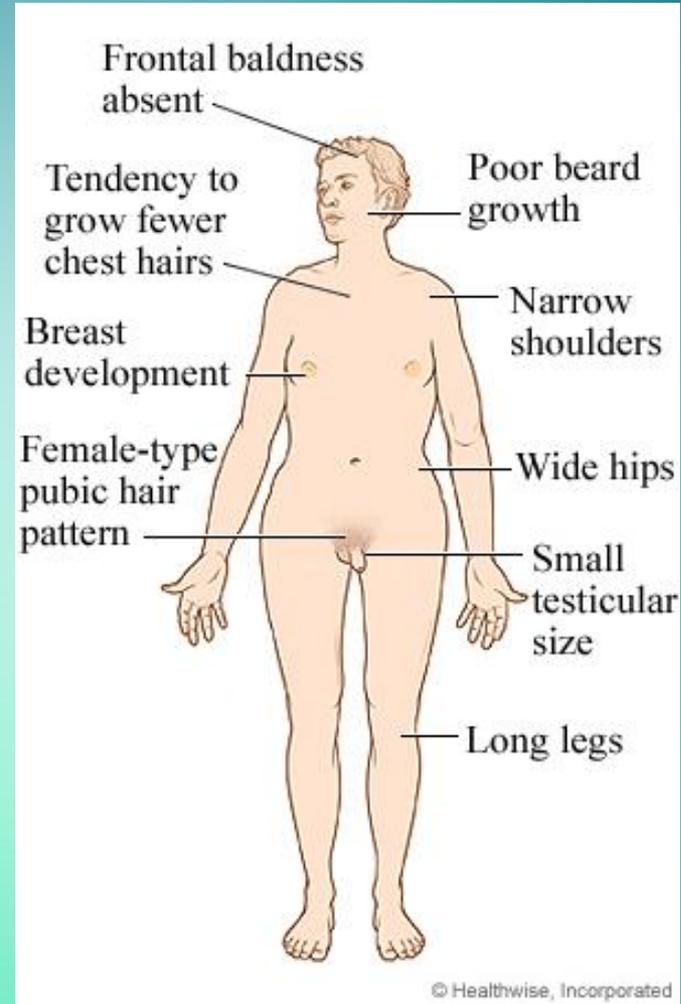
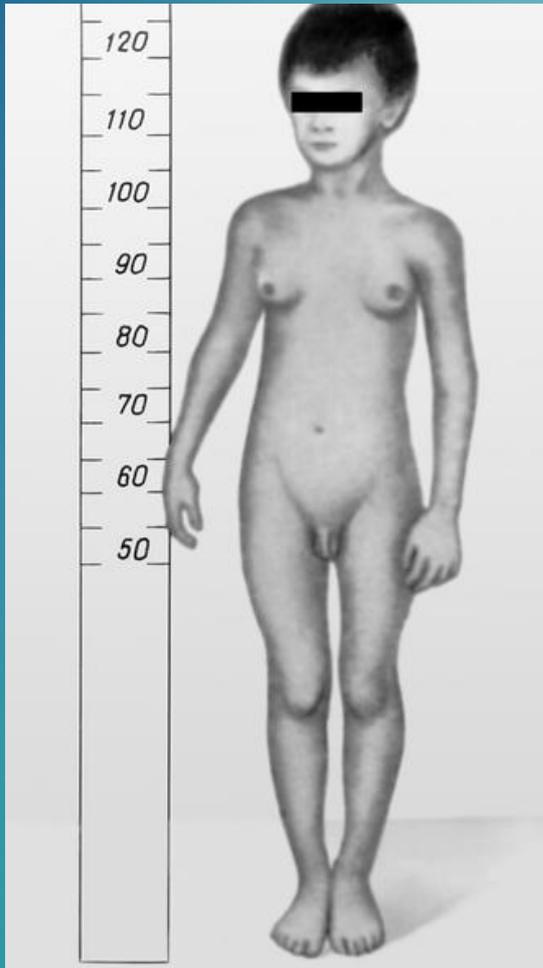
