

INHALTSVERZEICHNIS

1. Zerres VI	1
1.1. Gesichtsfeldeinschränkungen	1
1.2. Gehörlosigkeit	1
1.3. Usher-Syndrom	1
1.4. Magic Marker	1
1.5. Mosaik	1
1.6. Becker	1
1.7. Fragiles X Syndrom	1
1.8. incontinentia pigmenti	2
1.9. testikuläre Feminisierung	2

1. ZERRES VI

1.1. Gesichtsfeldeinschränkungen.

- Ballspiele nicht möglich, Ball kann nicht verfolgt werden
- Bewegung im Gedränge schwierig
- 20° sind noch halbwegs okay
- mit 5° deutliche Einschränkung

1.2. Gehörlosigkeit.

- Schrift & Lesen lernen deutlich schwieriger, der Wortschatz lässt sich ja durchs Sprechen direkt weitenutzen → so muß alles völlig neu gelernt werden
- iPhone4 sehr beliebt wegen der Videofunktion für das Gespräch
- über Computer können Dolmatcherservices in Anspruch genommen werden
- nur 10% der Gehörlosen haben gehörlose Kinder → riesen Vorteil der Gebärdensprache die von klein auf gelernt ist
- andere Gebärdensprachen sind sogar wie nicht zu verstehen, analog zu Lautsprachen
- besonders abstrakte Begriffe wie Kunst sind nicht zu verstehen

- amerikanische ESL oder so ein wenig wie Englisch zur Verständigung geeignet
 - Implantationen schwieriges Thema: Gebärdensprache ist eigentlich eine extrem natürliche Verständigungsmöglichkeit
 - Ärzte: Dolmäter bestellen - Krankenkasse bezahlt
- #### 1.3. Usher-Syndrom.
- Gehörlosigkeit bei Typ 1 von Geburt an
 - Typ 2 und 3 weniger stark, dennoch mindestens Hochgradigste Schwerhörigkeit
 - Seheinschränkungen schreiten immerwährend fort
 - weiß ist beim Sehen ein Problem, also auch der Arztkittel
 - Verwandtenehen häufig der Grund

1.4. Magic Marker.

- früher Southern-blot mit radioaktiven Markern
- Prinzip: Markierung vor Restriktion und man kann sehen in wie große Stücke das geschnitten wird

1.5. Mosaik.

- = Lyon-Hypothese
- Mary Lyon hat das entdeckt
- Duchenne-Trägerinnen haben mitunter eine leichte Einschränkung
- Inaktivierung = imprinting

1.6. Becker.

- weniger schlimm als Duchenne
- Dystrophin ist defekt
- noch erwachsenes Stehen möglich
- Dystrophin: Stop-Codon durch Leserasterverschiebung = Framshift

1.7. Fragiles X Syndrom.

- Buben mehr beeinträchtigt
- Gesichtsvergrößerung
- etwas geistig behindert
- Hyperaktivität typisch

- X-Chromosom hat ein paar etwas brüchige Stellen, es fehlt also ein Stück vom X
- Mütter tragen oft prä-mutationen = Vorläufer von wahrscheinlicheren Neumutationen
- über Repeatsmessung kann man das nachweisen
- immer stärker werden über Generationen: Antizipation

1.8. **incontinentia pigmenti.**

- X-Dominant
- ungleichmäßig pigmentiert

1.9. **testikuläre Feminisierung.**

- Androgenrezeptor-Defekt
- Körper und Identität weiblich
- Hoden vorhanden - wegen Entartungsrisiko entfernungspflichtig
- X-Y-Karyogramm, eigentlich ein Kerl also