

## :: Το σύνδρομο 48,XXYY

Αριθμός Orphanet: ORPHA10

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο 48,XXYY αντιπροσωπεύει μια χρωμοσωματική ανωμαλία του τύπου της ανευπλοειδίας που χαρακτηρίζεται από την παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος X και Y στους άντρες. Η ετήσια συχνότητα εμφάνισης είναι 1/18.000 έως 1/50.000 γεννήσεις αρρένων. Το σύνδρομο 48,XXYY μπορεί να θεωρηθεί ως μια παραλλαγή του συνδρόμου Klinefelter (βλ. όρο), καθώς μοιράζεται τον ίδιο κλινικό φαινότυπο (ψηλό ανάστημα, στειρότητα, μικρορχία, υπερ-γοναδοτροπικό υπογοναδισμό), αλλά περιλαμβάνει επιπλέον προβλήματα συμπεριφοράς (άγχος, επιθετικότητα, προβλήματα επικοινωνίας), ψυχιατρικά προβλήματα (υπερκινητικότητα, κατάθλιψη, κλπ.) και γενικά ήπια προβλήματα ομιλίας και εκμάθησης (δυσκολία στην ανάγνωση, δυσλεξία). Μερικές φορές παρατηρείται επίσης, ήπια νοητική υστέρηση (μέσος όρος IQ 77). Συχνά παρατηρείται καθυστέρηση στην κινητική ανάπτυξη, που συνήθως συνδέεται με υποτονία. Πολύ ήπιες, μη ειδικές δυσμορφίες του προσώπου (υπερτηλωρισμός, επίκανθος, ασυμμετρία του προσώπου, επίπεδο ινιακό οστό), και άλλες δυσμορφίες (κλινοδακτυλία, πλατυποδία, εξέχοντες αγκώνες με ραιβότητα, κλπ.) παρατηρούνται συχνότερα, σε σχέση με το σύνδρομο Klinefelter. Μπορεί επίσης να παρατηρηθούν συγγενείς ανωμαλίες της καρδιάς καθώς και σκελετικές ανωμαλίες (κερκιδωλενική συνοστέωση). Κατά την παιδική ηλικία συχνά προβλήματα είναι τα νευρολογικά (επιληψία), οδοντιατρικά (λεπτό σμάλτο, καθυστέρηση στην έκφυση των δοντιών, μεγάλα δόντια (taurodontism)), οφθαλμολογικά (στραβισμός) και πεπτικά (γαστρο-οισοφαγική παλινδρόμηση). Με την πάροδο της ηλικίας, μπορούν να εμφανιστούν κι άλλα συμπτώματα, όπως τρόμος, σκολίωση, παχυσαρκία, διαβήτη τύπου 2 και / ή αναπνευστικά προβλήματα (άσθμα, λοιμώξεις του αναπνευστικού). Η πιο πιθανή αιτιολογία είναι η μη διάζευξη των ομόλογων χρωμοσωμάτων (κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση) ή των αδελφών χρωματίδων (κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση) κατά τη διάρκεια της σπερματογένεσης. Δεν υπάρχει κανένας γνωστός παράγοντας που ευθύνεται ή ευνοεί την εμφάνιση του συνδρόμου. Ο καρυότυπος μεταφάσεων επιτρέπει την επιβεβαίωση της κλινικής διάγνωσης. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει τα άλλα σύνδρομα ανευπλοειδιών, όπως το Klinefelter (47, XXY), το 48,XXXY και το 49,XXXXY (βλέπε αυτούς τους όρους). Η προγεννητική διάγνωση είναι δυνατή, με αμνιοκέντηση. Ο κίνδυνος επανεμφάνισης είναι πολύ μικρός καθώς οι περιπτώσεις 48,XXYY είναι σποραδικές. Η αντιμετώπιση των πασχόντων πρέπει να γίνεται από μια διεπιστημονική ομάδα και να περιλαμβάνει τη διόρθωση των καρδιαγγειακών προβλημάτων και των σκελετικών ανωμαλιών αισθητηριακή (οφθαλμολογική εξέταση), νευρολογική, ορμονική (θεραπεία με τεστοστερόνη), μεταβολική (θυρεοειδής και παρακολούθηση του διαβήτη), αναπνευστική, ψυχολογική και ψυχιατρική φροντίδα και τη διαχείριση των προβλημάτων του πεπτικού συστήματος. Συνιστάται επίσης η τακτική οδοντιατρική παρακολούθηση. Οι ασθενείς έχουν ουσιαστικά φυσιολογικό προσδόκιμο ζωής, αλλά θα πρέπει να έχουν τακτική ιατρική παρακολούθηση, κυρίως για αναπνευστικά και ενδοκρινολογικά προβλήματα και της προδιάθεσής τους για λοιμώξεις. Οι ασθενείς θα πρέπει επίσης να παρακολουθούνται από ψυχίατρο (στην παιδική ηλικία και την ενήλικη ζωή).

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Δρ.: Carole CORSINI
- Καθ.: Pierre SARDA



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- ο Σοφία Ντούζγου, MD. Ειδική κλινική Γενετίστρια – Δυσμορφολόγος
- ο Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Μάιος 2011

Μετάφραση: Σεπτέμβριος 2013



---

Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

---

