



universität
wien

DIPLOMARBEIT / DIPLOMA THESIS

Titel der Diplomarbeit / Title of the Diploma Thesis

Methodische Berechnungen in der Humangenetik und
die fachdidaktische Umsetzung anhand von
ausgewählten Beispielen

verfasst von / submitted by

Sandra Hoffmann

angestrebter akademischer Grad / in partial fulfilment of the requirements for the degree of
Magistra der Naturwissenschaften (Mag. rer. nat.)

Wien, 2021 / Vienna, 2021

Studienkennzahl lt. Studienblatt /
degree programme code as it appears on
the student record sheet:

UA 190 406 445

Studienrichtung lt. Studienblatt /
degree programme as it appears on
the student record sheet:

Lehramtstudium UF Mathematik und
UF Biologie und Umweltkunde

Betreut von / Supervisor:

Doz. Dr. Franz Embacher

Danksagung

An dieser Stelle möchte ich mich für die Betreuung dieser Arbeit und die hilfreichen Anregungen sowie konstruktive Kritik bei der Erstellung herzlich bei Herrn Univ. Doz. Dr. Franz Embacher bedanken.

Ebenfalls möchte ich mich bei meiner Direktorin und meinen KollegInnen des BRG 6 Marchettigasse für ihre Hilfsbereitschaft bedanken.

Der größte Dank gebührt meinen Eltern, meinem Partner sowie meiner Schwester und meinem Neffen für die jahrelange Unterstützung, Motivation und den Glauben an mich während meines Studiums und der Verfassung dieser Diplomarbeit.

Abstract

Hintergrund Diese Diplomarbeit beschreibt die Grundzüge der Vererbung, einige methodische Berechnungen in der Humangenetik, und, ausgehend von eigenen Erfahrungen als Mathematik- und Biologielehrerin, zeigt sie auch die fachdidaktische Umsetzung dieses Themas in der Schule, und zwar in der Oberstufe, mit Bezug auf den Lehrplan Allgemeinbildender Höherer Schulen.

Ziel Diese Arbeit soll zeigen, wie ein fächerübergreifender Unterricht aussehen kann und wie komplexe Themen den SchülerInnen vermittelt werden können, sodass diese nicht nur die jeweiligen Grundlagen kennen lernen, sondern auch in der Lage sind, eigenständig Zusammenhänge zu finden.

Methode Um zu diesen Ergebnissen zu kommen, wurde eine Literaturrecherche durchgeführt. Dabei wurden Werke aus der Universitätsbibliothek Wien, Internetrecherchen, sowie ausgewählte Schulbücher als Literaturquellen verwendet.

Ergebnisse Im Rahmen dieser Arbeit entstand nicht nur ein Überblick über wichtige Grundlagen der Humangenetik zusammen mit ausgewählten Berechnungen, sondern auch eine brauchbare Unterrichtsplanung, die als Leitfaden für den eigenen Unterricht dienen soll. Durch den Schulbuchvergleich und den Bezug zum Lehrplan konnte ein passender Zeitpunkt der Durchführung gefunden werden, und auch die inhaltliche Aufbereitung ist so gewählt, dass die SchülerInnen ihre fachlich-methodischen Kompetenzen erweitern können.

Abstract

Background This diploma paper focuses on the foundations of inheritance with the help of methodology-based calculations in human genetics. Drawing on my own experiences as a teacher of mathematics and biology it also shows the didactical implementation of this topic in upper secondary classes, as required by the curriculum.

Aim Moreover, it will be shown what an interdisciplinary lesson combining both mathematical and biological findings could look like and how complex issues can be conveyed to the students.

Methods The findings of this study are literature-based. The main sources were works from the UB Wien, the internet and widely-used school manuals.

Results The paper not only provides a survey of the basics of human genetics but also detailed lesson planning, which may serve as guideline for actual classroom work. Due to the comparison of teaching material and the requirements of the curriculum, a suitable schedule for implementing relevant content was established. Thereby students are given the opportunity of expanding gaining and improving relevant skills and competences.

Inhaltsverzeichnis

1	Einleitung.....	8
2	Vererbung und Stammbaumanalyse.....	9
2.1	Johann Gregor Mendel und seine Regeln	9
2.2	Allgemeine Grundlagen der Vererbung	10
2.3	Aufbau eines Stammbaums – Grundlagen.....	11
2.4	Vererbung der Allele	12
2.4.1	Autosomal-dominanter Erbgang	13
2.4.2	Autosomal-rezessiver Erbgang	16
2.4.3	X-chromosomal-dominanter Erbgang	20
2.4.4	X-chromosomal-rezessiver Erbgang	23
2.4.5	Y-chromosomaler Erbgang	27
2.4.6	Zusammenfassung: Erkennen des Erbgangs	28
2.5	Beispiel der Vererbung bei Sichelzellanämie	28
2.6	Vererbung der Blutgruppen	30
3	Hardy-Weinberg-Gesetz.....	35
3.1	Allgemeine Grundlagen.....	35
3.2	Berechnung Hardy-Weinberg-Gleichgewicht.....	37
3.3	Anwendung des Hardy-Weinberg-Gesetzes an einer imaginären Mauspopulation.....	39
3.4	Erbkrankheiten	41
3.4.1	Phenylketonurie	41
3.4.2	Galaktosämie	42
3.4.3	Mukoviszidose (Zystische Fibrose)	44
3.4.4	Leucinose (Ahornsirupkrankheit)	45
3.4.5	Chondrodystropher Minderwuchs (Achondroplasie)	47
3.4.6	Brachydaktylie (Kurzfingerigkeit)	48
3.4.7	Marfan-Syndrom	48
3.4.8	Polydaktylie (Vielfingerigkeit).....	49
3.5	Berechnung Hardy-Weinberg-Gleichgewicht mit drei Allele	50
3.5.1	Beispiel anhand der Blutgruppen	51
4	Genetische Beratung und Entwicklung von Erbkrankheiten in Familien	53
4.1	Genetische Beratung	53
4.2	Das Bayes Theorem	55
4.2.1	Berechnung bei Chorea Huntington-Krankheit	56
4.2.2	Berechnung bei Muskeldystrophie Typ Duchenne	58
4.3	Erkrankungsrisiko bei autosomal-rezessive Erkrankung	60

4.3.1	Berechnung bei Phenylketonurie	61
4.3.2	Berechnung bei Tay-Sachs-Erkrankung	61
4.4	Ehe mit Verwandten und die daraus entstehenden Probleme.....	62
4.4.1	Verwandtschaftsehe und Berechnung bei Phenylketonurie.....	64
4.4.2	Verwandtschaftsehe und Berechnung bei Tay-Sachs-Erkrankung.....	64
5	Einführung in der Schule und fachdidaktische Umsetzung.....	65
5.1	Vorbemerkungen.....	65
5.2	Verankerung im Lehrplan und Schulbuchvergleich.....	65
5.3	Das Projekt in der Schule und Unterlagen für den Unterricht	74
5.3.1	Arbeitsblatt.....	76
6	Fazit	86
7	Literaturverzeichnis.....	87
	Eidesstattliche Erklärung.....	89

1 Einleitung

Diese Diplomarbeit beschäftigt sich mit ausgewählten Themen der Humangenetik und deren methodischen Berechnungen. Das Ziel dieser Arbeit ist, zu zeigen, wie diesbezüglich eine fachdidaktische Umsetzung funktionieren und somit ein fächerübergreifender Unterricht zwischen Mathematik und Biologie und Umweltkunde stattfinden kann.

Mithilfe einer geeigneten Literaturrecherche in Fachbüchern, im Internet, sowie ausgesuchten Schulbüchern soll die Zielsetzung dieser Diplomarbeit erreicht werden.

In den Kapiteln zwei bis vier werden die von mir ausgewählten Themen Vererbung und Stammbaumanalyse, Hardy-Weinberg-Gesetz und genetische Beratung, welches auch von Erbkrankheiten in einer Familie handelt, genauer beschrieben. Dabei werden die theoretischen Erklärungen anhand von dafür bestimmten Berechnungen untermauert, und dadurch entsteht eine erste Berührung zwischen den beiden Fächern. Zusätzlich werden einige Erbkrankheiten angeführt, und es wird auf dessen Krankheitsbild eingegangen. Ebenso wird ein kurzer Einblick in die Vererbung der Blutgruppen und genetische Strukturen in idealen Populationen gegeben.

Das fünfte Kapitel beschäftigt sich mit einem Auszug aus dem Lehrplan Allgemeinbildender Höheren Schulen für Mathematik und sowie Biologie und Umweltkunde, einem kurzen Schulbuchvergleich bezüglich der verwendeten Themen und mit Überlegungen, wie die fachliche Umsetzung in der Schule stattfinden kann. Hierfür wird ein Vorschlag für die zeitliche und inhaltliche Durchführung gemacht. Außerdem werden Ideen für Aufgabenstellungen für einen Stationenbetrieb und Arbeitsblätter geliefert.

Die Diplomarbeit schließt mit einem Fazit über die zeitliche und inhaltliche Durchführung des Projekts ab.

2 Vererbung und Stammbaumanalyse

2.1 Johann Gregor Mendel und seine Regeln

Die Vererbung und ihre Grundlagen sind auf Johann Gregor Mendel (1822 – 1884) und seine Kreuzungsexperimente mit Hilfe von Erbsen zurückzuführen. Er konnte zeigen, dass Eigenschaften von Generation zu Generation weitergegeben wurden.

Mendel-Regel:

- „Uniformitätsregel: Nachkommen von entgegengesetzten homozygoten Eltern sind alle uniform heterozygot ($AA \times aa \rightarrow 100\% Aa$).
- Spaltungsregel: Nachkommen von Heterozygoten sind nicht uniform, die Phänotypen spalten sich jedoch in einem bestimmten Verhältnis auf ($Aa \times Aa \rightarrow 25\% AA + 50\% Aa + 25\% aa$).
- Unabhängigkeitsregel: Verschiedene Merkmale verteilen sich unabhängig voneinander in der nächsten Generation.“ (Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 237 - 239)

Heute weiß man, dass die Erbanlagen und nicht die phänotypischen Eigenschaften an die Kinder weitervererbt werden. Seit 1909 werden diese Erbanlagen Gene genannt. Das Genom¹ des Menschen enthält etwa 20.000 bis 25.000 Gene.

In den letzten Jahrzehnten sind sehr viele Gene und ihre Phänotypen beschrieben worden. 1966 wurde etwa von Victor McKusick (1921 – 2008) ein Katalog erstellt, der vererbte Merkmale vom Menschen beinhaltet. In der ersten Ausgabe wurden 1487 Erbkrankheiten beschrieben, mittlerweile sind es schon über 16.000. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 237 - 239)

¹ Genom ist die gesamte genetische Information in einer Zelle eines Lebewesens

2.2 Allgemeine Grundlagen der Vererbung

Man unterscheidet zwischen Körperzelle und Keimzelle. In der menschlichen Körperzelle liegen die Chromosomen² doppelt vor. Man spricht hier von einem diploiden³ Chromosomensatz. In der Keimzelle hingegen liegen die Chromosomen einfach vor. Der Chromosomensatz ist haploid⁴. (vgl. Becker et al., 2013, S. 14 -15)

Bei der Befruchtung verschmelzen nun die Keimzellen der Mutter sowie des Vaters und aus den haploiden Chromosomensätzen entsteht wieder ein diploider Chromosomensatz. In einer Population wird durch die Mischung des mütterlichen sowie des väterlichen Erbguts stets der Genpool vergrößert, und dies wirkt sich auch auf die Ausbildung sichtbarer Merkmale aus.

Hinter einem Merkmal stehen die genetischen Zusammensetzungen des Organismus, das Erbbild, das auch Genotyp genannt wird. Wird das Merkmal sichtbar ausgeprägt, spricht man von einem Phänotyp.

Die genetische Anlage des Gens wird auch Allel genannt. Für die phänotypische Ausprägung ist wichtig, welches Allel von der Mutter und welches vom Vater vererbt wurde.

Wenn das stammende Allel für ein Merkmal vom Vater und der Mutter gleich ist, dann ist der Organismus diesbezüglich homozygot und im Phänotyp wird nur ein Merkmal ausgeprägt. Wenn die Allele, die vererbt werden, unterschiedlich sind, dann ist der Organismus diesbezüglich heterozygot und es können sich der väterliche oder der mütterliche Phänotyp ausprägen. Allele können dominant⁵ oder rezessiv⁶ sein. Wenn das Allel dominant ist, dann ist es im Phänotyp sichtbar und wird mit einem „A“ gekennzeichnet. Ist es rezessiv, dann tritt es nicht in Erscheinung und wird mit einem „a“ beschrieben. Es gibt auch noch die Möglichkeit der Kodominanz. Hier wirken sowohl das mütterliche als auch das väterliche Allel gleich stark und es können sich im Phänotypen Mischformen zeigen. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 240 – 241)

² Chromosomen befinden sich im Zellkern und sind Träger der Erbinformation

³ diploid bedeutet doppelt

⁴ haploid bedeutet einfach

⁵ vorherrschend, überdeckend

⁶ nicht in Erscheinung tretend

2.3 Aufbau eines Stammbaums – Grundlagen

Stammbäume dienen dazu, um mehr über die eigene Familie und sich selbst zu erfahren. Jedes Familienmitglied wird in dem Stammbaum dargestellt. Dabei werden männliche Individuen mit einem Viereck und weibliche mit einem Kreis abgebildet. Sind diese diagonal durchgestrichen, so ist das Familienmitglied bereits verstorben. Befindet sich ein Kreuz im Viereck oder im Kreis, so handelt es sich um eine Totgeburt. Je nach Art der Vererbung gibt es bei manchen Stammbäumen auch Konduktorinnen⁷ die mit einem Punkt im Kreis dargestellt werden. Die Verbindungslinien zeigen die direkte Verwandtschaft der Individuen an. Ein Querstrich dazwischen zeigt ein Paar an; zwei Querstriche eine Verwandtenehe. Ist die Querlinie angehoben, so zeigt sie zweieiige Zwillinge an; ist sie angehoben und noch mit einem Querstrich verbunden, so sind hier eineiige Zwillinge abgebildet. Der Stammbaum wird von oben nach unten gelesen, wobei die einzelnen Zeilen die Generationen darstellen. Die erste Zeile nennt man die Parentalgeneration⁸ (P oder I) und die darunterliegenden liegenden Zeilen, Filialgenerationen⁹ (F₁ oder II; F₂ oder III;...). Die schwarz gefärbten Kästchen oder Kreise zeigen das Individuum an, bei dem es im Phänotyp zu einer Ausprägung eines Merkmals kommt. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 238)

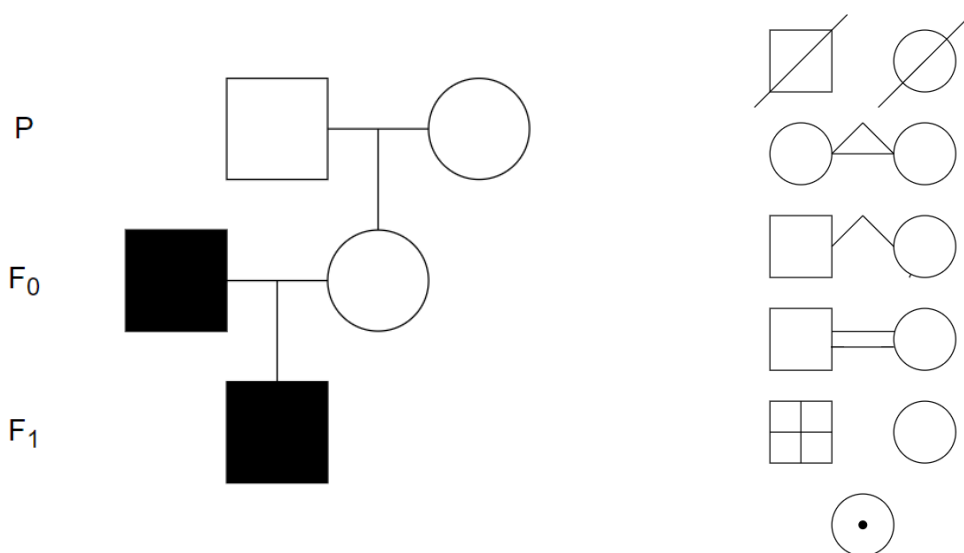


Abbildung 1: Stammbaum (eigene Darstellung), weitere Stammbaumsymbole (eigene Darstellung in Anlehnung an Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 238) (v. l. n. r.)

⁷ Überträgerin eines Merkmals, ohne selbst im Phänotyp zu erscheinen

⁸ Elterngeneration

⁹ Tochtergeneration

2.4 Vererbung der Allele

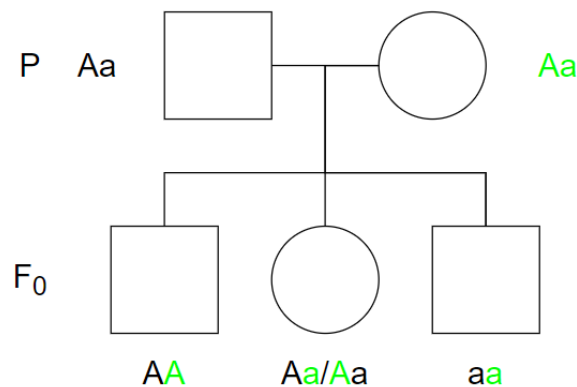


Abbildung 2: Vererbung der Allele (eigene Darstellung in Anlehnung an Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 239)

In dieser Abbildung sind beide Eltern bezüglich der Allele heterozygot (Aa). Es können dadurch vier Kombinationsmöglichkeiten der Allele an ihre Nachkommen weitergegeben werden: AA; aa; Aa; aA. Diese Kombinationen sind alle gleich wahrscheinlich. Sie werden zu je $\frac{1}{4}$ oder 25% an die Nachkommen vererbt, da die Eltern ihre Allele unabhängig voneinander weitergeben.

Dennoch können nur drei verschiedene Genotypen vererbt werden: AA; Aa/aA; aa. Dabei werden die homozygoten Genotypen AA und aa jeweils zu 25% vererbt und der Genotyp Aa/aA zu 50%.

Wie hoch ist das Vererbungsrisiko bestimmter Erkrankungen? Eine Stammbaumanalyse hilft diese Frage zu beantworten.

Bei der Stammbaumanalyse gibt es fünf Kombinationen von Erbgängen, wie Merkmale vererbt werden können. Dabei muss zunächst beachtet werden, ob das Merkmal geschlechtsabhängig über die Gonosomen (Geschlechtschromosomen XX oder XY), oder geschlechtsunabhängig über den Autosomen (Chromosomenpaar 1 bis 22) vererbt wird. Weiters ist wichtig, ob das Merkmal dominant oder rezessiv weitergegeben wird. Beim dominanten Erbgang reicht ein dominantes Allel A von Mutter oder vom Vater (AA oder Aa) für die Ausprägung des Merkmals. Beim rezessiven Erbgang muss das betroffene Allel a von beiden Eltern (aa)

stammen, damit es im Phänotyp zur Ausprägung kommt. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 240)

Dadurch ergeben sich nun folgende Erbgänge:

- Autosomal-dominanter Erbgang
- Autosomal-rezessiver Erbgang
- X-chromosomal-dominanter Erbgang
- X-chromosomal-rezessiver Erbgang
- Y-chromosomaler Erbgang

2.4.1 Autosomal-dominanter Erbgang

Bei diesem Erbgang wird das dominante Allel A vererbt. Wenn das Allel A im Genotyp vorkommt, dann wird es auch im Phänotyp sichtbar. Betrachtet man nun die Genotypen der Eltern und die Kombinationen der Allele bei der Vererbung, so kann man auf die Wahrscheinlichkeit, dass ein Kind ebenfalls Merkmalsträger mit Ausprägung im Phänotyp ist, schließen. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 241 - 242)

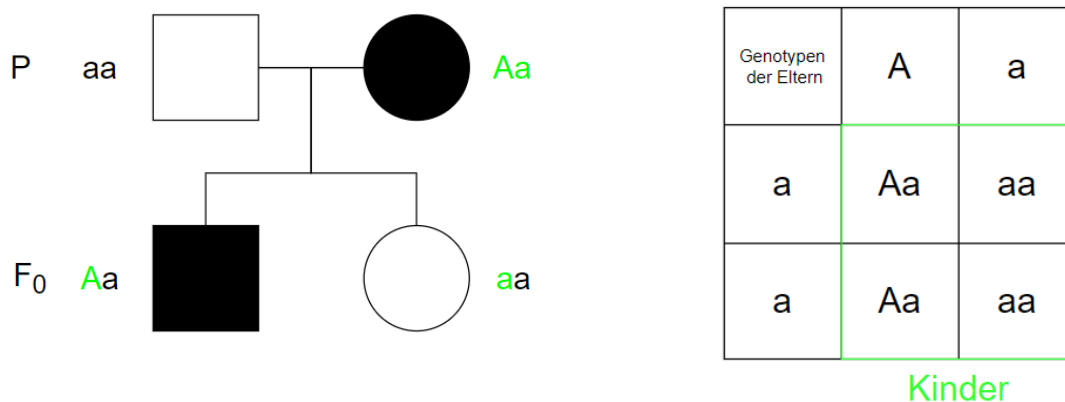


Abbildung 3: Autosomal-dominante Vererbung, wobei die Genotypen der Eltern homozygot (aa) und heterozygot (Aa) sind: Stammbaum (eigene Darstellung in Anlehnung an Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 242), Punnett-Quadrat¹⁰ (eigene Darstellung in Anlehnung an Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 242) (v. l. n. r.)

¹⁰ Das Punnett-Quadrat (oder Kombinationsquadrat) wurde vom Genetiker Reginald Punnett entwickelt und dient als Hilfsmittel zur Bestimmung der Genotypen bei den Nachkommen

Hier ist ein Elternteil heterozygot (Aa) und Merkmalsträger. Da die Nachkommen von diesem Elternteil entweder das Allel A oder Allel a vererbt bekommen, besteht eine 50-prozentige Wahrscheinlichkeit, das dominante Allel a zu erhalten und somit ebenfalls Merkmalsträger zu werden. Da das zweite Elternteil homozygot ist und somit nur das Allel a vererben kann, ändert sich dadurch die Wahrscheinlichkeit nicht. Die Genotypen der Nachkommen können somit heterozygot Aa oder homozygot aa sein. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 242)

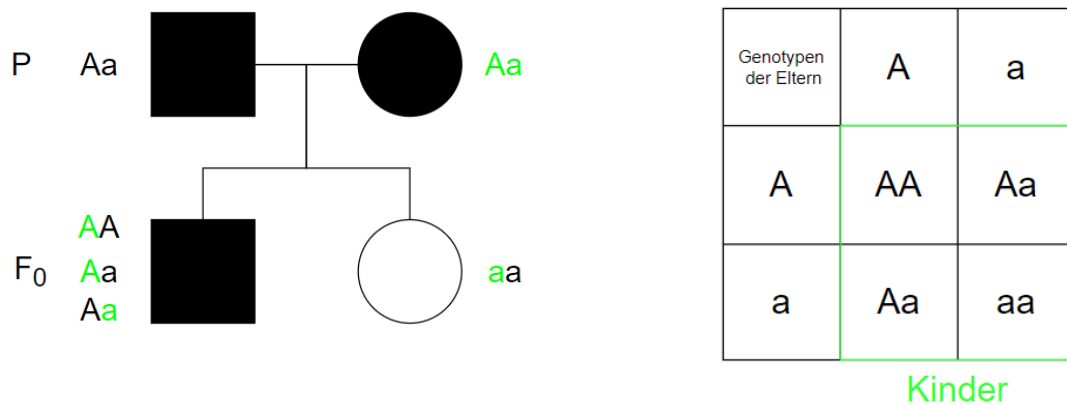


Abbildung 4: Autosomal-dominante Vererbung, wobei die Genotypen der Eltern heterozygot (Aa) sind: Stammbaum (eigene Darstellung), Punnett-Quadrat (eigene Darstellung in Anlehnung an Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 245) (v. l. n. r.)

