

Jeder 500. Mann ist vom Klinefelter-Syndrom betroffen. **Vielleicht auch Du?**

47♂XXY

Klinefelter-Syndrom. Fragen und Antworten.



47♂XXY
Klinefelter syndrom e.V.

xxy-ungeloest.de

Neues entdecken und etwas lernen. Fragen und Antworten.

Der Auftrag

Das Wissen über 47-XXY Klinefelter-Syndrom im Alltag zu mehr und immer wieder aktuell zu halten.

Die Broschüre

Diese Informationsbroschüre wurde von Mitgliedern unseres Vereins für Klinefelter-Syndrom Betroffene, Angehörige und Interessierte geschrieben. Wir möchten Ihnen allen Mut machen, sich mit dem Thema aktiv auseinanderzusetzen. Die Fragen und Antworten-Broschüre soll Sie dabei unterstützen, sich im Lebensalltag als Betroffener zurechtzufinden und die Qualität von Ratgebern einschätzen zu lernen.

Denn nur wenn Sie wissen, wie sich das Klinefelter-Syndrom auf das eigene Leben, das Ihres Kindes oder Ihres Partners auswirkt, können Sie (mit) entscheiden, wie Sie am besten damit umgehen und was für Sie „richtig“ und wichtig ist.

Unsere Informationen basieren auf aktuellen medizinisch fundierten Erkenntnissen sowie den Erfahrungen Betroffener. Ein Blick lohnt sich auf alle Fälle.

Der Verein

47xxy klinefelter syndrom e. v. ist eine Selbsthilfe aus Betroffenen, Angehörigen, Interessierten sowie einem Fachbeirat. Wir bündeln unsere Erfahrungen, Kontakte und das Wissen unseres Netzwerkes. Und das tun wir gerne, gut und ehrenamtlich.

Klinefelter-Syndrom, Ursache und Diagnosestellung

- 6 Was ist das Klinefelter-Syndrom?
- 6 Woher kommt der Name „Klinefelter-Syndrom“?
- 6 Welche Abweichung der Chromosomen steckt hinter dem Klinefelter-Syndrom?
- 7 Wie kommt die chromosomale Fehlverteilung zustande?
- 7 Welche Unterscheidungen gibt es beim Klinefelter-Syndrom?
- 7 Wie lässt sich das Klinefelter-Syndrom diagnostizieren?
- 8 Wann wird die Diagnose gestellt?
- 8 Lässt sich das Klinefelter-Syndrom bereits vor der Geburt diagnostizieren?
- 9 Ist die vorgeburtliche Diagnose „Klinefelter“ ein Grund, einen Schwangerschaftsabbruch vorzunehmen?

Symptome und Begleiterkrankungen

- 9 Welche Symptome treten beim Klinefelter-Syndrom auf?
- 10 Testosteronmangel-Symptome
- 10 Gibt es beim Klinefelter-Syndrom Begleiterkrankungen oder Begleiterscheinungen?
- 11 Welche psychologischen Aspekte gibt es in Zusammenhang mit dem Klinefelter-Syndrom?

Behandlung

- 13 Kann man die Chromosomenanomalie korrigieren?
- 13 Wie kann man den Symptomen des Klinefelter-Syndroms mit einer Hormontherapie entgegensteuern?
- 14 Was kann passieren, wenn keine Testosteron-Behandlung begonnen oder ohne medizinische Absprache abgebrochen wird?
- 14 Welches sind wichtige Untersuchungen vor und während der Testosterontherapie?
- 15 Was ist eine Knochendichtemessung?
- 15 Gibt es weitere Maßnahmen?
- 16 Was sollte bei der Vergabe von Psychopharmaka Atomoxetin Methylphenidat (ADS/ADHS-Medikamente) beachtet werden?

Entwicklung und Schule

- 16 Gibt es körperliche Merkmale, die bei der Geburt auf ein Klinefelter-Syndrom schließen lassen?
- 16 Entwickeln sich alle Kinder mit Klinefelter-Syndrom gleich?
- 17 Wie entwickelt sich ein Kind mit Klinefelter-Syndrom?
- 17 Welche kognitiven Störungen können auftreten?
- 17 Sind Kinder, bei denen das Klinefelter-Syndrom diagnostiziert wurde, geistig behindert?
- 18 Welche motorischen Störungen können auftreten?
- 18 Soll ich die Pädagogen meines Sohnes über das Klinefelter-Syndrom informieren?
- 18 Was bedeutet das Klinefelter-Syndrom in der Pubertät?
- 19 Was sind Wachstumsfugen und was haben sie mit Testosteron zu tun?
- 20 Gibt es einen Zusammenhang zu schlechten Zähnen – Taurodontismus?

Partnerschaft, Sexualität und Kinderwunsch

- 21 Welchen Einfluss hat das Klinefelter-Syndrom auf erste sexuelle Erfahrungen?
- 21 Können Männer mit Klinefelter-Syndrom Partnerschaften haben und heiraten?
- 21 Ist mein Sohn/bin ich unfruchtbar?
- 22 Was ist ein Spermiogramm?
- 22 Können Männer mit Klinefelter-Syndrom leibliche Kinder zeugen?
- 22 Was ist eine Testikuläre Spermien Extraktion (TESE)?
- 23 Was ist bei der TESE zu beachten?
- 23 Wer übernimmt die Kosten einer TESE oder einer Intrazytoplasmatischen Spermieninjektion (ICSI)?
- 24 Werden leibliche Söhne eines Mannes mit Klinefelter-Syndrom auch das Klinefelter-Syndrom bekommen?
- 24 Gibt es Alternativen für den Kinderwunsch?

Inspiration

- 24 Wann und wie sag ich´s meinem Kind? Lieber Max – Brief eines erfahrenen Arztes, um einem Jungen seine besondere Situation einfühlsam verständlich zu machen
- 27 Wie finde ich den richtigen Arzt?

Glossar

- 28 Fachbegriffe aus der Urologie, Andrologie, Endokrinologie, Genetik und Reproduktionsmedizin

Erfahrungen von Betroffenen

- 42 Franz: Mein Leben mit dem Klinefelter-Syndrom
- 44 Krankheit und früher Tod in Folge von unbehandeltem Klinefelter-Syndrom
- 47 Kinderwunsch bei KS mit Asperger-Autismus
- 48 Testikuläre Spermienextraktion
- 52 Die erste Zahnsperre
- 53 Matthias: Mein Leben mit dem KS
- 57 Ich bin Mutter eines 24-jährigen Jungen
- 58 Bernhard: Mein Leben mit dem Syndrom – Autistenbloggen – Klinefelter
- 66 Stigmatisierung von Jungen in der Schule
- 68 Wie reagiere ich, wenn mein Kind in der Schule gemobbt wird
- 69 Wissenswertes für die jährliche Kontrolle durch den Facharzt
- 70 Hochsensibilität
- 73 Muss ich mein Kind besonders behüten, weil es vom Klinefelter-Syndrom betroffen ist?
- 74 Jakobs neue Homepage – Leben mit 47xxy

Klinefelter-Syndrom, Ursache und Diagnosestellung

Was ist das Klinefelter-Syndrom?

Das Klinefelter-Syndrom gehört zu den numerischen Chromosomenaberrationen (Abweichung der Chromosomenanzahl) und ist durch ein überzähliges X-Chromosom bei Männern gekennzeichnet. Die wesentlichen Symptome des Klinefelter-Syndroms resultieren aus der Störung der Hodenentwicklung, die sowohl eine Erniedrigung der Spermienzahl als auch die Produktion des männlichen Geschlechtshormons Testosteron bedingt. Männer mit Klinefelter-Syndrom sind auf natürlichem Wege praktisch immer unfruchtbar. Das Klinefelter-Syndrom ist nicht selten, etwa jeder 500-1.000. Mann ist betroffen. Somit ist es die häufigste genetische Erkrankung beim männlichen Geschlecht. In Deutschland sind demnach zwischen 41.000 bis 82.000 Jungen oder Männer mit einem zusätzlichen X-Chromosom ausgestattet.

Woher kommt der Name „Klinefelter-Syndrom“?

Das Klinefelter-Syndrom (Klinefelter-Syndrom) wurde nach dem amerikanischen Arzt Dr. Harry F. Klinefelter benannt, der 1942 zusammen mit zwei Kollegen erstmals von männlichen Patienten mit einer Brustentwicklung, einer stark verminderten Spermienzahl sowie einer erhöhten Ausscheidung des Hypophysenhormons Follikelstimulierendes Hormon (FSH) im Urin berichtete. Jedoch erst 17 Jahre später, also 1959, wurde erstmals das überzählige X-Chromosom als Ursache dieses Syndroms von der britischen Genetikerin Patricia A. Jacobs beschrieben.

Welche Abweichung der Chromosomen steckt hinter dem Klinefelter-Syndrom?

Die Erbanlagen des Menschen liegen nicht verstreut in den Zellkernen, sondern geordnet auf den Chromosomen. Hiervon besitzt jeder Zellkern üblicherweise 46 Stück. 44 Chromosomen bilden 22 Chromosomenpaare (Körperchromosomen oder Autosomen) und 2 Chromosomen sind Geschlechtschromosomen (Gonosomen). Männer haben normalerweise ein X- und ein Y-Chromosom, haben also den Chromosomensatz 46,XY, während Frauen zwei X-Chromosomen haben: 46,XX. Je ein Geschlechtschromosom

wird von den Eltern an das Kind weitervererbt. Zum Klinefelter-Syndrom kommt es, wenn bei Jungen in den Körperzellen ein zusätzliches X-Chromosom vorliegt. Die Zellen haben damit 47 (47-XXY) statt der üblicherweise 46 Chromosomen. Die Fehlverteilung der Chromosomen kann sich in der mütterlichen Eizellbildung, in der väterlichen Samenzellbildung oder kurz nach der Befruchtung ereignet haben.

Wie kommt die chromosomale Fehlverteilung zustande?

Bei der Fehlverteilung handelt es sich um ein Zufallsereignis, gewissermaßen um eine Laune der Natur, die weder durch eine spezielle Diät oder die Einnahme von etwaigen Medikamenten hätte verhindert werden können. Das überzählige X-Chromosom kann von Vater oder Mutter ererbt werden, sofern es in den Zellteilungsvorgängen bei der Bildung des entsprechenden Spermiums oder der zur Befruchtung gelangenden Eizelle zu einer Fehlverteilung kommt.

Welche Unterscheidungen gibt es beim Klinefelter-Syndrom?

Das Klinefelter-Syndrom ist durch ein zusätzliches X-Chromosom gekennzeichnet (47-XXY). Unter dem klassischen Klinefelter-Syndrom versteht man, dass ein zusätzliches X-Chromosom in allen Körperzellen vorliegt. Das klassische Klinefelter-Syndrom liegt bei 90% der Betroffenen vor. Bei 7% der Betroffenen liegt ein Mosaikbefund vor. Hierbei liegt ein zusätzliches X-Chromosom nur in einem Teil der Körperzellen vor, während in dem anderen Teil der Zellen ein normaler Chromosomensatz vorliegt (46-XY/47-XXY). 3% der Betroffenen haben weitere überzählige X-Chromosomen (48-XXXXY, 48-XXYY; 49-XXXXY). Im Nachfolgenden beziehen wir uns überwiegend auf das eigentliche Klinefelter-Syndrom mit dem durchgängigen Chromosomensatz 47,XXY.

Wie lässt sich das Klinefelter-Syndrom diagnostizieren?

Körperliche Merkmale eines Klinefelter-Syndroms sind eine überdurch-

8

schnittliche Körperhöhe bis hin zu Hochwuchs, ein verkleinertes Hodenvolumen, geringe Körperbehaarung sowie gelegentlich eine Vergrößerung der Brustdrüse. Es besteht in aller Regel Unfruchtbarkeit; häufiger wird ein Klinefelter-Syndrom bei der medizinischen Abklärung einer Kinderlosigkeit diagnostiziert. Während der Pubertät und im Erwachsenenalter können erniedrigte Testosteronwerte mit gleichzeitig erhöhten Werten der Hypophysenhormone FSH und LH im Blut hinweisend für das Vorliegen eines Klinefelter-Syndroms sein. Das Klinefelter-Syndrom lässt sich jedoch nur durch eine Chromosomenanalyse zuverlässig diagnostizieren. Diese Untersuchung wird in der Regel in einem humangenetischen Labor durchgeführt. Als Untersuchungsmaterial genügt eine kleine Blutprobe. Um festzustellen, ob es sich um eine Mosaikform handelt, kann außerdem ein Mundschleimhautabstrich genommen werden. Im zytogenetischen Labor werden aus den Blut-/Mundschleimhautzellen mehrere Karyogramme (Chromosomensätze) erstellt. Sollte hier in den untersuchten Zellen ein zusätzliches X-Chromosom vorliegen, besteht die Diagnose eines Klinefelter-Syndroms.

Wann wird die Diagnose gestellt?

Das Klinefelter-Syndrom wird derzeit nur bei ca. 20-30% der Betroffenen überhaupt diagnostiziert. Das bedeutet im Umkehrschluss, dass 70-80% der Betroffenen ihr Leben lang gar nichts von ihrem zusätzlichen X-Chromosom ahnen! Von den 20-30% der Betroffenen erfolgt die Diagnosestellung zu ca. 70% im Erwachsenenalter, zu 20% im Jugendalter und nur in ca. 7-10% im Kindesalter.

Lässt sich das Klinefelter-Syndrom bereits vor der Geburt diagnostizieren?

Das Klinefelter-Syndrom kann als Zufallsbefund vorgeburtlich im Rahmen einer Fruchtwasserpunktion (15.-18. Schwangerschaftswoche) oder einer Chorionzottenbiopsie (8.-12. Schwangerschaftswoche) festgestellt werden. Das Klinefelter-Syndrom kann nicht mittels einer Ultraschalluntersuchung vorgeburtlich diagnostiziert werden.

9

Wenn ein Klinefelter-Syndrom als Zufallsbefund pränatal diagnostiziert wird, kann dies für die betreffenden Eltern eine erhebliche Unsicherheit bedeuten, da sie die Tragweite der Diagnose überhaupt nicht einschätzen können. Entsprechend schnell und kompetent sind sie zu beraten (z. B. Facharzt für Humangenetik, Humangenetische Institute an Universitätskliniken).

Ist die vorgeburtliche Diagnose „Klinefelter“ ein Grund einen Schwangerschaftsabbruch vorzunehmen?

Die meisten Männer mit einem Klinefelter-Syndrom führen ein weitgehend normales Leben. Ein Schwangerschaftsabbruch ist ethisch problematisch und aus Sicht von Betroffenen und Eltern nicht gerechtfertigt. Wir möchten hier noch einmal darauf verweisen, dass ca. 70% der Betroffenen Männer in Deutschland gar nichts von ihrem zusätzlichen X-Chromosom ahnen. Viele Betroffene führen ein völlig unauffälliges, selbstbestimmtes Leben und bekleiden verschiedenste Berufsgruppen.

Symptome und Begleiterkrankungen

Welche Symptome treten beim Klinefelter-Syndrom auf?

Bei Jungen und Männern mit Klinefelter-Syndrom besteht eine Unterentwicklung der Hoden, das heißt sie bleiben unterdurchschnittlich klein. Das Hodenvolumen liegt bei Betroffenen meist in der Größenordnung von 1-3 ml (ca. Größe einer kleinen Glasmurmel). Da der größte Teil des Testosterons in den Hoden gebildet wird, besteht bei Männern mit Klinefelter-Syndrom daher ein Testosteronmangel. Testosteron ist das wichtigste männliche Sexualhormon, welches eine vielfältige Rolle spielt. Es ist wichtig bei der Spermienbildung, reguliert die Libido (sexuellen Appetenz oder Sexualtrieb), ist aber auch in ganz anderen Bereichen von Bedeutung z. B. für Fettstoffwechsel, Gefäßfunktion, Psyche, Bildung der roten Blutkörperchen, Knochenstoffwechsel und Haarwachstum (insbesondere Bart, Brust- und Genitalbehaarung). Ein Testosteronmangel kann daher Symptome in unterschiedlichen Organen/Geweben verursachen.

Diese Symptome können bei Betroffenen mit Klinefelter-Syndrom jedoch sehr unterschiedlich ausgeprägt sein. Eine wichtige Folge der Hodenunterentwicklung und des Testosteronmangels ist eine frühzeitig verringerte bzw. fehlende Spermienproduktion. Dadurch befinden sich im Ejakulat entweder zu wenige Spermien (Oligospermie) oder wie bei den meisten Männern mit Klinefelter-Syndrom keine Spermien (Azoospermie). Aus diesem Grund sind die allermeisten Männer mit dem Klinefelter-Syndrom unfruchtbar.

Testosteronmangel-Symptome können sein:

- » Überdurchschnittliche Körperhöhe bis hin zu Hochwuchs
- » Verminderte Spermatogenese (Spermienbildung), Folge: Unfruchtbarkeit
- » Sexuelle Störungen (Libidoverlust, Potenzstörungen)
- » Spärlicher Bartwuchs
- » Verringerte Muskelmasse und -kraft
- » Verändertes Fettverteilungsmuster (Fettaufbau insbesondere im Hüftbereich), Wachstum der Brustdrüsen
- » Psychische Symptome wie Müdigkeit, Schlafprobleme, Antriebslosigkeit, erhöhte Empfindlichkeit für Stress, reduzierte Aufmerksamkeit, reduziertes Selbstvertrauen, reduzierte Stimmung bis hin zu einer Depression
- » Schweißausbrüche
- » Blutarmut
- » Knochenschwund (Osteoporose)
- » Vergrößerung der Prostata
- » Haarausfall

Gibt es beim Klinefelter-Syndrom Begleiterkrankungen oder Begleiterscheinungen?

Ja. Männer mit dem Klinefelter-Syndrom haben im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung ein erhöhtes Risiko für Diabetes mellitus Typ II (Alterszuckerkrankheit), Osteoporose (verringerte Knochendichte), Gynäkomastie (Vergrößerung der Brustdrüsen), Depressionen, Epilepsie und das Auftreten von Thrombosen. Das Risiko für Brustkrebs ist bei Männern mit Klinefelter-

Syndrom etwa um den Faktor 50 gegenüber Männern mit 46, XY erhöht, liegt jedoch weit unter dem normalen Risiko für Frauen. Da viele Männer mit Klinefelter-Syndrom lebenslang nicht diagnostiziert werden, sind die medizinischen Folgen des Testosteronmangels meist nicht schwerwiegend ausgeprägt. Dies verdeutlicht auch, dass schwerwiegende gesundheitliche Störungen, die durch das Klinefelter-Syndrom bedingt sind, eher die Ausnahme als den Regelfall darstellen.

Welche psychologischen Aspekte gibt es in Zusammenhang mit dem Klinefelter-Syndrom?

Beim Klinefelter-Syndrom wird das Hauptaugenmerk der ärztlichen Versorgung meist auf fassbare klinische Aspekte wie z. B. den Testosteronmangel, die Knochengesundheit oder die Zeugungsfähigkeit gelegt. Darüber hinaus gibt es jedoch auch Hinweise darauf, dass das Klinefelter-Syndrom Auswirkungen auf Temperament, Persönlichkeit und seelische Gesundheit haben kann.

Es gilt hierbei in der Theorie zu unterscheiden zwischen den Auswirkungen des Testosteronmangels auf das Gehirn und den psychischen Folgen der Diagnosestellung bzw. deren Konsequenzen. In der Praxis lässt sich das jedoch nicht immer gut trennen. Als besonderer Risikofaktor stellten sich dabei sowohl eine empfundene Stigmatisierung durch Mitmenschen und der Stellenwert einer Familiengründung mit Kinderwunsch in der Zukunftsplanung heraus, der bei Männern mit Klinefelter-Syndrom, wenn überhaupt, nur mit erheblichem medizinischen Aufwand realisiert werden kann. Auch der verminderte Testosteronmangel an sich, kann einen Einfluss auf die Psyche haben.

