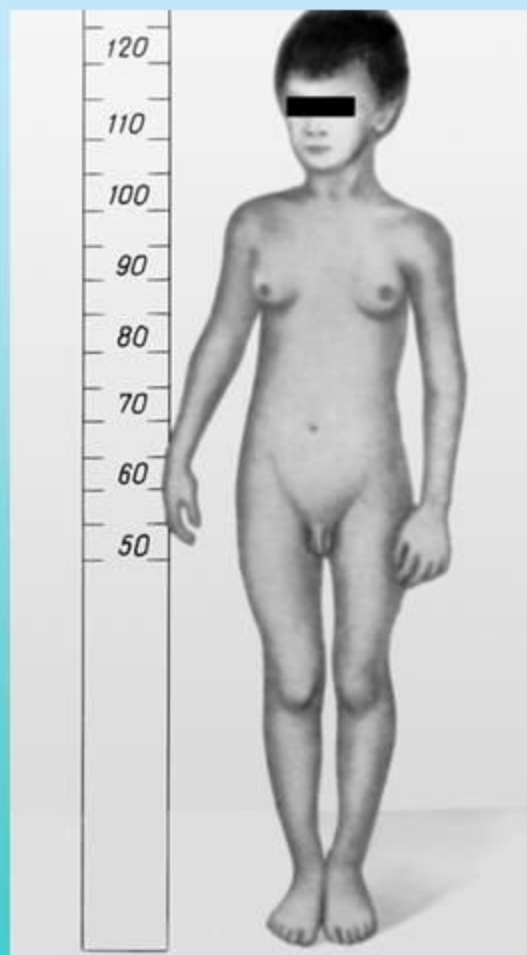


# Синдром Клайнфельтера



Синдром Клайнфельтера включает в себя целую группу патологий. Данное заболевание было описано одноименным ученым в 1942 году. Описание заключалось в том, что Клайнфельтер с коллегами опубликовали отчет об обследовании 9 мужчин, объединенных общими симптомами, такими как слабое оволосение тела, евнухоидный тип телосложения, высокий рост и уменьшенные в размерах яички.

- 
- В связи с ухудшением экологической обстановки, количество детей рождаемых с различными патологиями возрастает. При Синдроме Клайнфельтера диагностика затруднена, это связано с тем, что ребенок рождается с виду нормальным, симптомы заболевания начинают проявляться, как правило, только в препубертатном периоде, когда лечение уже не настолько эффективно. Диагностика заболевания до препубертатного периода возможна только цитогенетическими методами.

- Клинические проявления Синдром Клайнфелтера относятся к группе хромосомных болезней. Под описанные одноименным ученым симптомы подходит целая группа заболеваний, поэтому синдром Клайнфелтера разделяют на истинный (хроматинположительный) и ложный (хроматинотрицательный).
- Хроматинположительный синдром Клайнфелтера характеризуется тем, что в буккальных мазках определяется половой хроматин по женскому типу. Таких пациентов иногда называют ХХУ-мужчинами, для более точного описания синдрома. Как уже отмечалось, заболевание обусловлено хромосомной аномалией. У больных чаще всего есть одна лишняя X-хромосома, реже — несколько X-хромосом (кариотип 47ХХУ; 48ХХХУ; 49ХХХХУ). Интеллект больных синдромом Клайнфелтера часто снижен, предполагают, что степень его нарушения пропорциональна числу добавочных X-хромосом в кариотипе.

Встречается также хроматинотрицательная форма синдрома Клайнфелтера с кариотипом 46 XY, характеризующаяся постпубертатной атрофией яичек и врожденным отсутствием герминативных клеток. Описан еще синдром Клайфелтера с кариотипом 47 XYY, при котором дисгенезия семенных канальцев наблюдается весьма редко; распознавание его возможно на основе определения мужского полового хроматина по Y-тесту флюоресцентным методом (Gasperson и соавт., 1969; Lech, 1969). При этом обнаруживаются два флюоресцирующих тельца мужского полового хроматина. Существуют две разновидности хроматинотрицательной формы синдрома Клайнфелтера. Первая характеризуется постпубертатной атрофией яичек. Отмечаются гиалиноз канальцев, лишенных семяродного эпителия, обилие в них эластической ткани, канальцевый фиброз, скопление интерстициальных эндокриноцитов. Для второй разновидности типично отсутствие герминативных элементов, хотя в канальцах яичка содержатся поддерживающие (сертолиевы) клетки. Гиалиноз канальцев встречается редко, периканальцевый фиброз не развивается.

