

2.4.4 Genetische Familienberatung

Es gibt Risikogruppen, die vor einer Schwangerschaft eine Beratung in Anspruch nehmen sollten:

- Träger einer Erbkrankheit
- Verwandte von Trägern einer Erbkrankheit
- Eltern mit bereits geborenen, erkrankten Kindern
- Bei speziellen Umwelteinflüssen (radioaktive Strahlung, etc.)
- ältere Frauen
- ...

2.4.5 Wahrscheinlichkeitsberechnungen durch Stammbaumanalysen

→ Autosomal-dominante Erbkrankung (A = krank machend)



Fall 1: 1 = heterozygot

Keimzellen			
	1	A	a
2			
a		Aa	aa
a		Aa	aa

Aa : aa = 1 : 1
 oder
 2 von 4 sind krank
 → Wahrscheinlichkeit =
 $2/4 = 0,5 = 50\%$

Fall 2: 1 = homozygot
 (selten, da AA oft letal)

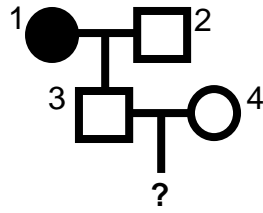
Keimzellen			
	1	A	A
2			
a		Aa	Aa
a		Aa	Aa

nur Aa → alle krank
 oder
 4 von 4 sind krank
 → Wahrscheinlichkeit =
 $4/4 = 1,0 = 100\%$

Aa = krank
 aa = gesund

→autosomal-rezessive Erbleiden (aa = krank machend)

Bsp.:



Grundsätzlich ist die Wahrscheinlichkeit gering, dass 4 ebenfalls das krank machende Allel a trägt, wenn 4 aus einer völlig anderen Familie stammt (**Fall 1**).

Bei Verwandtenehen ist die Wahrscheinlichkeit sehr viel größer (**Fall 2**).

Fall 1: 3 = heterozygot
4 = homozygot, gesund

Fall 2: 3 = heterozygot
4 = heterozygot

Keimzellen			
	3	A	a
4			
A		AA	Aa
A		AA	Aa

Keimzellen			
	3	A	a
4			
A		AA	Aa
a		Aa	aa

AA, Aa = krank
aa = gesund

alle gesund (100%)
aber
2 von 4 (50%) sind
heterozygot und
können Krankheit weitergeben

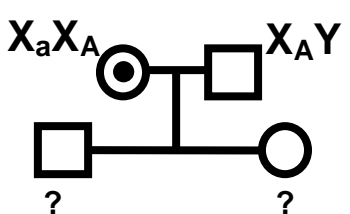
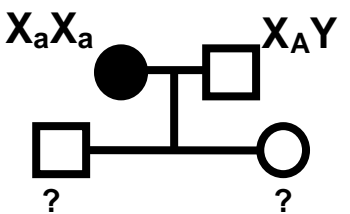
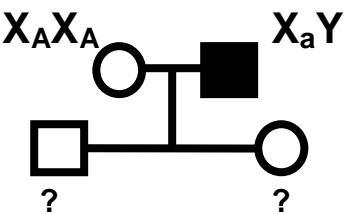
AA, Aa : aa = 3 : 1
oder
1 von 4 ist krank
→ Wahrscheinlichkeit =
 $1/4 = 0,25 = 25\%$

Für die Berechnung von Wahrscheinlichkeiten bei rezessiven Erbleiden ist es oft entscheidend, ob einer der beiden phänotypisch gesunden Partner heterozygot ist. Dies kann in manchen Fällen mit einem Heterozygotentest nachgewiesen werden. → s. AB

→ X-chromosomal-rezessive Erblichkeit (X_aX_a , X_aY = krank machend)

Konduktorin = heterozygote Frau

Bsp.:

					
50 % krank	0 % krank 50 % Kond.	100 % krank	0 % krank 100% Kond.	0 % krank	0 % krank 100% Kond.

→ komplexe Erbgänge: Erfahrungswerte

→ Berechnung von Wahrscheinlichkeiten mit mehreren möglichen Szenarien

Frage: Wie wahrscheinlich ist es, dass eine bezüglich eines rezessiven Erbleidens heterozygote Frau und ein heterozygoter Mann 3 gesunde Kinder bekommen?

Lösung: Wahrscheinlichkeit für ein gesundes Kind: 75 % (s. Fall 2 autosomal-rezessives Erblichkeit)

Multiplikation der Einzelwahrscheinlichkeiten!

1. Kind → 2. Kind → 3. Kind

$$0,75 \times 0,75 \times 0,75 = 0,4218 = 42,8\%$$

Antwort: Mit einer Wahrscheinlichkeit von 42,8% sind alle drei Kinder gesund!

Frage: Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit für 1 krankes Kind (bei insgesamt 3 Kindern)

Lösung: Multiplikation der Einzelwahrscheinlichkeiten, Addition der Gesamtwahrscheinlichkeiten, die sich gegenseitig ausschließen
 K1 krank, K2 gesund, K3 gesund: $0,25 \times 0,75 \times 0,75 = 14,06\%$
 K1 gesund, K2 krank, K3 gesund: $0,75 \times 0,25 \times 0,75 = 14,06\%$
 K1 gesund, K2 gesund, K3 krank: $0,75 \times 0,75 \times 0,25 = 14,06\%$

42,2 %

Antwort: Mit einer Wahrscheinlichkeit von 42,2 % ist eines drei Kinder krank!

2.4.4 Genetische Familienberatung

Es gibt Risikogruppen, die vor einer Schwangerschaft eine Beratung in Anspruch nehmen sollten:

- Träger einer Erbkrankheit
- Verwandte von Trägern einer Erbkrankheit
- Eltern mit bereits geborenen, erkrankten Kindern
- Bei speziellen Umwelteinflüssen (radioaktive Strahlung, etc.)
- ältere Frauen
- ...

2.4.5 Wahrscheinlichkeitsberechnungen durch Stammbaumanalysen

→ Autosomal-dominante Erbkrankung (A = krank machend)



Fall 1: 1 = heterozygot

Keimzellen		
	1	
2		

Fall 2: 1 = homozygot
(selten, da AA oft letal)

Keimzellen		
	1	
2		

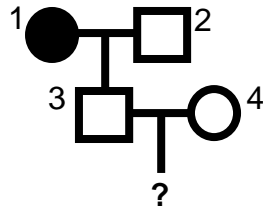
Aa = krank
aa = gesund

Aa : aa =
oder
von sind krank
→ Wahrscheinlichkeit =

nur Aa →
oder
von sind krank
→ Wahrscheinlichkeit =

→autosomal-rezessive Erbleiden (aa = krank machend)

Bsp.:



Grundsätzlich ist die Wahrscheinlichkeit gering, dass 4 ebenfalls das krank machende Allel a trägt, wenn 4 aus einer völlig anderen Familie stammt (**Fall 1**).

Bei Verwandtenehen ist die Wahrscheinlichkeit sehr viel größer (**Fall 2**).

Fall 1: 3 = heterozygot
4 = homozygot, gesund

Fall 2: 3 = heterozygot
4 = heterozygot

Keimzellen		
	3	
4		

Keimzellen		
	3	
4		


AA, Aa = krank
aa = gesund

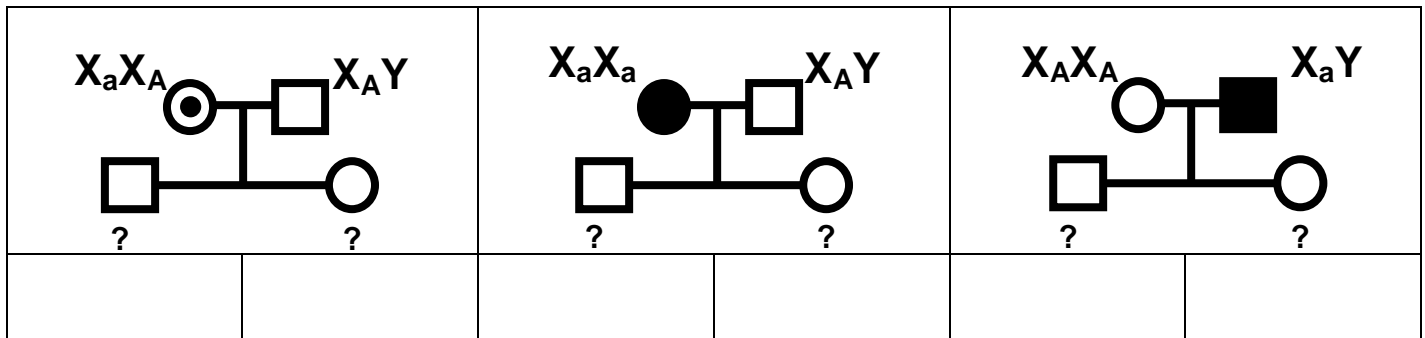
alle gesund (100%)
aber
2 von 4 (50%) sind
heterozygot und
können Krankheit weitergeben

AA, Aa : aa = 3 : 1
oder
1 von 4 ist krank
→ Wahrscheinlichkeit =
 $1/4 = 0,25 = 25\%$

Für die Berechnung von Wahrscheinlichkeiten bei rezessiven Erbleiden ist es oft entscheidend, ob einer der beiden phänotypisch gesunden Partner heterozygot ist. Dies kann in manchen Fällen mit einem Heterozygotentest nachgewiesen werden. → s. AB

→ X-chromosomal-rezessive Erblichkeit (X_aX_a , X_aY = krank machend)

Konduktorin = heterozygote Frau, übliches Stammbaumzeichen 



→ komplexe Erbgänge: Erfahrungswerte

→ Berechnung von Wahrscheinlichkeiten mit mehreren möglichen Szenarien

Frage: Wie wahrscheinlich ist es, dass eine bezüglich eines rezessiven Erbleidens heterozygote Frau und ein heterozygoter Mann 3 gesunde Kinder bekommen?

Lösung: Wahrscheinlichkeit für ein gesundes Kind: 75 % (s. Fall 2 autosomal-rezessives Erblichkeit)
Multiplikation der Einzelwahrscheinlichkeiten!
1. Kind → 2. Kind → 3. Kind

Antwort: Mit einer Wahrscheinlichkeit von 42,8% sind alle drei Kinder gesund!

Frage: Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit für 1 krankes Kind (bei insgesamt 3 Kindern)

Lösung: Multiplikation der Einzelwahrscheinlichkeiten, Addition der Gesamtwahrscheinlichkeiten, die sich gegenseitig ausschließen

Antwort: Mit einer Wahrscheinlichkeit von 42,2 % ist eines drei Kinder krank!