

Einführung in die Genetik

Autor(en): **Pok**

Objektyp: **Article**

Zeitschrift: **Schweizer Hebamme : offizielle Zeitschrift des Schweizerischen Hebammenverbandes = Sage-femme suisse : journal officiel de l'Association suisse des sages-femmes = Levatrice svizzera : giornale ufficiale dell'Associazione svizzera delle levatrici**

Band (Jahr): **85 (1987)**

Heft 5

PDF erstellt am: **12.07.2024**

Persistenter Link: <https://doi.org/10.5169/seals-950683>

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Inhalten der Zeitschriften. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern.

Die auf der Plattform e-periodica veröffentlichten Dokumente stehen für nicht-kommerzielle Zwecke in Lehre und Forschung sowie für die private Nutzung frei zur Verfügung. Einzelne Dateien oder Ausdrucke aus diesem Angebot können zusammen mit diesen Nutzungsbedingungen und den korrekten Herkunftsbezeichnungen weitergegeben werden.

Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Die systematische Speicherung von Teilen des elektronischen Angebots auf anderen Servern bedarf ebenfalls des schriftlichen Einverständnisses der Rechteinhaber.

Haftungsausschluss

Alle Angaben erfolgen ohne Gewähr für Vollständigkeit oder Richtigkeit. Es wird keine Haftung übernommen für Schäden durch die Verwendung von Informationen aus diesem Online-Angebot oder durch das Fehlen von Informationen. Dies gilt auch für Inhalte Dritter, die über dieses Angebot zugänglich sind.

4. Spezialsituationen

Wegen der Möglichkeit der Refertilisierung oder von später notwendig werdenden Notfalltransfusionen empfiehlt sich die Gabe von Anti-D auch bei der Sterilisation post partum. Wenn auch Kinder mit einem schwach ausgeprägten D (D⁺) für rhesus-negative Mütter nur ein geringes Sensibilisierungsrisiko bieten, empfiehlt sich die Gabe von Anti-D. Einerseits ist diese Spezialsituation selten, andererseits ist die Anti-D-Prophylaxe für die Mutter ohne Risiken. Das gleiche gilt für D⁻-Mütter mit D-Kindern. Findet man bei der Antikörpersuche Titer von kleiner als 1:4 mit vorerst nicht genau definierbarem Antikörper, so soll die Rhesusprophylaxe dennoch

gegeben werden. Hier ist es allerdings möglich, dass die Anti-D-Gabe nicht mehr schützt. Bei eindeutigem Nachweis von Rhesusantikörpern ist eine Anti-D-Gabe sinnlos, da eine Immunsuppression bzw. eine Verhinderung eines Boostereffektes bei bestehender Sensibilisierung unmöglich ist.

Wir können davon ausgehen, dass es immer gelingt, die Rhesusimmunisierung zu verhindern sofern Anti-D vor Beginn der Rhesusimmunisierung und in genügend hoher Dosierung gegeben wird.

Mit der «erweiterten Rhesusprophylaxe» versuchen wir, diesem Ziel wieder ein Stück näher zu kommen unter gebührender Berücksichtigung von Aufwand und Ertrag.

Diese Erbsubstanz (genetisches Material), das heisst die genetische Information, ist im Zellkern in Form von fadenförmigen Gebilden vorhanden. Diese Gebilde nennen wir Chromosomen.

Die Chromosomen sind normalerweise im Zellkern nicht sichtbar. Wenn Sie also eine Zelle eines Organismus untersuchen, werden Sie, auch wenn Sie noch so sorgfältig mikroskopieren, die Chromosomen (das Erbgut) nicht sehen. Wenn Sie diese Strukturen anschauen wollen, müssen Sie eine ganz bestimmte Zeit im Leben der Zellen abwarten, nämlich *die Zeit der Zellteilung*.

Erst kurz vor der Zellteilung erscheinen die Chromosomen als die oben genannten fadenförmigen Gebilde. Sie können sie dann im Mikroskop anschauen, färben, und auch fotografieren. Diese Zellteilungsfiguren oder *Mitosen* genannt, kann man, wie gesagt, fotografieren, vergrössern und dann ausschneiden und in eine bestimmte Ordnung zueinander bringen.

