

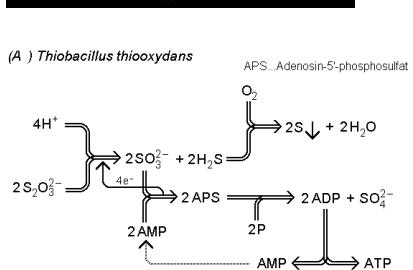
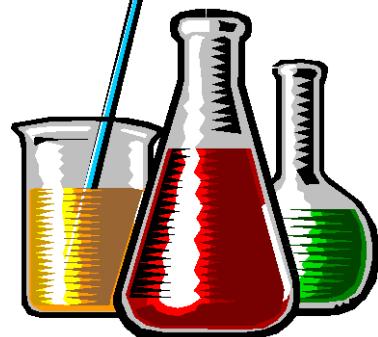
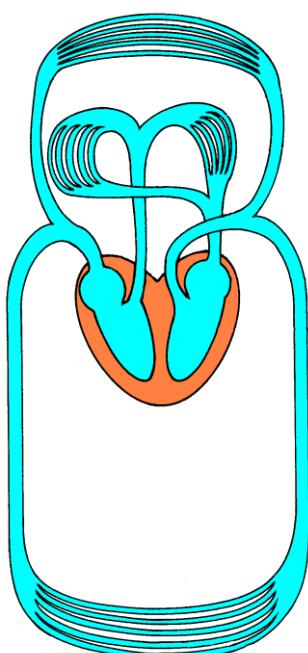
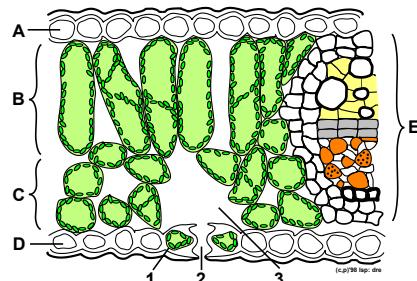
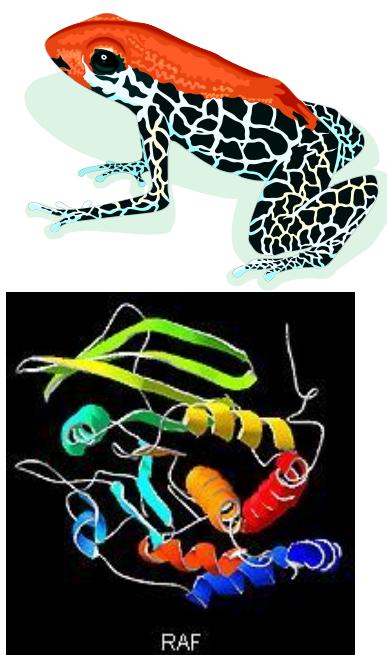
Biologie

für die Sekundarstufe II

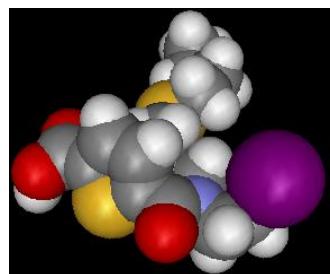
- Genetik - Teil 1 -

Klassische Genetik (MENDEL und MORGAN),
Vererbung beim Menschen,
Chromosomen-Theorie

Autor: L. Drews



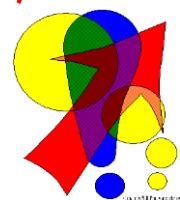
V. 6.01 (2026)



Legende:

mit diesem Symbol werden zusätzliche Hinweise, Tips und weiterführende Ideen gekennzeichnet

Nutzungsbestimmungen / Bemerkungen zur Verwendung durch Dritte:



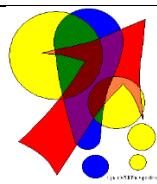
- (1) Dieses Skript (Werk) ist zur freien Nutzung in der angebotenen Form durch den Anbieter (lern-soft-projekt) bereitgestellt. Es kann unter Angabe der Quelle und / oder des Verfassers gedruckt, vervielfältigt oder in elektronischer Form veröffentlicht werden.
- (2) Das Weglassen von Abschnitten oder Teilen (z.B. Aufgaben und Lösungen) in Teildrucken ist möglich und sinnvoll (Konzentration auf die eigenen Unterrichtsziele, -inhalte und -methoden). Bei angemessen großen Auszügen gehören das vollständige Inhaltsverzeichnis und die Angabe einer Bezugsquelle für das Originalwerk zum Pflichtteil.
- (3) Ein Verkauf in jedweder Form ist ausgeschlossen. Der Aufwand für Kopierleistungen, Datenträger oder den (einfachen) Download usw. ist davon unberührt.
- (4) Änderungswünsche werden gerne entgegengenommen. Ergänzungen, Arbeitsblätter, Aufgaben und Lösungen mit eigener Autorenschaft sind möglich und werden bei konzeptioneller Passung eingearbeitet. Die Teile sind entsprechend der Autorenschaft zu kennzeichnen. Jedes Teil behält die Urheberrechte seiner Autorenschaft bei.
- (5) Zusammenstellungen, die von diesem Skript - über Zitate hinausgehende - Bestandteile enthalten, müssen verpflichtend wieder gleichwertigen Nutzungsbestimmungen unterliegen.
- (6) Diese Nutzungsbestimmungen gehören zu diesem Werk.
- (7) Der Autor behält sich das Recht vor, diese Bestimmungen zu ändern.
- (8) Andere Urheberrechte bleiben von diesen Bestimmungen unberührt.

Rechte Anderer:

Viele der verwendeten Bilder unterliegen verschiedensten freien Lizenzen. Nach meinen Recherchen sollten alle genutzten Bilder zu einer der nachfolgenden freien Lizenzen gehören. Unabhängig von den Vorgaben der einzelnen Lizenzen sind zu jedem extern entstandenen Objekt die Quelle, und wenn bekannt, der Autor / Rechteinhaber angegeben.

public domain (pd)	Zum Gemeingut erklärte Graphiken oder Fotos (u.a.). Viele der verwendeten Bilder entstammen Webseiten / Quellen US-amerikanischer Einrichtungen, die im Regierungsauftrag mit öffentlichen Mitteln finanziert wurden und darüber rechtlich (USA) zum Gemeingut wurden. Andere kreative Leistungen wurden ohne Einschränkungen von den Urhebern freigegeben.
gnu free document licence (GFDL; gnu fdl)	
creative commons (cc) 	od. neu ... Namensnennung ... nichtkommerziell ... in der gleichen Form ... unter gleichen Bedingungen

Die meisten verwendeten Lizenzen schließen eine kommerzielle (Weiter-)Nutzung aus!



Bemerkungen zur Rechtschreibung:

Dieses Skript folgt nicht zwangsläufig der neuen **ODER** alten deutschen Rechtschreibung. Vielmehr wird vom Recht auf künstlerische Freiheit, der Freiheit der Sprache und von der Autokorrektur des Textverarbeitungsprogramms microsoft ® WORD ® Gebrauch gemacht.

Für Hinweise auf echte Fehler ist der Autor immer dankbar.

Hauptthemen-Verzeichnis:

	Seite
0. Vorbemerkungen	9
1. Vererbung auf Organismen- und Zell-Ebene	12
2. das Wirken MENDELS	19
2.1. MENDELs Versuche mit einzelnen reinerbigen Merkmalen	21
2.1.1. die 1. MENDELsche Regel.....	23
2.2. MENDELs Versuche mit bestimmten mischerbigen Merkmalen (2. MENDELsche Regel)	28
2.3. MENDELs Versuche mit mehreren reinerbigen Merkmalen (3. MENDELsche Regel)	33
2.3.1. Vererbung von zwei Merkmalen gemeinsam	33
2.3.2 Vererbung von mehr als zwei Merkmalen.....	36
Zusammenfassung (MENDELsche Regeln):	39
3. Weiterentwicklung der MENDELschen Vererbungslehre	48
3.1. Abweichungen von den MENDELschen Regeln	48
3.1.1. Vererbung mehrerer Allele (multiple Allele, Polyallelie).....	54
3.1.2. Kodominanz	57
3.1.3. Pleiotropie	58
3.1.4. Polygenie	61
3.1.5. letale Faktoren.....	69
4. Weitergabe und Verteilung der Erbinformation.....	71
4.0. Chromosomen-Theorie der Vererbung.....	71
4.1. Lokalisierung der Erbinformationen – die Chromosomen	73
4.1.1. Bezüge der Chromosomen-Theorie zur MENDELschen Vererbung	82
4.2. Mitose (Kern-Teilung, Zell-Teilung).....	85
4.3. Meiose (Reife-Teilung, Reduktions-Teilung)	96
4.3.1. Beziehungen zwischen Meiose, Chromosomen-Theorie und der MENDELschen Vererbung	101
4.4. Zusammenspiel von Mitose und Meiose beim Menschen.....	107
4.5. nicht über den Zellkern vererbte Merkmale	113
5. moderne klassische Genetik	114
5.1. Thomas Hunt MORGAN und das neue Lieblingstier der Genetiker	115
5.1.1. Lokalisierung der vererbten Merkmale auf den verschiedenen Chromosomen	116
5.1.2. Überprüfung der Gültigkeit der MENDELschen Regeln	122
5.1.3. Herstellen von Mutanten-Stämmen	131
5.1.4. Bestimmung der Merkmals-Orte auf den Chromosomen	132
5.1.5. Pleiotropie / Polyphänie	145
5.1.6. Polygenie / multiple Faktoren	146
Zahlen-Lotto – Welcher Erbgang könnte es sein?	149
5.1.7. letale Merkmale / Letalfaktoren.....	151
5.1.8. springende Gene.....	154
5.1.9. sinnloses Erbgut?	158
5.2. weitere Vererbungs-Phänomene	159
5.2.1. extrachromosomal Vererbung	160
5.3. Vererbung beim Menschen – Human-Genetik.....	168
5.3.1. Vererbung des Geschlechts	170
5.3.2. Vererbung einfacher – gut beobachtbarer – Merkmale	174
5.3.3. Vererbung der Blutgruppen beim Menschen	187
5.3.4. Vererbung der Rot-Grün-Blindheit	206
5.3.5. weitere Erbgänge beim Menschen	208
5.3.6. Stammbäume und ihre Analysen.....	245

5.3.7. genetische (Familien-)Beratung.....	250
5.3.8. biometrische Merkmale	252
5.4. "Ein-Gen-ein-Enzym"-Hypothese.....	254
5.4.1. "Ein-Gen-ein-Polypeptid"-Hypothese.....	257
5.5. Kritik an der klassischen Vererbung nach MENDEL und MORGAN.....	261
Literatur und Quellen	262

Inhaltsverzeichnis:

	Seite
0. Vorbemerkungen	9
Kapitel-Quellen und weiterführende Links:	11
1. Vererbung auf Organismen- und Zell-Ebene	12
Problem-Fragen für Selbstorganisiertes Lernen	12
Definition(en): Vererbung (klassisch)	16
Definition(en): Vererbung (allgemeiner)	17
Definition(en): Genetik.....	17
2. das Wirken MENDELs	19
Problem-Fragen für Selbstorganisiertes Lernen	19
2.1. MENDELs Versuche mit einzelnen reinerbigen Merkmalen	21
Definition(en): reinerbig(es Merkmal).....	21
Definition(en): dominant(es Merkmal).....	22
Definition(en): rezessiv(es Merkmal).....	22
2.1.1. die 1. MENDELsche Regel.....	23
Definition(en): mischerbig(es Merkmal)	23
Definition(en): reinerbig(es Merkmal)	24
Definition(en): Bastard / Hybrid	24
Definition(en): heterozygot(es Merkmal)	27
Definition(en): homozygot(es Merkmal)	27
2.2. MENDELs Versuche mit bestimmten mischerbigen Merkmalen (2. MENDELsche Regel)	28
Definition(en): Genotyp	29
Definition(en): Phänotyp.....	30
Definition(en): Allel	31
Definition(en): monohybrider Erbgang	31
2.3. MENDELs Versuche mit mehreren reinerbigen Merkmalen (3. MENDELsche Regel)	33
2.3.1. Vererbung von zwei Merkmalen gemeinsam	33
Definition(en): dihybrider Erbgang	35
2.3.2 Vererbung von mehr als zwei Merkmalen.....	36
Zusammenfassung (MENDELsche Regeln):	39
1. MENDELsche Regel (Uniformitäts-Regel; Reziprozitäts-Regel):	39
2. MENDELsche Regel (Spaltungs-Regel, Segregations-Regel):	39
3. MENDELsche Regel (Unabhängigkeits-Regel; Neukombinations-Regel):	39
Exkurs: ein bisschen Statistik – Teil 1	40
Exkurs: Betrug in der Wissenschaft	46
Definition(en): MENDELsche Vererbung	47
Definition(en): MENDEL-Population.....	47
3. Weiterentwicklung der MENDELschen Vererbungslehre	48
Problem-Fragen für Selbstorganisiertes Lernen	48
3.1. Abweichungen von den MENDELschen Regeln	48
Definition(en): intermediär(es Merkmal).....	49
3.1.1. Vererbung mehrerer Allele (multiple Allele, Polyallelie).....	54
Definition(en): Polyallelie	54
3.1.2. Kodominanz	57
Definition(en): Kodominanz	57
3.1.3. Pleiotropie	58
Definition(en): Monogenie	58
Definition(en): Polyphänie / Pleiotropie	59
Epistase	60
Definition(en): Epistase	60
3.1.4. Polygenie	61
Definition(en): Polygenie	63
3.1.4.1. additive Polygenie	64

Definition(en): additive Polygenie	65
Definition(en): Polygen.....	65
3.1.4.2. komplementäre Polygenie	66
Definition(en): komplementäre Polygenie	67
3.1.5. letale Faktoren	69
Definition(en): letaler Faktor.....	69
4. Weitergabe und Verteilung der Erbinformation.....	71
Problem-Fragen für Selbstorganisiertes Lernen	71
4.0. Chromosomen-Theorie der Vererbung.....	71
Definition(en): Zell-Teilung / Cytokinese	72
Definition(en): Kern-Teilung / Karyokinese	72
4.1. Lokalisierung der Erbinformationen – die Chromosomen.....	73
Definition(en): Chromosom	74
Definition(en): Chromosomensatz	79
Definition(en): diploid(er Chromosomensatz)	79
Definition(en): haploid(er Chromosomensatz)	79
Definition(en): Autosom / Körper-Chromosom	80
Definition(en): Gonosom / Geschlechts-Chromosom	80
Definition(en): Locus (Gen-Locus)	81
Definition(en): tetraploid	81
4.1.1. Bezüge der Chromosomen-Theorie zur MENDELschen Vererbung	82
Definition(en): reinerbig(es Merkmal).....	82
Definition(en): mischerbig(es Merkmal)	82
Exkurs: Gibt es gemeinsame Erbinformationen aller Eucyten?	84
4.2. Mitose (Kern-Teilung, Zell-Teilung).....	85
Der Ablauf der Karyokinese (Mitose):	85
Definition(en): Mitose	88
Kontrolle des Zell-Zyklus	88
Kontrolle der Teilungs-Zahl einer Zelle	93
programmierter Zell-Tod -- Apoptose	94
4.3. Meiose (Reife-Teilung, Reduktions-Teilung)	96
Definition(en): Meiose / Reduktions-Kernteilung	99
Exkurs: Mitose und Meiose – molekulare Detail's	100
4.3.1. Beziehungen zwischen Meiose, Chromosomen-Theorie und der MENDELschen Vererbung	101
4.4. Zusammenspiel von Mitose und Meiose beim Menschen.....	107
Definition(en): Haplotyp	108
Exkurs: Krebs – Zellwachstum außer Kontrolle	109
4.5. nicht über den Zellkern vererbte Merkmale.....	113
Definition(en): Cytoplasmon.....	113
5. moderne klassische Genetik	114
Problem-Fragen für Selbstorganisiertes Lernen	114
5.1. Thomas Hunt MORGAN und das neue Lieblingstier der Genetiker.....	115
5.1.1. Lokalisierung der vererbten Merkmale auf den verschiedenen Chromosomen	116
5.1.2. Überprüfung der Gültigkeit der MENDELschen Regeln	122
5.1.2.1. Überprüfung der 1. MENDELschen Regel	122
5.1.2.2. Überprüfung der 2. MENDELschen Regel	123
5.1.2.3. Überprüfung der 3. MENDELschen Regel	125
Exkurs: ein bisschen Statistik – Teil 2	129
5.1.3. Herstellen von Mutanten-Stämmen	131
5.1.4. Bestimmung der Merkmals-Orte auf den Chromosomen	132
Definition(en): Crossing over	135
Definition(en): Chiasma	135
Exkurs: Drei-Punkt-Methode zur Bestimmung der relativen Lage der Gen-Orte	137
5.1.5. Pleiotropie / Polyphänie.....	145
5.1.6. Polygenie / multiple Faktoren	146
Zahlen-Lotto – Welcher Erbgang könnte es sein?	149

für 1 Merkmal	149
für 1 od. 2 Merkmale	149
für 2 Merkmale	149
5.1.7. letale Merkmale / Letalfaktoren.....	151
Definition(en): letales Merkmal / letaler Faktor.....	151
dominante Letalfaktoren	152
semiletale Merkmal / Semiletalfaktor	152
5.1.8. springende Gene.....	154
Definition(en): springende Gene	156
5.1.9. sinnloses Erbgut?	158
Definition(en): Junk-DNA.....	158
5.2. weitere Vererbungs-Phänomene.....	159
Problem-Fragen für Selbstorganisiertes Lernen	159
5.2.1. extrachromosomal Vererbung	160
Definition(en): extra-chromosomal Vererbung	161
5.2.1.1. plastidische Vererbung	162
Definition(en): plastidische Vererbung	163
Definition(en): Plastom	164
5.2.1.2. mitochondriale Vererbung.....	164
Definition(en): mitochondriale Vererbung.....	164
Definition(en): Chondriom	165
Exkurs: mitochondrial vererbte Erkrankungen beim Menschen	166
5.3. Vererbung beim Menschen – Human-Genetik.....	168
Problem-Fragen für Selbstorganisiertes Lernen	168
5.3.1. Vererbung des Geschlechts	170
5.3.2. Vererbung einfacher – gut beobachtbarer – Merkmale	174
5.3.2.x. Augenfarbe	174
5.3.2.x. Körpergröße	174
5.3.2.x. Nasenrücken.....	174
5.3.2.x. Haaransatz	175
5.3.2.x. Haarfarbe.....	175
5.3.2.x. Haar-Form	176
5.3.2.x. Behaarung der mittleren Fingerglieder	176
5.3.2.x. Daumen – Zurückbiegen um die Wette?	176
5.3.2.x. Zungen-Rollen – kann doch jeder, oder doch nicht?	176
5.3.2.x. Sommersprossen.....	177
5.3.2.x. seitliche Schneidezähne	177
5.3.2.x. Kinngrübchen.....	177
5.3.2.x. Ohrläppchen – von Mutti oder von Vati?	178
5.3.2.x. Schmecker und Nicht-Schmecker – ich schmecke was, was du nicht schmeckst	178
5.3.2.x. Spargel – aphrodisisches Gemüse oder Abtörner?	178
5.3.2.x. Rote Beete gegessen?	179
5.3.2.x. Blut-Gruppen	179
5.3.2.x. Fuß-Ballen	179
5.3.2.x. Bevorzugung von salzigen oder süßen Snack's.....	180
5.3.2.x. Tonhöhe anpassen / erreichen können.....	180
5.3.2.x. Höhen-Angst.....	180
5.3.2.x. Haar-Dicke.....	180
5.3.2.x. Angst vor öffentlichen Reden / Auftritten	181
5.3.2.x. photischer Nies-Reflex.....	181
5.3.2.x. Abneigung gegen Koriander(-Geruch)	181
5.3.2.x. Früh- oder Spät-Aufsteher	181
5.3.2.x. Misophonie	182
5.3.2.x. Neandertaler-Gene	182
5.3.2.x. Riechfähigkeit für Androstenon	182
5.3.2.x. etwas ekelig ist es schon: Ohrenschmalz.....	183
5.3.2.x. "Spindelhaar"	183

5.3.2.x	184
5.3.2.x	184
5.3.3. Vererbung der Blutgruppen beim Menschen	187
Problem-Fragen für Selbstorganisiertes Lernen	187
5.3.3.0. kurze Einführung in die Immunologie	188
Definition(en): Antigen	189
Definition(en): Epitop	190
Definition(en): Antikörper	190
Definition(en): Immun-Reaktion (Immun-Antwort)	190
5.3.3.1. Vererbung der ABO-Blutgruppen	192
5.3.3.1.1. die Struktur der Antigene des Blutgruppen-System's ABO	196
5.3.3.1.2. Häufigkeit der Blutgruppen	197
5.3.3.2. Vererbung des Rhesus-Faktor	199
5.3.3.3. Vererbung der MN-Eigenschaften	201
5.3.3.4. Vererbung des Kell-Merkmales	203
5.3.3.5. weitere Blutgruppen-Merkmale und deren Vererbung	204
5.3.4. Vererbung der Rot-Grün-Blindheit	206
Exkurs: Originaltext zur Farbenblindheit	206
5.3.5. weitere Erbgänge beim Menschen	208
Definition(en): Alkaptonurie	208
Definition(en): Albinismus	208
statistische Charakteristika von Merkmalen	209
Definition(en): Penetranz (eines Merkmals) / Ausprägungshäufigkeit	209
Definition(en): Expressivität eines Merkmals / Ausprägungsgrad	210
5.3.5.1. pleiotrope Vererbung	214
Definition(en): Phenylketonurie	214
Definition(en): Mucoviscidose / Mukoviszidose	217
5.3.5.2. polygene Vererbung	220
5.3.5.2.1. Vererbung der Hautfarbe beim Menschen	221
5.3.5.3. autosomal-dominante Erbgänge	223
Definition(en): autosomal-dominanter Erbgang	224
5.3.5.4. autosomal-rezessive Erbgänge	225
Definition(en): autosomal-rezessiver Erbgang	226
5.3.5.5. gonosomale Erbgänge	227
Definition(en): gonosomaler Erbgang	227
5.3.5.5.1. X-chromosomal-dominante Erbgänge	227
Definition(en): X-chromosomal Erbgang	228
5.3.5.5.2. X-chromosomal-rezessive Erbgänge	230
5.3.5.5.3. Y-chromosomal Erbgänge	233
Definition(en): Y-chromosomal Erbgang	233
5.3.5.6. kodominante Erbgänge	234
5.3.5.6.1. intermediäre Erbgänge	234
5.3.5.7. letale Faktoren	235
5.3.5.7.1. rezessive letale Faktoren	235
5.3.5.7.2. dominante letale Faktoren	235
5.3.5.7.3. monogene letale Faktoren	235
5.3.5.7.4. polygene letale Faktoren	236
5.3.5.8. Früh-Erkennung und Nachweis von vererbten Krankheiten	237
5.3.5.9. Zwillings-Forschung	238
Definition(en): Gen-Umwelt-Korrelation	240
5.3.5.10. Wird Intelligenz vererbt?	243
Exkurs: der Intelligenz-Quotient (IQ)	243
5.3.6. Stammbäume und ihre Analysen	245
Stammbaum-Analyse (Heuristik)	249
Analyse / Abschätzung / Berechnung der Gesamt-Häufigkeit	249
Analyse / Abschätzung / Berechnung der Häufigkeit in Vererbungs-Einheiten	249
5.3.7. genetische (Familien-)Beratung	250
Brust-Krebs	250
5.3.8. biometrische Merkmale	252

5.4. "Ein-Gen-ein-Enzym"-Hypothese	254
molekulargenetische Aspekte	256
5.4.1. "Ein-Gen-ein-Polypeptid"-Hypothese	257
5.5. Kritik an der klassischen Vererbung nach MENDEL und MORGAN	261
Literatur und Quellen	262

0. Vorbemerkungen

Die Namen von Wissenschaftlern oder Autoren bzw. deren Namen in abgeleiteten Begriffen werden in diesem Skript in Großbuchstaben geschrieben. So wird dann schnell klar, ob der KOCH ein Wissenschaftler oder ein Meister der Küche (Koch) war, welchem wir eine Entdeckung zu verdanken haben. Um Verwechslungen mit Abkürzungen zu vermeiden, verwende ich die modifizierte Schreibung der Namen aus normal groß gesetzten Anfangs-Buchstaben und kleiner gesetzten weiteren Großbuchstaben. Somit wäre dann KOCH eine (imaginäre) Abkürzung. Leider verarbeitet das Indizierungs-System von microsoft-WORD diese feinen Unterschiede nicht. Im Sachwort-Verzeichnis ist KOCH gleich KOCH, aber eben nicht Koch. Bei bestimmten ausländischen Forschernamen, wie z.B. Ivics (Mitentdecker des Transponders "Dornröschen") wird eine solche Kennzeichnung ein Muss.

Der Leser sollte trotzdem im Kopf behalten, dass in vielen Bezeichnungen die Wissenschaftler-Namen quasi eingedeutscht wurden. So spricht jeder von Röntgenstrahlen oder Erlenmeyerkolben, obwohl es eher RÖNTGEN-Strahlen und ERLENMEYER-Kolben heißen müsste. Ich werde versuchen die würdigenden Bezeichnungen zu benutzen, aber auch ich unterliege dem allgemeinen Sprachgebrauch.

Am Ende der Abschnitte sind oft Quellen und weiterführende Literatur oder Internet-Adressen (Links) angegeben. Leider kann bei den Internet-Adressen nicht für die Gültigkeit oder Verfügbarkeit garantiert werden. Mit aktuellen Suchmaschinen lassen sich die Begriffe und Themen aber hochaktuell nachrecherchieren.

Noch ein Hinweis zu den Urheberrechten. Alle Erkenntnisse dieses Skriptes stammen nicht von mir. Sie wurden von mir nur zusammengetragen, neu zusammengestellt und in geeignete Texte umgesetzt. Ich habe immer versucht – und tue es immer noch – alle Themen gründlich zu recherchieren. Wenn an einzelnen Stellen die wirklichen Urheber nicht zu erkennen sind oder mir unbekannt geblieben sein sollten, dann verzeihen Sie mir bitte. Ich gelobe Verbesserung bei entsprechenden Hinweisen. Ein einfaches Kopieren oder einfaches Umformulieren (Struktur-Plagiat) sollte nicht vorkommen. Für korrigierende Hinweise bin ich immer offen. Die meisten Abbildungen sind anderen Quellen nachempfunden oder nachgezeichnet. Auch hier hoffe ich, keine schützenswerten Ideen geklaut zu haben. Die Graphiken und Fotos aus anderen Quellen sind immer mit der Quelle selbst angegeben. Bei freien Quellen ist der Autor oder Urheber – soweit ermittelbar – ebenfalls und trotzdem in Klammern mit angezeigt. Aus meiner Sicht gebietet das der Respekt vor der Arbeits-Leistung des Anderen.

Oft werden Sie unorthodoxe Standpunkte und Theorien vorfinden. Die habe ich mir nicht ausgedacht. Sie sind heute in der Wissenschaft heiß diskutiert oder auch schon anerkannt. Viele traditionelle Lehrbücher mögen Veränderungen in wissenschaftlichen Lehren und Erkenntnissen überhaupt nicht. Gerade deshalb stelle ich solche Skripte – wie dieses – zusammen. Auch wenn einige Theorien nicht wahrer sind, als so manche traditionelle, ist ein Beschäftigen mit ihnen – auch für Schüler – ein sehr sinnvoller Arbeitsgegenstand.

Vielleicht schaffe ich es auch mal wieder, die eine oder andere pseudowissenschaftliche These ganz "ernsthaft" mit aufzunehmen. Hier sei es die Aufgabe der Lernenden den Unsinn vom Sinnvollen zu trennen oder die Theorien der Unwissenschaftlichkeit zu überführen – viel Spaß! Nicht alles was geschrieben steht ist auch wahr oder schon hundertprozentig bewiesen – auch wenn wir dies gerne glauben mögen.

Bei allem Wahrheitsgesäusel darf man nicht vergessen, dass vieles in der Biologie – auch bis heute – noch Spekulation, Theorie und These ist. Die Schul-Biologie schöpft sowieso nur den Rahm ab. Vieles wird idealisiert – und damit auch schnell falsch – dargestellt. Wissenschaft ist ein dynamischer Prozess – er wird von Menschen für Menschen gemacht und ist damit mindestens zweiseitig fehleranfällig. Außerdem gilt eigentlich in der Biologie nur ein Gesetz, dass es nämlich kein Gesetz gibt. Man findet eigentlich immer eine (oder mehrere)

Ausnahmen. Das liegt an der Natur der Sache. Von mir aus können Sie auch der "bösen" Evolution die Schuld geben.

Viele Themen oder Sachverhalte werden mehrfach und an verschiedenen Stellen im Skript auftauchen. Dies liegt einfach an der starken Verzahnung der Themen. So können Sie sich als Nutzer "Ihr" Skript so zusammenstellen, wie Sie es brauchen. Aus meiner Sicht sind eingestreute, kleine – punktuell passende – Wiederholungen günstiger, als ein Springen oder das Durchforsten innerhalb des Skriptes.

Querverbindungen sind weitestgehend als Links (\rightarrow [Verknüpfungen](#)) angegeben. Je nach Dateiform funktionieren diese dann auch zu mindestens auf Computern. In der Papierform müssen Sie sich an den Begriffen und Überschriftennummern orientieren. Andere Skripte werden mit einem Buch-Symbol und einem Kurznamen gekennzeichnet ( [Cytologie](#)).

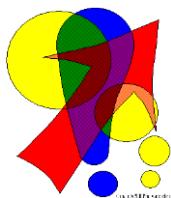
Inhaltlich geht das Skript in vielen Fällen über die konkreten Forderungen des Lehrplans für die Fachoberschule oder anderer Schultypen hinaus. Damit ergeben sich pädagogische Freiheiten für den Lehrer, und der interessierte Schüler / Student hat Gelegenheit sich angrenzende Themen zu erschließen.

Fachbegriffe und vor allem viele chemische Stoff-Namen sind echte Zungenbrecher. Wenn man bei ihnen nicht weiß, wie sie in Silben zerlegt und wo betont werden müssen, dann können sie zu echten Kommunikations-Hindernissen werden. Wir wollen hier eine neue Formatierung versuchen, um wenigstens ein wenig Abhilfe zu schaffen. Die Silben bzw. Wortstämme einzelner Fachwörter werden mit unterschiedlichen Farbtönen hinterlegt. Die besonders zu betonenden Silben – zumeist die vorletzte – werden nochmals extra eingefärbt.

Colorierung

Dictyosom

5,7-Dichlorhexadecansäure



Aus Layout- und Aufwands-Gründen wird aber nicht jedes Fachwort und auch nicht jede Wiederholung so gestaltet. Vielmehr sollen neu eingeführte Wörter so charakterisiert werden und solche Begriffe, die lange nicht aufgetaucht sind oder nur selten benutzt werden. An Erfahrungen und Verbesserungs-Vorschlägen hinsichtlich dieser Formatierung bin ich immer interessiert.

Da ich erst in den neuen Texten ab der Version von 2012 mit dieser Formatierung anfange, werden ältere Text-Teile diese Formatierung erst nach ihrer Überarbeitung erhalten. Ich verstehe die Formatierung auch als Hilfsmittel und nicht als obligatorisches Mittel!

Entgegen der Meinung einiger Lehrer und Dozenten an höheren Bildungs-Einrichtungen (Fachschulen, Hochschulen, Universitäten) halte ich wikipedia für eine akzeptable Informations-Quelle. Manche Ablehner haben aus meiner Sicht mehr Probleme mit dem eigenen schwindenden Informations-Vorrecht oder ihrem gefühlten Meinungs-Monopol als mit den Inhalten. Die Zeiten, in denen jedermann in wikipedia irgendwelchen Unsinn reinschreiben konnte, sind längst vorbei (, wenn es diese Zeiten überhaupt gegeben hat). Fehler in wikipedia sind auch nicht viel häufiger als in manchen Lehrbüchern. Der Vorteil liegt ganz offensichtlich darin, dass die Fehler in wikipedia schnell gefunden, diskutiert und ausgemerzt werden. Sicher ist das Artikel-Niveau sehr unterschiedlich, aber das passiert auch bei Büchern mit mehreren Autoren (und jeweils eigenen Abschnitten).

Dies alles darf aber nicht den Eindruck erwecken, wikipedia könnte die allein glücklich machende Informations-Quelle sein. Aus dem Literatur-Verzeichnis kann jeder ersehen, dass ich viele Quellen nutze. Das ist auch unbedingt notwendig. Jeder Leser dieses Skriptes sollte auch dieses Skript nur als eine mögliche Quelle nutzen. In der Biologie ist nicht alles so klar und so wahr, wie es manchmal dargestellt wird. Die Biologie lebt von Ausnahmen und ist sicher gerade dadurch eine so spannende Wissenschaft.

Kapitel-Quellen und weiterführende Links:

/1/ <http://de.wikipedia.org> oder www.wikipedia.org

empfehlenswerte Suchmaschinen im Internet:

- /i/ www.google.de
- /ii/ www.exalead.de
- /iii/ de.vivisimo.com
- /iv/ www.msn.de

weitere empfehlenswerte Seiten:

<http://www.lukashensel.de/biomain.php> (diverse Animationen, Veranschaulichungen und Sachinformationen)

<https://www.mun.ca/biology/scarr/Directory.html> (engl.; breite und moderne Darstellung von Genetik und Evolution)

1. Vererbung auf Organismen- und Zell-Ebene

Problem-Fragen für Selbstorganisiertes Lernen

Was versteht man unter Vererbung (in der Biologie)?

Was wird vererbt?

Ist Vererbungslehre und Genetik das Gleiche?

Wie hat man sich die Vererbung früher vorgestellt?

Gibt es in allen Definitionen von "Leben" so etwas wie "Vererbung"?

Nachdem sich vor einer Milliarde Jahren lebende biologische Systeme von ihrer anorganischen Umgebung abgesetzt hatten, begannen sie ihren Siegeszug über fast die gesamte Erde. Um ihre Vorteile gegenüber der toten Natur auch an die nachfolgenden Systeme (Nachkommen) weiterzugeben, bedurfte es eines besonderen Mechanismus. Irgendwie mussten die herausragenden Errungenschaften (- die gerade zum Absetzen von der anorganischen / toten Welt gefunden wurden -) an die Nachfolger oder Teilungs-Ergebnisse weitergegeben werden. Geht man nun noch davon aus, dass es bei mehreren vorhandenen Typen von lebenden Objekten auch sofort eine mehr oder weniger große Konkurrenz um irgendwelche Ressourcen gab, dann musste der Weitergabe-Prozess die relativ konstanten artspezifischen und variable (individuelle) Merkmale beinhalten – also an die Nachkommen vererben. Dieses somit über-"lebens"-notwendige Merkmal biologischer System reiht sich in die bekannten ein:

1. Stoff- und Energiewechsel
2. zelluläre Struktur
3. Wachstum und Entwicklung (mit Tod)
4. Reizbarkeit
5. Bewegung
6. Verhalten
7. Individualität und Immunität
8. Vermehrung / Fortpflanzung
- 9. Vererbung**

Zum anderen muss Verebung eine gewisse Veränderlichkeit zulassen. Würde alles unverändert bleiben, wäre keine Evolution möglich. Neue / Neu entstandene Systeme mit besseren Eigenschaften würden dann die konservativen Systeme übertrumpfen und irgendwann die Welt dominieren.

System ohne Weitergabe-System wären ebenfalls zu einem Stillstand verdammt. Schon kleine Veränderungen der Umwelt könnten sie aus ihren stabilen System-Zuständen herausdrängen und sie wären letztendlich dem Untergang geweiht.

Ob die "Vererbung" (Weitergabe der Merkmale) prinzipiell von Anfang an gleich so abgelaufen ist, wie wir sie heute kennen, ist sehr fraglich. Mit größerer Wahrscheinlichkeit gab es zuerst wohl eher eine zufällige Teilung und Verteilung der "lebenden" Bestandteile. Vielleicht haben Wellen oder andere mechanische Einflüsse die Lebens-Gebilde einfach zerschlagen, quasi die stofflichen Bestandteile halbiert. Erst später kam dann wohl eine koordinierte – aus dem lebenden Objekt heraus initiierte – Teilung dazu. Dies könnte z.B. dann erfolgen, wenn das lebende Objekt eine bestimmte Größe erreicht hatte. Wann und wie aber der Übergang zur Informations-basierten Vererbung passierte, ist sehr umstritten. Viele Wissenschaftler vertreten auch die Auffassung, dass die Informations-Einheiten (\rightarrow RNA (Ribonucleinsäure)¹) die eigentliche Initialzündung für die Herausbildung von lebenden System gewesen sind und damit wahrscheinlich von Anfang an eine Informations-basierte Vererbung stattfand (\rightarrow **Exkurs: DAWKINS "Das egoistische Gen"**). Alternativ kann man sich Proteine (Enzyme) vorstellen, die dann "nachträglich" eine Vererbung ausgebildet haben.

Fehlt einem biologischen System die Fähigkeit der Vererbung, ist es nicht in der Lage irgendwelche Errungenschaften seiner bisherigen evolutionären Entwicklung an seine Nachkommen weiter zu geben. Auch Veränderungen der Lebewesen durch Anpassungen könnten nicht übergeben werden. Die Evolution müsste bei jedem neu entstandenen Organismus wieder von vorne anfangen. Eine Entstehung und Weiterentwicklung von verschiedenen Arten wäre wohl undenkbar.

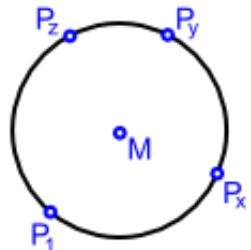
Lange Zeit wurde in der Wissenschaft die Frage diskutiert, was eigentlich vererbt wird?

Prinzipiell gäbe es mindestens zwei Möglichkeiten. Einmal könnte das Objekt in all seinen **Merkmale und Eigenschaften** verschlüsselt werden. Als Vererbungsinformationen würde eine Liste von Detailobjekten entstehen. Das hieße die Informationen zu jedem Finger, jedem Organ, jeder Zelle müssten irgendwie gespeichert und weitergegeben werden.

In einer zweiten Variante könnten **Prozesse mit Parametern** (z.B. Startpunkten) vererbt werden. Die Vererbungsinformation ist in diesem Fall eine Bildungs-Vorschrift oder ein Werkzeug (/ eine Maschine). Das könnte man sich so vorstellen, dass eine Mutterzelle (Startpunkt) weitergegeben wird und ein Satz von Regeln, Formeln, Gesetzen, welche die Ausbildung des Lebewesens bestimmen.

Betrachten wir beide Verfahren am **Modell der Vererbung (Beschreibung eines Kreises)**.

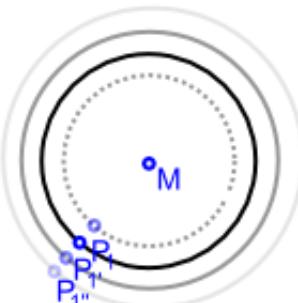
Im ersten Fall müssten die unendlich vielen Randpunkte auf vielleicht einige hundert wesentliche eingeschränkt werden. Dann würden die jeweiligen Koordinaten dieser Randpunkte z.B. in Bezug auf den Mittelpunkt oder eines anderen ausgewählten (Rand-) Punktes bestimmt und abgespeichert werden. Das Ergebnis ist eine Liste von einigen hundert Punktkoordinaten:



$M(0,0); P(2,0); P(0.5,1.9); P(-1,1.7); P(-1,-1.7); P(0,-2); P(-2,0); P(-0.5,1.9); P(-0.5,-1.9), \dots$

Soll das Objekt auch noch wachsen und sich entwickeln, dann müssten auch noch Listen für die jüngeren (kleineren) Kreise gespeichert werden.

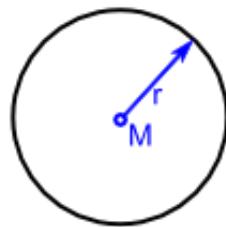
Man kann sich sicher vorstellen, dass dabei eine riesige Menge Datenmaterial zusammenkommt. In der nebenstehenden Abbildung ist nur eine Punkt-Serie dargestellt.



¹ sehr häufig wird in Büchern und im wissenschaftlichen Sprach-Gebrauch die englische Form RNA (ribonucleic acid) benutzt (in diesem Script werden wir beide Formen nutzen und sie auch nicht unterscheiden oder eine Form priorisieren)

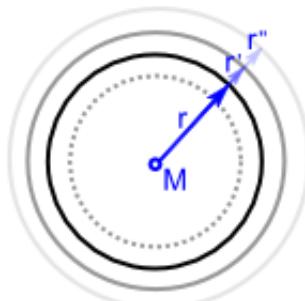
Im zweiten Fall wäre es viel einfacher. In die Vererbungsliste bräuchte nur der Mittelpunkt M und die Definitions-Regel für einen Kreis abgespeichert werden:

M(0,0); "Setze Punkte mit dem Abstand r von M!"



Auch das Wachstum ließe sich mit einer kleinen Regel realisieren:

"Setze den Abstand (Radius r) zum Anfang ganz klein (Startwert) und lasse ihn dann in kleinen oder größeren Schritten immer größer werden, bis ein bestimmter Endwert erreicht ist!"



Es ist wohl leicht einzusehen, dass diese Form der Informations-Weitergabe und –Speicherung wesentlich effektiver ausfällt.

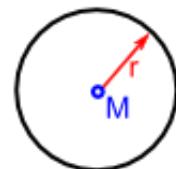
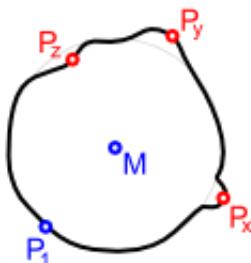
Was passiert aber, wenn sich Fehler in den Vererbungs-Vorgang einschleichen? Mit so einem Fall muss Evolution klarkommen. Fehler sind vielleicht auch sinnvoll, um eine Möglichkeit zur Anpassung des Objektes an variable Umweltbedingungen zu haben.

Die dahintersteckende Frage ist dabei, welche Methode ist Fehler-toleranter und funktioniert vielleicht auch noch bei starken Beschädigungen? Bei unserer ersten Liste mit den vielen Daten, würden sich sicher – bei jedem Abschreiben (Kopieren für die Nachkommen) – ein oder mehrere Fehler einschleichen. Die einzelnen Kreise bekämen immer mehr Ein- oder Ausdehnungen. Eine einmal entstandene Unebenheit bliebe fast ewig erhalten. Neue Details (Veränderungen, Weiterentwicklungen) würden weitere neue Datenmengen bedeuten.

Für das zweite Verfahren ist die Anzahl von Kopierfehlern sicher viel geringer, weil ja weniger Daten kopiert werden müssen. Ein Fehler in den Start- (und End-)werten ist kein großes Problem, da ja immer wieder ein Kreis gebildet wird. Ein Fehler in den Regeln würde sich dagegen viel dramatischer bemerkbar machen. Hieße eine veränderte Regel dann z.B.: "Setze einen Punkt mit einem unbestimmten Abstand von M in die Ebene!", so entstünde ein unförmiges Etwas. Zum einen ist es natürlich für den Nachkommen eine Katastrophe - er wäre wohl kaum lebensfähig (als Kreis anzuerkennen). Anders betrachtet, ist es auch eine gute Methode der Absicherung. Fast alle Regelfehler sind tödlich - es "überleben" nur Kreise. Veränderungen des Organismus sind durch Hinzufügen neuer Regeln oder durch passende Änderungen der Regeln möglich.

Für neue Details wären natürlich auch bei dieser Variante neue Ausgangsbedingungen und Regeln zu vererben.

Heute wissen wir, dass die Evolution vorrangig den zweiten Verfahrensweg gewählt hat, und uns scheint der Grund dafür jetzt auch plausibel zu sein. Der zweite Weg realisiert genau das Sinnvolle: Die Weitergabe der artspezifischen (Kreis-) Merkmale bei Zulassung individueller Abwandlungen (z.B. Größe) mit möglichst geringem (Schreib-) Aufwand und optimaler Absicherung.



$r=0$
M

zwei verschiedene Fehler
bei der Regel (Radius zu
klein (oben) und kein
Radius (unten))

Wie wir später sehen werden, sind die Regel-Verarbeiter (Roboter, Bio-Maschinen) vorrangig Proteine und die sogenannten Ribosomen (→  **Cytologie**).

Schon sehr frühzeitig versuchte man zu ergründen, wie die Vererbung in den Lebewesen organisiert wird.

Dass eine Vererbung erfolgte, war ja leicht zu beobachten. Die Kinder hatten eine gewisse Ähnlichkeit mit ihren Eltern. In vielen Familien häuften sich bestimmte Eigenheiten z.B. die vorstehende Lippe in der Familie der HABSBURGER als gut dokumentiertes auffälliges Merkmal. Die Erfahrung der Vererbung herausragender Eigenschaften manifestierte sich sehr schnell in sozialen Regeln, so z.B., dass nach dem Tod eines Herrschers dem Bruder oder dem Sohn das Vorrecht auf die Machtposition zugeordnet wurde. Eine Zucht von Haustieren und Kulturpflanzen wäre ohne die Annahme / Voraussetzung dieses Zusammenhangs ebenfalls nicht denkbar.

Anhand einiger Beispiele (Abb. unten) kann z.B. die "HABSBURGER Lippe" über viele Generationen belegt werden.



HABSBURGER-Lippe
Johanna von PFIRT (1300 -1351)
(sie gilt als die Stamm-Mutter
der charakteristischen Lippe)



/Q: Louvre Paris/
Philip der Schöne (I.)
(1478 – 1506)



/A (Bernaerd van ORLEY)/
Margarete von Österreich (1480 - 1530)



Kaiser Ferdinand III.
(1608 – 1657)



Charles II. (Karl II.)
(1661 – 1700)

Bis ins 19.Jahrhundert hinein versuchte man, die Eltern mit den nachfolgenden Kindern als Gesamtobjekt zu betrachten. Die Beobachtungspopulation war meist sehr klein. Man beschränkte sich eben auf die wenigen "wichtigen" Familien in den Herrschaftshäusern. Verlässliche Regel oder gar Gesetze konnte dabei nicht aufgestellt werden. Durch zu kleine Datens Mengen gab es zu oft Abweichungen. Für die HABSBURGER Lippe war z.B. eine Vererbungschance von 2 auf 3 Nachkommen bekannt.

Beliebt war lange Zeit die Präformations-Theorie (prä ... vor; forma ... Form, Gebilde). Seit der Antike (ANAXAGORAS (499 – 428 v.u.Z.)) behauptete diese, die Nachkommen seien schon in sehr verkleinerter Form im männlichen Samen (oder den Eizellen) enthalten und würden dann nur noch von der Mutter "ausgebrütet". Mit den naturalistischen Biologen (z.B. William HARVAY u. René DESCARTES) kamen aber auch schon nach dem 17. Jhd. die ersten Zweifel an dieser These auf. Die Naturalisten beobachteten u.a. die Entwicklung von Embryonen und konnten dort erst nach und nach eine Hin-Entwicklung zum fertigen Nachkommen erkennen. In ihrer – Epigenese genannten – Theorie kam es schrittweise zur Ausdifferenzierung bestimmter Merkmale.

Ab dem 19. Jahrhundert nahm man dann verstärkt an, dass es bei den Nachkommen einfach zur Mischung der mütterlichen und väterlichen Merkmale kommt. Aber schon bei der Prüfung anhand von einfachen beobachtbaren Merkmalen, wie Augenfarbe, Haarfarbe oder Geschlecht versagte diese Annahme sehr oft.

Selbst der große Charles DARWIN (1809 – 1882) irrte hinsichtlich der Mechanismen einer Vererbung von Merkmalen. Für ihn war die bis dahin gelehrt Mischungs-Theorie sowieso ein Problem. Durch Mischung entstehen immer nur mittelmäßige Merkmals-Ausprägungen –

nicht, dass was DARWIN unter "am besten angepasst" verstanden hat. Außerdem konnte so nichts wirklich Neues entstehen. Wo sollten die neuen Merkmale so einfach herkommen? Um den Vermischungs-Problem aus dem Weg zu gehen, entwickelte DARWIN (1868) eine eigene "Vererbungs-Theorie". Er nannte sie Pangenesis (pan .. von *pangene* (kleinste Teilchen); genesis .. Ursprung). Dabei sollten die Merkmale vorrangig in sehr verkleinerter Form – als sogenannte Gemmulae – im Blut oder anderen Körpersäften existieren. Für jedes Organ oder Körperteil sollte ein spezieller Gemmula vorhanden sein. Bei der Begattung kam es dann zur Übertragung und Mischung der Merkmale. Die Gemmulae sollten sich dann später vermehren und zu vollständigen Organen auswachsen. Diese Theorie wurde schon wenige Jahre später von einem Cousin DARWIN's – dem Experimental-Biologen Francis GALTON (1822 – 1911) – widerlegt. Dieser experimentierte mit verschiedenen farbigen Kaninchen-Rassen. Er führte bei einigen von ihnen einen vollständigen Blut-Austausch durch. Trotzdem veränderte sich die Art der Nachkommenschaft (Fell-Farbe) in keiner Weise.

Mit der Wende zum 20. Jahrhundert wurde die Vererbungs-Forschung immer wissenschaftlicher. Welche moralischen und gesellschaftlichen Schwierigkeiten auf die Wissenschaftler warteten, die mit fortschrittlichen Ideen und Theorien die alten eingestaubten Lehren über Bord warfen, zeigt das Beispiel des niederländischen Biologen Hugo DE VRIES (1848 – 1935). Er stellte 1903 eine revolutionäre Mutations-Theorie auf und verabschiedete sich danach von der Wissenschaft und arbeitet nur noch als Arzt.

Bis ins dritte Reich zogen sich - unwissenschaftliche – Methoden der Vererbungslehre. Hier versuchte man dann mit ausgewählten "arischen" Kinder (sogenannte "Sonnenkinder") eine Herrenrasse zu züchten. Dieses Projekt war nicht nur auf Grund des Zerfalls des dritten Reiches zum Scheitern verurteilt. Die Reihe lässt sich bis heute fortsetzen. Unter STALIN schaffte es LYSSENKO mit ideologisch verklärten Parolen und "Erfindungen", die bis dahin führenden russischen Vererbungswissenschaften um Jahrzehnte zurückzuwerfen.

In den aufgeklärten Industrie-Länder, wie auch in den weniger gebildeten Entwicklungsländern, findet man in der Bevölkerung immer noch die obskursten Theorien zur Entstehen von Nachkommen. So ist immer noch die Annahme weit verbreitet, dass z.B. Salz oder Zucker auf dem Fenster-Sims für die Herausbildung des einen oder anderen Geschlechts besonders förderlich ist.

Selbst heute sind wir nicht in jedem Fall in der Lage, die Erscheinung eines Nachkommen genau vorauszusagen. Neben vielen Gesetzmäßigkeiten spielt der Zufall immer noch eine sehr große Rolle.

Die an den Merkmalen (→ Phänotypen) orientierte Vererbungslehre wird auch als **Formalgenetik** (formale Vererbungslehre) bezeichnet. Die moderne – an der DNA orientierten – Vererbungslehre wird **Molekulargenetik** genannt.

Definition(en): Vererbung (klassisch)

Die Vererbung ist ein Merkmal des Lebens, dessen Kern die Weitergabe von Erbinformationen an die nächste Generation / die Nachkommen ist.

Unter Vererbung versteht man alle Prozesse und zellulären Funktionen, die der Weitergabe der Erbinformation an die Nachkommen dienen.

Selten wird auch der Begriff Heredität (von lat.: *hereditas*, das Erbe) für Vererbung benutzt. Seit einigen Jahren sind neue Aspekte zu Evolutions- und Vererbungs-Faktoren in die wissenschaftliche Diskussion eingebracht worden. Die amerikanischen Biologinnen Eva JABLONKA und Marion J. LAMP bringen mehrere Ebenen von Vererbung und damit letztendlich auch von Evolution ins Spiel.

Sie nennen sie die **vier Dimensionen der Vererbung / Evolution**. Aus ihrer Sicht sind das:

- (klassische) genetische Vererbung / Evolution
- epigenetische Vererbung / Evolution
- Verhaltens-spezifische Vererbung / Evolution
- Vererbung / Evolution über Symbolsysteme

Auf die einzelnen Faktoren bzw. auf die diskutierte Gesamtsicht gehen wir später noch ein.
Für die Betrachtungen von JABLONKA und LAMP ist ein weiter gefasster Begriff der Vererbung Voraussetzung.

Definition(en): Vererbung (allgemeiner)
Die Vererbung ist ein Merkmal des Lebens, dessen Grundlage die Weitergabe von Informationen an die nächste Generation / die Nachkommen ist.
Unter Vererbung versteht man alle Prozesse, die der Weitergabe der Information an die Nachkommen dienen.

Gegen die Ausweitung des Begriffs Erbinformation auf den allgemeineren Begriff Information spricht aus meiner Sicht nichts. Selbst der Begriff der Erb-Information kann noch weiter gelesen werden. Nirgends ist in der Vererbungs-Definition oder im Begriff der Erb-Information davon die Rede, dass es sich dabei um RNA bzw. DNA handeln muss. Man muss nur im Klaren sein, dass dann die Vererbung / Genetik wesentlich weiter gefasst werden muss, als es derzeit (- vor allem in Schul-Lehrbüchern -) getan wird.

Aufgaben:

1. Diskutieren Sie die klassischen und allgemeinen Definitionen für Vererbung!

Definition(en): Genetik
Genetik ist der Teil der Biologie, der sich mit den Vererbungsvorgängen beschäftigt.
Genetik ist die Naturwissenschaft, die sich mit den molekularen / biochemischen Vorgängen bei der Umsetzung der Erbinformationen in zelluläre Merkmale und der Übertragung der Information von Generation zu Generation beschäftigt.
Genetik ist die biologische Wissenschaft, die sich mit den materiellen Grundlagen und den Gesetzmäßigkeiten der Informations-Nutzung und –Übertragung beschäftigt.

Der Begriff **Genetik** wurde aus genea (griech.: Abstammung) und genesis (griech.: Ursprung) abgeleitet und zusammengesetzt. Zuerst sprach man auch mehr von der **Vererbungslehre**. Ursprünglich bezeichnete man vor allem die "moderne" Vererbungsvorgänge nach MENDEL als Genetik. Heute kommen u.a. die molekulargenetischen Fachbereiche dazu. Mittlerweile werden Genetik und Vererbungslehre vielfach wieder synonym benutzt. Der

Begriff Genetik sollte aber bevorzugt werden, da er den Fachbereich deutlich weiter und in unserem Sinn fasst.

Für die molekulare / biochemische Genetik benutzt man auch den Begriff Molekulargenetik (→ (☞ [Genetik Teil2](#))).

Die eher klassische Genetik mit ihren direkten Kreuzungen und Beobachtungen wird auch als **formale Genetik** bezeichnet. Sie umfasst die empirische (rein beobachtende (vor MENDEL) und experimentelle Genetik (MENDEL + MORGAN + ...).

Als formal wird eine Wissenschaft bezeichnet, die sich mit den äußereren / von außen zugänglichen / beobachtbaren Phänomenen beschäftigt. Der Begriff "formal" steht für "die äußere Form betreffend".

zu den ersten "genetischen Forschungen" gehörten:

Natur-Beobachtungen

Stammbaum-Analysen

Züchtungs-Versuche

2. das Wirken MENDELS

Problem-Fragen für Selbstorganisiertes Lernen

Welche besonderen Leistungen kommen Gregor MENDEL zu?
Wie stellte MENDEL sich die Vererbung von Merkmalen vor?
Welche Regeln stellte MENDEL hinsichtlich der Vererbung auf?
Wie ist ein Kreuzungs- / Vererbungs-Schema aufgebaut?
Was bedeutet P- und F₁- bzw. F₂-Generation?
Wie stehen die Begriffe reinerbig und mischerbig zueinander in Beziehung?
Was ist ein (genetischer) Bastard?
Laufen reziproke Kreuzungen rückwärts?
Nicht nur Kreationisten stellen sich die Frage: War Gregor MENDEL ein Betrüger? Wenn das so ist, was bedeutet das für die nach ihm benannten und von ihm postulierten Regeln?
Sind Sie selbst eigentlich ein Hybrid oder gar ein Bastard Ihrer Eltern? Sind Sie vielleicht ein polyploider Kreuzungs-Versuch?
Was versteht man unter einem rezessivem und einem dominanten Merkmal?
Was versteht man heute unter Geno- bzw. Phänotyp? Warum kannte MENDEL diese Begriffe nicht (und auch keine vergleichbaren)?
Wie kam MENDEL darauf, dass (bestimmte / die) Merkmale doppelt angelegt sein müssen?
Woraus schloss MENDEL, dass die Merkmale an einer bestimmten Stelle halbiert / geteilt werden? An welcher Stelle der Kreuzung / des Kreuzungs-Schemas findet das sehr wahrscheinlich statt?

Ein gewaltiger Fortschritt in der Vererbungsforschung ging vom Abt Johann Gregor MENDEL (1822-1884) aus. MENDEL war mehr den Naturwissenschaften verbunden als seinen priesterlichen Aufgaben. Er führte im Kloster von Brünn (heute: Brno (Tschechien)) neben meteorologische Beobachtungen auch Kreuzungsversuche an verschiedenen Gartenpflanzen mit einem neuen methodischen Ansatz durch. Bisher betrachtete man eine Pflanze z.B. die Gartenerbse, als Gesamtheit bzw. als Summe ihrer Eigenschaften. Man konnte sehen, dass die Pflanze gut gewachsen war, dass sie viele Früchte trug usw. MENDEL isolierte nun einzelne Eigenschaften und nahm für sich an, dass die Merkmale auch einzeln vererbt werden.



Die Penetranz bestimmter Merkmale (wie eben die HABSBURGER-Lippe) schienen ja ein solches System in der Natur zu bestätigen.

Für die untersuchten Erbsen stellte MENDEL z.B. diese Merkmale fest:

Pflanze1: achsenständige, rote Blüte; grüne, glatte Hülse; gelbe, schrumpelige Samen;...
Pflanze2: endständige, rote Blüte; violett-blaue, glatte Hülse; grüne, glatte Samen;...
Pflanze3: endständige, weiße Blüte; grüne, gewölbte Hülse; grüne, schrumpelige Samen;...
Pflanze4: achsenständige, rote Blüte; grüne, gewölbte Hülse, gelbe, glatte Samen;...
...

Um die Datenflut einzudämmen, beschränkte MENDEL sich auf einzelne Merkmale (z.B. Blütenfarbe), die er in den verschiedenen Ausprägungsformen (z.B. weiß und rot) quantitativ bei einem Kreuzungsversuch erfasste. Bei der Auswahl der Eigenschaften achtete er darauf, dass diese eindeutig zu unterscheiden und am Objekt bestimmbar waren. MENDEL wählte für einen Kreuzungsversuch jeweils reinrassige Pflanzen aus. Um eine Selbstbefruchtung der Gartenerbse gänzlich auszuschließen, entfernte er bei den – als „weiblich“ bestimmten – Kreuzungspartner, die noch unreifen Staubgefäß. Die Bestäubung mit dem Pollen der als „männlich“ festgelegten Pflanze wurde dann von MENDEL mit Hilfe eines Pinsels vorgenommen. Durch inselartigen Anbau (in Beeten) der einzelnen Versuchsgruppen vermied er den störenden Einfluss von Fremdpollen. Neu war auch die parallele Versuchs-Durchführung bei

vielen Pflanzen. Dadurch konnte MENDEL vom Einzelnen zum Allgemeinen kommen. Mit der Wahl einer einjährigen Pflanze als Versuchsobjekt, ließen sich verschiedene Versuche parallel und auch hintereinander durchführen. Auf diese Weise konnte er kontrolliert mit den Nachkommen einer Generation weiterarbeiten.

Einen weiteren neuen methodischen Schachzug machte MENDEL mit der Zählung der verschiedenen Merkmale. Das Erkennen der gültigen Verteilung von Merkmalen war erst unter Ausnutzung des Gesetzes der großen Zahlen (aus der Stochastik / Statistik) möglich. Erst wenn ein dem Zufall unterlegener Prozess sehr häufig wiederholt wird, dann gleichen sich die Versuch-Ergebnisse den idealen Werten immer stärker an.

Betrachten wir nun einige von MENDELS Versuchen mit den von ihm ausgezählten Merkmalen.

Aufgaben:

- 1. Berechnen Sie, mit welcher Wahrscheinlichkeit beim Würfeln jeweils die Zahlen 1 bis 6 auftauchen müssten!**
- 2. Würfeln Sie in getrennten Versuchen $6x$, $60x$ und $180x$! Berechnen Sie dazu, wie häufig die einzelnen Zahlen theoretisch auftauchen müssten! Berechnen Sie die Differenz zu den Würfel-Werten und den prozentualen Fehler!**
- 3. Fassen Sie jetzt die Würfel-Ergebnisse aus den 180er Versuchen von allen Kursteilnehmern zusammen! Berechnen Sie wieder den Ideal-Wert, die Abweichung und den prozentualen Fehler!**
- 4. Stellen Sie den prozentualen Fehler aus allen Versuchen graphisch gegen die Wurfzahlen dar! Was hat diese Darstellung mit dem Gesetz der großen Zahlen zu tun?**

2.1. MENDELS Versuche mit einzelnen reinerbigen Merkmalen

Gregor MENDEL beschäftigte sich vorrangig mit der *Saat-Erbse*. Deren wissenschaftlicher Name lautet *Pisum sativum*. Obwohl er Pflanzen kreuzte, die sich in mehreren Merkmalen unterschieden, analysierte er jeweils immer nur ein einzelnes Merkmal für die Ableitung seiner Vererbungs-Regeln.

In einem Versuch (in diesem Skript Versuch 1) betrachtete er Erbsen-Pflanzen, die unterschiedliche Formen von Samen hervorbrachten. Die eine Gruppe bildet glatte bzw. runde Erbsen. Bei der anderen Gruppe sahen die Samen runzlig bzw. kantig aus. Als weitere Voraussetzung benutzte er nur solche Pflanzen, die mit sich selbst gekreuzt, immer wieder (ausschließlich) die gleichen Merkmale hervorbrachten. Solche Sorten nennen wir heute reinerbig.

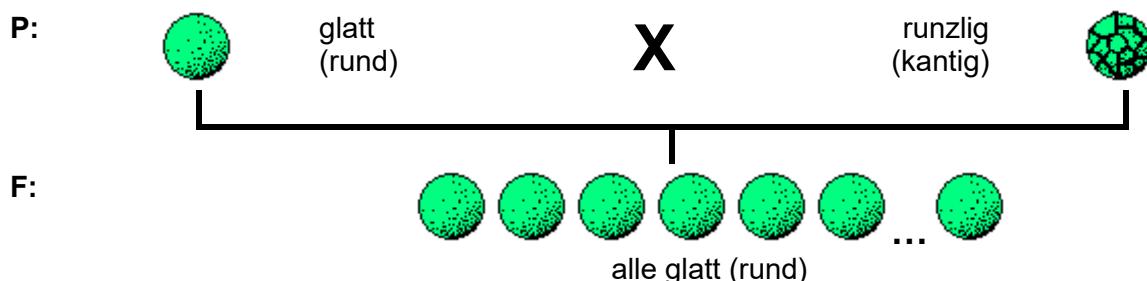
Die verschiedenen Ausprägungsformen eines Merkmals – also z.B. gelbe oder grüne Samen-Farbe – werden heute Allele genannt.

Definition(en): reinerbig(es Merkmal)

Tritt bei einer Generationsfolge immer das gleiche Merkmal in der gleichen Ausprägung auf, dann sprechen wir im MENDELSchen Sinn von einem reinerbigen Merkmal.

Versuch 1:

(s) *Pisum sativum* / (A) *Saat-Erbse*



Erläuterung des Schemas:

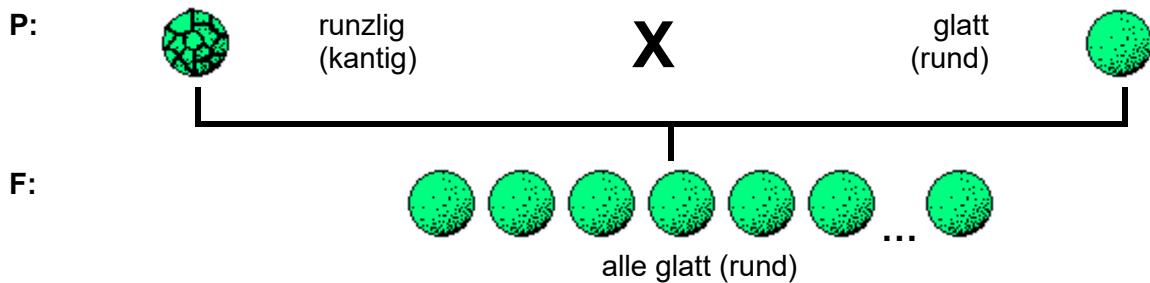
P steht für Parental-Generation (Eltern-Generation). Mit F und eventuellem Index (z.B. F₁) werden die Nachkommens-Generationen (Fetal-Generation) abgekürzt. Bei den Eltern wird zuerst immer der weibliche Organismus aufgeführt. Dann folgt der männliche. Das X steht für Kreuzung der beiden Partner.

Die Angabe der Art ist obligatorisch! Bei verschiedenen Arten können gleich-erscheinende Merkmale ganz anders vererbt werden.

Bei der Analyse der gebildeten Samen stellte MENDEL fest, dass alle glatt waren. Keine einzige Erbse war kantig. Offensichtlich hat sich das Merkmal [Samen rund] gegen das Merkmal [Samen kantig] durchgesetzt. Nun könnte man meinen, dass sich das weibliche Merkmal - als das der Trägerpflanze - bei den Nachkommen durchgesetzt hätte.

Aber auch der Wechsel der Geschlechter (reziproke Kreuzung) brachte die gleichen Ergebnisse in der F-Generation.

reziproker Versuch 1:



Solche Merkmale, die sich gegenüber vergleichbaren anderen Eigenschaften durchsetzen, nennt man dominant (lat.: dominare = beherrschen). Das Merkmal [Samen rund] ist also dominant gegenüber dem Merkmal [Samen kantig]. Unterlegende Merkmale werden als rezessiv (lat.: recedere = zurückweichen) bezeichnet.

MENDEL verwendete die Samen der F-Generation für neue Versuche weiter. Um eine eindeutige Bezeichnung zu erhalten, wird diese nicht wieder P-Generation genannt, sondern sie erhält den Index oder die nachgestellte 1 für 1. Nachkommens-Generation (F₁; F1). Die darauffolgende ist die F₂-Generation (F2) usw. usf.

Definition(en): dominant(es Merkmal)

Ein Merkmal ist dominant, wenn es bei der Kreuzung mit einem vergleichbaren Merkmal dieses überdeckt.

Dominante Merkmale sind Eigenschaften, die sich gegenüber anderen (vergleichbaren) Merkmalen bei der Ausbildung der Erscheinungsform (→ Phänotyp) durchsetzen (diese überdecken).

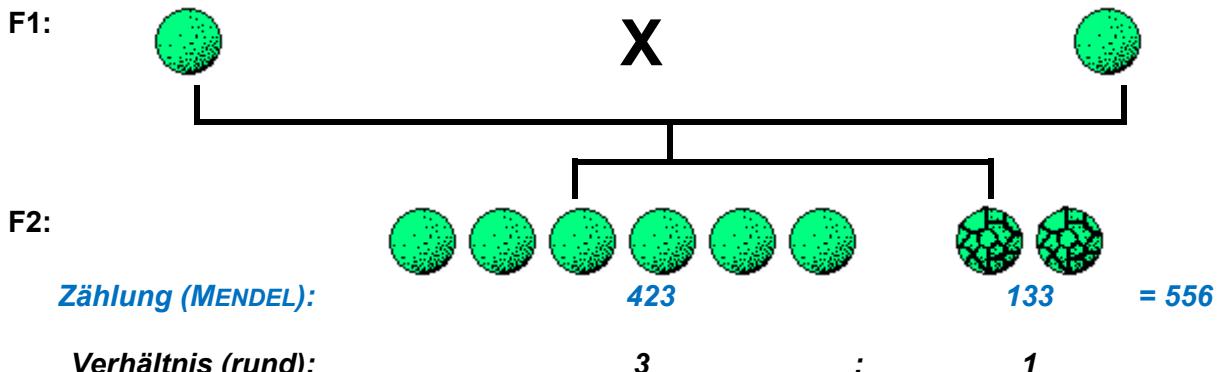
Definition(en): rezessiv(es Merkmal)

Ein Merkmal ist rezessiv, wenn es bei der Kreuzung mit einem vergleichbaren Merkmal von diesem überdeckt wird.

2.1.1. die 1. MENDELSche Regel

Versuch 2:

(s) *Pisum sativum* (Saat-Erbse)



Wie wurden diese Ergebnisse nun von MENDEL interpretiert?

Da in der F₂-Generation die unterdrückten (rezessiven) Merkmale wieder auftauchten, mussten die F₁-Bastarde (Kreuzungsprodukte, Hybride, Mischlinge) noch beide Erbanlagen der Eltern enthalten. Es müssen also mindestens zwei Erbanlagen weitergegeben werden, jeweils eine von der Mutter und eine vom Vater. Dies wiederum lässt sich auch aus den reziproken Versuchen schließen, die eine einseitige Weitergabe von Erbinformationen nur von der Mutter oder vom Vater ausgeschlossen haben. Die Nachkommen (F₁-Bastarde) sind ein Mischprodukt ihrer Eltern (P-Generation), oder anders ausgedrückt: sie sind mischerbig. Somit konnte MENDEL folgende Regel formulieren:

1. MENDELSche Regel

Die Kreuzung von zwei reinrassigen (homozygote) Eltern, die sich in einem vergleichbaren Merkmal unterscheiden, ergibt immer mischerbige (heterozygote), gleichförmige (uniforme) Nachkommen.

Später (nach 1900) wurde diese Regel nach ihrem Entdecker als 1.MENDELSche Regel bezeichnet. Bisweilen findet man sie auch unter der Bezeichnung Uniformitäts-Regel. Statt dem Begriff Regel sprechen verschiedene Autoren auch von einem Gesetz. Mittlerweile sind aber viele Ausnahmen von diesem "Gesetz" beschrieben worden, so dass gegen den Grundsatz der Allgemeingültigkeit eines Gesetzes verstößen wird. Der Begriff Regel drückt eine hohe Wahrscheinlichkeit für die zu erwartenden Ergebnisse aus und ist damit besser geeignet. MENDEL untersuchte das Phänomen des Wiederauftretens eines rezessiven Merkmals weiter, indem er auch die verschiedenen Erbsen der F₂-Generation aussäte und sich selbst befruchten ließ.

Heute geht man davon aus, dass eigentlich nur sehr wenige Merkmale den MENDEL-Regeln folgen. Wie wir später sehen werden, sind viele beobachtbaren Merkmale von mehreren Erb-Anlagen abhängig. Das konnte MENDEL damals aber nicht wissen.

Definition(en): mischerbig(es Merkmal)

Ein Individuum ist hinsichtlich eines Merkmals mischerbig, wenn es bei Annahme einer doppelten Merkmalsvererbung zwei verschiedene Erbanlagen (Allele) dieses Merkmals besitzt.

Somit können wir auch die Reinerbigkeit etwas konkreter definieren:

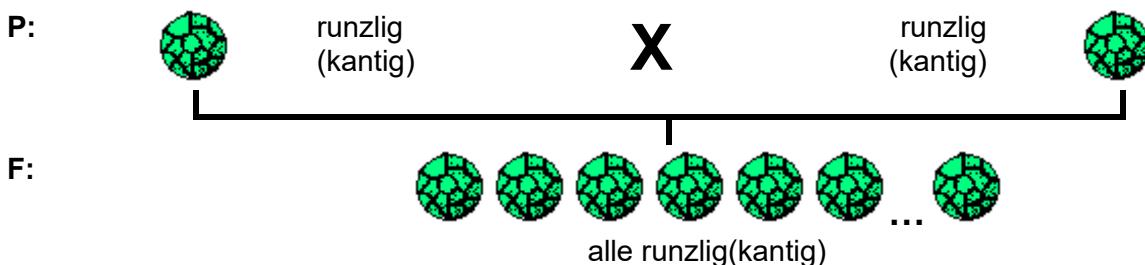
Definition(en): reinerbig(es Merkmal)

Ein Individuum ist hinsichtlich eines Merkmals reinerbig, wenn es bei Annahme einer doppelten Merkmalsvererbung zwei gleiche Erbanlagen (Allele) dieses Merkmals besitzt.

Kreuzt / Züchtet man eine Folge von Organismen (einer Art / Form) mit ähnlichen bzw. den gleichen betrachteten Merkmalen und es werden nur diese Merkmale so weitergegeben, dann ist das Merkmal reinerbig.

Versuch 3:

(s) *Pisum sativum* (Saat-Erbse)



Die Pflanzen aus kantigen Samen erzeugten nur kantige Erbsen - sie waren also reinrassig (homozygot, reinerbig). Aus den runden Samen wuchsen Pflanzen mit runden und kantigen Samen. Die runden Erbsen der F₁- und F₂-Generation beinhalteten also Erbanlagen für runde und kantige Samen, sie waren mischerbig (heterozygot, mischrassig). Mischerbige Nachkommen werden auch als Hybrid (lat.: von zweierlei Abkunft / Herkunft) bezeichnet.

Sinnvoll kann man diese Versuchsergebnisse dann erklären, wenn man davon ausgeht, dass jedes Pflanzenmerkmal zweimal abgespeichert ist. Z.B. könnte man für eine glatte Erb-anlage ein **G** schreiben und für das Kantige **k**. Mit der Großschreibung beim G soll die Dominanz angezeigt werden.

Mitunter werden dominierende Merkmale auch als Wildtyp bezeichnet – da sie in der freien Wildbahn vorherrschend sind. Wilde (dominierende) Merkmale werden einfach durch ein Plus-Zeichen gekennzeichnet. Diese z.T. etwas einfacher und bei vielen Merkmalen übersichtlichere Kennzeichnung wurde aber erst um 1930 von MORGAN eingeführt. Diese moderne Art der Genotyp-Schreibung werden wir dementsprechend bei der Besprechung der MORGANSchen Vererbungs-Erkenntnisse verwenden (→ [5. die moderne klassische Genetik](#))

Definition(en): Bastard / Hybrid

Ein mischerbiger Organismus ist hinsichtlich dieses Merkmals ein Hybrid ("Mischprodukt", "Gekreuztes").

(Der Begriff Bastard wurde früher für uneheliche Kinder im eher negativen Sinn verwendet. Heute benutzt man den Begriff für alle Kreuzungs-Produkte– ohne jegliche moralische Wertung. Historisch ist er wohl abgeleitet vom altägyptischen Bastet-Fest, auf dem es heiß her ging.)

Rezessive Merkmale werden immer durch (kleine!) Buchstaben oder als Kombination von Buchstaben ev. mit Ziffern gekennzeichnet.

Der 1. Versuch ließe sich dann folgendermaßen notieren:
 Die Codierung der Merkmale ist beim nachfolgenden Schema einmalig zur Betonung rot hervorgehoben worden:

Versuch 1:

(s) *Pisum sativum* (Saat-Erbse)

P:



glatt
(rund)
Wildtyp

X

runzlig
(kantig)



F1:



alle glatt (rund)

1
G k

und in kurzer (wissenschaftlicher) Notierung:

(s) *Pisum sativum* (Saat-Erbse)

P:

GG

X

kk

G .. glatt (rund)
k .. kantig (runzlig)

F1:

G k

Schon aus theoretischer Sicht kann sich die Anzahl der Erbinformationen nicht bei jedem Fortpflanzungs-Prozess verdoppeln. In dem Fall würde man z.B. GGkk in der F₁ und in der F₂ dann GGGGKKKK usw. usf. erhalten. Die Zelle wäre sicher irgendwann mit Erbanlagen überfüllt. Die Teilung der Erbinformationen muss irgendwann vor der Bestäubung oder nach der Befruchtung passieren.

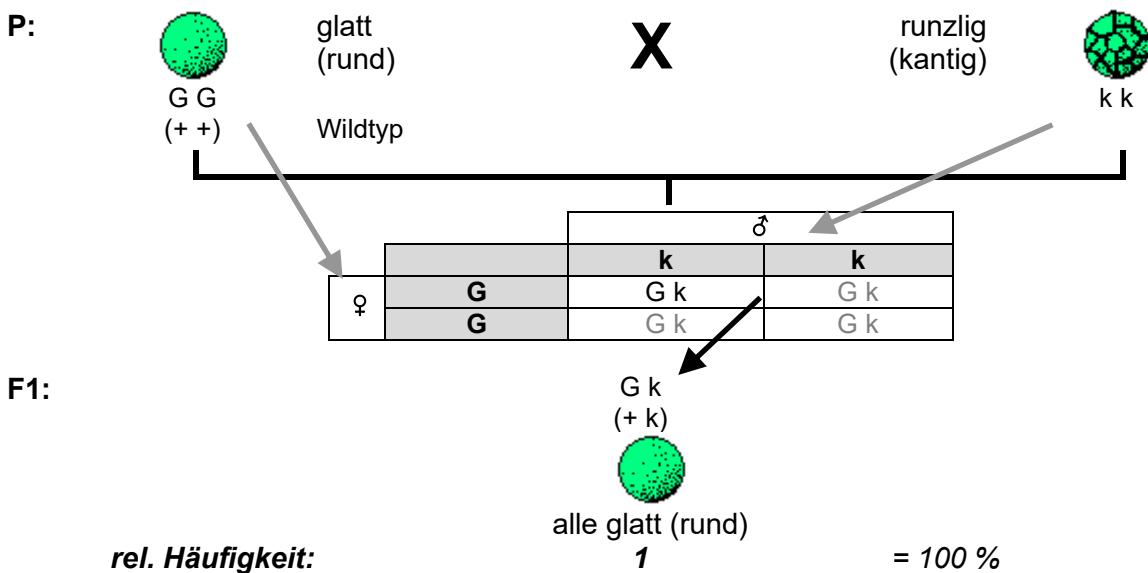
Aufgabe:

1. Klären Sie mit Hilfe der Logik, wann die Teilung der Erbinformationen erfolgen muss!

Die schematische Darstellung lässt sich noch weiter verbessern und mit wichtigen Details versehen:

Versuch 1:

(s) *Pisum sativum* (Saat-Erbse)



Aufgaben:

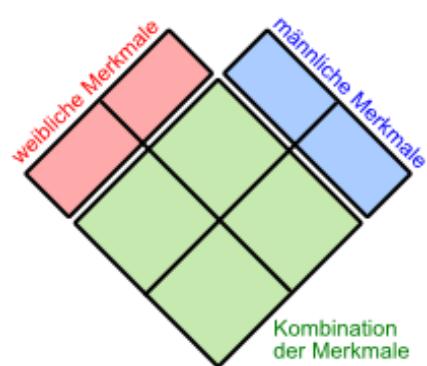
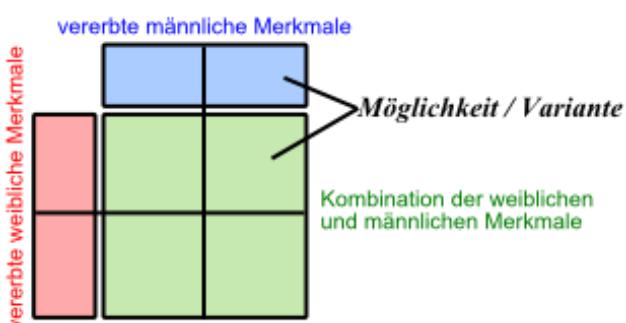
- Kennzeichnen Sie im obigen Verebungs-Schema die Stelle(n), bei denen es zur Halbierung der Erb-Anlagen kommen muss und geben Sie den passenden Fachbegriff für den Vorgang an!

Die Gameten-Tabelle (Rekombinations-Tabelle, Kombinations-Quadrat, PUNETT-Quadrat, NSchachbrett-Diagramm) in der Mitte des Kreuzungs-Schemas dient als Hilfe für die Zusammenstellung der möglichen Merkmals-Kombinationen. Üblicherweise werden in der obersten Zeile die einzelnen männlichen Merkmale und in der 1.Spalte die jeweiligen weiblichen Merkmale notiert.

Sehen Sie das aber nicht als Dogma. In manchen Büchern ist es genau umgedreht. Viele Bücher verwenden auch Tabellen in um 45° gedrehter Orientierung – quasi wie eine Raute oder ein Drachen-Viereck. Diese Darstellung ist sicher Gender-like, sie sind aber in Text-Verarbeitungssystemen wie microsoft WORD oder openoffice / libreoffice WRITER mit vertretbaren Aufwand nicht realisierbar.

In den Kreuzungen aus Spalte und Zeile ergibt sich die Merkmalskombination für den Nachkommen.

Die Tabelle stellt somit den Übergang von der Ausgangs-Generation (hier: die P-Generation) und der Nachfolge-Generation (hier: F1) dar. Praktischerweise sollte die Tabelle deshalb zwischen den Generationen angeordnet werden.



Vielfach wird sie auch nur als "Nebenrechnung" betrachtet, die auch weggelassen werden kann. Das mag auch bei einfachen Kreuzungs-Versuchen so sein, aber die meisten Einsteiger in die Genetik stolpern dann bei den komplizierteren Kreuzungen und sind dann nicht ausreichend geübt. Also zuerst lieber mitschreiben. Wenn Sie die Arbeitstechnik beherrschen, dann können Sie die Tabellen – zu mindestens bei einigen Vererbungs-Schema's – auch auslassen.

Wo genau die Erbinformationen gespeichert sind und wie die Verteilung auf die Nachkommen erfolgte, konnte MENDEL nicht erklären. Heute wissen wir, dass die Erbinformationen in den jeweils doppelt angelegten → Chromosomen (diploider Chromosomensatz) angelegt sind. Die Verteilung der Merkmale erfolgt bei der Ei- bzw. Samenzellen-Bildung durch → Meiose. Dazu später mehr.

Definition(en): heterozygot(es Merkmal)

Geht man davon aus, dass Merkmale immer doppelt abgelegt sind (→ Diploidie) und beide Merkmale haben in der befruchteten Eizelle unterschiedliche Ausprägung, dann spricht man von einem heterozygoten Merkmal.

Das zweite Merkmal kann sich ev. auch erst in einer späteren Generation ausprägen.

Von einem heterozygoten Zustand spricht man, wenn zwei unterschiedliche – aber zusammengehörende – Allele in einer Zelle mit doppelter Merkmals-Anlage vorhanden sind.

Definition(en): homozygot(es Merkmal)

Geht man davon aus, dass Merkmale immer doppelt abgelegt sind (→ Diploidie) und beide Merkmale haben in der befruchteten Eizelle die gleiche Ausprägung, dann spricht man von einem homozygoten Merkmal.

Von einem homozygoten Zustand spricht man, wenn zwei gleiche (zusammengehörende) Allele in einer Zelle mit doppelter Merkmals-Anlage vorhanden sind.

Homozygot ist sachlich gleichbedeutend mit reinerbig – beide Merkmals-Anlagen sind eben gleich (griech.: homos). Der Wortstamm zygot leitet sich vom griech.: zygotos = verbunden ab.

Im Licht moderner Erkenntnisse – die eben MENDEL nicht zur Verfügung standen – lassen sich viele Sachverhalte in der Kreuzung und Rekombination genauer nachvollziehen. Dazu mehr im Abschnitt (→ [3.2.1. Bezüge der Chromosomen-Theorie zur MENDELSchen Vererbung](#)). Wer will kann da schon mal luschern.

2.2. MENDELS Versuche mit bestimmten mischerbigen Merkmalen (2. MENDELSche Regel)

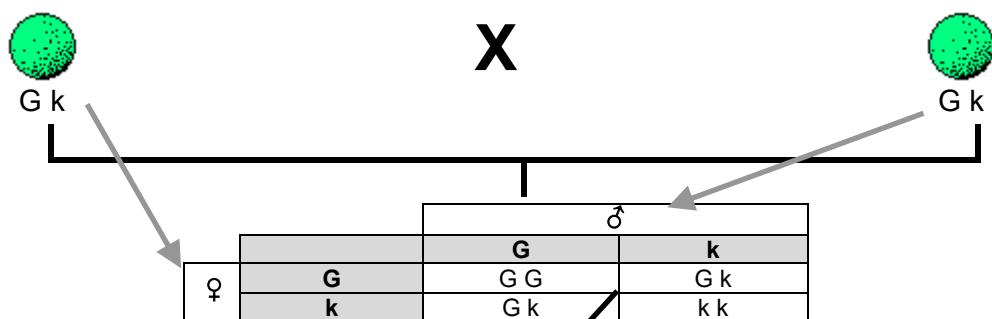
Schauen wir uns jetzt die Interpretation des 2. Versuchs durch MENDEL an.

Wenn die Individuen der F1-Generation untereinander gekreuzt werden, dann erhält man auch wieder Typen, die sowohl den beiden Eltern, als auch denen der Tochtergeneration entsprechen.

Versuch 2:

(s) *Pisum sativum* (Saat-Erbse)

F1:



F2:

Verhältnis:	GG	:	Gk	:	kk	= 556
Zählung (MENDEL):	1	:	423	:	133	
Verhältnis (rund):			3		1	(Mutter-Typ) (Vater-Typ)

Die Bildung von GG- sowie von Gk-Pflanzen unter der Bedingung der Selbstbefruchtung konnte MENDEL am Vorkommen zweier unterschiedlicher Erbsenpflanzen beobachten. Einige Pflanzen beinhalteten in den Hülsen nur glatte Erbsen - (scheinbar der GG-Typ), während bei den anderen Pflanzen glatte und kantige Samen z.T. nebeneinander (Gk-Typ) in der Hülse vorlagen. Somit können beide Teile der Erbinformation an der Kreuzung beteiligt sein.

Sollte diese Interpretation stimmen, dann müssten die runden Samen dreimal häufiger in der F1-Generation auftreten als die kantigen. MENDEL ermittelte tatsächlich 423 glatte und 133 kantige Erbsen, was einem Verhältnis von 3,18 : 1 entspricht.

In einem weiteren Versuchs-Ansatz mit noch mehr Pflanzen zählte MENDEL 5474 glatte zu 1850 kantigen Erbsen. Das Verhältnis ist hier 2,96 : 1. Statistisch kann man ohne weiteres auf ein Verhältnis von 3 zu 1 schließen.

Dies kann man wohl als Bestätigung gelten lassen, da es ganz dem Zufall überlassen ist, welche Anlagen gerade kombiniert (- welcher Pollen auf welche Narbe übertragen -) wurde. Es gilt das Gesetz der großen Zahlen, d.h. je größer der Umfang der Stichprobe (Anzahl der Versuche) ist, umso genauer werden die praktischen Zahlen mit den theoretischen Werten übereinstimmen. Somit ist es Zeit die 2. MENDELSche Regel zu formulieren:

2. MENDELSche Regel

Werden mischerbige (heterozygote) Individuen, die sich hinsichtlich eines vergleichbaren Merkmals unterscheiden (z.B. Kreuzung nach 1. MENDELScher Regel), untereinander gekreuzt, dann treten in der folgenden Generation sowohl mischerbige (Eltern-/ Tochter-) als auch reinerbige (Ahnen-/ Eltern-) Typen auf.

Da sich scheinbar die Erbanlagen z.T. wieder aufspalten, wird diese Regel auch Spaltungsregel genannt.

Die zwei von den Erbanlagen verschiedenen, aber gleich aussehenden glatten Erbsen mussten genauer unterschieden werden. Dazu benutzen wir heute die Begriffe Genotyp² (für die Erbanlagen) und Phänotyp³ (für die Merkmalsausprägung). Die glatten Erbsen sind phänotypisch zwar gleich, besitzen aber als Genotypen GG oder Gk.

Definition(en): Genotyp

Der Genotyp ist das Erbbild eines Organismus (meist hinsichtlich eines oder mehrerer betrachteter Merkmale).

(Selten wird die genetische Gesamt-Ausstattung eines Organismus gemeint.)

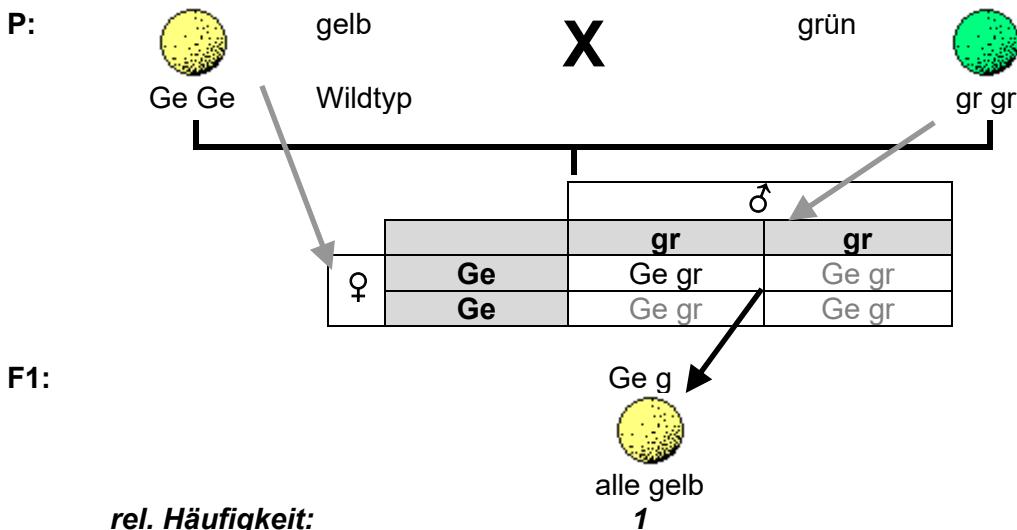
Der Genotyp ist das Muster der genetischen Ausstattung eines Individuums bezüglich eines vergleichbaren Merkmals(-Paars).

Der Genotyp ist die Informations-Einheit für die Herausbildung eines Phänotyp's.
spätere Def.: nach JOHANNSEN (1909)

Die Pflanzen, die MENDEL für den 1. und 2. Versuch verwendet hat, wurden von ihm aber nicht nur hinsichtlich der Samenform, sondern auch hinsichtlich der Samenfarbe beobachtet.

Versuch 4:

(s) *Pisum sativum* (Saat-Erbse)



² der Begriff **Genotyp** wurde erst 1909 von JOHANNSEN eingeführt

³ der Begriff **Phänotyp** wurde erst 1909 von JOHANNSEN eingeführt

Die reziproke Kreuzung brachte auch das gleiche Ergebnis: alle Nachkommen hatten gelbe Samen.

Der Versuch zeigt wiederum die Dominanz eines Merkmals – hier die gelbe Samenfarbe. Das andere Merkmal – die grüne Samenfarbe – stellte sich als rezessiv heraus.

Der Begriff leitet sich vom griech.: *genos* = Gattung, Geschlecht und *typos* = Abbild, Muster, Gestalt ab. Wir unterscheiden heute u.U. einen morphologischen und physiologischen Genotyp. Die Gesamtheit der genetischen Informationen eines Organismus wird Idiotyp (Idiotypus) genannt. Hierfür wird aber immer mehr der Begriff Genom bevorzugt.

Definition(en): Phänotyp

Der Phänotyp ist das Erscheinungsbild eines Organismus (meist hinsichtlich eines oder mehrerer betrachteter Merkmale).

(Selten das gesamte Erscheinungsbild eines Organismus gemeint.)

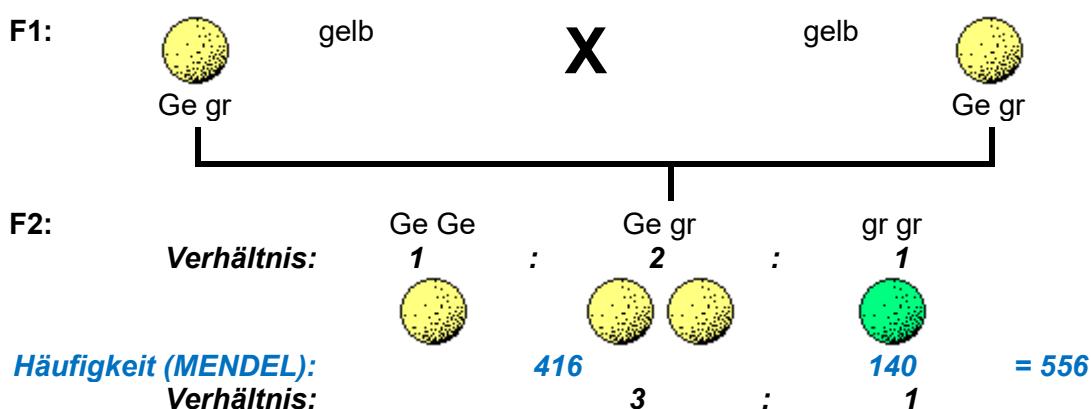
Der Phänotyp sind die unabhängig von den Erbinformationen beobachtbaren Merkmale und Fähigkeiten (morphologische, physiologische und Verhaltens-Merkmale) eines Individuums.

Der Phänotyp ist die erkennbare Repräsentation eines (oder mehrerer) Genen.
spätere Def.: nach JOHANSEN (1909)

Das Wort Phänotyp ist aus dem altgriech.: *phaino* = ich erscheine und eben wieder *typos* = Gestalt, Abbild, Muster entstanden. Der Phänotyp unterliegt der Einfluss der Umwelt (→ [8.0. variable Ausprägung vererbter Merkmale – Modifikation](#))

Als nächstes foliate wieder die Kreuzung der Nachkommen (F1-Generation) untereinander.

Versuch 5:



Mit 416 gefundenen gelben Erbsen und 140 grünen ergab sich ein Zahlen-Verhältnis von 2,97:1 – wieder sehr nahe am Idealwert / Erwartungswert.

Somit war scheinbar nachgewiesen, dass seine beiden Regeln für alle Merkmale stimmten.

Erbgänge, die von reinerbigen Individuen ausgehen, die sich nur in einem Merkmal unterscheiden (also nur in einem Allel-Paar) werden als **monohybrid** bezeichnet. Es gelten die 1. und die 2. MENDELsche Regel.

Die Begrifflichkeit Allel (/ Alleligkeit) wurde einem der Verfechter der MENDELschen Theorie William BATESON(1861 – 1926) geprägt. Er beschrieb damit, dass es immer eine zweite Kopie eines Merkmal's geben müsse. BATESON nannte das Allelomorph ("das Andere"). In späteren Jahren vereinfachte man den Begriff auf "Allel".

Definition(en): Allel

Ein Allel ist die Erbanlage für eine spezielle Ausprägung eines Merkmals.

Ein Allel ist eine spezielle Variante eines Merkmal's.

Definition(en): monohybrider Erbgang

Ein Erbgang ist monohybrid, wenn er hinsichtlich des einen betrachteten Merkmals von zwei reinerbigen Eltern ausgeht, die sich hinsichtlich der Ausprägung des betrachteten Merkmals unterscheiden / zwei verschiedene Allele besitzen.

interessante Links:

http://www.biologie.uni-hamburg.de/b-online/d08_mend/mendel.htm (Original-Publikation MENDELS)

Aufgaben:

!!! Zum einfachen Vergleichen mit anderen Kursteilnehmern verwenden Sie bitte immer die vorgegebenen Buchstaben bzw. Buchstaben-Kürzel! Ob Sie große oder kleine Buchstaben nutzen müssen, entscheiden Sie selbst aus der Faktenlage und den üblichen Konventionen heraus!

