

سندرم کلاین فلتر (Klinefelter syndrome) یک بیماری ژنتیکی است که زمانی ایجاد می شود که پسری با یک نسخه اضافی از کروموزوم X متولد شود. سندرم کلاین فلتر یک بیماری ژنتیکی است که مردان را تحت تاثیر قرار می دهد و اغلب تا بزرگسالی تشخیص داده نمی شود.

سندرم کلاین فلتر ممکن است بر رشد بیضه تأثیر منفی بگذارد و در نتیجه بیضه‌های کوچک‌تر از حد طبیعی باشد که می‌تواند منجر به کاهش تولید تستوسترون شود. این سندرم همچنین ممکن است باعث کاهش توده عضلانی، کاهش موهای بدن و صورت و بزرگ شدن بافت سینه شود. اثرات سندرم کلاین فلتر متفاوت است و همه علائم و نشانه‌های یکسانی ندارند.

اکثر مردان مبتلا به سندرم کلاین فلتر اسپرم کمی تولید می کنند یا اصلاً اسپرم تولید نمی کنند، اما روش‌های کمک باروری ممکن است برای برخی از مردان مبتلا به سندرم کلاین فلتر این امکان را فراهم کند که صاحب فرزند شوند.

اکثر افراد دارای ۴۶ کروموزوم (بسته‌های DNA) هستند. این شامل یک کپی از یک کروموزوم X و یک نسخه از یک کروموزوم Y است. افراد مبتلا به سندرم کلاین فلتر در مجموع دارای ۴۷ کروموزوم (۴۷، XXY) هستند.

سندرم کلاین فلتر یک بیماری مادرزادی است. این بدان معناست که فرد با آن متولد شده . علائم از فردی به فرد دیگر به طور قابل توجهی متفاوت است. ممکن است در اوایل زندگی تشخیص داده شود. اما بسیاری از مردم حتی نمی دانند که تا بزرگسالی به این بیماری مبتلا هستند، زمانی که علائمی مانند ناباروری ظاهر می شود.

این مقاله در گروه تحقیقاتی بهترین آزمایشگاه تشخیص سرطان سینه تهران تهیه شده است.

سندرم کلاین فلتر چقدر شایع است؟

سندرم کلاین فلتر نسبتاً شایع است و در حدود ۱ نفر از هر ۶۰۰ نفر رخ می دهد. اما بسیاری از افراد (۷۰٪ تا ۸۰٪) احتمالاً نمی دانند که این عارضه را دارند.

علت سندرم کلاین فلتر چیست؟

اکثر مردان دارای یک کروموزوم جنسی X و Y هستند. سندرم کلاین فلتر زمانی رخ می دهد که یک نوزاد پسر با یک یا چند کروموزوم X اضافی متولد شود. این نتیجه یک خطای ژنتیکی تصادفی است که در طول تشکیل تخمک یا اسپرم اتفاق می افتد یا ممکن است بعد از لقاح رخ دهد. مشخص نیست چرا این اتفاق می افتد. در حالی که سندرم کلاین فلتر ژنتیکی است، ارثی نیست. احتمال بارداری دیگری که تحت تأثیر سندرم کلاین فلتر باشد بسیار کم است.

علائم سندرم کلاین فلتر چیست؟

اکثر مردان مبتلا به سندرم کلاین فلتر زندگی عادی دارند. برخی از افراد بسیار خفیف تحت تأثیر قرار می گیرند، در حالی که برای برخی دیگر، تأثیر عمده ای بر زندگی آنها دارد. اکثر نوزادان مبتلا به سندرم کلاین فلتر علائم قابل توجهی ندارند.

برخی از مردان تا زمانی که مشکلات باروری را تجربه نکنند متوجه سندرم کلاین فلتر نمی شوند. برخی ممکن است هرگز متوجه نشوند.

