**Biologie Kurs Q11 im G8, Didaktik**

**II Genetik: 4 Humangenetik**

Thomas Nickl, Januar 2020

**Inhalt:**

[Vorbemerkungen](#HumGen01)

[4 Humangenetik](#HumGen02)

 [4.1 Der Familienstammbaum](#HumGen02)

 [4.2 Erbgänge beim Menschen](#HumGen03)

 [4.2.1 Autosomal dominanter Erbgang](#HumGen04)

 [4.2.2 Autosomal rezessiver Erbgang](#HumGen05)

 [4.2.3 Geschlechtsgebundene Vererbung](#HumGen06)

 [4.3 Vererbung der Blutgruppen](#HumGen07)

 [4.3.1 Das AB0-System](#HumGen07)

 [4.3.2 Das Rhesus-System](#HumGen08)

 [4.4 Genetische Familienberatung](#HumGen09)

 [4.4.1 Stammbaumanalyse](#HumGen09)

 [4.4.2 Heterozygoten-Test](#HumGen10)

 [4.4.3 Pränatale Diagnostik](#HumGen11)

 [4.4.4 Ethische Analyse](#HumGen12)

**Materialien:**

(unter Materialien Oberstufe > Genetik > Humangenetik)

 01 Informationsblatt: Beispiele für Erbgänge beim Menschen (mit Hintergrund­ information)

 02 Arbeitsblatt: Aufgaben Humangenetik (mit Lösungen)

 03 Informationsblatt mit Aufgabe: Rot-Grün-Blindheit

 04 Informationsblatt mit Aufgabe: Das Rhesus-System

**Vorbemerkungen:**

*Wenn die Schüler den Abschnitt Klassische Genetik gut verstanden haben, wird es bei der Humangenetik kaum noch Probleme geben. Die einzige große Herausforderung ist der Unter­schied zwischen einem Kreuzungsschema (das die Wahrscheinlichkeiten für bestimmte Geno- und Phänotypen bei den Nachkommen angibt, was bei 4.4.1 zum ersten Mal in Zahlen erfolgt) und einem Familienstammbaum (der nur die tatsächlich existierenden Individuen beinhaltet). Manche Lehrbücher zeigen fiktive Familienstammbäume, bei denen Eltern vier Kinder mit der Phänotypen-Verteilung eines Kreuzungsschemas haben. Das kann in der Realität zwar vor­kommen, wenn auch nur mit geringer Wahrscheinlichkeit, ist aber didaktisch-methodisch irre­führend, weil es den Unterschied zwischen Familienstammbaum und Kreu­zungs­schema ver­wischt: Unbedingt vermeiden!*

*Als genetisch bedingte Anomalien werden im Abschnitt 4 Humangenetik ausschließlich Gen­muta­tionen vorgestellt (also keine Aneuploidien). Der im G8-Lehrplan verwendete Begriff „Erbkrankheit“ ist nicht korrekt, denn bei weitem nicht alle Anomalien sind echte Krankheiten – ein Galaktosämie-Patient ist meist gesund; wenn er sich eine Erkältung eingefangen hat, ist er krank. Der Begriff „Krankheit“ kann zudem ausgrenzend wirken. Statt von Erkrankten zu sprechen, bietet sich der Begriff „Merkmalsträger“ an. Und angelehnt an die Formulierungen im LehrplanPLUS sollte der Begriff Erbkrankheit ersetzt werden durch „genetisch bedingte Anomalie“.*

*Bei jeder besprochenen genetisch bedingten Anomalie werden zunächst die wichtigsten Symp­tome vorgestellt. Aus Informationen über die Familienmitglieder sollen die Schüler einen Familienstammbaum erstellen, dort die Phänotypen kennzeichnen, ggf. den Vererbungstyp begründen und, so weit das möglich ist, durch Ausschlussverfahren die Genotypen der darge­stellten Personen ermitteln. Für jeden Vererbungstyp sollte ein Beispiel im Unterricht bespro­chen und (mindestens) ein weiteres zur selbständigen Bearbeitung gestellt werden. Wichtig ist, dass die Schüler die Genotypen präzise begründen, wobei Personen mit gleicher Argumen­ta­tion zusammengefasst werden.*

*Beim AB0-System und am besten bei einem weiteren Beispiel wird die molekulare Grundlage der phänotypischen Anomalie erklärt. Hinweise dazu werden im vorliegenden Skript und im Informationsblatt „Beispiele für Erbgänge beim Menschen“ gegeben.*

*Ich habe in das vorliegende Skript sowie in die Materialien viele Details aufgenommen, um Ihnen weitgehend eigene Recherchen zu ersparen. Das bedeutet aber nicht, dass solche Details im Unterricht auftauchen müssten. Wie immer, so gilt auch hier: Weniger ist mehr!*

**4 Humangenetik**

**4.1 Der Familienstammbaum**

*Auch wenn im G8-Lehrplan erst beim dritten Punkt der Begriff „Stammbaumanalyse“ auf­taucht, muss die neue Darstellungsmethode des Familienstammbaums ganz am Anfang des Abschnitts Humangenetik stehen.*

Ein Kreuzungsschema dient dazu, statistische Wahrscheinlichkeiten für die Geno- und Phäno­typen der Folgegenerationen zu ermitteln. Dagegen zeigt ein Familienstammbaum die ver­wandt­schaftlichen Beziehungen realer Personen, die durch Symbole dargestellt werden, welche Geschlecht und Phänotyp zeigen. Ggf. sind die Genotypen der Personen angegeben.

**Die wichtigsten Regeln für die Darstellung im Familienstammbaum:**

Geschlecht:

männliche Personen werden mit einem Quadrat, weibliche mit einem Kreis dargestellt; wenn das Geschlecht unerheblich oder unbekannt ist, wird ein auf die Spitze gestelltes Quadrat ver­wen­det. Die Personen werden individuell gekennzeichnet, z. B. durch Nummern.

Generationen:

werden in der Regel mit römischen Zahlen durchnummeriert.

Phänotyp:

Er wird meist durch Färbung des Personen-Symbols gekennzeichnet: z. B. mutierte Form schwarz, normale Form weiß.

Eltern:

werden entweder durch einen waagrechten Strich direkt verbunden oder durch einen waagrech­ten Strich, der unter ihren Symbolen steht und mit ihnen durch kurze vertikale Striche verbun­den ist.

Verwandtenehe:

wird durch einen Doppelstrich hervorgehoben.

Kinder:

Kinder mit den selben Eltern werden durch einen waagrechten Strich verbunden, der über ihren Symbolen steht und mit ihnen durch kurze vertikale Striche verbunden ist. Die beiden waag­rechten Striche (Eltern, Kinder), werden durch einen vertikalen Strich verbunden.

Reihenfolge:

Die Reihenfolge der Symbole von links nach rechts entspricht der Reihenfolge der Geburt.