Hier sind beide Elternteile heterozygot (Aa) und Merkmalsträger. Da durch die Vererbung der Allele drei Kombinationsmöglichkeiten für die Genotypen der Nachkommen, die das dominante Allele A beinhaltet, möglich sind, besteht eine 75-prozentige Wahrscheinlichkeit für die Kinder, Merkmalsträger zu werden. 25 Prozent der Nachkommen hingegen, erhalten einen homozygoten Genotyp (aa). (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 245)

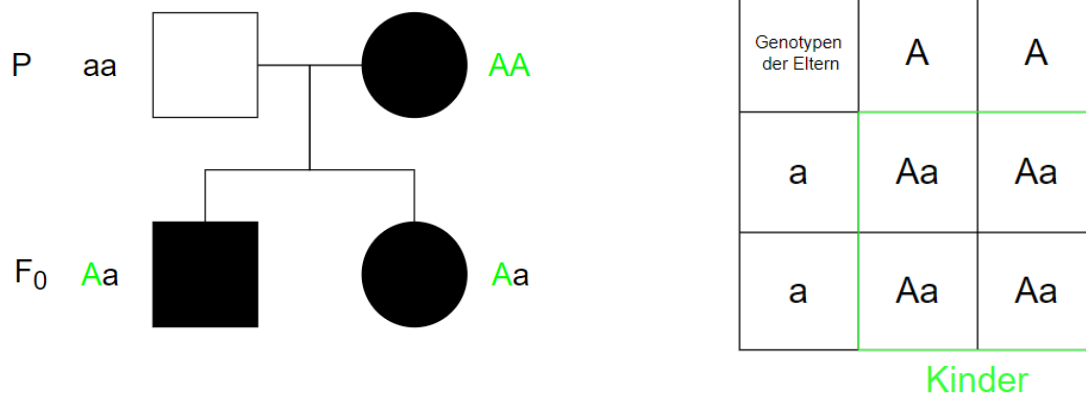


Abbildung 5: Autosomal-dominante Vererbung, wobei die Genotypen der Eltern homozygot (AA und aa) sind: Stammbaum (eigene Darstellung), Punnett-Quadrat (eigene Darstellung in Anlehnung an Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 179) (v. l. n. r.)

Sobald nur ein Elternteil homozygot bezüglich des Allels A ist, ist es egal, welchen Genotyp das andere Elternteil hat (in dieser Abbildung homozygot bezüglich des Allels a). Alle Nachkommen haben eine 100-prozentige Wahrscheinlichkeit, das Allel A in ihrem Genotyp zu haben und sind somit ebenfalls Merkmalsträger.

Beispiel für einen Familienstammbaum eines autosomal-dominanten Erbgangs

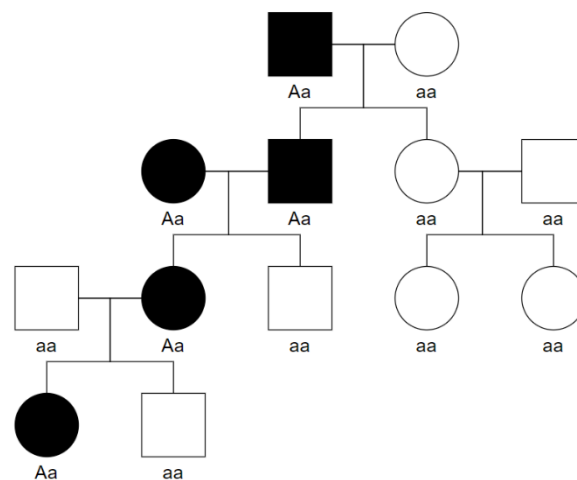


Abbildung 6: Stammbaum eines autosomal-dominanten Erbgangs (Becker et al., 2013, S. 175)

Beispiele für autosomal-dominante Erbkrankheiten

Chorea Huntington, Engelmann-Syndrom, Faktor-V-Leiden-Mutation, Marfan-Syndrom, Polydaktylie, Morbus Darier, Retinoblastom, Sichelzellanämie

2.4.2 Autosomal-rezessiver Erbgang

Beim rezessiven Erbgang ist das Allel a betroffen. Hier tritt das Merkmal im Phänotyp in Erscheinung, wenn der Genotyp aa ist. Bei diesem Erbgang spielt auch der heterozygote Genotyp Aa eine wichtige Rolle, wobei der homozygote Genotyp AA vernachlässigt werden kann. Das Besondere an Menschen, die den Genotyp Aa haben, ist, dass sie zwar das Merkmal in sich tragen, aber es im Phänotyp nicht sichtbar ist. Sie nennt man auch Konduktoren; sie werden in Stammbäumen mit einem Punkt im Kreis, oder einem Punkt im Viereck (je nach Geschlecht) markiert (vgl. Schermaier & Weisl, 2017, S.62). Sie können das Merkmal an ihre Nachkommen weitergeben. Erst wenn durch das zweite Elternteil ein homozygoter Genotyp aa wieder zustande kommt, wird das Merkmal im Phänotyp sichtbar. So kann das Merkmal mehrere Generationen im Phänotyp überspringen. (vgl. Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 183-184)

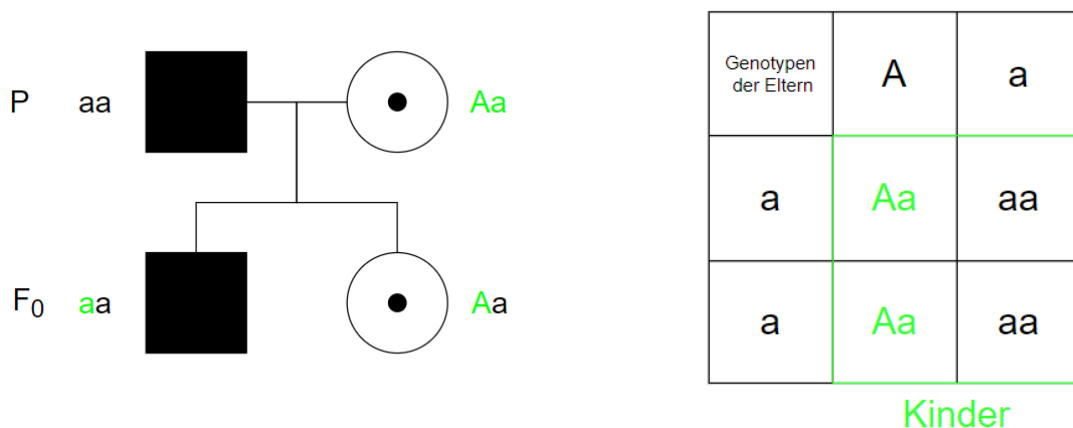


Abbildung 7: Autosomal-rezessive Vererbung, wobei die Genotypen der Eltern homozygot (aa) und heterozygot (Aa) sind: Stammbaum (eigene Darstellung) Punnett-Quadrat (eigene Darstellung in Anlehnung an Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 253) (v. l. n. r.)

Da hier der eine Elternteil einen homozygoten Genotyp aa hat und der zweite Konduktor ist, ist die Wahrscheinlichkeit bei den Nachkommen, einen homozygoten Genotyp aa zu haben, 50

Prozent. Ebenso ergibt sich eine 50-prozentige Wahrscheinlichkeit, dass der Nachkomme ein Konduktor ist. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 253)

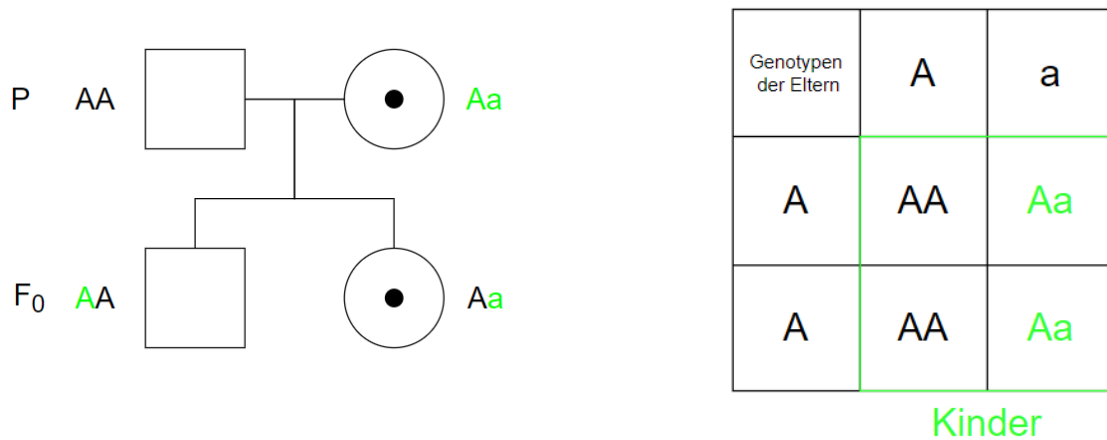


Abbildung 8: Autosomal-rezessive Vererbung, wobei die Genotypen der Eltern homozygot (AA) und heterozygot (Aa) sind: Stammbaum (eigene Darstellung), Punnett-Quadrat (eigene Darstellung) (v. l. n. r.)

Wenn bei den Eltern ein Elternteil einen homozygoten Genotyp AA hat und der zweite Elternteil Konduktor (Aa) ist, dann besteht hier eine 50-prozentige Wahrscheinlichkeit, als Nachkomme ebenso einen homozygoten Genotyp AA zu erhalten und ebenso eine 50-prozentige Wahrscheinlichkeit selbst auch Konduktor zu werden und einene Genotyp Aa aufzuweisen.

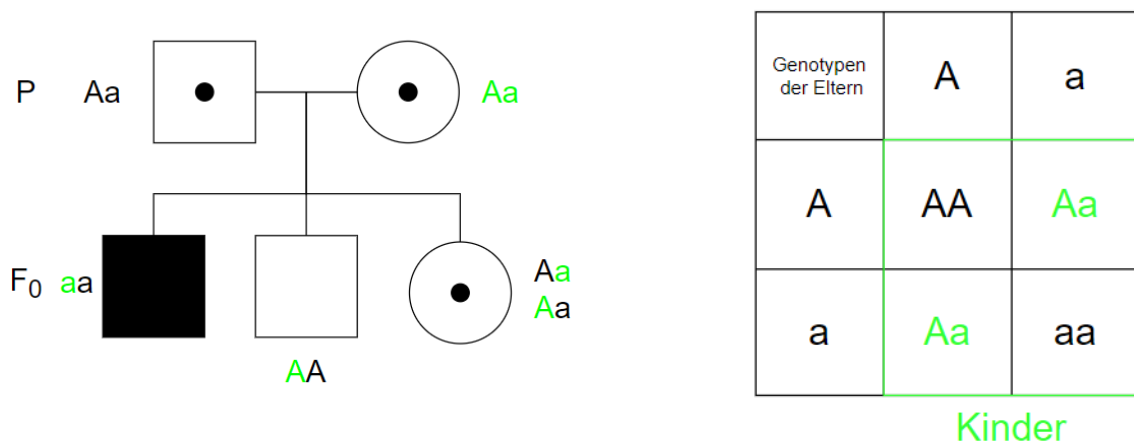


Abbildung 9: Autosomal-rezessive Vererbung, wobei die Genotypen der Eltern heterozygot (Aa) sind: Stammbaum (eigene Darstellung in Anlehnung an Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 247), Punnett-Quadrat (eigene Darstellung in Anlehnung an Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 247) (v. l. n. r.)

Sollten beide Elternteile Konduktoren (Aa) sein, dann gibt es eine 50-prozentige Wahrscheinlichkeit für die Nachkommen, selbst Konduktoren zu werden. Die restlichen 50 Prozent teilen sich nun zu je 25 Prozent auf, für den Gneotyp AA und den Genotyp aa. Daher ist die Wahrscheinlichkeit für Nachkommen von Eltern, die beide Konduktoren sind, 25 Prozent, dass das Merkmal bei den Nachkommen im Phänotyp sichtbar wird. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 247)

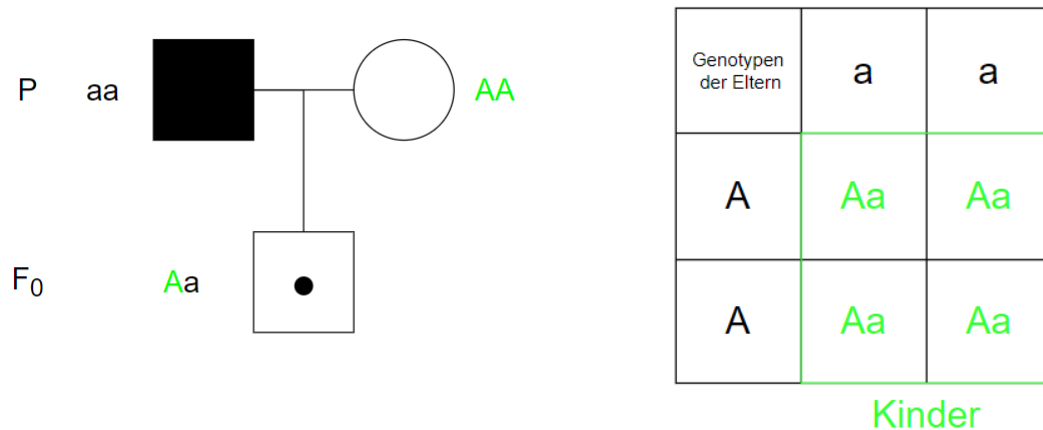


Abbildung 10: Autosomal-rezessive Vererbung, wobei die Genotypen der Eltern homozygot (AA und aa) sind: Stammbaum (eigene Darstellung), Punnett-Quadrat (eigene Darstellung) (v. l. n. r.)

Falls ein Elternteil einen homozygoten Genotyp aa hat und der zweite Elternteil einen homozygoten Genotyp AA, so ist die Wahrscheinlichkeit für die Nachkommen Konduktor zu werden, 100 Prozent, da hier durch die Kombinationen der Allele der Eltern, nur die Kombination Aa entstehen kann.

Beispiel für einen Familienstammbaum eines autosomal-rezessiven Erbgangs

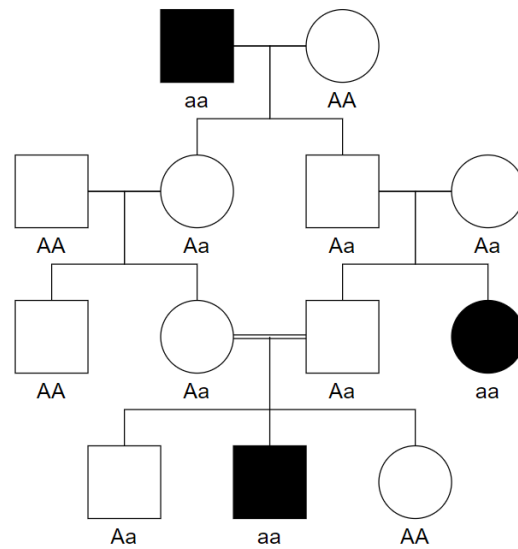


Abbildung 11: Stammbaum eines autosomal-rezessiven Erbgangs (Becker et al., 2013, S. 175)

Beispiele für autosomal-rezessive Erbkrankheiten

Ahornsirupkrankheit, Albinismus, Galaktosämie, Joubert-Syndrom, Morbus Wilson, Mukoviszidose, Phenylketonurie

2.4.3 X-chromosomal-dominanter Erbgang

Bei diesem Erbgang ist das dominante X-Chromosom (X_A) betroffen; sobald dieses vererbt wird, wird das Merkmal im Phänotyp sichtbar. Da das Merkmal auf dem X-Chromosom liegt, kommt es bei diesem Erbgang darauf an, ob das dominante X-Chromosom von der Mutter, oder von dem Vater vererbt wurde. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 260 – 261)

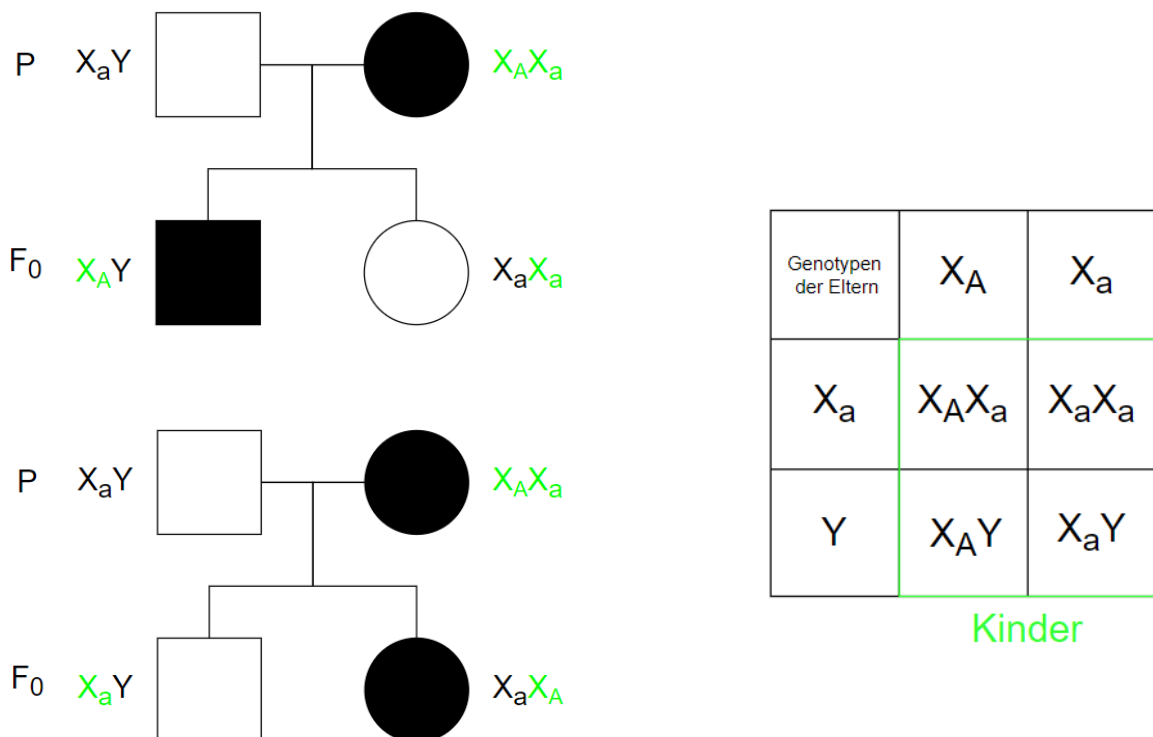


Abbildung 12: Chromosomal-dominante Vererbung, wobei die Genotypen der Eltern $X_A X_a$ und $X_a Y$ sind: Stammbäume (eigene Darstellung in Anlehnung an Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 204), Punnett-Quadrat (eigene Darstellung) (v. l. n. r.)

In dieser Abbildung ist die Mutter die Merkmalsträgerin und da sie entweder das dominante Allel X_A oder das nicht dominante Allel X_a genau gleichwertig vererben kann, besteht für die Nachkommen ein 50-prozentige Wahrscheinlichkeit, das betroffene Allel zu erhalten und somit im Phänotyp auszuprägen. Der Vater spielt dabei keine Rolle, weil er für einen männlichen Nachkommen das Y-Chromosom vererben muss und bei den weiblichen das nicht betroffenen X-Chromosom.

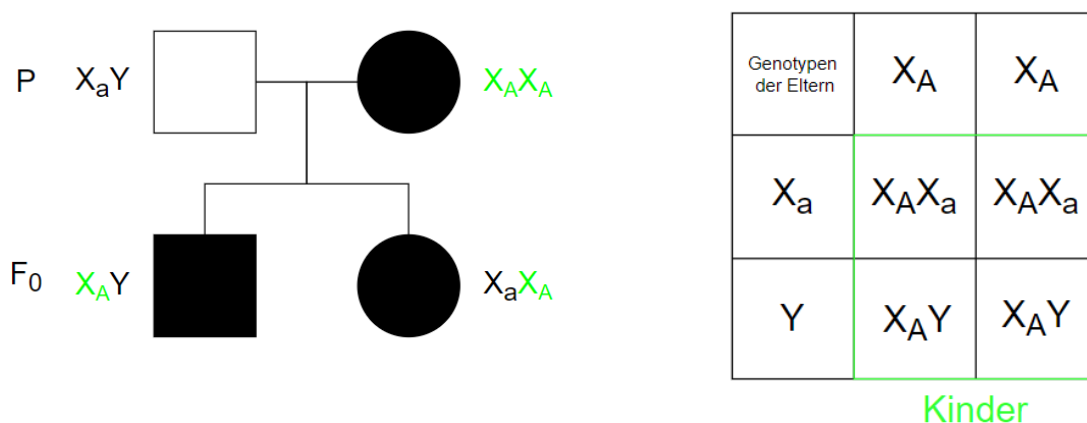


Abbildung 13: Chromosomal-dominante Vererbung, wobei die Genotypen der Eltern $X_A X_A$ und $X_a Y$ sind: Stammbaum (eigene Darstellung in Anlehnung an Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 204), Punnett-Quadrat (eigene Darstellung) (v. l. n. r.)

Da hier die Mutter Merkmalsträgerin ist und die dominanten Allele homozygot vorliegen, erben die Nachkommen zu 100 Prozent dieses Allel und sind somit ebenfalls Merkmalsträger. Auch bei dieser Abbildung haben die Allele vom Vater keinen Einfluss auf die Nachkommen.

