

# Mendel und der Genbegriff

## 1. Mendel führte das Experiment und die quantitative Auswertung in die Genetik ein

- 1.2 Um 1860 entwickelte Gregor Mendel die "Teilchentheorie der Vererbung", die er aus seinen Experimenten mit der Gartenerbse ableitete.
- 1.2 Wie Mendel zeigen konnte, geben Eltern an ihre Nachkommen diskrete Erbanlagen weiter, die über Generationen hinweg ihre Identität bewahren.

## 2. Nach der "Spaltungsregel" gelangen die beiden Allele für ein bestimmtes Merkmal in getrennte Gameten

- 2.1 Die Selbstbestäubung der Hybriden der  $F_1$ -Generation führte Mendel zur Aufstellung der Spaltungsregel (1. Mendelsches Gesetz). Die Hybriden ( $F_1$ ) zeigten alle das dominante Merkmal (Uniformitätsregel). In der nächsten Generation ( $F_2$ ) zeigten 75 Prozent der Nachkommen das dominante, 25 Prozent das rezessive Merkmal; die Phänotypen spalteten also 3 : 1 auf (Spaltungsregel).
- 2.2 Wie Mendel aus dieser Beobachtung folgerte, haben die Gene alternative Zustandsformen (die wir heute als Allele bezeichnen), und jeder Organismus erbt ein Allel jedes Gens von den beiden Eltern. Die Allele trennen sich bei der Gametenbildung voneinander (sie segregieren), so dass eine Spermazelle beziehungsweise eine Eizelle nur je ein Allel trägt. Sind die beiden Allele eines Elternpaares untereinander verschieden, so wird nach der Befruchtung in der Nachkommenschaft ein Allel (das dominante) voll exprimiert, das andere (rezessive) jedoch vollständig maskiert (dominant-rezessiver Erbgang).
- 2.3 Homozygote Individuen besitzen zwei identische Allele für ein Merkmal und sind daher reinerbig. Heterozygote Individuen haben verschiedene Allele für ein Merkmal und sind somit mischerbig.

## 3. Nach der "Unabhängigkeitsregel" segregieren bei der Gametenbildung die Allelpaaire unabhängig voneinander

- 3.1 Mendel entwickelte die Unabhängigkeitsregel (2. Mendelsches Gesetz) aus seinen dihybriden Kreuzungen zwischen Pflanzen, die sich in zwei oder mehr Merkmalen unterschieden, wie zum Beispiel Blütenfarbe und Samenform. Die Allelpaaire für jedes Merkmal segregieren unabhängig voneinander in die Gameten.
- 3.2 Die vier möglichen Phänotypen treten in der  $F_2$ -Generation einer dihybriden Kreuzung im Verhältnis 9 : 3 : 3 : 1 auf.

## 4. Die Mendelsche Genetik beruht auf den Gesetzen der Wahrscheinlichkeit

- 4.1 Die Mendelschen Gesetze folgen statistischen Prinzipien. Wie die Multiplikationsregel besagt, entspricht die Gesamtwahrscheinlichkeit für ein Ereignis dem Produkt der Einzelwahrscheinlichkeiten. Nach der Additionsregel ist die Wahrscheinlichkeit eines Ereignisses, für welches es zwei oder mehr unterschiedliche Möglichkeiten gibt, die Summe der Einzelwahrscheinlichkeiten dieser Möglichkeiten.

## 5. Die Beziehung zwischen Genotyp und Phänotyp ist in der Regel nicht einfach

- 5.1 Einige heterozygote Genotypen bedingen unvollständige Dominanz. Diese Individuen zeigen ein Erscheinungsbild, das zwischen dem der Eltern liegt (intermedlärer Phänotyp).
- 5.2 Bei Kodominanz bildet ein Organismus die Phänotypen beider Allele aus.
- 5.3 Manche Gene besitzen multiple (mehrere bis zahlreiche) Allele.
- 5.4 Die Umwelt beeinflusst ebenfalls die Ausprägung quantitativer Merkmale. Man spricht dann von multifaktoriellen Einflüssen.

