















Kapitel 08.15: Klassische Genetik II

Erinnerst Du Dich an Mendel und seine Erbsen? Schau mal unterschiedlich Erbsen sein können :-)

Seed		Flower	Pod		Stem	
Form	Cotyledons	Color	Form	Color	Place	Size
						
Grey & Round	Yellow	White	Full	Yellow	Axial pods, Flowers along	Long
						
White & Wrinkled	Green	Violet	Constricted	Green	Terminal pods, Flowers top	Short
1	2	3	4	5	6	7

Quelle Bild: Public domain by Wikicommonsuser LadyofHats - Marina Ruiz - Muchas Gracias;
http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Mendel_seven_characters.svg

Inhalt

Kapitel 08.15: Klassische Genetik II.....	1
<u>Inhalt.....</u>	<u>2</u>
„Vater“ der Vererbungslehre und der klassischen Genetik ist Gregor Mendel.....	3
Grundbegriffe der klassischen Genetik.....	4
Monohybrider Erbgang.....	5
Kreuzungsschema eines monohybriden Erbgangs.....	6
a) Dominant-rezessiver Erbgang.....	6
Die Rückkreuzung.....	7
Der Intermediärer Erbgang.....	8
Die Wunderblume (Mirabilis jalapa) und ihr intermediäre Erbgang	9
Dihybrider Erbgang.....	10
Aufgabe: Dihybrider Erbgang.....	11
Polygenie.....	13
Es gibt zwei Typen der Polygenie:.....	13
a) Additive Polygenie.....	13
b) Komplementäre Polygenie.....	13
1903 Sutton & Boveri: Chromosomentheorie der Vererbung.....	15
Einschränkung der 3. Mendelschen Regel.....	16
Statistische Natur der Vererbungsregeln.....	19
Genkopplung und das Prinzip der Chromosomenkartierung.....	20
Drosophila als Versuchsobjekt der Genetik	20
Vorteile von Drosophila:.....	20
Folgende Allelausbildungen gibt es bei Drosophila:.....	20
Prinzip der Chromosomenkartierung.....	21
Wiederholungsfragen.....	22

„Vater“ der Vererbungslehre und der klassischen Genetik ist Gregor Mendel

Ca. 400 v. Chr.: Platon vermutete dass Vater und Mutter gleichermaßen an Merkmale der Nachkommen beeinflussen.

Ca. 350 v. Chr.: Aristoteles stellt fest, dass Kinder Eltern und auch deren Vorfahren ähneln.

1665: Hooke beschreibt erste Zellen mit seinem entwickeltem Mikroskop.

1680: Van Leeuwenhoek sieht in seinem Mikroskop Einzeller, Bakterien, Spermatozoen und Blutkörperchen.

1831: Brown identifiziert als erster den Zellkern in Pflanzenzellen.

1839: Schwann und Schleiden stellen die „Zelltheorie“ auf, wonach jedes Lebewesen aus Zellen besteht.

1865: Gregor Mendel veröffentlicht seine Vererbungsregeln in dem Buch „Versuche über Pflanzenhybriden“ Darin ermittelt er aus seinen Kreuzungsversuchen statistische Zahlenergebnisse, nach denen er seine Vererbungsregeln aufstellt.

1870: Miescher entdeckt die Nukleinsäuren

1900: Correns, Tschermak und De Vries betätigen Mendels Vererbungsregeln

1903: Sutton und Boveri stellen die Chromosomentheorie der Vererbung auf, wonach die Chromosomen die Träger des Erbguts sind.

1928: Griffith führt an Bakterien einen Transformationsversuch durch, bei dem Eigenschaften von einem Lebewesen auf ein anderes übertragen werden.

1931: Knoll und Rusra bauen das erste Elektronenmikroskop.

1938: Nachweis des „Crossing over“ bei menschlicher DNA

1944: Avery führt die Arbeit von Griffith weiter und führt ebenfalls einen Transformationsversuch durch

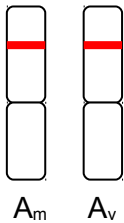
1953: Watson und Crick entschlüsseln die DNA. Das Elektronenmikroskop wird ein wichtiges Arbeitsmittel der „Genetiker“. Von nun an nimmt die genetische Forschung an Geschwindigkeit rapide zu. Das Zeitalter der Gentechnologie begann.

Zusatzinformationen:

http://de.wikipedia.org/wiki/Klassische_Genetik#Meilensteine_der_Genetik

Grundbegriffe der klassischen Genetik

- **Phänotyp**: Erscheinungsbild
- **Genotyp**: Erbild
- **Gene** = Erbfaktoren, Erbanlagen
- Bei höheren Organismen ist der Chromosomensatz $2n$ (**diploid**).
⇒ zwei homologe Chromosomen am gleichen Genort (Genlocus) mit entsprechende Information.



- **Allel** = Ausprägungsform eines Gens
- Es liegen bei diploiden Organismen immer 2 Allele vor (=Allelenpaar)!
Jedes der Allele steht zur Merkmalsausprägung zur Verfügung.

