

men-Anomalien — Triplo-X, XXY, XYY — bei Abortus nicht erhöht zu sein. Da diese Aberrationen außerdem bei Lebendgeborenen durchaus tolerabel erscheinen, ist zu vermuten, daß auch die Conceptus mit diesen Chromosomenfehlern in ihrer Entwicklungsfähigkeit wenig beeinträchtigt sind. Die Ursache für die relative Harmlosigkeit der X-Polysomien ist im Phänomen der Heterochromatisierung³⁾ zu suchen. Denn alle X-Chromosomen eines Zellkerns sind heterochromatisiert, mit der Ausnahme eines euchromatisch bleibenden X.

Damit wird eine weitgehende genetische Inaktivierung dieser heterochromatischen X-Chromosomen bewirkt, wodurch wiederum das genetische Ungleichgewicht der X-Polysomien weitgehend abgefangen werden kann. Auch der distale Teil des langen Arms des Y-Chromosoms ist heterochromatisiert, der verbleibende euchromatische Teil relativ klein und außerdem wahrscheinlich relativ informationsarm.

Autosomale Trisomien führen zu schwerwiegenden Störungen in der Frühentwicklung mit nachfolgendem Abort, mit Ausnahme einiger weniger Trisomien, die eine Entwicklung bis zur Geburtsreife und darüber hinaus erlauben. Es handelt sich hierbei hauptsächlich um die Trisomien 13, 18 und 21. Durch autoradiographische Untersuchungen ist bekannt, daß die Chromosomen 13 und 18 ebenfalls über große Abschnitte hin heterochromatisiert sind. Die kleineren G-Chromosomen waren einer autoradiographischen Analyse schwer zugänglich. Doch die Q- und G-Techniken erzeugen auf ihnen Bänder, die vermuten lassen, daß das 21-Chromosom ebenfalls relativ viel Heterochromatin enthalten könnte. Offenbar gestatten nur sol-

che autosomalen Trisomien eine Entwicklung bis in die peri- und postnatale Periode hinein, deren Chromosomen relativ klein sind und/oder deren Euchromatingehalt relativ gering ist.

Beide Annahmen genügen jedoch noch nicht zur Erklärung der Letalität von bestimmten Chromosomenaberrationen. So gehört etwa die F-Trisomie nach allen bisherigen Erfahrungen zu den absolut letalen Aberrationen, obwohl die F-Chromosomen relativ klein sind und ein Chromosomenpaar teilweise heterochromatisiert scheint. Möglicherweise lagern auf den F-Chromosomen Erbinformationen, die auf einem sehr frühen Entwicklungsstadium benötigt werden, so daß ein durch die F-Trisomie entstehendes genetisches Ungleichgewicht zur frühzeitigen Eliminierung des Conceptus ohne klinische Symptome führt.

Das Ausmaß einer chromosomal bedingten Entwicklungsstörung und ihre Konsequenzen für den Schwangerschaftsverlauf ist demnach abhängig vom Ungleichgewicht der genetischen Information, bezogen auf den Euchromatingehalt der fehlerhaften Chromosomen, vom Zeitpunkt, zu dem diese Gene für die Weiterentwicklung benötigt werden, und von der Relevanz, die diesen Genen in der Gesamtkonzeption des sich bildenden Organismus zukommt.

Literatur

Benirschke, K., und Driscoll, S. G.: Abortion, in *The pathology of the human placenta*, Springer Verlag 1967 — Carr, D. H.: Chromosome abnormalities and spontaneous abortions, in *Human population cytogenetics* (Ed. P. Jacobs) Edinburgh 1970. — Geneva Conference: Standardization of procedures for chromosome studies in abortion; *Bull. Wld. Hlth. Org.* 34 (1966), 765 — Philippe, E., und Boué, J. G.: *Placenta et aberrations chromosomiques spontanées*; *Presse med.* 78 (1970), 641 — Wiczorek, V.: Chromosomen-Anomalien als Ursache von Fehlgeburten; Das wissenschaftliche Taschenbuch, Goldmann-Verlag 1971

6 Frankfurt am Main
Paul-Ehrlich-Straße 41—43

Diagnostik

Karzinoid im Gastrointestinaltrakt findet man am häufigsten an der Appendix. Maligne Ausbreitung ist bei dieser Lokalisation selten, da die frühe Symptomatik einer Appendizitis meist zur rechtzeitigen operativen Beseitigung des erkrankten Organs führt. Die Prognose ist daher, trotz maligner Potenz, bei diesem langsam wachsenden Tumor sehr günstig. Unter 4832 Appendektomien, innerhalb von 16 Jahren, wurde zwölfmal ein Karzinoid der Appendix histologisch diagnostiziert; das entspricht einer Häufigkeit von 0,25 Prozent. In anderen Berichten über größere Serien variiert die Häufigkeit zwischen 0,1 und 0,9 Prozent. Etwa drei Prozent der Karzinoide metastasieren in die Umgebung. (Meisner, H.: *Münch. med. Wschr.* 115 [1973], 362—365) he

Tödliche Unfälle von Kindern haben sich innerhalb der letzten 15 Jahre mehr als verdoppelt. Nicht immer entsprachen die getroffenen Erste-Hilfe-Maßnahmen den Forderungen nach optimaler Behandlung. Eine Analyse von 107 Fällen letal verlaufener Verletzungen von Kindern aus den Jahren 1958 bis 1972 ergab, daß bei 76,6 Prozent der Schwerverletzten bei Klinikaufnahme keine Infusion angelegt worden war. Von vier Kindern mit schwerer Dyspnoe waren nur zwei intubiert worden. Auch Komplikationen durch unkontrolliertes Infundieren wurden festgestellt. Die Verletzungen gingen zu 76,4 Prozent auf Verkehrsunfälle und zu elf Prozent auf häusliche Unfälle zurück. 12,6 Prozent der Kinder starben an den Folgen von Sport- und Spielunfällen, an Verbrennungen oder an Tetanus. Über 67 Prozent der Betroffenen waren Knaben. Schädel-Hirn-Traumen standen mit fast 62 Prozent an der Spitze der Todesursachen. (Höpner, F., Bolkenius, M., Braun, W.: *Münch. med. Wschr.* 115 [1973], 386—389) he

3) Stark spiralisierte und kondensierte Chromosomen beziehungsweise Chromosomenabschnitte werden heterochromatisch genannt. Sie sind im Interphasekern als Chromatinpartikel erkennbar.