DOI: 10.47407/krped2026.1.1.00p5001

Клиническое наблюдение

Случай поздней диагностики синдрома Клайнфельтера

Н.А. Белых, В.Н. Кузнецова, Ю.В. Деева✉

ФГБОУ ВО «Рязанский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова» Минздрава России, Рязань, Россия
✉*yudeeva80@mail.ru*

Аннотация
В статье представлен клинический случай поздней диагностики синдрома Клайнфельтера. При отсутствии адекватной терапии синдром Клайнфельтера приводит к стойким нарушениям репродуктивного здоровья, остеопорозу, метаболическим расстройствам и повышенному риску ряда соматических заболеваний. Без заместительной гормональной терапии и мультидисциплинарного сопровождения у пациентов прогрессируют гипогонадизм, снижение минеральной плотности костной ткани, инсулинорезистентность.
Ключевые слова: синдром Клайнфельтера, гипогонадизм, репродуктивное здоровье, дети.
Для цитирования: Белых Н.А., Кузнецова В.Н., Деева Ю.В. Случай поздней диагностики синдрома Клайнфельтера. *Клинический разбор в педиатрии*. 2026; 1 (1): 60–62. DOI: 10.47407/krped2026.1.1.00p5001

Clinical Case

Clinefelter syndrome, case of late diagnosis

Natalya A. Belykh, Valeria N. Kuznetsova, Yulia V. Deeva✉

Ryazan State Medical University named after Academician I.P. Pavlov, Ryazan, Russia
✉*yudeeva80@mail.ru*

Abstract
This article presents a clinical case of late diagnosis of Klinefelter syndrome in a boy. Without adequate treatment, Klinefelter syndrome leads to persistent reproductive health problems, osteoporosis, metabolic disorders, and an increased risk of a number of somatic diseases. Without hormone replacement therapy and multidisciplinary support, patients develop progressive hypogonadism, decreased bone mineral density, and insulin resistance.
Keywords: Klinefelter syndrome, hypogonadism, reproductive health, children.
For citation: Belykh N.A., Kuznezova V.N., Deeva Yu.V. Clinefelter syndrome, case of late diagnosis. *Clinical review for pediatrics*. 2026; 1 (1): 60–62 (In Russ.). DOI: 10.47407/krped2026.1.1.00p5001

Введение

Синдром Клайнфельтера является врожденной хромосомной аномалией, характеризующейся отклонением от стандартного хромосомного набора у лиц мужского пола – в кариотипе появляется лишняя Х-хромосома (или несколько). Наличие дополнительной хромосомы запускает каскад изменений в организме: нарушается формирование половых желез, изменяется гормональный фон, трансформируются телесные пропорции. Кроме того, данная аномалия способна оказывать влияние на познавательную деятельность и особенности социального взаимодействия [1].

Синдром Клайнфельтера является одним из наиболее частых хромосомных дефектов у мужчин. Согласно эпидемиологическим данным, в России патология фиксируется у 1 из 500–700 мальчиков. При этом до подросткового возраста диагноз устанавливают лишь в 10% случаев, а в четверти случаев выявление происходит уже у взрослых пациентов [1].

Хромосомная патология при синдроме Клайнфельтера может сформироваться в результате нарушения клеточного деления на ранних стадиях эмбриогенеза (в первые дни после зачатия, именно так возникают мозаичные формы заболевания), либо ошибки в процессе формирования половых клеток (сперматозоидов и яйцеклеток) еще до оплодотворения. При этом вклад в возникновение аномалии могут внести как отцовский, так и материнский генетический материал [2].

Новорожденные дети с синдромом Клайнфельтера не имеют отклонений в физическом развитии. Половые органы развиты типично, яички опущены в мошонку, их размеры имеют референсные значения. В детстве у мальчиков с синдромом Клайнфельтера наблюдается высокая восприимчивость к острым респираторным инфекциям, задержка физического и речевого развития. К 8 годам пациенты начинают опережать сверстников в росте, но отмечается удлинение верхних конечностей, поднятие линии талии, ожирение по женскому типу, крипторхизм (одно- или двусторонний) [3].

