

Demgegenüber sind beim **autosomal-rezessiven Erbgang** (■ Abb. 7.21) meist beide Elternteile mischerbig und tragen neben dem gesunden Gen (R) auch noch das krankmachende rezessive Gen (r). Dessen krankmachende Wirkung wird jedoch durch das gesunde dominante Gen überdeckt, so dass beide Elternteile gesund sind. Bei 25% der Nachkommen besteht dabei die Möglichkeit, sowohl von der Mutter als auch vom Vater das rezessive Gen zu erben, so dass es in diesem Fall auch zur Erkrankung kommt. Die Erkrankung tritt beim autosomal-rezessiven Erbgang also erst dann auf, wenn der Betroffene reinerbig für das jeweilige krankmachende Gen ist.

Abgesehen von der dominanten und rezessiven Wirkung einzelner Gene gibt es jedoch auch noch die Möglichkeit, dass beide Allele gleichwertig sind und **beide** Merkmale nebeneinander in Erscheinung treten. In diesem Fall bezeichnet man die Gene als **kodominant**. Diese Form der Genwirkung ist allerdings eher selten. Ein Beispiel hierfür sind die Blutgruppen A und B. Erbt ein Kind vom Vater das Blutgruppen-A-Allel und von der Mutter das B-Allel, so hat es die Blutgruppe AB (■ 20.2.3).

Beim **intermediären Erbgang** kommt das Merkmal dagegen nicht in reiner Ausprägung vor, sondern als Mischung. Bei entsprechenden Erbkrankheiten ist das Individuum dann nur leicht oder erst im höheren Lebensalter von der Erkrankung betroffen.

## Geschlechtschromosomen-gebundene Erbgänge

Ein besonderes Bild ergibt sich bei der Vererbung von Merkmalen, deren Gene auf dem X-Chromosom lokalisiert sind. Das X-Chromosom enthält zahlreiche Gene, die sowohl rezessiv als auch dominant vererbt werden können. Als Beispiel für den wichtigeren X-chromosomal-rezessiven Erbgang dient die klassische **Bluterkrankheit (Hämophilie A)** (■ 20.7.3).

Hier spielt die Rezessivität des kranken Gens ( $X'$  – im Folgenden mit ' gekennzeichnet) nur beim weiblichen Geschlecht eine Rolle. Hat eine Frau das kranke Gen auf dem Chromosom  $X'$ , so kann ein weiteres gesundes Gen auf dem zweiten X-Chromosom die krankmachenden Eigenschaften von  $X'$  überdecken. So ist diese Frau zwar klinisch gesund, jedoch mischerbig für das Bluter-Gen ( $XX'$ ) und damit eine Überträgerin (**Konduktorin**) für die

