

Синдром Клайнфельтера

Описан в 1942 году Х.В.

Клайнфельтером. Этот синдром встречается с частотой 1:500 – 1:750 новорождённых мальчиков.

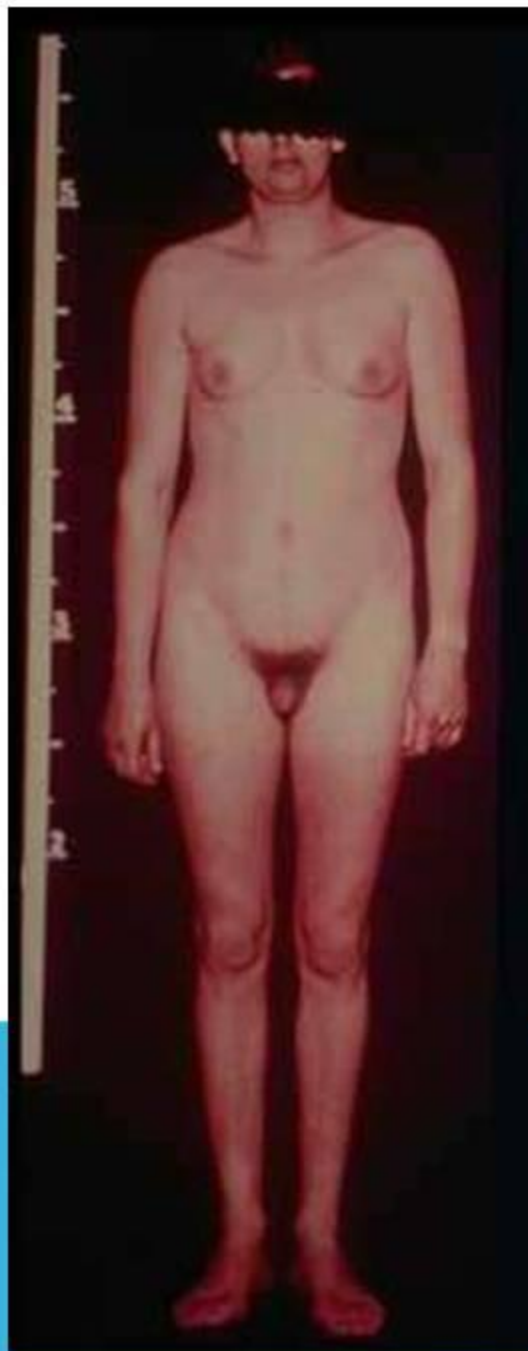
Синдром Клайнфельтера включает случаи полисомии по половым хромосомам, при которых имеется не менее двух X-хромосом и не менее одной Y-хромосомы.

