

Klinefelter Sendromu

Antenatal Tanı • Doğum Hazırlığı • Postnatal Süreç

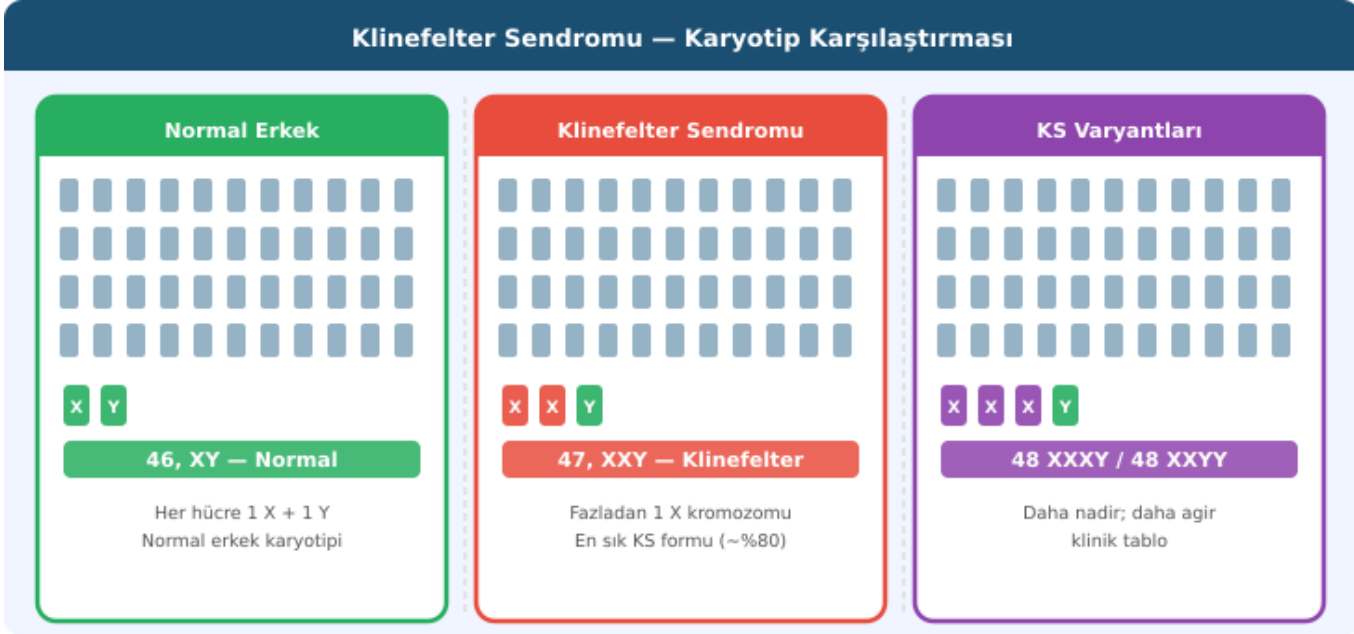
Aileler ve Gebeler İçin Kapsamlı Bilgi Rehberi

Bu rehber; bebeğinde Klinefelter sendromu tanısı konulan ya da şüphelenilen ailelerin bu durumu anlamalarına, antenatal izlem ve doğum süreçlerini yönetmelerine ve postnatal dönemde çocukları için en iyi desteği almalarına yardımcı olmak amacıyla hazırlanmıştır.

1. KLİNEFELTER SENDROMU NEDİR?

Klinefelter sendromu (KS); erkeklerde en sık görülen seks kromozomu anomalisidir ve her 500–700 erkek doğumundan birinde görülür. İlk kez 1942'de Harry Klinefelter tarafından tanımlanmıştır. KS'de normal 46,XY yerine fazladan bir X kromozomu bulunur (47,XXY). Bu durum, vücutta testosteron üretiminde yetersizliğe yol açar.

KS'li bireyler, bağımsız ve üretken yaşamlar sürdürebilir. Uygun tedavi ve destekle okul, iş, sosyal hayat ve ilişkiler açısından toplumun her alanında yer alabilirler. Erken tanı; testosteron tedavisi, dil gelişimi desteği ve fertilité planlaması açısından büyük avantaj sağlar.



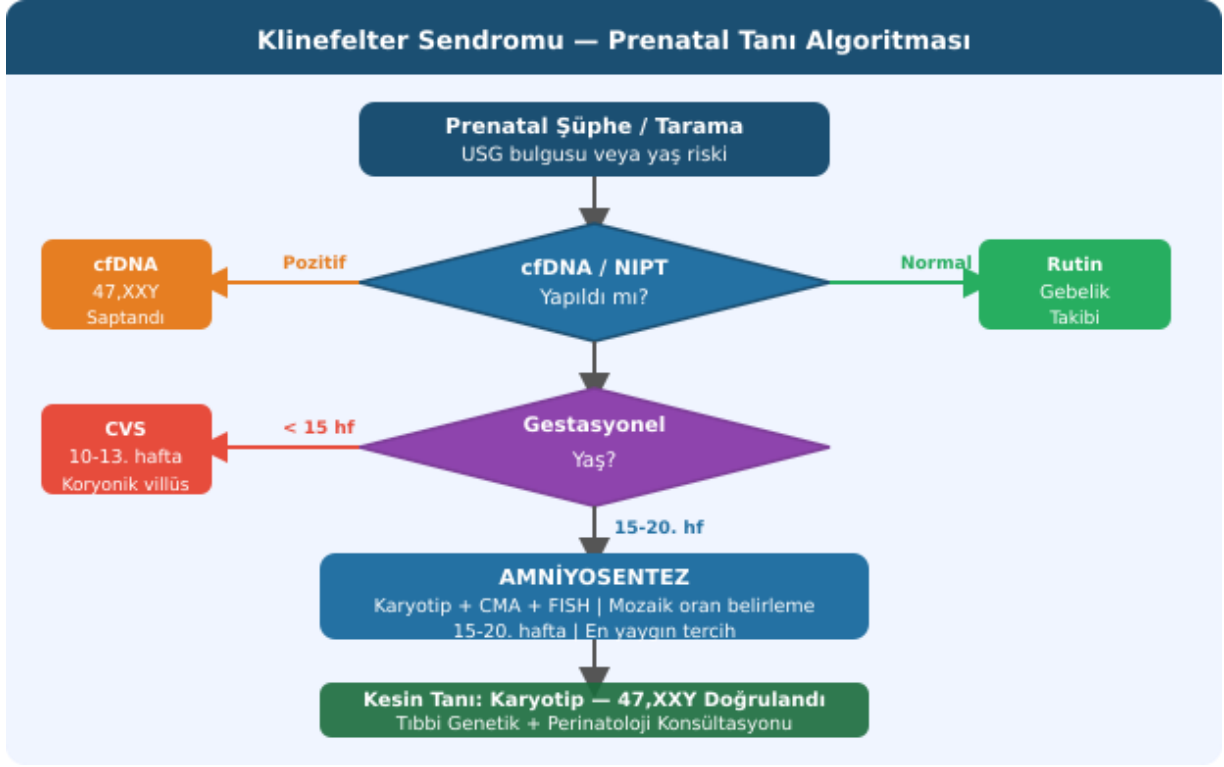
Şekil 1. Klinefelter sendromu karyotip karşılaştırması — 47,XXY / Varyantlar / Normal 46,XY