Примерно у половины пациентов встречаются когнитивные особенности: нарушения интеллектуального развития, сложности в коммуникации со сверстниками. Клинические признаки появляются в пубертатном периоде, к которым относят евнухоидное телосложение, нарушение формирования вторичных половых признаков, недоразвитие яичек и полового члена, развитие гинекомастии. В дальнейшем наблюдается инволюция текстикул, что приводит к мужскому бесплодию. При осмотре у подростков выявляют дефицит оволосения на лице и в подмышечных впадинах, на лобке распределение волос соответствует женскому типу. У большинства пациентов сохраняется половое влечение и

эрекция, но снижение синтеза андрогенов приводит к утрате данных функций [4].

Терапевтический подход при синдроме Клайнфельтера носит симптоматический характер. Тактика ведения зависит от возраста пациента и клинических симптомов. В детском возрасте ключевым звеном является поддержка речевого развития ребенка. Основным компонентом медикаментозного лечения является заместительная терапия препаратами тестостерона. В пубертатный период назначение тестостерона необходимо для полноценного формирования вторичных половых признаков, повышения процента мышечной массы. У взрослых мужчин с синдромом Клайнфельтера применение тестостерона помогает стабилизации состояния здоровья, включающего в себя улучшение эмоционального фона, восстановление либидо [5].

Прогноз при синдроме Клайнфельтера считается благоприятным, но ухудшается лишь при наличии у больного тяжелых врожденных аномалий развития. При наличии заместительной терапии в пубертатом периоде удается скорректировать состояние пациента и улучшить качество его жизни [5, 6]. Так как синдром Клайнфельтера не имеет типичных ранних клинических проявлений, постановка диагноза нередко откладывается до постпубертатного периода, когда пациент самостоятельно замечает репродуктивные нарушения [7].

В статье представлен случай позднего выявления синдрома Клайнфельтера, ведение пациента в постпубертатном периоде.

Клиническое наблюдение

Пациент К., мужского пола (2005 г. р.) родился от физиологически протекавшей беременности, естественных срочных родов с массой тела 3670 г, длиной тела 56 см, в раннем развитии от сверстников не отставал.

В возрасте 15 лет (2020 г.) пациенту на приеме врача-эндокринолога при осмотре, проводимом в рамках оздоровительной акции «Волна Здоровья», был установлен диагноз «синдром Клайнфельтера» на основании высокорослости, гипоплазии текстикул, данных кариотипирования (47XXY). Подросток был направлен в ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии им. акад. И.И. Дедова» (г. Москва) для консультации и определения тактики ведения пациента.

При поступлении в стационар состояние пациента удовлетворительное, определялись высокорослость (рост – 185 см, SDS роста – 1,95), масса тела – 54 кг (SDS = -1,05), индекс массы тела – 15,44 кг/м^2, непропорционально длинные конечности, гинекомастия, половые органы сформированы правильно, по мужскому типу, половое развитие по Таннеру 4 (G4 P4) Ax3. По данным ультразвукового исследования (УЗИ) мошонки подтвердилась гипоплазия тестикул: VD – 0,83 см^3, VS – 0,95 см^3 (N – 12–20 см^3).

По данным биохимического анализа крови пациента определялось увеличение фолликулостимулирующего (ФСГ) и лютеинизирующего (ЛГ) гормонов, при нормальном значении тестостерона. Результаты биохимического анализа крови представлены в таблице.

В стационаре были даны рекомендации наблюдения эндокринологом и педиатром по месту жительства, контроль показателей ФСГ, ЛГ и тестостерона, костного возраста через 1 год. Терапия тестостероном была отложена до достижения возраста 19 лет в связи с проведением процедуры криоконсервации спермы с целью сохранения репродуктивного потенциала.

В возрасте 19 лет (2024 г.) у пациента, при исследовании гормонального фона отмечалось резкое увеличение значений ФСГ и ЛГ, при относительно невысоких показателях тестостерона (см. таблицу). Заместительная гормональная терапия была назначена пациенту в виде инъекций тестостерона пропионата в возрасте 20 лет.

На фоне проводимого течения у пациента стабилизировались показатели гормонального профиля (см. таблицу). В настоящее время состояние стабильное, пациент находится под амбулаторным наблюдением терапевта и эндокринолога по месту жительства для контроля состояния и коррекции терапии. Пациенту пожизненно показана заместительная гормональная терапия тестостероном.

