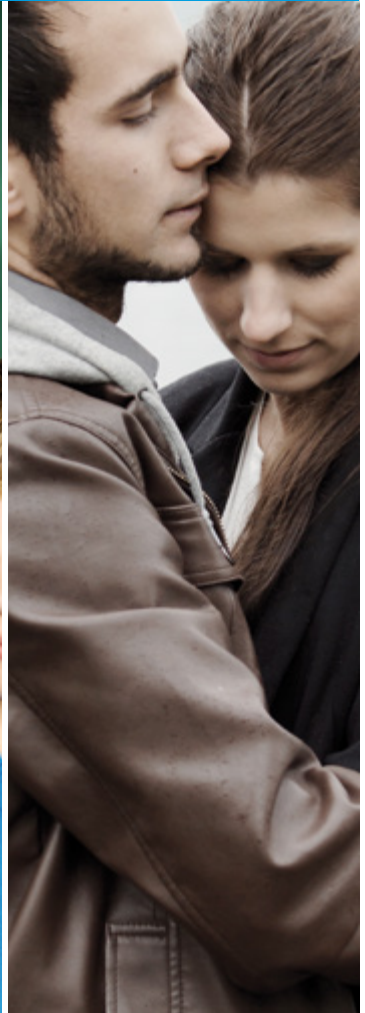









Fragen. Antworten. Klinefelter-Syndrom.



! Inhalt

1	Was ist das Klinefelter-Syndrom?	7
2	Sind Kinder mit Klinefelter-Syndrom behindert?	7
3	Welche Abweichung der Chromosomen steckt hinter dem Klinefelter-Syndrom?	7
4	Warum sind 47 Chromosomen ungewöhnlich?	8
5	Sind Kinder, bei denen das Klinefelter-Syndrom diagnostiziert wurde, geistig behindert?	9
	Typische Testosteronmangelsymptome	9
6	Wie äußert sich das Klinefelter-Syndrom in der Pubertät?	10
7	Wie lässt sich das Klinefelter-Syndrom diagnostizieren?	10
8	Ist die Diagnose „Klinefelter“ ein Grund, einen Schwangerschaftsabbruch vorzunehmen?	10
9	Sind Kinder mit Klinefelter-Syndrom häufiger krank?	11
10	Welche körperlichen Merkmale, lassen bei der Geburt auf das Klinefelter-Syndrom schließen?	11
11	Warum ist eine frühzeitige Untersuchung beim Verdacht auf Klinefelter-Syndrom wichtig?	11
12	Welche Symptome gibt es im Baby- und Kleinkindalter?	12
13	Muss ich mein Kind besonders behüten, weil es vom Klinefelter-Syndrom betroffen ist?	12
	Frühe Pubertät	13
14	Gibt es einen Zusammenhang zu schlechten Zähnen (Taurodontismus)?	13
15	Soll ich die Pädagogen meines Sohnes über das Klinefelter-Syndrom informieren?	14
16	Wie kann der Stigmatisierung von Jungen mit Klinefelter-Syndrom in der Schule vorgebeugt werden?	14
	Leon wird eingeschult	15
17	Welche Anforderungen sollte eine Kindertagesstätte erfüllen?	15
18	Sind Jungen mit Klinefelter immer sehr ruhig?	16
19	Was ist eine U-Untersuchung?	16
20	Was ist eine J-Untersuchung?	17
21	Welche motorischen und kognitiven Störungen treten häufig bei Betroffenen auf?	18
22	Welche Probleme können im Bereich Intelligenz und Sprachentwicklung auftauchen und wer kann dort helfen?	18
23	Wo bekomme ich Hilfe?	19
24	Wie reagiere ich, wenn mein Kind in der Schule gemobbt wird?	19
	Formen von Mobbing	20
25	Was bedeutet Klinefelter in der Pubertät?	22
26	Wie kann man den Symptomen des Klinefelter-Syndroms mit einer Hormontherapie entgegensteuern?	22
27	Welche psychologischen Aspekte gibt es im Zusammenhang mit dem Klinefelter-Syndrom?	24
28	Was sollte bei der Vergabe von Psychopharmaka Atomoxetin Methylphenidat (ADS/ADHS-Medikamente) beachtet werden?	26
29	Welchen Einfluss hat das Klinefelter-Syndrom auf erste sexuelle Erfahrungen?	26
30	Ist unser Sohn zeugungsfähig?	27
31	Was sind LH- & FSH-Untersuchungen?	27
32	Was sind Wachstumsfugen und was hat Testosteron damit zu tun?	28
33	Wie können ein Spermogramm, Hodenbiopsie und Kryokonservierung bei einem Kinderwunsch helfen?	29
34	Werden die Söhne meines Sohnes auch das Klinefelter-Syndrom bekommen?	29
35	Was bewirkt eine Testosteronbehandlung und ab welchem Alter ist sie sinnvoll?	30
36	Welches sind wichtige Untersuchungen vor, während und nach der Testosterontherapie?	31
37	Warum ist die regelmäßige Untersuchung des Hämoglobin- und Hämatokritwertes wichtig?	32
38	Was ist eine Knochendichtemessung?	33
	Was ist Osteopenie? Was ist Osteoporose?	35
39	Was muss ich beachten, damit mein Sohn ein gesundes Leben führen kann?	36
40	Was kann passieren, wenn keine Testosterontherapie begonnen oder ohne medizinische Absprache abgebrochen wird?	37
	Testosteronmangel und Diabetes	37
41	Wann und wie sag ich´s meinem Kind?	39
	Lieber Max – Brief eines erfahrenen Arztes, um einem Jungen seine besondere Situation einfühlsam verständlich zu machen	40

42	Wie finde ich den richtigen Arzt?	42
43	Welche Auswirkungen haben Alkohol und andere Drogen?	43
44	Ein glückliches Leben	43
45	Autismus	43
46	Nebenerkrankungen	44
47	Dermatologie und Venerologie beim Klinefelter-Syndrom	44
?	Glossar – Fachbegriffe aus Ärztebriefen der Urologie, Andrologie, Endokrinologie und bei Kinderwunsch	45
?	Weiterführende Informationen	66
!	47xxy klinefelter syndrom e. v.	67
!	Unser Beirat	68
!	Danke	70

! Neues entdecken und etwas lernen. 47 Fragen und Antworten.

Der Auftrag

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

Die Umsetzung

47 Fragen und 47 Antworten wollen Information, Orientierung und Hilfestellung geben und bei den unterschiedlichen Beteiligten ein Bewusstsein für das Leben mit dem Klinefelter-Syndrom schaffen. Und Sie darin unterstützen, wie und wo Sie Hilfe finden.

Die Broschüre

Die Ihnen vorliegende Informationsbroschüre wurde von Klinefelter-Syndrom-Trägern für Betroffene, Angehörige und Interessierte geschrieben. Wir möchten Ihnen allen Mut machen, sich mit dem Thema aktiv auseinanderzusetzen. Unsere Fragen und Antworten-Broschüre soll Sie dabei unterstützen, sich im Lebensalltag als Betroffener zurechtzufinden und die Qualität von Ratgebern einschätzen zu lernen. Denn nur wenn Sie wissen, wie sich das Klinefelter-Syndrom auf das eigene Leben, das Ihres Kindes oder Ihres Partners auswirkt, können Sie (mit)entscheiden, wie Sie am besten damit umgehen und was für Sie „richtig“ und wichtig ist. Unsere Informationen basieren auf aktuellen medizinisch fundierten Erkenntnissen, sowie persönlichen Erfahrungen Betroffener. Ein Blick lohnt sich auf alle Fälle.

Herausgeber



47xy klinefelter syndrom e. v.
Bronkhorststr. 62 | 47137 Duisburg
Vorstand: Ralf Johnki, Dirk Müller, Christian Uhlenbroich
VR Düsseldorf Nr. 10944 | St.-Nr. 147 | 5791 | 0497
www.47xy-klinefelter.de
www.facebook.com/klinefelter.syndrom

Redaktion: Ralf Johnki, Franz Schorpp, Christian Uhlenbroich
Visuelle Gestaltung: Dirk Müller, www.okapidesign.com

Copyright: Alle Rechte vorbehalten.
Nachdruck nur mit Genehmigung des Herausgebers.
Namentlich gekennzeichnete Beiträge geben nicht
unbedingt die Meinung des Herausgebers wieder.

Herbst 2015

Selbsthilfegruppe Klinefelter-Syndrom Regensburg,
Franz Schorpp, Markusweg 4, 93167 Falkenstein,
T 09462. 5673

Die Selbsthilfegruppe Klinefelter-Syndrom Regensburg wird
gefördert durch die gesetzlichen Krankenkassen in Bayern
und über den „Runden Tisch/Opf.“

Mit freundlicher Unterstützung durch:



1 Was ist das Klinefelter-Syndrom?

Das Klinefelter-Syndrom ist eine numerische Chromosomenaberration (Abweichung) der Geschlechtschromosomen, die bei Jungen bzw. Männern auftritt.

In der Pubertät kommt es durch diese Aberration zu einer Verkleinerung der Hoden. Es gibt keine allgemeinen äußeren Symptome für das Klinefelter-Syndrom. Häufig sind aber eine überdurchschnittliche Erwachsenengröße und ungewöhnlich lange Arme und Beine sowie errötete oder verfaltete Ellenbogen, Hinweise auf das Klinefelter-Syndrom. Das Klinefelter-Syndrom äußert sich bei Pubertierenden häufig in Antriebsarmut, Kontaktarmut und geringem Selbstvertrauen.

Die Statistik zeigt, dass bei einer Schwangerschaft ab dem 35. Lebensjahr die Wahrscheinlichkeit einer chromosomalen Störung bis zu dreimal höher liegen kann, als es bei einer Schwangerschaft in jungen Jahren der Fall ist.

2 Sind Kinder mit Klinefelter-Syndrom behindert?

Das Klinefelter-Syndrom ist nicht mit einer Behinderung verbunden. Viele Träger ahnen ihr Leben lang nichts von ihrer besonderen genetischen Eigenart. Das geht anscheinend ihren behandelnden Ärzten nicht anders. Von den 80.000 Betroffenen, die rein statistisch in Deutschland leben, werden lebenslang nur 10 bis 15% diagnostiziert und therapiert. Dabei ist es sehr wichtig, angemessen behandelt zu werden, um vor möglicherweise gravierenden Spätfolgen geschützt zu sein.

3 Welche Abweichung der Chromosomen steckt hinter dem Klinefelter-Syndrom?

Menschen mit diesem Syndrom besitzen, abweichend vom üblichen männlichen Karyotyp (46,XY), ein zusätzliches X-Chromosom in allen (47,XXY) oder einem

Teil der Körperzellen (Mosaik 47,XXY / 46,XY). Die Fehlverteilung der Chromosomen (Chromosomenaberration) in den Keimzellen entsteht in 95% aller Fälle bei der Meiose (Teilung der elterlichen Keimzellen), seltener auch bei einer der folgenden Zellteilungen der bereits befruchteten Eizelle (Mitose).

Das Klinefelter-Syndrom lässt sich bereits vor der Geburt mittels Chorionzottenbiopsie diagnostizieren.

Dabei ergibt im sich Karyogramm folgende Häufigkeit:

- in 80% der Fälle 47,XXY
- bei 6% liegt ein Mosaik vor mit normalem Chromosomensatz (46,XY) in einem Teil der Lymphozyten und dem Chromosomensatz 47,XXY in den restlichen Zellen
- Bei 5% der Betroffenen findet sich ein normaler weiblicher Chromosomensatz (46,XX), es können auch drei oder vier X-Chromosomen gefunden werden

4 Warum sind 47 Chromosomen ungewöhnlich?

Untersucht man die Zellkerne eines Menschen unter einem Mikroskop während einer Zellteilung, findet man 46 willkürlich angeordnete Chromosomen. Bei einer genaueren Betrachtung lassen sich jeweils immer zwei Chromosomen paarweise anordnen, sodass man ein Karyogramm mit 23 Chromosomenpaaren erhält. Allerdings gelingt die paarweise Anordnung nur bei der Frau vollständig. Beim männlichen Karyogramm bleibt ein ungleiches Chromosomenpaar übrig. Der größere Paarling wird X-Chromosom genannt, der kleinere Y-Chromosom. Die X- und Y-Chromosomen nennt man auch Geschlechtschromosomen, da sie über das Geschlecht Mann oder Frau entscheiden. Der Mann besitzt XY als Geschlechtschromosom, die Frau XX.

Quelle: Thomas Seilnacht „Chromosomensatz des Menschen“

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

Das Klinefelter-Syndrom ist keine geistige Behinderung, die Intelligenz der Betroffenen ist bei Vorliegen des häufigsten Karyotyps (47,XXY) nur unwesentlich vermindert. So ist im Mittel eine Verminderung des IQ um 10 Punkte angegeben. Qualitativ wirkt sich dieses Defizit gehäuft in einer verzögerten Sprachentwicklung aus. Der Grad des Verlustes an kognitiven Fähigkeiten korreliert mit der Anzahl zusätzlicher X-Chromosomen. So ist beispielsweise bei Betroffenen mit dem Karyotyp 48,XXXXY eine höhergradige Intelligenzminderung festzustellen.

Quelle: <http://flexikon.doccheck.com/de/Klinefelter-Syndrom>



Typische Testosteronmangel-Symptome können weiter sein:

- Müdigkeit, Antriebsverlust
- Leistungsabfall, Leistungsschwäche
- Mangelnde Stressresistenz
- Überspannter, ängstlicher Seelenzustand
- Gedächtnisverlust, Kreativitätsverlust
- Mangelndes Selbstvertrauen
- Depression
- Schlafstörungen
- Schweißausbrüche
- Blutarmut
- Knochenschwund (Osteoporose)
- Muskelabbau, Muskelschlaffung (Wangen, Bauch, Rücken, Arme, Beine)
- Feminisierung des Mannes (weibliche Züge, Wachstum der Brustdrüsen, spärlicher Bartwuchs)
- Fettaufbau, Adipositas
- sexuelle Störungen (Libido Verlust, schwache Erektionen und Ejakulationen)
- Vergrößerung der Prostata, schlaffer Penis, zu große und zu weiche Vorhaut
- verminderte Spermatogenese (Spermienbildung), Folge: Unfruchtbarkeit
- erhöhtes Risiko, an Alzheimer und Diabetes zu erkranken
- Haarausfall: Das Hormon Dihydrotestosteron (DHT) ist ein Abbauprodukt von Testosteron. Beim erblich bedingten Haarausfall kann eine vererbte Überempfindlichkeit der Haarwurzeln gegenüber DHT bestehen und zu einer fortschreitenden Verkleinerung der Haarwurzeln führen.

6 Wie äußert sich das Klinefelter-Syndrom in der Pubertät?

Die Behaarung des Körpers, insbesondere der Schamhaare und in den Achseln, ist in der Pubertät gering oder fehlt. Es setzt kein Bartwuchs ein, der Stimmbruch bleibt aus und die Stimmlage hoch. Da keine Spermien produziert werden, besteht eine Sterilität. Das Längenwachstum hält an, insbesondere werden die Beine überproportional lang. Die Körperfettverteilung und spärliche Schamhaarung nimmt weibliche Züge an. Neigung zur Adipositas und Vergrößerung des Brustdrüsengewebes (Gynäkomastie), schwach ausgeprägte Muskulatur sind weitere Symptome. Ursachen für diese Veränderungen sind der mit der Pubertät einsetzende Mangel an männlichem Sexualhormon (Testosteron) und die erhöhte Produktion von weiblichem Sexualhormon (Östradiol). Auch kann die Neubildung von Erythrozyten verringert sein, sodass es zur Anämie kommen kann.