Auf dem umseitigen Bild erkennen Sie 46 kurze, fadenförmige Gebilde, wobei 2 immer gleich aussehen. Sie haben also 23 Sorten von Chromosomen; von jeder Sorte 2 Stück.

Die Geschlechtschromosomen

Sie sehen, dass 2 von 46 Chromosomen etwas abseits plaziert sind, die anderen 44 Chromosomen sind auf einer Seite sortiert. Diese 44 Chromosomen nennt man *Autosomen*. Sie haben primär mit der Geschlechtsentwicklung eines Individuums nichts zu tun. Die 2 abseits stehenden Chromosomen sind die sogenannten *Geschlechtschromosomen*, die primär für die Zugehörigkeit zum männlichen bzw. weiblichen Geschlecht verantwortlich sind. Die Autosomen sind bei Männern und Frauen dieselben, die Geschlechtschromosomen sind verschieden. Beim Mann sind die 2 Geschlechtschromosomen unterschiedlich in Grösse und Form, man spricht von einem x-Chromosom und einem y-Chromosom. Bei der Frau sind die 2 Geschlechtschromosomen gleich, man spricht von 2 x-Chromosomen.

Wenn in einer befruchteten Eizelle ein y-Chromosom vorhanden ist, dann entsteht aus dieser befruchteten Eizelle ein Knabe. Dieser Vorgang findet unabhängig von der Anzahl x-Chromosomen statt. Bei Abwesenheit eines y-Chromosoms entwickelt sich eine Zelle in weibliche Richtung, dies wiederum unabhängig von der Anzahl der x-Chromosomen. Hier vielleicht 2 kurze Beschreibungen von Krankheitsbildern, um das obgenannte zu illustrieren.

Einführung in die Genetik

Beitrag von Frau Dr. Pok, Oberärztin am Spital Wetzikon, anlässlich einer Weiterbildung für Hebammen im Oktober 1986 in Zürich

Genetik ist ein sehr grosses, weitläufiges Thema und führt durch praktisch alle Lebensbereiche hindurch. Zu ihr gehören unter anderem die Lehre von den **klassischen Erbkrankheiten**, die Familienberatungen mit Stammbäumen, die Zytogenetik, das heisst die Untersuchung der Chromosomen in der Zelle, ferner die Zwillingsforschung, die Populationsgenetik, wobei Vorkommen und Häufigkeit und Verteilung von bestimmten Merkmalen innerhalb von Bevölkerungsgruppen untersucht werden, dann aber auch das Sammeln und Klassieren von bislang unbekanntem Syndromen und Krankheiten, ferner die Erforschung von bekannten Chromosomenanomalien, wie zum Beispiel all die Untersuchungen bei Mongoloiden, bezüglich Krankheiten, Intelligenz, Schulungsfähigkeit, Emotionalität, praktisches Leben, usw.

Zur Genetik gehört aber auch das grosse Kapitel der **Teratologie**, wo der Einfluss von verschiedenen Stoffen oder Giften auf das werdende Kind untersucht wird, oder auch die **Molekulargenetik**, die gerade in letzter Zeit einen riesigen Aufschwung erlebt hat, durch die sogenannte Genchirurgie.

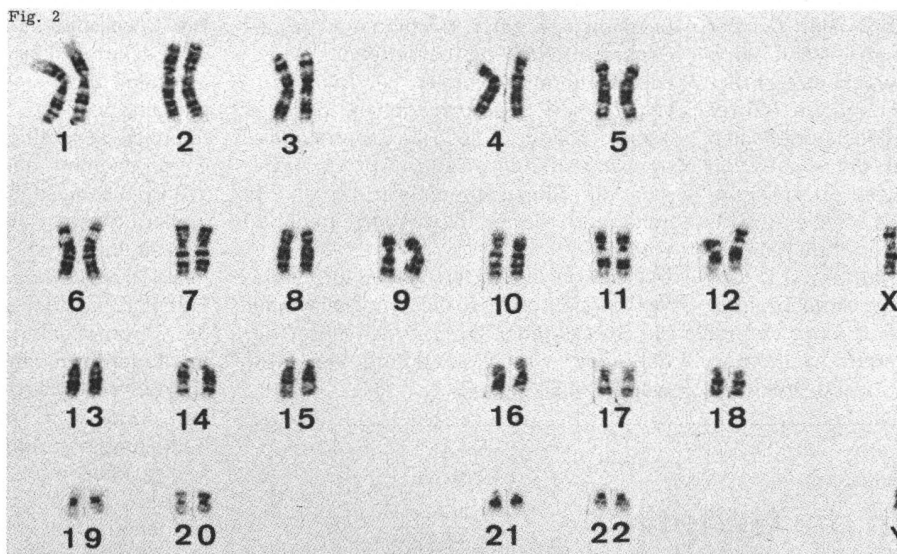
Die Genetik ist in ihrer heutigen Form eine eigentlich sehr junge Wissenschaft. Dass zum Beispiel die Ursache vom Mongolismus eine Chromosomen-Anomalie ist, nämlich das Vorhandensein

