

Νήπιο με σύνδρομο Klinefelter και χαμηλό ανάστημα λόγω ενδομήτριας καθυστέρησης της ανάπτυξης (IUGR)

Μ. Μιχαήλου¹, Α. Πιπεράκη ², Ι.Γιωτάκη ³, Π. Σμυρνάκη¹

1Ιατρείο Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας Π. Σμυρνάκη, Ηράκλειο

2Πρόγραμμα Μεταπτυχιακών Σπουδών "Γενική και Εξειδικευμένη Παιδιατρική: Κλινική Πράξη και Έρευνα" ΕΚΠΑ, Αθήνα

3)Παιδιατρείο Ι. Γιωτάκη

Εισαγωγή

- Σύνδρομο Klinefelter: πιο συχνή ανευπλοϊδία των φυλετικών χρωμοσωμάτων
(1/700-1/1000 γεννήσεις)
- Φαινοτυπικές εκδηλώσεις:
 - υπογοναδισμός,
 - γυναικομαστία
 - **ψηλό ανάστημα**
 - αζωοσπερμία,
 - και συχνά ψυχιατρικά προβλήματα
- Υποδιάγνωση → Μ.Ο διάγνωσης **27** έτη
- Σπάνια διαγιγνώσκεται πριν την εφηβεία
- Τυχαίο εύρημα κατά τον προγεννητικό γενετικό έλεγχο.

εφηβεία

- Τα σωματομετρικά στοιχεία κατά τη γέννηση δε διαφέρουν από το μέσο νεογνό
- Το ψηλό ανάστημα στο σ. Klinefelter οφείλεται στην επιταχυνόμενη αύξηση **κατά την όψιμη παιδική ηλικία**
- **30%** τελικό ύψος > ύψος στόχο.

Παρουσίαση περιστατικού

Νήπιο άρρεν 2,5 ετών προσέρχεται για διερεύνηση χαμηλού αναστήματος στα πλαίσια IUGR που δεν είχε κάνει catch-up growth

Προγεννητικό ιστορικό: **IUGR** πιθανά λόγω ανωμαλιών μήτρας, υποθυρεοειδισμός κύησης

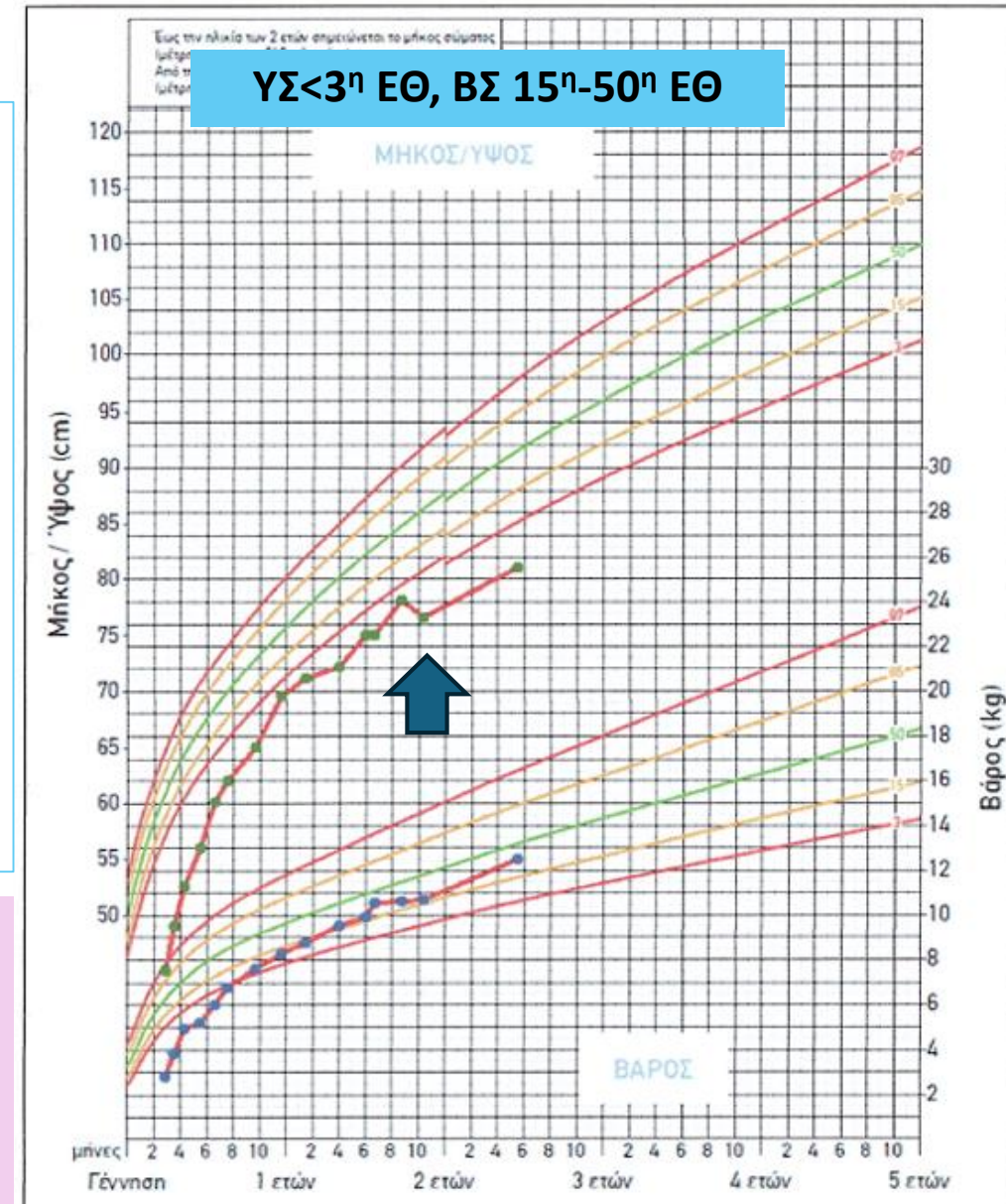
Περιγεννητικό ιστορικό: Ιπτοκος, ΚΤ λόγω ρήξης υμένων, προωρότητα με ΗΚ: 29 w, ΒΓ:890gr

