

Haigusjuht nooruki androloogiast lasteendokrinoloogi pilgu läbi

Aleksandr Peet

SA TÜK Lastekliinik

aleksandr.peet@kliinikum.ee

Neuroloogi jälgimisel vanuseni 13 a.

Esmakordselt visiidil vanuses 7a

- Elu anamnees:
 - normaalsest rasedusest/sünnitusest
 - varane psühomootrne areng hilistumisega:
 - 1.5a - kõndima
 - 2a - ütleb ainult üksikuid sõnu
 - 3a - ekspressiivse kõne häire diagnoos
- Probleemideks:
 - eelkoolis meeldib käia, kuid ei talu lärmi, väsib kiiresti
 - õpiraskused, halb mälu, arvutab sõrmedel, etteütlus raske
- Psühhiaater
 - Aspergeri sündroom
- Logopeed
 - düsgraafia
 - >1 aasta koolipikendust

Neuroloogi jälgimisel vanuseni 13 a.

- Korduvad MRT ja EEG -> pat. leiuta
- üldine kohmakus, nõrk peenmotoorika
- õpiraskused, eriti emakeele ja õigekirjaga, samas
 - õpib tavaprogrammi alusel, hinded „3“ kuni „5“

Jaanuaris 2014 **geneetiku konsultatsiooni**

Submikroskoopiline kromosoomianalüüs:

– **karüotüüp 47,XXY**

DGN.Klinefelteri sündroom,47,XXY

Klinefelteri sündroom 47,XXY

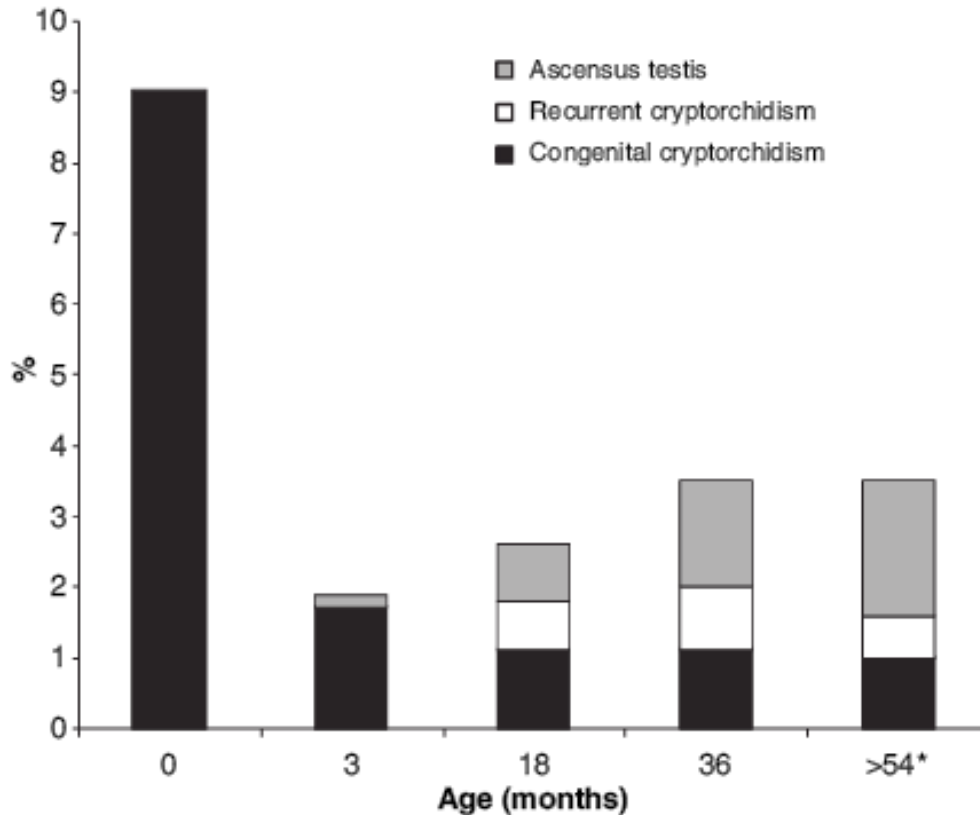
1/ 600-800 elussündinud poisi kohta

- **Viljatus (99%) -> tänapäeval mitte absoluutne!**
 - 1997 – esimene IVF rasedus, isa - Klinefelteri sündroomiga
 - New England Journal of Medicine 1998; 588–590
- **Testiste maht <6 ml (>95%)**
- **Õppimisraskused (75%) -> IQ 5-10% alla vanemate taset**
- **Nõrk karvakasv näol (60-80%) ja kubemepiirkonnas (30-60%)**
- **Günekomastia (40-75%) -> rinnanäärme vähi risk suurem**
- **Kõne arengu hilistumine (40%)**
- **Aktiivsus tähelepanuhäire-50%**
- **Pikk kasv (30%)**
- **Psühhiaatrilised probleemid (25%)**

NB! Alla 10% diagnoositakse lapseas!

kuni 75% jääb üldse diagnoosimata!

Astsendeeruv krüptorhism



<- kohort 1000 last

Astsendeeruv testis

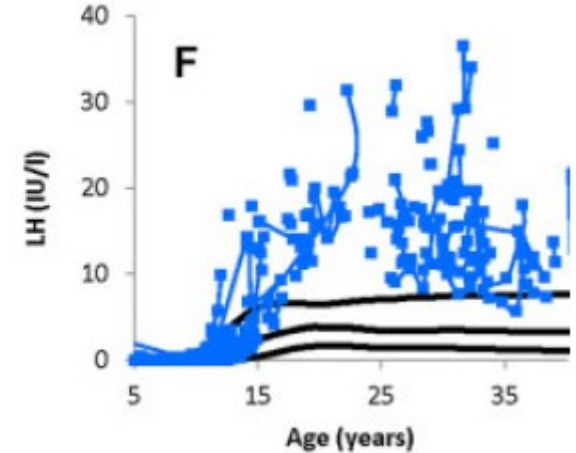
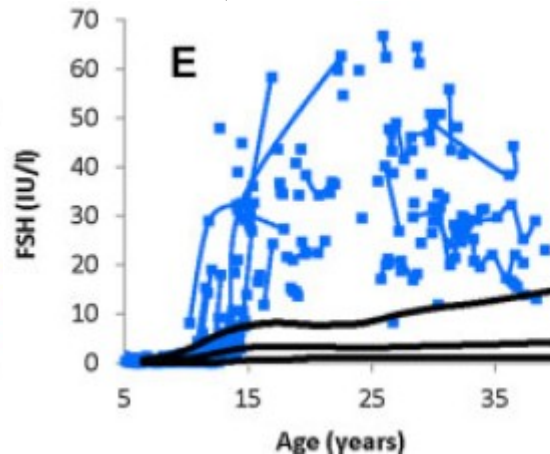
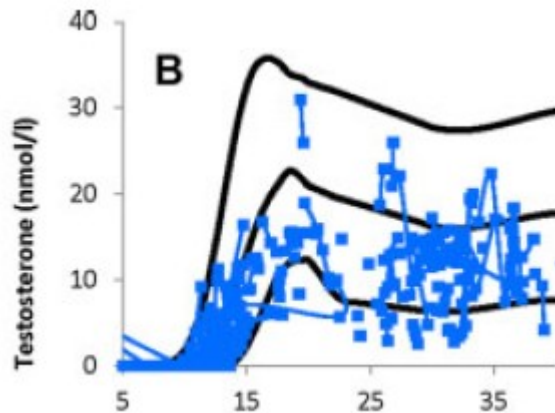
- 58% krüptorhismi juhtudest vanuses 18 kuud

