

Å forstå Klinefelter syndrom

Gørill Skaale Johansen, medlem i foreningen, har funnet en amerikansk artikkel om klinefelter syndrom (KS).

Hun har bearbeidet og oversatt artikkelen til norsk. Det som kanskje er spesielt for denne artikkelen er at man her kan lese om KS, og få en større helhetlig forståelse for syndromet enn det man kanskje hadde fra før.

Redaksjonen takker Gørill for en kjempejobb.

Dette er en artikkel som redaksjonen anbefaler alle å lese.

Hva er Klinefelter syndrom?

I 1942 ga dr. Harry Klinefelter og hans medarbeidere ved Massachusetts General Hospital i Boston, ut en rapport om ni menn som hadde forstørrede bryster, sparsom skjegg- og kroppshårvekst, små testikler og som ikke var i stand til å produsere levedyktig sperma. Sent i 50-årene oppdaget forskere at menn med Klinefelter syndrom, som denne gruppen av symptomer ble kalt, hadde et ekstra kjønnskromosom. XXY istedenfor det vanlige hos menn som er XY. På begynnelsen av 70-tallet prøvde forskere i hele verden å identifisere menn med det ekstra kromosomet, ved å benytte seg av screening av en stor gruppe nyfødte gutter. En av de største av disse studiene som ble sponset av «National Institute of Child Health and Human Development» (NICHD) sjekket kromosomene hos mer enn 40.000 nyfødte. -Jeg refererer aldri til at nyfødte har Klinefelters syndrom”, sa Arthur Robinson, M.D., en barnelege ved University of Colorado Medical School i Denver og leder av NICHD sin sponsete studien av XXY-menn.

Sannsynligvis vil noen av dem vokse opp og utvikle syndromet som dr. Klinefelter beskrev, men mange av dem vil ikke. Av denne grunn vil navnet Klinefelter syndrom ikke være populært å bruke av medisinske forskere. De fleste foretrekker å beskrive menn og gutter som har et ekstra kromosom som XXY-menn. I tillegg til at en del har forstørrede bryster, mangel på kroppsbehaar og en rund kroppstype, har XXY-menn større sjanse for å bli overvektige enn andre menn, og tenderer til å bli lengre enn sine fedre og brødre. For en stor del kan disse symptomene behandles. Kirurgi, når det er nødvendig, kan redusere bryststørrelsen. Regelmessige injeksjoner av det mannlige hormonet testosteron, ved begynnelsen av puberteten, kan øke styrken og skjeggveksten, samt hjelpe til å skape en mer muskulær kroppstype. Et mye mer alvorlig symptom er ikke så synlig. Selv om guttene ikke er mentalt retardert har de fleste XXY-guttene problemer med

språkutviklingen. Som barn lærer de å snakke noe senere enn de som er jevnaldrende og de kan få problemer med å lære å lese og skrive. Men etter at de har lært seg å lese, skrive og konversere normalt, vil majoriteten av dem ha en grad av språkproblemer resten av livet hvis de ikke får behandling. Disse språkproblemene kan føre til skoleproblemer og tap av selvtillit. Heldigvis kan slike språkvansker bli kompensert. Sjansen for suksess er størst hvis en begynner i tidlig barndom. De senere kapitlene vil beskrive mulige behov for strategisk spesialundervisning for mange XXY-gutter. Kromosomene, de spagetti-lignende trådene som vi finner i alle cellene i kroppen bestemmer slike egenskaper som karakteren vår, hår- og øyenfargen, høyden og om du blir gutt eller jente. Kvinner har vanligvis to X-kromosomer, et fra hver av foreldrene. Menn har et X-kromosom fra moren og et Y-kromosom fra faren. Menn som er bærere av syndromet som dr. Klinefelter beskriver, har et X-kromosom i tillegg til det andre X-kromosomet.

