

Name: \_\_\_\_\_  
Stammfaltennummer: \_\_\_\_\_

Vorname: \_\_\_\_\_  
Arbeitsplatznummer: \_\_\_\_\_

Datum: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ 11

## Formale Genetik – Kurs 6

### 1. Autosomal-rezessive Vererbung:

*Die ersten beiden Blätter (Einzelleistung) abtrennen (werden eingesammelt).*

#### Beratungssituation:

Ein ratsuchendes Paar hat eine Tochter mit einer zystischen Fibrose (CF). Gefragt wird nach dem Wiederholungsrisiko für weitere gemeinsame Kinder. Die Häufigkeit der CF beträgt in Europa ca. 1:2500.

**FA (Familienanamnese):** Die Ratsuchende hatte zwei jüngere Schwestern. Die jüngere der beiden Schwestern ist als Kleinkind verstorben. Die lebende Schwester der Ratsuchenden hat noch keine eigenen Kinder. Die Mutter der Ratsuchenden hat zwei andere Brüder und eine jüngere Schwester. Der Vater der Ratsuchenden hat eine ältere Schwester. Der Ratsuchende hat einen älteren Bruder, dieser hat zwei Söhne. Zur Familie des Vaters des Ratsuchenden können keine Angaben gemacht werden. Die Mutter hat drei jüngere Schwestern. In der Familie ist kein weiterer Angehöriger an einer zystischen Fibrose erkrankt, weitere genetisch bedeutsame Erkrankungen in der Familie werden nicht angegeben.

#### Aufgabenstellung:

1.1. Erstellen Sie den Stammbaum der Familie. Benutzen Sie dazu die vorbereitete Maske auf der nächsten Seite!

1.2. Wie hoch ist das Wiederholungsrisiko für ein erneutes Auftreten einer CF bei jedem weiteren Kind des ratsuchenden Paares? Gehen Sie Ihren Lösungsweg an!

2

Wiederholungsrisiko: 1 : 24

1.3. Wie hoch wäre das Wiederholungsrisiko für ein erneutes Auftreten einer CF bei jedem Kind der an CF erkrankten Tochter des ratsuchenden Paares? Der Partner der Erkrankten sei klinisch unauffällig. Gehen Sie Ihren Lösungsweg an!

$$\frac{1}{50} \cdot 2 \cdot 1 = \frac{1}{25} \rightarrow \frac{1}{25} \cdot \frac{1}{2} \cdot 1 = \frac{1}{50}$$

Wiederholungsrisiko: 1 : 50

1.4. Geben Sie die möglichen Genotypen für Kinder des ratsuchenden Paares an. Schreiben Sie dazu das Kreuzungsschema auf (a = mutiertes Allel; A = normales Allel) und notieren Sie hinter jedem Genotyp den zu erwartenden Phänotyp (gesund bzw. CF).

Name: Oberndorfer  
Stammlistennummer: 118

Vorname: Katharina  
Arbeitsplatznummer 46

Datum: 20.05.12

- 1.3. Mutationsfrequenzen bei Bakterien kann man nach folgender Formel berechnen:

$$\text{Mutationsfrequenz} = \frac{\text{Zahl der Mutanten / ml}}{\text{Gesamtzellzahl / ml}}$$

Nehmen Sie an, dass Sie auf einer Bakterienplatte mit einem selektiven Medium 100  $\mu\text{l}$  einer unverdünnten Flüssigkultur des Stammes A ausplattiert hatten. Nach dem Bebrüten dieser Bakterienplatte konnten Sie 3 Kolonien zählen. Wenn Sie von derselben Flüssigkultur des Stammes A eine  $10^{-6}$ -fache Verdünnung hergestellt und davon 100  $\mu\text{l}$  auf einer Bakterienplatte mit Vollmedium (ohne selektiven Druck) ausplattiert hatten, konnten Sie nach dem Bebrüten 120 Kolonien zählen (damit hätten Sie den Titer, d.h. die Gesamtzellzahl, der Bakterienkultur bestimmt).

Wenn Sie dasselbe mit einer Bakterienkultur des Stammes B gemacht hatten, hätten Sie auf einer Bakterienplatte mit selektivem Medium (100  $\mu\text{l}$  unverdünnt ausplattiert) 100 Kolonien gezählt und auf einer Platte mit Vollmedium (Titerbestimmung; 100  $\mu\text{l}$  aus  $10^{-6}$ -facher Verdünnung ausplattiert) 200 Kolonien.

Berechnen Sie nach der oben angegebenen Formel die Mutationsfrequenzen der Bakterienstämme A und B (**beachten Sie die angegebenen Verdünnungen!**).

Geben Sie den Rechenweg an; schreiben Sie die Mutationsfrequenzen in der Form  $n \times 10^{-?}$ !

Mutationsfrequenz A = 
$$\frac{3 \text{ Kolonien} \cdot 10^{-6} / 100 \mu\text{l}}{120 \text{ Kolonien} / 100 \mu\text{l}} = 2,5 \cdot 10^{-8}$$

AP

Mutationsfrequenz B = 
$$\frac{100 \text{ Kolonien} \cdot 10^{-6} / 100 \mu\text{l}}{200 \text{ Kolonien} / 100 \mu\text{l}} = 5 \cdot 10^{-7}$$

Name: *Oberndorfer*  
Stammlistennummer: *118*

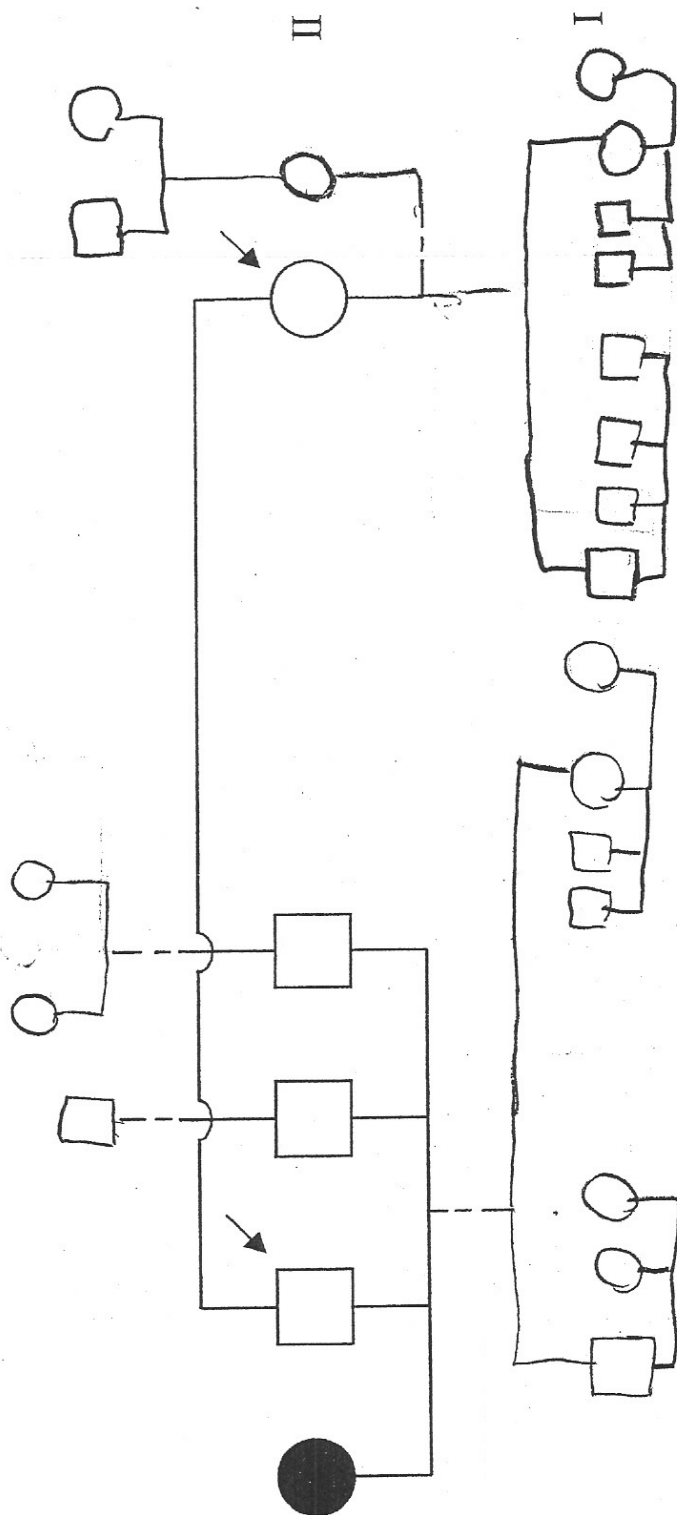
Vorname: *Katharina*  
Arbeitsplatznummer: *96*

Datum: *9.10.2012*

III

II

I



(15)

(6)

(5)

17.

Name: \_\_\_\_\_ Vorname: \_\_\_\_\_ Datum: 3/2  
 Stammlistennummer: \_\_\_\_\_ Arbeitsplatznummer: \_\_\_\_\_

1.2. Nehmen Sie an, dass Sie bei einer genetisch bedingten Erkrankung mit autosomal rezessivem Vererbungsmodus in einer Population eine Erkrankungshäufigkeit von 1 : 6000 hätten. Berechnen Sie die Heterozygotenfrequenz für das rezessive Allel in der Bevölkerung! (Geben Sie den Lösungsweg an, runden Sie die erhaltenen Werte höchstens bis zur 4. Stelle nach dem Komma und geben Sie die Heterozygotenfrequenz in der Form „1 : x“ an!)

$$q^2 = 1/6000 \quad q = \sqrt{1/6000} = 0.0129$$

$$p + q = 1 \rightarrow p = 0.987$$

$$\text{Heterozygot} : x = 2pq = 0.0255 \approx 1/392$$

~~Eine aut. rezessive~~ Eine Person unter ungefähr 39 ist heterozygot.  
1:39

**Heterozygotenfrequenz:**

1.39

Name: \_\_\_\_\_ Vorname: \_\_\_\_\_ Datum: 7.12.21  
 Stammlistennummer: \_\_\_\_\_ Arbeitsplatznummer: \_\_\_\_\_

## Formale Genetik – Kurs 6

### 1. Autosomal-rezessive Vererbung

#### Beratungssituation:

Die jüngere Schwester eines Ratsuchenden ist an einer klassischen Phenylketonurie (PKU) erkrankt. Gefragt wird von dem Ratsuchenden und seiner Partnerin nach dem Wiederholungsrisiko für gemeinsame Kinder. Beide Ratsuchenden stammen aus einer Population, in welcher die PKU mit einer Häufigkeit von ca. 1:10.000 vorkommt.

FA (Familienanamnese): Der Ratsuchende hatte noch zwei ältere Brüder, der ältere dieser beiden Brüder hat zwei Töchter, der zweite hat einen Sohn. Die erkrankte Schwester hat noch keine eigenen Kinder. Der Vater des Ratsuchenden hat zwei ältere Schwestern. Die Mutter des Ratsuchenden hat eine ältere Schwester und zwei jüngere Brüder. Die Ratsuchende hat eine ältere Schwester. Diese hat einen älteren Sohn und eine jüngere Tochter. Die Mutter der Ratsuchenden hat zwei jüngere Brüder und eine ältere Schwester. Der Vater der Ratsuchenden hat drei ältere Brüder. In der Familie ist kein weiterer Angehöriger an einer Phenylketonurie erkrankt, weitere genetisch bedeutsame Erkrankungen in der Familie werden nicht angegeben.

#### Aufgabenstellung:

1.1. Erstellen Sie den Stammbaum der Familie. Benutzen Sie dazu die vorbereitete Maske auf der nächsten Seite!

1.2. Wie hoch ist das Wiederholungsrisiko für das Auftreten einer PKU bei jedem Kind des ratsuchenden Paares? Geben Sie Ihren Lösungsweg an!

$$\text{Risiko} = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{50} = \frac{1}{300}$$

**Wiederholungsrisiko: 1:300**

1.3. Wie hoch wäre das Wiederholungsrisiko für ein erneutes Auftreten einer PKU bei jedem Kind der an PKU erkrankten Schwester des Ratsuchenden? Der Partner der Erkrankten sei klinisch unauffällig. Geben Sie Ihren Lösungsweg an!

$$\text{Risiko} = 2 \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{50} = \frac{1}{25}$$

**Wiederholungsrisiko: 1:25**

1.4. Geben Sie die möglichen Genotypen für Kinder der Erkrankten mit einem für die PKU heterozygoten Partner an. Schreiben Sie dazu das Kreuzungsschema auf (a = mutiertes Allel; A = normales Allel) und notieren Sie hinter jedem Genotyp den zu erwartenden Phänotyp (gesund bzw. PKU).

a	A
a	aa
A	aA
a	aa
A	aA

Im Vorfeld/1.1.7 werden bereits mit den Genotypen  
 aa → Patientin mit PKU (Mutter)  
 und  
 aA → Patientin mit PKU (Mutter)  
 des mutierten Allels  
 angegeben.



Name: Hambücher

Vorname: Christian

Datum: 21.12.06 4/1

Stammlistennummer: 111

Arbeitsplatznummer: 40

## Formale Genetik – Kurs 6

### 1. Autosomal-rezessive Vererbung

**Die ersten beiden Blätter (Einzelleistung) abtrennen (werden eingesammelt).**

#### Beratungssituation:

Ein ratsuchendes Paar hat eine an klassischer Phenylketonurie erkrankte Tochter und einen älteren gesunden Sohn. Gefragt wird nach dem Wiederholungsrisiko für weitere gemeinsame Kinder. Beide Ratsuchenden stammen aus einer Population, in welcher die PKU mit einer Häufigkeit von ca. 1:10 000 vorkommt.

**FA (Familienanamnese):** Der Ratsuchende hat zwei ältere Schwestern, die ältere dieser Schwestern hat einen Sohn, die jüngere hat zwei Töchter. Zur Familie des Vaters des Ratsuchenden können keine Angaben gemacht werden. Die Mutter des Ratsuchenden hat einen älteren Bruder. Die Ratsuchende hat zwei jüngere Brüder, ihr jüngstes Geschwisterkind ist eine Schwester. Der ältere dieser Brüder hat eine Tochter, der jüngere einen älteren Sohn und eine jüngere Tochter. Die Schwester hat noch keine eigenen Kinder. Die Mutter der Ratsuchenden hat eine ältere Schwester. Der Vater der Ratsuchenden hat einen älteren und einen jüngeren Bruder. In der Familie ist kein weiterer Angehöriger an einer Phenylketonurie erkrankt, weitere genetisch bedeutsame Erkrankungen in der Familie werden nicht angegeben.

#### Aufgabenstellung:

1.1. Erstellen Sie den Stammbaum der Familie. Benutzen Sie dazu die vorbereitete Maske auf der nächsten Seite!

1.2. Wie hoch ist das Wiederholungsrisiko für ein erneutes Auftreten einer PKU bei jedem weiteren Kind des ratsuchenden Paares? Geben Sie Ihren Lösungsweg an!

$$\frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$$

Wiederholungsrisiko: 1 : 4

0,5 P

1.3. Wie hoch ist das Wiederholungsrisiko für ein erneutes Auftreten einer PKU bei jedem Kind des gesunden Sohnes des ratsuchenden Paares? Die Partnerin dieses Sohnes sei klinisch unauffällig. Geben Sie Ihren Lösungsweg an!

Vater  
 $\frac{2}{3} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{50} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{300}$

Mutter  
 $q = \sqrt{\frac{1}{10000}} = \frac{1}{100}$

Hardy-Weinberg-Gesetz:  $p^2 + 2pq + q^2 = \text{konst}$

$p = 1 - q \approx 1$

Wiederholungsrisiko: 1 : 300

$2pq = \frac{1}{50}$  (Heterozygotenfrequenz)

1.4. Geben Sie die möglichen Genotypen der Kinder dieses gesunden Sohnes der Ratsuchenden an für den Fall, daß er selbst heterozygot und seine Partnerin homozygot normal in Bezug auf das PKU-Gen sei. Schreiben Sie dazu das Kreuzungsschema auf (a = mutiertes Allel; A = normales Allel) und notieren Sie hinter jedem Genotyp den zu erwartenden Phänotyp (gesund bzw. PKU).

♀ \ ♂	A	A
A	AA	AA
a	Aa	Aa

1 P

2x Homozygot gesund

2x Heterozygot gesund

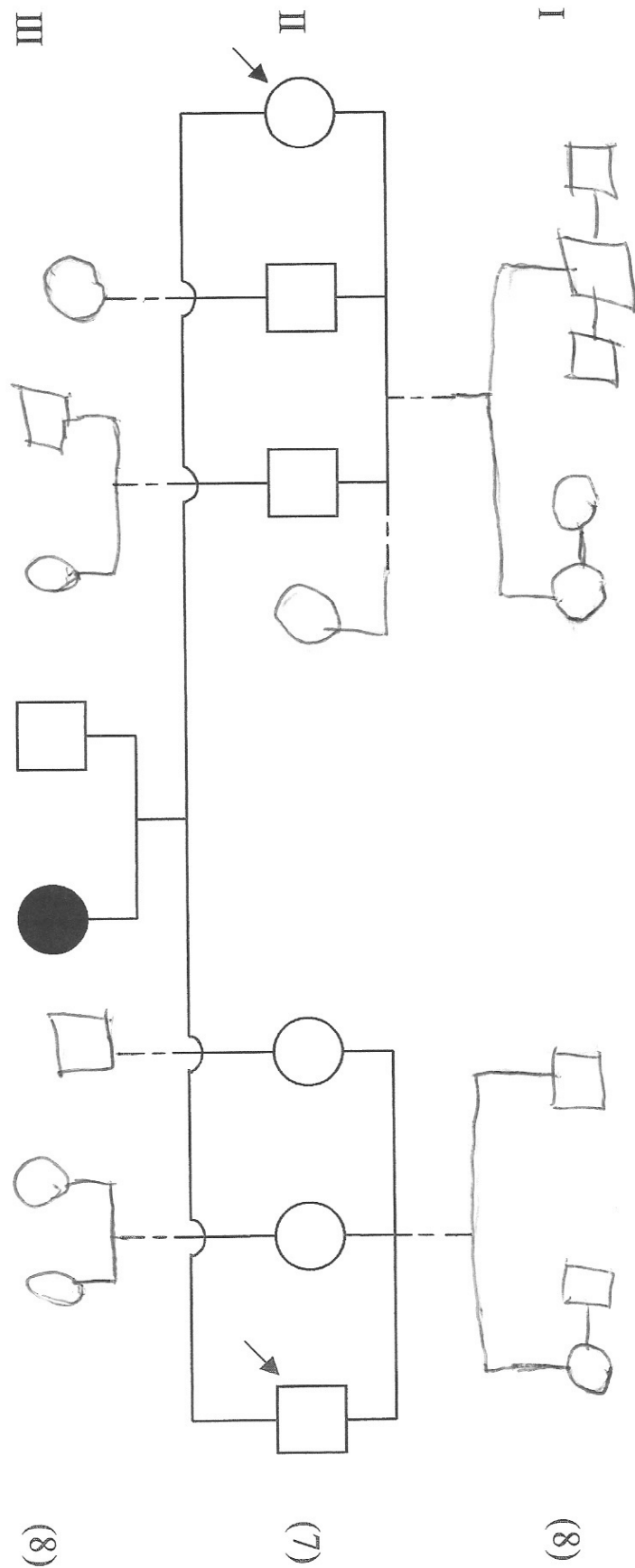
Name: Humbacher

Stammlistennummer: 111

Vorname: Christian

Arbeitsplatznummer: 40

Datum: 21.12.04/2



1P.

