

# Lernzirkel „Erbkrankheiten“

In den folgenden Unterrichtsstunden sollst du dich mit einigen Erbkrankheiten des Menschen auseinandersetzen.

Ziel des Lernzirkels ist es, deine Kenntnisse um die verschiedenen **Mutationsformen** (Genommutation, Chromosomenmutation und Genmutation) und die **Mendelschen Vererbungsregeln beim Menschen (autosomal und gonosomal)** anhand von Beispielen zu vertiefen. Dies soll dir im Anschluss die Interpretation und Beurteilung unbekannter Familienstammbäume erleichtern.

**Folgende Themen müssen bearbeitet werden.**

***Station 1: Down-Syndrom***

***Station 2: Cri-Du-Chat-Syndrom***

***Station 3: Chorea Huntington (Veitstanz)***

***Station 4: Albinismus***

***Station 5: Hämophilie A (Bluterkrankheit)***

**Jede Station besteht aus ...**

- ... **einem Informationsblatt** (in mehrfacher Ausfertigung; diese verbleiben immer an der Station!);
- ... **einem Aufgabenblatt** (in mehrfacher Ausfertigung; diese werden in den Ordner/in das Heft aufgenommen).

Für jede Station liegt am Pult ein **Lösungsblatt** bereit, welches der Kontrolle dient. Beträgt euch nicht selbst, indem ihr die Lösungen einfach abschreibt!

**!!Achtung: Jede Station ist doppelt vorhanden!!**

**Durchführung:**

1. Bildet 2er- oder 3er-Gruppen.
2. Wählt eine Station aus und informiert euch **zuerst** mit dem Aufgabenblatt darüber, was ihr zu tun habt.
3. Informiert euch über das Stationsthema und bearbeitet eure Arbeitsaufträge schriftlich.
4. Kontrolliert eure Ergebnisse mit dem Lösungsblatt.
5. Sortiert eure Stationsmaterialien wieder ordentlich, die nachfolgenden Gruppen werden es euch danken.

### **Nach der Bearbeitung des Lernzirkels kannst du...**

- ... die Begriffe Genommutation, Chromosomenmutation und Genmutation erklären und je ein Beispiel dafür nennen und beschreiben.
- ... erläutern, wie die Fehlverteilung von Chromosomen bei der Meiose zum Down-Syndrom führt.
- ... eine aussagekräftige und vollständig beschriftete Skizze erstellen, welche am Beispiel eines Chromosomenpaares eine Fehlverteilung bei der Meiose beschreibt, die dann in Folge zu einer Trisomie führen kann.
- ... am Beispiel des Down-Syndroms Argumente nennen, die für einen integrativen Unterricht von Kindern mit Behinderung und Kindern ohne Behinderung sprechen.
- ... folgende Stammbaumschemata analysieren: autosomal dominant; autosomal rezessiv; gonosomal (X-chromosomal) rezessiv. Dabei wird von dir erwartet, dass du Genotypen bestimmen und eine Risikoabschätzung im Sinne einer genetischen Familienberatung vornehmen kannst.
- ... den Begriff Syndrom an einem Beispiel erläutern.
- ... den Begriff „Konduktor/Konduktorin“ unter Verwendung von Fachbegriffen an einem selbstgewählten Beispiel erläutern.
- ... die Begriffe „Polyphänie“, „Expressivität“ und „Penetranz“ anhand eines Beispiels erläutern.

# Station 1 Down-Syndrom

## (Trisomie 21)

### Geschichtliches:

1866 beschrieb der englische Arzt **John LANGDON-DOWN** die Symptome einer Krankheit, von der etwa jedes 500. Neugeborene betroffen ist.

Erst 1959 wurde die genetische Ursache dieses Krankheitsbildes geklärt. Ein Krankheitsbild, das wie die Trisomie 21 durch viele verschiedene Symptome gekennzeichnet ist, wird *Syndrom* genannt. Daher trägt das Krankheitsbild der Trisomie 21 zu Ehren seines Erstbeschreibers auch den Namen **Down-Syndrom**.

Die früher häufig auch in Fachkreisen verwendete Bezeichnung „*Mongolismus*“ soll aufgrund ihrer diskriminierenden und rassistischen Prägung heute nicht mehr benutzt werden.

### Ursachen:

Die **Trisomie 21** beruht auf einer fehlerhaften Meiose, bei der entweder in der 1. Reifeteilung eine Nicht-Trennung der homologen Chromosomen oder in der 2. Reifeteilung eine Nicht-Trennung der Chromatiden stattfindet. Durch Non-Nicht-Trennung können daher Keimzellen (Geschlechtszellen) entstehen, die das Chromosom 21 zweimal enthalten.

Bei der Befruchtung kommt dann ein weiteres Chromosom 21 hinzu, so dass die Zygote (befruchtete Eizelle) drei Kopien des Chromosoms 21 enthält (Abb. 1). Man sagt auch: Die Zygote ist trisom. Es handelt sich bei dieser Krankheit also um eine Genommutation. Keime mit einem fehlenden Chromosom 21 (Monosomie 21) entstehen dabei ebenso, sind aber nicht lebensfähig und gehen bald nach der Befruchtung zugrunde.

Statistische Untersuchungen haben gezeigt, dass das individuelle Risiko des Auftretens der Trisomie 21 mit zunehmendem Alter der Mutter steigt. So sind bei 25-jährigen Frauen nur ca. 0,1% der Kinder betroffen, bei 48-jährigen Frauen jedoch über 9%. Dies ist wahrscheinlich darauf zurückzuführen, dass bei weiblichen Feten schon vor der Geburt Eizellen reifen, dann aber bis zur Pubertät eine Art „Ruhepause“ einlegen.

Der weitere Ablauf der Reifeteilung wird erst ab der Pubertät fortgesetzt. Mit zunehmendem Alter wird die Wahrscheinlichkeit, dass mehr Fehler bei der Meiose auftreten, erhöht.

Das individuelle Risiko steigt zwar mit dem Alter der Mutter an, insgesamt bekommen aber viel

mehr junge Frauen Kinder, so dass die Mehrheit der Down-Syndrom-Babys eben von diesen ausgetragen wird.

### Auswirkungen:

Die betroffenen Kinder zeigen häufig kleinen Körperwuchs (bis 1,50 m), einen kurzen Hals, kurzfingerige Hände, oft mit Vierfingerfurche (Abb. 2), Herzfehler (40-60 %), schräg gestellte Lidfalten und ein erhöhtes Infektionsrisiko. Auffällig ist auch ein erhöhtes Leukämierisiko.

Die Kinder sind oft sehr lebensfroh und musisch interessiert, bleiben in ihrer geistigen Entwicklung aber mehr oder weniger stark zurück und müssen daher intensiv in Fördereinrichtungen (Frühförderung, Kindergärten, Schulen) betreut werden.

Die meisten der so geförderten Kinder lernen Lesen und Schreiben und erwerben zumindest Grundkenntnisse im Rechnen.

Die verbesserten Forderungsmöglichkeiten haben dazu geführt, dass einige Menschen mit Trisomie 21 Regelschulabschlüsse erwerben und auch Regelberufe in der freien Wirtschaft ergreifen können. In einigen wenigen Fällen konnte sogar ein Hochschulabschluss erworben werden.

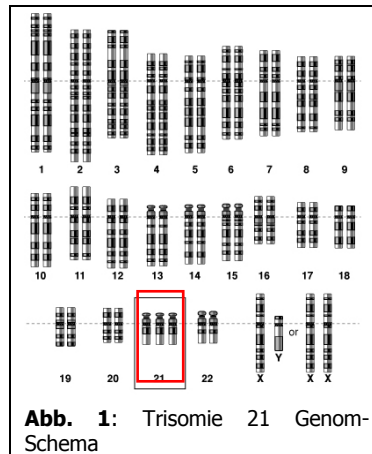
Frauen mit Trisomie 21 sind fruchtbar. Männer mit Trisomie 21 galten lange als unfruchtbar. Mittlerweile sind aber etliche Elternschaften von Paaren mit Down-Syndrom bekannt.

### Sonstige Krankheiten mit ähnlichen Ursachen:

Es gibt die unterschiedlichsten Arten von numerischen Abweichungen bei Autosomen und Gonosomen. Meist ist jedoch ein Chromosom zuviel vorhanden. Nur selten überleben Kinder, bei denen ein Chromosom zu wenig vorhanden ist wie beim **Ullrich-Turner-Syndrom**.

