

KLINFELTERJEV SINDROM

*Marieta Vučemilo**

Klinefelterjev sindrom je splet simptomov, ki so posledica aberacije spolnega kromosoma pri moških. V nasprotju z normalnim stanjem XY, se pri sindromu pojavi trisomija XXY. Do te pride zaradi nepravilnega ločevanja kromosomov, bodisi ob nastanku gamet (v veliki večini v jajčni celici) ali pa v zigoti. Lahko pa se pojavi tudi kasneje v razvoju in takrat nastane mozaicizem; to pomeni, da je trisomija prisotna samo v nekaterih delih telesa.

Okrog 80 % moških s Klinefelterjevim sindromom ima v vseh celicah vzorec XXY, približno 15 % jih pripada t.i. mozaični varianti, ostali pa imajo enega ali več nadštevilnih X kromosomov in k temu pripadajoči Y kromosom.

Sindrom je dobil ime po ameriškem zdravniku Haryju Klinefelterju (beri Klajnfelter), ki ga je leta 1942 s sodelavci natančno opisal pri moških z ginekomastijo, močno reduciranim številom spermijev in povečanim izločanjem hormonov hipofize (FSH in LH); vendar so kromosomsko aberacijo kot vzročno pomembno za ta sindrom ugotovili šele 1959. leta. Tovrstna kromosomska aberacija ni tako redek pojav. Na približno 500 moških pride 1 oseba s Klinefelterjevim sindromom. Simptomi, ki so značilni za ta sindrom, niso pa pri posamezniku vsi nujno prisotni, so naslednji:

1. visoka rast – pogosto preko 180 cm,
2. dolge ekstremitete – nesorazmerne s telesom,
3. skolioza
4. ektopija testisov ali kriptorhizem,
5. hipospadija ali epispadija
6. majhen penis
7. moten razvoj motorike in govora
8. zapoznela puberteta
9. slaba poraščenost obraza in telesa
10. ginekomastija
11. osteoporoza
12. anemija
13. hiperglikemija
14. adipoznost
15. klinodaktilija 5. prsta
16. motnje pomnenja

*Marieta Vučemilo, dr. med. Psihiatrična bolnišnica Ormož, Ptujška c. 33, 2270 Ormož.

17. lažja mentalna retardacija

18. sterilnost ali subfertilnost

V vzročno posledičnem odnosu s temi simptomi je zelo nizka produkcija moškega spolnega hormona – testosterona in produkcija semenčic. Zato je pomembna zgodnja diagnoza in pravočasna substitucijska terapija, s katero se utegne marsikaterega teh simptomov preprečiti ali vsaj omiliti.

Do sedaj se je pri večini moških s Klinefelterjevim sindromom le-ta diagnosticiral v odrasli dobi pri preiskavah sterilnosti – ko sta zakonca želela imeti otroke. To odkritje je bilo za mnogo njih zelo travmatično in so šele takrat razvili različne psihične motnje. Sedaj, ko je čedalje več starejših nosečnic in pogosto uporabljajo prenatalno diagnostiko, v tem obdobju pogosteje diagnosticirajo ta sindrom.

Če so izražene telesne značilnosti Klinefelterjevga sindroma, kot so na pr. slaba poraščenost, ginekomastija, skolioza, majhen penis, povzročijo pri marsikaterem takih moških psihične težave in komplekse, vodijo v socialno izolacijo, ali v različne neustrezne vedenjske vzorce kot poskus nadkompenzacije ali rabe neuspešnih obrambnih mehanizmov. Motnja je lahko tudi vzrok za šolski neuspeh, bolj kot morda nižji IQ. Dejanska mentalna retardacija – če obstaja, pa je huda prizadetost za takšne ljudi.

Klinefelterjev sindrom se redko diagnosticira pred puberteto, čeprav so takšni otroci nekoliko mirnejši in pasivnejši od sovrstnikov. Pogosteje kot pri drugih otrocih je upočasnjen motorični razvoj (hoja, stoja, igre z žogo), upočasnjen pa je tudi razvoj govora.

