

## Was ist 47,XXY /Klinefelter-Syndrom?

Das Klinefelter-Syndrom, 47,XXY, ist eine chromosomale Veranlagung, die Männer betrifft. Sie ist die Hauptursache für Unfruchtbarkeit und Hypogonadismus. Jede Zelle im Körper enthält 23 Chromosomenpaare mit insgesamt 46 Chromosomen. Das 23. Paar, die Geschlechtschromosomen sind bei Männern und Frauen unterschiedlich. Frauen haben zwei Duplikate von X-Chromosomen. Männer haben ein X- und ein Y, oder 46,XY. Beim Klinefelter-Syndrom besitzen Männer ein extra Duplikat des X-Chromosoms. Das Ergebnis ist 47,XXY in jeder Zelle. Manche Männer sind 46,XY/47,XXY oder Mosaik, was bedeutet, dass manche ihrer Zellen ein X- und ein Y-Chromosom (XY) aufweisen, während andere Zellen das extra X (XXY) besitzen. Seltener Varianten entstehen, wenn es mehr als ein Duplikat von X oder Y in jeder Zelle gibt. Diese Variationen beinhalten 48,XXX; 48,XXYY; 49, XXXXY; und 46, XX-Männer, was als „sex-reversal syndrome“ bezeichnet wird.

## Wie häufig ist diese Veranlagung?

47,XXY tritt geschätzt in 1 von 500 Männern auf, wodurch es die häufigste Chromosomenstörung ist. Jedoch sind die Variationen viel seltener. Das Syndrom wurde nach dem Arzt Dr. Harry Klinefelter benannt, der 1942 in einem Bericht über neun Männer mit vergrößerter Brustentwicklung, spärlicher Gesichts- und Körperbehaarung, kleinen

Genitalien und der Unfähigkeit, Spermien zu produzieren, schrieb. In den späten 50ern fanden andere Forscher heraus, dass die Ursache in einem zusätzlichen X-Chromosom lag. Da alle dieser von Dr. Klinefelter beschriebenen Erscheinungsformen nicht in der Mehrheit der 47,XXY-Männer gefunden werden, wird der Begriff 47,XXY oder XXY bevorzugt, wenn man sich auf diese Veranlagung bezieht.

## Wird 47,XXY/ Klinefelter-Syndrom vererbt?

Nein. Es handelt sich um ein zufälliges Ereignis, das passiert, wenn Chromosomenpaare nicht im ersten oder zweiten Stadium der Meiose getrennt werden.

## Was verursacht 47,XXY?

Die exakte Ursache von 47,XXY ist unbekannt, und das zusätzliche X-Chromosom kann von jedem Elternteil kommen.

## Wie wird 47,XXY diagnostiziert?

Die Diagnose wird durch ein Blutbild gemacht, das einen "Karyotyp" oder eine Bilddarstellung der Chromosomen in einer einzelnen Zelle zur Verfügung stellt.

## Wann wird jemand diagnostiziert?

Die Diagnose kann zu jedem Zeitpunkt im Leben

stattfinden. Die Eigenschaften von 47,XXY sind oft subtil, weshalb viele XXY für Jahre undiagnostiziert bleiben. Die Diagnose erfolgt am wahrscheinlichsten ...

- als Folge vorgeburtlicher Tests
  - während der Kindheit, wenn Entwicklungsverzögerungen auf dem Gebiet der Aussprache und Sprachvermögen vorhanden sind
  - während der Pubertät, wenn die sexuellen Sekundärcharakteristiken eines Buben nicht in der typischen Weise fortschreiten
  - während Fruchtbarkeitsstudien, wenn ein Paar mit Kinderwunsch nicht erfolgreich war
- sowie in manchen Fällen*
- wenn weiterhin physische oder psychische Schwierigkeiten bestehen bleiben

## Beeinflusst 47,XXY die Gesundheit?

XXY haben ein erhöhtes Risiko für:

- Autoimmunerkrankungen, inkl. Diabetes und Schilddrüsenentzündung
- Schilddrüsenunterfunktion
- Brustkrebs
- Osteoporose
- Beingeschwüre
- Depressionen
- Zahnprobleme