Die bekanntesten Genommutationen mit klinischer Bedeutung sind:

**Patau-Syndrom** (Trisomie 13); **Edwards-Syndrom** (Trisomie 18); **Klinefelter-Syndrom** (Trisomie XXY); **Triple-X-Syndrom** (XXX); **Ullrich-Turner-Syndrom** (Monosomie 23 -> 44 + X0; d.h. hier fehlt ein zweites Geschlechtschromosom)



**Abb. 1:** Trisomie 21 Genom-Schema



**Abb. 2:** Vierfingerfurche

# Station 1 Down-Syndrom

(Trisomie 21)

**A) Notiere dir die Symptome und die Ursachen des beschriebenen Krankheitsbilds in deinem Heft.**

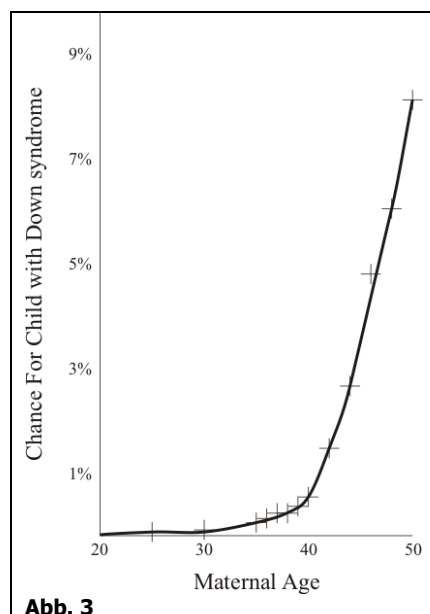
**B) Prinzipiell kann es auch bei der Bildung von Spermien zu einer Fehlverteilung kommen.**

**Zeichne schematisch die Bildung von Spermien bei...**

- ... einer Fehlverteilung der homologen Chromosomen 21 in der 1. Reifeteilung,
  - ... einer Fehlverteilung der Chromatiden 21 in der 2. Reifeteilung,
- und beschrifte die Abbildungen vollständig.**

**C) Beantworte die folgenden Fragen in deinem Heft:**

1. Können von Trisomie 21 betroffene Frauen und Männer Kinder zeugen? Mit welcher Wahrscheinlichkeit werden die Kinder einer vom Down-Syndrom betroffenen Mutter und eines gesunden Mannes selbst Trisomie 21 zeigen? Ausgangspunkt für die Bildung der Eizellen wäre in diesem Fall eine Urkeimzelle mit drei Chromosomen 21. Hieraus ergeben sich verschiedene Möglichkeiten, mit welchem Chromosomensatz die fertige Eizelle später zur Befruchtung kommt. Zeichne für die verschiedenen Möglichkeiten jeweils ein vereinfachtes, vollständig beschriftetes Schema der zwei Reifeteilungen der Meiose nur mit den Chromosomen 21.
2. Beschreibe und interpretiere die folgende Grafik!



3. An manchen Schulen besteht die Möglichkeit, dass nicht-behinderte Kinder und Kinder mit Trisomie 21 dieselbe Klasse besuchen. Überlege, was damit erreicht werden kann. Notiere deine Gedanken stichwortartig!

**Recherche /Arbeit zu Hause:**

4. Erkläre, wie es zur Ausbildung des Klinefelter-Syndroms kommt.
5. Ist eine vom Klinefelter-Syndrom betroffene Person eher männlich oder weiblich? Begründe deine Meinung.

# Station 1 Down-Syndrom

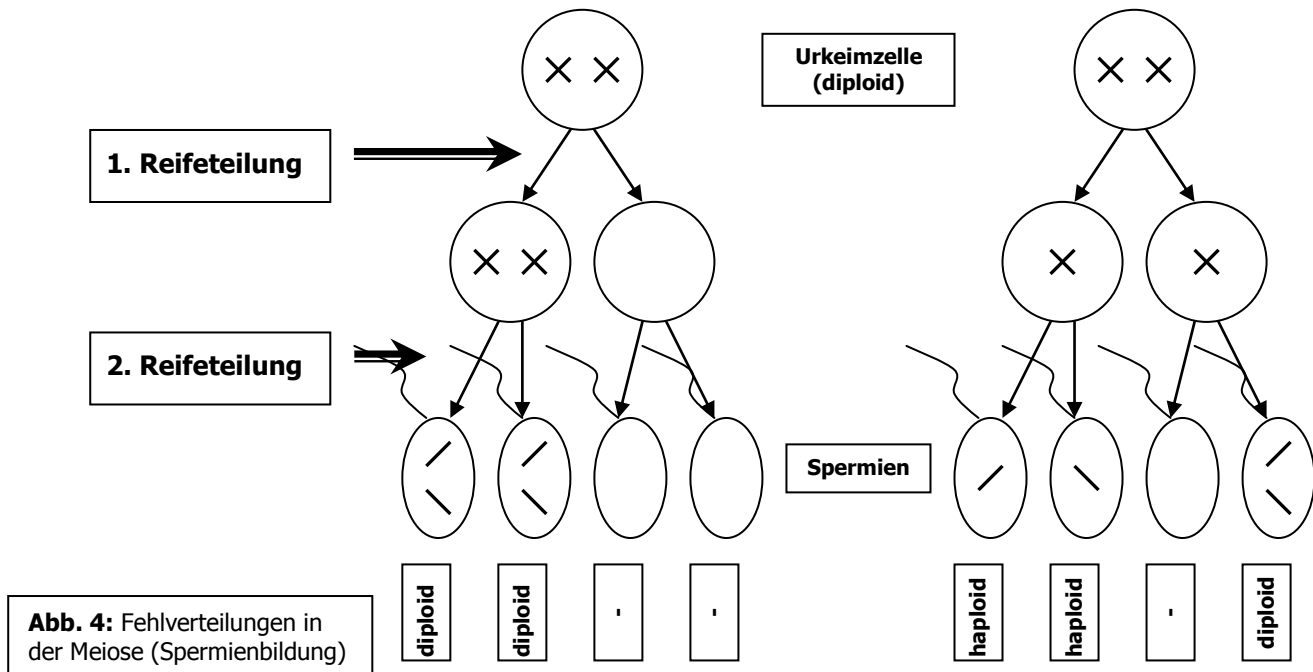
## (Trisomie 21)

A) siehe Infotext!

B) Prinzipiell kann es auch bei der Bildung von Spermien zu diploiden Keimzellen kommen.

Zeichne schematisch die Bildung von Spermien bei...

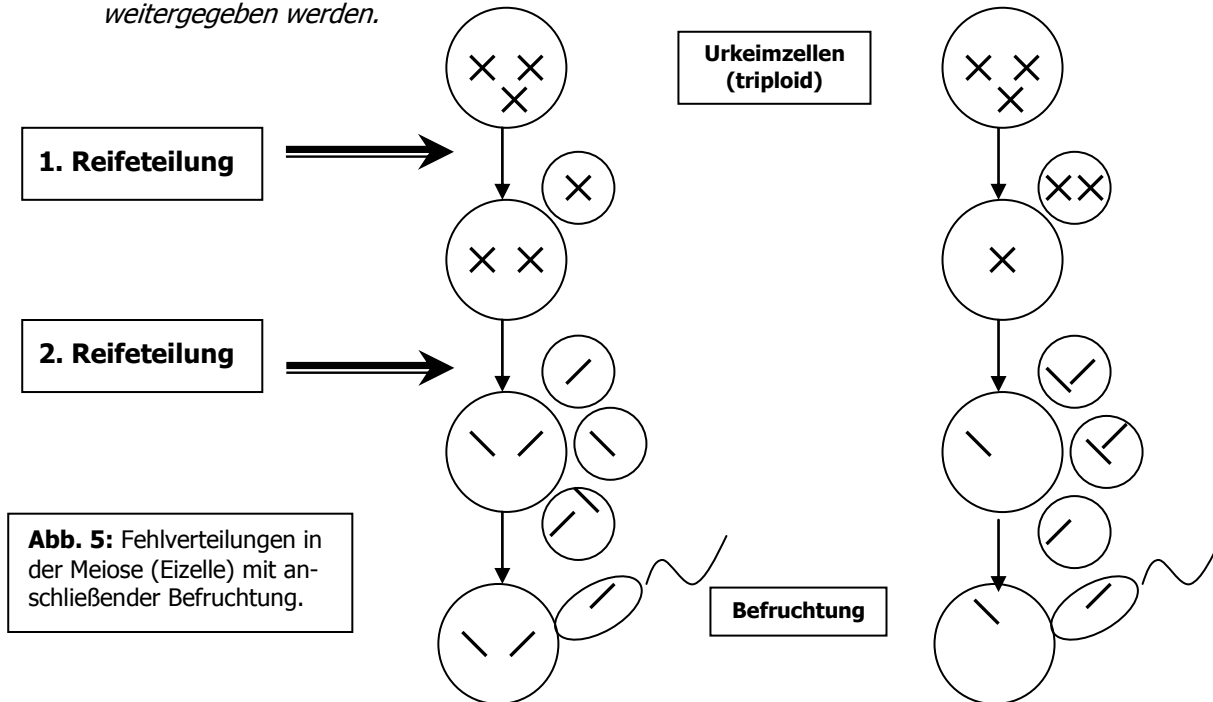
- ... einer Fehlverteilung der homologen Chromosomen 21 in der 1. Reifeteilung,
  - ... einer Fehlverteilung der Chromatiden 21 in der 2. Reifeteilung.
- und beschrifte die Abbildungen vollständig.



