

Genetik

Autosomal-dominant „defekte Strukturproteine “	Marfan <i>Familiäre Hypercholesterinämie !</i>	Neurofibromatose VON RECKLINGHAUSEN Chorea HUNTINGTON	Osteogenesis imperfecta Myotone Dystrophie
Autosomal-rezessiv „ Enzymdefekte , ® Stoffwechselerkrankungen“	Hämochromatose Metachromat. Leukodystr. Mucoviscidose = CF Tay-Sachs Niemann-Pick	PKU Zystinurie adrenogenitales Syndrom Albinismus Sichelzellenanämie	M. Gaucher (Glucocerebrosidase-Mangel) Mucopolysaccharosen Galaktosämie M. Wilson
X-chromosomal dominant	Vit.D-resistente Rachitis	Chondrodystrophia calciferans	
X-chromosomal rezessiv « nur ! »	Hämophilie, progressive Muskeldystrophie DUCHENNE / BECKER, Rot-Grün-Blindheit, fragile X Syndrom		
	<ul style="list-style-type: none"> • nur Knaben erkranken !! • Erkrankung kann nie von erkranktem Vater auf einen Sohn vererbt werden • betroffene Väter vererben das defekte X-Chromosom immer auf i.d.R. phänotypisch unauffällige Töchter (→ Konduktorinnen) • Konduktorinnen: 50% ihrer Söhne erkranken 		
Multifaktoriell	die meisten phänotypischen Merkmale		
Chromosomen (Mensch)	23 Chromosomenpaare (homologe Chromosomen) = 46 Chromosomen davon: 22 Autosomenpaare + 2 Heterosomen=Geschlechtschr. (XX oder XY) : 46, XX : 46, XY		
DNA, Vertebraten- ~	<ul style="list-style-type: none"> • Purine: Adenin • Pyrimidine: Thymin, Uracil (RNA) Bindungen: A = T (2 H-Brücken-Bindungen) G ≡ C (2 H-Bindg., 50% stabiler)	Gunain Cytosin	
	humanes Genom: 3 · 10 ⁹ Basenpaare !, 80 000 Gene		
DNA, bakterielle	CG-reich, hoher Methylierungsgrad → immunstimulierende Deoxynukleotide aktivieren APC (Makrophagen, dendritische zellen): IL-12↑, TNF↑, MHC-Expression↑; Adjuvaswirkung: präferentiell werden Th1-dominierte Immunantworten induziert (Imitation einer natürlichen Infektion!) und gleichzeitig Th2-dominierte Immunreaktionen unterdrückt (Allergie, Leishmanniose) [K. Heeg, Marburg, Workshop Immunreaktionen des GI-Traktes, MvP, 1999]		
FISH	Fluoreszenz in situ Hybridisierung		
	Def.:	chemisch markierte DNA-Sonden hybridisieren direkt auf Chromosomenpräparaten und werden durch Fluoreszenz sichtbar gemacht	
	Bsp.:	Nachweis von Philadelphia-Chromosom / bcr-abl-Translokation, ...	
Genom	humanes Genom: 3 · 10 ⁹ Basenpaare !		
Hardy-Weinberg-Gesetz	dient zur Berechnung von Erkrankungs-, Heterozygoten- und Genhäufigkeiten.		
p + q = 1	p	Häufigkeit des intakten Alleles	
	q	Häufigkeit des defekten Allels	
(p + q) ² = p ² + 2pq + q ²	p ²	Häufigkeiten der gesunden Homozygoten	
	q ²	Häufigkeiten der kranken Homozygoten	
	2pq	Häufigkeit der Heterozygoten	
	Aufgrund des seltenen Vorkommens des defekten Allels (q << 1) kann in den meisten Fällen p mit p = 1 - q ~ 1 angenähert und die Formel 2pq auf 2q vereinfacht werden.		

Trisomie 21	<p>Down-Syndrom</p> <p>→ numerische Chromosomenanomalie mit deutlicher Abhängigkeit der Inzidenz vom Alter der Mutter (freie Trisomie durch "Non-disjunction").</p> <p>Die Translokationstrisomie (= strukturelle Chromosomenanomalie) ist altersunabhängig.</p> <p>Gesamthäufigkeit: 1 : 600 Neugeborene</p> <ul style="list-style-type: none"> · mit 40 - 45 Jahren: 1,2 – 3,5%, · ab 45 Jahren: bereits 5%
Turner-Syndrom	<p>45, X0</p> <p>→ oft angeborene Aortenisthmusstenose und Ventrikelseptumdefekt</p>
Pränatale Diagnostik	<p>Choriobiopsie: 8.-12. SSW</p> <p>Amniozentese: ab 16. SSW</p>

[Top](#) | [Home](#)