

Foreningen har som formål:

Å arbeide for en sammenslutning av alle som har diagnosen Klinefelter syndrom

Å arbeide for å gi medlemmene informasjon om pedagogiske- og psykologiske tiltak, behandlingstilbud og medisinske fremskritt.

Å arbeide for trygde- og pensjonsrettigheter.

Å arbeide for å skape kontakt mellom medlemmene for å kunne utveksle erfaringer.

Å arbeide for å spre kunnskap om Klinefelter syndrom i samfunnet.

Å arbeide for kontakt med tilsvarende foreninger i andre land.

Informasjon og idèer til denne brosjyren har vi med velvillig tillatelse i stor grad hentet fra den svenske foreningen.

En stor takk til <<mats i Sverige som stiller opp også for norske XXY gutter og menn og deres familier

Ta gjerne kontakt med foreningen!



Klinefelterforeningens adresse er:

E-post : kontakt@klinefelter.no

web side: www.klinefelter.no

Foreningen samarbeider med **Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger**, Sandbakkveien 18, 1404 Siggerud
www.frambu.no

Den danske foreningen:

www.klinefelter.dk/

Den svenske foreningen: <http://home.swipnet.se/~w-54563/47xxy/index3.html>

Den tyske foreningen:

www.klinefelter.org/

Den engelske foreningen:

www.klinefelter.org.uk/

Den kanadiske foreningen:

www.47xxy.org

Interesseorganisasjon i USA :

www.aaksis.org

Privat USA:

Stefan: Living with Klinefelter

www.klinefeltersyndrome.org

XXY

Klinefelter syndrom

Det er lite fokus på hva denne diagnosen kan innebære for dem den angår

En genetisk tilstand som rammer **1 av 600 gutter**

XY eller Klinefelter syndrom

XXY er en genetisk tilstand som rammer 1 av ca. 600 gutter. Diagnosen stilles ved en genetisk test fra en blodprøve. Tilstanden blir sjelden diagnostisert fordi symptomene likner til forveksling dem som også finnes i befolkningen forøvrig. Et symptom alene er ikke nok til at leger eller andre kan ha fått mistanke om tilstanden og derfor anbefale en genetisk test. Det vanligste er at diagnosen stilles hos voksne menn ved en infertilitetsutredning når de forsøker å finne årsaken til barnløshet.

Hva er XXY?

Cellene i kroppen vår inneholder 46 kromosomer, og to av disse er kjønnskromosomer. Hos gutter er kjønnskromosomene XY og hos jenter XX. Av ukjent årsak (ikke arvelig) oppstår noen ganger en feil i celledelingen, ved befruktningen eller straks etter, slik at cellene får en ekstra X. Da oppstår tilstanden XXY eller Klinefelter syndrom. Noen ganger kan det bli flere enn to X, eller også et ekstra Y-kromosom. Disse tilstandene er mer sjeldne. (XXXY, XXXXY, XXYX).

Syndromet ble oppdaget i 1942 av en amerikansk lege som het Harry Klinefelter. Han fant likhetstegn hos en gruppe menn som var testet for infertilitet. De var høye, hadde små testikler som ikke produserte tilstrekkelig testosteron (det mannlige kjønnshormon), de hadde sparsom skjeggvekst og kroppsbehåring, og overdrevet brystutvikling.

Da det mot slutten av 1950-tallet ble mulig å gjøre kromosomtester, ble det oppdaget at disse mennene hadde ett ekstra X-kromosom.

I Norden er det Johannes Nielsen i Danmark som har forsket på syndromet. Han har gjort studier på hvor hyppig tilstanden forekommer og hvordan den virker. I Sverige finnes det god kompetanse på hormonbehandling og der foregår det noe forskning. Det finnes lite kunnskap om tilstanden i Norge. Det er lite fokus på hva denne diagnosen innebærer for dem den angår.

Symptomer

Senere forskning har vist at det finnes flere symptomer av ulik grad, som har sin årsak i at en har ett ekstra X-kromosom. Symptomene varierer fra individ til individ. XXY- gutter/menn er like forskjellige som andre gutter/menn.

