

**Kapitel 08.01: Zelluläre Grundlagen der Vererbung**



6 Zehen-Rocco

## Inhalt

Kapitel 08.01: Zelluläre Grundlagen der Vererbung.....	1
Inhalt.....	2
Allgemeine Einführung.....	3
a) Was ist Genetik?.....	3
b) Hauptarbeitsgebiete der Genetik.....	3
c) Bedeutung der genetischen Forschung.....	3
Oberstufe: Grundlagen der Zelltypen und des Zellaufbaus - Die Procyte.....	4
Charakteristische Merkmale einer Bakterienzelle (=Pro(to)cyte).....	4
Oberstufe: Grundlagen der Zelltypen und des Zellaufbaus - Die Eucyte.....	5
Oberstufe: Zellbestandteile der Eucyte/ Eukaryoten.....	6
Zusatzinformationen:.....	6
Der Zellkern als Träger der genetischen Information.....	7
a) Wo befindet sich die Erbinformationen?.....	7
b) Acetabularia verrät uns den Ort der Erbinformationen.....	7
Aufbau des Zellkerns.....	8
Die DNA und die Chromosomen.....	9
Aufbau eines Chromosoms:.....	9
Einige lokalisierte Gene der Fruchtfliege:.....	10
Im Zellkern befinden sich die Chromosomen.....	11
<a href="http://fr.wikipedia.org/wiki/Chromosomen">http://fr.wikipedia.org/wiki/Chromosomen</a> <a href="http://de.wikipedia.org/wiki/Nukleolus">http://de.wikipedia.org/wiki/Nukleolus</a> .....	11
Berechnung des Platzbedarfs der genetischen Information der Menschheit.....	12
Die Anordnung der Chromosomen des Menschen (=Karyogramm).....	13
Karyogramm des Menschen.....	14
Oberstufe: Begriffsdefinitionen.....	14
Karyogramm einer Frau (diploide Darstellung).....	15
Karyogramm eines Manns (diploide Darstellung).....	15
Chromosomengruppen innerhalb eines Karyogramms.....	16
I) Autosomen (=Körperchromosomen).....	16
II) Gonosomen (=Geschlechtschromosomen).....	16
Oberstufe: Kennzeichen der Chromosomenbestände.....	16
Oberstufe: Sichtbarmachen der Chromosomen.....	17
<a href="http://en.wikipedia.org/wiki/Karyotype">http://en.wikipedia.org/wiki/Karyotype</a> .....	17
Oberstufe: Schritte zur Erstellung eines Karyogramms.....	18
Oberstufe: Das Phänomen der Barr-Körperchen (=Geschlechts-Chromatin).....	19
Aufgaben zu Chromosomen und Karyogramm.....	20
Chromosomenzahlen verschiedener Organismen.....	21
Informationen zu den einzelnen Chromosomen des Menschen.....	21

## Allgemeine Einführung

In diesem und den nächsten Kapitel geht es um das Erbgut des Menschen, seine Speicherung und Vermehrung und die Vererbung der genetischen Informationen auf die nächste Generation. Dies alles zusammen wird als Genetik bezeichnet.

Vererbung ist ein spannendes Thema. Bestimmt die Haarfarbe eines Kindes eigentlich der Vater oder die Mutter? Oder gar beide? Was ist mit anderen Merkmalen? Wie kommen sie zustande? Du wirst viele Antworten in diesem Kapitel erhalten, die Dich vielleicht auch manches Mal überraschen.

Wichtig: Da dieses Kapitel in der Mittelstufe und in der Oberstufe eine große Rolle spielt, befinden sich auch Informationen darin, die nur für die Oberstufe gedacht sind und für die Mittelstufe noch zu schwer sind. Als Mittelstufenschüler könnt ihr dann einfach diese Seite überspringen.

### a) Was ist Genetik?

**Genetik = Vererbungslehre (lat. generare = erzeugen / gr. genea = Abstammung)  
Vererbung ist die Weitergabe von genetischer Information von Generation zu Generation.**

**Es werden von Lebewesen keine Merkmale vererbt, sondern Erbanlagen (bzw. Gene). Diese können unterschiedlich ausgeprägt sein und so zu verschiedenen Merkmalen führen.**

### b) Hauptarbeitsgebiete der Genetik

#### **I. Cytogenetik** (Zellgenetik)

Bau und Verhalten der Chromosomen bei Kern- und Zellteilung, bei der Keimzellbildung und Zygotenbildung (Zygote = befruchtete Eizelle)  
⇒ mikroskopische Untersuchungen sind möglich

#### **II. Molekulargenetik**

Chemischer Aufbau und Verdoppelung der DNA, Realisierung der genetischen Information  
(Wie ist der Träger der Erbinformation chemisch gebaut, wie steuert er die Entwicklung der Merkmale)

⇒ biochemische Untersuchungen sind möglich (Gentechnik)

#### **III. Formale Genetik** (=Klassische Genetik, u.a. Vererbung nach den Regeln Gregor Mendels)

Gesetzmäßigkeiten der Vererbung (Mendelsche Regeln)  
=> Statistische Untersuchungen sind möglich

### c) Bedeutung der genetischen Forschung

- Theoretische Bedeutung  
Vermitteln eines besseren Verständnisses für die Entwicklung und Entfaltung von Lebewesen
- Praktische Bedeutung
  1. in der Tier- und Pflanzenzüchtung
  2. Mutationsbelastung
  3. Humangenetik z.B.
    - a) Familienberatung
    - b) Vaterschaftsnachweise
    - c) Zwillingsforschung
    - d) Eugenik (*Galton 1883*) = Verbesserung des menschlichen Erbguts

#### **Zusatzinformationen:**

<http://de.wikipedia.org/wiki/Genetik> (Am Ende mit langer Linkliste!)  
[http://de.wikipedia.org/wiki/Vererbung\\_%28Biologie%29](http://de.wikipedia.org/wiki/Vererbung_%28Biologie%29)

## Oberstufe: Grundlagen der Zelltypen und des Zellaufbaus - Die Procyte

Pro(to)cyte (=Zellen ohne Zellkern)