C) Beantworte die folgenden Fragen in deinem Heft:

1. Können von Trisomie 21 betroffene Frauen und Männer Kinder zeugen? Mit welcher Wahrscheinlichkeit werden die Kinder einer vom Down-Syndrom betroffenen Mutter und eines gesunden Mannes selbst Trisomie 21 zeigen? Ausgangspunkt für die Bildung der Eizellen wäre in diesem Fall eine Urkeimzelle mit drei Chromosomen 21. Hieraus ergeben sich verschiedene Möglichkeiten, mit welchem Chromosomensatz die fertige Eizelle später zur Befruchtung kommt. Zeichne für die verschiedenen Möglichkeiten jeweils ein vereinfachtes, vollständig beschriftetes Schema der zwei Reifeteilungen der Meiose nur mit den Chromosomen 21.

Trisomie-21-Frauen sind fruchtbar, Männer nur bedingt. 50% der Kinder einer Down-Syndrom Mutter könnten erkranken, da bei der Meiose mit 50%iger Wahrscheinlichkeit zwei Chromatiden an eine Eizelle weitergegeben werden.



2. Beschreibe und Interpretiere die folgende Grafik!

Die Grafik zeigt das Risiko ein Kind mit Down-Syndrom zu gebären in Abhängigkeit vom Alter der Mutter. Zwischen 30 und 40 Jahren steigt das Risiko einer Trisomie 21 um ca. 1 % an. Zwischen 40 und 50 Jahren steigt das Risiko um weitere 7 % an.

3. An manchen Schulen besteht die Möglichkeit, dass nicht-behinderte Kinder und Kinder mit Trisomie 21 dieselbe Klasse besuchen. Überlege dir, was damit erreicht werden kann. Notiere deine Gedanken stichwortartig!

Der Umgang mit Kindern mit Trisomie 21 kann bei Nicht-Behinderten das Verständnis für diese Behinderung und Behinderungen im Allgemeinen erhöhen und zu einem Abbau von Vorurteilen führen. Umgekehrt kann die Entwicklung der Trisomie-21-Kinder durch den Umgang mit nicht-behinderten Altersgenossen in vielen Fällen positiv beeinflusst werden, da sie im stärkeren Maße gefordert und gefördert werden.

### Recherche/Arbeit zu Hause:

4. Erkläre, wie es zur Ausbildung des Klinefelter-Syndroms kommen kann.

Hier führt eine Fehlverteilung der elterlichen Geschlechtschromosomen bei der Meiose zu Keimzellen mit einem diploiden Satz an Geschlechtschromosomen. Bei der Befruchtung entsteht dann eine trisome Zygote mit einem zusätzlichen X-Chromosom (XXY).

5. Ist eine vom Klinefelter-Syndrom betroffene Person eher männlich oder weiblich? Warum?

Da das männliche  $\gamma$ -Chromosom für die Ausprägung des männlichen Geschlechts sorgt, trägt die betroffene Person auch männliche Geschlechtsorgane. Allerdings bilden sich in geringem Maße auch weibliche Merkmale (z.B. kleine Brüste) aus.

## Station 2 Cri-du-chat-Syndrom (Katzenschrei-Syndrom, Lejeune-Syndrom)

### Geschichtliches:

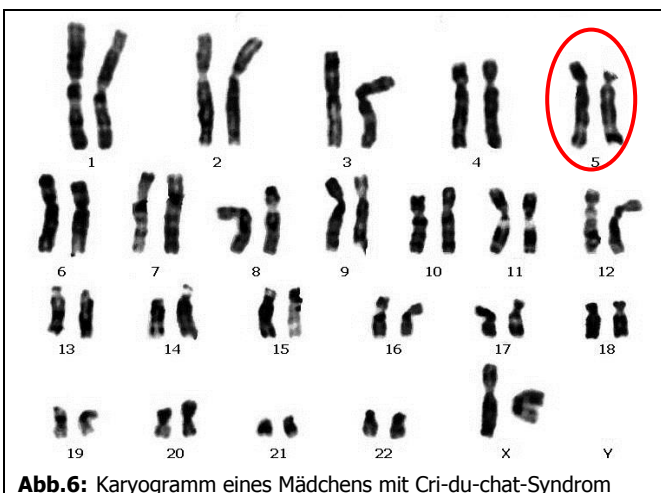
1963 durch den Genetiker **JEROME LEJEUNE** beschriebenes Krankheitsbild, das er aufgrund des typischen hohen, katzenähnlichem Geschreis der Neugeborenen als „**Cri-du-chat-Syndrom**“ (cri-du-chat = franz.: Katzenschrei) bezeichnete. Ein Krankheitsbild, das wie das hier beschriebene Katzenschrei-Syndrom durch viele verschiedene Symptome gekennzeichnet ist, wird als **Syndrom** bezeichnet. Ungefähr eines von 50.000 Neugeborenen ist am Katzenschrei-Syndrom erkrankt.

### Ursachen:

Das Katzenschrei-Syndrom beruht auf der Deletion (dem Fehlen) eines kleinen Stücks auf dem kurzen Arm des Chromosoms 5, die bei einer Chromosomenanalyse bereits lichtmikroskopisch festgestellt werden kann (Abb. 6).

Die Ursache für das Fehlen des entsprechenden Stückes auf Chromosom 5 ist bis heute ungeklärt. Man nimmt an, dass es sich dabei um eine spontane Chromosomenmutation handelt, welche ohne äußere Einflüsse im Zeitraum der letzten Reifeteilung der Eizelle stattfindet.

Im Verhältnis 5:1 sind deutlich mehr Mädchen als Jungen von dieser Chromosomenmutation betroffen. Die Ursache dafür ist unklar.



**Abb.6:** Karyogramm eines Mädchens mit Cri-du-chat-Syndrom

### Auswirkungen:

Die betroffenen Kinder zeigen ein charakteristisches hohes Schreien bei der Geburt, das eher dem Schrei kleiner Katzen als dem neugeborener Menschen ähnelt. Häufig bleibt die hohe Stimme auch zeitlebens erhalten. Zusätzlich haben betroffene Kinder deutlich kleinere Köpfe, ein rundes Gesicht, weit auseinander stehende Augen, Fehl-

bildungen des Gaumens, ein kleines fliehendes Kinn, sowie eine Hautfalte über den Augenlidern. Zusätzlich kann es durch schwach ausgebildete Muskeln zu Störungen beim Saugen und Schlucken kommen. Auch Fehlbildungen von Herz und Nieren sind nicht außergewöhnlich. Im Allgemeinen zeigen „Katzenschrei-Kinder“ mittlere bis starke geistige Zurückgebliebenheit. Entsprechend gefördert sind es jedoch freundliche, heitere, lebhaft und humorvolle Kinder, die problemlos ins Erwachsenenalter gelangen können. Die älteste bekannte Betroffene ist momentan über 80 Jahre alt.

Das Cri-du-chat-Syndrom ist ursächlich nicht heilbar. Die mit dem Syndrom einhergehenden Symptome können aber durch medizinische und therapeutische Behandlung mehr oder weniger gut beeinflusst werden. Wie häufig bei Syndromen variiert die Ausprägung der Symptome zwischen einzelnen Betroffenen sehr stark, so dass ein individueller Therapieplan unabdingbar ist. Nachweislich wird die Entwicklung der Betroffenen vor allem durch gezielte Förderung positiv beeinflusst. Frühförderung, Krankengymnastik, Ergotherapie und Logopädie sind wichtige Förderungsmittel.

### Sonstige Krankheiten mit ähnlichen Ursachen:

Syndrome, die auf fehlenden Chromosomenstücken beruhen, existieren unter anderem für die Chromosomen 1, 3, 4, 5, 7, 8, 9, 10, 11 und 18. Zu den bekanntesten Chromosomenmutationen zählen:

**Wolf-Hirschhorn-Syndrom** (Stück am kurzen Arm des Chromosoms 4 fehlt); **De-Grouchy-Syndrom** (kurzer Arm oder ein Stück des langen Arms von Chromosom 18 fehlen).

## **Station 2 Cri-du-chat-Syndrom** **(Katzenschrei-Syndrom, Lejeune-Syndrom)**

**Bearbeite die folgenden Aufgaben und sichere die Ergebnisse in deinem Heft:**

1. Nenne und beschreibe die Ursache für das Entstehen des Cri-du-chat-Syndroms!
2. Beschreibe die offensichtlichsten Fehlbildungen bei vom Katzenschrei-Syndrom Betroffenen.
3. Auf welche Weise könnte man Sicherheit gewinnen, dass es sich bei den von dir unter 2. genannten Symptomen auch um ein vom Katzenschrei-Syndrom betroffenes Kind handelt und nicht um eine beliebige andere schwere (Erb-)Krankheit mit den gleichen Symptomen?
4. Erkläre den Begriff *Syndrom*.

### **Recherche/Arbeit zu Hause**

5. Recherchiere eine weitere Krankheit, die durch eine Chromosomenmutation verursacht wird und erstelle einen kurzen Heftaufschrieb dazu.



## **Station 2 Cri-du-chat-Syndrom** **(Katzenschrei-Syndrom, Lejeune-Syndrom)**

1. Nenne und beschreibe die Ursache für das Entstehen des Cri-du-chat-Syndroms!

*Es handelt sich dabei um eine Chromosomenmutation. Ein Teil des kurzen Arms von Chromosom 5 geht aus ungeklärten Ursachen verloren.*

2. Beschreibe die offensichtlichsten Fehlbildungen bei vom Katzenschrei-Syndrom Betroffenen.

*Kleiner Kopf, rundes Gesicht; weit auseinander stehende Augen; kleines, fliehendes Kinn; Hautfalte über den Augenlidern; hohes, katzenartiges Schreien.*

3. Wie könnte man Sicherheit gewinnen, dass es sich bei den von dir unter 2. genannten Symptomen auch um ein vom Katzenschrei-Syndrom betroffenes Kind handelt, und nicht um eine beliebige andere schwere (Erb-)Krankheit mit den gleichen Symptomen?

*Bei der lichtmikroskopischen Chromosomenanalyse von Körperzellen des Kindes kann man das Fehlen eines Teils des Chromosoms 5 feststellen.*

4. Erkläre den Begriff *Syndrom*.

*Ein Krankheitsbild, welches durch mehrere typische Symptome beschrieben werden kann.*

## Station 3 Chorea Huntington (erblicher Veitstanz)

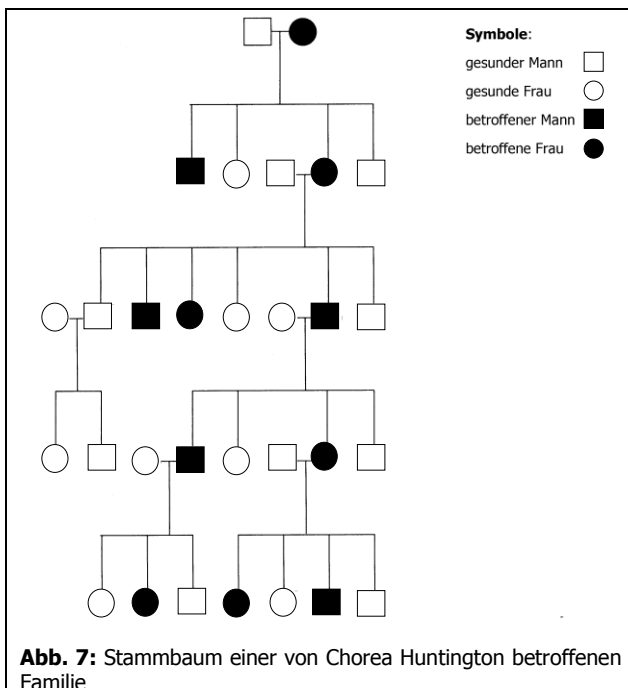
### Geschichtliches:

1872 beschrieb der englische Arzt **Georg HUNTINGTON** eine unheilbare Nervenkrankheit, die über Jahrzehnte hinweg Mitglieder jeder Generation einer Familie betroffen hatte und sich unter anderem in tanzartigen (*chorea* = griech.: Tanz) Verrenkungen der Extremitäten äußerte.

### Ursachen:

Chorea Huntington beruht auf der Mutation eines Gens (Genmutation) auf dem kurzen Arm des Chromosoms 4, einem Autosom.

### Vererbungsschema (Stammbaum):



Wie aus dem Stammbaum (Abb. 7) ersichtlich wird, überspringt die Krankheit keine der Generationen. Dies ist ein sicheres Zeichen für ein dominant vererbtes Merkmal. Da das Gen für Chorea Huntington auf einem Autosom liegt, wird der Vererbungsmechanismus als autosomal-dominant bezeichnet. Hierfür spricht auch das Auftreten der Krankheit unabhängig vom Geschlecht. Wichtig für das Verständnis von Stammbäumen ist, dass die Schwere der Erkrankung (Expressivität) bei einzelnen Erkrankungen und Erkrankten unterschiedlich ausfallen und somit auch falsch gedeutet werden kann. Die Durchsetzungsfähigkeit (Penetranz), ein Maß für die Wahrscheinlichkeit, mit der das dominante Allel zur Ausprägung kommt, kann bei unterschiedlichen Erkrankungen auch verschieden ausfallen. Bei Chorea Huntington be-

trägt sie 100%. Das heißt, alle Träger des mutierten Gens erkranken früher oder später.

### Auswirkungen:

Die von der Krankheit Betroffenen sind zunächst vollkommen gesund und zeigen keinerlei Krankheitssymptome. Erst mit zunehmendem Alter (zwischen 30 und 60 Jahren) kommt es zum Ausbruch der Krankheit, die sich in Störungen der Gehirnfunktion, zunehmendem Gedächtnisschwund, unkontrollierbaren Bewegungen der Extremitäten und des Gesichts (Veitstanz) und Sprachstörungen äußert. Die Patienten werden mit zunehmender Ausprägung der Krankheit hilfloser und schließlich pflegebedürftig. Durchschnittlich 15 Jahre nach dem Auftreten erster Symptome endet die Krankheit mit dem Tod. Chorea Huntington ist deshalb besonders heimtückisch, weil die Betroffenen jahrelang frei von Symptomen sind und erst spät ihre Krankheit bemerken. Dann haben sie allerdings meist schon selbst Kinder, die mit 50%iger Wahrscheinlichkeit auch an der Krankheit erkranken werden. Neuerdings gibt es einen Test, mit dem mit 100%iger Wahrscheinlichkeit festgestellt werden kann, ob man Träger des mutierten Gens ist. Dieser Test ist bereits pränatal, d.h. bevor das Kind geboren wird, möglich. Eine Hoffnung auf Heilung des Defekts ist damit bis jetzt jedoch nicht verbunden. Damit ergeben sich natürlich vielfältige ethische Probleme, z.B. inwieweit sich ein Schwangerschaftsabbruch rechtfertigen lässt, oder ob man einem gesunden jungen Menschen erklärt, dass er später schwer erkranken und daran sterben wird.

### Sonstige Krankheiten mit gleichem Erbgang:

Von 1500 bekannten monogenen (durch Mutation eines Gens verursacht) Erbkrankheiten werden 793 autosomal-dominant vererbt. Einige der bekanntesten davon sind:

**Marfan-Syndrom** (Bindegewebserkrankung, bei der durch ein einziges mutiertes Gen vieler Merkmale verändert werden -> *Polyphänie*.) Beim Marfan-Syndrom ist ein Gen für ein Eiweiß mutiert, welches zu erhöhter Elastizität des Bindegewebes führt. Deutliche Symptome dieser Erkrankung sind z.B. Hochwuchs, die Ausbildung einer Trichter- oder Kielbrust und öfters auch eine senkrechte Überentwicklung des Kopfes („Langschädel“). Die Expressivität des Marfan-Syndroms ist variabel, d.h. die phänotypische Ausprägung der Merkmale schwankt. In 20-40% der Fälle tritt das Marfan-Syndrom als Neumutation auf. Einer der prominentesten am Marfan-Syndrom erkrankten

Chorea Huntington (Infoblatt)

Personen war der amerikanische Präsident Abraham Lincoln.

Weitere Erkrankungen sind die **Kurz-fingrigkeit** (Brachydaktylie), bei der eine Mutation zur Verkürzung einzelner oder mehrerer Finger führt, und die **Vielfingrigkeit** (Polydaktylie, Abb. 8), bei der es zur Ausbildung zusätzlicher Finger kommt.



**Abb. 8:** Polydaktylie der linken Hand eines Kindes

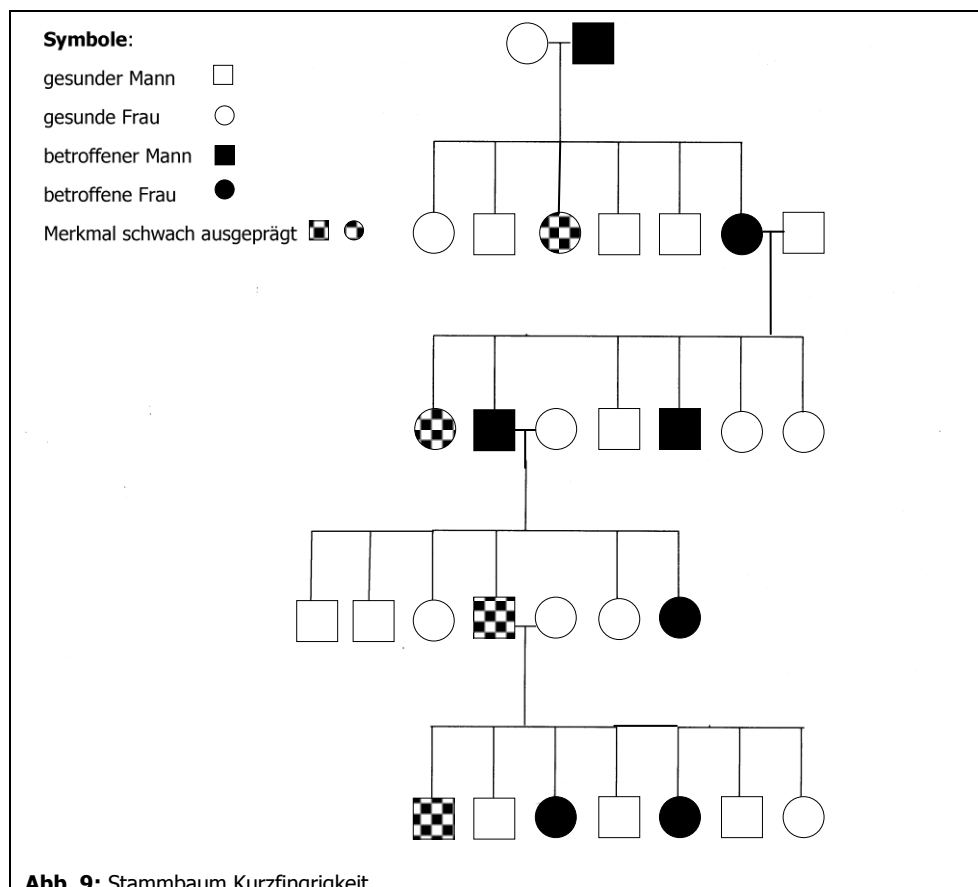
Keine Krankheit, jedoch leicht für dich zu überprüfen, ist die ebenfalls autosomal-dominant vererbte Veranlagung, ob Urin nach dem Genuss von Spargel riecht oder nicht. Frage einmal in deiner Familie nach, ob das Phänomen bei deinen Eltern oder Geschwistern auftritt oder nicht.