Im Kindes- und Jugendalter imponieren überzufällig häufig eine gestörte Aufmerksamkeit, manchmal auch eine erhöhte Impulsivität (ADHS). Sprachentwicklungsstörungen treten ebenso gehäuft auf wie Probleme beim Lesen und/oder Schreiben (Lese-Rechtschreibstörungen). So gibt es Hinweise darauf, dass manchmal vorhandene Defizite in der Sprachverarbeitung mit einer besseren visuellen Verarbeitungsfähigkeit einhergehen,

was offenbar durch eine unterschiedliche Ausprägung der entsprechenden Gehirnareale mitbedingt ist. Dies schlägt sich wiederum auch in einer erhöhten zielgerichteten Aufmerksamkeit und einem besonderen Interesse an Details nieder. Im Kindesalter fallen Jungen mit Klinefelter-Syndrom manchmal durch eine Verhaltensweise auf, die im Sinne von autistischen Verhaltensweisen imponieren. Diese sind jedoch nicht so ausgeprägt wie bei einer Autismus-Spektrumstörung. Es handelt sich in erster Linie um ein Verhalten, das durch Zurückgezogenheit, geringeres Interesse an der Interaktion mit Gleichaltrigen und einer besonderen Leidenschaft für Details gekennzeichnet ist.

Manchmal tun sich Jungen und Männer mit KS schwer zielstrebig ihre Ziele zu verfolgen, ihre Motivation ist erniedrigt. Dies kann sich bemerkbar machen bei Verfolgung von Zielen in der Schule, während der Ausbildung bzw. des Studiums und im Beruf.

Im Jugend- und Erwachsenenalter kommen Depressionen gehäuft vor. Schwerwiegendere psychische Erkrankungen (z. B. Psychosen) kommen eventuell bei Menschen mit KS etwas häufiger vor als in der Allgemeinbevölkerung.

Ein weiterer Faktor, der Zufriedenheit und Stimmung beeinflussen kann, ist die soziale Interaktion mit Mitmenschen. In diesem Bereich scheint es, dass Männer mit Klinefelter-Syndrom manchmal Schwierigkeiten haben, Emotionen bei sich selbst und auch bei ihrem Gegenüber richtig zu erfassen und zu interpretieren. So mag insbesondere die Wahrnehmung von unerfreulichen oder ärgerlichen Gesichtsausdrücken bzw. Tonlagen in der Stimme von anderen Mitmenschen weniger gut zugeordnet werden. Dies wiederum kann manchmal zu Problemen in der gesellschaftlichen Interaktion führen, da das fehlende Erkennen und damit auch Eingehen auf die Stimmungslage des Mitmenschen zu Missverständnissen und Irritationen führen kann.

Behandlung

Kann man die Chromosomenanomalie korrigieren?

Nein. Es bestehen keinerlei Möglichkeiten den bestehenden XXY-Chromosomensatz zu ändern.

Wie kann man den Symptomen des Klinefelter-Syndroms mit einer Hormontherapie entgegensteuern?

Der Testosteronmangel wird durch eine sogenannte Testosteronsubstitutionstherapie behandelt. Eine Option ist die Verwendung eines Testosterongels, das täglich morgens oder abends auf die Bauchhaut aufgetragen wird. Viele Patienten sind mit dieser Möglichkeit der Anwendung sehr zufrieden, da zuverlässig Testosteronspiegel im Normbereich erzielt werden. Eine andere Möglichkeit sind Testosteronpflaster. Viele Patienten berichten jedoch über Hautreizungen bei der Benützung solcher Pflaster. Eine weitere Therapieoption sind Depot-Injektionen mit Testosteronenanthat mittels einer Spritze zum Beispiel in den Oberschenkel. 4 Spritzen pro Jahr reichen aus um einen normwertigen Testosteronspiegel zu erhalten. Der Nachteil dieser Spritzen besteht in den hohen Spitzenkonzentrationen von Testosteron und den von vielen Patienten als unangenehm berichteten Spiegelschwankungen. Die Testosteronsubstitutionstherapie sollte ab der Pubertät begonnen werden. Der Zeitpunkt und die Dosis sind zwischen dem Jugendlichen, den Eltern und dem Arzt abzustimmen. Falls die Diagnose eines Klinefelter-Syndroms erst nach der Pubertät gestellt wird, sollte in jedem Fall ein Facharzt/Fachärztin für Endokrinologie aufgesucht werden, damit zeitnah die Testosteronsubstitution eingeleitet werden kann. Einige Betroffene zeigen ein deutlicheres Ansprechen auf eine Testosteronsubstitution als andere.

Ferner liegt bei Männern mit Klinefelter-Syndrom häufig ein Mangel von Vitamin D vor. Daher sollte der Vitamin D Spiegel bei Jugendlichen und Erwachsenen regelmäßig kontrolliert werden. Insbesondere in den „dunklen“ Wintermonaten sollte in Rücksprache mit den behandelnden Ärzten eine Vitamin D Substitution (also die Einnahme von Vitamin D Tabletten) erfolgen. Eine Vitamin D Substitution ist wichtig für den Knochenstoffwechsel.

Was kann passieren, wenn keine Testosteron-Behandlung begonnen oder ohne medizinische Absprache abgebrochen wird?

Eine Testosterontherapie, deren Beginn durch den Arzt (z. B. Endokrinologen) festgelegt und angeordnet wird, sollte unbedingt nach den Vorgaben des Arztes regelmäßig durchgeführt werden. Die rechtzeitige und kontinuierliche Behandlung ist wichtig für das Wohlergehen des Jungen/Mannes mit Klinefelter-Syndrom. Sollte sich ein Jugendlicher noch nicht alleine um die Therapie kümmern können, kommt Ihnen als Eltern die Verantwortung für eine reibungslose Behandlung zu. Wird Testosteron nicht verabreicht wie vom Arzt vorgeschrieben, kann das gerade in der Zeit der Wachstumsphase zu schweren gesundheitlichen Spätfolgen führen. Das sexuelle Verlangen (Libido) ist ohne Testosteronbehandlung im Vergleich zu Männern mit 46, XY im Durchschnitt reduziert. Da Testosteron auch auf das Gehirn einwirkt, kann ein Mangel dieses Hormons auch die Entwicklung von Depressionen und anderen psychischen Problemen begünstigen. Ferner benötigt ein Junge/ein Mann mit Klinefelter-Syndrom das Hormon für andere Stoffwechselvorgänge wie z. B. den Knochenstoffwechsel.

Welches sind wichtige Untersuchungen vor und während der Testosterontherapie?

Bevor eine Testosteronbehandlung begonnen wird, sollte eine Vorstellung beim Endokrinologen (Hormonarzt) erfolgen. Hier werden mittels einer Blutentnahme die Hormonwerte gemessen. Diese dienen im Rahmen der späteren Testosteronbehandlung als Vergleichswerte.

Nach dem Beginn der Testosteronbehandlung wird der Arzt in regelmäßigen Abständen den Therapieverlauf kontrollieren, um den Symptomverlauf zu beurteilen und mögliche Nebenwirkungen festzustellen. Wie alle Arzneimittel kann auch die Testosteronsubstitution Nebenwirkungen haben, die aber nicht bei jedem auftreten müssen. Zum Beispiel können Veränderungen des Blutbildes oder eine Vergrößerung der Prostata auftreten. Daher wird der Arzt zuerst fragen, ob das Präparat gut vertragen wird und ob sich vor allem die Beschwerden gebessert haben. Neben der Kontrolle der Prostata sollten regelmäßige Blutuntersuchungen (u. a. Testosteron-

werte, Blutbild sowie Blutfett- und Blutzuckerwerte, Vitamin D-Spiegel) erfolgen. Die Testosterontherapie erfolgt ein Leben lang, und die Dosis kann im Verlauf vom behandelnden Arzt gelegentlich angepasst werden.

Was ist eine Knochendichtemessung?

Die Knochendichtemessung (auch Osteodensitometrie genannt) ist eine Untersuchung bei der die Knochendichte eines Menschen bestimmt werden kann. Ein Mangel an Testosteron kann zu einer verringerten oder stark verringerten Knochendichte führen (Osteopenie/Osteoporose). Menschen, bei denen eine verringerte Knochendichte festgestellt wird, haben eventuell ein erhöhtes Risiko eines Knochenbruchs. Regelmäßiger Sport, ein normaler Vitamin D Blutspiegel, ausreichende Calciumzufuhr und eine kontinuierliche Testosteronbehandlung sind wichtige Faktoren für eine Erhöhung der Knochendichte. Eine Knochendichtemessung sollte zum Zeitpunkt der Diagnosestellung und eventuell im Verlauf gelegentlich durchgeführt werden. Eine Knochendichtemessung kann entweder im Krankenhaus oder auch in einer Praxis eines Orthopäden oder beim Radiologen erfolgen. Die ganze Prozedur ist schmerzlos und dauert circa zehn Minuten; die Strahlenbelastung ist vernachlässigbar.

Gibt es weitere Maßnahmen?

Weiterhin können sportliche Aktivitäten nicht nur dabei helfen, Knochendichte und -stabilität zu verbessern, sondern sie haben wie bei allen anderen Menschen auch positive Auswirkungen auf das körperliche und seelische Wohlbefinden.

Eine psychologische Beratung kann für Betroffene oder Familien sinnvoll sein, um emotionalen Schwierigkeiten vorzubeugen bzw. solche zu mindern. Sollte sich eine Vergrößerung der Brustdrüsen entwickeln (Gynäkomastie), kann diese operativ entfernt werden. Sollte die verringerte Hodengröße zu einem geringeren Selbstwertgefühl oder Selbstbewusstsein führen, kann die Implantation von Hodenimplantaten in Erwägung gezogen werden. Diese Testicularimplantate bestehen aus hochpolymerisiertem Silikon. Sie enthalten kein Gel und sind einfach zu implantieren. Die Kosten dafür werden in der Regel durch die Krankenkassen übernommen.

Was sollte bei der Vergabe von Psychopharmaka Atomoxetin Methylphenidat (ADS/ADHS-Medikamente) beachtet werden?

Häufiger wird beim Klinefelter-Syndrom eine Aufmerksamkeitsdefizitstörung mit oder ohne Hyperaktivität diagnostiziert. In einem solchen Fall können neben verhaltenstherapeutischen Ansätzen auch Psychopharmaka (oft bekannt als Stimulantien oder ADS/ADHS-Medikamente) hilfreich sein. Eine Kontaktaufnahme mit einem Facharzt für Kinder- und Jugendpsychiatrie und Psychotherapie ist zu empfehlen, um die geeignete Diagnostik durchzuführen und um die entsprechende Therapie zu planen und umzusetzen. Kontrolluntersuchungen sind bei einer medikamentösen Behandlung der Aufmerksamkeitsstörung zu beachten.

Entwicklung und Schule

Gibt es körperliche Merkmale, die bei der Geburt auf ein Klinefelter-Syndrom schließen lassen?

Jungen mit dem Klinefelter-Syndrom sind bei der Geburt in der Regel ganz normal entwickelt und unterscheiden sich nicht von anderen Kindern. Gelegentlich kann jedoch ein Hodenhochstand oder einer Hypospadie (Harnröhrenfehlmündung) hinweisend für das Vorliegen eines Klinefelter-Syndroms sein. Jedoch treten ein Hodenhochstand und eine Hypospadie auch bei Kindern auf, die kein Klinefelter-Syndrom haben.

Entwickeln sich alle Kinder mit Klinefelter-Syndrom gleich?

Zur Entwicklung von Jungen mit dem Klinefelter-Syndrom kann keine allgemeingültige Aussage gemacht werden. Während einige Jungen eine unauffällige Entwicklung haben (ein großer Teil der Betroffenen ist ja unerkannt), ist ein kleiner Teil der Betroffenen schon in der Schule beeinträchtigt (z. B. Konzentrationsprobleme, Lernprobleme, Lese-Rechtschreibstörung, erhöhte Impulsivität). Gegenwärtig ist nicht bekannt, warum diese Untergruppe entsprechende Probleme zeigt. Diskutiert werden beispielsweise die väterlicher oder mütterliche Herkunft des überzähligen X-Chromosoms.

Wie entwickelt sich ein Kind mit Klinefelter-Syndrom?

Im Kindesalter sind die Zeichen des Klinefelter-Syndroms nicht sehr ausgeprägt. Ab dem 4./5. Lebensjahr kann sich ein verstärktes Längenwachstum entwickeln, das besonders die Beine betrifft und nicht Folge eines Testosteronmangels ist. Die Jungen können ruhiger und passiver als andere Kleinkinder sein. Die Trotzphase kann weniger stark ausgeprägt sein als bei ihren Geschwistern. Das Wachstum ist im Kindesalter etwas schneller als bei den Altersgenossen, und die Erwachsenengröße liegt im Durchschnitt etwas über dem Durchschnitt in der Normalbevölkerung.

Welche kognitiven Störungen können auftreten?

Falls die Diagnose schon sehr früh gestellt wird, lassen sich bei einem großen Teil der Jungen Sprachentwicklungsverzögerungen oder später Schulschwierigkeiten beobachten. So findet man nicht selten eine Lese-Rechtschreibschwäche oder Konzentrationsschwierigkeiten und Antriebschwächen. Hier ist es wichtig, dass die Kinder therapeutisch gefördert werden, zum Beispiel durch Logopädie, Ergotherapie oder Nachhilfe. In schwerwiegenden Fällen sollte man dann auch mit den Lehrern sprechen um einen Nachteilsausgleich in der Schule einzufordern.

Sind Kinder bei denen das Klinefelter-Syndrom diagnostiziert wurde, geistig behindert?

In Deutschland wird die Häufigkeit für geistige Behinderung bei Kindern und Jugendlichen auf ca. 1,8% geschätzt. Im Vergleich dazu haben Klinefelter-Syndrom Betroffene lediglich ein leicht erhöhtes Risiko. Die Wahrscheinlichkeit einer Behinderung ist besonders bei Betroffenen der seltenen Formen (48-XXXY, 48-XXYY; 49-XXXXY) größer und steigt mit jedem zusätzlichen X-Chromosom. Nach aktuellem Kenntnisstand liegt die allgemeine Intelligenz von den allermeisten Jungen bzw. Männern mit Klinefelter-Syndrom wenn überhaupt nur knapp unter dem Intelligenz-Niveau ihrer Geschwister. Relativ häufig ist jedoch eine Teilleistungsschwäche im sprachlichen Bereich (Verbal-IQ).

Welche motorischen Störungen können auftreten?

Einige Jungen zeigen auch eine etwas verzögerte motorische Entwicklung: Sitzen, Krabbeln und Laufen werden etwas verspätet erlernt; eine gewisse Ungeschicklichkeit kann bei einigen Jungen mit Klinefelter-Syndrom auffallen.

Soll ich die Pädagogen meines Sohnes über das Klinefelter-Syndrom informieren?

Grundsätzlich müssen Eltern selbst entscheiden, ob sie Kindergärtner oder Lehrer/in über das Syndrom informieren wollen; hierbei gilt es zu beachten, dass die meisten Lehrer/Pädagogen das Klinefelter-Syndrom nicht kennen und somit allein mit der Mitteilung wenig anfangen können. Um das Kind nicht einer unnötigen Stigmatisierung auszusetzen, raten wir erst einmal davon ab von vorn herein Lehrer und Lehrerinnen entsprechend zu informieren. Sollten jedoch schwerwiegende Lernprobleme auftreten, durch die Ihr Kind ernsthafte Probleme bekommt, dem Unterricht zu folgen, sollten Sie darüber eventuell vertrauensvoll mit dem Lehrer reden, um einen Nachteilsausgleich einzufordern.

Was bedeutet Klinefelter in der Pubertät?

Unbehandelt kann die Pubertät bei Jungen mit Klinefelter-Syndrom verzögert eintreten und mit mehr Schwierigkeiten verbunden sein als bei anderen gleichalterigen Jungen. Eine ausgeprägte Schüchternheit, Unsicherheit, eine geringe Libido und eine verminderte Wahrnehmung der eigenen Männlichkeit können zu seelischen Problemen und Isolation führen. Während bei vielen Betroffenen die Testosteronproduktion bereits während der (dann unvollständig) ablaufenden Pubertät schwindet, so tritt ein regelrechter Testosteronmangel bei den meisten Betroffenen erst im dritten Lebensjahrzehnt ein. Hinweise für einen Testosteronmangel bereits in der Pubertät können z.B. ein ausbleibender Stimmbruch sein. Während der Penis bei Männern mit Klinefelter-Syndrom eine normale Größe haben kann, sind die Hoden in der Regel so groß wie eine kleine Glasmurmeltiere. Durch den Testosteronmangel schließen sich die Wachstumsfugen der Knochen nicht rechtzeitig, sodass bei Betroffenen häufig eine

überdurchschnittliche Körperhöhe mit vergleichsweise langen Beinen auftreten kann. Der fehlende/geringe Bartwuchs kann auffallen; auch die Schamhaare und die Behaarung der Achselhöhlen ist unterdurchschnittlich ausgeprägt.

Da ein Testosteronmangel zu einem Anstieg von Östradiol führt, entwickelt sich bei ca. 38% aller Betroffenen eine Vergrößerung der Brustdrüsen (Gynäkomastie). Die Muskulatur ist in der Regel so kräftig und es lagert sich vermehrt Fettgewebe im Hüftbereich ab.

Was sind Wachstumsfugen und was haben sie mit Testosteron zu tun?

Der Mensch kommt nicht mit voll ausgebildeten Knochen auf die Welt. Vielmehr hat sich im Laufe der embryonalen Entwicklung aus einem Knorpelstab ein Gebilde entwickelt, das in seiner Mitte einen Knochenkern enthält. Aus diesem sogenannten primären Knochenkern bildet sich langsam Knochensubstanz aus durch die schichtweise Reduzierung von Knorpel und den gleichzeitigen Aufbau von Knochen. Später sprießen Blutgefäße bis in den Endbereich (Epiphyse) der Knochen vor. Dann kommt es zur Ausbildung eines zweiten (sekundären) Knochenkerns im Bereich der Epiphyse. Diese sekundären Knochenkerne füllen häufig erst zum Zeitpunkt der Geburt den Epiphysenraum aus.

Mit der Geburt ist das Dicken- und Längenwachstum der Knochen noch nicht abgeschlossen. Zwischen den Epiphysen, die von Gelenkknorpel überzogen sind, und dem Knochenschaft befindet sich ein knorpeliger Zwischenraum, die Epiphysenfuge. Von dieser Fuge an den Endstücken der Knochen geht das weitere Längenwachstum aus. Deshalb werden sie auch Wachstumsfugen genannt. Mit zunehmendem Alter werden so die Diaphyse und die Epiphyse länger und kräftiger. Mit etwa 20 Jahren verknöchert die Wachstumsfuge. Hat sich die Epiphysenfuge geschlossen, so ist das Längenwachstum abgeschlossen.

Das Wachstum selbst wird durch ein Hormon gesteuert, das Wachstumshormon STH (Somatotropes Hormon). Dieses Hormon wird bis zum Ende

der Pubertät ausgeschüttet. Durch ein Zusammenwirken des Wachstumshormons mit den Sexualhormonen Testosteron und Östrogen kommt es mit Beginn der Pubertät zu einem Wachstumsschub. Mit der Abnahme des Hormonspiegels des Wachstumshormons wird dieser Prozess verlangsamt. Schließlich schließen sich die Wachstumsfugen zu einer feinen Linie.

Wenn der Wachstumsschub nicht aufhören will, könnte es daran liegen, dass der Jugendliche zu wenig Testosteron produziert. Auf das Klinefelter-Syndrom spezialisierte Mediziner können frühzeitig abschätzen, um wieviel sich das Längenwachstum prozentual zu der eigentlichen Körpergröße verhält. Frühzeitige Testosterongaben in der Pubertät tragen dazu bei, dass sich die Wachstumsfugen der Knochen vorzeitig schließen und somit die eigentlich mögliche Körpergröße nicht erreicht wird.

Gibt es einen Zusammenhang zu schlechten Zähnen?

Zahnanomalien können ein Hinweis zur Diagnose einer genetischen Erkrankung sein. Abnorme Zahn- und Kieferbefunde scheinen eine Häufung bei Jungen mit Klinefelter-Syndrom zu haben. Treten bei einem Jungen taurodontistische Zähne auf, so ist mit hoher Wahrscheinlichkeit mit einem Klinefelter-Syndrom zu rechnen. Den Zahnärzten kommt hier ein großes Maß an Verantwortung zu. Eine dentale Beurteilung ist umso wichtiger, da sie die große Anzahl von Männern mit nichtdiagnostiziertem Klinefelter-Syndrom reduzieren.