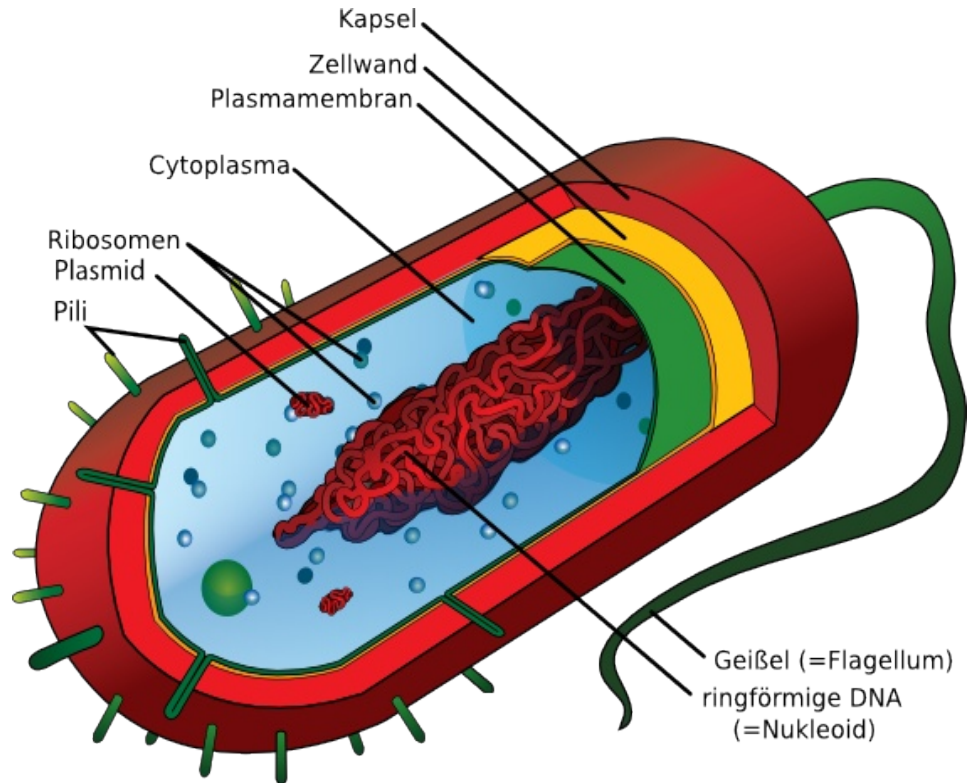


**Prokaryonten (=zelluläre Lebewesen, ohne Zellkern)**

bei Bakterien, Blaualgen

Die DNA liegt frei im Cytoplasma

=> **Kernäquivalent**



Quelle Bild: Public domain by Wikicommonsuser LadyofHats (Marina Ruiz) - thank you;  
[http://commons.wikimedia.org/wiki/Image:Average\\_prokaryote\\_cell-\\_.svg](http://commons.wikimedia.org/wiki/Image:Average_prokaryote_cell-_.svg)

### Charakteristische Merkmale einer Bakterienzelle (=Pro(to)cyte)

1. Größe: ~ 1  $\mu\text{m}$ ,
2. kein echter Zellkern, sondern Kernäquivalent,
3. kein Golgi-Apparat, kein ER
4. keine Plastiden
5. Thylakoide (nicht eingezeichnet): Membraneinstülpungen mit Chlorophyll  $\Rightarrow$  Ort der Photosynthese  $\Rightarrow$  Chloroplastenersatz
6. keine Mitochondrien  
 $\Rightarrow$  Mesosomen: Membraneinstülpungen mit abbauenden Enzymen (entspräche Mitochondrium)
7. 70S Ribosomen (Eukaryonten  $\equiv$  80S Ribosomen) S = Sedimentationsgröße nach Svedberg.  
 An den Ribosomen findet die Proteinbiosynthese statt  $\Rightarrow$  Antibiotika stören oft nur 70S Ribosomen
8. Bakterienwand besteht aus Murein (netzartiges Riesenmolekül mit aufgelagerten Substanzen)  
 $(\Rightarrow$  deutlicher Unterschied zur pflanzlichen Zellwand)
9. Pili (latein pilus = Haar, Faser, Singular: Pilus) kommen als fadenförmiges Anhängsel auf der Außenseite vor. Sie bestehen aus einem Protein. Dient nicht der Fortbewegung.

### **Zusatzinformationen:**

<http://de.wikipedia.org/wiki/Procyte>

<http://de.wikipedia.org/wiki/Prokaryoten>

<http://commons.wikimedia.org/wiki/Category:Prokaryota>

<http://commons.wikimedia.org/wiki/Category:Bacteria>



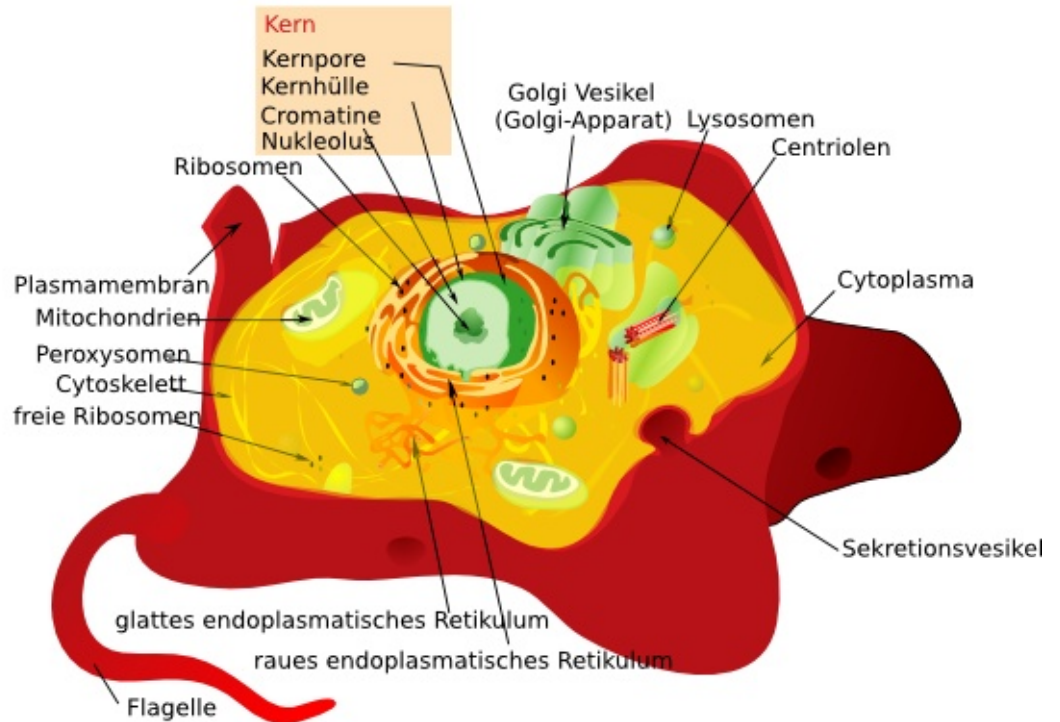
**Oberstufe: Grundlagen der Zelltypen und des Zellaufbaus - Die Eucyte**

**Eucyte (Zellen mit Zellkern)**

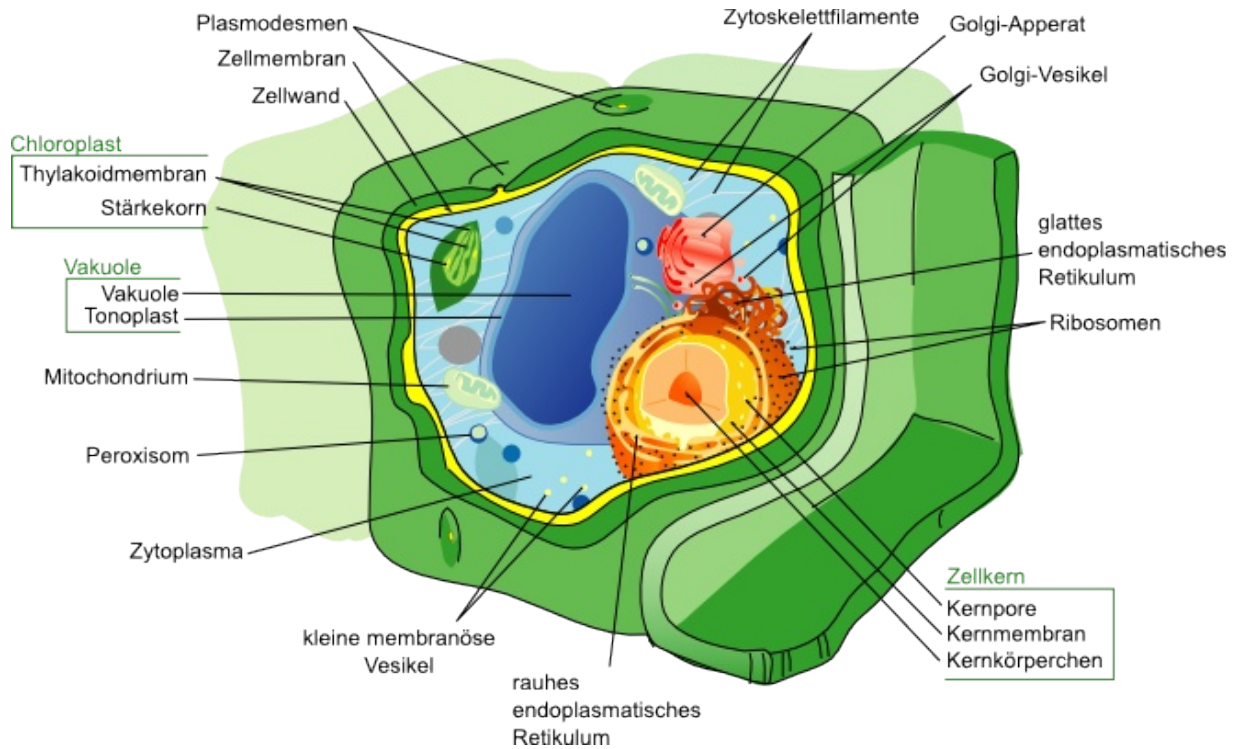
↓  
**Eukaryonten** (übrige Lebewesen)

