

TURNER-SYNDROMÁSOK TESTALKATA

Írta: EIBEN OTTÓ, SÁNDOR GYULA és LÁSZLÓ JÁNOS

(Eötvös Loránd Tudományegyetem Embertani Tanszéke, Budapest és Orvostovábbképző Intézet Szülészeti—Nőgyógyászati Tanszéke, Budapest)

Bevezetés

Turner-syndromán a női nemi fejlődésnek olyan zavarát értjük, amely alacsony termettel, sexuális infantilizmussal, csökevényes, ill. dysgenetikus petefészekkel (primordiális tüszőket és egyéb ovarialis szöveti elemeket nem tartalmazó kötőszövetes alapállomány; csík-gonad), magas vizelet-gonadotropin-kiválasztással, chromatin negativitással, az X chromosoma monosomiájával és több fakultatív somatikus jellegzetességgel (a csontrendszer, a szív- és érrendszer, az urogenitalis apparatus eltéréseivel) jár. A TURNER által 1938-ban leírt klasszikus trias — infantilizmus, pterygium colli, cubitus valgus — tehát egy polysymptomatikus kórképpé szélesedett.

Turner-csoport néven foglaljuk össze azokat a kórformákat, amelyek részben somatikus, részben sexuális fejlődési zavarok, és a cytogenetikai kép révén is rokonjelenségeket mutatnak a Turner-syndromával. Cytogenetikailag jellemző rájuk, hogy a 45,X kariotypushoz részben normális, részben kóros nemi chromosoma-vonal társul. Ilyen alapon soroljuk a Turner-csoportba az X/XX vagy X/XY mozaik kariotypussal járó hypogonad kórképeket, valamint a második X chromosoma strukturális eltéréseit (45,X/46,XXp-, 45,X/46,XXq-, 46,XXpi, 46,XXqi, 46,XXr) mutató betegeket is. Újabban az X chromosoma translocatioját is leírták, részben autosomákra, részben homológ X chromosomára.

Külön csoportot képvisel a *tiszta gonad dysgenesis* kórképe (POLANI 1969). Ebben a syndromában az egyetlen fejlődési zavar a gonadok hiányos fejlődése. A hormontermelésre alkalmatlan dysgenetikus gonad következménye a secunder nemi jelleg visszamaradottsága. Ellenében a Turner-syndromával, ezek a betegek átlagos vagy magas termetűek, és nincsenek jellegzetes Turner-stigmáik. Dysgenetikus gonadjaikból XY vagy X/XY kariotypus esetében gonadoblastoma fejlődhet (SCULLY 1953, 1970, LÁSZLÓ és BŐSZE 1972).

Anyag és módszer

Különböző chromosoma-rendellenességekben (Turner-syndroma, testicularis feminisatio, tiszta gonad dysgenesis stb.) szenvedő 34 beteg és 164 egészséges, fertilis nő részletes alkatbiológiai vizsgálatát végeztük el 1973 őszén. Jelen munkánkban 16 olyan esetünket részletezzük, akiket genetikai és klinikai diagnózisuk alapján a Turner-syndromához vagy -csoporthoz sorolhattunk. Az e csoportba tartozó 16 beteg életkorának középértéke $\bar{x} = 21,25$ év ($W = 15, 18 - 32, 25$ év). A 164 fertilis nő életkora $\bar{x} = 27,00$ év ($W = 16,92 - 44,42$ év). Ez utóbbi csoportba válogatás nélkül bevontunk minden, a kérdéses időszakban intézetünkben megjelent, egészséges fertilis nőt. Az alsó korhatárt 17 évben állapítottuk meg, tekintettel arra, hogy a magyar nők ma 16—17 éves korukban érik el a felnőttkori testmagasságukat (EIBEN et al. 1971). Valamennyien az europid nagyraszshoz tartoznak, valamennyien magyarok.

