

## **Erläuterung des Erbganges der Juvenilen Myoklonischen Epilepsie**

Erbkrankheiten folgen verschiedenen Erbgängen.

Autosomal-dominante und autosomal-rezessive Erbgänge (von den Geschlechtschromosomen unabhängig), gonosomale Erbgänge (bezogen auf Mutationen innerhalb der Geschlechtschromosomen) und mitochondriale Erbgänge.

Letztere sind untergeordnet, da sich nur 0,1 % der DNA (z.B. einer menschlichen Zelle) nicht im Zellkern, sondern in den Mitochondrien befindet.

Die JME folgt dem autosomal-rezessiven Erbgang.

Diese Erbfolge steht im Gegensatz zu der auf andere Erkrankungen / Erbgänge zutreffende autosomal-dominante Vererbung.

Bei letzterer setzt sich immer das dominante Gen durch.

Würde also (angenommen) ein mutiertes Allel eines Elternteils auf ein gesundes Allel des anderen Elternteils treffen, wäre der Nachkomme definitiv erkrankt.

Nur wenn das gesunde Allel des Trägers sich mit dem gesunden des Nicht-Trägers. (oder auch ebenfalls Trägers) vereinen würde, wäre der Nachkomme gesund.

Bei diesem Erbgang sind in jeder Generation erkrankte Nachkommen zu erwarten.

(Statistisch betrachtet. Denkbar ist auch bei einem autosomal-dominanten Erbgang selbstverständlich, dass zufällig kein Nachkomme erkrankt bei entsprechender Konstellation der Allele beider Eltern; und wenn eben - sehr unwahrscheinlich - kein einziges Mal das Defekt-Gen weitergegeben wird.)

Beim autosomal-rezessiven Erbgang müssen beide Eltern ein defektes Allel vererben, um kranke Nachkommen zu haben.

In jeder anderen Konstellation gibt es lediglich Träger und Nicht-Träger aber keine Erkrankten.

Man hat im Rahmen der Studie herausgefunden, dass kein einziger Träger erkrankt ist und alle homozygot (2 kranke Allele --> von jedem Vorfahren eines) veränderten Nachkommen auch definitiv Symptome der Erkrankung zeigen.

Somit ist der Erbgang offensichtlich als autosomal-rezessiv zu bezeichnen. Wäre der Erbgang hingegen autosomal-dominant, wären auch die, die wir bei der JME als Träger bezeichnen, erkrankt!

Dann wären die Erkrankungszahlen auch weitaus größer (die Krankheit würde sich zudem viel schneller ausbreiten) und vor allem könnte die Erkrankung dann nicht so still und über Generationen unbemerkt weitergegeben werden, bis einmal wieder zufällig ein Träger auf einen anderen Träger trifft.