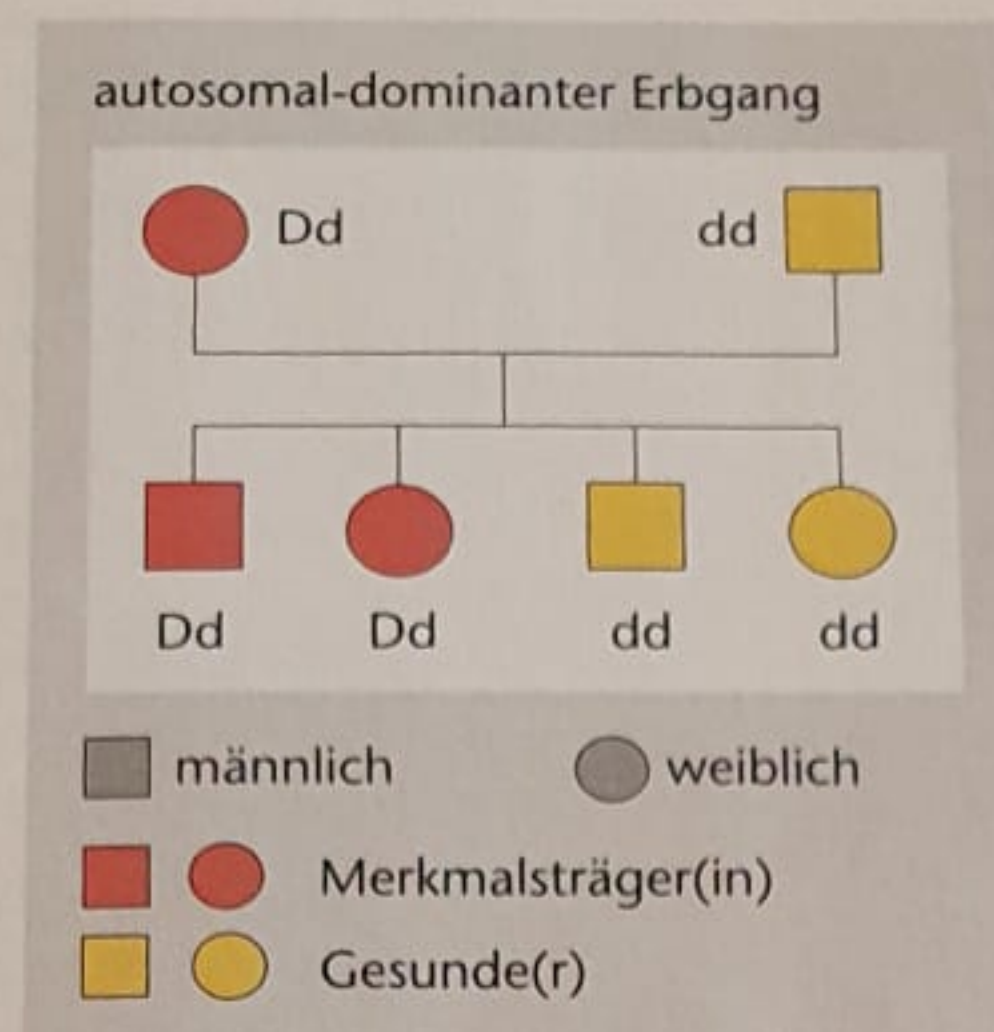


Abb. 7.20: Beim autosomal-dominanten Erbgang vererbt meist ein erkrankter (mischerbiger) Elternteil das krankmachende dominante Gen. Bei der Paarung mit einem reinerbigen gesunden Partner (dd) erbt die nächste Generation mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% das krankmachende Gen (D). [A400–190]

