

Синдром Клайнфельтера

Выполнила: студентка 60 группы
Шабаета Хеде Мовсаровна

Синдром Клайнфельтера – это генетическое заболевание, встречающееся только у мужчин и характеризующееся наличием в кариотипе одной или нескольких дополнительных X – хромосом .

Синдром был впервые открыт в 1942 году доктором Гарри Клайнфельтером .

Данная патология является одним из самых распространенных хромосомных заболеваний в мире. В среднем синдром Клайнфельтера встречается с частотой 1:500 – 1:600 случаев. Риск развития заболевания увеличивается с возрастом родителей.

Развития заболевания увеличивается с возрастом родителей.
Клайнфельтера встречается с частотой 1:200 – 1:600 случаев. Риск
хромосомных заболеваний в мире. В среднем синдром
Данная патология является одним из самых распространенных





В геноме присутствует 23 пары хромосом: 22 пары аутосомных хромосом, а также пара половых хромосом X и Y.

У женщин присутствуют две X-хромосомы, у мужчин – X- и Y-хромосомы. При синдроме Клайнфельтера у мужчины присутствует Y-хромосома и 1, 2 или более X-хромосом.

Виды синдрома

- ▶ **Одна дополнительная хромосома** (кариотип 47XXY). Данный вид является классическим, встречается чаще всего;
- ▶ **Две дополнительные хромосомы** (кариотип 48XXXY);
- ▶ **Три дополнительные хромосомы** (кариотип 49XXXXY);
- ▶ **Одна дополнительная X-хромосома и одна лишняя Y-хромосома** (кариотип 48XXYY);
- ▶ **Мозаичная форма** (дополнительную X-хромосому имеют только часть клеток организма). Кариотип 46XY/47XXY.



Этиология



Точные причины синдрома Клайнфельтера практически не изучены. Данные о наследственности заболевания не доказаны. Большинство ученых склоняются к невозможности наследственного фактора, т.к. большинство мужчин с данным синдромом бесплодны.

Клиническая картина

Классический симптом Клайнфельтера может проявляться различными признаками, проявляющимися в разном возрасте.



Ранние проявления синдрома

- ▶ **Благоприятное течение беременности**, что отличает данное заболевание от других хромосомных заболеваний;
- ▶ **Высокий рост** (значительная прибавка в возрасте после 5 лет);
- ▶ **Непропорциональное телосложение** (длинные ноги, высокая тонкая талия);
- ▶ **Незначительная задержка речевого развития**;
- ▶ **Возможные трудности восприятия материала на слух.**

Поздние проявления

Синдрома

Большинство признаков заболевания появляется в подростковом возрасте:

- ▶ **Гинекомастия** (увеличение грудных желез, сохраняющееся в течение длительного времени);
- ▶ **Андрогенная недостаточность, вызванная постепенной атрофией яичек** (скудная растительность на теле и лице, оволосение лобка по женскому типу, полное отсутствие сперматозоидов, избыточный вес, уменьшение яичек). В более зрелом возрасте (после 25 лет) мужчины нередко предъявляют жалобы на снижение полового влечения и импотенцию;
- ▶ **Высокий рост (выше 180 см), длинные ноги.**



Интеллектуальное и психическое развитие

- ▶ Коэффициент интеллекта variabelen: от среднего до высокого уровня;
- ▶ Возможные трудности с восприятием на слух больших объемов материала;
- ▶ Сложности с построением длинных грамматических фраз;
- ▶ Склонность к пониженной самооценке, повышенная чувствительность;
- ▶ Склонность к алкоголизму и наркомании (точно не доказана)



Диагностика

В связи со скудной симптоматикой синдром Клайнфельтера относится к поздно диагностируемым заболеваниям вплоть до возраста полового созревания.

