

# 激素与我 特纳综合征

**Hormones and Me  
Turner Syndrome**



Australasian Paediatric Endocrine Group





# 激素与我 特纳综合征

**Hormones and Me  
Turner Syndrome**



Australasian Paediatric Endocrine Group





# 目录

|                  |    |
|------------------|----|
| 关于本书             | 2  |
| 介绍               | 4  |
| 什么是特纳综合征?        | 5  |
| 婴儿期, 儿童和青少年期间的问题 | 9  |
| 儿童和青少年的医疗管理      | 15 |
| 成年特纳综合征          | 19 |
| 成人医疗管理           | 20 |
| 特纳综合征的特点         | 29 |
| 答疑解惑             | 31 |
| 词汇表              | 37 |
| 支持机构与延伸阅读        | 41 |
| 参考文献             | 43 |
| 《荷尔蒙与我》小册子系列     | 44 |





## 关于本书

本手册主要对特纳综合征进行介绍，旨在为读者普及特纳综合征患者的遗传情况、从儿童至成年的疾病特征等知识，并就该病治疗过程中易出现的问题进行讨论。

我们鼓励您在阅读本手册后与您的医生讨论任何其他问题或关注事项。默克雪兰诺很荣幸为您带来这来自本《激素与我》教育系列的小册子，希望本书对您有价值并给您提供帮助。

本手册于2012年由澳大利亚维多利亚皇家儿童医院的儿童内分泌疾病专家，也是澳大利亚儿童内分泌学小组（APEG）的A / Prof Margaret Zacharin教授协助修订。

由Margaret Zacharin教授和澳大利亚新南威尔士州Westmead的儿童医院的Ann Maguire博士代表澳大利亚儿科内分泌组（APEG）对激素与我系列进行审阅。

本书由A / Prof Margaret Zacharin教授于2000年针对澳大利亚和新西兰读者完成首次修订。 特别感谢原作者和编辑，英国大奥蒙德儿童健康研究所的Richard Stanhope博士，英国儿童成长基金会的Vreli Fry女士，英国儿童健康研究所的David Skuse教授，英国米德尔塞克斯医院的Howard Jacobs教授，英国特纳协会的Carol Slater以及英国儿科内分泌学会（BSPE）。

## 介绍

特纳综合征是由于第二条X染色体发生缺失或异常导致，仅影响女性，患者通常身材矮小，卵巢功能缺失。本病还有一些其他共有的体格特征，但很少全部都表现在一个孩子身上。

本书就特纳综合征的特点进行全面介绍，以便患有该病的女性患者及其家人更好的了解该病。

特纳综合征患者儿童时期的药物管理常常以如何改善生长和最终身高为主，本书除此之外，还讨论了特纳综合征患者儿童时期如何就其他方面进行管理，如心脏、血压、听力障碍等。

希望本书可以帮助广大特纳综合征患者更好的了解和解决面临的问题，由于患者不会具备所有的疾病特征，而本书囊括了特纳综合征患者可能出现的所有的疾病特征的介绍，患者在治疗管理时应就自身特点与专家进行探讨以制定针对性的治疗管理方案。





## 什么是特纳综合征？

2500个出生的女性个体中就有1个是特纳综合征患者，它是一种染色体遗传性疾病，于1938年首先由美国的亨利特纳博士提出。特纳综合征通常表现为身材矮小和卵巢功能异常，且可导致性征不发育和不育。但是尽管卵巢功能差或缺失，其他性器官和生殖器官（子宫和阴道）是正常的。


特纳综合征可能还会出现其他的身体特征，包括颈部皮肤褶皱、指甲形状异常、手脚松软、主动脉缩窄（从心脏发出的大动脉收缩或狭窄，可通过手术矫正）或心脏的其它异常，如瓣膜异常等。幼儿期可能与其他孩子一样出现喂养困难，但还可能出现学习或行为上的困难，这需要专业性的帮助。

“2500个出生的女性个体中大约有1个是特纳综合征患者”

关于特纳综合征完整的特征列表，请参阅第29页的“特纳综合征的特征”一节。

必须强调的是，一些女孩可能只有一个或两个轻微的综合征特征，而其他女孩可能有多个特征，相对来说较容易识别。

目前导致特纳综合征的染色体异常事件是无法预防的，且染色体缺失和发生异常的原因也还不为人知。其发病风险因素仍不清楚，如父母年纪和母亲孕期饮食等因素是否与



特纳综合征的发生有关还未确认。特纳综合征患儿的父母未来生育时孩子再患该病的风险也未必比普通人群高。

男孩则不存在发生特纳综合征的风险，因为男孩只有一条X染色体，若缺失则不能存活。




## 如何诊断特纳综合征？

虽然诊断最初是基于特征性的身体症状，但必须通过遗传分析来确定。现代遗传分析方法通常使用微阵列来芯片检测异常，但是特纳综合征还需要进行染色体分析检测性染色体是否异常。通常，每个细胞有23对染色体，共46条染色体。其中一对性染色体决定胎儿的性别，男孩的性染色体是X和Y（即46XY），而女孩有两个X染色体（即46XX）。在特纳综合征患者中，一些或所有细胞中可能存在X染色体的完全或部分缺失，从而形成45条染色体（45X0，0代表缺失的染色体）。缺失的X在母亲的卵细胞或父亲的精子的细胞分裂期间已经丢失。

**“针对每个孩子都需要对他进行个体评估而制定治疗管理方案。”**

第二条X染色体的一些异常可引起特纳综合征，在一些特纳综合征的女孩中，只有部分细胞出现这种异常，被称为特纳综合征的“嵌合体”形式，这种情况的患者的病理性身体特征较少。

针对每个孩子都需要对她进行个体评估而制定治疗管理方案。尽管进行染色体核型分析非常重要，但即便发现染色体的变化通常也不会改变治疗方案。在一小部分（约1%）的特纳综合征的女孩中，有时会发现Y染色体小片段。这个小片段会导致特纳综合征患者发生卵巢肿瘤的风险显著增



加。如果鉴定出有Y染色体小片段，则应当摘除卵巢。如果“嵌合体”形式的特纳综合征的女孩有Y染色体小片段，明确子宫和阴道是否正常也很重要。



## 特纳综合征可在什么时候诊断？

特纳综合征的诊断可以在出生时，甚至可以在患儿出生之前。有些特纳综合征的特点，如颈部皮肤褶皱，可以通过超声扫描在怀孕期间识别，然后可通过在羊膜穿刺术取羊水或绒毛膜穿刺术取部分早期胎盘来确认诊断，上述检查能够分析子宫中胎儿的染色体。