## **Beeinflusst 47,XXY die Fruchtbarkeit?**

Generell sind XXY's unfruchtbar, doch wird eine Samenanalyse angeraten, um sicher zu sein. Manche 46,XY/47,XXY haben eine gut erhaltene Hodenfunktion. Neueste Fortschritte in der Behandlung unfruchtbare Männer, wie Entnahme von Hodenspermien gekoppelt mit In-Vitro-Fertilisation und eine Prozedur namens ICSI (Intracytoplasmic sperm insertion) können zu einer vollständigen Schwangerschaft ohne Chromosomenänderungen führen.

Andere Optionen, um eine Familie zu gründen, sind Spenderbefruchtung und Adoption.

## **47, XXY – die frühen Jahre**

### **Wie schaut ein 47,XXY-Neugeborenes aus?**

47,XXY-Neugeborene schauen aus wie andere Neugeborene. Sofern das Kind nicht vor der Geburt getestet wurde, ist es unwahrscheinlich, dass jemand diese Veranlagung unter Verdacht hätte.

### **Beeinflusst 47,XXY Kinder und deren Entwicklung?**

Niemand kann mit Gewissheit vorhersagen, welche Auswirkung das zusätzliche Chromosom

auf ein Individuum haben wird. Persönlichkeiten erreichen in dieser Gruppe variieren wie in der Gesamtbevölkerung. Zudem ist das Spektrum der Erscheinungsformen groß.

Jedoch treten folgende Eigenschaften häufiger in Kindern mit 47,XXY auf. Bedenke, dass ein Kind nur ein oder zwei Eigenschaften haben kann, während andere mehrere aufweisen:

- \* verzögerte Sprachentwicklung
- \* grob- und feinmotorische Verzögerungen
- \* Reizfilterprobleme, die Sensitivität gegenüber Dingen wie Geräusche, Berührungen oder Bewegungen beinhalten können
- \* schwache Hypotonie oder geringe Muskellspannung
- \* ADHS
- \* Verarbeitungsschwierigkeiten bei Gehörtem
- \* sprachbasierte Lernprobleme, inklusive Lese- und Schreibschwächen
- \* Defizite in sozialen Fertigkeiten
- \* Ängstlichkeit
- \* Depression
- \* Gynäkomastie oder Schwellung von \* Brustgewebe während der Pubertät

### **Warum ist eine frühzeitige Diagnose wichtig?**

47,XXY ist die Hauptursache bei Männern für Unfruchtbarkeit und Testosteronmangel, allerdings wird eine große Mehrheit der KS-Individuen das Erwachsenenalter ohne Diagnose

Frühzeitige Diagnose bedeutet:

- \* Entwicklungsstörungen können früher angegangen werden
- \* entsprechende Erziehungsmaßnahmen und Hormonersatz können zeitlich festgelegt werden
- \* das Wissen und Verständnis um die Diagnose wächst
- \* gesundheitliche Unterstützung im Leben wird erleichtert

### **Ein zusätzlicher Gedanke:**

Aktuelle Studien haben gezeigt, dass die Diagnose Klinefelter-Syndrom KEINE geistige Verzögerung, abweichendes Verhalten oder weitere grobe Verallgemeinerungen anzeigt. Die Mehrheit der diagnostizierten Individuen mit dieser Veranlagung haben durchschnittliche bis überdurchschnittliche Intelligenz und nur um 20 % liegen unter dem Durchschnitt für standardisierte Intelligenztests.

### **Quelle und Übersetzung nach:**

[http://secure.milwaukeebd.com/images/milwaukeebdcom/bizcategories/1535/BrochureAndPhotos/296/Klinefelter\\_Brochure\\_.pdf](http://secure.milwaukeebd.com/images/milwaukeebdcom/bizcategories/1535/BrochureAndPhotos/296/Klinefelter_Brochure_.pdf)

A Guide to Klinefelter syndrome. The American Association for Klinefelter Syndrome Information & Support. AAKSIS, 3796 Ogden Lane, Mundelein, IL 600-60-6038, [www.aaksis.org](http://www.aaksis.org)