

**Her 500 kiřiden 1'inde Klinefelter sendromu
g r l r. Acaba sende de olabilir mi?**

Klinefelter sendromu. Sorular ve cevaplar.



47♂XXY
Klinefelter syndrom e.v.

47xxy-klinefelter.de



Yeni şeyler keşfedin ve bir şeyler öğrenin. Sorular ve cevaplar.

Amaç

47-XXY Klinefelter sendromu hakkındaki bilgileri günlük yaşamla bağlantılı olarak artırmak ve güncel tutmak.

Broşür

Bu bilgilendirme broşürü; Klinefelter sendromu hastalarına, hasta yakınlarına ve konuyla ilgilenen kişilere yönelik derneğimizin üyeleri tarafından hazırlanmıştır. Hepinizi konuyla aktif olarak ilgilenmeye teşvik etmek istiyoruz. Bu soru ve cevap broşürü, bu durumu yaşayan kişiler olarak günlük yaşamda yolunuzu bulmanıza ve size verilen tavsiyelerin doğruluğunu değerlendirmenize yardımcı olmayı amaçlamaktadır.

Çünkü ancak Klinefelter sendromunun sizin hayatınızı, çocuğunuzun veya eşinizin hayatını ne şekilde etkilediğini biliyorsanız bununla en iyi nasıl başa çıkacağınıza ve sizin için neyin “doğru” ve önemli olduğuna karar verebilirsiniz.

Verdiğimiz bilgiler, mevcut tıbbın sağlayabildiği güvenilir bilgilere ve sendromdan etkilenen kişilerin deneyimlerine dayanmaktadır. Bu broşür, kesinlikle göz atmaya değer.

Dernek

47xxy klinefelter syndrom e. v.; etkilenen kişiler, hasta yakınları, konuyla ilgilenen kişiler ve danışma kurulundan gelen yardımlarla faaliyet göstermektedir. Deneyimlerimizi, iletişim kaynaklarımızı ve bağlantıda olduğumuz kişilerin bilgi birikimlerini bir araya getiriyoruz. Bunu da iyilik ve gönüllülük esasına dayalı olarak yapmayı seviyoruz.

Klinefelter Sendromu, Sebebi ve Teşhisi

- 06 Klinefelter sendromu nedir?
- 06 “Klinefelter sendromu” adı nereden gelir?
- 06 Klinefelter sendromunun temelinde nasıl bir kromozom farkı yer alıyor?
- 07 Kromozomların hatalı dağılımı nasıl meydana gelir?
- 07 Klinefelter sendromu ne tür farklı şekillerde görülür?
- 07 Klinefelter sendromu nasıl teşhis edilir?
- 08 Bu sendrom ne zaman teşhis edilir?
- 08 Klinefelter sendromu doğumdan önce teşhis edilebilir mi?
- 08 “Klinefelter” in doğum öncesinde teşhis edilmesi gebeliği sonlandırmayı gerektirir mi?

Semptomlar ve Eşlik Eden Hastalıklar

- 09 Klinefelter sendromunun semptomları nelerdir?
- 09 Testosteron Eksikliği Semptomları
- 10 Klinefelter sendromuna eşlik eden herhangi bir hastalık veya belirti var mıdır?
- 10 Klinefelter sendromu ile bağlantılı olarak hangi psikolojik durumlar gözlemlenir?

Tedavi

- 12 Kromozom anomalisi düzeltilebilir mi?
- 12 Hormon tedavisi ile Klinefelter sendromunun semptomlarına nasıl karşı konulabilir?
- 12 Testosteron tedavisine başlanmazsa veya tıbbi anlaşma olmadan iptal edilirse neler olabilir?
- 13 Testosteron tedavisi öncesinde ve sırasında yapılması gereken önemli muayeneler nelerdir?
- 13 Kemik yoğunluğu ölçümü nedir?
- 14 Başka hangi önlemler alınabilir?
- 14 Psikotrop ilaçlar atomoksetin metilfenidat (ADD / DEHB ilacı) alırken nelere dikkat edilmelidir?

Gelişim ve Okul Çağı

- 15 Doğumda görülen ve Klinefelter sendromuna işaret eden fiziksel özellikler var mıdır?
- 15 Klinefelter sendromlu çocukların hepsi aynı şekilde mi gelişir?
- 15 Klinefelter sendromlu bir çocuğun gelişimi nasıl olur?
- 15 Hangi bilişsel bozukluklar ortaya çıkabilir?
- 16 Klinefelter sendromu teşhisi konulan çocuklar zihinsel engelli midir?
- 16 Hangi motor bozuklukları ortaya çıkabilir?
- 16 Oğlumun eğitiminden sorumlu kişileri Klinefelter sendromu hakkında bilgilendirmeli miyim?
- 16 Klinefelter sendromu ergenlik döneminde nasıl bir etkiye sahiptir?
- 17 Büyüme plakları nedir ve bunların testosteron ile nasıl bir bağlantısı vardır?
- 18 Bunun taurodontizm adı verilen çarpık dişlerle bir bağlantısı var mıdır?

Evlilik, Cinsellik ve Çocuk Sahibi Olma İsteği

- 19 Klinefelter sendromunun ilk cinsel deneyimler üzerindeki etkisi nedir?
- 19 Klinefelter sendromlu erkeklerin ilişki yaşaması ve evlenmesi mümkün müdür?
- 19 Oğlumda veya bende kısırlık var mı?
- 20 Spermiyogram nedir?
- 20 Klinefelter sendromlu erkeklerin biyolojik çocukları olabilir mi?
- 20 Testiküler Sperm Ekstraksiyonu (TESE) nedir?
- 20 TESE'de nelere dikkat edilmelidir?
- 21 TESE veya intrasitoplazmik sperm enjeksiyonun (ICSI) masrafları kimin tarafından karşılanır?
- 21 Klinefelter sendromlu erkeklerin biyolojik oğullarında da Klinefelter sendromu görülür mü?
- 21 Çocuk sahibi olma isteğini karşılayabilecek alternatifler var mıdır?

Görüşler

- 23 Bunu oğluma ne zaman ve nasıl açıklamalıyım? Sevgili Max – Genç bir erkeğe özel durumunu hassas bir şekilde anlatmak amacıyla deneyimli bir doktor tarafından yazılmış bir mektup
- 25 Doğru doktoru nasıl bulabilirim?

Terimler Sözlüğü

- 26 Üroloji, androloji, endokrinoloji, genetik ve üreme tıbbı alanlarına ait tıbbi terimler

Etkilenen Kişilerin Deneyimleri

- 38 Franz: Klinefelter sendromuyla sürdürdüğüm yaşamım
- 39 Klinefelter sendromunun tedavi edilmemesi nedeniyle hastalık ve erken ölüm
- 42 KS'nin Asperger otizmi ile birlikte görülmesi durumunda çocuk sahibi olma arzusu
- 43 Testiküler sperm ekstraksiyonu
- 46 İlk diş teli
- 47 Matthias: KS ile sürdürdüğüm yaşamım
- 50 24 yaşında bir erkek çocuk annesiyim
- 51 Bernhard: Otizm ile birlikte Klinefelter Sendromu ile sürdürdüğüm yaşamım
- 58 Erkek çocuklarının okulda damgalanması
- 59 Çocuğum okulda zorbalığa maruz kaldığında nasıl tepki vermeliyim
- 60 Yıllık uzman kontrolü hakkında bilinmesi gerekenler
- 61 Aşırı hassasiyet

Klinefelter Sendromu, Sebebi ve Teşhisi

Klinefelter sendromu nedir?

Klinefelter sendromu, kromozom sayılarında anormallikler (kromozom sayısında sapma) ile ortaya çıkar ve erkeklerde fazladan bir X kromozomu olmasıyla karakterize edilir. Klinefelter sendromunun ana semptomları, hem sperm sayısının azalmasından hem de erkek cinsel hormonu testosteronun üretimini sağlayan testislerin gelişimindeki bozulmadan kaynaklanır. Klinefelter sendromlu erkekler, hemen hemen her zaman kısırır. Klinefelter sendromunun yaklaşık 500 ila 1000 kişide bir görülme ihtimali vardır ve nadir değildir. Erkek cinsinde en sık görülen genetik bozukluktur. Almanya'da 41.000 ila 82.000 genç veya yetişkin erkekte fazladan bir X kromozomu bulunmaktadır.

"Klinefelter sendromu" adı nereden gelir?

Klinefelter sendromu (Klinefelter-Syndrom), Amerikalı bir doktor olan Dr. Harry F. Klinefelter tarafından ortaya çıkarılmış ve ilk kez 1942'de kendisi ile iki meslektaşı tarafından meme gelişimi görülen erkek hastalarda sperm sayısının büyük oranda azaldığı ve bir hipofiz hormonu olan folikül uyarıcı hormonun (FSH) idrardan atılımının arttığı bildirilmiştir. Ancak 17 yıl sonra, yani 1959'da, fazladan bir X kromozomuna sahip olmak, ilk defa İngiliz genetikçi Patricia A. Jacobs tarafından bu sendromun nedeni olarak tanımlanmıştır.

Klinefelter sendromunun temelinde nasıl bir kromozom farkı yer alıyor?

İnsanın kalıtsal özellikleri hücre çekirdeklerinde dağınık şekilde yer almaz. Bu özellikler kromozomlara düzenli şekilde dağılır. Her hücre çekirdeğinde bunlardan genellikle 46 tane bulunur. 44 kromozom, 22 çift kromozomdan (vücut kromozomları veya otozomlar) oluşur ve bunların 2'si cinsiyet kromozomlarıdır (gonozomlar). Erkekler tipik olarak bir X ve bir Y kromozomuna sahiptir, bu nedenle erkeklerde 46 adet XY kromozom seti bulunurken kadınlarda 46 adet XX kromozom seti bulunur. Cinsiyet kromozomları ebeveynlerden çocuğa geçer. Klinefelter sendromu, erkek çocukların vücut hücrelerinde fazladan bir X kromozomu olması sebebiyle ortaya çıkar. Bu nedenle hücreler, genellikle 46 yerine 47 kromozom (47 XXY) içerir. Kromozomların hatalı dağılımı maternal yumurta oluşumunda, baba sperm hücresi oluşumunda veya döllenmeden kısa bir süre sonra meydana gelebilir.

Kromozomların hatalı dağılımı nasıl meydana gelir?

Yanlış dağılım; özel bir diyetle veya herhangi bir ilaç kullanılarak önlenemeyen, hemen hemen doğal yollarla veya tesadüf sonucu oluşan anormalliklerden kaynaklanır. İlgili spermin veya döllenmiş yumurtanın oluşumu sırasında hücre bölünmesi işlemlerinde yanlış bir dağılım meydana gelmişse fazladan bir X kromozomu babadan veya anneden miras alınabilir.

Klinefelter sendromu ne tür farklı şekillerde görülür?

Klinefelter sendromu, fazladan bir X kromozomu (47 XXY) ile karakterize edilir. Klasik Klinefelter sendromu, tüm vücut hücrelerinde fazladan bir X kromozomu olduğu anlamına gelir. Etkilenen kişilerin %90'ında klasik Klinefelter sendromu görülür. Etkilenen kişilerin %7'sinde mozaik tip bulgusu mevcuttur. Böyle bir durumda fazladan bir X kromozomu sadece vücut hücrelerinin bir kısmında bulunurken hücrelerin diğer kısmında normal bir kromozom seti vardır (46 XY / 47 XXY). Etkilenen kişilerin %3'ünde fazladan X kromozomları mevcuttur (48 XXXY, 48 XXYY; 49 XXXXY). Bundan sonraki kısımlarda 47 XXY kromozom setinden, yani asıl Klinefelter sendromundan bahsediyoruz.

Klinefelter sendromu nasıl teşhis edilir?

Klinefelter sendromunun fiziksel özellikleri; aşırı boy uzunluğuna kadar gidebilen ortalama üstü boy, testis hacminde azalma, vücut kılı miktarında azalma ve bazen meme bezinde genişleme şeklindedir. Genellikle kısırılık görülür. Klinefelter sendromu daha çok çocuk sahibi olamamanın tıbbi olarak açıklanması durumunda teşhis edilir. Ergenlik ve yetişkinlik döneminde hipofiz hormonları olan FSH ve LH seviyelerinin kandaki değerlerinin artışıyla birlikte düşük testosteron seviyeleri Klinefelter sendromuna işaret edebilir. Bununla birlikte Klinefelter sendromu, sadece kromozom analizi yapılarak güvenilir şekilde teşhis edilebilir. Bu muayene genellikle insanlar üstüne çalışan bir genetik laboratuvarında yapılır. Muayene için az miktarda kan örneği yeterlidir. Mozaik bir formun mevcut olup olmadığını belirlemek için oral mukoza sürüntüsü alınabilir. Sitogenetik laboratuvarında kan / oral mukoza hücrelerinden yararlanarak birkaç karyogram (kromozom setleri) oluşturulur. İncelenen hücrelerde fazladan bir X kromozomu varsa Klinefelter sendromu teşhisi konulur.

Bu sendrom ne zaman teşhis edilir?

Klinefelter sendromu günümüzde sadece etkilenen kişilerin yaklaşık %20-30'unda teşhis edilmektedir. Aksi düşünüldüğünde bu, etkilenen kişilerin %70'i ile 80'inin yaşamları boyunca fazladan bir X kromozomuna sahip olduklarını bilmedikleri anlamına gelir! Etkilenen kişilerin %20'si ile 30'unda bu sendrom yaklaşık %70 yetişkinlik döneminde, %20 gençlik döneminde ve yalnızca yaklaşık %7 ile 10 çocukluk döneminde teşhis edilmektedir.

Klinefelter sendromu doğumdan önce teşhis edilebilir mi?

Klinefelter sendromu, tesadüfen doğum öncesinde amniyotik sıvı ponksiyonu (gebeliğin 15.-18. haftasında) veya koryon villus örnekleme sırasında (gebeliğin 8.-12. haftasında) tespit edilebilir. Klinefelter sendromu doğum öncesinde ultrason taraması ile teşhis edilemez.

Klinefelter sendromu doğum öncesinde tesadüfen teşhis edilmesi durumunda, teşhisin kapsamını tam olarak tahmin edemedikleri için bu durum ilgili ebeveynler için büyük bir belirsizlik yaratabilir. Dolayısıyla vakit kaybetmeden bir uzmana (örn. üniversite hastanelerindeki insan genetiği enstitülerinde çalışan insan genetiği uzmanına) danışılmalıdır.

"Klinefelter" in doğum öncesinde teşhis edilmesi gebeliği sonlandırmayı gerektirir mi?

Klinefelter sendromlu erkeklerin çoğu normal bir yaşam sürer. Gebeliğin sonlandırılması etik açıdan sorunlu bir konudur. Etkilenen kişiler ve ebeveynler kürtajdan uzak durmayı tercih ederler. Almanya'daki Klinefelter sendromlu erkeklerin yaklaşık %70'inin kendilerinde fazladan bir X kromozomu olduğu hakkında herhangi bir fikri olmadığını belirtmek isteriz. Birçok hasta; pek göze çarpmayan şekilde, kendi yönettikleri bir yaşam sürer ve aralarında çok çeşitli meslek gruplarından kişiler vardır.

Semptomlar ve Eşlik Eden Hastalıklar

Klinefelter sendromunun semptomları nelerdir?

Klinefelter sendromlu genç ve yetişkin erkeklerde testisler az gelişmiştir, yani ortalamanın altındadır. Etkilenen kişilerdeki testis hacmi, genellikle 1 ile 3 ml'dir (yaklaşık olarak küçük birer bilye boyundadır). Testosteronun büyük kısmı testislerde üretildiği için Klinefelter sendromlu erkekler testosteron eksikliği yaşarlar. Testosteron çeşitli işlevlere sahiptir ve en önemli erkek seks hormonudur. Sperm oluşumu açısından önemlidir, libidoyu (cinsel arzu veya dürtü) düzenler; ancak yağ metabolizması, damar fonksiyonu, psikoloji, kırmızı kan hücrelerinin oluşumu, kemik metabolizması, saç ve kılların uzaması (özellikle sakallar, göğüsteki ve genital bölgedeki kıllar) gibi çok farklı alanlarda da öneme sahiptir. Bu nedenle testosteron eksikliği farklı organlarda / dokularda semptomlar görülmesine neden olabilir. Ancak bu semptomlar, Klinefelter sendromlu kişilerde çok farklı şekillerde ortaya çıkabilir. Testiküler az gelişmişlik ve testosteron eksikliğinin diğer önemli sonuçlarından biri de, az miktarda sperm üretme veya hiç sperm üretmemedir. Sonuç olarak Klinefelter sendromlu çoğu erkeğin menisinde çok az miktarda sperm bulunur (oligospermi) veya hiç bulunmaz (azospermi). Bu nedenle Klinefelter sendromlu erkeklerin büyük çoğunluğu kısırdır.

Testosteron eksikliğinde şu semptomlar görülebilir:

- » Aşırı boy uzunluğuna kadar gidebilen ortalama üstü boy uzunluğu
- » Spermatogenezde (sperm oluşumunda) azalma ve sonucunda kısırlık
- » Cinsel bozukluklar (libido kaybı, erektil disfonksiyon)
- » Sakalların seyrek çıkması
- » Kas kütlelerinde ve kas gücünde azalma
- » Yağ dağılımında farklılaşma (özellikle kalça bölgesinde yağ birikmesi), meme bezlerinde büyüme
- » Yorgunluk, uyku problemleri, isteksizlik, strese karşı hassasiyet artışı, dikkat eksikliği, özgüvende azalma, ruh halinde kötüleşme ve hatta depresyon gibi psikolojik semptomlar
- » Terleme atakları
- » Anemi
- » Kemik kaybı (osteoporoz)
- » Prostata büyümesi
- » Saç dökülmesi

Klinefelter sendromuna eşlik eden herhangi bir hastalık veya belirti var mıdır?

Evet. Toplumun geneline kıyasla Klinefelter sendromlu erkeklerde tip II diyabetes mellitus (yaşa bağlı diyabet), osteoporoz (kemik yoğunluğunda azalma), jinekoma (meme bezlerinde büyüme), depresyon, epilepsi ve tromboz oluşumu riski yüksektir. Klinefelter sendromlu erkeklerde meme kanseri riski, 46 XY kromozomlu erkeklere kıyasla 50 kat daha yüksektir, ancak yine de kadınlardaki normal riskin çok altındadır. Klinefelter sendromlu birçok erkeğe ömürleri boyunca teşhis konulmadığı için testosteron eksikliğinin tıbbi sonuçları genellikle ciddi düzeyde değildir. Bu, aynı zamanda Klinefelter sendromunun neden olduğu ciddi sağlık sorunlarının kuraldan ziyade istisna olduğunu göstermektedir.

Klinefelter sendromu ile bağlantılı olarak hangi psikolojik durumlar gözlemlenir?

Klinefelter sendromunda tıbbi bakımın ana odağı, genellikle testosteron eksikliği, kemik sağlığı veya üreme yeterliliği gibi fiziksel nitelikteki klinik konulardır. Bununla birlikte Klinefelter sendromunun huyu, kişiliği ve zihinsel sağlığı etkileyebileceğine dair kanıtlar da vardır.