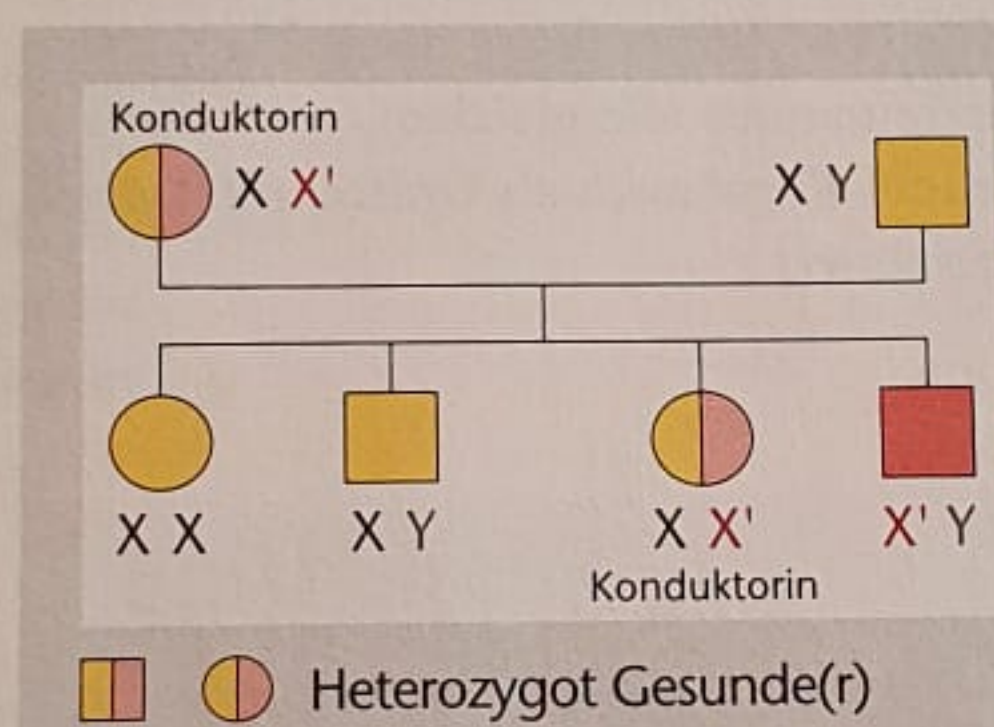


Abb. 7.22: X-chromosomal-rezessiver Erbgang bei einer mischerbig gesunden Frau und einem gesunden Mann. Die weiblichen Nachkommen einer Konduktorin und eines gesunden Partners sind gesund; das Risiko, selbst eine Konduktorin zu sein, beträgt 50%. Die Hälfte der Söhne sind erkrankt, falls sie das Gen  $X'$  (rot) von der Mutter geerbt haben. [A400–190]

Bluterkrankheit. Nur Frauen, die auf beiden X-Chromosomen das kranke Gen tragen, sind auch klinisch krank. Beim Mann hingegen, der nur ein X-Chromosom besitzt, führt ein krankes Gen in jedem Fall zur Ausprägung und damit zur Erkrankung. Eine Überdeckung der Erkrankung durch ein zweites gesundes X-Chromosom ist ja nicht möglich, da der Mann statt dessen ein Y-Chromosom besitzt.

Eine mischerbig gesunde Frau ( $XX'$ ; Konduktorin) gibt in einer Partnerschaft mit einem gesunden Mann das rezessive Gen ( $X'$ ) zu gleichen Teilen an ihre Töchter und an ihre Söhne weiter. Die Töchter sind klinisch gesund, da sie vom Vater ein gesundes Gen bekommen; haben sie jedoch das kranke Gen von der Mutter ge-

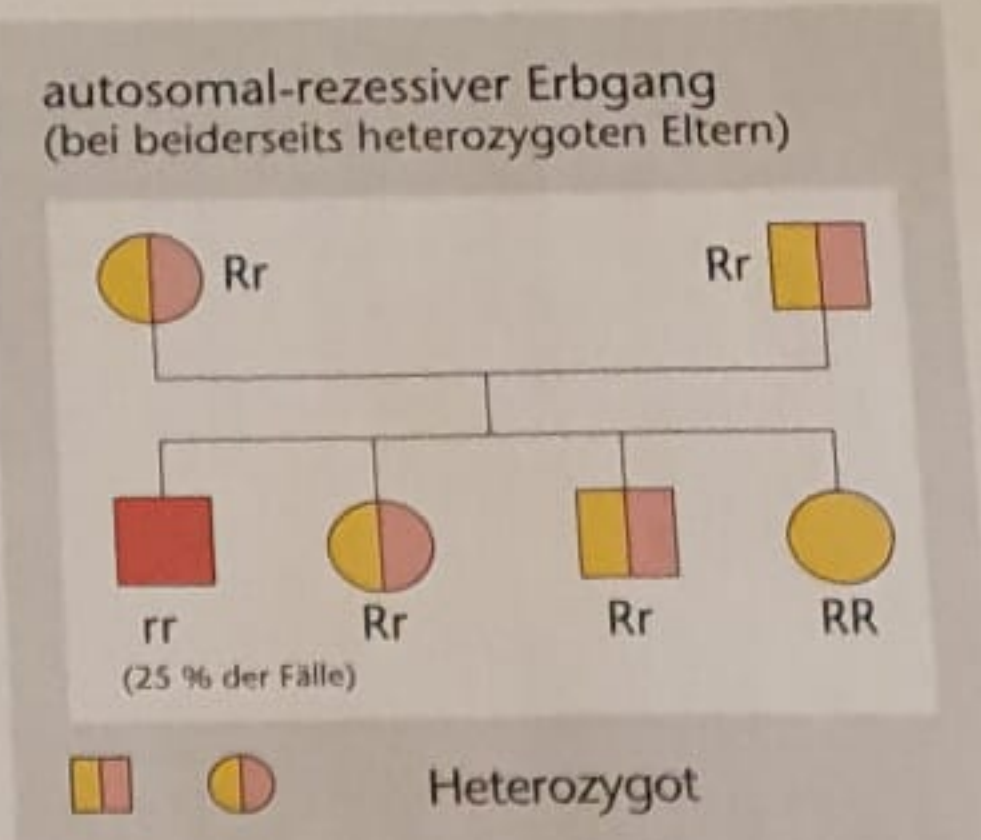


Abb. 7.21: Bei Erbkrankheiten mit autosomal-rezessivem Erbgang tragen meist beide Elternteile das krankmachende rezessive Gen (r), sind jedoch selbst gesund, da sie zusätzlich noch das gesunde Gen (R) besitzen. Bei 25% ihrer Nachkommen ist es möglich, dass sie von beiden Elternteilen das krankmachende Gen erben und damit selbst krank werden (rr). [A400–190]