*Hinweis: Oft werden Heterozygote (Überträger, Konduktoren) im Personen-Symbol gekenn­zeichnet (diagonale Farbtrennung; großer schwarzer Punkt). Davon rate ich dringend ab, denn die Fläche des Symbols soll ausschließlich der Kennzeichnung des Phänotyps dienen, nicht des Genotyps (das führt sonst schnell zur Verwirrung).*

*Hinweis: Diese Regeln können den Schülern vorab auf einem Informationsblatt ausgehändigt und besprochen werden; sie können aber auch während der Erstellung des ersten Familien­stamm­baums festgelegt werden.*

**4.2 Erbgänge beim Menschen**

*Der G8-Lehrplan bestimmt nicht näher, welche Erbgänge besprochen werden sollen. Anhand der Abituraufgaben lässt sich schließen, dass dominante und rezessive autosomale Erbgänge obligat zu besprechen sind.*

*In Abschnitt „Erbgänge beim Menschen“ wenden die Schüler die Fachbegriffe und Fertig­keiten an, die sie im Abschnitt „Klassische Genetik“ gelernt haben.*

*Der im G8-Lehrplan genannte Begriff „Erbkrankheit“ sollte kurz mit den Schülern kritisch hinter­fragt werden (Alternativbegriffe: genetisch bedingte Anomalie; Merkmalsträger).*

*Das* ***Informationsblatt*** *„Beispiele für Erbgänge beim Menschen“ enthält eine Reihe von Anre­gungen sowie Hintergrundinformationen.*

*Aufgabenformate:*

* *Informationen zu einer betroffenen Familie vorgeben, daraus einen beschrifteten Stamm­baum erstellen lassen bzw. einen beschrifteten Stammbaum vorgeben.*
* *Am Ende von Abschnitt 4.2.2: Die Art der Vererbung begründen lassen.*
* *Die Genotypen mit genauer Begründung bestimmen lassen (ggf. nur von ausgewählten Personen).*

**4.2.1 Autosomal dominanter Erbgang**

Das Gen liegt auf einem Autosom, das mutierte Allel ist dominant.

Zunächst werden die Symptome eines Beispiels vorgestellt. Dann erhalten die Schüler entweder einen fertigen Familienstammbaum (ohne Beschriftung), ergänzen die fehlende Beschriftung und erarbeiten ggf. die Regeln zur Erstellung einer solchen Darstellung oder sie erhalten Infor­mationen über Mitglieder einer betroffenen Familie und erstellen unter Anleitung der Lehrkraft Stück für Stück daraus einen Familienstammbaum.

*Die Überschrift wird erst dann formuliert, wenn der erste Familienstammbaum ausgewertet ist.*

Beispiele:

* Kurzfingrigkeit (Brachydaktylie); damit wurde 1903 (angeblich) der erste Familien­stamm­baum beim Menschen erstellt
* Vielfingrigkeit (Polydaktylie)
* Spaltfuß (Ektrodaktylie)
* Marfan-Syndrom = Spinnenfingrigkeit
* Veitstanz

Beispiel für einen Informationstext mit Aufgaben:

Nur drei Jahre, nachdem die Mendel-Regeln im Jahr 1900 einer breiten Öffentlichkeit zugänglich gemacht worden waren, erstellte als einer der ersten Farabee einen umfangreichen Stammbaum einer Familie, in der gehäuft Kurzfingrigkeit (Brachydaktylie) auftrat. Solche Patienten besitzen mehr oder weniger stark verkürzte Finger bzw. Zehen.

Die folgende Abbildung zeigt einen Ausschnitt aus diesem Familien-Stammbaum. Männliche Personen werden durch Quadrate, weibliche durch Kreise dargestellt; ein auf der Spitze stehendes Quadrat wird verwendet, wenn das Geschlecht unbekannt oder unerheblich ist. Die Reihenfolge der Nachkommen entspricht der Reihenfolge der Geburt. Eine weiße Füllung bedeutet „normal lange Finger und Zehen“, eine schwarze Füllung „Kurzfingrigkeit“.

Aufgabe 1: Ermitteln Sie durch Ausschlussverfahren, ob Kurzfingrigkeit dominant oder rezessiv vererbt wird.

Aufgabe 2: Bestimmen Sie die Genotypen aller Personen.

normaler Phänotyp

Merkmalsträger

Familienstammbaum (nach Farabee, 1904, gekürzt):

I

 1 2

 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12

 usw.

 13 14 15 16 17 18 19

 20 21 22 23 24

 usw.

 25 26 27 28 29

II

III

IV

V

Zunächst wird der Stammbaum beschrieben (bzw. es werden vorgegebene Aussagen anhand des Stammbaums auf ihre Richtigkeit überprüft), z. B.:

– Die Personen 4, 15 und 21 sind angeheiratet und keine Nachkommen des Paars 1/2.

– Das Paar 1/2 hat 9 Kinder, von denen 4 verkürzte Finger haben; das Geschlecht des jüngsten Kindes ist nicht überliefert.

Im ersten Arbeitsschritt wird die **Art der Vererbung** untersucht.

**Allgemeine Regeln** zur Unterscheidung autosomal dominanter und rezessiver Erbgänge:

(1) Auffällige Häufigkeit des mutierten Phänotyps deutet auf dominante Vererbung hin, beweist sie aber nicht.

(2) Voraussetzung für dominante Vererbung ist, dass von der ersten bis zur letzten darge­ stellten Generation der Weg der Vererbung durchgehend über Merkmalsträger geht. (Es wird keine Generation übersprungen.)

(3) Wenn beide Elternteile eines Merkmalsträgers das Merkmal nicht aufweisen, kann die Vererbung nicht dominant erfolgen.

 **Anwendung auf das Beispiel:**

 (1) Es treten auffallend viele Merkmalsträger auf => Hinweis auf dominante Ver­ er­bung.

 (2) Über die Personen 1, 5, 14 und 22 tritt eine über alle Generationen durchgehen-­ de Kette von Merkmalsträger bis zu den Personen 25, 27 und 29 auf.

 (3) Alle dargestellten Merkmalsträger haben einen Merkmalsträger als Elternteil.

 => Die Kurzfingrigkeit wird dominant vererbt.

In einem zweiten Schritt werden die **Genotypen** der einzelnen Personen bestimmt.

**Allgemeine Regeln:**

Im dominant-rezessiven Erbgang gilt:

Beim dominanten Phänotyp können die Genotypen homozygot dominant (AA) oder hetero­zygot (Aa) vorliegen; beim rezessiven Phänotyp liegt der Genotyp homozygot rezessiv (aa) vor.

(1) Alle Personen mit dem rezessiven Phänotyp (hier: alle mit normalem Phänotyp) haben die Allelkombination aa, weil ein dominantes Allel den dominanten Phänotyp bewir­ ken würde.