Name: Rothenböcher  
Stammlistennummer: 214

Vorname: Maximilian  
Arbeitsplatznummer: 15

Datum: 22.05.07 4/1

## Formale Genetik – Kurs 6

### 1. Autosomal-rezessive Vererbung

**Die ersten beiden Blätter (Einzelleistung) abtrennen (werden eingesammelt).**

#### Beratungssituation:

Ein ratsuchendes Paar hat eine an klassischer Phenylketonurie erkrankte Tochter und einen älteren gesunden Sohn. Gefragt wird nach dem Wiederholungsrisiko für weitere gemeinsame Kinder. Beide Ratsuchenden stammen aus einer Population, in welcher die PKU mit einer Häufigkeit von ca. 1:10 000 vorkommt.

**FA (Familienanamnese):** Der Ratsuchende hat zwei ältere Schwestern, die ältere dieser Schwestern hat einen Sohn, die jüngere hat zwei Töchter. Zur Familie des Vaters des Ratsuchenden können keine Angaben gemacht werden. Die Mutter des Ratsuchenden hat einen älteren Bruder. Die Ratsuchende hat zwei jüngere Brüder, ihr jüngstes Geschwisterkind ist eine Schwester. Der ältere dieser Brüder hat eine Tochter, der jüngere einen älteren Sohn und eine jüngere Tochter. Die Schwester hat noch keine eigenen Kinder. Die Mutter der Ratsuchenden hat eine ältere Schwester. Der Vater der Ratsuchenden hat einen älteren und einen jüngeren Bruder. In der Familie ist kein weiterer Angehöriger an einer Phenylketonurie erkrankt, weitere genetisch bedeutsame Erkrankungen in der Familie werden nicht angegeben.

#### Aufgabenstellung:

1.1. Erstellen Sie den Stammbaum der Familie. Benutzen Sie dazu die vorbereitete Maske auf der nächsten Seite!

1.2. Wie hoch ist das Wiederholungsrisiko für ein erneutes Auftreten einer PKU bei jedem weiteren Kind des ratsuchenden Paares? Geben Sie Ihren Lösungsweg an!

$$\frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$$

Wiederholungsrisiko: 1 : 4

0,5P

1.3. Wie hoch ist das Wiederholungsrisiko für ein erneutes Auftreten einer PKU bei jedem Kind des gesunden Sohnes des ratsuchenden Paares? Die Partnerin dieses Sohnes sei klinisch unauffällig. Geben Sie Ihren Lösungsweg an!

$$\frac{1}{2} \cdot \frac{2}{3} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{50}$$

$$q^2 = \frac{1}{10000}$$

$$q = \frac{1}{100}$$

$$p = 1$$

$$2pq = 2 \cdot 1 \cdot \frac{1}{100} = \frac{1}{50}$$

Wiederholungsrisiko: 1 : 300

0,5P

1.4. Geben Sie die möglichen Genotypen der Kinder dieses gesunden Sohnes der Ratsuchenden an für den Fall, daß er selbst heterozygot und seine Partnerin homozygot normal in Bezug auf das PKU-Gen sei. Schreiben Sie dazu das Kreuzungsschema auf (a = mutiertes Allel; A = normales Allel) und notieren Sie hinter jedem Genotyp den zu erwartenden Phänotyp (gesund bzw. PKU).

$\frac{A}{a}$	A	a
A	AA Phänotyp gesund	Aa Phänotyp gesund
a	Aa Phänotyp gesund	aa Phänotyp gesund

1P

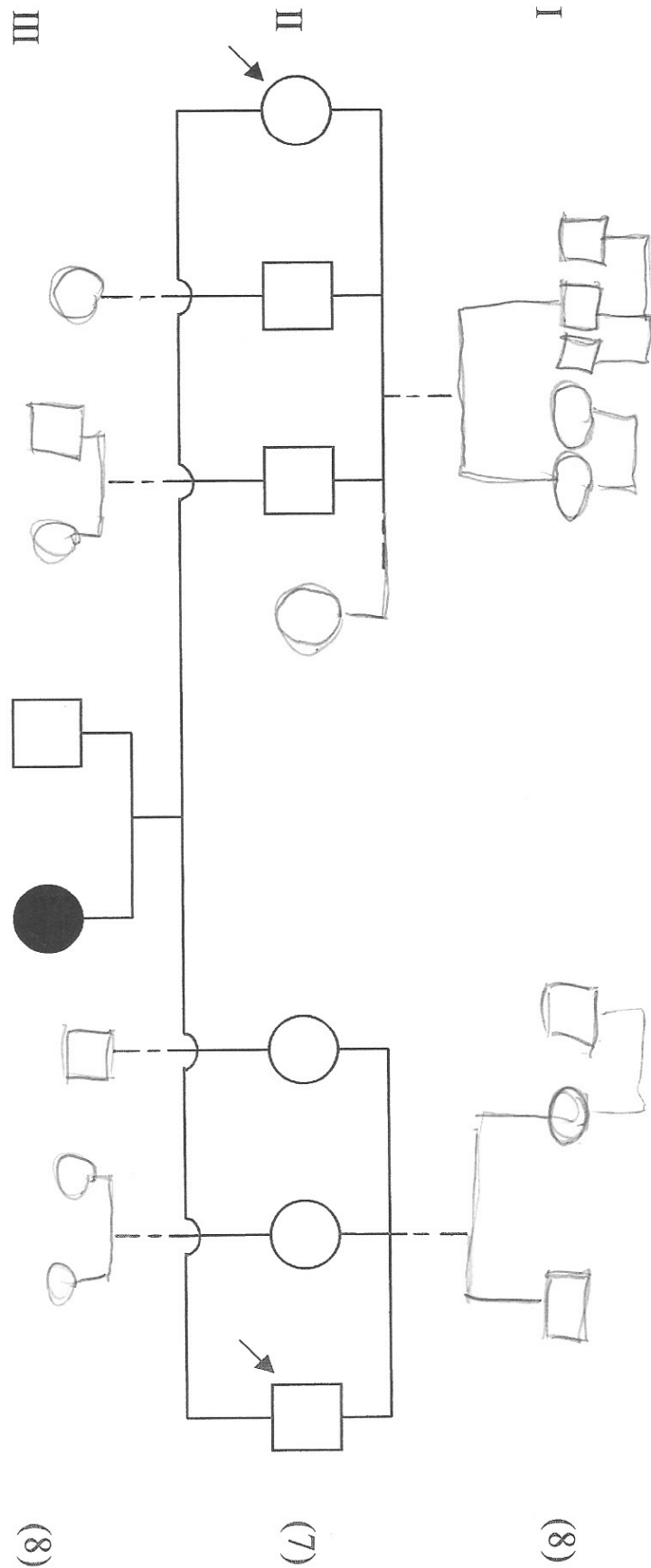
Name: *Rohrbacher*

Stammlistennummer: *214*

Vorname: *Matthias*

Arbeitsplatznummer: *15*

Datum: *24/05/07* <sup>4/2</sup>



AP.

Name: Schaffrath  
Stammlistennummer: 38

Vorname: Judith  
Arbeitsplatznummer: 37

Datum: 20.12.2011

## Formale Genetik – Kurs 6

### 1. Autosomal-rezessive Vererbung:

Die ersten beiden Blätter (Einzelleistung) abtrennen (werden eingesammelt).

#### Beratungssituation:

Ein ratsuchendes Paar hat eine Tochter mit einer zystischen Fibrose (CF). Gefragt wird nach dem Wiederholungsrisiko für weitere gemeinsame Kinder. Die Häufigkeit der CF beträgt in Europa ca. 1:2500.

**FA (Familienanamnese):** Die Ratsuchende hatte zwei jüngere Schwestern, Die jüngere der beiden Schwestern ist als Kleinkind verstorben. Die lebende Schwester der Ratsuchenden hat noch keine eigenen Kinder. Die Mutter der Ratsuchenden hat zwei ältere Brüder und eine jüngere Schwester. Der Vater der Ratsuchenden hat eine ältere Schwester. Der Ratsuchende hat einen älteren Bruder, dieser hat zwei Söhne. Zur Familie des Vaters des Ratsuchenden können keine Angaben gemacht werden. Die Mutter hat drei jüngere Schwestern. In der Familie ist kein weiterer Angehöriger an einer zystischen Fibrose erkrankt, weitere genetisch bedeutsame Erkrankungen in der Familie werden nicht angegeben.

#### Aufgabenstellung:

1.1. Erstellen Sie den Stammbaum der Familie. Benutzen Sie dazu die vorbereitete Maske auf der nächsten Seite!

1.2. Wie hoch ist das Wiederholungsrisiko für ein erneutes Auftreten einer CF bei jedem weiteren Kind des ratsuchenden Paares? Geben Sie Ihren Lösungsweg an!

$$1 \cdot \frac{1}{2} \cdot 1 \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$$

0,5P

Wiederholungsrisiko: 1 : 4

1.3. Wie hoch wäre das Wiederholungsrisiko für ein erneutes Auftreten einer CF bei jedem Kind der an CF erkrankten Tochter des ratsuchenden Paares? Der Partner der Erkrankten sei klinisch unauffällig. Geben Sie Ihren Lösungsweg an!

$$q^2 = \frac{1}{2500} \Rightarrow q = \frac{1}{50}$$

$$p \approx 1$$

$$2pq = 2 \cdot 1 \cdot \frac{1}{50} = \frac{1}{25}$$

↗ Heterozygotenfrequenz von 1:25

$$\Rightarrow 1 = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{25} = \frac{1}{50}$$

0,5P

Wiederholungsrisiko: 1 : 50

1.4. Geben Sie die möglichen Genotypen für Kinder des ratsuchenden Paares an. Schreiben Sie dazu das Kreuzungsschema auf (a = mutiertes Allel; A = normales Allel) und notieren Sie hinter jedem Genotyp den zu erwartenden Phänotyp (gesund bzw. CF).

