



**Humangenetik**

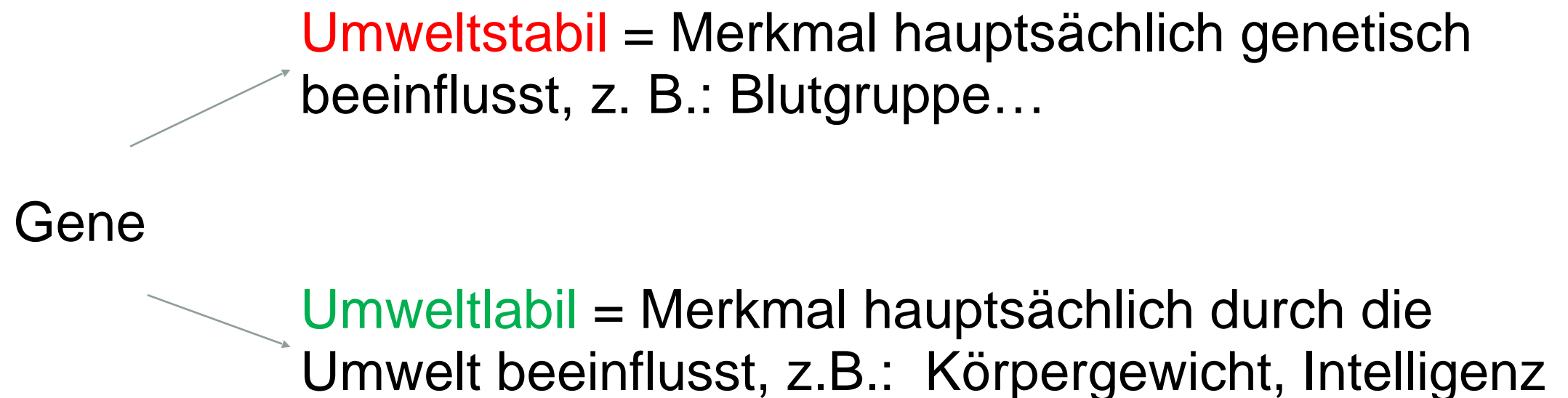


# Humangenetik

## Klassische Methoden der Forschung:

### a) Zwillingsforschung

Einfluss der Gene und der Umwelt auf ein bestimmtes Merkmal



→ Vergleich eineiiger Zwillinge (=genetisch identisch) unterschiedlicher Umwelt mit EZ gleicher Umwelt → Einfluss der Umwelt

→ Vergleich EZ gleicher Umwelt mit zweieiigen Zwillingen (=gen. verschieden) gleicher Umwelt → Einfluss der Gene

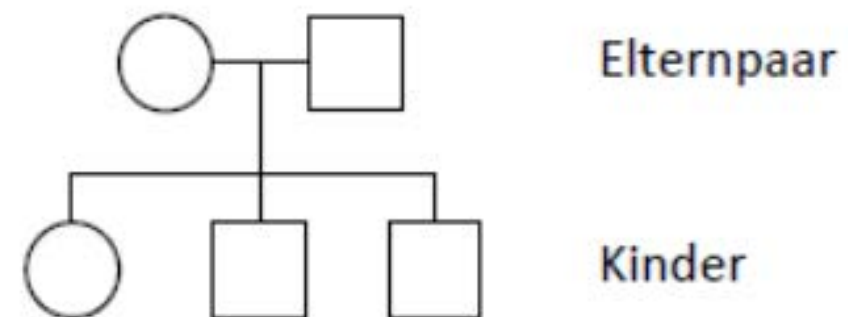
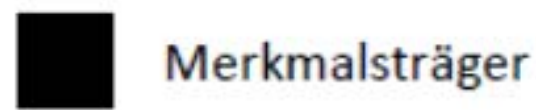
## b) Stammbaumanalyse

Wie wird ein bestimmtes Merkmal vererbt?

→ Dominant / Rezessiv?

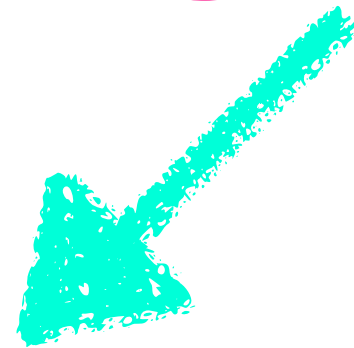
→ Autosomal / Gonosomal?

Symbolik:



# Stammbaumanalyse

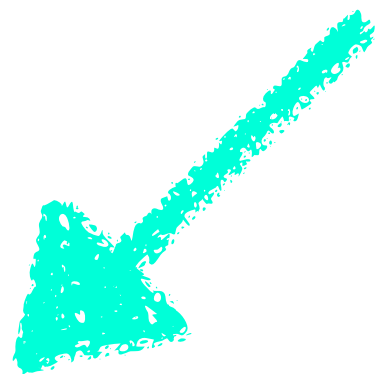
# Vererbung von Merkmalen



**autosomal**



**gonosomal**



**dominant oder  
rezessiv**



**dominant oder  
rezessiv**

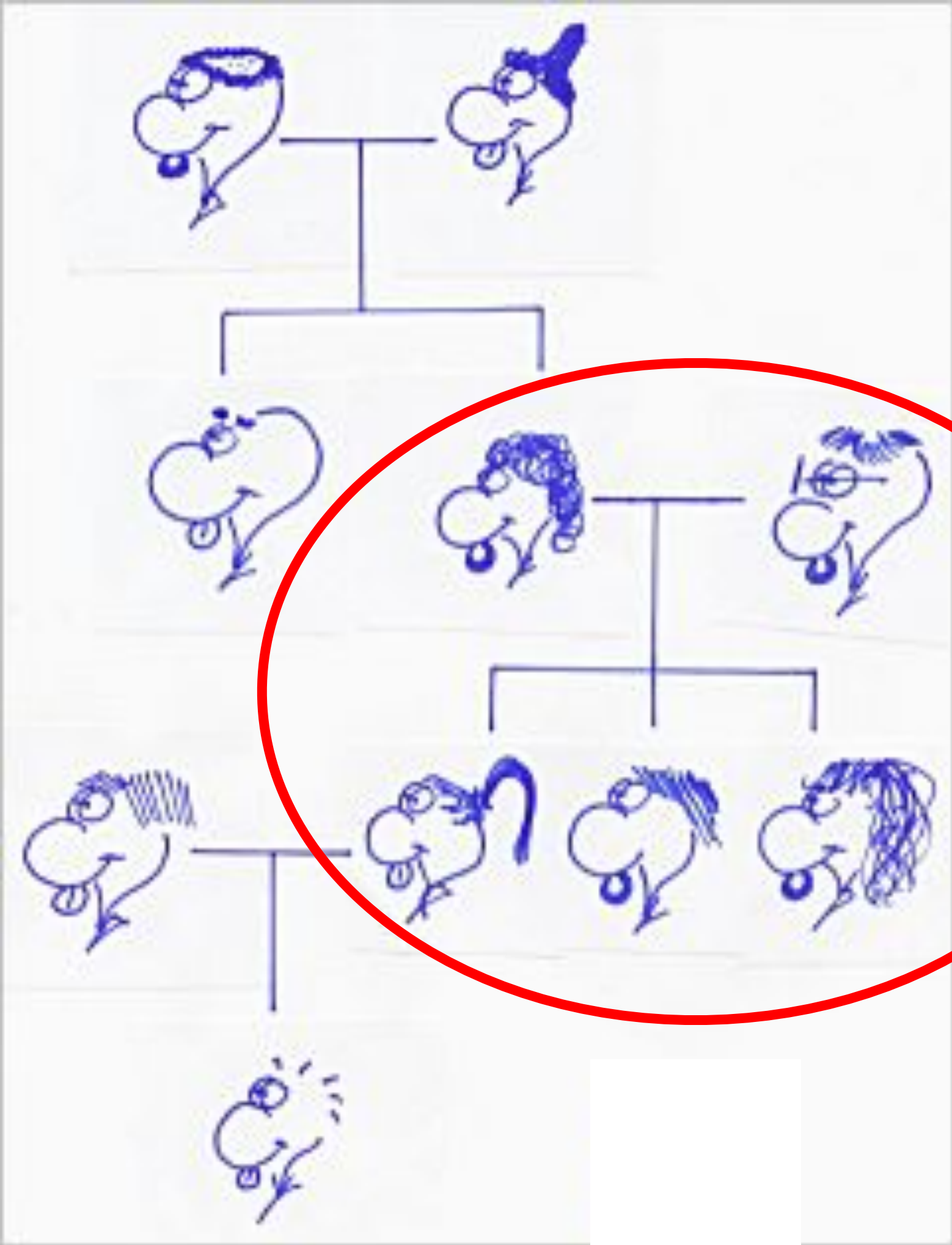
# Stammbaumanalyse Zungenroller - Nichtroller