(2) Alle Personen mit dem dominanten Phänotyp (hier: alle mit dem mutierten Phäno­typ) besitzen mindestens ein dominantes Allel A, weil es sich im Phänotyp durchsetzt.

*Die Erkenntnisse aus (1) und (2) werden in den Stammbaum eingetragen. Der psychologische Vorteil besteht darin, dass bei jeder Person schon mindestens ein Buchstabe steht, bei einigen sogar schon beide, was auf die Schüler beruhigend wirkt.*

(3) Wenn ein Kind die Allelkombination aa besitzt, muss es von jedem Elternteil ein re­ zes­sives Allel a bekommen haben. (Damit kann der Genotyp einiger Personen mit domi­nantem Phänotyp bestimmt werden.)

(4) Wenn ein Elternteil die Allelkombination aa besitzt, kann es an die Kinder nur das re­ zessive Allel a weitergeben. (Damit kann der Genotyp weiterer Personen mit dominan­ tem Phänotyp bestimmt werden.)

(5) Wenn in der Information steht, dass das mutierte Allel in der Bevölkerung sehr selten ist, kann davon ausgegangen werden, dass Personen mit dem dominanten Phänotyp, die nicht von der betroffenen Familie abstammen („Angeheiratete“), mit großer Wahr­ scheinlichkeit homozygot dominant sind.

(6) Wenn das zweite Allel einer Person mit dominantem Phänotyp aufgrund der vorge­ nann­ten Regeln nicht bestimmt werden kann, so ist das eine dezidierte wissenschaft­ liche Aussage und wird mit der Allelkombination A? symbolisiert.

Am Ende steht bei jeder Person eine Allelkombination aus zwei Zeichen: AA oder aa oder Aa oder A?.

Oft kann der Genotyp verschiedener Personen durch die selbe Argumentation bestimmt wer­den. Dann sollte dies zusammengefasst werden.

 **Anwendung auf das Beispiel:**

 (1) Alle Personen mit normalem Phänotyp müssen homozygot rezessiv sein (aa), weil sich ein dominantes Allel im Phänotyp zeigen würde.

 (2) Alle Merkmalsträger besitzen mindestens 1 dominantes Allel A.

 (3) Die Personen 1, 5, 14 und 22 müssen ein rezessives Allel a besitzen, weil sie mindestens ein Kind mit normalem Phänotyp haben, das von jedem Elternteil je ein rezessives Allel a bekommen muss. => heterozygoter Genotyp (Aa)

 (4) Alle anderen Merkmalsträger müssen ein rezessives Allel a besitzen, weil das Elternteil mit dem normalen Phänotyp und homozygot rezessivem Genotyp aus­schließlich ein rezessives Allel a weitergeben kann. => heterozygoter Geno­­ typ (Aa)

*Hinweis: Im Abitur wird immer wieder auf Begründungen verzichtet, indem lediglich die Geno­typen bestimmter Personen verlangt werden. Das halte ich für wenig sinnvoll. Die eigentliche geistige Arbeit besteht in der Begründung.*

Im Anschluss werden weitere Aufgaben bearbeitet, bei denen auch der Fall auftritt, dass der Genotyp einer Person nicht eindeutig bestimmt werden kann (**Arbeitsblatt** „Aufgaben Human­genetik“).

**4.2.2 Autosomal rezessiver Erbgang**

Das Gen liegt auf einem Autosom, das mutierte Allel ist rezessiv.

Die beim autosomal dominanten Erbgang erlernten Fertigkeiten werden hier angewendet und weiter eingeübt. Die unter 4.2.1 aufgeführten Regeln gelten auch hier.

Beispiele:

* Mukoviszidose
* Albinismus
* Phenylketonurie (PKU)
* Galaktosämie
* verwachsene bzw. freie Ohrläppchen

Hinweis: Folgende Erbgänge sollten im Unterricht nicht besprochen werden, jedenfalls nicht als angebliche Beispiele für autosomal rezessive Vererbung:

– **NICHT: Sichelzellenanämie**, denn der Phänotyp der Heterozygoten unterscheidet sich dramatisch von dem der rezessiv Homozygoten, bei denen sämtliche Erythrozyten ausschließlich das Sichler-Hämoglobin enthalten, welches bei Sauerstoffmangel fase­ rig wird. Auf submikroskopischer Ebene ist der Erbgang kodominant, weil bei Hetero­ zygoten sowohl normales als auch Sichler-Hämoglobin ausgebildet wird (wenn auch bei weitem nicht in gleichen Mengen). Um zu vermeiden, durch zu starke Verein­ fachung falsche mentale Bilder zu erzeugen, sollte auf die Sichelzellenanämie im Rah­ men der Humangenetik verzichtet werden; nicht dagegen in der Evolution (He­te­ro­ zygote haben zwar spürbare Beeinträchtigungen ihrer Sauerstoffversorgung, sind dafür aber resistent gegen Malaria).

– **NICHT: Roller-Nichtroller**, denn 1952 untersuchte Philip Matlock eineiige Zwillin­ ge und stellte fest, dass bei 21 Prozent von ihnen der eine Zwilling seine Zunge nach oben rollen konnte, der andere (genetisch identische) aber nicht. Es muss also weitere Faktoren für die Eigenschaft geben und vermutlich können „geborene Nichtroller“ das Zungenrollen erlernen. Alfred Sturtevant hat ursprünglich im Jahr 1940 für das Zun­ gen­rollen ein dominantes Allel verantwortlich gemacht, diese Hypothese aber bereits 1965 widerrufen. Das Beispiel ist insofern brisant, als Schüler sehr einfach einen Stammbaum von Rollern und Nichtrollern in ihrer Familie erstellen können, aus dem sich ggf. eine scheinbar nicht mögliche Vererbung ergibt und damit ein scheinbarer Hinweis auf außereheliche Befruchtung, was aber (s. o.) gar nicht der Fall sein muss. [Wissen 01/2002 der Zeitschrift DIE ZEIT]

– **NICHT: Augenfarbe**. Dabei tritt zwar durchaus auch dominant-rezessive Vererbung auf, aber die Farbe der Iris wird von insgesamt 7 Genen bestimmt; ein einfacher Erb­ gang liegt also nicht vor.

– **NICHT: Schmecker-Nichtschmecker** **als Praktikum**. Schmecker nehmen eine stark verdünnte Lösung von Phenylthiocarbamid (PTC) in Ethanol als bitter wahr, Nicht­ schme­cker (jeder vierte) dagegen nicht. Nichtschmecker besitzen zwei defekte Allele für den PTC-Rezeptor auf Chromosom 7. Heterozygote nehmen PTC als bitter wahr. Die Vererbung des Schmeckens erfolgt also dominant. Seit längerer Zeit ist die Ver- wen­dung von PTC für Schmeckversuche an Schulen verboten.

