

Гутник В. В.

ФЕНОТИПИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ СИНДРОМА ДЖЕЙКОБСА

Научный руководитель ст. преп. Чепелев С. Н.

Кафедра патологической физиологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

ХУУ-синдром, также известен как УУ-синдром или Синдром Джейкобса, – 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 мужчин с обычным набором хромосом, но могут иметь ряд особенностей.

Целью исследования явилось выяснение фенотипических особенностей синдрома Джейкобса.

Материалами данной работы являются современные научные данные литературы по проблеме особенностей фенотипа мужчин с ХУУ-синдромом.

Причиной возникновения синдрома является нерасхождение Y-хромосом в анафазе II в процессе сперматогенеза. В результате появляется сперматозоид, несущий вторую Y-хромосому, в результате оплодотворения которым появляется ребёнок с 47 хромосомами в кариотипе (47 ХУУ).

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

По данным Bardsley, 2013, у мальчиков с синдромом ХУУ обнаружено наличие астмы в 39% случаев (у среднестатистического населения этот показатель составил 9.6 %).

Вероятность появления судорожного синдрома у мальчиков с синдромом ХУУ выше, чем у населения в целом. Наиболее полное исследование этого вопроса показало, что среди мальчиков, у которых был диагностирован синдром ХУУ пренатально, у 3% были судороги, а среди мальчиков, не имеющих синдрома ХУУ, – у 1%.

Долгосрочные скрининговые исследования показали, что в целом у мальчиков снижена тонкая моторная координация, а это означает, что у них чаще возникают проблемы при письме, рисовании, резке ножницами, а также они испытывают трудности с сохранением равновесия. В двух более поздних исследованиях в группах, диагностированных в пренатальный период, родители сообщили о задержки развития общей моторики или отсутствии координации движений у 25-35% (3/12 и 4/15) мальчиков. Более поздние исследования оценили это независимо и обнаружили, что мальчики с синдромом ХУУ продемонстрировали чуть более низкие показатели при проверке на силу, скорость и ловкость (Ratcliffe 1999; Ross 2009; Leggett 2010).