

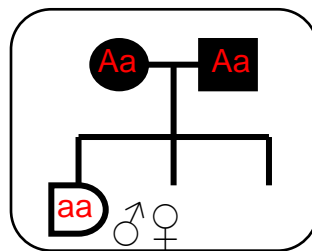
## 2.4.3 Lernzirkel: Humangenetik (Zusammenfassung)

Häufig verwendete Symbolik (kann abweichen!):

- Frau (♀), Merkmalsträgerin (phänotypisch)
- Mann, Merkmalsträger (phänotypisch)
- Frau, keine Merkmalsträgerin
- Mann(♂), kein Merkmalsträger

### Autosomal-dominante Erbkrankheiten (Allel für Merkmal: A)

- Zungenroller
- Kurzfingerigkeit
- Chorea Huntington
- MARFAN-Syndrom (s. AB)



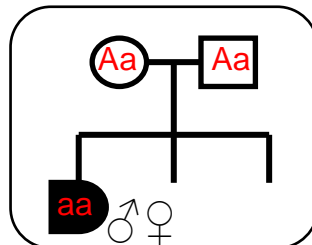
Eindeutige Stammbaumkonstellation:

2 kranke Eltern  
bekommen ein gesundes Kind

Bzgl. dominantem Allel sind Homozygoten (AA) manchmal letal

### Autosomal-rezessive Erbkrankheiten (Allel für Merkmal: a)

- Mukoviszidose
- Albinismus



Eindeutige Stammbaumkonstellation:

2 gesunde Eltern  
bekommen ein krankes Kind

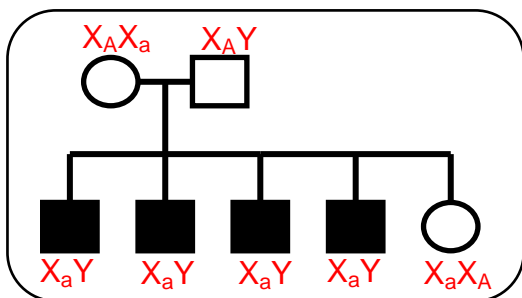
Da heterozygote Genotypen gesund sind, die Krankheit jedoch übertragen können, kommt es bei Verwandtenehen sehr häufig zu kranken Kindern.

## Gonosomal-rezessive Erbkrankheiten (Allel für Merkmal: $X_a$ )

- Bluterkrankheit
- Rot-Grün-Blindheit

Liegt das rezessive, krankmachende Allel auf dem Abschnitt des X-Chromosoms, der beim Y-Chromosom fehlt (quasi immer der Fall), erkranken viel häufiger Männer als Frauen (rot-grün-blinde Männer in der EU: 8%, rot-grün-blinde Frauen: 0,4%)

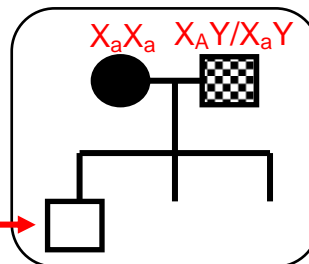
Frauen, die das rezessive Allel tragen, selbst aber gesund sind, bezeichnet man als Konduktorin



**Hinweis(!)** im Stammbaum:  
Es sind deutlich mehr Männer  
als Frauen betroffen

**Eindeutiger Ausschluss** im Stammbaum:  
Eine kranke Frau bekommt einen  
gesunden Sohn (Vater krank oder gesund)

unmöglich



## Der kodominante Erbgang der Blutgruppen (AB0-System)

Es existieren die Allele A, B und 0 (**multiple Allelie**, wenn mehr als Allele für ein Gen vorhanden). A und B verhalten sich **kodominant**. Liegen beide Allele vor, kommen auch beide zur Ausprägung. Beide sind dominant über 0.

### Definitionen

**Antigen:** Glucoprotein-Makromoleküle, die an der Oberfläche der Erythrozyten lokalisiert sind

**Antikörper:** im Serum enthaltene Eiweiße

**Agglutination:** Antigen-Antikörperreaktion, die zur Verklumpung der Erythrozyten führt

Der menschliche Körper produziert gegen alle Oberflächen (Antigene), die er nicht kennt (die er nicht selbst besitzt) Antikörper!

Ein Mensch mit der Blutgruppe A besitzt selbst Antigene (Oberflächen) des Typs A, folglich produziert er keine Antikörper gegen A!

<b>Blutgruppe</b>	<b>Antigen</b>	<b>Antikörper</b>
A	A	B
B	B	A
AB	AB	-
0	-	A u. B

<b>Blutgruppe</b>	<b>Serum der Blutgruppe A mit Antikörpern gegen B auch Anti-B-Serum genannt</b>	<b>Serum der Blutgruppe B mit Antikörpern gegen A auch Anti-A-Serum genannt</b>
A	-	+
B	+	-
AB	+	+
0	-	-