Karyotip	Açıklama	Sıklık	Klinik Şiddet
47, XXY (Klasik KS)	Her hücrede fazladan bir X; en sık form	~%80	Klasik fenotip; geniş yelpaze
48, XXXY	İki fazladan X; daha nadir	~%1–2	Daha belirgin kognitif etki
48, XXYY	Fazladan bir X + bir Y	~%1	KS + tall boy özellikleri
49, XXXXY	Üç fazladan X; en nadir	Çok nadir	En ağır klinik tablo
46,XY/47,XXY (Mozaik)	Bazı hücreler normal, bazıları XXY	~%10–15	Hafiften ağıra; değişken

i KS'nin büyük çoğunluğu (%75'den fazlası) hayat boyunca tanı almadan kalır. Prenatal tanı, ailelere önceden hazırlanma ve en iyi bakımı planlama fırsatı verir.

2. ANTENATAL SÜREÇ VE PRENATAL TANI

2.1 Prenatal Tanı Algoritması



Şekil 2. Klinefelter sendromu prenatal tanı algoritması

2.2 Tarama Yöntemleri

Yöntem	Açıklama	KS Saptama Oranı	Hafta
cfDNA / NIPT	Annenin kanındaki fetal DNA; 47,XXY taraması	~%90–95	10. haftadan itibaren
İkili Test + NT	PAPP-A normal/hafif artmış; NT genellikle normal	Düşük (~%20)	11–14. hafta
Detaylı USG	KS'de belirgin anomali seyrek; tesadüfen yakalanabilir	Sınırlı	18–22. hafta
CVS (Koryonik Villüs Örneklemesi)	Kesin tanı; erken dönemde karyotip	~%100	10–13. hafta
Amniyosentez	Kesin tanı; en yaygın tercih; mozaik belirleme	~%100	15–20. hafta

⚠ **cfDNA / NIPT bir tarama testidir, tanı testi değildir. 47,XXY saptandığında mutlaka CVS veya amniyosentez ile doğrulanmalıdır. cfDNA yanlış pozitif verebilir.**

2.3 Prenatal USG'de KS Bulguları

Klinefelter sendromunda prenatal ultrasonografi bulguları genellikle çok belirgin değildir. Bu nedenle KS olgularının büyük çoğunluğu USG ile yakalanmaz. Bununla birlikte bazı olgularda şu bulgular dikkat çekebilir:

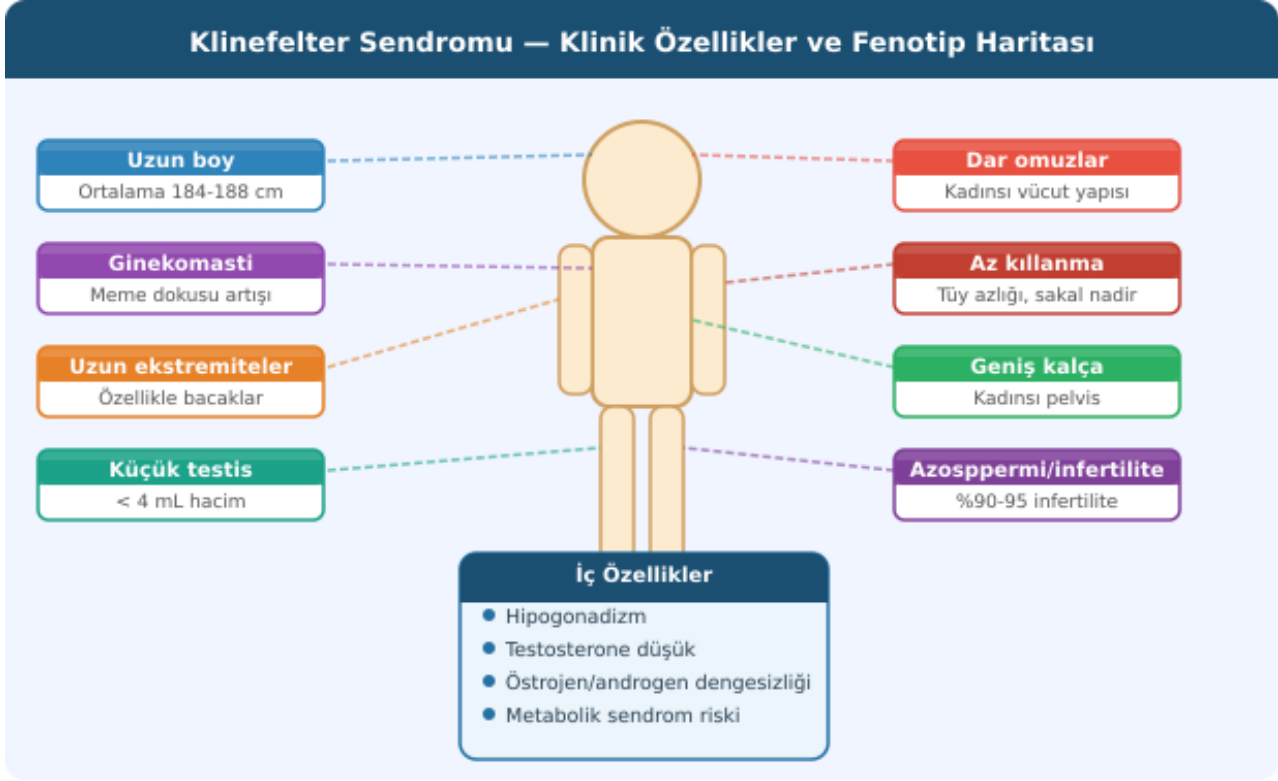
USG Bulgusu	Görülme Sıklığı	Klinik Önemi
NT (Nuka Translüsensi) artışı	Hafif artış; özgün değil	cfDNA + karyotip için yönlendirebilir
Küçük penis / skrotum	Nadir; fetal genital USG ile	Mikropenis öyküsüne dikkat
Bilateral kriptorşidizm (görülmez testis)	Nadir prenatal tespiti	Postnatal muayenede değerlendirilir
IUGR (Hafif)	Bazı olgularda	Büyüme izlemi gerektirir
Kardiyak anomali (nadir)	Çok nadir; MVP ekarte edilmeli	Rutin fetal EKO uygulanmalı