7 Wie lässt sich das Klinefelter-Syndrom diagnostizieren?

Prinzipiell lässt sich eine chromosomale Anomalie schon vor der Geburt, also pränatal mittels Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasserpunktion, diagnostizieren. Grundsätzlich ist eine Beratung zum Klinefelter-Syndrom jederzeit über unseren Verein möglich. Informieren Sie sich dazu gerne unter: www.47xxy-klinefelter.de

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

Es liegt absolut kein Grund vor, einen Schwangerschaftsabbruch vorzunehmen! Veraltete Informationen aus dem Internet beschreiben das Klinefelter-Syndrom zwar als geistig- und körperbehinderte Abnormalität, dem ist aber definitiv nicht so! Jungen mit Klinefelter-Syndrom entwickeln sich genauso wie andere Kinder auch.

In der Schule können zwar Lern- und Konzentrationsstörungen auftreten, diese können aber durch Unterstützung der Eltern in aller Regeln gut überwunden werden. Es gibt viele Beispiele von Männern, die trotz ihres Gendefektes, glänzende Karrieren gemacht haben.

9 Sind Kinder mit Klinefelter-Syndrom häufiger krank?

Nein. Jungen und Männer mit Klinefelter-Syndrom haben kein erhöhtes Risiko für besondere Krankheiten, die Grund zur Sorge wären. Auch ein normaler Chromosomensatz kann kein risikofreies Leben garantieren oder eine spätere Behinderung ausschließen. Empfehlenswert ist es allerdings, Jungen im Kindesalter zwischen fünf und acht Jahren einmal einem Kinderendokrinologen vorzustellen.

10 Welche körperlichen Merkmale, lassen bei der Geburt auf das Klinefelter-Syndrom schließen?

Nach der Geburt finden sich bei 50% der Jungen zu kleine Hoden und gelegentlich auch ein Hodenhochstand (Hoden im Leistenkanal).

11 Warum ist eine frühzeitige Untersuchung beim Verdacht auf Klinefelter-Syndrom wichtig?

Bei den eigentlichen Untersuchungen sollte der Kinderarzt an einen Kinderendokrinologen verweisen, sobald ihm spezifische Merkmale auffallen, damit hier ggf. eine Hormonbestimmung erfolgen kann. Oftmals ist es gerade hier schon sehr wichtig, dass die Eltern früh genug Bescheid wissen.

Normalerweise führt die Sekretion von hypophysären Gonadotropinen, das sind Luteinisierendes Hormon (LH) und Follikel-Stimulierendes Hormon (FSH), zur

Ausschüttung der gonadalen Steroide oder Sexualsteroiden, wie Testosteron bei männlichen und Östradiol bei weiblichen Individuen. Knaben erreichen mit vier Monaten Erwachsenenwerte bei der Testosteronproduktion. Nach einer Ruhepause setzt im Alter von sechs bis acht Jahren eine Androgenproduktion der Nebennierenrinden ein, die zu einem kurzen Wachstumsschub führt. Mit Eintreten der Pubertät wird vermehrt Testosteron gebildet, welches bei Jungen die Ausbildung der sekundären Geschlechtsmerkmale und einen starken Wachstumsschub auslöst.

12 Welche Symptome gibt es im Baby- und Kleinkindalter?

Ab dem 4./5. Lebensjahr kann sich ein verstärktes Längenwachstum entwickeln, das besonders die Beine betrifft und nicht Folge eines Testosteronmangels ist.

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

„Kinder brauchen Freiräume, Kinder müssen Kind sein dürfen, um sich selbst zu entfalten.“ Diese Worte von Udo Beckmann, Vorsitzender des Verbandes Bildung und Erziehung NRW (VBE), treffen es ziemlich gut. Kinder müssen nicht immer in Watte gepackt werden. Das gilt auch für Jungen mit Klinefelter-Syndrom. Sie sind weder anders noch zerbrechlich. Sie haben lediglich ein X mehr im Chromosomensatz. Und gerade der Klinefelter-Junge kann sich dadurch, dass er früh lernen muss, mit Herausforderungen aktiv umzugehen, zu einer starken Persönlichkeit entwickeln. Sicherlich hat man als Elternteil auch im Hinterkopf, dass der Junge aufgrund des Symptoms etwas „tollpatschiger“ wirkt, als seine Altersgenossen. Doch wie heißt es so schön: „Aus Fehlern wird man klug“. Und das trifft eben auch auf Jungen mit Klinefelter-Syndrom zu.



Frühe Pubertät

Oft kommen Jugendliche heute früher in die Pubertät, als in früheren Generationen. Das gibt den Eltern immer weniger Zeit, sich auf die Veränderungen ihrer Kinder einzustellen. Viele Probleme sind aber oft auch hausgemacht.

Eltern packen ihre Kinder heute viel stärker in Watte. Sie haben Angst, dass Keime Krankheiten auslösen, oder kutschieren ihre Kinder überall hin, anstatt ihnen die Möglichkeit zu geben, sich selbst mit Freunden zu verabreden, oder den Schulweg gemeinsam mit anderen Kindern zu erleben.“

Klinefelter-Jungen werden dabei noch einmal ganz besonders behütet. Warum? Auch wir aus den Zeiten, in denen noch keine Pränatal-Diagnose bei Müttern vorgenommen wurde, mussten lernen, auf eigenen Beinen stehen zu können. Kinder an sich müssen viel stärker wieder selbst Erfahrungen sammeln können, egal ob beim Klettern und Toben im Wald, beim Basteln eines Drachen oder schlichtweg auf dem Schulweg. Die Erfahrung, etwas selbst zu machen, hält länger und ist wertvoller, als der einfache und schnelle Gang in den Spielzeugladen.

14 Gibt es einen Zusammenhang zu schlechten Zähnen (Taurodontismus)?

Zahnanomalien können ein Hinweis zur Diagnose einer genetischen Erkrankung sein. Abnorme Zahn- und Kieferbefunde scheinen eine deutliche Häufung bei Jungen mit Klinefelter-Syndrom zu haben. Treten bei einem männlichen Kind taurodontistische Zähne auf, so ist mit hoher Wahrscheinlichkeit mit einem Klinefelter-Syndrom zu rechnen. Den Zahnärzten kommt hier ein großes Maß an Verantwortung zu. Eine dentale Beurteilung ist umso wichtiger, da sie die große Anzahl von Männern mit nichtdiagnostiziertem Klinefelter-Syndrom reduzieren kann. Quelle: Taurodontismus und KL.-S.; Dr. med. dent. R. Steffen

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

Grundsätzlich müssen Eltern selbst entscheiden, ob sie Kindergärtner oder Lehrer über das Syndrom informieren wollen. Um das Kind nicht einer unnötigen Stigmatisierung auszusetzen, raten wir jedoch erst einmal davon ab. Sollten jedoch Motorik- oder Sprachentwicklungsverzögerungen auftreten, durch die Ihr Kind ernsthafte Probleme bekommt, dem Unterricht zu folgen, sollten Sie darüber selbstverständlich vertrauensvoll mit dem Lehrer reden. Ihr Kind sollte in die Lage gebracht werden, mit zunehmendem Alter selbstbewusst mit dem Syndrom umzugehen. Wir raten deshalb dazu, Kinder ohne Stigmatisierung und ohne Vorurteile großzuziehen.

16 Wie kann der Stigmatisierung von Jungen mit Klinefelter-Syndrom in der Schule vorgebeugt werden?

Unter Stigmatisierung wird der Prozess verstanden, bei dem Personen von vornherein einer bestimmten Kategorie von Mensch zugeordnet werden. Das bedeutet, dass das soziale Umfeld eines Kindes ihm eine bestimmte Rolle oder Position im Klassenverband zuschreibt. Dem Kind werden dabei ganz bestimmte Verhaltensweisen zugeordnet. Selbst wenn das Kind diese Auffälligkeiten nicht mehr zeigt, behält es seinen „Stempel“. Hervorgerufen wird dieses Phänomen besonders durch sogenannte „Modediagnosen“ wie „AD(H)S“ oder „Hochbegabung“. Wir raten Ihnen, mit solchen Begriffen sehr vorsichtig umzugehen. Nur ein geschulter Psychiater darf nach eingehender Testung eine Diagnose stellen. Ratsam ist es in jedem Fall, als Elternteil nach der Einschulung möglichst entspannt mit der neuen Situation umzugehen. Lernen Sie die Lehrerin/Lehrer kennen und entscheiden Sie dann.



Leon wird eingeschult

Der Klinefelter-Junge Leon wird dieses Jahr eingeschult. Im Kindergarten zeigte er häufig große Schwierigkeiten in sozialen Interaktionen, reagierte bei Konflikten impulsiv und aggressiv. Obwohl er dieses Verhalten bereits ablegen konnte, ist er häufig sehr unruhig und könne sich nur kurz konzentrieren. Es könnte nun passieren, dass die Lehrerin nach dem Gespräch mit der Mutter über seine Vorgeschichte beginnt, Leon zu stigmatisieren. Sie achtet nun ganz genau auf sein Verhalten. Kann er sich zu Beginn der Schulzeit nur schwer ruhig auf den Stuhl halten, ist das für die Lehrerin bereits die erste Bestätigung. Treten dann Konflikte auf, in denen Leon verwickelt ist, könnte die Lehrerin ihn genau die negativen Eigenschaften

fest zugeschrieben haben, die die Mutter beschrieben hat. Leon bekommt von ihr die Rolle des „Unruhestifters“ zugeschrieben.

Es könnte jedoch auch ganz anders kommen. Die Mutter erzählt der Lehrerin von seinen Schwierigkeiten. Daraufhin wählt die Lehrerin ganz gezielt einen reizarmen Sitzplatz aus. Leons Tischpartner wird ein ruhigerer Junge, der positiv auf Leon einwirkt. Bei Konflikten kann die Lehrerin Leon zu Beginn noch unterstützen, bis er sich selbst gut in den Klassenverband eingefügt hat. Erzählt Frau S. der Lehrerin nicht von der Vorgeschichte, kann es genauso gut sein, dass sich Leon schnell in der Schulsituation zurechtfindet. Dass er viel Spaß dabei empfindet und die Konzentrationsschwierigkeiten gar nicht erst auftreten.

17 Welche Anforderungen sollte eine Kindertagesstätte erfüllen?

Als Eltern eines Kindes mit Klinefelter-Syndrom sollten Sie ganz besonders darauf achten, dass eine Kindertagesstätte gewisse Standards erfüllt. Unser Ratschlag: Kinder sollten möglichst in der Gruppe unter den dort tätigen Erzieher/innen „aufgeteilt“ werden. So hat jeder Erzieher nicht mehr zwanzig Kinder, auf die er/sie achten muss, sondern nur noch zehn. Eine überschaubare Zahl, die gewährleistet, dass mit jedem Kind täglich mindestens ein ausführliches Gespräch geführt wird. Die sprachliche Entwicklung von Kindern verläuft individuell und sehr unterschiedlich und ist von verschiedenen Rahmenbedingungen begleitet. Um vielfältigen Biographien ein- und zweisprachiger Entwicklung gerecht werden zu können und individuell auf das einzelne Kind eingehen zu können, sind differenzierte Beobachtungen notwendig. Das sprachliche und

soziale Verhalten der Kinder sollte in der Kindertagesstätte stets beobachtet werden. Das kann geschehen, indem einfach alles notiert wird, was gerade auffällt. Dabei sollte ein strukturierter Beobachtungsbogen, z. B. Sismik, vorliegen. Er hat den Vorteil, dass er die Wahrnehmung auf einzelne Aspekte des sprachlichen Verhaltens des Kindes lenkt.

Eine gute Kindertagesstätte erkennen Sie daran, dass die Mitarbeiter/ Erzieher neben der Förderung der Kinder ihre Aufgabe darin sehen, Sie als Eltern im Zusammenhang mit Spracherwerb und Sprachförderung zu beraten, sobald Auffälligkeiten beobachtet wurden. Sie als Eltern sollten sich jedoch darüber bewusst sein, dass nur Sie die größte Verantwortung für die sprachliche Entwicklung ihrer Kinder tragen.

Nicht-deutschsprachige Eltern erhalten bei der zweisprachigen Erziehung ihrer Kinder Unterstützung unter: www.zweisprachigkeit.net

18 Sind Jungen mit Klinefelter immer sehr ruhig?

Vor der Pubertät ist das Klinefelter-Syndrom wegen der milden Symptome sehr schwer zu erkennen. Es kann aber vorkommen, dass betroffene Jungen eher etwas ruhiger und sanfter wirken, als ihre Altersgenossen. Einige Betroffene zeigen zum Teil auch Störungen der sprachlichen oder motorischen Entwicklung. Diese Verzögerungen lassen sich in der Regel mit Logopädie und Ergotherapie ausgleichen, sofern eine Diagnose vorliegt.

19 Was ist eine U-Untersuchung?

Bei den eigentlichen Untersuchungen sollte der Kinderarzt an einen Kinderendokrinologen verweisen, sobald ihm spezifische Merkmale auffallen, damit hier ggf. eine Hormon-Bestimmung erfolgen kann. Oftmals ist es gerade hier schon sehr wichtig, dass die Eltern früh genug Bescheid wissen.

Normalerweise führt die Sekretion von hypophysären Gonadotropinen, das sind Luteinisierendes Hormon (LH) und Follikel-Stimulierendes Hormon (FSH), zur Ausschüttung der gonadalen Steroide oder Sexualsteroiden wie Testosteron bei Männern und Östradiol bei Frauen.

Jungen erreichen mit vier Monaten Erwachsenenwerte bei der Testosteronproduktion. Nach einer Ruhepause setzt im Alter von sechs bis acht Jahren eine Androgenproduktion der Nebennierenrinde ein, die zu einem kurzen Wachstumsschub führt. Mit Eintreten der Pubertät wird vermehrt Testosteron gebildet, welches die Ausbildung der sekundären Geschlechtsmerkmale bei Knaben und einen starken Wachstumsschub auslöst.

20 Was ist eine J-Untersuchung?

J1 ist eine wichtige Vorsorgeuntersuchung für Jugendliche. Sie sollte beim Kinder- und Jugendarzt zwischen 12 und 14 Jahren stattfinden. Es ist ein Check der körperlichen und seelischen Gesundheit. Im Rahmen dieser Vorsorge werden Größe, Gewicht und der Impfstatus sowie Blut und Harn überprüft. Bei der körperlichen Untersuchung klärt der Arzt die pubertären Entwicklungsstadien sowie den Zustand der Organe, des Skelettsystems und der Sinnesfunktionen ab. Fehlhaltungen aufgrund von Wachstumsschüben sowie chronische Krankheiten, können bei der J1 frühzeitig erkannt und entsprechend behandelt werden. Auch auf eventuelle Hautprobleme und Essstörungen, wie Magersucht oder Übergewicht, wird eingegangen.

Die Kosten für diese Untersuchung werden komplett von den Krankenkassen übernommen. [Informationen für Jungen zur Selbstuntersuchung als Schutz vor Hodenerkrankungen und zum Erkennen von Veränderungen an der Brust und den Geschlechtsorganen: Flyer „Achte auf deine Nüsse“](#). Broschüre „Oh Mann, oh Mann“: [Informationen für Jungen und ihre Eltern, um die Intaktheit des Penis zu bewahren und Krankheiten vorzubeugen](#). Info-Magazin für Jungen: www.happy-youth.de

21 Welche motorischen und kognitiven Störungen treten häufig bei Betroffenen auf?

Grundsätzlich können bei Betroffenen des Klinefelter-Syndroms motorische und kognitive Störungen auftreten.