Részletes, 45 testméretre kiterjedő antropometriai programot valósítottunk meg MARTIN—SALLER (1957—1966), ill. a Nemzetközi Biológiai Program (TANNER—HIERNAUX—JARMAN 1969) előírásai szerint. — A vizsgálatokat mindig délelőtt 9—12 óra között végeztük. E munkában azt a 30 testméretet dolgoztuk fel, amelyeket alkatbiológiai jellemzésükhöz legfontosabbnak tartunk (EIBEN 1972a, 1972b). A vizsgálati adatok feldolgozását Razdan II. elektronikus számítógéppel végeztük el. Megadjuk a szokásos paramétereket. Az alkatbiológiai feldolgozást az *Eiben-féle* (1969, 1972a, 1972b) *normál komponensekre bontással* végeztük.

Az antropometriai vizsgálatok elvégzéséért Csikós Zsuzsa asszisztensnőnek, a számítástechnikai feladatok megoldásához nyújtott segítségéért Rutkai András matematikusnak e helyen is köszönetet mondunk.

Vizsgálati eredmények és azok megbeszélése

A vizsgált két csoport testméreteinek középértékeit és egyéb paramétereit az 1. táblázatban adjuk meg. A fertilis nők középértékei megfelelnek a magyarországi női „átlagpopuláció” középértékeinek. E középértékeket összevetve magyar főiskolás nők két csoportjának középértékeivel (EIBEN 1965, 1972a, 1972b), igen nagy biztonsággal megadhatjuk a magyar nők standard értékeit, — amint ezt vizsgálati eredményeink alapján megszerkesztett somatogramunkban meg is tesszük (SÁNDOR—EIBEN—LÁSZLÓ megjelenés alatt).

A vizsgált Turner-syndromások testmagassága 127,2—152,4 cm között variál, középértékük $\bar{x} = 142,36$ cm. Ez a MARTIN szerinti „alacsony termetűek” közé, ugyanakkor a BRUGSCH szerinti „normosomia” kategóriába sorolja őket (és nem a törpenövésűek — 120,9 cm alatt — közé, ahogy számos közlemény írja). Vizsgált Turner-syndromásaink az „igen alacsony” (121,0—139,9 cm), az „alacsony” (140,0—148,9 cm) és a „kisközepes” (149,0—152,9 cm) termet-csoportba esnek.

Végtagjaik hosszának a testmagassághoz viszonyított aránya gyakorlatilag megegyezik a fertilis nőkével: relatív felső végtaghosszúságuk $x = 43,11$ (a fertilis nőké $\bar{x} = 43,62$), rel. csípőtövismagasságuk $\bar{x} = 56,22$ (a fertilis nőké $\bar{x} = 56,06$). A végtagok proporcionáltsága sem tér el a normális női arányoktól. Az egyes végtagsegmentek hossza és kerülete közötti arány azonban zömök, relatíve izmos felépítésre utal. A testmagasság—karöltő aránya $x = 101,28$, vagyis a karöltő nagyobb (az esetek 75%-ában), mint a testmagasság. Ez megfelel a normális felnőtt női aránynak; a fertilis nőknél ez az érték $\bar{x} = 100,22$.

A Turner-syndromások széles, zömök törzsét a rel. vállszélesség $\bar{x} = 24,50$ (a fertilis nőknél $\bar{x} = 23,04$) és a rel. tomporszélesség $\bar{x} = 21,52$ (a fertilis nőknél $\bar{x} = 20,73$) érzékelteti. A két méretből képezett törzsszélességi index értéke $\bar{x} = 87,84$, jól jelzi az abszolúte és relatíve is széles vállat (a fertilis nőknél az index értéke $\bar{x} = 90,00$). A rel. mellkaskerületük ugyancsak nagy, $x = 58,82$ (a fertilis nőké $\bar{x} = 52,64$).

