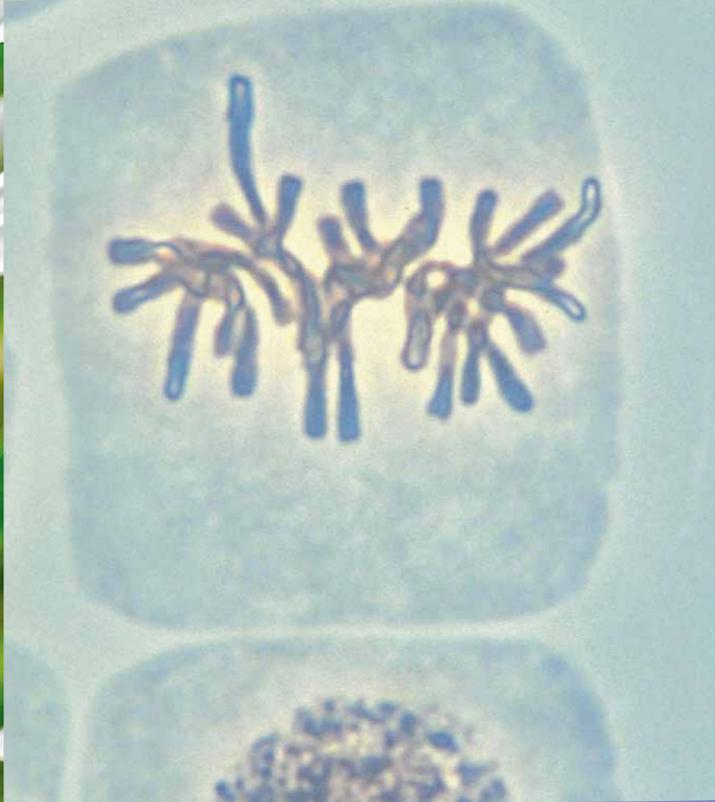


# 4 Genetik

Oft sehen wir unseren Eltern, Geschwistern oder Großeltern ähnlich. Die Ursache dafür liegt im genetischen Material und wie dieses von Lebewesen an die Nachkommen weitergegeben wird. Unsere Individualität entwickelt sich aus der wechselseitigen Beeinflussung von Umwelt und genetischem Material.

Im Verlauf der letzten hundertfünfzig Jahre hat sich der Forschungszweig der Genetik sehr verändert. Die Erkenntnisse der modernen Forschung werfen neue Fragen auf, die in unserer Gesellschaft teilweise sehr emotional diskutiert werden.



Weitere Informationen  
3v978w

Mit dem Natura-Code kommst du zu weiterführenden Filmen und Animationen: Gib den Code ins Suchfeld auf [www.klett.de](http://www.klett.de) ein.

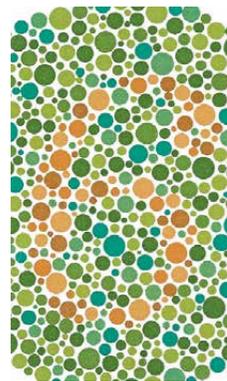
## Das erwartet dich in diesem Kapitel

- >> Wie geben Zellen ihr genetisches Material weiter?
- >> Was bewirkt eine Veränderung der DNA am Lebewesen?
- >> Warum muss das genetische Material bei der Bildung der Keimzellen halbiert werden?
- >> Was sind genetisch bedingte Krankheiten und wie entstehen sie?
- >> Gibt es Regeln für die Vererbung?
- >> Welche Risiken gibt es bei vorgeburtlichen Untersuchungen auf genetisch bedingte Krankheiten?

