

## INHALTSVERZEICHNIS

1.	Zerres IX	1
1.1.	Autosomenstörungen	1
1.2.	Cri-du-chat	1
1.3.	Williams-Beuren-Syndrom	1
1.4.	DiGeorge	1
1.5.	CHG	1
1.6.	Turn turn turn	1

### 1. ZERRES IX

#### 1.1. Autosomenstörungen.

- relevant: reziproke Translokationen & Deletionen
- Reziproke: balancierte trisomie z.B. → den Schaden haben nur die Nachkommen
- in manchen Fällen ist der Bruch genau durch ein Gen, dann gibt es einen Ausfall
- Ergebnis: es können zu lange und zu kurze Chromosomen weitergegeben werden, mehrere möglichkeiten
- Kinder sind bei balanciertem Elternteil zu 12% betroffen, so niedriger Prozentsatz, vermutlich weil viele Aborte

#### 1.2. Cri-du-chat.

- typischer Vertreter
- 5p-
- Kind auf ersten Blick normal nur Stimme deutlich höher, quäken sonst wie gewohnt
- andere Beispiele: Duchenne, DiGeorge, Angelman, Prader Willi
- Nachweis: in situ hybridisierung = FISH (mit fluoreszenz)

#### 1.3. Williams-Beuren-Syndrom.

- |   |   |
|---|---|
| 1 | • mental retardiert                     |
| 1 | • Herzfehler                            |
| 1 | • Hörstörung                            |
| 1 | • Inselbegabung: Eloquent & musikalisch |
| 1 | • p7- mikrodeletion                     |

#### 1.4. DiGeorge.

- |   |               |
|---|---------------|
| 1 | • Del22q      |
|   | • = Catch 22  |
|   | • Herzfehler  |
|   | • Minderwuchs |

#### 1.5. CHG.

- man vergleicht eine Standard-DNA mit der Test-DNA und schaut ob was fehlt
- modernes verfahren mit recht hoher Genauigkeit → Microdel

#### 1.6. Turn turn turn.

- gonosomal natürlich
- Ulrich Turner
- tiefer Haaransatz
- kleinwuchs
- infantilismus
- nur 50% haben nur ein X wie man sich das vorstellt ohne Y
- oft Mosaik → sehr variable Ausprägung
- XXX zu 5%
- zum ausschalten braucht man das X-deaktivierungs-Zentrum - wenn das nicht da ist klappt das über Barr-Ausschalten nichts
- Deaktivierungszentrum = Xist

(früher nach Hause gegangen)