

УДК 616-007.1-053.2(075.80)

**П. М. Ляшук<sup>1</sup>**  
**Н. І. Станкова<sup>2</sup>**  
**А. А. Ілюшина<sup>1</sup>**  
**Р. П. Ляшук<sup>1</sup>**

## ЧОЛОВІЧИЙ СИНДРОМ НУНЕН

1-Буковинський державний медичний  
 університет, м. Чернівці  
 2-Чернівецький обласний  
 ендокринологічний центр

**Ключові слова:** карликовий зріст,  
 фенотип, каріотип.

**Резюме.** Наведено випадок чоловічого синдрому Нунен, симптомокомплекс якого включає карликовий зріст, тернероїдний фенотип за нормального каріотипу.

Синдром Нунен – рідкісне захворювання, вперше описане J.Noonan et D.Ehuke в 1963 році в осіб обох статей [5]. Воно є фенкопією синдрому Шерешевського-Тернера і в літературі відоме під різними назвами: псевдо-Тернер-синдром, фенотип Тернера, чоловічий синдром Тернера та ін. [2]. Причину захворювання остаточно не з'ясовано. Його випадки спорадичні, або можуть мати автономно-домінантний тип успадкування. У 33-60% дітей із цим синдромом знаходять мутацію РТР №11 на локусі 12д24.1 [6]. Соматичні порушення нагадують тернероїдний фенотип, ідентичні й вади розвитку опорно-рухового апарату та внутрішніх органів, але каріотип і статевий розвиток, на відміну від синдрому Шерешевського-Тернера, нормальні [1,2,3,4,5]. За даними Н.С.Казей [2] різні вроджені вади серця виявлені у 4 із 23 пацієнтів.

Наводимо випадок чоловічого синдрому Тернера.

Хворий Н., 19 років, звернувся по допомогу з приводу низького зросту, зниження працездатності. Хворіє з дитячих років, закінчив 10 класів, успішність була задовільною. Батьки хворого здорові, середнього зросту.

**Об'єктивно.** Зріст 133 см, маса тіла 32 кг, статура чоловіча. Пацієнт має стигми дизембріогенезу: широке перенісся, високе піднебіння, неправильний глибокий прикус, низький ріст волосся на потилиці, коротка шия з шкірними крилоподібними складками, широка грудна клітка; помірні конгитивні порушення. Щитоподібна залоза не збільшена. Внутрішні органи без відхилень від норми. АТ – 110/70 мм рт.ст. Зовнішні геніталії і вторинні статеві ознаки розвинуті відповідно паспортного віку.

**Дані додаткових методів дослідження.** СТГ – 0,06 нг/мл (норма – 0,02- 1,23), каріотип 46ХУ, ТТГ – 3,1 мкМО/мл (норма 0,27-4,2), глюкоза крові – 4,8 ммоль/л. ЕКГ: помірні зміни міокарда лівого шлуночка. ЕхоКГ: пролапс мітрального клапана, скоротлива здатність міокарда задовільна. Рентгенограма кистей рук: кістковий вік відповідає календарному вікові, зони росту закриті.

Таким чином, карликовий зріст, тернероїдний фенотип відповідають таким при синдромі Шерешевського-Тернера, проте нормальний статевий розвиток, чоловічий каріотип дали підставу поставити діагноз чоловічий синдром Нунен.

Лікування пацієнтів із синдромом Нунен направлено на стимуляцію зросту (СТГ, анаболічні стероїдні препарати, полівітаміни) за наявності відкритих зон росту, соціальну адаптацію. У нашого хворого зони росту закриті, рекомендовано направити на МСЕК для переосвідчення (підтвердження ступеня непрацездатності).

**Література.** 1. Зелінська Н.Б. Досвід лікування дітей із деякими генетичними формами затримки росту / Н.Б.Зелінська, Н.Л.Погодаєва, Л.В.Ніфонтова // Клін. ендокринологія та ендокр. хірургія. – 2006. - №2. – С.47-56. 2. Казей Н.С. Синдром Нунен (клиника, диагностика, лечение) / Н.С. Казей // Пробл. ендокринології. – 1986. - №5. – С.51-55. 3. Ляшук П.М. О синдроме Нунен / П.М. Ляшук // Врач. дело. – 1987. - №7. – С.52-53. 4. Ляшук П.М. Синдром Нунен: випадок із лікарської практики / П.М.Ляшук, Н.І.Станкова, Н.В.Пашковська та ін. // Клін. та експерим. патол. – 2011. – №3(37). – С.156-157. 5. Noonan J.A. Associated noncardiac malformations in children with congenital heart disease / J.A. Noonan, D.A.Ehne // J.Pediatr. – 1963. – Vol.63. – P.468-470. 6. РТР N-11 mutation analysis and clinical assessment in 45 patients with Noonan syndrome / R.Yoshida, T. Hasegava, V. Hasegava [et al.] // J. Clin. Endocrinol. Metab. – 2004. - Vol.89. – P.3359-3364.

### МУЖСКОГО СИНДРОМА НУНЕН

**П. М. Ляшук, Н. І. Станкова,  
 А. А. Ілюшина, Р. П. Ляшук**

**Резюме.** Приведен случай мужского синдрома Нунен, симптомокомплекс которого включает карликовый рост, тернероидный фенотип при нормальном каріотипе.

**Ключевые слова:** карликовый рост, фенотип, каріотип.

### MALE NOONAN'S SYNDROME

**Р. М. Liashuk, N. I. Stankova,  
 А. А. Iliushyna, R. P. Liashuk**

**Abstract.** A case of male Noonan's Syndrome, symptomocomplex of which includes dwarfish nature, Turner-like phenotype at normal karyotype is cited.

**Key words:** dwarfish nature, phenotype, karyotype.

**Bukovinian State Medical University (Chernivtsi)**

*Clin. and experim. pathol.* - 2013. - Vol.12, №1 (43). - P.211-211.

Надійшла до редакції 07.02.2013

Рецензент – проф. В.Ф.Мислицький

© П. М. Ляшук, Н. І. Станкова, А. А. Ілюшина, Р. П. Ляшук, 2013