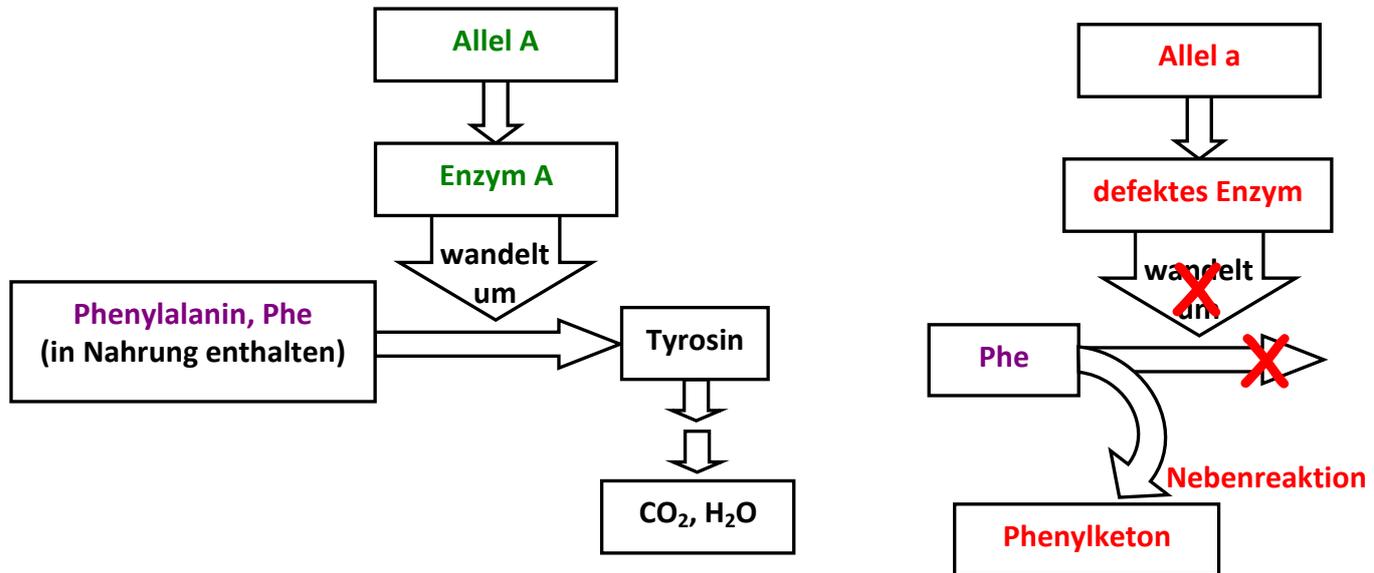


3.3.4.4 Der Heterozygotentest am Beispiel der Phenylketonurie (PKU)

Die Wahrscheinlichkeiten für das Auftreten einer **rezessiv** vererbten Krankheit lässt sich genauer vorhersagen, wenn man bei **phänotypisch gesunden** Personen den Genotyp kennt (**AA / Aa**).

Für einige Krankheiten existiert ein Test, der diese Entscheidung treffen kann, Bsp.: **Phenylketonurie**.

Biochemische Zusammenhänge



- ändert Zellmilieu
- schädigt Nervenzellen
- IQ < 20 (!)

Bei heterozygoten Personen ist das **Allel A** einmal vorhanden, daher kann **Phe** verstoffwechselt werden, **Phenylketon** tritt nicht auf und die Person ist phänotypisch gesund. Im Vergleich zu homozygoten Personen liegen jedoch nur wenige intakte Enzyme vor und der Umbau zu Tyrosin erfolgt deutlich langsamer. Diesen Umstand nutzt der Heterozygotentest:

Man beobachtet den Tyrosinspiegel im Blut (oder Zellkultur) nach Gabe von Phenylalanin und vergleicht den Verlauf mit einer sicher homozygot gesunden Person:

