**Aufgaben zur Humangenetik Q11 im G8**

*Sämtliche Aufgaben, auf die sich das Skript „Didaktik der Humangenetik Q11“ bezieht, sind in diesem Dokument formuliert; im Anschluss finden Sie dazu die entsprechenden Lösungen. Ins­ge­samt sind es mehr Aufgaben, als im Kurs normalerweise bewältigt werden können; Sie müssen also auswählen. Weitere Aufgaben, v. a. zur Einführung, befinden sich im Didaktik-Skript.*

**1 Spaltfuß**

Eine Reihe von Mitgliedern einer Fa­mi­lie besitzen etwa bis zur Mitte ge­spal­tene Füße mit nur zwei Ze­hen.

**I**

**II**

**III**

**I**

**II**

**III**

**IV**

**V**

1 2 Spalt-

fuß

3 4 5 6 7 8 9

10 11 12 13 14 15 16

1.1 Machen Sie anhand des (ech­ten) Stammbaums begründet Aussa­gen zur Art der Vererbung von Spaltfuß.

1.2 Bestimmen Sie begründet die Genotypen aller Personen. Fassen Sie dabei Personen mit gleicher Argumen­tation zusammen.

**2 Taubstummheit**

1 2

3 4 5 6 7 8

9 10 11 12 13 14 15 16 17

19

18 20 21 22

23 24 25 26

taubstumm

Bei dieser Anomalie ist das Gehör so stark geschädigt, dass bereits Neu­gebo­e­ne nichts hören. Deshalb können sie keine Wortsprache erler­nen und bleiben stumm. Allerdings können sie eine Taub­stummen-Spra­che erlernen, die so komplex ist (mit Gram­matik), dass man damit sogar Witze er­zählen kann.

Gehörlosen Menschen setzt man bisweilen so­ge­nannte Cochlea-Implantate ein (die Cochlea = Gehörschnecke im Innenohr). Damit werden z. B. an zwölf Stellen die Hörsinneszellen für be­stimmte Frequenzen elektrisch gereizt. Es ergibt sich dadurch ein - allerdings stark eingeschränk­tes - Hörerlebnis. Manche Patienten, die erst in späteren Jahren taub wurden und zuvor eine Wortsprache erlernt hatten (keine genetisch bedingte Taubheit), können im besten Fall bereits nach wenigen Stunden damit telefonieren, andere können sich auch nach Wochen nicht an das Implantat gewöhnen.

2.1 Entscheiden Sie begründet anhand des Stammbaums den Vererbungstyp der Taubstumm­heit.

2.2 Bestimmen Sie begründet die Genotypen der Personen 12, 13, 18, 19, 20 und 23.

2.3 In den meisten Ländern sind Ehen zwischen nahen Verwandten nicht erlaubt. Begründen Sie diese Regelung am Beispiel der Nachkommen der Personen 12 und 13.

**3 Phenylketonurie PKU**

Die Aminosäure Phenylalanin ist Bestandteil von Proteinen und kann vom menschlichen Körper nicht selbst gebildet werden. Überschüssiges Phenylalanin wird normalerweise durch ein be­stimmtes Enzym (die Phenylalanin-Hydroxylase) in die Aminosäure Tyrosin umgewandelt. Bei PKU-Patienten fehlt dieses Enzym, so dass Phenylalanin in die giftige Phenylbrenztraubensäure umgewandelt wird, die früher wegen ihrer Ketogruppe als Phenylketon bezeichnet wurde. Sie führt zu geistiger Entwicklungsstörung. Heute wird kurz nach der Geburt im sogenannten Guthrie-Test ermittelt, ob beim Neugeborenen PKU vorliegt, so dass mit einer phenylalanin-armen Diät eine normale Entwicklung möglich ist.

Beim ersten Kind (3) eines gesunden Ehepaars (1-2) fällt der Guthry-Test positiv aus, d. h. es leidet unter PKU; mit entsprechender Diät entwickelt es sich normal. Bei den nächsten beiden Kindern (4-5) fällt der Guthry-Test negativ aus, beim letzten, einem Buben (6), jedoch wieder positiv. Weil auch er sich dank der Diät normal entwickelt, gründet er eine Familie mit einer gesunden Frau (7), mit der er der Reihe nach drei gesunde Kinder hat: Einen Buben, ein Mädchen und wieder einen Buben (8-10). Der Älteste hat mit einer gesunden Frau (11) zwei Kinder: Ein Mädchen mit PKU (12) und einen gesunden Buben (13).

