

# Referat fra fagdag om Klinefelter syndrom

Frambu, 6.juni 2013

3.-7.juni ble det holdt et kurs for Klinefelter syndrom, ved Frambu. Torsdag 6.juni ble det holdt en fagdag for ytterligere inviterte personer. Fagdagen ble også overført som videokonferanse slik at flest mulige brukere kunne delta.

Frambu hadde invitert to leger fra Karolinska sjukhuset i Stockholm til å forelese på fagkurset. De to var Stefan Arver og Lars Hagenäs som er henholdsvis tilknyttet avdelinger for seksualmedisin, andrologi og barneendokrinologi.

De presenterte sine forskningsresultater og begynte med en innføring i historien om Klinefelter syndrom, fra tilstanden ble oppdaget i 1942 og fram til i dag.

Det ble presentert hyppighet og forskjellige variasjoner av kjønnskromosomforstyrrelser.

X-kromosomet inneholder mengder av informasjon, Y-kromosomet inneholder mye mindre og har mistet informasjon gjennom tusener av år.

Feilsortering av kromosomer med utstøtelse er vanlig etter befruktning.

Det er vanlig med 70 % spontanaborter i første trimester.

30 % etter andre trimester.

3 % av feilsorteringene overlever, det er kun hos "supermammaer" fosteret overlever.

En screening i Edinburgh på 80-tallet viser at 426 barn årlig, har noen kjønnskromosomforstyrrelser.

Dvs. 234 barn pr år i Sverige.

De fleste blir ikke oppdaget.

Kvinnen er det primære kjønn, mannen er en variant.

Den ekstra X-en kommer fra mamma eller pappa.

90 % har vanlig XXY

6-8 % har mosaikk

3 % uvanlige varianter (flere X-er), XYY- eller flere Y-er er ikke Klinefelter.

XXYY er meget uvanlig.

46 XX- menn med testikler, uten Y.

Danske data om kjønnskromosomforstyrrelser:

Klinefelter 1 pr 576 gutter

Turner 1 pr 2130 jenter

Alder ved KS-diagnose 10-35 år er mest vanlig

Halvparten ved 25 års- alder (de fleste tilfellene)

Kroppslengde ved Klinefelter syndrom

Gutter med Klinefelters syndrom er noe høyere i barnealderen enn sine jevnaldrende. Som voksne ligger de i øvre normalområdet og når en slutthøyde som er ca. 5-6 cm mer enn foreldrenes høyde skulle tilsi.

Hormonnivåer ved KS

X + Y-kromosomene inneholder lengdeinformasjon.

For høye doser av kjønnskromosom kan påvirke fertiliteten negativt (både gutter og jenter).

Østrogen sletter vekstsonene, og tilskudd kan brukes til å hemme vekst, men det må vurderes påvirkningen av brystvekst.

Pubertetsutviklingen er som regel normal ved Klinefelter (utenom testikkelvolum).

Forskjell på preferanser i lek hos gutter og jenter påvirkes av hormoner.

Jentenes hjerne er tidligere moden, veksten starter tidligere.

Ved 14 års alder - maks utvikling.

Gynekomasti er ikke uvanlig hos gutter i puberteten. (30 % av alle gutter har brystutvikling). Dette er ofte ensidig og går spontant tilbake. For gutter med Klinefelters syndrom er dette en prosess som gjerne tar lengre tid, og av og til må det foretas et kirurgisk inngrep.

Det er sannsynligvis mer vanlig at KS-gutter har testikler som ikke har vandret ned i pungen.

Testiklene krymper etter puberteten (3 ml på voksne KS-menn).

Det er spermieproduksjon ved 10 års-alder hos KS (testiklene blir maks 4-6 ml).

Leydigcellene går langsomt tilbake ved økt alder.

«Chromosomal-rescue», cellene har reddet seg selv og ”spyttet” ut det ekstra kromosomet. En sjelden tilstand med normal fertilitetsutvikling.

Østrogen er viktig for både kvinner og menn for å ha normal bensubstans.

Økende tendens til autoimmune/revmatiske sykdommer hos KS. (På grunn av ekstra X-kromosom?)

