

Autosomale Erbgänge

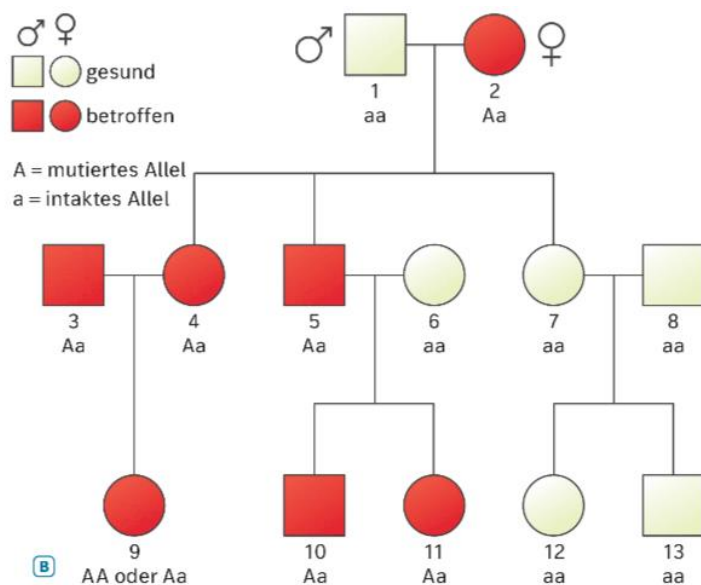
Viele Krankheiten treten familiär gehäuft auf und werden an die Nachkommen weitergegeben. Derartige Krankheiten beruhen oft auf Mutationen eines einzelnen Gens, sie werden monohybrid vererbt.

Personen oder Familien, die von einer Erbkrankheit betroffen sind, wenden sich oft an Humangenetiker. Diese nehmen zunächst die Familiengeschichte in Hinblick auf die Erkrankung über mehrere Generationen auf. Anschließend stellen sie diese als Stammbaum dar. In den Stammbäumen werden gesunde und erkrankte Familienmitglieder kenntlich gemacht. Nur wenn eine Regelmäßigkeit in der Vererbung, ein Vererbungsmodus, erkennbar ist, kann es sich um ein erblich bedingtes Leiden handeln.

Autosomal-dominanter Erbgang

Beim Menschen sind bis heute etwa 1000 autosomal-dominant vererbte Krankheiten bekannt. Bei Betroffenen führt bereits ein defektes Allel zur Erkrankung, auch wenn das entsprechende Allel auf dem homologen Chromosom intakt ist. Bei einem autosomal-dominanten Erbgang sind Betroffene meist heterozygot oder sehr viel seltener homozygot für das mutierte Allel. Dagegen sind gesunde Familienmitglieder immer homozygot für das intakte Allel.

Woran erkennt man einen autosomal-dominanten Erbgang?

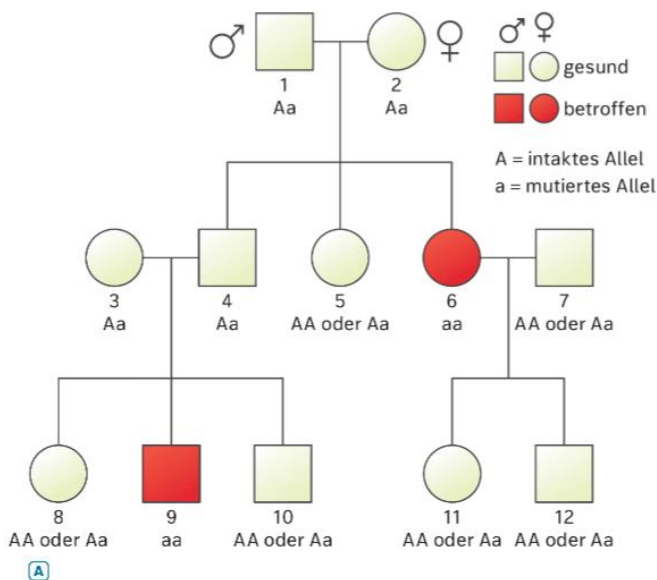


- Beide Geschlechter sind gleichermaßen betroffen
- Betroffene haben mindestens ein erkranktes Elternteil
- Betroffene sind entweder homozygot oder heterozygot, das heißt beide Allele oder nur ein Allel ist mutiert
- Betroffene findet man in jeder Generation

dominanter Erbgang

Autosomal-rezessiver Erbgang

Bei einem autosomal-rezessiven Erbgang sind Betroffene immer homozygot für das defekte Allel (aa). Sie haben jeweils ein mutiertes Allel von jedem Elternteil erhalten. Die Eltern sind entweder ebenfalls homozygot oder heterozygot für das mutierte Allel. So können phänotypisch gesunde Eltern als Überträger oder Konduktor das mutierte Allel an ihre Kinder weitergeben.