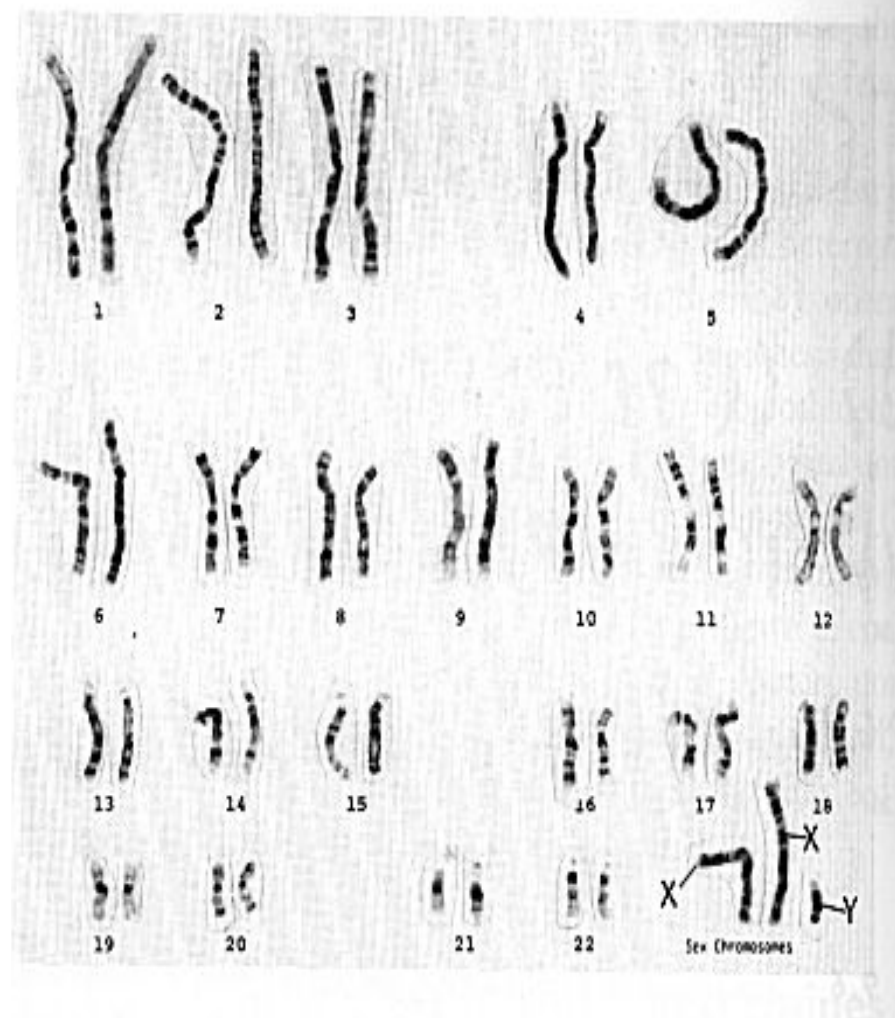
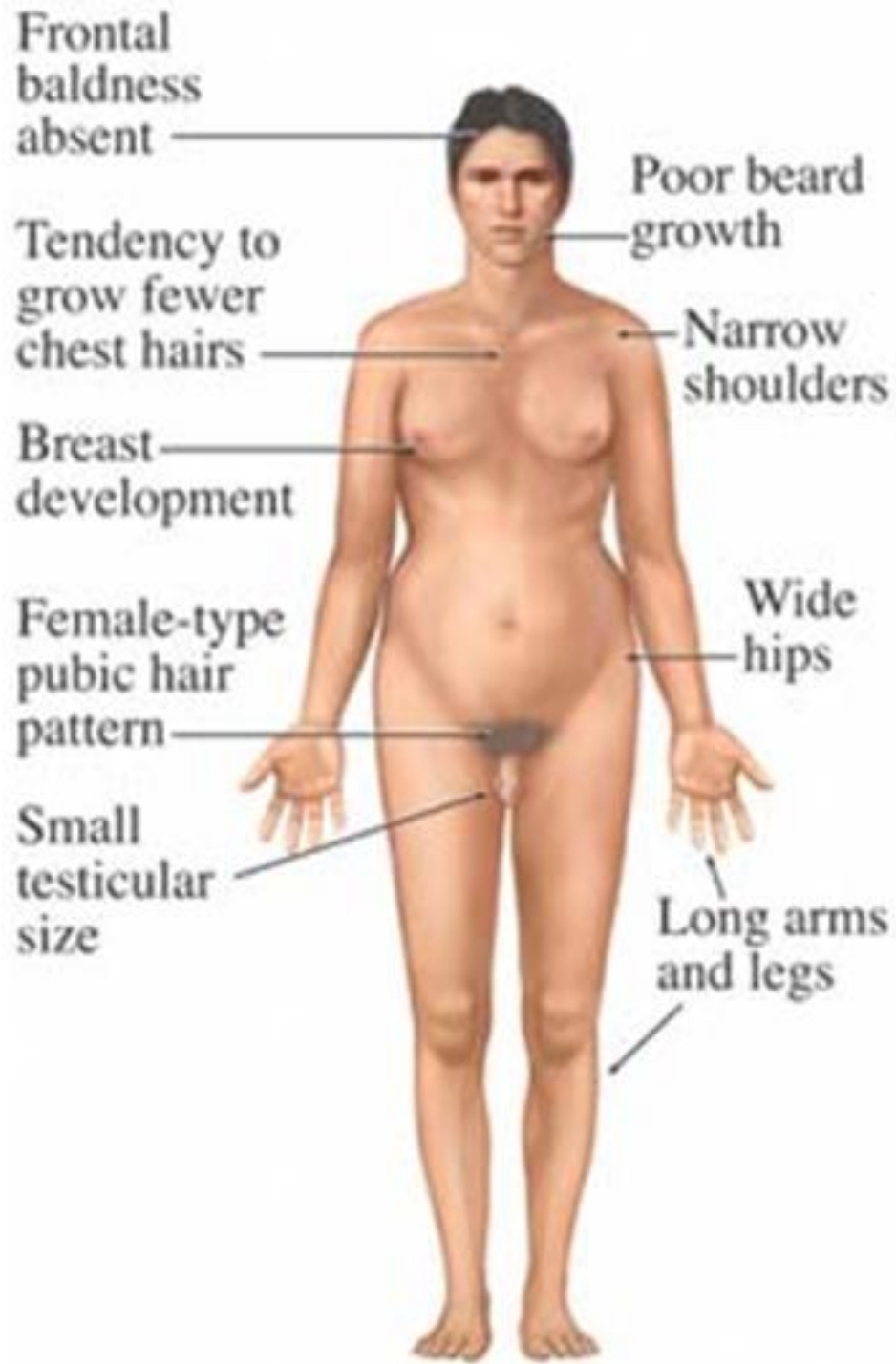
Наиболее часто встречающийся и типичный по клинической картине синдром – это синдром Клайнфельтера с набором 47,XXY.

