

# Gonosomale Aberrationen

## **Indikationen zur Chromosomenanalyse**

### Pränatal:

- Erhöhtes mütterliches Alter
- Auffälliger Ultraschallbefund
- Bekannte familiäre Chromosomenveränderung

### Postnatal (pädiatrisch):

- Bestätigung Verdacht (z.B. Down-Syndrom)
- Geistige Retardierung mit angeborenen Dysmorphien / Fehlbildung(en) > Empfehlung
- Dystrophie
- Genitalanomalien
- Wachstumsanomalien

Man hat 30.000 bis 40.000 Gene, die auf 23 Chromosomenpaare verteilt sind; zwei ist eins ein Gonosomen-Paar, die sogenannten Geschlechtschromosomen (XY bei Jungen, XX bei Mädchen).

## **Ätiologie numerischer Aberrationen**

Sowohl in der Meiose I als auch der Meiose II (nicht-Auftrennung der Chromatiden) kann es in einer Zelle dazu kommen, dass beide Chromosomen rein geraten, während die andere gar kein Chromosom dieses Typs hat.

### Risiken für numerische Chromosomenstörungen:

- Maternales Alter: Abnahme des Selektionsdruckes durch Aborts, Chiasmata (=Zusammenhalt der Chromosomen) gelockert.
- Ausnahme: Für XYY kann die Mutter nichts.

### Intellektuelle Entwicklung bei gonosomalen Aberrationen:

- IQ ca. 10 Punkte vermindert
- Kein erhöhtes Risiko für geistige Behinderung
- Psychosoziale Anpassungsstörungen (primär vs. sekundär, d.h. liegt an der Entwicklung oder daran, wie die Umwelt auf sie reagiert?)

### 47,XXY, Klinefelter-Syndrom:

- Infertilität bei Azoospermie
- Hypogonadismus, kleine Hoden (bedingt auch die Azoospermie)
- Gynäkomastie
- Osteoporose, Varizen
- z.T. verminderte Gesichts- und Körperbehaarung 30-60%
- Eher großwüchsig

### Therapie bei XXY:

- Testosteron ab (Prä-)Pubertät
- Psychologie
- Chirurgie (Gynäkomastie)
- IntraCytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI), sonst Adoption etc. bei Kinderwunsch. Wird mittels Hodenbiopsie gewonnen. Die Altersgrenze für eine Adoption liegt bei 35 Jahren, dann ist es zu spät.

Was gibts noch: 47,XXX (Triple-X-Syndrom), 47,XYY, Mosaik und Polysomien.

### Fazit:

Geschlechtschromosomenstörungen sind (abgesehen von den Polysomien) keine „Behinderungen“, sondern Fertilitätsstörungen!

### Ullrich-Turner-Syndrom:

- 45 - X0
- hohe Abortrate
- heute Pränataldiagnostik
- geringe Körpergröße (1,50m erreicht man nicht ohne Behandlung)
- Neigung zu Gewebswasseransammlungen
- Kinderlosigkeit
- Allgemeine Gefäßverengungen (40% kommen mit Aortenisthmus-Stenose auf die Welt)
- Hufeisenniere
- Oft Ohrprobleme, die zur Ertaubung führen können
- Osteoporose (Östrogen-Mangel)

### Fragen, die in Bezug auf das Ullrich-Turner-Syndrom auftreten:

- Wie reagiert die Umwelt, sprich die Gesellschaft, auf das UTS?
- Häufigkeit?
- Soziale Integration?
- Generelle Lebensperspektiven? Man kann eigentlich ein ganz normales Leben führen, von gewissen Einschränkungen natürlich abgesehen.
- Partnerschaft? Kein Problem.
- Kinderlosigkeit? Ganz selten gibt es sogar UTS-Frauen, die gesunde Kinder auf die Welt bringen.
- Aussehen ohne Hormonsubstitution? Sehr kindlich und ziemlich gebeugt im Alter wegen der Osteoporose...
- Schulische Entwicklung? Intelligenz? Berufliche Perspektiven? Können je nachdem etwas schlechter oder auch ganz normal sein.