

УД 616-053.1:576.316]-02-085

## СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА: ПРИЧИНИ ТА ЛІКУВАННЯ

*В.С. Сердюк<sup>1</sup>, І.О. Погоріла<sup>2</sup>, В.М. Грінкевич<sup>3</sup>*

<sup>1,2,3</sup>Національний Медичний Університет імені О.О Богомольця пр. Перемоги 34, Київ, 01601, Україна

Актуальність теми. За статистикою синдром Клайнфельтера виявляється в середньому у 1: 850 новонароджених хлопчиків. Додаткову Х-хромосому мають понад 10% чоловіків, що страждають на безпліддя. До того ж показовим є середній вік батька при народженні дитини із синдромом Клайнфельтера, він дорівнює 35,5 років [2].

Мета дослідження полягає у з'ясуванні причин виникнення захворювання, висвітлення методів діагностики на різних стадіях розвитку, профілактики та можливих способів лікування.

Вперше цей синдром був описаний у 1942 р. лікарем із США Гаррі Клайнфельтером. Згодом, у 70-ті роки проводились активні дослідження даної патології методом вивчення каріотипів усіх новонароджених хлопчиків.

Крім того існують ще декілька версій, коли вперше з точки зору генетики було відкрито це захворювання. Одна ствержує, що цитогенетичну основу хвороби вперше пояснили вчені Бірге та Бар у 1956 році, також припускають і те, що це відкриття належить Джакобсу та Стронгу (1959 рік).

Прояви синдрому Клайнфельтера є досить яскравими та змінюються із віком. Зовнішній вигляд немовлят із синдромом звичайний. Зміни, як правило, починають клінічно виявлятися лише в препубертатному і пубертатному періодах. Дорослі чоловіки мають високий зріст, євнухоподібну статуру (довгі ноги, високу талію, відносно широкий таз, відкладання жиру за жіночим типом), схильність до ожиріння, гінекомастію. Як специфічний для захворювання симптом є відносно короткі руки, відзначають слабке розвинення мускулатури. Для синдрому Клайнфельтера характерна певна дисоціація між недорозвиненням інтелекту і незрілістю емоційно-вольової сфери. Також важливим проявом є безпліддя [2].

Для діагностування хвороби застосовують метод дерматогліфіки, за допомогою якого можна побачити поперечну складку на долоні, дистальне розміщення трирадіуса, збільшення частоти дуг на пальцях. Крім того доречно зробити біохімічний аналіз крові, з метою визначення рівня чоловічих статевих гормонів однак, до 10-12 років він знаходиться у межах норми. Також застосовують низку додаткових досліджень, зокрема спермограму, денситометрію, УЗД серця. Можливо встановити синдром Клайнфельтера ще у пренатальному періоді шляхом біопсії тканини плода.

Цитогенетичне обґрунтування синдрому Клайнфельтера, полягає у тому, що замість нормального геному чоловіка (46,XY), у людей, що страждають на це захворювання є одна чи більше статевих Х-хромосом, генотип такого чоловіка буде 47,XXY. У більшості випадків ці зміни виникають внаслідок порушення мейозу при утворенні статевих жіночих клітин. Також варто враховувати вік матері, екологічне становище, близькосторіднені шлюби [1].

Спеціальних профілактичних заходів для синдрому Клайнфельтера немає, але слід звернутись до генетичної консультації задля встановлення випадків хвороби у попередніх поколіннях. Повне виліковування неможливе, але постійна терапія може облегшити життя хворих. Лікування синдрому Клайнфельтера головним чином-гормональне. Його краще розпочинати з 10–12 років, терапія препаратами чоловічих статевих гормонів поліпшує фізичний стан. Виражену гінекомастію лікують хірургічним шляхом (мастектомія). При

неглибокому зниженні інтелекту застосовують психостимулятори і нейрометаболічні препарати. Якщо каріотип батьків нормальний, ризик повторного народження дитини з синдромом Клайнфельтера не перевищує 1% [4].

Висновок. Синдром Клайнфельтера є досить поширеною спадковою хворобою у наш час, але варто зазначити, що сучасні методи діагностики дають змогу розпізнати цю патологію ще у пренатальному періоді проведенням аналізу каріотипу плода. Важливим є і соціальний аспект, адже розглянутий синдром має характерні фенотипові прояви особливо у підлітковому віці, що може слугувати причиною для ускладнення соціальної адаптації хворого. Важливо сприяти усуненню психологічного бар'єру у спілкуванні з оточуючими та максимально застосовувати існуючі методи полегшення перебігу хвороби, такі як гормональна терапія, заохочувати пацієнтів до фізичної та розумової праці, та надавати можливість всебічного розвитку. Проте проблема захворюваності та створення належних умов для хворих потребують подальшого розв'язання.

#### *Література*

1. Медична біологія: Посібник з практичних занять / О. В. Романенко, М. Г. Кравчук, В. М. Грінкевич та ін.; за ред. О. В. Романенка. – К.: Медицина, 2005. – 372 с.;
2. Медична біологія / За ред. В.П.Пішака, Ю.І.Бажори. Підручник. Вінниця: Нова книга, 2009. – 608 с.; іл..
3. Пішак В.П. Навчальний посібник з медичної біології, паразитології та генетики. Практикум./ Пішак В.П., Захарчук О.І. – Чернівці: Медакадемія, 2004. – 579 с.; іл.
4. Інтернет джерела: <http://panoramatest.ru/sindrom-klajnfeltera/>.