

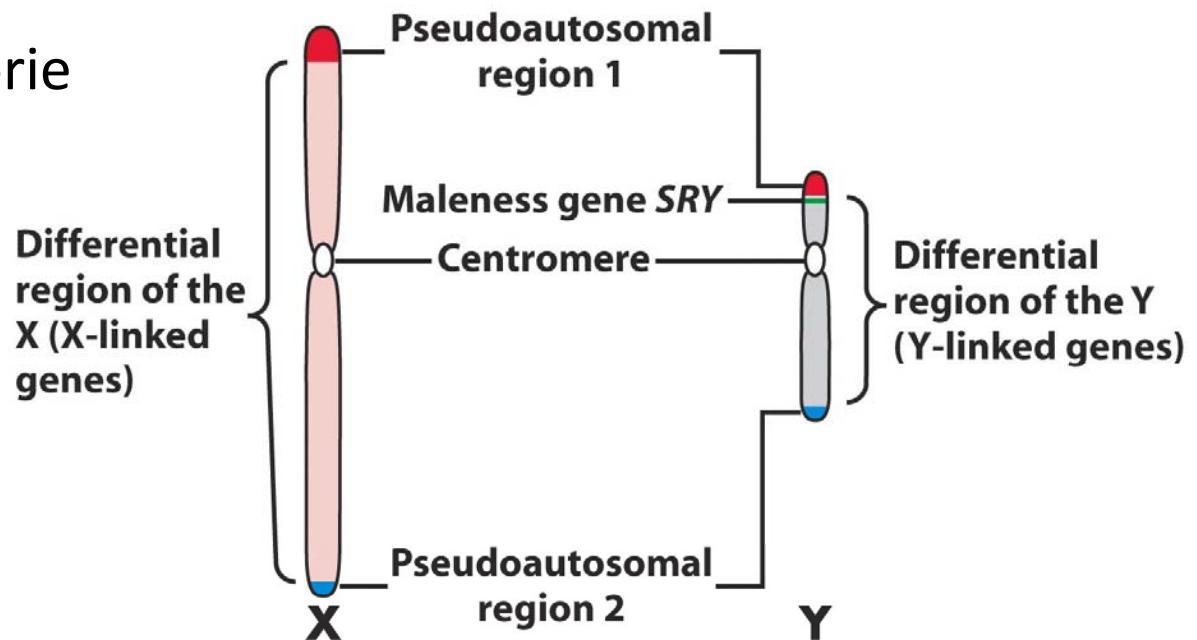
2. Übung: Chromosomentheorie

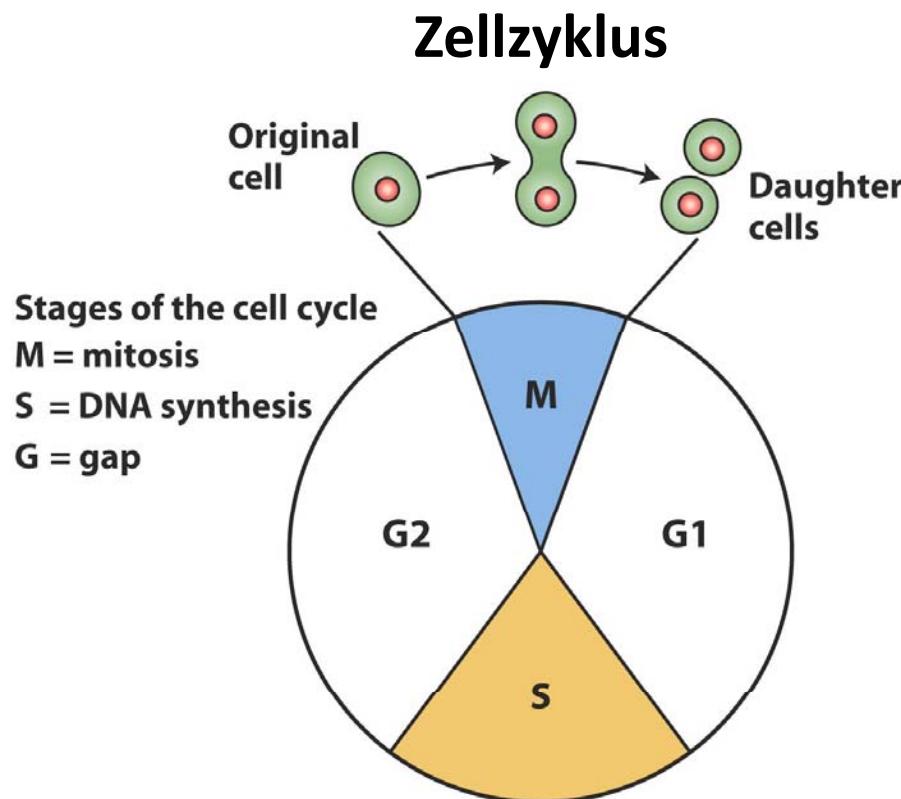
Konzepte:

→ Mitose/Meiose

→ Geschlechtschromosomale Vererbung

→ Chromosomentheorie





G₁-Phase: postmitotische Phase oder Präsynthesephase

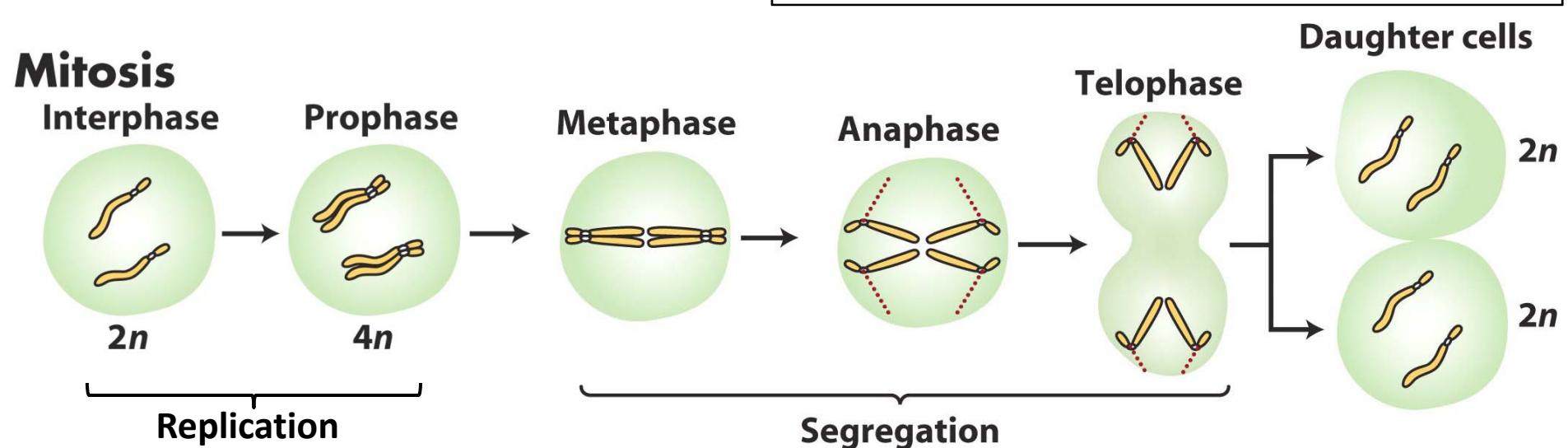
- Zelle beginnt wieder zu wachsen
- Zellbestandteile (Cytoplasma, Zellorganellen) werden ergänzt
- S-Phase wird durch Produktion von mRNA für Histone und Replikationsenzyme (DNA-Polymerasen, Ligasen) vorbereitet
- Vorrat an dNTPs steigt
- ein vollständiger Satz von Ein-Chromatid-Chromosomen liegt vor.

S-Phase: Synthesephase

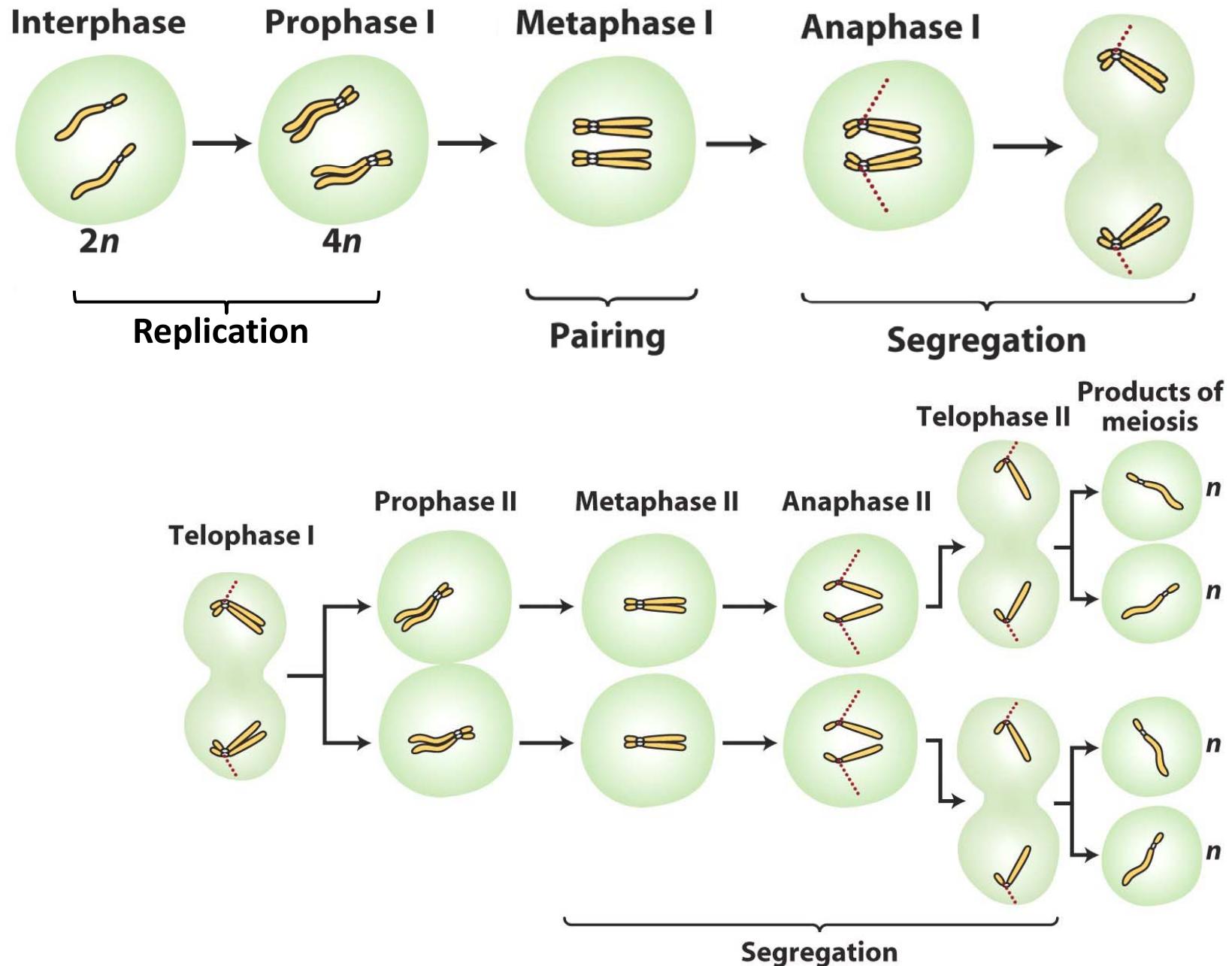
- Replikation der DNA, Produktion der Histone
- es entstehen wieder Zwei-Chromatiden-Chromosomen

