



ÖSTERREICHISCHE KLINEFELTER SYNDROM GRUPPE

SHG SALZBURG



Deutsch

Sprechzeiten: Mittwoch, 20.00 – 22.00 Uhr

SHG KLINEFELTER-SYNDROM

Helmut Kronewitter

Pfarrhofgutweg 8 • 5400 Hallein

Tel: 0664/576 0 320

E-Mail: office@klinefelter.at

Das Klinefelter Syndrom

Das Syndrom wurde nach dem amerikanischen Arzt Dr. Harry F. Klinefelter benannt, der im Jahre 1942 zum ersten Mal die Symptomatik beschrieben hat.

Fast 10.000 Jungen und Männer mit dem Klinefelter Syndrom wohnen in Österreich.

Ursache

Im normalen männlichen Chromosomensatz liegen in jeder Zelle insgesamt 46 Chromosomen, davon ein X- und ein Y-Chromosom als Geschlechtschromosomen, vor. Die Chromosomenformel lautet 46,XY.

Das Klinefelter Syndrom ist bedingt durch die Anwesenheit eines zusätzlichen X-Chromosoms bei Individuen männlichen Geschlechtes. Die Chromosomenformel lautet hier also 47,XXY. Die Anomalie ist auf eine Nicht-Trennung der Chromosomen meist bei der Reifung der Eizellen oder der Spermien zurückzuführen. Es handelt sich um ein spontanes Phänomen, das ohne offensichtlichen Grund vorkommt.

Bei einigen Betroffenen werden nicht in allen Zellen gleiche Chromosomenkonstellationen nachgewiesen. Man spricht dann von chromosomalen Mosaiken.

Symptomatik

Die Symptome können im Ausmaß bei den einzelnen Individuen stark variieren. Ein Teil der Symptome kann durch entsprechende Behandlung verhindert werden.

Im Kindesalter unterscheiden sich Knaben mit Klinefelter Syndrom meist nicht von anderen Kindern. Etwas häufiger treten Sprach- und Lernprobleme auf.

Beim Klinefelter Syndrom ist die Entwicklung der Hoden beeinträchtigt. Aus diesem Grund sind die betroffenen Männer in der Regel zeugungsunfähig. Im jugendlichen oder jungen Erwachsenenalter wird die Testosteronproduktion der Hoden unzureichend. Dies kann unter anderem dazu führen, dass die Pubertät verspätet einsetzt oder ganz ausbleibt, die Bart- und Körperbehaarung ausbleibt oder zurückgeht und der Betroffene weniger leistungsfähig ist.

Bei einigen Patienten kommt es zur Brustentwicklung (Gynäkomastie). Unbehandelt führt ein Testosteronmangel zur Osteoporose mit verstärkter Knochenbrüchigkeit.

Behandlung

Im Kindesalter kann bei speziellen Problemen eine individuelle Förderung sinnvoll sein. Ab dem jugendlichen oder jungen Erwachsenenalter sollte bei jedem Klinefelter Patienten eine Testosterontherapie erfolgen. Dadurch kann die Lebensqualität merklich verbessert werden. Bei rechtzeitigem Beginn der Behandlung kann das Entstehen einer Osteoporose verhindert werden. Das Testosteron wird z. B. durch Spritzen, Gele oder Pflaster verabreicht.

Österreichische Klinefelter Syndrom Gruppe - SHG Salzburg
Gruppensprecher Helmut Kronewitter
A-5400 Hallein • Pfarrhofgutweg 8
Tel. +43(0)664 - 576 0 320

www.klinefelter.at • e-mail: office@klinefelter.at

Bankverbindung: ÄrzteBank, Linz • Konto Nr.: 330 12490000 • BLZ 18 130