Årsaker

Ingen vet hvilke sjanser det er for at et par kan unnfange en xxy-gutt. Morens høye alder kan ha en betydning, men den er svært liten. Nyere studier presenterer HD sin grunnlegger, Terry Hassold, genetiker fra Case Western Reserve University i Cleveland, viser at i halvparten av tilfellene kommer det ekstra kromosomet fra far. Dr. Hassold forklarer at cellene som skal bli eggceller eller sperm gjennomgår en prosess som er kjent som meiose. I denne prosessen produserer de 46 kromosomene i den isolerte cellen, to nye celler med 23 kromosomer i hver. Før meiosen er ferdig parer kromosomene seg med de tilsvarende kromosomene og utveksler biter av genetisk materiale, i kvinnen parer x-kromosomene seg og i mannen x-og y-kromosomene. Etter utvekslingen deler kromosomene seg og meiosen fortsetter. I noen av tilfellene feiler x-kromosomene og x og y-kromosomene i paringen og utveksler derfor ikke genetisk materiale. Dette resulterer i at kromosomene beveger seg uavhengig i den samme cellen og produserer enten et egg med to X-er eller sperm med både X- og Y- kromosomer. Når sperm som har både X og Y-kromosomer befrukter et egg som har et enkelt X-kromosom eller en normal Y-bærende sperm befrukter et egg med to Xkromosomer vil det bli unnfanget en XXY-gutt. Diagnose Fordi XXY- gutter ikke skiller seg ut fra andre gutter får sannsynligvis de fleste XXY-menn aldri vite om de ekstra kromosomene. Hvis de blir diagnostisert er det mest

sannsynlig like etter fødselen, i tidlig barndom eller som ung voksen (gjerne i forbindelse med en fertilitetsundersøkelse). I senere år har mange XXY-gutter blitt diagnostisert før fødselen, gjennom fostervannsprøver eller CVS blodprøve av navlestrengen. Ingen av disse prøvene blir tatt rutinemessig, kun når der er avdekket familiære genetiske defekter, når mor er over 38 år eller hvis der er andre medisinske årsaker. ”Hvis jeg skulle sagt noe til foreldre som har fått en prenatal diagnose, måtte det være at dere er heldige som vet”, sa Melissa, mor til en XXY-gutt. ”Fordi der er foreldre som ikke vet om sønnens problemer og som derfor ikke kan hjelpe han til et normalt liv. Men dere kan.” Den neste sannsynlige sjansen for å få en diagnose er ved skolestart. En lege kan få mistanke om at en gutt har XXY, pga. for sinket språkutvikling og problemer med lesing og skriving. XXY-gutter kan også være høy og tynn og svært passiv og sky. Men for å gjenta, det er ingen garanti for at det stemmer. Noen gutter som passer til denne beskrivelsen vil få tatt en kromosomtest, men mange vil ikke. Noen få XXY-gutter vil få diagnosen i ungdommen når brystveksten vil få dem til å oppsøke lege. Lik mange gutter med normale kromosomer vil mange XXY-gutter få en lett forstørret brystvekst i puberteten. Av disse vil bare 10-30 prosent å så forstørrete bryst at det sjenerer dem. Den siste sjansen til diagnostisering er som voksen, som et resultat av en infertilitetstest. På dette tidspunkt vil en under søkende lege notere seg testiklene, som er karakteristisk noe mindre hos XXY-menn. Legen vil da også ta en test som viser økt forekomst av gonadotropiner, som er vanlig hos XXY-menn. For å bekrefte diagnosen vil der bli foretatt en karotyp. I denne prosedyren blir det brukt en blodprøve. Hvite blodceller vil bli separert fra prøven og vil bli sjekket for kromosomabnormaliteter, som bl. a. et ekstra X-kromosom. Hva skal vi fortelle familien, venner og XXY-gutter? Foreldre som venter på ankomsten av sin XXY-baby har noen vanskelige valg å ta. Hvem skal vi fortelle, hvor mye og når? Heldigvis er der noen retningslinje å ta med seg når valgene skal taes. En mening er at det er best å gå langsomt fram. Vent minst et år med å fortelle besteforeldre om barnets ekstra kromosom. Mange mennesker blir skremt av diagnosen og denne frykten vil farge deres oppfatning av barnet. F.eks vil mange blande begrepet Klinefelter syndrom med Downs syndrom, en tilstand som innebærer en mild til moderat psykisk retardasjon. Andre vil velge å informere tidlig om diagnosen. Noen foreldre har funnet ut at besteforeldre, tanter, onkler og til og med fjernere familiemedlemmer trer støttende til når det blir gitt informasjon tidlig. En annen viktig avgjørelse foreldre må ta er når de velger å informere sin sønn