A Turner-syndromások testalkati bélyegeinek a normális populációtól való eltérését a testméretek kombinációjának kiszámításával kívántuk részletesebben elemezni. Feltételezzük ui, hogy *valamely populáción belül azok a kisebb csoportok, amelyeknek egyedei valamely betegségben szenvednek, ill. valamely kóros állapotban vannak (amelyet esetünkben chromosoma-rendellenesség kísér), testalkatukban is eltérnek a normális populációtól.*

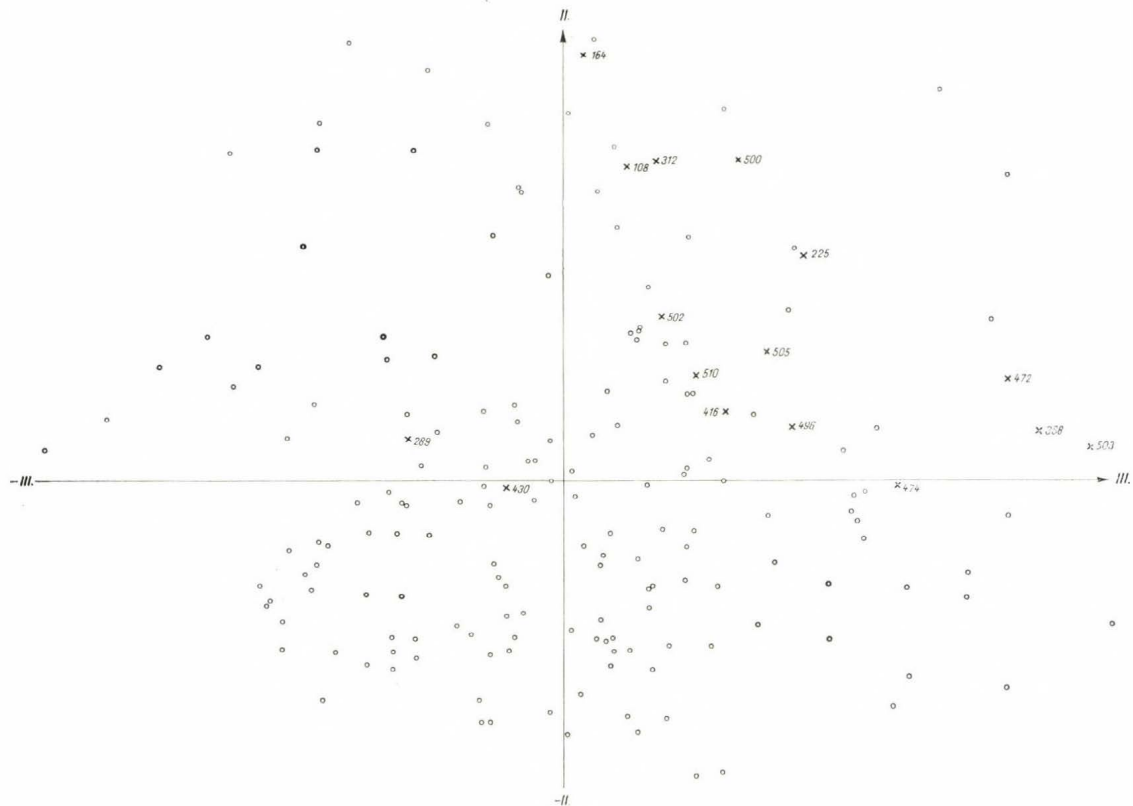
I. táblázat

Turner syndromások és fertilis nők testméretei

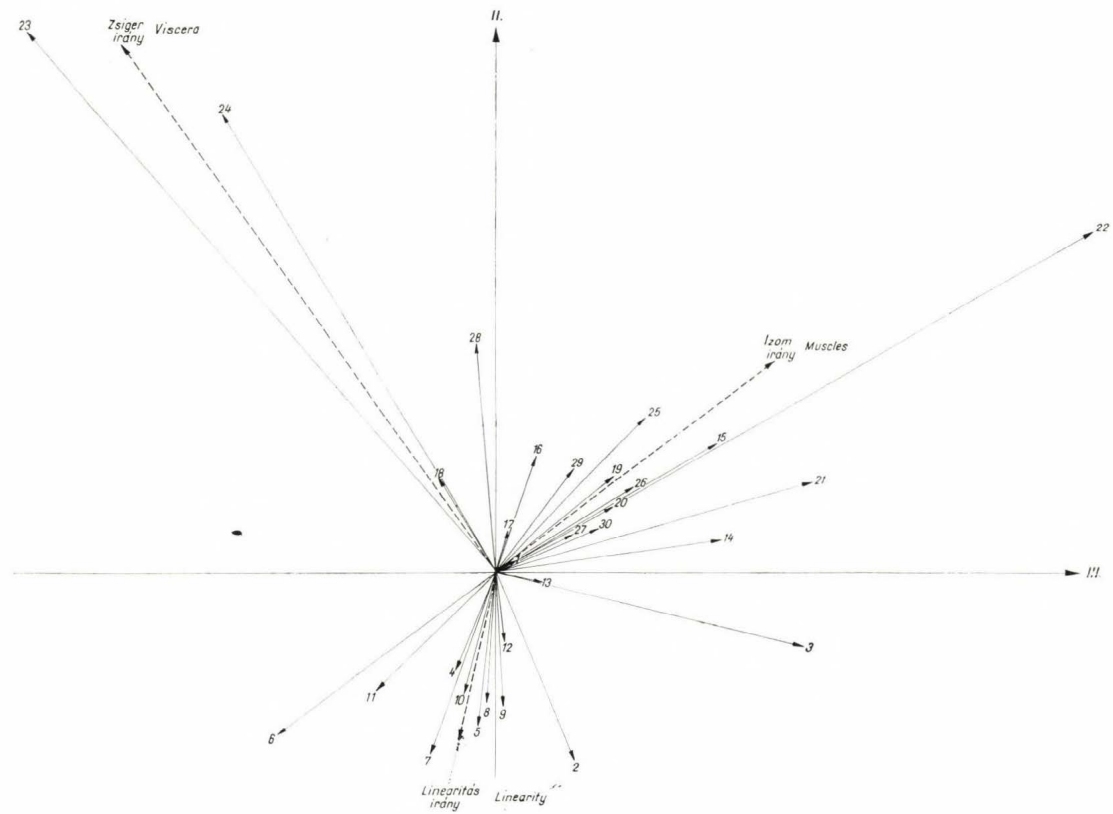
Table 1. Body measurements of patients suffering from Turner's syndrome and fertile women

Testméretek Body measurements*	Turner-syndromások Patients suffering from Turner's syndrome (n = 16)				Fertilis nők Fertile women (n = 164)			
	\bar{x}	$s_{\bar{x}}$	s	W	\bar{x}	$s_{\bar{x}}$	s	W
1. Testsúly	48.45	1.82	7.28	31.8—58.4	58.14	0.77	9.87	41.6—93.5
2. Testmagasság	142.36	1.62	6.48	127.2—152.4	159.35	0.44	5.66	145.5—174.5
3. Ülőmagasság	76.88	0.87	3.49	71.4—81.8	84.97	0.23	3.00	76.8—98.6
4. Karöltő	144.18	1.83	7.34	125.2—159.5	159.00	0.53	6.80	135.5—178.3
5. Szegymagasság	115.89	1.37	5.49	105.8—124.6	130.43	0.40	5.15	117.7—150.4
6. Symphysis-magasság	74.35	1.47	5.88	64.8—90.1	83.05	0.35	4.42	72.1—98.3
7. Vállmagasság	115.70	1.49	5.95	102.3—124.0	130.35	0.46	5.88	116.5—163.4
8. Könyök-magasság	91.10	1.24	4.95	80.6—98.0	102.46	0.34	4.29	90.4—113.1
9. Csuklómagasság	71.51	0.95	3.81	65.1—77.0	80.96	0.35	4.45	71.7—97.7
