

Journal für

# Urologie und Urogynäkologie

Zeitschrift für Urologie und Urogynäkologie in Klinik und Praxis

## Leitlinie Klinefelter-Syndrom

Nachtigall M, Margreiter M

Linshalm C

*Journal für Urologie und*

*Urogynäkologie 2008; 15 (Sonderheft*

*6) (Ausgabe für Österreich), 22-23*

Homepage:

[www.kup.at/urologie](http://www.kup.at/urologie)

Online-Datenbank mit  
Autoren- und Stichwortsuche

Indexed in Scopus

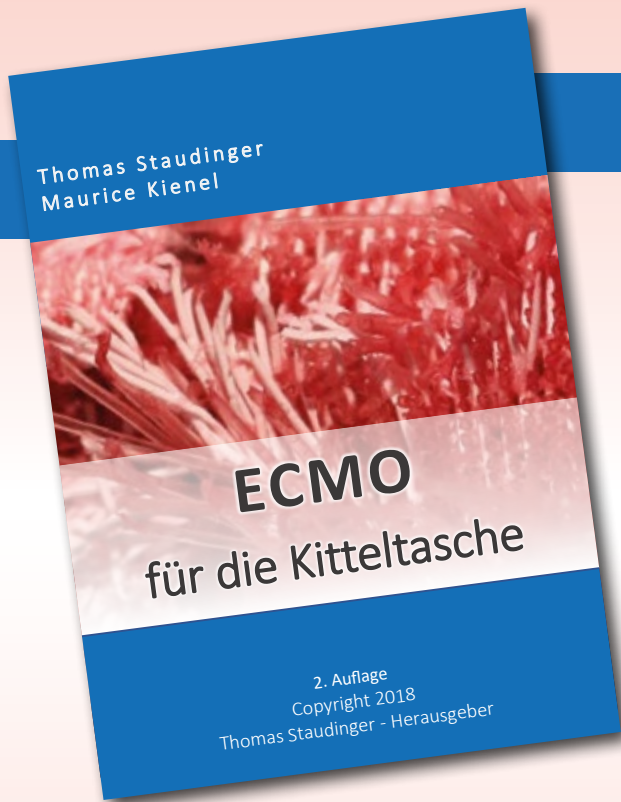
Member of the



[www.kup.at/urologie](http://www.kup.at/urologie)

Krause & Pachernegg GmbH · VERLAG für MEDIZIN und WIRTSCHAFT · A-3003 Gablitz

P. b. b. 022031116M, Verlagspostamt: 3002 Purkersdorf, Erscheinungsort: 3003 Gablitz



# Ab sofort in unserem Verlag

Thomas Staudinger  
Maurice Kienel

# ECMO

## für die Kitteltasche

2. Auflage Jänner 2019  
ISBN 978-3-901299-65-0  
78 Seiten, div. Abbildungen  
19.80 EUR

Krause & Pachernegg  
GmbH

Bestellen Sie noch heute Ihr Exemplar auf  
[www.kup.at/cd-buch/75-bestellung.html](http://www.kup.at/cd-buch/75-bestellung.html)

# Leitlinie Klinefelter-Syndrom

M. Nachtigall, M. Margreiter, C. Linshalm

## ■ Einleitung

1942 wurde erstmals von Dr. Harry Klinefelter am Massachusetts General Hospital in Boston eine Arbeit über 9 Männer mit Gynäkomastie, vermindertem Bartwuchs und Körperbehaarung, kleinem Hodenvolumen und eingeschränkter Samenproduktion publiziert. Ende der 1950er Jahre entdeckten Wissenschaftler, dass Männer mit dem Klinefelter-Syndrom, wie dieser Symptomkomplex genannt wurde, ein überzähliges Sex-Chromosom besitzen und somit einen 47,XXY-Chromosomensatz aufweisen. In den folgenden Jahren zeigten groß angelegte Studien, dass es sich hierbei um eine der häufigsten chromosomalen Veränderungen mit einer Prävalenz von einem auf 500–1000 männliche Neugeborene handelt. In einigen Fällen können beim Klinefelter-Syndrom auch Abweichungen vom 47,XXY-Typ im Sinne eines 46,XY/47,XXY-Mosaik-Typs vorkommen. Bei dieser Variante haben manche Zellen ein zusätzliches X-Chromosom, während der Rest einen normalen XY-Chromosomensatz besitzt. Sofern bei diesem Mosaik-Typ eine ausreichende Anzahl an testikulären Zellen mit einem XY-Chromosomensatz vorliegt, besteht die Möglichkeit einer natürlichen Befruchtung. Die Ursache für das überzählige Sex-Chromosom ist eine Fehlverteilung des X-Chromosoms bei der väterlichen (53 %) oder mütterlichen (43 %) Reifeteilung (Meiose).

