



## DER X-FAKTOR

In Deutschland leben zirka 80.000 Jungen und Männer mit dem sogenannten Klinefelter-Syndrom. Dabei handelt es sich um eine angeborene Geschlechtschromosomenstörung, bei der zum normalen Chromosomensatz 46, XY ein weiteres zusätzliches X-Chromosom vorliegt. Der Chromosomensatz 47, XXY kann für die Betroffenen unterschiedlich stark ausgeprägte Konsequenzen haben. Franz Schorpp von der Deutschen Klinefelter-Syndrom Vereinigung (DKSV) kämpft seit Jahren dafür, mit Irrtümern darüber aufzuräumen.

**Franz Schorpp (im Bild) war 15 Jahre lang Vorsitzender der DKSV. 2011 hat er die Amtsgeschäfte seinem jüngeren Mitstreiter Ralf Johnki übergeben, der zuvor die Selbsthilfegruppe Mettmann leitete.**

**S**owohl in der Literatur als auch im Internet kursieren viele veraltete beziehungsweise schlicht falsche Informationen über das Klinefelter-Syndrom (KS), so der 72-Jährige. Auch bei vielen Ärzten sei der Wissensstand über KS leider noch unzureichend. „Bei pränataler Diagnostik kommt es immer wieder vor, dass Gynäkologen zur Abtreibung raten. Dem will die DKSV durch gezielte Aufklärungsarbeit entgegenwirken. KS-Träger sind normale, gesunde Menschen ohne geistige Behinderung, die lediglich ein X-Chromosom zu viel haben.“

Doch welche Konsequenzen hat dieses zusätzliche X-Chromosom für die Betroffenen und ihre Partnerschaft? Die größte Einschränkung, mit der alle KS-Träger leben müssen, ist ihre Zeugungsunfähigkeit infolge unterentwickelter Hoden und verminderter Testosteron-



produktion. Bei nicht diagnostizierten KS-Trägern ist der niedrige Testosteronspiegel in der Pubertät, die in der Regel verzögert eintritt, für weitere Symptome verantwortlich: So fallen Körperbehaarung und Bartwuchs eher spärlich aus, der Stimmbruch ist kaum ausgeprägt, Skelett und Muskulatur sind weniger stark entwickelt. Da das Testosteron auch das Längenwachstum

des Körpers beeinflusst, werden nicht behandelte Betroffene oft überdurchschnittlich groß. Durch die unausgewogene Hormonlage kann es auch zur Entwicklung einer weiblichen Brust kommen.

### Müde und abgeschlagen

Aus diesem Grund ist es so wichtig, dass KS-Träger spätestens in der Pubertät als solche erkannt und hormonell entsprechend eingestellt werden. Bei Franz Schorpp war das leider nicht der Fall. Als 13-Jähriger überragt er seine gleichaltrigen Mitschüler um zehn Zentimeter bei vier Kilo Untergewicht. Er ist oft müde und fühlt sich nicht belastbar. Sein damaliger Hausarzt lässt den Jungen an der Universitäts-Kinderklinik in Heidelberg untersuchen. Ohne Befund. „Zu dieser Zeit konnte ja eine Chromosomenanalyse noch gar nicht durchgeführt werden.“ Franz



Schorpp beginnt 1954 eine Lehre als Koch und hat in den Folgejahren dauerhaft mit Phasen starker Abgeschlagenheit und Müdigkeit zu kämpfen. Seine Leistungsfähigkeit ist deutlich eingeschränkt. „Mein Arzt hat das auf meinen niedrigen Blutdruck geschoben und mir Blutdrucktabletten verschrieben. Das hat natürlich nichts gebracht.“

