

■ Welche Mutation verursachte die Bluterkrankheit in den europäischen Adelsfamilien?

Viele der männlichen Nachkommen von Königin Viktoria (Abb. 1, I1) litten an Hämophilie, der Bluterkrankheit. Das Merkmal verbreitete sich durch Heirat in den Adelsfamilien Europas. Viktorias Enkeltochter Alexandra (Abb. 1, III5) war die Ehefrau des letzten russischen Zaren (Abb. 1, III6). Deren jüngstes Kind und einziger Sohn Alexei (Abb. 1, IV8) war Merkmalsträger. Die Zar-Familie wurde 1918 nach der Russischen Revolution ermordet, ihre Leichen verscharrt. Um die Jahrtausendwende wurden die sterblichen Überreste gefunden. Die Knochen lieferten wenig DNA-Material sowohl für eine Abstammungsanalyse als auch für die Erforschung der molekulargenetischen Ursache von Alexeis Hämophilie. Die in den europäischen Adelsfamilien auftretende Bluterkrankheit war danach nicht die häufige Form Hämophilie A, sondern die sehr seltene Hämophilie B. Hämophilie B wird im englischen Sprachraum christmas disease genannt, nach Stephen Christmas, dem ersten Patienten, bei dem diese Form der Blutgerinnungsstörung beschrieben wurde.

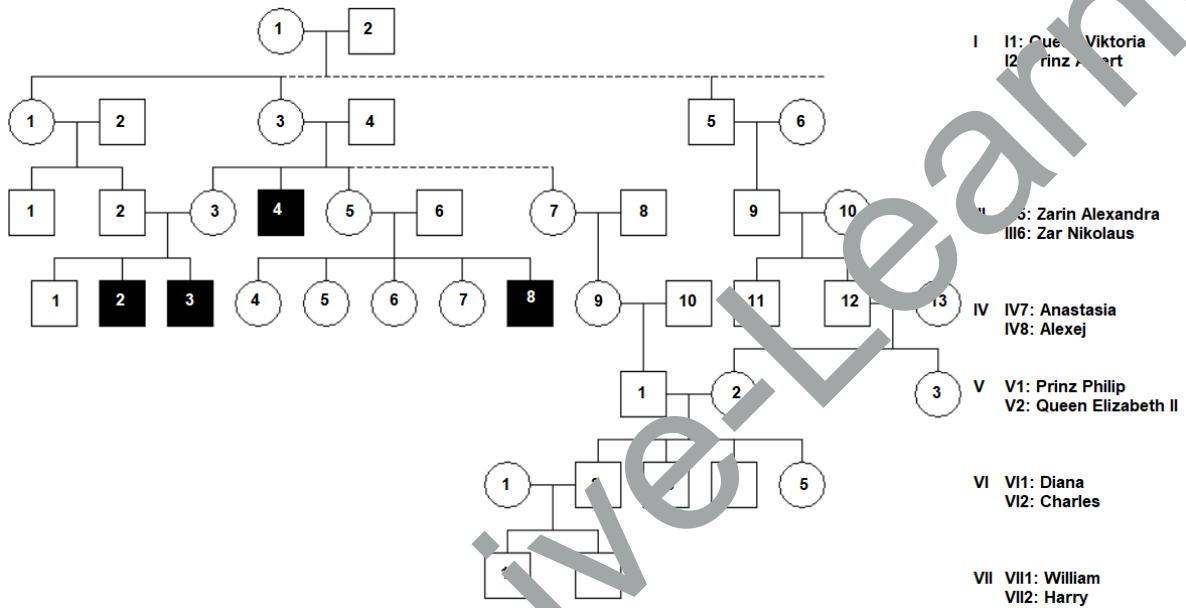


Abb. 1: Ausschnitt aus dem Stammbaum von Queen Viktoria

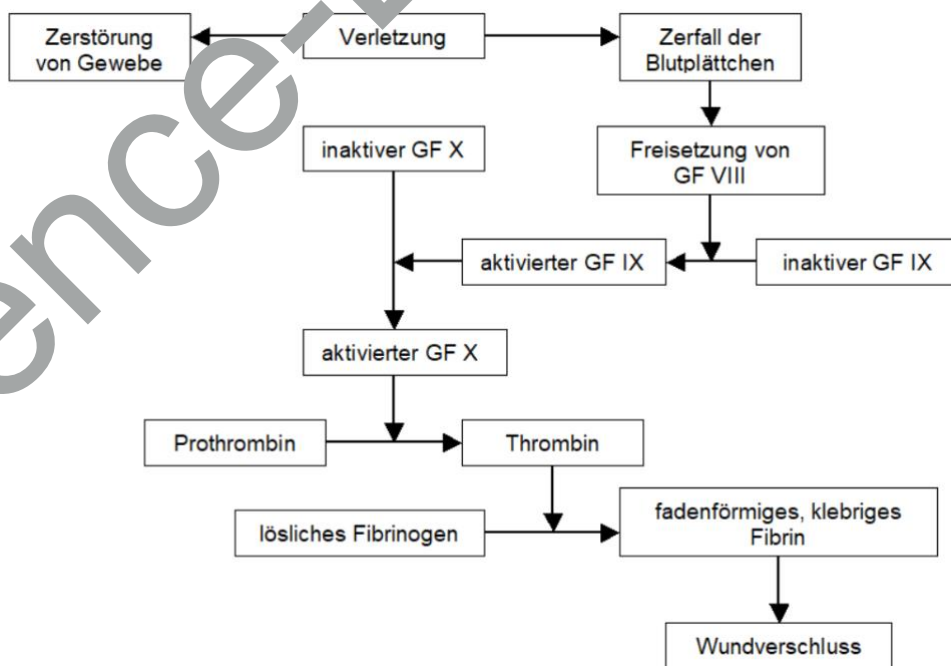


Abb. 2: Blutgerinnung, vereinfacht
GF: Gerinnungsfaktoren im Blut