

მიღებულია „კლინიკური პრაქტიკის ეროვნული რეკომენდაციებისა (გაიდლაინები) და დაავადებათა მართვის სახელმწიფო სტანდარტების (პროტოკოლები) შემუშავების, შეფასების და დანერგვის ეროვნული საბჭოს“ 2014 წლის 24 აპრილის N2 სხდომის გადაწყვეტილების შესაბამისად

დამტკიცებულია საქართველოს შრომის, ჯანმრთელობისა და სოციალური დაცვის მინისტრის 2015 წლის 21 მაისის N01-150/ო ბრძანებით

ტერნერის სინდრომის დიაგნოსტიკა და მართვა ბავშვებსა და მოზარდებში

პროტოკოლი

სარჩევი

1. პროტოკოლის დასახელება: ტერნერის სინდრომის დიაგნოსტიკა და მართვა ბავშვებსა და მოზარდებში.....	3
2. პროტოკოლით მოცული კლინიკური მდგომარეობები და ჩარევები	3
3. პროტოკოლის შემუშავების მეთოდოლოგია	4
4. პროტოკოლის მიზანი.....	4
5. სამიზნე ჯგუფი	4
6. ვისთვის არის პროტოკოლი განკუთვნილი	4
7. სამედიცინო დაწესებულებაში პროტოკოლის გამოყენების პირობები	5
8. რეკომენდაციები.....	5
8.1 განმარტება.....	5
8.2 ტს-ის დიაგნოსტიკა	5
8.3. ტერნერის სინდრომის კლინიკური მიმდინარეობა	7
8.4. ტერნერის სინდრომის მართვის ტაქტიკა და და პაციენტთა მონიტორინგი.....	11
9. მოსალოდნელი შედეგები	16
10. აუდიტის კრიტერიუმები.....	16
11. პროტოკოლის გადახედვის ვადები.....	17
12. პროტოკოლის დანერგვისთვის საჭირო რესურსი.....	17
13. რეკომენდაციები პროტოკოლის ადაპტირებისთვის ადგილობრივ დონეზე	18
14. ალტერნატიული პროტოკოლი	18
15. პროტოკოლის ავტორები.....	18
16. გამოყენებული ლიტერატურა.....	19

დანართი და ცხრილები

დანართი №1. ადამიანური და მატერიალურ-ტექნიკური რესურსი.....	17
ცხრილი №1. ტერნერის სინდრომისთვის დამახასიათებელი კლინიკური ნიშნები და მათი გამოვლენის სიხშირე.....	10
ცხრილი №2. ტერნერის სინდრომის სწორი მართვისთვის აუცილებელი გამოკვლევები და მათი ჩატარების ოპტიმალური დრო	14

1. პროტოკოლის დასახელება: ტერნერის სინდრომის დიაგნოსტიკა და მართვა ბავშვებსა და მოზარდებში

2. პროტოკოლით მოცული კლინიკური მდგომარეობები და ჩარევები

დასახელება	კოდი
1. კლინიკური მდგომარეობის დასახელება	ICD10
ტერნერის სინდრომი	Q 96
კარიოტიპი 45, X	Q 96.0
კარიოტიპი 46,X iso (Xq)	Q 96.1
კარიოტიპი 46,X არანორმული სასქესო ქრომოსომით, გარდა iso (Xq	Q 96.2
მოზაიციზმი, 45, X/46, XX ან XY	Q 96.3
მოზაიციზმი, 45,X/ სხვა უჯრედული ხაზი (ები) არანორმული სასქესო ქრომოსომით	Q 96.4
ტერნერის სინდრომის სხვა ვარიანტები	Q 96.8
ტერნერის სინდრომი დაუზუსტებელი	Q 96.9
2. ჩარევის დასახელება	NCSP
ექოკარდიოგრაფიული გამოკვლევა	FXDE1A
მცირე მენჯის ღრუს უბე	LXDE1A
თირკმელების უბე	KADE1A
ძვლის სტრუქტურის გაზომვა კალკანეუსიდან ულტრაბგერით	NXDE6L
ძვლის სტრუქტურის გაზომვა სხვა ადგილიდან ულტრაბგერით	NXDE6M
აუდილოგიური გამოკვლევა	DFFD00
მაჯის რენტგენოლოგიური გამოკვლევა	NDDA1A
3. ლაბორატორიული მომსახურების დასახელება	
სისხლის საერთო ანალიზი	BL.6
შარდის საერთო ანალიზი	UR.7
თირეოტროპული ჰორმონი TSH	HR.3.6
თიროქსინის თავისუფალი ფრაქციის განსაზღვრა სისხლში FT4	HR.1.3
ანტისხეულები თირეოიდული პეროქსიდაზას მიმართ anti TPO	IM 4.1.2
ანტისხეულები თირეოგლობულინის მიმართ anti TG	IM 4.1.1
ესტრადიოლის განსაზღვრა	HR.7.2
ფოლიკულმასტიმულირებელი ჰორმონის განსაზღვრა სისხლში FSH	HR.3.4
მალუტინიზირებელი ჰორმონის განსაზღვრა სისხლში LH	HR.3.8
გლუტენის მიმართ IgE კლასის ანტისხეულების განსაზღვრა სისხლში	IM. 2.6.1
იმუნოგლობულინის განსაზღვრა სისხლში A (IgA)	IM.1.1
საერთო ლიპიდების განსაზღვრა სისხლის შრატში	BL.13.1
ასპარტატამინოტრანსფერაზის განსაზღვრა სისხლში AST	BL.11.2.1
ალანინამინოტრანსფერაზას განსაზღვრა სისხლში ALT	BL.11.2.2
ქოლესტერინის განსაზღვრა სისხლის შრატში	BL.13.2.1
საერთო ტრიგლიცერიდების განსაზღვრა სისხლში	BL.13.6
მაღალი სიმკვრივის ლპ-ქოლესტერინის განსაზღვრა სისხლში (ალფა ლიპოპროტეინების)	BL.13.7.2a
დაბალი სიმკვრივის ლპ-ქოლესტერინის განსაზღვრა სისხლში (ბეტა ლიპოპროტეინების)	BL.13.7.2c
გლუკოზის განსაზღვრა სისხლში და სისხლის შრატში	BL.12.1
კარიოტიპის გამოკვლევა ლიმფოციტების კულტურაში	GE.1.1.5

3. პროტოკოლის შემუშავების მეთოდოლოგია

პროტოკოლი ეყრდნობა ტერნერის სინდრომის შემსწავლელი სხვადასხვა უცხოური ჯგუფების მიერ შემუშავებულ გაიდლაინებს:

- New Clinical Guidelines for Turner Syndrome, September, 2010;
- Laboratory Guideline for Turner syndrome: Genetics in Medicine, 2010;
- A Guideline of the Turner Syndrome Study Group, 2007;
- A Guideline From the American Heart Association, Rheumatic Fever, Endocarditis and Kawasaki Disease Committee, Council on Cardiovascular Disease in the Young, and the Council on Clinical Cardiology, Council on Cardiovascular Surgery and Anesthesia, and the Quality of Care and Outcomes Research Interdisciplinary Working Group, 2007;
- Turner Syndrome: Diagnosis and Management. American Academy of Family Physician, 2007;
- Turner Syndrome Management Guidelines. Australasian Paediatric Endocrine Group, 2003;
- Health supervision for children with Turner syndrome. Guidance for the Clinician in Rendering Pediatric Care. American Academy of Pediatrics, 2003;
- Recommendation for the Diagnosis and Management of Turner Syndrome, 2001.

4. პროტოკოლის მიზანი

პროტოკოლის მიზანია ტერნერის სინდრომის მართვის ხარისხის გაუმჯობესება და უახლესი, სამეცნიერო მტკიცებულებებზე დაფუძნებული ინფორმაციის მიწოდება,

როგორც ჯანდაცვის სპეციალისტებისათვის, ასევე თავად პაციენტებისთვის შემდეგ საკითხებზე:

- ა) ფიზიკური და სქესობრივი განვითარების შეფერხების დრული დიაგნოსტიკა და მკურნალობა ტერნერის სინდრომის მქონე გოგონებში;
- ბ) სხვადასხვა რისკ-ფაქტორების და გართულებების (გულ-სისხლძარღვთა, რეპროდუქციული და ძვლოვანი სისტემის) თავიდან აცილება ან D დროული გამოვლენა, რაც ტერნერის სინდრომის (ტს) მქონე გოგონებში გაამჯობესებს სიცოცხლის ხარისხს, შეამცირებს ავადობას და სიკვდილობას.

