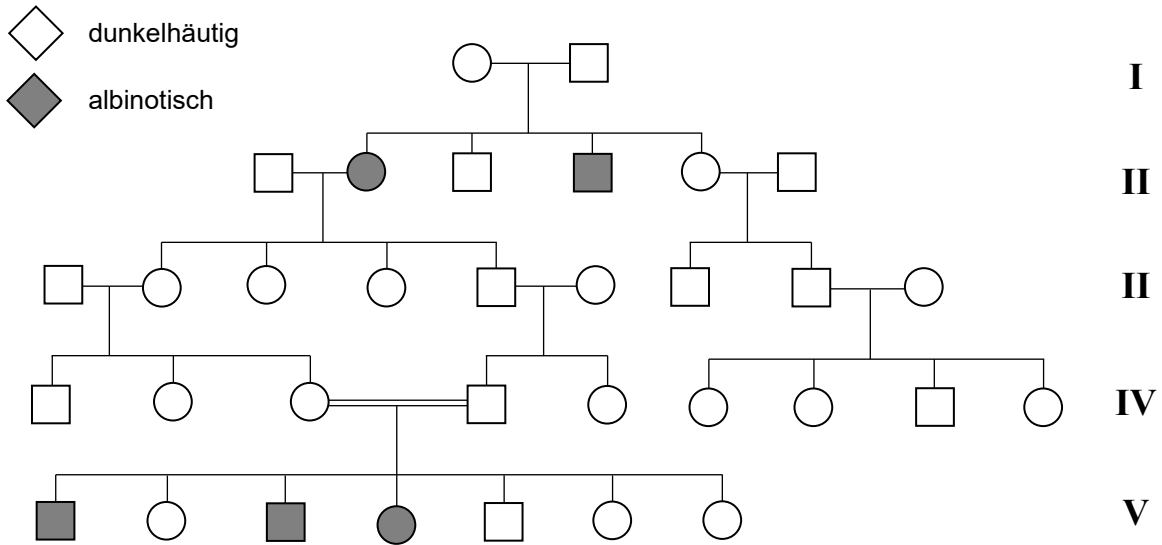


Humangenetik Aufgaben 3

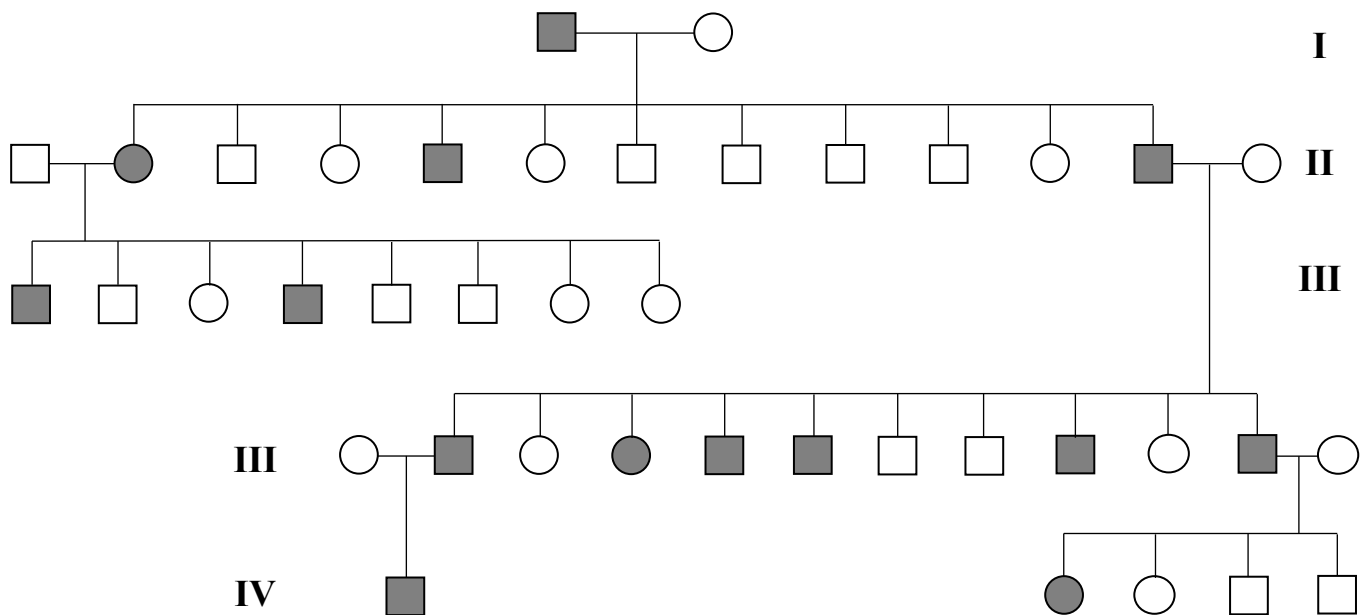


1 Albinismus

Bei Lebewesen mit Albinismus (*albus*, lateinisch: weiß) liegt eine Störung in der Produktion des Farbstoffs Melanin vor (*melas*, altgriechisch: schwarz). Menschen mit Albinismus haben weiße Haut und bekommen deshalb leichter Sonnenbrand und Hautkrebs. Ihre Haare sind weiß. Der Mangel an Farbstoffen in der Regenbogenhaut der Augen bewirkt, dass sie leicht geblendet werden und die Augenfarbe meist rot erscheint. Die helle Haut und die blauen Augen der Europäer stellen eine abgeschwächte Variante von Albinismus dar. In Afrika tritt Albinismus etwa doppelt so oft auf wie im globalen Durchschnitt. Salif Keïta ist ein weltweit erfolgreicher afrikanischer Sänger und Songwriter mit Albinismus, der in seinen jungen Jahren gemobbt wurde, weil sein Albinismus als Zeichen für Unglück betrachtet wurde.

Der oben dargestellte (echte) Stammbaum gehört zu einer anderen afrikanischen Familie.

- 1.1 Begründen Sie die Art der Vererbung des Albinismus.
- 1.2 Begründen Sie die Genotypen aller dargestellten Personen und tragen Sie die Allel-Kombinationen in den Stammbaum ein.



 üblicher Wuchs
  extremer Kleinwuchs

2 Kleinwuchs

Bei Erwachsenen spricht man ab einer Körpergröße von unter 150 cm bei Männern und unter 140 cm bei Frauen von Kleinwuchs; bei einer Körpergröße unter 130 cm spricht man von extremem Kleinwuchs. Andere Bezeichnung dafür gelten als diskriminierend. Die Ursachen für Kleinwuchs sind sehr vielfältig, darunter sind auch genetisch bedingte.

