

Klinefelterin oireyhtymä on pojilla todettava oireyhtymä, joka johtuu ylimääräisestä X-kromosomista. Yleensä ihmisellä on 23 kromosomiparia ja parista peritään toinen äidiltä ja toinen isältä ja ne määräävät ihmisen perimän. Sukupuolikromosomeista äidiltä peritään X-kromosomi ja X- tai Y-kromosomi isältä eli ylimääräinen X kromosomi voi olla joko äidiltä tai isältä peräisin.

Normaalisti tytöillä on kaksi X-kromosomia (46XX) ja pojilla yksi X- ja yksi Y-kromosomi (46XY). Klinefelterin oireyhtymässä pojilla voi olla yksi tai useampi ylimääräinen X-kromosomi (esim. 47XXY tai harvinaisemmin 48XXYY, 48XXXY tai 49XXXXY). Joskus on myös mahdollista, ettei jokaisessa solussa ole poikkeavaa määrää ylimääräisiä soluja ja tällöin tilannetta kutsutaan mosaikismiksi (10-15% tapauksista). Klinefelterin oireyhtymän esiintyvyys on 1:500-1000 (47XXY), muiden muotojen osuus vielä harvinaisempi. Osa pojista tai miehistä, joilla on Klinefelterin oireyhtymä, jää toteamatta eli esiintyvyys voi olla paljon suurempikin.

Oireyhtymä ei ole periytyvä, vaan kromosomiylimäärä johtuu sattumasta, joka syntyy meioottisen jakautumisen myötä.

## Diagnoosi

Sikiöaikainen diagnoosi on periaatteessa mahdollinen, jos tutkitaan kromosomisto jostain syystä. Yleensä kuitenkin pelkkien seulontatutkimusten perusteella ei herää epäilyä Klinefelterin oireyhtymästä. Syntymän jälkeen diagnoosi saadaan tutkimalla kromosomit oireiden ja/tai löydösten perusteella heränneen epäilyn vuoksi.

## Löydökset ja ilmiäsu

Jos pojalla todetaan mosaikismi, yleensä oireet ja löydökset ovat lievempiä ja mitä enemmän X-kromosomeja on, sitä vaikeampia tai haastavampia oireita ja löydöksiä todetaan. Kaikki löydökset eivät ole todettavissa kaikilla pojilla tai miehillä.

## Lapsuusikä

Vauvalla epäily Klinefelterin oireyhtymästä saattaa herätä pienikokoisen peniksen (mikropeniksen), virtsaputken alahalkion (hypospadian), piilokiveksisyyden (kryptorkidismen) tai pikkusormien käyryyden (klinodaktylian) vuoksi. Yleensä Klinefelterin oireyhtymää ei kuitenkaan diagnosoida vauvaikäisellä, vaan diagnoosi selviää vasta myöhemmin esim. oppimis- tai käytöshäiriöiden perusteella. Lapset saattavat oppia normaalia myöhemmin kävelemään tai puheen kehityksessä voi olla viivettä, etenkin puheentuoton, ei niinkään puheen ymmärtämisen puolella. Oppimisongelmat painottuvat kielelliselle puolelle eli äidinkieli tuottaa haasteita, mutta matematiikka sujuu paremmin. Pojat saattavat olla tavallista ujompia tai herkempiä näiden ongelmien vuoksi. Kouluiässä oppimisvaikeuksia todetaan monella. Joillakin voidaan todeta myös autistisia piirteitä, aktiivisuuden ja tarkkaavaisuuden häiriöön sopivia löydöksiä tai vaikeuksia sosiaalisissa suhteissa tai tunne-elämässä. Jo lapsuusiässä pojat saattavat kasvaa odotuspituuteensa nähden pidempinä.

## Murrosikä

Yleisin testosteronin puutteen syy miehillä on Klinefelterin oireyhtymä. Testosteroni on miesten pääasiallinen sukuhormoni, jota kivekset tuottavat murrosiästä lähtien selvästi enemmän. Ennen murrosikää pojilla on testosteronia yhtä paljon kuin tytöillä. Murrosikäisillä pojilla voi herätä epäily Klinefelterin

oireyhtymästä kivesten poikkeavuuden, murrosikäkehityksen ongelmien (murrosikä alkaa kyllä yleensä normaalisti ja normaaliin aikaan, mutta ei etene normaalisti tai häpy- tai parta-alueen karvoitus on normaalia heikompaa) tai gynekomastian (rintojen kasvun) vuoksi. Kivekset lähtevät siis kasvamaan, mutta jäävät selvästi pienemmiksi ja kiinteämmiksi kuin normaalisti. Penis kasvaa yleensä normaalisti, pojat saattavat kasvaa odotuspituuteensa nähden pidempinä, mutta lihassmassa ei ole ikätovereita vastaava.

#### Aikuisuus

Isolla osalla Klinefelterin oireyhtymä todetaan vasta aikuisiällä esimerkiksi lapsettomuustutkimusten myötä. Hedelmällisyys on alentunut siittiöiden tuotannon vähyyden vuoksi ja ilman lääketieteellistä apua biologisten lasten saaminen erittäin harvinaista. Noin puolet miehistä, joilla on Klinefelterin oireyhtymä, voi saada omia lapsia erilaisten lääketieteellisten hoitojen avulla. Tutkimuksia tehdään ja hoitoja annetaan vain aikuisen miehen sitä itse toivoessa. Hedelmällisyystutkimuksiin kuuluu mm. siemennesteanalyysi. Osalla voidaan todeta aikuisiällä impotenssia tai sukupuolisen halun vähentymistä. Lisäksi aikuisiällä on suurentunut riski sairastua esim. diabetekseen, kilpirauhasen vajaatoimintaan, osteoporoosiin, rintasyöpään tai joihinkin muihin autoimmuunisairauksiin (esim. reuma tai SLE). Tukosriski on kohonnut myös. Klinefelterin oireyhtymä ei itsellään vaikuta elinikään.

#### Hoito

Hoitona voidaan käyttää testosteronikorvaushoitoa, joka toteutetaan pistoshoitona kerran kuukaudessa (Sustanon<sup>®</sup>) tai iholle kerran päivässä levitettävä geelivoiteena (Tostran<sup>®</sup>). Hoito aloitetaan tarvittaessa murrosiässä, jos kehityksen kanssa tulee ongelmia. Tavoitteena on saada fyysisiä muutoksia aikaiseksi (karvan kasvu, lihaksikkuus) ja täten parantaa myös itsetuntoa. Lastenendokrinologi seuraa murrosikäisiä poikia ennen tarvittavaa hoitoa ja hoidon aikana. Osalla hoidon vaste on parempi kuin toisilla. Haittavaikutuksia ei juuri ole, joskus pistokohtaan voi tulla ärsytystä, joka häviää itsellään. Geelihoitoon aikana täytyy huolehtia, etteivät muut henkilöt altistu geelille. Aikuisiällä testosteronikorvaushoito toteutuu pistoshoitona kerran kolmessa kuukaudessa (Nebido<sup>®</sup>) tai geelihoitona.

Lisäksi erilaisia tukitoimia, kuten puheterapiaa tai koulussa oppimisvaikeuksiin tukea, on mahdollista saada. Monesti pojat voivat olla lastenneurologin seurannassa. Gynekomastia saattaa lieventyä itsellään. Tarvittaessa voidaan hankalimmissa tilanteissa harkita kirurgista operaatiota.

Katariina Kankaanpää/Jyrki Lähde/ Satasairaala

Jorma Toppari/TYKS