

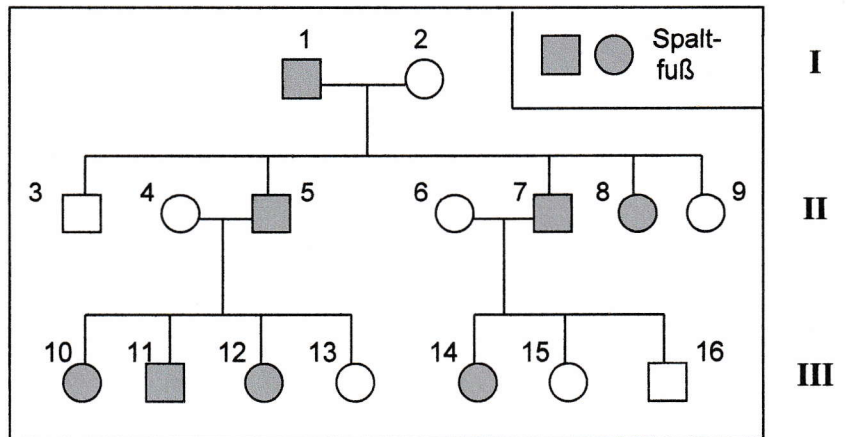
Humangenetik Aufgaben 2

1 Spaltfuß

Etliche Mitglieder einer Familie besitzen etwa bis zur Mitte gespaltene Füße mit nur zwei Zehen. Damit kann man gut greifen.

1.1 Begründen Sie anhand des (echten) Stammbaums die Art der Vererbung von Spaltfuß.

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



2 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 Ohrläppchen 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.

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

2.2 Begründen Sie anhand des Stammbaums die Art der Vererbung.

2.3 Bestimmen Sie begründet die Genotypen aller Personen.

3 Taubstummheit

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

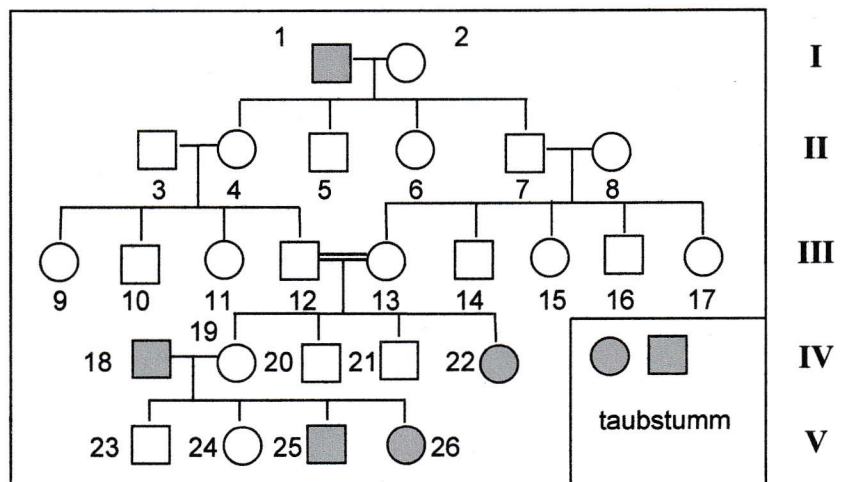
Gehörlosen Menschen setzt man bisweilen sogenannte Cochlea-Implantate ein (die Cochlea = Gehörschnecke im Innenohr).

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.

3.1 Begründen Sie anhand des Stammbaums den Vererbungstyp der Taubstummheit.

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

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



4 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.

5 Phenylketonurie 1

Die autosomal rezessiv vererbte Phenylketonurie führt ohne Behandlung zu geistigen Entwicklungsstörungen. 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.

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

5.2 Stellen Sie das Vorgehen der genetischen Familienberatung detailliert dar.

6 Phenylketonurie 2

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 autosomal rezessiv vererbt.

6.1 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 (2) hatte eine Schwester (9), die an PKU erkrankt ist.

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

6.2 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 Phenylalanin, aber überdurchschnittlich viel Tyroxin enthalten ist, so dass seine Gehirnentwicklung normal verlief. 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.

