.

Таблица 3

Выраженность клинических проявлений у пациентов синдромом Шерешевского-Тернера с мозаицизмом по DXZ1

Признаки	10%/90% - 0/100% (n=6)				
	абс	%	Признаки	абс	%
Лимфатические отеки	-	-	Уплощенная переносица	-	-
брахицефалия	-	-	Эпикант	1	16,7
Короткая шея	1	16,7	Длинный фильтр	2	33,3
Низкий уровень роста волос	3	50	Высокое небо	1	16,7
невусы	2	33,3	Аменорея	4	66,7
Широкая грудная клетка	4	66,7	Скудное вторичное оволосение	1	16,7
Низкий рост	5	83,3	Брахидактилия	-	-
Сосковый гипертелоризм	4	66,7	Деформация скелета	1	16,7
Деформация верхних и нижних конечностей	2	33,3	Зрение снижено	-	-
Гипермобильность суставов	2	33,3	слух снижен	-	-
Глазной гипертелоризм	1	16,7	Снижение интеллекта	-	-

Согласно полученным данным, у девочек в этой группе соотношение клеток с кариотипом 45,X (отсутствие одной X-хромосомы) и 46,XX (нормальный женский кариотип) варьируется от 10/90 (10 % клеток с кариотипом 45,X и 90 % клеток с кариотипом 46,XX) до 0/100 (все клетки имеют нормальный кариотип 46,XX (отсутствие мозаицизма)).

Наиболее частыми признаками в данной группе больных были выявлены такие клинические признаки заболевания, как низкий рост, который наблюдался у 83,3 % девочек (5 из 6). Это один из ключевых симптомов синдрома Шерешевского-Тернера. Одинаково часто у 66,7 % девочек (4 из 6) наблюдалась аменорея, связанная с нарушением функции яичников; широкая грудная клетка, сосковый гипертелоризм. У 50 % девочек (3 из 6) был выявлен низкий уровень роста волос, менее часто определялись у 33,3 % девочек (2 из 6) невусы, деформация верхних и нижних конечностей, гипермобильность суставов, длинный фильтр. Одинаково редко у 16,7 % девочек (1 из 6) были выявлены следующие признаки: короткая шея, глазной гипертелоризм, эпикант, высокое небо, скудное вторичное оволосение, деформация скелета.

У данной группы пациентов отсутствовали такие характерные признаки для больных с синдромом Шерешевского-Тернера, как лимфатические отеки, брахицефалия, уплощенная переносица, брахидактилия, снижение зрения, снижение слуха, снижение интеллекта.

Таким образом, наиболее частыми признаками в этой группе являются низкий рост и аменорея, что соответствует типичным проявлениям синдрома Шерешевского-Тернера, также встречаются часто характерные для данного синдрома широкая грудная клетка и сосковый гипертелоризм, редкие признаки (например, короткая шея, глазной гипертелоризм)

наблюдаются у меньшинства пациенток а отсутствие лимфатических отеков, брахицефалии и других признаков может быть связано с низкой степенью мозаицизма (10%/90% - 0/100%), что смягчает клинические проявления.

Нами проведен анализ результатов генетической диагностики локуса **DXZ1** и **DYZ3** с использованием метода **FISH** (флуоресцентная in situ гибридизация) пациентов синдромом Шерешевского-Тернера со **структурными аномалиями X-хромосомы** (делеция, **изохромосомы, маркерные**).

В таблице 5 информация о девочках с **синдромом Шерешевского-Тернера**, у которых показаны результаты генетического анализа локуса **DXZ1** и **DYZ3**, который используется для подтверждения наличия или отсутствия X-хромосомы. Особенность этой таблицы в том, что у некоторых пациенток наблюдаются **структурные аномалии X-хромосомы**, а не только классическая моносомия (45, X).