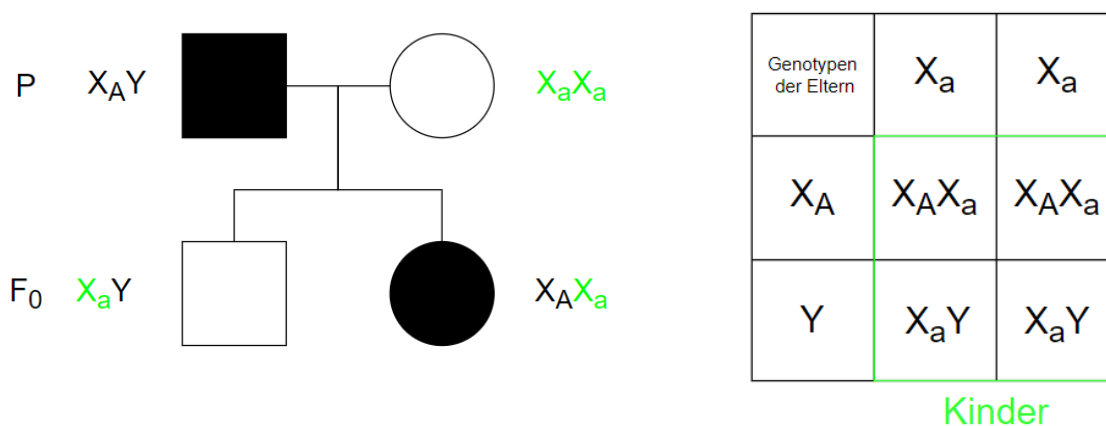


Abbildung 14: Chromosomal-dominante Vererbung, wobei die Genotypen der Eltern $X_a X_a$ und $X_A Y$ sind: Stammbaum (eigene Darstellung in Anlehnung an Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 204), Punnett-Quadrat (eigene Darstellung) (v. l. n. r.)

Bei dieser Abbildung ist der Vater Merkmalsträger. Die männlichen Nachkommen erhalten ein Y-Chromosom vom Vater und können daher nie vom Merkmal betroffen sein. Den weiblichen Nachkommen hingegen wird vom Vater in jedem Fall das dominante X-Chromosom (X_A) vererbt, so dass sie zu 100 Prozent betroffen sind.

Beispiel für einen Familienstammbaum eines X-chromosomal-dominanten Erbgangs

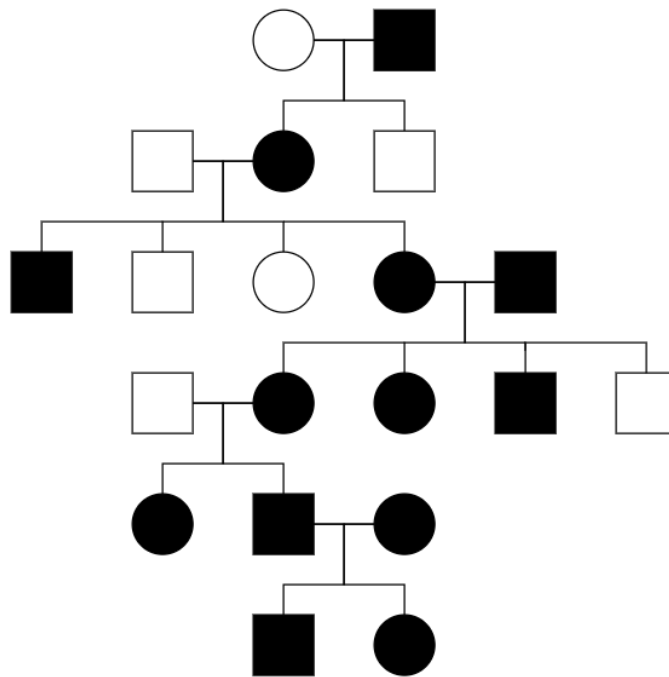


Abbildung 15: Stammbaum eines X-chromosomal-dominanten Erbgangs (Kollmann, 2014, S. 107)

Beispiele für X-chromosomal-dominante Erbkrankheiten

Rett-Syndrom, Oro-fazio-digitale Syndrom, Aicardi-Syndrom, Rachitis

2.4.4 X-chromosomal-rezessiver Erbgang

Bei diesem Erbgang ist das X-chromosomale vererbte Allel rezessiv (X_a) und daher muss man zwischen Merkmalsträger (X_aX_a), bei denen das Merkmal im Phänotyp sichtbar ist, und Merkmalsträger (X_AX_a), die das Merkmal in sich tragen und nicht im Phänotyp aufweisen, unterscheiden. Diese können das Merkmal übertragen und da bei diesem Erbgang nur weibliche Individuen Überträger sind, werden diese Konduktorinnen genannt. Sobald ein männliches Individuum von dem rezessiven Allel betroffen ist, zeigt sich das Merkmal im Phänotyp. Sie werden auch Hemizygoten genannt. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 255 – 257)

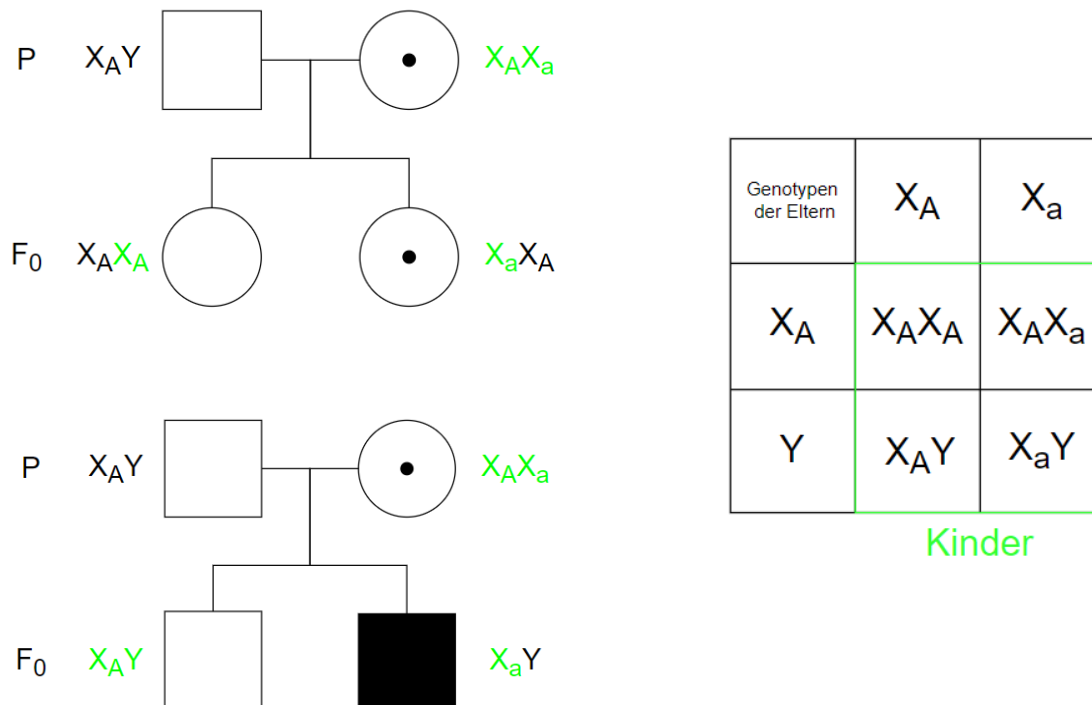


Abbildung 16: X-chromosomal-rezessive Vererbung, wobei die Genotypen der Eltern $X_A X_a$ und $X_A Y$ sind: Stammbäume (eigene Darstellung in Anlehnung an Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 256), Punnett-Quadrat (eigene Darstellung in Anlehnung an Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 256) (v. l. n. r.)

Bei diesen linken Abbildungen sind beide weiblichen Elternteile Konduktorinnen. Daher besteht in der linken oberen Abbildung bei weiblichen Nachkommen eine 50-prozentige Wahrscheinlichkeit, selbst Konduktorin zu werden, da durch den männlichen Elternteil nur ein nicht betroffenes X-Chromosom weitergegeben wird. Sollten die Nachkommen so wie in der

linken unteren Abbildung männlich sein, dann prägt sich das Merkmal im Phänotyp zu 50 Prozent aus. Dies kommt zustande, da der männliche Vorfahre nur ein Y-Chromosom vererben kann und die Wahrscheinlichkeit, von der Mutter das betroffene rezessive X-Chromosom zu erhalten, zu 50 Prozent möglich ist. Wird das nicht betroffene X-Chromosom von der Mutter vererbt, ist der männliche Nachkommen nicht betroffen. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 255, 257)

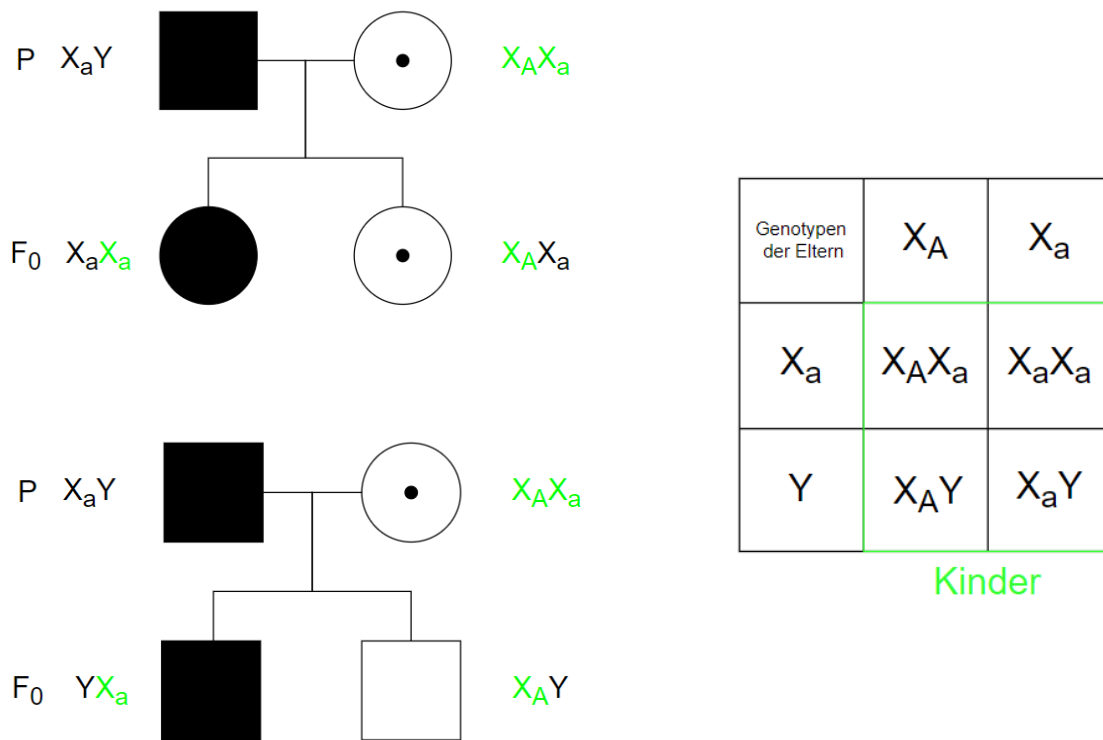


Abbildung 17: X-chromosomal-rezessive Vererbung, wobei die Genotypen der Eltern $X_A X_a$ und $X_a Y$ sind: Stammbäume (eigene Darstellung), Punnett-Quadrat (eigene Darstellung in Anlehnung an Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 259) (v. l. n. r.)

Wenn, wie in dieser Abbildung dargestellt, beide Elternteile betroffen sind, wobei beim männlichen Elternteil das Merkmal im Phänotyp ausgeprägt ist und die weibliche Vorfahren Konduktorin ist, gibt es für weibliche Nachkommen jeweils ein 50-prozentige Wahrscheinlichkeit, das Merkmal im Phänotyp auszuprägen, oder Konduktorin zu werden (siehe linke oberer Abbildung). Bei der linken unteren Abbildung ist die Wahrscheinlichkeit für männliche Nachkommen, bei derselben Elternkonstellation, 50 Prozent, das Merkmal vererbt zu bekommen und im Phänotyp auszuprägen. Hingegen bleibt eine Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent für den männlichen Nachkommen bestehen, nicht das Merkmal zu erhalten und

gesund zu bleiben, da er das gesunde X-Chromosom von der Mutter erhält und vom Vater das Y-Chromosom. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 257 – 259)

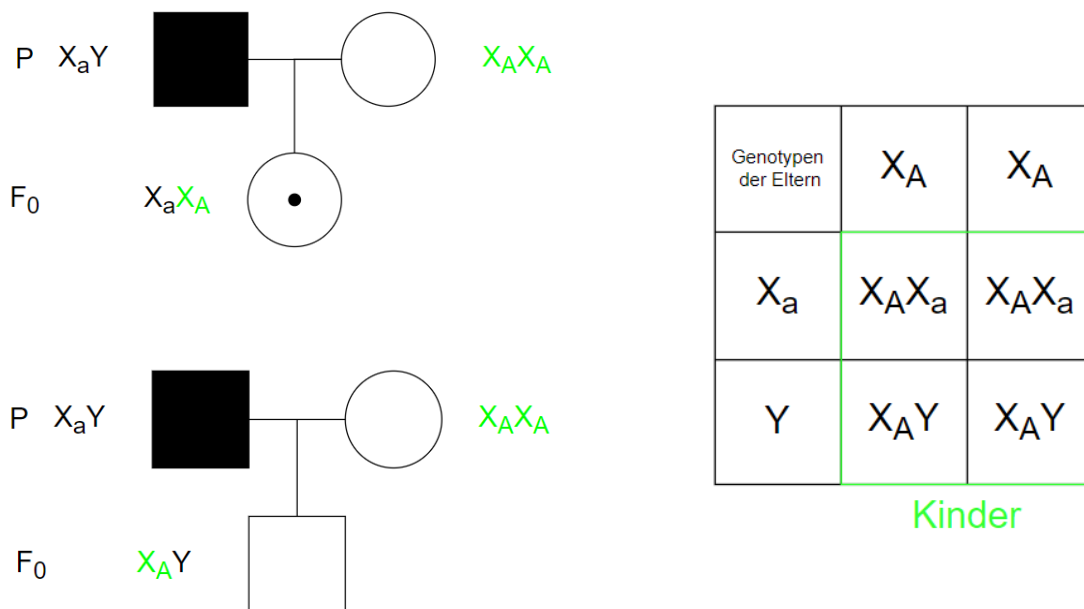


Abbildung 18: X-chromosomal-rezessive Vererbung, wobei die Genotypen der Eltern $X_A X_A$ und $X_a Y$ sind: Stammbäume (eigene Darstellung in Anlehnung an Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 258), Punnett-Quadrat (eigene Darstellung in Anlehnung an Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 258) (v. l. n. r.)

Ist der männliche Elternteil betroffen, der weibliche jedoch nicht, so gibt es für weibliche Nachkommen (siehe linke obere Abbildung) nur die Möglichkeit, zu 100 Prozent Konduktorinnen zu werden, da sie vom männlichen Vorfahren das betroffene X-Chromosom erhalten und vom weiblichen Elternteil ein gesundes X-Chromosom. In der linken unteren Abbildung ist ebenfalls der männliche Vorfahre betroffen. Da dieser aber den männlichen Nachfolgern nur das Y-Chromosom vererbt, sind sie zu 100 Prozent nicht betroffen und gesund. Auch hier spielt es keine Rolle, ob die Mutter gesund ist und ein gesundes X-Chromosom vererbt. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 257 – 258)

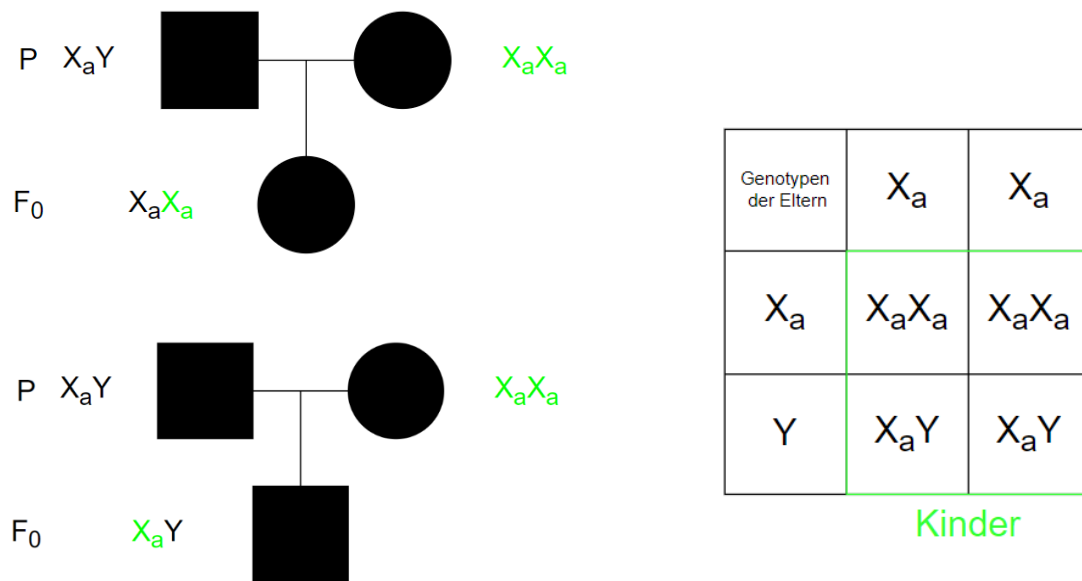


Abbildung 19: X-chromosomal-rezessive Vererbung, wobei die Genotypen der Eltern X_aX_a und X_aY sind: Stammbäume (eigene Darstellung) Punnett-Quadrat (eigene Darstellung) (v. l. n. r.)

Wenn beide Elternteile betroffen sind und der weibliche Elternteil bezüglich des rezessiven X-chromosomalen Allels homozygot, dann ist jeder weibliche Nachkommen, wie in der linken oberen Abbildung, zu 100 Prozent selbst betroffen und das Merkmal wird auch im Phänotyp sichtbar. Auch die männlichen Nachkommen, wie in der linken unteren Abbildung dargestellt, sind bei dieser Elternkonstellation zu 100 Prozent betroffen und bilden das Merkmal im Phänotyp aus. Auch wenn sie vom männlichen Elternteil das Y-Chromosom erhalten, bekommen sie das betroffene X-Chromosom des weiblichen Elternteils. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 257)

Beispiel für einen Familienstammbaum eines X-chromosomal-rezessiven Erbgangs

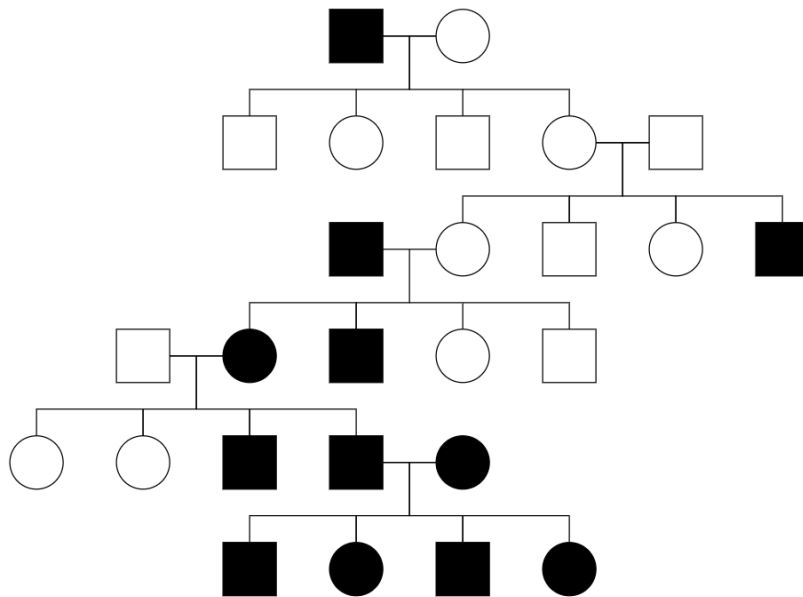


Abbildung 20: Stammbaum eines X-chromosomal-rezessiven Erbgangs: Rot-Grün-Blindheit (Kollmann, 2014, S. 104)

Beispiele für X-chromosomal-rezessive Erbkrankheiten

Rot-Grün-Blindheit, Hämophilie, Martin-Bell-Syndrom, Norrie-Syndrom, Lesch-Nyhan-Syndrom, Muskeldystrophie Duchenne

2.4.5 Y-chromosomaler Erbgang

Dieser Erbgang wird auch holandrischer Erbgang genannt und trägt das betroffene Merkmal am Y-Chromosom. Daher betrifft es nur männliche Individuen und diese können auch nur den männlichen Nachkommen das betroffene Y-Chromosom vererben. Für diesen Erbgang sind aber keine Krankheiten bekannt. Dennoch ist die Spermatogenese¹¹ davon betroffen und führt zu Sub- oder Infertilität¹². (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 261-262)

¹¹ Spermatogenese ist die Bildung von Spermien

¹² Subinfertilität ist die eingeschränkte Zeugungsfähigkeit; Infertilität ist die Unfruchtbarkeit

2.4.6 Zusammenfassung: Erkennen des Erbgangs

Zusammenfassend ergibt sich nun ein Frageschema, um auf einen vorgegebenen Erbgang zu schließen:

Gibt es mehr männliche Merkmalsträger als weibliche? Wenn ja, dann handelt es sich wahrscheinlich um einen X-chromosomal-rezessiven Erbgang. Sollte dies nicht der Fall sein, dann kann es sich um einen X-chromosomal-dominanten Erbgang handeln. Hierzu sollte man aber noch überprüfen, ob die Mütter der betroffenen männlichen Nachkommen Merkmalsträger sind. Sind deren Töchter ebenfalls Merkmalsträger und deren Söhne wiederum nicht, dann wird es sich um den X-chromosomal-dominanten Erbgang handeln.

Wenn dies alles nicht zutrifft, dann wird ein autosomaler Erbgang vorliegen. Ist ein Elternteil eines betroffenen Nachkommens selbst auch Merkmalsträger? Wenn ja, dann handelt es sich um den autosomal-dominanten Erbgang. Ist das nicht der Fall und das Merkmal wird ein oder mehrere Generationen übersprungen, so handelt es sich um den autosomal-rezessiven Erbgang. (vgl. Schermaier & Weisl, 2017, S. 62 - 64)

2.5 Beispiel der Vererbung bei Sichelzellanämie

Diese Erbkrankheit wird autosomal rezessiv vererbt. Hier ist die Blutfarbstoffbildung gestört und es entstehen sichelförmige rote Blutzellen. Durch Hämolyse¹³ führt dies meistens zu einer Blutarmut. (vgl. Schadé, 2003, S. 1227)

Ein Ehepaar möchte Nachwuchs. Bei dem Paar wurde nun festgestellt, dass sie beide heterozygote Anlagenträger dieser Krankheit sind. Daher sind ihre Genotypen Aa und sie selbst sind Überträger dieser Erbkrankheit. Sie wollen nun wissen, wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist, dass ihr Nachwuchs selbst Überträger sein wird oder sogar erkrankt. (vgl. Baron et al., 2013, S. 173)

¹³ Hämolyse ist der chronische Zerfall der roten Blutkörperchen

Lösung:

Wir wissen, dass hier das Allel *a* betroffen ist und dass die Krankheit im Phänotyp dann in Erscheinung tritt, wenn es zu dem Genotyp *aa* kommt. Bei dem Genotyp *AA* ist das Kind nicht betroffen und gesund. Sollte es auch den Genotyp wie seine Eltern erhalten, nämlich *Aa*, so ist es selbst wieder Überträger, aber phänotypisch unauffällig.

