

记者 王怡/文 吴畅/图

最近,关于“超雄综合征”的话题热度一直居高不下,起因是四川一孕妇在医院检出嵌合体超雄综合征,上网求助。关于宝宝是去是留的问题,网友们展开了激烈探讨,纠结了一个月后,该孕妈妈决定终止妊娠。

到底什么是超雄综合征?它离我们的生活遥远吗?怀了超雄宝宝该怎么办?超雄孩子真的是天生坏种吗?记者就此采访了台州生殖专家。

超雄基因是天生坏种吗?怀了「超雄宝宝」能留下吗……

台州生殖专家带你解读「超雄」

超雄患者社会适应能力基本正常

台州医院生殖中心主任医师诸溢扬介绍,超雄综合征,也称为XYY综合征,是一种性染色体异常的疾病,主要表现为比正常人多一条Y染色体。

大家最关注的是,在性格、生育等方面,超雄综合征患者与普通人的区别?

“首先,大多数XYY男性的智力在正常范围内,但平均智商可能略低于普通人群,个别病例可能还存在学习困难,尤其是在语言和阅读方面。”诸溢扬说,从身体特征方面来看,超雄综合征患者通常身材高大,没有其他显著的身体异常,青春期发育正常,且生育能力通常正常。不过,超雄基因有一半的概率会遗传到下一代。

当然,部分患者在行为和心理上,也可能表现出轻度问题,例如注意力缺陷多动障碍(ADHD)和冲动行为,但并不

非所有患者都有这类问题。因此总体而言,XYY男性的社会适应能力基本为正常状态。有的患者如果不去做基因检测,可能一辈子都不知道自己有此类异常。

从目前的医学文献和临床经验来看,部分超雄患者的Y染色体可能不止一条,甚至出现XYYY、XYYYY等情况,也就是少见的“多Y染色体综合征”。那么Y染色体越多,异常程度越大吗?

这点,诸溢扬给予肯定。“Y染色体的数目越多,通常与更多的异常相关,尤其是在智力和行为方面。”他说,这是因为每增加一条额外的Y染色体,会引入更多的基因表达异常和染色体不平衡,进而引起各种生理和心理异常。

门诊中,诸溢扬曾接诊一对夫妻,他们希望解决多年不育的问题。在妻子的描述中,丈夫是个性格不稳定、容易

冲动、有暴力倾向的人,且毛发相对正常人更旺盛。在对夫妻俩进行综合性检查后,医生确诊其丈夫为XYYY患者。这也从侧面解释了,丈夫脾气暴躁、行为异于常人,且夫妻俩多年要不上孩子的原因。

“大多数XYYY、XYYYY患者,可能存在中度到重度的智力发育迟缓,语言和学习障碍较为常见。”诸溢扬说,在身体特征方面,患者可能会出现一些异常状态,如面部不对称、四肢异常、身材较高、毛发旺盛等,且生育能力可能受影响,但具体情况不明,需要更多的研究数据。

行为和心理方面,多数XYYY、XYYYY患者可能有严重的行为问题,包括攻击性、冲动性和社交障碍。而这些行为问题,往往需要特殊教育、心理干预,以及长期的照护和支持。

对于染色体异常疾病,及早发现确诊很重要

不过,大家也不要因此对超雄综合征望而生畏。诸溢扬表示,事实上,它属于所有的染色体疾病里最轻的一类疾病。

除了超雄综合征,医学上还还存在其他类型的性染色体异常,如X(特纳综合征)、XXY(克氏综合征)、XXYY(XYYY综合征)等。这些综合征的起源,主要是由于精子分裂时发生问题,而且性染色体往往能够逃避精子生产过程中的“质检监控”。

比如特纳综合征,通常在出生或婴儿期通过临床特征和染色体分析诊断

得出,是相对比较常见的一种染色体疾病。患有特纳综合征的女性,只有一条X染色体,或第二条X染色体不完整,这一异常会导致部分身体和发育问题,例如身材矮小、卵巢发育不良、不孕、性发育迟缓或缺失等。

“早期诊断和多学科的医疗团队支持,可以帮助管理特纳综合征的症状和相关健康问题。”诸溢扬说,治疗方法包括生长激素治疗以增加身高、激素替代疗法以诱导性发育,以及对特定健康问题的监测和治疗。

再比如克氏综合征,通常由于精子或卵子形成过程中染色体未能正确分离,导致额外的X染色体,相较于超雄综合征来说,也更为常见。XXY患者智力通常属于正常范围内,但可能有轻度的学习困难。身体特征包括身材高大、长腿、较少的面毛和体毛,有时还伴有睾丸发育不全和生育能力低下等。

因此,对于有额外Y染色体或染色体出现异常的个体,进行早期的医学评估和干预非常重要,以便于及早提供适当的支持和治疗。

“超雄宝宝”是“天生坏种”吗?该不该留?

随着如今国内产前诊断技术的发展及普及,孕12周及以上的孕妇,可以通过羊膜穿刺术、无创产前检测、绒毛膜采样术等方法,检测出自己的宝宝是否健康。

“羊膜穿刺术是目前主流的检查方法,在孕中期进行,主要通过抽取羊水样本进行染色体分析,可以检测出胎儿是否有额外的Y染色体。”诸溢扬说,无创产前检测,则主要是通过抽取母体血液中的胎儿DNA进行检测,是一种风险较低的检测方法,通常在孕早期(约10周)就可以进行。但准确性会相对超差一些,X染色体的准确率在85%左右,Y染色体的准确率则更差。

至于绒毛膜采样术,主要在孕早期进行,通过抽取胎盘组织进行基因检测,可以早期发现染色体异常,但目前已基本被更为简单的无创所替代。

产前筛查,帮准爸妈进行基因的初步“过滤”。那么,当检查出体内胎儿有超雄基因后,这个宝宝到底该不该被留下?

诸溢扬表示,一些网上所说的“恶魔基因”或“天生坏种”,其实是对超雄综合征的错误认识和误导性称谓。

“虽然XYY男性可能有轻度的行为问题或学习困难,但这并不代表他们天生具有反社会或犯罪倾向。”诸溢扬说,是否继续妊娠是一个复杂且个人化

的决定,需要考虑多方面因素,包括医学建议、家庭情况和个人价值观。

对此,他给出建议,在明确宝宝是超雄综合征的情况下,孕妇夫妻可以与产前诊断遗传专家讨论,了解XYY综合征的具体影响和可能的支持措施。同时,进行详细的产前检测和评估,了解胎儿的发育状况和可能的健康问题。最后,通过宫内胎儿超声波和激素检测了解性别畸形的严重程度,为父母提供决策依据。

“继续或终止妊娠是个人决定,应基于全面的医学信息和个人情况。”诸溢扬说,虽然XYY男性可能有轻度的行为问题或学习困难,但这些并不代表他们天生具有反社会或犯罪倾向。一般情况下,医生只有在确认胎儿出生后具有异常表征时,如21三体综合征(唐氏综合征)等,才会给予终止妊娠的建议。在绝大多数情况下,XYY综合征并不构成终止妊娠的医学指征,患者通常可以过上正常生活。

