

О “Проекте ХХУУ”

“Проект ХХУУ” был основан членами “Объединения родителей детей с ХХУУ-синдромом”, которое функционирует с 1998 года. Сейчас мы работаем под руководством “AXYS” – “Ассоциации в поддержку людей с хромосомными отклонениями”. “Проект ХХУУ” оказывает информационную поддержку людям с подобными особенностями, а также членам их семей по всему миру. Мы проводим различные тематические мероприятия и участвуем в конференциях, организованных проектом “AXYS”. Мы работаем с медицинскими учреждениями, где могут помочь людям с хромосомными отклонениями, и добиваемся открытия новых больниц и медицинских центров. Также мы содействуем научным изысканиям по проблеме ХХУУ-синдрома.

Контакты “Проекта ХХУУ”

XXYY Project
c/o AXYS
PO Box 253
Church Hill, MD 21623

1-267-338-4262

Электронная почта (предпочтительнее):

xxyyprojectsupport@genetic.org

genetic.org/variations/about-xxyy/

facebook.com/xxyyproject



**Факты
И
мифы
о ХХУУ-
синдроме**



Что такое ХХУУ-синдром?

Обычно мужчины рождаются с одной X-хромосомой и одной Y-хромосомой. У мужчин с ХХУУ-синдромом присутствует по две хромосомы каждого вида. ХХУУ-синдром – это одна из разновидностей хромосомных отклонений. Примерно 1 мальчик из 17 000 – 18 000 детей рождается с ХХУУ-синдромом. Этот синдром характеризуется нарушениями развития и расстройствами развития нервной системы. Традиционно ХХУУ-синдром считался вариацией так называемого синдрома Клайнфельтера (ХУУ). Однако последние исследования показали, что ХХУУ-синдром обладает уникальными характеристиками и поэтому требует особого лечения.

Как диагностируется ХХУУ-синдром?

Диагноз формируется после цитогенетического исследования, называемого кариотипированием. Исследование подразумевает изъятие образца крови для анализа хромосом. В некоторых случаях у мужчины могут быть одновременно нормальные ХУ-клетки и клетки с нетипичным хромосомным набором (ХХУУ).

Можно ли вылечить ХХУУ-синдром?

Полностью ХХУУ-синдром не излечивается. Однако, новые исследования позволяют нам подбирать необходимую поддерживающую терапию, которая может значительно улучшить жизнь мальчиков и мужчин с синдромом. Тем более, ХХУУ-синдром часто путают с другими заболеваниями.

Каковы симптомы?

Наиболее частые симптомы и характеристики, которые замечают родители и врачи:

- Задержки в развитии
- Нарушения речи
- Риски, связанные с наличием синдрома в семье
- Нетипичное поведение и резкие перемены настроения
- Трудности в обучении и низкий IQ
- Синдром ДВГ (дефицита внимания и гиперактивности)
- Расстройства аутистического спектра
- Аллергии, астма и другие респираторные заболевания
- Тремор
- Изогнутые мизинцы
- Плоскостопие
- Бесплодие
- Задержка или отсутствие сексуального развития
- Неопущение яичек
- Дефицит тестостерона
- Значительные стоматологические проблемы
- Судороги
- Развитие груди
- Низкий мышечный тонус
- Сердечные заболевания

Не у всех мужчины с ХХУУ-синдромом проявляются все эти симптомы.



Какова возможная терапия?

Мужчины с ХХУУ-синдромом могут проходить индивидуальные курсы лечения, которые включают гормональную терапию (для замещения тестостерона, недостаточно вырабатываемого самим организмом) и препараты, способствующие концентрации внимания и регулированию поведения.

Распространенные мифы

За те годы, как мы работаем в качестве группы поддержки для людей с ХХУУ-синдромом, мы услышали массу мифов и предрассудков, связанных с этим заболеванием. Вопреки тому, что пишут в старых медицинских учебниках:



- Не все мужчины с ХХУУ-синдромом отстают в интеллектуальном развитии. Последние исследования 95 пациентов показывают, что только 26% из них действительно имеют интеллектуальные отклонения.
- Мужчины с ХХУУ-синдромом имеют столько же шансов стать преступниками, как и другие люди с нарушениями развития.
- Люди с ХХУУ-синдромом, как правило, рождаются мужчинами, и нет причин в этом сомневаться.
- Многие, если не сказать почти все, мужчины с ХХУУ-синдромом не требуют госпитализации, но нуждаются в помощи окружающих.

Special thanks to Olga Vozzhenikova for the translation!