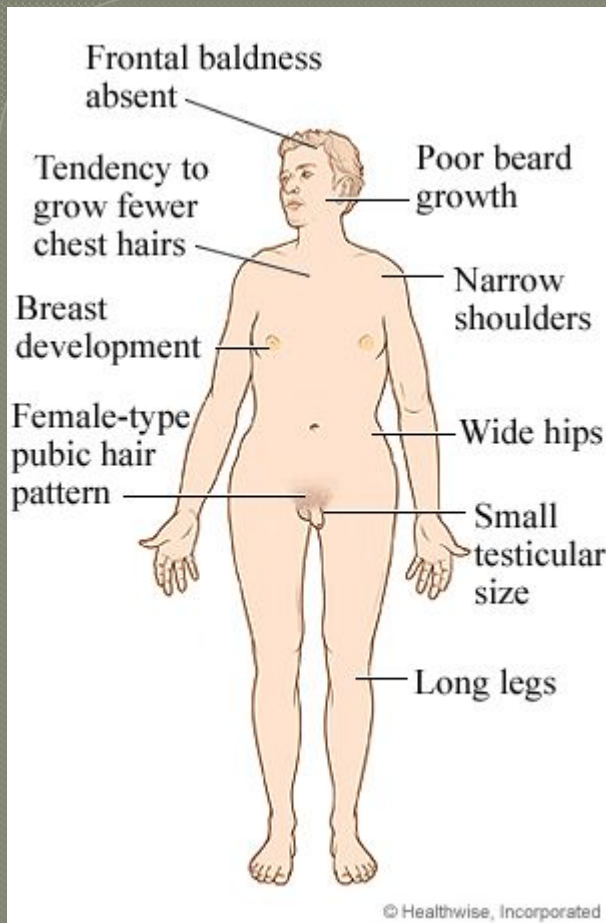
В свою очередь в истинном (хроматинположительном) синдроме по клиническому проявлению выделяют две основные формы: эндоморфную и экзоморфную. Эндоморфная форма характеризуется нормальным развитием половых органов и вторичных половых признаков, наличием гинекомастии и некоторым отставанием роста. При экзоморфной форме отмечаются евнухоидное телосложение, недоразвитие половых органов (половой член часто бывает малых размеров, яички плотные и маленькие) и вторичных половых признаков [8].

В ряде случаев выявляется полисомия по Y-хромосоме при моносомии по X-хромосоме, а также полисомия по X- и Y-хромосоме (Г. Г. Мирзаянц). У больных с мозаицизмом половые хромосомы могут быть разными в различных тканях. В связи с этим заболевание может выявляться и при отрицательном половом хроматине. Наиболее часто мозаицизм представлен 46XY/47XXY. В эмбриональный период формирование яичек и мужских половых органов происходит нормально, что обусловлено наличием в кариотипе Y-хромосомы.

Клиническая картина синдрома смазана, однако существует целый ряд симптомов характеризующих данную патологию. Для начала необходимо привести статистические данные о частоте встречаемости.

Статистические данные неоднозначны, частота встречаемости отмечается как 1 случай на 500-1000 живорожденных мальчиков. Отмечается, что частота заболеваемости у мужчин с нормальным фенотипом составляет 1:1100 мужчин, среди больных шизофренией – 1:300, олигофренией 1:95 случаев. Т.к. синдром Клайнфельтера практически в 100% случаев сопровождается бесплодием, по статистике у 1 из 10 мужчин страдающих бесплодием обнаруживается синдром Клайнфельтера [7].

Видимые отклонения, возникающие при синдроме Клайнфельтера, я рассмотрю на примере иллюстраций (рис.1 - рис.3).



На первой иллюстрации продемонстрирован стандартный вид больного. Можно видеть, что типичным для данной патологии является неполная маскулинизация (т.е. развитие внешних признаков идет по женскому типу). Больные характеризуются высоким ростом (как правило выше 1,95м), телосложение евнухоидное (узкие плечи, широкие бедра), молочные железы также сформированы по женскому типу, зачастую увеличены (гинекомастия), оволосение на теле слабо или отсутствует. Пожалуй, самым важным симптомом является уменьшение гонад, при этом мошонка и половой член нормального размера.