Обсуждение

Синдром Клайнфельтера диагностируется на основании данных анализа кариотипирования, который зафиксирован в данном клиническом случае и полностью согласуется с данными научных публикаций: избыток Х-хромосомного материала провоцирует сбой в работе генов, играющих ключевую роль в процессах сперматогенеза и функционировании клеток Сертоли, что приводит к снижению уровня тестостерона на фоне повышенной секреции ФСГ и ЛГ, а также к уменьшению объема яичек [1].

В представленном клиническом случае диагностика синдрома Клайнфельтера основывалась на совокупности клинических признаков с последующим цитогенетическим подтверждением путем кариотипирования. Выявление данной патологии возможно еще на внут-

Таблица. Биохимический анализ крови пациента К.
Table. Blood biochemistry profile of patient K.

Параметр	2020 г. (15 лет)	2022 г. (17 лет)	2024 г. (19 лет)	2025 г. (20 лет)	Референсные значения
Фолликулостимулирующий гормон, мМЕд/мл	54,55	71,6	102,7	30,35	1,4–14,0
Лютеинизирующий гормон, мМЕд/мл	14,09	26,7	42,1	10,09	1,2–9,0
Тестостерон, нмоль/л	9,99	12,6	8,2	19,1	1,25–21,92

риутробном этапе развития с применением как инвазивных методик (амниоцентез, биопсия ворсин хориона), так и неинвазивного пренатального тестирования [2].

Ранние проявления синдрома зачастую носят неспецифический характер, тем самым обусловливая позднюю верификацию заболевания. Явные признаки, позволяющие заподозрить синдром, чаще манифестируют в пубертатном периоде: на первый план выходят диспропорции телосложения и симптомы гипогонадизма. В данном случае сочетание соматических и когнитивно-поведенческих нарушений способствовало нарастанию трудностей социальной адаптации, что соответствует описанным в литературе паттернам клинической картины [3].

Заместительная гормональная терапия при синдроме Клайнфельтера является клинически и патогенетически обоснованной коррекцией первичного гипогонадизма. Ее инициируют в период полового созревания, либо при подтверждении клинически значимого дефицита андрогенов. В представленном клиническом случае для коррекции гормонального фона был выбран препарат тестостерона пропионат. Однако терапевтическая тактика не должна ограничиваться исключительно гормональной коррекцией, необходимо использовать комплексный подход и при необходимости привлекать смежных специалистов – логопеда, нейропсихолога, психотерапевта. Применение современных репродуктивных технологий (хирургическая или микрохирургическая экстракция сперматозоидов) может предоставить пациентам шанс стать биологическим отцом, причем наибольшая вероятность успеха достигается при проведении процедур в относительно молодом возрасте [3].

На сегодняшний день способов первичной профилактики синдрома Клайнфельтера не существует. В качестве мер снижения рисков рекомендуется планировать рождение ребенка до достижения женщиной 35 лет и в период беременности проходить плановый УЗИ-скрининг [6].

Заключение

Данный клинический пример демонстрирует типичные проявления хромосомного дефекта – синдрома Клайнфельтера. Для оптимального контроля и поддержания качества жизни пациента требуется мультидисциплинарный врачебный подход: регулярное наблюдение у андролога и эндокринолога, плановый мониторинг состояния здоровья, а также консультирование по вопросам репродукции, включая планирование беременности с привлечением профильных специалистов. Данная стратегия направлена на своевременную коррекцию андрогенного дефицита, что способствует адекватному формированию мужского фенотипа, а также улучшает показатели нейрокогнитивного развития и социальной адаптации пациента.

Информированное согласие. Авторы заявляют о том, что пациент дал свое информированное согласие на публикацию данного клинического наблюдения.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.
Conflict of interests. The authors declare that there is not conflict of interests.

Финансирование. Исследование проводилось без участия спонсоров.
Funding. The study was conducted without sponsorship.