DNA von Kernmembran umschlossen => **echter Zellkern**

**Tierzelle:**



**Pflanzenzelle:**



Quelle Bilder: public domain by Wikicommonsuser LadyofHats (Marina Ruiz) Thank you;  
[http://de.wikipedia.org/wiki/Bild:Plant\\_cell\\_structure\\_svg-de.svg](http://de.wikipedia.org/wiki/Bild:Plant_cell_structure_svg-de.svg); [http://de.wikipedia.org/wiki/Bild:Animal\\_cell\\_structure\\_de.svg](http://de.wikipedia.org/wiki/Bild:Animal_cell_structure_de.svg)

### Oberstufe: Zellbestandteile der Eucyte/ Eukaryoten

- **Zellkern (Nucleus)** - Steuerzentrum, Sitz genetischer Information. Der Zellkern ist Hauptträger der genetischen Information für das vollständige Individuum. (nicht bei Bakterien)
- **Kernkörperchen (Nucleolus)**
- **Kernmembran**
- **Mitochondrium** - Energiegewinnung
- **Golgi-Apparat** (=Σ Dictyosomen) - Transportsystem/ stellt Sekrete her
- **Plastiden**
  - Chloroplasten
  - Leukoplasten (Stärkespeicherung)
  - Chromoplasten (verantwortlich für Farbgebung)
- **Vakuole** - Stabilisierung zusammen mit Zellwand
- **Cytoplasma** - Einbettung der Zellorganelle
- **Endoplasmatisches Retikulum** (=ER) (rau (mit Ribosomen) oder glatt (ohne Ribosomen))
  - Transport und Verteilersystem der Zelle
  - Diffusion*: Wanderung der Teilchen entlang eines Konzentrationsgefälles
  - Osmose*: Diffusion durch eine semipermeable Membran  
(semipermeabel = halbdurchlässig)
- **Plasmamembran** = Plasmalemma
  - eigentliche Stoffbarriere: Entscheidung was kann rein, was kann raus
- **Zellwand** - Stabilität der Pflanzenzelle im Zusammenspiel mit der Vakuole
- **Tüpfel** - äußerst dünne Stellen in der Zellwand ermöglichen den Stoffaustausch mit anderen Zellen

**Tierzelle:** Fehlen der Zellwand, Plastiden, Zentralvakuole

**Pflanzenzelle:** Fehlen der Zentriolen

### Zusatzinformationen:

<http://de.wikipedia.org/wiki/Eucyte>

<http://de.wikipedia.org/wiki/Eukaryoten>

<http://commons.wikimedia.org/wiki/Category:Eukaryota>

[http://commons.wikimedia.org/wiki/Image:Eukaryote\\_tree.svg](http://commons.wikimedia.org/wiki/Image:Eukaryote_tree.svg)

## Der Zellkern als Träger der genetischen Information

### a) Wo befindet sich die Erbinformationen?

Lange Zeit beschäftigte die Biologen die Frage, wo der Sitz der eigentlichen Erbinformationen ist. Sie betrachteten die Zellorganellen einer Zelle und vermuteten, dass die Erbinformationen evtl. im Zellplasma, den Plastiden oder dem Zellkern zu finden sei.

Einen Lösungshinweis fanden die Wissenschaftler im Größenvergleich von Spermium und Eizelle:

	Eizelle	Spermium
<b>Zellplasma:</b>	viel	extrem wenig
<b>Kerngröße:</b>	gleich	gleich

**Welche Schlussfolgerung haben sie daraus gezogen?**

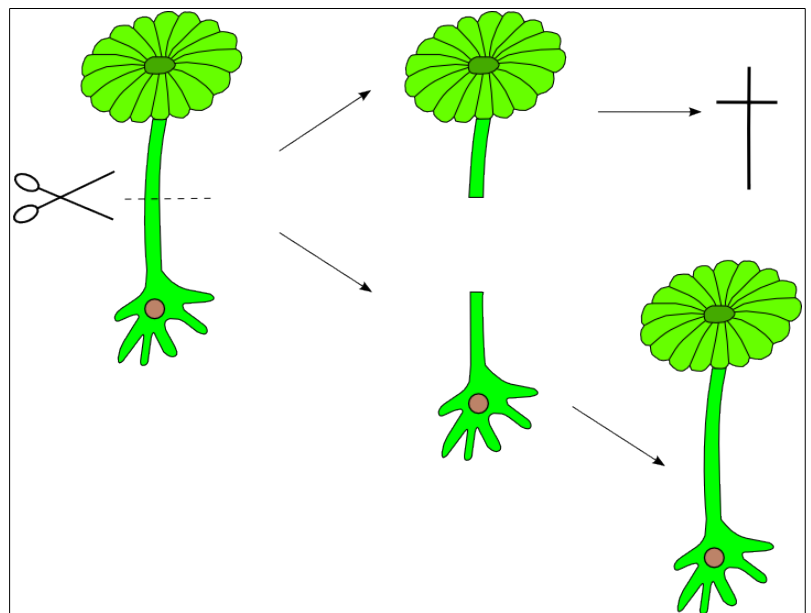
### b) Acetabularia verrät uns den Ort der Erbinformationen

Einen Schritt weiter brachte die Biologen das folgende Amputationsexperiment bei der einzelligen Schirmalge Acetabularia:

V: Eine Schirmalge wurde in zwei Hälften geschnitten. Der Zellkern befindet sich dabei in der unteren Hälfte.

Die Wissenschaftler beobachteten, dass bei einem Schnitt in der Mitte des Stiels von Acetabularia nur der untere Teil der Alge (=Rhizoid), welcher den Zellkern enthält zu Regeneration fähig ist.

⇒ **Der Zellkern ist der hauptsächliche Träger der für ein Lebewesen notwendigen Informationen (Erbgut). Später fand man auch Erbgut in Mitochondrien.**



**Schnittexperiment bei der Schirmalge Acetabularia**

### **Aufgaben:**

1. Berechne den Platzbedarf der genetischen Information der Menschheit!
2. Gibt es ein moderneres Beispiel, das auf der Transplantation eines Kerns basiert?