Testosteronbehandling.

Det må gjøres individuelle vurderinger i forhold til starttidspunktet. I noen tilfeller kan det være riktig å vente til 20-års-alder. Det kan gå opptil et halvt år før en finner et riktig og velfungerende behandlingsregime.

Virkingen av Nebido kan variere fra person til person og det kan ta tid før nivået stabiliserer seg.

Alle kan ikke ha samme intervall på injeksjonene.

Noen gutter blør mye neseblod noen dager etter sprøyten.

Noen har problemer med halsen og pusten når de tar sprøyten. Dette kan ha noe med fettstoffene i fordelingen av sprøyteinholdet.

Den mest forutsigbare virkingen av testosteron er økning av muskelmassen, og reduksjon av fettmassen. Det vil virke gunstig på sener og ledd.

Virker på humøret, utholdenheten, sexlysten og den psykiske kapasiteten.

Sexkapasiteten vil ikke bedre seg ved økte doser.

Menn er senere utviklet enn kvinner, konsekvensene av handlinger er ikke alltid overveid.

Enkelte med Klinefelters syndrom opplever hyperseksualitet, og har behov for ulike tiltak rundt dette. Det kan dreie seg om å lære en mer adekvat atferd rundt dette, og iblant kan det være nødvendig å redusere

testosterondosen og eventuelt tilleggsbehandling med et SSRI-preparat (antidepressiva).

Antitestosteronbehandling; for å dempe sexlysten, blir brukt særlig hos unge individer/barn.

Noen gutter får en liten dose østrogen sammen med testosteron, for å stabilisere humøret.

Alternative preparater

Testogel

Andre sykdommer.

Ulike tilleggstilstander ble presentert

Psykatri

☐ Mildere grader har en viss overhyppighet.

☒ Paranoide trekk.

☒ Noen blir aggressive av testosteronbehandling, litt motsatt effekt enn forventet.

For lite røde blodlegemer

Diabetes 2

Kolesterol

Metabolsk syndrom, (har mer fett på kroppen)

Viktig å jobbe med gode vaner, være i bevegelse, sunt kosthold fra barnealder ble tydelig presisert (særlig viktig etter 35 års-alder). Som gruppe har personer med Klinefelters syndrom en noe forhøyet risiko for psykiatriske

diagnoser, metabolsk syndrom (med for høye blodfetter, høyt blodtrykk og diabetes type 2) og kognitive vansker. Allsidig fysisk aktivitet ble fremhevet som en like viktig komponent for økt velvære og for forebygging av

eventuelle følgetilstander, som testosteronbehandlingen.

Tremor – håndskjelving

-har med muskelspenninger å gjøre

-kommer av stressnervesystemet

-er ikke relatert til syndromet (?)

Flere av guttene er født med en nyre

Arbeidsminnet/ korttidshukommelsen

Er lavere hos KS-gutter

Kan forklare lese og skrivevansker, også psyken

Testosteron virker på den intellektuelle kapasiteten

Viktig å trene seg opp

En mor klaget over at sønnen var utrolig treg

En kan sjekke om der er noen signalproblemer i hjernen. Kan være en tilleggsdiagnose hos KS

Infertilitet. For enkelte med Klinefelters syndrom finnes det muligheter for å bli biologisk far. Dette kan skje ved å fryse ned spermier fra ejakulat eller ved å ta ut spermier fra en testikkel og fryse dem ned, hvis det finnes. Ved

ønske om barn på et gitt tidspunkt senere kan man dermed befrukte et egg med denne spermien. Det er så langt ikke mye erfaring med denne teknologien når det gjelder denne diagnosen, men det kan være greit å vite at det

for noen finnes slike muligheter.

Ordliste:

Andrologi- vitenskap om menn og dere sykdommer

Endokrinologi- læren om hormonsystemet

Fertilitet- fruktbarhet

Gynekomasti- brystutvikling

Leydigceller- hormonproduserende celler i testiklene

Hyperseksualitet- unormalt sterke lyster og behov

Kognitive evner- tilegnet kunnskap, resonere, tenke, løse problemer