Damit man einen guten Überblick hat, kann man wieder ein Punnett-Quadrat erstellen, mit dessen Hilfe sich die Wahrscheinlichkeit gut ablesen lässt.

Genotypen der Eltern	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Kinder

Abbildung 21: Sichelzellanämie, wobei die Eltern heterozygote Genotypen *Aa* haben: Punnett-Quadrat (eigene Darstellung in Anlehnung an Baron et al., 2014, S. 80)

In dieser Abbildung ist das betroffene Allel *a* gekennzeichnet, um noch einen besseren Überblick zu gewährleisten. Bei Betrachtung des Punnett-Quadrats erkennt man, dass die Wahrscheinlichkeit, ein krankes Kind zu bekommen, bei 25 Prozent liegt. 50 Prozent der Nachkommen werden selbst Überträger sein. Die Wahrscheinlichkeit ein gesundes Kind zu bekommen, liegt bei 25 Prozent. (vgl. Baron et al., 2014, S. 80)

2.6 Vererbung der Blutgruppen

Um näher auf die Vererbung der Blutgruppen einzugehen, müssen zuerst die Blutgruppen genauer betrachtet werden. Auf dem homologen Chromosomenpaar Nummer neun sitzen die Allele A, B und 0, die zu Bildung der Blutgruppenantigene A, B und 0 führen. Der Genotyp der Blutgruppe einer Person wird dabei von zwei dieser drei Allele gebildet. Man spricht hier von multiplen oder multipler Allelen, da hier mehr als zwei Allelvarianten an einem Genort vorkommen. Da weder ein Antigen A noch ein Antigen B, bei der Blutgruppe 0 festgestellt werden kann, handelt es sich dabei um ein amorphes Gen.

Bei einer Person mit Blutgruppe A (Phänotyp), kann diese nun den Genotyp AA (reinerbig) oder A0 (mischerbig) haben. Bei der Blutgruppe B (Phänotyp) sind die Genotypen BB oder B0, wobei bei der Blutgruppe 0 (Phänotyp) immer der Genotyp 00, also reinerbig, ist. Bei den Allele A und B entstehen immer beide Antigene, und so entsteht die Blutgruppe AB, die mischerbig ist. Die Allele A und B sind daher kodominant und das Allel 0 verhält sich rezessiv. (vgl. Kollmann, 2014, S. 122)

Mutter							
A		B		AB		0	
AA	A0	BB	B0	AB	00		
Vater							
A		B		AB		0	
AA	A0	BB	B0	AB	00		
Kind							
A		B		AB		0	
AA	A0	BB	B0	AB	00		

Abbildung 22: Blutgruppenvererbung, wobei die Eltern Blutgruppe A haben und das Kind dadurch die Blutgruppen A oder 0 haben kann (eigene Darstellung in Anlehnung an Kollmann, 2014, S. 122)

Diese Abbildung zeigt die Blutgruppen der Eltern mit den dazugehörigen Genotypen, sowie die Blutgruppen und Genotypen des Kindes, wobei in dieser Abbildung ein Beispiel der Vererbung sichtbar gemacht wurde. Hier haben die Eltern die Blutgruppe A und daher können die möglichen Blutgruppen des Kindes A oder 0 sein.

Im folgenden Punnett-Quadrat wird die Vererbung noch deutlicher:

		Mutter A	
		A	0
Vater A	Genotypen der Blutgruppen	A	0
	A	AA	A0
	0	A0	00
		Kinder	

Abbildung 23: Blutgruppenvererbung, wobei die Eltern beide Blutgruppe A haben und das Kind dadurch die Blutgruppen A oder 0 haben kann: Punnett-Quadrat (eigene Darstellung)

Aus dem Punnett-Quadrat lässt sich die Allelverteilung sehr gut erkennen. Sowohl die Mutter als auch der Vater, die die Blutgruppe A haben, können nun A oder 0 vererben und so ergeben sich für das Kind die Genotypen AA, A0 oder 00 und somit können die Phänotypen, also die möglichen Blutgruppen des Kindes nun A oder 0 sein. Dabei liegt die Wahrscheinlichkeit, die Blutgruppe A zu erhalten, bei 75 Prozent, da A dominant ist und sich daher bei dem Genotyp A0, die Blutgruppe A, ergibt und die Blutgruppe 0, ist zu 25 Prozent, wahrscheinlich.

Aus Abbildung 22 lässt sich nun jede Kombination, aus den Blutgruppen der Eltern für ihre Kinder, ablesen. Punnett-Quadrate unterstützen diese Vorgehensweisen und zeigen die Wahrscheinlichkeiten der Genotypen deutlich.

In der folgenden Tabelle sind diese Kombinationen beschrieben:

Blutgruppen der Eltern	Mögliche Blutgruppen der Kinder
0 und 0	0
A und 0	A, 0
B und 0	B, 0
AB und 0	A, B
A und A	A, 0
A und B	A, B, AB, 0
A und AB	A, B, AB
B und B	B, 0
B und AB	A, B, AB
AB und AB	A, B, AB

Tabelle 1: Blutgruppen der Eltern und die daraus entstehenden möglichen Blutgruppen der Kinder (eigene Darstellung in Anlehnung an Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 367)

Zusätzlich zu den Blutgruppen gibt es den Rhesusfaktor, der vererbt wird. Dieser wurde zunächst beim Rhesusaffen entdeckt und später auch beim Menschen. Die Gene für den Rhesusfaktor liegen auf dem Chromosom Nummer eins und werden als D-Gene bezeichnet, da sie für die Bildung des Rhesus-Antigen verantwortlich sind. Sie werden mit einem d für rezessiv und rhesusnegativ und mit einem D für dominant und rhesuspositiv bezeichnet. Rhesuspositive Personen können somit die Genotypen DD und Dd aufweisen und der Genotyp der rhesusnegativen Personen muss dd sein. (vgl. Kollmann, 2014, S. 122)

In den folgenden Punnett-Quadraten wird die Vererbung ersichtlich:

Genotypen der Rhesusfaktoren	D	D
D	DD	DD
d	Dd	Dd

Kinder

Genotypen der Rhesusfaktoren	D	d
D	DD	Dd
d	Dd	dd

Kinder

Abbildung 24: Rhesusfaktorvererbung, wenn die Genotypen der Eltern DD und Dd sind, beziehungsweise Dd und Dd: Punnett-Quadrate (eigene Darstellung in Anlehnung an Kollmann, 2014, S. 123) (v. l. n. r.)

In dem linken Punnett-Quadrat sind die Eltern beide rhesuspositiv mit den Genotypen DD und Dd. So ergibt sich eine 100-prozentige Wahrscheinlichkeit, dass die Nachkommen ebenfalls rhesuspositiv sind, wobei die Genotypen zu je 50 Prozent DD oder Dd sein können.

Im rechten Punnett – Quadrat sind auch beide Eltern rhesuspositiv mit den Genotypen Dd. Hier beträgt die Wahrscheinlichkeit 75 Prozent (25 Prozent mit Genotyp DD und 50 Prozent mit Genotyp Dd), dass die Nachkommen ebenfalls rhesuspositiv sind und 25 Prozent, dass sie rhesusnegativ sind und den Genotyp dd besitzen.

Genotypen der Rhesusfaktoren	D	D
d	Dd	Dd
d	Dd	Dd

Kinder

Genotypen der Rhesusfaktoren	d	d
D	Dd	Dd
d	dd	dd

Kinder

Abbildung 25: Rhesusfaktorvererbung, wenn die Genotypen der Eltern DD und dd sind, beziehungsweise Dd und dd: Punnett-Quadrate (eigene Darstellung in Anlehnung an Kollmann, 2014, S. 123) (v. l. n. r.)

Wie aus dem linken Punnett-Quadrat ersichtlich ist, sind alle Nachkommen zu 100 Prozent rhesuspositiv mit dem Genotyp Dd, wenn ein Elternteil mit dem Genotyp DD rhesuspositiv und der andere rhesusnegativ mit dem Genotyp dd, ist.

Im rechten Quadrat ist ein Elternteil rhesuspositiv mit dem Genotyp Dd und der andere Elternteil rhesusnegativ mit dem Genotyp dd. Ihre Nachkommen können somit zu 50 Prozent rhesuspositiv mit dem Genotyp Dd werden, oder aber auch rhesusnegativ mit dem Genotyp dd.

3 Hardy-Weinberg-Gesetz

3.1 Allgemeine Grundlagen

„Bereits kurz nach der Wiederentdeckung der Mendel'schen Regeln hatten 1908 zwei Wissenschaftler Godfrey Harold Hardy (1877-1947) und Wilhelm Robert Weinberg (1862-1937), unabhängig voneinander erkannt, dass bestimmte Regeln für die quantitative und qualitative Verteilung von Allelen unter den Individuen einer Population zwischen aufeinanderfolgenden Generationen von Organismen bestehen, sofern bestimmte Randbedingungen über die Generationen hinweg unveränderlich bleiben.“ (Graw, 2006, S. 483)

Diese Randbedingungen, die für eine „ideale“ Population stehen, sind folgende:

- es findet keine Selektion¹⁴ statt
- es findet keine Mutation statt
- es gibt keinen Genfluss¹⁵
- es gibt keinen Gendrift¹⁶
- die Population ist groß genug
- bei der Fortpflanzung findet keine Bevorzugung bestimmter Individuen statt (vgl. Schermaier & Weisl, 2017, S. 138)

Wenn diese Bedingungen erfüllt sind, dann befindet sich die Population im Gleichgewicht. In so einer Population, kann man die Häufigkeit eines Allels (Allelfrequenz) mit der sogenannten Hardy-Weinberg-Regel (Hardy-Weinberg-Gleichgewicht) beschreiben und berechnen. Außerdem bleiben die Allelfrequenzen und Allelverteilungen über Generationen gleich. (vgl. Graw, 2006, S. 484)

„Die Genfrequenz ist die Häufigkeit eines Allels an einem Genort in einer Population. Die Verteilung der Genotypen in einer Population folgt unter bestimmten Voraussetzungen dem Gesetz der statistischen Wahrscheinlichkeit.“ (Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 333)

¹⁴ An die Umweltfaktoren optimale angepasste Individuen vermehren sich häufiger

¹⁵ Zu- und Abwandern von Individuen und somit Austausch von Genen

¹⁶ Es gibt keine Vulkanausbrüche, Erdbeben und Naturkatastrophen, Krankheiten und somit keine Veränderung der Allelfrequenzen

Die Genfrequenz p beschreibt das Allel A , und wenn dieses in einer Population allein vorkommt, also alle Individuen den Genotyp AA haben, dann beträgt die Genfrequenz gleich eins. Sind in einer Population zwei Allele A und a vorhanden, dann sind dies die Genfrequenzen p und q und dann muss ihre Summe eins ergeben. Die Gen-Zähl-Methode hilft die Genfrequenzen zu ermitteln, wobei bei zwei Allelen die Genotypen AA , Aa und aa möglich sind und die Anzahl der Individuen (N) einer Population bekannt sein muss. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 333)

Vorgangsweise:

$$„p \text{ (Häufigkeit des Gens für } A) = \frac{2 \times AA + 1 \times Aa}{2N} \text{ und}$$

$$q \text{ (Häufigkeit des Gens für } a) = \frac{2 \times aa + 1 \times Aa}{2N}$$

AA = Zahl der Individuen homozygot für A

aa = Zahl der Individuen homozygot für a

Aa = Zahl der Heterozygoten

N = Größe der untersuchten Stichprobe

Nach diesem Prinzip können auch die Genhäufigkeiten bei drei oder mehr Allelen bestimmt werden.“ (Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 333 - 334)

3.2 Berechnung Hardy-Weinberg-Gleichgewicht

Betrachtet wir in einer solchen Population nun die Häufigkeiten zweier Allele A und a und beschreiben wir sie mit p und q, wobei die Summe 100 Prozent ergeben muss ($p + q = 1$), so lässt sich die Verteilung mit folgender Formel beschreiben:

$$(p + q) \times (p + q) = (p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

p: Genfrequenz von Allel A

q: Genfrequenz von Allel a

p^2 : Frequenz der Homozygoten AA

q^2 : Frequenz der Homozygoten aa

2pq: Frequenz der Heterozygoten Aa

Spermium	A	a
Eizelle	p	q
A p	AA p^2	Aa pq
a q	Aa pq	aa q^2

Abbildung 26: Hardy-Weinber-Regel: Punnett-Quadrat (eigene Darstellung in Anlehnung an Knodel et al., 2001, S. 25)

Ist die Zahl der homozygot Betroffenen bekannt, so kann man mit Hilfe dieser Formel die Heterozygotenhäufigkeit berechnen. Bei autosomal rezessiven Erbkrankheiten ist die Häufigkeit mit q^2 gegeben und daher ist die Genhäufigkeit $q = \sqrt{q^2}$. Sollte bei einer Krankheit die Genhäufigkeit q sehr klein sein und setzt man daher p gleich eins, da $p + q = 1$, so kann man die Heterozygotenfrequenz 2pq wie folgt berechnen: $2pq = 2 \times 1 \times \sqrt{q^2}$. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 334 - 335)

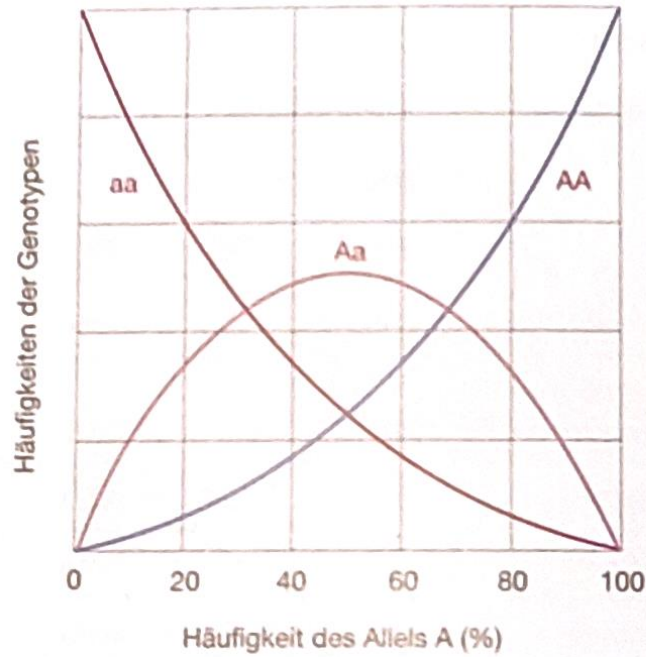


Abbildung 27: „Beziehungen der Häufigkeiten der verschiedenen Genotypen zueinander. Das Feld ist in Rasterflächen in Stufen von 20 % unterteilt. Jeweils senkrecht untereinanderliegende Kurvenpunkte gehören zusammen.“ (Graw, 2006, S.486)

In dieser Abbildung sind auf der vertikalen Achse die Häufigkeit der Genotypen und auf der horizontalen Achse, die Häufigkeit des Allels A, in Prozenten angegeben. Mit dieser Grafik kann man die Beziehung der Häufigkeiten gut erkennen und ablesen. (vgl. Graw, 2006, S.486)

„Bei geringer Allelfrequenz befindet sich der größere Anteil des Allels in Heterozygoten.“ (Graw, 2006, S.486)

3.3 Anwendung des Hardy-Weinberg-Gesetzes an einer imaginären Mauspopulation

Zunächst betrachten wir eine ideale Mauspopulation, wobei diese aus 1.600 Tiere besteht. In dieser Population gibt es Mäuse mit grauem Fell und mit weißem Fell, wobei diese Farben durch zwei Allele (A und a) erzeugt werden. Wenn der Genotyp AA oder Aa auftritt, so haben die Mäuse ein graues Fell. Beim Genotyp aa haben die Mäuse ein weißes Fell. Von den 1.600 Mäusen haben nun 1.000 den Genotyp AA und 400 den Genotyp Aa. Daher bleiben für den Genotyp aa nur noch 200 Mäuse. (vgl. Schermaier & Weisl, 2017, S.138)

Zunächst erstellt man eine Tabelle für die relativen Häufigkeiten der Genotypen, absoluten Häufigkeiten der Allele sowie die relativen Häufigkeiten.

Phänotypen	Grau	Grau	Weiß
Anzahl der Individuen	1.000	400	200
Genotypen	AA	Aa	aa
relativen Häufigkeiten der Genotypen	$\frac{1.000}{1.600}$	$\frac{400}{1.600}$	$\frac{200}{1.600}$
absoluten Häufigkeiten der Allele	2.400 A (1.000 + 1.000 + 400)		800 a (400 + 200 + 200)
relativen Häufigkeiten	$p = \frac{2.400}{3.200} = 0,75$		$q = \frac{800}{3.200} = 0,25$

Tabelle 2: Elterngeneration: Genetische Struktur eine imaginären Mauspopulation (eigene Darstellung in Anlehnung an Schermaier & Weisl, 2017, S.138)

Die kombinierte Häufigkeit aller möglichen Allele muss 100 Prozent ergeben und es gilt $p + q = 1$. In unserem Beispiel ist $p = 0,75$ und entspricht 75 Prozent und $q = 0,25$ und entspricht 25 Prozent. Die Berechnung lautet: $0,75 + 0,25 = 1$ und somit sind ebenfalls die 100 Prozent erfüllt. Um die Entwicklung der genetischen Struktur in der ersten Tochtergeneration sichtbar zu machen, kann man ein Punnett-Quadrat erstellen.

Spermium Eizelle	A p = 0,75	a q = 0,25
A p = 0,75	AA p ² = 0,5625	Aa (pq) = 0,1875
a q = 0,25	Aa (pq) = 0,1875	aa q ² = 0,0625
Summe der Allelhäufigkeiten	p + q = 1 0,75 + 0,25 = 1	
Summe der Genotypen in der F ₀	p ² + 2pq + q ² = 1 0,5625 + 2(0,1875) + 0,0625 = 1	

Abbildung 28: 1. Tochtergeneration: Genetische Struktur eine imaginären Mauspopulation (eigene Darstellung in Anlehnung an Schermaier & Weisl, 2017, S.138)

Aus der Abbildung erkennt man nun, dass die Wahrscheinlichkeit, dass ein Spermium mit dem Allel A, auf eine Eizelle mit dem Allel A trifft, 56,25 Prozent beträgt. Dies ergibt sich durch die Berechnung $0,75 \times 0,75 = 0,5625$, da die Allelhäufigkeit hier $p = 0,75$ beträgt.

Die Wahrscheinlichkeit für den Genotyp Aa beträgt 37,5 Prozent und für den Genotyp aa beträgt 6,25 Prozent. Insgesamt ergeben alle Wahrscheinlichkeiten 100 Prozent ($56,25 + 37,5 + 6,25 = 100$). (vgl. Schermaier & Weisl, 2017, S.138)

3.4 Erbkrankheiten

Mit Hilfe des Hardy-Weinberg-Gesetzes kann man die Heterogotenfrequenz in einer Population berechnen, wenn die Häufigkeiten der Erkrankungen gegeben sind.

In den folgenden Beispielen wurden die Berechnungen mit Hilfe der Hardy-Weinberg-Regel durchgeführt. Die Häufigkeitsangaben stammen aus dem Buch Abitur-Wissen Biologie Genetik (vgl. Kollmann, 2014, S. 119 - 120) und aus der Statistik Austria die Bevölkerungszahl Österreichs: 8.902.600 im Jahr 2020 (Bundesanstalt Statistik Österreich, 2020), um die Anzahl der betroffenen Menschen, in unserem Land, noch zu verdeutlichen.

Die folgenden Krankheiten werden autosomal-rezessiv vererbt. Hier wird das Merkmal im Phänotyp sichtbar, wenn der Genotyp aa ist.

3.4.1 Phenylketonurie

Durch die Nahrung nehmen wir Eiweiß auf, das die Aminosäure Phenylalanin beinhaltet. Diese wird durch das Enzym Phenylalaninhydroxylase zur Aminosäure Tyrosin abgebaut. Bei Betroffenen kann die Aminosäure Phenylalanin nicht abgebaut werden, da sie das Enzym nicht besitzen. Dennoch wird es zu Phenylbrenztraubensäure umgebaut. Durch diese Anreicherung im Blut kann sich das Nervensystem nicht richtig entwickeln. Dies führt zu geistigen Behinderungen, Krampfanfällen oder Spastik.

Um die Schäden zu verhindern oder gering zu halten, kann schon bei Neugeborenen eine phenylalaninarmen Diät begonnen werden und muss die ersten zehn Lebensjahre strikt eingehalten werden. Erst danach kann diese etwas gelockert werden. (vgl. Kollmann, 2014, S. 24)

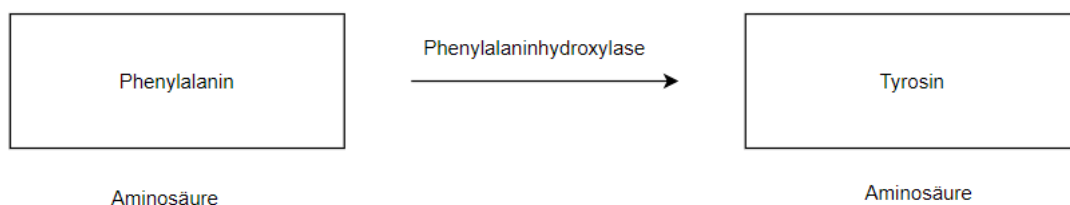


Abbildung 29: Ausschnitt aus dem Aminosäurestoffwechsel (Kollmann, 2014, S. 24)

Häufigkeit: 1: 10.000

Die Betroffene haben den Genotyp aa.

Hier kennt man die Homozygotenfrequenz q^2 (aa) = $\frac{1}{10.000} = \underline{0,0001}$

$$q = \sqrt{0,0001} = \underline{0,01}$$

es gilt: $p + q = 1$ daraus folgt $p = 1 - 0,01$; $p = \underline{0,99}$

Um die Frequenz der Heterozygoten (Aa) zu berechnen, benötigt man:

$$2pq = 2 \times 0,01 \times 0,99 = \underline{0,0198}$$

Dieses Ergebnis entspricht 1,98 %.

$$10.000 \times 0,0198 = \underline{198}$$

$$10.000 \times 0,0001 = \underline{1}$$

Betrachtet man nun eine Population mit 10.000 Individuen, so würden davon 198 Personen den heterozygoten Genotyp Aa aufweisen und eine einzige Person hätte den Genotyp aa und wäre somit krank. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 249)

Um nun die Anzahl der Menschen, die Überträger sind, also heterozygot, aus der österreichischen Bevölkerung zu berechnen, führt man eine einfache Prozentrechnung durch.

$$(1,98 \times 8.902.600) : 100 = \underline{176.271,48}$$

Natürlich kann man sich ebenso die Betroffenen, die die Krankheit haben eruieren.

$$8.902.600 \times 0,0001 = \underline{890,26}$$

Bei dieser Krankheit sind somit 176.271 Menschen der österreichischen Bevölkerung Überträger und etwa 890 Personen sind von der Krankheit betroffen.

