

Eine kleine Einführung in die Genetik

Genetik = Die Lehre von der Vererbung

1.) Die Geschichte der Genetik

Johann Gregor Mendel wurde am 22. Juli 1822 in Heinzendorf geboren, nach seinem Abitur tritt er ins Augustinerkloster zu Brunn ein.

1847: Mendel erhält seine Priesterweihe.

1851-53: Studium der Naturwissenschaften in Wien.

1853-68: Experimente mit Erbsenpflanzen im Garten des Klosters.

1865: Vortrag seiner Ergebnisse beim "Naturforschenden Verein" in Brunn. Sie werden nicht anerkannt sondern belächelt.

1866: Veröffentlichung seiner Arbeit unter dem Titel "Versuche über Pflanzenhybriden". Mendel war enttäuscht, da der Schweizer Botaniker Nägeli von seinen Ergebnissen nicht viel hielt. Fortan widmet sich Mendel vermehrt seinen Aufgaben als Abt.

6.1.1884: Mendel stirbt im Kloster.

1900: Die Gesetzmäßigkeiten Mendels werden durch die voneinander unabhängig arbeitenden Botaniker Hugo de Vries, Erich von Tschermak und Carl Erich Correns bestätigt. Die von da an bestehende wissenschaftliche Vererbungslehre war also von Mendel begründet.

2.) Die Vererbungsregeln

1. Mendelsche Regel (Uniformitätsregel)

Kreuzt man zwei Individuen einer Art, die sich in einem Merkmal reinerbig unterscheiden, so sind die Nachkommen in der F1-Generation in bezug auf dieses Merkmal untereinander gleich. Dies gilt auch bei reziproker Kreuzung.

2. Mendelsche Regel (Spaltungsregel)

Kreuzt man die Mischlinge der F1- Generation untereinander so treten in der F2- Generation auch die Merkmale der Eltern in einem festen Zahlenverhältnis wieder auf. Beim dominant-rezessiven Erbgang erfolgt die Aufspaltung im Verhältnis 3:1

3. Mendelsche Regel (Unabhängigkeits- u. Neukombinationsregel)

Kreuzt man zwei Lebewesen einer Art, die sich in als mehr zwei Merkmalen reinerbig unterscheiden, so werden die einzelnen Gene unabhängig voneinander verteilt. Sie können bei der Befruchtung in neuen Kombinationen zusammentreten.

3.) Begriffe der Genetik

Chromosom:

Chromosomen sind fädige Strukturen, die im Zellkern vorliegen. Sie sind die Träger der Erbinformation (Erbanlagen) eines Lebewesens. Das genetische Material, das die Chromosomen tragen, wird von Nukleinsäuren (Kernsäuren) gebildet.

Die Anzahl, Größe und Form der Chromosomen ist artspezifisch. Ein Chromosomensatz beim Menschen umfaßt in Keimzellen 23 (haploid) und in Körperzellen 46 (diploid) Chromosomen.

Gen:

Gene sind die Abschnitte des DNS-Doppelstranges, auf dem die Information für die Synthese eines spezifischen Eiweißes (Polypeptids) festgelegt ist. Die Gesamtheit aller Gene eines Organismus nennt man Erbanlagen (Genom). Die Gene bestimmen die Ausbildung spezifischer Merkmale. Sie sind auf den Chromosomen linear angeordnet, wobei jedes Gen einen ganz bestimmten Platz (Genort) belegt. Die Reihenfolge der Gene auf den Chromosomen kann in genetischen Karten erfasst werden

In Strukturgenen sind die Informationen für den Aufbau von Struktur- und Enzympolypeptiden sowie von RNS festgelegt.

Funktionsgene enthalten Informationen für den korrekten Ablauf der Eiweißsynthese (z.B. Start, Ende).

Allele sind Gene, die auf homologen Chromosomen genau den gleichen Ort einnehmen. Diese Allele auf den Chromosomen eines homologen Chromosomenpaares bewirken die Ausprägung desselben Merkmals (z.B. Farbe der Samen bei Erbsen). Dieses Merkmal kann aber in verschiedenen Versionen auftreten (z.B. gelb oder grün). Sind die Allele eines Chromosomenpaares für die Ausbildung eines Merkmals gleich (z.B. Farbe der Erbse Chromosom 1 Gen A= gelb; Chromosom 2 Gen A= gelb), so ist der Organismus in Bezug auf dieses Gen (A,A) reinerbig oder homozygot. Sind die Allele eines Chromosomenpaares für die Ausbildung verschieden (z.B. Form der Erbse Chromosom 1 Gen B= glatt; Chromosom 2 Gen b = runzlig), so ist der Organismus in Bezug auf dieses Gen (B,b) mischerbig oder heterozygot.