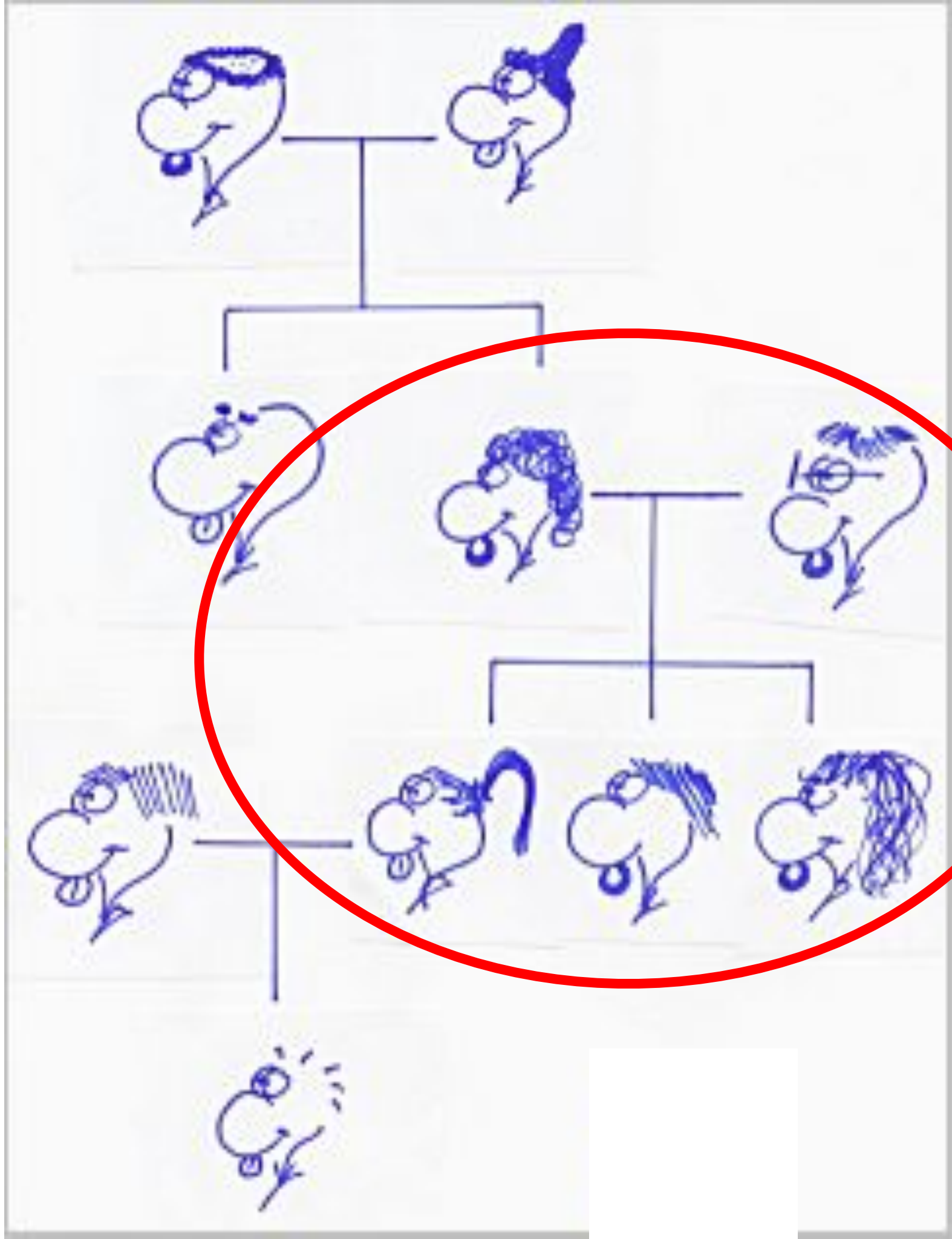
Zungenroller



Nichtzungenroller

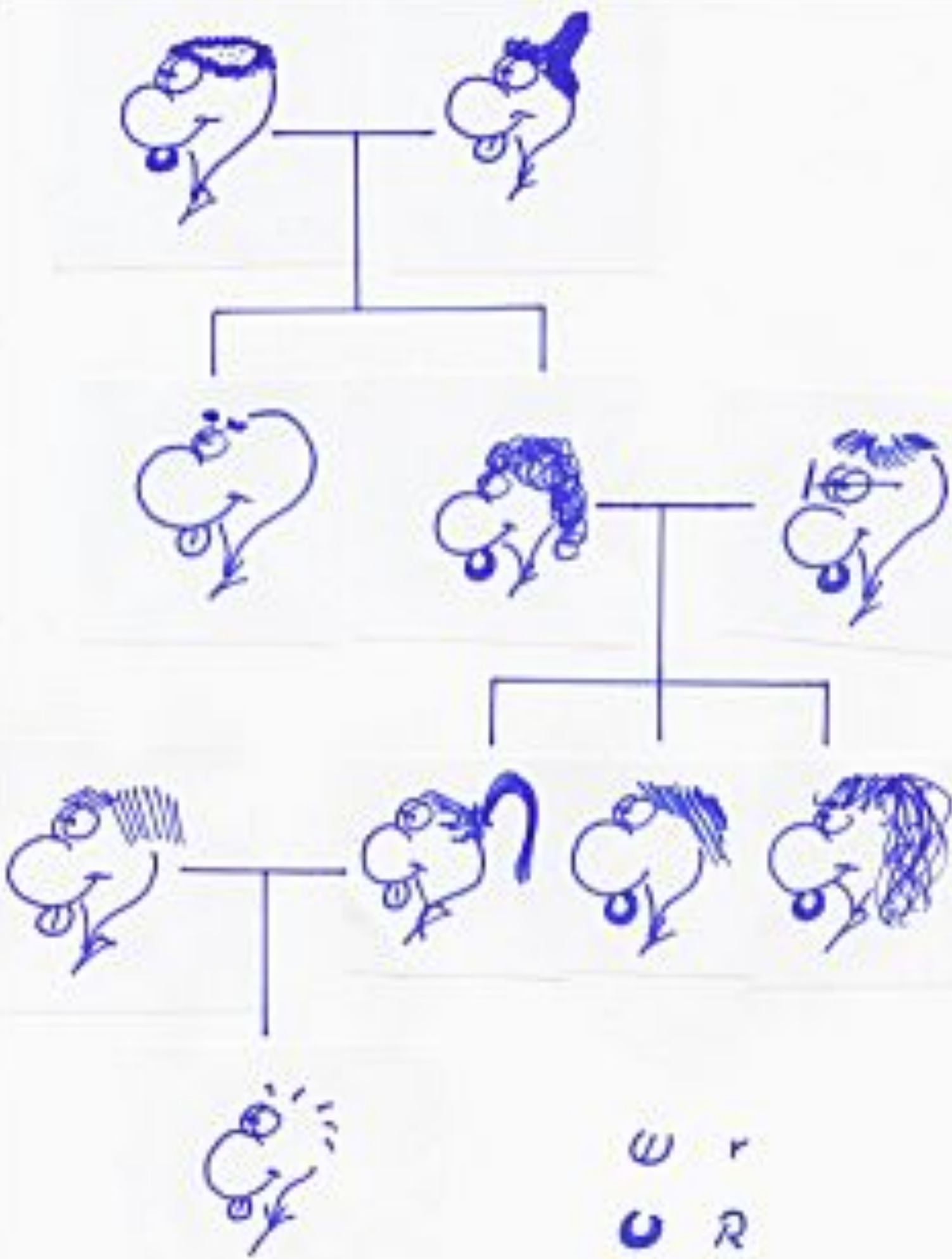


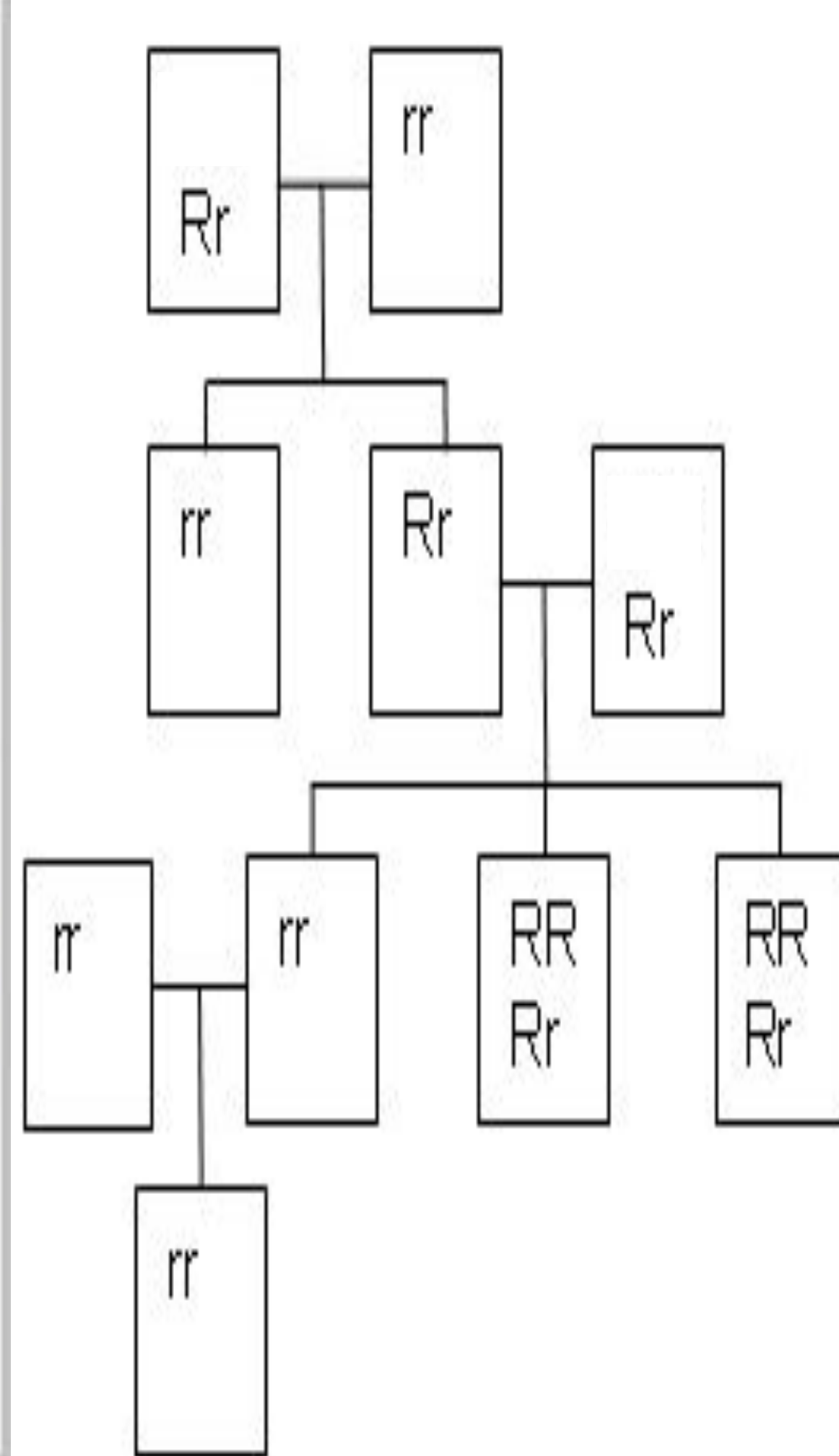
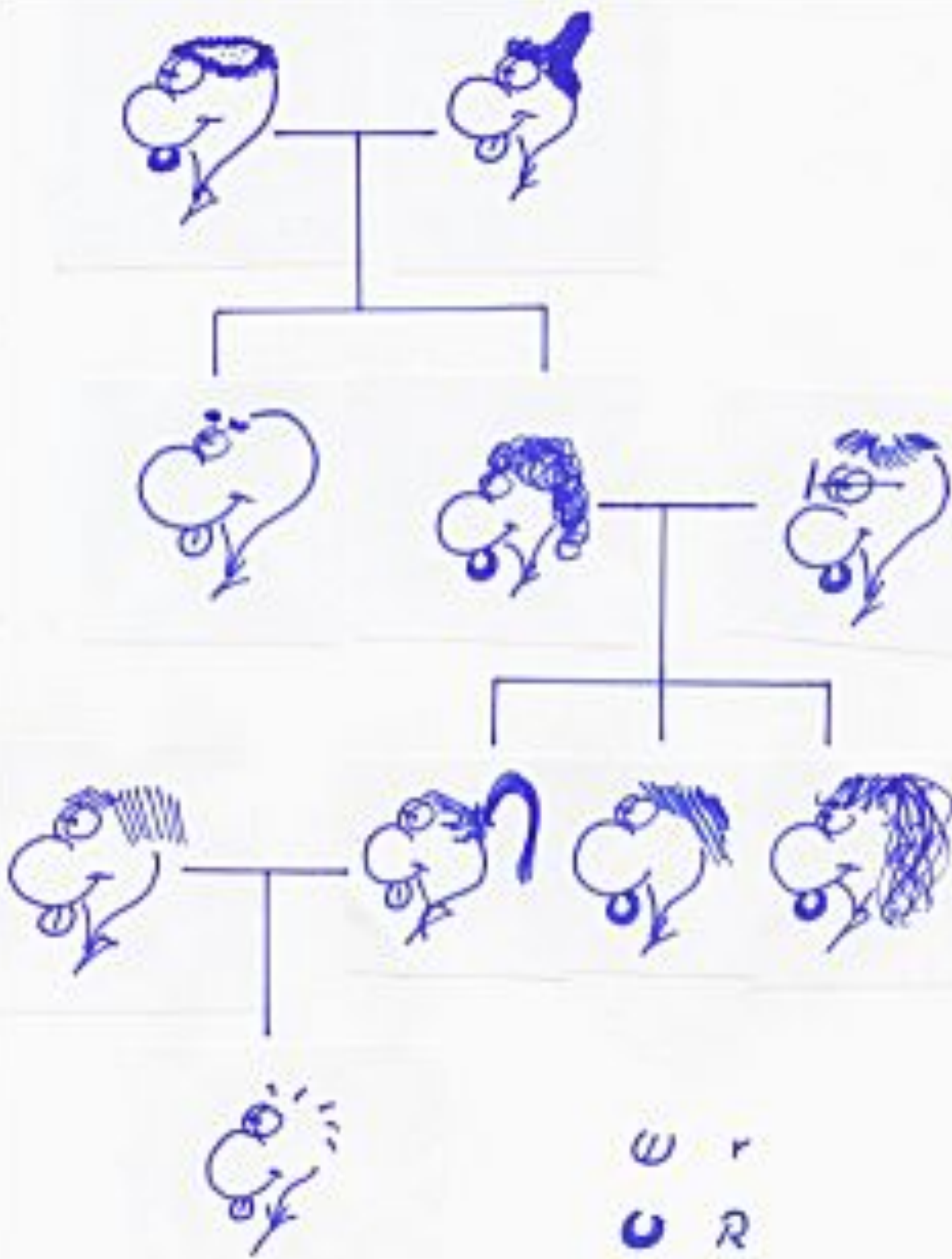
Dominant