Allel_m = Allel_v ⇒ homozygot = reinerbig
Allel_m ≠ Allel_v ⇒ heterozygot = mischerbig

Monohybrider Erbgang

**Ein monohybrider Erbgang liegt vor, wenn reinerbige Individuen gekreuzt werden, die sich nur in einem Merkmal (also einem Allelenpaar) unterscheiden.
Es gelten die ersten beiden Mendelschen Regeln.**

Beispiel: Kreuzung einer Erbsenrasse mit gelben Samen und einer Erbsenrasse mit grünen Samen.
⇒ es entstehen ausschließlich gelbsamige Pflanzen.

**1. Mendelsche Regel: Kreuzt man zwei reinerbige Individuen einer Art, die sich in einem Merkmal unterscheiden, so sind alle entstehenden Mischlinge der F1-Generation gleich.
(=Uniformitätsregel)**

**2. Mendelsche Regel: Kreuzt man die Mischlinge der F1-Generation unter sich, so spalten sich in der Enkelgeneration (F2-Generation) die Merkmale in einem bestimmten Zahlenverhältnis auf.
(Spaltungsregel)**

Kreuzungsschema eines monohybriden Erbgangs

Bei Kreuzungsschemen gilt immer folgende Übereinkunft:

- Für dominante Allele werden Großbuchstaben verwendet.
- Für rezessive Allele werden Kleinbuchstabe verwendet.

a) Dominant-rezessiver Erbgang

Abkürzungen:

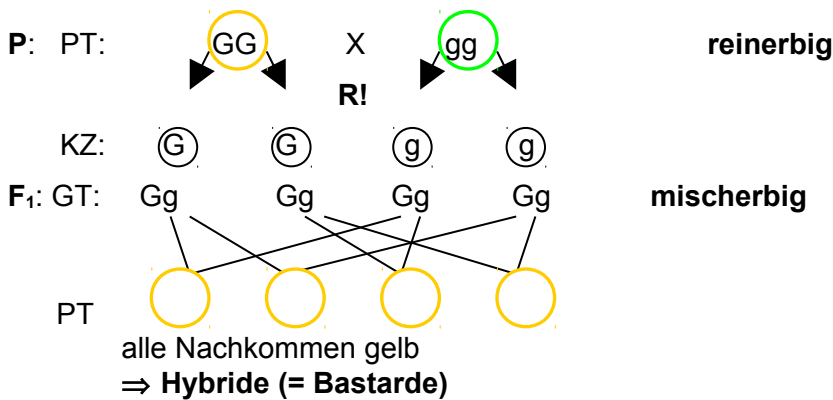
P: Parentalgeneration (Eltern)

F: Filialgeneration (Tochter)

G: Anlage für Samenfarbe gelb (dominant)

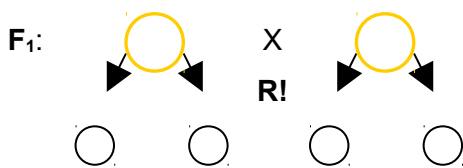
g: Anlage für Samenfarbe grün (rezessiv)

Kreuzungsschema:



Reziprozitätsgesetz: Die Geschlechter können beliebig vertauscht werden.
 Es besteht kein Einfluss auf die Verteilungshäufigkeit.

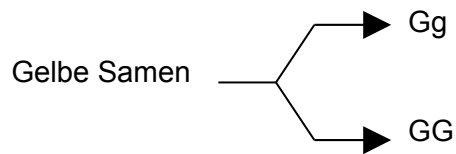
Kreuzung der F1-Bastarde (andere (zweite mögliche) Darstellungsform!)



	G	g	
G	(yellow circle)	(yellow circle)	F ₂ : gelb : grün 3 : 1
g	(yellow circle)	(green circle)	

Die Rückkreuzung

Ein für Mendel unüberwindbares Problem: Es liegt kein phänotypischer Unterschied zwischen (gelben) homozygoten dominanten und (gelben) heterozygoten Erbsen vor!



