



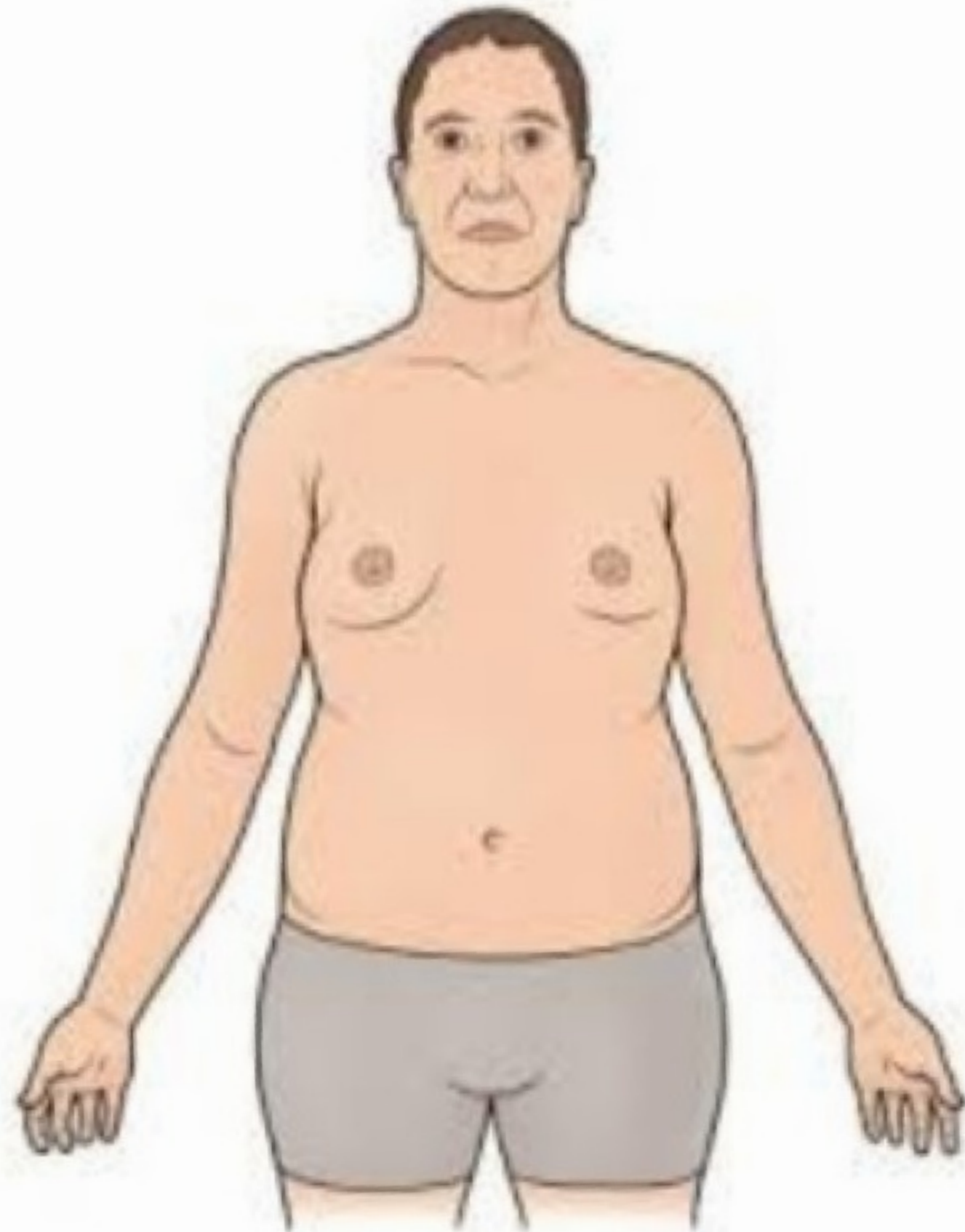
Klinefelterův syndrom

Vypracovali: Nikola Hrdá, Jakub Mušuka, Tereza Navrátilová, Peter Slodička, Eva Štefániková, Štefan Šuška, Nikola Tkáčová, Vojtěch Svízela