3.1 Erstellen Sie anhand des Textes einen vollständig beschrifteten Familienstammbaum und verwenden Sie die im Text angegebenen Zahlen zur Nummerierung der Personen.

3.2 Stellen Sie anhand des Stammbaums begründet die Art der Vererbung fest.

3.3 Bestimmen Sie begründet die Genotypen aller Personen.

**4 Ohrläppchen**

Ohrläppchen können entweder bis unten hin mit der Kopfhaut verwachsen oder frei sein. Eine Frau (1) mit freien Ohrläppchen hat zusammen mit einem Mann (2) mit verwachsenen Ohrläpp-chen vier Kinder in folgender Reihenfolge: Eine Tochter (3) und zwei Söhne (4-5) mit verwach­senen Ohrläppchen sowie eine Tochter (6) mit freien. Letztere hat mit einem Mann (7) mit freien Ohrläppchen Kinder in folgender Reihenfolge: Eine Tochter (8) und einen Sohn (9) mit verwach­senen Ohrläppchen und einen weiteren Sohn (10) mit freien, der mit einer Frau (11) mit freien Ohrläppchen zwei Söhne hat, der ältere mit freien, der jüngere mit verwachsenen Ohrläppchen.

4.1 Erstellen Sie aus den Angaben einen vollständig beschrifteten Familienstammbaum und ver­ wenden Sie die im Text angegebenen Zahlen zur Nummerierung der Personen.

4.2 Begründen Sie anhand des Stammbaums die Art der Vererbung.

4.3 Bestimmen Sie begründet die Genotypen aller Personen.

**5 Blutgruppen**

Eine Frau mit der Blutgruppe B / rhesusnegativ hat aus der Ehe mit ihrem ersten Mann bereits eine Toch­ter, die die Blutgruppe 0 / rhesuspositiv besitzt. Für ihr zweites Kind, einen Sohn mit der Blutgruppe A / rhe­suspositiv, ist sie auf der Suche nach dem biologischen Vater. In Frage kommen zwei Männer: Klaus mit Blutgruppe A / rhesuspositiv und Helge mit Blutgruppe AB / rhesusnegativ.

Geben Sie die nach den obigen Angaben möglichen Genotypen aller sechs genannten Personen bezogen auf das AB0- und das Rhesussystem an und leiten Sie mit Begründung ab, welcher der beiden Männer der Vater des Kindes sein kann.

**6 Mucoviszidose**

Ein gesundes Ehepaar hat ein an Mucoviscidose erkranktes Kind und geht zur genetischen Famili­enberatung, um zu erfahren, wie groß die Wahrscheinlichkeit ist, dass ein geplantes zweites Kind ebenfalls Träger dieser Krankheit sein könnte.

Erstellen Sie ein entsprechendes Erbschema und formulieren Sie die Beratung.

**7 Phenylketonurie**

Bei einem neugeborenen Mädchen wurde Phenylketonurie rechtzeitig diagnostiziert, so dass aufgrund einer phenylalanin-armen Diät keine negativen Entwicklungen aufgetreten sind. Mit einem gesunden Mann bekommt sie später vier gesunde Kinder. Der Älteste hat mit einer gesunden Frau zwei gesunde Söhne, der Jüngste hat mit einer gesunden Frau eine gesunde Tochter.

Einer der Söhne dieser dritten Generation verliebt sich in seine Cousine. Die beiden gehen zur genetischen Familienberatung, um herauszufinden, wie groß die Wahrscheinlichkeit ist, dass ein gemeinsames Kind PKU-Patient wird.

7.1 Erstellen Sie gemäß der Angaben einen vollständig beschrifteten Familienstammbaum (ohne Genotypen).

7.2 Stellen Sie das Vorgehen der genetischen Familienberatung detailliert dar.

**8 Phenylketonurie (Variante)**

Phenylketonurie (PKU) ist eine Stoffwechselkrankheit, bei der aufgrund eines Enzymdefekts die Aminosäure Phenylalanin nicht in Tyrosin umgewandelt wird. Deshalb sammelt sich Phenyl­alanin im Körper an und wird teilweise in das giftige Phenylketon umgewandelt, das mit dem Harn ausge­schieden wird. Unbehandelt führt dies bei Neugeborenen zu einer Beeinträchtigung der Hirn­reifung. PKU wird rezessiv vererbt.