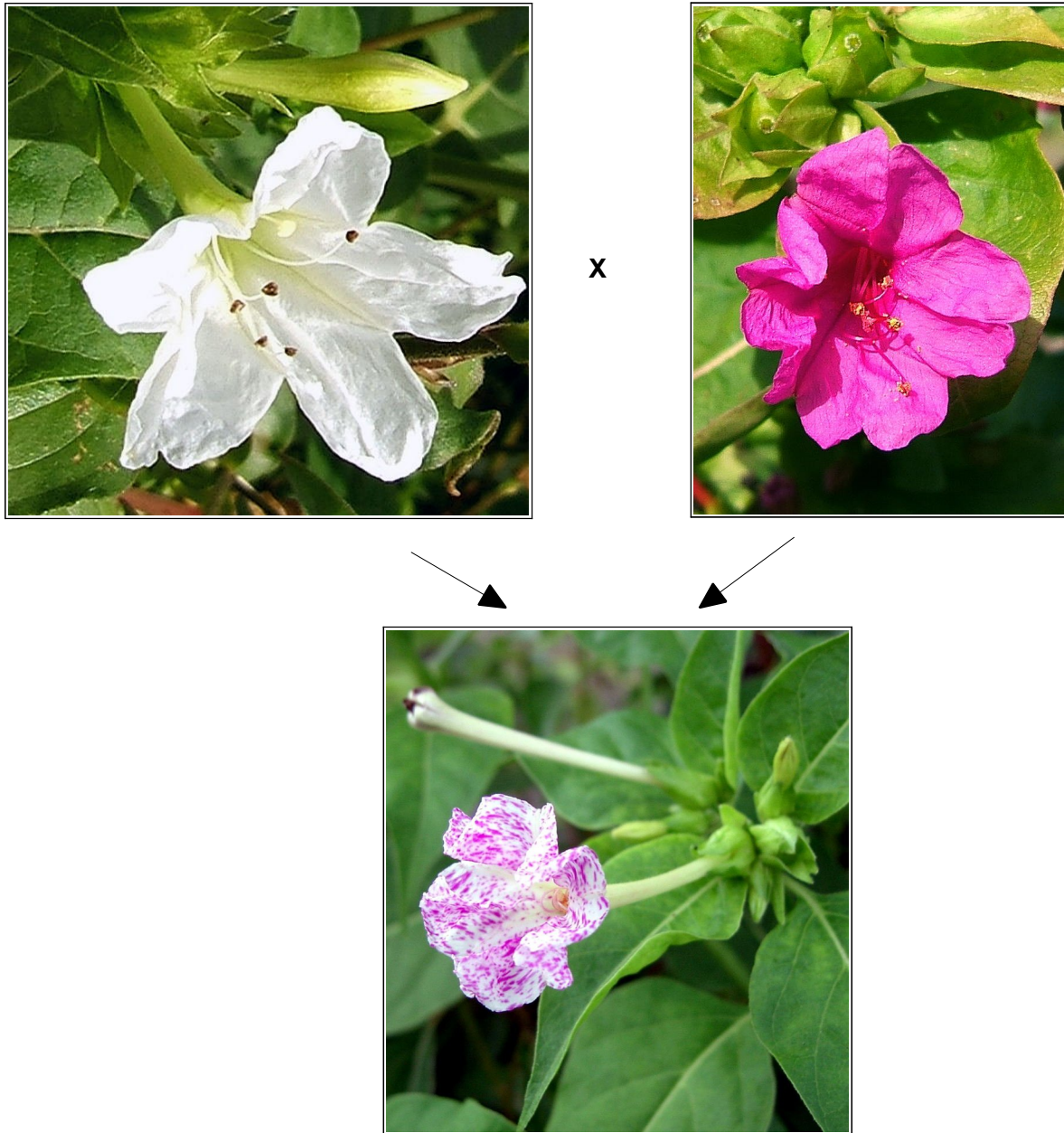
Eine Aussage über den tatsächlichen Genotypen einer gelben Erbse ermöglicht die Rückkreuzung einer gelben Erbse mit einem mit rezessivem Partner!

$\text{GG} \times \text{gg} \Rightarrow$ alle gelb

$\text{Gg} \times \text{gg} \Rightarrow$ gelb : grün im Verhältnis 1:1

Die Wunderblume (*Mirabilis jalapa*) und ihr intermediäre Erbgang

Erkläre folgenden Befund:



Quelle Bilder: Wunderblume weiß & rot: GFDL & CC-BY-Sa 2.5 by Wikicommonsuser Wildfeuer; http://commons.wikimedia.org/wiki/Image:2006-10-18Mirabilis_jalapa10.jpg; http://commons.wikimedia.org/wiki/Image:2006-10-18Mirabilis_jalapa08.jpg

Wunderblume rosa: GFDL & CC-by-Sa 2.1 Japan by Wikicommonsuser Kenpai; http://commons.wikimedia.org/wiki/Image:Mirabilis_jalapa14.jpg

Dihybrider Erbgang

Ein dihybrider Erbgang liegt vor, wenn reinerbiger Individuen gekreuzt werden, die sich in zwei Merkmalspaaren unterscheiden.

Beispiel Erbsenrassen:

Mendel kreuzte Erbsenpflanzen mit gelben und runzigen Erbsen mit solchen einer zweiten Pflanze mit grünen, runden Erbsen.



Gelb (**G**) - grün (**g**); Rund (**R**) - runzlig (**r**)

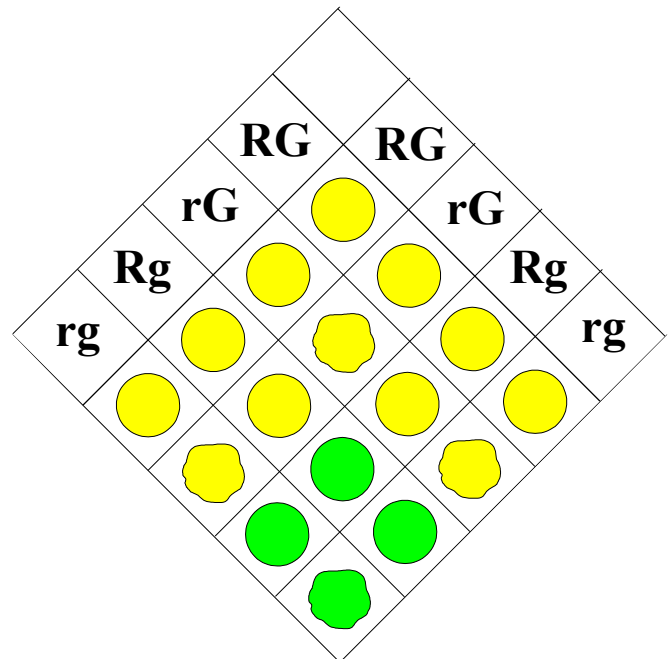


Alle Nachfahren sind gleich:
⇒ mischerbig „gelb-rund“

Mendel kreuzte diese F₁-Generation weiter:
15 Pflanzen bildeten dabei 556 Samen:

- 315 rund, gelb
- 101 kantig, gelb
- 108 rund, grün
- 32 kantig, grün

⇒ F₂: „Gelb-rund“ 9
 „Gelb-runzlig“ 3
 „grün-Rund“ 3
 „grün-runzlig“ 1



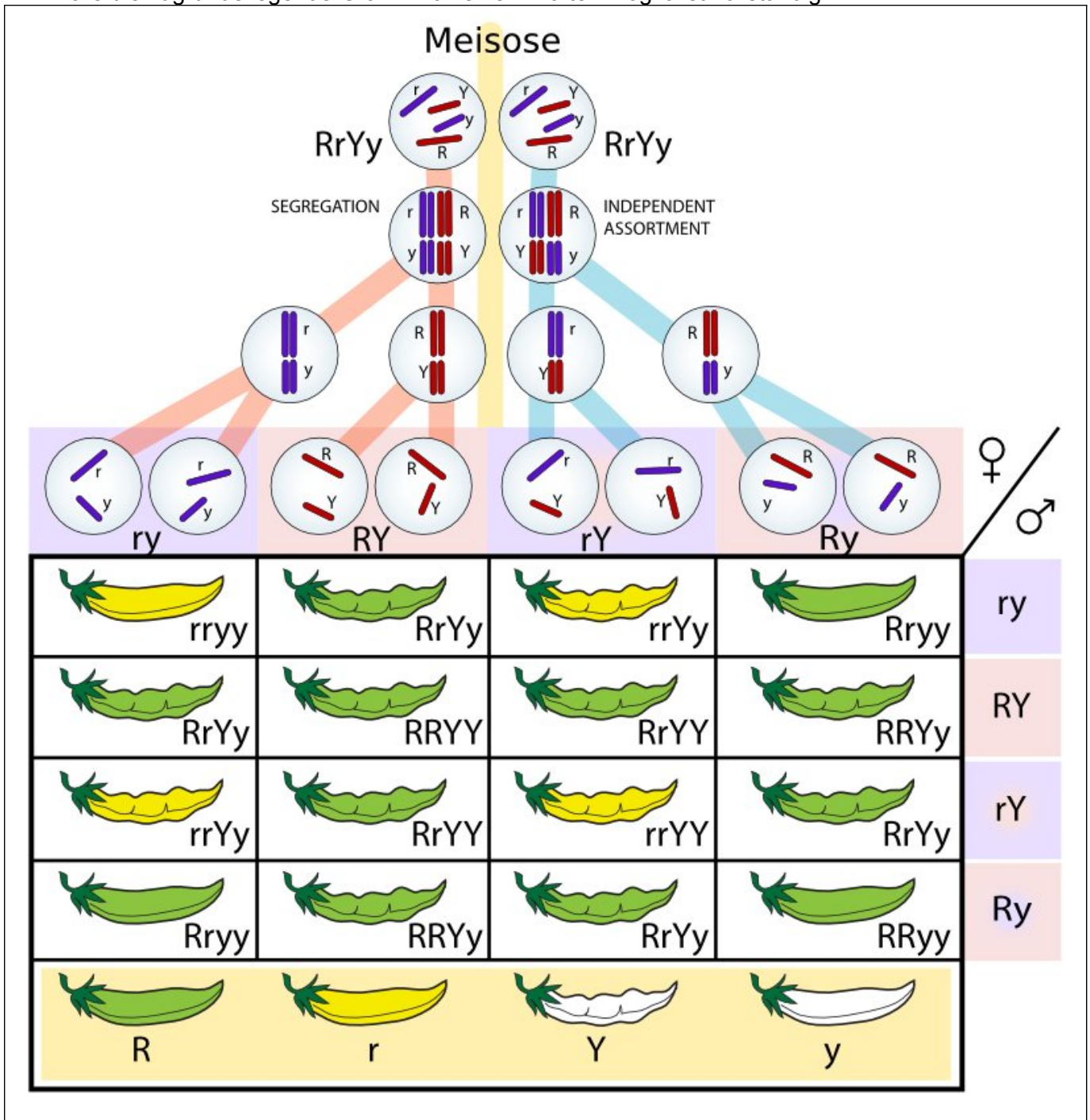
⇒ **Aufspaltung im Verhältnis 9 : 3 : 3 : 1**
Es entstehen 2 neue, reinerbige Rassen!

3. Mendelsche Regel: Kreuzt man Individuen die sich in 2 Merkmalen unterscheiden, so werden die Anlagen für die Merkmale unabhängig voneinander vererbt. (Jedes Allelenpaar folgt der 2. Mendelschen Regel.)