Eine Aufgabe führt das Phänomen ein, weitere Aufgaben dienen der Übung (**Arbeitsblatt** „Aufgaben Humangenetik“). Bei Aufgabe 2.3 auf dem Arbeitsblatt wird die **Verwandtenehe** thematisiert, bei der ein erheblich gesteigertes Risiko besteht, dass ein Kind eine rezessiv ver­erbte Anomalie erhält. Darauf sollte kurz im Unterricht eingegangen werden.

Info: Bei den etwa 180 000 Amish im US-amerikanischen Pennsylvania, die von einer Gruppe von 200 bis 400 Siedlern abstammen und nach ihrem Gründer, dem Schweizer Jakob Ammann benannt sind, treten genetisch bedingte Anomalien sehr gehäuft auf. Denn wer in der Amish-Gemeinde bleiben will, muss ein andere Gemeindemitglied heiraten.

**4.2.3 Geschlechtsgebundene Vererbung** (fakultativ)

*Der G8-Lehrplan führt die geschlechtsgebundene Vererbung an keiner Stelle auf, sie war aber im Abitur 2014 schon einmal dran (C1, Aufgabe 4). Die Aufgabe war so geschickt for­mu­liert, dass sie von Schü­lern, die von dem Thema noch nie etwas gehört hatten, genau so gut gelöst wurde wie von Schülern, die im Unterricht ein Beispiel dazu geübt hatten. Weil es von der Anstrengung her aber einen Unterschied ausmacht, ob eine Aufgabe Reorganisation oder Transfer darstellt, empfehle ich die Behandlung eines X-chromosomal rezessiven Erbgangs.*

*Unberücksichtigt bleiben dagegen andere Erbgänge wie X-chromosomal dominant oder Y-chromosomal (bei der Y-chromosomalen Vererbung wird nicht weiter unterschieden, weil sämtliche Gene hemizygot auftreten, also mit nur 1 Exemplar pro Zelle, und sich damit immer durchsetzen). Zur Information der Lehrkraft habe ich trotzdem Beispiele dazu auf dem* ***Infor­mationsblatt*** *„Beispiele für Erbgänge beim Menschen“ aufgeführt.*

Eindrucksvoll ist die Besprechung der X-chromosomalen Vererbung am Beispiel der **Bluter­krankheit** im Stammbaum europäischer Fürstenhäuser, nicht zuletzt, weil statt Zahlen kon­kre­te Namen vorgegeben werden. Dieser Stammbaum ist gut zugänglich, weshalb ich ihn hier nicht abbilde.

Zunächst sollen die Schüler ihnen bekannte Namen entdecken wie Königin Victoria von Eng­land, Kaiser Wilhelm II. oder der ehemalige spanische König Juan Carlos. Dann werden die wesentlichen Symptome der Bluterkrankheit besprochen (vgl. Informationsblatt „Beispiele für Erbgänge beim Menschen“) und die Merkmalsträger im Stammbaum betrachtet (die Symbole für die Konduktorinnen werden erst einmal außer Acht gelassen): Alle sind männlich. Das ist ein Hinweis auf (wenn auch kein Beweis für) geschlechtsgebundene Vererbung. Weil das Geschlecht durch die Kombination der Gonosomen festgelegt wird, liegt der Schluss nahe, dass das zuständige Gen auf einem Gonosom liegt.

Nun wird Vorwissen angewandt und logisches Denken geübt: Die Schüler bearbeiten die Fra­ge, ob das Gen auf dem X- oder auf dem Y-Chromosom liegen muss. Das Y-Chromosom kann ausgeschlossen werden, weil dann der Vater jedes männlichen Merkmalsträgers selbst auch Merkmalsträger sein müsste, was in keinem der dargestellten Fälle auftritt. Alle betroffenen Männer haben von ihrer Mutter ein X-Chromosom mit dem mutierten Gen erhalten (denn vom Vater haben sie das Y-Chromosom erhalten).

Die nächste Frage ist, ob die Bluterkrankheit dominant oder rezessiv vererbt wird. Weil keine der Mütter von Merkmalsträgern selbst Merkmalsträgerin ist, muss die Bluterkrankheit rezessiv vererbt werden.

Zuletzt werden die Genotypen ausgewählter Personen aus dem Stammbaum bestimmt. Dabei wird ein weiteres Symbol eingeführt, das zeigt, dass bei Männern ein zweites Allel nicht vorliegt (hemizygot), am besten ein Gedankenstrich. Der Begriff „Konduktorin“ bzw. „Über­trägerin“ kann, muss aber nicht eingeführt werden.

– männliche Merkmalsträger: a –

– männliche Nicht-Merkmalsträger: A –

– Konduktorin: Aa (dort, wo ein Sohn Merkmalsträger ist)

– Bei den meisten weiblichen Nachkommen lässt sich der Genotyp nicht festlegen, denn auch wenn sie nur gesunde Söhne haben, können sie trotzdem das mutierte Gen in sich tragen: A?

Die klassische Alternative ist die Thematisierung der **Rot-Grün-Blindheit**. Ich habe dabei immer eine Auswahl der Test-Farbtafeln projiziert. Immer wieder hat sich dabei heraus­gestellt, dass ein Kursteilnehmer betroffen ist und das bisher nicht gewusst hat. Rot-Grün-Blindheit gibt es in unterschiedlichen Ausprägungen, ist also nicht monokausal bedingt. Gibt man diese Einschränkung bekannt, sehe ich kein Problem, damit Erbgänge zu üben.

**Informations- und Aufgabenblatt** „Aufgabe Rot-Grün-Blindheit“ (Aufgaben 1 und 2).

Ein sehr interessierter und arbeitsfreudiger Kurs hat vielleicht auch seine Freude an gonosoma­ler Vererbung bei Tieren: Bei Drosophila melanogaster befinden sich auf dem X-Chromosom (= Chromosom I) die Gene für die Mutanten „white“ (weiße statt rote Augen, rezessiv vererbt, Symbol: w) und „Bar“ (bandförmige statt halbkugelige Augen, dominant vererbt, Symbol: B).