10. Ujjmagasság	53.60	0.88	3.50	47.2—58.8	61.51	0.29	3.76	53.2—85.5
11. Csípőtővis-magasság	80.04	1.16	4.65	70.1—88.4	89.33	0.34	4.41	79.6—103.3
12. Térdmagasság	38.06	0.83	3.30	33.4—48.4	42.72	0.20	2.53	28.7—49.2
13. Bokamagasság	6.59	0.25	1.00	4.9—8.6	7.47	0.08	1.00	4.7—10.4
14. Vállszélesség	34.88	0.48	1.91	30.5—38.0	36.71	0.12	1.60	33.2—41.8
15. Deltaszélesség	39.30	0.56	2.23	34.5—42.6	40.60	0.21	2.73	35.5—49.7
16. Derékszélesség	23.61	0.35	1.40	21.4—26.3	24.42	0.18	2.36	20.0—35.1
17. Spinaszélesség	22.91	0.42	1.70	19.0—26.9	24.61	0.14	1.79	19.6—32.7
18. Tomporszélesség	30.64	0.52	2.07	26.0—34.0	33.04	0.19	2.38	27.7—42.0
19. Mellkaszélesség	25.13	0.35	1.39	22.8—27.9	26.41	0.16	2.01	23.0—34.5
20. Mellkas-mélység	16.83	0.39	1.55	13.1—19.7	16.78	0.12	1.48	13.0—21.0
21. Hátszélesség	31.55	0.41	1.64	27.9—34.0	31.65	0.17	2.16	26.9—38.9
22. Mellkaskerület	83.73	1.27	5.08	71.4—91.0	83.88	0.48	6.17	73.1—101.7
23. Haskerület	81.89	1.75	7.01	69.1—96.7	82.63	0.71	9.10	67.1—108.1
24. Tompor-kerület	85.96	1.67	6.69	73.2—99.2	91.01	0.63	8.05	74.1—119.2
25. Felkarkerület	25.10	0.81	3.22	20.1—34.6	25.29	0.23	2.89	20.0—35.1
26. Alkarkerület	22.10	0.30	1.18	18.7—23.7	22.68	0.14	1.74	19.7—27.4
27. Csuklókerület	14.66	0.14	0.54	13.2—15.7	14.95	0.08	0.97	13.1—19.5
28. Combkerület	50.63	1.09	4.36	44.0—59.2	54.50	0.39	4.95	44.4—71.8
29. Alsókarület	31.98	0.62	2.48	26.5—35.6	33.71	0.24	3.06	20.1—46.5
30. Bokakerület	21.97	0.43	1.70	19.0—24.5	21.49	0.12	1.53	18.2—26.9

