Penetranz

J. Arnemann

Abteilung Molekulargenetik, Labor Dr. Wisplinghoff, Köln, Deutschland

Synonym(e) Wahrscheinlichkeit zum Auftreten eines Phänotyps aufgrund eines gegebenen Genotyps

Englischer Begriff penetrance

Definition Unter Penetranz versteht man in der Human-genetik die Wahrscheinlichkeit, mit der eine genotypische Sequenzabweichung sich auch als phänotypisches Merkmal ausprägt.

Beschreibung Wenn ein definierter Genotyp, wie z. B. eine Sequenzvariante auf einem Allel des Gens vorliegt und betroffene Personen immer an dieser Erkrankung erkranken, ist die Expressivität des betroffenen Gens vollständig. Die Wahrscheinlichkeit zur Manifestation der Erkrankung ist somit 100 %, es liegt eine vollständige Penetranz vor. Bei einem Erbgang mit vollständiger Penetranz kann im Rahmen

einer genetischen Beratung das Erkrankungsrisiko von Kindern eines Mutationsträgers sicher vorhergesagt werden.

Im Gegensatz hierzu kann sich bei bestimmten Genen oder Genotypen die Manifestation des Phänotyps unterscheiden, von voller phänotypischer über partieller bis fehlender Ausprägung des Phänotyps. Hierbei können bei einer erblich segregierenden Mutation in einer Familie mit Blick auf eine klinische Ausprägung auch Generationen übersprungen werden. Es liegt definitionsgemäß eine unvollständige Penetranz vor. Als Ursachen für die reduzierte Expressivität dieses Genotyps werden beispielsweise Modifikationen in interagierenden Genen oder auch Umwelteinflüsse diskutiert. Bei der genetischen Beratung eines familiären Erbgangs mit unvollständiger Penetranz kann das Erkrankungsrisiko von Kindern eines Mutationsträgers nicht sicher vorhergesagt werden. Oftmals lässt sich jedoch eine sog. Manifestationswahrscheinlichkeit berechnen.

Literatur

Giudicessi JR, Ackerman MJ (2013) Determinants of incomplete penetrance and variable expressivity in heritable cardiac arrhythmia syndromes. *Transl Res* 161:1–14