*Im 5-stündigen Leistungskurs des alten G9 habe ich X-chromosomale Vererbung mit gonoso­ma­len Aberrationen kombiniert (XO bzw. XXY). Dafür ist aber im G8 definitiv keine Zeit mehr!*

**4.3 Vererbung der Blutgruppen**

**4.3.1 Das AB0-System**

Sprich: „A-Be-Null“ (dagegen im englischsprachigen Raum: ABO – „äi-bi-ou“)

In Q11 wird beim Thema Blutgruppen ausschließlich die Vererbung behandelt. In der 9. oder 10. Klasse sollten (auch wenn der G8-Lehrplan es nicht explizit verlangt) der Mechanismus der Agglutination (Antigene, Antikörper) sowie die Kriterien für Blutspender und -empfänger thematisiert worden sein, so dass im Kurs Folgendes nur kurz (!) wiederholt und dabei klar visualisiert wird:

* **Antikörper** sind Y-förmige Proteine in der Blutflüssigkeit, die nach dem Schlüssel-Schloss-Prinzip spezifisch an Antigene andocken können. Weil jeder Antikörper zwei Andockstellen besitzt, resultiert eine Verklumpung der Antigen-Träger.
* **Antigene** sind Proteine oder Lipide, die aus der Zellmembran herausragen und auf der Außenseite meist mit einem Oligosaccharid besetzt sind (Glycoproteine, Glycolipide). Sie markieren Zellen wie ein Barcode.
* **Beim AB0-System** sitzen die Antigene A und B in der Zellmembran der Roten Blut­zellen: bei Blutgruppe A nur Antigene A, bei Blutgruppe B nur Antigene B, bei Blut­gruppe AB sowohl Antigene A als auch B, bei Blutgruppe 0 keine Antigene dieses Systems (wohl aber andere Antigene).
* **Verklumpung** tritt immer dann auf, wenn Antikörper A auf Antigene A bzw. Anti­körper B auf Antigene B treffen.

*Vergleiche dazu: „Didaktische Hinweise zur Behandlung des AB0-Systems in der Mittelstufe“ sowie die Darstellung „Ergebnisse von Landsteiner“ unter Materialien Mittelstufe > 9. Klasse G8 > Immunsystem bzw. > 10. Klasse G8 > Menschenkunde.*

Sollte das AB0-System in der Mittelstufe nie angesprochen worden sein, müssen die oben auf­ge­zählten Aspekte etwas genauer besprochen werden, weil sie für die Allgemeinbildung wich­tig sind, auch wenn die Zeit dafür in Q11 knapp bemessen ist.

Die Vererbungsregeln im AB0-System wurden 1910-1911 entwickelt von Ludwik Hirszfeld und Emil von Dungern. Für die Schüler treten hierbei zwei neue Aspekte auf:

* **die multiple Allelie**: Von einem Gen gibt es mehr als nur zwei unterschiedliche Allele. Beim Gen für die Hauptblutgruppe sind es drei Allele: A, B und 0. Dieses Gen sitzt auf Chromosom 9.
* **die Kodominanz**: Bei Heterozygoten drücken sich beide Allele in Phänotyp vollständig aus. Beim Genotyp AB befinden sich auf den Roten Blutzellen sowohl Antigen A wie Antigen B.

*Schüler haben immer wieder Schwierigkeiten, Kodominanz und unvollständige Dominanz auseinander zu halten. Bei der unvollständigen Dominanz steht der Phänotyp zwischen den bei­den Extremen der Homozygoten, während bei Kodominanz beide Merkmalsausprägungen vollständig nebeneinander vorkommen. (Allerdings muss ich zugeben, dass auf der Teilchen­ebene die Unterscheidung dieser beiden Formen nicht immer eindeutig ist.)*

 Das Allel 0 ist gegenüber den Allelen A bzw. B **rezessiv**.

 Die Allele A und B sind zueinander **kodominant**.

Natürlich können auch hierbei in vorgegebenen Familienstammbäumen die Genotypen ermit­telt werden, aber reizvoller und praxisnäher sind Aufgaben zum **Vaterschaftsnachweis**. Damit die Aufgaben ein wenig anspruchsvoller werden, sollte – wie in der Praxis üblich – gleichzeitig das Rhesussystem berücksichtigt werden (s. u.: 4.3.2).

Die Blutgruppen eignen sich besonders gut für einen Vaterschaftsnachweis, weil Umwelt­ein­flüsse keine Rolle spielen (Genex­pres­sion: 100 %) und weil die Vererbung sowohl im AB0- als auch im Rhesus-System jeweils streng monogen verläuft. In der Praxis kann in etwa 17 % der Fälle eine Vaterschaft allein aufgrund des AB0-Systems ausgeschlossen werden. [Lutz Hafner, Peter Hoff: Materialien für den Sekundarbereich II Biologie – Genetik, Schroedel 1984, S. 129]

**Vorgehensweise bei der Bearbeitung von Aufgaben:**

* Erstellung des Familienstammbaums mit den Phänotypen (nicht unbedingt nötig, aber es hilft den Schülern, den Allelenfluss besser im Auge zu behalten)
* Ermittlung der in Frage kommenden Genotypen anhand folgender Tabelle und Ausschluss von Genotypen anhand des Familienstammbaums
* Ausschluss von Männern, die aus genetischen Gründen nicht als Vater in Frage kommen

|  |  |
| --- | --- |
| **Phänotyp** | **mögliche Genotypen** |
|  **A** | **AA, A0** |
| **B** | **BB, B0** |
| **AB** | **AB** |
| **0** | **0** |

*Hinweis: Eine nicht zu unterschätzende Schwierigkeit bei diesem Kapitel liegt darin, dass beim AB0-System sowohl die Phänotypen als auch die Genotypen mit den gleichen Symbolen belegt werden. Das sorgt immer wieder für Verwirrung bei den Schülern. Dabei kann eine klärende Darstellung wie die oben stehende Tabelle hilfreich sein.*

Bei sehr interessierten und arbeitsfreudigen Kursen kann eine Differenzierung innerhalb des AB0-Systems vorgenommen werden: Serologisch werden nämlich innerhalb der Blutgruppe A die Varianten A1 und A2 unterschieden, wobei A1 dominant gegenüber A2 ist (A2 ist gegen­über B kodominant und gegenüber 0 dominant). (Ergänzung: Die dritte Variante A3 und die Differenzierung zwischen B1 und B2 wird beim serologischen Test nicht erfasst. [Diethard Baron, Hrg.: Grüne Reihe Materialien SII – Genetik, Schroedel 2004, S. 141]).

|  |  |
| --- | --- |
| **Phänotyp** | **mögliche Genotypen** |
| **A1** | **A1A1; A1A2; A10** |
| **A2** | **A2A2; A20** |
| **B** | **BB; B0** |
| **A1B** | **A1B** |
| **A2B** | **A2B** |
| **0** | **00** |

Weil die Differenzierung zwischen A1 und A2 normalerweise im Kurs nicht vorgenommen wird, erscheint keine Aufgabe dazu auf dem Arbeitsblatt mit Aufgabenbeispielen, sondern lediglich an dieser Stelle:

**Aufgabe zum Vaterschaftstest:**

Elena hat Blutgruppe A1. Ihr Sohn Juan hat Blutgruppe B, ihre Tochter María hat Blutgruppe A2. Elena weiß nicht, wer der Vater von María ist: Pepe (Blutgruppe A1), Luís (Blutgruppe 0) oder Martín (Blutgruppe A2B).

1 Stellen Sie anhand des Kopftextes fest, welcher der drei Männer als Vater in Frage kommt. Begründen Sie Ihre Entscheidung und zeichnen Sie in allen Fällen, wo dies möglich ist, ein erklärendes Erbschema.