Autosomal







# Vererbung von Erbkrankheiten

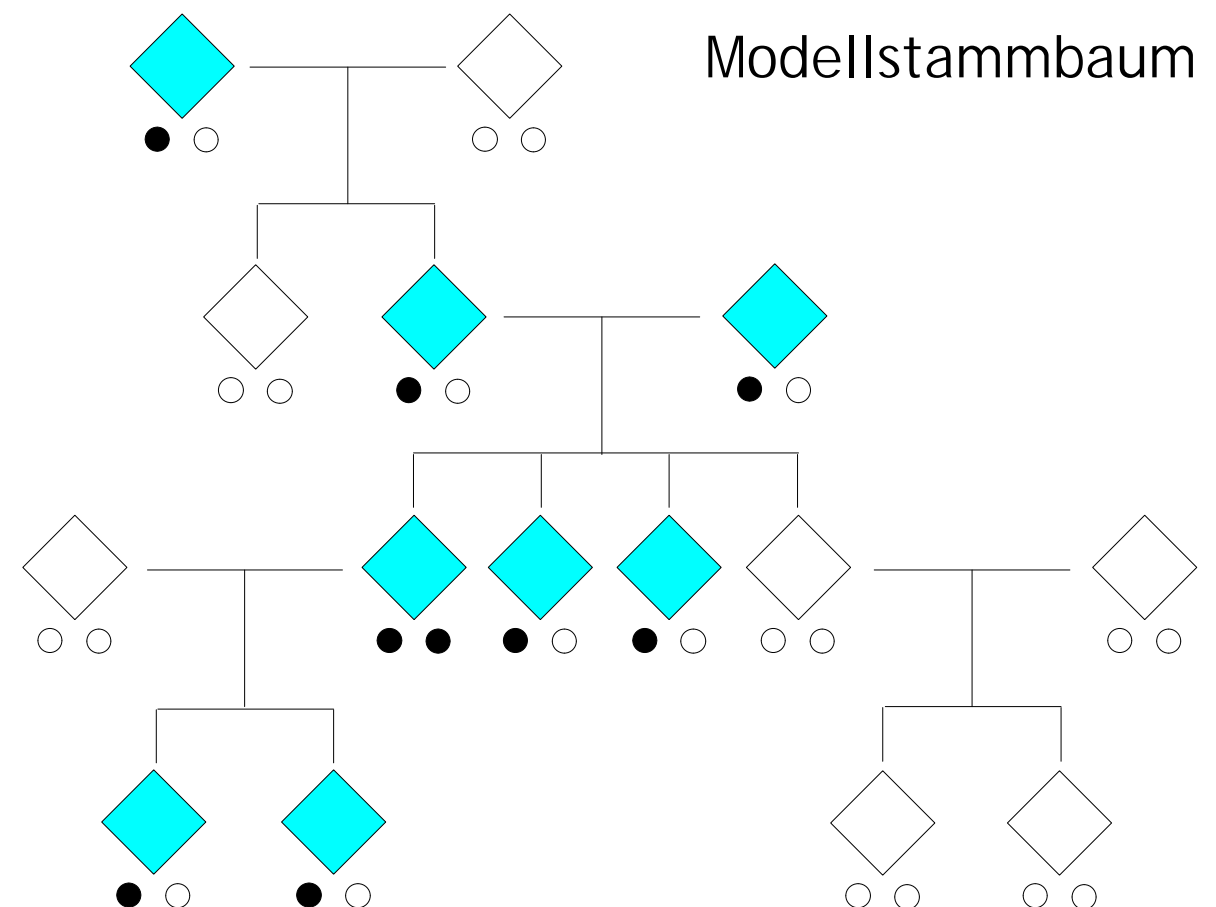
## Genmutationen:

Häufigste Art von Mutationen (Rate von 1 : 10<sup>4</sup> bis 1 : 10<sup>9</sup> je Gen und Generation).  
Man unterscheidet Erbkrankheiten mit dominanten oder rezessiven (am häufigsten) und autosomalen oder gonosomalen (meist X-chromosomal) Erbgängen.

Autosomal-dominante Erbkrankheiten:

Die Merkmalsträger können homozygot als auch heterozygot sein.

- Kurzfingerigkeit,
- Vielfingerigkeit,
- Spalthand (-fuß),
- Knochenbrüchigkeit,
- Veiztanz,
- Chondrodystropher Zwergwuchs,
- Muskelschwund,
- Marfan-Syndrom,
- Nachtblindheit A,
- Augenkrebs.





# **Autosomal-dominant vererbte Merkmale**

## Kennzeichen **autosomal-dominant** vererbter Merkmale:

- Die Vererbung ist unabhängig vom Geschlecht
- Merkmalsträger können homozygot oder heterozygot sein.
- Homozygote Träger zeigen eine stärkere Ausprägung des Merkmals
- Ist das autosomal vererbte Merkmal eine Krankheit, so tragen phänotypisch gesunde die intakten rezessiven Allele, sie sind auch genotypisch gesund.
- Sind beide Eltern Merkmalsträger können Kinder ohne dieses Merkmal auftreten.

## Marfan-Syndrom

Syndrom = Mehrere Symptome zusammen

Hier: durch **EIN Gen** verursacht = **Polyphänie**





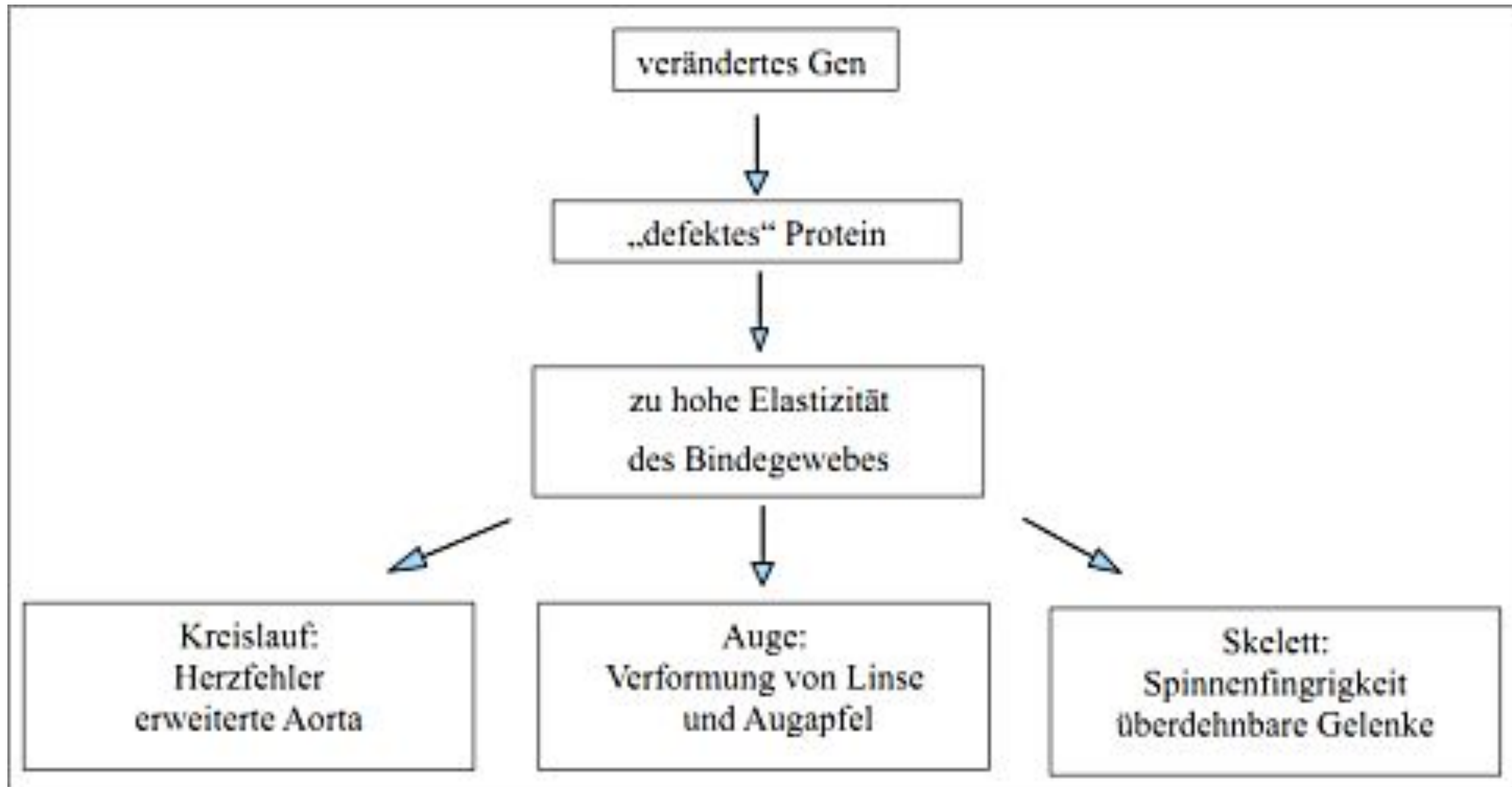
# Das Marfan-Syndrom

Durch eine allgemeine Bindegewebschwäche treten im Körper die verschiedensten Symptome auf:

- überlange Gliedmaßen und oft schmaler Körperbau
- Kurzsichtigkeit
- Netzhautablösung
- Aortenaneurysmen (Herz-, Gefäßveränderungen)
- Erkrankungen der Herzklappen
- unerklärliche Müdigkeit
- überdehnbare Gelenke
- schmaler Kiefer mit schief stehenden Zähnen
- Trichter- oder Kielbrust
- Veränderungen an der Wirbelsäule (z.B. Skoliose)

