

Что такое ХХУ?

В каждой клетке человеческого тела содержится 23 пары хромосом, и в каждой из них есть гены, которые определяют цвет нашей кожи и волос, индивидуальные особенности и черты лица, а также наш пол. Женщины наследуют 2 X-хромосомы, по одной от каждого из родителей; этот хромосомный набор обозначается как 46XX. Мужчины получают по одной X-хромосоме от матери и по одной Y-хромосоме от отца; их код 46XY. Однако у некоторых мужчин в их хромосомном наборе имеется дополнительная хромосома, которую называют 47-я ХХУ, или просто ХХУ. Причина этого явления неизвестна, и оно проявляется у 1 из 500-1000 родившихся мужчин; таким образом, это одно из наиболее распространенных хромосомных аномалий. Аномалия ХХУ определяется путем анализа на кариотип.

История вопроса

Ваш врач, возможно, называл это генетическое состояние ХХУ или синдромом Кляйнфельтера. Хотя эти термины часто взаимно заменяются, фактически они обозначают различные, хотя и взаимосвязанные состояния. В 1942 г. доктор Гарри Кляйнфельтер, работавший тогда в больнице штата Массачусетс в Бостоне опубликовал вместе с другими исследователями отчет о девяти мужчинах, обладавших следующими сходными чертами:

- высокий рост (около 183 см)
- маленькие яички или гипогонадизм
- неспособность производить сперму
- недостаточное оволосение лица и тела
- гинекомастия

К концу 50-х годов исследователи обнаружили, что у мужчин с вышеперечисленными чертами (синдром Кляйнфельтер) была лишняя половая хромосома X, и их хромосомный набор был ХХУ, а не типичный мужской набор XY.

XXY или синдром Кляйнфельтера?

Последующие исследования расширили и пересмотрели исходный набор симптомов и стали включать и возможные следующие состояния:

- бесплодие
- неполная маскулинизация (мужские черты); женоподобное (грушеобразное) телосложение и распределение волос на теле
- пониженное половое влечение
- остеопороз
- тауродонтизм
- заболевания венозной системы
- проблемы обучения, умственного и эмоционального развития
- аутоиммунные заболевания, такие как волчанка
- недостаток энергии
- низкая самооценка
- проблемы общения, особенно в области выразительной речи
- вспышки гнева, основанные на чувстве неудовлетворенности
- проблемы моторики (т.е. двигательной системы и координации)
- задержки развития

Примечание

Некоторые исследователи включают все вышеперечисленные симптомы в синдром Кляйнфельтера. Однако среди современных практикующих врачей существует тенденция отделять хромосомные отклонения от любых других проистекающих из них синдромов, заболеваний и состояний. Важно помнить, что не у всех людей с набором XXY обязательно проявляются какие-либо или все из перечисленных состояний. Так как ваша лишняя X-хромосома лишь одна из 47, у вас имеется много другого генетического материала, который влияет на вас различными другими путями, и генетическое кодирование дополнительной X-хромосомы отличается у разных людей.

Лечение

Частично в связи с недостаточностью проводимых исследований, частично из-за большой изменчивости симптомов и характеристик не существует формулы лечения, которая подходила бы для каждого человека с набором ХХУ. Как следствие, каждый ХХУ должен принять ответственность за свое лечение и настаивать на индивидуальном к нему подходе до тех пор, пока не будут обеспечены подходящая схема и режим лечения.

Подбор подходящего для вас лечения начинается с подбора медиков, которые совместно будут работать с вами для достижения этой цели. Наиболее вероятный специалист для лечения ХХУ это эндокринолог - врач, специализирующийся на лечении эндокринных заболеваний (т.е. заболеваний желез, производящих гормоны).

Человеку с набором ХХУ, прежде всего, необходимо проверять такие показатели, как лютеинизирующий гормон (ЛН) и тестостерон. Лютеинизирующий гормон - это вещество, вырабатываемое гипофизом, который дает семенным железам команду на выработку тестостерона. Когда семенные железы ХХУ не могут выполнить эту функцию, то вырабатывается большее количество ЛН, что приводит к поднятию его уровня. У большинства ХХУ уровни тестостерона находятся на нижней границе нормы или ниже ее. Повышенные уровни ЛН говорят о недостаточности тестостерона. Обычно гормонозаместительная терапия (HRT) для людей с ХХУ включает лечение тестостероном, максимально имитирующее естественный тестостероновый цикл мужчины, чтобы привести эту систему в равновесие.

Методы доставки тестостерона в организм включают:

- внутримышечные инъекции
- пластыри
- гели
- имплантированные капсулы
- таблетки

В числе наиболее эффективных методов пластыри и инъекции.

HRT также ассоциируется с повышенными уровнями холестерина и красных кровяных телец, за которыми следует внимательно наблюдать.

Сексуальность и способность к производству потомства

Взрослые ХХУ обычно способны к нормальной эрекции и эякуляции. Хотя считается, что у них не вырабатывается количество спермы, которое позволило бы иметь детей, вы не должны автоматически предполагать, что не способны стать отцом до проведения специальных анализов. В очень редких случаях ХХУ имели детей. Также сегодня имеются сложные, хотя и дорогостоящие методы репродуктивных технологий, которые могут позволить ХХУ стать биологическим отцом. В любом случае, важно посоветоваться со специалистом по бесплодию.

