

Stammbaumanalyse

Die Erstellung von Stammbäumen kann im Zusammenhang mit einer genetischen Beratung ein wichtiger Schritt sein, um das Auftreten einer bestimmten Erbkrankheit innerhalb einer Familie zu erfassen, denn so können u. a. Aussagen über den möglichen Genotyp einzelner Personen gemacht und Erkrankungsrisiken bei künftigen Kindern ermittelt werden.

Die **Stammbaumanalyse** im Zusammenhang mit dem Biologie-Unterricht an der Schule entspricht hier nur sehr wenig dem tatsächlichen Einsatz von Stammbäumen in der Praxis der genetischen Beratungsstellen; sie dient vielmehr der Anwendung der behandelten Vererbungsregeln auf humangenetische Beispiele und der Schulung des analytischen Vorgehens.

In den meisten „Stammbaum-Aufgaben“ wird Ihnen zunächst eine bestimmte Erbkrankheit mehr oder weniger detailliert vorgestellt. Anschließend präsentiert man Ihnen den Stammbaum einer Familie, in der diese Erkrankung auftritt. Üblicherweise sollen

Sie zunächst anhand des Stammbaumes ableiten, auf welche Weise die betreffende Krankheit vererbt wird. (Vor dieser Aufgabe steht ein praktizierender Genetiker praktisch nie, da die Art der Vererbung der genetisch bedingten Krankheiten längst bekannt ist und leicht recherchiert werden kann.)

Nachdem Sie den im jeweiligen Fall vorliegenden Erbgang ermittelt haben, sollen Sie in der Regel die möglichen Genotypen einzelner Personen aus dem Stammbaum ableiten. Weiterführende Aufgaben, etwa zur Berechnung möglicher Risiken für weitere Kinder oder zur Klärung uneindeutiger Genotypen, bilden zumeist den Schluss. Bei den abschließenden Aufgaben ist oft auch ein Berücksichtigen von Informationen aus dem einleitenden Text zur Krankheit hilfreich oder gar nötig.

Es gibt auch „Stammbaum-Aufgaben“, die von dem beschriebenen Muster abweichen; die meisten jedoch orientieren sich daran.

Welcher Erbgang liegt vor? – Suchen Sie nach Schlüsselstellen!

Standardmäßig lautet die erste Aufgabe, die Ihnen im Zusammenhang mit einer „Stammbaum-Aufgabe“ gestellt wird, in etwa so:

- ① Leiten Sie die Art des vorliegenden Erbgangs ab, indem Sie die hier nicht zutreffenden Erbgänge ausschließen!

Um die **Art des Erbgangs** angeben zu können, müssen zu dem Allel, das die Krankheit bewirkt, zwei Fragen beantwortet werden:

1. Ist es **dominant oder rezessiv**?
2. Liegt es auf einem der Autosomen oder auf dem X-Chromosom (**autosomal oder gonosomal**)?

Beide Aspekte haben Auswirkungen auf die möglichen Genotypen der Personen sowie auf das Erkrankungsrisiko bei künftigen Kindern. Um eine Entscheidung fällen zu können, sucht man im Stammbaum nach *Schlüsselstellen*, anhand derer man zeigen kann, warum die jeweils eine Möglichkeit hier *nicht* zutreffen kann; somit hat man bewiesen, dass die jeweils andere Möglichkeit die tatsächlich vorliegende sein muss.



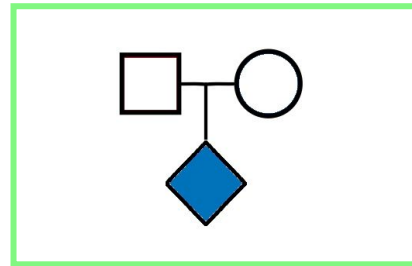
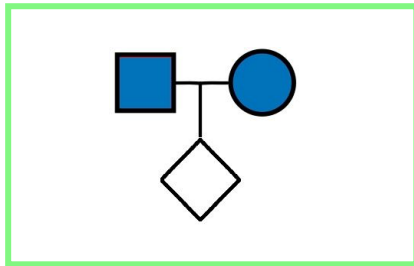
Die Reihenfolge ist entscheidend!

Bei der Suche nach Schlüsselstellen muss **zuerst** die Frage „Dominant oder rezessiv?“ beantwortet werden. Erst **danach** kann man „Autosomal oder gonosomal?“ klären!



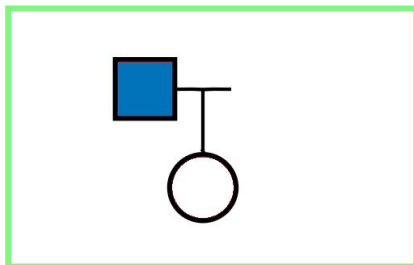
Schlüsselstellen

(1) Dominant oder rezessiv?

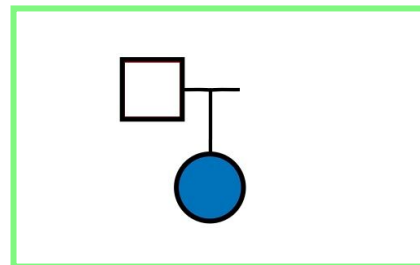


(2) Autosomal oder gonosomal?

Wenn feststeht, dass der Erbgang **dominant** ist:



Wenn feststeht, dass der Erbgang **rezessiv** ist:



Ausschlussverfahren

Beachten Sie, dass das Vorliegen eines bestimmten Erbgangs stets dadurch bewiesen wird, dass man den jeweils anderen Erbgang begründet ausschließt.

Da es unmöglich ist, eine autosomale Vererbung auszuschließen, kann das Vorliegen eines gonosomalen Erbgangs in keinem Fall bewiesen werden.

Beispiel:

„Im vorliegenden Stammbaum ist die Person 7 Merkmalsträgerin, ihre Eltern (3 und 4) sind jedoch merkmalsfrei. Im Falle einer dominanten Vererbung der Krankheit könnten beide Eltern nur rezessive Allele besitzen, da sie sonst nicht gesund wären; Person 7 müsste jedoch zumindest ein dominantes Allel besitzen, denn sie ist betroffen. Da ihre Eltern ihr jedoch kein solches Allel vererbt haben könnten, ist eine dominante Vererbung ausgeschlossen. Das Krankheitsallel muss demnach rezessiv sein.“