

■ **Wie wird die Ahornsirup-Krankheit beim Menschen vererbt?**

Die Ahornsirup-Krankheit

Die ersten Patienten mit Ahornsirup-Krankheit wurden 1954 beschrieben. Es handelte sich um zwei von vier Kindern einer Familie. Die beiden betroffenen Kinder wirkten als Neugeborene lethargisch und zeigten eine ausgeprägte Trinkschwäche. Sie verstarben innerhalb der ersten Lebenswochen. Der Urin der Kinder roch auffällig nach Ahornsirup (Name). 1999 wurde die Substanz Photol als verantwortlich für den charakteristischen Uringeruch identifiziert. Diese Substanz ist auch im Ahornrupeinhalt. Die Ahornsirup-Krankheit tritt in allen ethnischen Gruppen mit einer Inzidenz von etwa 1 : 185.000 Lebendgeborenen auf. In kleinen Populationen, in denen es häufig zu Verwandtenehen kommt, kann diese Inzidenz auf 1 : 176 Lebendgeborenen ansteigen.

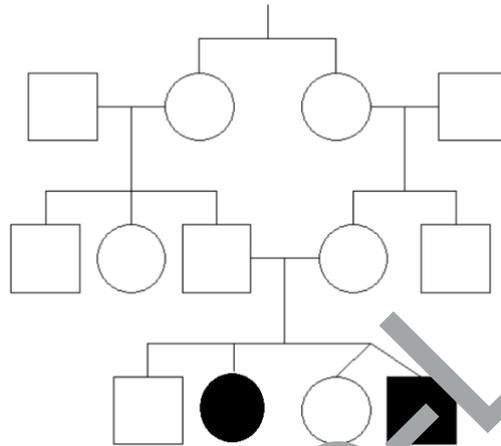


Abb. 1: Stammbaum einer Familie mit ASK

Energiegewinnung

Die Aminosäuren (AS) Leucin, Isoleucin und Valin gehören zu den essentiellen Aminosäuren, d. h. der Organismus kann sie nicht selbst synthetisieren, sie müssen mit der Nahrung aufgenommen werden. Im Organismus werden die drei AS in die Mitochondrien transportiert und mithilfe eines Enzymkomplexes verstoffwechselt. Die Produkte werden anschließend in den Zitronensäurezyklus der Dissimilation eingeschleust. Mitochondrien sind die „Kraftwerke“ der Zellen. Die in ihnen ablaufende Dissimilation versorgt den Organismus mit Energie.

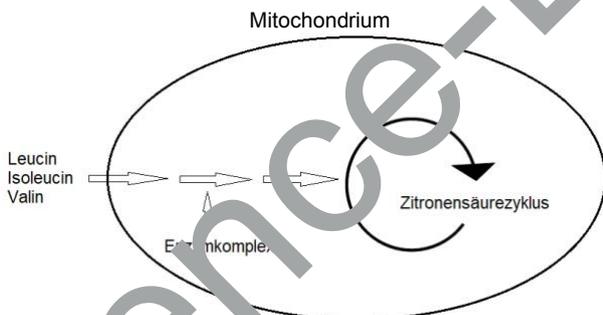


Abb. 2a: Verstoffwechslung von Leucin, Isoleucin und Valin bei gesunden Personen

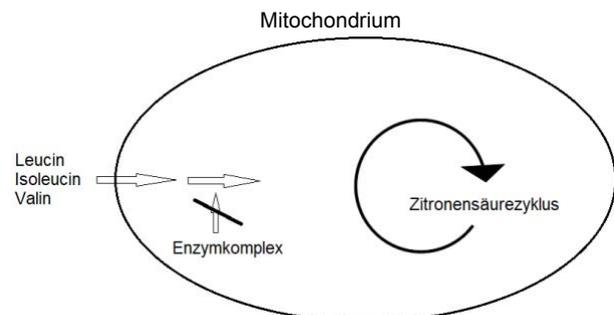


Abb. 2b: Verstoffwechslung von Leucin, Isoleucin und Valin bei ASK-Patienten

Aufgaben

1. Analysieren Sie den Familienstammbaum! Entwickeln Sie eine Hypothese über den Vererbungsmodus der Krankheit! Überprüfen Sie Ihre Hypothese durch Ermittlung der Genotypen der Familienmitglieder! Schließen Sie andere Vererbungsmodi aus!
2. Zeigen Sie anhand dieses Familienstammbaumes die Möglichkeiten und Grenzen (2) der klassischen Humangenetik auf!
3. Beschreiben Sie die Vorgänge bei der Verstoffwechslung von Leucin, Isoleucin und Valin bei gesunden und ASK-Patienten! Erklären Sie auf dieser Grundlage die Symptome der ASK!
4. Stellen Sie einen Zusammenhang her zwischen den verschiedenen Materialien! Leiten Sie hierfür eine Hypothese über einen möglichen Zusammenhang zwischen Erbanlagen und Stoffwechselprozessen ab!

Beachten Sie, dass Hypothesen *begründete* Annahmen sind!