



## کلاین فیلتر (Klinefelter syndrome)

سندرم کلاین فیلتر یک اختلال آنوپلویدی است که در مردان بروز می کند و فرد مبتلا دارای یک کروموزوم جنسی X اضافه است و اغلب به صورت ۴۷XXY بروز پیدا میکند. این سندرم شایع ترین اختلال کروموزوم جنسی و دومین اختلال کروموزومی ناشی از افزایش یک کروموزوم است، که شیوع آن از ۱ به ۵۰۰ تا ۱ به ۱۰۰۰ در جوامع مختلف گزارش شده است و با افزایش سن مادر خطر بروز آن افزایش می یابد.



علامت بالینی این سندرم در دوره های مختلف زندگی بسیار متفاوت بوده و به شرح زیر است:

پسران مبتلا به این سندرم، در بدو تولد هیچ تفاوتی با سایر پسران ندارند و اولین تظاهر بالینی در کودکان مبتلا، مشکلات گفتاری است. این کودکان معمولاً بلند قدتر، لاغرتر، خجالتی تر و ساکت تر از سایر پسران هم سن و سال خود هستند، دیرتر به راه می افتند و به علت وجود مشکلات گفتاری بعضاً نیازمند کمک های آموزشی برای به پایان رساندن تحصیل هستند. آنها به علت کم توانی در خواندن و نوشتن، اعتماد به نفس کمتری نیز دارند. اکثر این کودکان، ضریب هوشی طبیعی دارند، ولی ضریب هوشی آنها از سایر اعضای خانواده شان کمتر است.

افراد مبتلا به سندرم کلاین فلتر، در آغاز بلوغ، از نظر رشد فیزیکی با سایر افراد طبیعی، تفاوتی ندارند. ولی در ادامه، با مشکلاتی مانند عدم افزایش حجم بیضه و کاهش تولید تستوسترون، مواجه می شوند، که منجر به کوچک شدن بیضه ها و کاهش باروری در آنها می شود. در این بیماران رشد آلت تناسلی و عملکرد جنسی طبیعی بوده ولی میل جنسی کم است. قد و وزن این افراد بیشتر از پدران و برادرانشان است ولی از لحاظ قدرت بدنی ضعیف ترند.



## تشخیص:

تشخیص این بیماری با انجام کاریوتایپ از خون شخص مورد نظر و در دوران بارداری از طریق آمنیوسنتز یا CVS روی جنین صورت میگیرد. در اسمیر خون محیطی این افراد، کروموزوم X غیر فعال به صورت یک زائده دیده می شود. امروزه علاوه بر کاریوتایپ از MLPA و نیز QF-PCR جهت بالا بردن دقت و سرعت تشخیص نیز استفاده می شود.

## اتیولوژی:

کلاین فلتر بیماری ارثی نیست، بلکه ناهنجاری کروموزومی است، یعنی هنگامی که سلول جنسی (تخمک یا اسپرم) تشکیل می شود، خطایی در تعداد کروموزوم های آن اتفاق می افتد و یک کروموزوم اضافی وارد سلول تخم که جنین را به وجود می آورد می شود.

## اقدامات حمایتی:

برای بهبود صفات مردانه در این بیماران، تستوسترون به صورت تزریقی عضلانی، از ابتدای دوران بلوغ هر دو هفته یک بار تجویز می شود. به دلیل وجود درجات مختلفی از افسردگی و یا پرخاشگری بهتر است مشاوره روان پزشکی نیز برای این بیماران انجام گردد.

## مشاوره ژنتیک:

برای هر خانم باردار احتمال داشتن فرزند با نقایص مادرزادی وجود دارد. اگر چه این احتمال خیلی زیاد نیست، اما با انجام روش های غربالگری می توان تا حد زیادی به میزان واقعی این احتمال پی برد. آزمایشات غربالگری شانس یا احتمال ابتلای جنین به یکی از چند بیماری مشخص را نشان می دهد ولی به طور یقین نمی تواند مشخص نماید آیا نوزاد مشکل دارد یا نه بلکه احتمال خطر را مشخص می نماید. برای اطمینان مشاور ژنتیک با درخواست یکسری آزمایشات تشخیصی مانند کاریوتیپ جنین یا QF-PCR میتواند از سلامت جنین مطمئن شود.



جهت کسب اطلاعات تخصصی بیشتر راجع به این بیماری به این [سایت](#) مراجعه فرمایید.

## References:

۱. Perenc M, et al. Utility of the triple test in the detection of abnormalities of the fetoplacental unit. *Med Sci Monit.* ۲۰۰۰; ۶(۵): ۹۹۴-۹.
۲. Jacobs PA, Strong JA. A case of human intersexuality having a possible XXY sex determining mechanism. *Nature.* ۱۹۵۹; ۱۸۳(۴۶۵۷): ۳۰۲.
۳. Farhud DD, et al. A cytogenic investigation on Klinefelter syndrome from Iran, ۲۰۱۱ (in press).
۴. CM Smyth, WJ Bremner - *Archives of Internal Medicine*, ۱۹۹۸ - [archinte.jamanetwork.com](http://archinte.jamanetwork.com). Review from *JAMA Internal Medicine* — Klinefelter Syndrome.
۵. AF Radicioni et al.; Consensus statement on diagnosis and clinical management of Klinefelter syndrome. *Journal of Endocrinological Investigation.* December ۲۰۱۰, Volume ۳۳, Issue ۱۱, pp ۸۳۹-۸۵۰.