## Station 3 Chorea Huntington (Veitstanz)

**A) Notiere dir die Symptome und die Ursachen des beschriebenen Krankheitsbilds in deinem Heft.**

**B) Beantworte die folgenden Fragen in deinem Heft:**

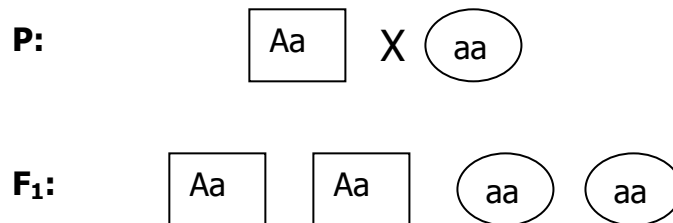
1. Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit, dass die Kinder eines heterozygot von Chorea Huntington Betroffenen erkranken werden? Stelle dies, unter Nennung der Genotypen, in einem Stammbaum dar! Gehe davon aus, dass der zweite Elter homozygot gesund ist.
2. Wie können Kinder von Chorea Huntington Betroffenen bei der Familienplanung klären, ob ihre Kinder selbst Träger der Krankheit werden oder nicht?
3. Erkläre den Begriff *Polyphänie* am Beispiel des Marfan-Syndroms.
4. Betrachte den Stammbaum für Kurz fingrigkeit. Welche Aussagen kannst du über die Art der Vererbung machen? Begründe! Wie erklärst du dir, dass bei einigen Betroffenen das Merkmal nur schwach ausgeprägt ist?



5. Ob Urin nach dem Genuss von Spargel riecht oder nicht, ist ebenfalls eine autosomal-dominant vererbte Veranlagung. Ist dir dieser eigentümliche Geruch schon einmal nach dem Verzehr von Spargel aufgefallen? Frage einmal in deiner Familie nach, ob das Phänomen bei deinen Eltern oder Geschwistern auftritt.

## Station 3 Chorea Huntington (Veitstanz)

1. Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit, dass die Kinder eines heterozygot von Chorea Huntington Betroffenen erkranken werden? Stelle dies, unter Nennung der Genotypen, in einem Stammbaum dar! Gehe davon aus, dass der zweite Elter homozygot gesund ist. (A = dominantes Allel für Chorea Huntington; a= gesundes Allel)



**Abb. 10:** Kreuzungsschema Chorea Huntington

*Kinder eines Betroffenen werden mit 50%iger Wahrscheinlichkeit die Krankheit selbst bekommen. Die Penetranz beträgt dabei 100%.*

2. Wie können Kinder von Chorea Huntington Betroffenen bei der Familienplanung klären, ob ihre Kinder selbst Träger der Krankheit werden oder nicht?

*Da die Krankheit erst zwischen dem 30. und 50. Lebensjahr ausbricht, kann nur ein Test die Wahrscheinlichkeit klären, ob man selbst Träger der Krankheit ist oder nicht. Ist man Träger der Krankheit, kann ein pränataler (vorgeburtlicher) Test klären, ob ein Kind krank sein wird oder nicht. Verhindern kann man die Krankheit, sofern ein mutiertes Gen vorhanden ist, nicht.*

3. Erkläre den Begriff Polyphänie am Beispiel des Marfan-Syndroms.

*Ein einzelnes Gen für ein Eiweiß ist mutiert. Dies hat aber nicht nur Auswirkungen auf ein einziges Merkmal, sondern auf mehrere Merkmale (siehe Symptome).*

4. Betrachte den Stammbaum für Kurzfingerigkeit. Welche Aussagen kannst du über die Art der Vererbung machen? Was schließt du daraus, dass bei einigen Betroffenen das Merkmal nur schwach ausgeprägt ist?

*Keine Generation wird übersprungen und Männer und Frauen sind gleichermaßen betroffen. Daher muss es sich um eine autosomal-dominant vererbte Krankheit handeln. Offensichtlich ist die Expressivität/Ausprägungsgrad dieser Erkrankung viel stärker variabel als bei anderen Erbkrankheiten.*

## Station 4 Albinismus

### Geschichtliches:

**Albinismus** (lat.: *albus* = weiß) wurde bei Menschen (Abb. 11) und Tieren schon seit dem Altertum immer wieder beschrieben. Bereits 1902 vermutete der englische Arzt **GARROD**, dass es sich bei Albinismus um einen Enzymdefekt handelt, aufgrund dessen kein Hautfarbstoff gebildet werden kann.

Um eine Diskriminierung Betroffener zu vermeiden ist die Bezeichnung „Menschen mit Albinismus“ dem Begriff „Albinos“ vorzuziehen.

### Ursachen:

Albinismus kann durch Mutation 50 verschiedener Gene ausgelöst werden. Bei der bekanntesten Art des Albinismus ist ein Gen auf dem kurzen Arm von Chromosom 11 - einem Autosom - mutiert. Die Mutation führt zum Verlust des Enzyms Tyrosinase, welches unter anderem dafür notwendig ist, den Farbstoff Melanin zu bilden. Melanin dient der Färbung der Haut, Haare, Iris, etc. Gleichzeitig dient Melanin auch als natürlicher Sonnenschutz der Haut gegen die intensive UV-Strahlung.

### Vererbungsschema (Stammbaum, Abb. 12):

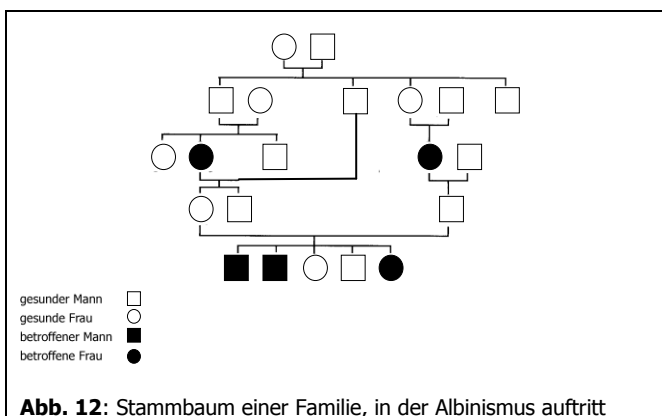


Abb. 12: Stammbaum einer Familie, in der Albinismus auftritt

Die Krankheit überspringt regelmäßig Generationen im Stammbaum und tritt häufig erst wieder bei Enkeln oder Urenkeln auf. Dies lässt auf ein rezessives Allel schließen. Da die Krankheit außerdem unabhängig vom Geschlecht vererbt wird, muss das mutierte Gen auf einem Autosom liegen.

Man spricht somit von einem autosomal-rezessiven Erbgang. Albinismus tritt mit einer Häufigkeit von 1:20.000 auf.

### Auswirkungen:

Menschen mit Albinismus zeigen meist eine hohe Lichtempfindlichkeit, die mit weiß-blonden Haaren, Wimpern und Augenbrauen, einer hellrosa Haut, hellblauer bis rötlicher Iris (da die Blutgefäße im Augenhintergrund durch die nicht oder nur schwach gefärbte Iris hindurchschimmern!) und einer Sehschwäche einhergehen.

Der mangelnde UV-Schutz durch das fehlende Melanin birgt auch ein erhöhtes Hautkrebsrisiko. Vor allem in Mittel- und Nordeuropa fallen Menschen mit Albinismus

häufig nicht sonderlich auf, da sehr helle Haare und blaue oder blau-graue Augen in diesen Gegenden auch bei Menschen vorhanden sind, die nicht albinotisch veranlagt sind.

### Sonstige Krankheiten mit gleichem Erbgang:

Bei vielen genetisch bedingten Stoffwechselstörungen sind die heterozygoten (mischerbigen) Träger des mutierten Gens gesund, treten aber als Konduktoren (Überträger) der Erbkrankheit auf. Ca. 600 von 1500 bekannten Erbkrankheiten werden autosomal-rezessiv vererbt. Einige der bekanntesten davon sind:

**Galaktosämie** (Milchzucker-Unverträglichkeit), und **Phenylketonurie** (Phenylalanin-Unverträglichkeit → die Aminosäure Phenylalanin ist besonders in tierischem Eiweiß enthalten). Die beiden genannten Krankheiten können durch eine Diät behandelt werden, bei der auf die unverträglichen Stoffe verzichtet wird.

