

Genetik-Begriffe erklärt

- **Autosomen**
die Chromosomen 1 – 22 (im Gegensatz zu den Geschlechtschromosomen X und Y)
- **Autosomal-dominanter Erbgang**
Bereits ein einzelnes defektes Gen bei einem Elternteil führt zur Erkrankung
Vererbungsrisiko 50%
- **Autosomal-rezessiver Erbgang**
Beide Eltern sind Anlageträger eines defekten Gens, sind aber selbst gesund durch das zweite normale Gen
Nur wenn beide Eltern das defekte Gen an ein Kind weitergeben, erkrankt es
Von den Nachkommen sind 25% gesund, 25% erkrankt und 50% Genmutationsträger
- **DNA / DNS**
Desoxyribonukleinsäure (A von engl. Acid = Säure)
Träger der Erbinformation
- **Gonosomen**
die Geschlechtschromosomen X und Y
- **Heterozygot**
wenn nur 1 Kopie der Genmutation vorhanden ist
- **Homozygot**
wenn 2 Kopien der Genmutation vorhanden sind
führt meist zu einem schwereren Verlauf und einer schlechteren Prognose
- **Mutation**
Veränderung in einem Gen
heute neutraler als Genvariante bezeichnet
- **Whole Exome Sequencing (WES)**
Untersuchung aller Gene, die für die Proteinbildung im Körper zuständig sind (ca. 20.000)
- **Whole Genome Sequencing (WGS)**
Untersuchung sämtlicher Gene (ca. 2.000.000)