

# Beispiele für Erbgänge beim Menschen

[v. a. nach Wikipedia-Artikeln, aber auch nach anderen Quellen, die ich nicht mehr auffinde]

<b>autosomal dominant:</b>	
<b>Kurzfingerigkeit</b> Brachydactylie <i>brachys</i> , gr.: kurz <i>dactylos</i> , gr.: Finger	Der erste genetische Stammbaum beim Menschen (je nach Quelle: 1903 oder 1904). Mehrere Typen: Einzelne oder alle Finger bzw. Zehen sind mehr oder weniger stark verkürzt.
<b>Spaltfuß</b> Ektrodaktylie <i>ektrope</i> , gr.: Abweichung	Fehlbildung des Hand- oder Fußskeletts: Einzelne Finger bzw. Zehen sind verstümmelt oder fehlen ganz. In der Zeitschrift Stern war in den 1980er Jahren eine Reportage über eine afrikanische Familie, bei der der Vater und drei seiner fünf Kinder zwar normale Hände hatten, an ihren Füßen aber nur je zwei Zehen, getrennt durch einen tiefen Spalt, der fast bis zur Hälfte des Fußes reichte (Typ II). Sie konnten damit normal gehen und laufen, allerdings auch Gegenstände wie eine Flasche mühelos halten und manipulieren (eigentlich: „pedipulieren“). Es sind 5 Genmutationen als Ursache bekannt; autosomal dominant eine auf Chromosom 2, eine andere auf Chromosom 10.
<b>Marfan-Syndrom</b> Spinnenfingerigkeit	Erhöhte Elastizität des Bindegewebes, dadurch Überbeweglichkeit der Gelenke; verlängerte Gliedmaßen, schmale Hände und Füße. 1896 erstmals vom französischen Arzt Antoine Marfan beschrieben. Mutation auf Chromosom 15.
<b>Ichthyosis vulgaris</b> Fischeschuppenkrankheit <i>ichthys</i> , gr.: Fisch	Die oberste Schicht der Haut, die Hornhaut, ist verdickt, trocken und schuppt intensiv. (Bei stark ausgeprägten Formen der Ichthyosis bilden sich dicke und großflächige Hornschuppen aus). Die Haut kann weniger schwitzen und die Hautatmung ist beeinträchtigt. Die autosomal dominant vererbte relativ leichte Form Ichthyosis vulgaris tritt ein Mal unter etwa 300 Menschen auf. Das Gen liegt auf Chromosom 1. Quelle: Pschyrembel: Medizinisches Wörterbuch (späte 80er Jahre)
<b>Veitstanz</b> Chorea Huntington <i>chorea</i> , gr.: Tanz	Erblich bedingte Erkrankung des Gehirns, die meist etwa ab dem 40. Lebensjahr unwillkürliche, unkoordinierte Bewegungen auslöst bei gleichzeitig schlaffem Muskeltonus. Die Erkrankung führt zu Demenz und binnen 15 Jahren zum Tod. Im 16. Jahrhundert wurde zur Abhilfe der Heilige Vitus („Veit“) angerufen, möglicherweise dieser Heilige, weil damals am St.-Veits-Tag (15.6.) ausgelassen getanzt wurde. 1872 wurde die Krankheit vom amerikanischen Arzt George Huntington beschrieben. Ursache ist ein fehlerhaftes Protein, das in Gehirnzellen eingebaut wird. Vor allem ist der Bereich für die Muskelkoordination betroffen (das Striatum). Das Gen dafür liegt auf Chromosom 4 und ist mit 180 Kilobasen (kb) und 67 Exons ziemlich groß. Bei Gesunden wiederholt sich das Basentriplett CAG (für Glutamin) 11 bis 34 mal, bei Veitstanz-Patienten dagegen 36 bis 250 mal. Das defekte Gen lässt sich durch pränatale Untersuchung nachweisen (Amniozentese, Chorionzottenbiopsie).
<b>Polydaktylie</b> Vielfingerigkeit <i>polys</i> , gr.: viel <i>daktylos</i> , gr.: Finger	Es liegen mehr als 5 Finger bzw. Zehen pro Extremität vor (meist 6). Hierbei ist nicht ein Strukturgen betroffen, sondern das Gen eines cis-Elements ist mutiert, das die Genaktivität auf dem selben ( <i>cis</i> : diesseits) Chromosom steuert.