1. MENDEL kreuzte u.a. auch Erbsen mit den folgenden Merkmalen:

violett-rote Blütenfarbe: r oder R und weiße Blütenfarbe: w oder W

In der F2-Generation fand er die Verteilung:

705 violett-rote und 224 weiße Blüten

Stellen Sie ein vollständiges Schema für diesen Erbgang auf! Betrachten Sie, wie üblich die Generation P bis F2! Begründen Sie warum Sie für das eine und das andere Merkmal kleine oder große Buchstaben genutzt haben!

2. In einem Kontroll-Versuch kreuzte man Erbsen mit den Merkmalen:

grüne Samenfarbe: gr oder Gr X (dominat) gelbe Samenfarbe: ge oder Ge

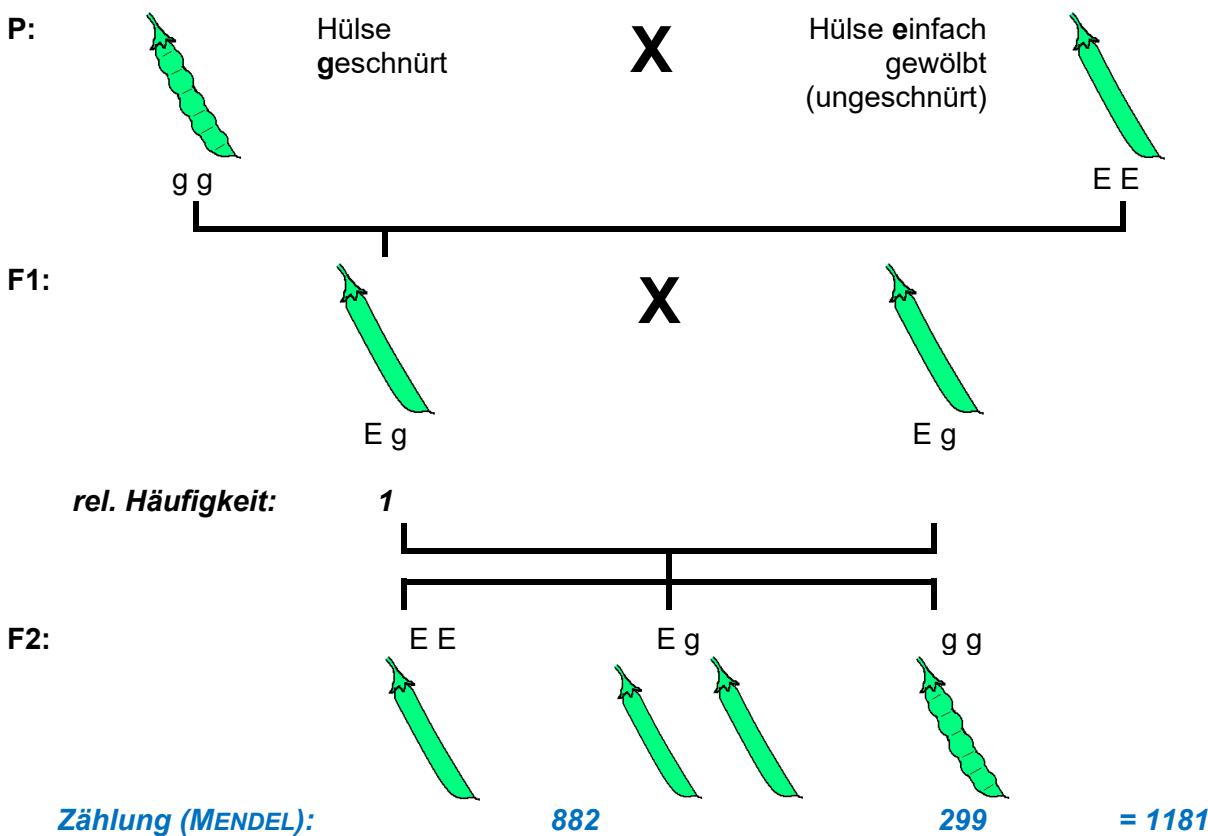
In der F1-Generation wurden die Merkmale gezählt:

grüne Samenfarbe: 274 und gelbe Samenfarbe: 283

Geben Sie an, ob es sich um reinerbige oder mischerbige Eltern gehandelt hat! Begründen Sie Ihre Meinung!

3. Prüfen Sie, ob die erste und zweite MENDELSche Regel für den nachfolgenden Erbgang gilt!

(s) *Pisum sativum* (Saat-Erbse)



4. Ermitteln Sie, in welchen Zahlenverhältnis die Geno- und Phänotypen in der F3-Generation auftreten würden, wenn MENDEL die Pflanzen der F2 (von Aufg. 3) untereinander weiter gekreuzt hätte!

5. Im Laden kann man heute Packungen mit Erbsen (die ganzen Hülsen) kaufen, bei denen alle Hülsen ungeschnürt und die Samen auch alle grün und glatt sind. Ist dies nicht ein deutlicher / dreifacher Widerspruch zu den MENDELSchen Regeln? Klären Sie das Phänomen unter Verwendung mindestens eines passenden Vererbungs-Schemata's auf!

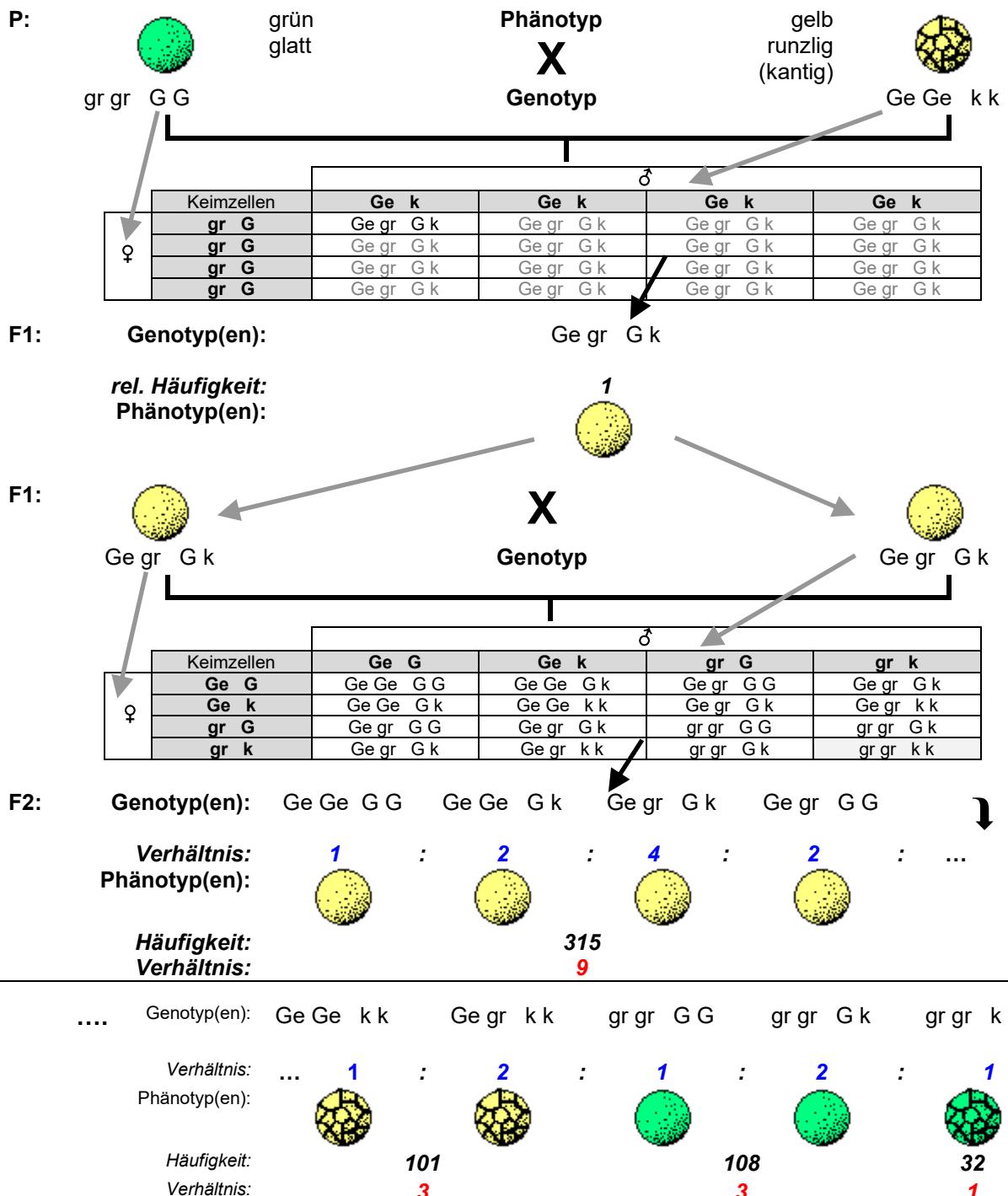
2.3. MENDELS Versuche mit mehreren reinerbigen Merkmalen (3. MENDELSche Regel)

2.3.1. Vererbung von zwei Merkmalen gemeinsam

MENDEL betrachtete dann nachfolgend zwei Merkmale (z.B. Samenfarbe und -form) im Zusammenhang. Dabei blieb er seiner Annahme der doppelten und unabhängigen Merkmalsanlage in den Erbinformationen treu.

Versuch 6:

(s) *Pisum sativum* (Saat-Erbse)



In der F1-Generation erhalten wir noch ein recht übersichtliches Ergebnis. Es bildet sich nur eine Art Nachkommen, die jeweils die dominanten Merkmale tragen. Die F2-Generation erinnert dann aber an das ursprüngliche Chaos vor den bahnbrechenden Gedanken MENDEL's. Wir erhalten alle möglichen Eltern- und Bastard-Typen und zur großen Überraschung auch eine völlig neue Merkmals-Kombination (grüne, kantige Samen). Das statistische Verhältnis von 9 : 3 : 3 : 1 scheint auf den ersten Blick auch ungewöhnlich.

Bei der gesamtheitlichen Betrachtung der Kreuzungen schien zwar ein heilloses Durcheinander zu herrschen, aber wenn man wieder die Einzelmerkmale in den Vordergrund schiebt, dann wird der Gesamtorgang übersichtlicher. Jedes Merkmal für sich gesehen wurde – wie in den vorherigen Einzelversuchen nachgewiesen – im Verhältnis 3:1 bei den Phänotypen und 1:2:1 bei den Genotypen vererbt. Die Erkenntnis, dass jedes Merkmal unabhängig vom anderen gekreuzt wurde, fand dann in der 3. MENDELSchen Regel ihren Ausdruck:

3. MENDELSche Regel

Kreuzt man Individuen, die sich in mindestens 2 (unabhängigen*) Merkmalspaaren unterscheiden, so werden die Merkmalspaare unabhängig voneinander nach der 1. und 2. Regel vererbt.

Jedes Merkmals-Paar folgt dabei für sich der 2. Regel.

*) bezieht sich auf die Lage auf verschiedenen Chromosomen (MENDEL war diese Bedingung noch nicht bekannt!)

Diese Regel wird auch unter den Namen Kombinations-Regel oder Unabhängigkeits-Regel geführt.

Die 3. MENDELSche Regel gilt nur für **dihybride** Erbgänge. Dies sind solche Erbgänge bei denen sich die Individuen in zwei Merkmals-Paaren – also zwei Allel-Paaren – unterscheiden.

Sehr interessant ist die Neukombination der gekreuzten Merkmale. Weder in der Eltern- noch in der F1-Generation traten grüne, kantige (runzlige) Erbsen (gr gr k k) auf. In der F2-Generation taucht diese neue Kombination der Merkmale als Nebenprodukt auf.

Mathematisch ausgedrückt ergeben sich bei einem **1** Merkmalspaar $2^1=2$ Phänotypen (siehe Versuche 1 und 2), bei **2** Merkmalspaaren $2^2=4$ Phänotypen (Versuch 6) und für **3** Merkmalspaare $2^3=8$ Phänotypen in der F₂-Generation. Mit zunehmender Anzahl (n) betrachteter Merkmale nimmt die mögliche Zahl von Phänotypen exponentiell (2^n) zu.

Betrachtet man die vielen tausend (n) verschiedenen Merkmale z.B. des Menschen, dann ergeben sich 2^n unterschiedliche Phänotypen für nur ein Elternpaar. Nehmen wir an, Adam und Eva hätten nur **100** Merkmalspaare besessen (eine glatte Untertreibung), dann wären in der Enkel-Generation schon $2^{100}=1,2677 \cdot 10^{30}$ (also rund eine 1'300 Quatrilliarden) Phänotypisch verschiedene Nachkommen möglich.

Diese Berechnungen würden aber nur unter der Annahme der absoluten Richtigkeit der MENDELSchen Regeln gelten!!!

Genau diese Vielfältigkeit wurde den vormendelschen Vererbungsforschern auch zum Verhängnis – sie konnten in der Gesamtheit der Merkmale kein System erkennen. Bei den wenigen Nachkommens-Zahlen von Menschen und Haustieren war einfach nicht genug "Zahlen-Material" vorhanden, um zu Gesetzmäßigkeiten zu gelangen.

Das Auftreten von zwei gleichen bzw. sehr ähnlichen Individuen (außer bei eineiigen Mehrlingen) ist somit extrem unwahrscheinlich.

Abschließend soll noch kurz erwähnt werden, dass es MENDEL wie anderen Naturwissenschaftlern erging. Seine bahnbrechenden Erkenntnisse wurden zu Lebzeiten belächelt. Erst 1900 wurde seine Arbeiten von CORRENS, DE VRIES und TSCHERNAK unabhängig voneinander wiederentdeckt und weiterentwickelt.

Definition(en): dihybrider Erbgang

Ein Erbgang ist dihybrid, wenn bei zwei betrachteten Merkmalen die Eltern jeweils verschiedene Ausprägungen tragen und diese jeweils reinerbig / doppelt vorhanden sind.

In den heutigen Gebrauch der Vererbungs-Schemata fließen natürlich viele Nach-MENDELSche Erkenntnisse mit ein.

So nennen wir die Merkmale häufig häufig auch Gene. Wir wissen, dass die Merkmale auf bestimmten Stellen der Chromosomen bzw. noch genauer der DNS codiert sind. Verschiedene Ausprägungen dieser Merkmale (z.B. gelb, grün bzw. glatt, kantig) werden als **Allele** bezeichnet.

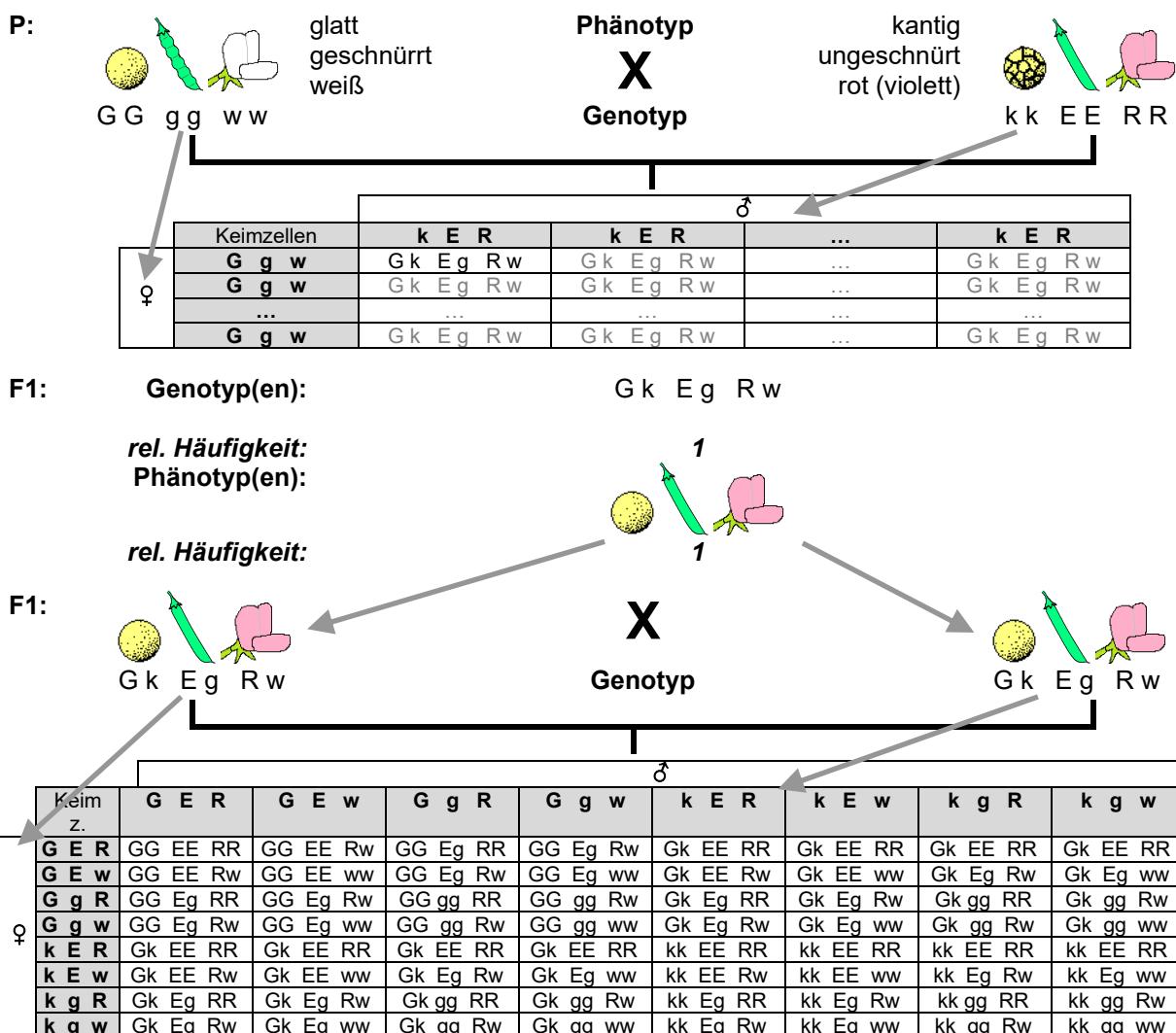
In den nachfolgenden Kapiteln werden wir noch sehen, dass die MENDELSchen Regeln nur einen Teil der Vererbung von Merkmalen beschreiben. Es gibt diverse Abweichungen und Korrekturen, die aber nicht dem Grundprinzip widersprechen.

Im Licht moderner Erkenntnisse – die eben MENDEL nicht zur Verfügung standen – lassen sich viele Sachverhalte in der Kreuzung und Rekombination genauer nachvollziehen. Dazu mehr im Abschnitt (→ [4.2.1. Beziehungen zwischen Meiose, Chromosomen-Theorie und der MENDELSchen Vererbung](#)). Wer will kann da schon mal luschern.

2.3.2 Vererbung von mehr als zwei Merkmalen

Die Komplexität der Vererbung wird schnell deutlich, wenn man drei oder mehr Merkmale betrachtet. Gehen wir zuerst davon aus, dass die Merkmale unabhängig sind. Wenn wir bei der Saat-Erbse von MENDEL bleiben, dann könnte das z.B. der folgende Erbgang sein. Wir verwenden hier jetzt auch schon die wissenschaftliche Kennzeichnung, wie sie sich für die MENDELSche Vererbungslehre etabliert hat:

(s) *Pisum sativum* (Saat-Erbse)

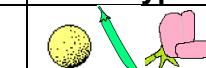
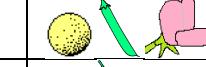
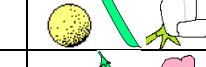
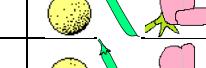
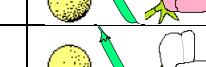
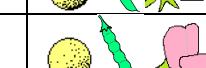
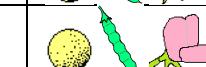
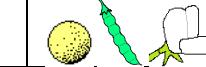
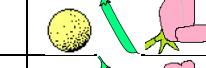
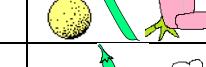
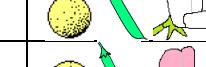
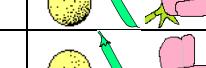
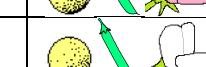
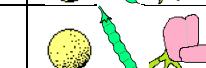
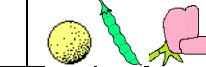
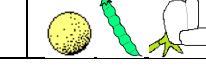
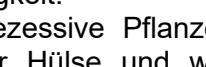


Die Liste der möglichen Geno- und Phänotypen wird bei drei Merkmalen schon so groß, dass eine horizontale Darstellung schnell unübersichtlich wird. Auf der nächsten Seite finden Sie passende Tabellen.

Wer will, kann ja mal in den obigen Tabellen nachzählen.

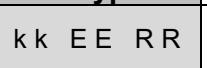
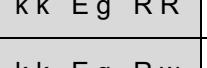
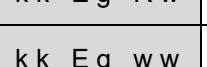
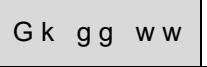
böse Frage zwischendurch:

Wieviele Spalten und Zeilen müssten es eigentlich exakt in der ersten Kombinations-/Gameten-Tabelle sein?

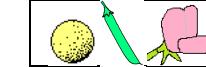
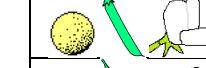
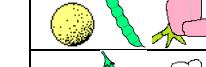
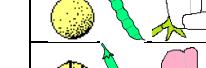
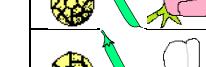
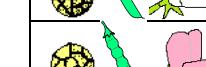
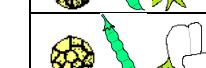
F2:	Genotyp	Anzahl	Phänotyp
	GG EE RR	1	
	GG EE R w	2	
	GG EE w w	1	
	GG Eg RR	2	
	GG Eg R w	4	
	GG Eg w w	2	
	GG gg RR	1	
	GG gg R w	2	
	GG gg w w	1	
	Gk EE RR	2	
	Gk EE R w	4	
	Gk EE w w	2	
	Gk Eg RR	4	
	Gk Eg R w	8	
	Gk Eg w w	4	
	Gk gg RR	2	
	Gk gg R w	4	
	Gk gg w w	2	

Praktisch sehen wir natürlich nur die 8 Phänotypen mit ihrer entsprechenden Häufigkeit.

Interessant ist die dreifach rezessive Pflanze mit kantigen Samen, geschnürrter Hülse und weißer Blüte. Die Häufigkeit für diese Variation ist aber mit 1/64 schon recht selten. Für noch mehr rezessive Merkmale wird die Wahrscheinlichkeit schnell so klein, dass sich solche einfachen Kreuzungen nach MENDEL für Züchtungen kaum noch lohnen.

Genotyp	Anz.	Phänotyp
kk EE RR	1	
kk EE R w	2	
kk EE w w	1	
kk Eg RR	2	
kk Eg R w	4	
kk Eg w w	2	
kk gg RR	1	
Gk gg R w	2	
Gk gg w w	1	

gesamt: **64**

Phänotyp	Anzahl
	27
	9
	9
	3
	9
	3
	3
	1

gesamt: **64**

Gen-Paar(e)	P-Gameten (je Geschlecht)		F2-Genotypen	F2-Kombinationen	F2 Phänotypen bei unabh. V.	
1	2		3	4	2	
2	4		9	16	4	
3	8		27	64	8	
4	16		81	256	16	
n	2^n		3^n	4^n	n^2	

Aufgaben:

1.

2.

3. Bei zwei unabhängigen Kreuzungs-Versuchungen erhielt man unterschiedlich viele Nachkommen in der F2-Generation:

a) 16

b) 63

c) 1007

Welche Aussagen zu den Eltern und den Nachkommen können Sie machen?
Begründen Sie immer Ihre Aussagen / Behauptungen!

Zusammenfassung (MENDELSche Regeln):

1. MENDELSche Regel (Uniformitäts-Regel; Reziprozitäts-Regel):

Kreuzt man zwei reinerbige Individuen einer Art, die sich nur hinsichtlich der Ausprägung eines Merkmals unterscheiden, dann sind die Nachkommen immer alle gleich (uniform) mischerbig. Dies gilt auch, wenn man die Geschlechtspartner in der Kreuzung getauscht werden (reziproke Kreuzung).

2. MENDELSche Regel (Spaltungs-Regel, Segregations-Regel):

Kreuzt man zwei gleich mischerbige Individuen einer Art (z.B. die Nachkommen aus einem Kreuzungsversuch nach der 1. MENDELschen Regel), so treten in der Nachkommenschaft sowohl die gleichen Merkmale als auch die Eltern-Merkmale auf. Dies gilt auch, wenn man die Geschlechtspartner in der Kreuzung getauscht werden.

Die Merkmale verteilen sich in einem bestimmten Zahlenverhältnis. Bei dominant-rezessiven Erbgängen ist das Verhältnis 3 : 1 (und bei intermediären 1 : 2 : 1).

(Die intermediäre Vererbung war MENDEL damals noch nicht bekannt.)

3. MENDELSche Regel (Unabhängigkeits-Regel; Neukombinations-Regel):

Kreuzt man zwei reinerbige Individuen einer Art, die sich hinsichtlich der Ausprägung von mindestens zwei (nicht zusammenhängenden) Merkmalen unterscheiden, dann kombinieren sich die Merkmale unabhängig voneinander und es können neue Merkmalskombinationen auftreten.

Die Merkmale (Gene) müssen unabhängig voneinander vererbt werden (auf verschiedenen Chromosomen liegen!). Dies gilt auch, wenn die Geschlechter bei der Kreuzung getauscht werden (reziproke Kreuzung).

(Die unabhängige Vererbung wurde von MENDEL damals noch nicht erkannt.)

Exkurs: ein bisschen Statistik – Teil 1

Von Winston CHURCHILL stammt der vielsagende Spruch: "Traue keiner Statistik, die Du nicht selbst gefälscht hast!". Mit Statistik lassen sich viele sinnvolle, aber auch sinnfreie Dinge machen. Besonders gefährlich ist es, wenn statistische Methoden benutzt werden, ohne dass man sich der Aussagekraft bewusst ist. Leider sind Biologen da besonders anfällig. Die meisten sind nicht wirklich mit der Mathematik verbunden.

Wir müssen uns also der Bedeutung der statistischen Verfahren und Kennwerte bewusst werden. Dazu wiederholen wir hier einige Methoden.

Eine erste grundlegende Technik haben wir schon nebenbei benutzt: Beobachtungen (Messwerte, Einzelereignisse) werden in Gruppen sortiert und deren Häufigkeiten ermittelt. Alle Beobachtungen werden dabei in Abhängigkeit von ihrem Wert der Gruppe zugezählt. Damit weiss man dann später, wieviele Beobachtungen aus dieser Gruppe im Versuch aufgetreten sind. Die Kriterien für die Gruppen-Zuordnung können dabei ganz unterschiedlich sein: verschiedene Farben, bestimmte Werte innerhalb eines Wertebereichs, Rangfolgen oder auch nur Ja/Nein-Werte.

Z.B. wurden für die MENDELSchen Regeln die verschiedenen Phänotypen und interpretativ auch die Genotypen erfasst. So kamen wir dann auf die Zahlen-Verhältnisse in den Generationen.

Für allgemeingültige Aussagen sind Mittelwerte und Streuungsmaße sehr beliebt. Der Klassiker ist sicher der Durchschnitt oder Mittelwert. Exakt heißt dieser **arithmetisches Mittel**.

Wohl jeder kennt die Berechnung des arithmetischen Mittelwertes als Quotient aus der Summe der Messwerte und deren Anzahl n. Eine andere mathematische Definition steht gleich darunter.

Andere Mittelwerte – wie z.B. das harmische oder das geometrische – spielen in der Biologie eine geringe Rolle. Sollten Sie als Argument verwendet werden, dann ist Vorsicht und Nachrechnen geboten.

In Tabellenkalkulations-Programmen (wie z.B.: microsoft Office EXCEL oder Open/Libre Office CALC) steht die Funktion MITTELWERT() zur Verfügung. Als Argument(e) braucht die Funktion den Zellbereich oder die Liste der Adressen oder Werte (Semikolon-getrennt!). Ersatzweise kann natürlich auch mit SUMME() und ANZAHL() gearbeitet werden.

Ein Nachteil des arithmetischen Mittels ist seine Anfälligkeit gegenüber deutlich abweichenden sehr großen oder sehr kleinen Messwerten – vor allem bei kleineren Messwert-Anzahlen / Stichproben.

Deshalb prüft man die Qualität eines Mittelwert's.

Liegen die einzelnen Messwerte dicht beim Mittelwert, dann werden wir dem Mittelwert trauen. Weit abweichende Werte stehen für eine unzuverlässige Aussage des Mittelwertes.

Typische einfache Kenngrößen sind die Spannweite und die Abweichung.

Boxplot-Diagramme geben schon viele Hinweise auf die Qualität der Daten.

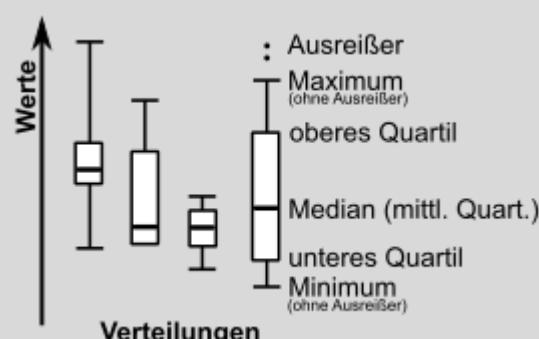
Neben so einer graphischen Prüfung gibt es auch statistische Test's. Dazu später mehr.

Mit MIN() und MAX() lassen sich das Minimum bzw. das Maximum der Argumente ermitteln. Berechnet man dann die **Differenz**, erhält man die **Spannweite**.

Die Güte eines Mittelwertes kann z.B. mit der **Standardabweichung** und der **Varianz** bewerten.

$$\bar{x} = \frac{x_1 + x_2 + x_3 + \dots + x_n}{n}$$

$$\bar{x} = \frac{1}{n} \sum_{i=1}^n x_i$$



Die **Standardabweichung s** drückt den Durchschnitt (arithmetisches Mittel) der (absoluten) Abweichungen der Messwerte vom Durchschnitt aus.

Ist der Wert gross, dann ist die Stichprobe weit gestreut, bei kleinen Werten eben wenig. Als Bezugsgröße bräuchte man aber eine vergleichbare Stichprobe.

In der Wurzel hinter dem Bruch steht eine Summe, die uns im Folgenden noch häufiger beschäftigen wird – die Summe der Abweichquadrate (SAQ; auch: Summe der Quadrate der Abweichungen).

Die **Varianz s^2** ist das Quadrat der Standardabweichung. Praktisch ist die Varianz auch das (arithmetische) Mittel der Abweichquadrate.

In der mathematischen Literatur gibt es auch eine korrigierte Varianz, die sich auf die Grundgesamtheit bezieht. Bei ihr ist der Teiler nicht n sondern $n-1$.

Was Abweich-Quadrate sind, vermittelt die nebenstehende Abb. In dieser sind die Abweichquadrate für eine Meßreihe eingezeichnet sind, die eigentlich einen linearen Zusammenhang repräsentiert. Minimiert man diese Fehler-Quadrate durch Veränderung der Lage der Geraden, dann kann man die hinter den Messpunkten steckende lineare Funktion ermitteln.

Für die Standardabweichung kann man natürlich eine schrittweise Berechnung mit MITTELWERT(), ABS(), SUMME() und WURZEL() durchführen oder man benutzt direkt die Funktion STABW().

Eine Alternative zum klassischen Mittelwert ist der **Median** (auch: Zentralwert). Daneben eignen sich auch die **Quantilien**. Eine weitere Alternative ist das Aussortieren extremer Messwert(-Fehler) mit **Ausreißertest's**.

Bei einem Ausreißer-Test werden einzelne Punkte darauf geprüft, ob sie sich mit einer bestimmten Wahrscheinlichkeit von den anderen absetzen. Der Test nach GRUBBS setzt voraus, dass die Messwerte normal-verteilt sind. Das passt nicht zu allen Messwerten. Ein anderes Verfahren ist die Methode nach WALSH, die eben ohne normal-verteilte Daten auskommt. Egal welches Verfahren man ansetzt, sie sind immer mit einem beachtlichen Rechen-Aufwand verbunden. Wir verweisen hier deshalb auch auf die Fachliteratur.

Für den **Median** benötigen wir zuerst einmal eine nach Größe sortierte Reihe der Messwerte. Bei einer ungeraden Anzahl von Messwerten ist der mittlere Messwert der Median. Im geraden Fall wird von den beiden mittleren Messwerten der Durchschnitt berechnet.

Meist liegen arithmetisches Mittel (einer Ausreißer-bereinigten Messreihe) und der Median recht nah beieinander. Im Allgemeinen ist der Median leichter zu ermitteln, als aufwendige Ausreißer-Tests durchzuführen.

Quartile sind die (inneren) Grenzen der Viertelgruppen. D.h. wir haben drei Quartile, wobei die zweite dem Median entspricht.

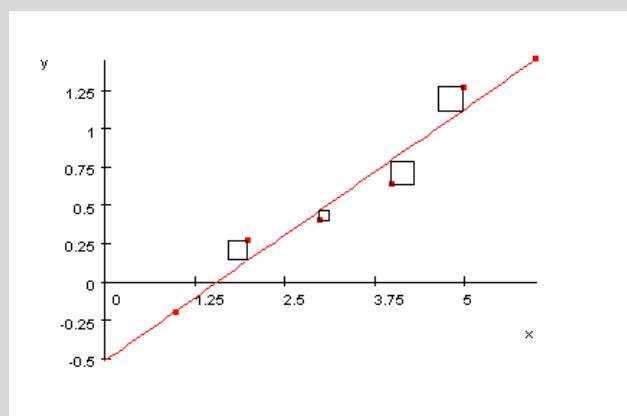
Tabellenkalkulationen der EXCEL-Klasse stellen die Funktion MEDIAN() zur Verfügung. Sie benötigt nur die Messreihe als Argument(e). Für die Quartile benutzt man die QUARTILE()-Funktion. Sie braucht neben der Messreihe auch noch die Nummer des gewünschten Quantill's.

Der mittlere Fehler $s_{\bar{x}}$ ist der Quotient aus der Standardabweichung und der Wurzel aus dem Stichproben-Umfang.

$$s = \sqrt{\frac{1}{n} \sum_{i=1}^n (x_i - \bar{x})^2}$$

$$SAQ = \sum_{i=1}^n (x_i - \bar{x})^2$$

$$s^2 = \frac{1}{n} \sum_{i=1}^n (x_i - \bar{x})^2$$



Weiterhin sind einfache Fehler-Berechnungen gegenüber einem vorgegebenen Tabellen-Wert oder einem (später) bekannt(werdend)en Real-Wert (z.B. bei Wahlen) möglich.

Der absolute Fehler F_{abs} ist die Differenz zwischen unserem (Labor-)Wert (IST-Wert; Ist-Wert) und dem Vergleichs-Wert (SOLL-Wert, Soll-Wert). Da der absolute Fehler von der Zahlengröße der Werte bestimmt wird, benutzt man lieber den relativen Fehler F_{rel} . Er stellt einen relativen Bezug zum vorgegebenen (SOLL-)Wert dar.

Letztendlich lieben wir alle mehr Prozent-Werte als relative Größen. Also berechnen wir aus dem relativen Fehler den prozentualen (relativen) Fehler.

$$F_{abs} = x_{IST} - x_{SOLL}$$

$$F_{rel} = \frac{F_{abs}}{x_{SOLL}}$$

$$F_{rel}\% = F_{rel} \cdot 100\%$$

Aufgaben (zum Statistik-Exkurs):

1. Gegeben ist die folgende Reihe von Messwerten:

Nr.	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
x	1,62	1,60	1,77	1,55	1,73	1,64	2,06	1,51	1,96	1,72
Nr.	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20
x	1,46	1,48	1,79	2,08	1,47	2,01	2,01	1,78	1,58	1,89

- a) Berechnen Sie den Mittelwert (arithmetisches Mittel)! (1,7355)
- b) Bestimmen Sie die drei Quartile und den Median! (1,5725; 1,725; 1,9075; 1,725)
- c) Berechnen Sie die Standard-Abweichung! (0,20215)
- d) Rechnen Sie für jeden Messwert den absoluten und den prozentualen relativen Fehler aus, wenn der Erwartungswert 1,75 war! (1.: -0,12534; -7,16 %)
- e) Erstellen Sie ein Diagramm, in dem die Messreihe als Boxplot dargestellt wird!

2. Gegeben ist eine Serie von Messwert-Paaren:

Nr.	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
a	0,1	0,3	0,5	0,9	1,1	1,6	2,0	3,4	4,6	5,9
d	-1,26	-0,93	-0,31	0,84	1,31	2,70	2,92	7,79	9,64	14,98

- a) Erstellen Sie ein Diagramm, in dem die Abhängigkeit der Größe d von a dargestellt wird!
- b) Legen Sie eine Ausgleichs-Gerade zwischen die Punkte und bestimmen Sie den Anstieg und den Schnittpunkt mit der y-Achse!
- c) Geben Sie die Daten in eine Tabellenkalkulation ein und lassen sich ein geeignetes Diagramm erstellen! Fügen Sie dann eine Trendlinie mit der Funktions-Gleichung hinzu! Vergleichen Sie diese mit Ihrem graphischen Ergebnis!

Aufgaben:

1. Kreuzen Sie an Hand eines Schema's reinerbige schwarze und weiße Meerschweinchen! Die schwarze Fellfarbe ist die Wildform.

schwarze Fellfarbe: S oder s weiße Fellfarbe: W oder w

2. In einem vollständigen Kreuzungsversuch sollen reinerbige rosa blühende (dominant) mit reinerbig rot blühenden Garten-Bohnen (a) Phaséolus vulgaris gekreuzt werden. Zeigen Sie an einem Kreuzungsschema, welche Phäno- und Genotypen bis zur F2-Generation zu erwarten sind! Welche Zahlenverhältnisse werden auftreten?

rosa Blüte: Rs oder rs rote Blüte: Rt oder rt

3. Stellen Sie ein Kreuzungsschema für den Erbgang bei Kreuzen von homozygoten achsenständigen und endständigen Blüten bei der Saaterbse auf! MENDEL fand für die endständige Stellung der Blüten 207 Nachkommen und für die achsenständigen 651 Nachkommen in der F2-Generation. Wie groß ist der prozentuale Fehler bei diesem Experiment gewesen?

achsenständige Blüte: A oder a endständige Blüte: E oder e

4. Welche Nachkommen – und in welchen Verhältnissen – werden für den folgenden Erbgang in der 2. Nachkommens-Generation erwartet?

(s) Bos primigenius (Haus-Rind): Weibchen [schwarz, gescheckt] X Männchen [braun, einfarbig] (dominante Merkmale sind unterstrichen)

schwarze Fellfarbe: S oder s braune Fellfarbe: B oder b
einfarbiges Fell: E oder e geschecktes Fell: G oder g

5. In den heimischen Gärten findet man häufig eine gelbliche, gebänderte Schnecke mit einem hellen Gehäuse-Rand (Mündung). Sie wird Garten-Schnirkelschnecke oder Garten-Bänderschnecke genannt ((s) Cepaea hortensis). Die Merkmale Bänderung und Gehäusefarbe werden unabhängig voneinander vererbt. Relativ selten findet man rötliche (bräunliche), ungebänderte Schnecken. Stellen Sie für die Kreuzung einer reinerbigen gelblichen und ungebänderten Schnecke mit einer rötlichen, gebänderten ein vollständiges Vererbungs-Schema auf!

Welche MENDELSchen Regeln gelten hier? Begründen Sie Ihre Aussagen!

Verwenden Sie die Merkmale die folgende Symbolik:

einfarbig bzw. gebändert ... E oder e gelblich bzw. rötlich ... R oder r

6. Ein Kaninchen-Züchter kreuzt seit einigen Jahren seine ursprünglich reinrassigen, weißen und kurzhaarigen Kaninchen mit ebenfalls reinrassigen, schwarzen, langhaarigen. In der F2-Generation zählte er die folgenden Nachkommen:

weiß, kurzhaarig: 13 schwarz, langhaarig: 11 weiß, langhaarig: 5

schwarz, kurzhaarig: 39

Stellen Sie das vollständige Kreuzungs-Schema auf!

Für die Vererbungs-Merkmale benutzen Sie die nachfolgenden Buchstaben:

S, s ... schwarz W, w ... weiß

L, l ... langhaarig

K, k ... kurzhaarig



Garten-Schnirkelschnecke mit gelblichen und gebänderten Gehäuse

Q: de.wikipedia.org (sarefo)

7. Ein Schaf-Züchter benutzt seinen reinrassigen, ungehörnten Bock ((s) *Ovis orientalis* spec.) mit Stummel-Ohren zur Zucht mit 10 ebenfalls reinrassigen, gehörnten, Normal-Ohr-tragenden Weibchen (Auen oder auch Zibben genannt). In der F_1 -Generation traten nur ungehörnte Tiere mit normalen Ohren auf.

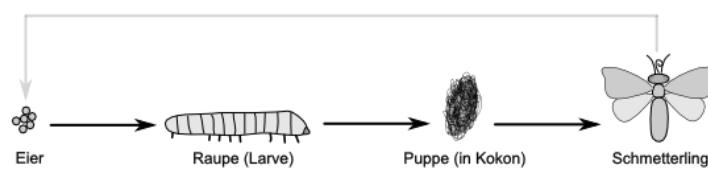
- Kann der Züchter mit diesen Nachkommen eine neue Rasse "Die ungehörnten Stummelohren" züchten? Begründen Sie Ihre Meinung mittels einem oder mehreren Erb-Schemata!
- Wieviele kontrollierte Paarungen sind durchschnittlich notwendig, wenn auf einen männlichen Nachkommen durchschnittlich 2 weibliche kommen?

8. Für eine Schüler-Zeitung (Leser ab Kl. 9) wird ein Kreuzungs-Schema bezüglich der Fellfarbe von Schneehasen, die in der Natur in weiß und grau vorkommen, benötigt. Außerdem soll das Schema in einem kurzen Artikel (einschließlich Überschrift) erläutert werden!

Aufgaben für die gehobene Anspruchsebene:

9. Stellen Sie das Kreuzungsschema für die Kreuzung von (s) *Antirrhinum majus* (Garten-Löwenmaul) [zygomorphe (spiegelsymmetrische) Blütenform, schmalblättrig, dunkelrote Blüte] \times [radiärsymmetrisch, breitblättrig, rosa Blüte] auf! Bestimmen Sie alle auftretenden Zahlenverhältnisse ($F_1 + F_2$)!

10. Gekreuzt werden reinrasige Seidenspinner (Rasse A: weiße Raupe, gelber Kokon; Rasse B: gestreifte Raupe; weiße Kokon).



Für die Herstellung von Seiden-Stoffen sind vor allem die weißen Kokons begehrte.

In der F_1 -Generation bildeten sich aus 74 gestreiften Raupen 69 Puppen mit gelben Kokons. Die restlichen Raupen sind verstorben.

- Stellen Sie das vollständige Kreuzungsschema auf! (P bis F_1)

Die F_1 -Generation wurde dann untereinander weitergekreuzt. Dabei beobachtete man neben anderen Raupen und Kokons genau 3492 weiße Kokons aus gestreiften Raupen sowie 1142 weiße Kokons aus weißen Raupen.

- Welche weitere Typen müssten in der F_2 -Generation ebenfalls beobachtbar sein und in welcher Individuen-Anzahl würden Sie diese erwarten? Begründen Sie Ihre Aussage!

Kokon-Farbe: weiß: W oder w gelb: G oder g

Raupen-Farbmodell: einfarbig (weiß): E oder e streifig (gestreift): S oder s

11. Ein Almbauer will seine Kinder kreuzen. Ihm stehen mehrere schwarze, gehörnte Weibchen mit weißem Kopf und ein brauner, ungehörnter Bulle mit Kopf in Fellfarbe zur Verfügung. Aus der Literatur weiß er, dass die Merkmale schwarzes Fell, weißer Kopf und ungehörnt dominant sind.

- Welche Geno- und Phänotypen kann er in der F_2 -Generation erwarten (einschließlich Verhältnisse)?
- Könnte der Bauer eine neue / besondere Rasse finden? Wenn ja, welche? Wenn nein, warum nicht?

c) Welche MENDELSchen Regeln gelten hier direkt oder indirekt?

Begründen Sie jeweils Ihre Aussagen!

schwarzes Fell: S, s
ungehörnt: U, u

braunes Fell: B, b
weißer Kopf: W, w

gehörnt: G, g
Kopf in Fellfarbe: F, f

12. Der Biologie-Schlaumeier des Kurses behauptet, dass bei einer Test-Kreuzung zum Feststellen einer doppelten Mischerbigkeit bei einer runden und gelben Erbse (Samen-Form und -Farbe) ein Verhältnis der Geno- und Phänotypen von 1 : 1 : 1 : 1 herauskommt. Zum Testen verwendet man üblicherweise die homozygoten doppelt rezessiven grün-kanligen (runzlichen) Exemplare.

Setzen Sie sich mit der Behauptung auseinander und begründen Sie Ihren Standpunkt mit einem / mehreren Kreuzungs-Schemata!

Exkurs: Betrug in der Wissenschaft

Dies ist ein leidiges und unangenehmes Thema. Seit es Forscher mit strengen Arbeitsrichtlinien gibt, so lange gibt es auch Betrüger in ihren Reihen, die sich auf Grund zu großer finanzieller bzw. zeitlichen Herausforderungen, wegen individueller Ruhmsucht oder finanzieller Vorteilnahme und großen Hoffnungen (z.B. auf neue Sponsoren) usw. usf. nicht an die Normen halten.

Gerade die wissenschaftlichen Methoden (strukturiert, sachlich, nachvollziehbar, wiederholbar, ...) unterscheiden einen Wissenschaftler von einem Scharlataan.

Neben dem Betrug kommen natürlich auch Fehler in der wissenschaftlichen Arbeit vor. Bedingt durch fehlerhafte Experimentieransätze wurden schon die tollsten Ergebnisse gefunden. Echte Wissenschaftler legen ihre Experimente völlig offen und machen sie so für andere nach- und überprüfbar.

Leider müssen wir heute auch MENDEL des Betrug's bezichtigen. Mit dem von ihm beschriebenen Arbeitsansatz und seiner Versuchsdurchführung wäre er wohl nie zu den "gefundenen" Ergebnissen gekommen. "Schuld" an dieser Fehldarstellung war aber scheinbar auch der rückständige Zeitgeist. MENDEL wurde von seinen Mitmenschen (auch von den Gelehrten) einfach nicht verstanden. Also hat er wohl alles vereinfacht und umgeschrieben.

Einige Argumente zur Stützung des Betrugsverdachts:

- Angeblich experimentierte MENDEL mit (22) Zwillingspflanzen, die sich insgesamt nur einzeln und jeweils nur in einem Merkmal (der 7 untersuchten) unterschieden. Zum einen war es ihm praktisch unmöglich an so viele genetisch reine Pflanzen zu kommen und zum anderen konnte er sie nicht sicher (von mischerbigen) unterscheiden.
- Das größte Problem taucht bei der Prüfung der Dritten Regel auf. Wie wir noch sehen werden müssen die untersuchten Merkmale von verschiedenen Chromosomen stammen, damit die Regel den praktischen Test's standhält. Dies ist aber nur bei wenigen von den 7 Merkmalen der Fall.

Praktisch arbeitete MENDEL wie viele Züchter seiner Zeit. Er kreuzte die Pflanzen und notierte gewissenhaft die Ergebnisse. Mit damals recht modernen mathematischen Methoden (Wahrscheinlichkeitsrechnung) wertete er seine großen Datenmengen aus. Das seltsame (durchschnittliche) Zahlenverhältnis 3:1 wurde dann wohl der rote Faden / die Inspiration zu seiner Theorie. Durch geschickte Auswahl geeigneter Merkmale (nur mit den passenden Versuchsergebnissen) bestätigte er seine Theorie. Die Abweichler und nicht passende Zahlen wurden einfach weggelassen. Auch deshalb wurde er bei der Vorstellung seiner Vererbungstheorie vor Gelehrten seiner Zeit von diesen nur belächelt.

Trotz alledem müssen wir die Richtigkeit seiner Regeln (Gesetze) heute anerkennen. Neben seiner "Intuition" war auch Glück (manche sprechen auch von Genialität) mit im Spiel.

(A) Saat-Erbse; (s) *Pisum sativum*

Merkmale	Allele dom. -- rez.	übliche wiss. Abk.	Lage auf Chromosom	Abk. in div. Lehrbüchern
Samenfarbe	gelb -- grün	I i	1	Ge gr
Blütenfarbe	violett -- weiss	A a	1	R w
Blütenposition	axial -- terminal (achsenständig -- endständig)	Fa fa	4	
Pflanzengröße	gross -- klein (gestreckt -- gedrungen)	Le le	4	
Hülsenform	glatt -- geschnürt	V v	4	E g
Hülsenfarbe	grün -- gelb	GP gp	5	Gr ge
Samenform	glatt -- runzlig (rund -- kantig)	R r	7	G k

Kopplungs-Gruppen sind gleich-farbig hinterlegt

Die MENDELSche Vererbung ist eigentlich eine sehr modellhafte, abstrakte Vererbung. Sie setzt entweder eindeutig festgelegte Eltern oder reine Rassen (Zucht-Gruppen) voraus. Aber schon bei monogam lebenden Tieren ist nachgewiesen worden, dass sich die Weibchen auch mal bei einem anderen Männchen bedienen. Eine wissenschaftliche Analyse in natürlicher Umgebung ist deshalb schwierig.

Definition(en): MENDELSche Vererbung

Unter der MENDELSchen Vererbung versteht man heute die ungemischte Vererbung von Merkmals-Paaren, die von verschiedenen Eltern stammen.
(Unabhängig davon können sich die Wirkungen von Merkmals-Paaren aber innerhalb eines Organismus mischen.)

Gemeint ist also praktisch z.B. eine Vererbung bei gezielter Züchtung oder die Vererbung bei (extrem) streng monogamen Arten oder theoretischen Betrachtungen / Modellen / Simulationen.

Theoretisches Gegenstück zur MENDELSchen (ungemischten) Vererbung ist die gemischte Vererbung. Hier kommt die Population ins Spiel und damit der Gen-Pool, aus dem dann die Nachkommen mehr oder weniger zufällig Gene (Merkmale) von der Mutter und vom Vater erhalten.

Definition(en): MENDEL-Population

Eine MENDEL-Population ist eine zusammengehörende Gruppe von Organismen (zumeist einer Art / Rasse / Gruppe), die in einem abgerenzten Lebensraum (Wohn-Areal) leben, eine geschlechtliche Fortpflanzungs-Gemeinschaft bilden und genetisch über mehrere Generationen miteinander verbunden sind.

Die Betrachtungen von Vererbungen auf der Basis von MENDEL-Populationen ist also viel natürlicher / realistischer. Für die Erkundung von Regeln sind die MENDEL-Populationen aber eher nicht geeignet. Hier müsste man mit großen Statistiken arbeiten und auch möglichst die gesamte Population mit ihrem Gen-Pool (Summe / Menge der Allele in einer Fortpflanzungs-Gemeinschaft) betrachten.

3. Weiterentwicklung der MENDELschen Vererbungslehre

Problem-Fragen für Selbstorganisiertes Lernen

Gelten die MENDELschen Regeln für alle Vererbungen / Kreuzungen?

Welche Regeln sind universell anwendbar? Warum ist das so?

Was ist Kodominanz?

Was sind Chromosomen? Welche Funktion haben sie?

Was ist ein intermediärer Erbgang?

Wieviele Chromosomen sind ein haploider bzw. ein diploider Chromosomen-Satz?

Ist ein halber Chromosomensatz auch gleich ein ganzer oder ein doppelter?

Was sind Autosomen und was Gonosomen?

Wie erstellt man ein Karyogramm? Welche Informationen kann man aus ihm gewinnen?

Seit der Wiederentdeckung der MENDELSchen Erkenntnisse sind bis heute über 100 Jahre vergangen. Das letzte Jahrhundert war geprägt von tiefgreifenden Erkenntnissen zur Vererbung und deren molekularen Grundlagen. Die Bio-Wissenschaften haben sich – sowohl horizontal als auch vertikal – explosionsartig weiterentwickelt.

Zu den ersten Arbeiten nach der Wiederentdeckung MENDEL's gehörte die breite Überprüfung seiner Erkenntnisse. Dabei wurden u.a. seine eigentlichen Experimente begutachtet, aber auch die Anwendbarkeit auf andere Organismen und Organismen-Gruppen geprüft.

Dabei traten verschiedene überraschende Effekte und Probleme auf.

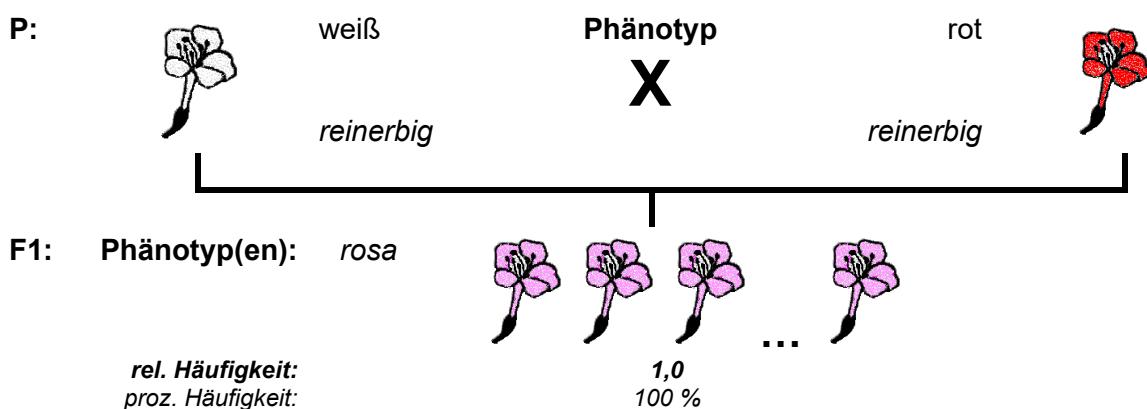
3.1. Abweichungen von den MENDELSchen Regeln

Im 20. Jahrhundert nahm auch die Genetik eine stürmische Entwicklung. So entdeckte z.B. der deutsche Botanik-Professor Carl CORRENS (1864 – 1933), dass es nicht nur dominant-rezessive Erbgänge gab. CORRENS arbeitete u.a. mit der (s) *Mirabilis jalapa* (Japanische Wunderblume). Bei diesen stellte sich die Merkmalsvererbung bei der Blütenfarbe z.B. folgendermaßen dar:

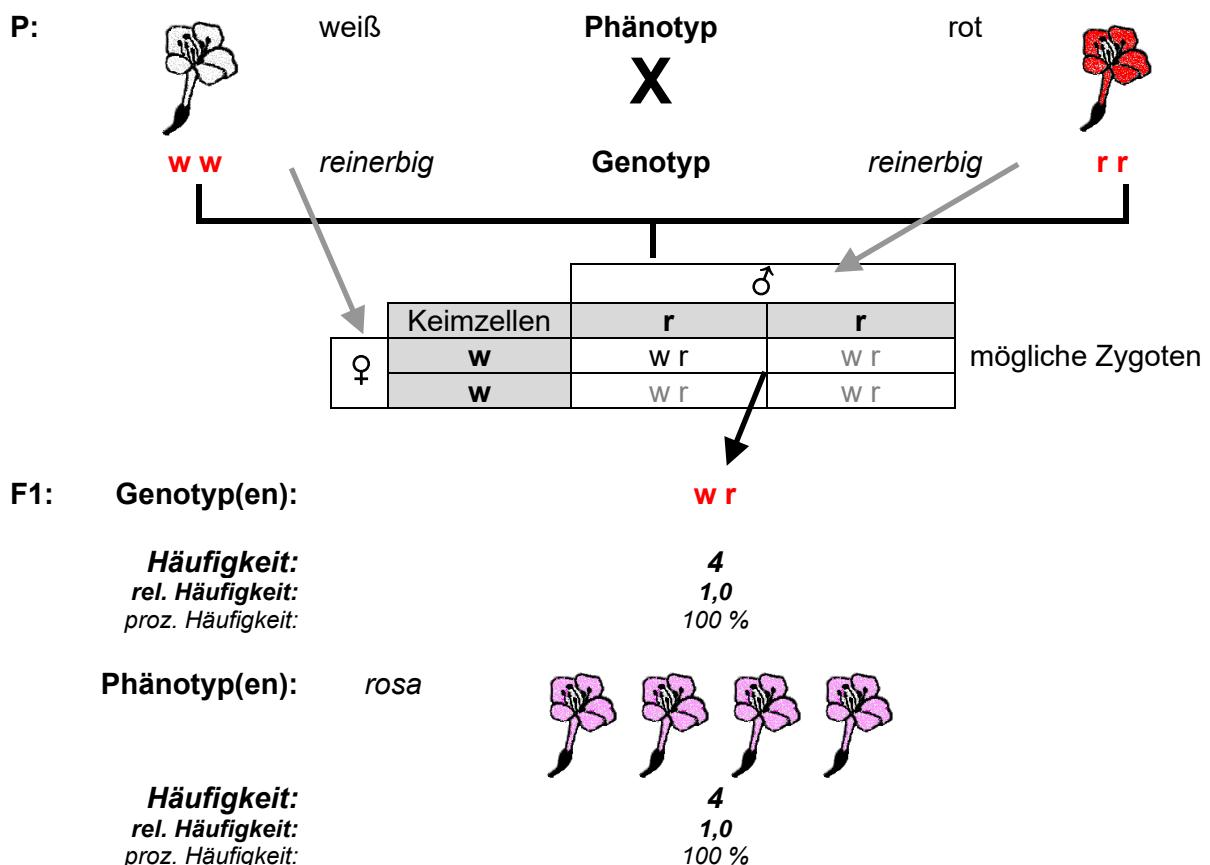


Q: www.flickr.com (jam343)

(s) *Mirabilis jalapa* (Japanische Wunderblume)



Keines der beiden Merkmale konnte die Oberhand gewinnen. Als Ergebnis entstand ein Mischprodukt aus beiden Elternmerkmalen. Dieses Mischen wird durch den Begriff intermediär (lat.: intermedius = dazwischenliegend) ausgedrückt. In moderner Literatur findet man auch den Ausdruck "unvollständig dominant" statt intermediär. Wie man sieht, gilt die 1. MENDELSche Regel auch bei intermediären Erbgängen. Alle Nachkommen der F1 sind uniform.



Aufgaben:

- Überprüfen Sie, ob prinzipiell auch die 2. und die 3. MENDELSche Regel für den monohybriden, intermediären Erbgang gilt!
- Bestimmen Sie die Verteilung der Geno- und Phänotypen in der F₂-Generation bei intermediären Erbgängen!

Weitere Abweichungen findet der Leser im Abschnitt [5. die moderne klassische Genetik](#). Dort werden die modernen Erkenntnisse zu den Erbgängen genauer beschrieben und erklärt.

Definition(en): intermediär(es Merkmal)

Merkmale sind intermediär, wenn bei angenommener doppelt vorhandener Erbanlage beide Ausprägungen am Organismus zur (gemischten) Ausbildung kommen.

Pflanzen					
Art	Merkmal	dominant (Wildtyp)	rezessiv	intermediär	
Bohne <i>Phaseolus vulgaris</i>	Blütenfarbe	rot	weiß		
	Hülsenfarbe	grün	gelb		
Brennnessel	Blattrand	grob gesägt	fast glattrandig		
Erbse <i>Pisum sativum</i>	Blütenfarbe	purpur	weiß		
	Samenform	glatt	kantig (runzlig)		
	Samenfarbe	gelb	grün		
	Form des Fruchtstandes	glatt	eingeschnürt (eingekerbt)		
	Farbe des Fruchtstandes (Hülse)	grün	gelb		
Levkoje <i>Matthiola spec.</i>	Blüte	ungeföllt / einf.	geföllt (steril)		
Löwenmaul <i>Antirrhinum coulterianum</i>	Blütenfarbe	rosa	dunkelrot		
				rot	weiss
	Blütenform	zygomorph (spiegelsymmetrisch)	radiär		
Löwenmäulchen <i>Antirrhinum majus</i>	Blattform	breitblättrig	schmalblättrig		
	Blütenfarbe			rot	weiss
	Blütenform	zygomorph (spiegelsymmetrisch)	radiär		
Lupine	Blütenfarbe				
Tomate <i>Solanum lycopersicum</i>	Blattform	gefiedert	ungefiedert		
	Stengelfarbe	rot	grün		
	Fruchtfarbe	rot	gelb		
Pillenbrennnessel	Blattrand	gesägt	glatt		
Mais	Körnerfarbe	gelb	blau		
	Samenform	rund	kantig		
Spanische Wicke <i>Lathyrus odoratus</i> (allg. für Platterbsen)	Blütenfärbg.	gefärbt	ohne (weiß)		
	Blütenfarbe	rot	keine		
	Blütenfarbe	violett	ohne (weiß)		
	Fahne (oberes Kronblatt)	glatt	eingerollt		
	Pollenform	länglich	rund		
Rose	Blütenfarbe			rot	gelb
Kartoffel	Virusanfälligkeit	virusfest	virusanfällig		
	Ertrag	hoch	niedrig		

kursive Merkmale wahrscheinlich angezüchtet???

Tiere				
Art	Merkmal	dominant	rezessiv	intermediär
Fruchtfliege	Augenfarbe	dunkelrot	hellrot zinnoberrot	
			weiß	
			violett	
			braun	
			hell (farblos)	
	Augenform	rund	nierenförmig	
	Augen	mit	ohne	
	Facettenmuster	normal	gestört	
	Flügelform	normal	verkümmert (Stummel-flügelig)	
		glatter Rand	ausgefranzter Rand	
			plump (breiter)	
			verdreht	
	Flügelstellung	zusammenliegend	abstehend	
	Fühler (Tarsenglieder)	5	4	
	Körperfarbe	braun, schwarz ge- bändert	schwarz	
			gelb	
	Körperform		bucklig	
	Thoraxborsten	mit	ohne	
Wellensittich	Gefiederfärbung	hellgrün, dunkelgrün und olivgrün (2 Allele des Dunkelfaktors)		
Blattkäfer <i>Chrysomela varians</i>	Farbe der Flügeldecken			blau
				kupferrot grün
Kaninchen	Fellfarbe	schwarz	weiß	
	Fellmuster	gescheckt	ganzfarbig	
	Haarlänge	normal (kurz)	lang	
		normal	(sehr) kurz	
	Haartyp	glatthaarig	angorahaarig	
Meerschweinchen	Fellfarbe	schwarz	weiß	
		braun	weiß	
	Haarlänge	normal	lang	
	Haarausrichtung	normal	rosettenförmig	
	Haarglanz	nicht satin (nicht glänzend)	satin	
	Haarstruktur	glatt	kraushaarig (lockig)	
		rauhhaarig	glatthaarig	
	Haarschopf	ohne	mit Haarschopf (Krone)	
	Augenfarbe	normal (braun-schwarz)	rot	

Tiere						
Art	Merkmal	dominant	rezessiv	intermediär		
Haushuhn	Gefieder			schwarz	weiß	
				grau	marmoriert	(Minorka-Rasse)
	Eischalenfarbe	braun (?)	weiß (?)	ev. auch intermed.		
	Ohrenlappenfarbe	rot	weiß			
	Augenart	rotes Auge	Perlauge			
	Zehenzahl	Mehrzehigkeit	Vierzehigkeit			
	Befiederung	normal	seidig			
	Laufbefiede- rung	mit	ohne			
Schaf	Hörnerausbildung	ungehörnt	gehörnt			
	Ohrenform			normal	ohne	
				stummelförmig		
Skalar	Flossenrand	ausgefranst	glatt(randig)			
	Flossengröße			klein	groß	
Rind	Hörnerausbildung	ungehörnt	gehörnt			
	Fellfarbe (Kopf)	weißköfig	ganzfarbig			
	Fellfarbe	schwarz	braun			
	Fellmuster					
Mensch	Blut (Rhesus-Faktor)	positiv	negativ			
	Kurzfingrigkeit	normal	verkürzte od. fehlende Fingerglieder			
	Fehlsichtigkeit		Rot-Grün-Fehlsichtigkeit (X-Chromosom)			
Rind	Fellfarbe	schwarz	rotbraun			
	Fellschecken	ohne (einfarbig)	gescheckt (zweifarbig)			

Pilze						
Art	Merkmal	dominant	rezessiv	intermediär		

Aufgaben:

1. In einer Arbeits-Aufgabe aus den 1960er Jahren hieß es:

Säe Samen der Wunderblume! Vernichte die rosablühenden! Kreuze rote mit weißen! Verhindere Selbstbestäubung! Welche Farbe haben die Blüten der F_1 ? Ermittle die Zahlenverhältnisse! Kreuze die Nachkommen untereinander!

Erstellen Sie die zugehörigen Vererbungs-Schemata!

2. In einem Garten einer neu-beginnenden Wunderblumen-Züchterin fanden sich in einem Beet 28 weiß-, 53 rosa- und 24 rot-blühende Pflanzen.

a) Welche(n) Phänotyp(en) hatten die Eltern-Pflanzen?

b) Stellen Sie das geeignete Vererbungs-Schema auf!

c) Berechnen Sie den prozentualen Fehler bei dieser Züchtung!

3. Um 1900 experimentierte Carl CORRENS mit der Japanischen Wunderblume und entdeckte dabei die bis dahin vergessenen Erkenntnisse von MENDEL wieder. Er kreuzte auf einem Feld rosablühende Pflanzen mit mittelgrünen Laubbältern untereinander. Nach dem Aussäen der gebildeten Samen erhielt er die folgenden Pflanzen, deren Anzahl festgehalten wurde:

Blätter	Blüten	Anzahl
hellgrün	rot	103
hellgrün	rosa	198
hellgrün	weiß	99

Blätter	Blüt.	Anz.
mittelgr.	rosa	412
mittelgr.	rot	210
mittelgr.	weiß	202

Blätter	Blüt.	Anz.
dunkelgr.	weiß	98
dunkelgr.	rot	101
dunkelgr.	rosa	197

a) Um welche Art Erbgang handelt es sich hier! Begründen Sie Ihre Aussagen!

b) Erstellen Sie ein Kreuzungs-Schema, aus dem der gesamte Erbgang ersichtlich wird!

c) Formulieren Sie die 2. und 3. MENDELSche Regel!

d) Überprüfen Sie ausführlich, ob diese beiden Regeln hier angewendet werden können!

e) Ein Züchter möchte mit nur einer Kreuzung Samen für eine Pflanze mit mittelgrünen Blättern und ros Blüten erhalten. Welche Pflanzen muss er auswählen? Geben Sie die Genotypen der Pflanzen an! Weisen Sie mit einem Kreuzungs-Schema nach, dass genau nur die Zielsorte entsteht!

Wunderblume: (noch einordnen!)

Blüte rot: YYRR

gelb: YYrr

weiß: yyRR

orange (rot): YYRr

weiteres Material: BAUR: Einführung in die experimentelle Vererbungslehre (1911)

3.1.1. Vererbung mehrerer Allele (multiple Allele, Polyallelie)

bisher haben wir für die meisten Merkmale zwei unterschiedliche Ausprägungen besprochen, diese hatten wir Allel genannt

in der Natur gibt es aber häufig vielmehr Ausprägungen

diese Phänomene wird Polymorphismus (Vielgestaltigkeit), multiple Allelie oder Polyallelie genannt

in den Zeiten vor der Chromosomen-Theorie der Vererbung wurden die Merkmale selten so klar unterschieden, dass eine saubere Trennung von anderem Allel (Merkmals-Ausprägung) und / oder anderem Gen (Merktal) gemacht wurde

hier werden die eher minimalen Veränderungen z.B. durch bestimmte Punkt-Mutationen (→ [8.1. Mutationen](#)) betrachtet; besonders solche, die nur geringfügig oder praktisch keine Veränderungen an der Struktur des gebildeten Protein's haben

es gibt aber keine Grenze zu deutlich abgegrenzten Ausprägungen, wie völlig andere Farben oder Funktionen des Protein's

deshalb auch schwierige Definition als abgegrenztes Phänomen

besonders mit der MORGANSchen Vererbungslehre (→ [5.1. Thomas Hunt MORGAN und das neue Lieblingstier der Genetiker](#)) und in der Molekular-Genetik (→ [Genetik Teil 2](#)) sind dann für einzelne Gene sehr viele Allele bekannt und definiert (→ moderne Notierung der Allele)

Definition(en): Polyallelie

Polyallelie ist das Vorkommen von mehr als zwei Allelen für ein Merkmal.

Polymorphismus ist Auftreten mehrerer Merkmals-Ausprägungen (Gen-Varianten) innerhalb einer Population.

Beispiel: Nerz

fünf Fellfarb-Allele

alle mutierten Allele sind rezessiv gegenüber dem Wildtyp (Standard-Nerz)

die rezessiven Allele sind untereinander unvollständig dominant oder intermediär

Allel	Bezeichnung	Farbe
T	Wildtyp	dunkelbraun
t ^s	Socklotpastell	mittelbraun
t ^p	schwedisch Palomoni	hellbraun
t ^w	Finnpastellwhite	hellbeige
t ⁿ	Nordisch Buff	(fast) weiß

Allel	Stärke
T	über alle dominant
t ^s	rezessiv zu T; unvollständig dominant zu t ^p , t ^w und t ⁿ
t ^p	rezessiv zu T und t ^s ; intermediär mit t ^w und t ⁿ
t ^w	rezessiv zu T und t ^s ; intermediär mit t ^p und t ⁿ
t ⁿ	rezessiv zu T und t ^s ; intermediär mit t ^p und t ^w

Genotyp	Bezeichnung	Farbe
t ^s t ^p	Palosocklot	
t ^s t ^w	Finnsocklot	
t ^s t ⁿ	Buffsocklot	
t ^p t ^w	Finnpalo	
t ^p t ⁿ	Buffpalo	
t ^w t ⁿ	Finnbuff	

Kodominanz (\rightarrow [3.1.2. Kodominanz](#)) ist Spezialfall der Polyallelie
 hier kommen (mindestens) zwei – jeweils für sich dominante – Allele (Merkmals-Ausprägungen) eines Gens (Merkmals) vor
 deshalb ist für kodominante Vererbungen mindestens ein diploider Chromosomensatz notwendig, es ist eine doppelte Merkmals-Anlage notwendig
 vollständige Aufklärung erst nach der Formulierung der Chromosomen-Theorie der Vererbung (\rightarrow [4.0. Chromosomen-Theorie der Vererbung](#)) und der Etablierung der modernen Genetik

Anzahl d. Merkmale	Zahl der Gameten-Sorten für die F1	Zahl verschiedentypiger Nachkommen in der F1	Zahl der Genotypen in der F2	Zahl der Phänotypen in der F2	
1	$2^1 =$	2	2^2	4	$3^1 =$ 3
2	$2^2 =$	4	2^4	16	$3^2 =$ 9
3	$2^3 =$	8	2^8	64	$3^3 =$ 27
4	$2^4 =$	16	2^{16}	$65'536$	$3^4 =$ 81
5	$2^5 =$	32	2^{32}	$4.295 * 10^9$	$3^5 =$ 243
6	$2^6 =$	64	2^{64}	$1.85 * 10^{19}$	$3^6 =$ 729
7	$2^7 =$	128	2^{128}	$3,40 * 10^{38}$	$3^7 =$ 2187
8	$2^8 =$	256	$3^8 =$ 6561
9	$2^9 =$	1'024			$3^9 =$ 19683
10	$2^{10} =$	2'048			$3^{10} =$ 59049
20	$2^{20} =$	1'048'576			$3^{20} =$ $3,49 * 10^9$
50	$2^{50} =$	$1,13 * 10^{15}$			$3^{50} =$ $7,18 * 10^{23}$
100	$2^{100} =$	$1,26 * 10^{30}$			$3^{100} =$ $5,15 * 10^{47}$
n	2^n	2^{2^n}		3^n	2^n

Heute gehen wir beim Menschen von 25'000 bis 30'000 Genen aus. Nach neueren Forschungen könnte sich die Zahl auf ungefähr 19'000 Protein-codierende Gene einschränken.

Im Zusammenhang mit Polyallelie fällt auch schnell mal der Begriff Polygenie. Bei Polygenie handelt es sich die Merkmals-Ausprägung (Phänotyp-Bildung) aufgrund mehrerer wirksamer Gene. Diese besprechen wir weiter hinten (\rightarrow [3.1.4. Polygenie](#)).

Aufgaben:

1. Stellen Sie die Daten für ein bis zehn Merkmale in einem Diagramm dar!
2. Übernehmen Sie sich die Daten in eine Tabellenkalkulation und lassen Sie sich ein passendes Diagramm erstellen! Kopieren Sie sich das Diagramm ein 2. Mal in die Kalkulation und verändern Sie die Skalierung für die Ausprägungen auf eine logarithmische Achse! Welchen Effekt beobachten Sie? Welche Vorteile bringt die logarithmische Skala? Welche Gefahren bestehen bei Diagrammen mit logarithmischen Skalen?
3. Berechnen Sie die theoretisch möglichen Gameten-, Genotyp- und Phänotyp-Anzahlen, für den angenommen Fall, das alle (19'000) Gene monogenial (mit nur 2 Allelen pro Gen) vererbt werden! Sollte Ihr Taschenrechner / CAS-Rechner die Berechnung nicht schaffen, dann probieren Sie kleinere Gen-Zahlen aus! (Recherchieren Sie, mit wievielen Teilchen im gesamten Weltall / Universum gerechnet wird und vergleichen Sie diese mit den berechneten Gen-Varianten-Anzahlen!)
Was bedeuten die berechneten Zahlen

Drosophila melanogaster, Locus white; ausgewählte Allele

Allel	Bezeichnung engl. / wissenschaftlich	deutsch	Phänotyp Augenfarbe
w	white	weiß	reinweiß
w ^a		weiß-apricot	gelblich-orange
w ^{bf}		weiß-gelb	hellgelb
w ^{bl}		weiß-blut	gelbliches Rubinrot
w ^{cf}		weiß-kaffee	tiefes Rubinrot
w ^e		weiß-eosin	gelbliches Rosa
w ^{mo}		weiß-gesprenkelt orange	hellorange gesprenkelt
w ^{sat}		weiß-cremefarben	gelbliches Weiß
w ^{sp}		weiß-gepunktet	feinkörnig gelb-gesprenkelt
w ^t		weiß-schattiert	hellrosa

3.1.2. Kodominanz

Bei der Kodominanz (Co-Dominanz) finden wir an einem Gen-Ort zwei verschiedene – jeweils dominante – Allele vor. Im Gegensatz zum intermediären Erbgang sind beide Allele gleichstark und jeweils für sich wirksam. Besonders im human-genetischen Bereich sind Beispiele für die Kodominanz bekannt geworden. Die beiden Blutgruppen-System AB0 und MNS funktionieren über kodominante Merkmale (s.a.: [5.3.3. Vererbung der Blutgruppen beim Menschen](#)).

Beim MNS-Blutgruppen-System sind eigentlich 3 Gene (GYPA, GYPB und GYPE) – also 3 Merkmale beteiligt. Die Merkmale liegen sehr dicht beieinander, so dass sie quasi gemeinsam vererbt werden. Die Merkmale M und N wurden 1927 von LANDSTEINER und LEVINE entdeckt. Heute gehören noch weitere Merkmale zu diesem System dazu, die sogar eine noch größere Bedeutung für die Bluttransfusion haben, als das AB0-System.

Einige weitere Hintergründe zu diesem Blutgruppen-System beschreiben wir weiter hinten (→ [5.3.3. Vererbung der Blutgruppen beim Menschen](#)).

P.-typ	♀	M	MN	N
♂	M	M M	M N	N N
M	M M M M	MM MM MM MN MM MN	MM MN MN NN	MN MN MN MN
MN	M N	MM MM MN MN	MM MN MN NN	MN MN NN NN
N	N	MN MN MN MN	MN NN MN NN	NN NN NN NN

Definition(en): Kodominanz

Unter Kodominanz wird die gleichzeitige dominante Wirkung / Ausprägung zweier Allele verstanden.

Bei der Kodominanz beeinflussen beide Allele eines Merkmals den Phänotyp gleich stark.

Die Unterscheidung zwischen einem kodominanten und einem intermediären Erbgang ist nicht ganz leicht. Sie kann meist nur auf molekularer Ebene sauber geklärt werden. Bei intermediären Erbgängen ist häufig nur ein Allel wirksam, das andere wird nicht ausgeprägt. Dieses hat trotzdem ein (scheinbar) gemischtes Erscheinungsbild. Das könnte z.B. eine weiße Blüte sein. Es fehlt die Fähigkeit einen roten Blütenfarbstoff zu bilden. Dieser wird z.B. von dem anderen Allel kodiert. Im intermediären Fall ist das Farbstoff-Allel aber nicht so stark, dass es genug Farbstoff für eine rote Blüte produzieren könnte – die Blüte bleibt also schwach rot bzw. eben rosa. Bei einer Kodominanz sind immer beide Allele wirksam, d.h. sie werden auch ausgeprägt. Das Erscheinungsbild ist in dem Sinne nicht gemischt, sondern es gibt eben beide Ausprägungen gleichzeitig. Das können einzelne Zellen sein, die mal so und mal so "aussehen", oder auch die gemeinsame Trägerschaft beider Eigenschaften.

Bei einer – angenommen – kodominanten Vererbung der Blütenfarbe würde es zwei "aktive" Allele geben, das eine produziert einen weißen Farbstoff und das andere einen roten. Sicher würde sich dann ebenfalls phänotypisch eine Rosa-Färbung ausbilden. Phänotypisch sind intermediäre und kodominante Erbgänge nur schwer zu unterscheiden.

Eindeutiger sind Kodominanzen, wenn auch noch eine dritte – rezessive – Ausprägung (drittes Allel) dazukommt.

Heute werden intermediäre Vererbungen als Sonderfall der kodominanten Vererbung betrachtet.

Die Sichelzellen-Anämie ist ein weiteres Beispiel für einen kodominanten Erbgang beim Menschen.

Aufgaben:

- 1. Erläutern Sie, warum man die intermediären Vererbungen als Sonderfall der kodominanten Vererbung betrachten kann!**
- 2. Stellen Sie die Vererbung der Sichelzellen-Anämie als kleinen Schülervortrag vor!**

bei Katzen: Fellfarbe wird kodominant vererbt (schwarz X weiss → Nachkommen sind schwarz-weiss gefleckt (und nicht grau, wie bei einem möglichen intermediären Erbgang)

noch einarbeiten

für kodominante Vererbungen ist mindestens eine doppelte Merkmals-Anlage (diploider Chromosomen-Satz) notwendig

üblicher Fall der MENDELSchen Vererbungen

Merkmales-Kombination folgt den MENDELSchen Prinzipien

rein formal gelten die MENDELSchen Regeln nicht, da die Bedingungen (eine dominante + rezessive Ausprägung, zumindestens wenn dies in die Regel formuliert wurde) nicht erfüllt sind

rein praktisch gesehen, gelten die Regeln (vor allem, wenn keine Aussagen zu Zahlen-Verhältnissen gemacht werden)

3.1.3. Pleiotropie

bisher sind wir stillschweigend davon ausgegangen, dass ein Merkmal von einer Informations-Stelle (Gen) abhängig ist und es nur ein Ausprägungspaar (z.B. rote oder weiße Blüte, gelbe oder grüne Samen, ...) gibt. Diese Variante nennt man Monogenie.

Definition(en): Monogenie

Unter Monogenie versteht man die Ausbildung eines Merkmals-Ausprägungspaares (Allel-Paar) auf der Basis eines einzelnen Gens.

(Dieses ist der normal angenommene Fall. Er entspricht der klassischen "Ein-Gen-ein-Enzym"-Hypothese. Es existieren zwei Allele (bei einer angenommenen diploiden Art) bezüglich eines Merkmals.)
(Gegenstück ist Polygenie (hinsichtlich der Gen-Orte))

Ausbildung mehrerer unabhängiger phänotypischer Merkmale durch nur ein Gen ist aber auch möglich

z.B. bei Erbsen : rot-blühende Erbsen haben auch einen rötlich gefärbten Stengel, weiß-blühende Erbsen besitzen keine Verfärbung

Definition(en): Polyphänie / Pleiotropie

Unter Polyphänie versteht man die Ausbildung mehrerer Merkmals-Ausprägungspaare (Allel-Paar) auf der Basis eines einzelnen Gens.

Pleiotropie ist die Manifestation unterschiedlicher phänotypischer Merkmale durch ein und das selbe Gen.

Pleiotropie (Synonym: Polyphänie) ist die unterschiedliche phänotypische Manifestation eines Gen-Defektes.

Pleiotropie ist die Kontrolle mehrerer (phänotypischer) Merkmale durch ein Gen

Pleiotropie ist das Phänomen, bei dem eine Änderung eines Gen's (Genotyps, genetischen Locus) mehrere (scheinbar) nicht-zusammenhängende phänotypische Veränderungen bewirkt.

Diese Form der Vererbung widerspricht in einigen Fällen der klassisch angenommenen "Ein-Gen-ein-Merkmal"-Hypothese (\rightarrow [5.4. "Ein-Gen-ein-Enzym"-Hypothese](#))

wobei in unserem rot-blühenden Erbsen-Beispiel mit einem rötlichen Stengel noch davon ausgehen könnte, dass eben der rote Farbstoff das vererbte Merkmal ist
scheinbar werden Proteine für unterschiedliche Funktionen benutzt / erfüllen unterschiedliche Funktionen oder ein Gen ist für mehrere Proteine die Basis (Primär-Strukturen). Die Basis-Proteine (Primär-Strukturen) werden verschieden nachbehandelt / gefaltet / ... und es entstehen unterschiedliche Proteine mit unabhängigen Funktionen

Neben der zwei-variantigen Gen-Ausprägungen kann ein Gen auch mehrere verschiedene Ausprägungen haben z.B.:

Pleiotropie wird in der Biochemie und Pharmakologie auch als unterschiedliche Wirkung (Wirkziele) einer Substanz verstanden

so wirkt z.B. Statin (- ein HMG-CoA-Reduktase-Hemmer -) als Cholesterin-Spiegel-Senker, beeinflusst die Funktionen des Endothels (Blutgefäß-Zellen), verändert Entzündungsreaktionen und die Blutgerinnung

Polyphänie ist ein Problem in der modernen Gen-Technik. Ein verändertes Gen oder eingeschleuste Gene können weitere Wirkungen / Funktionen haben, außer der gewünschten / angezielten Funktion

(genau wegen dieser "Nebenwirkungen" sind Gen-Manipulationen bei höheren Organismen so schwierig)

gerade bei den Eucyten und dort vor allem bei den Mehrzellern sind Mehrfach-Nutzungen von Genen / Proteinen an der Tages-Ordnung (\rightarrow Exkurs: Alternatives Splicing; \rightarrow [7.4. Gen-Regulation](#))

pleiotrope Erkrankungen sind beim Menschen z.B. Mukoviszidose, Phenylketonurie; MARFAN-Syndrom, Neurofibromatose, ...

Gegenstück zur Monogenie ist also die Polygenie (→ [5.1.4. Polygenie / multiple Allelie](#)) für die Ausprägung eines Merkmals (z.B. Hautfarbe und Augenfarbe des Menschen) sind mehrere Gene ursächlich

beim Menschen auch z.B. Blutgerinnung (Kaskade aus mehreren Faktoren, die einzeln vererbt werden)

Asthma und Bluthochdruck sind auch in der Diskussion, dass es sich bei ihnen um polygen bedingte / verursachte Erkrankungen handelt

Pleiotropie wird nach dem heutigen Stand der Forschung eher als der Normalfall betrachtet
das ist auch der Komplexität der Entwicklung von Organismen geschuldet

Epistase

Sind zwei Gene für eine Merkmals-Ausprägung verantwortlich, dann kommt es vor, dass ein Gen über das andere bestimmt. So ist es bei der Farbmaus – einer domestizierten Form der Hausmaus – so, dass ein Gen über die Ausbildung eines Pigment's entscheidet. Ein anderes Gen bestimmt die Art des Pigment's.

Das Bildungs-Gen hat die Bezeichnung "colored" und hat das dominante Allel C. In den Fall wird ein Pigment gebildet, beim rezessiven Allel c wird kein Pigment produziert.

Das Pigment-Gen hat die Bezeichnung "brown". Hier steht b für die Bildung eines braunen Pigment's. Beim dominanten Allel B wird ein schwarzes Pigment gebildet.

weiße Mäuse – also solche die kein Pigment bilden können – sind Albino's

	c b	c B	C b	C B
c b	cc bb	cc Bb	Cc bb	Cc Bb
cB	cc Bb	cc BB	Cc Bb	Cc BB
C b	Cc bb	Cc Bb	CC bb	CC Bb
C B	Cc Bb	Cc BB	CC Bb	CC BB

Phänotyp			
statist. Häufigkeit	4	3	9

Definition(en): Epistase

Ist die Form der Interaktion / Aktivität von Merkmals-Paaren (Gen-Paaren (exakt: Allel-Paare)), bei der die Wechselwirkung nicht streng additiv erfolgt, sondern ein Merkmal ein anderes maskiert / überdeckt.

Auch bewirkt das doppelte Vorhandensein eines Allel's nicht die doppelte Wirkung.

Aufgaben:

1. Ermitteln Sie, wieviele Mäuse Konduktor (Überträger) des rezessiven Gen's für die Pigmentbildung sind!

3.1.4. Polygenie

Beispiele für Polygenie:

- Kamm-Form bei Huhnern
- Hautfarbe beim Menschen
- Hautkrebs beim Menschen
- Körpergröße beim Menschen
- Herz-Kreislauf-Erkrankungen beim Menschen
- Blutgerinnungs-Faktoren beim Menschen
- Typ-2-Diabetes beim Menschen
-

Poly-Allelie

Die Ausbildung der verschiedenen Kämme bei Hähnen unserer Haushühner ((s) *Gallus gallus domesticus*) wird von zwei Genen bestimmt.



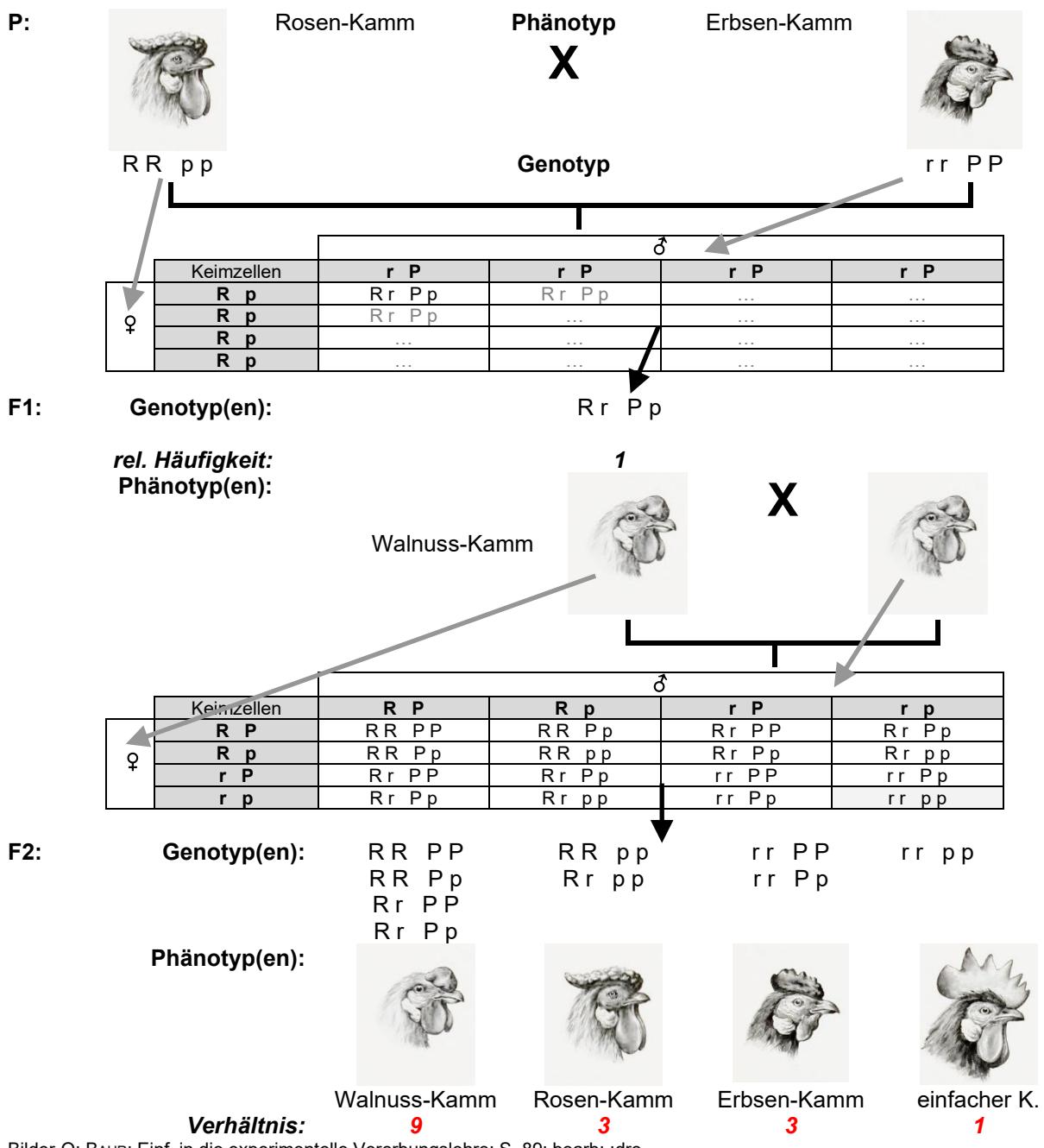
Fig. 18. Kammform der Hähne (nach BATESON).
a Einfacher Kamm; b Erbsenkamm; c Walnusskamm; d Rosenkamm.

Kamm-Formen (nach BATSON)
oben, links: einfach; ob. rechts: Walnuss-K.
unten, links: Erbsen-K.; unt. rechts: Rosen-K.
Q: BAUR: Einf. in die experimentelle Vererbungslehre; S. 89

Aussehen	 Q: /aa/			
Bezeichnung	normaler Kamm	Erbsen-Kamm	Rosen-Kamm	Walnuss-Kamm
Genotyp		$rr\ PP$ $rr\ Pp$ \Rightarrow $rr\ P^*$	$RR\ pp$ $Rr\ pp$ \Rightarrow $R^*\ pp$	$RR\ PP$ $Rr\ PP$ $RR\ Pp$ $Rr\ Pp$ \Rightarrow $R^* P^*$
	$rr\ pp$			

Quellen: /aa/ images.pixelio.de (Verena N.)

Haushuhn ((s) *Gallus gallus domesticus*)



Aufgaben:

- Kreuzen Sie zwei Hühner-Rassen (bis zur F₂-Generation) miteinander! Die Männchen der einen (1.) Rasse haben einen normalen Kamm, die Hähne der anderen Rasse haben einen Walnuss-Kamm.
Prüfen Sie, ob in diesem Kreuzungsbeispiel die MENDELSCHEN Regeln anwendbar sind!

z.B. bei Kreuzung von Hühnern mit gefiederten Füßen und normalen (Wildtyp) erhält man in der F1-Generation durchgängig die erwarteten normalen Füße; dies entspricht voll den Erwartungen nach der 1. MENDELSchen Regel

bei der Kreuzung der F1-Generation untereinander erhält man aber das völlig neuartige Zahlen-Verhältnis 15 : 1 (normale zu gefiederte Füße)

Erklärung nur über zwei Gene möglich, die jeweils dominant-rezessiv vererbt werden; aber nur im doppelt rezessiven Fall treten die gefiederten Füße auf

Aufgaben:

1. Stellen Sie das Kreuzungsschema für ein reinerbiges Huhn mit normalen Füßen und einen ebenfalls reinerbigen Hahn mit gefiederten Füßen bis zur F2. Generation auf! Verwenden Sie die passenden Buchstaben aus: G₁ / g₁ und / oder G₂ / g₂!

auch multifaktorielle oder polygene Vererbung

ein Gen kommt in verschiedenen Formen vor, kodiert verschiedene Proteine, die eine bestimmte Funktion etc. mehr oder weniger gut erfüllen

Gegenstück ist Polyphänie (→ [5.1.3. Pleiotropie / Polyphänie](#))

schwer zu finden und zu untersuchen, da:

- mehrere Gene einen Einfluß haben, die jeweils für sich nach den MENDELSchen Regeln vererbt werden (genotypisch)
- phänotypisch leisten die Gene nur kleine Beiträge (für die Phänotypen stimmen also die MENDELSchen Regeln nicht! immer) → also sind Beobachtungen (Merkmale / Phänotypen) schwer einzuordnen / zuzuordnen
- die Effekte der Gene summieren / kombinieren sich

Definition(en): Polygenie

Unter der Polygenie versteht man die gemeinsame Ausprägung eines Merkmals auf der Basis von mehreren Genen.

(Gegenstück ist Monogenie)

Insgesamt ist es wohl so, dass eine Vielzahl von beobachteten Merkmalen (z.B. Körpergröße, Körper-Gewicht, Hautleisten-Muster, Körperform-Merkmale, Augen-Farbe, Haut-Farbe, Intelligenz, Verhaltensweisen. ...) auf der gemeinsamen Wirkung mehrerer Gene beruhen

(besonders bei solchen, die in der Bevölkerung Normal-verteilt vorkommen, also nicht unbedingt in zwei oder drei verschiedenen Abstufungen)

u.a. wegen der beachtlichen Zahl polygenetischer Merkmale war es den Forschern vor MENDEL so schwierig, das zugrundeliegende Prinzip bei der Vererbung zu erkennen

Erb-Leiden, die auf multigenen Effekten beruhen:

- angeborene Pylorusstenose (Verengung des Magen-Ausgangs)
- angeborene Hüftgelenks-Verengung (-Luxation)
- Klumpfuß
- Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumen(-segel)-Spalten
- angeborene Herzfehler
- coronare Herz-Erkrankungen
- Anencephalus (fehlendes Endhirn)
- Spina bifida (Wirbel-Spalt; offenes Neural-Rohr; "offener Rücken")
- einige Formen der geistigen Behinderung
- Schizophrenie (fälschlich als "gespaltene Persönlichkeits-Erkrankung" übersetzt; besser als neurale Erkrankung zu beschreiben, die durch absurdes, widersprüchliches und inkonsequentes Denken und Handeln gekennzeichnet ist)
- affektive Psychosen (unkontrollierbare und ev. z.T. auch einseitige Stimmungs-Schwankungen)

zwei verschiedene Typen bekannt: additive und komplementäre Polygenie

Die Keimzellen-Bildung und die Rekombination lassen sich mit modernen Erkenntnissen genauer darstellen. Zum Nachschlagen und tiefer Einsteigen kann man auch schon mal im Abschnitt ([→ 4.2.1. Beziehungen zwischen Meiose, Chromosomen-Theorie und der MENDEL-schen Vererbung](#)) vorbeischauen.

3.1.4.1. additive Polygenie

zwei unabhängige Merkmale führen zu summativer Wirkung, bei zwei Merkmalen kann man üblicherweise mit 5 verschiedenen Ausprägungs-Stufen (quasi-analoger Charakter) rechnen
die einzelnen Gene wirken in die gleiche Richtung (z.B. Fell-Farbe, Haut-Farbe)

charakterisiert durch (schwach) stufige / praktisch fließende Übergänge zwischen den Phänotypen
besonders ausgeprägt, wenn mehr als zwei Gene beteiligt sind

	a b	a B	A b	A B
a b	aa bb	aa Bb	Aa bb	Aa Bb
a B	aa Bb	aa BB	Aa Bb	Aa BB
A b	Aa bb	Aa Bb	AA bb	AA Bb
A B	Aa Bb	Aa BB	AA Bb	AA BB

Phänotyp					
statist. Häufigkeit	1	4	6	4	1

Beispiel: Hautfarbe beim Menschen

nach neueren Forschungen sind an der Festlegung der Hautfarbe eines Menschen aber deutlich mehr als zwei Gene beteiligt, derzeit wird von 18 Genen ausgegangen

weitere Beispiele: Körner-Farbe bei Weizen (NILSSON-EHLE, 1909)

	r₁ r₂	r₁ R₂	R₁ r₂	R₁ R₂
r₁ r₂	r ₁ r ₁ r ₂ r ₂	r ₁ r ₁ R ₂ r ₂	R ₁ r ₁ r ₂ r ₂	R ₁ r ₁ R ₂ r ₂
r₁ R₂	r ₁ r ₁ R ₂ r ₂	r ₁ r ₁ R ₂ R ₂	R ₁ r ₁ R ₂ r ₂	R ₁ r ₁ R ₂ R ₂
R₁ r₂	R ₁ r ₁ r ₂ r ₂	R ₁ r ₁ R ₂ r ₂	R ₁ R ₁ r ₂ r ₂	R ₁ R ₁ R ₂ r ₂
R₁ R₂	R ₁ r ₁ R ₂ r ₂	R ₁ r ₁ R ₂ R ₂	R ₁ R ₁ R ₂ r ₂	R ₁ R ₁ R ₂ R ₂

Phänotyp						
statist. Häufigkeit	1	4	6	4	1	

Fehlt bei der additiven Polygenie ein Gen (z.B. nach einer negativen Mutation), dann wird trotzdem der übliche Phänotyp ausgebildet, aber eben nur etwas schwächer – gemäß dem Einzel-Anteil des noch funktionierenden Gen's.

Da Merkmale auch von mehr als zwei Genen abhängen können, lassen sich Aussagen über die möglichen Phänotypen und ihre Häufigkeit machen. Wenn n die Anzahl der Gen-Paare ist, dann lassen sich die Gesamtzahl der verschiedenen Genotypen über $2n+1$ und für die beiden extremen Phänotypen eine relative Häufigkeit von $1/(4n)$ berechnen.

Definition(en): additive Polygenie

Unter der additiven Polygenie versteht man die gemeinsame summarische – sich verstärkende – Wirkung mehrerer Gene. Fehlen einzelne Gene (bzw. sind sie rezessiv), dann entstehen schwäche Ausprägungen / Abstufungen des einen Merkmals.

Die Milch-Leistung von Kühen (*(s) Bos taurus*) wird nach derzeitigem Forschungsstand von mindestens 6 Genen auf 6 verschiedenen Chromosomen (1, 6, 9, 14, 17 u. 19) bestimmt.

Definition(en): Polygen

Ein Poly-Gen ist eine Gruppe von Genen, von dem jedes einen kleinen Beitrag zur Ausprägung eines Merkmals beiträgt (kummulativer Effekt).

Aufgaben:

- 1.
- 2.
- 3.

3.1.4.2. komplementäre Polygenie

Bei gemeinsamer Dominanz zweier unabhängiger Merkmale bildet sich ein besonders auffälliges / herausragendes phänotypisches Merkmal. Tritt dagegen die Dominanz nur eines Merkmal auf, dann bringt diese andere (od. keine) Ausprägungen (mit deterministischen Charakter) hervor.

Die einzelnen Gene wirken völlig verschieden (ev. auch in verschiedene Richtungen), zusammen können zusätzliche / gemeinsame Effekte auftreten

charakteristisch sind mehrere – meist klar stufig voneinander trennbare - Phänotypen

hier Merkmal A muss als dominantes Allel vorliegen; dominantes Allel B verstärkt dann den Effekt

	a b	a B	A b	A B
a b	aa bb	aa Bb	Aa bb	Aa Bb
a B	aa Bb	aa BB	Aa Bb	Aa BB
A b	Aa bb	Aa Bb	AA bb	AA Bb
A B	Aa Bb	Aa BB	AA Bb	AA BB

Phänotyp			
statist. Häufigkeit	4	3	9

Beispiel: Blütenfarbe beim Leinkraut, Fell-Farben und –Musterung bei verschiedenen Säugetieren

häufig wird beim Fehlen eines Gen (z.B. nach einer negativen Mutation) gar kein phänotypisches Merkmal ausgebildet

z.B. Fell-Farbe bei Hausmaus (*s*) *Mus domestica*

drei Gene A, B und C

A verantwortlich für Ringelungs-Muster (Agutimuster) der Haare (a .. keine Ringelung)

B verantwortlich für schwarzes Pigment in den Haaren (b .. keine Pigment-Bildung)

C verantwortlich für Umwandlung bestimmter farbloser Pigment-Vorstufen in farbige Produkte

komplementäre Polygenie bei der Haar-Färbung

		Gen B			Gen C
Gen A		<i>B B</i>	<i>B b</i>	<i>b b</i>	
<i>A A</i>	<i>B B</i>				<i>C C</i>
	<i>B b</i>				<i>C c</i>
	<i>b b</i>				<i>c c</i>
<i>A a</i>	<i>B B</i>				<i>C C</i>
	<i>B b</i>				<i>C c</i>
	<i>b b</i>				<i>c c</i>
<i>a a</i>	<i>B B</i>				<i>C C</i>
	<i>B b</i>				<i>C c</i>
	<i>b b</i>				<i>c c</i>

weitere Beispiele:

Kamm-Formen bei Hühnern (schon vorne im allgemeinen Teil besprochen → [3.1.4. Polygenie](#))

Definition(en): komplementäre Polygenie

Unter der komplementären Polygenie versteht man die ergänzende (dominante) Wirkung mehrerer Gene zu einem Phänotyp. Fehlen einzelne Gene (bzw. sind sie rezessiv ausgelegt), dann werden andere Phänotypen ausgeprägt.

Albinismus beim Menschen kann durch mehrere verschiedene veränderte Faktoren (Gene) auf unterschiedlichen Chromosomen verursacht werden. I.A. wird Albinismus rezessiv weitervererbt.

Chromosom	Gen / Faktor
11	Tyrosinase
15	P
9	DHICA Oxidase (TRP1)
X	Ocular-Albinismus (OA1)

Chr.	Gen / Faktor
13	Dopachrom Tautomerase (TRP2)
10	HERMANSKY-PUDLAK-Syndrom (HPS)

Hilfs-Informationen zur Unetrscheidung verschiedener Sonderfälle der Vererbung:

Monogenie: 1 Gen → 1 Merkmal

Pleiotropie: 1 Gen → mehrere (phänotypisch unabhängige) Merkmale

Polygenie: n Gene → 1 Merkmal
- veränderte Spaltungs-Verhältnisse
- Kreuzungsnova ()
- 1 Gen unterdrückt mehrere nicht-allele (andere) Gene

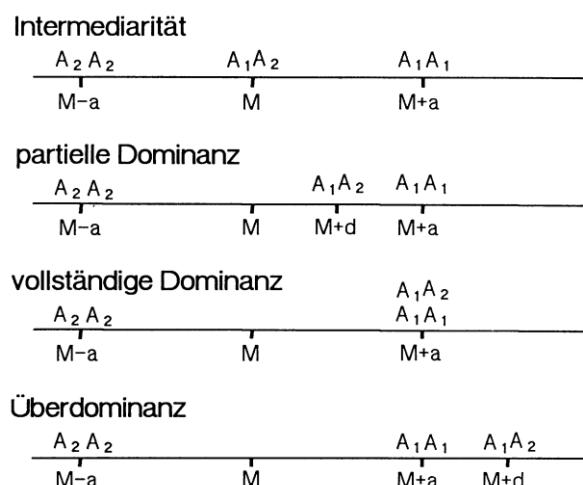
Epistase: 2 Gene, ein Gen bestimmt über das andere (Sonderform der Pleiotropie (auch Polyphänie))

derzeit geht man davon aus, dass rund 5 % der Merkmale monogen vererbt werden

die waagerechte Achse meint die genetische Fitness

als relatives Maß, wobei die Kombination A1A1 (also beides dominantes Merkmal) gleich 1,0 bzw. 100 % gesetzt ist

Original: SPERLICH (1988)
zitiert in: ROTACH: Forstgenetik Teil D Populationsgenetik; S. 23 mit Skalen



Q: ROTACH:Einführung in die Forstgenetik – Teil C
→ aus HETTEMER et. al. (1993)

3.1.5. letale Faktoren

1905 beobachtete CUÉNOT bei Mäusen ein seltsames Phänomen. Durch Mutation war eine Maus mit gelber Fell-Farbe verfügbar. Nach dem üblichen Kreuzen der scheinbar rezessiven homozygoten Maus wollte man eine reine gelbe Rasse erhalten. Die übliche graue Fellfarbe (agouti, wildfarben) sollte sich in der F1 durchsetzen. In der 2. Nachkommens-Generation müssten sich dann die Merkmale wieder aufspalten. Im doppelt rezessiven Fall müssten gelbe Mäuse auftreten. Die Wahrscheinlichkeit dafür sollte 25 % betragen.

Aber schon in der 1. Nachkommens-Generation tauchte ein überraschendes Zahlen-Verhältnis auf:

Im Verhältnis 2 : 1 erhielt man die angeblich rezessiven gelben Mäuse gegen agouti-farbene. Das war zum einen das Auftreten der gelben Mäuse überhaupt und dann auch noch das praktisch entgegengesetzte Verhältnis (bezüglich der F2-Vermutung), was nicht passte.

Somit war sofort klar, dass das Merkmal nicht rezessiv und die gelbe Maus auch nicht homozygot war.

Die Kreuzung liess sich halbwegs über nebenstehendes Schema erklären.

Allerdings, was war mit den homozygoten Dominanten ($A^Y A^Y$) passiert?

Kreuzte man nun die gelben Mäuse weiter untereinander, dann blieb das Zahlen-Verhältnis 2 : 1 über mehrere Generationen stabil.

Als Erklärung fand CUÉNOT, dass bei homozygoter Anlage des mutierten Merkmals A^Y die Embryonen schon im Mutterleib verstarben. Die homozygote Anlage des Merkmals A^Y war also für die Individuen tödlich.

Durch eigene Reproduktion (also aus dem homozygoten Zustand) war das Merkmal nicht fortpflanzungsfähig.

Allele, die im homozygoten Zustand schon vor der Geschlechtsreife zum Tod führen, werden letale Faktoren genannt.

Das Merkmal A^Y hat somit zwei Phänotypen. In der heterozygoten Kombination zeigt es seine charakteristische gelbe Fell-Farbe, in der homozygoten Kombination ist es tödlich.

Betrachtet man nur die Letalität des Merkmals A^Y , dann wird diese rezessiv vererbt.

? Vermutung F1

$\text{♀} \setminus \text{♂}$	A	A
a ^Y	A a ^Y	A a ^Y
a ^Y	A a ^Y	A a ^Y

? Vermutung F2

$\text{♀} \setminus \text{♂}$	A	a ^Y
A	A A	A a ^Y
a ^Y	A a ^Y	a ^Y a ^Y

! Beobachtungen: F1

$\text{♀} \setminus \text{♂}$	A ^Y	A
A ^Y	A ^Y A ^Y	A A ^Y
A	A A ^Y	A A

! Beobachtungen: F2

$\text{♀} \setminus \text{♂}$	A ^Y	A
A ^Y	A ^Y A ^Y	A A ^Y
A	A A ^Y	A A

Definition(en): letaler Faktor

Ein letaler Faktor ist ein rezessives Allel, dessen homozygotes Vorhandensein schon vor der Geschlechtsreife zum Tod des Träger-Organismus kommt.

Abweichende F2-Zahlen-Verhältnisse bei Zwei-Merkmal-Kreuzungen

Art	Merkmal	F2-Phänotypen				Zahlen-Verhältnis	Erbgang
		9 / 16 (6 / 16)	(3 / 16)	3 / 16	3 / 16		
Erbse	Blüten-Farbe	lila		weiß		9 : 7	
Hirntäschel	Samen-Kapsel	dreieckig				Ei-förmig	15 : 1
Huhn	Farbe	weiß		farbig	weiß	13 : 3	
Kürbis	Frucht-Farbe	weiß		gelb	grün	12 : 3 : 1	
Kürbis	Frucht-Form	Scheiben-förmig	rund		lang	9 : 6 : 1	
Maus	Fell-Farbe	agouti	albino	schwarz	albino	9 : 3 : 4	
Maus	Fell-Muster	weiß gepunktet	weiß	farbig	weiß gepunktet	10 : 3 : 3	
Mehlkäfer	Larven-Farbe	Ruß-farben	rot	schwarz	Pech-schwarz	schwarz	6 : 3 : 3 : 4

4. Weitergabe und Verteilung der Erbinformation

Problem-Fragen für Selbstorganisiertes Lernen

Was besagt die Chromosomen-Theorie der Vererbung?

Hat nicht eigentlich MENDEL die Chromosomen-Theorie der Vererbung aufgestellt?

Wie läuft eine Mitose ab?

Nach drei Stunden liegt bei bestimmten Gewebe-Zellen die vierte Zell-Generation vor. Wie-viele Mitosen, Meiosen und Zell-Teilungen sind in der Zeit abgelaufen, wenn man von einer Zelle ausgeht?

Wozu ist so ein komplizierter Prozess wie die Meiose notwendig? Hätten es nicht auch zwei hintereinander ablaufende Mitosen getan?

Sind Frauen und Männer hinsichtlich der Zahlen ablaufender Meiosen eigentlich "gleichberechtigt"?

Wie stehen Mitose und Meiose zueinander?

Könnten sich Ei- und Samen-Zellen (zumindestens theoretisch) mitotisch teilen? Wenn dieses nicht geht, warum nicht? Welche Chromosomen-Bestände würde man im Falle einer möglichen Teilung vorfinden?

Warum können sich Ei- oder Samen-Zellen nicht mehr meiotisch teilen?

Was ist Apoptose? Wozu dient sie?

Eine Zelle, die sich meiotisch teilen kann, ist hinsichtlich eines Merkmals heterozygot. Wie-viele Kopien der Merkmals-Ausprägungen und / oder welche Kombinationen sind nach a) eines mütterlichen bzw. b) eines väterlichen Vorgangs vorhanden?

4.0. Chromosomen-Theorie der Vererbung

Um 1900 wurden mit dem Chromatin und den manchmal sichtbaren Chromosomen die Träger der Erbinformationen erkannt. CORRENS, BOVERI und SUTTON entwickelten dann um 1904 eine Theorie, welche die Vorgänge bei der Vererbung nach den MENDELSchen Regeln mit den ersten Erkenntnissen zu den Chromosomen und die Zellteilung miteinander verband. So entstand die **Chromosomen-Theorie der Vererbung**. Heute gilt die Theorie in ihren wesentlichen Zügen als gesichertes Wissen. Zusätzlich sind zwar noch neue Vererbungswege und daraus resultierend Abweichungen von der Theorie beobachtet worden, aber dies tut der weiten Gültigkeit der Theorie wenig Abbruch.

Damit sich bei der Zell-Vermehrung eine Zelle in zwei Tochterzellen teilen kann, muss sie an einer Stelle dieses Vorganges die Erbanlagen verdoppeln. Wo sollte sonst das "neue" genetische Material (für die 2. Zelle) herkommen? Bei der normalen Teilung einer Zelle wird den Tochterzellen die gesamte Erbinformation mitgegeben. Bis auf wenige Ausnahmen können sich diese Zellen in verschiedene Richtungen differenzieren (weiterentwickeln). Besonders in Problemsituationen sind sie dann in der Lage, die Aufgaben von Organ- oder Gewebe-fremden Zellen zu übernehmen. Viele Zellen sind sogar völlig omnipotent (polypotent), d.h. sie sind in jede beliebige Zell-Art des Organismus weiterentwickelbar (z.B. Zellen der Spross-Spitze von Pflanzen). Es bedarf jeweils nur eines besonderen Anstoßes und die Differenzierung läuft fast unstopbar in eine dann "programmierte" Richtung.

Meist ist es so, dass nur einzelne Zellen eine universelle Teilungs-Fähigkeit besitzen. Bei der Zell-Teilung behält häufig eine der Tochter-Zellen diese Teilungs-Fähigkeit. Die andere differenziert sich aus (→ [7.6. Differenzierung von Zellen](#)).

Betrachten wir die Verteilung der Erbinformation während der Zell-Teilung einer Körperzelle. Die Zellteilung insgesamt und die Prozesse der Teilung des Cytoplasmas werden Cytokinese genannt. Der zentrale Vorgang ist dabei die Teilung des Zellkerns. Dieser Vorgang wird auch als Mitose (M-Phase) bezeichnet. Die Kern-Teilung ist fließend in die Zell-Teilung integriert,

Häufig wird Zell- und Kern-Teilung als ein Vorgang betrachtet und – nicht ganz exakt – als Mitose bezeichnet.

Definition(en): Zell-Teilung / Cytokinese

Die Cytokinese ist der (biologische) Vorgang der Teilung einer (Mutter-)Zelle in Tochterzellen.

Definition(en): Kern-Teilung / Karyokinese

Die Karyogenese ist der (biologische) Vorgang der Teilung eines Zellkerns im Rahmen der Cytokinese.

Die (Zell-)Kern-Teilung ist der Abschnitt der Zellteilung, bei dem der (mütterliche) Zellkern in mehrere – meist zwei – (Tochter-)Kerne geteilt wird.

Wir unterscheiden zwei Formen der Kernteilung, die Mitose und die Meiose.

4.1. Lokalisierung der Erbinformationen – die Chromosomen

In den vielen Jahren lichtmikroskopischer Beobachtung von Zellen, erkannte man bald, dass die Erbanlagen im Zellkern zu finden sind. Besonders erkenntnisreich waren hierfür die Beobachtungen der Befruchtung bei Seeigel-Eiern durch HERTWIG 1875.

Ein Bestandteil des Kernes kam als Erbanlage hauptsächlich in Frage. Dieser war mit besonderen Farbstoffen anfärbar, weshalb man ihn auch Chromatin (griech.: das Anfärbbare) nannte. Wurde der Zellkern oder das Chromatin aus einer Zelle entfernt - oder war es nicht vorhanden - dann konnte sich die Zelle nicht mehr teilen und starb meist sehr bald. Das Chromatin veränderte seine normalerweise diffuse Verteilung während der Teilung einer Zelle. Also genau zu einem Zeitpunkt, wo das Erbmaterial auf die beiden Tochterzellen verteilt werden musste. Das Chromatin kondensierte immer stärker, bis schließlich X-förmige Strukturen entstanden, die sich nach der Teilung dann wieder auflösten (s.a. Abb.4.2.).

Die Verteilung des Erbmaterials durch Spaltung wurde von FLEMMING 1882 an Salamander-Larven beobachtet.

Die X-förmigen Strukturen nennen wir Chromosomen (nach ROUX und WEISMANN, 1883).

Jedes Chromosom ist in bestimmten Entwicklungsphasen hinsichtlich der Längsachse spiegelbildlich. Eine Hälfte (Bild bzw. Spiegelbild) wird Chromatid genannt. Ein Chromatid besitzt i.A. zwei Arme. Zu jeder Zeit ist in der Zelle (meist im Zellkern) ein Chromatid eines Chromosoms enthalten. Das zweite Chromatid wird zeitweilig (bei der Zellteilung / Mitose) dazu gebildet. Die Chromatiden enthalten die Erbinformationen, wie man später festgestellt hat.

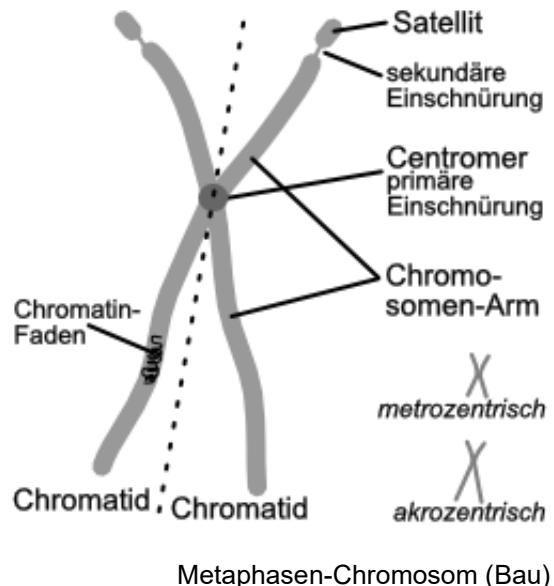
Üblicherweise sind die oberen und unteren Arme unterschiedlich lang, mit anderen Worten – das Centromer liegt nicht genau auf der Hälfte der Chromatiden-Länge. Man spricht dann von **akrozentrischen Chromosomen**. Die oben-unten-Ausrichtung eines Chromosoms wird immer über die Länge der Chromatiden festgelegt. Die längeren Chromatiden zeigen immer nach unten. Der kleine Arm heißt auch p-Arm (**petit** .. frz.: klein). Der längere Arm bekommt die Bezeichnung q-Arm.

Bei **metazentrischen Chromosomen** liegt das Centromer genau in der Mittel. Im einfachen Lichtmikroskop ist somit keine oben-unten-Orientierung möglich.

Bei bestimmten Vorgängen rund um die Chromosomen herum (z.B. Mitose, Meiose) treten Chromosomen auf, die nur aus einem Chromatid bestehen. Man spricht dann von Ein-Chromatid-Chromosomen. Um Verwechslungen zu vermeiden, werden die typischen X-förmigen Chromosomen, dann als Zwei-Chromatid(en)-Chromosomen bezeichnet. Wenn man normal von Chromosomen spricht, meint man eigentlich immer die Zwei-Chromatiden-Chromosomen-Form. Dabei sollte aber bedacht werden, dass Chromosomen als identifizierbare Einzel-Objekte nur sehr kurzfristig in einigen Phasen der Zell- bzw. Kern-Teilung überhaupt sichtbar sind.

An den Enden der Chromatiden befinden sich die sogenannten Telomere. Sie besitzen eine typische, sich häufig wiederholende Nucleotid-Sequenz. Beim Menschen TTAGGG. Bei jeder Verdopplung des genetischen Materials werden die Chromatiden um ein Stück (genau diese Sequenz) kürzer. Dadurch sind nur begrenzte Anzahlen von einfachen Zellteilungen möglich. Je kürzer die Telomere werden, umso größer wird die Gefahr von Beschädigungen des Erbmaterials. Praktisch ist dies einer der wichtigsten Gründe für das "Altern". Weiterhin erhöht sich dadurch die Krebsgefahr (→ **Exkurs: Krebs – Zellwachstum außer Kontrolle**).

Das Centromer besteht im Wesentlichen aus Proteinen. Während der Mitose (Kern-Teilung) spielt dieser Protein-Komplex (man spricht auch vom Kinetochor) eine entscheidende Rolle bei



der Teilung der Chromatiden voneinander sowie bei deren Transport zu den Zell-Polen (→ Spindelapparat).

Definition(en): Chromosom

Chromosomen sind in sich geschlossene komplexe, makromolekulare Gebilde, die aus Chromatin (Gemisch aus DNA und Proteinen) bestehen.

Als Chromosomen bezeichnet man die meist X-förmige Kondensation des Chromatins eines einfachen oder doppelten DNA-Doppel-Strang's.

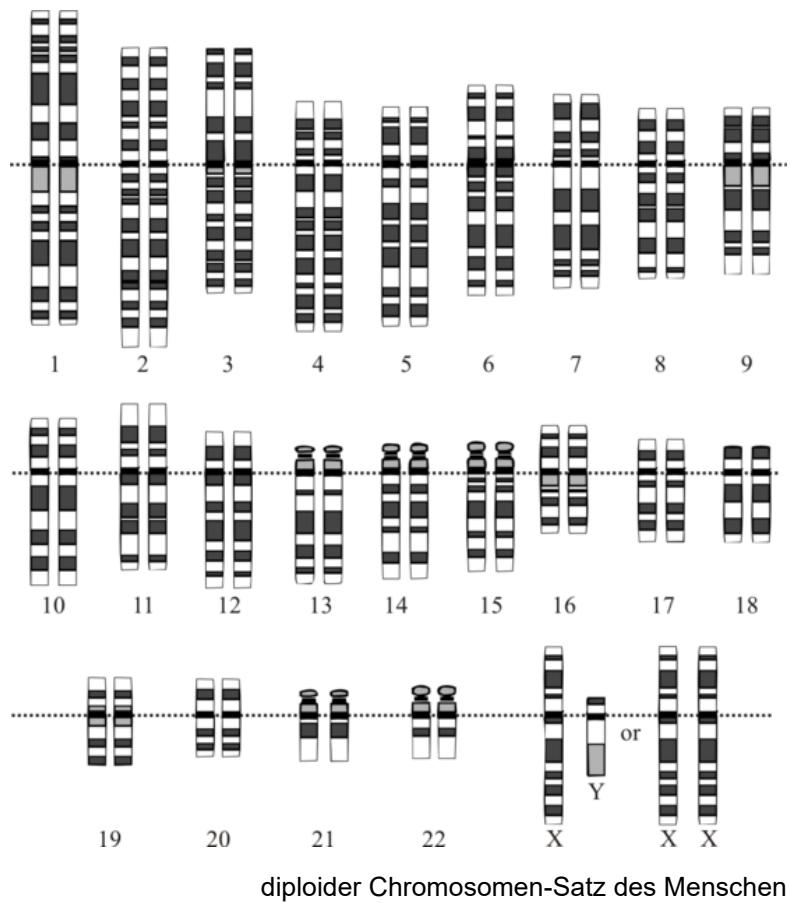
In den ersten Jahrzehnten des letzten Jahrhunderts verbesserte man die mikroskopischen Techniken immer mehr. So konnte man dann auch die feine fadenartige Struktur (Chromatin-Fäden) erkennen.

Mit dann entwickelten spezielleren Farbstoffen ließen sich die Chromosomen selektiv einfärben. Dabei entstehen bänderartige Strukturen, die man dann zur Unterscheidung von einander recht ähnlichen Chromosomen benutzte. Durch dieses Banding-Verfahren entdeckte man, dass normalerweise von jedem Chromosom zwei Exemplare vorhanden sind. Die Gesamtheit aller Zell-eigenen Chromosomen wird als Chromosomensatz bezeichnet. Sind von jedem Chromosom nur ein Exemplar vorhanden, so ist der Chromosomensatz haploid (einfach)⁴.

Wie oben gesagt, sind bei den meisten Organismen die Chromosomen in jeder Zelle doppelt vorhanden.

Solche Chromosomensätze heißen diploid (zweifach).

Jeder Organismus hat praktisch aufgrund von Mutationen ein ganz individuelles **Karyogramm**. GröÙe Mutationen – wie z.B. Trisomien – sind im Karyogramm ev. schon sichtbar. Kleinere Mutationen dagegen bleiben hier unentdeckt. Das Karyogramm eines Organismus wird als Karyo-Typ bezeichnet. Ein Karyo-Typ ist somit die Chromosomen-Ausstattung eines Organismus.



diploider Chromosomen-Satz des Menschen mit Banding-Techniken markiert

Q: de.wikipedia.org (Human Genome Project)

⁴ der Begriff haploid (eigentlich griech.: halb) bezog sich ursprünglich auf den Gesamtchromosomensatz

Name (dt.)	wiss. Name	Gesamtzahl Chromosomen	Detailangaben	Zusatz-Informationen
Spulwurm	Parascaris	2		
Mücke	Culex	6		
Fruchtfliege	Drosophila melanogaster	8		
Hausfliege		12		
Kopflaus		12		
Leberegel		12		
Tintenfisch	Sepia	12		
Hüpferling		14		
Skorpion	Buthus	14		
Spinne	Aranea	14		
Hecht		18		
Mehlkäfer		20		
Seidenspinner		20		
Wasserfloh		20		
Erdkröte	Bufo bufo	22		
Kreuzkröte		22		
Riesenkänguru		22		
Wanderheuschrecke		23		♂
Wechselkröte	Bufo viridis	22		
Feuersalamander		24		
Feuerwanze		24		
Kammmolch		24		
Katzenhai		24		
Lanzettfischchen		24		
Laubfrosch	Hyla	24		
Egel	Glossosiphonia	26		
Frosch		26		
Grasfrosch	Rana	26		
Gottesanbeterin		27		♂
Knoblauchkröte		26		
Libelle	Aeschna	26		
Schwamm	Sycon	26		
Wasserfrosch	Rana	26		
Axolotl		28		
Trompetentierchen	Stentor	28		
Zecke / Holzbock		28		
Kohlweißling		30		
Alligator		32		
Biene		32		
Polyp	Hydra	32		
Regenwurm	Lumbricus	32 / 36		
Maulwurf		34		
Silberfischchen		34		
Geburtshelferkröte		36		
Kreuzotter		36		
Seeigel	Paracentrotus	36		
Seestern		36		
Gelbrandkäfer		38		
Hauskatze		38		
Katze		38		
Schwein		38		
Zauneidechse		38		

Name (dt.)	wiss. Name	Gesamtzahl Chromosomen	Detailangaben	Zusatz-Informationen
Hausmaus	Mus	40		
Aspisviper		42		
Pavian		42		
Hausspinne		43		♂
Ratte		42		
Rhesusaffe		42		
Blindschleiche		44		
Fledermaus	Myotis	44		
Goldhamster		44		
Kaninchen		44		
Makak		44		
Sonnentierchen		44		
Küchenschabe		47		♂
Mensch	Homo sapiens sapiens	46	2x 22 + XY	
Ameise		48		
Gartenschnirkelschnecke		48		
Gorilla		48		
Guppy		48		
Hase		48		
Igel		48		
Menschenaffen		48		
Schimpanse		48		
Schwertträger		48		
Kapuzineraffe		54		
Schaf		54		
Weinbergschnecke		54		
Kellerassel		56		
Karettschildkröte		58		
Sumpfschildkröte		58		
Rind		60		
Pferd		64		
Reiher		68		
Haussperling		76		
Haushuhn		78		
Hund		78		
Amsel		80		
Ente		80		
Graugans	Anser anser	80		
Kanarienvogel		80		
Koboldmaki		80		
Taube		80		
Goldfisch		94		
Karpfen		104		
Neunauge		174		
Einsiedlerkrebs		254		

Name (dt.)	wiss. Name	Gesamtzahl Chromosomen	Detailangaben	Zusatz-Informationen
Seegras		12		
Spinat		12		
Erbse		14		
Gartenerdbeere		14, 28, 42, 56		
Gerste		14		
Gurke		14		
Klatschmohn		14		
Sauerampfer		♀ 14, ♂ 15		
Walderdbeere		14		
Weizen, Einkorn		14		
Wiesenklee		14		
Heidekraut		16		
Hirntäschel(kraut)		16, 32		
Mandel		16		
Pfirsich		16		
Süßkirsche		16, 24, 32, 64, 144		
Zwiebel		16		
Baldrian		18		
Kamille		18		
Karotte		18		
Moosfarn	<i>Selaginella</i>	18		
Wiesensalbei		18		
Frauenschuh		20		
Kümmel		20		
Mais	<i>Zea mays</i>	20		
Mistel		20		
Sonnentau		20		
Spargel		20		
Veilchen		20		
Zypressenwolfsmilch		20		
Wiesenlabkraut		22		
Banane		22, 23, 44		
Garten-Bohne		22		
Primel		22		
Schlafmohn		22		
Vergissmeinnicht		22		
Wacholder		22		
Petersilie		23		
Eibe		24		
Fichte		24		
Ginkgo		24		
Glockenheide		24		
Heidelbeere		24		
Kiefer		24		
Kornblume		24		
Lärche		24		
Löwenzahn		24		
Reis		24		
Rotbuche		24		
Schneeglöckchen		24		
Senf		24		
Stieleiche		24		
Tanne		24		
Tomate		24		
Wasserpest	<i>Elodea</i>	24		

Name (dt.)	wiss. Name	Gesamtzahl Chromosomen	Detail-angaben	Zusatz-Informationen
Feldahorn		26, 78		
Stiefmütterchen		26		
Erle		28		
Frühlingsenzian		28		
Weizen, Hartweizen		28		
Weizen, Emmer		28		
Kartäusernelke		30		
Venusfliegenfalle		30		
Alge	Cladophora	32		
Christrose		32		
Kokosnuss		32		
Küchenschelle		32		
Nieswurz		32		
Sauerkirsche		32		
Sumpfdotterblume		32, 48, 56		
Apfel		34, 51, 68		
Glockenblume		34		
Birne		34, 51, 68, 85		
Sonnenblume		34		
Vogelbeere		34		
Bienenragwurz		36		
Klette		36		
Margerite		36		
Schafgarbe		36, 54		
Herbstzeitlose		38		
Pappel		38		
Raps		38		
Weide	Salix	38		
Wein		38, 57, 76		
Kürbis		40		
Roskastanie		40		
Dinkel		42		
Hafer		42		
Weizen		42		
Weizen, Saatweizen		42		
Esche		46		
Flieder		46 – 48		
Liguster		46		
Alpenveilchen		48, 84		
Kartoffel		48		
Pflaume		48		
Tabak		48		
Huflattich		60		
Pfaffenhütchen		64		
Pfefferminze		68, 72		
Tannenbärlapp		68		
Winterlinde		72		
Birke		84		
Stechginster		96		
Adlerfarn		104		
Behaarte Segge		112		
Wurmfarne		164		
Augentierchen	Euglena	ca. 200		
Schachtelhalme		216		
Natternzunge		480		
Farn		630		

Name (dt.)	wiss. Name	Gesamtzahl Chromosomen	Detail-angaben	Zusatz-Informationen
Hefe		32		
Champignon		8		

Daten-Q: <http://www.meine-molekuele.de/die-chromosomen-zellteilung-rekombination>

FLINT: Biologie in Zahlen (G. Fischer Verl.)

Der Chromosomensatz des Menschen ((s) *Homo sapiens sapiens*) setzt sich aus 46 Chromosomen zusammen. Zweimal 22 Chromosomen sind immer äquivalent. Die verbleibenden 2 Chromosomen können gleich (XX – bei Frauen) oder verschieden (XY – bei Männern) sein. Sie beinhalten – wie wir heute wissen – viele der Geschlechts-bestimmende Informationen. Damit ergibt sich für den Menschen ein Chromosomensatz aus 2x 22 Körperchromosomen (Autosomen) und 2 Geschlechtschromosomen (Gonosomen) (f: 2x 22 + XX ; m: 2x 22 + XY).

Definition(en): Chromosomensatz

Der Chromosomensatz ist die Gesamtheit aller Chromosomen einer Zelle.
(Im normalen Sprachgebrauch ist mit Chromosomensatz meist der haploide Satz gemeint.)

Definition(en): diploid(er Chromosomensatz)

Ein diploider Chromosomensatz ist ein Bestand an Chromosomen, der jeweils immer zwei zueinander gehörende Chromosomen (als Paar) enthält.
(Im Fall der Gonosomen (Geschlechts-Chromosomen) ist es möglich, dass die zueinander gehörenden Chromosomen unterschiedlich (groß) ausgebildet sind.)

Als diploid wird ein Organismus bezeichnet, der aus diploiden Zellen besteht. Die vergleichbaren Chromosomen besitzen die Zellen immer paarweise. Sie stammen je einmal von der Mutter und einmal vom Vater.

Definition(en): haploid(er Chromosomensatz)

Ein haploider (gemeint ist ein einfacher) Chromosomensatz ist der einfache Bestand an Chromosomen, wobei jedes Chromosom (und ev. ein Geschlechts-Chromosom) nur einmal enthalten ist.
(Bei einigen Arten gibt es wegen unterschiedlicher Geschlechts-Chromosomen zwei unterschiedliche haploide Chromosomen-Sätze, die sich genau hinsichtlich der Geschlechts-Chromosomen unterscheiden.)

Definition(en): Autosom / Körper-Chromosom

Körper-Chromosomen sind die Chromosomen, die Geschlechts-unabhängig weitergegeben werden.

(Körper-Chromosomen bestimmen nicht das Geschlecht, können aber Geschlechter-Merkmale enthalten.)

Autosomen sind die Chromosomen, die nicht zu den Gonosomen zählen.

Definition(en): Gonosom / Geschlechts-Chromosom

Gonosomen sind die Chromosomen, die das (genetische) Geschlecht eines Organismus bestimmen.

(Geschlechts-Chromosomen können auch Körper-Merkmale tragen.)

Für wissenschaftliche Untersuchungen fertigt man geordnete Darstellungen (Abbildungen) der Chromosomen an (s. Abb.). Diese heißen Karyogramme.

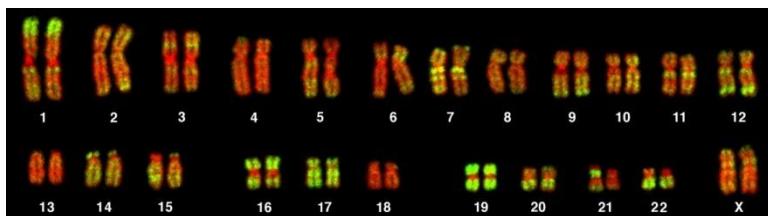
Selten haben Organismen mehr als zwei gleiche oder fast ähnliche Chromosomensätze. Bei Weizen fand man z.B. vier gleiche Chromosomensätze. Solche Chromosomensätze heißen polyplloid. Bei vier Chromosomensätzen wird auch von einer Tetraploidie gesprochen.

Genetisch veränderte Individuen konnten manchmal durch veränderte Bandenstrukturen erkannt werden. Damit lag der Schluss nahe, dass die Merkmale (Gene) irgendwie auf diesen Chromosomen-Armen abgespeichert sein müssen. Dieses führte 1904 zur Chromosomentheorie der Vererbung von CORRENS, BOVERI und SUTTON (→ [4.0. Chromosomentheorie der Vererbung](#)).

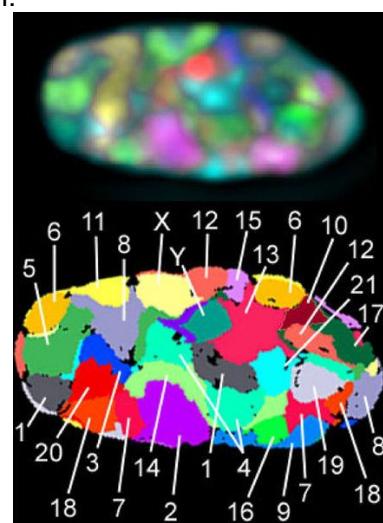
Die Lokalisierung der Erbinformationen auf den Chromosomen bzw. im Chromatin gelang dem Physiker Max DELBRÜCK (1906 – 1981) und dem Genetiker Nikolai TIMOFEJEW-RESSOWSKI (1900 – 1981) durch Einsatz von RÖNTGEN-Strahlen.

Durch spezielle Präparationsmethoden (z.B. Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (Abk.: FISH)) kann man heute farbig fluoreszierende Chromosomen oder Bandenmuster erzeugen. So sind Karyogramme viel einfacher zu erstellen.

Jedes Chromosom leuchtet dann z.B. in einer speziellen Farbe oder die Banden treten noch charakteristischer hervor. Dadurch sind genetische Untersuchungen viel einfacher durchzuführen.



Q: de.wikipedia.org (Bolzer et.al (Public Library of Science))



Q: de.wikipedia.org (Bolzer et.al (Public Library of Science))

Nachdem man nun wusste, dass die Chromosomen die Erbinformation beinhalteten, konnte man die Chromosomen-Anzahl mit der Anzahl vererbter Merkmale vergleichen. Dabei wurde schnell klar, dass mehrere Merkmale auf einem Chromosom liegen müssen. Die Zerstörungs-Versuche von DELBRÜCK und TIMOFEJEW machten auch sichtbar, dass die Merkmale

dann Perlschnur-artig (hintereinander weg) auf dem Chromosomen liegen. Wo welche Merkmale genau lagen und wie die Informations-Speicherung erfolgte, blieb noch lange ein Rätsel.

Definition(en): Locus (Gen-Locus)

Unter einem Locus versteht man den Ort eines Merkmal's / eines Gen's auf einem Chromosom.

Definition(en): tetraploid

Ein Organismus / Eine Zelle gilt als tetraploid, wenn es / sie vier Chromosomensätze besitzt.

Aufgaben:

- 1. Welche Informationen über die Chromosomen-Ausstattung des Menschen, von dem das obige Karyogramm stammt, können gemacht werden? für die gehobene Anspruchsebene:**
- 2. Die folgende Frage könnte eine Millionen-Frage von "Wer wird Millionär?" sein! Recherchieren Sie die richtige Antwort!**

Was war die ursprüngliche Definition / Begriffs-Bestimmung / Namensgebung für die Satelliten-DNA?

A sie umkreist die normale DNA (/ restliche Chromosomen-DNA)	B sie wurde beim Zentrifugieren in einer entfernten / extra Fraktion gefunden
C sie hängt an der normale DNA, wie z.B. ein Satellit an der Erde	D die erste Forscherin, die diese DNA gefunden hat, hieß Carmen SATELLIT

4.1.1. Bezüge der Chromosomen-Theorie zur MENDELSchen Vererbung

Mit der Chromosomen-Theorie der Vererbung ergeben sich auch einige Konkretisierungen für Definition ursprünglicher Begriffe.

Für ein reinerbiges Merkmal in einem diploiden Chromosomen-Satz (je Satz unterschiedlicher Hintergrund) finden wir damit die nebenstehende Lokalisierung. Der genaue Ort ist noch unbekannt und hier nur hypothetisch festgelegt.

Weitere Chromosomen ignorieren wir hier. Da die Chromosomen in der längsten Zeit in der Ein-Chromatiden-Form vorkommen, nehmen wir die Form auch als Basis für weitere Be- trachtungen.

In den Abbildungen sind die Chromosomen-Sätze mit einer unterschiedlichen Farbe unterlegt.

Die Ein-Chromatiden-Form entspricht ja auch der Kreuzungs-Situation bei den MENDELSchen Versuchen. Auf beiden Chromosomen finden wir das gleiche Merkmal – somit ist der Organismus hinsichtlich dieses Merkmals reinerbig.



Satz: ein ausgewähltes 1-Chromatiden-Chromosom

Definition(en): reinerbig(es Merkmal)

Ein Organismus mit einem doppelten (diploiden) Chromosomensatz ist dann reinerbig, wenn beide Chromosomensätze die gleiche Ausprägung des Merkmal's repräsentieren.

Ein reinerbiges Individuum trägt bezüglich eines betrachteten Merkmals / einer betrachteten Funktion zwei gleiche Gene (/ Allele).

Im mischerbigen Fall müssen zwei verschiedene Merkmals- Ausprägungen vorkommen. Da wir auch über den Ort von ver- änderten Merkmalen noch keine Aussagen machen können, nehmen wir einfach den gleichen Ort an. Nun muss in einem Chromosomensatz ein Chromosom eine andere Ausprägung enthalten. Welcher das ist, kann so nicht ausgesagt werden.



ein ausgewähltes 1-Chromatiden-Chromosom

Definition(en): mischerbig(es Merkmal)

Ein Organismus mit einem doppelten (diploiden) Chromosomensatz ist dann mischerbig, wenn jeder Chromosomensatz eine andere Ausprägung des Merkmal's repräsentieren.

Ein mischerbiges Individuum trägt bezüglich eines betrachteten Merkmals / einer betrachte- ten Funktion zwei verschiedene Gene (/ zwei Allele).

Aufgaben:

1. Überlegen Sie sich, wie man eventuell mit Hilfe (noch) lebender Vor- und Nachfahren bestimmen kann, ob eine bestimmte Merkmals-Ausprägung von der mütterlichen oder väterlichen Rasse stammt!

2.

Betrachtet man nun zwei Merkmale, dann wird die Verteilung schon komplexer. Betrachten wir zuerst den MENDELschen Fall der unabhängigen Vererbung. In diesem Fall liegen die beiden Merkmale auf unterschiedlichen Chromosomen.

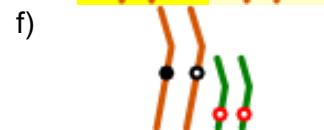
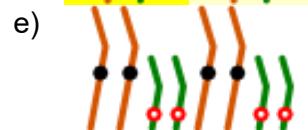
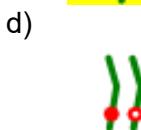
Auch hier ist die genaue Lage der Merkmale unbekannt. Sind beide Merkmale jeweils für sich reinerbig, dann sprechen wir vom doppelt homozygoten (doppelt reinerbigen) Fall.



zwei ausgewählte
1-Chromatid-Chromosom

Aufgaben:

1. Benennen Sie die nachfolgend dargestellten Chromosomen-Sätze / - Situationen möglichst exakt!



2. Überlegen Sie sich, ob die gezeigten theoretischen Chromosomen-Sätze / - Situationen überhaupt vorkommen können? Erklären Sie das Zustandekommen so, dass ein Laie (z.B. Schüler Kl. 9) das versteht! Können die Zustände so nicht eintreten, dann begründen Sie das ausführlich!

Kommen die beiden Merkmale auf einem Chromosom vor, dann haben wir das schon als gekoppelte Vererbung gekennzeichnet. Beide Merkmale werden gemeinsam – quasi wie ein einzelnes – vererbt.



zwei ausgewählte
1-Chromatid-Chromosom

Aufgaben:

1. Denken Sie sich beliebige (aber mögliche!) Chromosomen-Sätze / - Situationen aus und tauschen Sie Ihre Vorschläge mit einem Nachbarn! Benennen und prüfen Sie dessen Vorschläge! Diskutieren Sie die Vorschläge untereinander aus!

Exkurs: Gibt es gemeinsame Erbinformationen aller Eucyten?

Bei der stark schwankenden Anzahl von Chromosomen in den verschiedenen Organismen und Organismen-Gruppen scheint die Suche nach einem gemeinsamen Chromosom für alle Eucyten etwas unreal. Im Chromosomen-Satz einer Zelle wird man wohl kein gemeinsames "Ur"-Chromosom finden. Die beobachteten Chromosomen der einzelnen Arten sind viel zu unterschiedlich.

Aber das sind ja in den eucytischen Zellkern noch die allgegenwärtigen Mitochondrien. Sie besitzen eigenes genetisches Material. Dieses hat sich nur intern geändert. Alle Mitochondrien – in den verschiedensten Organismen-Gruppen – sind miteinander verwandt.

Das mitochondrale Chromosom enthält vor allem die Gene für die Phosphorylierung, die Proteine des Zitronensäure-Zyklus und die der Atmungskette sowie für die eigene Reproduktion. Die einzelnen Gene weisen zwar gewisse Art-typische Unterschiede auf. Praktisch sind aber die meisten Gene (Merkmale) Art-übergreifend vorhanden.

Besonders für das Cytochrome c sind die Sequenzen der Gene und der Aminosäuren in vielen Arten untersucht worden. Aus den Ergebnissen konnte man einen sehr aufschlussreichen genetischen Stammbaum aufstellen, der den künstlichen Stammbaum z.B. von LINNÉ revolutioniert hat.

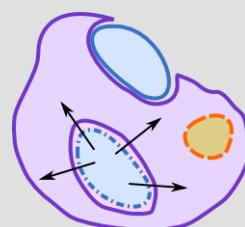
Das gefundene gemeinsame und relativ einheitliche Mitochondrien-Chromosom stützt die Endosymbiontentheorie von MARGULIS. Nach dieser Theorie kam es vor rund 0,5 Mrd. Jahren wahrscheinlich zu einem ganz besonderen einmaligen evolutionären Ereignis. Relativ große Fresszellen (Makrophagen) ernährten sich üblicherweise von Bakterien-ähnlichen Lebewesen (mittels Phagocytose), die eine spezielle und hocheffektive Nutzung von Monosacchariden entwickelt hatten (Glykolyse → Zitronensäure-Zyklus → Atmungskette).

Wahrscheinlich hatte eines dieser Makrophagen so eine Art Verdauungs-Störung und konnte die Bakterien-ähnliche Zelle nicht verdauen. Da die Bakterien-ähnliche Zelle nicht zerstört wurde, konnte sie weiterhin im Inneren des Makrophagen sehr effektiv Energie (ATP) produzieren. Überschüssige Energie wurde im Ausgleich mit Nahrung (Monosacchariden) mit der Wirtszelle ausgetauscht. Es bildete sich so eine Lebens-Gemeinschaft zum gegenseitigen Vorteil, in der Biologie Symbiose genannt. Hier handelt es sich um eine spezielle Form der Symbiose, die im Inneren eines biologischen Systems abläuft – eine sogenannte Endosymbiose. Daher auch der Name Endosymbiontentheorie.

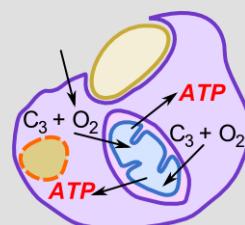
Die reichliche Energie brachte für die Wirtszelle einen deutlichen evolutionären Vorteil. Dieser Vorteil war so groß, dass in der Folge Mehrzeller und Organismen mit aktiver Bewegung (Tiere) entstehen konnten.

Im Laufe der Evolution sind beide Symbionten so miteinander verwachsen, dass eine Trennung heute nicht mehr möglich ist und sie ein gemeinsames zelluläres Gebilde darstellen – die von uns Eucyte (Eukaryot, Eukaryont) genannt wird.

Der Genetik der Mitochondrien wird im Allgemeinen eine untergeordnete Bedeutung zugesprochen. Dies aber ganz zu unrecht. Schädigungen an der mitochondrialen RNA können bis in die Zelle bzw. den Organismus hineinwirken. Derzeit sind rund 150 medizinisch bedeutsame Schädigungen der mtRNA bekannt. Davon betreffen rund 50 % die verschiedenen tRNA-Gene und -Moleküle. Das ist besonders interessant, da die tRNA nur rund 10 % der mtRNA ausmacht. Gesundheitlich relevante Schädigungen wurden bisher für alle tRNA-Gene gefunden. Besonders häufig betroffen sind die tRNA^{Lys} und tRNA^{Leu}.



Zellen (Procyte, blau) mit speziellem Stoffwechsel werden mittels Phagocytose von einem Makrophagen (Prä-Eucyte, violett) gefressen



Endosymbiose der eingeschlossenen prozytischen Zelle (jetzt Mitochondrium) mit der umgebenden Zelle (nun Eucyte); die Aufnahme weiterer Nahrung z.B. mittels Phagocytose ist möglich

Mit mitochondrialen Stammbäumen lässt sich immer nur die weibliche Vererbungs-Linie rekonstruieren. Mitochondrien werden ausschließlich über die Ei-Zelle an die Zygote weitergegeben. Bei der Befruchtung wird ausschließlich das genetische Material aus der Samen-Zelle in die Ei-Zelle übertragen.

4.2. Mitose (Kern-Teilung, Zell-Teilung)

Der Ablauf der Karyokinese (Mitose):

In der **Interphase** (Phase zwischen zwei Teilungsvorgängen) sammelt die Zelle Energie und die notwendigen Stoffe für eine Teilung (G_1 -Abschnitt od. -Stadium; Interphase 0; g von engl.: gap = Lücke). Vor allem muss das Erbmaterial, welches in Form von entspiralisierten Ein-Chromatiden-Chromosomen vorliegt, noch verdoppelt werden (S -Abschnitt bzw. -Stadium, Replikationsphase) (→ [6.1. Replikation der DNA \(Reduplikation\)](#)). Praktisch sind aber die Chromosomen bzw. die Chromatiden gar nicht als solche beobachtbar. Die entspiralisierte Masse der Chromatiden ist als Chromatin (- bei entsprechender Anfärbung-) sichtbar (☞ [Cytologie](#)). Von den beobachtbaren fädigen Strukturen leitet sich auch der Name Mitose ab (griech.: mitos = Faden). Am Ende der Interphase folgt nach der Synthese-Phase S noch der G_2 -Abschnitt (auch: **Interphase 1**), in dem spezielle Enzyme und Hilfsstoffe für die Teilungsvorgänge produziert werden. Jetzt erfolgt auch die Bildung des zweiten Chromatids (→ Replikation). Die Chromosomen liegen dann am Ende dieser Phase als entspiralisierte Zwei-Chromatiden-Chromosomen vor.

Auch wenn die Chromosomen völlig entspiralisiert sind, verknäulen die Chromatin-Fasern nicht. Jedes Chromosom besitzt ein abgegrenztes Chromosomen-Territorium. Mit der Interphase 1 (I_1) beginnt die eigentliche Mitose. Dieser Zeitpunkt ist aber mit einfachen Licht-Mikroskopen nur sehr schlecht beobachtbar.

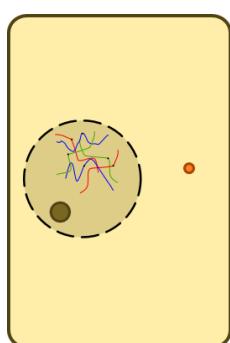
In der **Prophase** kondensieren die Chromatin-Fäden immer stärker, d.h. sie spiralisieren und falten sich (siehe dazu später → [6. Speicherung der Erbinformation – die DNS](#)). Die Faltung und Spiralisierung ist so effektiv, dass die Chromatin-Fäden sich um den Faktor 10'000 verkürzen. Nach und nach werden die Chromosomen immer deutlicher sichtbar. Die Chromosomen liegen dann in der uns vertrauten Zwei-Chromatiden-Form (X-Form) vor.

Weiterhin lösen sich die Kernmembran und der Nucleolus auf. Die Zentrosomen (Centriolen, Teilungskörperchen) teilen sich und wandert zu den Zellpolen. In sehr modernen Beschreibungen wird dieser Teil der Prophase als Zwischenphase zwischen der Pro- und der nachfolgenden Metaphase betrachtet und **Prometaphase** genannt. Zwischen den Zentrosomen wird der Spindel-Apparat aufgebaut. Er besteht aus Mikrotubuli, die sich ständig durch Anlagerung ihrer Bauteile (α - und β -Tubulin) verlängern (→ ☞ [Cytologie](#)). Einige dieser Spindelfasern reichen von einem Kernkörperchen zum anderen.

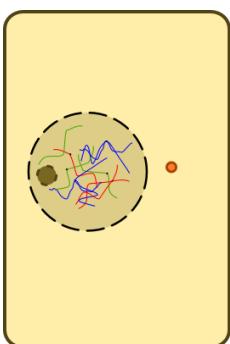
Sie werden Zentral- oder Polfasern genannt. Für weiteren Halt im Zytosoma sorgen die Asterfasern, die strahlenförmig vom Centrosom ausgehen.

Andere – kürzere – Fasern sind nur mit einem Pol verbunden. Wieder andere Fasern verbinden sich an einem Ende mit den Zentromeren der Chromosomen und richten diese während

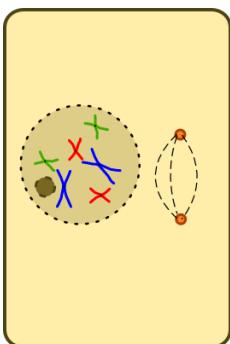
Interphase 0



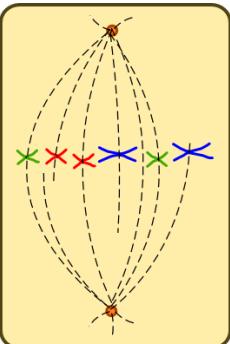
Interphase 1



Prophase



Metaphase



der Metaphase in der Äquatorial-Ebene der Zelle aus. Die seitlichen Anlagerungsstellen der Spindelfasern am Centromer werden Kinetochoren genannt. Anhaftende Spindelfaser heißen deshalb auch Kinetochoren-Fasern bzw. Zugfasern (s.a. [Cytologie](#)).

In der folgenden Anaphase teilen sich die Centromere, so dass die einzelnen Chromatiden vorliegen. Die verschiedenen Spindelfasern gleiten aneinander vorbei (s.a. Exkurs: Mitose und Meiose – molekulare Detail's). Dabei zerren sie die Chromosomen endgültig auseinander und von der Äquatorial-Platte weg.

(Die Wandergeschwindigkeit beträgt rund 1 $\mu\text{m}/\text{min}$. Das Transport-Protein heißt Dynein.) Sie ziehen die Kinetochoren-Fasern an den Pol-Fasern oder den Asten-Fasern in Richtung Polkörperchen.

Somit wird die Erbinformation gleichmäßig auf die Tochterzellen verteilt. Beide Zellhälften enthalten dann prinzipiell das gleiche genetische Material (vollständiger diploider Chromosomensatz in Form von Ein-Chromatiden-Chromosomen).

In der Telophase beobachtet man die Entspiralisierung der Chromatiden, die Bildung der neuen Kernmembranen und einer trennenden Zellmembran.

Pflanzenzellen bilden zuerst eine Primordialwand, die vorrangig aus Pektinen besteht. Auf diese Primordialwand wird nun von beiden Zellseiten Zellmembran-Material aufgelagert. Dieses stammt aus dem Endoplasmatischen Retikulum und ev. auch aus dem GOLGI-Apparat.

Bei den Tieren bilden Actin-Filamente einen inneren Ring (FLEMMING- od. Mittel-Körper). Durch Verkürzung des Ringes schnüren sich die Zellhälften ab. Die Zellmembran-Abschnitte verschmelzen dann letztendlich.

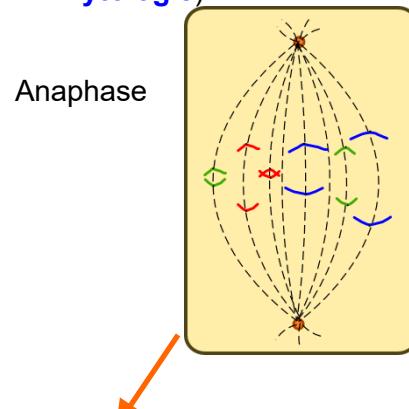
Durch Mitose sind so aus einer Mutterzelle – unter Beibehaltung der Chromosomen-Anzahl (diploid) – zwei gleichartige Tochterzellen mit genau denselben Erbanlagen (diploid) entstanden (Cytokinese). Nun beginnt die Lebenszeit der Tochter-Zellen.

Sie befinden sich in der Wachstums- und Differenzierungs-Phase. Je nach Organismus behalten alle oder nur einzelne Zellen die Teilungs-Fähigkeit. Solche Zellen befinden sich praktisch in einer neuen (nachfolgenden) **Interphase'** (Interphase').

Die Mitose dient als zentraler Teil der einfachen Vermehrung der Zellen, um z.B. abgestorbene zu ersetzen und ein Wachstum des Organismus als Ganzes zu ermöglichen.

Bei den Beobachtungen der Mitose hat man festgestellt, dass sich die Phasen-Anteile während einer Kernteilung ungefähr so verteilen:

Prophase	Metaphase	Anaphase	Telophase
40 %	20 %	10%	30 %

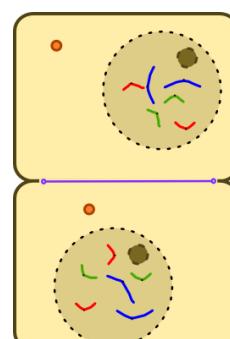
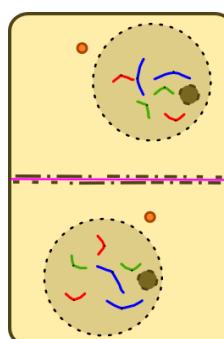


je nach Zelltyp

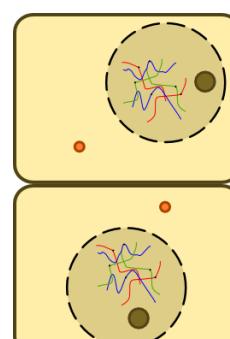
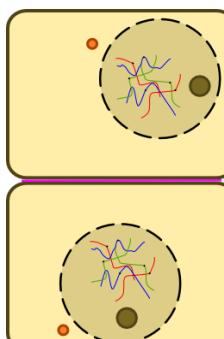
pflanzliche
Zelle

tierische
Zelle

Telophase



Interphase'



Die Gesamtzeitdauer differiert bei den einzelnen Arten von 3 min (*s*) *Drosophila melanogaster* ((*A*) Fruchtfliege) bis zu 200 min (*s*) *Tradescantia spec.* ((*A*) Dreizackblume)) oder auch der Heuschrecke (*s*) *Chortophaga viridifasciata*.

Die längste Phase ist natürlich die Interphase. Auch hier ist die Fruchtfliege mit insgesamt 8 min für einen vollen Zellzyklus Spitzenreiter (wenn Schnelligkeit als Bewertungs-Kriterium herangezogen gilt).

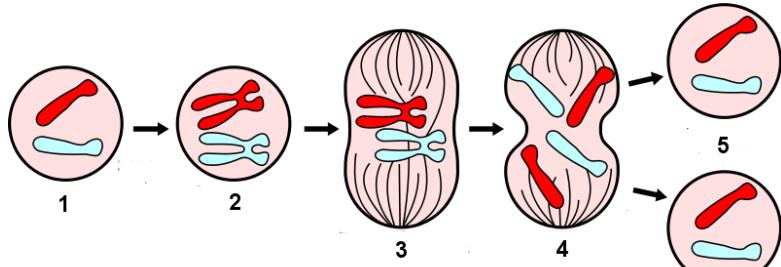
vorlaufender Zellzyklus Mitose	Zellzyklus		Mitose	nachfolgender Zellzyklus Interphase G1-Abschnitt
	Interphase G1-Abschnitt	G2-Abschnitt		

Zellen, die sich nicht mehr weiter teilen, scheren aus dem Zell-Zyklus aus und verbleiben dann in der G0-Phase. Sie wachsen und differenzieren sich weiter aus. Dabei übernehmen sie dann zumeist spezielle – leistungsfordernde – Aufgaben. Die Zellen wären mit den zusätzlichen Aufwendungen für eine Zellteilung überfordert. Grundsätzlich enthalten sie immer noch den vollständigen Chromosomensatz des Organismus und sind prinzipiell auch weiter teilungsfähig. Ausnahmen bilden nur Zellen, die im Laufe ihrer weiteren Differenzierung ihren Zellkern verlieren (z.B. rote Blutkörperchen beim Menschen). Die Lebensdauer ausdifferenzierter Zelle ist z.T. recht beachtlich (z.B. mehrere hundert Jahre bei Bäumen). Bei anderen Zellen wird zu einem bestimmten Zeitpunkt ein Selbstzerstörungsvorgang ausgelöst. Dieser programmierte Zelltod (Apoptose) ist auch für ein geordnetes Wachstum innerhalb eines Organismus notwendig.

vorlaufender Zellzyklus mit Mitose	Zellentwicklung		Zelltod	+
	Differenzierung und Wachstum			

Aufgabe:

1. Erläutern Sie anhand der Abbildungen den Verlauf der Mitose!
2. Skizzieren Sie für eine Zelle mit einem diploiden Chromosomensatz aus zwei verschiedenen Chromosomen die einzelnen Phasen der Mitose!



Q: de.wikipedia.org (Mysid) – geändert: dre

3. Eine Zelle hat einen mütterlichen und einen väterlichen Chromosomen-Satz aus jeweils fünf Chromosomen. Wieviele genetisch unterschiedliche Tochter-Zellen sind bei der Mitose möglich? Begründen Sie ausführlich!
4. Recherchieren Sie, wie die Ausgangs- und Teilungs-Zellen bei den Zellen männlicher Organismen heißen!

Definition(en): Mitose

Die Mitose ist die einfache (Zell-)Kern-Teilung eines mütterlichen Zellkerns in zwei identische (Tochter-)Zellkerne.

Kontrolle des Zell-Zyklus

Der Zell-Zyklus, der sich aus einer sich immer wieder teilenden Zelle und einer ausscherenden – sich ausdifferenzierenden – Zelle besteht, muss kontrolliert werden. Ansonsten besteht die Gefahr, dass der Organismus von veränderten Zellen überhäuft würde. An drei wichtigen "Kontroll-"Punkten passiert das im Zyklus.

Im G₁-Kontroll-Punkt erfolgt eine Überprüfung des genetischen Materials auf Fehler. Entgegen der langläufigen Meinung, dass die Replikationen völlig Fehler-frei sein, passieren doch immer wieder Fehler. Dazu kommen Veränderungen durch die Mitose selbst, durch Fremdstoff, Enzyme, Kontroll-Faktoren usw. usf.

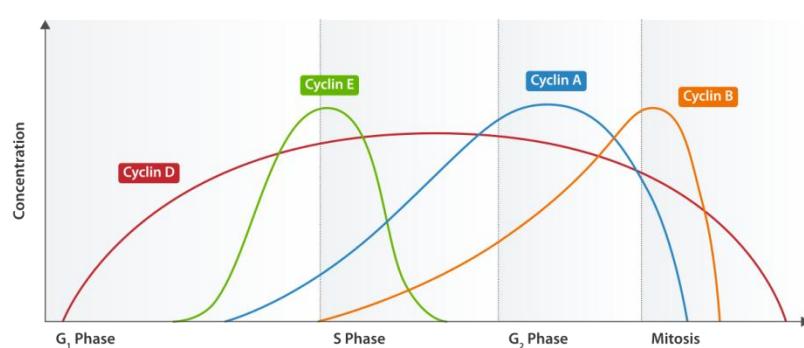
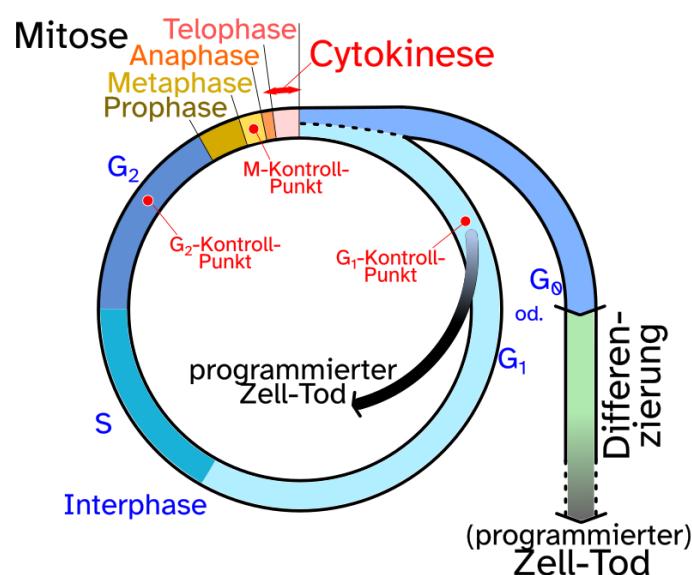
Gemeint sind hier die Replikation des abgelaufenen Zell-Zyklus sowie die anderen Phasen der Endo-Mitose. Veränderungen im genetischen Material – z.B. durch Radioaktivität oder chemische Mutagene – aktivieren ein Signal-Protein (p53), welches wiederum p21 aktiviert. Es finden dann Reparatur-Vorgänge statt (Mechanismen → [Genetik Teil 2](#)).

zwei Schlüssel-Protein-Familien steuern den Zell-Zyklus

Das sind einmal die Cycline.

sind für die Aktivierung der Cyclin-abhängigen Cyclasen (engl.: Cyclin dependent kinases (Cdk)) verantwortlich

die Kinasen phosphorilieren andere Enzyme und aktivieren sie damit



Q: de.wikipedia.org (WikiMiMa)

bei Hefe-Zellen hat man bisher 8 Cdk's gefunden, beim Menschen 20

Die verschiedenen Cycline durchlaufen aufeinanderfolgende Konzentrations-Wellen, die quasi den Verlauf des Zell-Zyklus bestimmen. Die Cycline stellen die Zeit-Schiene, während die Cdk's die Signal-Arbeit übernehmen.

Die Konzentration der Cycline wird durch Ubiquitin und Proteasomen gering gehalten.

G1-Kontroll-Punkt wird auch als Start-Kontroll-Punkt verstanden.

Gleichzeitig wird ein Signal-Protein – das Cyclin – in der G1-Cdk-Form aufgebaut. Erst mit einem hohen G1-Cdk-Pegel beginnt in der S-Phase die erneute Verdopplung des genetischen Material's.

Wächter ist hier das Protein 53 (p53)
auch "Genom-Wächter" genannt

im Detail: Rezeptor-Tyrosinkinasen bewirken über eine Signal-Kaskade, in dessen Folge der Transkriptionsfaktor MYC entsteht. Dieser ermöglicht die Expression von Cyclin D. Mit dem Cyclin D kommt es nun zur Erhöhung der Cdk4- bzw. Cdk6-Mengen. Die Cdk's binden an Cyclinen und realisieren damit die Phosphorylierung des sogenannten Retinoblastom-Proteins (pRB od. RB). Das aktivierte pRB ermöglicht die Expression von Cyclin E, was nun das pRB ein zweites Mal phosphoryliert. Das so doppelt aktivierte pRB bewirkt die Expression des Transkriptions-Faktor's. Unter der Steuerung durch diesen Faktor werden nun alle notwendigen Proteine für die S-Phase bereitgestellt.

Zellen, die den "Test" nicht bestehen – also zu viele nicht-reparable Stellen in der DNA haben – scheren aus dem Zell-Zyklus durch Einleitung des "programmierten Zell-Tod's" (Apoptose) aus.

hierbei wirkt BAX – ein Co-Faktor für das Protein 53 – mit

im Detail: Bei DNA-Schäden wird das p53 vom Enzym ATM (Ataxia Telangiectasia Mutated) phosphoryliert. Durch das ATM wird nun die Expression von p21 ermöglicht. Das p21 hemmt dann den Cyclin E-Cdk2-Komplex. weiterhin verdrängt es Cdk4 und Cdk6 aus dessen Cyclin-Cdk-Komplexen. Damit wird eine (weitere) Phosphorylierung von pRB verhindert und die S-Phase kann nicht starten.

Mit einem hohen G1/S-Cdk-Signal wird die Zelle zu einem neuen Zell-Zyklus verpflichtet.

Nach der Synthese-Phase (S-Phase), in der die Replikation des gesamten genetischen Material's vorstatten geht, beginnt die Konzentration des M-Cdk-Komplexes zu steigen.
Hat der Komplex sein Maximum erreicht, dann bricht der Pegel der G1/S-Cdk zusammen.

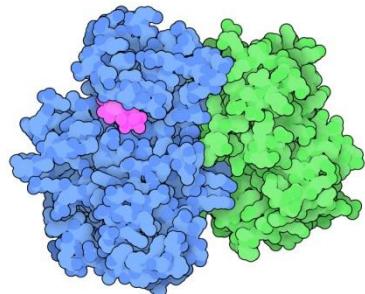
Vor dem Start der Mitose erfolgt ein weiterer Test. Im G2-Kontroll-Punkt wird die Vollständigkeit der Replikation geprüft. Die Überprüfung des genetischen Material's ist mit einer steigenden M-Cdk-Konzentration verbunden.

Der M-Cdk-Komplex besteht aus Cyclin B und Cdk1. Den Komplex bezeichnet man auch als Mitose-promoting factor (MPF).

im Detail: Im Verlauf der S-Phase ist zu einer Anhäufung von Cyclin B gekommen. Dieses verbindet sich mit Cdk1 und bildet so den Mitose-stimulierenden Faktor MPF. Die Phosphatase cdc25 entfernt aus dem MPF eine Phosphat-Gruppe und aktiviert damit den MPF. MPF phosphoryliert nun die weiteren Proteine, die die Mitose realisieren.

Mit dem erfolgreichen Passieren des G2-Kontroll-Punkts wird mit dem MPF ein (Zwangs-)Signal zur Mitose produziert. Ab jetzt ist die Zell-Teilung nicht mehr aufzuhalten.

M-Cdk schaltet die Mitose ein und verhindert gleichzeitig die Cytokinese
solche molekularen Schalter werden auch Trigger genannt



Komplex aus Cdk2 mit ATP und Cyclin A
Q: rcsb.org [Molecule of the Month]

Auch an diesem Kontroll-Punkt kann über den ATM-p53-p21-Weg eine Hemmung erfolgen. Hier wird der Komplex Cyclin B/Cdk1 deaktiviert. ATM phosphoriliert zusätzlich die Chk1/2 (Checkpoint-Kinase). Das Chk1/2 verstärkt die Phosphorilierung von cdc25, was eine Deaktivierung des Komplexes Cyclin B/Cdk1 bewirkt. (und die Produktion von Mitose-bedeutsamen Proteinen bleibt aus.)

MPF phosphoriliert Proteine, wie z.B. das Histon H1, dass in der Prophase bei der (Auf-)Spiralisierung (Supercoiling) der DNA gebraucht wird.

Zellen, denen das M-Cdk-Signal fehlt, verlieren ihre Teilungs-Fähigkeit und sterben relativ schnell ab.

Ein letzter Kontroll-Punkt liegt in der Mitose. In der Meta-Phase wird geprüft, ob für alle Chromatiden eine Verbindung zum Spindel-Apparat besteht.

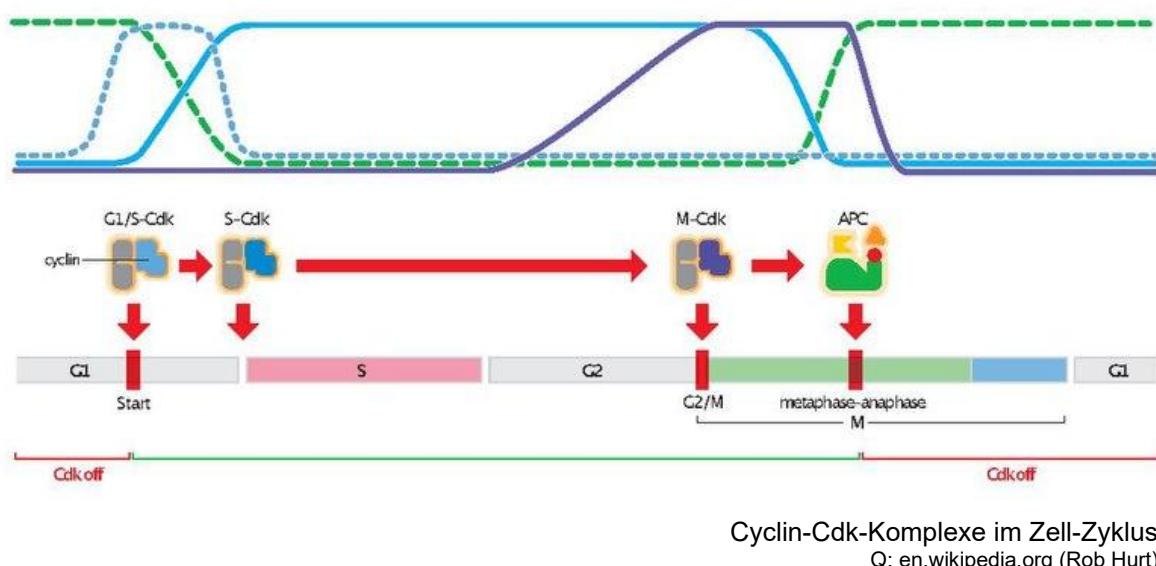
auch die Anbindung der Mikrotubuli an den Kinetochoren wird auf Vollzähligkeit geprüft
es geht in der Mitose nur weiter, wenn alle Verbindungen hergestellt wurden

im Detail: Bei ordnungsgemäßer Ankopplung der Chromatiden und der Anordnung der Chromosomen in der Teilungs-Ebene (Meta-Phase) wird der APC (anaphase-Promotin Complex) freigesetzt. APC bewirkt nun eine Ubiquitinierung von Securin. Diese Übertragung des Signal-Molekül's Ubiquitin auf ein Molekül befördert dessen Abbau.

Securin blockiert normalerweise das Enzym Separase. Durch den Wegfall des (ubiquitinisierten) Securin's kann die Separase nun das Cohesin spalten, welches die Chromatiden zusammengehalten hat.

Der Zusammenbruch der G1/S-Cdk-Konzentration ermöglicht eine Erhöhung der Menge an APC. Hat das APC sein Maximum erreicht, dann bewirkt es die Zerstörung der M- und S-Cycline und damit auch derer Cdk's. Die Cytokinese wird gestartet.

Das APC wirkt bis weit in die (neue) G1-Phase und es wird nun durch neue G1/S-Cdk-Komplexe (zum neuen G1-Kontroll-Punkt hin) ersetzt.



für die Aufklärung (1987) der Steuerungs-Vorgänge im Zell-Zyklus erhielten Leland H. HARTWELL, Tim HUNT und Paul M. NURSE 2001 den NOBEL-Preis für Medizin

Die bedeutende Rolle, die Cdk's bei der Steuerung des Zell-Zyklus spielen, macht sie zu potentiellen Kandidaten für eine Beeinflussung ihrer Aktivität bei Tumoren. Ein entscheidendes Problem ist aber, dass sich die Cdk's gesunder und kranker Zellen kaum unterscheiden.

Aufgaben:

1. Erläutern Sie anhand eigener Skizzen die einfache Zell-Teilung! Kennzeichnen Sie dabei die Phasen der Mitose! Verwenden Sie eine Zelle, die einen diploiden Chromosomensatz aus 2 verschiedenen Chromosomen hat!
2. Stellen Sie Hypothesen auf, warum ein fehlender MPF (M-Cdk-Komplex) Zellen relativ schnell absterben lässt!

Exkurs: Colchicin – ein Zellteilungs-Gift

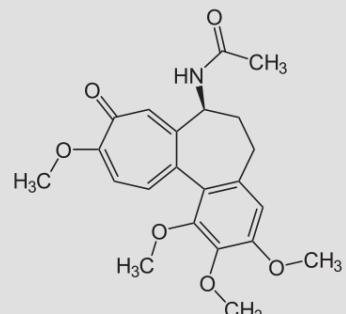
wird aus der (A) Herbstzeitlosen ((s) *Colchicum autumnale*) gewonnen

verhindert die Dimer-Bildung der beiden Tubulin-Monomere; damit ist kein weiterer Aufbau des Spindelapparates möglich (→  Cytologie)

Tubulin und Mikrotubuli spielen in abgewandelter Form auch während der Cytokinese eine Rolle (Ausrichtung von Zelläquator und Primordialwand), Colchicin blockiert also mehrere Phasen der Zellteilung

Colchicin wird in der Labor-Praxis beim Mikroskopieren von mitotischen Zellen benutzt.

Nach einer Behandlung mit dem Hemmstoff wird mittels **FEULGEN-Färbung** (Vorbehandlung mit HCl und dann Färbung mit SCHIFF's Reagenz (ev. Gegenfärbung mit Lichtgrün SF)) das fixierte genetische Material markiert.



Strukturformel von Colchicin
Q: de.wikipedia.org (NEUROtiker)



Herbstzeitlose
Q: www.flickr.com (fswerk)

Aufgaben:

1. Übernehmen Sie die nachfolgende Tabelle und füllen Sie diese vollständig aus!

Mitose-Phase	Kurz-Beschreibung	Anzahl der Präsens eines Merkmals (/Gens) (homozygot)				Ploidie	exakte Bezeichnung der Chromosomen
		1x	2x	4x	nx		
Interphase 0			✓			diploid	Ein-Chromatiden-Chromosom
:							:
Interphase 0							

2. In einem älteren Lehrbuch steht der folgende Satz. Setzen Sie sich mit dieser Aussage auseinander!

"Haploide Cyten können gegebenenfalls eine volle Mitosis durchmachen."

für die gehobene Anspruchsebene:

3. Setzen Sie sich mit der folgenden These auseinander!

"Die Karyogenese der Procyten ist identisch mit der bei den Eucyten – sie läuft nur schneller ab."

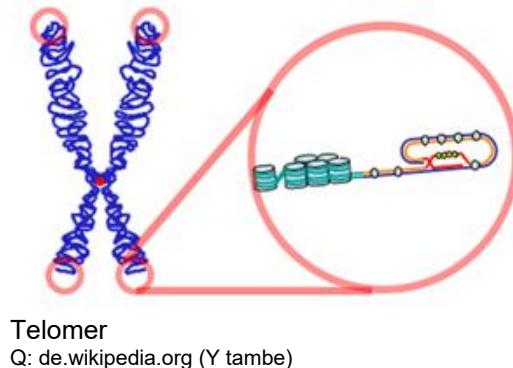
Kontrolle der Teilungs-Zahl einer Zelle

Wir kennen das Phänomen der Stillen Post oder des Abschreibens von Hausaufgaben. Bei jedem Weitersagen / Abschreiben schleichen sich neue Fehler ein. Am Ende ist das Original kaum noch zu erkennen. Bei Zellen passiert bei der Replikation Gleichtes. Irgendwann sind nach dem mehrfachen Kopieren zu viele Fehler vorhanden. Es besteht das Risiko, dass die fehlerhaften Zellen das Überleben des Organismus gefährden.

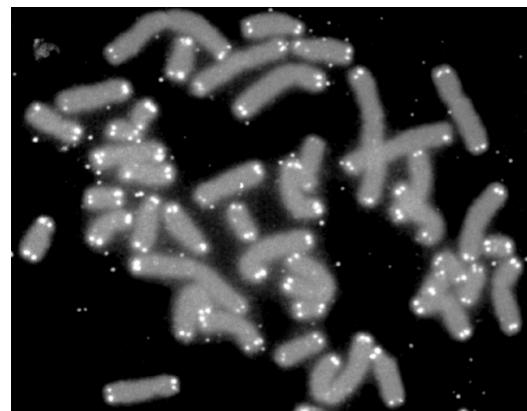
Aber können Zellen denn überhaupt (Mit-)Zählen? Die Frage scheint zunächst etwas überkandidelt, aber beim genauen Hinsehen – auch hier hat die Natur eine Lösung gefunden. Was funktioniert, ist ein Herunterzählen – quasi ein Countdown. Der Ort dafür sind die Enden der Chromosomen. An den DNA-Enden der Chromatiden befinden sich die sogenannten Telomere.

Telomere sind DNA-Abschnitte mit sich wiederholenden Nukleotid-Sequenzen. Bei den Wirbeltieren ist das z.B. die Folge TTAGGG.

Es gibt auch Organismen mit deutlich längeren Folgen. Am Ende des Chromatid's bilden die Folgen eine Schleife. Dabei ist das Ende im Inneren der Schleife aufgespleizt und wieder mit der DNA verbunden. Das Ganze erinnert an einen Knoten.



Telomer
Q: de.wikipedia.org (Y tambe)



menschliche Chromosomen mit Telomeren
(Fluoreszenz-Mikroskopie)
Q: de.wikipedia.org (SierraSciSPA)
U.S. Department of Energy
Human Genome Program

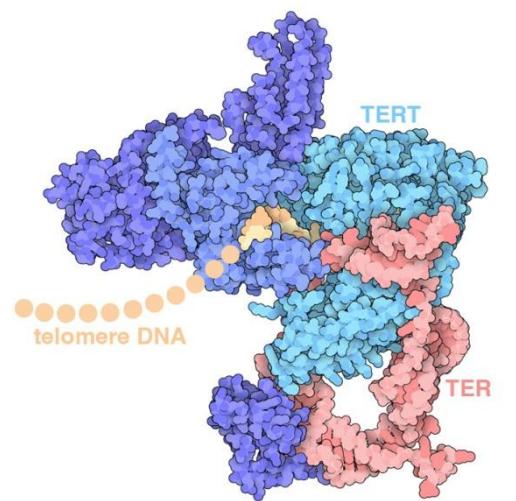
Die Telomere sind die Start-Punkte der Replikationen. Bei jeder Replikation wird nun ein Telomer "verbraucht". Es wird aus der Folge abgeschnitten.

Wenn dann irgendwann alle Telomere entfernt sind, dann besteht keine Möglichkeit mehr für eine Replikation. Eine weitere Teilung der Zelle ist nicht mehr möglich.

Man geht heute davon aus, dass die Telomere auch das maximale Alter für uns Menschen bestimmen.

Das Enzym verlängert die Telomere wieder. Allerdings ist das Enzym nur in Stamm-Zellen, Immun-Zellen und den Zellen der Keimbahn aktiv. Da kommt schnell der Gedanke auf, die Telomerase als Ansatz-Punkt für Lebens-verlängernde Behandlungen zu nutzen.

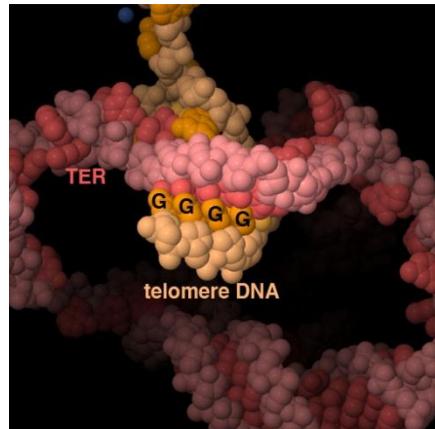
Da aber auch bei fast 95% der Tumor-Zellen die Telomerase aktiv ist, hemmt dann doch wieder den Enthusiasmus. Denn wer will schon alt werden und vielleicht unter mehreren Krebs-Erkrankungen leiden?



Telomerase
Q: rcsb.org [Molecule of the Month]

Aufgaben:

1. Welche Funktion übernimmt die Telomerase in der Keimbahn? Wozu ist sie hier notwendig?
2. Stellen Sie eine ausführlich begründete Hypothese auf, ob die Kontrolle der Telomerase eine geeignete Behandlungsmöglichkeit für Krebs sein / werden könnte!



Telomerase (rötlich) findet Telomer am Ende der DNA (gelblich)
Q: rcsb.org [Molecule of the Month]

programmierter Zell-Tod -- Apoptose

Der programmierte Zell-Tod ist der Vorgang der planmäßigen und koordinierten Selbst-Zerstörung einer Zelle. Ziel ist es, nicht mehr gebrauchte oder nicht mehr funktionierende Zellen aus dem Organismus zu entfernen. Dabei sollen möglichst keine giftigen Abfallprodukte entstehen. Haupt-Augenmerk liegt auf dem Recycling des Material's.

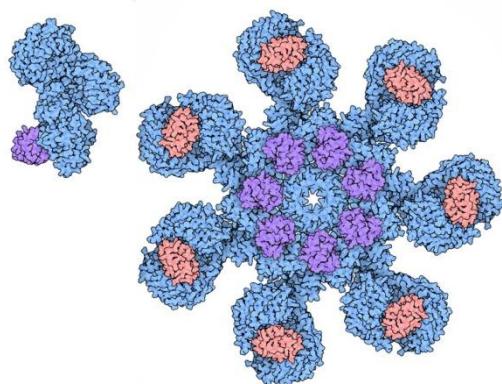
Auslöser sind Schäden im Stoffwechsel aber auch spezielle Signal-Stoffe
Die Apoptose hilft bei der Embryonal-Entwicklung, um z.B. beim menschlichen Fötus die Schwimmhäute zwischen den Fingern abzubauen.

Weitere wichtige Funktionen sind:

- Gewebe-Verjüngung (z.B. Riech-Epithel in der Nase)
- Abbau nicht mehr benötigter Immun-Zellen
- Selektion der Keim-Zellen (rund 95 % werden ausgelesen und zerstört)
- ...

Monomere (Apaf-1, apototischer Protease-Aktivierungs-Faktor 1) schwimmen im Zytoplasma

bei Problemen od. einem externen Signal lagern sich die Monomere zu Stern-förmigen Komplexen zusammen und fungieren nun als Mittler zwischen den Signal-Gebern und den Enzymen und Mechanismen, die den Zell-Tod erledigen
der polymere Komplex wird Apoptosom genannt



Monomer und Apotosom des Menschen
(orange: Cytochrom c)
Q: rcsb.org [Molecule of the Month]

Cytochrome c aus den Mitochondrien ist einer der wichtigsten Signal-Geber. Es informiert die umgebende Zelle durch seine Freisetzung ins Cytosol über "Probleme" in den Mitochondrien (intrinsischer Weg).

Apoptosom aktiviert die Proteinschneidenden Caspase (Pro-Caspase 9), die den Start der Apoptose ausmachen

innere Signal-Geber sind für eine Erkennung von potentiellen Tumor-Zellen verantwortlich

normalerweise überwinden nur wenige Tumor-verdächtige Zellen die internen Kontroll-Vorgänge

von Außen kann die Apoptose über die sogenannten Todes-Rezeptoren (TNF; CD95, TRAIL) ausgelöst werden (extrinsischer Weg).

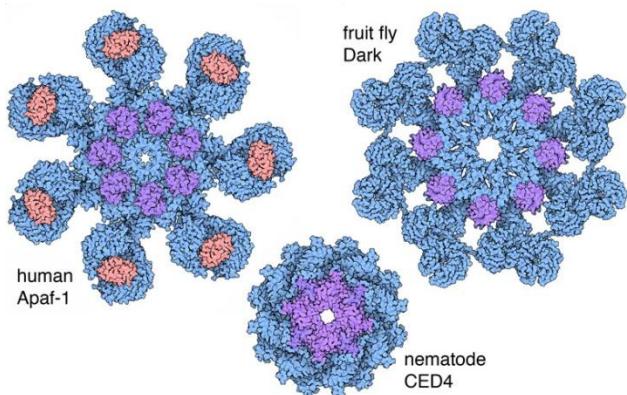
beim Auslösen wird über eine Signal-Kaskade Caspase 8 gebildet. Diese ist selbst aktiv und aktiviert aber aus Caspase 9.

Während der Apoptose schrumpft die Zelle durch inneren Abbau. Die Abbau-Produkte stehen anderen Zellen für metabolismen bereit oder werden ausgeschieden.

Die Apoptose-Proteine unterliegen, wie alle anderen Proteine der Evolution. Jede Art hat dabei ihre eigenen Apotosome entwickelt. Das macht auch Sinn, da der Zell-Tod einer fremden Zelle sicher nicht einen Zell-Tod im eigenen Organismus auslösen soll.

Nekrosen sind krankhafte Zerstörungen von Geweben. Sie werden vorrangig durch Fremd-Einwirkungen (Unterbrechung der Blut-Versorgung; Bakterien-Infektionen) ausgelöst. Im Verlauf werden massiv Fremd- und Gift-Stoffe freigesetzt. Sie bewirken den Krankheits-Zustand.

Bei pathologischen Untersuchungen können Apoptose und Nekrose z.B. über spezielle Marker und Färbungen (TUNEL-Färbung) unterschieden werden.



Apotosome von Mensch, Fruchtfliege und einem Nematoden

Q: rcsb.org [Molecule of the Month]

Aufgaben:

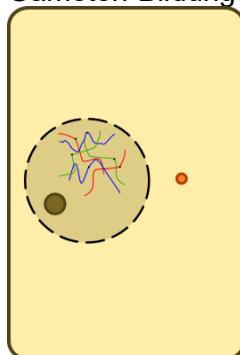
1. Heißt es jetzt TUNEL-, TUnel- oder TUNEL-Färbung? Klären Sie auf, woher der Name kommt!

4.3. Meiose (Reife-Teilung, Reduktions-Teilung)

Wie wir schon festgestellt haben, muss die Erbinformation bei einem geschlechtlichen Fortpflanzungs-Akt an irgendeiner Stelle halbiert werden. Entstünden im weiblichen Organismus diploide Eizellen und beim Männchen diploide Samenzellen, dann wäre die Zygote (befruchtete Eizelle) tetraploid, die dann folgenden Geschlechts-Zellen wären ebenfalls tetraploid. In der nächsten Generation ergäbe sich dann ein oktagenoider Eizelle usw. usf.

Wie erfolgt aber die Erhaltung der Chromosomenzahl während der geschlechtlichen Fortpflanzung? Heute wissen wir, dass die Teilung des Chromosomensatzes (bei höheren Organismen) vor bzw. mit der Bildung der Gameten (Eizelle bzw. Samenzelle) erfolgt. Gameten sind i.A. haploid. Zur Bildung von Zellen mit halbiertem Chromosomensatz sind nur wenige Zellen eines Organismus befähigt. Der Vorgang der zentralen Kern-Teilung selbst wird **Meiose** (griech.: meiosis = Minderung) bzw. **Reduktionsteilung** genannt. Die Gameten-Mutterzellen (Eizellen-Mutterzelle (Oozyte) bzw. Samenzellen-Mutterzelle (Spermatozyte)) befinden sich in den Keimdrüsen (Eierstock (Ovarium) bzw. Hoden (Testes)). Hier sind sie so weit gereift (Präphase 0), dass sie auf ein hormonelles Signal hin mit der speziellen Teilung und Bildung von Geschlechts-Zellen (Gameten) beginnen:

allgemein / männliche
Gameten-Bildung



Präphase 0

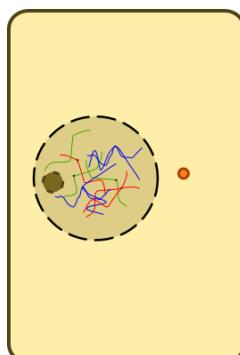
Der Ablauf der Meiose Reduktions-Teilung:

Die Meiose verläuft prinzipiell ähnlich zur Mitose. Im weitesten Sinne sind es zwei aneinandergekoppelte Mitosen (I und II), die aber mit verschiedenen Chromosomensätzen und Chromosomenformen arbeiten. Die Mutterzellen sind diploid.

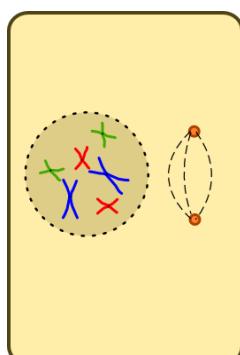
In den nebenstehenden Abbildungen wird von einem Chromosomensatz mit drei verschiedenen Chromosomen (blau, rot, grün) ausgegangen. Wir finden zuerst nur Ein-Chromatiden-Chromosomen vor. Jeweils ein Chromatid stammte ehemals von der Mutter und eins vom Vater.

Zuerst (Präphase 1) wird das genetische Material (Chromatin) verdoppelt (\rightarrow [6.1. Replikation der DNA \(Reduplikation\)](#)).

In der Prophase I kondensiert das Chromatin zu X-förmigen Strukturen. Die Chromosomen sind nun auch (bei passender Färbung) lichtmikroskopisch sichtbar. Die Zentrosomen (Centriolen) teilt sich. Wie in der Mitose bilden sie die Ankerpunkte für den Spindelapparat.

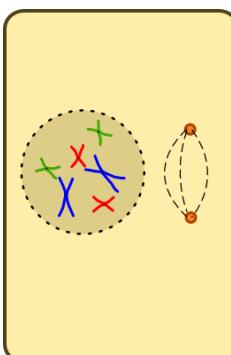
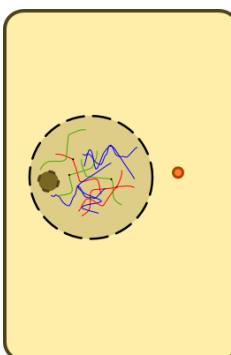
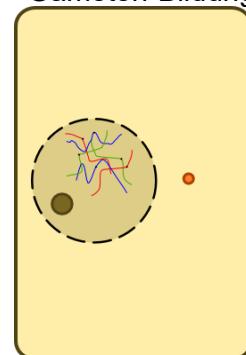


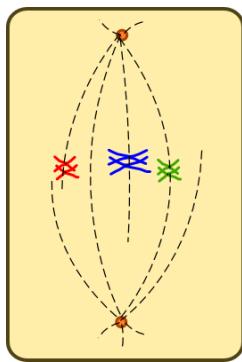
Präphase 1



Prophase I

weibliche
Gameten-Bildung





Metaphase I

Nach der Auflösung der Kernmembran lagern sich die Chromosomen in der Äquatorial-Ebene an (Metaphase I). Die homologen (gleichartigen, zusammengehörenden) Chromosomen liegen dabei dicht aneinander. Die Packungen der homologen Chromosomen werden auch als **Bivalente** bezeichnet.

Zu diesem Zeitpunkt ist ein zusätzlicher Austausch von genetischen Materialien möglich. Dabei überkreuzen sich die Chromatiden der homologen Chromosomen (und manchmal bilden sie ein sogenanntes Chiasma). An den Überschneidungen brechen die Arm-Reste gewissermaßen ab und wechseln ihre Zugehörigkeit zu den Chromatiden (Crossing over → [5. Die moderne klassische Genetik](#)).

