

## 15

## Humangenetik

15.1 Nur ein Bruchteil der Human-DNA legt die erblichen Merkmale des Menschen fest 

Das menschliche Genom mit 44 Autosomen und 2 Gonosomen besteht aus etwa 3 Milliarden Basenpaaren. Nach bisheriger Schätzung codieren etwa 95 % nicht für Gene. Alle Menschen stimmen zu 99,9 % in ihrem Genom überein, mit ihren evolutiv nächsten Verwandten, den Schimpansen, zu 98,5 %.

Viele Merkmale der Menschen folgen MENDELS Regeln. So wird z. B. spitzer Haaransatz oder der Rhesusfaktor dominant vererbt, die Blutgruppenmerkmale A, B, 0 **codominant**.

Markl Biologie Arbeitsbuch → S. 81 „Im AB0-System werden Blutgruppen codominant vererbt“

15.2 Genmutationen können Erkrankungen des Menschen verursachen 

Genetische Defekt werden nur vererbt, wenn sie die Keimzellen betreffen. Bei **autosomal-dominanten** Erbgängen führt ein defektes Gen zum veränderten Merkmal, auch wenn das homologe Chromosom intakt ist (Beispiel: Chorea Huntington, Mafran-Syndrom, Vielfingrigkeit). Der Defekt muss nicht schon bei Geburt vorliegen, sondern kann sich allmählich entwickeln. Bei **autosomomal-rezessivem** Erbgang kann ein gesunder Partner den Gendefekt ausgleichen (Beispiel: Albinismus, Mukoviszidose). Heterozygote mit gesundem Phänotyp können **Konduktoren** sein.

Markl Biologie Arbeitsbuch → S. 82 „Die meisten Krankheiten werden autosomal vererbt“

15.3 Mutationen der Gonosomen wirken sich bei Mann und Frau verschieden aus 

Beim Menschen unterscheiden sich X- und Y-Chromosom erheblich in der Größe und der Anzahl der Gene. Im weiblichen Geschlecht (XX) wird ein X-Chromosom in jedem Zellkern stillgelegt (Barr-Körper). Da es zufällig ist, ob das X-Chromosom vom Vater oder das von der Mutter stillgelegt wird, besteht ein weibliches Gewebe aus einem Mosaik von Zellen, in denen entweder das eine oder das andere X-Chromosom aktiv ist. Merkmale, die vom X-Chromosom bestimmt werden, erscheinen bei der männlichen Linie stets im Phänotyp. Die Zellen eines Mannes sind diesbezüglich hemizygot. Im **X-chromosomal-dominanten** Erbgang erkranken alle Mutationsträger, **X-chromosomal rezessive** wirken sich bei Frauen nur homozygot aus. Heterozygote Frauen sind allerdings Überträger des defekten Gens.

Das Y-Chromosom trägt nur wenige Gene und ist daher seltener von Mutationen betroffen.

Markl Biologie Arbeitsbuch → S. 83 „Gonosomale Vererbung sorgt für Ungleichheit unter den Geschlechtern“

15.4 Chromosomenanomalien können die Entwicklung stören 

Bei einem Umbau, Ausfall oder bei Verdopplung von Chromosomen ist die Entwicklung des Embryos oft gestört. Viele Fehlgeburten beruhen darauf. Ist wie bei der Trisomie 21 die Gendosis verändert, kommt es zu erheblichen Entwicklungsstörungen. Eine solche Mutation kann auf einer Fehlverteilung von Chromosomen in der Meiose bei der Keimzellbildung beruhen, seltener auf einer Fehlverteilung bei der Zygotenbildung und den anschließenden Mitosen. Auch Translokationen wie beim Katzenschrei-Syndrom führen zur gestörten Genbalance. Ist das Verhältnis der Geschlechtschromosomen gestört, führt das bei der Monosomie (XO) zu schweren Schädigungen wie oder wie beim Klinefelter-Syndrom (XXY) zu einer weitgehend behandelbaren Keimdrüsenunterfunktion.

15.5 Genomanalysen geben Auskunft über Erkrankungsrisiken 

Bei der **pränatalen Diagnostik** (PND) wird die Entwicklung mittels Ultraschall verfolgt. Bei der Chorionzottenbiopsie werden Zellen der Plazenta, bei der Amniocentese Zellen des Fruchtwassers für eine genetische Analyse entnommen. Die **Präimplantationsdiagnostik** (PID), bei der Zellen dem Embryo im frühen Stadium entnommen werden, ist in Deutschland nach dem Embryonenschutzgesetz grundsätzlich verboten, in Fällen absehbarer schwerer Gendefekte aber möglich. Dadurch würde bei einer Reagenzglasbefruchtung eine Embryoselektion vor der Implantation möglich werden.