2.4 Tanıyı Öğrendikten Sonra — İlk Adımlar

Adım	Yapılacak
Tıbbi Genetik Uzmanı	Karyotip sonucu, mozaik oran ve beklenen klinik tablo hakkında detaylı bilgilendirme
Perinatoloji Konsültasyonu	Gebelik devam planı ve fetal izlem programı
Fetal Ekokardiyografi	Kardiyak anomali dışlama; mitral valv prolapsus araştırma
Psikolojik Destek	Tanı şoku çok yaygın; perinatal psikolog ile erken görüşme
Çocuk Endokrinolojisi Ön Randevu	Testosteron tedavisi ve büyüme planı hakkında ön bilgi
Güvenilir Bilgi Kaynakları	KS dernek ve vakıflarından bilgi ve destek grup rehberi

✓ Prenatal tanı bir dezavantaj değil, avantajdır. Doğumda neonatoloji ekibinin hazır olması, erken testosteron kararının planlanmış olması ve ailenin önceden bilgilenebilmesi; KS'li bireyler için en iyi başlangıç sağlar.

3. KLİNİK ÖZELLİKLER VE FENOTİP



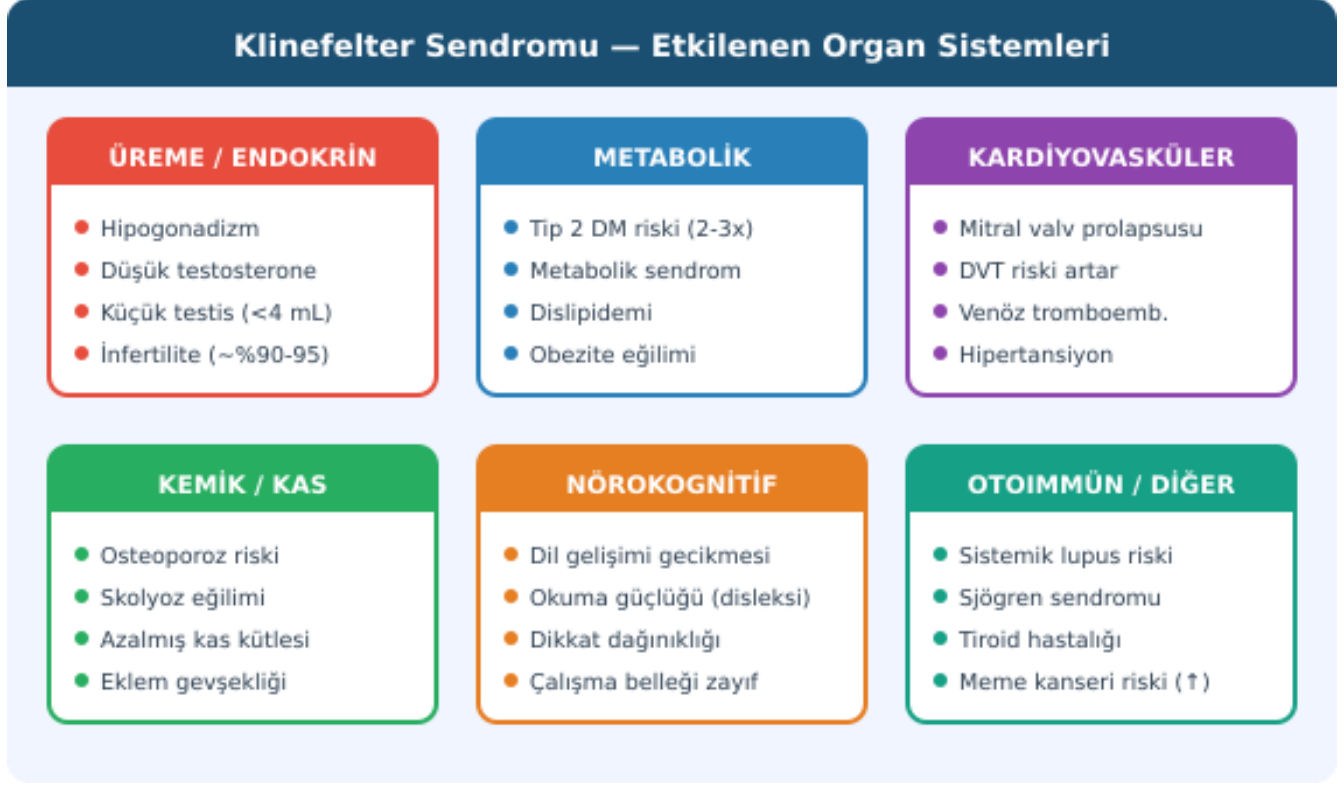
Şekil 3. Klinefelter sendromu klinik özellikleri ve fenotip haritası

KS'li bireylerin görünümü son derece geniş bir yelpazede değişkenlik gösterir. Pek çok kişi ergenliğe ya da yetişkinliğe kadar hiçbir belirgin belirti yaşamaz ve tanı almaz. Özellikle mozaik olgular çok hafif fenotiple karşımıza çıkabilir.