5. სამიზნე ჯგუფი

პროტოკოლის რეკომენდაციები შეეხება ტერნერის სინდრომის მქონე 18 წლამდე ასაკის ბავშვებსა და მოზარდებს.

6. ვისთვის არის პროტოკოლი განკუთვნილი

პროტოკოლი განკუთვნილია პირველადი ჯანდაცვის რგოლსა და სპეციალიზებული სერვისების მიმწოდებელ სამედიცინო დაწესებულებებში მომუშავე ჯანდაცვის სპეციალისტებისთვის, კერძოდ, ოჯახის ექიმების, ნეონატოლოგებისა და პედიატრების, ექიმი-გენეტიკოსების, ბავშვთა ენდოკრინოლოგების, ენდოკრინოლოგების, რეპროდუქტოლოგების, კარდიოლოგების, აგრეთვე, რადიოლოგების, ოტორინოლარინგოლოგების (აუდიოლოგების), ორთოდონტებისა და ორთოპედ-ტრავმატოლოგებისათვის.

7. სამედიცინო დაწესებულებაში პროტოკოლის გამოყენების პირობები

პროტოკოლი გამოიყენება ამბულატორიულ დაწესებულებებში, ასევე სტაციონარული დაწესებულებების ამბულატორიული სერვისების მიმწოდებელ განყოფილებებში.

8. რეკომენდაციები

8.1 განმარტება

ტერნერის სინდრომი (ტს) X ქრომოსომის სრული ან ნაწილობრივი არაარსებობით გამოწვეული ქრომოსომული დარღვევაა, სინდრომის სიხშირე ახალშობილ გოგონებში 1:2000-დან 1:5000-მდე მერყეობს. უჯრედის ნორმალური კარიოტიპი-ქრომოსომული ნაკრები გულისხმობს 46, XX-ის გოგონებში და 46, XY -ის არსებობას ვაჟებში, აქედან X და Y Y სასქესო ქრომოსომებია, გოგონებში X ქრომოსომა წყვილად არის წარმოდგენილი. კლინიკური ნიშნების უმრავლესობა ტს-ის დროს X ქრომოსომის გენების ჰაპლოუკმარისობის შედეგად ვითარდება, გენების დიდი უმრავლესობა X ქრომოსომის მოკლე მხარზეა Xp11.2-p22.1 განლაგებული. გრძელ მხარზე განლაგებული ლოკუსები კი ნორმალურ ოვარიულ ფუნქციას და ნაყოფის სიცოცხლისუნარიანობას განაპირობებს. შემთხვევათა 80%-ში ტერნერის სინდრომის მქონე გოგონების ერთადერთი X ქრომოსომა დედისეული წარმოშობისაა, 20%-ში კი მამისეული.

დადგენილია, რომ ორსულობა და ნაყოფის საშვილოსნოსშიდა განვითარება ვადაზე ადრე წყდება 45,X კარიოტიპის მქონე ნაყოფით ორსულობის შემთხვევაში, ასეთი ორსულობებიდან მხოლოდ 1% აღწევს გესტაციის სრულ ვადას, მეორეს მხრივ, სპონტანური აბორტების 10% გამოწვეულია ნაყოფის ტერნერის სინდრომის სრული ფორმის (45,X კარიოტიპი) არსებობით.

ტანდაბლობა და საკვერცხეების დისგენეზია არის ტს-ის ორი მნიშვნელოვანი კლინიკური მახასიათებელი, სხვადასხვა ორგანოთა სისტემის მეტნაკლები ინტენსივობით გამოხატული ცვლილებების ფონზე. ამ სინდრომთან ასოცირებული დარღვევების სიფართო მნიშვნელოვან გავლენას ახდენს პაციენტის სიცოცხლის ხარისხზე, რაც მკურნალობის ინტეგრირებული მულტიდისციპლინური მიდგომის აუცილებლობას ქმნის.

8.2 ტს-ის დიაგნოსტიკა

8.2. 1. ციტოგენეტიკური კვლევის წარმოების ჩვენებები

ტს-ის არსებობაზე ეჭვი მიტანილ უნდა იქნას ფიზიკური და/ან სქესობრივი მომწიფების შეფერხების მქონე გოგონებში შეფერხების გამომწვევი სხვა მიზეზების არარსებობის დროს. ციტოგენეტიკური კვლევა უნდა ჩატარდეს აგრეთვე ტერნერის სინდრომისთვის დამახასიათებელი ფენოტიპის და კლინიკური ნიშნების არსებობისას: ახალშობილობის პერიოდში - მტევნის და ტერფის შეშუპება, კისრის ნაოჭი, აორტის კოარქტაცია ან გულის მარცხენამხრივი ჰიპოპლაზია, თმის დაბალი დოზა ინვერსული ზრდით, ყურის ნიჟარების დაბალი დოზა, პატარა ქვედა ყბა. ბავშვობის ხანაში - ტანდაბლობა და ზრდის სიჩქარის პროგრესირებადი შემცირება (ზრდის სიჩქარე მე-10 ცენტილზე ნაკლები) მაღალი სასა, ფრჩხილების დისპლაზია, მრავლობითი პიგმენტური ხალები, მტევნის და ტერფის მე-4 მეტაკარპალური ძვლების სიმოკლე, ვალგუსური

იდაყვის სახსარი, შუა ყურის მორეციდივე ქრონიკული ანთებები, ფოლიკულმასტიმულირებელი ჰორმონის (FSH) მატება სისხლში; მოზარდობის პერიოდში - სქესობრივი მომწიფების დაგვიანება, არასრულად მიმდინარეობა და/ან სპონტანურად შეჩერება, პირველადი ან მეორადი ამენორეა, FSH მომატებული დონე სისხლში.

ტს-ის დიაგნოსტიკა შესაძლებელია როგორც დაბადებამდე, ისე დაბადების შემდგომ. ტს-ის პრენატალურად გამოვლენა და დიაგნოსტიკა ხშირად შემთხვევით დედის ხანდაზმული ასაკის ან სხვა მიზეზით ჩატარებული ქორიონის ბუსუსების კვლევის ან ამნიოცენტეზის შედეგად ხდება. თუმცა, დედის ასაკი და ხანდაზმულობა ტერნერის სინდრომის გაზრდილ ინსიდენსთან არ არის ასოცირებული. კისრის ნაჭის, ცისტური ჰიგრომის ნიშნები ნაყოფის ულტრასონოგრაფიული კვლევისას საეჭვოს ხდის ტს-ის არსებობას. ტს-ის არსებობის რისკი იზრდება ასევე აორტის კოარქტაციის, გულის მარცხენამხრივი დეფექტების, ბრაქიცეფალის, თირკმლის ანომალიების, მრავალ ან მცირეწყლიანობის, საშვილოსნოსშიდა განვითარების შეფერხების ულტრასონოგრაფიული ნიშნების, აგრეთვე ორსულთა სამმაგ ან ოთხმაგ სკრინინგ ტესტში (α -ფეტოპროტეინის, ადამიანის ქორიონული გონადოტროპინის, ინჰიბინ--B და არაკონიუგირებული ესტრიოლის გამოკვლევა) პათოლოგიური შედეგების არსებობისას. თუმცა, ზემოთაღნიშნული ულტრასონოგრაფიული და ორსულთა სკრინინგ გამოკვლევის შედეგები საკმარისი არ არის ტს-ის დიაგნოსტიკისთვის. დიაგნოზის დადასტურებისათვის საჭიროა ციტოგენეტიკური კვლევის ჩატარება დაბადებისთანავე, პრენატალური კარიოტიპირების შედეგებიც ქრომოსომების განმეორებითი კვლევას და დიაგნოზის საჭიროებს დაზუსტებას დაბადების შემდგომ.