Teorik açıdan bu noktada testosteron eksikliğinin beyin üzerindeki etkileri ile konulmuş bir teşhisin yarattığı psikolojik sonuçlar arasındaki ayrımı iyi yapmak önemlidir. Ancak pratikte bu ikisi her zaman kolayca ayırt edilemez. Diğer insanlara maruz kalınan damgalanma ve Klinefelter sendromlu erkeklerin geleceklerini planlarken çocuk sahibi olma arzusu olan bir aile kurmaları, bunun ise ancak ciddi düzeyde tıbbi çabalarla gerçekleşme ihtimali belirli bir risk faktörü oluşturmaktadır. Testosteron eksikliği de kendi başına ruh hali üzerinde etki yaratabilir.

Çocukluk ve ergenlik döneminde genellikle dikkat bozukluğu, bazen de dürtüsellik artışı (DEHB) olarak ortaya çıkar. Ayrıca dil ve konuşma bozuklukları, okuma ve / veya yazma ile ilgili sorunlar (okuma ve yazma bozuklukları) sıklıkla görülür. Bazı durumlarda mevcut dil ve konuşma bozukluklarının, beynin ilgili alanlarının gözle görülür şekilde farklı dışa vurumu sebebiyle daha iyi bir görsel kabiliyete sahip olduğuna dair göstergeler vardır. Bu da hedeflenen ilginin artması ve ayrıntılara özellikle ilgi gösterilmesi şeklinde yansır. Klinefelter sendromlu erkek çocukların bu

durumu çocukluk çağlarında bazen otistik davranışlar şeklinde ortaya çıkan davranışlarıyla fark edilir. Ancak bu davranışlar, otizm spektrum bozukluğunda olduğu kadar belirgin değildir. Bunlar temel olarak insanlardan uzak durma, akranlarla etkileşime daha az ilgi ve detaylara özel bir tutku gösterme şeklinde karakterize edilen davranışlardır.

Bazen KS'li genç ve yetişkin erkekler kararlılıkla hedeflerine ilerlemekte zorlanırlar ve motivasyonları azalır. Motivasyondaki bu azalma, eğitim - öğretim ve iş hayatlarında belirlenen hedeflere ulaşmaya çalışırken net şekilde fark edilebilir.

Ergenlikte ve yetişkinlikte depresyon yaygın olarak görülür. Daha ciddi akıl hastalıkları (örn. psikozlar), KS'li kişilerde toplumun genelinde görülenden biraz daha yaygın olabilir.

Mutluluğu ve ruh halini etkileyebilecek bir diğer faktör de başkalarıyla sosyal etkileşimdir. Bu konuyla ilgili olarak Klinefelter sendromlu erkeklerin bazen kendi ve diğer kişilerin duygularını doğru şekilde kavramada ve yorumlamada zorluk çektiği görülür. Dolayısıyla başkalarının özellikle nahoş veya sinir bozucu yüz ifadeleri ya da sen tonları pek doğru şekilde algılanmaz. Bu da bazen sosyal etkileşimde sorunlar yaratabilir, çünkü başkalarının ruh halini anlayamama ve böylece bunlara göre cevap verememe yanlış anlamalara ve kızgınlığa neden olabilir.

Tedavi**Kromozom anomalisi düzeltilebilir mi?**

Hayır. Mevcut XXY kromozom setini değiştirmenin imkanı yoktur.

Hormon tedavisi ile Klinefelter sendromunun semptomlarına nasıl karşı konulabilir?

Testosteron eksikliği, testosteron replasman tedavisi ile tedavi edilir. Seçeneklerden biri, karın bölgesine her sabah veya her akşam bir testosteron jeli sürmektir. Birçok hasta bu kullanım seçeneğinden çok memnun kalır, çünkü bu tedaviyle normal aralıktaki testosteron seviyelerine güvenilir şekilde ulaşılır. Diğer bir seçenek, testosteron flasteri kullanmaktır. Ancak, birçok hasta bu flasterleri kullanırken cilt tahrişi yaşadıklarını bildirirler. Başka bir tedavi seçeneği de, şırınga yardımıyla örneğin uyluk bölgesinden testosteron enantatin depo enjeksiyon yapılmasıdır. Normal testosteron seviyesini korumak için yılda 4 enjeksiyon yeterlidir. Bu enjeksiyonların dezavantajı, testosteronun yüksek konsantrasyonlarda olması ve birçok hasta tarafından rahatsız edici olarak bildirilen seviye dalgalanmaları yaşatmasıdır. Testosteron replasman tedavisine ergenlikten itibaren başlanmalıdır. Zamanlama ve doz; ergen kişi, ebeveynler ve doktorun birlikte yapacağı görüşmede kararlaştırılmalıdır. Klinefelter sendromunun teşhisi henüz ergenlikten sonra konulursa testosteron replasmanının bir an önce başlayabilmesi için her durumda endokrinoloji uzmanına danışılmalıdır. Bazı hastalar, testosteron replasmanına diğerlerinden daha net şekilde yanıt verirler.

Ayrıca Klinefelter sendromlu erkeklerde genellikle D vitamini eksikliği görülür. Bu nedenle gençlerde ve yetişkinlerde D vitamini seviyesi düzenli olarak kontrol edilmelidir. Özellikle "güneşsiz geçen" kış aylarında tedaviyi uygulayan doktora danışılarak D vitamini replasmanı (D vitamini tabletleri alınması) sağlanmalıdır. D vitamini replasmanı, kemik metabolizması için önemlidir.

Testosteron tedavisine başlanmazsa veya tıbbi anlaşma olmadan iptal edilirse neler olabilir?

Doktor tarafından testosteron tedavisine ne zaman başlanacağı doktor (örn. Endokrinolog) tarafından belirlenir ve düzenlenir. Tedavi mutlaka doktorun talimatlarına göre düzenli şekilde uygulanmalıdır. Klinefelter sendromlu genç veya yetişkin bir er-

keğin iyiliği için zamanında ve düzenli tedavi uygulamak önemlidir. Bir erkek çocuk tedavisini henüz kendi başına sürdüremiyorsa tedavinin sorunsuzca uygulanmasından ebeveynler olarak siz sorumlu olursunuz. Testosteron tedavisi doktor tarafından reçete edildiği şekilde uygulanmazsa, özellikle büyüme aşamasında sağlık açısından uzun vadede ciddi sonuçlara yol açabilir.

Testosteron tedavisi olmadan 46 XY kromozomlu erkeklere kıyasla cinsel arzu (libido) düşüktür. Testosteron beyni de etkilediği için bu hormonun eksikliği depresyonu ve diğer zihinsel sağlık sorunlarını da artırabilir. Ayrıca, Klinefelter sendromlu genç veya yetişkin bir erkeğin kemik metabolizması gibi diğer metabolik süreçler için de hormona ihtiyacı vardır.

Testosteron tedavisi öncesinde ve sırasında yapılması gereken önemli muayeneler nelerdir?

Testosteron tedavisine başlamadan önce endokrinologdan (hormon doktoru) görülmelidir. Endokrinolog tarafından kan örneği alınarak hormon değerleri ölçülür. Alınan örnekler daha sonra uygulanacak testosteron tedavisi için karşılaştırmalı değerler oluşturarak tedaviye yardımcı olur.

Testosteron tedavisine başladıktan sonra doktor, semptomların seyrini değerlendirmek ve olası yan etkileri belirlemek için tedavinin seyrini düzenli aralıklarla izleyecektir. Tüm ilaçlarda gibi testosteron replasmanının da yan etkileri olabilir, ancak bu yan etkiler herkeste görülmeyebilir. Örneğin kan değerlerinde değişiklikler veya prostatta büyüme meydana gelebilir. Bu nedenle doktor önce preparatın iyi şekilde tolere edilip edilmediğini ve her şeyden önce semptomların ortadan kalkıp kalkmadığını soracaktır. Prostat kontrolüne ek olarak düzenli olarak kan testleri (özellikle testosteron değerleri, kan değerleri, kan yağı ve kan şekeri değerleri, D vitamini seviyesi) yapılmalıdır. Testosteron tedavisi ömür boyu sürer ve verilen doz doktor tarafından zaman zaman değiştirilebilir.

Kemik yoğunluğu ölçümü nedir?

Kemik yoğunluğu ölçümü (osteodensitometri olarak da bilinir), bir kişinin kemik yoğunluğunun belirlenmesini mümkün kılan bir muayenedir. Testosteron eksikliği, kemik yoğunluğunda hafif veya ciddi düzeyde azalmaya (osteopeni / osteoporoz)

yol açabilir. Kemik yoğunluğunun azaldığı tespit edilen kişilerde kemiklerin kırılması riski artabilir. Düzenli egzersiz, normal D vitamini düzeyi, yeterli kalsiyum alımı ve düzenli testosteron tedavisi, kemik yoğunluğunu artırmak için önemli faktörlerdir. Teşhis konulduğu zaman ve süreç sırasında ara sıra kemik yoğunluğu ölçümü yapılmalıdır. Kemik yoğunluğu ölçümü hastanede, ortopedi kliniğinde veya radyolog kliniğinde yapılabilir. Tüm prosedür ağrısızdır ve yaklaşık on dakika sürer. Radyasyona maruziyet önemsiz düzeydedir.

Başka hangi önlemler alınabilir?

Ek olarak yapılan sportif faaliyetler, sadece kemik yoğunluğunu ve stabilitesini iyileştirmeye yardımcı olmakla kalmaz, aynı zamanda diğer tüm insanlarda olduğu gibi fiziksel ve zihinsel sağlık üzerinde de olumlu etkilere sahiptir. Duygusal zorlukları önlemek veya azaltmak üzere psikolojik destek almak etkilenen kişiler veya aile yakınları için yararlı olabilir. Meme bezlerinde genişleme (jinekoma) meydana gelirse cerrahi müdahale yapılabilir. Testis boyutundaki küçülme kişinin kendine duyduğu saygıyı veya öz güveni olumsuz etkiliyorsa testis implantasyonu düşünülebilir. Bu testis implantları yüksek düzeyde polimerize silikondan yapılmıştır. Bunların içerisinde jel bulunmaz ve implante edilmeleri kolaydır. Bunun maliyeti genellikle sağlık sigortası şirketleri tarafından karşılanır.

Psikotropik ilaçlar atomoksetin metilfenidat (ADD / DEHB ilacı) alırken nelere dikkat edilmelidir?

Klinefelter sendromunda sıklıkla, hiperaktiviteye eşlik eden veya hiperaktivite olmadan görülen dikkat eksikliği bozukluğu teşhisi konulur. Böyle bir durumda davranış terapisi yaklaşımlarına ek olarak psikotropik ilaçlar (genellikle uyarıcılar veya ADD / DEHB olarak da bilinen ilaçlar) da yardımcı olabilir.

Uygun teşhisin konulması, planlanması ve uygulanması için çocuk ve ergen psikiyatrisi ve psikoterapisi uzmanıyla iletişime geçilmesi önerilir. Dikkat bozukluğu, ilaçla tedavi edilirken takip muayeneleri ciddiye alınmalıdır.

Gelişim ve Okul Çağı

Doğumda görülen ve Klinefelter sendromuna işaret eden fiziksel özellikler var mıdır?

Klinefelter sendromlu erkek çocuklar genellikle doğumda oldukça normal bir gelişim gösterirler ve diğer gençlerden farklı değildirler. Aynı zamanda nadiren görülen inmemiş testis veya hipospadias (üretranın hatalı gelişimi), Klinefelter sendromuna işaret edebilir. Ancak Klinefelter sendromu olmayan çocuklarda da inmemiş testisler ve hipospadias görülebilir.

Klinefelter sendromlu çocukların hepsi aynı şekilde mi gelişir?

Klinefelter sendromlu erkek çocukların gelişimi hakkında genel bir açıklama yapılamaz. Bazı erkek çocukların gelişiminde pek dikkate değer bir şey olmasa da (etkilenen kişilerin çoğu belli olmadığı için) etkilenen kişilerin bazılarının öğrenim hayatlarında sorunlar ortaya çıkar (örn. konsantrasyon problemleri, öğrenme problemleri, okumada ve hecelemede bozukluklar, dürtüsellikte artış). Şu anda bu alt grupta görülen bu tür sorunların nedeni bilinmemektedir. Örneğin mevcut olan fazladan X kromozomunun baba veya anne kökeni tartışılmaktadır.

Klinefelter sendromlu bir çocuğun gelişimi nasıl olur?

Klinefelter sendromunun belirtileri çocuklukta pek belirgin değildir. 4 veya 5 yaşından itibaren özellikle bacaklarda görülen ve testosteron eksikliğinin bir sonucu olmayan boy artışı meydana gelebilir. Bu erkek çocuklar, diğerlerinden daha sakin ve pasif olabilirler. Kardeşlerine kıyasla asilik dönemi daha az belirgindir. Çocuklukta büyüme, akranlarından biraz daha hızlıdır ve yetişkinlikteki boyu toplumun genel ortalamasının biraz üzerindedir.

Hangi bilişsel bozukluklar ortaya çıkabilir?

Teşhisi erken yaşta konan çok sayıda erkek çocukta dil ve konuşma gelişiminde gecikme veya daha sonraki öğrenim hayatında zorlanmalar görülebilir. Okuma ve heceleme bozuklukları veya konsantrasyonda zorlanma ve motivasyon eksikliği sıklıkla görülür. Bu durumdaki çocuklara konuşma terapisi, mesleki terapi veya özel derslerle terapötik destek verilmesi önemlidir. Daha ciddi durumlarda kişinin okuldaki eksikliklerin telafi edilmesini talep etmek üzere öğretmenlerle de konuşulmalıdır.

Klinefelter sendromu teşhisi konulan çocuklar zihinsel engelli midir?

Almanya'da çocuklar ve ergenlerdeki zihinsel engellilik sıklığının yaklaşık %1,8 olduğu tahmin edilmektedir. Buna kıyasla Klinefelter sendromlu kişilerde zihinsel engellilik riski sadece biraz daha yüksektir. Özellikle nadir yapılara (48 XXY, 48 XYY; 49-XXXXY) sahip sendromdan etkilenen kişiler için engellilik olasılığı daha yüksektir ve bu risk her ilave X kromozomu ile birlikte artar. Mevcut bilgilere göre Klinefelter sendromlu erkek çocukların ve yetişkin erkeklerin büyük çoğunluğunun genel zekası, kardeşlerinin zeka seviyelerinin sadece biraz altındadır. Ancak dil ve konuşma performansında (sözel IQ) kısmi zayıflık nispeten yaygındır.

Hangi motor bozuklukları ortaya çıkabilir?

Klinefelter sendromlu bazı erkek çocuklarda motor gelişiminde hafif gecikme görülür. Oturma, emekleme ve yürüme biraz daha geç öğrenilir. Bazı yetişkin erkeklerde ise sakarlık görülebilir.

Oğlumun eğitiminden sorumlu kişileri Klinefelter sendromu hakkında bilgilendirmeli miyim?

Temel olarak ebeveynler anaokulu veya okul öğretmenlerini bu sendrom hakkında bilgilendirmek isteyip istemediklerine kendileri karar vermelidir. Çoğu öğretmen / eğitimcinin Klinefelter sendromuna aşina olmaması nedeniyle kendilerine sadece bu sendromdan bahsedilmesi bir şey yapmaları için yeterli olmayacaktır. Çocuğun gereksiz şekilde damgalanmaya maruz kalmaması için öğretmenleri en baştan bilgilendirmeyi önermiyoruz. Eğer çocuğunuzun önemli sorunlar yaşamasına neden olabilecek ciddi öğrenme problemleri boy gösterirse telafi talep etmek için öğretmenlerle güven ortamı oluşturarak konuşmanız gerekir.

Klinefelter sendromu ergenlik döneminde nasıl bir etkiye sahiptir?

Tedavi edilmediği takdirde Klinefelter sendromlu erkek çocuklarda ergenlik gecikebilir ve çocuğun ergenliği aynı yaştaki diğer erkek çocuklardan daha zor geçebilir. Belirgin düzeyde utangaçlık, güvensizlik, düşük libido ve erkeklik farkındalığının azalması zihinsel sorunlara ve toplumdan soyutlanmaya yol açabilir. Etkilenen kişile-

rin birçoğunda testosteron üretimi (eksik biçimde ilerleyen) ergenlik döneminde kaybolurken gerçek anlamda testosteron eksikliği etkilenen kişilerin çoğunda ancak otuzlu yaşlardayken görülür. Ergenlik döneminde testosteron eksikliğinin belirtileri, ses değişiminin hiç gerçekleşmemesi şeklinde olabilir. Klinefelter sendromlu erkeklerde penis normal boyutlara ulaşabilse de testisler genellikle küçük birer bilye boyutundadır. Testosteron eksikliğinden dolayı büyüme plaklarının büyümesi zamanla olması gerektiği gibi durmaz ve böylece etkilenen kişiler genellikle nispeten uzun bacaklarla ortalamanın üzerinde boya sahip olabilirler. Sakal çıkmaması veya sakalın az çıkması fark edilebilir düzeyde olur. Genital bölge ve koltuk altı kılları ortalamaya göre daha azdır.

Testosteron eksikliği östradiolde artışa yol açtığı için semptomdan etkilenen kişilerin yaklaşık %38'inde meme bezi genişlemesi (jinekomasti) görülür. Kaslar genellikle çok güçlü olur ve kalça bölgesinde yağ birikimi artar.

Büyüme plakları nedir ve bunların testosteron ile nasıl bir bağlantısı vardır?

İnsanlar kemikleri tamamen gelişmiş şekilde doğmazlar. Daha ziyade embriyonik gelişim sırasında merkezinde bir kemik çekirdeği içeren, çubuk şeklinde kırıkdak bir yapı gelişmiş olur. Kemik maddesi, bu birincil kemik çekirdeğinden yavaş yavaş kırıkdağın katman katman azalması ve aynı anda kemik oluşumu yoluyla oluşur. Daha sonra kan damarları kemiklerin uç bölgesine kadar (epifiz) filizlenir. Ardından epifiz bölgesinde ikinci (ikincil) bir kemik çekirdeği oluşur. Bu ikincil kemik çekirdekleri, genellikle ancak doğum sırasında epifiz boşluğunu doldurur.

Doğum sırasında kemik kalınlığındaki ve uzunluğundaki artış henüz tamamlanmamıştır. Eklem kırıkdağı ile kaplı epifizler ve kemik shaftı arasında kırıkdağlı bir boşluk olan epifiz plağı vardır. Kemiklerin uç kısımlarındaki bu plaktan itibaren kemik uzunluğu daha da artmaya başlar. Bu yüzden onlara büyüme plakları da denir. Yaş ilerledikçe diyafiz ve epifiz daha uzun ve daha güçlü hale gelir. Büyüme plakları yaklaşık olarak 20'li yaşlarda kemikleşmiş olur. Epifiz plağı kapandığı zaman uzama işlemi sonlanır.

Büyümenin kendisi, büyüme hormonu olan STH (somatotropik hormon) tarafından kontrol edilir. Bu hormon, ergenliğin sonuna kadar vücutta salınmaya devam eder. Büyüme hormonunun, seks hormonları olan testosteron ve östrojen ile bir araya gelmesi ergenliğin başlangıcında hızla büyümeye açar. Büyüme hormonundaki hormon seviyesinin azalması ile bu süreç yavaşlar. Son olarak büyüme plakları ince bir çizgi oluşturacak şekilde birbirine yaklaşır.

Büyüme durmazsa bunun nedeni, ergen kişinin az miktarda testosteron üretmesi olabilir. Klinefelter sendromu konusunda uzmanlaşmış doktorlar, boy artışının mevcut boya oranının yüzdesel olarak ne kadar olacağını erken bir aşamada değerlendirebilirler. Ergenlik döneminde testosteronun erkenden verilmesi, kemiklerin büyüme plaklarının erken kapanmasına yardımcı olur ve aslında ulaşılması mümkün olan boya ulaşılamaz.

Bunun çarpık dişlerle bir bağlantısı var mıdır?

Diş anomalileri genetik bir hastalığın teşhisine yönelik gösterge oluşturabilir. Klinefelter sendromlu erkek çocuklarda anormal diş ve çene semptomları daha sık görülmektedir. Bir erkek çocukta taurodontizm varsa Klinefelter sendromu olasılığı da yüksektir. Diş hekimlerine bu konuda büyük bir sorumluluk düşmektedir. Diş değerlendirmesi sanıldığından daha önemlidir, çünkü bu sayede teşhis konulmamış Klinefelter sendromlu erkeklerin sayısının azalmasını sağlar.

Evlilik, Cinsellik ve Çocuk Sahibi Olma İsteği

Klinefelter sendromunun ilk cinsel deneyimler üzerindeki etkisi nedir?

Klinefelter sendromu, genç erkeklerde testosteron seviyelerinin düşmesine neden olur. Testosterondaki bu azalma bir yandan karşı cinsle yönelik utangaçlık hissine yol açabilir, ayrıca libidoyu (cinsel istek) da azaltabilir. Genel itibarıyla cinsel performans (güç) azalır ve sıklıkla erektil disfonksiyon (erekte olamama veya ereksiyonu sürdürememe) ortaya çıkar. Bu nedenle genç erkeklerin cinsel gelişimlerinde Klinefelter sendromundan etkilenme eğilimi gösterirler. Klinefelter sendromunun teşhisi cinsel yönelimi hiçbir şekilde etkilemez. Testosteron tedavisi genellikle libidoda ve cinsel güçte artışa yol açar.

Klinefelter sendromlu erkeklerin ilişki yaşaması ve evlenmesi mümkün müdür?

Klinefelter sendromlu erkekler, karşı cinsle mutlu birliktelikler kurabilir ve elbette evlenebilirler. Kurdukları birliktelik veya evliliklerin Klinefelter sendromu olmayan erkeklerle kıyasla daha iyi ya da daha kötü olduğu söylenemez. Ancak çocuk sahibi olma arzusunun yerine getirilememesi ilişki üzerinde yük oluşturabilir. Almanya'daki çiftlerin yaklaşık %15'i istemedikleri halde çocuk sahibi olamamaktadırlar ve aynı durumda çok sayıda çift vardır. Psikolojik danışma merkezleri ve doğurganlık merkezleri de dahil olmak üzere çeşitli destek imkanları mevcuttur.

Oğlumda veya bende kısırlık var mı?

Klasik Klinefelter sendromlu erkeklerde çoğunlukla (>%90) azospermi görüldüğü için, yani menilerinde sperm bulunmadığı için kısırdırlar. Bilimsel bilgilere göre yaklaşık olarak 12-14 yaşlarındaki Klinefelter sendromlu erkek çocuklarda spermatogenez olasılığı hala mevcuttur, böylece menilerinde hala bir miktar sperm mevcut olabilir (oligospermi).

Ek olarak 46 XY / 47 XXY mozaik formda kromozoma sahip erkeklerin menisinde bir miktar sperm bulunması olasılığı daha yüksektir. Kişide azospermi olup olmadığı üroloji uzmanı tarafından yapılacak muayene (spermiogram) sonucunda belirlenir.

Spermiyogram nedir?

Menide (sperma) sperm olup olmadığını ve ne miktarda sperm olduğunu ortaya çıkarmak için spermiogram uygulanır. Bu muayene bir ürolojik kliniğinde yapılır. Bu konuda tavsiye almak isteyen kişi, kilitleyebileceği tek kişilik bir odada mastürbasyon yaparak meni örneği vermeli ve daha sonra laboratuvarı menide sperm olup olmadığını incelenmelidir. Oligospermi spermin az miktarda bulunması, azospermi ise hiç sperm bulunmaması anlamına gelir.

Klinefelter sendromlu erkeklerin yine de biyolojik çocukları olabilir mi?

Yeni tıbbi üreme yöntemleri, özellikle de intrasitoplazmik sperm enjeksiyonu (ICSI) yöntemi ve daha önce uygulanan sperm ekstraksiyonu (TESE) ile Klinefelter sendromlu erkeklerin çocuk sahibi olabilmelerini sağlamıştır. Ama yine de eldeki sayılar, Klinefelter sendromunda başarı şansının genel olarak değerlendirmesine izin vermeyecek kadar azdır.

Testiküler Sperm Ekstraksiyonu (TESE) nedir?

Etkilenen kişilerin çoğunun menisinde sperm olmamasına rağmen testiküler dokuda fonksiyonel sperm mevcut olabilir. TESE (testis sperm ekstraksiyonunun kısaltması) veya Mikro TESE, genellikle genel anestezi uygulanarak yapılan testis cerrahisidir. Bu operasyonda testisten çok küçük doku örnekleri (testis biyopsileri) alınır ve sonra mikroskop kullanılarak sperm mevcudiyeti açısından incelenir. Sperm bulunması durumunda bu sperm -196°C'de dondurularak saklanır ve daha sonra intrasitoplazmik sperm enjeksiyonu (ICSI) yöntemi ile aile planlaması için kullanılabilir. ICSI, çözdürülmüş bir sperm hücresinin laboratuvar incelemesine alınan kişinin eşinin daha önce alınmış yumurtasına doğrudan enjekte edildiği yapay bir döleme yöntemidir. Bu suni dölemeden sonra döllenmiş yumurta partnerin rahmine yerleştirilir. Bu yapay olarak döllenmiş yumurta hücresi, rahme normal şekilde döllenmiş bir yumurta hücresi gibi tutunursa gebelik başlar. Ancak günümüzde sadece her 4-5 kişide bir kişiye yapılan ICSI implantasyonu girişimi başarılı olmuştur.

TESE'de nelere dikkat edilmelidir?

TESE ihtimali, ebeveynlere ve erkek çocuklara olabildiğince erken yaşta açıklanmalıdır, çünkü yaş ilerlememişken ve kişinin kendi testosteron üretiminden faydalana-

labiliyorken bu tür bir cerrahi önlem daha başarılı olabilir. TESE uygulaması mutlaka testosteron tedavisine başlamadan önce gerçekleştirilmelidir, çünkü testosteron tedavisi sperm üretimini durdurur ve bu nedenle menide sperm bulunma şansı azalır. Çoğu erkek çocuk, henüz çocuk sahibi olmayı düşünemeyecek kadar küçük olduğundan ebeveynler öngörülü davranmalı ve yaş ilerlemekte olan oğullarının geleceğini düşünerek hareket etmeli, çocuğuna konuyla ilgili mutlaka bilgi vermeli ve konuyu anlamasını sağlamalıdır. TESE'nin erken yaşta uygulanması sayesinde oğlunun gelecekte kendi biyolojik çocuğunun babası olabileceği şansı artar. Oğlunuz büyüdüğünde dondurulmuş spermin ICSI için kullanılıp kullanılmayacağına karar verilebilir. Böylece ebeveynler, oğullarının yetişkinlik dönemi üzerinde ciddi etkileri olacak önemli bir karar almış olurlar. Yetişkinlik çağında TESE uygulamasında başarı şansı önemli ölçüde daha düşüktür, ancak çocuk sahibi olmak isteniyorsa yine de uzman bir doktora danışılabilir.

TESE / ICSI uygulamasının masrafları kimin tarafından karşılanır?

Genellikle TESE (veya Mikro TESE) yasal sağlık sigortası şirketleri tarafından üstlenilir. Ancak ödeyeceğiniz pay yine de 500-1.000 Euro arasında olur. Yasal sağlık sigortası şirketlerinin çoğu 3 adet ICSI tedavisinin yaklaşık %50'sini karşılarlarken tedavinin %100'ünü karşılayan bazı sağlık sigortası şirketleri de vardır.

Klinefelter sendromlu erkeklerin biyolojik oğullarında da Klinefelter sendromu görülür mü?

Son çalışmalar (örn. Greco ve ark. Hum Reprod, 2013), Klinefelter sendromlu erkeklerin biyolojik çocuklarının fazladan bir X kromozomuna sahip olmadıklarını (TESE yoluyla alınan meni örneği sonucunda) ve bu nedenle Klinefelter sendromlu olmadıklarını göstermektedir. Bu alandaki araştırmalar henüz başlangıç aşamasında olduğu ve vaka sayısı nispeten az olduğu için şu anda genel geçer bilgiler sağlanamamaktadır.

Çocuk sahibi olma isteğini karşılayabilecek alternatifler var mıdır?

Meniden veya TESE yoluyla fonksiyonel sperm hücreleri elde edilemezse biyolojik çocuk sahibi olma olasılığı yoktur. Bununla birlikte çocuk sahibi olma arzusunun yeri-

ne getirmek için alternatif yöntemler mevcuttur. Örneğin eşten alınan yumurtanın donör sperm (yabancı sperm) ile döllenmesi mümkündür. Bu yöntem, aynı zamanda üreme sağlığı merkezlerinde gerçekleştirilen yapay bir üreme yöntemidir. Ayrıca evlat edinme veya manevi evlat kabullenme ihtimalleri de mevcuttur.

Görüşler

Bunu oğluma ne zaman ve nasıl açıklamalıyım?

Birçok ebeveyn, oğullarına Klinefelter sendromu olduğunu nasıl ve ne zaman açıklaması gerektiğini pek bilmez. Erken çocukluk döneminde mi, okul çağında mı, yoksa ergenliğe girişte mi? Tecrübelerimize dayanarak ifade ediyoruz: Oğlunuzla bu konuları ne kadar erken konuşursanız, onunla o kadar doğal bir ilişki kurabilirsiniz ve dolayısıyla böyle bir durumun üstesinden gelmek daha az zahmetli hale gelir. Tabii ki erkek çocuğun yaşı ve olgunluk düzeyi dikkate alınarak onunla konuşulmalıdır. Aşağıda yer alan ve deneyimli bir doktorun erkek çocuklara (12 ila 15 yaşları arasında) özel durumlarını hassas bir şekilde anlatmak için kendi kliniğinde kullandığı mektup size yardımcı olabilir. Bu katkıyı doğrudan Schorpp Bey'e yapan Dr. Achim Wüsthof'a teşekkür ediyoruz.

Sevgili Max, kan testlerinin sonuçlarını bugün laboratuvarından teslim aldım. Artık sana testislerinin ve penisinin neden arkadaşlarınınkinden daha küçük olduğunu açıklayabilirim. Vücudundaki hücrelerde her 500 erkekte bir görülen şekilde farklı bir özellik var. Sende Klinefelter sendromu olduğunu teşhis ettik. Bu sendrom "Klinefelter" olarak telaffuz edilir ve bazı erkeklerin testislerinde yeterli büyüme gerçekleşmediğini ortaya çıkaran Kuzey Amerikalı bir doktorun adıdır. Daha sonra diğer araştırmacılar, bu kişilerde fazladan bir X kromozomu olduğunu keşfetmişlerdir.

Bu ne anlama gelir? Vücudumuz, tuğlalardan yapılmış bir ev gibi milyonlarca hücreden oluşur. Beyaz kan hücrelerinden kas liflerine kadar vücuttaki her bir hücrenin, yani kromozomların belli bir yapısal planı vardır. Bu genlerde gözlerin mavi veya kahverengi olup olmayacağı, burnun sivri veya kavisli olup olmayacağı, kişinin kel kalıp kalmayacağı hakkında genetik bilgiler bulunur. Her hücrede X ve Y adı verilen iki cinsiyet kromozomu bulunan 46 kromozom vardır.

Bir bebeğin oluşumu sırasında tüm kromozomlarının yarısı anneden, diğer yarısı ise babadan gelir. Erkeklerin sperm hücrelerinde X veya Y kromozomları vardır, anne yumurta hücresinde her zaman sadece X kromozomu vardır. Babadan gelen X kromozomu, annedeki X kromozomu ile bir araya geldiğinde kız; X ve Y kromozomları bir araya geldiğinde ise erkek dünyaya gelir. Ancak istisnai durumlarda 47 XXY şeklinde üç cinsiyet kromozomu bir araya gelir ve Klinefelter sendromlu bir erkeğin dünyaya gelmesine sebep olur.

Fazladan bir X kromozomu olan bir erkek, 46 XY kromozom seti olana kıyasla daha fazla "dişi" değildir. Ayrıca, bu kromozomun getirdiği özellikler de sizi hasta etmez ve bu şekilde de 100 yaşına kadar yaşayabilirsiniz. Klinefelter sendromlu bazı erkek çocuklar konuşmayı biraz daha geç öğrenirler ve okul hayatı onlar için o kadar kolay değildir. Ancak çoğunda genellikle uzun boylu olmalarının haricinde hiçbir değişiklik fark edilmez.

Bununla birlikte tüm Klinefelter sendromlu genç erkeklerin sorun yaşadığı konu ise testis gelişimi sorunudur. Genellikle testisler, ergenliğin başlangıcı olan 11, 12 veya 13 yaşında büyümeye başlar. Testisler vücudu dönüştüren erkek seks hormonu olan testosteron üretir. Böylece genital bölgede, koltuk altlarında ve yüzde kıllar uzar, penis büyür ve ses kalınlaşır. Bununla birlikte testislerde üreme için sperm hücreleri oluşur.

Klinefelter sendromlu birçok erkek çocuk, başta yeterli testosteronu ürettikleri için fiziksel açıdan akranlarından neredeyse hiçbir farklılık göstermez. Ancak testisler küçük kalır ve bazen penis de çok yavaş gelişir. Bazı kişilerin meme bezlerinde şişme görülür. Sevgili Max, sen de zaten bu nedenlerle bana geldin.

47 XXY Klinefelter kromozom setine sahip olduğunu ve testosteron seviyenin biraz düşük olduğunu belirledik. Bu yüzden bir testosteron tedavisine başlamanı tavsiye etmek istiyorum. Bu tedavi vücuduna şırıngayla sıvı enjekte edilerek, jel sürülerek, flaster veya kapsül yardımıyla uygulanabilir. Bu tedavi yöntemleri sayesinde ergenlik gelişimini normalleştirebiliriz.

Ne yazık ki tedavi edemediğimiz tek şey testis bozukluğudur. Testislerin büyük ihtimalle sperm hücresi üretecek kapasiteye sahip değil. Gelecekte kendi biyolojik çocuğuna sahip olamayacak olmanın hoş bir durum olmadığını çok iyi tahmin edebiliyorum. Ancak belki de o zamana kadar tıbbi araştırmalar ilerler ve bu soruna daha farklı çözümler bulunur. Günümüzde bile bazı erkek çocuklardan birkaç sperm hücresi alınıyor ve bu hücreler daha sonra çocuk sahibi oluncaya kadar özel dondurucularda saklanabiliyor.

Testosteron tedavisi bu sperm hücrelerine zarar verir ve bu nedenle bu tür hücrelerin oluşup oluşmadığının araştırılması hormon tedavisinden önce yapılmalıdır. Testosteron yardımıyla ergenlik senin için kesinlikle tamamen normal şekilde geçecektir. Penisin büyüyecek, bir kız arkadaşın olabilecek ve onunla seks yapabileceksin. Küçük testislere sahip

olmak dışında diğer genç erkeklerden farklı olmayacaksınız. Tedavinin amacı bu ve tedavi kesinlikle işe yarıyor. Sana bunun sözünü verebilirim. Bununla ilgili sormak istediğin herhangi bir şey olursa bunu bir sonraki uygulama randevumuzda ayrıntılı olarak görüşebiliriz. O zamana kadar kendine iyi bak. Doktorun Dr. Achim Wüsthof, Hamburg Endokrinoloji Merkezi

Doğru doktoru nasıl bulabilirim?

Çocuklukta Klinefelter sendromuna dair ilk şüphe, genellikle çocuk doktoru tarafından ortaya atılır. Bir insan genetiği uzmanı (genetik hastalıklar alanında uzman doktor), kromozom analizinden yararlanarak Klinefelter sendromunu teşhis eder. Tedavinin başarıyla gerçekleşmesi için uzmanlar tarafından uygulanması tavsiye edilir. Tedavi disiplinlerarası şekilde gerçekleşir (tedavide çeşitli tıp uzmanlıkları yer alır). Endokrinologlar (hormon doktorları) testosteron değerlerini düzenli aralıklarla kontrol eder ve testosteron replasman tedavisi için en doğru kişilerdir. Ürologlar (idrar organları ve erkek genital organlarıyla ilgilenen doktorlar); prostat, testis ve TESE muayeneleri gerçekleştirirler. Her iki durumda da çocuklar ve ergenlerle ilgili uzmanlar bulunur. Buna ilaveten bazı durumlarda psikoterapistlerden destek almak, teşhisin psikolojik olarak kabulüne yardımcı olmak adına tedavi için iyi bir tamamlayıcıdır. Daha ciddi düzeyde dikkat veya öğrenme sorunları varsa veya çocukluk ve ergenlik dönemlerinde psikolojik bozukluklar ortaya çıkarsa çocuk ve ergen psikiyatrisi ve psikoterapisi alanında uzman bir doktora başvurulması önerilir.

Destek Merkezleri

Çocuk ve ergenlere yönelik endokrinologlar

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

Yetişkin endokrinologları

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

Konuşma terapistleri

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

Çocuk ve ergen psikiyatrisi, psikosomatik tıp ve psikoterapi

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

İnsan genetiği uzmanları

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

Ürologlar

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

Üreme sağlığı merkezleri

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

Terimler Sözlüğü

Üroloji, androloji, endokrinoloji, genetik ve üreme tıp alanlarından tıbbi terimler

A

Adipozite

Adipozite, ciddi veya patolojik obezite anlamına gelir. WHO sağlık kuruluşuna göre insanların vücut kitle indeksi (BMI) 30 kg/m²'nin üzerinde olduğunda adipozite söz konusudur. BMI'yi hesaplamak için kendi vücut ağırlığınızı boyunuzun karesine bölmeniz gerekir (ağırlık / yükseklik²). Genetik faktörlerin yanı sıra aşırı yeme ve hareket eksikliği obezitenin gelişiminde önemli rol oynar.

Amniyosentez

Amniyosentez, amniyotik sıvı muayenesidir. Amniyotik sıvı muayenesi, gelişmekte olan fetüste (doğmamış çocuk) genetik bir hastalığı tespit etmeyi veya bu hastalığı ihtimallerden kaldırmayı mümkün kılan invaziv bir prenatal teşhis şeklidir. Amniyosentez ayrıca trizomi ve monozomileri de tespit edebilir. Şırınga yardımıyla bir miktar amniyotik sıvı alınır ve doğmamış çocuğun genomu bu amniyotik sıvıdan izole edilmesinin ardından incelenebilir.

Anamnez

Hastanın tıbbi geçmişini ifade eder. Hastanın geçmişteki tüm hastalıkları ve operasyonlarını içerir. Kişinin alkol ve sigara tüketimi hakkında da bilgi alınır.

Androjenler

Erkek seks hormonlarına "androjenler" adı verilir. Birçok farklı androjen vardır ve bunların arasında en önemlisi testosterondur. Androjenler erkek cinsel özelliklerinin gelişiminde önemli bir rol oynar. Ayrıca örn. sakalların uzaması, vücut kıllarının çıkması ve sesin değişmesi gibi ikincil cinsel özelliklerin ortaya çıkmasını sağlar. Androjenler adrenal kortekste ve testislerde oluşur.

Androloji

Androloji, erkeklerin üreme işlevleri ve bozukluklarıyla ilgilenen uzmanlık alanıdır. Bu nedenle androloji, erkekler için tüm hastalıkların (örn. erektil disfonksiyon, penis hastalıkları) araştırılmasıyla ve tedavi edilmesiyle ilgilidir. Androloji, jinekolojinin erkeklerle ilgilenilen versiyonudur.

B

Anöploidi

Anöploidi, olağan kromozom setine ek olarak fazladan tekli kromozomların bulunduğu veya kromozomların eksik olduğu sayısal bir kromozom sapmasıdır. Klinefelter sendromuna cinsiyet kromozomlarında ortaya çıkan anöploidi neden olur.

Azospermi

Azospermi, menide (sperma) sperm bulunmadığı anlamına gelir.

Barr gövdesi

Kadınlar genellikle biri devre dışı bırakılan iki adet X kromozomuna sahiptir. Devre dışı bırakılan X kromozomu, hücrelerde Barr gövdeleri şeklinde tespit edilebilir. X kromozomunun devre dışı bırakılması, embriyonik aşamada erken dönemde gerçekleşir. Bu nedenle "inaktive edilmiş X" kromozomundaki genlerin büyük kısmı kullanılmamaktadır. Bu normal bir durumdur. Klinefelter sendromlu erkeklerde her hücrede iki X kromozomundan biri "kapatılır".

Biyopsi

Doku örneği alma anlamına gelir.

Bölünmeme

Hücrelerin ayrılmaması anlamına gelir. İki kromozomun veya kardeş kromatitlerin doğru şekilde ayrılmadığı mayoz bölünme hatasıdır. Sonuçta anöploidi (bkz. anöploidi) şeklinde kromozom sayısında sapma ortaya çıkar. Bölünmeme, rastlantı sonucu ortaya çıkar ve hem erkeklerde hem de kadınlarda görülür.

Dijital rektal muayene (DRU)

DRU; rektumun (rektum) ve bitişiğindeki organların, özellikle de prostatın parmaklarla muayene edilmesidir. Prostat ve rektal hastalıklara yönelik ilk ipuçlarının alınmasını sağlar. Yapılan muayene basit, hızlı ve ağrısızdır.

Diploit

Bir kromozom seti kopyalanmış durumdaysa bu sete "diploit" denir. Çoğu çok hücreli organizmada (ve insanlarda) vücuttaki hücrelerin çoğunda diploit bir kromozom seti bulunur. Bunun basit bir versiyonu meydana gelirse bu kromozom

setine “haploit” denir. İnsanlarda sadece gametler (yumurta ve sperm hücreleri gibi üremede kullanılan hücreler) haploittir.

“D” Vitamini

“D” vitamini yağda çözünen bir vitamindir ve kandaki kalsiyum seviyelerini düzenlemede önemli rol oynar. Bu nedenle kemik metabolizmasında işleve sahiptir. Cildimize ulaşan güneş ışıkları sayesinde vücudumuzda D vitamini üretilir. Klinefelter sendromlu erkeklerde genellikle D vitamini eksikliği görülür. Bu nedenle gençlerde ve yetişkinlerde D vitamini seviyesi düzenli olarak kontrol edilmelidir. Özellikle “güneşsiz geçen” kış aylarında tedaviyi uygulayan doktora danışılarak D vitamini replasmanı (D vitamini tabletleri alınması) sağlanmalıdır. D vitamini replasmanı, kemik metabolizması için önemlidir.

Döllenme

Sperm ve yumurtanın birleşmesini ifade eder. Böylece bir zigot meydana gelir.

Embriyo

Bir yumurta hücresi, bir sperm hücresi tarafından döllenip ardından bölündüğünde “embriyo” olarak adlandırılır. Kullanılan bu ifade gebeliğin üçüncü ayının sonuna kadar geçerlidir. Bundan sonraki süreçte fetüs veya fötüs olarak ifade edilir.

Endokrinolog / Endokrinoloji

Endokrinoloji, endokrin bezlerinin incelendiği daldır. Bu bezler arasında örn. tiroid bezi, pankreas veya adrenal bezler bulunur.

Fenotip

Dış görünüş olarak da adlandırılan fenotip, genetikte bir organizmanın tüm özelliklerini tanımlar. Fenotip, kalıtsal ve çevresel faktörlerin etkileşimi ile belirlenir.

FISH

Floresan in-situ hibridizasyon (FISH), bazı kromozom bölümlerinin floresan kesitlerinin görüntülenmesine yarayan sitogenetik bir yöntemdir. Bu yöntem genetikyenler tarafından uygulanır. Yapılan analiz sayesinde kromozom setindeki yapısal değişiklikler görülür.

Folikül

İçlerinde yumurta hücreleri bulunan sıvı dolu yumurta keseleridir. Foliküller yumurtalıkta olgunlaşır.

Folikül ponksiyonu

Ultrasonla izleme yapılırken kanül ile vajinal duvardan girilerek yumurtaları alma işlemidir. Genellikle kısa süreli anestezi gerektirir.

Frajil X sendromu

Frajil X sendromu, insanlarda görülen bir genom mutasyonudur. Hücrelerdeki kromozom seti, iki X kromozomu yerine üç (üçlü X sendromu) ile sekiz X kromozomundan oluşur. Böyle bir sapmanın görülme sıklığı 1000’de 1’dir.

FSH

Folikül uyarıcı hormon (FSH), hem erkeklerde hem de kadınlarda ön hipofiz lobunda (hipofiz bezinin ön lobunda) üretilen bir seks hormonudur. Kadınlarda FSH, yumurtalıkta yumurta keselerinin olgunlaşmasına neden olur ve yumurtanın olgunlaşmış halinden yumurtlamaya kadar olan sürece yardımcı olur. Erkeklerde FSH, sperm oluşumunda uyarıcıdır (spermatogenez).

Gonadlar

Gamet veya seks bezi olarak da adlandırılan bir gonad, bazı seks hormonlarının ve mikrop hücrelerinin oluşturulduğu seks organıdır. Erkek cinsiyetinin gonadlarına testis, kadın cinsiyetinin gonadlarına yumurtalık denir.

Habitus

Görünüm, görünüş, yapı anlamına gelir.

Hematokrit

Hematokrit, kan hacmindeki hücresel bileşenlerin oranını ifade eder. Kanın akışkanlığını tanımlar ve yüzdesel bir değer olarak belirtilir. Normal değerler, erkeklerde yaklaşık %46, kadınlarda ise yaklaşık %41’dir.

Hematokrit artarsa kan daha yoğun hale gelir ve daha yavaş akar.

Artması durumunda tromboz (kan pıhtıları) gelişimi riski artar. Hematokritin

%95’inden fazlası kırmızı kan hücrelerinden oluşturur. Beyaz kan hücreleri ve trombositler, hematokritin sadece küçük bir kısmını oluşturur.

Hemoglobin

Hemoglobin, kırmızı kan hücrelerinde (eritrositler) bulunan, oksijen taşımada önemli rol oynayan ve demir içeren bir protein kompleksidir. Ayrıca kana kırmızı rengini verir.

Hipofiz bezi

Hipofiz bezi (hipofiz); beyin alt tarafında bulunan, çeşitli hormonların salınması yoluyla çeşitli vücut fonksiyonlarının kontrolünde yer alan bezelye büyüklüğünde bir bezdir. Hipofizden salgılanan hormonlar, bağımsız hormon üretimi için akış yönündeki bezleri (örn. tiroid bezi veya adrenal bez) uyarır.

Hipogonadizm

Hipogonadizm, testis gibi gonadların genellikle normalden düşük şekilde işlev göstermesi anlamına gelir. Bozukluğun nerede meydana geldiğine bağlı olarak birincil (testis veya yumurtalık bozukluğu), ikincil (hipofizle ilgili bozukluk) ve üçüncül hipogonadizm (hipotalamik ile ilgili bozukluk) arasında ayrım yapılır.

ICSI

İntra-sitoplazmik sperm enjeksiyonu veya kısaca ICSI, suni döllenme yöntemidir. Bu yöntemde erkek sperm hücresi, bir yumurta hücresinin sitoplazmasına (ooplazma) doğrudan aktarılır.

IVF

In-vitro fertilizasyonda (Latince “camda döllenme” anlamına gelir) yumurta ve spermin döllenmesi kadın vücudunda değil, laboratuvarında “yapay olarak” gerçekleşir. Suni döllenme için yaygın bir yöntemdir.

İnsan genetiği

İnsan genetiğinin konuları konjenital veya kalıtsal hastalıklardır. Örneğin çeşitli genetik kalıtsal hastalıkların insan genetiği danışmanlığı ile doğum öncesi ve doğum sonrası dönemlerde genetik analizini yapmak, insan genetiği enstitüsünün görevleri arasındadır.

İdiyopatik

Belirgin bir neden bulunmaması anlamına gelir. Örneğin, idiyopatik hipogonadizm: Hipogonadizmin mevcut olduğu görülmüş, ancak tıbbi muayenelere rağmen asıl neden tespit edilememiştir.

İktidarsızlık

İktidarsızlık kelimesi, üç işlev bozukluğu için kullanılan temel bir terimdir:

1. Erekte olamama veya ereksiyonu yeterince uzun süre koruyamama (erektil disfonksiyon)
2. Boşalamama (anejakülasyon)
3. Kesintisiz ereksiyona rağmen çocuk sahibi olamama (İmpotentia generandi)

İnfertilite

Kısırlık

İnseminasyon

İnseminasyon, erkeğin menisinin kadının genital yoluna aktarılması anlamına gelir. Yaygın bir suni döllenme şeklidir.

İyi huylu prostat hiperplazisi (BPH)

Prostatın iyi huylu şekilde büyümesidir.

Jinekomasti

Jinekomasti, erkek meme bezlerinin tek veya çift taraflı olarak genişlemesidir. Fazla meme dokusu “mastektomi” adı verilen cerrahi bir prosedürle çıkarılabilir.

Karyogram

Karyogram, bir hücredeki tüm kromozomların düzenli bir gösterimidir. Kromozomlar; boyut, sentromer pozisyon ve bant paterni gibi morfolojik özelliklerine göre sıralanırlar. Karyogramlar; karyotipi, yani bir bireyin kromozom konfigürasyonunu belirlemek için oluşturulur.

Klinefelter sendromu

Klinefelter sendromu, kromozom sayılarında anormallikler (kromozom sayısında sapma) ile ortaya çıkar ve erkeklerde fazladan bir X kromozomu olmasıyla karakterize edilir.

rize edilir. Klinefelter sendromunun yaklaşık 500 ila 1000 kişide bir görülme ihtimali vardır ve nadir değildir. Erkek cinsinde en sık görülen genetik bozukluktur. Sadece Almanya’da 41.000 ila 82.000 genç veya yetişkin erkekte fazladan bir X kromozomu bulunur.

Kriyoprezervasyon

Kriyoprezervasyon; hücrelerin veya dokuların sıvı azot içinde dondurularak saklanması anlamına gelir. Bu yöntemle spermeler yıllarca saklanabilir ve böylece gerekirse ICSI tedavisi gibi bir suni dölleme tedavisi için çözülebilir.

Kriptorflidizm (inmemiş testis)

İnmemiş testis (kriptorflidizm), iki testisten birinin doğum anında skrotumda olmaması anlamına gelir. Ürogenital sistemde en sık görülen anomalidir.

LH (luteinize edici hormon)

Luteinize edici hormon hipofiz bezinde salgılanır ve üremede önemli rol oynayan hormonlardan biridir. Kadınlarda yumurtlamayı ve korpus luteum oluşumunu destekler. Erkeklerde sperm oluşumunu kontrol eder.

Mayoz bölünme

Mayoz bölünme, bir diploit hücreden (çift kromozom setli hücre), haploit (tekli) kromozom setine sahip dört yavru hücrenin meydana geldiği çekirdek ve hücre bölünmesi biçimidir. Mayoz bölünme sonucunda kromozom seti ikiye bölünür. Bu işlem, seks hücreleri (sperm ve yumurta hücreleri) için gereklidir. Yumurta ve sperm döllendiğinde tekrar tam bir kromozom seti oluşur.

Metabolik sendrom

Metabolik sendrom ayrı bir hastalık değil, çeşitli hastalıkların ve kardiyovasküler hastalıklar için risk faktörlerinin bir kombinasyonudur. Metabolik sendromlarla birlikte genellikle bu semptomlar görülür: aşırı kilo (obezite), yağ metabolizması bozuklukları, yüksek tansiyon, kan şekeri artışı veya tip II diabetes mellitus. Metabolik bir sendromun ortaya çıkmasına sebep olan ana faktörler, hareket eksikliği ve yüksek kalorili beslenmedir.

Monozomi

Monozomi, kromozom setinde bir diploit (çift) kromozomun eksik olduğu bir genom mutasyonu (anöploidi) şeklindedir. Örneğin Turner sendromu bir monozomidir. Normal dişi karyotipi (46 XX) yerine Turner sendromlu kadınlarda normalden az olarak tekli X kromozomu vardır (45 X).

Mozaik

Hücre mozaïği, genetik sapmanın sadece vücut hücrelerinin bir kısmında bulunduğu işaret eder. Klinefelter sendromlu erkeklerin yaklaşık %7’sinde bu tür bir mozaik yapı mevcuttur. Bu ifade, fazladan bir X kromozomunun vücut hücrelerinin yalnızca bir kısmında bulunurken vücut hücrelerinin diğer kısmında 46 XY şeklinde erkek kromozom setinin bulunduğu anlamına gelir.

Osteopeni

Osteopeni kemik yoğunluğunun azalmasıdır ve osteoporozla işaret eder.

Osteoporoz

Kemik yoğunluğu yaş ilerledikçe azalır. Bu da normal bir durumdur. Ancak osteoporoz, kemik yoğunluğundaki azalmanın daha hızlı gerçekleşmesini ve kırılma (kemik kırılması) riskinin artmasını ifade eder. Fiziksel aktivite ve egzersiz, kemikleri güçlendirir.

Otozomlar

Cinsiyet kromozomları hariç olmak üzere bir kromozom setindeki tüm kromozomlara işaret eden terimdir. Yaygın görülen bir kromozom setinde 44 otozom artı 2 cinsiyet kromozomu bulunur. Kadınlarda cinsiyet kromozomları genellikle XX ve erkeklerde XY’dir.

Ödem

Dokuda su birikmesini ifade eder. Çok sayıda nedeni vardır. Bunlardan bazıları ciddi düzeyde protein eksikliği veya kalp / böbrek yetmezliğidir.

Prenatal teşhis

Prenatal teşhis, fetüsler (doğmamış çocuklar) veya gebe kadınlar üzerinde yapılan çeşitli muayeneleri ifade eder. Dolayısıyla bu muayeneler doğum öncesinde yapılır.

İncelemeler, yalnızca beden dışında gerçekleştirilen “invaziv olmayan” muayeneler ve beden içinde yapılan “invaziv muayeneler” olarak ayrılır.

Çeşitli ultrason muayeneleri ve anne kanındaki hormon konsantrasyonunun muayeneleri, invaziv olmayan muayene örnekleridir. İnvaziv teşhisler arasında koryonik villus örnekleme, amniyotik sıvı analizi veya göbek kordonu delinmesi yer alır.

Prostat

Erkeğin iç genital organlarının bir kısmıdır. Pelvisin mesanenin altındaki kısmında bulunur ve üretrayı çevreler.

Prostatit

Prostat iltihabıdır.

PSA (Prostat spesifik antijen)

Prostat spesifik antijen, prostatik kanallarının fizyolojik bir salgısı olarak meniye eklenen ve meniye sıvılaştırmaya yarayan bir enzimdir. Yüksek PSA seviyesi prostat kanserine işaret edebilir.

Serbest testosteron

Kandaki testosteron, %97'den fazla oranla proteinlere (örn. seks hormonu bağlayıcı globulin ve albümin) bağlanır ve sadece %1-3 civarında serbest hormon olarak bulunur. Serbest olarak bulunan ve zayıf albümin bağlı testosteronun toplamı, biyolojik olarak kullanılabilir testosterondur (toplam testosteron miktarının yaklaşık %35'i).

Sterilite

Kısırlık ve üreme yetersizliğidir.

Spermium

Erkek gametidir

TESE

TESE (testis sperm ekstraksiyonunun kısaltması) veya Mikro TESE, genellikle genel anestezi uygulanarak yapılan testis cerrahisidir. Bu operasyonda testisten çok küçük

doku örnekleri (testis biyopsileri) alınır ve sonra mikroskop kullanılarak sperm mevcudiyeti açısından incelenir. Sperm bulunması durumunda bu sperm -196°C'de dondurularak saklanır ve daha sonra intrasitoplazmik sperm enjeksiyonu (ICSI) yöntemi ile aile planlaması için kullanılabilir.

Testis biyopsisi

Anestezi uygulanarak testislerden doku çıkarılmasıdır.

Testis protezi

Suni malzemeden yapılan testis implantına testis protezi denir.

Testosteron

En önemli erkek seks hormonudur.

Translokasyon

Genetikte translokasyon, kromozomun bölümlerinin kromozom popülasyonu içinde başka bir konuma hareket ettirildiği bir kromozom mutasyonudur.

Transüretal

“Üretra içerisinden” anlamındadır.

Transüretal prostat rezeksiyonu (TUR-P)

Prostat dokusunun üretra içerisinden çıkarıldığı cerrahi bir tekniktir.

Triploidi

Triploidi (triploid, “üçlü”), genetik biliminde bir canlıda üç (Latince'den gelen Tri = üç) tam haploit kromozom setine (3n) sahip bir hücre bulunması anlamını taşır. Triploidiye hayvanlarda ve bitkilerde rastlanır. Bununla birlikte triploidi, döllenmiş bir insan yumurtasında da bulunabilir. Ancak triploidi insanlarda yaşamı etkilediğinden çocuk düşürmenin (düşük yapmanın) yaygın bir nedenidir.

Tromboz

Bir kan pıhtısı kan damarını, özellikle de veni tıkağında tromboz meydana gelir. Bu

kan pıhtısının bir kısmı, kalbin sağladığı kan dolaşımıyla akciğerlere girerse ve nefes almayı sağlayan kan damarlarını tıkarsa tehlike yaratır.

Ullrich Turner sendromu (UTS)

UTS; bir kadında normal kromozom seti olan 46 XX yerine, bir X kromozomu (45 X0) eksik olduğunda ortaya çıkar. Bu sapmaya (anomali) monozomi X denir ve bu durum hücre bölünmesi sırasında kromozomların yanlış dağılımı sonucunda oluşur. Turner sendromunun görülme sıklığı, 3.000 ila 5.000'de 1 olarak belirtilmiştir.

Üreme tıbbı

Üreme tıbbı kapsamında üreme ve üreme bozuklukları ile ilgilenilir. Üreme tıbbının ana görevi, istendiği halde üreyememe sorununu çözmeye yardımcı olmaktır.

Ürolog

İdrar yolu hastalıkları konusunda uzmanlaşmış hekime verilen isimdir. Dolayısıyla bir ürolog hem erkekleri hem de kadınları muayene eder.

XX erkek sendromu

Bir XX erkek, dişi karyotipine sahip olmasına rağmen erkeksi dış görünümlü (fenotip) (46, XX) biridir. Bu durum, her iki cinsiyet kromozomunun X kromozomu olduğu ve normal olarak erkek fenotipinin gelişimi için gerekli olan Y kromozomunun eksik olduğu anlamına gelir. Ortaya çıkma sıklığı 10.000 ila 20.000'de 1'dir.

XYY sendromu

XYY sendromu, cinsiyet kromozomlarında meydana gelen kromozom sayısının sapmasıdır. XYY sendromlu erkeklerde, genel bir erkek kromozom seti olan 46 XY yerine fazladan bir Y kromozomu (47 XYY) vardır. Bu yapıdaki insanların çoğu sağlıklıdır ve bu nedenle "sendrom" terimi hala eleştirilmektedir.

Y kromozomu

Y kromozomu bir cinsiyet kromozomudur. Erkek fenotipinin oluşumundan sorumludur.

Zigot

Sperm ve yumurta hücreleri birleştikten sonra zigot oluşur.



Siemens Betriebskrankenkasse'nin samimi desteğiyle.

Siemens Betriebskrankenkasse'nin bu broşürün içeriği ve tasarımı üzerinde herhangi bir etkisi yoktur ve bu konularla ilgili sorumluluk üstlenmemektedir.

Hayattaki en önemli soru şudur: Klinefelter sendromu ile nasıl yaşıyorsunuz? Cevapları yaşamın içinde saklı.

Klinefelter sendromuyla sürdürdüğüm yaşamım

Biriyle evlendim. Evliliğimin ikinci yılına girmişken hala çocuğumuz olamayınca eşim ve ben Regensburg'da bir dermatoloğa gittik. Bu doktor çok soğuk, kaba ve bir o kadar da yanına yaklaşılmaz biriydi. Birkaç muayeneden ve spermiogramın değerlendirilmesinden sonra teşhis çıktı ve hayatımıza balyoz gibi indi. Söylemeden geçemeyeceğim, bir de şöyle bir ifadeyle karşı karşıya kaldık: Doktorumuz bize "Çocuk sahibi olmanız imkansız" dedi. "Testisleriniz kiraz çekirdeği kadar küçük ve ilaçlı tedaviyle dahi üremeniz mümkün değil." Kaşla göz arasında bir de "Süremiz doldu" dedi ve bizi oracıkta bırakıp gitti. Bize Klinefelter sendromundan hiç bahsedilmedi. Bu durum ikimizi de çok etkilemiş olsa da, özellikle de bende çok etkisi yarattı. O zamanlar yaşadığım bu olayları sindirmek haftalarımı aldı. Bir yıl sonra başka bir dermatoloğu ziyaret etme girişiminde bulunduk. Yoğun muayeneler (spermiogram ve testiküler biyopsi) ve çok özenli görüşmelerden sonra sonuç geldi: Klinefelter sendromu.

Daha fazla inceleme yapılması için Erlangen'de bulunan Dermatoloji Üniversitesinin Cilt Kliniğindeki Androloji Bölümüne yönlendirildim. Ben, eşim ve tedaviyi yapacak doktor arasında uzun süren ve dikkatli şekilde ilerleyen görüşmede ilk kez hormon tedavisinden bahsedildi. 1972'de (o zamanlar 33 yaşındaydım) üç ay süre içerisinde, üç haftada bir kez 100 mg şeklindeki Testoviron Depot uygulamasına başlandı. Daha sonra Erlangen'da başka bir kontrol gerçekleştirildi ve ardından ilaç bir yıl boyunca 200 mg'a çıkarıldı. Yıl sonunda başka bir muayene daha yapıldı. Muayenenin ardından 1980'e kadar üç haftada bir kez 250 mg şeklinde tam doz Testoviron Depot aldım. Hormon seviyesi üçer haftalık sürelerin sonuna doğru çok düştüğü için bu aralık 14 güne çekildi. Prostatta büyümenin başlaması nedeniyle aralıklar 17 ila 20 güne uzatıldı.

Doğal yollarla çocuk sahibi olmak mümkün olmadığından bir erkek ve iki kız olmak üzere üç çocuğu evlat edindik. Mutlu bir aileyiz ve şimdi dokuz torunumuz var.

1992 yılında %50 engellilik düzeyiyle engelli kimliğine başvurduğum ve aldım. İki yıl sonra gerçekleşen %70'e kadarki bozulma için tekrar kimlik aldım. Verilen kimlik 2010 yılında ömür boyu geçerli olacak şekilde uzatıldı.

Hormon tedavisine ergenlik döneminin başlangıcında başlansaydı kesinlikle çok daha iyi durumda olurdu. 35 yılı aşkın süredir aldığım testosteron tedavisi birçok rahatsızlığımı iyileştirdi ve yaşam sevincimi hep yükseltti. Bugün 80 yaşındayım ve kendimi gençliğimdekenden daha iyi hissediyorum. Rahatsızlıklarımın sebepleri daha önce keşfedilmiş olsaydı, geçmişimdeki fiziksel ve zihinsel sorunları yaşamak zorunda kalmazdım.

Artık bize günümüzün çalışmalarıyla ve tıptaki tüm ilerlemelerle bu tür hataların görülme sıklığının azalmasını umut etmek düşünüyor.

1992 yılında, benim de kurucu üyelerinden olduğum ilk Alman Klinefelter Sendromu Derneği kuruldu. 1993 yılında Regensburg'da Klinefelter sendromuna yönelik bireysel yardımlaşma grubunu kurdum. Bu grup, Almanya genelinde bu sendroma yönelik olarak kurulmuş ilk bireysel yardımlaşma grubuydu.

2007 baharında Federal Başkan

Horst Köhler'den bu çalışmalarla ilgili olarak Federal Almanya Cumhuriyeti Düzeyinde bir Başarı Madalyası aldım. 2012 yılında yeni 47xxy Klinefelter Sendromu Derneği faaliyetlerine başladı. Yeni dernekte çalıştığım sürede Klinefelter sendromu ile ilgili uzun yıllara dayanan tecrübelerimi tavsiye bekleyen kişilere aktarmak istiyorum.

Klinefelter sendromunun tedavi edilmemesi nedeniyle hastalık ve erken ölüm

Size Klinefelter sendromlu olduğumu düşündüğüm ilk kocamdan bahsetmek istiyorum. Bu sendrom kocamın büyük acılar çekerek ve altmışlı yaşlarda beklenmedik şekilde ölmesine sebep oldu. Ne yazık ki kendisi bu sendroma inanmayı ve tedavi seçeneklerini dinlemeyi reddetmişti.

Kocam, bekar bir annenin tek çocuğuydu ve büyükannesi ile büyükbabası tarafından yetiştirilmiş. Yaklaşık dokuz yaşındayken çok kiloluymuş. Okuldaki sportif faaliyetlerine devam edememiş. Mükemmel notlarla aldığı lise diplomasından sonra tıp okumuş, ancak ikinci devlet sınavında başarısız olmuş. Daha sonra ilaç mümessili ve ardından yönetim danışmanı olarak profesyonel hayatını kurmuş. Bu alanlarda da başta başarılıyken başarısı gitgide düşmüş.

Evlendikten ve ekonomik şartlar düzeldikten sonra çocuk sahibi olmak istedik. Ben uzun süre gebe kalamadıktan sonra bazı olası engelleri aştık ve eşim kendi üzerinde spermiogram yapılmasına izin verdi. Androlog, kocamda üreme yetersizliği olduğunu belgeledi ve hipogonadizm teşhisi koydu. Bize bir ilaçtan bahsetti ama kocam bu seçeneği reddetti. Yıllar süren uygulamalarla heterolog (veya bugünkü adıyla donör) döllenme yoluyla toplam üç çocuğumuz oldu ve normal şartlarda mutlu bir aile olmalıydık. Ama en küçük çocuğumuz henüz altı yaşındayken sadece evlilikten mutsuz olduğumu değil, aynı zamanda çocukların da bir şeylerden mahrum kaldığını fark ettim. Çocukların babalarıyla aralarında pek ilişki yoktu. Eşimden ayrılmaya karar verdim, ki bu onun için çok acı verici olmuştur. Çocuklar bende kaldı. Başlangıçta hala birbirimizi ziyaret etmemize rağmen çocuğumuzun babalarıyla olan iletişimi giderek azaldı. Yıllar boyunca son eşiyle o kadar büyük sorunlar yaşamış ki, eşinin geçirdiği psikiyatrik krizler için kendisine yardım etsin diye en büyük oğlunu intihar etmekle tehdit etmiş, bu da onda büyük stres yaratmış ve sonuçta görüşmeyi kesmişler. Daha önce resmi konularda dikkatli davranan kocam, iş birliği yapmayarak Bafög (öğrenim kredisi) başvurusunu imzalamayı reddettiği için ikinci oğlu ile kopmuşlar. Kızımızla iletişimi de uzun zaman önce kesilmişti.

Sosyal açıdan kötüye gidişini ve giderek yoğunlaşan hastalıklarını uzaktan izledik. Bu süreci hızlandıran faktörlerden biri de telefonla görüştüğü sadece bir kişi dışında hiç arkadaşı veya tanıdığının olmamasıydı. Geriye dönüp baktığımda hiçbir zaman kolaylıkla iletişim kurmadığını fark ettim. Onun için ilişki kurmak neredeyse sadece profesyonel hayatta veya benzeri bir amaca hizmet etmesi durumunda mümkün oluyordu.

Yine geriye dönüp baktığımda, özel olarak spor yapmamama rağmen kocamdan daha güçlü olduğumu fark ediyorum. Bu durum özellikle bahçe veya tadilat işlerinde de ön plana çıkıyordu. Genel itibarıyla tüm faaliyetlerde çok hızlı şekilde yorulurdu.

Aile doktorumuz tip 2 diyabetes mellitus teşhisi koyduğunda henüz 45 yaşında bile değildi. Ayrıca beslenme tavsiyelerine uymazdı ve ilacını düzensiz şekilde kullanırdı. Biz ayrıldıktan sonra genel durumu hızla kötüleşti ve çok fazla kilo ve güç kaybetti. Birkaç yıl sonra baypas geçirmişti. Sonra boyunca o kadar hareketsizleşmişti ki topuklarından kemiklerine kadar her yeri sızlıyordu. Bunu takibinde ortaya çıkan çeşitli iltihaplar nedeniyle durumu kalıcılaştı. Biz o öldükten sonra son yıllarında hangi hastalıkları yaşadığını öğrendik. Diğer bazı detaylara ve yüksek tansiyona ek olarak sadece kalbi etkileyen birkaç teşhis konmuş. Her biri son derece tehlikeli ve hayatı ciddi şekilde kısıtlayan cinsten hastalıklar. İnsüline bağlı diyabet tamamen rayından çıkmıştı, kronik böbrek rahatsızlıkları vardı ve yaşına uygun olmayan halsizlikler (Frailty sendromu) çekiyordu. 80 yaşındaymış gibi güçsüz görüldüğünü hayal ederseniz demek istediğimi anlarsınız.

Acil serviste hemen yoğun bakım ünitesine alınmıştı. Akut böbrek yetmezliğinden muzdaripti, yani vücudunda sıvı yetersizliği vardı ve diğer yandan belirli bölgelerde büyük miktarda ödem oluşmuştu. Enfeksiyon sadece ayaklarda değil, aynı zamanda idrar yolunda da mevcuttu. Ayrıca enfeksiyonlardan kaynaklanan pnömoni ve genel asidite artışıyla birlikte anemisi vardı. Mevcut yoğun bakımın imkanları da artık onu daha fazla yaşatmaya yetmedi ve çok genç yaşta hayatını kaybetti. Yıllar içinde ortaya çıkan durumlar kolayca geri alınamıyor.

Bu olaylar beni o kadar sarstı ki yaşananlar bende bir yerden nevi çile etkisi yarattı, çünkü bunların hiçbirinin olmasına gerek yoktu. Teşhisi koyabilirselerdi, testosteron düzeyi değiştirebilseydi, o zaman daha güçlü ve daha zinde olacak ve hayatını daha aktif hale getirebilecekti. Çünkü ona tavsiyeler veren, onu bir şeylere teşvik eden, hayatını düzenleyen neredeyse her seferinde bendim. Muhtemelen daha önce de var olan, ancak kesinlikle son on yıllık süreçte daha da artan depresyon eğiliminden kaçınılabildi. Maskülen kaslar ve daha iyi bir psikolojinin yanı sıra sağlıklı bir beslenme düzeni ve yeterli düzeyde egzersizlerle birlikte tıbbi tavsiyeleri zorlanmadan yerine getirebilirdi. Muhtemelen bu düzeyde diyabet ortaya çıkmazdı, çünkü sadece Klinefelter tedavi edilmediğinde kas eksikliği nedeniyle ortaya çıkıyor.

Sendromun bugün hala çok nadiren teşhis ediliyor olması ve teşhis edilse bile genellikle tedavi edilmemesi beni çok tedirgin ediyor. Teşhis edildikten sonra da

"Zaten sağlıklıyım" diyor. Umarım, hafife alındığında Klinefelter'in nasıl ölümcül sonuçları olduğunu gösterebilmişimdir.

Klinefelter sendromunun Asperger otizmi ile birlikte görülmesi durumunda çocuk sahibi olma arzusu

Asperger otizminden Klinefelter ile bağlantılı şekilde bahsedildiğini fark ettiğimde çok şaşırmıştım. Yani böyle bir bağlantının olması gerektiğini duyduğumda! Ama bizim durumumuz tam da bu şekildeydi. Aynı şekilde bunun da hiçbir zaman teşhisi konulmadı. Ancak Asperger otizmi hakkındaki literatürü elime ilk aldığım anda durumu anladım: "Evet, aynen buydu!" Bu ifade, evlilikte yaşadığım zorlukları ve çocuklarımın sosyal ilişkilerindeki eksiklikleri açıklıyordu. 1959 doğumluyum ve ebeveynlerim savaş çocukları olarak karakterleri bakımından oldukça soğuk insanlardı. Bu yüzden bende neyin eksik olduğunu gerçekten fark etmeden eşimle evlendim.

Günümüzde sperm bankalarından alınan veya karmaşık doğurganlık yardımlarıyla oluşturulan genç aileler hakkındaki raporları endişeyle okuyorum. Sahip oldukları bu şans için sevinmemem söz konusu değil elbette. Asla. Sadece ebeveynler arasındaki ilişkinin uzun vadede sürdürülebilir olmaması dışında etkilenen herkes için durumun ne kadar acı verici olduğunu biliyorum. Ayrılmanız durumunda sizden olmayan veya sadece "yapay yollarla" yarattığınız çocuklarınızın bakım masraflarını karşılamasının gerekmesiyle birlikte eşinize karşı suçlu hissederek kapana kısılmışlık hissiyle saatlerce ağlarsınız. Çocuklarla babası arasındaki ilişkinin uzun süremeyeceği, yani er ya da geç iletişimlerinin sonlanacağı, ancak yine de babanın onların masraflarını karşılaması gerektiği bir durumdan bahsediyorum. Ya da böyle bir vaziyette Bafög (öğrenim kredisi) başvurusunu doldurmak, yaşanan şartlardan bahsetmek vs. Kimsenin yaşamasını istemediğim korkunç bir durum. Peki, çocuklara ne olacak? Henüz ana okulu yaşındayken dünyayı algılayacak ve diğer babaların çocuklarına nasıl daha sıcak davrandığını görecektir. Bu ne kadar büyük bir kayıptır, daha hayatın başında ne kadar büyük bir eksiklikler...

Asperger otizmi hakkında birkaç raporu hayranlıkla okudum ve sanırım günümüzde eşiminkinden farklı şekillerde gelişen, davranışlarını karşıya yansıtan ve bu konuda

kendilerine sürekli bir şeyler katan birçok insan var. Yine de Klinefelter sendromlu bir erkekten çocuk yapmak isteyen her genç kadının Asperger hakkında bazı yaşam öyküleri veya tecrübeleri okumasını tavsiye ediyorum. Okuduklarının tanıdık geldiğini hissediyorlarsa ne yapacaklarını dikkatlice düşünsünler.

İlk çocuğumuzda bize yardımcı olan jinekologumuz, çocuk sahibi olmak isteyen ebeveynler için o zamanlar üniversite kliniğinde psikolojik danışmanlık sağlandığını bildirdi. Kocam psikolojik danışmanlığın tamamen gereksiz olduğunu düşündü ve ben de onun sözüne bağlı kaldım. Bu nedenle o yardımı almadık. Eğer konuyla ilgili hassasiyetimi artıracak bir deneyim raporu okumuş olsaydım, psikolojik destek alma konusunda ısrar ederdim ve belki de ya kocamdan ayrılmam ya da çocuk sahibi olma arzumdan vazgeçmem gerektiğini anlardım. Bugün çocuklarımı çok seviyor olsam ve yaşadıklarımla barışmış olsam da çok daha rahat yaşayabilirdim.

Son olarak ilişki konusunda canlı bir örnek vermek istiyorum: Asperger otizmi yaşayan birçok insan için hayatını kaybeden bir aile üyesi bildiğiniz yok olmuştur (örn. Axel Brauns'un yazdığı 'Buntschatten und Fledermäuse: Mein Leben in einer anderen Welt'). Eşinizle birlikte dünyaya getirdiğiniz evladınızın hayatını kaybettiğini düşünün. Ancak eşiniz için bu çocuk, böylece yok olup gitmiş oluyor. Böyle birinin yanında nasıl yas tutacaksınız? Buna dayanamazsınız!

Testis Sperm Ekstraksiyonu

Bana 27 yaşındayken Klinefelter sendromu teşhisi konuldu. Spermiyogram kullanılarak yapılan bir muayene sonucunda azospermi (menide sperm bulunmaması durumu) tespit edildi ve böylece doğal yollarla çocuk sahibi olma arzusuna yönelik tüm umutlar yok oldu. Yani artık hiç şüphe yoktu. Benim için doğal yollarla üremenin ihtimali yoktu. Kızgın, üzgün ve endişeliydim. Bu neden benim başıma gelmişti ki? Kısırlık konusundaki tetkik, bende erkeklik farkındalığının azalmasına yol açtı. Bu gerçek benlik algımı ve kendime güvenimi etkilemişti (ve hala da etkiliyor). Psikolojik danışma bu noktada faydalı olabiliyor.

TESE yaptırma ihtimalim olduğunu öğrendim. TESE (testis sperm ekstraksiyonunun kısaltması), genellikle genel anestezi uygulanarak testislere yapılan cerrahi bir

müdahaleye verilen isimdir. Bu operasyonda testisten çok küçük doku örnekleri alınır ve sonra mikroskop kullanılarak sperm mevcudiyeti açısından incelenir. Sperm bulunması durumunda bu spermier -196°C'de dondurularak saklanır ve daha sonra intrasitoplazmik sperm enjeksiyonu (ICSI) yöntemi ile aile planlaması için kullanılabilir. İşin teorik kısmı böyleydi.

Yapılacak işlemin pratiğini öğrenince altıma işeyecektim. Birinin skrotumunu açacağı ve testislerime iğneyle gireceği fikri hakkındaki düşüncelerimi daha fazla tasvir etmeme gerek yoktur sanırım. Bu gerçekten yapılmalı mıydı? Seçeneklerimi düşündüm: 1. Bunu yapacağım ve azospermiye rağmen biyolojik olarak çocuk sahibi olma imkanım olacak. 2. Bunu yapmayacağım ve biyolojik olarak çocuk sahibi olma şansım ortadan kalkacak. Karar vermem 10 saniye sürmedi ve Münster'deki üniversitenin androloji bölümünde randevu aldım. İlk randevuda hormon değerlerim ölçüldü, yeni bir spermiogram yapıldı, testislerin ultrason muayenesi yapıldı, kemik yoğunluğu ölçüldü ve çok sayıda evrak dolduruldu. Sonra üç ay içinde uygulanacak bir TESE randevusu aldım.

Birkaç hafta boyunca testosteron tedavisi almayı istememe rağmen bir süre beklemek zorunda kaldım, çünkü testosteron tedavisi uygulanması durumunda TESE yardımıyla işlevsel spermier bulunma ihtimali azalacaktı. Eh, düşük testosteron seviyesiyle ile birkaç ay veya daha az süre yaşamak durumunda kalmak artık pek fark yaratmıyordu.

Ardından üç ay geçti ve artık zamanı geldi. Size bakacak birinin (aile üyesi, eş, arkadaşlar) yanınıza gelmesi ve ameliyattan sonraki 24 saat boyunca size bakması gerekiyordu. Küçük kız kardeşimle birlikte arabaya atlayıp Münster'e gittik. İki gece için ameliyat merkezine yakın küçük bir daire kiraladık. Ameliyattan önceki gün bir anestezi uzmanı, yapılacak anestezi hakkında 15 dakikalık kısa bir bilgilendirme yaptı. Diğer konuların yanı sıra ameliyata aç gelmem gerektiği konusunda bilgilendirildim, yani ameliyattan önce belirli bir süre boyunca yemek yememe veya içmeme izin verilmiyordu.

Ameliyat günü: Enfeksiyon riskini azaltmak için ameliyat günü sabahında genital bölgemdeki kılları temizlemem tavsiye edildi. Bunun için bir gün önce tüy dökücü

krem aldım ve beklentimin aksine son derece işime yaradı. Artık hazırdım ve ameliyat merkezine gittik. İstisnai şekilde tüm trafik lambalarının yeşil yanmasını istemiyordum, tam aksine adeta takıldığım her kırmızı lambada bir çocuk gibi seviniyordum. Tüm bunlar boşunaydı ve her şeye rağmen ameliyat zamanından önce hastaneye vardık. Orada çok samimi şekilde karşılandık ve bana üzerinde adımın, doğum tarihimin ve diğer bilgilerimin yazılı olduğu bir hastane bileziği verildi. Soyunma odasında bana bir giyinme dolabı ayrıldı. Tamamen soyunup (daha önce belirtildiği şekilde) bana verilen fileli yeşil külodu giydim. Sonra hemşire ekibine üstümü değiştirdiğimi bildirmek için bir düğmeye bastım. Hemen ardından çok samimi bir hemşire yanıma geldi, beni sedyeye aldı ve üstüme birkaç battaniye örttü. Ameliyattan sonra fazla acı çekmemem için bana daha ameliyat öncesinde bir ağrı kesici verdiler. Sonra ameliyathaneye götürülene kadar yaklaşık beş dakika boyunca ameliyathane koridorundaki yatağın üzerinde uzandım. Son hazırlıklar burada yapıldı. Yapılan her şeyde profesyonel ve samimi bir hava vardı. Benimle etkileşime geçen herkes adını ve unvanını söyledi. Bu benim için çok önemliydi. Kolumda periferik venöz girişi açıldı. Bu işlem birkaç saniye sürdü ve canımı acıtmadı. Daha sonra ağzımı ve burnumu içine alan bir solunum maskesi verildi ve 10'a kadar saymam istendi.

Üç saat sonra büyük ve aydınlık bir odada uyandım. Hepsi bu kadar mıydı? Buna inanamadım. Hiçbir şey fark etmemiştim. Kendimi iyi hissediyor, acı çekmiyordum. Her şeyin yerli yerinde olup olmadığını kontrol etmek için aşağı baktım. Ama testislerim bandajla sarılıydı ve biraz uyuşmuş gibilerdi. Hemen içecek bir şeylerle birlikte kurabiye verdiler. Yarım saat televizyon izledikten sonra tuvalete gitmeye cesaret ettim. Sorumlu doktor ben tuvalete gidip geldikten sonra yanıma uğradı ve benimle kısa bir görüşme yaptıktan sonra tahliye edildim. Mutlu oldum ve cerrahi müdahalenin ben hiç fark etmeden yapıldığına şaşırıyordum. TESE'den önce yaşadığım tüm korku ve endişelerin asılsız olduğunu gördüm. Hala biraz sersemlemiş durumdayken, kız kardeşimin beni beklediği bekleme alanına geri döndüm. Önümüzdeki birkaç saat boyunca televizyonun önündeki kanepeye uzanıp testislerimi ince bir havluya sardığım dondurulmuş bezelye ile soğuttum. Bu tavsiyeyi bize doktor vermişti ve işe de yaradı. Anestezi nedeniyle sersemlik durumu gün boyunca devam etti, ama genel olarak iyiydim ve neredeyse hiç acı hissetmedim. Gece hiçbir sorun yaşamadan uyuyabildim ve ertesi gün takip

muayenesi yaptırmak üzere büyük adımlarla androlojiye gittim. O sırada bandaj çıkarıldı ve her şeyin yolunda olup olmadığı kontrol edildi. Sonra bir hafta süreyle hastalık iznine ayrıldım. Sonraki dört günü ailemle birlikte geçirdim. Uzun süre uzanıp dinlenerek ameliyatın etkisinden kurtuldum. Ağrı kesici ilaç kullanarak ağrılara dayanılabiliyordu. Son olarak teşhis konulmasının ardından toplamda 6 ay bekledikten sonra testosteron tedavisine başlamama izin verildi.

Birkaç gün sonra TESE sonucunda spermilere rastlandığını ve bunların dondurularak saklanacağına dair mutlu haberi aldım. İçime su serpildi. Böylece tüm çabalarımın karşılığını alıyordum.

İlk diş telini takma zamanı geldi

Oğlum ilk defa dişçiye gittiğinde 3 buçuk yaşındaydı. Bu randevuda çocuğumun neden konuşma zorluğu yaşadığını tesadüf sonucu öğrendim. Dişleri çok ilerideydi, böylece konuşurken dilini düzgün kullanamıyordu. İlk diş telini takma zamanı geldi. Aslında tam anlamıyla bir diş telinden söz edilemezdi. Aksine bu, oğlumun arada sırada takması gereken bir tür lastik teldi. Küçük yaştaki çocukların çeneleri hala çok yumuşak olduğundan oğlumun dişler kolayca geriye doğru hareket ettirilebildi. Bu tedavi uzun sürmedi. Her geçen gün çocuğum daha çok konuşabili.

Ama bununla birlikte erken yaşta dişlerinin sağlıklı olmadığı ortaya çıktı. Diş minesi çok yumuşaktı ve düzenli şekilde fırçalamasına rağmen dişleri çürümeye başladı. Diş dokusu yapıştırıcısı mineyi koruyabildi, ancak bunu kalıcı olarak yapamadı. Her şeye rağmen dişleri gözümüzün önünde (diş hekimi tarafından altı aylık düzenli kontroller sırasında) “eridi gitti”. Çürük (süt) dişleri çekilmedi, çünkü bu işlem sadece anestezi uygulanarak yapılabilirdi. Dişlerinin çekildiğinde parçalanacağı ve kalan kök / kırık dişin çıkarılması gerektiği düşünülmüştü. İkinci dişler "sorunu" ortadan kaldırdı. İkinci dişler kırık dişleri basitçe geriye doğru ittiler.

On yaşından biraz küçük olan oğluma “düzgün” ve çıkarılabilir bir diş teli takıldı, çünkü ikinci dişler olabildiğine çarpıktı ve çenesi tüm dişlerinin sığmayacağı kadar dardı. Ortodontistler arasında hatalı hizalanmış dişleri bu yaşta tedavi etmeye başlamak tartışmalı bir konudur. Tabii, bir noktada diş teli takma isteklerini

kaybetmemeleri adına küçük çocukları erkenden diş teli takarak "rahatsız etmek" istemezsiniz. Ortodontistimiz ile diş hekimimiz görüştükten sonra birlikte on yaşına neredeyse yeni girmiş bir çocuğa diş teli takma riskini aldık. Başarılı olunup olunmayacağını görmek için düzenli kontrol ziyaretleri (8 ila 10 haftada bir) planlandı. Bizim durumumuzda diş teli, bir taşla iki kuş vurmamızı sağlıyordu. Çene yavaşça genişletiliyor (bunun için diş tellerinin haftalık aralıklarla uzatılması gerekiyordu) ve dişlere dik duracakları bir pozisyonda "baskı uygulanıyordu".

Şimdiye kadar tedaviden memnunuz. Tabii ki, oğlum diş telini düzenli olarak takmak istemeyebilir, ama onun ne işe yaradığını biliyor. Diş hekiminin düzenli olarak gitmenin çok önemli olduğunu düşünüyorum. Ayrıca oğlumda görülen diş çürümesinin (sadece) onunla ilgili olmadığını, aynı zamanda diş minelerinin de çok iyi olmadığını anlamamız gerekiyordu. Haftada bir kez diş minelerini özel bir macunla destekliyorduk. Bunun güzel yanı ise macunda çocukların hoşuna giden hafif bir vanilya tadının olması ve dondurmaya andırmasıydı. Tüm ebeveynlere çocuklarının dişleriyle ilgilenmelerini tavsiye ediyorum. Sadece diş sağlığı açısından değil, oğlunuz düzgün şekilde konuşmaya başlamadığında da dişlerini kontrol ettirin. Belki de oğlunuzun bizimki gibi bir sorunu vardır.

Sendromla yaşamak

Benim adım Matthias, 36 yaşındayım, 1,98 m boyundayım, kilom 70 kg civarında değişiklik gösteriyor. 15 yaşına kadar bende Klinefelter sendromunun olduğunu bile bilmiyordum. Çocukluk çağındaki fiziksel şikayetlerimin KS ile ne ölçüde ilgili olduğu hakkında bugün ancak tahmin yürütebilirim. Hatırladığım kadarıyla sık sık hasta olurdum. Ta ki bugüne kadar... Bugün KS ile bağlantılı olduğunu bildiğim belli başlı semptomları öncesinde anlamlandıramazdım. Ergenlik döneminin başlamasıyla kilom 70 kg'dan 60 kg'ın altına düştü. Geçmişte en küçük porsiyonları yiyerek doyduğumu ve doygunluk hissinin birkaç saat sürdüğünü iyi hatırlıyorum. O zaman bugün bildiklerimi bilseydim kesinlikle çok daha iyi durumda olurdum. O zamanlarda bile bacak ve dizlerimde sıklıkla ağrılar olurdu.

Aile doktorum beni Frankfurt'taki üniversite kliniğine gönderdi. Saatler süren testler yapıldı ve bana KS teşhisi konuldu. 15 yaşındayken bu bilgi pek işime yaramıyordu.

Bildiğim tek şey artık her 6 haftada bir enjeksiyon (250 mg'lık depo enjeksiyon) almam gerektiği idi. Bu süre zarfında sadece yaklaşık 60 kg'dım. Endokrinolog bana testosteron enjeksiyonlarının kilomu artıracaklarını söyledi. Bu cümle asla aklımdan çıkmadı, çünkü bunun bugüne kadar hala kilo almayı bekliyorum. Vücudum buna alışmıştı. 3 yıl önceki kilom en fazla 63,5 kg'dı. Ama yine de sürekli değişiyordu. Enjeksiyonun etkisi sona erdiğinde kilom da azalıyordu. O zaman enjeksiyon ile kilo arasında bu kadar önemli bir ilişki olduğunu bilmiyordum. Daha kalorili yiyecekler yemeye çalıştım ama kilo almadım.

Ancak yıllar boyunca aldıktan sonra depo enjeksiyonun etkisi artık altı hafta sürmemeye başladı ve bu aralık yedi ila on güne düşürüldü. Endokrinoloğuma depo enjeksiyonun alternatiflerini sordum ve ilk etapta 62,5 mg'lık Testogel'i önerdi. Verdiği tavsiyeyi denedim, ancak dozu çok düşüktü. Hemen birkaç gün sonra gücümde muazzam düşme fark ettim ve 250 mg'lık depo enjeksiyona geri döndüm. Endokrinoloğum daha sonra bana çift doz, yani 125 mg'lık jel verdi. Cildime günde bir paket uygulamamı tavsiye etti. İlk başta iyiydim ama birden kilomu koruyamadığımı fark ettim. 63'ten 59 kg'a düştüm. Kendimi hasta hissediyordum ve iştahım kalmamıştı. O zamanlar semptomlarla başa çıkamıyordum. Kilom hafta hafta azaldı ve kendimi daha da kötü hissediyordum. Durumumun kötüleşmesiyle kullandığım jel arasında bir bağlantı olduğunu bilmiyordum. Michelrieth'teki HG Naturklinik'e gönüllü olarak gittim, burada vücudumda birikim yapması için infüzyon uygulandı. Naturklinik'te geçirdiğim on gün boyunca titreme nöbetleri yaşadım. Özellikle geceleri... Buna ek olarak kollarımda ve bacaklarımda güçsüzlük ve kas ağrıları hissediyordum, bazen merdiven çıkamayacak kadar güçsüz oluyordum. İştahım kapalıydı, sadece mola vererek yiyebiliyordum. Boyum 1,98 m'ydı, ağırlığım da 55 kg'da kaldı. Hastanede yatış süresince günde 1 adet 125 mg'lık Testotop Jel uygulamaya devam ettim.

On gün sonra klinikten ayrıldığımda gergindim, ağlamak üzereydim, algılarımı yitirmiştim. Daha sonra haftada bir kez depo enjeksiyonu yazıldı ve günde bir kez 125 mg'lık Testotop uygulamaya devam ettim. Gücümü geri kazanmak ve kilomu 59 kg'a çıkarmak neredeyse altı ayımı aldı. Yaşadıklarımın bu yana testosteronun vücudum, refahım, kilom ve iştahım üzerinde büyük etkisi olduğunu fark ettim.

Endişelerimi dile getirmek için Rhein-Main bölgesindeki tüm endokrinologlara gittim, ama kimse beni doğru düzgün dinlemedi. Sürekli olarak testosteron seviyesiyle kilo arasında herhangi bir bağlantı olmadığı öne sürüldü. Bazen de her şeyi sadece benim bu şekilde hayal ettiğimi söylediler.

Mayıs 2013'ten Eylül 2015'e kadar kilomu yaklaşık olarak 70 kg'a çıkarabildim. Spora (aktif güç antrenmanı ve dans sporuna) rağmen kendimi iyi hissettim. Ta ki Kasım ayı başlarında bir şeylerin yine ters gittiğini fark edene kadar... 2013'ten beri enjeksiyonlar ve jellerle iyi hissetmeme rağmen yorgunluk ve kas ağrısı gibi hafif semptomları tekrar görmeye başladım. Ne yazık ki, bu semptomlar gitgide kötüleşti ve bu yüzden iki gün içinde yaklaşık yüzde 90'lık bir performans kaybı yaşadım. Bir sebep aradım ama hiçbir şey bulamadım. Sonra Franz Schorpp'a gittim ve kendisine yaşadığım ikilemi anlattım. Ertesi gün bana Profesör Zitzmann'dan bazı gıdaların testosteron düzeylerini düşürebileceğini açıklayan bir rapor gönderdi. Bir anda her şeyin farkına vardım. Okuduklarımdan sarımsak, zencefil, meyan kökü ve sarı kantaronun bu düşüşe sebep olabileceğini öğrendim. Asıl suçlu zencefildi. Yaklaşık altı hafta önce uzun süre soğuk algınlığı yaşadığım için sadece saf zencefil kökü çayı içmiş ve daha sonra soğuk algınlığı semptomlarını gidermek için zencefil kökü ekstresi tüketmişim. Bunu günde birkaç kez yapmıştım.

Aralarında bağlantı olduğunu hiç düşünmemiştim. Keyfim yerinde değildi, iki yıl önce yaşadığım semptomların aynısını yaşıyordum, ama şimdi bununla nasıl başa çıkacağımı biliyordum. Bu sırada da kilomda ani bir düşüş oldu ve çok kısa süre içinde 70 kg'dan 66,5 kg'a düştüm. Birkaç gün boyunca vücudumun her yerinde kramplar, şiddetli bulantı ve iştah kaybı yaşadım. Semptomları magnezyum ile hafifletmeye çalıştım, ama pek işe yaramadı. Bu yüzden haftada bir kez depo enjeksiyonu ve haftada iki paket 125 mg'lık Testotop yazdırmaktan başka seçeneğim yoktu. İlk birkaç gün, enjeksiyonun etkilerinin sadece üç gün sonra geçtiğini hissettim. Sporum ve özellikle dans sporum tamamen durdu. Bunları yapmaya gücüm yetmiyordu ve işime de ara vermek zorunda kaldım. Yine tam anlamıyla depresyondaydım, sinirlerim harap olmuştu. En ufak bir zorlukta ağlamaya başlıyordum.

Şimdi yaklaşık üç hafta sonra tekrar bu çukurdan çıktığımı söyleyebilirim. Kendimi tekrar iyi hissediyorum, gücüm neredeyse %100 geri döndü, kilo kaybım durdu.

Kilo alma konusunda beni yine zorlu bir süreç bekliyor. Androjen reseptörlerinin test edilmesi için UKM Münster'de çalışan Prof. Zitzmann'dan bir randevu aldım, çünkü 250 mg'lik depo enjeksiyonu veya Testotop kendimi iyi hissetmem için yeterli olmuyor.

KS ile nasıl yaşıyorum? Bugün herkes gibi oldukça iyiyim diyebilirim. Geriye dönüp bakıldığında Testotop'un bende işe yaramaması bir tesadüf oldu, çünkü aksi takdirde testosteronun yarattığı konfor düzeyiyle kilom ve iştahım arasında böyle büyük bir bağlantı olduğunu asla fark edemezdim. Belki okulda en hızlı öğrenen kişi ben değildim, ama Abitur'a kadar mücadele ettim ve iletişim mühendisliği konusundaki çalışmalarımı iyi bir notla bitirdim. O zamandan beri bağımsız bir BT uzmanı olarak şirketler ve özel müşteriler için çalışıyorum.

Özel hayatımda ise hala yalnızım. Bu durum, kadınlara karşı utangaçlığımdan kaynaklanıyor olabilir. Bu yüzden dans sporunda kadınlarla olan ilişkilerimi geliştirmeye çalışıyorum. Dans sporu hayatımda o kadar büyük bir konuma geldi ki artık onsuz yapamam. Ama her şeyden önce performansımın oldukça yavaş arttığını fark ettim. Kaslarım gelişti, ancak diğer sporcularda olduğu kadar da gelişmedi. Saygılarımla, Matthias

24 yaşında bir erkek çocuk annesiyim

Ben daha gebeyken KS teşhisi konulmuştu. Doktorların yaptığı tek şey beni bir endokrinoloji danışmanına göndermekti, çünkü Almanya'da Klinefelter sendromu kürtaj hakkı doğuruyordu. Elimdeki tek bilgi çocuğumun normal görüneceğiydi ama gelişimi hakkında fazla bilgi vermiyorlardı. Bazıları okulda sorun yaşarlarken, bazıları yaşamıyorlardı. Zaman zaman oğlumu alıp endokrinoloji muayenesine gelmem gerekeceğini söylediler.

Bebeğimi dünyaya getirmek istiyordum! Max, şu anda Klinefelter sendromu hakkında çok fazla şey bilmek istemiyor. Zor zamanlar geçirdik. Bazen bekar bir anne olmaya nasıl devam edebileceğimi sorguluyordum. Babası teşhisi kabullenmeyi hala reddediyor. Max, gruplar halinde sosyalleşmeyi sevmiyor ve arkadaşlıklarına çok sadık kalıyor.