به طور کلی علائم این بیماری در سنین مختلف به شرح زیر است:

### نوزادان:

- فتق

- آرام تر از حد معمول

- کندی بیشتر برای نشستن، خزیدن و صحبت کردن

- بیضه هایی که داخل کیسه بیضه نیفتاده اند

- عضلات ضعیف تر

### کودکان:

- دوست یابی و صحبت کردن درباره احساسات سخت است

- سطوح انرژی پایین

- مشکلات در یادگیری خواندن، نوشتن و ریاضی

- کمرویی و اعتماد به نفس پایین

## نوجوانان:

- سینه های بزرگتر از حد معمول
- موهای صورت و بدن کمتر است
- عضلات کمتر و کندتر از حد معمول رشد می کنند
- دستها و پاهای بلندتر، باسن پهنتر و نیم تنه کوتاهتر از پسران دیگر هم سنشان
- بلوغ هرگز نمی آید، دیرتر می آید یا کاملاً تمام نمی شود
- آلت تناسلی کوچک و بیضه های کوچک و سفت
- بلندتر از حد معمول برای خانواده

## بزرگسالان:

- ناباروری (نمی توان بچه دار شوند زیرا نمی توانند اسپرم کافی تولید کنند)
- میل جنسی کم
- سطح تستوسترون پایین
- مشکلات در ایجاد یا حفظ نعوظ

علائم عصبی سندرم کلاین فلتر شامل موارد زیر است:

علائم عصبی مواردی مانند مسائل رفتاری، تفاوت های یادگیری یا شرایط سلامت روان را توصیف می کند. این

علائم ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- افسردگی
- اضطراب
- مسائل اجتماعی، عاطفی یا رفتاری
- رفتارهای تکانشی
- تفاوت های یادگیری مانند خواندن و چالش های زبان
- اختلال کمبود توجه/بیش فعالی (ADHD)
- تاخیر در گفتار
- اختلال طیف اوتیسم

علت سندرم کلاین فلتر چیست؟

سندرم کلاین فلتر زمانی رخ می دهد که یک کروموزوم X اضافی در کد ژنتیکی شما وجود داشته باشد. این تغییر

قبل از تولد اتفاق می افتد و می تواند به روش های مختلف اتفاق بیفتد:

یک سلول اسپرم حامل یک کروموزوم X اضافی است.

یک سلول تخمک دارای یک کروموزوم X اضافی است.

سلول ها در مراحل اولیه رشد جنین به اشتباه تقسیم می شوند. ارائه دهندگان مراقبت های بهداشتی این موزاییک

را سندرم Klinefelter می نامند. (زمانی رخ می دهد که برخی - اما نه همه - سلول های شما یک کروموزوم X

اضافی داشته باشند).

### عوارض سندرم کلاین فلتر چیست؟

افراد مبتلا به سندرم کلاین فلتر در معرض خطر بیشتری برای ابتلا به برخی از سندرم های متابولیک مانند:

• چاقی (شاخص توده بدنی بیشتر از ۳۰)

• فشار خون بالا

• دیابت نوع ۲

• کلسترول بالا

• تری گلیسیرید بالا

علاوه بر این، افراد مبتلا به سندرم کلاین فلتر بیشتر در معرض ابتلا به موارد زیر هستند:

• ژنیکوماستی.

• سرطان سینه.

- لرزش.
- پوکی استخوان
- بیماری های خود ایمنی (از جمله دیابت نوع ۱، بیماری تیروئید، لوپوس و آرتریت روماتوئید).
- اختلالات تشنجی.
- تفاوت های یادگیری (به ویژه مهارت های زبانی).

### سندرم کلاین فلتر چگونه تشخیص داده می شود؟

پزشکان ممکن است سندرم کلاین فلتر را در دوره های زیر تشخیص دهند:

رشد جنین: پزشکان اغلب جنین ها را برای سندرم کلاین فلتر آزمایش نمی کنند. اگر آنها این بیماری را تشخیص دهند، معمولاً هنگام انجام آزمایش های ژنتیکی (مانند نمونه برداری از پرزهای کوریونی یا آمنیوسنتز) به دلایل دیگر اتفاق می افتد.