До периода полового созревания мальчики развиваются почти нормально, лишь с небольшим отставанием в психическом развитии. Генетический дисбаланс в связи с добавочной X-хромосомой клинически проявляется в период полового созревания в виде недоразвития яичек и вторичных мужских половых признаков. Семенные канальцы часто атрофируются, а сперматозоиды не вырабатываются, что является причиной стерильности.

У мужчин с синдромом Клайнфельтера регистрируется повышенный уровень характерного для женщин ФСГ, который выделяется с мочой; молочные железы увеличены, состоят из плотной соединительной ткани. В процессе возмужания у больных с этим синдромом складывается евнухоидный тип строения тела: узкие плечи и грудная клетка, широкий таз, слабо развитые мускулатура и волосяной покров на лобке, подмышками, слабое оволосение лица. Больные обычно имеют высокий рост. Люди с синдромом Клайнфельтера обычно безынициативны и редко способны к творческой деятельности. Они легко поддаются внушению и эмоционально неустойчивы. Интеллект нередко при этом не страдает, хотя в некоторых случаях отмечается задержка умственного развития, порой приводящая к дебильности. Почти всегда умственная отсталость выявляется у больных с хромосомным набором XXXY или даже с XXXXY.

Синдром Клайнфельтера





Диагностика

1. На этапе беременности при проведении инвазивной пренатальной диагностики (амниоцентеза, биопсии хориона или кордоцентеза с последующим анализом кариотипа или КФ-ПЦР).
2. Постнатальная диагностика синдрома Клайнфельтера проводится эндокринологами, андрологами и генетиками. При исследовании полового хроматина в клетках слизистой оболочки полости рта присутствуют тельца Бара, что является маркером синдрома Клайнфельтера.

- УЗИ мошонки выявляет уменьшение объема яичек. При исследовании андрогенного профиля уровень тестостерона в крови больных синдромом Клайнфельтера понижен, однако при этом отмечается повышение уровня фолликулостимулирующего и лютеинизирующего гормонов. При анализе спермограммы выявляется олиго- или азооспермия. Морфологическое исследование материала, полученного путем биопсии яичек, выявляет гиалиноз семенных канальцев, гиперплазию клеток Лейдига, уменьшение числа клеток Сертоли, отсутствие сперматогенеза.

Лечение

1. В раннем возрасте проводят лишь в случаях, протекающих с отставанием в психическом развитии. Назначают препараты, стимулирующие функцию центральной нервной системы (аминолон, церебролизин, витамины группы В), проводят логопедические и педагогические занятия, целенаправленно формирующие высшие корковые функции.
2. Несколько сгладить проявление синдрома Клайнфельтера можно с помощью инъекций аналога мужского полового гормона метилтестостерона, которые врачи рекомендуют начинать делать в возрасте 10 – 11 лет.

Синдром Х0-синдром Шерешевского—Тернера.

Синдром Х0 обусловлен нехваткой генетического материала, локализованного в Х-хромосоме.

Впервые описан Н. А. Шерешевским в 1925 г., а в 1938 г.— 1. Turner.

Встречается с частотой 1 : 2500—1 : 3000 новорожденных девочек.

Недоразвитие половых желез, которые или вовсе отсутствуют, или имеют вид соединительнотканых тяжей с остатками яичниковой ткани и интерстициальных клеток. Нередко обнаруживают пороки развития сердечно-сосудистой системы (коарктацию аорты, стеноз легочной артерии, дефект межжелудочковой перегородки, незаращение боталлова протока), желудочно-кишечного тракта, мочевыделительной системы (кистозная почка, подковообразные почки).

