

Was ist „X-chromosomal rezessive“

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.

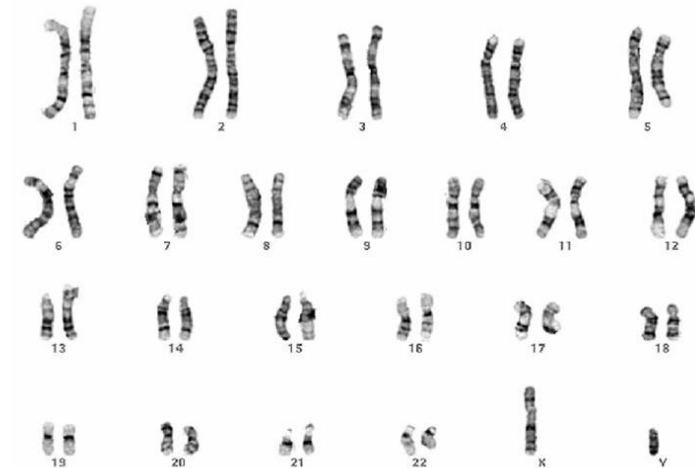


Abb. 1 Männlicher Chromosomensatz

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.

Die Frau gibt eines ihrer X-Chromosomen weiter, der Mann entweder sein X-Chromosom (dann wird das Baby ein Mädchen) oder sein Y-Chromosom (dann wird das Baby ein Junge).

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 „X-chromosomale 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 X-chromosomal vererbten Erkrankung existiert eine veränderte Kopie eines Gens, welches auf dem X-Chromosom liegt.

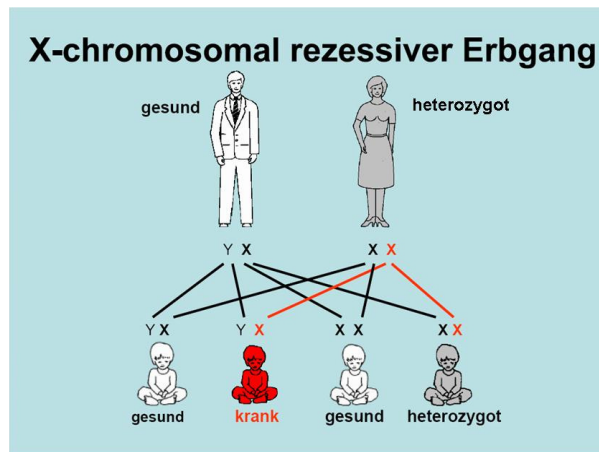


Abb. 2

Wenn ein Mädchen diese veränderte Kopie trägt, besitzt sie außerdem ein unverändertes X Chromosom. Dadurch wird die Genmutation kompensiert und es bestehen meistens keine negativen Auswirkungen auf die Gesundheit dieser Person. Sie wird **Überträgerin** (heterozygot) genannt. Ein Junge, der die veränderte Kopie des X-Chromosoms trägt, hat keine zweite Kopie des X-Chromosoms, sondern nur ein Y-Chromosom und wird daher erkranken (Abb. 2).

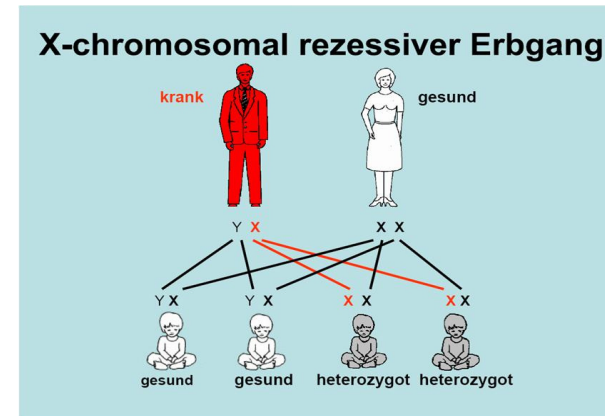


Abb. 3

Bei Befruchtung der Eizelle durch eine Samenzelle entscheidet der Zufall, welche der beiden elterlichen Genkopien in der Eizelle oder im Spermium vorhanden ist und weitergegeben wird.

Wenn eine Überträgerin und ihr gesunder Partner einen Sohn bekommen, besteht die Wahrscheinlichkeit von 1 zu 2 (50 %), dass der Sohn entweder betroffen oder gesund ist.

Für Töchter besteht eine Wahrscheinlichkeit von ebenfalls 1 zu 2 (50 %), entweder Überträgerin der Krankheitsanlage oder keine Überträgerin zu sein. In der Regel sind alle Töchter selbst gesund.

Bei einem erkrankten Vater und einer gesunden Mutter, die nicht Überträgerin ist, sehen die Wahrscheinlichkeiten anders aus (Abb.3).

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