

A close-up photograph of a person's hand, showing a large, irregular, reddish-brown lesion on the back of the hand. The lesion has a slightly raised, scaly appearance. The background is a dark, solid color.

Синдром Клайнфельтера

Выполнили:

Тараканова С.И.

Кудряшова Л.И.

Крюкова Ю.Н.

Бонюк К.В.

Синдром Клайнфельтера



***генетическое заболевание,
встречающееся только у
мужчин и
характеризующееся
наличием в кариотипе
одной или нескольких
дополнительных X-
хромосом.***

- Гарри Клайнфельтер, 1942 г.
- Частота 1:500 — 1:600

Виды синдрома Клайнфельтера:

Кариотип		Особенности развития болезни
47XXY	Одна дополнительная хромосома	Классический случай, встречается чаще всего
48XXXU	Две дополнительные хромосомы	Возможны: глазной гипертелоризм, плоская переносица, лучелоктевой синостоз, клинодактилия пятого пальца. Речь замедлена.
49XXXXU	Три дополнительные хромосомы	Возможны: микроцефалия, глазной гипертелоризм, плоская переносица Могут иметь расщепленный небный язычок, волчью пасть, пороки сердца Лучелоктевой синостоз, искривление коленных суставов, деформация стоп
48XXYU	Дополнительная X-хромосома, лишняя Y-хр	Тяжелая умственная отсталость и выраженные поведенческие расстройства
46XY 47XXY	Мозаичная форма	Нормально развитые половые железы

Причины Синдрома Клайнфельтера

- **Нарушение расхождения хромосом** на ранних стадиях формирования яйцеклеток и сперматозоидов (нарушения в образования женских половых клеток – в три раза чаще)
- При мозаичных формах - **патологии деления клеток** на ранних стадиях эмбриогенеза
- **Возраст родителей**



Симптомы

Ребенок рождается с нормальными ростовыми-весовыми показателями, правильной дифференцировкой наружных гениталий.

Ранний возраст	<ul style="list-style-type: none">- ОРВИ, бронхиты, пневмонии- отставание в моторном развитии- задержка речевого развития.
5-8 лет	<ul style="list-style-type: none">- Высокий рост- диспропорциональное телосложение
Допубертатный период	<ul style="list-style-type: none">- Умственная отсталость умеренной степени,- трудности установления контакта со сверстниками,- нарушения поведения
Препубертатный и пубертатный период	<ul style="list-style-type: none">- евнухоидный тип телосложения,- позднее появление вторичных половых признаков, гипоплазия яичек, малый половой член, гинекомастия.
Постпубертатный период	<ul style="list-style-type: none">- отсутствие или скудный рост волос на лице и в подмышечных впадинах, оволосение на лобке по женскому типу.- снижение либидо, импотенция

Сопутствующие болезни

- аномалии скелета
- нистагм, астигматизм
- эпилепсия
- рак молочной железы
- сахарный диабет
- ожирение
- желчнокаменная болезнь
- гипертоническая болезнь
- ревматоидный артрит
- психические заболевания
- склонность к алкоголизму, наркомании и гомосексуализму



Диагностика

- лабораторный анализ крови для определения уровня мужских половых гормонов;
- изучение кариотипа (набора хромосом).



Лечение и профилактика

- пожизненная заместительная терапия препаратами мужского гормона тестостерона*
- хирургическая коррекция груди (мастэктомия)*
- диета*

Специфических методов профилактики заболевания не существует



Прогноз при синдроме Клайнфельтера

- Прогноз для жизни и трудовой деятельности - в целом благоприятен
- Прогноз относительно восстановления способности к оплодотворению - неблагоприятный

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!