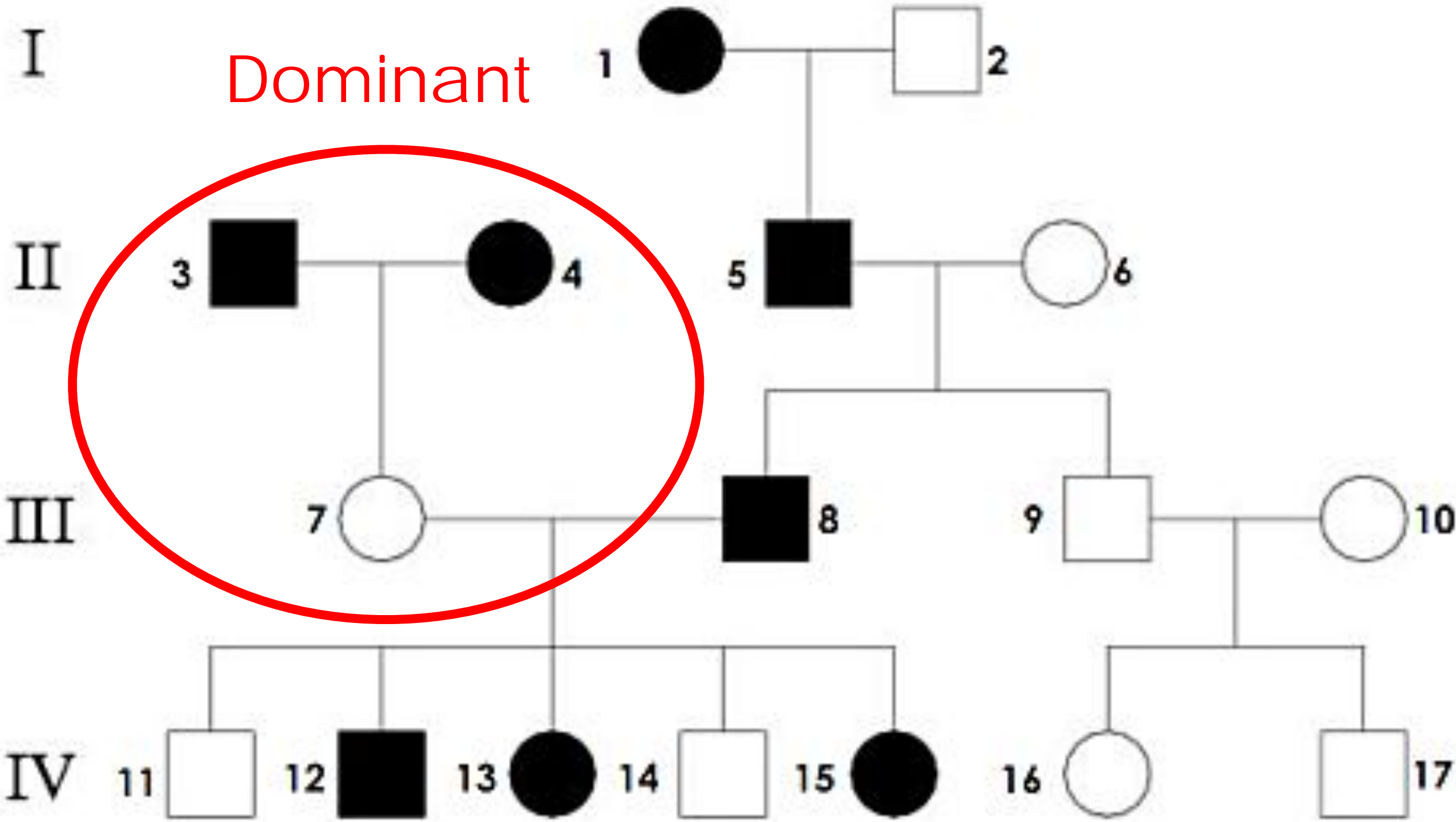


# Marfan-Syndrom



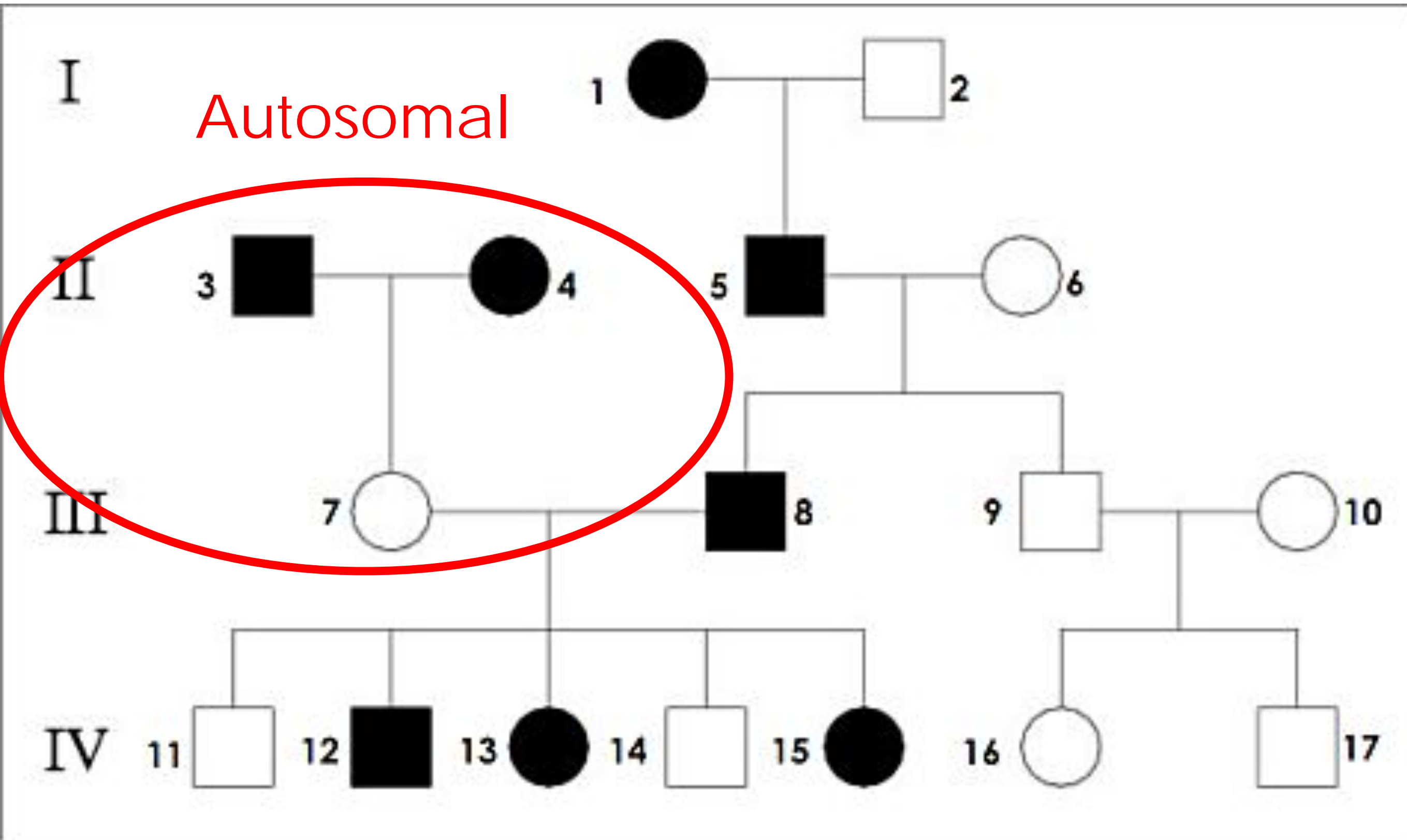
# Marfan-Syndrom

Dominant





# Marfan-Syndrom

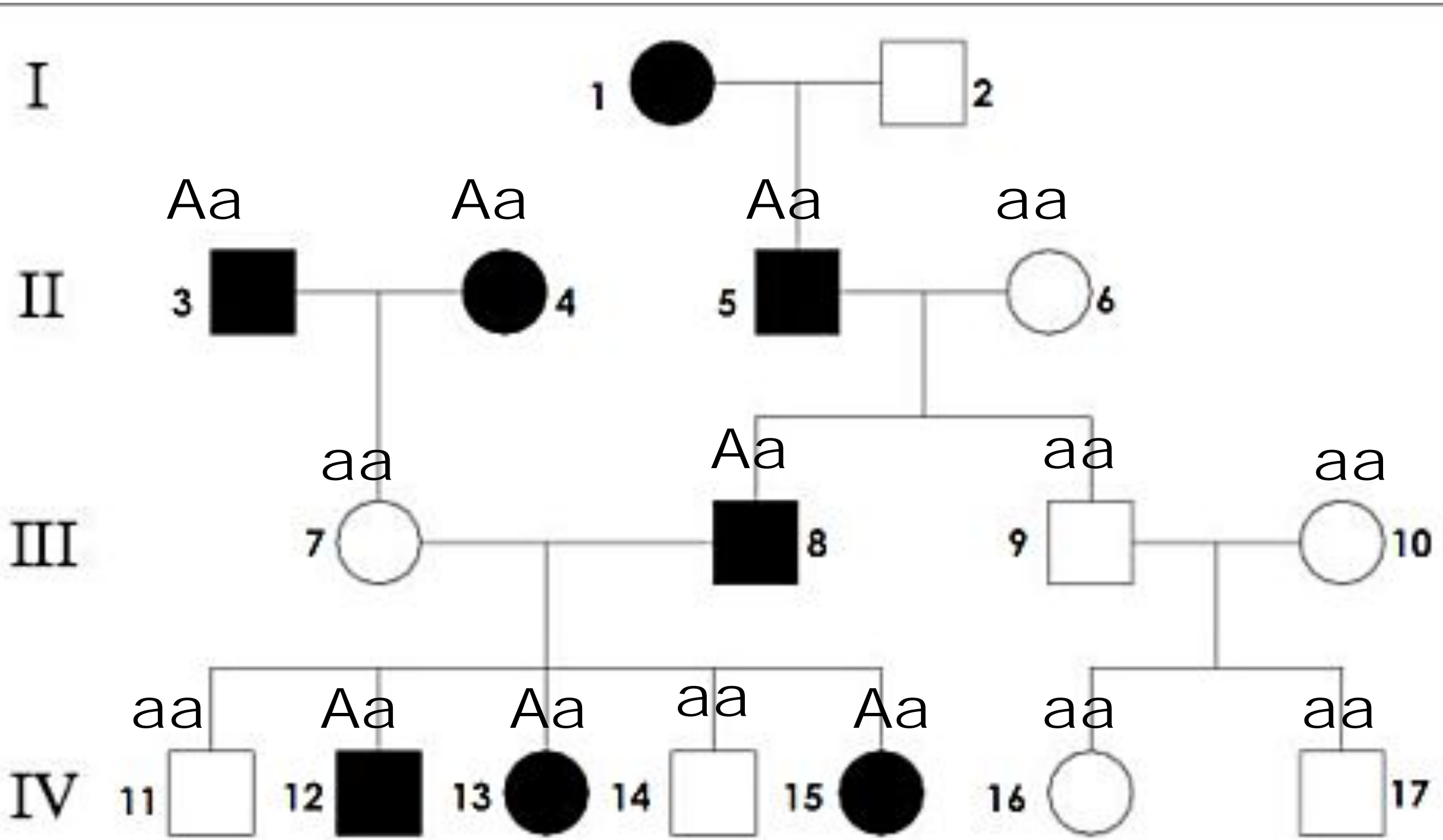


# Marfan-Syndrom

Aa/AA

aa

A: erkrankt  
a: gesund



**Autosomal-rezessiv  
vererbte Merkmale**



# Autosomal-dominante Erbkrankheiten:



Kurzfingerig-(zehig-)-keit



Vielfingrig-(zehig-)-keit



Zwergwuchs







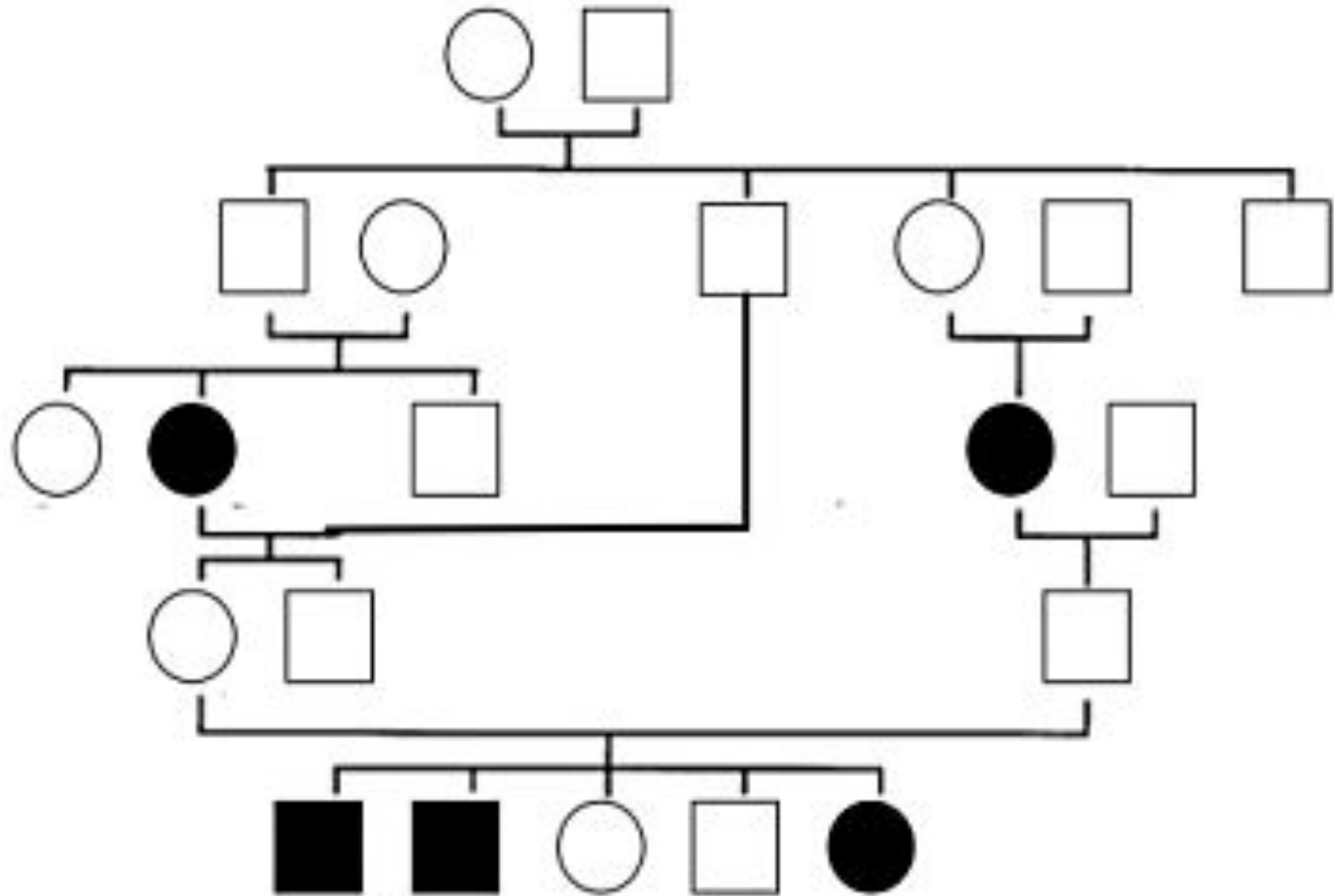
# Albinismus







Symptome: Farbstoff Melanin  
kann nicht produziert werden  
→ helle Haut/Haare, rote  
Augen



