

## 克林費特氏症有相關治療 或根治方法嗎？

克林費特氏症是一種染色體變異的情況，因此暫時在醫學上沒有完全根治的方法。但是，以下的治療方法可以改善患者情況：

### ● 睾酮替代療法

- 睾酮替代療法可以幫助提高男性激素水平。
- 醫生會監測患者青春期的發展和睪丸功能。如發現進展不理想，便會開始睪丸激素替代療法（每月肌肉注射或每日口服藥丸），以刺激第二性徵的發展。睪丸激素替代療法還有助於提高能量水平，增強肌肉，以及防止骨質疏鬆。

### ● 生殖技術

- 青春期後，醫生可以為患者安排精液分析，檢查有沒有活精子。若精液內有活精子，可以選擇冷藏精子，留待日後使用。若精液內沒有活精子，患者可進行侵入性睪丸活組織檢查取出精子。無論在冷藏/在睪丸活組織取出的精子，通常都需要體外受精（IVF）配合。

### ● 發育和學習問題

- 大多數克林費特氏症患者日常生活正常，但他們當中或有不同程度的發育問題和學習障礙。部分患者有機會需要特別學習協助。及早診斷可促進及時的評估與轉介以進行適合的介入。

雖然克林費特氏症患者需要不同專科的醫療人員提供持續醫療協助，但現時的醫學界對克林費特氏症已有充分的認知，並有標準的國際健康監察指引。通過定時檢查與適當的照顧，大部分克林費特氏症患者可以享有快樂、健康與獨立的生活！

## 我應否安排一個確認診斷測試？ 何時安排此測試？

### 不同確認診斷測試

	時期	好處：)	壞處：(
絨毛膜穿刺採樣	11-14 懷孕週	最早能夠進行的測試	程序相關的流產風險 0.1-0.2% 有局限性胎盤鑲嵌現象的機會，報告不能完全代表胎兒
羊膜穿刺術	16-20 懷孕週	較絨毛膜穿刺採樣準確 較嬰兒出生後血液檢驗早進行測試	程序相關的流產風險 0.1-0.2%
嬰兒出生後血液檢驗	嬰兒出生後，可用臍帶血或嬰兒的血	最準確 沒有流產風險	嬰兒出生後才能確認情況

### 我們應選擇哪一種診斷測試？

您的醫療團隊將根據現有資訊與您討論您的最佳選擇。您的決定可能會受到以下因素的影響：

- 檢查結果會否影響您在懷孕期間的抉擇？
- 胎兒結構超聲波檢查有否異常發現因而需要進行侵入性產前檢查？
- 克林費特氏症患者需要面對的健康問題與潛在難題。

請與您的醫生進一步討論。

此單張是由兒童及青少年科（瑪麗醫院 / 香港大學 / 香港兒童醫院），婦產科（瑪麗醫院 / 香港大學）及醫學遺傳服務（衛生署）聯合製作。

# 克林費特氏症



瑪麗醫院 / 香港大學，香港兒童醫院  
兒童及青少年科

瑪麗醫院 / 香港大學 婦產科

衛生署 醫學遺傳服務

香港兒童醫院  HKU Med  LKS Faculty of Medicine  
Department of Paediatrics & Adolescent Medicine  
香港大學兒童及青少年科學系

 HKU Med  LKS Faculty of Medicine  
Department of Obstetrics & Gynaecology  
香港大學婦產科學系



## 何謂克林費特氏症？

克林費特氏症是一種常見於男性的遺傳病，大約每 500 - 1000 名男性便有 1 名患上克林費特氏症。

克林費特氏症的成因是多了一條 X 性染色體。

一般而言，人體內每個細胞都帶有 46 條染色體，分為 23 對，而其中一對為性染色體。一般男性會帶有一條 X 性染色體和一條 Y 性染色體（或稱為 46,XY）；但是患上克林費特氏症的男性則會帶有一條額外的 X 性染色體（47,XXY）。額外的 X 性染色體可以在身體內的全部細胞發生或只出現在部份細胞（被稱為鑲嵌型克林費特氏症）。

克林費特氏症通常並非由父母遺傳，而是一個偶然發生的情況。所以，下一次懷孕胎兒再有克林費特氏症的機會很小。

## 如何診斷克林費特氏症？

克林費特氏症可以在出生前（產前）、童年、青春期或成年時被診斷。

醫生會基於特定臨床特徵懷疑患者患上克林費特氏症。但是，克林費特氏症患者的症狀可以很輕微，很多男生都不知道自已患有此症。多數患者在青春期時發現發育不正常或乳房增大因而求診；部分的患者或會在成年後因不育而求醫。偶爾，克林費特氏症會在其他不相關的檢查中被偶然發現，例如無創產前基因檢測。

若要確定克林費特氏症的診斷，你的醫療團隊將會安排一個檢測 - 染色體核型分析 用以檢查細胞內的染色體。

男性  
(46,XY)

女性  
(46,XX)

克林費特氏症  
男性  
(47,XXY)



無創產前基因檢測的結果顯示我們  
胎兒患上克林費特氏症。此檢測結果有多  
大程度是準確的？

如無創產前基因檢測的結果為陽性(47,XXY)，胎兒有 70%機會患上克林費特氏症。要確認診斷，你可考慮侵入性產前染色體核型分析測試。

## 克林費特氏症將會如何影響患者？

克林費特氏症患者可能會有不同的發育問題，其中包括：

- 因睪丸功能較低而導致青春期發育不完全或青春期發展欠佳
- 睪丸較小
- 面部或身體毛髮較稀少
- 乳房增大
- 生育能力偏低或不育（無精子症的男性中有 10% 為克林費特氏症患者，而不育男性中有 2% 為克林費特氏症患者）
- 肌肉/語言發展遲緩
- 學習困難

青春期發育不完全/  
青春期發展欠佳

