

- Uvod • Klinefelterov sindrom • XYY sindrom • Sindrom lomljivog X hromosoma

- Sindrom trostrukog X hromosoma • Turnerov sindrom

Uvod

U neke djece može nedostajati dio nekog kromosoma. Jedan od primjera je sindrom mačjeg plača (cri du chat, 5p-sindrom). Novorođenče sa ovim sindromom ima visokotonski plač koji podsjeća na mijaukanje mačića. Karakterističan plač čuje se odmah po rođenju, traje nekoliko sedmica i tada se gubi.

Novorođenče sa ovim sindromom ima nisku porođajnu težinu, sitnu glavu te asimetrično lice sa ustima koja ne može sasvim zatvoriti. Neka novorođenčad ima okruglo (mjesečasto) lice sa razmaknutim očima. Nos može biti širok, a ušne školjke nisko smještene i loše oblikovane. Vrat je obično kratak. Među prstima može biti razapeta dodatna koža što ostavlja dojam plivaćih opni. Česte su srčane mane. Uobičajena je mlohavost. Prisutna je izrazita fizička i umna zaostalost. Unatoč svemu navedenom, mnoga djeca sa sindromom mačjeg plača dožive odraslu dob.

Drugi delecijski sindrom, zvan 4p-sindrom sličan je ali izrazito rijedak. Umna zaostalost je

duboka. Moguće su brojne tjelesne mane. Većina djece sa ovim sindromom umire u dojenčkoj dobi, rijetki koji prežive u dvadesetim godinama su ozbiljno hendikepirani sa povećanim rizikom od infekcija i epilepsije.

SINDROM TROSTRUKOG X HROMOSOMA

O trostrukom X hromosomu govorimo u djevojčica koje imaju tri X hromosoma. Oko 1:1000 naizgled normalne ženske novorođenčadi rađa se sa ovim poremećajem. Djevojčice sa tri X hromosoma niže su inteligencije od braće i sestara. Ponekad sindrom uzrokuje sterilnost, premda su neke žene sa trostrukim X sindromom rodile zdravu djecu sa normalnim brojem hromosoma.

Opisani su i rijetki slučajevi novorođenčadi sa četiri ili čak pet X hromosoma. Opasnost pojave duševne zaostalosti i tjelesnih mana raste sa brojem X hromosoma, naročito kada je veći od četiri.

KLINFELTEROV SINDROM

Muška djeca sa Klinefelterovim sindromom rađaju se sa jednim suvišnim X hromosomom. Ta relativno česta hromosomska nenormalnost (XXY) javlja se u 1:700 novorođenih dječaka.

Premda im fizička obilježja mogu biti različita, većina dječaka je visoka, ali nepromijenjenog općeg izgleda. Imaju normalnu inteligenciju, ali većina ima teškoće u govoru i čitanju. Uz logopedski tretman mogu imati dobar uspjeh u školi. Pubertet nastupa u očekivano vrijeme, ali testisi ostaju mali. Ovi dječaci su obično sterilni. Dlačice na licu su im rijetke i nježne, a povećanje dojki nije rijetko. Neki bolesnici koriste dodatne muške hormone koji poboljšavaju gustoću kostiju i potpomažu razvoju muževnih osobina.

XYY SINDROM

Kod XYY sindroma muška se djeca rađaju sa jednim suvišnim Y hromosomom. Dječaci sa ovom hromosomskom nenormalnošću su visoki i imaju jezičnih teškoća. Prije se ovaj sindrom povezivao sa nasilnim ili kriminalnim ponašanjem, ali se ta teorija odbacila.

SINDROM LOMLJIVOG X HROMOSOMA

Duševna zaostalost je češća u dječaka nego u djevojčica, djelomično stoga što na X hromosomu mogu biti recesivni geni za duševnu zaostalost (X-vezani geni), koji su u djevojčica obično uravnoteženi (balansirani) sa normalnim genima na drugom X hromosomu.

Sindrom lomljivog X hromosoma drugi je po učestalosti uzrok duševne zaostalosti, nakon Downova sindroma, X hromosom je promijenjen.

Simptomi uključuju duševnu zaostalost, velike stršeće uši, izbočeno čelo i bradu i velike testise (vidljive samo nakon puberteta). U rijetkim slučajevima neki dječaci sa ovim poremećajem imaju normalnu inteligenciju, dok su djevojčice koje samo nose recesivni gen i izgledaju normalno, duševno zaostale. Ovaj se hromosomski poremećaj može otkriti prije rođenja, ali se ne može odrediti hoće li izazvati duševnu zaostalost, bez obzira na spol.

TURNEROV SINDROM

Turnerov sindrom (gonadna disgeneza) je stanje koje zahvaća djevojčice u kojih jedan od dva hromosoma djelomično ili potpuno nedostaje.

Turnerov sindrom se pojavljuje u 1:3000 ženske novorođenčadi. Mnoga novorođenčad sa Turnerovim sindromom ima oteke (limfedeme) na šakama i stopalima. Sa stražnje strane vrata mogu se vidjeti otoci i mlohavi nabori kože. Djevojčica ili žena sa Turnerovim sindromom je niskog rasta, ima osobit vrat sa kožnim opnama sa obje strane (široki spoj kože između vrata i ramena) i niski rast kose na zatiljku. Ima preklopljene očne kapke, široki grudni koš sa razmaknutim prsnim bradavicama i brojne tamne madeže po koži. Četvrti prsti na rukama i nogama su joj kratki, a nokti loše razvijeni.

Nema menzesa (amenoreja), a dojke, vagina i stidne usne ostaju nezrele (kao u djevojčice). U jajnicima nema jajašaca. Može imati koarktaciju aorte (suženje silaznog dijela), stanje koje izaziva povišen krvni pritisak.

Uobičajene su bubrežne mane i mali spletovi krvnih žila (hemangiomi). Zbog nenormalnih krvnih žila u crijevu može krvariti. Mnoge djevojčice sa Turnerovim sindromom se teško snalaze u prostoru. Loš uspjeh postižu u matematičkim zadacima, dok u verbalnim testovima inteligencije mogu postići prosječan ili natprosječan uspjeh. Duševna zaostalost je rijetka.