8.1 Ein gesundes Ehepaar (1, 2) , das bereits eine gesunde Tochter (3) hat, bekommt einen PKU- kranken Sohn (4). Alle vier Großeltern (5-8) dieses Sohnes sind phänotypisch gesund, aber der Vater hatte eine Schwester (9), die an PKU erkrankt ist.

Erstellen Sie einen Familienstammbaum aus diesen Daten und bestimmen Sie die Genotypen aller Personen.

8.2 Nachdem heute mit dem Guthrie-Test direkt nach der Geburt festgestellt wird, ob ein Kind an PKU leidet, wurde dem Sohn (4) sofort eine Diät verordnet, in der nur sehr wenig Phenyl­ alanin, aber überdurchschnittlich viel Tyroxin enthalten ist, so dass die Gehirnentwick­lung normal verläuft. Dieser Sohn (4) lernt eine Frau (10) kennen, bei deren Vater ebenfalls PKU diagnostiziert worden ist, der sich aber dank der Diät ebenfalls normal entwickelt hat.

a) Ermitteln Sie durch ein Vererbungsschema die Wahrscheinlichkeit für PKU-kranke Kinder aus der Verbindung von Sohn (4) und Frau (10).

b) Ermitteln Sie ebenfalls die Wahrscheinlichkeit, dass das Ehepaar (1, 2) ein weiteres PKU- Kind bekommt.

**9 Dihybride gonosomale Vererbung**

Ein bluterkranker Mann (1) hat mit einer phänotypisch gesunden Frau (2) zusammen drei Kinder: einen Sohn und zwei Töchter, die alle phänotypisch gesund sind (3-5). Eine der Töchter hat mit einem rot-grün-blinden Mann (6) zusammen wieder drei Kinder: eine phänotypisch gesunde Tochter (7), einen phänotypisch gesunden Sohn (8) und einen bluterkranken Sohn (9).

9.1 Erstellen Sie aus den Angaben einen vollständig beschrifteten Familienstammbaum.

9.2 Bestimmen Sie begründet die Genotypen aller Personen für beide Merkmale. Hinweis: In der Familie von Frau (2) ist niemals Rot-Grün-Blindheit aufgetreten; es darf angenommen werden, dass sie diesbezüglich homozygot ist.

9.3 Person 7 will mit einem phänotypisch gesunden Mann Kinder haben und geht zur genetischen Familienberatung. Bestimmen Sie nachvollziehbar die Wahrscheinlichkeit, dass das Paar eine Tochter bzw. einen Sohn mit einer der beiden gonosomalen Anomalien bekommt.

9.4 Eine weitere Frau (10) hat eine rot-grün-blinde Mutter und einen bluterkranken Vater. Die Brüder (8) und (9) sind beide in diese Frau (10) verliebt und wollen wissen, wie groß die Wahr­scheinlichkeit für Kinder mit genetisch bedingten Anomalien mit dieser Frau ist. Begründen Sie nachvollziehbar die Antworten der genetischen Familienberatung.

*Hinweis: Aufgabe 9 geht weit über das Anspruchsniveau des G8-Lehrplans hinaus, kann aber in einem sehr interessierten und arbeitsfreudigen Kurs (oder zur Begabtenförderung) sinnvoll sein. Immerhin handelt es sich um den Nebenkriegsschauplatz gonosomale Vererbung, einen dihybri­den Erbgang beim Menschen, der noch dazu gekoppelt verläuft. Und dazu kommt zu allem Über­fluss noch die gono­somale Geschlechtsbestimmung.*

**10 Bea, das rot-grün-blinde Mädchen**

Bea leidet unter Rot-Grün-Blindheit. Das ist eine **X-chromosomal rezessiv** vererbte Anomalie, bei der die Merkmalsträger die Farben Rot und Grün nicht unterscheiden können. Das Karyo­gramm einer Mund­schleimhautzelle von Bea zeigt, dass sie das Turner-Syndrom hat, sie besitzt also nur ein einziges X-Chromosom.