Литература / References

1. Soliman M, Delroux-Spalding K, Voelckers A. Klinefelter Syndrome Diagnosis Masked by Opioid Use Disorder. *Cureus* 2024;16(7):e64870. DOI: 10.7759/cureus.64870
2. Sellke N, Jesse E, Thirumavalavan N. Immunostaining to identify spermatogonia: potential for successful fertility in men with Klinefelter syndrome. *Fertil Steril* 2022;118(5):874. DOI: 10.1016/j.fertnstert.2022.09.020
3. Ander Butler G, Srirangalingam U, Faithfull J et al. Klinefelter syndrome: going beyond the diagnosis. *Arch Dis Child* 2023;108(3):166-71. DOI: 10.1136/archdischild-2020-320831
4. Chen X, Zhang X, Jiang T, Xu W. Klinefelter syndrome: etiology and clinical considerations in male infertility. *Biol Reprod* 2024;111(3):516-28. DOI: 10.1093/biolre/ioae076
5. Binda G, Bridgman JC, Chapman I, Selvanayagam JB. Cardiac magnetic resonancediagnosis of Fabry disease leads to incidental diagnosis of Klinefelter syndrome: a case report. *Eur Heart J Case Rep* 2022;6(9):328. DOI: 10.1093/ehjcr/ytac328
6. Davis SM, Marshall TE, Swenson KS. Reference Growth Charts for Children With 47,XXY/Klinefelter Syndrome. *Pediatrics* 2025;156(6):e2025072193. DOI: 10.1542/peds.2025-072193
7. Zhang H, Wu Y, Xie Y, Liu Q. From prenatal screening to passive diagnosis in adulthood: Phenotypic association analysis of 224 patients with Klinefelter syndrome. *Chinese Journal of Medical Genetics* 2026;43(3):188-96. DOI: 10.3760/cma.j.cn511374-20250903-00566.

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ

Белых Наталья Анатольевна – д-р мед. наук, доц., зав. каф. факультетской и поликлинической педиатрии, ФГБОУ ВО «Рязанский ГМУ им. акад. И.П. Павлова».
E-mail: nbelyh68@mail.ru, ORCID: 0000-0002-5533-0205

Кузнецова Валерия Николаевна – студентка, ФГБОУ ВО «Рязанский ГМУ им. акад. И.П. Павлова». E-mail: nikolaevnav787@gmail.com; ORCID: 0009-0001-6282-7105

Деева Юлия Витальевна – ассистент, каф. факультетской и поликлинической педиатрии, ФГБОУ ВО «Рязанский ГМУ им. акад. И.П. Павлова». E-mail: yudeeva80@mail.ru;
ORCID: 0000-0003-0975-1137

Вклад авторов. Н.А. Белых – концепция исследования; Ю.В. Деева, В.Н. Кузнецова – сбор данных; В.Н. Кузнецова – обзор литературы; Н.А. Белых, Ю.В. Деева, В.Н. Кузнецова – написание текста; Н.А. Белых, Ю.В. Деева – редактирование; утверждение окончательного варианта статьи, ответственность за целостность всех частей статьи – все авторы.

Поступила в редакцию: 21.09.2026
Поступила после рецензирования: 23.09.2026
Принята к публикации: 24.09.2026

INFORMATION ABOUT THE AUTHORS

Natalya A. Belykh – Dr. Sci. (Med.), Assoc. Prof., Head of the Department, Ryazan State Medical University named after Academician I.P. Pavlov. E-mail: nbelyh68@mail.ru,
ORCID: 0000-0002-5533-0205

Valeria N. Kuznetsova – Student, Ryazan State Medical University named after Academician I.P. Pavlov. E-mail: nikolaevnav787@gmail.com; ORCID: 0009-0001-6282-7105

Yulia V. Deeva – Assistant, Ryazan State Medical University named after Academician I.P. Pavlov. E-mail: yudeeva80@mail.ru; ORCID: 0000-0003-0975-1137

Authors' contribution. Natalya A. Belykh – study concept; Yulia V. Deeva, Valeria N. Kuznetsova – data acquisition; Valeria N. Kuznetsova – literature review; Natalya A. Belykh, Yulia V. Deeva, Valeria N. Kuznetsova – manuscript writing; Natalya A. Belykh, Yulia V. Deeva – editing; approval of the final version of the article, responsibility for the integrity of all parts of the article – all authors.

Received: 21.09.2026
Revised: 23.09.2026
Accepted: 24.09.2026