In der Anaphase I werden die homologen Chromosomen-Paare voneinander getrennt. Die Verteilung der ehemals mütterlichen und väterlichen Chromatiden – hier in der Zwei-Chromatiden-Form – erfolgt völlig zufällig.

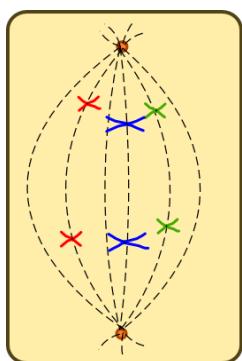
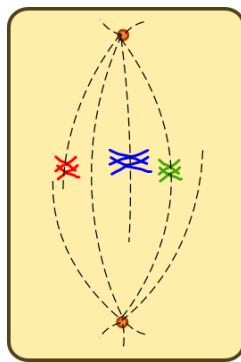
Es bilden sich zwei "Tochterzellen" mit haploidem Chromosomensatz aus Zwei-Chromatiden-Chromosomen (Telophase I).

Die beiden Hälften werden durch eine neue Zellmembran voneinander getrennt.

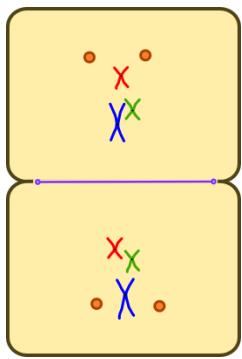
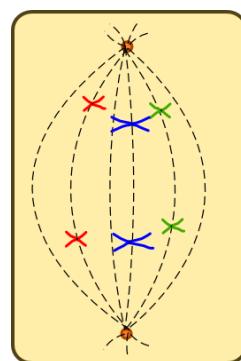
Nun folgt die zweite meiotische Teilung, die den bekannten mitotischen Phasen (Meta- bis Telophase) entspricht.

Die zweite Prophase verläuft quasi gleichzeitig mit der Telophase I. Eine klare Abgrenzung der Prophase II ist hier sehr schwierig.

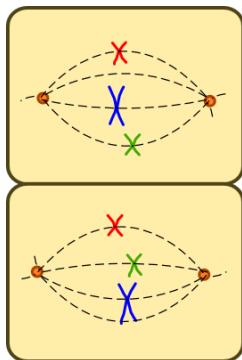
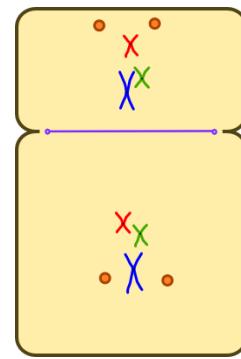
Die Zentrosomen teilen sich ein zweites Mal. In dieser Phase – der Metaphase II – werden die Zwei-Chromatiden-Chromosomen in zwei neuen Äquatorial-Ebenen angeordnet. Diese liegen senkrecht zur Äquatorebene der ersten meiotischen Teilung (Metaphase I usw.).



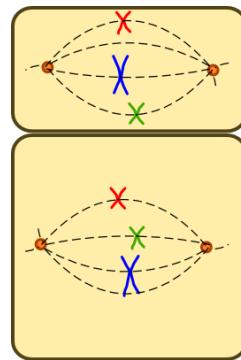
Anaphase I

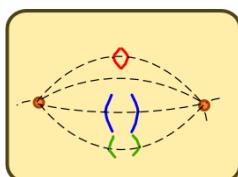


Telophase I
Prophase II



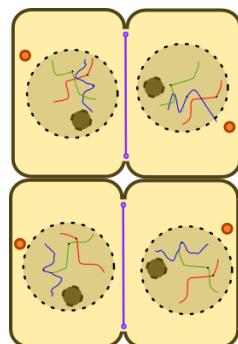
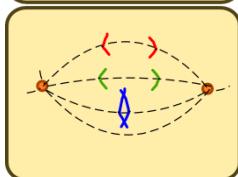
Metaphase II





Anaphase II

Bei der weiblichen Meiose fällt die ungleichmäßig Verteilung des Zellraums (Cytoplasma, Mitochondrien usw.) auf die neuen "Hälften" auf. Das genetische Material wird aber immer gleichmäßig verteilt. Durch den zweiten Spindelapparat werden nun die Chromatiden voneinander getrennt (Anaphase II). Zu dieser Phase gehört auch die Bildung der trennenden Zellmembran.



Telophase II

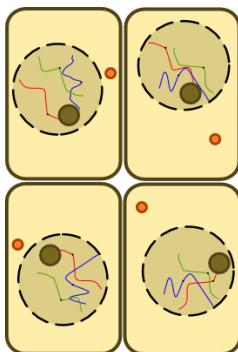
In der Telophase II werden die noch fehlenden Kern- und Zellmembranen ausgebildet und die Chromosomen entspiralisiert.

Bei der weiblichen Meiose erfolgt die Teilung des Cytoplasmas wiederum unsymmetrisch.

In den entstandenen vier haploiden Zellen findet man nur noch Ein-Chromatiden-Chromosomen. Abschließend wird wieder eine Kernhülle aus Material des Endoplasmatischen Retikulums gebildet.

Aus einer Eizellen-Mutterzelle entsteht nur eine Eizelle. Die drei restlichen "Gameten" werden zu Hilfszellen (siehe Abb. rechts).

Die vier Tochterzellen einer Samenzellen-Mutterzelle

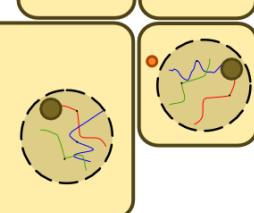
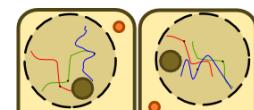
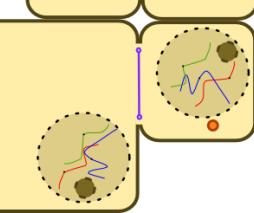
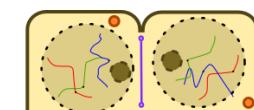
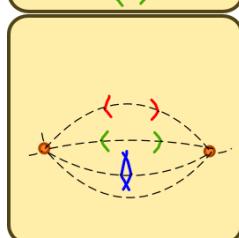
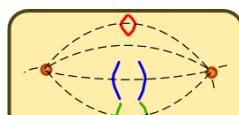


Gameten

(siehe Abb. rechts) werden in nachgeordneten Prozessen der Spermiogenese zu echten Spermien weiterentwickelt.

Die Meiose-Vorgänge laufen bei den einzelnen Organismen mit recht unterschiedlicher Dauer ab. So bildet der Weizen innerhalb eines Tages neuen Pollen (männlich). Bei anderen Pflanzen werden aber auch schon mal 1 bis 2 Wochen gebraucht ((A) Weiße Lilie).

Für den Menschen ((a) *Homo sapiens sapiens*) fand man für die Spermiogenese eine Dauer von 40 – 60 Tage. Die Eizellenbildung (Oogenese) wird dagegen mit 4.700 bis 18.500 Tagen (13 – 50 Jahre) dokumentiert. In der letzten Zeit mehren sich Meldungen, die sogar auf eine noch weiter auseinander gehende Spanne hindeuten (ev. 3.000 – 21.000 Tage). Hierbei handelt es sich um beschriebene Extreme.



Definition(en): Meiose / Reduktions-Kernteilung

Die Meiose ist eine spezielle (Zell-)Kern-Teilung eines speziellen mütterlichen Zellkerns (Geschlechtszellen-Mutterzelle) in vier (Tochter-)Zellkerne mit reduziertem (halbiertem) Chromosomen-Bestand.

Aufgaben:

1. Übernehmen Sie die nachfolgende Tabelle und füllen Sie diese vollständig aus!

Meiose-Phase	Kurz-Beschreibung	Anzahl der Präsens eines Merkmals (/Gens) (homozygot)				Ploidie	exakte Bezeichnung der Chromosomen
		1x	2x	4x	nx		
Vorphase 0			✓			diploid	Ein-Chromatiden-Chromosom
:							:
Gametenphase							

2. In einem älteren Lehrbuch steht der folgende Satz. Setzen Sie sich mit dieser Aussage auseinander!

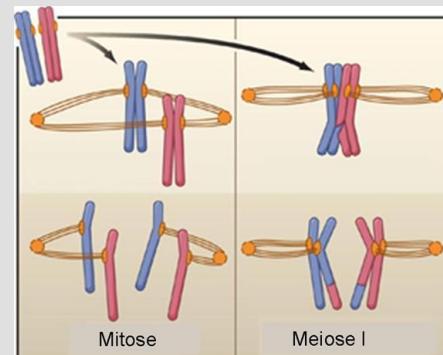
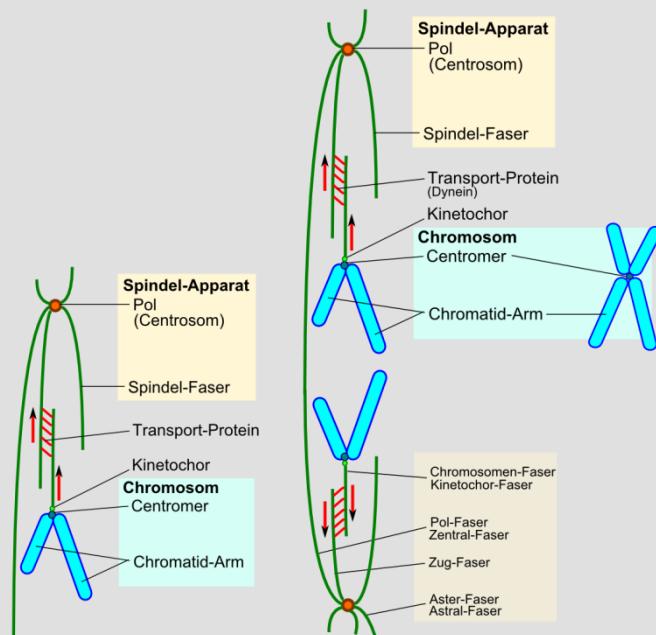
"Haploide Cyten sind nicht zur Meiosis befähigt."

3. Skizzieren Sie die einzelnen Phasen der Meiose einer Eizellen-Mutterzelle, die einen diploiden Chromosomensatz aus insgesamt 8 Chromosomen besitzt!

für die gehobene Anspruchsebene:

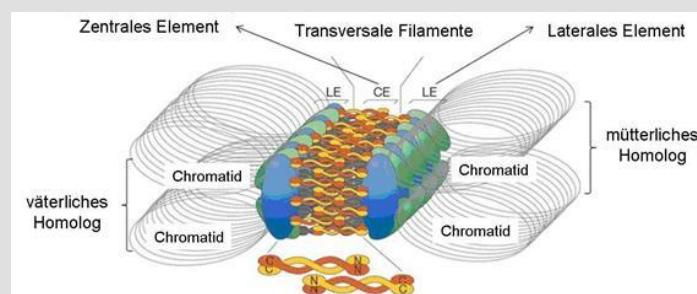
4. Kann eine tetraploide Pflanze eigentlich auch eine Meiose bei der Pollen-Bildung durchmachen? Wenn JA, dann skizzieren Sie schematisch die Phasen einer solchen Meiose (mit einem haploiden Chromosomensatz von 3 Chromosomen)! Wenn NEIN, dann begründen Sie, warum dies nicht geht und geben Sie eine oder mehrere Vermutungen an, wie eine solche Pflanze ihren Chromosomenbestand konstant hält!

Exkurs: Mitose und Meiose – molekulare Detail's



unterschiedliche Verknüpfung der Kinetochoren
bei Mitose und Meiose

Q: http://www.tankonyvtar.hu/en/tartalom/tamop412A/2011_0079_szalai_genetik_de/ch01s02.html
(Original: [http://www.cell.com/cell/abstract/S0092-8674\(06\)01152-4](http://www.cell.com/cell/abstract/S0092-8674(06)01152-4))



Protein-Brücke bei der homologen Paarung
der Chromosomen in der Metaphase I

Q: http://drugline.org/img/term/synaptonemal-complex-14373_1.jpg

4.3.1. Beziehungen zwischen Meiose, Chromosomen-Theorie und der MENDELSchen Vererbung

Beim Aufstellen von Vererbungs-Schemata ist es notwendig die Geschlechtszellen exakt zu bestimmen. In der Meiose werden die zusammengehörenden (homologen) Chromosomen und deren Chromatiden voneinander getrennt. Es entstehen die vier Geschlechtszellen.

Gehen wir zuerst von der klassischen MENDELSchen Vererbung für ein homozygotes Weibchen aus.

Da vor der Zell-Teilung eine Verdopplung (\rightarrow Replikation (\rightarrow Skript-Teil 2)) stattfindet, ist die Erbanlage für ein Merkmal praktisch viermal vorhanden. Aber eben nur zweimal unterschiedlich – für jedes Chromosom einzeln. Und nur diese betrachten wir bei der Notierung der Keimzellen im Vererbungs-Schema nach MENDEL. Ein Chromosom – mit den zwei gleichen Chromatiden – stammt von der Mutter, das andere vom Vater.

Im homozygoten Fall bekommen alle vier Keimzellen ein identisches Chromatid. Jede Keimzelle hat hinsichtlich dieses Merkmals die gleiche Ausprägung.

Egal, welche Zelle sich zur Ei-Zelle differenziert – alle enthalten das gleiche Merkmal (s.a. pink unterlegtes Schema).

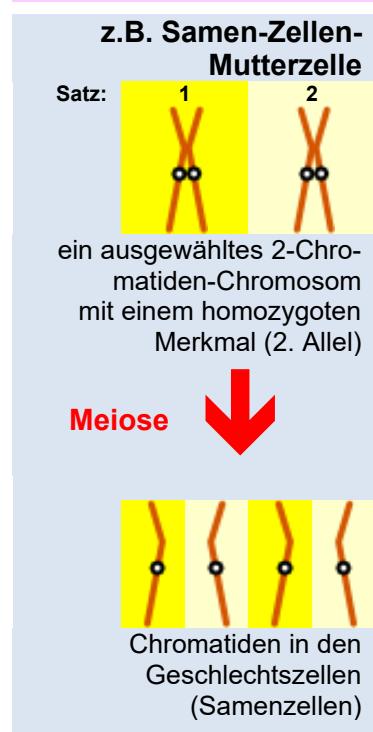
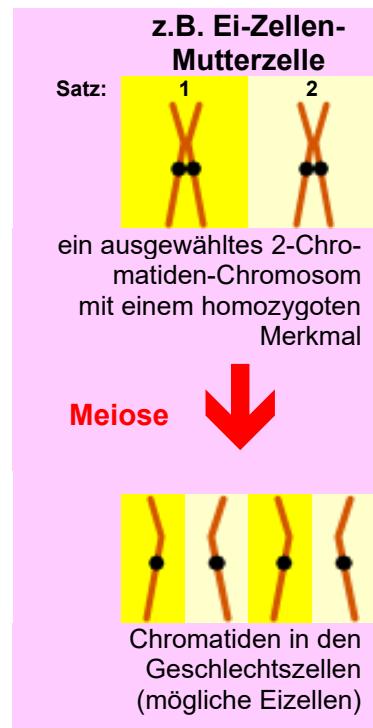
Für eine männliche (homozygote) Keimzellen-Mutterzelle sieht das genauso aus. Alle vier Samenzellen enthalten das gleiche Merkmal (s.a. hellblau unterlegtes, unteres Schema).

Auch hier gibt es nur zwei unterschiedliche mögliche Chromatiden-Arten (ehemals mütterlich und väterlich).

Wir zeigen nun folgend eine mögliche Rekombination beispielhaft.

Um sich bei komplexeren Erbgängen nicht zu vertun, sollte man immer alle möglichen Kombinationen betrachten. Ganz exakt wäre also eine "4 x 4"-Tabelle (s.a. nächste Seite).

In dieser könnte man z.B. auch Kopier-Fehler beim Verdoppeln der Chromatiden (des Erbmaterials \rightarrow Replikation) betrachten.



Das Ergebnis der Rekombination von zwei homozygoten Merkmalen sind eben mischerbige, uniforme Nachkommen.

In der nebenstehenden Tabelle verzichten wir auf die Wiederholung der immer gleichen Rekombinationen.

Wichtig ist – und das empfehle ich immer wieder – sich die Keimzellen exakt zu notieren. Wiederholungen lassen sich so klar erkennen. Verzichtet man aber auf die exakte Darstellung der Chromatiden, dann kann man bei Mehr-Faktoren-Vererbungen schnell Fehler auftreten.

Das schauen wir uns gleich noch genauer an.

		Männchen				
		1	2	3	4	5
Weibchen	1	YY	Yy	Yy	YY	YY
	2	YY	YY	YY	YY	YY
	3	YY	YY	YY	YY	YY
	4	YY	YY	YY	YY	YY
	5	YY	YY	YY	YY	YY
	6	YY	YY	YY	YY	YY

Vererbung von zwei Merkmalen nach der 3. MENDELSchen Regel:

Wir wählen dazu eine nicht gekoppelte – also klassische – MENDELSche Vererbung von zwei Merkmalen / Faktoren.

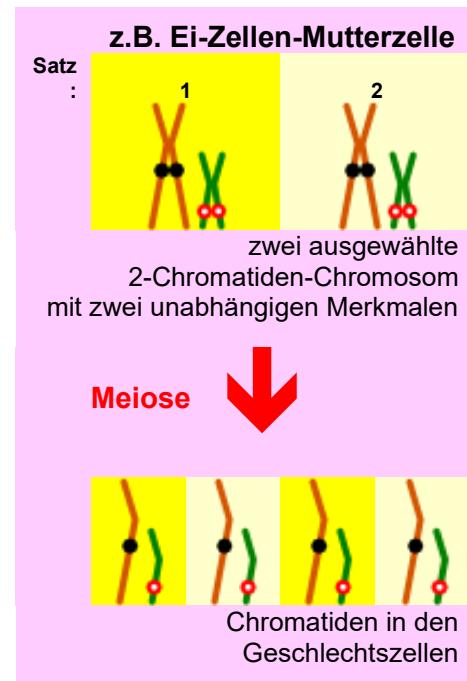
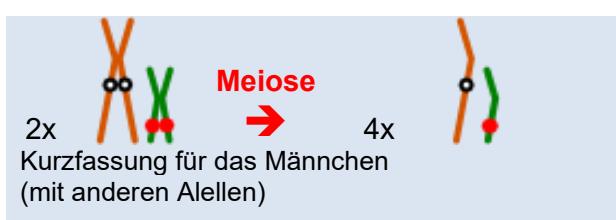
Beide kommen in jeweils zwei Ausprägungen vor und Weibchen und Männchen sind für sich reinerbig.

Wir betrachten also eine Vererbung nach dem Schema: **P:** A A b b X a a B B

Jetzt kann in der Meiose jedes betrachtete Chromosom (und seinen Chromatiden) mit einem der beiden anderen Chromosomen (und dessen Chromatiden) aus dem Satz kombiniert werden. Ein Chromosom stammte von der Mutter, eines vom Vater. Die Kombination erfolgt zufällig, so dass wir immer alle vier Fälle (für einen Chromosomensatz 2×2) beachten müssen.

Wie schon im Einfaktoren-Fall sind alle Geschlechtszellen gleich ausgestattet.

Da die Aufspaltung für die Männchen sachlich nicht abweicht, verkürzen wir das Schema hier auf eine Zusammenfassung:



Die Rekombinations-Tabelle ist wieder sehr gleichmäßig – eben uniform, so wie wir das ja auch nach der ersten MENDELschen Regel (natürlich nur für jedes einzelne Merkmal (-; -) erwarten).

Genau diese Eintönigkeit und scheinbar sinnlose Schreibarbeit verleitet schnell zu Schluss, das ist immer so einfach.

Und dann kommt die böse Überraschung. Betrachten wir nun die F1-Generation und kreuzen diese untereinander, dann ...

Die Zuordnung der Chromosomen zu den Sätzen ist rein zufällig. Im nebenstehenden Schema sind sie nach der Ausprägungs-Richtung der Merkmale sortiert. Das spielt aber für die nachfolgenden Betrachtungen keine Rolle. Man kann sie mit jeder beliebigen Kombination durchführen – das Ergebnis ist immer das Gleiche.

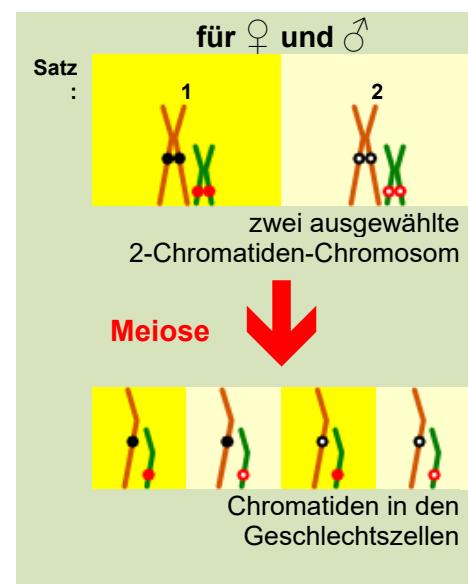
Wir haben es jetzt sowohl für die (möglichen) Ei-Zellen, als auch für die Samen-Zellen, mit vier möglichen Kombinationen zu tun. (für beide Geschlechter: grün hinterlegt!)

Diese können dann – wieder völlig zufällig – bei der Befruchtung kombiniert werden.

Als Ergebnis erhalten wir die klassische "4 x 4"-Tabelle, die man ja immer zeichnet. (Und hier wird deutlich, was hier notwendig ist, was eigentlich auch schon bei den vorherigen Kombinationen notwendig, wurde nur wegen Faulheit gerne weggelassen.)

Die Rekombinations-Tabelle hat jetzt ihre Uniformität verloren und wir haben die unterschiedlichsten Kombinationen.

		Männchen			
		1	2	3	4
Weibchen	1	● ○	● ○	● ○	
	2	● ○	● ○	● ○	
	3				...
	4				...



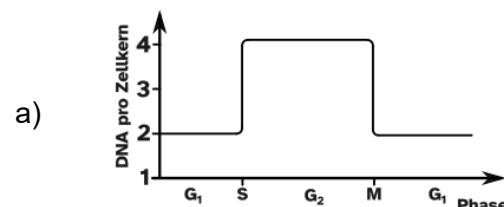
		Männchen			
		1	2	3	4
Weibchen	1	● ○	● ○	● ○	● ○
	2	● ○	● ○	● ○	● ○
	3	● ○	● ○	● ○	● ○
	4	● ○	● ○	● ○	● ○

Aufgaben:

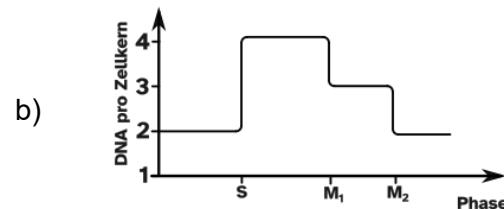
1. Ordnen Sie den Merkmals-Markierungen (ausgefüllter oder leerer Punkt) jeweils ein Merkmal zu! Sprechen Sie sich mit dem Nachbar ab, dieser nimmt eine andere Zuordnung der Ausprägungen (dominant / rezessiv) vor! Die Benennung der Merkmale (schwarz bzw. rot) z.B. mit Buchstaben ist für beide gleich vorzunehmen!
2. Prüfen Sie nun für Ihr Zuordnungs-Schema, ob die Chromatid-Tabelle zu den Aussagen der 3. MENDELSchen Regel passt!
3. Vergleichen Sie Ihre Ergebnisse!
4. Kennzeichnen Sie die richtigen Antworten! (Falsche Antworten führen zum Abzug eines Punkt's!)

Aussage	Meiose	Mitose
Mutter- und Tochter-Zellen sind genetisch identisch		
die diploiden Tochter-Zellen entstehen aus haploiden Mutter-Zellen		
findet bei nicht-geschlechtsreifen Männchen statt		
das Ergebnis sind Körper-Zellen		
es bilden sich haploide Zellen		
es entstehen vier tetraploide Tochter-Zellen		
findet vor der Meiose statt		
die Chromosomen werden (praktisch / im Allgemeinen) geviertet		
die Tochter-Zellen enthalten alle Chromosomen eines Satzes		
das Ergebnis sind Geschlechts-Zellen		
die diploiden Tochter-Zellen entstehen aus diploiden Mutter-Zellen		
findet beim Verheilen einer Wunde statt		
Mütter und Töchter haben		
findet bei geschlechtsreifen Männchen statt		
findet nach der Meiose statt		
das Ergebnis sind potentiell mitotisch teilbare Zellen		
verläuft bei den Geschlechtern unterschiedlich		
die haploiden Tochterzellen entstehen aus haploiden Mutter-Zellen		
kann nach der Mitose stattfinden		
die Tochter-Zellen besitzen einen haploiden Chromosomen-Satz		
es entstehen diploide Zellen		
der Chromosomen der Mutter-Zelle werden (praktisch / im Allgemeinen) gleichmäßig verteilt		
verläuft bei beiden Geschlechtern gleich		
die haploiden Tochterzellen entstehen aus diploiden Mutter-Zellen		

5. In einem Vergleich von Mitose und Meiose wurde u.a. angegeben, dass die Mitose konservativ und die Meiose progressiv sei. Erklären Sie, was damit gemeint ist!



6. In einer Abhandlung zu Mitose und Meiose tauchten die nebenstehenden Diagramme auf. Ordnen Sie diese entsprechend zu! Erläutern Sie den Inhalt der Diagramme!



7. Ein Schüler aus der 8. Klasse hat die Abbildung auf der nächsten Seite gefunden und nun ganz viele Fragen dazu. Beantworten Sie die Fragen immer so, dass der Schüler sie auch verstehen kann!

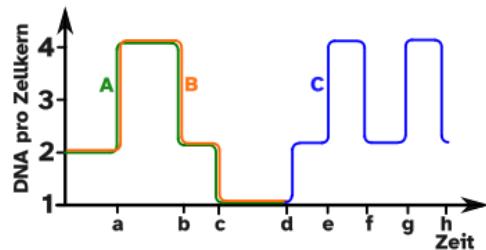
- a) Was ist ein Chromosomen-Satz?
- b) Warum besteht ein Satz immer aus 23 Kästchen?
- c) Warum hat das 23. Kästchen einen Buchstaben und was bedeutet der?
- d) Warum sind es 4 mögliche Chromosomen-Sätze, die zu einer möglichen Ei- bzw. Samen-Zelle angegeben sind?
- e) Was sind Mutter-Zellen? Wieso gibt es auch beim Vater Mutter-Zellen?
- f) Warum sind bei den möglichen Ei- und Samen-Zellen die Chromosomen-Sätze gemischt (nicht mehr einfarbig, wie bei den Eltern)?
- g) Warum sind immer 2 der möglichen Ei-Zellen (aus einer Mutter-Zelle) gleich? (War der Zeichner einfach nur zu faul und hat nur kopiert?)
- h) Wieviele verschiedene Ei-Zellen (bezogen auf die Chromosomen-Sätze) gäbe es eigentlich?
- i) Wieviele verschiedene Kinder (bezogen auf die Chromosomen-Sätze) könnten die Eltern haben?
- j) Welches Geschlecht haben die Kinder?
- k) Welche der möglichen Ei- und Samen-Zellen sind bei den Kindern zusammengekommen?
- l) Ist das 3. Kind adoptiert, das Ergebnis eines Fremdgehen's, das Resultat einer Mutation, eine Trisomie, ...?
- m) nochmal zurück zu den Chromosomen-Sätzen der Eltern: Hätten die nicht auch schon verschieden gemustert sein müssen?

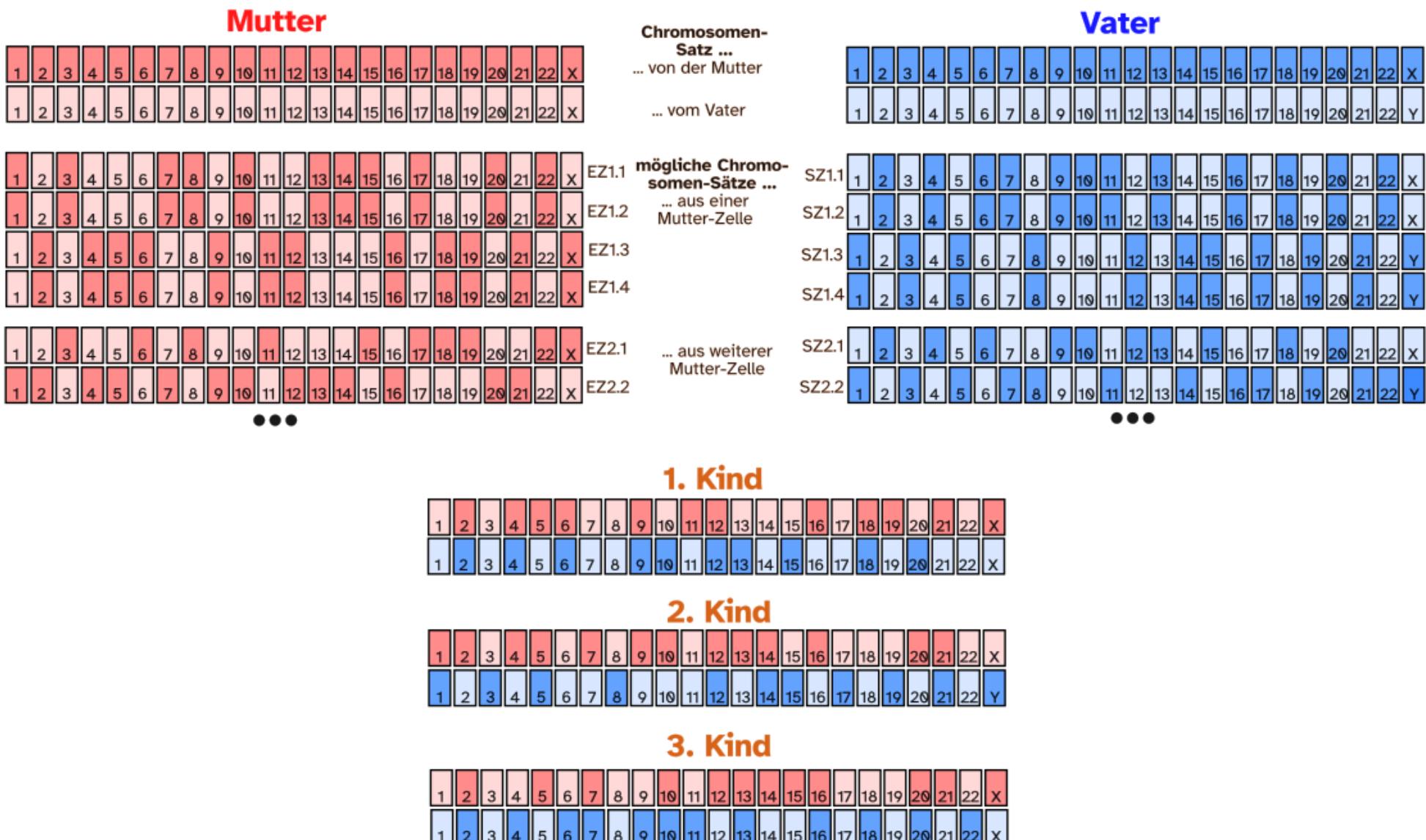
für die gehobene Anspruchsebene:

7. Stellen Sie die vollständige Rekombinations-Tabelle mit allen Möglichkeiten der Chromatiden-Kombination für eine Zwei-Merkmal-Kreuzung nach MENDEL auf!

8. Stellen Sie eine vergleichbare Tabelle für den Fall auf, in dem die Merkmale nicht unabhängig vererbt werden!

9. Interpretieren Sie das Diagramm! Geben Sie Benennungen für A, B und C sowie den Phasen a bis g sowie ev. charakteristische Zwischenphasen an!

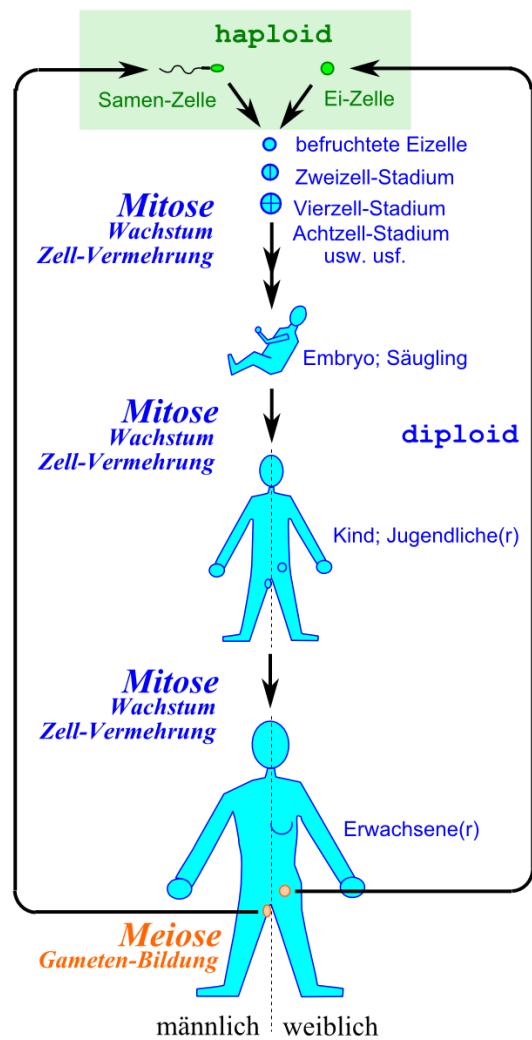




4.4. Zusammenspiel von Mitose und Meiose beim Menschen

bei Frauen sind 30 Zell-Teilungen von der befruchteten Eizelle bis zur Bildung einer neuen Eizelle notwendig

bei Männern sind es praktisch 100 Zell-Teilungen von der befruchteten Ei-Zelle bis zur einzelnen Samen-Zelle

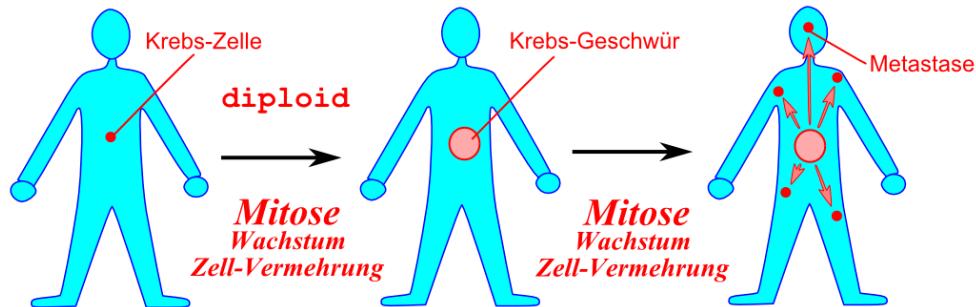


Ein un schönes Zeichen, dass im menschlichen Körper Mitose abläuft, sind Krebs-Erkrankungen. Bei ihnen gerät die Zell-Teilung allerdings außer Kontrolle. Im Normalfall ordnen sich die Zellen eines Mehrzellers einem gemeinsamen Zweck – der Funktions- und Leistungs-Fähigkeit des Gesamt-Organismus – unter. Irgendwie wiederstrebt das natürlich dem Urdrang des Lebens / der Zellen ihr genetisches Material maximal zu verbreiten. Aber der Zugewinn an Leistungsfähigkeit gibt den Mehrzellern evolutionär Recht. Dafür lohnt es sich schon die Eigenständigkeit aufzugeben. Schließlich sind auch die anderen – fortpflanzungsfähigen – Zellen genetisch identisch. Welche Zelle eines Organismus sich also fortpflanzt, ist aus genetisch-evolutionärer Sicht egal.

Nach Aussetzen der Selbstkontrolle / Selbstunterwerfung – verursacht meist durch mehrfache Störungen und Veränderungen von Stoffwechsel und genetischem Material – kann es zur unbehinderten Zellteilung kommen. In unserem Körper werden normalerweise wenig geschädigte Zellen sehr schnell und effektiv identifiziert und die Apoptose eingeleitet. Die Apoptose oder auch programmierte Zelltod genannt, ist ein "Suizid-Programm" / eine Suizid-Anweisung für eine Zelle. Dadurch wird ein bestimmter Ablauf der Selbstzerstörung organisiert und die Zelle so abgebaut, dass wenige schädliche Nebenwirkungen (z.B. durch giftige Abbau-Produkte) auftreten.

Im Falle der Krebszellen setzt dieser wichtige Kontrollmechanismus aus, bzw. wird von den Krebszellen (entartete Zellen) ausgehebelt. Sie vermehren sich ungehindert und meist auch schneller als normale Zellen. Da die Zellen häufig ihre normale Funktion verlieren und sich quasi ganz der Vermehrung widmen, entstehen Geschwülste. Wenn die Zellen innerhalb des

Geschwulstes bleiben und von dem Restorganismus abgekapselt werden, dann sprechen wir von gutartigen Geschwulsten (Tumoren). Dramatisch wird es, wenn die Krebszellen ihr Gewebe / Organ verlassen und in andere Körperteile wandern, sich dort ansiedeln und ungebremst weiterentwickeln. Dann sprechen die Mediziner von Metastasen und bösartigen Tumoren.



Haplotype

gemeint sind die Gruppen von mütterlichen und väterlichen Genen, die im Wesentlichen gekoppelt über die Chromosomen vererbt werden

Wir erkennen an diversen Merkmalen die regionale Herkunft von Menschen. Die regionalen Menschen-Gruppen (früher als Rassen bezeichnet) sind dabei sehr grobe Muster. Vielfach können wir viel genauere regionale Herkunfts-Aussagen machen als nur den Kontinent.

Bestimmte Allele und Allel-Kombinationen kommen in regionalen Menschen-Gruppen eben gehäuft vor. Untersucht man die Allele und Allel-Kombinationen, dann kann man relativ genaue Abstammungs- und Herkunfts-Aussagen machen. Haplo-Gruppen sind solche charakteristischen Allel-Kombinationen.

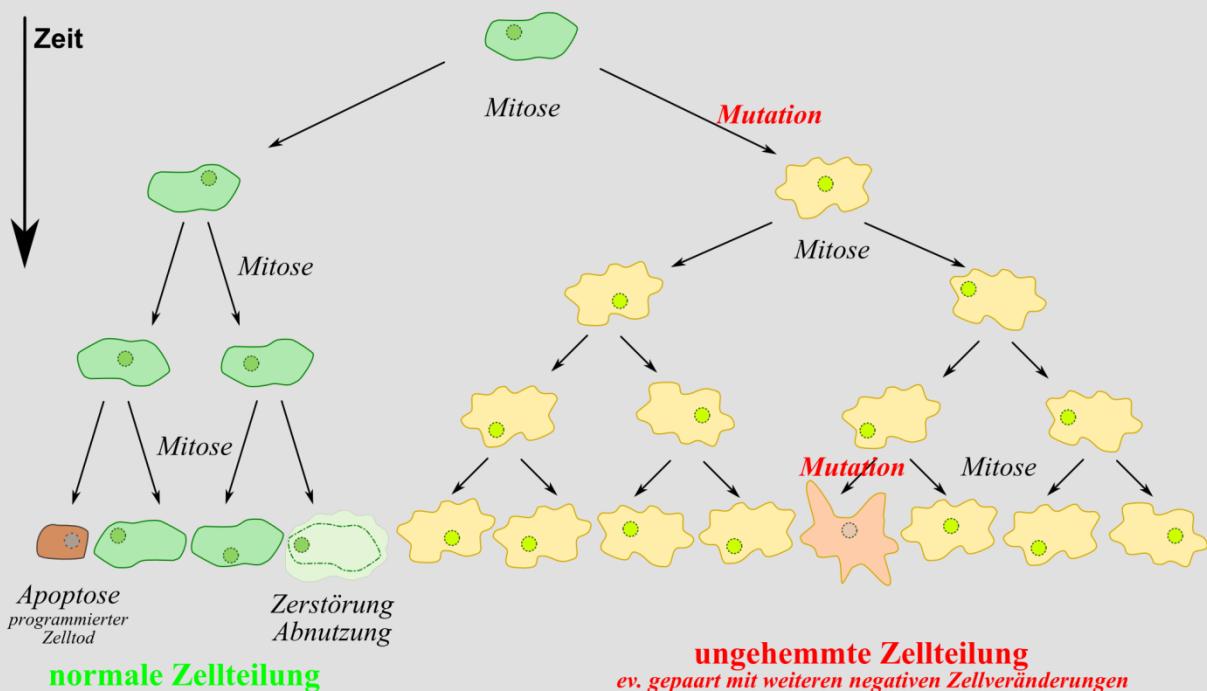
durch Crossing over gestört – dazu später mehr

Haplotypen spielen eine große Rolle bei der Abstammungs-Forschung des Menschen. Auch wenn es nicht ganz evolutionsbiologisch sauber ist, aber es stellt sich vielen Menschen die Frage, wer waren die ersten Menschen. Wer waren also die erste Eva und der erste Adam, die sich von den Affen unterschieden. Wo geganu (in Afrika) passierte die Menschwerdung? Wie gingen die Wander-Bewegungen von statt?

Definition(en): Haplotype

Der Haplotype ist der von der Mutter bzw. vom Vater vererbte Komplex gekoppelter Gene.

Exkurs: Krebs – Zellwachstum außer Kontrolle



nicht jede Mutation führt zu Krebs; häufig stirbt die Zelle nach einem internen Auslöser-Signal; die Zelle zerstört sich von innen heraus nach einem festen Programm
Zellen haben auch Wächter-Gene, die Fehler korrigieren können, die Vermehrung verhindern können (Tumor-Supressor-Gene) oder den Zelltod (Apoptose) auslösen

Krebszellen haben – die eigentlich seltene Fähigkeit – sich über die natürlichen Kontroll-Systeme hinwegzusetzen

z.B. durch:

- die Fähigkeit zusätzliche Versorgungsbahnen (Blutgefäße usw.) auszubilden (Angiogenese)
- die Fähigkeit mit weniger oder ohne Sauerstoff zu leben (Hypoxie)
- die Fähigkeit, die Tumor-Suppression auszuschalten
- die Fähigkeit spezielle Onkogene zu bilden
- die Fähigkeit, sich für das Organismus-eigene Immunsystem unsichtbar oder unangreifbar zu machen (immune escape)
- die Fähigkeit aus dem eigenen Zellverband auszuwandern und sich in anderen Verbänden anzusiedeln (Metastasierung)
- ...

meist sind mehrere Veränderungen notwendig, damit die Zell-interne Kontrolle ausgehebelt wird

Krebs-Zellen verlassen die harmonische Gesellschaft mit anderen Zellen in ihrem Gewebe, sie laufen quasi Amok und "verhalten" sich rücksichtslos, egoistisch und unabhängig / eigensinnig

Rückfall in ihr ureigenes genetisches Programm

Faktoren, die Krebs auslösen können (z.T. begründete Verdachts-Faktoren):

- genetische Veranlagung
- ionisierende Strahlung
- chemische (, giftige) Stoffe (Toxine, speziell: Cancerogene)
- Viren (Onkoviren)
- Stammzellen
- medizinische Therapien mit Immunsuppressiva (z.B. nach Organ-Verpflanzungen)
- Übergewicht
- Kontakt mit Krebs-Geschwülsten anderer Tiere
- Stress
- ...

Merkmale gutartiger (benigner) Tumore:

- langsames, kontrolliertes Wachstum
- scharfe Begrenzung (Einkapselung)
- kein Einwachsen in Blutgefäße
- keine Metastasen-Bildung
- bei vollständiger Entfernung Heilung (möglich)

Merkmale bösartiger (maligner) Tumore:

- schnelleres (z.T. exponentielles), unkontrolliertes Wachstum (meist von der Zerstörung des Nachbar-Gewebes begleitet)
- unscharfe Begrenzung; Finger-artiges Einwachsen in andere Gewebe / Organe
- Einwachsen in Blutgefäße; parasitärer Mißbrauch der Blutversorgung
- Metastasen-Bildung
- nach Streuung nur teilweise – selten vollständige – Heilung möglich

diskutierte Risiko-Faktoren:

- Rauchen
- exzessiver Alkohol-Genuß
- exzessives Sonnen / Höhensonnen (Sonnenbänke)
- sehr häufiger Genuß von rotem Fleisch
- Kosmetika; Gifte; Pestizide; Drogen; Weichmacher, PCA, PCB, ... (bei vielzähliger Verwendung Synergie-Effekte sehr wahrscheinlich / zu erwarten)

Die Bezeichnung Krebs für das Krankheitsbild steht für das Festklammern / Festbeißen des Geschwürs im natürlichen Gewebe.

neue Forschungs-Ergebnisse zeigen, dass in Geschwüren rund 90 (von rund 13'000 normal genutzten) Gene verändert sind

z.B. für Brust-Krebs zwei veränderte Gene BRCA1 und BRCA2 direkt verantwortlich

wenn beide mutiert sind, dann besteht eine Wahrscheinlichkeit von 80 % für das Ausbrechen des Krebses

hier kann eine vorbeugende Amputation lebensrettend / -verlängend sein

sehr schwere persönliche Entscheidung

auch Männer betroffen, aber Zahlen-mäßig deutlich weniger

Aufgaben:

1. Erläutern Sie den Verlauf einer meiotischen Zellteilung!

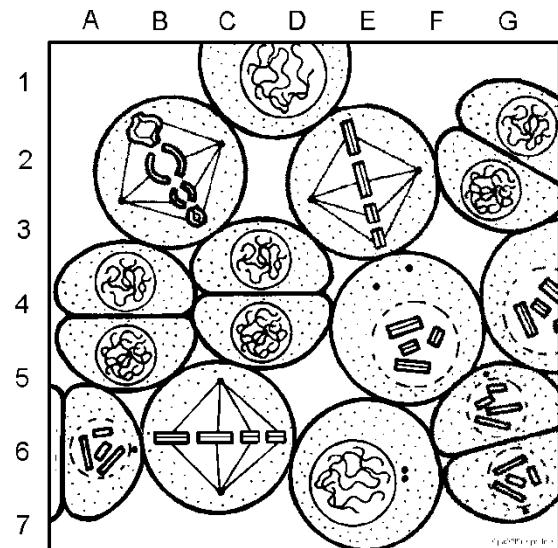
2. Wie oft sind die Erbanlagen für ein bestimmtes Merkmal in der Prophase I vorhanden? Begründen Sie Ihre Aussage!

3. Beschreiben Sie den Vorgang, von dem eine "mikroskopische" Momentaufnahme (rechte Abb.) gemacht wurde! Kennzeichnen Sie die beobachtbaren Phasen durch Koordinaten!

4. Wie lässt sich die doch recht lange Meiose-Dauer beim Menschen sinnvoll erklären? Gibt es auch eine Erklärung für die doch sehr stark differierende Dauer?

5. Vergleichen Sie Mitose und Meiose in einer Tabelle!

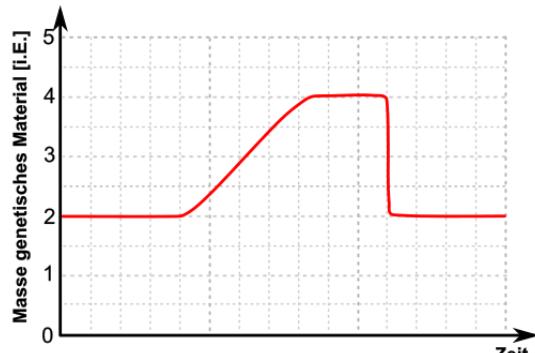
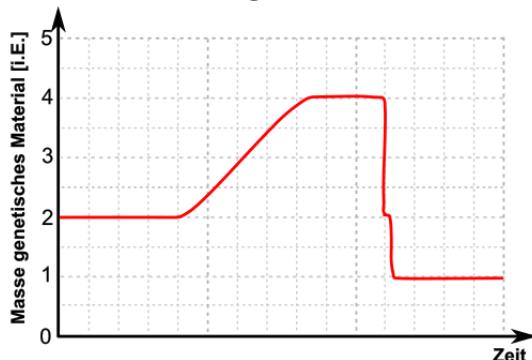
6. Übernehmen Sie die folgende Tabelle und füllen Sie diese aus!



Skizze	Ploidie	Anzahl Chromosomen-Sätze	Anzahl Chromosomen eines Satzes	Bezeichnung der Chromosomen	Anzahl Genorte für ein Merkmal	Anzahl mütterlicher Genorte f. ein Merk.
					1	1x (50% Wahrscheinlichkeit)
	diploid					
		2		Ein-Chromatiden-Chromosom		
			3			

7. Interpretieren sie das nebenstehende Diagramm!

8. Ein Mitschüler schlägt für einen Teilungs-Vorgang das unten folgende Diagramme vor. Setzen Sie sich mit diesem Vorschlag auseinander!



9. Ist das mit den 100 Teilungen von der befruchteten Ei-Zelle bis zu den Samen-Zellen nicht Quatsch? Sind da die Samen-Zellen nicht schnell begrenzt? Klären Sie das Phänomen auf!

Internet-Links:

Animation der Meiose (engl.): http://de.youtube.com/watch?v=D1_-mQS_FZ0

4.5. nicht über den Zellkern vererbte Merkmale

Seit einigen Jahren ist bekannt, dass auch im Cytoplasma, in den Mitochondrien und in dauerhaft parasitierenden / symbiotischen Viren bzw. Viren-ähnlichen Gebilden genetisches Material vorkommt, welches unabhängig von den Vorgängen im Zell-Kern vererbt wird. Der Gen-Bestand – bzw. die Gesamtheit der über den Zellkern vererbten Gene – wird **Karyom** (Kern-Genom) genannt. Das Karyom ist i.A. der größte Teil des **Genom's** – dem Gesamt-Bestand aller Gene / Erbinformationen in einer Zelle.

Der Merkmals- bzw. Gen-Bestand des Cytoplasmas wird **Cytoplasmon** genannt. Die Herkunft, wie auch die Vererbungs-Mechanismen sind derzeit noch weitgehend unverstanden. Mitochondrien besitzen daneben ihr eigenes genetisches Material. Dieses codiert die meisten Bau- und Funktions-Merkmale für die Mitochondrien selbst. Der mitochondrale Gen-Bestand wird **Mitochondriom** (od. **Chondriom**) genannt. Weitere Merkmale sind im Gen-Bestand des Zell-Kern (Karyom) veranlagt. Wahrscheinlich handelt es sich vorrangig um solche Merkmale, die erst nach der Einverleibung der freilebenden Mitochondrien-Vorgänger hinzugekommen sind.

Ähnlich verhält es sich mit den Chloroplasten der Pflanzen. Auch sie besitzen einen eigenen Gen-Bestand – dessen Gesamtheit wir als **Plaston** bezeichnen.

Bei den Mitochondrien und den Plastiden kommt es zu Vererbungs-Vorgängen, die weitgehend denen von Procyten (Prokaryonten, Prokaryoten) entsprechen.

Genaueres beschreiben wir im Abschnitt → [5.2.x. extrachromosomal Vererbung](#).

Definition(en): Cytoplasmon

Das Cytoplasmon ist die Gesamtheit der Erbinformationen, die in einer Eucyte nicht in Zellkern, den Mitochondrien oder den anderen Plastiden vorhanden ist.

Aufgaben:

1. Stellen Sie die allgemeingültigen Berechnungs-Formeln für die folgenden Zell-Typen auf!

$$\begin{array}{lll} \text{Prozyte:} & \text{Genom} & = \dots \\ \text{Euzyte:} & \dots & = \text{Karyom} + \dots \end{array}$$

2. Erstellen Sie ein hierarchisches, dichotomes Begriffs-System, das mindestens die Begriffe Chondriom, Plaston, Genom, Karyom, Mitochondriom und Cytoplasmon enthält! Geben Sie an den Verzweigungstellen immer an, welches Unterscheidungs-Kriterium angesetzt wird!

5. moderne klassische Genetik

Problem-Fragen für Selbstorganisiertes Lernen

- Stimmen die MENDELschen Regeln auch bei Fruchtfliegen?
- Was macht Fruchtfliegen zu sehr gut geeigneten Labortieren für die Genetik?
- Wer ist Drosophila melanogaster?
- Wie züchtet man Stämme aus Mutanten? Wofür braucht man so viele Mutanten?
- Wie kommt man überhaupt zu Mutanten?
- Warum tauchen beim Rückkreuzen von Heterozygoten mit rezessiven Eltern abweichende Zahlen-Verhältnisse bei Geno- und Phäno-Typen auf?
- Wo liegen die Merkmale genau auf den Chromosomen? Kann man die Orte genau ermitteln?
- Wie wirkt sich Crossing over auf die Allel-Verteilung und Gen-Lokalisierung aus?
- Was ist ein Centimorgan?
- Was sind springende Gene? Wann und wie oft springen die?
- Kann Vererbung tödlich enden? Gibt es tödliche Gene?
- Was ist der Unterschied zwischen tödlichen Genen und nachteiligen rezessiven Merkmalen?
- Wie werden Merkmale (z.B. für Drosophila melanogaster) nach MORGAN notiert?
- Ist die MORGANSche Genetik eine völlig neue genetische Lehre?

5.1. Thomas Hunt MORGAN und das neue Lieblingstier der Genetiker

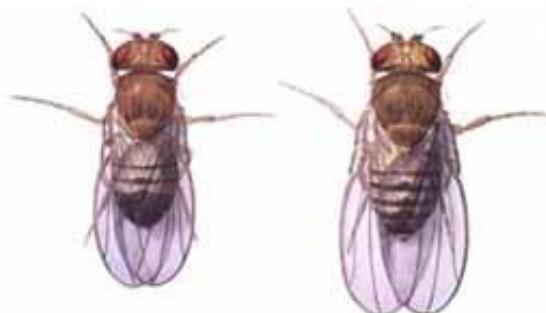
Die Vererbungsforscher suchten Anfang des vergangenen Jahrhunderts auch nach einem besser geeigneten Forschungsobjekt. Die Gartenpflanzen, mit denen MENDEL seine Versuche machte, waren zu groß und hatten einen zu langen Generationszyklus. Man brauchte eine Art, die sich für schnell-lebige Laborbedingungen eignete.

Thomas Hunt MORGAN experimentierte seit 1910 mit der Tau-, Frucht- bzw. Essigfliege (*s*) *Drosophila melanogaster* (allg. kurz: *D. m.*). Ganz exakt heißt sie eigentlich "schwarzbäuchige Taufliege".

Die knapp 3 mm große Fliege kann man sehr häufig auf leicht angefaultem Obst antreffen. Sehr günstig ist bei *Drosophila* das Vorhandensein von Riesenchromosomen, ein gut beobachtbarer Geschlechts-Dimorphismus (z.B.: Hinterleibs-Ende bei ♀♀ zugespitzt und bei ♂♂ abgerundet; ♂♂ kleiner) und eine kurze Generationsdauer (10-14 Tage).



Thomas Hunt MORGAN (1866 – 1945)
Q: fr.wikipedia.org (Elapied)



(A) *Drosophila melanogaster*
(Männchen + Weibchen)
Q: www.gen.cam.ac.uk



weiblicher und männlicher Chromosomensatz von *Drosophila melanogaster*
Q: Project Gutenberg (Thomas Hunt MORGAN)

D. m. lässt sich auf einfachen, billigen und reproduzierbaren Nähr-Medien in großen Zahlen züchten. Ein Weibchen bringt rund 300 entwicklungsfähige Eier hervor. Dadurch lassen sich auch für die Nachkommen gute statistische Kennzahlen erzielen. Nach der Ei-Ablage kann die Eltern-Generation entfernt werden. Die Eier entwickeln sich über Larven (Maden) und Puppen zu reifen Fliegen. Vor und nach den Kreuzungen können die Fliegen mit Ether oder anderen Narkotika leicht betäubt und dann sortiert werden. Man benötigt nur gute Luppen oder einfache Auflicht-Mikroskope dafür.

Viele Jahrzehnte war *Drosophila* das Standard-Tier der Genetiker. In den 70er Jahren des 20. Jhd. wurde es dann nach und nach von Bakterien und Viren verdrängt. Heute erlebt die Fruchtfliege wieder eine kleine Renaissance als Modelltier der Entwicklungs-Genetiker. Dazu mehr im Abschnitt → [7.3.2. Hox-Gene](#).

Begonnen hat der Hype auf *Drosophila* durch mehrere Zufälle und Gelegenheiten. MORGAN wollte mittels eines Organismus, der einen kurzen Generations-Zyklus hat, prüfen, wie lange dieser braucht, um sich z.B. an eine dunkle Umgebung anzupassen. MORGAN glaubte zu dieser Zeit auch an die LAMARCKSche Evolutions-Theorie, dass sich der Gebrauch oder Nichtgebrauch eines Organs in der Vererbung bemerkbar macht. Nach einigen Generationen müssten dann bei – im Dunklen gehaltenen Fliegen – die Augen kleiner werden oder ganz fehlen. Knapp 60 Fliegen-Generationen später konnte diese These abgelehnt werden. Die Fliegen hatten ihre ursprünglichen Augen unverändert behalten.

Für Untersuchungen, die sich um die Mutations-Theorie von DE VRIES drehten, züchtete er weiter Fruchtfliegen. Seinem geschulten Beobachter-Blick fiel dann eines Tages eine Fliege mit weißen Augen auf. Dieser Tag war der Beginn einer neuen Ära der Vererbungslehre – der modernen klassischen Genetik oder auch MORGANSchen Genetik.

5.1.1. Lokalisierung der vererbten Merkmale auf den verschiedenen Chromosomen

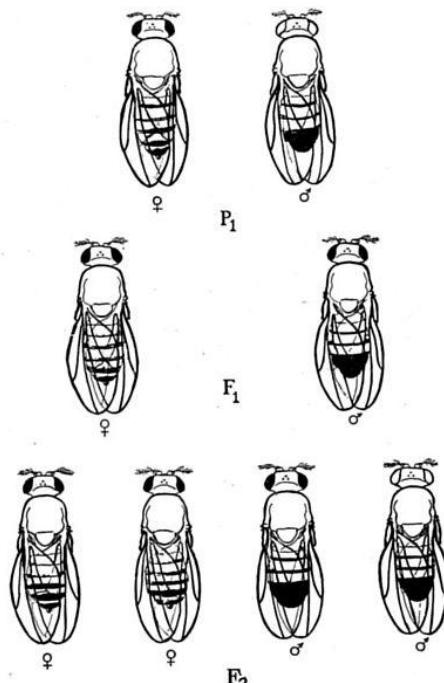
In ersten Versuchen wollte MORGAN nun prüfen, ob die gerade (1900 durch DE VRIES) wieder entdeckten MENDELSchen Regeln auch für die Fruchtfliege gelten.

Die Versuche waren zuerst nicht von Erfolg gekrönt. Bei genaueren Untersuchungen der Fruchtfliegen stieß MORGAN dann auf eine Fliege mit weißen Augen. Mit dieser veränderten Fliege führte er seine ersten wissenschaftlich bedeutsamen Kreuzungs-Experimente durch.

Er kreuzte das weißäugige Männchen mit "normalen" rotäugigen Weibchen. In der ersten Nachkommen-Generation traten nur normaläugige Nachkommen auf. Diese kreuzte er nun – wie bei MENDEL üblich – untereinander weiter.

Die F₂-Generation brachte nun nur normale Weibchen und je zu 50% rot- und weißäugige Männchen hervor.

Damit war ein erster Hinweis auf eine Geschlechts-spezifische Vererbung gegeben.



Q: Project Gutenberg (Thomas Hunt MORGAN)

Aufgaben:

1. Stellen Sie ein Kreuzungs-Schema in der üblichen Form auf! Verwenden Sie für die Merkmale die passenden Groß- bzw. Klein-Buchstaben!

rote Augen (Wild-Form) .. R / r weiße Augen .. W / w

2. Prüfen Sie Ihr Schema mit den empirischen Daten!

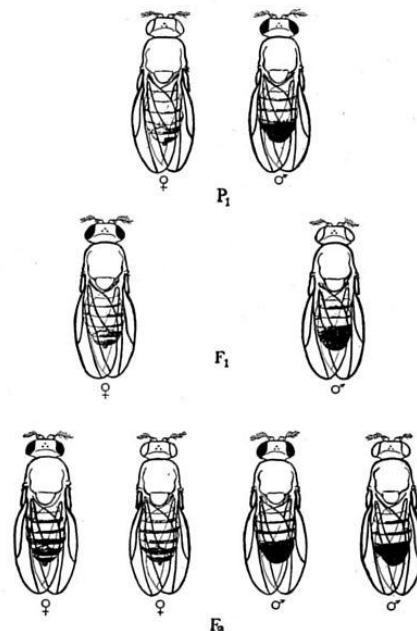
Natürlich erfolgte auch eine rekursive Kreuzung – also dem Tausch von Männchen und Weibchen.

Da im ersten Experiment keine weißäugigen Weibchen auftraten, musste MORGAN lange nach einem passenden Tier suchen.

Die Ergebnisse des reziproken Kreuzungs-Versuchs waren besonders überraschend. Jetzt traten bei den Weibchen und den Männchen in der F₂-Generation zu gleichen Anteilen weiß- und rotäugige Fliegen auf.

Nach einer genauen Analyse und der notwendigen statistischen Absicherung durch mehrfache Versuchs-Wiederholungen kam MORGAN zu dem Schluss, dass das Merkmal "weiße Augen" auf dem X-Chromosom liegen müsse.

Wir nennen Erbgänge, die über die Geschlechts-Chromosomen abgewickelt werden, gonosomale Erbgänge.



Q: Project Gutenberg (Thomas Hunt MORGAN)

Die auf den (restlichen) Körper-Chromosomen abgelegten Merkmale nennen wir autosomal. Bei den Frucht-Fliegen ist nicht die Anwesenheit des Y-Chromosoms für die Herausbildung eines männlichen Tieres verantwortlich, sondern das Verhältnis von X-Chromosomen zum Chromosomen-Satz bestimmt das Ge-

schlecht. Liegt das Verhältnis bei 1 : 2 (bzw. ist gleich oder kleiner als 0,5), dann wird das Tier männlich. Diesen Fall sehen wir oben beim männlichen Chromosomen-Satz. Auf die diploiden (- also je 2 Körper-Chromosomen -) kommt nur 1 X-Chromosom. Das gesuchte Verhältnis ist also genau $\frac{1}{2}$. Weibliche Tiere sind durch ein Verhältnis von 1 : 1 (bzw. gleich oder mehr X-Chromosomen als Chromosomen-Sätze) charakterisiert. Die Geschlechter-Verteilung liegt statistisch bei 100 ♀♀ zu 96 ♂♂.

bekannte Chromosomen-Kombinationen und Geschlechts-Verhältnisse bei D. m.

Gono-somen	X-Chromosom-en-Anzahl n_x	Autosomen-Sätze n_A	Ploidie	Quotient von n_x und n_A	Phänotyp
XXXX	4	3	triploid	1,33	Superweibchen (steril)
XXXX	4	4	tetraploid	1,0	Weibchen
XXX	3	2	diploid	1,5	Superweibchen (steril)
XXX	3	3	triploid	1,0	Weibchen
XXX	3	4	tetraploid	0,75	Intersex
XX	2	3	triploid	0,67	Intersex
XX	2	2	diploid	1,0	Weibchen
XX	2	4	tetraploid	0,5	Männchen
X	1	3	triploid	0,3	Übermännchen (steril)
X	1	2	diploid	0,5	Supermännchen
XY	1	2	diploid	0,5	Männchen
X YY	1	2	diploid	0,5	Männchen
XX YY	2	2	diploid	1,0	Weibchen
XXX Y	3	3	triploid	1,0	Weibchen

Aufgaben:

1. Warum muss es sich bei "weißen Augen" um eine Geschlechts-spezifische Vererbung handeln? Erklären Sie!
2. Erstellen Sie für den "normalen" Geschlechts-Erbgang das passende Kreuzungs-Schema! Verwenden Sie als Kennzeichen die Chromosomen-Buchstaben und für die Chromosomen mit dem weißen Merkmal ein Hochkomma!

Um die Übersichtlichkeit zu verbessern und Schreibweise etwas zu effektivieren, wurde die Notierung der Merkmale in den Kreuzungs-Schemas verändert:

Von großer Bedeutung sind eigentlich immer nur die besonderen Merkmale. Die Genetiker interessieren sich genau für diese herausragenden bzw. sehr auffälligen Merkmale. Die entsprechenden veränderten Tiere werden nun mit ihrem charakteristischen Merkmal benannt. Bei seinen Experimenten fand MORGAN z.B. auch Fruchtfliegen mit einem gelben Körper. Die reinrassige Form wird heute einheitlich als "yellow body"-Mutante geführt. Mit MORGAN kam es auch zu einer einheitlicheren Benennung und Abkürzung. Bei den "yellow body"-Mutanten wurde nun einheitlich das **y** als Zeichen verwendet. Merkmale, die dominant sind – sich also in den Wildtypen wiederfinden – werden einfach als Plus-Zeichen (+) notiert. Die interessanteren "speziellen" Merkmale werden nun immer zuerst geschrieben. Damit blieb die Betonung bei den Mutanten (/ den besonderen rezessiven Merkmalen) und das allgemein "Bekannte" (/ die Merkmale des Wild-Typs) machen große Kreuzungs-Schemas nicht mehr so unübersichtlich. Ein Minus-Zeichen (–) bzw. ein Negationszeichen (¬) werden zur Kennzeichnung fehlender Dominanz.

Die Benutzung der Klein- und Groß-Buchstaben für Merkmale erfolgt heute bei der Frucht-Fliege genau so, wie wir es bei MENDEL kennen gelernt haben. Zu Beginn der MORGANSchen Experimente waren spezielle dominante Merkmale noch nicht bekannt. Solche Merkmale (z.B. Leier-förmige Flügel; Lappen-artige Augen) übertrumpfen sogar die üblichen Wild-Merkmale.

Für die schmalen Aufzucht- und Kreuzungs-Gläser in den Laboren brauchte man auch ein effekives und Platzsparende Beschriftungssystem. Dabei notierte man die beiden Merkmale jeweils mit Bruchstrich untereinander. Das Kreuz zwischen Weibchen und Männchen blieb erhalten.

Wenn mit mehreren Merkmalen (z.B. Augenfarbe und Körperfarbe) gearbeitet wird, dann werden diese nebeneinander notiert. Mit senkrechten Trennstrichen kennzeichnet man die getrennte Lage auf verschiedenen Chromosomen. Dazu später mehr – hier nehmen wir diese Betonung erst einmal so hin.

Z.B. könnte die Etikettierung für die Merkmale *gestreifter Körper* (*sr ... stripe body*) und *behaarter Körper* (*h ... hairy body*) – die auf einem Chromosom liegen – und das Merkmal *plumpe Flügel* (*dp ... dumpy wings*), welches auf einem anderen Chromosom liegt, so aussehen:

Drosophila melanogaster

$$P: \begin{array}{c|c} sr & + \\ \hline sr & + \end{array} \quad | \quad \begin{array}{c|c} dp & \\ \hline & dp \end{array}$$

$$\times \quad \begin{array}{c|c} + & h \\ \hline + & h \end{array}$$

$$\begin{array}{c|c|c} b & X & + \\ \hline b & & + \end{array}$$

Datum:

...

Etikett: reinerbiges Weibchen wird mit reinerbigem (grauen) (Wild-)Männchen gekreuzt

Chromatid-Trennstrich

Chromosomen-Trennstrich

Aufgaben:

1. Sind die beiden gekreuzten Fliegen homozygot oder / und heterozygot? Begründen Sie ausführlich!
2. Geben Sie die Phänotypen für die beiden Fliegen an!
3. Übernehmen Sie die Kreuzungs-Formel und kennzeichnen Sie skizzenhaft (z.B. mit Farbstiften) die prinzipielle Lage (Projektion) der Chromosomen und deren Chromatiden!
4. Welche der folgenden Kennzeichnungen ist für die F1 geeignet? Begründen Sie Ihre Wahl!

a) $\begin{array}{c|c} sr & sr \\ \hline + & + \end{array} \quad | \quad \begin{array}{c|c} dp & \\ \hline + & \end{array}$

b) $\begin{array}{c|c} sr & + \\ \hline + & h \end{array} \quad | \quad \begin{array}{c|c} dp & \\ \hline + & \end{array}$

c) $\begin{array}{c|c} sr & h \\ \hline + & + \end{array} \quad | \quad \begin{array}{c|c} + & \\ \hline dp & \end{array}$

d) $\begin{array}{c|c} sr & h \\ \hline sr & h \end{array} \quad | \quad \begin{array}{c|c} + & \\ \hline + & \end{array}$

e) $\begin{array}{c|c} sr & + \\ \hline + & h \end{array} \quad | \quad \begin{array}{c|c} dp & \\ \hline + & \end{array}$

f) $\begin{array}{c|c} sr & + \\ \hline + & h \end{array} \quad | \quad \begin{array}{c|c} + & \\ \hline dp & \end{array}$

5. Notieren Sie für die Kreuzung eines kurzflüglichen, schwarzen, wild-äugigen Weibchen mit einem Wild-Männchen, das Mahagoni-Augen hat, die elterliche Kreuzungs-Formel! Bei den genannten Merkmalen liegen die Informationen für die Körperfarbe und die Flügelform auf einem Chromosom, die für die Augen auf einem anderen.

Mahagoni-Augen (mah ... mahagony eyes), kurzflügig (vg ... vestigial), schwarz (b ... black)

6. Notieren Sie das klassische MENDEL-Kreuzungs-Schemata für die Kreuzung von grünen und gelben Erbsen in der modernen MORGAN-Schreibweise! (je nach Bedarf werden die Anfangsbuchstaben der englischen Farbe benutzt!)

In der Praxis findet man aber auch die gedrehte Darstellung der Merkmals-Zuordnung zu den Chromosomen. Dabei wird auf die Chromatid-Trennstriche verzichtet, so dass eine gewisse Ähnlichkeit mit den MENDELSchen Schreibungen auftritt.

Für das gleiche Beispiel also:

Drosophila melanogaster

$$\begin{array}{ccc} \text{P:} & \begin{array}{c} \text{sr sr} \\ + + \\ \hline \text{dp dp} \end{array} & \times \quad \begin{array}{c} + + \\ \hline \text{h h} \\ + + \end{array} \end{array}$$

Aus meiner Sicht ist dieses die deutlich übersichtlichere Darstellung und vor allem viel leichter in Textverarbeitungen realisierbar. In diesem Skript werden wir zumeist eben deshalb diese Form vorziehen.

Durch die Verwendung von Trennstrichen auf die eine oder andere Weise ist eigentlich immer eine klare Kennzeichnung vorhanden.

Aufgaben (Fortsetzung):

7. Übernehmen Sie die vereinfachte Kreuzungs-Formel und kennzeichnen Sie skizzenhaft (z.B. mit Farbstiften) die prinzipielle Lage der Chromosomen und deren Chromatiden!
8. Stellen Sie die Kreuzungs-Formel von Aufg. 5 in der vereinfachten Form dar!

Durch immer genauere Beobachtungen hat im Laufe der letzten 100 Jahre eine sehr lange Liste von veränderten *Drosophila*-Typen dokumentiert. Derzeit sind es rund 20'000.

Viele der Typen sind in unzähligen Zeichnungen dargestellt. Als Beispiel seien einige unterschiedliche Flügel-Formen vorgestellt, die schon zu MORGANS Zeiten bekannt waren.

In diesem Script werden wir mehr schematische Abbildungen verwenden. Dabei soll immer die Betonung auf dem speziellen Merkmal liegen. Andere Merkmale werden nur grob angedeutet.

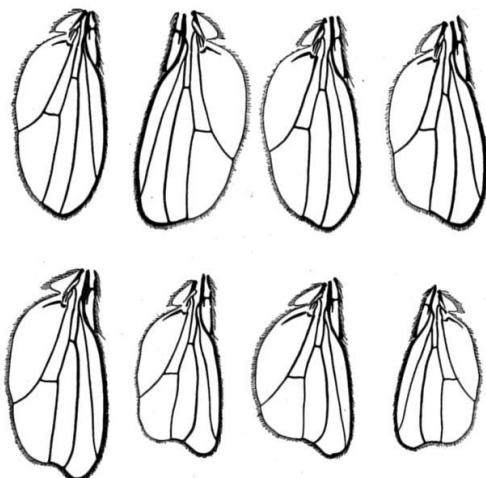
In der sehr neueren wissenschaftlichen Literatur wird eine – aus Genetiker-Sicht – nochmals "verbesserte" Merkmals-Schreibweise benutzt. Diese ist aber für Laien nur schwer lesbar. Die Merkmale tauchen wieder als Klein- oder Groß-Buchstaben auf.

Die genaue Ausprägung des Merkmals – also z.B. der Wild-Typ – wird als Exponent notiert. Viele Merkmale haben zudem kryptischen Bezeichnungen aus Buchstaben und Ziffern.

z.B.: $w^{+mW.hs}$... eine spezielle Variante (Allel) des Gens für weiße Augen; Wild-Typ
 ry^{+3} ... 3. bekannte Variante des Gens für rosa Augen (rosy); Wild-Typ

Für das Gen *w* sind z.B. derzeit (2012) rund 1'800 Varianten beschrieben worden. Die meisten Varianten sind nur durch genaue Untersuchungen der DNS (als Erb-Substanz) bzw. der resultierenden Proteine (hier der gebildeten weißen Farbstoffe) zu unterscheiden.

Solche speziellen Notierungen machen im wissenschaftlichen Bereich, wo sich einzelne Wissenschaftler ihr Leben lang nur mit wenigen, sehr speziellen Zucht-Reihen (oder Mutationen) beschäftigen und international Daten ausgetauscht werden müssen, Sinn. Für uns sind solche Schreibungen einfach zu unübersichtlich, kaum nachvollziehbar oder lesbar.



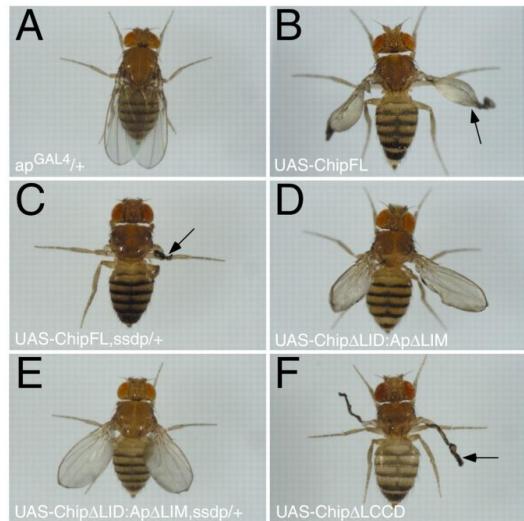
obere Reihe:
untere Reihe:
Q: Project Gutenberg (Thomas Hunt MORGAN)

einige besondere Drosophila-Mutanten, schematisch (manchmal mehrere besondere Merkmale kombiniert):

zum Vergleich				
Wildtyp Weibchen	Wildtyp Männchen	y .. (yellow) gelber Körper	b .. (black) schwarzer Körper	Cy .. gekräuselte Flügel L .. gelappte (u. verkl.) Augen
w .. (white) weiße Augen	eyg .. (eyes gone) keine Augen		vg .. (vestigial) kurzflügelig	

Um mal zu verdeutlichen, auf welchem Niveau und mit welcher Feinheit heute Merkmale von Fruchtfliegen unterschieden werden, biete ich hier mal eine Abbildung von einer wissenschaftlichen Internetseite an.

Da grault man sich sofort in dieser Notierung Vererbungs-Schemata aufzuschreiben, oder kreuzen Sie mal die Variante "A" mit "F".



diverse Flügel-Varianten
in der modernen Merkmals-Notierung
Q: <http://dev.biologists.org/content/130/9/1915>
(VAN MEYEL, THOMAS, AGULICK)

Aufgaben:

1. Für den Vererbungs-Gang der weißen Augen wurden zwei verschiedene Schemata angegeben. Prüfen Sie diese und kennzeichnen Sie ev. vorhandenen Fehler! Erklären Sie genau!

Drosophila melanogaster

D. m.

The diagram illustrates the inheritance of eye color in Drosophila from F0 to F2. The F0 generation consists of three genotypes: Weibchen, Wildtyp (blaue Augen) at the left, Männchen, weiße Augen at the right, and a central male with a '+' sign above his head. A horizontal bracket connects the first two. Below the F0 is a pedigree chart showing the results of a cross between a female ('♀') and a male ('♂').

F1:

- Weibchen: **w w**; 25 % rote Augen
- Männchen: **w +**; 25 % weiße Augen
- Weibchen: **w -**; 25 % weiße Augen
- Männchen: **+ +**; 25 % blaue Augen

F2:

- ♀:** **w +** (rote Augen) and **+ -** (rote Augen)
- ♂:** **w** (weiße Augen) and **w -** (weiße Augen)

Arrows indicate the inheritance of the 'w' allele from the F0 female through the F1 and F2 generations.

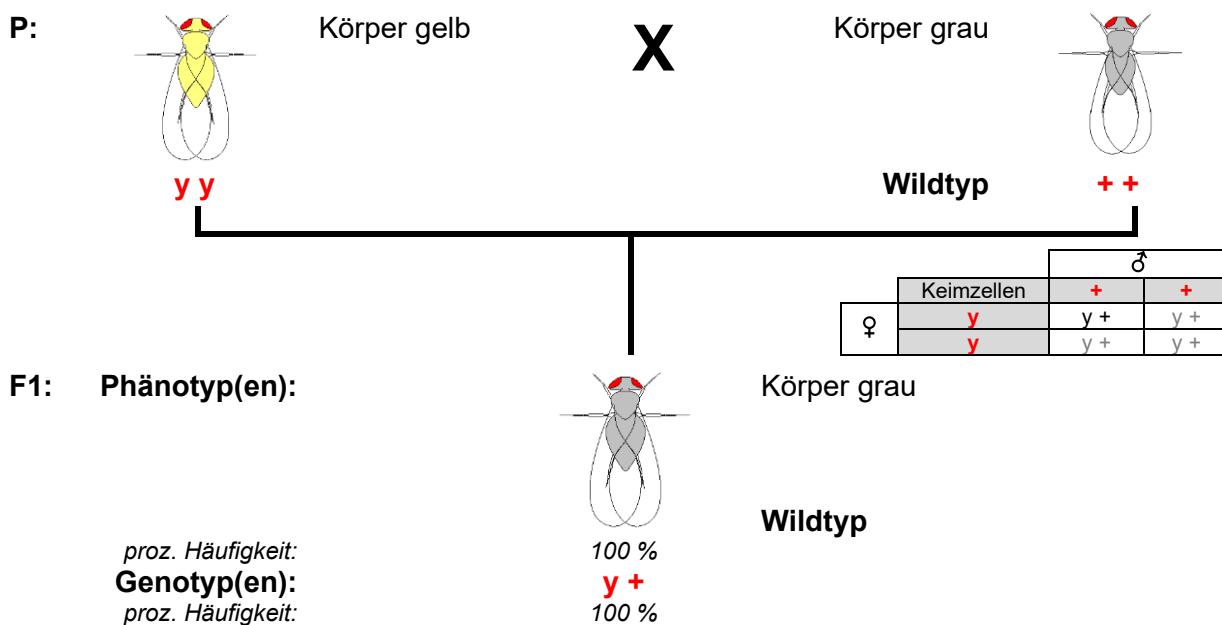
5.1.2. Überprüfung der Gültigkeit der MENDELSchen Regeln

5.1.2.1. Überprüfung der 1. MENDELSchen Regel

In guter wissenschaftlicher Manier stellte MORGAN vor seinen Experimenten Vermutungen über deren Verlauf an.

Zuerst war die Überprüfung der Gültigkeit von 1. und 2. MENDELSchen Regel bei den Fruchtfliegen angesagt. Anhand einer solchen Kreuzung können wir uns weiter mit der modernen Schreibung der Genotypen vertraut machen.

(s) *Drosophila melanogaster* (Fruchtfliege)



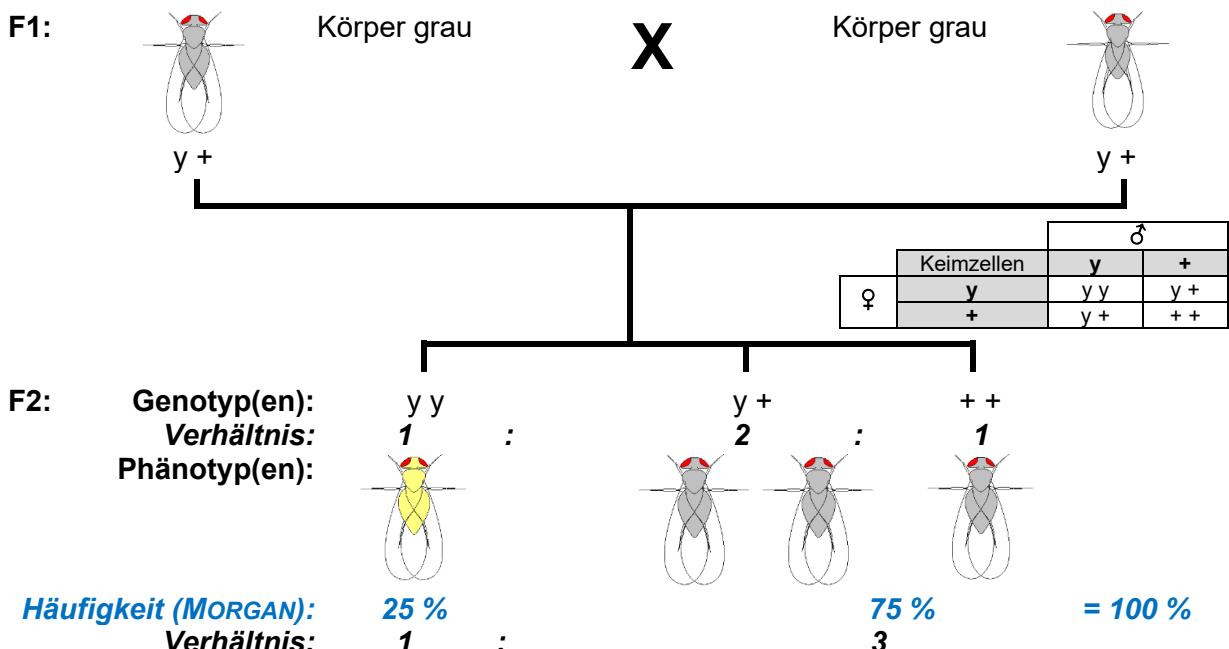
Dieses vermutete Schema konnte MORGAN in praktischen Versuchen mehrere Hundert-fach bestätigen. Da nur gleichförmige Nachkommen in der F1-Generation auftraten, die, wie als Bedingung formuliert "aus reinrassigen Eltern hervorgingen, die sich nur hinsichtlich eines (vergleichbaren) Merkmals unterscheiden", konnte die 1. MENDELSche Regel auch bei *Drosophila* bestätigt werden (zumindestens für ein / dieses Merkmal). Für andere Merkmale in folgenden Versuchen (z.B. schwarzer Körper oder weiße Augen) brachten die vielzähligen Beobachtungs-Reihen genau das gleiche Ergebnis.

Als besonderen wissenschaftlichen Effekt konnte MORGAN nun hunderte Versuche mit zehntausenden Nachkommen auswerten. Die Fliegen waren leicht und schnell zu züchten sowie zu zählen.

Die Kreuzungs-Ansätze waren mit etwas Übung auch von Studenten sicher herzustellen und auszuwerten. Die einzelnen Beobachtungs-Reihen mussten dann nur noch gebündelt und statistisch bearbeitet werden.

5.1.2.2. Überprüfung der 2. MENDELSchen Regel

Es folgte dann gleich die Prüfung der 2. MENDELSchen Regel, indem die F1-Generation untereinander weitergekreuzt wurde.



Bei diesem Experiment bestätigte sich auch die Gültigkeit der 2. MENDELSchen Regel für *D.m.* Es kam zur erwarteten Aufspaltung der Merkmale und damit zum Hervortreten der Eltern-Typen. MORGAN erhielt auch wieder die erwarteten Zahlen-Verhältnisse bei den Phänotypen.

Für andere Merkmale ergab sich das gleiche Bild. Alles schien in bester Ordnung zu sein. MENDEL hatte mit seinen theoretisch abgeleiteten und praktisch halbwegs geprüften Regeln wohl recht.

Da alle Experimente mit hunderten von Fliegen durchgeführt wurden, kam MORGAN auch hier dem optimalen Zahlen-Verhältnissen sehr nah. Dies bestätigte auch die Gültigkeit des Gesetzes der großen Zahlen aus der Statistik. Es besagt, dass bei einer steigenden Anzahl von Versuch (z.B. Würfeln einer "6") die optimale / erwartete Häufigkeit (hier: 1/6) immer genauer erreicht wird. Während bei einem oder wenigen Versuchen der Zufall total zuschlägt, wie jeder "Mensch-ärger-dich-nicht"-Spieler weiß, sieht es bei 10 Versuchen schon besser aus. Aber man wird wohl nicht die 1,6666... an gewürfelten Sechs erreichen. Selbst bei 100 Würfel-Versuchen sind 16,6x die Sechs ein seltener Traum / Zufall. Erst wenn man vielleicht 1'000'000x würfelt, erhält man ev. durchschnittlich die statistisch zu erwarteten Sechs bei jedem 6. Wurf.

Aufgaben:

1. Stellen Sie ein vollständiges Schema für das Kreuzen von reinrassigen wilden Weibchen mit reinrassigen Männchen, die einen schwarzen Körper (Zeichen: b .. black) haben auf!
2. Für einen Kreuzungs-Versuch mit reinrassigen Tieren wählte MORGAN Weibchen mit weißen Augen (Zeichen: w .. white) und normale Männchen aus! Wie müsste das Kreuzungs-Schema für diesen Erbgang aussehen? Vergleichen Sie das entwickelte Schema mit denen, die beim Einstieg besprochen wurden! Wie entsteht die Diskrepanz?

für interessierte Kursteilnehmer:

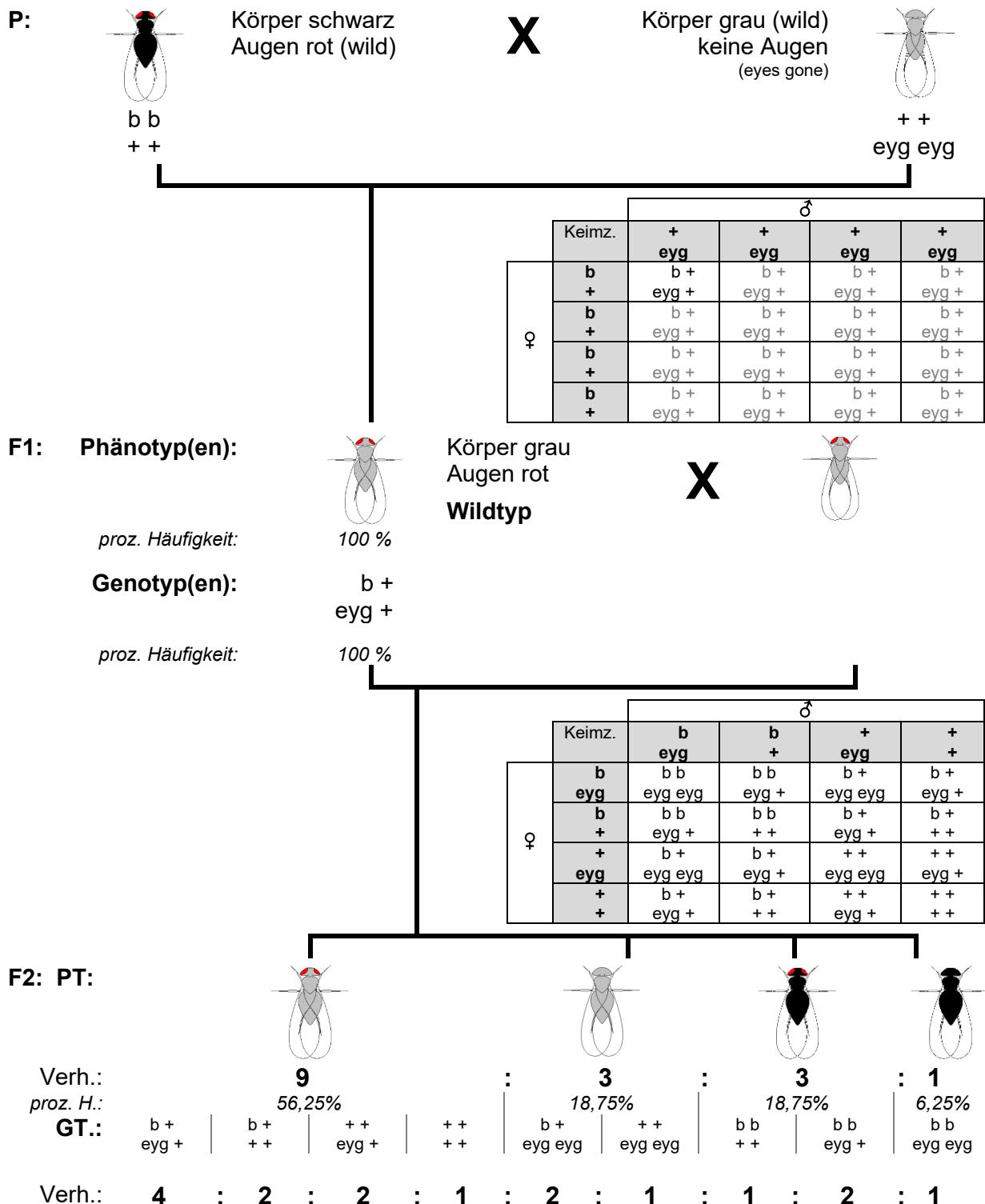
3. Prüfen Sie die Gültigkeit des Gesetzes der großen Zahlen beim Würfel einer "1" bei 1, 10, 100 und 1000 Würfen! Verwenden Sie die angegebene Tabelle aus Grundlage z.B. für eine Tabellen-Kalkulation (mit microsoft-EXCEL oder openoffice- bzw. libre-office CALC)! Stellen Sie die Daten graphisch dar und interpretieren Sie das Diagramm!
4. Bilden Sie auch die Durchschnitte über die Versuche aller Kursteilnehmer! Stellen Sie diese Daten als Vergleichswerte mit dar!

Würfe	Eigenversuch	andere Kursteilnehmer			gesamt
		Anzahl "1"	Anzahl "1"	...	
1				...	
10				...	
100				...	
1000				...	

5.1.2.3. Überprüfung der 3. MENDELSchen Regel

Für die Prüfung eines Erbganges nach der 3. MENDELSchen Regel könnte der folgende experimentell geplante Erbgang gedient haben:

(s) *Drosophila melanogaster* (Fruchtfliege)

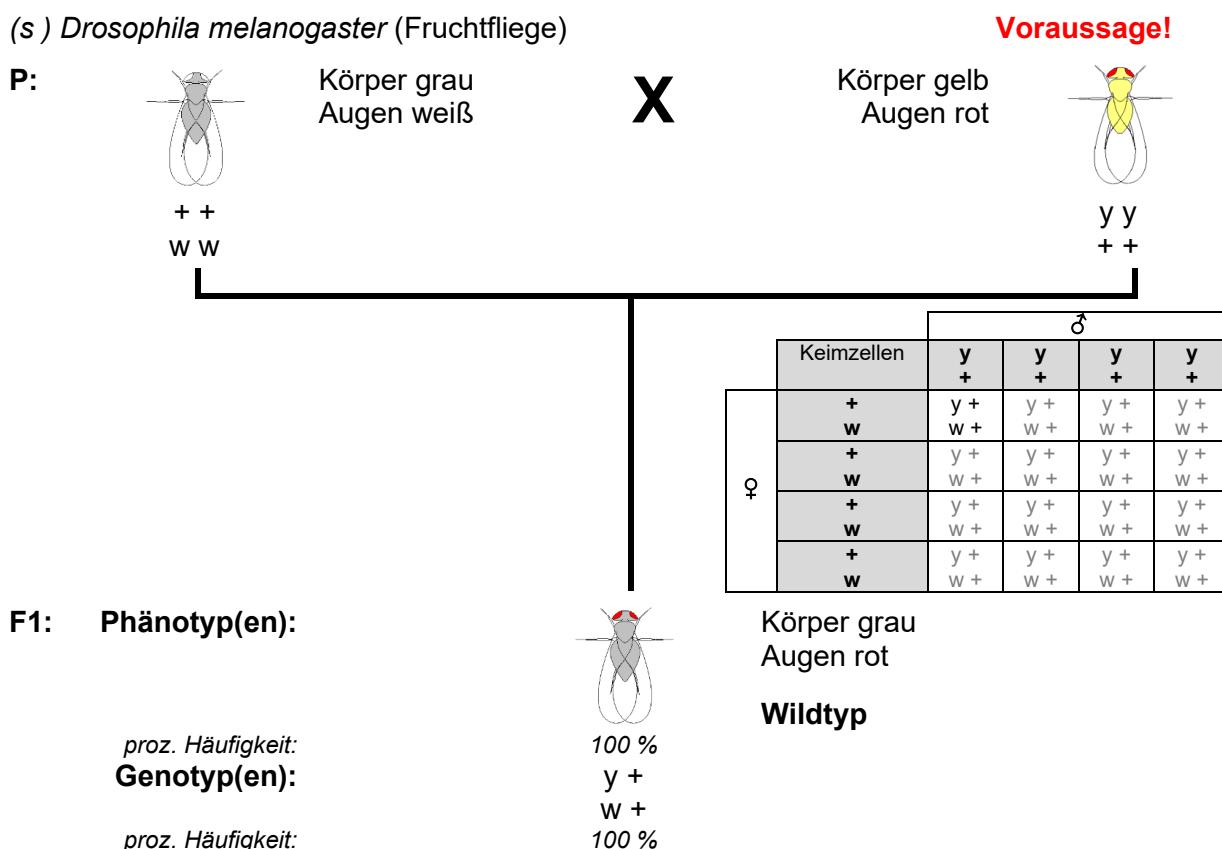


Mit dem Auszählen vieler Hunderter Fliegen konnte MORGAN die Gültigkeit der MENDELSchen Regel bestätigen. Dieses galt natürlich erst einmal nur für die untersuchten Merkmale. Nun mussten einfach weitere Merkmals-Kombinationen gewählt werden und die Regel so allgemeingültig gemacht werden.

Aufgaben:

1. Stellen Sie das vermutete Erbschema für weiß-äugige Weibchen und Männchen mit schwarzen Körpern auf! An welchen Stellen ändert sich das Erbschema und wo bleibt es gleich? Erklären Sie!
2. Stellen Sie wiederholend das Kreuzungsschema für die Kreuzung einer gelben, kantigen Erbse mit einer grünen, runden! (kantig (engl.: edged); rund (engl.: round))

MORGAN, seine Mitarbeiter und Studenten prüften dann jeweils weitere Merkmale und Merkmals-Kombinationen. Für jede Kombination wurde im Voraus die zu erwartenden Phänotypen mit den jeweiligen Verteilungen / Häufigkeiten bzw. dem prozentualen Auftreten vorhergesagt. So auch für das nachfolgende Experiment, in dem eine weiß-äugige Fliege mit einer gekreuzt werden soll, die einen gelben Körper besitzt:



Diese Kreuzung sollte graue Fliegen mit roten Augen ergeben. Die dominanten Wildmerkmale müssten sich durchsetzen. Ein praktisches Experiment bestätigte auch bei dieser Merkmals-Kombination die Vermutungen und damit die Gültigkeit der 1. MENDELSchen Regel. In der F₂-Generation müssten nach MENDEL zumindestens wieder die Eltern-Phänotypen auftauchen. MORGAN erwartete die nachfolgend dargestellte Verteilung der Phänotypen. Aus

den anderen Kreuzungs-Versuchen waren ihm ja immer sehr exakte Bestätigungen der Verteilungen bekannt.