10.1 Beide Eltern von Bea sind normalsichtig, leiden also **nicht** unter der Rot-Grün-Blindheit.

Entscheiden Sie begründet und unter Verwendung von Fachbegriffen, von welchem Elternteil Bea ihr X-Chromosom mit dem defekten Gen für das Farbensehen bekommen haben kann.

10.2 Stellen Sie – ausgehend von der Urkeimzelle bis zur Bildung der Zygote – anhand von 4 ein­fachen beschrifteten Skizzen dar, wie es bei Eltern mit normalem Chromosomensatz zu der numerischen Chromosomen-Aberration bei Bea kommt (nur die Vorgänge an den Chro­ mo­somen darstellen, keine weiteren Details).

*Hinweis: Auch diese Aufgabe sprengt den üblichen Anspruchsrahmen im G8-Kurs, weil hier eine gonosomale Chromosomenaberration mit einem gonosomalen Erbgang kombiniert wird.*

*Weitere Aufgaben finden Sie im Skript „Didaktik Q11 Humangenetik“*

**Lösungen zum AB Aufgaben Humangenetik Q11 im G8**

1.1 Rezessive Vererbung ist ebenso wie dominante Vererbung möglich, weil durch Probieren keine Vererbungsart ausgeschlossen werden kann.

Dominante Vererbung ist wahrscheinlicher, weil die Krankheit im Phänotyp so häufig auftritt. *(Und das ist auch so.)*

1.2 Alle Personen mit dem rezessiven Phänotyp sind homozygot rezessiv (aa), weil sich ein dominantes Allel im Phänotyp zeigen würde.

Alle Merkmalsträger besitzen mindestens ein dominantes Allel (A).

Alle Merkmalsträger außer 1 haben ein Elternteil mit rezessivem Phänotyp, von dem sie nur ein rezessives Allel bekommen haben können, und sind deshalb heterozygot (Aa): Personen 5, 7, 8, 10, 11, 12, 14.

Person 1 hat Kinder mit rezessivem Genotyp, die von beiden Elternteilen je ein rezessives Allel bekommen haben, und ist deshalb heterozygot (Aa).

*Hinweise: Zusätzlich kann zur Übung verlangt werden, dass die Schüler die Genotypen bestim­men unter der Voraussetzung, dass die Krankheit rezessiv vererbt würde.*

*Es ist nicht notwendig, zusätzlich zur Textantwort die Genotypen in den Stammbaum zu schrei­ben.*

2.1 Taubstummheit kann nicht dominant vererbt werden, weil das Merkmal in zwei Generationen nicht im Phänotyp auftritt (Überspringen von Generationen). => rezessive Vererbung

2.2 Die Personen 12 und 13 haben ein taubstummes Kind und sind deshalb beide heterozygot (Argumentation vgl. Aufgabe 2).

Person 18 ist Merkmalsträger und muss deshalb homozygot rezessiv sein.

Person 19 hat zwei taubstumme Kinder, an die sie nur ein rezessives Allel weiter- gegeben haben kann; weil sie aber selbst gesund ist, muss sie auch ein dominantes Allel besitzen, sie ist deshalb heterozygot (Aa).

Person 20 ist gesund und besitzt deshalb mindestens 1 dominantes Allel. Das 2. Allel ist nicht bestimmbar, da beide Elternteile heterozygot sind und sowohl ein dominantes, als auch ein rezessives Allel weitergeben können (A?).

Person 23 ist gesund und besitzt deshalb mindestens 1 dominantes Allel. Von Person 18 kann Person 23 aber nur ein rezessives Allel bekommen haben und ist deshalb heterozygot (Aa).

2.3 Die Wahrscheinlichkeit, dass eine Person heterozygot bezüglich einer rezessiv vererb- ten Krankheit ist, ist in einer Familie mit einem Merkmalsträger extrem höher als in einer Familie, in der noch nie ein Merkmalsträger aufgetreten ist. Wenn zwei Personen mit einer relativ hohen Wahrscheinlichkeit für Heterozygotie zusammen Kinder haben, ist die Wahrscheinlichkeit, dass dabei ein Merkmalsträger auftritt, viel höher als bei Personen aus verschiedenen Familien.

3.1 PKU

1 2

3 4 5 6 7

11 8 9 10

12 13

**I**

**II**

**III**

**IV**

3.2 Die Generationen I und III werden übersprungen => PKU wird nicht dominant vererbt.

3.3 Die Personen 3, 6 und 12 zeigen den rezessiven Phänotyp und müssen deshalb homozygot rezessiv sein (aa), weil sich ein dominantes Allel im Phänotyp zeigen müsste.

