

Was ist „autosomal dominante“ Vererbung ?

Fragen und Antworten

Was sind Gene?

Das Wachstum und die Entwicklung eines jeden Menschen wird maßgeblich durch seine Erbinformationen (**Gene**) gesteuert. Gene bestimmen z.B. unsere Augenfarbe, unsere Körpergröße oder unsere Neigung zu bestimmten Erkrankungen.

Jede Körperzelle eines Menschen enthält den gleichen Satz von ca. **30.000 Genen**. Sie sind entlang der sog. Chromosomen (Abb.1) angeordnet. Chromosomen kann man durch ein Mikroskop sehen, Gene nicht.

Wie viele Chromosomen haben wir?

Jede menschliche Zelle enthält gewöhnlich 46 Chromosomen, die in allen Körperzellen gleich sind. **Diese 46 Chromosomen sind in 23 Paare aufgeteilt**. Die Paare 1-22 werden **Autosomen** genannt. Das letzte Paar wird **Geschlechtschromosom** genannt und es bestimmt, ob wir männlich oder weiblich sind. Mädchen haben zwei X Chromosomen, Jungen haben ein X- und ein Y-Chromosom.

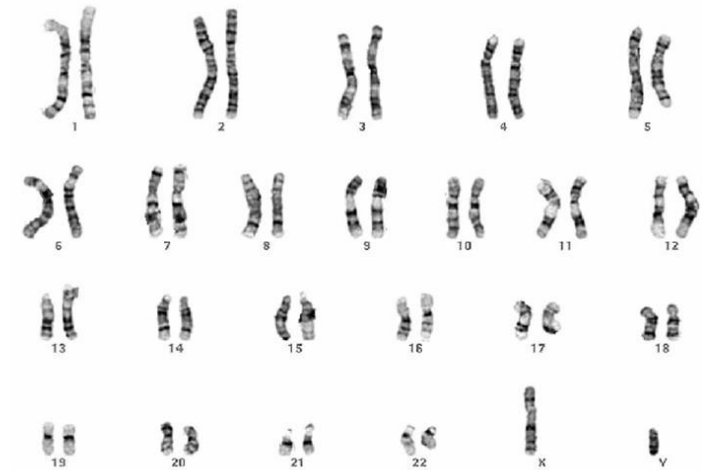


Abb.1 Männlicher Chromosomensatz

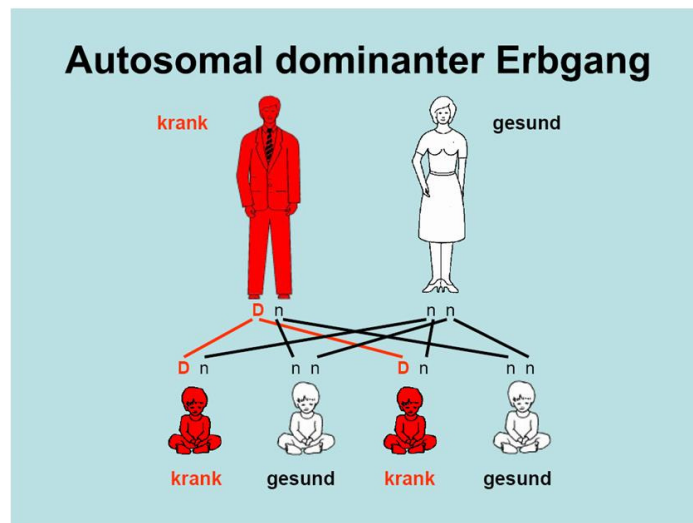
Ein Chromosom eines jeden Paares erben wir von unserer Mutter, das andere von unserem Vater. Somit haben wir auch von jedem Gen eine mütterliche und eine väterliche Kopie. Dies ist der Grund, dass wir charakteristische Merkmale von beiden Elternteilen erben.

Immer wenn eine Eizelle oder ein Spermium entsteht, wird der Chromosomensatz von 46 auf 23 Chromosomen halbiert, also Nr. 1-22 plus ein Geschlechtschromosom. Wenn eine Eizelle von einem Spermium befruchtet wird, ergeben die 23 Chromosomen der Eizelle und die 23 Chromosomen des Spermiums 46 Chromosomen in der neuen Zelle. Aus der befruchteten Eizelle entwickelt sich ein Baby.

Was bedeutet „dominante Vererbung“?

Manchmal weisen die Gene krank machende Veränderungen auf. Diese werden als **Mutationen** bezeichnet. Sie können zu einer Erkrankung in einem bestimmten Lebensalter der Person führen, die diese Genmutation trägt.

Bei einer dominanten Erkrankung führt bereits eine Mutation in nur einer von zwei vorhandenen Kopien eines Gens zur Erkrankung. Die unveränderte, normale Genkopie reicht nicht aus, um die volle Funktion des Gens aufrecht zu erhalten. Die mutierte Genkopie ist **dominant**.



http://www.biozentrum.uni-wuerzburg.de/humangenetics/deutsch/HUMANGENETIK_1.pdf

Abb. 2

Wenn ein Elternteil von einer Krankheit betroffen ist, die durch eine dominante Mutation verursacht wird, wird er/sie nach dem Zufallsprinzip entweder die gesunde oder die veränderte Genkopie an das Kind weitergeben (Abb. 2).

Es besteht daher eine 50 %ige Wahrscheinlichkeit, dass das Kind die veränderte Genkopie erhält und erkranken wird. Die Wahrscheinlichkeit, dass das Kind die korrekte Genkopie erhält, beträgt ebenso 1 zu 2 (50 %). In diesem Fall wird das Kind nicht von der Krankheit betroffen und kann die Krankheit nicht an seine/ihre Kinder weitergeben.

Wie kommt es, dass gelegentlich gesunde Eltern ein betroffenes Kind haben?

Eine Genmutation kann zum ersten Mal in einer einzelnen Eizelle, einem einzelnen Spermium oder während der Befruchtung auftreten. Die Mutation wird „neu“ oder „spontan“ genannt und die Person, die aus dieser befruchteten Eizelle entsteht, wird die erste in der Familie sein, die betroffen ist. Wenn die Eltern die Veränderung nicht aufweisen, ist die Wahrscheinlichkeit gering, dass weitere Kinder betroffen sind.

Die **Neumutation** wird in allen Körperzellen der betroffenen Person auftreten und wird in der gleichen autosomal dominanten Weise wie oben beschrieben, an die Nachkommen weitergeben. Manche Symptome treten bei verschiedenen Menschen in unterschiedlich schweren Ausprägungen auf. Ob dies auch für Ihren Fall zutrifft, kann Ihnen Ihr Arzt/Ihre Ärztin für Humangenetik erklären.

Weitere Informationen:

Wenn Sie mehr über die Vererbung von genetisch bedingten Erkrankungen erfahren möchten, helfen wir Ihnen gerne.

Bitte wenden Sie sich an:

Institut für Humangenetik
Kerpener Str. 34
D - 50931 Köln
Tel: 0221- 478 86811
www.uk-koeln.de/humangenetik