## Vererbung beim Menschen



1 Angewachsenes Ohrläppchen (links), freies Ohrläppchen (rechts)



Testbild zum Farbensetzen

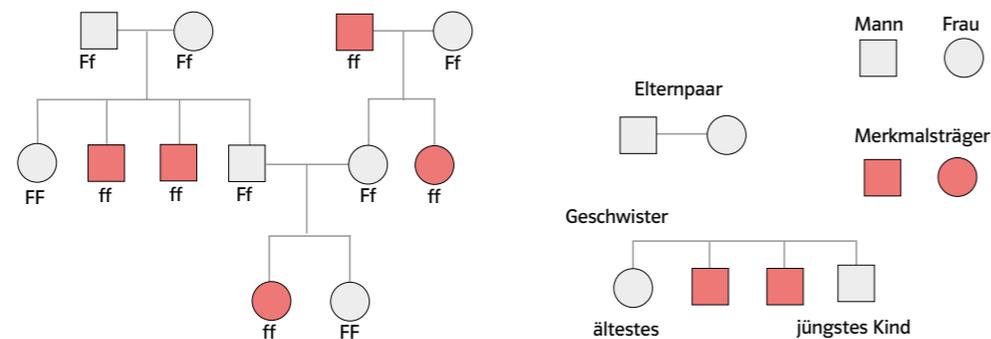
Auch auf den Menschen lassen sich in vielen Fällen die Regeln der Vererbung anwenden. Um Rückschlüsse auf die Gesetzmäßigkeiten zu ziehen, nach denen bestimmte Merkmale in der nächsten Generation auftreten, nimmt man mehrere Generationen einer Familie in den Blick und erstellt modellhaft einen **Familienstammbaum** (Abb. 2).

### Dominant-rezessive Erbgänge

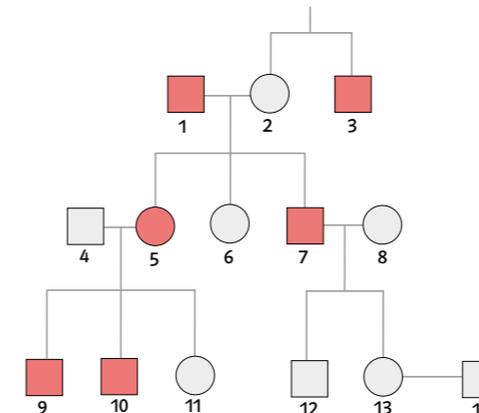
Bei einigen Menschen sind die Ohrläppchen angewachsen, während dies bei den meisten Menschen nicht der Fall ist (Abb. 1). In einem Familienstammbaum wird das Auftreten des Merkmals grafisch dargestellt. Zur Darstellung des Familienstammbaums verwendet man bestimmte Symbole (Abb. 2). Personen, die das Merkmal

aufweisen, hier angewachsene Ohrläppchen, bezeichnet man als **Merkmalsträger**. Die Merkmalsträger sind im Stammbaum rot gekennzeichnet.

Das Merkmal „angewachsene Ohrläppchen“ tritt in jeder Generation sowohl bei Männern als auch bei Frauen auf. Auffällig ist, dass ein Elternpaar mit freien Ohrläppchen Kinder hat, die das Merkmal „angewachsene Ohrläppchen“ tragen (Abb. 2). Dies ist ein Hinweis darauf, dass sie das entsprechende Allel weitergegeben haben. Das Merkmal muss rezessiv sein. Damit ein Kind Merkmalsträger sein kann, müssen beide Eltern bezüglich des Merkmals heterozygot sein. Sie haben den Genotyp Ff. Das Kind ist als Merkmalsträger homozygot (Genotyp ff).



2 Familienstammbaum einer Familie mit angewachsenen Ohrläppchen

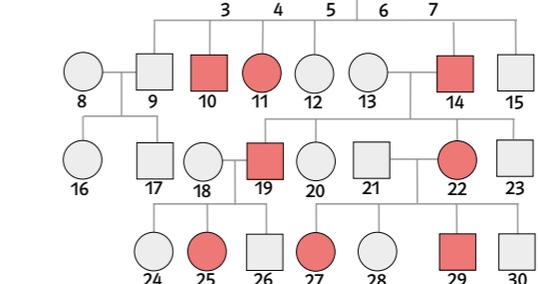
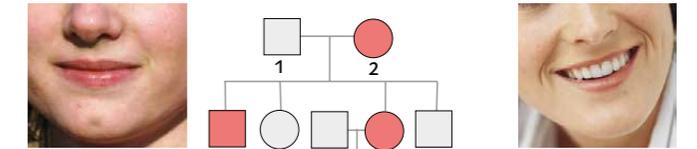


