

4. Genek

4.1 Molekulargenek (DNA-Struktur und Präsentation)

-> Siehe Präsentationsdateien

4.2 Zytogenek

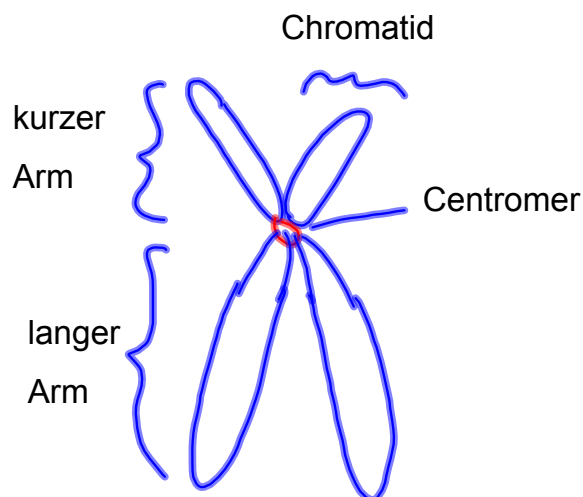
Stufen der DNA-Kondensation

1) das DNA-Molekül wird um einen Proteinkomplex (**Histone**) aufgewunden. Ein solcher DNA/Histon-Komplex wird als **Nukleosom** bezeichnet. Die gesamte DNA-Histon-Struktur ist als Perlenschnur bekannt. In dieser Form wird die DNA **transkribiert**.

2) Die Perlenschnur wird soweit zusammengefaltet, dass die Histone dicht aneinander liegen und danach zusätzlich aufgewunden. Diese Struktur wird als **Chromatinfaser** bezeichnet und ist die übliche **Speicherform** der DNA im Zellkern.

3) In den **Mitose** (Teilung des Zellkerns) wird die Chromatinfaser weiter verdichtet und bildet die unter dem Mikroskop sichtbaren **Chromosomen**. Die Chromosomen sind die **Transportform** der DNA.

Chromosomenstruktur



Das Chromosom in der Zellteilung besteht aus 2 **Schwesterchromatiden**, die über das Centromer verbunden sind.

Jedes Schwesterchromatid besitzt einen kurzen und einen langen Arm.

Die 2 Schwester Chromatiden eines Chromosoms besitzen die **exakt identische genetische Information**. Ein Chromosom direkt vor der Mitose enthält also 2 identische DNA-Stränge!

Das menschliche Karyogramm

Die DNA eines gesunden Menschen besteht aus 46 Chromosomen, von denen immer 2 zu **Chromosomenpaaren** zusammengefasst werden.

22 der Chromosomenpaare werden als **Autosomen** bezeichnet und besitzen dieselben Gene in identischer Position (**Genlocus**), jedoch können diese Gene in unterschiedlichen Zustandsformen (**Allele**) vorliegen. Die Chromosomen eines Autosomenpaares werden als homologe **Chromosomen** bezeichnet.

Das letzte Chromosomenpaar bilden die **Gonosomen** (Geschlechtschromosomen). Hiervon existieren zwei Formen, **X** und **Y**, die in ihrer Zusammensetzung das Geschlecht bestimmen.

Beispiele



: 44 Autosomen + XY

Karyotyp: 44 + XY



: 44 Autosomen + XX

Karyotyp: 44 + XX

Die geordnete grafische Darstellung aller Chromosomen einer Zelle bezeichnet man als **Karyogramm**.

diploid

Eine **diploide** Zelle besitzt jedes Chromosom doppelt (→ homologe Chromosomenpaare), abgekürzt **2n**. **Haploide** Organismen besitzen einen einfachen Chromosomensatz (**1n**), **tetraploide** Organismen einen vierfachen (**4n**).

