



Jeder 500. Junge hat
das Klinefelter-Syndrom.

Pränataldiagnose Klinefelter-Syndrom Grund für einen Schwangerschaftsabbruch?

Weitere Informationen finden Sie auch in unserer Broschüre „Das Klinefelter-Syndrom“ sowie in unserer Kurzinformation für Lehrer und Erzieher.

Wer wir sind

Wir (die Deutsche Klinefelter-Syndrom Vereinigung e. V., DKSV e. V.) sind eine 1992 gegründete, ehrenamtlich aktive Selbsthilfe-Organisation auf Bundesebene.

Unser Ziel ist es, Menschen mit Klinefelter-Syndrom und deren Angehörige zu unterstützen.

Wenn die Diagnose „47, XXY - Klinefelter-Syndrom“ gestellt wurde, treten meist viele Fragen auf. Mit dieser Kurzinformation wollen wir Ihnen erste Antworten und vor allem das Gefühl geben: **Sie sind nicht allein!**

Besuchen Sie uns auch im Internet unter:
www.klinefelter.de

XXXY
deutsche klinefelter-syndrom
vereinigung e.v.

XXXY
UNGELOST?



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

Das Klinefelter-Syndrom Wir informieren.

Das Klinefelter-Syndrom (KS) ist eine angeborene, numerische Chromosomenabweichung bei Jungen/Männern. Die Betroffenen haben ein zusätzliches X Chromosom, so dass sich statt des regulären Chromosomensatzes 46, XY der Satz 47, XXY ergibt. Etwa jeder 500. Junge/Mann ist davon betroffen.

Viele Betroffene des Klinefelter-Syndroms führen ein völlig unauffälliges, selbstbestimmtes Leben in den verschiedensten Berufen. Nur ein sehr geringer Teil wird derzeit überhaupt als Träger dieses abweichenden Chromosomensatzes diagnostiziert.

Ohne Zweifel gibt es auch Betroffene, die lebenslang mit körperlichen oder seelischen Einschränkungen zu-recht kommen müssen. Dennoch können die meisten Betroffenen ein zufriedenstellendes Leben führen, wenn sie angemessen behandelt werden.

Aufgrund der Tatsache, dass vor der Geburt in keiner Weise vorhergesagt werden kann, ob sich das Syndrom überhaupt negativ auf das Leben des Betroffenen auswirken wird, stellt aus Sicht vieler Betroffener und Eltern das Klinefelter-Syndrom keinesfalls einen Grund zum Schwangerschaftsabbruch dar. **Leider äußert sich nicht jede humangenetische Beratungsstelle für Schwangere in dieser Eindeutigkeit.**

Natürlich ist es wichtig, dass Sie sich als Eltern über das Klinefelter-Syndrom frühzeitig informieren, damit Sie Ihrem Kind die nötige Aufmerksamkeit und bei Bedarf die richtige Unterstützung geben können.

Wir möchten Ihnen Mut machen, sich aktiv damit auseinander zu setzen, denn nur wenn Sie wissen, wie sich das Klinefelter-Syndrom auf das Leben Ihres Kindes auswirkt, können Sie entscheiden, wie Sie am besten damit umgehen.

Sie erreichen uns unter folgenden Kontaktdaten:

E-Mail: info@klinefelter.de
Telefon: +49 3737 454 98 37



Woran kann man das Klinefelter-Syndrom erkennen?

Die Ausprägung möglicher Symptome kann individuell sehr unterschiedlich sein. Oft sind diese uncharakteristisch ausgeprägt, kommen teilweise nur vereinzelt zum Vorschein - gelegentlich in Kombination miteinander.

Körperliche Symptome beim erwachsenen Mann sind unterentwickelte Hoden mit der Folge einer geringen Testosteronproduktion sowie meist Zeugungsunfähigkeit. Bei eingetretenem Testosteronmangel können Hochwuchs, lange Arme und Beine, geringer Muskeltonus, Haltungs-/ Rückenprobleme, Brustentwicklung, verzögerte bzw. abgeschwächte Pubertät, später Stimmbruch und geringe Körperbehaarung auftreten.