Telesni razvoj je neenakomeren, obstaja nesorazmerje med telesom in dolgimi okončinami. Inteligentnost je v povprečju nekoliko nižja, v šoli imajo več težav z učenjem kot ostali, vendar to ni zmeraj: lahko so tudi v povprečju ali nad njim, vendar je to prej izjema kot pravilo. Prava mentalna retardacija je redka, IQ je večinoma med 80- 90.

Pomembno za njihov seksualni razvoj je, da imajo ob rojstvu normalno velike testise. Ko se pri 12-letniku povečajo z 2 na 12 ml, ostanejo pri moškem s Klinefelterjevim sindromom vse življenje na 2 ml ali še manj. Moški z opisanim sindromom imajo večinoma normalen izgled skrotuma in penisa, pri nekaterih pa je penis zelo majhen. Poraščenost je manjša kot pri ostalih moških. Večina jih ima normalen libido in potenco, pripadajo moškemu fenotipu in identifikaciji, med njimi ni večjega števila homoseksualnih ali drugih seksualnih aberacij, kot v ostali moški populaciji. Nekako pri polovici fantov s Klinefelterjevim sindromom nastopi puberteta zelo pozno. Po zunanem videzu so infantilno feminini, evnuhoidni, z ginekomastijo, pa tudi pri njih je libido lahko normalen.

Pri psihičnih značilnostih teh oseb poudarjajo nekateri avtorji močno nihanje razpoloženja, impulzivnost, težko se osamosvajajo, navezani so na mater, pogost je alkoholizem ali druge odvisnosti, možne so psihotične atake, predvsem shizofrenskega tipa ter različne emocionalne težave. Eno od vprašanj je, ali se moški s Klinefelterjevim sindromom lahko poročijo? Seveda, za to ni ovir, otroke pa lahko posvojijo, le če nimajo večjih psihičnih težav. Kot zakonski možje so prej boljši kot slabši od ostalih, za dobro seksualno funkcioniranje pa poskrbi terapija s testosteronom.

Pri tistih moških ki imajo v vseh celicah vzorec XXY, je možnost oploditve zelo majhna; v nekoliko boljšem položaju pa so tisti z mozaično varianto. Drugo vprašanje je, kdaj začeti s hormonsko terapijo. Znanstveniki si v tem niso enotni. Prof. Johannes Nielsen na Danskem, ki se s tem veliko ukvarja, meni, da je optimalno začeti pri 11. letu starosti. S tem doseže, da se puberteta pravočasno razvije obenem s sekundarnimi spolnimi značilnostmi. Prepreči pa se razvoj ostalih neugodnih simptomov tega sindroma.

Klinefelterjev sindrom pravzaprav ni bolezen – je prirojeno stanje, ki pa ob nevednosti in nepravočasnem prepoznavanju utegne prizadetim fantom kot tudi njihovim staršem povzročiti velike psihične, psihosocialne in ostale težave. Ob odkritju diagnoze pa morajo biti vsi relevantni, kakor tudi sam moški s Klinefelterjevim sindromom, natančno obveščeni in poučeni, ter tudi deležni ustrezne psihološke in psihiatrične pomoči.

V svetu, zlasti v zahodni Evropi, obstajajo združenja ljudi s Klinefelterjevim sindromom, izdajajo biltene in časopise, medsebojno si pomagajo. Med njimi so tudi visoko izobraženi, celo akademiki.

Prikaz osebe s Klinefelterjevim sindromom:

27-letnik, samski, brez stalne zaposlitve, odraščal je v urejeni družini. Starša in sestra imajo višjo oz. visoko izobrazbo.

