

Veel jongens en mannen met kleine teelballen lijden aan het Klinefeltersyndroom maar weten dat niet. Dat is jammer, want een vroege diagnose maakt vaak het verschil voor hun ontwikkeling en hun gezondheid, en soms ook voor hun kinderwens.

TEKST > AN SWERTS

Hij merkte het al op in zijn nieuwste boek *Onder de gordel*: “Veel mannen hebben een testosterontekort door het Klinefeltersyndroom, dat wijdverspreid is maar toch niemand lijkt te kennen.” “Maar liefst 1 op de 666 jongetjes wordt door nog onbekende oorzaken met die chromosomale afwijking geboren”, verduidelijkt professor Guy T’Sjoen in het UZ Gent, waar hij als endocrinoloog werkt. “Helaas krijgt slechts 25 tot 40% van hen ooit de diagnose. En als ze die al krijgen, dan is dat gemiddeld pas op 27-jarige leeftijd. Terwijl je toch moeilijk naast het opvallendste symptoom kunt kijken: teelballen die in volgroeide toestand hooguit een pindanoot groot zijn, en dus toch zeker zo’n 5 keer kleiner zijn dan normaal.”

Kleine teelballen zijn dé fysieke handtekening van Klinefelter. Alle andere mogelijke symptomen van het syndroom zijn niet altijd (even uitgesproken) aanwezig. Dat heeft alvast hiermee te maken: “85 tot 90% van deze mannen hebben 1 extra X-chromosoom en hebben dus XXY in plaats van XY als geslachtschromosomen in al hun lichaamscellen. Een kleine minderheid draagt de chromosomale afwijking XXY slechts in sommige lichaamscellen en lijdt aan het mozaïek-Klinefeltersyndroom met minder uitgesproken symptomen. Ten slotte zijn er nog enkele zeldzame chromosomale afwijkingen waarbij meer dan 1 extra X-chromosoom aanwezig is die ook varianten van het Klinefeltersyndroom veroorzaken.”

CHROMOSOMENANALYSE

Ten opzichte van de gemiddelde man zijn mannen met Klinefelter doorgaans wat groter en minder gespierd. Ook hebben ze vaak minder gelaats- en lichaamsbeharing, wat borstontwikkeling en bredere heupen. Velen zien er dus wat minder mannelijk uit en kampen ook makkelijker met een verminderd seksueel verlangen, erectieproblemen, vermoeidheid en lusteloosheid. “Geen van die symptomen is voor veel mannen ‘dwingend’ genoeg om ermee



ISTOCK

TEELBALLE PINDANO

naar een arts te stappen”, vertelt T’Sjoen. “Vaak zien we hen pas als hun partner maar niet zwanger raakt. Hun kleine teelballen vertellen ons dan al veel. En meten we ook een laag testosterongehalte en een hoog gehalte luteïniserend hormoon in hun bloed, dan groeit ons vermoeden van Klinefelter nog. De ultieme bevestiging krijgen we via een chromosomenanalyse.”



N EEN OT GROOT

De diagnose leidt bij veel mannen tot gemengde gevoelens. Enerzijds is er de teleurstelling dat een spontane zwangerschap zo goed als uitgesloten is, omdat hun ejaculaat (nagenoeg) geen zaadcellen bevat. Anderzijds lucht de diagnose ook vaak op, omdat tal van problemen uit hun kindertijd eindelijk gehoord worden. T'Sjoen verduidelijkt: "Veel kinderen met Klinefelter kampen met een vertraagde motorische ont-

BODYTALK EXPERT



Guy T'Sjoen
**ENDOCRINOLOOG
UZ GENT**

“
Er gaan
stemmen op
om alle
pasgeborenen
op dit veel-
voorkomende
syndroom te
screenen.

”



**ONDER DE GORDEL:
VERHALEN VAN DE
MANNEN DOKTER,**
GUY T'SJOEN,

2018, VAN HALEWYCK,
206 BLZ., ISBN
9789461317711.

wat moeilijker op school en op sociaal vlak, wat uiteraard ook gevolgen kan hebben voor hun latere leven. Bij een vroege diagnose kunnen ze gepast begeleid en gecoacht worden. Er gaan dan ook stemmen op om alle pasgeborenen op dit veelvoorkomende syndroom te screenen en om voor de gediagnosticeerden een zorgpad te ontwikkelen.”

ZAADCELLEN BEWAREN

Bij een vroege diagnose kan ook de testosteronspiegel goed worden opgevolgd. “Zodra die onder de norm zakt, en bij jongens met Klinefelter is dat vaak na de puberteit al, starten we met testosterontoedieningen in de vorm van gels, tabletten of inspuitingen”, legt T'Sjoen uit. “Want een te laag testosterongehalte werkt ook aandoeningen als osteoporose, obesitas en diabetes type 2 in de hand.” Er is nog een voordeel aan een vroege diagnose. “Als de jongen er eenmaal mentaal klaar voor is, kunnen we samen met zijn ouders en een psycholoog over vruchtbaarheidsbewarende technieken spreken. Zoals het produceren van een ejaculatiestaal, om zaadcellen voor bewaring te kunnen invriezen. Want bij Klinefelter loopt de zaadcelproductie versneld terug met de leeftijd. Vinden we – vaak bij een late diagnose –

helemaal geen zaadcellen meer terug in het ejaculaat, dan is er nog de mogelijkheid om alsnog zaadcellen te recupereren uit operatief weggenomen teelbalweefsel. Een volwassen man heeft langs die weg gemiddeld nog een kans van 50% om zaadcellen te verzamelen voor een ‘medisch geassisteerde’ bevruchting. Vanaf dan zijn de kansen ongeveer dezelfde als bij een andere ivf-procedure: tussen 30 en 50% van die koppels raakt uiteindelijk zwanger.” ■

INFO VOOR LOTGENOTEN? KLINFELTER.NL.