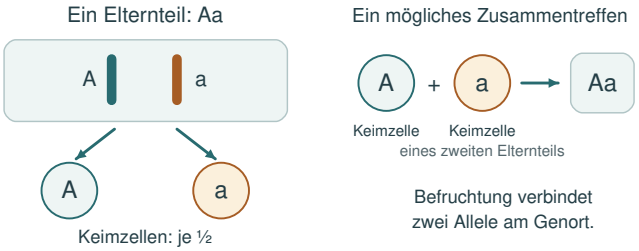
01 | WISSEN IM ZUSAMMENHANG

Von Chromosomen zu Allelen

Im Zellkern liegt DNA in geordneten Strukturen. Bei der Bildung von Keimzellen und bei der Befruchtung werden diese Strukturen verteilt und neu zusammengeführt. Das erklärt die gemeinsame Herkunft und die Vielfalt von Nachkommen.



Vereinfachtes Schema für ein Autosomenpaar: Keimzellen tragen je ein Allel; bei der Befruchtung entsteht wieder eine Kombination. Nur ein Genort ist dargestellt.

1 · Chromosomen tragen viele Gene

Ein nicht verdoppeltes **Chromosom** enthält ein langes DNA-Molekül und zugehörige Proteine. Viele menschliche Körperzellen besitzen 46 Chromosomen in 23 Paaren. Ein Chromosomensatz stammt aus der Eizelle, der andere aus dem Spermium. Keimzellen enthalten normalerweise 23 einzelne Chromosomen.

Die geordnete Darstellung der Chromosomen heißt **Karyogramm**. Bei den 22 Autosomenpaaren besitzen die Partner entsprechende Genorte. Das weitere Paar umfasst die Geschlechtschromosomen. Die Zahl beschreibt die Grundordnung; im Menschen kommen auch Varianten der Chromosomenzahl und -struktur vor.

2 · Ein Genort kann verschiedene Varianten tragen

Ein **Gen** ist ein funktioneller Abschnitt der Erbinformation. Eine Variante an einem bestimmten Genort heißt **Allel**. In einem vereinfachten Modell stehen A und a für zwei Allele desselben Gens. An einem Autosomenpaar können beispielsweise AA, Aa oder aa vorliegen.

Die Allelkombination bezeichnet man als **Genotyp**. Bei gleichen Allelen ist sie homozygot, bei verschiedenen heterozygot. Der **Phänotyp** umfasst beobachtbare Eigenschaften. Zwischen Genotyp und Merkmal liegen biologische Vorgänge, etwa die Bildung und Wirkung eines Proteins.

3 · Keimzellen erhalten neue Kombinationen

Vor der **Meiose** wird die DNA verdoppelt. In zwei aufeinanderfolgenden Teilungen werden zuerst die Partnerchromosomen und dann ihre Schwesterchromatiden getrennt, also die zuvor gebildeten Kopien. Dabei wird der doppelte Chromosomensatz auf einen einfachen reduziert.

Die Verteilung der Partner und der Austausch entsprechender DNA-Abschnitte zwischen ihnen erzeugen neue Kombinationen. Bei der Befruchtung verbinden sich die Chromosomensätze zweier Keimzellen. Daher kann ein Kind eine eigene Mischung elterlicher Allele erhalten. Das Verteilungsprinzip bildet die Grundlage für ein Kreuzungsschema.

Das gehört zusammen: Chromosomen tragen Gene. Allele sind Varianten an Genorten. Meiose und Befruchtung verteilen und kombinieren diese Varianten neu.

Öffne „Chromosomensatz“, anschließend „Chromosom beschriften“ und „Gen · Allel · Merkmal“. Erkläre dabei jeweils, ob du eine Struktur, einen DNA-Abschnitt oder eine beobachtbare Eigenschaft betrachtest.

01 | ZUSAMMENHÄNGE VERTIEFEN

Homologe Partner und Kopien unterscheiden

Drei Zustände vergleichen

Körperzelle vor dem Kopieren
46 Chromosomen; 46 DNA-Moleküle.

Körperzelle nach dem Kopieren
46 Chromosomen; 92 DNA-Moleküle.

