

## متلازمة كلاينفيلتر: دليل العائلات

### ما هي متلازمة كلاينفيلتر؟

هي حالة توجد في بعض الأولاد بسبب وجود كروموسوم "اكس" إضافي. عادة ما يكون لدى الأولاد كروموسوم "اكس" واحد و "واي" واحد، لكن معظم الأولاد المصابين بمتلازمة كلاينفيلتر لديهم اثنان من "اكس" و كروموسوم "واي" واحد. متلازمة كلاينفيلتر شائعة نسبياً و تحدث في حوالي 1 من كل 500 طفل. هناك نطاق واسع من الاعراض في هذه الحالة، والعديد من الاحيان لا يتم التشخيص حتى سن البلوغ.

### ما هي العلامات والأعراض الشائعة؟

عدد وشدة الأعراض تختلف على نطاق واسع. السبب الكثر شيوعاً للاشتباه في أن الصبي قد يكون لديه متلازمة كلاينفيلتر عندما يلاحظ الطبيب تأخر في في سن البلوغ مع خصيتان أصغر بكثير مما هو طبيعي. الخصيتين قد تكونا غير مكتملتا الهبوط في كيس الصفن ، وقد يكون القضيب أصغر من المتوسط. معظم الأولاد المصابين بمتلازمة كلاينفيلتر طويلاً القامة ولديهم ساقين وذراعين طوال نسبياً. في بداية البلوغ قد تنتج الخصيتين كميات طبيعية من هرمون التستوستيرون الذكوري ، الا انها تفشل في التقدم مع تقدم سن البلوغ. أعراض البلوغ الثانوية قد تكون اقل من المعتاد بما في ذلك قلة شعر الجسم أو انخفاض نمو العضلات. تشكيل الحيوانات المنوية قد ينقص أو يغيب ، وأحياناً ينمو الثدي أثناء البلوغ.

بعض الاشخاص لا يتأثرون إلا بشكل بسيط للغاية وربما لا يتم تشخيصهم بمتلازمة كلاينفيلتر الا بعد البلوغ حين يواجهون صعوبة في الانجاب . آخرون لديهم مشاكل في وقت مبكر من الحياة بسبب تأخر في التطور العقلي أو الانجاز الدراسي.

### كيف يتم تشخيص متلازمة كلاينفيلتر؟

يتم تشخيص متلازمة بواسطه اختبار دم للجينات خاص يسمى تحليل نمطي (كاريوتايب بالانجليزي) أو تحليل الكروموسوم ويظهر وجود كروموسوم (اكس) إضافي. في وقت البلوغ ترتفع مستويات بعض هرمونات الغدة النخامية مثل الهرمون الحافز للحويصلات (ف س ه) و هرمون اللوتين (ل ه) نتيجة انخفاض فعالية الخصية ، وقياس هذه الهرمونات يساعد في الوصول الى التشخيص الصحيح.

### كيف يتم علاج متلازمة كلاينفيلتر؟

إذا كانت مستويات هرمون تستوستيرون منخفضة بشكل غير طبيعي ، فالعلاج بالتستوستيرون أثناء وبعد المراهقة قد يساعد الكثير من الأعراض النفسية وقد تحسن اعراض البلوغ الثانوية. إذا كان تضخم الثدي مشكلة طويلة الأمد فيمكن علاجها جراحياً. تحسين الخصوبة أكثر صعوبة. قد تساعد تقنيات المسالك البولية الخاصة في ايجاد و استئصال خلايا الحيوانات المنوية لعلاج الخصوبة. توجد جماعات دعم متوفرة للأفراد المصابين بمتلازمة كلاينفيلتر وعائلاتهم.

### ما هي التوقعات على المدى الطويل؟

على الرغم من مجموعة المشاكل المحتملة في الأولاد مع هذه الحالة ، فإن الغالبية العظمى يتكثون بصحة جيدة للغاية. بعض الدعم المخصص خلال سنوات الدراسة قد يساعد في التغلب على مشاكل التعلم. على الرغم من عدم وجود علاج حقيقي لهذه الحالة يمكن علاج العديد من الأعراض. وعموماً ، فإن التوقعات الصحة على المدى الطويل ومتوسط العمر المتوقع ممتازة