

# A KIRAKÓS DARABJAI

Tanulságok egy mozaik Klienefelter syndroma esetén

# Klienefelter-szindróma

- Az primer hypogonadismus egyik leggyakoribb oka
  - *1/1000 férfi*
  - *Infertil férfiak 10-15%*

PECH 2019

# Pathológia

- Egy vagy több extra X kromoszómával rendelkező férfi (47, XXY; 48, XXXY, mozaik)
  - *nemi kromoszómák nondiszjunkciója*
- A heretubulusok hyalinisatioja figyelhető meg
- A Leydig-sejtek feltűnőek (valódi hyperplasia/relatív szaporulat)

# Klinikum

- Hypogonadismus
  - *Azoospermia/gátolt spermatogenesis*
  - *Infertilitás*
  - *Önálló tünet is lehet*
- Jellemző alkat:
  - *Megnyúlt alsó végtag*
  - *Csökkent test szőrzet*
  - *Gynecomastia*
  - *Hereatrophia*
- Mentális funkció csökkenése
- Emelkedett FSH, LH, csökkent tesztoszteron

# Klinikum

- Pszichoszociális eltérések
  - *Csökkent belátási képesség, rossz ítélő képesség*
  - *A magasabb szintű nyelvi készségek sérülése*
  - *Csökkent impulzus kontroll*
- Emelkedett hajlam számos krónikus betegség kialakulására
  - *Autoimmun kórképek (SLE)*
  - *Diabetes mellitus*
  - *Daganatok (emlő, csírasejtes tumorok)*
  - *Krónikus bronchitis, emphysema*

# Diagnosztika és kezelés

- Fizikális vizsgálat
  - *Gynecomastia*
- Labor
  - *LH, FSH, tesztoszteron, sperma vizsgálata*
- Genetikai vizsgálat
- Kezelés: tesztoszteron pótlás (fertilítást nem javítja)

# Mozaicizmus

- Összes eset 15%
- A magasabb 46, XY kromoszóma készlettel rendelkező sejtek aránya esélyt ad a fertilitásra
- 47XXY/46XX – rendkívül ritka variáció
  - *7 dokumentált eset*

# Mozaicizmus

- 2015-ben egy lateralis ovotesticularis syndroma háttérében igazolták ezen karyotípust [1]
  - *16 éves fiúként nevelt gyermek*
  - *Ciklikus haematuria, hasi görcsök, gynecomastia*
  - *Opus során csökevényes belső női nemi szerveket találtak*
- 2016. júniusában egy indiai fiúként nevelt gyermek esetét mutatták be [2]
  - *3 évesen cryptorchismus gyanújával műtét történik, szövettan ovarium maradványt igazolt*
  - *Ezt követően kontroll, további kivizsgálás nem történik 12 éves korig*
    - *Eunuchoid alkat, obesitás, gynecomastia*

1. Shyam m Talreja, Indraneel Banerjee, Sher Singh Yadav, Vinay Tomar A rare case of lateral ovotesticular disorder with Klinefelter syndrome mosaicism 46, XX/47, XXY: An unusual presentation Urol Ann. 2015. Oct-Dec; 7(4): 520-523

2. Noor Shafina Mohd Nor, Muhammad Yazid Jalaludin A rare 47, XXY/ 46, XX mosaicism with clinical features of Klinefelter syndrome



# Esetbemutató

- H. Zoltán, 41 éves
- Távlabbi anamnézisében érdemi eltérés nem szerepel.
- Gynecomastia már serdülőkorban észlelt (kivizsgálása nem valósult meg)
- 2007-ben ismételten megkezdődött volna kivizsgálása, azonban ekkor sem jelent meg kontrollra

# Első megjelenés

- Fiz. vizsg.: obezitás; kicsi, puha herék; gynecomastia
- Labor: LH: 19,4 mIU/ml, FSH: 46,5 mIU/ml, Teszt.: 28,98 mg/dl
- Mammographia: felszaporodott mirigyállomány, malignitás nincs
- Genetikai vizsgálat: 46, XX (4), 47, XXY (68)

# További kimenetel

- Részletes tumor kutatás történik, negatív eredménnyel
- Hasi CT ovarium kezdeményt nem talál
- Diabetes mellitus igazolódik
- Tesztoszeron kezelést megkezdtek, laborparaméterek hullámzóak (adherencia?)

# Osztályos kezelés

- CH anyagcsere felborulás
  - *HbA1c: 15,6 %, Vérc.: 24,2 mmol/l, Ö.kol.: 6,2 mmol/l, LDL: 4,1 mmol/l, TG: 16,8 mmol/l*
  - *Hasi UH: steatosis hepatis*
  - *Tipizálás: 2-es típusú DM*
  - *Diabetológiai gondozás: ICT majd OAD*

# Tanulságok

- A Klinefelter-syndroma mozaicizmussal ritka forma
- Mégis fontos rá gondolni
  - *Fertilitás*
  - *Extrém ritka megjelenési formák*
- Genetikai vizsgálatnál elengedhetetlen a megfelelő sejtszám
- A betegek gondozása jelentős kihívás
- Etikai kérdések (karyotípus <-> fenotípus)

Köszönöm a figyelmet!

PECH 2019