# Albinismus



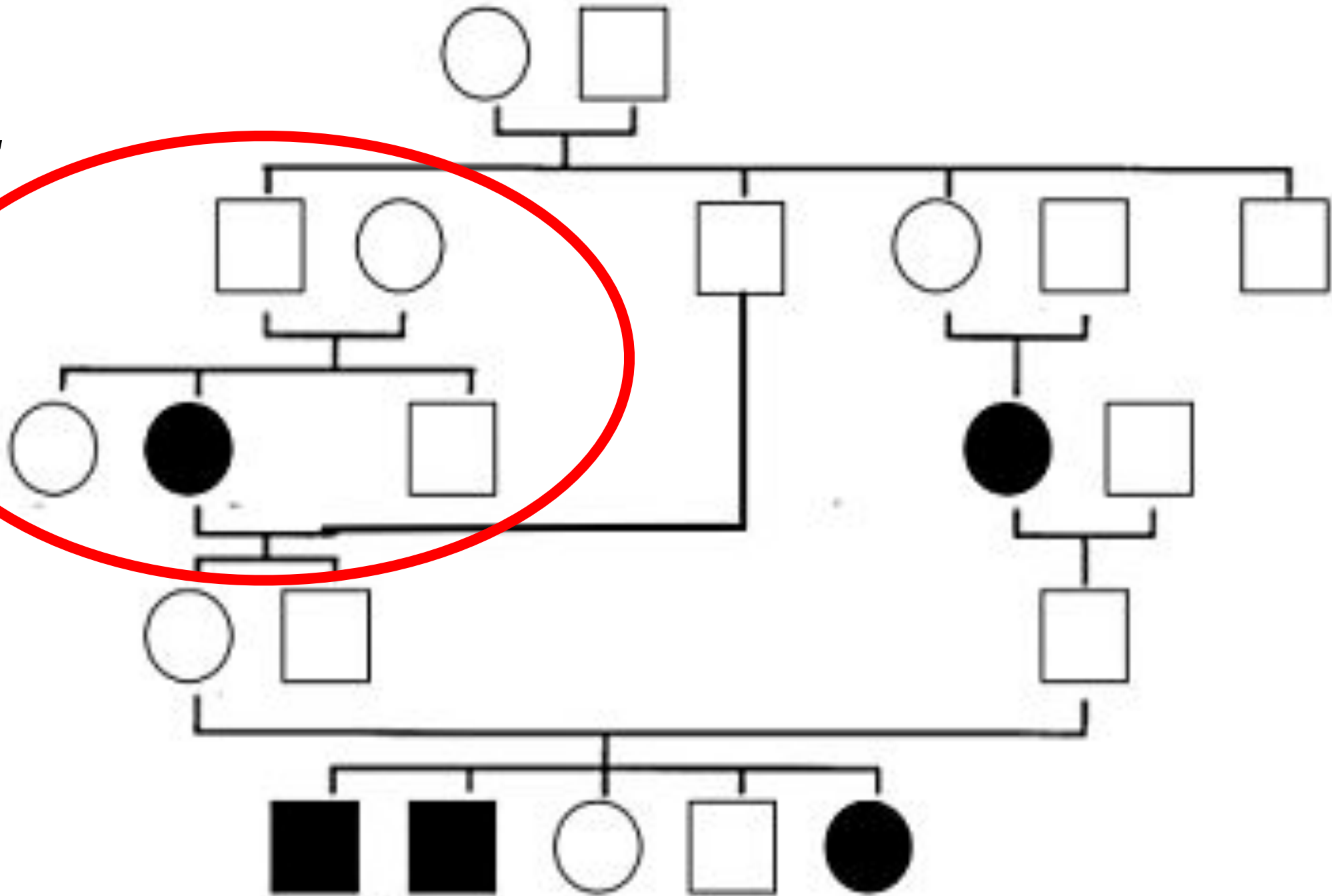
- gesunder Mann 
- gesunde Frau 
- betroffener Mann 
- betroffene Frau 



# Albinismus

Gesunde Eltern,  
kranke  
Nachkommen

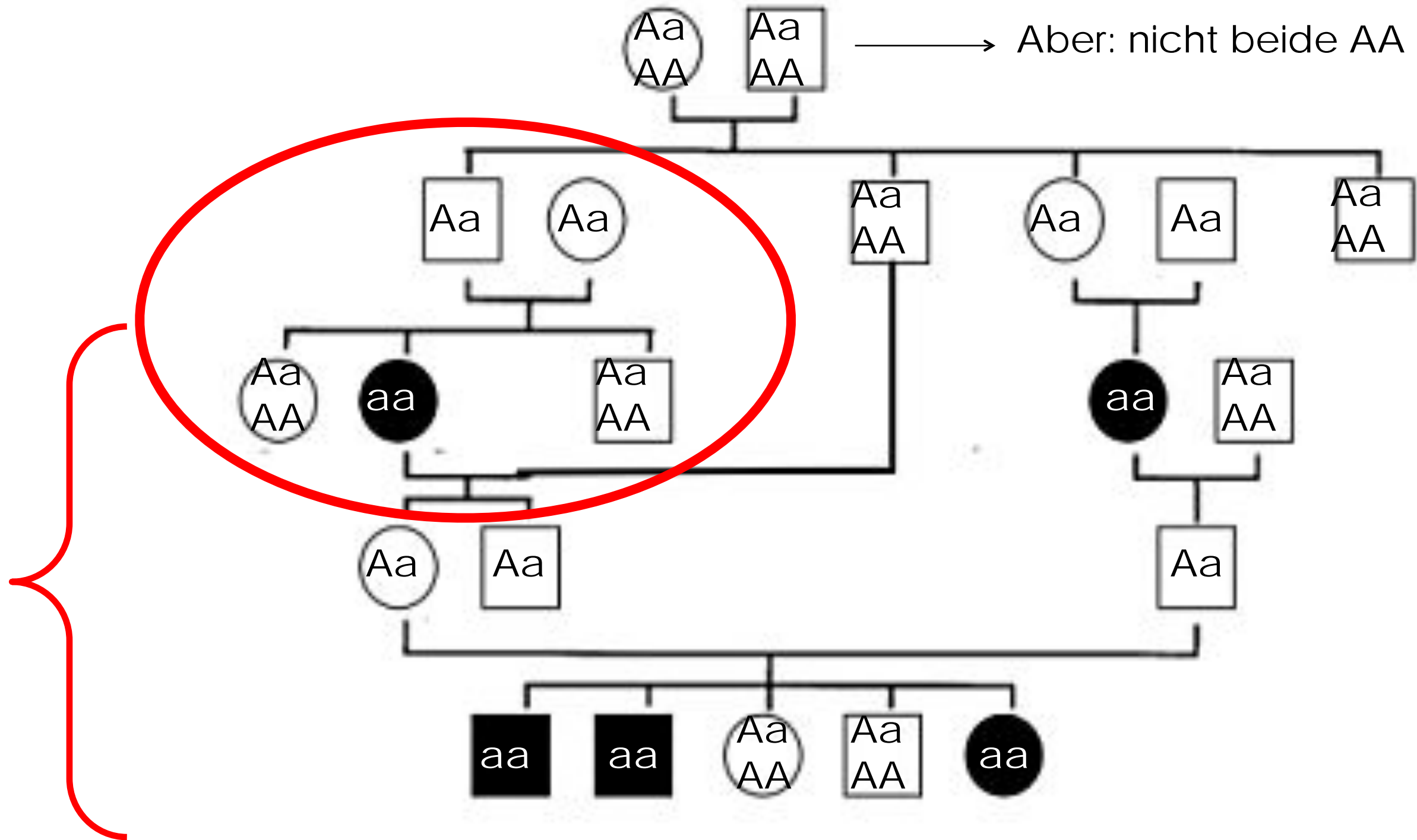
Überspringt  
eine  
Generation



# Albinismus

A: gesund  
a: erkrankt

→ Aber: nicht beide AA



→ Rezessiv-autosomal vererbt → heterozygote Allelträger sind nicht erkrankt (=Konduktoren), aber können kranke Nachkommen erzeugen

### Kennzeichen **autosomal-rezessiv** vererbter Merkmale:

- Merkmalsträger sind homozygot
- Phänotypische Gesunde können homozygot gesund sein, aber auch Konduktoren sein.
- Ein gehäuftes Auftreten ist bei Verwandtenehen zu beobachten.
- Die Krankheit muss nicht in jeder Generation auftreten.
- Die Erkrankung tritt unabhängig vom Geschlecht auf.
- Weiters Beispiel: Phenylketonurie (PKU)

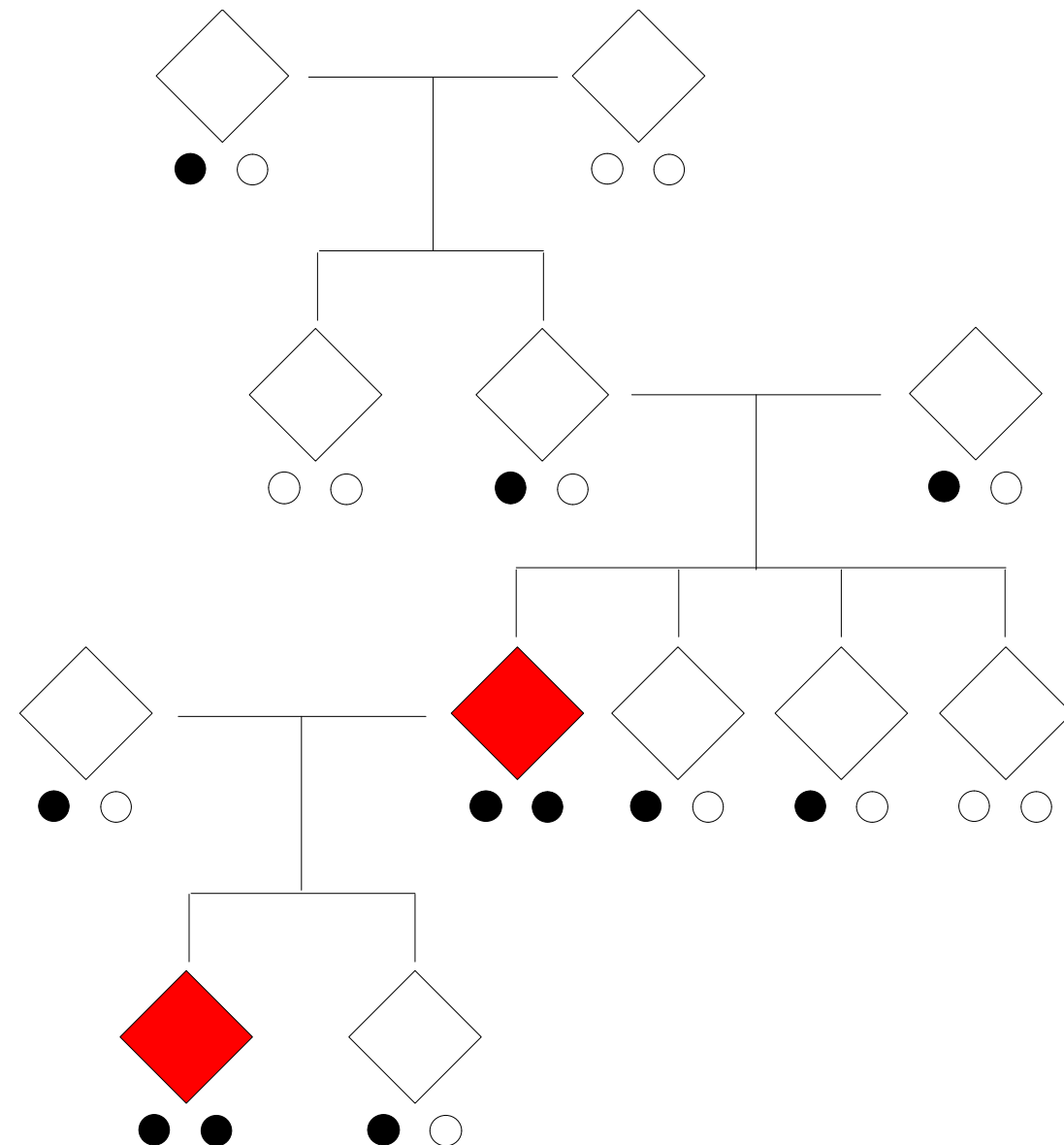
# Vererbung von Erbkrankheiten

## Genmutationen

Autosomal-rezessive Erbkrankheiten:

Nur die reinerbig rezessiven Individuen tragen im Phänotyp das Merkmal.

- Albinismus,
- Kretinismus,
- Phenylketonurie,
- Alkaptonurie (Schwarzharn),
- Galaktosämie,
- Farbenblindheit,
- Taubstummheit,
- Sichelzellenanämie,
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Hasenscharte),
- Mucoviscidose.