Nukleinsäuren:

Nukleinsäuren sind hochmolekulare organische Verbindungen, die in allen Zellkernen vorkommen. Nach ihrer chemischen Zusammensetzung werden Desoxyribonukleinsäure(DNS/DNA) und Ribonukleinsäure (RNS / RNA) unterschieden. Die Nukleinsäuren sind aus vielen Nukleotiden aufgebaut. Jedes Nukleotid besteht aus drei chemischen Komponenten: einem Zucker (Ribose oder Desoxyribose), einem Phosphorsäurerest und einer stickstoffhaltigen organischen Base.

Desoxyribonukleinsäure (DNS/DNA):

Die DNA ist ein Makromolekül, dessen Bausteine Phosphorsäurereste, der Zucker Desoxyribose und die organischen Basen Adenin(A), Thymin(T), Guanin(G) und Cytosin(C) sind. Die Struktur der DNA wird durch die bestimmte Aufeinanderfolge von Desoxyribose, Phosphorsäurerest und Base (den Nukleotiden) bestimmt. Diese Aufeinanderfolge heißt Nukleotidsequenz.

Die DNA bildet einen Doppelstrang, in dem sich die Basen A und T sowie C und G gegenüberstehen. Der Doppelstrang ist in sich spiralig verdreht. Durch die Aufeinanderfolge der Nukleotide ist in der DNA die Erbinformation gespeichert (genetischer Code). Die DNA-Moleküle bilden die Chromosomen.

Ribonukleinsäure (RNS/RNA):

Die RNA sind fadenförmige Makromoleküle, dessen Bausteine Phosphorsäurereste, der Zucker Ribose und die organischen Basen Adenin(A), Uracil(U), Guanin(G) und Cytosin(C) sind. Die RNA kommt als Einzelstrang vor. Es werden drei Formen der RNA unterschieden.

tRNS (Transfer-RNS): Bindung und Transport der Aminosäuren

rRNS (Ribosomen-RNS): Bildung der Proteine

mRNS (Boten-RNS): Ablesen der Information zur Bildung der Proteine von der DNA und

Transport der Information zu den Ribosomen.

4.) Identische Replikation

Die identische Replikation (ident. Reduplikation) ist die Verdopplung der DNA. Dabei wird ein DNA-Doppelstrang (Elternstrang) mit Hilfe von Enzymen in zwei Einzelstränge, die als Matrizen für die Bildung neuer Doppelstränge dienen, gespalten. Die Einzelstränge werden durch komplementäre Basenpaarung (A zu T; C zu G; T zu A; G zu C) unter Einwirkung von Enzymen zu zwei neuen identischen Doppelsträngen (Tochtersträngen) ergänzt.

5.) Genetischer Code

Der genetische Code ist die Verschlüsselung der genetischen Information für die Eiweißsynthese in der DNA und RNA. Er ist die besondere (jeweils spezifische) Aufeinanderfolge von Nukleotiden, durch die die Aufeinanderfolge der verschiedenen Aminosäuren in dem entsprechenden Eiweißmolekül festgelegt (verschlüsselt) ist. Jede der zwanzig natürlichen Aminosäuren wird durch die Kombination von jeweils drei der vier organischen Basen der DNA dargestellt. Daher wird der genetische Code als Triplett-Code bezeichnet.

Der genetische Code ist universell. Er gilt für alle Lebewesen in gleicher Weise. Der genetische Code ist degeneriert. Viele der zwanzig Aminosäuren können über verschiedene Triplettts in gleicher Weise codiert werden.

6.) Mutationen

Mutationen sind Veränderungen der Chromosomen bzw. der Gene, die häufig zu Veränderungen im Phänotyp führen. Sie sind erblich. Organismen mit solchen Veränderungen heißen Mutanten. Mutationen können spontan, z.B. durch Stoff- und Energiewechselstörungen entstehen. oder durch bestimmte Faktoren ausgelöst werden. Stoffe und Faktoren, die Mutationen auslösen können, heißen Mutagene. Zu Mutagenen zählen u.a. radioaktive Strahlung, chemische Stoffe, Nikotin, Industrieabgase, Klimafaktoren.

