

Krankheitsbilder bei gonosomalen Aberrationen

Typ	Syndrom und Entdeckung	Häufigkeit	Symptome
X0 ♀	<p>ULLRICH-TURNER-Syndrom bzw. TURNER-Syndrom</p> <ul style="list-style-type: none"> • H. H. TURNER / Oklahoma-City (1938) • N. A. SERESEVSKI / Moskau (1926) 	1 : 25000 bis 1 : 30000 der weiblichen Bevölkerung	Minderwuchs, primäre Amenorrhoe, rudimentäre Ovarien, Nackenflügelfell (<i>Pterygium colli</i>), Schildthorax mit weit auseinanderstehenden pigmentarmen Mamillen, hypoplastische Nägel, Pigmanträvi und weitere fakultative Anomalien; oft unterdurchschnittliche schulische Leistungen
XXY ♂	<p>KLINEFELTER-Syndrom</p> <ul style="list-style-type: none"> • H. F. KLINEFELTER (amerikanischer Arzt) • XXY wurde auch bei Mäusen, Katzen, Schafen und Schweinen gefunden • Befunde auch als XXXY, XXXXY oder XXYY vorkommend 	1 bis 2 auf 700 männliche Individuen	Gynäkomastie, Azoospermie, erhöhte Gonadotropinausscheidung; oft eunuchoider Hochwuchs, weiblich gerundete Hüften, spärlicher Bartwuchs, Fettverteilungsstörungen, wenig pigmentiertes Skrotum, kurzer Penis, Verhaltensstörungen, leichte Debilität; vor der Pubertät kaum klinische Symptome
XYY ♂	<p>YY-Syndrom, auch „Supermänner“</p> <ul style="list-style-type: none"> • erstmals 1961 von SANDBERG u. a. beschrieben • überzählige Y-Chromosomen werden manchmal auch als „Mörderchromosomen“ bezeichnet 	Gesamthäufigkeit geschätzt auf 1 : 800, etwa 200 Träger im Schrifttum bekannt	größer, aber weniger intelligent als normale Männer, starke Akneanfälligkeit, Auswirkungen im Sozialverhalten, wie Aggressivität, Drang zu Gewalttaten (oft schon im Kindesalter), bizarres Sexualleben; Intelligenzniveau z.T. im Grenzbereich zur Schwachbegabung
XXX ♀	<p>Triple-X-Syndrom</p> <ul style="list-style-type: none"> • wurde als eigenständiges Syndrom erst durch zytogenetische Forschung erkannt • Befunde selten auch XXXX und XXXXX mit zunehmender Debilität 	1,2 : 1000 in der Gesamtbevölkerung, 4,7 : 1000 in Pflegeanstalten, zum Teil unerkannt	Über 70 % der betroffenen Frauen sind debil (IQ von 55 bis 75); klinisch relativ unauffällig, teilweise beobachtet wurden sekundäre Amenorrhoe, Mikrozephalie, Hypertelorismus, Ohrmuscheldeformierungen, Epikanthus und Organbildungsfehler von Herz, Nieren u. Harnwegen; etwa die Hälfte der betroffenen Frauen ist normal fertil