Alle anderen Personen zeigen den dominanten Phänotyp und müssen deshalb mindestens ein dominantes Allel A besitzen.

Die Eltern 1 und 2 sowie 11 und 8 haben Kinder mit PKU; sie müssen also je ein rezessives Allel weiter gegeben haben und sind somit heterozygot (Aa).

Die Personen 9 und 10 können von ihrem Vater (6) nur ein rezessives Allel geerbt haben und sind deshalb heterozygot (Aa).

Die Personen 4, 5 und 13 können von ihren Eltern als zweites Allel ein rezessives, aber auch ein dominantes erhalten haben, so dass das zweite Allel nicht bestimmbar ist (A?).

Person 7 kommt von außerhalb der Familie, so dass die Wahrscheinlichkeit hoch ist, dass sie homozygot dominanten Genotyp (AA) besitzt.

*Hinweis: Die Vorgabe der Personennummern erleichtert in einer Prüfungsaufgabe die Korrektur erheblich. Zudem kann falsche Nummerierung mit Abzug der Bewertungseinheiten geahndet werden.*

4.1 verwachsene

1 2

3 4 5 6 7

8 9 10 11

12 13

**I**

**II**

**III**

**IV**

Ohrläppchen

freie Ohrläppchen

4.2 *Weil verwachsene Ohrläppchen in jeder Generation auftreten und zudem in der Überzahl sind, schließen die Schüler oft vorschnell auf eine dominante Vererbung. Diese Falle sollten sie in einer Übungsaufgabe am eigenen Leib erfahren.*

Verwachsene Ohrläppchen können nicht dominant vererbt werden, weil sowohl die Perso­ nen 8 und 9 als auch die Person 13 Eltern haben, die nach dieser Hypothese homozygot rezessiv sein müssten (verwachsene Ohrläppchen treten zwar in jeder Generation auf, aber in der Weitergabe der Gene werden die Generationen II und III übersprungen).

Freie Ohrläppchen dominieren über verwachsene.

4.3 Alle Personen mit verwachsenen Ohrläppchen (2-5, 8, 9 und 13) sind homozygot rezessiv (aa).

Alle Personen mit freien Ohrläppchen besitzen mindestens ein dominantes Allel A.

Weil die Personen 3-5 homozygot rezessiv sind, müssen sie auch von ihrer Mutter (1) ein rezessives Allel bekommen haben => Person 1 ist heterozygot (Aa).

Weil die Personen 8 und 9 bzw. die Person 13 homozygot rezessiv sind, müssen sie von beiden Elternteilen je ein rezessives Allel bekommen haben. => Die Personen 6, 7, 10,11 sind heterozygot (Aa).

Bei Person 12 lässt sich das zweite Allel nicht festlegen, weil beide Elternteile sowohl ein dominantes als auch ein rezessives Allel weitergeben können: A?:

5 Mutter: B0 / dd 1. Mann: 00 oder A0 oder B0 / Dd oder DD

Tochter: 00 / Dd Sohn: A0 / Dd

Klaus: AA oder A0 / Dd oder DD Helge: AB / dd

Das Allel A könnte von sowohl von Klaus als auch von Helge kommen, aber das Allel D kann nur von Klaus kommen.

6 Mucoviscidose wird rezessiv vererbt, das kranke Kind ist deshalb homozygot rezessiv aa;

die Eltern sind keine Merkmalsträger und besitzen deshalb mindestens ein dominantes Allel; das Kind hat von jedem Elternteil ein rezessives Allel erhalten; somit sind beide Elternteile heterozygot Aa

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

Die Wahrscheinlichkeit, dass ein weiteres Kind an Mukoviszidose erkrankt, liegt bei 25 %.

7

**I**

**II**

**III**

PKU

gesund

?

Alle vier Kinder in der 2. Generation sind heterozygot (Aa), denn sie haben ein dominantes Allel A, weil sie gesund sind, und von der Mutter ein rezessives Allel a.

Die Wahrscheinlichkeit, dass der Enkel bzw. die Enkelin der PKU-Frau, heterozygot sind, beträgt jeweils 50 %, denn ihr jeweiliger Vater kann mit gleicher Wahrscheinlichkeit ein dominantes bzw. ein rezessives Allel weitergeben.