Beispiele:

- Diploid Eukaryoten
- Haploid Prokaryoten (Bakterien)
- Tetraploid Nutzpflanzen

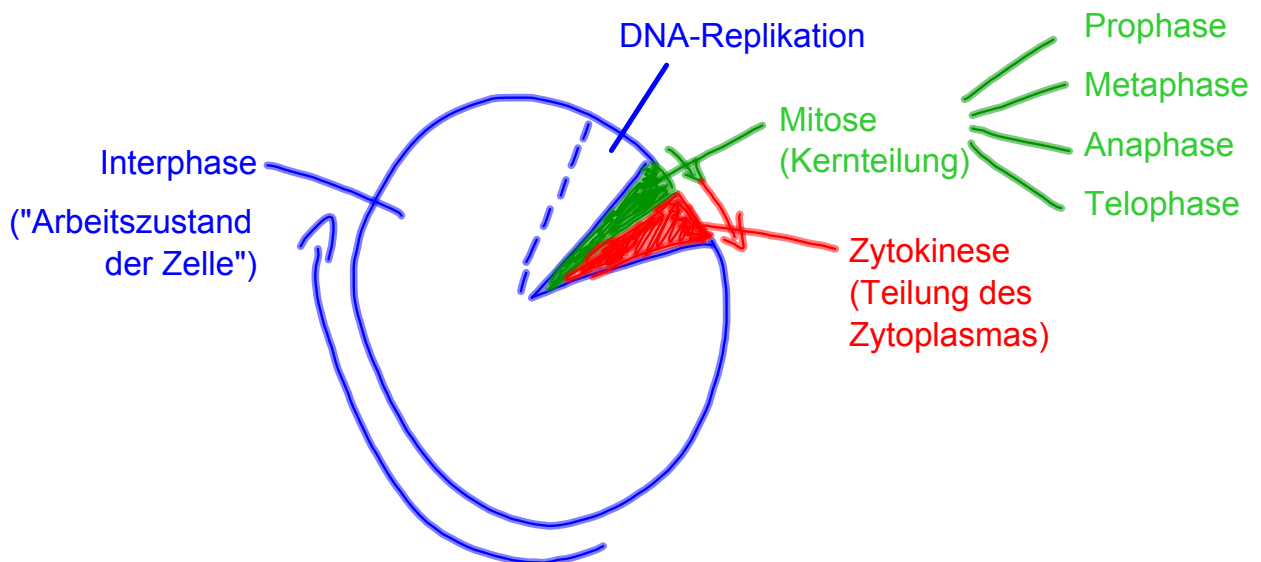
Telomer

Telomere sind sich vielfach wiederholende Basensequenzen an den Enden der Chromatiden.

Sie werden bei den DNA-Replikation verkürzt und begrenzen so die Anzahl an Zellteilungen einer Körperzelle.

4.3 Der Zellzyklus

Der Begriff **Zellzyklus** bezeichnet die ständige Abfolge von Zellteilungen in der sich Körperzellen befinden.



4.4 Die Meiose

Als Meiose wird die Teilung des Zellkerns bei der Bildung von Keimzellen (im Falle des Menschen Eizelle und Spermium) bezeichnet. Im Gegensatz zur Mitose (der Kernteilung bei der Bildung von Körperzellen) sind die bei der Meiose entstehenden Tochterzellen jedoch nicht genetisch identisch.

Die Meiose läuft in zwei Schritten ab, die als Meiose I und Meiose II bezeichnet werden, in denen aus einer diploiden Urkeimzelle vier haploide Keimzellen entstehen.

Meiose I

In der **Prophase I** lagern sich die homologen Chromosomen nebeneinander zu sogenannten **Tetraden** an. Hierbei kommt es zum Phänomen des „**crossing-over**“, bei dem ganze DNA-Abschnitte zwischen den benachbarten Chromosomen ausgetauscht werden. Die Kernhülle löst sich auf und der **Spindelapparat** bildet sich.

