

Vorbereitung – Vererbung von Genomen I

Die Frage, wie Merkmale von Eltern an ihre Nachkommen weitergegeben werden, beschäftigt die Menschen seit langer Zeit. Der Naturforscher Gregor Mendel untersuchte im 19. Jahrhundert Merkmale von Erbsenpflanzen und zeigte in seinen Experimenten, inwiefern das Aussehen der Nachkommenpflanzen abhängig vom Aussehen der Eltern war. Gregor Mendel wusste damals noch nicht, dass die Vererbung von Merkmalen auf der Weitergabe von Genomen von der Eltern- an die Tochtergeneration beruht. Obwohl er sie nicht begründen konnte, sind die Mendelschen Vererbungsgesetze im Grunde heute noch gültig.

In dieser Lektion werden wir uns der Vererbung von Merkmalen durch eine molekulare Betrachtung nähern und dadurch Mendels Beobachtungen erklären.

Lernziele der Lektion

- Sie können die folgenden Begriffspaare unterscheiden: dominant and rezessiv, Allel und Gen, heterozygot und homozygot, Genotyp und Phänotyp.
- Sie können beschreiben, wie das 2. Mendelsche Gesetz der „unabhängigen Verteilung“ das Verhalten von Chromosomen während der Meiose erklärt.
- Sie wissen, wie man ein Punnet-Quadrat benutzt, um die Ergebnisse eines monohybriden Erbgangs vorherzusagen und können die phänotypischen und genotypischen Zahlenverhältnisse in der F2-Generation bestimmen.
- Sie können aufzeigen, wie man von einem Phänotyp auf einen Genotyp und von einem Genotyp auf einen Phänotyp schließen kann.
- Sie können die Wahrscheinlichkeit berechnen, mit der eine Krankheit in einem Familienstammbaum auftritt.
- Sie können ein Beispiel für eine rezessive und eine dominante Erbkrankheit geben.
- Sie können erklären, warum Allele, die zu einer dominanten Krankheit führen viel seltener sind als solche, die eine rezessive Krankheit hervorrufen.
- Sie können erklären, warum letale rezessive Allele in einer Population erhalten bleiben können.

Die molekularen Grundlagen eines Merkmals am Beispiel der Erbsenform

Um die Vererbung von Merkmalen zu verstehen, muss man sich zuerst fragen, was mit dem Begriff Merkmal eigentlich genau gemeint ist und auf welchen molekularen Grundlagen ein Merkmal beruht. Das wollen wir im Folgenden an einem konkreten Beispiel besprechen.

Ein Merkmal, das Mendel bei seinen Erbsenpflanzen beobachtete, war die Form der getrockneten Erbsen: Manche Erbsen waren nach dem Trocknen rund, während andere eine runzlige Form hatten. Man hat herausgefunden, dass dieser Unterschied auf unterschiedliche Nucleotidsequenzen in einem bestimmten Gen zurückzuführen sind. Es gibt also zwei verschiedene Varianten von diesem Gen (Allele), die beeinflussen, welche Form die Früchte einer Erbsenpflanze haben.

Doch wie hängen nun die Nucleotidsequenz eines Gens und die sichtbare Erbsenform zusammen? Erinnern Sie sich, dass Gene

exprimiert werden, indem sie in eine mRNA transkribiert werden, die an den Ribosomen wiederum in eine Polypeptidkette übersetzt wird. Die Polypeptidkette faltet sich zu einem Protein, das in der Zelle eine bestimmte Funktion ausführt. Das Gen, das die Erbsenform bestimmt, codiert für ein Enzym in der Stärkeverarbeitung. Stärke ist ein Polysaccharid, das aus Glucosemonomeren besteht, und kommt in zwei verschiedenen Formen vor: Amylose und Amylopektin. Amylosemoleküle sind lange Ketten von Monomeren, während Amylopektin verzweigte Ketten sind, die entstehen, wenn man lineare Ketten seitlich miteinander verknüpft (Abb. 11). Das Enzym, das die Erbsenform beeinflusst, ist für die Verzweigung der Ketten und damit für die Herstellung von Amylopektin zuständig. Bei runzligen Erbsen besteht dieses Enzym jedoch aus einer etwas anderen Aminosäurekette und hat eine niedrigere Aktivität als das stärkeverzweigende Enzym in runden Erbsen. Das bedeutet, es verknüpft die Ketten weniger schnell, wodurch die Stärkesynthese verlangsamt wird.

