

协和医生答疑丛书

荣获国家科学技术进步奖



中国医学科学院
健康科普研究中心推荐读本



潘慧 朱惠娟 陈适 主编

特纳综合征112个怎么办



中国协和医科大学出版社

协和医生答疑丛书

特纳综合征 112 个怎么办

主 编 潘 慧 朱惠娟 陈 适



中国协和医科大学出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

特纳综合征 112 个怎么办 / 潘慧, 朱惠娟, 陈适主编. —北京: 中国协和医科大学出版社, 2017. 1

ISBN 978 - 7 - 5679 - 0736 - 2

I. ①特… II. ①潘… ②朱… ③陈… III. ①特纳氏综合征—防治—问题解答 IV. ①R596. 1 - 44

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2016) 第 318219 号

协和医生答疑丛书

特纳综合征 112 个怎么办

主 编: 潘 慧 朱惠娟 陈 适

责任编辑: 戴申倩 高淑英

出版发行: 中国协和医科大学出版社

(北京东单三条九号 邮编 100730 电话 65260431)

网 址: www.pumcp.com

经 销: 新华书店总店北京发行所

印 刷: 北京天宇星印刷厂

开 本: 710 × 1000 1/16 开

印 张: 8

字 数: 80 千字

版 次: 2017 年 4 月第 1 版

印 次: 2017 年 4 月第 1 次印刷

定 价: 28.00 元

ISBN 978 - 7 - 5679 - 0736 - 2

(凡购本书, 如有缺页、倒页、脱页及其他质量问题, 由本社发行部调换)

特纳综合征 112 个怎么办

主 编 潘 慧 朱惠娟 陈 适

编 者 (以姓氏笔画为序)

王书畅	王林杰	王 欣	尤含笑	刘之慧	刘 洋
刘慧婷	许 可	阳洪波	杜函泽	李 冉	李佳宁
杨 华	杨莹莹	张沥元	张 昱	张 夏	周 翔
赵宇星	赵 峻	袁仙仙	徐 源	高晓星	唐 艳
翟天妹	潘周娴				

序言

北京东单北大街的银街是个闹中取静的地方，中国最著名的临床医院——北京协和医院也坐落于此，它是西医东渐的发源地，所以有人说一部北京协和校史就是半部中国现代医学史。创建于1958年的北京协和医院内分泌科，是中国最早建立的内分泌专科，北京协和医院内分泌科对于矮小症的诊治也历史悠久。其中，特纳综合征是一种非常特殊的矮小症类型，其诊断、治疗和随访都有其需要注意的地方。本书由北京协和医院内分泌科临床医师编写，总结了100余条特纳综合征的相关问题，内容较为实用。我希望本书能成为一个“引子”，引导特纳综合征患儿的家长进一步阅读相关资料，对孩子的恢复和融入社会有所助益。

潘 慧

2017.01.06 于北京协和医院

前言

如果说生命是大自然美丽的发明，那么性别就是大自然最奇妙的发明。借助性别，遗传物质可以更高的频率传承与变异，使生物进化也越来越容易适应环境。人类的性别是由性染色体所决定。但是，造物主造人的时候并非是完美的，性别也是这样。特纳综合征就是一种性染色体缺失或者异常而导致的疾病。特纳综合征患者是不幸的，她们可能有身材矮小、性发育异常、自身免疫性疾病发生率增加等一系列问题，所以特纳综合征患者父母也面临如何面对、关心、喂养、治疗和帮助孩子的问题。为了帮助特纳综合征患者家庭，我们组织了以北京协和医院内分泌科为主的相关专家学者共同编写了这本科普读物，本书总结了100余条特纳综合征的相关问题，希望对内分泌科医师临床工作及特纳综合征家庭有所助益。

在编写中，我们吸纳了国内外众多专家学者的研究成果，得到了本科各位前辈的热心指导，在此，谨向大家表示衷心感谢！

诚然，编者的临床经验和水平毕竟还有不足，书中难免存在缺陷，甚至错误，恳请读者提出宝贵意见和建议，让我们能更好的为每一位读者提供更多的帮助。

编者

2017.01 于北京协和医院

特纳综合征

1. 什么是“特纳综合征”? / 3
2. 何谓“综合征”? / 3
3. 特纳综合征有哪些症状, 每种症状的发生概率有多大? / 4
4. 特纳综合征患者还可能有哪些健康问题? / 5
5. 如何检测特纳综合征患者的染色体? / 5
6. 在胎儿期特纳综合征就可以被检测出来吗? / 6
7. 特纳综合征是父母遗传给胎儿的吗? / 7

染色体与基因

8. 人体最基本构成是什么呢? / 11
9. 什么是染色体? / 11
10. 人类染色体是什么样的? / 12
11. 染色体的作用是什么? / 12
12. 遗传学术语中的“表型”是指什么? / 12
13. 特纳综合征患者的染色体怎么了? / 13
14. 什么是染色体镶嵌现象? / 13
15. 什么是染色体检查? / 14

