

INHALTSVERZEICHNIS

1. Zerres VII	1
1.1. Down	1
1.2. multifaktorielle Vererbung	1
1.3. van der Woude	1
1.4. Spalte nochmal	1
1.5. Spina bifida	1
1.6. Alzheimer	1
1.7. Assoziationsstudien	1
1.8. Zwilling	1

1. ZERRES VII

1.1. Down.

- Mongolismus als Begriff ist anscheinend wirklich ein Problem
- unterschiedliche Schwere in der Ausprägung
- Herz: 50%
- gesetzliche Betreuung bei geistiger Behinderung vorgeschrieben
- medizinische Vorsorge speziell gut
- Arzt: Kontakte herstellen und aufklären
- ..Down Syndrom als Laune der Natur..

1.2. multifaktorielle Vererbung.

- polygenes
- ab Schwellenwert ist man betroffen
- bei familiärer disposition ist die Schwelle gleich, der häufungsbuckel der Verteilung aber näher an der Schwelle
- macht man ein experiment mit 3 Genen in denen die Eltern reinerbig sind und die F1 kreuzt hat man eine statistische Verteilung der reinerbigen und gemischten und so weiter
- Volkskrankheiten eigentlich immer multifaktoriell
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte ist auch sowas

- Schizophrenie bei Verwandtschaft 1. Grades: 10%, abnahme mit Verwandtschaftsabstand

1.3. van der Woude.

- van der Woude-Fisteln in der Unterlippe
- autosomal dominante Vererbung
- normalerweise ist die Spalte ja multifaktoriell vererbt

1.4. Spalte nochmal.

- Trisomie 13 auch mit Spalte oft - sterben im 1. Jahr (Hirn unterentwickelt & Herzfehler auch vorhanden)
- eng: cleft palate

1.5. Spina bifida.

- extrem: anencephalie
- occulta leichte Form
- Valporinsäure-Behandlung: 1% der Kinder mit Spina bifida

1.6. Alzheimer.

- zwischen 80-90: 10%
- zwischen 70-80: 3,5%
- erstgradige Verwandte: 4-Fach → also 40%
- eineiige Zwillinge: nur 60%
- Alkoholismus nur 35%, Schizophrenie nur 55%, Legasthenie nur 50%

1.7. Assoziationsstudien.

- Fragestellung: Erhöht ein gen. Merkmal das Risiko der Erkrankung?
- Odds ratio: Erhöhung des Risikos durch Risikofaktor
- Rechnung: erkrankt/nicht erkrankt mit Merkmal geteilt durch selbes ohne Merkmal

1.8. Zwilling.

- Begriffe: Konkordanz & Diskordanz
- Vergleich Eineiige und nicht eineiige → Heritabilität
- Heritabilität ist also der genetisch gefußte Unterschiede
- bei Intelekt: Heritabilität 50-70%