3 Familienstammbaum zur Rot-Grün-Sehschwäche

Auch die Ausbildung eines Kinngübchens ist ein genetisch bedingtes Merkmal. Der Familienstammbaum in Abb. 4 zeigt, dass das Merkmal in jeder Generation auftritt. Also ist das Merkmal dominant. Nur Eltern, bei denen mindestens ein Elternteil Merkmalsträger ist, können Kinder bekommen, die das Merkmal tragen.

### Geschlechtsgebundene Erbgänge

Etwa 9% aller Männer, aber nur 0,8% aller Frauen haben eine angeborene **Rot-Grün-Sehschwäche**, d.h. sie können rote und grüne Farbtöne nicht gut unterscheiden. Sie erkennen die Zahl in der linken Randspaltenabbildung nicht. Die Ursache für diese Sehschwäche ist ein veränderter Sehfärbstoff in den rot- bzw. grünempfindlichen Lichtsinneszellen. Männer sind viel häufiger betroffen als Frauen, weil die Gene für die Ausprägung dieser Sehfärbstoffe auf den X-Chromosomen liegen. Männer besitzen ein X-Chromosom und ein Y-Chromosom. Liegt auf dem X-Chromosom ein verändertes Gen, so kann kein intakter Sehfärbstoff für rot bzw. grün gebildet werden. Frauen hingegen haben zwei X-Chromosomen. Liegt auf einem X-Chromosom ein verändertes Gen, so reicht das funktionsfähige allele Gen auf dem anderen X-Chromosom aus, um den intakten Sehfärbstoff herzustellen. Frauen haben nur dann eine Rot-Grün-Sehschwäche, wenn beide X-Chromosomen ein veränder-



4 Familienstammbaum zum Kinngübchen

tes Gen tragen. Das Merkmal ist rezessiv. Da das Gen auf dem X-Chromosom sitzt, einem **Gonosom**, bezeichnet man diese Form der Vererbung als **gonosomal**. Liegt ein Merkmal auf den **Autosomen**, nennt man den Erbgang hingegen **autosomal**. Man erkennt eine gonosomal-rezessive Form der Vererbung an einem Stammbaum, wenn vorwiegend Männer Merkmalsträger sind (Abb. 3). Veränderte Y-Chromosomen beeinflussen immer die Merkmalsausbildung bei Männern.

## AUFGABEN >>

- 1 Ordne den Personen 1 bis 14 in Abb. 3 die passenden Genotypen zu. Verwende dabei schwarz für ein defektes Gen und blau für ein nicht defektes Gen.
- 2 Welche der folgenden Aussagen sind richtig, welche falsch? Begründe und diskutiere mit deinem Sitznachbarn.
  - a) Bei einem rezessiven Merkmal sind beide Elternteile Merkmalsträger, wenn ein Kind Merkmalsträger ist.
  - b) Sind beide Elternteile homozygot bezüglich eines rezessiven Merkmals, so sind alle Kinder Merkmalsträger.
  - c) Ist ein Elternteil heterozygot bezüglich eines dominanten Merkmals, können die Kinder Merkmalsträger sein, egal welchen Genotyp der andere Elternteil hat.
  - d) Wenn beide Elternteile bezüglich eines rezessiven Merkmals heterozygot sind, beträgt die Wahrscheinlichkeit 50%, dass ein Kind Merkmalsträger ist.