## ■ Definition

- Chromosomenzahl 47,XXY bzw. 46,XY/47,XX (Mosaik-Typ)
- Hormone
  - Gonadotropine LH ↑ und FSH ↑
  - Androgene Testosteron ↔ oder ↓
- Phänotyp (häufig) Großwuchs, kleine Hoden, Gynäkomastie, Azoospermie

Der Phänotyp beim Klinefelter-Syndrom kann sich in den verschiedenen Lebensabschnitten unterschiedlich darstellen. Typischerweise präsentieren sich Männer mit dieser chromosomalen Veränderung dem Urologen mit unerfülltem Kinderwunsch.

## ■ Befunde

Die in Tabelle 1 aufgeführten Befunde können bei Patienten mit einem überzähligen X-Chromosom vorliegen. Die Ausprägung dieser Merkmale ist jedoch individuell sehr verschieden.

## ■ Diagnose

Die Diagnosestellung (Tab. 2) erfolgt häufig zu typischen Zeitpunkten. Männer mit einem XXY-Chromosomensatz können jedoch auch über lange Zeit undiagnostiziert bleiben.

**Tabelle 1:** Befunde bei überzähligem X-Chromosom

Häufig	Gelegentlich
Hochwuchs	Adipositas
Kryptorchismus	Hyperglykämie/NIDDM
Verminderte Hodengröße	Osteoporose
Subfertilität bis hin zu Infertilität	Skoliose
Verzögerte Pubertät	Mikropenis
Hypogonadismus	Hypospadie/Epispadie
Gynäkomastie	Verzögerte motorische, sprachliche oder Reifeentwicklung

**Tabelle 2:** Typische Diagnosestellungen

Pränatal	Amniozentese
Kindheit	Beim Vorliegen vom Wachstumsverzögerung
Pubertät	Bei verzögerter Pubertät
Adoleszenz	Im Rahmen der Kinderwunschabklärung, bei Hypogonadismus, Osteoporose

**Tabelle 3:** Höhere Inzidenz bei XXY-Patienten für

Autoimmunerkrankungen
Diabetes mellitus Typ II
Hypothyreoidismus
Osteoporose
Depressionen

Für eine adäquate Diagnosestellung sollten folgende Untersuchungen einbezogen werden:

- Körperliche Untersuchung (obligat)
  - Status (Habitus)
  - Gynäkomastie
  - Sekundärbehaarung
  - Äußeres Genitale
- Spezielle Diagnostik
  - Chromosomenanalyse (Karyogramm)
  - Spermogramm (bei Bedarf)
  - Hormonanalyse (Gesamt-Testosteron, FSH, LH, Prolaktin, TSH)
  - Diabetesabklärung (oraler Glukosetoleranztest)
  - Osteoporosebestimmung (Knochendichtemessung)

Mit der Diagnosestellung sollte ein ausführliches Gespräch über die Erkrankung, die Therapieoptionen und Familienplanung erfolgen. Zudem sollten einige Gesundheitsaspekte in Betracht gezogen werden, die gehäuft bei Männern mit einem XXY-Chromosomensatz auftreten (Tab. 3).

## ■ Therapie

Die Therapie richtet sich vor allem nach dem hormonellen Erscheinungsbild und der Klinik.

---

Präpubertär:

- Logotherapie
- Bewegungstherapie
- Physiotherapie

Pubertär:

- Evaluierung des Hormonstatus

Postpubertär:

Testosteron-Substitution:

- Testosteron-Therapie i.m.: Nebido 1000 mg 3-Monats-spritze
- Transdermale Testosteron-Therapie: Testogel, 5 g/die topisch; Langzeitcompliance? (Hautirritationen, Akzeptanz)

CAVE:

- Prostatakarzinom wurde auch bei Patienten mit Klinefelter-Syndrom unter Substitutionstherapie mit Testosteron beschrieben.

- Kontrolle von PSA, DRE, Leberenzymen und BB bei Substitutionstherapie mit Testosteron.

Kinderwunsch:

- Genetische Beratung
- Im Einzelfall testikuläre Spermienextraktion möglich (TESE)
- Intrazytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI)
- Präimplantationsdiagnostik (PGD)
- Donor-Insemination
- Adoption

Osteoporose:

- Individuell

**Korrespondenzadresse:**

*Arbeitskreis für Andrologie und sexuelle Funktionsstörungen  
der Österreichischen Gesellschaft für Urologie und Andrologie  
A-5020 Salzburg, Müllner Hauptstrasse 48  
E-Mail: h.hofer@salk.at*

# Mitteilungen aus der Redaktion

## Besuchen Sie unsere zeitschriftenübergreifende Datenbank

[Bilddatenbank](#)

[Artikeldatenbank](#)

[Fallberichte](#)

## e-Journal-Abo

Beziehen Sie die elektronischen Ausgaben dieser Zeitschrift hier.

Die Lieferung umfasst 4–5 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Unsere e-Journale stehen als PDF-Datei zur Verfügung und sind auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

[Bestellung e-Journal-Abo](#)

## Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

[Impressum](#)

[Disclaimers & Copyright](#)

[Datenschutzerklärung](#)