Partnerschaft, Sexualität und Kinderwunsch

Welchen Einfluss hat das Klinefelter-Syndrom auf erste sexuelle Erfahrungen?

Das Klinefelter-Syndrom führt bei jungen Männern zu einem verminderten Testosteronspiegel. Dies kann einerseits zu einer Schüchternheit gegenüber dem anderen Geschlecht führen, ferner kann die Libido (sexuelle Begierde) vermindert sein. Insgesamt ist die sexuelle Leistungsfähigkeit (Potenz) vermindert und häufig besteht eine erektile Dysfunktion (Unfähigkeit eine Erektion zu bekommen oder aufrecht zu erhalten). Daher

werden junge Männer in ihrer sexuellen Entwicklung durch das Klinefelter-Syndrom tendenziell beeinträchtigt. Die Diagnose Klinefelter-Syndrom beeinflusst dabei allerdings in keiner Weise die sexuelle Orientierung. Die Testosteronbehandlung führt in der Regel zu einer Steigerung der Libido und der Potenz.

Können Männer mit Klinefelter-Syndrom Partnerschaften haben und heiraten?

Männer mit Klinefelter-Syndrom können glückliche Partnerschaften führen und selbstverständlich auch heiraten. Die Partnerschaften oder Ehen sind weder besser noch schlechter als Ehen von Männern ohne Klinefelter-Syndrom. Ein unerfüllter Kinderwunsch kann jedoch zu einer Belastung für die Beziehung werden. Da in Deutschland etwa 15% der Paare ungewollt kinderlos sind, gibt es zahlreiche Paare in der gleichen Situation. Es gibt diverse Hilfsangebote u.a. psychologische Beratungsstellen und Kinderwunschzentren.

Ist mein Sohn/bin ich unfruchtbar?

Da bei den allermeisten Männern (>90%) mit dem klassischen Klinefelter-Syndrom eine Azoospermie, also das Fehlen von Spermien im Sperma, vorliegt, besteht bei ihnen eine Unfruchtbarkeit. Wissenschaftlichen Erkenntnissen zur Folge kann bei Jungen mit Klinefelter-Syndrom im Alter von ca. 12-14 Jahren noch eine Restspermatogenese bestehen, sodass bei ihnen eventuell noch einige Spermien im Sperma (Oligospermie) vorhanden sind.

Zusätzlich haben Männer mit einer 46XY/47XXY Mosaik-Form eine erhöhte Wahrscheinlichkeit noch einige Samenzellen im Ejakulat zu haben. Ob eine Azoospermie vorliegt wird durch einen Facharzt für Urologie mittels einer Untersuchung (Spermiogramm) festgestellt.

Was ist ein Spermiogramm?

Ein Spermiogramm wird durchgeführt um zu beurteilen, ob und wie viele Spermien im Ejakulat (Sperma) vorhanden sind. Diese Untersuchung wird in einer urologischen Praxis durchgeführt. Der Ratsuchende muss hierzu

mittels Masturbation in einem verschlossenen Einzelzimmer eine Samen-spende abgeben, welche anschließend im Labor auf das Vorhandensein von Spermien untersucht wird. Als Oligospermie bezeichnet man eine reduzierte Spermienanzahl und als Azoospermie das komplette Fehlen von Spermien.

Können Männer mit Klinefelter-Syndrom trotzdem leibliche Kinder zeugen?

Die neuen Methoden der Reproduktionsmedizin, speziell die sog. Intra-zytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI)-Methode mit vorheriger Testikulärer Spermien Extraktion (TESE) haben dazu geführt, dass inzwischen wiederholt Männern mit Klinefelter-Syndrom zu leiblichen Nachkommen verholfen wurde. Die Zahlen sind noch zu gering, um eine generelle Abschätzung der Erfolgsaussichten beim Klinefelter-Syndrom zu erlauben.

Was ist eine Testikuläre Spermien Extraktion (TESE)?

Obwohl bei den meisten Betroffenen keine Spermien im Ejakulat vorhanden sind, können im Hodengewebe funktionsfähige Spermien vorhanden sein. Bei der TESE (Abkürzung für Testikuläre Spermienextraktion) bzw. Mikro-TESE handelt es sich um einen operativen Eingriff am Hoden, der in der Regel unter Vollnarkose durchgeführt wird. Bei dieser Operation werden winzig kleine Gewebeproben des Hodens entnommen (Hodenbiopsien) und anschließend mittels Mikroskop auf das Vorhandensein von Spermien untersucht. Sollten hierbei Spermien gefunden werden, werden diese kryokonserviert, d.h. bei minus 196° C eingefroren und können später mit der Intrazytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI) Methode für die Familienplanung verwendet werden. Bei der ICSI handelt es sich um eine künstliche Befruchtungsmethode, bei der im Labor eine aufgetaute Samenzelle direkt in eine vorher entnommene Eizelle der Partnerin injiziert wird. Nach dieser künstlichen Befruchtung wird die befruchtete Eizelle in die Gebärmutter der Partnerin eingesetzt. Sollte sich diese künstlich befruchtete Eizelle wie eine gewöhnlich befruchtete Eizelle in die Gebärmutter einnisten, so beginnt eine Schwangerschaft. Derzeit führt allerdings nur etwa jeder 4.-5. ICSI Versuch zu einer gelungenen Einnistung.

Was ist bei der TESE zu beachten?

Die Möglichkeit einer TESE sollte relativ früh mit den Eltern bzw. mit dem Jungen besprochen werden, da der Erfolg einer solchen operativen Maßnahme durch ein junges Alter und eine noch vorhandene Eigen-testosteronproduktion begünstigt wird. Eine TESE sollte unbedingt vor dem Beginn einer Testosterontherapie durchgeführt werden, da durch eine Testosteronbehandlung die Spermienproduktion gestoppt wird und somit die Chance kleiner ist Spermien zu finden. Da die meisten Kinder in diesem Alter noch zu jung sind, um über eigene Kinder nachzudenken, sollten Eltern vorausschauend in die Zukunft blicken und im Sinne des älter werdenden Sohnes/Mannes handeln, wobei selbstverständlich der Junge entsprechend aufgeklärt werden und einverstanden sein sollte. Bei einer frühzeitigen Durchführung einer TESE hat Ihr Sohn die beste Chance, später einmal selbst leibliche Kinder haben zu können. Wenn Ihr Sohn erwachsen ist, kann er selbst entscheiden ob er die eingefrorenen Spermien für eine ICSI verwenden möchte oder nicht. Somit übernehmen die Eltern im Kindesalter des Sohnes eine wichtige Entscheidung, die das zukünftige Erwachsenenleben Ihres Kindes maßgeblich mitbestimmen wird. Eine TESE im Erwachsenenalter geht mit deutlich geringeren Erfolgsaussichten einher, sollte bei Kinderwunsch jedoch in Rücksprache mit den behandelnden Ärzten dennoch durchgeführt werden.

Wer übernimmt die Kosten einer TESE/ICSI?

In der Regel wird der größte Teil der Kosten für eine TESE (bzw. Mikro-TESE) von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Dennoch beträgt der Eigenanteil zwischen 500-1.000 Euro. Während die meisten gesetzlichen Krankenkassen ca. 50% von 3 ICSI Behandlungen übernehmen, gibt es einige Krankenkassen die eine 100%ige Kostenübernahme anbieten.

Werden leibliche Söhne eines Mannes mit Klinefelter-Syndrom auch das Klinefelter-Syndrom bekommen?

Neuere Studien legen nahe, dass leibliche Kinder von Männern mit dem Klinefelter-Syndrom (Spermien wurden mittels TESE gewonnen) kein zusätzliches X-Chromosom haben und somit kein Klinefelter-Syndrom haben

(z. B. Greco et al. Hum Reprod. 2013). Da die diesbezügliche Forschung noch in den Kinderschuhen steckt und die Fallzahlen relativ gering sind, können derzeit jedoch noch keine allgemein gültigen Angaben gemacht werden.

Gibt es Alternativen bei Kinderwunsch?

Sollten weder aus dem Sperma noch mittels der TESE funktionsfähige Samenzellen gewonnen werden können, so besteht keine Möglichkeit, leibliche Kinder zu zeugen. Jedoch gibt es alternative Möglichkeiten, um sich dennoch einen gemeinsamen Kinderwunsch zu erfüllen. Zum Beispiel besteht die Möglichkeit einer Befruchtung der weiblichen Eizelle der Partnerin mit Spendersamen (Fremdsperma). Auch bei dieser Methode handelt es sich um eine künstliche Reproduktionsmethode, die in einem Kinderwunschzentrum durchgeführt wird.

Weiterhin besteht die Möglichkeit einer Adoption oder die Aufnahme von Pflegekindern.

Inspiration

Wann und wie sag ich´s meinem Kind?

Viele Eltern wissen nicht so recht, wie und wann sie ihrem Sohn mitteilen sollen, dass er das Klinefelter-Syndrom hat. Schon in frühester Kindheit, bei der Einschulung, zu Beginn der Pubertät? Es lässt sich unserer Erfahrung nach in der Familie umso unbeschwerter damit leben, je früher man mit dem Sohn darüber spricht und je natürlicher man damit umgeht. Selbstverständlich sollte altersgemäß mit dem Jungen gesprochen werden; es gilt dessen Reife mitzubedenken. Vielleicht hilft Ihnen folgender Brief eines erfahrenen Arztes, den er in seiner Praxis verwendet, um Jungen (Alter um 12–15 Jahren) die besondere Situation einfühlsam verständlich zu machen. Unser Dank gilt Dr. Achim Wüsthof, der diesen Beitrag persönlich Herrn Schorpp zur Veröffentlichung zur Verfügung gestellt hat.

Lieber Max, heute habe ich aus dem Labor die Ergebnisse der Untersuchungen von Deinem Blut bekommen. Ich kann Dir jetzt erklären, wieso Deine

Hoden und Dein Penis etwas kleiner sind als bei Deinen Freunden. Bei Dir liegt eine Besonderheit in den Zellen des Körpers vor, die Du etwa mit jedem 500. Mann teilst. Wir haben bei Dir das so genannte Klinefelter-Syndrom festgestellt. Das wird „Klinefelter“ ausgesprochen und ist der Name eines nordamerikanischen Arztes, dem Männer aufgefallen waren, deren Hoden nicht ausreichend wuchsen. Später haben dann andere Forscher festgestellt, dass bei diesen Menschen ein zusätzliches X-Chromosom vorhanden ist.

Was bedeutet das? Unser Körper setzt sich ja aus Millionen von Zellen zusammen, wie ein Haus aus Ziegelsteinen. In jeder einzelnen Körperzelle, vom weißen Blutkörperchen bis zur Muskelfaser, gibt es einen genauen Bauplan: die Chromosomen. Dort liegen die Erbinformationen in den so genannten Genen, die darüber bestimmen, ob die Augen blau oder braun werden, die Nase spitz oder hakig wird, jemand eine Glatze bekommt oder nicht. Jede Zelle hat 46 solcher Chromosomen, wobei es zwei Geschlechtschromosomen gibt, die X und Y heißen.

Wenn ein Baby entsteht, kommt die Hälfte aller Chromosomen von der Mutter und die andere vom Vater. Männer haben in ihren Samenzellen entweder X- oder Y-Chromosomen; in der mütterlichen Eizelle ist stets ein X-Chromosom. Wenn ein X-Chromosom des Vaters auf ein X-Chromosom der Mutter trifft, entsteht ein Mädchen; kommen X und Y zueinander, wird es ein Junge. In Ausnahmefällen treffen aber drei Geschlechtschromosomen aufeinander und es entsteht eine Chromosomensatz von 47,XXY: ein Junge mit Klinefelter-Syndrom.

Ein Mann mit einem zusätzlichen X-Chromosom ist keinesfalls „weiblicher“ als einer mit einem Chromosomensatz 46,XY; auch macht diese Chromosomenbesonderheit nicht krank, und man kann damit durchaus 100 Jahre alt werden. Einige Jungen mit dem Klinefelter-Syndrom lernen das Sprechen etwas später, und ihnen fällt die Schule nicht ganz so leicht. Aber vielen merkt man rein gar nichts an, außer, dass sie häufig besonders groß sind.

Womit jedoch praktisch alle jungen Männer mit Klinefelter-Syndrom ein Problem bekommen, ist die Entwicklung der Hoden. Normalerweise fangen die Hoden im Alter von 11, 12 oder 13 Jahren an zu wachsen: der Beginn der Pubertät. Sie produzieren das männliche Sexualhormon Testosteron, das den Körper umbaut: Es sprießen Haare im Genitalbereich, unter den Achseln und im Gesicht, der Penis wächst und die Stimme wird tiefer. Außerdem bilden sich Samenzellen in den Hoden, für die Fortpflanzung. Viele Jungen mit Klinefelter-Syndrom produzieren zunächst ausreichend Testosteron, sodass sie sich in den körperlichen Veränderungen kaum von Gleichaltrigen unterscheiden. Doch ihre Hoden bleiben klein und manchmal entwickelt sich auch der Penis zu langsam. Bei einigen kommt es auch zu einer Schwellung der Brustdrüsen. Aus diesen Gründen bist Du, lieber Max, ja auch zu mir gekommen.

Wir haben jetzt bei Dir den Klinefelter-Chromosomensatz von 47,XXY festgestellt und auch, dass Dein Testosteronspiegel etwas niedrig ist. Deshalb wollte ich Dir empfehlen, mit einer Behandlung mit Testosteron zu beginnen. Das gelangt in Deinen Körper entweder in Form von Spritzen, einem Gel zum Auftragen auf die Haut, Pflastern oder Kapseln. Dadurch können wir Deine Pubertätsentwicklung normalisieren.

Was wir leider nicht behandeln können, ist die Störung in den Hoden. Deine Hoden sind vermutlich nicht in der Lage, Samenzellen zu produzieren. Ich kann mir gut vorstellen, dass es für Dich keine schöne Vorstellung ist, später keine eigenen Kinder zeugen zu können. Doch vielleicht ist ja bis dahin die medizinische Forschung auch noch ein Stück weiter, und es klappt dann doch. Bei einigen wenigen Jugendlichen können auch schon heute Samenzellen gewonnen werden, die dann in speziellen Tiefkühltruhen aufbewahrt werden, bis es zum Kinderwunsch kommt.

Die Testosteronbehandlung würde diese Samenzellen schädigen, sodass die Untersuchung, ob überhaupt solche Zellen gebildet werden, vor einer Hormon-Therapie erfolgen sollte. Mithilfe des Testosterons wird bei Dir die Pubertät auf jeden Fall völlig normal verlaufen. Dein Penis wird wachsen,

Du kannst eine Freundin haben und mit ihr Sex haben, sodass Du dich bis auf die kleinen Hoden von keinem anderen jungen Mann unterscheiden wirst. Das ist das Ziel unserer Behandlung und die funktioniert garantiert. Das kann ich Dir versprechen. Wenn Du dazu Fragen haben solltest, werden wir das ganz ausführlich bei unserem nächsten Termin in der Praxis besprechen. Bis dahin grüßt Dich herzlich,
Dein Dr. Achim Wüsthof, Endokrinologikum Hamburg

Wie finde ich den richtigen Arzt?

Der erste Verdacht auf ein Klinefelter-Syndrom im Kindesalter wird meistens vom Kinderarzt gestellt. Ein/e Humangenetiker/in (Arzt/Ärztin für genetische Erkrankungen) diagnostiziert das Klinefelter-Syndrom durch eine Chromosomenanalyse. Um eine erfolgreiche Therapie zu gewährleisten, ist eine Behandlung von Spezialisten sinnvoll. Die Behandlung erfolgt interdisziplinär (verschiedene ärztliche Fachrichtungen sind beteiligt). Endokrinologen (Hormonärzte) überprüfen in regelmäßigen Abständen die Testosteronwerte und sind die besten Ansprechpartner für die Testosteronsubstitutionstherapie. Urologen (Ärzte der Harnorgane und männlichen Geschlechtsorgane) führen Untersuchungen der Prostata, der Hoden und die TESE durch. In beiden Fällen gibt es Kinder- und Jugendspezialisten. Darüber hinaus ist eine Betreuung durch Psychotherapeuten in einigen Fällen eine gute Ergänzung zur ärztlichen Behandlung, um die Diagnose seelisch zu verarbeiten. Falls stärkere Aufmerksamkeits- oder Lernprobleme bzw. psychische Störungen im Kindes- und Jugendalter auftreten, empfiehlt sich die Kontaktaufnahme zu einem Arzt für Kinder- und Jugendpsychiatrie und -psychotherapie.

Hilfen

[Endokrinologen für Kinder und Jugendliche](https://memlist.dgked.de/)

<https://memlist.dgked.de/>

[Endokrinologen für Erwachsene](https://www.endokrinologie.net/arztsuche.php)

<https://www.endokrinologie.net/arztsuche.php>

[Logopäden](https://www.dbl-ev.de/service/logopaedensuche.html)

<https://www.dbl-ev.de/service/logopaedensuche.html>

[Kinder-und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie:](http://www.dgkjp.de/kliniken)

<http://www.dgkjp.de/kliniken>

[Humangenetiker](https://www.gfhev.de/de/beratungsstellen/beratungsstellen.php)

<https://www.gfhev.de/de/beratungsstellen/beratungsstellen.php>

[Urologen](https://www.urologenportal.de/patienten/urologensuche.html)

<https://www.urologenportal.de/patienten/urologensuche.html>

[Kinderwunschzentren](https://www.deutsches-ivf-register.de/mitgliedszentren.php)

<https://www.deutsches-ivf-register.de/mitgliedszentren.php>

Glossar

Fachbegriffe aus der Urologie, Andrologie, Endokrinologie, Genetik und Reproduktionsmedizin



Adipositas

Adipositas bedeutet starkes oder krankhaftes Übergewicht. Gemäß der Gesundheitsorganisation WHO wird von einer Adipositas gesprochen, wenn Menschen einen Körpermassenindex (BMI) von über 30 kg/m² haben. Für die Berechnung des BMI teilt man sein eigenes Körpergewicht durch die Körpergröße zum Quadrat (Gewicht/Größe²). Neben genetischen Faktoren spielen bei der Entstehung einer Adipositas eine Überernährung und ein Bewegungsmangel eine große Rolle.

Amniozentese

Eine Amniozentese ist eine Fruchtwasseruntersuchung. Die Fruchtwasseruntersuchung ist eine Form der invasiven Pränataldiagnostik, die es ermöglicht, bei dem entstehenden Feten (ungeborenes Kind) eine genetische Erkrankung nachzuweisen oder auszuschließen. Durch eine Amniozentese können auch Trisomien und Monosomien nachgewiesen werden. Durch eine Nadel wird etwas Fruchtwasser entnommen, und aus diesem Fruchtwasser kann das Erbgut des ungeborenen Kindes isoliert und anschließend untersucht werden.

Anamnese

Die medizinische Vorgeschichte des Patienten. Dazu gehören alle bisherigen Erkrankungen und Operationen. Alkohol- und Zigarettenkonsum werden auch erfragt.

Androgene

Die männlichen Sexualhormone werden als „Androgene“ bezeichnet. Es gibt viele verschiedene Androgene, von denen das Testosteron das Wichtigste ist. Androgene spielen eine wichtige Rolle bei der Entwicklung der männlichen Geschlechtsmerkmale. Sie sind auch für die Ausbildung der sekundären Geschlechtsmerkmale wie z. B. den Bartwuchs, Körperbehaarung und Stimmbruch verantwortlich. Androgene werden in der Nebennierenrinde und im Hoden gebildet.

Andrologie

Die Andrologie ist ein Spezialgebiet der Medizin, das sich mit der Fortpflanzungsfunktion des Mannes und deren Störungen befasst. Somit widmet sich die Andrologie der Behandlung und Erforschung sämtlicher männerspezifischer Leiden (z. B. erektile Dysfunktion, Erkrankungen des Penis). Die Andrologie ist das männliche Korrelat der Gynäkologie.