- 16. 我们可以通过哪些途径获得染色体? / 15
- 17. 什么是基因? / 15
- 18. 基因是怎样发挥作用的? / 16
- 19. 基因丢失或缺陷给我们带来哪些影响? / 16

特纳综合征与身高

- 20. 影响孩子生长发育的因素有哪些? / 19
- 21. 遗传因素对孩子的身高有何影响? / 19
- 22. 特纳综合征是如何影响患者身高的? / 20
- 23. 特纳综合征会影响到婴儿的生长发育吗? / 20
- 24. 特纳综合征患者哪几个阶段的生长发育可能受到影响? / 21
- 25. 特纳综合征女孩会出现青春期快速生长发育吗? / 21
- 26. 生长激素在成长的过程中起什么作用? / 22
- 27. 甲状腺激素会影响到孩子的生长发育吗? / 22
- 28. 性激素会影响到孩子的生长速度吗? / 23
- 29. 你了解生长激素治疗的历史吗? / 24
- 30. 生长激素什么时候、如何使用最合适? / 25
- 31. 使用多大剂量的生长激素进行治疗是合适的? / 25
- 32. 生长激素治疗维持到什么时候呢? / 26
- 33. 生长激素治疗过程中可能出现什么副作用? / 26
- 34. 什么情况下不适宜使用生长激素呢? / 28
- 35. 生长激素使用时需要注意些什么? / 28

36. 雌激素替代疗法对特纳综合征女孩的身高改善有帮助吗? / 29

特纳综合征与青春期

37. 青少年青春期都会发生哪些变化呢? / 33
38. 特纳综合征女孩儿们的青春期是怎样的呢? / 34
39. 雌激素对特纳综合征女孩的发育起哪些作用? / 34
40. 雌激素替代疗法最合适的年龄段是什么时候? / 35
41. 雌激素有哪些种类, 效果怎么样? / 36
42. 雌激素替代治疗可能会有哪些副作用? / 36
43. 哪些人不适宜雌激素治疗, 注意事项有哪些? / 37
44. 你了解青春期心理发育包括哪些方面吗? / 37
45. 特纳综合征女孩会有哪些心理问题? / 38
46. 如何帮助特纳综合征女孩克服心理问题? / 39

特纳综合征与甲状腺

47. 你了解正常的甲状腺吗? / 43
48. 什么是获得性甲状腺功能减退? / 44
49. 甲状腺功能亢进是什么表现呢? / 46
50. 特纳综合征患者甲状腺会出现什么问题? / 46
51. 染色体的异常会影响到甲状腺功能吗? / 47
52. 如何治疗甲状腺功能紊乱? / 47

特纳综合征与代谢综合征

- 53. 特纳综合征患者易患 2 型糖尿病吗? / 51
- 54. 特纳综合征患者易患 2 型糖尿病与年龄有关吗? / 51
- 55. 什么是 2 型糖尿病, 且与特纳综合征的关系? / 52
- 56. 生长激素治疗会增加特纳综合征患者发生糖尿病的机会吗? / 52
- 57. 特纳综合征患者更容易肥胖吗? / 53
- 58. 什么是代谢综合征? / 53
- 59. 特纳综合征患儿代谢水平会受到雌激素替代治疗的影响吗? / 54
- 60. 如何预防 2 型糖尿病和代谢综合征? / 54

特纳综合征与心血管系统

- 61. 正常的心脏是怎样的呢? / 59
- 62. 特纳综合征孩子的心脏可能会有什么问题? / 61
- 63. 什么是二尖瓣型主动脉瓣? / 61
- 64. 主动脉瓣狭窄对孩子有什么影响? / 62
- 65. 主动脉狭窄需要做哪些检查? / 63
- 66. 主动脉狭窄治疗的手段包括哪些? / 63
- 67. 主动脉缩窄对孩子会有哪些影响? / 64
- 68. 主动脉缩窄需要做哪些检查? / 66
- 69. 主动脉缩窄怎么治疗? / 67
- 70. 左心发育不全综合征在特纳综合征孩子中常见吗? / 68

- 71. 特纳综合征患者还可能患哪些心血管疾病? / 68
- 72. 升主动脉扩张和分离检测手段包括哪些呢? / 70
- 73. 升主动脉扩张和分离该怎么治疗? / 70

特纳综合征与消化系统

- 74. 消化系统的作用? / 73
- 75. 严重慢性腹泻症有什么表现? / 73
- 76. 特纳综合征患者常伴有严重慢性腹泻症吗? / 74
- 77. 严重慢性腹泻症要做哪些检查? / 74
- 78. 严重慢性腹泻症有什么危害, 该怎么治疗? / 75
- 79. 特纳综合征会影响到肝功能吗? / 75
- 80. 肝功能异常的特纳综合征患者需要做哪些检查? / 76