3.1 Fiziksel Özellikler

Özellik	Açıklama	Görülme Sıklığı
Uzun boy	Ortalama 184–188 cm; özellikle bacaklar uzun	%80–90
Küçük testis	Erişkinde < 4 mL hacim; sert kıvam	%95–100
Ginekomasti	Meme doku artışı; ergenlikte belirginleşir	%50–75
Dar omuz / geniş kalça	Feminen vücut yapısı	%40–60
Az yüz/vücut kıllanması	Sakal ve vücut tüyü azlığı	%50–70
Uzun ekstremiteler	Bacak / kol orantısı bozulmuş	%60–80
Eunukoid vücut yapısı	Testosteron eksikliğine bağlı özellikler	Değişken

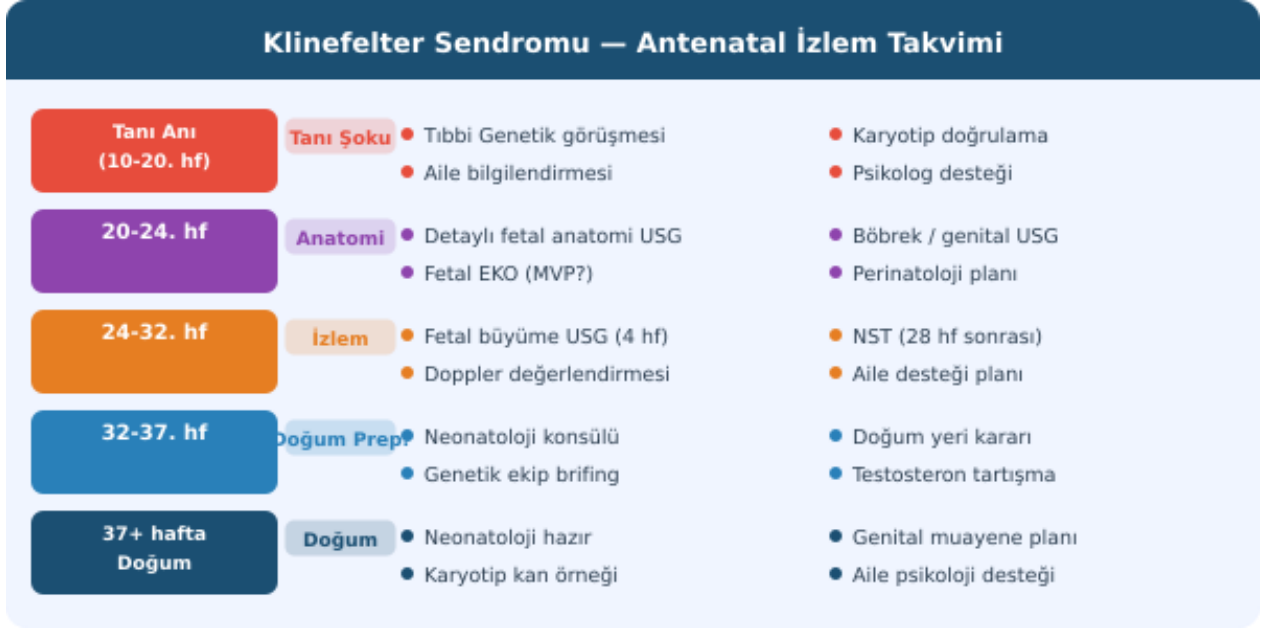
3.2 Organ Sistemleri



Şekil 4. Klinefelter sendromunda etkilenen organ sistemleri

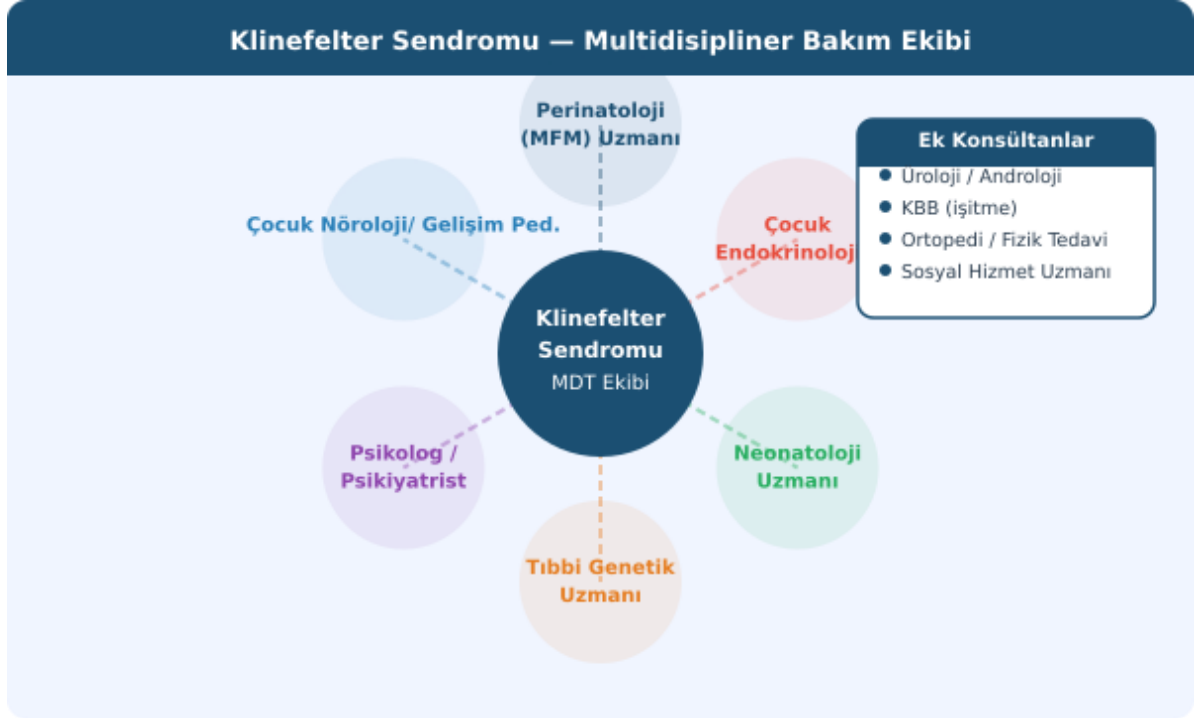
Sistem	Başlıca Bulgular	Klinik Önemi
Üreme / Endokrin	Hipogonadizm; düşük testostere; küçük testis; infertilite ~%90–95	Testostereon tedavisi şart; fertilitte danışmanlığı
Metabolik	Tip 2 diyabet (2–3 kat); metabolik sendrom; obezite; dislipidemi	Yıllık glukoz; beslenme; egzersiz programı
Kardiyovasküler	Mitral valv prolapsusu; venöz tromboembolizm; hipertansiyon	Kardiyoloji; antikoagülan farkındalık
Kemik / Kas	Osteoporoz riski; skolyoz eğilimi; azalmış kas kütlesi	DEXA; D vitamini; testostereon koruması
Nörokognisyon	Dil gecikmesi; disleksi; dikkat sorunları; çalışma belleği	Erken dil terapisi; eğitim desteği
Otoimmün	SLE riski; Sjögren; tiroid hastalığı; meme kanseri riski↑	Tiroid yıllık; otoimmün tarama

4. ANTENATAL İZLEM VE YÖNETİM



Grafik 1. Klinefelter sendromu antenatal izlem takvimi

4.1 Multidisipliner Ekip



Şekil 5. Klinefelter sendromu multidisipliner bakım ekibi

Uzman	Rolü
Perinatoloji (MFM)	Antenatal izlemi koordine eder; doğum planı
Tıbbi Genetik	Karyotip yorumu, tekrarlama riski, aile bilgilendirmesi

Uzman	Rolü
Neonatoloji	Doğumda hazır; ilk değerlendirme ve testis muayenesi
Çocuk Endokrinolojisi	Büyüme, testosteron, puberte tedavisini planlar
Çocuk Nöroloji / Gelişim Pediatri	Dil ve psikomotor gelişim takibi ve desteği
Psikolog / Psikiyatrist	Aile tanı şoku; çocuk kimlik gelişimi desteği
Üroloji / Androloji	Kriptorşidizm, testis volümü, sperm dondurma

4.2 Antenatal İzlem Protokolü

Fetal Büyüme ve Anatomi