Die häufigsten Symptome in Motorik: Stehen und Laufen wird verspätet erlernt, beim Ball-Spielen fällt eine gewisse Ungeschicklichkeit der betroffenen Kinder auf. In der Sprachentwicklung bleiben die Betroffenen häufig zurück, trotz normaler Intelligenz bestehen dabei eine verkürzte Aufmerksamkeitsspanne und eine Beeinträchtigung des Kurzzeit-Gedächtnisses. Diese Lernschwierigkeiten wirken sich auch auf die psychische Entwicklung aus, da die verunsicherten Betroffenen in ihrem Verhalten eher ruhig und passiv wirken. Verhaltensauffälligkeiten stehen auch häufig im Zusammenhang mit fehlenden männlichen Merkmalen und der Zurückweisung durch Gleichaltrige und Erwachsene.

22 Welche Probleme können im Bereich Intelligenz und Sprachentwicklungen auftauchen und wer kann dort helfen?

Die Intelligenz der Betroffenen ist bei Vorliegen des häufigsten Karyotyps (47,XXY) nur unwesentlich in einigen Teilbereichen vermindert. So ist im Mittel eine Verminderung des IQ um 10 Punkte angegeben. Qualitativ kann sich dieses Defizit gehäuft in einer verzögerten Sprachentwicklung auswirken. Die allgemeine Intelligenz bei Jungen bzw. Männern mit dem Klinefelter-Syndrom ist nach aktuellen Erkenntnissen jedoch nicht beeinträchtigt. In erster Linie sind es lautsprachliche Fähigkeiten (Verbal-IQ), die im Vergleich zu Gleichaltrigen oftmals unterdurchschnittlich entwickelt sind. Das macht bei etwa 50% der Kinder eine Förderung durch Logopädie notwendig. Insbesondere in den Bereichen der Artikulation und in der Fähigkeit, Zusammenhänge wiederzugeben (Sprachverarbeitung).

23 Wo bekomme ich Hilfe?

Der Umgang mit dem Klinefelter-Syndrom erfordert neben einer verstärkten Zuwendung und Förderung, die Vermeidung von Überbehütung. Allgemeine, die Entwicklung unterstützende Beratung, kann im Rahmen der Frühförderung sinnvoll sein. Notwendig ist vor allem die einfühlsame psychologische Beratung der Familie, um emotionellen Schwierigkeiten vorzubeugen bzw. solche zu mindern, auch durch angemessene Hilfe für die betroffenen Jungen. Über die Nebenwirkungen der Testosteronzufuhr muss der Endokrinologe beraten.

Weitere Therapien um möglichen Defiziten entgegenzuwirken:

- Bei Verzögerung der Sprachentwicklung ist eine logopädische Behandlung ratsam
- Die Muskulatur muss durch physiotherapeutische Maßnahmen trainiert werden, dabei wird gleichzeitig auch der Knochenstoffwechsel angeregt.
- Lernprobleme sind durch Fördermaßnahmen zu beheben.
- Eine psychologische Beratung bei Anpassungsschwierigkeiten und Angstzuständen.
- Sollte sich eine Vergrößerung der Brustdrüsen entwickeln (Gynäkomastie), kann diese operativ entfernt werden.

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

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

Mobbing als ein Symptom gestörter Kommunikation

Die Opfer werden isoliert, die Täter bekommen keine Rückmeldung über die Auswirkungen ihrer Schikane. Die unbeteiligten Mitschüler leiden an ihrer neutralen Position. Sie haben keinen Mut, Lehrer oder Eltern über den Vorgang zu unterrichten. Aus Angst, selbst Opfer zu werden.



Formen von Mobbing

Mobbing in der Schule kann die unterschiedlichsten Formen annehmen. Den ersten Anzeichen von Mobbing sollte in jedem Fall Beachtung geschenkt werden.

Mobbing durch körperliche Gewalt

Verprügeln, Beschädigung von Gegenständen, Erpressung und Nötigung.

Verbales Mobbing

Lästern hinter dem Rücken von Mitschülern, Auslachen, ungerechtfertigte Anschuldigungen und Verbreitung von Gerüchten, dumme Sprüche, weil ein Mitschüler nicht modisch gekleidet ist.

Stummes Mobbing

Mitschüler werden verachtet und links liegen ge-

lassen, Ausschluss aus der Klassengemeinschaft. Die Angreifer lassen ihre Gründe im Dunklen. Die Opfer reagieren darauf verwirrt. Dies belustigt die Mitschüler wiederum.

Ursachen von Mobbing

Mobbing kann viele unterschiedliche Ursachen haben, denen man auf den Grund gehen sollte: Mobbing als Versagen der Führungskraft. Im Schulbereich ist damit gemeint, dass die Lehrkraft oder Schulleitung mit diesem Problem nicht kompetent umgeht, mitunter sogar durch ungeschicktes Verhalten das Mobbing noch fördert. Oft wird die Deutung eines Verhaltens als Mobbing auch abgewehrt. Das Opfer „übertreibt“, ist „zu sensibel“ oder durch sein eigenes Verhalten „selbst schuld“. Vielen Lehrkräften erscheint das Verhalten als der Altersstufe entsprechend „normal“ („Zu unserer Zeit war das genauso!“).

Symptome und Folgen vom Mobbing

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

Wie Eltern mit dem Thema Mobbing umgehen sollten:

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

Grundsätzlich lohnt es sich, den Vorfall öffentlich bekannt zu machen und mit anderen Eltern in Kontakt zu treten. In vielen Fällen sind Mobbingopfer keine Einzelopfer. Das Mobbing hat nichts mit den jeweiligen Persönlichkeitsmerkmalen zu tun, sondern liegt bereits im System der betreffenden Schule begründet. Ein Wechsel der Schule kann dabei schon Abhilfe schaffen.

25 Was bedeutet Klinefelter in der Pubertät?

Mit Eintritt der Pubertät tritt ein Mangel an männlichem Sexualhormon ein, mit kompensatorisch erhöhten Werten von weiblichem Sexualhormon (Östradiol). Der normale Wachstumsschub, der bei Jungen etwa 12 bis 18 Monate nach Entwicklung der sekundären Pubertätsmerkmale (Volumenzunahme der Hoden, Pubesbehaarung, Achselbehaarung, Kehlkopfwachstum) einsetzt, wird bei fehlender oder verringerter Testosteronproduktion nicht abgeschlossen, sondern fortgesetzt.

Folgende Merkmale sind dabei besonders häufig:

- Hochwuchs mit zu langen Beinen im Verhältnis zum übrigen Körper, Armspansweite jedoch nicht vergrößert (wie bei Eunuchoidismus)
- Die Hoden bleiben klein, wenig Achsel- und Schamhaare, keine Körperhaare, geringer Bartwuchs.
- Die Muskulatur ist auffallend schwach entwickelt.
- Die körperliche Leistungsfähigkeit bleibt gering.
- Anämie
- Der Stimmbruch bleibt aus, da der Kehlkopf nicht wächst.
- Bei der Hälfte der Betroffenen entwickelt sich in der Spätpubertät eine über die physiologische Gynäkomastie hinausgehende Vergrößerung des Brustdrüsengewebes, als Folge der erhöhten Östradiolwerte.

Nach dem 20. Lebensjahr nimmt die Libido stark ab, dadurch kommt es nur zu wenigen Erektionen, die Spermienproduktion bleibt aus und es besteht Infertilität.

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

Sobald Sie merken, dass Ihr Sohn sich im pubertären Status befindet, oder auch der Arzt festgestellt hat, dass die Werte FSH und LH deutlich angestiegen sind, wird es Zeit, die Therapie mit Testosteron zu beginnen! Je höher die Werte,

desto geringer der eigentliche Gehalt an hauseigenem, noch bis dato selbstproduziertem Testosteron aus der Nebennierenrinde! Die Behandlung besteht in einer mit der Pubertät beginnenden Hormonsubstitution mit Testosteron, durch welche die geringere Produktion an männlichen Geschlechtshormonen ausgeglichen wird. Das heißt auch, dass sich nur so die geschlechtsspezifischen Merkmale ausprägen können. Beim Unterlassen einer Hormontherapie kann es durchaus dazu führen, dass der Penis nicht weiter wachsen könnte.

Die Therapie kann die Chromosomenanomalie nicht korrigieren, sie dient aber dazu, dass der Junge/Mann sein lebenswichtigstes Hormon regelmäßig bekommt, damit sein Gesamtorganismus funktionieren und er ein lebenswertes Leben führen kann.

Ab der Pubertät kann mit der Testosteronzufuhr begonnen werden. Die Art der Applikation und die Dosierung müssen mit spezialisierten Zentren abgesprochen werden. Im Prinzip gibt es mehrere Möglichkeiten. Testosteron kann als intramuskuläre Injektion alle 2-3 Wochen in einer Dosis von 250mg oder aber als Dreimonatsdosis zu 1.000mg verabreicht werden. Möglich ist auch die Testosterontherapie per Hormonpflaster oder als Gel.

Welche Präparate gibt es? Wie werden sie eingesetzt?

Es gibt derzeit vier sehr gängige Testosterone in verschiedenen Darreichungsformen:

Produktname	Hersteller	Menge/Bezeichnung	Eigenschaft	Indikation
Testoviron	Jenapharm	250mg	Lösung	2-4 wöchentl. Injektion
Nebido	Jenapharm	1.000mg	Lösung	3-monatl. Injektion
TestoGel	Jenapharm	25/50mg	Gel	Tägliche äusserliche Anwendung
TestoTop	Galenpharma	62,5/125mg	Gel	Tägliche äusserliche Anwendung

Zu zahlreichen Hormonpräparaten wie Testoviron, Gel von Jena (TestoGel) oder Galen (TestoTop), sowie einige andere, hat jetzt ein weiterer Konzern der Pharmaindustrie, namentlich bekannt unter Lilly, ein neues Testosteronpräparat mit dem Namen Axiron auf den deutschen Markt gebracht. Dieses soll so einfach wie ein Deo-Roller angewendet werden können. In Amerika ist dieses schon seit einigen Jahren auf dem Markt und soll vielversprechend und sehr effektiv sein.

Mehr dazu: <http://www.pharmazie.com/graphic/A/80/1-35180.pdf>

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

Beim Klinefelter-Syndrom wird das Hauptaugenmerk der ärztlichen Versorgung meist auf fassbare klinische Aspekte, wie z. B. den Testosteronmangel, die Knochengesundheit oder die Zeugungsfähigkeit gelegt.

Darüber hinaus gibt es jedoch auch Hinweise darauf, dass das Klinefelter-Syndrom Auswirkungen auf die Persönlichkeit und Psyche der Betroffenen hat. Forschungen auf diesem Gebiet liegen bereits in den Anfängen der Erforschung des Klinefelter-Syndroms. Bereits damals wurden bei Männern mit Klinefelter-Syndrom besondere Persönlichkeitsmerkmale festgestellt. Laut einer Studie konnte bei fast 70% der Betroffenen eine klinisch relevante und damit behandlungsbedürftige, depressive Symptomatik nachgewiesen werden. Das liegt deutlich über den Werten von vergleichbaren Männern aus der Allgemeinbevölkerung.

Als besonderer Risikofaktor stellten sich dabei sowohl eine empfundene Stigmatisierung durch Mitmenschen und der Stellenwert einer Familiengründung mit Kinderwunsch in der Zukunftsplanung heraus, der bei Männern mit Klinefelter-Syndrom, wenn überhaupt, nur mit erheblichem medizinischen Aufwand realisiert werden kann. Auch der verminderte Testosteronmangel an sich, kann einen Einfluss auf die Psyche haben. Besonders Männer, die versuchen, diese Probleme zu verdrängen, sind am Ende häufig von psychischen Erkrankungen betroffen.

Neben Aspekten der Stimmung, finden sich bei manchen Männern mit Klinefelter-Syndrom auch weitere Besonderheiten, die sie in ihrer Persönlichkeit von anderen Menschen unterscheiden kann. So gibt es Hinweise darauf, dass manchmal vorhandene Defizite in der Sprachverarbeitung mit einer besseren visuellen Verarbeitungsfähigkeit einhergehen, was offenbar durch eine unterschiedliche Ausprägung der entsprechenden Gehirnareale mitbedingt ist. Dies schlägt sich wiederum auch in einer erhöhten zielgerichteten Aufmerksamkeit und einem besonderen Interesse an Details nieder.

Ein weiterer Faktor, der ebenfalls die Zufriedenheit und Stimmung beeinflussen kann, ist die soziale Interaktion mit Mitmenschen. In diesem Bereich scheint es, dass Männer mit Klinefelter-Syndrom manchmal Schwierigkeiten haben, Emotionen bei sich selbst und auch bei ihrem Gegenüber richtig zu erfassen und zu interpretieren. So mag insbesondere die Wahrnehmung von unerfreulichen oder ärgerlichen Gesichtsausdrücken bzw. Tonlagen in der Stimme von anderen, weniger gut zugeordnet werden.

Dies wiederum kann manchmal zu Problemen in der gesellschaftlichen Interaktion führen, da das fehlende Erkennen und damit auch Eingehen auf die Stimmungslage des Mitmenschen zu Missverständnissen und Irritationen führen kann.

Offenbar spielt hier ein Bereich des Gehirns eine Rolle, der sogenannte Mandelkern (auch Amygdala genannt), der für viele Bereiche der Emotionsverarbeitung wichtig ist. Untersuchungen an Probanden mit Klinefelter-Syndrom konnten zeigen, dass die Vorlage von Bildern von Menschen, die von der Allgemeinbevölkerung als weniger vertrauenswürdig oder feindselig wahrgenommen werden, bei Männern mit Klinefelter-Syndrom zu einer verminderten Erregbarkeit dieser speziellen Gehirnregion führt, was die oben genannten Besonderheiten erklären könnte.

Im Kindesalter fallen Jungen mit Klinefelter Syndrom manchmal durch eine Verhaltensweise auf, die im Allgemeinen als autistisches Verhalten bezeichnet

wird, jedoch vom Krankheitsbild des Autismus abgegrenzt werden muss. Es handelt sich hierbei in erster Linie um ein Verhalten, das durch Zurückgezogenheit, geringeres Interesse an der Interaktion mit Gleichaltrigen und einer besonderen Leidenschaft für Details gekennzeichnet ist.

Darüber hinaus, kann es möglicherweise auch einen Unterschied machen, von welchem Elternteil das zusätzliche X-Chromosom stammt. So scheint eine soziale Zurückgezogenheit eher dann aufzutreten, wenn das zweite X-Chromosom von der Mutter und nicht vom Vater stammt.

Quelle und Abdruckgenehmigung: Dr. med. Matthias Auer, Dr. med. Johannes Fuss, Max-Planck-Institut Für Psychiatrie Zentralinstitut für seelische Gesundheit, Abteilung für Endokrinologie, Abteilung für Psychiatrie, München

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

Oftmals wird das Klinefelter-Syndrom mit einer psychologischen Erkrankung gleichgesetzt und deshalb mit den in Mode gekommenen Psychopharmaka behandelt. Zwar können diese Psychopharmaka (oft bekannt als ADS/ADHS-Medikamente) eine aufputschende Wirkung haben, die kurzfristig positive Effekte auf den Gemütszustand von Klinefelter-Betroffenen haben können. In jedem Fall ist aber auf die zahlreichen Nebenwirkungen dieser Medikamente hinzuweisen. Darüber hinaus können diese Medikamente allenfalls eine unterstützende Funktion haben. Die Vergabe von Testosteron und Psychopharmaka sollte nur unter medizinischer Beobachtung geschehen.