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

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

7 Dihybride gonosomale Vererbung

Die Bluterkrankheit wird ebenso wie die Rot-Grün-Sehschwäche X-chromosomal rezessiv vererbt.

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).

7.1 Erstellen Sie aus den Angaben einen vollständig beschrifteten Familienstammbaum.

7.2 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.

- 7.3 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.
- 7.4 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.

8 **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.

- 8.1 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 Farbsehen bekommen haben kann.
- 8.2 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 Chromosomen darstellen, keine weiteren Details der Meiose).

* nur für Kurse mit erweitertem Anforderungsniveau

Hinweise für die Lehrkraft:

Dieses Arbeitsblatt enthält viele zum Teil ziemlich umfangreiche Aufgaben, aus denen die Lehrkraft eine Auswahl treffen sollte.

Aufgabe 1: Spaltfuß

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

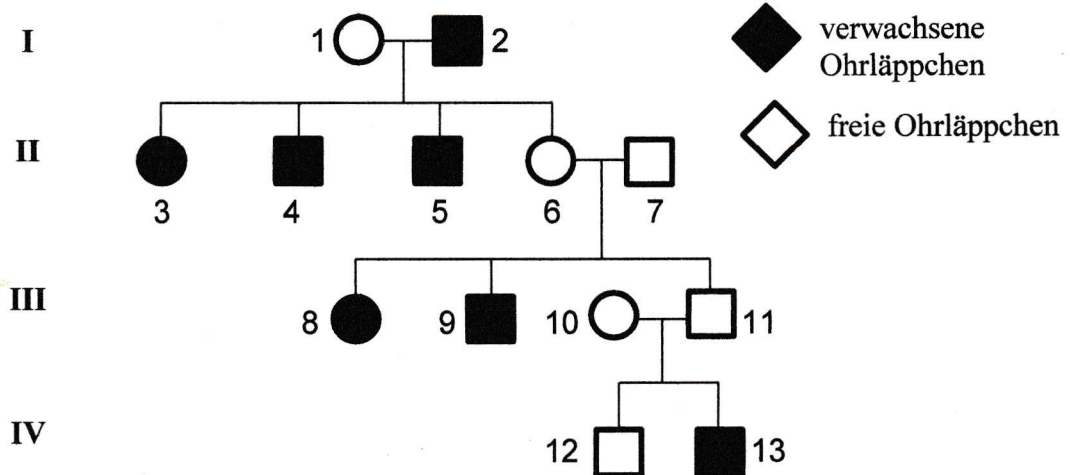
Hinweise: Zusätzlich kann zur Übung verlangt werden, dass die Schüler die Genotypen bestimmen unter der Voraussetzung, dass die Krankheit rezessiv vererbt würde.

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

Es ist aber wichtig, dass die Schüler klar unterscheiden zwischen eindeutigen Beweisen (durch Ausschluss) und hohen Wahrscheinlichkeiten.

Aufgabe 2: Ohrläppchen

2.1



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

Verwachsene Ohrläppchen können nicht dominant vererbt werden, weil sowohl die Personen 8 und 9 als auch die Person 13 Eltern haben, die vom Phänotyp her nach dieser Hypothese homozygot rezessiv sein müssten und somit kein dominantes Allel vererben können (verwachsene Ohrläppchen treten zwar in jeder Generation auf, aber nicht in direkter Linie, vgl. Person 11).

Freie Ohrläppchen dominieren über verwachsene.

- 2.3 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?

Aufgabe 3: Taubstummheit

- 3.1 Taubstummheit kann nicht dominant vererbt werden, weil das Merkmal in zwei Generationen nicht im Phänotyp auftritt (Überspringen von Generationen). => rezessive Vererbung
- 3.2 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 weitergegeben 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).
- 3.3 Die Wahrscheinlichkeit, dass eine Person heterozygot bezüglich einer rezessiv vererbten 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.