3.4.2 Galaktosämie

Hier ist der Stoffwechsel der Galactose (Monosaccharid) gestört. Diese ist Bestandteil der Lactose, die unter anderem über die Milch aufgenommen wird. Zwei Enzyme steuern den Umbau von Galactose-1-phosphat in Glucose-1-phosphat. Bei Betroffenen wird das Enzym Galactose-1-phosphat-Uridyltransferase nicht gebildet, da auf dem Chromosom neun ein

Defekt vorliegt. Es kommt zu einer Anreicherung von Galactose, da diese nicht in Glucose umgewandelt werden kann. Dies führt zu erheblichen Schäden (Erblindung, geistige und körperliche Behinderung) und sogar zum Tod.

Heutzutage können betroffene Kinder von Schäden bewahrt werden, wenn sie sofort nach Feststellung der Krankheit, eine galactosefreie Diät beginnen. Dazu wird den Neugeborenen Blut abgenommen und untersucht. Auch eine Urinprobe kann zur Untersuchung herangezogen werden. (vgl. Kollmann, 2014, S. 24)

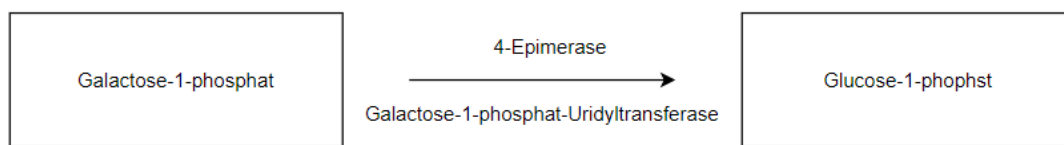


Abbildung 30: Zwei Enzyme steuern den Umbau von Galactose in Glucose (Kollmann, 2014, S. 24)

Häufigkeit 1: 40.000

Hier haben die Betroffene ebenfalls den Genotyp aa.

Man kennt wieder die Homozygotenfrequenz $q^2 (aa) = \frac{1}{40.000} = \underline{0,000025}$

$$q = \sqrt{0,000025} = \underline{0,005}$$

es gilt: $p + q = 1$ daraus folgt $p = 1 - 0,005$; $p = \underline{0,995}$

Um die Heterozygotenfrequenz (Aa) zu berechnen, benötigt man:

$$2pq = 2 \times 0,005 \times 0,995 = \underline{0,00995}$$

Dieses Ergebnis entspricht 0,995 %.

$$40.000 \times 0,00995 = \underline{398}$$

$$40.000 \times 0,000025 = \underline{1}$$

Geht man von einer Population mit 40.000 Individuen aus, so geht aus den Berechnungen hervor, dass hier 398 Personen den heterozygoten Genotyp Aa aufweisen und lediglich eine einzige Person den Genotyp aa aufweist und krank wäre.

Auch hier kann man wieder Berechnungen für die österreichische Bevölkerung durchführen und sowohl die Anzahl der Menschen, die einen heterozygoten Genotyp haben, als auch die Anzahl der Erkrankten eruieren.

$$(0,995 \times 8.902.600) : 100 = \underline{88.580,87}$$

$$8.902.600 \times 0,000025 = \underline{222,565}$$

Bei dieser Krankheit sind somit 88.581 Menschen der österreichischen Bevölkerung Überträger und etwa 223 Menschen davon betroffen.

3.4.3 Mukoviszidose (Zystische Fibrose)

Diese Erbkrankheit führt zu einer gestörten Wassersekretion in verschiedenen Organen. Der gebildete zähe Schleim verklebt und verstopft in den Bronchien die Endverzweigungen und die Bläschen und verstopft ebenfalls die Drüsengänge der Bauchspeicheldrüse. Dies führt zu schweren Erkrankungen dieser Organe. Bei Neugeborenen kann dies gleich zu einem Darmverschluss führen. Bei Kindern führt diese Erkrankung immer wieder zu schweren Atemwegsinfektionen, wie zum Beispiel Bronchitis oder Lungenentzündungen. Sind die Kinder gleichzeitig an der Bauchspeicheldrüse erkrankt, haben sie Bauchschmerzen, Verdauungsstörungen und chronischen Durchfall. Diese Kinder sind in ihrer Entwicklung sehr stark beeinträchtigt. Leider endet diese Krankheit tödlich, dennoch gibt es mittlerweile einige Therapien, welche die Lebenserwartung erhöht. Dazu gehören schleimlösende Medikamente und Ernährungsanpassungen. Infekte müssen sofort mit Arzneimittel behandelt werden und in sehr schweren Fällen kann eine Lungentransplantation das Leben retten. (vgl. Schädé, 2003, S. 454 – 455)

Häufigkeit 1: 1.000

Die Betroffene haben den Genotyp aa.

Die Homozygotenfrequenz beträgt q^2 (aa) = $\frac{1}{1.000} = \underline{0,001}$

$$q = \sqrt{0,001} = \underline{0,031622777}$$

es gilt: $p + q = 1$ daraus folgt $p = 1 - 0,031622777$; $p = \underline{0,968377223}$

Man berechnet die Frequenz der Heterozygoten (Aa):

$$2pq = 2 \times 0,031622777 \times 0,968377223 = \underline{0,061245554}$$

Dieses Ergebnis entspricht gerundet 6,12 %.

$$1.000 \times 0,061245554 = \underline{61,24555397}$$

$$1.000 \times 0,001 = \underline{1}$$

Betrachtet man bei Mukoviszidose eine Population von 1.000 Individuen, so hätten hier etwa 61 Personen den heterozygoten Genotyp Aa und eine Person wäre erkrankt und hätte den Genotyp aa.

Auch hier berechnen wir wieder die Anzahl der Menschen, die Überträger sind, und die Anzahl der Betroffenen mit dem Genotyp aa aus der österreichischen Bevölkerung.

$$(6,12 \times 8.902.600) : 100 = \underline{544.839,12}$$

$$8.902.600 \times 0,001 = \underline{8.902,6}$$

Bei Mukoviszidose sind ca. 544.839 Menschen der österreichischen Bevölkerung Überträger und etwa 8.902 Personen selbst betroffen.

3.4.4 Leucinose (Ahornsirupkrankheit)

Diese Krankheit ruft eine Störung im Stoffwechsel der Aminosäure hervor und sie kann lebensbedrohlich werden, wenn man eine speziell auf diese Krankheit angepasste Diät nicht einhält. (vgl. Kollmann, 2014, S. 120)

Häufigkeit 1: 200.000

Der Genotyp aa ist ebenfalls hier bei den Betroffenen vertreten.

Bei Leucinose beträgt die Homozygotenfrequenz q^2 (aa) = $\frac{1}{200.000} = \underline{0,000005}$

$$q = \sqrt{0,000005} = \underline{0,002236068}$$

es gilt: $p + q = 1$ daraus folgt $p = 1 - 0,002236068$; $p = \underline{0,997763932}$

Berechnung der Heterozygotenfrequenz (Aa):

$$2pq = 2 \times 0,002236068 \times 0,997763932 = \underline{0,004462136}$$

Dieses Ergebnis entspricht gerundet 0,45 %.

$$200.000 \times 0,004462136 = \underline{892,4272}$$

$$200.000 \times 0,000005 = \underline{1}$$

Würde die Population bei Leucinose 200.000 Individuen umfassen, so wären hier eine Person betroffen und krank und etwa 892 Personen hätten einen heterozygoten Genotyp Aa.

Bei der österreichischen Bevölkerung wird wieder die Anzahl der Menschen, die Überträger sind, sowie die Anzahl der kranken Personen berechnet.

$$(0,45 \times 8.902.600) : 100 = \underline{40.061,7}$$

$$8.902.600 \times 0,000005 = \underline{44,513}$$

Bei dieser Krankheit sind somit etwa 40.062 Menschen der österreichischen Bevölkerung Überträger und 45 Personen krank.

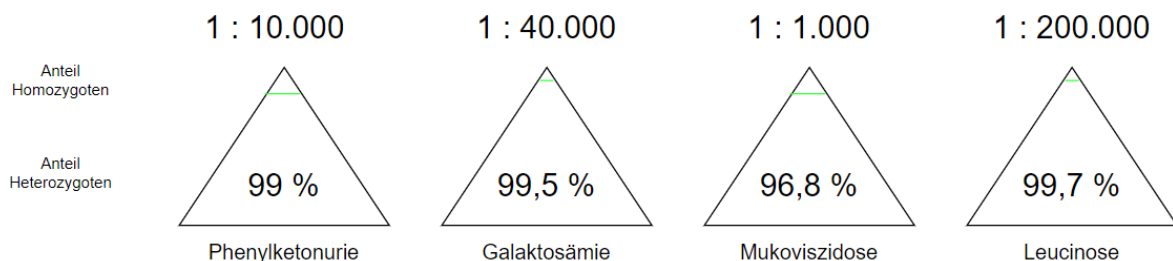


Abbildung 31: Verhältnis Heterozygotie zu Homozygotie (eigene Darstellung in Anlehnung an Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 249)

Die Hardy-Weinberg-Regel findet auch bei autosomal-dominanter Vererbung Verwendung. Bei der autosomal-dominanten Vererbung ist das Allel A betroffen und daher haben die Betroffenen den Genotyp AA (p^2) sowie den Genotyp Aa ($2pq$), bei denen das Merkmal im Phänotyp sichtbar ist. Die Gesunden haben den Genotyp aa (q^2).

Bei den folgenden Krankheiten kann man mit Hilfe der Hardy-Weinberg-Regel die Homozygotenfrequenz (p^2) des dominanten Merkmals berechnen.

3.4.5 Chondrodystropher Minderwuchs (Achondroplasie)

Bei dieser Erbkrankheit ist die Entwicklung der Knorpelverknöcherung sehr stark gestört. Dies führt zu einem Zwergwuchs, wobei die Arme und Beine relativ kurz sind und der Körper relativ lang. Der Kopf ist ebenfalls überproportional groß. (vgl. Schädé, 2003, S. 1028 - 1029)

Häufigkeit 2: 100.000

$$q^2 = 1 - (p^2 + 2pq)$$

$$q^2 = 1 - \frac{2}{100.000} = 1 - 0,00002 = \underline{0,99998}$$

Um q zu erhalten, wird die Wurzel gezogen:

$$q = \sqrt{0,99998} = \underline{0,99999}$$

Man kann nun p ermitteln:

$$p = 1 - q = 1 - 0,99999$$

$$p = \underline{0,00001}$$

Um die Homozygotenfrequenz (Erkrankten) zu erhalten muss noch quadriert werden:

$$p^2 = \underline{0,0000000001}$$

Bei dieser Krankheit ist eine Person mit dem Genotyp AA von 10.000.000.000 Personen betroffen.

3.4.6 Brachydaktylie (Kurzfingerigkeit)

Bei dieser Erbkrankheit sind die Finger und Zehen von Fehlbildungen betroffen. So können einzelne, aber auch mehrere Finger oder Zehen verkürzt sein. (vgl. Kollmann, 2014, S. 119)

Häufigkeit 1: 200.000

$$q^2 = 1 - (p^2 + 2pq)$$

$$q^2 = 1 - \frac{1}{200.000} = 1 - 0,000005 = \underline{0,999995}$$

Auch hier wird nun die Wurzel gezogen:

$$q = \sqrt{0,999995} = \underline{0,9999975}$$

p wird ermitteln:

$$p = 1 - q = 1 - 0,9999975$$

$$p = \underline{0,0000025}$$

Nun quadriert man wieder, um die Homozygotenfrequenz (Erkrankten) zu erhalten:

$$p^2 = \underline{0,00000000000625}$$

Diese Lösung entspricht eine Person mit Genotyp AA auf etwa 160 Milliarden.

3.4.7 Marfan-Syndrom

Bei dieser Erkrankung ist das Bindegewebe betroffen, es kommt zu einer erhöhten Elastizität. Außerdem sind das kardiovaskuläre System, die Augen und der Körper verändert. Bei den Augen kann es zu Glaukom, Netzhautablösung, zu enge Pupillen und Linsenluxation kommen. Beim Körper gibt es skelettale Veränderungen und es kommt zum Großwuchs, Langschmalgliedrigkeit, Madonnenfinger und schmalen Kopf mit tief liegenden Augen. (vgl. Schadé, 2003, S. 1157)

Häufigkeit 1-2: 10.000

$$q^2 = 1 - (p^2 + 2pq)$$

$$q^2 = 1 - \frac{1}{5.000} = 1 - 0,0002 = \underline{0,9998}$$

Die Wurzel wird gezogen, um q zu erhalten:

$$q = \sqrt{0,9998} \approx \underline{0,9999}$$

Man ermittelt p:

$$p = 1 - q = 1 - 0,9999$$

$$p = \underline{0,0001}$$

Die Homozygotenfrequenz (Erkrankten) erhält man wieder durch Quadrieren:

$$p^2 = \underline{0,00000001}$$

Dieses Ergebnis entspricht eine Person (Genotyp AA) auf 100 Millionen.

3.4.8 Polydaktylie (Vielfingrigkeit)

Bei dieser Erbkrankheit bilden sich mehrere Finger und Zehen, oder die Ausbildung überzähliger Glieder führt zu Verwachsungen. (vgl. Schädé, 2003, S. 1197)

Häufigkeit 1: 3.000

$$q^2 = 1 - (p^2 + 2pq)$$

$$q^2 = 1 - \frac{1}{3.000} = 1 - 0,000333333 = \underline{0,99967}$$

Um q zu erhalten, wird die Wurzel gezogen:

$$q = \sqrt{0,99967} \approx \underline{0,9998}$$

Als nächstes wird p ermitteln:

$$p = 1 - q = 1 - 0,9998$$

$$p = \underline{0,0002}$$

Zum Schluss muss noch quadriert werden, um die Homozygotenfrequenz (Erkrankten) zu erhalten:

$$p^2 = \underline{0,00000004}$$

Bei dieser Erbkrankheit ist eine Person von 25 Millionen betroffen und hat den Genotyp AA.

Aus den Berechnungen der Homozygotenfrequenz AA bei autosomal-dominant Erbkrankheiten lässt sich schließen, dass mit hoher Wahrscheinlichkeit die erkrankten Personen einen heterozygoten Genotyp aufweisen.

3.5 Berechnung Hardy-Weinberg-Gleichgewicht mit drei Allele

„Wenn es unser Ziel ist, Gleichgewichtswerte für die Genotypen von drei oder mehr Allelen zu finden, müssen wir jede Allelhäufigkeit als ein Element einer polynomischen Entwicklung betrachten. Wenn es beispielsweise nur 3 mögliche Allele (A_1 , A_2 , A_3) eines Gens gibt, die die jeweiligen Häufigkeiten p , q , und r aufweisen, gilt im Gleichgewicht zunächst die Hardy-Weinberg-Formel analog:

$$p + q + r = 1$$

Die Genotypischen Gleichgewichtshäufigkeiten werden durch die trinomische Entwicklung $(p + q + r)^2$ bestimmt. Die Werte für die Genotypen sind dann:

$$p^2(A_1A_1) + 2pq(A_1A_2) + 2pr(A_1A_3) + q^2(A_2A_2) + 2qr(A_2A_3) + r^2(A_3A_3) = 1$$

(Graw, 2006, S. 487)

p^2 : Frequenz der Homozygoten A_1A_1

q^2 : Frequenz der Homozygoten A_2A_2

r^2 : Frequenz der Homozygoten A_3A_3

$2pq$: Frequenz der Heterozygoten A_1A_2

$2pr$: Frequenz der Heterozygoten A_1A_3

$2qr$: Frequenz der Heterozygoten A_2A_3

3.5.1 Beispiel anhand der Blutgruppen

Betrachten wir hierfür unsere Blutgruppen. Die Häufigkeiten der Gene A, B und 0 werden mit p, q und r beschrieben und setzen wir diese in die Hardy-Weinberg-Formel ein, so ergibt sich für das Gleichgewicht: $p + q + r = 1$

Betrachtet man die phänotypischen Blutgruppen, so kann man die Häufigkeiten wie folgt beschreiben:

$p^2 + 2pr$: Frequenz der Menschen mit Blutgruppe A

$q^2 + 2qr$: Frequenz der Menschen mit Blutgruppe B

r^2 : Frequenz der Menschen mit Blutgruppe 0

$2pq$: Frequenz der Menschen mit Blutgruppe AB

Die Blutgruppenhäufigkeiten stammen aus dem öffentlichen Gesundheitsportal Österreichs (BMSGPK, 2020) und sind wie folgt aufgeteilt:

- Blutgruppe A: 41 Prozent
- Blutgruppe B: 15 Prozent
- Blutgruppe AB: 7 Prozent
- Blutgruppe 0: 37 Prozent

Nun werden die Allelfrequenzen berechnet (die Ergebnisse sind gerundet):

Allel 0:

$$r = \sqrt{0,37} = \underline{0,61}$$

Allel A:

$$p^2 + 2pr = p^2 + 1,22p = \underline{0,41}$$

$$p^2 + 1,22p + 0,37 = 0,41 + 0,37$$

$$(p + 0,61)^2 = 0,78$$

$$p + 0,61 = \sqrt{0,78}$$

$$p = 0,88 - 0,61$$

$$p = \underline{0,27}$$

Allel B:

$$q^2 + 2qr = \underline{q^2 + 1,22q = 0,15}$$

$$q^2 + 1,22q + 0,37 = 0,15 + 0,37$$

$$(q + 0,61)^2 = 0,52$$

$$q + 0,61 = \sqrt{0,52}$$

$$p = 0,72 - 0,61$$

$$p = \underline{0,11}$$

Nun kann man die Ergebnisse in die Hardy-Weinberg-Formel einsetzen und man sieht, dass diese dem Gleichgewicht entsprechen:

$$0,27 + 0,11 + 0,61 = \underline{0,99 \approx 1}$$

(vgl. ähnliche Berechnung in Graw, 2006, S.488)

4 Genetische Beratung und Entwicklung von Erbkrankheiten in Familien

4.1 Genetische Beratung

Durch die zunehmenden Möglichkeiten der molekulargenetischen Analysen hat sich die genetische Beratung in der Medizin immer mehr etabliert. Zur genetischen Beratung gehört nicht nur das Erkennen der phänotypischen Merkmale zu bestimmten Krankheitsbildern, sondern auch die pränatale¹⁷, postnatale¹⁸, sowie die prädiktive Diagnostik. Um ein genetisches Beratungsgespräch zu führen, muss man nicht nur die unterschiedlichen Methoden der Untersuchungen kennen, sondern auch die Untersuchungsergebnisse richtig interpretieren können.

Bevor es zu einem Beratungsgespräch kommt, muss eine gewisse Vertrauensbasis aufgebaut werden, da sich die Ratsuchenden teilweise nichts darunter vorstellen können oder nicht wissen, aus welchem Grund sie vom Arzt eine Überweisung erhalten haben. Bei dem Gespräch wird über das Erkrankungsrisiko sowie über die Genauigkeit und Sicherheit der Diagnostik und der daraus folgenden medizinischen Optionen gesprochen. Zusätzlich sollen die Ratsuchenden dabei unterstützt werden, eine für sie akzeptable Entscheidung zu treffen. Diese Entscheidungen müssen nicht mit dem Rat des Arztes übereinstimmen, außer sie würde gegen die ärztliche Standesethik verstoßen. Auch eine Nachbetreuung kann stattfinden. Wie sich ein Beratungsgespräch zusammensetzt, ob es mehrere davon geben wird und ob eine Nachbetreuung stattfindet, wird individuell gestaltet. (vgl. Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 295)

„Das Ziel der genetischen Beratung ist es, dass Ratsuchende nach einer ausführlichen Information auf Basis vollständiger und aktueller Kenntnisse über die medizinischen und biologischen Fakten für sich eine Entscheidung treffen.“
(Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 295)

Die genetische Beratung kann dabei von einer oder auch von mehreren dafür ausgebildeten Personen abgehalten werden, wobei das Ziel dabei immer die Hilfestellung, der ratsuchenden Person oder Familie, sein soll.

¹⁷ vor der Geburt

¹⁸ nach der Geburt

Es soll ihnen dabei geholfen werden, die Diagnostik, medizinische Fakten und damit verbundenen Folgen zu verstehen, sowie Entscheidungen zu treffen, mit der Situation für sich und ihrer Familie umzugehen. Außerdem ist es wichtig, den Betroffenen das Wiederholungsrisiko für bestimmte Verwandte verständlich zu machen und damit sie auch mit etwaigen daraus folgenden Behinderungen des betroffenen Familienmitglieds umgehen können.

Die genetische Beratung dient somit der Entscheidungshilfe der Ratsuchenden und einer eventuellen Leidensmilderung. Sie ist aber nicht dazu da, um die in der Bevölkerung krankmachenden Anlagen zu reduzieren und somit der Genpool zu verbessern. Die genetische Beratung kann auch dazu dienen, dass geplante Schwangerschaftsabbrüche, da man Angst hat, ein krankes Kind zu bekommen, nicht gemacht werden und dass den Ratsuchenden ihre teilweise unbegründeten Sorgen genommen werden.

Heutzutage ist die Medizin schon so weit, dass man sehr viele Krankheiten genau pränatal diagnostizieren kann. Sollte der pathologische Befund zeigen, dass eine Krankheit vorliegt, kann über einen Schwangerschaftsabbruch nachgedacht werden. Hier entstehen meist ethische Überlegungen. Die Entscheidung dafür liegt bei den werdenden Eltern, dennoch muss der Arzt mit den Betroffenen eine gemeinsame Lösung finden. Diese muss ethisch korrekt sein, außerdem müssen die persönliche Situation, sowie auch die religiösen Vorstellungen berücksichtigt werden.

Genetische Beratungen werden notwendig, wenn gewisse Risikofaktoren vor oder während der Schwangerschaft bekannt sind:

- genetische Krankheiten in der Familie
- ein Elternteil ist Überträger eines genetischen Defekts
- Verwandtenehen
- Einnahme mutagener Medikamente oder Bestrahlung
- Risiken bei hohem Alter der Mutter
- Abnormaler Ultraschallbefund
- während der Schwangerschaft auftretende mütterliche Krankheit (vgl. Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 295 – 298)

Wenn nun so eine genetische Beratung stattfindet, dann gibt es eine gewisse Vorgehensweise:

- „Fragen über den Anlass der Beratung
- Anamnese und Stammbaumanalyse
- Klinische Untersuchung, Laboruntersuchungen bzw. Besprechung und Interpretation der vorliegenden Befunde
- eventuell Untersuchung von anderen Familienmitgliedern
- wenn erforderlich, Hinzuziehung von Spezialisten
- Risikoberechnung
- ausführliches Beratungsgespräch
- Nachversorgung“ (Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 299)

4.2 Das Bayes Theorem

Das Bayes Theorem ist besonders in der Humangenetik bei der Risikoberechnung für gewisse Erbkrankheiten wichtig.