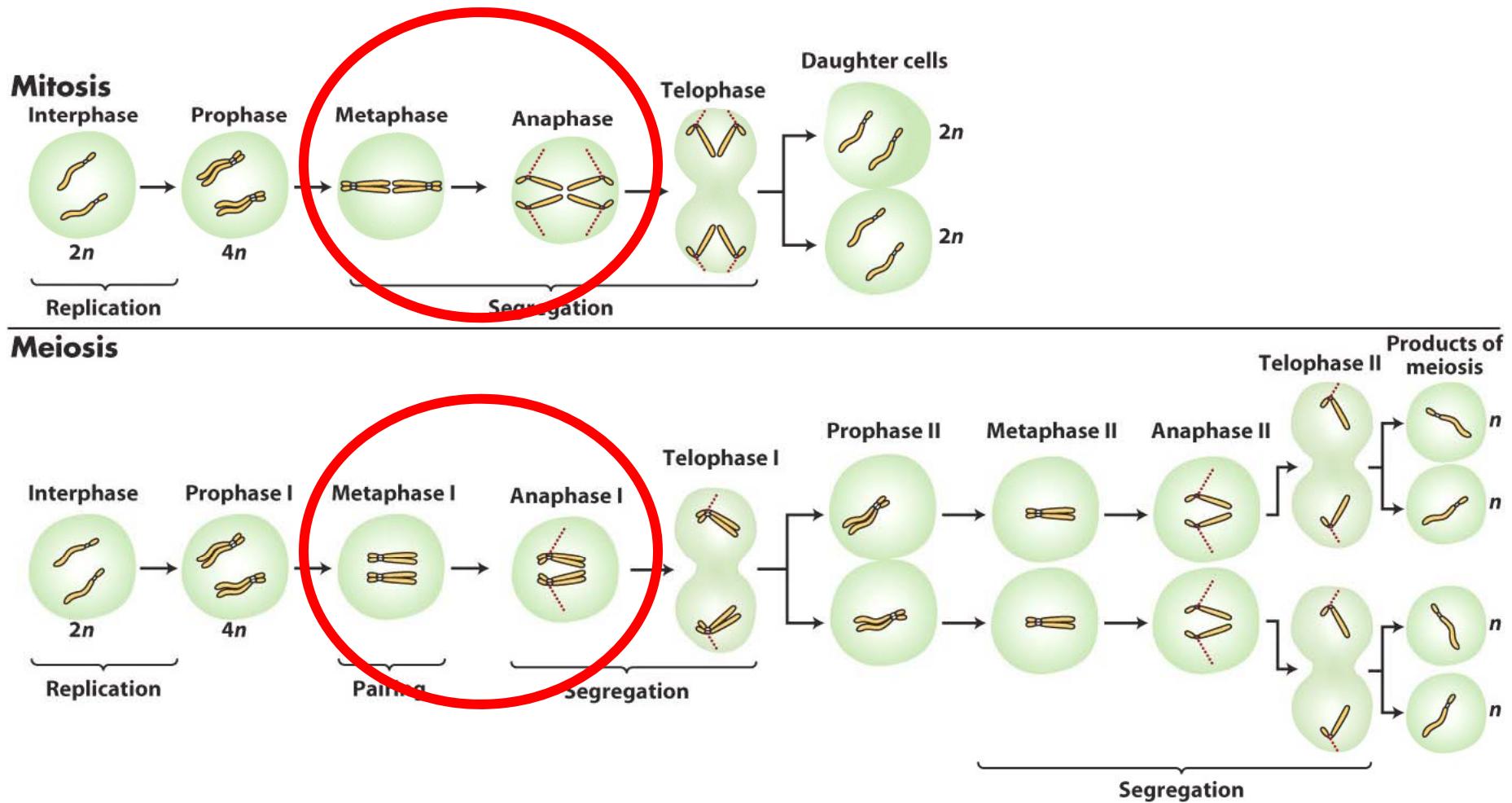
G₂-Phase: prämitotische Phase oder Postsynthesephase

- ER wird eingeschmolzen, Vorbereitung auf Mitose
- Zellkontakte zu den Nachbarzellen lösen sich, Zelle rundet sich ab und vergrößert sich durch Flüssigkeitsaufnahme
- verstärkte Synthese von RNA-Molekülen und zellteilungsspezifischen Proteinen