2 Zusätzliche Informationen: Die Mutter von Pepe hat Blutgruppe 0, der Vater von Luís hat Blutgruppe A1, der Vater von Martín hat Blutgruppe B.

 Entscheiden Sie begründet, welche dieser zusätzlichen Informationen für die Klärung der Vaterschaft an María relevant sind und welche nicht.

*(Ich habe die Aufgabe in Bilbao für meinen sehr lernbegierigen Biologiekurs entworfen, des­halb die spanischen Namen einschließlich einer Reminiszenz an den Torero Pepe Luís Martín. Elena und Martín werden im Spanischen übrigens auf der zweiten Silbe betont.)*

**Erwartungshorizont:**

1 Mutter Elena (A1): mögliche Genotypen sind A1A1, A1A2, A10

 Sohn Juan (B): mögliche Genotypen sind BB, B0

 Weil die Mutter das Allel B nicht besitzen kann, muss sie an Juan das Allel 0 weiter­ ge­geben haben. => Genotypen: Mutter A10, Juan B0

 Tochter María (A2): mögliche Genotypen sind A2A2, A20

 Weil die Mutter definitiv den Genotyp A10 besitzt, kann sie an María nur das Allel 0 vererbt haben. => Genotyp María A20

 => von ihrem Vater muss María das Allel A2 haben

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Betrachtete Männer** | **Phänotyp** | **möglicher Genotyp** |
| Pepe | A1 | A1A1, A1A2, A10 |
| Luís | 0 | 00 |
| Martín | A2B | A2B |

=> Luís kann nur das Allel 0 weitergeben und kommt deshalb nicht in Frage als Vater.

=> Pepe könnte das Allel A2 besitzen, Martín besitzt es definitiv; deshalb kommen beide als Vater in Frage.

 Entsprechende Erbschemata für Elena x Pepe sowie Elena x Martín.

2 Pepe kann von seiner Mutter (Genotyp 00) nur das Allel 0 bekommen und hat dem­ nach den Genotyp A10. Damit kommt er als Vater für María nicht mehr in Frage. Die Information über Luís ist überflüssig, weil er ohnehin nicht in Frage kommt. Martín bekommt von seinem Vater (Genotyp BB oder B0) auf jeden Fall das Allel B. Diese Aussage ist ohne Belang, weil der Genotyp von Martín ohnehin feststeht. Nach dem Ausschlussprinzip muss er der Vater von María sein.

**Information:**

Verteilung der Blutgruppen in verschiedenen Bevölkerungsgruppen der Welt (Angaben in %): [modifiziert nach Christner 1996; in Dreesmann, Graf, Witte: Evolutionsbiologie; Spektrumverlag 2011, S. 88; außer letzte Zeile]

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Land** | **A** | **B** | **AB** | **0** |
| Mitteleuropa | 43 | 14 | 6 | 37 |
| USA (europäische Herkunft) | 41 | 10 | 4 | 45 |
| USA (afrikanische Herkunft) | 28 | 20 | 5 | 47 |
| Australien (Ureinwohner) | 66 | 0 | 0 | 34 |
| Peru (indianische Bevölkerung) | 0 | 0 | 0 | 100 |
| Navaho (Nordamerika) | 31 | 0 | 0 | 69 |

Verteilung der Blutgruppen in Deutschland im Jahr 2012:

[nach: de.statista.com/statistik/daten/studie/251308/umfrage/verteilung-der-blutgruppen-in-deutschland/]

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Blutgruppe** | **insgesamt** | **davon Rh+** | **davon rh–** |
| **A** | 43 | 37 | 6 |
| **B** | 11 | 9 | 2 |
| **AB** | 5 | 4 | 1 |
| **0** | 41 | 35 | 6 |

Kein Lehrstoff, nur zur Hintergrundinformation für die Lehrkraft: Die Antigene A und B ent­stehen aus dem Vorläufer Antigen H, das eine Kette aus 5 Monosacchariden besitzt (von proxi­mal nach distal: Glucose, Galaktose, N-Acetylglucosamin, Galaktose, Fucose) und auf der Zellmembran aller Roten Blutzellen vorkommt. Das Allel A codiert für ein Enzym, das an das zweite Galaktose-Molekül ein Molekül N-Acetylglucosamin als Verzweigung anhängt; das Allel B codiert für ein Enzym, das an der selben Stelle stattdessen ein Molekül Galaktose an­hängt; das Allel 0 ist inaktiv, so dass Antigen H unverändert bleibt.

[Diethard Baron, Hrg.: Grüne Reihe Materialien SII – Genetik, Schroedel 2004, S. 140]

**4.3.2 Das Rhesus-System**

Das Rhesus-System wurde 1940 von Karl Landsteiner und Alexander Solomon Wiener entdeckt. Der Name kommt daher, dass zunächst Rote Blutzellen von Rhesusaffen in Kanin­chen appliziert wurden, die daraufhin Antikörper gegen den Rhesusfaktor bildeten. In der Schule wird nur das wichtigste Rhesus-System behandelt: Antigen D, das bei rhesuspositiven Personen auf der Zellmembran der Roten Blutzellen sitzt und bei rhesusnegativen Personen fehlt. Rhesuspositiv ist dominant gegenüber rhesusnegativ. Das Gen befindet sich auf Chro­mo­som 1.

Während beim AB0-System im Blutplasma stets die möglichen Antikörper A bzw. B gefunden werden (bei Blutgruppe A Anti-B, bei Blutgruppe B Anti-A, bei Blutgruppe AB keine und bei Blutgruppe 0 beide), bilden rhesusnegative Personen Antikörper gegen das Antigen D nur dann aus, wenn sie damit in Kontakt kommen (z. B. Mütter bei der Geburt eines rhesuspositiven Kindes).

Das wird zum Problem, wenn eine rhesusnegative Mutter ein rhesuspositives Kind bekommt, weil ihr Körper dann Antikörper D ausbildet, wenn kindliches Blut bei der Geburt in den mütterlichen Kreislauf gelangt. (Näheres dazu auf dem **Arbeitsblatt** „Rhesusfaktor“.)

|  |  |
| --- | --- |
| **Phänotyp** | **mögliche Genotypen** |
| Rh+ | DD, Dd |
| rh– | dd |

Aufgaben zum Vaterschaftsnachweis, z. B. Aufgabe 5 vom **Arbeitsblatt** „Aufgaben Human­genetik“.

Aufgabe zum Rhesus-System und der Inkompatibilität zwischen rhesusnegativer Mutter und rhesuspositivem Kind: **Informations- und Arbeitsblatt** „Rhesusfaktor“. (Zwar geht es in Q11 beim Thema Blutgruppen eigentlich nur um den Aspekt der Vererbung; aber wenn das Thema Inkompatibilität in der Mittelstufe noch nicht angesprochen worden ist, sollte es zumindest kurz in der Kursphase nachgeholt werden.)