Was hat das mit der Erbsenform zu tun? Durch die verlangsamte Herstellung von Amylopektin in den Erbsenzellen wird auch die Verknüpfung von Glucosemolekülen zur Stärkeform Amylose langsamer und der Zuckergehalt in der Zelle erhöht sich. Durch Osmose fließt mehr Wasser in die Zellen und sie dehnen sich aus. Lässt man die Erbsen später trocknen, verlieren sie das viele Wasser und schrumpeln, was ihnen die runzlige Form gibt. Bei runden Erbsen funktioniert das Enzym zur Herstellung von Amylopektin normal; es ist also weniger Glucose in den Zellen vorhanden und weniger Wasser fließt in die Zellen. Beim Trocknen verlieren diese Erbsen also nur sehr wenig Wasser und bleiben rund. Also zusammengefasst: In runzligen Erbsen hat ein Enzym des Stärkehaushalts eine verringerte Aktivität, sodass sich Zuckermoleküle ansammeln und viel Wasser in die Zellen ziehen, das beim Trocknen zum Schrumpeln der Erbse führt.

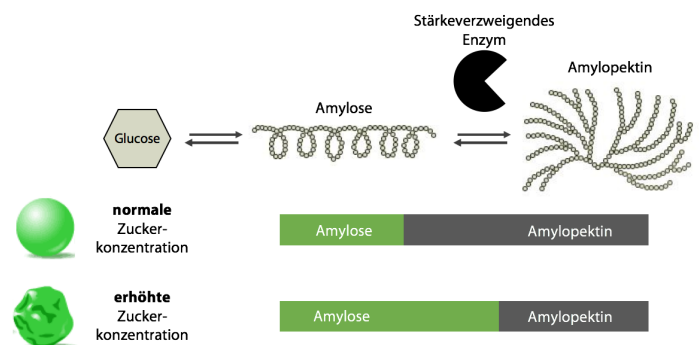


Abbildung 11: Stärkehaushalt in runden und runzligen Erbsen. Das stärkeverzweigende Enzym ist für die Verzweigung der Zuckerketten zur Bildung von Amylopektin zuständig. In Erbsen, die beim Trocknen runzeln, hat das stärkeverzweigende Enzym eine verringerte Aktivität, was eine erhöhte Zuckerkonzentration zur Folge hat. Dadurch fließt mehr Wasser in die Zellen, sodass diese sich ausdehnen. Beim Trocknen verlieren die Erbsen mehr Wasser und schrumpeln.

Molekulare Grundlagen dominanter und rezessiver Merkmale

Sie haben nun an einem konkreten Beispiel gesehen, wie ein Merkmal molekular erklärt werden kann. Nun gehen wir einen Schritt weiter: Wie der Mensch ist die Erbsenpflanze ein diploider Organismus, das heisst, jedes Chromosom gibt es zweimal. Das bedeutet auch, dass es das Gen, das die Erbsenform bestimmt, zweimal gibt. Nun kann man sich drei verschiedene Genkombinationen bei einer Erbsenpflanze vorstellen: Auf beiden Chromosomen könnte das Gen das normale, stärkeverzweigende Enzym codieren, auf beiden Chromosomen könnte das Gen das Enzym mit verringerter Aktivität codieren, oder die Pflanze hat jedes Allel jeweils einmal. In den ersten beiden Fällen bezeichnet man die Pflanze als homozygot, d.h. sie hat das gleiche Allel zweimal. Wie die Erbsen in diesen Fällen aussehen würde, kann man sich leicht überlegen. Hat eine Pflanze zwei Allele, die das normale stärkeverzweigende Enzym codieren, sind die Erbsen rund. Hat eine Pflanze zwei Allele, die das Enzym mit verringerter Aktivität codieren, sind die Erbsen runzlig.

Doch wie sehen Erbsen von heterozygoten Pflanzen aus, die jeweils eines der Allele haben? Interessanterweise sind auch in diesem Fall die Erbsen rund, d.h. eine Kopie des Allels reicht aus, damit genug Enzyme vorhanden sind, um einen normalen Stärkehaushalt zu gewährleisten. Man sagt, das Merkmal „runde Erbsenform“ ist dominant, da bereits eine Kopie des codierenden Allels ausreicht, damit die Erbsen eine runde Form haben. Das Merkmal „runzlige Erbsenform“ bezeichnet man als rezessiv, weil bei einer Pflanze zwei Kopien des Allels vorhanden sein müssen, damit die verringerte Enzymaktivität zu einer runzigen Form führt. Welche Allelkombination ein Individuum hat, nennt man den Genotyp. Welches Merkmal sich daraus ergibt, ist der Phänotyp (*griech. phaíno* = erscheinen, Abb. 12).