„Es erlaubt, ausgehend von zwei oder mehr Alternativhypothesen (**a-priori-Wahrscheinlichkeiten**), Informationen über Wahrscheinlichkeiten aus verschiedenen Quellen (**konditionale Wahrscheinlichkeiten**) zu kombinieren und zu einem einzigen Wert zusammenzufassen (**a-posteriori-Wahrscheinlichkeit**).“
(Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 364)

Bayes Formel:

$$P(A|B) = \frac{P(B|A) \times P(A)}{P(B)}$$

$P(A|B)$ = bedingte Wahrscheinlichkeit, dass Ereignis A eintritt, wenn das Ereignis B schon eingetreten ist

$P(B|A)$ = konditionale Wahrscheinlichkeit, dass das Ereignis B eintritt, wenn das Ereignis A schon eingetreten ist

$P(A)$ = a-proiri-Wahrscheinlichkeit, dass das Ereignis A eintritt

$P(B)$ = a-proiri-Wahrscheinlichkeit, dass das Ereignis B eintritt. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 364)

4.2.1 Berechnung bei Chorea Huntington-Krankheit

Diese Krankheit wird autosomal dominant vererbt und tritt zwischen dem 30. und 40. Lebensjahr auf. Es ist eine neurologische Erkrankung, bei der es zu Bewegungsstörungen kommt. Meist treten unrhythmische Bewegungen einzelner Muskeln, oder Muskelgruppen auf, sowie blitzartige, schleudernde Bewegungen. Zusätzlich kommt es zu einer Verminderung der Muskelspannung. (vgl. Schädé, 2003, S. 1063)

Nun möchte ein noch gesunder Mann, der 50 Jahre alt ist, wissen, wie hoch das Risiko ist, selbst die Krankheit geerbt zu haben, da sein verstorbener Vater selbst die Huntington-Krankheit hatte. Da er sich selbst keiner direkten Diagnostik unterziehen lässt, findet das Bayes'sche Theorem Anwendung.

Aus der Stammbaumanalyse wissen wir, dass die Wahrscheinlichkeit (a-priori) für eine Erkrankung bei 50 Prozent liegt. Zu berücksichtigen ist auch die Tatsache, dass er mit 50 noch gesund ist, obwohl die in dem Alter schon 80 Prozent der Genträger, erkrankt sind. Dies sind $\frac{4}{5}$ der Betroffenen. Falls er das Gen nicht in sich trägt, beträgt die Wahrscheinlichkeit, dass er gesund ist, daher 100 Prozent.

Die Berechnungen der Wahrscheinlichkeiten werden unter der Annahme gemacht, dass der Mann die Krankheit geerbt hat, beziehungsweise nicht geerbt hat. Die kombinierte Wahrscheinlichkeit wird nun durch Multiplikation der a-priori-Wahrscheinlichkeit mit der konditionale Wahrscheinlichkeit berechnet. Um nun die a-posteriori-Wahrscheinlichkeit zu berechnen, muss nun die kombinierte Wahrscheinlichkeit (geerbt/ nicht geerbt) durch die Summe aller kombinierten Wahrscheinlichkeiten dividiert werden. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 364 - 365)

Wahrscheinlichkeit	Wahrscheinlichkeit einer Krankheit / Krankheit geerbt	Wahrscheinlichkeit keine Krankheit / Krankheit nicht geerbt
a-priori	50% oder $\frac{1}{2}$	50% oder $\frac{1}{2}$
konditionale	20% oder $\frac{1}{5}$	1
kombiniert	$\frac{1}{2} \times \frac{1}{5} = \frac{1}{10}$	$\frac{1}{2} \times 1 = \frac{1}{2}$
a-posteriori	$\frac{\frac{1}{10}}{\frac{1}{10} + \frac{1}{2}} = \frac{1}{6} \approx 17\%$	$\frac{\frac{1}{2}}{\frac{1}{10} + \frac{1}{2}} = \frac{5}{6} \approx 83\%$

Tabelle 3: Risikoberechnung bei der Chorea Huntigton-Krankheit (eigene Darstellung in Anlehnung an Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 365)

Da der Ratsuchenden wissen möchte, wie hoch sein Risiko ist, die Krankheit geerbt zu haben, müssen die a-posteriori Wahrscheinlichkeit der ersten Spalte, der Tabelle, in Betracht gezogen werden. Die Wahrscheinlichkeit, die Krankheit von seinem kranken Vater geerbt zu haben, liegt bei etwa 17 Prozent. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 364 - 365)

Der Ratsuchende möchte auch wissen, wie hoch das Risiko für seinen eigenen Sohn ist, an der Erkrankung zu leiden.

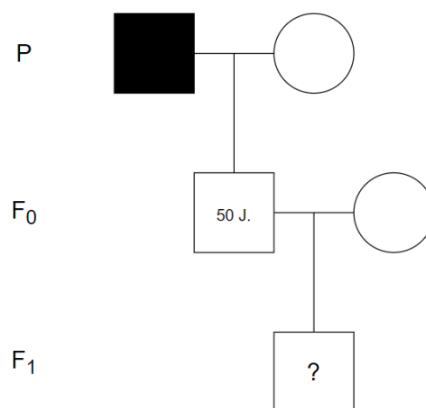


Abbildung 32: Familienstammbaum mit Chorea Huntigton (eigene Darstellung in Anlehnung an Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 308)

$$\text{Berechnung Sohn: } 17 \times \frac{1}{2} = 8,5$$

Da er durch die obige Berechnung eine 17-prozentige Wahrscheinlichkeit hat, selbst Anlagenträger zu sein, ergibt sich für seinen Sohn ein Risiko von 8,5 Prozent, da man das Alter des Ratsuchenden berücksichtigt hat. (vgl. Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 308)

4.2.2 Berechnung bei Muskeldystrophie Typ Duchenne

Bei dieser Krankheit handelt es sich um eine X-chromosomal-rezessiven Erbkrankheit: das Muskelleiden wird von dem fehlenden Dystrophins, ein Strukturprotein, verursacht. (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 295)

Eine Frau möchte wissen, ob sie eine Anlageträgerin für die Krankheit Muskeldystrophie Typ Duchenne ist. Der vorhandene Stammbaum der Frau liegt vor:

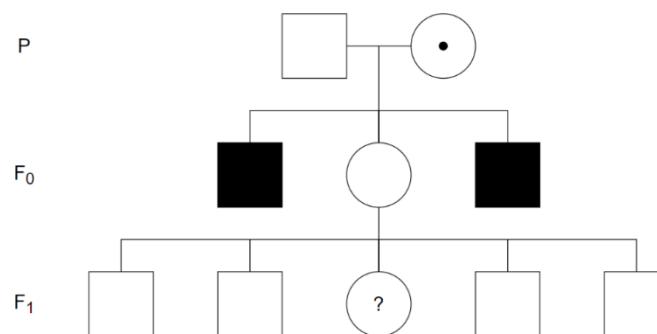


Abbildung 33: Familienstammbaum mit Muskeldystrophie Typ Duchenne (eigene Darstellung in Anlehnung an Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 312)

Nach der Stammbaumanalyse muss ihre Großmutter auf jeden Fall heterozygot bezüglich der Krankheit sein, da sie zwei kranke Söhne hat. Die Mutter der Ratsuchenden hat eine a-priori Heterozygotenwahrscheinlichkeit von 50 Prozent und sie selbst daher 25 Prozent. Dennoch wird ihre Heterozygotenwahrscheinlichkeit verringert, da ihre vier Brüder gesund sind.

Das Bayes Theorem kann zur Berechnung angewendet werden.

Zunächst muss man die Mutter der Ratsuchenden zur Berechnung heranziehen. Ihre a-priori-Wahrscheinlichkeit beträgt 50 Prozent. Da sie vier gesunde Söhne hat, ist ihre konditionale

Wahrscheinlichkeit, dass sie heterozygot ist, $(\frac{1}{2})^4$ und daher ist die konditionale Wahrscheinlichkeit, dass ihre Söhne nicht betroffen sind, 100 Prozent oder 1. Anhand dieser Wahrscheinlichkeiten können die kombinierten Wahrscheinlichkeiten, dass sie Anlageträgerin mit vier gesunden Söhnen ist, sowie dass sie keine Anlageträgerin ist, berechnet werden. Weiters lässt sich nun die a-posteriori Wahrscheinlichkeit, für das Risiko eine Anlagenträgerin zu sein, berechnen. In unserem Beispiel liegt das Risiko, das die Mutter Anlageträgerin ist, bei etwa 5,8 Prozent. Die Ratsuchende hat daher eine 2,9-prozentige Wahrscheinlichkeit selbst heterozygot und somit Anlageträgerin, zu sein.

$$\text{Berechnung der Ratsuchende: } \frac{1}{17} \div 2 = \frac{1}{34} \approx 2,9$$

(vgl. Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 312 - 313)

Wahrscheinlichkeit	Wahrscheinlichkeit einer Krankheit / Krankheit geerbt	Wahrscheinlichkeit keine Krankheit / Krankheit nicht geerbt
a-priori	50% oder $\frac{1}{2}$	50% oder $\frac{1}{2}$
konditionale	$(\frac{1}{2})^4 = \frac{1}{16}$	1
kombiniert	$\frac{1}{2} \times \frac{1}{16} = \frac{1}{32}$	$\frac{1}{2} \times 1 = \frac{1}{2}$
a-posteriori	$\frac{\frac{1}{32}}{\frac{1}{32} + \frac{1}{2}} = \frac{1}{17} \approx 5,8\%$	$\frac{\frac{1}{2}}{\frac{1}{32} + \frac{1}{2}} = \frac{16}{17} \approx 94,2\%$

Tabelle 4: Risikoberechnung bei Muskeldystrophie Typ Duchenne (eigene Darstellung in Anlehnung an Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 313)

Je mehr Informationen man hat, desto mehr lässt sich das Risiko für eine/n Anlageträger/in eingrenzen.

4.3 Erkrankungsrisiko bei autosomal-rezessive Erkrankung

Bei diesen Erbgängen sind die Betroffenen meist die einzigen in der Familie, vor allem, wenn die Familie recht klein ist.

Sollte es ein betroffenes Kind in einer Familie geben, so beträgt das Wiederholungsrisiko 25 Prozent. Für die Geschwister oder Verwandten eines betroffenen Familienmitglieds ist es wichtig, dass eigene Risiko, selbst Anlagenträger zu sein, oder das Erkrankungsrisiko ihrer eigenen Kinder zu kennen. (vgl. Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 303)

Hier wurde ein Stammbaum mit den Heterozygotenwahrscheinlichkeiten für gesunde Geschwister und Verwandten des Betroffenen von Fuhrmann und Vogel erstellt:

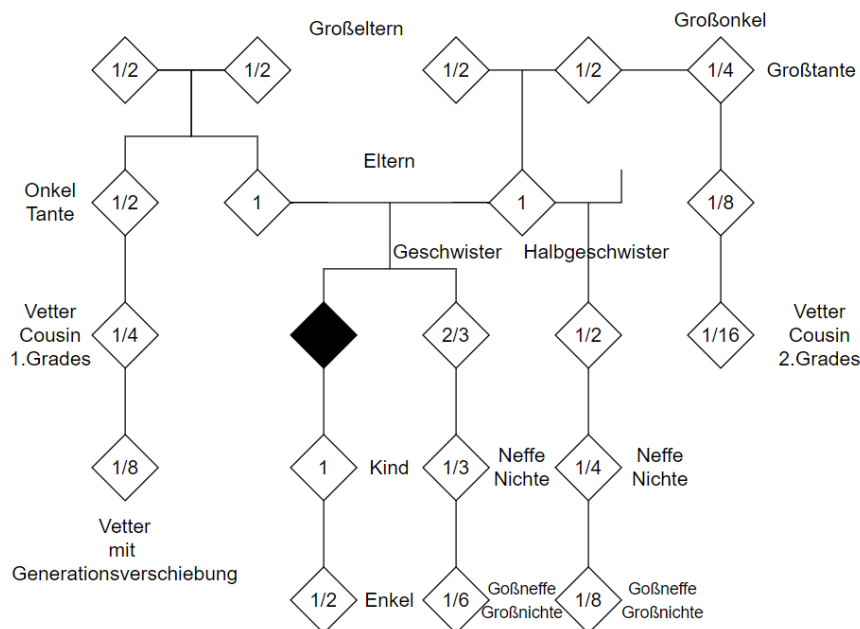


Abbildung 34: Wahrscheinlichkeit heterozygoter Genträger zu sein, bei einem homozygoten Verwandten: Familienstammbaum (Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 303)

„Das Erkrankungsrisiko für deren Nachkommen kann aus der eigenen Wahrscheinlichkeit für Heterozygotie und der Heterozygotenhäufigkeit in der Population errechnet werden. So sind die gesunden Geschwister eines erkrankten Kindes mit einer Wahrscheinlichkeit von $\frac{2}{3}$, die Geschwister der Eltern mit einer Wahrscheinlichkeit von $\frac{1}{2}$ und Vettern und Cousins mit einer Wahrscheinlichkeit von $\frac{1}{4}$ heterozygot“ (Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 303)

4.3.1 Berechnung bei Phenylketonurie

Bei der Krankheit Phenylketonurie beträgt die Heterozygotenhäufigkeit 1 zu 50. Liegt keine Verwandtenehe vor, wird das Risiko für die Nachkommen der gesunden Geschwister des Betroffenen wie folgt berechnet: $\frac{2}{3} \times \frac{1}{50} \times \frac{1}{4} = \frac{2}{300} = \frac{1}{150}$ (vgl. Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 249)

4.3.2 Berechnung bei Tay-Sachs-Erkrankung

Das Tay-Sachs-Syndrom ist eine Erbkrankheit, bei der das Enzym Hexosaminidase A, das ein Hexamer ist, bestehend aus zwei Proteinen, das Gangliosids GM₂ im Zentralnervensystem nicht mehr abbauen kann. Durch die dadurch entstehende Anreicherung, erblindet der Betroffene; es führt zu einer motorischen und geistigen Rückbildung. Diese Krankheit macht sich nach einigen Monaten nach der Geburt bemerkbar und führt binnen fünf Jahren zum Tod. Eine Heilung beziehungsweise eine Therapie gibt es leider noch nicht. (vgl. Graw, 2006, S. 675 – 676)

Bei dieser Erkrankung beträgt die Heterozygotenhäufigkeit 1 zu 80. Auch hier liegt keine Verwandtenehe vor. Für die Nachkommen der gesunden Geschwister eines Betroffenen beträgt das Risiko der Erkrankung: $\frac{2}{3} \times \frac{1}{80} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{480}$

4.4 Ehe mit Verwandten und die daraus entstehenden Probleme

Wie wir bereits wissen, kann ein rezessiv vererbtes Merkmal mehrere Generationen weitergegeben werden, wenn der Anlagenträger heterozygot ist. Erst wenn zwei heterozygoten Anlageträger zusammentreffen, kann ein Nachkommen homozygot sein und bei dem homozygoten Zustand kommt die Krankheit zum Vorschein.

Dieses Zusammentreffen ist rein zufällig, wenn die Eltern nicht miteinander verwandt sind. Sollte es dennoch zu Verbindungen unter Verwandten kommen, so kommt es häufiger zu autosomal-rezessiv Erkrankungen, da das Zusammentreffen von zwei heterozygoten Anlagenträger wahrscheinlicher ist.

Verwandtenehen kommen in Industrieländern seltener vor. In manchen Kulturen sind Verwandtenehen häufiger, wie zum Beispiel in der Türkei, arabischen Ländern oder Südindien.

Sollten nun Ratsuchenden aus solchen Familien zu einer genetischen Beratung kommen, ist es wichtig, eine sorgfältige Stammbaumanalyse zu machen, um den Verwandtschaftsgrad zu klären. Sollte es nun zu Verwandtenehen, wie zum Beispiel Vetter und Cousine, gekommen sein und gibt es keine Diagnose bezüglich einer vorhandenen Krankheit, so kann man anhand dieses Wissens daraus schließen, dass eine autosomal-rezessive Erkrankung vorliegen kann. Dies stellt keine Diagnose dar, kann aber als weiterer wichtiger Anhaltspunkt fungieren. (vgl. Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 304 – 305)

Verwandtschaftsgrad		Verwandtschafts- koeffizient	Inzuchtkoeffizient
Erster Grad:	Geschwister Zweieiige Zwillinge Eltern Kind	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{4}$
Zweiter Grad:	Halbgeschwister Onkel/Tante Neffe/Nichte Zweifache Vettern und Cousinen	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{8}$
Dritter Grad:	Vetter und Cousinen ersten Grades Halbonkel/-tante Halbneffe/-nichte	$\frac{1}{8}$	$\frac{1}{16}$
Vierter Grad:	Vetter und Cousine 1. Grades mit Generations- verschiebung	$\frac{1}{16}$	$\frac{1}{32}$
Fünfter Grad:	Vetter und Cousinen 2. Grades	$\frac{1}{32}$	$\frac{1}{64}$
	Vetter und Cousine 2. Grades mit Generations- verschiebung	$\frac{1}{64}$	$\frac{1}{128}$
	Vetter-Cousine 3. Grades	$\frac{1}{128}$	$\frac{1}{256}$

Tabelle 5: Verwandtschaftsehen, deren Verwandtschaftskoeffizient und Inzuchtkoeffizient (eigene Darstellung in Anlehnung an Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 313)

4.4.1 Verwandtschaftsehe und Berechnung bei Phenylketonurie

Wie bereits erwähnt, beträgt die Heterozygotenhäufigkeit bei dieser Erbkrankheit 1 zu 50. Der Verwandtschaftskoeffizient beträgt bei Vettern und Cousinen ersten Grades $\frac{1}{8}$. Kinder sind $\frac{1}{50} \times \frac{1}{8} = \frac{1}{400}$ heterozygot, wenn es zu einer Vetter -Cousine-Ehe kommt und sie sind $\frac{1}{400} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{1.600}$ homozygot krank. (vgl. Buselmaier & Tariverdian, 2007, S. 305)

Sollte es zu einer Verwandtschaftsehe zwischen Vetter und Cousinen zweiten Grades kommen, so beträgt der Verwandtschaftskoeffizient $\frac{1}{32}$ und die Berechnungen werden wie oben durchgeführt. Die Kinder aus solchen Verbindungen sind dann $\frac{1}{50} \times \frac{1}{32} = \frac{1}{1.600}$ heterozygot und $\frac{1}{1.600} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{6.400}$ homozygot krank.

4.4.2 Verwandtschaftsehe und Berechnung bei Tay-Sachs-Erkrankung

Auch hier kennen wir die Heterozygotenfrequenz, die 1 zu 80 beträgt. Hier nun Berechnungen für Kinder eine Verwandtenehe zwischen Vetter und Cousine ersten Grades mit Generationsverschiebung, wobei der Verwandtschaftskoeffizient $\frac{1}{16}$ beträgt:

$\frac{1}{80} \times \frac{1}{16} = \frac{1}{1.280}$ sind heterozygot für dieses bestimmte Gen.

$\frac{1}{1.280} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{5.120}$ sind homozygot krank.

5 Einführung in der Schule und fachdidaktische Umsetzung

5.1 Vorbemerkungen

In diesem Kapitel möchte ich auf die fachdidaktische Umsetzung der vorher beschriebenen Kapitel eingehen. Es ist ersichtlich, dass es sich hierbei um einen fächerübergreifenden Unterricht der Fächer Mathematik und Biologie handelt.

Damit die SchülerInnen von dem Unterricht am meisten profitieren, müssen einige Punkte beachtet werden. Da ich beide Fächer unterrichten darf, kann es sein, dass ich gleichzeitig eine Klasse in Mathematik, sowie Biologie habe. Dementsprechend wäre es einfacher, einen geeigneten Zeitpunkt im Schuljahr für den fächerübergreifenden Unterricht zu finden. Sollte dies aber nicht der Fall sein, dann muss die Zusammenarbeit mit dem Kollegen/ der Kollegin gut funktionieren und es muss das fächerübergreifende Projekt gemeinsam gut erarbeitet sein. Außerdem ist der Zeitpunkt für die Durchführung gesetzlich im Lehrplan verankert, da dieser nicht nur den allgemeinen Bildungsauftrag beinhaltet, sondern auch die Inhalte, die in den einzelnen Schulstufen vermittelt werden müssen. Zusätzlich muss man noch beachten, dass das Angebot an Schulbüchern, die verwendet werden können, sehr groß ist und es auch hier zu Unterschieden in der Aufbereitung kommt.

Es ist wichtig, dass den SchülerInnen nicht nur neues Wissen vermittelt wird, sondern dass sie auch lernen, selbständig Zusammenhänge und Verknüpfungen zu erkennen.

5.2 Verankerung im Lehrplan und Schulbuchvergleich

Damit die Inhalte der vorigen Kapitel gut vermittelt werden können und die SchülerInnen das Verständnis dafür auch aufbringen, müssen sie einige Vorkenntnisse aus der Unterstufe mitbringen. Dabei spielen aus Mathematik, die Prozentrechnungen und Statistik, eine wichtige Rolle. Vor allem der erste Binomialsatz ist wichtig, da er bei dem Hardy-Weinberg-Gleichgewicht zum Einsatz kommt. Aus Biologie sollten die SchülerInnen schon den menschlichen Körper, das Blut und die vorhandenen Blutgruppen, kennen gelernt haben.

In der Oberstufe sind in Mathematik die Grundlagen der Wahrscheinlichkeitsrechnung und vor allem der Satz von Bayes wichtig, um die notwendigen Berechnungen, die in den vorigen Kapiteln vorgenommen wurden, durchzuführen. Bei dem folgenden allgemeinen Einblick in den Lehrplan Allgemeinbildender Höherer Schulen für Mathematik wird das Augenmerk auf die 6. Klasse gelegt, da hier die Wahrscheinlichkeitsrechnung eingeführt wird.