? erwartete Verteilung der Phänotypen				
Phänotyp-Beschreibung:				
Körper:	grau	grau	gelb	gelb
Augen:	rot	weiß	weiß	rot
erwarte Anteile:	9x	3x	3x	1x
	56,25 %	18,75 %	18,75 %	6,25 %

Aufgabe:

1. Stellen Sie ein Schema für die Kreuzung der F1-Generation untereinander auf! Überprüfen Sie die oben gemachten Zahlenangaben für die Phänotypen! Welche Zahlenverhältnisse sind für die Genotypen zu erwarten?

Die praktische Kreuzung der F1-Generation untereinander brachte deutlich abweichende Beobachtungen:

! beobachtete Verteilung der Phänotypen		
Phänotyp-Beschreibung:		
Körper:	grau	gelb
Augen:	rot	weiß
beobachtete Anteile:	3x	1x
	75 %	25 %

Da keine Neukombinationen auftraten und das Zahlenverhältnis nicht stimmte, konnten die Merkmale nicht unabhängig voneinander weitergegeben werden. Sie mussten gemeinsam / kombiniert / als eine Gruppe vererbt werden. MORGAN schloss auf eine gemeinsame Lage der Merkmale (Gene) auf nur einem Chromosom.

MORGAN konnte mit seinen Kreuzungsversuchen nachweisen, dass die 3. MENDELSche Regel eingeschränkt werden muss. Bestimmte Merkmale werden nicht einzeln bzw. unabhängig vererbt, sondern sie werden quasi gemeinsam gekreuzt. Die Merkmale "gelber Körper" und "weiße Augen" sind solche Merkmale.

Somit muss in der 3. MENDELSchen Regel exakt formuliert werden, dass die zu verkreuzenden Merkmale "unabhängig voneinander" sein müssen. Wir haben in den vorderen Kapiteln die 3. MENDELSche Regel schon exakt formuliert. MENDEL konnte die genauen Zusammenhänge zu seiner Zeit weder wissen noch voraussehen. Die genaue Lage der Erbanlagen in Chromosomen war ihm noch gar nicht bekannt. Er konnte nichts von "abhängigen" und "unabhängigen" Genen wissen und hatte seine Regel ursprünglich auch nicht so exakt formuliert.

Praktisch und phänotypisch könnte man die Merkmale Körperfarbe und Augenfarbe als ein gemeinsames Erb-Merkmal auffassen – z.B. als Körper-Augen-Farb-Kombination. Sie liegen auf einem Chromosom und werden damit immer gemeinsam vererbt.

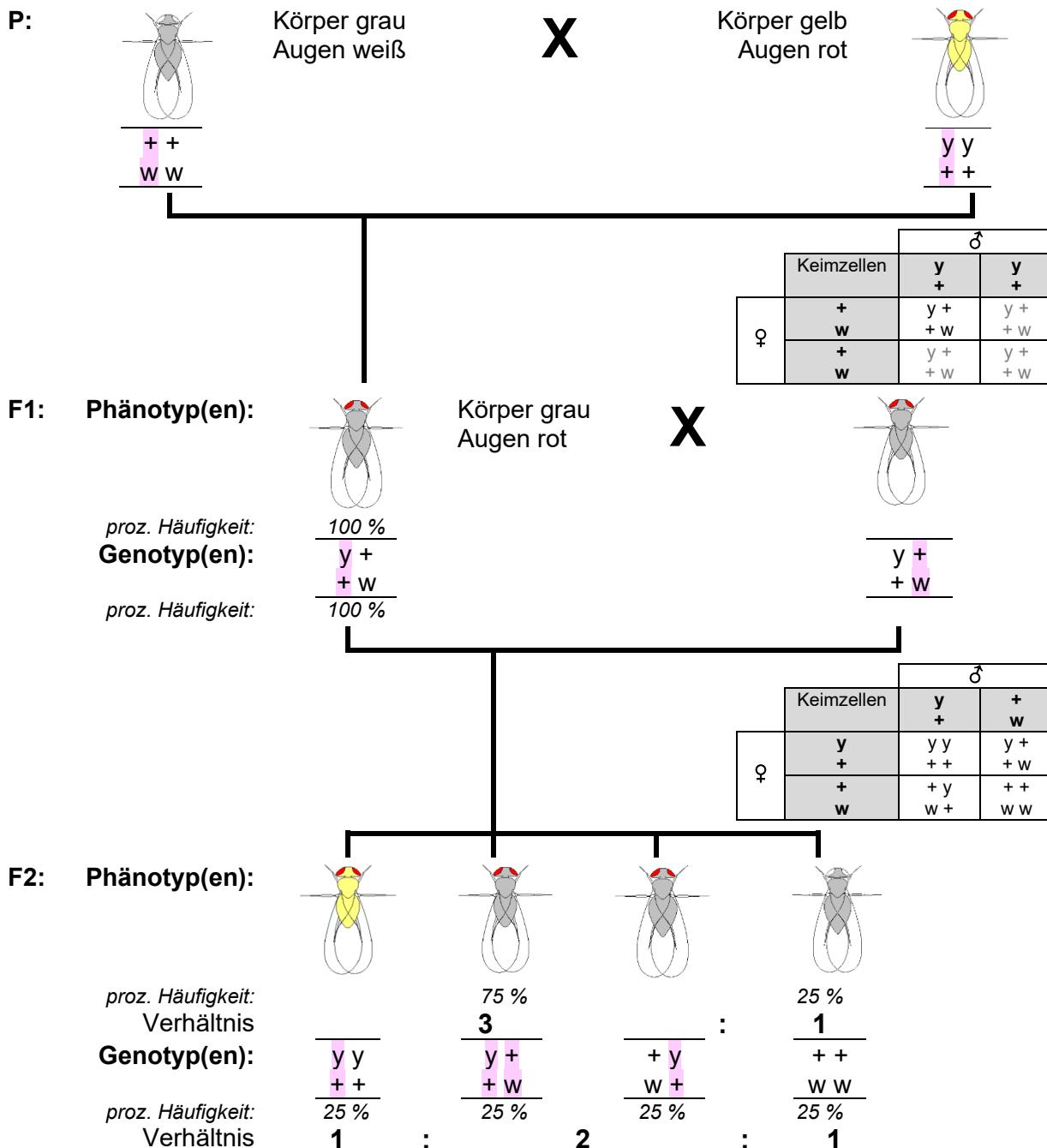
Das vollständige und exakte Kreuzungs-Schema finden Sie auf der nächsten Seite.

Da die Merkmale gemeinsam in die Keimzellen gelangen – sie liegen ja zusammen auf dem mütterlichen oder väterlichen Chromosom, dürfen wir in der Gameten-Tabelle auch nur zwei Zeilen und Spalten aufstellen. Irgendwelche Austausche sind nur unter bestimmten Bedingungen (Crossing over) möglich. Dazu später mehr (→ [5.1.2.3. Überprüfung der 3. MENDELSchen Regel](#)).

Die MENDELSchen Regeln gelten also nur für Merkmale, die auf verschiedenen Chromosomen liegen und somit unabhängig voneinander sind. Bei Merkmalen, die zusammen auf einem Chromosom liegen – und somit gemeinsam vererbt werden – spricht man von Kopplungsgruppen.

Um deutlich zu machen, dass sich die beiden Merkmale gekoppelt auf einem Chromatiden bzw. Chromosom befinden, schreiben wir Stiche über und unter die Kopplungs-Gruppe. Sachlich würde auch eine Linie reichen, um eine Abgrenzung zu einem anderen Chromosom zu haben. Ob die Linie oben oder unten gezogen wird, ist mehr Geschmacks-Sache.

(s) *Drosophila melanogaster* (Fruchtfliege)



Die Kopplungs-Gruppen bewirken jetzt auch, dass die beiden zusammengehörenden Merkmale (hier die übereinander geschriebenen Merkmals-Zeichen auch immer so notiert werden müssen. Im obigen Schema sind die zusammengehörenden Merkmale (hier quasi das (ev. ehemalige) mütterliche Chromatiden) rosa hinterlegt.

Unsere Berechnung über die Enkelgeneration von Adam und Eva müssen somit auch revidiert werden. Für 23 Chromosomen ergeben sich so $2^{23}=8.388.608$ verschiedene mögliche Phänotypen der Nachkommen von einem Paar (Mutter und Vater).

MORGAN und seine Mitarbeiter, viele Nachfolger und Gleichgesinnte testeten in den folgenden Jahren die verschiedensten Merkmale von Drosophila miteinander. Nach und nach konnten alle Merkmale bestimmten Chromosomen zugeordnet werden. Wo die Merkmale aber genau auf den Chromosomen liegen und wie sie dort gespeichert werden, war immer noch ein Rätsel.

In den letzten fünf Jahrzehnten folgte dann auch die Lokalisierung der Merkmale vieler anderer Organismen. Oft wurde dabei aber eine direkte Lokalisierung über die DNS durchgeführt (z.B. Human-Genom-Projekt).

Exkurs: ein bisschen Statistik – Teil 2

Bei Kreuzungs-Versuchen wollen wir z.B. wissen, ob ein Experiment mit einem Phänotypen-Verhältnis von 17 : 5 bei einer erwarteten Häufigkeit von 3 : 1 noch akzeptabel ist.

Dazu wird immer eine spezielle Fehler-Häufigkeit bzw. ein spezielles Fehler-Risiko vorgegeben. Wir prüfen dabei auf ein bestimmtes **Signifikanz-Niveau**.

Bei einer angenommenen Übereinstimmung von Erwartungswert und Testgröße sprechen wir von einer **Null-Hypothese**. Die Null-Hypothese sollte idealerweise bei einem Experiment herauskommen. Leider sind die meisten Experimente mit zufälligen Ereignissen verbunden, z.B.: Welcher Pollen trifft welche Narbe? Ev. treffen wir die Null-Hypothese erst bei sehr großen Versuchs-Zahlen. Diese können wir aber aus praktischen Gründen nur selten durchführen. Also müssen wir für kleinere Versuch-Anzahlen statistisch testen.

Daneben gibt es eine oder mehrere Alternativ-Hypothesen, die bestimmte Abweichungen zulassen. Das sogenannte Signifikanz-Niveau ist genau der gerade noch akzeptierte zufällige Abweichung (typisch z.B.: 5 % ≈ 0,05).

Der statistische Test wird Chi-Quadrat-Test genannt.

Werden viele Test's gemacht, dann sind statistisch z.B. weniger Abweichungen zu erwarten.

Bei wenigen Test's ist die Wahrscheinlichkeit, dass ein Fehler aufgetreten ist, statistisch größer.

Chi-Quadrat ist die Summe der relativen Abweich-Quadrate.

Die Summe wird dann mit Hilfe einer Wahrscheinlichkeits-Tabelle ausgewertet. Für jedes Experiment muss noch ermittelt werden wieviele Freiheits-Grade bei den Versuchen auftreten. Dies ist die Anzahl möglicher Ergebnisse (Kategorien), die um 1 reduziert wird. Sind bei einem Vererbungs-Experiment 2 Ergebnisse (Phänotypen) möglich, dann ist der Freiheits-Grad **df** für diesen Test 1 (2 – 1).

Die Tabellen wurden von PEARSON (1900)) für die verschiedenen Freiheits-Grade und die zu prüfende Signifikanz berechnet worden.

$$\chi^2 = \sum_{i=1}^n \frac{(x_{Beob} - x_{Erw})^2}{x_{Erw}}$$

x_{Beob} ... beobachteter Wert

x_{Erw} ... erwarteter Wert

n ... verschiedene Ergebnis(-Kategorien)

$$df = n - 1$$

df	Wahrscheinlichkeit					
	0,5	0,2	0,1	0,05	0,02	0,01
1	0,46	1,64	2,71	3,84		6,64
2	1,39	3,22	4,61	5,99		9,21
3	2,37	4,64	6,25	7,82		11,35
4	3,36	5,99	7,78	9,49		13,28
5	4,35	7,29	9,24	11,07		15,09
6	5,35	8,56		12,59		16,81
...						
10	9,34	13,44		18,31		23,21

...					
25	24,34	30,68		37,65	
...					44,31

χ -Quadrat

Ist der berechnete Chi-Quadrat-Wert kleiner als der Tabellenwert für den Freiheits-Grad und die Signifikanz (Wahrscheinlichkeit), dann kann die Null-Hypothese nicht verworfen werden, mit anderen Worten, die Daten sind für die Signifikanz genau / gut genug.
Größere Chi-Quadrat-Werte zeigen zu große Fehler-Quadrat-Werte, so dass die Null-Hypothese verworfen werden muss – die Daten sind für die Signifikanz zu ungenau.

weitere / ähnliche Test-Verfahren:

MANTEL-Test (MANTEL (1967))
für zwei-dimensionale Daten

$$Z = \sum_{i,j}^n X_{ij} \cdot Y_{ij}$$

Aufgaben:

1. Warum bietet sich beim Human-Genom-Projekt keine Gen-Lokalisierung a'la MORGAN an? Argumentieren Sie ausführlich und für einen Laien verständlich!

2. Prüfen Sie, ob die folgenden Experimente einen Chi-Quadrat-Test bestehen würden, wenn man ein 5%-Signifikanz-Niveau fordert!

Welche sieht das für die Zusammenfassung aller Test's aus?

Forscher (Jahr)	Frucht-Farbe grün	Frucht-Farbe gelb	F2-Verhältnis dom. / rez.
MENDEL (1866)	6'022	2'001	
CORRENS (1900)	1'394	453	
TSCHERMAK (1900)	3'580	1'190	
BATESON (1905)	11'902	3'903	
DARBISHIRE (1909)	109'060	36'186	
DREWS (2022)	14	6	

5.1.3. Herstellen von Mutanten-Stämmen

Überlebensfähige Mutationen sind bei Fruchtfliegen relativ häufig. Damit die damit zusammenhängenden Merkmale sichtbar werden, müssen sie i.A. homozygot auftreten. Schließlich sind die meisten veränderten Allele rezessiv.

Mittels systematischen Durchsuchen's der gezüchteten bzw. gekreuzten Stämme von *D. m.* fand man immer mal wieder solche Mutanten. Ein Kreuzen mit anderen gleichartigen Mutanten für einen reinen rezessiven Stamm scheiterte an den fehlenden Geschlechts-Partnern.

Also plante MORGAN ein Zucht-Programm für Mutanten. Dazu wurden die Mutanten zuerst mit Wildtypen gekreuzt. Dadurch erhielt man heterozygote F1-Nachkommen – ganz nach den MENDELSchen Regeln. Nun hätte MORGAN die F1-Generation untereinander kreuzen können. In der F2-Generation wären dann ja auch mehrere homozygote rezessive Nachkommen aufgetreten. Sehr wahrscheinlich Männchen und Weibchen. Mit diesen hätte er gut weiter züchten können.

MORGAN entschied sich aber für ein anderes Verfahren. Da der homozygote rezessive Elter normalerweise noch lebte, benutzte er diesen für eine Kreuzung mit den F1-Bastarden. Eine solche Art der Kreuzung / Zucht nennen wir Rückkreuzung. Dieses Verfahren benutzen die Menschen schon seit Jahrhunderten bzw. Jahrtausenden für die erfolgreiche Zucht von Haustieren. Natürlich erfolgte das rein aus Erfahrungen, die genetischen Hintergründe waren ja damals noch unbekannt.

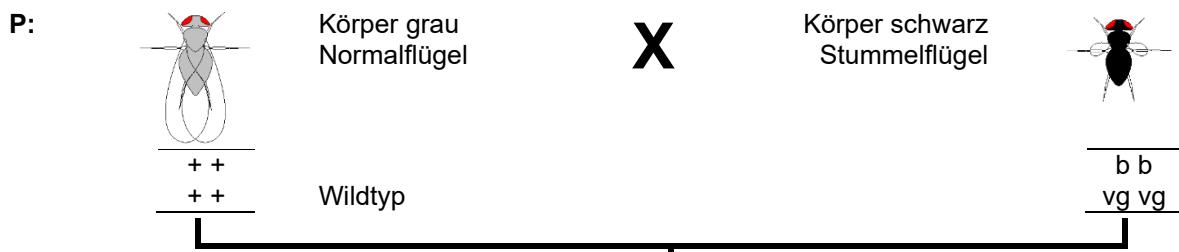
Aufgaben:

1. Stellen Sie für ein beliebiges Merkmal die Kreuzungs-Schemata für eine klassische MENDEL-Kreuzung sowie eine Rückkreuzung der F1-Nachkommen mit dem homozygoten rezessiven Elternteil auf!
2. Vergleichen Sie beide Schemata!
3. Prüfen Sie die Gültigkeit der MENDELSchen Regeln in beiden Kreuzungen!
4. Überlegen Sie sich, warum die Rückkreuzungs-Methode für MORGAN die effektivere Version im Vergleich zur klassischen MENDEL-Kreuzung ist?

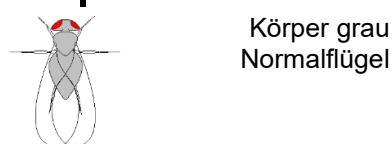
5.1.4. Bestimmung der Merkmals-Orte auf den Chromosomen

In seinen statistisch gut belegten Experimenten stieß MORGAN mit seinem Team (Alfred STURTEVANT, Calvin BRIDGES u. Herman MULLER) auch immer wieder auf mehr oder weniger große Abweichungen von den MENDELSchen Aussagen. Und das obwohl die Lage der Gene auf gleichen bzw. unterschiedlichen Chromosomen beachtet wurde. Betrachten wir folgendes Experiment, bei dem wieder zwei auf einem Chromosom liegende Gene gekreuzt werden sollten:

(s) *Drosophila melanogaster* (Fruchtfliege)



F1: Phänotyp(en):



proz. Häufigkeit:
Genotyp(en):

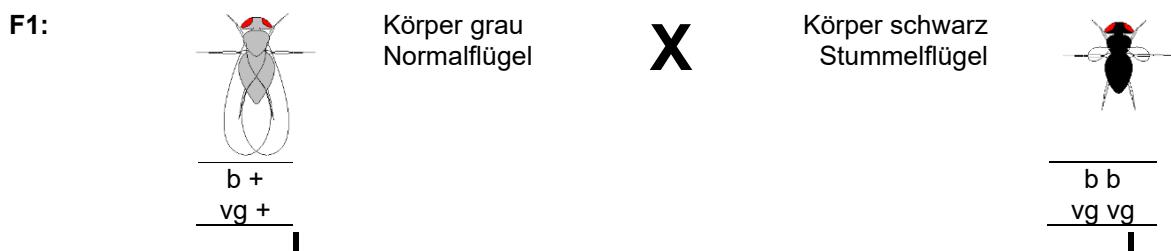
100 %

b +

vg +

100 %

Rückkreuzung mit rezessivem Elterntypen:



? Erwartung:

F2: Phänotyp(en):



proz. Häufigkeit:

50 %

Verhältnis:

1 : 1

Genotyp(en):

b b

vg vg

proz. Häufigkeit:

50 %

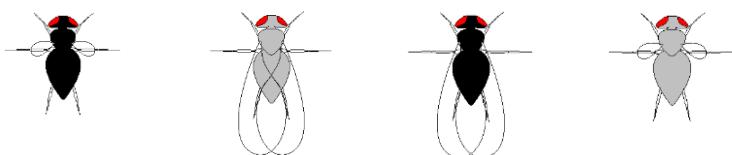
Aufgabe:

1. Stellen Sie die Keimzellen-Tabelle für beide Kreuzungen auf!

MORGAN musste aber feststellen, dass statt dem erwarteten Ergebnis von jeweils 50% für die Phänotypen, nur jeweils 40,75% diesen Typen auftraten. Nebenbei traten zwei unerwartete Phänotypen ([stummelflügelig, grau] und [normalflügelig, schwarz]) mit jeweils 9,25% auf.

! Beobachtung:

F2: Phänotyp(en):



proz. Häufigkeit:

40,25 %

Genotyp(en):

bb

vg vg

40,25 %

b +

vg +

9,75 %

bb

vg +

9,75 %

b +

vg vg

Die abweichenden Zahlen-Verhältnisse konnten auch nicht mit einer getrennten Lage der Merkmale auf verschiedenen Chromosomen erklären. Die Zuordnung auf einen Chromosomen war durch andere Experimente klar belegt worden.

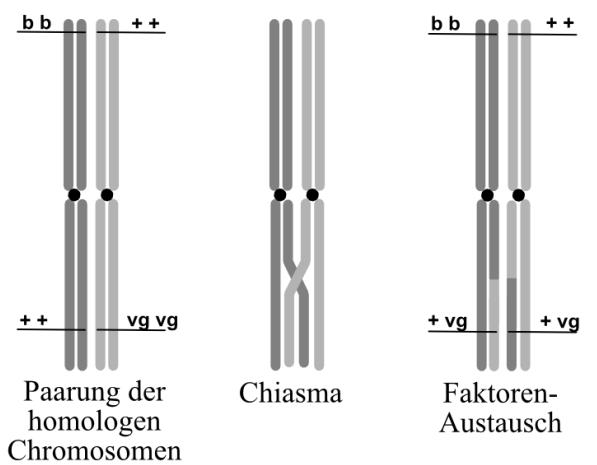
Die "beobachteten" Genotypen konnten ebenfalls mittels nachfolgender Kontroll-Versuche immer wieder bestätigt werden. Das "Problem" musste also woanders liegen!

Aus Untersuchungen der Meiose (Frans JANSSEN (1909)) wusste man, dass sich die Chromosomen in der Metaphase I homolog paaren. Relativ häufig überkreuzten sie dabei die Chromosomenarme. Die oben dargestellten Ergebnisse ließen sich dann erklären, wenn man davon ausging, dass an diesen Überkreuzungspunkten (Chiasma) ein Austausch der Chromatiden-Armstücke erfolgte (crossing over).

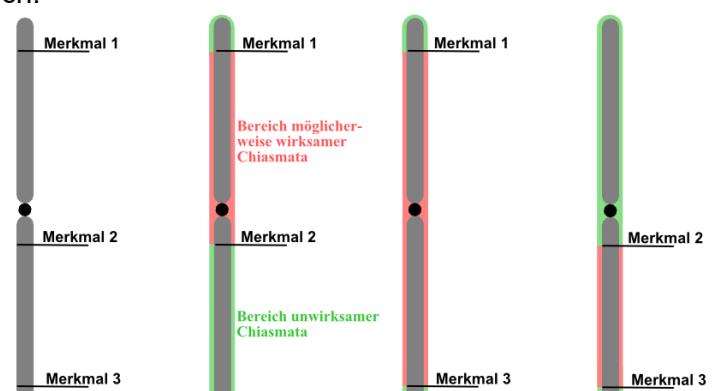
Die Gene für Stummelflügeligkeit und schwarzen Körper müssen also relativ weit voneinander entfernt auf dem Chromosom liegen. Würden sie dichter liegen, dann wäre nicht so häufig ein crossing over mit Austausch der Faktoren möglich.

Je nach angenommener Lage der Merkmale auf den Chromatiden, ergeben sich unterschiedliche Chancen für beobachtbare Chiasmata. Ein wirksames Chiasma muss immer zwischen den beiden angenommenen Gen-Orten liegen.

Ein Chiasma außerhalb der Genorte würde für die Merkmale auch einen gemeinsamen "Austausch" bedeuten. Diesen würden wir aber über die beobachteten Merkmale gar nicht bemerken.



crossing over mit Faktoren-Austausch



Praktisch kommt es durch den Faktoren-Austausch zum **Kopplungsbruch** (der ursprünglich gekoppelten Merkmale).

Nach Aufklärung des genauen Aufbaus der Chromosomen und der biochemischen Lokalisierung der Erb-Informationen auf der DNS (→) kann man sich heute auch besser erklären, was genau an einem Chiasma abläuft. Wir kommen hierauf später zurück.

Die Kreuzungs-Strukturen der DNS in einem Chiasma wird HOLLIDAY-Junction – nach ihrem Entdecker Robin HOLLIDAY (1964) – genannt.

Die Merkmale werden neu kombiniert (Rekombination) und nachfolgend (zu mindestens bis zum nächsten wirksamen crossing over) wieder gemeinsam als eine (neue) Kopplung vererbt.

Mit Hilfe der genauen statistischen Bewertung der Ergebnisse - noch weiterer solcher "abweichenden" Kreuzungen - konnte MORGAN die Lage der einzelnen Gene zueinander genau bestimmen (MORGANSche Gen-Lokalisations-Theorie).

Allgemein konnte so geschlußfolgert werden, dass je häufiger ein Faktoren-Austausch stattgefunden hat, die Merkmale weiter voneinander auf dem Chromatid liegen müssen.

So entstanden die ersten Genkarten für *Drosophila*. Inzwischen sind solche (relative) Genkarten für viele Arten bekannt.

Der relative Abstand zweier Gene wird heute in MORGAN-Einheiten (ME od. Mo) angegeben. Die übliche Größe sind dabei cMe, was für Zenti-MORGAN-Einheiten steht. Eine MORGAN-Einheit besteht aus 10 cME. Als Berechnungsgrundlage wird die Häufigkeit der Abweichungen (exp. Austauschwert = prakt. Abweichungen vom Erwartungswert) bei den Kreuzungsversuchen genutzt. Wir sprechen auch von einer **Rekombination** der Merkmale. Der relative Abstand zwischen den Genen für die Stummelflügeligkeit und denen für die schwarze Körperfärbung beträgt rund 19 cME (Austauschwert bzw. Rekombinations-Häufigkeit $9,75\% + 9,75\% = 19,5\%$).

Die allgemeine Formel lautet dementsprechend:

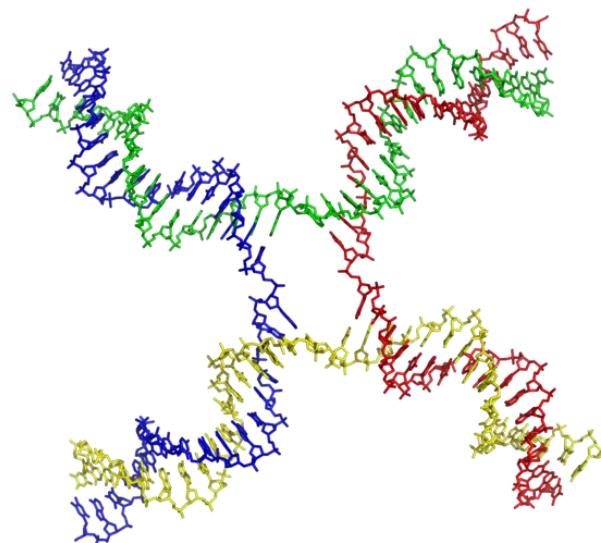
$$\text{Austauschwert [cME]} = 2 \cdot \text{exp_Abweichung [%]}$$

oder:

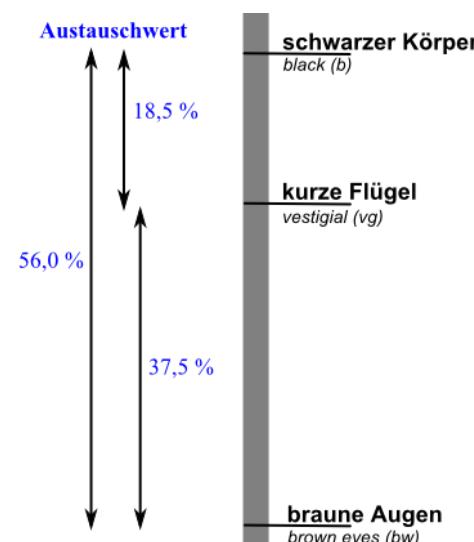
$$\text{Austauschwert [cME]} = \text{exp_Abw}_1 + \text{exp_Abw}_2 [%]$$

Damit weiss man zwar noch nicht, wo die Gene genau liegen, aber man kennt zumindestens ihren relativen Abstand.

Mit Hilfe weiterer Genabstände kann die Lage immer weiter konkretisiert werden. Heute werden die Gen-Orte genauer bestimmt (mehrfahe Anwendung der Dreipunkt-Methode) und die relativen Genkarten dann durch Gen-Sequenzierungen unterlegt. Mit der genauen Kenntnis der Lage der Merkmale auf den Chromosomen konnte man auch deren Größe genauer bestimmen.



HOLLIDAY-Junction am Chiasma
Q: de.wikipedia.org (Zephyris)



Bestimmung der relativen Lage von Merkmalen zueinander mit der Dreipunkt-Methode

Durch das crossing over erhöht sich die Variabilität der Nachkommen – trotz genetisch einheitlicher Eltern – noch einmal erheblich.

Definition(en): Crossing over

Als Crossing over versteht man den Austausch von Chromatiden-Abschnitten nach einem Chisma.

Definition(en): Chiasma

Ein Chiasma ist die (faktische) Überkreuzung zweier (homologen) Chromatiden von homologen Chromosomen während der Prophase I der Meiose.
(In Folge des Chiasma kann es zum Crossing over kommen.)

Merkmal1	Merkmal2	Rekombinations-Frequenz
vermillion	miniature	0,030
vermillion	rudimenture	0,269
white	miniature	0,327
white	rudimenture	0,450
white	vermillion	0,300
yellow	miniature	0,335
yellow	vermillion	0,322
yellow	white	0,010

Bleibt die Frage: Liegen äquivalente Gene auf den gleichen Chromosomen bei verschiedenen Spezies?

Eindeutig: NEIN! Es ist auch relativ unwahrscheinlich, da bei den verschiedenen Arten unterschiedliche Chromosomen-Anzahl im Chromosomensatz gezählt wurden (auch bei nahe verwandten taxonomischen Gruppen). Weiterhin müsste man dann davon ausgehen, dass höhere (komplexere) Organismen auch mehr Chromosomen haben müssten. Dies widerspricht eindeutig den Beobachtungen (→ [4.1. Lokalisierung der Erbinformationen – die Chromosomen](#)).

Weiterhin werden die Chromosomen bekanntermaßen zur Nummerierung der Größe nach geordnet (→ Karyogramm). Da wäre es schon Zufall, dass immer das gleiche / äquivalente Chromosom die gleiche Nummer bekommt.

Dass die Zuordnung zu einem Chromosom nicht funktioniert, kann man z.B. am Gen ob zeigen.

ob ist das Gen für die Bildung des Hormons Leptin, welches für die Fett-Einspeicherung verantwortlich zeichnet. Die Abwesenheit – also das Fehlen – des Hormons Leptin bewirkt eine verstärkte Fett-Speicherung in die sogenannten Adipozyten. Die Konsequenz ist Fettleibigkeit (Adipositas).

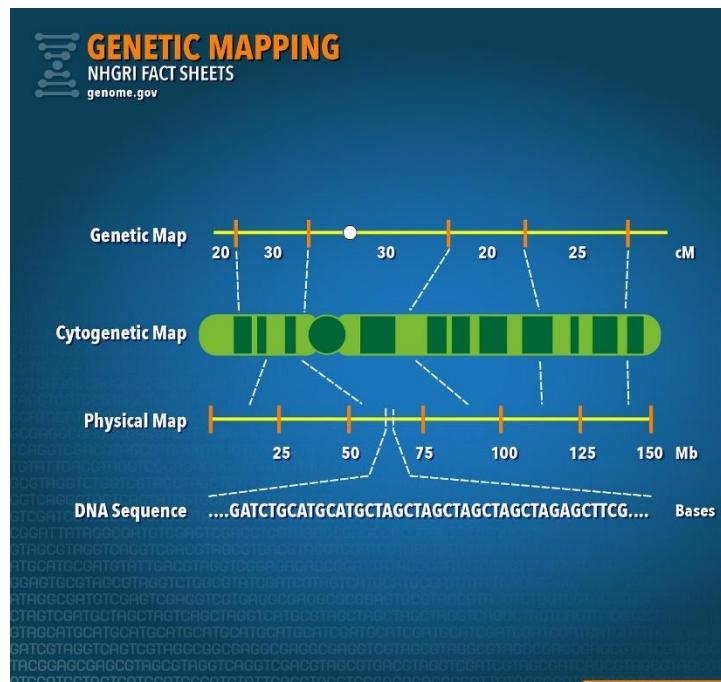
Gen: ob (Obesitas)

Art	wiss. Name	auf Chromosom
Mensch	Homo sapiens sapiens	7
Rind	Bos taurus	4
Schwein	Sus scrofa domestica	18

Leptin beeinflusst aber auch den Kohlenhydrat-Stoffwechsel sowie Wachstums- und Fortpflanzungs-Prozesse. Leptin übernimmt eine metabolische Vermittler-Rolle zwischen Gehirn und Fettgewebe.

Gegenüberstellung der Kopplungs-Vorgänge

	freie Kombination keine Kopplung			Kopplung			
P:	AA BB X aa bb			AA BB	X	aa bb	
P-Gam.	A B		a b		A B	a b	
F1:	A a B b				A a B b		
GT-Verh.	1				1		
PT-Verh.:	1				1		
F1-Gam.	A B	a B	a b	A B		a b	
F2	AA BB	AA Bb	AA bb	AA BB	A a B b	aa bb	
	Aa BB	Aa Bb	Aa bb				
	aa BB	aa Bb	aa bb				
GT-Verh.	1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1				1 : 2 : 1		
PT-Verh.:	9 : 3 : 3 : 1				3 : 1		



Genkartierung mit verschiedenen Gen-Abständen
Q: www.genome.gov (→ gallery)

Exkurs: Drei-Punkt-Methode zur Bestimmung der relativen Lage der Gen-Orte

Die Methode wird auch Drei-Punkt-Analyse (Genetische Kopplungs-Analyse) genannt. Entwickelt wurde sie von MORGAN und STURTEVANT ().

Voraussetzung für die Methode sind mindestens drei Gene (A, B und C), die gekoppelt vererbt werden, also auf einem Chromosom liegen. Weiterhin benötigt man reinrassige Organismen mit den möglichen rezessiven Gen-Ausprägungen (Allelen) hinsichtlich von zwei der betrachteten Merkmale.

also z.B.: **a a** und: **a a** und: **b b**
b b **c c** **c c**

Das jeweils drittes Merkmal wird immer in der Wildform verwendet und spielt dann für die Kreuzung keine Rolle.

Zuerst kreuzt man einen Doppel-Merkmalsträger mit dem reinerbigen Wildtyp. Alle Nachkommen sind erwartungsgemäß uniform mischerbig / heterozygot:

1. Kreuzungs-Experiment (1. Merkmals-Kombination)

P: ++ X aa
 ++ bb

F1: a +
erw.: b +
real: 100% 100%

Dann folgt die Rückkreuzung der F1-Generation mit dem rezessiven Merkmalsträger:

Hier sollten die Allele – eben weil sie gekoppelt sind – äquivalent zur 2. MENDELSchen Regel vererbt werden. Erwartet werden nur zwei unterschiedliche Nachkommen mit einer Verteilung von jeweils **50%**.

dihybride Rückkreuzung mit rezessivem Elternteil:

Umlagerung Rückgründung mit folgendem Elektronen:

P': $\begin{array}{ccccc} & a & + & X & a \\ & b & + & & b \\ & & \downarrow & & \\ & & & & \end{array}$

unerwartete Nachkommen

F'₁:	a +	a a	a +	a a
	b +	b b	b b	b +
erw.:	50%	50%	(0%	0%)
real:	44%	44	6%	6%

*!! angenommenes Beispiel
(= Austauschwert = Mo)*

Es tauchen nun zusätzliche Phänotypen (und Genotypen) auf. Die Ergebnisse mit den abweichenden Typen werden statistisch gesichert und sind dann eindeutig auf ein Crossing over während der Meiose zurückzuführen.

Die gleichen Experimente werden mit den anderen Merkmals-Kombinationen durchgeführt:

2. Kreuzungs-Exp. (2. Merkmals-Komb.)

Z. Kreuzungs-Exp. (Z. Merkmals)			
P:	++	X	aa
	++		cc
			...
erw.:	50%	50%	(0%) 0%)
real:	48%	48%	<u>2% 2%</u>

3 Kreuzungs-Exp. (3 Merkmals-Komb.)

3. Kreuzungs-Exp. (3. Merkmals-Komb.)				
	+	+	X	b b
	+	+		c c
			...	
	50%	50%	(0%)	(0%)
	46%	46%	4%	4%
				2%

Die Merkmale A und C müssen wegen der wenigen beobachteten Austausche (durch crossing over) dichter zusammenliegen als die zuerst untersuchten Merkmale A und B.

Nach dem 3. Experiment muss der Abstand von B zu C größer sein als der von A zu C, aber gleichzeitig auch kleiner als der erste, festgestellte Abstand (A zu B).

Von MORGAN wurde als Kennzahl der sogenannte Austausch-Wert eingeführt. Er ist das Maß für die Häufigkeit des crossing over während der Meiose. Mit ihm hat man eine Vergleichsgröße für den relativen Abstand zwischen zwei Genen (Gen-Orten).

Je größer die Abweichung vom Erwartungs-Wert, umso wahrscheinlicher ist ein Austausch über crossing over.

Und je weiter zwei Gene voneinander entfernt liegen (auf einem Chromosom / Chromatid) umso häufiger kann crossing over stattfinden. Weiterhin tritt crossing over weiter entfernt vom Centromer häufiger auf, als direkt an ihm.

Der Austausch-Wert ist die Summe der Abweichungen der prozentualen Anteile zwischen Erwartungs-Wert und beobachteter Häufigkeit.

Gesucht ist nun eine graphische Lösung, bei der von den Strecken (Gen-Abständen) auf die Grenz-Punkte (Gen-Orte) geschlossen werden kann.

Es gibt zwei Lösungen. In jedem Fall ergänzen sich die beiden kurzen Gen-Abstände zum großen. In unserem Beispiel liegt also Gen C zwischen Gen A und B. Welche der beiden Lösungen wirklich vorliegt ist nur durch die weitere Einbeziehung zusätzlicher Gen-Abstände möglich. Z.B. könnten Gen-Abstände auftreten, die mit einem kürzeren Chromatiden-Arm gar nicht realisierbar sind.

Die absoluten Punkte sind zuerst einmal nicht zugänglich. Unter Einbeziehung von sehr seltenen oder praktisch gar nicht auftretenden Austauschen, lässt dann auf eine Lokalisierung dicht am Centromer schließen. Hat man dann so ein Merkmal (Gen) gefunden, kann man auf die Lage weiterer Merkmale geschlossen werden.

In der DNA-Welt entsprechen 1 cM (besser: 1 cME bzw. 1cMo) ungefähr 1'000'000 Basenpaaren.

Die Methode hat einen kleinen Haken. Neben einfachem crossing over kann es auch zu einem doppelten kommen. Wenn nun die Gen-Orte sehr weit auseinander liegen, dann haben solche doppelten crossing over mit größerer Wahrscheinlichkeit keine beobachtbare Wirkung, da sie sich quasi gegenseitig aufheben.

Ein doppeltes Crossing over tritt aber relativ selten auf und hat auch dann nur bei weiter entfernten Merkmalen eine messbare Wirkung auf den (einfachen) Austauschwert.

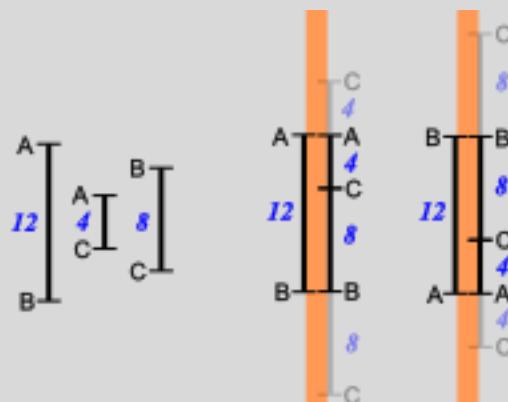
$$RW = \frac{N_{Rekomb}}{N_{ges}} \cdot 100\%$$

RW ... Rekombinationswert (Austauschwert, Kopplungsstärke)

N_{Rekomb} ... Anzahl der Gameten mit Rekombinanten

N_{ges} ... Gesamtzahl der Gameten

1 % RW	≡	1 cMo (sprich: ein Zenti-MORGAN)
0,1 % RW	≡	1 ME (MORGAN-Einheit)
1 % RW	≡	1 mu (map unit)
1 cMo	≡	1'000'000 bp (Basenpaare)



Aufgaben:

1. Beim Kreuzen von mischerbigen rezessiv purpur-äugigen (*pr*) und stummelflügeligen (*vg*) Fliegen (*D. m.*) mit phänotypisch ebenso aussehenden, traten die folgenden Nachkommen auf: PurpurAugen + normale Flügel: 154; Wildtyp: 1339; PurpurAugen + Stummelflügel: 1195; normale Augen + Stummelflügel: 151)

Bestimmen Sie den Rekombinationswert!

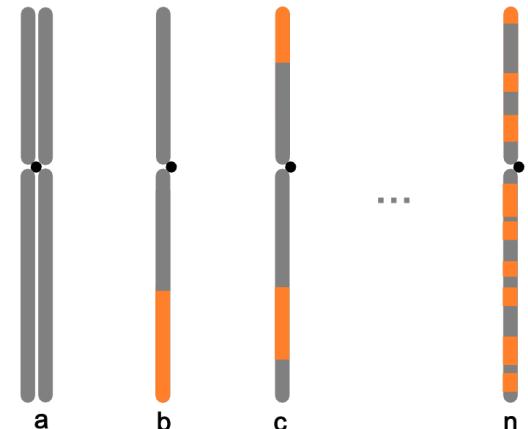
2. Bei Experimenten mit Fruchtfliegen-Mutanten ((*s*) *Drosophila melanogaster*), die sich durch die Merkmale *t* (tan body; hellbrauner/gelbbrauner Körper), *m* (miniature (wings), kleine Flügel/Miniaturl-Flügel) und *rb* (rubin eyes, rubinrote Augen) unterschieden ließen, ermittelte man die nachfolgenden Austauschwerte. Bestimmen Sie die Lage der Gene zueinander! Erläutern Sie Ihr Vorgehen!

<i>t m</i>	8,5 %	<i>rb t</i>	20 %	<i>m rb</i>	28,5 %
--------------	-------	---------------	------	---------------	--------

3. Für den Menschen ((*s*) *Homo sapiens sapiens*) konnte man durch Beobachtungen in betroffenen Familien die nachfolgenden Austausch-Werte für die Merkmale Grün-Blindheit (*g*); Glucose-6-phosphatdehydrogenase (*G6PD*) und Hämophilie VIII (*h*) ermitteln. Bestimmen Sie die Lage der Gene zueinander!

<i>h g</i>	12 %	<i>h G6PD</i>	7 %	<i>G6PD g</i>	5 %
--------------	------	-----------------	-----	-----------------	-----

4. In der nebenstehenden Abbildung hat der Zeichner die zweiten Chromatiden vergessen. Wie müssten / könnten diese aussehen? Begründen Sie Ihre Meinung! Wenn es mehrere Möglichkeiten geben sollte, dann erklären Sie deren Auftreten!



Chromatiden-Austausche im Verlaufe vieler Meiosen (a .. Ausgangs-Chromosom; b .. nach einigen Meiosen; c .. nach mehreren Meiosen; n .. nach vielen Meiosen) die Färbung wird zur Unterscheidung der Abschnitte verschiedener Quellen benutzt

5. Angenommen, die abgebildeten Chromatiden sind die Ergebnisse nach $b = 4$; $c = 13$ und $n = 86$ Meiosen. Wieviele Generationen der betrachteten Organismen sind dann (minimal, maximal, genau?) von den Vorgängen betroffen? Erklären Sie genau!

6. Wieviel ursprüngliches (von a) und wieviel neues Erbmaterial ist im Chromatid n enthalten?

Stellen Sie begründete Thesen auf!

7. Kreuzungen von Mais (Wildmerkmale) und einer Sorte, die reinerbig für die Merkmale Korn-Farbe: farblos (*C* bzw. *c*) und Korn-Form: geschrumpft (*Sh* bzw. *sh*) erbrachten 48 % gelbe, glatte; 1,8 % geschrumpfte, gelbe; 1,8 % glatte, farblose sowie noch farblose, geschrumpfte Mais-Körner!

Erklären Sie die Beobachtungen für einen Anfänger mit Grundkenntnissen in MORGAN-Genetik!

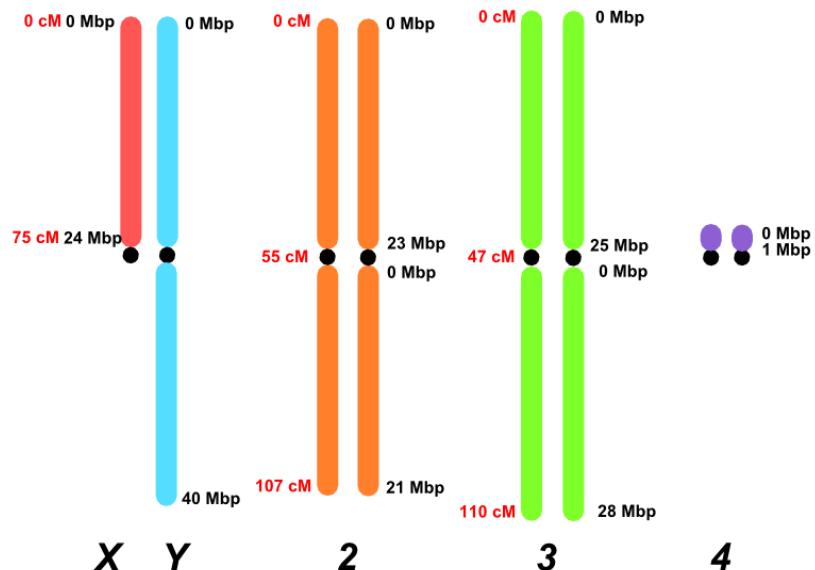
für die gehobene Anspruchsebene:

7. Bestimmen Sie den Gen-Abstand für die Gene Flügel-Form (normal / gelockt (cu .. curled wings)) und Borsten-Form (normal / stumpf (obt .. obtuse bristles)) auf Chromosom 3 aus einem Kreuzungs-Versuch! In dem Versuch wurden Weibchen mit gelockten Flügeln und stumpfen Borsten sowie Wild-Männchen verwendet. Man fand in der F2-Generation 588 Tiere mit stumpfen Borsten und gelockten Flügeln, 231 Tiere mit gelockten Flügeln, 209 Tiere mit stumpfen Borsten und 602 Tiere des Wild-Typ's.
8. Ein Züchter möchte nebenbei eine neue Rasse züchten. Er weiß, dass die drei charakteristischen Merkmale (A, B und C) für seine derzeitige Rasse auf einem Chromosom (Nr. 4) liegen. Seine neue Rasse soll nur die Merkmale A und B enthalten. Derzeit sind ihm keine Züchter bekannt, die passende Tiere zur Kreuzung anbieten.
- a) Kann der Züchter die gewünschte Rasse aus eigenen Ressourcen realisieren?
- Wenn das funktionieren könnte: Welche Bedingungen müssen erfüllt sein?
Wie müsste er vorgehen?
- Wenn das nicht gehen kann: Warum ist dies unmöglich?
- b) Kann er die gewünschte Rasse auch züchten, wenn das Merkmal B auf einem anderen Chromosom (Nr. 7) liegen würde?
- Wenn das gehen müsste: Wie sollte er vorgehen? Welche Bedingungen müssen erfüllt sein?
- Wenn so etwas nicht möglich ist: Erklären Sie, warum das mit den klassischen Züchtungs-Methoden nicht geht!
9. Bei diversen Kreuzungs-Versuchen sind einige Gen-Abstände ermittelt worden:

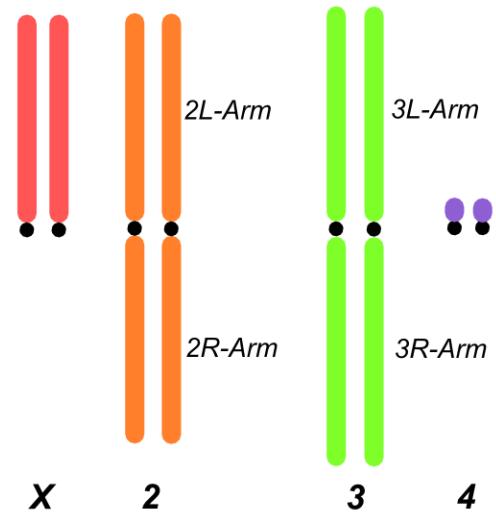
D Q: 32,2 F D: 47,6 Y D: 43,3 F Q: 16,0 R F: 4,8 Q R: 22,0
Y Q: 10,8

Prüfen Sie, ob Sie daraus eine eindeutige Gen-Karte erstellen können!
Wenn dies nicht geht, dann schlagen Sie eine oder mehrere notwendige Kreuzungs-Versuche vor!

männlicher Chromosomen-Satz von Drosophila mit Größen-Angaben



weiblicher Chromosomen-Satz mit den Benennungen der Chromatiden-Arme. Die genauen Größen können von den Chromosomen des männlichen Karyogramms entnommen werden.



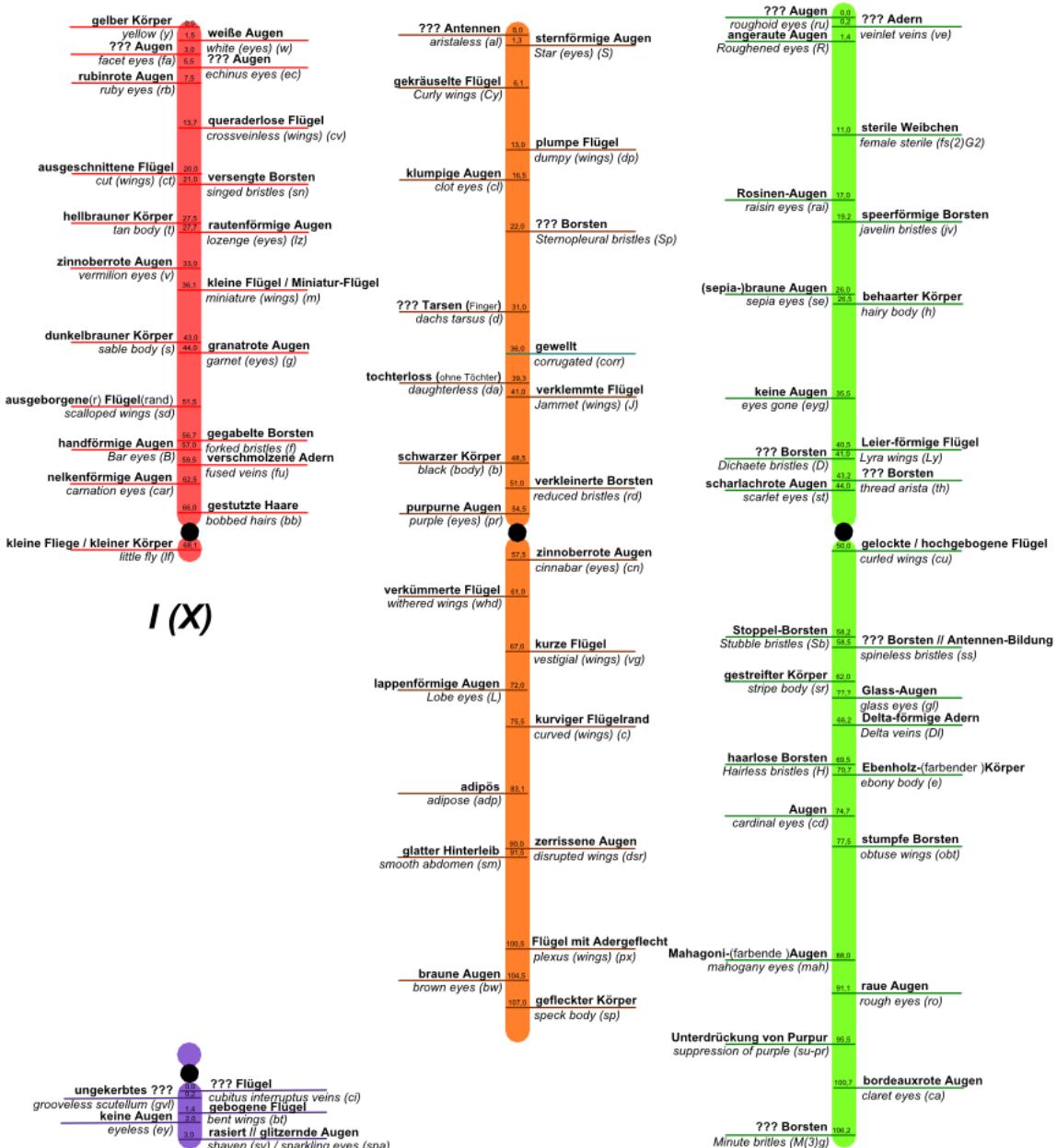
Regeln

- Das crossing over passiert im Tetrade-Stadium (von Tetrade = 4 Chromatiden), d.h. nach vollzogener Paarung der homologen Chromosomen in der Prophase I. (Das Tetrade-Stadium liegt zwischen dem Zygotän und dem Pachytän (2. u. 3. Phase der Prophase I).)
- Es sind immer nur zwei von den vier Chromatiden an einem crossing over beteiligt. (Der Berührungs-Punkt heißt Chiasma.)
- Der Wechsel der Chromatiden ist frei für mehrere crossing over pro Tetrade. (Alle Chromatiden sind dabei gleichberechtigt.)
- Ein crossing over setzt die Wahrscheinlichkeit für ein 2. crossing over herab. Im Umkreis von 10 ME ist die Wahrscheinlichkeit eines 2. crossing over gleich Null.

Je weiter zwei Gene voneinander entfernt sind, desto wahrscheinlicher ist ein crossing over zwischen ihnen.

Gene sind linear in der jeweiligen Kopplungs-Gruppe (Chromatid, Chromosom) angeordnet. Der Austauschwert ist gleich dem Prozentsatz der entkoppelten Gene.

Der Austauschwert ist bei konstanten Labor-Bedingungen immer gleich groß. Er stellt ein relatives Maß für den Abstand zwischen zwei Genen auf einem Chromosom dar.



interessante Links:

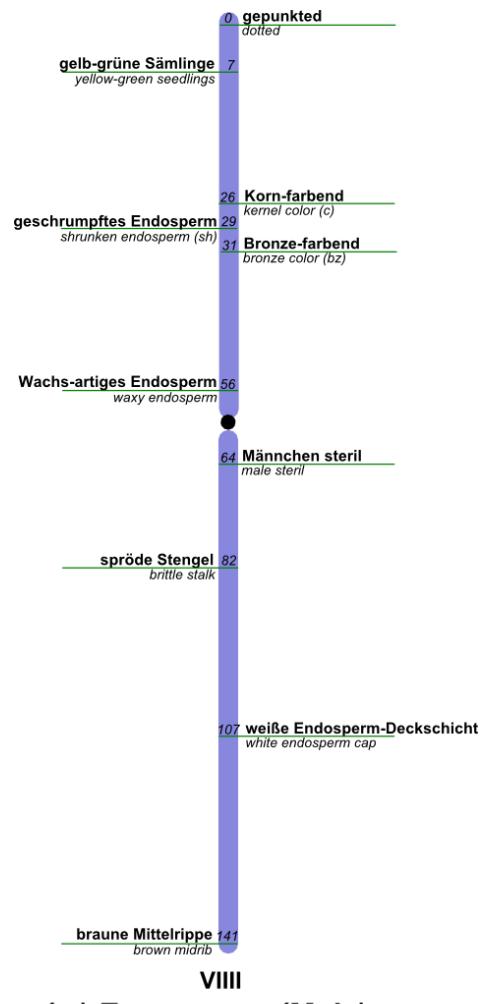
<http://www.biology.ualberta.ca/facilities/multimedia/uploads/testing/fly.html>

interaktive Seite mit Anzeige vieler
Merkmale

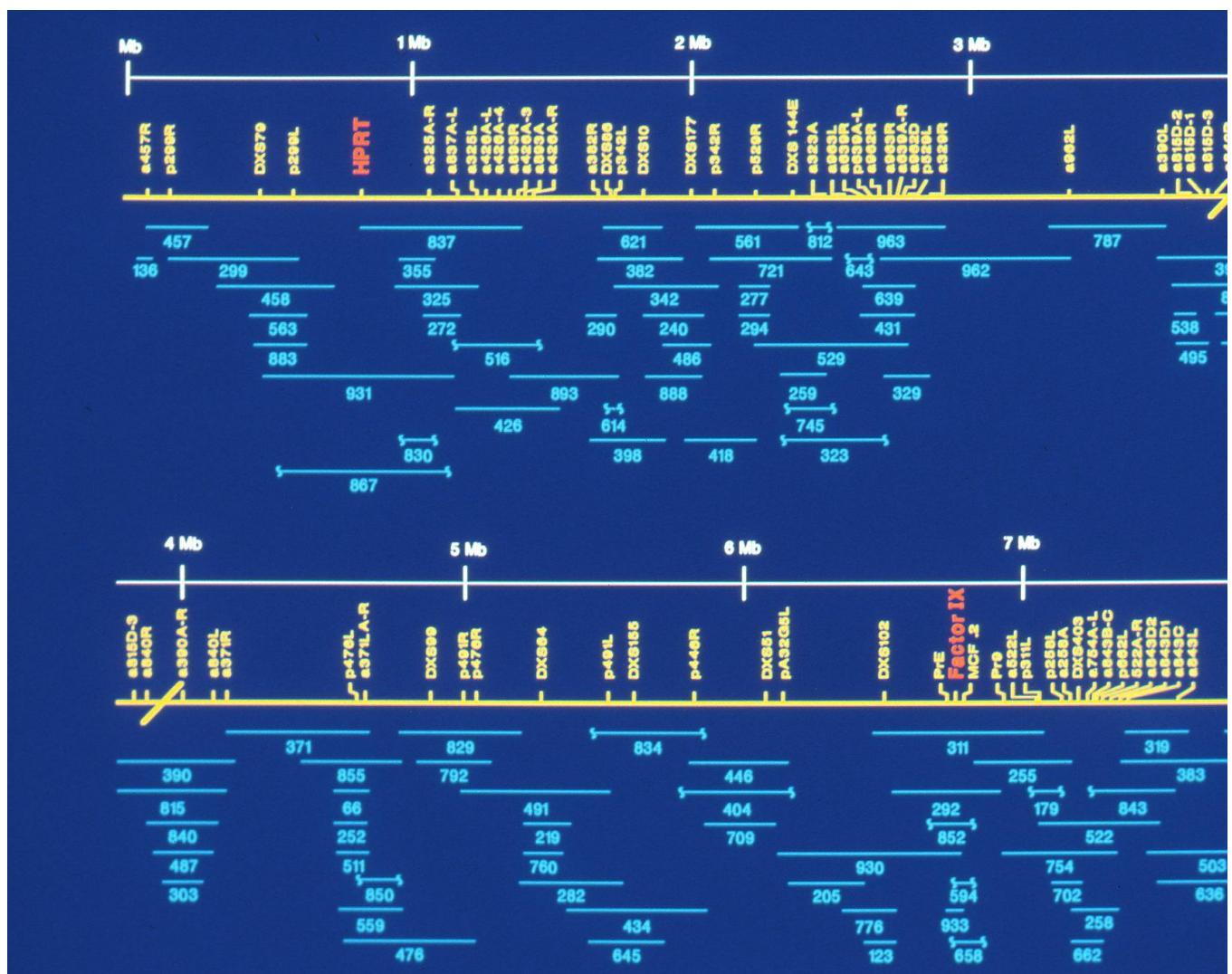
Aufgaben:

1. In einem Experiment werden zwei reinerbige Stämme von *Drosophila* miteinander bis in die 2. Nachkommens-Generation gekreuzt. Der eine Stamm hat zinnoberrote Augen, während der andere einen gefleckten Körper besitzt. Stellen Sie das übliche Kreuzungs-Schema auf!

2. Stellen Sie das Kreuzungs-Schema für den folgenden Erbgang auf! Die Männchen besitzen einen braunen Körper (reinerbig) und die Weibchen haben einen behaarten Körper (reinerbig).
3. Für ein weiteres Kreuzungs-Experiment sollen Voraussagen für die Nachkommen (Art und Verteilung) gemacht werden! Als Weibchen stehen reinerbige Tiere mit sternförmigen Augen zur Verfügung. Die Männchen sind allesamt vom Wild-Typ.
4. Eine Gruppe genetisch etwas unerfahrener Studenten möchte ein "besonderes" Experiment durchführen. Ihnen stehen die (reinerbige) Stämme A (schwarzer Körper; purpurne Augen) und B (gelockte Flügel) zur Verfügung. Welche MENDEL-schen Regeln werden sich durch dieses Experiment nachweisen lassen? Schätzen Sie vorher die Arten und Verteilungen von Nachkommen in den beiden Nachkommens-Generationen ab! Begründen Sie Ihre Meinung und die Voraussagen!
5. In allen Experimenten (Aufgaben 1 – 4) kam es bei der praktischen Arbeit zu Abweichungen von den vorausgesagten Verteilungen. Erklären Sie, woran dies liegen könnte!
6. In einem Zucht-Experiment sollen eine Sorte Mais mit gelb-grünen Sämlingen mit einer Sorte gekreuzt werden, deren Männchen steril sind und deren Blätter eine braue Mittelrippe besitzen. Wie muss das Experiment durchgeführt werden, um auch Nachkommen in der F2-Generation zu erhalten? Stellen Sie ein vollständiges Kreuzungs-Schema auf! Welche MENDEL-sche Regeln kommen hier zum Tragen? Begründen Sie Ihre Aussagen!
7. Könnte ein Crossing over eigentlich auch in der Metaphase der Mitose auftreten! Argumentieren Sie!
Wenn Sie meinen, das ginge, dann beschreiben Sie den erwarteten Effekt innerhalb der Vererbung!
8. Der Biologie-Schlaumeier der Klasse behauptet, dass er sich an die Gen-Lokalisierung a'la MORGAN für das Y-Chromosom von *D. m.* machen will. Wie stehen seine Chancen? Erklären Sie!



VIII
(s) *Zea mays* (Mais)



Genkarte eines Chromosom's (in der Mitte geteilt)

Q: www.genome.gov (→ gallery)

5.1.5. Pleiotropie / Polyphänie

Grundlagen bei Vererbung nach MENDEL besprochen (→ [3.1.3. Pleiotropie](#))

Futtersuch-Gen bei D. m. sit stark pleiotrop

Iz^{cl} .. lozenge-clawless bei D. m.

hdc⁵⁰ .. headcase bei D. m.

HEADCASE ist Signal-Protein im sogenannten Jak/Stat-Signalsystem (Janus kinase/Signal transducer and activator of transcription)

steuert Entwicklung des Komplex-Auges und die exakte Projektion → enlarged-Augen-Phänotyp

auch Wirkung in anderen Geweben und Organen (Muster-Bildung bei Organ-Entwicklung)

Tracheen-Ausbildung

Zell-Proliferation

Flügel-Morphogenese

wildtypische Faszikulierung

das menschliche Homolog von headcase steht in Verbindung mit Pankreas- und Nieren-Zellkrebs

mod(mdg4)

Entwicklungs-Störungen in der Larve

fehlerhafte Verzweigung von Motor-Neuronen und Innervierung falscher Muskeln

als Wirkung auf y-Gen (yellow)

bei der ektoparasitischen Brackwespe ((s) *Habrobracon juglandis*)

Allele el und wh bewirken unterschiedlich starke Bildungen von Chromogenen bzw. deren Stoffwechsel-Vorläufern

phänotypisch kann man white eyes (wh) oder eyeless (el) entstehen

el hat auch Wirkungen auf den Tryptophan-Stoffwechsel

Ommachrome sind Farb-Pigmente, die sich an den Eiern, Facetten-Augen, der Epidermis und Flügel bekräftigen machen

der Metabolismus der Ommachrome ist ein Beispiel für die "Ein-Gen-ein-Enzym"-These (→ [5.4. "Ein-Gen-ein-Enzym"-Hypothese](#))

die Enzyme, die Tryptophan in Ommachrom umwandeln, werden durch die Gene "vermillion", "white", "cinnabar", "cardinal" und "scarlet" bestimmt und stehen bei D. m. ua. für verschiedene Augen-Farben

5.1.6. Polygenie / multiple Faktoren

Grundlagen bei Vererbung nach MENDEL besprochen (\rightarrow [3.1.4. Polygenie](#))
wahrscheinlich die meisten Verhaltensweisen bei Organismen verantwortlich

Abhängigkeit der Fertilität von der Ausprägung der Abdominal-Borsten (Größe und Anzahl)
MACKAY (1986) (Genet. Res., Camb. (1987))
wohl auch in Zusammenhang mit Borsten-Anzahl (Chromosom 3) und Temperatur-abhängige (Chromosom 2) (besonderer Effekt bei Temperatur-Selektion bei 29 °C)

The screenshot shows a Google search result for "Ommochrom-Synthese" from the book "Genetik: allgemeine Genetik, molekulare Genetik, Entwicklungsgenetik" by Wilfried Janning and Elisabeth Knust. The search results page includes a red "DRUCKVERSION" button, a sidebar with publisher information, and a main content area showing a genetic cross diagram and a table for F2 offspring.

DRUCKVERSION

Kein E-Book verfügbar

Georg Thieme Verlag
Amazon.de
Thalia
Buchkatalog.de
Weltbild.de

In einer Bücherei suchen
Alle Händler »

Ommochrom-Synthe **Los gehts!**

Über dieses Buch

Meine Mediathek

Mein Verlauf

Thieme

Seiten werden mit Genehmigung von Georg Thieme Verlag angezeigt. Urheberrecht.

Ergebnis 1 von 1 in diesem Buch für Ommochrom-Synthese

7.7 Pleiotropie oder Polypänie: Ein Gen und mehrere Merkmale 75

Abb. 7.17 Polygenie eines weißen Augenphänotyps, der durch eine Doppelmutation zustande kommt. Erklärung der Gensymbole in Tab. 4.1.

P

$bw\ st \times bw^*\ st^*$

$wei\ddot{z} \text{ ♀} \quad rot \text{ ♂}$

F₁

$bw\ st \times bw^*\ st^*$

$rot \text{ ♀} \quad wei\ddot{z} \text{ ♂}$

F₂

Gameten	Eier	nicht rekombinant	rekombinant
Spermien		$bw\ st$ $bw^*\ st^*$	$bw\ st^*$ $bw^*\ st$
$bw\ st$		$bw\ st$ $bw^*\ st^*$	$bw\ st^*$ $bw^*\ st$
		wei\ddot{z} rot	braun hellrot

die Synthese nicht in Gang kommen, die Augen enthalten nur noch die braunen Ommochrome. Andererseits blockiert das Wildtypallel des Gens *scarlet* (*st*) die Ommochromsynthese, die von der Aminosäure Tryptophan ausgeht. Im Augenphänotyp des Nullallels *st* werden die hellroten Farbstoffe der Pteridine sichtbar. Der Phänotyp der Doppelmutante *bw;st* ist nahezu pigmentlose Weißäugigkeit, die von Allelen zweier verschiedener Gene hervorgerufen wird.

Gentypen- und Phänotypen-Muster bei verschiedenen Erbgängen:

(Voraussetzung ist die geordnete und systematische aufgebaute Rekombinations-Tabelle. Ansonsten verschieben sich Zeilen und / oder Spalten oder gar beides! An den Summen ändert sich aber nichts!)

a	b	d	e
b	c	e	f
d	e	g	h
e	f	h	i

1	2	1
2	4	2
1	2	1

Genotypen: 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1
a : b : c : d : e : f : g : h : i
= 16 → 9 Typen

Phänotypen: 9 : 3 : 3 : 1

= 16 → 4 Typen

Beziehung und Stärke der Merkmale:

beide Merkmale jeweils dominant-rezessiv
klassische Vererbung nach der 3. MENDELSchen Regel

bei gleichem Genotypen-Muster geändertes Phänotypen-Muster:

1	2	1
2	4	2
1	2	1

Genotypen: 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1

Phänotypen: 6 : 3 : 3 : 2 : 1 : 1

= 16 → 5 Typen

Beziehung und Stärke der Merkmale:

ein Merkmal dominant-rezessiv
ein Merkmal intermediär

bei gleichem Genotypen-Muster geändertes Phänotypen-Muster:

1	2	1
2	4	2
1	2	1

Genotypen: 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1

Phänotypen: 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1

= 16 → 8 Typen

Beziehung und Stärke der Merkmale:

ein Merkmal dominant-rezessiv
ein Merkmal kodominant

Gen-Paar(e)	P-Gameten (je Geschlecht)		F2-Genotypen	F2-Kombinationen			
1	2		3	4			
2	4		9	16			
3	8		27	64			
4	16		81	256			
n	2^n		3^n	4^n			

für 3 Merkmale (Achtung: Buchstaben stehen für unterschiedliche Genotypen!)

a	b	d	e	j	k	m	n
b	c	e	f	k	l	n	o
d	e	g	h	m	n	p	q
e	f	h	i	n	o	q	r
j	k	m	n	s	t	v	w
k	l	n	o	t	u	w	x
m	n	p	q	v	w	y	z
n	o	q	r	w	x	z	ä
A	A	A	A	A	A	A	A
A	B	A	B	A	B	A	B
A	A	C	C	A	A	C	C
A	B	C	D	A	B	C	D
A	A	A	A	E	E	E	E
A	B	A	B	E	F	E	F
A	A	C	C	E	E	G	G
A	B	C	D	E	F	G	H

Genotypen: 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1 : ...
a : b : c : d : e : f : g : h : i : ...
... : 2 : 4 : 2 : 4 : 8 : 4 : 2 : 4 : 2 : ...
... : j : k : l : m : n : o : p : q : r : ...
... : 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1 : ...
... : s : t : u : v : w : x : y : z : ä
= 64 → 27 Typen

Phänotypen: 27 : 9 : 9 : 3 : 9 : 3 : 3 : 1
A : B : C : D : E : F : G : H
= 64 → 8 Typen

Beziehung und Stärke
der Merkmale: beide Merkmale jeweils do-
minant-rezessiv

Zahlen-Lotto – Welcher Erbgang könnte es sein?

für 1 Merkmal

Bedingungen: reinerbige Eltern-Typen (die sich bezüglich **1** Merkmal unterscheiden); F1 wird untereinander gekreuzt

Phänotypen (F2)	mögliche Vererbung → monohybrid, ...	mögliche zugehörige Genotypen (F2)
3 : 1	dominant-rezessiv	1 : 2 : 1

für 1 od. 2 Merkmale

Phänotypen (F1)	mögliche Vererbung	mögliche zugehörige Genotypen (F1)
15 : 1	dihybrid; nur doppelt rezessiv auffällig	1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1

für 2 Merkmale

Bedingungen: reinerbige Eltern-Typen (die sich bezüglich **2** (unabhängigen) Merkmal unterscheiden); F1 wird untereinander gekreuzt

Phänotypen (F2)	mögliche Vererbung	mögliche zugehörige Genotypen (F2)
3 : 1	dominant-rezessiv; abhängig	
9 : 3 : 3 : 1	dominant-rezessiv; unabhängig	
1 : 4 : 6 : 4 : 1	addititative Polygenie	

Aufgaben:

1. Stellen Sie ein Vererbungsschema (bis F2) für die Kreuzung der beiden extremen Phänotypen hinsichtlich der Körner-Färbung beim Weizen auf!
2. Beim Menschen wird die Hautfarbe (Pigmentierung) im Wesentlichen durch drei Gene (A, B und C) bestimmt, die jeweils dominant / rezessiv vererbt werden. Die dominante Allel-Form bewirkt jeweils immer ein Drittel der Pigmentierung, die von der Mutter und dem Vater weitergegeben werden.
Stellen Sie ein vollständiges Vererbungs-Schema für die Kreuzung eines sehr weißen (nicht-pigmentieren) und eines sehr dunklen (stark pigmentierten) Eltern-Teils bis in die F2-Generation auf! Um eine Inzucht zu vermeiden, wird als zweiter Kreuzungs-Partner ein Kind eines anderen äquivalenten Paares angenommen.
 - a) Wieviele verschiedene Phänotypen sind in der F1- und in der (theoretischen) F2-Generation zu erwarten?
 - b) Wie häufig kommen die verschiedenen Geno- und Phänotypen statistisch vor)

5.1.7. letale Merkmale / Letalfaktoren

ein berühmter Problem-Fall:

Ein Holsteiner Bulle (s.) *Bos taurus (Haus-Rind)* wurde 1902 als Zuchttier von Deutschland nach Schweden verkauft. Der Bulle wurde in den nachfolgenden Jahren sehr häufig zur Deckung eingesetzt. U.a. auch bei seinen Töchtern. Dies ist in der Nutztier-Zucht ein häufig genutztes Verfahren zur Steigerung der positiven Nutz-Eigenschaften, die aus der männlichen Linie kommen. Gerade deshalb wurde das Tier, mit dem vielversprechenden Namen "Prinz Adolph", ja auch gekauft und zur Deckung genutzt. Bis ungefähr 1930 waren in Schweden rund 2000 von dem Bullen abstammende Tiere entstanden. In den vorherigen Jahren registrierte man eine bedenkliche Zunahme von Kälbern, die haarlos geboren wurden. Sie konnten ihre Körpertemperatur nicht ausreichend regulieren und verstarben frühzeitig.

Als Ursache fand man ein Merkmal, welches heterozygot, rezessiv mit "Prinz Adolph" eingeschleppt wurde. Da er vielfach auch zur Deckung seiner Töchter eingesetzt wurde, die das Merkmal nun auch teilweise heterozygot in sich trugen, kam es zur möglichen Homozygotie des rezessiven Merkmals. Bei 25 % der Nachkommen aus den heterozygoten Müttern und dem Zuchtbullen trat das Haarlos-Merkmal auf. Diese Nachkommen starben dann kurz nach der Geburt.

letale Merkmale werden auch Letale Fehler od. letaler Faktor genannt

Letale Faktoren können immer nur heterozygot weitergegeben werden, da es bei homozygoten Tieren nicht zur Fortpflanzung kommt / kommen kann.
meist schon Auftreten im Stadium der Keimzellen, der Embryonal-Entwicklung, der restlichen fetalen Entwicklung bzw. kurz vor oder nach der Geburt (pränatale Entwicklung).
bei wenigen Faktoren geht die Entwicklung bis ins Jugend-Alter, sie endet aber per Definition vor der Geschlechtsreife

Definition(en): letales Merkmal / letaler Faktor

Ein letales Merkmal ist eine Erbanlage, die in homozygoter Situation das Sterben des Trägers vor der Geschlechtsreife bewirkt.
(Der (vorzeitige) Tod aufgrund des Genotypes tritt zwischen befruchteter Eizelle und Geschlechtsreife ein.)

Züchterisch wären die Heterozygoten mit einem Letal-Faktor interessant, da sie spezielle (auffallende, attraktive) Merkmale zeigen. Dazu gehört z.B. die Schwanzlosigkeit der Manx-Katzen oder bestimmte Federhauben bei Kanarienvögeln
In Deutschland ist es verboten, Kleintiere (Hunde, Katzen, Kaninchen, Vögel) mit Letalfaktoren zu züchten. Sie werden als **Qualzucht** betrachtet.

dominante Letalfaktoren

führen auch im heterozygoten Zustand zum vorzeitigen Tod

Beispiel beim Menschen: Progerie (Vorzeitige Alterung; Vergreisung)

Kind wird normal geboren; erste Symptome zum Ende des ersten Lebensjahres

typische Symptome: Haarausfall, Arterien-Verkalkung, Kleinwuchs, Osteoporose (Knochen-Verweichung), Verlust des Unterhaut-Fettgewebes

entstehen meist spontan durch Mutation
werden üblicherweise schnell aus der Population (evolutionär) ausgelesen



HUTCHINSON-GILFORD-Progerie
(oben: normaler Zellkern (EM);
unten: veränderter Zellkern
Q: de.wikipedia.org (See Source)

semiletales Merkmal / Semiletfaktor

Faktor typischerweise nur im homozygoten Zustand tödlich; Letalität beträgt aber nicht die volle 100 %, sondern liegt deutlich darunter (> 50 %)

man spricht auch von unvollständiger Penetranz (Durchsetzungs-Vermögens) des Gens (Faktors)

sogenannte subvitale Faktoren haben eine Letalität von weniger als 50 % (Subletalität)

??? Beispiel: Zimtwachteln

bei Hunden z.B. bei Rassen mit eingeschränkter oder fehlender Fell-Bildung (z.B. Mexikanischer Nachthund, Chinesischer Schopfhund)
z.T. auch begleitet von Gebiß-Anomalien

bei Kaninchen die Rasse Tupfenschecken

mischi-erbige Tiere (Kk) haben ein getupftes Fell, rein-erbige dominante Gene (KK) bewirken ein rein-weißes Fell und bei homzygoten rezessiven Genen (kk) titt ein dunkles Fell auf
rein-erbige KK-Tiere sind in der Lebensfähigkeit gemindert, bei sehr vielen (bis 30 %) wirkt der Faktor letal

problematisch ist hier, dass praktisch nur die F1-Hybriden (mit dem getuptem Fell) genutzt werden

bei Weiter-Zucht treten aber zwangsläufig auch Homozygote mit dominantem Merkmal auf, die dem – wenn auch nur teilweise wirkenden – Letal-Faktor unterworfen sind

Aufgaben:

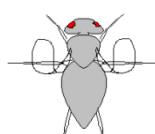
1. Prüfen Sie, ob es eine Möglichkeit zur Zucht der Tupfen-Kaninchen gibt, ohne dass der Letal-Faktor auftritt!

Bei Drosophila sind die Merkmale "Curly" (Cy; gekräuselt(e Flügel) / nach oben gebogene Flügel) und "Lobe" (L; gelappt(e verkleinerte Augen)) ebenfalls letal. Beide Merkmale liegen auf dem Chromosom II und werden jeweils dominant vererbt.

Interessant ist das Überleben der seltenen doppelt heterozygoten Cy- und L-Fliegen. Nur in dieser Kombination können die beiden "letalen" Merkmale überhaupt in der Population verbleiben. Da die Merkmale nur in der doppelt heterozygoten Form bestehen können, muss ein Chromosom II (z.B. das mütterliche) das eine Merkmal tragen, während das andere letale Merkmal auf dem anderen (z.B. väterlichen) Chromosom II liegt.

(s) *Drosophila melanogaster* (Fruchtfliege)

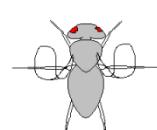
P:



gekräuselte Flügel
kl. gelappte Augen

X

gekräuselte Flügel
kl. gelappte Augen



Cy +
+ L

Cy +
+ L

F1:

Genotyp(en): Cy Cy
+ +

Cy +
+ L

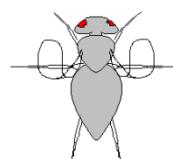
+ +
L L

theoretisch:

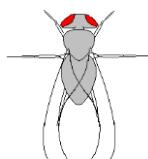
proz. Häufigkeit: 25 % 50 % 25 %

praktisch:

Phänotyp(en):



X



proz. Häufigkeit:

100 %

++
++

F2:

Genotyp(en):

Cy +
+ +

++
L +

theoretisch:

proz. Häufigkeit: 50 % 50 %

praktisch:



keine
Nachkommen



5.1.8. springende Gene

Bestimmte Gene können ihre Position im Genom verändern. Das wird **Transposition** genannt. Man nennt solche Gene "springenden Gene" oder fachsprachlich auch **Transposone**. 1948 wurden diese besonderen Gene von der amerikanischen Botanikerin MCCLINTOCK bei Mais entdeckt (1983 NOBEL-Preis).

Transposone werden auch als eigennützige Gene bezeichnet. Ihr Hauptzweck scheint die eigene Vervielfältigung zu sein. Sie sind vielfach zu klein, um Proteine zu kodieren. Andere – etwas größere Transposons – codieren das Enzym Transposase, welches für ein "Springen" notwendig ist.

Springende Gene zeigen parasitische und egoistische Züge. Unter natürlichen Bedingungen scheinen Transposons aber ein wichtiger Evolutions-Faktor zu sein (LANDER, 2007).

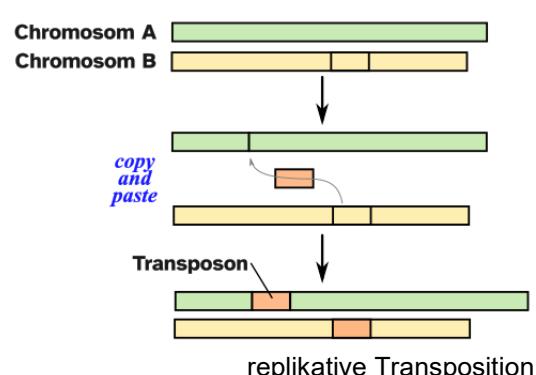
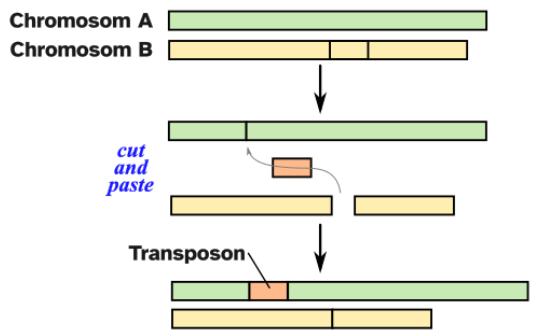
Die biologische Bedeutung der springenden Gene wird derzeit kontrovers diskutiert. Sicher ist man sich, dass sie dem Träger wohl auch Vorteile bringen. Sie ermöglichen in der Evolution scheinbar einen schlechenden Umbau des Genoms, und damit mehr Variabilität, als durch einfache Mutationen möglich sein würde.

Transposone sind wohl auch für die Mehrfach-Nutzung bestimmter Gene (über Exon und Introns, sowie alternativem Slicing) verantwortlich. Aus einem gestückelten Gen können durch unterschiedliche Zusammensetzung der Stücke verschiedene mRNA-Moleküle gebildet werden, die dann zu unterschiedlichen Proteinen umgesetzt werden (→ Exkurs: Alternatives Splicing). Springende Gene stellen so eine Art kreativer Schub-Faktor in der Evolution dar. Durch Verdopplung ihrer selbst bilden sie nach Mutationen, Auslese und Selektion ev. die Basis für neue Proteine / Merkmale. Man schreibt solchen Genen einen hohen evolutionären Vorteil für den Träger zu. Wahrscheinlich gibt es eine Ur-Version eines springenden Gens, dass sich dann durch horizontalen Gen-Transfer (☞ **Evolution**) in den verschiedenen Organismen-Gruppen verbreitet hat.

Bei einigen Stämmen des Salmonellen-Bakteriums (s.) *Salmonella typhimurium* (Darm-Bakterium von Vögeln, das beim Menschen "Lebensmittel-Vergiftungen" hervorrufen kann) steuert ein Transposon, dass ungefähr nach 1'000 Generations-Zyklen zwischen zwei verschiedenen Versionen des Flagellin-Proteins umgeschaltet wird.

Das Flagellin ist das Protein, aus dem die Flagellen (Geißeln) der Bakterien bestehen. Bei vielen Wirts-Organismen sind es genau die Flagelline, an denen die Immunabwehr ansetzt. Die Wirts-Organismen benötigen zur Abwehr (Immunität) also zwei unterschiedliche Antikörper. Ev. stammen die Gene von ursprünglichen Retro-Viren ab. Derzeit wird geprüft, ob z.B. die Immunglobine ehemalige Transposone waren.

Springende Gene können durch konservative oder replikative Transposition im Genom wandern. Bei der **konservativen Transposition** werden die Gene zuerst ausgeschnitten und dann an einer anderen Position eingefügt. Konservative Transposition folgt also dem Cut-and-Paste-Prinzip. Anders die **replikative Transposition** – sie folgt dem Copy-and-Paste-Prinzip. Die springenden Gene werden also durch das Enzym Transposase kopiert und an einer neuen Stelle im Genom eingefügt. Es entstehen also Repliken des ursprünglichen Transposons. Jede Kopie kann sich dann evolutionär eigenständig verändern / weiterentwickeln.



Auch bei Organismen, die einen sehr hohen Anteil an transposablen Genen haben, sind nur wenige dieser Transposons wirklich zum Springen fähig. Scheinbar haben (Wirts-)Organismen Mechanismen entwickelt, um das exzessive bzw. exponentielle Ausbreiten von Transposons zu verhindern bzw. einzuschränken. Bei Eukaryonten könnte der RNA-Interferenz-Mechanismus (eine Form der selektiven Gen-Still-Legung) so ein Beschränkungsmittel sein. In anderen Organismen wurden Gene gefunden, die Transpositionen an sich einschränken.

Autonome Transposone bringen die Werkzeuge (z.B. das Enzym Transposase) zum "Springen" selbst mit; sie enthalten also typischerweise mehrere Gene, zumindestens aber den Code für die Transponase. Sie sind von mehrfachen Wiederholungs-Sequenzen (repeats) umgeben.

In der stationären Phase sind die springenden Gene (Transposone) im Genom des Wirtes / Trägers eingebaut. Die mobile Phase ist durch frei im Kernplasma bewegliche DNA-Fragmente gekennzeichnet.

Springende Gene werden fachwissenschaftlich in zwei Klassen eingeteilt. Die "Klasse-I"-Transposons (Retro-Elemente) liegen in der mobilen Phase als RNS-Äquivalent vor. Bei den "Klasse-II"-Transposons (DNA-Transposons) findet man sie als DNS-Fragmente im Zytoplasma.

Art dt. Name	wiss. Name	Masse d. Genoms [pg]	Größe d. Ge- noms [Giga- Basenpaare]	Anteil trans- posable Elemente [%]	
Darm-Bakterium	<i>Escherichia coli</i>	0,0046	0,0045	0,3	
Fadenwurm	<i>Caenorhabditis elegans</i>	0,1	0,098	12	
Hefe	<i>Saccharomyces cerevisiae</i>	0,012	0,0117	3 – 5	
Mais	<i>Zea mays</i>	5,0	4,9	60	
Maus	<i>Mus musculus</i>	3,4	3,3	40	
Mensch	<i>Homo sapiens s.</i>	3,5	3,4	45	
Taufliege	<i>Drosophila melanogaster</i>	0,18	0,17	15 – 22	
Teich-Frosch	<i>Rana esculenta</i>	5,6 – 8,0	5,5 – 7,8	77	

Daten-Q: de.wikipedia.org/Transposon

Aufgaben:

1. Prüfen Sie ob es Zusammenhänge zwischen den Größen aus der obigen Tabelle gibt! Erstellen Sie passende Diagramme!

für die gehobene Anspruchsebene:

x. Welcher grober funktioneller Zusammenhang (linear, potentiell, exponentiell, reziprok) zwischen den Größen besteht hier jeweils?

Definition(en): springende Gene

Springende Gene sind definierte Abschnitte des Genoms, die wechselnde Positionen einnehmen (können).

Für die moderne Genetik liegt die praktische Bedeutung der springenden Gene in der Möglichkeit, mit ihnen bestimmte "gewünschte" Gene in das Wirts-Erbgut einzuschleusen.

Wirtschaftlich ist die mögliche Produktion transgener Organismen mit speziellen Eigenschaften interessant. Ihr wird ein sehr großes Potential zugesprochen. Die transgenen Organismen haben meist spezielle Eigenschaften (Resistenz, Stoffwechsel-Leistung, ...).

2009 wurde ein künstlich erzeugtes Transposon zum Molekül des Jahres ernannt. Das Transposon steckt wohl schon rund 20 Millionen Jahre im Genom von Fischen und war damals auch aktiv. In heutigen Genomen ist es inaktiv. Da die Wissenschaftler (IVICS und IZSVÄK) das schlafende Transposon nach so langer Zeit wiederbelebt haben, nannte man es "Dornröschen" ("Sleeping Beauty"). Die Wissenschaftler haben das Gen etwas verändert, um es zukünftig ev. in der Gen-Therapie zu nutzen. Es wurde durch die Anpassungen so hyperaktiv, dass es selbst die sonst für Gen-Techniken benutzten (inaktivierten) Viren in den Schatten stellte.

Bei HIV – dem viralen Erreger von AIDS – spielen Transposons eine Rolle. Die Viren enthalten Gene für Enzyme, die das Springen von Genen ermöglichen.

Exkurs: DAWKINS "Das egoistische Gen"

Robert DAWKINS (1941 -)

Biologie, Evolutionsbiologe

2013 zum weltweit wichtigsten Denker gewählt

konsequenter DARWINnist und Atheist

diverse Fachbuch-Bestseller (u.a.: Der blinde Uhrmacher; Gipfel des Unwahrscheinlichen; Der Gotteswahn; Die Schöpfungslüge, ...)

Gene sind das zentrale Element des Lebens (Evolutions-Theorie: "RNA(-world) first")
sie sind der eigentliche Gegenstand der Evolution

Gene sind an ihrer eigenen Vervielfältigung interessiert / interne Triebkraft zur Reproduktion

zuerst kam es zur Eigen-Reproduktion od. verketteten Vervielfältigung

später steht ihr Inhalt (ihre Basen-Kombination) als Code für Proteine

diese produzieren Proteine, um die eigene Vervielfältigung zu verbessern; Evolution bevorzugt die Gene, die die besten Kopier-Enzym-Systeme produzieren

Gene schließen sich zusammen, um sich noch perfekter zu kopieren; dabei steht eigener Vorteil im Vordergrund; andere Gene Mittel zum Zweck

Evolution bevorteilt Systeme, die sich selbst (und die mit enthaltenen Gene) am Besten replizieren können

zuerst mussten aber isolierende / abgrenzende Elemente entstehen (z.B. Koazervate od.ä. (→  **Evolution**)), damit die Prozesse an einer Stelle und relativ ungestört ablaufen konnten (sonst Problem der Auseinander-Diffusion der notwendigen Komponenten)

in der nächsten Ebene entstehen Zellen; sie haben ebenfalls den vorrangigen Zweck, die Gene zu vervielfältigen; Evolution setzt jetzt bei den Zellen an und bevorteilt die Zellen, die sich durch bestimmte Gene am Besten vervielfältigen;

Selektion der Gene, die die bestgeeigneten Zellen als Kopier-Maschinen kodieren

dann Fortsetzung auf Organismen-Ebene, die Gene bleiben der Kern, es geht nur um eine bestmögliche Reproduktion der Gene

auch wir Menschen sind nur sehr gut geeignete Kopier-Maschinen für eine ganz bestimmte Gen-Ansammlung

Belege dafür: Zwilling-Forschung mit getrennt aufgezogenen Zwillingen; wir können nicht aus unserer Haut (machen immer wieder die gleichen Fehler (z.B. Partnerwahl); ähnliche soziale Entwicklungen; können nicht über unseren Schatten springen; Retten in Extrem-Situationen nahe Verwandte in der Reihenfolge ihrer Gen-Ähnlichkeit mit uns selbst; Verhaltens-Strategien von Weibchen und Männchen aufgrund unterschiedlichen Reproduktions-Aufwand's für die Gene (Eizelle / Samenzelle); ...)

Das Buch "Das egoistische Gen" ("The Selfish Gene", 1976) war für eine breite Öffentlichkeit geschrieben. Später hat DAWKIN dann eine erweiterte und mehr wissenschaftlich orientierte Version ("Der erweiterte Phänotyp – Der lange Arm der Gene" ("The Extended Phenotype The Long Reach of the Gene" (1982))) seiner Theorie veröffentlicht.

Das egoistische Gen → ISBN 3-86025-213-5 → sehr empfehlenswert (zum Einstieg)

Der erweiterte Phänotyp → ISBN 978-3-8274-2706-9 → empfehlenswert (für Interessierte)

5.1.9. sinnloses Erbgut?

Oft werden springende Gene und Junk-DNA ("Sinnlos-DNA") gleichbedeutend benutzt – das ist nicht korrekt. Junk-DNA ist die Gesamtheit des genetischen Materials, das keine Proteine kodiert. Man spricht auch von nicht-codierender DNA. Nur ein Teil davon sind springende Gene. Andere Teile der nicht-codierenden DNA haben regulative Funktionen. Wie groß der Anteil wirklich Funktions-loser DNA ist, ist selbst bei einzelnen Arten nicht sicher bekannt. Beim Menschen schätzt man den Anteil nicht-codierender DNA auf 95 %.

Im strengen Sinne gehören also auch Promotoren, Regulations-Bereiche, Introns usw. zur Junk-DNA. Diese Bereiche sind aber für verschiedene genetische Funktionen unbedingt notwendig. Ob auch die anderen Bereiche wirklich ohne Sinn sind, wird derzeit wissenschaftlich diskutiert; längst nicht alle genetischen und evolutionären Vorgänge sind schon geklärt bzw. alle Phänomene bekannt.

Derzeit beschäftigen sich die Genetiker auch mit dem sogenannten C-Wert-Paradoxon. Der C-Wert ist Ausdruck des Chromatin-Gehaltes einer eukaryotischen Zelle (des Zellkerns). Exakt ist es die Gesamtmenge der DNA in einem haploiden Chromosomen-Satz.

Bestimmte Arten – wie z.B. die Zwiebel – weisen mehr genetisches Material auf, als z.B. der höher-entwickelte Mensch (Onion-Test). Das Paradoxon ergibt sich dadurch, dass die Anzahl der Gene aber auch die Chromatin-Menge nicht mit der Komplexität der Organismen korreliert (fehlender Zusammenhang). Die größten Mengen an Chromatin wurden bisher bei den Amphibien gefunden. Das größte bekannte Genom besitzen Lilien – eigentlich eine als relativ primitiv einzuschätzende Pflanze.

Einige zum Thema gehörende Mengen-Informationen findet der interessierte Leser auch im Abschnitt → [5.1.7. springende Gene](#).

Definition(en): Junk-DNA

Unter Junk-DNA versteht man das Erbgut, dass keine Proteine kodiert (nicht-codierende DNA).

5.2. weitere Vererbungs-Phänomene

Problem-Fragen für Selbstorganisiertes Lernen

Gibt es auch eine Zellkern-unabhängige Vererbung?

Ist eine Vererbung nach den Prinzipien von LAMARCK möglich?

Wie vererben Mitochondrien und Chloroplasten ihre genetischen Informationen? Gelten hier auch die MENDELschen Regeln?

Mit den MENDELschen Regeln schien Vererbung kurz nach 1900 einfach und übersichtlich zu sein. Lange Zeit blieb dieses auch so. Dann fand man einige Abweichungen (z.B. intermediäre Erbgänge, Polygenie, ...). Nach vielen Korrekturen und Ergänzungen war man wieder auf einer breit akzeptierten Wissens-Ebene. Mit der Kenntnis immer neuer Arten und dem immer tieferen Eindringen in die zellulären und molekularen Grundlagen der Vererbung tun sich in den letzten Jahrzehnten aber wieder viele neue Phänomene und genetische Rätsel auf.

Leider leidet die Genetik immer noch an einer gewissen Anemsie. Wichtige Phänomene sind zwar aufgeklärt, aber einige große Unklarheiten werden einfach ignoriert. So wird von jeher so getan, als wenn die Masse der Vererbungen über ein oder vielleicht zwei, drei Gene läuft. Diese sind aufgeklärt. Die schwierigen Phänomene wurden vielfach ignoriert oder als nicht genetisch abgetan.

Nach aktuellen Schätzungen sind nur rund 10 % der genetischen Phänomene auf wenige Gene zurückzuführen. Die meisten Erbgänge sind noch unerforscht.

Einige spezielle Formen der Vererbung und besondere genetische Phänomene stellen wir in den nachfolgenden Abschnitten vor.

5.2.1. extrachromosomal Vererbung

Maultiere und Maulesel als nicht-fruchtbare Kreuzungs-Nachkommen von Pferden und Eseln sind den meisten Lesern bekannt. Als Arbeitstiere leisten sie gute Dienste. Maultiere besitzen Pferde-Mütter und Esel-Väter. Dagegen stammen Maulesel von Eselstuten und Pferdeshengsten.

