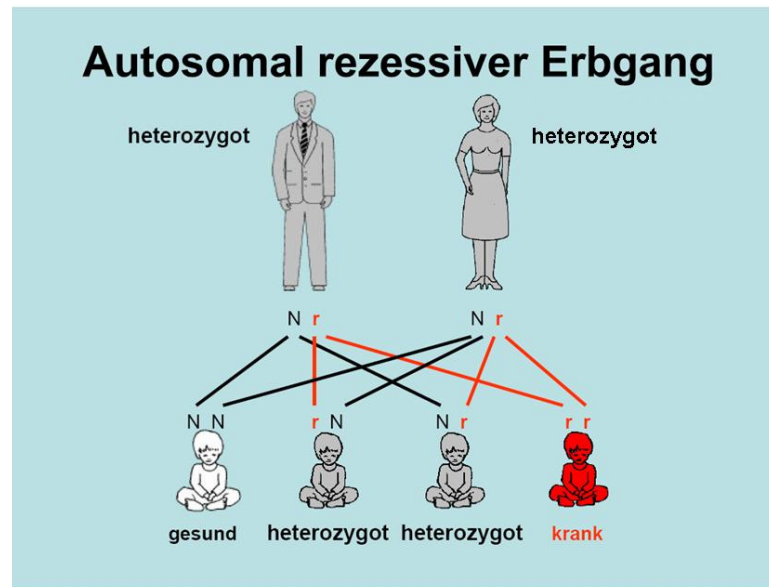


Immer wenn eine Eizelle oder ein Spermium entsteht, wird der Chromosomensatz von 46 auf 23 Chromosomen halbiert, also Nr. 1-22 plus ein Geschlechtschromosom. Wenn eine Eizelle von einem Spermium befruchtet wird, ergeben die 23 Chromosomen der Eizelle und die 23 Chromosomen des Spermiums 46 Chromosomen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

Was bedeutet „rezessive 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 rezessiven Erkrankung müssen beide Kopien desselben Gens verändert sein (also sowohl das von der Mutter, als auch das vom Vater), damit die Person erkrankt.



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

Abb. 2

Eine Person, die lediglich eine veränderte Kopie und eine normale Kopie desselben Gens in ihren Körperzellen trägt, zeigt in der Regel keine Zeichen der rezessiven Erkrankung. Sie wird als Überträger/in (heterozygot) bezeichnet (Abb. 2).

Bei Befruchtung der Eizelle durch eine Samenzelle hat man keinen Einfluß darauf, welche der beiden elterlichen Genkopien in der Eizelle oder im Spermium vorhanden ist und weitergegeben wird.

Wenn Sie selbst Überträger sind und zusammen mit einem Überträger derselben Krankheit ein Kind bekommen, beträgt die Wahrscheinlichkeit 1 zu 4 (25 %), dass das Kind von der Krankheit betroffen sein wird. Die Wahrscheinlichkeit, dass das Kind selbst nicht betroffen, aber ebenso wie seine Eltern Träger der Krankheitsanlage ist, beträgt 2 zu 4 (50 %). Die Wahrscheinlichkeit, dass das Kind weder selbst betroffen, noch Träger der Krankheitsanlage ist, liegt bei 1 zu 4 (25 %).

Bei rezessiven Erkrankungen besteht die Möglichkeit gesunde Familienmitglieder zu testen, um zu bestimmen, ob diese Krankheitsträger sind und folglich ein Risiko für betroffene Kinder haben.

Ob entsprechende Tests für Ihren Fall zur Verfügung stehen, kann Ihnen Ihr Arzt/Ihre Ärztin für Humangenetik erklären.

Weitere Informationen:

Wenn Sie mehr über die Vererbung genetisch bedingter 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