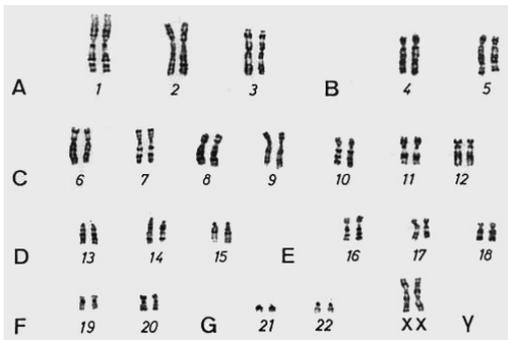


2.2.1 Karyogrammanalyse

Die Karyogrammanalyse wird standardmäßig mit den **Lymphozyten** des Blutes durchgeführt. Bei der pränatalen Diagnostik werden hierfür Amnionzellen verwendet. Eine Analyse ist aber auch mit Knochenmarkszellen und Bindegewebszellen möglich.

Zur Durchführung: Chromosomen kann man untersuchen, wenn man sie in der Metaphase der Mitose arretiert. Hier liegen die Chromosomen maximal kondensiert vor und man kann sie somit gut beurteilen. Zum Arretieren (= Stoppen) benutzt man das Pflanzengift **Colchizin**. Dieses lagert sich den Tubulinen an, die so nicht mehr zu Mikrotubuli polymerisieren können. Ohne Mikrotubuli kann jedoch der Spindelapparat nicht ausgebildet werden, und die Trennung der Schwesterchromatiden unterbleibt (s. Mikrotubuli 1.3.1, S.8).



Hier ist ein normaler weiblicher Karyotyp (46, XX) zu sehen. Es gibt insgesamt regelrecht 44 Autosomen und 2 Gonosomen.

Abb. 36: Normaler Karyotyp

Übrigens...

Man unterteilt die Chromosomen in sieben Hauptgruppen mit den Buchstaben A bis G. Das X-Chromosom gehört zur C-Gruppe, das Y-Chromosom zur G-Gruppe.

2.2.2 Chromosomenaberrationen

Man unterscheidet numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen. Da diese Störungen immer wieder gerne geprüft werden, lohnt sich auch hier der Lernaufwand.

Übrigens...

Mit Hilfe einer Karyogrammanalyse lassen sich **einige** (nicht alle...) Chromosomenaberrationen feststellen.

Numerische Chromosomenaberrationen

Unter einer numerischen Aberration versteht man eine Fehlverteilung von Chromosomen. Eine **Monosomie** bedeutet, dass ein Chromosom nur einmal vorhanden ist, bei einer **Trisomie** ist es dagegen ein Mal zuviel, also dreimal, vorhanden.

Solch eine Abweichung vom normalen (= euploiden) Chromosomensatz kann durch Non-Disjunction bei den mitotischen Teilungen während der Keimzellbildung von Mann und Frau auftreten.

Übrigens...

Für die gonosomalen Chromosomen gibt es einige Unterschiede (s. Non-Disjunction 1.7.3, S.27).

Das ist aber nicht der einzige kritische Zeitpunkt: auch während der Furchungsteilungen der Zygote können Störungen auftreten, wodurch ein **Mosaik-Organismus** entstehen kann. Unter einem Mosaik versteht man hier die Anwesenheit von Zellen, die sich durch ihre Chromosomenzahl unterscheiden. Von diesen numerischen Aberrationen sind also nicht alle Zellen des Körpers betroffen, sondern nur die Nachkommen der Zellen, in denen bei den Furchungsteilungen eine Fehlverteilung stattgefunden hat.

Folgende Tabelle listet die wichtigsten numerischen Aberrationen auf. Die klinischen Aspekte sind nicht prüfungsrelevant und deshalb auch nicht mit aufgeführt.