Таблица 5

FISH диагностика пациентов синдромом Шерешевского-Тернера со структурными аномалиями

№	Ф.И.	кариотип	FISH
1	Ш.М	46,XX,del(X)	DXZ1 - 2 копии во всех клетках 100 %
2	К.С.	46,XX,del(X)(q25)	DXZ1 - 2 копии во всех клетках 100 %
3	А.С.	46,XX,i(X)(q10)	DXZ1 - 2 копии во всех клетках 100 %
4	Б.М.	46,X+mar	DXZ1 – 1 копия в 20% клеток, DYZ3 – 1 копия в 80% клеток
5	А. Г.	46,XX,del(X)	DXZ1 - 2 копии во всех клетках 100 %

Данную группу обследованных составили 5 девочек, в таблице 5 указан кариотип каждой девочки, который может включать:

- 46,XX,del(X): Нормальное количество хромосом (46), но с делецией (удалением) части X-хромосомы.
- 46,XX,del(X)(q25): Делеция на длинном плече (q) X-хромосомы в регионе q25.
- 46,XX,i(X)(q10): Изохромосома X, образованная за счёт дупликации длинного плеча (q) и потери короткого плеча (p).
- 46,X+mar: Наличие маркерной хромосомы (неизвестного происхождения) вместе с кариотипом 45,X.
- 46,XY/45,X: Мозаицизм с наличием клеток с мужским кариотипом (46,XY) и клеток с моносомией X (45,X).

Проведенный анализ результатов FISH (**DXZ1** и **DYZ3**) показал наличие у них DXZ1, специфического региона на X-хромосоме, который используется для анализа наличия или отсутствия X-хромосомы с указанием данных о количестве копий этого региона:

- 2 копии во всех клетках 100 %: Во всех клетках присутствуют две копии DXZ1, что указывает на наличие двух X-хромосом.

У большинства девочек (строки 1, 2, 3, 5) наблюдаются структурные аномалии X-хромосомы:

- Делеция (del(X)): Удаление части X-хромосомы (строки 1, 2, 5).
- Изохромосома (i(X)(q10)): X-хромосома с дупликацией длинного плеча и потерей короткого плеча (строка 3).

Данные аномалии могут приводить к клиническим проявлениям синдрома Шерешевского-Тернера, даже при наличии двух X-хромосом.

- Маркерная хромосома (строка 4) — это небольшая хромосома неизвестного происхождения, которая может содержать генетический материал. К примеру, у Б.М. обнаружена маркерная хромосома (mar) вместе с мозаицизмом 46,XY/45,X.

Итак, результаты FISH (DXZ1) показывают, что у всех девочек (кроме строки 4) во всех клетках обнаружены две копии DXZ1 (100 %). Это указывает на наличие двух X-хромосом в клетках. У Б.М. (строка 4) результаты FISH показали, что в большинстве клеток есть копии (DYZ3) Y хромосомы – 80%, так как у неё наблюдается мозаицизм с участием Y-хромосомы. У неё наблюдается мозаицизм с участием мужского кариотипа (46,XY) и моносомии X (45,X). Это редкий случай, который требует дополнительного внимания, так как наличие Y-хромосомы может влиять на клинические проявления и лечение.

Клинические признаки у девочек с синдромом Шерешевского-Тернера, разделённых на группу с определённым соотношением мозаицизма (20/80 - 0/100) показывают, что у пациенток, у которых выявляется 20/80 - 0/100 (n=5), указывает на то, что у девочек в этой группе соотношение клеток с кариотипом 45,X (отсутствие одной X-хромосомы) и 46,XX (нормальный женский кариотип) варьируется от 20/80 до 0/100, то есть 20/80, говорит о том, что 20 % клеток с кариотипом 45,X и 80 % клеток с кариотипом 46,XX; 0/100- о том, что все клетки имеют нормальный кариотип 46,XX (отсутствие мозаицизма). В связи с чем, анализ клинических проявлений в данной группе позволил выявить наиболее частые признаки:

- Низкий рост, который наблюдается у 100 % девочек (5 из 5). Это один из ключевых симптомов синдрома Шерешевского-Тернера.

- Аменорея, которая наблюдается у 100 % девочек (5 из 5). Это связано с нарушением функции яичников.