Άλλα νοσήματα: συχνές λοιμώξεις, βουβωνοκήλη, κρυπορχία

Ψυχοκινητική ανάπτυξη: καθυστέρηση λόγου, φυσιολογικό κατά τα λοιπά

Κλινική εξέταση:

XH: 20 μηνών , ΥΣ: 76,6 εκ (3^η ΕΘ), ΒΣ: 10,620 κιλά (15^η-50^η)
Tanner stage G1 PH1 AH1 , μικρού μεγέθους όρχεις (1ml) και πέος
(2,6 cm στα κατώτερα φυσιολογικά), χωρίς άλλα παθολογικά
στοιχεία



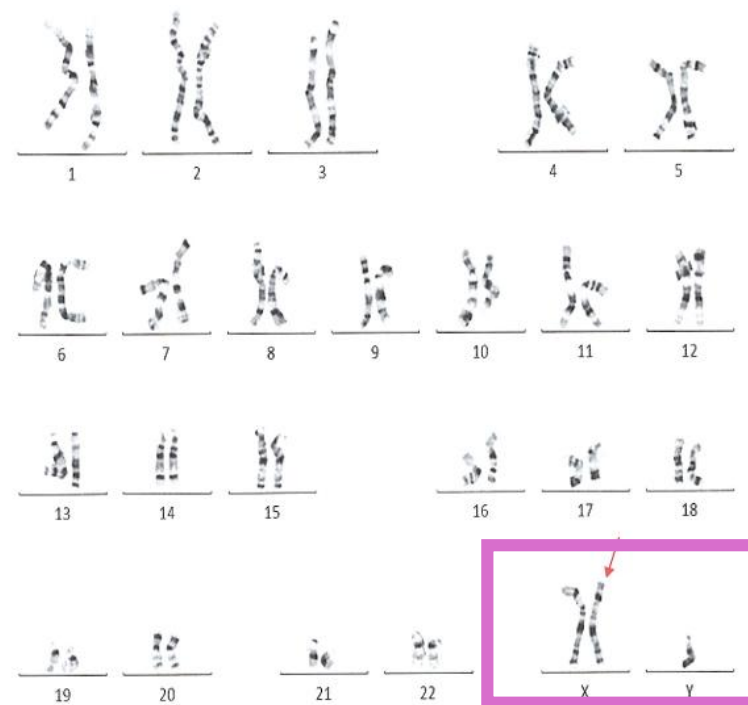
Διερεύνηση

TSH (μiu/ml)	2,3 7	IGF-1 (ng/ml)	111 (φτ 11-164)
FT4 (ng/dl)	0,8 7	LH (mIU/ml)	0,3 (φτ 0,6-8)
IgA (mg/dl)	100	FSH (mIU/ml)	0,75 (φτ 0,95-11,95)
Anti-htg IgA (Au/ml)	2,8 (-)	Tes (ng/ml)	0,03 (<0,07)

Αντιμετώπιση

- Τακτικής παρακολούθηση ως
σ. Klinefelter
 - Αναπτυξιολογικά , λόγο- και εργοθεραπεία
 - Παιδοενδοκρινολογικά ανά 6 μηνό
 - Έλεγχος αύξησης
 - Παιδοχειρουργικά:
προγραμματισμός χειρουργείου κρυφορχίας

- Λόγω συνδυασμού κρυφορχίας και χαμηλού αναστήματος έγινε **καρυότυπος 47, XXY**



Καρυότυπος: 47, XXY

Συζήτηση- Συμπεράσματα:

- Πρόκειται για μια άτυπη εκδήλωση σ. Klinefelter με χαμηλό ανάστημα σε νήπιο 2,5 ετών με IUGR. Στη βιβλιογραφία αναφέρονται ελάχιστα case report που αφορούν παιδιά με σύνδρομο Klinefelter και χαμηλό ανάστημα κυρίως λόγω ανεπάρκειας αυξητικής ορμόνης.
- Μεγάλη σημασία έχει η προσεκτική αξιολόγηση συνυπαρχουσών παθολογιών σε παιδιά με IUGR όπως η βουβωνοκήλη ή η κρυψορχία
- Συμπερασματικά, ο καρυότυπος σημαντικός στον έλεγχο παιδιών με χαμηλό ανάστημα και συνυπάρχουσας παθολογίας
- Πρώιμη διάγνωση βοηθάει στην ορθή αντιμετώπιση των όψιμων εκδηλώσεων του συνδρόμου: υπογοναδισμός, υπογονιμότητα, ψυχιατρικές εκδηλώσεις