

## SINDROMUL KLINEFELTER – PARTICULARITĂȚILE POLIMORFISMULUI CLINIC ȘI CITOGENETIC

Viorica Zubco

(Conducător științific: Mariana Sprincean, dr. șt. med., conf. univ., Curs de genetică medicală)

**Introducere.** Sindromul Klinefelter e o anomalie gonozomală cauzată de prezența unui sau a mai multor cromosomi X suplimentari, de obicei, dobândiți prin non-disjunctie în timpul gametogenezei materne sau paterne. Cel mai caracteristic cariotip e 47, XXY – forma clasică a sindromului Klinefelter întâlnit în circa 80-90% din cazuri.

**Scopul lucrării.** Evaluarea particularităților polimorfismului clinic și formelor citogenetice la pacienții cu sindrom Klinefelter.

**Material și metode.** Pentru realizarea obiectivelor trasate, s-a analizat un eșantion de 25 de băieți cu semne caracteristice sindromului Klinefelter, ce au beneficiat de testul Barr și efectuarea analizei prospective în Centrul Național de Sănătate a Reproducerii și Genetică Medicală, în perioada ianuarie 2014 – aprilie 2015.

**Rezultate.** S-a constatat că doar la 14 pacienți (61%) testul Barr a fost pozitiv. Ulterior, acestor pacienți, cu acordul părinților, le-a fost efectuată analiza cariotipului, cu următoarele rezultate: 13 pacienți (93%) prezintă cariotipul 47, XXY, iar unul dintre ei (7%) prezintă varianta sindromului Klinefelter asociat cu translocatie robertsoniană – 47, XXY, rob (13:14). Repartizarea conform vârstei a fost: 5 pacienți de vârstă fragedă (36%), 7 pacienți perioada de pubertate (50%) și 2 pacienți post-pubertate (14%). În baza datelor genealogice și manifestărilor clinice s-au identificat particularitățile polimorfismului clinic la copii cu sindrom Klinefelter la diferite perioade de dezvoltare: tonus muscular redus – 40%, micropenisul – 20%, criptorhidia – 10%, clinodactilia degetului mic – 10%, palatoschizis – 10%, hernie inghinală – 10%. Motivele adresării la medic: ginecomastie – 57%, comportament imatur cu dezvoltare slabă a caracterelor sexuale – 29%, hipogonadism – 14%.

**Concluzii.** Particularitățile clinice la pacienții cu sindrom Klinefelter sunt foarte variabile în dependență de vârstă. Testul Barr e sugestiv în stabilirea diagnosticului de sindrom Klinefelter.

**Cuvinte cheie:** sindrom Klinefelter, consult medico-genetic, anomalii cromozomiale.

## KLINFELTER SYNDROME – PECULIARITIES OF CLINICAL AND CYTOGENETIC POLYMORPHISM

Viorica Zubco

(Scientific adviser: Mariana Sprincean, PhD, associate professor, Chair of medical genetics)

**Introduction.** Klinefelter syndrome is a gonosomal anomaly caused by the presence of one or more extra X chromosomes usually acquired through non-disjunction during maternal or paternal gametogenesis. The most characteristic karyotype is 47, XXY – Klinefelter syndrome classic form found in approximately 80-90% of cases.

**Objective of the study.** Evaluation of clinical polymorphism and cytogenetic forms peculiarities in patients with Klinefelter syndrome.

**Material and methods.** To achieve the stated objectives, a sample of 25 boys with characteristic Klinefelter syndrome was examined who have benefited of Barr test and of prospective analysis performance at National Center for Reproductive Health and Medical Genetics in the period January 2014 – April 2015.

**Results.** It was found that only in 14 patients (61%) Barr test was positive. Subsequently, these patients, with parental consent, performed karyotype analysis with the following results: 13 patients (93%) had karyotype 47, XXY, and one of them (7%) had Klinefelter syndrome associated with robertsonian translocation – 47, XXY, rob (13:14). The distribution by age was: 5 patients of young age (36%), 7 patients in the puberty period (50%) and 2 patients post-puberty (14%). According to genealogic data and clinical manifestations' peculiarities of clinical polymorphism in children with Klinefelter syndrome at different development stages were identified: low muscle tone – 40%, micropenis – 20% – 10% cryptorchidism, clinodactilia of the small finger – 10%, palatoschizis 10%, inguinal hernia – 10%. The reasons of consulting a doctor: ginecomastia – 57%, immature behavior with weak development of sexual characteristics – 29%, hypogonadism – 14%.

**Conclusions.** Clinical features in patients with Klinefelter syndrome are highly variable depending on age. Barr's test is suggestive in determining the diagnosis of Klinefelter syndrome.

**Key words:** Klinefelter syndrome, medical genetic consultation, chromosomal abnormalities.