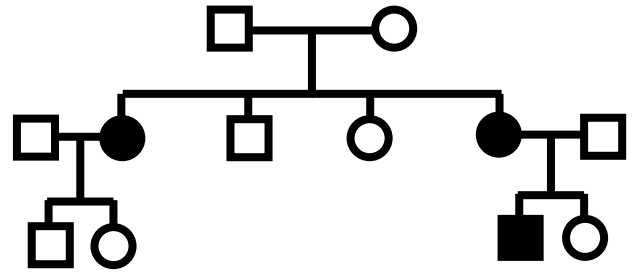


Stammbaumanalysen -Anleitung

(Ja, ich weiß! – Das sieht nach viel Text aus.)

Die Abbildung rechts zeigt einen **Stammbaum**, also eine grafische Darstellung von Verwandtschafts-Verhältnissen. Männer werden üblicherweise als Viereck, Frauen als Kreis dargestellt (es gibt aber Abweichungen, z.B. ♀ = Frau und ♂ = Mann). In dem Stammbaum gibt es „leere“ Symbole und „ausgefüllte“ Symbole. In aller Regel sollen die ausgefüllten Symbole anzeigen, dass diese Person ein „Merkmalsträger“ ist. Also eine Person, die phänotypisch ein bestimmtes Merkmal zeigt, welches man mit diesem Stammbaum untersuchen möchte. In diesem Fall geht es um die Stoffwechselkrankheit „Galaktosämie“. Alle Personen in diesem Stammbaum, die daran erkrankt sind, wurden mit ausgefüllten Symbolen dargestellt.



Ziel einer **Stammbaumanalyse** soll es sein, anhand von **phänotypischen Merkmalen** (hier: „die Person ist krank“ oder „die Person ist gesund“) die **Genotypen** der beteiligten Personen zu **bestimmen**, um abzuschätzen, ob z.B. zukünftige Kinder eines Ehepaares ebenfalls an der betrachteten Krankheit leiden könnten.

(Meistens betrachtet man bei Stammbaumanalysen **Krankheiten**. Es gibt aber auch andere **Merkmale**, die betrachtet werden können, z.B. die Fähigkeit, „die Zunge rollen“ zu können. Bei Krankheiten spielen *intermediäre* Erbgänge so gut wie keine Rolle, weil man eben entweder die Krankheit hat oder nicht. „Dazwischen“ gibt es eigentlich keinen Phänotyp. Insofern handelt es sich bei den in der Schule betrachteten Krankheiten/Merkmale nahezu immer um **dominant-rezessive** Erbgänge).

Um zur richtigen Lösung zu kommen, müssen **zwei Entscheidungen** in der **richtigen Reihenfolge** getroffen werden:

- 1.: Ob die Erbkrankheit (oder ein anderes Merkmal) **dominant** oder **rezessiv** vererbt wird,
- 2.: Ob die Erbkrankheit (oder ein anderes Merkmal) **autosomal** oder **gonosomal** vererbt wird.

1. Man wählt als Symbole für die Allele, die über „krank“ oder „gesund“ bestimmen, in der Regel die Buchstaben **A** (großes A) bzw. **a** (kleines a). Folgende Szenarien sind denkbar:

Die Krankheit wird dominant vererbt (A = krank machend, a = gesund): Personen, die phänotypisch **erkrankt** sind, müssen entweder den Genotyp **AA** oder **Aa** besitzen. Hätten Sie den Genotyp **aa**, dann wäre kein „krank-machendes“ Allel **A** vorhanden und sie müssten phänotypisch gesund sein.

Die Krankheit wird rezessiv vererbt (A = gesund, a = krank machend): Eine **erkrankte** Person muss immer den Genotyp **aa** besitzen. Sobald ein dominantes Allel **A** im Genotyp vorhanden ist, ist die Person gesund (**Aa** oder **AA**).

2. **NUR WENN BEI 1. ENTSCHEIDEN WURDE, DASS DIE KRANKHEIT REZESSIV VERERBT WIRD, MUSS MAN IN EINEM ZWEITEN SCHRITT NOCH PRÜFEN, OB DIE KRANKHEIT AUTOSOMAL ODER GONOSOMAL VERERBT WIRD:**

Liegt das Gen für die Krankheit auf einem Autosom (beim Menschen die Chromosomen Nr. 1 – 22), spricht man von einer **autosomalen Vererbung**: Dann bleibt alles wie bisher erläutert.

Liegt das Gen für die Krankheit allerdings auf den Gonosomen (beim Menschen das 23. Paar – X/Y), spricht man von einer **gonosomalen Vererbung** und man muss folgendes beachten: Das Y-Chromosom ist so klein, dass hier quasi kaum anderen Gene vorhanden sind, außer diejenigen, die zur Ausprägung des Geschlechts benötigt werden. Liegt daher ein Gen, welches über eine Krankheit bestimmt auf dem X-Chromosom, existiert auf dem homologen Y-Chromosom das entsprechende Gen in der Regel nicht! – Man formuliert daher die entsprechenden Genotypen wie folgt (immer daran denken: es geht hier **nur um rezessiv** vererbte Merkmale):

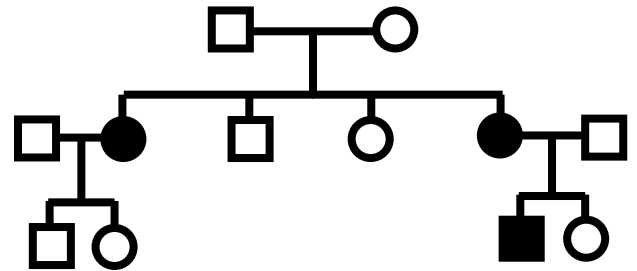
Frau, erkrankt: X_aX_a Frau, gesund: X_AX_A oder X_AX_a

Mann, erkrankt: X_aY Mann, gesund: $X_A Y$

- ⇒ Ihr sollt also die drei Erbgangs-Typen „**dominant (immer autosomal)**“, „**rezessiv-autosomal**“ und „**rezessiv-gonosomal**“ unterscheiden können.