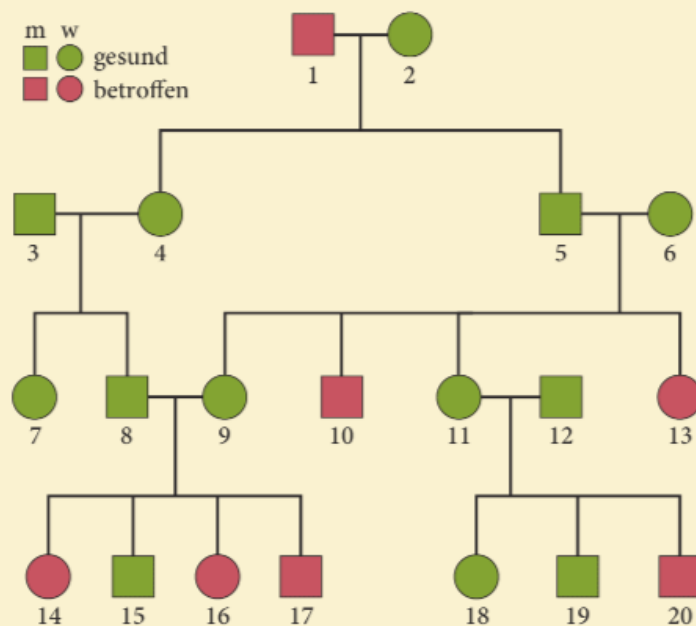
rezessiver Erbgang

Nach dem Ableiten des Vererbungsmodus können den einzelnen Familienmitgliedern Genotypen zugeordnet werden.

Vererbung an Nachkommen – Mit Kenntnis der Genotypen kann eine Vorhersage getroffen werden, mit welcher Wahrscheinlichkeit ein Paar ein gesundes oder ein erkranktes Kind bekommen würde. Bei der Berechnung der Wahrscheinlichkeiten hilft im Einzelfall ein Kombinationsquadrat. Sind beispielsweise beide Partner heterozygot für das defekte Allel der Mukoviszidose, so wäre ihr Kind mit einer Wahrscheinlichkeit von jeweils 25 Prozent krank beziehungsweise homozygot gesund, jedoch mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent ein gesunder heterozygoter Konduktor.

♂	A	a
	♀	
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Der folgende Stammbaum zeigt das Auftreten eines erblichen Defekts im Reparatursystem der DNA beim Menschen.



159.1 Familienstammbaum

- Leiten Sie aus dem Stammbaum 159.1 den Vererbungsmodus ab und geben Sie die möglichen Genotypen der Personen 1, 2, 4, 8, 15 und 17 an.
- Zeigen Sie anhand des Stammbaumes, weshalb es aus genetischer Sicht nicht ratsam ist, wenn verwandte Paare Kinder bekommen.

MATERIAL MIT AUFGABEN



Paar bei der humangenetischen Beratung

Bericht der Frau: „Ich habe stark überdehnbare Gelenke und sehr lange Finger. Mein Vater hatte das auch. Der war auch noch kurzsichtig. Als ich klein war, sagte ein Arzt einmal, ich hätte das Marfan-Syndrom. Meine Mutter und meine beiden Brüder sind gesund, ebenso die Eltern und die beiden Schwestern meiner Mutter. Mein Vater hat noch einen gesunden Bruder. Meine Großmutter väterlicherseits war wie ich betroffen und hatte noch einen Herzklappenfehler. Eine Schwester von ihr verstarb im Alter von zwei Jahren, ein Bruder im Krieg. Ein Bruder hatte auch die Krankheit, eine weitere Schwester war gesund.“

Bericht des Mannes: „Als ich bei meiner Frau das erste Mal bemerkte, wie sie ihre Fingergelenke überdehnen konnte, wurde ich an meine Mutter, meinen Großvater mütterlicherseits sowie an meine jüngeren Brüder erinnert. Die konnten das auch. Zudem waren alle kurzsichtig. Ich kann das nicht, übertrage die Krankheit aber bestimmt. Mein Vater und meine anderen Großeltern konnten ihre Gelenke auch nicht überdehnen. Über alle anderen Verwandten kann ich nichts sagen.“

- Fassen Sie die Symptome des Marfan-Syndroms zusammen. ●●●
- Stellen Sie die Krankheitsgeschichte der Familie als Stammbaum dar. ●●●
- Leiten Sie einen Vererbungsmodus und die Genotypen ab. ●●●
- Prüfen Sie, ob der Mann tatsächlich Überträger der Krankheit sein könnte. ●●●
- Ermitteln Sie die Wahrscheinlichkeit für das Paar, ein gesundes Kind zu bekommen. ●●●