

Impressum/Herausgeber:  
Deutsche Klinefelter-Syndrom Vereinigung e.V.  
Lars Glöckner, 1. Vorsitzender  
Mittlere Dorfstraße 23  
09306 Seelitz  
E-Mail: [info@klinefelter.de](mailto:info@klinefelter.de)  
Telefon: +49 3737 454 98 37



## 49,XXXXY-Syndrom

Wir informieren.

### Was ist das 49,XXXXY-Syndrom?

Das 49,XXXXY-Syndrom ist eine seltene Chromosomenveränderung, die nur Jungen und Männer betrifft.

Die Chromosomen sind die Träger unserer Erbinformation (Gene) in unseren Körperzellen. Unsere Erbinformation besteht aus DNA, die als eng aufgewickelter DNA-Strang in Form von 46 stäbchenförmigen Gebilden, den Chromosomen, vorliegt. Diese 46 Chromosomen liegen paarweise vor. Die ersten 22 Paare sind von 1 bis 22 durchnummeriert und sind bei Mann und Frau gleich. Das verbleibende Paar beinhaltet die Geschlechtschromosomen: Frauen haben zwei X-Chromosomen (XX) und Männer in der Regel ein X-Chromosom sowie ein Y-Chromosom (XY).

Jungen und Männer mit 49,XXXXY haben drei zusätzliche X-Chromosomen. Früher wurde das 49,XXXXY-Syndrom als eine Unterform des Klinefelter-Syndroms (47,XXY) angesehen. Es ist nun anerkannt, dass es sich um ein komplexeres klinisches Syndrom mit eigenen, charakteristischen Merkmalen handelt.

### Wie häufig ist das 49,XXXXY-Syndrom?

Bei Geburt hat etwa einer von 85.000 bis 100.000 Jungen 49,XXXXY. Das bedeutet, dass nur wenige Ärzte und medizinische Fachpersonen schon einmal einem Jungen mit 49,XXXXY begegnet sind.

### Woran erkennt man das 49,XXXXY-Syndrom?

Die Ausbildung und Ausprägung möglicher Symptome kann individuell sehr unterschiedlich sein. Jungen und Männer mit 49,XXXXY-Syndrom sind in erster Linie Individuen mit ihrer eigenen einzigartigen Kombination von Genen und Erfahrungen.

Besuchen Sie uns auch im Internet unter:  
[www.klinefelter.de](http://www.klinefelter.de)

# XXY

deutsche klinefelter-syndrom  
vereinigung e.v.



## 49,XXXXY-Syndrom

Wir informieren.  
Unterstützen.  
Verbinden.  
Helfen.



### HAUPTMERKMALE

Diese Symptome liegen in mehr oder weniger großen Umfang bei den meisten Jungen und Männern mit 49,XXXXY-Syndrom vor.

- eine Entwicklungsverzögerung und ein variables Ausmaß von Lernschwierigkeiten
- Sprachschwierigkeiten
- verminderte Bildung männlicher Hormone mit verzögerter/unvollständiger Pubertät, Genitaliauffälligkeiten
- verminderter Muskeltonus

### ENTWICKLUNG

**Lernen und Sprache:** Das Ausmaß der Lernschwierigkeiten ist sehr variabel und umfasst den Bereich der Lernbehinderung wie auch die geistige Behinderung. Die meisten Jungen zeigen eine Verzögerung des Sprechens, die überdurchschnittlich stärker ausgeprägt ist als ihre Lernfähigkeit. Einige haben auch Probleme mit der Aussprache. Manche Jungen können sich im Verlauf gut und flüssig ausdrücken, andere sprechen nur wenige Worte. Der Einsatz von nicht-verbalen Kommunikationstechniken wie Zeichensprache, Wortkarten und Talker kann hilfreich sein. Insgesamt profitieren die Jungen sehr gut von einer frühen, intensiven Förderung. Häufig liegt eine Dyspraxie (Probleme mit der Handlungs- und Bewegungsplanung) vor, vor allem hinsichtlich des Sprechens und der Mundmotorik. Hier kann durch spezifische Übungsbehandlungen eine gezielte Förderung erfolgen.



## 49,XXXXY

geringerer Häufigkeit ist möglich, z.B. X-Beine oder eine Wirbelsäulenverkrümmung.

**Zähne:** Zahnprobleme sind häufig und eine regelmäßige präventive zahnärztliche und kieferorthopädische Behandlung ist zumeist notwendig. Der Zahndurchbruch kann verspätet sein und es können Abweichungen im Bereich von Zahnanzahl, Zahnform und Zahnschmelz auftreten.

**Herz:** Ca. 15% der Jungen haben einen Herzfehler. In einigen Fällen ist keine Behandlung notwendig, in anderen Fällen wird eine Operation zur Korrektur des Herzfehlers benötigt.

