

Das Klinefelter-Syndrom

Zu einem Beitrag von Dr. med. Christa Schade und Professor Dr. med. Karl Schöffling in Heft 26/1973, Seite 1730

Es ist offenbar ein unausrottbarer Irrtum, daß beim XXY-Klinefelter-Syndrom auch „Keimzellen und teilweise noch erhaltene Spermatogenese zu finden sein“ können und „dementsprechend im Ejakulat in der Regel eine Azoospermie und nur in Ausnahmefällen eine Oligospermie mit herabgesetzter Motilität nachzuweisen“ sei.

Tatsächlich fehlt beim XXY-Klinefelter-Syndrom immer jegliche Spermatogenese. Es ist also auch falsch, wenn es weiter in den Leit-sätzen heißt: „Die meisten Patienten sind steril, nur in Einzelfällen, besonders bei Chromosomenmosaik, besteht die Möglichkeit der Fertilität.“ Richtig ist vielmehr, daß bei Mosaiken – und wie man seit einiger Zeit weiß, nur bei Mosaiken – Spermatogenese und Fertilität vorkommen. Aber selbst hier ist dies außerordentlich selten. Obwohl ich mich seit über zwanzig Jahren intensiv mit diesem Thema beschäftige und über eine weltweite Überweisungspraxis verfüge, habe ich nur einen gesicherten Fall (Lancet II, 1964, p. 699 f.) gesehen. Veröffentlichungen ähnlicher Fälle werden immer seltener, weil sich frühere Kriterien als nicht beweiskräftig erwiesen haben. Zur Erkennung eines Mosaiks sei kurz an die methodische (numerische) Schwierigkeit und an die Möglichkeit der Täuschung durch ein lokales Mosaik erinnert.

Auf die Infertilität bei XXY-Klinefelter-Syndrom (und praktisch auch des Mosaiks) hinzuweisen scheint mir angezeigt, um nicht falsche Hoffnungen aufkommen zu lassen und die Patienten vor zeitraubenden und kostspieligen „Fertilitäts“-Behandlungen zu schützen – wo-

vor übrigens auch die Autoren warnen. Im Gegensatz zu ihrer Meinung sollte aber auch auf die sicher sinnlose – und peinliche – Ejakulatuntersuchung bei Patienten mit erbsgroßen Hoden ebenso verzichtet werden wie auf eine Hodenbiopsie. Letztere habe auch ich früher – wie wir alle – serienmäßig durchgeführt und dabei wichtige wissenschaftliche Erkenntnisse gesammelt; heute ist sie nicht mehr gerechtfertigt, weil man mit qualitätsvollen Kerngeschlechtsbestimmungen (und Chromosomenuntersuchungen) die Diagnose zweifelsfrei stellen kann. In meinen Empfehlungen für die Deutsche Gesellschaft für Innere Medizin habe ich die Hodenbiopsie daher als Routinemethode abgelehnt.

Auch die Ausführungen über die Gynäkomastie bedürfen der Berichtigung: Es heißt dort „Spontanrückbildungen wurden bisher nicht beobachtet. Die Tendenz zur malignen Entartung der Brustdrüsen ist ebenso stark wie bei Frauen“. Tatsächlich sind Spontanrückbildungen die Regel, allerdings meist erst nach fünf bis sechs Jahren; die Kranken sind dann auch beschwerdefrei. Maligne Entartungen der Brustdrüsen sind aber in der Literatur eine absolute Rarität; ich selbst habe keinen Fall gesehen. – Bei meinen Patienten bestand auch keine vermehrte Neigung zu Magengeschwüren; Varikosis trat nur bei bestimmten Mosaiken und dem YY-Syndrom auf.

Professor Dr. med.
Claus Overzier
Städtische Krankenanstalten
Köln-Holweide
5 Köln 80 (Holweide)
Neufelder Straße 52

Schlußwort

Wir danken Herrn Overzier für die Zuschrift, da sie uns ermöglicht, auch noch einige am Rande liegende Probleme näher zu beleuchten, die in einem kurzen „Kompendium“ nicht dargestellt werden konnten.