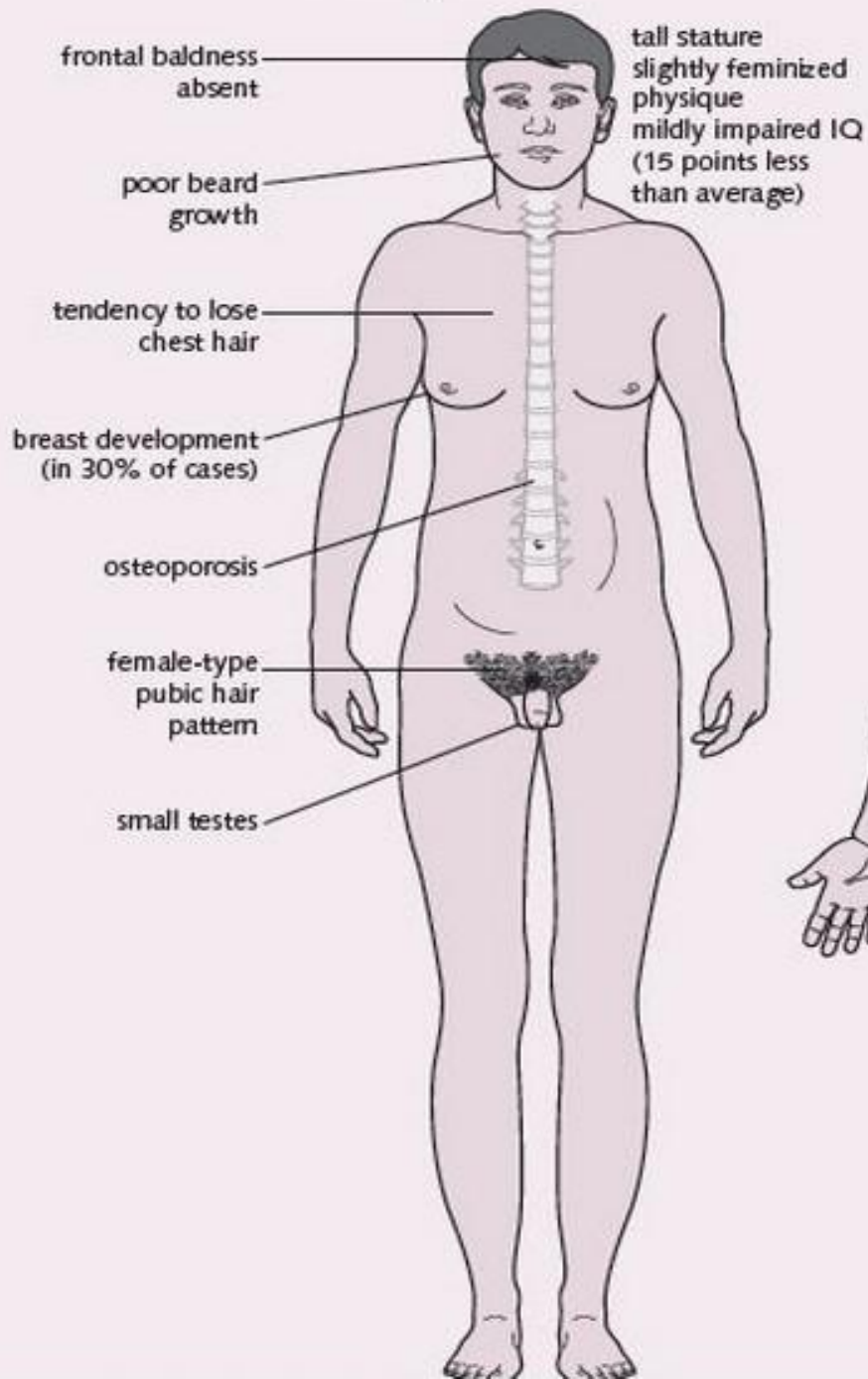
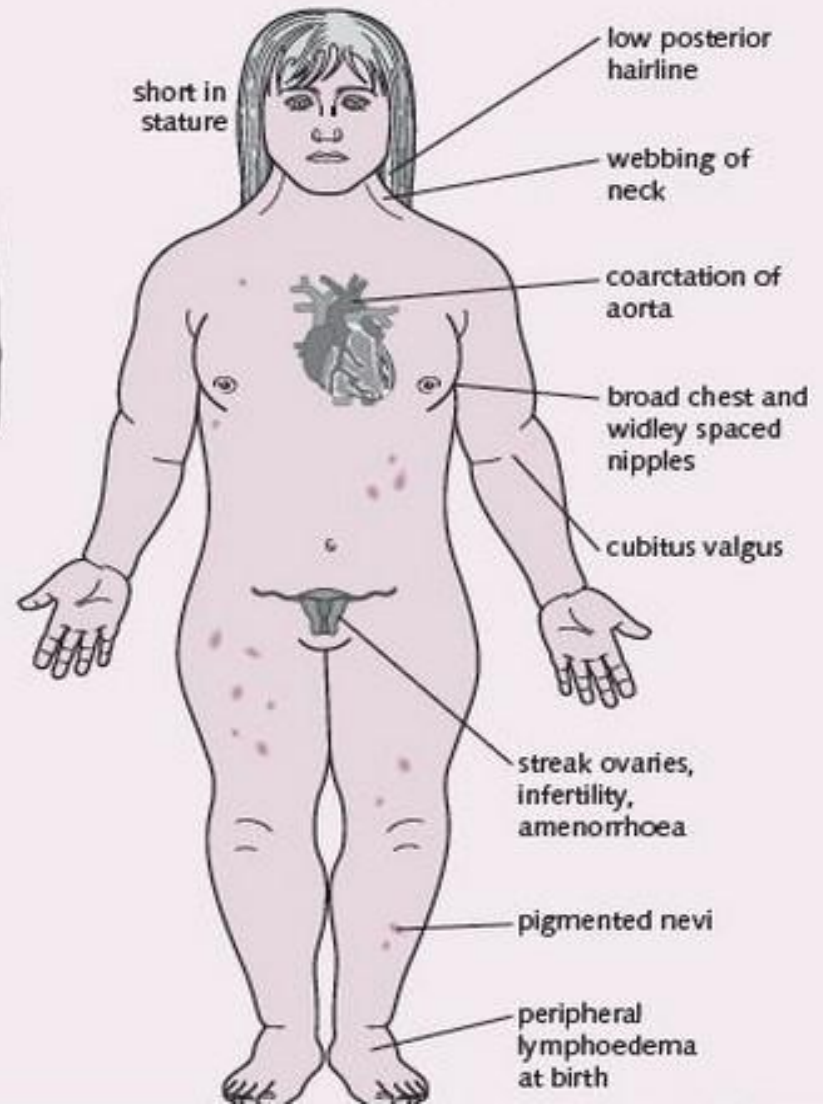
Низкорослость (98 %), общая диспластичность (неправильное телосложение) (92 %), бочкообразная грудная клетка (75 %), укорочение шеи (63 %), низкий рост волос на шее (57 %), высокое «готическое» нёбо (56 %), крыловидные складки кожи в области шеи (46 %), деформация ушных раковин (46 %), укорочение метакарпальных и метатарзальных костей и аплазия фаланг (46 %), деформация локтевых суставов (36 %), множественные пигментные родинки (35 %), лимфостаз (24 %), пороки сердца и крупных сосудов (22 %), повышенное артериальное давление (17 %).