om diagnosen. Noen eksperter anbefaler å fortelle barnet tidlig. Når sannheten blir holdt tilbake kan barnet gjerne mistenke foreldrene for at de skjuler noe som er mye verre enn den aktuelle diagnosen. Denne holdningen viser gjerne til at i 10-11 års alderen kan barnet bli fortalt at cellene hans skiller seg litt ut fra andre folk. Litt senere kan det fylles på med litt flere detaljer. Bl.a. at forskjellen i cellene har noe med Xkromosomer og gjøremål og at de har en betydning for at testiklene hans er noe mindre enn hos andre gutter og at dette også har en betydning for at han har problemer med lesingen. Samtidig bør det legges stor vekt på at han ikke har en sykdom og at han ikke vil bli syk. Barnet bør også bli fortalt at mange mennesker kan misforstå denne informasjonen og at han derfor må være forsiktig med å fortelle dette til andre. Ved omkring 12 års alderen, det avhenger litt av guttens emosjonelle modenhet, kan gutten bli fortalt at han sannsynligvis vil bli infertil. For eldre bør være nøye med å fortelle at X-kromosomet og infertiliteten ikke har noe med hans maskulinitet å gjøre. Han vil ikke bli mindre maskulin enn andre gutter på hans alder. Foreldrene og eventuelt legen bør forklare at selv om han ikke kan lage sin egen baby kan han vurdere å adoptere. Foreldrene bør også forsikre gutten om at de noe mindre testiklene ikke vil være noe hinder for et normalt sexliv. Tilhengerne av denne måten å tenke på mener at å bli fortalt om mulig infertilitet er bedre enn at guttene finner ut dette på egen hånd, senere i tenårene. Andre eksperter mener at det å holde tilbake informasjon ikke ser ut til å skade. Istedenfor å fortelle XXY-gutten om hans ekstra kromosom for tidlig, noe som kan få ubehagelige følger senere. En 11-12 åring kan f.eks. assosiere infertilitet med seksuelle forstyrrelser og andre avvik som han ikke kan forstå betydningen av. Barn, når de skaffer seg nye venner, har en tendens til å dele hemmeligheter. Men barnevennskap har en tendens til å være flyktige og tidligere fortrolighet kan bli misbrukt. Et tøft og ondskapsfullt barn kan fortelle hele nabolaget om sin tidligere kompis at han er en "freak", på grunn av det ekstra kromosomet. Av den grunn er den beste tiden å fordele informasjonen, i middels- og sen ungdomstid. Da er XXY-gutten gammel nok til å forstå sin tilstand og bedre i stand til å bestemme hvem han vil dele kunnskapen sin med. Barndom I følge dr. Robinson, lederen av den NICHD-støttede studien, XXY-barn skiller seg lite fra barn på samme alder. De har tendens til å starte livet slik mange foreldre kaller "snille barn", stille, uten krav og kanskje også litt passive. Som småbarn er de litt stille og reservert, de lærer vanligvis å gå senere enn de fleste og har noen problemer med å lære og snakke. Hos noen er