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

Das Klinefelter-Syndrom beeinflusst die Testosteronzufuhr bei jungen Erwachsenen. Ohne Testosteron bleibt die Libido von jungen Männern schwach

ausgeprägt. Das hat Auswirkungen auf die Potenz und die Anziehung auf andere Menschen. Junge Männer werden also in ihrer sexuellen Entwicklung durch das Klinefelter-Syndrom tendenziell gehemmt. Die Prognose Klinefelter-Syndrom beeinflusst dabei allerdings in keiner Weise die mögliche sexuelle Orientierung (heterosexuell, homosexuell, Vorhandensein von Fetischen), sondern nur die grundsätzliche Ausprägung der Libido.

30 Ist unser Sohn zeugungsfähig?

Männer mit der Diagnose „Klinefelter“ können genauso gute Partner und Ehemänner sein, wie Menschen ohne dieses Syndrom. Allerdings bedeutet „Klinefelter“ eine Einschränkung der Zeugungsfähigkeit. Sollte jedoch vor der Behandlung mit Testosteron im pubertären Alter, ein Spermogramm sowie eine Hodenbiopsie durchgeführt worden sein, bei der sich nachweislich noch lebendige Spermien finden lassen, wäre durch eine Kryokonservierung eine spätere Vaterschaft Ihres Sohnes nicht ausgeschlossen. Hierzu können Sie sich an einen Facharzt oder an eine Uniklinik wenden, die darauf spezialisiert ist, diese Untersuchungen zu machen.

31 Was sind LH- & FSH-Untersuchungen?

LH- und FSH-Untersuchungen dienen der Hormonbestimmung. Normalerweise führt die Sekretion von hypophysären Gonadotropinen, das sind Luteinisierendes Hormon (LH) und Follikelstimulierendes Hormon (FSH), zur Ausschüttung der gonadalen Steroide oder Sexualsteroiden wie Testosteron bei männlichen und Östradiol bei weiblichen Individuen. Jungen erreichen mit vier Monaten Erwachsenenwerte bei der Testosteronproduktion. Nach einer Ruhepause setzt im Alter von sechs bis acht Jahren eine Androgenproduktion der Nebennierenrinden ein, die zu einem kurzen Wachstumsschub führt.

32 Was sind Wachstumsfugen und was hat Testosteron damit zu tun?

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

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

Das Wachstum selbst wird durch ein Hormon gesteuert, das Wachstumshormon STH (Somatotropes Hormon) heißt. Dieses Hormon wird bis zum Ende der Pubertät ausgeschüttet. Durch ein Zusammenwirken des Wachstumshormons mit den Sexualhormonen Testosteron und Östrogen, kommt es mit Beginn der Pubertät zu einem Wachstumsschub. Mit der Abnahme des Hormonspiegels des Wachstumshormons, wird dieser Prozess verlangsamt. Letztendlich schließen sich die Wachstumsfugen zu einer feinen Linie.

Wenn jedoch dieser Schub nicht aufhören will, kann es daran liegen, dass der junge Mensch zu wenig Testosteron produziert, so dass auch schon deshalb mit Testosteron behandelt werden muss. Auf das Klinefelter-Syndrom spezialisierte

Mediziner sollten frühzeitig abschätzen, um wie viel sich das Längenwachstum prozentual zu der eigentlichen Körpergröße verhält! Wenn davon auszugehen ist, dass der Junge zu groß würde, schadet ihm der Schub mehr, als dass er ihm nützt. Sein Bewegungsapparat kann eine Schädigung bekommen. Viele Jungen, die so in die Höhe schießen, beklagen massive Kopfschmerzen – bis hin zu migräneartige Attacken. Diesen Negativfolgen sollte man möglichst früh durch eine gezielte Behandlung entgegensteuern.

33 Wie können ein Spermogramm, Hodenbiopsie und Kryokonservierung bei einem Kinderwunsch helfen?

Spermien aus Ejakulaten oder Hodenbiopsaten, können mittels etablierter Methoden in flüssigem Stickstoff eingefroren und gelagert werden (Kryokonservierung). Dazu muss das Ejakulat noch Spermien enthalten. Klarheit darüber, ob Spermien vorhanden sind, verschafft eine Hodenbiopsie (Entnahme von Hodengewebe). Wenn in einer Hodenbiopsie Spermien nachweisbar sind, wird das Hodengewebe eingefroren und für eine spätere Kinderwunschbehandlung (TESE-ICSI) verwendet. Häufig ist bei Jungen mit Klinefelter-Syndrom die Anzahl möglicher Spermien sehr begrenzt. Deshalb sollte man bereits sehr frühzeitig über die Möglichkeiten einer Kryokonservierung nachdenken. Wenn noch wenige lebendige Spermien vorhanden sein sollten, dann empfehlen wir, dass Sie zusammen mit Ihrem Sohn noch vor der eigentlichen Hodenbiopsie, in Zusammenarbeit mit den Fachmedizinerinnen, über diese Möglichkeit sprechen. Nur so kann Ihr Sohn später eigene Kinder haben.

34 Werden die Söhne meines Sohns auch das Klinefelter-Syndrom bekommen?

Durch die Einführung moderner Fertilisierungstechniken mit Einzelspermien (ICSI) besteht heute die prinzipielle Möglichkeit, dass auch Männer mit nur noch wenigen Spermien ihren Kinderwunsch erfüllen können. Da es sich beim

Klinefelter-Syndrom um einen genetischen Defekt handelt, ist prinzipiell dann auch eine Übertragung dieser genetischen Anomalie auf die Nachkommenschaft möglich. Dabei ist unbekannt, wie groß das Risiko dieser Vererbung überhaupt ist und wie der Gendefekt bei den Nachkommen der Patienten dann auch phänotypisch zum Ausdruck kommt. Quelle: Uni Heidelberg

35 Was bewirkt eine Testosteronbehandlung, und ab welchem Alter ist sie sinnvoll?

Testosteron hat verschiedene Wirkungen auf diverse Organe. Es bewirkt zum Beispiel die Entstehung des männlichen Phänotyps, ist für das Wachstum (insbesondere den Aufbau von Muskelmasse und Fettspeicher) mit verantwortlich und sorgt für die Spermienproduktion.

Testosteron wird, an ein Protein gebunden, über das Blut auch zu vielen anderen Zielorganen transportiert, die Rezeptoren für dieses Hormon haben. Das Transportprotein heißt Sexualhormonbindendes Globulin (SHBG). Im Körper wird ein Teil des Testosterons durch das Enzym 5α -Reduktase zu dem biologisch noch aktiveren Dihydrotestosteron (DHT) verstoffwechselt.

Über ein negatives Feedback hemmt Testosteron in der Hirnanhangsdrüse die Sekretion von Luteinisierendem Hormon (LH) und im Hypothalamus die des Gonadolibेरins, welches auch Gonadotropin-Releasing-Hormon (GnRH) genannt wird. Testosteron wird über das Androgenbindungsprotein (ABP) der Sertoli-Zellen und den Samenkanälchen transportiert. Hier bewirkt es die Reifung der Spermatischen zu Spermien und ist damit eine entscheidende Grundlage die Möglichkeit des Mannes, sich fortzupflanzen.

Darüber hinaus bewirkt Testosteron in der Pubertät die Entwicklung des Penis, Hodensacks, der akzessorischen Geschlechtsdrüsen und der sekundären Geschlechtsmerkmale und sorgt bei Erwachsenen für die Aufrechterhaltung dieser Merkmale. Außerhalb der Geschlechtsorgane fördert das Hormon das Wachstum

der Körperbehaarung und der Barthaare und besitzt eine anabole, das heißt muskelaufbauende Wirkung. Des Weiteren verstärkt Testosteron die Knorpel- und Knochenneubildung, ähnlich wie Thyroxin. Ein hoher Testosteronspiegel fördert das Entstehen bzw. die Steigerung von sexuellem Verlangen (Libido) und generell Antrieb, Ausdauer und Lebenslust, sowie dominante und aggressive Verhaltensweisen. Schließlich kommt es durch die Testosteronwirkung zu einer Vermehrung der roten Blutkörperchen (Erythrozyten) durch die Stimulation der Freisetzung von Erythropoetin der Niere und die Aktivierung des Knochenmarks.

Für Jungen mit Klinefelter-Syndrom ist die Zufuhr von Testosteron also eine entscheidende Grundlage, um in ihrer körperlichen und sexuellen Entwicklung gefördert zu werden. Ab der Pubertät kann mit der Testosteronzufuhr begonnen werden. Die Art der Zuführung und die genaue Dosierung müssen dabei grundsätzlich mit spezialisierten Fachärzten abgesprochen werden. Im Prinzip gibt es mehrere Möglichkeiten:

Testosteron kann als intramuskuläre Injektion alle zwei bis drei Wochen in einer Dosis von 250 mg oder als Dreimonatsdosis zu 1.000 mg verabreicht werden. Möglich ist auch die Testosterontherapie per Hormonpflaster. Testosteron ist außerdem als Gel erhältlich, das täglich in unterschiedlichen mg verschrieben werden kann: 25/50/100 mg oder 62,5/125 mg.

Wichtig: Die Testosteron-Therapie ändert nichts an der Chromosomenanomalie von Klinefelter-Betroffenen, sondern ermöglicht es lediglich, durch eine künstliche Zufuhr des lebenswichtigen Hormons, den Gesamtorganismus zu stärken und betroffenen Jungen und Männern so ein lebenswertes Leben zu ermöglichen.

36 Welches sind wichtige Untersuchungen vor, während und nach der Testosterontherapie?

Nach dem Beginn der Testosteronbehandlung wird der Arzt in regelmäßigen Abständen den Therapieverlauf kontrollieren, um den Symptomverlauf zu beurteilen und mögliche Nebenwirkungen festzustellen. Wie alle Arzneimittel

kann auch die Testosteronsubstitution Nebenwirkungen haben, die aber nicht bei jedem auftreten müssen. Zum Beispiel können Veränderungen des Blutbildes oder eine Veränderung der Prostata auftreten. Detailangaben hierzu kann Ihnen Ihr Arzt machen und können in der jeweiligen Gebrauchsinformation nachgelesen werden.

Daher wird Sie Ihr Arzt zuerst fragen, ob Sie das Präparat gut vertragen und ob sich vor allem Ihre Beschwerden gebessert haben. Darüber hinaus führt er eine Blutabnahme für Laborbestimmungen, die körperliche Untersuchung und auch die Kontrolle der Prostata durch. Dabei wird er die Befunde und Ergebnisse vor Beginn der ersten Behandlung als Vergleich heranziehen.

Nationale und internationale Vorschriften und Empfehlungen zur Testosterontherapie, sehen für diese Verlaufskontrollen 3 bis 6 Monate und 12 Monate nach Beginn der Behandlung und anschließend in jährlichen Abständen vor, bei älteren Patienten und Risikopatienten häufiger. Zudem kann Ihr Arzt einzelne Untersuchungen bzw. Laborbestimmungen zu einem anderen Zeitpunkt durchführen, wenn hierfür eine medizinische Indikation besteht oder dies in den Produktinformationen zu dem jeweiligen Präparat empfohlen wird.

Quelle: <http://testosteron.de/therapie/kontroll-untersuchungen.php>

37 Warum ist die regelmäßige Untersuchung des Hämoglobin- und Hämatokritwertes wichtig?

Wichtig ist, dass eine Behandlung mit Testosteron nicht allein aufgrund von altersbedingten Beschwerden begonnen wird. Eine Behandlung sollte nur dann eingeleitet werden, wenn im Blut erniedrigte Werte für das gesamte Testosteron oder dessen wirksame freie Form nachgewiesen sind. Somit sind die Beschwerden und die Testosteron-Blutspiegel, Anhaltspunkte für eine ausreichende Testosteronbehandlung. Unter einer Testosteronbehandlung sollte eine regelmäßige Therapieüberwachung erfolgen.

Im 1. Therapiejahr sollte zunächst vierteljährlich, später dann jährlich der Hämoglobin- und Hämatokritwert (rotes Blutbild) untersucht werden. In den gleichen Abständen muss die Prostata untersucht werden. Dies geschieht durch Bestimmung des prostata-spezifischen Antigens (PSA) im Blut und einer digital-rektalen Untersuchung (Untersuchung der Prostata durch den Enddarm). Da ein bestehendes Prostatakarzinom eine Kontraindikation für den Einsatz von Testosteron darstellt, ist es wichtig, dass ein solcher Krebs vor Beginn einer Therapie ausgeschlossen wird. Dies kann ebenfalls durch Bestimmung des PSA und der rektalen Untersuchung der Prostata erfolgen, unter Umständen ist sogar eine Gewebeentnahme notwendig. Quelle: <http://www.isg-info.de/wissenswertes/infomaterial/infoblaetter-fuer-maenner/hormontherapie-mann.html>

38 Was ist eine Knochendichtemessung?

Bei einer Knochendichtemessung bestimmt ein Arzt mithilfe eines medizinisch-technischen Verfahrens die Knochendichte, also letztlich den Kalksalzgehalt des Knochens und damit dessen Qualität. Das Ergebnis der Messung gibt Aufschluss darüber, wie bruchfest ein Knochen ist und wird vor allem eingesetzt, um das Risiko eines Knochenbruchs (Frakturrisiko) bei bestehendem Knochen-schwund (Osteoporose) abzuschätzen.

Es gibt verschiedene Methoden, um die Knochendichte zu messen. Das Standardverfahren, welches auch von der WHO (World Health Organisation) und dem Dachverband für Osteologie als das Verfahren der Wahl anerkannt ist, ist die Messung mithilfe von Röntgenstrahlung, die man als Dual-Energy X-Ray Absorptiometry (DXA oder DEXA) bzw. Zweispektren-Röntgenabsorptiometrie bezeichnet.

Dieses Verfahren basiert letztendlich auf der normalen Röntgenmethode, verwendet aber im Gegensatz zu dieser nicht eine, sondern zwei Röntgenquellen, die sich energetisch geringfügig unterscheiden. Das Prinzip eines Röntgenbildes beruht darauf, dass verschiedene Materialien mit verschiedenen

Dichten (also auch verschiedene Gewebe innerhalb eines menschlichen Körpers) die durchtretenden Röntgenstrahlen verschieden stark „abschwächen“, also absorbieren. Daher kommt es, dass man auf einem Röntgenbild verschiedene Abstufungen von Grau erkennen kann: Knochen erscheinen weiß, da diese normalerweise sehr dicht sind und die Röntgenstrahlen stark abbremsen, während luftgefüllte Räume die Röntgenstrahlung so gut wie gar nicht abschwächen und dadurch auf dem Bild schwarz sind. Die Absorption ist aber nicht nur vom Gewebe, sondern auch von der Energie der Röntgenstrahlung abhängig.

Bei der DEXA existieren demnach nach erfolgter Messung für jeden Messpunkt im Röntgenbild zwei unterschiedliche Werte (einer für jede Röntgenröhre). Aus der Kombination dieser beiden Ergebnisse kann man dann schließlich durch den Kalzium- und Hydroxylapatitgehalt der Knochen einen Rückschluss auf deren Dichte ziehen.

