



Gut
erklärt!

LERN-
VIDEOS



Genetik und Entwicklung
Immunbiologie · Evolution · Verhalten

Biologie-KOMPAKT 2

Oberstufe



STARK

Die sog. **Autosomen** liegen bei allen (nicht polyploiden) Individuen wie beschrieben jeweils in doppelter Ausführung vor. Ein weiteres Chromosomenpaar, die Geschlechtschromosomen oder **Gonosomen**, bestimmen das Geschlecht eines Organismus und können ungleich sein. Sie tragen üblicherweise die Bezeichnung X und Y. Beim Menschen und bei vielen Tieren bestimmt das Y-Chromosom die Entwicklung zum männlichen Individuum (u. a. bei Vögeln ist es aber genau umgekehrt). Allerdings sind an der Ausbildung geschlechtstypischer Merkmale auch immer Gene auf den anderen Chromosomen beteiligt.

Anders als die Frau (XX) besitzt der Mann zwei unterschiedliche Gonosomen (XY) und ist folglich bezüglich aller Gene, die auf dem X-Chromosom liegen, **hemizygot**. Das bedeutet, dass diese Gene bei ihm nur in einfacher Ausführung vorliegen. Dies hat beispielsweise Auswirkungen auf die Vererbung der betreffenden Gene (siehe S. 16).

2.2 Meiose

Aus spezialisierten diploiden Körperzellen, den Urkeimzellen, entstehen im Prozess der **Meiose (Reifeteilung)** haploide **Geschlechtszellen** (auch: **Gameten, Keimzellen**). Die weiblichen Geschlechtszellen werden als **Eizellen**, die männlichen als **Spermienzellen** bezeichnet. Während der Befruchtung verschmelzen sie miteinander und bilden wieder ein diploides Individuum. Damit sich der Chromosomensatz nicht bei jeder Befruchtung verdoppelt, wird er also vorher halbiert.

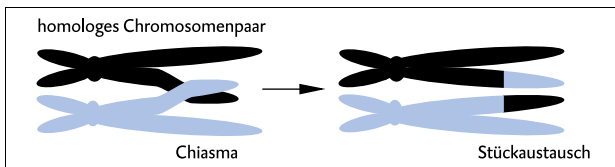
Neben der Reduktion des Chromosomensatzes ist auch die Neukombination der väterlichen und mütterlichen Erbanlagen eines Individuums eine wichtige Aufgabe der Meiose. Diesen Vorgang, der dazu beiträgt, die genetische Variabilität der Nachkommen zu erhöhen (siehe auch S. 89 f.), nennt man **Rekombination**.

Die Meiose kann in zwei Schritte untergliedert werden, die **1. und die 2. Reifeteilung**. Wie die Mitose werden auch die beiden Teilschritte der Meiose jeweils in die Pro-, die Meta-, die Ana- und die Telophase eingeteilt.

1. Reifeteilung (Reduktionsteilung)

Zunächst teilen sich die Urkeimzellen (Spermatozyten oder Oozyten). Der Chromosomensatz wird dabei von diploid auf haploid reduziert.

- Während der **Prophase** der 1. Reifeteilung finden sich die homologen Zweichromatid-Chromosomen zu **Tetraden** (Vierstrangstadium, Chromatidentetraden) zusammen.
Während der Tetradenbildung erfolgt häufig eine gegenseitige **Überkreuzung (Chiasma)** zwischen den Nicht-Schwesterchromatiden. Die überkreuzten Segmente werden ausgetauscht und verbleiben beim jeweils anderen homologen Chromosom. Es liegt also eine **intrachromosomale Rekombination** vor. Dieser Stückaustausch zwischen väterlichem und mütterlichem Chromosom wird auch als **Crossing-over** bezeichnet.
- Bei der anschließenden **Metaphase** der 1. Reifeteilung werden die Tetraden mithilfe des Spindelfaserapparates in der Äquatorialebene der Zelle angeordnet.
- Bei der folgenden Trennung der homologen Zweichromatid-Chromosomen in der **Anaphase** der 1. Reifeteilung werden diese zufällig auf die Zellpole und damit auf die Tochterzellen verteilt. Dadurch kommt es zu einer Neudurchmischung der väterlichen und mütterlichen Chromosomen. Dies wird als **interchromosomale Rekombination** bezeichnet.