♀ \ ♂	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

↗ mögliche Genotypen

AA

Aa

aa

Phänotyp

→ gesund

→ gesund

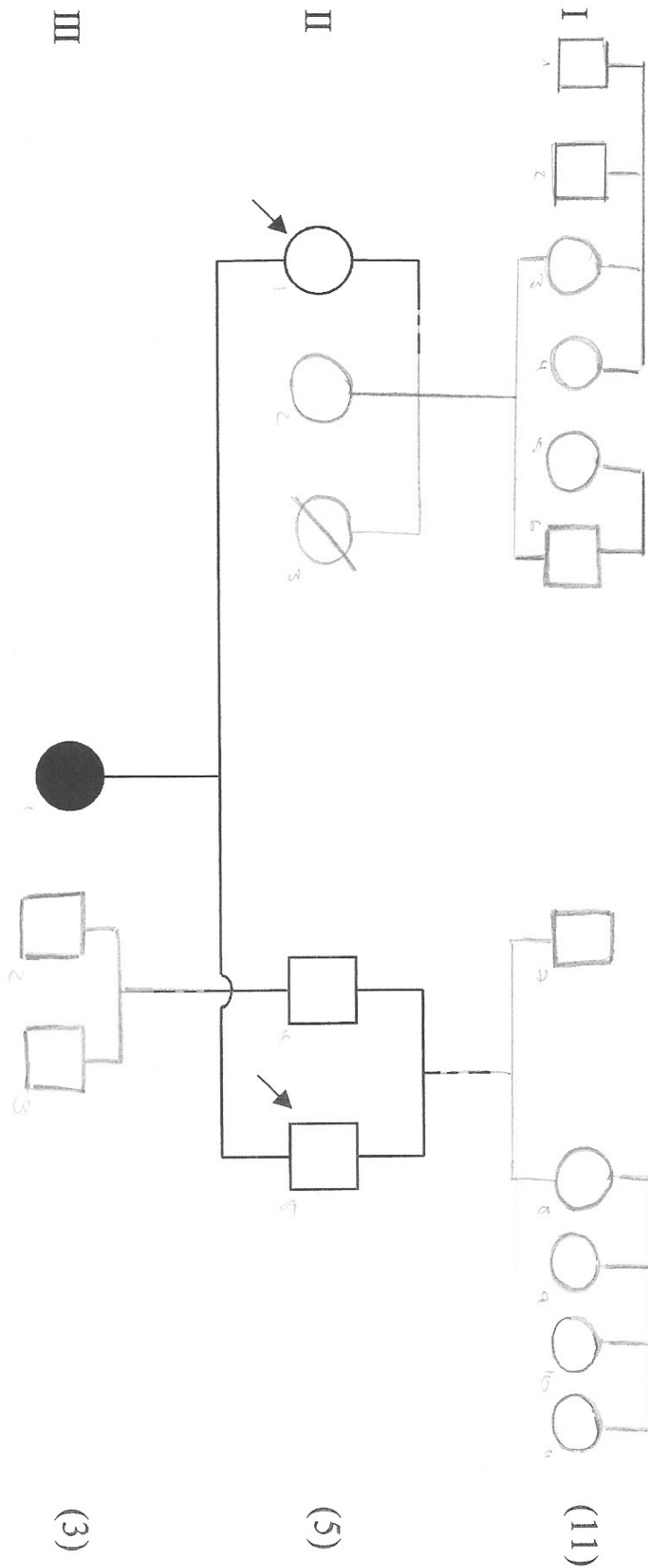
→ an CF erkrankt

1P

Name: Schaffroth  
Stammlistennummer: 38

Vorname: Judith  
Arbeitsplatznummer: 37

Datum: 20.12.06 1/2



Name: Tyszkiewicz

Vorname: Anika

Datum: 22.05.2017

Stammlistennummer: 222

Arbeitsplatznummer: 27

## Formale Genetik – Kurs 6

### 1. Autosomal-rezessive Vererbung

**Die ersten beiden Blätter (Einzelleistung) abtrennen (werden eingesammelt).**

#### Beratungssituation:

Ein ratsuchendes Paar hat eine an klassischer Phenylketonurie erkrankte Tochter und einen älteren gesunden Sohn. Gefragt wird nach dem Wiederholungsrisiko für weitere gemeinsame Kinder. Beide Ratsuchenden stammen aus einer Population, in welcher die PKU mit einer Häufigkeit von ca. 1:10 000 vorkommt.

**FA (Familienanamnese):** Der Ratsuchende hat zwei ältere Schwestern, die ältere dieser Schwestern hat einen Sohn, die jüngere hat zwei Töchter. Zur Familie des Vaters des Ratsuchenden können keine Angaben gemacht werden. Die Mutter des Ratsuchenden hat einen älteren Bruder. Die Ratsuchende hat zwei jüngere Brüder, ihr jüngstes Geschwisterkind ist eine Schwester. Der ältere dieser Brüder hat eine Tochter, der jüngere einen älteren Sohn und eine jüngere Tochter. Die Schwester hat noch keine eigenen Kinder. Die Mutter der Ratsuchenden hat eine ältere Schwester. Der Vater der Ratsuchenden hat einen älteren und einen jüngeren Bruder. In der Familie ist kein weiterer Angehöriger an einer Phenylketonurie erkrankt, weitere genetisch bedeutsame Erkrankungen in der Familie werden nicht angegeben.

#### Aufgabenstellung:

1.1. Erstellen Sie den Stammbaum der Familie. Benutzen Sie dazu die vorbereitete Maske auf der nächsten Seite!

1.2. Wie hoch ist das Wiederholungsrisiko für ein erneutes Auftreten einer PKU bei jedem weiteren Kind des ratsuchenden Paares? Geben Sie Ihren Lösungsweg an!

$$\frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$$

Wiederholungsrisiko: 1 : 4

0,5 P

1.3. Wie hoch ist das Wiederholungsrisiko für ein erneutes Auftreten einer PKU bei jedem Kind des gesunden Sohnes des ratsuchenden Paares? Die Partnerin dieses Sohnes sei klinisch unauffällig. Geben Sie Ihren Lösungsweg an!

$$\frac{1}{2} \cdot \frac{2}{3} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{50} = \frac{1}{300}$$

Wiederholungsrisiko: 1 : 300

Heterozyotenfrequenz:

$$q^2 = \frac{1}{10000}$$

$$q = \frac{1}{100} = 0,01$$

$$p = 0,99$$

$$2 \cdot p \cdot q = 0,0198 \approx 0,02$$

$$0,02 = \frac{2}{100} = \frac{1}{50}$$

1.4. Geben Sie die möglichen Genotypen der Kinder dieses gesunden Sohnes der Ratsuchenden an für den Fall, daß er selbst heterozygot und seine Partnerin homozygot normal in Bezug auf das PKU-Gen sei. Schreiben Sie dazu das Kreuzungsschema auf (a = mutiertes Allel; A = normales Allel) und notieren Sie hinter jedem Genotyp den zu erwartenden Phänotyp (gesund bzw. PKU).

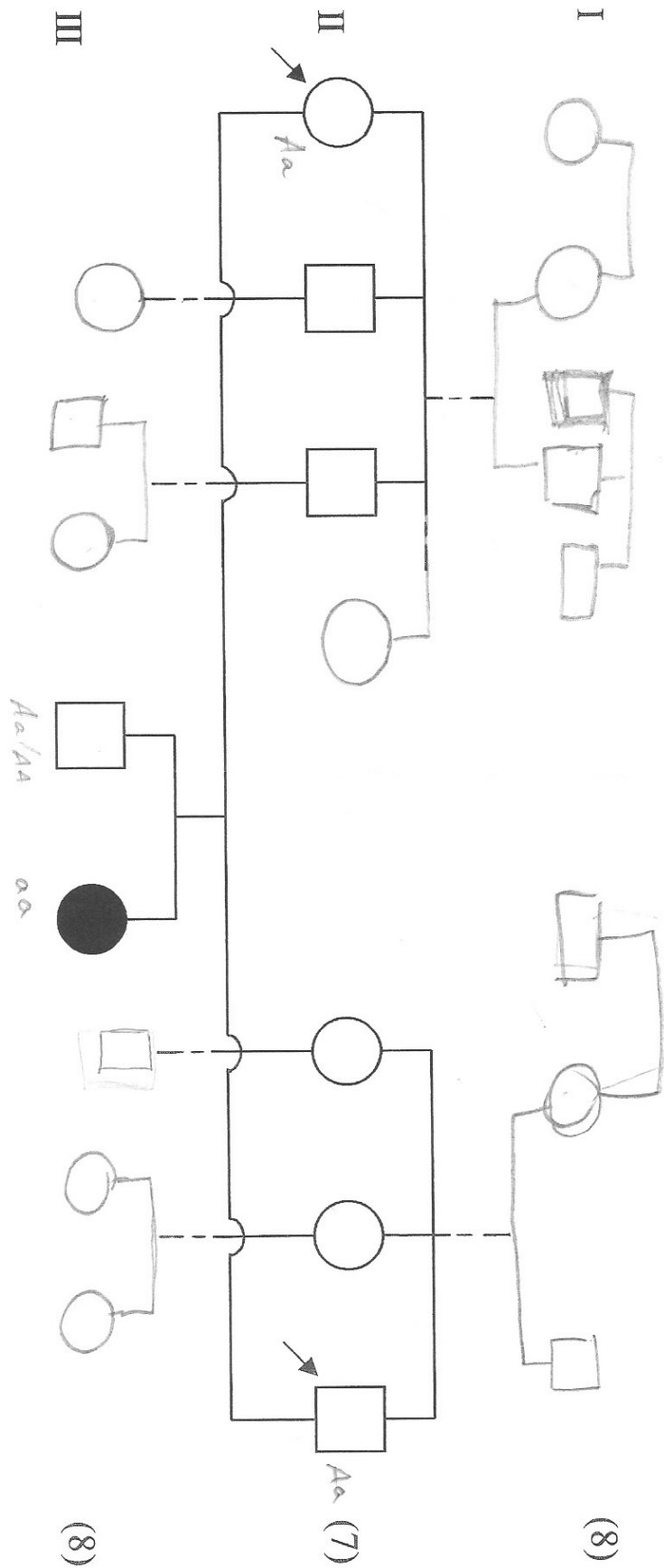
	A	a
A	AA	Aa
A	AA	Aa

In diesem Fall ist jedes Kind gesund, aber ~~50%~~ die Kinder sind heterozygot, also Überträger für ~~die~~ PKU mit einer Wahrscheinlichkeit von 50%.