Wichtig ist allerdings, dass es sich bei diesen Werten nicht um wirkliche Dichtewerte im physikalischen Sinne (kg/m^3), sondern um eine sogenannte flächenprojizierte Masse oder Flächendichte (kg/m^2) handelt. Nicht alle Knochen eignen sich für diese Beurteilung gleich gut, deshalb wird in der Regel entweder die Lendenwirbelsäule oder der Oberschenkelknochen bzw. das Hüftgelenk geröntgt, da die Dichtemessungen hier am aussagekräftigsten sind. Diese Knochendichtemessung kann entweder im Krankenhaus, oder auch in einer Praxis eines Orthopäden oder beim Radiologen erfolgen. Dafür muss sich der Patient auf einen Röntgentisch legen, wo er mit dem Röntgenlicht bestrahlt wird. Die ganze Prozedur dauert circa zehn Minuten. Die entscheidenden Vorteile dieser Standardmessung sind die geringe Strahlenbelastung, eine schnelle Durchführung und ein geringes Risiko für Messfehler.

Quelle: <http://www.dr-gumpert.de/html/knochendichtemessung.html>

Risikofaktoren

Osteoporose ist eine multifaktorielle Krankheit, d.h. dass zahlreiche Faktoren an der Entstehung dieser Krankheit mit beteiligt sind.



Was ist Osteopenie?

Unterschreitet der osteoporotische Knochenabbau eine bestimmte Schwelle, sprechen wir von einer Osteopenie. Sinkt die Knochenmasse noch weiter ab und unterschreitet einen tieferen zweiten Grenzwert, bezeichnen wir dies als Osteoporose. Die Osteopenie beschreibt sozusagen eine Art „Zwischenzustand“ mit einer mäßig erniedrigten Knochenmasse, die zwar nicht mehr als normal gilt, aber auch noch nicht so weit abgesunken ist, dass bereits die Kriterien einer Osteoporose erfüllt sind. Auch die Osteopenie bedingt jedoch schon ein erhöhtes Knochenbruchrisiko.

Was ist Osteoporose?

Osteoporose ist die häufigste Stoffwechselkrank-

heit des Knochens. Als Folge eines krankhaft erhöhten Abbaus von Knochenmasse oder Knochen-substanz (daher der deutsche Name: Knochen-schwund), kommt es zu einer zunehmenden Zerstörung der Feinstruktur des Knochens, was schließlich zu einer deutlich erhöhten Knochen-brüchigkeit führt. Die osteoporotischen Knochen-brüche treten typischerweise schon bei harmlosen Anlässen oder oft sogar spontan auf, also ohne angemessene Ursache, wie z. B. einen heftigen Sturz. Betroffen von dieser erhöhten Bruchan-fälligkeit sind alle der über 200 Knochen des Skeletts. Als besonders typische osteoporotische Brüche werden üblicherweise der Unterarmbruch, der Wirbelkörperbruch und der Oberschenkelhals-bruch bezeichnet.

Die wichtigsten Risikofaktoren sind: Für Männer (und Frauen)

- Alter (je älter, umso höher das Risiko für eine Osteoporose)
- Frühere Knochenbrüche, insbesondere Unterarmbruch nach dem 45. Lebens-jahr, Wirbel- oder Schenkelhalsbruch
- Osteoporose in der Familie (erbliche Vorbelastung), geringere Ausbildung der Knochenmasse („Gipfelknochenmasse“) in jungen Jahren
- Calciumarme Ernährung Vitamin-D-Mangel, Größenverlust mehr als 4 cm
- Bewegungsmangel
- Geringes Körpergewicht
- Häufiger Gebrauch von Abführmitteln (Laxantien)
- Rauchen
- Exzessiver Genuss von Cola-Getränken oder Kaffee (mehr als 4 Tassen täglich)
- Übermäßiger Alkoholgenuss
- Einnahme bestimmter Medikamente über einen längeren Zeitraum, z. B. Kortison

- Marcumar (bei erhöhtem Thromboserisiko oder nach Schlaganfall)
- Neuroleptika (bei Anfallsleiden)
- Lithium (bei Depressionen)
- Zu hoch dosierte Schilddrüsenhormone
- Krankheiten, welche den Knochenstoffwechsel negativ beeinflussen, z.B. chronische Darmkrankheiten (Morbus Crohn, Colitis ulcerosa)
- Malabsorptionssyndrom (Sprue)
- Milcheiweiß-Allergie (Lactose-Intoleranz)
- Schilddrüsenüberfunktion (Hyperthyreose), Rheuma (kortisonpflichtig)
- Asthma (kortisonpflichtig)
- Zuckerkrankheit (Diabetes)

Nur Männer

- Testosteronmangel (Hypogonadismus)
- Östrogenmangel

Quelle: <http://www.osteoporosezentrum.de/>

39 Was muss ich beachten, damit mein Sohn ein gesundes Leben führen kann?

Information und eine sachliche Auseinandersetzung mit dem Klinefelter-Syndrom ist die wichtigste Grundlage, um dauerhaft ein glückliches Leben zu führen. Dabei ist zu beachten, dass sich der medizinische Forschungsstand stets weiter entwickelt und es sich lohnt, diese medizinische Entwicklung aufmerksam zu verfolgen. Einige Grundsätze dürften aber in jedem Fall wichtig für die Betroffenen des Klinefelter-Syndroms sein: Zum einen ist eine Aussetzung der Hormon-Therapie nur dann angebracht, wenn sie aus medizinischer Sicht sinnvoll erscheint. Zum anderen sind regelmäßige Vor- und Nachuntersuchungen ein wichtiger Aspekt, um Negativerscheinungen des Klinefelter-Syndroms nachhaltig entgegenzuwirken.

Wir hoffen, dass wir mit dieser Broschüre einen Beitrag zur Information über das Klinefelter-Syndrom leisten und damit Betroffenen die Angst nehmen, sich offen mit Klinefelter und seinen Folgen auseinanderzusetzen.

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

Wenn aus medizinischer Sicht keine gesundheitlichen Probleme vorliegen, sollten Eltern es nicht versäumen, ihren Sohn rechtzeitig mit Testosteron behandeln zu lassen. Es liegt in der alleinigen Verantwortung der Eltern, dass es ihrem Sohn gut ergeht und er eine gute gesundheitliche Zukunft hat.

Wird Testosteron nicht verabreicht, kann das gerade in der Zeit der Wachstumsphase zu schweren gesundheitlichen Spätfolgen führen. Auch ein sexuelles Verlangen würde ohne Testosteronbehandlung ausbleiben. Dadurch können starke Depressionen, wie auch psychische Probleme auftreten. Ferner benötigt ein Junge mit Klinefelter das lebenswichtige Hormon, um den Gesamtorganismus im Einklang mit dem Zusammenspiel der anderen Hormone zu bringen.



Testosteronmangel und Diabetes

Eine medizinische Erkenntnis aus Schottland

Testosteronmangel kann bei Männern zu einer Reihe von psychischen, sexuellen und körperlichen Problemen führen – unter anderem auch zu einem erhöhten Diabetesrisiko, wie schottische Wissen-

schaftler nun herausgefunden haben. Die Forscher stellten fest, dass ein niedriger Spiegel des Sexualhormons Testosteron im Blut von Männern mit einer Resistenz gegenüber Insulin zusammenhängt. Darunter versteht man eine verminderte Reaktion von Körperzellen auf das Hormon Insulin, das die Blutzuckerkonzentration reguliert. Mit ihrer



Studie, so erklären die Wissenschaftler, habe man erstmals zeigen können, wie geringe Testosteronwerte mit Fettleibigkeit zusammenhängen – und eine solche Adipositas ist als Risikofaktor für Diabetes bekannt.

Das Sexualhormon Testosteron, das sich überall im Körper befindet, wirkt über bestimmte Moleküle – sogenannte Androgenrezeptoren – auf die Fettzellen. Die Androgenrezeptoren ermöglichen es dem Testosteron, Gene zu aktivieren, die mit Fettleibigkeit und Diabetes in Zusammenhang stehen.

Die Forscher der Universität Edinburgh konnten nun zeigen, dass Mäuse, bei denen diese Testosteronfunktion im Fettgewebe beeinträchtigt war, mit höherer Wahrscheinlichkeit eine Insulinresistenz aufwiesen als Tiere, bei denen das Testosteron normal arbeiten konnte. Dabei trat eine Insulinresistenz bei Mäusen mit verminderter Testosteronfunktion unabhängig vom Körpergewicht der Tiere auf.

Diese neuen Ergebnisse könnten auch erklären helfen, warum ältere Männer ein höheres Diabetesrisiko haben, meinen die Wissenschaftler – denn mit zunehmendem Alter sinkt der Testosteronspiegel. „Wir wissen, dass Männer mit niedrigen Testosteronspiegeln mit höherer Wahrscheinlichkeit fettleibig sind und in der Folge an Diabetes erkranken können. Diese Untersuchung hat gezeigt, dass eine geringe Testosteronkonzentration

einen Risikofaktor für Diabetes darstellt, und das unabhängig vom Körpergewicht“, erklärt Dr. Kerry McInnes. „Wenn Männer älter werden, sinkt ihr Testosteronspiegel ab. Das lässt, zusammen mit zunehmender Fettleibigkeit, die Anzahl der Diabetesneuerkrankungen steigen.“

Doch kann sich diese Erkenntnis auch praktisch auswirken? Die Studienautoren glauben, ja. Sie stellten nämlich fest, dass ein Protein mit Namen RBP4 bei der Insulinregulierung eine wichtige Rolle spielt, wenn weniger Testosteron zur Verfügung steht. Sie hoffen, dass sich mit diesem Wissen neue Behandlungsmöglichkeiten entwickeln lassen, die auf die Regulierung von RBP4 und damit auch die Senkung des Diabetesrisikos bei Männern mit Testosteronmangel setzen Dr. Iain Frame, wissenschaftlicher Leiter der Organisation Diabetes UK, beurteilt.

41 Wann und wie sag ich´s meinem Kind?

Im Laufe der Zeit unserer ehrenamtlichen Arbeiten, haben wir feststellen müssen, dass viele Eltern mit dem Problem an uns herangetreten sind, dass sie nicht so recht wussten, wie und wann sie es ihrem Kind sagen sollen, dass es das Klinefelter-Syndrom hat. Schon in frühester Kindheit, bei der Einschulung, zu Beginn der Pubertät, oder erst am 18. Geburtstag? Einige Eltern haben es sogar bis zum Tag der Eheschließung und den damit verbundenen Kinderwunsch der Schwiegertochter, verschwiegen.

Letzteres ist wohl keine gute Idee, doch leider können wir kein Patentrezept bieten, wann definitiv der richtige Zeitpunkt ist. Nach unserer Erfahrung lässt sich in der Familie umso unbeschwerter damit leben, je früher man mit dem Kind darüber spricht und je natürlicher man damit umgeht. Denn bereits im Kindesalter kann es zu Problemen des Jungen führen, wenn er feststellt, dass irgendetwas anders ist.

Vielleicht hilft Ihnen folgender Brief eines erfahrenen Arztes, den er in seiner Praxis verwendet, um dem betroffenen Jungen seine besondere Situation einfühlsam verständlich zu machen. Unser Dank gilt Dr. Achim Wüsthof, der diesen Beitrag persönlich Herrn Schorpp zur Veröffentlichung zur Verfügung gestellt hat.



Lieber Max,

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

Was bedeutet das?

Unser Körper setzt sich ja aus Millionen von Zellen zusammen, wie ein Haus aus Ziegelsteinen. In jeder einzelnen Körperzelle, vom weißen Blutkörperchen bis zur Muskelfaser, gibt es einen genauen Bauplan: die Chromosomen. Dort liegen die Erbinformationen in den so genannten Genen, die darüber bestimmen, ob die Augen blau oder braun werden, die Nase spitz oder hakig wird, jemand eine Glatze bekommt oder nicht. Jede Zelle hat 46 solcher Chromosomen, wobei es zwei Geschlechtschromosomen gibt, die X und Y heißen. Wenn ein Baby entsteht, kommt die Hälfte aller Chromosomen von der Mutter und die andere vom Vater. Männer haben in ihren Spermienzellen entweder X- oder Y-Chromosomen; in der mütterlichen Eizelle ist stets ein X-Chromosom. Wenn ein X-Chromosom des Vaters auf ein X-Chromosom der Mutter trifft, entsteht ein Mädchen; kommen X und Y zueinander, wird es ein Junge. In Ausnahmefällen treffen aber drei Geschlechtschromosomen aufeinander und es entsteht eine Chromosomensatz von 47,XXY: ein Junge mit Klinefelter-Syndrom.

Ein Mann mit einem zusätzlichen X-Chromosom ist keinesfalls „weiblicher“ als einer mit einem Chromosomensatz 46,XY; auch macht diese Chromosomenbesonderheit nicht krank und man kann damit durchaus 100 Jahre alt werden. Einige Jungen mit dem Klinefelter-Syndrom lernen das Sprechen etwas später

und ihnen fällt die Schule nicht ganz so leicht. Aber vielen merkt man rein gar nichts an, außer, dass sie häufig besonders groß sind. Womit jedoch praktisch alle jungen Männer mit Klinefelter-Syndrom ein Problem bekommen, ist die Entwicklung der Hoden. Normalerweise fangen die Hoden im Alter von 11, 12 oder 13 Jahren an zu wachsen: der Beginn der Pubertät. Sie produzieren das männliche Sexualhormon Testosteron, das den Körper umbaut: Es sprießen Haare im Genitalbereich, unter den Achseln und im Gesicht, der Penis wächst und die Stimme wird tiefer. Außerdem bilden sich Spermienzellen in den Hoden, für die Fortpflanzung.

Viele Jungen mit Klinefelter-Syndrom produzieren zunächst ausreichend Testosteron, sodass sie sich in den körperlichen Veränderungen kaum von Gleichaltrigen unterscheiden. Doch ihre Hoden bleiben klein und manchmal entwickelt sich auch der Penis zu langsam. Bei einigen kommt es auch zu einer Schwellung der Brustdrüsen. Aus diesen Gründen bist Du, lieber Max, ja auch zu mir gekommen.

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

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

Die Testosteronbehandlung würde diese Samenzellen schädigen, sodass die Untersuchung, ob überhaupt solche Zellen gebildet werden, vor einer Hormon-Therapie erfolgen sollte. Mithilfe des Testosterons wird bei Dir die Pubertät auf jeden Fall völlig normal verlaufen. Dein Penis wird wachsen, Du kannst eine Freundin haben und mit ihr Sex haben, sodass Du dich bis auf die kleinen Hoden von keinem anderen jungen Mann unterscheiden wirst. Das ist das Ziel unserer Behandlung und die funktioniert garantiert. Das kann ich Dir versprechen.

Wenn Du dazu Fragen haben solltest, werden wir das ganz ausführlich bei unserem nächsten Termin in der Praxis besprechen.

Bis dahin grüßt Dich herzlich

Dein Dr. Achim Wüsthof, Endokrinologikum Hamburg

42 Wie finde ich den richtigen Arzt?

Eine frühzeitige und nachhaltige Behandlung des Klinefelter-Syndroms ist wichtig. Ein erster Besuch beim örtlichen Kinder- und Jugendarzt kann helfen, sich der Prognose Klinefelter zu nähern. Um eine erfolgreiche Therapie zu gewährleisten, ist dann aber eine frühzeitige Behandlung von Spezialisten sinnvoll. Hier sind vor allem Endokrinologen (Hormonspezialisten) und Andrologen (auf die männliche Fortpflanzung spezialisierte Ärzte) gefragt. In beiden Fällen gibt es Kinder- und Jugend spezialisten.