Maultier und Maulesel sind Art-Bastarde, denn sie haben Eltern von zwei verschiedenen Arten. Typischerweise sind solche Bastarde Fortpflanzungs-unfähig.

Maultiere sind leichter zu züchten als Pferde und sehr als Zug-, Last- und Reit-Tier beliebt. Sie sind allgemein sehr folgsam und Leistungs-fähig. Maulesel sind dagegen etwas kleiner und meist auch Leistungs-schwächer.

Interessant ist dabei das sogenannte **Maultier-Maulesel-Phänomen**.

Maultiere und Maulesel sind prinzipiell genetisch gleich, da jeweils ein Chromosomen-Satz von der Mutter und einer vom Vater stammt. Trotzdem ähneln die Bastarde mehr der mütterlichen Tier-Art.

Das Phänomen der mütterlichen Dominanz tritt auch bei anderen Organismen auf. Ursache ist die ungleichmäßige Beteiligung von Mutter und Vater an der befruchteten Eizelle.

Zwar sind genetisch gleichgroße Anteile vorhanden, aber von der Samenzelle wird bei der Befruchtung ausschließlich genetisches Material übertragen, das in der Samenzelle sowieso schon reduzierte Cytoplasma usw. verbleibt bei der Befruchtung außerhalb der Eizelle.

Von der Mutter stammt neben dem halben genetischen Material ansonsten praktisch die ganze Zelle. Der Stoffwechsel, plastidische Erbinformationen, der entsprechenden Stoffwechsel und die verschiedenen Genexpressions-"Start"-Bedingungen stammen immer von der Mutter.

Besonders ausgeprägt ist die Weitergabe der genetischen Informationen über die Mitochondrien. Diese stammen ausschließlich von der Mutter. Bei der extra-chromosomal Vererbung spielen diese eine herausragende Rolle. Für Pflanzen kommen noch die Erbinformationen der Chloroplasten hinzu.

Plastidischen Erb-Informationen (Mitochondrien: *Chondriom*; Chloroplasten: *Plastom*) werden durch einfache Replikation weitergegeben. Die Plastiden vermehren sich laufend – weitgehend unabhängig von der umgebenden Zelle – durch Spaltung, ähnlich wie Procyten. Eine Neukombination der Erbanlagen findet nicht statt. Nur durch Replikations-Fehler oder Mutationen kommt es zur Veränderung dieses Erb-Materials. Die extra-chromosomal Vererbung folgt somit nicht den MENDELschen Regeln.



Maultier

Q: de.wikipedia.org



Maulesel

Q: de.wikipedia.org (Just chaos | Hinny)

Definition(en): extra-chromosomal Vererbung

Als extra-chromosomal Vererbung werden alle die Vererbungs-Vorgänge bezeichnet, deren Erbmaterial nicht im Zellkern lokalisiert ist.

Vererbungs-Vorgänge bei Eucyten, die mit DNA außerhalb des Zellkerns ablaufen, heißen extrachromosomal Erbvorgänge.

Das Erbmaterial ist dabei in Chloroplasten (bei Pflanzen) und in Mitochondrien (bei Pflanzen, Tieren und Pilzen) angelegt.

Extra-chromosomal Vererbung umfasst die Weitergabe von Erb-Informationen, die nicht mittels Chromosomen funktioniert.

Eine praktische Anwendung der Erkenntnisse aus der extra-chromosomal Vererbung gelingt in der Archäogenetik (→  **Genetik 2**). Dabei nutzt man die ausschließlich über den mütterlichen Weg (materiale Linie) verlaufende mitochondrale Vererbung, um (evolutionäre) genetische Stammbäume zu erstellen. Für Menschen ist dabei die Suche nach der Urmutter ("mitochondrale Eva") ein Synonym (→  **Genetik 2**).

Mittlerweile ist auch bekannt, dass viele Erkrankungen des Menschen gar nicht so organisch oder körperlich sind, wie es scheint. In sehr vielen Fällen hat man als Ursache Mitochondrien mit Defekten in Stoffwechsel und / oder der eigenen Vererbung identifiziert. Wir sprechen dabei von sogenannten Mitochondriopathien.

Weil solche Start-Bedingungen oft in künstlich befruchteten Eizellen, geklonten Zellen oder passenden Gentechnik-Produkten fehlen, können sich diese meist nicht natürlich entwickeln. Die Ausbildung vollständiger Organismen ist immer noch recht selten.

Saurier-Zucht aus Resten von DNS-Material ist also wahrscheinlich unmöglich, selbst wenn man z.B. andere lebende Eizellen als Wirt für die Saurier-DNS benutzt. Man muss dann mit ähnlichen Effekten rechnen, wie sie oben für das Maultier-Maulesel-Phänomen beschrieben wurden. Die vielleicht ausgewachsenen Organismen sind dann irgendwelche Misch-Organismen, aber niemals echte (historische) Saurier. Neuartige Organismen (auch neuartige Saurier) ließen sich aber durch Ausnutzung der extra-chromosomal Vererbung erzeugen.

Interessanterweise ist die Betonung der materialen Merkmale – trotz der Weitergabe der Zell-Situation über die Eizelle – bei vielen Tieren phänotypisch nicht so dominant, wie erwartet. Aus vielen Tierzuchten weiß man, dass die männlichen Anteile der Decktiere eine sehr hohe Durchschlagskraft haben. Dieser Effekt ist durch die starke Inzucht bei Decktieren / in gezüchteten Rassen bedingt.

5.2.1.1. plastidische Vererbung

Zimmerpflanzen mit verschiedenfarbigen Blättern sind allgemein sehr beliebt. Man spricht von **Panaschierung** oder **Variegation**. Aber auch bei Ziersträuchern und -Bäumen sind solche Effekte bekannt.

Ursachen sind fehlende oder nicht ordnungsgemäß ausgebildete Chloroplasten. Neben Lichtmangel oder Viren können auch mutierte Chloroplasten für die fehlende Grünfärbung verantwortlich sein. Blattbereiche, die kein Chlorophyll beeinhalten, können keine Photosynthese betreiben. Sie sind auf die Bereitstellung von Nährstoffen aus anderen Pflanzenteilen angewiesen.

Bei Pflanzen mit orange, rötlich oder gelblichen Flecken-Mustern sind andere Farbstoffe (Carotine und / oder Xanthophylle) dominierend. Sie können auch eingeschränkt photosynthetisch aktiv sein.

In der Natur werden panaschierte Pflanzen zumeist evolutionär "aussortiert", da sie weniger Leistungsfähig sind (teilweise fehlende Photosynthese) und die Färbungen nur sehr selten weitere Funktionen – wie z.B. bei der Anlockung von Bestäubern – haben.

Unter Kultur-Bedingungen in Gärten oder Gewächshäusern bzw. als Zimmerpflanzen haben solche Mutanten aber eine echte Chance.

Bei Kakteen sind häufig völlig Chlorophyll-freie Organismen verfügbar. Der Trick der Züchter ist dabei, sie auf unscheinbare – aber photosynthetisch aktive – Kakteen zu ppropfen.

Ein gut erforschtes Beispiel für die plastidische Vererbung ist die Japanische Wunderblume ((s) *Mirabilis jalapa*), die wir auch schon von anderen – besonderen – Vererbungsgängen kennen.

Durch Wahl der Panaschierung bei Weibchen und Männchen konnte man alle Kombinationen testen. Dabei stellte sich heraus, dass die Panaschierung nur weitervererbt wurde, wenn die weibliche Pflanzen dieses Merkmal hat. Panaschierungen der männlichen Pflanze haben keine Auswirkungen auf die Weitergabe des Chloroplasten-Defektes.

Auch bei (s) *Antirrhinum majus* – dem Großen Löwenmaul – konnten die gleichen Beobachtungen gemacht werden.

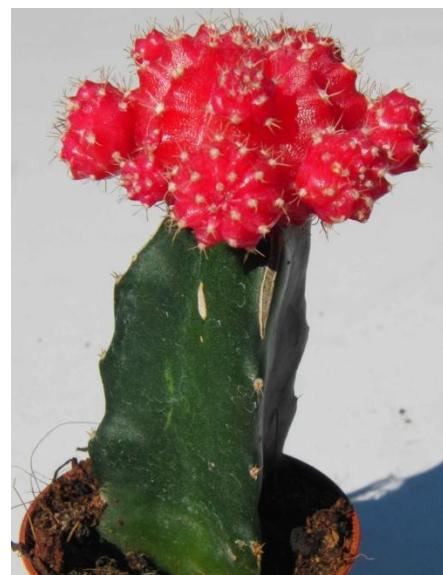
Die Anteile der verschiedenen Pflanzen-Typen (grün, panaschiert, weiß) sind nicht wie in den MENDELschen Regeln festgelegt, sondern richten sich mehr nach der Intensität der Panaschierung der weiblichen Pflanze.

Eine Pflanze mit scheinbar violetten Blüten ist die *Bougainvillea* (*Drillingsblume*). Bei ihr sind die eigentlichen – sehr kleinen weißen Blüten – von farbigen Hochblättern umgeben.



Buntnessel
Q: de.wikipedia.org (Mokkie)

Harlekin-Weide



aufgepflanzter Chlorophyll-freier – rötlicher – Kaktus auf einem grünen Träger

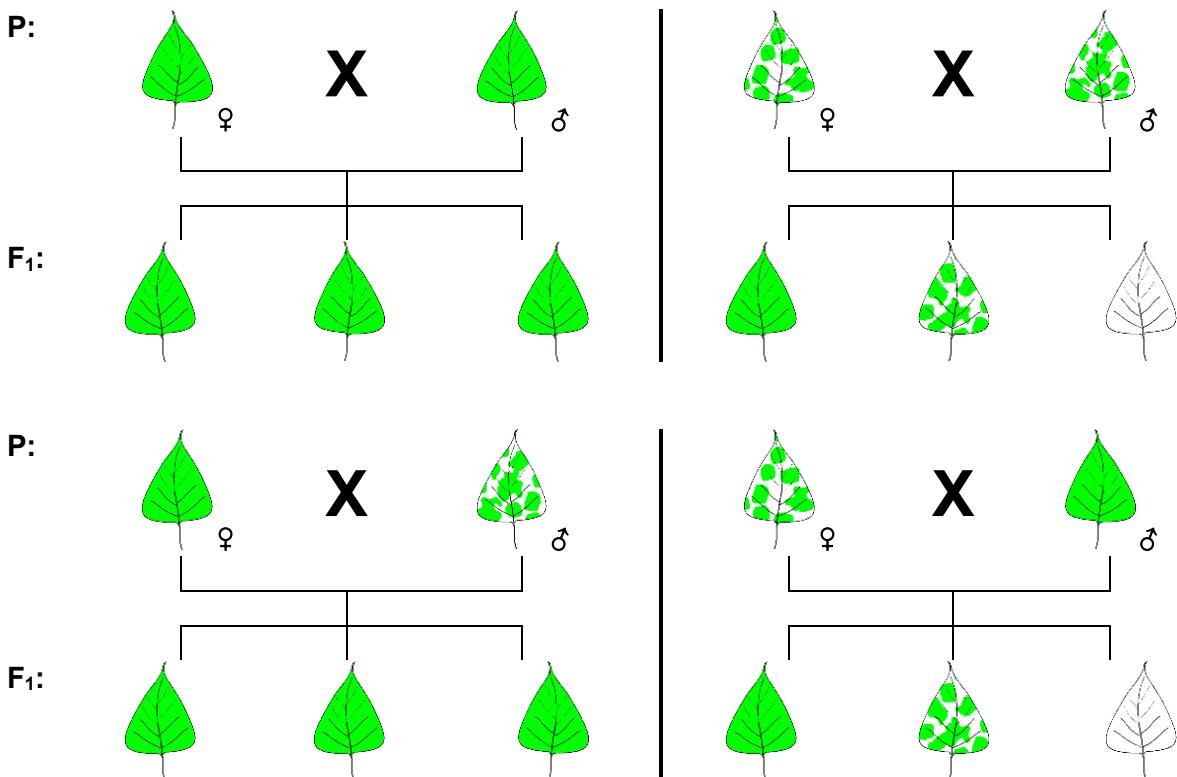


Kahle Drillingsblume mit violetten Hochblättern und den unscheinbaren weißen Blüten
(s) *Bougainvillea glabra*
Q: de.wikipedia.org (Lumbar)

Die Hochblätter dienen zum Anlocken von Bestäubern. Bei gezüchteten Sorten variieren die Farben von gelblich bis rot.
Schauen wir uns nun ein klassisches Vererbungs-Experiment über die Phänotypen an:

(s) *Mirabilis jalapa* (Wunderblume)

Panaschierung, weiß-grün-Scheckung



Aufgaben:

1. Prüfen Sie, ob sich die obigen Vererbungs-Schemata über MENDEL erklären lassen! Stellen Sie mögliche Kreuzungs-Schemata auf! Verwenden Sie die Symbole P bzw. p!

Definition(en): plastidische Vererbung

Plastidische Vererbung beinhaltet die Vererbungs-Phänomene, die direkt über die Chloroplasten (und unabhängig vom Zellkern / den Chromosomen) ablaufen.

Bei einzelnen Gattungen ((g) *Pelargonium* und (g) *Oenothera*) findet man auch eine sogenannte **biparentale Vererbung**. Bei ihnen werden die Chloroplasten sowohl über die Eizellen als auch über den Pollen an die nächste Generation weitergegeben.

Auch der Sonderfall der paternalen Vererbung (z.B.: bei Tabak und Luzerne) – also nur über den Pollen – wird bei einigen gymnospermen Arten (z.B.: Nacktsamer) beschrieben.

Schon diese deutlichen Ausnahmen zeigen, dass es sich bei den plastidischen Vererbungen um Nicht-MENDELSche Vererbungs-Vorgänge handelt.

Mittlerweile hat man bei einzelnen Arten auch Panaschierungen beobachtet, die nach den MENDELSchen Regeln vererbt werden. Dabei sind Gene durch Mutationen betroffen, die zwar im Kern (nuklear) abgelegt sind, aber für Vorgänge in den Chloroplasten verantwortlich sind.

Definition(en): Plastom

Das Plastom ist die Gesamtheit der Erbinformationen, die über die (eigenständige) Vermehrung der Chloroplasten bzw. Plastiden vererbt werden.

Zusatzinfo: Bei jeder Zellteilung erfolgt eine zufällige Verteilung der Proplastiden bzw. Chloroplasten. In den Teilungsfähigen Zellen (in Sproß- und Wurzelspitze, Knospen) sind üblicherweise nur wenige Chloroplasten enthalten. Pro rund 100 Zell-Teilungen entsteht bei panaschierten Pflanzen eine vollständig Chlorophyll-freie also nicht-grüne Zelle. Aus dieser entstehen dann durch Zellteilung größere Zell-Gruppen (z.B. Blatt-Streifen), die dann für uns sichtbar sind.

5.2.1.2. mitochondriale Vererbung

Die mitochondriale Vererbung basiert auf dem Erbgut der Mitochondrien. Die Mitochondrien teilen sich – unabhängig vom Teilungs-Ablauf der (Wirts-)Zelle durch Spaltung.

Mitochondrien haben ein Genom – Chondriom genannt – von ungefähr 16,5 kBa. In einer typischen eucytischen Zelle findet man rund 100'000 Kopien der mitochondrialen DNA (mtDNA). Diese kommen in rund 100 bis 1'000 Mitochondrien vor.

Das Genom enthält 37 Gene. 13 Gene sind für Enzyme der Atmungskette verantwortlich. Dabei handelt es sich um die Kern-Enzyme (das zentrale Enzym-Besteck) der Atmungskette. Die anderen Gene codieren für 22 tRNA- und 2 rRNA-Moleküle, die zur mitochondrialen Protein-Biosynthese gebraucht werden.

Alle anderen Proteine, z.B. auch die für den Citrat-Zyklus, sind nuklear – also im Zellkern – angelegt. Weiterhin gehören zu diesen auch viele – zusätzliche – Enzyme der Atmungskette (74 von 87 insg.).

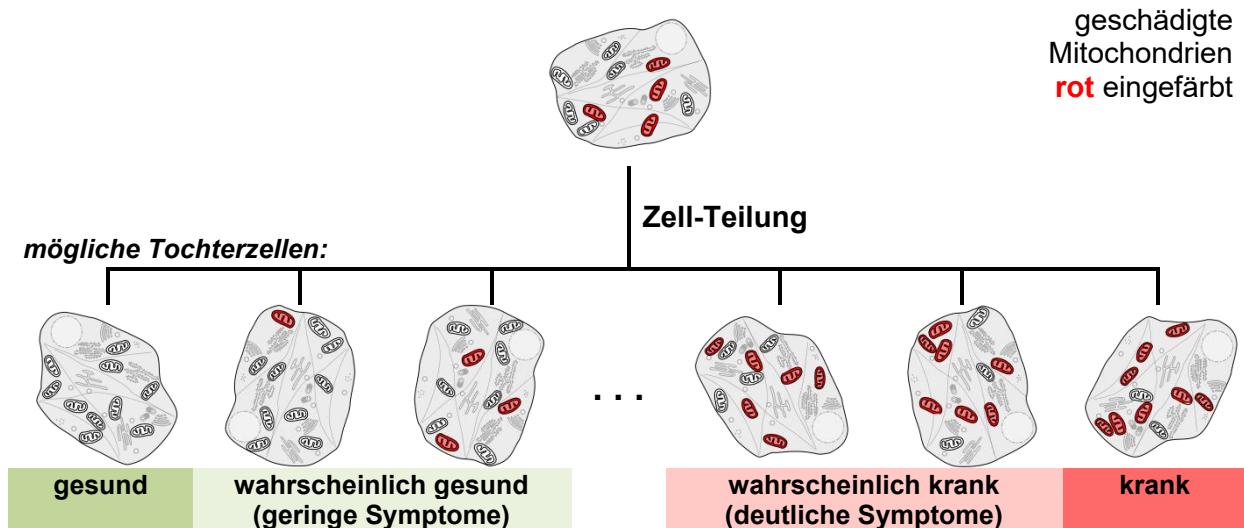
Definition(en): mitochondriale Vererbung

Mitochondriale Vererbung beinhaltet die Vererbungs-Phänomene, die direkt über die Mitochondrien (und unabhängig vom Zellkern / den Chromosomen) ablaufen.

Im mitochondrialen Genom (Chondriom) finden wir eine rund 10x größere Mutations-Häufigkeit als im nukleären.

Mutierte und gesunde Mitochondrien können auch nebeneinander in einer Zelle vorkommen. Man spricht dann von Heteroplasmie. Homoplasmien – also das ausschließliche Vorkommen von krankhaft mutierten Mitochondrien – sind seltener.

Nur in Ausnahmefällen sind alle Mitochondrien von einem Gen-Defekt in der mtRNA betroffen. In der Praxis bestimmt das Verhältnis der "gesunden" zu "beschädigten" Mitochondrien die Ausprägung eines Defektes bzw. einer Krankheit.

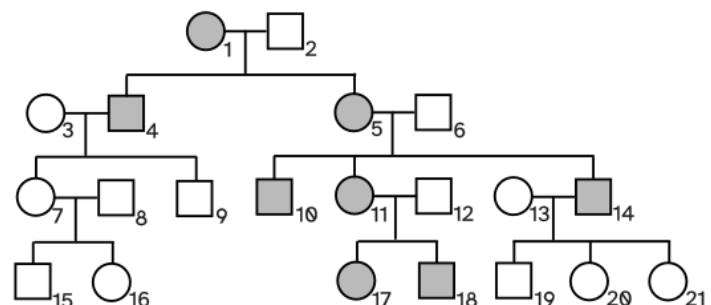


Bei der Vielzahl von Mitochondrien in einer Zelle ist eine vollständige Entmischung in gesunde und mutierte sehr unwahrscheinlich. Und wenn diese Entmischung doch einmal stattfinden sollte, und die gesamte Anzahl mutierte Mitochondrien wären, dann würde eine solche Zelle praktisch nicht beobachtbar sein und durch den Organismus – bzw. durch sich selbst – sehr wahrscheinlich durch Apoptose – zerstört werden.

Über die Ausprägungs-Stärke einer Mitochondriopathie bei einem Kind entscheidet u.a. der Anteil geschädigter Mitochondrien in der Ei-Zelle. Mitochondriopathien des Vaters spielen praktisch keine Rolle, da keine männlichen Mitochondrien bei der Befruchtung der Ei-Zelle übertragen werden. Aus dem Spermium gelangt nur das chromosomale genetische Material (DNS) in die Ei-Zelle.

Definition(en): Chondriom

Das Chondriom ist die Gesamtheit der Erbinformationen, die über die (eigenständige) Vermehrung der Mitochondrien vererbt werden.



Beispiel-Stammbaum für eine maternale (mitochondriale) Vererbung (z.B. LHON)

Exkurs: mitochondrial vererbte Erkrankungen beim Menschen

Mitochondrial bedingte Erkrankungen sind immer in Energie-verbrauchenden Geweben besonders auffällig. Hier ist das Gewebe auf funktionierende Mitochondrien angewiesen. Mutationen im Chondriom – dem Genom der Mitochondrien – haben praktisch immer Auswirkungen auf den extrem spezialisierten Stoffwechsel der Mitochondrien.

Besonders betroffene Gewebe sind Herz-Muskelatur (→ Kardiomyopathien), Leber, das Zentralnervensystem (→ Neuropathien + Enzephalopathien), die Nieren und die Skelett-Muskelatur (→ Myopathien).

Erkrankte Menschen können meist schon bei geringfügig erhöhten Belastungen nicht genug Energie über die Endoxidation bereitstellen. Der Organismus muss versuchen, über die Milchsäure-Gärung zumindestens einen Teil des fehlenden ATP's bereitzustellen. Das führt zur Laktatazidose. Dabei handelt es sich um eine Übersäuerung des Gewebes / Organs / Organismus mit Milchsäure (Blut-pH < 7,4 und Blut-Laktat > 5 mM).

mitochondrale Myopathie:

Muskelschwund, Muskelschwäche, pathogene Mitochondrien lassen sich mit einem speziellen roten Farbstoff anfärben

Punkt-Mutation in der mtRNA für das Lysin (mtRNA^{Lys}).

MELAS-Syndrom:

MELAS ist komplexes Gebilde an Symptomen. Die Abkürzung leitet sich von den Krankheitsbildern **Myopathie**, **Enzephalopathie**, **Laktat-Azidose** und **Schlaganfall-ähnliche Episoden** ab. In sehr vielen Fällen handelt es sich um eine Punkt-Mutation (3243A>G) in der mtRNA für das Leucin (mtRNA^{Leu}).

MERRF-Syndrom:

Bei diesem letalen Syndrom ist zumeist das Gen für die mtRNA^{Lys} betroffen (8344G>A). Die Patienten zeigen **Myoklonische Epilepsie** mit **Ragged Red Fibres** (kurze, unwillkürliche Muskelzuckungen; Epilepsie; veränderte Muskelfasern). Es werden dabei Muskelschwäche, Schwerhörigkeit, Retardierung und demenzielle Veränderungen festgestellt.

NARP-Syndrom:

Beim NARP-Syndrom ist das Gen für die ATPase verändert (8993T>G bzw. T>C). Als Symptome stellt man **Neuropathie**, **Ataxie**, **Retinitis pigmentosa** (Nerven-Erkrankung; Bewegungs-Störungen; Pigmentstörung in der Retina) fest. Die Erkrankung tritt ungefähr in einem von 12'000 Fällen auf.

LEBER-Optikusatrophie (LHON):

Auch wenn es auf den ersten Blick und der üblichen Leber-Schreibung so aussieht, handelt es sich ausschließlich um die Erkrankung des Sehnerves (Optikus). Theodor LEBER beschrieb die Krankheit um 1900 das erste Mal. Die Abkürzung entstammt der offiziellen Benennung der Krankheit als **LEBERSche hereditäre Optikus-Neuropathie**.

Die Erkrankung tritt besonders bei Männern im mittleren Lebensalter mit einer Verteilung von 1 auf 50'000 bis 100'000 auf. Sie leiden an Sehstörungen. Für erblich betroffene Männer ergibt sich ein Erkrankungs-Risiko von 50 %, für Frauen liegt es zwischen 10 und 15 %.

Bei dieser Erkrankung sind im Chondriom mehrere Gen-Loci durch mehrere Primär- und Sekundär-Mutationen betroffen (Fehlsinn-Mutation in den Positionen 11778 und 3460).

LEIGH-Syndrom:

auch Morbus LEIGH; Erstbeschreibung 1951 bei einem 6,5 a alten Jungen mit schnell fortschreitenden Entwicklungs-Störungen (Verlust motorischer und sprachlicher Fähigkeiten), der Junge starb ein halbes Jahr später

sekundäre Ursache war verstärktes Kapillaren-Wachstum im Hirnstamm und Nekrosen (Absterben von Geweben und / oder Körperteilen)

Störungen an mehreren Punkten im Mitochondrien-Metabolismus (Zitronensäure-Zyklus; Atmungskette)

Vererbung erfolgt nicht nur material, sondern auch autosomal-rezessiv und X-gonosomal-rezessiv

weitere Symptome: Epilepsie, Muskelschwäche, Hypotonie (zu geringer Blutdruck), Seh-Störungen (Netzhaut-Degeneration), Atem-Störungen; Schluck-Beschwerden

Punkt-Mutation 8993

CPEO:

chronische progressive externe Ophthalmoplegie (fortschreitende Lähmung der Augen-Muskelatur); verbunden mit allgemeiner mitochondrialer Myopathie; Punkt-Mutation einer tRNA

KS-Syndrom (KSS):

KEARNS-SAYRE-Syndrom; ähnlich CPEO; zusätzlich Netzhaut-Degeneration, Herzerkrankungen, Schwerhörigkeit, Diabetes und Niereninsuffizienz

Dystonie:

Bewegungsstörungen mit Muskel-Starre; häufig auch Degeneration der Basal-Ganglien

Punkt-Mutation (14459)

PEARSON-Syndrom:

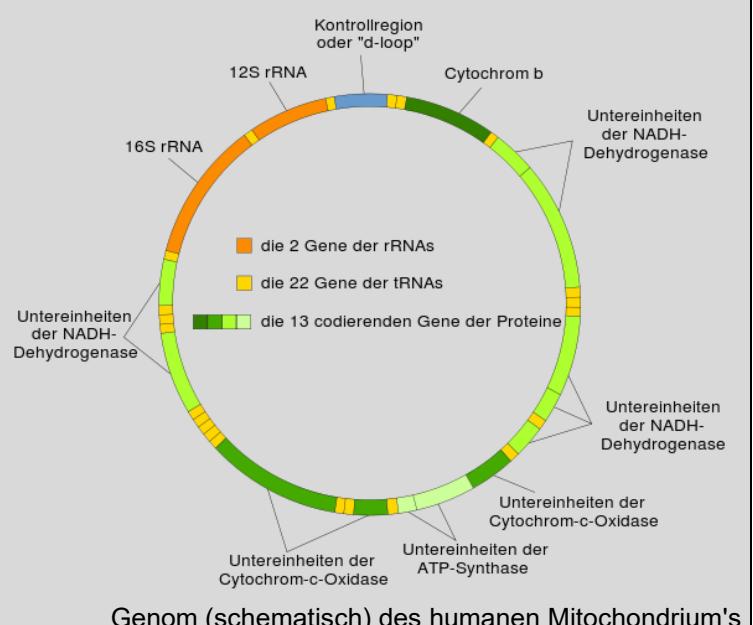
Panzytopenie (), Laktatazidose (), Pankreas-Insuffizienz; bei nicht tödlichem Verlauf weitere Krankheitsbilder ähnlich wie CPEO und KSS

Deletion und Duplikation.

Das Genom der Mitochondrien ist recht gut untersucht. Das Chondriom ist eine zirkuläre, doppelsträngige DNS. Im Vergleich zum Genom der umgebenden menschlichen Zelle beträgt die genetische Information nur 1 %. Insgesamt beinhaltet es 37 Gene, wobei 13 für Proteine der Atmungskette stehen. Es handelt sich dabei um die Untereinheiten der Atmungsketten-Redoxsysteme I, II, IV und V. Die restlichen Gene codieren tRNA- und rRNA-Moleküle, die für Proteinbiosynthese in den Mitochondrien gebraucht werden.

Interessanterweise haben die verschiedenen Einzelteile der Gene (Introns) keine Exons. Da Mitochondrien keine Reparatur-Mechanismen – wie die umgebenden Zellen besitzen – verzeichnet man im Chondriom eine 10 bis 20 x größere Mutations-Rate.

Heute werden immer mehr Erkrankungen – die eigentlich anderen Zellen oder Organen zugeschrieben werden als Mitochondriopathien identifiziert. Diskutiert werden derzeit u.a. Morbus ALZHEIMER, Morbus PARKINSON, Diabetes mellitus; Adipositas und verschiedene Herz-Kreislauf-Erkrankungen. Die genannten Erkrankungen sind sehr wahrscheinlich vorrangig erworbene Mitochondriopathien. Eine Weitergabe an die Nachkommen ist sehr unwahrscheinlich, aber nicht unmöglich.



Genom (schematisch) des humanen Mitochondriums

5.3. Vererbung beim Menschen – Human-Genetik

Problem-Fragen für Selbstorganisiertes Lernen

Gelten die MENDELSchen Regeln und die MORGANSchen Konkretisierungen auch für alle Erbvorgänge beim Menschen?

Wie wird das Geschlecht vererbt?

Sind rund 50% der Mädchen Jungen? Wachsen manche Jungen ev. als fast unauffällige Mädchen heran?

Was ist das genetische Geschlecht? Welche weiteren "Geschlechter" kann man unterscheiden? Wann werden die Abweichungen vom genetischen Geschlecht meist deutlich sichtbar?

Was ist das BARR-Körperchen? Wozu dient es in den Zellen?

Welche Erbkrankheiten gibt es?

Wie werden Erbkrankheiten behandelt?

Kann man Erbkrankheiten heilen?

Wie gefährlich sind Erbkrankheiten?

Welche Risiken bestehen für meine (zukünftigen) Kinder hinsichtlich bestimmter Erbkrankheiten?

Wie häufig treten Erkrankungen aufgrund von Erbschäden auf?

Wie groß ist die Chance, dass meine Kinder eine Erbkrankheit von mir oder meinem Partner erben und daran erkranken?

Kaum ein Bereich der Vererbung interessiert uns praktisch so, wie unsere eigene. Sind meine Nachkommen gesund? Erben sie meine guten Eigenschaften? Kann ich die Weitergabe meiner negativen Eigenschaften vermeiden? Habe ich Erbkrankheiten? Wann brechen diese aus? ...

Die direkte Betroffenheit von Vererbungs-Phänomenen macht die Human-Genetik zu einem der spannensten Genetik-Teilbereiche.

Gerade im Rahmen neuerer Erkenntnisse um erblich bedingte Krebs-Erkrankungen sind viele Sachverhalte hoch aktuell und manchmal auch verstörend.

Angelina JOLIE – als Lara CROFT in Tomb Raider der Inbegriff des Super-Weibs – lässt sich 2013 vorsorglich die Brüste entfernen. Ist eine solche oder ähnliche drastische Aktion wirklich notwendig, wenn man Träger eines oder mehrerer bestimmter Gene ist?

Insgesamt ist der Bereich der Human-Genetik auch schnell ein Minenfeld. Eine aus biologischer Sicht aufgestellte Aussage ist ethisch vielleicht nicht umsetzbar, und vieles, was in der modernen Wissenschaft möglich ist oder wäre, verbietet sich aus humanitären oder ethisch-moralischen Gründen.

Die Medizin und die Genetik stehen neben anderen Wissenschaften und Philosophien an der gedachten Kampflinie. Ein Gegner der Gentechnik wird schnell weich, wenn seine eigene Gesundheit oder die eines nahen Verwandten bedroht ist. Und die Richtlinien der Medizin, lassen Ärzte und das Pflegepersonal schnell zu Göttern in Weiß werden. Über allem schwebt natürlich ev. auch immer der eigene Job. Wer will schon seine geliebte Arbeit verlieren? Aber dürfen dafür andere Menschen zu Versuch-Kaninchen oder Pflegeopfern werden?

Besonders schwierig ist die Ziehung von Grenzen. Während der Eine noch die "Auslese" eines kranken Fötus befürwortet, sind nicht wenige ganz anderer Meinung. Noch wieder andere wünschen sich sogar die Auswahl von Embryonen nach Kriterien, wie der Augenfarbe oder der zu erwartenden Intelligenz.

Wir geben hier nur die naturwissenschaftliche Grundlagen für gesellschaftliche und private Diskussionen mit. Es ist besonders ratsam immer auch eine Aussage darüber zu machen, von welchem Standpunkt / von welcher Ebene aus / aus welcher wissenschaftlichen Ecke man diskutiert. Viele Probleme / Diskussionen lösen sich schnell auf. Wichtig ist aus meiner Sicht vor allem, dass man sich die Meinung eines Anderen anhört, ev. darüber sachlich dis-

kutiert und aber auch bereit ist, damit zu leben, dass jemand anderes seine Meinung wegen meiner Argumente nicht ändern will.

In diesem Biologie-Skript stehen biologische Standpunkte im Vordergrund. Es ist die Aufgabe anderer Instanzen darüber zu urteilen und die aktuellen gesellschaftlichen Standpunkte und Grundsätze umzusetzen. Diese können sich aufgrund gesellschaftlicher oder politischer Entwicklungen verändern, die biologischen und / oder genetischen Regeln und Grundsätze werden nur durch neuere – wahrscheinlich bessere – wissenschaftliche Erkenntnisse überholt.

Der Standpunkt ist wichtig!

Jede(r) zweite Frau oder Mann gehen fremd.
Da komme ich doch glatt ins Grübeln,
wer betrügt da eigentlich mich,
meine Frau oder meine Geliebte?

5.3.1. Vererbung des Geschlechts

Das Geschlecht eines Kindes und besonders das des Erstgeborenen war lange ein Politikum. Noch heute gibt es Staaten und Gesellschaften bei denen z.B. Mädchen nach der Geburt (nicht legal) getötet werden, nur weil sie als teurer (Mitgift, nur Kosten und kaum Beitrag zum Familien-Einkommen) oder minderwertiger gelten.

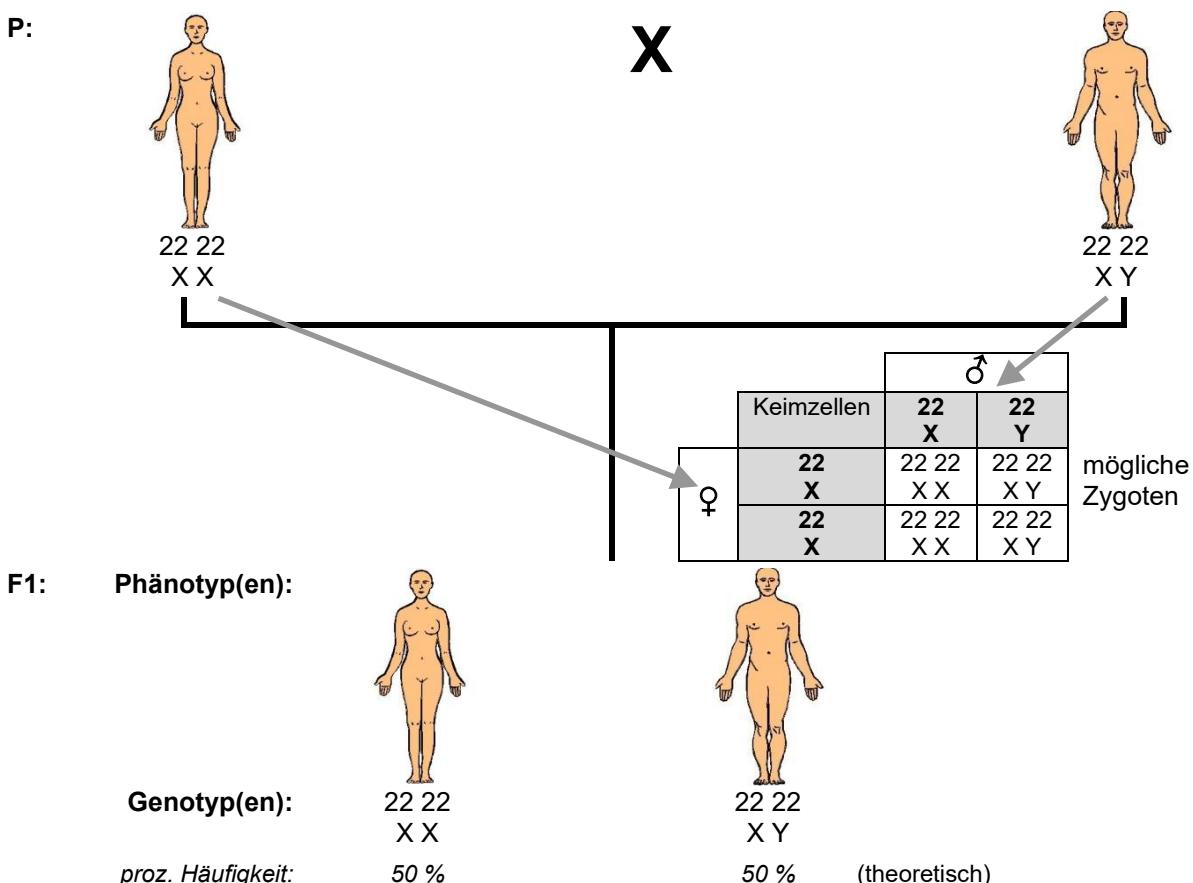
Das unterschiedliche Auftreten der Geschlechtschromosomen (Gonosomen) bestimmt das Geschlecht eines Menschen. Ein Mensch mit den Geschlechtschromosomen XX ist biologisch / genetisch weiblich, mit XY männlich.

Besonders Geschlechts-bestimmend ist dabei das Y-Chromosom. Es enthält u.a. die Erb-Anlagen für das Hormon, dass die Herausbildung männlicher Merkmale bewirkt. Fehlt dieses Hormon, dann zeigen sich auch bei einem genetischen Mann (mit einem defekten Y-Chromosom) nur bzw. vorrangig weibliche Merkmale. Dazu später noch mal Genaueres

Während der Oogenese (Eizellenbildung) wird der weibliche diploide Chromosomensatz $\{2 \cdot 22 + XX\}$ halbiert. Es entsteht eine Eizelle mit dem haploiden Chromosomensatz $\{22 + X\}$. Die drei – bei der Meiose ebenfalls gebildeten haploiden Hilfszellen vernachlässigen wir hier mal. Aber sie haben den gleichen Chromosomen-Bestand, wie die funktionsfähige Eizelle.

Anders beim männlichen Geschlecht. Hier können jeweils zwei unterschiedliche haploide Sätze $\{22 + X\}$ und $\{22 + Y\}$ entstehen.

Somit ist die Bildung von zwei verschiedenen Kreuzungsprodukten möglich. Die Kreuzung von $\{22 + X\}$ mit $\{22 + X\}$ ergibt $\{2 \cdot 22 + XX\}$ - also ein Weibchen. Dem entsprechend ergibt sich aus $\{22 + X\}$ und $\{22 + Y\}$ eine genetisch männlicher Organismus $\{2 \cdot 22 + XY\}$.



Die theoretische Wahrscheinlichkeit beträgt 50% für jedes Geschlecht. Dem stehen aber andere – in der Praxis beobachtete – Zahlenverhältnisse für Befruchtung ($\delta : \varphi = 135:100$), die Embryonen (122:100) und die Geburten (105:100) entgegen. Zum Zeitpunkt der Geschlechtsreife dreht sich das Verhältnis zu Gunsten der Frauen auf 97:100.

Aufgaben:

1. Stellen Sie Thesen zur Lage und Veränderung der Geschlechterverhältnisse während der frühen Entwicklungsphasen des Menschen auf!
2. Was hilft mehr, um die Wahrscheinlichkeit für ein bestimmtes Geschlecht bei den zu erwartenden Kindern zu beeinflussen?
 - a) einige Tage Enthaltsamkeit vor dem zu erwartenden Eisprung
 - b) Salz bzw. Zucker auf dem Fensterbrett
 - c) geplanter Sex vor bzw. kurz nach dem Eisprung
 - d) Missionarstellung vs. Hundestellung
 - e) ev. das 2. Kind zeugen (Wahrscheinlichkeit für Wunschgeschlecht steigt)
 - f) nur Sex zum Zweck der Vermehrung
 - g) genetische Beratung beim Arzt oder in der Familienberatung
 - h) sofort folgende / angestrebte Schwangerschaft nach einer Abtreibung

Nicht jede genetisch männliche Zygote entwickelt sich zu einem männlichen Organismus. Das Y-Chromosom trägt im Wesentlichen die Informationen für das männliche Geschlechts-hormon Testosteron. Genau wie bei anderen Genen gibt es mindestens zwei Ausprägungs-formen (**Allele**) für das Testosteron-Gen. Zum Einen das voll funktionstüchtige und zum Zweiten das defekte Gen. Im genetisch männlichen Organismus {2*22 + XY} kann bei de-fektem Testosteron-Gen kein männliches Geschlechts-Hormon nachgewiesen werden.

Sachlich ist nur ein deutlich verringelter Testosteron-Spiegel verantwortlich. Einen gewissen Testosteron-Spiegel haben auch Frauen und Mädchen. Genauso, wie auch Jungen einen nachweisbaren Östrogen-Spiegel (Östro-gen: weibliches Sexualhormon) besitzen. Wie fast überall, so ist es auch hier: Die Mischung macht's. Scheinbar gibt es eine vorgeburtliche Phase (um den 3. Schwangerschafts-Monat), in dem sich Ausprägung von Weiblichkeit und Männlichkeit innerhalb des Geschlechts einstellt (Verhältnis von Ring- und Zeige-Fingerlänge).

Als Folge des Testosteron-Mangels können keine männlichen Geschlechtsmerkmale entwi-ckelt werden. Der Phänotyp ist somit weiblich. Solche XY-Weibchen besitzen aber eine hö-here körperliche Leistungsfähigkeit als XX-Weibchen. Bei olympischen Sportwettkämpfen ist deshalb ein Nachweis der XX-Weiblichkeit zu erbringen. Dazu nutzt man das besondere Verhalten des einen (sozusagen überzähligen) X-Chromosom bei allen normalen XX-Weibchen aus. Es setzt sich an der Kernmembran als kondensierter Chromatin-Haufen fest. Durch einen Test wird das Vorhandensein - dieser nach ihrem Entdecker benannten - **BARR-schen Körperchen** festgestellt. Ist es vorhanden, kann die Probandin in der Frauenklasse antreten.

Abschließend sei noch auf einige Sonderfälle in der Geschlechtsvererbung hingewiesen. Durch ungleichmäßige Chromosomenverteilungen in der Meiose können einige seltene Kombinationen der Geschlechts-Chromosomen auftreten. Allen gemeinsam ist eine fehlende oder stark reduzierte **Fertilität (Fruchtbarkeit, Zeugungsfähigkeit)**.

X0	Frau mit (ULLRICH-)TURNER-Syndrom	46 + X
XXX	Superweibchen (Triple-X-Frau, Triplo-X-Syndrom)	46 + XXX
XXXX	Superweibchen (Tetra-X-Syndrom)	46 + XXXX
XXY	Mann mit KLINEFELTER-Syndrom	46 + XXY
YY	Supermännchen (Diplo-Y-Männer)	46 + YY

Aufgaben:

1. Recherchieren Sie, wie es zu zwei Y-Chromosomen in einer Zygote kom-men kann! Wurde die Ei-Zelle von zwei "männlichen" Samen-Zellen be-fruchtet?

Exkurs: BARR-Test

- für Schnelltest: aus Zellen der Haarwurzelscheide (es sind also nur wenige ausge-rupfte Haare notwendig) werden Zellkerne isoliert
- Prüfung mit FEULGEN-Färbung: (nach FEULGEN und ROSSENBECK 1924)
 - diese werden mit Chlorwasserstoffsäure behandelt / hydrolysiert (Abspaltung von Zucker und Nucleinbasen)
 - die dabei gebildeten Aldehyde werden mit SCHIFFS-Reagenz (Fuchsin-schweflige Säure) nachgewiesen
- kondensierte X-Chromosomen färben sich rot / blau-violett

1 BARR-Körperchen: normale Frau ($X\bullet$) oder Mann mit KLINEFELTER-Syndrom ($X\bullet Y$)

2 BARR-Körperchen: Frau mit Triple-X-Syndrom (Super-Weibchen) ($X\bullet\bullet$)

keine BARR-Körperchen: normaler Mann (XY) oder Frau mit TURNER-Syndrom ($X0$) (od. anderen Abweichungen)

sehr selten 3 BARR-Körperchen: Frau mit Tetra-X-Syndrom (Superweibchen)

bei ebenfalls sehr selten Tetraploidien ($92 + XXXX$) sind nur 2 BARR-Körperchen zu finden (das gilt als Hinweis, dass die Inaktivierung irgendwie mit der Chromosomen-Zahl zusammenhängt)

Die X-Inaktivierung findet kurz nach Befruchtung – ungefähr im 100-Zellstadium – statt. Es wird dann entweder das mütterliche X-Chromosom (X^m) oder das väterliche (X^p) inaktiviert. Diese Inaktivierung gilt dann für alle nachfolgenden Zell-Reihen dieser Zelle. Praktisch entstehen im weiblichen Körper Mosaike von Zell-Komplexen mit aktivem mütterlichen oder eben väterlichen X-Chromosom, mitsamt allen Konsequenzen hinsichtlich der vorhandenen Allele (→ Expressivität). Solche Mosaike lassen sich sogar auf der Haut von Frauen beobachten (Incontinentia pigmenti (Melanoblastosis cutis); → BLOCH-SULZBERGER-Syndrom). Ein weiterer Hinweis auf die unterschiedliche X-Inaktivierung ist das Phänomen der teilweisen milden Blutungs-Neigung bei Konduktérinnen für Hämophilie A (Defekt beim Blutgerinnungsfaktor VIII) (→ Genetik 2).

molekular-genetischer Hintergrund für X-Inaktivierung:

verantwortlich XIST-Gen auf dem langem Arm des X-Chromosoms (→ Genetik 2

in den Promotor-Bereichen der Gene werden die Cytosine methyliert (→ Genetik 2

Histone der betroffenen Chromosomen werden modifiziert (Hypoacetylierung) (→ Genetik 2

2 verschiedene X-Chromosomen

großes X-Chromosom mit 800 Protein-codierenden Genen (+ etwa 800 Pseudogene)

kleines X-Chromosom mit ursprünglich 45 Protein-codierenden Genen (+ etwa 320 Pseudogene) - gemeint ist das Y-Chromosom

Y-Chromosom als evolutionärer Rest (5 %) eines X-Chromosoms; wahrscheinlich vor rund 300 Mill. Jahre entstanden

derzeit 78 Gene (einige während der Evolution der geschlechtlichen Fortpflanzung und letztendlich des Menschen aus anderen Chromosomen übernommen)

Steuer-Gen (SOX9) für weibliche bzw. männliche Entwicklung liegt auf Chromosom 17 für Bildung des Proteins SRY verantwortlich; fehlt es, dann werden statt den Hoden Eierstöcke gebildet (auch bei einem genetischen Jungen)

Exkurs: Homosexualität – eigene Schuld, Vererbung oder Umwelt-Einfluss

Einige Ausgangs-Standpunkte zuerst. Es gibt nicht die "Homosexualität". Das was gemeinhin in der breiten Bevölkerung als Homosexualität bezeichnet wird, ist in Wirklichkeit ein sehr weites Feld. Dazu gehören verschiedene Phänomene der sexuellen Orientierung

Homosexualität oder sexuelle Handlungen mit dem eigenen Geschlecht sind keine "Eigenheit" des Menschen. In der Natur finden alle Spielarten von Geschlechter-Interaktionen auch bei anderen Tieren statt. Hier stellen sie aber kein gravierendes Problem dar, da keine Ausgrenzung erfolgt. Es kommt eben nur nicht zur Weitergabe der eigenen Gene.

Das Homosexualität kein (alleinig) genetischer Sachverhalt sein kann, wird schon dadurch deutlich, dass der natürliche Anteil sich nicht ändert (rund 1 von 10 Individuen). Nach den genetischen Regeln müsste es aber passieren, da bei "Homosexuellen" ja praktisch keine Weitergabe der verdächtigen / unterstellten Gene erfolgt. Außerdem müssten familiäre Häufungen oder regionale Abweichungen zu beobachten sein. Nichts davon konnte bis heute wissenschaftlich belegt werden.

Aufgaben:

1.

2. In einer Radio-Sendung (auf: Deutschlandfunk) zum Gender-Phänomen vertrat ein anrufender Zuhörer, die seiner Meinung nach bekannte Tatsache, dass Homosexualität durch die verstärkte Ausschüttung von weiblichen oder männlichen Hormonen während der Schwangerschaft im Mutterleib entstehen würde. Setzen Sie sich mit dieser Meinung auseinander! Prüfen Sie, ob es für diesen Standpunkt (Grundaussage und Ableitung(en)) wissenschaftliche Belege gibt!

3.

5.3.2. Vererbung einfacher – gut beobachtbarer – Merkmale

5.3.2.x. Augenfarbe

blaue Augen rezessiv

Vererbung basiert auf mindestens 3 Genen

genaue Merkmals-Ausprägung und Gen-Wirkung noch nicht vollständig geklärt

P für Pigment(-Bildung) bewirkt je nach Ausprägung grün bis dunkelbraun

p steht für Pigment-Losigkeit (blaue Augen)

5.3.2.x. Körpergröße

statistisch weichen die Kinder wahrscheinlich nur um rund 6,5 cm von der mittleren Größe der Eltern ab (TANNER, 1986) bei einer möglichen Schwangensbreite von +/- 9 cm bei Mädchen und +/- 10 cm bei Jungen

populäre Hilfs-Formeln zur "Berechnung" der Körpergröße der Kinders aus der der Eltern trifft in der Realität häufig zu

$$h_{Mädchen} = \frac{h_{Mutter} + h_{Vater}}{2} - 2$$

$$h_{Junge} = \frac{h_{Mutter} + h_{Vater}}{2} + 4$$

andere populäre Hilfs-Formeln entspricht eher der oben angegebenen Schwangensbreite

$$h_{Mädchen} = \frac{h_{Mutter} + h_{Vater} - 13}{2}$$

$$h_{Junge} = \frac{h_{Mutter} + h_{Vater} + 13}{2}$$

etwas andere Formeln mit ähnlichen Ergebnissen basiert auf TANNER (1986), wobei dieser +/- 8,5 cm für möglich ansieht

$$h_{Mädchen} = \frac{h_{Mutter} + h_{Vater}}{2} - 6$$

$$h_{Junge} = \frac{h_{Mutter} + h_{Vater}}{2} + 6$$

orientierende Formeln ohne sichere Datenbasis

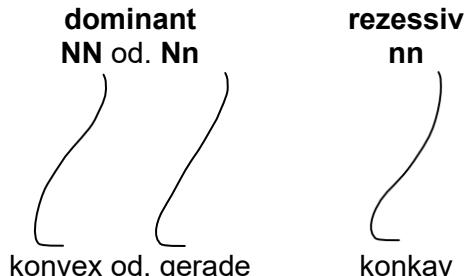
$$h_{end} = h_{1a} + 1,00 \text{ [m]}$$

$$h_{end} = 2 \cdot h_{2a}$$

5.3.2.x. Nasenrücken

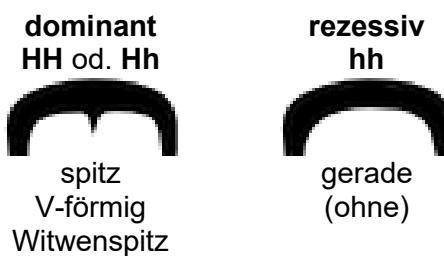
konvexer oder gerader Nasenrücken ist dominant; Kennzeichen N

konkave Form ist rezessiv (n)



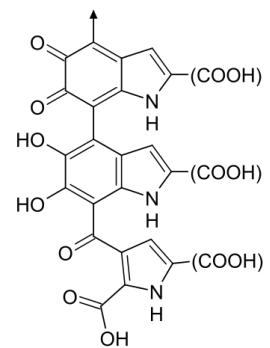
5.3.2.x. Haaransatz

Der Haaransatz – außer bei Glatzen- und Parücken-Trägern unterscheidet sich ebenfalls bei den Menschen und wird autosomal dominant-rezessiv vererbt. Ein spitzer Ansatz ist dominant und wird auch Witwenspitze (engl.: Widow's peak) genannt. Wahrscheinlich stammt der Name von den spitz auslaufenden Kappen, die britische Witwen im 16. Jhd. getragen haben.

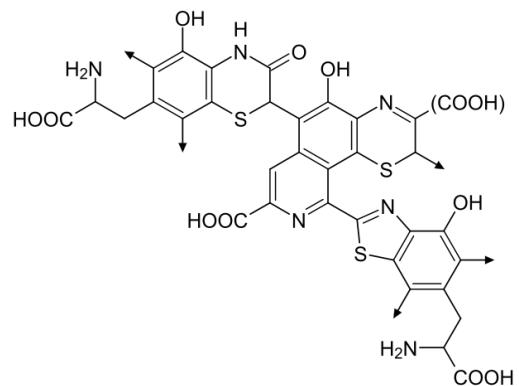


5.3.2.x. Haarfarbe

dunkelbraun ist dominant gegenüber blond
rote Haare ebenfalls rezessiv (statt braunem Melanin (exakt Eu-melanin) wird das hellere (gelblich, rote) Phäomelanin gebildet)



(Eu-)Melanin



Phäomelanin
(die geklammerten Reste
können -COOH oder -H sein)
Q: de.wikipedia.org (Roland Mattern)

5.3.2.x. Haar-Form

intermediär vererbt

Haarform des Menschen

gg .. glatte Haare

gk .. gewellte Haare

kk .. krause Haare

Ein wichtiges Protein bei der Herausbildung der Haar-Struktur ist EDAR. Das Gen für EDAR kann eine Protein-Version codieren, die für das schwarze, glatte Haar steht, welches wir vorrangig in ost-asiatischen Gebieten finden. Nur eine Änderung in der Nukleotid-Sequenz (→ Punkt-Mutation) erzeugt eine andere EDAR-Form. Sie bewirkt das krause, bräunlich-schwarze Haar bei afrikanischen Menschen.

ostasiatisch	glatt, schwarz	...ACTCTGAGAAGGGCTG T TGTGAAAACGTGGCGCC...
afrikanisch	kraus, braun-schwarz	...ACTCTGAGAAGGGCTG C TGTGAAAACGTGGCGCC...

5.3.2.x. Behaarung der mittleren Fingerglieder

das mittlere Fingerglied ist behaart (dominant); Allel: F

das mittlere Fingerglied trägt keine Haare (rezessiv) Kennzeichen: f

5.3.2.x. Daumen – Zurückbiegen um die Wette?

Daumenglied kann weit – ev. fast rechtwinklig – nach hinten gebogen werden (nennt man Reflexion) → selten (rezessiv) Gen d

ohne Reflexion (dominant) Kennzeichen: D

dominant
DD od. Dd



rezessiv
dd



5.3.2.x. Zungen-Rollen – kann doch jeder, oder doch nicht?

rund 70 % der Menschen können ihre Zunge (ohne Zuhilfenahme der Lippen) zu einer Röhre formen die anderen 30 % nicht

Gen-Kennzeichen Z für dominantes Rollen-Können

Nicht-Rollen-Können ist rezessiv (Kennzeichen z)

ein monohybrider Erbgang, wie es scheint, konnte aber nicht nachgewiesen werden; es gibt Übergänge

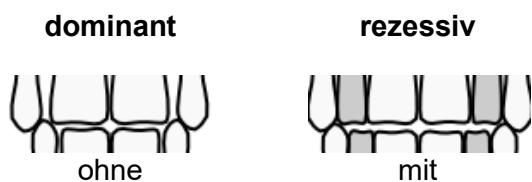
es sind 2 Muskeln am Rollen beteiligt, deshalb ist es möglich, dass selbst bei reinerbiger dominanter Weitergabe durch die Eltern kein Rollen (beim Kind) funktioniert

5.3.2.x. Sommersprossen

Sommersprossen dominant vererbt
SS, Ss Träger
ss keine Sommersprossen

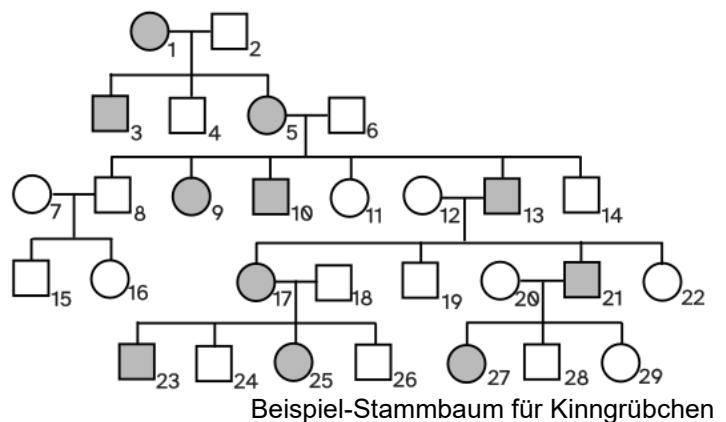
5.3.2.x. seitliche Schneidezähne

das Fehlen (oberer) seitlicher Schneidezähne wird dominant vererbt
vorhandene seitliche Schneidezähne (2|2) sind rezessiv



5.3.2.x. Kinngrübchen

die Bildung eines Kinngrübchen's wird dominant vererbt



5.3.2.x. Ohrläppchen – von Mutti oder von Vati?

frei hängend (praktisch U-förmig) wird dominant vererbt
angewachsenes Ohrläppchen (praktisch D-förmig) ist rezessives Merkmal

dominant



frei hängend
U-Form

rezessiv



angewachsen
D-Form

5.3.2.x. Schmecker und Nicht-Schmecker – ich schmecke was, was du nicht schmeckst

1931 von Fox entdeckt; beim Umfüllen von Phenylthioharnstoff (auch: PTH od. PTC (Phenythiocarbamid)) klagten einige Mitarbeiter über einen bitteren Staub-Geschmack; er selbst konnte aber nichts schmecken

typischer Bitterstoff

Konzentrationen von 0,1 – 10 mM werden von "Schmeckern" als widerlich empfunden

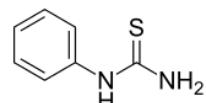
keine Abhängigkeit von Geschlecht, Alter, Herkunft, regionale Geschmäcker usw.

63 % sind Schmecker (Allel: T) die restlichen 37 % sind Nicht-Schmecker (Allel: t)

nach 23andme.com sind es 65 : 35 %

typischer dominant-rezessiver Erbgang

Gen liegt auf Chromosom 7



Phenylthioharnstoff
Q: de.wikipedia.org ()

roher Brokkoli und Rosenkohl enthalten Bitterstoffe, die PTH recht ähnlich sind

gut geeignet um in Familien Stammbäume aufzunehmen; Test-Streifen mit PTH gibt es fertig zu kaufen od. lassen sich selbst herstellen

PTH ist ein sehr giftiger Stoff; Test darf nur mit gekauften oder sehr sorgfältig hergestellten Teststreifen durchgeführt werden; schon sehr hohe Verdünnungen schmecken u.U. bitter

lässt sich auch in etwas größeren Gruppen (z.B. 2 bis 3 Klassen oder Kurse) gut zur Bearbeitung nach HARDY-WEINBERG (→ [9.2.1. das HARDY-WEINBERG-Gesetz / das HARDY-WEINBERG-Gleichgewicht](#)) verwenden

5.3.2.x. Spargel – aphrodisisches Gemüse oder Abtörner?

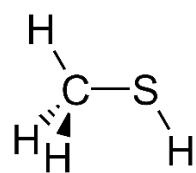
nach Spargel-Genuß kommt es zu einem auffälligen Geruch beim Urin und auch in der Samenflüssigkeit (wird dominant vererbt)
ohne Geruchs-Auffälligkeit bzw. unverändert (rezessiv)

65 % der Menschen können einen Spargel-Genuß im nachfolgenden Urin riechen

gerochen wird ein Abbau-Produkt, welches auch nach dem Genuß bestimmter Käse (z.B. Cheddar, Münster, ...) in geringerem Maße ausgeschieden wird – Methantiol

Methanthiol riecht unangenehm nach verfaultem Gemüse; auch Bestandteil des menschlichen Mund-Geruch's

wird als Geruchs-Stoff auch dem Erd-Gas bzw. Flüssig-Gas zugesetzt, um Lecks schneller finden zu können
verantwortliches Gen auf Chromosom 1



Struktur-Formel
von Methantiol
Q: de.wikipedia.org
(Hbf878)

genaue Hintergründe für die Riech-Fähigkeit aber noch nicht abschließend geklärt

Auch für andere Substanzen ist ein Durchschlagen bis zum Urin bzw. zur Samenflüssigkeit bekannt. Die chemisch sehr speziellen Moleküle dieser Stoffe werden von den regulären Enzymen nicht abgebaut / verändert. Dafür besteht / bestand evolutinär praktisch keine Notwendigkeit. Die Stoffmengen sind einfach zu klein. Selbst bei eigentlich giftigen Stoffen sind die real auftretenden Konzentrationen viel zu klein, um wirklich wirksam zu werden.

5.3.2.x. Rote Beete gegessen?

Urin ist nach dem Essen von Roter Beete rot-braun verfärbt (dominant vererbt)
keine Verfärbung (rezessiv)

5.3.2.x. Blut-Gruppen

sehr komplexe Vererbung schon für das bekannte AB0-Blutgruppen-System

praktisch gibt es viel mehr Blut-Gruppen

ausführlichere Darstellung im nächsten Kapitel (→ [5.3.3. Vererbung der Blutgruppen beim Menschen](#))

5.3.2.x. Fuß-Ballen

entsteht durch winklige Anordnung der Fuß- und Zehen-Knochen des großen Zeh's
rezessiv vererbt mit einer Wahrscheinlichkeit von ungefähr 17 %

5.3.2.x. Bevorzugung von salzigen oder süßen Snack's

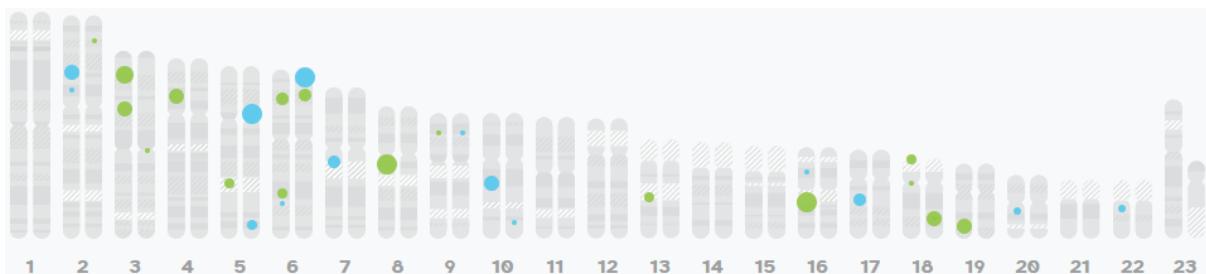
66 % bevorzugen salzige bzw. herzhafte Snack's

34 % mögen tendenziell süße Snack's

neben genetischer Grundlage auch viel Umwelt-Einfluß

bisher 43 genetische Marker ermittelt, die mit der Geschmacks-"Orientierung" zusammenhängen

Geschmäcker und deren Vorlieben werden im Gehirn im sogenannten Geschmacks-Kortex verarbeitet



Verteilung der "süßen" (bläulich) und der "herzhaften Vorlieben" (grünlich) auf meinen Chromosomen
die wirksamen Gene sind durch dicke Punkte gekennzeichnet

Q: 23andme.com

5.3.2.x. Tonhöhe anpassen / erreichen können

Verteilung fast 1 : 1 (51 % können eine bestimmte Tonhöhe nicht erreichen)

dafür wurden 500 genetische Marker identifiziert → da macht das Aufstellen von Kreuzungs-Schemata richtig Spaß

das Singen in bestimmten vorgegebenen Tonhöhen ist eine sehr komplexe Aufgabe

das fängt bei Hören an und endet bei der Steuerung u.a. der verschiedenen Stimm-Muskeln

5.3.2.x. Höhen-Angst

tritt bei rund 30 % der Menschen auf

Ursache ist u.a. wohl auch das Bedürfnis nach mehr visuellen Kontrollen / Koordination bei der Gleichgewichts-Kontrolle

5.3.2.x. Haar-Dicke

dicke Haare / Haar-Strähnen sind vor allem im ost-asiatischen Raum verbreitet

bei europäischen und afrikanischen Menschen der dominante Typ "dünnes Haar" verbreiteter

verantwortlich sind das Protein Ektodysplasin (Eda) und der zugehörige Rezeptor (EdaR)

diese wirken in Haar-Follikeln und ermöglichen die Bildung dickerer Haare

"dicke Haar"-Gen wird rezessiv vererbt

5.3.2.x. Angst vor öffentlichen Reden / Auftritten

bei 37 % der Menschen vorhanden
diskutiert werden über 800 genetische Marker

5.3.2.x. photischer Nies-Reflex

bei 20 % der Menschen tritt eine Nies-Attacke auf, wenn sie hellem Licht ausgesetzt werden
Syndrom heißt "Autosomal Dominant Compelling Helio-Ophthalmic Outburst" (ACHOO-Syndrom)
es wurden 54 Positionen auf den Chromosomen ermittelt
eine Position auf Chromosom 9 besonders stark für die Vererbung der Nies-Reflexe verantwortlich
auf Chromosom 1 und 2 sind starke Gegenspieler codiert
Teil bestimmter Familien-Geschichten

welchen Zweck der Reflex hat / hatte, ist ungeklärt

5.3.2.x. Abneigung gegen Koriander(-Geruch)

Koriander ((s) *Coriandrum sativum*) schmeckt für viele Menschen seifig
Ursache sind bestimmte Aldehyde (E-2-Decenal und E-2-Dodecenal), die scheinbar von einigen Menschen als unangenehm empfunden werden
zwei Gene auf Chromosom 11 (u.a. OR6A2, der normalerweise für Aldehyd-Riechzellen codiert)
begleit von einem weiteren Gen auf Chromosom 6
daneben wohl auch kulturelle Aspekte
bei den verschiedenen Menschen-Gruppen schwankt der Anteil, die Koriander als seifig schmecken zwischen 4 (Südasien) und 14 % (Aschkenasische Abstammung)

genauer Mechanismus ist noch unbekannt

5.3.2.x. Früh- oder Spät-Aufsteher

derzeit 450 Positionen auf der DNA lokalisiert, die Einfluß auf die typische Aufwachzeit haben
Zeit variiert aber mit Alter
in jüngeren Jahren schläft man normalerweise länger
danach steht man alle 20 Jahre um ungefähr eine Stunde früher auf

5.3.2.x. Misophonie

Hassen von diversen Geräuschen
dazu gehören Kau-Geräusche, das Kratzen (von Nägeln) auf der Tafel

TENM2-Gen auf Chromosom 5
ist u.a. für die Gehirn-Entwicklung verantwortlich

5.3.2.x. Neandertaler-Gene

zwischen 1 bis 2 % der Gene von Mittel-Europäern sind Neandertaler-Gene
ungefähr 2'800 genetische Varianten gefunden, die auf Neandertaler zurückzuführen sind

Gen MC1R ist für die Pigmentierung von Haut und Haaren verantwortlich
auf Chromosom 16
eine Variante (ein Allel) bewirkt Ausbildung eines rötlichen Haar-Pigment's und helle Haut
im homozygotisch-rezessiven Fall hat Person (auch beim rezenten Menschen) rötliche Haare und helle Haut
Punkt-Mutation (Position) eines G in ein C
Neandertaler hatten aber andere Mutation, die auch rote Haare ermöglichte, aber ein anderes Rot als das heute übliche

auch das Gen SRGAP2 war schon bei Neandertaler vorhanden
im wird ein wichtiger Beitrag zur Entwicklung der Intelligenz zugeschrieben
wir Menschen haben mehr Kopien von diesem Gen als Schimpansen

5.3.2.x. Riechfähigkeit für Androstenon

rund 400 Riech-Gene bekannt
kodieren die Riech-Zellen, die Gruppen von chemischen Verbindungen erkennen können
es ist aber auch so, dass die meisten chemischen Stoffe mehrere verschiedene Riech-Zellen aktivieren
bekannte Ausnahme ist der Stoff Androstenon
für seine Riech-Zellen ist ein Gen verantwortlich
auch als "Eber-Geruch" bekannt
Menschen können Androstenon als süßlich riechen, andere gar nicht
für einige Menschen riecht Androstenon wie abgestandener Urin

verantwortlich OR7D4-Gen auf Chromosom 19
bei einigen Tieren erzeugt Androstenon die Läufigkeit der Weibchen
bei Menschen nicht direkt beobachtet, ev. hat es Pheromon-artige Wirkung
unterschwelliges "Männlichkeit-Signal"

5.3.2.x. etwas eklig ist es schon: Ohrenschmalz

wissenschaftlich Cerumen (hört sich auch nicht mehr so unschön an)

es gibt zwei Arten von Ohrenschmalz klebrig (feucht) und trocken (krümelig, flockig)

bestimmt vom Gen ABCC11, gebildetes Protein hat 4578 Basenpaare mit dem entscheidenden Unterschied in Position 538

steht dort ein G, dann codiert dies Glycin und das Protein sorgt für "feucht"
andernfalls ist an der Position ein A und es wird Arginin eingebaut und dementsprechend für "trocken"en Cerumen

"trocken" nur bei homozygoten Genotyp a a (hier frei gewählt), ist also rezessiv

interessant ist die Verteilung der Allele auf der Erde

Afrika ist der Anteil von "trocken" praktisch 0, so dass hier nur das Wild-Allel + vorkommt
in Südkorea ist dagegen der Anteil von "feucht" gleich 0, was eben bedeutet, dass hier nur das Allel a in der Population zu finden ist
über Asien von West nach Ost hinweg nimmt der Anteil von a stetig zu

scheinbar ein Beispiel für eine neutrale Mutation (→), bisher konnte kein Vorteil oder ein Nachteil des einen oder anderen Phänotyp's beobachtet werden

wahrscheinlich hat die Gründer-Population, die nach Asien gezogen ist zufällig nur das a-Allel, wenn vielleicht einzelne Individuen mit dem Wild-Allel dabei waren, dann sind diese ausgetorben; aber eben nicht wegen diesem Allel, sondern eher, weil eine Gen-Kopplung bestanden hat, mit einem anderen Gen (dies bleibt aber imaginär)

das Cerumen-Gen wurde ev. Huckepack mit einem anderen Gen mitgenommen (→ genetisches Hitchhiking)

ev. gibt es eine Kopplung mit der Allel-Version für axilläre Bromhidose (stark riechender Achsel-Schweiß) möglich; kommt bei doppelt rezessiven Menschen extrem selten vor

5.3.2.x. "Spindelhaar"

autosomal, dominant

Chromosom 12 Gen-Ort q13

verschiedene Mutationen in den Genen KRT81, KRT83 oder KRT86 verantwortlich (→ Haar-Kreatine Hb1, Hb3 und Hb6)

sehr selten

verändertes Kreatin

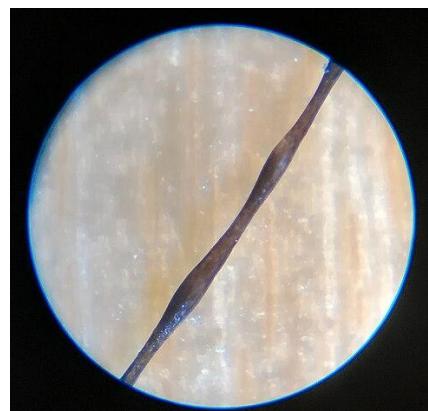
führt zu einem gestörten Kreatin-Netzwerk

neuste Forschung sehen die verantwortliche Mutation im Kreatin 31-Gen

Nonsense(Stopp)-Mutation

Kreatin-Protein wird nicht vollständig produziert

wahrscheinlich werden auch weniger Disulfid-Brücken zwischen den Kreatin-Molekülen gebildet, was für eine geringere Festigkeit steht



Spindel-Haar unter dem Mikroskop
Q: en.wikipedia.org (Clump)

auch rezessive Variante beschrieben
im DSG4-Gen auf Chromosom 18
verändert das Protein Desmoglein 4

Krankheits-Bild wird als Monilethrix bezeichnet
sehr dünnes, brüchiges Haar
Verschlechterung während Pubertät und Schwangerschaft möglich
in schweren Fällen Haar-Losigkeit

Haare brechen zwischen den Spindel-förmigen Knötchen



Monilethrix

Q: de.wikipedia.org (Masryyy)

5.3.2.x. ...

5.3.2.x. ...

Aufgaben:

- 1.** Erfassen Sie mit Hilfe eines Beobachtungs-Bogens (Kopiervorlage nächste Seite) das Auftreten verschiedener Phänotypen in Ihrer Familie! Ermitteln Sie dann für jede Person und jedes phänotypische Merkmal die möglichen Genotypen! (Achten Sie darauf, dass die Beobachtungen nur für andere sichtbar gemacht werden, wenn die beobachteten Personen damit einverstanden sind! Für die Vorstellung / anonyme Veröffentlichung können Sie Rollennamen (Kind1, Kind2, Elter1 usw. usf. benutzen!)
- 2.** In einem älteren Lehrbuch (um 1910) wird die Geschlechts-Ausprägung (beim Menschen) als dominant-rezessiver Erbgang dargestellt. Dabei soll das kleine X-Chromosom dominant gegenüber dem großen sein, so die Autoren um Nettie M. STEVENS. Setzen Sie sich mit der These auseinander!
- 3.** Eine homzygote Frau, die den Daumen nicht zurückbiegen kann und ein rezessiver Mann, der dies kann, zeugen mehrere Kinder. Erstellen Sie ein Vererbungs-Schema für "Daumen-Zurückbiegen" und Geschlecht! Sagen Sie die beobachtbaren Verhältnisse der Merkmal-Kombinationen voraus! Das Merkmal "Daumen-Zurückbiegen" liegt auf einem Autosom!

für die gehobene Anspruchsebene:

- 4.** Erweitern Sie die Daten-Sammlung auf Großeltern und / oder Geschwister der Eltern! (Achten Sie auf den Personen-Datenschutz!)
- 5.** Erstellen Sie einen Stammbaum aus den Beobachtungs-Bögen und versuchen Sie die möglichen Genotypen einzuschränken und die ev. genetische Herkunft der auffälligen Merkmale aus der mütterlichen bzw. väterlichen Familie abzuklären!

Beobachtungs-Bogen: vererbte Merkmale beim Menschen

Name / Rolle				
Merkmal	Phänotyp(en)			mögliche(r) Genotyp(en)
Augenfarbe	braun, grün		blau	
Haar-Form	glatt	gewellt	kraus	
Haar-Farbe	braun		blond	rötlich
Haar-Ansatz	spitz		gerade	
Behaarung mittlere Fingerglieder	behaart		nicht behaart	
Nasenrückens-Form	konvex	gerade	konkav	
Daumen-Rückbiegen	nicht mögl.		möglich	
Sommersprossen	ja		nein	
seitliche Schneidezähne	nein		ja	
Ohrläppchen	angewachsen		hängend	
Zungen-Rollen	kann		kann nicht	
dickes Haar	ja		nein	
Koriander-Geschmack	schmeckt seifig		schmeckt scharf und frisch	
Niesen in der Sonne	ja		nein	
fakultativ				
PTH-Schmecker	ja		nein	
Urin-Geruch nach Spargel-Genuß	ja / auffällig		nein	
Urinfarbe nach Rote-Beete-Genuß	rötlich / bräunlich		normal / hell	
Höhen-Angst	habe keine		habe sie	
Fuß-Ballen	ja		nein	
kann Ton gut erreichen	ja		nein	
Angst vor öffentlichen Reden	ja		nein	
Misophonie	kann Kau-Geräusche nicht ab		Kau-Geräusche stören mich nicht	

5.3.3. Vererbung der Blutgruppen beim Menschen

Problem-Fragen für Selbstorganisiertes Lernen

Werden Blutgruppen wirklich vererbt? Wenn JA, wie werden sie vererbt?

Sind Blutgruppen-Merkmale dominant, rezessiv oder was?

Gibt es mehr als 4 Blutgruppen – also A, B, AB und O?

Welche der MENDELSchen Regeln und MORGANSchen Konkretisierungen gelten für die Blutgruppen-Vererbung beim Menschen?

Wie funktionieren die Blutgruppen? Welche gibt es?

Gibt es Universal-Spenderblut?

Was ist die goldene Blutgruppe?

Eignen sich die Blutgruppen, um die Elternschaft auszuschließen oder zu bestätigen?

Warum läuft bei Menschen mit einem Blut vom Bombay-Typ bei einer Bluttransfusion schnell etwas schief?

Wenn man langläufig von Blutgruppen spricht, dann ist fast immer nur das AB0-Blutgruppen-System (ISBT Nr. 001; ISBT = International Society of Blood Transfusion) gemeint. Dieses wird von der breiten Bevölkerung auch als das (einige) Blutgruppen-System verstanden. Etwas informiertere Menschen haben dann auch mal was vom Rhesus-Faktor gehört. Dann hört es aber meistens auf.

In Wirklichkeit sind das AB0- und das Rhesus-System nur zwei von rund 30 Blutmerkmalen, die bekannt sind und z.B. bei Transplantationen auch beachtet werden müssen.

Für den einfachen Blut-Ersatz bei Blut- oder Plasma-Transfusionen braucht man nur wenige Merkmale beachten. Zu diesen gehören die AB0-Blutgruppe und der Rhesus-Faktor. Diese beiden werden wir u.a. nachfolgend genauer erläutern.

Bei Organ-Transplantationen oder Knochenmarks-Spenden / -Transplantationen sind allerdings einige Merkmale mehr entscheidend, was eben die Transplantationen so schwierig macht. Viele Fremdgewebe werden nach der Operation abgestoßen. Die Patienten müssen zur Unterdrückung der Abstoßungen starke Medikamente (z.T. lebenslang) nehmen.

Einige – und das sind die bedeutenden – Blutgruppen-Systeme basieren auf den Oberflächen-Proteien der Roten Blut-Körperchen (Erythrozyten). Andere Blutgruppen-Systeme stützen sich auf die Enzyme der Erythrozyten, wieder andere auf die (Blut-)Serum-Proteine. Diese Proteine liegen gelöst in der Blut-Flüssigkeit – dem Serum – vor und übernehmen dort vorrangig Aufgaben zur Immunität oder zur Verstoffwechslung von transportierten Stoffen.

5.3.3.0. kurze Einführung in die Immunologie

Das Erkennen von Fremden und Eigenem ist ein Merkmal des Lebens. Nur durch eine Unterscheidung von Zell- oder Körper-eigenen von fremden Anteilen kann verhindert werden, dass sich eine Zelle oder ein Organismus selbst auffrisst (abbaut). Zum Anderen müssen Fremd-Körper – vor allem Parasiten und Krankheits-Erreger – erkannt und abgewehrt werden. Wie wichtig gut und richtig funktionierende Immun-Reaktionen sind, merken wir spätestens wenn etwas schief läuft. Der Befall mit Parasiten – ist biologisch gesehen – eine vergleichsweise harmlose Sache. Erkrankungen, die durch Bakterien und Viren ausgelöst werden und auf die unser Körper zuerst oder gar nicht angemessen reagieren kann, stellen oft schon eine größere Bedrohung dar. Sehr gefährlich können auch fehlgeleitete Immun-Reaktionen sein, wie sie bei Allergien auftreten. Hier reagiert das Immun-System überzogen auf einen – eigentlich harmlosen – Auslöser. In der letzten Zeit treten auch immer mehr Autoimmun-Erkrankungen auf, bei denen das Immun-System negativ auf den eigenen Körper oder Teile von ihm reagiert.

Bei Zellen und einfachen Organismen befinden sich auf der Zellmembran eine Vielzahl von Rezeptoren, mit denen die Zellen Kontakt zur Außenwelt aufnehmen können. Bei Kontakt mit potentiell gefährlichen Objekten sind viele Zellen und Procyten in der Lage angemessen zu reagieren. Eine solche Reaktion könnte z.B. die verstärkte Abgabe von Wasserstoff-Ionen (H^+) sein, wodurch die Zell-Umgebung saurer wird und einige potentielle Freßfeinde abschreckt. Bei anderen Zellen hat man z.B. eine erhöhte Schleim-Produktion festgestellt, wenn sie attackiert werden. Der Schleim schützt dann auch vor dem Zugriff durch Räuber oder gefährlichen Stoffen. Eine (Immun-)Reaktion kostet Energie. Deshalb ist es wichtig das bedrohliche Objekt nicht zu unterschätzen.

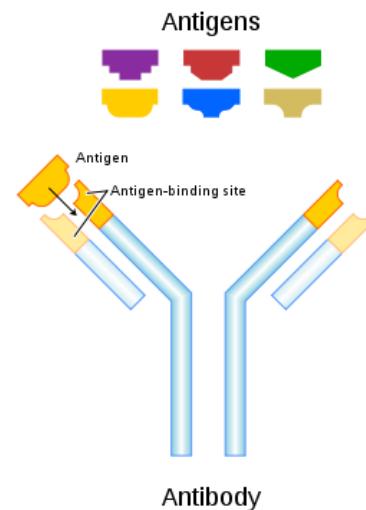
Die Rezeptoren auf der Zellmembran (des bedrohten Organismus) reagieren auf die Oberflächen-Merkmale (vielfach Proteine) der Bedrohung.

Die immunologischen Vorgänge höherer Organismen beruhen vorrangig auf sogenannten Antigen-Antikörper-Reaktionen. Antigene (engl.: Antibody generating = Antikörper-Generierer) sind immunologisch betrachtet Stoffe oder molekulare Merkmale, die vom Immunsystem erkannt und auf die durch Antikörper-Bildung reagiert wird. Meist sitzen die Antigene auf der Oberfläche der fremden Objekte.

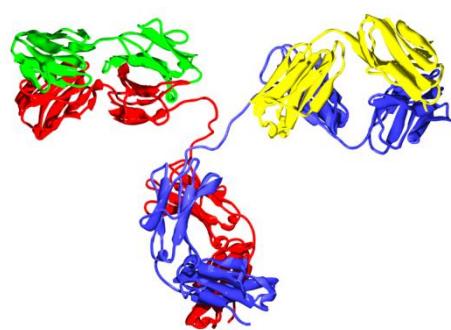
Der immunologische Begriff Antigen hat nichts mit dem genetischen Begriff Gen zu tun. Es handelt sich primär auch nicht um irgendwelche Antagonisten od.ä., wie die Vorsilbe "anti" es vielleicht suggeriert!

Durch sehr ausgereifte Prozesse werden die fremden Oberflächen (Objekte, Merkmale) erkannt und die Bildung spezieller – hierfür passender – Antikörper eingeleitet. Typische Säugetier-Antikörper kann man sich als Y-förmige Proteine (Glucoproteine) vorstellen.

An den beiden Spitzen befinden sich zwei Rezeptor-Bereiche. Hier werden die Antigene mittels Schlüssel-Schloss-Prinzip erkannt und gebunden. Da es zwei Andock-Stellen gibt, kommt es häufig auch zur Verbindung von zwei (gleichartigen) Fremdkörpern (Antigenen) über einen Antikörper. Es kommt zur Inaktivierung und ev. auch zu einer Verklumpung der Antigene und Antikörper. Diese Klumpen bzw., die durch Antikörper markierten Fremdkörper können dann von speziellen Zellen (Fresse-Zellen, weißen Blut-Körperchen) entsorgt werden.



Q: de.wikipedia.org (US GOV(Fvasconcellos))



Band-Modell eines Antikörper-Proteins
Q: de.wikipedia.org (TimVickers)

Wir unterscheiden – vor allem bei höheren Organismen – zwischen angeborener und erworbener Immun-Antwort.

Die angeborene Immun-Antwort bezieht sich vielfach auf bestimmte Gifte oder Organismen, die ohne einen vorherigen Kontakt sofort vom Träger bekämpft werden. Die angeborene Immun-Reaktion ist üblicherweise sehr schnell.

Die erworbene Immun-Antwort setzt einen zeitlich vorgezogenen Erstkontakt mit dem Antigen voraus. Der immunologische reagierende Organismus bildet spezielle Antikörper oder Aktivatoren zur Bildung von Antikörpern heraus. Diese können dann bei einer erneuten Kontamination sofort wirksam werden. Bei einer laufenden Infektion / Belastung kommt es sonst zu einer zeitverzögerten Immun-Antwort.

Durch Impfungen wird der Körper entweder aktiv immunisiert, d.h. ihm werden direkt Antikörper zugefügt. Diese können praktisch sofort wirksam werden.

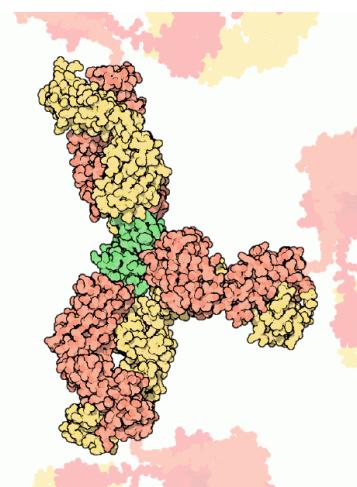
Eine andere Möglichkeit der Impfung ist die passive Immunisierung. Bei ihr werden als Impf-Material entweder leicht modifizierte Antigene oder inaktive / nicht-infektiöse Krankheits-Erreger verwendet.

Ähnliches passiert täglich, wenn wir mit einzelnen Krankheits-Erregern oder anderen Gefahren konfrontiert sind. Unser Körper bildet Antikörper gegen sie. Erst Belastungen mit sehr großen Zahlen / Mengen von Krankheits-Erregern verursachen ev. eine Erkrankung. Der Körper reagiert aber nur selten mit einer schweren Erkrankung.

Vielmehr wird das Immun-System zu Bildung von Antikörpern angeregt. Diese stehen dann bei einer echten Infektion zur Verfügung.

Schwere Impf-Nebenwirkungen sind eher selten. Die Erkrankungszahlen stehen in einem vernachlässigbaren Verhältnis zu Problemen bei den echten Infektionen. Häufig sind es gar nicht die inaktiven Antigene, die die Impfnebenwirkungen hervorrufen, sondern es sind Beimischungen zu den Impfstoffen oder immunologisch geschwächte Kinder, die Probleme darstellen. Aus biologischer und medizinischer Sicht ist Nicht-Impfen gesunder Kinder eine Kindeswohl-Gefährdung. Durch Nicht-Impfung steigt auch das Infektions-Risiko aller ungeimpften Kinder, da so mehr Krankheits-Überträger zur Verfügung stehen.

Besonders bei den typischen "Kinder-Krankheiten" sind bei einer Erkrankung im Erwachsenenalter mit schwereren Erkrankungs-Bildern und Neben-Wirkungen zu rechnen.



Antikörper bindet an Antigenen
Q: rcsb.org [Molecule of the Month]



Antikörper-Antigen-Komplexe
(Polio-Viren (rötlich) und Antikörper (gelb)
nach einer Impfung (Molekül-Modell)
Q: <https://pdb101.rcsb.org/sci-art/goodsell-gallery/poliovirus-neutralization>

Definition(en): Antigen

Antigene sind die Stoffe (Merkmale), an die sich Antikörper spezifisch binden.

Definition(en): Epitop

Ein Epitop ist die kleinste Struktur eines Antigen's, die von einem Antikörper erkannt wird.

Definition(en): Antikörper

Antikörper sind (immunologische aktive) Stoffe (zumeist Proteine), die sich an bestimmte Stoffe (Antigene) bzw. Merkmale anbinden.

Antikörper sind Abwehrstoffe, die (Fremd-)Stoffe durch ein selektives Ansichbinden unwirksam machen oder markieren.

Definition(en): Immun-Reaktion (Immun-Antwort)

Eine Immun-Reaktion ist eine Antigen-Antikörper-Reaktion im Organismus oder an dessen Oberfläche.

Aufgaben:

1. Informieren Sie sich, gegen welche Erkrankungen heute geimpft wird / werden kann!
2. Ist die Impfung von Jungen gegen humane papillome Viren (HPV) sinnvoll, die Gebärmutterhals-Krebs erzeugen können?
- 3 Sammeln Sie Argumente der Impf-Gegner (z.B. gegen Masern) und bereiten Sie eine naturwissenschaftlich fundierte Gegenargumentation bzw. Begründung berechtigter Argumente (der Impfgegner) vor! Kennzeichnen Sie frei erfundene, dramatisierte oder unberechtigte (gar nicht wirksame / mögliche) Argumente und belegen Sie Ihre Meinung!
4. Vielen jungen Müttern wird von Hebammen und anderen Müttern empfohlen, die Kinder wenig im Dreck spielen zu lassen, sie schnell und gründlich nach einem Verdrecken zu waschen und im Haushalt häufig und gründlich zu desinfizieren. Ziel dabei ist eine möglichst geringe Kontakt-Chance mit Krankheits-Erregern. Setzen Sie sich mit den Maßnahmen und dem Ziel auseinander!
5. In populärwissenschaftlichen Zeitschriften findet man ab und zu die Tatsache thematisiert, dass Kinder von Müttern mit einer höheren Schulbildung bzw. einem höheren Intelligenz-Quotienten häufiger Allergien entwickeln. Dieser Zusammenhang ist statistisch nachweisbar. Klären Sie zuerst Begriff und die Entwicklung einer Allergie (allgemein) ab! Setzen Sie sich mit der obigen These auseinander! Ergründen Sie die Hintergründe des Phänomens!
6. Eine Tatsache ist, das neue Kinder in Kindertagesstätten häufiger krank werden, als vor dem Erstbesuch der Einrichtung. Nach ein paar Wochen nimmt die Erkrankungsrate deutlich ab. Erklären Sie das Phänomen!

Makrophagen sind amöboide Zellen im Blut, die Fremd-Partikel – eben z.B. Viren – fressen. Dies funktioniert aber nur bei wenigen Fremd-Partikeln. Wird die Anzahl zu groß, dann müssen größere Geschütze durch den Körper aktiviert werden.

Vor allem die "normalen" Körperzellen sind einer größeren Anzahl von Viren schutzlos ausgeliefert. Der Verlauf der Virus-Infektion soll hier nicht das Thema sein. Dazu findet man mehr im Skript ([Genetik2](#)).

Die Makrophagen nehmen die Fremd-Partikel per Phagozytose (→ [Cytologie](#)) auf und integrieren bestimmte Bestandteile in den eigenen Stoffwechsel. Andere Teile der Viren werden über die Exozytose der Lysosomen in die Zellmembran eingebaut. Die Makrofagen sehen für die t-Helferzellen nun auch wie Fremdpartikel.

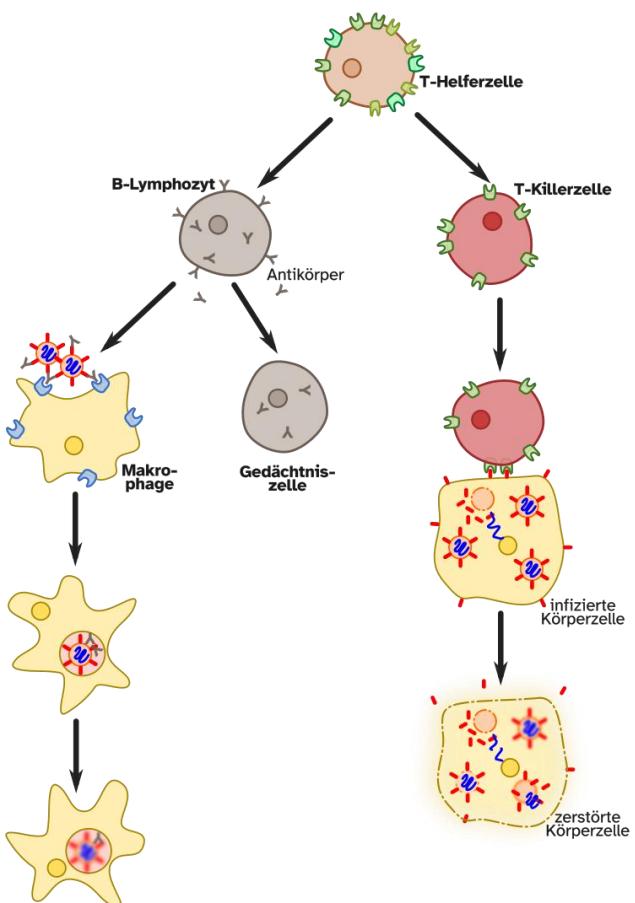
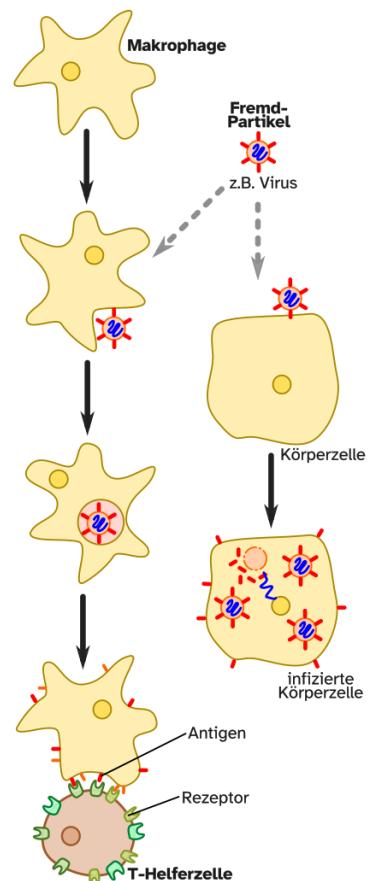
Auf der Oberfläche der T-Helferzellen findet man Rezeptoren, die auf solche Oberflächen-Proteine reagieren. Die Fremd-Merkmale (z.B. Spike's von Viren) werden im Bereich der Immunologie auch Antigen genannt.

Die T-Helferzellen regen nun B-Lymphozyten zur Bildung von Antikörpern an. T-Killerzellen werden ebenfalls aktiviert und diese zur Bildung von passenden Rezeptoren angeregt.

Die so ausgestatteten T-Killerzellen können dann infizierte Körperzellen auffinden und diese zur Selbstzerstörung (Apoptose) anregen.

Die von den B-Lymphozyten gebildeten Antikörper können nun an den Fremd-Partikeln anbinden und diese denaturieren (Verklumpen). Dazu sind die beiden kurzen Enden der Y-förmigen Antikörper vorgesehen. Diese Enden sind auf den Fremd-Körper geprägt. Das unspezifische lange Ende wird von den Makrophagen erkannt und als "Nahrung" interpretiert. Die verklumpten Fremd-Partikel werden mitgefressen.

Einige der B-Lymphozyten entwickeln sich zu Gedächtniszellen. Diese verbleiben noch länger im Blut. Durch sie kann das Immun-System beim nächsten Kontakt mit einem gleichartigen Fremd-Partikel wesentlich schneller reagieren und sehr schnell Antikörper bereitstellen.



5.3.3.1. Vererbung der AB0-Blutgruppen

Die Blutgruppen-Merkmale A und B sind Stoffe (Eiweiße), die auf der Oberfläche der roten Blutkörperchen liegen. Die Bildung dieser Proteine wird vererbt.

Die Proteine sind in die Zellmembran der Erythrozyten (rote Blutkörperchen) integriert.