На иллюстрации 2 и 3 представлены больные, которые по-видимому в кариотипе 2 и более добавочных или Y хромосомы, т.к. степень выраженности симптомов значительная (связь проявления симптомов и наличие добавочных хромосом я опишу далее). На иллюстрации 2, заметен явно выраженный гипогонадизм, в этом можно наблюдать значительное уменьшение в размерах полового члена, оволосение отсутствует, телосложение евнухоидное (экзоморфная форма). На рисунке 3, представлен мальчик 6 лет, видно атипично раннее проявление симптомов (в допубертатном возрасте).



Гистологически обнаруживаются дегенерация герминативного эпителия и гиалиноз семенных канатиков. Больные бесплодны (азооспермия, олигоспермия).

Подводя итог, патология характеризуется:

- смазанной клинической картиной;
- характерен высокий рост;
- гинекомастия;
- слабое оволосение лица, подмышечных впадин и лобка;
- бесплодие;
- в мазках буккального эпителия обнаруживаются глыбки полового хроматина;
- гиперплазией лейдиговских клеток с нормальной или умеренно сниженной их функцией и увеличением секреции фолликулостимулирующего гормона и др.

При синдроме Клайнфелтера нередко можно наблюдать негативные черты в поведении больных. Характерными для них являются вялость, пассивность, утрата инициативы, отсутствие выраженного интереса к окружающему, признаки безвольности, замкнутость, мнительность, склонность к аффективным вспышкам. В некоторых случаях проявляется тенденция к бродяжничеству— уход из дома, злоупотребление алкоголем, совершение антиобщественных поступков и правонарушений (кража, поджог) . Торможение преобладает над возбуждением

Так же, существует группа симптомов, которые называют сопутствующими (т.е. свойственными для данной аномалии, но не являющимися важными в процессе диагностики). К таким симптомам относятся:

- бесплодие;
- неполная маскулинизция;
- уменьшенное либидо;
- остеопороз;
- тауродонтизм («Бичьи зубы»);
- болезни венозной системы;
- нарушение поведение;
- аутоиммунные заболевания;
- снижение подвижности;
- низкая самооценка;
- повышенная раздражительность;
- высокий рост и склонность к полноте;
- нарушение моторных функций и развития.

Специфика проявления симптомов может варьировать в зависимости от количества добавочных хромосом.

Лечение Лечение синдрома Клайнфельтера включает сочетание лекарственных средств, гормональных препаратов и хирургического вмешательства. Корректирующая витаминно- и гормонотерапия, начиная с 5—6 лет и продолженная в препубертатный и пубертатный периоды, приводит к остановке атрофии яичек и сохранению фертильности (в случае мозаичности). При нерезко выраженной гинекомастии можно рекомендовать гимнастику, в противном случае показана мастэктомия. Лечение необходимо проводить с учетом лабильности психики и повышенной мнительности этой категории больных. Больные нуждаются в пожизненной заместительной гормональной терапии.

Поэтому чрезмерное фиксирование внимания на неполноценности половой системы может оказывать психотравмирующее действие и приводить к половой несостоятельности. Последовательное и четкое проведение названных лечебных мероприятий позволяет в какой-то степени купировать как генеративную, так и копулятивную недостаточность.

Вывод Синдром Клайнфельтера – хромосомная аномалия, характеризующаяся полисомией по половым хромосомам. Возможны различные вариации заболевания – полисомия по X-хромосоме, полисомия по Y-хромосоме при моно- и полисомии по хромосоме X. Встречаются различные комбинации хромосом, наиболее тяжелые симптомы наблюдаются при кариотипе 49, XXXXY. Наиболее распространен мозаичный кариотип 46, XY/ 47, XXY, больные могут иметь нормальный кариотип и даже не догадываться о наличии аномалии.

Клиническая картина заболевания смазана, к основным симптомам относят высокий рост, евнухоидное телосложение, гинекомастию, слабое оволосение. С увеличением количества добавочных X-хромосом повышается умственная отсталость.

Диагностика в основном осуществляется в препубертатном периоде, в тяжелых случаях симптомы могут проявиться на более ранних стадиях онтогенеза. Для диагностики используются цитогенетические методы. При своевременном лечении возможно остановить атрофию яичек и содействовать нормальному формированию мужского фенотипа. Половая функция у больных синдромом Клайнфельтера, как правило, не страдает, но ведет к бесплодию (в некоторых случаях больные неспособны к сперматогенезу).

Данная хромосомная аномалия не влияет на продолжительность жизни (за исключением крайне тяжелых форм, при которых у больных наблюдаются множественные пороки развития внутренних органов), следует помнить, что уязвимой стороной таких мужчин является психика. Они склонны к депрессии, суициду, но очень часто подобные расстройства сменяются