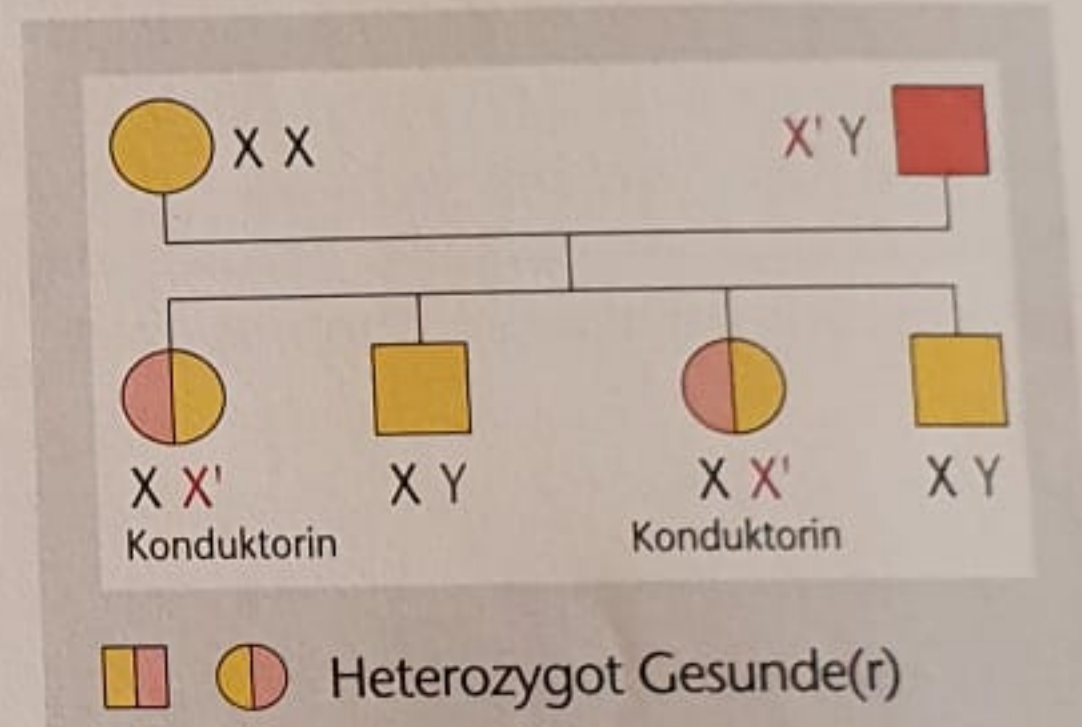


Abb. 7.23: X-chromosomal-rezessiver Erbgang bei einer gesunden Frau und einem kranken Mann. Aus der Nachkommenschaft einer gesunden Frau mit einem kranken Mann gehen nur gesunde Söhne hervor. Alle Töchter sind Konduktorinnen ( $XX'$ ). [A400–190]

erbt, sind sie selbst wiederum Überträgerinnen für die Bluterkrankheit. Die Söhne, die das kranke Gen ( $X'$ ) erhalten haben, sind klinisch krank (■ Abb. 7.22).

Aus der Verbindung eines Bluters ( $X'Y$ ) mit einer reinerbig gesunden Frau ( $XX$ ) entstehen in erster Generation gesunde Kinder, da der Vater das Bluter-Gen nur an die Töchter ( $XX'$ ) weitergibt und diese jeweils noch ein gesundes Gen von der Mutter bekommen. Die Töchter sind jedoch alle Konduktorinnen (■ Abb. 7.23).

## Numerische und strukturelle Chromosomenaberration

Die Chromosomen werden während der Meiose (■ 7.4.8), genauer gesagt während