通常，有特纳综合征的女孩直到儿童早期发现生长有减慢趋势时才会被诊断，甚至更晚，有些直到发现青春期不启动或在青少年期间生长发育减缓和停止才会被诊断。

鉴于此病相对常见，任何比同龄女孩明显矮小的女孩都应该进行染色体评估。

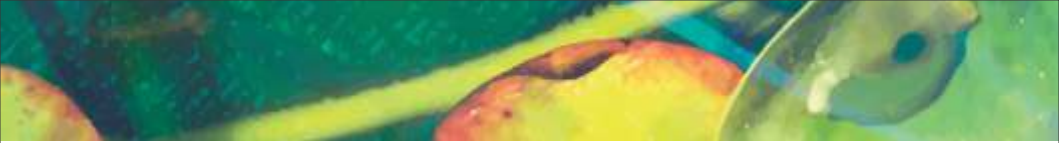
# 婴幼儿期，儿童期与青春期存在的问题

## 婴幼儿期存在的问题

Turner综合征的女婴在出生时可能会伴手足浮肿，其原因可能是特纳综合症患者能够将体液回流至皮下小血管的淋巴系统部分存在发育不良。这种浮肿通常在出生后很快消失，然而在一些女孩中，浮肿会一直存在或在青春期重新出现。Turner综合征的女婴还可能具有明显的颈部皮肤皱褶，通常情况下，这些皱褶会逐渐消失，然而在某些情况下，她们会出现颈部增宽以及更为明显的永久性皮肤皱褶，通常称之为颈蹼。另外，特纳综合症女婴出生时，会具有明显的小匙形指甲特征。一些Turner综合征的女婴还可能伴有心脏的主动脉狭窄引起的心脏畸形，通常需要通过手术进行纠正以保证将来正常的心脏功能。

对于特纳综合症患者来说，婴幼儿期是非常关键的时期，若早期能确诊，疾病会更容易得到控制，因为只有确诊，才能够讨论并制定相应的治疗计划以应对将要面临的问题。因此了解特纳综合症婴幼儿的生理性特征可帮助家属及时发现病情并助于早期诊断。

Turner综合征的婴儿可能存在睡眠困难。有些Turner综合征孩子的父母报告说他们的孩子似乎只需要非常短的睡眠时间，并且在醒着的时候活跃过度。



还有一些孩子可能出现因为吸吮不良导致的咀嚼和吞咽困难。有些孩子出现这种情况是由于硬腭高拱形，对此Rosti喂奶瓶可以提供一些帮助。这种喂奶瓶是专为腭裂幼儿设计，可以直接挤压，使牛奶直接进入咽喉后部，不需要太多的吸吮便能有效吞咽牛奶。另外，喂食的勺子越小越好，杯子最好有厚的边缘，这样可以使婴幼儿更容易地用嘴唇夹住它们。另外，临床医生也可以在喂养问题上提供许多帮助。婴幼儿早期存在喂养困难是很普遍的问题，但大多数会逐渐改善并且不会导致严重的障碍，因此家长不必为这一点过分焦虑。

# 儿童期的问题

## 听力&视力

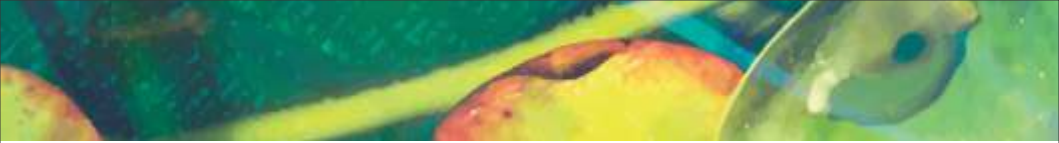
连接咽喉后部和中耳的咽鼓管是中耳排泄的重要通道，而在许多Turner综合征的女孩中，咽鼓管不能正常工作，因此，特纳综合症患者常出现中耳感染，进而有可能会导听力损伤。在学龄前期，一些特纳综合症女孩可能出现反复的中耳感染，需要索环治疗，即将一根小管插入鼓膜，使得中耳的液体流出。这部分女孩需要定期进行检查以确定是否存在听力损失。

除听力外，特纳综合症患者的视力也需要格外被关注，需定期检测是否存在近视、斜视和下垂症（眼睑下垂）。如果出现斜视或下垂症等问题需要进行专门护理以确保患眼正常视力的发展。

## 生长

身材矮小是特纳综合症最常见的特征。Turner综合征的女孩在出生时通常体格较小，但大多数会在后来的时间保持正常的增长速率，直到37岁生长速率放缓，与同龄人之间的差距变得明显。未经治疗的Turner综合征女性平均身高约为147厘米，但这也与她父母的身高有关，父母身高较高的患病女性要比父母身高较矮的患病女性更高。





Turner综合征生长不良的原因主要有子宫内生长不良，青春期生长高峰的缺失，骨架结构异常等。然而Turner综合征的女孩通常具有正常水平的生长激素。

“身材矮小是Turner综合征最常见的特征。”

在特纳综合症患者儿童期，通常给予生长激素治疗以改善生长和身高矮小的问题。使用生长激素，最终可以增加约57cm的身高。然而，患者的最终身高也与其他因素有关，例如父母的身高和开始使用生长激素和/或雌激素治疗的年龄。更多信息请参阅第15页上的“儿童和青少年医疗管理”一节。

## 行为

有些家长注意到他们的特纳综合症患者孩子在理解指示方面比较困难或者“只是听不到”，因此进行听力检查是很必要的。如果排除了听力问题，那就是患儿在对指示的理解方面存在障碍，这种情况下，可以尝试着重解释指示，让其具体化，给出的指示通常需要仔细构思以保证其容易理解。

