

Нещо ново за Синдрома на Клайнфелтър (Klinefelter's syndrome)

Д-р Врабчев, разкажете за Вашите изследвания върху клиничната картина на Синдрома на Клайнфелтър.

А.К. Пловдив

През 1942 г. Клайнефелтър (Klinefelter) и сътрудници описаха синдром, засягащ фенотипно мъжки индивиди, характеризиращи се с намалена в различна степен соматична вирилизация, гинекомастия, азоспермия.

В 1959 г. Жакобс и Стронг установяват, че синдромът се характеризира с присъствието на една или повече допълнителни X-хромозоми във всичките, или само в част от клетките на индивид с мъжки кариотип съдържащ Y-хромозома.

Нилсен, през 1975 година дава следното клинично определение на синдрома: "Това са мъже с полово недоразвитие и безплодие, високи на ръст и с евнухоидни телесни пропорции, със слабо проявени вторични мъжки полови белези, ала въпреки това със запазено либидо и потенция коюнди.

Съществена черта при тях е интелектуалното им изоставане в различна степен, общата им психична незрялост, изразени сензитивност и пасивност, със силно затруднение в социалната им адаптация. Повишената им възможност за психични заболявания от реактивен тип със шизофрено подобен или деперсивен облик.

Причината допуска се, че отклоненият в гонозомния комплект се дължат на майчино или бащино неразхождане на X-хромозомата по време на гаметогенезата. Допуска се, но все още не е изяснено.

Редица съобщения напоследък сочат факта, че синдрома се среща най-често при момчета на майки, забременели и родили след 30-35-та си година.

По литературна данни, честотата на синдрома е от 1 до 2 на 1000 - при една популация.

Психичните проблеми, които се срещат при този синдром, най-често са неврози, депресии и по рядко психози, както и смущения в интелекта и в психо-емоционалната сфера. Счита се, че тези смущения се дължат на претоварването на високо диференцираната нервна клетка с допълнителната X-хромозома. Това претоварване ограничава функционалните параметри на тази нервна клетка.

Но това е в научната литература по въпроса. Да видим какво показва практиката днес.

За календарното време - 5 години, във връзка с решаване на диференциалната диагноза на мои пациенти отбелязах 10 пациенти със този синдром след цитогенетично изследване. След това на тях бе направена спермограма и хормонален профил. Психологично бе им направено изследване за личност и депресивност (Минесота тест), тест по Айзенк - скали за екстраверзия, интроверзия, невротизъм и психотизъм. Като и изследване на паметта им и интелекта (тест на Векслер - за определяне на коефициента на интелигентност в съответствие с нивото на интелекта при възрастните).

Установи се следното: по възрастов фактор пациентите оформиха три групи:

- Първата - 18-20 годишни-четирима.
- Втората 20-30 годишни-четирима.
- Трета група - над 30 години -двама.

Причината им за посещение на сексологичния кабинет: отклонение на либидо сексуалис в хомосексуална насока трима, като при двама от тях бе отчетена 6-та степен по шестстепенната скала на Кинси. При останалите седем - нормално сексуално либидо /хетеросексуално/, като 5 от тях имаха проблем в половото си общуване - еректилна дисфункция, а при останалите двама бе налице - фертилитетен семеен проблем!

Фамилно - пет от пациентите бяха роден в късна бременност на майките им - над 30 годишна възраст.

Соматично - само един от пациентите отговаряше на класиката - висок ръст и евнухоидни черти. Останалите 9 -средни на ръст, с пикнично телосложение и добре подчертан мъжки тип окосмяване.

Хормонално - при всички се намери силно понижена стойност на хормона тестостерон и повишени стойности на хипофизарните Лх и Фсх. И нормален пролактин.

В спермограмите при всички - азоспермия.

Цитогенетично - при всички - ХХУ аберацията.

Психично - от цялата група, само при един от тях се намериха категорични данни за олигофрения и то в лека степен на изразеност.

При един друг пациент се отчете личност, с нисък вариант на нормална интелектуална надареност. Тези двама пациенти бяха с образование съответно - трети и осми клас. При останалите се отчетоха данни за добри интелектуални и паметови възможности. Като двама от тях бяха със средно образование е, завършено с добър и много добър успех. Останалите двама в момента на изследването студенти с добър успех – 2-ма и 4-ма с висше образование, завършили с добър успех. Но при всички тях се отчете едно състояние на лесна психична ранимост.

Също така при 5-ма от тях бе констатирана една депресивна реакция на сексуалните им проблеми, в диапазона - невротична реакция - реактивна депресия.

Сексуално - при 7 от пациентите - хетеросексуално либидо, но значително понижена и придружено с различна

по изразеност еректилна дисфункция, в диапазона - от непълна, вяла - до напълно липсваща, откъдето следваха затрудненията им в половия им живот.

При 3-мата с Клайнефелтер синдром и хомосексуално насочено либидо, се отчете, че хомосексуалните тенденции в психосексуалната им сфера се очертават още в ранните им детски години, преди началото на пубертета им. Проблемът при тях бе предимно експертизен, касаещ годността им да носят военна служба. И той се реши в светлината на оценката за генетичната им аномалия, определяща една значителна тяхна затрудненост във възможностите им за адаптация в среда на напрежение и риск.

При останалите 7 пациенти с този синдром терапевтичното и най-вече психотерапевтичното поведение бе съобразено с индивидуалните проблеми на всеки един от тях. Курсът на това лечение се проведе за времето от около 6 календарни месеца, в амбулаторно домашни условия. Основното в него бе една тяхна адаптация в социален аспект, въпреки синдрома в тях.

В медикаментозната терапия присъстваха и помагаха меките транквилизатори и антидепресанти. Разбира се и субституиращата хормонална терапия с андрогени.

Психотерапията бе рационална, позитивна и поведенческа.

Основния извод дотук е: да се мисли по често за този синдром при мъже на възраст 19-25 години, които имат фертилитетни проблеми. Или пак същото за мъже, в същата възраст с психологически особености: затвореност, пасивност, мнителност, лесна психическа ранимост и афективни реакции, или пък страдат от депресивни или депресивно -параноидни психични смущения. Още повече, ако същите имат и сексуални проблеми - еректилна дисфункция, понижено либидо или пък хомосексуални наклонности, и соматично са със малко по оскъдно изразени - вторични полови белези. Особено, ако са налице - гинекомастия, микропенис и атрофирани тестиси. Но като вече по-горе се каза - може и тези находки да не са налице но въпреки това синдрома да го има.

Твърдя, ЧЕ ПРИ МЪЖЕ С ХХУ АБЕРАЦИЯ КЛИНИЧНО НЕ ВИНАГИ СА НАЛИЦЕ КЛАСИЧЕСКИЯ ЕВНУХОИДЕН СТАТУС, КАКТО И УМСТВЕНА ИЗОСТАНАЛОСТ!

Тогава едно спешно цитогенетично изследване ще

даде отговора на клиничната задача, от къде идва тук проблема на съответния пациент?!

След това? След това едно добро сътрудничество между лекар сексолог и клиничен психолог ще е от полза за една психо-сексуална и психо-социална рeадаптация на този мъж с такъв синдром!

А като се казва за профилактика на този синдром е уместно да се препоръчва раждането да е много преди 35-та година на жената.