

PRIKAZ MUŠKOG DETETA SA VIŠKOM X HROMOZOMA

Trokanović J., Nikolić M.

ZC Negotin

PEDIJATRIJSKA SLUŽBA

UVOD: Hromozomopatija u dečaka prouzrokovana numeričkom aberacijom Polnih hromozoma u literaturi je poznata kao Klineferterov-Abriht sindrom, koji je prvi put opisan 1942 godine. Učestalost je 1 : 500-1000 živorođenih dečaka. Prosečna starost majki je od 31,3-35,5 godina. Sindrom je nasledan i manifestuje se hipogonadizmom i određenim stepenom mentalne retardacije. Kliničkom slikom dominira visok rast, nedovoljna maskulinizacija, ginekomastija i sklonost ka devijantnom ponašanju. Registruje se uglavnom u pubertetu, ali se može dijagnostifikovati i pre rođenja. Veći broj slučajeva imaju kariotip 47, XXY sa manjom ili većom mentalnom retardacijom, asocijalnim ponašanjem i pojačanom seksualnom aktivnošću. U 20% slučajeva kariotip je tipa mozaicizma. Kod osoba sa kariotipom 48, XXXY izraženiji je hipogonadizam i veća mentalna retardacija.

MATERIJALI I METODI RADA:

PRIKAZ NAŠEG BOLESNIKA

Slika 1.

Prikazujemo muško dete od godinu dana, pothranjeno, hipotonično sa obstruktivnim bronhitisom, obostranim kriptorhizmom, koje ne sedi, ne hoda i ne govori, od rođenja slabo napreduje.

Rođeno iz treće održavane trudnoće, majka stara 32 godine. PT 3660 grama, PD 54 cm, OG 33cm, Appgar 9 i dete lečeno od hiperbilirubinemije. Postoji hipotonija i primitivni refleksi se sporije izazivaju. Prsti na rukama su u blagoj kontrakciji, a stopala u ekvinovarusu. Testisi nisu spušteni u mošnice. Ostali fizikalni nalaz po organima i sistemima uredan. UZ i EEG CNS-a u granicama normale. Kariotip pokazuje višak X hromozoma, a test inteligencije je 40-45. Ispitivan više puta u IMD Beograd, kao i na našem odeljenju od hipotonije, bronhitisa

i pneumonije. Pri hospitalizaciji od 8 meseci psihička zrelost je bila na nivou deteta od 3 meseca, nezainteresovan za okolinu, a lokalizacija je veoma oskudna. Primaio je antibiotike, kortikosteroide i spazaiolitike uz intezivnu psihoterapiju i kineziterapiju. Anemija lečena preparatima gvožđa.

ZAKLJUČAK: Prikazuje se muško dete sa viškom X hromozoma, hipotonijom, bronhitisom, anemijom, mentalnom retardacijom, kriptorhizmom i multipnim anomalijama ekstremiteta. Terapija bolesti i anomalija je konzervativna i hirurška, a hromozomopatije simtomatska uz intenzivnu psihičku stimulaciju deteta i porodice. Životna prognoza može biti dobra, ali su moguće psihičke devijacije, pa je potrebna stalna kontrola tima stručnjaka.