სტანდარტული ციტოგენეტიკური გამოკვლევა - კარიოტიპის დადგენა პერიფერიული სისხლის უჯრედების (ლიმფოციტები) შესწავლით 1 კვირას საჭიროებს. სასწრაფო და გადაუდებელ შემთხვევებში ტარდება X სპეციფიური ფლუოროსცენტული ჰიბრიდიზაციის (FISH) მეთოდი, რაც 24სთ-ზე ნაკლებ დროს მოითხოვს. მოზაიციზმის მსუბუქი ფორმების გამოსარიცხად უჯრედების საკმარისი რაოდენობის შესწავლა უნდა მოხდეს. დღემდე ოქროს სტანდარტად 30 ლიმფოციტის კარიოტიპირება ითვლება, რაც ახდენს 10%-იანი მოზაიციზმის 95%-იანი სარწმუნოებით იდენტიფიცირებას. ტს-ზე საფუძვლიანი ეჭვი არსებობისას, ციტოგენეტიკური კვლევით 50 და მეტი მეტაფაზის გამოკვლევა ან FISH მეთოდის გამოყენება, უკიდურეს შემთხვევებში კი დამატებითი ქსოვილების, კერძოდ, კანის ქსოვილის და ფიბრობლასტების კარიოტიპირება ხდება საჭირო.

შემთხვევათა 45-50%-ში შესწავლილ ყველა უჯრედში 45,X0 კარიოტიპი (X ქრომოსომის არარსებობა) დგინდება. ნახევარს კი აღენიშნება მოზაიციზმი სხვადასხვა უჯრედული ხაზით (45,X/46,XX, 45,X/46,XY და 45,X/47, XXX). აქედან,

ყველაზე ხშირია 45,X/46,XX მოზაიციზმი. მოზაიციზმის ხარისხი ყოველთვის არ კორელირებს დაავადების სიმძიმესთან, ვინაიდან კარიოტიპირების დროს მხოლოდ პერიფერიული სისხლის უჯრედების გამოკვლევა ხდება და არ დგინდება სხვა ქსოვილების (მაგ. თავის ტვინი, გული, საკვერცხეები) უჯრედების კარიოტიპი. ასევე შესაძლებელია X ქრომოსომის სტრუქტურული ანომალიების არსებობა, როგორცაა, იზოქრომოსომა ორი გრძელი (iXq) ან 2 მოკლე მხრით (iXp), ან რგოლისებრი r(X) ქრომოსომა ან X ქრომოსომის ნაწილობრივი უკმარისობა სხვადასხვა უბნის

დელეციის არსებობა. 45,X კარიოტიპის მქონე ნაყოფი სიცოცხლისუნარიანა და ასეთ ნაყოფით ორსულობა უმეტეს შემთხვევებში სპონტანური აბორტებით მთავრდება.

მარკერი (სასქესო ქრომოსომის ფრაგმენტი) ქრომოსომის აღმოჩენისას საჭიროა Y ქრომოსომის არსებობის დადგენა დნმ- შემსწავლელი ან ფლუოროსცენტული ჰიბრიდიზაციის FISH მეთოდით. ვირილიზაციის ნიშნების მქონე გოგონებში საჭიროა Y ქრომოსომისა და გონადური, ადრენალური და შუახაზის სიმსივნეების გამოსავლენი კვლევების ჩატარება ტს-ის დროს. სხვადასხვა ლიტერატურულ წყაროებზე დაყრდნობით Y ქრომოსომის არსებობა გონადობლასტომის განვითარების რისკს 7-10%-დან 30%-მდე ზრდის. მალიგნიზაციის თავიდან ასაცილებლად რეკომენდებულია ლაპაროსკოპიული მეთოდით გონადექტომია. იმ შემთხვევაში, თუ პაციენტი და მისი ოჯახის წევრები გონადექტომიის ჩატარებისგან თავს იკავებენ, აუცილებელია გონადების რეგულარული მონიტორინგი ვაგინალური ფერადი დოპლეროგრაფიული გამოკვლევით.

8.2.2 ტერნერის სინდრომის დამადასტურებელი და გამომრიცხავი კრიტერიუმები

ტერნერის სინდრომის დიაგნოზის დადასტურება საჭიროებს 3 ძირითადი კრიტერიუმის არსებობას:

- 1) მდედრობითი ფენოტიპის არსებობა;
- 2) ტს-ის დამახასიათებელი ფენოტიპური ნიშნების არსებობა;
- 3) X ქრომოსომის სრული ან ნაწილობრივი არარსებობა - მოზაიციზმი.

ტერნერის სინდრომის დიაგნოზი არ გულისხმობს:

- 1) მამრობითი ფენოტიპის მქონე პაციენტებს (კარიოტიპის მიუხედავად);
- 2) 45,X კარიოტიპის მქონე გოგონებს ტს-ისთვის დამახასიათებელი კლინიკური ნიშნების გარეშე;
- 3) Xp მცირე დელეციის, რომელიც არ მოცავს Xp22.3 უბანს (SHOX გენთან დაკავშირებული ჩონჩხის ანომალიები საკვერცხეების უკმარისობის გარეშე) და Xq24-ის დისტალურად მომხდარი Xq დელეციების (იზოლირებულად საკვერცხეების პირველადი ადრეული უკმარისობა) მქონე პაციენტებს.

8. 3. ტერნერის სინდრომის კლინიკური მიმდინარეობა

8.3.1. ფიზიკური განვითარების მიმდინარეობა და ძვალ-სახსროვანი სისტემის თავისებურებანი ტერნერის სინდრომის დროს

ტს-ის დროს აღინიშნება ტანდაბლობა, რაც Xp ქრომოსომის ფსევდოაუტოსომული რეგიონის SHOX გენის ჰაპლოუკმარისობის შედეგია.ტს-ის მქონე გოგონების საბოლოო სიმაღლე შესაბამისი ეთნიკური პოპულაციის გოგონების საშუალო სიმაღლის მაჩვენებელს 20სმ-ით ჩამორჩება. ზრდის შეფერხება ტს-ის დროს იწყება მუცლადყოფნის პერიოდიდან და გრძელდება დაბადების შემდგომ განვითარების ადრეულ და მოგვიანებით ეტაპებზე: სქესობრივ მომწიფებამდე, პრეპუბერტატულად და სქესობრივი მომწიფების პერიოდში (პუბერტატული ნახტომის არარსებობა). ტს-ის მქონე გოგონებს ჯმუხი აღნაგობა, განიერი სხეული შედარებით დიდი ხელის მტკვნები და ფეხის ტერფები, ვალგუსური იდაყვის სახსარი, მე-4 მეტაკარპალური ძვლების სიმოკლე, კიფო-სქოლიოზი და შედარებით იშვიათად მტკვნის სახსრის მადელუნგის დეფორმაცია

აღნიშნებათ. შედარებით მაღალია ბარძაყის თანდაყოლილი დისლოკაციის და სქოლიოზის განვითარების რისკი ტს-ის დროს.

8.3.2. სქესობრივი მომწიფების მიმდინარეობა

ტს-ის შემთხვევათა 90%-ში საკვერცხეების პირველადი უკმარისობა, 30%-ში სქესობრივი მომწიფების სპონტანურად დაწყება, 2-5%-ში კი მენსტრუალური ციკლის სპონტანური დაწყება აღინიშნება.

8.3.3. გულ-სისხლძარღვთა სისტემის თავისებურებანი

ა) გულის თანდაყოლილი მანკები გვხვდება ტს-ის შემთხვევათა 30%-ში, მათ შორის გულის მარცხენამხრივი ობსტრუქციული დეფექტები დომინირებს, კერძოდ, ბიკუსპიდური აორტის სარქველი (30-50%) და აორტის კოარქტაცია (30%), აორტის დილატაცია 5%. აორტის Bბიკუსპიდური სარქველი და აორტის კოარქტაცია 4-ჯერ უფრო ხშირად გვხვდება კისრის ფრთისებრი ნაოჭის მქონე გოგონებში, ბიკუსპიდური აორტის სარქველი ფრთისებრი ნაოჭის მქონე გოგონების 37%-ში აღინიშნება, ასეთი ნაოჭის არმქონე გოგონებთან შედარებით, სადაც ის მხოლოდ 12%-ში გვხვდება. აღსანიშნავია, რომ აორტის კოარქტაცია ჩვილობასა და ბავშვობის პერიოდში ხშირად შეუმჩნეველია და მხოლოდ მოგვიანებით, მოზრდილთა ასაკში დგინდება. აორტის ბიკუსპიდური სარქველის არსებობა კლინიკური გამოკვლევისას შეუმჩნეველი რჩება და მხოლოდ დამატებითი ინსტრუმენტული გამოკვლევების საფუძველზე ვლინდება. მისი არსებობა ზრდის ინფექციური ენდოკარდიტის, აორტის სტენოზის და რეგურგიტაციის განვითარების რისკს, როგორც ტერნერის სინდრომის მქონე, ისე სინდრომული პათოლოგიის არმქონე პოპულაციაში. აორტის ბიკუსპიდური სარქველი ასოცირებულია აორტის კედლის ანომალიებთან და ასწვრივი აორტის დილატაციის, ანევრიზმის და აორტის აშრეების განვითარების მომატებულ რისკთან. აორტის კოარქტაციის ის შემთხვევები, რომელთა დადგენა ულტრაბგერითი გამოკვლევით (ექოკარდიოგრაფიით) შეუძლებელია, ვლინდება მაგნიტურ რეზონანსული ტომოგრაფიული (მრტ) გამოკვლევებით.

მაგნიტური რეზონანსული ანგიოგრაფიის გამოყენებამ ტერნერის სინდრომის დროს გულ-სისხლძარღვთა სისტემის დარღვევებისა და ანომალიების უფრო ფართო სპექტრი და სიხშირე გამოავლინა, მათ შორის ასიმპტომურ პაციენტებში. ტს-ის დაახლოებით 50%-ში აორტის რკალის უჩვეულო დაგრძელება აღინიშნება, არსებობს მოსაზრება, რომ ის აორტის კედლის დილატაციისა და აშრეების ხელშემწყობი ფაქტორია. უკანასკნელმა დაკვირვებებმა ტერნერის სინდრომის ცალკეულ შემთხვევებში ფილტვის ვენების ანომალური დრენაჟის არსებობა გამოავლინა.

ბ) არტერიული ჰიპერტენზია ხშირია ტს დროს, მათ შორის, კარდიული და რენული ანომალიების არარსებობის შემთხვევაში. არტერიული ჰიპერტენზია ტს-ის მქონე მოზარდების 25%-ში აღინიშნება. არტერიული ჰიპერტენზია უფრო ხშირად ტს-ის მქონე მოზრდილებში ვითარდება.

გ) ხშირია ლიმფური სისტემის განვითარების ანომალიები ტს-ის დროს. პერიფერიული (განსაკუთრებით მტევნების და ტერფების) და კისრის ლიმფური შეშუპება ახალშობილობის პერიოდში წარმოადგენს ნაყოფის შეშუპების კვალს. ჩვეულებრივ, დაბადებისას არსებული შეშუპება ყოველგვარი მკურნალობის გარეშე ქრება 2 წლის ასაკისთვის. თუმცა ლიმფური შეშუპება

შეიძლება განვითარდეს ნებისმიერ ასაკში პირველად ან განმეორებით, მათ შორის ზრდის ჰორმონით და ესტროგენებით მკურნალობის ფონზე.

8.3.4. საშარდე სისტემის თავისებურებანი ტს-ის დროს

ტს-ის მქონე შემთხვევათა 30-40% აღინიშნება საშარდე სისტემის თანდაყოლილი ანომალიები. შემთხვევათა დაახლოებით 20%-ში შემკრები სისტემის ანომალიები (ორმაგი შემკრები მილაკები), შემთხვევათა 10-10%-ში ნალისებრი და როტირებული თირკმელი და დაახლოებით 5%-ში სხვა პოზიციური ანომალიები გვხვდება. თირკმლის მალფორმაციები უფრო ხშირად გვხვდება 45, X კარიოტიპის, ხოლო შემკრები სისტემის მალფორმაციები X ქრომოსომის მოზაიკურ-სტრუქტურული დარღვევების დროს. ტერნერის სინდრომთან ასოცირებული თანდაყოლილი ანომალიების სიხშირე და მრავალფეროვნება ინტრავენური პიელოგრაფიის ფართოდ, სკრინინგ გამოკვლევის სახით ჩატარებისას კიდევ უფრო გაიზრდება. თირკმლის თანდაყოლილი ანომალიების უმრავლესობას კლინიკური მნიშვნელობა არ აქვს, თუმცა ცალკეულ შემთხვევებში მათი არსებობა არტერიული ჰიპერტენზიის, ბაქტერიული ინფექციების და ჰიდრონეფროზის განვითარების რისკს ზრდის.

8.3.5. აუტოიმუნური დარღვევები ტს-ის დროს

ფარისებრი ჯირკვლის მხრივ, ტს-ის შემთხვევათა 10-30%-ში ვითარდება ფარისებრი ჯირკვლის ფუნქციური უკმარისობა, პირველადი ჰიპოთირეზი, ჩვეულებრივ თიროიდული ანტისხეულების მატების, მამასადაამე აუტოიმუნური თირეოდიტის ფონზე.

აუტოიმუნური თირეოდიტისთვის დამახასიათებელი ცვლილებები 4 წლის ასაკიდან ვლინდება, მძიმე ფორმის ჰიპოთირეოზის განვითარება არ არის დამახასიათებელი ტს-ის დროს, იშვიათ შემთხვევებში შესაძლოა ჰიპერთირეოზის განვითარება ტს-ის დროს.

ტერნერის სინდრომი ასოცირებულია ცელიაკიის, გაღიზიანებული ნაწლავის სინდრომის არსებობის მომატებულ რისკთან, რაც გათვალისწინებულ უნდა იქნას ტერნერის სინდრომის მქონე გოგონებთან სხეულის დაბალის მასით და დისპეპსიური მოვლენებით. ტს-ის შემთხვევათა 4-6%-ში ანტიგლიადინური ან ენდომეზიური ანტისხეულების პოზიტიური ტიტრი აღინიშნება.

გაღიზიანებული ნაწლავის სინდრომი, კერძოდ, კრონის დაავადება ასევე თიროიდული ანტისხეულების მომატებული ტიტრი ასოცირებულია Xq იზოქრომის არსებობასთან კარიოტიპში. კრონის დაავადება საერთო პოპულაციასთან შედარებით 2-3 ჯერ ხშირად გვხვდება ტს-ის მქონე გოგონებში.

ტერნერის სინდრომის შემთხვევათა 40-80%-ში ღვიძლის ფუნქციური სინჯების დარღვევები აღინიშნება, რაც ღვიძლის ციროზის განვითარების რისკს დაახლოებით 5-ჯერ ზრდის. ღვიძლის ფერმენტული დისფუნქციის ეტიოპათოგენეზი ტს-ის დროს სავარაუდოდ ესტროგენების დეფიციტთან არის დაკავშირებული.

8.3.6. სმენის პრობლემები და მათი მართვის ტაქტიკა ტს-ის დროს

გამოხატულია გარეთა, შუა და შიდა ყურის მხრივ მოვლენები. გარეთა ყურის მცირედი მალფორმაცია გვხვდება 30-50%-ში, 1-6 წლამდე (მაქსიმალური ინციდენსით 3 წლისთვის) ასაკის ბავშვებში ხშირია შუა ყურის ანთებები, რომელთა ეტიოპათოგენეზი სავარაუდოდ საფეთქლის

ძვლის ზრდის შეფერხებას უკავშირდება. რეკომენდებულია შუა ყურის ანთებების და პერსისტიული ხასიათის ოტორის აგრესიული მკურნალობა სმენის დაქვეითების და შესაბამისად მეტყველების მხრივ შეფერხების და ქოლესტეატომის ფორმირების თავიდან აცილების მიზნით ტს-ის დროს. კონდუქტიური და სენსონევრალური სმენის დაქვეითება კორელირებს კარიოტიპთან და ვითარდება ტს-ის შემთხვევათა 50-90%-ში.

8.3.7. მხედველობის მხრივ დარღვევები ტს-ის დროს

მხედველობის მხრივ ხშირად აღინიშნება სიელმე, ფტოზი, ჰიპერტელორიზმი და ამბლიოპია. სიელმე 6 თვიდან 7 წლამდე ასაკის გოგონების დაახლოებით მესამედში ვითარდება.

