



Klinefelters syndrom

Johanna Rintahaka, medicinsk redaktör, Harvinaiskeskus Norio 22.1.2021

XXY-syndrom

XXY-trisomi

I korthet

Hos män är Klinefelters syndrom den vanligaste aneuploidin, dvs. förändringen i kromosomantalet. Klinefelters syndrom drabbar enbart manligt kön. Symtomspektret varierar från individ till individ. I symtombilden ingår fysiska, utvecklingsmässiga och beteendemässiga symtom samt symtom som är förknippade med kognitiva funktioner.

Symtom och fynd

I barndomen kan utvecklingen hos pojkar med Klinefelters syndrom vara något försenad, bland annat när det gäller att lära sig tala och gå. I skolåldern kan till exempel läs- och skrivsvårigheter förekomma. Pojkarna är ofta stillsamma, känsliga och blyga, men personlighetsdragen varierar. Autistiska drag, aktivitets- och uppmärksamhetsstörning, dvs. ADHD, samt utmaningar i känslolivet och sociala färdigheter kan höra till syndromet.

Klinefelters syndrom är den vanligaste orsaken till testosteronbrist hos män.

Förändringen i antalet kromosomer till följd av Klinefelters syndrom orsakar inga

störningar hos en del pojkar/män, medan misstankar om syndromet hos andra väcks till exempel i puberteten. Fynd som framkommer i puberteten kan vara till exempel små testiklar, förstörade bröstkörtlar, föga behåring i ansiktet och på kroppen samt störningar i spermieproduktionen. Hos dessa personer kan pubertetsutvecklingen bli ofullständig.

Vid Klinefelters syndrom ligger längdtillväxten ofta över normalfördelningen. De flesta män som har Klinefelters syndrom är sterila på grund av störningar i spermieproduktionen. I vuxen ålder kan Klinefelters syndrom vara förknippat med ökad risk för att insjukna i typ-1-diabetes (insulinbristdiabetes), underfunktion i sköldkörteln och bisköldkörtlarna, osteoporos dvs. benskörhet, bröstcancer samt följande autoimmuna sjukdomar: Sjögrens syndrom, systemisk lupus erythematosus (SLE) samt reumatisk sjukdom.

Syndromets uppkomst, ärftlighet och förekomst

Klinefelters syndrom orsakas av extra X-kromosomer. Normalt har män endast en X-kromosom. Män med Klinefelters syndrom har vanligen två X-kromosomer (47,XXY), men många olika former av förändringar i X-kromosomantalet förekommer, såsom 48,XXYY; 48,XXXYY och 49,XXXYY. Mosaikformer av Klinefelters syndrom är också möjliga (15 % av fallen). Vid mosaicism har endast en del av kroppens celler extra X-kromosomer. Vid mosaikformer av Klinefelters syndrom är symtombilden vanligen lindrigare jämfört med andra former av syndromet. Mannen kan till exempel vara fertil och eventuellt få biologiska barn.

Klinefelters syndrom är inte en ärftlig sjukdom utan kromosomavvikelsen uppkommer biologiskt av en slump, till följd av en helt ny så kallad de novo-mutation. Den bakomliggande orsaken till syndromet är vanligen en störning i delningen av könscellskromosomerna i den sädescell eller äggcell som har deltagit i befruktningen. Klinefelters syndrom kan också uppkomma strax efter befruktningen, när de celler som bildar embryot delar sig. Hög ålder hos mamman med tanke på att bli gravid ökar risken för Klinefelters syndrom hos pojkbarn.

Prevalensen för Klinefelters syndrom uppskattas till 1:500–1:1000, och därmed är syndromet rätt vanligt. Det är möjligt att förekomsten av Klinefelters syndrom är

mycket högre, eftersom lindriga fall lätt förblir odiagnostiserade. Enligt uppskattningar förblir cirka 64 procent av männen med Klinefelters syndrom odiagnostiserade.

Diagnos och behandling

Diagnosen grundar sig på den kliniska bilden och undersökning av kromosomantalet. Screeningundersökningar under graviditeten kan ge antydningar om kromosomavvikelse, också om man inte ännu misstänker syndromet.

Screeningundersökningar (sällningsundersökningar) avslöjar dock inte alltid kromosomavvikelse. Om man misstänker en kromosomavvikelse är det möjligt att först undersöka fostrets kromosomer genom en så kallad NIPT-undersökning (non-invasiv prenatal screening), varvid man tar blodprov på mamman och analyserar fritt DNA från fostret i mammans blod. NIPT har inte ännu klassificerats som en noggrann screeningmetod och därför ska ett avvikande resultat alltid säkerställas med en undersökning av prov från moderkakan eller fostervattnet. Till skillnad från NIPT-undersökningen är undersökningarna av prov från moderkakan och fostervattnet förknippade med en liten risk för missfall (0,1 %).

Man kan också upptäcka syndromet i tidig barndom om man hos ett litet barn konstaterar avvikande placering av urinröret till exempel vid roten av penis eller konstaterar andra avvikelser i barnets utveckling. Diagnosen kan också fastställas i puberteten då pubertetsutvecklingen avviker från det normala, eller först i vuxen ålder till exempel då mannen söker sig till fertilitetsundersökningar.

I puberteten kan man som behandling använda till exempel testosterontillskott, men vilken inverkan det har varierar från individ till individ; vissa män har mer nytta av testosteronet än andra.

Livstidsprognos

Den förväntade livslängden är normal.

Historia

Harry Klinefelter, Fuller Albright och E. C. Reifenshtein beskrev 1942 ett endokrint syndrom, vars grundläggande orsak förblev oklar. Man började kalla syndromet

Klinefelters syndrom. Den grundläggande orsaken till Klinefelters syndrom klargjordes 1959 då Patricia Jacobs och John Anderson Strong i en medicinsk publikation för första gången beskrev en manlig patient, som hade symtom som tydde på Klinefelters syndrom och en extra X-kromosom (47,XXY) i sin arvsmassa.

Vägledning, information, stöd och kurser

Då en diagnos nyligen ställts, eller senare i livet, kan det finnas behov av att diskutera kring den sällsynta diagnosen, om ärftlighet eller annat som är aktuellt.

Kontakta Maria Hintze, sakkunnig i genetisk vägledning: tfn 044 788 1078.

En sällsynt diagnos innebär ofta en stor omställning förutom för den person som fått diagnosen också för föräldrar, syskon och andra anhöriga. Det kan kännas naturligt att söka sig till andra som befinner sig i en liknande situation. Ta gärna kontakt om du vill hitta kamratstöd eller om du har frågor kring gruppverksamhet.

Kontakta Annika Nyman, handledare: tfn 050 400 2070

Mer information i ämnet

MedlinePlus: Klinefelter's Syndrome

National Human Genome Research Institute: Learning About Klinefelter Syndrome

Klinefelter's Syndrome Association

På Facebook hittar du med sökordet "Klinefelter syndrome" flera slutna engelskspråkiga diskussionsgrupper för personer som berörs av syndromet: "Klinefelter Syndrome/47XXY/X and Y Variations Support Group" och "Klinefelter Parents Group". Du kan bli medlem i grupperna genom att anhölla om medlemskap.

Källor

Terveyskirjasto: Duodecim; Klinefelterin-oireyhtymä (47,XXY-mies)

General Practice Notebook – a UK medical reference: Klinefelter's syndrome

National Organization for Rare Disorders (NORD): Klinefelter Syndrome