

ondersteuning, begeleiding en advies aan huis voor betrokkenen van het Klinefeltersyndroom

Wat is het Klinefeltersyndroom en wat houdt het in?

Specifiek voor mensen zonder medische achtergrond

Geschreven door maatschappelijk werker/ervaringsdeskundige Martine van Eekeren

Karyotype

Het Syndroom van Klinefelter is een chromosoomafwijking die alleen bij geboren jongens voorkomt. Meestal hebben jongens en mannen 46 XY en meisjes en vrouwen 46 XX. Mensen met Klinefelter hebben 47 XXY. De vormen die ook voorkomen zijn 48 XXXY en 49 XXXXY, maar die komen wel steeds zeldzamer voor. De variant 47 XXY komt 1 op de 600 geboren jongens voor, gebaseerd op een Deens onderzoek. Het is de meest voorkomende chromosoomafwijking. Ter afspiegeling; het syndroom van Down komt 1 op de 1000 voor. Tijdens de vroege zwangerschap gaat er tijdens de celdeling iets mis waardoor het extra chromosoom ontstaat. Gebeurt dit wat verder in de zwangerschap, dan zijn er ook cellen zonder de extra X, de mozaiekvariant genoemd. Die vorm wordt weergegeven als 46XY/47XXY.

Syndroom

"Syndroom" betekent een verzameling van meerdere symptomen. Het Klinefeltersyndroom kent een enorme variëteit aan symptomen die zich voor kunnen doen. De ernst van de symptomen kan ook enorm verschillen. Omdat veel van de symptomen ook kunnen voorkomen bij mensen zonder het Syndroom van Klinefelter is het lastig om de diagnose te stellen. Typerend voor het Syndroom van Klinefelter is echter de combinatie van meerdere symptomen.

De enige manier om de diagnose te stellen is chromosoomonderzoek na bloedafname te verrichten, soms met aanvulling van een spermaonderzoek. In Nederland doen de artsen dat pas als er al een vermoeden van Klinefeltersyndroom bestaat. Het vraagt van artsen en specialisten kennis over het Syndroom van Klinefelter, de mogelijke symptomen en vooral over de combinatie daarvan. Omdat hun kennis over Klinefeltersyndroom vaak gebrekkig is, missen ze de diagnose nog vaak.

Symptomen

Er is een grote variatie en combinatie van symptomen die per persoon verschillend en niet bij ieder aanwezig hoeven te zijn. Per leeftijdsperiode zijn er verschillende kenmerken te benoemen.

Kinderleeftijd

- ontstaan van de typische gestalte met relatief dunne armen en benen
- de penis en testes zijn relatief klein
- de spraakontwikkeling en loopontwikkeling blijven achter ten opzichte van leeftijdsgenoten

Puberteit/adolescentie

- onvoldoende productie van mannelijk hormoon testosteron
- testikels blijven achter in grootte
- versterken van de afwijkende lichaamsbouw
- één derde ontwikkelt (al dan niet tijdelijk) borstvorming
- baardgroei en lichaamsbehaarung blijven achter
- lange armen en benen
- het bovenbeen is net zo lang als het onderbeen
- spierkramp
- verminderd korte termijn geheugen
- verminderde spiermassa
- vrouwelijke vetverdeling en haarverdeling
- verminderde assertiviteit
- seksuele en emotionele ontwikkeld kan vertraagd zijn
- zich moeilijk kunnen concentreren
- negatief zelfbeeld/faalangst
- moeite om op mensen af te stappen
- oorzaak-gevolg niet goed in kunnen schatten

Volwassenen

Naast de symptomen uit de puberteit ook:

- chronisch vermoeid
- minder ontwikkeling van spiermassa (ook met intensief sporten)
- problemen met concentratie
- onvoldoende aanmaak mannelijk hormoon testosteron
- zeer sterk verminderd vruchtbaar
- moeite met plannen en organiseren; overzicht hebben
- minder zelfvertrouwen
- botontkalking; vaak last van gewrichten
- negatief invullen
- moeite met het juist invullen van intonatie van de stem
- moeite met het correct lezen van gezichtsmimiek

+31 6 23730644
Geertruidenberg

info@klinefelterzorg.nl
www.klinefelterzorg.nl
KvK 71058419

AGB-code: 41410375
Register: 64103552
BPSW: 622802

BTW: NL001732769B36
bank: NL34KNAB0257348344

ondersteuning, begeleiding en advies aan huis voor betrokkenen van het Klinefeltersyndroom

- sociaal onvaardig/niet af durven stappen op iemand
- niet op woorden kunnen komen; niet in staat zijn om te vertellen wat men wil vertellen
- emotieregulatiestoornis
- grenzen niet goed voelen
- snel overprikkeld zijn
- moeite met prioriteiten stellen
- tijdsbesef
- moeite met dingen oppakken
- moeite hebben met verandering
- zachtaardige mensen
- eerlijk

Mensen met het Klinefeltersyndroom zien er niet anders uit dan andere mensen, maar ondervinden dikwijls wel veel last van de aandoening. Doordat er ook veel onwetendheid is, zelfs onder artsen, is het moeilijk om met de symptomen te leren omgaan. Vaak ondervinden zij last bij alledaagse dingen zoals structuur in huis of in de agenda verkrijgen, vrienden vinden en behouden, werk vinden en behouden, op school mee kunnen, financieel balans hebben, op mensen afstappen, omgaan met frustraties, boosheid enz. Het is voor mensen met Klinefelter vaak moeilijk om over de dingen te praten waar men last van heeft. Van veel symptomen heeft iedereen wel eens last van, alleen mensen met Klinefelter hebben hier doorgaans meer last van dan anderen. Het is vaak erg frustrerend voor hen om altijd maar aan te moeten horen dat iedereen wel eens moe is of dat iedereen wel eens moeite heeft om op anderen af te stappen. Voor mensen met Klinefelter kan dit een ware uitdaging zijn!

Het IQ is gemiddeld genomen een fractie lager ten opzichte van mensen zonder Klinefeltersyndroom. Om het inzichtelijk te maken, kun je het syndroom zien als een glazen plafond. Qua IQ en wijskracht willen en kunnen ze wel veel meer, maar de symptomen van het syndroom belemmert hen daarin. Zo is het ook lastig dat er dagen bij zijn dat mensen met Klinefelter alles kunnen zoals bijvoorbeeld in het huishouden stofzuigen, auto wassen en ramen zemen op één dag. Alleen zijn er ook dagen bij dat men letterlijk geen zin in een brief kan lezen omdat men óf te vermoeid is, óf de stof niet tot zich doordringt óf die dag helemaal niks lukt door frustraties, emoties, hormoonhuishouding enz. Dit maakt het ook voor de omgeving niet altijd even makkelijk en lijkt het alsof mensen met Klinefelter zich aanstellen. Het is belangrijk voor de omgeving om hier per dag op te anticiperen, begrip te tonen en vertrouwen te blijven geven!

Testosteronsuppletie is vaak de behandeling die voorgeschreven wordt. Inmiddels is ook door diverse mensen met Klinefelter ondervonden dat voeding een heel belangrijke is om de natuurlijke aanmaak van testosteronproductie te verbeteren. Veel suiker, roken en alcohol hebben over het algemeen slechte invloed op mensen, maar voor mensen met Klinefeltersyndroom geldt dit des te meer. Naast voeding zijn er nog meer mogelijkheden om zo min mogelijk last te hebben van de symptomen van het Klinefeltersyndroom. KlinefelterZorg heeft een netwerk van mensen die hier iets op te bieden hebben, naast de kennis van KlinefelterZorg zelf.

Kinderwens

Specifiek voor mensen die net de diagnose Klinefeltersyndroom te horen hebben gekregen tijdens een vruchtbaarheidstraject is er een filmpje ontwikkeld in samenwerking met Curias en gesubsidieerd door Zorg Instituut Nederland. (de link naar het filmpje is te vinden onder tabblad links, projecten en dan [website](#))

Wat ik vooral mee wil geven is dat het belangrijk is om met elkaar in gesprek te blijven, de man en vrouw afzonderlijk gaan hier veelal anders mee om. Respecteer elkaar en probeer aan te sluiten bij de ander, op zijn of haar tempo van verwerken. Je kunt er samen juist veel sterker uitkomen en dat wens ik iedereen toe!

TESE (TEsticulaire Sperma Extractie)

Mensen met Klinefelter zijn zeer sterk verminderd vruchtbaar. Sinds 2014 is er in diverse academische ziekenhuizen via TESE wel behandeling mogelijk om kinderen van eigen DNA te kunnen krijgen. Deze behandeling houdt in dat men beide testikels open snijdt om gezond weefsel te kunnen vinden. Hier wordt een klein stukje van afgenomen en microscopisch onderzocht op mogelijk aanwezige zaadcellen. De gevonden zaadcellen worden ingevroren en later via ICSI (Intra Cytoplasmatische Sperma Injectie) in een eicel gespoten. Daarna moet de celdeling vanzelf op gang komen en wordt deze terug geplaatst in de baarmoeder. Tussen 2014 en 2018 zijn er in Nederland inmiddels 50 kinderen geboren waarvan de biologische ouder het Klinefeltersyndroom heeft. Tot 2014 waren dit er 200 over de hele wereld.

KID (kunstmatige inseminatie donorzaad)

Met een KID behandeling is het mogelijk om de kinderwens te vervullen, maar dit is niet biologisch van degene met Klinefelter. Als er kinderen geboren worden, is het van belang om hen al tijdig te vertellen hoe ze ontstaan zijn. Hoe eerder hoe beter (en makkelijker!) is onze ervaring. Voor mijn man en mij scheelde het heel veel toen we hoorden dat 70% van een kind gevormd wordt door wat het kind meemaakt in zijn leven. De overige 30% is gevormd door genetisch DNA. In geval van KID heb je dus maar 15% minder invloed op stellen die genetisch kinderen van zichzelf hebben.

Pleegkinderen/adoptiekinderen/geen kinderen

Pleegkinderen en kinderen via adoptie is natuurlijk ook een overweging die gemaakt kan worden, evenals de keuze om geen kinderen te krijgen. Laat je goed informeren welke opties er zijn en welke opties het beste bij jullie passen. Blijf communiceren met elkaar!

+31 6 23730644
Geertruidenberg

info@klinefelterzorg.nl
www.klinefelterzorg.nl
KvK 71058419

AGB-code: 41410375 BTW: NL001732769B36
Register: 641035552 bank: NL34KNAB0257348344
BPSW: 622802