

### 3.3.4 Erbgänge beim Menschen

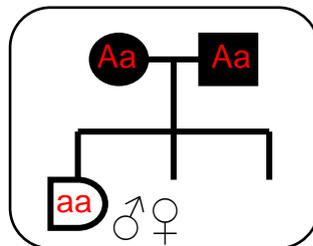
#### 3.3.4.1 Lernzirkel: Humangenetik (Zusammenfassung)

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)



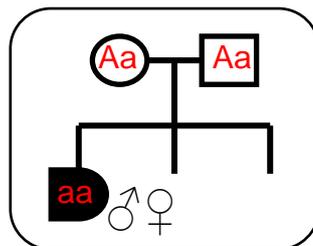
Eindeutige Stammbaumkonstellation:

2 kranke Eltern  
bekommen ein gesundes Kind

Bzgl. dominantem Allel ist die homozygote Konstellation AA manchmal letal → Totgeburt.

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

- Mukoviszidose
- Albinismus



(eindeutige) Stammbaumkonstellation:

2 gesunde Eltern  
bekommen ein krankes Kind

(könnte aber auch gonosomal-rezessiv  
sein!)

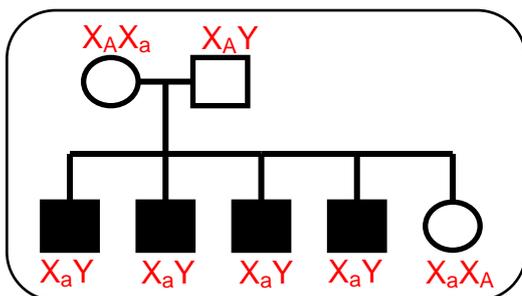
Da heterozygote Genotypen gesund sind, die Krankheit jedoch übertragen können, kommt es bei Verwandtenehen sehr häufig zu kranken Kindern.

## 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%)

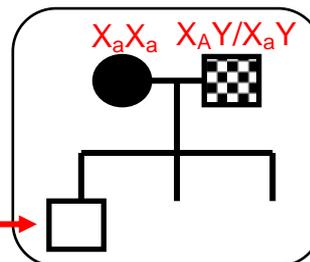
Frauen, die das rezessive Allel tragen, selbst aber gesund sind, bezeichnet man als Konduktorin



**Hinweis (KEIN Beweis!) 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 (wenn mehr als 2 Allele für ein Gen vorhanden sind, spricht man von **multipler Allelie**). 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, die mehrfach an Antigenen andocken können und diese verklumpen.

**Agglutination:** Antigen-Antikörperreaktion, die zur Verklumpung der Erythrozyten führt (s. **Tab. 2**)

Der menschliche Körper produziert gegen alle Oberflächen (Antigene), die er nicht kennt (die er nicht selbst besitzt) Antikörper (s. **Tab. 1**)!

Ein Mensch mit der Blutgruppe A besitzt auf den roten Blutkörperchen selbst Antigene (Oberflächen) des Typs A, folglich produziert er keine Antikörper gegen A (s. **Tab. 1**)!

**Tab. 1:** Vorkommen von Antigenen (Oberflächenmolekülen) und Antikörpern im Blut verschiedener Blutgruppen.

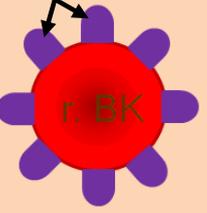
<b>Blutgruppe</b>	<b>besitzt Antigene des Typs</b>	<b>produziert Antikörper gegen</b>
A	A	B
B	B	A
AB	AB	—
0	—	A u. B

**Tab. 2:** Agglutination (Verklumpung) bei Kontakt von Blut einer bestimmten Blutgruppe mit **Serum A** bzw. **Serum B**. Serum ist der flüssige Teil des Blutes, der zwar keine roten Blutkörperchen, aber Antikörper enthält.