Name: Tschüdzor  
Stammlistennummer: 222

Vorname: Anika  
Arbeitsplatznummer: 31

Datum: 22.05.2024/2



AP.



Name: Spindler

Stammlistennummer: 54

Vorname: Anne-K.

Arbeitsplatznummer: 54

Datum: 21.12.05/1

## Formale Genetik – Kurs 6

### 1. Autosomal-rezessive Vererbung

#### Beratungssituation:

Die jüngere Schwester eines Ratsuchenden ist an einer klassischen Phenylketonurie (PKU) erkrankt. Gefragt wird von dem Ratsuchenden und seiner Partnerin nach dem Wiederholungsrisiko für gemeinsame Kinder. Beide Ratsuchenden stammen aus einer Population, in welcher die PKU mit einer Häufigkeit von ca. 1:10 000 vorkommt.

**FA (Familienanamnese):** Der Ratsuchende hatte noch zwei ältere Brüder, der ältere dieser beiden Brüder hat zwei Töchter, der zweite hat einen Sohn. Die erkrankte Schwester hat noch keine eigenen Kinder. Der Vater des Ratsuchenden hat zwei ältere Schwestern. Die Mutter des Ratsuchenden hat eine ältere Schwester und zwei jüngere Brüder. Die Ratsuchende hat eine ältere Schwester. Diese hat einen älteren Sohn und eine jüngere Tochter. Die Mutter der Ratsuchenden hat zwei jüngere Brüder und eine ältere Schwester. Der Vater der Ratsuchenden hat drei ältere Brüder. In der Familie ist kein weiterer Angehöriger an einer Phenylketonurie erkrankt, weitere genetisch bedeutsame Erkrankungen in der Familie werden nicht angegeben.

#### Aufgabenstellung:

1.1. Erstellen Sie den Stammbaum der Familie. Benutzen Sie dazu die vorbereitete Maske auf der nächsten Seite!

1.2. Wie hoch ist das Wiederholungsrisiko für das Auftreten einer PKU bei jedem Kind des ratsuchenden Paares? Geben Sie Ihren Lösungsweg an!

Wiederholungsrisiko: 1 : 300

1.3. Wie hoch wäre das Wiederholungsrisiko für ein erneutes Auftreten einer PKU bei jedem Kind der an PKU erkrankten Schwester des Ratsuchenden? Der Partner der Erkrankten sei klinisch unauffällig. Geben Sie Ihren Lösungsweg an!

Wiederholungsrisiko: 1 : 100

1.4. Geben Sie die möglichen Genotypen für Kinder der Erkrankten mit einem für die PKU heterozygoten Partner an. Schreiben Sie dazu das Kreuzungsschema auf (a = mutiertes Allel; A = normales Allel) und notieren Sie hinter jedem Genotyp den zu erwartenden Phänotyp (gesund bzw. PKU).

$\sigma \times \text{♀}$	a	a
A	Aa	Aa
a	aa	aa

Genotyp:

2 x Aa

2 x aa

AP

Phänotyp:

gesund

PKU (erkrankt)

$$2p \cdot q = \frac{1}{50}$$

OSP

1  
\*  
bilde  
BRN  
wende  
\*2

OSP

## Formale Genetik – Kurs 6

### Autosomal-rezessive Vererbung

Die ersten beiden Blätter (Einzelleistung abtrennen (werden eingesammelt)).

#### Beratungssituation:

Die jüngere Schwester eines Ratsuchenden ist an einer klassischen Phenylketonurie (PKU) erkrankt. Gefragt wird von dem Ratsuchenden und seiner Partnerin nach dem Wiederholungsrisiko für gemeinsame Kinder. Beide Ratsuchenden stammen aus einer Population, in welcher die PKU mit einer Häufigkeit von ca. 1:10 000 vorkommt.  $\Rightarrow$  Heterozygotenfrequenz 1/50

FA (Familienanamnese): Der Ratsuchende hatte noch zwei ältere Brüder, der ältere dieser beiden Brüder hat zwei Töchter, der zweite hat einen Sohn. Die erkrankte Schwester hat noch keine eigenen Kinder. Der Vater des Ratsuchenden hat zwei ältere Schwestern. Die Mutter des Ratsuchenden hat eine ältere Schwester und zwei jüngere Brüder. Die Ratsuchende hat eine ältere Schwester. Diese hat einen älteren Sohn und eine jüngere Tochter. Die Mutter der Ratsuchenden hat zwei jüngere Brüder und eine ältere Schwester. Der Vater der Ratsuchenden hat drei ältere Brüder. In der Familie ist kein weiterer Angehöriger an einer Phenylketonurie erkrankt, weitere genetisch bedeutsame Erkrankungen in der Familie werden nicht angegeben.

#### Aufgabenstellung:

1.1. Erstellen Sie den Stammbaum der Familie. Benutzen Sie dazu die vorbereitete Maske auf der nächsten Seite!

1.2. Wie hoch ist das Wiederholungsrisiko für das Auftreten einer PKU bei jedem Kind des ratsuchenden Paares? Geben Sie Ihren Lösungsweg an!

Gesamtwiederholungsrisiko  $\frac{2}{3}$   
 Normales Risiko  $\frac{1}{50}$

$$\Rightarrow \frac{1}{50} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{2}{3} = \frac{1}{300}$$

Wiederholungsrisiko: 1 : 300

0,5%

1.3. Wie hoch wäre das Wiederholungsrisiko für ein erneutes Auftreten einer PKU bei jedem Kind der an PKU erkrankten Schwester des Ratsuchenden? Der Partner der Erkrankten sei klinisch unauffällig. Geben Sie Ihren Lösungsweg an!

16 homozygot krank  $\Rightarrow 1$   
 17 Normales Risiko  $\Rightarrow \frac{1}{50}$   
 $\Rightarrow 1 \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{50} = \frac{1}{100}$

Wiederholungsrisiko: 1 : 100

0,5%

1.4. Geben Sie die möglichen Genotypen für Kinder der Erkrankten mit einem für die PKU heterozygoten Partner an. Schreiben Sie dazu das Kreuzungsschema auf (a = mutiertes Allel; A = normales Allel) und notieren Sie hinter jedem Genotyp den zu erwartenden Phänotyp (gesund bzw. PKU).

♀ \ ♂	A	a
a	Aa	aa
a	Aa	aa

Phänotypisch krank (homozygot)  $\Rightarrow$  PKU

$\rightarrow$  Phänotypisch gesund (heterozygot)

Aa = 50%  
 aa = 50%

Name: Königsdorf  
Stammlistennummer: 65

Vorname: Gretel  
Arbeitsplatznummer: 64

Datum: 8.12.04/1

## Formale Genetik – Kurs 6

### 1. Autosomal-rezessive Vererbung

*Die ersten beiden Blätter (Einzelleistung) abtrennen (werden eingesammelt).*

#### Beratungssituation:

Ein ratsuchendes Paar hat eine an klassischer Phenylketonurie erkrankte Tochter und einen älteren gesunden Sohn. Gefragt wird nach dem Wiederholungsrisiko für weitere gemeinsame Kinder. Beide Ratsuchenden stammen aus einer Population, in welcher die PKU mit einer Häufigkeit von ca. 1:10 000 vorkommt.

FA (Familienanamnese): Der Ratsuchende hat zwei ältere Schwestern, die ältere dieser Schwestern hat einen Sohn, die jüngere hat zwei Töchter. Zur Familie des Vaters des Ratsuchenden können keine Angaben gemacht werden. Die Mutter des Ratsuchenden hat einen älteren Bruder. Die Ratsuchende hat zwei jüngere Brüder, ihr jüngstes Geschwisterkind ist eine Schwester. Der ältere dieser Brüder hat eine Tochter, der jüngere einen älteren Sohn und eine jüngere Tochter. Die Schwester hat noch keine eigenen Kinder. Die Mutter der Ratsuchenden hat eine ältere Schwester. Der Vater der Ratsuchenden hat einen älteren und einen jüngeren Bruder. In der Familie ist kein weiterer Angehöriger an einer Phenylketonurie erkrankt, weitere genetisch bedeutsame Erkrankungen in der Familie werden nicht angegeben.

#### Aufgabenstellung:

1.1. Erstellen Sie den Stammbaum der Familie. Benutzen Sie dazu die vorbereitete Maske auf der nächsten Seite!

1.2. Wie hoch ist das Wiederholungsrisiko für ein erneutes Auftreten einer PKU bei jedem weiteren Kind des ratsuchenden Paares? Geben Sie Ihren Lösungsweg an!

$$\begin{array}{c} \text{Mutter} \\ 1 \cdot \frac{1}{2} \end{array} \cdot \begin{array}{c} \text{Vater} \\ 1 \cdot \frac{1}{2} \end{array} = \frac{1}{4}$$

Wiederholungsrisiko: 1 : 4

0,5P

1.3. Wie hoch ist das Wiederholungsrisiko für ein erneutes Auftreten einer PKU bei jedem Kind des gesunden Sohnes des ratsuchenden Paares? Die Partnerin dieses Sohnes sei klinisch unauffällig. Geben Sie Ihren Lösungsweg an!

$$q^2 = \frac{1}{10.000} \quad 2pq = \frac{2}{100} = \frac{1}{50}$$

$$q = 0,01$$

$$p = 1$$

Heterozygotenfrequenz  
des Partners

$$\begin{array}{c} \text{Sohn} \\ \frac{2}{3} \cdot \frac{1}{2} \end{array} \cdot \begin{array}{c} \text{Partnerin} \\ \frac{1}{60} \cdot \frac{1}{2} \end{array} = \frac{2}{600} = \frac{1}{300}$$

Wiederholungsrisiko: 1 : 300

0,5P

1.4. Geben Sie die möglichen Genotypen der Kinder dieses gesunden Sohnes der Ratsuchenden an für den Fall, daß er selbst heterozygot und seine Partnerin homozygot normal in Bezug auf das PKU-Gen sei. Schreiben Sie dazu das Kreuzungsschema auf (a = mutiertes Allel; A = normales Allel) und notieren Sie hinter jedem Genotyp den zu erwartenden Phänotyp (gesund bzw. PKU).