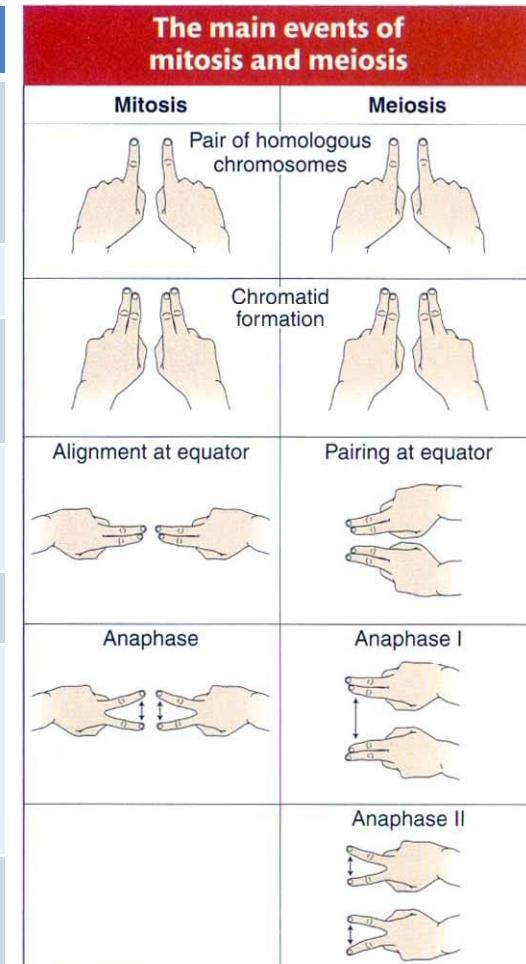
Meiosis





1. Erläutern Sie die Unterschiede zwischen Mitose und Meiose.

	Meiose	Mitose
Vorkommen – Funktion	In der Keimbahn - Bildung von Geschlechtszellen	In somatischen Geweben - Vermehrung / Erhalt von Körperzellen
Paarung	homologe Chromosomen	Chromatiden
Anzahl Tochterzellen	4	2
Chromosomensatz der Tochterzellen	1n	2n
Interphase	nach beiden Teilungen	nach jeder Teilung
Rekombination?	Ja: erbungleiche Teilung - vier genetisch verschiedene Tochterzellen	Nein: erbgleiche Teilung - jede Tochterzelle gleiche Erbinformation wie Mutterzelle
Cross-over?	Im Durchschnitt 1 pro homologem Chromosomenpaar	Keine

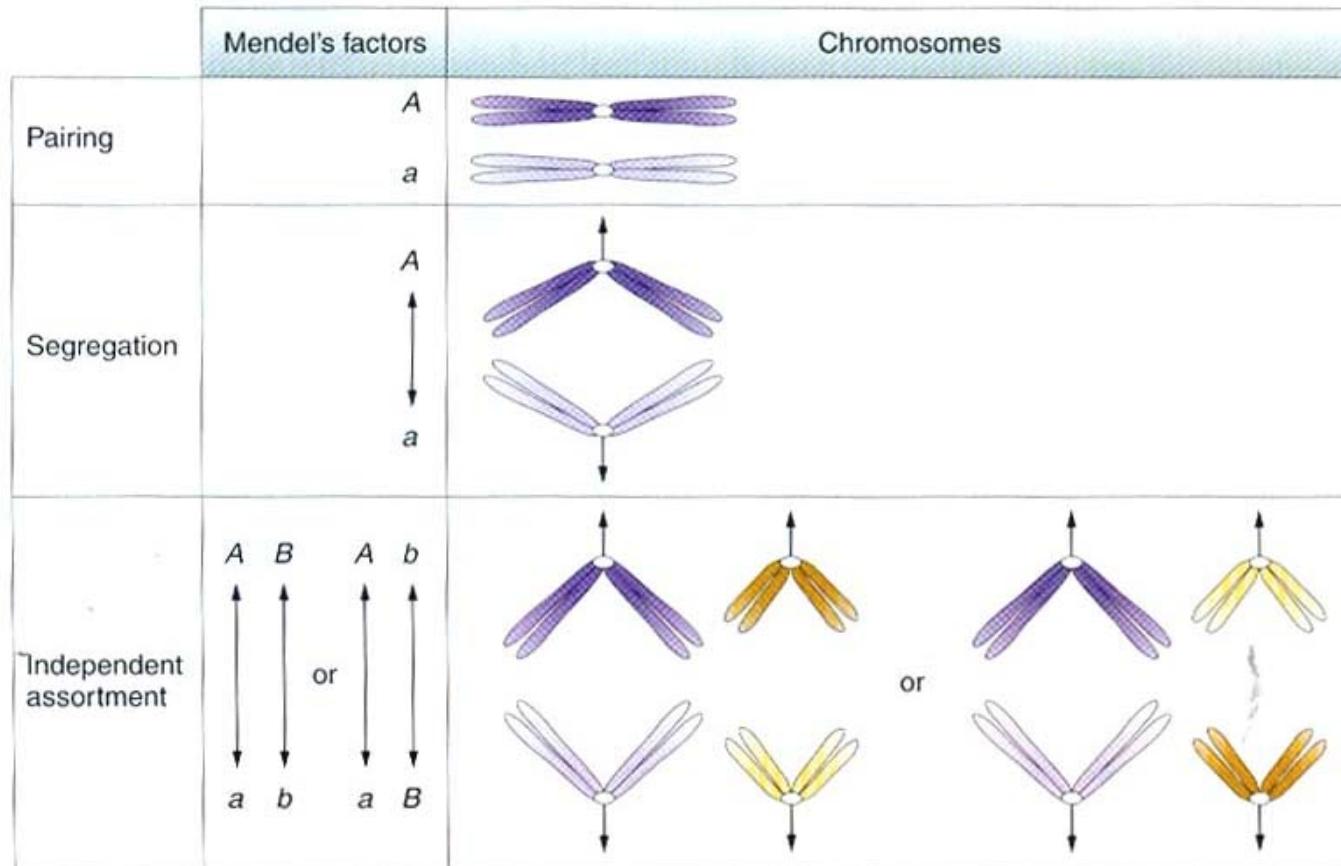


Chromosomentheorie

Sutton und Boveri, 1902

Die Mendelschen Gene verhalten sich genauso wie Chromosomen während der Meiose:

- beides kommt paarweise vor
- Allele eines Gens und homologe Chromosomen verteilen sich in gleichen Verhältnissen auf die Gameten
- Unterschiedliche Gene und Chromosomenpaare agieren unabhängig voneinander