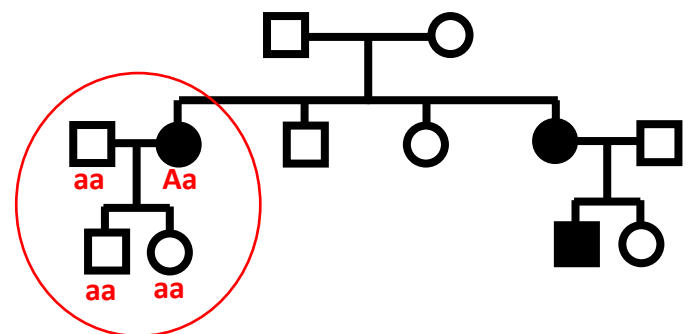
Typische Beispielaufgabe:

„Der Stammbaum rechts zeigt den Stammbaum einer Familie, in der die Krankheit Galaktosämie auftritt. Zeigen Sie unter Ausschluss der Ihnen aus dem Unterricht bekannten Erbgangs-Arten und Angabe von Genotypen auf, um welche Art der Vererbung es sich hier handelt!“

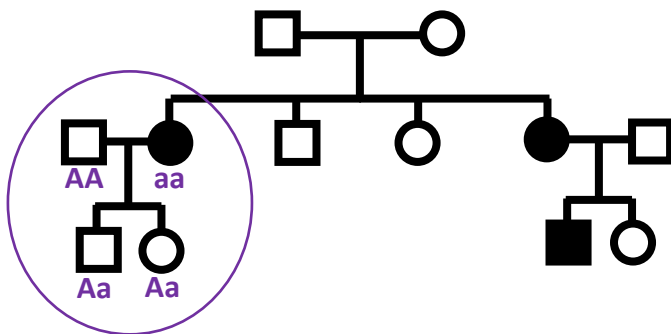


Der „Kniff“ an dieser Aufgabenstellung ist, dass man die **falschen Erbgänge ausschließen** muss! Der Grund ist simpel: Viele Stellen im Stammbaum lassen sich mit mehreren Erbgangs-Varianten erklären. Aber nur weil das an einer Stelle funktionieren würde, heißt das nicht, dass es für den ganzen Stammbaum richtig ist. **Eine falsche Argumentation** wäre daher folgende:

Man betrachtet die rot markierte Stelle im Stammbaum und argumentiert: Die Krankheit wird **dominant vererbt**, es liegen folgende Genotypen vor:

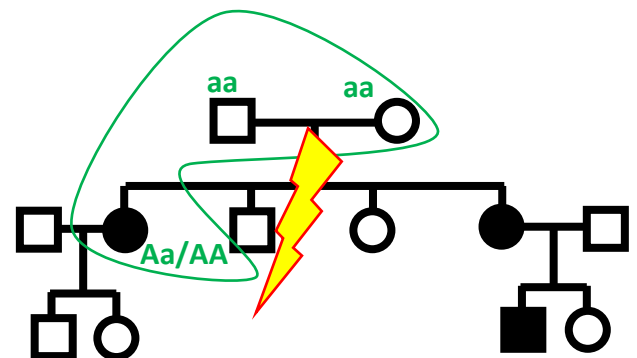


Für die betrachtete Stelle ist die Argumentation richtig: Vom Vater wird **immer** ein (für Gesundheit codierendes) **Allel a** weitergegeben. Und von der Mutter könnte bei beiden Kindern jeweils ebenfalls das **Allel a** vererbt worden. – Sieht also zunächst richtig aus. Das Problem ist, dass auch andere Erbgangs-Varianten die auftretenden Phänotypen erklären könnten, z.B.:



Die Krankheit **wird rezessiv vererbt**. Auch bei diesem Erbgangs-Typ lassen sich Genotypen finden, welche die beobachtete Stelle im Stammbaum richtig erklären.

Aus diesem Grund muss man eine Stelle im Stammbaum suchen, an der man eine Erbgangs-Variante **sicher ausschließen** kann! Hier geht das, indem man zeigt, dass eine **dominante Vererbung der Krankheit unmöglich** ist. Die Eltern (in der markierten Stelle) müssten bei einer dominanten Vererbung der Krankheit den Genotyp **aa** besitzen (Wenn Sie **Aa** oder **AA** hätten, wären sie phänotypisch krank). Die markierte Tochter dagegen müsste den Genotyp **Aa** oder **AA** zeigen). Woher sollte aber das Allel **A** im Genotyp der Tochter kommen? → Die Krankheit muss eine rezessive vererbt werden!



Aufgabe: Betrachtet den linken Ast des Stammbaums (der bei der roten und violetten Variante eingekreigt ist). An dieser Stelle kann man zeigen, dass die Krankheit nicht gonosomal vererbt werden kann. Beweist das nach dem gleichen Muster wie in der grünen Variante: Gebt sichere Genotypen an und kennzeichnet mit einem Blitz, dass eine Vererbung dieser Genotypen unmöglich ist!