

1. U V O D

Humana genetika je naučna disciplina koja proučava nasljeđivanje i promjenljivost osobina kod čovjeka. Svijest o uticaju genetičkih činilaca na nastanak bolesti čovjeka u stalnom je porastu, pa je tako područje humane genetike postalo jedno od najistaknutijih grana medicine. Rezultati rada iz humane genetike s citogenetikom, proučavanjem humanih hromozoma, te brojnih hromozomskih abnormalnosti (aberracija) s posljedicama na fenotip čovjeka otvorili su nove vidike i mogućnosti u medicini i defektologiji.

Poseban doprinos daje klinička genetika koja se sastoji od praktične primjene naučnih dostignuća u postavljanju dijagnoze, liječenju i prevenciji genetičkih bolesti, usmjeravajući istraživanja na pojedinca i njegovu porodicu.

Klinefelterov sindrom je hromozomopatija čiji je uzrok numerička hromozomska aberracija, dizomija X hromozoma muškarca (trizomija polnih hromozoma).

Trizomija polnih hromozoma nastaje kao posljedica nedijeljenja X hromozoma tokom razvoja embriona. Ova anomalija zaslužuje posebnu pažnju s obzirom na svoju učestalost; registruje se po jedan slučaj na 1000 živorođene muške djece.

U drugoj polovini XX vijeka, vršena su brojna istraživanja vezana za dati sindrom, s obzirom na njegovu učestalost. Savremenim citogenetičkim metodama, ova hromozomska abnormalnost se može na vrijeme dijagnostikovati i u skladu s tim se mogu preduzeti izvjesne mjere kako bi se većina simptoma uspješno sanirala.

Da bi se bolje razumjela data tematika, u ovom diplomskom radu dat je osvrt na građu i funkciju hromozoma, s naglaskom na hromozome čovjeka, zatim na ćelijski ciklus, kao i na strukturne i numeričke hromozomske aberracije.

Što se tiče samog Klinefelterovog sindroma, opisana je njegova istorija, uzroci, dijagnoza i terapija, zatim je na električnom mikroskopu urađen snimak kariotipa 47,XXY, a određena je i učestalost ovog sindroma za naše podneblje.