## 协调性

一些Turner综合征的女孩在涉及灵巧性和协调性的活动（例如抓球）上有困难，针对这一点，可以通过练习和耐心，让女孩在长大后慢慢改善。

## 学习教育

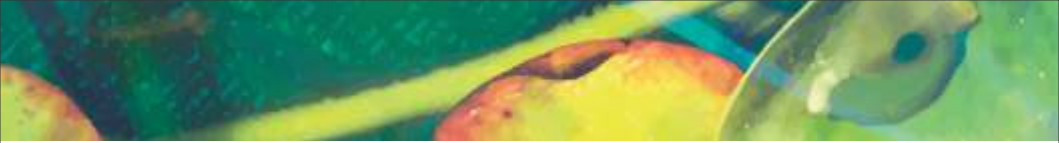
Turner综合征女孩智力处于正常范围内，并未出现明显的智力缺陷，在学校的表现总体上良好，许多女孩甚至可以超过平均水平，但有些女孩也会有特定的学习困难，其阅读年龄往往提前，而写作年龄有时会延迟。还有一些女孩在空间感知方面的困难可能会导致其在面对数学和几何时感到棘手。针对这些问题，Turner综合征女孩在学校学习时老师应该多与其交流，以决定如何提供帮助和支持。

## 青春期问题

步入青春期，生活的几乎所有方面都发生变化，对于特纳综合症患者来说可能是一个困难的时期：学业要求变高，社会关系变得复杂，被要求开始慢慢独立等。除了身材比同龄人小矮，青春期的Turner综合征的女孩更有可能会出现其他情绪问题。虽然许多女孩确实可以通过勤奋学习克服困难，但她们的社交能力仍然无法得到提高，即使是和同样身材矮小的女孩相比，她们也更加不容易交到朋友。Turner综合征的女孩常常优柔寡断，需要更多的鼓励，以培养她们的成就感和自信心，使她能够应对家庭以外更大的世界。

## 性发育

除了身材矮小，Turner综合征的另一个主要特点是卵巢功能欠缺导致患儿性发育不良。通常，卵巢主要有两个功



能：储存卵细胞和产生雌性激素——雌激素和孕激素。雌激素是女性在青春期开始出现女性化特征并在整个生命中维持女性化所需的激素，在保证骨强度、创建一个健康的胆固醇及其他血脂的代谢过程中也起到重要作用。Turner综合征的女孩在儿童期就开始出现卵细胞减少，在青春期开始之前卵巢便已停止发育，如果不进行雌激素替代治疗，青春期乳房不会发育，或者仅仅稍微发育便停止。

在青春期开始后的适当年龄，用雌激素治疗将启动乳房发育，随后用雌激素和孕激素结合治疗，则可出现规律的月经周期。关于此部分更多信息，请参阅第15页上的“儿童和青少年医疗管理”一节。

约30%-40%的Turner综合征女孩可自发进入青春期，而大约4%有月经周期（在开始的时候），1%具有生育能力。在自发进入青春期的Turner综合征女孩中，卵巢很可能在早期成年生活中停止功能。

## 不孕

不孕是Turner综合征的女性由于卵巢无功能而经常出现的问题。此部分在第20页的“成人医疗管理”中有详细的讨论。

## 儿童和青少年治疗

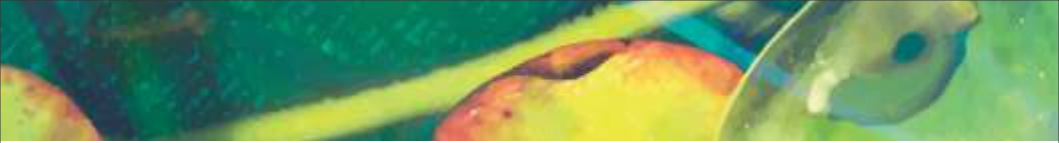
Turner综合征患者的两大症状即矮小症和性发育缺陷，如未能进入青春期或者整个青春期的发育不太令人满意，可以通过生长激素治疗获得缓解。

### 增加生长速度和最终身高的措施

自20世纪80年代中期以来，生长激素，雌激素和氧雄龙（一种合成代谢类固醇）均被用于治疗Turner综合征女童患者，以改善身高。近年来，氧雄龙的使用逐渐减少，大多数女童已不使用这种治疗。近年来，专家一般通过分析儿童的个人需求制定最佳治疗方法。在患者达到足够的最终身高之前，或者患者长骨的骨骺闭合（这意味着患者已达到最大身高）之前，可以持续使用生长激素治疗。

生长激素是Turner综合征女童患者的主要治疗药物，主要功能是可增加生长速度和最终身高。即使她们的生长激素水平正常，仍需要使用额外剂量的生长激素来提高生长速率和最终身高。另外，虽然生长激素治疗确实可以改善终身高（可能改善度高达7cm），但不能准确预测每个女童的最终身高。

生长激素需每日皮下注射治疗。患者可以从专家或护士处获得如何注射生长激素以及可用注射剂型的指导。




自20世纪50年代后期以来，生长激素已被用作生长促进剂。最初生长激素来自于人，但后来发现人源生长激素可能有病毒颗粒污染物，其可以传染给接受药物的患者。而运用基因技术合成生长激素则有效的避免了这种情况的发生，50多年的生长激素治疗经验显示没有任何其他严重的副作用，然而具体问题还是应该积极与医生讨论。

## 启动青春期发育的措施

由于特纳综合症患者的卵巢没有功能，因此只有在给予雌激素替代治疗时，青春期才会启动。使用女性性激素雌激素可以启动Turner综合征女童患者的青春期。治疗需在合适的时间开始，例如可能需要推迟青春期1-2年使用生长激素治疗以达到额外的身高增长。目前认为，开始使用雌激素的时间不应该超过13.5岁，因为延迟使用雌激素没有什么好处。雌激素的使用助于患者产生所有的女性性别特征，例如乳房发育，体形变化，阴毛的维持和相关的青春期的心理变化。需要注意的是，雌激素的最佳使用时间应该与医生讨论，切不可擅自使用。