Kognitive Symptome: Trotz allgemein im Normbereich liegender Intelligenz können bei ca. 70 % der Kinder und Jugendlichen leichte, bei 3-5 % schwerere Lernschwierigkeiten auftreten.

Mögliche Auffälligkeiten:

Konzentrationsmangel, Antriebsarmut, Motivationsprobleme, verminderter Ehrgeiz, gedankliches Abdriften (Träumen), langsames Arbeitstempo, Motorikstörungen, Probleme beim Übertragen von Informationen aus dem Kurzzeit- in das Langzeitgedächtnis, geringe Frustrationstoleranz, erhöhte Sensibilität, Stimmungsschwankungen, Passivität, Kontaktarmut, verzögerte Sprachentwicklung, Legasthenie, Dyskalkulie.

Positiv fallen folgende Merkmale auf: eine ausgeprägte Beobachtungsgabe, gute visuelle Merkfähigkeit, ein gutes Langzeitgedächtnis, ein stark ausgeprägtes Sozialverhalten (Hilfsbereitschaft), tiefgründiges Nachdenken und treffendes Erfassen komplexer Zusammenhänge.

Ursache: Verursacht wird das Klinefelter-Syndrom durch ein zusätzliches X-Chromosom von Vater oder Mutter infolge zufälliger, ausbleibender Trennung der Geschlechtschromosomen während der embryonalen Keimzellenentwicklung, entweder in allen oder nur in einem bestimmten Teil der Körperzellen (Mosaikformen).

Diagnosestellung: Bisher beträgt die geschätzte Anzahl diagnostizierter Betroffener 10-15% - daraus ergibt sich eine hohe Dunkelziffer. Durch die Pränataldiagnostik kommt es zunehmend zu einer früheren Diagnosestellung.

Die spätere Diagnose gestaltet sich noch immer schwierig. Die Symptome werden häufig mit AD(H)S, Faulheit oder Erziehungsproblemen verwechselt.

Prognose: Bei eingetretenem Testosteronmangel ermöglicht eine gut eingestellte Testosteronersatztherapie eine normale Lebensführung. Bei verspäteter oder ausbleibender Behandlung besteht ein erhöhtes Risiko für Osteoporose, Diabetes mellitus, Herz-/ Kreislauferkrankungen oder Skoliose.

Behandlung: Der genetische Code ist nicht beeinflussbar. Sofern ein Testosteronmangel eingetreten ist, lässt sich dieser durch regelmäßige Testosterongabe regulieren. Sofern im Kindes- bzw. Jugendalter Sprach-, Motorik-, Lern- oder Anpassungsprobleme auftreten, ist eine individuelle Unterstützung (Therapie/Förderung) hilfreich.

Was wir tun

Wir leisten Aufklärungsarbeit in vielfältiger Form, etwa durch Publikationen, Mitwirkung an Vorlesungen für Studenten, Vorträgen oder durch Teilnahme an Kongressen.

Wir betreiben die Seite www.klinefelter.de, die ausführliche Informationen, aktuelle Berichte sowie die Möglichkeit zur Kontaktaufnahme über Chat und Forum bietet.

Wir organisieren jährlich eine mehrtägige Mitgliederversammlung mit interessanten Vorträgen hochkarätiger Referenten. Daneben ist auch immer viel Zeit für persönlichen Austausch in ungezwungener Atmosphäre.

Wir geben zweimal im Jahr unsere Mitgliederzeitschrift „der klinefelter“ heraus. Sie enthält wichtige Informationen rund um das Klinefelter-Syndrom und berichtet über die Aktivitäten des Vereins.

Wir unterstützen die Forschung und Entwicklung, um die psychosozialen und medizinischen Bedingungen für die Betroffenen zu verbessern.

Wir haben mehrere regionale Ansprechpartner, die eigenständig Treffen und Fachvorträge organisieren.

Wir vermitteln direkte Kontakte zu anderen Betroffenen oder Angehörigen.

Werden Sie Mitglied in unserem Verein und lernen Sie andere Betroffene und Eltern persönlich kennen. Nichts ist so wertvoll wie der Erfahrungsaustausch mit anderen Betroffenen, Eltern oder Partnern.