Reife Keimzelle
23 Chromosomen; 23 DNA-Moleküle.

Die Zahlen beschreiben typische menschliche Zellen. Die verglichenen Zustände sind keine vollständige Darstellung aller Teilungsschritte.

Zwei **homologe Chromosomen** gehören zu einem Paar. Bei den Autosomen stammt eines ursprünglich aus der Eizelle, das andere aus dem Spermium. Sie besitzen entsprechende Genorte, können dort aber verschiedene Allele tragen. Wenn vor einer Zellteilung die DNA kopiert wird, erhält jedes dieser Chromosomen eine Schwesterchromatide. Die beiden Schwestern sind Kopien desselben Chromosoms; sie sind nicht das mütterliche und väterliche Mitglied des Paares. Diese Unterscheidung erklärt, warum eine X-förmige Zeichnung ein einzelnes verdoppeltes Chromosom darstellen kann. Die X-Form sagt dabei nichts darüber aus, ob es das Geschlechtschromosom X ist.

In einer typischen menschlichen Körperzelle werden aus 46 DNA-Molekülen vor der Teilung zunächst 92. Die Zahl der Chromosomen bleibt dabei bis zur Trennung der Schwesterchromatiden 46. Jedes besteht nun aus zwei Chromatiden. Eine reife Keimzelle enthält normalerweise 23 Chromosomen mit je einer Chromatide. Bei der Befruchtung werden zwei einfache Sätze vereinigt. **Verdoppeln und Halbieren sind verschiedene Vorgänge:** Vorheriges Kopieren stellt Material bereit, die Meiose verteilt es auf Keimzellen. Im Modell kannst du Chromosomenzahl und DNA-Molekülzahl getrennt ablesen und dadurch erkennen, welche Größe sich gerade verändert.

Bei der **Meiose** entstehen neue Kombinationen durch die Verteilung homologer Chromosomen und durch Crossing-over. Dabei tauschen homologe Partner passende DNA-Abschnitte aus. Nahe beieinander liegende Gene auf demselben Chromosom werden häufig gemeinsam weitergegeben. Sie sind gekoppelt. Die unabhängige Verteilung verschiedener Gene darf deshalb nicht ohne Prüfung auf jedes Genpaar übertragen werden.

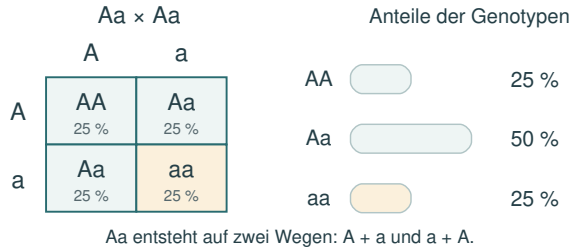
Ein Paar genau ansehen
Betrachte Chromosomenpaar 7. Vor dem Kopieren siehst du zwei homologe Chromosomen. Nach dem Kopieren besitzt jedes zwei Schwesterchromatiden. Es bleiben zwei Chromosomen im Paar, aber insgesamt sind vier DNA-Moleküle vorhanden. Der Genort CFTR liegt auf beiden homologen Partnern.

Genau unterscheiden
Häufige Verwechslung: Jede X-förmige Zeichnung zeigt zwei Chromosomen oder ein X-Geschlechtschromosom.
So stimmt es: Die X-Form kann ein verdoppeltes einzelnes Chromosom mit zwei Schwesterchromatiden darstellen. Ein homologes Paar besteht dagegen aus zwei Chromosomen; die Form bestimmt nicht deren Namen.

02 | WISSEN IM ZUSAMMENHANG

Möglichkeiten mit einem Schema ordnen

Wir betrachten einen vereinfachten Erbgang mit zwei Allelen. Beide Eltern tragen Aa. Das Kreuzungsschema verbindet die möglichen Keimzellen und zeigt, welche Kombinationen bei Nachkommen entstehen können.



Kreuzung Aa × Aa bei gleich wahrscheinlichen Keimzellen. Die vier Felder sind gleich wahrscheinlich; Aa entsteht auf zwei Wegen. Vereinfachter Ein-Gen-Erbgang.

4 · Jede Keimzelle liefert einen Beitrag

Im Modell bildet jeder Aa-Elternteil Keimzellen mit A oder mit a, jeweils mit der Wahrscheinlichkeit 1/2. Schreibe die Möglichkeiten eines Elternteils oben an die Tabelle und die des anderen links daneben. In jedem Feld werden die beiden Beiträge kombiniert.

Die vier Felder lauten AA, Aa, Aa und aa. Jede Verbindung zweier Möglichkeiten hat hier die Wahrscheinlichkeit 1/2 · 1/2 = 1/4. Zwei Felder ergeben denselben Genotyp Aa. Zusammen folgt: 25 % AA, 50 % Aa und 25 % aa.

5 · Wahrscheinlichkeit und Beobachtung verbinden

Die Prozentwerte beschreiben die Chancen bei jeder einzelnen Befruchtung unter den Annahmen des Modells. Eine kleine Gruppe von Nachkommen kann deutlich andere Häufigkeiten zeigen. Bei vielen unabhängigen Beobachtungen liegen die Anteile häufig näher an den Modellwerten.

Eine Simulation lässt diesen Unterschied untersuchen: Die berechnete Wahrscheinlichkeit bleibt gleich, während zufällige Ergebnisse schwanken. Formuliere deshalb getrennt, was das Schema vorhersagt und was in einer bestimmten Stichprobe tatsächlich beobachtet wurde.

6 · Vom Genotyp zum sichtbaren Merkmal

Bei vollständiger **Dominanz** zeigen AA und Aa hinsichtlich des betrachteten Merkmals dieselbe Ausprägung. Die zu a gehörende rezessive Ausprägung erscheint im Modell bei aa. So ergibt Aa × Aa für die Ausprägungen ein erwartetes Verhältnis von 3 : 1.

Dominanz beschreibt die Ausprägung bei Heterozygoten. Sie sagt für sich genommen wenig über Häufigkeit oder biologischen Vorteil eines Allels aus. Für eine fachliche Erklärung werden deshalb Genotyp, konkretes Merkmal und zugrunde gelegter Erbgang gemeinsam angegeben.

Das gehört zusammen: Erst Keimzellen bestimmen, dann kombinieren, gleiche Genotypen zusammenzählen und schließlich die Merkmalsausprägung nach dem gewählten Erbgang erklären.

Wähle „Vererbung ausprobieren“ und stelle beide Eltern auf Aa. Ergänze die Felder, prüfe die Anteile und vergleiche danach mehrere kleine und größere Simulationen.

02 | ZUSAMMENHÄNGE VERTIEFEN

Vom einzelnen Ereignis zu beobachteten Anteilen

Modellwert und Beobachtung auseinanderhalten

1. Schema berechnen
Aa × Aa: für aa beträgt die Wahrscheinlichkeit 25 %.

→

2. Nachkommen simulieren
Eine kleine Gruppe kann deutlich andere Anteile zeigen.

→

3. Beobachtung auswerten
Anzahl aa durch Gesamtzahl teilen und mit 25 % vergleichen.

Das Schema bleibt gleich, die beobachtete Stichprobe kann wechseln. Jede simulierte Kombination ist ein neues unabhängiges Ereignis.

Ein Kreuzungsschema ordnet **mögliche Kombinationen**, nicht die festgelegte Reihenfolge zukünftiger Kinder. Bei Aa × Aa liefert jeder Elternteil im einfachen Modell A oder a mit gleicher Wahrscheinlichkeit. Für ein bestimmtes Kind sind die Kombinationen AA, Aa, aA und aa möglich. Aa und aA ergeben denselben Genotyp, bezeichnen aber zwei verschiedene Wege dorthin. Deshalb hat Aa insgesamt die Wahrscheinlichkeit 50 %. Für aa beträgt sie 25 %. Nach einer Befruchtung beginnt für das nächste Kind unter denselben Annahmen wieder dieselbe Wahrscheinlichkeitsbetrachtung.

