



Ein Spezialist hilft Menschen mit Klinefelter-Syndrom

Brigitte Feichtenschlager

WISSENSWERTES

Es ist eine Krankheit, mit der er sich schon lange Zeit in seiner beruflichen Laufbahn befasst und für die er sich auch ehrenamtlich beschäftigt – das Klinefelter-Syndrom. Prim. Univ.-Prof. Dr. Lukas Lusuardi, F.E.B.U., Vorstand für Urologie und Andrologie in der Salzburger Universitätsklinik, hilft Betroffenen, die best- und schnellstmögliche Therapie dieser seltenen Erkrankung zu ermöglichen.

Von 2001 bis 2004 war Dr. Lusuardi stellvertretender Leiter der Kinderurologie im Krankenhaus der Barmherzigen Schwestern in Linz und danach leitete er die Kinderurologische Sektion am AKH Wien.



„Ich habe begonnen, mich mit dem Thema und den Patienten zu befassen, die an dem Klinefelter-Syndrom erkrankt sind, als ich an der Kinderurologie beschäftigt war. Dort habe ich eine Gruppe junger Männer kennengelernt, die an dieser Erkrankung litten.“

Der Begriff Klinefelter-Syndrom bezeichnet die Auswirkungen einer besonderen Chromosomenkonstellation: unter den männlichen Neugeborenen und der männlichen Bevölkerung weisen etwa 0,15 Prozent diesen Chromosomensatz auf. Wie es zu der Fehlverteilung der Chromosomen kommt, ist noch nicht geklärt. Manche Menschen bezeichnen das Klinefelter-Syndrom als „Laune der Natur“. Andere sprechen von einem „XXY-Zustand“. Die genetische Ursache dieses Syndroms ist ein zusätzliches X-Chromosom in allen oder einem Teil der Körperzellen. Diese besitzen nicht nur den normalen männlichen Chromosomensatz mit 23 Chromosomenpaaren und je einem männlichen und einem weiblichen Geschlechtschromosom, sondern ein oder mehrere zusätzliche X-Chromosomen. Am häufigsten ist der Karyotyp 47, XXY. Ein Teil davon bleibt klinisch unauffällig, während einige Patienten schon in der Kindheit unspezifische Symptome wie verzögerte Sprachentwicklung zeigen. In den meisten Fällen wird das Klinefelter-Syndrom durch fehlende Pubertätsentwicklung aufgrund des Testosteronmangels deutlich, mit Folgen wie Unfruchtbarkeit wegen Azoospermie, Osteoporose oder psychischen Problemen wegen der „eingeschränkten Männlichkeit“ (www.klinefelter.at).

RICHTIGE ANLAUFSTELLEN FINDEN

Die Symptome gestalten sich im Wachstum sehr unterschiedlich, deshalb ist die Erkrankung auch nicht leicht zu diagnostizieren. Sie zeigt sich oft viel später als im Kindesalter bemerkbar und ist nicht mit einer Behinderung verbunden. Es besteht keine Retardierung in Bezug auf den IQ, es reicht häufig

eine zusätzliche logopädische Unterstützung. Augenfällig sind die mehrfach auftretenden psychischen Erkrankungen, ADHS, Autismus, Borderline-Syndrom oder Schizophrenie und natürlich die urologische Problematik.

„Die erwartete Zahl an Betroffenen liegt bei 16.000 in Österreich, jedoch ist die Dunkelziffer viel höher, weil viele Patienten nicht über das Krankheitsbild informiert sind oder Ängste haben, sich damit auseinanderzusetzen. Das Klinefelter-Syndrom tritt eigentlich gar nicht so selten auf, es wird nur leider oftmals erst spät erkannt oder diagnostiziert. Häufig finden die Betroffenen auch nicht die richtige Anlaufstelle.“

Die Information und Aufklärung über das Krankheitsbild ist von enormer Bedeutung, auch hier sind verschiedenste Stadien und Formen nachzuweisen, danach muss sich auch die Therapie richten.

EIN TEAM STEHT ZUR SEITE

Seit Mai 2017 ist Dr. Lusuardi als Vorstand in der SALK tätig. „Hier kamen ebenfalls Patienten auf mich zu, ebenso Herr Kronewitter. Er ist eine der Anlaufstellen für diese Erkrankung in Österreich und über die Grenzen hinaus und



Dr. Lukas Lusuardi, F.E.B.U.
Vorstand für
Urologie und
Andrologie an
der Universitäts-
klinik Salzburg

hat diese Erkrankung hier öffentlich gemacht. Seine Geschichte ist besonders und er ist trotzdem stark aktiv, obwohl die Erkrankung bei ihm spät diagnostiziert wurde. Ich glaube, es geht vielen Patienten so.“ Und hier ist die Hilfe vom Spezialisten gefragt. „Ich betreue Patienten, die sich freiwillig an mich wenden, denn sie benötigen einen Ansprechpartner, der sie aufklärt und sensibilisiert. Es ist unumgänglich, dass ein gewisses ‚Anders sein‘ keimt sowie mit der Krankheit verbundene Symptome und Probleme auftreten. Dazu vermittele ich die Kontaktpersonen im medizinischen Bereich.“

Aufgrund der Einstufung als seltene Krankheit ist das Klinefelter-Syndrom noch weitgehend unbekannt. „Ich glaube, sie sollte durch Medien dargestellt und bekannt gemacht werden. Wichtig ist vor allem die Information, dass es sich dabei nicht zwingend um etwas Dramatisches handelt, denn viele Symptome sind therapierbar, unter Umständen sogar die Fertilität.“

Eine Begebenheit bleibt Prim. Univ.-Prof. Dr. Lusuardi in besonderer Erinnerung: „Ein Patient, der schon vor längerer Zeit als Teenager bei mir zur Therapie war – er hatte beidseitigen Hodenhochstand durch das Klinefelter-Syndrom, benötigte zudem psychologische Unterstützung und hatte immer schulische Probleme – hat sich vor einem Jahr wieder

bei mir zur Folgeuntersuchung gemeldet. Mittlerweile ist er ein erfolgreicher Unternehmer im Holzhandel und Vater von zwei Adoptivkindern. Ein Beweis, dass man mit der richtigen Betreuung ein sichtbar vollkommen normales Leben führen kann.“

> HILFE & WEITERE INFORMATIONEN:

Rare Disease Salzburg:
www.raredisease.at,
Klinefelter-Syndrom Österreich:
www.klinefelter.at



Virgilbus – ehrenamtliche ÄrztInnen gesucht

Der Virgilbus bietet: niederschwellig medizinische Versorgung für obdachlose Menschen an (med.ium berichtete bereits mehrmals). Jeden Sonntag werden mehrere Stationen in der Stadt Salzburg angefahren, um Menschen zu versorgen, die nicht versichert sind oder deren Scham zu groß ist, um eine Arztpraxis aufzusuchen.

Zur nachhaltigen Absicherung des Virgilbusses suchen die unterstützenden Organisationen weitere Ärztinnen und Ärzte, die bereit sind, gelegentlich am Sonntagabend einen Dienst zu übernehmen. Die Ärztekammer für Salzburg sorgt für die rechtlichen Voraussetzungen (u.a. Versicherungsschutz), ohne dass dafür Kosten für die mitarbeitenden Kolleginnen und Kollegen entstehen.

> Nähere Informationen erhalten Sie bei:
Dr. Sebastian Huber, internist@sebastianhuber.at,
Telefon +43 662 833937-0 oder Simon Koller,
simon.koller@s.rotekreuz.at, Telefon +43 662 8144-20300