

Комбинация Down/Klinefelter синдром – клиничен случай

Рени Колева¹, Деляна Вълчанова², Радка Дончева²

¹ДКЦ I – Стара Загора

²Център за социална рехабилитация и интеграция на деца
„Алтернатива 55“, Стара Загора

Резюме

Въведение: Съчетанието Down/Klinefelter синдром е описано за първи път през 1959 г. от Ford. Честотата му е 0.4-0.9/10 000 новородени момчета. Описваме съвместната работа между медицински и немедицински специалисти при семейство с Down/Klinefelter синдром с цел оптимално физическо и психомоторно развитие и интеграция на детето в обществото.

Материал и методи: Момче на 4 г. 6 м., родено от втора рискова бременност (майка на възраст 44 г.), с (+) биохимичен скрининг. При раждането са установени стигми за Down синдром. От кариограмата: две хромозомни патологии – 48, XXY, +21. При наблюдението са диагностицирани: първичен хипотиреозизъм, епилепсия, силно влошено зъбно здраве. Поради мускулната хипотония и изоставане в психомоторното развитие е насочено за консултация и рехабилитация на 10 м.в. първоначално в ДМСГД, а от 2 г.в. и в център „Алтернатива“, специализиран за ранна диагностика и рехабилитация.

Резултати: Растежът на детето съвпада с този на общата популация. Добра адаптация в масова детска градина от 4 г.в., където работи допълнително с логопед и ресурсен учител. Продължава да използва социални услуги към „Алтернатива“, в това число музикотерапия, TEACCH, Brushing. Психологичното изследване на 4 г. и 2 м.: напредък в самостоятелността и фината моторика, поява на тревожни атаки, умерена умствена изостаналост, по-изразена в социалната, емоционална област и експресивната реч.

Дискусия: Ранната интервенция, екипният принцип, доверието както между екипите, така и между семейството и екипите са основополагащи принципи за постигане на социална самостоятелност в максимално възможната степен.

Ключови думи: Down/Klinefelter синдром, растеж, психомоторно развитие

Combination Down / Klinefelter syndrome – a clinical case

Reni Koleva¹, Delyana Vulchanova², Radka Doncheva²

¹Diagnostic Consultative Centre I – Stara Zagora

²Centre for Social Rehabilitation and Integration of Children
"Alternative 55", Stara Zagora

Abstract

Introduction: The combination Down / Klinefelter syndrome was first described in 1959 by Ford. Its frequency is 0.4–0.9 / 10 000 newborn boys. We describe the joint work between medical and non-medical specialists in a family with Down / Klinefelter syndrome in order to optimise the physical and psychomotor development and integration of the child into society.

Material and methods: A boy aged 4 year and 6 months, born from a second high-risk pregnancy (mother aged 44), with (+) biochemical screening. Stigmas for Down syndrome were identified at birth. From the karyogram: two chromosomal pathologies – 48, XXY, + 21. The following were diagnosed by examination: primary hypothyroidism, epilepsy, severely impaired dental health. Due to muscular hypotension and retardation in psychomotor development the patient was directed for consultation and rehabilitation at the age of 10 months initially to a centre of medico-social care for children, and then from the age of 2 years to "Alternative", a centre specializing in early diagnosis and rehabilitation.

Results: The growth of the child matches the one of the general population. There is a good adaptation in a public kindergarten at the age of 4 years, where a speech therapist and a resource teacher work additionally with the patient. The child continues to use social services at "Alternative", including music therapy, TEACCH, Brushing. Psychological examination at the age of 4 years and 2 months: there is a progress in patient's independence and fine motor skills; there are anxiety attacks; there is moderate mental retardation that is more apparent in the social and emotional areas, alongside in the expressive speech.

Discussion: Early intervention, team work, trust between both the teams and between the family and the teams are fundamental principles for achieving social independence as much as possible.

Keywords: Down / Klinefelter syndrome, growth, psychomotor development

Кореспонденция:

Д-р Рени Колева
e-mail: dearreni@abv.bg

Correspondence:

Dr. Reni Koleva, MD
e-mail: dearreni@abv.bg

Въведение

Down синдром е най-честото хромозомно заболяване с честота 1:770 живородени. От друга страна, Klinefelter синдром е най-честата гонозомна аномалия у човека с честота 1:400-500 живородени момчета [1]. Съчетанието Down/Klinefelter синдром (DS/KS) е описано за първи път през 1959 г. от Ford [2]. Честотата му е 0.4–0.9 на 10 000 новородени момчета. В известната ни литература до 2020 г. са описани 82 живородени и 17 пренатални случая [3-5]. Описваме съвместната работа между медицински и немедицински специалисти при семейство с DS/KS с цел оптимално физическо и психомоторно развитие и интеграция на детето в обществото.