Crossing-over

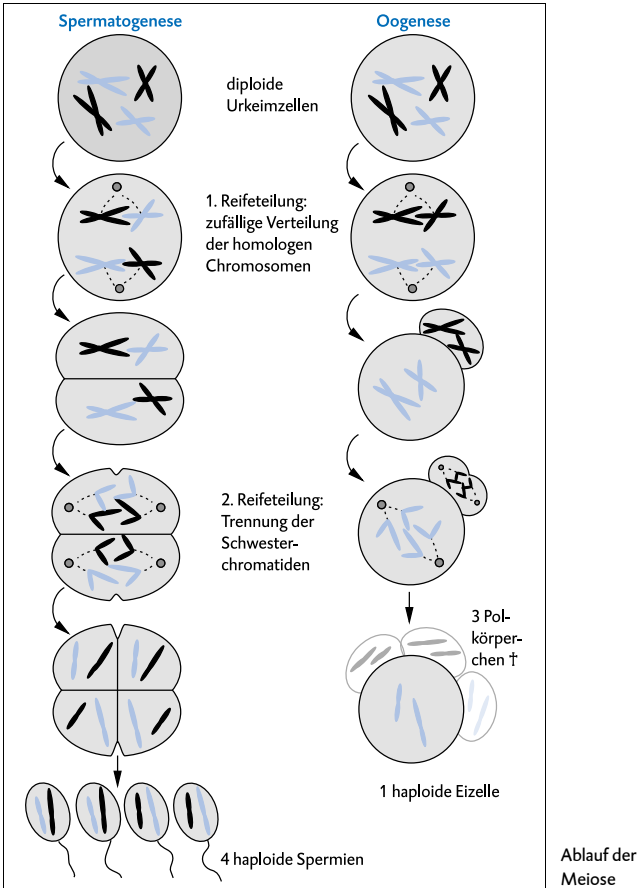
- Während der **Telophase** der 1. Reifeteilung teilt sich die Zelle in die beiden haploiden Tochterzellen auf.

2. Reifeteilung (Äquationsteilung)

In diesem Schritt der Meiose werden nun in den beiden entstandenen Zellen die Schwesterchromatiden eines Chromosoms auf wiederum zwei Tochterzellen, die Keimzellen, verteilt. Dies geschieht analog zur Mitose (siehe (1) S. 17 f.).

Alle Keimzellen enthalten also Einchromatid-Chromosomen, die nach der Befruchtung durch DNA-Replikation (siehe S. 20 ff.) wieder zu Zweichromatid-Chromosomen vervollständigt werden.

Bildung von Ei- und Spermienzellen



Bei der Bildung der Eizellen (Oogenese) und der Spermienzellen (Spermatogenese) gibt es Unterschiede in der Verteilung des Zellplasmas:

- Bei der **Spermatogenese** entstehen während der Teilungen vier gleichwertige Keimzellen, die sich zu Spermien umwandeln.
- Die **Oogenese** dagegen führt bereits während der Reduktionsteilung zur Bildung einer Zelle, die fast die gesamte Masse des Zytoplasmas erhält, und eines sogenannten **Pol- oder Richtungskörperchens**. Die größere Zelle spaltet in der zweiten Teilungsphase nochmals ein Polkörperchen ab. Die Polkörperchen lösen sich auf, und als Ergebnis liegt dann eine massereiche Eizelle vor.

