

## **Wat is Klinefelter syndroom?**

Bij Klinefelter syndroom is er een afwijkend chromosomenpatroon met een extra X-chromosoom (47,XXY in plaats van 46,XY) Het komt bij 1 op de 500 tot 1 op de 1000 mannen voor. Het is belangrijk om te vermelden dat afwijkingen van de geslachtschromosomen meestal veel minder ernstig zijn dan afwijkingen van de andere chromosomen (autosomen, zie verder).

### Lichamelijke kenmerken

- Mannen met Klinefelter syndroom zijn meestal iets langer dan mannen met een normaal chromosoompatroon.
- Doordat de zaadballen vaak te klein zijn en te weinig mannelijk hormoon produceren is er vaak weinig baardgroei. De overige lichaamsbehaarings is ook anders dan bij de meeste mannen.
- Er is een verhoogde kans op enige mate van borstvorming (gynaecomastie).
- Vergeleken met andere mannen is er een verhoogde kans ( 1-2%) op borstkanker. Deze kans is lager dan de kans op borstkanker voor een vrouw (zij hebben ruim 10% kans om borstkanker te krijgen).
- Op latere leeftijd kan botontkalking voorkomen en is er een verhoogde kans op “metabool syndroom”. Dit laatste is een combinatie van onder andere overgewicht, hoge bloeddruk en afwijkend cholesterol en geeft een verhoogde kans op hart- en vaatziekten.
- Mannen met Klinefelter syndroom zijn vrijwel altijd onvruchtbaar.

### Leer- en gedragskenmerken

- Als baby zijn jongens met Klinefelter syndroom vaak rustiger dan hun leeftijdsgenoten.
- Het gemiddelde IQ is iets lager, waarbij vooral de taal/spraakvaardigheden minder zijn.
- Op oudere leeftijd zijn ze vaak wat meer op zichzelf. Dyslexie en op autisme lijkend gedrag komen wat vaker voor dan bij jongens met een normaal chromosoompatroon.

## **Wat is de oorzaak?**

### Eerst iets over chromosomen

Een mens is opgebouwd uit een groot aantal cellen. In die cellen zitten chromosomen. Chromosomen zijn de dragers van de erfelijke aanleg. Normaal gesproken zitten in alle cellen 46 chromosomen, 23 paren. Eén paar bestaat uit zogenaamde geslachtschromosomen. Een man heeft een X- en een (veel kleiner) Y-chromosoom, een vrouw heeft twee X-chromosomen. De overige 22 paren bestaan steeds uit twee gelijke chromosomen, de zogenaamde autosomen. De erfelijke aanleg is dus in tweevoud aanwezig (met uitzondering van de erfelijke aanleg op de geslachtschromosomen bij de man). Bij de vorming van geslachtscellen (ei- en zaadcellen), vindt een speciale deling plaats, waardoor deze cellen 23 in plaats van 46 chromosomen bevatten, van elk paar één. Bij de bevruchting ontstaat er door versmelting van twee geslachtscellen een cel die weer  $2 \times 23 = 46$  chromosomen bevat. Ieder kind krijgt dus zowel van de vader als van de moeder 23 chromosomen.

### Hoe ontstaat Klinefelter syndroom?

Bij de aanmaak van de geslachtscellen van vader of moeder is er een X-chromosoom te veel in de geslachtscel gekomen die bij de bevruchting betrokken was. Waarom zo'n verdelingsfout van de chromosomen ontstaat is niet goed bekend.

### **Welke medische adviezen zijn er?**

#### Algemene behandeling en begeleiding

Controles en begeleiding zijn afhankelijk van de leeftijd. Zo zal er op de lagere schoolleeftijd vooral aandacht voor eventuele leer- en gedragsproblemen moeten zijn. Rond de puberteit zal worden beoordeeld of en wanneer start met testosteron therapie gewenst is. Vanaf (jong) volwassen leeftijd zal de aandacht vooral uitgaan naar bespreken van de mogelijkheden voor vruchtbaarheidsbehandeling en vervolg hormooncontroles en/of hormoontherapie. Tevens controles in verband met het risico op metabool syndroom en botontkalking. Gedetailleerde informatie is te vinden in de leidraad via de website van de patiëntenvereniging (<https://klinefelter.nl/leidraad-syndroom-van-klinefelter/> )

#### Behandelingsmogelijkheden onvruchtbaarheid

Bij de meeste mannen met Klinefelter syndroom zitten er geen zaadcellen in het sperma. Bij sommige mannen met Klinefelter syndroom lukt het om met een kleine operatie uit de zaadbuis zaadcellen te verkrijgen (TESE= Testiculaire Sperma Extractie). Deze zaadcellen kunnen vervolgens met behulp van ICSI (=Intra Cytoplasmatische Sperma Injectie) in een eicel gebracht worden. Het zo ontstane embryo kan worden geplaatst in de baarmoeder, waardoor een zwangerschap kan ontstaan. Uit onderzoek is gebleken dat bij minder dan de helft van de mannen zonder zaadcellen in het sperma bij TESE zaadcellen worden gevonden.

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Voor ouders die een kind hebben met Klinefelter syndroom is er een iets verhoogde kans van ongeveer 1% dat een volgend kind Klinefelter syndroom of een andere chromosoomafwijking zal hebben. Tijdens een volgende zwangerschap kunnen ze eventueel onderzoek hiernaar laten doen (prenatale diagnostiek, zie ook <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/onderzoek-ongeboren-kind> ). Prenatale diagnostiek kan uitgevoerd worden door middel van een vlokcentest rond de 11<sup>e</sup> week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf 16 weken zwangerschapsduur. In de afgenomen cellen wordt chromosomenonderzoek gedaan. De kans op een miskraam als gevolg van de punctie is ongeveer 0,2% (1 op 500).

Voor andere familieleden is er géén verhoogde kans om een kind met Klinefelter syndroom te krijgen.

**Waar vind ik meer informatie?**

Meer informatie is te vinden op de website van de Nederlandse Klinefelter Vereniging,

<https://www.klinefelter.nl> .

Informatie over de psychologische begeleiding is te vinden op <https://www.trixyexpertisecentrum.nl>.

25 augustus 2022.