8.3.8. თანკბილვის დარღვევები ტს-ის დროს

ტს-ისთვის დამახასიათებელია რეტროგნათული სახე, ვიწრო ზედა ყბის ძვალი, მაღალი სასა, უფრო განიერი და მიკროგნათული ქვედა ყბის ძვალი. ტს-ის დროს ძირითადი კბილების ამოჭრა ადრე ხდება და თხელი ემალით, დენტინის ნაკლები შეცვლელობით, მოკლე ფესვებით გამოირჩევა.

8.3.9. ნივთიერებათა ცვლის თავისებურებანი ტს-ის დროს

ტს-ის მქონე გოგონებს სიმსუქნისადმი მიდრეკილება აღენიშნებათ როგორც ბავშვობისა და მოზარდობის, ისე მოზრდილობის ასაკში, რის შესახებაც ისინი სათანადოდ ინფორმირებულები უნდა იყვნენ. ხშირია ინსულინისადმი რეზისტენტობის მატება, გლუკოზისადმი ტოლერანტობის დარღვევა ტს -ის მქონე ბავშვებსა და მოზარდებში, II ტიპის შაქრიანი დიაბეტის განვითარება მოზრდილებში.

8.3.10. გონებრივი განვითარება და კოგნიტიური დარღვევები ტს-ის დროს

ტს-ის გოგონების დიდი უმრავლესობა გონებრივად ნორმალურად ვითარდება, თუმცა, გოგონებს, რგოლისებრი X ქრომოსომით (rX), კარიოტიპში გონებრივი განვითარების შეფერხება აღენიშნებათ. ტს-ის მქონე გოგონებს შეიძლება ჰქონდეთ ყურადღების დეფიციტით მიმდინარე დარღვევები, სირთულეები სოციალური კოგნიციის, ვიზუალურ-სივრცითი უნარებსა და მათემატიკურ საგნებში.

ცხრილში N1 შეჯამებულია ტერნერის სინდრომის დროს სხვადასხვა სიხშირით გამოვლენილი კლინიკური ნიშნები:

ცხრილი N1. ტერნერის სინდრომისთვის დამახასიათებელი კლინიკური ნიშნები და მათი გამოვლენის სიხშირე

კლინიკური ნიშანი	სიხშირე
ფიზიკური განვითარების შეფერხება საშვილოსნოსშიდა და დაბადების შემდგომ პერიოდში: გონადური დისგენეზია	80-100%
<ul style="list-style-type: none"> • მოკლე, სქელი კისერი; • თმის დაბალი დეგომა ინვერსული ზრდით; • კისრის ფრთისებრი ნაოჭი; • ჯავშნისებრი გულმკერდი; • ძუძუს დვრილების განვიდგომა (ჰიპერტელორიზმი), ინვერტული დვრილები; 	60-79%

<ul style="list-style-type: none"> • მტევნების და ტერფების ლიმფური შეშუპება; • პიგმენტური ხალების სიმრავლე; • ჭარბთმიანობა; • ფრჩხილების დისპლაზია; • ალოპეცია, ვიტილიგო; • მაღალი გოთური სასა; • მიკრო და რეტროგნატია; • კბილების განვითარების ანომალიები. 	
<ul style="list-style-type: none"> • ყურის ნიჟარების ანომალიები; • შუა ყურის ანთებები; • სმენის დაქვეითება, • ვალგუსური იდაყვის სახსარი; • მე-4 მეტაკარპალური ძვლის დამოკლება; • ძვლის სპონგიოზური სტრუქტურა; • სქოლიოზი; • აორტის ყელის სტენოზი; • აორტის ბიკუსპიდური სარქველი; • აორტის დილატაცია/ანევრიზმა; • ნალისებრი თირკმელი; • ცვლილებები თირკმლის მენჯის და შარდსაწვეთების მხრივ; • სისხლძარღვოვანი ანომალიები. 	40-59%
პთოზი, ეპიკანთუსი, მიოპია, სიელმე, ნისტაგმი	20-39%

8.4. ტერნერის სინდრომის მართვის ტაქტიკა და და პაციენტთა მონიტორინგი

8.4.1. ტანდაბლობის კორექცია და ფიზიკური განვითარების მონიტორინგი ტერნერის სინდრომის დროს

ზრდის ჰორმონით მკურნალობა: ტანდაბლობის საკორექციოდ და ხაზოვანი ზრდის გაუმჯობესების მიზნით 12-24 თვის ასაკიდან გამოიყენება სომატოტროპული ჰორმონით მკურნალობა, ჩვეულებრივ. მკურნალობის გარეშე ტს-ის მქონე გოგონების საშუალო სიმაღლე 140სმ, ზრდის ჰორმონით და ესტროგენებით მკურნალობის ფონზე კი 150სმ-ს აღწევს. სომატოტროპული ჰორმონით მკურნალობა ესაჭიროებათ ტერნერის სინდრომის მქონე გოგონებს, რომელთა სხეულის სიმაღლის მაჩვენებელი ტს-ის სპეციფიურ სიმაღლის მრუდების 95-ე ცენტილზე ან შესაბამისი პოპულაციის სტანდარტულ მრუდების მიხედვით მე-5 ცენტილზე ნაკლებია.

მკურნალობის პროცესში 3-6 თვეში ერთხელ ხდება პაციენტის აუქსოლოგიური პარამეტრების, კერძოდ სიმაღლეში ზრდის ტემპის შეფასება. სომატოტროპული ჰორმონის დოზის ტიტრაცია შესაძლებელია სიმაღლეში ზრდის ტემპისა და ზრდის ფაქტორების (ინსულინის მსგავსი ზრდის ჰორმონი-1 და ინსულინის მსგავსი ზრდის ჰორმონის შემზოქველიპროტეინის-3) გამოკვლევის საფუძველზე. ჩვეულებრივ ზ3-ის საწყისი დოზირება ხდება სხეულის მასის მიხედვით და დღეში 50მკგ/კგ შეადგენს, სიმსუქნისა ან სხეულის ჭარბი მასის შემთხვევაში კი დოზირება სხეულის ზედაპირის ფართობის (სზფ) მიხედვით ხდება და დღეში 1,4მგ/მ2 შეადგენს. ზრდის ჰორმონით მკურნალობის ხანგრძლივობა თითოეულ პაციენტთან ინდივიდუალურია, მკურნალობა წყდება 14

წლის ძვლოვანი ასაკის მიღწევასა. მკურნალობის ეფექტურობა იზრდება პაციენტის საწყისი (მკურნალობის დაწყებამდე) სიმაღლისა და სამიზნე სიმაღლის მაღალი მაჩვენებლების, დროულად დაწყებული და შესაბამისად უფრო ხანგრძლივი მკურნალობის, ზ3-ის მაღალი დოზების გამოყენების ფონზე. ბარძაყის თანდაყოლილი ამოვარდნილობის მაღალი რისკის გამო ტს-ის მქონე ყველა გოგონასთან რეკომენდებულია ორთოპედიული გამოკვლევა ჩვილობის ასაკში. ორთოპედიული კონტროლი საჭიროა მოზარდობის პერიოდშიც, რადგან ამ ასაკისთვის გოგონების დაახლოებით 10%-ს სქოლიოზი უვითარდება.

8.4.2. სქესობრივი მომწიფების პროცესის მართვა და მონიტორინგი

ტს-ის მქონე გოგონების უმრავლესობას ესტროგენებით მკურნალობა სჭირდება სქესობრივი მომწიფების ინიციაციის და სრულყოფილად მიმდინარეობისთვის, ესტროგენებს არსებითი როლი აქვთ მეორადი სასქესო ნიშნების, კერძოდ, სარძევე ჯირკვლების, საშვილოსნოს და მენჯის ზრდის პროცესში, გოგონებში სქესობრივი სიმწიფის ფსიქოსოციალური, ემოციური ასპექტების უზრუნველსაყოფად, ასევე ძვლის პიკური მასის და მინერალიზაციის პროცესების უზრუნველსაყოფად.