Bei der Befruchtung entsteht aus der Verschmelzung einer haploiden Eizelle und eines haploiden Spermiums eine diploide **Zygote** (siehe S. 61).

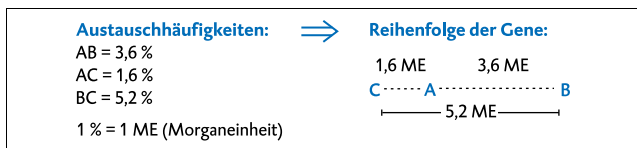
2.3 Genkopplung

Der amerikanische Biologe MORGAN (1866–1945) beobachtete bei der Arbeit mit der Schwarzbäuchigen Taufliege *Drosophila melanogaster* Einschränkungen der Gültigkeit der 3. Mendelschen Regel. In seinen Versuchen konnte er feststellen, dass einige Merkmale nicht unabhängig voneinander, sondern immer wieder in denselben Gruppen zusammen vererbt wurden.

Die Erklärung für dieses Phänomen liegt in der **Genkopplung**: Die beobachteten Allele befanden sich auf dem gleichen Chromosom und wurden deshalb fast immer gemeinsam vererbt. Alle auf einem Chromosom liegenden Gene bilden damit eine sogenannte **Kopplungsgruppe**.

MORGAN bemerkte aber auch, dass es zu einem **Kopplungsbruch** (auch: **Gen austausch, Entkopplung**) kommen kann: Durch Crossing-over gelangen einzelne Allele auf andere (homologe) Chromosomen. Sie sind jetzt von den anderen Allelen ihres ursprünglichen Chromosoms entkoppelt und werden unabhängig von diesen vererbt. Die Anzahl der Entkopplungen nimmt mit zunehmender Entfernung zwischen den betreffenden Genen zu, da die Wahrscheinlichkeit für ein Crossing-over größer wird.

Man kann dies ausnutzen, um den relativen Abstand von Genen auf einem Chromosom zu ermitteln. MORGAN stellte durch Ermittlung der Austauschwerte für eine Reihe von Genen **Genkarten** der Taufliege auf.



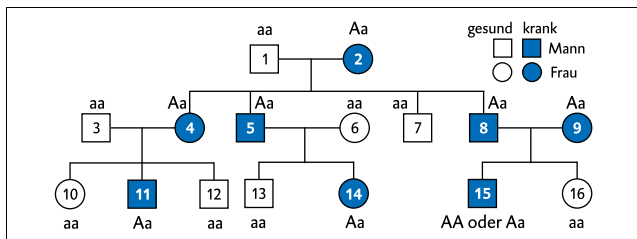
Dreipunktanalyse zur Erstellung einer Genkarte

2.4 Chromosomengebundene Vererbung von Krankheiten beim Menschen

Mit der Erforschung von Erbgängen, zumeist von Erbkrankheiten, beim Menschen beschäftigt sich die **Humangenetik**. Die „Werkzeuge“ der Humangenetiker sind **Stammbäume**, die anhand konkreter Familiendaten erstellt werden und aus denen sich der Vererbungsmodus einer Krankheit sowie die Wahrscheinlichkeit des Auftretens der Krankheit bei den Nachkommen entnehmen lassen.

Autosomal-dominante Vererbung

Als Beispiel für einen Familienstammbaum soll die Erbfolge in einer Familie mit **Brachydaktylie** (Kurzfingerigkeit) dargestellt werden. Bei dieser Erbkrankheit sind einzelne bzw. mehrere Finger oder Zehen verkürzt.



Möglicher Stammbaum einer autosomal-dominanten Vererbung (z. B. Brachydaktylie)

Aus dem Stammbaum wird ersichtlich, dass die Brachydaktylie **autosomal-dominant** vererbt wird. Autosomal bedeutet, dass das betrachtete Merkmal von einem Gen codiert wird, das auf einem Autosom liegt. Belege für diese Form der Vererbung sind die Tatsachen, dass die