

## 1.UVOD

Turnerov i Klinefelterov sindrom predstavljaju dvije najčešće hromozomske abnormalnosti kojima se susreću ljekari primarne zdravstvene zaštite. Turnerov sindrom često se ne prepoznaje sve do adolescencije, a mnogi muškarci s Klinefelterovim sindromom nikada ne dijagnosticiraju. Iako je svaki sindrom uzrokovan abnormalnim brojem hromozoma ili aneuploidije, onise razlikuju po teškoćama u učenju i predispozicija prema autoimunih bolestima, endokrinološkim poremećajimai nastanku tumora. Optimalno zdravlje zahtijeva temeljno znanje o jedinstvenim zdravstvenim rizicima, psihosocijalne potrebe, funkcionalne sposobnosti, i fenotipske varijacije povezane sa svakim hromozomskim stanjem.

Klinefelterov sindrom je hromozomopatija čiji je uzrok numerička hromozomska aberacija, 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.

Turnerov sindrom je nasledna bolest koja nastaje kao posljedica urođene agenezije jajnika, uzrokovana nedostatkom jednog X hromozoma (monozomija) u nekim ili svim ćelijama kod osoba ženskog pola koja koči seksualni razvoj i obično uzrokuje neplodnost (sterilnost).

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

Jedan od najvažnijih osobina živih bića jeste sposobnost razmnožavanja. To što su po mnogobrojnim osobinama potomci nalik svojim roditeljima, znači da te osobine nasleđuju i ispoljavaju iz generacije u generaciju.

Nauka koja se bavi izučavanjem zakonitosti nasleđivanja naziva se genetika (od latinske riječi *genesis*-porijeklo).

U Odjeljenju za medicinsku genetiku Kliničkog centra Banja Luka, koriste se metode prenatalne dijagnostike (Screening testovi, Kombinovani testovi ), kao rana amniocenteza – RAC, tj. dugotrajna ćelijska kultura – plodova voda. Moj rad je isključivo vezan za citogenetsku dijagnostiku. U svom diplomskom radu posvetila sam se isključivo za metodu postnatalne dijagnostike-periferna krv.

Pojam kariotip se razlikuje od pojma kariogram, koji opisuje hromozomsku sliku jedne ćelije, odnosno, ćelijske linije. Kariogram ne mora uvijek odgovarati kariotipu, kao što je to slučaj kod mozaičnih kariotipova.

Hromozomi su organele koji učestvuju u prenošenju genetičkih materijala i prenošenju naslednih osobina sa roditelja na potomstvo. Naime, svaki novonastali organizam sadrži jedinstvenu kombinaciju naslednih faktora koje je primio od svojih roditelja, a njegove osobine su rezultat interakcije između nasljednih činioca i uslova spoljašnje i unutrašnje sredine pod kojom se vrši razviće organizma.

Što se tiče samog Klinefelterovog i Turnerovog sindroma, opisana je njegova istorija, uzroci, dijagnoza i terapija, zatim je na električnom mikroskopu urađen snimak kariotipa 47,XXY- klinefelteri 45, X- Turner iodređena je učestalost ovog dva sindroma za naše podneblje.