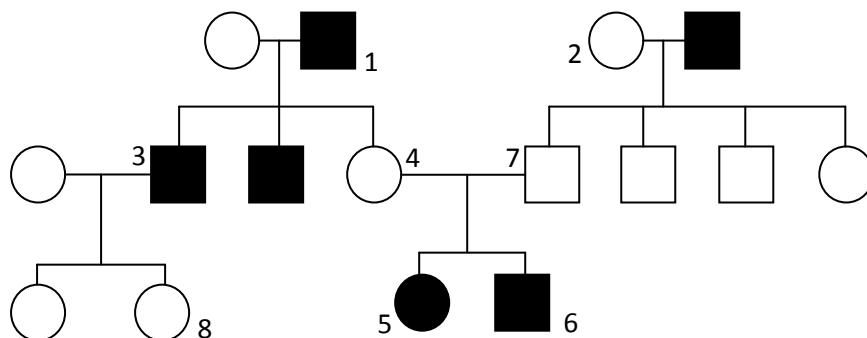


## Grundkurs Biologie 12/1

### 1. Schulaufgabe

- Das Down-Syndrom wird in der medizinischen Wirtschaft auch als numerisch autosomale Chromosomenaberration bezeichnet.
  - Erklären Sie diese wissenschaftliche Bezeichnung, beschreiben Sie die typischen Symptome für einen Knaben mit dieser Anomalie und geben Sie den Karyotyp an.
  - Nach einer Autopsie eines totgeborenen Mädchens konnte man anhand genetischer Untersuchungen feststellen, dass eine ähnliche Chromosomenaberration wie oben beschrieben vorlag, der Karyotyp sich mit 49,XX jedoch deutlich unterschied. Erklären Sie, wie ein solcher Karyotyp entstehen kann, wenn die alleinige Fehlerquelle in der Mutter des Kindes zu suchen ist.
- Die Blüten einer bestimmten Pflanzenart unterscheiden sich in Blütenfarbe und Blütengröße. Die Kreuzung zweier reinerbiger Pflanzen dieser Pflanzenart ergibt nur mittelgroße rote Blüten. Kreuzt man diese Pflanzen unter sich, so entdeckt man folgende Phänotypen mit den Merkmalspaaren: groß-blau, groß-rot, mittelgroß-blau, mittelgroß-rot, klein-blau und klein-rot.
  - Wie werden die Merkmale Blütenfarbe und Blütengröße vererbt?
  - Erstellen Sie für beide Kreuzungen ein Erbschema unter Angabe der entsprechenden Genotypen und leiten Sie aus der letzten Kreuzung das Zahlenverhältnis der genannten Phänotypen ab.
- Ein Ehepaar bekommt nach den problemlos verlaufenden Geburten von zwei gesunden Jungen ein Mädchen, das infolge Rhesusfaktor-Unverträglichkeit erkrankt ist.
  - Geben Sie den Genotyp und den Phänotyp der Eltern an. Was lässt sich über den Rhesusfaktor der beiden Brüder des Mädchens aussagen?
  - Welche prophylaktischen Maßnahmen wurden aus medizinischer Hinsicht versäumt?
- In einer Familie, in der Rot-Grün-Blindheit auftrat, fand man auch eine farbenblinde Person mit dem Turner-Syndrom. In dem folgenden Stammbaum sind die farbenblinden Personen schwarz markiert. Geben Sie zwingende und mögliche Genotypen von 1 bis 8 an, wobei auch ersichtlich wird, wie diese Farbenblindheit übertragen wird.



- Erklären Sie wie man Phenylketonurie schon frühzeitig feststellen kann, warum eine Nichterkennung gravierende Schäden hervorrufen kann und warum solche Kinder durch eine helle Hautfarbe auffallen.

## Lösungsvorschlag

1. Das Down-Syndrom wird in der medizinischen Wirtschaft auch als numerisch autosomale Chromosomenaberration bezeichnet.
  - 1.1. Erklären Sie diese wissenschaftliche Bezeichnung, beschreiben Sie die typischen Symptome für einen Knaben mit dieser Anomalie und geben Sie den Karyotyp an.

### 1.1

#### Bezeichnung

Das Down-Syndrom wird auch als numerisch autosomale Chromosomenaberration bezeichnet, da es sich um eine Mutation am Genom handelt. Es ist also eine Genommutation, in diesem Fall eine Aneuploidie, bei der ein Chromosom zu viel im Chromosomensatz ist. Durch Nondisjunktion der homologen Chromosomenpaare oder der Schwesterchromatiden während der Meiose entsteht eine trisome (ein Chromosom zu viel) befruchtete Eizelle.