Klinefelterův syndróm

- genetické onemocnění, kdy postižený jedinec má 1 chromosom Y a 2 (nebo víc) chromozomů X - teda karyotyp 47,XXY
- příznaky se liší v závislosti od věku pacienta:
 - novorozenci a batolata: svalová slabost, spomalený psychomotorický vývoj, nesestouplá varlata v termínu porodu – ne vždy, často bez nápadností
 - děti a adolescenti: dlouhé nohy, krátky trup, široká pánev, nepřítomna nebo opožděná puberta, menší svalová hmota, nedostatek energie, hypogonadizmus, mikroorchidizmus, gynekomastie, mohou být problémy s pozorností, problémy ve škole
 - dospělí: neplodnost, atrofie varlat s hyalinizací semenotvorných kanálků, redukované ochlupení, eunuchoidní vzhled
- tito jedinci mají zvýšené riziko germinativních nádorů, nádorů prsu a osteoporózy
- základem léčby je substituce testosteronu

The signs.



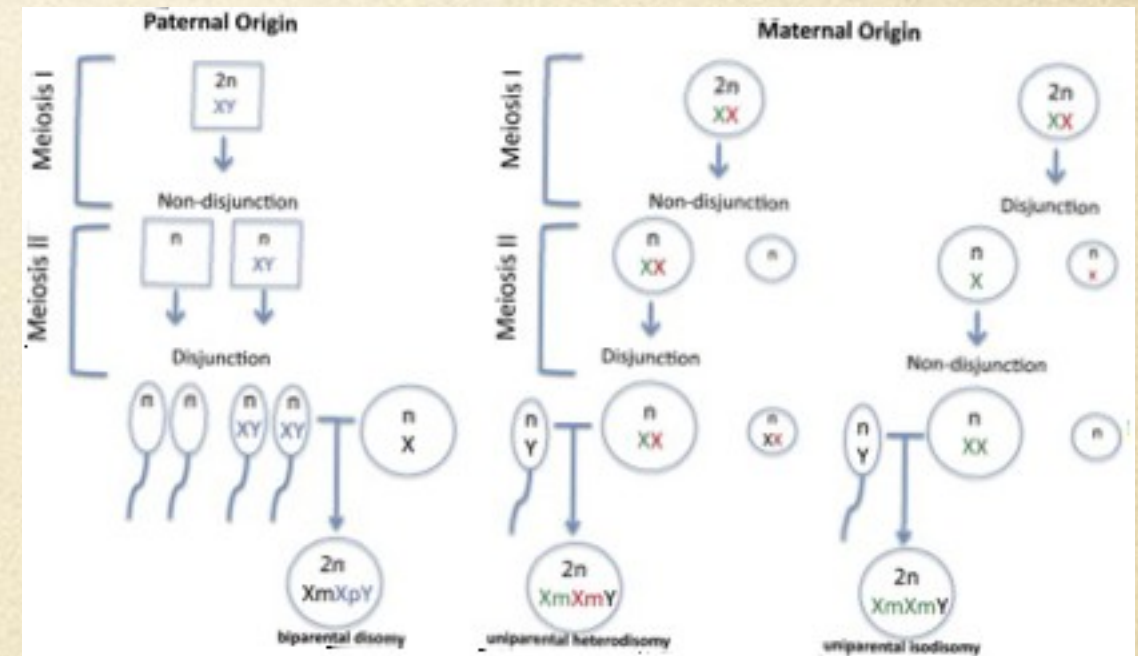
- A taller less muscular body than males there age.
- Broader hips and longer legs.
- Larger breast.
- Weaker bones.
- A lower energy level.
- Smaller penis and testicles
- Delay in puberty or go a parcel amount.
- Less facial and body hair following puberty.