ესტროგენებით შენაცვლებითი თერაპია მცირე, მოზრდილთა დოზების დაახლოებით 1/8-1/6-ით 12-13 წლის ასაკისთვის (არაუგვიანეს 14წლისა) იწყება. მკურნალობისთვის უპირატესობა ენიჭება ნატურალურ, კონიუგირებულ ესტროგენებს (მაგ. ესტრადიოლის ვალერატი), რომელთაც ნაკლები გვერდითი მოვლენები ახასიათებთ. სინთეზური ესტროგენების, ეთინილ ესტრადიოლის გამოყენება ზრდის არტერიული ჰიპერტენზიის განვითარების რისკს. ესტრადიოლის ვალერატის საწყისი დოზა შეადგენს 0,5-1მგ ყოველ მე-2 დღეს, ესტროგენების ტრანსდერმული ფორმის შემთხვევაში 6.25მგ/დღეში, პროლონგირებული დეპოპრეპარატების შემთხვევაში 0.2-0.4მგ/თვეში. შენაცვლებითი თერაპია მიმდინარეობს 2-3 წლის განმავლობაში დოზის ნელი ტემპით, თანდათან მატებით მაქსიმალურ, მოზრდილთა შესაბამის დოზირებამდე (კონიუგირებული ესტროგენის შემცველი პერორალური ფორმის შემთხვევაში 1.25-2.5მგ/დღეში, ტრანსდერმული ფორმის შემთხვევაში 100-200მკგ/დღეში) და გრძელდება მთელი სიცოცხლე. მკურნალობის დაწყებამდე უნდა განისაზღვროს გონადოტროპინების დონე სისხლში, საკვერცხეების პირველადი უკმარისობის და ჰიპერგონადოტროპული ჰიპოგონადიზმის (ფოლიკულმასტიმულირებელი ჰორმონის (FSH) მაღალი დონე) დასადასტურებლად. თუ FSH დონე სისხლში ნორმის ფარგლებშია, საკვერცხეებში ფოლიკულების ვიზუალიზაციისთვის ტარდება მცირე მენჯის ღრუს ულტრაბგერითი გამოკვლევა (უბგ). ესტროგენებით მკურნალობის დაწყებამდე აუცილებელია საშვილოსნოს ზომების შეფასებაც. საშვილოსნოს ნორმალური ზომის მიღწევა შესაძლებელია მკურნალობის დროულად, 15 წლის ასაკამდე დაწყების შემთხვევაში.

ესტროგენებს არსებითი როლი აქვთ ძვლის პიკური მასის მიღწევასა და მინერალიზაციაში. ძვლის ნორმალური სიმკვრივის მისაღწევად აუცილებელია ესტროგენების პარალელურად კალციუმის შემცველი საკვები დანამატების ელემენტარული კალციუმზე გადაანგარიშებით 9-10 წლიდან 1000მგ და 11 წლიდან 1200-1500მგ/დღეში მიღება.

მკურნალობის პროცესში გესტაგენების ჩართვა (ყოველთვიურად 12-14 დღის განმავლობაში მედროქსიპროგესტერონის აცეტატი 5მგ/დღეში) რეკომენდებულია ესტროგენებით მკურნალობის დაწყებიდან 12-24 თვის შემდეგ ან საშოდან სისხლიანი გამონადენის გაჩენისთანავე.

8.4.3. გულ-სისხლძარღვთა სისტემის მონიტორინგი ტს-ის დროს

ასწვრივი აორტის დიამეტრი იცვლება ასაკის და ფიზიკური განვითარების პარამეტრების (სხეულის ზედაპირის ფართობი) მიხედვით. ტს-ის მქონე გოგონები სხეულის სიმაღლის მაჩვენებელი ჩამორჩება თანატოლი გოგონების (საკონტროლო ჯგუფის) სხეულის სიმაღლეს, თუმცა, აორტის დიამეტრი, ფიზიკური განვითარების საპირისპიროდ, ტს-ის მქონე გოგონებში მეტია საკონტროლო ჯგუფთან შედარებით. ასწვრივი აორტის დიამეტრის შეფარდება სხეულის ზედაპირის ფართობთან (A0/BSA) >2.2 აორტის დილატაციაზე მიუთითებს. ასწვრივი აორტის დიამეტრი ექოკარდიოგრაფიული გამოკვლევით აორტის რგოლის დონეზე და მრტ კვლევით ფილტვის არტერიების ბიფურკაციის დონეზე არ უნდა აღემატებოდეს 28-32მმ-ს (95-ე ცენტილი) საკონტროლო ჯგუფში, აორტის დიამეტრის ასეთი მაჩვენებელი აორტის დილატაციის მაღალ ხარისხზე მიუთითებს ტს-ის მქონე გოგონებში. აორტის დილატაციის დადგენისთანავე საჭიროა გამოკვლევების სერიულად ჩატარება და მედიკამენტური მკურნალობის დაწყება: არტერიული ჰიპერტენზიის აგრესიული მკურნალობა მისი ნორმის დაბალ ფარგლებში შენარჩუნების მიზნით. ნორმოტენზიულ პაციენტებთან აორტის დიამეტრის შეფასება რეკომენდებულია 5-10 წელიწადში ერთხელ კარდიოვასკულური ანომალიის არარსებობის დროს.

ჰიპერტენზიის იზოლირებულად არსებობის შემთხვევაში საკმარისია არტერიული წნევის და ეკგ მონიტორინგი. პაციენტების ნაწილს დამის განმავლობაში აღენიშნებათ არტერიული ჰიპერტენზია, ამიტომ ოპტიმალურ კონტროლი არტერიული წნევის 24სთ-იანი მონიტორინგითაა შესაძლებელი. აორტის დილატაციის მქონე ჰიპერტენზიულ პაციენტებში, რომელთაც მოსვენებით მდგომარეობაში ტაქიკარდია აღენიშნებათ კარგ შედეგებს იძლევა ჩადრენობლოკატორებით მკურნალობა. აუცილებელია პაციენტების და მათი მშობლების ინფორმირება აორტის დილატაციის და აშრევების რისკის შესახებ აორტის ბიკუსპიდური სარქვლის, აორტის კოარქტაციის ან არტერიული ჰიპერტენზიის არსებობისას. არტერიული ჰიპერტენზიის მკურნალობისას ელექტროკარდიოგრაფიული (ეკგ) მონაცემები, კერძოდ, QT ინტერვალის ხანგრძლივობა უნდა იქნეს გათვალისწინებული, QT ინტერვალის მნიშვნელოვანი გახანგრძლივების დროს არ უნდა დაინიშნოს მედიკამენტები, რომლებიც QT გახანგრძლივებას იწვევენ. აორტის კოარქტაციაზე ეჭვის დროს საჭიროა წნევის მონიტორინგი ოთხივე კიდურზე. აორტის კოარქტაციის მკურნალობა რეკომენდებულია ქირურგიული გზით.

ტს-ის მართვისთვის განკუთვნილი რეკომენდაციების თანახმად პაციენტები, რომელთაც გულის თანდაყოლილი მანკი აღენიშნებათ, კბილის ექსტრაქციის ან სხვა ნებისმიერი ქირურგიული ჩარევის წინ ქვემწვავე ბაქტერიული ენდოკარდიტის ანტიბიოტიკებით პროფილაქტიკას საჭიროებენ. ამერიკის კარდიოლოგთა ასოციაციის უკანასკნელი (2007წ) რეკომენდაციით კი ბიკუსპიდური აორტის სარქვლის მქონე გოგონებში ბაქტერიული ენდოკარდიტის საპროფილაქტიკოდ ანტიბიოტიკებით პროფილაქტიკური მკურნალობა არ არის ნაჩვენები და ასეთი სახის პროფილაქტიკა მხოლოდ პაციენტთა შეზღუდულ, ძალიან მაღალი რისკის მქონე პაციენტებშია ნაჩვენები ტერნერის სინდრომის დროს.

8.4.4. საშარდე სისტემის მონიტორინგი

საშარდე სისტემის ულტრაბგერითი გამოკვლევა ტს-ის დიაგნოზის დადგენისთანავე უნდა ჩატარდეს, ხოლო შარდის გამომყოფი სისტემის თანდაყოლილი ანომალიის არსებობისას კი საჭიროა პერიოდული ულტრაბგერითი და შარდის ბაქტერიოლოგიური გამოკვლევების საფუძველზე მონიტორინგი ყოველ 5 წელიწადში ერთხელ. თირკმლის თანდაყოლილი ანომალიების უმრავლესობა კლინიკურად არ ვლინდება, თუმცა, ცალკეულ შემთხვევებში მათი არსებობა არტერიული ჰიპერტენზიის, ბაქტერიული ინფექციების და ჰიდრონეფროზის განვითარებას განაპირობებს.