språkproblemene mer påfallende og barnet lærer ikke å snakke før de er omkring 5 år. Andre lærer å snakke normpro blemeralt og møter ikke problemer før skolestart og de møter problemer med lesingen. Noen får ikke noen problemer med verken innlæring eller lesing. XXY-gutter har vanligvis vanskeligheter med å uttrykke seg språklig, å sette sammen tanker, ideer, følelser og å sette ord på disse. I motsatt fall er deres språkoppfatning og forståelsen av hva som blir sagt tilnærmet normalt. ”Dette er en av konfliktene de har”, sa Melissa, mor til XXY-gutt, ”Min sønn forstår å konversere med en annen 10-årig gutt. Men har problemer med å bruke språket slik som andre 10-åringer bruker det, det får ham til å skille seg ut.” I tillegg til hjelp til læring, trenger XXY-gutter slik som andre barn med språkproblemer, hjelp med sosial trening. Språk er ikke bare viktig for læring og skoletilpasning, men også for å bygge sosiale relasjoner. Ved å motta og lytte skapes vennskap, informasjon utveksles og tro og fellesskapsplattformer deles. Gjennom språket lærer en også å oppføre seg ikke bare i skolestuen, men også på lekeplassen. Hvis din sønn sitt ”språkhandicap” forhindrer han fra å passe in sosialt bør foreldre kontakte skolemyndighetene og be om et program som trener opp sosiale ferdigheter. Gjennom hele barndommen, og kanskje gjennom hele livet vil XXY-gutten beholde det samme temperamentet og egenskaper som han først viste som spebarn og smårolling. Som gruppe tenderer de til å være skjy, litt passive og ikke tilbøyelig til å ta en ledende rolle. De blir venner med andre barn men ser ut til å ha få venner om gangen. Forskere mener at de er samarbeidsvillige og ivrig etter å behage andre. Å avdekke språkproblemer tidlig Foreldrene til XXY-babyer kan kompensere for barnets språkvansker ved å skaffe spesialisthjelp til barnets språkutvikling og begynne med dette tidlig. Det er ikke noen enkel oppskrift for å møte behovene til alle XXY-guttene. Som alle andre er XXY-guttene unike individer. Noen få av dem vil heller ikke få noen problemer med å lese og skrive, mens andre vil få lese- og læreproblemer fra mild til uttalt grad. Hvis din sønn ser ut til å bli hengende etter i forhold til andre barn må foreldrene be om en henvisning fra legen, til en logoped for videre utredning av språkproblemene, stemme, tale og språk. Foreldre bør også få testet barnets hørsel. Som andre babyer og småbarn kan XXY-gutter lide av hyppige ørebetennelser og alle barn som har slike plager kan få nedsatt hørsel og problemer med å forstå språket. Slike plager kan gi en ytterligere forverring av XXY-guttens språkvansker. Retningslinjer for å avdekke språkproblemer Rett etter sin første fødselsdag bør barn være i stand til å formidle ønsker med enkle ord. For eksempel.

Kan et barn si "melk" og mene at "jeg vil ha mer melk". Gradvis vil barnet begynne å kombinere ord og lage "to-ords" setninger, som "mer melk". Ved treårsalderen vil barnet kunne bruke et gjennomsnitt på fire ord i hver setning. Hvis et barn ikke kommuniserer effektivt med enkle ord ved 18-24 mndts alder, bør foreldrene kontakte en spesialist. XXY-gutten i klasserommet Der er alltid unntakelser, XXY-guttene oppfører seg vanligvis bra i klasserommet. De fleste er skye, stille og oppfører seg eksemplarisk i klassen og overfor læreren. Men når de blir stilt overfor oppgaver som synes vanskelige for dem har de en tendens til trekke seg tilbake i dagdrømmer. Læreren har ofte problemer med å forstå at de har et språkproblem og avviser dem som late og mener at de kan gjøre arbeidet hvis de vil. Mange blir så stille at læreren glemmer at de er i rommet. Resultatet av dette kan ofte bli at guttene sakker mer og mer etter de andre elevene og kan gjerne bli holdt tilbake en klasse. Dr. Robinson mener at XX-gutter har det best i små, ikke overfylte klasserom der lærerene kan gi dem masse individuell oppmerksomhet. Råd om opplæring XXY-gutter har ofte en dårligere korttidshukommelse, de har ofte problemer med å huske det de nettopp har hørt. Foreldre og lærere kan hjelpe dem til å øke hukommelsen ved å bruke andre brukbare virkemidler. For eksempel kan en lærer illustrere ordet "ja" med å nikke med hodet. Samtidig riste på hodet når en sier "nei". Andre brukbare gester er å vinke "adjø", holde opp håndflaten for å illustrere ordet "stopp" og holde armene utstrakt for å illustrere "så stor". XXY-menn har oftere problemer med å sette ord på ting eller situasjoner, foreldre og lærere kan hjelpe dem til å bygge opp et vokabular ved hjelp av varierende teknikker. En måte er å lære dem synonymer, ved å peke på ting og bruke forskjellige ord og begreper. Et annet nyttig tips er å vise gutten at en bil, buss, truck, sykkel alle er kjøretøy og frakter mennesker og ting fra sted til sted. Fordi XXY-gutter har problemer med å uttrykke seg språklig gjør mange det dårlig i tester der spørsmålene er stilet som lange tekster. "Flersvar- spørsmål" vi gi læreren en bedre pekepinn om hva eleven har lest/lært og vil være mindre stressende for eleven stedenfor å stille åpne spørsmål, " – hva vil du gjøre nå?", er det bedre å ha klare alternativer å velge mellom. Foreldre og lærere kan hjelpe guttene til å uttrykke seg gjennom "en ledet" dialog og engasjere barnet ved å utvikle evnen som "historieforteller." Forskning indikerer at XXY-gutter gjør det dårlig i en åpen klasseromssituasjon og ser ut til å foretrekke strukturerte vel organiserte omgivelser som er sentrert rundt familære rutiner. Læreren kan redusere graden av distraksjon ved å plassere dem i første rekke. Læreren må også