## **6. Stammbaumanalysen bestätigen Mendelsche Erbgänge beim Menschen**

- 6.1 Man kann aus Familienstammbäumen die möglichen Genotypen der Familienmitglieder ableiten und Voraussagen über die Nachkommen machen. Diese Voraussagen sind in der Regel nicht absolut, sondern statistische Wahrscheinlichkeiten.

## **7. Viele menschliche Erbkrankheiten folgen den Mendelschen Regeln der Vererbung**

- 7.1 Bestimmte Erbkrankheiten werden als einfache rezessive Merkmale von phänotypisch normalen Eltern, die heterozygote Träger sind, an ihre Nachkommen weitergegeben.
- 7.2 Einige menschliche Erbkrankheiten werden dominant vererbt; sie sind viel seltener als rezessive.

## **8. Die strukturelle Grundlage der Mendelschen Genetik ist das Verhalten der Chromosomen während des sexuellen Entwicklungszyklus**

- 8.1 In den Jahren nach 1900 entdeckten Genetiker die Parallelen zwischen den Mendelschen Regeln und der Bewegung der Chromosomen bei der Meiose.

## **9. Morgan lokalisierte Gene auf Chromosomen**

- 9.1. Wie Morgan entdeckte, liegen die Gene für die Augenfarbe von *Drosophila* auf dem X-Chromosom; dies wiederum bestätigte die Chromosomentheorie der Vererbung

## **10. Gekoppelte Gene werden in der Regel gemeinsam vererbt, weil sie auf demselben Chromosom liegen**

- 10.1 Jedes Chromosom trägt Hunderte oder Tausende von Genen. Gene auf einem Chromosom werden als gekoppelt bezeichnet, da sie nicht unabhängig voneinander vererbt werden

## **11. Die unabhängige Segregation von Chromosomen und das Crossing-over führen zur Neukombination von Genen**

- 11.1. Die Meiose und die zufällige Befruchtung sind für die genetische Rekombination und die Entstehung von Nachkommen mit neuen, nicht elterlichen Merkmalskombinationen verantwortlich.
- 11.2 Nachkommen, die für bestimmte Merkmale denselben Phänotyp zeigen wie einer der Eltern, werden als Parentaltypen bezeichnet. Rekombinante Nachkommen zeigen Merkmalskombinationen, die keiner der Merkmalskombinationen der Eltern entsprechen. Dies geht teilweise auf die unabhängige Segregation der Allele bei der ersten meiotischen Teilung zurück.
- 11.3 Rekombinationshäufigkeiten von weniger als 50 Prozent bedeuten, dass die Gene gekoppelt sind, jedoch Crossing-over stattgefunden hat. Bei Crossing-over brechen homologe Chromosomen während ihrer Paarung in der Prophase der Meiose I an sich entsprechenden Stellen und tauschen Chromosomensegmente aus. Dadurch entstehen neue Allelkombinationen, die dann an die Gameten weitergegeben werden.

## **12. Genetiker benutzen Rekombinationsdaten, um Genkarten der Chromosomen zu erstellen**

- 12.1 Eine Methode, um Gene zu kartieren, ist die Ableitung relativer Abstände aufgrund von Crossing-over-Wahrscheinlichkeiten. Gene, die weit entfernt auf einem Chromosom liegen, werden mit größerer Wahrscheinlichkeit durch Crossing-over getrennt als Gene, die sich eng benachbart auf dem Chromosom befinden. Eine Karteneinheit ("Centimorgan") entspricht einem Prozent Rekombination.
- 12.2 Cytologische Kartierung ist eine Methode, mit der die tatsächliche Position eines Genorts bestimmt werden kann, beispielsweise indem man einen Mutantenphänotyp mit einer mikroskopisch sichtbaren Chromosomenveränderung korreliert.