8.4.5. აუტოიმუნური დარღვევების მონიტორინგი ტს-ის დროს

ცელიაკიის გამოსავლენად სკრინინგი სეროლოგიური მარკერებზე რეკომენდებულია 4 წლის ასაკიდან ყოველ 2-5 წელიწადში ერთხელ, ანტისხეულების ტიტრის მატებისას კლინიკური სიმპტომატიკის არარსებობის მიუხედავად აუცილებელია გასტონტეროლოგის კონსულტაცია. 4 წლის და უფროსი ასაკის ტერნერის სინდრომის მქონე გოგონებში საჭიროა თირეოტროპული ჰორმონის (TSH) და თავისუფალი თიროქსინის (fT4) პერიოდული (ყოველ 1-2 წელიწადში ერთხელ) კონტროლი.

8.4.6. სმენის მონიტორინგი ტს-ის დროს

გოგონები, ანამნეზში ხშირი ოტიტებით საჭიროა მიმართულ იყვნენ ენდოკრინოლოგთან. სმენის დაქვეითების და შესაბამისად მეტყველების მხრივ შეფერხების და ქოლესტეატომის ფორმირების თავიდან აცილების მიზნით რეკომენდებულია შუა ყურის ანთებების და პერსისტიული ხასიათის ოტორეის აგრესიული მკურნალობა ტს-ის დროს.

8.4.7. ორთოდონტული მონიტორინგი

ხშირია მალოკლუზია და 7-8 წლის ასაკში საჭიროა ორთოდონტის კონსულტაცია. ორთოდონტული მკურნალობის დროს კი გასათვალისწინებელია ფესვების გაწოვის და კბილების დაკარგვის მაღალი რისკი.

8.4.8. სხეულის მასის და გლიკემიის კონტროლი ტს-ის დროს

რეკომენდებულია გლიკემიის პერიოდული კონტროლი, ორალური გლუკოზისადმი ტოლერანტობის ტესტის ჩატარება მხოლოდ განსაკუთრებულ შემთხვევებშია საჭირო.

8.4.9. ფსიქოსოციალური მონიტორინგი

ტს-ის მქონე გოგონების კოგნიტიური და ვიზუალურ-სივრცითი პრობლემები საჭიროებს ადრეულ დიაგნოსტიკას ადრეულ ეტაპებზე და სპეციფიური ფსიქოლოგიურ-საგანმანათლებლო ღონისძიებებს.

ცხრილში N2. შეჯამებულია ტერნერის სინდრომის სწორი მართვისთვის აუცილებელი გამოკვლევები და მათი ჩატარების ოპტიმალური დრო:

ცხრილი N2. ტერნერის სინდრომის სწორი მართვისთვის აუცილებელი გამოკვლევები და მათი ჩატარების ოპტიმალური დრო

კვლევის დასახელება	კვლევის ჩატარების ოპტიმალური დრო	გამოკვლევის მიზანი	რეკომენდაციის ხარისხი
ციტოგენეტიკური კვლევა-კარიოტიპი	ტს-ის არსებობაზე ეჭვის გაჩენისთანავე, ნებისმიერ ასაკში	კარიოტიპის დადგენა, Y ქრომოსომის მასალის აღმოჩენა	
ლაპარასკოპიული გონადექტომია	ვირილიზაციისნიშნების ან Y ქრომოსომის მასალის აღმოჩენისას	გონადების მალიგნიზაციის რისკის თავიდან აცილების მიზნით	C
ფიზიკური განვითარების შეფასება-ზრდის ჰორმონით მკურნალობა	9-24 თვის ასაკიდან მოზრდილობამდე (14 წლის ძვლოვანი ასაკი)	ტანდაბლობა და მისი კორექცია;	A
ორთოპედიული გამოკვლევა: საყრდენ-მამოძრავებელი სისტემის შეფასება (სქოლიომეტრია)	ჩვილობიდან 4 წლამდე ასაკი;	მენჯ-ბარძაყის სახსრის ამოვარდნილობა	C
კალციუმით, D ვიტამინით, ბისფოსფონატებით მკურნალობა	მოზარდობის პერიოდი	ძვლის პიკური მასის სიმცირე, მინერალიზაციის დაქვეითება	C
რეპროდუქციული სისტემის შეფასება (მცირე მენჯის ღრუს უბგ, FSH, LH, ესტრადიოლი,) ესტროგენებით შენაცვლებითი თერაპიის დაწყება	მოზარდობისა და მოზრდილთა ასაკი	სქესობრივი მომწიფება, ესტროგენების დეფიციტი ორსულობის დაგეგმვა, უშვილობა	B
სხეულის ჭარბი მასის და/ან სიმსუქნის შეფასება და საკონტროლო გამოკვლევები (ლიპიდური სპექტრი, გლიკემია)	ნებისმიერი ასაკი უფროსი ასაკის ბავშვები და მოზრდილები	სხეულის ჭარბი მასა, სიმსუქნე, დისლიპიდემია	C
კარდიოლოგიური გამოკვლევა (კლინიკური, არტერიული წნევის კონტროლი 4 კიდურზე, ეკგ, ექოკარდიოგრაფია, მრტ)	ტს დიაგნოსტიკისთანავე და შემდგომ 2-5 წელიწადში ერთხელ	გულის თანდაყოლილი მანკები, აორტის დილატაცია, ჰიპერტენზია	C
ლიმფური სისტემის შეფასება, დეკონგესტური ფიზიოთერაპი	2 წლამდე ასაკი	ლიმფური შეშუპება	C
ნეფროლოგიური გამოკვლევა (თირკმლების უბგ, შარდის საერთო და	დიაგნოსტიკისთანავე	თანდაყოლილი ანომალიები	C

ბაქტერიოლოგიური გამოკვლევა)			
აუდიოლოგიური გამოკვლევა	დიაგნოსტიკისთანავე, 2-5 წელიწადში ერთხელ	სმენის სენსონევრალური დაქვეითება, შუა ყურის მორეციდივე ანთება	C
ოფთალმოლოგიური გამოკვლევა	დიაგნოსტიკისთანავე	ოფთალმოლოგიური გამოკვლევა	C
ორთოდონტული გამოკვლევა	7 წელზე უფროსი ასაკის ბავშვებში	მალოკლუზია და თანკბილვის სხვა ანომალიები	C
ჰორმონული და იმუნოლოგიური გამოკვლევები (TSH, fT4, Anti-TPO, Anti TG, ტრანსგლუტამინაზა Ig A)	დიაგნოსტიკისთანავე და ყოველწლიურად ყოველ 2-5 წელიწადში ერთხელ 4 წელზე უფროსი ასაკის პაციენტებში	აუტოიმუნური დარღვევები: თირეოდიტი (ჰიპო ან ჰიპერთირეოზი), ცელიაკია	C
ბიოქიმიური კვლევები	6 წელზე უფროსი ასაკის პაციენტებში 1-2 წელიწადში ერთხელ	ღვიძლის ფუნქციური სინჯების დარღვევები	C
დენისტომეტრიული კვლევა	10 წელზე უფროსი ასაკის პაციენტებში	დენისტომეტრიული კვლევა	C
ფსიქოლოგიური ტესტირება, პაციენტის ინფორმირება-განათლება	ნებიმიერი ასაკი	თვითშეფასების და აკადემიური მოსწრების დაქვეითება, დაავადების შესახებ სწორი ინფორმაციის მიწოდება	C

9. მოსალოდნელი შედეგები

პროტოკოლის რეკომენდაციების პრაქტიკაში დანერგვა ხელს შეუწყობს ტერნერის სინდრომის სწორ მულტიდისციპლინური მართვის გააუმჯობესებას, ფიზიკური და სქესობრივი განვითარების შეფერხების, გულ-სისხლძარღვთა და სხვა თანდაყოლილი პათოლოგიების დროულად გამოვლენას, შესაძლო გართულებების თავიდან აცილებას, ავადობისა და სიკვდილობის მაჩვენებლის შემცირებას და მამასადამე, სიცოცხლის ხარისხის გამჯობესებას ტერნერის სინდრომის მქონე პაციენტებში.