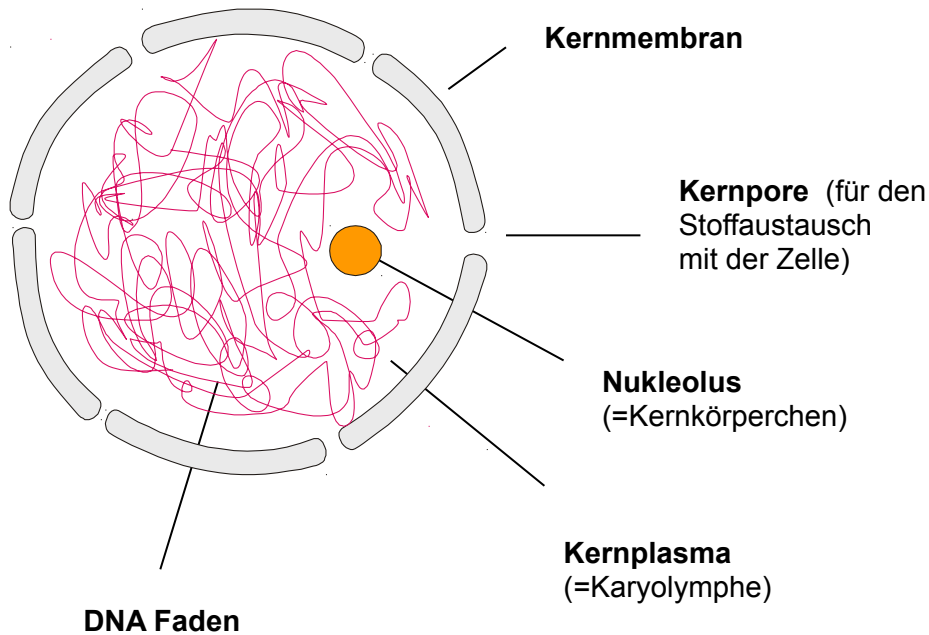
### **Zusatzinformationen:**

<http://de.wikipedia.org/wiki/Schirmalgen>

### Aufbau des Zellkerns

Nun wissen wir, dass der Zellkern für die Vererbung verantwortlich ist. Er wird von nun an im Zentrum unserer Betrachtungen stehen.

Der Zellkern befindet sich in jeder lebenden Zelle (außer in Prokaryoten (wie Bakterien) und roten Blutkörperchen der Säugetiere und des Menschen) und hat steuernde Funktionen. In ihm ist das komplette Erbgut des Lebewesens gespeichert, welches in spiralisierter oder unspiralisierter Form vorliegt.



#### **Weitere Informationen:**

- Bei den Chromosomen 13, 14, 15, 21, 22 liegt eine zusätzliche sekundäre Einschnürung vor (=Nucleolus Organisator). Sie ist für die Bildung des Nucleolus (=Kernkörperchens) verantwortlich.
- Mit modernen Färbemethoden entsteht ein bestimmtes Muster von Querbanden auf den Chromosomen. Die Chromatiden eines Chromosoms haben damit jeweils das gleiche Bandenmuster und sind folglich **genetisch identisch**.
- Vom Centromer aus gesehen, hat jedes Chromatid zwei Arme:
  - den kürzeren bezeichnet man als p-Arm den längeren als q-Arm.
  - nach dem Bandenmuster werden die Arme in verschiedene Regionen (1, 2, 3...) eingeteilt.



## Die DNA und die Chromosomen

**Eine wichtige Frage der Genetiker lautet: Wie kann in biologischen Systemen eine Information gespeichert und vervielfältigt werden?**

**Wie passen so viele Informationen überhaupt in eine Zelle rein?**

Die DNA kann sich zu einer Spirale (besser: Schraube) zusammenlagern. In diesem Zustand spricht man erst vom Chromosom.

Die Chromosomen wurden 1842 von Carl Wilhelm von Nägeli entdeckt, jedoch als „transitorische Zytoblasten“ missdeutet. 1910 zeigte Thomas Hunt Morgan, dass die Chromosomen die Träger der Gene, also der Erbinformation, sind.

**Das Erbgut ist ein langer, kontinuierlicher Strang aus Desoxyribonukleinsäure (DNS/ engl. DNA), der als Doppelhelix um eine Vielzahl von Histonen (Kernproteinen) herumgewickelt und mehrfach zu einer kompakten Form spiralisiert ist.**

**Die DNA ist der Träger der Erbinformation. Die DNA des Menschen ist 2,2m lang und in jeder Zelle vorhanden. Sie setzt sich aus 23 Chromosomenpärchen zusammen.**

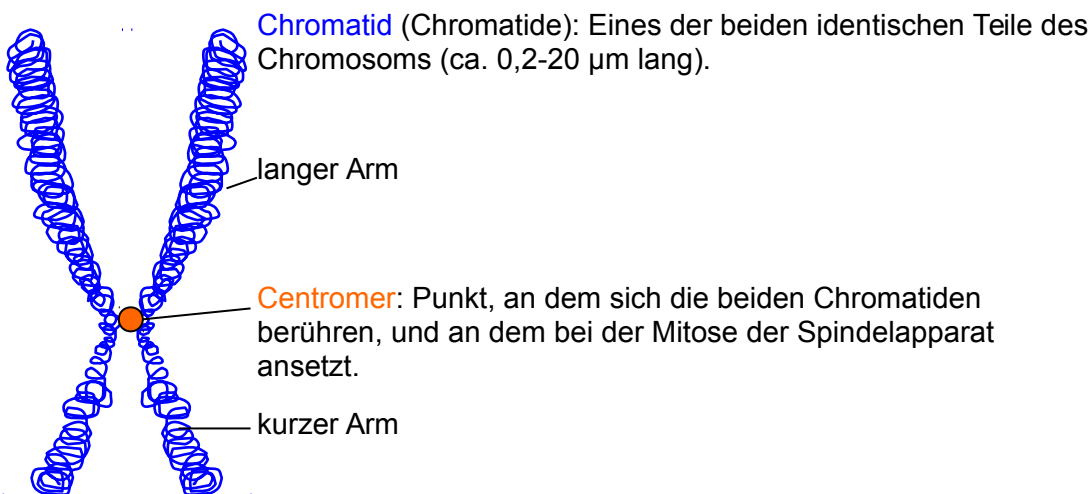
**Die DNA codiert für zehntausende von Merkmalen (=Genen).**

**Ein Gen ist somit ein Abschnitt auf der DNA.**

**Der DNA-Faden wird auch Chromatin genannt.**

**Spiralisiert die DNA komplett nennt man sie Chromosom.**

### Aufbau eines Chromosoms:



### **Wortbedeutungen:**

Centromer: [Griech] centro = Mitte, meros = Teil),

Chromosom: [Griech] chromatos = Farbe, Soma = Körper, mitos= Faden

**Der Mensch besitzt 46 Chromosomen, davon je 23 vom Vater und der Mutter  
Die Anzahl der Chromosomen für eine Pflanzen- bzw. Tierart ist immer konstant.  
Sie ist nur ein Indiz für die Organisationshöhe.**

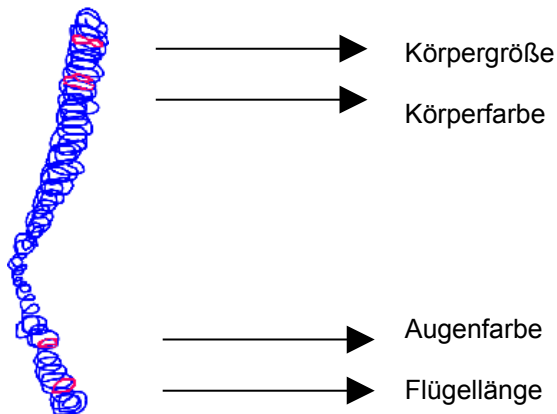
Überlege Dir einmal, warum es sinnvoll ist, dass die beiden Chromatiden eines Chromosoms identisch sind. Wie würde man dies in der Informatik nennen?

=> Es liegt eine Art Backup vor. Dies ist also eine Schutzfunktion, gegen „Alterungs-, & Umwelteinflüsse, welche das Erbgut ungewollt verändern könnten.

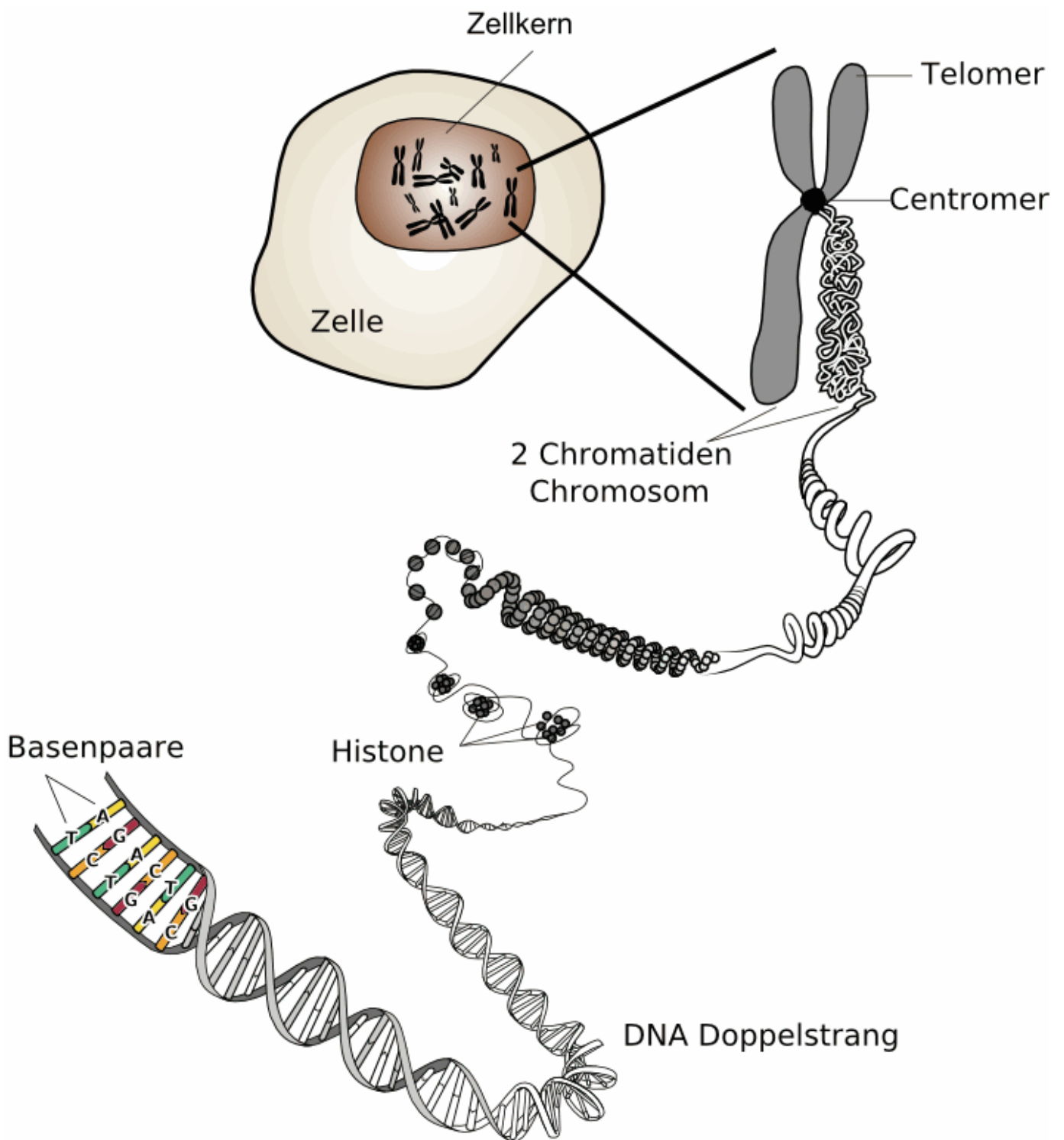
**Weitere Informationen:**

- Bei den Chromosomen 13, 14, 15, 21, 22 liegt eine zusätzliche sekundäre Einschnürung vor (=Nucleolus Organisator). Sie ist für die Bildung des Nucleolus (=Kernkörperchens) verantwortlich.
- Mit modernen Färbemethoden entsteht ein bestimmtes Muster von Querbanden. Die Chromatiden eines Chromosoms haben das gleiche Bandenmuster und sind **genetisch identisch**.
- Vom Centromer aus gesehen hat jedes Chromatid 2 Arme:
  - den kürzeren bezeichnet man als p-Arm den längeren als q-Arm.
  - nach dem Bandenmuster werden die Arme in verschiedene Regionen (1, 2, 3...) eingeteilt.

**Einige lokalisierte Gene der Fruchtfliege:**



**Im Zellkern befinden sich die Chromosomen**



Quelle Bild: Public domain; Verändert von Wikicommons, basierend auf der gemeinfreien Grafik des "National Human Genome Research Institute". Version: San Jose, 23. Oktober 2005; [https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Chromosom\\_und\\_DNA.png](https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Chromosom_und_DNA.png)

**Zusatzinformationen:**

<http://fr.wikipedia.org/wiki/Chromosomen>

<http://de.wikipedia.org/wiki/Nukleolus>

### Berechnung des Platzbedarfs der genetischen Information der Menschheit

Eine Aufgabe zum Staunen: Berechne den Platzbedarf der genetischen Information der Menschheit! Berechne, wieviel Stecknadelköpfen das entspricht.

a) Größe eines Zellkerns:

$$\text{Durchmesser } d = 7,5\mu\text{m} \quad \Rightarrow \text{Radius } r = 3,75\mu\text{m}$$

b) Berechnung des Volumens eines Zellkerns:

$$V = \frac{4}{3} r^3 \cdot \pi = \frac{4}{3} \cdot (3,75\mu\text{m})^3 = 221 \mu\text{m}^3 = 221 \cdot 10^{-9} \text{mm}^3$$

c) In wie vielen Stecknadelköpfen ( $d=2\text{mm}$ ) hätte die Erbinformation von 7 Mrd. Menschen Platz?

$$\frac{V_{\text{Kerne der Menschheit}}}{V_{\text{Stecknadelkopf}}} = \frac{4/3 \pi \cdot (3,75\mu\text{m})^3 \cdot 7 \text{ Mrd. Menschen } 10^{-9} \text{mm}^3 / \mu\text{m}^3}{4/3 \pi \cdot 1^3 \text{mm}^3} = \underline{\underline{369 \text{ Stecknadelköpfe}}}$$

Dabei ist zu beachten, dass die Kern-Trockensubstanz (also die reine DNA) nur 10% der gesamten Zellkernsubstanz ausmacht.