# Material

## Gonosomaler Erbgang

Beim gonosomalen Erbgang befinden sich die für die Merkmalsausbildung betrachteten Gene auf den Geschlechtschromosomen (Gonosomen). Neben Genen, die für Geschlechtsmerkmale codieren, befinden sich beim Menschen auf dem X-Chromosom noch weitere Gene, die

### Rot-Grün-Sehchwäche

Bei der Rot-Grün-Sehchwäche können Betroffene die Farben Rot und Grün schlecht unterscheiden. Diese Sehchwäche kann anhand von Farbtafeln festgestellt werden. Ca. 9% der Männer und 0,8% der Frauen in Deutschland haben diese Sehchwäche. Sie folgt einem X-chromosomalen Erbgang.

*„Es ist ein altes Familienleiden: mein Vater hat genau dieselbe Anomalie; meine Mutter und eine meiner Schwestern konnten alle Farben fehlerfrei sehen, meine andere Schwester und ich in der gleichen Weise unvollkommen. Diese letzte Schwester hatte zwei Söhne, beide betroffen, aber sie hat eine Tochter, die ganz normal ist. Ich habe einen Sohn und eine Tochter, und beide sehen alle Farben ohne Ausnahme; so ging es auch ihrer Mutter. Meiner Mutter Bruder hatte denselben Fehler wie ich, obgleich meine Mutter, wie schon erwähnt, alle Farben gut kannte. 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; aber Gelb und alle Abstufungen von Blau kenne ich absolut richtig und kann Unterschiede zu einem erheblichen Grad von Feinheit erkennen.“*

*Ich habe meine Tochter vor einigen Jahren einem vornehmen und würdigen Mann vermählt. Um Tage vor der Hochzeit kam er in einem weinroten Mantel aus bestem Stoff in mein Haus. Ich war sehr gekränkt, daß er (wie ich glaubte) in Schwarz kam. Aber meine Tochter sagte, die Farbe sei sehr vornehm; es seien meine Augen, die mich trögen.“*

1 Brief von Familie Scott aus dem Jahr 1890

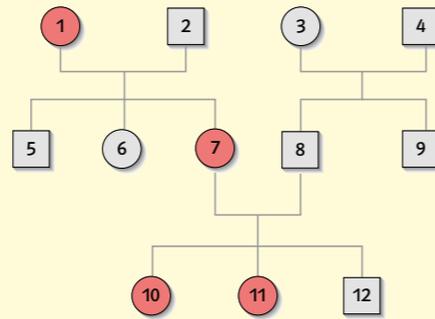
### AUFGABEN >>

- 1 Erstelle aus dem Brief in Abb. 1 einen Stammbaum und erläutere den Erbgang.
- 2 Männer sind von der Rot-Grün-Sehchwäche viel häufiger betroffen als Frauen. Erläutere dies.

z. B. das Farbsehen und die Blutgerinnung beeinflussen. Da nur Frauen über zwei X-Chromosomen verfügen, kommen bei Männern auch rezessive Allele im Phänotyp zur Geltung, wenn sie auf dem einzigen X-Chromosom vorliegen.

### Bloch-Sulzberger-Syndrom

Das Bloch-Sulzberger-Syndrom ist eine Krankheit mit einem X-chromosomal-dominanten Erbgang. Frauen sind mit einer Häufigkeit von 1:10 000 betroffen. Das Bloch-Sulzberger-Syndrom führt zu vielen unterschiedlichen Symptomen, wie z. B. Pigmentflecken auf der Haut und Fehlbildungen im zentralen Nervensystem. Diese Fehlbildungen bewirken Behinderungen in unterschiedlichem Ausmaß.



2 Stammbaum zum Bloch-Sulzberger-Syndrom

### AUFGABEN >>

- 3 Zeichne den Stammbaum zum Bloch-Sulzberger-Syndrom in dein Heft. Überprüfe nun durch Angabe der Genotypen, ob alle drei übrigen Erbgänge (autosomal-rezessiv, autosomal-dominant, X-chromosomal-rezessiv) hier auszuschließen sind.
- 4 Bei Männern kommt das Bloch-Sulzberger-Syndrom nicht vor, da betroffene männliche Feten schon im Mutterleib versterben. Stelle eine Hypothese auf, warum dies so ist.