Eine Simulation hilft, **Wahrscheinlichkeit und Häufigkeit** auseinanderzuhalten. Die Wahrscheinlichkeit stammt aus dem Modell. Die relative Häufigkeit berechnest du aus einer tatsächlich simulierten Gruppe. Wenn von 20 Nachkommen sieben den Genotyp aa besitzen, sind das 7 : 20 = 0,35, also 35 %. Dieser beobachtete Anteil widerspricht nicht automatisch der Modellwahrscheinlichkeit von 25 %. Zufallsschwankungen sind besonders bei kleinen Gruppen deutlich. Größere Stichproben liegen häufig näher am erwarteten Anteil, müssen ihn aber nicht genau treffen. Wiederhole daher mehrere Versuche und vergleiche ihre Streuung, statt nur eine einzelne Simulation als Beweis zu verwenden.

Ein **Stammbaum** ergänzt das Kreuzungsschema um mehrere Generationen. Er zeigt, bei welchen Personen ein untersuchtes Merkmal beobachtet wurde. Im einfachen rezessiven Modell können zwei unauffällige Trägerpersonen ein Kind mit ausgeprägtem Merkmal bekommen. Aus dem sichtbaren Merkmal allein ist der Genotyp jedoch häufig nicht eindeutig ableitbar. Weitere Angaben sind nötig, um Möglichkeiten einzugrenzen.

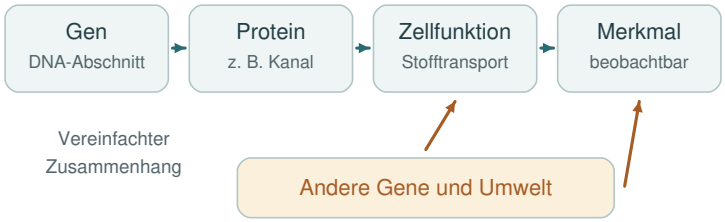
Sieben von zwanzig
In einem frei gewählten Rechenbeispiel sind 7 von 20 simulierten Nachkommen aa. 7 : 20 = 0,35; das entspricht 35 %. Die konkrete Simulation kann andere Zahlen liefern. Entscheidend ist, dass du Beobachtung und theoretischen Modellwert getrennt benennst und richtig vergleichst.

Genau unterscheiden
Häufige Verwechslung: Nach drei Kindern ohne aa muss das vierte Kind aa sein.
So stimmt es: Jede Befruchtung hat im Modell erneut dieselbe Wahrscheinlichkeit. Frühere Ergebnisse werden nicht ausgeglichen. Vier Tabellenfelder sind vier Möglichkeiten und keine feste Geburtenfolge.

03 | WISSEN IM ZUSAMMENHANG

Wie Merkmale und Vielfalt entstehen

Ein Kreuzungsschema macht einen ausgewählten Zusammenhang sichtbar. Für viele Eigenschaften wirken mehrere Gene, Entwicklungsprozesse und Umweltbedingungen zusammen. Mit diesem Wissen lässt sich das einfache Modell passend einordnen.



Vom Gen über ein Protein zu einer Zellfunktion und einem Merkmal. Andere Gene und Umweltbedingungen wirken mit. Die Pfeile zeigen vereinfachte Beziehungen und keine feste Vorhersage für einzelne Personen.

7 · Gene wirken über Zellvorgänge

Viele Gene enthalten Information für Proteine. Ein verändertes Protein kann etwa beeinflussen, wie ein Stoff gebildet oder durch eine Membran transportiert wird. Auf diese Weise verbindet sich eine DNA-Variante mit einer Zellfunktion und möglicherweise mit einer beobachtbaren Eigenschaft.

Die Werkstatt zeigt diesen Zusammenhang am Gen für den CFTR-Ionenkanal. Das Molekülbeispiel ergänzt das Kreuzungsschema: Die Tabelle beschreibt die Weitergabe von Varianten; die Zellfunktion erklärt, wie sich bestimmte Varianten auswirken können.

8 · Mehrere Faktoren gestalten den Phänotyp

Viele Merkmale werden von mehreren Genorten beeinflusst. Zusätzlich wirken Umgebung und Lebensbedingungen mit. Die Höhe einer Pflanze hängt beispielsweise sowohl von ihren erblichen Voraussetzungen als auch von Licht, Wasser und Nährstoffen ab.