Aneuploidie

Die Aneuploidie ist eine numerische Chromosomenaberration, bei der einzelne Chromosomen zusätzlich zum üblichen Chromosomensatz vorhanden sind oder fehlen. Das Klinefelter-Syndrom wird durch eine Aneuploidie der Geschlechtschromosomen verursacht.

Autosomen

Bezeichnung für alle Chromosomen eines Chromosomensatzes mit Ausnahme der Geschlechtschromosomen. Ein üblicher Chromosomensatz hat 44 Autosomen plus 2 Geschlechtschromosomen. Die Geschlechtschromosomen bei der Frau sind üblicherweise XX und beim Mann XY.

Azoospermie

Eine Azoospermie beschreibt das Fehlen von Spermien im Ejakulat (Sperma).

B**Barr-Körperchen**

Frauen besitzen normalerweise zwei X-Chromosomen, von denen jeweils eines inaktiviert wird. Dieses inaktivierte X-Chromosom ist in den Zellen als Barr-Körperchen nachweisbar. Die X-Inaktivierung geschieht bereits früh im Embryonalstadium. Ein Großteil der Gene auf diesem „abgeschalteten X“ werden somit nicht benutzt. Das ist normal. Bei Männern mit dem Klinefelter-Syndrom, wird in jeder Zelle ebenfalls eines der beiden X-Chromosomen „ausgeschaltet“.

Befruchtung

Die Verschmelzung von Samen- und Eizelle. Es entsteht eine Zygote.

Benigne Prostatahyperplasie (BPH)

Gutartige Vergrößerung der Prostata

Biopsie

Entnahme einer Gewebeprobe

Digital-rektale Untersuchung (DRU)

Die DRU ist eine mit dem Finger vorgenommene Untersuchung des Rektums (Enddarms) und der angrenzenden Organe, insbesondere der Prostata. Sie liefert erste Anhaltspunkte bei Erkrankung der Prostata und des Rektums. Die Untersuchung ist einfach, schnell und schmerzlos.

D**Diploid**

Ein Chromosomensatz ist „diploid“, wenn er in doppelter Ausführung vorliegt. Bei den meisten vielzelligen Lebewesen (und auch bei Menschen) weisen die meisten Zellen des Körpers einen diploiden Chromosomensatz auf. Ein Chromosomensatz ist „haploid“, wenn er in einfacher Ausführung vorliegt. Beim Menschen sind nur die Gameten = (der geschlechtlichen Fortpflanzung dienende Zellen, also Ei- und Samenzellen) haploid.

E**Embryo**

Nach der Befruchtung einer Eizelle durch eine Samenzelle teilt sich diese und wird von da an „Embryo“ genannt. Diese Bezeichnung wird bis zum Ende des dritten Schwangerschaftsmonat beibehalten. Danach spricht man von einem Fetus oder Fötus.

Endokrinologe / Endokrinologie

Die Endokrinologie ist die Lehre von den endokrinen Drüsen. Hierzu gehören z. B. die Schilddrüse, die Bauchspeicheldrüse oder die Nebennieren.

F**FISH**

Bei der Fluoreszenz-in-Situ-Hybridisierung handelt es sich um eine zytogenetische Methode zur Darstellung von bestimmten Chromosomenabschnitten mit Fluoreszenzfarbstoffen. Diese Methode wird von Genetikern durchgeführt. Durch diese Analyse lassen sich strukturelle Umbauten des Chromosomensatzes nachweisen.

Follikel

Flüssigkeitsgefüllte Eibläschen, in denen sich die Eizellen befinden. Die Follikel reifen in den Eierstöcken.

Follikelpunktion

Ultraschallüberwachte Eizellentnahme mittels einer Hohlnadel durch die Scheidenwand. In der Regel ist eine kurze Narkose erforderlich.

Freies Testosteron

Testosteron im Blut ist zu mehr als 97% an Proteine (z.B. Sexualhormon-bindendes-Globulin und Albumin) gebunden und liegt nur zu etwa 1-3% als freies Hormon vor. Die Summe des freien und des schwach an Albumin-gebundenen Testosterons ist das bioverfügbare Testosteron (ca. 35% des Gesamt-Testosterons).

FSH

Das Follikelstimulierende Hormon (FSH) ist ein Sexualhormon, das sowohl

bei Männern als auch bei Frauen in im Hypophysenvorderlappen (Vorderlappen der Hirnanhangsdrüse) gebildet wird. Bei der Frau bewirkt FSH im Eierstock die Reifung von Eibläschen bis hin zum reifen Ei und Eisprung. Beim Mann regt FSH die Spermienbildung (Spermatogenese) an.



Gonaden

Eine Gonade auch Keim- oder Geschlechtsdrüse genannt, ist jenes Geschlechtsorgan, in dem einige Sexualhormone und die Keimzellen gebildet werden. Die Gonaden des männlichen Geschlechts bezeichnet man als Hoden, die des weiblichen Geschlechts als Eierstock (Ovar).

Gynäkomastie

Unter einer Gynäkomastie versteht man die ein- oder beidseitige Vergrößerung der männlichen Brustdrüsen. Eine Entfernung des überschüssigen Brustdrüsengewebes ist durch einen chirurgischen Eingriff namens „Mastektomie“ möglich.



Habitus

Aussehen, Erscheinungsbild, Konstitution

Hämatokrit

Hämatokrit bezeichnet den Anteil der zellulären Bestandteile am Volumen des Blutes. Er beschreibt die Fließfähigkeit des Blutes und wird in Prozent angegeben. Der Normwert liegt bei Männern bei rund 46% und bei Frauen bei etwa 41%.

Steigt der Hämatokrit wird das Blut zähflüssiger und fließt langsamer. Dadurch erhöht sich das Risiko für die Entwicklung von Thrombosen (Blutgerinnseln). Die roten Blutkörperchen machen mehr als 95% des Hämatokrits aus. Weiße Blutzellen und Blutplättchen haben nur einen geringen Anteil am Hämatokrit.

Hämoglobin

Hämoglobin ist ein eisenhaltiger Proteinkomplex der sich in den roten

Blutkörperchen (Erythrocyten) befindet und wichtig für den Sauerstofftransport ist. Zusätzlich verleiht er dem Blut die rote Farbe.

Hirnanhangdrüse

Die Hirnanhangdrüse (Hypophyse) ist eine circa erbsengroße Drüse an der Unterseite des Gehirns, die durch die Ausschüttung verschiedener Hormone an der Steuerung verschiedener Körperfunktionen beteiligt ist. Die aus der Hypophyse ausgeschütteten Hormone wiederum regen nachgeschaltete Drüsen (z. B. Schilddrüse oder Nebenniere) zur eigenständigen Hormonproduktion an.

Hodenbiopsie

Gewebeentnahme aus dem Hoden unter Narkose

Hodenprothese

Als Hodenprothese wird ein Hodenimplantat aus Kunststoff bezeichnet.

Humangenetik

Die Humangenetik ist die medizinische Fachrichtung, die sich mit angeborenen bzw. erblichen Erkrankungen beschäftigt. Die Aufgaben eines humangenetischen Instituts umfassen z. B. die humangenetische Beratung sowie die vor- und nachgeburtliche genetische Analyse unterschiedlicher Erbkrankheiten.

Hypogonadismus

Unter Hypogonadismus bezeichnet man im Allgemeinen die Unterfunktion von Keimdrüsen z. B. der Hoden. Je nachdem wo die Störung auftritt unterscheidet man zwischen einem primären (Störung im Hoden oder im Eierstock), sekundären (Störung auf Ebene der Hypophyse) und tertiären Hypogonadismus (Störung auf Ebene des Hypothalamus).



ICSI

Die IntraCytoplasmatische Spermieninjektion, kurz ICSI, ist eine Methode der künstlichen Befruchtung. Dabei wird die Samenzelle des Mannes, direkt in das Zytoplasma (Ooplasma) einer Eizelle übertragen.

Idiopathisch

Ohne erkennbare Ursache. Z.B. Idiopathischer Hypogonadismus: Es liegt ein Hypogonadismus vor, aber trotz ärztlicher Untersuchungen hat man die zugrundeliegende Ursache nicht finden können.

Impotenz

Das Wort Impotenz ist der Oberbegriff für die drei Funktionsstörungen:

1. Unfähigkeit eine Erektion zu bekommen oder ausreichend lange zu halten (Erektile Dysfunktion)
2. Unfähigkeit einen Samenerguss zu bekommen (Anejakulation)
3. Unfähigkeit trotz ungestörter Erektionsfähigkeit Kinder zu zeugen (Impotentia generandi)

Infertilität

Unfruchtbarkeit

Insemination

Als Insemination wird die Übertragung des männlichen Samens in den Genitaltrakt der Frau bezeichnet. Es handelt sich um eine häufige Form der künstlichen Befruchtung.

IVF

Bei der In-vitro-Fertilisation (lateinisch für „Befruchtung im Glas“ findet die Befruchtung von Eizelle und Samenzelle nicht im Körper der Frau statt, sondern „künstlich“ im Labor. Sie ist eine gängige Methode zur künstlichen Befruchtung.

**Karyogramm**

Ein Karyogramm ist die geordnete Darstellung aller Chromosomen einer Zelle. Geordnet werden die Chromosomen dabei nach morphologischen Eigenschaften wie Größe, Zentromerlage und Bandenmuster. Karyogramme werden angelegt, um den Karyotyp, also die Chromosomenausstattung eines Individuums zu bestimmen.

Klinefelter-Syndrom

Das Klinefelter-Syndrom gehört zu den numerischen Chromosomenaberrationen (Abweichung der Chromosomenanzahl) und ist durch ein überzähliges X-Chromosom bei Männern gekennzeichnet. Das Klinefelter-Syndrom ist nicht selten, etwa jeder 500-1000. Mann ist betroffen. Somit ist es die häufigste genetische Anomalie beim männlichen Geschlecht. Allein in Deutschland haben demnach zwischen 41.000-82.000 Jungen oder Männer ein zusätzliches X-Chromosom.

Kryokonservierung

Unter Kryokonservierung versteht man das Aufbewahren von Zellen oder Gewebe durch Einfrieren in flüssigem Stickstoff. Durch diese Methode ist es zum Beispiel möglich Spermien über mehrere Jahre aufzubewahren, um sie bei Bedarf für eine künstliche Befruchtung z.B. ICSI-Behandlung, aufzutauen.

Kryptorchismus (Hodenhochstand)

Hodenhochstand (Kryptorchismus) bedeutet, dass einer der beiden Hoden zum Zeitpunkt der Geburt nicht im Hodensack liegen. Es handelt sich um die häufigste Anomalie des Urogenitaltraktes.

**LH (luteinisierendes Hormon)**

Das luteinisierende Hormon wird in der Hirnanhangdrüse (Hypophyse) gebildet und zählt zu den Hormonen, welche eine wichtige Rolle bei der Fortpflanzung spielen. Bei der Frau fördert es den Eisprung und die Gelbkörperbildung. Beim Mann steuert es u.a. die Spermienbildung.

**Meiose**

Die Meiose ist die Form der Kern- und Zellteilung, bei der aus einer diploiden Zelle (Zelle mit doppeltem Chromosomensatz) vier Tochterzellen mit haploidem (einfachem) Chromosomensatz entstehen. Durch die Meiose kommt es also zur Halbierung des Chromosomensatzes. Dies ist bei den Geschlechtszellen (Spermien und Eizellen) notwendig. Bei der Befruchtung von Ei- und Samenzelle entsteht dann wieder ein vollständiger Chromosomensatz.

Metabolisches Syndrom

Das metabolische Syndrom ist keine eigenständige Erkrankung, sondern eine Kombination verschiedener Krankheiten und Risikofaktoren für Herz-/Kreislaufkrankungen. Folgende Symptome treten beim metabolischen Syndrom meist gemeinsam auf: starkes Übergewicht (Adipositas), Fettstoffwechselstörungen, Bluthochdruck, erhöhter Blutzuckerspiegel bzw. Diabetes mellitus Typ II. Faktoren, die zur Entstehung eines metabolischen Syndroms beitragen sind vor allem ein Bewegungsmangel und eine kalorienreiche Ernährung.

Monosomie

Die Monosomie ist eine Form der Genommutation (Aneuploidie) bei der ein Chromosom im diploiden (doppeltem) Chromosomensatz fehlt. Das Turner-Syndrom ist beispielsweise eine Monosomie. Frauen mit dem Turner-Syndrom haben statt dem üblichen weiblichen Karyotyp (46,XX) ein X-Chromosom zu wenig (45,X).

Mosaik

Unter einem Zell-Mosaik versteht man, dass eine genetische Aberration nur in einem Teil der Körperzellen vorliegt. Bei ca. 7% der Männer mit Klinefelter liegt ein solches Mosaik vor. Das bedeutet, dass das zusätzliche X-Chromosom nur in einem Teil der Körperzellen vorliegt, während in dem anderen Teil der Körperzellen der männliche Chromosomensatz 46,XY vorliegt.

Non-disjunktion

Nichttrennung. Fehler in der Meiose bei dem sich zwei Chromosomen oder Schwesterchromatiden nicht korrekt auftrennen. Die Folge ist eine numerische Chromosomenaberration, z. B. eine Aneuploidie (siehe Aneuploidie). Eine Non-disjunktion ist ein absolutes Zufallsereignis und geschieht sowohl bei Männern als auch bei Frauen.

Ödeme

Wasseransammlung im Gewebe. Es gibt zahlreiche Ursachen, u. a. ausgeprägter Eiweißmangel oder Herz-/Niereninsuffizienz.

Osteopenie

Als Osteopenie bezeichnet man eine Verminderung der Knochendichte, es handelt sich um eine Vorstufe der Osteoporose.

Osteoporose

Mit zunehmendem Alter nimmt die Dichte der Knochen ab. Das ist normal. Osteoporose bezeichnet jedoch eine verstärkte Abnahme der Knochendichte, die zu einem erhöhten Risiko für Frakturen (Knochenbrüche) führen kann. Körperliche Aktivität und Bewegung stärkt die Knochen.

Phänotyp

Der Phänotyp auch Erscheinungsbild genannt, beschreibt in der Genetik die Menge aller Merkmale eines Organismus. Der Phänotyp wird durch das Zusammenwirken von Erbanlagen und Umweltfaktoren bestimmt.

Poly-X-Syndrom

Bei dem Poly-X-Syndrom handelt es sich um eine Genommutation beim Menschen. Dabei besteht der Chromosomensatz der Zellen aus drei (Triple-X-Syndrom) bis acht X-Chromosomen anstatt aus zwei X-Chromosomen. Die Häufigkeit einer solchen Veränderung liegt bei 1:1000.

Pränataldiagnostik

Pränatale Diagnostik bezeichnet verschiedene Untersuchungen an Feten (ungeborenen Kindern) oder schwangeren Frauen. Es sind somit vorgeburtliche Untersuchungen. Man unterscheidet zwischen „nicht-invasiven“ Untersuchungen, bei denen Untersuchungen nur außerhalb des Körpers durchgeführt werden und „invasive Untersuchungen“, die innerhalb des Körpers durchgeführt werden.

Zu den nicht invasiven Untersuchungen gehören z. B. diverse Ultraschalluntersuchungen und Untersuchungen der Hormonkonzentration im mütterlichen Blut. Die invasive Diagnostik umfasst die Chorionzottenbiopsie, die Fruchtwasseranalyse oder die Nabelschnurpunktion.



Prostata (Vorsteherdrüse)

Teil der inneren Geschlechtsorgane des Mannes; liegt im Becken unterhalb der Blase und umschließt die Harnröhre.

Prostatitis

Entzündung der Prostata

PSA (Prostata spezifisches Antigen)

Das prostataspezifische Antigen ist ein Enzym, das als physiologisches Sekretionsprodukt der prostatistischen Ausführungsgänge dem Ejakulat beigemischt ist und der Verflüssigung der Samenflüssigkeit dient. Ein erhöhter PSA-Wert kann auf einen Prostatakrebs hinweisen.

**Reproduktionsmedizin**

Die Reproduktionsmedizin beschäftigt sich mit der Fortpflanzung sowie deren Störungen. Hauptaufgabe der Reproduktionsmedizin ist die Hilfe bei ungewollter Kinderlosigkeit.

**Sterilität**

Unfruchtbarkeit, Zeugungsunfähigkeit

Spermium

Männliche Keimzelle

**TESE**

Bei der TESE (Abkürzung für Testikuläre Spermienextraktion) bzw. Mikro-TESE handelt es sich um einen operativen Eingriff am Hoden, der in der Regel unter Vollnarkose durchgeführt wird. Bei dieser Operation werden winzig kleine Gewebeproben des Hodens entnommen (Hodenbiopsien) und anschließend mittels Mikroskops auf das Vorhandensein von Spermien untersucht. Sollten hierbei Spermien gefunden werden können, werden diese kryokonserviert, d. h. bei minus 196° C eingefroren und können später mit der Intrazytoplasmatische Spermieninjektions- (ICSI) Methode für die Familienplanung verwendet werden

Testosteron

Wichtigstes männliches Sexual-Hormon

Transurethral

Durch die Harnröhre hindurch

Transurethrale Prostataresektion (TUR-P)

Operationstechnik, bei der Prostatagewebe durch die Harnröhre entfernt wird.

Triploidie

Unter einer Triploidie (triploid, „dreifach“) wird in der Genetik eine Besonderheit verstanden, bei der ein Lebewesen bzw. eine Zelle drei (lat. Tri = drei) komplette haploide Chromosomensätze besitzt (3n). Triploidie ist im Tierreich und bei Pflanzen bekannt.

Eine Triploidie kann jedoch auch bei einer befruchteten menschlichen Eizelle vorliegen. Da eine Triploidie jedoch beim Menschen nicht lebensfähig ist, ist eine Triploidie eine häufige Ursache eines Abortes (Fehlgeburt).

Translokation

Unter einer Translokation versteht man in der Genetik eine Chromosomenmutation, bei der Chromosomenabschnitte an eine andere Position innerhalb des Chromosomenbestandes verlagert werden.

Thrombose

Eine Thrombose liegt vor, wenn ein Blutgerinnsel ein Blutgefäß, insbesondere eine Vene, verstopft. Gefährlich ist es, wenn ein Teil dieses Blutgerinnsels mit dem Blutstrom über das Herz in die Lunge gelangt und dort die für die Atmung notwendigen Blutgefäße verstopft.

**Ullrich-Turner-Syndrom (UTS)**

Ein UTS liegt vor, wenn bei einer Frau anstatt des üblichen Chromosomensatzes 46,XX ein X-Chromosom weniger (45,X0) vorliegt. Diese Abweichung (Anomalie) nennt man Monosomie X, sie entsteht durch eine Fehlverteilung

der Chromosomen bei der Zellteilung. Die Häufigkeit eines Turner-Syndroms wird mit ca. 1:3.000–1:5.000 angegeben.

Urologe

Facharzt, der sich auf die Erkrankungen des Harntrakts spezialisiert hat. Ein Urologe behandelt daher sowohl Männer als auch Frauen.

V

Vitamin „D“

Vitamin „D“ ist fettlösliches Vitamin und spielt eine wesentliche Rolle bei der Regulierung des Calciumspiegels im Blut und ist somit am Knochenstoffwechsel beteiligt. Durch Sonneneinstrahlung auf der Haut wird innerhalb unseres Körpers Vitamin D produziert. Bei Männern mit Klinefelter-Syndrom liegt häufig ein Mangel von Vitamin D vor. Daher sollte der Vitamin D Spiegel bei Jugendlichen und Erwachsenen regelmäßig kontrolliert werden. Insbesondere in den „dunklen“ Wintermonaten sollte in Rücksprache mit den behandelnden Ärzten eine Vitamin D Substitution (also die Einnahme von Vitamin D Tabletten) erfolgen. Eine Vitamin D Substitution ist wichtig für den Knochenstoffwechsel.