Die unterschiedlichen Merkmale sind frei kombinierbar (Unabhängigkeits- bzw. Neukombinationsregel).

Aufgabe: Dihybrider Erbgang

1. Erkläre die zugrundeliegende Grafik mit Deinen Worten möglichst vollständig:



2. Der englische Titel der Grafik lautet: „Independent assortment & segregation“. Erkläre!

Quelle Bild: Public domain by Wikicommonsuser LadyofHats - Marina Ruiz - Muchas Gracias;
http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Independent_assortment_%26_segregation.svg

Polygenie

Polygenie: An der Ausbildung eines Merkmals sind mehrere Gene beteiligt. D.h. viele Merkmale beruhen nicht auf der Wirkung eines einzelnen Gens, sondern auf das Zusammenwirken mehrerer Gene (z.B. Hautfarbe). Man spricht von Polygenie.

Es gibt zwei Typen der Polygenie:

a) Additive Polygenie

- Die Wirkung der einzelnen Allele addiert sich.
- Typisches Kennzeichen sind abgestufte Unterschiede der Phänotypen.

Bsp. Hautfarbe: A = Anlage für dunkle Hautfarbe
 a = Anlage für helle Hautfarbe
 B = Anlage für dunkle Hautfarbe
 b = Anlage für helle Hautfarbe

(Annahme: Die Wirkung der Allele A und B sei gleich stark)

P: **AABB** x aabb

F₁: **AaBb**

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Aufspaltung 1 : 4 : 6 : 4 : 1

b) Komplementäre Polygenie

Ein Gen ermöglicht die Ausprägung eines Merkmals, für das ein zweites Gen die Anlage trägt.

Bsp. **Cuenot-Mäuse**

B = Anlage für Bildung eines schwarzen Farbstoffs
 b = Anlage für Bildung eines braunen Farbstoffs
 C = Anlage, die eine Farbstoffproduktion ermöglicht
 c = Anlage, die eine Farbstoffproduktion verhindert

Komplementäre Polygenie: Ausfall eines Gens führt bereits zum Ausfall des ganzen Merkmals!
Additive Polygenie: Bei Ausfall eines Gens ⇒ variabel Auswirkungen in der Merkmalsausbildung

(z.B. unterschiedliche Körpergröße).

1903 Sutton & Boveri: Chromosomentheorie der Vererbung

Diese Theorie erscheint uns heute unbedeutend, doch stellte sie damals einen beträchtlichen Erkenntnisgewinn für die Menschheit dar. Sie besagt, dass sich der materielle Träger der Vererbung im Zellkern befinden.

Zuerst hatte der Freiburger Zoologe August Weismann 1885 den Begriff der „Keimbahn“ vorgestellt. Er meinte im Grunde schon die Chromosomen. Dann 1904, begründeten Walter Sutton und Theodor Boveri empirisch, dass die Chromosomen für die Vererbung von Merkmalen zuständig sind. 1911 bewies Thomas Hunt Morgan (und seiner Schüler 1919) durch praktische Versuche die Koppelung von Merkmal und Chromosomenbefund.

Zusatzinformationen:

http://de.wikipedia.org/wiki/Chromosomentheorie_der_Vererbung

Einschränkung der 3. Mendelschen Regel

Gregor Mendel hat genau 7 Merkmalspaare bei Erbsen untersucht. So zumindest hat er es in seinem ersten Buch veröffentlicht. Aus seinen Aufzeichnungen und Manuskripten weiß man aber heute, dass er mehr Merkmale untersucht hat.

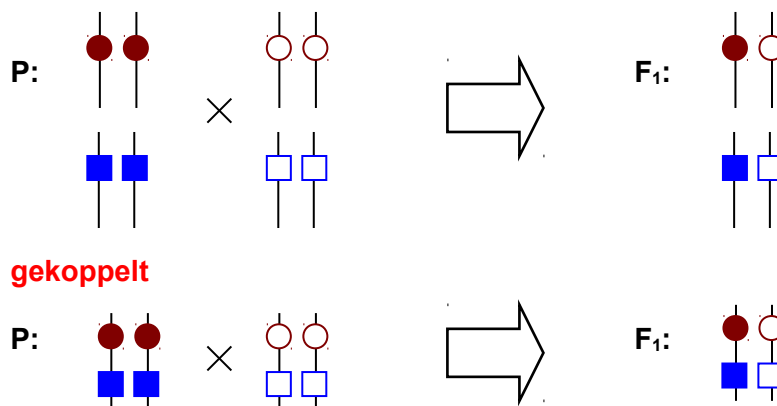
Er hat aber nur sieben davon veröffentlicht, da sie seinen Hypothesen bei den anderen widersprachen.

Was kann eine mögliche Ursache sein?

⇒ Die Unabhängigkeit der Merkmale ist nur dann gewährleistet, wenn die Merkmale auf verschiedenen Chromosomen liegen.

