

柯林菲特氏症 Klinefelter Syndrome

疾病簡介

人體內具有 23 對染色體，共 46 條染色體，正常男性細胞核型為 46,XY，當 X 染色體數量異常增加，其核型為 47,XXY，則會造成柯林菲特氏症(Klinefelter syndrome)，此為性染色體異常所引起的疾病。其致病原因為生殖細胞在進行減數分裂時發生異常，導致染色體分離不完全(nondisjunction)，而造成精子或卵子染色體數目異常。另外部分患者為鑲嵌型 46,XY/47,XXY，因患者的個體差異性大，故多數個案可能於成年後才會發現有此疾病。

發生率

柯林菲特氏症發生率約 1/500~1/1,000 之男性；其發生率會隨著婦女懷孕年齡而增加。

遺傳模式

通常為自發性變異(非父母遺傳造成)，再發生率低。

臨床症狀

多數患者於嬰兒期至青春期，外觀上除了睪丸比較小外，其他身體部位並無任何明顯畸形，故不易診斷出來；青春期間可能出現肌肉無力、身高較高、四肢細長、運動協調差、體毛稀少、外生殖器偏小、性腺功能不足而不孕(寡精或無精症)、男性女乳症等臨床特徵。智力(IQ)較平均值低約 10~15 左右，但也有個別差異存在；個性上較害羞、沒有安全感等。部分患者補充雄性激素後，可減少臨床症狀的發生，但無法改善不孕症問題。

建議

建議由專業人員進行臨床醫學及遺傳諮詢，並進一步抽羊水進行確認。

參考資料

1. 罕見疾病一點通
2. Medline Plus

