

# Erbkrankheiten des Menschen

Drei bis fünf Prozent aller Neugeborenen haben ein genetisches Problem. Viele Menschen tragen die Anlagen genetisch bedingter Krankheiten in sich, ohne dass sie bei ihnen ausbricht. Oft ist es nötig, dass zwei krankmachende Anlagen zusammentreffen damit es zum Ausbruch der Krankheit kommt. Es gibt aber auch dominante Erbkrankheiten, bei denen eine kranke Erbanlage reicht, um die Krankheit auszulösen. Fallbeispiel: Einem Arzt wurde ein Junge vorgestellt, der unter anderem zu extremen Stimmungsschwankungen neigte. Der Vater des Jungen war früh gestorben. Die Ärzte waren zunächst ratlos, weil die Symptome zu keiner Krankheit zu passen schienen. Der Arzt vermutete aufgrund der Familiengeschichte, dass der Junge an Chorea Huntington („Veitstanz“) erkrankt sein könnte. Der Verdacht bestätigte sich später. In der Regel bricht diese Krankheit erst mit 40 bis 50 Jahren aus. Die Patienten sind reizbar, aggressiv und ängstlich. Es treten plötzlich unkontrollierte Bewegungen der Arme und Beine sowie anderer Körperteile auf. Die Patienten verlieren nach und nach ihre geistigen Fähigkeiten und sterben häufig dement- nach 5-20 Jahren. Mit einem Fall auf 10 000 Menschen gehört Chorea Huntington zu den häufigsten erblichen Nervenerkrankungen. Ihre Symptome entstehen, weil in der Großhirnrinde und anderen Arealen Hirnzellen absterben- bei Älteren. In diesem Fall war aber ein Kind betroffen. Es stellte sich heraus, dass auch der Vater unter dem Defekt gelitten hatte. Offenbar hatte sich der Defekt von Generation zu Generation so verändert, dass er sich manifestierte. Inzwischen wissen die Mediziner den Grund. Bei allen Betroffenen ist ein Gen auf dem Chromosom 4 mutiert. Ein Abschnitt des Gens, das die Informationen zur Herstellung eines bestimmten Proteins enthält, wiederholt sich bei allen Menschen mehrfach- bei Kranken jedoch häufiger als bei Gesunden. Überschreitet die Anzahl der Wiederholungen ein bestimmtes Maß, produziert die Zelle eine Eiweißvariante, die wie Gift auf die Nervenzellen wirkt und sie absterben lässt. Aus diesem Grund ist diese Krankheit dominant: Sobald das toxische Protein vorhanden ist, entfaltet es seine Wirkung- gleichgültig, ob daneben gesundes Eiweiß existiert oder nicht. Für viele Erbleiden können Humangenetiker den Eltern das statistische Risiko für ihre zukünftigen Kinder nennen. Doch was nützen die Informationen den Eltern? Die meisten wollen ja keine Wahrscheinlichkeit sondern Gewissheit. Aber auch hier gibt es heutzutage Verfahren, mit denen die Ärzte Fehler aufspüren können. Für die Diagnose am Ungeborenen entnehmen sie der Schwangeren nach der zehnten Woche einige Zellen der Plazenta oder nach der 15. Woche etwas Fruchtwasser. In Speziallabors ermitteln Humangenetiker dann, ob bestimmte Gen- Defekte vorhanden sind. Bei der Bildung der Keimzellen kommt es manchmal vor, dass in den Eizellen oder Spermien die Chromosomen ungleichmäßig verteilt sind. Dann können Embryos heranwachsen, deren Zellen ein überzähliges Chromosom aufweisen. Die häufigste dieser Störungen ist das Down- Syndrom. Weltweit wird durchschnittlich jedes 800. Kind mit dieser auch als „Trisomie 21“ bezeichneten Anomalie geboren: Bei den Betroffenen ist das Chromosom 21 dreimal statt zweimal vorhanden. Weil diese Fehlverteilungen der Chromosomen bei älteren Frauen erheblich häufiger vorkommen als bei jungen, bieten Humangenetiker insbesondere werdenden Müttern über 35 Jahre eine vorgeburtliche Chromosomen- Diagnostik an. Innerhalb von zwei Tagen erhalten die Eltern in der Regel den Befund.

- Ermittelt mit Hilfe des Dudens den Sinn aller unbekanntenen Wörter.
- Stellt eine Tabelle mit folgenden Fakten aus dem Text auf: Name der Erbkrankheiten, Ursachen, Symptome, Heilungschancen.
- Erkläre, wieso auch gesunde Eltern Nachkommen mit genetischen Problemen haben können.
- Erläutert den Zusammenhang zwischen dem Alter der Mutter und dem Risiko ein Kind mit Down- Syndrom zu bekommen.