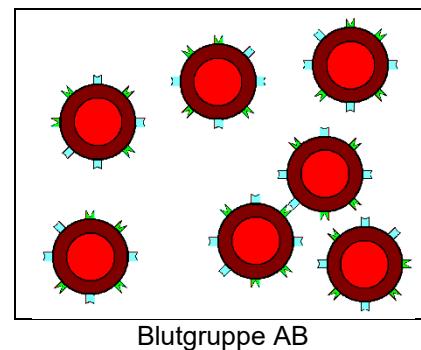
Beim AB0-System ergeben sich vier Verteilungsmöglichkeiten der Blutgruppen-Proteine (Antigene) auf den Blutkörperchen. Kommen beide Antigene vor, sprechen wir von der Blutgruppe AB. Sind jeweils nur eine Art der Antikörper vorhanden, dann liegen die Blutgruppen A bzw. B vor. Die Erythrozyten der Blutgruppe 0 haben auf ihrer Oberfläche keine Antigene des AB0-Systems. Für andere Blutgruppen-Systeme sind die Antigene völlig unabhängig von den AB0-Antigenen verteilt!

Die Antikörper zu nicht vorhandenen Antigenen befinden sich gelöst im Blutplasma.

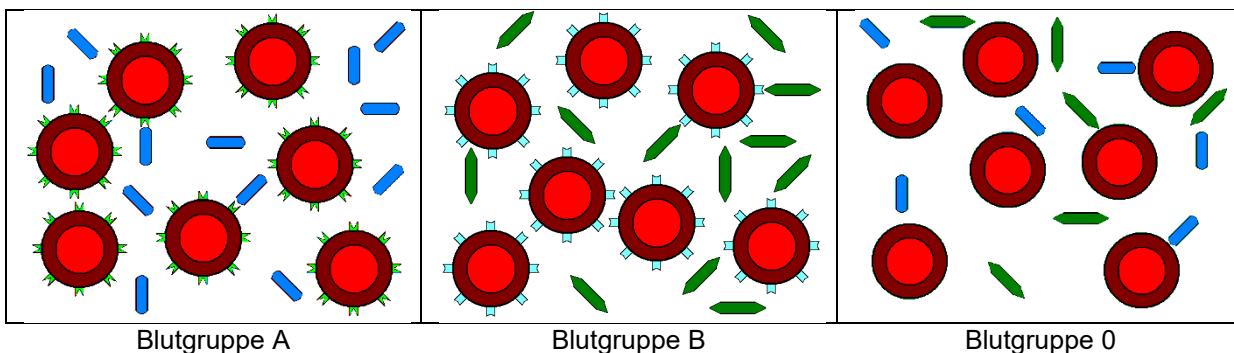
Die Antikörper sind nicht von Anfang an im Blut enthalten. Erst im Laufe des Lebens - ungefähr ab dem 3. – 6. Lebensmonat – entwickeln sich die Antikörper nach und nach. Erwachsene Menschen haben in jedem Fall Antikörper. Eigentlich dürften sich die Antikörper erst ausbilden, wenn Kontakt zu fremden Blut bestanden hat. Dies ist beim Menschen aber nicht die einzige Ursache für die Antikörper-Bildung gegen fremde Blutgruppen-Merkmale. Als vorrangige Ursache für die Ausbildung von Antikörpern hat man verschiedene Bakterien ausgemacht, die ähnliche Oberflächen-Merkmale (Proteine) besitzen, wie die roten Blutkörperchen.

Praktisch existieren auch noch Untergruppen A₁, A₂, A₁B, A₂B und Varianten A₃ und A₄ für die Haupt-Allele. Formal gesehen sind das aber auch andere / neue Allele, nur ist deren Ausprägung relativ geringfügig anders.

Antikörper und Antigen passen (räumlich, sterisch) zueinander, wie der Schlüssel zum Schloss (Schlüssel-Schloss-Prinzip). Sie bilden stabile Verbindungen. Dadurch wird der fremde Blut-Bestandteil markiert. An ihm hängt gewissermaßen das Fähnchen (Antikörper) zur Kennzeichnung eines Fremdkörpers.



Blutgruppe AB



D.h. mit anderen Worten, dass z.B. das Blut der Blutgruppe A im Plasma Antikörper für Antigen B enthalten. Das Blut der Blutgruppe AB enthält keine Antikörper und im Blut der Gruppe 0 findet man beide Antikörper-Arten.

Die drei verschiedenen Blut-Gruppen-Merkmale werden über ein Gen vererbt. Das Gen kommt eben in drei verschiedenen Formen (Allelen) vor (→ [5.1.3. multiple Allelie](#)). Allel A enthält die Informationen für das Protein A, welches auf der Erythrozyten-Oberfläche sitzt. Entsprechend verhält es sich mit dem Allel B. Im Fall, dass das Allel 0 auf dem Chromosom zu finden ist, wird kein Oberflächen-Protein gebildet. Da die entsprechenden Chromosomen – wie üblich – immer doppelt vorkommen sind sechs verschiedene Genotypen denkbar:

Genotyp	Oberflächen-Proteine (Antigene)	Phänotyp	gebildete Antikörper gegen ...	
A A	A	A	B	
A B	A, B	AB	-	
A O	A	A	B	
B B	B	B	A	
B O	B	B	A	
O O	-	O	A, B	

Da die Y-förmigen Antikörper immer über zwei Kontaktstellen verfügen, kann es auch zur Verbindung mit zwei Antigenen kommen. Passiert dies mehrfach, dann kommt es zur Verklumpung (**Agglutination**).

Die gebildeten Aggregate (Aggregationen, Verklumpungen) werden von anderen Blutzellen zerstört. Im "normalen" Blut passiert dagegen nichts, da Antikörper und Antigene eben nicht zueinander passen.

In der nebenstehenden Abbildung ist dies beispielhaft für die Blutgruppen AB und A dargestellt. Die B-Antikörper (aus dem Blut der Blutgruppe A) können jetzt mit den Antigenen auf den Blutkörperchen (von AB) reagieren.

Gebildete Verklumpungen verstopfen zuerst die dünnen Kapillaren. Hier sind die Schadwirkungen meist noch klein, da alternative Versorgungswege (netzartige Struktur der Kapillaren) zur Auswahl stehen.

Größere Aggregationen können auch Venen oder Arterien verstopfen, was dann zu größeren Versorgungsdefiziten führt. Das Ergebnis können Embolien oder Infarkte sein.

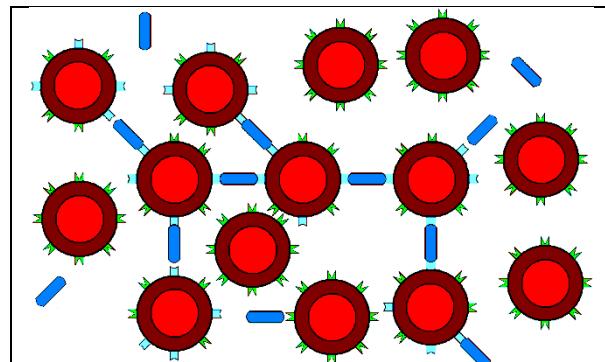
Beim Mischen verschiedener Blutgruppen werden also andere Blutkörperchen als fremd erkannt und diese durch Verkleben "unschädlich" gemacht.

Das AB0-System wurde 1901 vom Österreicher Karl LANDSTEINER als erstes Blutgruppen-System aufgeklärt. 1930 erhielt er dafür den NOBEL-Preis für Medizin.

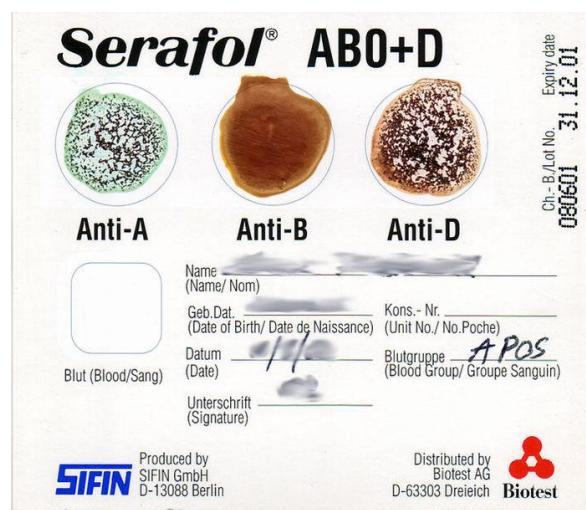
Die Gruppen-Benennung mit 0, A, B, AB wurde international vereinbart. Im amerikanischen Sprachraum wird ein O statt der 0 geschrieben und gesprochen. In Russland und historisch zugehörigen Gebieten wird auch heute noch die Bezeichnung I, II, III und IV (für 0, A, B und AB) benutzt.

Die Benennung mit römischen Zahlen stammt vom Tschechen Jan JANSKÝ, der das AB0-System unabhängig von LANDSTEINER entdeckte.

Die Erkennung der Blutgruppe einer Person erfolgt fast ausschließlich über Agglutinations-Tests z.B. auf einer Tüpfelplatte. Dazu wurden einige Tropfen des zu testenden Blutes auf die Mulden verteilt und dann bekannte Antikörper (od. Blut mit bekannter Blutgruppe) zugetropft. Nach wenigen Sekunden verklumpen die nicht kompatiblen Blutgruppen sichtbar. Nur Blut, dem die gleichen Antikörper (od. das gleiche Blut) zugetropft wurden, verklumpt nicht.



Verklumpung der roten Blutkörperchen nach Mischung z.B. der Blutgruppen AB und A



moderne Blutgruppen-Karte mit Test-Bereich und Personendaten
Q: commons.wikimedia.org (ApersOn (en.wikipedia.org))

Moderne Tests nutzen monoklonale Antikörper, die besser handhabbar sind. Monoklonale Antikörper werden gentechnisch durch Klonung produziert. Dabei handelt es sich z.B. um Antikörper (von Mäusen) gegen die plasmagelösten menschlichen Blutgruppen-Antikörper. Diese fungieren jetzt als Antigene.

Test mit Fremdblut				
	bekanntes Blut			
Test-Blut	0	A	B	AB
0				
A				
B				
AB				

Test mit Serum			
	Anti-		
Test-Blut	A	B	AB
0			
A			
B			
AB			

Wegen seiner großen Bedeutung wird auch immer gleich der Rhesus-Faktor (Anti-D) mit getestet. Mehr dazu später (→ [5.2.2.2. Vererbung des Rhesus-Faktor](#)). Die genetischen Grundlagen des Blutgruppen-Systems AB0 wurden erst weit später aufgeklärt. Wie schon gesagt handelt sich um eine monogene Vererbung – d.h. es spielt nur ein Gen eine Rolle. Für dieses Gen sind drei (Haupt-)Allele bekannt. Wir haben es also mit einer multiplen Allelie zu tun (s.a. → [3.1.3. Pleiotropie](#)).

Zwei der Allele (A und B) sind gleichermaßen dominant gegenüber dem dritten (0).

So etwas wird Kodominanz (Codominanz, Co-Dominanz) genannt (s.a.

→ [3.1.2. Kodominanz](#)). Da nun Mutter und Vater jeweils ein Allel beisteuern, sind sechs Genotypen möglich. Je nach Kombination der Allele bilden sich eine der vier Blutgruppen als beobachtbarer Phänotyp.

Phänotyp(en)

♀♂	0	A	B	AB
0	0	0; A	B; 0	A; B
A	0; A	0; A	0; A; B; AB	A; B; AB
B	0; B	0; A; B; AB	0; B	A; B; AB
AB	A; B	A; B; AB	A; B; AB	A; B; AB

mögliche Blutgruppen der Kinder

Aufgaben:

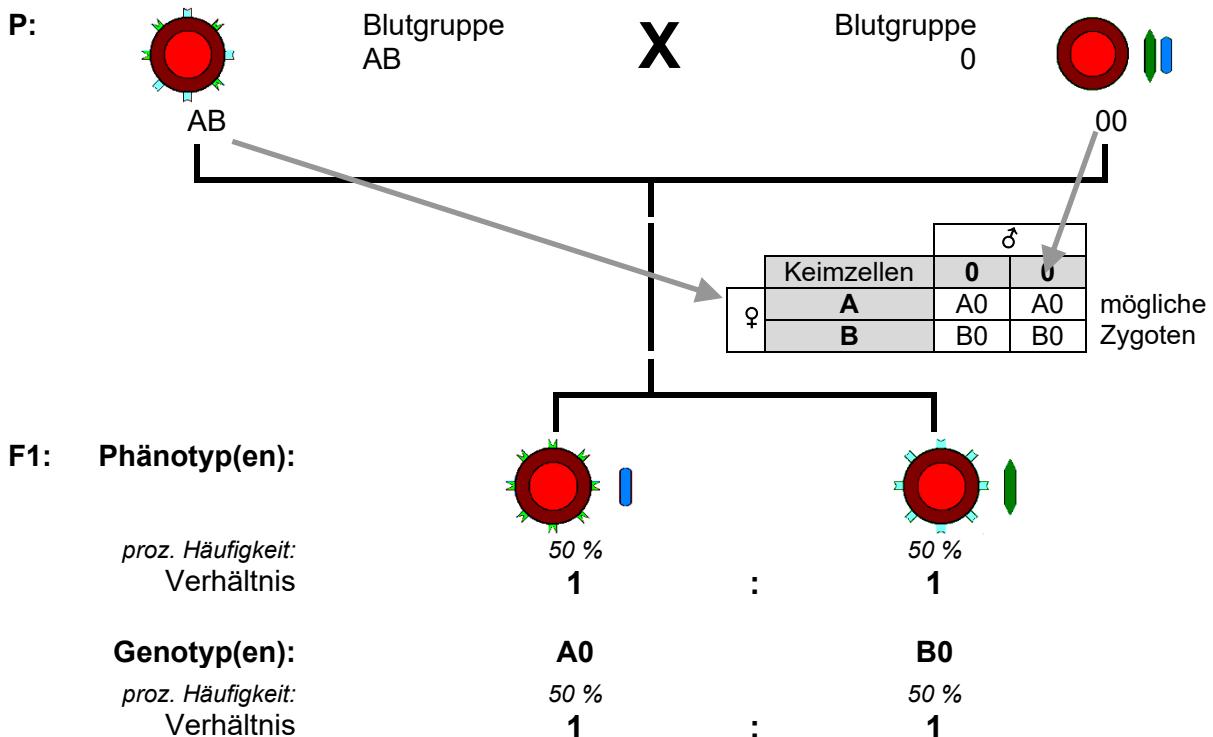
- Bestimmen Sie die Häufigkeits-Verteilung der Geno- und Phäno-Typen für die AB0-Blutgruppen-Vererbung!
- Vergleichen Sie diese mit der realen Verteilung der Blutgruppen unter Europäern (s.a. nachfolgende Tabelle bzw. Tabelle am Ende des Abschnittes)!

Genotyp	Phänotyp Blutgruppe	Häufigkeit (Europa)
00	0	37,0 %
A0	A	42,5 %
AA	A	

Genotyp	Phänotyp Blutgruppe	Häufigkeit (Europa)
B0	B	14,0%
BB	B	
AB	AB	6,5 %

Die Vererbung erfolgt den Prinzipien der MENDELSchen Regeln.

(s) *Homo sapiens sapiens* (Mensch)



Aufgaben:

- Bei der Betrachtung des obigen Erbganges kommen doch Zweifel auf (zwei verschiedene Nachkommen im Verhältnis 1 : 1), ob hier wirklich eine Vererbung nach den MENDELSchen Regeln abläuft, oder nicht? Begründen Sie Ihre Meinung und belegen Sie diese mit anderen Beispielen!
- Setzen Sie obigen Erbgang fort (nach F2), in dem Sie die Nachkommen mit gleichen Blutgruppen untereinander weiter kreuzen!

Heute werden bei Transfusionen Plasma und Blutkörperchen unterschiedlich als Infusion gegeben, so dass man die Verträglichkeiten hier jeweils gesondert betrachten muss

Übertragung von Vollblut (mit roter Blutkörperchen)				
	Spender			
Empfänger	0	A	B	AB
0	✓			
A	✓	✓		
B	✓		✓	
AB	✓	✓	✓	✓

Übertragung von Blutplasma				
	Spender			
Empfänger	0	A	B	AB
0	✓	✓	✓	✓
A		✓		✓
B			✓	✓
AB				✓

Die moderne Medizin kennt ein besonderes Blut, welches phänotypisch der Blutgruppe 0 zugeordnet wird. Bei der Gabe von Blutplasma der – eigentlich passenden – normalen Blutgruppe 0 kommt es aber zur Agglutination. Auch die Gabe von Blut der Gruppen A und B sowie AB führen zum gleichen Effekt. Dieses Symptom wurde zum ersten Mal (1952) an einem Inder bemerkt. Es kommt innerhalb der Blutgruppe 0 mit einer Häufigkeit von 1 zu 300.000 vor.

Bei dem besonderen Blut handelt es sich um den sogenannten Bombay-Typ. Genotypisch liegt Blut der Blutgruppen A, B oder AB vor. Durch einen Gendefekt kann die Vorgängersubstanz – die Substanz H – nicht produziert werden. Diese ist der gemeinsame Vorgänger der Antigen-Moleküle A und B für die Erythrozyten-Oberfläche. Da die Substanz fehlt, werden keine Oberflächen-Antigene produziert, was wiederum den Phänotyp 0 vortäuscht.

Wird nun Blut übertragen, gelangen auch Moleküle der Vorgängersubstanz H in das Empfängerblut. Aus den nun vorhandenen Vorgänger-Molekülen werden umgehend die Antigene produziert, die genetisch determiniert sind. Im Ergebnis kommt es zur Agglutination zwischen den neu auftretenden Antigenen und den übertragenen oder vorhandenen Antikörpern. In jedem Fall kommt es zu einer Verklumpung. Praktisch kann für die Bluttransfusion nur Eigenblut oder Blut von einem anderen Bombay-Merkmalsträger verwendet werden.

Einige Populations-genetische Aspekte zum AB0-System besprechen wir später beim HARDY-WEINBERG-Gesetz (→ **Genetik 2**).

5.3.3.1.1. die Struktur der Antigene des Blutgruppen-Systems's AB0

Endständig an einem Peptid befindet sich nach einem Galaktose- und einem Glycosamin-Molekül (Glucose-Derivat) eine Disaccharid-Struktur. Diese besteht aus Galaktose und Fucose.

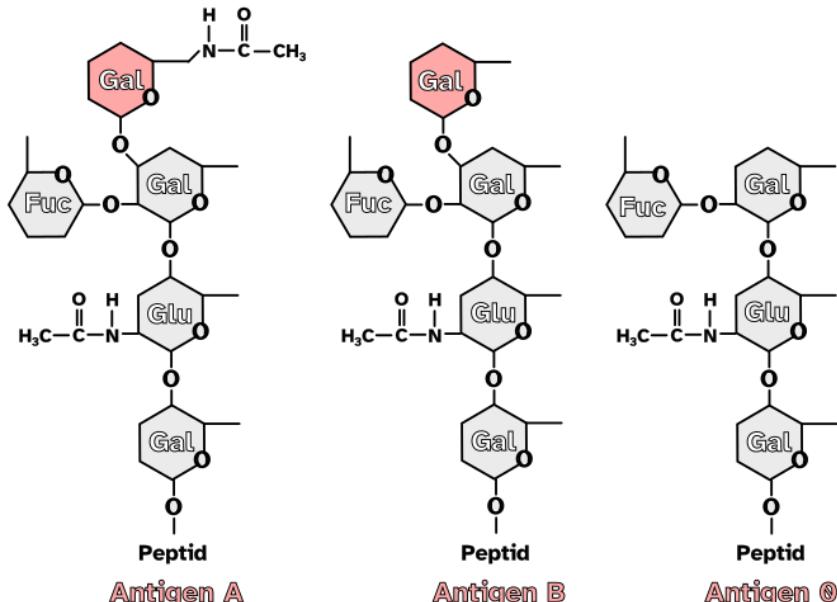
Bei der Blutgruppe A folgt terminal Galaktosamin (Galektose-Derivat). Dieses Molekül wird durch die (voll funktionsfähige) Glycosyl-Transferase angelagert.

Bei der Blutgruppe B ist die Glycosyl-Transferase nur noch für Galaktose spezifisch.

Somit bildet die Galactose (rötlich gekennzeichnet) den Struktur-Abschluss.

Der Blutgruppe 0 fehlt die gesamte – rötlich gekennzeichnete – Struktur. den Trägern dieses Merkmal's fehlt eine funktionsfähige Glycosyl-Transferase

Das Gen für die Glycosyl-Transferase liegt auf Chromosom 9.



Ähnliche terminale Strukturen findet man auch für die anderen Blutgruppen-Systeme. Z.T. sind diese auch mit veränderten Peptiden / Proteinen in die Membran der Blutkörperchen verankert

Verantwortlich sind hierfür andere Gene mit z.T. auch einer Lage auf anderen Chromosomen.

5.3.3.1.2. Häufigkeit der Blutgruppen

Blutgruppen-Häufigkeit [%] in verschiedenen Regionen bzw. Menschen-Gruppen

Population / Menschengruppe	0	A	B	AB	
Deutsche	41,0	43,0	11,0	5,0	
Europäer	37,0	42,5	14,0	6,5	
Spanier	38,0	47,0	10,0	5,0	
Ukrainer	37,0	40,0	18,0	5,0	
Ägypter	33,0	36,0	24,0	7,0	
Südafrikaner	45,0	40,0	11,0	4,0	
Chinesen	29,0	27,0	32,0	12,0	
Maya (Mittelamerika)	97,0	1,0	1,0	1,0	
Indianer	79,0	16,0	4,0	1,0	
Kaukasier / Weiße (USA)	45,0	40,0	10,0	5,0	
Afro-Amerikaner (USA)	49,0	27,0	20,0	4,0	

Daten-Q: de.wikipedia.org

Aufgaben:

1. Wie sieht es mit der Möglichkeit aus, Blut der Blutgruppen 0, A, B und AB auf Empfänger mit den Blutgruppen 0, A, B und AB zu übertragen? Erklären Sie, warum bestimmte Kombinationen funktionieren und andere nicht!
2. Warum eignet sich das AB0-Blutgruppen-System nicht für eine sichere Vaterschaftserkennung? Begründen Sie Ihre Meinung unter Verwendung von Beispielen!
3. In der modernen Medizin wird bei geplanten operativen Eingriffen die vorherige Eigenblutspende favorisiert. Erläutern Sie die Vor- und Nachteile eines solchen Vorgehens aus ihrer Sicht!
4. In einer Klinik, die gerade ihr Geburts-Station neu ordnet, hat es in der Übergangs-Phase mehrere Geburten gegeben. Wie der Zufall es will, sind den bei vier Neugeborenen die Blutgruppen A, B, AB und 0 festgestellt worden. Die Eltern-Paare hatten ihre Blut-Gruppen schon vorher angegeben. Kann eine Schwester die Neugeborenen eindeutig den Eltern-Paaren zuordnen? Wenn JA, wie, wenn NEIN warum nicht?

Paar1: B x B Paar2: B x A Paar3: 0 x 0 Paar4: 0 x AB

5. Unter den Ureinwohnern Australiens gab es keine Blutgruppe B (vor der Besiedlung durch Europäer). Erklären Sie, ob man bei ihnen die Blutgruppe AB hätte finden können!
6. Von Oma und Opa mütterlicherseits ist bekannt, dass sie beide Blutgruppe AB hatten. Die Großeltern väterlicherseits hatten beide die Blutgruppe 0.
 - a) Ermitteln Sie, wie groß die Wahrscheinlichkeit ist, dass das Kind die Blutgruppe B hat!
 - b) Wie groß ist die Wahrscheinlichkeit für die Blutgruppe 0?
7. Bei welchen der nachfolgenden Familien sind die Vaterschaften für eines oder mehrere Kinder unklar? Begründen Sie Ihre Aussagen!

Familie	Blut-Gruppe (Phänotyp)						
	Mutter	Vater	1. Kind	2. Kind	3. Kind	4. Kind	
1	B	A	A	B	AB	0	
2	AB	0	B	B	B		
3	0	A	B	A	0		
4	0	0	AB				
5	B	B	B	0			

8. Markieren Sie in der Abbildung der Blutgruppen-Antigen-Strukturen die Epitope!

für die gehobene Anspruchsebene:

9. Stellen Sie die Mutter-Vater-Blutgruppen-Tabelle nach dem russischen Blutgruppen-System auf!
10. Wie groß ist die Wahrscheinlichkeit eines Kindes mit der Blutgruppe 0 in einer MENDEL-Population?
11. Stellen Sie für die Ureinwohner Australiens (vor der Besiedlung durch Europäer) eine Gesamt-Übersicht der möglichen Kombinationen von Blutgruppen (Geno- und Phänotypen) auf!

5.3.3.2. Vererbung des Rhesus-Faktor

Vollkommen eigenständig und unabhängig vom AB0-Blutgruppen-System wird der sogenannte Rhesus-Faktor vererbt. Rund 82% der Europäer – wie auch Rhesus-Affen – besitzen ein spezielles Protein, welches auf den Erythrozyten sitzt. Entdeckt wurde der Faktor 1940 von Karl LANDSTEINER und Alexander Solomon WIENER beim Experimentieren mit Blut von Kaninchen und Rhesus-Affen. Beim Mischen des Blutes beider Tiere kam es zur Verklumpung. Im Blut-Serum der Rhesus-Affen fanden die beiden Forscher dann einen – die Verklumpung verursachenden – "Faktor". Der Begriff Faktor steht in der Biochemie zumeist für ein Protein oder einen anderen Stoff, der ursächlich für nachfolgende Vorgänge ist.

Wir unterscheiden zwei Phänotypen. Der dominante Typ **Rh+** (Rhesus positiv) steht für das Vorhandensein eines speziellen Proteins auf der Zellmembran der roten Blutkörperchen. Im Blut von Rhesus-positiven Menschen befinden sich keine zu diesem Blutgruppen-System gehörenden Antikörper. Menschen, mit dem rezessiven Phänotyp **rh-** (Rhesus-negativ) besitzen kein Protein, dafür aber ev. Antikörper gegen das Protein.

Eigentlich reicht die Schreibung Rh bzw. rh zur eindeutigen Erkennung. Da aber die Begriffe "Rhesus positiv" und "Rhesus negativ" sehr populär sind, verwenden die meisten Literatur-Quellen und Fachbücher die quasi gedoppelte Schreibung Rh+ und rh-.

Bei der Vererbung des Rhesus-Faktors handelt es sich um einen klassischen dominant-rezessiven Erbgang. Das Gen D enthält die Informationen für das Rhesus-Protein. Somit ergeben sich für den Rhesus-positiven Phänotyp die zwei möglichen Genotypen DD und Dd. Der Genotyp dd bewirkt keine Ausbildung des Rhesus-Proteins (D-Protein).

Eigentlich ist das Rhesus-System genetisch weitaus komplizierter. Neben dem D-Faktor gehört noch ein zweites Gen zum Rhesus-System. Dieses kommt in zwei Haupt-Allelen vor. Diese werden mit den Buchstaben C und E abgekürzt. Die Haupt-Allele C und E kommen in den zwei dominanten (C und E) wie auch in zwei rezessiven Varianten (c und e) vor. Alle vier Allele stehen für nachweisbare Proteine. Aufgrund unseres diploiden Chromosomen-Bestandes können wir insgesamt sechs verschiedene Genotypen tragen.

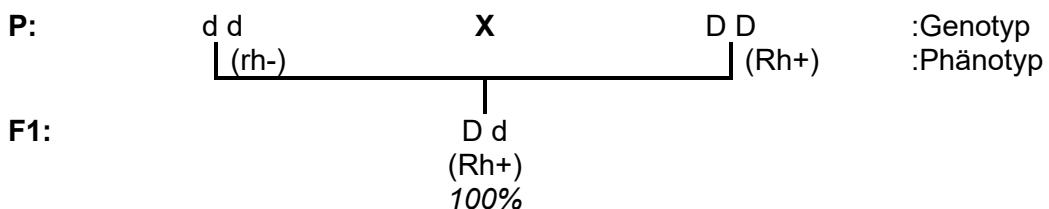
Können wir insgesamt sechs verschiedene Genotypen tragen.
Das Rhesus-System ist das komplexeste Blutgruppen-System beim Menschen. Trotzdem beschränkt man sich im populär-wissenschaftlichen und schulbiologischen Umfeld meist nur mit dem Hauptfaktor – dem Rhesus-Faktor.

Genetisch ist dieser Blut-Faktor also wenig spektakulär. Immunologisch sieht es etwas anders aus. Eine werdende Rhesus-negative Mutter mit einem Rhesus-positiven Kind hat ein immunologisches Problem. Dazu gibt es zwei mögliche Erbgänge:

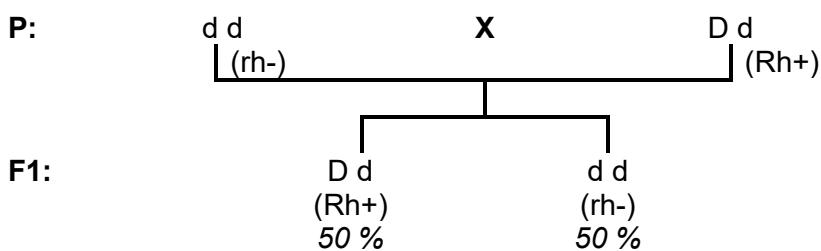
Genotyp		D	d
♀	♂	DD	Dd
D		Dd	dd
d			

Phänotyp		Rh+	rh-
♀	♂	Rh+	rh-
Rh+		Rh+	Rh+
rh-		Rh+	rh-

(s) *Homo sapiens* (Mensch)



oder:



Vor der ersten Schwangerschaft hat die werdende Mutter im Normal-Fall keine Antikörper im Blut. Auch während der Schwangerschaft sind die Blutkreisläufe von Mutter und Kind praktisch getrennt. Über die Plazenta (Mutterkuchen) besteht nur die Möglichkeit kleine Moleküle zwischen beiden Kreisläufen auszutauschen. Die D-Proteine (Antigene) sind einfach viel zu groß. Dadurch bildet die werdende Mutter auch während der Schwangerschaft keine Antikörper aus, obwohl sie ja in ihrem Körper einen immunologischen Fremdkörper (mit D-Antigen) trägt. Spätestens bei der Geburt kommt es aber zum Kontakt von mütterlichem und kindlichem Blut. Innerhalb der nächsten Monate bildet die Mutter nun Antikörper – sie immunitisiert sich sozusagen.

Eine zweite Schwangerschaft ist nun eine immunologische Katastrophe. Die Antikörper können die Plazenta-Schranke überwinden und bewirken im embryonalen Blut durch Auflösen der embryonalen Erythrozyten (Hämolyse) einen Sauerstoff-Mangel (Anämie). Die gelben und blauen Abbau-Produkte des Hämoglobins verursachen eine embryonale Gelbsucht.

In der Folge kann es zu schweren Behinderungen oder gar zum Tod des Embryos kommen. Aber auch die Mutter ist gefährdet. Bei ihr kann es zu Agglutinationen kommen. Das Phänomen nennt man Rhesus-Inkompatibilität.

Heute lässt sich die Rhesus-Inkompatibilität behandeln. Nach einer Geburt führt man bei Rhesus-negativen Müttern mit Rh+-Kindern eine Anti-D-Prophylaxe durch. Eine gute Vorbeugung ist heute auch durch strikte Vermeidung von Rh+-Blut-Transfusionen auf Rhesus-negative-Frauen (Mädchen oder Gebärfähige). Die mögliche Ausbildung von Antikörpern soll schon vor der 1. Schwangerschaft verhindert werden. Nur in Lebensbedrohlichen Situationen (und Mangel an passenden Blut-Konserven) ist eine solche Bluttransfusion (Rh+-Blut der richtigen AB0-Gruppe) angebracht. Nach einer Genesung erfolgt dann gleich eine Anti-D-Behandlung. Dabei werden die D-Antikörper aus dem Blut entfernt (Blut-Wäsche).

Aufgaben:

1. Welcher Vater könnte der Erzeuger eines Kindes mit der Blut-Gruppe B / Rh sein, wenn die Mutter A / Rh hat?

- a) Mann1: O / rh b) Mann2: A / Rh c) Mann3: B / rh
 d) Mann4: AB / Rh e) Mann5: B / Rh d) Mann6: A / rh

2. Ordnen Sie die nachfolgenden Kinder den abgegebenen Elternpaaren zu! Begründen Sie Ihre Wahl!

Kinder:

- a) Kind1: O / Rh b) Kind2: A / rh c) Kind3: A / Rh d) Kind4: AB / Rh

Elternpaare:

- a) Elternpaar1: A / Rh x O / Rh b) Elternpaar2: O / Rh x AB / Rh
 c) Elternpaar3: A / rh x B / rh d) Elternpaar4: B / Rh x A / rh

Spender	Empfänger (Vollblut)							
	A+	A-	B+	B-	AB+	AB-	0+	0-
A+	✓				✓			
A-	✓	✓			✓	✓		
B+			✓		✓			
B-			✓	✓	✓	✓		
AB+					✓			
AB-					✓	✓		
0+	✓		✓		✓		✓	
0-	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓

5.3.3.3. Vererbung der MN-Eigenschaften

Das MNS-System – iwe es exakt heißt – gehört zu den sehr wichtigen Blutgruppen-System. Da seine Antigen-Antikörper-Reaktionen nicht so heftig sind, wird es meist unterschätzt und weniger in Lehrbüchern betrachtet. Das MN-System ist eine Untergruppe des MNS-Blutgruppen-Systems. Es wurde 1927 von LANDAUER und LEVINE entdeckt. Später ergänzte man weitere Merkmale, die alle dicht beieinander auf Chromosom 4 liegen.

Beim MN-System gibt es zwei Allele für einen Gen-Ort. Es handelt sich also um ein monogenetisches Merkmal. Die Vererbung der Allele erfolgt kodominant.

Antikörper gegen M oder N sind im menschlichen Blut sehr selten, weshalb bei einfachen Blut-Transfusionen auch nur geringe Immun-Reaktionen auftreten. Langfristige Blutgaben oder Fremdorgane bewirken aber dann doch eine Immun-Antwort.

Das MN-System wird gern zum Ausschluss einer Vaterschaft (Paternität) genutzt, da bis auf den Fall, dass beide Elternteile heterozygot (MN) waren, ein eindeutiger Ausschluss von einem bestimmten (väterlichen) Phänotyp möglich ist

P.-typ	♀	M	MN	N
♂		M M	M N	N N
M	M M M M	MM MM MN MN	MM MN MN MN	MN MN
MN	M N	MM MM MN MN	MM MN MN NN	MN MN NN NN
N	N N	MN MN MN MN	MN NN NN NN	NN NN

Vaterschaft-Ausschluss mit Hilfe der MN-Blutgruppen-Merkmale

Mutter	Kind	möglicher Vater	unmöglichlicher Vater
M	M	M, MN	N
M	MN	MN, N	M
MN	M	M, MN	N
MN	MN	M, MN, N	--
MN	N	MN, N	M
N	MN	M, MN	N
N	N	N, MN	M

Für eine exakte Vaterschaft-Klärtung über Blutgruppen-Merkmale werden 23 Eigenschaften getestet. Dadurch ist es möglich 97 % der Nicht-Väter eindeutig zu charakterisieren. Zur rechtssicheren Bestimmung der Vaterschaft (Abstammungs-Gutachten) mit einer (heute üblichen) 99,999 %igen Sicherheit werden nichtcodierende DNS-Sequenzen (Wiederholungszahl von bestimmten kurzen Nucleotid-Sequenzen) und ausgewählte Gene (üblich rund 12 bis 15 von ungefähr 20) untersucht (→ [10.x.1. Nachweis von Mutterschaft und Vaterschaft](#)). Bei den Genen werden bekannte Allele bestimmt und für eine statistische Auswertung verwendet. Eventuell kann die Anzahl untersuchter Gene erhöht werden, wenn es sich um häufig vorkommende Merkmals-Kombinationen handelt. Durch jedes zusätzliches Merkmal wird die statistische Sicherheit deutlich erhöht. Bei einer statistischen Wahrscheinlichkeit von 99,9 % spricht man von einer "praktisch erwiesenen Vaterschaft". Stimmen dagegen mindestens 3 von üblicherweise 15 untersuchten Merkmalen nicht überein, dann gilt die Vaterschaft als "praktisch ausgeschlossen". Der Ausschluss einer Vaterschaft ist zu 100 % sicher.

Eine Sicherheit von 99,999 % – einzelne Labore bieten auch bis zu 99,9999 % an – bedeutet, dass bei 100.000 (bzw. 1.000.000) Tests einer eine Falschaussage macht.

Aufgaben:

1. Stellen Sie eine Tabelle zum Vaterschafts-Ausschluss für das Blutgruppen-System AB0 auf! Beurteilen Sie die praktische Verwendbarkeit für eine sichere Vaterschafts-Bestimmung!

5.3.3.4. Vererbung des Kell-Merkals

Für das Kell-Merkmal gibt es in der Literatur viel Synonyme. Dazu gehören KELL-System, KELL-CELLANO-System, KC-System oder auch mal KELL-Faktor.

In Deutschland sind 91 % der Bevölkerung KELL-negativ. Die restlichen restlichen 9 % entsprechend KELL-positiv. Weltweit variieren die Verteilungen nur um 1 bis 2 %. Für die Genotypen wurde die Verteilung:

1-2 % ... KK 8-10 % ... Kk und 88-90 % ... kk

ermittelt.

Das Kell-System ist das dritt wichtigste System für Blut-Transfusionen. Derzeit ist es aber genetisch noch von geringer Bedeutung, da die Vererbung nicht vollständig aufgeklärt ist. Wahrscheinlich handelt es sich um eine **kodominante** Vererbung.

1946 beobachtete man bei einer Frau namens KELLACHER und ihrem Kind ein seltsames Phänomen. Beim Kind wurden zerfallende rote Blutkörperchen diagnostiziert.

Da die Abkürzung Kell nicht wirklich den Namen KELLACHER repräsentiert und es sich eigentlich auch nicht um den Wissenschaftler oder Arzt sondern um die betroffene Partientin handelt, ist die Namens-Schreibung (zumindestens für Kell) wohl auch nicht angepasst.

Später - durch LEVINE et al. - wurde auch bei einer anderen Mutter namens CELLANO ein sehr ähnlicher Befund festgestellt. COOMBS, MOURANT und RACE fanden dann bei Untersuchungen einen speziellen Antikörper, der mit den roten Blutkörperchen des Kindes und des Ehemann reagierte. Obwohl viele Parallelitäten zum Rhesus-Faktor bestehen, ist derzeit keine Prophylaxe bekannt. Für jüngere Frauen werden bei Transfusionen KELL-negative Blutkonserven empfohlen. Eine Antikörper-Bildung ist schon nach mehrfacher Injektion von KELL-positiven Blut möglich.

Im Bluttransfusionswesen wird standardmäßig auf KEL1 getestet. Dieses ist einer der insgesamt 34 Antigene, die zu diesem Faktor gehören. Derzeit geht man von drei Genorten auf dem Chromosom 7 aus. Alle Allele werden wohl kodominant vererbt. Die Abwesenheit des Kell-Faktors (Kell-Proteins; Kp) wird mit K_{null} notiert.

Neben Antigen K (KEL1; Kell) gehört auch das Antigen k (KEL2, Cellano) zu den bedeutsamen Einzelfaktoren des Kell-Cellano-Systems.

Bei Transfusionen und Transplantationen kann es Probleme bei der Versorgung mit KK-Erythrozyten-Konzentraten für anti-k-Träger geben.

Bei Schwangeren gehört der Kell-Test, neben den Untersuchungen zum AB0-System, dem Rhesus-Faktor und dem Duffy-Faktor zum obligatorischen Antikörper-Suchtest.

Anti-K	Reak. mit Anti-k	Anti-Kp ^a	Anti-Kp ^b	Genotyp	Verteilung USA [%]	
+	-	-	+	K Kp ^b / K Kp ^b	0,2	
+	+	-	+	K Kp ^b / k Kp ^b	9,0	
+	+	+	+	K Kp ^b / k Kp ^a	0,1	
-	+	-	+	k Kp ^b / k Kp ^b	88,0	
-	+	+	+	k Kp ^a / k Kp ^b	2,1	
-	+	+	-	k Kp ^a / k Kp ^a	0,01	
-	-	-	-	- - / - -	0,003	

noch einarbeiten:

mindestens zwei Allel-Paare Penney ($K^3 = Kp^a$) und Rautenberg ($K^4 = Kp^b$); Kp steht für Kell-Protein

K / k

Kp^a / Kp^b

Js^a / Js^b

in Mitteleuropa praktisch 100 % homozygot Kp^b und Js^b , deshalb spielen diese beiden Faktoren hier auch keine Rolle; somit nur das k -Merkmal relevant
kk-Träger entwickeln zu 10 % anti-K

5.3.3.5. weitere Blutgruppen-Merkmale und deren Vererbung

Der Duffy-Faktor (benannt nach der Patientin DUFFY, in dessen Blut das Protein 1950 das erste Mal gefunden wurde) spielt eine wichtige Rolle beim Andocken der Malaria-Erreger (*(s) Plasmodium spec.*) an die Roten Blutkörperchen.

Personen, die den Phänotyp $Fy(a-b-)$ – also Duffy-negativ – zeigen, sind resistent gegenüber dem Malaria-Erreger. In Afrika und Teilen Südamerikas sowie Asiens beobachtet man einen sehr hohen Selektions-Druck hinsichtlich dieses Phänotypes.

Blutgruppen-System Name	Haupt-Allele	Bemerkungen	
Erythrozyten-Oberflächen-Antigene			
AB0	A ₁ , A ₂ , B, 0		
Diego	D ^a , D ^b	D ^a nur bei Indianern und Mongolen	
Duffy	Fy ^a , Fy ^b , Fy ^x , Fy	Fy bei Negriden häufig	
Kell	K, k		
Kidd	Jk ^a , Jk ^b		
Lewis	Le ^a , Le ^b		
Lutheran	Lu ^a , Lu ^b		
MNSs	MS, Ms, NS, Ns		
Rhesus	C, c, Cw, D, d, E, e		
Xg	Xg ^a , Xg	auf X-Chromo.	
Enzyme der Erythrozyten			
Saure Phosphotase	ACP1 ^A , ACP1 ^B , ACP1 ^C		
Adenosindesaminase	ADA ¹ , ADA ²		
Adenylatkinase	AK1 ¹ , AK1 ²		
Esterase D	ESD ¹ , ESD ²	+ seltene Allele	
Peptidase A	PEPA ¹ , PEPA ²		
Peptidase D	PEPD ¹ , PEPD ² , PEPD ³ ,		
Phosphoglukomutase PGM1	PGM1 ^{a1} , PGM1 ^{a2} , PGM1 ^{a3} , PGM1 ^{a4}	+ seltene Allele	
Phosphoglukomutase PGM2	PGM2 ¹ , PGM2 ²	PGM2 ² nur bei Negriden	
Phosphoglukomutase PGM3	PGM3 ¹ , PGM3 ²	gekoppelt mit MHC	
Phosphoglukodehydrogenase	PGD ^A , PGD ^B		
weitere Enzym-Polymorphismen			
Alkoholdehydrogenase	ADH3 ¹ , ADH3 ²		
Cholinesterase-1	CHE1 ^U , CHE1 ^D , CHE1 ^S		
Serum-Proteine			
α -Antitrypsin	PI ^{M1} , PI ^{M2} , PI ^{M3} , PI ^S , PI ^Z	viele seltene Allele	
Komplementgruppe C3	C3F, C3S	viele seltene Allele	
Gruppen-spez. Komponenten	GC ^{1F} , GC ^{1S} , GC ²		
Haptoglobin	HP ^{1S} , HP ^{1F} , HP ²	viele seltene Allele	
Immunglobuline	G1m ³ , G1m ⁵ , G1m ¹ , G1m ^{1,2}	kompliziertes System mit vielen seltenen Gruppen	
IGKC (Km)	Km ¹ , Km ³	+ weitere Allele	
Transferin	TF ^{C1} , TF ^{C2} , TF ^{C3} , TF ^B , TF ^D	TF ^D häufiger bei Negriden	

Q: nach: VOGEL + MOTULSKY 1996

5.3.4. Vererbung der Rot-Grün-Blindheit

Die Tragik eines Rot-Grün-Blinden wurde mir in meiner Berufsausbildung an einem Lehrer bewußt. Damals kamen die ersten Farbfernseher in den Handel. Sie waren ein echter Luxus-Artikel. Er erzählte uns, dass er lieber bei den üblichen Schwarz-Weiß-Fernsehern bleiben wird, weil diese ein für ihn besseres Bild erzeugten. Im Normal-Leben oder im Farbfernseher wechselten rote oder grüne Objekte für ihn immer die Farbe. Somit war für ihn ein Unterscheiden von roten und grünen Farben nicht möglich.

Die Rot-Grün-Blindheit tritt bei Männern und Frauen in deutlich unterschiedlicher Häufigkeit auf. Daraus ist zu schließen, dass die Geschlecht-Chromosomen beteiligt sind. Da sowohl Männer als auch Frauen betroffen sein können, kann das Y-Chromosom als Überträger ausgeschlossen werden. Heute wissen wir, dass das Merkmal auf X-Chromosom liegt (→ X-autosomaler Erbgang). Es erfolgt eine rezessive Vererbung. Frauen sind somit nur im doppelt rezessiven Fall betroffen und dann eben auch rot-grün-blind.

Exkurs: Originaltext zur Farbenblindheit

aus einem Brief vom 26. Mai 1777 von Mr J. SCOTT an Mr WHISSON (Trinity College, Cambridge, England):

"Es ist ein altes Familienleiden: mein Vater hat genau dieselbe Schwäche; meine Mutter und eine meiner Schwestern konnte alle Farben fehlerfrei sehen, meine andere Schwester und ich in der gleichen Weise unvollkommen. Die letzte Schwester hat zwei Söhne, die beide an der Krankheit leiden, aber sie hat eine Tochter, die normalsichtig ist. Ich habe einen Sohn und eine Tochter, und beide sehen alle Farben ohne Ausnahme; so ging es auch ihrer Mutter. Meine Mutter Bruder hatte denselben Fehler wie ich ...

Ich kenne kein Grün in der Welt; eine rosa Farbe und ein blasses Blau sehen gleich aus, ich kann sie nicht unterscheiden. Ein kräftiges Rot und ein kräftiges Grün ebenfalls nicht, ich habe sie oft verwechselt ...

Ich habe meine Tochter vor einigen Jahren einem vornehmen Mann vermählt. Am Tage vor der Hochzeit kam er in einem neuen Mantel aus bestem Stoff in mein Haus. Ich war sehr gekränkt, dass er wie ich glaubte, in Schwarz kam. Aber meine Tochter sagte, dass mich meine Augen trögen. Er trug einen feinen, weinroten Mantel; dieser war für meine Augen schwarz."

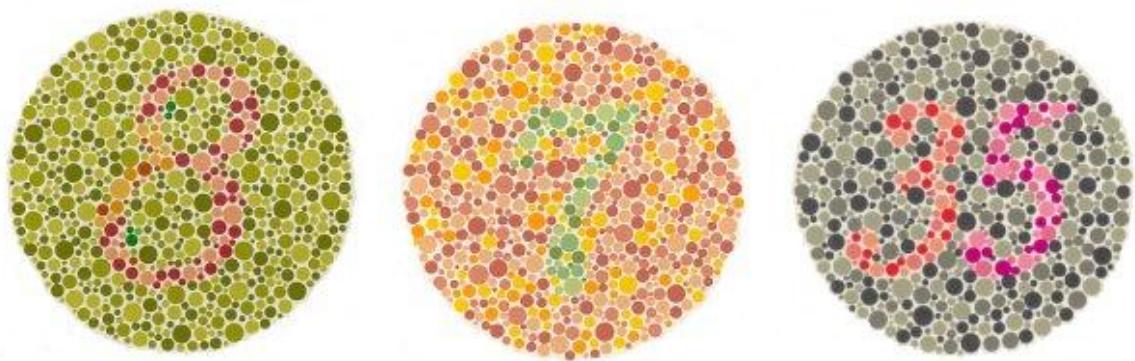
Aufgaben:

1. Erstellen Sie aus dem Brieftext einen Familienstammbaum! Verwenden Sie die folgenden Symbole!

- Gesunde(r) (weiblich, männlich)
- Kranke(r) (weiblich, männlich)
- ÜberträgerIn (weiblich, männlich)

2. Ermitteln Sie aus der Datenlage, um was für einen Erbgang es sich handeln müsste! Begründen Sie Ihre Meinung! Geben Sie auch Argumente gegen etwaige andere Möglichkeiten an!

3. Kann eine Rot-Grün-Farb-blinde Person bei einem Autounfall an einer roten Ampel für sich geltend machen, nicht die richtige Farbe erkannt zu haben? Begründen Sie Ihre Meinung!



ISHIHARA- oder Pseudoisochromatische Tafeln
Q: www.it.fht-esslingen.de

Sie sehen:	8	2	3	
Ergebnis-Code	A	B	C	D

4	7	
E	F	G

3	21	5	1	35	35*
H	I	J	K	L	M

* eine Ziffer intensiver

Auflösung der Ergebnis-Codes am Ende des Abschnitts

5.3.5. weitere Erbgänge beim Menschen

Die Blutfaktoren-Vererbung gehörte zu den ersten Erbgängen beim Menschen, die aufgeklärt wurden (1901). Ein Jahr später (1902) folgte die Alkaptonurie. Bei diesem Krankheitsbild handelte es sich um einen rezessiven Erbgang.

Definition(en): Alkaptonurie

Alkaptonurie ist eine krankhafte Veränderung des Stoffwechsels eines Menschen (/ eines Organismus), bei der ein ordnungsgemäßer Thyrosin-Abbau wegen eines Enzym-Defektes nicht möglich ist und deshalb eine erhöhte Ausscheidung eines (dunkelgefärbten) Metaboliten über den Urin erfolgt.

1903 folgte dann der Albinismus als rezessiver Erbgang.

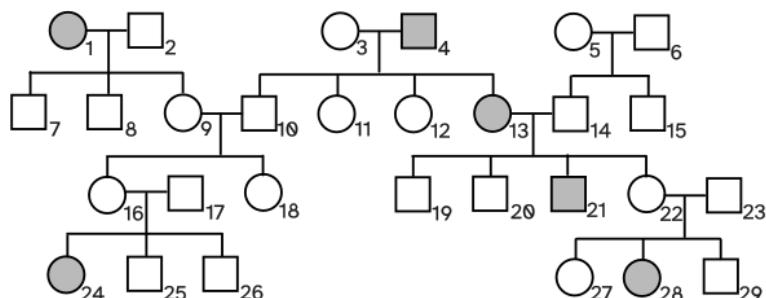
Die durchschnittliche Häufigkeit (Prävalenz) beträgt 1 : 20'000 (in Afrika 1 : 10'000). Die betroffenen besitzen extrem helle (rosa) Haut, helle weiß-blonde Haare und rote Augen. Weiterhin beobachtet man starke Neigung zu Sonnenbrand, Hautkrebs; Störungen beim räumlichen Sehen und Überempfindlichkeit gegenüber hellem Licht.

Als Ursache kommen Gene auf verschiedenen Chromosomen (X, 5, 9, 11 und 15) in Frage. Gemeinsam ist allen Schädigungen, dass der Betroffene kein Melanin bilden können. Melanin ist der braune Farbstoff, der z.B. unsere Haut färbt.

meist weitere Gendefekte und phänotypische Merkmale mit Albinismus verbunden
Albinos werden in einigen Kulturen verehrt in anderen als verhext betrachtet. Im künstlerischen Bereich wird es eher als Kariere-förderlich und kreativer betrachtet.

Definition(en): Albinismus

Unter Albinismus versteht man eine Gruppe von verschiedenen Stoffwechsel-Störungen, die als gemeinsames Merkmal das Fehlen von Melanin (Haut-Pigment) aufweisen.



Beispiel-Stammbaum für die Vererbung von Albinismus

Die nächste aufgeklärte Erbkrankheit war die Kurzfingrigkeit (1905).

Der angeborene Grauer Star gab 1906 seine Geheimnisse preis.

1907 wurde die Vermutung geäußert, dass auch die blaue Augenfarbe rezessiv vererbt wird.

Das genaue Schema konnte aber noch nicht dargestellt werden. Heute wissen wir, dass die Augenfarbe, wie auch die Hautfarbe über mehrere Gene (polygen) vererbt wird.

Die Aufklärung der Erbkrankheiten Chorea HUNTINGTON und Muskeldystrophie vom Typ DUCHENNE folgte 1913.

Im Jahre 1914 erkannte man die Rot-Grün-Blindheit und die Bluter-Krankheit als Geschlechts-spezifisch vererbbarer Krankheiten, die rezessiv vererbt werden.

Aktuelle Untersuchungen zeigen, dass sich die verschiedenen Menschen mit ihren Rassen- und Kultur-Merkmale sehr stark unterscheiden. Dabei sind zwei Menschen z.B. aus verschiedenen Rassen zueinander unterschiedlicher (genetisch verschieden) als z.B. zu anderen Arten (z.B. Menschen-Affen).

statistische Charakteristika von Merkmalen

Penetranz (Ausprägungshäufigkeit): wie häufig taucht das betreffende Merkmal in den Nachkommens-Generationen auf

Manifestationshäufigkeit, Angabe üblich in Prozent (bezogen auf den Erwartungswert lt. MENDELschen Regeln)

vollständig bis teilweise

Definition(en): Penetranz (eines Merkmals) / Ausprägungshäufigkeit

Die Penetranz P ist die prozentuale Wahrscheinlichkeit, mit der ein bestimmter Genotyp ausgeprägt (als Phänotyp) wird.

Die Penetranz ist der Anteil, mit dem sich ein (dominantes oder rezessives) Merkmal phänotypisch ausprägt.

ist also ein Populations- bzw. Generations-Merkmal mit semiquantitativen Charakter für Individuum ist die Ausprägung in diesem Sinn immer eine qualitative Aussage ("Trifft-zu" oder "Trifft-nicht-zu")

vollständige Penetranz

Merkmal X wird immer ausgebildet / ausgeprägt ($P(X) = 100\%$)

unvollständige Penetranz

Merkmal X wird nur teilweise ausgebildet / ausgeprägt ($P(X) < 100\%$)

Als Hilfs-Größe zur Einschätzung der Penetranz werden die Konkordanz- bzw. die Diskordanz-Werte aus der Analyse eineriger Zwillinge (EZ) benutzt (→ [7.5.x. Zwillingsforschung](#)).

Sätze für die Berechnung zum Penetranz-Wert von Gene / Allelen

Sind A und A' zwei Merkmale, die sich gegenseitig ausschließen, dann werden die Merkmale als **unvereinbar** bezeichnet und es gilt der **Additions-Satz** der Penetranzen. Sind mehr als zwei Merkmale unvereinbar, dann erweitert sich der Satz um weitere Summanden.

Additions-Satz

$$P(A, A') = P(A) + P(A')$$

Beispiel: Ein- bzw. Zwei-Eigkeit bei Zwillingen

$$P(EZ) = 33,333 \%$$

Penetranz für eineiige Zwillinge

$$P(ZZ) = 66,667 \%$$

Penetranz für zweieiige Zwillinge

$$P(Z) = 33,333 \% + 66,667 \% = 100,0 \%$$

Gesamt-Penetranz

Sind A und B zwei Merkmale, die voneinander **unabhängig** sind, dann gilt der **Multiplikations-Satz** für die Gesamt-Penetranz. Sind mehr als zwei Merkmale voneinander unabhängig, dann erweitert dich der Satz um weitere Faktoren.

Multiplikations-Satz

$$P(A, B) = P(A) \cdot P(B)$$

Beispiel: Risiko einer Fehlgeburt (bei Zweit-Schwangerschaft)

$$P(FG) = 16,667 \%$$

Penetranz Fehlgeburt (ohne besondere Risiko-Faktoren)

$$P(FG) = 16,667 \% \cdot 16,667 \% = 2,778 \%$$

Gesamt-Penetranz für eine zweite Fehlgeburt in Folge

Expressivität (Ausprägungsgrad): wie stark tritt das betreffende Merkmal auf
besonders bei polygenen Erbgängen interessant
Manifestationsstärke eines Gens beim Individuum
z.B. additive Polygenie bei der Vererbung der Hautfarbe (Pigmentierung)

Definition(en): Expressivität eines Merkmals / Ausprägungsgrad

Die Expressivität E ist ein Maß für den phänotypischen Ausprägungsgrad eines genotypischen Merkmals.

Die Expressivität ist die Stärke, mit der sich ein Gen manifestiert.

Quantitative Aussage für das Individuum ("Merkmal-trifft-so-und-so-stark-zu")

Beispiel: Vitamin-D-resistente Rachitis

X-chromosomal-dominat

bei Männern (wegen nur einem X-Chromosomen) ist die Expressivität höher als bei Frauen (die 2 X-Chromosomen besitzen (\rightarrow X-Inaktivierung \rightarrow BARR-Körper-Bildung!))

beim Menschen rund 1500 monogene Erbleiden bekannt; rund 800 autosomal-dominant, 600 autosomal-rezessiv und über 100 gonosomale Abweichungen (meist rezessiv)

	dominant	rezessiv
autosomal	ALZHEIMER-Erkrankung	Mucoviscidose
	Chorea-HUNGTINTON (Veittanz)	Phenylketonurie (PKU)
	Kurzfingrigkeit	Sichelzellen-Anämie (???: soll kodominant sein)
	MARFAN-Syndrom (Spinnenfingrigkeit)	Albinismus
gonosomal	Nystagmus (Schläfrigkeit, Augenzittern)	Hämophilie (Bluter-Krankheit)
		DALTONISMUS (Rot-Grün-Sehschwäche)

TAY-SACHS-Syndrom

monogen rezessiv

auf Chromosom 15 im Gen für das Enzym Hexoaminidase A
verantwortlich für den Abbau von Gangliosiden im Fett-Stoffwechsel
es sammeln (akkumulieren) sich die Ganglioside in den Nervenzellen

ab 1. Lebensmonat zunehmender Abbau mentaler und physischer Fähigkeiten
es kommt zu Erblindung, Taubheit, Schluck-Unfähigkeit, Abbau der Muskelatur, Lähmungen

i.A. sterben Betroffene vor Erreichen des 5. Lebensjahr's

durchschnittliche Häufigkeit 1 : 300'000

geringe Chance auf Weitergabe, da Betroffene vor der Geschlechtsreife sterben

unter Aschkenazi-Juden liegt die Häufigkeit bei 1 : 3'000, da diese streng innerhalb der eigenen Glaubens-Gemeinschaft heiraten

Thalassämie

(α - und β -Thalassämie)

Mutation auf dem Gen für die α -Hämoglobin (auf Chromosom 16) bzw. β -Hämoglobin (auf Chromosom 11)

gestörte Hämoglobin-Synthese

veringerter Sauerstoff-Transport

Homozygote mit β -Thalassämie verlieren funktionsfähige Erythrocyten (Rote Blutkörperchen)
schon vor der Geburt, dadurch kurz nach der Geburt letal

Betroffene mit homozygoter β -Thalassämie sterben unbehandelt vor dem 10. Geburtstag
Vorkommen besonders in den Mittelmeer-Länder und in Nord-Afrika

→ **Empfehlung: Test-Aufgabe aus dem Bestand des IQB**

Chorea Huntington (erblicher Veittanz)

monogen dominant

Mutation des Gen's für das Protein Huntingtin auf Chromosom 4 (Veränderung der Anzahl der CAG-Trinukleotid-Wiederholungen von normalerweise 10 bis 30 auf über 37)
genaue Funktion des Protein's nicht aufgeklärt; spielt aber eine wichtige Rolle bei der Verhinderung der Apoptose

chronisch fortschreitende Degenaration des Nervensystem's
steigender verlust der motorischen Kontrolle; schwere psychische Störungen; tödlich
Behandlung der Symptome möglich
Verbreitung 1 : 10'000

Muskeldystrophie (Typ DUCHENNE)

auch DUCHENNE'sche Muskeldystrophie
monogen, rezessiv, X-gonosomal
schon Mitte des 20. Jahrhundert's beschrieben

Mutation des Gen's für das Struktur-Protein Dystrophin, welches für Muskel-Zellen wichtig ist
Muskel-Zellen schwellen an und platzen irgendwann
fortschreitende Muskel-Degeneration
in Kindheit: häufige Fall-Neigung beim Laufen-Lernen, später Probleme bei allen Bewegungen (z.B. auch Treppen-Steigen)
Lebenserwartung bei unter 20 Jahren

Verbreitung: 1 : 3'000 – 6'000

LESCH-NYHAN-Syndrom

monogen, rezessiv, X-gonosomal
Mutation des Gen's für das Enzym Hypoxanthin-Guanin-Phosphoribosyl-Transferase (HPRT oder HPRT)
fehlendes bzw. nicht funktionsfähiges Enzym führt zur einer immer mehr steigenden Anhäufung von Purin
ab dem 6. Lebens-Monat Bewegungs-Störungen, geistige Retardierung; selbst-zerstörisches Beißen; verstümmeln sich selbst
trotz normalem Schmerz-Empfinden
Verbreitung 1 : 50'000 – 100'000 (300'000)

abgeschwächte Form KELLEY-SEEGMILLER-Syndrom bie teilweise funktions-fähigem HPRT-Protein

dominante Merkmale	rezessive Merkmale
Achondroplasie	Albinismus
Brachydactylie	Alkaptonurie
EHLERS-DANLOS-Syndrom	Ataxia telangiectasia
HUNTINGTON-Krankheit	Cyclische Fibrose
Hypercholesterinämie	DUCHENNE Muskeldystrophie
Hypotrichose	Farbblindheit
Kongenitale stationäre Nachtblindheit	Galactosämie
MARFAN-Syndrom	Hämphilie
Neurofibromatose	LESCH-NYHAN-Syndrom
Porphyrie (einige Formen)	Phenylketonurie
Schmecker (für Phenylthiocarbamid)	Sichelzellenanämie
Widow's Peak (spitzer Haaransatz)	TAY-SACHS-Krankheit

5.3.5.1. pleiotrope Vererbung

Von pleiotropen Genen hängen – wie wir es schon allgemein erläutert haben (→ [5.1.3. Pleiotropie](#)) – mehrere phänotypische Merkmale ab. Damit besteht auch die Gefahr, dass bei Veränderungen dieses einen Gen's auch mehrere veränderte Phänomene beobachtbar werden.

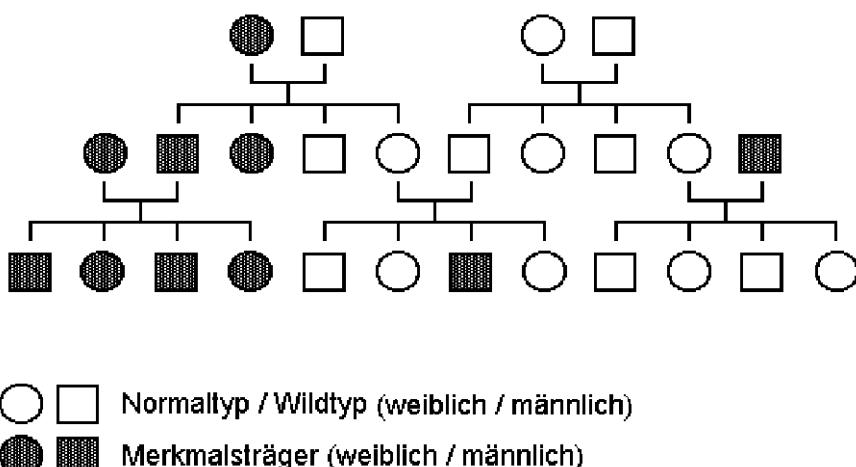
einige allgemeine Ausführungen (bezogen auf die MENDELSche Vererbung) findet der Leser auch weiter vorne → [3.1.3. Pleiotropie](#)

Beispiele:

PKU (Phenylketonurie)

Definition(en): Phenylketonurie

Phenylketonurie ist eine autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselstörung, bei der das Enzym für den Abbau einer Aminosäure (Phenylalanin) nicht ausgebildet wird.
(Es kommt zu einer schädlich hohen Anreicherung von giftigen Metaboliten (Phenylpyruvat, Phenylacetat u. Phenylastat).)



Krankheitsbild:
bei Nichtbehandlung
leicht mongoloides
Aussehen mit Schädi-
gung des Gehirns;
Urin riecht nach Mäu-
sekot

s.a. → Exkurs: Phenylketonurie (PKU, Brenztraubensäure-Schwachsinn)

Aufgaben:

1. Skizzieren Sie den Modellstammbaum (Phenylketonurie) so ab, dass noch die Genotypen ergänzt werden können!
2. Geben Sie für alle Organismen im Stammbaum den jeweiligen Genotyp an!
Verwenden Sie folgende Zeichen:

+ .. Wildtyp, normal

p,P .. verändertes Allel

? .. unklares Allel

Exkurs: Phenylketonurie (PKU, Brenztraubensäure-Schwachsinn)

auch: FÖLLING-Syndrom; Phenylurie, Oligophrenia phenylpyruvica, engl.: phenylketonuria, phenyluria

Symptome (Merkmale, Beschwerden, Krankheitsbild):

geistige Behinderung (Schwachsinn -> Idiotie, nur 5% normal), Schädigung der Nervenzellaktivität (wegen Aminosäure-Mangel), verzögerte körperliche Entwicklung, Krampfanfälle, Hautekzeme, helle Komplexion, reduzierte Resorption im Darm, geringere Lebenserwartung
Kinder kranker Mütter zeigen meist folgende Symptome: allgemeine Retardierung, Minderwuchs, Anfälle, Zerebralschäden, Mikrozephalie, Gesichtsfehlbildungen, Herzfehler

(Erkennung):

Neugeborenen-Screening u.a. mit GUTHRIE-Test (1953; (s) *Bacillus subtilis* in einem Minimalnährmedium mit Hemmstoff (2-Thienylalanin (β -Thienylalanin) ist Antimetabolit zu Phenylalanin); die Bakterien entwickeln sich nicht oder nur minimal;

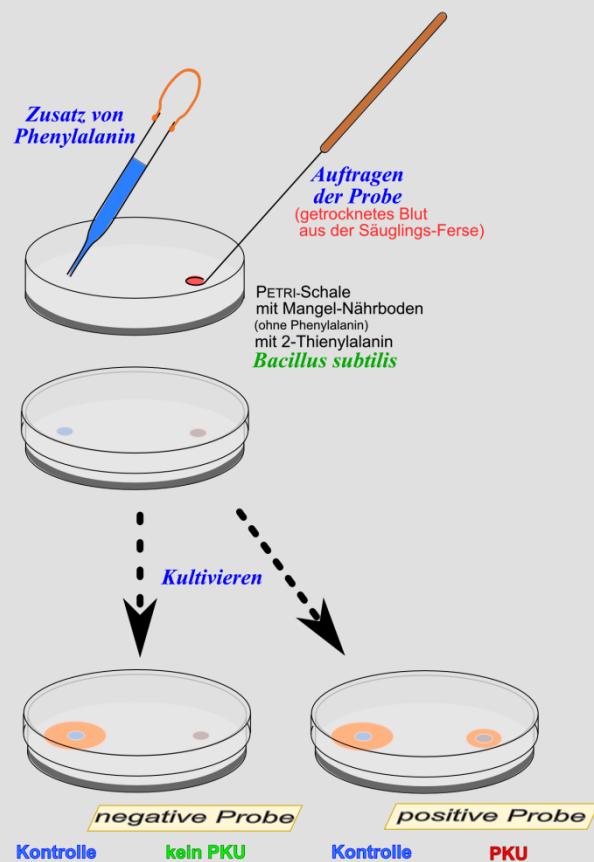
bei Zugabe von Phenylalanin (als Probenmaterial oder zur Kontrolle) wird Hemmung aufgehoben, das Phenylalanin verdrängt den Hemmstoff von bestimmten Enzymen, diese können nun arbeiten und die Bakterien entwickeln sich normal;
Entwicklung der Bazillen ist Indiz für nicht abgebautes Phenylalanin; je mehr deshalb gefährlicher), Ring- bzw. Hof-Größe in der PETRI-Schale lässt Aussage über Phenylalanin-Menge zu

nach einer normalen Geburt kann schon 24 Stunden nach der ersten Milchgabe eine PKU nachgewiesen werden

Nährboden mit Hemmstoff + Bakterien + gesundes Blut → → kein Bakterien-Wachstum → → Test negativ (keine PKU)

Nährboden mit Hemmstoff + Bakterien + Phenylalanin-haltiges Blut → → Bakterien-Wachstum → → Test positiv (es liegt wahrscheinlich PKU vor)

historisch erster Test (1934) mit Eisen(III)-chlorid (FÖLLING-Probe)
heute abgelöst durch feinere Nachweis-Methoden für Phenylalanin (z.B. Massenspektroskopie)



(physiologische) Ursache(n):

Störung der Oxidation von Phenylalanin zu Tyrosin durch Defekt des Enzyms Phenylalanin-4-hydroxylase (Phenylalaninase)

Phenylalanin-4-hydroxylase: Oxidoreductase der Leber

normal:

Phenylalaninase



Therapie (Behandlung):

z.B. mit (strenger) Phenylalanin-armer Diät (bis zum Abschluss der Gehirnentwicklung / 8. - 12. Lebensjahr, selten nur für 1. Lebensjahr notwendig)

bei früher Erkennung und Therapie gute Prognose; nur Behandlung der Symptome möglich, da genetisch veranlagt

Behandlung (Phenylalaninan-Reduzierung) auch während Schwangerschaft notwendig

Epidemiologie (Verbreitung):

Verbreitung in Population 1 : 10'000 (Geburten) (einigen Regionen 1 : 5'000)

Heterozygoten-Anteil 1 : 50; d.h. jeder 50zigste ist zu 50% Überträger des Gens zur Zygote
autosomal-rezessiv

Vorbeugung:

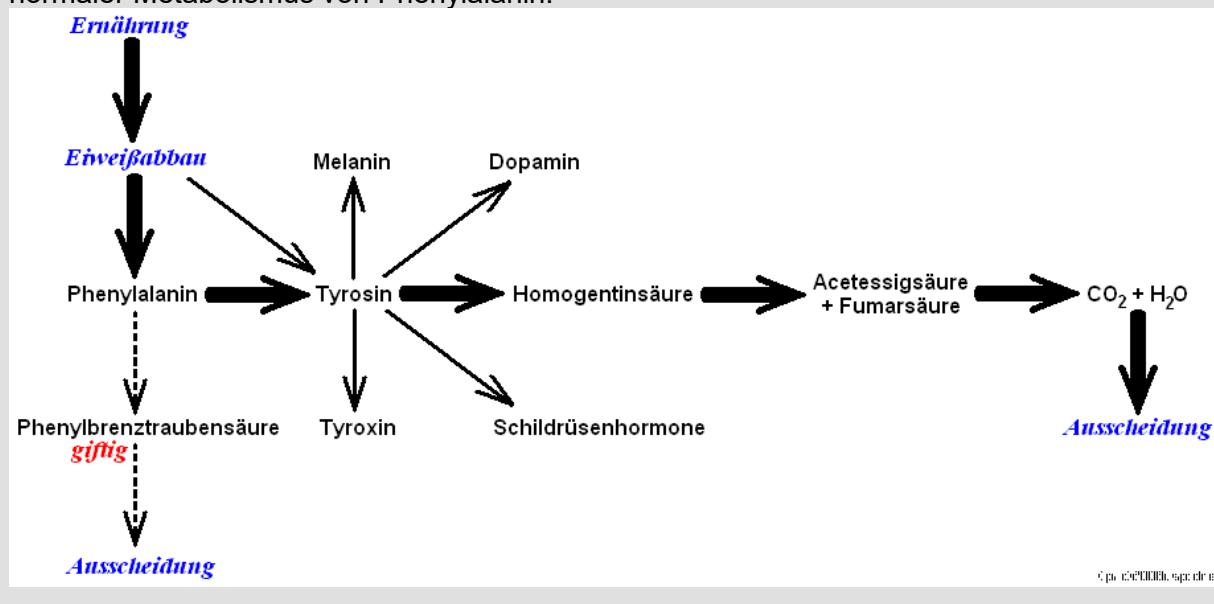
nur gegen die Wirkung bei Embryo möglich

Humangenetische Beratung

Chorionzottenuntersuchung: 10. – 12. Schwangerschaftswoche

Fruchtwasseruntersuchung (Amniosentese): 16. – 18. Schwangerschaftswoche

normaler Metabolismus von Phenylalanin:



MARFAN-Syndrom

bei Heterozygoten ist die Synthese des Kollagen gestört

→ Verminderung der Festigkeit des Binde-Gewebes

- verlängerte Extremitäten
- Gelenk-Übersteckbarkeit
- Spinnen-Fingrigkeit
- unterentwickelte Muskelatur
- Herzklappen-Fehler
- Erweiterung der Aorta
- Schlottern der Augen-Linse
- Deformation des Augapfels
- Kurzsichtigkeit

→ vermehrte Ausscheidung von Hydroxyprolin-Peptiden

→ vermehrte Ausscheidung von Glycosaminoglykanen (Mäuse-Geruch des Urins)

Mukoviszidose (Mucoviscidose)

Definition(en): Mucoviscidose / Mukoviszidose

Mukoviszidose ist eine autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechsel-Erkrankung, bei der bedingt durch geschädigte (Chlorid-)Ionen-Kanäle von den Schleimhäuten und einigen sekretorischen Drüsen nur schwer-abfliessender Schleim produziert wird.

auch zystische Fibrose (ZF)

mehrere mögliche Gen-Defekte als Mutationklassen bezeichnet

derzeit 6 Klassen definiert

Häufigkeit 1 : 2'000

Deutschland 1 : 2'500; Allel-Frequenz: 0,04

– 0,05 (4 – 5 % der Bevölkerung)

ähnlich auch Großbritannien

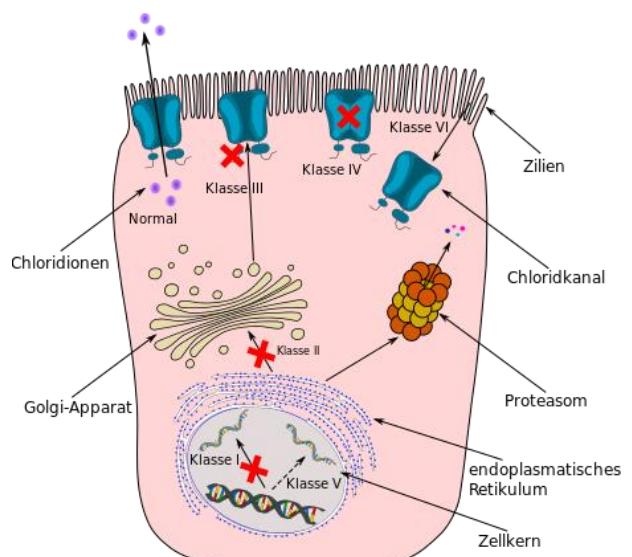
in Australien, USA und Kanada sind es rund 1 : 4'000

unter asiatischen und afrikanischen Populationen (Rassen) kommt der Defekt aber nur 1 : 30'000 vor

bei Kindstod vor dem 15. Lebensjahr die häufigste Ursache

überlebende Männer zumeist unfruchtbar
es fehlen Samenleiter

kann auch Männer treffen, die sonst keine oder nur sehr wenige oder schwache Symptome der Mukoviszidose zeigen



Mutationsklassen (Defekte)
als Mukoviszidose-Ursache
Q: de.wikipedia.org (Kuebi)

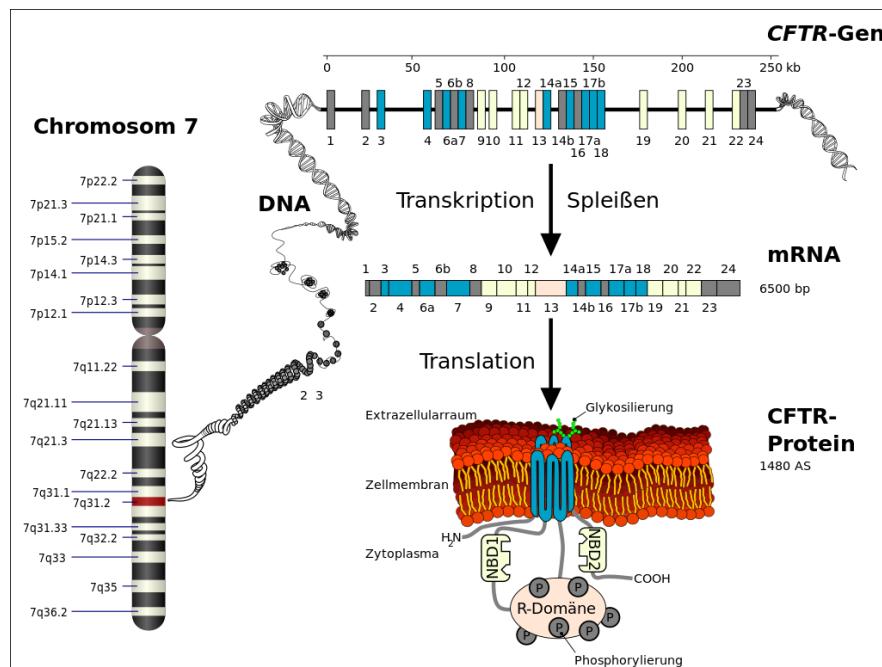
bei Frauen Fruchtbarkeit verringert (rund 50 % fruchtbar)
erfolgreiche Schwangerschaft ist bei Kontrolle und aktiver Behandlung möglich
der für die Krankheit charakteristische zäh-flüssige Schleim verstopft Lungen, Nasennebenhöhlen, Bauchspeicheldrüse, Leber, Darm und die Geschlechts-Organe (Gänge)

Neben-Erkrankungen: häufige Infektionen, Lungen-Entzündungen
Störungen der Verdauung und Resorption sowie die Minderversorgung mit Sauerstoff bewirken eine retardierte Entwicklung / Entwicklungs-Störungen (schlechte geistige Leistungen, geringere körperliche Leistungen)

Heterozygoten weitgehend unauffällig

Chlorid-Ionen-Kanal-Protein CFTR wird innerhalb von 9 – 10 min synthetisiert und dann innerhalb von 30 – 120 min gefaltet
sehr viele Chaperone beteiligt; wird CFTR nicht richtig gefaltet wird es markiert und dann von einem Proteosom (26S-Proteosom) wieder in Aminosäuren zerlegt

die Markierung ist nur vom Faltungs-Verlauf und dem -Ergebnis abhängig, nicht von der Funktionsfähigkeit des Protein's



Q: de.wikipedia.org (Kuebi)

deshalb können mutierte CFTR-Proteine auch die Qualitäts-Kontrolle durchlaufen, aber in der Zellmembran inaktiv sein

verschiedene Mutations-Arten beobachtet (Aminosäure-Deletion, Aminosäure-Substitution; Spleiß- und Stop-Mutation, Frameshift-Mutation)

selbst bei homozygoten Merkmals-Trägern werden auch rund 75 % der CFTR-Proteine ausgesortiert

CFTR ist eine Chlorid-Ionen-Kanal, der von cAMP (cyclisches Adenosinmonophosphat) reguliert wird

defekte Proteine fördern keine Chlorid-Ionen nach außen (exterior; extrazellulär)
es kommt zu veränderten osmotischen Verhältnissen mit einem resultierenden Wasser-Mangel in Schleimhaut- und Drüsen-Zellen

diese produzieren dann nur zähflüssigen Schleim, der nur sehr schwer abgehustet werden kann und deshalb auch Atemnot hervorruft; starker oxidativer Stress / chronischer Sauerstoff-Mangel → bläuliche Fingerspitzen, verdickt und lang-wirkende Finger → Trommelschlägel-Finger

erhöhtes Infektions-Risiko in den unteren Atmungs-Organen → 90 % der Mukoviszidose-Erkrankten sterben an solchen Infektionen

praktisch eine Multisystem-Erkrankung, da mehrere Organsysteme betroffen sind

früher haben Erkrankte nicht einmal die Geschlechtsreife erlebt

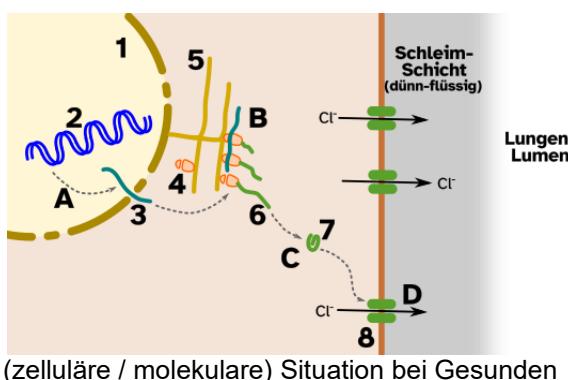
Sterblichkeit mit modernen Behandlungs-Methoden deutlich reduziert

Physiotherapie für die Befreiung der Atemwege vom Schleim

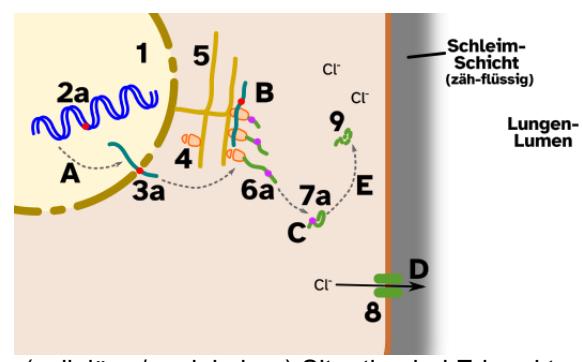
Medikamente, die Schleim-Produktion verringern
Enzym-Gaben zur Verbesserung der Verdauung

Aufgaben:

1. Erläutern Sie anhand der folgenden Schemata die molekularen Ursachen der Mukoviszidose im Vergleich zu Gesunden! Benennen Sie die Stoffe bzw. Detail's (1 bis 9)! Gehen Sie dabei auch immer kurz auf die Prozesse (A bis D) ein!



(zelluläre / molekulare) Situation bei Gesunden



(zelluläre / molekulare) Situation bei Erkrankten
(Änderungen / Fehlerstellen durch farbige Punkte gekennzeichnet)

Sichelzellen-Anämie

primäre Folgen (phänotypische Merkmale):

- Kristallisation des Hämoglobin's (Veränderung der Protein-Strukturen ausgehend von einer Punkt-Mutation (→ Genetik 2) (Austausch Glutaminsäure durch Valin an Position 6 der β-Peptid-Kette)
- Sichelform der Erythrozyten
- stärkere Verklumpung der Blutkörperchen in den Blutgefäßen
- Blut-Stauungen; verstärkter Zell-Abbau; Blut-Mangel

sekundäre Folgen (phänotypische Merkmale):

- Milz → Vergrößerung
- Herz → Herzversagen
- Lunge → Pneumonie
- Verdauungstrakt → Darm-Koliken
- Niere → Funktions-Störungen / Versagen
- Muskelatur → Rheumatismus
- Gehirn → Paralyse
- Augen → Erblindung

5.3.5.2. polygene Vererbung

In der Natur findet man auch phänotypische Merkmale, die von mehreren Genen abhängig sind (polygene Vererbung).

Einige Aspekte dazu haben wir schon weiter vorn → [3.1.4. Polygenie \(nach MENDEL\)](#) und → [5.1.6. Polygenie / multiple Faktoren](#) (anglehnt an MORGAN)

So wird z.B. die Augenfarbe des Menschen von drei Genen festgelegt. Der genaue Mechanismus ist aber noch nicht abschließend geklärt. Bei Babys ist die Augenfarbe häufiger blau. Die entgültige Farbe wird zumeist erst am Ende des ersten Lebensjahres erreicht.

Selten kann sich die Farbe auch noch bis zum Ende der Pubertät ändern. Die braune Farbe entsteht durch die Überdeckung der "normalen" blauen Farbe durch Melanin-Einlagerung und ist dominant.

Melanin ist ein Farbstoff-Protein (braun), das Licht absorbiert.

Die Ausbildung blauer Augen ist nur dann möglich, wenn kein Melanin produziert oder in das Iris-Gewebe eingelagert wird.

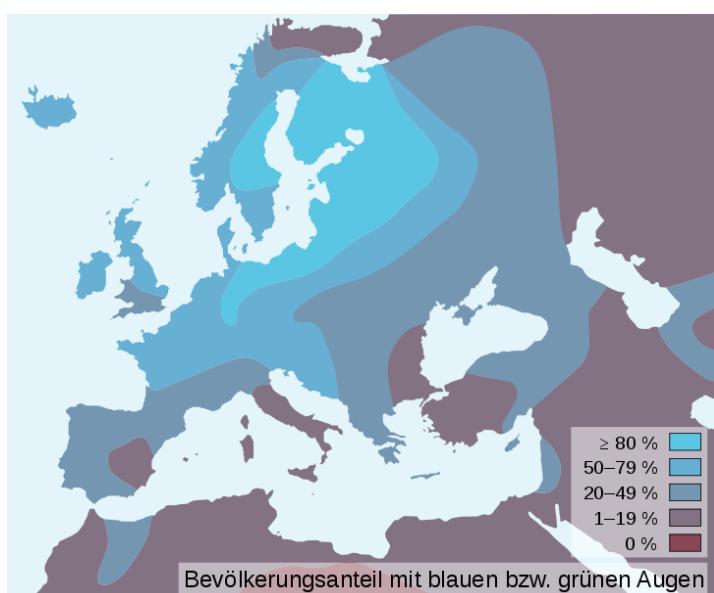
Der Verlust der Melanin-Bildung ist nur für Nordeuropäer evolutionär haltbar, da hier die Lichteinstrahlung weitaus geringer als in den Tropen ausfällt.



Q: de.wikipedia.org (Steve Jurvetson)



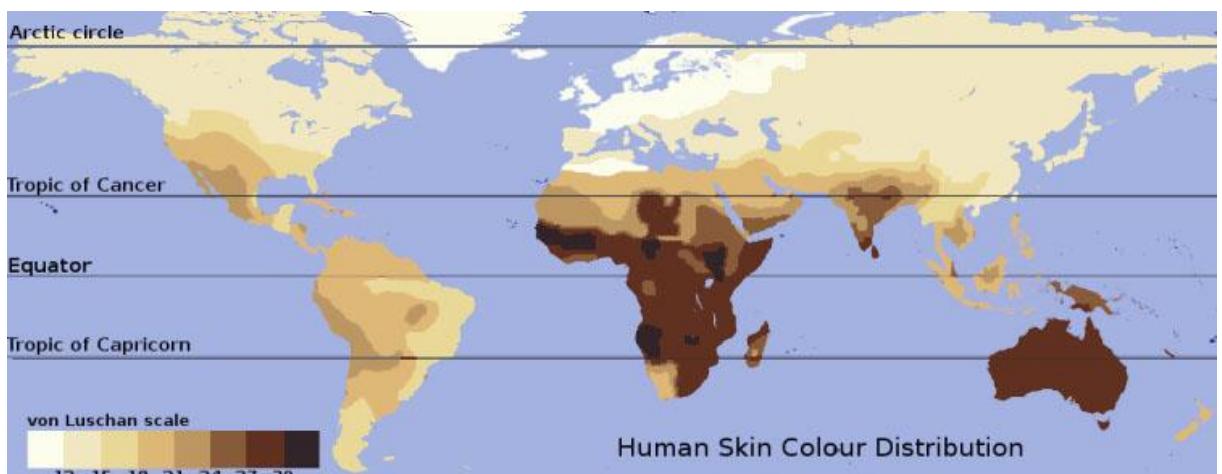
... (Stefan Schroeder)



Q: de.wikipedia.org (NordNordWest)

5.3.5.2.1. Vererbung der Hautfarbe beim Menschen

Auch die Pigmentierung der Haut (Hautfarbe) ist ein Merkmal, welches wahrscheinlich über eine Vielzahl von Genen vererbt wird. Hier sind derzeit noch nicht einmal alle Gene identifiziert, so dass über die genauen Vorgänge kaum weiterführende Aussagen gemacht werden können.



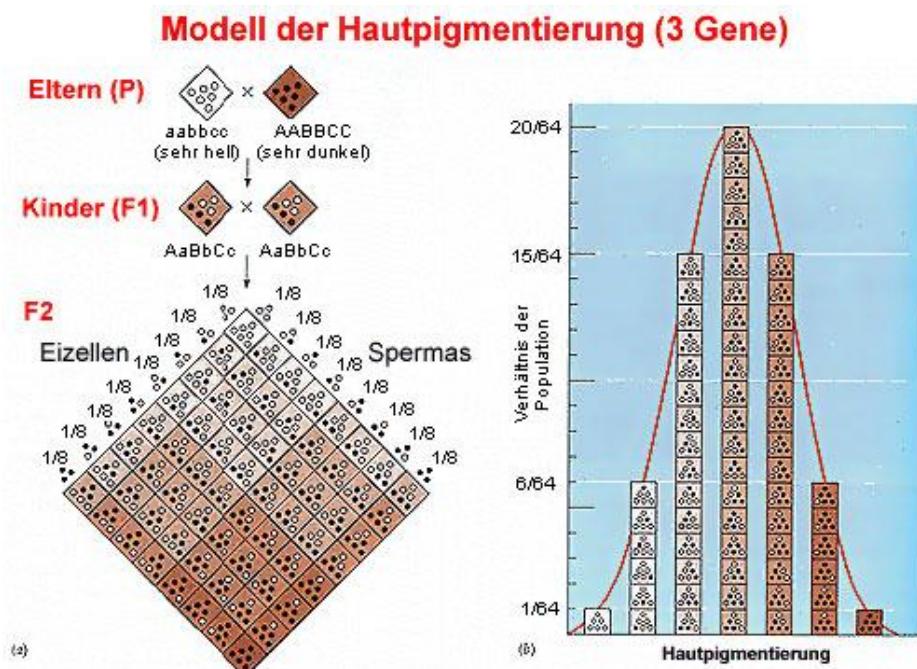
Q: de.wikipedia.org (Renato Biasutti + Dbachmann)

Tendenziell kommen die stärker pigmentierten Hauttypen in den Regionen vor, die unter starker Lichteinwirkung und UV-Strahlung leiden müssen. Da das Melanin ein starker Schutzfaktor ist, kann sicher davon ausgegangen werden, dass eine stärkere Pigmentierung ein Evolutionsvorteil ist. Interessanterweise ist die Vermischung der Hautpigmentierung entgegen der Erwartungen relativ stabil. Trotz größerer Mobilität der Menschen haben sich die Hautfarben nicht so stark vermischt und ausgeglichen, wie man es vererbungsbiologisch erwarten sollte. Scheinbar kommt ein psychologischer Effekt dazu, der bewirkt, dass bei der Partnerwahl solche Pigmentierungen bevorzugt werden, die der heimatlichen Region und frühkindlichen Bezugspersonen entsprechen.

Ein solcher Effekt wurde jedenfalls vom amerikanischen Anthropologen und Psychologen Jared DIAMOND – in Anlehnung an eine ähnliche These von Charles DARWIN – beobachtet.

Nebenstehend ist die Vererbung der Hautpigmentierung modellhaft dargestellt. Das Modell geht von drei Genen aus. Wahrscheinlich sind es aber 4 bis 6 Gene, die einen Einfluss haben.

Grundsätzlich –



Q: www.zum.de/Faecher/Materialien/beck/13/bs13-18.htm

also für die Einzel-Gene – scheinen aber auch hier die MENDELSchen Regeln zu gelten. Moderne Forschungen machen insgesamt 18 Gene für die entgültige Ausprägung der Hautfarbe verantwortlich. Interessanterweise sind aber auch afrikanische Menschen-Gruppen bekannt, die keines dieser Gene in einer Variante besitzen.

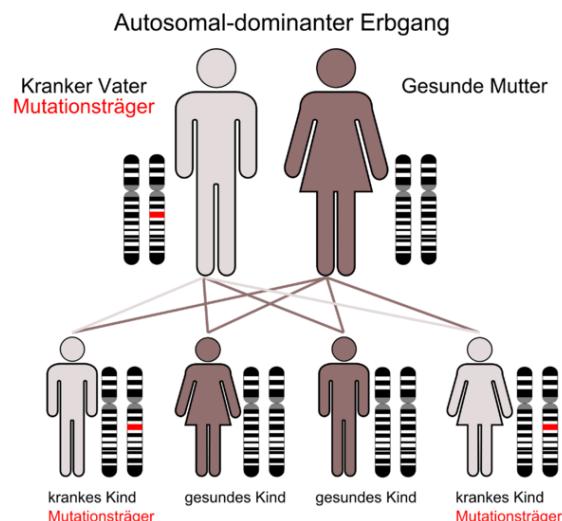
Aufgaben:

- 1. In Großbritannien geba 1994 eine weiße (schwach pigmentierte) Frau Zwillinge mit unterschiedlicher Haut-Farbe und unterschiedlichem Geschlecht! Der Vater war ein stärker pigmentierter Mann, dessen Eltern ursprünglich aus der Karibik stammten. Das erste (Einzel-)Kind des Paares war mittelstark pigmentiert (bezüglich der Hautfarbe der Eltern).*
 - a) Erklären Sie das unterschiedliche Geschlecht der Zwillinge! Geht das überhaupt?*
 - b) Kann der Familenvater der biologische Vater aller Kinder sein? Wenn ja, dann zeigen Sie anhand eines Kreuzungs-Schemas (P- und F1-Generation), wie dies gehen soll! Wenn nein, dann geben Sie eine Beweis-Kette zu Begründung an!*

5.3.5.3. autosomal-dominante Erbgänge

Bei autosomalen Vererbungen liegen die Merkmale auf den Körper-Chromosomen (also Nicht-Geschlechts-Chromosomen). Da diese im üblichen diploiden Chromosomen-Satz immer doppelt vorkommen, gelten die üblichen Vererbungs-Regeln (MENDEL + MORGAN)

Merkmals-Träger (Mutter oder Vater) frei tauschbar



Grundschema für einen dominanten, autosomalen Erbgang
Q: de.wikipedia.org (Kuebi)

Merkmal	Beschreibung, Symptome	Häufigkeit(en)
Schwielen	vermehrte Schwielen-Bildung	1 : 75
Vielfingrigkeit	überzählige Finger od. Zehen	1 : 5.000
Veitstanz Chorea-HUNGTINTON	Nervenkrankheit, bewirkt Muskelkrämpfe → tanzartige Bewegungen	1 : 10.000 – 1 : 15.000
chondrodystropher Zwergwuchs	Knorpelbildung ist unterentwickelt → Verkürzung der Beine und Arme (sehr kurz)	1 : 50.000
Spaltfuß, Spalthand	Verwachsung von Fingern od. Zehen	1 : 100.000
erbliche Nachtblindheit		1 : 100.000
Kurzfingrigkeit	Verwachsung von Fingergliedern → ein od. mehrere Finger kürzer	1 : 170.000
erblicher Augenkrebs	Retina-Zerfall	1 : 200.000
Urin-Geruch nach Spargel-Genuß		1 :
Spinnenfingrigkeit MARFAN-Syndrom	überdehbare Bindegewebsfasern → überlange Gliedmaßen, Plattfüße, Kurzsichtigkeit,	1 :
		1 :

Definition(en): autosomal-dominanter Erbgang

Ein autosomal-dominanter Erbgang ist ein Geschlechts-unabhängiger, klassischer dominant(-rezessiver) Erbgang ausgehend von einem homozygoten Nicht-Merkmalsträger (Wild-Typ) und einem heterozygoten Merkmals-Überträger (Kondukter).

Ein autosomal-dominanter Erbgang ist ein Erbgang, bei dem das Merkmal auf einem Körper-Chromosom liegt und schon bei einem einfachen Vorhandensein (des Allels) den spezifischen Phänotyp hervorbringt.

