

Die Mission von AXYS

Wir möchten Menschen mit einem oder mehreren X- oder Y-Chromosomen und ihren Familien helfen, ihr Leben zufrieden und produktiv zu gestalten.

AXYS dient Einzelpersonen und Familien, die von einer Aneuploidie der Geschlechtschromosomen betroffen sind. Hierzu zählen

- 47,XXY (Klinefelter-Syndrom)
- 47,XYY (Jacobs-Syndrom)
- 47,XXX (Trisomie X)
- 48,XXYY und 48,XXXY
- 49,XXXXY
- 48,XXXX und 49,XXXXX



Spende für das XXYY Projekt

Das XXYY-Projekt ist ein Projekt von AXYS, einer Non-Profit Organisation. Wir sind auf Spenden angewiesen, um unsere wichtige Unterstützungs- und Bildungsarbeit zu finanzieren. Bitte ziehen Sie in Erwägung, eine Online-Spende für das XXYY-Projekt zu tätigen, indem Sie die AXYS-Website besuchen und in der Dropdown-Liste auf XXYY-Projekt klicken.

www.genetic.org/donate/

Über das XXYY-Syndrom

Das XXYY-Projekt wurde 1998 von Mitgliedern des XXYY Elternnetzwerks, einer informellen Elterngruppe, gegründet. Derzeit engagieren wir uns innerhalb des Dachverbandes AXYS, der Vereinigung für Menschen mit Variationen der X und Y Chromosomen.

Das XXYY-Projekt weltweit Unterstützung und Informationen für Betroffene und Angehörige. Wir organisieren unterschiedliche Veranstaltungen und Treffen in der ganzen Welt und nehmen an den zweijährig stattfindenden Konferenzen der AXYS teil.

Das XXYY-Projekt war und ist auch maßgeblich am Ausbau des AXYS-Klinik- und Forschungskonsortiums und an der Förderung von Forschungsprojekten zum XXYY-Syndrom beteiligt.



Kontakt zum XXYY Project

PO Box 145
Apison, TN 37302
1-267-338-4262

xxyyprojectsupport@genetic.org
facebook.com/xxyyproject



Was ist das XXYY-Syndrom?

Typischerweise werden Jungen mit je einem X und einem Y-Chromosom geboren. Jungen mit XXYY haben zwei X und zwei Y, also insgesamt 48 Chromosomen. XXYY wird manchmal als 48, XXYY geschrieben. XXYY ist eine von vielen geschlechtschromosomalen Abweichungen der typischen Chromosomenanzahl (Aneuploidie) und tritt bei 1:17.000 -18.000 der männlichen Geburten auf. Das XXYY Syndrom ist durch Entwicklungsverzögerungen und neuropsychologische Auffälligkeiten charakterisiert.



Das XXYY Syndrom wurde lange als Variation des Klinefelter Syndrom (XXY) gesehen. Neuere Forschungen ergaben jedoch, dass die besonderen Charakteristika ein eigenes Syndrom darstellen, welches einer entsprechend angepassten Behandlung bedarf.

Wie wird das XXYY-Syndrom diagnostiziert?

Die Diagnose wird mit Hilfe eines Gentests, einem Karyogramm, gestellt. Hierzu wird Blut entnommen und im Labor werden die Chromosomen untersucht. In manchen Fällen liegen sowohl XY-Zellen wie auch XXYY-Zellen vor, man spricht dann von einem Mosaik.

Welche Symptome gibt es?

XXYY wird oft mit anderen Syndromen verwechselt. Die typischen gemeinsamen Symptome und Merkmale, die Eltern, Lehrern, Therapeuten und anderen Personen, die das Kind betreuen, auffallen sind:

- *Allgemeine Entwicklungsverzögerung*
- *Sprachprobleme*
- *groß im Verhältnis zur Elterngröße*
- *Verhaltensauffälligkeiten und Stimmungsschwankungen*
- *Lernprobleme und möglicherweise kognitive Beeinträchtigung*
- *AD(H)S-Symptome*
- *Symptome des Autismus Spektrums*
- *Allergien, Asthma und andere Bronchialerkrankungen*
- *Tremor (Zittern der Hände/ des Daumens)*
- *Krampfanfälle*
- *Verzögerte oder unvollständige Pubertät*
- *Hodenhochstand*
- *Niedriger Testosteronspiegel*
- *Brustentwicklung (Gynäkomastie)*
- *Unfruchtbarkeit*
- *Niedriger Muskeltonus*
- *Plattfüße*
- *stark einwärts gekrümmte kleine Finger (Klinodaktylie)*
- *Erhebliche Zahnprobleme (Karies, Zahnfehlstellungen)*
- *Herz-/Kreislaufprobleme*

Nicht alle haben diese Symptome!

Ist XXYY heilbar?

Nein, XXYY ist nicht heilbar. Aber es gibt neue Forschungsergebnisse über das XXYY-Syndrom, die uns helfen Behandlungsmöglichkeiten zu erarbeiten, die das Leben von betroffenen Jungen und Männern verbessern können.

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?

Sprach-, Ergo- und Physiotherapie können zur Besserung von Entwicklungsverzögerungen sehr hilfreich sein. Viele Jungen profitieren von sonderpädagogischen und strukturierten (Verhaltens-)Programmen in der Schule. Medikamente zur Behandlung von ADHS, Angststörungen und Verhaltensauffälligkeiten können unterstützen. Bei Jungen, die aus eigener Kraft nicht genügend Testosteron bilden können, kann eine Hormontherapie eingeleitet werden.

Mythen

Viele Familien sind verzweifelt, wenn sie teils erschreckende Mythen über XXYY hören. Im Gegensatz zu dem, was in einigen alten medizinischen Texten steht, trifft Folgendes zu:

- Nicht alle Männer mit XXYY haben eine geistige Behinderung. Neuere Forschungen haben ergeben, dass nur 26% einen IQ unter 70 haben.
- Bei Männern mit XXYY ist es nicht wahrscheinlicher, dass sie kriminelles Verhalten zeigen als bei anderen Personen.
- Während einige Männer mit XXYY im Erwachsenenalter eine betreute Unterbringung z.B. in einem Wohnheim benötigen, können viele, ggfs. mit (kommunalen) Unterstützungsmaßnahmen, weitgehend unabhängig leben.
- Jungen mit XXYY werden üblicherweise als Mann geboren und haben nur selten uneindeutige Genitalien.