=> 10 % von 369 Stecknadelköpfen  $\cong$  37 Stecknadelköpfen

### Die Anordnung der Chromosomen des Menschen (=Karyogramm)

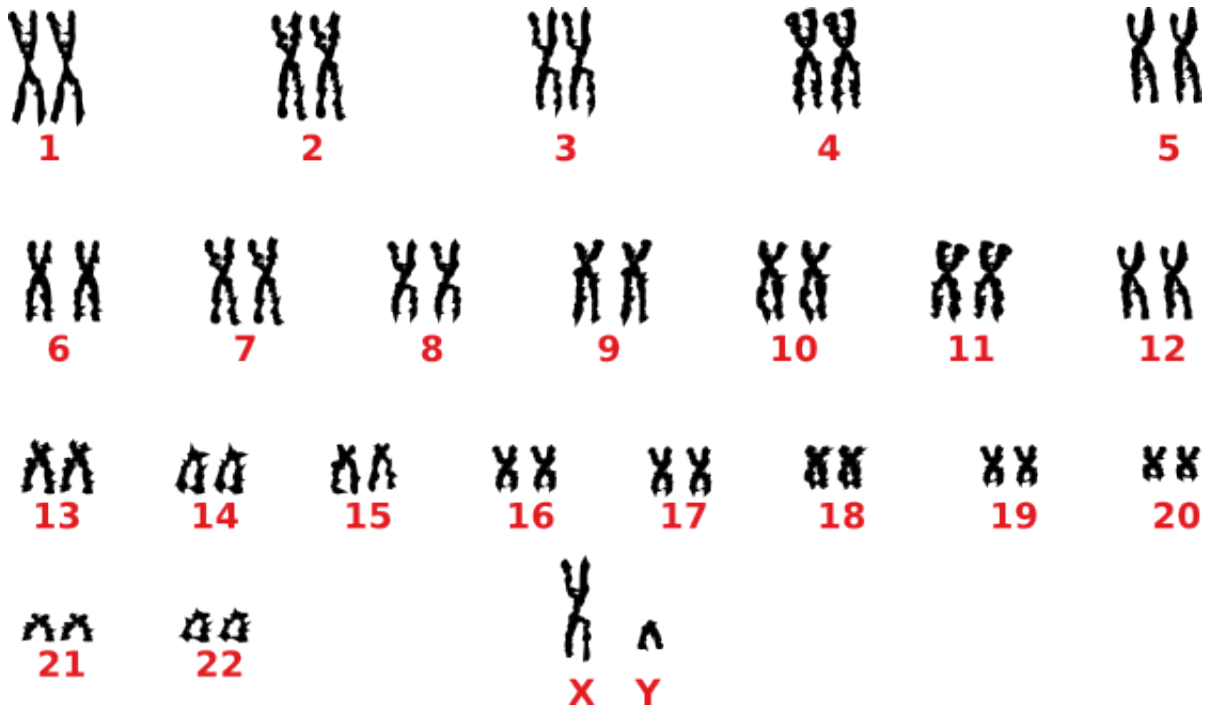
Um die Anzahl der (diploiden) Chromosomen eines Lebewesens festzustellen, können diese während einer besonderen Teilungsphase (Metaphase der Mitose, siehe auf den folgenden Seiten) im Reagenzglas mit Colchizin, einem Spindelgift, arretiert werden, so dass sie nicht mehr zu den Zellpolen gezogen werden. Die Zellen können dann angefärbt (der Name Chromosom leitet sich von ihrer Anfärbbarkeit her), fotografiert und in einem Karyogramm (auch Karyotyp genannt) angeordnet werden.

Für das Karyogramm werden die Chromosomen nach ihrer Größe (=Karyogramm) angeordnet. Dies geschieht heutzutage automatisch am Computer. Früher hatte man ein Foto erstellt und die Chromosomen ausgeschnitten.

Nun sieht man, dass immer zwei Chromosomen größenmäßig zusammengehören. Sie bilden ein so genanntes homologes Chromosomenpaar<sup>1</sup>. Da diese Chromosomen einen unterschiedlichen Ursprung haben sind sie nicht identisch! Sie codieren aber für die gleichen Merkmale!

Ein Beispiel erklärt diesen scheinbaren Widerspruch: Ein Mensch hat auf beiden Chromosomen 15 die Augenfarbe codiert (also haben beide Chromosomen hier das gleiche Merkmal „Augenfarbe“. Es kann aber sein, dass auf einem die Farbe blau und auf dem anderen die Farbe braun codiert ist. Die beiden homologen Chromosomen sind also nicht identisch!

Man spricht von unterschiedlichen Ausprägungen (=Allelen) eines Merkmals!



Bei Mann und Frau sind 22 Chromosomenpaare gleich (= Körperchromosomen, = Autosomen).

Das 23. Paar sind die Geschlechtschromosomen (=Gonosomen).

Sie unterscheiden sich bei Mann und Frau:

♀: XX

♂: XY

Die Erbanlagen für das weibliche bzw. männliche Geschlecht liegen auf den Körperchromosomen! Die Entwicklung zu einem bestimmten Geschlecht wird jedoch von der steuernden Funktion der Geschlechtschromosomen bestimmt.

<sup>1</sup> homolog = gleich



## Karyogramm des Menschen

Untersucht man die Zellkerne in dem Moment, wo ihre Chromosomen sichtbar sind, so kann man sie nach ihrer Größe anordnen. Vergleicht man nun Gestalt und die sichtbaren Bandenmuster aller Chromosomen einer Körperzelle miteinander, so stellt man fest, dass bei den meisten Lebewesen jedes Chromosom zweimal vorhanden ist. Diese so genannten **homologen** Chromosomen stimmen in ihrem Aussehen zwar überein, sind aber genetisch nicht identisch.

**Zellen mit einem vollständigen Chromosomensatz bezeichnet man als diploid: 2n**

**Zellen mit einem einfachen Chromosomensatz bezeichnet man als haploid: 1n**

Der menschliche Chromosomenbestand:  $2n = 46$  Chromosomen

**Nach einer internationalen Vereinbarung (Paris 1971) werden die Chromosomenpaare nach Größe und Gestalt zum Karyogramm angeordnet. Ein Karyogramm ist ein übersichtliches Bild der nach Größe geordneten Chromosomenpaare.**

### Oberstufe: Begriffsdefinitionen

<b>Genotyp</b>	= Gesamtheit der Erbanlagen
<b>Phänotyp</b>	= äußeres Erscheinungsbild
<b>Modifikationen</b>	= phänotypische Veränderungen, die durch Umwelteinflüsse zustande kommen
<b>Mutation</b>	= Veränderung im Erbgut

**Der Genotyp legt die Reaktionsnorm fest, innerhalb der sich der Phänotyp im Wechselspiel mit der Umwelt manifestiert.**

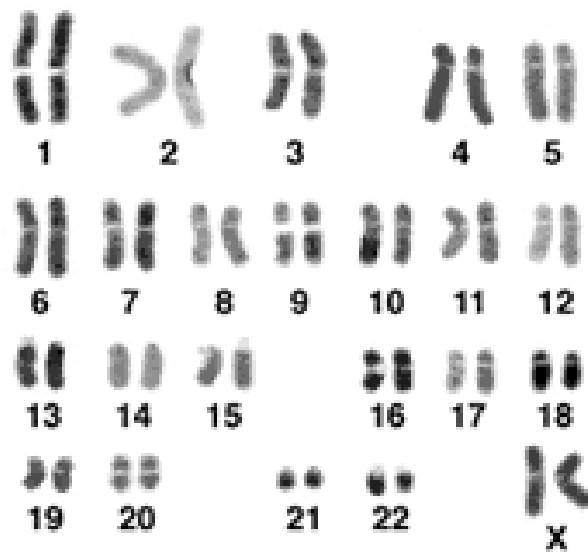
### **Zusatzinformationen:**

[http://de.wikipedia.org/wiki/Fritz\\_Reuter](http://de.wikipedia.org/wiki/Fritz_Reuter)

<http://de.wikipedia.org/wiki/Goethe>

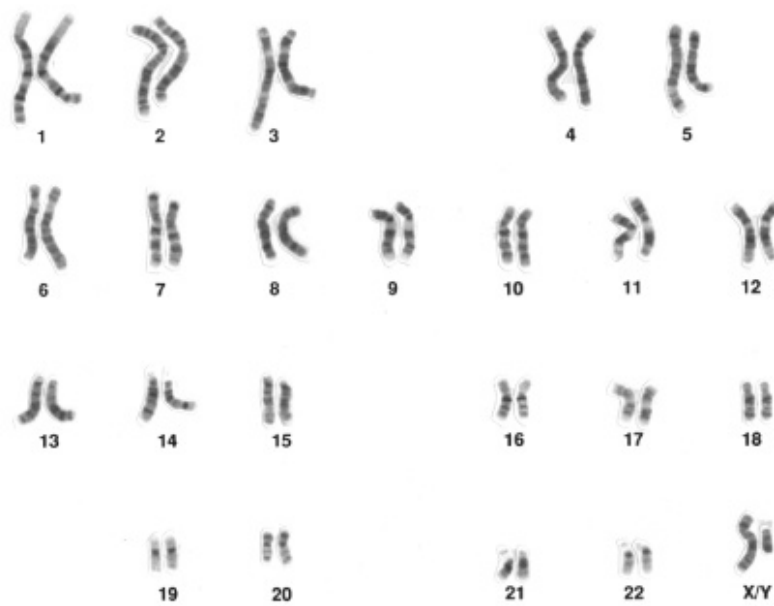
<http://de.wikipedia.org/wiki/Eugenik>

**Karyogramm einer Frau (diploide Darstellung)**



Quelle: Public domain - Thanks to [www.genome.gov](http://www.genome.gov): [http://en.wikipedia.org/wiki/Image:Sky\\_spectral\\_karyotype.gif](http://en.wikipedia.org/wiki/Image:Sky_spectral_karyotype.gif)

**Karyogramm eines Manns (diploide Darstellung)**



Quelle: Public domain by Wikicommonsuser Cohesion& [www.genome.gov](http://www.genome.gov) - [http://fr.wikipedia.org/wiki/Image:NHGRI\\_human\\_male\\_karyotype.png](http://fr.wikipedia.org/wiki/Image:NHGRI_human_male_karyotype.png)  
<http://www.genome.gov/Pages/Hyperion/DIR/VIP/Glossary/Illustration/karyotype.cfm>

## Chromosomengruppen innerhalb eines Karyogramms

### **I) Autosomen (=Körperchromosomen)**

Chromosomen, die paarweise homolog sind und sich in Form und Funktion von Geschlechtschromosomen unterscheiden.

### **II) Gonosomen (=Geschlechtschromosomen)**

Bsp.: Frau (Mensch): 44 Autosomen + XX  
Mann (Mensch): 44 Autosomen + XY

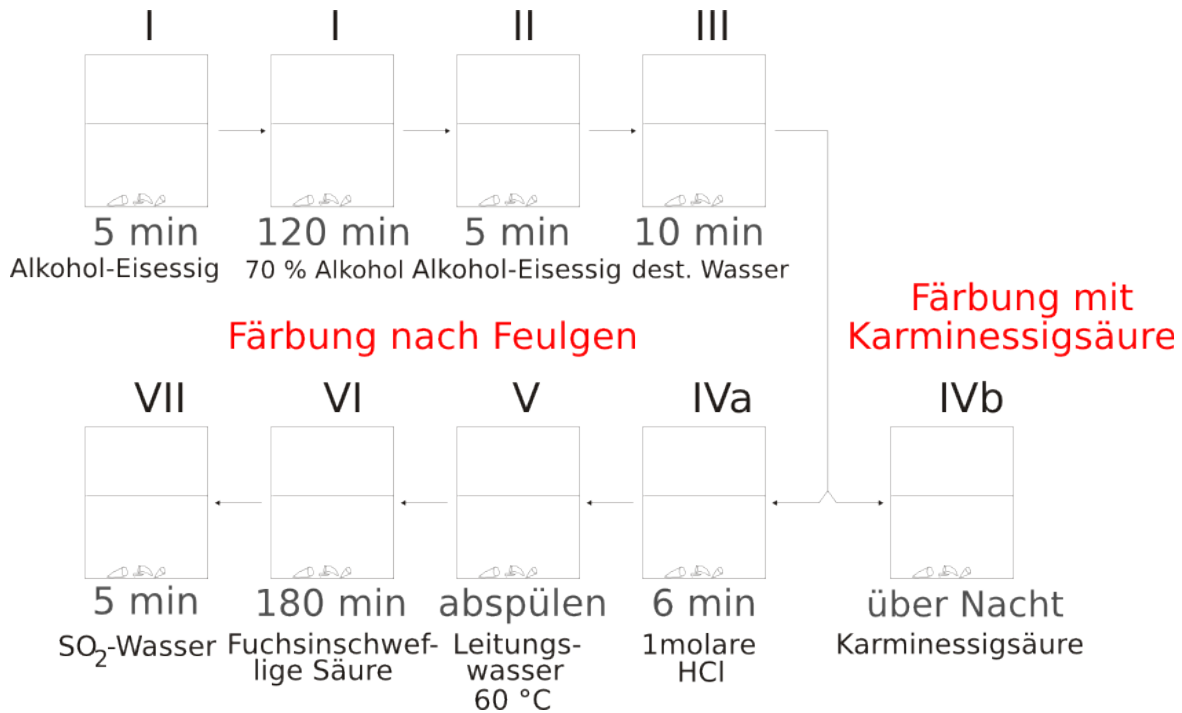
**Wichtig:** Die Information über Geschlechtsmerkmale liegt auf den Autosomen. Das heißt, die Gonosomen enthalten nicht die Geschlechtsinformationen selbst, sie steuern lediglich die Verwirklichung der Information, die für beide Geschlechter auf den Autosomen liegt (= bisexuelle Potenz).

### Oberstufe: Kennzeichen der Chromosomenbestände

- **Artkonstanz eines Chromosomenbestandes**
  - Alle Individuen einer Art stimmen in der Chromosomenzahl überein.
  - Alle Zellen eines Individuums einer Art haben die gleiche Chromosomenanzahl.
  - Die Anzahl ist in der Regel geradzahlig. Die Anzahl der Chromosomen in Zellen ist ein arttypisches Kennzeichen.
- **Chromosomenindividualität**
  - Homologe Chromosomen sind genetisch nicht identisch.
  - Sie codieren zwar die gleichen Merkmale (z.B. Augenfarbe, Haarfarbe), aber deren Ausprägung (z.B. braun, grün, blau) kann verschieden sein, da sie jeweils von zwei unterschiedlichen Personen geerbt wurden.
  - Der Mensch hat 46 verschiedene Chromosomen, wobei jeweils zwei sehr ähnliche sind.
- Es besteht kein Zusammenhang zwischen Chromosomenzahl und Organisationsstufe (also der Höhe seiner Entwicklung, Intelligenz usw.) eines Organismus.

**Oberstufe: Sichtbarmachen der Chromosomen**

Damit die Chromosomen gut sichtbar sind, muss man sie am besten anfärben:



**Aufgaben:**

1. Was sind homologe Chromosomen?
2. Definiere Allel
3. Was sagst Du zu folgender Aussage: „Zwei homologe Chromosomen sind gleich groß und deswegen identisch!“
4. Gibt es Zellen, die keine homologen Chromosomen haben? Benenne sie.