2. Bestimmen Sie die Genotypen und Phänotypen.

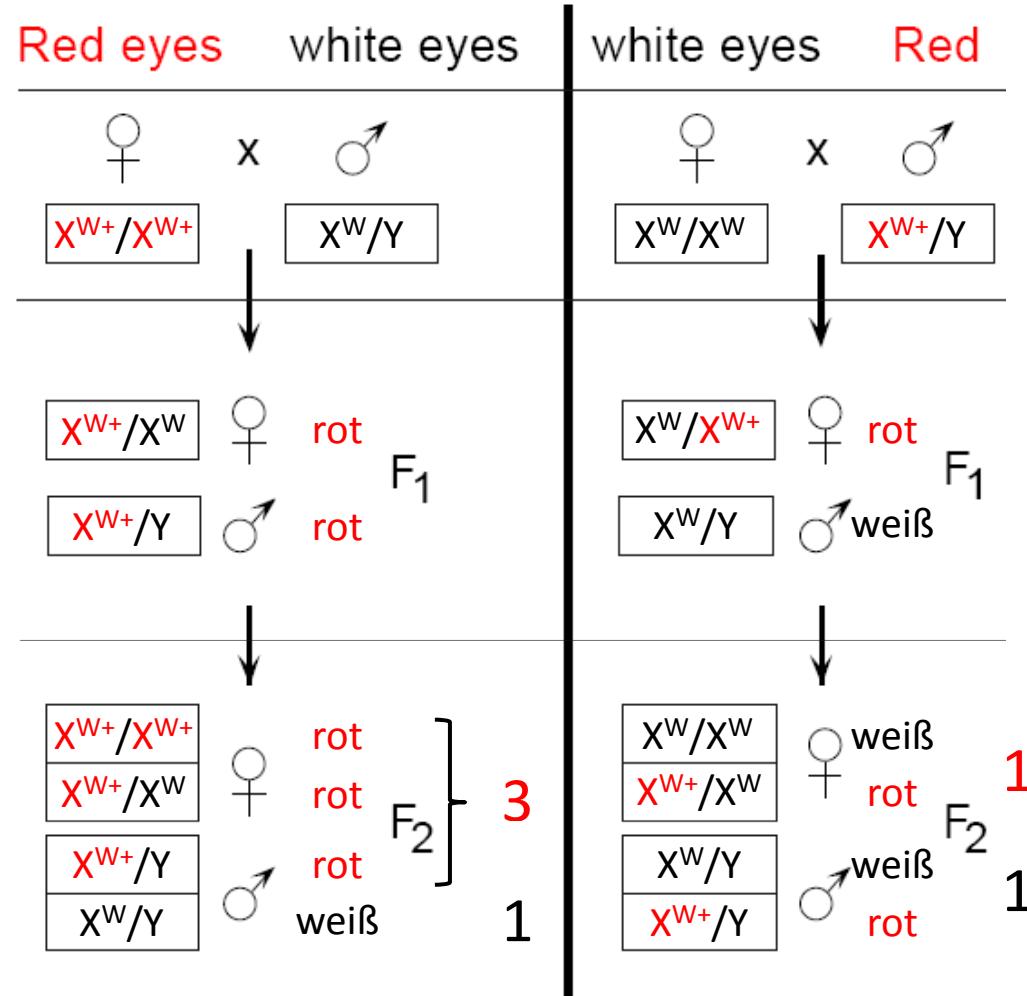
Thomas Hunt Morgan, 1909:

Genetische Analyse der red-eye / white-eye mutation in *Drosophila*

Geschlechtschromosomale Vererbung resultiert in unterschiedlichen Phänotypenhäufigkeiten in reziproken Kreuzungen!

Dieses Experiment spricht eindeutig dafür, dass Gene auf Chromosomen sitzen.

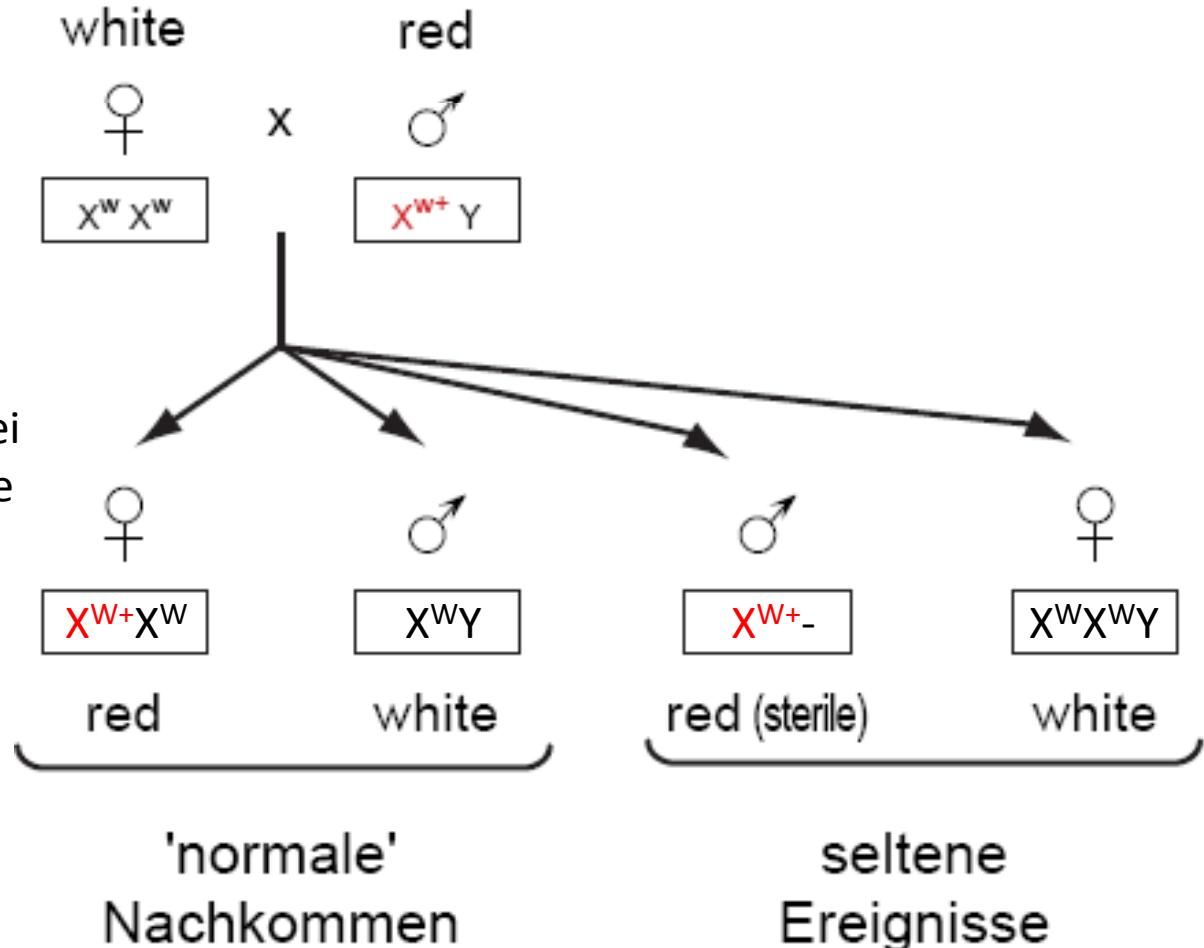
aber: kein Beweis!