- Низкий уровень роста волос и скудное вторичное оволосение, признаки, которые наблюдаются у 60 % девочек (3 из 5)

Только у 20% девочек наблюдались такие характерные признаки для синдрома Шерешевского Тернера, как короткая шея, невусы, деформированные ушные раковины, широкая грудная клетка, сосковый гипертелоризм, деформация верхних и нижних конечностей, глазной гипертелоризм, длинный фильтр. У данной группы пациентов отсутствовали такие характерные признаки для больных с синдромом Шерешевского-Тернера, как лимфатические отеки, брахицефалия, уплощенная переносица, эпикант, высокое небо, брахидактилия, деформация скелета, снижение зрения, снижение слуха, снижение интеллекта, гипермобильность суставов.

Таким образом, проведенные исследования показывают, что низкий рост и аменорея являются наиболее частыми признаками в этой группе, что соответствует типичным проявлениям синдрома Шерешевского-Тернера, низкий уровень роста волос и скудное вторичное оволосение также встречаются часто, что характерно для данного синдрома, у меньшинства пациенток наблюдаются короткая шея, невусы, деформированные ушные раковины. Отсутствие лимфатических отеков, брахицефалии и других признаков может быть связано с низкой степенью мозаицизма (20/80 - 0/100), что смягчает клинические проявления.

Нами проведены исследования, которые позволили оценить влияние мозаицизма и структурных аномалий X-хромосомы на клинические проявления синдрома Шерешевского-Тернера, которые выявлены у 18 обследованных нами больных, которым была проведена подтверждающая диагностика с использованием метода FISH (флуоресцентная in situ гибридизация), где указаны кариотипы и результаты анализа локуса DXZ1 и DYZ3, который используется для подтверждения наличия или отсутствия X либо Y -хромосомы.

Проведенный сравнительный анализ полученных данных показал, что у большинства девочек наблюдается **мозаицизм**, то есть наличие клеток с разными кариотипами:

1. **45,X/46,XX:** У девочек с таким кариотипом часть клеток имеет одну X-хромосому (45,X0), а часть — две X-хромосомы (46,XX).
2. **45,X/47,XXX:** У некоторых девочек часть клеток имеет три X-хромосомы (47,XXX).

3. **45,X/46,X+mar:** У некоторых девочек часть клеток имеет маркерную хромосому (неизвестного происхождения).

Вместе с этим, данные также показывают и структурные аномалии X-хромосомы, такие как:

- о **Делеция (del(X)):** Удаление части X-хромосомы.
- о **Изохромосома (i(X)(q10)):** X-хромосома с дупликацией длинного плеча и потерей короткого плеча.
- о **Кольцевая хромосома (r(X)):** X-хромосома, замкнутая в кольцо.

Согласно результатам **FISH (DXZ1)** у большинства девочек во всех клетках обнаружены две копии **DXZ1** (100 %). Это указывает на наличие двух X-хромосом в клетках.

У некоторых девочек (например, Б.Н., Т.Р., М.М., С.Т., Х.М., А.А., Ш.И.) наблюдается **мозаицизм по DXZ1**, то есть **1 копия** - процент клеток с одной копией **DXZ1** (отсутствие одной X-хромосомы) и **2 копии** - процент клеток с двумя копиями **DXZ1** (наличие двух X-хромосом).

Анализ полученных данных некоторых девочек позволил выявить, что, к примеру, у больной М.Д. наблюдается мозаицизм с участием мужского кариотипа **DYZ3 (46,XY)**. Это редкий случай, который требует дополнительного внимания, так как наличие Y-хромосомы может влиять на клинические проявления и лечение; у пациентки **С.Д.** наблюдается сложный мозаицизм с участием изохромосомы и трисомии по X-хромосоме; у **С.Т.** наблюдается кольцевая X-хромосома (**r(X)**), что является редкой аномалией.

Таким образом, полученные результаты показывают, что **мозаицизм и структурные аномалии X-хромосомы** являются частыми находками у девочек с синдромом Шерешевского-Тернера. Вместе с этим, **результаты FISH (DXZ1)** подтверждают наличие двух X-хромосом у большинства пациенток, что может объяснять менее выраженные симптомы у некоторых девочек, а наличие **редких случаев DYZ3** (например, мозаицизм с Y-хромосомой, кольцевая хромосома) требуют дополнительного генетического анализа и внимания.

Таблица 6

FISH диагностика пациентов синдромом Шерешевского-Тернера со структурными аномалиями

0/100/20/80 (n=12)					
Признаки	абс.	%	Признаки	абс.	%
Лимфатические отеки	-	-	Уплощенная переносица	-	-
Брахицефалия	1	8,3	Эпикант	-	-
Короткая шея	-	-	Длинный фильтр	2	16,7
Низкий уровень роста волос	3	25,0	Высокое небо	-	-
Невусы	1	8,3	Аменорея	3	25,0
Деформированные ушные раковины	1	8,3	Скудное вторичное оволосение	6	50,0
Широкая грудная клетка	2	16,7	Брахидактилия	-	-
Низкий рост	9	75,0	Деформация скелета	-	-
Сосковый гипертелоризм	1	8,3	Зрение снижено	-	-
Деформация верхних и нижних конечностей	2	16,7	слух снижен	-	-
Гипермобильность суставов	1	8,3	Снижение интеллекта	-	-

Глазной гипертелоризм	1	8,3	Спонтанное развитие груди	11	91,7
5-40/95-40 (n=6)					
Признаки	абс.	%	Признаки	абс.	%
Лимфатические отеки	1	16,7	Уплощенная переносица	2	33,3
Брахицефалия	2	33,3	Эпикант	2	33,3
Короткая шея	3	50,0	Длинный фильтр	2	33,3
Низкий уровень роста волос	5	83,3	Высокое небо	3	50,0
Невусы	2	33,3	Аменорея	4	66,7
Деформированные ушные раковины	4	66,7	Скудное вторичное оволосение	5	83,3
Широкая грудная клетка	4	66,7	Брахидактилия	1	16,7
Низкий рост	4	66,7	Деформация скелета	4	66,7
Сосковый гипертелоризм	4	66,7	Зрение снижено	-	-
Деформация верхних и нижних конечностей	2	33,3	слух снижен	-	-
Гипермобильность суставов	2	33,3	Снижение интеллекта	-	-
Глазной гипертелоризм	2	33,3	Спонтанное развитие груди	-	-

Сравнительный анализ клинических проявлений пациентов с синдромом Шерешевского-Тернера отражены в таблице 5.8. Данная таблица представляет собой сводку клинических признаков, наблюдаемых у двух групп пациентов, имеющие свои характеристики, обозначенные как 0/100/20/80 (n=12) и 5-40/95-40 (n=6).

Сравнительный анализ клинических проявлений пациентов с синдромом Шерешевского-Тернера в группе больных с 0/100/20/80 (n=12) показал, что наиболее частыми признаками были выявлены низкий рост (9 случаев, 75%), спонтанное развитие груди (11 случаев, 91.67%), скудное вторичное оволосение (6 случаев, 50%), аменорея (3 случая, 25%), низкий уровень роста волос (3 случая, 25%). Некоторые признаки, такие как лимфатические отеки, уплощенная переносица, эпикант, высокое небо, брахидактилия, деформация скелета, снижение зрения, снижение слуха и снижение интеллекта, не наблюдались в этой группе.

Во второй группе (5-40/95-40, n=6) наиболее частыми признаками были выявлены низкий уровень роста волос на шее (5 случаев, 83.33%), скудное вторичное оволосение (5 случаев, 83.33%), деформированные ушные раковины (4 случая, 66.67%), широкая грудная клетка (4 случая, 66.67%), низкий рост (4 случая, 66.67%), сосковый гипертелоризм (4 случая, 66.67%), деформация скелета (4 случая, 66.67%), аменорея (4 случая, 66.67%). Такие признаки, как снижение зрения, снижение слуха, снижение интеллекта и спонтанное развитие груди не наблюдались в этой группе.

Таким образом, в обеих группах наблюдаются схожие признаки, такие как низкий рост, скудное вторичное оволосение и аменорея, но их частота варьируется, то есть в первой группе спонтанное развитие груди встречается очень часто (91.67%), тогда как во второй группе этот признак отсутствует; во второй группе чаще встречаются такие признаки, как деформированные ушные раковины, широкая грудная клетка и деформация скелета.

Некоторые признаки, такие как снижение интеллекта, снижение слуха и снижение зрения, отсутствуют в обеих группах.

Таким образом, в перспективе данное исследование дает возможность внедрение хромосомных микроматриц как метода первого выбора, разработку панелей для прогнозирования ответа на терапию, создание регистров пациентов с редкими формами ШТ

Проведенное исследование подтвердило высокую диагностическую ценность FISH-метода в ведении пациенток с синдромом Шерешевского-Тернера, подчеркивая необходимость его широкого внедрения в клиническую практику.

Выводы:

1. FISH-диагностика является обязательным компонентом обследования пациенток с подозрением на синдром Шерешевского-Тернера, который позволяет выявлять мозаицизм низкого уровня, диагностировать структурные аномалии X-хромосомы, обнаруживать Y-хромосомный материал

2. Результаты FISH имеют важное клиническое значение и позволяют прогнозировать тяжесть заболевания, влияют на терапевтическую тактику и определяют необходимость хирургического вмешательства

3. Оптимальный алгоритм диагностики ШТ должен включать: первичное кариотипирование, FISH-анализ при атипичной клинической картине, подозрении на мозаицизм, наличии маркерных хромосом, молекулярно-генетическое тестирование на Y-специфичные последовательности

Список использованной литературы

1. Архипенко А.Л., Беренштейн М.В., Ухаботина А.В., Фомочкина И.И., Нуриддинова Э.С. Молекулярно-генетические подходы к диагностике наследственной патологии//Крымский журнал экспериментальной и клинической медицины. - 2021. - Т. 11. № 2. - С. 64-74.
2. Галкина О.Л., Шмакова Н.Б., Сахар О.В., Савельева Н.А., Громцева О.В. Размышления о различных аспектах ранней пренатальной диагностики синдрома Тернера//Пренатальная диагностика. - 2019. - Т. 18. № 3. - С. 281-284.
3. Деревцова А.А., Махкамов С.А.У., Кавыев А.А. Пренатальная диагностика хромосомных заболеваний//Образование и право. - 2021. - № 9. - С. 287-291.
4. Квашнина-Самарина Т.Б., Коншина А.Н., Ткачева Т.А., Иеронова Н.В., Кожемякина С.Р. Клинический случай редкой мозаичной формы синдрома Шерешевского-Тернера: Достижения науки - в практику детского эндокринолога. Сборник тезисов XVII Российской научно-практической конференции детских эндокринологов. - Москва, 2021. - С. 131-132.
5. Козлова Ю.О., Миньженкова М.Е., Маркова Ж.Г., Мирошникова И.В., Борзова О.С., Шилова Н.В. Использование интерфазной FISH при диагностике некоторых хромосомных синдромов: Молекулярно-биологические технологии в медицинской практике. - Новосибирск, 2012. - С. 26-34.

MARKAZIY OSIYO ENDOKRINOLOGIK JURNALI

5 ЖИЛД, 2 СОН

**ЦЕНТРАЛЬНО АЗИАТСКИЙ ЭНДОКРИНОЛОГИЧЕСКИЙ ЖУРНАЛ
ТОМ 5, НОМЕР 2**

**CENTRAL ASIAN ENDOCRINOLOGICAL JOURNAL
VOLUME 5, ISSUE 2**

Editorial staff of the journals of www.tadqiqot.uz
Tadqiqot LLC the city of Tashkent,
Amir Temur Street pr.1, House 2.
Web: <http://www.tadqiqot.uz/>; Email: info@tadqiqot.uz
Phone: (+998-94) 404-0000

Контакт редакций журналов. www.tadqiqot.uz
ООО Тадqiqot город Ташкент,
улица Амира Темура пр.1, дом-2.
Web: <http://www.tadqiqot.uz/>; Email: info@tadqiqot.uz
Тел: (+998-94) 404-0000