von 3 statt 2 Chromosomen der Nr. 21, wurde erst 1959 erkannt. Vorher nahm man an, dass Mongolismus eine Erkrankung ohne erkennbare Ursache sei. Die Genetik erlebte dann ab 1970 einen riesigen Aufschwung, als nämlich neue Färbungen für die Darstellung der Chromosomen entdeckt wurden. Vorher wurden die Chromosomen immer in gleicher Art und Weise gefärbt, sie stellten sich dann als schwarze, fadenförmige Gebilde dar. Seit 1972 gibt es Färbemethoden, mit denen die feinere Struktur der Chromosomen erkennbar wird, so dass ein bestimmtes bandartiges Muster zur Darstellung kommt. Seit dieser sogenannten Bänderungs-Technik sind auch feinere Untersuchungen bezüglich Struktur der Chromosomen möglich. Diese hat vor allem in der Zyto-Genetik gewaltige Fortschritte gebracht.

Das Erbgut

Das Erbgut oder wie man auch sagt, das Genetische Material, findet sich in jeder Körperzelle des Organismus.

Es ist im Zellkern lokalisiert, das heisst, dass jede Zelle mit einem Kern über genetische Information, über Erbgut verfügt. Ausnahmen bilden hier die roten Blutkörperchen, die kernlos sind. Es ist wichtig, sich vor Augen zu halten, dass in jeder Zelle die genau gleiche Information im Zellkern vorhanden ist, da alle Zellen in unserem Körper von einer einzigen Zelle ausgehen, nämlich von der befruchteten Eizelle. Von dieser allerersten und einzigen Zelle aus entstehen alle anderen Zellen, durch Teilung und später durch Differenzierung.



Das Klinefelter Syndrom: Aus einer befruchteten Eizelle, welche über ein y-Chromosom verfügt, daneben aber nicht, wie bei einem normalen Knaben, über ein x, sondern über 2 x-Chromosomen verfügt, entwickelt sich ein männliches Individuum. Die Knaben, die so sich entwickeln, sind jedoch nicht wie Knaben mit einem x- und einem y-Chromosom, sondern sie weisen bestimmte Merkmale auf. Im Kindesalter zeigen sich bestimmte psychische Symptome, wie zum Beispiel Passivität, Verhaltensstörungen, Lernschwierigkeiten, Legasthenie. In der Pubertät tritt ein Hypogonadismus auf, das heisst die sekundären Geschlechtsmerkmale entwickeln sich nur mangelhaft. Später zeigt sich ein ausgesprochener Grosswuchs mit einem weiblichen Fettverteilungsmuster, zum Beispiel zeigen die jungen Männer eine Überentwicklung der Brust, genannt Gynäkomastie. Diese körperlichen wie auch die psychischen Merkmale sind unterschiedlich stark ausgeprägt. Immer jedoch liegt eine Sterilität vor. (Häufigkeit 1:500 bis 1:1000).

Meistens werden die Kinder aufgrund ihrer Lernschwierigkeiten erkannt, sonst spätestens im Erwachsenenalter, wegen der beschriebenen Sterilität.