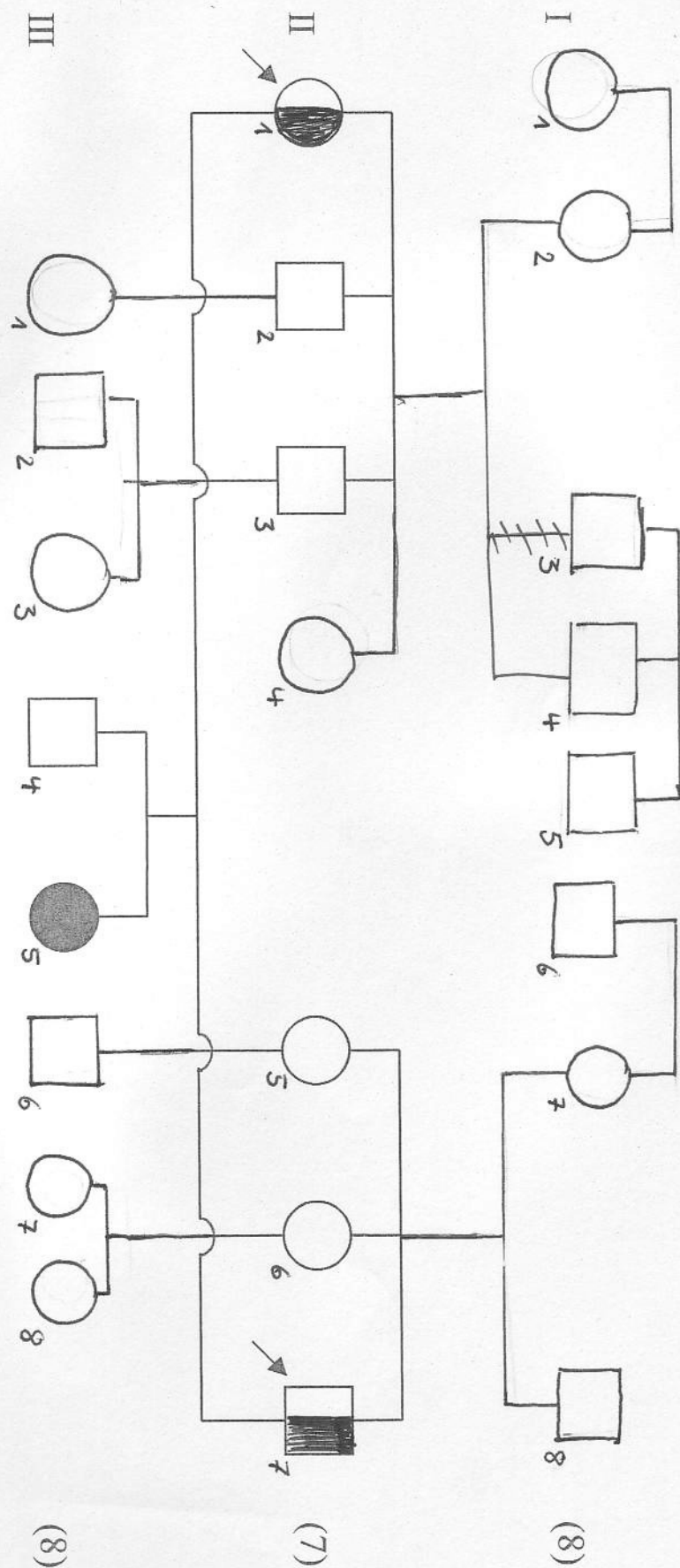
♀/♂	A	a
A	AA gesund	Aa gesund
A	AA gesund	Aa gesund

1P

Name: **Königsdorf**  
 Stammlistennummer: **65**

Vorname: **Ornella**  
 Arbeitsplatznummer: **64**

Datum: **8.12.04/2**

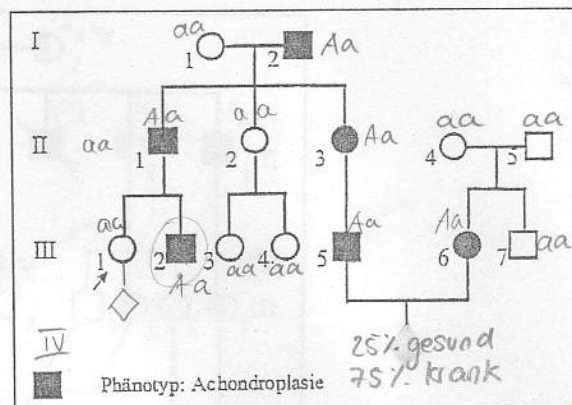


0,5P.



## 2. Autosomal-dominante Vererbung

### Vorgegebener Stammbaum:



Achondroplasie ist die häufigste Form des autosomal-dominant vererbten disproportionierten Zwergwuchses mit besonderer Verkürzung der Extremitäten. Die Häufigkeit beträgt ca. 1:10000. Die Neumutationsrate steigt signifikant mit dem väterlichen Alter. Aufgrund der bevorzugten Partnerwahl Kleinwüchsiger untereinander kommen homozygote Merkmalsträger vor. Diese sterben zum großen Teil prä- oder perinatal. Bei mehr als 99% der betroffenen Personen wird eine Missense-Mutation (Gly380Arg) in der Transmembrandomäne des Gens für den Fibroblasten-Wachstumsfaktor-Rezeptor 3 (FGFR3) nachgewiesen. Achondroplasie ist durch eine vollständige Penetranz gekennzeichnet.

### Aufgabenstellung:

2.1. Welcher Genotyp kann für den erkrankten Bruder der Ratsuchenden, Proband III/2 des Stammbaumes, vorhergesagt werden, wenn die Partnerin von II/1 phänotypisch gesund wäre? (A = mutiertes Allel; a = normales Allel).

Genotyp von III/2: Aa

2.2. Mit welcher theoretischen Wahrscheinlichkeit wird ein Kind der Ratsuchenden (III/1) den Phänotyp der ACH aufweisen? Schreiben Sie das Kreuzungsschema auf (A = mutiertes Allel; a = normales Allel) und geben Sie die resultierenden Phänotypen (gesund bzw. ACH) an. Der Partner der Ratsuchenden ist molekulargenetisch getestet und hat keine Mutation im FGFR3-Gen.

Wahrscheinlichkeit für ACH beim Kind von III/1: 0%

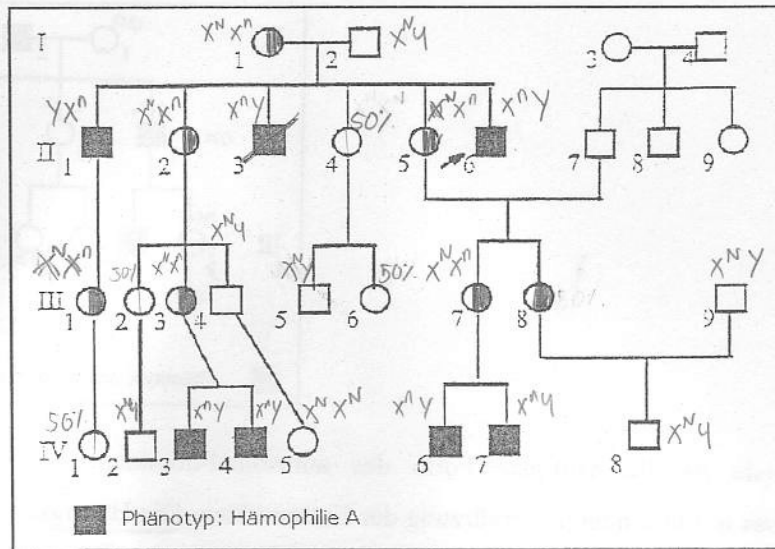
♀/♂	a	a
a	aa	aa
a	aa	aa

2.3. Diskutieren Sie in Ihrer Gruppe die Möglichkeiten der speziellen vorgeburtlichen Diagnostik für eine Schwangerschaft der Ratsuchenden und ihres Partners.

- Fruchtwasser
- nicht-invasiv: kindliche Zellen in maternalem Blut
- Chorionzellen

### 3. X-chromosomal rezessive Vererbung

#### Vorgegebener Stammbaum:



#### Aufgabenstellung:

3.1. Welcher Genotyp kann für die Mutter des Ratsuchenden, Probandin I/1 des Stammbaumes, vorhergesagt werden ( $X^N$  = normales Allel,  $X^n$  = mutiertes Allel)?

Genotyp von I/1:  $X^n$   ~~$X^N$~~

3.2. Geben Sie die möglichen Genotypen für Kinder der Mutter (I/1) und des Vaters (I/2) des Ratsuchenden an. Schreiben Sie das Kreuzungsschema auf ( $X^N$  = normales Allel,  $X^n$  = mutiertes Allel). Notieren Sie hinter jedem Genotyp den zu erwartenden Phänotyp (gesund bzw. Hämophilie A).

♀/♂	$X^N$	$Y$
$X^N$	$X^N X^N$ gesund	$X^N Y$ gesund
$X^n$	$X^n X^N$ gesund	$X^n Y$ krank / Hämophilie A

3.3. Mit welcher theoretischen Wahrscheinlichkeit werden Söhne des Ratsuchenden (II/6) an einer Hämophilie A erkranken? Die Partnerin des Ratsuchenden sei homozygot normal in Bezug auf eine Mutation im Hämophilie A-Gen.