Хромосомные варианты

Иногда, происходят вариации хромосомного набора ХХУ; среди них наиболее часто встречается мозаика ХУ/ХХУ. В этом варианте некоторые клетки индивидуума ХХУ, а остальные - ХУ. Большинство таких мужчин совпадают по симптомам с ХХУ и требуют того же лечения. Имеются сообщения о несколько большей вероятности появления детей у таких мужчин.

В медицинской литературе также описывается несколько случаев, когда у мужчин имеется две или даже три дополнительные X- или Y-хромосомы (например, ХХХУ, ХХХХУ, ХХУУ). Хотя в отношении этих хромосомных вариаций имеется еще меньше исследовательских данных, предполагается, что у таких индивидуумов может проявляться от среднего до сильного нарушения способностей к познанию. Имеется меньше сведений об эффективности раннего вмешательства у таких индивидуумов, хотя мало информации, основанной на конкретных исследованиях, свидетельствующей о том, что лечение для них будет отличаться от лечения ХХУ.

Для родителей ребенка с набором ХХУ

"Я никогда не говорю, что у детей с хромосомным набором ХХУ - синдром Клайнфельтера, поскольку у них нет никакого синдрома" говорит [Артур Робинсон](#), доктор медицины, [педиатр](#) Медицинской школы Университета Колорадо в Денвере

и директор исследования ХХУ при поддержке NICHD. "Предположительно, у некоторых из них со временем разовьется синдром, который описал доктор Кляйнфельтер, но у многих его не будет". При такой обнадеживающей перспективе хороший педиатр может стать лучшим помощником родителей в воспитании сына ХХУ таким образом, который соответствовал бы индивидуальным потребностям ребенка. При этом родителям не стоит волноваться понапрасну; любите своего ребенка таким, какой он есть, так же как вы любили бы любого любого другого, ценя его уникальность и особые способности.

Подростковый возраст

Обычно, мальчики ХХУ входят в период полового созревания нормально, без каких-либо задержек в физическом созревании. Однако им не удастся поспевать за другими юношами по мере их полового развития. У других подростков (с хромосомным набором XY) яички постепенно увеличиваются в размере от примерно 2 мл до почти 15 мл. У мальчиков ХХУ размер яичек остается на уровне 2 мл, и они не могут производить достаточное количество мужского гормона тестостерона. В результате, многие подростки ХХУ быстро устают, у них наблюдается недостаточность мышечной массы, волос на лице или на теле, а недостаточность других вторичных мужских половых признаков. Пенис у мальчиков ХХУ обычно нормального размера.

В отношении мальчиков ХХУ тестостероновая терапия должна начинаться как только они вступают в период полового созревания. Регулярное применение тестостероновой терапии должно способствовать развитию вторичных мужских половых признаков у ХХУ по мере их вхождения в половую зрелость. В результате увеличивается их уверенность в себе и энергия, стабилизируется настроение, уменьшается потребность в избыточном сне, повышается внимательность и улучшаются навыки общения.

И вновь мы хотим подчеркнуть индивидуальность потребностей у ХХУ и необходимость нахождения хорошего врача, который либо хорошо разбирается в состоянии ХХУ, либо готов учиться вместе с вами и экспериментировать.

В заключение

Если вам, либо члену вашей семьи недавно был поставлен соответственный диагноз, важно помнить о том, что несмотря на всю сложность проблемы это состояние далеко не безнадежно. При наличии хорошей информации и поддержки, а также знающего медика, который готов работать с вами или вашим сыном сегодня можно успешно справляться с любым состоянием, связанным с наличием лишней X-хромосомы. Поэтому, возьмите на себя ответственность за свое здоровье и изучите все что можно о том, как наличие хромосомного набора XXУ влияет на вас или вашего сына. Обратитесь уже сейчас за медицинским или психологическим лечением и в поисках необходимой сети поддержки.

Данный документ, без гиперссылок, можно загрузить в двух различных PDF-форматах для распространения. Вы можете найти описание брошюры [здесь](#).

© 1999

Vaughn Hambley

Carol Wilson

Первое издание

Этот документ был подготовлен с помощью информации из соответствующих публикаций и исследований. Среди наиболее привлекаемых источников: Роберт Блок, "Понимание синдрома Клайнфельтера: руководство для мужчин XXУ и для их семей" (Robert Bock, "Understanding Klinefelter syndrome: A Guide for XXU Males and Their Families") и работы Йоханнеса Нильсена (Johannes Nielsen).

Приводимые в данной статье информация и справочные материалы предназначены исключительно для сведения ее читателей. Они должны использоваться не в лечебных целях, а для обсуждения с лечащим врачом пациента.

Попали сюда случайно? Хотите ознакомиться с остальной информацией на узле? Щелкните [здесь](#)

Эта страница была впервые создана 24 мая 1999 г.
Последнее обновление: 22 ч. 11 мин. 47 сек., 14.02.2000