((phänotypische) Merkmals-Ausprägung erfolgt also Geschlechts-unabhängig und im homo- und im heterozygotem Zustand)

Chorea-HUNTINGTON (Veittanz, HUNTINGTON-Erkrankung)

Defekt auf kurzem Arm von Chromosom 4

Durch Veränderung der Myelisierung der Nerven-Fasern (→  **Neurophysiologie**) kommt es zu einer langsameren Übertragung von Erregungen

dadurch ist keine "normale" Bewegungs-Kontrolle mehr möglich

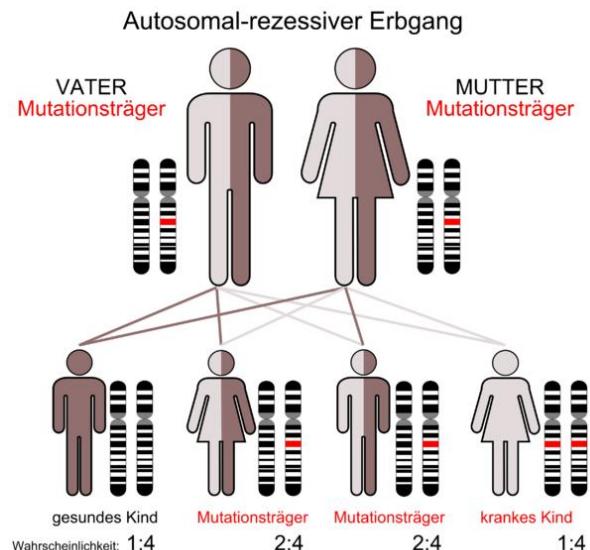
die Betroffenen versuchen das mit kleinen, kurzen Schritten zu korrigieren, was eben das "tänzelnde" Bewegungs-Bild ergibt

5.3.5.4. autosomal-rezessive Erbgänge

beide Merkmals-Träger (Mutter und Vater) müssen das Merkmal jeweils versteckt oder ausgeprägt tragen

beide Partner homozygot Merkmals-Träger, dann sind 100% der Nachkommen Merkmals-Träger

ein Partner homozygot und einer heterozygot Merkmals-Träger, dann Verteilung 50% homozygot und 50% heterozygote (versteckte) Merkmals-Träger



Grundschema für einen rezessiven, autosomalen Erbgang
Q: de.wikipedia.org (Kuebi)

Merkmal	Beschreibung, Symptome	Häufigkeit(en)
Hasenscharte	Oberlippe gespalten	1 : 1.000
Taubstummheit		1 : 3.000
Phenylketonurie		1 : 10.000
Albinismus		1 : 15.000
Galaktosämie	Galaktose (z.B. aus Milchzucker) kann nicht zu Glucose umgewandelt werden → Leberschäden, Gehirnschäden, Schwachsinn	1 : 20.000
Kretinismus		1 : 50.000
Fructose-Intoleranz	Fructose kann nicht verwertet werden → Schwachsinn, Linsen-Star	1 : 50.000
Alkaptonurie	Homogentisinsäure (ein Abbau-Produkt des Tyrosins) kann nicht weiter abgebaut werden → vermehrte Ausscheidung über Urin (Homogentisinsäure ist braun gefärbt)	1 :
Sichelzellenanämie		1 :
Mucoviscidose	Drüsenzellen stellen nur zähflüssigen Schleim ab → Probleme beim Atmen, Abhusten, Funktion des Verdauungstraktes negativ beeinträchtigt	1 :
		1 :
		1 :

Definition(en): autosomal-rezessiver Erbgang

Ein autosomal-rezessiver Erbgang ist ein Geschlechts-unabhängiger, klassischer dominant(-rezessiver) Erbgang nach der zweiten MENDELSchen Regel ausgehend von heterozygoten Eltern (Merkmals-Überträger / Kondukte) oder einem homozygoten Merkmalsträger und einem Heterozygoten.

Ein autosomal-rezessiver Erbgang ist ein Erbgang, bei dem das Merkmal auf einem Körper-Chromosom liegt und nur bei doppelten (homozygoten) Vorhandensein (des Allels) den spezifischen Phänotyp hervorbringt.

((phänotypische) Merkmals-Ausprägung erfolgt also Geschlechts-unabhängig und nur im homozygotem Zustand)

5.3.5.5. gonosomale Erbgänge

Bei den gonosomalen Erbgängen muss mindestens ein Geschlechts-Chromosom betroffen sein.

Männer sind von den gonosomalen Erbgängen logischerweise stärker betroffen, da sie nur über ein X- und ein Y-Chromosom verfügen. Ist hier ein Geschlechts-Chromosom von einer Schädigung betroffen, dann wirkt sich das immer auf den männlichen Organismus aus.

Bei Frauen, die ja üblicherweise zwei X-Chromosomen besitzen kommen "nur" doppelt rezessive oder dominante Merkmale zur phänotypischen Umsetzung. In vielen Fällen gleicht das zweite – "gesunde" – X-Chromosom den Defekt aus.

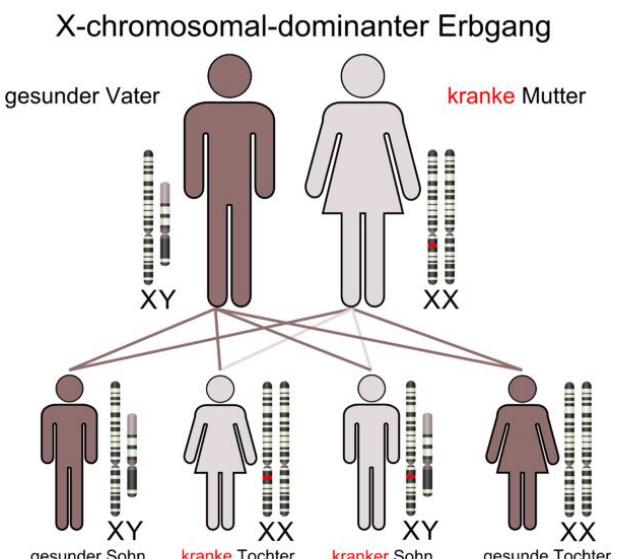
Definition(en): gonosomaler Erbgang

Ein gonosomaler Erbgang ist ein Erbgang, bei dem das Merkmal auf einem Geschlechts-Chromosom liegt.

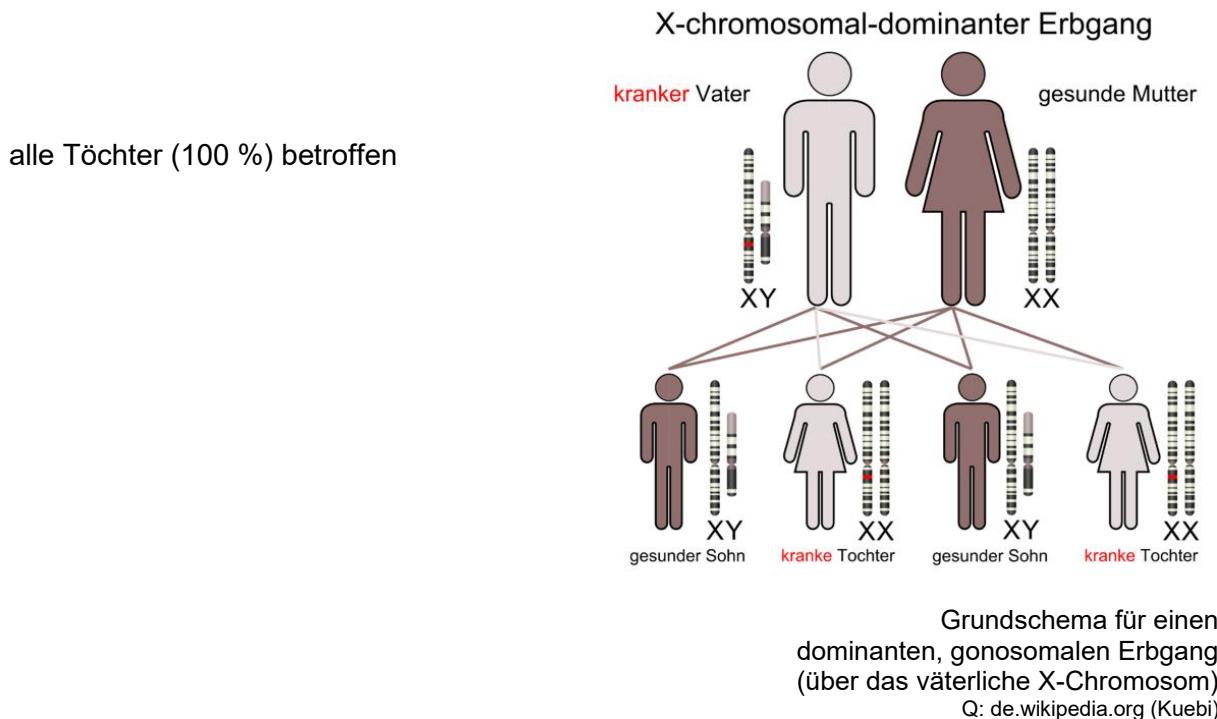
Die gonosomalen Erb-Leiden werden meist in Abstammungs-Bäume (Familien-Stammbäume) schnell sichtbar. Dabei werden neben der reinen Abstammung (Eltern) auch das Zutreffen des oder der phänotypische(n) Merkmal(e) notiert. Durch ein Kreuz wird eine tödlich verlaufenden Erkrankung angezeigt.

5.3.5.5.1. X-chromosomal-dominante Erbgänge

Töchter und Söhne zu jeweils 50 % betroffen



Grundschema für einen dominanten, gonosomalen Erbgang (über das mütterliche X-Chromosom)
Q: de.wikipedia.org (Kuebi)



Definition(en): X-chromosomal Erbgang

Ein X-chromosomaler Erbgang ist ein Vererbungsgang, bei dem das Merkmal auf dem X-Chromosom liegt.

(die Merkmals-Ausprägung ist für Heterozygoten (beim Menschen die Männchen) immer wirksam; für Weibchen folgt die phänotypische Merkmals-Ausprägung im homo- oder heterozygoten Zustand entsprechend der Dominanz des Allel's)

.

Merkmal	Beschreibung, Symptome	Häufigkeit(en)
		1 :
		1 :
		1 :
		1 :
		1 :
		1 :
		1 :

Früher wurde die Epilepsie vorrangig den Frauen und einer X-chromosomal Vererbung zugeschrieben. Das ist aus moderner Forschungs-Sicht nicht mehr haltbar.
Bei rund 25 monogenen Erbleiden wird Epilepsie als Symptom beschrieben

durch medizinischen Fortschritt wird die Häufigkeit von Genleiden erhöht, da immer mehr Geschädigte die geschlechtliche Reife erreichen und sich auch fortpflanzen, dagegen werden durch Vorsorge-Untersuchungen und die genetische Beratung in belasteten Familien die Verbreitung von Erbkrankheiten verringert (Abtreibung und freiwillige Sterilisation bzw. Schwangerschaftsvermeidung)

→ kein Problem der Biologie (die würde mit Auslese usw. antworten), sondern ein medizinisches, moralisches und gesellschaftliches Problem

die gesellschaftliche Moral und Akzeptanz bestimmt hier, ebenfalls mitbestimmend – die persönliche Fähigkeit und Aufopferungsbereitschaft (z.B. bei Katzenschrei-Syndrom (Cri-du-chat-Syndrom) schnell ausgeschöpft)

Wo wird die Grenze zwischen Eutanasie und Vermeidung von problematischen Leben gezogen (Geschlechtsauswahl, Auswahl bestimmter Merkmale, ...)?

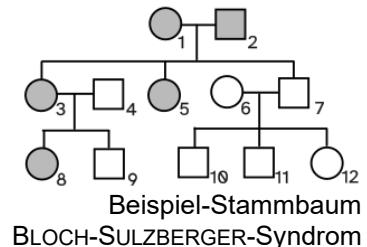
Möglichkeit zur Beratung, wenn Fälle in den Familien-Geschichten bekannt sind (→ [5.3.7. genetische \(Familien-\)Beratung](#))

immer mehr Gen-Therapien (→ [Genetik 2](#)) werden in Zukunft möglich sein

BLOCH-SULZBERGER-Syndrom

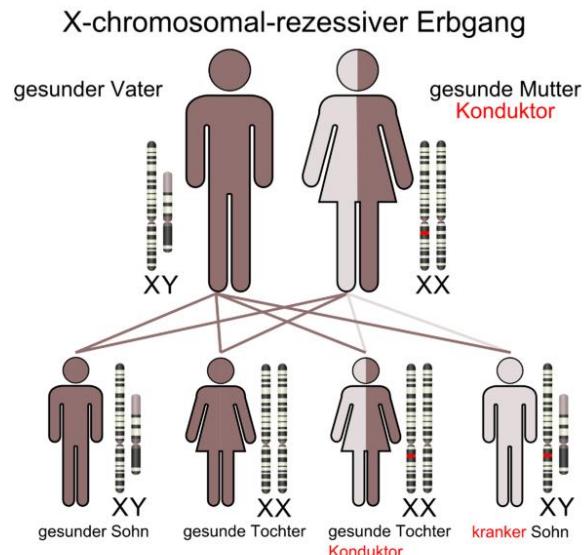
Häufigkeit bei Frauen 1 : 10'000

Pigment-Flecken auf der Haut, Fehlbildungen im zentralen Nervensystem → unterschiedliche Behinderungen



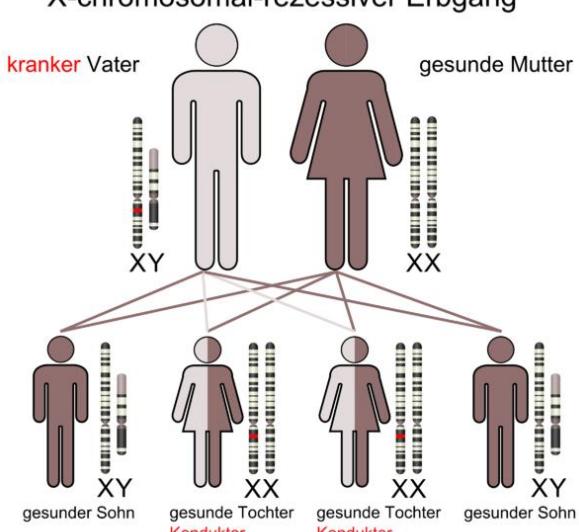
5.3.5.5.2. X-chromosomal-rezessive Erbgänge

50 % der Söhne betroffen
50 % der Töchter sind Überträger (Konduktoren)



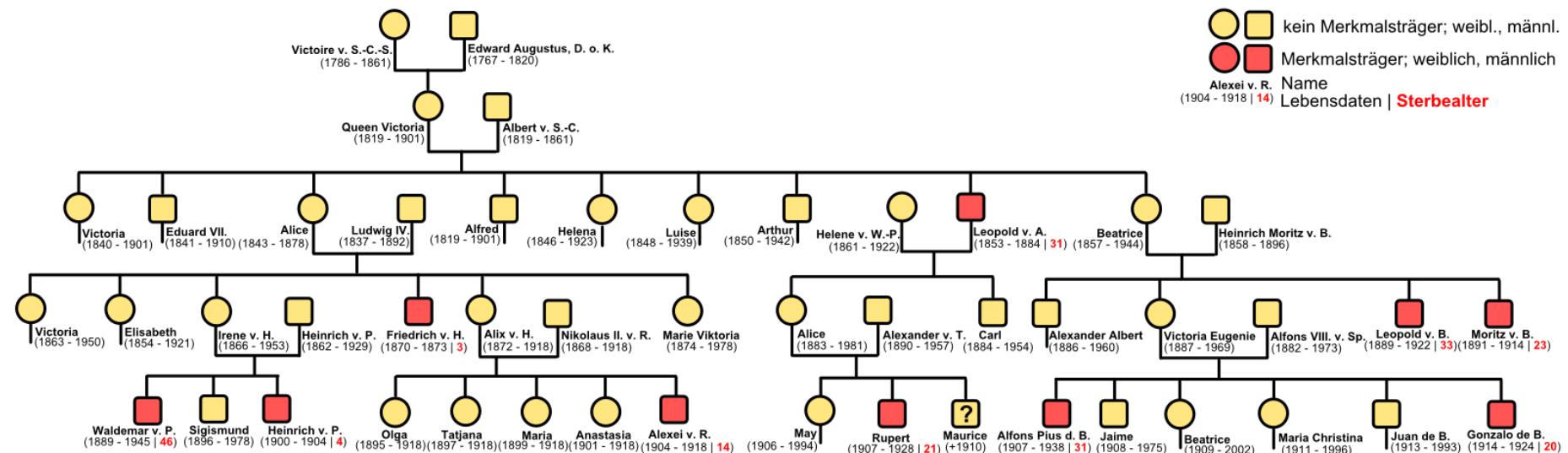
Grundschema für einen rezessiven, gonosomalen Erbgang (über das mütterliche X-Chromosom)
Q: de.wikipedia.org (Kuebi)

niemand betroffen
aber 100 % der Töchter Konduktoren



Grundschema für einen rezessiven, gonosomalen Erbgang (über das väterliche X-Chromosom)
Q: de.wikipedia.org (Kuebi)

Familienstammbaum (Ausschnitt) von Queen Victoria bezüglich der Bluter-Krankheit (Hämophilie)



Daten-Q.: de.wikipedia.org, ...

Merkmal	Beschreibung, Symptome	Häufigkeit(en)
Bluter	Gerinnungs-Störung des Blutes (Fehlen eines od. mehrerer Gerinnungs-Faktoren)	1 :
		1 :
		1 :
		1 :
		1 :
		1 :
		1 :

Zusatz-Informationen:

Im Jahr 2010 drohte zwei Betriebskrankenkassen der Bankrott, weil sie neben einer kleinen (nur rund 30.000 Mitglieder) und überalterten (mehr als die Hälfte über 60 Jahre alt) Kundenschaft auch noch zufällig Bluter-kranke Patienten zu ihren Versicherten zählten. Für so kleine Krankenkassen sind die enormen Behandlungs- und Medikamenten-Kosten (je nach Art der Gerinnungs-Störung sollen es bis zu 1,2 Mill. Euro pro Jahr sein) kaum zu tragen. Einen Ausgleich für solche schweren Fälle soll eigentlich ein Ausgleichs-Fond schaffen. Dieser beinhaltet allerdings nur rund 80 schwere Erkrankungen und die Ausgleichszahlungen für ältere oder chronisch bzw. mehrfach erkrankte Menschen decken nicht die Mehrkosten für die Kasse.

Neuerdings wird für Bluter ein Risikostrukturausgleich von 80.000 Euro pro Jahr bezahlt, was für gut aufgestellte Krankenkassen reicht.

5.3.5.5.3. Y-chromosomal Erbgänge

Ist ein Merkmal auf dem Y-Chromosom betroffen, dann sprechen wir von einem Y-chromosomalen oder Y-gonosomalen Erbgang.

Da das Y-Chromosom immer nur einfach vorkommt, sind Merkmals-Veränderungen immer wirksam. Eine Unterscheidung nach rezessiv und dominant ist nicht sinnvoll. Praktisch könnte das nur bei Super-Männchen eine Rolle spielen – diese vererben aber nur selten auch wieder zwei Y-Chromosomen an die Nachkommen.

Definition(en): Y-chromosomaler Erbgang

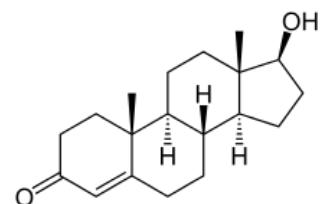
Ein Y-chromosomaler Erbgang ist ein Vererbungsgang, bei dem das Merkmal auf dem Y-Chromosom liegt.

(die Merkmals-Ausprägung ist für Heterozygoten (beim Menschen die Männchen) immer wirksam; für Weibchen erfolgt keine phänotypische Merkmals-Ausprägung)

Auf dem Y-Chromosom sind nur wenige Gene. Viele sind für die männliche Sexualität verantwortlich. Sie steuern z.B. die Spermen-Produktion.

Ein wichtiges Gen ist das Testosteron-Gen (TDF (testis determining factor)) auf dem Y-Chromosom. Es stimuliert die Testosteron-Produktion.

Testosteron ist ein Fett-lösliches Steroid-Hormon. Es sorgt für die Ausprägung eines männlichen Habitus und der Ausbildung männlicher primärer und sekundärer Geschlechts-Merkmale.



Steroid-Hormon Testosteron
Q: de.wikipedia.org ()

Beeinträchtigung der Funktion der Hormon-Drüsen (Hoden)
gemeint ist die reduzierte Bildung von Testosteron

Veränderung der Testosteron-Rezeptoren (Androgen-Rezeptor (AR))

→ bewirkt Unempfindlichkeit gegenüber Testosteron

um gleiche Wirkungen zu erzielen sind also höhrere Testosteron-Spiegel im Blut notwendig (ev. durch Verabreichung)

oder es ergeben sich geringere Wirkungen mit Konsequenzen für die körperliche, physiologische und psychische Entwicklung

Menge und Funktion der Androgen-Rezeptoren unterscheidet sich bei Frauen und Männern
bei Frauen produzieren die Eierstöcke geringe Mengen an Testosteron
unabhängig von den Geschlechts-Drüsen produziert die Nebennierenrinde sehr geringe Mengen Testosteron

Bei vollständiger Androgen-Resistenz (vollständige Nicht-Funktion der Testosteron-Rezeptoren) entsteht weiblicher Körper. Person wachsen auch gefühlt als Mädchen auf. In der Pubertät und bei medizinischen Untersuchungen fallen dann die fehlenden Eierstöcke, Eileiter und Gebärmutter auf. Es tritt keine Menstruation auf und die Scheide ist verkürzt. Dafür besitzen sie nach innen verlagerte Hoden. Diese werden normalerweise erst nach der Pubertät entfernt, um die Östrogen-Bildung aus Testosteron nicht zu stören. Es ist in der Folge eine Östrogen-Gabe notwendig. Genetisch gesehen ist das phänotypische Mädchen ein Junge. Die Aufklärung der Betroffenen über die Gesamtsituation und das Krankheitsbild wird unter Mediziner als sehr kritisch angesehen und sollte von einem Psychologen begleitet werden.

5.3.5.6. kodominante Erbgänge

Sichelzellen-Anämie

Ursache sind verschiedene Hämoglobin-Proteine

normales Protein Hb-A → rote Blutkörperchen sind rund

beim geänderten Hämoglobin Hb-S bilden sich Sichel-förmige Blutkörperchen, die weniger

Sauerstoff transportieren können und auch nicht so glatt durch die Kapillaren fließen können

Ursache Punkt-Mutation auf Chromosom 11 → in der Kette ist die 6. Aminosäure (normal: Glutaminsäure) ist durch Valin ersetzt

5.3.5.6.1. intermediäre Erbgänge

intermediäre Erbgänge hier als Sonderform der kodominanten Erbgänge betrachtet

Haarform des Menschen

gg .. glatte Haare

gk .. gewellte Haare

kk .. krause Haare

5.3.5.7. letale Faktoren

Das Grund-Prinzip haben wir schon vorne aufgezeigt (→ [3.1.5. letale Faktoren](#) bzw. → [5.1.7. letale Merkmale / Letalfaktoren](#))

Die Merkmale führen unter normalen – unbehandelten – Bedingungen zum Tod.
Viele Merkmale werden gar nicht erkannt, weil es zu frühen Schwangerschaftsabbrüchen kommt

5.3.5.7.1. rezessive letale Faktoren

5.3.5.7.2. dominante letale Faktoren

da sowohl der homozygote dominante und auch der heterozygote Fall betroffen sind, können sich solche letalen Allele nicht in der Population halten (→ [9.1.1.2. das HARDY-WEINBERG-Gleichgewicht für Erbgänge mit Letalfaktoren](#)). Zumeist handelt es deshalb beim Auftreten der Erkrankungen um Neu-Mutationen.

z.B. HUTCHINSON-GILFORD-Progerie (HGPS)

sehr geringe Häufigkeit

meist handelt es sich um Neu-Mutationen (→  [Genetik 2](#))

Problem ist, dass solche Fälle kaum erforschbar sind (zu wenige beobachtbare Fälle) und für Medikamenten- oder Gen-Therapie-Forschungen zu teuer werden
(heute kostet die Neuentwicklung eines Medikament's durchschnittlich 2 Mrd. Dollar)

5.3.5.7.3. monogene letale Faktoren

letale Skelett-Dysplasien

5.3.5.7.4. polygene letale Faktoren

z.B. Neuralrohr-Anomalien

BLOCH-SULZBERGER-Syndrom

belegt die vorhandene X-Inaktivierung bei Frauen (Lehrbuch-Beispiel)

Häufigkeit rund 1 : 40'000 bei Mädchen

X-chromosomaler Erbgang, Letalfaktor im homo- und hemizygoten Zustand
beschädigt ist IKBKG-Gen, dessen Protein spielt eine Rolle in zell-internen Signal-Wegen
(NF-KB-Signalweg); es kommt zu Veränderung bei der Produktion von Cytokinen und Chemo-
mokinen; schützt Zellen vor Apoptose

betroffene Mädchen fallen durch streifige oder flächige (Mosaik-artige) Hauterosionen (Zer-
fall / Entzündung von Haut-Partien) auf (IKBKG-Gen ist inaktiv)

Hauterosionen verheilen i.A. bis zum 3. Lebensjahr, da betroffene Zellen eher Apoptose betreiben
und dann nach und nach durch andere (nicht betroffene Zellen) ersetzt werden

Defekte bzw. IKBKG-Mutationen sind bei männlichen Embryonen schon im Embryonal-
Stadium letal

5.3.5.8. Früh-Erkennung und Nachweis von vererbten Krankheiten

derzeit häufig getestete Erbleiden:

Krankheit	typische Merkmale	Informationen zum Gentest / getestetes Gen	Heilungs- / Verzögerungs-Chancen nach Kenntnis
Alzheimer		E4-Allels des Apolipoprotein-E-Gens auf Chromosom 19	
Azoospermie	keine Samen-Zellen im Ejakulat	Test auf 31 Mutationen auf dem CFTR-Gen auf Chromosom 7	
Dickdarmkrebs		Test aller theoretisch möglichen MLH1- und MSH2-Mutationen	
Eierstockkrebs		Test aller theoretisch möglichen BCRA 1- und BCRA 2-Mutationen	
Eisenspeicherkrankheit (Hämochromatose)		Nachweis des Austausches der DNS-Basen Guanin zu Adenin an Position 845 und von Cytosin zu Guanin an Position 187 des HFE-Gens auf Chromosom 6	
Faktor V Leiden - Mutation (Gerinnung)		Test auf Leiden-V-Mutation	
Familiäre Hypercholesterinämie		Test auf fast alle Mutationen im Low-Density-Lipoprotein-Rezeptor-Gen und im Exon 26 des Apolipoprotein-B-Gens	
Familiäre Hyperlipoproteinämie Typ III		E-2-Allels des Apolipoprotein-E-Gens auf Chromosom 19	
Familiärer Brustkrebs		instabile Abschnitte im FMR-1-Gen	
Fragile X-Syndrom		instabile Abschnitte im FMR-1-Gen	
Mukoviszidose (Cystische Fibrose)		Test auf 31 häufigste Mutationen und somit über 87% der Merkmalsträger für diese Erkrankung in Deutschland	
Muskeldystrophie		Mutation (Basenaustausch von Guanin zu Thymin) im Intron 1 des Kollagen Typ I Alpha-1-Gens"	
Osteoporose		Mutation (Basenaustausch von Guanin zu Thymin) im Intron 1 des Kollagen Typ I Alpha1-Gens	

Daten-Q: <http://www.meine-moleküle.de/erbkrankheiten>

5.3.5.9. Zwilling-Forschung

Mehrlinge – und ganz besonders, wenn es sich um eineiige handelt – sind immer wieder ein Aufmerksamkeit-erregendes und faszinierendes Phänomen.

Das Auftreten von Mehrlingen ist an sich ein gar nicht so seltenes Ereignis. Die meisten Fälle sind Zwillinge. Drillinge sind schon sehr selten. Besonders selten sind bei den höheren Mehrlingszahlen die eineiigen (monozygote) Mehrlinge.

Mehreiige (polyzygote) Mehrlinge beruhen auf mehrere gleichzeitig reifende Follikel. Das kann zufällig erfolgen oder veranlagt sein. Wenn alle Eizellen freigesetzt und befruchtet werden, dann besteht eine Chance auf eine Mehrlings-Schwangerschaft. Die nächste biologische Hürde ist die gemeinsame (und passende) Einnistung in die Gebärmutter.

Bei eineiigen Mehrlingen wird nur eine Eizelle reif und befruchtet. Im Zweizell-Stadium kommt es zur vollständigen und isolierenden Teilung der beiden Tochter-Zellen. Da beide Zellen noch omnipotent sind, kann aus jeder der Tochter-Zellen ein Zwilling werden. In seltenen Fällen kommt es nochmals zu einer vollständigen und isolierenden Teilung. Dann besteht die Chance auf eineiige Vierlinge. Eineiige Drillinge sind zumeist eineiige Vierlinge, bei denen einer es nicht geschafft hat. Darauf deutet auch die Häufigkeit der entsprechenden Geburten. Sie ist eher genauso groß, wie die Häufigkeit der eineiigen Vierlinge. Eigentlich würde man ja eine Häufigkeit mehr in der Mitte zwischen Zwillingen und Vierlingen erwarten.

Auftreten der verschiedenen natürlichen Zwilling-Arten

Zwillinge allg.: 1 : 80 (1 : 85¹)

eineiige Zwillinge: 1 : 250

zweieiige Zwillinge: 1 : 50

Drillinge: 1 : 80² = 1 : 6'400 (1 : 85² = 1 : 7'200)

eineiige Drillinge: 1 : 13'000'000

mehreiige Drillinge: 1 : 3'200

Vierlinge: 1 : 80³ = 1 : 6'400 (1 : 85³ = 1 : 615'000)

eineiige Vierlinge: 1 : 20.000.000

mehreiige Vierlinge: 1 : 260'000

HELLIN-Formel: 85 hoch (Mehrlingsanzahl minus 1)

gilt nur für natürliche Schwangerschaften

Abschätzung			
Mehrlings-Art	HELLIN-Formel	Häufigkeit (leicht gerundet)	
Zwillinge	85 ¹	1 : 85	
Drillinge	85 ²	1 : 7.200	
Vierlinge	85 ³	1 : 615.000	
Fünflinge	85 ⁴	1 : 52.200.000	
Sechslinge	85 ⁵	1 : 4.437.000.000	
Siebenlinge	85 ⁶	1 : 377.000.000.000	nur ein beschriebener Fall von Lebendgeburt (Kaiserschnitt)

Derzeit sind die Mehrlings-Geburten weitaus häufiger, da vermehrt bei künstlichen Befruchtungen zur Sicherheit mehrere Embryonen eingesetzt werden. Die Zahlen assistierter Reproduktion liegen in Deutschland derzeit schon bei rund 10'000 pro Jahr. Die Zahl war vor der Gesundheitsreform (2004) ungefähr doppelt so groß.

Gerade im Bereich der Human-Genetik ist die Analyse von Zwillingen sehr interessant. Eineiige Zwillinge (EZ) sind genetisch vollständig identisch, d.h. sie haben den gleichen Genotyp. Normalerweise sollte sich der Phänotyp der beiden Zwillinge auch nicht unterscheiden, Treten Abweichungen / Veränderungen usw. auf, dann kann man davon ausgehen, dass es sich um Umwelt-Einflüsse handelt, die hier wirken.

Sehr spannend sind dann auch EZ, die nach der Geburt getrennt aufgewachsen sind. Umwelt-Einflüsse sind dann besonders prägnant.

Bei zweieiigen Zwillingen (ZZ) können wir dagegen davon ausgehen, dass sie zwei Genotypen haben und von den gleichen Eltern stammen. Bei ihnen sind deutlich mehr verschiedenartige Merkmale zu erwarten. Treten bei ihnen Parallelen oder gleiche Merkmale auf, dann können die Ursachen sowohl im Genotyp als auch in der Umwelt liegen. Bei guten Beobachtungs-Bedingungen und ev. Genom-Informationen lassen sich sehr genaue Zuordnungen zum Ursachen-Bereich machen.

Auch bei den ZZ sind getrennt aufgewachsene Individuen ein interessanter Untersuchungs-Gegenstand. Ergebnisse sind aber nur durch erhöhten Forschungsaufwand möglich.

Gleichgeschlechtige ZZ lassen wiederum eine gleiche Sozialisation vermuten, so dass nun wieder eher genetische Ursachen dominierend sein können.

Merkmal	durchschnittliche Differenzen der absoluten Werte			
	eineiige Zwillinge		zweieiige Zwillinge	
	zusammen aufgewachsen	getrennt auf- gewachsen	zusammen aufgewachsen	getrennt auf- gewachsen
Körpergröße (cm)	1,7	1,8	4,4	
Körpermasse (kg)	1,9	4,5	4,5	
Schädellänge (cm)	2,9	2,2	6,2	
Schädelbreite (cm)	2,8	2,9	4,2	
Augenfarbe	0	0	0,5 (50 %)	

Daten-Q: /25, S. 132/

Wir unterscheiden – in Abhängigkeit vom Maß der Ausprägung eines Genotyps – zwei Arten der Wirksamkeit eben dieses Geotyps. Bei der vollständigen Penetranz kommt es immer zur Ausprägung des genotypischen Merkmals – es lässt sich also zu 100 % als Phänotyp erkennen. Die Neurofibromatose (Gruppe von Nerventumoren) ist ein Merkmal mit 100 %iger Penetranz.

Bei einer unvollständigen Penetranz wird der Genotyp nicht zu 100 % augeprägt. Die Penetranz P bezüglich des Genotyp's X ist also $P(X) < 100\%$. Zu den weiter bekannten unvollständig penetranten Genotypen zählt das Gen für die Gen-abhängige Brustkrebs-Erkrankung. Sie liegt bei rund 8,5 %.

Die Penetranz kann auch dazu benutzt werden, um einzuschätzen, um welche Art der MENDELschen Vererbung es sich handelt. Wenn die Penetranz (deutlich) kleiner als 50 % ist, dann muss man eher von einem multifaktoriellen Erbgang oder einem starken Umwelt-Einfluß ausgehen.

Als Hilfs-Größe zur Einschätzung der (unvollständigen) Penetranz werden die Konkordanz- bzw. die Diskordanz-Werte aus der Analyse eineiiger Zwillinge (EZ) benutzt.

Konkordanz ist das Mass für das gemeinsame Auftreten eines phänotypischen Merkmals bei eineiigen Zwillingen (EZ). **Diskordanz** beschreibt die Nichtübereinstimmung. Beide Werte werden in Prozent angegeben und ergänzen sich zu 100%.

Auftreten von Krankheiten bei Zwillingen, die unter gleichen Bedingungen aufgewachsen sind

Krankheit	eineiige Zwillinge		zweieiige Zwillinge (gleichgeschl.)		
	Konkordanz [%]	Diskordanz [%]	Konkordanz [%]	Diskordanz [%]	
Keuchhusten	96	4	94	6	
Blinddarmentzündung	29	71	16	84	
Tuberkulose	69	31	25	75	
Diabetes	84	16	37	63	
Tumore (gleichartig)	59	41	24	76	

gemeinsames Auftreten von Krankheiten

Krankheit	eineiige Zwillinge		zweieiige Zwillinge		
	[%]		[%]		
Klumpfuß	23		2		
Masern	64		47		
Rachitis	88		22		
Scharlach	95		87		
Tuberkulose	65		25		
Zuckerkrankheit (Diabetes)	84		37		

Auch wenn es der Ansatz so nicht vermuten lässt, die vollständige Erklärung verschiedener Phänomene und deren Zuordnung zu angeborenen oder erworbenen Merkmalen, ist nicht sicher.

Besonders kritisch ist der Umgang mit den Ergebnissen zu bewerten. Was bedeutet z.B. eine 88 %ige Abhängigkeit des Body-Mass-Index (BMI) von den Erbanlagen. Heißt dieses, dass man zu den restlichen 12 % sein Gewicht selbst bestimmt oder dafür verantwortlich ist? NEIN, es bedeutet, dass in der untersuchten Population / Stichprobe 88 % der Unterschiede im BMI durch genetische Ursachen determiniert ist.

Aktuell wird bei den verschiedenen Faktoren die Gen-Umwelt-Korrelation untersucht. Man spricht auch von Genotyp-Umwelt- bzw. Anlage-Umwelt-Kovariation. Kovariation bzw. Korrelation bedeutet dabei, dass sich Gene gehäuft in (passenden) Umwelten wiederfinden / optimal entwickeln können.

Definition(en): Gen-Umwelt-Korrelation

Die Gen(otyp)-Umwelt-Korrelation (Anlage-Umwelt-Kovariation, Genotyp-Umwelt-Kovariation) ist die genetische Kontrolle über das Ausmaß, in dem Individuen verschiedenen Umwelten ausgesetzt sind.

Arten der Gen-Umwelt-Korrelation (G-U-K)

- **passive G-U-K** sind die Wirkungen, die in der Familie-Umwelt auftreten
Bsp.: weitgehend gleiche Gene von Eltern und Kind bewirken, dass die Kinder in einer vororientierten Umwelt leben
- **evozierte G-U-K (reaktive G-U-K)** sind induzierte Reaktionen, die das Individuum in der sozialen Umwelt hervorruft
Bsp.: Individuen werden in Abhängigkeit von geistigen Leistungsfähigkeiten unterschiedliche Schul-Typen, Kurs-Arten, ... zugewiesen
- **aktive G-U-K** ist die Auswahl, Konstruktion oder Anpassung der Umwelt, damit diese mit den genetischen Anlagen korrelieren
Bsp.: Individuum sucht sich intellektuell passende Lektüre, Hobby's, Freunde

Im Allgemeinen nehmen die reaktive und aktive Korrelation im Laufe des Lebens zu, da sich die Individuen zunehmend passende Umwelten aussuchen bzw. sich diese schaffen.

Ein statistisches Maß in der Genetik ist die **Hertabilität** (Vererbbarkeit, Erblichkeit) h^2 . Sie beschreibt die gemeinsame Wirkung von vererbtem Genotyp und dem resultierenden Phänotyp.

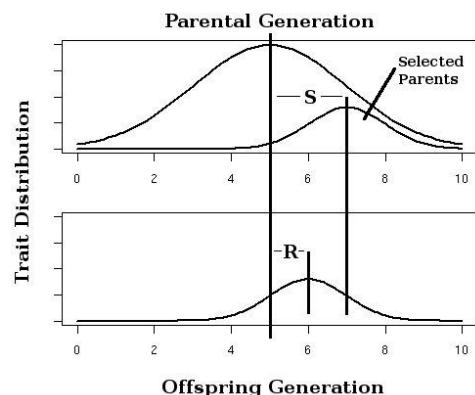
Besonders interessant ist die Hertabilität bei Züchtungen und wenn es sich um komplexe (multifaktorielle) Merkmale handelt. Dann macht eine Selektions-Züchtung u.U. Sinn.

Die Hertabilität h^2 wird nach folgender Formel berechnet:

$$h^2 = \frac{R}{S} = \frac{\text{SelektionsErfolg}}{\text{SelektionsDifferenz}}$$

Eine Klassifikation der Hertabilität erfolgt in den folgenden Gruppen. Von einer hohen Vererbbarkeit spricht man, wenn h^2 größer als 0,45 ist. Bei einem Wert unter 0,15 spricht man von einer geringen Hertabilität. Dazwischen wird von einem mittleren Wert gesprochen.

Eine Hertabilität von 0 besagt, dass keine Vererbung zwischen den betrachteten Größen besteht.



Selektions-Differenz S und Selektions-Erfolg R bei einer Züchtung / Selektion
Q: de.wikipedia.org (Pete.Hurd)

Erkrankung / Syndrom	Konkordanz		Erläuterung zur Erkrankung bzw. zum Syndrom
	eineiige Zw.	zweieiige Zw.	
Angiocardiopathie	0,14	0,12	
Blinddarm-Entzündung	0,29	0,16	gemeint ist Entzündung des Wurmfortsatzes
Bronchial-Asthma	0,33	0,06	
Diabetes	0,84	0,37	
Essentielle Hypertonie	0,50	0,23	
Hüft-Luxation	0,41	0,03	
Koronar-Sklerose	0,19	0,09	
Manische Depression	0,80	0,19	
Micro-Cephalie	0,25	0,28	
Schielen	0,92	0,26	
Tuberkulose	0,69	0,25	
Tumore, gleicher Art	0,59	0,24	
Blut-Gruppe 0	1,00	0,50	
Blut-Gruppe A	1,00	0,41	
Blut-Gruppe B	1,00	0,22	
Blut-Gruppe AB	1,00	0,14	

Daten-Q: /30, S. 456/

5.3.5.10. Wird Intelligenz vererbt?

Übereinstimmung des IQ

Bedingungen Verwandschaftsgrad	getrennt aufgewachsen	zusammen aufgewachsen	
nicht verwandt	1 %	25 %	
verwandt (Geschwister)	35 %	50 %	
Zwillinge, zweieiig	42 %	55 %	
Zwillinge, eineiig	80 %	90 %	

Intelligenz wird im Wesentlichen (schätzungsweise zu 70 %) vererbt. Die genaue Ausprägung (restliche 30 %) ist aber auch von diversen Umweltbedingungen abhängig und diese können sich auch dramatisch auswirken. Man denke in diesem Zusammenhang an Problemen bei der Geburt (sehr häufig beim Zweitgeborenen), Erkrankungen (z.B. Hirnhaut-Entzündung) oder Unfällen bzw. Zufällen (z.B. traumatische Erlebnisse).

Exkurs: der Intelligenz-Quotient (IQ)

Der Intelligenz-Quotient wird zur Charakterisierung der Intelligenz einer Person benutzt. Ihm liegen standardisierte Tests zugrunde, die an einer ausreichend großen Personen-Gruppe ausgetestet und "geeicht" wurden. Die Fragen sind stark gemischt. Sie testen die Merkfähigkeit, mathematische Fähigkeiten, sprachliche Ausdrucksfähigkeit, das logische Denken, Abstraktionsvermögen, räumliches Verstellungsvermögen und Sachkenntnisse.

Der IQ steht seit seiner Einführung in der Kritik.

Kleinere Bevölkerungsgruppen sind aufgrund ihres kleineren Anteils an der Eich-Gruppe ev. benachteiligt.
Bestimmte Fragen setzen Vorkenntnisse voraus, die z.B. in der Schule aber zeitversetzt unterrichtet werden können.

IQ	Benennung	Grobabstufung	% der Bevölk.
- 20	schwer schwachsinnig	schwachsinnig	0,25
20 – 49	mittelschwer schwachs.		0,5
50 – 69	leicht schwachsinnig		2,5
70 – 79	minderbegabt		7
80 – 89	wenig begabt	normal	15,5
90 – 110	durchschnittlich begabt		50
111 – 120	gut begabt		15,5
121 – 130	hochbegabt	hochbegabt	7
131 –	höchstbegabt	höchstbegabt	2

Da keine absolute Frage-Festlegung erfolgen kann, ist der Test manipulierbar.

Durch Training oder Vorbereitung (z.B. von Eltern, die nur das Beste für ihre Kinder wollen) lassen sich bis zu 20 Punkte mehr erreichen. Der Effekt auf den wirklichen IQ ist eher geringfügig. Als Konsequenz einer falschen Zuordnung – z.B. in Spezial-Klassen – kann es bei den Kindern zu einer dauernden Überforderung im Alltag kommen. Damit wird das here Ziel der Eltern hinfällig und verkehrt sich häufig ins Gegenteil.

Als einen von mehreren Tests kann der IQ aber Anhaltspunkte zur geistigen / intellektuellen Entwicklung einer Person geben.

Aufgaben:

Aufgaben-Komplex 1:

1. Prüfen Sie mit Hilfe von PTH-Schmeck-Streifen, wieviele Personen Ihrer Lern-Gruppe / Klasse / ... über die Schmeckfähigkeit für PTH (Phenylthioharnstoff) verfügen!
2. Vergleichen Sie die Ergebnisse mit den Durchschnitten für Deutschland (63 % Schmecker, 37 % Nichtschmecker)!
3. Stellen Sie ein aussagekräftiges Vererbungs-Schema auf, aus dem man die typischen Kombinations-Fälle ersehen kann!
4. Um welche Art von Erbgang (dominant-rezessiv oder intermediär) handelt es sich hier? Begründen Sie Ihre Aussage!
5. Ordnen Sie dem Erbgang die Begriffe autosomal, gonosomal, beides oder unbestimmt zu und begründen Sie ihre Aussage!
6. Informieren Sie sich über die Entdeckung der PTH-Schmeckfähigkeit und sammeln Sie weitere Informationen zu diesem Phänomen!
7. Nehmen Sie Test-Streifen für Ihre Familie (ev. auch für Großeltern und eigene Kinder) mit nach Hause und prüfen Sie deren Schmeckfähigkeit! Stellen Sie einen Familienstammbaum hinsichtlich der PTH-Schmeckfähigkeit auf! Für welche Familien-Mitglieder können Sie den Genotyp eindeutig bestimmen? Begründen Sie Ihre Aussagen!

PTH (Phenylthioharnstoff) = PTC (Phenylthiocarbamid)

Aufgaben-Komplex 2:

1. Die Haarform des Menschen wird intermediär vererbt. Dabei treten die Phänotypen (glatt, wellig und kraus) auf. Als Symbole für die Allele sind die Buchstaben G bzw. g und K bzw. k zu benutzen. Stellen Sie ein Vererbungs-Schema für eine Mutter mit krausen und einen Vater mit glatten Haaren auf!
2. Sommersprossen werden dominant-rezessiv vererbt (Allel-Symbolik: S bzw. s). Stellen Sie das Vererbungs-Schema für eine Mutter ohne und einen Vater mit Sommersprossen (alle väterlichen Groß-Eltern und die eigenen und väterlichen Geschwister haben Sommersprossen) auf!
3. Mit welchen Merkmals-Kombinationen und Häufigkeit / Chancen müssen eine Frau und ein Mann mit Sommersprossen (heterozygot) und gewelltem Haar bezüglich dieser zwei Merkmale "rechnen"? Beide Gene liegen auf verschiedenen Chromosomen. Erklären Sie genau!

5.3.6. Stammbäume und ihre Analysen

Stammbäume sind seit jeher ein Mittel, um Familien-Geschichten übersichtlich darzustellen. Je nach Zweck werden die unterschiedlichsten Merkmale angezeigt. Früher hatten die Darstellungen auch wirklich das Aussehen von Bäumen.

In der Biologie interessieren uns nur wenige Informationen. Dazu gehören z.B. das Vorhandensein bestimmter Merkmale und ev. ein vorzeitiges Ableben. In der Genetik hat sich ein relativ einfaches System etabliert. Es besteht nur aus wenigen Symbolen und einer einfachen Hierarchie.

Die Weibchen haben einen Kreis als Symbol, die Männchen ein Quadrat. Tritt ein bestimmtes Merkmal auf – und nur für dieses eine Merkmal wird der Stammbaum eigentlich erstellt – dann sind die Symbole ausgefüllt.

Für die Untersuchung von Geschlechts-abhängigen Erbgängen werden die weiblichen und männlichen Betroffenen unterschiedlich eingefärbt (z.B. rot und blau).

Mutter und Vater werden durch einen verbindenden Strich gekennzeichnet. Aus diesem folgt dann die Kind-Generation, die üblicherweise nach unten gezeichnet wird.

Ist eine (betroffene) Person aus dem Baum vorzeitig gestorben, dann zeichnet man ein Kreuz neben das Symbol. Nebenbei kann z.B. das Sterbe-Alter mit angegeben werden.

Eine Besonderheit sind sogenannte Konduktoren (Überträger). Sie sind selbst nicht betroffen, geben aber das Merkmal (irgendwie) weiter. Natürlich sieht man es den Konduktoren nicht an, dass sie das Merkmal weitergeben, aber für das Verständnis eines Stammbaum's ist eine solche Information sehr wichtig. Es ist aber immer eine Interpretation!

Konduktoren werden durch schwach eingefärbte oder halb-ausgefüllte Symbole markiert. Auch ein Punkt im Symbol ist üblich.

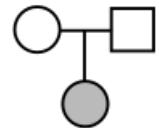
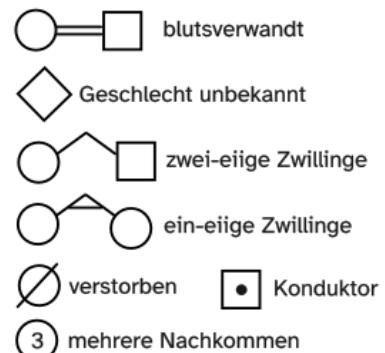
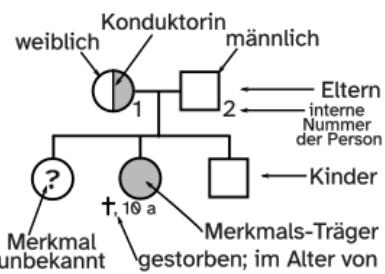
Mit Fragezeichen werden nicht vorhandene Informationen notiert.

Weiterhin sind noch zusätzliche Symbole üblich. Diese beschreiben besondere Verhältnisse oder Ereignisse.

Um sich in den Bäumen mit den vielen Personen schneller zurechtzufinden, werden die Personen von links oben nach rechts unten durchnummieriert. Diese Nummerierung ist aber kein zwingendes Element.

Aus einem Stammbaum-Element – praktisch einem Erbgang – können mehrere Informationen abgeleitet werden. Im nebenstehenden Erbgang waren Mutter und Vater nicht betroffen. Sie hatte das gesuchte Merkmal nicht oder mit anderen Worten, sie waren gesund. Das Mädchen als einziges Kind ist aber Merkmals-Träger.

Ein dominanter Erbgang kann ausgeschlossen werden, da dafür auch mindestens ein Elter das Merkmal haben müsste. Es bleibt also nur ein rezessiver Erbgang. Hierbei ist es möglich, dass beide (heterozygoten) Eltern das Merkmal im Erbgut hatten, es wegen der Rezessivität aber nicht zum Tragen kam. Bei einem Viertel der Nachkommen (von Heterozygoten) ist aber eine Kombination der beiden veränderten Chromosomen möglich und das Merkmal tritt auf.



Wenn ein Merkmal in allen Generationen vorkommt, dann ist es wahrscheinlich dominant. Tritt ein Merkmal nur oder vorrangig bei einem Geschlecht auf, dann könnte eine gonosomale Vererbung vorliegen.

Vererbungs-Muster MENDELScher Gene beim Menschen ((s) *Homo sapiens sapiens*)

Erbgang	autosomal		gonosomal (X-chromosomal)		gonosomal (Y-chromosomal)
	dominant	rezessiv	dominant	rezessiv	
	gesunde Eltern haben auch gesunde Kinder	gesunde Eltern haben meist gesunde Kinder			
	kranke Eltern haben auch gesunde Kinder		kranker Vater hat kranke Töchter, aber keine kranken Söhne		alle Söhne sind Merkmals-Träger
	Krankheit tritt in jeder Generation auf	Krankheit muss nicht in jeder Generation auftreten			
	jeder Kranke hat (in der Regel) einen betroffenen Elter				
	relativ selten in Populationen				
		häufiger bei Blutsverwandten Eltern			
	bei Frauen und Männern gleich häufig		statistisch mehr Frauen krank	statistisch mehr Frauen krank	nur Männer betroffen
Mutter erkrankt	½ der männlichen Kinder betroffen				
	½ der weiblichen Kinder betroffen				
Vater erkrankt	½ der männlichen Kinder betroffen				
	½ der weiblichen Kinder betroffen				
Mutter und Vater erkrankt	¼ der männlichen Kinder betroffen				
	¼ der weiblichen Kinder betroffen				
			alle männlichen Kinder betroffen	½ der männlichen Kinder betroffen	
			keine weiblichen Kinder betroffen	¼ der weiblichen Kinder betroffen	
				Frauen können Konduktorkin sein	Frauen sind keine Konduktorkinnen
				betroffenen Männer sind über die Mütter und nicht über gesunde Männer verwandt	

				betroffene Söhne haben ev. mütterlicherseits einen kranken Onkel	
--	--	--	--	--	--

Aufgaben:

1. Übernehmen Sie die Tabelle und kreuzen Sie die möglichen Erbgänge an!
2. Kennzeichnen Sie farbig solche Stammbaum-Elemente, die einem eindeutigen Erbgang zugeordnet werden können!
3. Es fehlen zwei Elemente. Leiten Sie diese ab und ergänzen Sie die Tabelle damit!

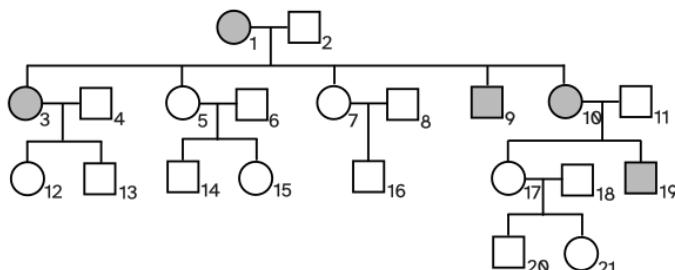
Stammbaum-Element	Erbgang		autosomal		gonosomal (x-chromosomal gekoppelt)	
	dom.	rez.	dom.	rez.	dom.	rez.
a)						
b)						
c)						
d)						
e)						
f)						
g)						
h)						
i)						
j)						
k)						
l)						
m)						
n)						

x. Analysieren Sie den Stammbaum!

a) Bestimmen Sie die (wahrscheinlichen) Genotypen! Begründen Sie Ihre Wahl!

b) Bestimmen Sie begründet das Vererbungs-Muster!

c) Stellen Sie für die Kreuzung von Katze 1 und 2 ein Kreuzungs-Schema nach MENDEL auf! Verwenden Sie die Symbole V bzw. v für die Merkmale!



Beispiel-Stammbaum Vielfingrigkeit bei Katzen ((f) Felidae)

Stammbaum-Analyse (Heuristik)

Analyse / Abschätzung / Berechnung der Gesamt-Häufigkeit

- Analyse der Geschlechter-Spezifität
-

Analyse / Abschätzung / Berechnung der Häufigkeit in Vererbungs-Einheiten

- Abgrenzung von Vererbungs-Einheiten (Eltern + Kind) (auch rekursiv: Großeltern + Eltern usw. usf.)
- Prüfen, ob nur die Mütter oder die Väter für die Vererbung des Merkmal's in Frage kommen (bei Müttern: ev. → X-gonosomale Vererb.; bei Vätern: ev. Y-gonosomale Vererb.)
- Suche nach Mustern, z.B. Überspringen von Generationen innerhalb einer Vererbungs-Linie (→ ev. X-gonosomale Vererb.)

5.3.7. genetische (Familien-)Beratung

genauer und ausführlich mit Beispielen und Berechnungen:
→ http://flexikon.doccheck.com/de/Genetisches_Risiko

Brust-Krebs

nur 5 bis 10 % der Brust-Krebs-Fälle ist genetisch determiniert

Gene BRCA1 (Chromosom 17) und BRCA2 (Chromosom 13) (Breast Cancer Gene)

Beispiel: Brust-Krebs (multifaktoriell)

$$\begin{aligned}P(BRCA1) &= 0,65 \equiv 65\% \\P(BRCA2) &= 0,45 \equiv 45\%\end{aligned}$$

$$P(BK) = 0,65 \cdot 0,45 = 0,2925 \equiv 29,25\%$$

autosomal-dominanter Erbgang (s.a. → [5.3.5.3. autosomal-dominante Erbgänge](#))

die Trägerinnen des mutierten BRCA1-Gens haben ein Risiko von 87 % für die Erkrankung an Brust-Krebs und von 50 % für Eierstock-Krebs

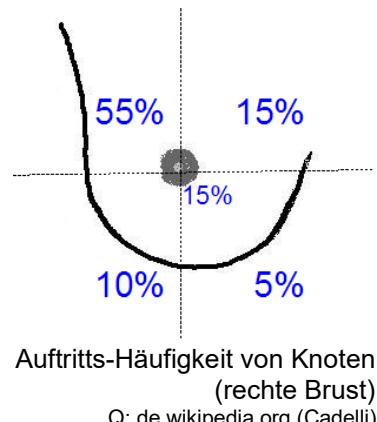
Risiko sinkt nach Entfernung von Brust-Gewebe und den Eierstöcken

bei Trägerinnen von BRCA1 und BRCA2 sinkt das Erkrankungs-Risiko um 90 % nach der Entfernung

prominentes Beispiel und Auslöser einer intensiven Diskussion über die prophylaktische Entfernung von Brust-Drüsen und Eierstöcken ist Angelina JOLIE (prophylaktische Mastektomie 2013)

bei Teilnahme am regelmäßigen Screening ist der Vorteil einer vorbeugenden Brust-Entfernung nur sehr geringfügig und wird durch das Operations-Risiko praktisch ausgeglichen

regelmäßiges Abtasten der Brüste durch sich selbst, aber auch durch Partner
Suche nach auffälligen Knoten



Aufgaben:

1. Stellen Sie ein Kreuzungs-Schema für die gemeinsame Vererbung von BRCA1 und 2 für eine Mutter ohne Merkmale (homozygot) und einen väterlichen Merkmals-Träger auf (heterozygot)! Kreuzen Sie die Kinder mit genetisch ähnlichen Kindern weiter! Wie groß sind die Chancen für das Auftreten von BRCA1, BRCA2 sowie beide zusammen in der F1 und dann in der F2-Generation? Würden Sie aus rein biologischen Gründen von einer Schwangerschaft abraten? Begründen Sie Ihre Meinung!

5.3.8. biometrische Merkmale

Merkmal	geno-typisch	rando-typisch	konditioniert
DNA	ja	nein	nein
Fingerbild (Papillar-Linien)	nein	ja	nein
Gesichts-Geometrie	ja	nein	nein
Hand-Geometrie	ja	nein	nein
Iris (Regenbogenhaut)	nein	ja	nein
Mimik	teilw.	nein	teilw.
Retina (Netzhaut)	nein	ja	nein
Schrift u. Unterschrift	teilw.	nein	ja
Sprache (Stimme u. Verhalten)	teilw.	ja	teilw.
Tipp-Rhythmus	nein	nein	ja

Q: https://homepages.thm.de/~hg10013/Lehre/MMS/WS0304_SS04/Zukowski/text.htm

Angaben in %	Eindeutigkeit	Universalität	Konsistenz	Messbarkeit	Komfort
DNA	90	100	90	50	80
Fingerbild (Papillar-Linien)	100	100	80	80	80
Gesichts-Geometrie	80	100	60	60	100
Hand-Geometrie	80	100	80	60	80
Iris (Regenbogenhaut)	100	100	100	80	90
Mimik	60	100	60	30	40
Retina (Netzhaut)	90	100	80	60	70
Schrift u. Unterschrift	50	60	40	60	40
Sprache (Stimme u. Verhalten)	50	80	60	70	50
Tipp-Rhythmus	30	40	40	60	50

Q: https://homepages.thm.de/~hg10013/Lehre/MMS/WS0304_SS04/Zukowski/text.htm

Aufgaben:

1. Lassen sich eineiige Zwillinge anhand ihrer Finger-Abdrücke unterscheiden? Begründen Sie Ihre Meinung!

Auflösung des ISHIHARA-Tafel-Test:

Ergebnis-Code	Ergebnis	Bemerkungen
A	normales Farben-Sehen	
B	Betrugs-Versuch	unmögliches Ergebnis
C	Rot-Grün-Fehlsichtigkeit	
D	Rot-Grün-Fehlsichtigkeit	
E	Betrugs-Versuch	unmögliches Ergebnis
F	normales Farben-Sehen	
G	Farbfehlsichtigkeit	
H	Grün-Fehlsichtigkeit	
I	Betrugs-Versuch	unmögliches Ergebnis
J	Rot-Fehlsichtigkeit	
K	Betrugs-Versuch	unmögliches Ergebnis
L	normales Farben-Sehen	
M	teilweise Farbfehlsichtigkeit	

5.4. "Ein-Gen-ein-Enzym"-Hypothese

Schon im Jahre 1902 vermutete der Arzt Archibald GARROD bei einer Erbkrankheit (Alkaptonurie), dass es sich bei ihr um einen ganz speziellen Defekt im Stoffwechsel handeln müsse. Bei der Alkaptonurie scheiden die Merkmals-Träger dunklen Urin aus. Das Erbleiden wird autosomal-rezessiv vererbt.

1941 konnten George BEADLE und Edward TATUM diese Vermutung beweisen. Sie bestrahlten Schimmelpilze ((s) *Neurospora crassa*) und erzeugten damit Abkömmlinge, die verschiedene Defekte hatten. So konnten einige dann z.B. bestimmte Stoffwechsel-Produkte nicht mehr bilden (oder verarbeiten). Die Merkmale wurden auch vererbt, konnten also nicht durch einmalig (durch Strahlung) denaturierte Proteine erklärt werden.

Aus anderen Forschungs-Arbeiten wusste man schon, dass die verschiedenen Stoffe bestimmten Stoffwechsel-Wegen (Metabolismen; s.a. Abb. rechts) folgten. Bei solchen Metabolismen werden Stoffe nacheinander in andere umgewandelt. Ist der Weg an einer Stelle gestört, dann steht das Endprodukt nicht zur Verfügung. Die Biochemie hatte auch schon nachgewiesen, dass immer Enzyme die einzelnen Schritte im Metabolismus katalysierten.

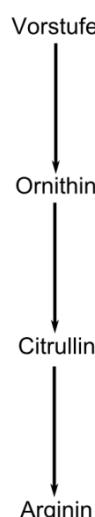
Arginin ist eine Aminosäure, die für den Aufbau von Proteinen (→ Protein-Biosynthese) benötigt wird. Sie wird aus einer Vorstufe über Ornithin und Citrullin synthetisiert.

Die verschiedenen Mutanten wurden nun auf verschiedenen Nährböden gezüchtet. Diesen waren bestimmte Stoff zugesetzt oder es fehlten genau diese oder alle speziellen Stoffe (Mangel-Nährböden).

Durch abwechselnde Kultur auf einem Minimal-Nährboden – der z.B. kein Arginin enthielt – und einem Voll-Nährboden, gelang es den beiden Forschern sogenannte Arginin-Mangel-Mutanten von *Neurospora* zu isolieren. Diese konnten die Aminosäure Arginin nicht selbst bilden. Finden diese Mutanten kein Arginin in ihrer Umgebung vor, dann können sie sich nicht entwickeln.

BEADLE und TATUM züchteten noch weitere *Neurospora*-Mutanten auf anderen Mangel- und Voll-Nährböden. Dabei orientierten sie sich an den bekannten Zwischenstufen für das Endprodukt Arginin.

Es wurde auch eine Variante von *Neurospora* gefunden, die Arginin direkt im Nährboden bedurfte.



Neurospora-Typ	Wachstum auf ...			
	Minimal-Nährboden	Minimal-Nährboden mit ...		
		Arginin	Citrullin	Ornithin
Wildtyp	+	+	+	+
Typ I	-	+	+	+
Typ II	-	+	+	-
Typ III	-	+	-	-

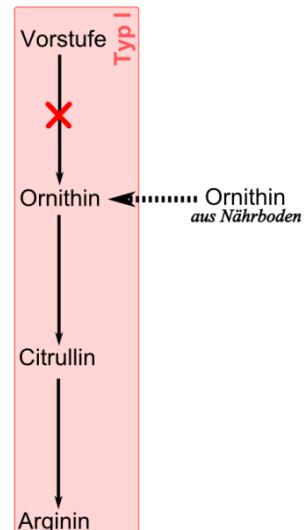
Bei der Zucht auf Mängel-Nährböden, denen einzelne Stoffe zugesetzt waren, konnten einige der mutierten Pilze dann doch das Arginin bilden (oder aufnehmen) und sich letztendlich vermehrten.

Daraus schlossen BEADLE und TATUM, dass immer spezielle Stellen im Stoffwechsel (Metabolismus) gestört waren.

Beim Typ I war die Bildung von Ornithin aus der Vorstufe (aus dem Normal-Nährboden) nicht möglich. Erst wenn Ornithin dem Nährboden zugesetzt war, konnten sich die Typ-I-Pilze "normal" entwickeln.

Aufgabe:

Skizzieren Sie die Situation für die Typ-III-Pilze und erläutern Sie Ihr Schema! Gehen Sie von einem normalen Metabolismus aus!



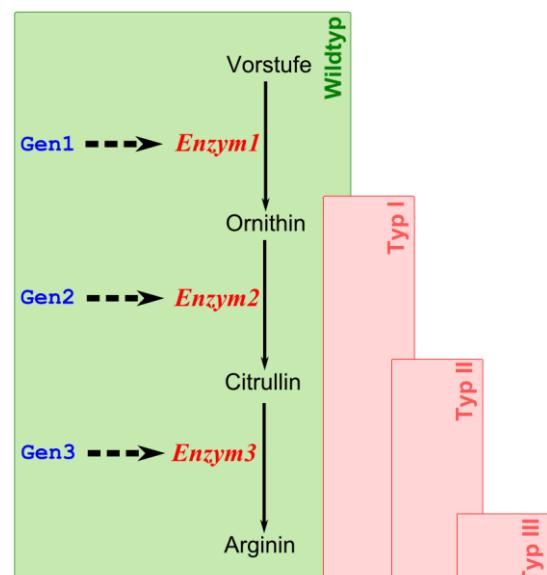
Aus biochemischen Forschungen wusste man ja, dass Enzyme (damals noch Fermente genannt) eine fördernde Wirkung z.B. auf bestimmte Stoffwechsel-Stellen haben. Da beim Zusatz bestimmter Stoffwechsel-Zwischenprodukte die Defizite aufgehoben waren, blieb als geschädigtes System im Stoffwechsel nur das Enzym – also genau das Protein, was in einem geschädigten (künstlich mutierten) Gen codiert war. Aus den Ergebnissen konnte das nebenstehende Schema erstellt werden.

Jeweils ein Enzym katalysiert die Umwandlung eines Metaboliten in einen anderen. Für jedes Enzym – also einem (phänotypischen) Merkmal – müsste ein Gen verantwortlich sein. Ist das Gen geschädigt, dann wird kein Enzym gebildet und der Stoffwechsel-Schritt ist nicht möglich.

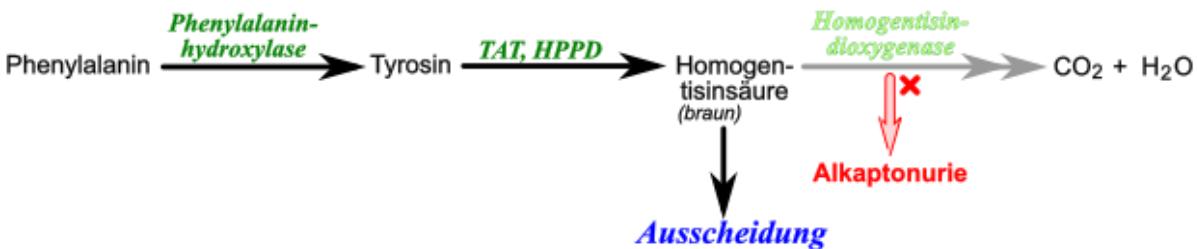
Die "Ein-Gen-ein-Enzym"-These war geboren. Fehlte ein Enzym, weil deren Gen beschädigt war, konnte der Schimmelpilz nur existieren, wenn man von außen den Stoff zusetzte, den das fehlende Enzym eigentlich produzieren sollte.

In unserem Beispiel hieße das z.B. bei einem geschädigten Gen 2 muss der Schimmelpilz mit Citrullin gefüttert / versorgt werden, da er dies nicht selbst herstellen kann. Dafür bräuchte er eben das Enzym 2, was eben vom Gen 2 codiert wird.

Heute kennen wir die Namen der einzelnen Enzyme (**grün**) und auch ihre Gene und Gen-Orte.

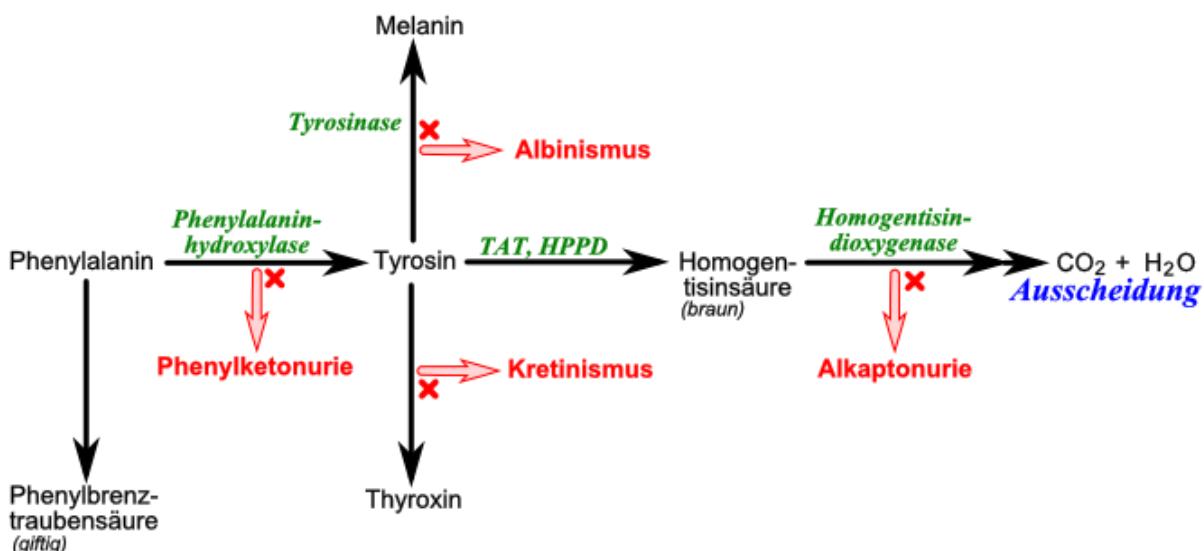


Im Fall der von GARROD untersuchten Alkaptonurie ist es das Enzym Homogentisinsäure-Dioxygenase (Homogentisatdioxygenase), das geschädigt (arbeitsunfähig, denaturiert oder fehlend) ist. Deshalb funktioniert die Umwandlung des Stoffes Homogentisinsäure in Kohlendioxid und Wasser letztendlich nicht und die schwarz-braune Homogentisinsäure wird vermehrt über den Urin ausgeschieden.



Die Stellen an denen das reguläre Enzym nicht mehr funktioniert ist durch ein **rotes Kreuz** gekennzeichnet.

Der Phenylalanin-Metabolismus ist die Wirkstelle auch für andere erbliche Stoffwechsel-Erkrankungen.



Ausschnitt aus dem Stoffwechsel mit mehreren bekannten Fehlstellen und den zugehörigen Krankheitsbildern

Die Untersuchungen von GARROD waren somit auch die ersten wissenschaftlichen Anwendungen des MENDELSchen Vererbungs-Konzeptes auf den Menschen.

molekulargenetische Aspekte

Interpretieren wir die Aussagen nun aus heutiger Sicht. Die Replikation od. Selbstverdopplung der DNA produziert das genetische Material für die Tochterzellen. Dies werden wir in ([→ 6.2. Replikation der DNA \(Reduplikation\)](#)) besprechen. Das Leben basiert auf Proteinen, die entweder die Strukturen (z.B. Kollagen, Aktin + Myosin, ...) und / oder die Funktionen in Prozessen (Enzyme, Biokatalysatoren) bestimmen. Hier kommt die RNA (Ribonucleinsäure) ins Spiel. Sie ist der Mittler zwischen Nucleinbase-Welt und Protein-Welt.

Die DNA muß also zuerst in RNA (mRNA) umgeschrieben (transkribiert) werden. Dies ist ein gerichteter Vorgang. Nur wenige Viren verfügen über ein ganz besonderes Enzym – die "reverse Transkriptase". Mit ihr können sie ihr genetisches Material (in RNA-Form) in den Wirtszellen in DNA umwandeln und diesen Zellen dann als scheinbar eigenes Erbmaterial unterjubeln. In (den echten) Lebewesen kommt dieses Enzym sonst nicht vor.

Heute ist sich die Wissenschaft sicher, dass die RNA evolutionär die erste Erbsubstanz war. Dafür spricht, dass alle wesentlichen Vorgänge der Vermehrung der Erbsubstanz sowie die Umsetzung in konkrete Proteine nur über RNA-Moleküle möglich sind. Bestimmte RNA-Moleküle können sogar wie Enzyme fungieren und z.B. sich selbst reproduzieren. Warum

und wie dann später die DNS in Spiel gekommen ist, wird derzeit noch nicht verstanden. Für die DNS spricht aber eine wesentlich bessere molekulare Stabilität und höhere Informations-Sicherheit.

Die RNS muss letztendlich noch aus der Nucleinbasen-Sprache in die Aminosäuren-Sprache übersetzt (translatiert) werden. Für diesen Prozess gibt es in unserem bekannten Wissensbereich keinen umkehrenden Vorgang.

Insgesamt ergibt sich also – in den lebenden Zellen – eine Art Einbahnstraße von der DNA zum Protein. Diese Straße nennen wir "zentrales Dogma der Molekularbiologie". In der lebenden Welt gibt es keine bekannten Abweichungen von diesem Dogma (Lehrsatz, Regel, Grundsatz (Festlegung)).

Für die Produktion von Mikro- od. Makromolekülen brauchen Zellen Enzyme (☞ **Stoff- u. Energiewechsel**). Diese sind größtenteils aus Polypeptidketten (Aminosäure-Ketten) zusammengesetzt. Die Informationen zum Bau solcher Enzyme werden auf der DNS gespeichert.

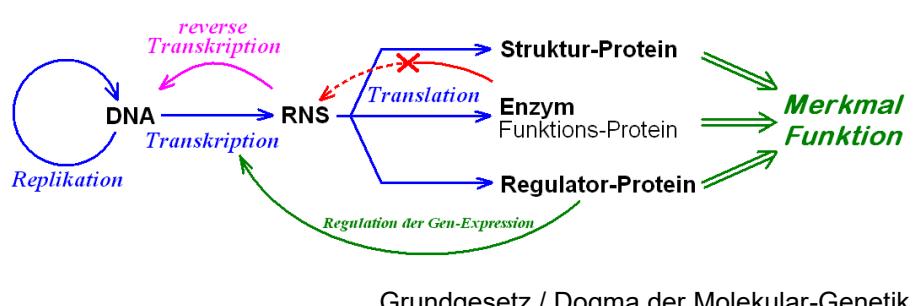
5.4.1. "Ein-Gen-ein-Polypeptid"-Hypothese

Die ursprüngliche Ein-Gen-ein-Enzym-Theorie ist durch viele aktuelle Forschungen eingeschränkt worden. Zuerst erkannte man, dass nicht nur Enzyme kodiert werden. In der Zelle sind viele weitere Proteine notwendig. Für alle lässt sich das Prinzip aus der Ein-Gen-ein-Enzym-Theorie übertragen. Damit war die **Ein-Gen-ein-Protein-Theorie** geboren. Sie verallgemeinerte quasi die alte Enzym-Theorie.

Für die Struktur- und Funktions-Eiweiße sind die Erbinformationen auf den Strukturgenen gespeichert. Oftmals unterscheidet man davon die Regulator-Gene, die Proteine codieren, deren vorrangige Aufgabe in der Regulation und Steuerung der verschiedensten Stoffwechsel- und Vererbungsvorgänge zu suchen sind. Die Umsetzung der genetischen Information in konkrete Proteine ist prinzipiell immer gleich. Regulator-Gene stehen eher für veränderliche / dynamische Merkmale.

Aus der Kenntnis der Vererbung bestimmter Merkmale / Fähigkeiten des Organismus bzw. der Zelle und der Lokalisation eines entsprechenden Gen's für dieses Merkmal auf der DNS entstand die besprochene: Ein-Gen-ein-Enzym-Theorie.

Folgt man dieser These, dann wird durch jeweils ein Gen die Information für den Bau eines Enzyms repräsentiert. Letztendlich bestimmt das Enzym od. auch das entstandene Struktur-Pro-



Grundgesetz / Dogma der Molekular-Genetik

tein dann ein konkretes Merkmal der Zelle / des Organismus.

Im Schema ist mit roten (unterbrochenen) Pfeilen der 2. Hauptsatz der Molekularbiologie gekennzeichnet. Nach diesem ist zwar die Rückwandlung von RNS zu DNS möglich (reverse Transkription) – nicht aber die Umwandlung von Proteinen in RNS oder DNS.

Da kommen wir auf unser – am Anfang des Skriptes (→ [1. Vererbung auf Organismen- und Zell-Ebene](#)) formulierte Prinzip der Vererbung von Regeln – zurück. Es wird nicht die spezielle Eigenschaft selbst vererbt, sondern das Mittel, um diese Eigenschaft zu erreichen. Das Hilfsmittel sind zumeist eben diese Enzyme. Enzyme sind diejenigen Stoffe, die den Stoffwechsel in bestimmte Richtungen drängen.

Die wissenschaftliche Wissenswelt entwickelt sich ständig weiter. So weiß man heute, dass ein Gen ohne weiteres einige – mehr oder weniger ähnliche – Enzyme kodieren kann. Ande-

re Enzyme werden wieder aus mehreren Polypeptid-Ketten zusammengesetzt, die von verschiedenen Genen stammen. Auch konnte man einen Einfluß von Proteinen auf die Gene beobachten (genetische Prägung; Imprinting). Dieser Prozess spielt z.B. bei der Vererbung der Geschlechter und bei sexuellen Vorgängen eine sehr wichtige Rolle, wie man heute weiss.

Die These wurde deshalb an die Forschung angepasst und heute als "**Ein-Gen-ein-Polypeptid-These**" geführt. Wie wir noch sehen werden, spiegelt aber auch diese These den heutigen Forschungsstand nicht vollständig wieder.

In Zellen findet man praktisch ungefähr doppelt so viele Proteine, wie Gene. Im Wesentlichen kann man aber der obigen These folgen, was wir hier auch der Einfachheit halber machen wollen. Die These wird heute auch mehr als allgemeingültige Regel oder grundsätzliches Prinzip verstanden.

Aus dem obigen Schema sind uns zwei Prozesse noch unbekannt – die Transkription und die Translation. Die Transkription (\rightarrow [7.2. Transkription:](#)) beschreibt dabei die Vorgänge, die zur Umschreibung der DNS und RNS ablaufen. Die entscheidende Übersetzung von genetischer Information in Polypeptide findet dann in der Translation (\rightarrow [7.3.2. Protein-Biosynthese – die Translation](#)) statt.

Dieser Abschnitt ist in erweiterter Form Bestandteil des 2. Teils dieses Skriptes ( [Genetik 2](#)).

Aufgaben:

1. Erläutern Sie anhand der nebenstehenden Abbildung die Erforschung der Ein-Gen-ein-Protein-Theorie!
2. Was passiert eigentlich, wenn bei gezielter Behandlung die Enzyme 1 und 3 zerstört werden? Auf welchem Nährboden kann diese Neurospora-Variante wachsen? Begründen Sie ausführlich anhand eines geeigneten Schema's!
3. Ein Mitschüler behauptet, dass man in Aufgabe 2 auch statt "die Enzyme 1 und 3" auch "die Gene der Enzyme 1 und 3" hätte schreiben können. Dieses würde sich nur etwas wissenschaftlicher anhören.

Setzen Sie sich mit der Behauptung auseinander!

Aufgaben für die gehobene Anspruchsebene:

4. Welche Stoffe lassen sich in den folgenden Kulturen nachweisen?

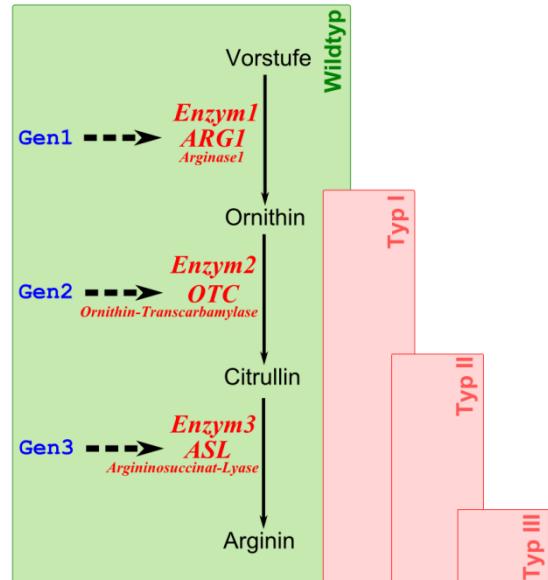
Stoff	Wildtyp Mangelnährboden + Vorstufe	Typ I Mangelnährboden + Ornithin	Typ II Mangelnährboden + Citrullin	Typ III Mangelnährboden + Arginin
Vorstufe	++			
Ornithin		++		
Citrullin			++	
Arginin				++

5. Welche Stoffe lassen sich in den folgenden Kulturen nachweisen?

Stoff	Wildtyp Vollnährboden - Vorstufe	Typ I Vollnährboden - Ornithin	Typ II Vollnährboden - Citrullin	Typ III Vollnährboden - Arginin
Vorstufe				
Ornithin				
Citrullin				
Arginin				

6. Skizzieren Sie sich einen einfachen Stoffwechselweg mit 4 aufeinanderfolgenden Stoffen (A, B, C, D und E) und den drei zugehörigen Enzymen E1, E2, E3 und E4!

- Wie verhalten sich die Stoffmengen, wenn kontinuierlich Stoff A zugefügt und Stoff E entfernt wird? Zeichnen Sie ein passendes Stoffmengen- bzw. Konzentrations-Zeit-Diagramm.
- Durch Bestrahlung soll nun das Gen für Enzym 2 geschädigt sein. Wie verändern sich die Stoffmengen / Konzentration nun? Skizzieren Sie die Veränderungen in ein neues (vergleichbares) Diagramm! Erklären Sie Ihre Vermutungen!



7. Planen Sie ein Experiment, mit dem für den Metabolismus:

Methionin (Met) → s-Adenosyl-L-methionin (SAM) → 1-Aminocyclopropan-1-carboxylsäure (ACC) → Ethen (Eth)

die Ein-Gen-ein-Enzym-Theorie geprüft werden kann!
Machen Sie Voraussagen zu den Versuchs-Ergebnissen!

weitere Gen-Wirkkette (D. m.) (Ommochrom-Synthese)

im Wesentlichen erarbeitet durch BEADLE und EPHRUSSI (1937)

Ommachrome sind mehr für bräunliche Farbtöne verantwortlich

polygenes Merkmal "weiße Augen" → [5.1.6. Polygenie / multiple Faktoren](#)

Substrat / Pigment	Enzym	Gen	Phänotyp (Augenfarbe)
Tryptophan ↓	<i>Tryptophanoxidase</i>		zinnoberrot (hellrot)
Formylkynurenin ↓	<i>Kynurenininformidase (KFase)</i>		
Kynurenin ↓	<i>Kynurenin-3-hydroxylase</i>	cinnabar	scharlachrot (zinnober)
3-Hydroxykynurenin ↓		cardinal	(hellrot)
Ommachrom (Xanthommatin)			dunkelrot

für die Varianten "white" und "scarlet" sind ABC-Transporter verantwortlich, die die verschiedenen Pigmente in die Pigment-Körnchen der Facetten-Augen einbauen

Ommachrom-Metabolismus kommt in vielen Arthropoden und Mollusken vor

leuchtend rote Farbtöne entstehen durch Drosopterine (anderer Metabolismus)

Substrat / Pigment	Enzym	Gen	Phänotyp (Augenfarbe)
Tryptophan ↓	<i>Tryptophanpyrrolase</i> (<i>Tryptophanoxygenase</i>)	vermillion	leuchtendes Rot

ev. noch Zusatz-Info's:

https://books.google.de/books?id=wXV9BwAAQBAJ&pg=PA24&lpg=PA24&dq=Ommochrom-Synthese&source=bl&ots=WxN2IFFU2i&sig=ACfU3U2rUwmYpApbsViVkeGmRekgAID-eQ&hl=de&sa=X&ved=2ahUKEwjVoo2drPOAAxXPR_EDHTSZDPs4FBDoAXoECAcQAw#v=onepage&q=Ommochrom-Synthese&f=false

5.5. Kritik an der klassischen Vererbung nach MENDEL und MORGAN

Kann man die so gut gesicherten Vererbungs-Regeln und -Mechanismen wirklich kritisieren? Sie scheinen doch perfekt zu stimmen, ganz besonders bei den gefundenen Erbgängen.

Wie immer steckt der Teufel im Detail. Die klassische Vererbungs-Lehre nach MENDEL/MORGAN suggeriert eine Allgemeingültigkeit für die Biologie. Gerade auch in der englisch-sprachigen Wissenschafts-Welt sind andere Betrachtungen zur Vererbung eher unterrepräsentiert. Viele Forschungen in nicht-englischsprachigen Bereichen werden weitgehend ignoriert. Gemeint sind natürlich die Veröffentlichungen über die Forschungen.

Auf Kongressen kommt dann schnell mal das böse Erwachen, dass andere Forscher schon viel weiter sind.

Schauen wir aber genauer hin, dann kristallisieren sich einige Probleme heraus, die auf die Allgemeingültigkeit ein schlechtes Bild werfen.

In der Vererbungs-Lehre nach MENDEL und MORGAN dominieren Merkmale, die als eher diskret betrachtet werden können. Es gibt also definierte Stufen / Formen für die Merkmals-Ausprägungen. Dieser Fakt trifft aber nur rund ein Drittel der vererbten Merkmale zu. Viele andere Merkmale sind eher diffus oder kontinuierlich variabel. Bei einigen kann man vielleicht davon ausgehen, dass es polygene Phänotypen sind, die in sovielen Stufen vorkommen, dass sie kontinuierlich erscheinen. Noch dazu, wo sie vielleicht stark von Umwelt-Faktoren moduliert werden. Vielleicht ist die Breite der Modifikationen so groß, dass man praktisch die Stufen gar nicht mehr erfassen kann.

Aber es bleibt der Fakt, diese Merkmale werden vielfach einfach nur ignoriert oder als typisch biologische Ausnahme dargestellt.

Ob dies allerdings wirklich stimmt, ist meist gar nicht untersucht. Das liegt ganz besonders daran, dass solche Untersuchungen sehr, sehr aufwändig sind. Da suchen sich Forscher eher "leichtere" (übersichtlichere) Probleme.

Literatur und Quellen

- /1/ CZIHAK, ... (Hrsg.):
Biologie-Springer-Lehrbuch.-Berlin, Heidelberg, New York: Springer-Verl., 1992.-
5.korr.Aufl.
ISBN 3-540-55528-5
- /2/ DE DUVE, Christian:
Die Zelle-Expedition in die Grundstruktur des Lebens.-Heidelberg: Spektrum d.
Wiss., 1989
ISBN 3-992508-96-0
- /3/ STRYER, Lubert:
Biochemie.-Heidelberg, Berlin, Oxford: Spektrum Akad. Verl. 1996, 4. Aufl. (1. korr.
Nachdruck)
ISBN 3-86025-346-8
- /4/ KLEINIG, Hans; SITTE, Peter:
Zellbiologie.-Jena: Gustav Fischer Verl., 1986.-2. neubearb. Aufl.
ISBN 3-334-00316-7
- /5/ DI TROCCHIO, Federico:
Der große Schwindel – Betrug und Fälschung in der Wissenschaft.-Reinbeck bei
Hamburg: Rowolt Taschenbuch Verl.; rororo; 2003.-2. Aufl.
ISBN 3-499-60809-X
- /6/ STÖCKER,... (Hrsg.):
Brockhaus ABC Biologie 1+2.-Leipzig: Brockhaus Verl., 1986.-6.überarb. u. erw. Aufl.
- /7/ LIBBERT, Eike:
Kompendium der Allgemeinen Biologie.-Jena: G. Fischer Verl., 1976, 1. Aufl.
(Anmerk. des Autors: sehr kompakte und breite Darstellung der verschiedenen Bereiche der Biologie,
kein klassisches Lehrbuch, in allen Auflagen als Basismaterial aber sehr geeignet!)
- /8/
ISBN
- /9/ LINDER,... (Begr.):
Biologie-Lehrbuch für die Oberstufe.-Stuttgart: Metzlersche Verlagsbuchh., 1991.-
20.Aufl.
dazu: 21. neubearb. Aufl. 1998; ISBN 3-507-10580-2
- /10/ JUNKER, Reinhard; SCHERER, Siegfried:
Evolution – Ein kritisches Lehrbuch.-Gießen: Weyel Lehrmittelverl.; 2006-6. akt. u.
erw. Aufl.-
ISBN 3-921046-10-6
(Anmerk. des Autors: interessantes, lesenswertes Lehrbuch, vorbildliche Gestaltung und Bebildung,
aber nichts für Anfänger oder nicht vorgebildete Schüler, kein Lehrbuch für den Biologie-Unterricht!)
- /11/ RUBITZKO, Thomas; GIRWIDZ, Raimund:
Bilder lesen lernen – Anregungen zum Einsatz bildhafter Darstellungen.-IN: Computer
+ Unterricht Nr. 70 (Wie Medien Wirklichkeit konstruieren) 2008; S. 13 ff.

-
- /12/ OSSIMITZ, Günther:
Modelle der Wirklichkeit – Modellierung und Simulation zeitlicher Dynamiken mit Be-
ständen und Flüssen.-IN: Computer + Unterricht Nr. 70 (Wie Medien Wirklichkeit kon-
struieren) 2008; S. 20 ff.
- /13/ NEUMANN, Günther:
Moderne Lesetechnik.-IN: Computer + Unterricht Nr. 71 (Lesen) 2008; S. 44 ff.
- /14/ MÜNTZ, Klaus:
Stoffwechsel der Pflanzen – Ausgewählte Gebiete der Physiologie.-Köln: Aulis Verl.
Deubner & Co KG; 1976
ISBN 3-7614-0267-8
- /15/ WITKOWSKI, Regine; HERRMANN, Falko H.:
Einführung in die klinische Genetik.-Berlin: Akademie-Verl.,1982.-Wissenschaftliche
Taschenbücher Band 171.-3.bearb. Aufl.
- /16/ HAGEMANN, Rudolf, et al.:
Allgemeine Genetik.-Jena: G. Fischer Verl.,1984.-Studienreihe Biowissenschaften.-
1.Aufl.
- /17/ SCHEEL, Helmut; WERSUHN, Günter:
Genetik.-Potsdam:Wiss.-Tech. Zentrum der Päd. Hochsch.,1986.-Lehrmaterial zur
Ausbildung von Diplomlehrern BIOLOGIE
- /18/ MIRAM, Wolfgang; SCHARF, Karl-Heinz:
Biologie heute S II.-Hannover: Schroedel Schulbuchverl.; 1988.-Neubearb.
ISBN 3-507-10540-3
- /19/ BERGAU,...:
umwelt biologie 7.-10. Schuljahr.-Stuttgart: Klett Schulbuchverl.,1990.-1.Aufl.
- /20/ CLAUS,:
Natura-Biologie für Gymnasien Band 2-7.-10.Klasse.-Stuttgart, Düsseldorf, Berlin,
Leipzig: Klett Schulbuchverl.,1993.-1.Aufl.
ISBN
- /21/ BOSS, Norbert (Ltg.):
Lexikon Medizin – Körper & Gesundheit.-München, Wien, Baltimore: Urban &
Schwarzenberg; Weyarn: Seehamer Verl.
ISBN 3-929626-45-4
- /22/ PIECHOCKI, Reinhard:
Die Zähmung des Zufalls-Stabilität und Variabilität des Erbgutes.-Leipzig, Jena, Ber-
lin: Urania.Verl.,1987.-Reihe: Wir und die Natur.-1.Aufl.
- /23/ FALKENHAN (Hrsg.):
Handbuch der praktischen und experimentellen Schulbiologie-Biologische Quellen,
Anhang zum Gesamtwerk.-Köln: Aulis Verl. Deubner,1976.-Band 5
- /24/ GEISSLER,... (Hrsg.):
Kleine Enzyklopädie Leben.-Leipzig: Bibliogr.Inst.,1978.-2.durchges.Aufl.

-
- /25/ HAFNER, Lutz; HOFF, Peter:
Genetik-Materialien für den Sekundarbereich II-Biologie.-Hannover: Schroedel Schulbuchverl., 1992
- /26/ KINDL, Helmut:
Biochemie der Pflanzen.- Berlin, ...: Springer Verl., 1991.- 3. Aufl.
ISBN 3-540-54484-4
- /27/ KLEINIG, Hans; SITTE, Peter:
Zellbiologie.-Jena: G. Fischer Verl., 1986.- 2., neubearb. Aufl.
ISBN 3-334-00316-7
- /28/ BERRY, Stephan:
Was treibt das Leben an? – Eine Reise in den Mikrokosmos der Zelle.-Reinbeck bei Hamburg: Rowohlt Taschenbuch Verl., 2007 (rororo science)
ISBN 978-3-499-62257-1
(Anmerk. des Autors: sehr gute – locker und populär geschriebene – Einführung in die Physiologie der Zelle → sehr empfehlenswert!!!)
- /29/ SYKES, Bryan:
Keine Zukunft für Adam – Die revolutionären Folgen der Gen-Forschung.-Bergisch Gladbach: G. Lübbe Verl., 2003
ISBN 3-7857-2119-6
- /30/ VOGEL, Günter; ANGERMANN, Hartmut:
dtv-Atlas zur Biologie – Tabellen und Texte.-München: Dt. Taschenbuch Verl., 1984.-
1. Aufl.
ISBN 3-423-03223-5
- /31/ LANE, Nick:
Leben – Verblüffende Erfindungen der Evolution.-Darmstadt: Wiss. Buchgesell.
(Buch-Ausgabe: Frankfurt: Primus Verlag), 2013
ISBN 978-3-534-26276-2 (wbg)
ISBN 978-3-86312-361-1 (primus)
(Anmerk. des Autors: sehr gute – locker und populär geschriebene – Einführung in die Genetik und Evolutions-Theorie → sehr empfehlenswert!!!; auch als eBook in epub- und PDF-Version mit eigener ISBN verfügbar)
- /32/
ISBN
- /33/
ISBN
- /34/
ISBN
- /A/ Wikipedia
<http://de.wikipedia.org>

Die originalen sowie detailliertere bibliographische Angaben zu den meisten Literaturquellen sind im Internet unter <http://dnb.ddb.de> zu finden.

Abbildungen und Skizzen entstammen den folgende ClipArt-Sammlungen:

/I/ 29.000 Mega ClipArts; NBG EDV Handels- und Verlags AG; 1997

/II/

andere Quellen (Q) sind direkt angegeben.

Alle anderen Abbildungen sind geistiges Eigentum von:

/I/ lern-soft-projekt: drews (c,p) 1998-2026 lsp: dre
für die Verwendung außerhalb dieses Skriptes gilt für sie die Lizenz:



CC-BY-NC-SA



Lizenz-Erklärungen und –Bedingungen: <http://de.creativecommons.org/was-ist-cc/>
andere Verwendungen nur mit schriftlicher Vereinbarung!!!

verwendete freie Software:

- **Inkscape** von: inkscape.org (www.inkscape.org)
- **CmapTools** von: Institute for Human and Machine Cognition (www.ihmc.us)

- | | | |
|----|---|----|
| ■- | (c,p)1998 - 2026 lern-soft-projekt: drews | -■ |
| ■- | drews@lern-soft-projekt.de | -■ |
| ■- | http://www.lern-soft-projekt.de | -■ |
| ■- | 18069 Rostock; Luise-Otto-Peters-Ring 25 | -■ |
| ■- | Tel/AB (0381) 760 12 18 FAX 760 12 11 | -■ |