

# U

## Uniparentale Disomie



J. Arnemann  
Abteilung Molekulargenetik, Labor Dr. Wisplinghoff, Köln,  
Deutschland

**Synonym(e)** UPD

**Englischer Begriff** uniparental disomy

**Definition** Bei einer uniparentalen Disomie (UPD) liegt ein homologes Chromosomenpaar vor, das nur von einem Elternteil abstammt und aufgrund möglicher epigenetischer Einflüsse, wie z. B. genomischer Imprint, zu genetischen Auffälligkeiten oder Syndromen führen kann.

**Beschreibung** Als Ursachen einer uniparentalen Disomie (UPD) werden ein Trisomy-Rescue-Modell und ein Monosomie-Rescue-Modell postuliert.

Beim Trisomy-Rescue-Modell geht bei einer Zygote, die eine Trisomie für ein Chromosom zeigt, eines der 3 Kopien bei der Replikation verloren. Bleiben nach dem Zufallsprinzip ausgerechnet die beiden Chromosomen, die von einem Elternteil abstammen übrig, liegt eine uniparentale Disomie bzw. eine uniparentale Heterodisomie vor, was beschreibt,

dass zwar beide Chromosomen von einem Elternteil abstammen, aber unterschiedlich sind. Die Herkunft der Chromosomen wird in der Chromosomenformel mit dem Zusatz mat (für maternal) oder pat (für paternal) beschrieben, wie beispielsweise  $\text{upd}(15)\text{mat}$  beim Prader-Willi-Syndrom (PWS) oder  $\text{upd}(15)\text{pat}$  beim reziproken Angelman-Syndrom (AS). Die unterschiedliche Ausprägung der vorliegenden Syndrome bei uniparentaler Disomie von Chromosom 15 hängt von der elterlichen Herkunft ab, da wesentliche Abschnitte des Chromosoms 15 einem unterschiedlichen genomischen Imprint bei maternaler oder paternaler Herkunft unterliegen, die sich nicht ergänzen können, und daher das festgelegte Expressionsmuster der Imprintgene sehr stark variiert und ein pathogenes Expressionsmuster ausprägt.

Beim Monosomie-Rescue-Modell liegt in der Zygote ein Chromosom als Monosomie vor. Das fehlende Chromosom wird hier durch eine somatische Reduplikation des vorhandenen Chromosoms korrigiert und daher als uniparentale Isodisomie (bei identischen Chromosomen) bezeichnet.

## Literatur

Kotzot D (2001) Complex and segmental uniparental disomy (UPD): review and lessons from rare chromosomal complements. *J Med Genet* 38:497–507