Klinefelter syndrome（47,XXY）

病因學：

正常男性的染色體是 46,XY，其中 23,X 來自母親的卵子，23,Y 來自父親的精子。

此症形成的原因，是因精卵母細胞在形成配子的減數分裂過程中發生異常，因為沒有減數分離完全而導致體內多一個(甚至多個)性染色體。

發生率：

約 500~1,000 個活產男嬰會出現 1 位，其發生率會隨著母親年齡而增加。

臨床上表徵：

男嬰於出生~兒童早期，通常除發現睪丸比較小外，其他身體部位並無任何明顯畸形發生。

＊睪丸與陰莖較小，由於性器官過小，所以導致性功能受干擾。

＊女性型態的乳房發展，也就是男性女乳症。

＊身材高大，尤其腿部的長度異常的長，與身體其他部分不成比例。

＊身體毛髮稀少

＊無精子症而導致不孕

＊多變的精神病表現

＊促性腺激素分泌正常或過多

＊睪丸的雄激素和雌激素分泌正常或低下

＊睪丸纖維化或曲精小管透明樣病變

＊間介細胞正常或成團

＊至少一個額外的 X 染色體核型，如 XXY 或 XXXY 以及幾種嵌合型如 XXY/XY。最常見型為 47,XXY，1,000 個男嬰中會發生一例。也有少數罹患此症患者的染色體核型為 2-3 個額外的 X 染色體(48,XXXY or 49,XXXXY)，額外的 X 和 Y 染色體 (48,XXYY)。這些複製出額外的 X 或 Y 染色體所攜帶的遺傳物質，可能會導致心智遲緩與其它醫學上的問題。

在兒童期與青春期時的患者可能被描述為較不成熟、害羞、缺乏安全感以及有較差的判斷力。染色體核型為 48,XXYY 或 48,XXXY 患者，則會有較多認知功能障礙的問題。

診斷：

大部份的個案來醫院就診的原因就是因為不孕，雖然此症是與生俱來，但嬰兒期和青春期患孩可能因臨床表徵不明顯而未被診斷出，後青春期男性會因性腺功能不足而不孕，表現出寡精或無精症，一直要到結婚後無法懷孕時才會求醫。

統計這些患者的智商，大約比起正常人低十到十五左右，但也有個別差異存在，個性上較怕羞、沒有安全感，甚至有點娘娘腔的情形發生。 通常長的比較高，四肢細長，但如果在成年期不補充雄性激素，很多患者反而會過度肥胖。其男性特徵比較不明顯，外生殖器官略為短小，幾乎所有的患者都無法製造正常的精子，而導致不孕。

診斷此症除了上述的這些特徵外，染色體檢查可以確定診斷。補充雄性激素在某些特定的患者身上可以減少本症的臨床症狀，但無法解決不孕的問題。

醫療照護：

兒童期的發展：此症患孩與其他一般的孩子有稍許的不同，許多父母會感受到患孩十分

安靜、較不吵鬧，屬於被動，多數患孩在學習行走上會比其他一般孩子發展的較晚，相對的在學習語言上也顯得較為遲緩。

語言遲緩程度嚴重的患孩，甚至五歲前也未能完全學習語言。語言遲緩發展程度輕微的患孩，或許直到入學後才發現會有閱讀上的困難。需要以特殊的學習方式，幫助患孩早期接受評估，進而早期治療。也有些患孩並無語言發展上的問題。

睪固酮治療(Testosterone Treatment)：當患者進入青春期時就可開始睪固酮的治療，定期接

受睪固酮治療可增加肌肉的力量，改善臉部與體毛的生長。漸漸開始發展出男子氣概，自信心也會提昇。許多患者變得充滿活力，而原本暴躁的性情也趨向以平緩心情對待。