Seit der Veröffentlichung von Foss und Lewis (1971) kann die These vom „gesetzmäßigen“ Fehlen jeglicher Spermatogenese beim XXY-Klinefelter-Syndrom nicht mehr aufrechterhalten werden. Die Tatsache, daß in der Untersuchungsreihe einer Klinik vier von 15 Patienten mit Klinefelter-Syndrom bewegliche Spermien im Ejakulat hatten, widerspricht zwar der allgemeinen Erfahrung, kann aber nicht übersehen werden (Alter der Patienten um 30 Jahre, Hodenvolumina 1,5 bis zwei Milliliter; trotz zytogenetischer Untersuchung mehrerer Gewebe konnte nur bei einem Kranken ein XXY/XY-Mosaik gesichert werden, die übrigen hatten ein XXY-Klinefelter-Syndrom. Die von Foss und Lewis vorgeschlagene Sterilitätsbehandlung lehnen wir aus dem in unserem „Kompendium“ dargestellten Grund ab.)

Eine Spontanrückbildung der palpatorisch feststellbaren Gynäkomastie beim Klinefelter-Syndrom ist nicht bekannt und bei keinem unserer zahlreichen Patienten eingetreten. Bei erheblicher Brustdrüsen-schwellung halten wir eine frühzeitige und kosmetisch befriedigende Operation allein schon wegen der oft erheblichen psychischen Belastung des Patienten für indiziert. Daß die Schmerzhaftigkeit der Gynäkomastie zurückgehen kann, brauchte in dem „Kompendium“ nicht erwähnt zu werden, sie versteht sich von selbst.

Diskussionswürdig erschien uns allerdings die Möglichkeit der malignen Entartung der Brustdrüsen. Jackson et al. beschrieben 1965 allein drei Klinefelter-Patienten mit Mammakarzinom, die innerhalb von sechs Jahren an einer Klinik operiert beziehungsweise bestrahlt

wurden. Vom ersten klinischen Aspekt her war bei keinem dieser Patienten ein Klinefelter-Syndrom vermutet worden.

Es ist nicht auszuschließen, daß wir solche Kranke übersehen, da wir uns auf Grund unserer Erfahrungen und entsprechend den bekannten Empfehlungen auf die unbedingt notwendigen Untersuchungen beschränken. Tatsache ist, daß kein großes wissenschaftliches Interesse mehr am Klinefelter-Syndrom besteht. Obwohl nach Abbau einiger Tabus heute mehr Patienten mit kleinen Hoden in die ärztliche Sprechstunde kommen als noch vor einigen Jahren, wird heute eher weniger Funktionsdiagnostik betrieben als früher. In den genannten Arbeiten waren jeweils Zufallsbeobachtungen der Anlaß, Studien durchzuführen (methodische Fehler sind in den Arbeiten nicht zu erkennen).

Hodenbiopsien sollten nach Untersuchungsergebnissen unserer Arbeitsgruppe nur bei strenger Indikation vorgenommen werden (Schwedes et al., 1973 a und b). Beim Klinefelter-Syndrom kann eine Hodenbiopsie indiziert sein, wenn sich der Patient mit der Feststellung der Sterilität durch die Untersuchungen der Mundschleimhaut und des Blutes nicht zufriedengibt und kostspielige Fertilitätsbehandlungen verhindert werden sollen. Bei Unterhaltsverfahren ist sie unerlässlich (Niermann, 1973).

Tendenz unserer Arbeit war es auch, dem immer wieder anzutreffenden therapeutischen Nihilismus bei intersexuellen Störungen entgegenzuwirken und durch frühzeitiges Erkennen der Krankheit und geeignete Behandlung und Führung der Patienten die „kostspielige“ Frühinvalidität zu verhindern oder hinauszuschieben.