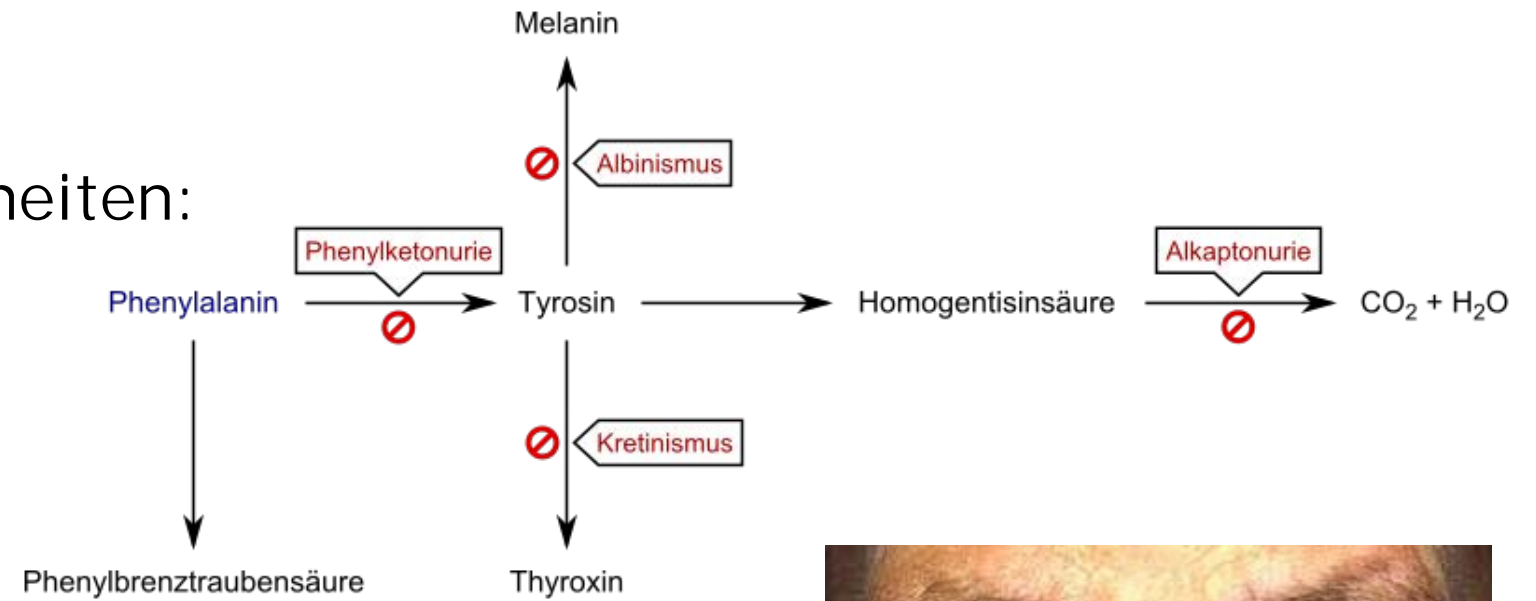




# Vererbung von Erbkrankheiten

## Genmutationen

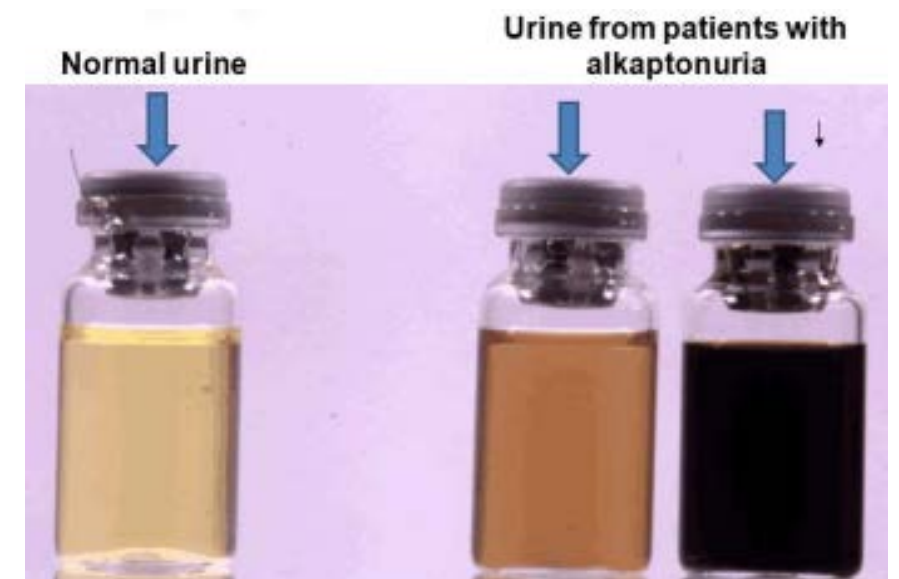
Autosomal-rezessive Erbkrankheiten:



Albinismus



Kretinismus



Alkaptonurie (Schwarzharn)

# Vererbung von Erbkrankheiten

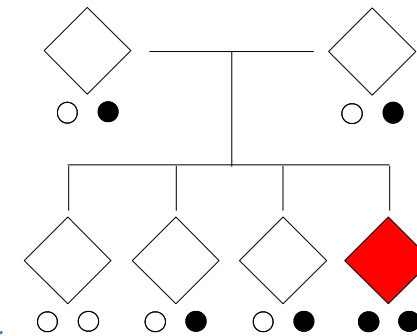
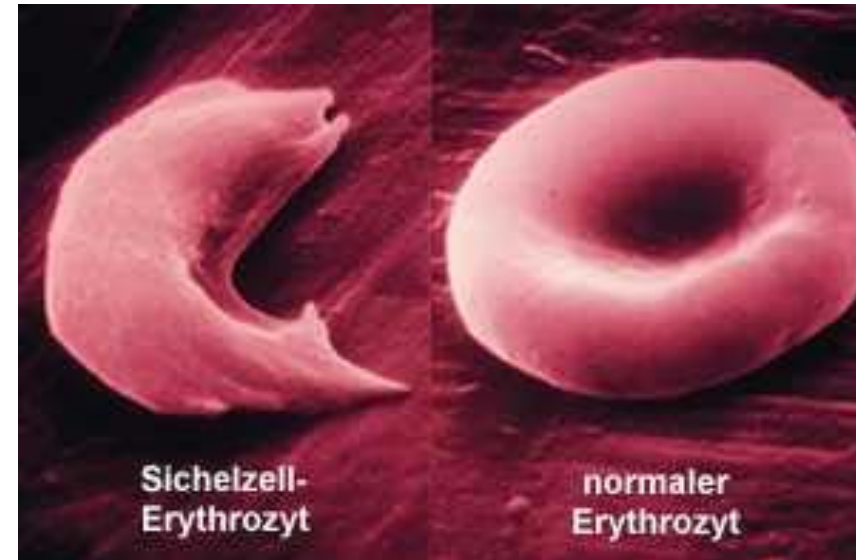
## Genmutationen:

Autosomal-rezessive Erbkrankheiten:

Lippenspalte  
(Hasenscharte)



## Sichelzellenanämie (SZA)



**SZA schützt  
vor Malaria !**

25% gesund, aber gefährdet durch Malaria; oft tödlich.

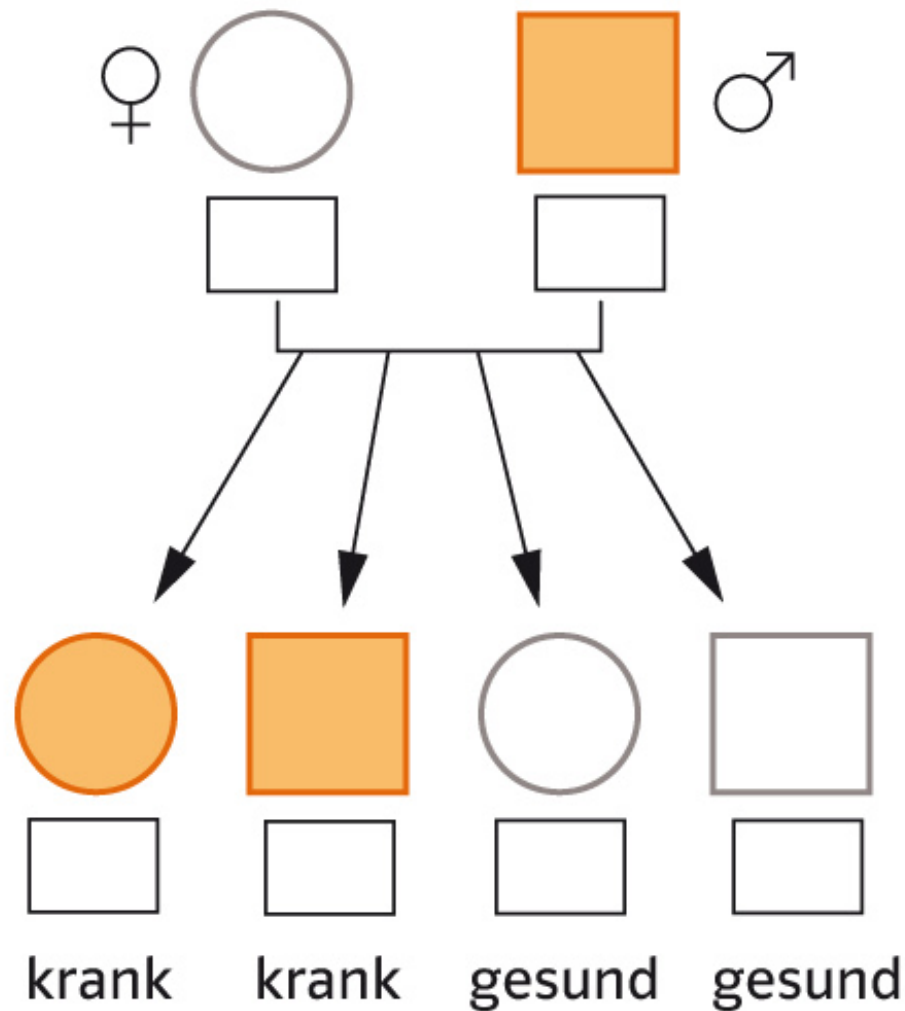
50% gesund mit leichter SZA, dafür resistent gegen Malaria.

25% mit schwerer SZA, zwar resistent gegen Malaria, aber Gefahr der Verklumpung, schlechter O<sub>2</sub>-Transport; oft tödlich.

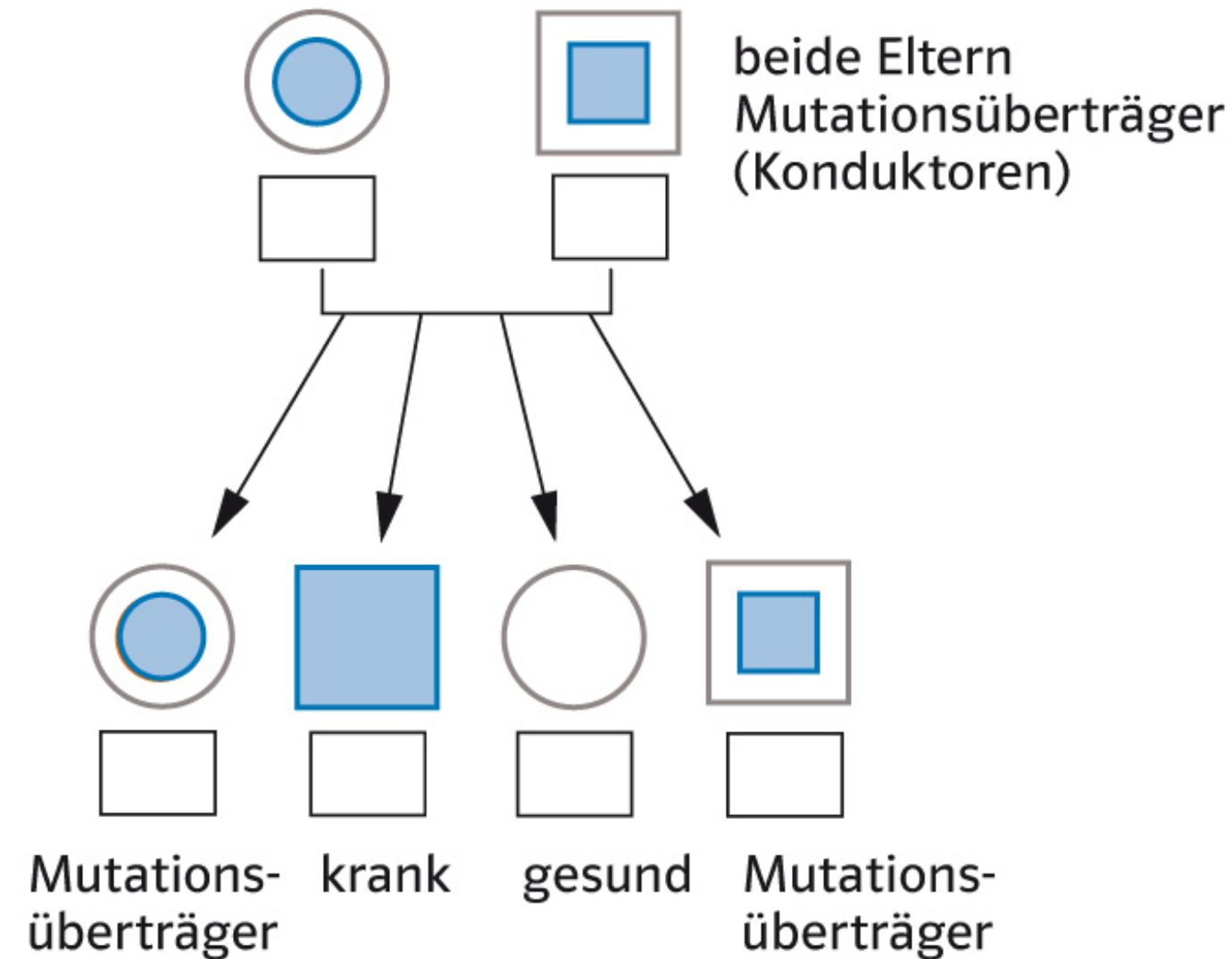
⇒ In Afrika südlich der Sahara ist die SZA sehr häufig. Es über-leben bevorzugt die heterozygoten Merkmalsträger.