Darüber hinaus ist eine Betreuung durch Kinder- und Jugendpsychotherapeuten im einigen Fällen eine gute Ergänzung zur ärztlichen Behandlung.

Folgende Links helfen Ihnen, den passenden Arzt oder Therapeuten zu finden:

<http://www.kinderaerzte-im-netz.de/aerzte/suche.html>

http://www.arztinfo24.de/Arzt_Auskunft/Arzt_/Kinder-+und+Jugendarzt/page:12

<http://www.jameda.de/muenchen/psychotherapeuten-psychologen/kinder-jugend-psychotherapeuten/fachgebiet/>

43 Welche Auswirkungen haben Alkohol und andere Drogen?

Alkohol ist eine hormonell aktive Substanz, er greift in den Hormonhaushalt des Männerkörpers ein. Konkret kommt es zur Aktivierung eines Enzyms namens Aromatase, das das Männerhormon Testosteron in das Frauenhormon Östradiol umwandelt. Testosteron verträgt sich mit Alkohol ganz und gar nicht. Der hemmende Einfluss von Alkohol auf die Hodentätigkeit ist auch bei Männern bekannt, die ihr Testosteron natürlich produzieren. Gleichzeitig wird die Testosteronumwandlung in Östrogene durch die Aromatase-aktivierende Wirkung des Alkohols erheblich beschleunigt.

Auch bei Männern, deren Körper genug Testosteron produziert, hat Alkohol deshalb eine schädliche Wirkung. Bei Männern, die aufgrund des Klinefelter-Syndroms mit Testosteron behandelt werden, ist diese Wirkung umso größer, da der Körper auf den Prozess der Testosteronumwandlung nicht eigenständig reagieren kann.

44 Ein glückliches Leben

Klinefelter-Betroffene haben im Leben die eine oder andere Herausforderung zu meistern. Wer sich frühzeitig diesen Herausforderungen stellt und Ursachen und Wirkungen des Klinefelter-Syndroms konsequent therapieren lässt, den erwartet ein glückliches Leben, das vom Erfolg im Beruf bis hin zu einer glücklichen Partnerschaft und einer Familiengründung reichen.

45 Autismus (Asperger-Autismus)

Es wird zunehmend deutlich, dass viele Autisten nicht nur die von Ihnen bekannten Wahrnehmungs- und Kommunikationsveränderungen haben, sondern gleichzeitig von meist multiplen somatischen Veränderungen betroffen sind.

Für einige dieser sogenannten Autismus-Syndrome sind die Zusammenhänge (zum Teil auch die genetischen Veränderungen) verantwortlich. Sie können im direkten Zusammenhang mit dem Klinefelter- oder anderen Syndromen stehen. Die meisten der erwachsenen Autisten sind allerdings bisher keinem dieser erforschten Autismus-Syndrome zuzuordnen, wenngleich bei ihnen eine Häufung somatischer Begleiterkrankungen zu bestehen scheint.

46 Nebenerkrankungen

Wie bei jedem anderen Menschen auch, können im Laufe des Lebens gewisse Nebenerkrankungen auftreten, die nicht oder nur ansatzweise etwas mit der genetischen Anomalie zu tun haben. Nach dem Motto: „Jeder ist seines Glückes Schmied“, sollte hierbei beachtet werden, wie jeder individuell mit der Thematik umgeht und sein Leben lebt. Gesundheitsgefährdende Lebensstile können durchaus dazu beitragen, dass sich das Handicap verschlechtert. Besondere Eigenverantwortung trägt dazu bei, dass man vielleicht mehr oder weniger von Nebenerkrankungen betroffen ist, als ein Betroffener mit Klinefelter-Syndrom.

47 Dermatologie und Venerologie beim Klinefelter-Syndrom

In der Literatur finden sich Hinweise darauf, dass Krampfadern, Thrombosen und Arteriosklerose bei Klinefelter-Patienten, 20- bis 50-fach häufiger auftreten können, als in der Normalbevölkerung.

? Glossar

Fachbegriffe aus [Ärztbriefen der Urologie, Andrologie, Endokrinologie und bei Kinderwunsch](#)



Adipositas

Erbfaktoren spielen eine Rolle bei den Ursachen für Übergewicht: Die Neigung zu Adipositas sowie zu schneller Gewichtszunahme, beziehungsweise Gewichtsabnahme (gute oder schlechte Futterverwerter), ist in den Genen angelegt oder während der Schwangerschaft erworben. Aber: Angeborene Faktoren sind selten alleiniger Grund für Adipositas. Zur angeborenen Neigung (Disposition) gesellen sich meist noch ungesunde Lebensbedingungen, die Übergewicht fördern sowie als Ursachen gelten.

Adrenalin

Adrenalin ist ein im Nebennierenmark gebildetes und ins Blut ausgeschüttetes Stresshormon. Als solches vermittelt Adrenalin eine Herzfrequenzsteigerung, einen Blutdruckanstieg, eine Bronchiolenerweiterung, eine schnelle Energiebereitstellung durch Fettabbau (Lipolyse) sowie die Freisetzung und Biosynthese von Glucose. Es reguliert die Durchblutung (Zentralisierung) und die Magen-Darm-Tätigkeit (Hemmung). Im Zentralnervensystem kommt Adrenalin als Neurotransmitter in adrenergen Neuronen vor. Seine Effekte vermittelt Adrenalin über eine Aktivierung G-Protein-gekoppelter Rezeptoren, den Adrenozeptoren.

Amniozentese

Fruchtwasseruntersuchung.

Anamnese

Die medizinische Vorgeschichte des Patienten. Dazu gehören unter anderem alle bisherigen Erkrankungen und Operationen oder auch die Zyklus-Anamnese, also der Ablauf der Blutung in der Vergangenheit.

Androgene

Männliche Geschlechtshormone (z. B. Testosteron).

Androgenrezeptor Gen (AR)

Der Androgenrezeptor ist ein Transkriptionsfaktor, der beim Menschen während des gesamten Lebens für die Ausprägung des männlichen Erscheinungsbilds und Verhaltens sorgt, besonders während der Entwicklung des Embryos und der Pubertät. Mutationen im AR-Gen können zum Verlust der Bindungsfähigkeit des AR an die Androgene oder anderer Bindungspartner führen, was wiederum die Ursache mehrerer erblicher Erkrankungen ist.

Andrologie

Die Andrologie ist ein Spezialgebiet der Medizin, das sich mit den Fortpflanzungsfunktionen des Mannes und deren Störungen befasst. Somit ist die Andrologie die männliche Entsprechung der Gynäkologie.

Aneuploidie

Fehlt ein Chromosom in einem Chromosomensatz einer Zelle, oder ist eines zu viel vorhanden, nennt man das Aneuploidie.

ART

Assisted Reproduction Techniques. Unter diesem Begriff werden alle medizinischen Verfahren der assistierten Befruchtung (z. B. IVF/ ICSI) zusammengefasst.

Autosomen

Nicht-Geschlechtschromosomen. Beim Mann z. B. 44 Autosomen und zwei Gonosomen.

α 1-Rezeptorenblocker

(gesprochen: Alpha-eins-Rezeptoren Blocker): Wirkstoff, der die glatte Muskulatur an Prostata und Harnröhre entspannt und dadurch das Wasserlassen erleichtern kann.

5- α -Reduktasehemmer

(gesprochen: Fünf-alpha-Reduktasehemmer): Wirkstoff, der in den Hormonhaushalt des Körpers eingreift und dadurch die Größe der Prostata verringern kann.

Aspermie

Medizinischer Fachbegriff für das Fehlen eines Ejakulates trotz eines Orgasmus.

Assisted hatching

Mit dem assisted hatching („Schlüpfhilfe“) soll dem heranwachsenden Embryo das Verlassen der ihn umgebenden Hülle erleichtert werden und so die Chance für eine Einnistung in der Gebärmutter erhöht werden.

Azoospermie

Bezeichnet das völlige Fehlen von Spermien (Samenzellen) in einer Ejakulatprobe.



Barr-Körperchen

Stark aufspiralisiertes, inaktiviertes X-Chromosom bei Frauen, auch beim Klinefelter-Syndrom ist ein X-Chromosom inaktiv.

Befruchtung

Die erfolgreiche Verschmelzung von Samenzelle und Eizelle.

Benigne Prostatahyperplasie (BPH)

Gutartige Prostatavergrößerung.

Biopsie

Entnahme einer Gewebeprobe.

BPS (benignes Prostatasyndrom)

Sammelbegriff für alle Krankheitszeichen, die durch eine gutartige Vergrößerung der Prostata bedingt sind.

C

CAG-Repeats

(siehe Androgenrezeptor).

Calcium

Calcium ist für den menschlichen Organismus von größter Bedeutung. Zusammen mit Phosphor ist es das wichtigste Baumaterial für Knochen und Zähne. 99 Prozent des gesamten Calciums unseres Körpers befinden sich in diesen Hartgeweben. Der Rest liegt gelöst in Blut und Gewebe vor. Die Calciumionen erfüllen dort lebensnotwendige Aufgaben: Sie sind entscheidend für die Blutgerinnung, die Erregbarkeit von Nerven- und Muskelzellen und stabilisieren die Zellwände (siehe auch Vitamin D).

Chorionzotten-Biopsie

Plazentapunktion.

D

Deletion

Chromosomenmutation: ein Teil eines Chromosoms fehlt. Ursache ist ein Fehler bei der Meiose.

Digital-rektale Untersuchung (DRU)

Untersuchungsmethode, bei der der Arzt mit dem Zeigefinger vom After aus die Prostata ertastet und so Aussagen über deren Größe, Beschaffenheit und Schmerzempfindlichkeit treffen kann.

Dihydrotestosteron

Wirksamste, körpereigene Form von Testosteron: wird im Körper aus Testosteron gebildet (z. B. in der Prostata).

Diploid

Genetischer Zustand der Zelle mit doppeltem Chromosomensatz.

Down-Syndrom

Trisomie 21; Erbkrankheit, bei dem das Chromosom 21 drei Mal vorhanden ist.

Dranginkontinenz

Häufiger, sehr starker Harndrang, der von unfreiwilligem Harnverlust begleitet wird.

Dysurie

Schmerzhafter Harndrang mit Problemen beim Wasserlassen.

E

Endokrinologe / Endokrinologie

Die Endokrinologie ist die „Lehre von den Hormonen“. Endokrin heißen Hormondrüsen, die ihr Produkt nach innen, direkt ins Blut abgeben und im Gegensatz zu exokrinen Drüsen (z. B. Speichel- und Talgdrüsen) keinen Ausführungsgang haben. Die medizinische Endokrinologie ist ein Teilgebiet der Inneren Medizin, siehe auch Endokrine Chirurgie. Der Endokrinologe beschäftigt sich unter anderem mit oben genannten Themen aus diesen Bereichen.

Eierstöcke (Ovarien)

Zweifach angelegte, pflaumengroße Organe der Frau, in denen befruchtungsfähige Eizellen produziert werden. Die Eierstöcke bilden die Hormone Östrogen und Gestagen.

Eileiter

Röhrenförmige Kanäle, die von der Gebärmutter wegführen und in fingerähnlichen Auswüchsen, genannt Fimbriae, an den Eierstöcken enden. Die Befruchtung findet in den Eileitern statt.

Eisprung (Ovulation)

Die Eizelle verlässt den Eierstock und gelangt normalerweise in den Eileiter.

Embryo

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

Embryotransfer

Auch mit ET abgekürzt; Rückgabe des Embryos nach IVF oder IVF/ICSI mit Hilfe eines kleinen Schlauches. Der Transfer ist schmerzfrei und findet ohne Narkose statt.

Endometriose

Wucherungen von versprengten Gebärmutter Schleimhautzellen im Bauchraum; führt häufig zu Periodenbeschwerden und Unfruchtbarkeit.

Endometrium

Gebärmutter Schleimhaut.



FISH

Fluoreszenz-in-Situ-Hybridisierung, Methode zur Sichtbarmachung von Genorten mit Fluoreszenzfarbstoffen.

Follikel

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

Follikelpunktion

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

Freies Testosteron

Testosteron im Blut ist zu mehr als 97% an Bindeproteine gebunden und liegt nur zu etwa 1-3% als freies Hormon vor. Zum größeren Teil (ca. 66-78%) ist Testosteron an SHBG (Sexualhormon-bindendes Globulin) hochaffin gebunden ein geringerer Teil (ca. 20-32%) ist niedriger affin an Albumin gebunden. Die Summe des freien und des schwach an Albumin gebundenen Testosterons, stellen das bioverfügbare Testosteron dar (ca. 35% des Gesamt-Testosterons).

FSH

Das follikelstimulierende Hormon, auch FSH genannt, wird in der Hypophyse gebildet. Es gehört zur Gruppe der weiblichen und männlichen Sexualhormone, so wie das luteinisierende Hormon (LH), das Testosteron, die Gestagene, die Östrogene, die Androgene, das Progesteron, das Gonadotropin-Releasing Hormon (GnRH). Ursächlich für eine erhöhte FSH-Konzentration im Blut bei Männern ist entweder eine Schädigung der Hoden oder eine Störung in der Reifung der Spermien. Durch den daraus resultierenden reduzierten Testosteronspiegel wird der Hypothalamus zur Erhöhung der Produktion und Freisetzung von LHRH angeregt. In Reaktion auf diesen erhöhten LHRH-Spiegel wird die Hirnanhangdrüse wiederum angeregt, mehr FSH herzustellen und freizusetzen.



Gamma-GT

Gamma-GT (Gamma-Glutamyl-Transferase) ist ein in allen Organen vorkommendes Enzym. Erhöhte Konzentrationen im Serum weisen immer auf eine Leberschädigung oder eine Schädigung der Gallenwege hin. Die Gamma-GT ist der empfindlichste Parameter zur Bestimmung von Leberschäden insbesondere bei Hepatitis und Alkoholmissbrauch.

Genommutation

Bei den Genommutationen hat sich die Gesamtzahl der Chromosomen verändert.

Gesamt Testosteron

Testosteron ist das männliche Geschlechtshormon, welches beim Mann zu ca. 95% in den Leydigzellen des Hodens und zu 5% in der Nebennierenrinde produziert wird. Testosteron wird aus Cholesterin synthetisiert. Es zählt zu den fettlöslichen Hormonen. Es liegt zum größten Teil im Serum SHBG (Sexualhormon-bindendes Hormon) gebunden vor. Nur ca. 2% sind ungebunden als freies Testosteron verfügbar.

Geschlechtsanomalien

Genommutation, die die Gonosomen betreffen. Zum Beispiel beim Klinefelter-Syndrom oder Turner-Syndrom.

Gonaden

Drüsen, in denen die Fortpflanzungszellen produziert werden (bei der Frau die Eierstöcke und beim Mann die Hoden).

Gynäkomastie

Unter Gynäkomastie versteht die Medizin die unnatürliche Vergrößerung der männlichen Brust. Diese kann so stark ausgeprägt sein, dass die sich Männerbrust wie eine weibliche wölbt. Männer, die davon betroffen sind, durchleben eine mit psychischem Druck verbundene Leidenszeit. Die als unmännlich empfundene vergrößerte Brust stört das Selbstwertgefühl, Auftritte mit entblößtem Brustbereich im Schwimmbad oder am Strand werden zum Problem. Hier hat die plastische Chirurgie heute sehr gute Methoden entwickelt, um die weibliche Brust beim Mann auf eine ästhetisch ansprechende männliche Büste zu reduzieren. In der Regel betrifft eine Gynäkomastie beide männlichen Brüste, eine einseitige Vergrößerung kommt allerdings ebenfalls vor.