<b>autosomal rezessiv:</b>	
<p><b>Phenylketonurie PKU</b> <i>ouron</i>, gr.: Harn</p>	<p>Die Aminosäure Phenylalanin (Bestandteil von Proteinen) kann nicht regulär zur Aminosäure Tyrosin umgebaut werden (es fehlt das Enzym Phenylalaninhydroxylase). Daraus entsteht in unüblich hoher Menge Phenylbrenztraubensäure (HOOC-CO-CH<sub>2</sub>-Phe), die früher wegen ihrer Ketogruppe als Phenylketon bezeichnet wurde. Dieser Stoff führt zu geistiger Entwicklungsstörung mit Epilepsie. Phenylbrenztraubensäure (deprotonierte Form: Phenylpyruvat) wird mit dem Harn ausgeschieden; daher der Name. Durch eine phenylalanin-arme Diät kann die Fehlentwicklung verhindert werden.</p> <p>1934 stellte der norwegische Arzt Asbjørn Følling erstmal bei geistig behinderten Patienten Phenylbrenztraubensäure im Harn fest. 1953 entwickelte der deutsche Arzt Horst Bickel die erfolgreiche Diät-Therapie. 1963 entwickelte der amerikanische Mikrobiologie Robert Guthry den Schnelltest auf PKU, bei dem ein Tropfen Blut verwendet wird und dem alle Neugeborenen unterzogen werden. PKU beruht auf einer Punktmutation auf Chromosom 12.</p>
<p><b>Mukoviszidose = zystische Fibrose</b> <i>mucus</i>, lt.: Schleim <i>viscidus</i>, lt.: zäh, klebrig</p>	<p>Fehlfunktion bestimmter Chlorid-Kanäle in der Zellmembran; dadurch sind die Zellen nicht in der Lage, genug Wasser in das umliegende Gewebe zu befördern, wodurch Sekrete wie das Lungensekret, der Bauchspeichel oder der Gallensaft zäh sind. Mukoviszidose ist die häufigste autosomal rezessiv vererbte Anomalie (1 Erkrankung auf ca. 2000 Lebensgeburten). In der Lunge führt der zähe Schleim, der durch das Flimmerepithel der Luftröhre nur schwer bewegt werden kann, zu chronischem Husten und schweren Lungenentzündungen. Die Therapie kann in der Regel nur die Symptome lindern. Das Gen liegt auf Chromosom 7.</p>
<p><b>Albinismus</b> <i>albus</i>, lt.: weiß</p>	<p>Die Biosynthese dunkler Pigmente (Farbstoffe) ist gestört. Dadurch sind Haut und Haare sehr hell („weiß“) und die Augen erscheinen rot, weil die Farbe des Blutes durch die farblose Iris sichtbar wird. Albinos bekommen leicht Sonnenbrand und Hautkrebs, müssen sich also vor direkter Sonnenbestrahlung schützen. Auch der Sehvorang kann beeinträchtigt sein, wenn in der Pigmenthaut des Auges zu wenig Pigment eingelagert ist. Sonnenbrille und intensiver Sonnenschutz sind notwendig. Das Gen liegt auf Chromosom 11.</p> <p>In Afrika gibt es Gegenden, in denen Albinos verstoßen werden. Der Rock-Gitarrist Johnny Winter (ein begnadeter Slide-Guitar-Player) war Albino.</p> <p>Albinismus kommt auch bei Tieren vor. Bekannte Beispiele sind Copito de Nieve („Schneeflöckchen“), der einzig bekannte weiße Gorilla, der im Zoo von Barcelona lebte, oder die mittlerweile in größerer Menge gezüchteten Tigeralbinos.</p>
<p><b>Haare auf dem mittleren Fingersegment</b></p>	<p>Das Fehlen von Haaren auf dem mittleren Segment der Finger wird rezessiv vererbt. (Genau genommen handelt es sich hier um eine polygene Vererbung, an der mehrere Gene beteiligt sind.)</p>
<p><b>Ohr läppchen</b></p>	<p>Ohr läppchen können entweder frei oder angewachsen sein. Angewachsene Ohr läppchen ist rezessiv gegenüber freien.</p>
<p><b>Gebogener Kleiner Finger</b></p>	<p>Das letzte Segment des Kleinen Fingers kann entweder gerade gestreckt oder zum Ringfinger hin abgebogen sein. Gerade ist rezessiv gegenüber gebogen.</p>

