

## Geschlechtsbestimmung Gonosomenanomalien / Sexchromatin

### Indikationen

#### *Gonosomenanomalien*

- Abklärung bei klinischem Verdacht auf Klinefelter- und Turner-Syndrom sowie Wachstumsstörungen.
- Unklare Geschlechtszugehörigkeit und Geschlechtsumwandlung.
- Unklare Konstellation der Geschlechtshormone / Gonadotropine.

#### *Sexchromatin-Bestimmung*

- Von Hochleistungs-Sportlern/innen benötigte Bestimmung der Geschlechtszugehörigkeit.

### Interpretation

#### *Gonosomenanomalien*

Komplette Analysen der Chromosomen auf strukturelle und numerische Veränderung. Die früher häufig angewandte Bestimmung des Sexchromatins wird aufgrund neuester Erkenntnisse in der klinischen Diagnostik nicht mehr empfohlen. Chromosomenmosaik und gonosomale Strukturaberrationen können mit der Bestimmung des Sexchromatins nicht ausreichend diagnostiziert werden.

#### *Sexchromatin-Bestimmung*

Kerngeschlechtsdiagnostik.

### Methode

#### *Gonosomenanomalien*

Chromosomenanalyse aus Blut.

#### *Sexchromatin-Bestimmung*

Kerngeschlechtsbestimmung in Interphasezellen der Mundschleimhaut.

### Probengewinnung

#### *Gonosomenanomalien*

2 x 7 ml Blut,  
Natrium-Heparin-Tube, grün.

#### *Sexchromatin-Bestimmung*

Abstrich von Mundschleimhaut-Epithel,  
30 Minuten in Methanol 96% fixieren.

### Information

M. Ackermann, dipl. Biologin, Abteilungsleiterin Genetik  
Dr. pharm. A. L. Hugentobler, Stv. Abteilungsleiterin Genetik

Literatur auf Anfrage