

2.4 Humangenetik

Def.: **Mutation** = durch einen Verursacher hervorgerufene oder spontane Veränderung im Erbgut, die an die Nachkommen weiter gegeben wird.

Mutationen können einzelne Gene betreffen, dann können sie dominant oder rezessiv sein (s. 2.4.3 Lernzirkel: Humangenetik); oder sie betreffen den ganzen Chromosomensatz → Genommutation

2.4.1 autosomale Genommutationen

Bsp.: Trisomie 21 (früher: Mongolismus, heute: DOWN-Syndrom)

- **freie Trisomie**: Durch **Nondisjunktion-Ereignisse** (Nicht-Trennung) von Chromosomenpaaren in der **1. Reifeteilung** (Reduktionsteilung) oder von Schwester-Chromatiden in der **2. Reifeteilung** (Äquationsteilung) kommt es zu Zygoten, die Chromosomen in dreifacher (trisom) oder nur in einfacher (monosom) Ausfertigung besitzen. (s. AB)

Monosomien sind letal. Trisomien führen durch eine Störung der Genbalance zu Behinderungen.

Weitere Beispiele: nur noch Trisomie 13 und Trisomie 18 (schwerste Missbildungen, Lebenserwartungen wenige Monate)

2.4.2 Gonosomale Genommutationen

s.a. AB!

- **Turner-Syndrom (Karyotyp: 45, X0)**
einzige lebensfähige Monosomie

Symptome:

- kleinwüchsig
- kurzer Hals
- unfruchtbar (stark zurückgebildete Gonaden)
- „normal“ intelligent

- **Klinefelter-Syndrom (Karyotyp: 47, XXY)**

Symptome:

- sehr groß
- meist unfruchtbar, da Hoden unterentwickelt sind
- Fettverteilungsstörung → weiblicher Körperbau
- Wenig verminderte Intelligenz
- Psychisch labil
(kleine Genitalien, weibliche Körperformen → Psyche?)

- **Diplo-Y-Männer (Karyotyp: 47, XYY)**

Symptome:

- sehr groß
- Wenig verminderte Intelligenz
- Aggressiv?
 - ➔ Studie 1968: 7 von 196 ♂ in Anstalt für geistesgestörte Kriminelle mit XYY (Methodisch schlechte Arbeit)
 - ➔ Nachfolgestudie: Kein Zusammenhang Aggressivität ↔ XYY
 - ➔ Experiment mit Ratten:
Diplo Y → mehr Testosteron → Aggressivität