**Atemwegsinfekte:** Atemwegsinfekte im Säuglings- und Kleinkindalter sind häufig und verwachsen sich zumeist in der weiteren Kindheit. Bei einigen besteht die Problematik bis ins Erwachsenenalter fort.

**Geschlechtsentwicklung:** Bei Geburt liegt häufig ein Hodenhochstand vor, der medikamentös und ggf. operativ behandelt wird. Die Hoden und der Penis können unterdurchschnittlich klein sein. Die Hoden produzieren normalerweise das männliche Geschlechtshormon Testosteron. Bei Jungen mit 49,XXXXY ist diese Hormonproduktion zumeist gestört und es zeigt sich in der Pubertät ein Testosteronmangel. Die Pubertät ist hierdurch verzögert oder unvollständig. Ein solcher Testosteronmangel in der Pubertät sollte durch eine Testosteronersatztherapie ausgeglichen werden. Im Vorfeld hiervon kann die mögliche Gewinnung und Kryokonservierung von Spermien im Hinblick auf späteren Kinderwunsch diskutiert werden, wobei aktuell unklar ist, ob sich bei Jungen und Männern mit 49,XXXXY überhaupt Spermien finden lassen. Zudem muss die geistige Entwicklung des Einzelnen bei einer solchen Entscheidung bedacht werden. Nach jetzigem Kenntnisstand beinhaltet die Samenflüssigkeit von Männern mit 49,XXXXY keine Spermien und es besteht eine Unfruchtbarkeit.

### Warum ist dies passiert?

Die Eltern von Jungen mit 49,XXXXY-Syndrom haben in der Regel eine normale Anzahl von Chromosomen. Ursächlich für die zusätzlichen X-Chromosomen ist ein Fehler bei der Bildung der Eizelle (ausgebliebene Trennung der X-Chromosomen in beiden Reifeteilungen). Bis heute ist nicht geklärt, was die Ursache der Fehlverteilung der Geschlechtschromosomen ist. Man kann es als eine „Laune der Natur“ bezeichnen. Kein Elternteil ist schuld.

### Kann es wieder passieren?

49,XXXXY ist nicht erblich und die Wahrscheinlichkeit, ein weiteres Kind mit dieser Chromosomenstörung zu bekommen, ist nicht höher als für jeden anderen in der Allgemeinbevölkerung.

**Sitzen, Laufen:** Zumeist brauchen die Jungen länger als andere Kinder, um sich zu drehen, zu sitzen und zu laufen. Im Durchschnitt wird das freie Laufen im Alter von ca. 26 Monaten erreicht. Eine krankengymnastische Übungsbehandlung ist sinnvoll.

**Verhalten und soziale Fähigkeiten:** Das Verhalten von Jungen mit 49,XXXXY wird häufig als freundlich, schüchtern und ängstlich beschrieben mit einer Neigung zu impulsiven Verhalten, Wutausbrüchen, erhöhter Ablenkbarkeit, verminderter Frustrationstoleranz und Schwierigkeiten beim Umstellen und Ändern von Routinen. Verhaltensschwierigkeiten können zum Teil dem Problem geschuldet sein, sich bei gutem Sprachverständnis selbst nicht ausreichend sprachlich ausdrücken zu können und damit die eigenen Bedürfnisse und Meinungen nicht kommunizieren zu können.

**Wachstum:** Bei Geburt können die Jungen unterdurchschnittlich klein und dünn sein. Im Verlauf ist häufig eine Normalisierung der Wachstumswerte zu beobachten.

**Aussehen:** Jungen und Männer mit 49,XXXXY haben häufiger eine typische Statur mit unter anderem eher schmalen Schultern und Brustkorb, langen, dünnen Beinen und flachen Füßen. Bei Einigen kann im Verlauf eine Brustentwicklung auftreten. Auch haben sie häufig subtile Merkmale im Gesicht gemeinsam wie z.B. eine Hautfalte am inneren Augenwinkel, leicht aufsteigende Lidachsen, einen eher weiten Augenabstand und eine breite Nasenwurzel.

### ANDERE MEDIZINISCHE BELANGE

**Gehirn:** In der Kopfbildgebung (craniale Magnetresonanztomographie) zeigen sich häufig Veränderungen der weißen Substanz des Gehirns. Krampfanfälle treten bei ca. 10-20% der Jungen auf und sind zumeist medikamentös gut einstellbar.

**Knochen:** Häufig sind die beiden Knochen des Unterarms (Radius, Ulna) zusammengewachsen, wodurch die Beweglichkeit im Ellenbogengelenk eingeschränkt ist. Viele Jungen und Männer mit 49,XXXXY haben auch Plattfüße. Eine Vielzahl weiterer Auffälligkeiten mit