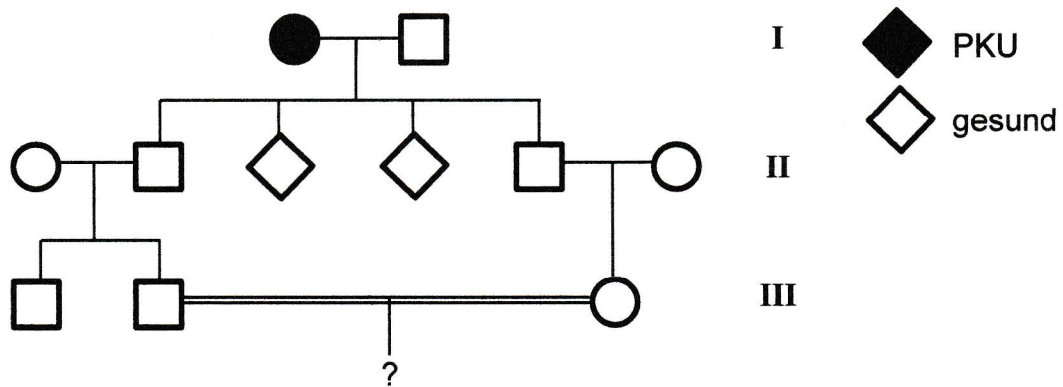
Aufgabe 4: Mukoviszidose

Mukoviszidose 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 ►	A	a
Eizellen ▼		
A	AA / gesund	Aa / gesund
a	Aa / gesund	aa / Mukoviszidose

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

Aufgabe 5: Phenylketonurie 1



Die Mutter in Generation I ist homozygot rezessiv (aa), weil sie Merkmalsträgerin ist.

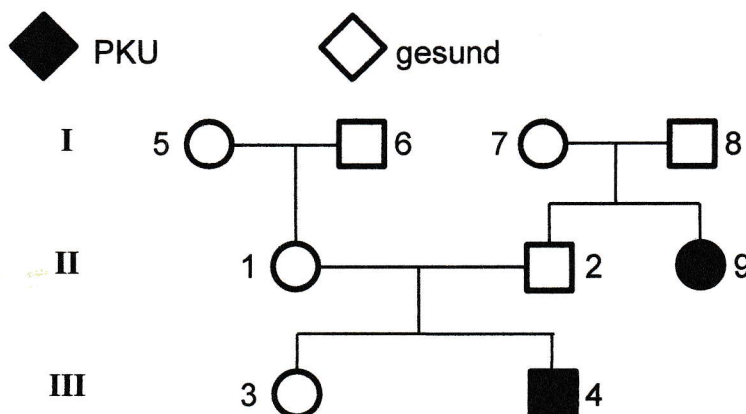
Alle vier Kinder in Generation II sind heterozygot (Aa), denn sie haben ein dominantes Allel A, weil sie gesund sind, und können von der Mutter nur ein rezessives Allel a bekommen haben.

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 Cousins gilt das Produkt der Wahrscheinlichkeiten:
 $1/2 \cdot 1/2 = 1/4$; die Wahrscheinlichkeit für ein PKU-Kind beträgt 25 %.

Aufgabe 6: Phenylketonurie 2

6.1



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?).

6.2.1 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.

