پژوهشی

گزارش ۷ مورد سندرم کلاین‌فلتر، یافته شده طی غربالگری سندرم داون در بیماران مراجعه کننده به یک مرکز غربالگری پیش از تولد در شهر تهران در فاصله سال‌های ۱۳۸۵ تا ۱۳۸۸

دکتر سارنگ یونسی* - دکتر محمدمهدی طاهری امین* - دکتر پوراندخت سعادتی - دکتر سودابه جمالی* - دکتر پیام بلوایه** - دکتر داریوش فرهود** - دکتر پروین کاتب*** - دکتر افسانه قاسمی*** - دکتر آرزو حسامی‌فرد*** - دکتر فاطمه محمدنجار*** - دکتر نرگس قلاوند*** - دکتر زهرا جهانگیری*****

* دکترای علوم آزمایشگاهی
** متخصص پاتولوژی
*** متخصص ژنتیک پزشکی
**** متخصص زنان - زایمان و نازایی

چکیده

مقدمه: سندرم کلاین‌فلتر[1] (47,XXY) یک اختلال آنوپلوییدی است که در مردان بروز می‌کند و فرد مبتلا دارای یک کروموزوم جنسی X اضافه است. این سندرم شایع‌ترین اختلال کروموزوم جنسی و دومین اختلال کروموزومی ناشی از افزایش یک کروموزوم (بعد از سندرم داون) است که شیوع آن از ۱ به ۵۰۰ تا ۱ به ۱۰۰۰ در جوامع مختلف گزارش شده است و با افزایش سن مادر (مانند دیگر تریزومی‌ها) خطر بروز آن افزایش می‌یابد. تحقیق حاضر مطالعه‌ای گذشته‌نگر[2] است که در مدت سه سال (از مرداد ۱۳۸۵ تا تیر ۱۳۸۸) بر روی ۲۹۱۰۰ زن باردار ایرانی که در سه ماهه دوم بارداری برای انجام تست‌های غربالگری سندرم داون مراجعه کرده بودند انجام شده است. زنان باردار مورد مطالعه، متعلق به ۵۰ شهر از سراسر ایران بودند. در گزارش بسیاری از پژوهش‌های انجام شده آمده است که در اختلالات کروموزومی، از جمله سندرم کلاین‌فلتر، مارکرهای بیوشیمیایی سه ماهه دوم که برای غربالگری سندرم داون مورد استفاده قرار می‌گیرند، دچار اختلال می‌شوند. هدف از این مطالعه بررسی موارد سندرم کلاین‌فلتر یافته شده همراه غربالگری سندرم داون و بررسی تغییرات مارکرهای بیوشیمیایی و سونوگرافی در موارد جدا شده است.

مواد و روش‌ها: آزمایش کواد مارکر[3] برای زنان باردار ارجاع شده به آزمایشگاه نیلو انجام و احتمال خطر سندرم داون برای جنین آنان تعیین شد. موارد اسکرین مثبت پس از تایید سن بارداری توسط پزشک معالج، برای انجام آمنیوسنتز به مراکز ژنتیک ارجاع شدند و همانند سایر بیماران، شش ماه پس از مراجعه به آزمایشگاه، برای پیگیری نتایج بارداری با آنان تماس گرفته شد. تعداد متولدین پسر ۱۴۷۵۱ و تعداد دختران متولد شده ۱۴۳۴۹ بود.

