

## Übersicht über vererbare Krankheiten:

autosomal-rezessiv	autosomal-dominant	X-chromosomal-rezessiv	X-chromosomal-dominant	multifaktoriell
<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ beide Geschlechter gleichermaßen betroffen</li> <li>➤ krankes Kind bedeutet, daß beide Eltern mindestens Konduktoren sind</li> <li>➤ nach Mendel sind 25% der Kinder gesund, 50% Konduktoren und 25% krank</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ ein Elternteil muß erkrankt sein (50% Wahrscheinlichkeit der Vererbung bei Heterozygotie), ansonsten liegt eine Neumutation vor</li> <li>➤ sind beide Eltern erkrankt, liegt die Wahrscheinlichkeit bei mind. 75%</li> <li>➤ ist ein Elternteil homozygot krank sind alle Kinder krank</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ viel mehr Jungen als Mädchen erkrankt</li> <li>➤ bei erkrankten Kindern mind. ein Elternteil Konduktor bei kranken Söhnen bzw. beide Konduktor bei kranken Töchtern</li> <li>➤ bei krankem Elternteil sind alle gesunden Töchter Konduktinnen</li> <li>➤ bei krankem Vater sind 0% aller Söhne krank, bei kranker Mutter sind 50% aller Söhne gesund, 50% sind krank</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ sowohl Mädchen als auch Jungen betroffen</li> <li>➤ Vater und/oder Mutter sind erkrankt, ansonsten Neumutation</li> <li>➤ alle Töchter eines kranken Vaters sind krank jedoch 0% aller Söhne</li> <li>➤ bei heterozygot-kranken Müttern sind 50% aller Kinder krank, bei homozygot Kranken sind alle Kinder krank</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ die meisten aller erblichen Leiden</li> <li>➤ mehr als eine Ursache</li> <li>➤ oft mit exogenen Einflüssen assoziiert</li> <li>➤ nur empirische Wahrscheinlichkeit bestimmbar, Mendel'sche Regeln sind nicht anwendbar</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Mukoviszidose</li> <li>- Phenylketonurie</li> <li>- adrenogenitales Syndrom (AGS)</li> <li>- Albinismus</li> <li>- Tay-Sachs-Erkrankung</li> <li>- Nemann-Pick-Syndrom</li> <li>- Gaucher-Krankheit</li> <li>- Sichelzellanämie</li> <li>- Zystinurie</li> <li>- Mukopolysaccharosen</li> <li>- Galaktosämie</li> <li>- metachromatische Leukodystrophie</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Marfan-Syndrom</li> <li>- Chorea Huntington</li> <li>- Osteogenesis imperfecta</li> <li>- myotone Dystrophie</li> <li>- tuberöse Sklerose</li> <li>- v.Hippel-Lindau-Syndrom</li> <li>- Achondroplasie</li> <li>- Apert-Syndrom</li> <li>- Curshmann-Steinert-Syndrom</li> <li>- Zollinger-Ellison-Syndrom</li> <li>- familiäre Hypercholesterinämie</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Hämophilie A und B</li> <li>- progressive Muskeldystrophie Typ Duchenne und Becker</li> <li>- Rot-Grün-Blindheit</li> <li>- fragile-X-Syndrom (Martin-Bell-Syndrom)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Vitamin-D-resistente Rachitis</li> <li>- erbliche Schmerzhypoplasie</li> <li>- Chondrodystrophica calcificans</li> <li>- Incontinentia pigmenti</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte</li> <li>- Pylorusstenose</li> <li>- Hüftluxation</li> <li>- Klumpfuß</li> <li>- Diabetes mellitus</li> <li>- Atopien</li> </ul>