**Mukoviszidose** (Cystische Fibrose); **Xeroderma pigmentosum** (Lichtüberempfindlichkeit, die u.a. zu Hautkrebs führen kann; die Betroffenen müssen sich gegen jede Art von Sonnenstrahlung schützen. Die sicherste Methode ist dabei nur bei Dunkelheit aus dem Haus zu gehen).

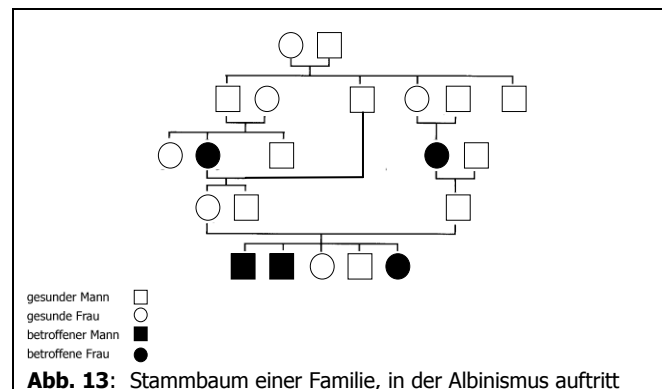
Ein besonderer Fall wurde aus Amerika bekannt, bei dem zwei betroffene Kinder als „Mondscheinkinder“ von der Nachbarschaft gemieden wurden. Über das Schicksal der beiden Kinder wurde auch ein Spielfilm („Mondscheinkinder“, 2006) gedreht.

## Station 4 Albinismus

**A) Notiere dir die Symptome und die Ursachen des beschriebenen Krankheitsbilds in deinem Heft.**

**B) Beantworte die folgenden Fragen in deinem Heft:**

1. Was spricht dafür, dass es sich beim Albinismus um eine *rezessiv* vererbte Krankheit handelt? Begründe mit Hilfe des Stammbaums. Was spricht dafür, dass das mutierte Allel sich auf einem *Autosom* und nicht auf einem *Gonosom* befindet?



2. Wie können sich Menschen mit Albinismus gegen schädliche Umwelteinflüsse (z.B. UV-Strahlung) schützen?
3. Wofür könnte deiner Meinung nach der Begriff *Konduktor bzw. Konduktorin* (lat. *conducere* = zusammenführen; hier: übertragen) im Zusammenhang mit rezessiv vererbten Krankheiten stehen? Erläutere kurz!
4. Wieso bekommen unter *Phenylketonurie (PKU)* leidende Personen eine Diät verordnet, die fast gänzlich auf tierische Produkte verzichtet?
5. In der Elterngeneration zweier Ehepartner, die äußerlich gesund sind, trat jeweils Phenylketonurie auf. Wie groß ist die Wahrscheinlichkeit, dass ein Kind aus dieser Ehe ebenfalls an Phenylketonurie erkrankt? Zeichne dazu einen Stammbaum dieser Familie mit *Genotypen* und *Phänotypen*.  
Wie groß ist das Risiko für ein gesundes Geschwisterkind selbst Träger eines krankheitsauslösenden Gens zu sein?

## Station 4 Albinismus

1. Was spricht dafür, dass es sich beim Albinismus um eine *rezessiv* vererbte Krankheit handelt? Begründe mit Hilfe des Stammbaums. Was spricht dafür, dass das mutierte Allel sich auf einem *Autosom* und nicht auf einem *Gonosom* befindet?

*Da die Krankheit ganze Generationen überspringt und sowohl bei Männern und Frauen auftritt, muss es sich um eine autosomal-rezessiv vererbte Krankheit handeln.*

2. Wie können sich Menschen mit Albinismus gegen schädliche Umwelteinflüsse (z.B. UV-Strahlung) schützen?

*Dichte Kleidung, Sonnenbrillen, etc.*

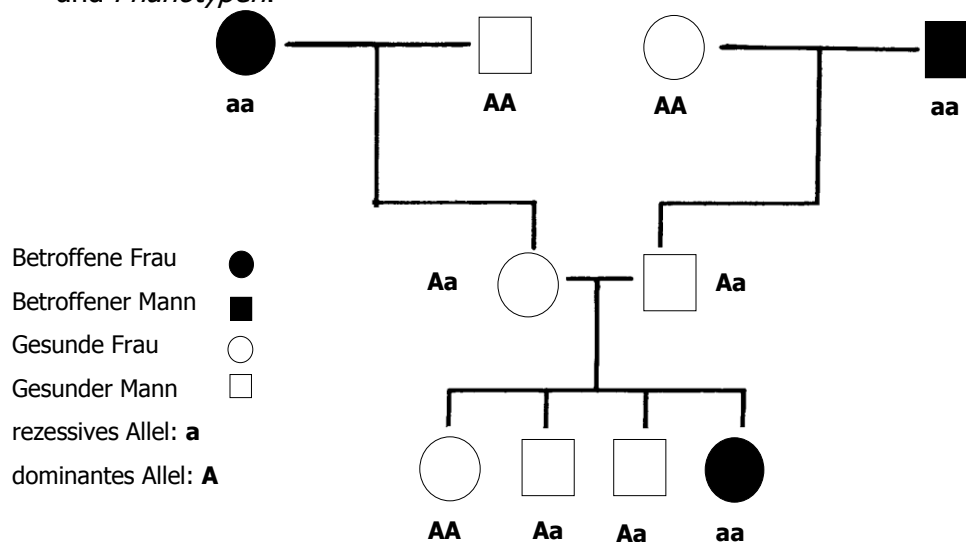
3. Wofür könnte deiner Meinung nach der Begriff *Konduktor* bzw. *Konduktorin* (lat. *conducere* = zusammenführen; hier: übertragen) im Zusammenhang mit rezessiv vererbten Krankheiten stehen? Erläutere kurz!?

*Konduktoren sind Merkmalsträger, die zwar dank der rezessiven Eigenschaften des mutierten Allels nicht an der Krankheit erkranken, das Allel aber an ihre Nachkommen weitergeben können.*

4. Wieso bekommen unter *Phenylketonurie (PKU)* leidende Personen eine Diät verordnet, die fast gänzlich auf tierische Produkte verzichtet?

*Da Phenylalanin besonders in tierischen Eiweißen vorkommt, reicht meist schon ein Verzicht auf tierische Produkte, damit die Krankheit nicht zum Tragen kommt.*

5. In der Elterngeneration zweier Ehepartner, die äußerlich gesund sind, trat jeweils Phenylketonurie auf. Wie groß ist die Wahrscheinlichkeit, dass ein Kind aus dieser Ehe ebenfalls an Phenylketonurie erkrankt? Zeichne dazu einen Stammbaum dieser Familie mit *Genotypen* und *Phänotypen*.



**Abb. 14:** Kreuzungsschema Phenylketonurie

*Die Wahrscheinlichkeit, dass ein Kinder aus dieser Ehe erkrankt beträgt 25%.*

*Das Risiko, dass ein gesundes Geschwisterkind selbst Träger eines krankheitsauslösenden Gens ist, beträgt 2:3 (66,6%)*



# Station 5 Hämophilie A

## (Bluterkrankheit)

### Geschichtliches:

Die Bluterkrankheit ist besonders durch ihre starke Ausprägung in den eng miteinander verwandten europäischen Adelsfamilien zu trauriger Berühmtheit gekommen.

Kenntnisse über die Art der Vererbung lassen sich bis ins 2. Jhd. n. Chr. zurückverfolgen. Bereits damals vermuteten Gelehrte, dass diese Krankheit ausschließlich durch die Mütter und nicht durch die Väter an die Söhne weitervererbt wird.

### Ursachen:

Durch die Mutation eines Gens auf dem kurzen Arm des X-Chromosoms kommt es zum Fehlen bestimmter Faktoren im Blut (bei der Hämophilie A ist es der sog. Faktor VIII), die für die Blutgerinnung zuständig sind.

In ca. 70% der Fälle ist Hämophilie erblich bedingt, wohingegen die übrigen 30% auf spontane Mutationen zurückzuführen sind.

### Vererbungsschema (Stammbaum):

Als Regeln für X-chromosomal-rezessive Erbgänge kannst du dir merken:

- Heterozygote (mischerbige) Frauen sind zwar immer gesund, allerdings fungieren sie als Konduktorinnen (Überträger) des mutierten Gens.
- Männliche Nachkommen einer Konduktorin und eines gesunden Mannes sind mit 50%iger Wahrscheinlichkeit erkrankt. Ebenso hoch ist die Wahrscheinlichkeit, dass sie Konduktorinnen als Töchter bekommen.
- Ein erkrankter Mann hat mit einer gesunden Frau nur gesunde Söhne. Alle Töchter sind jedoch Konduktorinnen.