Диагностика

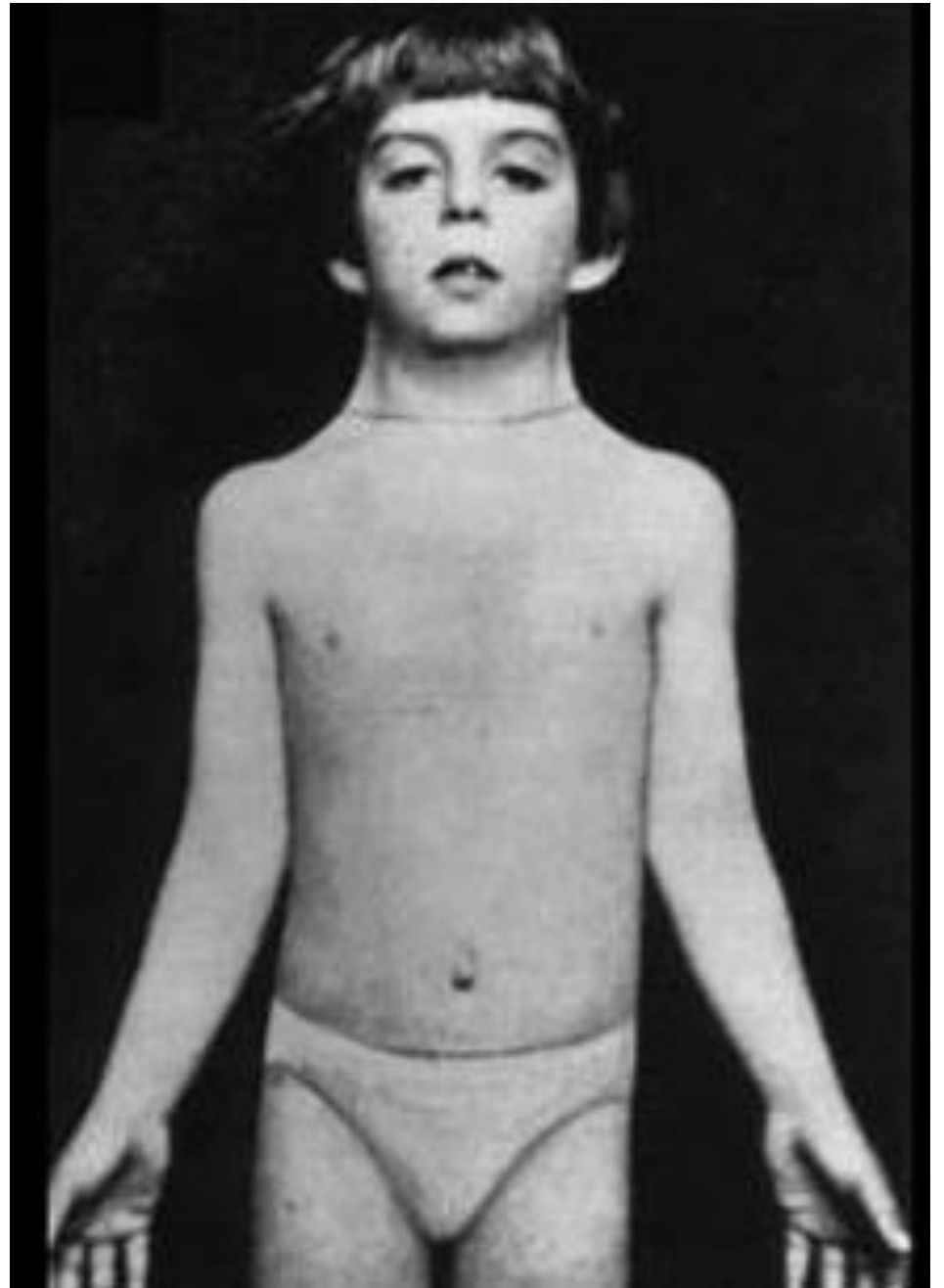
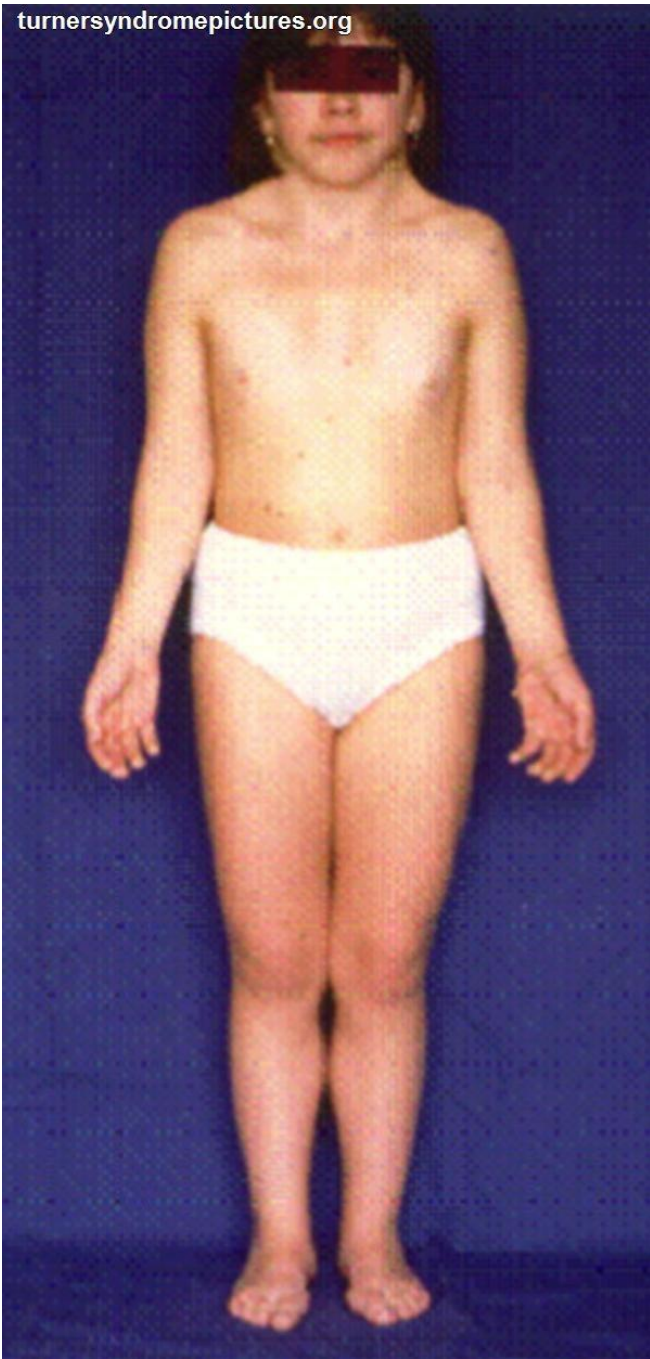
Дети рождаются с низкой массой и небольшим ростом, умеренная отечность кистей и стоп может наблюдаться в течение нескольких месяцев. Шея короткая с крыловидными складками, идущими от сосцевидных отростков к плечам, или избыточная подвижность кожи на шее. Сросшиеся брови, птоз, экзофтальм, микрофтальм, широкую плоскую грудную клетку, имитирующую широко расставленные соски, сращение позвонков, клинодактилию, вальгусное искривление стоп, аномалии прикуса, телеангиэктазии кожи и кишечника, остеопороз.