Auch die Beziehung zwischen zwei Allelen kann unterschiedlich sein. Bei unvollständiger Dominanz liegt die betrachtete Ausprägung der Heterozygoten zwischen den beiden homozygoten Formen. Bei **Kodominanz** sind beide Beiträge erkennbar, etwa die A- und B-Merkmale der Blutgruppe AB. Das passende Modell wird jeweils am konkreten Merkmal gewählt.

9 · Verwandtschaft und Veränderung verknüpfen

Neue Allele können durch Mutationen entstehen. Meiose und Befruchtung kombinieren vorhandene Varianten immer wieder neu. In Populationen kann sich ihre Häufigkeit über viele Generationen verändern. Damit führt Vererbung auch zum Verständnis von Evolution.

Für eine sachliche Auswertung hältst du drei Ebenen auseinander: Welche Variante wird weitergegeben? Welcher Zellvorgang wird dadurch beeinflusst? Unter welchen Bedingungen zeigt sich ein Merkmal? Diese Fragen helfen, Beobachtungen angemessen zu erklären und die Reichweite eines einfachen Kreuzungsschemas einzuschätzen.

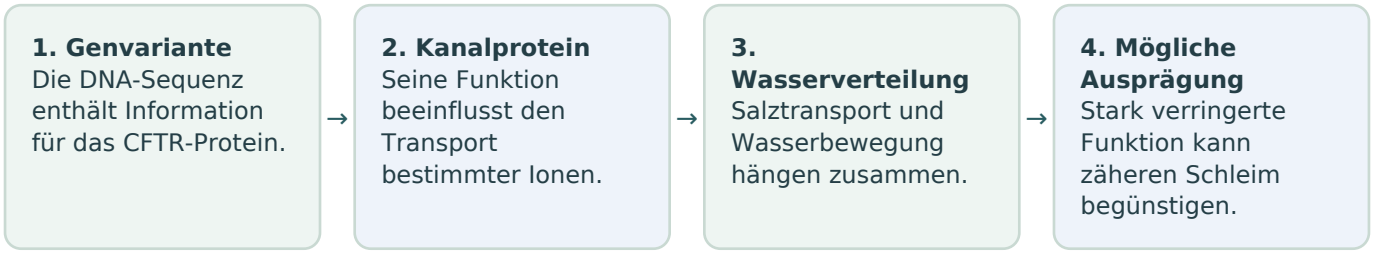
Das gehört zusammen: Vererbung erklärt die Weitergabe von Information. Merkmale entstehen durch ihre Nutzung im Zusammenspiel mit weiteren Genen und der Umwelt.

Fachbücher und Quellen stehen auf Seite 7. Die Onlinefassung verlinkt außerdem die passenden Lehrbuchkapitel.

03 | ZUSAMMENHÄNGE VERTIEFEN

Zwischen Genvariante und Merkmal liegt Zellarbeit

Vom DNA-Abschnitt zum beobachtbaren Merkmal



Der Zusammenhang ist vereinfacht. Die Grafik nennt keine Leistungsprozente und ersetzt keine medizinische Untersuchung.

Die Buchstaben A und a sind **Platzhalter für festgelegte Varianten**, keine Rangliste guter und schlechter Gene. Im CFTR-Beispiel steht A für eine ausreichend funktionsfähige Variante; a fasst bestimmte krankheitsverursachende Varianten zusammen. Das Gen enthält Information für ein Kanalprotein in der Zellmembran. Dessen Funktion beeinflusst den Salztransport und damit auch die Verteilung von Wasser. Eine stark verringerte Funktion kann zu zäherem Schleim beitragen. Das Kreuzungsschema beschreibt, welche Varianten ein Nachkomme erhält. Erst die Erklärung des Zellvorgangs verbindet diese Varianten mit einer möglichen Ausprägung.

