

INHALTSVERZEICHNIS

1. Zeres IV
- 1.1. Alport-Syndrom
- 1.2. Marfan
- 1.3. Chorionzottenbiopsie
- 1.4. Hardy-Weinberg
- 1.5. CF
- 1.6. Phenylalaninkentonurie
- 1.7. Pseudodominanz
- 1.8. Hämochromatose
- 1.9. Thalassämie

1. ZERRES IV

1.1. Alport-Syndrom.

- Kollagen-Gen betroffen
- Nierenfkt. wird immer schlimmer, im älteren Erwachsenenalter spätestens Ausfall
- meist 30-50 Dialysepflichtig
- schwerere Formen auch früher möglich
- Mikrohämaturie frühzeichen
- Proteinurie
- Bluthochdruck lange vor der Dialysepflicht
- vererbung (meistens) gonosomal rezessiv
- daher hauptsächlich Männer betroffen
- Schwerhörigkeit im Innenohr, 2-8kHz
- für elektive Transplantation sollte anscheinend der Körper BMI-Mäßig am gut sein

1.2. Marfan.

- typisch: überstreckbarkeit, Daumen auf Handrücken
- Augen auch betroffen, Linse irgendwie.. lux?
- Anstrengungen & Sauna verboten

- vererbung dominant

1.3. Chorionzottenbiopsie.

- Fruchtwasser wird durch die Bauchdecke punktiert

1.4. Hardy-Weinberg.

- $p^2 + 2pq + q^2$
- häufigkeit p gesundes allel
- q^2 erkrankt

1.5. CF.

- stark unterschiedlich nach Herkunft
- anscheinend sind heterozygote etwas Choleageschützt...

1.6. Phenylalaninkentonurie.

- Enzym ist kaputt und es sammelt sich ewig an ...
- Folge: Hirnschaden
- Ernährungsumstellung hilft → besonders bei der Hirnentwicklung
- Homozygot
- früher hat man mit 20 die Diät abgesetzt → bei Schwangerschaften ist die Diät rechtzeitig vorher entscheidend

1.7. Pseudodominanz.

- in Rezessivem Erbgang ist ein Elternteil homozygot und eines heterozygot → auftreten in nächster Generation

1.8. Hämochromatose.

- riesiger Eisen-Überschuss
- bei Frauen weniger schlimm
- aderlass hilft
- autosomal rezessiv
- Folge: Leberzirrh

1.9. Thalassämie.

- homozygot schwerwiegend → 3x die Woche Transfusion
- heterozygot nicht so wild