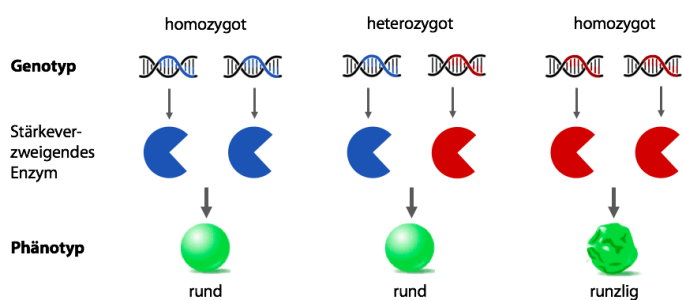


Abbildung 12: Beziehung zwischen Genotyp und Phänotyp. Das blau markierte Allel codiert das stärkeverzweigende Enzym mit normaler Aktivität und das rot markierte Allel codiert das Enzym mit verringerter Aktivität. Eine Kopie des Allels, das für das normale Enzym codiert, reicht aus, um einen normalen Stärkehaushalt zu gewährleisten, sodass die Erbsen nach dem Trocknen eine runde Form haben.

Die Begriffe dominant und rezessiv kann man sich auch gut für Farbmerkmale vorstellen, z. B. bei Blütenblättern. Wenn es Blüten mit entweder violetter oder weisser Farbe gibt, kann man die weisse Farbe dadurch erklären, dass das violette Farbpigment defekt ist und nun kein sichtbares Licht mehr absorbiert. Ist die violette Blütenfarbe das dominante Merkmal, reicht bereits eine Kopie des Allels für das intakte Farbpigment aus, um genug Farbstoffe herzustellen, dass man äusserlich keinen Unterschied zu homozygoten Pflanzen erkennt.

Allele, die ein dominantes Merkmal hervorrufen, müssen in Populationen nicht unbedingt häufiger sein als Allele rezessiver

Merkmale. Bei der Polydactylie z. B. verursacht ein Allel eines Gens das dominante Merkmal Mehrfingerigkeit. Da nur wenige Fälle auftreten, kann davon ausgegangen werden, dass das Allel, das das rezessive Merkmal bewirkt, in der Population viel häufiger ist.

Die Auswirkungen der genetischen Grundlagen von Merkmalen sind nur selten so einfach zu verstehen wie im Beispiel der Erbsenform. Sie können sich beispielsweise vorstellen, dass manchmal mehrere Proteine notwendig sind, um ein Merkmal auszubilden. Umgekehrt kann ein regulatorisches Protein Einfluss auf mehrere Merkmale nehmen. Diese komplexeren Fälle werden wir später in diesem Kapitel etwas genauer besprechen.

Begriffliche Konventionen in der Genetik

Obwohl die Vererbung von Merkmalen auf komplexen molekularen Prozessen beruht, haben sich zur Vereinfachung einige Konventionen ergeben, die wir hier erklären wollen. Da es unhandlich ist, jeweils die ganze Nucleotidsequenz eines Gens anzugeben, wenn man über ein Allel spricht, verwendet man anstatt dessen einfach einzelne Buchstaben. Dabei symbolisiert man das Allel, das den dominanten Phänotyp hervorruft mit einem Grossbuchstaben und das Allel, das den rezessiven Phänotyp hervorruft mit einem Kleinbuchstaben. Beispielsweise könnte man die Nucleotidsequenz, die das normale stärkeverzweigende Enzym in Erbsen codiert, durch „R“ abkürzen und die Nucleotidsequenz für das Enzym mit verringerter Aktivität durch „r“. Diese Abkürzungen werden häufig verwendet, um den Genotyp eines Individuums bezogen auf ein bestimmtes Gen anzugeben: Homozygote Individuen haben den Genotyp RR oder rr, heterozygote Individuen Rr (Abb. 14.6mod). Im Rahmen solcher Abstraktionen findet man auch vielen Lehrbüchern den Ausdruck „dominantes Allel“ oder „rezessives Allel“. Das ist jedoch eine inkorrekte Vereinfachung, da sich das Attribut „dominant“ oder „rezessiv“ nicht auf die Nucleotidsequenz bezieht, sondern auf das Merkmal, das durch sie codiert wird. Richtig wäre: „Das Allel, das das dominante Merkmal codiert“.