* Body measurements: 1. Weight, 2. Stature, 3. Sitting height, 4. Span, 5. Suprasternal height, 6. Symphysis height, 7. Shoulder height, 8. Elbow height, 9. Wrist height, 10. Finger height, 11. Height of ant. sup. iliac spine, 12. Knee height, 13. Ankle height, 14. Shoulder width, 15. Bideltoid width, 16. Waist width, 17. Bispinal width, 18. Bitrochanter width, 19. Chest breadth, 20. Chest depth, 21. Back width, 22. Chest circumference, 23. Abdomen circumference, 24. Trochanter circumference, 25. Upper arm circumference, 26. Forearm circumference, 27. Wrist circumference, 28. Thigh circumference, 29. Calf circumference, 30. Ankle circumference.



I. ábra: A Turner-szindrómások és fertilis nők megoszlása a II. és III. normál komponens koordináta-rendszerében
Fig. 1. Distribution of patients suffering from Turner's syndrome and fertile women on normal components II and III



2. ábra: Testméretvektorok (a testméretek sorszámaik alapján az 1. táblázatból azonosíthatók)

Fig. 2. Body-measurements vectors (The body-measurements are identifiable on the basis of their numbers in the Table 1.)

A vizsgált személyek testméret-jellemzőinek összességét a szokásos módon standardizáltuk, és ortogonális faktorokra, ún. normál komponensekre bontottuk (EIBEN 1969, 1972a, 1972b). A vizsgált probléma szempontjából néhány ilyen normál komponens figyelembe vétele elegendőnek bizonyult.

Az I. normál komponens a vizsgált személyek általános adatait tükrözi, a vizsgált személyekre vonatkozó együtthatója pedig a „nagyág” általános mérőszáma. A II. normál komponens az átlagos testméretektől való eltérést, együtthatója pedig a test morfológiai alakját, robuszticitását, míg a III. normál komponens a másodlagosan differenciáló méreteket, együtthatója pedig az izmosságot adja meg.

