



# Синдром Клайнфельтера

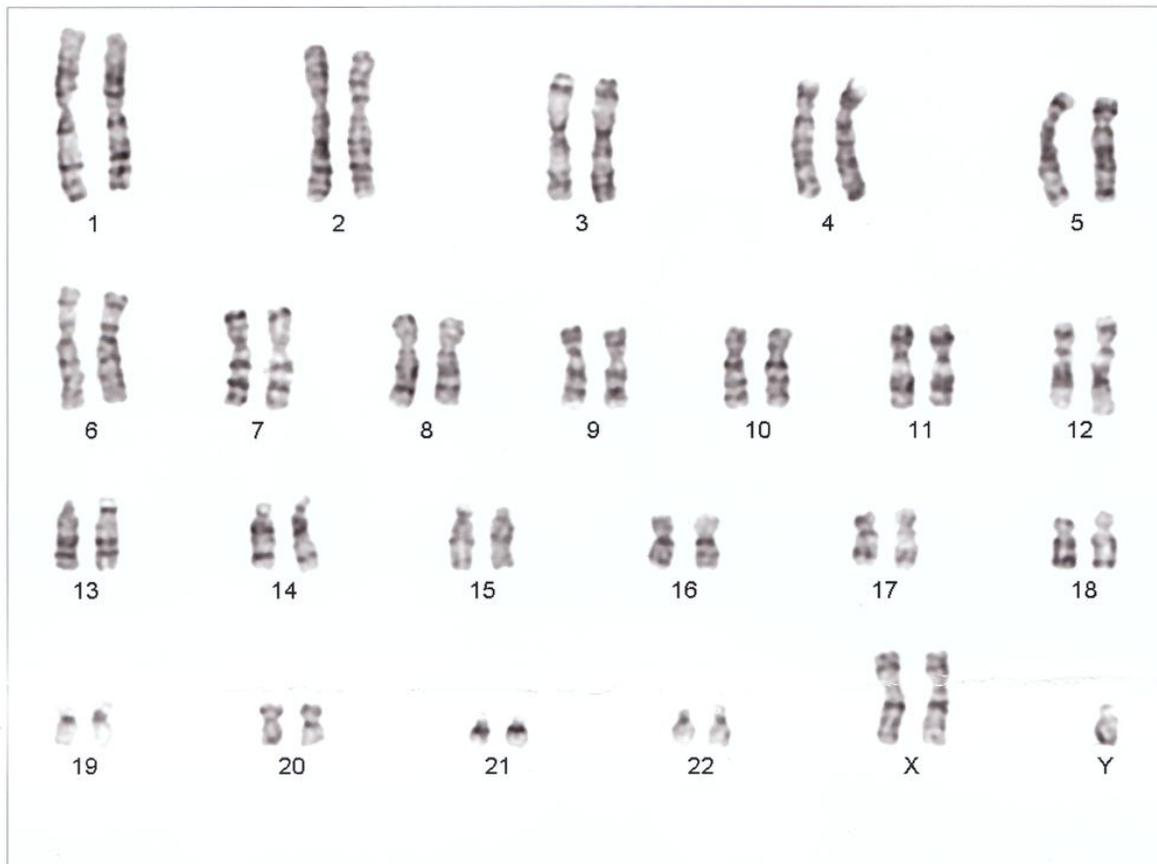
Выполнила: Виноградова Марина

Фш-204

# Синдром Клайнфельтера

Это хромосомное заболевание, его особенностью является разнообразие цитогенетических вариантов. Было описано в 1942 году Гарри Клайнфельтером и Фуллером Олбрайтом. Наиболее распространён синдром Клайнфельтера – 47 ХХУ .

# Кариотип 47 -XXY



核型 : 47, XXY

Cell No. : 003

## 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

# Частота встречаемости

Синдром Клайнфельтера является распространённой паталогией и встречается среди мужчин с частотой 0,2%, то есть на каждые 500 новорожденных приходится один ребёнок с данной паталогией

# Этиология

Нарушение числа хромосом обусловлено их нерасхождением либо при делении мейоза на ранней стадии развития зародышевых клеток, либо при митотическом делении клеток на начальных этапах развития эмбриона. Преобладает патология мейоза; в  $2/3$  случаев нерасхождение имеет место при материнском овогенезе и в  $1/3$  — при отцовском сперматогенезе

# Клинические проявления

До начала полового развития удаётся отметить только отдельные физические признаки: длинные ноги, высокая талия, высокий рост. Пик прибавки роста приходится на период между 5—8 годами и средний рост взрослых пациентов составляет приблизительно  $179,2 + 6,2$  см.

К началу полового созревания формируются характерные пропорции тела: больные часто оказываются выше сверстников, но в отличие от типичного евнухоидизма, размах рук у них редко превышает длину тела, ноги заметно длиннее туловища. Кроме того, некоторые дети с данным синдромом могут испытывать трудности в учёбе и в выражении своих мыслей. В подростковом возрасте синдром чаще всего проявляется увеличением грудных желез, хотя в некоторых случаях этот признак может и отсутствовать.



# Прогноз

Прогноз при синдроме Клайнфельтера, как правило, благоприятный, исключение составляют случаи наличия у пациентов грубых врождённых пороков развития.

При своевременно начатой заместительной гормональной терапии возможно полное избавление от симптомов заболевания

# Лечение

Поскольку более чем у 90 % пациентов с синдромом Клайнфельтера отмечается гипогонадизм, они нуждаются в пожизненной заместительной терапии препаратами тестостерона. Заместительную терапию следует начинать как можно раньше, чтобы предотвратить появление симптомов и последствий андрогенной недостаточности. Как показано, в частности, ранняя заместительная терапия тестостероном не только снимает такие симптомы, как анемия, остеопороз, мышечная слабость и нарушение половой функции, но и способствует социальной адаптации больных и их интеграции в общественную жизнь. При синдроме Клайнфельтера лучше использовать препараты тестостерона длительного действия.

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!