Do osnovne šole je hodil v vrtec, bil je plah otrok. V osnovni šoli je bil odličnjak, po zaslugi staršev. Težave so se začele v gimnaziji, ponavljal je 3. letnik, matematika mu ni šla. Iz tega obdobja ima prve izkušnje z alkoholom in marihuano, »hotel se je pokazati pred sošolci, ker ni bil kot ostali, bil je poln kompleksov in občutkov manjvrednosti«.

Po končani gimnaziji se je vpisal na fakulteto, študij mu ni šel, v glavnem je pohajkoval z družbo, pil in kadil »travo«.

Vojsko je odslužil, komaj so ga sprejeli, ker je bil »suh in brez kondicije«.

Po vojski je ponovno poskušal študirati na drugi fakulteti, v dveh letih ni nare-

dil nič, le postal odvisen od alkohola in »trave«. Potem se je zaposlil v tovarni, vendar dela, reda in discipline ne zmore. V obdobju ko je veliko pil, si je nako-pičil kar nekaj dolgov za prometne prekrške.

V našem zavodu je bil 3 krat hospitaliziran od marca letos. Dvakrat na oddelku za odvisnosti, kjer je tudi končal program zdravljenja in je od takrat abstinent. Julija je bil sprejet na psihiatrični oddelek zaradi oneroidne epizode in depresiv-ne stanjske slike s samomorilnostjo. Na podlagi zunanjega videza in psihičnih težav sem posumila, da gre pri pacientu za Klinefelterjev sindrom, pogovorila se o tem z bolnikom in s starši ter svetovala, da se naredi citogenetska preiskava, s katero je bilo mogoče pokazati, da gre za XXY kariotip v vseh celicah telesa.

Pri našem pacientu je prisotnih precej simptomov, prej naštetih v Klinefelter-jevem sindromu: operiran je bil zaradi kriptorhizma, ima majhne testise (penis in libido normalna), je visoke rasti z dolgimi ekstremitetami, ni poraščen, ima ginekomastijo. Kot otrok je bil plah in miren, zelo pozno se je razvila puberteta. Sledil je šolski neuspeh, različni neustrezni vzorci vedenja kot posledica kompleksov zaradi »drugačnosti« (zloraba alkohola, kanabisa), na koncu se je zaradi stisk odločil na zdravljenje odvisnosti. Ko alkohola in »trave« ni več, se je razkrila čustvena infantilnost in labilnost, impulzivnost in depresivnost. Odkritje prave diagnoze je pacien-ta in njegove starše precej prizadelo, še najbolj pa spoznanje, da ne bo mogel imeti potomstva. Vendar so se o vsem dobro informirali, kolikor tolikor sprijaznili z dejstvi, pacient pa bo začel z nadomestno hormonsko terapijo, da se popravi, kolikor se še popraviti da. Diagnozo smo namreč pri njem postavili zelo pozno.

Psihične težave zdravimo z antidepresivom in stabilizatorjem razpoloženja.

LITERATURA

1. Kaplan H.I, Sadock B.J (eds.). Synopsis of Psychiatry. 7th edition. Baltimore: William & Wilkins, 1994: 654, 685.
2. Vitorović M. Psihične motnje v zvezi z enokrinimi boleznimi. In: Milčinski L (ur.). Psihijatrija. Ljubljana: Državna založba Slovenije, 1986: 266.
3. Nielsen J, Buhren A, Blin J. Klinefelter's Syndrome. Ein Information-schrift mit Berichten von Selbstbetroffenen. Universitat des Saarlandes Homburg 2003; 5: 1 – 15.
4. Zitmann M. Testosteronwirkung und Testosterontherapie bei Manneren mit KS. Der Klinefelter 2004; 1: 10 – 11.
5. Stingl W. Wird das Klinefelter Syndrom fruh erkannt, kann die Lebensperspektive verbessert werden. Aertze Zeitung (2004).
On line: [www.Aerztzeitung.de \(docs \(04/02_03990303\).as\)](http://www.Aerztzeitung.de/docs(04/02_03990303).as).