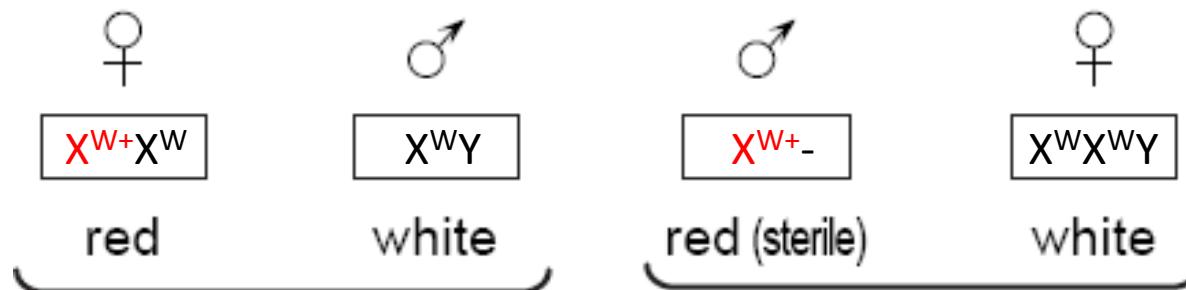
3. Bestimmen Sie die fehlenden Genotypen und erklären Sie bzw. benennen Sie das zu Grunde liegende Phänomen.

Calvin Bridges

Genetische Analyse der red-eye / white-eye mutation in *Drosophila*



4. Was wurde durch diesen Versuch von Calvin Bridges bewiesen?



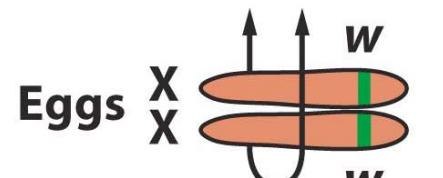
'normale'
Nachkommen

seltene
Ereignisse

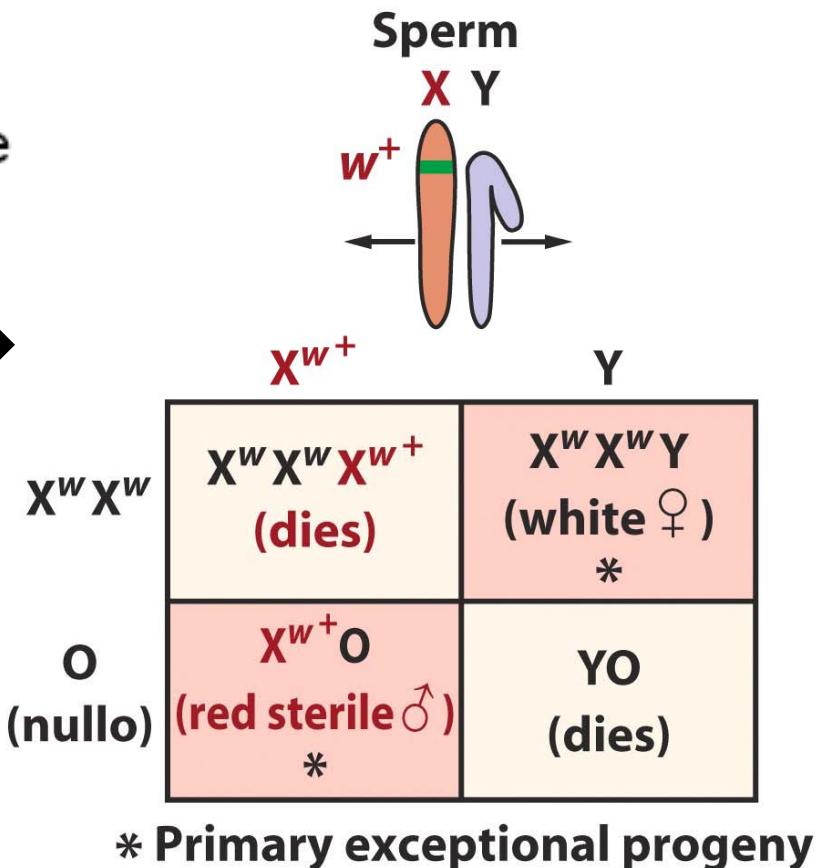
Bridges hat vorhergesagt, dass die seltenen
Ereignisse folgendermassen entstanden sind

Nachweis durch Mikroskopie

Gene liegen auf Chromosomen!



Rare accidental (nullo)
nondisjunction



Regeln zur Vererbung

Autosomal rezessiv:

- Merkmal tritt auf in Nachkommen nicht betroffener Eltern
- Sowohl männliche als auch weibliche Nachkommen weisen das entspr. Merkmal auf

Autosomal dominant:

- Merkmal tritt in jeder Generation auf (Ausnahme zufällige Mutation)
- Sowohl männliche als auch weibliche Nachkommen weisen das entspr. Merkmal auf

X-chromosomal rezessiv:

- Merkmal tritt nicht in jeder Generation auf
- wesentlich mehr männliche Nachkommen mit dem entspr. Merkmal
- kranke Mütter haben nur kranke Söhne
- kranke Tochter hat immer kranken Vater

X-chromosomal dominant:

- Merkmal tritt in jeder Generation auf
- kranke Väter haben immer kranke Töchter und gesunde Söhne
- heterozygote Mütter und gesunde Väter haben 1:1 kranke-gesunde Söhne und Töchter
- Beispiel Hypophosphatemia

5. Warum kommen X-chromosomal rezessiv vererbte Krankheiten häufiger in männlichen als in weiblichen Individuen vor?

Männer haben nur ein X-Chromosom → Die Anwesenheit eines einzigen rezessiven Allels führt zur Krankheit bzw. Ausprägung des Merkmals:



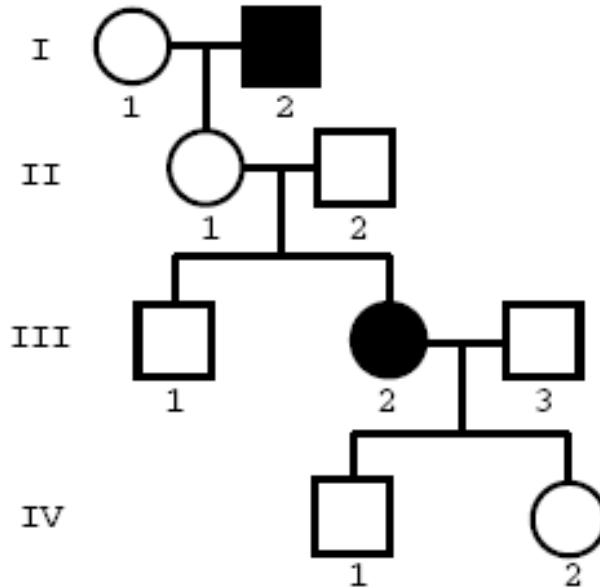
Weil Frauen zwei X-Chromosomen haben, ist die Anwesenheit eines einzigen rezessiven Allels im Phänotypen nicht erkennbar:



Frauen benötigen demnach zwei Kopien des rezessiven Allels haben, um krank zu sein bzw. das Merkmal auszuprägen:

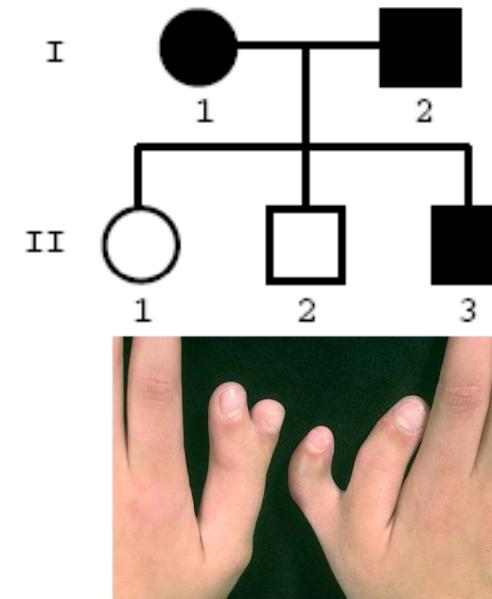


6. Entscheiden Sie, ob die folgenden Erbgänge dominant oder rezessiv bzw. autosomal oder über die Geschlechtschromosomen vererbt werden.



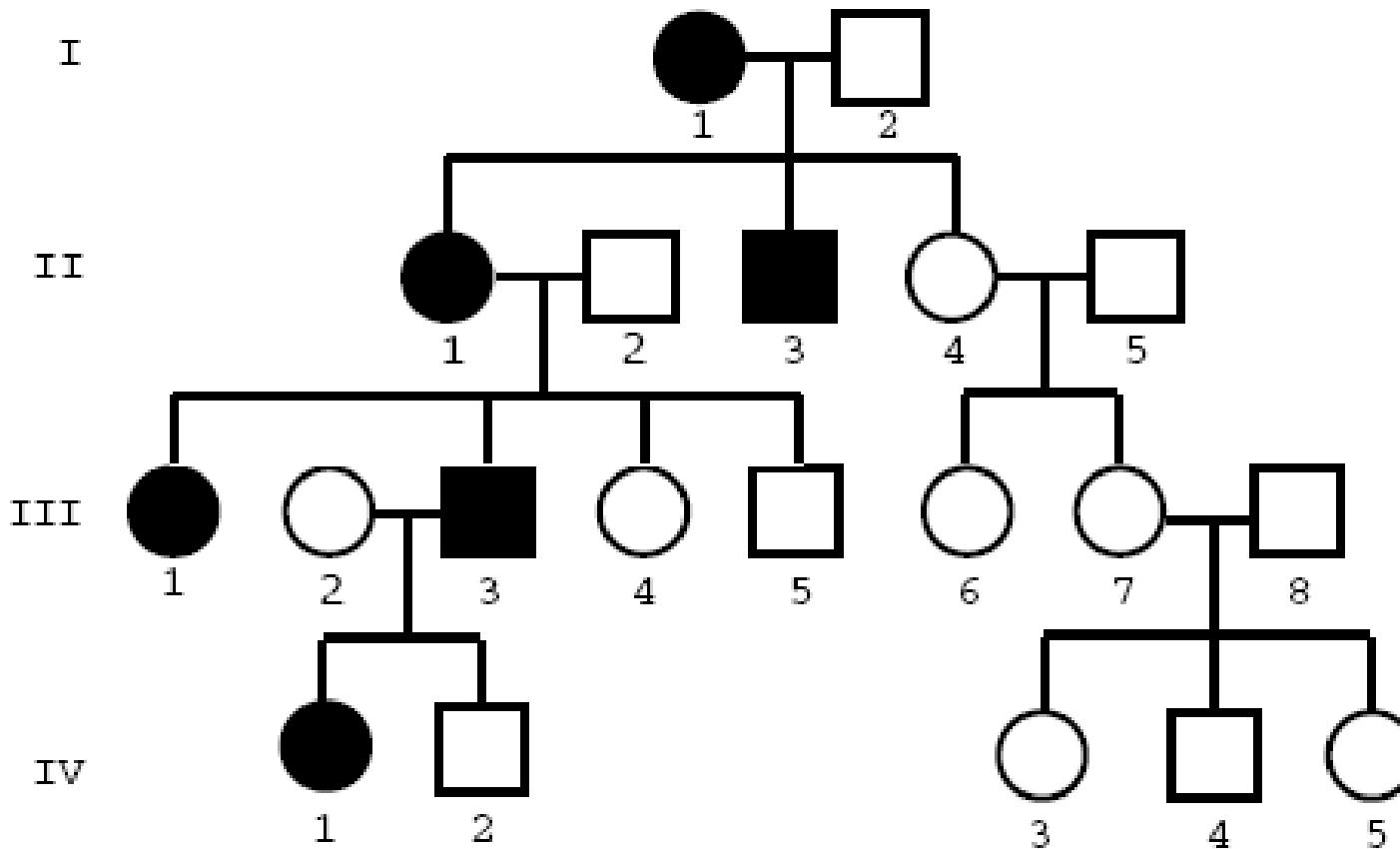
- das Merkmal tritt nicht in jeder Generation auf → rezessiv
- kann nicht X-chrom. rez. sein, weil dann kranke Mutter **nur** kranke Söhne hätte

→ **autosomal rezessiv**



- Merkmalstragende Eltern haben gemeinsam gesunde Nachkommen → dominant, weil rezessive Eltern keine gesunden Nachkommen zusammen hätten
- nicht X-chromosomal dominant, weil kranke Väter immer kranke Töchter haben

→ **autosomal dominant**

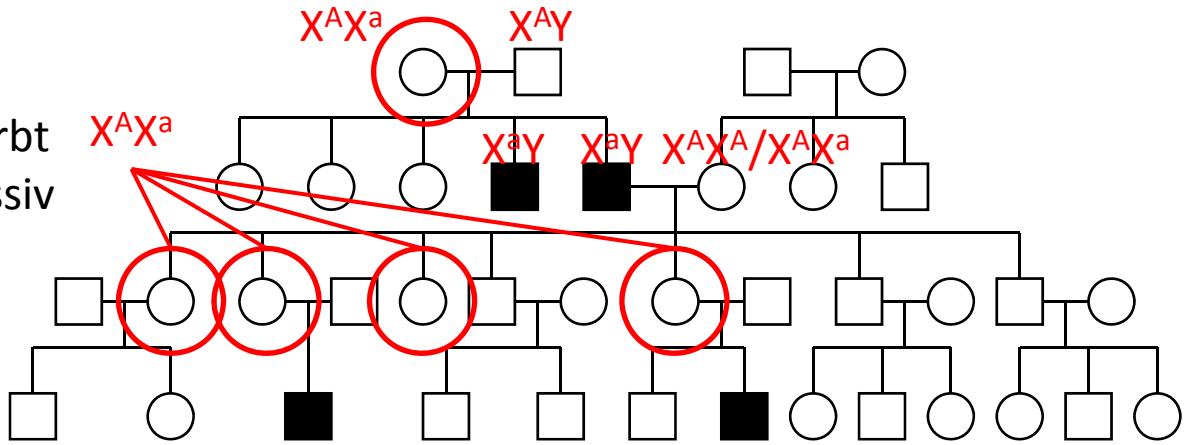


- Wahrscheinlich **dominant**, da keine Generation übersprungen wird
→ rezessiver Erbgang kann nicht ausgeschlossen werden !
- Kann nicht X-chrom. rezessiv sein, da (a) kranke Mutter (II-1) mit gesundem Vater (II-2) sonst nur kranke Söhne haben dürfte; und (b) kranke Tochter (III-1) nur kranken Vater haben dürfte (II-2)

Möglich: X-chrom. dominant, autosomal dominant, autosomal rezessiv

7. Auf welche Art und Weise wird das Merkmal in diesem Stammbaum vererbt? Gehen Sie davon aus, dass Individuen, die in die Familie einheiraten homozygot fürs Wildtypallel sind:

- a) autosomal rezessiv
- b) Y-chromosomal vererbt
- c) X-chromosomal rezessiv
- d) autosomal dominant



- Dominant nicht möglich, weil das Merkmal nicht in jeder Generation auftritt
 - Y-chromosomal nicht möglich weil sonst alle Söhne der dritten Generation das Merkmal tragen müßten
 - autosomal rezessiv nur möglich, wenn III-4 und III-9 heterozygot (vs. Aufgabenstellung)
- **X-chromosomal rezessiv**
- Merkmal tritt nicht in jeder Generation auf
 - wesentlich mehr männliche Nachkommen, die das Merkmal tragen

8. Markieren Sie alle Individuen, die heterozygot sein müssen.