Genetická příčina potíží

- **gonozomální numerická aberace - aneuploidie**
- přítomnost nadpočetného gonozomu X u muže
- → **47, XXY** - nejčastější (typická manifestace)
- → 48, XXXY nebo 49, XXXXY - polysomie X (výraznější manifestace syndromu – již se nejedná o čistý Klinefelterův syndrom)
- druhá nejčastější extrachromosomální porucha, incidence 1 na 1000 narozených chlapců
- Klinefelterův syndrom dle **MNK-10 klasifikace**:
 - Q98.0 Klinefelterův syndrom, karyotyp 47,XXY
 - Q98.1 Klinefelterův syndrom, muž s více než dvěma X chromosomy
 - Q98.2 Klinefelterův syndrom, muž s karyotypem , XX
 - Q98.4 Klinefelterův syndrom, nespecifikovaný

Riziko opakování pro příbuzné pacienta

- Náhodní chromozomální aberace
- Riziko se zvyšuje se stoupajícím věkem matky
- V rodině s postiženým dítětem není riziko výskytu onemocnění zvýšeno oproti zdravé populaci



Prevalence

- 4. Prevalence onemocnění v populaci
- • KS dnes představuje **nejpočetnější typ gonozomální aberace** (Morris et al., 2008).
- • Odhaduje se, že **0,1–0,2 % mužů** v populaci nese tuto aberaci, (1:1000-1:500)
- • v případě pacientů s azospermií tvoří až **13%** (což představuje nejčastější příčinu tohoto problému (Tuttelmann et al., 2008).
- **1:1000-500**

Možnosti vyšetření

Vyšetření karyotypu metodami klasické cytogenetiky

Prenatální diagnostika:

- možnost diagnostiky in utero – odběr amniové tekutiny

Postnatální diagnostika:

- Odběr periferní krve

- Fyzikální vyšetření – menší rozměr varlat, abnormální délka dolních končetin, gynekomastie...

- Klinefelterův syndrom se často diagnostikuje náhodně

- Novorozenecký screening na Klinefelterův syndrom se v ČR neprovádí

Možnosti léčby

- Hlavní možnost léčby je suplementace testosteronem
- Léčba začíná okolo 12 let věku, postupné zvyšování dávek
- Efekty léčby:
 - a) Zvýší se ochlupení těla
 - b) Zvyšuje se svalová hmota
 - c) Prevence ostoporózy
 - d) Prevence gynekomastie
 - e) Sociální efekt léčby – začlenění do kolektivu

Další možnosti léčby

- Logopedie v důsledku opožděného vývoje řeči u nemocných s Klinefelterovým syndromem

Terapie dokáže symptomy léčit, ale ne vyléčit.

- Suplementace testosteronem je celoživotní
- Postižení jsou obvykle neplodní – řešení této otázky nabízejí specializovaná centra asistované reprodukce – metodami TESE (testicular sperm extraction) a ICSI (intracytoplasmic sperm injection)
 - Popsáno 21 porodů, kde otec je postižen Klinefelterovým syndromem
 - Všichni novorozenci se narodili zdraví

Použitá literatura

- <http://image.slidesharecdn.com/hbkfs-131205082440-phpapp02/95/klinefelter-syndrome-hrb-4-638.jpg?cb=1386253604>
- <http://www.healthofchildren.com/I-K/Klinefelter-Syndrome.html>
- <http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/klinefelter-syndrome/basics/risk-factors/con-20033637>
- <http://www.biologicalpsychiatryjournal.com/cms/attachment/2002038065/2007306115/gr4.jpg>
- http://en.m.wikipedia.org/wiki/Klinefelter_syndrome
- <http://press.endocrine.org/doi/abs/10.1210/jc.2004-2322>
- <http://archinte.jamanetwork.com/article.aspx?articleid=207495#SCREENING>

Děkujeme za pozornost!

