

הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

תסמונת 48,XXYY (48,XXYY syndrome)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHA10

הגדרת המחלה

הפרעה נדירה של אנומליה במספר כרומוזומי המין המאופיינת, מבחינה גנטית, על ידי הימצאות של כרומוזום X או Y נוסף אצל גברים, ומבחינה קלינית, על ידי קומה גבוהה, אשכים שאינם מתפקדים הקשורים לעקרות וייצור לא מספיק של טסטוסטרון, ליקויים תפקודיים קוגניטיביים, רגשיים וחברתיים, עיכוב בהתפתחות הכללית וסיכון מוגבר של פגמים מולדים.

אפידמיולוגיה

השכיחות המוערכת היא בין 1/18,000 ל-1/50,000 לידות זכרים.

תיאור קליני

המצג לעיתים קרובות הוא בינקות או בילדות המוקדמת עם היפוטוניה ועיכוב בהתפתחות הכללית, לפעמים מלווים במראה כללי דיסמורפי באופן קל, תסמונת הראש השטוח, וכפות רגליים שטוחות. היפוגנדיזם של האשכים, המתחיל בגיל ההתבגרות המינית ונמשך לאורך הבגרות, הוא כמעט אוניברסלי. דווח לעיתים על טמירות אשכים, פין קטן והגדלת השדיים בזכרים. באופן כללי, יכולות קוגניטיביות נוטות להיות בטווח הגבולי (70-80) עם כ-1/3 מהזכרים עם מבחן מלא של מנת משכל שנמצאים בטווח של מוגבלות אינטלקטואלית. כישורי היגיון מילולי פחותים באופן ניכר קיימים לעיתים קרובות. ביחס למנת משכל, תפקוד אדפטיבי הינו לקוי באופן ניכר, עם ליקויים שכיחים בתקשורת, כישורים חברתיים, טיפול עצמי והתמצאות עצמית. מצבים רפואיים רבים לעיתים קרובות מקושרים לכך, כולל בעיות משמעותיות בשיניים (כ-90%), רעד (כ-60% אצל מבוגרים), אסתמה/אלרגיות (כ-60%), חריגות בשלד (רגל קלוטה, חיבור גרמי של עצם החישור ושל עצם הגומד, מרפקים בולטים עם עיוות בזווית המפרק [cubitus varus], עקמת וגבנת), סוכרת מסוג 2 (כ-20% בבגרות), פקקת (כ-18%), אפילפסיה (כ-15%), פזילה (כ-15%), בעיות במערכת העיכול (אי-סבילות להאכלה, ריפלוקס, עצירות), מומים לבביים מולדים וחריגות בכליות. מאפיינים דיסמורפיים שאינם ספציפיים עשויים לכלול קפלי העפעף, מרחק גדול באופן חריג בין העיניים ומראה חריג של האצבעות (clinodactyly). דפוסים התנהגותיים יכולים לכלול מאפיינים של הפרעת קשב וריכוז/היפראקטיביות והפרעה על ספקטרום האוטיזם, בנוסף לאי יציבות במצב הרוח, חרדה, התנהגויות אובססיביות-כפייתיות וחוסר בגרות רגשית.

אטיולוגיה

תסמונת 48,XXYY נגרמת מאירוע של אי-הפרדה של כרומוזומי המין במהלך יצירת תאי הזרע או, לעיתים רחוקות יותר, מאי-הפרדה במיטוזה לאחר היווצרות הזיגוטה במהלך חלוקת התא. לא קיימים גורמים ידועים המביאים לנטייה למחלה.



הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

טכניקות אבחון

האבחון לרוב נעשה במהלך הערכה בילדות בשל חששות פיזיות ו/או התפתחותיות. האבחון מאושר עם בדיקת קריוטיפ סטנדרטית או מיקרו-מערך כרומוזומלי.

אבחנה מבדלת

האבחנות המבדלות העיקריות כוללות תסמונת 47,XXY; תסמונת 48,XXXY; תסמונת 49,XXXXY; מוזאיקה 46,XY/45,X וזכרים 46,XX. מצבים רפואיים חופפים אפשריים אחרים כוללים את תסמונת X שביר, יעקב, פראדר-וולי, סוטו, בורז'סון-פורסמן-ליימן (Börjeson-Forsman Lehman), ויבר וכהן.

אבחון טרום-לידתי

סינון טרום-לידתי שאינו פולשני באמצעות DNA עוברי ללא תאים, יכול לזהות עובר עם 48,XXYY, אך בדיקה זו אינה אבחונית. אבחון טרום-לידתי אפשרי באמצעות בדיקת מי שפיר או דגימת סיסו השליה.

ייעוץ גנטי

תסמונת 48,XXYY לרוב נגרמת עקב אירוע של אנפלואידיה ספורדי עם סיכון מוערך להישנות של פחות מ-1%. ייעוץ גנטי צריך לכלול סקירה של המאפיינים הפוטנציאליים, הפיזיים, הרפואיים, ההתפתחותיים והפסיכולוגיים.

ניהול וטיפול

טיפול רב-תחומי מקיף חשוב להערכה ולניהול של המצבים הרפואיים הנלווים, ההתפתחותיים, הרפואיים והפסיכולוגיים. יש לבצע בדיקה גופנית יסודית, אולטרסאונד של הכליות ואקו לב כדי להעריך את המומים המולדים. סיקורי ראייה/שמיעה וטיפול שיניים שגרתיים חשובים לאורך החיים. יש לאבחן ולנהל תחלואות נלוות, כגון אסתמה ואפילפסיה, מאחר שהן יתרחשו אצל אנשים ללא 48,XXYY. בדיקות בגיל ההתבגרות ופרופילי הורמונים בסרום צריכים להיות מנוטרים החל סביב גיל 10, ויש לשקול תוסף של טסטוסטרון עבור ההיפוגונדיזם. סקירה שנתית לזיהוי רמות גבוהות של ליפידים בדם, סוכרת, ומחלה אוטואימונית של בלוטת התריס מומלצת החל מגיל הנערות. ישנה הצדקה לבצע הערכה מקיפה, רב-תחומית, נירוו-התפתחותית והתנהגותית לאורך הילדות. התערבויות המכוונות לתפקוד הפסיכולוגי (כולל הפרעות רגשיות והתנהגותיות) וכישורים של דיבור/שפה, מוטוריים וטיפול עצמי צריכים להתבסס על עדויות ופרטניות. תמיכה ושירותים בבית הספר ובקהילה לעיתים קרובות מהווים חלק מתוכנית הטיפול.

פרוגנוזה

בעוד שאין מרפא, עם טיפול מתאים עבור המצבים הרפואיים והפסיכיאטריים הנלווים, תוחלת החיים לרוב רגילה. איכות חיים הקשורה לבריאות ודרגת העצמאות משתנות כתלות בחומרת התסמינים ובגישה לטיפול רפואי הולם ולשירותי תמיכה.

מבקר מומחה:

ד"ר סוזן האוול

ד"ר ניקול טרטליה

הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

ד"ר שנלי דייזיס
ד"ר אדריאן וילגומז
קתרין ביוקנן

עדכון אחרון: [תאריך 01-01-2019]

תאריך תרגום: 2-5-2021

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.



”למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי”