



TRIXY



TRIXY Expertisecentrum

Klinefelter Syndroom

Voor wie is deze informatie?

Voor u, als (jong)volwassen man met het Klinefelter syndroom. In deze brochure vindt u informatie over het Klinefelter syndroom, ook wel KS of 47,XXY genoemd. De brochure is bedoeld om uit te leggen wat het Klinefelter syndroom is en wat de gevolgen ervan kunnen zijn in het dagelijks leven. Als u dit leest, herkent u mogelijk kenmerken bij uzelf, maar het is ook goed mogelijk dat u maar weinig bij uzelf herkent. Dit komt door de grote verschillen tussen mannen met KS. Soms wordt pas op latere leeftijd duidelijk dat men KS heeft omdat de kenmerken van KS over het hoofd zijn gezien. Dit kan onzekerheid met zich meebrengen, maar voor veel mannen is het ook een opluchting om te weten dat de dingen waar zij tegen aan lopen samen hangen met het KS, dat geeft duidelijkheid voor hen en hun omgeving.



Wat is Klinefelter Syndroom?

Gewoonlijk hebben mensen 46 chromosomen: 22 paren gewone chromosomen en 1 paar geslachtschromosomen (XX bij vrouwen en XY bij mannen). Het hebben van een Y chromosoom maakt dat iemand een man is. Een man heeft gewoonlijk één X-chromosoom en één Y-chromosoom: dat wordt genoteerd als 46,XY. Als iemand Klinefelter syndroom heeft dan is er een extra X chromosoom aanwezig, in dat geval heeft een man 47 chromosomen, wat genoteerd wordt als 47,XXY. Ook al is er een extra X chromosoom, deze persoon is per definitie een man. Dit is dus ongeacht hoeveel X chromosomen er zijn: mannen met Klinefelter syndroom zijn dus volwaardig man.

Het extra X chromosoom is er vanaf het vroege begin van de celdeling vlak na de bevruchting. Als bij de vroege celdeling het X chromosoom niet goed opsplijst, zullen de cellen die hier vervolgens uit ontstaan een extra X chromosoom bevatten. Het gaat om een spontane 'deelfout' in de cellen; Klinefelter syndroom is dus niet erfelijk.



Universiteit Leiden

Deze folder is een uitgave van het TRIXY Expertisecentrum, waar wetenschappelijk onderzoek en specialistische zorg samenkomt voor kinderen met een trisomie van de X of Y chromosomen. TRIXY is een samenwerking van het Leids Universitair Behandelen Expertisecentrum (LUBEC), de afdeling Neuropedagogiek van de Universiteit Leiden, en het Leids Universitair Medisch Centrum. Meer informatie vindt u op www.trixyexpertisecentrum.nl.

TRIXY Expertisecentrum

Alle cellen in het lichaam kunnen een extra X chromosoom hebben, maar het kan ook voorkomen dat alleen een deel van de cellen een extra X chromosoom heeft. Dit laatste wordt een mozaïekvorm van het Klinefelter syndroom genoemd.

Het extra X chromosoom is maar één van de vele chromosomen die ervoor zorgt dat u bent wie u bent. Er zijn nog allerlei andere chromosomen die bepalen hoe een persoon groeit en ontwikkelt. De manier waarop KS zich uit, kan sterk verschillen per persoon en de kenmerken zijn bij de ene persoon ernstiger dan bij de ander. Een extra X-chromosoom, zoals in 47,XXY, komt redelijk vaak voor: ongeveer één op de 650 mannen heeft 47,XXY. De diagnose kan gesteld worden tijdens de zwangerschap (met behulp van prenatale screenings testen), of na de geboorte door een karyotypering waarbij alle chromosomen in een bloedcel worden geteld. Vaak gebeurt dit in het kader van een vruchtbaarheidsscreening als er sprake is van een kinderwens.

Fysieke gevolgen van het extra X-chromosoom

Mannen met een extra X-chromosoom zien er gewoonlijk niet anders uit dan andere volwassen mannen. Er zijn wat subtiele fysieke verschillen die kunnen voorkomen, zoals bijvoorbeeld een langer lichaam, kleine zaadbollen of platte voeten. Andere kenmerken die kunnen voorkomen bij mannen met 47,XXY zijn:

- Een lagere spierspanning
- Onvruchtbaarheid of sterk verminderde vruchtbaarheid
- Laag niveau van testosteron, met als mogelijk gevolg daarvan een risico op botontkalking, borstgroei en verminderde baardgroei

Het verhaal van Chris

'School was niet altijd gemakkelijk voor mij, vooral als het ging om lezen. Maar veel andere kinderen uit de klas zaten in hetzelfde schuitje, dus ik viel niet erg op. Ik heb de middelbare school gevolgd en een opleiding gedaan, waarna ik een baan vond als hovenier. Sociale contacten waren nooit gemakkelijk voor mij en ook mijn zelfvertrouwen was soms laag doordat mijn lichaam anders aanvoelde en eruit zag dan dat van mijn leeftijdgenoten. Toen mijn partner en ik graag kinderen wilden en een zwangerschap uitbleef, raadde de arts ons aan om genetisch onderzoek te doen. Ik was verbaasd te horen dat ik Klinefelter syndroom had, maar het was meer een opluchting dan iets anders. Veel puzzelstukjes vielen voor mij en mijn partner op hun plek.'



TRIXY Expertisecentrum

Veel mannen met 47,XXY krijgen testosteron-supplementen voorgeschreven om de testosteronspiegel in het lichaam te verbeteren. Dit kan helpen om de neveneffecten van lage testosteron te verminderen. Vruchtbaarheid en gezinsvorming vormen regelmatig een grote zorg voor mannen met het Klinefelter syndroom. De nieuwe ontwikkelingen op het gebied van voorplantingsgeneeskunde laten zien dat er wel degelijk mogelijkheden zijn om biologisch vader te worden.

Mogelijke gevolgen van het extra X-chromosoom op het dagelijks functioneren

Alle mannen met het Klinefelter syndroom zijn verschillend, zoals ieder persoon uniek en anders is. Bij sommige mannen is weinig te merken van het extra X-chromosoom, anderen ondervinden meerdere gevolgen. Onderzoek laat zien dat veel mannen met het KS last kunnen hebben bij het verwerken van alle informatie die op je hen komt, het aanleren van nieuwe dingen, het organiseren van het dagelijks leven, het inschatten van sociale situaties en het grip hebben op emoties.

Allereerst is het belangrijk te vermelden dat de intelligentie van mannen met het Klinefelter syndroom bijna altijd binnen de normale range is. In vergelijking met broers of zussen kan de intelligentie wel iets lager liggen, wat soms gepaard kan gaan met gevoelens 'anders' te zijn dan de rest van het gezin. Informatie opnemen op een talige manier is vaak lastig, en ook het kunnen uitdrukken in taal kan een uitdaging zijn voor veel mannen met KS. Daarbij gaat het niet alleen om woorden vinden maar ook om het vasthouden van een lijn in het verhaal (afdwalen), of van de hak op de tak springen. Dit kan in contact met anderen wel eens lastig zijn, ook omdat 'tussen de regels doorlezen' niet altijd even makkelijk gaat.



Ook heeft een deel van de mannen met KS soms moeite met het snel aflezen van sociale signalen van anderen, zoals gezichtsexpressies en het begrijpen van subtiele hints. Sociale interacties lopen daardoor niet altijd even soepel, en kunnen spanning veroorzaken of het zelfvertrouwen een deuk geven. Sociale vaardigheden dragen bij aan het geaccepteerd worden door anderen, op het vinden en behouden van een baan en bij het vinden van een partner. Het is daarom goed om hierbij ondersteuning te zoeken mocht dit een uitdaging vormen.

Terugblikkend op de kindertijd en adolescentie zien mannen met Klinefelter vaak dat zij het op school niet altijd makkelijk hadden, ofwel op het gebied van lezen en schrijven ofwel met het maken van vrienden en vriendinnen. Ook dit verschilt per individu en hangt onder andere ook af van de hoeveelheid ondersteuning die school of ouders hebben gegeven tijdens het opgroeien.

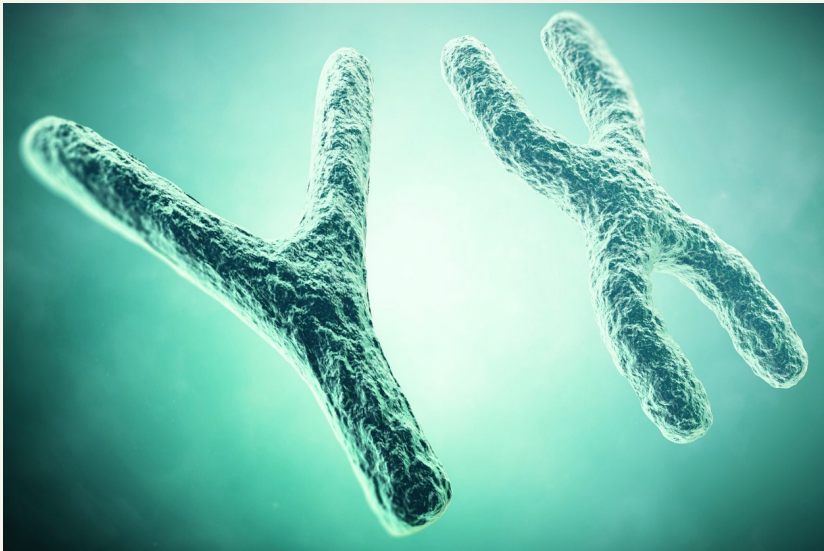


TRIXY Expertisecentrum

Een deel van de problemen waar mannen met een extra X-chromosoom tegen aan kunnen lopen heeft te maken met de executieve functies, oftewel de hogere controlefuncties in het brein. Dit gaat om het vermogen om emoties, denken en gedrag doelgericht aan te sturen, en hier grip op te hebben. Dit maakt het mogelijk om plannen te maken en stapsgewijs uit te voeren, impulsen te beheersen, te focussen op wat belangrijk is, de gevolgen van je gedrag te voorspellen, en je flexibel aan te kunnen passen aan veranderingen. Mannen die problemen hebben in de executieve functies hebben veelal moeite heeft met het organiseren en regelen van het dagelijks leven.

Voor een deel van de mannen met het Klinefelter syndroom is het lastig om grip te houden op emoties. Zij kunnen soms heel sterk reageren op gebeurtenissen. Heftige emoties kunnen dan zorgen voor impulsieve en ondoordachte reacties. Ook al zijn deze reacties onbedoeld, toch kunnen ze leiden tot problemen op het werk of in relaties met anderen. Het kan dan extra frustrerend zijn voor mannen met Klinefelter syndroom als zij zich onbegrepen voelen in deze situaties.

Psychologische begeleiding kan helpen om eventuele problemen helder te krijgen, te bespreken en zo mogelijk te behandelen. Deze psychologische ondersteuning kan bestaan uit het in kaart brengen van sterke en zwakte kanten (diagnostiek), advies, begeleiding en behandeling.



Mythes over Klinefelter syndroom

Helaas zijn er een aantal mythes over het Klinefelter syndroom. Een voorbeeld daarvan is dat bij KS vaker agressief gedrag en criminaliteit zou voorkomen. Deze informatie klopt niet, en is gebaseerd op studies die rond 1960 werden gedaan bij mannen in gevangenissen. Een andere mythe is dat alle mannen met een extra X-chromosoom zich vrouwelijk zouden voelen, vaker homoseksueel of transgender zouden zijn. Onderzoek laat zien dat, alhoewel jongens laatbloeiers kunnen zijn in de seksuele ontwikkeling, gevoelens van homoseksualiteit of transgender niet vaker voorkomt bij mannen met het Klinefelter syndroom.

Vragen?

Als u na het lezen van deze brochure vragen heeft, kijkt u dan op www.trixyexpertisecentrum.nl. TRIXY is een nationaal expertisecentrum, waar klinici en wetenschappers samen werken in de zorg en ondersteuning voor kinderen, jongeren en volwassenen met X en Y chromosoom trisomieën (47,XXY, 47,XXX (meisjes met een extra X chromosoom) en 47,XYY (mannen met een extra Y chromosoom)).

TRIXY is een samenwerking van het LUBEC – Ambulatorium, de afdeling Neuropedagogiek en ontwikkelingsstoornissen van de Universiteit Leiden en het Leids Universitair Medisch Centrum.