Der spanische Maler Velázquez porträtierte 1645 den extrem kleinwüchsigen Bajazzo Sebastián de Morra, der am spanischen Königshof als Spaßmacher tätig war. Der sogenannte „Zwergelgarten“ im Mirabellgarten von Salzburg wurde 1690/91 mit 28 Marmorfiguren ausgestattet, die extrem kleinwüchsige Menschen am Hof porträtieren.

Der oben dargestellte (echte, aber gekürzte) Stammbaum stammt von einer umfangreichen Familie, in der extremer Zwergwuchs oft auftrat.

- 2.1 Begründen Sie die hier dargestellte Art der Vererbung des extremen Kleinwuchses.
- 2.2 Begründen Sie die Genotypen aller dargestellten Personen und tragen Sie die Allel-Kombinationen in den Stammbaum ein.

Hinweise für die Lehrkraft:

Hier sind zwei echte Familienstammbäume abgebildet, die als zusätzliche Übungsaufgaben verwendet werden können. Beim Einsatz als Prüfungsaufgaben muss die Anzahl der Personen, deren Genotyp ermittelt werden soll, verringert werden.
Sie können die Vorlage mit Fotos der entsprechenden Phänotypen ergänzen.

Beide Stammbäume habe ich folgender Quelle entnommen:
Ernst W. Bauer (Hrsg.): CVK Biologiekolleg. Cornelsen, Velhagen & Klasing, Berlin 1981, Seite 262

1 Albinismus

ggf. das Adjektiv „albinotisch“ erklären

Erklärvideo „Albinismus“ (4:19)

<https://studyflix.de/biologie/albinismus-5580>

Einsatz: gut geeignet zur selbständigen Erarbeitung des Albinismus; dabei Einhilfe nötig, welche Inhalte des Videos relevant für den Unterricht sind

Inhalt: Merkmale des Albinismus; genetische Ursache („autosomal rezessiv“ wird genau erklärt); Formen des Albinismus: okulokutan (schlecht betont, besser: ókulo-kután), okulär; 10 Genorte können mutiert sein; häufigste Mutation für okulokutanen Albinismus 1 auf Chromosom 1 (Ausfall der Tyrosinase) mit Erklärung des Stoffwechselwegs.