Numerisch – Zahl, Zahlenverhältnis

Aberration – Veränderung

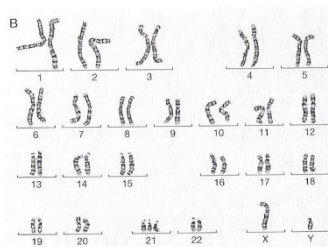
Numerische Chromosomenaberration bedeutet also, dass bei der Anzahl der Chromosomen eine Veränderung stattgefunden hat. Autosomal bedeutet, dass die Mutation nicht an einem Geschlechtschromosom (gonosomal), sondern an einem der anderen 22 Chromosomen stattgefunden hat. Beim Down-Syndrom handelt es sich um das 21. Chromosom, daher auch der Name „Trisomie 21“.

#### Symptome

- kurzer Schädel
- flache Nase
- vergrößerte Zunge
- Herzfehler
- verminderter Intelligenz, geistige Behinderung
- Sehchwäche/-störung
- Muskelhypotonie
- Fehlfunktion der Verdauungsorgane
- Überflexibilität der Gelenke
- Leukämie
- ....

Es müssen nicht alle Symptome vorhanden sein. Die Ausprägung ist von Individuum zu Individuum unterschiedlich und kann sich in unterschiedlichen Maßen auswirken.

#### Karyotyp



Da es sich bei dem Betroffenen um einen „Knaben“ handelt, muss er den Karyotyp 47, XY haben. 47 steht für die Anzahl der Chromosomen. Normalerweise hat ein Mensch 46, aufgrund des zusätzlichen 21. Chromosoms hat dieser Junge 47 Chromosomen. XY steht für das Geschlecht. Da es eine männlich determinierte Person ist, hat er die Geschlechtschromosomen XY.

*1.2. Nach einer Autopsie eines totgeborenen Mädchens konnte man anhand genetischer Untersuchungen feststellen, dass eine ähnliche Chromosomenaberration wie oben beschrieben vorlag, der Karyotyp sich mit 49,XX jedoch deutlich unterschied. Erklären Sie, wie ein solcher Karyotyp entstehen kann, wenn die alleinige Fehlerquelle in der Mutter des Kindes zu suchen ist.*

### **1.2**

Der ungewöhnliche Karyotyp ist auf eine ähnliche Mutation wie der des Down-Syndroms zurückzuführen. Durch Nondisjunktion während der Meiose bei der Mutter des Kindes hat sich ein Chromosomenpaar nicht getrennt. Beispielsweise haben sich die homologen Chromosomen während der Meiose 1 nicht getrennt. Bei der Meiose 2 haben sich dann beide Chromosomen (die in einer Zelle liegen) in Einchromatidchromosomen geteilt, allerdings wurden alle (vier) Einchromatidchromosomen auf nur eine Seite gezogen. Dadurch hat die Keimzelle 26 Chromatiden. Kommt nun eine normale Samenzelle des Mannes hinzu, die 23 Chromatiden beinhaltet, einschließlich des weiblichen X-Chromosoms, so entsteht ein Mädchen mit einem Karyotyp von 49, XX. Durch die drastische Aneuploidie hat das Mädchen keine Chance zu überleben, oder sich als lebensfähig auszubilden.

*2. Die Blüten einer bestimmten Pflanzenart unterscheiden sich in Blütenfarbe und Blütengröße. Die Kreuzung zweier reinerbiger Pflanzen dieser Pflanzenart ergibt nur mittelgroße rote Blüten. Kreuzt man diese Pflanzen unter sich, so entdeckt man folgende Phänotypen mit den Merkmalspaaren: groß-blau, groß-rot, mittelgroß-blau, mittelgroß-rot, klein-blau und klein-rot.*

*2.1. Wie werden die Merkmale Blütenfarbe und Blütengröße vererbt?*

### **2.1**

Das Merkmal „Größe“ wird intermediär vererbt. Das bedeutet, dass beide Allele bezüglich der Größe fast denselben Wert haben. Es entsteht also eine „Mischung“ der beiden Größen „groß“ und „klein“, zu „mittelgroß“.

Das Merkmal Farbe hingegen wird dominant-rezessiv vererbt. Da sich in der F1 Generation nur rote Blüten befinden, muss rot dominant gegenüber blau sein.

2.2. Erstellen Sie für beide Kreuzungen ein Erbschema unter Angabe der entsprechenden Genotypen und leiten Sie aus der letzten Kreuzung das Zahlenverhältnis der genannten Phänotypen ab.

