

Das Klinefelter Syndrom (KS) zählt zu den häufigsten chromosomalen Störungen bei Männern. Kennzeichen: ein zusätzliches X-Chromosom und damit ein Chromosomensatz von 47 XXY.

## Klinefelter Syndrom



Die Folgen der Diagnose „Klinefelter Syndrom“ haben das Leben von Helmut K. dramatisch verändert. Nach einer tiefen Krise hat er heute wieder Mut gefasst und will andere Betroffene unterstützen.

TEXT: CARINA GIGLER

# Die Akte X

Schätzungen zufolge gibt es in Österreich etwa 10.000 Männer mit Klinefelter-Syndrom. Die Dunkelziffer wird weit höher angegeben. Denn viele wissen nichts von ihrer chromosomalen Veränderung. Diese ist nämlich nicht immer sofort und in gleicher Ausprägung bemerkbar. „Aus meiner Kindheit und Jugend sind meinen Eltern und mir keine Besonderheiten des Syndroms in Erinnerung. Ich bin ganz normal aufgewachsen wie alle anderen auch“, erzählt Helmut Kronewitter.

### Unterschiedliche Ausprägung

Typisches Symptom der Chromosomen-Konstellation ist der Mangel des Sexualhormons Testosteron. Spärliche Körperbehaarung, kleinere Hoden und verringerte Spermaabildung sind einige Merkmale, Brustwachstum und Übergewicht ebenfalls. Häufig sind die Betroffenen unfruchtbar. Diese und andere Symptome können, müssen aber nicht

auftreten. Bemerkt werden die Anzeichen daher meist erst in der Pubertät, wenn die Testosteronproduktion steigen sollte, oder wenn ein Kinderwunsch auf Dauer unerfüllt bleibt.

Viele besitzen „die genetischen Grundlagen für ein Klinefelter-Syndrom, doch längst nicht jeder leidet unter den charakteristischen Symptomen“, erläutert Dr. Michael Zajc, ärztlicher Leiter der Babywunsch-Klinik in Salzburg. „Mittlerweile geht man davon aus, dass die Ausprägung der Krankheit von der Zahl der überschüssigen X-Chromosomen abhängt. Auch gibt es so genannte Mosaikformen, bei denen manche Zellen des Körpers einen normalen Karyotyp (Charakterisierung der Chromosomen einer Art, wie etwa beim Menschen, durch Zahl und Form) zeigen“, meint er weiter.

### Genetische Untersuchung

Die Ursache des KS liegt in der Störung der Meiose (Reifeteilung), bei der sich die Chromosomensätze der Geschlechtszellen, aus bisher unbekannten Gründen, nicht richtig teilen. Die

Folge: Kommt ein Junge zur Welt, hat er ein X-Chromosom zu viel. „Endgültige Sicherheit bringt dann ein Gentest, bei dem man das überschüssige Chromosom nachweist“, so Dr. Zajc. Wie auch bei Helmut Kronewitter, dem Gründer der Österreichischen Klinefelter-Syndrom Gruppe. „Ich habe es 1991 bemerkt, mit 30 Jahren.“ Die Diagnose war freilich ein Schock.

Nachdem er in Österreich zur Zeit der Diagnosestellung kaum Informationen erhielt, wandte er sich nach Deutschland und bekam wieder Hoffnung. „Man hat mir vorgeschlagen, eine Selbsthilfegruppe in Österreich zu gründen.“ Nach anfänglichem Zögern entschloss er sich dazu. Mit dem Aufbau der Selbsthilfegruppe ging er in die Offensive, um sein Leben neu zu gestalten. „Anfangs meldeten sich nicht viele Leute“, erinnert sich Kronewitter. Das lag wohl daran, dass es sich bei KS um ein Tabuthema handelt. Heute gibt es zwei Selbsthilfegruppen mit Ärztebeirat, in Salzburg und NÖ, die trotz fehlender finanzieller Mittel KS-Träger tatkräftig unterstützen. ■



Fotos: Privat

## Rat&Hilfe

- Österreichische Klinefelter-Syndrom-Gruppe und Beratungsstelle „Klinefelter-Syndrom und Trisomie-X“, Helmut Kronewitter, Tel.: 0664/576 03 20 [www.klinefelter.at](http://www.klinefelter.at)

