

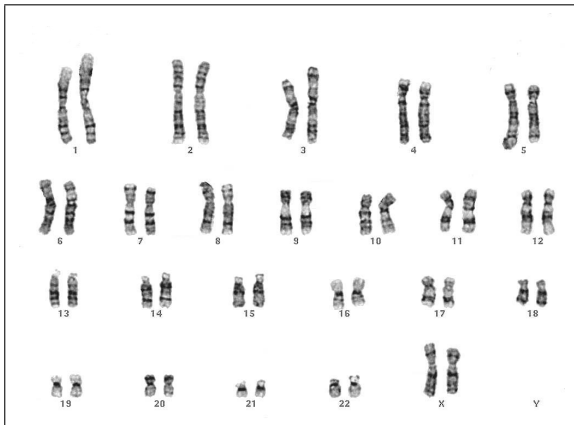
Chromosomen & Populationsgenetik (1)

Name des Studierenden:

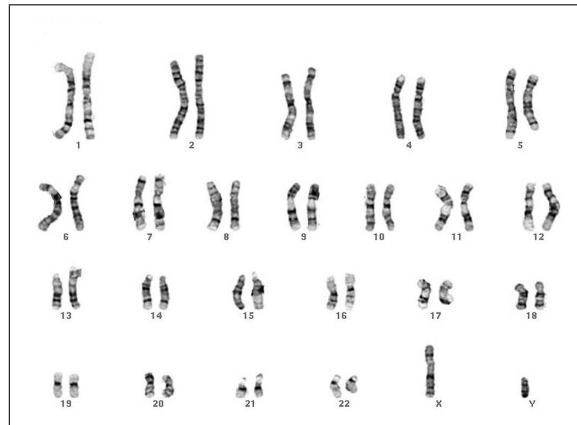
Datum:

1 Karyogramme

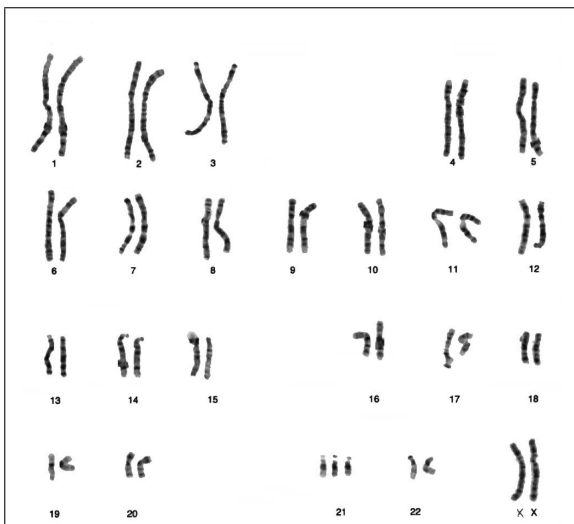
Bestimmen Sie den Karyotyp der folgenden Karyogramme. Welche Befunde sind normal, welche abnormal?



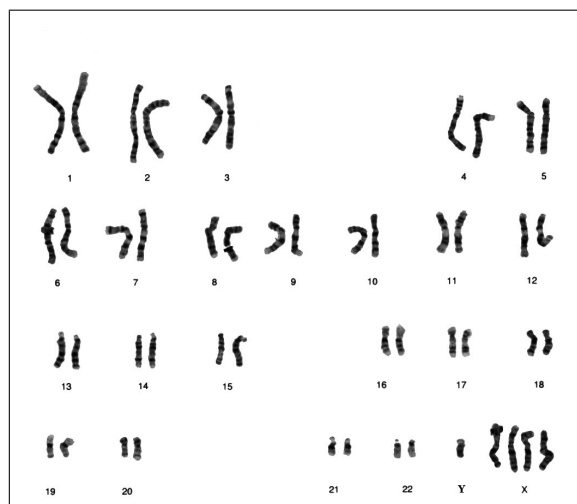
A) 46,XX



B) 46,XY



C) 47,XX+21 (Down-Syndrom)

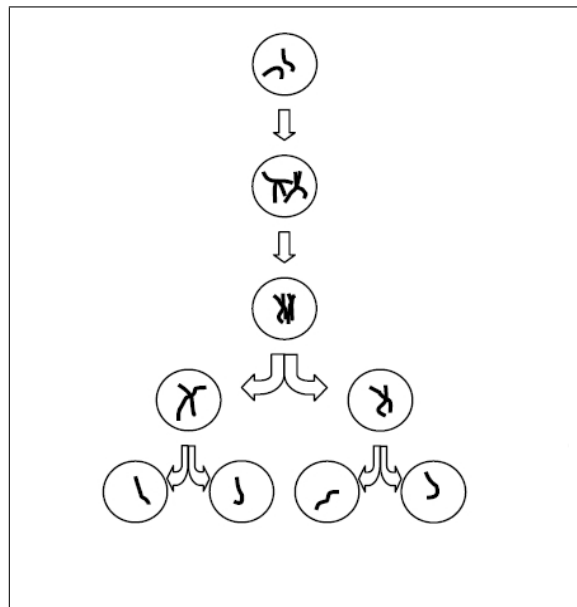


D) 49,XXXXY (Bemerkung: es handelt sich hier um eine seltene Variante mit einer Häufigkeit von etwa 1:85.000 Geburten. Das Klinefelter-Syndrom, 47,XXY, ist wesentlich häufiger).

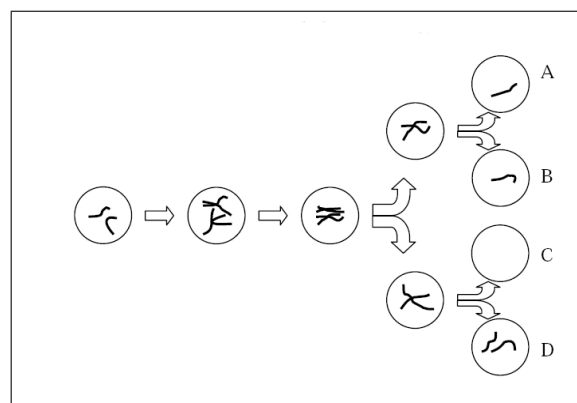
2 Meiose

- Nach Replikation der homologen Chromosomen erfolgt die Trennung der homologen Chromosomen (Meiose I), das Ergebnis ist haploide Zellen mit doppelten Chromosomen. Bei der Meiose II erfolgt die Trennung der Schwesterchromatiden.
- Falls die Meiose korrekt funktioniert, wieviele Chromosomen gibt es pro Eizelle bzw. Spermie?

23 Chromosomen



- In diesem Beispiel wird ein homologes Chromosomenpaar gezeigt (Chr. 21).
- Was ist hier schiefgegangen? Wie nennt man das? **Nondisjunction**
- Was würde passieren, wenn die in A–D gezeigten Spermien eine normale Eizelle befruchten würden? Beschreiben Sie jeweils den Karyotyp. **A und B: Normal, 46,XY oder 46,XX; C: Monosomie 21, 45,XY,-21 oder 45,XY,-21 (nicht überlebensfähig). D: Trisomie 21: 47,XY,+21 oder 47,XX,+21**



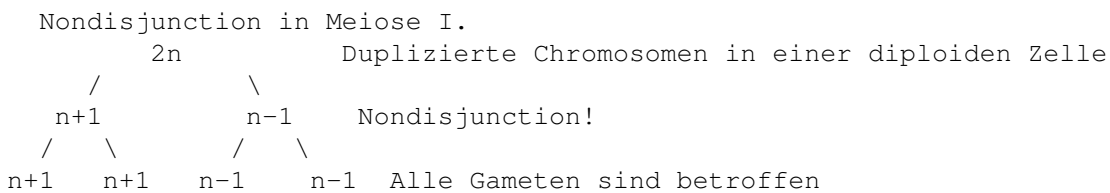
Name des Studierenden:

2.1 Meiose I vs. II

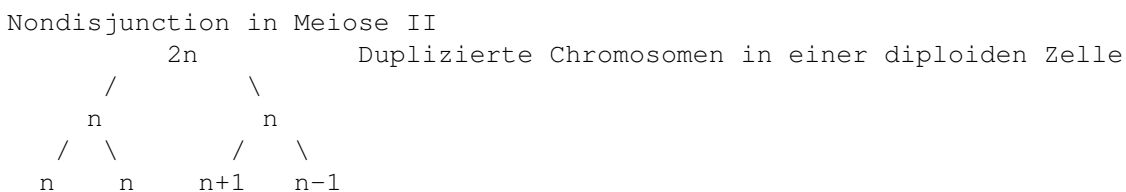
Eine molekulare Analyse wird bei einer Person mit Down-Syndrom durchgeführt, und zwar es werden DNA-Polymorphismen untersucht, für die beide Eltern heterozygot für unterschiedliche Allele sind. Zwei der drei Chromosomen zeigen dieselben Allele (Varianten) wie eines der mütterlichen Chromosomen. Auf Grund dieser Beobachtung kann geschlussfolgert werden, dass die Nondisjunction stattfand in der Phase:

1. Mütterliche Meiose I
2. Mütterliche Meiose II
3. Väterliche Meiose I
4. Väterliche Meiose II
5. keine Aussage möglich

Down-Syndrom auf Grund einer freien Trisomie 21 ist die Folge einer Nondisjunction. Da 2 der 3 Chromosomen dieselben Allele wie eines der mütterlichen Chromosomen zeigen, können wir schlussfolgern, dass die Nondisjunction während der mütterlichen Meiose stattfand. Vergleichen wir die Folgen einer Nondisjunction bei Meiose I und II:



Zwei Gameten haben ein zusätzliches Chromosomen (ein Gamet hätte in diesem Fall das eine mütterliche Chromosom 21, der andere Gamet hätte das andere mütterliche Chromosom 21). Bei den anderen zwei fehlt das Chromosom.



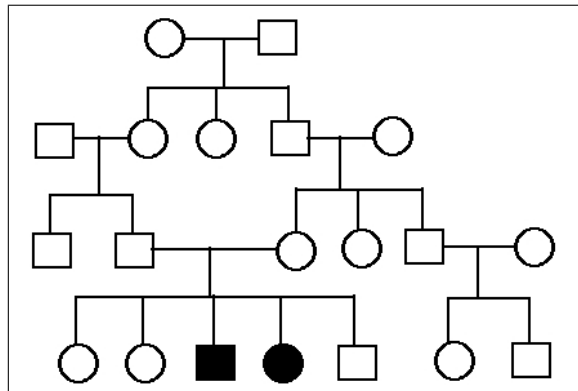
Ein Gamet hat ein zusätzliches (**dupliziertes**) mütterliches Chromosom.

⇒ die richtige Antwort ist 2.

Stammbaumanalyse

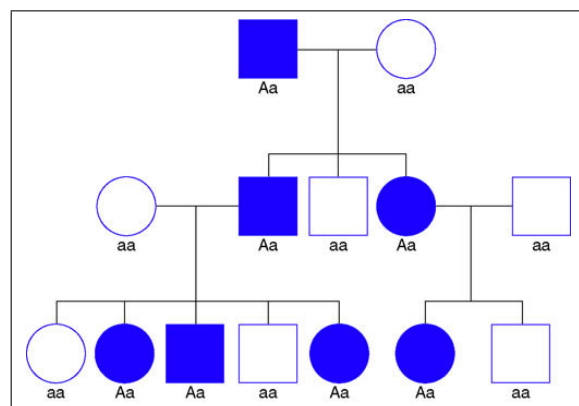
- Beschreiben Sie den wahrscheinlichsten Erbgang und begründen Sie Ihre Antwort

Autosomal rezessiv. Eltern sind blutsverwandt und selber gesund. Beide Geschlechter betroffen.



- Beschreiben Sie den wahrscheinlichsten Erbgang und begründen Sie Ihre Antwort

Autosomal dominant. Vererbung von Generation zu Generation. Etwa die Hälfte der Nachkommen betroffener Personen selber betroffen. Beide Geschlechter betroffen. Vater-zu-Sohn-Vererbung.



Fragen

Was ist der Unterschied zwischen Heterochromatin und Euchromatin? Was ist der Unterschied zwischen konstitutivem und fakultativem Heterochromatin?

Im Interphasekern liegt das meiste Chromatin ausgestreckt, und undeutlich anfärbbar vor. Es handelt sich um das **Euchromatin**, das typischerweise eine hohe Gendichte und Transkriptionsaktivität hat. Im Gegensatz dazu steht das **Heterochromatin**, ein Teil des Chromatins, das stets in einem hoch kondensierten Zustand bleibt und dunkel färbbare Bereiche bildet. Das Heterochromatin wird in *Konstitutives* und *fakultatives* Heterochromatin unterteilt.

Auf was bezieht sich "14q23"?

Langer Arm von Chromosom 14, Bande 2, Subbande 3

Welche der folgenden Aussagen über die genetische Drift trifft zu und warum?

1. Die genetische Drift hat proportional die größte Auswirkung auf große Populationen
2. Die genetische Drift wirkt unabhängig von Mutation und Rekombination
3. Die genetische Drift ist eine Folge von Mutation und nicht von der natürlichen Auslese

Die genetische Drift wirkt unabhängig von Mutation und Rekombination

2.2 In welcher der folgenden Gesellschaften ist es am wenigsten wahrscheinlich, dass die genetische Drift zur schnellen Evolution führt?

1. Eine Gruppe von 15 isolierten Menschen, die vor 70.000 Jahren im Südosten Afrikas lebten
2. Das heutige Argentinien
3. Eine religiöse Sekte in den USA, die seit 8 Generationen nichts von ihren Nachbarn wissen will

Das heutige Argentinien, da eine sehr große Population. Bei unendlichen Population gibt es keine genetische Drift.

2.3 Eine hohe Frequenz einer seltenen, hereditären Krankheit in einer Gruppe von Menschen, die einen gemeinsamen Vorfahren haben, ist am ehesten eine Folge von...

1. Natürliche Auslese
2. Gründereffekt
3. Genetische Drift
4. Genetische Prägung (Imprinting)

Gründereffekt, vgl. <http://de.wikipedia.org/wiki/Gründereffekt>