Mulige symptomer hos gutter med XXY:

- Små genitalia (harde, faste testikler)
- Økende lengdevekst etter to-årsalderen, (spesielt lang beinlengde)
- Snakker sent, dårlig språkforståelse (har ofte vanskelig for å uttrykke seg)
- Generelt passiv oppførsel (tilfeldige aggressive og impulsive utbrudd)
- Dårlig fin- og/ eller grovmotorikk
- Skjelving på hendene
- Lærevansker, lese- og skrivevansker
- Konsentrasjonsvansker
- Hørselspersepsjonssvikt
- Tannstillingsproblemer
- Lavt blodtrykk

Mulige problemer hos eldre gutter/menn med XXY:

- Infertilitet
- Små kjønnsorganer
- Nedsatt muskelstyrke
- Overstrekkelige ledd, muskelsmerter
- Beinskjørhet
- Liten eller manglende ansikts- og kroppsbehåring
- Feminin fettfordeling (hofter, mage)
- Utvikling av bryster
- Tretthet
- Depresjoner, nedstemthet
- Umoden opptreden, dårlig verbalt språk
- Dårlig selvfølelse, liten selvtilit

Behandling for gutter/menn med XXY

Fra begynnelsen av puberteten produserer XXY gutter/menn for lite av det mannlige kjønnshormonet testosteron. Dette fører til at muskulaturen utvikler seg lite, og at guttene har lite "drive", føler seg trette, uopplagte, sover mye og kan være i nedstemt humør.

Som behandling gis hormonerapi med testosteron. Før hormonbehandlingen setter inn, bør en endokrinolog (spesialist på hormonbehandling) kontaktes. Testosteroninnholdet i blodet måles samtidig med LH-nivået. Det er LH-hormonet som påvirker testiklene til å produsere testosteron. Når testiklene ikke klarer å produsere nok testosteron, øker LH-nivået. Det er hormonerapi med testosteron som skal skape en bedre hormonbalanse.

Behandling med testosteron bør påbegynnes tidlig i puberteten. Hormonerapi kan gis på flere måter. Det vanligste er injeksjoner (sprøyter). Dosen må tilpasses hver enkelt, men det vanligste er 180 mg hver 2.-3. uke. En kan også gi hormonbehandling gjennom tabletter eller plaster. Tablettene må taes to ganger daglig, mens plasteret må skiftes daglig.

Til foreldre med en XXY-gutt.

Å få en gutt med XXY er en like stor glede som å få en en gutt med XY. De fleste guttene utvikler mer eller mindre symptomer på Klinefelter syndrom når de vokser opp, men ikke alle. En tidlig diagnose, en god lege, en omtentksom helsearbeider og en observant pedagog er en god begynnelse. Med den kunnskap og informasjon som nå finnes og som stadig utvikles, kan en på en god måte gi sin sønn den hjelp og støtte som trengs. Det er viktig å ha gode opplevelser med barnet og ta vare på de egenskapene og mulighetene som han har. Tenk på at ditt barn er unikt og lær deg å se på hans sterke og positive egenskaper.

Hva kan sønnen din trenge av hjelp og støtte?

- Ekstra assistanse i barnehagen
- Logopedhjelp for utvikling av språket. Spesialpedagogisk tilrettelegging. (En- til en undervisning. Trives best i små grupper).
- Støttetiltak i skolen ved lese- og skrivevansker. Definerer av læreforutsetninger og hjelpemidler. Oppfølging av fysioterapeut ved behov.
- Hjelp av psykolog, hvis nødvendig.
- Hjelp til en meningsfull fritid (aktiviteter sammen med andre barn og ungdommer)

Pubertet og voksen-liv

I puberteten vil mange XXY-gutter oppleve at de henger litt etter jevnaldrende i modenhet. De føler seg gjerne litt barnsligere. De kan være ganske trette, utvikler mindre muskelmasse, blir høyere enn sine jevnaldrende, og de har fortsatt små testikler. Penis er som regel av normal størrelse, ansikts- og kroppsbehåring kan være sparsom eller mangle helt. Testosteronbehandling bør starte i begynnelsen av puberteten. Effekten av behandlingen er mer energi, bedre selvfølelse og et jevnere humør. Søvnbehovet minsker og konsentrasjonen øker. Voksne XXY-menn skiller seg ikke nødvendigvis mye fra andre menn, men de produserer ikke nok sædceller til å bli fedre. Der finnes i dag en metode som har en viss mulighet til å hjelpe XXY-menn til å få egne barn, men denne metoden er foreløpig ikke tillatt i Norge.

2.-7. oktober år 2000

2.-7. oktober år 2000 var det en samling av gutter/menn med XXY og deres familier på Frambu, senter for sjeldne funksjonshemninger, utenfor Oslo. Dette var den første samlingen i Norge. Geografisk var deltakerne spredt fra Kristiansand i sør til Troms i nord. Foreningen ble stiftet 5. oktober.