⇒ **Die 3. Mendelsche Regel gilt nicht bei Genkopplung!**

Vererbung mit Merkmalen, welche nicht gekoppelt sind:

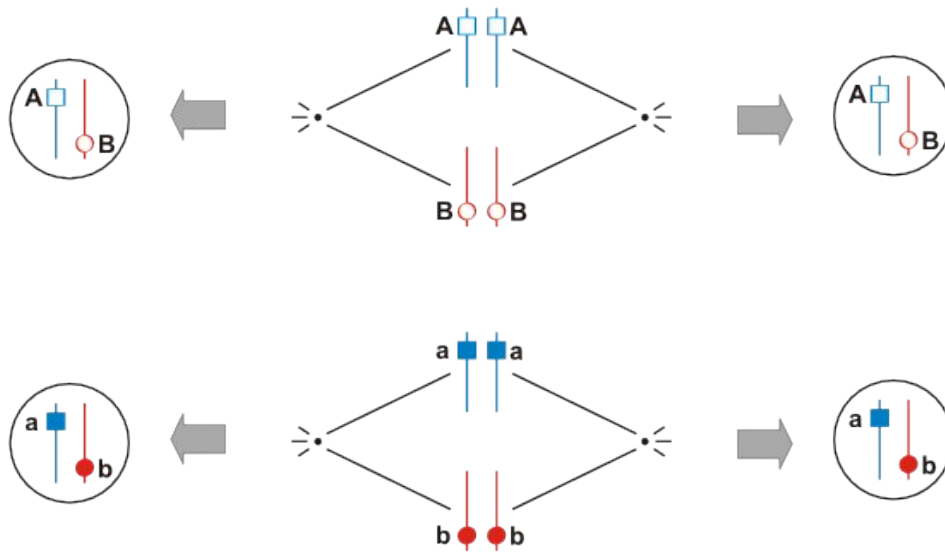


Aufgaben:

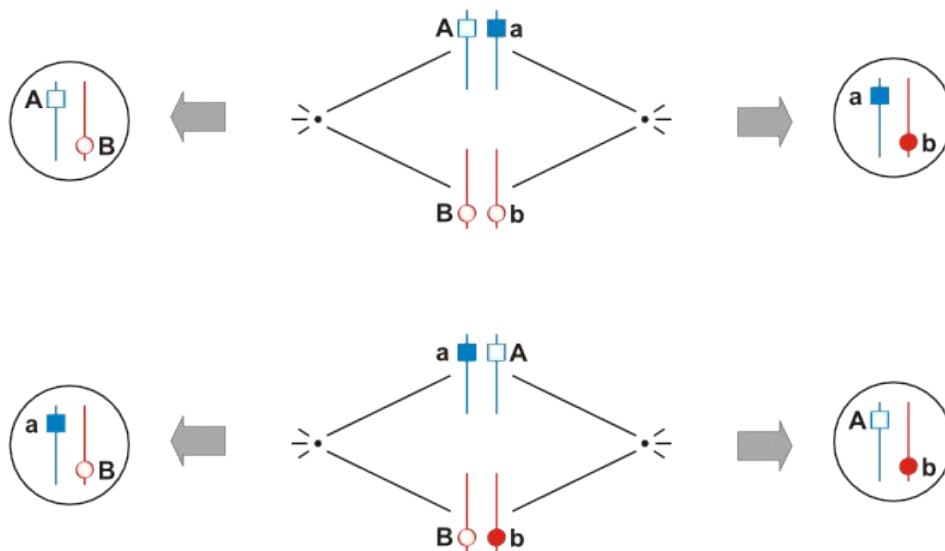
1. Erkläre die Skizze mit Deinen Worten und stelle den Bezug zu den Mendelschen Regeln her.

Ein Entkopplung zweier Merkmale auf einem Chromosom ist nur durch Crossing-over möglich.

Verteilung von Allelen in der Meiose (ohne Genkopplung)



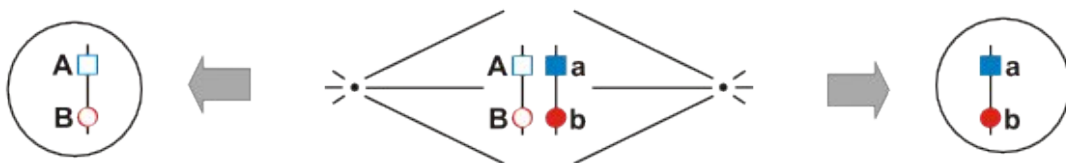
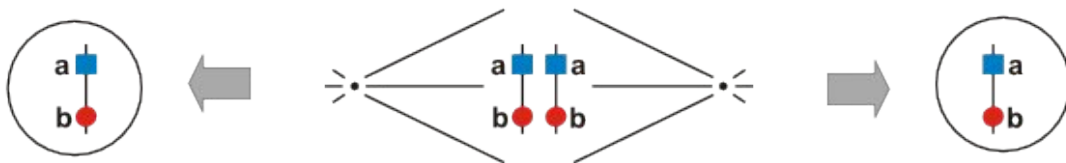
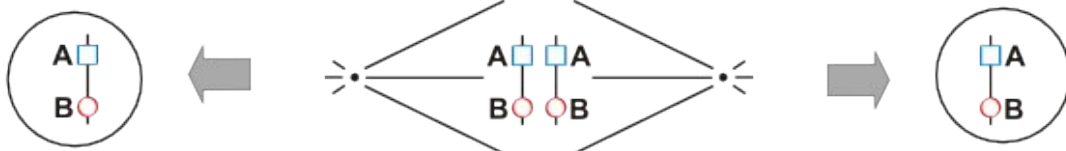
Beide Anordnungen treten auf
(interchromosomale Rekombination)