Клиничен случай

Момче на възраст 4 г. и 4 м., родено от втора бременност (първата бременност е завършила със спонтанен аборт в 3 л.м., майка на 44 год. с двукратно установен анемичен синдром). По време на бременността е обективизиран положителен биохимичен скрининг за Down синдром и последващо решение на семейството за задържане на плода. Родоразрешението е чрез планово секцио в 38 г.с. със следните показатели при раждането: тегло 3000 г, дължина 50 см, обиколка на главата 34 см. АПГАР на 1ва мин – 8, на 5та мин – 9. В ранния неонатален период е отглеждан на термомолегло, еднократно е коригирана хипогликемия, приложено лечение с плазматрансфузия, фототерапия, венозни инфузии и антибиотична терапия. Във връзка с дисморфичните стигми, установени при раждането и мускулната хипотония е проведено цитогенетично изследване – 48XXY+21, находка за Down и Klinefelter синдром, потвърдена и във втора лаборатория. На 3 м.в. е диагностицирана епилепсия по повод потреперване на крайниците при събуждане и последващо лечение до 3 г.в. с Конвулекс. Провежда нискодозирано заместително лечение с Л тироксин от 9 м.в.

Минали заболявания: вирусни заболявания 3 пъти, гингивити, зъбни кариеси.

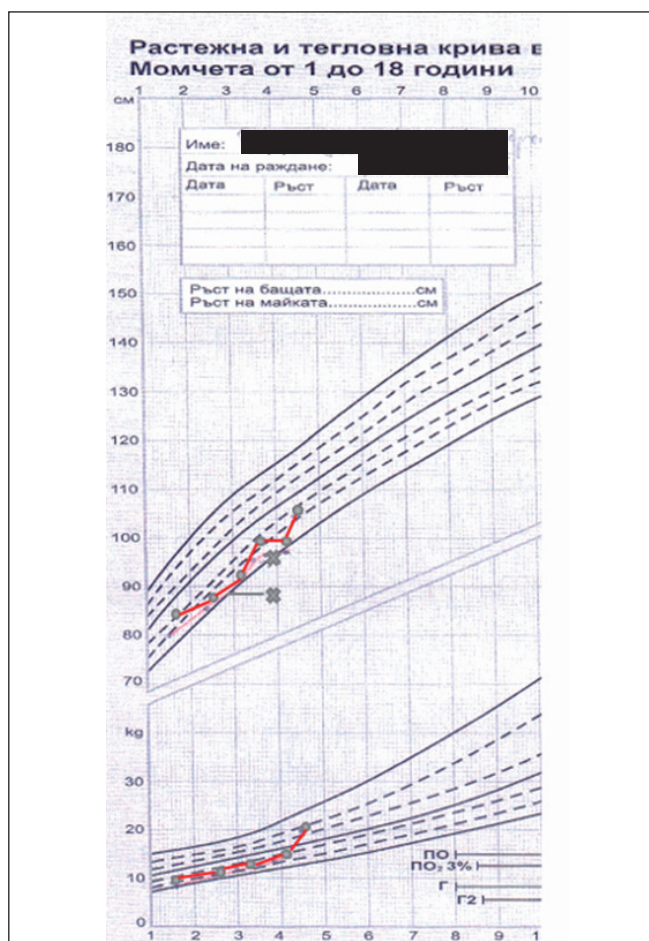
Фамилна анамнеза: баща с артериална хипертония, по майчина линия – карциноми.

Мониторирание на състоянието:

- Ауксология по Станимирова, Пенева (Фигура 1):
 - Тегло – до 36/12 г.в. на 10ти р. На 46/12 г.в на 75ти р, резултат от успешното гентално лечение.
 - Ръст – до 36/12 г.в. между 3ти и 10ти р, на 46/12 г.в между 10ти и 25ти р.
 - Костна възраст – изследвана на 3 и 4 г.в., адекватна на календарната.
- Изключени са сърдечна, бъбречна аномалия, цолиакия, нарушения в слух и зрение. Таблица 1 представя особености в клиничния статус при двете състояния и

описвания пациент [3, 6].

- Основни моменти в психомоторното развитие: мускулна хипотония от раждането, проходил на 26/12 г.в., събува се и се обува с помощ. Обича да играе с връстниците си, трудно спазва правила. Произнася само около 10 думи, поради което често има прояви на агресия. Посещава масова детска градина от 4 г.в. Има трудности с гъвкането, респективно храненето е непълноценно и несамостоятелно – майката съгвква храната и я дава на детето, а самата тя е с кариеси. С това си обяснихме причината за влошеното стоматологично здраве на около 2-3 г.в. Детето е представено пред ТЕЛК на 10 м.в. и е получило експертна оценка на увреждане 80% степен с чужда помощ. Използва социални услуги от 1 г.в., първоначално в дом за медико-социални грижи за деца, а след това в център „Алтернатива“ по програма за ранна интервенция на деца. При поредица от домашни посещения са определени възможностите и проблемите в развитието на детето и родителският капацитет за грижата му. Дейността е почасова и се реализира от мултидисциплинарен екип – логопед, психолог, специален педагог. Използвани методи: музикотерапия, TEACCH, Brushing, Монтесори.



