

Genetische Erkrankungen

Dr. Abidin Geles

Copyright - All Rights Reserved: This document and all other data on the homepage are not to publish or reproduce without the permission of the author Dr. Abidin Geles.

www.medwissen.ch

Genetische Erkrankungen

Definition

Erbkrankheiten, die durch Anomalien einer oder mehrerer Gene oder Chromosomen verursacht werden, die dann von den Vorfahren an die Nachkommen übertragen werden.

Ursache

Untypisch veränderte Gene werden an die Nachkommen übergeben. Diese Veränderungen können durch Mutationen verursacht worden sein. Mutationen werden verursacht z.B. durch radioaktives Material.

Diagnose

- Typische klinische Merkmale
- genetische Analysen
- Stammbaumanalysen

Beispiele für genetische Erkrankungen, die wir dann einzeln noch anschauen werden:

- o Trisomie 21
- o Fanconi-Syndrom
- o Trisomie 13
- o Trisomie 18
- o Incontinentia pigmenti
- o Hämophilie

- o Familiäre Hypercholesterinämie
- o Osteogenesis imperfecta
- o Ehlers-Danlos Syndrom
- o Marfan-Syndrom
- o Polyzystische Nephropathie
- o Fragiles-X-Syndrom
- o Es gibt auch andere Trisomien wie Trisomie 8,9,14,22. Diese schaffen fast nie bis zur Geburt
- o Zystische Fibrose

Die genetischen Erkrankungen werden noch einzeln separat besprochen (siehe Index).

Therapie

Symptomatische Therapie, die Grunderkrankung oft nicht therapierbar.

Bei Fragen / Feedback bitte E-Mail an abidin.geles@gmail.com
DANKE