



47,XYY EHK JACOBSI SÜNDROOM

Esinemissagedus 1:1000 mehe kohta

Ülevaade

Jacobsi sündroom on sugukromosoomide arvuanoomaalia, kus kromosoomide komplektis esineb lisa-Y-kromosoom.

Kuivõrd Jacobsi sündroomi sümptomid ehk haigustunnused on kerged, jääb sündroom suurel osal meestest diagnoosimata. Nii on hiljutiste hinnangute kohaselt Ühendkuningriigis 2,5% ja Taanis 20% Jacobsi sündroomiga meestest oma diagnoosist teadlikud.

Samas on oluline teada, et sündroom suurendab riski teatud kaasuvatele haigustele, nagu astma, epilepsia, autismispektri häire, õpiraskused ja käitumisprobleemid.

Tunnused

Jacobsi sündroomiga laste sünnikaal ja –pikkus ei erine teistest lastest, kuid umbes teisest eluaastast hakkavad poisid eakaaslastega võrreldes kiiremini kasvama. Puberteedieas on nad eakaaslastest ca 7-8 cm pikemad. Puberteedieas kasvuspurt jätkub, täiskasvanud mehed on keskmiselt 188 cm. Sekundaarsete sugutunnuste areng võib alata tavapärasest ca 6 kuud hiljem, kuid muus osas on areng tavapärane. Kõne ja motoorika areng võivad olla tavapärasest aeglasem.

Lastel on tavapärasest sagedamini astmat, ca 3% poistel esineb epilepsiat (tavapopulatsioonis on epilepsia esinemissagedus umbes 1%). Umbes 20% poistel on kirjeldatud probleeme hammastega – hambad võivad olla laiemad, hamba emaili häired, hambumushäired jmt.

Poiste intellekt on tavapärasel vahemikus (IQ keskmiselt 10-15 punkti keskmisest madalam), kuid tavapärasest sagedamini esineb õpiraskusi, eeskätt lugemise ja kirjutamisega. Jacobsi sündroomiga poistel kirjeldatakse tavapärasest sagedamini käitumishäireid, eriti neil, kel esinevad õpiraskused.

Umbes 20% 47,XYY karüotüübiga poistel diagnoositakse autismispektri häire. Pea 80%-l on tähelepanu- ja käitumishäire.

Enamus 47,XYY mehi on fertiilsed, nende spermatoosidid on normaalse karüotüübiga.

Pärandumine

Jacobsi sündroom ei ole pärilik. Üldjuhul on 47,XYY karüotüübi põhjuseks kromosoomide lahkumise häire meioosi II jagunemisel, mil ühte spermatoosidi satub kaks Y kromosoomi. Kui selline rakk viljastab munaraku, on embrüol kaks Y kromosoomi.

47,XYY karüotüübiga meeste sperma kromosoomid on normaalsed, nende lastel ei ole suurenenud riski 47,XYY või 47,XXY karüotüübiga poja sünniks. Pärandumise risk on <1%.

Sünnieelne diagnostika

Sünnieelset diagnostikat tuleks last ootavale paarile pakkuda, kuid samal ajal tuleb kaaluda nii väga madalat pärandumise riski kui protseduuriga seotud riski raseduse katkemisele. Seega on alternatiiv NIPT.

Allikad

www.Rarechromo.org