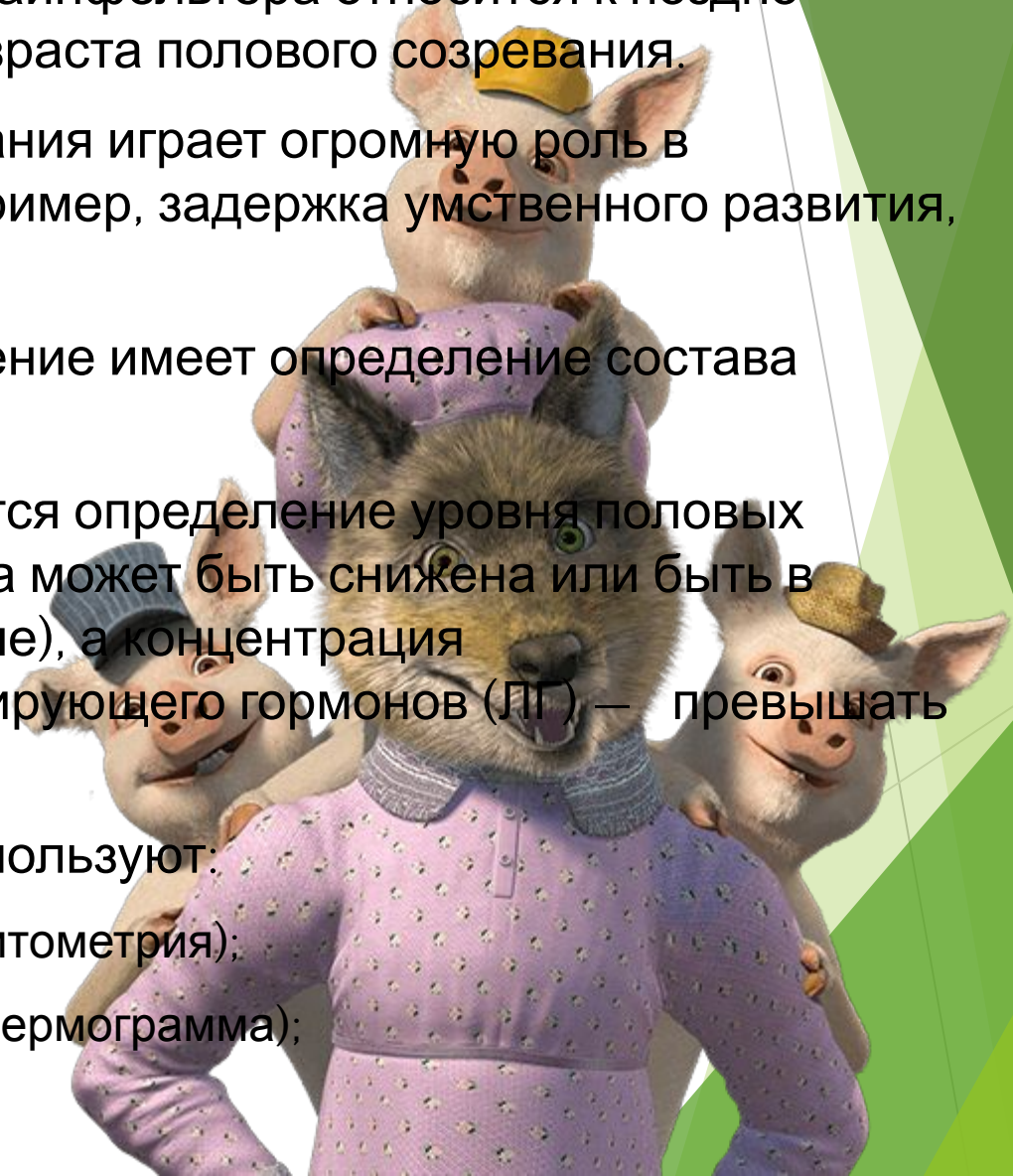
Однако как можно раннее выявление заболевания играет огромную роль в предупреждении возможных осложнений (например, задержка умственного развития, психические отклонения).

Для подтверждения диагноза решающее значение имеет определение состава хромосом (кариотипирование).

Очень важным диагностическим тестом является определение уровня половых гормонов, при этом концентрация тестостерона может быть снижена или быть в пределах нормы (что не исключает заболевание), а концентрация фолликулостимулирующего (ФСГ) и лютеинизирующего гормонов (ЛГ) — превышать норму.

Из дополнительных методов исследования используют:

- ▶ определение плотности костной ткани (денситометрия);
- ▶ определение активности сперматозоидов (спермограмма);
- ▶ оценка выраженности ожирения;



Лечение

Специфическое лечение синдрома Клайнфельтера, как и других хромосомных заболеваний, отсутствует. Пациентам проводят только симптоматическую терапию.

С момента постановки диагноза назначают пожизненную гормональную терапию препаратами тестостерона (мужской половой гормон). Раннее начало лечения помогает избежать многих осложнений синдрома:

- ▶ Улучшение внешнего вида, придание фигуре мужеподобности;
- ▶ Улучшение половой жизни;
- ▶ Профилактика гинекомастии. При уже развившейся гинекомастии гормональное лечение не эффективно, требуется оперативная коррекция;
- ▶ Профилактика и лечение мышечной слабости и остеопороза.



Прогноз



Прогноз для жизни пациента и здоровья благоприятный при своевременном и адекватном лечении.

Длительное время мужчины с синдромом Клайнфельтера считались бесплодными из-за отсутствия сперматозоидов. На данное время благодаря успехам репродуктивных технологий в большинстве случаев пациенты могут иметь детей через ЭКО.