Korábbi vizsgálatokból (EIBEN 1972a, 1972b) tudjuk, hogy mindezek ellenére az I. normál komponens információértéke relatíve kicsi. Legcélszerűbben a II. és a III. normál komponens síkbeli koordináta-rendszerében ábrázolhatjuk a vizsgált személyeket (1. ábra). Míg a fertilis nők benépesítik a koordináta-rendszer mind a négy mezőjét, a Turner-syndromások jellegzetes, hiperbola alakú görbe mentén helyezkednek el.

Azt, hogy egy-egy vizsgált személy milyen testalkati bélyegei révén kerül a koordináta-rendszer adott pontjára, a testméretvektorok határozzák meg. A 2. ábrán bemutatott testméretvektorok közül a test hosszúságára vonatkozóak (az egyes testméretek sorszámuk alapján az 1. táblázatból azonosíthatók) mind lefelé mutatnak, tehát a II. normál komponens negatív irányában egy *linearitás* főirányt figyelhetünk meg. A II. és III. normál komponens pozitív ágának megfelelő jobb felső mezőben futnak azok a testméretvektorok, amelyek elsősorban a törzs felső részének dimenzióit, tehát a test robuszticitását határozzák meg. A széles, izmos vállról ezt az irányt *izomiránynak* tekinthetjük. A II. normál komponens pozitív és a III. normál komponens negatív szárának megfelelően, vagyis a bal felső mezőben futnak a törzs alsó részét meghatározó testméretvektorok (tomporszélesség, tomporkerület, haskerület), vagyis a *zsigerirány*.

Vizsgált Turner-syndromásaink hiperbola-szerű elhelyezkedése a koordináta-rendszerben így már világos: semmi nincs távolabb tőlük, mint a linearitás. A hiperbola görbén elfoglalt helyüket (a vállszélességükkel, mellkaskerületükkel stb. kifejezhető) robuszticitásuk, ill. (a végtagok kerületeivel, elsősorban a combkerülettel kifejezhető) izmosságuk határozza meg.

A bal oldali mezőben található két eset közül az egyik, a 289. számmal jelölt (Sz. T. 20 éves), akinek alacsony növése, laparotomiával igazolt csíkgonádja és Turner-phenotypusa 46, XX kariotypussal társult, nem tekinthető típusos Turner-syndromának. A 430. esetünk (R. É. 22 éves) linearitás irányában történő eltérést 50%-ban előforduló Y chromosómája magyarázhatja (kariotypus: 45,X/46,XY).

A testméreteken kívül bevezettünk még egy kvalitatív jellemzőt: az egészséges, fertilis nőknél ez 0, a Turner-syndromásoknál ez 1. Ezt a változót is a testméretvektorok egy elemeként kezeltük. Minthogy e változó értékét a faktorokra bontásnál is figyelembe vettük, lehetővé vált, hogy ezt az értéket olyan esetekben is rekonstruáljuk a testméretekből, amikor erre vonatkozóan nincs közvetlen információnk. Ilyen esetekben a Turner-syndromát jellemző szám nyilván nem a 0 vagy 1 diszkrét értéket veszi fel, hanem az egy olyan folytonos változóval becsülhető, amelynek 0 körüli értékei esetén a Turner-syndroma lehetőségét elvethetjük, míg 1 körüli értéke a Turner-syndroma fennállását valószínűsítheti.

Összefoglalás

Szerzők 16 Turner-szindrómás beteg testalkatát vizsgálták, akiknek életkora 15,18—32,25 év között változott, középérték 21,25 év. Összehasonlítással 164 egészséges, fertilis nő testalkatát vizsgálták, életkoruk 16,92—44,42 év, középérték 27,0 év; valamennyien euróidok, magyarok.

A vizsgált személyek testméret-jellemzőinek összegét standardizálták, és ortogonális faktorokra, ún. normál komponensekre bontották (EIBEN 1969, 1972a). A vizsgált személyeket síkbeli koordinátarendszerben ábrázolták, ahol a fertilis nők benépesítik a koordinátarendszer mind a négy mezőjét, a Turner-szindrómások viszont jellegzetes hiperbola alakú görbe mentén helyezkednek el. Egy-egy vizsgált személynek a koordinátarendszerben elfoglalt helyét a testméretvektorok határozzák meg.