“使用女性性激素（雌激素）启动Turner综合征女童患者的青春期”。

关于天然雌激素的用量，一般来说，起始剂量是每隔一天0.5 mg，逐渐增加至成年剂量2 mg/天。在青春期发育期间逐渐增加用药剂量，开始的一两年内仅给予雌激素治疗

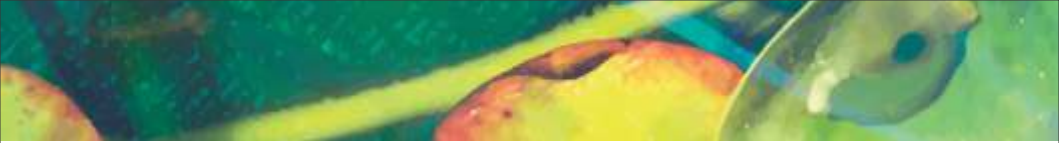


（即雌激素不与孕激素组合使用）。乙炔雌二醇会增加高血压患病风险，因此不应该用于Turner综合征。在雌激素的剂量增加到足以发生青春期月经初潮的水平或月经初潮已经发生（内裤上出现血液斑点）之后，加入孕激素的使用。使用频率可以是每月、每两个或三个月一次，但孕激素每次需要持续服用12-14天，以便子宫内膜充分脱落（即月经）。通常在2年半3年时间内，雌激素的剂量增加到的成人替代水平。这个时候，可以采用预包装好的雌激素和孕激素联合制剂这种更简单的方法，以保证每天有一定水平的雌激素与周期性变化的孕激素而确保月经周期的正常，且保证子宫内膜充分脱落出血以保持子宫的健康。

长期用不含乙炔基组分（在避孕药中发现）的“天然”雌激素替代雌激素是优选，因为它可大大降低高血压的风险，并且具有一直提供雌激素的额外益处（口服避孕药每月有7天时间“无激素”，允许月经出血）。如果使用标准的“药丸”替代治疗，没有卵巢功能的女孩和妇女在这段时间内容易产生疲劳感。

值得注意的是，药物摄入形式有多种，但效果是一致的。经皮下摄入雌激素（贴剂或凝胶）而不是口服雌激素药丸同样可以引发Turner综合征女童患者的青春期发育。如使用贴剂，需要将其分成小片，从而降低药物浓度，引发青春期发育。患者可求助医生帮助选择最合适的剂。

雌激素对于一个年轻女孩来说是必要的，因为女孩的骨量和矿物质强度的近50%是在青春期建立的。如果缺少雌激



素，将出现骨质疏松症，皮肤和肌肉迅速老化，早期心脏病风险增加等症状。另外，雌激素的使用对于建立心理健康和信心也很重要，它可促使十几岁的女孩大脑正常发育和成熟，对一个年轻女子的社会发展非常重要。

近年来的研究发现，Turner综合征的女童患者的主动脉壁会发生变化，随着时间延长，主动脉壁变薄甚至会出现破裂，进而造成极大的危险。因此即使心脏超声显示正常，特纳综合症患者也需要考虑评估这个问题的金标准：MRI。第一次MRI通常在10岁左右进行检测，之后每5年复查一次。

注意：部分女孩会有阴毛的自发性生长，但这是肾上腺分泌的激素所致，并不能代表女孩的卵巢功能正常。





## 成年Turner综合征患者

特纳综合征患者童年期间，通常由儿科内分泌学家（儿童激素分泌和生长紊乱的专家）进行指导性诊治。而大约16-18岁后，她们通常会被转移到专业诊治成年Turner综合征的医生那里，以针对性解决患者关于雌激素替代和生育以及其他相关的医学问题。

需要向青少年强调的是，生长在儿童期占主导地位，而雌激素替换和维持骨强度和管理生育问题，则是成人医学管理的重要部分。两个时期的管理可能存在差异，Turner综合征成年女性的医疗护理涉及许多方面，无论是哪一方面，最重要的是确保不会中断医疗护理。






## 成年期的医疗管理

### 激素替代治疗(HRT)

在特纳综合征患者治疗中，雌激素药物通常在青春期早期开始作为片剂给予治疗，从而开始青春期的发展。然而，一旦月经周期已经开始，如果只使用雌激素而不添加孕激素治疗是不安全的，因为单独用雌激素治疗会刺激子宫内膜的增厚，且内膜在没有引入孕激素的情况下不能以正常方式脱落，所以孕激素在维持经期正常和保持子宫健康是必需的，如果没有孕激素，长时间后可能有发生子宫癌变的风险。因此，必须要注意，月经周期的维持依赖于雌激素和孕激素结合治疗，且孕激素的治疗与生育无关，因为卵巢不产生卵子。

雌激素的常规给药方式是口服，然而有时候通过非口服的方法给药有一定优势，如通过皮肤贴剂、凝胶或者小的植入物给药，对血压和凝血功能影响较小。因此，非口服雌激素/孕激素在有高血压、偏头痛或在口服雌激素治疗期间具有血凝块或血栓形成史的女性中是值得推荐的。具体的给药方式需与医生讨论决定。

另外，需要注意的是，用雌激素和孕激素治疗至少需要持续到绝经年龄。这是为了维持良好的健康、情绪和精力，维持皮肤和肌肉质量和正常胆固醇，以及正常的性功能，最重要的是，雌激素和孕激素的摄入可预防骨质疏松症和降低发生冠状动脉疾病的风险。



年龄较大、采用HRT治疗的绝经后妇女停止治疗的一个常见原因是经期不方便和可能发生在孕激素治疗阶段的轻微副作用——类似于经前综合征。这也适用于Turner综合征的女性患者。解决这种问题的方法是连续低剂量使用雌激素和低剂量孕激素治疗，保证足够的雌激素从而保护骨骼且不引起子宫内膜的积聚。关于哪种类型的治疗将是最合适的需要与专家讨论。通常在具有Turner综合征的年轻女性中，这种类型的治疗导致不可预测的阴道出血，因此可能优选使用间断性孕激素治疗。

有关HRT的任何问题可与医生讨论。

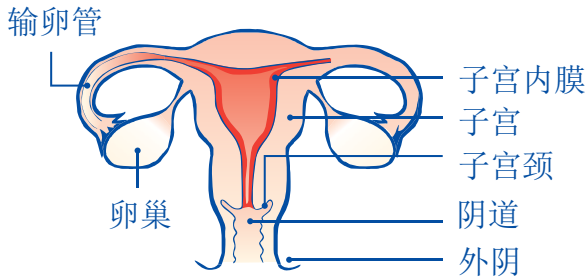
## 不孕

由于卵巢无功能，尽管有定期的雌激素/孕激素治疗，也很少有Turner综合征的女性能够在没有医疗帮助的情况下怀孕。

**“许多Turner综合征妇女采用体外授精(IVF)、配子输卵管内移植(GIFT)成功怀孕”**

由于Turner综合征女性患者有正常的子宫功能，可以通过卵子捐赠和生育治疗怀孕。选择捐赠的卵子，并与她们的伴侣的精子受精，可借助体外受精(IVF)技术，将卵子和精子放在试管中并受精。也可通过配子输卵管内移植(GIFT)，将卵子和精子转移到输卵管中以在输卵管内自然受精。