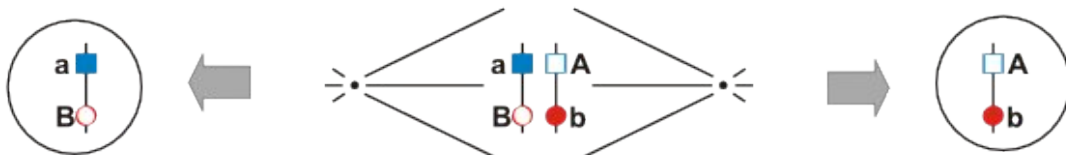
Aufgaben:

1. Erkläre die (und die folgende) Grafik mit Deinen Worten.

Verteilung von Allelen in der Meiose (mit Genkopplung)



Je nachdem welche beiden Allele auf dem Chromosom gekoppelt sind tritt die obere **ODER** untere Möglichkeit auf



Statistische Natur der Vererbungsregeln

Welches der beiden homologen Chromosomen in eine bestimmte Geschlechtszelle gelangt ist zufällig.
⇒ Die Auswahl der einzelnen Allele erfolgt ebenso zufällig.

Bsp: Werfen von Münzen

Jeder Schüler wirft 10 mal

⇒ Erstellen einer Tabelle

⇒ Gegenüberstellen von tatsächlichen Ergebnissen und theoretischem Wert

	1	2	3	4	5	6	7	8	Summe
Kopf									
Zahl									
Verhältnis									

Genkopplung und das Prinzip der Chromosomenkartierung

Drosophila als Versuchsobjekt der Genetik

Die Untersuchung von genetischen Gesetzmäßigkeiten erfolgte bis 1900 mit Erbsen und andere Blütenpflanzen. Das Problem für Wissenschaftler ist aber die lange Generationenfolge (von bis zu einem Jahr). Das verschwendete zuviel Zeit. Einen Ausweg fand der Wissenschaftler Thomas Hunt Morgan (1866-1945) und seine Schule (Nobelpreis 1933) in der Frucht-, Tau- bzw. Obstfliege *Drosophila melanogaster*.

Vorteile von Drosophila:

- kurzer Generationenfolge (kann innerhalb weniger Tage mithilfe z.B. eines Apfels hunderte von Nachkommen zeugen.
- Generationsabstand max. 3 Wochen
- Haltung in geschlossenen Räumen möglich
- Haltung natürlich auch im Winter möglich

Folgende Allelausbildungen gibt es bei Drosophila:

G = normale (graue) Körperfarbe g = schwarze Farbe
F = normalflügelig f = stummelflügelig

(A) GGFF x ggff

⇒ in F₂ 2 Phänotypen im Verhältnis 50% : 50 %

**Thomas Hunt Morgan fand heraus:
Die Gene für Körperfarbe und Flügelform liegen auf demselben Chromosom**

• GgFf x ggff

F₂: GgFf, ggff, Ggff, ggFf

⇒ **Gene werden entkoppelt und neu kombiniert**

Zusatzinformationen:

http://de.wikipedia.org/wiki/Thomas_Hunt_Morgan

Prinzip der Chromosomenkartierung

Es fand eine Suche nach weiteren Merkmalsunterschieden bei Drosophila statt und fand Unterschiede der:

- Augenfarbe (rot, weiß)
- Flügelform (normal, kurz)
- Körperfarbe (dunkel, hell)

Kreuzungen zeigten ein gekoppeltes Auftreten von Flügelform und Körperfarbe ⇒ **Genkopplung!**

Thomas Hunt Morgan: Kreuzungsexperimente mit Drosophila

„3-Punkt-Analyse“

⇒ 4 Kopplungsgruppen von Genen die auf einem Chromosom liegen

Alle Chromosomen von Drosophila lassen sich in 4 Kopplungsgruppen einteilen. Gleichzeitig wusste man dass es bei Drosophila vier haploide Chromosomenzahl ($n = 4$) gibt. Dies führte zu der Erkenntnis, dass Allele, welche auf einem Chromosom liegen im Normalfall nicht von einander unabhängig vererbt werden. Man spricht von Genkopplung. Gekoppelte Gene liegen auf gemeinsam auf einem Chromosom.

Aber wie liegen die Gene zueinander?

R = rotäugig r = weißäugig

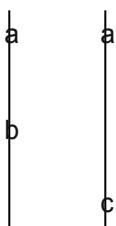
$RrFf \times rfff \Rightarrow F_2: 5,4 \% \text{ crossing over}$

Austauschwert: Prozentsatz an Nachkommen mit Genaustausch bezogen auf die Gesamtzahl der untersuchten Nachkommen.