X

XX-Mann

Als XX-Mann wird ein Mensch bezeichnet, der ein männliches Erscheinungsbild (Phänotyp) aufweist, obwohl es einen weiblichen Karyotyp (46,XX) aufweist. Das bedeutet beide Geschlechtschromosomen sind X-Chromosomen, während das normalerweise für die Herausbildung des männlichen Phänotyps notwendige Y-Chromosom fehlt. Die Auftrittshäufigkeit liegt bei 1: 10.000 bis 1: 20.000.

XYY-Syndrom

Das XYY-Syndrom ist eine numerische Chromosomenaberration der Geschlechtschromosomen. Anstatt eines üblichen männlichen Chromosomensatzes 46,XY besteht bei Männern mit dem XYY-Syndrom ein zusätzliches Y-Chromosom (47,XYY). Die meisten Menschen sind gesund und daher steht der Begriff „Syndrom“ derzeit in Kritik.

Y

Y-Chromosom

Das Y-Chromosom ist ein Geschlechtschromosom. Es bewirkt die Ausbildung des männlichen Phänotyps.

Z

Zygote

Nach der Verschmelzung von Spermium und Eizelle entsteht eine Zygote

Die wichtigste Frage im Leben lautet: Wie lebt man(n) mit dem Klinefelter-Syndrom? Die Antworten finden sich im Leben.

42

Mein Leben mit dem Klinefelter-Syndrom

Ich habe geheiratet. Als nach zweijähriger Ehe immer noch keine Kinder kamen, fuhren meine Frau und ich zu einem Hautarzt nach Regensburg. Dieser Arzt war sehr unfreundlich, unhöflich und ebenso taktlos. Nach einigen Untersuchungen und Auswerten des Spermioграмms kam dann die Diagnose, und sie war der Hammer. Zwischen Tür und Angel bekamen meine Frau und ich das Ergebnis hingeworfen: „Es ist unmöglich, dass Sie je Kinder zeugen können“, sagte er zu mir. „Die Hoden sind klein wie Kirschkkerne, eine Zeugungsfähigkeit ist auch medikamentös nicht zu erreichen.“ Mit der Bemerkung: „Ich habe nun keine Zeit mehr“, ließ er uns stehen und ging. Von Klinefelter-Syndrom wurde überhaupt nicht gesprochen. Für uns beide war das ein Schock, besonders für mich. Damals habe ich Wochen benötigt, dieses Erlebnis zu verdauen.

Nach einem Jahr hatten wir einen erneuten Anlauf zu einem anderen Hautarzt unternommen. Durch intensive Untersuchungen (Spermioграмm und Hodenbiopsie) und nach sehr einfühlsamen Gesprächen kam dann das Ergebnis: Klinefelter-Syndrom.

Zur weiteren Untersuchung wurde ich in die Dermatologische Universitäts-hautklinik, Abteilung Andrologie in Erlangen überwiesen. In einem langen und vorsichtigen Gespräch zwischen mir, meiner Frau und dem behandelnden Arzt wurde erstmals eine Hormonbehandlung erwähnt. Diese begann 1972 (ich war damals 33 Jahre alt) mit Testoviron Depot 100 mg für drei Monate, im dreiwöchentlichen Intervall. Danach wurde eine erneute Kontrolluntersuchung in Erlangen durchgeführt, danach wurde die Medikation für den Zeitraum eines Jahres auf 200 mg erhöht. Am Ende des Jahres erfolgte eine erneute Untersuchung, dann erhielt ich die volle Dosis Testoviron Depot 250 mg alle drei Wochen bis zum Jahre 1980. Da der Hormonspiegel

43

gegen Ende der drei Wochen zu sehr abgesunken war, wurde der Intervall auf 14 Tage verkürzt. Wegen beginnender Prostatavergrößerung wurden die Intervalle auf 17 bis 20 Tage erweitert.

Da es auf natürlichem Wege nicht möglich war, Kinder zu bekommen, haben wir drei Kinder adoptiert, einen Sohn und zwei Mädchen. Wir sind eine glückliche Familie und haben inzwischen neun Enkelkinder.

1992 habe ich einen Schwerbehindertenausweis beantragt, der mir auch bewilligt wurde, Grad der Behinderung 50%, durch einen Verschlechterungsantrag nach zwei Jahren erhielt ich 70%. Der Ausweis wurde 2010 verlängert auf Lebenszeit.

Es wäre mir sicher manches erspart geblieben, wenn die Hormonbehandlung zu Beginn der Pubertät eingesetzt hätte. Durch die Testosterontherapie, die ich seit über 35 Jahre bekomme, haben sich viele Beschwerden gebessert, die Lebensfreude stieg kontinuierlich an. Heute bin ich im 80. Lebensjahr und es geht mir besser als in meiner Jugend. Sicherlich wären mir weitere körperliche und seelische Probleme erspart geblieben, wenn die Ursachen meiner Beschwerden schon früher entdeckt worden wären.

Es bleibt nur zu hoffen, dass bei der heutigen Aufklärungsarbeit und bei allem medizinischen Fortschritt solche Fehler nicht mehr so oft vorkommen.

1992 wurde die erste deutsche Klinefelter-Syndrom Vereinigung gegründet bei der ich Gründungsmitglied war. Im Jahre 1993 habe ich die Selbsthilfegruppe für das Klinefelter-Syndrom in Regensburg gegründet. Diese war die erste Selbsthilfegruppe für dieses Syndrom in ganz Deutschland. Im Frühjahr 2007 habe ich für diese Tätigkeit vom Bundespräsidenten Horst Köhler die Verdienstmedaille des Verdienstordens der Bundesrepublik Deutschland bekommen. 2012 wurde die neue Vereinigung 47xxy Klinefelter Syndrom ins Leben gerufen. In der Mitarbeit in der neuen Vereinigung, möchte ich meine langjährigen Erfahrungen mit dem Klinefelter-Syndrom an ratsuchende Betroffene weitergeben.

Krankheit und früher Tod in Folge von unbehandeltem Klinefelter-Syndrom

44

Ich möchte hier von meinem ersten Ehemann erzählen, von dem ich annehmen muss, dass er vom Klinefelter-Syndrom betroffen war. Es führte mit ziemlicher Sicherheit zu großem Leiden und zu seinem frühen Tod im erst sechzigsten Lebensjahr. Leider wies er den Hinweis auf dieses Syndrom und die Therapiemöglichkeit zurück.

Mein Mann kam als einziges Kind einer alleinerziehenden Mutter auf die Welt und wurde im Wesentlichen von seinen Großeltern großgezogen. Bereits mit etwa neun Jahren war er recht stark übergewichtig. Im Schulsport konnte er nicht mithalten. Nach einem hervorragenden Abitur studierte er Medizin, scheiterte jedoch am zweiten Staatsexamen. Er baute sich daraufhin eine berufliche Existenz als Pharmareferent und später als Unternehmensberater auf, die zunächst erfolgreicher später allerdings weniger erfolgreich war.

Nachdem wir geheiratet hatten und die wirtschaftlichen Bedingungen entsprechend waren, wollten wir eine Familie gründen. Nachdem ich aber lange nicht schwanger geworden war, waren bei mir einige möglichen Hinderungsgründe ausgeschlossen worden, und er ließ ein Spermogramm machen. Der Androloge bescheinigte ihm die Zeugungsunfähigkeit und stellte einen Hypogonadismus fest. Er habe von einem Medikament gesprochen, aber diese Option verwarf mein Mann. Wir bekamen im Lauf der Jahre insgesamt drei Kinder mithilfe von heterologer (oder heute: donogener) Insemination und hätten eine ganz normale glückliche Familie sein sollen. Aber erst als das jüngste Kind sechs Jahre alt war, begriff ich endlich, dass nicht nur ich in der Ehe unglücklich war, sondern es auch den Kindern an etwas fehlte. Es fehlte ganz einfach an zwischenmenschlicher Beziehung zu ihrem Vater. Ich beschloss, mich von ihm zu trennen, was für ihn sehr schmerzlich gewesen sein muss. Die Kinder blieben bei mir. Obwohl es zunächst noch Besuche gab, schiefen die Kontakte zu ihm zunehmend ein. Im Lauf der Jahre hatte er mit seiner letzten Lebensgefährtin solche

45

Probleme, dass er seinen ältesten Sohn mit Selbstmorddrohungen nötigte, ihm bei der Bewältigung ihrer psychiatrischen Krisen zu helfen, was diesen massiv belastete und schlussendlich zum Kontaktabbruch führte. Zum zweiten Sohn brach das Verhältnis ab, weil mein Mann, der früher in Behördendingen gewissenhaft gewesen war, Zusammenarbeit und Unterschriften bei Bafög-Anträgen verweigerte. Sein Kontakt zu unserer Tochter war da schon lange eingeschlafen.

Wir beobachteten aus der Ferne seinen sozialen Abstieg und seine zunehmenden Krankheiten. Ein Faktor, der dies beschleunigte, war, dass er bis auf einen einzigen Telefonkontakt keine Freunde oder Bekannte hatte. Im Rückblick wurde mir klar, dass er noch nie leicht Kontakt geknüpft hatte. Für ihn war das fast nur im Rahmen einer beruflichen oder sonstigen Funktion möglich.

Ebenfalls im Rückblick wurde mir klar, dass ich, ohne besonders sportlich zu sein, die Kräftigere von uns beiden gewesen war, was sich z. B. bei Gartenarbeit oder bei Renovierungen zeigte. Insgesamt ermüdete er bei allen Tätigkeiten viel zu schnell. Er war noch keine 45, da stellte sein Hausarzt einen Diabetes mellitus Typ 2 fest. Er hielt sich jedoch nicht an die Ernährungsratschläge und nahm die Medikamente unregelmäßig ein. Nach unserer Trennung verschlechterte sich sein Allgemeinzustand rapide, und er verlor stark an Gewicht und Kraft. Einige Jahre später hatte er einen Bypass gesetzt bekommen. Dann wurde er im Lauf der Jahre so immobil, dass er sich die Fersen bis auf die Knochen wund lag. Weitere Aufenthalte wegen diverser Entzündungen folgten. Und nachdem er verstorben ist, haben wir erfahren, welche Erkrankungen sich noch in den letzten Jahren entwickelt hatten: da sind neben einigen Details und dem Bluthochdruck mehrere Diagnosen gestellt worden, die allein das Herz betreffen. Jede einzelne ist schon höchst gefährlich und schränkt massiv ein. Der inzwischen insulinpflichtige Diabetes war völlig entgleist, die Niere war chronisch krank und es war eine nicht altersgemäße Gebrechlichkeit (Frailty-Syndrom) entstanden. Dies muss man sich so vorstellen, dass er einem erschien wie ein gebrechlicher Achzigjähriger.

Bei der Notaufnahme kam er sofort auf die Intensivstation. Er litt an einem akuten Nierenversagen, das heißt, er war total ausgetrocknet, wobei andererseits große Flüssigkeitsmengen an bestimmten Stellen Ödeme gebildet hatten. Infektion lagen nicht nur an den Füßen vor, inzwischen auch im Harntrakt, dazu kam eine Lungenentzündung, eine völlige Übersäuerung und eine durch die Infekte bedingte Blutarmut. Auch unsere Intensivmedizin war nicht mehr in der Lage, ihn zu retten, und er verstarb viel zu jung. Die Prozesse, die im Lauf der vielen Jahre abgelaufen waren, sind nun einmal nicht reversibel.

Ich bin deswegen auch so erschüttert über diesen Verlauf, der mir wie eine Tortur erscheint, weil ich denke, es hätte nicht sein müssen. Wenn er sich der Diagnose hätte stellen können, hätte er das Testosteron substituieren können, dann wäre er kräftiger gewesen, leistungsfähiger, hätte sein Leben aktiver gestalten können. Denn ich war es fast immer gewesen, die Vorschläge machte, die anregte, die organisierte. Die Tendenz zu Depressionen, die wohl auch früher schon, aber sicher in den letzten anderthalb Jahrzehnten stärker gegeben hat, wäre zu vermeiden gewesen. Mit einem Körper mit einer maskulinen Bemuskelung und mit einer helleren Stimulation hätte er die Ratschläge der Mediziner nach gesunder Ernährung und ausreichender Bewegung leichter umsetzen können. Der Diabetes wäre in dem Maß vermutlich gar nicht ausgebrochen, denn der entsteht ja bei unbehandeltem Klinefelter wohl grade in Folge der fehlenden Muskulatur. Es lässt mich nicht ruhen, dass das Syndrom heute immer noch so selten diagnostiziert wird und darüber hinaus dann oft nicht behandelt wird. „Man sei doch gesund“ wird dann gesagt. Ich hoffe gezeigt zu haben, wie tödlich Klinefelter auf die leichte Schulter genommen sein kann.

Kinderwunsch bei Klinefelter-Syndrom mit Asperger-Autismus

Ich war sehr überrascht, als ich eines Tages entdeckte, dass im Zusammenhang mit Klinefelter von Asperger-Autismus gesprochen wurde. Das es da

einen Zusammenhang geben sollte! Aber in unserem Fall war es tatsächlich so. Auch dies ist nie diagnostiziert wurden. Aber als mir das erste Mal zufällig Literatur über den Asperger-Autismus in die Hände fiel, wusste ich: „Ja, das ist es!“ Das erklärte die Not, die ich in meiner Ehe hatte und was den Kindern an Zwischenmenschlichem fehlte. Ich bin Jahrgang 1959 und meine Eltern waren als Kriegskinder von ihrer Persönlichkeit her relativ distanziert, ohne dass es mir bewusst gewesen wäre. So schlidderte ich in die Ehe mit meinem Mann, ohne so richtig zu merken, was mir fehlte.

Ich lese heute mit Sorge die Berichte über junge Familien, die entstehen mithilfe von Samenbanken oder aufwändiger Fertilitätsmedizin. Nicht, dass ich denen ihr Glück nicht gönne. Nein, ich weiß nur, welches Leid es für alle Beteiligten ist, wenn die Beziehung zwischen den Eltern nicht auf Dauer tragfähig ist. Welche durchweinten Stunden, welches Gefühl, in einer Falle zu sitzen, weil man Schuldgefühle gegenüber einem Partner hat, der im Falle einer Trennung mit Unterhaltszahlungen belastet würde für Kinder, die nicht von ihm sind, oder die erst „künstlich“ entstanden sind. Dass die Beziehung zwischen den Kindern und ihm nicht lange halten kann, d.h. dass er früher oder später keinen Kontakt mehr haben wird, aber immer noch zahlen muss. Oder Baföganträge ausfüllen, Verhältnisse offenlegen usw. Das ist eine fürchterliche Situation, die ich keinem wünsche. Was ist mit den Kindern? Die schon im Kindergartenalter mit offenen Augen durch die Welt gehen und sehen, wie viel herzlicher andere Väter mit ihren Kindern umgehen? Welcher Verlust, welcher Mangel von Anfang an.

Ich habe mit Bewunderung den einen oder anderen Bericht von Asperger-Autisten gelesen, und da denke ich, dass es heute sicher auch viele gibt, die sich anders entwickeln als es bei meinem Mann der Fall war, die ihr Verhalten reflektieren, die dazulernen.

Ich möchte trotzdem jeder jungen Frau, die plant mit einem Mann mit Klinefelter-Syndrom Kinder zu bekommen, raten, einige Lebensberichte oder Erzählungen über Asperger zu lesen. Und wenn sie das Gefühl hat, dass ihr das bekannt vorkommt, dann gut zu überlegen, was sie tut.

Unser Frauenarzt, der uns bei dem ersten Kind half, informierte uns, dass damals an der Uni-Klinik psychologische Beratung für Eltern mit Kinderwunsch angeboten würde. Mein Mann hielt Psychologie für vollkommen überflüssig, und ich stand ganz loyal zu ihm, so nutzten wir das nicht. Hätte ich irgendwo einen Erfahrungsbericht gelesen gehabt, der mich sensibel gemacht hätte, hätte ich auf die Beratung bestanden und vielleicht hätte sich herausgestellt, dass ich mich von meinem Mann oder dem Kinderwunsch würde trennen müssen. Wenn ich auch heute meine Kinder sehr liebe und mit meiner Geschichte versöhnt bin, mir wäre viel erspart geblieben.

Zum Schluss ein anschauliches Beispiel zum Thema Beziehung: Für viele Asperger-Autisten ist ein Angehöriger, der stirbt, einfach weg (z. B. in Buntschatten und Fledermäuse: Mein Leben in einer anderen Welt von Axel Brauns). Stellen sie sich vor, ihr gemeinsames Kind stirbt. Und für ihren Partner ist das Kind einfach weg. Wie wollen sie an der Seite von so jemandem trauern? Sie werden das kaum aushalten!

Testikuläre Spermienextraktion

Im Alter von 27 Jahren wurde bei mir die Diagnose eines Klinefelter Syndroms gestellt. Eine Untersuchung mittels Spermioграмms ergab das Vorliegen einer Azoospermie (das Fehlen von Spermien im Sperma) und räumte somit letzte Hoffnungen auf einen natürlichen Kinderwunsch aus. Somit gab es kein Zweifel mehr. Es besteht für mich keine Möglichkeit, leibliche Nachkommen auf natürliche Weise zu zeugen. Ich war wütend, traurig und verzweifelt. Warum gerade ich? Die Einsicht der Unfruchtbarkeit führte bei mir zu einer verminderten männlichen Selbstwahrnehmung. Diese Tatsache hatte (und hat) Auswirkungen auf mein Selbstbild und mein Selbstvertrauen. Eventuell kann eine psychologische Beratung hier weiterhelfen.

Ich erfuhr von der Möglichkeit, eine TESE durchführen zu lassen. Bei der TESE (Abkürzung für Testikuläre Spermienextraktion) handelt es sich um

einen operativen Eingriff am Hoden, der in der Regel unter Vollnarkose durchgeführt wird. Bei dieser Operation werden winzig kleine Gewebeproben des Hodens entnommen und anschließend mittels Mikroskops auf das Vorhandensein von Spermien untersucht. Sollten hierbei Spermien gefunden werden, werden diese kryokonserviert, d.h. bei minus 196° C eingefroren und können später mit der Intrazytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI) Methode für die Familienplanung verwendet werden. Soweit die Theorie.

Praktisch machte ich mir in die Hose. Meine Gedanken bei der Vorstellung, dass jemand meinen Hodensack aufschneidet und mit einer Nadel in meinen Hoden rumstochert, muss ich wohl nicht weiter ausführen. Muss das wirklich sein? Ich wägte meine Optionen ab: 1. Ich mache es und habe eventuell die Möglichkeit trotz meiner Azoospermie leibliche Kinder zu zeugen. 2. Ich mache es nicht und habe keinerlei Chancen leibliche Kinder zu zeugen. Die Entscheidung dauerte keine 10 Sekunden und ich machte einen Termin in der andrologischen Abteilung der Universität in Münster aus. Bei diesem ersten Termin wurden meine Hormonwerte getestet, ein erneutes Spermioграмm erstellt, eine Ultraschalluntersuchung der Hoden durchgeführt, die Knochendichte gemessen und jede Menge Papierkram erledigt. Anschließend erhielt ich einen Termin für die TESE in drei Monaten.

Obwohl ich mir seit mehreren Wochen eine Testosteronbehandlung herbeisehnte, musste ich mich nun doch noch eine Weile gedulden, da eine Testosteronbehandlung die Chancen vermindert, mittels der TESE funktionsfähige Spermien zu finden. Naja, die paar Monate mehr oder weniger mit erniedrigten Testosteronspiegeln machten jetzt auch keinen Unterschied mehr.

Drei Monate später war es dann soweit. Es ist notwendig, dass eine Betreuungsperson (Familienmitglied, Partner/in, Freunde) mitkommt und für 24 Stunden nach der Operation auf die Person aufpasst. Zusammen mit meiner kleinen Schwester fuhren wir also mit dem Auto Richtung Münster. Wir hatten für zwei Nächte eine kleine Wohnung in der Nähe des Operations-

zentrums gemietet. Am Vortag der Operation erfolgte ein 15-minütiges Aufklärungsgespräch über die bevorstehende Vollnarkose durch einen Anästhesisten. Ich wurde unter anderem darüber informiert, dass ich für die Operation nüchtern sein müsse, also eine gewisse Anzahl an Stunden vor der Operation nichts mehr essen und trinken dürfe.

