

Задания

Задание 28 № 1891

Используя содержание текста «Синдром Клайнфельтера», ответьте на следующие вопросы.

1. Чем вызывается синдром Клайнфельтера?
2. Каковы проявления синдрома Клайнфельтера?
3. Какова тактика лечения больных с синдромом Клайнфельтера?

Синдром Клайнфельтера

Синдромом Клайнфельтера называется генетическое заболевание, вызываемое нарушением числа половых хромосом у детей мужского пола.

Клиническая картина синдрома описана в 1942 году в работах Гарри Клайнфельтера и Фуллера Олбрайта. Генетической особенностью этого синдрома является разнообразие цитогенетических вариантов и их сочетаний. Обнаружено несколько типов полисомии по хромосомам X и Y у лиц мужского пола: XXУ, XYУ, XXXУ, XYУУ, XXУУ, XXXXУ и XXXYУ. Наиболее

распространён синдром Клайнфельтера с удвоением X-хромосомы (XXУ). Общая частота его колеблется в пределах 1 на 500–700 новорождённых мальчиков.

Нарушение числа хромосом обусловлено их нерасхождением либо при делении мейоза на ранней стадии развития зародышевых клеток, либо при митотическом делении клеток на начальных этапах развития эмбриона. Преобладает патология мейоза; в 2/3 случаев нерасхождение имеет место при материнском овогенезе и в 1/3 – при отцовском сперматогенезе. Фактором риска возникновения синдрома Клайнфельтера является, по-видимому, возраст матери; связь с возрастом отца не установлена. В отличие от многих других анеуплоидий синдром Клайнфельтера не ассоциирован с повышенным риском выкидыша и не является летальным фактором.

Синдром Клайнфельтера обычно клинически проявляется лишь после полового созревания и поэтому диагностируется относительно поздно. До начала полового развития удаётся отметить только отдельные физические признаки: непропорционально длинные ноги, высокая талия, высокий рост.

К началу полового созревания формируются характерные пропорции тела: больные часто оказываются выше сверстников, ноги заметно длиннее туловища. Кроме того, некоторые дети с данным синдромом могут испытывать трудности в учёбе и в выражении своих мыслей. У пациентов с синдромом Клайнфельтера, как правило, снижен интеллект и познавательные способности. Большинство исследователей-психологов пациенты с синдромом Клайнфельтера описываются как скромные, тихие, более чувствительные по сравнению со сверстниками. Все эти эффекты связаны с недоразвитием гонад и, таким образом, снижением продукции мужского полового гормона тестостерона.

Ранее больные с синдромом Клайнфельтера считались бесплодными, однако при современном уровне развития технологии экстракорпорального оплодотворения

(искусственного зачатия) появилась возможность получать здоровое потомство от таких больных. Другие клинические проявления купируются постоянной замещающей терапией препаратами тестостерона.

Пояснение.

1. Синдром Клайнфельтера вызывается неправильным количеством половых хромосом
ИЛИ

нерасхождением X-хромосом при мейозе

ИЛИ

недостаточным уровнем тестостерона из-за неправильного количества половых хромосом.

2. Непропорционально длинные ноги, высокая талия, сниженный интеллект, бесплодие, низкий уровень тестостерона. Достаточно перечислить любые три симптома из выше перечисленных.

3. Больным в течение всей жизни необходимо вводить препарат тестостерона