

---

# Chromosomale Aberrationen und Psyche

W. ZÜBLIN, Bern

Chefarzt des Kinderpsychiatrischen Dienstes  
des Kantons Bern



---

BASEL (Schweiz)

S. KARGER

NEW YORK

# Inhaltsverzeichnis

Einleitung . . . . .	1
Die chromosomalen Aberrationen . . . . .	1
Psychiatrische Untersuchungen bei Patienten mit chromosomalen Aberrationen . . . . .	3
Psychiatrische Fragestellungen . . . . .	3
Ziel der vorliegenden Arbeit. Angewandte Methode . . . . .	4
Autosomale Aberrationen . . . . .	7
Allgemeines . . . . .	7
Die einzelnen autosomalen Syndrome . . . . .	8
Aberrationen großer Chromosomen (Nr. 1—5) . . . . .	8
Aberrationen des Chromosoms Nr. 1 . . . . .	8
Aberrationen des Chromosoms Nr. 2 . . . . .	10
Aberrationen des Chromosoms Nr. 3 . . . . .	12
Aberrationen der B-Gruppe (Chromosomen Nr. 4 und 5) . . . . .	12
Aberrationen der C-Gruppe (Chromosomen Nr. 6—12) . . . . .	14
Aberrationen der D-Gruppe (Chromosomen Nr. 13—15) . . . . .	16
Aberrationen der Chromosomen Nr. 16 . . . . .	19
Aberrationen der E-Gruppe (Chromosomen Nr. 17—18) . . . . .	20
Aberrationen der F-Gruppe (Chromosomen Nr. 19—20) . . . . .	23
Aberrationen der G-Gruppe (Chromosomen 21 und 22 <sup>2</sup> ) . . . . .	24
Trisomien der G-Gruppe ohne Mongolismus . . . . .	31
Teilweise Trisomien von nicht bestimmbarern Chromosomen . . . . .	33
Aberrationen an verschiedenen Chromosomen beim gleichen Patienten . . . . .	34
Kombinationen zwischen Aberrationen von Geschlechtschromosomen und Autosomen . . . . .	35
Vollständige Polyploidien . . . . .	36
Typische Mißbildungen, die manchmal mit chromosomalen Aberrationen einhergehen . . . . .	37
Diskussion der psychiatrischen Befunde bei autosomalen Aberrationen . . . . .	38
Die Aberrationen der Sexualchromosomen . . . . .	40
Allgemeines über die Geschlechtschromosomen . . . . .	40
Aberrationen der Geschlechtschromosomen . . . . .	42
Die XO-Aberration (gonadale Dysgenese, Turner-Syndrom) . . . . .	43
Häufigkeit . . . . .	46
Intelligenz . . . . .	47
Andere psychische Eigenschaften . . . . .	51
Hormontherapie . . . . .	56
Diskussion der psychischen Störungen . . . . .	60

Das Tripel-X-Syndrom («superfemale», «metafemale» [995]) und verwandte Aberrationen . . . . .	61
Gonosomensätze mit mehr als drei X-Chromosomen . . . . .	63
Tripel-X- und Quadripel-X-Mosaik . . . . .	63
XO/XY und ähnliche Mosaik . . . . .	64
Therapeutische Maßnahmen bei Pseudo-Hermaphroditen und Hermaphroditen . . . . .	67
Anomalien des Y-Chromosoms . . . . .	68
Größenveränderungen . . . . .	68
Überzählige Y-Chromosomen (XYY, XYYY), YY-Syndrom . . . . .	69
XX/XY-Chimären . . . . .	72
Das Klinefelter-Syndrom . . . . .	72
Die psychiatrischen Befunde . . . . .	77
Klinefelter-Varianten . . . . .	88
Das Klinefelter-Syndrom mit mehr als zwei X-Chromosomen («Super-Klinefelter») . . . . .	88
Mosaik-Klinefelter-Patienten . . . . .	90
Die Therapie der psychischen Störungen des Klinefelter-Syndroms . . . . .	94
Diskussion der psychischen Störungen . . . . .	97
Vergleich der psychiatrischen Befunde bei den verschiedenen Aberrationen . . . . .	98
Zusammenfassung . . . . .	105
Summary . . . . .	106
Literatur . . . . .	108