

■ Wie wird das Merkmal "Retinoblastom" beim Menschen vererbt?

Das Retinoblastom ist eine seltene Krebserkrankung des Auges. Sie tritt bei Säuglingen und Kleinkindern vor dem fünften Lebensjahr auf. Die Zellen der noch unreifen Netzhaut (Retina) vermehren sich unkontrolliert. Es bildet sich ein Tumor, der das Auge zerstört. Unterschieden wird zwischen einer erblichen und einer nicht-erblichen Form des Retinoblastoms. Die Krankheit verläuft unbehandelt immer tödlich. Wenn der Tumor rechtzeitig erkannt und behandelt wird, können etwa 95 Prozent der erkrankten Kinder geheilt werden. Für die Ausprägung eines Retinoblastoms ist das Retinoblastom-Gen (RB) auf Chromosom 13, Genlocus q14.1 – q14.2, verantwortlich. Das Gen RB ist ein Tumorsuppressor-Gen. Tumorsuppressor-Gene sind an der Regulation des Zellzyklus beteiligt. Sie hemmen den Zellzyklus und verhindern die unkontrollierte Zellteilung. Bei der cytogenetischen Untersuchung der Tumorzellen findet sich die Abbildung 3 dargestellte Mutation.

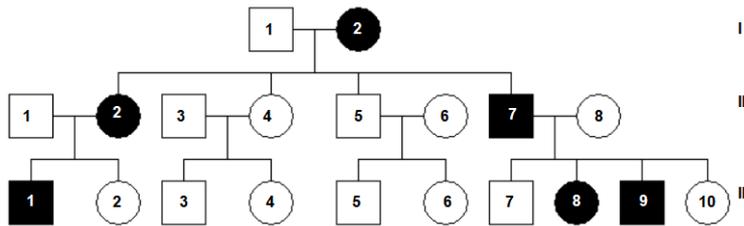


Abb. 1: Stammbaum einer Familie mit dem Merkmal „Retinoblastom“

Knudson-Hypothese

„Für die Aufrechterhaltung der Funktion eines Tumorsuppressor-Gens ist ein rezessives Allel ausreichend.“

Die Knudson-Hypothese ist bislang nicht falsifiziert worden.

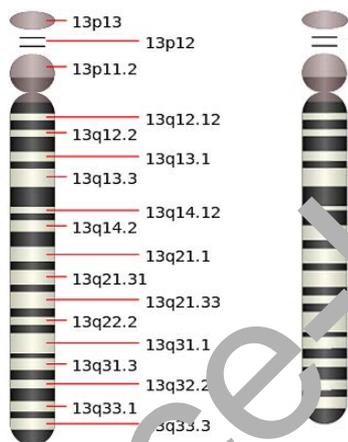


Abb. 2: Chromosom 13 mit Angabe der Genloci
links: ohne Mutation, rechts: mit Mutation

Der Fall M. im Zeitraum von 1999 bis 2000

- Januar: Diagnose „Retinoblastom“ bei einem sechs Monate alten Kind
- Februar: Ablehnung der vorgeschlagenen medizinischen Maßnahmen aus religiösen Gründen durch die Eltern
Einschaltung des Jugendamtes
Entzug des Sorgerechtes
Erlass eines Haftbefehls wegen Nichtnachkommens der Fürsorgepflicht
Reise der Familie nach Zypern zwecks Beratung durch einen Geistlichen ihres Vertrauens
Rückkehr der Familie nach Beratung
- März: Beginn der medizinischen Behandlung
- April: Flucht der Familie
Entzug des Sorgerechtes
- Oktober: Festnahme der Eltern in Syrien
Ausweisung
Untersuchungshaft in Deutschland
- Februar: Beginn der medizinischen Behandlung des Kindes des jetzt 18 Monate alten Kindes

Aufgaben

1. Erklären Sie die folgenden Fachbegriffe: Zellzyklus, Karyogramm, strukturelle Mutation, somatische Mutation, dominantes Allel, rezessives Allel, Stammbaum!
2. Analysieren Sie den Stammbaum und entwickeln Sie eine Hypothese über den Vererbungsmodus der Krankheit (Symbol für das Merkmal RB/rb)!
3. Leiten Sie begründend den Widerspruch zwischen der aus dem Stammbaum abgeleiteten Hypothese zum Erbgang und der Knudson-Hypothese ab!
4. Beschreiben Sie Abbildung 2 und charakterisieren Sie die vorliegende Mutation! Lösen Sie den Widerspruch mithilfe des cytogenetischen Befundes auf und begründen Sie, wie das Merkmal „Retinoblastom“ vererbt wird!
5. Beziehen Sie Stellung zu dem Verhalten und den Entscheidungen der am Fall M. beteiligten Personen bzw. Institutionen! Beachten Sie, dass sowohl die Rechte und Pflichten von Eltern, die körperliche Unversehrtheit der Person als auch die Religionsfreiheit grundgesetzlich geschützt sind!

Quelle der Abbildung:

1. Telgmann
2. Mysid, <http://ghr.nlm.nih.gov/chromosome=13>