Bei einem gemeinsamen Kind der Cousinen gilt das Produkt der Wahrscheinlichkeiten:

1/2 ⸱ 1/2 = 1/4; die Wahrscheinlichkeit für ein PKU-Kind beträgt 25 %.

8.1

PKU gesund

5 6 7 8

1 2 9

3 4

**I**

**II**

**III**

Die Merkmalsträger sind homozygot rezessiv (aa): Personen 4 und 9

Alle anderen Personen tragen mindestens 1 dominantes Allel A.

Die (gesunden) Eltern eines Merkmalsträgers haben diesem je ein rezessives Allel a weiter gegeben, müssen also heterozygot (Aa) sein: Personen 1, 2, 7, 8

Weil Person 1 ein rezessives Allel trägt, muss mindestens eine der Personen 5 und 6 heterozygot (Aa) sein.

Der Genotyp von Person 3 lässt sich nicht näher bestimmen (A?).

8.2 a) Kreuzungsschema für die Personen 4 und 10:

Frau (10) muss heterozygot sein, weil sie gesund ist, von ihrem Vater aber nur ein rezessives Allel a bekommen haben kann.

Die Wahrscheinlichkeit für ein Kind mit PKU liegt bei 50 %.

Die Wahrscheinlichkeit für ein Kind mit PKU liegt bei 25 %.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Spermienzellen ►  Eizellen ▼ | a | a |
| A | Aa  gesund | Aa  gesund |
| a | aa  PKU | aa  PKU |

b) Kreuzungsschema für die Personen 1 und 2:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Spermienzellen ►  Eizellen ▼ | A | a |
| A | AA  gesund | Aa  gesund |
| a | Aa  gesund | aa  PKU |

9.1 Als erstes muss eine Legende für die Phänotypen und die Allele formuliert werden, z. B.:

Merkmal 1: Rot-Grün-Blindheit

Phänotyp: normalsichtig = weiße Fläche; rot-grün-blind = grüne Fläche

Genotyp: Allel 1.1, dominant (normalsichtig) = A

Allel 1.2, rezessiv (rot-grün-blind) = a

Merkmal 2: Bluterkrankheit

Phänotyp: gesund = weiße Fläche; bluterkrank = rote Fläche

Genotyp: Allel 2.1, dominant (gesund) = B

Allel 2.2, rezessiv (bluterkrank) = b

**I**

**II**

**III**

1 2

3 4 5 6

7 8 9

9.2 a) Rot-Grün-Blindheit

alle normalsichtigen Männer haben den Genotyp hemizygot dominant (A –): 1, 3, 8, 9

alle rot-grün-blinden Männer haben den Genotyp hemizygot rezessiv (a –): 6

alle Frauen (alle sind normalsichtig) haben mindestens ein dominantes Allel A

Frau (2) ist laut Angabe homozygot dominant (AA), sie kann nur das dominante Allel (A) weitergeben

Mann (1) kann nur das dominante Allel (A) weitergeben => 4 und 5 sind homozygot dominant (AA)

Mann (6) gibt das rezessive Allel an seine Tochter (7) weiter => (7) hat ist heterozygot (Aa)

b) Bluterkrankheit:

alle gesunden Männer haben den Genotyp hemizygot dominant (B): 3, 6, 8

alle bluterkranken Männer haben den Genotyp hemizygot rezessiv (b –): 1, 9

alle Frauen (alle sind gesund) haben mindestens ein dominantes Allel B

Person (9) muss von der Mutter das rezessive Allel b bekommen haben => Person (5) ist heterozygot (Bb)

bzw. die Personen (4) und (5) haben von ihrem Vater das rezessive Allel b erhalten => beide sind heterozygot (Bb)

über das zweite Allel bei den Personen (2) und (7) ist keine Aussage möglich: B?

9.3 Frau 7: von ihrem Vater (6) hat sie ein X-Chromosom mit den Allelen a B; von ihrer Mutter (5) hat sie ein X-Chromosom entweder mit A B oder mit A b.)

phänotypisch gesunder Mann: X-Chromosom mit A B sowie Y– –

Die Gene werden gekoppelt vererbt, keine freie Kombinierbarkeit.