In der **Metaphase I** lagern sich die Tetraden mithilfe des Spindelapparates in der **Äquatorialebene** der Zelle an. (**Metaphaseplatte**)

In der **Anaphase I** werden die homologen Chromosomen schließlich voneinander getrennt. Hierbei ist es zufällig, welches der zwei (das ursprünglich von der Mutter oder ursprünglich vom Vater stammende) zu welchem der Zellpole gezogen wird. Nach der anschließenden Zellteilung (ohne Telophase) ist der Chromosomensatz der anfänglichen **Urkeimzelle** (diploid, $2 \times 2n$ bzw. $2n$ $2C$) halbiert worden (haploid, $2 \times 1n$ bzw. $1n$ $2C$), man nennt die Meiose I daher eine **Reduktionsteilung**.

Meiose II

Die **Meiose II** verläuft vom Ablauf her weitgehend analog zur Mitose. Anstelle der Trennung von homologen Chromosomen in der Meiose I werden in der Meiose II die **Schwesterchromatiden** voneinander getrennt. So entstehen hier aus jeder Vorläuferzelle der Meiose I zwei (bis auf eventuelles crossing-over) genetisch **identische**, haploide ($1 \times 1n$ bzw. $1n$ $1C$) Tochterzellen. Man nennt die Meiose II daher auch **Äquationsteilung**. Der Meiose II geht keine Prophase voraus, allerdings reifen die Tochterzellen in der abschließenden Telophase zu voll ausgebildeten Spermien und Eizellen.









Keimzellbildung und Befruchtung

Ziel der Meiose ist die Bildung von Keimzellen. Während bei der Spermienentwicklung wie erwartet vier Keimzellen entstehen, verläuft die Eizellenentwicklung etwas anders. Bei beiden Meioseschritten wird eine der entstehenden Tochterzellen als **Polkörper** bezeichnet. Diese haben zwar eine wichtige Funktion bei der Befruchtung der entstehenden Eizelle, entwickeln sich aber nicht weiter. Daher entsteht bei der Meiose in den meisten weiblichen Organismen (ob Tiere oder Pflanzen) aus einer Urkeimzelle nur eine Eizelle.

Die Befruchtung ist das Ziel der gebildeten Keimzellen. Hierbei verschmelzen die Keimzellen, und damit das gesamte genetische Material, wodurch aus den **haploiden** Keimzellen eine **diploide** Zelle, die Zygote, entsteht. Deren DNA enthält also einen **mütterlichen** und einen **väterlichen** Chromosomensatz.

4.5 Die Mendel'schen Regeln

Erbgang: **dominant-rezessiv**
 Merkmal: Blütenfarbe
 Allel: rot Allel: weiss
 Symbol: R Symbol: r

P Parental-Generation	 X 	Phänotyp								
	RR rr	Genotyp								
	(R) (R) (r) (r)	Keimzellen								
	<table border="1" style="display: inline-table; vertical-align: middle;"> <tr><td></td><td>r</td><td>r</td></tr> <tr><td>R</td><td>Rr</td><td>Rr</td></tr> <tr><td>r</td><td>Rr</td><td>Rr</td></tr> </table>		r	r	R	Rr	Rr	r	Rr	Rr
	r	r								
R	Rr	Rr								
r	Rr	Rr								
F1 Filial-Generation 1	 X 	Phänotyp								
	Rr Rr	Genotyp								
	(R) (r) (R) (r)	Keimzellen								
	<table border="1" style="display: inline-table; vertical-align: middle;"> <tr><td></td><td>R</td><td>r</td></tr> <tr><td>R</td><td>RR</td><td>Rr</td></tr> <tr><td>r</td><td>Rr</td><td>rr</td></tr> </table>		R	r	R	RR	Rr	r	Rr	rr
	R	r								
R	RR	Rr								
r	Rr	rr								
F2 Filial-Generation 2	   	Phänotyp								
	3 : 1	Phänotypenverhältnis								
	1:2 : 1	Genotypenverhältnis								

1. Mendel'sche Regel (Uniformitätsregel)
Kreuzt man zwei Individuen einer Art, die sich in einem oder mehreren Merkmalen reinerbig unterscheiden, so sehen alle Nachkommen der F1-Generation einheitlich aus.