# Autosomal-dominanter und autosomal-rezessiver Erbgang im Vergleich

**a** autosomal-dominanter Erbgang



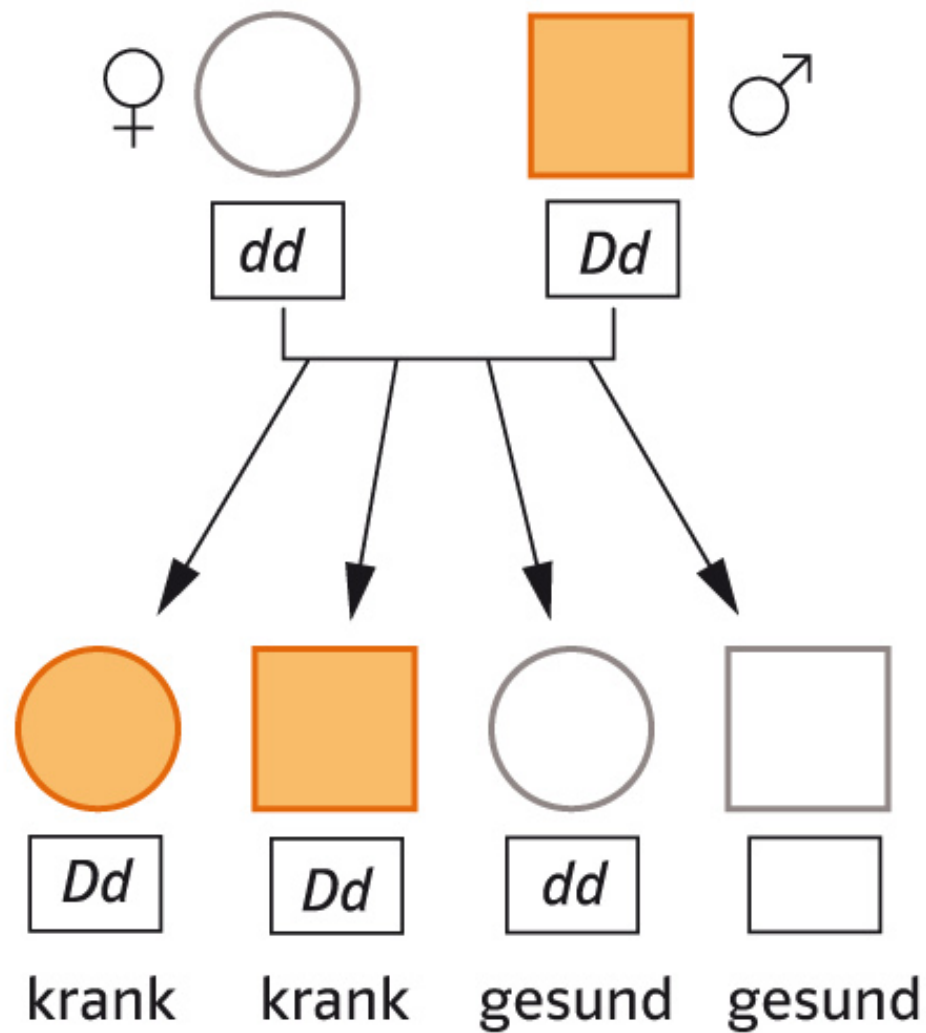
**b** autosomal-rezessiver Erbgang



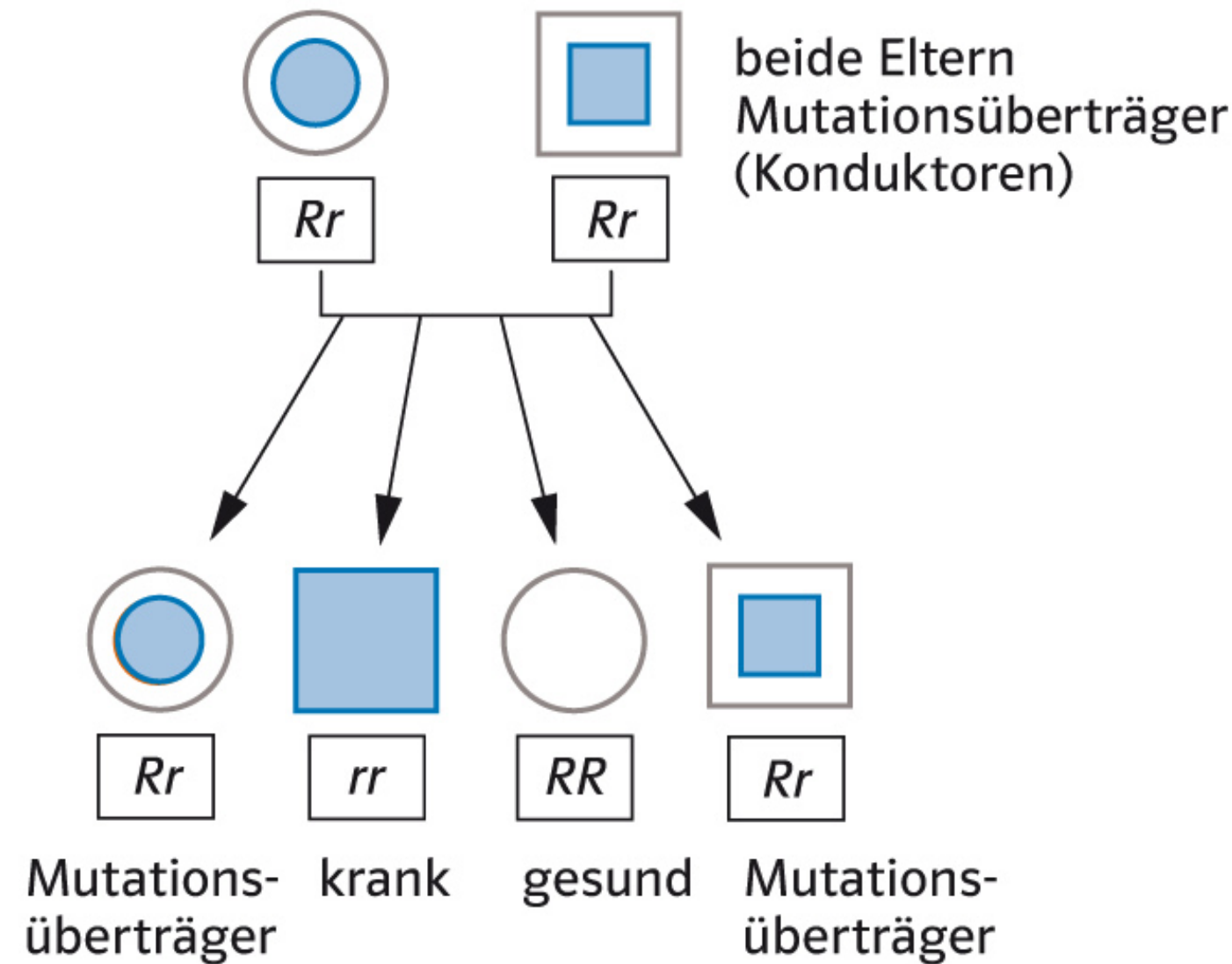


# Autosomal-dominanter und autosomal-rezessiver Erbgang im Vergleich

**a** autosomal-dominanter Erbgang



**b** autosomal-rezessiver Erbgang





# Vererbung von Erbkrankheiten

## Genmutationen:

X-chromosomal-rezessive Erbkrankheiten:

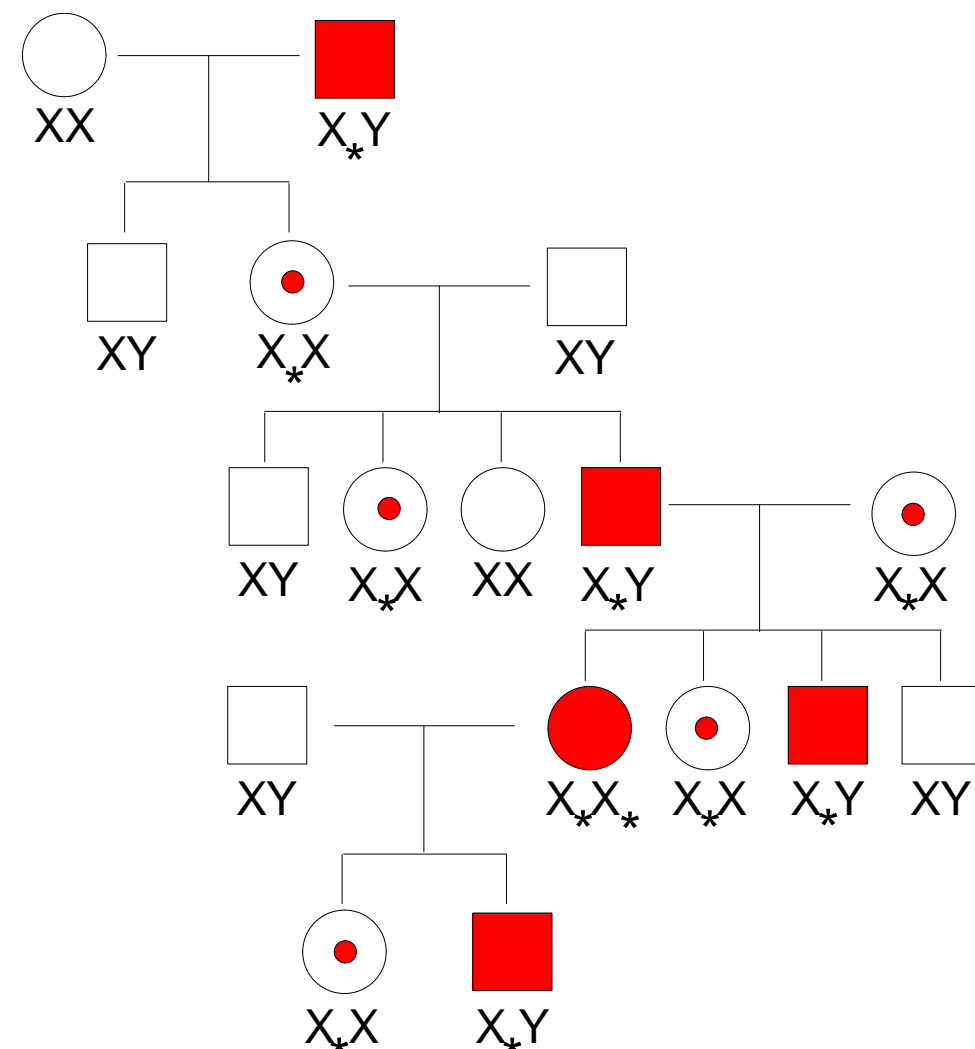
Das rezessive Allel sitzt auf dem X-Chromosom.

Erleiden bei Männern häufiger, da Frauen mit 2X homozygot gesund oder krank oder heterozygote Überträgerinnen (phänotypisch gesund) sein können.

Männer sind mit nur 1X entweder gesund oder krank (hemizygot).

