

Klinefelter oireyhtymä

lastenneurologi Teija Salokorpi 10.10.2008

OMIM?
ICD10 Q98.0

Klinefelter oireyhtymä, Kromosomipoikkeavuus 47XXY, XXY-oireyhtymä

Yleisyys

Klinefelter oireyhtymä on eräs yleisimpiä kromosomimuutoksia. Esiintyvyys on noin 1:600 vastasyntynyttä poikalasta. Sen mukaan Suomessa syntyy vuosittain n. 50 poikaa, joilla on tämä oireyhtymä.

Oireet ja löydökset

Imeväisiässä XXY-pojat eivät poikkea mitenkään ikätovereistaan. Esikouluikässä poikia kuvataan hieman ujoiksi ja vetäytyviksi. He oppivat kävelemään hieman myöhemmin kuin ikätoverinsa ja ovat myöhemminkin ehkä jossain määrin heitä kömpelömpiä. Puheen ja kielen kehitys on usein viivästynyt, ja koulun alettua monella nousevat esiin jonkin asteiset oppimisen ja tarkkaavuuden ongelmat. Monen XXY-pojan kehitys ei näinäkään vuosina mitenkään poikkea tavanomaisesta.

Murrosikä alkaa yleensä tavalliseen tapaan, pääosin kuten muillakin samanikäisillä. Tähän asti myös hormonituotanto ja –taso ovat olleet normaalin rajoissa. Kehityksen edetessä alkavat XXY-pojat kuitenkin jäädä puberteettikehityksessään muista jälkeen. Murrosiässä normaalisti lisääntyvä testosteronituotanto jää XXY-pojilla vähäiseksi, mistä johtuen sekundaariset sukupuoliominaisuudet kehittyvät tavallista heikommin. Kivekset eivät jatka kasvuaan tavalliseen tapaan vaan jäävät pieniksi (vaikka peniksen kasvu onkin yleensä varsin normaali). Lihaksisto jää usein hennomaksi kuin kavereilla ja parrankasvu, kuten muukin ihokarvoitus, alkaa tavallista myöhemmin ja jää niukemmaksi. Rintarauhasen kasvua tässä vaiheessa esiintyy XXY-pojilla hieman keskimääräistä useammin. Ilman testosteronihoitoa pituuskasvu jatkuu pitempään kuin muilla ja aikuispituus on huomattavasti odotuspituutta suurempi.

Suurin osa XXY-miehistä on hedelmättömiä siittiöiden niukkuuden tai puutteen vuoksi, mutta tästäkin säännöstä on (harvoja) poikkeuksia, erityisesti jos kyseessä on ns. mosaikismi (ylimääräinen X-kromosomi onkin vain osassa henkilön soluista).

Yleisesti ottaen XXY-miesten terveys on hyvä ja elämänkaari tavanomainen. Eräitä autoimmuunisairauksia esiintyy hieman keskimääräistä useammin (esim. kilpirauhastulehdus), mutta yleensä ottaen terveydentila vastaa suurin piirtein muuta väestöä.

Etiologia

Pojan kromosomisto on normaalisti 'kromosomikielellä' merkittynä muotoa 46XY, mikä merkitsee, että hänen soluissaan on paitsi 22 autosomiparia myös sukukromosomit, eli äidiltä saatu X- ja isältä peräisin oleva Y-kromosomi. Joskus siittiömuodostuksessa sattuu solunjakautumisen häiriö, jonka seurauksena siittiössä onkin yhden sukukromosomin sijasta kaksi, tässä tapauksessa yhdistelmä XY. Myös munasolussa voi joskus olla poikkeuksellisesti yhden sijasta kaksi X-kromosomia. Tällaisesta sukuolusta alkunsa saanut poikalapsi omaa kaikissa soluissaan ylimääräisen X-sukukromosomin ja hänen kromosomistoaan kuvataan merkinnällä 47XXY.

Diagnoosi

Diagnoosi todetaan yleensä verinäytteestä tehdyllä kromosomitutkimuksella. Joskus diagnoosi todetaan jo lapsivesinäytteestä tehdystä kromosomitutkimuksesta. Usein diagnoosi selviää vasta aikuisiässä miehen hedelmättömyystutkimusten yhteydessä.

Hoito ja kuntoutus

Hoito ja kuntoutus on yksilöllistä ja oireenmukaista. Alle kouluiässä useilla todettava puheen ja kielen kehityksen viive voi edellyttää puheterapiaa. Joskus oppimisvaikeudet edellyttävät koulun tukitoimia tai erityisiä terapioidia.

Testosteronikorvaushoito aloitetaan, jos puberteettikehitys on hidasta tai vajaata, yleensä noin 12 vuoden iässä, jotta puberteettikehitys olisi mahdollisimman normaali. Testosteroni annetaan pistoksina lihakseen noin kerran kuussa.

Lisätietoja:

Tukiperherekisteriä pitää mm. Rinnekoti-Säätiön Lasten kuntoutuskoti, os. Ruusulankatu 10, 00260 Helsinki, e-mail: lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

Klinefelter esim. internetistä www.aaksis.org (englanninkielinen tiivis esitys eri puolilta aihetta valottaen, valitse näpäyttämällä kotisivulta KS/ XXY Information!)
Suomeksi laaja seikkaperäinen artikkeli osoitteessa www.lastenendo.sci.fi/potilaille/kliner.html

Väestöliiton sivuilta artikkeli suomeksi: www.vaestoliitto.fi (valitse: toimintayksiköt-perinnöllisyysklinikka-tietolehtiset-47XYY!)