

■ Das Triple X-Syndrom

Das Triple X-Syndrom oder Trisomie 23X gehört zu den Genommutationen. Es tritt mit einer Häufigkeit von 1:1.000 bis 1:800 bei weiblichen Personen auf. Es wird vermutet, dass die Zahl der betroffenen Frauen deutlich höher ist, da rund 60-70 Prozent aller Fälle beinahe symptomlos verlaufen und das Syndrom daher häufig nicht diagnostiziert wird. Etwa bei 0,1 Prozent aller Schwangerschaften wird der entsprechende Chromosomensatz beim ungeborenen Kind festgestellt. Die Wahrscheinlichkeit für eine Fehlgeburt erhöht sich aufgrund dieser Genommutation nicht. Frauen mit Triple X-Syndrom sind eher großwüchsig. Teilweise findet eine nicht ausreichende Hormon-Produktion durch die Eierstöcke statt, was zu einer vorzeitigen Pubertät, eingeschränkter Fruchtbarkeit und ein verfrühtes Klimakterium resultiert. In etwa 70 Prozent der Fälle bestehen Lernbehinderungen (u.a. im Bereich der Lautsprache) und die Feinmotorik kann eingeschränkt sein. In älteren Fällen wird das Auftreten von psychischen Erkrankungen beobachtet.

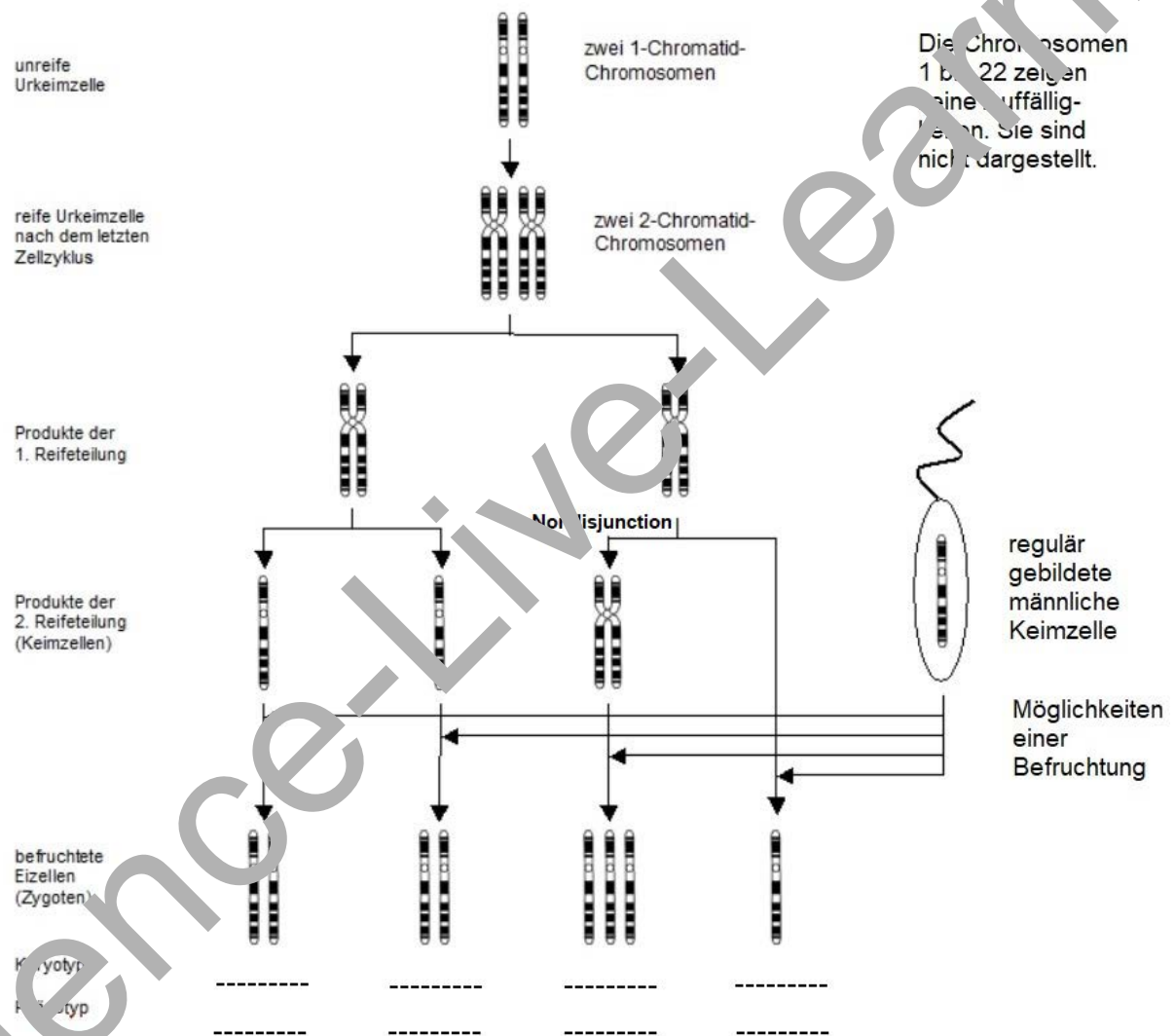


Abb. 1: Nondisjunktion von Chromosom 23 während der 2. Reifeteilung der Meiose bei Frauen

Aufgaben

1. Erklären Sie die folgenden Fachbegriffe: Mutation, numerische Mutation, strukturelle Mutation, Genmutation, Meiose, Mitose, Reifeteilung I, Reifeteilung II, Nondisjunktion!
2. Leiten Sie aus Material 1 wesentliche Symptome des Triple X-Syndroms ab! Ordnen Sie die Symptome unter übergeordneten Aspekten!
3. Erläutern Sie, warum die Zahl der Chromosomen über die Generationen konstant bleibt!
4. Erklären Sie anhand von Abbildung 1 die cytogenetische Ursache des Triple X-Syndroms! Leiten Sie die Folgen für die Nachkommen einer Triple X-Frau sowie die Karyotypen der Nachkommen ab! Ergänzen Sie die Angaben in Abbildung 1!
5. Frauen mit Triple X-Syndrom haben häufig Kinder, die cytogenetisch unauffällig sind. Begründen Sie!