Literatur

Foss, G. L., Lewis, F. J. W.: J. Reprod. Fertil. 25 (1971), 401 — Jackson, A. W., Muldal, S., Ockey, C. H., O'Conner, P. J.: Brit. med. J. 1 (1965), 225 — Niermann, H.: Persönliche Mitteilung, 1973 — Schwede-

des, U., Usadel, K. H., Obert, I., Schöffling, K.: Acta endocrinol. (Kbh.), Suppl. 173 (1973 a), 149 — Schwedes, U., Usadel, K. H., Schöffling, K.: Andrologie (1973 b), im Druck

Dr. med. Christa Schade
Professor
Dr. med. Karl Schöffling
Zentrum der
Inneren Medizin
der Universität
Frankfurt am Main
Abteilung für Endokrinologie
6 Frankfurt am Main 70
Theodor-Stern-Kai 7

Zirkumzision bei männlichen Neugeborenen

Zu einem Diskussionsbeitrag von Dr. Max Wallach in Heft 14/1973, Seite 911

In Ihrer Diskussionsbemerkung über die Zirkumzision bei männlichen Neugeborenen stellen Sie fest und bleiben auch von Professor Alken unwidersprochen, daß bei Moslems und Juden noch nie ein Fall von Peniskarzinom zu verzeichnen war. — Seit April 1971 arbeite ich als Chirurg an dem hiesigen Missionshospital und habe seither zwei afrikanische Mohammedaner mit ausgedehntem Peniskarzinom beobachtet. Beide Männer, im Alter von 50 bis 60 Jahren, waren zwischen ihrem fünften und zehnten Lebensjahr beschnitten worden. Eine genaue Fallbeschreibung ist mir nicht möglich. Beide Patienten verließen nach der ersten Untersuchung rasch und betrübte das Hospital, nachdem ich ihnen zu erklären versucht hatte, daß eine Penisamputation unumgänglich sei; es war nicht einmal mehr Zeit, den Fotoapparat zu holen. Jedenfalls wäre eine Einschränkung Ihrer oben zitierten Aussage angebracht, zumal mir auch Kollegen aus der Nachbarschaft ähnliche Mitteilungen machten.

Dr. Jörg Haferkamp
St. Benedict's Hospital
Ndanda P. O. via Lindi
Tanzania

Therapie

Schwere Symphysenläsionen sind manchmal die Folgen der Behandlung fortgeschrittener Vulvakarzinome. Das vor allem durch Strahlentherapie stark geschädigte Gewebe weist kaum Heilungstendenzen auf. Besonders erschwerend wirkt sich die fehlende mechanische Stabilität des knöchernen Beckens aus. Zwei Patientinnen mit völlig zerstörtem Symphysengewebe wurden durch stabile Osteosynthese gehfähig und in ihr früheres Leben eingegliedert. Die Stabilität des Beckenrings wurde mit einer implantierten Metallplatte erreicht. Spongiosa ersetzten den Symphysendefekt, eine gestielte Plastik deckte den Weichteildefekt. Die Plattenanlagerung sorgt für absolute Ruhigstellung, so daß der transplantierte spongiöse Knochen trotz Infektion einheilt. Bei traumatischen Symphysenrupturen reicht konservative Behandlung aus. he

(Blömer, A., Lang, N.: Geburtsh. u. Frauenheilk. 33 [1973], 563–567)

Bei akutem Dünn- und Dickdarmverschluss läßt sich die Letalitätquote, die immer noch 25 Prozent beträgt, senken. Voraussetzung dafür sind Frühdiagnose und Frühoperation mit möglichst geschlossener, immer aber vollständiger Entfernung des Darminhalts und Beseitigung des Darmwandödems. Nur so gewinnt der Organismus Zeit zur Eigenreparation der verschiedenen Schäden an unterschiedlichen Organsystemen. Rezidive ereignen sich in zwölf Prozent der Fälle, die Todesrate beträgt dann 38 Prozent; das operative Vorgehen erfolgt nach den Regeln des Ersteingriffs. Sorgfältige Präparationen müssen der manuell-mechanischen Darmentleerung vorausgehen. Abschließende Duplikatur vereinfacht die postoperative Phase und vermindert lokale Komplikationen. he

(Wassner, U. J., Pautsch, H.: Münch. med. Wschr. 114 [1973], 1291–1294)