- Üle 70% krüptorhismi juhtudest vanuses >36 kuud

Int J Androl. 2009;32:423-8

Puberteedi arengu iseärasused

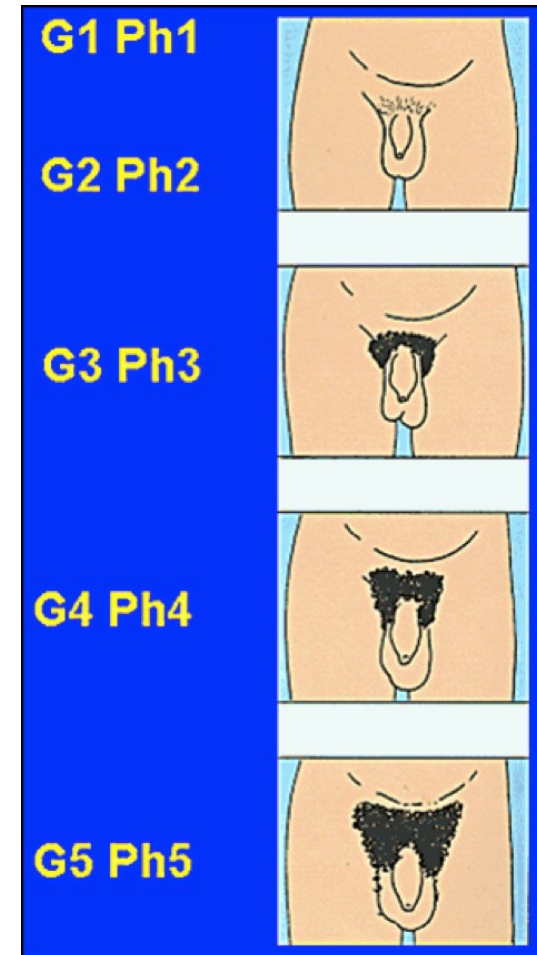
- puberteedi algus ja hormoonide tase **normaalne**
- alates puberteedi kesk-faasist testosterooni tase hakkab langema ja puberteedi lõpuni püsib *ca* normi alumisel piiril
- puberteedist alates LH ↑ ↑, FSH ↑ ↑



- puberteedi eas osalise testosteroon-asendus ravi näidustused:
 - eunuhhoidne välimuse ja/või günekomastia tekke
 - LH tase tõus üle normi
- + **sperma krüopreservatsioon**

Laste endokrinoloogil

- **Objektiivselt:**
 - Tüüpilise fenotüübiga
 - Puberteet: G3 (testised sin=6 ml; dex=6) Pu4, Ax3
 - Mõõdukas tõeline günekomastia
 - Kasv 172,4 (90ts),kaal 58,7(90ts), vanemate keskmine pikkus 179cm(50ts)
- **Analüüsid (aprill 2014):**
 - FSH 21,7 (0.3-4,0 U/l)
 - LH 8,62 (0,98-5,29U/l)
 - Testosteroon 3,72 (0,98-38,5 nmol/l)
- **Ravi:** Sustanon (testosteroon) 25mg i/m 4nädala tagant
 - > järjest suurendatud kuni 75 mg i/m 4 nädala tagant



Laste endokrinoloogil

- Analüüsid (detsember 2014)
 - FSH 2.7 (0.4 .. 7.4 U/L)
 - LH 0.98 (0.31 .. 5.29 U/L)
 - Testosteroon 17.49 (0.98 .. 38.50 nmol/L)
- Objektiivselt:
 - günekomastia praktiliselt taandunud
 - Puberteet: G4, Pu4, Ax3, minimaalne tumedate karvade kasv ka kõhu keskjoonel
 - +
 - noormees oluliselt rahulikum, tasakaalustatud, heatujuline

Varase diagnostika paranemine – kas selleks on võimalusi?

NB! Puberteedi hilinemine on levinud probleem – **enamasti füsioloogiline eripära** (poistel)

– **kasvukiiruse aeglustumine**

– sageli sarnane probleem ka isal:

- «kõik klassivennad kasvasid minust pikkemaks, kuid hiljem ma jõudsin järgi ja kasvasin neist pikkemaks»
- «esimest korda ajasin habet sõjaväes»
- isa lapsepõlve fotod

- Võib vajada ravi psühhosotsiaalsete aspektide tõttu
+ kui poiss on >15-16 a. vana ja puberteedi tunnuseid ei ole, ravi on soovitatav

Kokkuvõtte

- puberteedi arenemise kontroll peab olema profülaktilise laste läbivaatuse lahutamatu osa k.a.testiste positsiooni, eriti esimestel eluaastatel
- Klinefelteri sündroomiga meesterahva fenotüüp ei pruugi erineda normaalsest!
 - Kergesti diagnoositav, kui hinnata testiste mahtu!
 - Klinefelteri sündroom ~~=~~ 100% viljatus

Täna tähelepanu eest!