

# Lösungen Kompetenzcheck

## Vererbungsregeln und Humangenetik

**W 1 Allel:** eine von mehreren möglichen Ausprägungen eines Gens, von dem diploide Zellen zwei, haploide Zellen eines enthalten.

**rezessiv:** rezessive Allele führen bei heterozygoten Lebewesen nicht zur Ausprägung eines Merkmals führt (im Gegensatz zu dominant)

**intermediär:** Form eines Erbgangs, bei dem beide Allele eines Gens teilweise zur Ausprägung des entsprechenden Merkmals führen

**mongenetisch:** Ausprägung eines Merkmals auf genetischer Grundlage eines einzigen Gens

**Translokation:** Bestimmte Form der Chromosomenmutation, bei der es zu einer Verschiebung eines Chromosomenabschnitts kommt.

**Keimbahn:** Die Zelllinie, die aus der Zygote hervorgehen und bei den Keimzellen endet.

**Autosom:** Chromosom, das im Gegensatz zum Gonosom keine geschlechtsbestimmenden Gene trägt

**Apoptose:** Form des programmierten Zelltods; durch Gene gesteuert. Dadurch werden alte und defekte Zellen zerstört, die ihre Funktion nicht mehr erfüllen können oder sogar dem Körper gefährlich werden können (zB Krebszellen).

**Onkogen:** Bestimmte Gene, die im Fall einer übermäßigen Aktivierung den Übergang vom normalen Wachstumsverhalten der Zelle zu ungebremstem Wachstum fördern und damit dazu führen, dass Zellen zu Krebszellen werden.

**W 2** Albinismus (a/r), angeborene Rachitis (x/d), Chorea Huntington (a/d), Cystische Fibrose (a/r), Rot-Grün-Schwäche (X/r), Vielfingrigkeit (a/d).

**W 3** Eine Genmutation (konkret eine Deletion) auf Chromosom 7 führt zu einem Fehlen einer Aminosäure (Phe) in einem Protein, das als Chloridkanal in Schleimhäuten fungiert. Durch die Mutation ist der Kanal zwar vorhanden, aber defekt. Dadurch ist der Ionenaustausch und damit der Wasserhaushalt gestört – der Schleim wird zähflüssig. In der Lunge kann das zur Entzündung führen, in den Organen des Verdauungssystems zu Verdauungsstörungen.

**E 1 a.** Auf molekularer Ebene ist Krebs eine Veränderung in den dominanten Onkogenen und/oder einem der Tumorsuppressorgene, wie beispielsweise dem p53-Gen. Während Onkogene das Zellwachstum fördern, sind Suppressoren normale zelluläre Proteine, die an der Begrenzung des Zellwachstums beteiligt sind.

Auf Ebene der Zellen und Gewebe: Ein Tumor der Oberhaut (es handelt sich hier um eine Hautkrebs-Art) und breitet sich aus, bis er ein Blutgefäß erreicht. Dort „streut“ der Tumor, d.h. er verbreitet seine Zellen über das Kreislaufsystem und es bilden sich an anderen Stellen im Körper Tochtergeschwulste (Metastasen).

**b.** Eineiige Zwillinge unterscheiden sich mit steigendem Lebensalter in ihren Methylierungsmustern bei ansonsten identischer DNA. Durch Über- oder Untermethylierung werden bestimmte Gene aktiviert oder inaktiviert. So können bei dem einen Zwilling zB Tumorsuppressorgene deaktiviert werden, so dass er Krebs entwickelt. Bei dem anderen wird das Gen völlig normal abgelesen. Krebs entwickelt sich in diesem Fall nicht.

### E 2

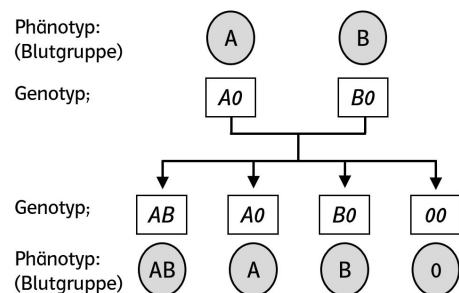


Abb. 59/E2

**E 3** Ein Y-chromosomaler Erbgang ist auszuschließen, da Männer und Frauen erkrankt sind. Ein X-chromosomal-rezessiver Erbgang ist nicht möglich, da sonst Person 4 in der F1-Generation gesund sein müsste (die homozygot gesunde Person 2 könnte in diesem Fall nur ein nicht-mutiertes Allel weitergeben). Ein X-chromosomal-dominanter Erbgang ist nicht möglich, da in diesem Falle Person 5 gesund sein müsste. Männliche Nachkommen könnten das Allel nicht erhalten, da ihr X-Chromosom von der (gesunden) Person 2 stammt.