

Geachte huisarts,

De patiënt die u deze brief geeft, heeft Klinefeltersyndroom. Informatie over Klinefeltersyndroom vindt u in de digitale huisartsenbrochure op [www.nhg.org/klinefeltersyndroom](http://www.nhg.org/klinefeltersyndroom), [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl), [www.zichtopzeldzaam.nl/documenten](http://www.zichtopzeldzaam.nl/documenten) en [www.klinefelter.nl](http://www.klinefelter.nl). Het NHG, de Nederlandse Klinefelter Vereniging en de VSOP - Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen hebben samen deze brochure speciaal voor huisartsen ontwikkeld.

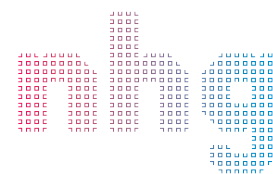
In de brochure vindt u praktische handvatten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van de patiënt en zijn naasten. Het heeft de voorkeur dat de coördinatie in overleg met een gespecialiseerde behandelaar en de patiënt afgestemd wordt op de behoefte van die patiënt. In de huisartsenbrochure zijn adressen van gespecialiseerde behandelcentra te vinden. Op [www.klinefelter.nl](http://www.klinefelter.nl) kunt u meer gedetailleerde informatie over de relatief zeldzame aandoening van uw patiënt nalezen of opvragen.

Het is nuttig om de digitale informatie ook bij uw doktersassistente en andere zorgverleners, bijvoorbeeld keuringsartsen of fysiotherapeuten, onder de aandacht te brengen. Ook zij kunnen er profijt van hebben.

Wij hopen u hiermee bij het arts-patiëntcontact van dienst te zijn.

Met vriendelijke groet,

*Team Zeldzame Ziekten*  
*Nederlands Huisartsen Genootschap*



## Klinefeltersyndroom

Het Klinefeltersyndroom werd in 1942 voor het eerst beschreven door de Amerikaanse internist Harry Klinefelter. In 1959 bleek dat mannen met Klinefeltersyndroom één of meer extra X- chromosomen hebben. De meeste mannen hebben een 47,XXY-karyotype, hoewel ook andere varianten en mozaïekvormen voorkomen. Klinefeltersyndroom is de meest voorkomende geslachtschromosomale afwijking, met een prevalentie van 1 op de 400-700 mannen. Artsen stellen de diagnose echter bij minder dan 40% van de jongens/mannen met Klinefeltersyndroom.

De aard en ernst van de medische, psychologische en sociale gevolgen variëren sterk. Voor de puberteit zijn er zelden specifieke kenmerken. Wel hebben zij vaker een vertraagde ontwikkeling op motorisch gebied en spraak-/taalgebied. Meer dan de helft van de mannen met Klinefeltersyndroom heeft een tekort aan testosteron. Hierdoor kunnen hypotonie, verminderde vruchtbaarheid, vermoeidheid, gynaecomastie en osteoporose ontstaan. Ook leer- en gedragsproblemen komen relatief vaak voor. Jongens en mannen met Klinefeltersyndroom zijn vaak, maar zeker niet altijd, langer dan gemiddeld met een vrouwelijke habitus en kleine testies.

Door juiste en vroege diagnose kunnen jongens en mannen met Klinefeltersyndroom eerder met testosteronbehandeling beginnen en gezondheidsschade voorkomen. Testosteronsuppletie heeft echter ook bijwerkingen, bijvoorbeeld op psychosociaal gebied en fertiliteit. De voor- en nadelen moeten daarom samen met de patiënt goed afgewogen worden. Nieuwe vruchtbaarheidstechnieken (onder andere micro-TESE/ICSI) maken het voor een deel van de mannen met Klinefeltersyndroom mogelijk om biologisch eigen kinderen te krijgen.

*De brochure "Informatie voor de huisarts over Klinefeltersyndroom" is ontwikkeld in het kader van een projectsubsidie van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars. De brochure kwam tot stand door een samenwerking van de Nederlandse Klinefelter Vereniging (NKV), de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG).*