Als Transfer können weitere Blutsysteme verwendet werden wie das MN-System, das von Karl Landsteiner und Philip Levine 1927 entdeckt wurde. Die Allele M und N sind kodominant und steuern die Ausbildung bestimmten Glycoproteine in der Zellmembran der Roten Blutzellen. Das Gen befindet sich auf Chromosom 4. (Das ist die schultaugliche vereinfachte Darstellung).

|  |  |
| --- | --- |
| **Phänotyp** | **Genotyp** |
| M | MM |
| MN | MN |
| N | NN |

**4.4 Genetische Familienberatung**

Medizinische Institutionen wie Universitätskliniken oder spezielle genetische Zentren bieten humangenetische Familienberatung an. Die Schüler sollen grundlegende Prinzipien einer sol­chen Beratung verstehen.

**4.4.1 Stammbaum-Analyse**

Die Schüler haben bis hierher schon viel Übung im Umgang mit Familienstammbäumen er­langt. Was jetzt neu dazu kommt, ist die in Zahlen gefasste Ermittlung von Wahrscheinlich­kei­ten.

Wenn die Genotypen beider Eltern eindeutig sind, wird ein Kreuzungsquadrat gezeichnet und damit das Zahlenverhältnis der Phänotypen festgestellt, z. B.:

Aufgabe:

Mukoviszidose wird autosomal rezessiv vererbt. Eine Frau, die unter Mukoviszidose leidet, heiratet einen gesunden Mann, dessen Vater ebenfalls unter Mukoviszidose leidet.

Bestimmen Sie die Wahrscheinlichkeit, dass ein Kind der beiden ebenfalls dieses Merkmal aufweist.

Lösung:

Der Genotyp der Frau ist homozygot rezessiv: aa.

Der Mann hat von seinem Vater in rezessives Allel a erhalten, ist selbst aber gesund, besitzt also ebenfalls ein dominantes Allel A. Somit ist er heterozygot: Aa.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Spermienzellen ►Eizellen ▼ | A | a |
| a | Aa / gesund | aa / krank |
| a | Aa / gesund | aa / krank |

Die Wahrscheinlichkeit für ein Kind mit Mukoviszidose beträgt 50 %.

Vgl. auch: **Aufgabenblatt** „Aufgabe Rot-Grün-Blindheit“ (Aufgabe 3).

Wenn der Genotyp eines Elternteils nicht eindeutig ist, wird für beide mögliche Fälle je ein Kreuzungsquadrat aufgestellt und am Ende eine Gesamtwahrscheinlichkeit bestimmt, z. B.:

Aufgabe:

Mukoviszidose wird autosomal rezessiv vererbt. Eine gesunde Frau hat mit einem unter Mukoviszidose leidenden Mann drei gesunde Kinder. Die jüngste Tochter hat mit einem gesunden Mann ebenfalls drei gesunde Kinder, von denen der Älteste, Jakob, eine Frau heiratet, die unter Mukoviszidose leidet.

1 Erstellen Sie einen vollständig beschrifteten Familienstammbaum und bestimmen Sie begründet die Genotypen aller Personen.

2 Ermitteln Sie die Wahrscheinlichkeit, dass ein Kind von Jakob und seiner Frau unter Mukoviszodose leiden wird.

Lösung:

Mukoviszidose

gesund

 1 2

 5 6

3 4

 9 Jakob 10 11

 ?

**I**

**II**

**III**

Die Merkmalsträger 2 und 9 haben homozygot rezessiven Genotyp: aa.

Alle anderen Personen haben mindestens 1 dominantes Allel A.

Weil Person 2 nur ein rezessives Allel weitergeben kann, sind die Personen 3, 4 und 5 hetero­zygot: Aa.

Weil Person 5 mit gleicher Wahrscheinlichkeit ein dominantes bzw. rezessives Allel weiterge­ben kann, ist die Wahrscheinlichkeit, dass die Personen Jakob, 10 und 11 heterozygot (Aa) sind, ebenso groß wie die Wahrscheinlichkeit, dass sie homozygot dominant sind (AA). Die Person 6 stammt von außerhalb und ist mit relativ großer Wahrscheinlichkeit homozygot dominant (AA), streng genommen aber nicht bestimmbar: A?.

Der Genotyp von Person 1 ist nicht bestimmbar: A?

Fall 1: Jakob ist heterozygot Fall 2: Jakob ist homozygot dominant

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Spermienzellen ►Eizellen ▼ | A | a |  | Spermienzellen ►Eizellen ▼ | A | A |
| a | Aagesund | aakrank |  | a | Aagesund | Aagesund |
| a | Aagesund | aakrank |  | a | Aagesund | Aagesund |

In zwei von acht Kombinationen ist ein Kind krank, in sechs gesund. Die Wahrscheinlichkeit, dass Jakob und seine kranke Frau ein krankes Kind bekommen ist 25 %.

Weitere **Aufgaben**: „Aufgaben Humangenetik“, Aufgaben 6 und 7

Mediziner können lediglich eine generelle Wahrscheinlichkeit für das Auftreten einer genetisch bedingten Anomalie angeben (die unabhängig davon ist, wie viele Kinder ein Paar bereits hat). Sie beraten aber, welche Pflegemaßnahmen auf die Familie zukommen könnten. Die Entschei­dung liegt letztendlich bei den Eltern.

**4.4.2 Heterozygoten-Test**

Ein Test, der feststellt, ob eine Person mit äußerlich dominantem Phänotyp homozygot oder heterozygot ist, verbessert die Wahrscheinlichkeits-Berechnungen in der genetischen Familien­beratung entscheidend, denn nur wenn eine Person heterozygot ist (Überträger, Konduktor), kann sie das rezessive Allel weitergeben.

Äußerlich lassen sich bei etlichen rezessiv vererbten Anomalien Heterozygote von dominant Homozygoten nicht unterscheiden. Solche Erbgänge werden in der Regel deshalb als dominant-rezessiv eingestuft.

In vielen Fällen ist die Dominanz aber nicht hundertprozentig, so dass sich Heterozygote und dominant Homozygote durch bestimmte Labormethoden unterscheiden lassen. In anderen Fäl­len ist der heterozygote Phänotyp allerdings so weit von den Phänotypen der Homozygoten entfernt, dass besser nicht von dominant-rezessiver Vererbung gesprochen werden sollte. Ich habe einige zweifelhafte Fälle bei 4.2.2 bereits vorgestellt.

Heterozygoten-Tests stehen für über 60 genetisch bedingte Stoffwechsel-Anomalien zur Ver­fügung, wobei meist die Intensität der Enzym-Aktivität des Genprodukt gemessen wird

Wikipedia stellt als einziges Beispiel den Heterozygoten-Test auf **Phenylketonurie** (PKU) dar; also schlage ich vor, dass sich der Unterricht ebenfalls darauf beschränken sollte.

