

وسميت على اسم الدكتور هاري كلاينفلتر الذي وصفها لأول مرة عام 1942 [1]، وتحدث نتيجة عدم انتظام في توزيع الصبغيات أثناء عملية الانقسام الميوزي للبويضات في الأنثى حيث في بعض الحالات النادرة جدا يحدث ان تلتصق أصباغ (X) ببعضها أثناء الانقسام الميوزي بالتحديد عند الطور الاستوائي حيث بعدها لا تستطيع أزواج الكروموسومات أن تنفصل عن بعضها مما ينتج عنه بويضات تركيبها (xx+22)، وأخرى (0+22) فينتج عن اخصاب الأولى بحيوان منوي تركيبه (y+22) ذكر كلاينفلتر، أما إن كان تركيب الحيوان المنوي (x+22) فإن الناتج سيكون أنثى عادية لديها حالة تضاعف جنسي. XXY { أو متلازمة XXY هي الحالة التي يكون لدى الإنسان الذكر فيها كروموسوم الجنس X زائدا. فبينما يمتلك الإناث التكوين الكروموسومي XX والذكور XY يكون لدى الإنسان المصاب على الأقل اثنان من الكروموسوم X وكروموسوم Y واحد على الأقل. فإنه عادة ما يشار للأفراد المصابين بهذه الحالة باسم "XXY ذكور"، تعد متلازمة كلاينفلتر أكثر اختلالات الصيغة الصبغية شيوعاً، وثاني أشهر الحالات الناجمة عن وجود الكروموسومات الزائدة. وهذه الحالة موجودة في حوالي 1 من كل 1000 من الذكور. وتوجد مجموعة متنوعة من الاختلافات الجسدية والسلوكية والمشكلات الشائعة، وعلى الرغم من تباين شدتها فإن الكثير من الأولاد والرجال الذين يعانون من هذه الحالة لا يكتشف لديهم إلا القليل من الأعراض. ولقد تم تسمية المتلازمة باسم متلازمة الدكتور هاري كلاينفلتر، الذي عمل في عام 1942 مع فولر أولبرايت في مستشفى ماساتشوستس العام في بوسطن، تحدث بنسبة 0. العلامات والأعراض [عدل] إن الأعراض كلها عادة تكون نتيجة الصبغي (x) الزائد الذي أدى إلى اختلال في توازن هرمونات الجسم، وذلك حيث أننا نجد أن بعض الجينات الأنثوية والمحمولة على ذات الصبغي قد عبرت بشكل ما عن نفسها وهذه الأعراض هي : * زيادة حجم الثدي، * طول الأطراف أكثر من الطبيعي. [4] [7] في البالغين، تختلف الخصائص الممكنة على نطاق واسع وتتضمن القليل أو ما لا يذكر من علامات التأثير، ويكون الشخص المصاب نحيفاً وله بنية وملامح وجه شبابية، [8] والتثدي يكون موجوداً إلى حد ما في الثلث تقريبا من المصابين، وهي نسبة أعلى بقليل من الأشخاص الذين يمتلكون XX، فإنه يعني انخفاض هرمون الخصية / وظيفة الغدد الصماء. بالإضافة إلى ذلك، الدوالي، داء السكري والتهاب المفاصل الروماتويدي ولكن الارتباطات المحتملة بين كلاينفلتر وهذه الحالات الأخرى غير مفهومة، وعلى الرغم من هذه المخاطر المتزايدة، فإنه من المعتقد في الوقت الراهن أن الحالات المتنحية المرتبطة بالكروموسوم X تكون أقل شيوعاً في الذكور من XXY عنها في الذكور الطبيعيين XY، حيث أن هذه الحالات تنتقل عن طريق الجينات المحمولة على الكروموسوم X فإن الأشخاص الذين يمتلكون نسختان من الكروموسوم X يكونون فقط حاملين لا مصابين بهذه الحالات المتنحية المرتبطة بالكروموسوم X. كما أن هناك فروقا عديدة بين أفراد XY، XXY الأكثر شيوعاً. في حين أنه من الممكن أن تميز الذكور 47 XXY، بأنواع جسدية معينة، عدد الصبغيات [عدل] عدد الصبغيات في هذه الحالة قد يكون: * 47 صبغ ويكون هناك نسخة صبغ (X) واحدة زائدة فقط (44+48). * (xxy) صبغ ويكون هناك نسختين من الصبغ (X) زائدة (44+49). * (xxy) صبغ ويكون هناك 3 نسخ من الصبغ (X) زائدة (44+xxxxy)، تؤخذ عينة دم صغيرة. مثل الكروموسوم (X) الإضافي. كما يمكن إجراء التشخيص قبل الولادة عن طريق أخذ العينات المشيمية أو البزل، الترتيب الكروموسومي XXY هو أحد أهم التغيرات الجينية الشائعة في النمط النووي XY، ويحدث في حوالي 1 لكل 500 من المواليد الذكور الأحياء. ومع ذلك، والدكتور ج. سترونج في المستشفى الغربي العام في أدنبره في اسكتلندا في عام 1959. وكان العثور على هذا النمط النووي في رجل يبلغ 24 عاما ولديه علامات متلازمة كلاينفلتر. 40-000، 000 من المواليد وتقليديا تعتبر أحد أنواع كلاينفلتر المختلفة. ولم يعد التضاعف الرباعي للكروموسومات XYYY tetrasomy يعتبر نوعا من أنواع متلازمة كلاينفلتر بشكل عام بالرغم من عدم اعطائها الرمز 10 في التصنيف الدولي للأمراض حتى الآن. XX، XXY/46. وحتى الآن، العلاج [عدل] وغالبا ما يعاني الأفراد الذين لديهم زيادة ملحوظة في نسيج الثدي أو انخفاض في هرمون الخصية hypogonadism من الاكتئاب أو/بالإضافة إلى القلق الاجتماعي وذلك لخروجهم عن المعايير الاجتماعية. يشار إلى هذا أكاديميا بالاعتلال النفسي والاجتماعي. وتشير دراسة واحدة على الأقل إلى أنه ينبغي توفير الدعم المخطط والمحدد زمنيا للشباب المصابين بمتلازمة كلاينفلتر لتحسين النتائج النفسية والاجتماعية الضعيفة حاليا.