特纳综合征与泌尿系统

- 81. 特纳综合征与肾脏有何关系? / 79
- 82. 如何诊断特纳综合征患者的肾脏畸形? / 79
- 83. 如何识别特纳综合征患者存在泌尿系感染以及高血压? / 80

特纳综合征与听觉

- 84. 特纳综合征患者的染色体畸形与听觉系统有什么联系吗? / 83
- 85. 特纳综合征患者的外耳有什么特征? / 83
- 86. 特纳综合征患者容易患中耳疾病吗? / 83

- 87. 特纳综合征患儿应该如何应对中耳炎? / 84
- 88. 什么是感觉神经性耳聋? / 85
- 89. 正常孩子的听力发育是怎样的呢? / 85
- 90. 婴幼儿听力障碍有哪些表现? / 86
- 91. 听力的丧失会影响到孩子哪些能力? / 86
- 92. 听力丧失是怎样分类的? / 87
- 93. 我们应该如何应对听力下降? / 88
- 94. 什么是助听器, 怎样来选择适合自己的助听器? / 88

特纳综合征与视觉

- 95. 特纳综合征儿童有哪些眼部特征? / 93
- 96. 什么是弱视? / 93
- 97. 什么是斜视? / 94
- 98. 什么是屈光不正? / 95
- 99. 什么是眼球震颤? / 95
- 100. 什么是上睑下垂? / 96
- 101. 特纳综合征儿童应当如何保护眼睛? / 96

特纳综合征与骨骼

- 102. 特纳综合征女孩容易出现哪些骨骼异常? / 99
- 103. 什么是骨质疏松? / 99
- 104. 如何防止骨质疏松? / 100
- 105. 补充雌激素可以使骨骼更加强壮吗? / 100

106. 特纳综合征患者容易出现口腔问题吗? / 101
107. 特纳综合征患儿行生长激素治疗会对牙齿健康造成不良影响吗? / 101

特纳综合征与认知

108. 特纳综合征患者存在哪些脑发育的异常? / 105
109. 特纳综合征患者存在哪些认知行为学的障碍? / 105
110. 生长激素对特纳综合征患者神经认知有何影响? / 106
111. 雌激素对特纳综合征患者神经认知有何影响? / 107
112. 特纳综合征患者神经认知异常该如何治疗呢? / 107
- 附表 / 109



特纳综合征



?

1. 什么是“特纳综合征”?

1938年,美国亨利·特纳医生首次报道了一组症状,当时鲜为人知。患者通常会呈现生殖器官发育不全伴有手肘外翻、蹼状颈、身高和体重发育迟滞等。此后这一系列症状的报道陆续增多,直到1959年被证实这是由于染色体畸变所致。因为是特纳大夫最先报道的,故以他的名字命名了这一综合征,称之为特纳(Turner)综合征又称先天性卵巢发育不全,是一种先天性染色体异常所致的疾病。它是由于2条性染色体中的1条或其中1条缺失引起的(正常人有46条染色体,其中2条是性染色体)。一般女性有2个X染色体,这对女性特征的发育十分重要,但特纳综合征患者比正常女孩少了一条X染色体,或者其中一个X染色体结构异常,如X染色体长臂或短臂缺失,也有嵌合型,常见核型为45X,46XX,还可能伴有Y染色体核型。特纳综合征在活产的女婴中约占万分之四,其发生率低主要是因为X单体的胚胎不易存活。也就是说得了特纳综合征而又能活着出生的孩子很难得,她们多已经胎死腹中或流产。

?

2. 何谓“综合征”?

事实上,在1930年奥托·乌尔里希医生已经描述了身材矮小,当双上肢并拢向前伸直,同时双掌心向上时,双前臂有向外翻的倾向(肘外翻),乳房发育和月经周期缺失,颈蹼的病例,但当时并没有提出这些特

征可能是一种疾病的多种表现，后来发现这些临床特征总是集合在一起出现时，就想到了综合征（syndrome）这个词。在生病的过程中，当出现一个症状时，同时会伴有另外几个症状，这一组症状有某种程度的固定搭配，将其统一起来进行观察则称为综合征。一个综合征的各种症状可看作是由一个基本原因所引起，亦称“症候群”。代表一些相互关联的几个器官同时发生病变或功能紊乱从而出现一群症状。“综合征”具有两项内涵：一是“综合征”不是一个独立的疾病，而是一组“症候”；二是每个“综合征”都有几项基本特征。

?

3. 特纳综合征有哪些症状，每种症状的发生概率有多大？

特纳综合征可以引起多种体征，患者间的表现差异较大，可有下列体征和畸形中的几种或多种。其具体表现将在下文中为大家详细讲述。

表 特纳综合征的症状和发生概率

症状	概率
盾形胸、乳头间距增大	60%~80%
外耳轻度变形、低位耳	40%~50%
眼皮下垂较少见、内眦赘皮	20%~40%
口腔、颌面部发育异常	30%~40%
颈蹼	60%~80%
肾脏异常	30%~40%
卵巢发育不良	80%~100%