



Klinefelter-Syndrom

In Deutschland leben wenigstens 40.000 Jungen und Männer mit dem Klinefelter-Syndrom (KS). Jährlich werden etwa 800 Jungen mit diesem Syndrom geboren, bei dem zu den normalerweise vorhandenen 46 Chromosomen ein zusätzliches X-Chromosom in den Körperzellen vorliegt (Chromosomensatz im klassischen Fall: 47,XXY).

Körperliche Auffälligkeiten

Ein Hauptsymptom des Klinefelter-Syndroms ist die Unterentwicklung der Hoden. Daraus resultiert eine noch nicht zu behebende Unfruchtbarkeit des Mannes, da sich keine befruchtungsfähigen Samenzellen bilden. Oft werden auch nur geringe Mengen des männlichen Geschlechtshormons Testosteron gebildet. Dies kann zu einer Brustentwicklung und im Alter zum Knochenschwund (Osteoporose) führen. Bartwuchs und Körperbehaarung sind häufig nur spärlich ausgebildet.

Psychische Probleme

Manche haben bis auf ihren unerfüllten Kinderwunsch keine Probleme. Andere tragen bereits in der Kindheit psychische

Probleme aus, haben Lernschwierigkeiten und tun sich schwer beim Finden eines Partners. Organische Beschwerden und psychosoziale Störungen unterschiedlicher Art sind oft Auswirkungen des Klinefelter-Syndroms, können aber durch eine gezielte Unterstützung oft gebessert, beseitigt oder gar vermieden werden.

Die Mehrzahl der Männer mit Klinefelter-Syndrom führt ein vollkommen normales Leben. Sie ergreifen den Beruf ihrer Wahl, heiraten und können, wenn bei den Partnern der Wunsch dazu besteht, Kinder adoptieren oder alternative Möglichkeiten wählen.

Genetik

Das klassische Klinefelter-Syndrom resultiert zumeist aus einer Fehlverteilung der X-Chromosome in der meiotischen Reifeteilung in der Keimbahn eines Elternteils. Diese Fehlverteilung geschieht etwa in der Hälfte der Fälle bei der Eizellentwicklung der Mutter und in der Hälfte der Fälle bei der Spermienentwicklung des Vaters. Der auffällige Chromosomensatz kann bereits vorgeburtlich z.B. bei einer Fruchtwasserpunktion erkannt werden.

Unfruchtbarkeit

In einzelnen Fällen können Männer mit Klinefelter-Syndrom – falls in den Hoden noch Keimzellen vorhanden sind – durch eine künstliche Befruchtung ihren Kinderwunsch erfüllen lassen. Dabei

Dr. med. Robert Maiwald

werden mit einer Biopsienadel unreife Spermien aus Hoden gewonnen (TESE = Testikuläre Spermien-Extraktion) und im Reagenzglas eine Eizelle damit befruchtet (ICSI = intracytoplasmatische Spermieninjektion).