

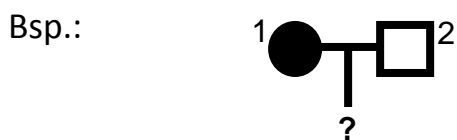
### 3.3.4.2 Genetische Familienberatung

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
- ...

### 3.3.4.3 Wahrscheinlichkeitsberechnungen durch Stammbaumanalysen

→ Autosomal-dominante Erbleiden (A = krank machend)



**Fall 1:** 1 = heterozygot (Aa)

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 (AA)  
 (selten, da AA oft letal)

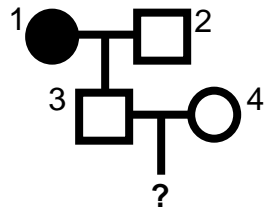
Keimzellen			
	1	A	A
2			
a		Aa	Aa
a		Aa	Aa

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

Aa, (AA) = krank  
 aa = gesund

→ autosomal-rezessive Erbkrankung (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 (Aa)

4 = homozygot (AA), 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 = gesund  
aa = krank

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 Erbkrankungen 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:** Für jeden möglichen Fall die Wahrscheinlichkeit ausrechnen (s. oben), dann Addition zur Gesamtwahrscheinlichkeit:

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!