### Auswirkungen:

Bestimmte Faktoren im Blut bewirken, dass Blut normalerweise nach 5-9 Minuten gerinnt. Durch das Fehlen dieser Blutgerinnungsfaktoren können Verletzungen bereits zu so großem Blutverlust führen, dass die betroffene Person stirbt. Selbst kleinere Prellungen führen bei Blutern schnell zu großen Blutergüssen, da ihr Blut erst nach frühestens 15 Minuten gerinnt. Kleinere Blutungen hingegen kommen durch Kontraktion der Blutgefäße

des umliegenden Gewebes und nicht allein durch Blutgerinnungsfaktoren zum Stillstand. Dieser Mechanismus führt z.B. auch zum Aufhören der Menstruationsblutungen.

Entgegen der weitverbreiteten Vorstellung führen kleinere Wunden zunächst nicht zu stärkerem Blutverlust als bei gesunden Menschen. Die *Blutstillung* durch intakte Blutplättchen (Thrombozyten) ist bei Hämophilie nicht beeinträchtigt. Ein Problem stellt aber die verzögerte Blutgerinnung dar, die dazu führen kann, dass die Blutkruste wieder aufbrechen kann und die Blutung sehr langsam oder gar nicht zum Stehen kommt.

Heterozygote Trägerinnen des Gendefektes (Konduktorinnen) können ebenfalls eine verstärkte Blutungsneigung aufweisen. Dies zeigt sich vor allem durch eine stärkere Regelblutung und der Neigung zu blauen Flecken. Ansonsten macht sich der Defekt bei den meisten der betroffenen Frauen im Alltag nicht weiter bemerkbar.

In Einzelfällen erkranken Frauen homozygot an Hämophilie A. Diese Fälle wurden bis jetzt nur vereinzelt und dazu auch noch schlecht dokumentiert.

Heute kann die Hämophilie A durch die Injektion von Faktor VIII-Präparaten behandelt werden. Da dieser Faktor aber in der Leber schnell abgebaut wird, muss die Gabe der Präparate jeweils innerhalb weniger Tage wiederholt werden.

Über *Stammbaumanalysen* und durch moderne Diagnosemöglichkeiten lässt sich heutzutage gut feststellen, ob eine Person Träger des mutierten Gens und somit Konduktor ist. Damit kann bereits bei der Familienplanung beurteilt werden, wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist an Hämophilie A erkrankte Kinder zu bekommen.

### Sonstige Krankheiten mit gleichem Erbgang:

Einige der bekanntesten *X-chromosomal-rezessiv* vererbten Krankheiten sind:

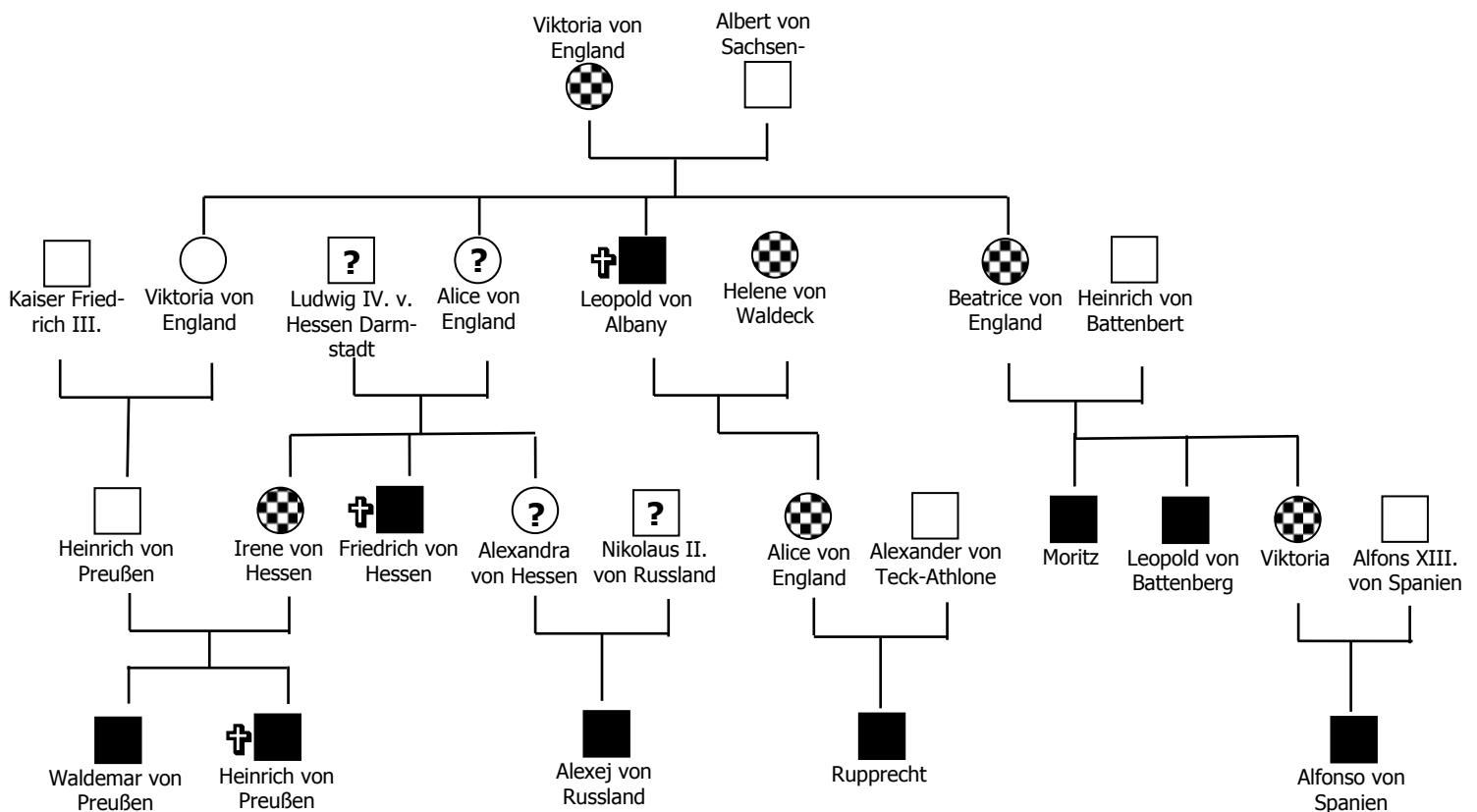
**Rot-Grün-Sehschwäche** (die Farben Rot und Grün können von Betroffenen nicht unterschieden werden, da die entsprechenden Sehfärbstoffe verändert sind); **Duchenne-Muskeldystrophie** (Muskelschwund → schnell voranschreitender Abbau der Muskelfasern. Die Lebenserwartung beträgt etwa 15-40 Jahre, wobei die Betroffenen schon im Alter von 8-15 Jahren nicht mehr gehen können).

## Station 5 Hämophilie A (Bluterkrankheit)

**A) Notiere dir die Symptome und die Ursachen des beschriebenen Krankheitsbilds in deinem Heft.**

**B) Beantworte die folgenden Fragen in deinem Heft:**

1. Können Frauen an Hämophilie A erkranken? Begründe!
2. Begünstigt die Verwandtenehe (Inzucht) von Prinz Heinrich v. Preußen und Irene v. Hessen das Auftreten einer Krankheit wie Hämophilie A in einer Familie? Begründe deine Entscheidung.



■ = kranker Mann   □ = gesunder Mann   ● = kranke Frau   ○ = gesunde Frau

⊕ = an den Folgen von Hämophilie verstorben   ◐ = Konduktorin; merkmalsfrei

**Abb.15** : Hämophilie in den europäischen Königshäusern im 19. Und 20 Jahrhundert.

3. Welchen Genotyp bezüglich Hämophilie A hatten die mit „?“ gekennzeichneten Vorfahren von Alexej von Russland?
4. „Erbkrankheiten lassen sich nicht ausrotten.“ Nimm zu dieser Aussage begründet Stellung. Berücksichtige dabei vor allem rezessiv vererbte Krankheiten.

## **Station 5 Hämophilie A** (Bluterkrankheit)

**A) Notiere dir die Symptome und die Ursachen des beschriebenen Krankheitsbilds in deinem Heft.**

**B) Beantworte die folgenden Fragen in deinem Heft:**

1. Können Frauen an Hämophilie A erkranken? Begründe!

*Frauen können auch an Hämophilie A erkranken, müssen dazu aber homozygot (reinerbig) für das mutierte Gen sein. Dies wäre in dem Fall möglich, dass eine Konduktorin einen Bluter heiratet.*

2. Begünstigen Verwandtenehen (Inzucht) wie die von Prinz Heinrich v. Preußen und Irene v. Hessen das Auftreten einer Krankheit wie Hämophilie A in einer Familie? Begründe deine Entscheidung.

*In diesem Fall nein. Eine Vergrößerung der Wahrscheinlichkeit tritt nur dann auf, wenn ein an der Hämophilie A Erkrankter wieder in die von der Hämophilie A betroffene Familie einheiratet. Damit steigt die Wahrscheinlichkeit eine Konduktorin zu heiraten.*

3. Welchen Genotyp bezüglich Hämophilie A hatten die Vorfahren von Zarewitsch Alexei?

*Alle Frauen (Alexandra v. Hessen; Alice von England; Queen Victoria v. England) waren heterozygot (Aa) für das Merkmal der Hämophilie A und damit Konduktorinnen. Alle Väter waren homozygot gesund.*

4. „Erbkrankheiten lassen sich nicht ausrotten.“ Nimm zu dieser Aussage Stellung. Berücksichtige dabei vor allem rezessiv vererbte Krankheiten.