Диагностика

- [Анализ крови на гормоны](#) (при данной патологии значительно снижено количество эстрогенов и повышен уровень ФСГ и ЛГ);
- Определение кариотипа, консультация генетика;
- Консультация акушера-гинеколога;
- [УЗИ](#) органов малого таза;
- Консультации узких специалистов по необходимости;
- Дополнительные методы обследования для выявления пороков развития по показаниям.

A**Klinefelter syndrome****B****Turner's syndrome**





Лечение

синдрома Шерешевского—Тернера в раннем возрасте симптоматическое. С целью стимуляции психического и моторного развития применяют церебролизин, аминолон, ацефен, префизон, витамины группы В, массаж, лечебную физкультуру.

Синдром Марфана

представляет собой наследственное заболевание соединительной ткани с преимущественным нарушением метаболизма коллагена. Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

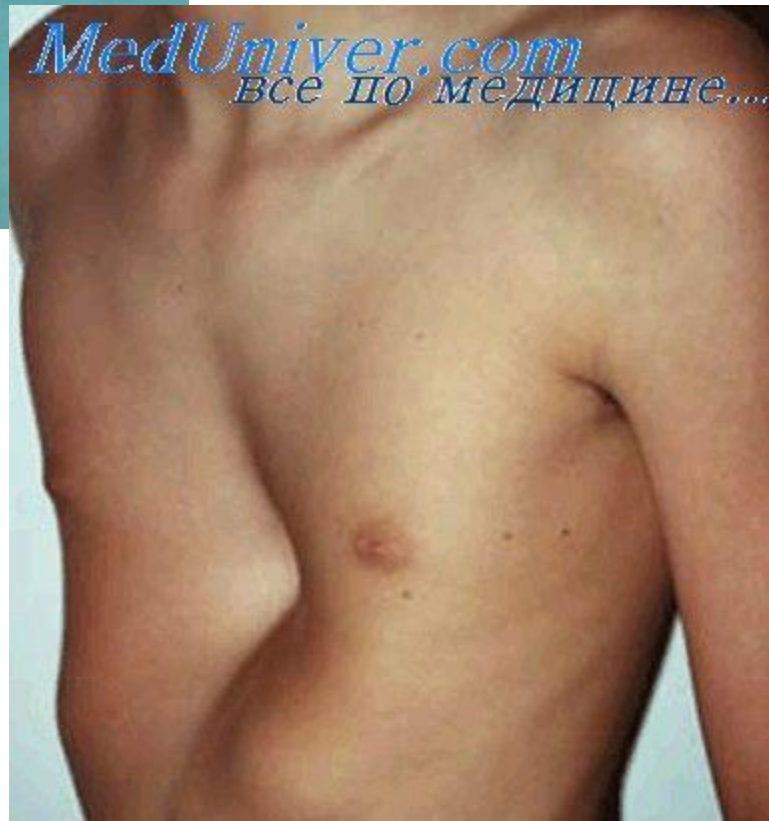


В основе заболевания лежат мутации в гене, кодирующем синтез фибриллина. Этот гликопротеин, являющийся компонентом межклеточного матрикса, играет большую роль в осуществлении функций эластических волокон. Такие волокна в наибольшем количестве расположены в цинновой связке (внутриглазная связка, прикрепляющая хрусталик к реснитчатому телу), аорте, поэтому эти структуры наиболее часто поражаются при данном синдроме. Кроме того межклеточный матрикс необходим для поддержания целостности соединительной ткани, а также является резервуаром для факторов роста.