presentere informasjon sakte og repetere hovedpunktene flere ganger hvis det er nødvendig. XXY-gutter bør ikke få oppgaver som består av mange små steg. I stedet bør hvert steg presenteres hver for seg. Som nevnt ovenfor kan XXY-gutter trekke seg tilbake fra oppgaver som de finner vanskelig og ta tilflukt i dagdrømmene. Læreren eller foreldrene må forsiktig prøve å tltrekke seg guttens oppmerksomhet igjen og få han til å fokusere på oppgaven han holdt på å arbeide med. Samtidig pleier guttene å ha problemer med å legge bort en oppgave og begynne på en ny. Læreren eller foreldrene bør da prøve å skifte fokus og flytte barnets oppmerksomhet med å si”:- nå er tegnetimen over, nå må vi legge bort fargeblyantene og finne fram matteboken”. Ungdomstiden For XXY-guttene begynner puberteten normalt uten noen særlige forsinkelser av fysisk modenhet. Men etter hvert ser det ut til at de sakker akterut i forhold til andre ungdommer. Hos tenåringsgutter med normale kromosomer vil testiklene øke i størrelse fra ca 2 ml til ca 15 ml. Hos XXY-guttene vil penis ha normal størrelse, men testiklene vil ikke bli større enn 2 ml og kan ikke produsere tilstrekkelig mengde av det mannlige hormonet testosteron. Som et resultat av dette vil mange av ungdommene bli noe høyere enn gjennomsnittet, ikke bli så sterke som andre tenåringsgutter og vil mangle ansikts- og kroppsbehandling. Nå de kommer i puberteten vil mange av guttene få noe forstørret brystvekst. For de fleste tenåringsgutter heter denne tilstanden gynekomasti og kan forekomme for en kort stund. Omkring en tredjedel av XXY-guttene utvikler større bryster i tidlig ungdom og oftere enn gutter med normale kromosomer. Hos XXY-guttene vil denne tilstanden bli permanent, men bare 10% har så stor brystøkning at det krever kirurgisk korreksjon. De fleste guttene vil ha en fordel av å starte med testosteron-behandling i puberteten. Hormonet øker styrken og muskelmassen og gir et mandig utseende. Ungdoms- og skoletid kan være vanskelig for XXY-guttene og deres familier, særlig i nabolag og skole der sportslige og fysiske fortrinn er vektlagt. Guttene er vanligvis høye og pene, men ser ut til å skille seg noe ut. Dr. Robinson sier om XXY-guttene som han har møtt i studien, ”- de blir ikke nødvendigvis gode fotball- eller basketballspillere.” Mangelen på fysisk styrke og stå-på evne, kombinert med lærevansker kan ødelegge selvtilliten. Usympatiske ledere kan også mange ganger gjøre tingene verre ved å erte og latterliggjøre. Mange ungdommer har en tøff ungdomstid, sier dr. Robinson, men en større del av XXY-guttene har det tøft. Videregående skole krever kompetanse og disse guttene scorer ofte ikke så høyt på kompetanse. Selv om XXYguttene har mange karakteristiske trekk kan de