*Da rezessive Erbkrankheiten nur dann auftreten, wenn von beiden Elternteilen ein mutiertes Gen weitergegeben wird, ist es heute über Stammbaumanalysen und mit modernen Diagnostikmöglichkeiten möglich, bei der Familienplanung festzustellen, wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist erkrankte Kinder zu bekommen. Eltern könnten dann die Entscheidung treffen auf die Zeugung eines Kindes zu verzichten. Dadurch ließen sich Erbkrankheiten dieser Art stark zurückdrängen.*

*Prinzipiell könnte Hämophilie A durch eine Mutation aber auch jederzeit erneut auftreten.*

## Literatur

- Betz, E., Reutter, K., Mecke, D., & Ritter, H. (2007). *Mörike/Betz/Mergenthaler Biologie des Menschen* (15. Auflage Ausg.). Hamburg: Nikol Verlagsgesellschaft mbH & Co. KG.
- Fesch, C. (2000). *Genetische Tests. Wie funktionieren sie, und was sagen sie aus?* Frankfurt am Main: Fischer Taschenbuch Verlag GmbH.
- Read, A., & Donnai (2008). *Angewandte Humangenetik* (1. Auflage). (O. Rieß, J. Zschocke, Hrsg.) Berlin, New York: Walter de Gruyter.
- Starck, D. (1975). *Embryologie. Ein Lehrbuch auf allgemein biologischer Grundlage* (3. Auflage Ausg.). Stuttgart: Georg Thieme Verlag.

## Internet-Quellen:

- „Albinismus“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 29. August 2010, 23:42 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Albinismus&oldid=78443641> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:35 UTC)
- „Bloch-Sulzberger-Syndrom“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 2. Dezember 2009, 00:24 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Bloch-Sulzberger-Syndrom&oldid=67509147> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:37 UTC)
- „Brachydaktylie“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 4. Mai 2010, 21:23 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Brachydaktylie&oldid=73972857> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:35 UTC)
- „De-Grouchy-Syndrom“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 14. September 2009, 14:34 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=De-Grouchy-Syndrom&oldid=64504021> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:34 UTC)
- „Down-Syndrom“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 10. August 2010, 22:37 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Down-Syndrom&oldid=77695316> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:30 UTC)
- „Edwards-Syndrom“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 4. August 2010, 21:08 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Edwards-Syndrom&oldid=77447076> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:32 UTC)
- „Erbkrankheit“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 20. August 2010, 14:00 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Erbkrankheit&oldid=78074802> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:33 UTC)
- „Galaktosämie“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 10. Juli 2010, 06:14 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Galaktos%C3%A4mie&oldid=76506831> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:35 UTC)
- „Hämophilie“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 11. August 2010, 15:51 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=H%C3%A4mophilie&oldid=77721935> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:37 UTC)
- „Ichthyose“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 23. August 2010, 15:58 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Ichthyose&oldid=78193412> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:37 UTC)
- „Katzenschrei-Syndrom“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 23. Juli 2010, 02:11 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Katzenschrei-Syndrom&oldid=76969391> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:33 UTC)

- „Klinefelter-Syndrom“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 28. Juli 2010, 13:18 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Klinefelter-Syndrom&oldid=77173839> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:32 UTC)
- „Marfan-Syndrom“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 27. August 2010, 22:47 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Marfan-Syndrom&oldid=78369033> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:34 UTC)
- „Mukoviszidose“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 26. Juli 2010, 09:45 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Mukoviszidose&oldid=77084519> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:36 UTC)
- „Muskeldystrophie“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 5. August 2010, 09:22 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Muskeldystrophie&oldid=77458475> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:37 UTC)
- „Patau-Syndrom“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 7. Februar 2010, 18:12 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=P%C3%A4tau-Syndrom&oldid=70371233> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:31 UTC)
- „Phenylketonurie“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 5. August 2010, 21:46 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Phenylketonurie&oldid=77488642> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:35 UTC)
- „Polydaktylie“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 22. Juni 2010, 10:53 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Polydaktylie&oldid=75871434> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:35 UTC)
- „Rot-Grün-Sehschwäche“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 8. Juli 2010, 20:39 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Rot-Gr%C3%BCn-Sehschw%C3%A4che&oldid=76463215> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:37 UTC)
- „Triplo-X-Syndrom“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 5. August 2010, 21:49 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Triplo-X-Syndrom&oldid=77488749> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:33 UTC)
- „Turner-Syndrom“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 25. August 2010, 14:45 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Turner-Syndrom&oldid=78273890> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:33 UTC)
- „Wolf-Hirschhorn-Syndrom“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 12. August 2010, 23:57 UTC. URL: <http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Wolf-Hirschhorn-Syndrom&oldid=77776342> (Abgerufen: 30. August 2010, 13:34 UTC)
- „Xeroderma pigmentosum“. In: Wikipedia, Die freie Enzyklopädie. Bearbeitungsstand: 28. August 2010, 10:10 UTC. URL: [http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Xeroderma\\_pigmentosum&oldid=78379515](http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Xeroderma_pigmentosum&oldid=78379515) (Abgerufen: 30. August 2010, 13:36 UTC)

## Abbildungen:

### Abb. 1: Trisomie 21 Genom-Schema

[http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Datei:Trisomie\\_21\\_Genom-Schema.gif&filetimestamp=20050623073610](http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Datei:Trisomie_21_Genom-Schema.gif&filetimestamp=20050623073610)

(26.08.2010, 11:32)

gemeinfrei

**Abb. 2:** Vierfingerfurche

verändert nach

<http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Datei:Vierfingerfurche.jpg&filetimestamp=20071027115249> (29.08. 2010, 11.36)

gemeinfrei: Urheber: Stefan Germer

**Abb.3:** Grafik Maternal age effect

[http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Maternal\\_Age\\_Effect.png](http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Maternal_Age_Effect.png) (26.08.2010, 15:51)

GNU-/CC-Lizenz 3.0 ([Creative Commons Attribution ShareAlike 3.0](#)): Urheber: TedE

**Abb. 4:** Fehlverteilungen in der Meiose (Spermienbildung)

Eigene Abbildung Matthias Hoffmann

**Abb. 5:** Fehlverteilungen in der Meiose (Eizelle) mit anschließender Befruchtung.

Eigene Abbildung Matthias Hoffmann

**Abb.6:** Karyogramm eines Mädchens mit Cri-du-Chat-Syndrom

verändert nach

[http://de.wikipedia.org/wiki/Datei:Mapa\\_gen%C3%A9tico\\_o\\_cariograma.jpeg](http://de.wikipedia.org/wiki/Datei:Mapa_gen%C3%A9tico_o_cariograma.jpeg) (26.08.2010, 18:28)

GNU-/CC-Lizenz 3.0 ([Creative Commons Attribution ShareAlike 3.0](#)): Urheber: Piolinfax

**Abb. 7:** Stammbaum einer von Chorea Huntington betroffenen Familie

Eigene Abbildung Matthias Hoffmann

**Abb. 8:** Polydactylie der linken Hand eines Kindes

[http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Datei:Polydactyly\\_01\\_Lhand\\_AP.jpg&filetimestamp=20050425191950](http://de.wikipedia.org/w/index.php?title=Datei:Polydactyly_01_Lhand_AP.jpg&filetimestamp=20050425191950) (27.08. 2010, 9:05)

GNU-/CC-Lizenz 3.0 ([Creative Commons Attribution ShareAlike 3.0](#)): Urheber: Drgnu23, Grdnelkhan, Raul654, Solipsist

**Abb.9:** Stammbaum Kurzfringrigkeit

Eigene Abbildung Matthias Hoffmann

**Abb. 10:** Kreuzungsschema Chorea Huntington

Eigene Abbildung Matthias Hoffmann

**Abb. 11:** Mädchen mit Albinismus

[http://de.wikipedia.org/wiki/Datei:Albinistic\\_girl\\_papua\\_new\\_guinea.jpg](http://de.wikipedia.org/wiki/Datei:Albinistic_girl_papua_new_guinea.jpg) (27.08. 2010; 14:19)

GNU-/CC-Lizenz 3.0 ([Creative Commons Attribution ShareAlike 3.0](#)): Urheber: Muntuwandi

**Abb. 12:** Stammbaum einer Familie, in der Albinismus auftritt

Eigene Abbildung Matthias Hoffmann

**Abb. 13:** Stammbaum einer Familie, in der Albinismus auftritt

Eigene Abbildung Matthias Hoffmann

**Abb. 14:** Kreuzungsschema Phenylketonurie

Eigene Abbildung Matthias Hoffmann

**Abb. 15:** Hämophilie in den europäischen Königshäusern im 19. Und 20 Jahrhundert.

Verändert nach: Vogel, F. & Motulsky, A. G. (1979): Human Genetics. Springer, Berlin.