10. აუდიტის კრიტერიუმები

- რამდენ დაწესებულებას (%) აქვს აღნიშნული პროტოკოლი?
- საავადმყოფოს რამდენმა ექიმმა (%) გაიარა სწავლება მოცემული პროტოკოლის პრაქტიკაში დანერგვის თვალსაზრისით?
რამდენი პაციენტის გამოვლენა მოხდა წლის განმავლობაში?

- რამდენი პაციენტი არის მუდმივ ამბულატორიულ კონტროლზე სპეციალიზირებულ დაწესებულებაში?
- რამდენ შემთხვევაში მოხერხდა სამიზნე სიმაღლის მიღწევა მკურნალობის ფონზე?
- რამდენ შემთხვევაში მოხერხდა გართულებების დროულად გამოვლენა და თავიდან აცილება?

11. პროტოკოლის გადახედვის ვადები

პროტოკოლის გადახედვა უნდა მოხდეს 1-2 წლის შემდეგ.

12. პროტოკოლის დანერგვისთვის საჭირო რესურსი

პროტოკოლის დანერგვისთვის აუცილებელი ადამიანური და მატერიალურ-ტექნიკური რესურსი მოცემულია დანართი №1 სახით:

დანართი №1. ადამიანური და მატერიალურ-ტექნიკური რესურსი

რესურსი	ფუნქციები/მნიშვნელობა	შენიშვნა
ადამიანური რესურსი	რესურსების გამოყენების მიზანი	
ნეონატოლოგი ან პედიატრი	კლინიკური შეფასება;	სასურველი
ბავშვთა ენდოკრინოლოგი ექიმი-გენეტიკოსი ოჯახის ექიმი კარდიოლოგი	მედიკამენტური მკურნალობის თაობაზე გადაწყვეტილება მიმდინარე მეთვალყურეობა პრევენციული ღონისძიებების შერჩევა;	სავალდებულო სავალდებულო სასურველი სასურველი (სავალდებულო გულის თანდაყოლილი პათოლოგიის არსებობისას);
რეპროდუქტოლოგი ორთოპედ-ტრავმატოლოგი ორთოდონტი;	რისკის შეფასება და პრევენციული ღონისძიებების შერჩევა	სასურველი;
ოტორინოლარინგოლოგი (აუდიოლოგი)	რისკის შეფასება და პრევენციული ღონისძიებების შერჩევა	სასურველი (სავალდებულო სმენის პრობლემის არსებობისას)
ექთანი	პაციენტისა და ოჯახის წევრებისთვის სიმატოტროპული ჰორმონის ინექციების ტექნიკურად შესრულების სწავლება	სავალდებულო
მენეჯერ/ადმინისტრატორი	პროტოკოლის დანერგვის ხელშეწყობა, დანერგვაზე მეთვალყურეობა, აუდიტის ჩატარება და შედეგების ანალიზი	სავალდებულო
რეგისტრატორი	მიმდინარე მეთვალყურეობისთვის პაციენტების გამოძახების უზრუნველყოფა	სავალდებულო
რისკის შეფასების სქემა	რისკის პროფილის შეფასება	სავალდებულო
ლაბორატორია: კლინიკური ლაბორატორია - სისხლის საერთო ანალიზი, შარდის საერთო ანალიზი,	რისკის შეფასებისა და გადაწყვეტილების მისაღებად	სავალდებულო

<p>შარდის ბაქტერიოლოგიური გამოკვლევა; ბიოქიმიური კვლევები - ღვიძლის ფუნქციური სინჯები, გლიკემიური პროფილი; ჰორმონული გამოკვლევები - თიროიდული ჰორმონები (TSH, fT4), სასქესო ჰორმონები (FSH, LH, ესტრადიოლი); იმუნოლოგიური კვლევები - თიროიდული ანტისხეულები (antiTPO, antiTg), ტრანსგლუტამინაზას საწინააღმდეგო ანტისხეულები (tTG IgA, ტოტალური IgA); ციტოგენეტიკური გამოკვლევა (კარიოტიპირება)</p>	<p>დიაგნოზის დადასტურების და მკურნალობის თაობაზე გადაწყვეტილების მისაღებად</p> <p>დიაგნოზის დადასტურების მიზნით</p>	<p>სასურველი</p> <p>სავალდებულო</p> <p>სავალდებულო</p> <p>სასურველი</p> <p>სავალდებულო</p>
<p>სადიაგნოსტიკო აღჭურვილობა:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ულტრაბგერა, • რენტგენოგრაფი • ტომოგრაფი • დენსიტომეტრი 	<p>დიაგნოზის დადასტურების მიზნით, რისკის შეფასებისა და გადაწყვეტილების მისაღებად</p>	<p>სავალდებულო</p> <p>სავალდებულო</p> <p>სასურველი</p> <p>სასურველი</p>
<p>პაციენტის საგანმანათლებლო მასალები</p>	<p>პაციენტის ინფორმირება</p>	<p>სასურველი</p>

13. რეკომენდაციები პროტოკოლის ადაპტირებისთვის ადგილობრივ დონეზე

პროტოკოლის რეკომენდაციები შესაძლებელია შეიცვალოს სამედიცინო დაწესებულების დონეზე, იქ არსებული რესურსისა და ტექნოლოგიების შესაბამისად.

14. ალტერნატიული პროტოკოლი

ალტერნატიული პროტოკოლი არ არსებობს.

15. პროტოკოლის ავტორები

პროტოკოლი შემუშავებულია „გენეტიკური და იშვიათი დაავადებების საქართველოს ფონდის“ მიერ.

- ეკატერინე კვარაცხელია - ენდოკრინოლოგი, მედიცინის დოქტორი;
- კონსულტანტი - დავით მეტრეველი, თსსუ ასოცირებული პროფესორი, საქართველოს ენდოკრინოლოგთა საზოგადოების თავმჯდომარე.

16. გამოყენებული ლიტერატურა

- New Clinical Guidelines for Turner Syndrome: Growth, Genetics and Hormones (www.GGHjournal.com), 2010, Vol. 26, No 1;
- Daynna JW, Van Dyke DL, Powell CM, A working Group of the ACMG Laboratory Quality Assurance Committee. Laboratory Guideline for Turner syndrome: Genetics in Medicine 2010, Vol 12, No 1, 2010;
- Care of Girls and Women with Turner Syndrome: A Guideline of the Turner Syndrome Study Group JClin Endocrinol Metab, 2007, 92 (1): 10-25;
- Morgan T. Turner Syndrome: Diagnosis and Management. American Academy of Family Physician Web-site (www.aafp.org/afp) Vol.76, No 3, 2007;
- A Guideline from the American Heart Association. A Guideline From the American Heart Association Rheumatic Fever, Endocarditis, and Kawasaki Disease Committee, Council on Cardiovascular Disease in the Young, and the Council on Clinical Cardiology, Council on Cardiovascular Surgery and Anesthesia, and the Quality of Care and Outcomes Research Interdisciplinary Working Group, Circulation 2007, 115. Published online April, 2007;
- Mazzanti L, Prandstraller D, Fattori R, Lovato L, Cicognani A, Italian Study Group for Turner Syndrome (ISGTS). Monitoring of congenital heart disease (CHD) and aortic dilation in Turner syndrome: Italian experience. International Congress Series 2006, 1298: 123-130;
- Frias JL, Davenport ML, the Committee on Genetics, and the section on Endocrinology. Health supervision for children with Turner syndrome. Clinical Report Guidance for the clinician in rendering pediatric Care. American Academy of Pediatrics, Pediatrics Vol.111 No 3, 2003;
- Werther G, Zacharin M. Turner Syndrome Management Guidelines. Australasian Paediatric Endocrine Group, 2003;
- Saenger P, Albertsson Wikland K, Conway GS, Davenport M, Gravholt GH, Hintz R, Hovalta O, Hultcrantz M, Landin-Wilhelmsen K, Lin A, Pasquino AM, Ranke MB, Rosenfeld R, Silberbach M. Recommendation for the Diagnosis and Management of Turner Syndrome. The Journal of clinical Endocrinology and Metabolism 2001, Vol.86, No 7:3061-3069;
- Ranke MB. An introduction to Turner Syndrome. Growth Service, Kabi Pharmacia.