## 女性生殖系统



IVF/ GIFT可使许多Turner综合征妇女成功怀孕。在怀孕期间，胎盘将产生雌激素，因此在胎盘建立后的怀孕期间不需要额外的激素治疗。

等待做IVF / GIFT技术的人员名单可能很长，因此重要的是尽早与专家讨论辅助生育的计划，其成功率类似于其他不孕不育夫妇。此技术的主要问题是可能会因子宫小而导致流产，不过近年来终生雌激素治疗方案和IVF技术的改善，将不断克服这些问题。

也有少数患有Turner综合征（少于1%）的妇女具有能排卵的月经周期，并且有可能怀孕。然而，如果决定使用自己的卵子，需要考虑婴儿可能有非常高的患Turner综合征或心脏缺陷疾病的几率。有时会发生Turner综合征女性要求自己卵子的情况，由于卵子在进行这项技术难以受精，所以成功的机会非常低。截至2012年撰写本报告时，此项尝试仍然只是实验性的。

## 血压

特纳综合征是高血压的重要风险因素之一，因此特纳综合症患者需定期测量血压，尤其是在雌激素治疗期间。Turner综合征患者血压升高的原因可能是主动脉缩窄以及肾脏或肾脏内血管出现问题，另外，高血压可能由口服避孕药中含有的“乙炔雌二醇”引起，如果发生这种情况，应该改为不含乙炔雌激素的药物，可以显著降低血压，但仍需额外的高血压治疗。因此，由于以上原因，具有Turner综合征的女性接受充足的雌激素是非常重要的，即使血压需要特殊管理，雌激素也不可间断。

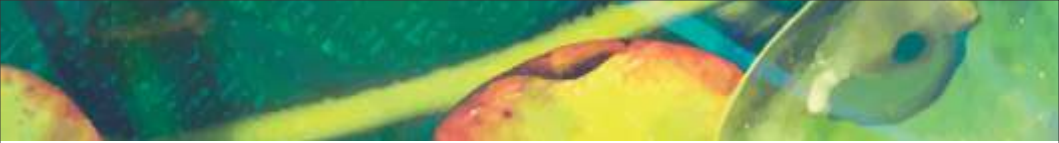
另外，在主动脉缩窄的女性中，需着重测量右臂的血压，因为左臂血压的测量可能有误导性。是否有高血压需要全面检查和医生确诊。

### “Turner综合征女性患者有患高血压的风险”

大约30%-40%的Turner综合征的女孩存在心脏问题，其中最常见的是二叶式主动脉瓣。对于这些心脏问题，在患者进行牙科治疗或手术时可能需要给予抗生素干预以防止细菌感染。需格外引起注意时，专家会给予建议。

## 心脏问题

随着年龄的增加，心脏的主动脉起始处逐渐增宽，并可能“破裂”。因此，特纳综合症患者需通过MRI评估心脏和大



血管的问题，该测试应该在10岁左右进行，在有心脏病的情况下要提前做，且应每5年复诊一次。


因为许多具有Turner综合征的女性能够使用供体卵子怀孕，在考虑怀孕之前必须进行MRI检测，因为怀孕后期可能会引起主动脉破裂，怀孕期间也必须仔细监测心脏功能。

## 骨质疏松症

骨质疏松症的特征是骨密度减少，造成骨质薄脆和骨折，是老年妇女的疼痛和残疾的主要原因。目前可通过性激素（雌激素和孕激素）治疗增加青春期骨质量，从而增强骨骼的强度。

Turner综合征患者卵巢无法产生足够雌激素，容易导致骨质疏松症。针对这种情况，可通过良好的钙摄入、维持正常的维生素D水平以及正常使用HRT大大降低骨质疏松症的风险。重要的是，具有Turner综合征的妇女需要持续使用雌激素/孕激素治疗，直到预期的绝经年龄，或者同其他绝经妇女一样继续HRT，则可以持续更长时间。其中具体使用时间的把握需要与专家讨论决定。

为了预防骨质疏松症的发生，Turner综合征的女性需在二十多岁时检测骨密度，且在以后的生活中进行进一步测量，检测骨质疏松症和骨骼的状况。检测方式为骨密度测定法，条件是需要校正身体尺寸（和椎骨尺寸），测量的骨密度才准确。也可使用计算机断层以及专门的超声技术进行测量。具体检测方式和时间需要听从专家建议。



骨质疏松症是一种难以治疗的疾病，通常治疗可以阻止骨骼进一步恶化，如果需要，可通过与医生商讨以何种治疗方式进行治疗干预。

## 踝关节肿胀

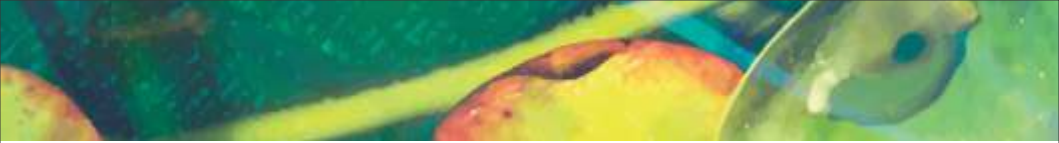
一些患有Turner综合征的儿童由于淋巴水肿或淋巴引流差而导致手足肿胀，虽然在大多数女孩中问题能够得到缓慢解决，有些女孩可能持续到成年。一旦开始采用雌激素治疗法，组织液阻滞增加可能会加重肿胀情况。这种情况仅采取简单补救措施如提高腿部是无益的，可使用利尿剂或专门的支持袜子等进行治疗，具体情况应与医生讨论。

## 社会和心理问题

一些女性由于情况较为特殊，会觉得Turner综合征的治疗比其他疾病难。比如，有些情况下，年龄相对较小、看起来不成熟的女孩或年轻妇女需要根据身高而不是年龄来治疗。这样可能导致患者出现失落感、产生自卑情绪，这种心理也是患者和家属以及医生需要关注的方面。

许多与Turner综合征相关的问题在儿童期首先出现，并持续到成年期。如缺乏计划能力和解决问题的能力，以及对日常事务思考缺乏灵活性等。

Turner综合征还会伴有情感上的困难，由于卵巢功能缺失，患者可能会感觉到自己与常人不一样，产生心理和情感上的困扰，需要专业的帮助和建议。针对以上问题，可



采用综合心理治疗，且对于那些对自己和自己生活非常不满意的女性应给予适当的专科护理。

## 自身免疫性疾病

特纳综合症患者自身免疫性疾病的发生风险也较正常人高，建议患者每1-2年对以下自身免疫性疾病进行常规检测。

### 乳糜泻

5%–10%患有Turner综合征的女童和妇女可能发生乳糜泻，可能是由于麸质不耐受引起食物吸收混乱。可通过血液检查对该病进行检测，并和医生沟通治疗方式。

### 葡萄糖不耐症

患有Turner综合征的妇女发生糖尿病的风险增加，因此建议每年监测葡萄糖水平。

### 甲状腺功能减退

Turner综合征患者发生甲状腺功能不全的风险增加，因此建议每年监测激素水平。

### 炎症性肠病

炎症性肠病在Turner综合征中也很常见。如果有慢性腹痛，腹泻和出血等症状，应及时进行检查。



# 特纳综合征 的特征

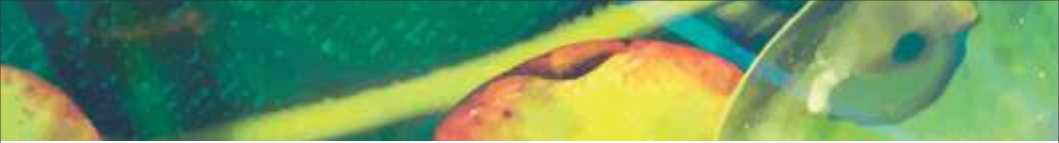
本部分将就特纳综合征的相关特征进行介绍。值得一提的是，患者不会出现所有的这些特征，可能只会出现其中一两个，且患者的身体特征在生长期停止后不会发生明显变化。

## 特征

（按字母排序，而非按重要性或发生频率排序）

- 盾状胸，乳间距宽
- 腹部疾病（麸质不耐症）
- 主动脉缩窄
- 肘外翻（肘关节携带角增大）
- 糖尿病
- 上睑下垂
- 皮肤干燥
- 湿疹
- 早期喂养困难（通常与高腭穹有关）
- 内眦赘皮
- 胃肠道问题
- 听觉问题
- 心脏杂音（通常是由于心脏瓣膜异常所致）
- 高血压



- 
- 甲状腺功能减退
  - 不孕症
  - 瘢痕疙瘩形成（瘢痕组织过度生长）
  - 肾和泌尿道问题
  - 学习障碍
  - 远视
  - 发际线低
  - 低位耳
  - 淋巴水肿（四肢体液累积）
  - 下颌畸形
  - 腭弓高窄
  - 卵巢无功能
  - 色素斑（痣）
  - 反复中耳感染
  - 手指脚趾短小
  - 近视
  - 身材矮小
  - 指尖出现匙状甲
  - 斜视
  - 蹼颈

# 问题和答案

## 患有特纳综合征的女孩是真正的女孩吗？

当然是，从任何方面来说都是。唯一的不同是她需要长期的激素替代治疗，这种激素正常情况下是由卵巢生成的，以诱导从女孩到女人的生理变化，并且维持女性成年后的健康状态。

## 特纳综合征女性患者成年后能有正常的性生活吗？

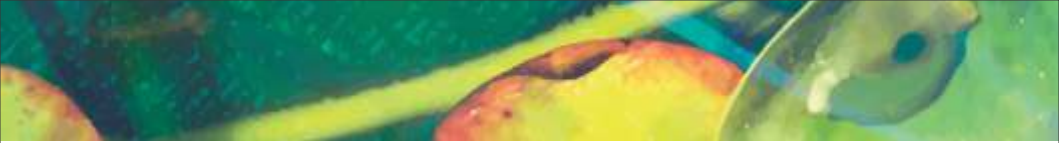
可以，而且与其他女性完全相同。特纳综合征患者的阴道和子宫完全正常。

## 特纳综合征女性患者能否生育？

如果没有医学的帮助，可能性不大。通过使用其他女性捐赠的卵细胞及专门的生殖辅助手段，有可能。这需要与专家一起讨论。

## 雌激素和孕激素是避孕药吗？如果是，为什么还在不能生育的特纳综合征女性患者身上使用避孕药？

性激素的治疗往往是最困惑的问题。因为女性特纳综合征患者的卵巢不能正常提供雌激素和孕激素，所以需要替代治疗。这两种激素联合使用与避孕药中的用法类似。但为了降低治疗中引起的高血压风险，特纳综合征女性患者使用的雌激素通常与避孕药中的雌激素类型不同。确实有一



些医生给特纳综合征女性患者使用常规避孕药。每个女孩都是一个个体，可能具有个体差异性，所以激素替代治疗的详细方案还需与相关专家讨论。

### 雌激素替代治疗期间需要去检查吗？

需要，特纳综合征女性患者需要每半年去看一次医生，检查血压和体重。测量血压时要始终测量右上臂的血压。如果患者有心脏或肾脏的问题，则需要复诊的更频繁些，这方面专业医生会讨论。

### 特纳综合征影响智力吗？

不影响，患者的智力在正常范围内。学习方面可能会出现更多困难，尤其是与空间有关的抽象思维和推理，如数学，但这可以通过提高其他方面的技能来弥补。

### 特纳综合征女性患者有什么特别的教育要求吗？

特纳综合征患者可能有特殊的学习困难，这种困难很微小、很难被识别，但一旦察觉到她没能发挥她的潜能，专家需给学校写信安排评估。一对一为基础的其他帮助尤其需要，这能帮助特纳综合征女孩取得巨大进步。

### 还有其他困难吗？

可能会有一些行为上的问题，令患儿十分苦恼，也让其身边的人感到棘手。是否需要专业的帮助需与相关专家讨论。

## 特纳综合征女性患者的寿命正常吗？

正常。

## 生长激素会引起糖尿病吗？

尽管生长激素确实有抗胰岛素效应，在用生长激素治疗期间血糖水平还是应该维持在正常范围。在糖尿病易感个体中，生长激素可能是糖尿病发病时间的一个影响因素，但不会引起糖尿病。

## 特纳综合征女性患者的主要问题可能是什么？

如果早期确立诊断，早期开始治疗，身材矮小问题有望改善。因为特纳综合征女性患者的卵巢无功能，无法产生雌激素，需要在11-13岁左右开始雌激素替代治疗，并在成年后继续维持。成年期主要的医学问题是骨质疏松的预防，不孕症的治疗，高血压的管理，以及主动脉大小的定期复查监测。见第23-24页。

## 应该何时告诉特纳综合征女性患者该诊断及该病的所有影响？

最好在最早期尽可能开放的与患者讨论特纳综合征的情况。尽管有人认为此时患儿太小无法理解，这通常仍然是最合适的时机。当患儿长大后，她可以提问符合她年龄和发育阶段的问题。父母通常感到很难讨论这个话题，但可以通过简单地解释她为什么在接受治疗开始。关于她的疾病的任何秘密都会引起孩子和父母的焦虑。



## 特纳综合征女性患者需要定期复查吗？

需要，尤其是为了确定患者雌激素替代量是否足够，以及筛查骨质疏松、高血压、心脏病、糖尿病、腹腔疾病和甲状腺功能减退症的发生。

## 如果特纳综合征女性患者正在接受雌激素替代治疗，她为什么还要有月经？

单用雌激素治疗而不用孕激素，会引起子宫内膜的增厚，经过相当长的一段时间后，会增加子宫肿瘤的风险。所以为了子宫的健康，让患者定期月经出血是很重要的。

## 什么是HRT？

HRT是激素替代治疗（Hormone replacement therapy）的英文首字母缩写，该治疗方法模拟身体正常分泌模式给予雌激素、孕激素治疗。一旦女性的卵巢停止工作（如绝经期）或从不工作（如特纳综合征），其体内雌激素、孕激素水平下降，服用一系列含有不同剂量雌激素、孕激素的小药片则可以继续发挥这些激素的保护作用。

## 雌激素治疗与乳腺癌有关吗？

这是一个有争议的话题，而且持续受到关注。然而，即使有风险，风险也是极小的。年轻女性需要雌激素。总体而言，使用避孕药的女性乳腺癌风险并未增加。当然，该风险与乳腺暴露于雌激素的总时间长短有关。如果对这个问题感到比较担心，可以咨询相关专家进一步了解。

## 特纳综合征女性患者适合哪种HRT治疗方案，需要治疗多长时间？

方案需要依据患者个人的具体情况而定，患者一般需要持续HRT治疗直到绝经期。这个问题还需与医生具体讨论。

## HRT除了可以预防骨质疏松，还有其他好处吗？

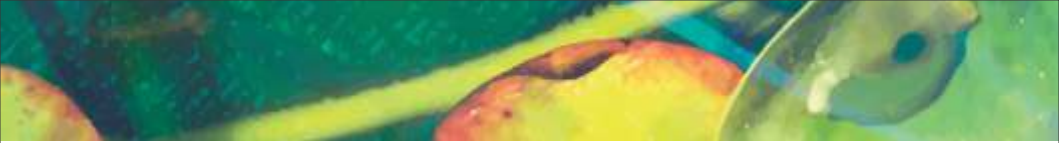
当然有，还可以维持女性青春期的生理特征及阴道湿润，总体改善健康状态，不过这个很难量化。此外，HRT还能显著降低心脏疾病的发生率。

## 如果特纳综合征女性患者同时患有糖尿病，HRT对其会有什么影响吗？

这意味着治疗的胰岛素需要稍微加量，但总体而言造成的影响很小。许多特纳综合征女性患者同时有葡萄糖耐量异常，只要通过饮食控制，HRT对此不会造成影响。

如果特纳综合征女性患者用别人捐赠的卵细胞进行体外受精（In Vitro Fertilization, IVF），生出来的宝宝是正常的吗？

在任意一次妊娠中，宝宝仅有大约1%的概率出现异常。从已有的证据来看，体外受精或配子输卵管内移植（GIFT）并不增加该风险。



### 特纳综合征患者需要监测骨质疏松的发生吗？

骨质疏松可能是成年晚期出现的一个问题，但是通过现有的治疗方法及HRT的维持，出现骨质疏松的风险很低。

### 如何选择治疗成年特纳综合征的专家？

如果一个女孩患有特纳综合征，但还没有得到相关专家的治疗管理，她则需要与她的全科医生讨论这个问题。特纳综合征的支持团队，或其在儿科中心就诊时的医生，也能提供建议。

### 特纳综合征患者需要监测一些激素是否缺乏吗？

需要，甲状腺功能减退症在成年女性中很常见，尤其是在特纳综合征女性患者中。这需要每隔一段时间抽血进行检测，然后医生会给出具体建议。

# 术语表

## 生物合成激素

指那些与你身体自然合成的激素相似或与其功能相同的人工激素。

## 染色体

是以DNA组成的基因形式携带遗传信息的线样结构。正常情况下，每个人类细胞都含有23对染色体，其中一对是性染色体。基因和染色体就像人类身体发育的蓝图，因此在决定一个人的特征方面起很大作用。

## 主动脉缩窄

由心脏发出的大动脉的狭窄。

## 利尿剂

任何能增加排出尿量的药物。

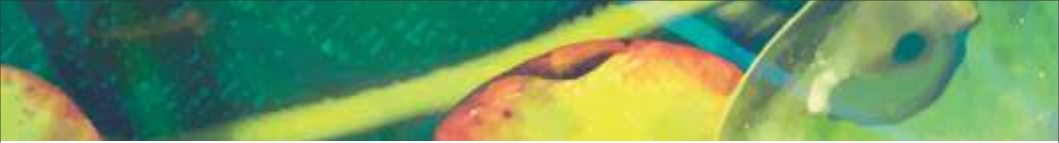
## 内分泌腺

生产激素并将其释放入身体内的腺体。垂体、甲状腺、肾上腺、睾丸、卵巢都是内分泌腺体。所有的这些内分泌腺体组成了所谓的内分泌系统。

## 内分泌专家

擅长处理内分泌腺体相关疾病的医生。





### 配子输卵管内移植

是一种将精子和卵子放进输卵管，使其在输卵管内自然受精的方法。

### 生长激素

垂体释放的一种激素，可以促进生长。

### 激素

血液中刺激生长及性发育，帮助调节代谢的化学成分。正常情况下，身体精确调控激素的释放，因为激素过多或过少都会扰乱身体的微妙平衡。它们由内分泌腺体分泌产生，通过血液将携带的信息从一个细胞传递到另一个细胞。

