

Fanconi-Anämie Defekte Gene

Nicht selten bewirken schon winzig kleine Veränderungen (Mutationen) in den Fanconi-Anämie-Genen, dass ein Kind von der Krankheit betroffen ist. Allerdings nur, wenn es von beiden Elternteilen im gleichen Gen Abweichungen vererbt bekommen hat. Aufgabe der Mutationsanalyse ist es, diese krankheitsauslösenden Veränderungen aufzuspüren.

(vgl. Kapitel 18)

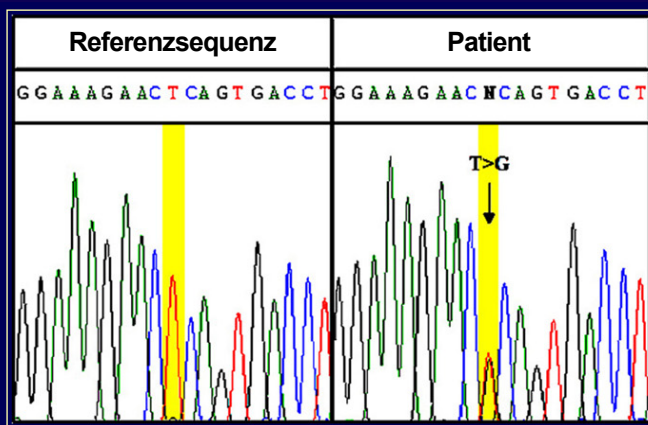


Abb. 1c (zu Kapitel 18): Jeder einzelne Abschnitt wird sequenziert und mit der Referenzsequenz verglichen. Der dargestellte Sequenzabschnitt zeigt eine heterozygote (auf einem Allel liegende) Basenänderung in der Patienten-Sequenz im Vergleich zur Referenzsequenz. Das „G“ auf dem einen Allel ist überlagert von dem „T“ des anderen Allels.



Christian hat allen Grund zum Lachen. Nach jahrelangen Bluttransfusionen und vielen schweren Infekten konnte für ihn über die weltweit vernetzten Spenderregister ein gewebeverträglicher Fremdspender gefunden und eine erfolgreiche Knochenmarktransplantation durchgeführt werden.