- Rot-Grünblindheit,
- Bluterkrankheit,
- Fischeschuppenhaut,
- Gamma-Globulin-Mangel,
- Beckenmuskelschwund,
- Blausäurewahrnehmung,
- Augenzittern (ev. dominant ?).

X-chromosomal-dominante (z.B. Nachtblindheit B, Brauner Zahnschmelz, Vitamin D-resistente Rachitis) und Y-chromosomale Erbkrankheiten sind relativ selten.

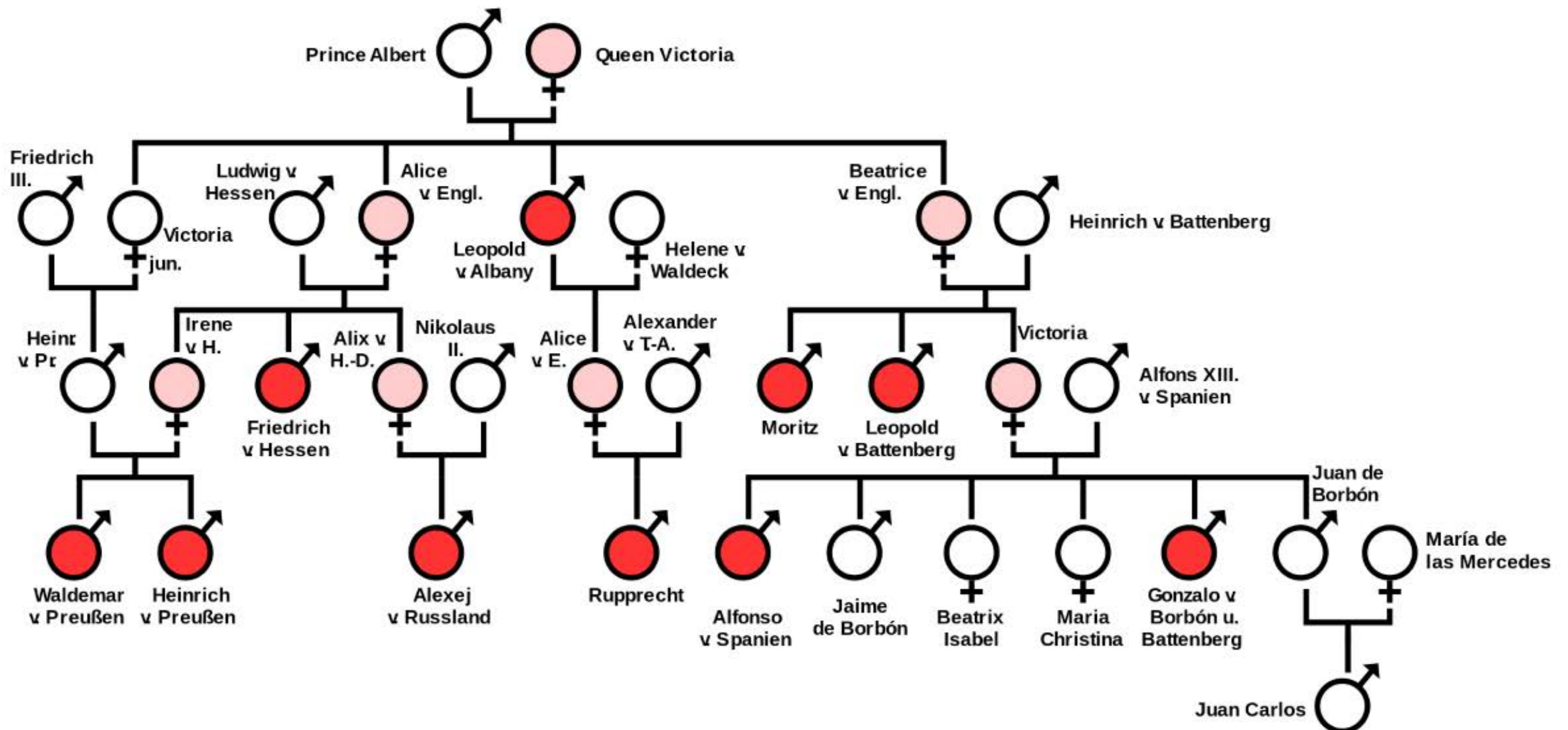


# Vererbung von Erbkrankheiten

## Genmutationen:

X-chromosomal-rezessive Erbkrankheiten:

Verbreitung der Bluterkrankheit unter den Nachkommen von Queen Victoria:



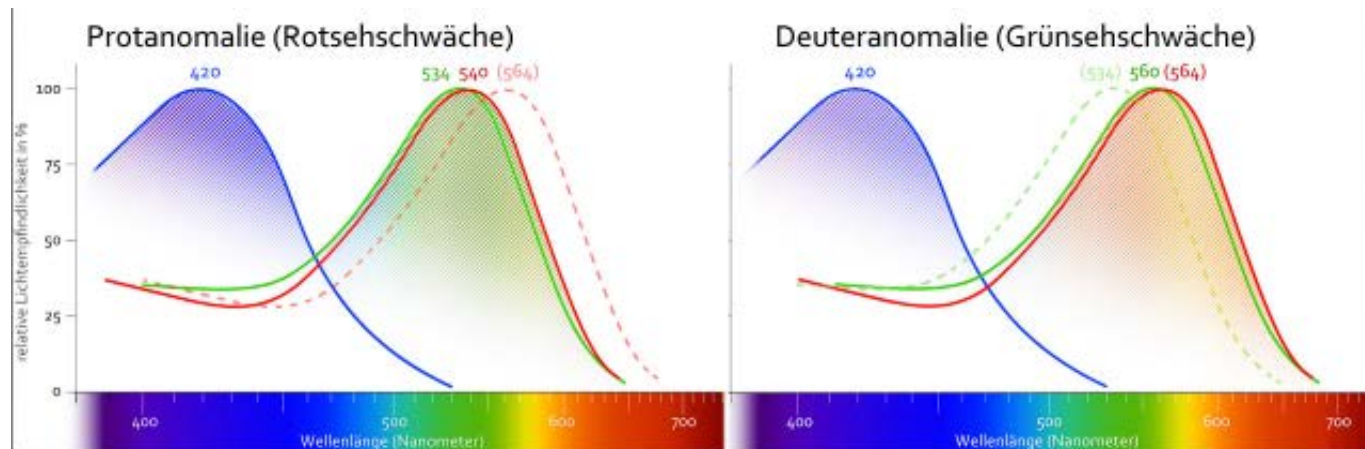
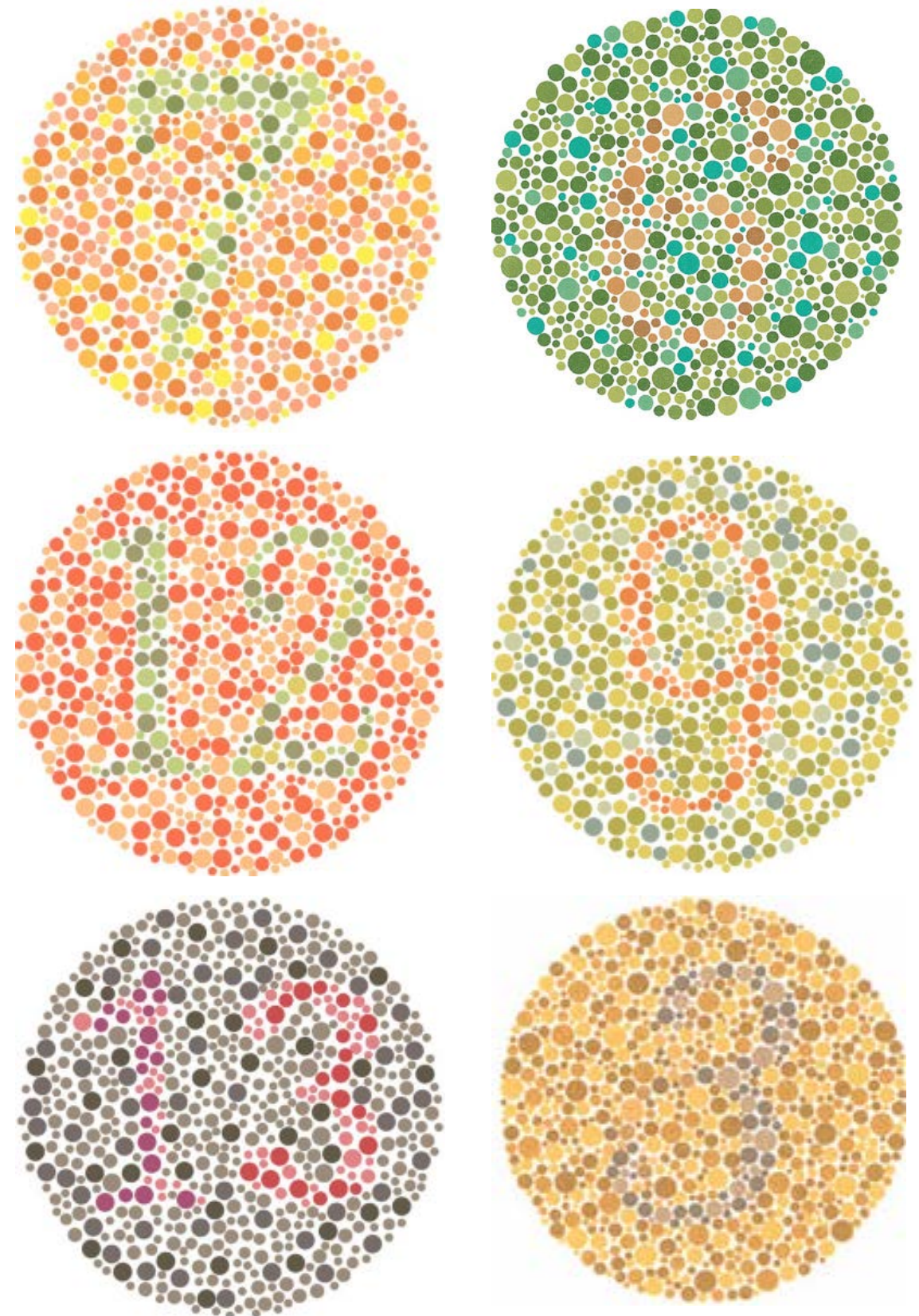
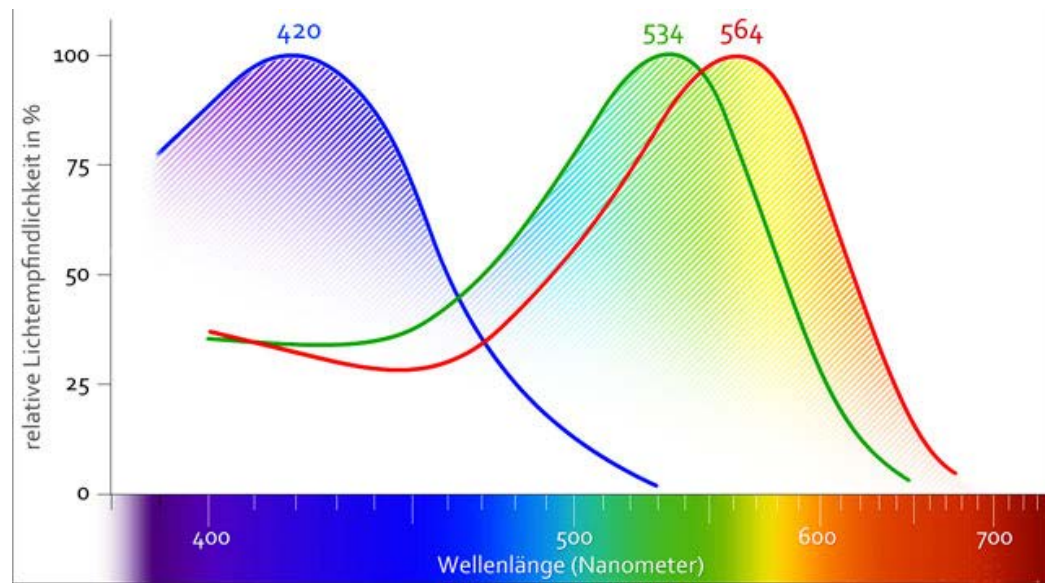


# Vererbung von Erbkrankheiten

## Genmutationen

X-chromosomal-rezessive Erbkrankheiten:

Rot-Grünblindheit



# Arbeitsauftrag:

1. Lest euch auf der Seite 102 und 103 im Buch durch, wie das ABO-System vererbt wird!