- 20–22. haftada detaylı fetal anatomi taraması
- Fetal ekokardiyografi — mitral valv değerlendirmesi
- Genital anatomisinin USG ile değerlendirilmesi (penis, testis)
- Her 4 haftada fetal büyüme USG; hafif IUGR olasılığı göz önünde

Laboratuvar ve Genetik

- Karyotip sonucu ailesiyle detaylı görüşülür; mozaik oran açıklanır
- Amniyotik sıvı üzerinde FISH veya CMA ile ekstra doğrulama (gerekirse)
- Testosteron sentez kapasitesini gösteren fetal hormonal belirteçler araştırma aşamasında

Psikolojik Destek

- Tanı haberi alındıktan sonraki ilk haftada perinatal psikoloji randevusu
- Eş / partner birlikte görüşmeye dahil edilmeli
- KS yaşayan yetişkinlerle bağlantı kurma (isteğe bağlı, çok değerli)

5. DOĞUM HAZIRLIĞI

5.1 Doğum Merkezi Seçimi

KS tanılı bebeklerde doğum merkezinde bulunması tercih edilen olanaklar:

Gereksinim	Neden Önemli?
Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi (YDYBÜ)	Mikropenis, kriptorşidizm veya kardiyak anomali değerlendirilmesi
Neonatoloji uzmanı hazır	Doğumda ilk genital değerlendirme; aile iletişimi
Tıbbi Genetik erişimi	Karyotip doğrulama; aile danışmanlığı
Çocuk Endokrinolojisi konsültasyonu	Mikropenis için mini-pubertal testosteron kararı
Psikolojik destek ekibi	Haber verilecek aile için hazır bulunmalı

5.2 Doğum Şekli ve Zamanlaması

Klinik Durum	Önerilen Yönetim
KS, ek fetal anomali yok	Term doğum (38–40. hafta); vajinal doğum planlanabilir
Kardiyak anomali saptandı	Pediyatrik kardiyoloji mevcut merkezde doğum
Hafif IUGR ile birlikte	Gestasyonel yaşa göre değerlendirme; betametazon planı
Büyük amniyosentez endişesi yok	Standart obstetrik yönetim yeterli

5.3 Doğum Odasında Hazırlık

Neonatoloji Ekibi Brifingi

- Neonatoloji ekibine doğumdan önce KS tanısı bildirilmeli
- Genital muayenede testis palpasyonu, penis boyutu değerlendirilmeli
- Karyotip onayı için kordon kanı veya topuk kanı örneği alınacak

Kriptorşidizm Değerlendirmesi

- KS'de kriptorşidizm (inmemiş testis) sıklığı artmıştır (~%20–30)
- Bilateral kriptorşidizm saptanırsa üroloji konsültasyonu planlanır
- 6. aya kadar kendiliğinden iniş izlenir; gerekmezse 12–18. ayda orşiopeksi

