

Klinefelter-oireyhtymä (47XXY-mies)

Lääkärikirja Duodecim

27.9.2022

Lastenendokrinologian dosentti Marja-Terttu Saha



- Yleistä
- Toteaminen
- Klinefelterin oireyhtymän oireet
- Hoito
- Kirjallisuutta

Keskeistä

- 47XXY-miehillä on ylimääräinen X-kromosomi.
- Ylimääräinen X-kromosomi voidaan todeta vain kromosomiviljelyn avulla.
- 47XXY-oireyhtymä ei välttämättä aiheuta mitään sellaisia oireita, jotka aiheuttaisivat kromosomitutkimuksen tarpeen.

Yleistä

Klinefelter-oireyhtymässä poikalapsella on ylimääräinen X-kromosomi. Normaalisti miehillä on yksi X-kromosomi, mutta Klinefelter-oireyhtymässä niitä on kaksi. Tällainen kromosomivirhe kuvataan löytyvän jopa yhdellä viidestäsadasta-tuhannesta vastasyntyneestä poikalapsesta. Osa heistä kasvaa aikuisiksi ilman, että missään vaiheessa ilmaantuu syytä tutkia kromosomeja, eli näiden miesten normaalia elämää ei ylimääräinen kromosomi häiritse millään tavalla. Joidenkin nuorten kohdalla kromosomitutkimus tulee kuitenkin aiheelliseksi, kun murrosikäkehityksen aikana kiinnitetään huomiota kivesten pieneen kokoon, suurentuneisiin rintarauhasiin tai laboratoriotutkimuksissa todettuun siittiötuotannon häiriöön sopiviin löydöksiin.

Toteaminen

Syytä siihen, että pojalla on ylimääräinen X-kromosomi, ei tunneta. Oireyhtymä ei ole perinnöllinen. XXY-diagnoosiin tarvitaan aina verinäyte, josta tehdään kromosomiviljely. Jos raskauden aikana on tehty lapsivesitutkimus, tiedetään XXY-löydöksestä jo lapsen syntyessä, ja se vahvistetaan lapsesta otetulla verinäytteellä.

Klinefelterin oireyhtymän oireet

Kasvu ja murrosikä

Vauvaiässä XXY-pojat eivät eroa ikätovereistaan. Kävelemään oppiminen ja puheenkehitys voivat kuitenkin olla jonkin verran viivästyneitä. Kouluikäisillä saattaa olla lukemiseen ja kirjoittamiseen liittyviä oppimisvaikeuksia. XXY-poikia on kuvattu ujoiksi ja hiljaisiksi, ja he pyrkivät tekemään yhteistyötä opettajiensa kanssa. Liiallinen hiljaisuus ja vetäytyminen omiin oloihin saatetaan helposti tulkita laiskuudeksi, mikäli lapsen mahdollisia kielellisiä ongelmia ei havaita eikä osata tukea hänen oppimistaan.

XXY-poikien murrosikäkehitys käynnistyy yleensä normaaliin tapaan. Kivekset kuitenkin jäävät pieniksi ja rintarauhasen kasvua esiintyy hiukan enemmän kuin ikätovereilla. Mikäli murrosikäkehitys ei käynnisty tai etene normaalisti, käynnistetään testosteronihoito. Vaste hormonikorvaushoitoon on yksilöllinen, jotkut hyötyvät hoidosta enemmän kuin toiset.

Aikuisuus

Monet XXY-miehet, varsinkin ne, jotka käyttävät testosteronikorvaushoitoa, ovat sitä mieltä, että he elävät normaalia aikuisen miehen elämää. Monet kokevat aktiivisuutensa työelämässä lisääntyneen testosteronihoidon aikana ja ihmissuhteet sujuvat aikaisempaa paremmin. Itse asiassa ehkä ainoa ero muihin miehiin on se, että XXY-mies on useammin naimaton.

Suurin osa XXY-miehistä on hedelmättömiä, eli häiriintyneen siittiöiden tuotannon vuoksi he eivät voi saada omia lapsia. Ilman siemennestetutkimusta on kuitenkin mahdoton varmuudella arvioida hedelmöityskykyä.

Aikuisilla XXY-miehillä on hieman tavanomaista suurempi taipumus autoimmuunisairauksiin, esimerkiksi insuliinipuutosdiabetekseen ja kilpirauhasen vajaatoimintaan. Osteoporoosiriski saattaa vanhemmiten lisääntyä, mikäli testosteronikorvaushoitoa ei käytetä. XXY ei ole este asepalvelukselle.

Hoito

XXY-miesten kivesten kyky tuottaa testosteronihormonia on normaalia heikompi. Jotkut pojat tarvitsevat testosteronihoitoa jo murrosiässä, toisinaan hormonihoito aloitetaan vasta aikuisena. Murrosikäisten hoito toteutetaan useimmiten kerran kuussa lihakseen pistettävällä valmisteella. Aikuisille on tarjolla myös iholle siveltävä tai laastarityyppinen valmiste. Aikuisten hormonihoidossa voidaan vaihtoehtoisesti käyttää pitkävaikutteisia, noin kolmen kuukauden välein lihakseen pistettäviä valmisteita.

Artikkelin tunnus: dlk00844 (023.001)

© 2023 Kustannus Oy Duodecim