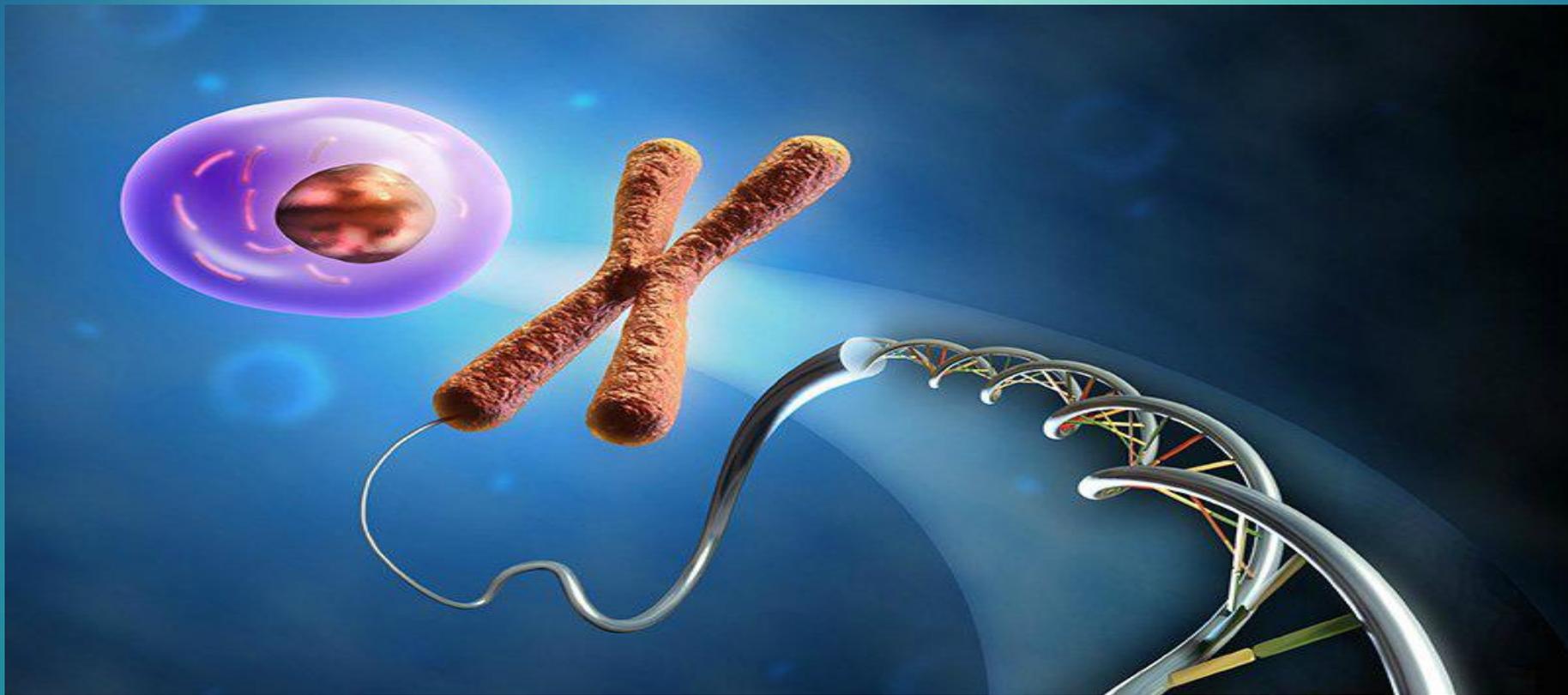


