

Heidelberger Taschenbücher Band 4



L. S. Penrose

Einführung in die Humangenetik

2., erweiterte und verbesserte Auflage

Übersetzt und ergänzt von J. Köbbeling

Mit 29 Abbildungen

Springer-Verlag
Berlin · Heidelberg · New York 1973

Titel der englischen Originalausgabe:
Outline of Human Genetics. 3rd Edition.
Heinemann Educational Books Ltd., London W. I. / Great Britain

Priv.-Doz. Dr. med. Johannes Köbberling,
D-34 Göttingen, Ludwig-Beck-Straße 3

ISBN-13:978-3-540-06283-7 e-ISBN-13:978-3-642-65603-3
DOI: 10.1007/978-3-642-65603-3

Das Werk ist urheberrechtlich geschützt. Die dadurch begründeten Rechte, insbesondere die der Übersetzung, des Nachdruckes, der Entnahme von Abbildungen, der Funksendung, der Wiedergabe auf photomechanischem oder ähnlichem Wege und der Speicherung in Datenverarbeitungsanlagen bleiben, auch bei nur auszugsweiser Verwertung, vorbehalten.

Bei Vervielfältigungen für gewerbliche Zwecke ist gemäß § 54 UrhG eine Vergütung an den Verlag zu zahlen, deren Höhe mit dem Verlag zu vereinbaren ist.

Die Wiedergabe von Gebrauchsnamen, Handelsnamen, Warenbezeichnungen usw. in diesem Werk berechtigt auch ohne besondere Kennzeichnung nicht zu der Annahme, daß solche Namen im Sinne der Warenzeichen- und Markenschutz-Gesetzgebung als frei zu betrachten wären und daher von jedermann benutzt werden dürften.

© by Springer-Verlag Berlin · Heidelberg 1973

Herstellung: Konrad Trittsch, Graphischer Betrieb, 87 Würzburg

Vorwort zur ersten Auflage

Die Genetik des Menschen ist für jeden von Interesse. Man kann zwar zufrieden leben, ohne je die Gelegenheit zu haben, sich mit der Zucht von Tieren und Pflanzen zu beschäftigen, aber fast jedermann wird gelegentlich über seine eigene Herkunft nachdenken. In den letzten Jahren wurde zudem viel über Erbveränderungen, d. h. Mutationen, spekuliert, die wahrscheinlich durch die wachsende Belastung mit ionisierenden Strahlen verursacht werden, der die Menschheit jetzt im beginnenden Atomzeitalter ausgesetzt ist. Ohne eine gute Kenntnis der Humangenetik sind Auskünfte auf diese Fragen schwer zu erhalten und zu verstehen. Die Regeln der Vererbung, wie sie für große Populationen, wie die Gattung Mensch, gelten, sind zwar den Spezialisten in vieler Hinsicht gut bekannt, aber nicht leicht allgemeinverständlich darzustellen. Sie bilden jedoch die notwendige Grundlage für die Beurteilung der zukünftigen Entwicklung.

Das Ziel dieses Grundrisses ist, eine Einführung in die bekannten Tatsachen der Humangenetik zu geben, die für die meisten Leser verständlich sein soll, auch wenn sie keine Kenntnisse auf diesem Gebiet mitbringen. Infolge der schnellen Entwicklung dieser Wissenschaft im letzten halben Jahrhundert ist es fast so schwierig geworden, sie Nicht-Spezialisten zu erklären, wie es etwa bei den Grundlagen der Physik der Fall wäre. Fachausdrücke, die dem Spezialisten ganz vertraut sind, lassen den Uneingeweihten unnötig zurückschrecken. Soweit wie möglich werden diese Begriffe vermieden. Wenn sie unvermeidbar sind, was leider oft der Fall ist, werden sie erklärt. Einige technische Einzelheiten sind im Anhang tabellarisch aufgeführt.

Das Thema dieses Buches ist so umfassend, daß es unmöglich bei so kleinem Umfang in allen Einzelheiten behandelt werden kann. Diese Darstellung soll nur als Grundriß und als Einführung für ein gründlicheres Studium dienen. In den meisten Kapiteln werden Anschauungen dargestellt, die mehr oder weniger von allen Spezialisten geteilt werden, aber der Leser sei schon jetzt darauf hin-

gewiesen, daß im sechsten Kapitel die persönliche Auffassung des Autors vorherrscht.

Bei der Materialsammlung für dieses Buch haben mir eine Reihe von Kollegen geholfen, und ich möchte diese Gelegenheit benutzen, den Herren Dr. N. A. BARNIKOT, Dr. J. BRONOWSKI, Dr. C. E. FORD, Dr. P. LEVINE, Dr. T. T. PUCK, Frau Dr. EDITH RÜDIN, sowie den Herren Dr. K. SHIZUME und Dr. J. H. TJO zu danken. Besonderen Dank schulde ich Herrn A. J. LEE für seine Zeichnungen und Fräulein HELEN LANG BROWN für ihre Arbeit bei der Zusammenstellung und Durchsicht des Manuskriptes.

Galton Laboratory,
University College, London.
März 1959

L. S. P.

Vorwort zur zweiten Auflage

Um den Inhalt dieses Buches auf den letzten Stand zu bringen und um einige Versäumnisse gutzumachen, wurden im Text kleine Veränderungen vorgenommen und ein neues Kapitel (VII) angehängt.

August 1962

L. S. P.

Vorwort zur 2. deutschen Auflage

Eine 2. deutsche Auflage mit einigen kleinen Veränderungen und Ergänzungen war bereits in Vorbereitung, als im Mai 1972 Prof. PENROSE verstarb. Er hinterließ Manuskripte für die völlige Neugestaltung einer 3. englischen Auflage. Diese wurden uns freundlicherweise vom Verlag *Heinemann Educational Books Ltd.*, London, zur Verfügung gestellt, noch ehe die englische Neubearbeitung erfolgen konnte.