<p><b>Galaktosämie</b></p>	<p>Die Galaktose ist ein Bestandteil des Disaccharids Milchzucker (Lactose) und wird bei dessen Spaltung freigesetzt. Bei Betroffenen fehlt ein Enzym zur Verarbeitung von Galaktose, so dass sich bei ihnen dieses Monosaccharid anreichert. Das ist besonders für Neugeborene fatal, die sich ja von Milch ernähren müssen. Es kommt zu Erbrechen und wenig später zu Leberschäden mit Neugeborenen-Gelbsucht; letztendlich führt die hohe Galaktose-Konzentration nicht selten zum Tod.</p> <p>Deshalb wird jedes Neugeborene sehr früh (36. Lebensstunde) auf Galaktosämie überprüft. Die Therapie besteht in einer galaktose-armen Diät.</p> <p>Friedrich Göppert beschrieb 1917 als erster diese Funktionsstörung. Das Gen für das Enzym Galaktosetransferase liegt auf Chromosom 9. Unter 40.000 Neugeborenen tritt Galaktosämie ein Mal auf.</p> <p>[Quelle: Pschyrembel: Medizinisches Wörterbuch (späte 80er Jahre)]</p>
<p><b>Witwenspitz</b></p>	<p>Der „Witwenspitz“ ist ein mittig nach unten weisender dreieckiger Haaransatz, der so heißt, weil er unter dem Kopftuch von Witwen hervor gelugt hat. Er wird dominant gegenüber einem geradlinigen Haaransatz vererbt. (Bei Männern tritt er natürlich auch auf, ist aber mit fortschreitendem Alter oft nicht mehr erkennbar.)</p> <p>[nach Diethard Baron (Hrg.): Grüne Reihe Materialien SII – Genetik, Schroedel 2004, S. 138]</p>
<p><b>Schmecker / Nichtschmecker</b></p>	<p>Schmecker nehmen eine stark verdünnte Lösung von Phenylthiocarbamid (PTC) in Ethanol als bitter wahr, Nichtschmecker (jeder vierte) dagegen nicht. Nichtschmecker besitzen zwei defekte Allele für den PTC-Rezeptor auf Chromosom 7. Heterozygote nehmen PTC als bitter wahr. Die Vererbung des Schmeckens erfolgt also dominant.</p> <p><b>Die Durchführung eines Praktikums dazu in der Schule ist verboten.</b></p> <p>Zur Entdeckungsgeschichte: Als ein Chemiker 1931 zum ersten Mal PTC herstellte, beschwerte sich ein Laborkollege über den bitteren Geschmack des Staubs in der Luft, wohingegen der Chemiker selbst keinen Geschmack empfand. [Nach Lutz Hafner, Peter Hoff: Materialien für den Sekundarbereich II Biologie – Genetik, Schroedel 1984, S. 125]</p>
<p><b>Alkaptonurie Schwarzharn</b></p>	<p>Gutartige Anomalie, bei der das Enzym Homogentisinsäure-Oxidase fehlt. Dadurch reichert sich Homogentisinsäure an, die mit dem Harn ausgeschieden wird. Sie oxidiert und polymerisiert an der Luft und färbt den Harn schwarz. Alkaptonurie kann auch zu Kristallablagerungen in Gelenken führen.</p> <p>1649 von Zacutus Lusitanus erstmals beschrieben. In vorwissenschaftlichen Zeiten interpretierte man schwarzen Harn dahin gehend, dass der Körper des Patienten über die Maßen erhitzt sei und dadurch die Galle verkohle und schwärze. Behandlungen waren Aderlass, Abführmittel, Bäder, eine kalte und wässrige Diät (im Sinne der damaligen Diätvorschriften), die aber allesamt fruchtlos waren. [Nach Lubert Stryer: Biochemie, Viehweg 1987, S.]</p>