1.1 Typ des Erbgangs

- Bei den wenigen Merkmalsträgern treten Frauen und Männer in ungefähr gleicher Anzahl auf. Das deutet darauf hin, dass die Vererbung nicht X-chromosomal erfolgt, beweist dies aber nicht.
- Die Vererbung verläuft definitiv nicht X-chromosomal rezessiv, denn sonst könnte die Merkmalsträgerin in der letzten dargestellten Generation nicht existieren, weil sie auch von ihrem Vater das rezessive Allel bekommen müsste, das sich beim Vater aufgrund der Hemizygotie aber im Phänotyp ausprägen müsste.
- Autosomal dominante Vererbung kann ausgeschlossen werden denn es werden die Generationen II und III im linken Zweig des Stammbaums übersprungen.
- (Nicht verlangt, aber gut als Transfer-Übung: X-chromosomal dominante Vererbung kann aus dem selben Grund ebenfalls ausgeschlossen werden.)

=> Der Erbgang des Albinismus erfolgt autosomal rezessiv.

1.2 Genotypen

- Alle Merkmalsträger sind homozygot rezessiv (aa).
- Alle pigmentierten Personen besitzen mindestens ein dominantes Allel A.
- Alle Eltern von Merkmalsträgern besitzen ein rezessives Allel a und sind heterozygot (Aa), wenn sie nicht selbst Merkmalsträger sind.
- Alle Kinder von Merkmalsträgern sind heterozygot (Aa), weil sie vom merkmals-tragenden Elternteil nur ein rezessives Allel bekommen können (die vier Geschwister in Generation III links).

- Bei angeheirateten Personen kann aufgrund der Seltenheit des rezessiven Allels davon ausgegangen werden, dass sie homozygot dominanten Genotyp besitzen (AA).
- Bei allen übrigen Personen kann das zweite Allel dominant oder rezessiv sein.

2 Extremer Kleinwuchs

2.1 Typ des Erbgangs

- Die Linie der Merkmalsträger geht ohne Unterbrechung von oben nach unten durch den Stammbaum. Das deutet auf dominante Vererbung hin, beweist sie aber noch nicht.
- Nur unter der Annahme, dass sämtliche angeheirateten Personen heterozygot wären, könnte die Vererbung rezessiv erfolgen. Da dies aufgrund der Seltenheit des Allels für extreme Kleinwüchsigkeit aber sehr unwahrscheinlich ist, kann von dominanter Vererbung ausgegangen werden.
- Einige Frauen sind Merkmalsträgerinnen, dies deutet darauf hin, dass die Vererbung autosomal erfolgt, beweist dies aber noch nicht.
- X-chromosomal-rezessive Vererbung kann ausgeschlossen werden, weil die Frau ganz links in Generation II als Merkmalsträgerin homozygot rezessiv sein müsste und folglich an ihre Söhne nur das rezessive Allel weitergeben könnte, das sich wegen der Hemizygotie bei ihnen im Phänotyp ausprägen müsste. Drei ihrer Söhne sind aber keine Merkmalsträger.
- (Nicht verlangt, aber gut als Transfer-Übung: X-chromosomal-dominante Vererbung kann ausgeschlossen werden, weil die dritte Person in Generation II als Frau das X-Chromosom des Vaters bekommen hat und sich das darauf befindliche dominante Allel auch bei ihr im Phänotyp ausprägen müsste.)

=> Die hier dargestellte Vererbung von extremem Kleinwuchs erfolgt autosomal dominant.

2.2 Genotypen

- Alle Nichtmerkmalsträger sind homozygot rezessiv (aa).
- Alle Merkmalsträger besitzen mindestens ein dominantes Allel A.
- Wer als merkmalstragendes Elternteil Kinder hat, die keine Merkmalsträger sind, muss ein rezessives Allel besitzen und ist deshalb heterozygot (Aa).
- Alle Kinder, bei denen ein Elternteil Nichtmerkmalsträger (aa) ist, haben von diesem Elternteil ein rezessives Allel erhalten und sind deshalb heterozygot (Aa).
- Personen, bei denen sich der Genotyp nicht eindeutig bestimmen lässt, kommen hier nicht vor.