Клиника

Деформации грудной клетки и позвоночника, слабость мышечной системы, снижение зрения; некоторые дети с первых лет жизни обгоняют сверстников в росте, но обращают на себя внимание их астеничность, длинные тонкие конечности. Мышцы больных гипотрофичны, сила в них снижена. Многие дети обнаруживают склонность к простудным заболеваниям, бронхитам, пневмониям. У отдельных детей заболевание проявляется снижением зрения (подвывих или вывих хрусталиков). Дети начинают как-то странно смотреть на игрушки, подносят их близко к глазам. Патология сердечных клапанов.

Больные высокого роста, астеничные, череп долихоцефалической формы, склеры голубые, профиль лица напоминает «птичий», выражены прогнатизм, диастема, наблюдаются высокое «готическое небо», большие уши, тонкая шея, длинные, тонкие конечности, длинные пальцы («паукообразные»), деформации грудной клетки по типу «куриной», воронкообразной или килевидной, отмечаются сколиоз, лордоз, кифоз или кифосколиоз, иногда пахово-мошоночные грыжи, плоскостопие. У отдельных больных возможно легкое увеличение печени; иногда у края реберной дуги пальпировалась селезенка. Отмечаются также слабость межреберных мышц, «крыловидные лопатки». Гипероксипролинурия и нормальное содержание основных аминокислот в моче.



MedUniver.com
все по медицине...

Pectus excavatum

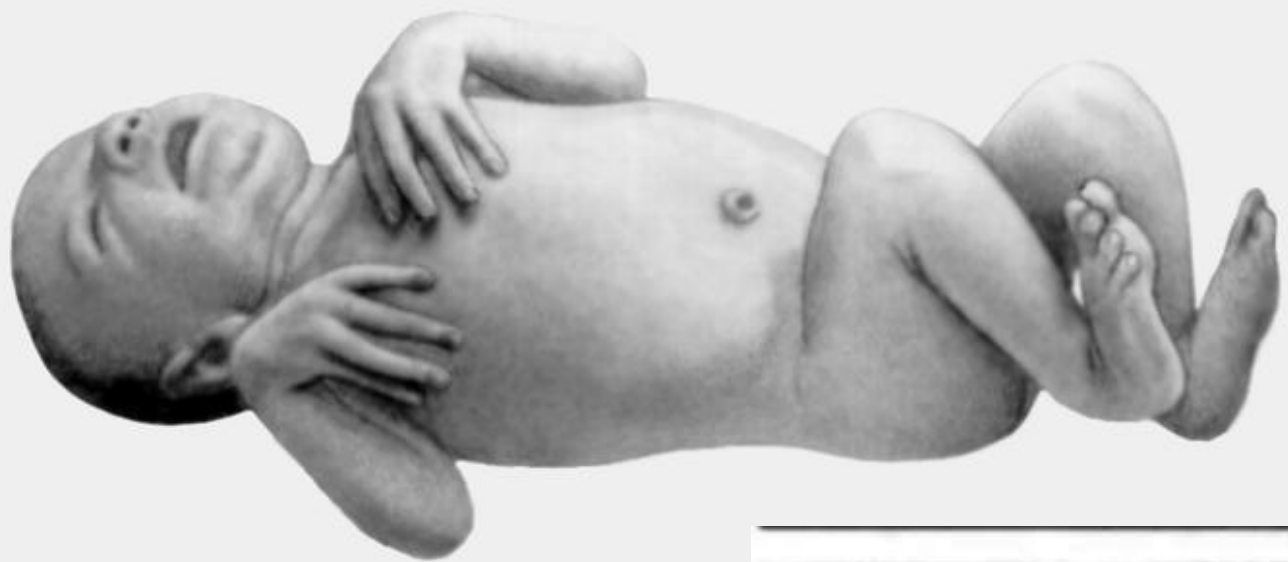


Aracnodactilia



Dilatación de la aorta





Диагностика

- **В анамнезе** аналогичное заболевание у членов семьи или близких родственников.
- **При осмотре** выявляют деформации скелета и эктопию хрусталика.
- **При рентгенологическом исследовании** выявляют аномалии развития скелета.
- При **ЭхоКГ** отмечается расширение корня аорты.
- **проведении молекулярно-генетического исследования**

Лечение

1. Применяются курсами препараты аминокислот (глутаминовой кислоты, метионина),
2. Комплекс витаминов,
3. В отдельных случаях - антихолинэстеразные средства в комбинации с лечебной физкультурой и массажем.
4. Рекомендуется диета с достаточным содержанием высококачественных белков и калия.
5. При значительных деформациях грудной клетки может быть показана хирургическая их коррекция.