

Das Konzept „Mutation“ - Wie entsteht Vielfalt?

Den Asiatischen Marienkäfer, der sich als eingeschleppte Tierart inzwischen in Mitteleuropa ausgebreitet hat, gibt es in etwa 200 unterschiedlichen Farbvarianten (Abbildung).



Die Vielfalt beruht jedoch nur auf einem einzigen Gen, das für einen Transkriptionsfaktor codiert, der die Pigmentierung der Flügel steuert. Vielfältige Mutationen in diesem Gen führen zu unterschiedlich starker Pigmentierung, wodurch die verschiedenen Muster entstehen.

Als Mutation wird der Prozess bezeichnet, der zu einer dauerhaften Veränderung der DNA-Sequenz führt. Dabei entsteht mutierte DNA: ein mutiertes Gen oder ein mutiertes Chromosom. Sie betreffen zunächst die DNA einer Zelle, werden aber an deren Tochterzellen weitergegeben. Mutationen können Auswirkungen auf die Merkmale eines Organismus haben oder nicht.

In der modernen, auf Darwin zurückgehenden Evolutionstheorie, sind **Mutationen die unabdingbare Voraussetzung für evolutiven Wandel.**

Mutationen, die sich in Körperzellen eines ausgewachsenen Organismus ereignen, tragen nichts zur genetischen Variation bei. Solche somatischen Mutationen wirken sich nur noch in dem Organismus aus, in dem sie stattfanden. Um evolutive Wirkung zu entfalten, müssen Mutationen in den Keimzellen stattfinden.

Mutationen müssen, um zur genetischen Variation beizutragen, fester Bestandteil des Genoms werden. Ob eine Mutation stabil im Genpool einer Art verankert wird, hängt schließlich davon ab, welchen Anpassungswert sie in einer bestimmten Umwelt besitzt, d.h., ob sie ihrem Träger eine Eigenschaft verleiht, die ihm einen Selektionsvorteil verschafft. Das ist nur bei einem sehr geringen Prozentsatz von Mutationen der Fall.

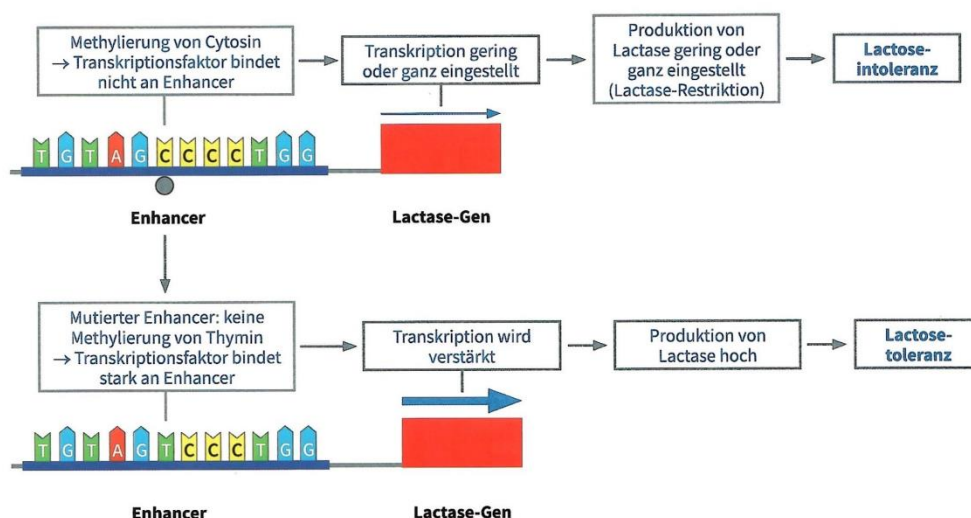
Beispiel 1: Lactosetoleranz

Bis vor etwa 7500 Jahren waren alle erwachsenen Menschen auf der Erde lactoseintolerant, das heißt, sie vertrugen keinen Milhzucker. Nach dem Verzehr von Milch bekamen sie Blähungen und Durchfall. Heute ist ein Teil der Menschheit auch im Erwachsenenalter lactosetolerant. Es gibt auffällige geografische und ethnische Unterschiede.

Lactosetoleranz beruht auf dem Abbau des Disaccharids Lactose (Milchzucker) im Dünndarm durch das Enzym Lactase. Das ist für Säuglinge die wichtigste Kohlenhydratquelle. Die Aktivität der Lactase erreicht normalerweise bei der Geburt ihr Maximum und nimmt in den Monaten danach wieder ab. Bei lactosetoleranten Menschen wird auch im Erwachsenenalter das Enzym Lactase produziert.

Die Persistenz der Lactaseproduktion beruht nicht auf einer Mutation im Lactase-Gen selbst, sondern auf einer Punktmutation im Intron eines benachbarten Gens. Bei dieser Punktmutation geht es um den Austausch eines Cytosins gegen einen Thymin. Dank dieser C/T-Mutation bleibt die Transkription des Lactase-Gens nicht nur erhalten, sondern sogar um das 9-Fache erhöht. Diese C/T-Mutation wurde bisher ausschließlich in Europa gefunden.