# Синдром Клайнфельтера



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.



Синдром Клайнфельтера был описан в 1942 году, на основе схожей симптоматики группы пациентов (первичный мужской гипогонадизм), было предложено лечение гормонами, но цитогенетические основы заболевания оставались неизвестны.

По одним данным, цитогенетическая основа синдрома Клайнфельтера впервые в 1956 году была описана Бриге и Баром. В кариотипе больных они выявили лишнюю X-хромосому (полисомия по X-хромосоме), таким образом, их кариотип представлял собой 47 XXУ .

По другим сведения цитогенетическая основа синдрома Клайнфельтера была доказана в 1959 году Джакобсом и Стронгом. Ими было установлено наличие дополнительной X-хромосомы при синдроме Клайнфельтера .

Исследование, в котором впервые было опубликовано информацию о человеке с 47, XXУ кариотипом появилось в 1959 году. Его опубликовал д-р *Дж. А. Стронг* (J.A Strong) и *Патриция А. Джейкобс* (Patricia A. Jacobs), которые работали в клинике [Western General Hospital](#) в Эдинбурге, Шотландия. Этот кариотип принадлежал 24-летнему мужчине, у которого были признаки синдрома Клайнфельтера.

## Причины возникновения

Дополнительная хромосома X остается в связи с нерасхождением хромосом во время **мейоза I** (гаметогенеза). Нерасхождение происходит тогда, когда гомологичные хромосомы, в данном случае половые X и Y хромосомы, не разделяются, образуя **сперматозоиды** с X и Y хромосомами соответственно. Вследствие чего, обычно нормальная (X), оплодотворенная **яйцеклетка** приводит к рождению XXY потомства. Набор XXY хромосом является одной из наиболее распространенных генетических вариаций XY кариотипа, которая встречается примерно у 1 человека среди 500 новорожденных мальчиков.

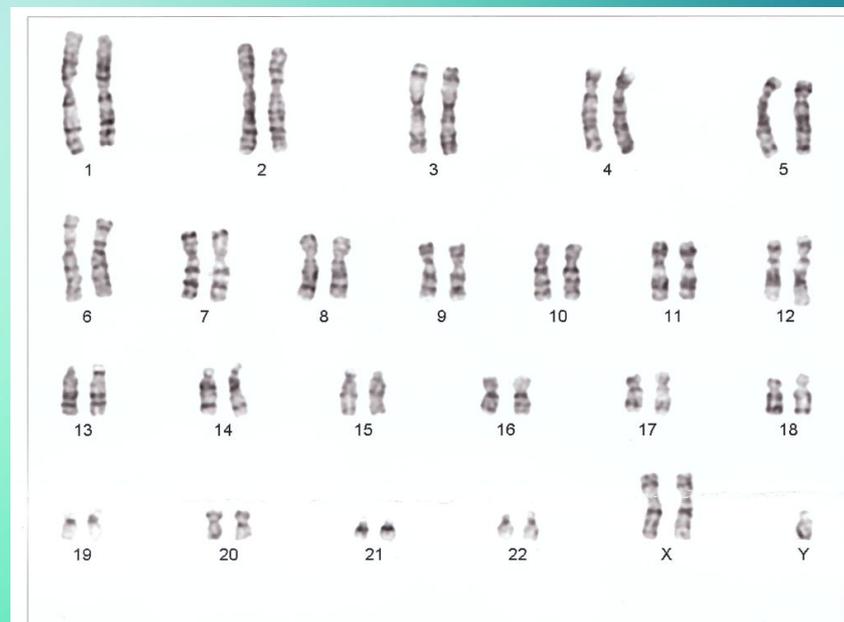
Другой механизм сохранения дополнительной хромосомы X - женский и связан с нерасхождением хромосом во время мейоза II. Нерасхождение будет происходить тогда, когда сестринские хроматиды половых хромосом, в этом случае XX, не разделяются. В таком случае, яйцеклетка будет иметь набор XX хромосом и после оплодотворения сперматозоидом Y, появится XXY потомство.

Если млекопитающие имеют более одной X-хромосомы, однако гены всех, кроме одной X-хромосомы не выражены; то это явление известно под названием **X-инактивация**. Оно встречается среди XXY мужчин и у нормальных XX женщин. Однако, у XXY мужчин, те гены, которые расположены в псевдоаутосомальных областях X-хромосом, имеют соответствующие им гены на Y хромосоме, поэтому они могут действовать даже при инактивации. Эти триплоидные гены у XXY мужчин могут вызвать симптомы, связанные с синдромом Клайнфельтера.

## Диагностика

Для точного установления диагноза необходимо провести исследования *кариотипа* (кариотипирование), которое осуществляется путем исследования небольшого образца крови. Затем из него выделяются лейкоциты, которые помещаются в питательную среду, инкубируются и проверяются на хромосомные аномалии, такие как наличие дополнительной X-хромосомы.

