



# ***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 X-  
хромосом.***

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

# Виды синдрома Клайнфельтера:

Кариотип		Особенности развития болезни
<b>47XXY</b>	Одна дополнительная хромосома	Классический случай, встречается чаще всего
<b>48XXXU</b>	Две дополнительные хромосомы	Возможны: глазной гипертелоризм, плоская переносица, лучелоктевой синостоз, клинодактилия пятого пальца. Речь замедлена.
<b>49XXXXU</b>	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
<b>48XXYU</b>	Дополнительная X-хромосома, лишняя Y-хр	Тяжелая умственная отсталость и выраженные поведенческие расстройства
<b>46XY</b> <b>47XXY</b>	Мозаичная форма	Нормально развитые половые железы

# Причины Синдрома Клайнфельтера

- **Нарушение расхождения хромосом** на ранних стадиях формирования яйцеклеток и сперматозоидов (нарушения в образовании женских половых клеток – в три раза чаще)
- При мозаичных формах - **патологии деления клеток** на ранних стадиях эмбриогенеза
- **Возраст родителей**



# Симптомы

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

<b>Ранний возраст</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- ОРВИ, бронхиты, пневмонии</li><li>- отставание в моторном развитии</li><li>- задержка речевого развития.</li></ul>
<b>5-8 лет</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Высокий рост</li><li>- диспропорциональное телосложение</li></ul>
<b>Допубертатный период</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Умственная отсталость умеренной степени,</li><li>- трудности установления контакта со сверстниками,</li><li>- нарушения поведения</li></ul>
<b>Препубертатный и пубертатный период</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- евнухоидный тип телосложения,</li><li>- позднее появление вторичных половых признаков, гипоплазия яичек, малый половой член, гинекомастия.</li></ul>
<b>Постпубертатный период</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- отсутствие или скудный рост волос на лице и в подмышечных впадинах, оволосение на лобке по женскому типу.</li><li>- снижение либидо, импотенция</li></ul>

# 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!**