# Material

## Vererbung der Blutgruppen im AB0-System

Proteine auf den Roten Blutzellen (Erythrocyten) bewirken die Blutgruppe eines Menschen. Die wichtigsten Blutgruppenmerkmale sind das *AB0-System* und das *Rhesus-System*.

Beim AB0-System gibt es beim Menschen drei allele Gene (A, B, 0); beim Rhesus-System nur zwei (D, d). Jeder Mensch besitzt zwei allele Gene von jedem System.

### Genotypen der Blutgruppen

Beim Menschen werden vier Blutgruppen phänotypisch unterschieden (A, B, AB und 0). Jede der vier Blutgruppen kann nach dem Rhesus-System „Rhesus positiv“ oder „Rhesus negativ“ vorliegen. Das Rhesus-System wird durch die beiden allele Gene D und d verursacht. Das Allel D ist dominant gegenüber d und bewirkt den Phänotyp Rhesus positiv. Die allele Gene des AB0-Systems A und B sind hingegen beide dominant — d. h., dass beide zur Ausprägung kommen, wenn sie zusammen vorliegen. Dies wird auch *codominant* genannt. Das Allel 0 ist rezessiv gegenüber den Allelen A und B.

		Blutgruppe des Vaters		A		B	
Blutgruppe der Mutter	Genotyp ♂	AA	A0				
	♀ Keimzellen	A	A	A	0		
A	AA	A	A	A	A		
	A0	0	A	A	0		
B	BB	B	AB	AB	B		
	B0	0	B	AB	0		
						↑ ↑ ↑ ↑ mögliche Blutgruppen der Kinder	

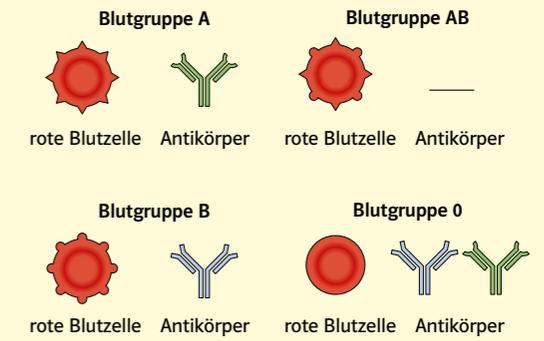
1 Blutgruppenkombinationen

### AUFGABEN >>

- 1 Ordne den vier Blutgruppen (A, B, AB und 0) alle möglichen Genotypen tabellarisch zu.
- 2 Erläutere, warum die Blutgruppe AB „Rhesus negativ“ sehr selten ist.

### Unverträglichkeiten bei Bluttransfusionen

Starker Blutverlust ist lebensgefährlich und muss mit Bluttransfusionen ausgeglichen werden. Die Übertragung von Blut einer falschen Blutgruppe kann jedoch zur tödlich verlaufenden Verklumpung Roter Blutzellen führen. Die Ursache für eine Verklumpung sind bestimmte Proteine (Antikörper), die nach dem Schlüssel-Schloss-Prinzip an Oberflächenproteine Roter Blutzellen einer anderen Blutgruppe binden. Dadurch werden Rote Blutzellen miteinander verklumpt.



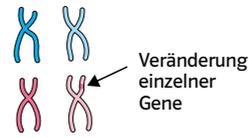
2 Blutgruppen des AB0-Systems und ihre Antikörper

### AUFGABEN >>

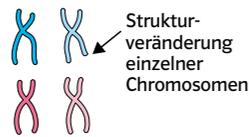
- 3 Erkläre, weshalb die Blutgruppe AB keine Antikörper gegen Oberflächenproteine des AB0-Systems hat.
- 4 Blutzellen der Blutgruppe 0 können als Universalspende Menschen mit jeder anderen Blutgruppe übertragen werden. Menschen mit Blutgruppe AB können als Universalempfänger eine Spende jeder Blutgruppe problemlos erhalten. Erläutere die Gründe für diese Umstände.

## Mutationen und genetisch bedingte Krankheiten

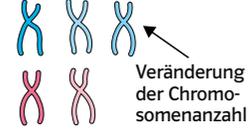
### Genmutationen



### Chromosomenmutationen



### Genommutationen



### Mutationen im Überblick

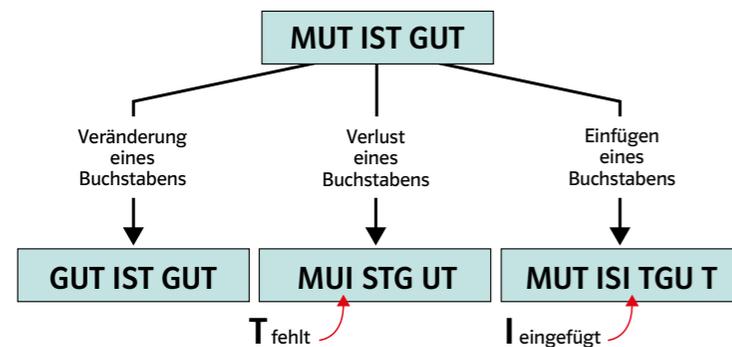
**Mutationen** sind zufällig entstandene Veränderungen des genetischen Materials. Mutationen können Ursache dafür sein, dass Lebewesen Eigenschaften entwickeln, mit denen sie besser an ihre Umwelt angepasst sind. Dadurch haben sie einen Vorteil gegenüber anderen Lebewesen ihrer Art. Häufig haben Mutationen aber auch gar keine Auswirkungen oder wirken sich nachteilig auf ein Lebewesen aus.

### Auslöser von Mutationen

Auslöser für Mutationen sind zum Beispiel UV-Strahlung oder radioaktive Strahlung sowie verschiedene Stoffe in Chemikalien und z. B. Zigarettenrauch. Mutationen können aber auch spontan auftreten, ohne äußere Einflüsse auf den Organismus. Eine Ursache dafür können chemische Prozesse oder die räumliche Anordnung im Zellkern sein. In den meisten Fällen können die Veränderungen von den Zellen selbst repariert werden. Gelingt dies nicht, liegt eine Mutation vor.

### Genmutationen

Wird die Reihenfolge der Basen in der DNA in einem Abschnitt verändert, der für ein Gen codiert, liegt eine **Genmutation** vor. Dabei können einzelne oder mehrere Basen durch andere ausgetauscht werden, zusätzlich hinzukommen oder verloren gehen (Abb. 1).



1 Modell zur Wirkung von Genmutationen

### Chromosomenmutationen

Bei Chromosomenmutationen sind größere Bereiche eines Chromosoms mit mehreren oder vielen Genen verändert (s. Randspalte). Die Ursache der Mutation kann ein Austausch von Chromosomenstücken zwischen Chromosomen oder ein Chromosomenstückverlust sein.

### Genommutationen

Wenn die Anzahl der Chromosomen von der artspezifischen Anzahl abweicht, spricht man von einer **Genommutation**. Kommt es bei der Bildung der menschlichen Keimzellen während der Aufteilung der homologen Chromosomen oder während der Aufteilung der Chromatiden zu Fehlverteilungen, hat dies zur Folge, dass entweder zu viele (mehr als 23) oder zu wenig Chromosomen (weniger als 23) in eine Spermienzelle oder Eizelle gelangen. Entsteht aus solchen Keimzellen durch eine erfolgreiche Verschmelzung ein Nachkomme, dann weicht die Anzahl der Chromosomen in seinen Körperzellen von den 46 in den Körperzellen der Eltern ab. Liegt ein Chromosom nur einfach statt zweifach vor, handelt es sich um eine **Monosomie**. Von einer **Trisomie** spricht man, wenn ein Chromosom dreifach statt zweifach in den Körperzellen vorliegt. Ein bekanntes Beispiel für eine erhöhte Anzahl von Chromosomen ist die **Trisomie 21**. Bei dieser Mutation ist das 21. Chromosom dreimal vorhanden. Die Folge ist das sogenannte **Down-Syndrom**.