ikke puttes inn i en rigid mal. Mange av dr. Robinson sine pasienter har spilt fotball og en spesielt er en glimrende tenni sspiller. Ødelagt selvtillit kan være mer uttalt hos tenåringer som er diagnostisert i tidlig eller sen ungdomstid. Lærere og foreldre kan ha avfeid deres lærevansker som latskap. Mangel på atletisk styrke og vanskelighetene med å bruke språket i sosiale settinger kan ha hjulpet til å isolere dem fra sine ledere og lærere. Noen kan reagere med å gli stille inn i depresjoner og trekke seg fra kontakt med andre mennesker. Andre kan finne aksept i farlige gjenger. Av denne grunn kan XXY-gutter som blir diagnostisert som tenåringer trenge råd fra psykolog like mye som de trenger hjelp for lærevanskene sine.

Testosteronbehandling Ideelt sett bør XXY-gutter begynne behandlingen i begynnelsen av puberteten. De som får diagnosen som voksen vil også ha nytte av hormonbehandling. En regelmessig tilførsel av testosteron vil øke styrken, størrelsen på musklene og øke ansikts- og kroppsbehåring. I tillegg til de fysiske forandringene vil testosteronsprøytene også innvirke på psykologien hos guttene. Når de begynner å utvikle et mandigere utseende vil selvsikkerheten øke. Mange vil bli mer energiske og slutte å få plutselige raserianfall. Det er ikke helt klart om de psykologiske forandringene er et direkte resultat av testosteronbehandlingen eller om dette er et resultat av økt selvtillit. Som gruppe har XXY-guttene en tendens til å lide av depresjoner, simpelthen fordi de har problemer på skolen og problemer med å passe inn sammen med gutter på sin egen alder. Plutselige endringer i humøret og raserianfall er typisk for de primerte mennesker. Andre resultater av testosteronbehandlingen kan være økt søvnbehov, økt konsentrasjons-evne og bedre sosiale relasjoner. Men for å beholde disse forbedringene må XXY-mennene selv bestemme seg for om de er klar for å fortsette et regelmessig program med testosteron-injeksjoner. Noen ganger kan ungdommer, som er umodne, ikke være motivert for å ta sprøytene regelmessig. Det er ubehagelig og mange mennesker liker ikke sprøyter. Mange leger ønsker ikke å presse unge menn til å ta sprøytene istedenfor informerer de ungdommene og deres foreldre om alle fordelene som sprøytene vil gi dem og lar dem ta den tiden de trenger for å bestemme seg til å begynne behandlingen. Forskjellige individer kan reagere forskjellig på testosteronbehandlingen. De aller fleste av XXY-guttene vil nyte godt av behandlingen, noen få vil ikke det. For å få best mulig utbytte av sprøytene bør guttene som er klar for å starte med sprøyter konsultere en endokrinolog (spesialist på hormoner) som har erfaring med behandling av XXY-gutter og menn. Bivirkningene av sprøytene er få. Noen individer kan få