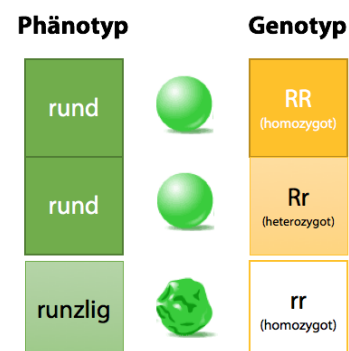


Abbildung 14.6mod: Phänotyp und Genotyp. Das dominante Merkmal „rund“ wird durch R gekennzeichnet, das rezessive Merkmal „runzlig“ durch r. Heterozygote (Rr) Erbsenpflanzen produzieren runde Erbsen.

Die Bedeutung von Dominanz und Rezessivität in der Genetik

werden häufig missverstanden, da man das Wort „dominant“ oft mit einer Form von Überlegenheit assoziiert. Dies vermittelt den Eindruck, die Allele stünden in Konkurrenz zueinander und das Allel, das ein rezessives Merkmal ausbildet, würde unterdrückt. Beide Allele sind jedoch einfach Variationen in der Sequenz eines Gens. Weder die beiden verschiedenen Allele noch deren Genprodukte zeigen im Organismus eine Wechselwirkung miteinander.

Segregation der Allele während der Meiose

Sie wissen jetzt, dass die Grundlage der Merkmale im Genom eines Individuums liegt. Nach welchen Regeln werden diese Merkmale nun vererbt? Im Kapitel „Meiose und sexuelle Fortpflanzung“ haben Sie gelernt, dass während der Meiose aus diploiden Mutterzellen haploide Tochterzellen entstehen, indem sich die Chromosomen eines homologen Paares zufällig auf die Tochterzellen verteilen. Dadurch entstehen die haploiden Gameten. In Abbildung 13 ist gezeigt, welche verschiedenen Gameten in homozygoten und heterozygoten Individuen in Bezug auf einen bestimmten Genlocus entstehen können. Sie sehen, dass in homozygoten Individuen alle Gameten das gleiche Allel enthalten, während bei heterozygoten Organismen die Hälfte der Gameten das eine Allel und die andere Hälfte das andere Allel trägt. Die Aufteilung der homologen Chromosomenpaare führt also auch dazu, dass die beiden Allele auf die Tochterzellen aufgeteilt werden; diese Trennung der Allele bezeichnet man als Segregation.

Bei der Befruchtung verschmelzen wiederum zwei Gameten und die Zygote hat wieder einen diploiden Chromosomensatz, das heisst sie besitzt jedes Chromosom zweimal. Je nachdem, welche Allelkombination die Zygote nun hat, kann der Phänotyp des Nachkommen nun entweder Mutter oder Vater entsprechen oder sogar vom Phänotyp der Eltern abweichen, wie Sie auf den nächsten Seiten lernen werden.

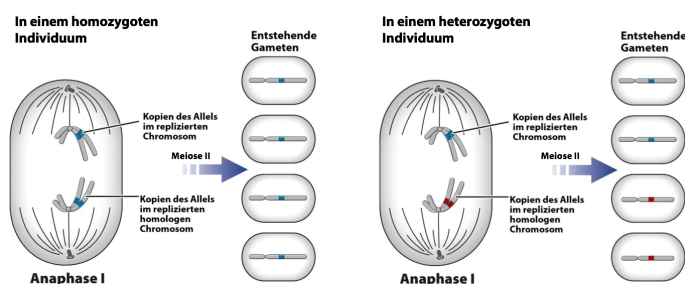


Abbildung 13: Segregation der Allele in homozygoten und heterozygoten Individuen. In homozygoten Individuen tragen alle in der Meiose entstehenden Gameten das gleiche Allel eines bestimmten Gens. In heterozygoten Individuen tragen die homologen Chromosomen verschiedene Allele, die während der Anaphase I getrennt werden. Die Hälfte der entstehenden Gameten tragen das eine Allel und die andere Hälfte das andere Allel. (adaptiert von Abbildung 16.9, How Life Works, Freeman and Company)