نتایج: در کل تست‌های انجام شده ۷ مورد سندرم کلاین‌فلتر یافته شد. الگوی تغییرات مارکرها شبیه سندرم داون (افزایش hCG و DIA به همراه کاهش AFP و uE3) به دست آمد، با این تفاوت که کاهش AFP و uE3 کمتر از سندرم داون بود

بحث و نتیجه گیری: توجه به آمار متولدین سالهای ۱۳۸۵ تا ۱۳۸۸، نسبت جنسی (پسر به دختر) در این پژوهش (۱۰۲/۸۰) در مقایسه با کل جامعه (۱۰۴/۹۵) تفاوت معنی داری ندارد. مطالعه حاضر نشان می دهد که در سندرم کلاین فلتر، الگوی تغییرات پارامترهای بیوشیمیایی خون تا حدود زیادی شبیه الگوی تغییرات در سندرم داون می باشد، یعنی افزایشی در سطح hCG و Inhibin A دیده می شود در حالی که تغییرات AFP و uE3 کمتر و تقریباً نرمال است. با توجه به شیوع ۱ به ۱۰۰۰، میزان انتظار بروز سندرم کلاین فلتر در متولدین پسر جمعیت مورد این مطالعه ۱۴/۷ نفر می باشد که ۷ مورد با انجام تست های غربالگری تشخیص داده شد. بنابراین ضریب تشخیص (Detection Rate) ۴۷/۶٪ تعیین گردید. این یافته با گزارش Schmidt و همکارانش در هانوفر آلمان که در ۱۴۶۳ بیمار مورد مطالعه یک مورد سندرم کلاین فلتر با تست‌های غربالگری، تشخیص داده شد و ضریب تشخیص آنرا (با توجه به شیوع ۱ به ۶۰۰ سندرم کلاین فلتر در آلمان) ۴۱/۱٪ نشان داد، تفاوت معنی داری ندارد.

1- Klinefelter's syndrome
2- retrospective
3- Quad Marker

[Downloaded from sjfm.ir on 2026-11-24]

در گـزارش سونوگرافـی، هیچ یک از ۷ مورد فـوق، یافته غیر طبیعی وجود نداشت که این یافته نیز با گزارش De Vigan C و همکارانش که در سال ۲۰۰۱ در پاریس انجام گردید، هم خوانی دارد.

واژگان کلیدی: غربالگری، سندرم‌کلاین فلتر، ناهنجاری کروموزومی، تست غربالگری چهارگانه

وصول مقاله: ۱۳۹۱/۱/۲۰ تأیید مقاله: ۱۳۹۲/۱/۱۸

نویسنده پاسخگو: تهران، خیابان ولیعصر، بالاتر از پارک ساعی، خیابان ۳۲، پلاک ۴، طبقه دوم

مقدمه

سنـدرم کلاین فلتر (47,XXY) یک اختلال آنوپلوییدی است که در مـردان بروز می‌کنـد و فرد مبتلا دارای یـک کروموزوم جنسی X اضافـه است. این سندرم شایع‌ترین اختلال کروموزوم جنسی و دومین اختـلال کروموزومی ناشـی از افزایش یک کرومـوزوم (بعد از سندرم داون) است که شیوع آن از ۱ به ۵۰۰ تا ۱ به ۱۰۰۰ در جوامع مختلف گـزارش شده است و با افزایش سن مادر (مانند دیگر تریزومی‌ها) خطر بـروز آن افزایش می‌یابد. تفاوت آمار ۱ به ۵۰۰ با ۱ به ۱۰۰۰ بیشـتر ناشـی از آن اسـت که برخی پژوهشـگران آن را در کل نـوزادان (اعم از دختـر و پسـر) و عده‌ای فراوانی آن را فقط در نـوزادان پسر منظور داشته‌انـد. این اختلال غیر از انسان در سایر پستانداران از جمله موش نیز دیده شده است (۱).