A Turner-szindrómások termete és ezzel arányosan valamennyi hosszmérete kisebb, mint a normális női populáció hasonló méretei. Szélességi méreteik ehhez képest relatíve nagyobbak, különösen a vállszélesség. Ugyancsak nagyobbak a törzs és a végtagok kerületi méretei. Mindez együtt alacsony termetet, zömök testalkatot eredményez.

IRODALOM

- EIBEN, O. (1965): Főiskolás nők somatometriai és dynamometriai vizsgálata. — Testnev. Sportei. Szemle 6; 95—111.
— (1969): Általánosított koordináták antropológiai alkalmazása. — Anthrop. Közl. 13; 103—120.
— (1972a): The physique of woman athlete. — A Testnevelési Tudományos Tanács kiadása, Budapest. 190 old.
— (1972b): A morfológiai alkat variációi. (Kandidátusi értekezés) Budapest. 315 old.
- EIBEN, O.—HEGEDŰS, GY.—BÁNHEGYI, M.—KIS, K.—MONDA, M.—TASNÁDI, I. (1971): Budapesti óvodások és iskolások testi fejlettsége 1968—1969. A Bp. Fővárosi KÖJÁL kiadása, szerk.: HEGEDŰS GY.—EIBEN, O. Budapest. 99 old.
- LÁSZLÓ, J.—BŐSZE, P. (1972): A gonadoblastomáról. — Orv. Hetilap 113; 12.
- MARTIN, R.—SALLER, K. (1957—1966): Lehrbuch der Anthropologie I—IV. 3. Aufl. — Fischer, Stuttgart. 2999 old.
- POLANI, P. E. (1969): Turner phenotype with normal sex chromosomes. — Birth defects. Original Article Series, Vol. V/5.
- SÁNDOR, GY.—EIBEN, O.—LÁSZLÓ, J.: A „somatogram”. A testalkat vizsgálata Turner-szindrómás betegeken. — Orv. Hetilap (közlés alatt).
- SCULLY, R. E. (1953): Gonadal tumor related to the disgerminoma (seminoma) and capable of sex hormone production. — Cancer 6; 445.
— (1970): Gonadoblastoma. — Cancer 25; 1340.
- TANNER, J. M.—HIERNAUX, J.—JARMAN, S. (1969): Growth and physique. — In WEINER, J. S.—LOURIE, J. A. (Eds.): Human biology, a guide to field methods. IBP Handbook, No. 9. — Blackwell, Oxford—Edinburgh. p. 2—78.

THE PHYSIQUE OF PATIENTS SUFFERING FROM TURNER'S SYNDROME

by O. G. Eiben—Gy. Sándor—J. László

(Summary)

The authors examined the physique of 16 patients suffering from *Turner's syndrome* whose age varied between 15.18 and 32.25 years, the mean being 21.25 years. As comparative material they examined the physique of 164 healthy, fertile women (the age of these was between 16.92 and 44.42 years; mean: 27.0 years); all examined persons were Europeans, Hungarians.

The sum of the characteristics of the body measurements of the examined persons was standardized and broken down to orthogonal factors, so-called normal components (EIBEN 1969, 1972a). The examined persons were represented in a planar co-ordinate system where the fertile women figured within all four fields, on the other hand, those suffering from Turner's syndrome were placed along a characteristically hyperbolic curve (Fig. 1). The places taken by each person in the co-ordinate system are determined by the vectors of the body measurements (Fig. 2).

The stature and, in proportion with it, all length measurements of the patients suffering from Turner's syndrome are smaller than those of the normal female population. As compared with this, their measurements of width are relatively larger, especially shoulder width. Similarly, also the measurements of circumference of the trunk and extremities are larger (Table 1). All this has a low stature, a stocky build for result.

A szerzők címe: DR. EIBEN OTTÓ
Authors' addresses: 1088 Budapest, Puskin u. 3.
ELTE Embertani Tanszéke

DR. SÁNDOR GYULA és DR. LÁSZLÓ JÁNOS
1135 Budapest, Szabolcs u. 33—35.
OTKI Szülészeti—Nőgyógyászati Tanszéke