Das Ergebnis einer Kreuzung kann man mithilfe eines Punnett-Quadrats herleiten

Die beiden Allele eines Genlocus trennen sich während der Meiose und verteilen sich auf die Gameten. Bei homozygoten Individuen haben alle Gameten das gleiche Allel an dem Genlocus, aber bei heterozygoten Individuen haben 50% der Gameten das eine Allel und 50% das andere. Anhand dieser Überlegungen kann man nun vorhersagen, welche Genotypen die Nachkommen einer Kreuzung haben können und wie wahrscheinlich

die verschiedenen Genotypen sind. Zur Veranschaulichung verwendet man sogenannte Punnett-Quadrate. Dort trägt man die Genotypen der Gameten beider Eltern horizontal (an den oberen Rand) und vertikal (an den linken Rand) auf und leitet die möglichen Genotypen der Nachkommen her. Man bezeichnet die Elterngeneration auch als Parentalgeneration (kurz: P-Generation) und die Nachkommengeneration als Filialgeneration (kurz F-Generation). Weil man manchmal noch spätere Generationen betrachtet, nummeriert man die F-Generationen: Die F₁-Generation sind die Kinder der P-Generation, die F₂-Generation sind die Enkelkinder usw.

Abbildung 16.7mod zeigt das Punnett-Quadrat einer Kreuzung von zwei Erbsenpflanzen, die bezüglich der Allele für die Erbsenfarbe heterozygot sind. Sie sehen, dass aus einer solchen Kreuzung drei verschiedene Genotypen entstehen (AA, Aa, aa im Verhältnis 1:2:1), was phänotypisch zu einem 3:1-Farbverhältnis führt. Erkennen Sie, welches Merkmal dominant ist? Die dargestellte Kreuzung verdeutlicht auch, dass die Kreuzung von zwei gelben Erbsen nicht notwendigerweise dazu führt, dass alle Nachkommen gelb sind. Die Segregation von Merkmalen in bestimmten Verhältnissen war die wichtigste Erkenntnis von Mendels Forschung. Auf der folgenden Seite werden die Regeln, die Mendel anhand seiner Experimente aufgestellt hat, in einem Video erklärt. Behalten Sie dabei stets die molekularen Prozesse, die diesen Regeln zugrunde liegen, im Kopf.

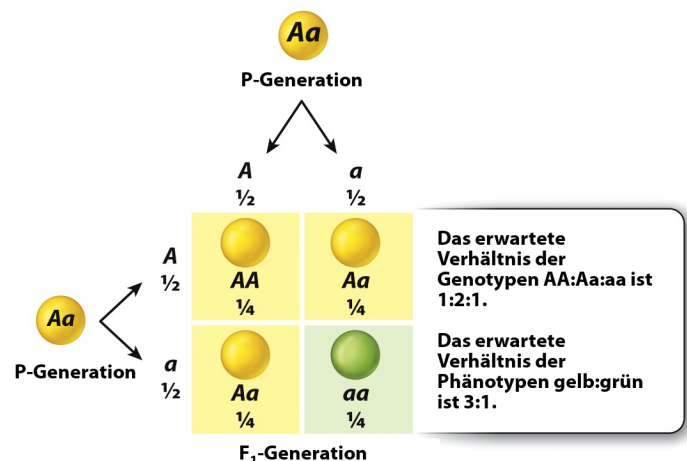


Abbildung 16.7mod: Punnett-Quadrat zur Darstellung der entstehenden Genotypen einer Kreuzung. Das Merkmal "gelbe Erbsenfarbe" ist dominant, das Merkmal "grüne Erbsenfarbe" ist rezessiv. Das Quadrat stellt die Häufigkeit der Genotypen in der Nachkommengeneration dar. Hier wurden zwei heterozygote Individuen gekreuzt. (adaptiert von Abbildung 16.7, How Life Works, Freeman and Company)

Video Mendelsche Genetik

Die von Gregor Mendel aufgestellten Regeln zur Vererbung sind noch immer gültig. Schauen Sie sich die Mendelschen Regeln der Vererbung an einem Beispiel im Video im Online-Kurs an.