<p><b>X-chromosomal rezessiv:</b></p>	
<p><b>Rot-Grün-Blindheit / Rot-Grün-Seh- schwäche</b></p>	<p>Betroffene können rote von grünen Färbungen schlechter unterscheiden als Normalsichtige. Die Ursache ist ein Defekt im Gen für den Proteinanteil im entsprechenden Sehpurpur (Protein Opsin im Rhodopsin). Die Opsin-Gene für das Rot- und das Grünsehen liegen beide auf dem X-Chromosom. 9 % der Männer und 0,8 % der Frauen sind davon betroffen.</p>

	<p>Zur Diagnose dient ein umfangreicher Test mit Farbtafeln aus roten und grünen Punkten, bei denen ein Normalsichtiger problemlos eine bestimmte Zahl erkennen kann, ein Rot-Grün-Blinder aber nicht bzw. umgekehrt. Viele Schulen haben den Test in der Sammlung; auch im Internet ist er (zumindest teilweise) abrufbar. Er differenziert in die verschiedenen Schweregrade der Rot-Grün-Blindheit.</p> <p>Im Alltag ist die Rot-Grün-Blindheit selten hinderlich, lediglich wenn Rot und Grün Signalfarben sind (Verkehrssampel in finsterner Nacht; Backbord und Steuerbord bei Schiffen) oder bestimmte Legendenfarben in thematischen Karten werden nicht unterschieden; auch ein Regenbogen wird nicht vollständig gesehen).</p>
<p><b>Bluterkrankheit</b> <b>Hämophilie</b></p>	<p>Die Blutgerinnung ist gestört, so dass sich Wunden nur mit starker zeitlicher Verzögerung wirksam schließen (normal: 5-9 min, Bluter: über 15 min). Betroffene („Bluter“) können deshalb bereits an normalerweise harmlosen Wunden verbluten; bei Frauen erfolgt die Monatsblutung verstärkt. Bluterkrankheit tritt allerdings weit überwiegend bei Männern auf.</p> <p>Bei Verletzungen tritt eine umfangreiche Kettenreaktion in Gang, bei der der eine Blutgerinnungsfaktor (ein Protein) den nächsten aktiviert, dieser wieder den nächsten usw., bis am Ende aus einer Vorstufe das fadenförmige Protein Fibrin entsteht, das ein Netzwerk bildet, in dem Blutplättchen festgehalten werden, so dass die Wunde wirksam verschlossen wird. Bei Hämophilie A ist das Gen für den Gerinnungsfaktor VIII defekt, bei Hämophilie B das Gen für den Gerinnungsfaktor IX. Beide Gene liegen auf dem X-Chromosom.</p> <p>Die Therapie besteht in der Verabreichung des fehlenden Gerinnungsfaktors, der bis 2002 aus menschlichem Spenderblut gewonnen wurde (dabei wurden wiederholt versehentlich Bluter über die entsprechenden Viren mit HIV, Hepatitis B und C angesteckt: „Bluterskandal“). Seit 1989 wird der Gerinnungsfaktor VIII gentechnisch hergestellt. Etliche Nachkommen der englischen Königin Victoria litten unter Hämophilie („Krankheit der Könige“).</p>