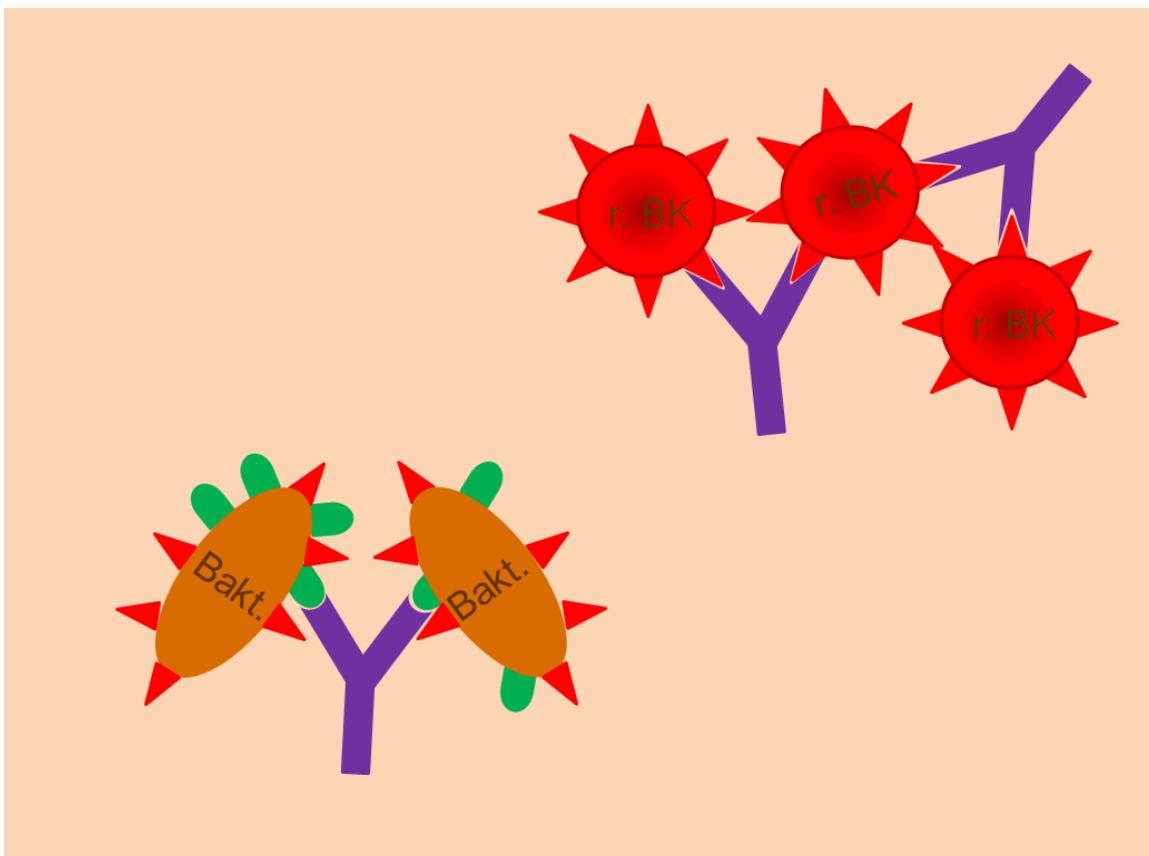
+ bedeutet: es findet eine Verklumpung statt,

— bedeutet: es findet keine Verklumpung statt.

<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	—	—

Blutgruppe	A	B	AB	0
Oberfläche der roten Blutkörperchen				
Mensch bildet Antikörper	 (Anti-)B- Antikörper	 (Anti-)A- Antikörper	Weder A- noch B-Antikörper	 sowohl A- als auch B-
Blut (r. BK) verklumpt mit Antikörpern			 (Universal- Empfänger)	 (Universal- Spender)

**Screenshot 1:** Antigene und Antikörper bei verschiedenen Blutgruppen.  
r. BK = rotes Blutkörperchen (Erythrozyt)



**Screenshot 2: Agglutination (Verklumpung).** Durch das mehrfache Andocken eines Antikörpers an mehreren Antigenen kommt es zur Bildung von Verklumpungen. (Bakt. = Bakterium, r. BK = Erythrozyt)