2. Mendel'sche Regel (Spaltungsregel)
Kreuzt man Individuen der F1-Generation miteinander, so treten in der F2-Generation die elterlichen Merkmale in festen, gleichbleibenden Zahlenverhältnissen wieder auf.

mischerbige/
heterozygote
Nachkommen der
zweiten Generation

auch das rezessive
Merkmal, dass in der F1
verschwunden war!









Fachbegriffe:

- **Reinerbig / Homozygot**

Ein Organismus mit 2 identischen Allelen desselben Gens

- **Mischerbig / Heterozygot**

Ein Organismus mit 2 verschiedenen Allelen desselben Gens

P Parental-Generation	 X 	Phänotyp																							
	GRRR ggrr	Genotyp																							
	(GR) (GR) (gr) (gr)	Keimzellen																							
	<table border="1" style="display: inline-table; vertical-align: middle;"> <tr><td>GR</td><td>gr</td><td>gr</td></tr> <tr><td>GR</td><td>GgRr</td><td>GgRr</td></tr> </table>	GR	gr	gr	GR	GgRr	GgRr	Kombinationsquadrat																	
GR	gr	gr																							
GR	GgRr	GgRr																							
F1 Filial-Generation 1	 X 	Phänotyp																							
	GgRr GgRr	Genotyp																							
	(GR) (Gr) (GR) (Gr) (gR) (gr) (gR) (gr)	Keimzellen																							
	<table border="1" style="display: inline-table; vertical-align: middle;"> <tr><td>GR</td><td>Gr</td><td>gR</td><td>gr</td></tr> <tr><td>GR</td><td>GGRr</td><td>GGrr</td><td>GgRr</td><td>Ggrr</td></tr> <tr><td>Gr</td><td>GGRr</td><td>GGrr</td><td>GgRr</td><td>Ggrr</td></tr> <tr><td>gR</td><td>GgRr</td><td>Ggrr</td><td>ggRR</td><td>ggRr</td></tr> <tr><td>gr</td><td>GgRr</td><td>Ggrr</td><td>ggRr</td><td>ggrr</td></tr> </table>	GR	Gr	gR	gr	GR	GGRr	GGrr	GgRr	Ggrr	Gr	GGRr	GGrr	GgRr	Ggrr	gR	GgRr	Ggrr	ggRR	ggRr	gr	GgRr	Ggrr	ggRr	ggrr
GR	Gr	gR	gr																						
GR	GGRr	GGrr	GgRr	Ggrr																					
Gr	GGRr	GGrr	GgRr	Ggrr																					
gR	GgRr	Ggrr	ggRR	ggRr																					
gr	GgRr	Ggrr	ggRr	ggrr																					
F2 Filial-Generation 2	   	Phänotyp																							
	9 : 3 : 3 : 1	Phänotypenverhältnis																							
	4:2:2:1 : 2:1 : 2:1 : 1	Genotypenverhältnis																							

Erbgang: dominant-rezessiv

1. Merkmal: Samenfarbe
 Allel: gelb Allel: grün
 Symbol: G Symbol: g

2. Merkmal: Samenform
 Allel: rund Allel: runzlig
 Symbol: R Symbol: r

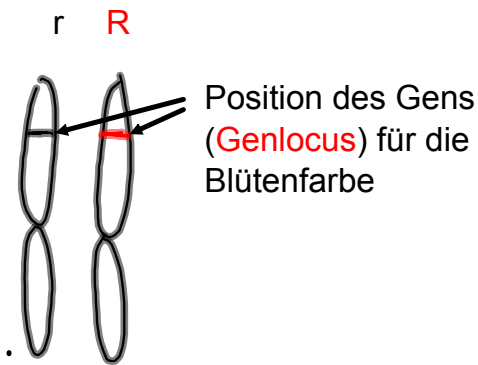
3. Mendel'sche Regel (Unabhängigkeitsregel & Neukombinationsregel):

Kreuzt man zwei Individuen einer Art, die sich in mehreren Merkmalen reinerbig unterscheiden, so werden die Merkmale unabhängig von einander weitergegeben. Dadurch treten in der F2-Generation neben den Merkmalskombinationen der Eltern auch neue Merkmalskombinationen auf.

