

Gonosomale Erbgänge

X-chromosomal

dominant

rezessiv

X-chromosomal dominante Vererbung — Nur sehr wenige Erbgänge folgen einer X-chromosomal dominanten Vererbung. Frauen sind von diesen rein statistisch häufiger betroffen. Das liegt bei vielen X-chromosomal dominanten Erbkrankheiten allerdings auch daran, dass die betroffenen Jungen bereits im Mutterleib sterben.

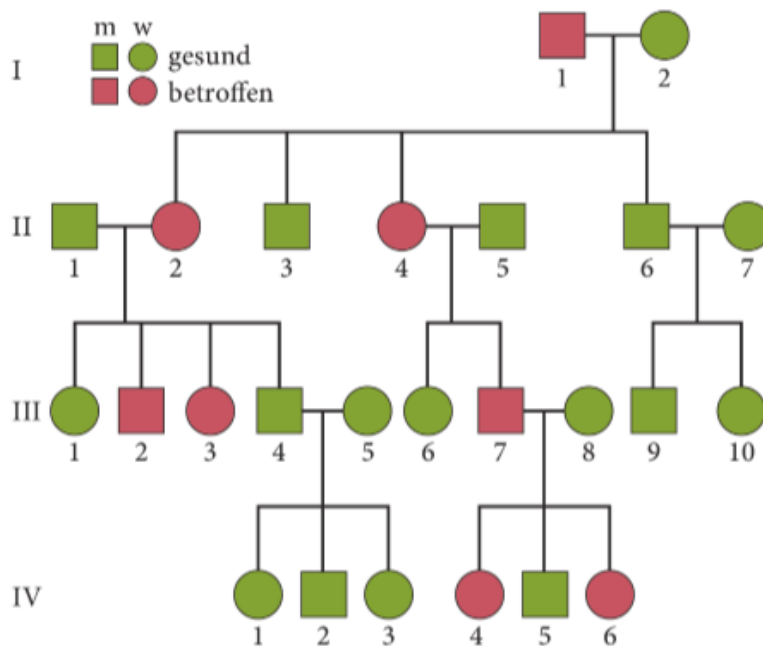
y-chromosomal

Y-chromosomale Vererbung — Die wenigen auf dem Y-Chromosom lokalisierten Gene sind für die Ausbildung des männlichen Geschlechts und die Spermienbildung verantwortlich. Defekte in diesen Genen beruhen auf Spontanmutationen und führen immer zur Unfruchtbarkeit. Ein monogener Y-chromosomaler Erbgang wurde bisher nicht beschrieben.

In sehr seltenen Fällen, wie etwa bei der angeborenen Rachitis, wird ein Merkmal X-chromosomal-dominant vererbt. Für diese Erbgang gelten folgende Merkmale:

- Frauen sind häufiger betroffen als Männer
- Alle Söhne betroffener Männer und gesunder Frauen sind merkmalsfrei, während bei allen Töchtern das Merkmal auftritt.

Beispiel:



154.2 X-chromosomale dominante Vererbung

Viel häufiger kommt X-chromosomal-rezessive Vererbung vor!

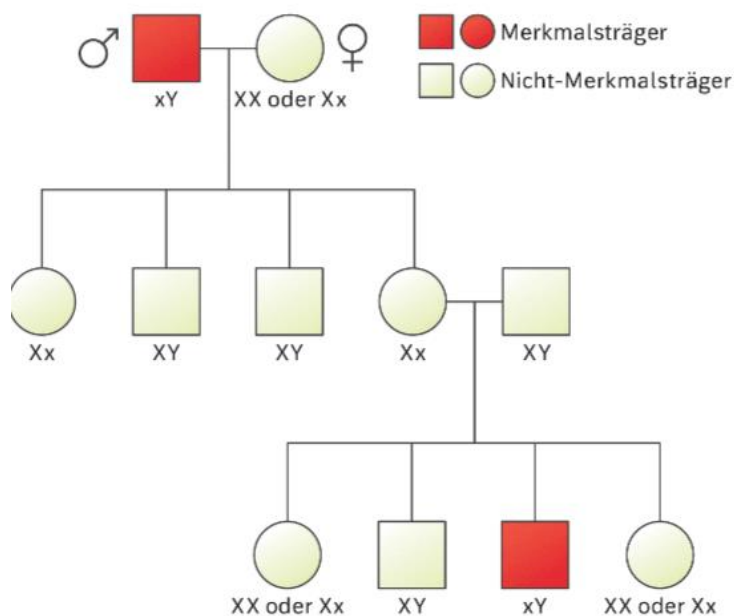
Für einen X-chromosomal-rezessiven Erbgang lassen sich folgende Kennzeichen ableiten:

- Betroffen sind fast ausschließlich Männer
- Betroffene haben normalerweise gesunde Eltern
- Ein betroffener Mann erbt das Allel immer von seiner Mutter
- Ein Betroffener hat mit einer homozygoten, gesunden Frau nur gesunde Nachkommen. Alle Töchter sind jedoch Konduktorinnen.

Beispiele: Hämophilie (Bluterkrankheit), Rot-Grün-Farblindheit

Bei der Hämophilie handelt es sich um eine Blutgerinnungsstörung. Davon waren in besonderem Maße die männlichen Nachkommen der europäischen Adelshäuser betroffen.

Die Hämophilie wird X-chromosomal vererbt. Weil Männer häufiger betroffen sind, ist eine X-chromosomal rezessive Vererbung anzunehmen. Heterozygote Frauen sind nicht bluterkrank, da durch das intakte Allel noch genügend Gerinnungsfaktor gebildet wird. Anders als bei Frauen kann bei Männern das defekte Allel nicht durch ein intaktes Allel kompensiert werden. Betroffene Männer erhalten das defekte Allel immer von ihrer Mutter. Dabei ist die Mutter meist heterozygot und damit Überträgerin, oder seltener homozygot und ebenfalls betroffen. Bei einem X-chromosomal dominanten Erbgang wären die Söhne betroffener Frauen immer ebenfalls betroffen.





Amelogenesis imperfecta

Bei der Amelogenesis imperfecta kommt es zu einer Störung der Zahnschmelzbildung. Die Zähne der Betroffenen sind dadurch gelblich bis graubraun verfärbt. Die Zähne sind besonders temperaturempfindlich und sind anfälliger gegenüber Befall mit Karies. Für die Krankheit sind verschiedene Erbgänge beschrieben worden.

- 1 Leiten Sie aus dem Familienstammbaum einen Vererbungsmodus der Amelogenesis imperfecta in dieser Familie ab. ☐
- 2 Bestimmen Sie möglichen Genotypen der einzelnen Familienmitglieder. ☐