Merkmalsträger können ein bestimmtes Leber-Enzym (die Phenylalanin-Hydroxylase) nicht herstellen, weshalb die Aminosäure Phenylalanin nicht in die Aminosäure Tyrosin umgewan­delt werden kann. Deshalb wird überschüssiges Phenylalanin in giftige Phenylbrenz­trauben­säure (in der deprotonierten Form: Phenylpyruvat; früher aufgrund seiner Ketogruppe als Phe­nyl­keton bezeichnet) umgewandelt, was u. a. zu geistigen Entwicklungsstörungen führt.

Bei Heterozygoten liegt pro Zelle nur 1 intaktes Allel des Strukturgens für das Leber-Enzym vor, so dass dieses in geringerer Menge vorliegt. Weil es im normalen Leben nicht auf die Geschwindigkeit der Umsetzung von Phenylalanin ankommt, macht sich dieser Mangel äußer­lich nicht bemerkbar.

Beim Heterozygoten-Test wird der Testperson eine bestimmte Menge Phenylalanin verab­reicht. In Abständen von zwei Stunden wird der Tyrosingehalt im Blut gemessen. Bei dominant Homozygoten steigt dieser schnell an, bei Heterozygoten deutlich langsamer.

In den Lehrbüchern wird als weiteres Beispiel gern die Sichelzellanämie aufgeführt, bei der Heterozygote leicht daran zu identifizieren sind, dass ein Teil ihrer Roten Blutzellen bei Sauerstoffmangel die Form einer Sichel annimmt. Allerdings handelt es sich hierbei nicht um eine klassische dominant-rezessive Vererbung, weil Heterozygote einen anderen Phänotyp auf­weisen als dominant Homozygote (anderes Blutbild, makroskopisch erheblich schnellere Erschöpfung bei körperlicher Anstrengung).

**4.4.3 Pränatale Diagnostik**

*prae*, lateinisch: vor; *natatalis*, lateinisch: zur Geburt gehörig; *dia*, griechisch: durch; *gnosis*, griechisch: Erkenntnis; *diagnosis*, griechisch: Unterscheidung

Die Diagnose vor der Geburt hilft, Anomalien möglichst bald zu identifizieren, um so früh wie möglich die entsprechende Therapie einleiten zu können.

Man unterscheidet invasive Methoden, bei denen in den Körper eingedrungen wird, von nicht-invasiven. *Es genügt, wenn im Unterricht je eine Methode angesprochen wird, um die Schüler für dieses Thema allgemein zu sensibilisieren, damit sie später als werdende Eltern bereits einen Bezug dazu haben.*

**Nicht-invasive Methode: Ultraschall-Untersuchung** (Sonographie)

Heute sind mehrere Ultraschall-Untersuchungen während der Schwangerschaft üblich. Weil die verschiedenen Gewebe abhängig von ihrer Dichte unterschiedlich auf unhörbar hohe Töne (1-40 Megahertz) reagieren, lässt sich ohne Eingriff ein Bild aus dem Inneren der Gebärmutter erzeugen. (Es wäre sicher gewinnbringend, zusammen mit dem Fach Physik diese Technik genauer zu beleuchten, aber dafür lässt der Lehrplan im regulären Unterricht absolut keinen Raum.)

Damit wird das Wachstum des Embryos bzw. Fetus kontrolliert und eine eventuelle Fehlbil­dung entdeckt wie z. B. das Marfan-Syndrom (bereits ab dem 2. Monat).

Ultraschallbilder haben eine geringe Auflösung und sind für Laien schwer zu interpretieren. Wenn ein Beispiel gezeigt wird, sollte es deshalb den gesamten Fetus zeigen, keinen Ausschnitt.

**Invasive Methode: Fruchtwasser-Untersuchung** (Amniozentese)

Anhand einer Abbildung wird die Lage folgender Strukturen visualisiert: Embryo bzw. Fetus, Nabelschnur, Placenta, Fruchtblase (Amnion), Fruchtwasser, Gebärmutterwand, damit sich die Schüler orientieren können.

Für eine Amniozentese werden mithilfe einer feinen Kanüle 10-20 mL des Fruchtwassers entnommen, meist im zweiten Drittel der Schwangerschaft. Dabei wird mit Ultraschall die Lage des Kindes genau kontrolliert, um es nicht durch die Nadelspitze zu treffen. Im Fruchtwasser befinden sich abgestoßene, aber lebende Zellen des Kindes, die anschließend in einer Petrischale zur Vermehrung gebracht werden. Mit dieser Zellkultur können Tests auf bestimmte Enzyme, aber auch mikroskopische Chromosomen-Analysen durchgeführt werden.

Dadurch werden abweichende Chromosomenbestände entdeckt wie Trisomie 21 (Down-Syn­drom) oder Trisomie 13 bzw. 18. Die Konzentration bestimmter Proteine im Fruchtwasser gibt Auskunft über den Entwicklungsstand bzw. eventuelle Störungen in der Entwicklung und eine DNA-Analyse kann einem Test auf Blutgruppen-Unverträglichkeit zwischen Kind und Mutter bzw. einem Vaterschaftstest dienen. Insgesamt können über Amniozentese etwa 80 genetisch bedingte Stoffwechsel-Anomalien erfasst werden.

**4.4.4 Ethische Analyse**

Themen für eine ethische Diskussion gibt es genug; was es leider meist nicht genug gibt, ist die Zeit, sie in vernünftiger Weise zu diskutieren. Ein fächerübergreifender Studientag (v. a. Ethik, Wirtschaft und Recht) wäre wohl die Idealform dafür. Hier könnten sich Schüler gut mit Kurz­referaten einbringen, aber auch in Podiumsdiskussionen und Rollenspielen.

Themen:

* Diskussion pro und contra Schwangerschaftsabbruch (z. B. auch das Scheitern der Frauenbewegung in den frühen 70er Jahren mit ihrer Forderung: „Mein Bauch gehört mir!“; die jetzige sehr restiktive Fristenlösung)
* künstliche Befruchtung wie künstliche Einbringung von aufbereitetem Sperma in die Frau, künstliche Anregung des Eisprungs, künstliche Befruchtung in vitro
* Leihmutterschaft (in Deutschland verboten)
* Verwandtenehe, falls das bei den Familienstammbäumen noch nicht besprochen worden sein sollte
* Eugenik, begründet 1883 durch Francis Galton (Der schwedische König Adolf Friedrich verbot 1757 Epileptikern per Gesetz die Heirat. Zwangssterilisation und „Gnadentötung“ (Euthanasie) von Behinderten und angeblich „minderwertigen“ Menschen im Nationalsozialismus) [nach Roland Frank et al.: natura Oberstufe – Genetik und Immunbiologie, Klett 1999, S. 52].
* gesetzliche Vorgaben im heutigen Deutschland

*Aber verlieren Sie nicht zu viel Zeit damit, denn es steht noch viel aus im gleichen Schuljahr!*

Nickl, Januar 2020