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

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

6.2.2 Kreuzungsschema für die Personen 1 und 2:

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

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

Aufgabe 7: Dihybride gonosomale Vererbung

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

Merkmal 1: Rot-Grün-Sehschwäche

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

Genotyp: Allel 1.1, dominant (normalsichtig) = A

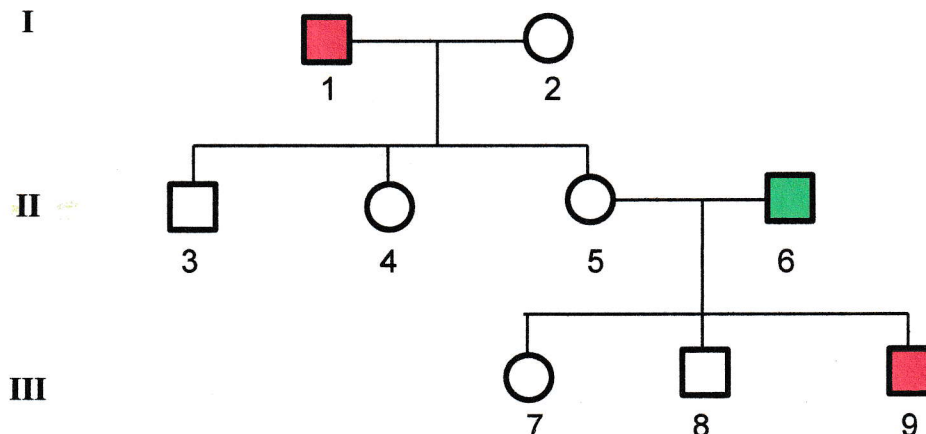
Allel 1.2, rezessiv (rot-grün-blind) = a

Merkmal 2: Bluterkrankheit

Phänotyp: gesund = weiße Fläche; bluterkrank = rote Fläche

Genotyp: Allel 2.1, dominant (gesund) = B

Allel 2.2, rezessiv (bluterkrank) = b



7.2 a) Rot-Grün-Sehschwäche

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?

7.3 Frau 7: von ihrem Vater (6) hat sie ein X-Chromosom mit den Allelen aB; von ihrer Mutter (5) hat sie ein X-Chromosom entweder mit AB oder mit Ab.)

phänotypisch gesunder Mann: X-Chromosom mit AB sowie Y--

Die Gene werden gekoppelt vererbt, keine freie Kombinierbarkeit.

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

Spermienzellen ►	X^{AB}	$Y--$
Eizellen ▼		
X^{aB}	$X^{aB} X^{AB}$ gesundes Mädchen	$X^{aB} Y--$ rot-grün-blinder Junge
$X^{A?}$	$X^{A?} X^{AB}$ 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 % Wahrscheinlichkeit das dominante bzw. rezessive Allel.

7.4 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 ►	X^{Ab}	$Y--$
Eizellen ▼		
X^{aB}	$X^{aB} X^{Ab}$ gesunde Frau	$X^{aB} Y--$ rot-grün-blinder Mann
$X^{a?}$	$X^{a?} X^{Ab}$ mit 50 % Wahrscheinlichkeit Bluter-Frau	$X^{a?} Y--$ 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: $X^{aB} X^{Ab}$

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

Spermienzellen ► Eizellen ▼	X^{AB}	Y^{--}
X^{aB}	$X^{aB} X^{AB}$ gesundes Mädchen	$X^{aB} Y^{--}$ rot-grün-blinder Junge
X^{Ab}	$X^{Ab} X^{AB}$ gesundes Mädchen	$X^{Ab} Y^{--}$ bluterkrankter Junge

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

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

Spermienzellen ► Eizellen ▼	X^{Ab}	Y^{--}
X^{aB}	$X^{aB} X^{Ab}$ gesundes Mädchen	$X^{aB} Y^{--}$ rot-grün-blinder Junge
X^{Ab}	$X^{Ab} X^{Ab}$ bluterkranktes Mädchen	$X^{Ab} Y^{--}$ bluterkrankter 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 Wahrscheinlichkeit für ein bluterkrankes Kind insgesamt bei 50 % liegt.

8 Bea, das rot-grün-blinde Mädchen

In dieser Aufgabe wird auf das Turner-Syndrom zurück gegriffen (Lernbereich 4 „Neukombination 4.2.2 „Gonosomale Abweichung und Veränderung genetischer Information“), ein Thema, das nur im Kurs mit erweitertem Anforderungsniveau auftritt.

- 8.1 Der Vater ist normalsichtig, muss also den Genotyp hemizygot dominant ($X^A Y^-$) haben. Von ihm kann Bea ihr einziges X-Chromosom also nicht bekommen haben. Daraus folgt, dass die non-disjunction bei der Entstehung der Spermienzelle 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 (X^a).
- 8.2 Darstellung der Spermatogenese mit non-disjunction in Meiose I bzw. in Meiose II.