Mutationsarten:

Genommutation: Veränderung der Chromosomenanzahl

- Verlust oder Verdopplung einzelner Chromosomen
z.B. Trisomie 21 (Downsyndrom)
- Verminderung oder Vervielfachung des gesamten Chromosomensatzes
z.B. Polyploidie bei Pflanzen

Chromosomenmutation: Veränderung der Struktur der Chromosomen

- Chromosomenbrüche und Verlust von Bruchstücken
z. B. Katzenschrei-Syndrom beim Menschen
- Verdopplung von Chromosomenabschnitten
- Umkehrung eines Chromosomenstücks um 180 Grad
- Verlagerung von Teilstücken auf andere Chromosome

Genmutation: Veränderung im Gen

- Ersetzen einer Base durch eine andere
z.B. Sichelzellenanämie
- Veränderungen der Nukleotidanzahl
z.B. Phenylketonurie (PKU)
- Umkehrung eines Genabschnittes um 180 Grad

Bedeutung der Mutationen:

Mutationen können begünstigend oder nachteilig auf den Fortbestand des Lebewesens wirken. Damit bilden sie die Grundlage für den Prozess der Selektion während der Evolution. Mutationen werden gezielt für die Tier- und Pflanzenzüchtung genutzt. Viele unserer Kulturpflanzen besitzen vervielfachte Chromosomensätze. Veränderungen des Erbgutes haben für den Menschen auch dahingehend eine große Bedeutung, dass sie als Erbkrankheit in Erscheinung treten können.

Erbkrankheiten sind durch Veränderung der Erbinformation (Mutation) bedingte krankhafte Erscheinungen oder Missbildungen, die sich im Phänotyp zeigen. Sie sind noch nicht heilbar. Das die Erbkrankheit verursachende Allel kann gegenüber dem Normalallel dominant oder rezessiv sein.

7.) Trisomie 21

Auswirkungen: - Fehlentwicklung innerer Organe.
- größere Anfälligkeit gegen Infektionskrankheiten
- Verminderung der geistigen Fähigkeiten (Schwachsinn)

Ursache.: Es findet ein Fehler bei der Meiose statt. Durch Nichttrennung zweier Chromosomen gelangt
bei der 1. oder 2. Reifeteilung ein zusätzliches Chromosom in eine der Keimzellen, eine andere erhält kein Chromosom 21.

Häufigkeit: Auf 550 Schwangerschaften kommt ein Fall von Trisomie 21

Ansonsten sind nur Trisomie 13 und 18 bekannt. Hier liegt die Lebenserwartung unter einem Jahr, wegen der zu großen Organschäden. Andere Trisomien wirken, ebenso wie Monosomien, wahrscheinlich schon in der Embryonalentwicklung tödlich.

Ausnahme: Geschlechtschromosomen:

- Frau mit nur einem X - Chromosom (XO-Typ):
kleinwüchsig und keine funktionsfähigen Eierstöcke
- Mann (XXY-Typ):
10cm größer als der Durchschnitt, keine vollentwickelten Hoden

8.) Vererbung der Blutgruppen

Für die Einteilung der Blutgruppen beim Menschen gibt es mehr als zwanzig verschiedene Blutgruppensysteme. Diese Unterschiede beruhen auf über 130 verschiedenen Proteinen der roten Blutzellen. Jeder Mensch besitzt aber eine charakteristische Blutgruppe, die er sein ganzes Leben lang unverändert behält.

Die Ausbildung der Blutgruppeneigenschaften wird von den Genen gesteuert.

Das ABO-System:

Bei der Vererbung der Blutgruppe gibt es drei Allele, nämlich A, B und O. Diese darf man nicht mit den Blutgruppen (A, B, AB, O) verwechseln.

Die Gene A und B sind dominant gegenüber dem rezessiven Gen O.

Blutgruppe A - Genotyp AA/AO

Blutgruppe B - Genotyp BB/BO

Blutgruppe AB - Genotyp AB (kodominante Allele)

Blutgruppe O - Genotyp OO