Tenis, golf, basketbol gibi topla oynanan oyunlara eli yatkındır. Bu sporları uzun zamandır yapıyor gibi görünür. Ama bu yeteneğini kullanmıyor. Resim ve müzik konusunda yeteneklidir. Ne yazık ki, bu potansiyeli henüz bir mesleğe dönüştürmek istemedi.

Okul hayatı çok kötü geçti. Okumaya ancak 13 yaşında başladı ve görsel yolla öğrenme konusunda çok başarılı. Okul sistemimiz onun için pek uygun olmadı. Çok duygusal ve hassas biridir. Aktif bir seks hayatı var. Büyük bir aşk yaşamayı, aile kurmayı ve çocuk sahibi olmayı hayal ediyor. Harika bir kişiliği var. Sonunda mesleki yolunu da çizdi. Her türlü insanla ilgilenmeyi sevdiği için satış bölümünde stajyerlik yapıyor. Eskiden sürekli yorgun ve hareketsizdi, tam olarak konsantre olamıyordu. Bu yüzden ona destek olmanın bir yolunu bulmaya çalıştım. Beş yıldır her gün yüksek konsantre mikro beslenme yöntemi ile besleniyor. Enerji seviyesi iyi. Biz de beslenme şeklimizi de değiştirdik. Beyaz şeker yok, sadece iyi yağlar, karbonhidratlar, meyve, sebze ve yararlı proteinler tüketiyoruz. Kendisi hala testosteron takviyeleri veya kimyasal ilaçlar kullanmaktan kaçınıyor. Yaşanan tüm zorluklardan Klinefelter sendromunu sorumlu tutabilir miyiz? Testosteron seviyesi sadece 4.9. Meme büyümesi tekrar geriledi. Sakal ve vücut kılları doğal şekilde uzuyor. Toplum içinde rahatlıkla iletişim kurabilen birine dönüştü. Max, şu anda 1,95 boyunda ve ince bir fiziğe sahip. Ona destek olabilmekten dolayı gurur duyuyorum.

Sendromla sürdürdüğüm yaşamım

Benim adım Bernhard, 1958'de Münih'te doğdum ve hala orada yaşıyorum. Okul bittikten sonra banka memurluğu eğitimi aldım, birkaç yıl sonra bir sanayi şirketinin finans departmanına geçtim. Orada uluslararası sipariş finansmanı alanında teminatları ve banka garantilerini denetleyerek birkaç yıl çalıştım. Daha sonra bilanço ve işletme muhasebecisi olarak muhasebeye geçtim, temel görevlerim muhasebenin tüm alanlarını kapsıyordu. SAP / R3 uygulaması, Euro'ya geçiş, şirketin iş alanlarının entegrasyonu ve dış kaynak kullanımı gibi projelerde başarıyla yer aldım ve hem muhasebe hem de raporlama teknolojisi ile birlikte BT ile ilgili olarak ertelenmiş vergi, satış vergisi ve stopaj vergisi konularıyla ilgilendim. 1991 yılında üreme sağlığı merkezine gittiğimde 47 XXY teşhisi konuldu. 2008 yılının ilkbaharında kapsamlı yeniden yapılanma ve işten çıkarmalardan sonra

şirketten ayrıldım, bilgi ve tecrübelerimi başka bir yerde kullanmak istiyordum. Başlangıç çok umut vericiydi. Fakat Almanya'ya 2008'in sonunda mali kriz geldi ve deneme süresinden sonra işe alınmadım. Finansal krizde iş aramak zor oluyordu, ya ücretler düşük ya da yeterlilik beklentisi yüksek oluyordu. Yeniden iş sözleşmesi yapmayı başardığımda kendimi “yeni başlayan” biri konumunda bulmak benim için zor oldu.

Tipik testosteron eksikliği semptomları ¹ uzun süren zorlukların nedeniydi, bu nedenle son derece etkin olan otizm (Asperger ²) teşhisinin konulması için benzerlik kriterlerini araştırmak artık ilk önceliğim değildi. 2017 yılında Münih'teki Max Plank Enstitüsü'nde (MPI) çalışan sözleşmeli eğitim görevlisi Leonhard Schilbach'ın sosyal etkileşim polikliniğini ziyaret ettim ³. Ocak 2018'de Tagklinik MPI'yı ziyaret ettikten sonra teşhisi olarak emekli maaşına başvurdum ve sorunsuzca onaylandı. Bana her iki teşhis de konulduğu için bu durum bende rahatlamaya sebep oldu. O güne kadar Klinefelter ve otizm, bağımlılık, DEHB ve diğer teşhisler arasındaki bağlantılar hakkında cevapsız kalan sorular bir bulmacanın parçaları gibi ortaya çıkmaya başladı. Bu bağlantılarla ilgili bilgileri metnin devamında bulabilirsiniz.

Durumumu inkar edemem: Otizm – Klinefelter

Bazı Klinefelter hastaları, araştırmalarda zaman zaman ikinci X kromozomu nedeniyle cinsel gelişim bozukluklarından bahsedilse de Klinefelter'in başka şeylerle ilişkilendirilmesini istemezler. DEHB veya otizmle bağlantılı olduğunu da düşünülmemelerine rağmen benzerlikleri zıtlıklarından daha fazladır. Otistik kişilerde de kendini izole etme isteği mevcuttur. Bazıları Aspergeri otizmden ayrı tutmaya çalışırken, bazıları da Aspergeri diğer genetik sendromlardan ayrı tutmaya çalışırlar. Bunun nedeni bilinmiyor! Herhangi bir benzerlik görülüyor. Bu da her şeyi hafifletiyor. Hem otistik grup hem de Klinefelter grubu, kendilerinde görülen eğilimler ya da engeller açısından benzersiz özelliklere sahip oldukları kanaatindeler.

Konuya netlik kazandırma isteğini anlıyorum. Genetik ve günlük problemler daha açık şekilde ortaya konabilseydi yıllar süren şüheçilikten ve ıstıraptan kurtulmuş olurdu. Temel olarak bana konan ilk XXY teşhisinde de, birçok semptom benzerlik gösterdiği için ikinci Asperger teşhisinin yerinde olduğu kesinleşmişti. Araştırmacılar semptomların farklı nedenleri olup olmadığını kendi aralarında tartışabilirler. Bana

sorarsanız bu tartışmalar, diğer otistik kişilerin hikayeleriyle kendimi bulmamın verdiği hissi değiştirmez. Önceki blog yazılarına gelen çok sayıda geri dönüş, birçok otistik kişinin yorumlarında kendilerini Klinefelterli ve otistik olarak tanımladığını gösterdi.

Teşhisler ve Sendromun Ortaya Çıkışı

Otizmin nedenleri hakkında gerçekten çok az şey biliyoruz. Geleneksel uygulamada otizm teşhisi, yalnızca gözleme dayanmaktadır! Kontrol listesindeki birkaç nokta kontrol edilir, gözlemlenir, test edilir ve teşhis konulur. Genetik nedenler hakkında çok az şey biliyoruz ve nörolojik testlerde daha da çok çelişki ortaya çıkıyor.

Klinefelter, 47 XXY şeklinde tanımlanmaktadır. Bu genetik bir teşhistir. Fazladan bir X kromozomu üzerinde inanılmaz miktarda bilgi depolandığı için çeşitlilik o kadar fazla ki, ancak aktif olarak fenotip içine neyin aktarıldığına doğal yollarla oluşan anormallikler (bugünün bakış açısından) karar veriyor.

Klinefelter fenotipi 1942'de keşfedildi (ancak genetik nedeni 1951'de ortaya çıkarıldı) ve otizm aynı zamanda Kanner ve Asperger ile bağlantılı olarak tıbbi yönden araştırıldı. Her iki teşhis de iki binli yılların başlangıcına kadar birbirinden bağımsız olarak gelişti, çünkü Klinefelter uzun zamandır öncelikle fiziksel bir teşhis olarak düşünülmüştü. Fenotipteki durumun testosteron eksikliğinden kaynaklandığı düşünüldü. Fazladan X kromozomunun etkisini inceleyen çalışmaların sayısı, daha son on ila 15 yıl içinde artmıştır. Ayrıca testosteron tedavisi ile ilgili ilk çalışmalar kalite standartlarını (plasebo, iki taraflı bilinmeyenli yöntem, uzun süreli çalışma) karşılamamıştır. Bu arada testosteron tedavisinin osteoporoz, diyabet ve diğer eşlik eden hastalıkları da gerçekten ortadan kaldırıp kaldırmadığı veya azaltıp azaltmadığı konusunda şüpheler bile vardır.

Klinefelter ve Psikoloji

Uzun zamandır Klinefelter hastalarının psikolojileri hakkında çok az şey biliniyordu. Etkilerin çoğu, testosteron eksikliğine ve hareketsizlik, yorgunluk, pasiflik, depresyon veya en ciddi etki olarak infertilite gibi spesifik olmayan semptomlar gibi sonuçlara bağlandı. On yıllar boyunca Klinefelter teşhisinde testosteron tedavisinin standart olduğu kesin olarak kabul edildi. İlişkili beklenti, testosteronun enjeksiyon veya jel yoluyla uygulanır uygulanmaz yorgunluğun, depresif ruh halinin ve halsizliğin ortadan kalkmasıdır.

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

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

³ Münih, Schwabing'teki Max Planck Enstitüsü: Sosyal Etkileşim Sorunları Ayakta Tedavi Kliniğimizi ne yazık ki 30 Haziran tarihinde kapatmak zorunda kaldık. Lütfen Münih'teki Ludwig Maximilians Üniversitesi'ndeki Psikiyatri ve Psikoterapi Kliniği gibi diğer uzman merkezlerle iletişime geçiniz. Ayakta tedavi birimimizin eski başkanı Prof. Dr. Leonhard Schilbach, 1 Temmuz 2019 tarihinden itibaren Düsseldorf Üniversitesi Hastanesi'nde bir ayakta tedavi kliniği açacaktır. Kliniğe 0211/922-3530 numaralı telefondan ulaşabilirsiniz. Kaynak: <https://www.psych.mpg.de/tagklinik>

Bu nedenle iki yönlü bilinmeyenli çalışmalar çok önemlidir. Yani, sadece bir plasebo verilmiyor, ilgili doktor bile testosteron veya plasebonun verilir verilmemesini bilmiyor. Bu yöntemle doktorun öznel beklentilerinin sonuca dahil edilmesi önleniyor. Tecrübelerim ve tanıdığım Klinefelter hastalarının tecrübeleri, tedavi eden doktorların çoğunun testosteronu standart tedavi olarak görmesi ve aynı zamanda semptom iyileşmelerini de beraberinde getirdiği yönündedir. Diğer psikolojik etkiler hakkında çok az şey söylenir. Sürece ürologlar, endokrinologlar veya androloglar dahil olsa da psikiyatristler dahil olmuyor ve disiplinlerarası etkileşim yapılmıyor. Benim en büyük eleştirim bununla ilgili. Klinefelter sendromlu insanlar tam kapsamlı incelemeye ihtiyaç duyarlar. Testosteron tedavisi bunun bir parçasıdır, psikolojik destek de ayrı bir noktadır. Bir androlog, en azından genel Klinefelter tablosuna başka nelerin dahil olabileceğini bilmelidir. 2008 yılında Innsbruck Üniversitesi Hastanesi'nde genetik danışmanlık aldığım da psikoloji konusuna hiç girilmemişti. Klinefelter fenotipinde otistik davranışların oldukça yaygın olarak görüldüğü belirtilmiş olsaydı, birçok psikolojik stresi ve aksiliği hiç yaşamamış olabilirdim. Muhtemelen o zamanlar, yapım gereği meraklı bir kişi olarak, otizm hakkında daha fazla araştırma yapmaya başladım ve böylece bazı sorunları daha iyi şekilde sınıflandırabilirdim. Bunun yerine diğer Klinefelter hastalarıyla tanıştım, onların davranışlarında kendimi pek bulamadım ve içten içe bu sendroma sahip olmadığımı düşünmeye başladım. Kendimi bu tanımlardan hiçbirine uymayan biri olarak gördüm ve sonraki yıllarda ise bu konularla pek ilgilenmedim.

Nadir bir hastalığınız veya sendromunuz varsa bunun hakkında toplumda çok az şey bilinir. Halk otizm hakkında nispeten iyi düzeyde bilgiye sahip, ancak Klinefelter hakkında hiçbir şey bilmiyor. Otistik bir insan olarak yaşamını sürdürmek çok daha kolay, çünkü bu tamamen psikolojik bir durum (motor beceriler dışında) ama buna karşın Klinefelter bazen cinsel organların büyüklüğü, ikincil cinsel özellikler veya çocuk sahibi olma arzusuyla ilgili utanç verici sorulara maruz kalınmasına sebep olabiliyor. Kendini kısmi olarak ifade etmek zor. Fiziksel özelliklerle / kusurlarla ilgili bilgileri oldukça açık bir şekilde yayınlayan Vikipedi'ye ve diğer platformlara teşekkür etmek lazım. Ben şahsen kendimi bedenimle tanımlamıyorum.

Benzerlikler

Hastalığın kökenine geri dönelim. Diğer hastalık tabloları la arasında benzerlikler var (Bence otizm bir hastalık değil, maalesef tıbbi terimleri değiştiremiyorum. Bu

konuyla bağlantılı olarak otizm, klinik bir tablo olarak görülüyor). Eşlik eden etkiler mi, yoksa temele ilişkin etkiler mi? Bu soruyu ben de sürekli soruyorum. Sadece eşlik eden etkilerin olması temelden gelen bir bağlantı olduğu anlamına mı geliyor? Öyle olmak zorunda değil. Transgender olmanın kesin sebebi XXY değil. Ancak düşük testosteron seviyesi, dişi fenotipi ve dişi X kromozomu, erkek fenotipinden sapmayı destekliyor. Çoğunluğu erkek gibi hissetse ve erkek gibi düşünse bile, azınlığın erkek gibi hissetmemesi ve erkek gibi düşünmemesi de şaşırtıcı değildir. Fenotip bu düşüncelere teşvik ediyor.

Bu durum aynı zamanda hem olumsuz hem de olumlu otistik davranışların artmasını teşvik ediyor. Klinefelter taşıyıcıları genellikle* şu şekilde tanımlanır (*bireysel yardımcı kitaplarda, dernek broşürlerinde, forumlarda vb.):

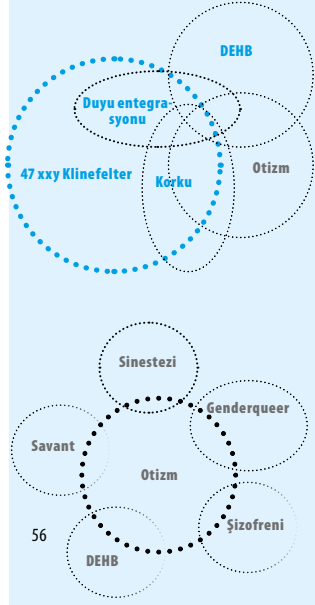
- » gürültüye, bazen de kokulara ve kendisine dokunulmasına karşı fazla hassasiyet gösterme
- » fazla hassas veya empatik kişilik
- » sıklıkla kaba / ince motor problemleri
- » başkalarının bakış açılarından bakmada sorun yaşama
- » hayal kırıklığı eşiğinin düşük olması, sık psikolojik çöküntüler
- » detaycılık
- » büyük oranda görsel / mekansal algıyla ilgili yetenek / doğuştan gelen beceri (sanat, fotoğrafçılık, resim yapma veya mühendislik, matematik, programlama)
- » iflah olmaz düzeyde dürüstlük, bazen saflık
- » çok fazla sözle iletişim kurmama

Otizmin semptomlarıyla arasındaki bu örtüşme oranı sadece bir tesadüf mü?

Bu semptomlar yaştan ve ayrıca testosterondan da bağımsız olarak, daha XY'li erkeklerle aralarındaki farklılıklara gelene kadar, henüz ergenliğe girmeden önce ortaya çıkıyor. Otizm teşhisinin daha az konulmasının ana nedenleri muhtemelen; özel ilgi alanları, klişeler, ritüeller açısından görülen semptomların genellikle daha az belirgin olmasıdır. Ancak yine de ana semptomlar (iletişim ve etkileşim zorlukları) mevcuttur.

Venn diyagramları (solda) benzerlikleri göstermektedir. Aşağıdaki bu grafiği başka bir yayından aldım, diğerini ise kendim hazırladım. Bunlar tam veya kesin değil, ancak hangi çoklu tanıların var olabileceğini göstermeye yöneliktir.

Venn diyagramları



Çoklu Vuruş Teorisi

Klinefelter sadece düşük testosteron seviyesine sahip otizm midir?

Yine de bu şekilde basite indirgenemiyor, çünkü çalışmalar ayrıca üçte bir ile yarı yarıya otizm teşhisi konulmadığını da gösteriyor. CNV'lerin (Kopya Numarası Varyasyonları) varlığına ilişkin son çalışma, yani ikinci X kromozomundaki DNA segmentlerinin hangisinin ve kaçının kopyalandığı, bu konuyla ilgili açıklama sunabilir. Bu düşünce, otizmin ortaya çıkmasından önce otizm "riski" yaratabilecek çok sayıda genin bir araya gelmesi gerektiğinden çoklu vuruş teorisiyle örtüşüyor (ve otizm tek bir özellikten değil, birçok farklı özellik sebebiyle ortaya çıktığı için işler bu noktada karmaşık bir hal alıyor). Yani bazı Klinefelter hastaları, bu CNV'lere sahip olmadıkları için otizmden korunuyor gibi görünüyor.

Peki ya dışlama teşhisi?

Bence eleştirmenler, Klinefelter'in otizm için bir dışlama teşhisi olarak görüldüğü bir anlatım kullanmayı tercih ediyorlar.

Bazen çocukluk çağındaki KS'li erkekler, genellikle otistik davranışlar olarak adlandırılan ancak otizmin klinik tablosundan ayrı tutulması gereken davranışlar sergileyebiliyor. Bunlar temel olarak insanlardan uzak durma, akranlarla etkileşime daha az ilgi ve detaylara özel bir tutku gösterme şeklinde karakterize edilen davranışlardır."

Neden burada sınırlama yapılması gerekiyor? Davranışlar yüksek oranda otizmle örtüşüyorsa ASD teşhisi için tüm kriterler mevcut olabilir mi? Ayrıntıları algılama özelliği, duyuusal filtrelerdeki artan zayıflıktan dolayı maalesef olumsuz şekilde de gelişebilir. Kendim de dahil olmak üzere, özellikle arka plan gürültüsünden rahatsız olan, kokuları daha çok algılayan, bazen de hareket etmekten kaçınan ve özel ilgi alanı gibi güçlü yanlar geliştiren sendromlular tanıyorum. Yine de çoğu durumda "sadece" sosyal iletişimin olumsuz etkilendiğini ve rutinlerin / özel ilgi alanlarının daha az yaygın olduğunu kabul ediyorum. En azından Bruining H. ve ark.'nın 2009 yılında Pediatrics'te yayınlanan "Psychiatric Characteristics in a self-selected sample of boys with Klinefelter Syndrome" çalışmasında bu şekilde anlatılıyor.

Asıl önemli soru şu: Klinefelter ve otizmin çifte teşhisi mümkün mü? Çeşitli çalışmalardaki görüşlere göre bu sorunun cevabı "evet". Hollanda'da yaklaşık olarak yüz kişiden 30'una ASD teşhisi konuluyor. Nüfusun geneline kıyasla İsveç'te Klinefelter otizmi altı kat daha yaygın. Otistik semptomlar genetik sendromun nedensel tedavisi ile, yani testosteron tedavisi uygulanarak tersine çevrilebiliyorsa iki sendrom arasında bir sınır çizilebileceği kanaatindeyim. Ancak bu henüz kanıtlanmadı.

İkincil olarak Asperger teşhisi konulması, benim için yaşam kalitemin önemli düzeyde artmasını sağladı. Desteğin artmasını, geçmişe dönük ve bugün için bilgimin artmasını, daha fazla önem vermeme, dikkat etmemi ve aynı zamanda geleceğe yönelik huzurlu olmamı sağladı. Neden keyfi şekilde belirlenen sınırlar nedeniyle durumumu reddedeyim ki?

Önemli olan adının ne olduğu değil, işe yarayıp yaramadığıdır

Son bir husus: Belirleyici faktör teşhisin adı değil, benim işime yarayıp yaramadığıdır. Teşhisin adı; Brüksel lahanası, tavşan veya Tabalugaland bile olabilir. Bu sendroma sahip olan kişilerin çoğu gibi akademik alanla değil, günlük yaşamımda bana neyin yardımcı olacağıyla ilgileniyorum. Hayatımı nasıl düzene sokarım? Nasıl olabildiğince bağımsız şekilde yaşayabilir ve finansal açıdan bağımsız olabilirim?

Bu yüzden teşhis tam olarak konulmadan çok daha önce otistik kişilerin yardımları ve tecrübe yazıları sayesinde bazı ipuçları ve püf noktaları edindim. Teşhisin adından bağımsız olarak sizde bir konuda duyuusal filtreler zayıfsa o konuda aşırı uyarılmamaya alışmış olmanız mantıklıdır. Herkes gibi eskiden zayıf olduğum konulara kendimi yeterince sık maruz bırakarak aşılabileceğimi düşündüysem de, aslında bunun sadece aşırı yüklenmekten kaçınarak veya yeterince ara vererek mümkün olduğunu gördüm. Bunun işe yaraması noktasında teşhisin adının otizm mi yoksa tavşan mı olduğu fark etmiyor. Başkalarından faydalı ipuçları edinmenin kimseye zarar vermeyeceğine inanıyorum.

Otistik olmayan biri bile aşırı uyarılmaya karşı kulak tıkaçları ve güneş gözlüğüyle gardını alıyorsa otistik birinin desteğe ihtiyacı olmadığı söylenemez. Benim daha verimli bir yapılacaklar listesine bakmam diğer DEHB'lilere zarar vermez. Dezavantajların telafisi gibi daha büyük konularda destek yalnızca resmi belgelerle veriliyor. Bununla birlikte Klinefelter hala bilinmediği sürece bu sendromdan

Tavsiye:

Allen Frances'ten "Normal. Gegen die Inflation psychiatrischer Diagnosen" DuMont Buchverlag, 2013

Eğer ek bir terapi / ilaç tedavisi gerekli hale getirecekse yaşananların sebeplerini bulmak faydalı olur. Veya otistik belirtiler dejeneratif bir seyir gösteriyorsa (örn. Rett sendromunda).

etkilenen kişiler, Klinefelter olmayan otistik kişilerle aynı şekilde destek alabilmek için otistik belgesine ihtiyaç duyuyorlar.

Sınırlama da mantıklı

Tabii ki, örneğin ilaç söz konusu olduğunda sınırlandırma uygulanması mantıklı olur. Ritalin, DEHB'de işe yarar. Ancak bazen dikkat eksikliklerinin, özellikle de kronik depresyon sonucunda ortaya çıkan diğer nedenlerinin tedavisi açısından verimsizdir. Hiçbir şeyi genelleştirmek istemiyorum. Sınırları korumayı veya her şeyi katı bir bakış açısından görmeyi önermiyorum, çünkü doğada net sınırlar yoktur. Ben; ufkumuzu genişletmekten, hiçbir şeyin bu kadar net olmamasından ve tıbbi araştırmaların sürekli olarak ilerletilmesine izin vermekten bahsediyorum. Otistik kişilerin özel duyarlılıkları konusundaki araştırmaların sadece beş ila on yıldır yapıldığını düşünürsek, hala keşfedilecek çok şey var demektir.

Klinefelter sendromlu erkek çocukların okulda damgalanması

Damgalama, insanların sakatlık gibi bazı özelliklerinin bir grup dahilinde olumsuz şekilde değerlendirildiği ve etkilenen kişilerin grubun dışına itildiği bir süreci ifade eder. Damgalanan kişiler, öncelikle olumsuz özellikleri ile algılanırlar ve diğer olumlu özellikleri bu dışlanmayı telafi edemez. Bu ifade, bir çocuğun bulunduğu ortamın kendine, örneğin sınıftaki arkadaş gruplarında belirli roller veya pozisyonlar yüklediği anlamına gelir. Etkilenen çocuğa çok spesifik davranışlar yüklenir. Çocuk artık bu anormallikleri taşımasa bile artık üzerindeki "damgadan" kurtulamaz. Bu fenomen, özellikle DE(H)B veya üstün zekalılık gibi moda olmuş teşhislerden kaynaklanabilir. Bu tür terimleri kullanırken dikkatli olmanızı öneririz. Sadece bir psikolog kapsamlı testler sonucunda teşhis koyabilir. Her durumda ebeveynlerin çocuklarının okula başladıktan sonraki yeni durumunu mümkün olduğunca sakin şekilde ele alması önerilir. Öğretmeni tanıyın ve sonra kararınızı verin.

Leon okula başlayacak – Klinefelterli erkek çocuk Leon bu yıl okula başlayacak. Anaokulundaki sosyal etkileşimlerde sık sık büyük zorluklar çekmiş, tartışmalarda dürtüsel ve agresif tepkiler göstermiş. Bu davranışı çoktan azaltmış olmasına rağmen, genel itibarıyla çok huzursuz ve sadece kısa süreliğine konsantrasyonunu

koruyabiliyor. Öğretmen, annesiyle çocuğun geçmişi hakkında konuştuktan sonra Leon'u her an damgalamaya başlayabilir. Şimdi çocuğun davranışlarını dikkatlice inceliyor. Okul başladığı zaman Leon sırasında sakin oturamıyorsa, bu durum öğretmenin onu damgalaması için ilk sebep olacak. Leon'un dahil olduğu tartışmalar olursa, öğretmeni bunu hemen annesinin tarif ettiği olumsuz özelliklerle ilişkilendirebilir. Leon'a öğretmeni tarafından baş belası olarak konumlandırılıyor.

Ancak her şey oldukça farklı olabilirdi. Annesi öğretmene çocuğun yaşadığı zorlukları anlatıyor. Bunun ardından öğretmen uyarını daha az olan izole bir yer seçiyor. Leon'un yanına kendisine olumlu etki eden ve daha sakin bir çocuk sıra arkadaşı olarak seçiliyor. Öğretmeni kendini sınıftaki arkadaş gruplarına kolayca dahil edene kadar ilk başlarda Leon'u tartışma durumlarında destekliyor. Yani, Bayan S. Leon'un öğretmene sosyal geçmişinden bahsetmezse, Leon başlarda okula kısa sürede alışabiliyor. Okula gitmekten çok memnun oluyor ve konsantrasyon problemleri hiç ortaya çıkmıyor.

Çocuğum okulda zorbalığa maruz kaldığında nasıl tepki vermeliyim?

Tıpkı iş ortamındaki gibi, okulda da zorbalık oldukça yaygındır. Zorbalık mağdurları genellikle kendilerini savunamadıkları için dışarıdan yardıma ihtiyaç duyarlar. Bunu yapmak için ebeveyn, arkadaş, danışma merkezindeki bir çalışan veya güvenilir öğretmen gibi güvenilir bir kişiye durumu anlatmanız gerekir.

İletişim Bozukluğunun Bir Semptomu Olarak Zorbalık

Mağdurlar topluluktan uzaklaştırılır ve zorbalığı yapanlar yaptıkları tacizlerin yarattığı etkileri kimseden duymazlar. Konunun dışında olan sınıf arkadaşları da nötr kalırlar. Bizzat kendileri de mağdur olmaktan korktukları için öğretmenlere veya velilere süreç hakkında bilgi verme cesaretini gösteremezler.

Zorbalığın Semptomları ve Sonuçları

» hafıza bozuklukları, konsantre olmada zorluk, depresyon, ilgisizlik, inisiatif almada eksiklik, sinirlilik, çaresizlik, saldırganlık, güvensizlik hissi, aşırı duyarlılık gibi derin düşünceler

- » kabuslar, karın ağrısı, mide ağrısı, ishal, kusma, bulantı, iştahsızlık, boğazda yumru, ağlama, yalnızlık, temas eksikliği gibi psikosomatik semptomlar
- » göğüste baskı, terleme, ağız kuruluğu, çarpıntı, astım ile birlikte nefes darlığı, kanın beyne sıçraması gibi korkutucu semptomlar
- » sırt, boyun ve kas ağrıları
- » uyku bozuklukları

Ebeveynler zorbalıkla nasıl başa çıkmalı:

- » Çocuğunuz kendisine okulda zorbalık yapıldığını söylüyorsa onu dinleyin ve ona güvenin. Ancak konunun bir numaralı konu haline gelmesinden kaçının.
- » Çocuğunuza sitem etmeyin veya onu suçlu bulmayın. Sözüne güvenin ve ona her türlü yardım ve desteği sağlayın.
- » Lütfen suçlunun ebeveynleriyle iletişim kurmayın. Bu sadece durumu daha da kötüleştirebilir. Suçlunun ebeveynleri çocuklarını cezalandırırsa bu genellikle mağduru etkiler, çünkü suçlu çocuk mağdurdan intikam alır.
- » Ayrıca zorbalık yapan kişilerle de temas kurmamalısınız. Bunu yapmanız durumunda çocuğunuzun pozisyonunu zayıflatmış olursunuz. Zorbalık uygulayanlar ve diğer sınıf arkadaşları çocuğunuzun kendini savunamayacağını düşünür.
- » Öğretmenle konuşurken çocuğunuzu yanınıza almayın.

Olayı diğerlerine duyurmak ve diğer ebeveynlerle temasa geçmek genellikle faydalı olur. Çoğu durumda zorbalığın tek bir kurbanı yoktur. Zorbalığın belirli kişilik özellikleri ile ilişkisi yoktur, ancak zaten ilgili okulda uygulanan sistem sonucu ortaya çıkar. Okul değişikliği yapmak işe yarayabilir.

Yıllık uzman kontrolü

Klinefelter hastaları (KS) için yılda en az bir veya en iyisi iki kez daha üst düzey bir uzmana (endokrinolog) görünmek kesinlikle gereklidir. Periyodik kontroller doktor tarafından yapılmalıdır. Şu anda yaygın olarak kullanılan ilaçların (enjeksiyon ve jel) paketleri üzerindeki açıklamalarda aşağıdaki muayeneler önerilmektedir:

Yılda bir kez meme ve prostat. Daha yaşlı KS hastaları ve özel risk altındaki hastalar için yılda iki kez. Ayrıca kan değerleri testi, diferansiyel kan sayımı, yağ (lipit) profili

ve karaciğer fonksiyon testinin yanı sıra kandaki testosteron seviyesinin ölçülmesi de önerilir.

Yaşlı hastalarda hormon tedavisi prostatın iyi huylu şekilde büyümesine ve idrara çıkma sorunlarına neden olabilir. Bu tür zorluklarla karşılaşırsanız doktorunuza bildirmelisiniz.

Hormon preparatları ile uygulanan tedavi dokuda su tutulmasına (ödem) da yol açabilir. Böyle bir durumda doktorunuzla konuşun. Klinefelter sendromunda diyabet yaygın olarak görüldüğü için (Prof. Zitzmann), HbA1c değeri (uzun süreli şeker) ve tiroid değerleri de eş zamanlı olarak kontrol edilmelidir. Hormon tedavisi gören hastaların şu açıklamaya göre prospektüsleri okuması gerekmektedir: "Herhangi bir risk teşkil ediyorsa veya yan etki görüyorsanız doktorunuza veya eczacınıza başvurunuz."

Her doktor muayeneden sonra hastasına rapor vermek zorundadır. Bu rapor, başka bir uzmanın tedaviyi devam ettirebilmesi için oldukça önemlidir. Son olarak kan bağıışı konusuna da dikkat çekilmelidir. Çünkü Klinefelter sendromlu hastaların kan bağıışında bulunamayacağı gibi bir bilgi yayılmaktadır. Ancak böyle bir şey yoktur.

Hormon tedavisi, kan hücresi oluşumuna (kanda "yoğunlaşma") yol açabilir. Bu olay, özellikle yaşlı KS hastalarında kalp krizi, felç ve tromboza yol açabilir. Düzenli kan bağıışı yapılarak bu sorun önlenabilir. Kan bağıışı hizmetleri, katılımcıların bağıış yapma yaşını 72'ye çıkarmıştır. Artık yaş nedeniyle bağıış yapmasına izin verilmeyen kişiler için kan verme imkanı ortaya çıkmıştır. Kan verme, kan bağıışlamakla hemen hemen aynıdır, ancak bu durumda kan kullanılmadan atılmalıdır. Her aile doktoru veya uzman, kan alma işlemini gerçekleştirebilir. Kanı inceltmesi için yazılan ilaçların aksine herhangi bir yan etkisi yoktur. Osteoporoz, düşük yaşam kalitesi, diyabet ve obezite gibi olası geç etkilerden kaçınmak için Klinefelter sendromunu erkenden, mümkünse ergenlik başlangıcında teşhis etmek önemlidir.

Aşırı hassasiyet

Gitgide daha fazla yetişkin nihayet bu eğilimi göstererek kabul etmeyi, takdiri etmeyi ve özgür hissetmeyi öğrenirken, konuyla ilgili farkındalık artışı en bize başından

itibaren hassas çocuklarımıza sağlıklı yollardan destek olma fırsatı veriyor. Aşırı koruma ve ters tepen "sert davranma" arasında ince bir çizgi vardır. Çocuk son derece hassas bir kişiliğe sahipse (mevcut bilgilere göre bu, ilgili kişilerin yüzde 20'si için geçerlidir) bu dengeleme eylemi sadece yorucu olmakla kalmaz, aynı zamanda düpedüz külfetli hale de gelebilir.

Bu bir hastalık, bozukluk veya sakatlık olmadığı ve nöronlarla bir eğilim olduğu için herhangi bir teşhis konulmamıştır. Kılavuz niteliğinde birçok test mevcut, ancak "siyah ya da beyaz" şeklinde klasik net bir görüş mevcut değildir. Tek başına o kadar çok farklı hassasiyet (kokulara, dokunulmaya ve seslere karşı duygusal hassasiyet) var ki, standart bir testin yapılması neredeyse imkansızdır.

Aşırı hassasiyet eğiliminin ilk belirtileri ebeveynlere bakıldığında zaten belli olur. Aşırı hassasiyet kalıtsaldır. Gebelik sırasında bile hassas bir çocuğun gelişimine dair işaretler olabilir, bebek anne rahmindeyken bile ürkeklik tespit edilebilir. Son derece hassas bir çocuk dünyaya geldikten sonra alışılmadık durumlar, gürültü, dokunma, ruh hali değişimleri, kokular ve hızlı hareket etme gibi sebeplerden dolayı bebek büyüdüğünde daha hızlı bir şekilde gergin tepki verebilir (ancak kesinlikle böyle olacak denemez).

Çocukları hayata hazırlayın, ama aynı zamanda aşırı uyarılmaya karşı koruyun. Ebeveynler aşırı hassas çocuklarını her türlü aşırı uyarmaya karşı korumak isterlerken fazla korumacı olduklarını söyleyen çocuklarına kulak asmazlar ve iyi niyetli "çocuğu güçlü bir insana dönüştürme" çabaları uzun vadede işkenceye dönüşebilir. Peki bu denge nasıl kurulmalıdır? Aslında bu noktada çocuk yetiştirme konusunda ihtiyaç duyulan talimat "içinizdeki his" olarak anlandırılabilir.

Sezgiler, aşırı hassas çocuklara doğru biçimde davranmada yardımcı olur. Kendinize sormanız gereken ilk şey, ebeveyn olarak eğiliminizin hangi yönde olduğudur. Bu eğilim, genellikle kişinin kendi çocukluk deneyimleriyle ilgilidir. En uç noktalardan biri de, kişinin kendi duyarlılığıyla ilgili kötü deneyimler yaşamış olması ve şimdi de karşısındaki çocuğu "Böyle ezik gibi durma" şeklinde güçlenmeye zorlamasıdır. Diğer uç nokta ise, genel bir aşırı koruma ve günlük yaşamın gereksinimlerden kaçınma tutumudur.

Farkları belirlemek çok önemlidir: Hangi zorluklarla karşılaşmak gereklidir, hangileri çocuğu destekler ve ileriye taşır? Hangi ağır gelen ve zayıflatan zorluklardan kaçınılmalıdır? Aşırı hassasiyete sahip çocuklarda gereksiz stres faktörlerinden kaçının: Bunun sosyal yapıyla ve standartlarla yakından ilgisi vardır. Bunları ortadan kaldırmak ya da eleştirel bir bakış açısıyla bunları yeniden düşünmek, zorlukların yarısını aşmak anlamına gelir. Son derece hassas olan erkek çocuk gerçekten de sanat grubuna gönderilmeli midir? İçine kapanık ve son derece hassas bir çocuğun, sırf diğer erkek çocuklar gibi olsun diye kaykaya çıkıp Halfpipe hareketini yapması ona faydalı olur mu ve onu güçlendirir mi? Kaşındırdığı için kazağının etiketini kesmesi önlenmesi çocuğun kişiliğinin gelişimine ne ölçüde katkı sağlar?

Ancak tüm stres faktörlerinden uzak tutmak, uzun vadede her çocukta olumlu sonuçlar yaratmaz. Burada önemli olan, gereksinimlerin nazikçe ortaya konması ve ayrıntılı şekilde incelenmesidir. Sınıfta sunum yapmak, klasik bir örnek olarak verilebilir. Bu kaçınılmazdır ve yetişkinlikte her zaman kendiniz veya bir konu hakkında başkaları önünde bir şeyler anlatmanın önemli olduğu durumlar olacaktır. Bu özel örnekte önceden hazırlık yapmak iyi bir fikir olabilir. Sunumdan haftalar önce çocuk; önce ebeveynlerine, daha sonra aile üyelerinden oluşan daha büyük bir gruba kısa sunumlar yapabilir, bir şeyler açıklayabilir veya hikayeler okuyabilir.

İçinizdeki his, çocuk yetiştirme konusunda hala en iyi danışmanınızdır. Tabii ki, bunu zaman zaman eleştirel şekilde sorgulamak gerekebilir. Çocuklar genellikle başlangıçta düşündüğünüzden daha fazlasını yapabilirler. Çocuğun kapasitesinin ne kadar kaldırabileceğini tartmak için sezgilerinizi kullanmanız önemlidir. Çocuğunuza güvenin! Çocuğunuzun üstüne fazla düşmenizin ona güvenmediğinin hissettirebileceğini lütfen unutmayın. Çocuğun uydusu haline gelmek "ifadesi" genellikle bu tip durumlarla alakalıdır. "Destek olmak" yanlış değildir. İhtiyacı olduğunda yanında olmak demektir. Çocuğunuzu desteklediğiniz zaman onun iyiliği için denetleyici, baskıcı ve rahatsız edici davranmadığınızdan emin olun.



47xxy-klinefelter.de