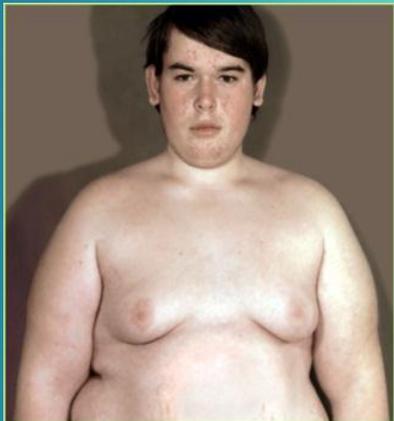
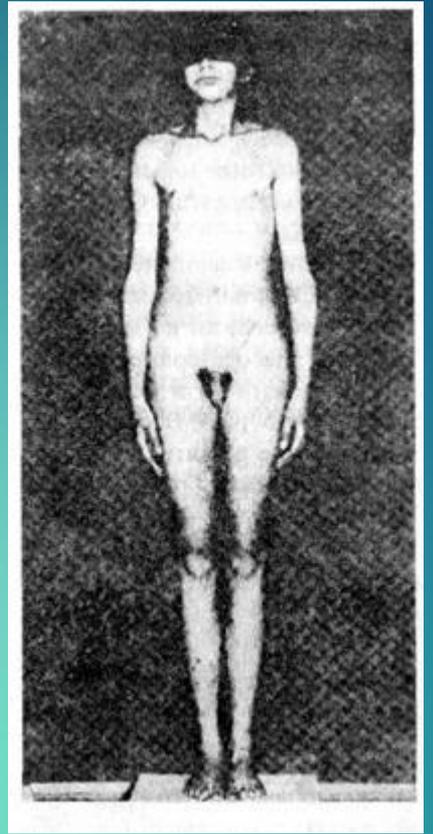
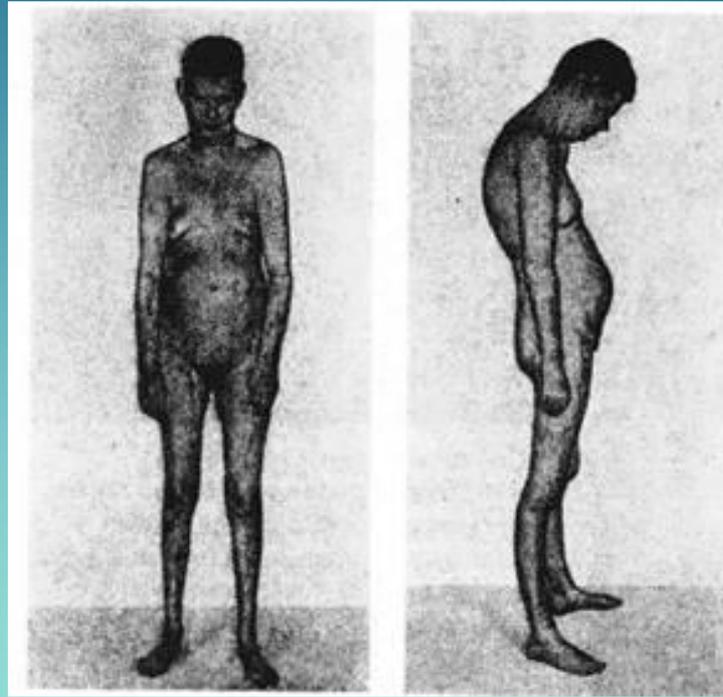
Диагноз может быть установлен также пренатально, с помощью *биопсии хориона* или *амниоцентеза*. Во время этих тестов, получаемый образец ткани плода, откуда изымается ДНК, которая исследуется на наличие генетических аномалий. Обзор медицинских данных за 2002 г., показал, что около 50% беременностей в США, если у плода был обнаружен синдром Клайнфельтера, были прекращены.



核型 : 47, XXY

Синдром Клайнфельтера делят на:

- истинный (хроматинположительный) - характеризуется тем, что в буккальных мазках определяется половой хроматин по женскому типу. У больных чаще всего есть одна лишняя X-хромосома, реже — несколько X-хромосом (кариотип 47XXY; 48XXX; 49XXXXY). Интеллект больных синдромом Клайнфельтера часто снижен, предполагают, что степень его нарушения пропорциональна числу добавочных X-хромосом в кариотипе. По клиническому проявлению выделяют две основные формы:
  - ✓ эндоморфную - характеризуется нормальным развитием половых органов и вторичных половых признаков, наличием гинекомастии и некоторым отставанием роста.
  - ✓ экзоморфную - отмечаются евнухоидное телосложение, недоразвитие половых органов (половой член часто бывает малых размеров, яички плотные и маленькие) и вторичных половых признаков.
- ложный (хроматинотрицательный) - характеризующаяся постпубертатной атрофией яичек и врожденным отсутствием герминативных клеток. Кариотип 46 XY. Описан еще синдром Клайнфельтера с кариотипом 47 XYY, при котором дисгенезия семенных канальцев наблюдается весьма редко. Существуют две разновидности хроматинотрицательной формы синдрома Клайнфельтера:
  - ✓ первая - характеризуется постпубертатной атрофией яичек. Отмечаются гиалиноз канальцев, лишенных семяродного эпителия, обилие в них эластической ткани, канальцевый фиброз, скопление интерстициальных эндокриноцитов.
  - ✓ вторая - разновидности типично отсутствие герминативных элементов, хотя в канальцах яичка содержатся поддерживающие (сертолиевы) клетки.



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.

