

Genommutationen

Mit hochspezifischen Färbemethoden gelingt es, Chromosomen individuell zu identifizieren, den *Karyotyp*, die Gesamtheit der Chromosomen einer Zelle, zu erfassen und Chromosomen als *Karyogramm* geordnet darzustellen. Abweichungen (Abberationen) vom normalen Karyotyp ziehen häufig erhebliche gesundheitliche Störungen nach sich, die häufig zum Tod des Embryos führen. Die folgende Tabelle zeigt die Genommutationen, deren Folgen in der Regel nicht zum Absterben des Kindes im Mutterleib führen.

Karyotyp weiblich	Karyotyp männlich	Bezeichnung	Krankheit
46 XX	46 XY	-----	Gesund
47 XX+8	47 XY+8	Trisomie 8	Warkany-Syndrom 2
47 XX +13	47 XY +13	Trisomie 13	Patau-Syndrom
47 XX+18	47 XY+18	Trisomie 18	Edwards-Syndrom
47 XX+21	47 XY+21	Trisomie 21	Down-Syndrom
-----	47 XXY	-----	Klinefelter-Syndrom
45 X	-----	Monosomie X	Turner-Syndrom
-----	47 XYY	Polysomie Y	Diplo-Y-Syndrom
47 XXX	-----	Trsomie X	Triple-X-Syndrom

Bestimmen Sie den Karyotyp der folgenden Karyogramme!