### AUFGABEN >>

- 1 Erstelle eine Tabelle und vergleiche anhand selbst gewählter Kriterien die im Text genannten Mutationstypen.
- 2 Stelle Vermutungen an, wo du im Alltag mit Mutationsauslösern in Kontakt kommen könntest und wie du dies verhindern kannst.

## Trisomie 21

Kinder mit Down-Syndrom zeigen häufig sowohl äußerlich erkennbare Merkmale als auch Funktionsstörungen innerer Organe und eine erhöhte Anfälligkeit für Infektionskrankheiten. Zu den äußerlich erkennbaren Merkmalen gehören eine vergleichsweise geringe Körpergröße, ein rundes Gesicht mit breiter Nasenwurzel oder Augen mit einer kleinen Lidfalte. Viele Kinder haben einen angeborenen Herzfehler.

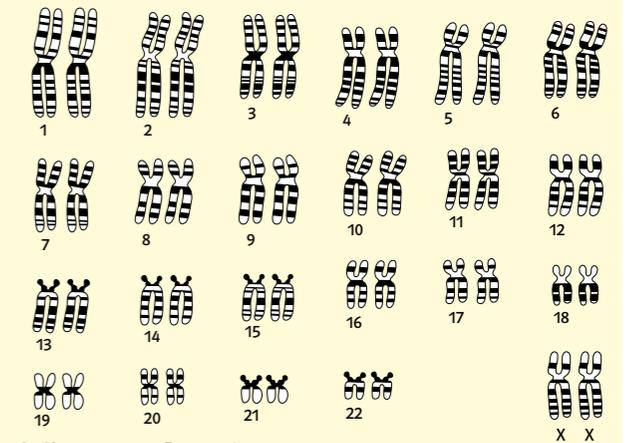
Auch Fehlfunktionen der Schilddrüse sowie Beeinträchtigungen der Sehleistung kommen vor. In den meisten Fällen haben die Kinder ein freundliches und liebenswürdiges Wesen und sind sehr musikalisch. Sie sind zwar in ihrer geistigen Entwicklung verlangsamt, aber nur wenige sind wirklich schwer geistig behindert.

### Das Karyogramm bei Trisomie 21

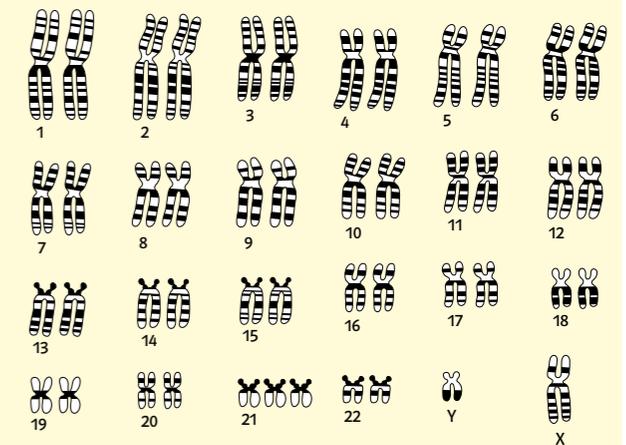
Schon während der Entwicklung im Mutterleib lässt sich eine Trisomie 21 nachweisen. Entnimmt man Fruchtwasserproben, in denen sich Zellen des Ungeborenen befinden, kann man ein **Karyogramm** erstellen. Anhand des Vergleichs mit dem Karyogramm eines nicht behinderten Menschen kann dann eine Aussage über eine bestehende Trisomie 21 getroffen werden.



1 Kind mit Down-Syndrom



2 Karyogramm Person 1



3 Karyogramm Person 2

### AUFGABEN >>

- 1 Gib an, wie viele Chromosomen in den beiden Karyogrammen insgesamt vorkommen.
- 2 Begründe, welches Geschlecht die beiden Kinder (Abb. 2 und Abb. 3) jeweils haben.
- 3 Gib an, wie viele Chromosomenpaare in den beiden Karyogrammen jeweils vorkommen und beschreibe den wesentlichen Unterschied des unteren Karyogramms zum oberen Karyogramm.