دوران کودکی یا نوجوانی: اگر در این سال ها متوجه رشد یا تکامل غیر معمول (مربوط به بلوغ) شود، ممکن است پزشکان آزمایش را توصیه کنند.

بزرگسالی: در صورت داشتن تستوسترون پایین یا مشکلات باروری (مشکل در بارداری با همسرتان) ممکن است پزشکان شما برای Klinefelter آزمایش کنند.

افراد مبتلا به موارد خفیف سندرم کلاین فلتر - آنهایی که علائم ندارند - ممکن است هرگز ندانند که به این بیماری مبتلا هستند.

### چه آزمایشاتی می تواند به تشخیص سندرم کلاین فلتر کمک کند؟

هدف از آزمایش تشخیص و شناسایی یک کروموزوم X اضافی است. رایج ترین راه برای انجام این کار، آزمایش کاریوتایپ است، که یک آزمایش خون است که تعداد و انواع کروموزوم های موجود را به پزشک شما می گوید. پزشکان می توانند از کاریوتایپ در کودکان، بزرگسالان و حتی در جنین ها قبل از تولد استفاده کنند.

پزشکان آزمایش عصبی روانشناختی را برای کودکان مبتلا به سندرم کلاین فلتر توصیه می کنند. بهتر است آنها را در زمان تشخیص و دوباره هر چند سال یکبار آزمایش کنید. این می تواند به شناسایی هر گونه چالش یادگیری کمک کند و مربیان را در مورد چگونگی کمک به موفقیت فرزندان راهنمایی کند.

### پزشکان چگونه سندرم کلاین فلتر را درمان می کنند؟

افراد مبتلا به سندرم کلاین فلتر با آن متولد می شوند. از آنجا که بخشی از کد ژنتیکی آنهاست، نمی توانند آن را درمان کنند یا از شر آن خلاص شوند.

درمان های سندرم کلاین فلتر ممکن است شامل موارد زیر باشد:

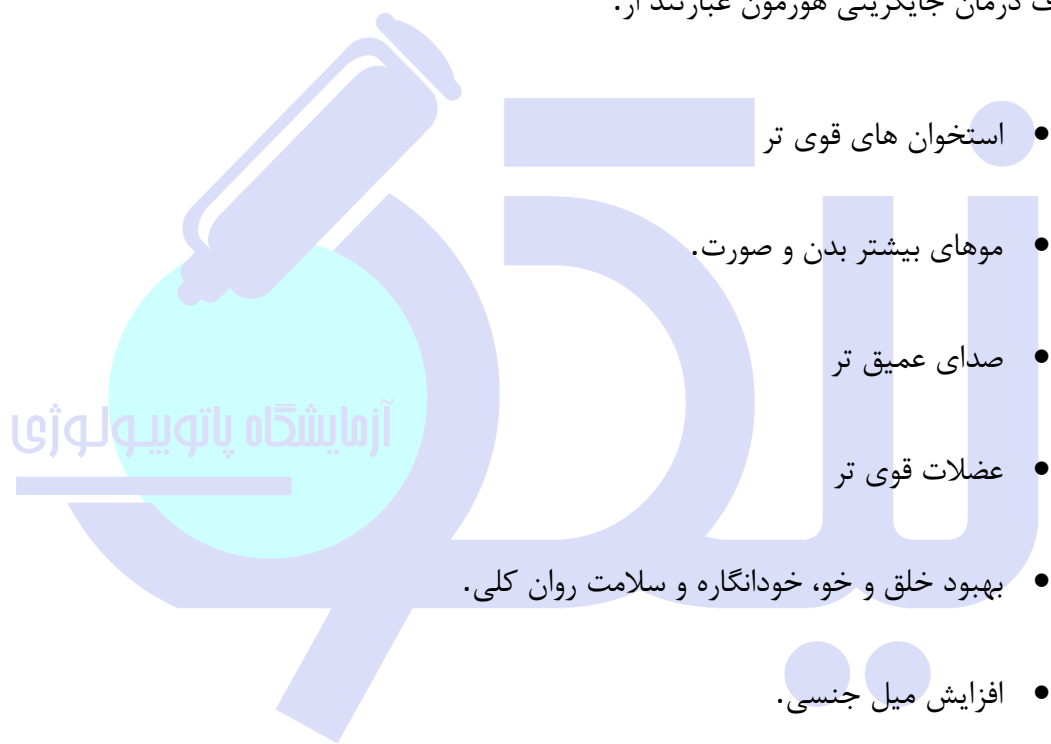
- جایگزینی هورمون.