„Bildungs- und Lehraufgabe (5. bis 8. Klasse):

Die mathematische Beschreibung von Strukturen und Prozessen der uns umgebenden Welt, die daraus resultierende vertiefte Einsicht in Zusammenhänge und das Lösen von Problemen durch mathematische Verfahren und Techniken sind zentrale Anliegen des Mathematikunterrichts.“ (Lehrpläne für allgemeinbildende höhere Schulen, Fassung vom 01.09.2018)

„Didaktische Grundsätze (5. bis 8. Klasse):

Im Mathematikunterricht soll verständnisvolles Lernen als individueller, aktiver und konstruktiver Prozess im Vordergrund stehen. Die Schülerinnen und Schüler sollen durch eigene Tätigkeiten Einsichten gewinnen und so mathematische Begriffe und Methoden in ihr Wissenssystem einbauen.“ (Lehrpläne für allgemeinbildende höhere Schulen, Fassung vom 01.09.2018)

„Mathematische Kompetenzen:

Mathematische Kompetenzen besitzen eine **Inhaltsdimension** (auf welche Inhalte sie sich beziehen, also womit etwas getan wird), eine **Handlungsdimension** (auf welche Art von Tätigkeit sie sich beziehen, also was getan wird) und eine **Komplexitätsdimension** (bezogen auf die Art und den Grad der Vernetzungen). Unter mathematischen Kompetenzen werden hier längerfristig verfügbare kognitive Fähigkeiten verstanden, die von Lernenden entwickelt werden sollen und sie befähigen, bestimmte Tätigkeiten in variablen Situationen auszuüben, sowie die Bereitschaft, diese Fähigkeiten und Fertigkeiten einzusetzen.“ (Lehrpläne für allgemeinbildende höhere Schulen, Fassung vom 01.09.2018)

„Aufbauender Charakter – Sicherung der Nachhaltigkeit:

Da Mathematik aufbauend strukturiert ist, ist auf die Aktivierung des notwendigen Vorwissens, die Wiederholung und Sicherung der Nachhaltigkeit zu achten.“ (Lehrpläne für allgemeinbildende höhere Schulen, Fassung vom 01.09.2018)

„6. Klasse; 4.Semester – Kompetenzmodul 4:

- Beschreibende Statistik; Wahrscheinlichkeit
- Darstellungen und Kennzahlen der beschreibenden Statistik kennen und damit arbeiten können
- Die Begriffe Zufallsversuch, Ereignis und Wahrscheinlichkeit kennen; Methoden zur Ermittlung von Wahrscheinlichkeiten kennen: Bestimmung eines relativen Anteils, Ermittlung einer relativen Häufigkeit durch eine Versuchsserie, Angabe des subjektiven Vertrauens; wissen, dass sie Methode nur näherungsweise bzw. unsichere Ergebnisse liefern
- Den Zusammenhang zwischen relativen Häufigkeiten und Wahrscheinlichkeiten kennen
- Mit Wahrscheinlichkeiten rechnen können (Baumdiagramme; Additions- und Multiplikationsregel)
- Bedingte Wahrscheinlichkeiten und (stochastische) Unabhängigkeit von Ereignissen kennen
- Den Satz von Bayes kennen und anwenden können“ (Lehrpläne für allgemeinbildende höhere Schulen, Fassung vom 01.09.2018)

Um einen Überblick zu erhalten, wie Statistik, Wahrscheinlichkeit und der Satz von Bayes in unseren Schulbüchern eingeführt werden, habe ich folgende Bücher verglichen:

- Mathematik für AHS 6 (Benesch & Mädl & Tassotti, 2020)
- Mathematik verstehen 6 (Malle et al., 2015)
- Lösungswege Mathematik Oberstufe 6 (Freiler et al., 2016)
- Thema Mathematik 6 (Brand et al., 2015)

Alle Bücher decken den Inhalt des Lehrplans sehr gut ab und sind im Aufbau auch sehr ähnlich. Da der Satz von Bayes den Abschluss der Wahrscheinlichkeitsrechnung in der 6. Klasse bildet und dieser auch wichtig für die Humangenetik ist, habe ich mein Augenmerk auf seine Einführung in den von mir ausgewählten Schulbüchern, gelegt.

Mathematik für AHS 6:

In diesem Lehrbuch wird kurz ein Beispiel eingeführt, bevor es auf den theoretischen Hintergrund eingeht. Dafür wird ein Baumdiagramm dargestellt und anhand des gelösten Beispiels nochmals der Rechenweg mit Formeln erklärt.

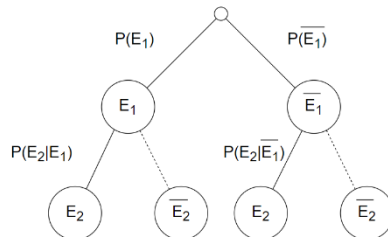


Abbildung 35: Baumdiagramm (Benesch & Mädl & Tassotti, 2020, S. 278)

„Aus dem Baumdiagramm folgt die schon bekannte Formel:

$$P(E_1 | E_2) = P(E_1) \times P(E_2 | E_1)$$

Bei Vertauschen der Reihenfolge gilt $P(E_1 \cap E_2) = P(E_2) \times P(E_1 | E_2)$ und daher:

$$P(E_1 | E_2) = \frac{P(E_1 \cap E_2)}{P(E_2)} = \frac{P(E_1) \times P(E_2 | E_1)}{P(E_2)}$$

$P(E_2)$ erhalten wir über 2 Äste. Mithilfe der Pfadregel ergibt sich:

$$P(E_2) = P(E_1) \times P(E_2 | E_1) + P(\overline{E_1}) \times P(E_2 | \overline{E_1})$$

Das ist die so genannte vollständige Wahrscheinlichkeit von E_2 . Setzt man beides zusammen, dann folgt: Der Satz von Bayes für die beiden Ereignisse E_1 und das nachfolgende Ereignis E_2 :

$$P(E_1 | E_2) = \frac{P(E_1) \times P(E_2 | E_1)}{P(E_1) \times P(E_2 | E_1) + P(\overline{E_1}) \times P(E_2 | \overline{E_1})} = \frac{P(E_1 \cap E_2)}{P(E_2)}$$

(Benesch & Mädl & Tassotti, 2020, S. 278 – 279)

Mathematik verstehen 6:

In diesem Schulbuch wird zunächst auf die Problematik eines medizinischen Tests eingegangen, da diese nicht 100-prozentig zuverlässig sind. Man geht hier auf die möglichen Ergebnisse ein, wenn er eingesetzt wird, um nachzuweisen, ob Patienten an einer bestimmten

Krankheit leiden. Dabei sind zwei Fragen besonders wichtig: Mit welcher Wahrscheinlichkeit ist der Patient krank, obwohl er ein negatives Testergebnis hat- und mit welcher Wahrscheinlichkeit ist der Patient wirklich krank, wenn das Ergebnis positiv ist. Anhand dieser Fragen wird nun ein Baumdiagramm erstellt und anhand diesem, die Rechenwege hergeleitet. Zur Veranschaulichung wird dies anhand eines Rechenbeispiels gezeigt. Die Ergebnisse können schwer nachvollziehbar sein, da die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen der Erkrankung trotz positiven Testergebnis gering ausfällt. Daher wird noch ein Beispiel mit Baumdiagramm und Absolutzahlen eingeführt, um die Ergebnisse verständlicher zu machen. Ein für das Beispiel verwendete Mengendiagramm soll diese ebenfalls untermauern.

Um die angewandten Formeln zu verbinden, wird nun der Satz von Bayes samt Baumdiagramm eingeführt. (vgl. Malle et al., 2015, S. 266 – 267)

In diesem Schulbuch wird noch die Verallgemeinerung des Satz von Bayes mit Baumdiagramm eingeführt:

„[...] Dann gilt für $i = 1, 2, \dots, n$:

$$P(E_i|E) = \frac{P(E_i) \times P(E|E_i)}{P(E)},$$

wobei $P(E) = P(E_1) \times P(E|E_1) + P(E_2) \times P(E|E_2) + \dots + P(E_n) \times P(E|E_n)$ “
(Malle et al., 2015, S. 269)

Lösungswege Mathematik Oberstufe 6:

In diesem Schulbuch wird der Satz von Bayes relativ schnell, ohne Herleitung, oder großartiger Erklärung, eingeführt. Auch in diesem Buch wird ein medizinischer Test, nämlich der sogenannte ELISA-Test, der HIV-Infizierte erkennt, als Beispiel für die Berechnung der Wahrscheinlichkeit, dass der Test positiv ist und die betroffene Person auch wirklich infiziert ist, herangezogen. Ein Baumdiagramm hilft ebenfalls wieder, die Rechenwege zu verdeutlichen. Kurz und prägnant werden die Erkenntnisse des Beispiels im Satz von Bayes veranschaulicht. Ein zusätzliches Mengendiagramm hilft ebenfalls, die Ergebnisse zu verstehen. (vgl. Freiler et al., 2016, S. 268)

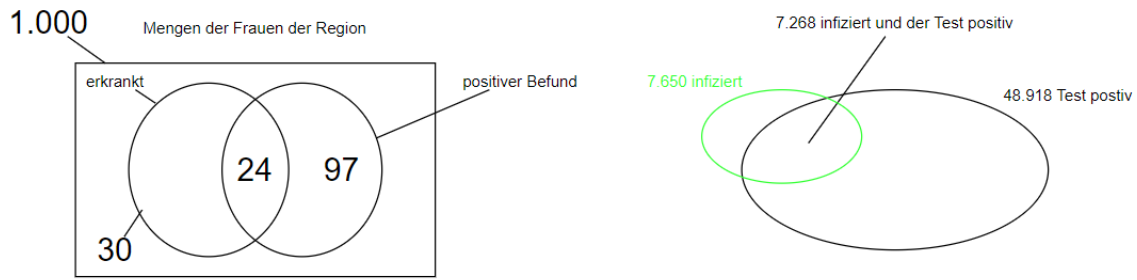


Abbildung 36: Mengendiagramm: Mathematik verstehen 6 (Malle et al., 2015, S. 267), Mengendiagramm: Lösungswege Mathematik Oberstufe 6 (Freiler et al., 2016, S. 268) (v. l. n. r.)

In dieser Abbildung sind die Mengendiagramme der zwei Schulbücher abgebildet. Ich finde, dass die Verdeutlichung der Unterschiede der positiven Tests und tatsächlich Erkrankten in der rechten Abbildung besser getroffen ist, da die Ellipsen hier auf die Größe der Zahlen angepasst wurden. Auf der linken Seite wurde das klassische Mengendiagramm verwendet. Hier muss man sich auf die Zahlen konzentrieren und sich auf seine eigene Vorstellungskraft verlassen.

Thema Mathematik 6:

In diesem Schulbuch wird ebenfalls mit Hilfe eines medizinischen Tests, nämlich eines Krebstests, die bedingte Wahrscheinlichkeit berechnet und dies anhand eines Baumdiagramms gezeigt. Um das geringe Ergebnis zu verdeutlichen, wird auch hier ein weiteres Beispiel mit einem Grundwert gerechnet. Nach einer kurzen Erklärung, um welche bedingten Wahrscheinlichkeiten es sich in dem Rechenbeispiel handelt, wird der Satz von Bayes eingeführt: (vgl. Brand et al., 2015, S. 220)

”

$$P(A|B) = \frac{P(B|A) \times P(A)}{P(B|A) \times P(A) + P(B|A') \times P(A')}$$

”

(Brand et al., 2015, S. 220)

Anhand dieses Schulbuchvergleich lässt sich erkennen, dass das wesentliche Grundwissen des Satzes von Bayes in allen Büchern gut vermittelt wird, obwohl man für sich selbst als

Lehrperson, einschätzen muss, welche zusätzlichen Umfang (formale Herleitung, Verallgemeinerung...) man seinen SchülerInnen erläutert, sodass diese am meisten davon profitieren.

Ich persönlich habe schon mit dem Lehrbuch „Mathematik verstehen 6“ unterrichtet und finde, dass die Herangehensweise in diesem Buch sehr schülerfreundlich ist, da die Erklärungen so ausgeführt sind, sodass die SchülerInnen auch selbständig damit arbeiten können. Dennoch finde ich, dass das Mengendiagramm im Schulbuch „Lösungswege Mathematik Oberstufen 6“ besser getroffen ist, da es die unterschiedlichen Größen der Mengen zeigt und somit die SchülerInnen besser in ihrer Vorstellungskraft unterstützt.

Als LehrerIn muss man ein gewisses Mittelmaß finden, sodass alle SchülerInnen vom Unterricht den meisten Nutzen daraus ziehen können. Daher ist es auch wichtig, einen guten Überblick, über verschiedene Lehrbücher und Unterrichtsmaterialien, zu haben.

In der Oberstufe liegt in Biologie und Umweltkunde das Augenmerk auf der 8. Klasse, da in dieser Schulstufe, die Themen Genetik, Humangenetik und auch Evolution, eingeführt werden. Auch hier folgt ein Auszug aus dem Lehrplan, bevor ich auf drei von mir ausgewählten Schulbücher näher eingehe.

„Bildungs- und Lehraufgabe (5. bis 8. Klasse):

Ziel des Fachs Biologie und Umweltkunde ist es, naturwissenschaftliche Phänomene erfahrbar zu machen, sowie Erkenntnisse biologischer Forschung gewinnen, verstehen und kommunizieren zu können, und sich mit deren Grenzen auseinandersetzen zu können.

Der Unterricht führt zu naturwissenschaftlichem Verständnis auf Grundlage der Evolution und zu gesundheitsbewusstem, ethischem und umweltverträglichem Handeln. Er fördert die Fähigkeit zur aktiven Teilhabe an gesellschaftlichen Entwicklungen und Diskursen.“ (Lehrpläne für allgemeinbildende höhere Schulen, Fassung vom 01.09.2018)

„Didaktische Grundsätze (5. bis 8. Klasse):

Das Kompetenzmodell Naturwissenschaften gibt als Handlungsdimension die Charakteristika naturwissenschaftlicher Forschungsarbeit vor. Dabei wird von drei Kompetenzbereichen ausgegangen:

- Aneignen von Fachwissen
- selbstständiger Erkenntnisgewinn mittels Beobachtung und Experiment
- Anwendung des Wissens und der Erkenntnisse, im gesellschaftlichen Diskurs Standpunkte begründen und im Alltag reflektiert handeln“ (Lehrpläne für allgemeinbildende höhere Schulen, Fassung vom 01.09.2018)

„8. Klasse; 7. Semester – Kompetenzmodul 7:

- Zytologische und molekulare Grundlagen der Vererbung
- Biochemische Vorgänge bei der Proteinsynthese (Transkription, Translation, Regulation der Genaktivität, Epigenetik)
- Vererbungsregeln und Humangenetik
- Evolutionsmechanismen; chemische und biologische Evolution, Evolutionstheorien“ (Lehrpläne für allgemeinbildende höhere Schulen, Fassung vom 01.09.2018)

„8. Semester:

- Biotechnologische Verfahren, deren Anwendung und mögliche Auswirkungen; Wissenschafts- und Bioethik
- Entwicklungsgeschichte des Menschen
- Evolution als Basis für die Vielfalt der Organismen und den Wandel von Ökosystemen, Organen und zellulären Strukturen“ (Lehrpläne für allgemeinbildende höhere Schulen, Fassung vom 01.09.2018)

Für den Schulbuchvergleich habe ich die drei folgenden Bücher ausgewählt, die ich selbst für meinen Unterricht einsetzen würde, da sie einen guten Überblick über die einzelnen Themen geben:

- Bio@school 8 (Schermaier & Weisl, 2017)
- Linder Biologie 8 (Reitböck et al., 2018)
- Begegnung mit der Natur 8 (Biegl, 2019)

In alle drei Büchern sind die Themen Genetik, Humangenetik und Stammbaumanalyse sowie die Blutgruppen und ihre Vererbung gut aufgebaut. In jedem dieser Schulbücher haben die SchülerInnen die Möglichkeit, das Gelernte anhand von Übungsbeispielen zu festigen. Den größten Unterschied betrifft die Einführung des Hardy-Weinberg-Gesetzes.

Bio@school 8:

Von allen mir ausgewählten verglichenen Büchern wird in diesem Lehrbuch das Gesetz am Genauesten eingeführt. Hier findet man nicht nur die Berechnungsformel und die Regeln, wann man es verwenden darf, sondern auch Beispiele, die von einer imaginären Eichhörnchenpopulation handeln. Es wird die Berechnung der Elterngeneration durchgeführt, sowie die genetische Struktur der ersten Tochtergeneration gezeigt. (vgl. Schermaier & Weisl, 2017, S. 138)

Linder Biologie 8:

„Wenn die drei Genotypen AA, Aa und aa gleiche Nachkommenzahlen haben, besitzen auch die Folgegenerationen die Allele A und a die gleiche Häufigkeit. Man bezeichnet diese mit p und q. Das Verhältnis der Allelhäufigkeiten $p : q$ bleibt unter dieser Bedingung in allen Folgegenerationen konstant. Die drei Genotypen addieren sich zu 1 (100 Prozent).

$$AA + Aa + aa \cong p^2 + 2 pq + q^2 = \text{konstant} = 1 \text{“ (Reitböck et al., 2018, S. 95)}$$

Nach dieser Einführung werden noch die Bestimmungen des Einsetzens formuliert, wie zum Beispiel, dass es keine Zu- und Abwanderung der Individuen geben darf und dass die Häufigkeit der Allele jedes Gens in einer Population unter diesen Voraussetzungen gleich bleibt. (vgl. Reitböck et al., 2018, S. 95)

Begegnung mit der Natur 8:

„Ein Teilbereich der Genetik, die Populationsgenetik, beschäftigt sich mit der Ausbreitung der Allele in Populationen. Godfrey Hardy und Wilhelm Weinberg berechneten und formulierten 1908 dazu die Regel vom populationsgenetischen Gleichgewicht, die besagt, dass es durch Rekombination zu keiner Änderung der

Allelhäufigkeiten in einer Population kommt. Diese Regel gilt jedoch nur für Idealpopulationen.“ (Biegel, 2019, S. 93)

Hier wird nicht näher auf das Gesetz eingegangen, sondern erläutert, dass es diese Idealpopulationen in der Natur nicht gibt und dass es durch Veränderungen im Genpool zur Evolution kommt. (vgl. Biegel, 2019, S. 93)

Als Lehrperson ist es auch hier wichtig, das Lehrbuch, mit dem man arbeiten möchte, gut zu wählen, da es entweder als Basis oder als Ergänzung für den eigenen Unterricht dienen soll und die SchülerInnen dabei unterstützt, ihr Wissen zu erweitern.

5.3 Das Projekt in der Schule und Unterlagen für den Unterricht

Um einen geeigneten Zeitpunkt zu finden, damit man das fächerübergreifende Projekt durchführen kann, muss nicht nur der Lehrplan beachtet werden, sondern auch, wie man selbst den Unterricht gestalten möchte. Da in Biologie und Umweltkunde die wesentlichen Themen erst in der 8. Klasse eingeführt werden, wird man das Projekt auch erst in dieser Schulstufe durchführen können, auch wenn in Mathematik die Basis für die notwendigen Berechnungen schon in der 6. Klasse gelehrt werden.

Da im ersten Semester in der 8. Klasse die Themen, Genetik, Humangenetik und auch der Anfang der Evolution eingeführt werden sollen, bietet sich das Ende des ersten Semesters, oder der Anfang des zweiten Semesters für das Projekt an. Dabei darf man nicht außer Acht lassen, dass in diesem Jahr auch die Matura stattfindet und den SchülerInnen genug Zeit zum Wiederholen eingeräumt werden muss.

Hat man für sich den geeigneten Zeitpunkt gefunden, muss man auch noch die Dauer des Projekts für sich bestimmen. Ich persönlich würde eine ganze Woche dafür einplanen, wobei hier die Stunden in Mathematik, sowie in Biologie zusammengelegt werden. Im Schnitt würden dadurch etwa fünf Schulstunden in der AHS zur Verfügung stehen (drei in Mathematik und zwei in Biologie). Je nach Intensivität der Durchführung kann man die Stundenanzahl anpassen.

Zuletzt ist die Gestaltung des Projekts noch unerlässlich. Die von mir vorher beschriebenen Kapiteln stellen eine Basis dar und können je nach Bedarf an den eigenen Unterricht angepasst werden. Sollte man zum Beispiel die Stammbaumanalyse in den vorigen Stunden schon sehr

gründlich durchgenommen haben, dann kann man dementsprechend dieses Kapitel etwas kürzen und die Aufgaben dazu anpassen. Ein weiteres Beispiel ist das Hardy-Weinberg-Gesetz. Wie schon beim Schulbuchvergleich erwähnt, kann dieses Gesetz in einem unterschiedlichen Ausmaß eingeführt werden. Sollte es wie im Schulbuch „Begegnung mit der Natur 8“ nur kurz erwähnt werden, dann würden die SchülerInnen sicher von einer intensiven Durchführung, wie in meinem beschriebenen Kapitel und die daraus folgenden Aufgaben, profitieren.

Als Lehrperson hat man nicht nur die Aufgabe dafür zu sorgen, dass die SchülerInnen etwas Neues lernen, sondern muss sie dabei auch unterstützen, mit dem Gelernten selbstständig arbeiten zu können, Zusammenhänge zu erkennen und Brücken, zwischen den neuerworbenen Kenntnissen, zu bilden.

Daher kann man sich überlegen, ob man eventuell einen Stationenbetrieb für das eigenständige Arbeiten, Arbeitsblätter mit verschiedenen Aufgabenstellungen, oder eine Kombination aus beidem für die Durchführung des Projekts entwickelt. Dies hängt selbstverständlich aber von der Klasse selbst ab, in der man gerade unterrichtet. Sollten die SchülerInnen am meisten von einem Stationenbetrieb profitieren, so sollte man diesen auch anbieten.

Eine Station könnten zum Beispiel die Stammbäume bilden. Man kann ein Informationsblatt über die verschiedenen Arten und dessen Erkennung auslegen. Zusätzlich liegen verschiedene Familienstammbäume von Erbkrankheiten dabei, und die SchülerInnen müssen nun erkennen, um welche Vererbung es sich handelt.

Eine weitere Station könnten die Blutgruppen bilden. Hier könnte man als Vorlage ein großes Punnett-Quadrat auflegen und die einzelnen Allele der Blutgruppen mehrfach ausdrucken. Die SchülerInnen hätten jetzt die Aufgabe, die verschiedenen Genotypen der Eltern in die dafür vorhandenen Kästchen zu legen und dadurch die möglichen Blutgruppen der Kinder zu erkennen.

Die genetische Beratung könnte ebenfalls eine Station sein. Hier könnte man ein Rollenspiel entwickeln. Ein Ehepaar, gespielt von zwei SchülerInnen, schildert zum Beispiel eine Familiensituation und erzählt von einer, in der Familie vorkommenden, Erbkrankheit. Nun muss der Berater, der auch von einem Schüler gespielt wird, anhand dieser Informationen die Wahrscheinlichkeit berechnen, wie hoch das Risiko für die Nachkommen dieses Ehepaares wäre, die Krankheit zu bekommen. Dies sind nur drei von sehr vielen Möglichkeiten, wie ein Stationenbetrieb aussehen könnte.

Das folgende Unterkapitel „Arbeitsblatt“ beinhaltet Aufgabenstellungen und deren Lösungen über die vorher beschriebenen Kapiteln. Es soll als Hilfestellung und Anregung dienen, wie Beispiele aussehen können, sodass die SchülerInnen das Gelehrte nochmals selbstständig wiederholen und dadurch das neue Wissen festigen.

5.3.1 Arbeitsblatt

Nenne die drei Mendel'schen Regeln und beschreibe sie kurz:

Lösung:

- Uniformitätsregel: Die Eltern haben homozygote Genotypen AA oder aa und die Nachkommen dadurch zu 100 Prozent den Genotyp Aa.
- Spaltungsregel: Die Eltern haben heterozygote Genotypen, daher haben ihre Nachkommen zu 50 Prozent den Genotyp Aa und jeweils zu 25 Prozent homozygote Genotypen AA oder aa.
- Unabhängigkeitsregel: Die Gene werden neu kombiniert und unabhängig voneinander vererbt.

Beschreibe folgende Fachbegriffe:

Lösung:

Genotyp	Erbbild
Phänotyp	Erscheinungsbild
Konduktorin	Überträgerin eines rezessiven Allels, tritt bei ihr selbst nicht in Erscheinung.

