

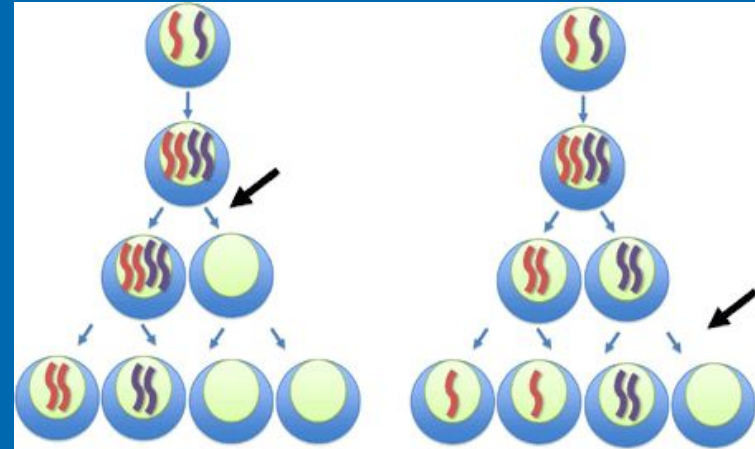
XYY-синдром

XYY-синдром — хромосомное заболевание, характерное только для мужчин. Носитель синдрома имеет дополнительную Y-хромосому, общий хромосомный набор составляет 44 аутосомы и три половые хромосомы. Внешне мужчины с дополнительной Y-хромосомой обычно не имеют существенных отличий от нормальных, но могут иметь ряд особенностей.

История исследования

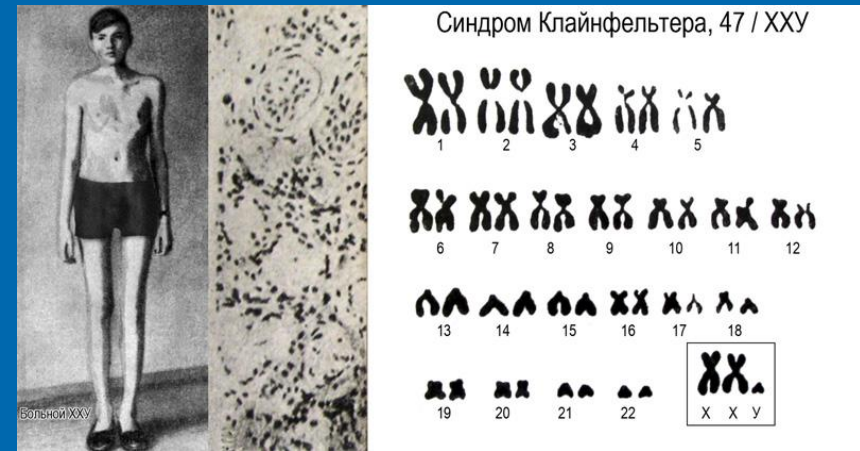
- Синдром впервые был обнаружен в 1961 году при случайном обследовании мужчины, дети которого имели ряд заболеваний (в частности, один из детей имел синдром Дауна). ХҮҮ-синдром был описан как так называемый «синдром сверх-самца» или «синдром сверх-мужчины» ([англ. super-male syndrome](#)), при этом носителям синдрома приписывалось агрессивное поведение и тенденция криминальным действиям. Первые исследователи болезни в 1960-х годах обнаружили относительно высокое количество мужчин с этим синдромом среди обитателей тюрем и психиатрических клиник. Это послужило основой для стереотипа о «сверх-мужчине».

Генетические особенности



- Кариотип человека с ХУУ-синдромом
- Причиной возникновения синдрома является нерасхождение Y-хромосом в анафазе в процессе сперматогенеза. В результате появляется сперматозоид, несущий вторую Y-хромосому, в результате оплодотворения которым появляется ребёнок с 47 хромосомами в кариотипе (47 ХУУ). Синдром не является наследуемым состоянием, риск рождения второго ребёнка с этим синдромом не выше, чем в среднем в популяции. Частота появления — примерно 1 случай на 1000 мужчин. Большая часть носителей не знает о своей особенности.
- Риск появления детей с хромосомными заболеваниями у большинства мужчин с ХУУ-синдромом не отличается от такого же риска у мужчины с нормальным генотипом. В то же время, число сперматозоидов с хромосомными аномалиями у некоторых мужчин с ХУУ-синдромом выше, но неизвестно, насколько существенно это повышает риск появления детей с хромосомными болезнями у таких отцов.

Фенотипические характеристики



- Наличие второй Y-хромосомы в большинстве случаев не ведёт к каким-либо физическим отклонениям. В то же время, многие мужчины с XYY-синдромом имеют одну или несколько особенностей. При рождении они имеют нормальный рост, но часто быстрее растут в детстве. В среднем, во взрослом состоянии носитель выше, чем 75 % мужчин того же возраста. Некоторые мужчины с синдромом XYY имеют небольшие нарушения координации движений, в результате чего могут казаться неуклюжими. Тем не менее, описаны случаи существенного снижения фертильности, вплоть до бесплодия. Неизвестно, насколько высоко число случаев бесплодия у мужчин с XYY-синдромом. IQ находится в пределах нормы, но часто несколько ниже, чем у родных братьев и сестёр. Примерно половина носителей имеет проблемы с обучением, в частности, могут быть нарушения речи и чтения. Может быть повышен риск поведенческих проблем, таких как синдром гиперактивности, мужчины с XYY-синдромом часто импульсивны и эмоционально незрелы.

- Взрослые носители кариотипа 47, ХУУ в большей части случаев имеют нормальный мужской фенотип. У части больных отмечаются нерезко выраженные евнухоидные черты телосложения и диспластические признаки: неправильное строение зубов, увеличение нижней челюсти, аномальный прикус, девиация коленных и локтевых суставов, spina bifida и др. Кроме того, для носителей кариотипа 47, ХУУ характерен высокий рост. Пубертатное ускорение роста наступает раньше и продолжается дольше, чем обычно. Часто встречаются мелкие пороки развития. Связь кариотипа 47, ХУУ с крупными пороками развития не доказана. Иногда наблюдаются изменения на ЭКГ, шаровидные или абсцедирующие угри и варикозное расширение вен, однако повышенный риск возникновения этих расстройств у лиц с кариотипом 47, ХУУ не подтвержден.

Новорожденности имелись проявления экссудативно-катаральной аномалии конституции, в дальнейшем — атопического дерматита. В 8,5 месяца диагностирована бронхиальная астма персистирующее течение, III степень. Получает патогенетическую терапию фликсотидом по 100 мкг 2 раза в сутки через небулайзер. Кроме того, наблюдается по поводу железодефицитной анемии легкой степени, рахита II степени, подострого течения, периода реконвалесценции, гиперплазии вилочковой железы II степени. Мальчик часто переносит ОРВИ, желтуху в анамнезе. Ребенок обследован в 1 год 7 месяцев — обструктивный бронхит, обструктивный синдром. С периода новорожденности имелись проявления экссудативно-катаральной аномалии конституции, в дальнейшем — атопического дерматита. В 8,5 месяца диагностирована бронхиальная астма, атопическая форма, персистирующее течение, III степень. Получает патогенетическую терапию фликсотидом по 100 мкг 2 раза в сутки через небулайзер. Кроме того, наблюдается по поводу железодефицитной анемии легкой степени, рахита II степени, подострого течения, периода реконвалесценции, гиперплазии вилочковой железы II степени. Ребенок обследован в 1 год 7 месяцев.