en allergisk reaksjon på sprøytstedet. En kan bruke en kortisonsalve, som selges uten resept, på stikket for å ta bort kløen og sviingen som føles som et mygggestikk. I tillegg kan sprøyten gi prostatabesvær. Denne tilstanden er vanlig hos menn med normale kromosomer også, det angår flere enn 50 prosent av menn i sekstiårene og så mange som 90 prosent i sytti- og åttiårene. Hos menn som får testostersonsprøyter kan denne tilstanden oppstå allerede i førtiårene. Prostata er en liten kjertel på størrelse med en valnøtt, den har som funksjon å hjelpe til med sædproduksjonen. Den er plassert like under urinblæren og omkranser urinrøret. En forstørret prostatakjertel vil noen ganger pre sse på urinblæren og gjøre vannlatingen vanskelig, forårsake ”drypping” etter vannlatingen og behov for hyppige toalettbesøk. XXY-menn som får testosteroninjeksjoner bør konsultere legen sin for en regelmessig sjekk av prostata. En forstørret prostatakjertel kan bli tidlig oppdaget ved en rektal undersøkelse. Hvis urinstrålen er forminket pga økt vekst av vev kan dette bli fjernet ved et kirurgisk inngrep. Kromosom-variasjoner I blant kan det oppstå variasjoner i XXY-kromosomene, den mest vanlige er XY/XXY mosaikk. I denne varasjonen kan noen av cellene i hannens kropp ha et ekstra X-kromosom og de andre ha det normale antallet. Prosenten av cellene som inneholder det ekstra kromosomet varierer fra kasus til kasus. I noen XY/XXY mosaikker kan mannen ha normale fungerende celler i testiklene til å produsere sædceller som kan gjøre dem til fedre. Noen få tilfeller av menn som har to og til og med tre ekstra X-kromosomer er beskrevet i den medisinske litteraturen. I disse individene vil de klassiske trekkene hos Klinefelter bli sterkt forverret, med lav IQ, moderat til sterkere mental retardasjon kan også forekomme. I meget sjeldne tilfeller kan et individ utvikle både et ekstra X- og Y-kromosom. Den medisinske litteraturen beskriver XXYY-hanner som svakt til moderat mentalt retardert. De kan av og til være aggressive og til og med voldelige. Vanligvis har de en rundere kroppstype og økt sex-drift. Ekspertene er uenige om disse guttene bør få injeksjoner med testosteron. En gruppe forskere rapporterte at etter å ha fått testostersonsprøyter stoppet en XXYY-mann å ha voldelige seksuelle fantasier og holdt opp med å angripe tenåringsjenter. Dr. Robinson fant ut at testosteroninjeksjoner så ut til å gjøre den xxyy-gutten som han behandlet, mer aggressiv. Forskere innrømmer imidlertid, at fordi disse kasusene er så sjeldne er ikke kunnskapen om disse guttene og mennene så stor. De fleste av xxyy-guttene som har blitt studert har blitt sendt til behandling fordi de har vært voldelige og kommet i konflikt med loven. Det er ikke kjent om xxyy-menn er

generelt mer aggressive av natur eller om de få ekstreme tilfellene har blitt oppdaget av forskerne fordi de er aggressive. Seksualitet Foreldre til XXY-gutter er av og til engstelig for at deres sønn skal vokse opp og bli homoseksuell. Denne frykten er ubegrunnet da det ikke foreligger noe bevis for at XXY-menn viser dragning mot homoseksualitet enn andre menn. Faktum er at den eneste signifikante forskjellen mellom XXY-menn og tenåringer og andre menn er at XXY-mennene ser ut til å ha mindre interesse for sex. Imidlertid kan regelmessige injeksjoner av testosteron få sexlysten opp på et normalt nivå. I noen tilfeller kan testosteroninjeksjonene gi en falsk følelse av trygghet. Etter å ha brukt testosteron i en periode kan XXY-menn konkludere med at de har fått maksimalt utbytte av injeksjonen og slutte med behandlingen. Men de vil da oppdage at sexlysten vil minske inntil de starter behandlingen på nytt.

Infertilitet Den store majoriteten av XXY-menn vil ikke produsere nok levedyktig sæd til til at de kan bli fedre. De bør søke profesjonell veiledning der de vurderer adopsjon. Imidlertid bør ikke XXY-menn automatisk regne seg som infertile før de er utredet for dette. I noen få tilfelle har XXY-menn blitt fedre. I tillegg er noen få menn som tror at de er XXY-menn i virkeligheten XY/XXY mosaikk. Samtidig som de har celler med XXY-kromosomer har de også celler med XY-kromosomer. Hvis XY-cellene i testiklene er mange nok vil de kunne få muligheten til å bli fedre. Karotyping, metoden som tradisjonelt blir brukt til å identifisere et individs antall kromosomer, kan av og til ta feil i identifiseringen av XY/XY mosaikk. På grunn av dette skal karotyping aldri brukes for å avgjøre om en person er infertil eller ikke.