Neue Merkmalskombinationen, die es in der Parentalgeneration nicht gibt!

Mehr Aufgaben und Beispiele (intermediärer Erbgabg) -> siehe Arbeitsblätter!

4.6 Chromosomentheorie der Vererbung

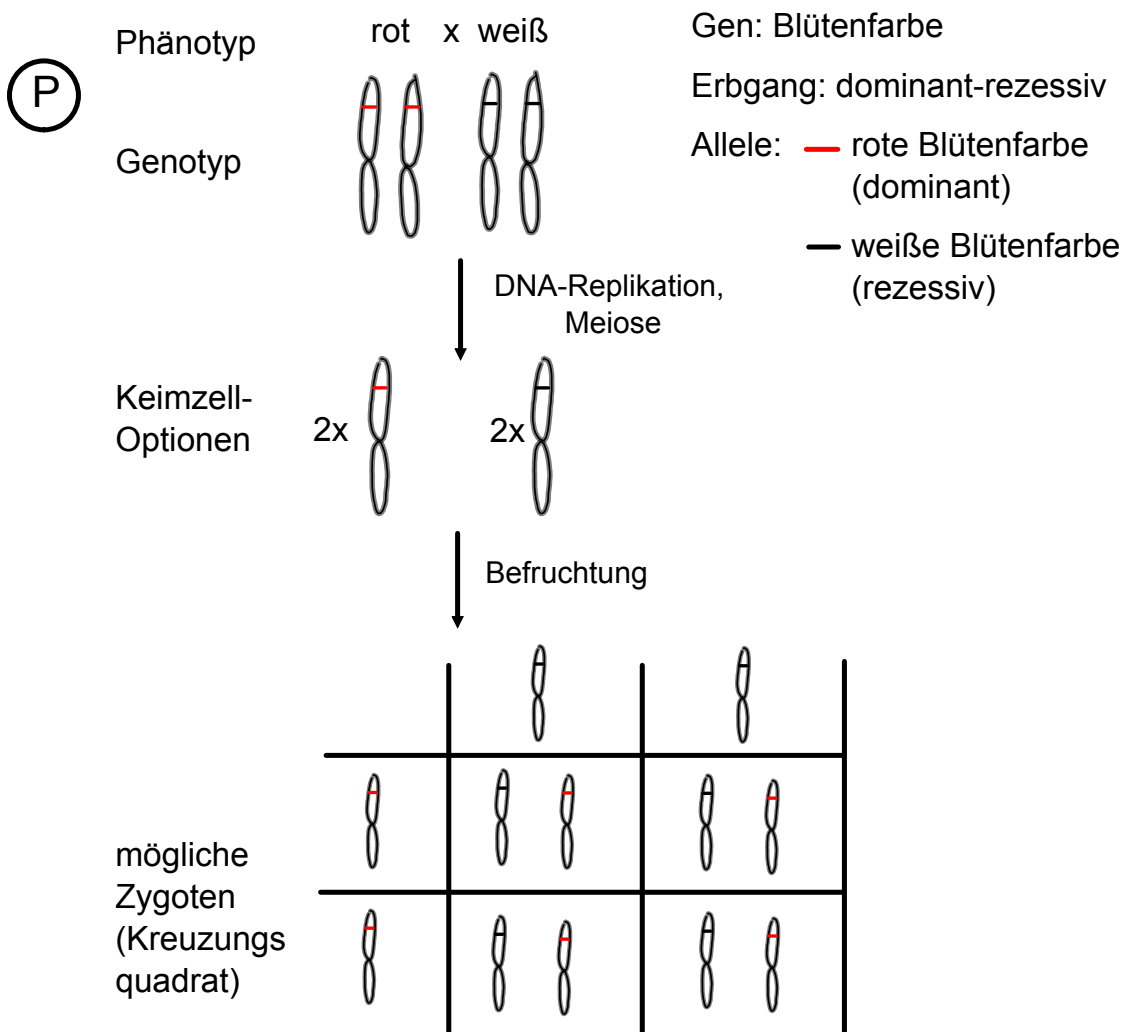


homologes
Chromosomenpaar
(2n 1 C)

Die Chromosomentheorie der Vererbung verknüpft die zellulären Grundlagen des Erbguts mit den Beobachtungen der mendel'schen Regeln.

Die zufällige Aufteilung der mütterlichen und väterlichen Chromosomen bei der Meiose erklärt die Bildung aller möglichen Keimzellgenotypen in der 3. mendel'schen Regel.

Beispiel

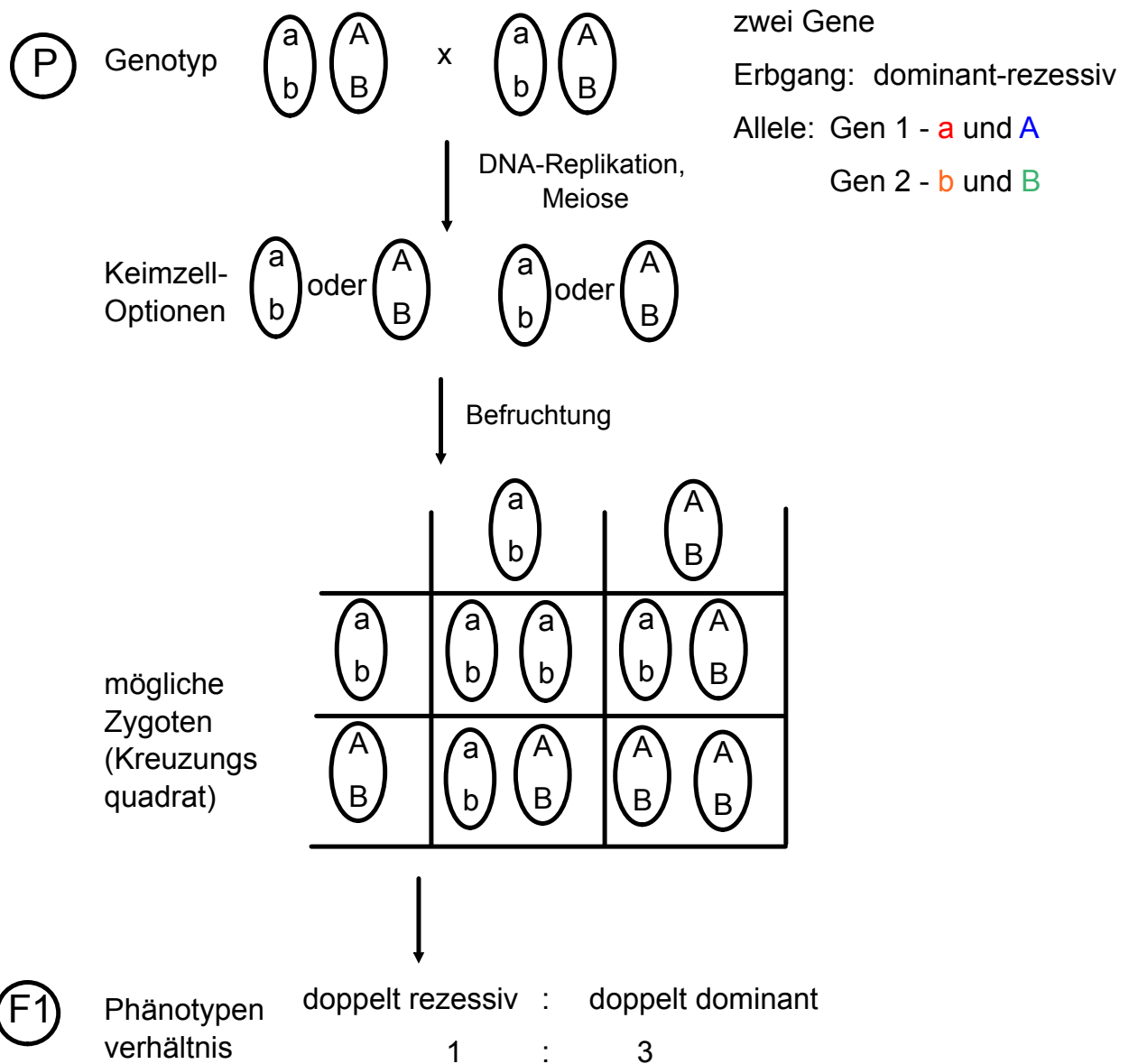


4.7 Genkopplung

In vielen dihybriden Erbgängen (zwei Gene/Merkmale werden beobachtet) stellt sich heraus, dass die dritte mendel'sche Regel (Unabhängigkeits- und Rekombinationsregel) nicht immer zutrifft. Es gibt Genkombinationen deren Allele immer im "Doppelpack" weitervererbt werden. Man spricht hier von **gekoppelten Genen**.

Mithilfe der Chromosomentheorie der Vererbung lässt sich die Genkopplung recht leicht erklären: Liegen zwei Gene auf demselben Chromosom, so werden die zwei Allele auf den homologen Chromosomen jeweils gemeinsam weitergegeben.

Beispiel



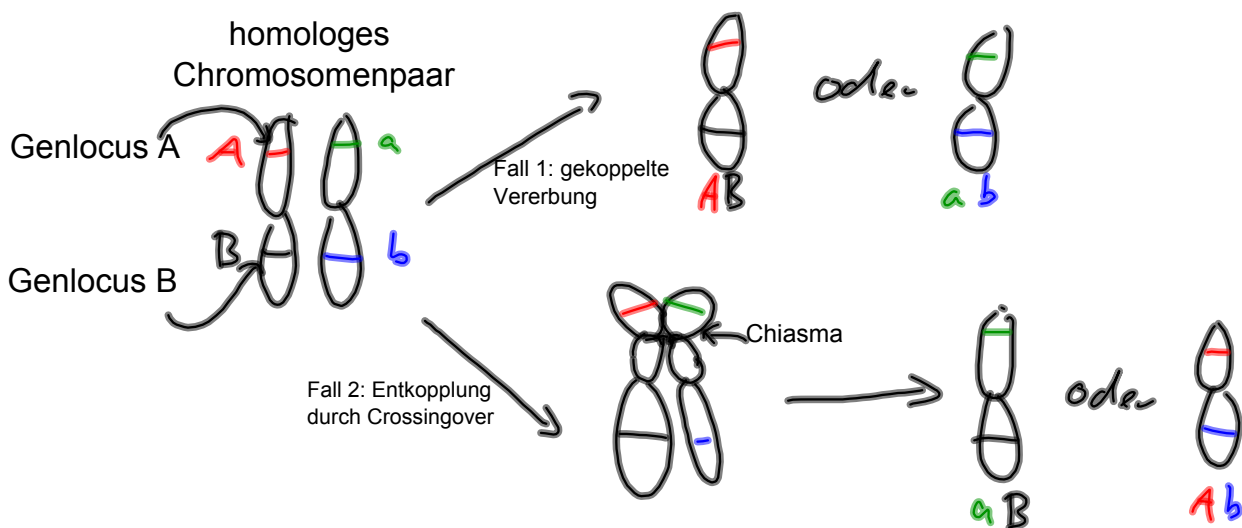
Durch die Kopplung tritt keine freie Rekombination auf!
 (-> Es treten keine neuen Genotypen/Phänotypenkombinationen auf)

4.8 Entkopplung

Führt man zahlreiche Kreuzungsversuche mit gekoppelten Genen durch stellt man allerdings fest, dass dieses Phänomen nicht immer auftritt. Unter bestimmten Bedingungen werden auf demselben Chromosom liegende Allele doch unabhängig voneinander vererbt. Man spricht hier von einer **Entkopplung** der Gene.

Die molekulare Ursache hierfür ist das **Crossingover** in der Prophase I der Meiose. Durch den Austausch von Chromosomenfragmenten zwischen den homologen Chromosomen können Allele ausgetauscht werden.