Фигура 1. Растежна крива на пациента

Таблица 1. Симптоми при Down/Klinefelter синдром

| Симптоми | DS | KS | При пациента |
|-----------------------------|---|--|-------------------------------|
| Честота | 1:500-770 | 1:1000 | 0.4-0.9:10 000 мъже |
| Пренатални | Биохимичен скрининг Фетална морфология | - | (+) Биохимичен скрининг за DS |
| Начало | Раждане | Пубертет | |
| Дисморфични стигми | Типични | Диспропорционален ръст, гинекомастия | + |
| Мускулна хипотония | + | - | ++ |
| Умствена изостаналост | В различна степен | Възможна | + |
| Растеж | Нисък ръст | Висок ръст | Норма |
| Епилепсия | + | - | + |
| Увреда на слуха | + | - | - |
| Очни проблеми | + | - | - |
| Сърдечно-съдови | AVSD; VSD; тетралогия на Фало; проблеми с митралната клапа | Хипертония, тромбози | - |
| Имунна система | Чести инфекции | Мултиплена склероза, ревматоиден артрит, лупус | - |
| Ендокринна система | Хипотиреоидизъм, T13Д, T23Д | Хипергонадотропен хипогонадизъм, метаболитен см | Хипотиреоидизъм |
| Гастро-интестинална система | + | - | - |
| Орофарингеални | + | - | + |
| Фертилитет | Намален | Силно намален | |
| Онкологични | Силно повишен: germ cell тестикуларен, левкоза | Повишен: екстрагонаден germ cell, млечна жлеза | - |

Обсъждане

- Основните проблеми според майката са лошото гъвкаване – непълноценно и несамостоятелно хранене, което води до невъзможност за целодневно посещение на детска градина. Детето е общително, любвеобилно, но изоставането в речта води до прояви на агресия към децата, майката и екипа.
- Очертаващите се пред екипа проблеми са нарастваща агресия и тревожност на детето, затрудняваща се комуникация със семейството. Съхраняване авторитет на екипа пред майката и колко дълго е уместно да се работи с един и същ екип.
- Системно водене на медицински прегледи с цел ранно откриване на съпътстващи състояния, както и използването на социалните услуги и ТЕЛК решенията – дали са права, задължения или възможност на детето/семейството за мониториране на здравето му състояние.

Заклучение

Представеният клиничен случай е изключително рядък – според някои автори 0.098% у новородените деца [6]. Kovaleva и Mutton [7] намират майчината възраст за най-силният рисков фактор за DS/KS – майка над 35 год. и средна възраст на двамата родители над 38 год. Комбинацията DS/KS е с висок риск за сериозни състояния: емоционални и поведенчески проблеми, лошо хранене, остеопения, сърдечни, инфекциозни, хематологични и онкологични заболявания. До момента растежът на детето съвпада с този на общата популация и са обективизирани само изоставане в умственото развитие и хипотиреоидизъм. Необходими са системни, гъвкави и едновременно действия от страна на медицински и немедицински екипи към детето и семейството с цел постигане на социална самостоятелност в максимално възможната степен, добро здраве и качество на живот.

Библиография

1. Дамянова М, Станчев З. Ендокринология в детската възраст. Изд. „Медицина и физкултура“. София, 1987.
2. Ford CE, Jones KW, Miller OJ, et al. The chromosomes in a patient showing both mongolism and the Klinefelter syndrome. *Lancet*. 1959 Apr 4;1(7075):709-10.
3. Pinti E, Lengyel A, Fekete G, et al. What should we consider in the case of combined Down- and 47,XY,+i(X)(q10) Klinefelter syndromes? The unique case of a male newborn and review of the literature. *BMC Pediatr*. 2020 Jan 13;20(1):17.
4. Bozdogan ST, Bisgin A. A Rare Double Aneuploidy Case (Down-Klinefelter). *J Pediatr Genet*. 2017 Dec;6(4):241-243.
5. Soylemez F. Double Aneuploidy in Down Syndrome, Health Problems in Down Syndrome, Subrata Dey, IntechOpen, 2015. Available from: <https://www.intechopen.com/chapters/48357>
6. Shen Z, Zou CC, Shang SQ, et al. Down-Klinefelter syndrome (48,XXY,+21) in a child with congenital heart disease: case report and literature review. *Intern Med*. 2012;51(11):1371-4.
7. Kovaleva NV, Mutton DE. Epidemiology of double aneuploidies involving chromosome 21 and the sex chromosomes. *Am J Med Genet A*. 2005 Apr 1;134A(1):24-32.