Die Mendelsche Vererbung von Merkmalen unterliegt den Gesetzen der Statistik

Vererbung funktioniert im Prinzip wie das Werfen einer Münze. Ob Kopf oder Zahl eintritt, ist zufällig, die Wahrscheinlichkeit für beide Möglichkeiten liegt bei 0.5 und die Summe der Wahr-

scheinlichkeiten aller möglichen Ausgänge immer bei 1. Ausserdem sind die Ergebnisse mehrerer Münzwürfe voneinander unabhängig. Dies alles gilt genauso für ein Gen, das in zwei verschiedenen Allelen vorliegt (Kopf und Zahl). Bei der Gametenbildung landet zufällig das eine oder andere Chromosom in der Eizelle bzw. im Spermium.

Nehmen wir an, Sie möchten die Wahrscheinlichkeit berechnen, mit der eine bestimmte Allelkombination (z. B. rr) in den Nachkommen von heterozygoten Organismen (Rr) auftritt. Die Wahrscheinlichkeit, mit der die beiden unabhängigen Ereignisse (die Bildung einer Eizelle und die eines Spermiums, die das Allel r tragen) in einer bestimmten Kombination (rr) zusammen auftreten, wird durch die Multiplikation der beiden Einzelwahrscheinlichkeiten errechnet. In einem heterozygot-diploiden Genom gilt daher: Jede Keimzelle hat 50% Wahrscheinlichkeit, das Allel R oder r zu tragen. Kommen nun zwei Keimzellen von zwei heterozygoten Organismen (Rr) zusammen, liegt die Wahrscheinlichkeit, dass ein Nachkomme die Allelkombination rr trägt, bei $0.5 \cdot 0.5 = 0.25$ (Multiplikationsregel).

Nun möchten Sie berechnen, wie wahrscheinlich es ist, dass ein Nachkomme von heterozygoten Organismen (Rr) ebenfalls heterozygot (Rr) ist. Die heterozygoten Individuen mit dem Genotyp Rr können entweder durch Spermium R und Eizelle r oder Spermium r und Eizelle R entstehen. Beide Möglichkeiten haben die Wahrscheinlichkeit 0.25 (wie oben berechnet). In diesem Fall berechnet sich die Wahrscheinlichkeit, dass eines von zwei oder mehreren möglichen Ereignissen zutrifft, durch die Addition der Einzelwahrscheinlichkeiten: $0.25 + 0.25 = 0.5$ (Additionsregel).

Die Zahlenverhältnisse, die durch die Mendelschen Regeln vorgegeben sind, sind jedoch nur als Durchschnittswerte bei einer sehr grossen Stichprobe zu sehen. Deswegen sind z. B. die Wahrscheinlichkeiten, ob ein Nachkomme männlich oder weiblich ist, innerhalb einer Population etwa gleich gross. Betrachtet man jedoch eine kleine Stichprobe, z. B. eine einzelne Familie, wissen Sie aus eigener Erfahrung, dass die wirklichen Zahlenverhältnisse von den theoretischen abweichen können. Dasselbe trifft auf die Vererbung anderer Merkmale zu, wie etwa die Haarlänge der jungen Katzen im vorherigen Lehrvideo.

Die Lösung komplexer genetischer Probleme mit den Regeln der Wahrscheinlichkeitsrechnung

Bisher haben Sie vor allem monohybride Kreuzungen kennengelernt, das sind Kreuzungen, bei denen man ein Merkmal resp. Genlocus betrachtet. Dieselben Regeln der Wahrscheinlichkeitsrechnung, die für monohybride Kreuzungen gelten, können auch für dihybride (zwei Merkmale werden betrachtet) oder höhere Kreuzungen angewendet werden.

Ein Beispiel bei Erbsen:

Farbe (Genotyp YY , Yy oder yy) und Form (Genotyp RR , Rr , oder rr)

Die Wahrscheinlichkeiten für YY , yy , RR und rr betragen alle 0.25, für Yy und Rr je 0.5. Die Wahrscheinlichkeit, dass ein Nachkomme den Genotyp $YYRR$ besitzt, beträgt also $0.25 \cdot 0.25 = 0.0625 = 1/16$. Wahrscheinlichkeiten werden auch für mehrere Merkmale berechnet, indem Einzelwahrscheinlichkeiten

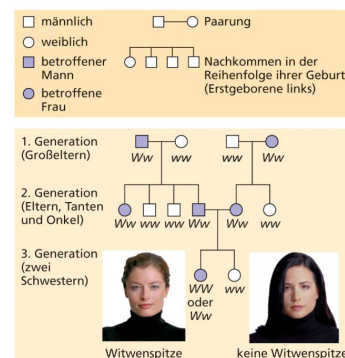
jeder Allelpaarung multipliziert werden.

