

Factsaboutklinefelter – Zusammenfassung, Stand, 11.12.2014

Grundlage: alle auf <http://factsaboutklinefelter.com/> angeführten Quellen

Definition:

Das nach Harry Klinefelter benannte Klinefelter-Syndrom entsteht durch ein zusätzliches X-Chromosom. Der Chromosomensatz des betroffenen Mannes beträgt dadurch 47,XXY. In manchen Fällen ist eine Mischform, die Mosaikform, vorhanden, wenn nicht alle Zellen ein zusätzliches X-Chromosom aufweisen: 46,XY/47,XXY.

Viele Männer bevorzugen inzwischen die neutrale Bezeichnung XXY, denn die genetische Veranlagung ist eine Laune der Natur, nicht vererbbar und zudem mit Schwächen und Stärken verbunden. XXY bezieht sich auf den genetischen Ursprung, während Klinefelter-Syndrom die Auswirkungen des Testosteronmangels beschreibt. Dieser tritt bei den Betroffenen in der Regel ab der Pubertät auf, wenn die Testosteronwerte bei 46,XY-Buben stark zu steigen beginnen. Neben niedrigem Testosteron sind auch erhöhte FSH- und LH-Werte ein Indiz. FSH und LH sind Sexualhormone, die die Keimdrüsen stimulieren.

Jeder XXY-Mann ist einzigartig - keiner zeigt alle beschriebenen Symptome des Klinefelter-Syndroms gleichzeitig. Es handelt sich demzufolge eher um eine Spektrumsstörung wie Autismus. Bisher hat man vermutet, dass die Dunkelziffer deshalb so hoch ist, weil viele XXY ein unauffälliges Leben führen. Wahrscheinlicher ist aber, dass viele mangels stabiler Partnerschaften nicht durch einen unerfüllten Kinderwunsch identifiziert werden können, und ein großer Teil an Depressionen leidet, weil sie anders sind und nicht wissen warum. Auch deswegen ist es wichtig, dass Ärzte generell, aber auch Psychologen geschult werden, XXY-Männer zu erkennen.

Häufigkeit

Weltweit gesehen ist XXY die häufigste Chromosomenänderung beim Mann, in Mitteleuropa ist etwa jeder 500-600. Mann betroffen. Nur 20-30 % erhalten eine Diagnose, aber nur 10 % vor der Pubertät, die meisten dagegen im mittleren Lebensalter - oft im Zuge eines unerfüllten Kinderwunsches.

Ursachen

Das zusätzliche X-Chromosom entsteht, wenn sich bei der Befruchtung die Geschlechtschromosomen nicht trennen. Sowohl Mutter als auch Vater können das zusätzliche X-Chromosom beisteuern. Ob dies einen Einfluss auf die Entwicklung des XXY hat, ist aber noch unklar. Weil ein vorhandenes Y-Chromosom immer das männliche Geschlecht bestimmt, zeigen die meisten XXY eindeutig männliche Geschlechtsmerkmale. XXY wird auch bei Haus- und Wildtieren beobachtet, bei Katzen 39,XXY und bei Mäusen 41,XXY. Letzteres erlaubt es den Forschern, mit Experimenten in gewissem Maße Rückschlüsse auf menschliche XXY zu ziehen.

Was den Testosteronmangel, das äußere Erscheinungsbild und das teils charakteristische Verhalten von XXY-Männern verursacht, ist bis heute noch nicht geklärt. Gesichert ist aber, dass das zusätzliche X-Chromosom für den Testosteronmangel verantwortlich ist, denn

Testosteronersatztherapie kann nicht alle Veränderungen rückgängig machen. Der Prozessor eines XXY-Manns scheint also anders auf Hormone zu reagieren als der eines XY-Mannes. Eine weitere, neuere Theorie vermutet ein Ungleichgewicht der Geschlechtshormone vor der Geburt als Ursache, denn das Gehirn reagiert in diesem frühen Stadium sehr sensibel auf hormonelle Unterschiede.

Gewöhnlich wird das zweite X-Chromosom beim XXY-Mann oder XX-Frau inaktiv, jedoch bleiben ein paar Gene immer noch aktiv und gerade in den verbleibenden Genen vermutet man den Schlüssel für die sehr unterschiedlichen Erscheinungsformen bei XXY-Männern. Von Autismusforschungen weiß man etwa, dass erst das Zusammentreffen mehrere Genvarianten bestimmte Eigenschaften hervorbringt. Gut möglich, dass dies auch beim XXY-Mann der Fall ist.

Auch überzählige Geschlechtschromosome an sich, sowohl X als auch Y, verursachen wahrscheinlich Gehirnveränderungen, die sich etwa auch bei XYY-Männern zeigen.

Bei deutschsprachigen Selbsthilfegruppen und -vereinen lässt man häufig verlauten, das zusätzliche X-Chromosom habe keinen Einfluss auf die Entwicklung eines XXY-Mannes, weil man fürchtet, XXY werde mit Intersexualität verwechselt und betroffene Männer stigmatisiert. Intersexualität kommt bei XXY aber genauso vor wie Homosexualität und andere sexuelle Identitäten.

Zweifel an der Behauptung, nur der Testosteronmangel alleine sei für sämtliche Erscheinungsbilder verantwortlich, melden inzwischen mehrere Forscher an. So entwickeln sich viele Eigenheiten bereits in der Kindheit, bevor der Hormonmangel einsetzt.

Diagnose und Symptome

Niedrige Testosteronwerte, gleichzeitig erhöhte Sexualhormone sind ebenso oft vertreten wie kleine Hoden, spärlicher Bartwuchs und Körperbehaarung, Hochwuchs, verstärkte Brustdrüsenentwicklung sowie eine veränderte Muskel-Fett-Verteilung, die sich in einem weiblichen Körperbau niederschlägt (z.B. breite Hüften, dünne Oberarme).

Normale Testosteronwerte werden aber ebenfalls beobachtet. Rund vier von fünf XXY-Männern haben eine Aufmerksamkeitsdefizits/Hyperaktivitätsstörung (ADHS), wobei der stillere, unscheinbarer Fall (ADS) häufiger auftritt. Kinder werden oft als schüchtern, passiv und ängstlich beschrieben.

Etwa jeder zweite bis dritte XXY-Mann erhält zudem eine Diagnose aus dem Bereich des autistischen Spektrums (ASS), oftmals schon im Kindesalter diagnostiziert. Außerhalb des deutschsprachigen Raums werden ADHS- und Autismus-Diagnosen tendenziell häufiger gestellt, was daran liegt, dass hier Fachärzte stärker zusammenarbeiten.

In drei bis vier von fünf Fällen wird auch Legasthenie diagnostiziert, häufig gibt es Sprachverzögerungen in der frühen Kindheit. XXY-Jugendliche werden tendenziell später reif als XY-Jugendliche. Weitere Merkmale sind kognitive Beeinträchtigungen (verzögerte Verarbeitung von Gehörtem, rasche Erregung bei plötzlichen Veränderungen und erhöhtes Frustrationspotential).

Sie haben Schwierigkeiten, sich in die Perspektive eines anderen zu versetzen und negative Emotionen wie Trauer und Wut zu unterscheiden. Sie sind schneller frustriert und ungeduldiger und haben Schwierigkeiten, die Folgen von Handlungen abzuschätzen, neigen häufiger zum Verlust der Impulskontrolle.

Zudem leiden sehr viele XXY-Männer unter einer Reizfilterschwäche, d.h. sie reagieren sensibel auf Geräusche, Gerüche und hektische Bewegungen. Hintergrundgeräusche stören sehr bei der Konzentration und Menschenansammlungen werden eher gemieden. Die Sensorische

Integrationsstörung (SI) macht sich auch in der Motorik bemerkbar, was sich durch Ergotherapie aber gegensteuern lässt.

Jeder zweite XXY-Mann leidet unter anhaltenden Depressionen, wobei nicht nur der unerfüllte Kinderwunsch dahintersteckt, sondern auch ein Gefühl der Andersartigkeit. Der Testosteronmangel ist zumindest indirekt verantwortlich, da er Antriebslosigkeit, Müdigkeit, verringerte Libido und Stimmungsschwankungen verstärkt, ebenso erschwert er die Entscheidungsfindung und den Sprachfluss.

Zu den positiven Symptomen zählen, dass Schwierigkeiten in der Sprachentwicklung oft mit einem visuellen Denken einhergehen, d.h., XXY achten verstärkt auf Details, haben nicht selten ein fotografisches Gedächtnis und besitzen auch ein gutes Langzeitgedächtnis. Zudem sind sie oft sensibel, hilfsbereit, kreativ, ehrlich, besitzen einen ausgeprägten Gerechtigkeitssinn, Liebe zu Tieren und sind sehr konzentriert, wenn ihre speziellen Interessen gefördert werden.

Auswirkungen des Testosteronmangels auf den Körperbau

XXY-Männer besitzen mehr Körperfettanteil und dafür eine verringerte Muskelmasse, sie neigen daher zu Fettleibigkeit und einem weiblichen Körperbau. Zudem ist die Muskelkraft in Bizeps- und Quadrizepsmuskeln geringer.

Die erhöhte Neigung zu Diabetes erklärt sich ebenfalls aus dem erhöhten Fettanteil. Der positive Einfluss der TRT (Testosteronersatztherapie) wurde bisher noch nicht untersucht, mitunter gibt es aber indirekte Auswirkungen, wenn die körperliche Fitness durch Testosteron gesteigert wird.

Testosteronmangel ist außerdem eine bekannte Ursache für niedrige Knochendichte und Osteoporose bei Männern und Frauen. Bis zur Pubertät entwickelt sich die Knochendichte bei XXY-Kindern normal, und nimmt dann aber ab. Bisher gibt es keine eindeutigen Langzeitstudien, die belegen, ob Testosteronzufuhr die Abnahme der Knochendichte stoppt, allerdings werden nur die wenigsten XXY vor der Pubertät entdeckt. Gerade in der Pubertät könnte man Spätfolgen mit erhöhter Gefahr von Knochenbrüchen im Erwachsenenalter möglicherweise verhindern.

Liegt während der Pubertät ein Testosteronmangel vor, schließen sich außerdem die Wachstumsfugen nur verzögert und XXY neigen dann zu enormen Hochwuchs, man vermutet etwa, dass rund 20 % der Basketballer XXY-Männer sind. Da sich der Hochwuchs negativ auf die Wirbelsäule auswirkt (Rückenschmerzen), kann eine frühzeitige Therapie hier ebenso das Wachstum eindämmen.

Auswirkungen von Testosteron auf die Seele:

Rund 70 % der XXY-Männer leiden unter klinisch signifikanten Depressionen, auch die Suizidrate ist erhöht. Der unerfüllte Kinderwunsch ist dabei nur eine Ursache. Da die meisten XXY-Männer im Zuge einer Schwangerschaftsberatung mit unerfülltem Kinderwunsch entdeckt werden, die Dunkelziffer aber bei rund 70% liegen soll, leben wohl viel mehr nicht in stabilen Beziehungen oder alleine. Zwar verbessern sich in einigen Fällen Antrieb, Stimmung, Libido und Schlafqualität, doch ist dies nicht immer die Ursache von Depressionen.

TRT und Unfruchtbarkeit

Der Verlust von Keimzellen beginnt bereits vor der Geburt, manchmal zeigt sich bereits bei der Geburt ein Testosteronmangel (zu kleiner Penis, fehlende Hoden). Testosteronspritzen können dieses Problem abmildern.

In der Minipubertät (starker Testosteronanstieg in den ersten drei Monaten, der für die Ausprägung der Genitalien sorgt) wurden bisher widersprüchliche Werte gemessen.

Bis zur Pubertät liegen die Werte der Sexualhormone generell im kaum messbaren Bereich, während der Pubertät steigt Testosteron nur langsam, während FSH und LH kräftig ansteigen. Viele XXY-Männer haben jedoch normale Testosteronwerte und nur erhöhte FSH/LH-Werte. Je höher die Ausgangswerte von Testosteron, desto geringer der Effekt der TRT.

Zur Behandlung existieren verschiedene Möglichkeiten, am häufigsten werden tägliche Gels oder mehrwöchige Spritzen verwendet. Gel hält den Testosteronspiegel konstant, während die Spritze einen starken Anstieg zu Beginn der Behandlung verursacht, danach einen stetigen Abfall bis zur nächsten Spritze. Laut Dr. Darius A. Paduch, MD, PhD, tötet der starke Anstieg bei Spritzen verbleibende, lebende Spermienzellen ab, was bei den geringeren Dosen durch Gel nicht passiert. Demzufolge kann eine vorzeitige Unfruchtbarkeit während der TRT verhindert werden, wenn statt Injektionen Gel benutzt wird. In allen Fällen sorgt eine unangemessene TRT für Nebenwirkungen wie etwa Akne, starke Stimmungsschwankungen oder sexuelle Erregbarkeit.

Ärzte empfehlen ansonsten, die TRT wenigstens 3 Monate lange auszusetzen, damit sich die verbleibende Spermienbildung erholen kann. Verschiedene Techniken existieren, wie man XXY-Vätern ein Kind ermöglichen kann, sonst bleiben noch Spendersamen und Adoption. Das Risiko, dass Männer mit XXY ebenfalls Kinder mit mehrzähligen Chromosomen zeugen, hat sich bisher nicht bestätigt.

Intersexualität

Innerhalb der XXY-Community sehr umstritten diskutiert wird Intersexualität. Genetisch sorgt das Y-Chromosom für eindeutig männliche Genitalien, das X-Chromosom sorgt zumindest tendenziell für einen weiblichen Körperbau und Charakterausprägung. Ist dieser Gegensatz bereits ausreichend, um XXY als intersexuell zu bezeichnen?

Wie auch bei der restlichen Charakterausprägung scheint bei XXY ein Spektrum der Genderidentitäten zu existieren. Sich als intersexuell bezeichnende XXY-Männer fühlen sich häufig durch Ärzte missverstanden, sie sehen das Verhältnis von niedrigem Testosteron und erhöhtem Östrogen im Körper als Teil ihrer Persönlichkeit, und nicht als Ausdruck mangelnder Männlichkeit. Für diese XXY-Männer kann TRT unangemessen sein, da es sich hier um eine Geschlechteranpassung, um eine Vermännlichung, handelt. Intersexualität bei XXY-Männern wurde bisher kaum untersucht, eine aktuelle, [noch bis Mai 2015 laufende Studie](#), widmet sich dieser Frage.

Felix Welzenbach

Inhaber von <http://factsaboutklinefelter.com/> und XXY-Betroffener