Mikropenis Değerlendirmesi

- Yenidoğan standartlarına göre penis uzunluğu ölçülür (< 2,5 cm uzatılmış uzunluk)
- Mikropenis saptanırsa çocuk endokrinolojisi konsültasyonu; mini-pubertal testosteron

- Genital belirsizlik varsa 46,XX veya DSD sendromları dışlanmalı

Aileye Haber Verme

Aileye Söyleneceler	Kaçınılacak İfadeler
KS, erkeklerde en sık cinsiyet kromozomu farkıdır	'Erkek olmayan' veya 'yarım erkek' gibi ifadeler
Zeka normal; bağımsız yaşam mümkün	'Hiç çocuğu olmaz' diye kesip atmayın
Testosteron tedavisiyle puberte ve yaşam kalitesi korunur	'Çok üzgünüm' — yas dili kullanmayın
Erken başlayan destekle dil ve öğrenme güçlükleri aşılabılır	Tedavisi yok ifadesinden kaçının — destek tedavisi var
Yetişkin KS'li bireyler: doktor, sporcu, sanatçı, partner olabilirler	Gizli tutun — aile kararıdır, baskı yapmayın

♥ KS haberi sizi şaşırtmış olabilir. Endişeleriniz tamamen anlaşılırdır. Yanınızda duracak uzmanlar ve KS deneyimli aileler var. Bebeğiniz sevgiye, desteğe ve güzel bir hayata layık bir birey olarak dünyaya gelecek.

6. YENİDOĞAN DÖNEMİ — İLK GÜNLER

6.1 Yenidoğanda İlk Değerlendirme

Sistem	İlk 24–72 Saat Değerlendirmesi
Genital Sistem	Testis palpasyonu (bilateral); penis uzunluğu ölçümü; skrotum değerlendirilmesi
Kardiyovasküler	EKO — mitral valv prolapsusu ve diğer anomaliler dışlanması
Karyotip Doğrulama	Kordon kanı veya periferik kan — karyotip ve FISH
Büyüme	Boy, kilo, baş çevresi ölçümü; referans eğrilere göre değerlendirme
Beslenme	Emme-yutma değerlendirilmesi; beslenme gücü nadir ama olabilir
Endokrin	Kriptorşidizm varsa LH/FSH/Testosteron bakılabilir

6.2 Mini-Pubertal Testosteron Tedavisi

Yenidoğan döneminde KS'li bebeklerde mikropenis saptandığında, çocuk endokrinolojisi tarafından 'mini-pubertal testosteron' uygulanabilir.

Mini-Pubertal Testosteron	Detay
Endikasyon	Yenidoğanda mikropenis (uzatılmış penis < 2,5 cm)
Doz	Testosteron enanthat 25–50 mg IM, ayda 1 kez, 3 ay
Amaç	Penis boyunun normal aralığa getirilmesi
Güvenlik	Kısa süreli, düşük doz; iskelet üzerinde etkisi minimal
İzlem	3 ay sonra endokrinoloji kontrolü; büyüme takibi

6.3 Kriptorşidizm Yönetimi

- İlk 6 ay kendiliğinden iniş izlenir
- 6. ayda inmemişse hormonal tedavi (hCG veya GnRH analog) denenebilir
- 12–18. ayda cerrahi düzeltme (orşiopeksi) önerilir
- Orşiopeksi: Testis kanseri riskini azaltmaz ama takibi kolaylaştırır
- Bilateral kriptorşidizm: Daha agresif izlem; testis fonksiyon kaybı riski

7. TESTOSTERON REPLASMAN TEDAVİSİ



Şekil 6. Testosteron replasman tedavisi — yaşa göre yaklaşım ve dozlama

7.1 Testosteron Tedavisinin Faydaları

Fayda Alanı	Açıklama
Libido ve cinsel işlev	Cinsel istek ve erektile fonksiyon normalleşir
Kas kütlesi	Yağsız vücut kütlesi artar; güç ve dayanıklılık iyileşir
Kemik dansitesi	Osteoporoz riskini önemli ölçüde azaltır
Ruh hali ve enerji	Halsizlik, depresyon ve konsantrasyon sorunları azalır
Ginekomasti	Ergenlik döneminde erken başlanan tedaviyle meme büyümesi önlenir
Kıllanma	Yüz, koltuk altı ve pubik kıllanma iyileşir
Metabolik	İnsülin direncini ve yağ birikimini azaltır

7.2 Testosteron Uygulama Şekilleri

Form	Uygulama	Avantaj	Dezavantaj
Jel (topikal)	Günlük; omuz/karın derisine	Fizyolojik doz	Kontakt transfer riski
IM Enjeksiyon (kısa)	2–4 haftada bir	Ucuz; etkili	Seviye dalgalanmaları
IM Enjeksiyon (uzun)	10–14 haftada bir	Konforlu; stabil seviye	Klinik uygulaması
Transdermal patch	Günlük; cilde yapıştırma	Kararlı düzey	Deri tahrişi
Pellet implant	3–6 ayda bir alt deri	Uzun etki	Girişim gerektirir

7.3 İzleme Parametreleri

- Her 6 ayda: Serum testosteron (sabah, enjeksiyon öncesi)
- Her 6–12 ayda: Tam kan sayımı (polisitemi riski), karaciğer fonksiyon testleri
- Yılda 1: PSA (40 yaş sonrası), testis muayenesi, kemik dansitometrisi
- İzlem hedefi: Total testosteron 400–700 ng/dL aralığında tutulması

⚠ Testosteron tedavisi sperm üretimini daha da azaltır. Bu nedenle fertilité arzusu olan hastalarda tedaviye başlamadan önce sperm dondurma planlanmalıdır.

8. FERTİLİTE VE ÜREME

8.1 KS'de Fertilite Durumu

KS'li bireylerin ~%90–95'inde ejakülatta sperm bulunmaz (azoospermi). Ancak testis dokusunda fokal olarak sperm üretimi olabilir ve bu spermier cerrahi olarak elde edilebilir.

