

## 2.4 Humangenetik

Def.: **Mutation** = durch einen Verursacher hervorgerufene oder spontane Veränderung im Erbgut, die an die Nachkommen weiter gegeben wird.

Mutationen können einzelne Gene betreffen, dann können sie dominant oder rezessiv sein (s. 2.4.3 Lernzirkel: Humangenetik); oder sie betreffen den ganzen Chromosomensatz → Genommutation

### 2.4.1 autosomale Genommutationen

Bsp.: Trisomie 21 (früher: Mongolismus, heute: DOWN-Syndrom)

- **freie Trisomie:** Durch **Nondisjunktion-Ereignisse** (Nicht-Trennung) von Chromosomenpaaren in der **1. Reifeteilung** (Reduktionsteilung) oder von Schwester-Chromatiden in der **2. Reifeteilung** (Äquationsteilung) kommt es zu Zygoten, die Chromosomen in dreifacher (trisom) oder nur in einfacher (monosom) Ausfertigung besitzen. (s. AB)

Monosomien sind letal. Trisomien führen durch eine Störung der Genbalance zu Behinderungen.

- **Translokations-Trisomie:** Die Chromosomenpaare 13, 14, 15, 21 und 18 neigen an ihren kurzen Armen zum „Verkleben“ (**Translokation**). In der Meiose entstehen fehlerhafte Keimzellen, die bei der Befruchtung zu folgenden Zygoten verschmelzen (s. AB):
  - balancierter Chromosomenbestand
  - gesunde Zelle
  - Trisomie
  - Monosomie

Weitere Beispiele: nur noch Trisomie 13 und Trisomie 18 (schwerste Missbildungen, Lebenserwartungen wenige Monate)