- تراپی های روانی
- درمان سایر شرایط پزشکی
- در موارد خیلی نادر، جراحی

پزشکان معمولاً تزریق تستوسترون را در کودکان و نوجوانان توصیه می کنند.

اهداف درمان جایگزینی هورمون عبارتند از:

- 
- استخوان های قوی تر
  - موهای بیشتر بدن و صورت.
  - صدای عمیق تر
  - عضلات قوی تر
  - بهبود خلق و خو، خودانگاره و سلامت روان کلی.
  - افزایش میل جنسی.

اگر سندرم کلاین فلتر دارید، می توانید از انواع مختلف روان درمانی بهره مند شوید. به عنوان بخشی از درمان،

ممکن است توصیه به موارد زیر را مشاهده کنید:

- گفتار درمانی (SLPs) برای کمک به رشد گفتار.
- فیزیوتراپی برای کمک به عضله سازی.

- کاردرمانی برای کمک به بهبود مهارت های حرکتی و هماهنگی.
- گفتگو با درمانگران عاطفی، رفتاری و خانواده برای حمایت روانی.

کودکان مبتلا به سندرم کلاین فلتر ممکن است نیاز به تغییراتی در کلاس های درس یا محیط های آموزشی خود داشته باشند. اگر فرزند شما این شرایط را داشته باشد، ممکن است واجد شرایط دریافت کمک ویژه در مدرسه باشد تا دروس را به گونه ای تطبیق دهد که برای او مفید باشد.

در حدود نیمی از نوجوانان ممکن است بافت اضافی سینه ایجاد می شود. اما در افراد مبتلا به سندرم کلاین فلتر، بافت اضافی سینه بیشتر باقی می ماند. اگر بافت اضافی سینه شما را آزار می دهد، پزشک ممکن است جراحی ژنیکوماستی را برای برداشتن بافت اضافی توصیه کند. اکثر پزشکان توصیه می کنند برای انجام این روش تا بزرگسالی صبر کنید.

منابع:

<https://www.webmd.com>

<https://www.healthdirect.gov.au>

[https://www.nhs.uk/conditions/klinefelters-syndrome/#:~:text=Klinefelter%۲۰syndrome%۲۰\(sometimes%۲۰called%۲۰Klinefelter's,genetic%۲۰sex%۲۰of%۲۰a%۲۰baby](https://www.nhs.uk/conditions/klinefelters-syndrome/#:~:text=Klinefelter%۲۰syndrome%۲۰(sometimes%۲۰called%۲۰Klinefelter's,genetic%۲۰sex%۲۰of%۲۰a%۲۰baby)

<https://fa.wikipedia.org/wiki/%D8%A8%D8%B2%D8%B1%DA%AF%E2%80%AC%D8%B4%D8%AF%D9%86%D9%BE%D8%B3%D8%AA%D8%A7%D9%86%D9%85%D8%B1%D8%AF%D8%A7%D9%86%D9%87>

آزمایشگاه پاتوبیولوژی