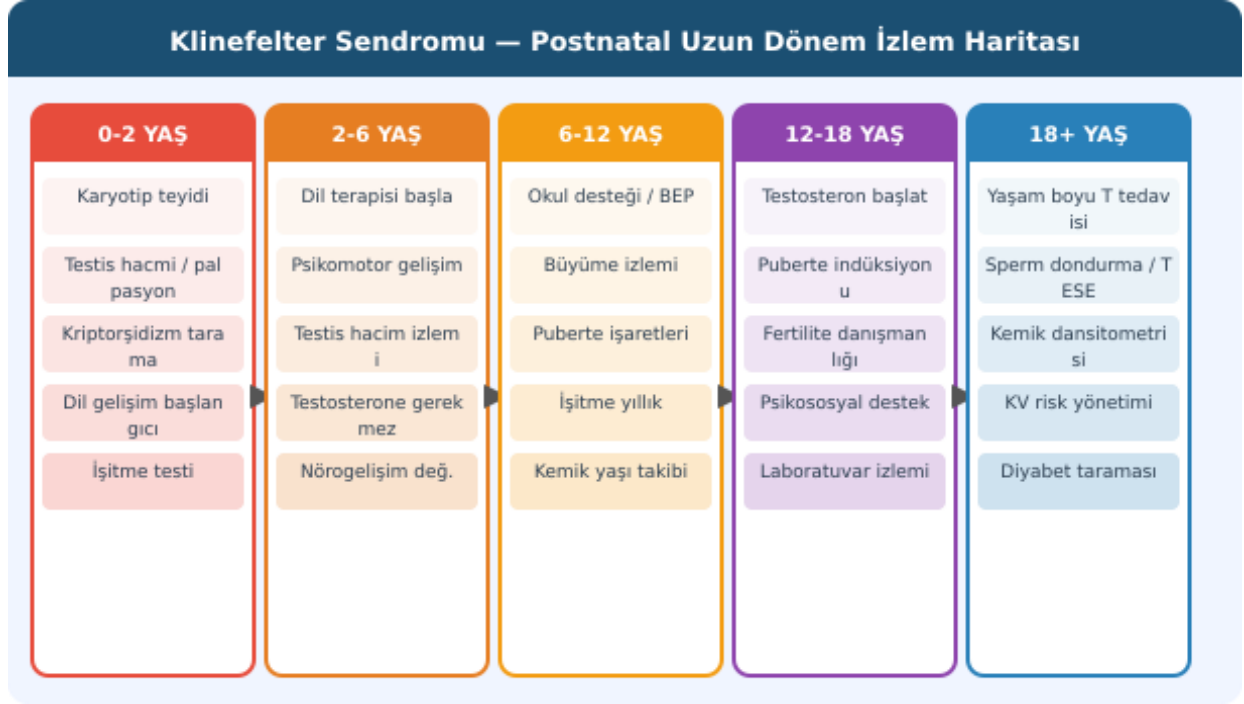
Fertilite Seçeneği	Açıklama	Başarı Oranı
TESE (Testicular Sperm Extraction)	Testisten cerrahi sperm çıkarma; ICSI ile kullanılır	~%40–60 sperm bulma oranı
Mikro-TESE	Mikroskop altında daha hassas sperm arama	~%40–50; TESE'ye üstün
Sperm Dondurma (Cryoprezervasyon)	Ergenlikte folikülogenez öncesi; fırsatçı dondurma	Yaş ilerledikçe azalır; erken başla
Donor Sperm ile IUI/IVF	KS'li bireyin spermi elde edilemediğinde	Yüksek başarı oranı
Evlat edinme	Geçerli ve onurlu bir seçenek	—

8.2 Sperm Dondurma — Ne Zaman?

Dönem	Öneri
Erken ergenlik (11–14 yaş)	Testosteron başlamadan önce sperm dondurma girişimi; fırsatçı yöntem
Geç ergenlik / genç yetişkin	TESE veya mikro-TESE + ICSI kombinasyonu planlanabilir
Testosteron tedavisi başladıysa	Tedaviye ara verildikten sonra (3–6 ay) mikro-TESE denenebilir
Fertilite istemi belirsiz	Yaşa uygun bilgilendirme; 'gün gelirse' planı yapılmalı

i Fertilite seçenekleri hakkında erken bilgilendirme, bireyin ilerideki hayat planlarını yapmasına yardımcı olur. Bu konuşmaları ergenlik döneminde, sıcak ve destekleyici bir ortamda yaşa uygun şekilde yapın.

9. POSTNATAL UZUN DÖNEM İZLEM



Şekil 7. Klinefelter sendromu postnatal uzun dönem izlem haritası — yaşa göre öncelikler

9.1 Erken Çocukluk Döneminde Dil ve Gelişim Desteği

KS'li çocuklarda dil gelişimi gecikmesi en sık rastlanan nörogelişimsel özellik olup erken müdahaleyle büyük ölçüde aşılabilir.

Gelişim Alanı	Erken Müdahale Seçeneği	Başlama Zamanı
Dil gecikmesi	Konuşma-dil terapisi; erken sözel uyarıcı programları	12–18. aydan itibaren; şüphe varsa hemen
Motor gecikme	Fizyoterapi; kaba ve ince motor aktiviteler	2–4 yaş; değerlendirme sonrası
Sosyal-duygusal	Oyun terapisi; sosyal beceri grupları	Okul öncesinden başla
Okuma / yazma güçlüğü	Disleksi destek programı; fonetik eğitim	Okul öncesi hazırlıktan itibaren
Dikkat / yoğunlaşma	Davranış terapisi; DEHB varsa ilaç değerlendirme	Okul başlangıcı

9.2 Okul Dönemi Desteği

- Bireyselleştirilmiş Eğitim Planı (BEP) hazırlanması — okul yönetimiyle işbirliği
- Görsel materyaller ve uzayan süre gibi sınıf içi düzenlemeler
- Matematik ve okuma güçlüğü için özel destek dersleri
- Güçlü yanları ön plana çıkarma: sözel ifade, yaratıcılık, empati