Habitus

Aussehen, Erscheinungsbild, Konstitution. Auffälligkeiten im äußeren Erscheinungsbild einer Person lassen evtl. auf eine Krankheit rückschließen.

Hämatokrit

Als Hämatokrit bezeichnet man den Volumenanteil der zellulären Elemente im Blut. Erythrozyten machen mit 96% den größten Anteil davon aus. Der Hämatokrit wird üblicherweise in % angegeben. Die SI-Einheit ist Liter pro Liter (l/l). Der Hämatokrit ist Teil des kleinen Blutbildes.

Hämoglobin

Als Hämoglobin bezeichnet man den eisenhaltigen roten Blutfarbstoff in den Erythrozyten (roten Blutkörperchen) der Wirbeltiere und seine Varianten. Es ermöglicht den Sauerstoff-Transport im Körper.

Hämophilie

Bluterkrankheit.

HCG

Das humane Choriongonadotropin, kurz HCG, ist ein Peptidhormon (genauer ein Gonadotropin), welches während einer Schwangerschaft vom menschlichen Syncytiotrophoblasten (ein Teil der Plazenta) gebildet wird und für die Erhaltung der Schwangerschaft verantwortlich ist. Die Eigenschaft von HCG, die körpereigene Testosteronproduktion anzuregen, kann ausgenutzt werden, um beim Mann einer Hoden-Atrophie entgegenzuwirken. Athleten aus Kraftsportdisziplinen oder dem Bodybuilding, die ihre Leistung mit anabolen Steroiden wie Dianabol und Sustanon steigern, injizieren HCG, um die durch die Gabe künstlichen Testosterons verursachten Hodenschwundungen zu vermeiden. In der Medizin wird HCG bei der Behandlung nicht herabgestiegener Hoden (Hodenhochstand / Kryptorchismus) bei Jungen sowie zur Verbesserung der Fruchtbarkeit bei Frauen verwendet.

Hirnanhangsdrüse

Auch Hypophyse genannt. Organ an der Schädelbasis, mit dem Gehirn verbunden. Es produziert eine Vielzahl von Hormonen, mit welchen zahlreiche andere Organe gesteuert werden, unter anderem Eierstock- und Hodenfunktion sowie Schilddrüsen- und Nebennierenfunktion.

Hodenbiopsie

Gewebsentnahme aus dem Hoden.

Hodenprothesen

Auch Testicularimplantate genannt, bestehen aus hochpolymerisiertem (vernetztem) Silikon. Sie enthalten kein Gel und sind einfach zu implantieren. Die Kosten dafür werden in der Regel durch die Krankenkassen übernommen.

Humangenetik

Die Humangenetik ist ein Teilgebiet der Genetik. Diese beschäftigt sich speziell mit dem Erbgut des Menschen. Die Humangenetik ist eine interdisziplinäre Wissenschaft, welche medizinische Diagnostik mit molekularbiologischer Forschung und Methodik verknüpft. Einteilung humangenetischer Methodik (siehe auch Buchstabe M und Z).

Hypogonadismus

Die Unterfunktion der Hoden führt zu Androgenmangel, mit je nach Lebensalter unterschiedlichen Auswirkungen und eventuell zur verminderten oder fehlenden Zeugungsfähigkeit (Infertilität). Ein Beispiel für eine alleinige Störung der Fortpflanzungsfähigkeit ist das Kartagener-Syndrom. Hypogonadismus in der Kindheit führt zum Ausbleiben der Pubertät (so genannter Eunuchismus). Tritt der Hypogonadismus erst im Erwachsenenalter auf, kommt es unter anderem zu einer Rückbildung der primären und sekundären Geschlechtsmerkmale und zu Fertilitätsstörungen. Häufig ist auch die Ausbildung einer Osteoporose. (siehe auch Buchstabe P, S und T).



Idiopathische Sterilität

Es lässt sich weder bei der Frau noch beim Mann eine eindeutige Erklärung der Ursache für den unerfüllten Kinderwunsch finden.

Implantation

Einnistung des Embryos in die Gebärmutter Schleimhaut.

Infertilität

Ausdruck der Unfruchtbarkeit, sowohl bei Mann als auch Frau.

Insemination

Auch IUI (intrauterine Insemination) genannt. Die Spermien werden nach einer entsprechenden Aufbereitung des Ejakulats in die Gebärmutter gespritzt.

Intervall

In der Verabreichung von spezifischen Hormonsubstitutionen / Injektionen (z. B. Hormonpräparat Nebido) sprechen die Mediziner von der Einhaltung eines Intervalls. Das heißt bezüglich der Nebidoinjektion, dass zwischen der ersten und der zweiten Injektion des Serums 6 Wochen vergehen müssen, damit das Hormon auch richtig wirken kann.

IVF

Bei der In-vitro-Fertilisation werden nach hormoneller Stimulation Eizellen im Rahmen einer Punktion aus den Eierstöcken entnommen. Es folgt eine Befruchtung außerhalb des Körpers durch die Spermien. Die so befruchteten Zellen werden einige Tage später als Embryonen zurück in die Gebärmutter transferiert.

ICSI

Bei sehr schlechter Spermienqualität wird in Verbindung mit der IVF eine Mikroinjektion (ICSI = Intracytoplasmatische Spermieninjektion) als Methode der Wahl zur Befruchtung der Eizellen notwendig. In die durch Punktion entnommenen Eizellen wird mittels einer feinen Injektionspipette je ein einzelnes Spermium injiziert.

Impotenz

Unvermögen des Mannes, den Beischlaf auszuüben oder Kinder zu zeugen (z. B. durch mangelnde Erektionsfähigkeit des männlichen Gliedes).

IPSS (Internationaler Prostata-Symptomen-Score)

Test, bei dem der BPH-Patient Fragen zu Beschwerden und Lebensqualität beantworten muss; durch die Auswertung kann der Arzt die Schwere der Erkrankung beurteilen.



Kallmann-Syndrom

Leitsymptom ist der idiopathische hypogonadotrope Hypogonadismus (IHH) und des Kallmann-Syndroms ist die ausbleibende oder nur rudimentäre Pubertätsentwicklung. Sie ist durch eine unzureichende hypothalamische Sekretion von GnRH charakterisiert. Entsprechend ist eine hypothalamische Ursache eines Hypogonadismus durch niedrige Serum-Konzentrationen von LH, FSH und Testosteron charakterisiert. Die Häufigkeit des IHH und des Kallmann-Syndroms wird mit einer von 10.000 Personen beziffert, mit einer 5fach höheren Prävalenz beim männlichen Geschlecht. Ein weiteres Symptom besteht darin, dass die Fähigkeit der Betroffenen, aromatische Geruchsstoffe, wie z. B. Kaffee, Parfüm, Vanille und Lavendel zu riechen, nicht vorhanden ist.

Karyogramm

Bild der gefärbten, nach Größe aufgereihten Chromosomen in einer Zelle.

Klinefelter-Syndrom

Genommutation: 47,XXY, oder selten 48,XXXY, 49,XXXXY und das Mosaik XY/XXY (1:500-1.000); Mann mit weiblichem Körperbau.

Konduktorin

Überträgerin; ist eine Frau bei X-chromosomal / rezessiven Erbgängen Trägerin eines Defekt-Allels, ist sie phänotypisch gesund, überträgt aber das Gen auf die Nachkommen.

Kryokonservierung

Eine überzählige Zahl von Eizellen aus einem Stimulationszyklus können kryokonserviert (tiefgefroren) werden. So kann zu einem späteren Zeitpunkt die Stimulation sowie die Eizellpunktion entfallen. Es bietet sich auch die Möglichkeit des Einfrierens von Spermien und z. B. Hodengewebe oder Eierstockgewebe an.

Kryptorchismus

Gemäß der Bedeutung des griechischen Wortes kryptos (verborgen), bezeichnet dieser medizinische Fachbegriff den Zustand der Nichtauffindbarkeit eines oder beider Hoden. Die fehlende Keimdrüse liegt dann in der Regel im Bauchraum – medizinlateinisch beschrieben als Retentio testis abdominalis oder Nondescensus testis, auf Deutsch: Bauchhoden.

Häufig ist damit aber auch der unvollendete Abstieg gemeint, bei dem sich der liegendebliebene Hoden irgendwo auf dem embryonalen Wanderweg zwischen Bauchraum und Hodensack befindet. In der urologischen Praxis wird der Kryptorchismus-Begriff gelegentlich noch großzügiger gefasst und für alle Anomalien verwendet, bei denen der Hoden nicht vorwiegend an seinem Bestimmungsort, also im Hodensack anzutreffen ist. Davon abzugrenzen ist die Anorchie, bei der eine Hodenanlage als solche fehlt. Quelle: Dr. Hubertus Glaser



LH

Das luteinisierende Hormon (LH) oder Lutropin zählt zu den Hormonen, die die Fortpflanzung regeln. Bei der Frau fördert es den Eisprung und die Gelbkörperbildung. Beim Mann wird es auch Interstitial cell stimulating hormone (ICSH) genannt. Es ist bei beiden Geschlechtern gemeinsam mit dem follikelstimulierenden Hormon (FSH) für die Reifung und Produktion der Geschlechtszellen zuständig: Ovulation (Eisprung) bei der Frau bzw. die Spermienreifung beim Mann. Gebildet wird das LH im Hypophysenvorderlappen nach Stimulation durch das Releasing-Hormon Gonadoliberin (GnRH).



Meiose

Reduktionsteilung, Zellteilung in den Gonaden, bei der die haploiden Gameten entstehen.

Melanin

Pigment im Körper, für Haut und Haarfarbe zuständig.

Melatonin

Melatonin ist ein Hormon, das von den Pinealozyten in der Zirbeldrüse (Epiphyse) – einem Teil des Zwischenhirns – aus Serotonin produziert wird und den Tag-Nacht-Rhythmus des menschlichen Körpers steuert.

Metabolisches Syndrom

Das Metabolische Syndrom fasst verschiedene Faktoren zusammen, die häufig zu Herz-Kreislauf-Erkrankungen führen. Dazu gehören: Übergewicht (Adipositas), ein gestörter Fett- und Cholesterinhaushalt, Bluthochdruck (arterielle Hypertonie) und ein krankhaft erhöhter Blutzuckerspiegel durch zu geringe Insulinwirkung.

Monosomie

Fehlt eines der beiden homologen Chromosomen, wird dies als Monosomie bezeichnet.

Mosaik

Nur einzelne Zellen enthalten Mutationen.

Molekulare Humangenetik

Untersuchung von einzelnen Genen oder DNA-Abschnitten. Beispiel: Mutationsanalyse durch Gentests.

Myome

Bei Myomen handelt es sich um gutartige Geschwulste des Muskelgewebes der Gebärmutter. Diese können an den unterschiedlichsten Stellen der Gebärmutter auftreten und Zyklusstörungen verursachen. Myome können die Ursache für unerfüllten Kinderwunsch sowie das Auftreten von Fehlgeburten sein.



Nondisjunktion

Nichttrennung.



Ödeme

Ödeme sind Ansammlungen von wässriger Flüssigkeit im Körpergewebe, die zu Schwellungen der betroffenen Gewebe führen. Sie können auf bestimmte Körperteile begrenzt oder über den ganzen Körper verteilt sein. Eine Ödembildung wird auch als Wassersucht bezeichnet.

Osteopenie

Die Osteopenie bezeichnet eine Minderung der Knochendichte, es handelt sich um eine Vorstufe zur Osteoporose. Allerdings bekommt nicht jeder Mensch mit diagnostizierter Osteopenie eine Osteoporose.

Osteoporose

Osteoporose (Knochenschwund) ist eine chronische Erkrankung, in deren Verlauf die Knochenmasse allmählich abnimmt. Diese Abnahme geht über das natürliche Maß für Alter und Geschlecht hinaus. Das Skelett ist zunehmend instabil und porös und das Risiko für Knochenbrüche erhöht sich.



Phänotyp

Erscheinungsbild eines Merkmals.

Poly-X-Syndrom

Genmutation: zusätzliche X-Chromosomen, z.B. 47,XXX Triple X (1:1.000).

Polyzythämie und Polyglobulie

Der Begriff Polyzythämie steht dafür, dass die Menge der roten Blutkörperchen, der sogenannten Erythrozyten erhöht ist und es zu einer gesteigerten Blutneubildung kommt. Das Phänomen der Polyzythämie ist anhand eines erhöhten Hämatokritwertes zu bemerken. Als Nebenwirkung einer Hormonbehandlung kann es ebenfalls zu einer Polyglobulie kommen.

Priapismus

Als Priapismus wird eine schmerzhafte Versteifung des männlichen Gliedes bezeichnet, die mindestens 2 Stunden anhält und nicht auf sexuelle Erregung zurückzuführen ist. Zusätzlich kann ein Priapismus auch als Nebenwirkung einer ärztlichen Behandlung oder Therapie auftreten.

Pränatal Untersuchung

Pränatale Diagnostik umfasst Untersuchungen vor der Geburt, mittels derer festgestellt werden soll, ob bestimmte Erkrankungen oder Fehlbildungen beim Kind vorliegen oder nicht.

Primärer Hypogonadismus

Beim primären Hypogonadismus kommt es durch eine Schädigung oder ein Fehlen der Leydig-Zellen beim Mann zu einer verminderten oder fehlenden Testosteronproduktion und somit zu einer Feminisierung des Mannes. Es gibt beim primären Hypogonadismus des Mannes eine normogonadotrope Form, bei der eine normale Konzentration der Gonadotropine bei niedrigem Testosteron zu finden ist. Die fehlende, beziehungsweise verminderte Testosteronkonzentration lässt sich hier auf ein Einwirken auf die Hoden zurückführen, wie eine Kastration, ein Trauma, eine Orchitis oder auch einen Kryptorchismus. Bei der

hypergonadotropen Form ist dagegen die Konzentration der Gonadotropine bei niedriger Testosteronkonzentration erhöht. Häufigste Ursache ist hierbei das Klinefelter-Syndrom.

Prolaktin

Ein Hormon, aus der Hirnanhangsdrüse (Hypophyse), ist bei der Frau am Ende der Schwangerschaft physiologisch deutlich erhöht, wodurch es dann nach der Geburt zur Milchbildung kommt. Die physiologische Bedeutung von Prolaktin beim Mann ist unklar. Krankhafte Bedeutung erlangt Prolaktin aber, wenn es zu einer Prolaktinerhöhung (Hyperprolaktinämie) kommt, was bei 1-2% der Männer der Fall ist. Eine Hyperprolaktinämie wird entweder durch kleine gutartige Tumore der Hirnanhangsdrüse ausgelöst, auch Prolaktinome genannt, oder tritt als eine Nebenwirkung mancher Arzneimittel, insbesondere bei Psychopharmaka, auf.

Bei den Prolaktinomen unterscheidet man Mikroprolaktinome (< 1cm Größe) und Makroprolaktinome (> 1 cm Größe), wobei erstere wesentlich häufiger sind. Hyperprolaktinämien sind oft auch medikamentös induziert, also eine Nebenwirkung anderer Medikamente. Das erhöhte Prolaktin ist fast immer mit einem Testosteronmangel (Hypogonadismus) kombiniert und führt beim Mann sowohl zu Libidostörungen als auch zu Erektionsstörungen, letztere auch infolge einer direkten Schwellkörperfunktionsstörung. Ein erhöhtes Prolaktin kann auch Ursache männlicher und weiblicher Fertilitätsstörungen (Infertilität) sein. Das erhöhte Prolaktin lässt sich zuverlässig mit Tabletten (Prolaktinhemmer) senken, die meist lebenslang gegeben werden müssen. Operationen sind nur in Ausnahmefällen erforderlich.