Auch hier gilt: Mit Wahrscheinlichkeitsrechnungen lässt sich die genaue Anzahl an Nachkommen eines bestimmten Genotyps nicht vorhersagen (d.h. nicht genau ein Viertel werden rr sein). Aber je mehr Nachkommen betrachtet werden, desto mehr nähert sich die Verteilung ihrer Genotypen der Vorhersage an.

Die Anwendung der Mendelschen Regeln zur Stammbaumanalyse

In der Humangenetik sind Informationen über Familienmitglieder und Verwandte besonders wichtig, denn durch Stammbaumanalysen können für ungeborene Nachkommen die Wahrscheinlichkeiten für das Auftreten bestimmter Merkmale errechnet werden. Dies ist besonders im Zusammenhang mit Familienplanung bei schwerwiegenden Erbkrankheiten wichtig.

Beispiele für Merkmale beim Menschen sind der spitze Haaransatz („Witwenspitze“, geht auf Allel W eines Gens zurück, Abb. 14.15). Das Merkmal ist dominant. Wenn also zwei Personen mit spitzem Haaransatz ein Kind ohne spitzes Haaransatz bekommen, müssen beide Eltern heterozygot für das Allel W sein. Damit kann die Wahrscheinlichkeit für einen spitzen Haaransatz bei einem weiteren Kind berechnet werden ($=0.75$).



(a) Ist die Witwenspitze ein dominantes oder ein rezessives Merkmal? Hinweise für die Stammbaumanalyse: Dieser Stammbaum verfolgt über drei Generationen die Vererbung eines Merkmals, das als „Witwenspitze“ bezeichnet wird (ein dreieckiger Haaransatz). Auffälligerweise besitzt in der dritten Generation die zweitgeborene Tochter keine Witwenspitze, obgleich beide Eltern das Merkmal besaßen. Ein derartiger Vererbungsverlauf stützt die Hypothese, nach der das Merkmal von einem dominanten Allel verursacht wird. Ginge das Merkmal auf ein rezessives Allel zurück, und beide Eltern zeigten den rezessiven Phänotyp, dann würden alle ihre Nachkommen ebenfalls den rezessiven Phänotyp zeigen.

Abbildung 14.15: Stammbaumanalyse. Jeder der abgebildeten Stammbäume verfolgt ein Merkmal über drei Generationen in der gleichen Familie. Wie sich aus der Analyse der Stammbäume ergibt, zeigen die beiden Merkmale unterschiedliche Erbgänge.

Rezessive Erbkrankheiten

Allele, die für ein rezessives Merkmal verantwortlich sind, codieren meist für ein fehlerhaftes Protein oder das Protein wird gar nicht erst gebildet. Das Fehlen des Proteins kann negative Auswirkungen auf das Individuum haben. Im Falle eines rezessiven Merkmals spricht man dann von einer rezessiven Erbkrankheit. Heterozygote Individuen sind davon nicht betroffen, da bei ihnen das Allel für das dominante Merkmal meistens genügend intaktes Genprodukt liefert, um den Mangel auszugleichen. Sie sind aber Merkmalsträger und können das Allel, das die Krankheit hervorruft, in die nächste Generation weitergeben.

Wenn zwei Merkmalsträger (z. B. Aa) gemeinsame Kinder bekommen, entspricht das einer Mendelschen F1-Einfaktorkreuzung und für ein Kind besteht eine Wahrscheinlichkeit von 25%, homozygot-rezessiv zu sein und an der Erb-

In Afrika ist die Sichelzellenanämie eine der häufigsten Erbkrankheiten. Bei Betroffenen findet sich eine kleine Variation in der Aminosäuresequenz des Hämoglobins, die bei Sauerstoffmangel zu Hämoglobinaggregation und damit zu vielen verschiedenen Schwäche- und Krankheitssymptomen führt. Auch wenn nur homozygot-rezessive Individuen an der Krankheit leiden, fin-

Bei manchen Krankheiten kann ein letales Allel in einer Population erhalten bleiben, wenn Betroffene erst nach der Fortpflanzung sterben. Ein solches Beispiel ist Chorea Huntington, eine neurodegenerative Krankheit, die bei Betroffenen zwischen 35-45 Jahren unweigerlich zum Tod führt. Da das Gen durch die DNA-Untersuchung einer betroffenen Familie identifiziert werden konnte, gibt es heute Diagnoseverfahren für Träger der Krankheit.