### Leben ohne Kinder?

Mit 30 Jahren heiratet der junge Mann. Als die Ehe auch nach zwei Jahren ungewollt kinderlos bleibt, lassen sich die Eheleute untersuchen. Das Ergebnis ist für beide niederschmetternd. „Es hieß, ich könne keine Kinder zeugen. Von Klinefelter-Syndrom oder von einer hormonellen Behandlung war allerdings nicht die Rede. Davon habe ich erst ein Jahr später im Rahmen einer Untersuchung an der Dermatologischen Universitätsklinik, Abteilung Andrologie, in Erlangen erfahren. Hier wurde mir erstmals eine Hormonbehandlung empfohlen.“

### Lebensfreude durch Hormone

Einige der typischen Symptome von KS-Trägern können in der Tat mit künstlichem Testosteron gut behandelt werden. Die Stabilität der Knochen wird gestärkt, der Osteoporose damit entgegengewirkt, Müdigkeit und Konzentrationsschwierigkeiten lassen nach,

viele Betroffene finden erstmals ihr seelisches Gleichgewicht. Mit der regelmäßigen Testosteroneinnahme steigt auch bei Franz Schorpp die Lebensfreude, auch wenn sich dadurch an der Tatsache, keine eigenen Kinder haben zu können, nichts ändern lässt. Doch das junge Ehepaar blickt positiv in die Zukunft und entschließt sich, den Weg der Adoption zu beschreiten. Insgesamt drei Kinder gehören bald zur Familie. Heute ist der 72-Jährige bereits sechsfacher Großvater.

„Durch die Testosterontherapie, die ich seit 40 Jahren erhalte, haben sich viele meiner Beschwerden gebessert. Heute im Alter geht es mir besser als in meiner Jugend. Weil ich aus eigener Erfahrung weiß, wie viele körperlichen und seelischen Probleme man sich durch eine Hormonbehandlung zu Beginn der Pubertät ersparen kann, kämpfe ich zusammen mit Mitbetroffenen dafür, dass sich Ärzte intensiver mit den Symptomen und Behandlungsmöglichkeiten des Klinefelter-Syndroms auseinandersetzen.“

### Mit Verdienstmedaille geehrt

Seit 1992 engagiert sich Franz Schorpp in der Deutschen Klinefelter-Syndrom Vereinigung, deren Gründungsmitglied er ist. Ein Jahr später ruft er in Regensburg die erste KS-Selbsthilfegruppe Deutschlands ins Leben. Für sei-

nen unermüdlichen ehrenamtlichen Einsatz als erster Vorsitzender der DKSV wird er im Frühjahr 2007 vom damaligen Bundespräsidenten Horst Köhler mit der Verdienstmedaille der Bundesrepublik Deutschland ausgezeichnet. Und in der Tat hat Franz Schorpp für KS-Träger hierzulande viel auf den Weg gebracht: Heute hat die DKSV inklusive ihrer Regionalgruppen knapp 600 Mitglieder. Fachliche Unterstützung erhält die Vereinigung durch ihren Beirat, dem namhafte Ärzte und Wissenschaftler angehören, unter anderem auch Dr. Astrid Bühnen aus Murnau, die bereits den Gründungsprozess der DKSV 1992 aktiv begleitet hat. Franz Schorpp und seine Mitstreiter freuen sich aber auch über Anfragen „neuer“ Ärzte, also von Medizinerinnen, die bisher wenige oder noch gar keine Erfahrungen mit KS-Trägern gemacht haben und dementsprechend auch noch keinen Kontakt zur KS-Selbsthilfvereinigung hatten. „Die Zusammenarbeit mit jedem interessierten Arzt und jeder engagierten Ärztin ist ein wichtiger und richtiger Schritt, um falsche Vorstellungen über das Klinefelter-Syndrom aus dem Weg zu räumen. Von der Aufklärung können sowohl die Ärzte als auch wir Betroffene profitieren.“

*Marion Munke (KVB)*

**Die Geschäftsstelle der DKSV erreichen Sie telefonisch unter 0 94 62 / 56 73. Weitere Informationen und Kontaktmöglichkeiten finden Sie unter [www.klinefelter.de](http://www.klinefelter.de).**