- Akran zorbalığına karşı okul politikası ve aile-okul işbirliği

9.3 Endokrin ve Metabolik İzlem

Test / İzlem	Sıklık	Neden?
Testosteron düzeyi	Tedavi başladıktan sonra her 6 ayda	Tedavi hedefine ulaşıp ulaşılmadığı
TSH (Tiroid)	Yılda bir	Otoimmün tiroid riski
Açlık şekeri / HbA1c	Yılda bir (20 yaştan itibaren)	Tip 2 diyabet riski 2–3 kat artmış
Lipid profili	Yılda bir	Dislipidemi; kardiyovasküler risk
Kemik dansitometrisi (DEXA)	Her 2–3 yılda; testosteron başlamadan önce ve sonra	Osteoporoz; kemik kütlesi izlemi
Tam kan sayımı	Testosteron başladıktan sonra 6 ayda bir	Polisitemi (kırmızı kan hücresi fazlalığı)

9.4 Kardiyovasküler İzlem

- Mitral valv prolapsusu varsa yıllık ekokardiyografi
- Venöz tromboembolizm riski: uzun seyahat, cerrahi sonrası profilaksi
- Kan basıncı yılda bir ölçüm (hipertansiyon eğilimi artmış)
- Sigara ve obezite bu popülasyonda özellikle sakınılmalı

10. PSİKOSOSYAL DESTEK VE YAŞAM KALİTESİ

10.1 Kimlik ve Cinsel Kimlik

KS'li bireylerin büyük çoğunluğu heteroseksüel erkekler olarak kimliklerini tanımlar. Ancak KS'li bireylerde daha geniş cinsel yönelim yelpazesi bildirilmiştir. Bu tamamen normal bir çeşitlilik olup hiçbir şekilde 'yanlış' değildir.

Konu	Yaklaşım
Beden imajı	Boy, ginekomasti ve az kıllanma bazen kaygı yaratır; pozitif beden algısı desteği
Ginekomasti	Ciddi psikolojik sıkıntı yaratıyorsa mastektomi değerlendirilebilir (ergen sonrası)
Cinsel işlev	Testosteron tedavisiyle libido ve erektile fonksiyon büyük ölçüde normalleşir
İnfertilite haberi	Ergenlikte kademeli, destekleyici, yaşa uygun bilgilendirme
Gizlilik	Bilgiyi kime, ne zaman paylaşacağı bireyin kendi kararı olmalı

10.2 Aile için Destek

- Tanı şoku normaldir:** Şaşkınlık, ağlama, öfke veya inkâr — tüm tepkiler geçerlidir
- Çiftin birlikte desteği:** Eş / partner birlikte görüşmeye katılmalı; ortak bilgilendirme önemli
- Diğer çocuklara anlatım:** Kardeşlere yaşa uygun, sade dille açıklama yapılabilir
- Destek grupları:** KS yaşayan ailelerle bağlantı kurmak çok değerlidir

📌 *KS'li bireyler spor yıldızları, bilim insanları, sanatçılar, ebeveynler ve liderler olmuştur. Bu tanı bir sınır değil, beraberinde alınacak destekle aşılabilecek farklı bir başlangıç noktasıdır.*

11. SIK SORULAN SORULAR

Soru	Yanıt
Klinefelter sendromu neden olur?	Yumurta veya spermin oluşumu sırasındaki rastlantısal bir hata (non-disjunction) nedeniyle X kromozomlarından biri fazla kopyalanır. Anne veya babanın bir ihmalden kaynaklanmaz.
Bir sonraki gebelikte tekrar olur mu?	Tekrarlama riski genel popülasyondan belirgin yüksek değildir. İleri anne yaşı minor risk artışı sağlar. Preimplantasyon genetik test (PGT) ile sonraki gebelik planlanabilir.
Zekası normal mi olacak?	Evet, KS'li bireylerin büyük çoğunluğu normal zekalıdır. Bazı alanlarda (özellikle dil ve okuma) güçlük yaşanabilir; bunlar erken destekle büyük ölçüde aşılabılır.
Testosteron tedavisi ne zaman başlamalı?	Ergenlik çağında (11–12 yaş) başlanması önerilir. Erken başlamak puberte gelişimini ve kemik kütlelerini korur. Yetişkinlikte testosteron yaşam boyu devam eder.
Hiç çocuğu olmaz mı?	Çoğu olguda azoospermi var; ancak testis dokusunda fokal sperm bulunabilir. Mikro-TESE + ICSI ile %40–60 başarı oranı bildirilmektedir. Sperm dondurma erken yaşta planlanmalı.
Ginekomasti kaçınılmaz mı?	Erken testosteron tedavisiyle meme büyümesi önlenabilir veya azaltılabilir. Belirgin ginekomasti varsa psikolojik değerlendirme sonrası cerrahi de seçenek olabilir.
Okula normal gidebilir mi?	Evet. Dil ve öğrenme desteğiyle büyük çoğunluğu normal okula devam eder. BEP ve sınıf içi düzenlemeler büyük fark yaratır.
Prenatal tanı doğum kararını etkiler mi?	Bu tamamen ailenin kararıdır. Medikal ekip yargılamadan bilgi sunar. KS'li bireyler anlam dolu, üretken ve mutlu hayatlar yaşamaktadır.

 Bu rehber genel bilgilendirme amaçlıdır. Klinefelter sendromu yönetimi bireysel klinik duruma özgüdür. Tüm kararlar perinatoloji, tıbbi genetik, çocuk endokrinolojisi ve ilgili uzmanlık ekipleriyle birlikte verilmelidir. Güncel EAA, ACMG ve Avrupa KS Derneği kılavuzları esas alınmaktadır.

Hazırlayan: Perinatoloji & Tıbbi Genetik Kliniği | Hasta Bilgi ve Eğitim Serisi