<p><b>weitere Erbgänge:</b></p>	
<p><b>eingeschränkte Dominanz</b> (nicht im LehrplanPLUS):</p>	
<p><b>Singstimme</b></p>	<p>Die Singstimme wird von einem einzigen Allelenpaar bestimmt, die hier mit a und b bezeichnet werden sollen. Die phänotypische Ausprägung ist bei Männern und Frauen verschieden:</p> <p>Genotyp aa führt bei Frauen zum Sopran, bei Männern zum Bass. Genotyp ab führt bei Frauen zum Mezzosopran, bei Männern zum Bariton. Genotyp bb führt bei Frauen zum Alt, bei Männern zum Tenor.</p> <p>Anmerkung: Ich habe das Beispiel auf einem Informationsblatt gefunden, das ich in den 80er Jahren im Referendariat erhielt (ohne Quellenangaben). In späteren Jahren habe ich dieses Beispiel aber nirgendwo mehr entdeckt. Was mich bei dieser Angabe verwundert: Wieso sollte der gleiche Genotyp beim einen Geschlecht zur höchsten Stimme (kürzeste Stimmbänder), beim anderen aber zur tiefsten (längste Stimmbänder) führen?</p>

## **Y-chromosomal** (nicht im LehrplanPLUS):

Hierbei gibt es keine nähere Bestimmung wie rezessiv, dominant oder eingeschränkt dominant, weil das Y-Chromosom immer in der Einzahl vorkommt und somit kein zweites Allel in der gleichen Zelle liegt, so dass immer hemizygoter Vererbung vorliegt. (Die Fälle von Diplo-Y-Männern sind so selten, dass mit ihnen keine humangenetischen Untersuchungen zur Dominanz von Allelen möglich sind.)

**Geschlechtsbestimmung**  
sex determining region of Y (SRY)

Das Gen auf dem kurzen Arm des Y-Chromosoms codiert für das Protein „hodendeterminierender Faktor“, der die Entwicklung zum Mann steuert und zwar unabhängig davon, wie viele X-Chromosomen vorliegen (z. B. Klinefelter-Männer mit XXY). Fehlt dieses Gen auf dem Y-Chromosom, entwickelt sich der Keim zur Frau. Befindet sich durch einen Genaustausch dieses Gen auf einem X-Chromosom, entwickelt sich der XX-Keim zum Mann.

**starke Nasen- und Ohrenbehaarung**

Angeblich wird starke Nasen- und Ohrenbehaarung Y-chromosomal vererbt, denn sie tritt bei Frauen überhaupt nicht auf und Söhne haben den gleichen Behaarungstyp wie ihre Väter.

## **X-chromosomal dominant** (LehrplanPLUS):

**Nystagmus \***

ein ständiges Zittern der Augen

**gelbbrauner Zahnschmelz \***

dünne Schmelzschicht, früher Zahnverfall

**Vitamin-D-resistente Rachitis \***  
hypophosphatämische Rachitis

eine Sonderform der Rachitis, die normalerweise nur durch Vitamin-D-Mangel hervorgerufen wird; 1 Fall auf 20.000 Neugeborene

**Erbliche Nachtblindheit \***  
Retinopathia pigmentosa

weltweit etwa 3 Millionen Menschen betroffen, in Deutschland etwa 30.000 bis 40.000 (hohe Dunkelziffer wird vermutet)

Einschränkung der Sehfähigkeit durch zerstörte Sehpigmente.

\*) Quelle: Hans Knodel, Horst Bayrhuber et al.: Linder Biologie – Lehrbuch für die Oberstufe, Metzlersche Verlagsbuchhandlung Stuttgart, 1983, S. 364