هـاری کلاین‌فلتر[4] بـرای اولین بار در سـال ۱۹۴۲، خصوصیات بالینـی ۹ بیمـار مرد را که دارای سینه‌های بزرگ، موهای کم پشـت و تنـک در ناحیه صورت و بدن، بیضه‌های کوچک و آزوسپرمی بودند، گزارش کرد (۲). اولین مـورد کاریوتایپ 47,XXY، توسط خانم دکتر پاتریشـیا جیکوبز[5] و همکارش در سـال ۱۹۵۹ در اسکاتلند و در یک مـرد ۲۴ ساله گـزارش گردید (۳). سنـدرم 48,XXYY با شیوع ۱ به ۱۸۰۰۰ تا ۴۰۰۰۰ نیز یکی دیگر از انواع نادر سندرم کلاین‌فلتر است. مـوارد موزاییسم ایـن سندرم (47,XXY/46,XY) نیـز دیده می‌شود کـه در آن بیماران معمولاً فاقد خصوصیـات بالینی سندرم کلاین‌فلتر بـوده و توانایی تولیـد اسپرم نیز در آنها متغیر اسـت (۳-۱). در یک مجموعـه شامل ۲۴۱ مورد کاریوتایپ افراد سندرم کلاین‌فلتر از ایران، نوع موزائیک 47,XXY/46,XY با ۹ مورد (۳/۸٪)، واریانت 48,XXXY با دو مورد (۰/۸٪)، واریانت بسیار نادر 49,XXXXY با یک مورد و چند گونه موزاییک دیگر هر کدام با یک مورد، مشاهده شده‌اند (۴).

علایـم بالینـی این سنـدرم در دوره‌های مختلـف زندگی بسیار متفاوت بوده و به شرح زیر است:

دوره نوزادی: پسران مبتلا به این سندرم، در بدو تولد هیچ تفاوتی بـا سایر پسران ندارند، اما این بچه‌ها ساکت‌تر، غیرفعال‌تر و کم‌تقاضاتر هستند (۵-۱) و (۱۶-۱۵).

دوران کودکی: اولین تظاهر بالینی در کودکان مبتلا، مشـکلات گفتاری است. یک کودک طبیعی باید حداکثر بین ۱۸ تا ۲۴ ماهگی با ادای یـک کلمه بتواند منظور خود را برساند اما در مورد کودکان مبتلا به سندرم کلاین‌فلتر این توانایی مشاهده نمی‌شود. این کودکان معمولاً بلند قدتر، لاغرتر، خجالتی‌تر و ساکت‌تر از سایر پسران هم سن و سال خود هستند، دیرتر به راه می‌افتند و به علت وجود مشـکلات گفتاری، بعضـاً نیازمند کمک‌هـای آموزشی بـرای به پایان رسانـدن تحصیل هستنـد. آنها به علـت کم‌توانی در خواندن و نوشتـن، اعتماد به نفس کمتـری نیز دارند. اکثر این کودکان، ضریب هوشی طبیعی دارند، ولی ضریب هوشی آنها از سایر اعضاء خانواده‌شان کمتر است.

دوران بلوغ و بزرگسـالی: افراد مبتلا به سندرم کلاین‌فلتر، در آغـاز بلوغ، از نظر رشد فیزیکـی با سایر افراد طبیعـی، تفاوتی ندارند ولـی در ادامه، با مشـکلاتی مانند عدم افزایش حجـم بیضه و کاهش تولید تستوسترون، مواجه می‌شوند، که منجر به کوچک شدن بیضه‌ها[6] و کاهـش بـاروری در آنها می‌شـود. در افراد طبیعـی، در دوران بلوغ، حجم بیضه سریعاً افزایش یافته و از ۲ میلی‌متر مکعب به ۱۵ میلی‌متر مکعب می‌رسـد. در این بیماران رشد آلت تناسلـی و عملکرد جنسی طبیعـی بوده ولی میل جنسی کم است. قد و وزن این افراد بیشـتر از پدران و برادرانشان است ولی از لحاظ قدرت بدنی ضعیف‌ترند. درجات مختلفـی از ژنیکوماستی در این بیماران دیـده می‌شود به طوری که، ۱۰٪ ایـن بیماران حتی نیازمند عمل جراحی هستند. لازم به یادآوری اسـت که ژنیکوماستی موقت در ابتـدای بلوغ در بسیاری از پسران نیز دیده می‌شود، ولـی در این افراد ژنیکوماستی پایدار است. رویش موی بدن و صورت در این بیماران کم است. هیپوگونادیسم، در این بیماران بـه معنی کاهـش هورمون‌های مترشحـه از بیضه به صـورت کاهش تستوسـتـرون و افزایـش LH و FSH و عدم تولید اسپرم دیده می‌شود. ریسک‌تومورهای سلول‌های زایشـی[7] و پوکی استخوان، در این بیماران بالاتـر است. این بیماران همچنین مستعـد ابتلا به بیماری‌های ریوی، واریکوسل، واریکوز وریـدی، دیابت و روماتوئید آرتریتیس نیز هستند (۵-۱) و (۱۴-۱۳).

4- Harry Klinefelter
5- Patricia A. Jacobs
6- microorchidism
7- germ cells

[Downloaded from sjfm.ir on 2026-11-24]

تشـخیص: تشـخیص نهایی این بیماری با انجـام کاریوتایپ از خـون شخص مورد نظـر و در دوران بارداری از طریـق آمنیوسنتز یا CVS [۸] روی جنین صورت می‌گیرد. در اسمیر خون محیطی این افراد، کرومـوزوم X غیـر فعال به صورت یک زایده چـوب طبل مانند[۹] دیده می‌شـود (زایده مزبور به صـورت طبیعی فقط در اسمیر خون محیطی زنان مشـاهده می‌گـردد) (۶، ۱). بنا بر گزارشـی در سال ۲۰۰۲، در آمریکا حـدود ۵۰٪ از موارد سندرم‌کلاین فلتر کـه در دوران بارداری تشـخیص داده می‌شوند بـه سقط جنین می‌انجامنـد (۷). در گزارش دکتر ویگان مشـخص شد که یافته‌های سونوگرافیک پایین‌ترین ارزش تشـخیصی را در سندرم کلاین‌فلتر و بیشـترین ارزش تشخیصی را در تریپلوئیدی دارند (۱۲).

اتیولـوژی: علت این سندرم، عدم جدا شـدن کروموزوم X طی تقسیم میوزی (تقسیم سلول‌های جنسی) است.

درمـان: برای بهبود صفات مردانه در ایـن بیماران، تستوسترون تزریقـی عضلانـی، از ابتـدای دوران بلوغ هر دو هفته یـک بار تجویز می‌شـود. به دلیل وجود درجات مختلفی از افسردگی و یا پرخاشگری، بهتر است مشـاوره روان‌پزشکی نیز برای ایـن بیماران انجام گردد. در سـال ۲۰۱۰ بیش از ۱۰۰ مورد بارداری موفق، با انجام IVF در مردان مبتلا به سندرم کلاین‌فلتر (با برداشتن مواد زمینه‌ای اسپرم از بیضه‌ها، به روش میکرواینجکشن) گزارش شده است (۱۰-۸).

چهـار مارکری که در سه ماهه دوم جهت غربالگری سندرم داون مورد بررسی قرار می‌گیرند عبارتند از:

۱- گونادوتروپیـن کوریونیک انسانـی[۱۰]: hCG نخستین فرآورده قابـل اندازه‌گیری بارداری است که در جنین‌های مبتلا به سندرم داون افزایش می‌یابد.

۲- آلفافتوپروتیین[۱۱]: AFP یک انکوفتال پروتئین مشابه آلبومین اسـت که ابتـدا در کیسه زرده و سپس در کبـد جنین سنتز می‌شود. مقـداری از آن سنتـز شـده و از طریق جفت وارد گـردش خون مادر می‌گـردد. AFP در جنین‌های مبتلا به سندرم داون کاهش یافته و در جنین‌های متبلا به اختلالات طناب عصبی باز[۱۲] افزایش می‌یابد.

۳- Inhibin A [۱۳]: Inhibin A یـک گلیکوپروتیین متشـکل از دو زیـر واحـد A و B است که از تخمدان‌ها و جفـت ترشح می‌شود و در جنین‌های مبتلا به سندرم داون افزایش می‌یابد.

۴- استریول غیر کونژوگه[۱۴]: استریول غیر کونژوگه در جفت، کبد و آدرنال جنین سنتز می‌شود و وارد گردش خون می‌گردد. این ترکیب در کبد مادر با گلوکورونید، کونژوگه شده و از طریق کلیه دفع می‌شود. uE3 در جنین‌های مبتلا به سندرم داون کاهش می‌یابد.

8- Chorionic Villus Sampling
9- drum sticks
10- Human Chorionic Gonadotropin= hCG
11- Alpha Feto Protein= AFP
12- Open NTDs
13- Dimeric Ibhibin A= DIA
14- unconjugated Estriol= uE3

هـدف: از بررسی بسیـاری از گزارش‌ها مشـخص شده است که در اختـلالات کروموزومـی، از جمله سنـدرم کلاین‌فلتـر، مارکرهای بیوشیمیایـی سه ماهـه دوم که بـرای غربالگری سنـدرم داون مورد استفـاده قرار می‌گیرنـد، دچار اختلال می‌شوند. هـدف از این مطالعه بررسـی مـوارد کلاین‌فلتر یافت شده همراه غربالگـری سندرم داون و بررسی تغییـرات مارکرهای بیوشیمیایـی و سونوگرافی در موارد جدا شـده است. هـدف ثانوی بررسی حاضـر این است که آیـا می‌توان با استفـاده از الگوی تغییرات این مارکرها یـک تخمین خطر اختصاصی برای سندرم کلاین‌فلتر تعریف کرد؟

نوع و محل انجـام مطالعه: تحقیق حاضر مطالعه‌ای گذشته‌نگر اسـت کـه در مدت سه سـال (از مرداد ۱۳۸۵ تا تیـر ۱۳۸۸) بر روی ۲۹۱۰۰ زن بـاردار ایرانی کـه در سه ماهه دوم بـارداری، برای انجام تست‌های غربالگـری سندرم داون مراجعه کـرده بودند انجام گردیده اسـت. زنان باردار مـورد مطالعه، متعلق به ۵۰ شهـر از سراسر ایران بودند.

روش انجـام مطالعه: آزمایش کواد مارکر برای زنان باردار ارجاع شده به آزمایشـگاه نیلو انجام و احتمال خطـر سندرم داون برای آنان تعییـن شـد. موارد اسکرین مثبـت پس از تأیید سن بـارداری توسط پزشـک معالج، برای انجام آمنیوسنتز به مراکـز ژنتیک ارجاع شدند و هماننـد سایر بیماران، شش مـاه پس از مراجعه به آزمایشـگاه، برای پیگیری با آنان تماس گرفته شد. تعداد متولدین پسر ۱۴۷۵۱ و دختر ۱۴۳۴۹ بود.

نتایـج: نتایج به دست آمده در ۲۹۱۰۰ بیمار فوق در جدول‌های ۱ ، ۲ ، ۳ و ۴ خلاصه شده است

بحث و نتیجه‌گیری

۱- با توجه بـه آمار متولدین سال‌های ۱۳۸۵ تا ۱۳۸۸، نسبت جنسـی (پسر به دختر) در این پژوهـش (۱۰۲/۸۰) در مقایسه با کل جامعه (۱۰۴/۹۵) تفاوت معنی‌داری ندارد (p value = 0.03).

۲- مطالعه حاضر نشـان می‌دهـد که در سنـدرم کلاین‌فلتر، الگوی تغییـرات پارامترهای بیوشیمیایی خون تـا حدود زیادی شبیه الگوی تغییرات در سندرم داون است، یعنی افزایشـی در سطح hCG و Inhibin A دیده می‌شود در حالی که تغییرات AFP و uE3 کمتر بوده و تقریباً نرمال است.

۳- بـا توجه به شیوع ۱ به ۱۰۰۰، میـزان انتظار بروز سندرم کلاین‌فلتـر در متولدین پسر جمعیت مورد این مطالعه ۱۴/۷ نفر است که ۷ مورد بـا انجام تست‌های غربالگری تشـخیص داده شد. بنابراین ضریب تشـخیص این تست‌ها برای سنـدرم کلاین‌فلتر ۴۷/۶٪ تعیین گردیـد. این یافته با گزارش اشمیـت و همکارانش در هانوفر آلمان که در ۱۴۶۳ بیمـار مورد مطالعه یک مورد سندرم کلاین‌فلتر با تست‌های غربالگری، تشـخیص داده شد و ضریب تشخیص آن (با توجه به شیوع

[Downloaded from sjfm.ir on 2026-11-24]

جدول ۱ – آمار موارد سندرم داون در تست‌های سه ماهه دوم

شیوع	OAPR**	DR*	منفی کاذب	مثبت حقیقی	نرخ اسکرین منفی	نرخ اسکرین مثبت	تعداد کل بیماران	نوع پروتکل
۱/۵۹۴	۱/۴۰	۸۱/۶	۹	۴۰	۲۷۴۶۸ (٪۹۴/۳۹)	۱۶۳۲ (٪۵/۶۱)	۲۹۱۰۰	STS

*: DR= Detection Rate

**: OAPR= Odds of being Affected given a Positive Result

تعداد کل موارد سندرم ادوارد (Trisomy 18) بین سال ۱۳۸۵ تا ۱۳۸۸: ۱۲ مورد

تعداد کل موارد سندرم پاتو (Trisomy 13) بین سال ۱۳۸۵ تا ۱۳۸۸: ۴ مورد

تعداد کل موارد سندرم "فریاد گربه" ((Cri du cat (46 XX, del (5)) بین سال ۱۳۸۵ تا ۱۳۸۹: ۱ مورد

تعداد کل موارد سندرم کلاین فلتر بین سال ۱۳۸۵ تا ۱۳۸۸: ۷ مورد

تعداد کل موارد تریپلوییدی (69, XXX) بین سال ۱۳۸۵ تا ۱۳۸۸: ۲ مورد

تعداد کل موارد فقدان کروموزوم۴ (Delete 4 Chromosome) بین سال ۱۳۸۵تا ۱۳۸۸: ۱ مورد

جدول ۲– آمار متولدین کل کشور در سال های مورد مطالعه

سال	تعداد کل	متولدین پسر	متولدین دختر	ضریب جنسی (پسر به دختر)
۱۳۸۵	۱/۲۳۹/۴۰۸	۶۳۳/۰۹۶	۶۰۶/۳۱۲	۱۰۴/۴۱
۱۳۸۶	۱/۲۵۳/۹۱۲	۶۴۳/۱۵۷	۶۱۰/۷۵۵	۱۰۵/۳۰
۱۳۸۷	۱/۲۸۶/۷۱۶	۶۵۸/۰۴۹	۶۲۶/۶۶۷	۱۰۵/۰۰
۱۳۸۸	۱/۳۰۰/۱۶۶	۶۶۶/۱۶۶	۶۳۴/۰۰۰	۱۰۵/۰۷
موارد این بررسی	۲۹/۱۰۰	۱۴/۷۵۱	۱۴/۳۴۹	۱۰۲/۸۰

۱ بـه ۶۰۰ سنـدرم کلاین‌فلتر در آلمان) ٪۴۱/۱ بـرآورد شد، تفاوت معنی‌داری ندارد (p value = 0.047) (۱۱).

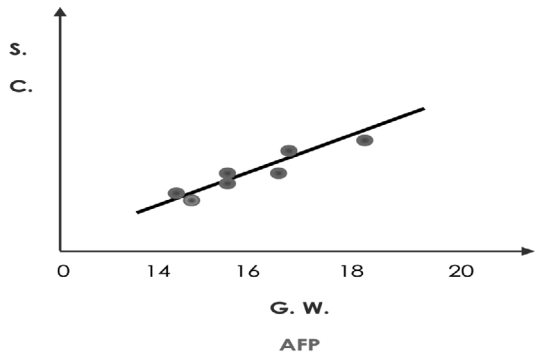
۴- در گزارش سونوگرافـی، هیچ‌یک از ۷ مورد فوق، یافته غیر طبیعـی وجـود نداشت که این یافتـه نیز با گـزارش مطالعه ویگان و همکارانش که در سـال ۲۰۰۱ در پاریس انجام گردید، همخوانی دارد (۱۲).

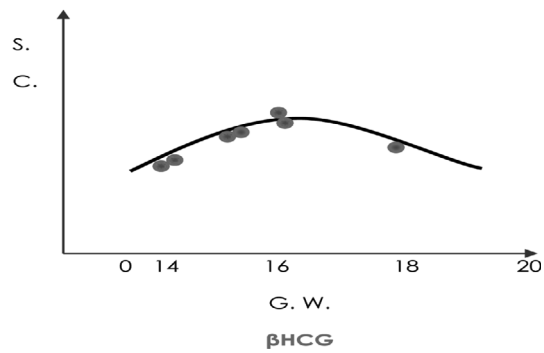
۵- تعـداد موارد گـزارش شده هنوز از لحـاظ آماری به حدی نرسیـده اسـت که بتـوان همبستگی آمـاری بین مارکرهـا و ریسک کلاین‌فلتـر را به دست آورد. بنابراین بایـد منتظر گزارش بررسی‌های انجام شده در سایر کشـورها نیز بود تا با افزایش تعداد موارد، بتوان با تلفیق نتایج همگی آن‌ها، به ریسـک مستقل برای سندرم کلاین‌فلتر، دست یافت.

جدول ۳– مشخصات موارد سندرم کلاین فلتر پیدا شده طی غربالگری سندرم داون

#	سن بیمار	هفته بارداری	تاریخ انجام آزمایش	ریسک تریزومی ۲۱	Corrected MoM				یافته‌های سونوگرافیک
					AFP	hCG	uE3	DIA	
۱	۳۵	15W+2D	۸۵/۰۵/۱۹	۱:۱۱۰	۰/۹۵	۱/۲۱	۱/۰۰	۳/۳۹	طبیعی
۲	۴۳	15W+6D	۸۵/۰۸/۱۸	۱:۲۰۵	۱/۵۷	۰/۸۹	۰/۸۵	۱/۹۲	طبیعی
۳	۳۳	16W+3D	۸۶/۰۶/۱۷	۱:۵۸	۰/۸۱	۲/۶۶	۰/۸۶	۲/۷۶	طبیعی
۴	۳۳	19W+2D	۸۷/۰۵/۱۹	۱:۱۷۵	۰/۸۶	۲/۱۹	۱/۲۱	۲/۳۴	طبیعی
۵	۳۷	14W+5D	۸۷/۱۱/۲۳	۱:۱۱۲	۰/۹۹	۱/۲۳	۰/۵۵	۱/۸۵	طبیعی
۶	۴۴	15W+3D	۸۸/۰۴/۱۰	۱:۲۱۶	۰/۶۵	۰/۴۸	۱/۳۳	۱/۳۷	طبیعی
۷	۳۳	14W+3D	۸۸/۰۴/۱۲	۱:۱۶۸	۱/۲۶	۱/۶۶	۱/۰۳	۳/۵۱	طبیعی

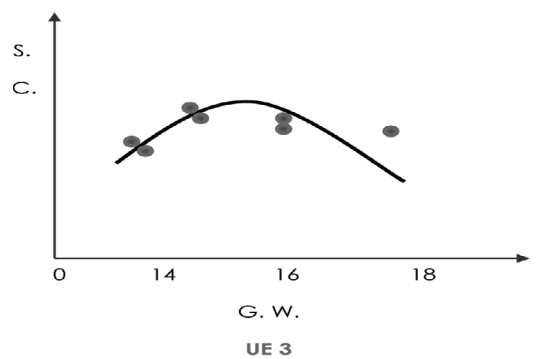
[Downloaded from sjfm.ir on 2026-11-24]

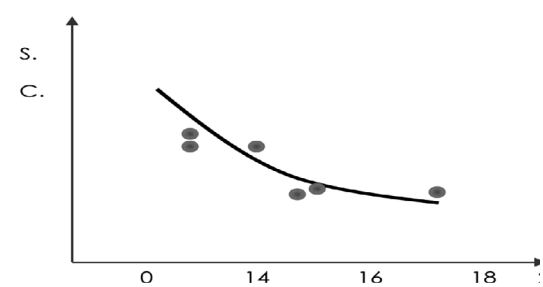




جدول ۴- مقایسه قدرت تشخیص تست‌های غربالگری سه ماهه دوم برای سندرم کلاین‌فلتر

ضریب تشخیص (٪)	تعداد موارد به دست آمده	تعداد مورد انتظار	فراوانی (در متولدین پسر)	نمونه گیری
۷ :۱۴/۷ (۴۷/۶)	۷	۱۴/۷	۱:۱۰۰۰	تهران
۱ : ۲/۴۳ (۴۱/۱)	۱	۲/۴۳	۱:۶۰۰	هانوفر آلمان





[Downloaded from sjfm.ir on 2026-11-24]

References

1- Perenc M, et al. Utility of the triple test in the detection of abnormalities of the feto-placental unit. Med Sci Monit. 2000; 6(5): 994-9.

2- Klinefelter HF Jr, et al. Syndromen characterized by gynecomastia, aspermatogenesis without A-Leydigism, and increased excretion of follicle stimulating hormone. J Clin Endocrinol. 1942; 5: 615-27.

3- Jacobs PA, Strong JA. A case of human intersexuality having a possible XXY sex determining mechanism. Nature. 1959; 183(4657): 302.

4- Farhud DD, et al. A cytogenic investigation on Klinefelter syndrome from Iran, 2011 (in press).

5- Hennebicq S, et al. Risk of trisomy 21 in offspring of patients with Klinefelter's syndrome. Lancet, 2001 357(9274): 2104-5.

6- http://en.wikipedia.org/w/index.php 2010/09/13.

7- Britt DW, et al. The genomic revolution and the obstetric/gynaecologist: from. societal trends to patient sessions. Best Pract Clin Obstet Gynaecol. 2002; 16(5): 729-44.

8- http://www.inchd.NIH.gov/publications/pubs/klinefelter.cfm

9- De Souza E, etal. Case-control analysis of paternal age and trisomic anomalies. Arch Dis Child. 2010; Epub ahead of print.

10- Gregor V, etal. Prenatal diagnosis of chromosomal aberrations Czech Republic: 1994-2007. Ceska Gynekol, 2009; 74(1): 44-54.

11- Schmidt P, et al. Comparison of Nicolaides' risk evaluation for Down's syndrome with a novel software: an analysis of 1,463 cases. Arch Gynecol Obstet, 2007; 275(6): 469-74.

12- De Vigan C, et al.Contribution of ultrasonographic examination to the prenatal detection of chromosomal abnormalities in 19 centers across Europe. Ann Genet, 2001; 44(4): 209-17.

13- Valeri C, Schteingart HF, Rey RA. The prepubertal testis: biomarkers and functions. Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes. 2013; 2: 210-5.

14- Aksglaede L, Juul A. Therapy of endocrine disease: Testicular function and fertility in men with Klinefelter syndrome: a review. Eur J Endocrinol. 2013; 68(4): R67-76.

15- Greco E, and et al. Birth of 16 healthy children after ICSI in cases of nonmosaic Klinefelter syndrome. Hum Reprod. 2013. [Epub ahead of print]

16- Kemeny S, and et al. Prenatal ultrasound diagnosis of a 48, XXYY syndrome. Morphologie. 2013; S1286-0115(13) 00015-5.

[Downloaded from sjfm.ir on 2026-11-24]