Bei diesem vereinfachten rezessiven Modell reicht eine ausreichend funktionsfähige Variante meist aus, damit die betrachtete Erkrankung nicht ausgeprägt wird. Aa ist deshalb nicht einfach eine halbstarke Mischung zwischen AA und aa. Die sichtbaren Symbole im Modell zählen weder echte Proteine noch Prozentwerte ihrer Leistung. In der Wirklichkeit gibt es viele CFTR-Varianten mit unterschiedlichen Folgen. Für andere Gene kann eine andere Beziehung zwischen Varianten und Merkmal gelten. **Dominanz gehört deshalb immer zu einem konkret betrachteten Merkmal und Modell.** Sie bedeutet weder größere Häufigkeit noch höheren Wert eines Menschen. Aus einem Unterrichtsschema lassen sich keine persönlichen Diagnosen ableiten.

Auch **Geschlechtsentwicklung** beruht auf mehreren Ebenen: Chromosomen, Genaktivität, Hormonen und deren Wirkung. XX und XY beschreiben häufige Chromosomenmuster; weitere Varianten kommen vor. Ein Chromosomensatz erklärt nicht automatisch alle körperlichen Merkmale und sagt nichts Verlässliches über die Geschlechtsidentität einer Person aus. Vererbung beschreibt biologische Zusammenhänge, ohne daraus den Charakter oder Wert eines Menschen abzuleiten.

Aa ist keine halbe Erkrankung
Wähle AA, Aa und aa im CFTR-Modell. AA und Aa unterscheiden sich in ihrer Allelkombination, können beim betrachteten Merkmal aber beide unauffällig sein. Damit siehst du, warum der Genotyp genauer beschrieben werden muss als nur mit den Worten „Merkmal vorhanden“ oder „Merkmal nicht vorhanden“.

Genau unterscheiden
Häufige Verwechslung: Ein dominantes Allel ist stärker, besser und automatisch häufiger.
So stimmt es: Dominanz beschreibt die Merkmalsausprägung bei einer bestimmten Allelkombination. Sie sagt allein nichts über Häufigkeit, Vorteil oder den Wert einer Person aus.

Wissen anwenden und weiterdenken

Drei ergänzende Entdeckeraufträge. Erkläre deine Beobachtungen mit den Zusammenhängen aus dem Wissenstext.

1 · Chromosomensatz

Ausprobieren: Wähle „Körperzelle“ und schalte „DNA bereits verdoppelt“ ein und aus. Vergleiche danach „Keimzelle“ und „Befruchtung“.

Beobachten: Lies Chromosomenzahl und DNA-Molekülzahl getrennt ab.

Erklären: Warum kann die DNA-Molekülzahl steigen, obwohl die Chromosomenzahl gleich bleibt?

Modellgrenze: Gezeigt werden typische Chromosomensätze. Crossing-over, Zellteilungsschritte und besondere Zelltypen werden nicht vollständig dargestellt.

2 · Vererbung ausprobieren

Ausprobieren: Wähle „Mukoviszidose · Aa × Aa“. Nutze „20 Nachkommen“, notiere die Anteile, setze die Simulation zurück und wiederhole. Vergleiche anschließend mit „100 Nachkommen“.

Beobachten: Vergleiche die schwankenden beobachteten Anteile mit den festen theoretischen Werten.

Erklären: Warum kann eine richtige Simulation von der Verteilung 25 % - 50 % - 25 % abweichen?

Modellgrenze: Das Modell betrachtet einen Genort und unabhängige Kombinationen. Reale Merkmale können von mehreren Genen und weiteren Bedingungen abhängen.

3 · Gen · Allel · Merkmal

Ausprobieren: Wähle nacheinander AA, Aa und aa. Verfolge jeweils die Verbindung vom Genort über das Kanalprotein zum Salz- und Wassertransport.

Beobachten: Vergleiche, welche Allelkombinationen beim betrachteten Merkmal eine ähnliche Ausprägung zeigen.

Erklären: Warum brauchst du sowohl das Kreuzungsschema als auch eine Erklärung der Zellfunktion?

Modellgrenze: a fasst mehrere Varianten zusammen. Die Symbole zeigen keine gemessene Proteinleistung und ermöglichen keine persönliche Diagnose.

Interaktive Werkstatt öffnen →

Fachliche Quellen und weiterführende Literatur

Biology 2e
Anatomy and Physiology 2e
Campbell Biologie · Gymnasiale Oberstufe
NHGRI · Y Chromosome Facts
MedlinePlus Genetics · Androgeninsensitivität