Sinnvollerweise wird hier die Schreibweise mit Indices an Gonosomen-Symbolen gewählt.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Spermienzellen ►  Eizellen ▼ | XA B | Y– – |
| X a B | X a B XA B  gesundes Mädchen | X a B Y– –  rot-grün-blinder Junge |
| X A ? | X A ? XA B  gesundes Mädchen | X A ? Y– –  mit 50 % Wahrscheinlichkeit bluterkranker Junge |

Die Wahrscheinlichkeit für eine bluterkranke bzw. rot-grün-blinde Tochter ist 0 %, weil sie vom Vater auf jeden Fall ein dominantes Allel A und B bekommt.

Die Wahrscheinlichkeit, dass ein Sohn rot-grün-blind ist, liegt bei 50 %, weil die Mutter (7) mit gleicher Wahrscheinlich das X-Chromosom mit dem dominanten bzw. dem rezessiven Allel weitergibt.

Die Wahrscheinlichkeit, dass ein Sohn bluterkrank ist, liegt bei 25 %, denn das eine X- Chro­­mosom der Mutter hat definitiv das dominante Allel, das andere mit 50 % Wahrschein­ lich­keit das dominante bzw. rezessive Allel.

9.4 Zunächst muss der Genotyp der Frau (10) bestimmt werden.

Ihre Mutter ist rot-grün-blind: homozygot rezessiv (aa); sie ist nicht bluterkrank: mindestens 1 dominantes Allel B, das zweite Allel ist unbestimmt (B?).

Ihr Vater ist normalsichtig (A –) und Bluter (b –).

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Spermienzellen ►  Eizellen ▼ | XA b | Y– – |
| Xa B | Xa B XA b  gesunde Frau | Xa B Y– –  rot-grün-blinder Mann |
| Xa ? | Xa ? XA b  mit 50 % Wahrscheinlichkeit  Bluter-Frau | Xa ? Y– –  rot-grün-blinder und mit 50 % Wahrsch. bluterkranker Mann |

In den Angaben steht nichts über eine Bluterkrankheit von Frau (10), sie hat diese Anomalie sicher nicht, denn das fällt immer auf. Damit fällt der Genotyp Aa bb weg. Die rechte Spalte fällt auch weg, weil es sich um eine Frau handelt. Aus dem Kreuzungsquadrat lässt sich der Genotyp von Frau (10) also eindeutig festlegen: Xa B XA b

Kreuzungsquadrat von Bruder (8) und Frau (10):

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Spermienzellen ►  Eizellen ▼ | XA B | Y– – |
| Xa B | Xa B XA B  gesundes Mädchen | Xa B Y– –  rot-grün-blinder Junge |
| XA b | XA b XA B  gesundes Mädchen | XA b Y– –  bluterkranker Junge |

Mädchen wären in jedem Fall phänotypisch gesund, Jungen entweder rot-grün-blind oder bluterkrank.

Kreuzungsquadrat von Bruder (9) und Frau (10):

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Spermienzellen ►  Eizellen ▼ | XA b | Y– – |
| Xa B | Xa B XA b  gesundes Mädchen | Xa B Y– –  rot-grün-blinder Junge |
| XA b | XA b XA b  bluterkrankes Mädchen | XA b Y– –  bluterkranker Junge |

Mädchen wären mit 50 % Wahrscheinlichkeit bluterkrank, Jungen entweder rot-grün-blind oder bluterkrank.

Die genetische Familienberatung würde in beiden Fällen die hohe Wahrscheinlichkeit für eine Bluterkrankheit bei einem Kind betonen, v. a. bei Mann (9), bei dem die Wahrschein­ lichkeit für ein bluterkrankes Kind insgesamt bei 50 % liegt.

10.1 Der Vater ist normalsichtig, muss also den Genotyp hemizygot dominant (XA Y–) haben. Von ihm kann Bea ihr einziges X-Chromosom also nicht bekommen haben. Daraus folgt, dass die non-disjunction bei der Entstehung der Spermienzellen passiert sein muss und Bea von ihrem Vater kein Gonosom bekommen hat.

Bea hat das X-Chromosom von der Mutter und zwar das mit dem rezessiven Allel (Xa).

10.2 Darstellung der Spermatogenese mit non-disjunction in Meiose I bzw. in Meiose II.

Nickl, Januar 2020, korrigiert Februar 2023