Helsevurderinger Sammenlignet med andre hanner har XXY-menn og gutter en svakt øket risiko for å få autoimmune sykdommer. I denne gruppen sykdommer har immunsystemet, av ukjente årsaker, gått til angrep på kroppens organer og vev. De mest kjente av disse sykdommene er diabetes 1 (insulinavhengig), autoimmun thyroiditt (betennelse i skjoldruskjertelen) og lupus erythematosus (hudsykdom). Mesteparten av disse lidelsene kan kureres med medisin. XXY-menn med forstørrede bryster har samme risiko for brystkreft som kvinner, ca 50 ganger større enn XY-menn. Av denne grunn bør XXY-gutter og menn selv undersøke brystene. I tillegg har XXY-menn som ikke tar testosteroninjeksjoner en øket risiko for å utvikle osteoporose (benskjørhet) senere i livet. I denne tilstanden, som vanligvis opptrer hos kvinner etter overgangsalderen vil knoklene miste kalsium, bli sprø og knekker lettere.

Voksenlivet Uheldigvis er det lite sammenlignende undersøkelser om XXY-voksne. Studier i USA har sort sett

fokusert på hanner som er identifisert i barndommen, fra store samlestudier. Bare noen få av disse individene har nådd voksen alder, de fleste befinner seg i ungdomstiden, derfor vet ikke forskerne hvilken type voksenliv de vil få. Noen av dem har virkelig kjempet seg igjennom ungdomstiden, sa dr. Bruce Bender, psykologen for de NICHD-sponsete studiene av XXY-hanner. Men vi vet ikke om de vil få alvorlige problemer når de blir voksne, eller som mange tenåringer som har problemer, de kommer over problemene sine og lever produktive liv. Noen få sammenlignende studier av XXY-menn, som er diagnostisert i voksen alder har blitt gjort. De mennene som tok del i disse studiene ble ikke valgt pga diagnosen, men av spesielle kjennetegn som f.eks høyden. Av denne grunn er det ikke kjent om disse individene er spesielt representative for XXY-menn som helhet, eller som en spesielt ekstrem variant. En studie fant at en gruppe XXY-menn som var diagnostisert i en alder mellom 27 og 37 år har lidd av en serie nederlag i skolesammenheng, depresjoner og andre psykologiske problemer og mangel på energi og entusiasme. Men når disse mennene har nådd førtiårsalderen har mestparten sett ut til å ha overvunnet disse problemene. Majoriteten sa at energien og aktivitetsnivået har økt, de har blitt mer produktive i jobben og de sosiale relasjonene har forbedret seg. Faktum er at den eneste forskjellen mellom XY- og XXY-menn er at den siste kategorien var minst sannsynlig blitt gift. Det at disse mennene endelig er kommet over sin problemfylte fortid er oppløftende for alle XXY-menn og spesielt oppløftende for de som er diagnostisert i barndommen. Hvis de hadde mottatt veiledning, støtte og testosteronbehandling i barndommen ville disse mennene ha unngått de vanskelighetene som de hadde i tju- og trettiårene. Konklusjonen er at et støttende apparat rundt gutten gjennom barndom og ungdom vil gjøre sitt til at det er størst sjanse for et velfungerende voksenliv. Det er ikke for sent for XXY-menn som er diagnostisert som voksen å søke hjelp. Forskning har vist at testosteroninjeksjoner påbegynt i voksenalder kan gi resultater. Psykologihjelp vil også hjelpe til for å komme over depresjoner og psykologiske problemer. XXY-menn bør ta kontakt med legen sin for å få henvisning til endokrinolog, som vil administrere testosteronbruken, og til psykolog for psykisk rådgiving og hjelp.