DOI:10.16016/j.1000-5404.1985.04.023

Turner氏综合征（附六例报告）

张忠辉 叶绍珍 曹长远 张 平 王富华

（第一附属医院 内分泌科）

Turner氏综合征又名先天性卵巢发育不全症或性腺发育不良症。患者常因原发性闭经和侏儒就诊。国内尚少报道，兹将我院收治六例简报如下，并结合文献作扼要讨论。

临床资料

一、病史与体征 母体妊娠时无异常，均为足月产。出生时体重3例正常，3例偏低。出生后发育均较迟缓。初诊主诉均为原发性闭经和侏儒。均无家族史，同胞姊妹均无类似病史。外表均表现为女性，身体矮小，体征上有不同程度的躯体异常和器官畸形（见表和图片）。第二性征均发育差，无腋、阴毛，外生殖器发育不良。其中5例智力较差，难以完成学业。

二、有关检查 5例作盆腔充气造影，2例见小子宫，3例未见子宫和卵巢显影。3例作阴道粘膜表层细胞涂片均示雌激素重度低落。口腔粘膜上皮X染色质和血细胞培养常规染色体检查结果见表。例6合并弥漫性甲亢。4例甲状腺和肾上腺皮质功能检查均在正常范围。

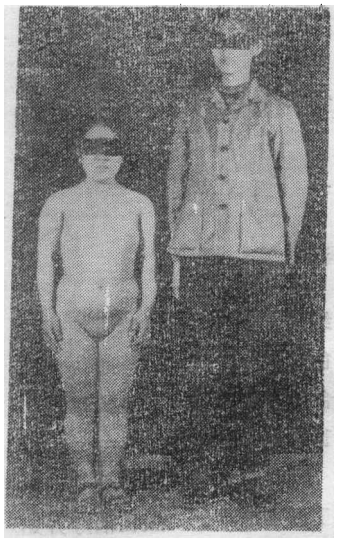
三、治疗 本组均以小剂量雌激素或雌-孕激素行人工周期治疗。一般在治疗开始后二月见乳房发育，乳晕色泽加深，外阴发育，阴道分泌物增多。对年轻、骨龄延迟者于以苯丙酸诺龙10～20 mg/周，肌注，以促身高增长、体力改善、体重增加。例3在院外曾间隙使用苯丙酸诺龙2年（缺药时自用丙酸睾丸酮），虽身高增长6cm，体重增加，但出现声音变粗，唇须增长、阴蒂肥大等副作用，只得停药。例2用口服D860代替苯丙酸诺龙，使食饮增进，体重、身高增长，而无男性化副作用，远期效果正在观察中。

表 6例 Turner 氏综合征的主要体征和检查情况

病例	年龄	身高(cm)	体重(kg)	盾形胸	乳头分离	肘外翻	乳房发育	其他畸形特征	腋阴毛	外阴发育不良	阴道	子宫	卵巢	X染色质	染色体核型
1	17	131	26	+	+	+	未	指头畸形、第四蹠骨短小。	无	+	短小	蚕豆大	无	阴性	45,xo
2	17	132	37.5	+	+	+	未	指头畸形，通贯手，颈短粗，耳大低位。	无	+	4cm	无	无	未查	45,xo
3	20	131	26.5	+	+	+	未	后发际低。	无	+	7cm	无	无	阴性	45,xo
4	16	138	32	−	−	+	未	痣多，后发际低，颈蹼、通贯手、先天主动脉狭窄、先天眼球震颤、白内障。	无	+	5cm	无	无	阴性	45,xo
5	19	139	32	+	+	+	未	痣多，颈短粗、颈蹼，后发际低，前额高，眼内眦赘皮。	无	+	4cm	蚕豆大	无	未查	45,xo
6	27	139	31.5	+	−	+	未	第四掌骨短小，骨骺愈合迟。	无	+	容一指	枣大*		未查	45,xo/46,xx

*双合诊检查

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved. http://www.cnki.net



讨　论

Turner（1938年）首先描述本症。据统计，发生率为新生女婴1/2500。本综合征为性染色体异常的遗传性疾病。可能由于减数分裂时卵子或精子的性染色体不分离而造成缺失或畸形所致[1]。目前了解若没有y染色体，性腺发育为卵巢，表型女性。单一的x染色体约76%的病例均来自于母亲[2]，因此常见的核型45，xo可能是父亲的精母细胞性染色体不分离所致。其次为45,xo/46,xx，45,xo/46,xy等嵌合型，这些则可能是受精卵分裂时发生不分离现象所致。少见的染色体长、短臂异常46,xxq⁻或46,xxp⁻等核型则被认为是x染色体本身缺陷所引起的[2][3]。

本综合征主要表现为女性性幼稚、身矮（<150cm）、上睑下垂、内眦赘皮、颈蹼、后发际低、耳大低位、肘外翻、盾形胸、乳头间距宽、乳房不发育、多发色素痣、智力偏低、通贯手、以及骨骼、泌尿、心血管等系统的发育异常和畸形[1][2]。患者躯体异常和器官畸形与嵌合型中染色体异常的细胞所占比例及染色体结构异常的程度往往呈正相关[1]。

本组并发弥漫性甲亢1例，文献中尚未见报导，二者关系尚不清楚。弥漫性甲亢现被认为是典型的自身免疫性疾病，其发生可能与本综合征遗传上的免疫稳定机能的缺陷有关。

本组病例具有Turner氏综合征的典型表现，且经染色体核型分析所证实，故可确诊。

对本综合征尚无特殊治疗。目前临床治疗的目的是刺激女性第二性征的发育和促进身高的增长。由于心理因素，一般认为从十四岁或略早治疗为宜。同化激素苯丙酸诺龙有促蛋白质合成的作用，对年轻而骨骺未愈合者能增长身高，但男性化副作用往往限制了长期使用。生长激素（GH）及类似制剂可用于促进生长，但国内药源受限。对雌激水平低，骨骺已愈合者，用雌－孕激素人工月经周期治疗。使乳房和生殖器官发育，有子宫及内膜者月经可来潮，能维持女性生理和性功能。Turner氏综合征生长发育迟缓，往伴不同程度营养不良，应用甲苯磺丁脲（D860）可望促进内生性胰岛素分泌，增进食欲，促蛋白质同化作用，以增进生长发育[4]，且无苯丙酸诺龙等的男性化副作用。本组试治一例，疗效尚好。应用中应防止低血糖反应。

（本文曾请妇科段如麟教授指正，谨此致谢）

参　考　文　献

1. 俞鸿峰主编：妇产科内分泌学（上），第一版，上海：上海科学技术出版社，1983:356。
2. J de Grouchy, et al: Clinical Atlas of Human Chromosomes. 2nd ed, John Wiley & Sons,Inc; 1984; 375～384
3. 黄　英等：46，xi（xq）型先天性卵巢发育不全症的细胞遗传学研究。中华医学杂志，1982，62（2）:98
4. 张泽镐：D860用于非糖尿病临床实践十五年的经验。重庆医药　1978;(2):1

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved.　http://www.cnki.net