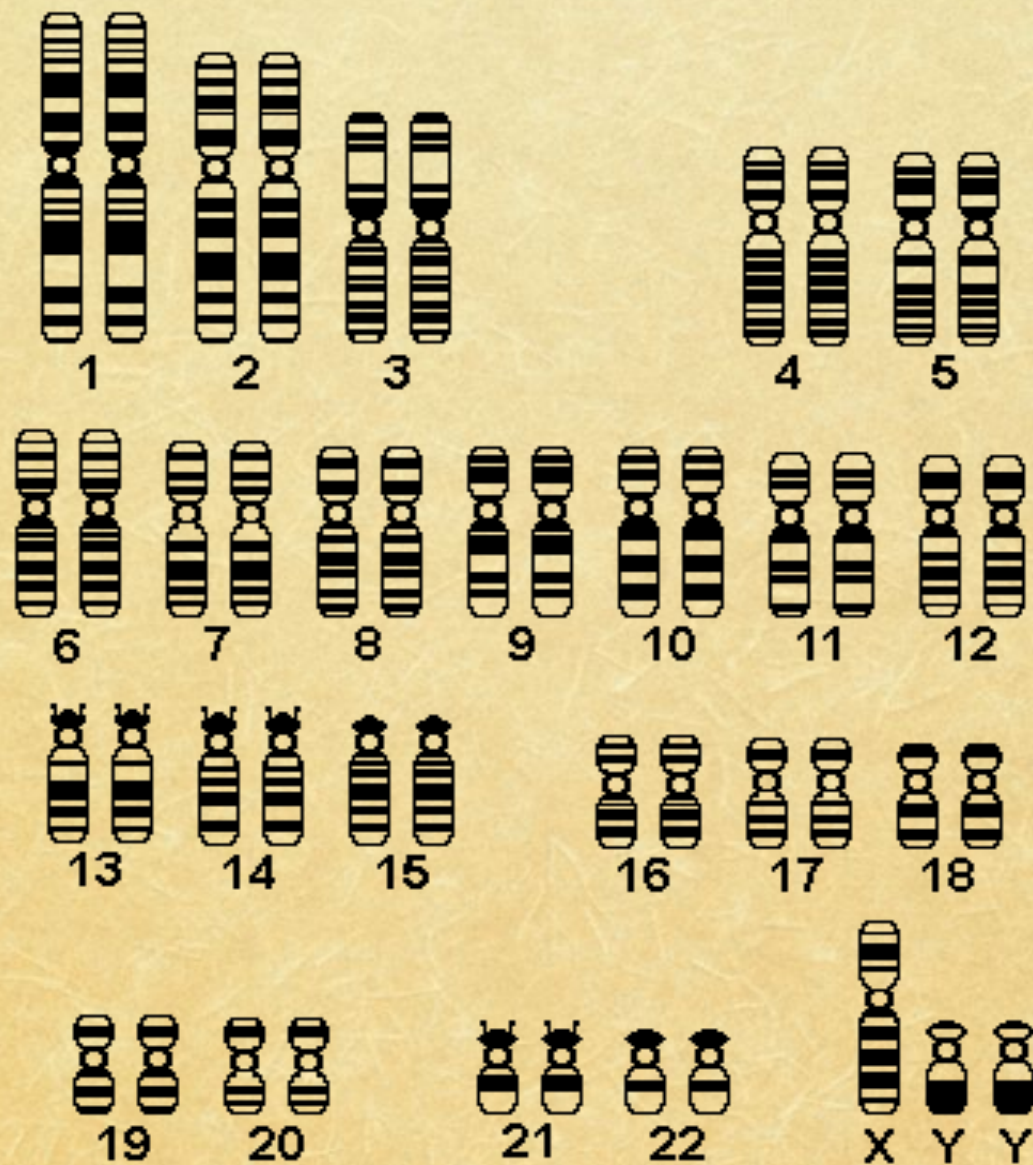


Синдром добавочной Y хромосомы

Выполнила студентка
4 курса 41 группы
Сулейманова Ирада

Определение

- ◆ **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



Кариотип человека с ХУУ-синдромом

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). ХYY-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 к криминальным действиям. Первые исследователи болезни в 1960-х годах обнаружили относительно высокое количество мужчин с этим синдромом среди обитателей тюрем и психиатрических клиник.

Генетические особенности

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 XYY). 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.

Несмотря на наличие лишней хромосомы, сперма ХУУ-мужчины обычно несёт нормальный набор хромосом, ввиду того, что лишняя У-хромосома элиминируется. 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 проявления

Наличие второй Y-хромосомы в большинстве случаев не ведёт к каким-либо физическим отклонениям. В то же время, многие мужчины с ХYY-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 ХYY имеют небольшие нарушения координации движений, в результате чего могут казаться неуклюжими

- ◆ Фертильность чаще всего не нарушена, обычно такие мужчины гетеросексуальны и имеют нормальную сексуальную функцию. Тем не менее, описаны случаи существенного снижения фертильности, вплоть до бесплодия. У небольшого числа носителей также повышен уровень половых гормонов, связанных со сперматогенезом, что может вести к бесплодию ввиду нарушения образования спермы. Неизвестно, насколько высоко число случаев бесплодия у мужчин с ХУУ-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 ХУУ-синдромом часто импульсивны и эмоционально незрелы

Лечение

Лечения не существует.

- ◆ Если кариотип 47, ХУУ обнаружен в ходе пренатального исследования или у ребенка в препубертатном периоде, нужно подробно проконсультировать родителей. Такому ребенку потребуются коррекционно-воспитательная работа, большая помощь во время обучения. Родителям нужно объяснить, что если ребенка окружить заботой и правильным воспитанием, он сможет нормально приспособиться в обществе.
- ◆ Взрослый мужчина, у которого впервые выявлен кариотип 47, ХУУ, нуждается в психологической поддержке, могут потребоваться медико-генетические консультации. Супружеским парам, в которых мужчина несет кариотип 47, ХУУ, рекомендуют провести пренатальную диагностику, хотя в таких семьях дети обычно имеют нормальный кариотип.