## 2.2

Rot = A            klein = D

Blau = a           groß = E

Da nicht angegeben wurde, ob die blaue Blüte die große, oder die rote Blüte die große ist, ist es irrelevant und man kann die Merkmale der Eltern untereinander tauschen. Aufgrund der Reziprozitätsregel, die besagt, dass es egal ist, welcher Elter das Merkmal trägt, macht es keinen Unterschied, welche Blütenfarbe nun das zusätzliche Merkmal „groß“ oder „klein“ aufweist.



P        AADD X aaEE

Keimzellen: AD, AD, aE, aE

F1

m \ w	AD	AD
aE	AaDE	AaDE
aE	AaDE	AaDE

Laut 1. Mendelschen Regel sind alle Nachkommen der F1 gleich (AaDE).

Keimzellen: AD, AE, aD, aE

F2

m \ w	AD	AE	aD	aE
AD	AADD	AADE	AaDD	AaDE
AE	AADE	AAEE	AaDE	AaEE
aD	AaDD	AaDE	aaDD	aaDE
aE	AaDE	AaEE	aaDE	aaEE

- Rot, klein 3x
- Rot, mittelgroß 6x
- Rot, groß 3x
- Blau, klein 1x
- Blau, mittelgroß 2x
- Blau, groß 1x

Zahlenverhältnis:

6:3:3:2:1:1 alle möglichen Phänotypen

Nur bezüglich der Farbe, die dominant-rezessiv vererbt wird:

3:1, da 12 Rote, 4 Blaue

Bezüglich der Größe, die intermediär vererbt wird:

1:2:1, da 4 kleine, 8 mittelgroße, und 4 große Blüten auftreten

3. Ein Ehepaar bekommt nach den problemlos verlaufenden Geburten von zwei gesunden Jungen ein Mädchen, das infolge Rhesusfaktor-Unverträglichkeit erkrankt ist.
- 3.1. Geben Sie den Genotyp und den Phänotyp der Eltern an. Was lässt sich über den Rhesusfaktor der beiden Brüder des Mädchens aussagen?

### 3.1

Die Allele für den Rhesusfaktor sind die Allele D/d, C/c und E/e. Es sind also mehrere Allele für die Ausbildung eines Merkmals verantwortlich (→ Multiple Allelie). Da das Allel D/d die wichtigste Rolle bei der Auswirkung des Rhesusfaktors spielt, wird im Folgenden auch nur dieses verwendet. Liegt das Allel D auf dem Chromosom 1 vor, so ist man hinsichtlich des Rhesusfaktors positiv ( $Rh^+$ ).

Nichtausbildung des Allels D führt zum negativen Rhesusfaktor ( $rh^-$ ).

Da eine „negative“ Mutter Antikörper auf ein „positives“ Kind bildet, ist davon auszugehen, dass die Mutter negativ ist. Der Vater muss positiv sein, kann allerdings hinsichtlich des Allels D sowohl homo- als auch heterozygot sein. Da D dominant gegenüber d ist.

Mutter:            Vater:  
dd →  $rh^-$         Dd/oder DD →  $Rh^+$

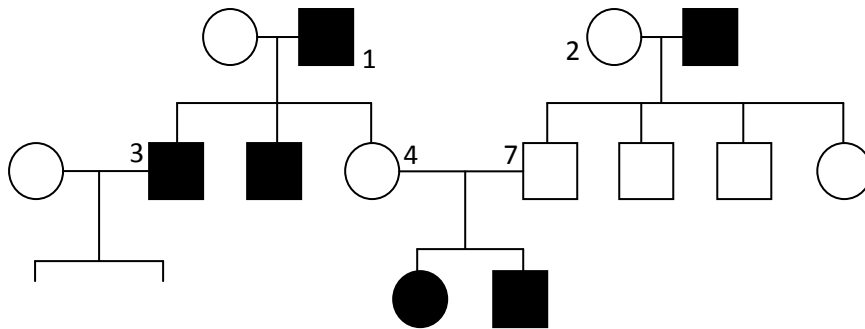
Über die Brüder ist zu sagen, dass mindestens einer von ihnen bereits positiv war. Wenn der Vater den Genotyp Dd aufweist, kann es sein, dass einer der Brüder den Genotyp wie seine Mutter hat, dd. Wahrscheinlicher ist allerdings, dass beide Brüder bereits positiv waren. Die Mutter bildete während der beiden Schwangerschaften Antikörper gegen ihre Kinder. Allerdings erst zu einem späteren Zeitpunkt während der Schwangerschaft. Die Tochter ist nun auf jeden Fall positiv und hat den Genotyp Dd. Aufgrund der Gedächtniszellen (die bei einer, bzw. den ersten beiden Schwangerschaften der Söhne entstanden sind) konnten sich sofort bei Beginn der Schwangerschaft Antikörper gegen das Mädchen bilden, was ohne Behandlung fatale Folgen mit sich zieht.