**Lösungen**

1. Homologe Chromosomen: gleiche Länge, gleiches Bandenmuster
2. Ein Allel bezeichnet eine mögliche Ausprägung eines Gens, welches sich an einem bestimmten Ort auf einem Chromosom befindet.
3. Nein, die Allele sind verschieden ausgeprägt: z.B. Blutgruppeninformation kann unterschiedlich sein
4. Ja, Eizellen und Spermien.

**Zusatzinformationen:**

<http://de.wikipedia.org/wiki/Karyogramm>

<http://en.wikipedia.org/wiki/Karyotype>

### **Oberstufe: Schritte zur Erstellung eines Karyogramms**

**Früher:** Verwendung von Fibroblasten (= Bindegewebebildungszellen) als Ausgangsmaterial

**Heute:** Verwendung von 3 Blutstropfen (nach Arakaki und Sparkes 1963)  
Anlegen einer Lymphocyten-Gewebekultur, welche dann untersucht wird.

**Ablauf:** Blutzellen werden in eine Nährlösung gegeben, die die Zellteilung anregt.  
Nach 3 Tagen wird Colchizin (=Gift der Herbstzeitlose) zugegeben.  
Zugabe von dest. H<sub>2</sub>O ⇒ Platzen der roten Blutkörperchen (diese enthalten mehr Salze als weiße Blutkörperchen, so dass durch Osmose solange destilliertes Wasser eindringt, bis sie platzen)  
⇒ intakte weiße Blutkörperchen bleiben zur Untersuchung zurück.  
Abtrennung durch Zentrifugation.  
Untersuchung



### **Oberstufe: Das Phänomen der Barr-Körperchen (=Geschlechts-Chromatin)**

Weibliche Säugetierzellen verfügen über zwei XX Geschlechtschromosomen. Um das Problem des doppelten Ablesens der homologen XX Chromosomen zu verhindern, liegt im weiblichen Organismus während des G1- und G2-Stadiums der Interphase des Mitose-Zellzyklus eines der beiden X-Chromosomen im inaktivierten Zustand als randständige Chromatin-Verdichtung vor. Es ist mit einer feinen Hülle umgeben, die selbst (nach Anfärbung) im Lichtmikroskop gut erkennbar ist. Diese wird als Barr-Körperchen, Geschlechts-Chromatid, X-Chromatid oder Sex-Chromatid bezeichnet. Es wurde nach einem Entdecker, Murray Llewellyn Barr (er entdeckte es 1949) benannt.

Der tiefere Sinn liegt darin, dass versucht wird, eine doppeltes Ablesen und ein somit resultierendes Ungleichgewicht in der Gendosis zu kompensieren. Welches X-Chromosom dabei inaktiviert wird ist rein zufällig. Dies geschieht circa am 16. Tag der Embryonalentwicklung des Menschen).

Die Folgen sind stärker als man es auf den ersten Blick vermutet:

Frauen besitzen durch ihre beiden X-Chromosomen üblicherweise ein Barr-Körperchen, Männer (XY) logischerweise keines.

- Wird bei genetischen Untersuchungen (z.B. bei Dopingkontrollen im Sport) bei einer Frau kein Barr-Körperchen gefunden, handelt es sich entweder um einen Mann (dessen Y-Chromosom evtl. defekt oder verloren gegangen ist) oder die Frau besitzt nur ein X-Chromosom (Genotyp X0 - Turner-Syndrom).
- Würde bei einer solchen Turner-Frau auch das andere X-Chromosom während der Entwicklung inaktiviert werden, so wäre das tödlich. (90% der X0 Genotypen sterben in der Embryonalentwicklung).
- Findet man bei einer Frau mehr als ein Barr-Körper, so liegt eine Chromosomenaberration vor. Sie kann zum Beispiel Triplo X (XXX) als Genotyp haben.
- Auch Männer können ein oder mehrere Barr-Körperchen haben. Ihre Genotypen wären entsprechend: XXY, XXXY usw. (=Klinefelter-Syndrom).
- Dieser „Barr-Test“ (durch Entnahme von Haaren, Mundschleimhautzellen oder Blut) ist einer der ersten bei Sportwettkämpfen, wie den Olympischen Spielen. Ursache war der Skandal um den deutsche Athlet Hermann Ratjen bei den Olympischen Spielen 1936, welcher seine Genitalien zusammengebunden hatte (Aua) und als „Dora“ beim Hochsprung teilgenommen hatte.
- Bei Männern hingegen, lässt sich das so genannte Y-Chromatid (=F-body) nachweisen.

#### **Bild:**

[http://commons.wikimedia.org/wiki/Image:BarrBodyBMC\\_Biology2-21-Fig1clip293px.jpg](http://commons.wikimedia.org/wiki/Image:BarrBodyBMC_Biology2-21-Fig1clip293px.jpg)

#### **Zusatzinformationen:**

<http://de.wikipedia.org/wiki/Geschlechts-Chromatin>

### **Aufgaben zu Chromosomen und Karyogramm**

1. Beschreibe, in welcher Form die Erbinformation bei Menschen gespeichert ist.
2. Inwiefern unterscheiden sich eineiige Zwillinge im Erbgut?
3. Erkläre die Begriffe „DNA“, „Chromosom“, „Gen“ und „Genom“.
4. Erkläre, warum bei jedem Lebewesen jedes Chromosom 2mal vorhanden ist.
5. Skizziere den Aufbau eines Chromosoms und benenne die einzelnen Teile.
6. Wieso kann man beim Mikroskopieren von Zellen manchmal Chromosomen sehen und manchmal nicht?
7. Erkläre, wie man ein Karyogramm erstellt und was es überhaupt darstellt.
8. Beschreibe das Karyogramm eines Menschen.
9. Erkläre den Unterschied zwischen Autosomen und Gonosomen (Geschlechtschromosomen).

**Chromosomenzahlen verschiedener Organismen**

<b>Art oder Gattung</b>	<b>Chromosomenzahl</b>	<b>Art oder Gattung</b>	<b>Chromosomenzahl</b>
Taufliege	8	Mensch	46
Roggen	14	Menschenaffen	48
Meerschweinchen	16	Schaf	54
Taube	16	Pferd	66
Weinbergschnecke	54	Haushuhn	78
Regenwurm	32	Karpfen	104
Schwein	38	Seidenspinner	20
Saatweizen	42	Adlerfarn	104
Ruhramöbe	12	Pferdespulwurm	4
Hund	78	Natterzunge	480
Streifenfarn	144	Birke	28
Runkelrübe	18	Apfelbaum	34
Himbeere	14	Kartoffel	48

**Informationen zu den einzelnen Chromosomen des Menschen**

<b>Chromosom</b>	<b>Anzahl Gene</b>	<b>Basen</b>
1	2968	245 203 898
2	2288	243 315 028
3	2032	199 411 731
4	1297	191 610 523
5	1643	180 967 295
6	1963	170 740 541
7	1443	158 431 299
8	1127	145 908 738
9	1299	134 505 819
10	1440	135 480 874
11	2093	134 978 784
12	1652	133 464 434
13	748	114 151 656
14	1098	105 311 216
15	1122	100 114 055
16	1098	89 995 999
17	1576	81 691 216
18	766	77 753 510
19	1454	63 790 860
20	927	63 644 868
21	303	46 976 537
22	288	49 476 972
X	1184	152 634 166
Y	231	50 961 097
<b>Summe der Gene:</b>	<b>32040</b>	

Wir sehen uns im nächsten Kapitel:

