



# 患者指南

来自 [ReproductiveFacts.org](http://ReproductiveFacts.org)



美国生殖医学会的患者教育网站

## 关于特纳氏综合征和孕育孩子的问题，我需要了解些什么？

### 什么是特纳氏综合症？

特纳氏综合症（TS）是一种罕见的女性遗传病。大约每2000名女婴中就有一名在出生时患有此病。

### TS的致病因是什么？

TS与父母的基因组成没有关系，但是它会随机会发生，不会因父母中的任何一方的遗传而导致。在正在发育的胚胎中，如果两个X染色体中的一个部分或完全缺失时，婴儿便会患有TS。

### 如何诊断TS？

TS可以通过染色体分析（也称为核型测试）被诊断出来。通常须进行血液检查，以进行核型测试。通过羊膜腔穿刺术收集细胞进行检测，或通过绒毛膜取样收集胎盘细胞进行检测，我们可以在婴儿出生前便诊断它是否患有TS。

核型提供了染色体数量（一组遗传物质）和每个染色体表面的信息（正常vs不正常）。一些TS患者的细胞里只有一个完整的X染色体，而不是正常的两个完整X染色体。其他女性体内的很多细胞中只有一个X染色体，而在其余细胞中则有两个或者更多个X染色体。在同一个人体内，不同细胞带有不同染色体的情况叫做镶嵌现象。

### 特纳氏综合症有没有生理症状？

患有TS的女孩 / 女性身上有一些普遍的生理症状。并不是所有的女孩 / 女性都会有以下的全部特征。它们包括：

- 身材矮小（通常低于5英尺）
- 发际线低
- 下颚骨下陷
- 短蹼颈
- 脊柱侧凸
- 手脚肿胀
- 肘部外翻
- 高腭弓
- 胸膛宽阔
- 扁平足

### TS会导致哪些健康问题？

TS导致的健康问题的数量、类型和严重程度是多样的；有些女性受到的影响很小，而其他入却会出现严重的健康问题。与TS相关的健康状况包括：

- 无青春期 / 青春期延迟
- 卵巢功能不全（早更）
- 缺少卵子导致的生育问题

- 听力障碍
- 心脏和血管缺陷
- 耳部感染
- 肾脏问题
- 甲状腺问题
- 糖尿病
- 可能出现学习障碍

### TS可以治愈吗？

TS是一种遗传疾病，并且无法治愈。不过，有一些治疗手段可以减轻这一病症带来的健康负担。这些治疗手段包括：

- 使用生长激素来促进身高的增长
- 使用雌激素帮助青春期延迟的女孩发育第二性征，例如胸部发育
- 使用雌激素改善骨量和骨强度
- 通过药物和外科手术改善心脏和血管缺陷。

### TS会对生育能力产生怎样的影响？

对于TS患者来说，由于她们卵巢内的卵子会快速流失，所以不孕不育是很常见的。自然受孕非常少见。她们可以使用供卵受孕，但是风险也会有所增加。

### 患有TS的女性怀孕是否安全？

患有TS的女性在怀孕期间患上心血管疾病的风险高，尤其是主动脉（通向心脏的较大血管）破裂的问题。患有TS的女性在孕期内的死亡率比其他女性高出100倍。这个风险并不会随着妊娠结束，心血管在怀孕之后会发现变化，导致女性在分娩后死亡。

利用超声心动图或者磁共振成像（MRI）来进行详细的的心脏检查是必要的。

### 在考虑要孩子之前，TS患者还需了解什么？

患有TS的女性在考虑尝试使用供卵受孕前，应该进行详细的心脏病检查，并咨询母婴医学专家和心脏病学专家。建议患有TS的女性考虑采取代孕手段（一名女性代替另一名女性完成妊娠过程）。

2014年编写；由合巢生殖医学中心无偿翻译并赞助校对  
Developed 2014; Translated by Herneast Center for Reproductive Medicine, with independent review sponsored by a Herneast Educational Grant

如需获取更多关于本专题以及其他生殖健康专题的信息，请访问[www.ReproductiveFacts.org](http://www.ReproductiveFacts.org)