Sowohl die zeitliche Entstehung der Mutation wie die Verbreitung der mutierten Gene legen nahe, dass die Lactosetoleranz zusammen mit der Milchwirtschaft entstanden ist. Menschen, die das Trinken von Frischmilch vertragen konnten, hatten einen Selektionsvorteil hinsichtlich Versorgung mit Nährstoffen und Wasser. Entsprechend wurden die mutierten Gene (Allele) in den betreffenden Bevölkerungen angereichert.



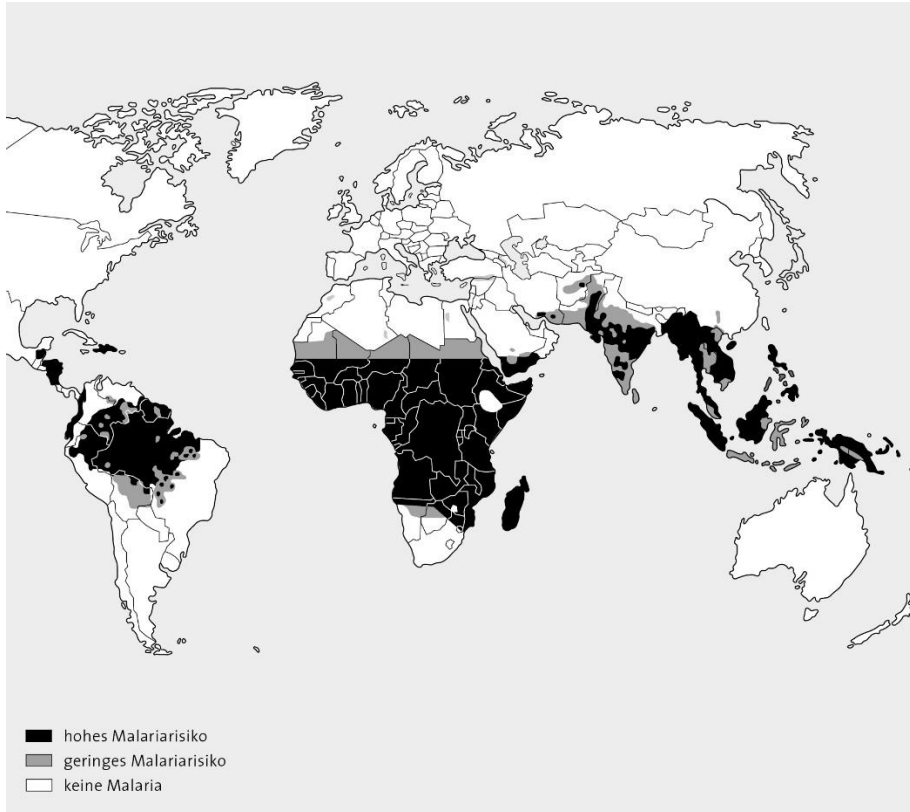
Beispiel 2: Sichelzellanämie und Malaria

Material: Sichelzellen

A Malaria

Jährlich sterben mehr als 1 Million Menschen an Malaria. Diese Krankheit wird von dem einzelligen Krankheitserreger *Plasmodium* ausgelöst. Überträger ist die *Anopheles*-Mücke, die die Plasmodien bei einem Stich in die Wunde abgibt. Plasmodien vermehren sich im Blut des Menschen und verursachen zunächst starke Fieberschübe.

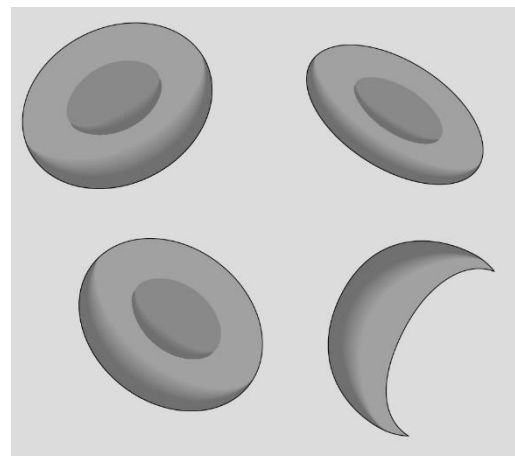
Große Teile Afrikas, Asiens und Südamerikas werden als Risikogebiete für Malaria ausgewiesen.



01 Weltweite Malariarisikogebiete

B Sichelzellenanämie

In den Verbreitungsgebieten der Malaria ist eine erblich bedingte Krankheit, die Sichelzellenanämie, beheimatet. Die Erythrozyten der Betroffenen nehmen eine sichelähnliche Form an und das Bindevermögen für Sauerstoff ist stark herabgesetzt. Bereits sechs Monate alte Kleinkinder zeigen schwere Krankheitssymptome: Blutarmut, Gefäßverschlüsse in den Venen, Nierenversagen und Komazustände. Die Lebenserwartung ist stark verringert. Nur homozygote Merkmalsträger erleiden diese schweren Beeinträchtigungen.



