

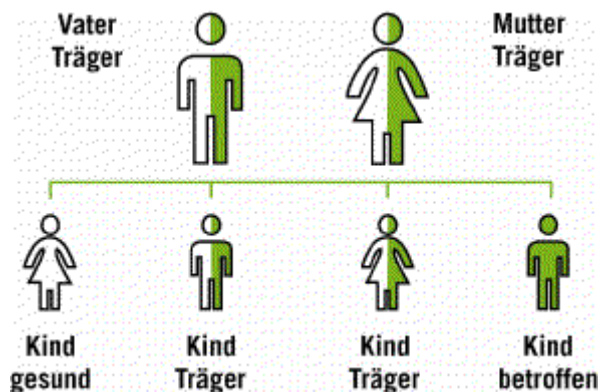
Genetik: Vererbung der PCD

Der Begriff *primär* im Namen Primäre Ciliäre Dyskinesie steht für angeboren. Das bedeutet, dass es sich bei der PCD um eine Erbkrankheit handelt, genauer gesagt um eine Gruppe von Erkrankungen, für die eine Fehlfunktion der Flimmerhärchen (Cilien) charakteristisch ist.

An der geordneten Bewegung eines Flimmerhärchens sind beim Menschen etwa 250 Eiweiße (Proteine) beteiligt. Die Information, wie Proteine, auch die der Cilien, aufgebaut sind, wird in je einem Gen gespeichert.

Wird dieser Code im Gen durch eine so genannte Mutation verändert, stellt die Zelle ein verändertes Eiweiß her. Anders aufgebaute Eiweiße haben in aller Regel auch eine vom üblichen abweichende Funktion. Betrifft die Fehlfunktion Proteine, die für die Beweglichkeit von Cilien zuständig sind, bewegen diese sich anders als üblich. Meist sind solche Bewegungsmuster weniger effektiv für den Sekrettransport. Dann spricht man von einer Primären Ciliären Dyskinesie. Da in jedem der 250 Gene sehr viele verschiedene Einzelinformationen durch Mutation verändert sein können, erklärt das, dass die PCD sehr unterschiedliche Ausprägungen haben kann.

Der PCD liegt in der Regel ein rezessiver Erbgang zugrunde.



Jeder Mensch besitzt von jedem Gen, also auch von den 250 Genen, die für den koordinierten Zilienschlag erforderlich sind, zwei Kopien, eine von der Mutter, die andere vom Vater.

Für jedes dieser 250 Gene gilt: In der Regel erhält ein Kind zwei unveränderte Gene und ist gesund.

Ist nur eines der beiden Gene durch Mutation verändert, weil das Kind entweder von der Mutter oder vom Vater ein mutiertes Gen, aber vom zweiten Elternteil ein unverändertes Gen erhalten hat, ist das Kind ebenfalls gesund, aber Merkmalsträger. Dieser Vererbungsgang wird rezessiv (zurücktretend) genannt. Das bedeutet, dass das unveränderte Gen die volle Funktion übernimmt, das mutierte Gen nicht zum Tragen kommt.

Nur wenn beide Gene, die das Kind von den Eltern erhält, durch Mutation vom üblichen abweichen, hat das Kind eine PCD.

Aus Partnerschaften, in denen beide Eltern Merkmalsträger eines fehlerhaften Gens sind, besteht somit bei jeder Schwangerschaft eine Wahrscheinlichkeit von 25%, dass das Kind von einer PCD betroffen ist.