Das Material, das 1962 als Ergänzung in Form eines neuen Kapitels (VII) angehängt wurde, wurde jetzt in die Kapitel I—VI eingebaut und durch die wichtigsten Ergebnisse der letzten 10 Jahre ergänzt. Dabei wurden noch einige zusätzliche Abbildungen aufgenommen, und das Literaturverzeichnis wurde auf den neuesten Stand ergänzt.

Zusätzlich zu dem von Prof. PENROSE hinterlassenen Text wurden an einigen Stellen Ergänzungen vorgenommen, die bereits vorher für die deutsche Auflage geplant waren, und die Kapitel „Sozialgenetik“ und „Gewebsantigene“ wurden neu aufgenommen.

Wir hoffen, hiermit im Sinne von Prof. PENROSE gehandelt zu haben.

Juli 1972

Der Übersetzer

Inhaltsverzeichnis

I. Grundlegende Beobachtungen	1
Zunehmende Kenntnis über die grundlegenden Tatsachen: frühe Stammbaumaufzeichnungen	1
Das Prinzip der Mendelschen Aufspaltung, angewandt auf den Menschen	7
Genetische Erforschung der Bevölkerung	10
Nicht aufspaltende Merkmale	11
GALTONS Untersuchungen über die Körpergröße	13
Überholte Vererbungstheorien: Vermischung, Lamarckismus	14
Die vererbbaeren Einheiten: Die Gene	16
Die Chromosomen des Menschen	17
Zytoplasmatische Vererbung	24
II. Wirkungen einzelner Gene	25
Die Funktion des Gens	25
Die Blutgruppenantigene	26
Vererbungsmodus der ABO-Blutgruppen	28
Gewebsantigene	29
Dominante und rezessive Merkmale	31
Seltene dominante Merkmale: Ektrodaktylie	33
Seltene rezessive Merkmale: Alkaptonurie	36
Blutsverwandschaft der Eltern	36
Statistische Besonderheiten des Eins-zu-Drei-Verhältnisses	38
Unvollständig rezessive Merkmale	39
Anomalien des roten Blutfarbstoffes	40
Das Beispiel Phenylketonurie	42
Die Manifestation von Genen	44
III. Gene und Populationen	46
Das Prinzip der zufälligen Paarung und die Gen-Häufigkeiten	46
Phänotypen und Gen-Häufigkeiten	48
Anthropologische Genetik	50
Wirkungen der natürlichen Auslese auf Gen-Häufigkeiten	51
Mutationen und ihre Beziehung zur natürlichen Auslese	52
Beispiele von Neumutationen beim Menschen	54
Rezessive Mutationen und Inzucht	55
Typen des Gleichgewichts von Gen-Häufigkeiten in der Bevölkerung	57
Strahlung als Ursache von Mutationen beim Menschen	59
Das stabile genetische Gleichgewicht durch Heterozygoten-Vorteil	60
Die Stabilität der Variation bei abgestuften Merkmalen	61
Die Untersuchung abgestufter Merkmale	62
IV. Gemeinsames Vorkommen von Merkmalen und Kopplung	64
Zusammenhang mit dem Geschlecht	64
Das Prinzip der geschlechtsgebundenen Vererbung	65

Barr-Bodies	66
Das Geschlechtsverhältnis	67
Untersuchung von Stammbäumen mit geschlechtsgebundenem Erbgang	67
Mutation geschlechtsgebundener Gene	70
Echte genetische Kopplung	71
Das Y-Chromosom	73
Geschlechtsbeeinflussung autosomal erblicher Merkmale	75
Autosomale Kopplung	76
Das Rhesus-System	79
Nicht auf Kopplung beruhendes gemeinsames Vorkommen von Merkmalen	81
Körperbautypen	82
V. Wechselwirkungen zwischen Umwelt und Erbe	84
Zwillinge	84
Die Unterscheidung erblicher und umweltbedingter Einflüsse	86
Das Geburtsgewicht	89
Mißbildungen	90
Anenzephalie	91
Zusätzliche Chromosomen	93
Chromosomenbrüche	97
Experimentelle Untersuchungen von Mißbildungen	98
Pharmakogenetik	99
Infektionen des Feten	101
Geisteskrankheiten	102
Genetische Voraussagen	103
Besondere Bedeutung des Vaters	105
Genetik und Krebsforschung	106
VI. Eugenik	109
Das allgemeine Problem	109
Eugenisch ungünstige Wirkungen der Zivilisation	110
Unterschiedliche Fruchtbarkeit und Intelligenz	111
Veränderungen durch die Umwelt	113
Genetische Grundlagen der Intelligenz: zu erwartende Folgen	114
Eine theoretische Population	115
Künstliche Besamung	118
Negative Eugenik	119
Amniozentese	120
Die menschliche Rasse	121
Sozialgenetik	124
Die Zukunft der Humangenetik	126
Anhang	129
A. Mathematischer Beweis des Hardy-Weinbergschen Gleichgewichts	129
B. Blutgruppen-Genhäufigkeiten in England	130
C. Stabiles genetisches Gleichgewicht bei "random mating"	130

D. Prozentuale Häufigkeit der Genotypen von Elternpaaren bei Panmixie in bezug auf die allelen Gene am Rhesus Locus, D und d	131
E. Verteilung der Leistenzahlen bei den Fingerabdrücken männlicher Zwillingspaare	131
Literatur	133
Namenverzeichnis	137
Sachverzeichnis	139