Das zweite Krankheitsbild, das ich hier nennen möchte, ist eine Anomalie bei der Anzahl der x-Chromosomen, es handelt sich um das sogenannte **Turner-**

Syndrom. Hier liegt nur ein Geschlechtschromosom/Zelle vor, anstatt der notwendigen zwei, und zwar lediglich ein x-Chromosom. Die Eizelle, die nur über ein x-Chromosom verfügt, entwickelt sich weiblich, allerdings zeigen auch hier wieder die Mädchen bestimmte körperliche Merkmale. Bei der Geburt ausgeprägte Lymphödeme, besonders an Füssen und Händen, ein sogenanntes Pterygium colli, das heisst eine Hautfalte beidseits seitlich am Hals, welches ebenfalls stark geschwollen sein kann.

Später entwickeln sich diese Mädchen normal, allerdings mit Minderwuchs. In der Pubertät findet keine Mamma-Entwicklung statt und es besteht eine primäre Amenorrhoe. Die Intelligenz ist normal. Diese jungen Frauen sind ebenfalls, wie die Klinefelter-Männer, steril, da sich die inneren Sexualorgane nicht entwickeln. Die Häufigkeit dieser Chromosomenstörung liegt bei etwa 1:2000.

Die Form der Chromosomen

Nun nochmals zurück zu dem Bild mit der Darstellung der Chromosomen. Sie sehen, dass von jedem Chromosom 2 gleiche vorhanden sind. Die Unterschiede in den Chromosomen bestehen lediglich in der Grösse und der Form der Chromosomen und der Lage des Zentrums. Dieses Zentrum wird Zentromer

genannt oder zu Deutsch Spindelansatzstelle. Dieser Ort spielt bei der Zellteilung eine wichtige Rolle.

Die Ordnung und die Numerierung der Chromosomen ist eine historische Angelegenheit. Als man versucht hat, in diese fadenförmigen Dinge eine Ordnung zu bringen, wurde die Sortierung nach einem morphologischen Gesichtspunkt vorgenommen. Diese Einteilung sagt also nichts aus über Wertigkeit oder Wichtigkeit der Chromosomen, sondern lediglich über die Grösse und die Form derselben. Warum hat es immer zwei gleiche Chromosomen? Von jeder Sorte Chromosom kommt eines vom Vater und eines von der Mutter. Also gibt jeder Elternteil 23 Chromosomen an das neue Individuum, das heisst die Mutter gibt 23 Chromosomen mit der Eizelle, der Vater gibt 23 Chromosomen mit dem Spermium, falls eine Befruchtung stattfindet, ergibt sich wieder die Anzahl von 46 Chromosomen, welche notwendig ist, für eine menschliche Zelle. Zellen mit mehr Chromosomen oder mit weniger Chromosomen sind in der Regel nicht lebensfähig, mit wenigen Ausnahmen. Bei den vorher genannten zwei Beispielen von Turner-Syndrom und Klinefelter-Syndrom handelt es sich um solche Ausnahmen.

Ein **mongoloides Kind** hat 47 Chromosomen, nämlich drei Nr. 21 und nicht nur zwei, wie gesunde Individuen. Diese

Menschen stellen jedoch grosse Ausnahmen dar, meistens sind nämlich Änderungen in der Anzahl der Chromosomen nicht mit dem Leben vereinbar. Solche Zellen sterben nach einer sehr kurzen Entwicklung ab. Aus Abortmaterial-Untersuchungen ist bekannt, dass es für alle Chromosomen sogenannte Trisomien gibt, (überzählige Vorkommen eines Chromosomes) wie auch Monosomien, (ein Chromosom ist nur 1× statt 2× vorhanden). Normales gesundes Leben heisst 46 Chromosomen. Abweichungen von dieser Anzahl heisst Auffälligkeit, Missbildung, Krankheit, Tod.

Warum ist die Form der Chromosomen kreuzförmig?

Wie vorher kurz erwähnt, sind die Chromosomen lediglich in der speziellen Phase vor der Zellteilung sichtbar. In diesem Moment ist jedoch bereits das gesamte genetische Material verdoppelt (im Zellkern), damit bei der Teilung der Zelle die zwei neu entstehenden Tochterzellen über das genau gleiche genetische Material verfügen, wie die ursprüngliche Zelle. Sie sehen also, dass unser Bild von den Chromosomen nicht einer normalen Zellwirklichkeit entspricht, sondern einem ganz speziellen Zustand, eben dem Zustand vor der Teilung mit verdoppeltem Erbgut.

