

Genommutationen

Abweichungen von der normalen Anzahl an Chromosomen werden als **Aneuploidien** bezeichnet.

a) Autosomale Aneuploidien

z. B. *Trisomie 21 = Down-Syndrom* („Mongolismus“)

Karyogramm eines vom Down-Syndrom betroffenen Mannes ¹	Kinder mit Down-Syndrom ²

Ursache: Chromosom 21 kommt 3fach in jeder Körperzelle vor.

Symptome:

- Rundlicher Kopf, flache Nasenwurzel, schräge Lidachse, Lidfalte (fälschlicherweise: „Mongolismus“), breite Finger mit Vierfingerfurche
- Häufige Fehler bei der Funktion innerer Organe (v.a. Herzfehler), anfällig für Infektionen
- Kleinwuchs: meist < 150 cm
- IQ: 20-50
- Lebenserwartung: 30-40 Jahre selten 50
- Zeugungsfähigkeit: Frauen fruchtbar (50% der Nachkommen mit Downsyndrom); Männer unfruchtbar

<p><i>freie Trisomie 21</i>: bei der Keimzellen-Bildung wird das Chromosomenpaar 21 nicht korrekt getrennt („Non-disjunction“)³</p>	<p><i>Translokations-Trisomie 21</i>: Chr. 21 verwächst mit Chr. 14, d.h. Information von Chr. 21 ist in der Zygote 3fach vorhanden⁴.</p>

Weitere Trisomien beim Menschen: *Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)*; *Trisomie 13: (Patäu-Syndrom)*

¹ <http://www.medicinische-genetik.de/typo3temp/pics/2c9a35b6a9.gif>

² http://www.uli-sauer.de/laufen/stories/down_sport_heike_rohde_1.jpg

³ <http://www.paukr.de/uploads/image/nondis.jpg>

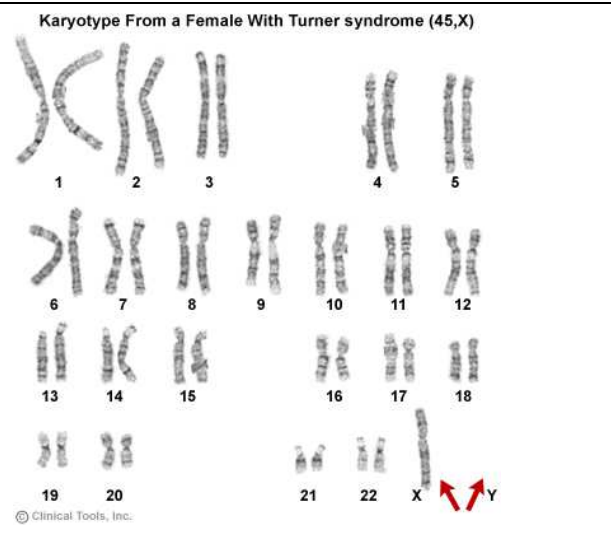
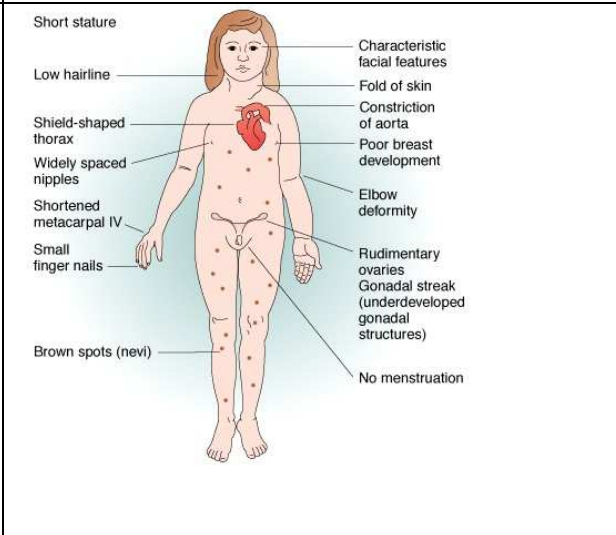
⁴ http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=glossary&rendertype=box&id=case_example-211

b) Gonosomale Aneuploidien

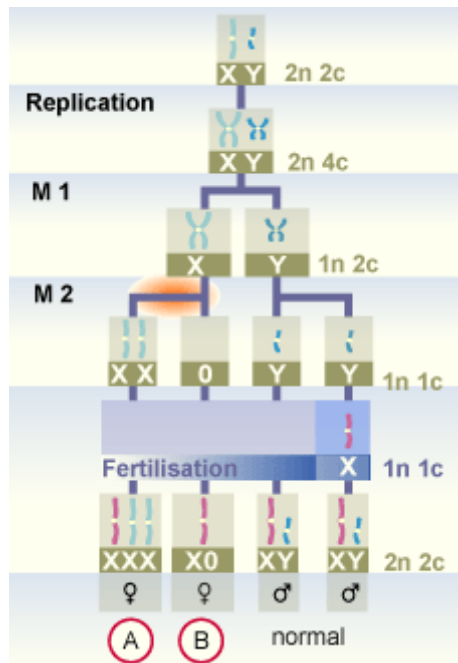
Abweichung der Geschlechtschromosomenzahl vom Normalwert.

z.B. *Turner-Syndrom* (45, X0)

Einzigste lebensfähige Monosomie des Menschen

Karyogramm ⁵	Symptome ⁶
<p>Karyotype From a Female With Turner syndrome (45,X)</p>  <p>© Clinical Tools, Inc.</p>	

Keimbahn⁷:



⁵ <http://images2.clinicaltools.com/images/gene/karyotypes/turnersyndromexnoy.jpg>

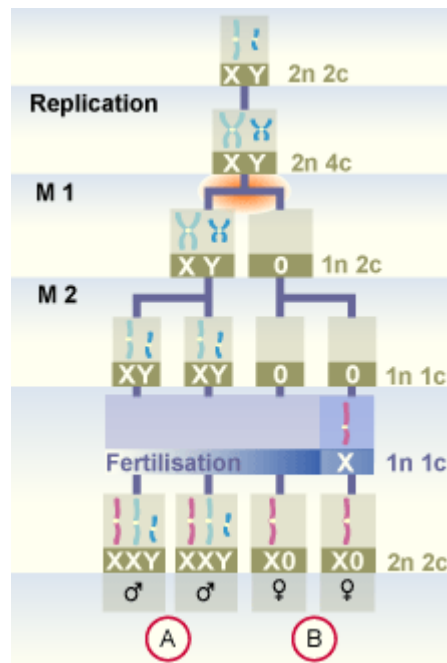
⁶ <http://femalecare.net/wp-content/uploads/2009/03/turner-syndrome.jpg>

⁷ http://www.embryology.ch/images/kimgchromaber/02abweichende/k2b_TrismonX2.gif

z.B. Klinefelter-Syndrom (47, XXY)

Karyogramm ⁸	Symptome

Keimbahn⁹:



Weitere gonosomale Aneuploidien:

Karyotyp	Name
47, XYY	XYY-Syndrom
47, XXX	Triple-X-Syndrom

⁸ <http://www.klinefelter-ost.at/index.htm?fragen.htm>

⁹ http://www.embryology.ch/images/kimgchromaber/02abweichende/k2a_TrisMonX.gif