Tag der Operation: Bereits im Vorfeld wurde ich darauf hingewiesen am Morgen der Operation meine Schamhaare zu entfernen, um die Infektionsgefahr zu verringern. Hierfür hatte ich mir am Vortag eine Enthaarungscreme besorgt, die wider Erwarten ausgesprochen gut funktionierte. Nun war ich bereit und wir fuhren zum Operationszentrum. Ausnahmsweise hoffte ich nicht auf eine grüne Ampelwelle, sondern freute mich wie ein kleines Kind über jede rote Ampel. Alles vergebens, wir kamen trotzdem überpünktlich zum Operationstermin an. Dort wurden wir sehr freundlich empfangen, und ich erhielt ein schlichtes Patientenarmband, auf dem mein Name und Geburtsdatum sowie weitere Informationen abgedruckt waren. In einer Umkleidekabine bekam ich einen Kleidungsspind zugewiesen, entkleidete mich komplett und zog (wie vorher angewiesen) eine bereitliegende grüne Netzunterhose an. Anschließend drückte ich auf einen Knopf, um dem Pflege-Team mitzuteilen, dass ich mich umgezogen hatte. Sogleich kam ein ausgesprochen freundlicher Pfleger und holte mich mit einem Bett ab und deckte mich mit mehreren Decken zu. Bereits jetzt erhielt ich eine Schmerztablette, damit ich nach der Operation nicht so starke Schmerzen haben würde. Anschließend lag ich auf dem Bett noch ca. fünf Minuten im Flur herum, bis ich in den Operationssaal geschoben wurde. Hier wurden die letzten Vorbereitungen getroffen. Die Atmosphäre war professionell und freundlich. Jeder stellte sich mit Namen und Berufsbezeichnung vor, was für mich sehr wichtig war. Mir wurde ein peripherer Venenzugang in die Ellenbeuge gelegt. Das dauert einige Sekunden und war nicht schmerzhaft. Anschließend erhielt ich eine Atemmaske über Mund und Nase gesetzt und wurde aufgefordert, bis zehn zu zählen.

Drei Stunden später wachte ich in einem großen und lichtdurchfluteten Raum auf. Das wars schon? Wahnsinn. Ich hatte nichts gemerkt. Ich fühlte

mich gut und hatte keine Schmerzen. Ich schaute nach unten, um zu checken ob noch alles dran war. Aber meine Hoden steckten in einem Verband und fühlten sich etwas taub an. Mir wurde sogleich etwas zu trinken und ein paar Kekse gebracht. Nach einer halben Stunde Fernsehen wagte ich mich auf die Toilette. Nach dem Toilettengang erschien der verantwortliche Arzt, und nach einem kurzen Gespräch wurde ich entlassen.

Ich war glücklich und erstaunt, dass ich so gar nichts von dem operativen Eingriff mitbekommen hatte. Ich stellte fest, dass all die Ängste und Sorgen, die ich mir vor der TESE gemacht habe, unbegründet waren. Noch etwas benommen ging ich zum Wartebereich zurück, wo meine Schwester auf mich wartete. In den darauffolgenden Stunden lag ich auf dem Sofa vor dem Fernseher und kühlte meine Hoden mit in Geschirrtüchern eingewickelten Tiefkühlerbsen. Diesen Tipp hatte uns der Arzt gegeben und es funktionierte gut. Den ganzen Tag war ich noch etwas benommen von der Narkose, aber im Großen und Ganzen ging es mir gut und ich hatte kaum Schmerzen. Ich konnte die Nacht problemlos schlafen und stellte mich am Folgetag breitbeinigen Schrittes zur Kontrolluntersuchung in der Andrologie vor. Dort wurde der Verband abgenommen und kontrolliert, ob alles in Ordnung war. Anschließend wurde ich für eine Woche krankgeschrieben. Die kommenden vier Tage verbrachte ich bei meinen Eltern. Ich lag viel im Bett und erholte mich von der Operation. Unter der Einnahme von Schmerzmedikamenten waren die Schmerzen erträglich. Endlich, nach insgesamt 6-monatiger Wartezeit seit Diagnosestellung, durfte ich mit der Testosteronbehandlung beginnen.

Einige Tage später erhielt ich die freudige Nachricht, dass mittels der TESE einige Spermien gefunden worden waren, und diese jetzt kryokonserviert werden würden. Mir fiel ein Stein vom Herzen. All der Aufwand hatte sich also gelohnt.

Die erste Spange ist fällig

Bei seinem ersten Zahnarztbesuch war mein Sohn 3 ½ Jahre alt. Eher durch Zufall als mit Absicht fand man bei diesem Termin heraus, warum mein

Kind Probleme mit dem Sprechen hatte. Die Zähne standen viel zu weit nach vorne, sodass die Zunge beim Sprechen keinen Widerstand hatte. Die erste Spange wurde fällig. Wobei man hier nicht von einer richtigen Spange sprechen konnte. Vielmehr war es eine Art Gummischiene, die mein Sohn hin- und wieder tragen musste. Da bei Kleinkindern der Kiefer noch sehr weich ist, wurden die Zähne wie durch Zauberhand leicht nach hinten bewegt. Lange dauerte diese Behandlung nicht. Von Tag zu Tag sprach mein Kind aber mehr.

Es zeichnete sich jedoch schon in dem Alter ab, dass die Zähne keine gute Substanz hatten. Der Zahnschmelz war viel zu weich, was trotz regelmäßig putzen, zu Karies führte. Zahnversiegelungen konnten den Zahnschmelz zwar schützen, aber nicht dauerhaft. So kam es trotzdem vor, dass Zähne (unter Aufsicht und regelmäßiger halbjährlicher Kontrolle durch den Zahnarzt) einfach „zerbröselten“. Gezogen wurden die Karies(milch)zähne nicht, weil dies nur unter Narkose hätte durchgeführt werden können. Es war davon auszugehen, dass beim Ziehen des Zahnes dieser zerfällt und somit die verbleibende Wurzel/der verbleibende kaputte Zahn herausoperiert werden muss. Die zweiten Zähne haben das „Problem“ beseitigt. Sie schoben die kaputten Zähne einfach weg.

Mit nur knapp zehn Jahren hat mein Sohn jetzt eine „richtige“, herausnehmbare Spange bekommen, weil die zweiten Zähne ziemlich kreuz und quer stehen und der Kiefer auch für den kompletten Zahnsatz zu eng ist. Es ist bei Kieferorthopäden umstritten, mit der Behandlung von Zahnfehlstellungen bereits in dem Alter zu beginnen. Man möchte natürlich die Kleinen nicht zu früh mit einer Spange „plagen“, damit sie nicht irgendwann die Lust am Tragen verlieren. Unsere Kieferorthopädin hat sich zusammen mit unserem Zahnarzt beraten und wir sind gemeinsam das Wagnis einer Spange mit knapp zehn Jahren eingegangen. Durch regelmäßige Kontrollbesuche (8 bis 10 Wochen) wird überprüft, ob der Erfolg sich einstellt. In unserem Fall werden mit der Spange gleich zwei Fliegen mit einer Klappe geschlagen. Der Kiefer wird langsam geweitet (dafür muss man in wöchentlichem Abstand die Spange weiterstellen) und die Zähne werden in eine aufrechte Position „gedrückt“.

Bisher sind wir mit der Behandlung zufrieden. Natürlich mag auch mein Sohn die Spange nicht regelmäßig tragen, aber er weiß, wofür er sie hat. Regelmäßige Zahnarztbesuche halte ich für sehr wichtig. Auch musste ich erstmal lernen zu begreifen, dass es nicht (nur) an meinem Sohn liegt, dass er Karies hat, sondern einfach daran, dass sein Zahnschmelz nicht gerade der Beste ist. Einmal wöchentlich unterstützen wir mit einer speziellen Paste den Zahnschmelz. Das Schöne daran: Die Paste hat einen leichten Vanillegeschmack, der für Kinder natürlich sehr angenehm ist, weil er an Eis erinnert.

Ich empfehle allen Eltern: Achtet auf die Zähne Eurer Kinder. Nicht nur im Hinblick auf die Zahngesundheit, sondern auch, wenn Eure Söhne nicht richtig mit Sprechen beginnen. Vielleicht habt Ihr ja das gleiche Problem wie wir.

Leben mit dem Syndrom

Mein Name ist Matthias, ich bin 36 Jahre alt, 1,98 m groß, bei ca. 70 kg schwankend. Bis zu meinem 15. Lebensjahr wusste ich gar nicht, dass ich das Klinefelter-Syndrom habe. Inwieweit meine körperlichen Beschwerden in der Kindheit auch schon mit KS zu tun hatten, kann ich heute nur noch erahnen. Solange ich mich zurück erinnern kann, war ich schon immer kränklich. Bis zum heutigen Tage. Früher konnte ich bestimmte Symptome nicht deuten, wo ich heute weiß, dass diese mit KS zu tun hatten. Mit einsetzender Pubertät sank mein Gewicht von 70 kg auf unter 60 kg. Ich erinnere mich noch gut daran, dass ich auch früher schon von kleinsten Portionen satt war, und dies auch für mehrere Stunden so blieb. Wenn ich damals schon gewusst hätte, was ich heute weiß, wäre mir bestimmt einiges erspart geblieben. Ich hatte auch damals schon häufig Schmerzen in Beinen und Knien.

Mein Hausarzt schickte mich damals in die Uniklinik nach Frankfurt. Dort wurden stundenlange Tests mit mir durchgeführt und ich bekam die Diagnose KS. Ich konnte im Alter von 15 gar nichts damit anfangen.

Ich wusste nur, dass ich mich jetzt immer spritzen lassen musste und zwar im Abstand von 6 Wochen (Depot 250 mg). In dieser Zeit wog ich schon nur ca. 60 kg. Der Endokrinologe sagte zu mir, dass ich durch die Testosteron-Spritzen zunehmen würde. Dieser Satz ging mir nie aus dem Kopf, denn ich warte eigentlich noch bis zum heutigen Tage, dass dies passiert. Mein Körper hatte sich somit angepasst. Mein Höchstgewicht vor 3 Jahren war 63,5 kg. Aber auch hier jedes Mal schwankend. Sobald die Wirkung der Spritze nachließ, sank auch mein Gewicht. Damals wusste ich noch nicht, dass es einen so signifikanten Zusammenhang zwischen der Spritze und dem Gewicht gab. Ich versuchte mehr kalorische Lebensmittel zu mir zu nehmen, aber ich nahm nicht zu.

Aber im Laufe der Jahre hielt die Wirkung der Depotspritze keine sechs Wochen mehr an, sondern verkürzte sich auf mittlerweile sieben bis zehn Tage. Bei meinem Endokrinologen erkundigte ich mich zu Alternativen der Depotspritze, er empfahl mir als erstes Testogel 62,5 mg. Ich probierte es aus, aber die Dosis war viel zu gering, ich merkte bereits nach wenigen Tagen eine enorme Kraftlosigkeit und wechselte wieder zurück zur Depotspritze 250 mg. Mein Endokrinologe gab mir dann die doppelte Dosis Gel, also 125 mg. Er empfahl mir einen Beutel pro Tag auf die Haut aufzutragen. Am Anfang ging es mir gut, bis ich auf einmal merkte, dass ich mein Gewicht nicht mehr halten konnte. Es fiel von 63 auf 59 kg. Mir war übel und ich hatte keinen Appetit mehr. Damals konnte ich mit den Symptomen nicht umgehen. Mein Gewicht fiel von Woche zu Woche und ich fühlte mich immer schlechter, nur wusste ich nicht, dass es einen Zusammenhang zwischen meinem schlechten Zustand und dem Gel ab. Ich ging freiwillig in die HG Naturklinik in Michelrieth, dort bekam ich Infusionen zum Aufbau. In den zehn Tagen Aufenthalt in der Naturklinik hatte ich Schüttelfrost. Vor allem nachts. Zudem Kraftlosigkeit in Armen und Beinen, Muskelschmerzen und ich war teilweise zu schwach, Treppen zu steigen. Ich hatte so wenig Appetit, dass ich nur in Etappen essen konnte. Mein Gewicht blieb bei 55 kg, bei einer Größe von 1,98 m stehen. Während des Klinikaufenthaltes trug ich täglich weiterhin 1x Testotop Gel 125 mg pro Tag auf. Nach zehn Tagen verließ ich die Klinik, ich war nervlich am Ende, konnte

heulen, verstand die Welt nicht mehr. Ich verordnete mir dann 1x Woche die Depotspritze und trug weiterhin 1x täglich Testotop 125 mg auf. Ich benötigte fast sechs Monate, bis ich wieder einigermaßen zu Kräften kam und mein Gewicht auf 59 kg steigern konnte. Seit diesem Zwischenfall ist mir bewusst geworden, dass das Testosteron einen großen Einfluss auf meinen Körper, mein Wohlbefinden, mein Gewicht und meinen Appetit hat. Ich bereiste alle im Rhein-Main-Gebiet befindlichen Endokrinologen, um mein Anliegen vorzutragen, aber ich stieß auf taube Ohren. Mir wurde immer wieder vor Augen geführt, dass es keinen Zusammenhang zwischen dem Testosteronspiegel und dem Gewicht gab. Ich musste mir teilweise anhören, dass es alles nur Einbildung sei.

Seit Mai 2013 bis September 2015 konnte ich mein Gewicht auf ca. 70 kg erhöhen. Ich fühlte mich trotz Sport (aktives Krafttraining und Tanzsport) gut. Bis ich Anfang November bemerkte, dass etwas wieder nicht richtig stimmte. Ich hatte vermehrt wieder leichte Symptome, wie Abgeschlagenheit und Muskelschmerzen, obwohl ich seit dem Jahre 2013 mit Spritze und Gel gut zurechtkam. Leider wurden diese Symptome immer schlimmer, so dass ich innerhalb von zwei Tagen einen Leistungsverlust von ca. 90 Prozent hatte. Ich suchte nach Erklärungen und fand keine. Daraufhin wandte ich mich an Franz Schorpp und erzählte ihm von meinem Dilemma. Am nächsten Tag schickte er mir einen Bericht von Herrn Prof. Zitzmann zu, in dem erklärt wurde, dass bestimmte Lebensmittel den Testosteronwert absinken lassen können. Da fiel es mir wie Schuppen von den Augen. Dort las ich, dass Knoblauch, Ingwer, Lakritze und Johanniskraut dies bewirken können. Der Ingwer war der Übeltäter. Vor ca. sechs Wochen hatte ich eine langanhaltende Erkältung und nahm erst nur die reine Ingwerwurzel als Tee ausgekocht, später aber, um meine Erkältungssymptome zu verbessern, Ingwerwurzelextrakt. Und das mehrmals täglich.

Ich hätte nie gedacht, dass es dort einen Zusammenhang gibt. Mein Wohlfühlpegel war nicht mehr vorhanden, ich hatte die gleichen Symptome wie vor zwei Jahren, wusste aber jetzt, wie ich damit umzugehen hatte. Auch hier stellte sich sofort eine Gewichtsabnahme ein, mein Gewicht sank

innerhalb kürzester Zeit von 70 kg auf 66,5 kg. Auch hier hatte ich wieder starke Übelkeit, Muskelkrämpfe im ganzen Körper über mehrere Tage und Appetitlosigkeit. Ich versuchte meine Symptome mit Magnesium zu lindern, aber das half alles nichts. Also blieb mir nichts anderes übrig, als mir wieder 1x pro Woche die Depotspritze verordnen zu lassen, plus zwei Beutel Testotop 125 mg. In den ersten Tagen hatte ich den Eindruck, dass die Wirkung der Spritze bereits nach drei Tagen aufgebraucht war. Mein Sport und vor allem mein Tanzsport waren total zum Erliegen gekommen, ich hatte einfach keine Kraft mehr, auch meine Arbeit musste ich unterbrechen. Ich war wieder total deprimiert, auch lagen meine Nerven wieder total blank, ich bekam bei der kleinsten Melancholie einen Heulanfall.

Jetzt nach ca. drei Wochen kann ich sagen, dass ich aus dem Tal wieder empor gestiegen bin. Ich fühle mich wieder besser, meine Kraft ist fast wieder 100-prozentig hergestellt, meine Gewichtsabnahme ist gestoppt. Die Zunahme wird jetzt wieder ein mühsamer Weg. Ich habe mir nochmals im UKM Münster bei Prof. Zitzmann einen Termin geben lassen, um mich auf die Androgenrezeptoren testen zu lassen, da nur die Depotspritze 250 mg oder Testotop alleine bei mir nicht ausreichen, um mich gut zu fühlen.

Wie lebe ich mit KS? Ich würde sagen heute relativ normal, wie jeder andere auch. Ich nachhinein war es eine Fügung, dass das Testotop bei mir nicht wirkte, denn sonst hätte ich niemals festgestellt, dass es zwischen dem Wohlfühlpegel des Testosterons und dem Gewicht und Appetit bei mir so einen großen Zusammenhang gibt. Ich war in der Schule vielleicht nicht der Schnellste, was die Auffassungsgabe betraf, habe mich aber bis zum Abitur durchgebissen und auch mein Studium der Nachrichtentechnik mit guter Note beendet. Seitdem bin ich als selbstständiger IT-Spezialist Ansprechpartner für Firmen und Privatkunden.

Im Privatleben bin ich immer noch Single. Das mag an meiner Schüchternheit gegenüber Frauen liegen. Deswegen versuche ich auch an mir zu arbeiten, indem ich meine Frauenkontakte im Tanzsport pflege. Der Tanzsport hat sich in meinem Leben mittlerweile so stark manifestiert, dass ich nicht mehr ohne kann. Ich merke vor allem, dass sich meine Leistung nur

langsam steigert. Ich habe etwas Muskelaufbau, aber bei weitem nicht so ausgeprägt, wie bei anderen Sportlern. Viele Grüße, Matthias

Ich bin Mutter eines 24-jährigen Jungen

Das KS wurde diagnostiziert, während ich schwanger war. Das einzige, was die Ärzte taten, war, mich zu einem endokrinologischen Berater zu schicken, da das Klinefelter-Syndrom hier in Deutschland dem Abtreibungsrecht unterliegt. Die einzige Information, die ich bekam, war, dass das Kind normal aussehen wird und dass es nicht zu viele Informationen über die Entwicklung dieser Kinder gibt. Einige hätten Probleme in der Schule, andere nicht. Ich sollte von Zeit zu Zeit mit ihm zur endokrinologischen Untersuchung kommen.

Ich wollte mein Baby! Max will im Moment nicht allzu viel über das Klinefelter-Syndrom wissen. Wir haben harte Zeiten hinter uns. Manchmal fragte ich mich, wie ich weitermachen sollte, eine alleinerziehende Mutter zu sein. Der Vater negiert bis heute die Diagnose.

Max ist kein Fan von Gruppen und er ist Freunden sehr treu ergeben. Er hat ein sehr gutes Gefühl für Ballspiele wie Tennis, Golf, Basketball. Es sieht so aus, als hätte er es immer getan. Aber er nutzt sein Talent nicht. Er ist talentiert in Malerei und Musik. Leider will er dieses Potenzial bisher nicht als Beruf nutzen.

Die Schule war schrecklich. Er begann erst im Alter von 13 Jahren mit dem Lesen und ist sehr gut im visuellen Lernen. Unser Schulsystem war nicht das Beste für ihn. Er ist sehr emotional und sensibel. Er hat ein aktives Sexualleben. Er träumt von großer Liebe, Familie und Kindern. Er hat eine wunderbare Persönlichkeit. Schließlich fand er auch seinen beruflichen Weg. Er macht eine Lehre im Vertrieb, da er gerne mit Menschen aller Art zu tun hat. Er war immer müde, untätig und konnte sich nicht wirklich konzentrieren. Also versuchte ich, einen Weg zu finden, ihn zu unterstützen.

Seit fünf Jahren unterstützt er seinen Körper täglich mit hochkonzentrierter Mikroernährung. Sein Energieniveau ist gut. Wir haben unsere Ernährung zusätzlich umgestellt. Kein Weißzucker, nur gute Fette, Abbau von Kohlenhydraten, Obst, Salate und gute Proteine. Bis jetzt verzichten wir also auf Testosteronschübe oder chemische Medikamente.