Die Teilung

Die Zellteilung selber, **Mitose** genannt, läuft nach einem ganz bestimmten Schema ab, kurz zusammengefasst kann man sagen, dass sich bei einer normalen Zellteilung zuerst das genetische Material verdoppelt, dann teilt. Alle Zellen im Körper teilen sich nach diesem Prinzip, also einmal verdoppeln, dann teilen. Lediglich die Geschlechtszellen, das heisst bei der Frau die Eier im Eierstock und beim Mann die Spermien im Hoden, teilen sich nach einem anderen Prinzip, nämlich nach dem Prinzip der **Meiose**. Hier finden nach einer einmaligen Verdoppelung des genetischen Materials im Zellkern zwei Teilungen statt. Die so entstehenden Tochterzellen haben dann nicht mehr 46 Chromosomen, sondern lediglich 23. Dies ist, wie schon oben erwähnt, notwendig, damit bei der Befruchtung, bei der Verschmelzung von Eizelle und Spermium wieder die normale Anzahl von 46 Chromosomen entsteht.

Substanz der Chromosomen

Wir können sagen, dass ein Chromosom ein Faden ist, dieser Faden ist bei genauer Betrachtung eigentlich eine Spirale, also nicht ein gestreckter Faden, son-

dern ein spiralgewundener Faden, und wenn man nochmals genauer ins Detail geht, dann sieht man, dass er aus zwei Strängen besteht, welche umeinander gewunden sind.

Der chemische Aufbau dieser Spirale, beziehungsweise dieses Doppelstrangs wurde auch aufgeklärt, es handelt sich um eine eigentlich einfache Zusammensetzung, bestehend aus Zuckerringen, welche mit Phosphorsäure aneinander gekettet sind, an jedem Zuckerring hängt eine Base, gegenüber von dieser Base sitzt wieder eine Base, welche wieder an einem Zuckerring hängt, und diese Zuckerringe sind untereinander wieder mit Phosphorsäure verbunden. Es liegt also ein eigentlicher monotoner chemischer Aufbau vor. Das ganze wird **Desoxyribonukleinsäure (DNS)** genannt. An der DNS sind die wichtigsten Komponenten die Basenanteile. (Abb. 1)

Diese Basen stellen eine Art Code dar für das genetische Merkmal.

Eine Base mit dem dazugehörigen Zuckerring und der Phosphorsäure wird Nukleotid genannt. Drei solch aufeinanderfolgende Nukleotide bilden den genetischen Code, das Code-Wort für eine Aminosäure (AS). (Abb. 2)

Wenn Sie begriffen haben, dass die Abfolge der Basen innerhalb der DNS die «Code-Worte» bilden für Aminosäuren, und dass aus diesen Aminosäuren unser Organismus besteht, nämlich in Form

von Enzymen, von Körpersäften, von Muskeln usw., also dass die Basen der DNS unsere genetischen Merkmale bestimmen, haben Sie die ganze Genetik verstanden.

Wie wird nun dieser Code in ein Merkmal umgesetzt?

Man kann sich in etwa vorstellen, dass die Doppelstränge der Spirale auseinanderweichen, dann kommt ein Stoff zwischen diese Doppelstränge, RNS genannt, und liest den Code, liest die Basen ab, geht wieder hinaus aus der DNS, geht aus dem Zellkern hinaus ins Plasma der Zelle und meldet dort den Code, nämlich welche Aminosäure jetzt benötigt wird. Ausserhalb des Zellkerns im Zytoplasma werden dann die so gerufenen Aminosäuren zu einer Eiweisskette zusammengebaut.

Wo sitzen diese Code-Worte oder Gene?

Wenn wir nochmals die Chromosomentafel anschauen, mit den 46 Chromosomen, dann kann ich Ihnen nicht sagen, welches Gen auf welchem Chromosom sitzt. Gene sind oft eben nur durch ihre Wirkung erkennbar. Von wenigen Genen weiss man, auf welchem Chromosom ihr Platz ist.

Fortsetzung folgt.

Abb. 1



Abb. 2