Die Austauschwerte sind relative Maßzahlen für die Genabstände im Chromosomen in Morgan-Einheiten (ME) - (je mehr Nachkommen, desto genauer ist der Austauschwert).

Betrachtung 3er Gene: a, b, c

Austauschwert $a \rightarrow b$ 20 %
 $a \rightarrow c$ 30 %



Reihenfolge?
 abc oder cab



Austauschwert $b \rightarrow c$!
 bei $b \rightarrow c < a \rightarrow b$: abc
 $b \rightarrow c > a \rightarrow b$: cab

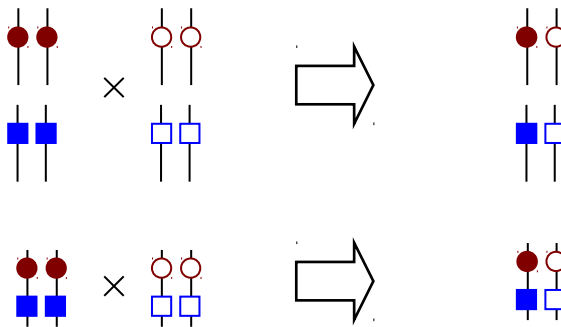
Bei Bestimmung $b \Rightarrow c$ 15% ⇒ abc

$a \rightarrow c < (a \rightarrow b) + (b \rightarrow c)$

Grund: Doppel-crossing-over!

Wiederholungsfragen

- Ein von Mendel untersuchtes Merkmal war die Form der Erbsensamen. Er stellte fest, dass die runzlige Samenform gegenüber der grünen rezessiv war. Erstelle in einem kurzen zusammenfassenden Text über seine Ergebnisse und nenne dabei:
 - Genotypen aller reinerbigen und mischerbigen Pflanzen
 - Genotypen und Phänotypen der F₂-Generation
 - Genotyp- und Phänotypverhältnisse der jeweiligen Generationen. Auf welche Verhältnisse hatte sich Mendel bezogen.
 - seine Regeln im Wortlaut.
- Erkläre die Begriffe „Allel“, „homozygot“, „heterozygot“, „monohybrid“ und „dihybrid“.
- Mendel wurde in den letzten Jahren stark kritisiert, obwohl seine Forschungen bahnbrechend und wegweisend waren. Bewerte seine Arbeitsweise und die Art der Auswertung.
- Welche generellen Auswirkungen hat das Vertauschen der Eltern (bei Pflanzen also der Pollenspender, Eizelle) auf die Verhältnisse der F₂-Generation?
- „Die Mendelschen Regeln lassen sich im Grunde nur auf Pflanzen anwenden, weil man nur dort die Ergebnisse der Kreuzungen erkennen kann“. Bewerte diese Aussage.
- Erstelle ein Rückkreuzungsschema für die Erbsensamen der F₁-Generation (doppelt heterozygoten) (Genotyp: GgRr ⇒ Rückkreuzung mit ggrr)
- Erkläre den Begriff Polygenie und finde Beispiele, wo sie zutrifft.
- Erkläre die Skizze mit Deinen Worten und stelle den Bezug zu den Mendelschen Regeln her. Welches Phänomen wird dargestellt?



- T.H. Morgan fand an der Fruchtfliege *Drosophila* heraus, dass die Gene für Körperfarbe und Flügelform auf demselben Chromosom liegen. Eine Kreuzung brachte folgendes Ergebnis: P: GgFf x ggff ⇒ F₂: nur zwei Phänotypen im Verhältnis 50% : 50%. Erkläre.
- Wie unterscheiden sich intermediäre von dominant/rezessiven Erbgängen?
- Was versteht man unter dem Begriff „Testrückkreuzung“ und wozu dient sie?
- Wann trifft die 3. Mendelsche Regel zu, wann nicht? Welche Voraussetzung muss erfüllt sein, damit sie für 2 Gene zutrifft?
- Worin unterscheiden sich hemizygoter und heterozygoter Zustand?
- Wieso wählte Mendel gerade Erbsen für seine Kreuzungsversuche? Welchen Vorteil versprach sich Thomas Hunt Morgan von *Drosophila* für seine Forschungen?
- Wodurch zeichnet sich ein Reinzuchtstamm aus? Wie kann man ihn erhalten?
- Wie könnte man bei einer Testpflanze entscheiden, ob ihr Phänotyp in Bezug auf ein bestimmtes Merkmal, wie z.B. Blütenfarbe genotypisch homozygot (reinerbig) oder heterozygot (mischerbig) ist?
- Auf einer Entbindungsstation werden an einem Tag vier Kinder geboren. Wie groß ist die Wahrscheinlichkeit,
 - dass alle 4 Kinder Mädchen sind?
 - dass 2 Jungen und 2 Mädchen geboren werden?
- Welche Ergebnisse erwartet man für die Aufspaltungen bei einem intermediären und einem dominant/rezessiver Erbgang in der F₂-Generation?
- Welche Aussagen kann man über die Vererbung des Geschlechts und des Geschlechterverhältnisses beim Menschen treffen?
- Worauf sind letztlich Unterschiede zum statistischen Geschlechterverhältnis zurückzuführen?
- Wie lässt sich denn das Geschlecht überhaupt feststellen?