Die Wahrscheinlichkeit, dass Crossingover stattfindet ist abhängig von der Entfernung der betreffenden Gene auf dem Chromosom. Je **weiter** zwei Gene voneinander entfernt sind, desto **wahrscheinlicher** ist es, dass zwischen den zwei Genloci (Lage des Gens auf dem Chromosom) ein Crossingover stattfindet. Nahe zusammenliegende Gene sind meist fest gekoppelt, weit entfernte Gene können quasi komplett entkoppelt sein.

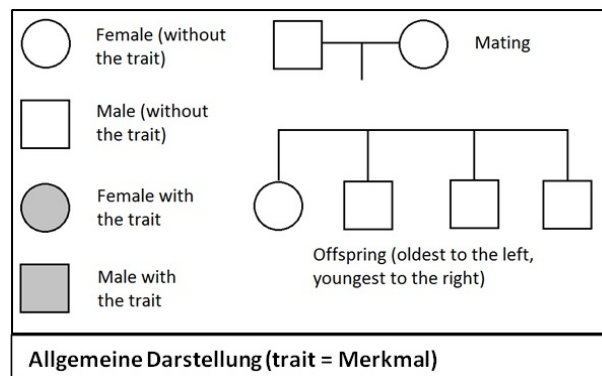


4.9 Humangenetik

Familienstammbäume

Gregor Mendel hat sich seine Erbsenpflanzen gut ausgesucht: Sie produzieren zahlreiche Nachkommen und können in großer Zahl und kurzer Zeit gezüchtet werden. Daher eignen sie sich sehr gut für die genetische Forschung. Beim Menschen ist dies sehr viel schwerer. Zum einen ist die gezielte Kreuzung von Geschwisterorganismen (wie es Mendel betrieben hat, siehe die Kreuzungsschemata) nicht anwendbar, zum anderen haben wir deutlich weniger Nachkommen. Die 9:3:3:1-Aufspaltung entkoppelter Gene im dihybriden Erbgang lässt sich kaum nachvollziehen, wenn moderne Familien nur 2-3 Kinder haben.

Daher werden wir beim Menschen Familienstammbäume aus. Um die Darstellung zu vereinfachen gibt es eine allgemeingültige Symbolik die wir verwenden (siehe links).



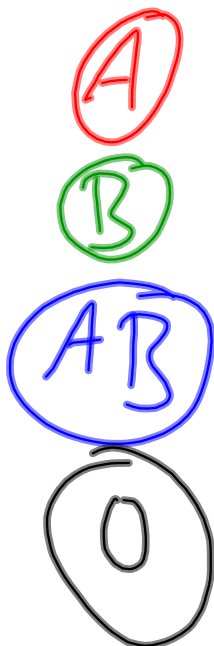
Das AB0-Blutgruppensystem

Bei der Vermischung von Blutproben verschiedener Menschen (Beispiel Transfusion) kommt es oft zu einer Verklumpung des Blutes (Agglutination). Diese wurde vom Arzt Karl Landsteiner Anfang des 20. Jahrhunderts auf verschiedene **Blutgruppen** zurückgeführt.

Unser Blut kann anhand zahlreicher Gene in Gruppen eingeteilt werden, die wichtigsten Systeme sind jedoch das **AB0-** und **Rhesus-**Blutgruppensystem.

Das AB0-Blutgruppensystem basiert auf einem Gen, das drei verschiedene Allele besitzt, ein **rezessives 0-Allel** und die zwei **dominanten A- und B-Allele**. Besitzt ein Gen mehr als zwei Allele spricht man von **multipler Allelie**. Die zwei dominanten Allele zeigen außerdem das Phänomen der **Kodominanz**: Liegen die zwei dominanten Allele gleichzeitig vor, tritt ein neuer Phänotyp (**AB**) auf.

Blutgruppen



	A	B	O
A	AA	AB	AO
B	AB	BB	BO
O	AO	BO	OO