Können wir das Klinefelter-Syndrom für all die Schwierigkeiten verantwortlich machen? Sein Testosteronspiegel liegt gerade bei 4,9. Die heranwachsende Brust verschwand wieder. Bart- und Körperhaare wachsen auf natürliche Weise. Er entwickelt sich zu einer offenen Persönlichkeit in der Gesellschaft. Max ist jetzt 1,95 Meter groß und hat einen dünnen Körperbau. Ich bin so stolz, ihm eine zusätzliche Hilfe zu sein.

Mein Leben mit dem Syndrom

Mein Name ist Bernhard, in München 1958 geboren und lebe dort noch heute. Nach der Schule habe ich eine Ausbildung zum Bankkaufmann gemacht; nach einigen Jahren bin ich in die Finanzabteilung eines Industrieunternehmens gewechselt. Dort habe ich mehrere Jahre in der internationalen Auftragsfinanzierung das Thema Bürgschaften und Bankgarantien betreut. Später bin ich als Bilanz- und Geschäftsbuchhalter in das Rechnungswesen gewechselt, meine Hauptaufgaben waren in allen Bereichen einer Buchhaltung. Ich habe erfolgreich bei Projekten wie SAP/R3 Einführung, der Euromstellung, Ein- und Ausgliederungen von Geschäftsgebieten des Unternehmens mitgewirkt und habe den Themenkomplex latente Steuern, Umsatzsteuer und Quellensteuer sowohl buchungs- und meldetechnisch als auch IT-relevant betreut.

Die Diagnose 47,XXY bekam ich 1991 im Rahmen des Besuches einer Kinderwunschpraxis attestiert.

Im Frühjahr 2008, nach umfangreichen Umorganisationen und Stellenabbau, verließ ich die Firma und wollte mein Wissen und Know-how anderswo mit einbringen. Der Start war anfänglich sehr vielversprechend; doch

Ende 2008 kam die Finanzkrise nach Deutschland, und ich wurde nach der Probezeit nicht übernommen. Die Suche gestaltete sich in der Finanzkrise schwierig: Entweder zu teuer oder Überqualifizierung. Wenn ich es dann wieder schaffte, einen Arbeitsvertrag zu erhalten, war es für mich schwierig, mich einzufinden als „Neuer“.

Die typischen Testosteron-Mangel-Symptome¹ waren für mich lange Zeit die Ursache für die Schwierigkeiten und so war die Recherche bei den Übereinstimmungsmerkmalen für einen hochfunktionalen Autismus (Asperger²) Diagnose für mich nicht mehr erste Priorität. So besuchte ich 2017 die Ambulanz für soziale Interaktion am Max-Planck-Institut (MPI) in München, Priv.-Doz. Dr. med. Leonhard Schilbach³. Im Januar 2018 nach Besuch der Tagklinik MPI erhielt ich die Diagnose und beantragte die Rente, welche auch ohne Probleme genehmigt wurde. Dass ich Betroffener bei beiden Diagnosen bin, hat bei mir schon Erleichterung ausgelöst; die bis dahin unbeantworteten Fragen zu den Zusammenhängen von Klinefelter und Autismus, Sucht, ADHD und weiteren Diagnosen vervollständigen das Puzzle und können dem nachfolgenden Text entnommen werden.

Ich kann mich nicht verleugnen: Autistenbloggen – Klinefelter

Einige Klinefelter-Träger wollen nicht, dass man Klinefelter mit irgendetwas anderem im Zusammenhang bringt als Klinefelter, auch wenn die Forschung wegen dem zweiten X-Chromosom manchmal von Störung der Geschlechtsentwicklung spricht. Undenkbar auch Zusammenhänge mit ADHS oder Autismus, obwohl es mehr Überlappungen als Gegensätze gibt. Auch bei Autisten herrscht bisweilen der Wunsch nach Abgrenzung. Die einen wollen Asperger von Autisten trennen, die anderen Asperger von anderen genetischen Syndromen. Die Ursache ist unbekannt! Es gibt keine Überschneidungen. Das verwässert alles. Beide Gruppen, sowohl die Gruppe dieser Autisten als auch die der Klinefelter, eint die Überzeugung, dass es sich bei ihrer Veranlagung bzw. Behinderung um ein Alleinstellungsmerkmal handelt.

¹ <https://www.47xxy-klinefelter.de/informationen/eltern-kinder/>

² <https://autismus-kultur.de/autismus/autismus-spektrum-was-ist-autismus.html>

³ Max Planck Institut München-Schwabing: Unsere Ambulanz für Störungen der Sozialen Interaktion mussten wir leider zum 30. Juni schließen. Wenden Sie sich bitte an andere spezialisierte Zentren, in München zum Beispiel an die Klinik für Psychiatrie und Psychotherapie der Ludwig-Maximilians-Universität. Der ehemalige Leiter unserer Ambulanz, PD Dr. Leonhard Schilbach, wird ab dem 1. Juli 2019 eine Ambulanz am Universitätsklinikum Düsseldorf anbieten; Sie erreichen sie telefonisch unter 0211/922-3530. Quelle: <https://www.psych.mpg.de/tagkliniken>

Ich verstehe den Wunsch nach Eindeutigkeit, und ich hätte mir jahrelange Unsicherheit und Leidensdruck erspart, wenn sich Genetik und Alltagsprobleme eindeutiger zuordnen ließen. Im Grunde genommen gibt mir meine Erstdiagnose XXY auch die Sicherheit, dass die Zweitdiagnose Asperger stimmig ist, weil sich so viele Symptome überlappen. Die Forscher dürfen untereinander streiten, ob die Symptome unterschiedliche Ursachen haben. An meinem Gefühl, sich in den Erzählungen anderer Autisten wiederzuerkennen, ändert das allerdings nichts. Und die große Resonanz auf frühere Blogbeiträge zeigte, dass sich sehr viele Autisten in meinen Schilderungen als Klinefelter-Autist wiedererkennen.

Diagnosen und ihre Entstehung

Wir wissen so verdammt wenig über die Ursachen von Autismus. Autismus-Diagnostik in der konventionellen Anwendung ist reine Verhaltensbeobachtung! Ein paar Punkte auf der Checkliste abhaken, beobachten, Tests und fertig ist die Diagnose. Wir wissen wenig über genetische Ursachen und noch mehr Widersprüche ergeben sich bei neurologischen Tests.

Klinefelter ist festgelegt als 47,XXY. Das ist eine genetische Diagnose. Das Spektrum ist so groß, weil auf einem zusätzlichen X-Chromosom unfassbare viele Informationen gespeichert sind, aber die Laune der Natur entscheidet (aus heutiger Sicht), was davon aktiv in den Phänotyp einfließt. Der Klinefelter-Phänotyp wurde 1942 entdeckt (aber erst 1951 fand man die genetische Ursache), Autismus etwa um die gleiche Zeit von Kanner und Asperger medizinisch erforscht. Beide Diagnosen entwickelten sich bis zur Jahrtausendwende unabhängig voneinander, weil Klinefelter lange Zeit als überwiegend körperliche Diagnose verstanden wurde. Schuld am Phänotyp sei der Testosteronmangel. Erst in den letzten zehn bis 15 Jahren ist die Zahl der Studien gewachsen, die den Einfluss des zusätzlichen X-Chromosoms untersucht. Zudem entsprachen die ersten Studien zur Testosterontherapie nicht den Qualitätsstandards (Placebo, doppelblind, Langzeitstudie). Inzwischen gibt es sogar Zweifel, ob eine Testosterontherapie wirklich Osteoporose, Diabetes und weitere Begleiterkrankungen vermeiden bzw. verringern kann.

Klinefelter und Psyche

Über die Psyche von Klinefelter-Patienten war lange Zeit wenig bekannt, die meisten Auswirkungen schob man auf den Testosteronmangel und dessen Folgen, etwa unspezifische Symptome wie Antriebslosigkeit, Müdigkeit, Passivität, Depressionen oder die wohl schwerwiegendste Auswirkung, die Unfruchtbarkeit. Jahrzehntlang galt als sicher, dass bei einer Klinefelter-Diagnose eine Testosteronbehandlung Standard sei. Die damit einhergehende Erwartungshaltung ist, dass Müdigkeit, depressive Stimmung und Antriebslosigkeit verschwinden, sobald Testosteron injiziert oder via Gel aufgetragen wird.

Deshalb sind doppelblinde Studien so wichtig, d. h., nicht nur die Gabe eines Placebos, sondern, dass nicht einmal der behandelnde Arzt weiß, ob er Testosteron oder einen Placebo verschrieben hat. So vermeidet man auch, dass die subjektive Erwartungshaltung des Arztes in das Ergebnis einfließt. Meine Erfahrung und auch die mir bekannter Klinefelter-Träger ist, dass die meisten behandelnden Ärzte Testosteron als Standardtherapie betrachten und darauf auch Symptomverbesserungen schieben. Über sonstige psychische Auswirkungen wird wenig gesprochen. Der Arzt ist Urologe, Endokrinologe oder Androloge, kein Psychiater, ein interdisziplinärer Austausch herrscht kaum. Das ist mein größter Kritikpunkt. Menschen mit Klinefelter-Syndrom benötigen eine ganzheitliche Betreuung. Die Testosterontherapie ist ein Teil davon, psychologische Unterstützung ein weiterer Punkt. Ein Androloge sollte zumindest wissen, was zum Gesamtpaket Klinefelter noch dazugehören kann. Als ich 2008 in der Uniklinik Innsbruck humangenetisch beraten wurde, kam das Thema Psyche kein einziges Mal zur Sprache. Ich hätte mir einiges an Leidensdruck und Rückschlägen erspart, wenn man schon damals darauf hingewiesen hätte, dass autistische Verhaltensweisen häufiger beim Klinefelter-Phänotyp vorkommen. Ich hätte damals wahrscheinlich schon begonnen – neugierig, wie es meine Natur ist –, mehr über Autismus zu recherchieren, und hätte einige Problemsituationen besser einordnen können. Stattdessen lernte ich andere Klinefelter-Träger kennen, erkannte mich in deren Verhalten kaum wieder und distanzierte mich innerlich davon, das zu haben.

Ich erkannte mich als ungewöhnlichen Fall, der nirgends richtig hineinpasst und beschäftigte mich die folgenden Jahre kaum noch damit.

Wenn man eine seltene Krankheit oder ein seltenes Syndrom hat, dann wird darüber auch wenig in der Öffentlichkeit gesprochen. Die Öffentlichkeit weiß über Autismus vergleichsweise bestens Bescheid, über Klinefelter dagegen gar nichts. Es ist auch wesentlich leichter, sich als Autist zu outen, weil es rein psychische Auffälligkeiten hat (von der Motorik abgesehen), während Klinefelter sich mitunter beschämende Fragen zur Größe ihre Genitalien, sekundärer Geschlechtsmerkmale oder zum unerfüllten Kinderwunsch gefallen lassen müssen. Ein Teil-Outing ist schwierig, man darf sich bei Wikipedia und anderen Plattformen bedanken, die sehr ausschweifend auf die körperlichen Merkmale/Makel eingehen. Ich persönlich definiere mich allerdings nicht über meinen Körper.

Überlappungen

Zurück zum Ursprung. Es gibt Überlappungen mit anderen Krankheitsbildern (Autismus ist für mich keine Krankheit, ich kann medizinische Begrifflichkeiten leider nicht ändern, Autismus zählt hier als Krankheitsbild). Begleiterscheinung oder ursächliche Wirkung? Diese Frage stellt sich natürlich immer. Bedeutet eine bloße Häufung einer Begleiterscheinung einen ursächlichen Zusammenhang? Nicht zwingend. Die Ursache von Transgender ist nicht XXY, aber niedrige Testosteronwerte, der weibliche Phänotyp und das weibliche X-Chromosom dazu begünstigen Abweichungen vom männlichen Phänotyp. Auch wenn die Mehrheit männlich fühlt und denkt, verwundert es nicht, wenn eine Minderheit nicht männlich fühlt und denkt. Der Phänotyp begünstigt das.

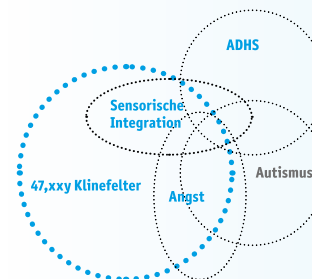
Dies begünstigt auch eine Häufung autistischer Verhaltensweisen, im negativen wie im positiven. Klinefelter-Träger werden folgendermaßen oft* beschrieben (* in Selbsthilfebüchern, auf Vereinsseiten, in Foren, etc.):

- » sehr reizempfindlich auf Geräusche, manchmal auch Gerüche und Berührungen
- » hochsensibel bzw. überempathisch

- » öfter grob/feinmotorische Probleme
- » Probleme, die Perspektive des anderen einzunehmen
- » niedrige Frustrationsschwelle, häufige Meltdowns
- » Liebe für Details
- » häufiger ein Talent/Begabung für visuelle/räumliche Wahrnehmung (Kunst, Fotografie, Zeichnen, bzw. Ingenieur, Mathematik, Programmieren)
- » schonungslos ehrlich, manchmal naiv
- » verbal nicht sehr kommunikativ

Ist diese Anzahl an Überschneidungen mit autistischen Symptomen bloß ein Zufall? Sie treten altersunabhängig auf, und auch testosteronunabhängig, nämlich noch vor der Pubertät, bevor es überhaupt zu Unterschieden zu XY-Buben kommt. Wahrscheinlich einer der wesentlichen Gründe, weshalb Autismus seltener diagnostiziert wird, sind die insgesamt schwächer ausgeprägten Symptome im Bereich von Spezialinteressen, Stereotypen, Rituale. Die Kernsymptomatik ist jedoch vorhanden (Schwierigkeiten in Kommunikation und Interaktion).

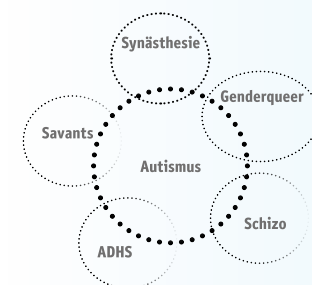
Venn-Diagramme



Die Venn-Diagramme (links) verdeutlichen die Überlappungen. Die untere, Graphik habe ich einer Publikation entnommen, die andere selbst angefertigt. Sie sind weder vollständig noch exakt, aber sollen aufzeigen, welche Mehrfachdiagnosen existieren können.

Multiple-Hit-Theorie

Ist Klinefelter also bloß Autismus mit niedrigen Testosteronwerten?



So vereinfachen lässt es sich jedoch nicht, denn in den Studien zeigt sich auch, dass rund ein Drittel bis die Hälfte keine Autismusdiagnose erhält. Die zuletzt genannte Studie über das Vorhandensein von CNVs (Copy Number Variations) könnte eine Erklärung dafür liefern, nämlich, dass es davon abhängt, welche und wieviele der DNA-Abschnitte auf dem zweiten X-Chromosom verdoppelt werden. Das deckt sich auch mit der Multiple-Hit-These zu Autismus, dass erst mehrere „Risiko“-Gene zusammenkommen müssen, ehe Autismus generiert wird (und auch hier wird es kompliziert, weil Autis-

mus kein einzelnes Merkmal ist, sondern aus vielen, verschiedenen Merkmalen besteht). Es scheint also, als seien einige Klinefelter-Träger gegen Autismus geschützt, weil sie diese CNVs nicht aufweisen.

Ausschlussdiagnose?

Kritiker meiner Ansichten ziehen gerne einen Vortrag heran, wo Klinefelter als Ausschlussdiagnose für Autismus betrachtet wird.

Im Kindesalter fallen KS-Jungen manchmal durch eine Verhaltenweise auf, die im Allgemeinen als autistisches Verhalten bezeichnet wird, jedoch vom Krankheitsbild des Autismus abgegrenzt werden muss. Es handelt sich hierbei in erster Linie um ein Verhalten, das durch Zurückgezogenheit, geringeres Interesse an der Interaktion mit Gleichaltrigen und einer besonderen Leidenschaft für Details gekennzeichnet ist.”

Weswegen muss hier zwingend eine Abgrenzung erfolgen? Falls das Verhalten stark autistisch ist, können ja durchaus alle Kriterien für eine ASD-Diagnose vorliegen? Die Detailwahrnehmung wirkt sich leider auch negativ aus durch eine verstärkte Reizfilterschwäche. Ich kenne Betroffene, mich eingeschlossen, die vor allem mit Hintergrundgeräuschen, verstärkter Geruchswahrnehmung, manchmal auch Ablenkung durch Bewegungen leiden, die aber auch Stärken entwickelten, etwa Spezialinteressen. Ich stimme Ihnen aber zu, dass in den meisten Fällen vmtl. „nur“ die soziale Kommunikation beeinträchtigt ist, und Routinen/Spezialinteressen eher seltener vorkommen, zumindest laut Bruining H. et al., Psychiatric Characteristics in a self-selected sample of boys with Klinefelter Syndrome, Pediatrics, 2009. Die entscheidende Frage ist wohl: Ist eine Doppeldiagnose Klinefelter und Autismus möglich? Ein Blick in diverse Studien zeigt: Ja. In den Niederlanden erhalten rund 30 Prozent eine ASD-Diagnose, in Schweden tritt Autismus bei Klinefelter sechsmal häufiger als in der Allgemeinbevölkerung auf. Eine Abgrenzung wäre in meinen Augen dann notwendig, wenn sich die autistischen Symptome durch eine ursächliche Behandlung des genetischen Syndroms umkehren ließen, d. h. durch eine Testosteronbehandlung. Dafür gibt es jedoch keine Beweise.

Für mich persönlich bedeutete die zweite Diagnose Asperger einen erheblichen Fortschritt für meine Lebensqualität, ein Plus an Unterstützung, ein Erkenntnisgewinn für die Vergangenheit und Gegenwart, mehr Rücksichtnahme, Achtsamkeit, aber auch Gelassenheit für die Zukunft. Warum hätte man mir dies aufgrund willkürlich gesetzter Grenzen verwehren sollen?

Entscheidend ist, was hilft – nicht, wie es heißt

Ein letzter Aspekt noch: Entscheidend ist nicht der Name der Diagnose, sondern, was mir hilft. Die Diagnose könnte auch Kohlsprossen, Feldhase oder Tabalugaland heißen, mich als durchschnittlichen Betroffenen interessiert nicht das akademische Geseiere drumherum, sondern: Was hilft mir im Alltag? Wie krieg ich mein Leben auf die Reihe? Wie kann ich möglichst selbstständig leben und finanziell unabhängig werden?

So habe ich mir von Hilfestellungen von Autisten, von deren Erfahrungsberichten bereits einige Tipps und Kniffe abgeschaut, lange bevor ich die offizielle Diagnose erhielt. Unabhängig vom Namen etwa leuchtet es ein, dass bei einer Reizfilterschwäche kein Gewöhnungseffekt an eine Überreizung eintreten kann. Dachte ich vorher, ich müsse mich nur oft genug dem aussetzen, werde ich mich schon daran gewöhnen – wie alle anderen auch, hilft tatsächlich nur das Vermeiden überlastender Situationen, bzw. genügend Pausen nehmen. Das funktioniert tatsächlich unabhängig davon, ob die Diagnose nun Autismus oder Feldhase heißt.

Ich bin der Überzeugung, dass es niemanden schadet, wenn man sich hilfreiche Tipps von anderen abguckt.

Empfehlung: **Allen Frances – Normal.** Gegen die Inflation psychiatrischer Diagnosen. DuMont Buchverlag, 2013 – Ebenso ist es hilfreich, Ursachen zu finden, wenn damit eine zusätzliche Therapie/Medikamentierung notwendig wird. Oder wenn autistische Symptome einen degenerativen Verlauf zeigen (z. B. beim Rett-Syndrom).

Keinem Autisten wird Unterstützungsbedarf verweigert, wenn ein Nicht-autist plötzlich mit Ohrenstöpseln und Sonnenbrille bewaffnet gegen Reizüberlastung vorgeht. Auch kein ADHSler wird Schaden erleiden, wenn ich mir effizientere To-Do-Listen abschau. Die größeren Kaliber wie Nachteilsausgleiche werden ohnehin nur mit offiziellem Passierschein gewährt. Solange Klinefelter jedoch noch unbekannt ist, benötigen die Betroffenen jedoch mitunter den Passierschein für Autismus, um den gleichen Unterstützungsbedarf zu erhalten wie Autisten ohne Klinefelter auch.