### 高血压

血压偏高。

### 子宫内的

位于子宫内的。

### 体外受精

将女性的卵细胞在其体外受精的过程，使受精卵先在体外生长，然后再放回女性患者体内。



## 核型

个体的染色体组类型。例如，特纳综合征女性患者的核型通常是45, X。

## 淋巴系统

皮下渗出体液的小血管。

## 绝经期

月经周期的永远停止。

## 雌激素

从青春期启动开始直到绝经期，主要由卵巢分泌的一组女性激素，控制女性的性发育。

## 骨质疏松症

以骨质变薄、易碎为特征的一组症状。

## 儿科内分泌专家

擅长治疗儿童内分泌腺体相关疾病的医生。

## 胎盘

连接胎儿与母体子宫壁的一个器官，为胎儿提供营养物质、排出废物。



## 孕酮

从青春期启动开始直到绝经期，主要由卵巢分泌的一种女性激素，控制子宫的出血。

## 上睑下垂症

眼睑下垂。

## 皮下注射

在皮下给予的一种注射。

## 综合征

综合征是一组同时发生的、是某种情形的特征性表现的症状的总称。

## 子宫

子宫。

## X染色体

女性的性染色体。

## Y染色体

男性的性染色体。

## 支持机构及深入阅读

澳大利亚遗传支持协会

[www.agsa-geneticsupport.org.au](http://www.agsa-geneticsupport.org.au)

澳大利亚儿科内分泌学会 (APEG)

[www.apeg.org.au](http://www.apeg.org.au)

美国内分泌协会

[www.endo-society.org](http://www.endo-society.org)

激素基金会

[www.hormone.org](http://www.hormone.org)

魔术基金会The Magic Foundation

[www.magicfoundation.org](http://www.magicfoundation.org)

新西兰家长和家庭资源中心Parent and Family Resource Centre NZ

[www.parentandfamily.org.nz](http://www.parentandfamily.org.nz)

新西兰家长互助组织Parent to Parent NZ

[www.parent2parent.org.nz](http://www.parent2parent.org.nz)

英国内分泌协会

[www.endocrinology.org](http://www.endocrinology.org)

澳大利亚Turner综合协会

[www.turnersyndrome.org.au](http://www.turnersyndrome.org.au)

新西兰Turner综合征支持组织Turner Syndrome Support Group NZ

[www.turnersyndrome.co.nz](http://www.turnersyndrome.co.nz)

英国儿童生长基金会

UK Child Growth Foundation



## 参考文献


Care of girls and women with Turner Syndrome: aguide line of the Turner Syndrome Study Group.

Bondy CA. Turner Syndrome Study Group. Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism. 92(1):10-25, 2007 Jan.

Long-termsafety of recombinant human grow thhormone in Turner Syndrome.

Bolar K. Hoffman AR. Maneatis T. Lippe B. Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism. 93(2):344-51, 2008 Feb.

Growthhormonepluschildhoodlow-doseestrogen in Turner Syndrome. Ross JL. Quigley CA. CaoD. Feuillan P. Kowal K. Chipman JJ. Cutler GB Jr. New England Journal of Medicine. 364(13):1230-42, 2011 Mar 31.



默克雪兰诺公司（Merck Serono）很荣幸在《激素与我》教育系列栏目中为你带来这本手册。我们旨在帮助读者更好地理解内分泌疾病的相关问题，尤其是儿童内分泌疾病。但愿你认为它是一个有价值和有用的资源。

关于如何获得更多信息资源，请咨询你的医生或护士。

**《激素与我》系列包括：**

1. 儿童生长问题
2. 特纳综合征
3. 颅咽管瘤
4. 尿崩症
5. 青春期及其相关问题
6. 青春期延迟
7. 多种垂体激素缺乏症(MPHD)
8. 先天性肾上腺皮质增生症(CAH)
9. 成年生长激素缺乏症
10. 管理发生低血糖或皮质醇缺乏的紧急或“应激”情况
11. 胎儿宫内发育迟缓(IUGR)
12. 先天性甲状腺功能减退症
13. 克兰费尔特综合征

©2012默克雪兰诺澳大利亚

未经事先书面同意，不得以任何形式复制本手册的任何部分。



## 声明

说给合适的卫生保健专业人员。

本手册包含的信息仅为一般性的指南，不应过分依赖或以其他方式使用，以代替医疗建议。

本手册里包含的任何医疗信息都不能替代知情的医疗建议。你需要咨询合适的医疗保健专业人员：（1）在你采取任何行动之前，本手册中的信息涵盖的任何具体问题或事项；或者（2）获取更多信息，或者与医生讨论你的任何问题与疑虑。

同时我们已采取合理的措施来确保本手册内容的准确性。本手册按默克雪兰诺澳大利亚有限公司（以及他们各自的官员和员工），以及其他所有参与写作、开发、印刷、分发、赞助或支持本手册人员之间的条款和协议提供，尽可能最大程度被相关法律允许。以下情况我们概不负责：

（1）本手册中任何的错误或遗漏；（2）对本手册的任何内容（包括但不限于本手册或其内容的任何特殊目的的有效性、流畅性、准确性、正确性、完整性或适用性）不做任何保证，声明，或者任何明示的或暗示的承诺；（3）对依据本册子信息做出的作为或不作为行为造成的后果概不负责；（4）不能代替医学的、专业的或其他的建议或服务；（5）任何人依据（无论是全部还是部分）本册子的全部或任意部分内容所做的任何事情，我们明确拒绝承担任何及所有法律责任及义务。









**MerckSerono Australia Pty Ltd ABN 72 006 900 830**

**Unit 3-4, 25 Frenchs Forest Road East Frenchs Forest NSW**

本手册是针对特纳综合征女性患者的很有价值的一本读物。

同时推荐她们的家人和朋友阅读。

(翻译：郑章乾，奚立；校对：罗飞宏)

**MERCK**