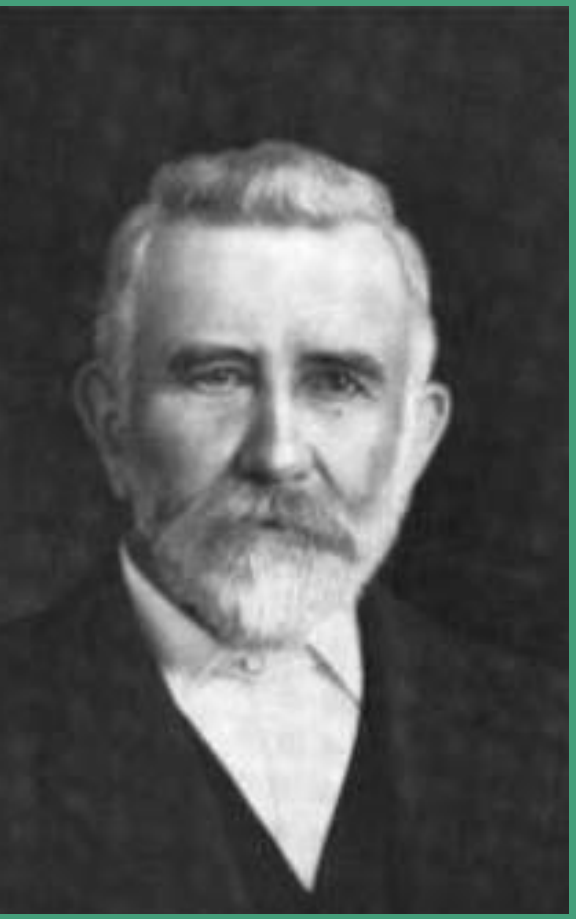
Синдром Клайнфельтера

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 Х-хромосом.

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

Виды синдрома Клайнфельтера:

Кариотип		Особенности развития болезни
47ХХУ	Одна дополнительная хромосома	Классический случай, встречается чаще всего
48ХХХУ	Две дополнительные хромосомы	Возможны: глазной гипертелоризм, плоская переносица, лучелоктевой синостоз, клинодактилия пятого пальца. Речь замедлена.
49ХХХХУ	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
48ХХУУ	Дополнительная Х-хромосома, лишняя У-хр	Тяжелая умственная отсталость и выраженные поведенческие расстройства
46ХУ **47ХХУ**	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 клето** на ранних стадиях эмбриогенеза
- Возраст родителей

Симптомы

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

Ранний возраст	- ОРВИ, бронхиты, пневмонии - отставание в моторном развитии - задержка речевого развития.
5-8 лет	- Высокий рост - диспропорциональное телосложение
Допубертатный период	-Умственная отсталость умеренной степени, -трудности установления контакта со сверстниками, - нарушения поведения
Препубертатный и пубертатный период	- евнухоидный тип телосложения, - позднее появление вторичных половых признаков, гипоплазия яичек, малый половой член, гинекомастия.
Постпубертатный период	-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!