Wahrscheinlichkeit: 0 %

#### 4. Mitochondriale Vererbung

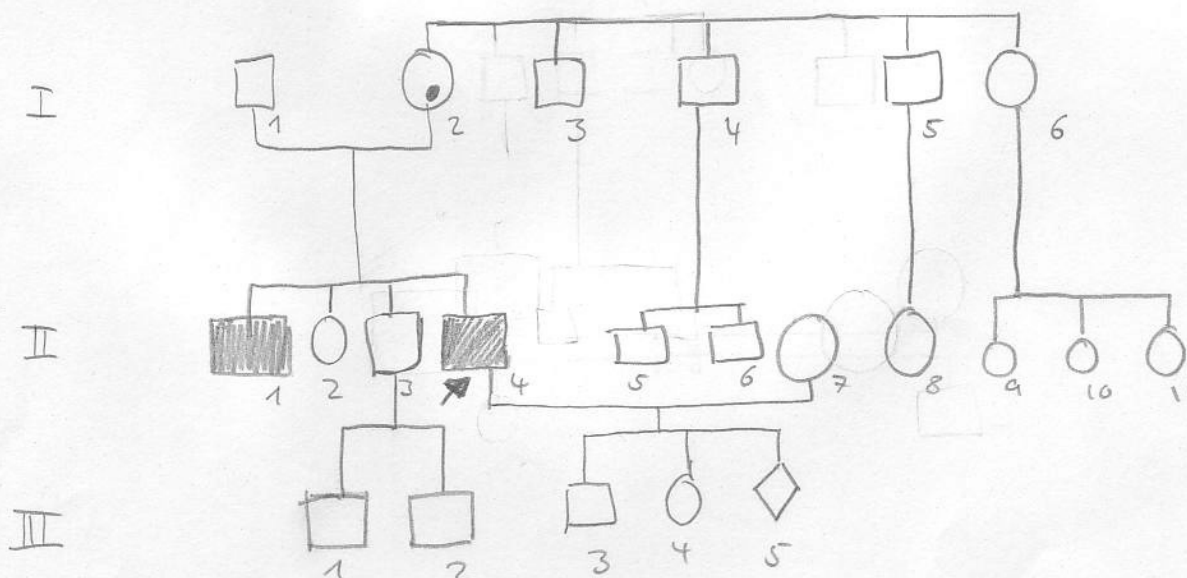
##### Beratungssituation:

Ein 28-jähriger Ratsuchender stellt sich mit seiner schwangeren Frau vor. Das Paar hat bereits zwei gesunde Kinder (1 Junge, 1 Mädchen). Der ansonsten gesunde Ratsuchende ist im Alter von 26 Jahren plötzlich innerhalb von 8 Monaten auf beiden Augen erblindet. Die Augenärztin hatte bereits eine **Mutationsanalyse im mitochondrialen LHON-Gen** veranlaßt. Diese ergab bei dem Ratsuchenden eine **Punktmutation**, welche bei mehr als 90% der Patienten mit einer hereditären Leber'schen Optikus-Neuropathie nachgewiesen wird. Gefragt wird nach dem Wiederholungsrisiko für die bestehende Schwangerschaft und seine beiden Kinder.

FA: Der älteste Bruder des Ratsuchenden ist ebenfalls im Alter von ca. 26 Jahren erblindet, er hat keine eigenen Kinder. Der Ratsuchende hat noch eine ältere Schwester und einen jüngeren Bruder. Die Schwester hat zwei Söhne. Der jüngere Bruder des Ratsuchenden hat noch keine Kinder. Der Vater des Ratsuchenden hat keine Geschwister. Die Mutter des Ratsuchenden hat drei jüngere Brüder, das jüngste Geschwisterkind der Mutter des Ratsuchenden ist eine Schwester. Der erste Bruder hat zwei Söhne, der zweite hat eine Tochter, der dritte hat keine Kinder. Die Schwester hat drei Töchter.

##### Aufgabenstellung:

4.1. Erstellen Sie einen Stammbaum der Familie.



4.2. Besteht ein Wiederholungsrisiko dieser Erkrankung für die Tochter des Ratsuchenden?

☒ ja / ☐ nein

4.3. Besteht ein Wiederholungsrisiko dieser Erkrankung für Kinder der Tochter des Ratsuchenden?

☒ ja / ☐ nein

4/5

# Formale Genetik – Kurs 6

## 1. Autosomal-rezessive Vererbung

**Die ersten beiden Blätter (Einzelleistung) abtrennen (werden eingesammelt).**

**Beratungssituation:**

**Ein ratsuchendes Paar hat eine an klassischer Phenylketonurie erkrankte Tochter und eine älteren gesunden Sohn.** Gefragt wird nach dem Wiederholungsrisiko für weitere gemeinsame Kinder. Beide Ratsuchenden stammen aus einer Population, in welcher die PKU mit einer Häufigkeit von ca. 1:10 000 vorkommt.

**FA (Familienanamnese):** Der Ratsuchende hat zwei ältere Schwestern, die ältere dieser Schwestern hat einen Sohn, die jüngere hat zwei Töchter. Zur Familie des Vaters des Ratsuchenden können keine Angaben gemacht werden. Die Mutter des Ratsuchenden hat einen älteren Bruder. Die Ratsuchende hat zwei jüngere Brüder, ihr jüngstes Geschwisterkind ist eine Schwester. Der ältere dieser Brüder hat eine Tochter, der jüngere einen älteren Sohn und eine jüngere Tochter. Die Schwester hat noch keine eigenen Kinder. Die Mutter der Ratsuchenden hat eine ältere Schwester. Der Vater der Ratsuchenden hat einen älteren und einen jüngeren Bruder. In der Familie ist kein weiterer Angehöriger an einer Phenylketonurie erkrankt, weitere genetisch bedeutsame Erkrankungen in der Familie werden nicht angegeben.

**Aufgabenstellung:**

1.1. Erstellen Sie den Stammbaum der Familie. Benutzen Sie dazu die vorbereitete Maske auf der nächsten Seite!

1.2. Wie hoch ist das Wiederholungsrisiko für ein erneutes Auftreten einer PKU bei jedem weiteren Kind des ratsuchenden Paares? Geben Sie Ihren Lösungsweg an!

Heterozygotenfrequenz = 1:50

~~$$\frac{1}{2} \cdot \frac{1}{3} \cdot \frac{2}{3} \cdot \frac{1}{2} = \frac{2}{600} = \frac{1}{300}$$~~

Wiederholungsrisiko: ~~1-300~~

er PKU bei jedem weiteren

$\frac{1}{2} \cdot \frac{1}{3} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{3} = \frac{1}{36} = \frac{1}{9}$

1.3. Wie hoch ist das Wiederholungsrisiko für ein erneutes Auftreten einer PKU bei jedem Kind des gesunden Sohnes des ratsuchenden Paares? Die Partnerin dieses Sohnes sei klinisch unauffällig. Geben Sie Ihren Lösungsweg an! Vater (Sohn) Mutter

$$\begin{array}{c} \text{Vater (Sohn)} \\ \frac{1}{2} \cdot \frac{2}{3} \end{array} \cdot \begin{array}{c} \text{Mutter} \\ \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{50} \end{array} = \frac{2}{600} = \frac{1}{300}$$

Wiederholungsrisiko: 1 : 300

D, S P

1.4. Geben Sie die möglichen Genotypen der Kinder dieses gesunden Sohnes der Ratsuchenden an für den Fall, daß er selbst heterozygot und seine Partnerin homozygot normal in Bezug auf das PKU-Gen sei. Schreiben Sie dazu das Kreuzungsschema auf (a = mutiertes Allel; A = normales Allel) und notieren Sie hinter jedem Genotyp den zu erwartenden Phänotyp (gesund bzw. PKU).

$\begin{array}{c|cc} & \text{♀} & \\ \hline \text{♂} & & \end{array}$

$\begin{array}{c|cc} & A & a \\ \hline A & AA & Aa \\ A & AA & Aa \end{array}$

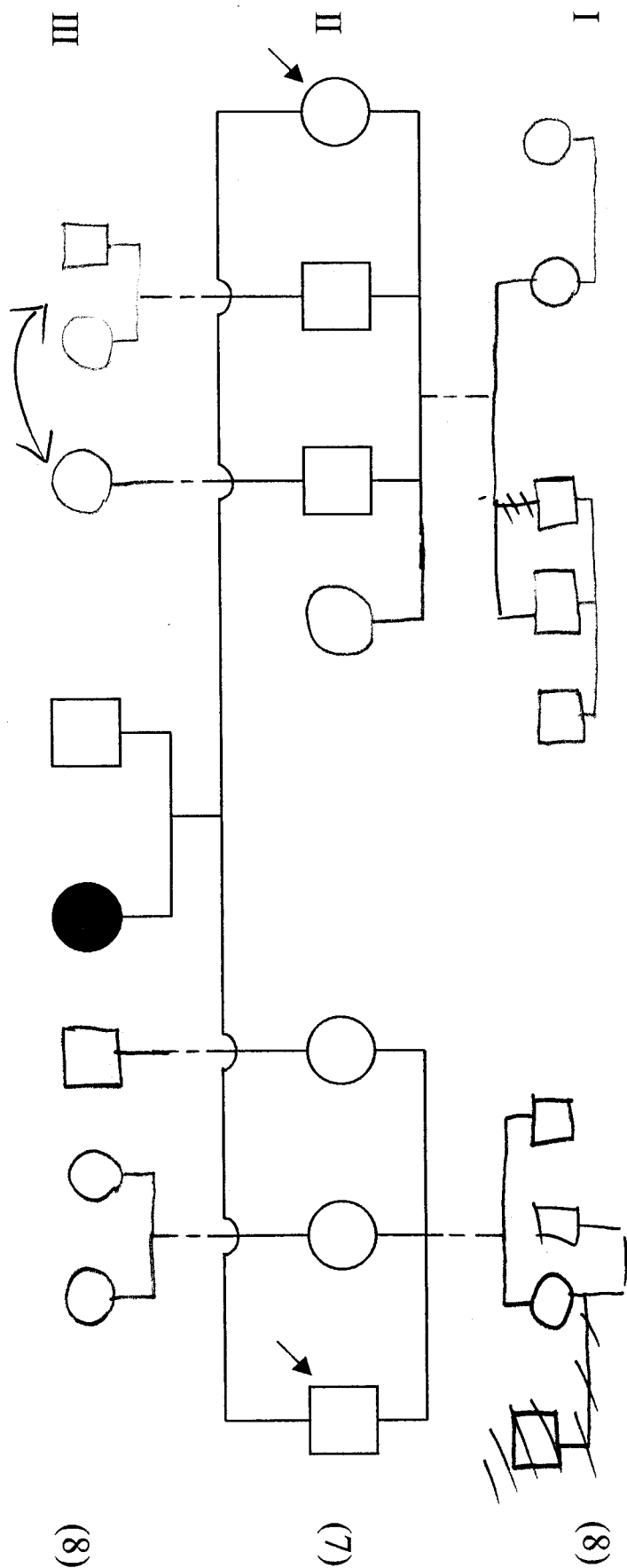
} alle gesund



Name: Michel  
Stammlistennummer: 12

Vorname: Thomas  
Arbeitsplatznummer: 12

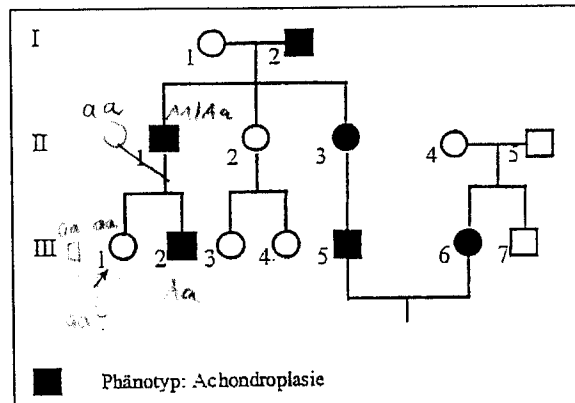
Datum: 08.12.04 4/2



0,5 P.

## 2. Autosomal-dominante Vererbung

### Vorgegebener Stammbaum:



Achondroplasie ist die häufigste Form des autosomal-dominant vererbten disproportionierten Zwergwuchses mit besonderer Verkürzung der Extremitäten. Die Häufigkeit beträgt ca. 1:10000. Die Neumutationsrate steigt signifikant mit dem väterlichen Alter. Aufgrund der bevorzugten Partnerwahl Kleinwüchsiger untereinander kommen homozygote Merkmalsträger vor. Diese sterben zum großen Teil prä- oder perinatal. Bei mehr als 99% der betroffenen Personen wird eine Missense-Mutation (Gly380Arg) in der Transmembrandomäne des Gens für den Fibroblasten-Wachstumsfaktor-Rezeptor 3 (FGFR3) nachgewiesen. Achondroplasie ist durch eine vollständige Penetranz gekennzeichnet.

### Aufgabenstellung:

2.1. Welcher Genotyp kann für den erkrankten Bruder der Ratsuchenden, Proband III/2 des Stammbaumes, vorhergesagt werden, wenn die Partnerin von II/1 phänotypisch gesund wäre? (A = mutiertes Allel; a = normales Allel).

Genotyp von III/2: Aa

2.2. Mit welcher theoretischen Wahrscheinlichkeit wird ein Kind der Ratsuchenden (III/1) den Phänotyp der ACH aufweisen? Schreiben Sie das Kreuzungsschema auf (A = mutiertes Allel; a = normales Allel) und geben Sie die resultierenden Phänotypen (gesund bzw. ACH) an. Der Partner der Ratsuchenden ist molekulargenetisch getestet und hat keine Mutation im FGFR3-Gen.

Wahrscheinlichkeit für ACH beim Kind von III/1: 0 %

♀ \ ♂	a	a
a	aa	aa
a	aa	aa

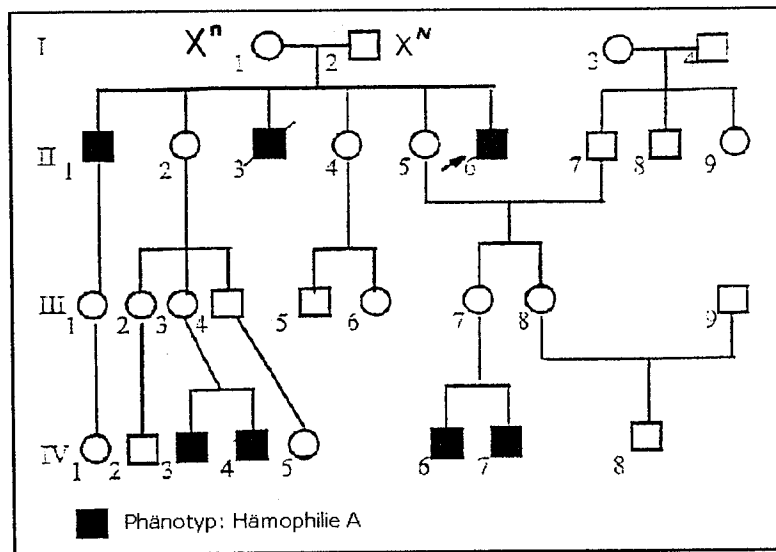
} alle gesund

2.3. Diskutieren Sie in Ihrer Gruppe die Möglichkeiten der speziellen vorgeburtlichen Diagnostik für eine Schwangerschaft der Ratsuchenden und ihres Partners.

vorgeburtliche Diagnostik nicht benötigt

### 3. X-chromosomal rezessive Vererbung

#### Vorgegebener Stammbaum:

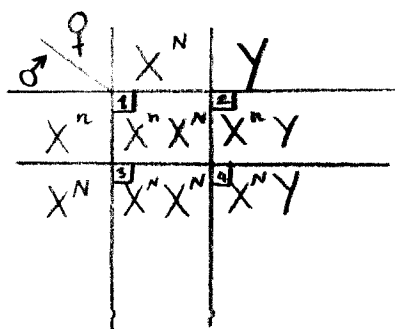


#### Aufgabenstellung:

3.1. Welcher Genotyp kann für die Mutter des Ratsuchenden, Probandin I/1 des Stammbaumes, vorhergesagt werden ( $X^N$  = normales Allel,  $X^n$  = mutiertes Allel)?

Genotyp von I/1:  $X^n X^N$

3.2. Geben Sie die möglichen Genotypen für Kinder der Mutter (I/1) und des Vaters (I/2) des Ratsuchenden an. Schreiben Sie das Kreuzungsschema auf ( $X^N$  = normales Allel,  $X^n$  = mutiertes Allel). Notieren Sie hinter jedem Genotyp den zu erwartenden Phänotyp (gesund bzw. Hämophilie A).



1 = gesund  
2 = krank  
3 = gesund  
4 = gesund

3.3. Mit welcher theoretischen Wahrscheinlichkeit werden Söhne des Ratsuchenden (II/6) an einer Hämophilie A erkranken? Die Partnerin des Ratsuchenden sei homozygot normal in Bezug auf eine Mutation im Hämophilie A-Gen.

Wahrscheinlichkeit: ~~50~~ 0 %

45

#### 4. Mitochondriale Vererbung

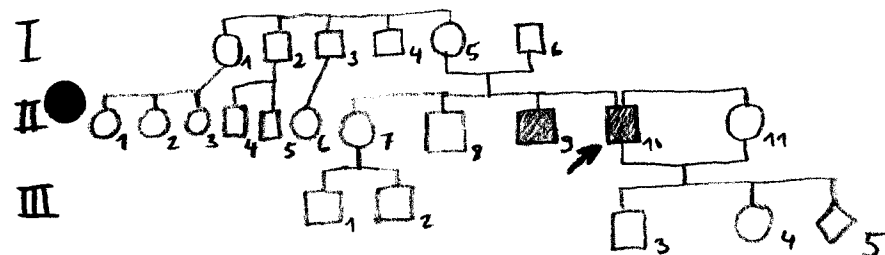
##### Beratungssituation:

Ein 28-jähriger Ratsuchender stellt sich mit seiner schwangeren Frau vor. Das Paar hat bereits zwei gesunde Kinder (1 Junge, 1 Mädchen). Der ansonsten gesunde Ratsuchende ist im Alter von 26 Jahren plötzlich innerhalb von 8 Monaten auf beiden Augen erblindet. Die Augenärztin hatte bereits eine **Mutationsanalyse im mitochondrialen LHON-Gen** veranlaßt. Diese ergab bei dem Ratsuchenden eine **Punktmutation**, welche bei mehr als 90% der Patienten mit einer hereditären Leber'schen Optikus-Neuropathie nachgewiesen wird. Gefragt wird nach dem Wiederholungsrisiko für die bestehende Schwangerschaft und seine beiden Kinder.

**FA:** Der älteste Bruder des Ratsuchenden ist ebenfalls im Alter von ca. 26 Jahren erblindet, er hat keine eigenen Kinder. Der Ratsuchende hat noch eine ältere Schwester und einen jüngeren Bruder. Die Schwester hat zwei Söhne. Der jüngere Bruder des Ratsuchenden hat noch keine Kinder. Der Vater des Ratsuchenden hat keine Geschwister. Die Mutter des Ratsuchenden hat drei jüngere Brüder, das jüngste Geschwisterkind der Mutter des Ratsuchenden ist eine Schwester. Der erste Bruder hat zwei Söhne, der zweite hat eine Tochter, der dritte hat keine Kinder. Die Schwester hat drei Töchter.

##### Aufgabenstellung:

4.1. Erstellen Sie einen Stammbaum der Familie.



4.2. Besteht ein Wiederholungsrisiko dieser Erkrankung für die Tochter des Ratsuchenden?

☒ / nein

4.3. Besteht ein Wiederholungsrisiko dieser Erkrankung für Kinder der Tochter des Ratsuchenden?

☒ / nein

HS