Prostata (Vorsteherdrüse)

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

Prostatahyperplasie

Prostatavergrößerung, gutartige (benigne Prostatahyperplasie BPH).

Prostatitis

Entzündung der Prostata.

PSA (Prostata spezifisches Antigen)

Körpereigener Stoff, der von der Prostata gebildet wird und für Diagnose und Verlaufskontrolle des Prostatakarzinoms eine wichtige Rolle spielt; erhöhte PSA-Werte im Blut können auch bei der BPH auftreten.



Reduktionsteilung

Meiose.

Reifeteilung

Abschnitt der Meiose. Es gibt die 1. und 2. Reifeteilung.

Reproduktionsmedizin

Die Reproduktionsmedizin beschäftigt sich mit der natürlichen und assistierten Fortpflanzung und ihren Störungen. Als ein interdisziplinär ausgerichtetes Fachgebiet der Medizin berührt die Reproduktionsmedizin auch die Fachgebiete Andrologie, Urologie, Gynäkologie und Genetik, sowie die Disziplinen Rechtsmedizin, Medizinrecht und Bioethik.



Schlafapnoe

Das Schlafapnoe-Syndrom (SAS) ist ein Beschwerdebild, das durch Atemstillstände (Apnoen) während des Schlafs verursacht wird und in erster Linie durch eine ausgeprägte Tagesmüdigkeit bis hin zum Einschlafzwang (Sekundenschlaf) sowie einer Reihe weiterer Symptome und Folgeerkrankungen gekennzeichnet ist.

Die Atemstillstände führen zu einer verringerten Sauerstoffversorgung und zu wiederholten Aufweckreaktionen (als automatische Alarmreaktion des Körpers). Die meisten Aufweckreaktionen führen aber nicht zum Aufwachen, sondern lediglich zu erhöhten Körperfunktionen, beispielsweise zu beschleunigtem Puls. Deswegen werden sie von den Betroffenen meist nicht wahrgenommen. Die Folge der Aufweckreaktionen ist ein nicht erholsamer Schlaf, was meistens zu der typischen, ausgeprägten Tagesmüdigkeit führt. In der Schlaf-

medizin zählen die verschiedenen Formen des Schlafapnoe-Syndroms nach dem Klassifikationssystem für Schlafstörungen International Classification of Sleep Disorders (ICSD) zu den „schlafbezogenen Atmungsstörungen“.

Sekundärer Hypogonadismus

Der sekundäre Hypogonadismus, oder auch hypogonadotroper Hypogonadismus, wird durch eine Funktionsstörung der Hypophyse verursacht. Als Folge davon kommt es zu einer nicht ausreichenden Stimulation der Gonaden und damit zu einem erniedrigten Blutplasmaspiegel der Gonadotropine und Testosteron. Des Weiteren lässt sich auch der Hypothalamus- beziehungsweise Hypophysenschaden mittels verschiedener Untersuchungstechniken feststellen.

Serotonin

Serotonin, auch 5-Hydroxytryptamin (5-HT) oder Enteramin, ist ein Gewebshormon und Neurotransmitter. Es kommt unter anderem im Zentralnervensystem, Darmnervensystem, Herz-Kreislauf-System und im Blut vor. Der Name dieses biogenen Amins leitet sich von seiner Wirkung auf den Blutdruck ab: Serotonin ist eine Komponente des Serums, die den Tonus (Spannung) der Blutgefäße reguliert. Es wirkt außerdem auf die Magen-Darm-Tätigkeit und die Signalübertragung im Zentralnervensystem.

Sterilität

Wenn sich bei regelmäßigem Geschlechtsverkehr über ein Jahr keine Schwangerschaft einstellt, gehen die Mediziner von einer Unfruchtbarkeit (Sterilität) aus. Diese muss allerdings nicht endgültig sein und lässt sich häufig mit modernen Verfahren der Kinderwunschmedizin überwinden.

Spermium

Männliche Keimzelle.



Tertiärer Hypogonadismus

Ein tertiärer Hypogonadismus kann durch erworbene oder angeborene

Schädigungen des Hypothalamus (z. B. nach Schädel-Hirn-Trauma oder beim Kallmann-Syndrom) oder durch eine Unterbrechung des hypothalamo-hypophysären Portalgefäßsystems (Pickardt-Fahlbusch-Syndrom) bedingt sein.

TESE

Testikuläre Spermienextraktion; Verfahren zur Gewinnung von Samenzellen aus dem Hodengewebe.

Testosteron

Männliches Geschlechtshormon.

Transurethral

Durch die Harnröhre hindurch.

Transurethrale Prostatektomie (TUR-P)

Operationstechnik, bei der Teile des Prostatagewebes durch die Harnröhre hindurch entfernt werden.

Transurethrale Mikrowellentherapie (TUMT)

Operationstechnik, bei der Prostatagewebe durch Mikrowellen zerstört wird.

Transurethrale Nadel-Ablation (TUNA)

Operationstechnik, bei der Prostatagewebe durch Hochfrequenzstrom zerstört wird.

Triploidie

Ein Chromosom ist in einer Zelle 3-fach vorhanden.

Translokation

Chromosomenmutation: ein Chromosom oder ein Teil davon hängt an einem andern. Ursache: Meiosefehler.

Thrombose

Bei einer Thrombose bildet sich ein Blutgerinnsel in einer Vene und behindert den Rückfluss des Blutes zum Herzen. Dies äußert sich meist durch Schmerzen und eine Schwellung in dem betroffenen Bereich. Wichtig ist es, zwischen den verschiedenen Arten einer Thrombose zu unterscheiden. Denn ein Blutgerinnsel kann prinzipiell in jedem Blutgefäß des Körpers und sogar im Herzen entstehen – mit unterschiedlichen bis tödlichen Folgen.

Turner-Syndrom

Genommutation: 45, X0 (Häufigkeit: 1:3.000-5.000) das zweite X-Chromosom fehlt, weiblicher Habitus.



Urologe

Arzt, der sich auf den Harntrakt und dessen Erkrankungen spezialisiert hat.



Vitamin D

Die entscheidende Rolle bei der Resorption von Calcium spielt Vitamin D, ohne das eine bedarfsgerechte Aufnahme nicht möglich ist. Einen Beitrag zur Vitamin-D-Versorgung leisten nur wenige Lebensmittel wie Butter und fetter Fisch. Ausnahmsweise ist der Mensch im Fall von Vitamin D nicht ausschließlich auf die Nahrung angewiesen: Aus einer im Körper gebildeten Vorstufe wird das Vitamin bei ausreichender Sonneneinstrahlung in der Haut gebildet. In den Nieren entsteht anschließend die eigentliche Wirkform des Vitamins, das Vitamin-D-Hormon. Das Hormon veranlasst, dass in der Darmwand ein Protein gebildet wird, welches die Calciumionen vom Darm ins Blut transportiert. Bei Vitamin-D-Mangel wird weniger Calcium aufgenommen, mit schweren Folgen für die Knochenmineralisierung. Wenn Kinder zu wenig Vitamin D zuführen oder bilden, kommt es zur Knochenverformung, der Rachitis.



X - Chromosom

Beim X-Chromosom handelt es sich um ein Geschlechtschromosom (Gonosom). Es liegt beim weiblichen Geschlecht doppelt (homozygot; XX) und beim männlichen Geschlecht einfach (hemizygot; XY) in Kombination mit dem Y-Chromosom vor.

XX-Mann

Individuen mit männlichem Phänotyp und weiblichem Karyotyp 46,XX, Häufigkeit 1:20.000 bei männlichen Neugeborenen. Ursache ist der Verlust des Y-Chromosoms, Mosaikbildung oder Translokation Y-chromosomaler Substanz auf das X-Chromosom. Symptome und Behandlung wie beim Klinefelter-Syndrom.

XYY-Syndrom

Numerische Chromosomenaberration (Abweichungen) mit einem überzähligen Y-Chromosom. Ursächlich liegt dieser Fehlverteilung eine Störung in der väterlichen Meiose zugrunde. Die Häufigkeit liegt bei 1:1.000 bei männlichen Neugeborenen. Die meisten Patienten sind ausreichend androgenisiert und können zeugungsfähig sein.



Y-Chromosom

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



Zygote

Von einer Zygote spricht man nach der Verschmelzung des genetischen Materials von einer Eizelle und von einem Spermium während der Befruchtung.

Zytogenetik

Untersuchung der Chromosomen des Menschen mittels Fluoreszenz-Mikroskopie. Dabei versucht man Besonderheiten in Chromosomensätzen zu finden und bestimmten Krankheitsbildern, Syndromen oder Krebstumoren zuzuordnen. Beispiel: Karyogramm.

Zyklusmonitoring

Überwachung der Follikel- und Eizellreifung mittels Ultraschall und Hormonbestimmungen.

? Weiterführende Informationen

Arztauskunft

www.kinderaerzte-im-netz.de/aerzte/suche.html

www.arztinfo24.de/Arzt_Auskunft/Arzt_/Kinder-+und+Jugendarzt/page:12

www.jameda.de/muenchen/psychotherapeuten-psychologen/kinder-jugend-psychotherapeuten/fachgebiet/

www.mann-und-gesundheit.com

<http://www.arzt-auskunft.de/index.htm>

<http://www.endokrinologie.net/endokrinologe-gmap.php>

Auskunft für nicht-deutschsprachige Eltern

www.zweisprachigkeit.net

Erklärungshilfe für Ihren medizinischen Befund

<https://befunddolmetscher.de>

www.washabich.de

Frühförderung

<http://www.fruehfoerdestellen.de/index.php?id=106>

<http://www.kindernetzwerk.de>

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

http://www.at-skills.de/einblicke/at_fuer_kinder/at_fuer_kinder.html

Genetische Beratung in Klinik und Praxis

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

Magazin für Jungen

www.happy-youth.de

Umrechnungsfaktoren

http://www.ganzimmun.de/item_doc/lv/umrechnungsfaktoren.pdf

! 47 xxy klinefelter syndrom e. v.

Der Verein

47xxy klinefelter syndrom e.v. ist eine Selbsthilfe aus Betroffenen, Angehörigen, Interessierten, einem Beirat aus Medizinern und der (Pharma-)Industrie. Wir bündeln Erfahrungen, Kontakte und das Wissen unseres Netzwerkes. Und das tun wir gerne, gut und ehrenamtlich.

Warum es uns gibt

Diagnose Klinefelter-Syndrom? Ein Problem? Komplizierte Fragen? Ein Arzt- oder Klinikbesuch? Wir versuchen zu verstehen, aufzuklären, mitzuteilen und zu vermitteln. Wir suchen nach Antworten auf Ihre und auf unsere Fragen.

! Unser Beirat

Fachärztin **Claudia Behrend** für Frauenheilkunde, Geburtshilfe und Medizinische Genetik, Düsseldorf | www.claudia-behrend.de | T 0211. 303 5578

Dr. med. **Andrea Bier** Fachärztin für Humangenetik, Dresden | www.medizinische-genetik-dresden.de | T 0351. 4466 3415

Rechtsanwältin **Birgit Bergmann**
kanzlei-bergmann@arcor.de | T 021 02. 553 46 86

Dr. **Alexander Hoischen** | Assistant Professor, Developmental Genomics & Genomic Disorders | alexander.hoischen@radboudumc.nl | T +31 24 36 19639

Dr. **Georg Pfau** | Sexualmediziner, Männerarzt, Referatsleiter an der OÖ. Ärztekammer, Gründungsmitglied der Österreichischen Akademie für Sexualmedizin, Mitglied der Deutschen Akademie für Sexualmedizin
georg.pfau@me.com | www.maennerarzt-linz.at | www.gaymed.at

Prof. Dr. med. **Annette Richter-Unruh** | Ärztin, Kinderärztin; Weiterbildungen: Jugendmedizin, Kinder-Endokrinologie und Kinder-Diabetologie, Diabetologie | T 0251. 83-477 32

Prof. Dr. med. **Harald Rieder** | Facharzt für Humangenetik
www.uniklinik-duesseldorf.de/humangenetik | T 0211. 811 06 89

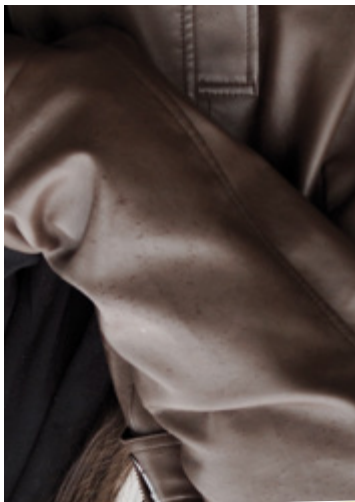
Christoph Siep | Finanzberater für Menschen, die in ihrer Gesundheit beeinträchtigt sind | christoph.siep@tecis.de | T 0163. 5856232

Prof. Dr. med. **Klaus Zerres** | Facharzt für Humangenetik
www.ukaachen.de | T 02 41. 808 01 78

Prof. Dr. med. **Michael Zitzmann** | MD, PhD | Centrum für Reproduktionsmedizin und Andrologie, Abteilung Andrologie, Uni Münster | <http://campus.uni-muenster.de/cerastart.html> | T 0251. 8356 104

! Vielen Dank

Dr. Alexander Hoischen, Claudia Behrend, Dr. Andrea Bier, David Fleschen, Reinhold Jakobs, Eva-Maria Jainz, Malgorzata Klafke, Prof. Dr. Sabine Kliesch, Philipp König, Ela Kimmig, Erich Liedl, Prof. Dr. Klaus Zerres, Dr. Cordula Knapp, Dr. Christine Scholz, Prof. Dr. Michael Zitzmann, Katrin Schmitt, Rena und Dieter Neuberger, Alexandra Wohlschlögel, Dietrich Windhausen, Prof. Dr. Eberhard Nieschlag, Dr. Georg Pfau, Prof. Dr. Annette Richter-Unruh, Prof. Dr. Harald Rieder, SAXA, Udo Schneider, Rolf Becker, Axel Dorfer, Dusty, Christoph Siep, Nancy Sakschewsky und Frank Mielcarek, Dr. Hanns Soblik, Martina Steinhauser, Anja Strack, Sylvia und Wolfgang Sülberg, Franz Schorpp, Norbert Theisen, Edith Wolf, Brigitta Wrede, Gülnaz Yildiz-Kilic, Otilya Mandambu, Dr. Detlef Kaulen, Gudrun John, Dr. Achim Wüsthof, Dr. Miriam Elbracht, Dr. Monika Hermanns, Dr. Katrin Venth, Dr. Matthias Auer, Dr. Johannes Fuss, Ottilie Scholz, Anna Rehhahn, Kirsten Wosniak, Michael Romm, den Mitgliedern des 47xxy klinefelter syndrom e. v., Dr. Jörg Heller, Margot Murr, Liesbeth Wagner, Prof. Hermann M. Behre, Prof. Dr. Ulrich Wetterauer, Prof. Dr. Stefan Schlatt, Prof. Dr. Jörg Gromoll, Dr. Achim Petry, Dr. Andrea Salzbrunn, Dr. Joachim Wistuba, Dr. Hubertus Glaser, Birgit Conrads, Ingrid Rambow, Birgit Bergmann ... und vielen anderen



Fragen. Antworten.
Klinefelter-Syndrom

Wir
müssen
reden.