

INHALTSVERZEICHNIS

1. Zerres V	1
1.1. Muskelschwäche	1
1.2. β -Thalassämie	1
1.3. Verwandtenehen	1
1.4. Hämophilie	1
1.5. Duchenne	1
1.6. Wahrscheinlichkeit	1

1. ZERRES V

1.1. Muskelschwäche.

- auf eine Ebene mit Rollstuhlfahrern gehen verbessert die Kommunikation
- Problem: Hoch/Tief
- Aufstehen ist ein Problem
- es gibt spezielle Aufstehstühle mit Elektrik
- Betten & Toiletten müssen höher sein
- wenn der Oberkörper nach unten klappt im stehen ist Hilfe nötig zur Aufrichtung
- Arbeitsflächen und Tische müssen erhöht sein
- optimale Sitzhöhe: 70cm
- entscheidend: nicht dauernd jemanden um Hilfe bitten zu müssen
- behindertengerechte Hilfsmittel sind unverschämt teuer
- Treppenlift 12000 Euro
- Elektrischer Rollstuhl 5000 Euro
- begrenztes Energiekontingent über den Tag vorhanden
- laufen lernen ist entscheidend für die Lebensqualität

1.2. β -Thalassämie.

- rezessiv
- Pete Sampras - stärkere erschöpfung im 5. Satz durch die leichte Anämie

- permanent Transfusionen erforderlich
- Mittelmeer, Indien, Sostasien, Neuseeland
- Europa: Korsika & Stiefelferse besonders häufig
- Cholera-Vorteil: nicht so starkes austrocknen

1.3. Verwandtenehen.

- in Saudiarabien unheimlich viele Verwandtenehe
- Pakistan und muslimisches Afrika auch viel
- man kann sagen: strengerer Muslimischer Kulturkreis
- Grundproblem: Wahrscheinlichkeit der Heterozygoten trügerschaft für die SELBE Erkrankung deutlich erhöht
- FW: Compound-Heterozygotie
- CF: 1:20 für Heterozygotie

1.4. Hämophilie.

- rezessiv X
- v.A. Kindesmisshandlung DD Hämophilie
- in den 80ern sind extrem viele Patienten und deren Partner durch HIV-Infektionen umgekommen
- heute werden Faktoren gentechnisch hergestellt

1.5. Duchenne.

- x-chromosomal
- typisch: hyperlordose oder skoliotische Verkrümmung & dicke Wadeln
- aufstehschwierigkeiten mit hochhangeln am Körper: Gowers-Zeichen
- später auch komisch gestellte Glieder
- Nachweis immunhistochemisch, negativ für Dystrophin
- CK ist stark erhöht, 10k statt 80 oder so
- wenn man das beim kleinen Kind misst könnte man das Risiko für mögliche künftige Geschwisterkinder eingrenzen

1.6. Wahrscheinlichkeit.

- Ziegenproblem
- Kaufen: Gero von Randow: Das Ziegenproblem - denken in Wahrscheinlichkeiten (rororo)