### 3.2 Welche prophylaktischen Maßnahmen wurden aus medizinischer Hinsicht versäumt?

#### 3.2

Heute gibt man jeder negativen Frau, die schwanger ist, zur Prophylaxe ein Mittel, was die Bildung von Antikörpern gegen ein positives Kind verhindert. Bei der Mutter des Mädchens wurde diese Maßnahme nicht durchgeführt, was dazu führte, dass das Mädchen an Rhesus-Unverträglichkeit erkrankt ist.

4. In einer Familie, in der Rot-Grün-Blindheit auftrat, fand man auch eine farbenblinde Person mit dem Turner-Syndrom. In dem folgenden Stammbaum sind die farbenblinden Personen schwarz markiert. Geben Sie zwingende und mögliche Genotypen von 1 bis 8 an, wobei auch ersichtlich wird, wie diese Farbenblindheit übertragen wird.



4.

Auf den ersten Blick ist zu erkennen, dass es sich bei der Rot-Grünblindheit um eine rezessiv-vererbte Krankheit handelt. Teilweise werden Generationen übersprungen, was eine Dominanz des Merkmals unmöglich macht. Zudem muss die Krankheit gonosomal vererbt werden.

Genotypen der Personen 1-8:

1:  $X^a Y$

2:  $X^A X^A$

3:  $X^a Y$

4:  $X^a X^A$

5:  $X^a$  (Frau mit Turner-Syndrom)

6:  $X^a Y$

7:  $X^A Y$

Da man den Hinweis bekommen hat, dass im Stammbaum eine Frau existiert, die sowohl rot-grünblind ist, also auch am Turner-Syndrom leidet, ist eine gonosomale Vererbung möglich. Person 5 kann nur an der Rot-Grün-Blindheit leiden, wenn sie das Turner Syndrom hat, da es unmöglich ist, von ihrem Vater (7) ein krankes X-Chromosom zu bekommen. So erhält sie nur das kranke X-Chromosom der Mutter, da ihr Vater durch Nondisjunktion der Geschlechtschromosomen kein X-Chromosom weitergegeben hat.

5. *Erklären Sie wie man Phenylketonurie schon frühzeitig feststellen kann, warum eine Nichterkennung gravierende Schäden hervorrufen kann und warum solche Kinder durch eine helle Hautfarbe auffallen.*

**5.**

Phenylketonurie (PKU) ist eine Krankheit, die man anhand eines Guthrie-Tests belegen kann. Dabei wird dem Säugling etwa 5 Tage nach der Geburt Blut aus der Ferse entnommen. In einem Labor werden Kulturen angelegt. Vermehren sich die dort enthaltenen Bakterien sehr schnell, so kann man davon ausgehen, dass viel Phenylalanin vorhanden ist. Mit hoher Wahrscheinlichkeit ist das Kind von Phenylketonurie betroffen. Da dieser Test allerdings sehr fehlerhaft ist, wurde er in Deutschland durch die Tandem-Massenspektrometrie ersetzt.

Zudem lässt sich PKU anhand verschiedener Symptome, wie übel riechender Geruch bei der Umwandlung von Phenylalanin in Phenylazetat, oder Ausscheiden von schwarz- oder dunkelgefärbten Urin vermuten.

Bei einer Nichterkennung dieser Krankheit lassen sich fatale Nebenwirkungen erkennen. Da aufgrund der PKU das Enzym Phenylalaninhydroxylase fehlt, was die Aufgabe hat, Phenylalanin in Tyrosin umzuwandeln, ist im Blut ein Überschuss von Phenylalanin. Dies führt zu einer Beeinträchtigung der Hirnleistung, da sich keine Myelinscheiden um die Nervenzellen bilden können. Dadurch wächst das Gehirn nicht weiter, auch der Schädel bleibt verkleinert. Deshalb kann die Krankheit ohne Therapie zu schwerwiegenden geistigen Behinderungen führen.

Kinder, die an PKU erkranken, haben (unbehandelt) häufig helle Haut, da Tyrosin auch an der Umwandlung des Hautfarbstoffes Melanin beteiligt ist. Da Phenylalanin bei PKU aber nicht in Tyrosin umgewandelt wird, kann auch Melanin nicht weiter umgewandelt werden, was zu Albinismus führt. Daher kommt die typisch helle Haut bei Kindern mit PKU zustande.