

## 4.4

# Humangenetik



## Methoden und Diagnostik

1

### STAMMBAUMANALYSE

- **Autosomal dominante Erbgänge:** gehäuftes Auftreten des Merkmals über mehrere Generationen, beide Geschlechter betroffen
- **Autosomal rezessive Erbgänge:** relativ seltenes Auftreten des Merkmals, beide Geschlechter betroffen
- **X-chromosomal dominante Erbgänge:** beide Geschlechter betroffenen, Frauen doppelt so häufig wie Männer
- **X-chromosomal rezessive Erbgänge:** fast nur Männer betroffen; heterozygote Frauen können Überträgerinnen (= Konduktorinnen) sein

2

### BLUTGRUPPEN

- **Multiple Allelie:** drei Allele eines Gens sind für die Blutgruppen A, B, AB, O verantwortlich
- Die Allele A und B sind zueinander kodominant und dominant gegenüber dem Allel O

3

### GENETISCHER FINGERABDRUCK

- **STR-Methode:** Verschiedene Individuen besitzen unterschiedliche Zahl an DNA-Sequenzen, die sich wiederholen
- Grundlage: Sequenzunterschiede in nicht-codierenden DNA-Bereichen

4

### CHROMOSOMEN-ANOMALIEN

- **Strukturelle Anomalien:**
  - Deletion = Verlust eines Chromosomenstücks
  - Duplikation = Verdoppelung eines Chromosomenstücks
  - Inversion = Drehung eines Chromosomenstücks um 180 Grad
  - Translokation = Austausch von Chromosomenstücken nicht homologer Chromosomen
- **Numerische Anomalien:**
  - Ursache: Nondisjunction während der Reifeteilung I und/oder der Reifeteilung II der Meiose
  - Folge: Chromosomensatz mit überzähligem Chromosom (Trisomie) oder fehlendem Chromosom (Monosomie); gravierende Störung der Genbalance

5

### DNA-SEQUENZIERUNG

- vier Ansätze mit Kopien der einzelsträngigen DNA sowie Primer, Polymerase und Nucleotiden
- Zugabe einer Sorte von Abbruchnucleotiden zu jedem Ansatz
- DNA-Synthese führt zu unterschiedlich langen DNA-Fragmenten, je nach Zahl und Lage der Abbruchnucleotide
- Trennung der unterschiedlichen Fragmente und Identifizierung mittels Autoradiografie oder Fluoreszenzfarbstoffen



## 4.4 Humangenetik

6

### KREBS

- **Krebs** = maligner Tumor, der in benachbartes Gewebe eindringt und es schädigt
- Primärtumor = Tumor, von dem die Bildung von Metastasen ausgeht
- Sekundärtumor = Metastase = vom vom Primärtumor räumlich getrennte, gleichartige Tochtergeschwulst, die durch Verschleppung von lebensfähigen Tumorzellen entsteht
- Protoonkogene = Gene, die für Wachstumsaktivatoren codieren
- Wachstumsaktivatoren: fördern über mehrere Zwischenschritte den Zellzyklus an seinen Kontrollpunkten
- Onkogene = Gene, die durch Mutationen von Protoonkogenen gebildet wurden; erzeugen unkontrolliert wachstumsfördernde Signale → Krebs
- Wachstumsinhibitoren: hemmen oder verhindern indirekt die Zellteilung
- **Tumor-Suppressorgene** = Gene, deren Produkte zu den Wachstumsinhibitoren zählen; Mutationen dieser Gene können zu Krebs führen
- Gestörter Zellzyklus und Krebs: durch fehlende Inaktivierung von Wachstumsaktivatoren oder fehlende Aktivierung von Wachstumsinhibitoren gerät der Zellzyklus außer Kontrolle

7

### GENETISCHE BERATUNG

Ratsuchende erhalten Informationen über Erbkrankheiten und deren mögliche Bedeutung für die individuelle Lebens- und Familienplanung.

#### Grundsätze:

- stets freiwillig
- Recht auf Nichtwissen
- allein die Ratsuchenden treffen die Entscheidung über möglichen Schwangerschaftsabbruch
- zwingend vor einer medizinischen Diagnostik

#### Ablauf:

- Anamnese
- Stammbaumanalyse zur Risikoabschätzung
- Chromosomenanalyse, Gentests

#### Pränatale Diagnostik:

- Nichtinvasive Methoden:
  - Ultraschalluntersuchungen
  - Ersttrimesterscreening mit Messung der Nackentransparenz und NIPT (nicht-invasiver Pränataltest) auf Trisomien
- Invasive Methoden:
  - Chorionzottenbiopsie ab 9. bis 12. SSW
  - Amniozentese ab 14. SSW
  - Nabelschnurpunktion ab 19. SSW