Abgrenzung ist auch sinnvoll

Natürlich ist eine Abgrenzung sinnvoll, wenn es etwa um Medikamentierung geht. Bei ADHS ist Ritalin sinnvoll, bei anderen Ursachen für Aufmerksamkeitsdefizite mitunter kontraproduktiv, etwa wenn sie durch chronische Depressionen entstehen.

Ich mag nichts verallgemeinern – ich schlage weder vor, Abgrenzungen bleiben zu lassen, noch alles in strikte Schubladen zu stecken, die Natur kennt keine strikten Grenzen. Mein Anliegen ist, den Horizont zu erweitern, zuzulassen, dass nichts so eindeutig ist, und dass sich die medizinische Forschung stetig weiterentwickelt. Wenn man bedenkt, dass erst seit etwa fünf bis zehn Jahren zur besonderen Reizsensibilität von Autisten geforscht wird, stehen uns noch viele Entdeckungen bevor.

<https://autistenbloggen.wordpress.com/2016/04/04/ich-kann-mich-nicht-verleugnen>

Stigmatisierung von Jungen mit Klinefelter-Syndrom in der Schule

Stigmatisierung bezeichnet einen Prozess, in dessen Verlauf innerhalb einer Gruppe bestimmte Merkmale von Personen zum Beispiel eine Behinderung mit negativen Bewertungen belegt und die Betroffenen in eine Randgruppenposition gedrängt werden. Stigmatisierte werden somit primär über negative Merkmale wahrgenommen, andere positive Merkmale können dieses Stigma nicht kompensieren. Das bedeutet, dass das Umfeld eines Kindes ihm eine bestimmte Rolle oder Position zum Beispiel im Klassenverband zuschreibt. Dem Kind werden dabei ganz bestimmte Verhaltensweisen zugeordnet. Selbst wenn das Kind diese Auffälligkeiten nicht mehr zeigt, behält es seinen „Stempel“. Hervorgerufen werden kann dieses Phänomen besonders durch sogenannte Modediagnosen wie AD(H)S oder Hochbegabung. Wir empfehlen mit solchen Begriffen vorsichtig umzugehen. Nur ein Psychologe kann nach eingehenden Tests eine Diagnose stellen. Ratsam ist es in jedem Fall, als Elternteil nach der Einschulung möglichst entspannt mit der neuen Situation umzugehen. Lernen Sie die Lehrerin/Lehrer kennen und entscheiden Sie dann.

Leon wird eingeschult – Der Klinefelter-Junge Leon wird dieses Jahr eingeschult. Im Kindergarten zeigte er häufig große Schwierigkeiten in sozialen Interaktionen, reagierte bei Konflikten impulsiv und aggressiv. Obwohl er dieses Verhalten bereits ablegen konnte, ist er häufig sehr unruhig und könne sich nur kurz konzentrieren. Es könnte nun passieren, dass die Lehrerin nach dem Gespräch mit der Mutter über seine Vorgeschichte beginnt, Leon zu stigmatisieren. Sie achtet nun ganz genau auf sein Verhalten. Kann er sich zu Beginn der Schulzeit nur schwer ruhig auf den Stuhl halten, ist das für die Lehrerin bereits die erste Bestätigung. Treten dann Konflikte auf, in denen Leon verwickelt ist, könnte die Lehrerin ihn genau die negativen Eigenschaften fest zugeschrieben haben, die die Mutter beschrieben hat. Leon bekommt von ihr die Rolle des Unruhestifters zugeschrieben. Es könnte jedoch auch ganz anders kommen. Die Mutter erzählt der Lehrerin von seinen Schwierigkeiten. Daraufhin wählt die Lehrerin ganz gezielt einen reizarmen Sitzplatz aus. Leons Tischpartner wird ein ruhigerer Junge, der positiv auf Leon einwirkt. Bei Konflikten kann die Lehrerin Leon zu Beginn noch unterstützen, bis er sich selbst gut in den Klassenverband eingefügt hat. Erzählt Frau S. der Lehrerin nicht von der Vorgeschichte, kann es genauso gut sein, dass sich Leon schnell in der Schulsituation zurechtfindet. Dass er viel Spaß dabei empfindet und die Konzentrations-schwierigkeiten gar nicht erst auftreten.

Wie reagiere ich, wenn mein Kind in der Schule gemobbt wird?

Genau wie im Job, ist auch Mobbing in der Schule weit verbreitet. Da Mobbingopfer in der Regel sich nicht selbst wehren können, brauchen sie Hilfe von außen. Dafür müssen sie sich einer Vertrauensperson – Eltern, Freunde, Mitarbeiter einer Beratungsstelle oder Vertrauenslehrer sein – öffnen.

Mobbing als ein Symptom gestörter Kommunikation

Die Opfer werden isoliert, die Täter bekommen keine Rückmeldung über die Auswirkungen ihrer Schikane. Die unbeteiligten Mitschüler leiden an ihrer

neutralen Position. Sie haben keinen Mut, Lehrer oder Eltern über den Vorgang zu unterrichten. Aus Angst, selbst Opfer zu werden.

Symptome und Folgen vom Mobbing

- » grübelnde Gedankenverläufe, wie Gedächtnisstörungen, Konzentrations-schwierigkeiten, Niedergeschlagenheiten, Apathie, Initiativlosigkeit, Gereiztheit, Ratlosigkeit, Aggressionen, Gefühle der Unsicherheit, Über-sensibilität
- » psychosomatische Symptome wie Alpträume, Bauchschmerzen, Magen-schmerzen, Durchfall, Erbrechen, Übelkeit, Appetitlosigkeit, Kloß im Hals, Weinen, Einsamkeit, Kontaktarmut
- » Erschreckenssymptome wie Druck auf der Brust, Schweißausbrüche, trockener Mund, Herzklopfen, Atemnot mit Asthma, Blutwallungen
- » Schmerzen des Rückens, des Nackens und der Muskeln
- » Schlafstörungen

Wie Eltern mit dem Thema Mobbing umgehen sollten:

- » Wenn Ihr Kind Ihnen anvertraut, dass es in der Schule gemobbt wird, sollten Sie ihm zuhören und Vertrauen schenken. Vermeiden Sie es aber, dass das Thema zum Gesprächsthema Nummer eins wird.
- » Machen Sie Ihrem Kind weder Vorwürfe, noch weisen Sie ihm die Schuld zu. Schenken Sie seinen Aussagen Glaubwürdigkeit und sichern ihm jeg-liche Art von Hilfe und Unterstützung zu.
- » Setzen Sie sich bitte nicht mit den Eltern des Täters in Verbindung. Dies kann die Situation nur noch verschlimmern. Wenn die Eltern des Täters ihr Kind bestrafen, hat dies oft Auswirkungen auf das Opfer – der Täter rächt sich dafür an dem Opfer.
- » Auch mit dem Täter selbst sollten Sie keinen Kontakt aufnehmen. Dadurch schwächen Sie die Position Ihres Kindes. Täter und andere Mit-schüler denken, Ihr Kind sei nicht in der Lage, sich alleine zu wehren.
- » Nehmen Sie Ihr Kind nicht zu den Gesprächen mit dem Lehrer mit.

Grundsätzlich lohnt es sich, den Vorfall öffentlich bekannt zu machen und mit anderen Eltern in Kontakt zu treten. In vielen Fällen sind Mobbingopfer

keine Einzelopfer. Das Mobbing hat nichts mit den jeweiligen Persönlich-keitsmerkmalen zu tun, sondern liegt bereits im System der betreffenden Schule begründet. Ein Wechsel der Schule kann dabei schon Abhilfe schaffen.

Jährliche Kontrolle durch den Facharzt

Bei Klinefelter-Patienten (KS) ist es unbedingt erforderlich, mindesten einmal im Jahr, besser allerdings zweimal, einen Facharzt (Endokrinologen) aufzusuchen. Es sollte für den behandelnden Arzt selbstverständlich sein, die periodischen Kontrollen durchzuführen. In den Packungsbeilagen der derzeit gängigen Medikamente (Spritzen und Gel) werden folgende Unter-suchungen empfohlen:

Brust und Prostata einmal im Jahr. Bei älteren KS-Trägern und bei Patienten mit besonderem Risiko zweimal im Jahr. Des Weiteren wird empfohlen, ein großes Blutbild, Differenzialblutbild, Fett(Lipid)Profil und Leberfunktions-test sowie den Testosteronwert im Blut bestimmen zu lassen.

Bei älteren Patienten kann es durch die Hormonbehandlung zur gutartigen Vergrößerung der Prostata kommen und dadurch zu Problemen beim Wasserlassen. Bei Auftreten solcher Schwierigkeiten sollten Sie Ihren be-handelnden Arzt informieren.

Die Behandlung mit Hormonpräparaten kann auch zu Wassereinlagerungen im Gewebe (Ödemen) führen, sollte dies der Fall sein sprechen Sie mit Ihrem behandelnden Arzt.

Da beim Klinefelter-Syndrom der Diabetes vermehrt auftritt (Prof. Zitzmann), sollte gleichzeitig auch der HbA1c-Wert (Langzeitzucker) kontrolliert werden – ebenso die Schilddrüsenwerte.

Es wird immer wieder darauf hingewiesen, dass Patienten, die mit Hormo-nen behandelt werden, auch die Packungsbeilage lesen sollten, gemäß der Werbung: „Bei Risiken und Nebenwirkungen fragen Sie Ihren Arzt oder Apotheker.“

Jeder Arzt ist verpflichtet, nach einer Untersuchung seinem Patienten einen Arztbrief zu geben. Dieser Bericht ist besonders wichtig für die weitere Behandlung durch einen anderen Facharzt. Zum Schluss sei auch die Blutspende angesprochen. Denn es grassiert die Meinung, Klinefelter-Syndrom Patienten dürften kein Blut spenden. Dem ist jedoch nicht so.

Durch die Hormonbehandlung kann es zur vermehrten Buttbildung kommen („dickes“ Blut). Dieses Phänomen kann besonders bei älteren KS-Trägern zu Herzinfarkt, Schlaganfall und Thrombose führen. Durch regelmäßige Blutspende kann diesem Problem vorgebeugt werden. Der Blutspendedienst hat die Spendefähigkeit der Teilnehmer auf 72 Jahre angehoben. Für alle, die aus Altersgründen nicht mehr spenden dürfen, gibt es noch eine andere Möglichkeit und zwar den Aderlass. Er ist fast das Gleiche wie eine Blutspende, aber das Blut darf nicht verwendet, sondern muss entsorgt werden. Jeder Haus- oder Facharzt kann einen Aderlass durchführen. Er hat keine Nebenwirkungen im Gegensatz zu Medikamenten, die zur Blutverdünnung verordnet werden.

Es ist unbedingt wichtig, das Klinefelter-Syndrom frühzeitig, möglichst zu Beginn der Pubertät, zu diagnostizieren, um eventuelle Spätfolgen wie: Osteoporose, verminderte Lebensqualität, Diabetes und Übergewicht zu vermeiden.

Hochsensibilität

Während sich immer mehr Erwachsene mit dieser Disposition endlich selbst finden und lernen, sich anzunehmen, wertzuschätzen und befreit zu fühlen, gibt die gewonnene Bekanntheit des Themas uns die Möglichkeit, unsere sensiblen Kindern gleich von Anfang an gesund zu begleiten. Der Grat zwischen Überbehütung und kontraproduktiver „Abhärtung“ ist schmal. Handelt es sich beim Kind dann zudem um ein hochsensibles – was nach aktuellem Kenntnisstand auf 20 Prozent der Menschen zutrifft – kann dieser Balance-Akt nicht nur kräftezehrend, sondern geradezu belastend sein.

Da es sich um eine neuronale Disposition und nicht um eine Krankheit, Störung oder Behinderung handelt, gibt es keine Diagnose. Tests, die als Orientierung dienen, gibt es viele, doch klassisch „schwarz auf weiß“ bekommt man die nicht. Schon alleine die Tatsache, dass es unheimlich viele Facetten der Sensibilität (von olfaktorisch über taktil bis hin zu akustisch emotional) gibt, macht einen standardisierten Test nahezu unmöglich.

Erste Hinweise auf eine hochsensible Veranlagung gibt es bereits, wenn man sich die Eltern anschaut. Hochsensibilität wird vererbt. Auch in der Schwangerschaft könnte es Zeichen dafür geben, dass da ein sensibles Kind heranwächst, schon im Mutterleib kann eventuell eine Schreckhaftigkeit festgestellt werden. Ist das hochsensible Kind dann erst geboren, kann es (muss es aber nicht) sein, dass der Nachwuchs schneller überreizt wird, sei es durch ungewohnte Situationen, Lärm, Berührungen, Stimmungen, Gerüche und Schnelligkeit.

Kinder fit fürs Leben machen, aber gleichzeitig vor Reizüberflutung bewahren

Nicht selten müssen sich Eltern hochsensibler Kinder anhören, sie würden ihr Kind überbehüten, wenn sie es vor eben jener Reizüberflutung bewahren möchten und auch der scheinbar wohlgemeinte Satz „Du musst das Kind halt auch mal abhärten“ wird auf Dauer zur Qual. Doch wie lässt sich dieser Spagat bewerkstelligen? Die viel verlangte Kindererziehungsgebrauchsanweisung gibt es hier tatsächlich: Sie nennt sich „Bauchgefühl“.

Intuition hilft bei der richtigen Umgangsweise mit hochsensiblen Kindern. Zunächst gilt es, sich die Frage zu stellen, in welche Richtung man als Elternteil neigt. Häufig hat diese Tendenz mit den eigenen Kindheitserfahrungen zu tun. Ein Extrem wäre es, dass man selbst schlechte Erfahrungen mit der eigenen Sensibilität gemacht hat und nun eine Abhärtung à la „Stell dich nicht so an!“ forciert. Das andere Extrem wäre die totale Überbehütung und eine Vermeidungshaltung gegenüber den Anforderungen des täglichen Lebens.

Ganz klar gilt es zu differenzieren: Welche Herausforderungen sind nötig, welche fördern das Kind, bringen es weiter? Welche wiederum sind vermeidbar, da sie belasten und schwächen? Unnötige Stressoren für Kinder mit Hochsensibilität vermeiden: Letztere haben viel mit gesellschaftlichen Strukturen und Maßstäben zu tun. Sich von diesen frei zu machen, beziehungsweise diese kritisch zu überdenken, ist schon die halbe Miete. Muss der hochsensible Sohn tatsächlich in die Kunst-AG? Ist es förderlich und stärkend, dass das introvertierte, hochsensible Kind mit dem Longboard zur Halfpipe gebracht wird, damit er wird wie andere Jungs? Inwieweit bringt es den Jungen in der Persönlichkeitsentwicklung weiter, wenn man ihm verwehrt, die kratzenden Etiketten aus dem Pullover zu schneiden?

Doch auch das Fernhalten jeglicher Stressoren ist langfristig nicht im Sinne eines jeden Kindes. Die Kunst hierbei ist das sanfte Heranführen und Ausweiten der Anforderungen. Ein klassisches Beispiel wäre das Vortragen eines Referates in der Schulklasse. Dies ist unvermeidbar, und auch im Verlauf des Erwachsenenlebens wird es immer wieder Situationen geben, in denen es wichtig ist, für sich oder eine Sache vor anderen Menschen zu sprechen. In diesem speziellen Beispiel wäre es vielleicht eine Idee, bereits im Vorfeld Vorbereitungen zu treffen. So könnte das Kind schon in den Wochen vor dem Referat zunächst vor den Eltern, später einem größeren Verwandtschaftskreis kurze Texte vortragen, Dinge erklären oder Geschichten vorlesen.

Das Bauchgefühl ist im Bereich der Kindererziehung immer noch der beste Ratgeber. Dieses hin und wieder kritisch zu hinterfragen ist natürlich nicht die schlechteste Idee, oft können die Kinder mehr, als man zunächst denkt. Mithilfe der Intuition abzuwägen, wie belastbar das Kind ist, wäre wünschenswert. Traut Eurem Kind etwas zu! Bitte seid Euch bewusst, dass übersteigerte Behütung dem Kind auch vermitteln kann, dass Ihr ihm nichts zutraut. Das „Unwort“ Helikopter-Eltern wird meist hiermit assoziiert. „Helikoptern“ ist gar nicht verkehrt. Bedeutet es doch, bei Bedarf in der Nähe zu sein. Sorgen Sie Ihrem Kind zuliebe dafür, dass die Helikopterkreise jedoch groß genug sind, um nicht überwachend, laut und beeinträchtigend zu sein.

Muss ich mein Kind besonders behüten, weil es vom Klinefelter-Syndrom betroffen ist?

„Kinder brauchen Freiräume, Kinder müssen Kind sein dürfen, um sich selbst zu entfalten.“ Diese Worte von Udo Beckmann, Vorsitzender des Verbandes Bildung und Erziehung NRW, treffen es ziemlich gut. Kinder müssen nicht immer in Watte gepackt werden. Das gilt auch für Jungen mit Klinefelter-Syndrom. Sie sind weder anders noch zerbrechlich. Sie haben lediglich ein X mehr im Chromosomensatz. Und gerade der Klinefelter-Junge kann sich dadurch, dass er früh lernen muss, mit Herausforderungen aktiv umzugehen, zu einer starken Persönlichkeit entwickeln. Eltern sollten das kindliche Selbstbewusstsein und die motorischen Fähigkeiten fördern. Kinder mit guten motorischen und koordinativen Fähigkeiten stürzen seltener und weniger schwer. Niemand kann eine 100%ige Sicherheit gewährleisten, daher müssen Kinder sogar negative Erfahrungen machen dürfen, damit sich ihr Gefahrenbewusstsein entwickeln kann. Außerdem brauchen Kinder Freiräume, um ihre Umwelt auch selbstständig erkunden zu können.



www.lebenmit47xxy.de

Auf dieser Seite möchten wir eine neue Homepage vorstellen, die von einem unserer Mitglieder vor kurzem begonnen wurde. Am besten stellst du dich einmal kurz hier selbst vor Jakob.

Mein Name ist Jakob. Seit einem Jahr bin ich Mitglied im Verein 47xxy. Es ist toll von Menschen umgeben zu sein, die etwas verändern möchten und täglich Menschen mit dem Klinefelter-Syndrom und ihre Angehörige informieren und unterstützen. Als Beitrag zu dieser wundervollen Gemeinschaft habe ich vor kurzen eine Webseite ins Leben gerufen.

Auf dieser Webseite findet ihr viele Informationen bezüglich des Klinefelter-Syndroms. Es gibt Informationen zu Anlaufstellen und Ärzten. Unter der Rubrik „Neuigkeiten“ findet ihr aktuelle Zeitungsartikel oder neue wissenschaftliche Erkenntnisse. In der Rubrik „Wissenswertes“ findet ihr ausführliche Artikel u. a. zum NIPT (Nichtinvasiven-pränatal-Test). Es gibt Links zu Videos und vieles mehr zu entdecken. Schaut doch einfach mal vorbei. Wenn ihr Fragen oder Anregungen habt könnt ihr euch gerne bei mir melden.

Liebe Grüße
Jakob

Mit freundlicher Unterstützung von Ferring Arzneimittel GmbH. Auf die Inhalte und Gestaltung dieser Broschüre hat die Ferring Arzneimittel GmbH keinen Einfluss und trägt dafür keine Verantwortung.

Herausgeber
47xxy klinefelter syndrom e.v.
Geschäftsstelle: Franz Schorpp, Markusweg 4, 93167 Falkenstein
Vorstand: Franz Schorpp, Dirk Müller, Christian Uhlenbroich
vorstand@47xxy-klinefelter.de // www.xxy-ungeloest.de
VR Düsseldorf Nr. 10944 // St.-Nr. 147 | 5791 | 0497

Bildnachweis: pexels, Shutterstock
Gestaltung: okapidesign, Köln
Druck: DieDruckBeratung, Bonn



47♂XXY
Klinefelter syndrom e.v.