

Die Vererbung der Hämophilie

Die beiden Hämophilien A und B kommen durch Mutationen in den Genen der Gerinnungsfaktoren VIII (Hämophilie A) bzw. IX (Hämophilie B) zustande. Beide Gene befinden sich auf dem X-Chromosom. Die Erkrankungen werden rezessiv vererbt, d. h. ein gesundes Allel auf einem X-Chromosom kann ein defektes Allel auf dem 2. X-Chromosom kompensieren. Das erklärt das Phänomen, dass Frauen (XX) fast immer phänotypisch gesund sind und die Erkrankung nur an männliche Nachkommen (XY) übertragen (Konduktorin).

Die heterosomal-rezessive Vererbung ist ein wichtiges Unterscheidungskriterium zur von Willebrand-Erkrankung: Letztere wird autosomal-dominant vererbt, betrifft damit zu gleichen Teilen männliche und weibliche Nachkommen.

Zwei Hauptmuster kennzeichnen die Vererbung der Hämophilie:

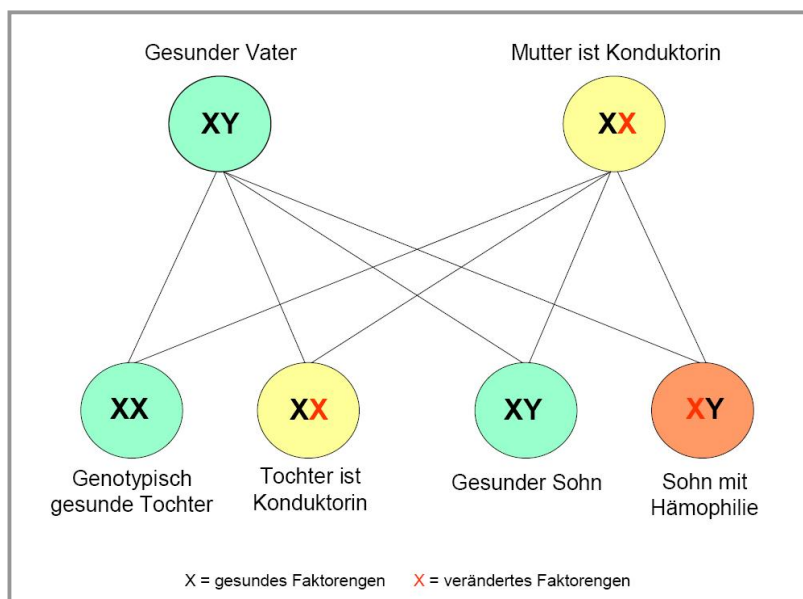


Abb. 1: Die weiblichen Nachkommen einer Konduktorin und eines gesunden Mannes sind mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% Konduktorin, die männlichen Nachkommen erkranken mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an Hämophilie.

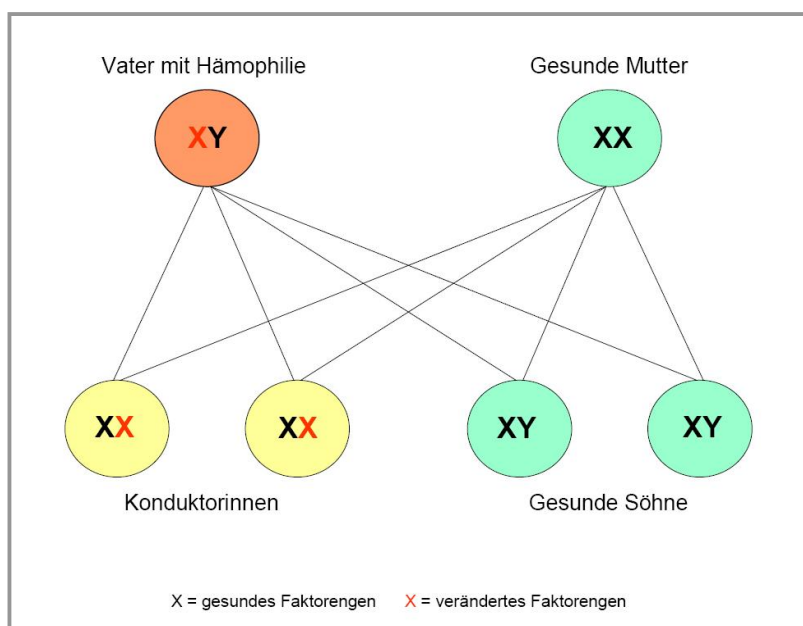


Abb. 2: Die gemeinsamen Kinder eines Vaters mit Hämophilie und einer gesunden Mutter sind entweder gesunde Söhne oder Konduktorinnen.

In selteneren Fällen sind beide Elternteile Träger eines defekten Gens: In diesem Fall können auch weibliche Nachkommen an Hämophilie erkranken.