Tabelle 6: Fachbegriffe (eigene Darstellung)

Beschreibe folgende Fachbegriffe:

Lösung:

diploid	doppelt
haploid	einfach
rezessiv	nicht in Erscheinung tretend
dominant	in Erscheinung tretend
kodominant	zwei Allele wirken gleich auf den Phänotyp
homozygot	reinerbig
heterozygot	mischerbig
reinerbig	zwei Allele sind für eine Merkmal gleich
mischerbig	zwei Allele sind unterschiedlich
Genotyp	Erbbild
Phänotyp	Erscheinungsbild
Konduktorin	Überträgerin eines rezessiven Allels, tritt bei ihr selbst nicht in Erscheinung.

Tabelle 7: Fachbegriffe (eigene Darstellung)

Stammbaumanalyse: Es sind zwei Stammbäume abgebildet. Um welchen Erbgang handelt es sich jeweils? Woran erkennst du das? Notiere die wichtigen Erkennungsmerkmale. Ordne die Erbkrankheiten Albinismus und Faktor-V-Leiden-Mutation richtig dazu.

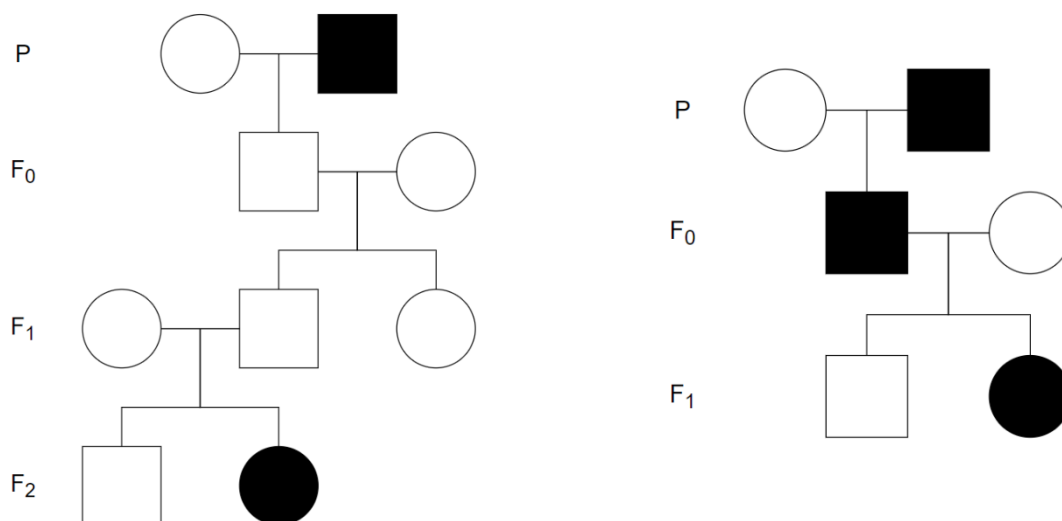


Abbildung 37: Familienstammbaum: (Biegl, 2006, S.35), Familienstammbaum (eigene Darstellung) (v. l. n. r.)

Lösung:

Links: autosomal-rezessiver Erbgang: Das Merkmal wird im Phänotyp nur sichtbar, wenn das rezessive Merkmal homozygot im Genotyp vorkommt: aa. Alle Individuen, die den Genotyp Aa besitzen, übertragen das Gen, aber es tritt bei ihnen nicht in Erscheinung, daher scheint es in einem Familienstammbaum nicht in jeder Generation auf; Albinismus

Rechts: autosomal-dominanter Erbgang: Das dominante Gen A tritt bei den Genotypen AA und Aa in den Phänotypen in Erscheinung. Daher kann es in jede Generation phänotypisch auftreten; Faktor-V-Leiden-Mutation

Stammbaumanalyse: Ein Ehepaar möchte gerne Kinder haben. In der Familie der Frau ist die Erbkrankheit Phenylketonurie aufgetreten. Sie selbst ist heterozygot und hat den Genotyp Aa. Ihr Mann ist gesund und hat den Genotyp AA. Zeige anhand eines Punnett-Quadrats, die Wahrscheinlichkeit, dass die Kinder selbst heterozygot oder sogar krank sind.

Lösung:

Genotypen der Eltern	A	a
A	AA	Aa
A	AA	Aa

Kinder

Abbildung 38: autosomal-rezessive Vererbung bei Phenylketonurie: Punnett-Quadrat (eigenen Darstellung)

Phenylketonurie wird autosomal-rezessiv vererbt, daher sind die Kinder nur dann homozygot krank, wenn sie den Genotyp aa besitzen. Wie aus dem Punnett-Quadrat ersichtlich ist, ist die Wahrscheinlichkeit krank zu sein, bei dieser Genotypkonstellation der Eltern nicht gegeben. Die Kinder wären aber zu 50 Prozent heterozygot.

Blutgruppen: Welche Blutgruppen sind bei einem Kind möglich, wenn die Mutter die Blutgruppe A und der Vater die Blutgruppe B hat. Erstelle ein Punnett-Quadrat!

Lösung:

Da die Mutter die Blutgruppe A besitzt, muss ihr Genotyp A0 sein. Der Vater hat durch die Blutgruppe B den Genotyp B0. Durch die Kombinationen dieser Genotypen lassen sich nun die möglichen Blutgruppen des Kindes herleiten. Wie aus dem Punnett-Quadrat ersichtlich wird, können dies alle Blutgruppen sein: A, B, AB oder 00.

Blutgruppen der Eltern	A	0
B	AB	B0
0	A0	00

Kinder

Abbildung 39: Blutgruppenvererbung: Punnett-Quadrat (eigene Darstellung)

Hardy-Weinberg-Gesetz:

Formuliere das Hardy-Weinberg-Gesetz und beschreibe die einzelnen Variablen. Unter welchen Voraussetzungen darf es angewendet werden?

Lösung:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

Beschreibung und Voraussetzungen siehe Seite 35 bis Seite 37

- Fülle jeweils eine Tabelle für die relativen Häufigkeiten der Genotypen, absoluten Häufigkeiten der Allele sowie die relativen Häufigkeiten aus.
- Erstelle jeweils ein Punnett-Quadrat für die Entwicklung der genetischen Struktur in der ersten Tochtergeneration und zeige das die Summe der Genotypen 1 ergibt.

Eine ideale Zwerghamsterpopulation besteht aus 1.400 Tieren. Dabei haben 860 Hamster den Genotyp AA und 320 Hamster den Genotyp Aa. Diese Genotypen sind für die Fellfarbe Agouti verantwortlich. 220 Hamster mit dem Genotyp aa haben Saphir als Fellfarbe.

Lösung:

Phänotypen	Agouti	Agouti	Saphir
Anzahl der Individuen	860	320	220
Genotypen	AA	Aa	aa
relativen Häufigkeiten der Genotypen	$\frac{860}{1.400}$	$\frac{320}{1.400}$	$\frac{220}{1.400}$
absoluten Häufigkeiten der Allele	2.040 A (860 + 860 + 320)		760 a (320 + 220 + 220)
relativen Häufigkeiten	$p = \frac{2.040}{2.800} \approx 0,73$		$p = \frac{760}{2.800} \approx 0,27$

Tabelle 8: Elterngeneration: Genetische Struktur einer idealen Zwerghamsterpopulation (eigene Darstellung in Anlehnung an Schermaier & Weisl, 2017, S.138)

Spermium Eizelle	A $p = 0,73$	a $q = 0,27$
A $p = 0,73$	AA $p^2 = 0,5329$	Aa $(pq) = 0,1971$
a $q = 0,27$	Aa $(pq) = 0,1971$	aa $q^2 = 0,0729$
Summe der Allelhäufigkeiten	$p + q = 1$ $0,73 + 0,27 = 1$	
Summe der Genotypen in der F_0	$p^2 + 2pq + q^2 = 1$ $0,5329 + 2(0,1971) + 0,0729 = 1$	

Abbildung 40: 1. Tochtergeneration: Genetische Struktur eine idealen Zwerghamsterpopulation (eigene Darstellung in Anlehnung an Schermaier & Weisl, 2017, S.138)

Eine ideale Tigerpopulation besteht aus 220 Tigern. 40 Tiger davon haben ein weißes Fell. Diese Fellfarbe wird rezessiv vererbt. Daher haben diese Tiger den Genotyp aa. Von den orangefarbenen Tigern haben 100 den Genotyp AA und 80 Tiger besitzen den Genotyp Aa.

Lösung:

Phänotypen	Orange	Orange	Weiß
Anzahl der Individuen	100	80	40
Genotypen	AA	Aa	aa
relativen Häufigkeiten der Genotypen	$\frac{100}{220}$	$\frac{80}{220}$	$\frac{40}{220}$
absoluten Häufigkeiten der Allele	280 A (100 + 100 + 80)		160 a (80 + 40 + 40)
relativen Häufigkeiten	$p = \frac{280}{440} \approx 0,64$		$p = \frac{160}{440} \approx 0,36$

Table 9: Elterngeneration: Genetische Struktur eine idealen Tigerpopulation (eigene Darstellung in Anlehnung an Schermaier & Weisl, 2017, S.138)

Spermium	A p = 0,64	a q = 0,36
Eizelle		
A p = 0,64	AA $p^2 = 0,4096$	Aa (pq) = 0,2304
a q = 0,36	Aa (pq) = 0,2304	aa $q^2 = 0,1296$
Summe der Allelhäufigkeiten	p + q = 1 0,64 + 0,36 = 1	
Summe der Genotypen in der F ₀	$p^2 + 2pq + q^2 = 1$ 0,4096 + 2(0,2304) + 0,1296 = 1	

Abbildung 41: 1. Tochtergeneration: Genetische Struktur eine idealen Tigerpopulation (eigene Darstellung in Anlehnung an Schermaier & Weisl, 2017, S.138)

Gegeben sind die Häufigkeitsangaben zwei autosomal rezessiv vererbten Krankheiten und die Bevölkerungszahl von Österreich.

Tay-Sachs-Erkrankung: 1 : 25.000 (Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 254)

Sichelzellanämie: 1 : 10.000 (Murken & Grimm & Holinski-Feder, 2006, S. 254)

Bevölkerungszahl: 8.902.600 im Jahr 2020 (Bundesanstalt Statistik Österreich, 2020)

Berechne jeweils die Heterozygotenfrequenz Aa und wie viele Menschen in Österreich Überträger diese Krankheit und wie viele selbst erkrankt sind. (Recherchiere über diese Erbkrankheiten und beschreibe sie kurz).

Lösung:

Tay-Sachs-Erkrankung: (Beschreibung siehe Seite 61) Häufigkeit: 1: 25.000

Die Betroffene haben den Genotyp aa.

$$\text{Homozygotenfrequenz } q^2 \text{ (aa)} = \frac{1}{25.000} = \underline{0,00004}$$

$$q = \sqrt{0,00004} = \underline{0,006324555}$$

$$\text{es gilt: } p + q = 1 \text{ daraus folgt } p = 1 - 0,006324555; p = \underline{0,993675445}$$

$$\text{Heterozygotenfrequenz (Aa): } 2pq = 2 \times 0,006324555 \times 0,993675445 = \underline{0,01256911}$$

Dieses Ergebnis entspricht rund 1,26 %.

$$(1,26 \times 8.902.600) : 100 = \underline{112.172,76}$$

$$8.902.600 \times 0,00004 = \underline{356,104}$$

112.173 Menschen der österreichischen Bevölkerung sind Überträger und etwa 356 Personen sind von der Krankheit betroffen.

Sichelzellanämie: (Beschreibung siehe Seite 28) Häufigkeit: 1: 10.000

Die Betroffene haben den Genotyp aa.

$$\text{Homozygotenfrequenz } q^2 \text{ (aa)} = \frac{1}{10000} = \underline{0,0001}$$

$$q = \sqrt{0,0001} = \underline{0,01}$$

es gilt: $p + q = 1$ daraus folgt $p = 1 - 0,01$; $p = \underline{0,99}$

$$\text{Heterozygotenfrequenz (Aa): } 2pq = 2 \times 0,01 \times 0,99 = \underline{0,0198}$$

Dieses Ergebnis entspricht 1,98 %.

$$(1,98 \times 8.902.600) : 100 = \underline{176.271,48}$$

$$8.902.600 \times 0,0001 = \underline{890,26}$$

Bei dieser Krankheit sind 176.271 Menschen der österreichischen Bevölkerung Überträger und von der Krankheit betroffen sind etwa 890 Personen.

Genetische Beratung: Bayes Theorem:

Eine 45-jährige Frau möchte keine molekulargenetische Diagnose durchführen lassen, dennoch wissen, wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist, selbst an Chorea Huntington zu erkranken, da ihre Mutter daran verstorben ist. Chorea Huntington zeigt sich zwischen dem 35. und 45. Lebensjahr. Berechne die a-posteriori Wahrscheinlichkeit für diese Dame. (vgl. Klein, o. D.)

Lösung:

Wahrscheinlichkeit	Wahrscheinlichkeit einer Krankheit / Krankheit geerbt	Wahrscheinlichkeit keine Krankheit / Krankheit nicht geerbt
a-priori	50% oder $\frac{1}{2}$	50% oder $\frac{1}{2}$
konditionale	57% oder $\frac{57}{100}$	1
kombiniert	$\frac{1}{2} \times \frac{57}{100} = \frac{57}{200}$	$\frac{1}{2} \times 1 = \frac{1}{2}$
a-posteriori	$\frac{\frac{57}{200}}{\frac{57}{200} + \frac{1}{2}} = \frac{57}{157} \approx 36,3\%$	$\frac{\frac{1}{2}}{\frac{57}{200} + \frac{1}{2}} = \frac{100}{157} \approx 63,7\%$

Tabelle 10: Risikoberechnung bei Chorea Huntigton (eigene Darstellung in Anlehnung an Klein, o. D.)

Die a-posteriori Wahrscheinlichkeit der Dame beträgt etwa 36,3 %.

Genetische Beratung: Eine besorgte junge Dame möchte wissen, wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist, dass ihre Kinder an Sichelzellanämie erkranken, da ihr Bruder an dieser Krankheit leidet. Ihr Mann ist gesund und nicht mit ihr verwandt. Die Heterozygotenfrequenz beträgt 1:50, die Wahrscheinlichkeit heterozygote Genträgerin zu sein $\frac{2}{3}$.

Lösung:

$$\frac{2}{3} \times \frac{1}{50} \times \frac{1}{4} = \frac{2}{300} = \frac{1}{150}$$

Das Risiko für ihre Nachkommen beträgt $\frac{1}{150}$.

Verwandtschaftsehe: Es handelt sich um eine Ehe zwischen Vetter und Cousine dritten Grades. Der Verwandtschaftskoeffizient beträgt $\frac{1}{128}$. Bei der Erbkrankheit Galaktosämie beträgt die Heterozygotenfrequenz 1:112. Führe die Berechnung für Kinder, die heterozygot und diese die homozygot krank sind, durch.

Lösung:

$$\frac{1}{128} \times \frac{1}{112} = \frac{1}{14.336}$$

$$\frac{1}{14.336} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{57.344}$$

Bei dieser Verbindung wären die Kinder $\frac{1}{14.336}$ heterozygot und $\frac{1}{57.344}$ homozygot krank.

6 Fazit

Abschließend ist zu sagen, dass diese Diplomarbeit einen Überblick über die ausgewählten Themen Vererbung, Stammbaumanalyse, Hardy-Weinberg-Gesetz und genetische Erbkrankheiten in einer Familie gibt und auch die Durchführung in der Schule behandelt. Nicht nur der theoretische Aufbau, sondern auch die praxisorientierten Berechnungen helfen dabei.

Durch den Einblick in die Lehrplanauszüge der Allgemeinbildenden Höheren Schulen konnte ein geeigneter Zeitpunkt für die fachdidaktische Umsetzung gefunden werden, nämlich das Ende des ersten Semesters, oder der Anfang des zweiten Semesters der 8. Klasse. Hier muss aber erwähnt werden, dass für die zeitliche Wahl die Themen in Biologie ausschlaggebend sind, da Genetik, Humangenetik und Evolution erst in dieser Schulstufe eingeführt werden. Das dafür notwendige Wissen über Wahrscheinlichkeitsrechnung wird hingegen schon in der zehnten Schulstufe gelehrt und muss daher für das Projekt nochmals kurz wiederholt werden.

Anhand des Schulbuchvergleichs der ausgewählten Bücher konnte gezeigt werden, wie unterschiedlich der Umfang der einzelnen Themen darin ausfällt. Je nachdem, welches Lehrbuch verwendet wird und abhängig vom damit verbundenen Ausmaß, kann die Lehrperson das Projekt, die Länge und den Inhalt daran anpassen und somit für die SchülerInnen geeignet gestalten. Hierfür werden am Schluss des fünften Kapitels noch Vorschläge in Form von Aufgabenstellungen gemacht, die als Unterstützung für die Gestaltung dienen sollen.

Diese Diplomarbeit bietet einen Zugang zu komplexen Themen und durch den Aufbau eine geeignete Grundlage für das fächerübergreifende Projekt. Dadurch ist es für die Lehrperson möglich, eine individuelle Anpassung an die Klasse, die sie unterrichtet, zu machen und dadurch die Schwächen zu minimieren und die Stärken der SchülerInnen hervorzuheben. Auch an die Interessen der Heranwachsenden kann man anknüpfen und dadurch ihren Wissenstand vergrößern. Den SchülerInnen wird dabei geholfen, ihre fachlich-methodischen Kompetenzen zu vertiefen und die Zusammenhänge der beiden Fächer zu erkennen und zu verstehen.

Abschließend ist zu sagen, dass diese Diplomarbeit durch die Aufbereitung mehrere Möglichkeiten der individuellen Gestaltung bietet und dass aus didaktischer Sicht die Lehrenden sowie auch die Lernenden aus diesem fächerübergreifenden Projekt profitieren werden.

7 Literaturverzeichnis

- Baron, D., J. Braun, A. Erdmann, U. Erdmann, S. Hansen, T. Hansen, R. Heinze, A. Hörnemann & E. R. Lucius. (2013). Grüne Reihe Materialien S II Genetik (2. Aufl.). Braunschweig: Bildungshaus Schulbuchverlage Westermann Schroedel Diesterweg Schöningh Winklers GmbH
- Baron, D., J. Braun, A. Erdmann, U. Erdmann, S. Hansen, T. Hansen, R. Heinze, A. Hörnemann & E. R. Lucius. (2014). Grüne Reihe Materialien S II Lösungen Genetik (2. Aufl.). Braunschweig: Bildungshaus Schulbuchverlage Westermann Schroedel Diesterweg Schöningh Winklers GmbH
- Becker, J., Ch. Gröne, M. Jütte, M. Pohlmann & V. Wiechern. (2013). Biosphäre Sekundarstufe II, Genetik (1. Aufl.). Berlin: Cornelsen Schulverlage GmbH
- Benesch, T., J. Mädl & N. Tassotti. (2020). Mathematik für AHS 6 (1. Aufl.). Wien: Verlag Hölder-Pichler-Tempsky GmbH
- Biegl, Ch.-E. (2006). Begegnungen mit der Natur 8 (1. Aufl.). Wien: Öbvht VerlagsgmbH & Co. KG
- Biegl, Ch.-E. (2019). Begegnungen mit der Natur 8 (1. Aufl.). Wien: Österreichischer Bundesverlag Schulbuch GmbH & Co. KG
- Brand, C., A. Dorfmayr, J. Lechner, Au. Mistlbacher & A. Nussbaumer. (2015). Thema Mathematik 6 (4. Aufl.). Linz: Veritas-Verlag
- Buselmaier, W. & Tariverdian, G. (2007). Humangenetik (4. Aufl.). Heidelberg: Springer Medizin Verlag
- Freiler Ph., J. Marsik, M. Olf & M. Wittberger. (2016). Lösungswege Mathematik Oberstufe 6 (2. Aufl.). Wien: Österreichischer Bundesverlag Schulbuch GmbH & Co. KG
- Graw, J. (2006). Genetik (4. Aufl.). Berlin Heidelberg: Springer-Verlag
- Grimm, T., E. Holinski-Feder & G. Utermann. (2006). Formale Genetik. In J. Murken (Hg.), T. Grimm (Hg.) & E. Holinski-Feder (Hg.). Taschenlehrbuch Humangenetik (7. Aufl.). (S. 237 - 332) Stuttgart: Georg Thieme Verlag

- Grimm, T. & Utermann, G. (2006). Statistische Genetik. In J. Murken (Hg.), T. Grimm (Hg.) & E. Holinski-Feder (Hg.). Taschenlehrbuch Humangenetik (7. Aufl.). (S. 333 - 372) Stuttgart: Georg Thieme Verlag
- Kollmann, A. (2014). Abitur-Wissen Biologie Genetik. o.O.: Stark Verlagsgesellschaft mbH & Co. KG
- Knodel, H. (Hg.), H. Bayrhuber (Hg.), U. Bäßer, A. Danzer & U. Kull. (2001). Linder Biologie Teil 3. (20. neu bearb. Aufl.). Wien: E. Dorner GmbH
- Malle, G., M. Koth, H. Woschitz, S. Malle, B. Salzger, A. Ulovec E. Ramharter & S. Kandl. (2015). Mathematik verstehen 6 (1. Aufl.). Wien: Österreichischer Bundesverlag Schulbuch GmbH
- Reitböck, S., W. Mayer, C. Abfalder, N. Decker, G. Liebetreu & H. Linder. (2018). Linder Biologie 8 (1. Aufl.). Wien: Verlag E. Dorner GmbH
- Schadé, J. P. (Hg.). (2003). Lexikon Medizin und Gesundheit. o.O.: DTP-Studio
- Schermaier, A. & Weisl, H. (2017). bio@school 8 (2. Aufl.). Linz: Veritas-Verlag

Internetquellen

- Bundesanstalt Statistik Österreich (Hg.). (12. Februar 2020). Statistik Austria Die Informationsmanager. Abgerufen am 22. Februar 2021 von http://www.statistik.at/web_de/presse/122588.html
- BMBWF. (1. September 2018). Rechtsinformationssystem des Bundes RIS. Abgerufen am 17. März 2012 von <https://www.ris.bka.gv.at/GeltendeFassung.wxe?Abfrage=Bundesnormen&Gesetzesnummer=10008568&FassungVom=2018-09-01>
- BMSGPK. (29. Januar 2020). Blutgruppe. Abgerufen am 15. März 2021 von <https://www.gesundheit.gv.at/labor/laborwerte/blutgruppenserologie-transfusion/blutgruppenuntersuchung1-kh>
- Klein, H.-G. (o.D.). Genetische Beratung. Abgerufen am 16. Februar 2021 von <https://www.medizinische-genetik.de/sprechstunden/genetische-beratung-muenchen/-/martinsried>

Eidesstattliche Erklärung

Ich bestätige, dass ich die vorliegende Diplomarbeit selbstständig und ohne fremde Hilfe verfasst und andere als angegebenen Quellen nicht verwendet habe. Alle Inhalte, die wörtlich oder sinngemäß übernommen wurden, sind mit der jeweiligen Quelle gekennzeichnet. Weiters ist diese Arbeit die erste dieser Art und liegt nicht in ähnlicher oder gleicher Form bei einer anderen Prüfungsstelle auf.

Sandra Hoffmann, Wien, im April 2021