Sichelzelle und normale Erythrozyten

C) Untersuchung der Erythrozyten

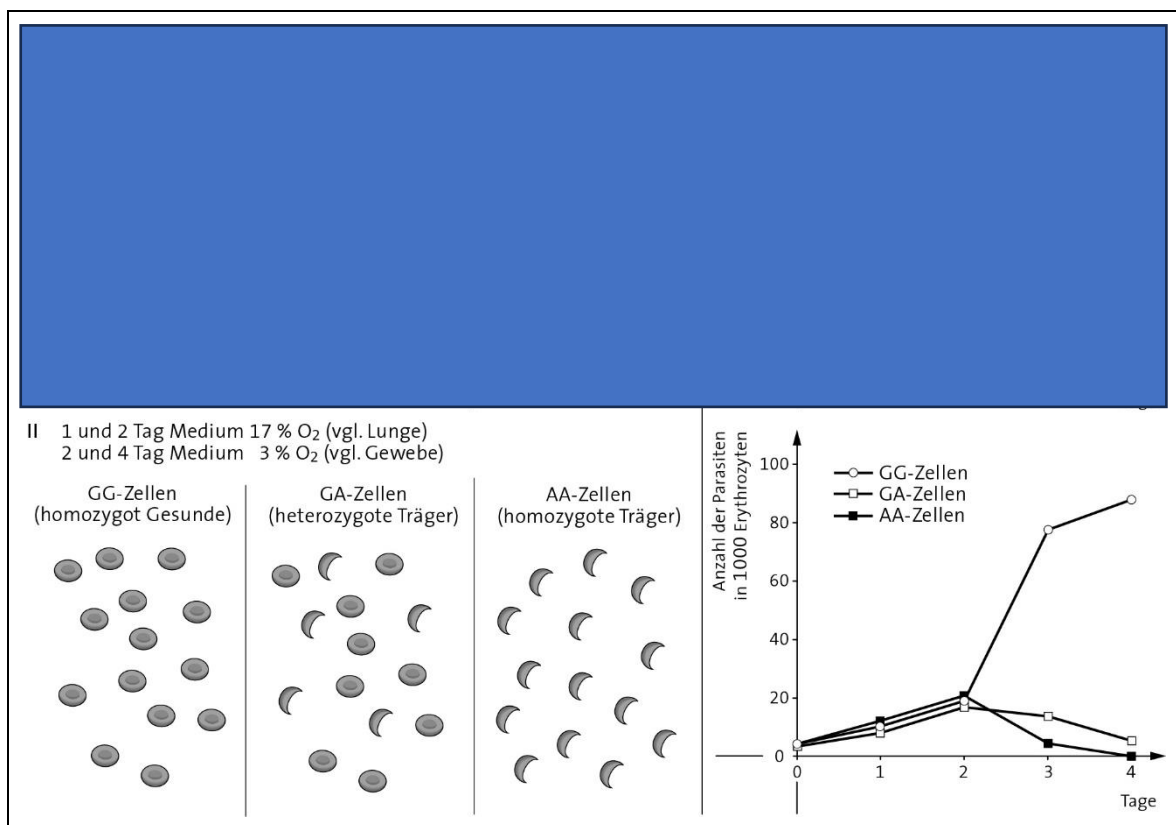
Um den Zusammenhang zwischen Malaria und dem vermehrten Auftreten des Sichelzellengens in Malariagebieten zu klären, legte ein amerikanisches Forschungsteam drei Kulturen von Erythrozyten an:

- eine Kultur von homozygot Gesunden, GG;
- eine Kultur von heterozygoten Trägern des Sichelzellengens, GA und
- eine Kultur von homozygoten Trägern des Sichelzellengens, AA.

Die Zelllinien wurden jeweils in einem künstlichen, blutähnlichen Medium kultiviert, dessen Sauerstoffgehalt reguliert werden konnte. Anschließend infizierten die Forscher die Blutzellen mit dem Malariaerreger *Plasmodium*.

Die drei Ansätze wurden 2 Tage in einem Medium mit 17 Prozent Sauerstoff (entspricht der Sauerstoff-Sättigung des Blutes in der Lunge) kultiviert, am dritten Tag wurde der Sauerstoff-Gehalt des Mediums auf 3 Prozent gesenkt. Dies entspricht der Sauerstoff-Sättigung des Blutes im Körper (im Gewebe) des Menschen.

Die Erythrozyten wurden täglich mikroskopisch untersucht. Man überprüfte, ob sich Sichelzellen gebildet hatten und ob die Erythrozyten von Parasiten befallen waren.



Werten Sie die in Material C dargestellten Untersuchungen aus! Berücksichtigen Sie hierbei insbesondere die Form der roten Blutkörperchen und die Anzahl der Parasiten in den verschiedenen Versuchsansätzen!

Stellen Sie eine Hypothese auf, weshalb die Sichelzellenanämie in den Malariagebieten so häufig vertreten ist!

