

## R.3.4

### Grundlagen der Genetik – Vererbung beim Menschen

## Veränderungen der genetischen Information an Beispielen entdecken

Sonja Zierer



© RAABE 2024

© Jitendra Jadhav/iStock/Getty Images Plus

Spätestens seit dem erfolgreichen Model Shaun Ross und dem Schauspieler Noah Matthews Matofsky hat ein jeder schon einmal von Albinismus oder Down-Syndrom gehört. Doch was genau steckt eigentlich hinter diesen genetischen Besonderheiten und welche weiteren gibt es noch? Anhand von Albinismus, Chorea Huntington, dem Katzenschrei-, dem Down- und Klinefelter-Syndrom erarbeitet Ihre Klasse dieses spannende und wichtige Thema. Hierbei wird die Thematik in Gruppen- und Partnerarbeit mittels Gallerywalk, einem Mystery und Tandem erarbeitet. Für diese Einheit sollten grundlegende genetische Begriffe wie Allel, autosomal-rezessiv, dominant, Genotyp und Phänotyp bekannt sein. Des Weiteren muss die Klasse bereits mit Stammbäumen und Karyogrammen gearbeitet haben.

---

## KOMPETENZPROFIL

<b>Klassenstufe:</b>	10
<b>Dauer:</b>	3 Unterrichtsstunden
<b>Kompetenzen:</b>	1. Bewertungskompetenz; 2. Fachkompetenz; 3. Methodenkompetenz; 4. Kommunikationskompetenz
<b>Methoden:</b>	Gruppenarbeit, Partnerarbeit/Einzelarbeit, Mystery, Tandem
<b>Inhalt:</b>	Genetik, Albinismus, Downsyndrom, Chorea Huntington, Katzenschrei-Syndrom, Erbkrankheiten, Genotyp, Phänotyp, Karyogramm, Rot-Grün-Schwäche, X-Chromosom

---

## Didaktisch-methodische Hinweise

Diese Unterrichtseinheit befasst sich mit dem Thema Veränderungen der genetischen Information anhand von Beispielen. Die Schülerinnen und Schüler sollten dazu bereits einige Vorkenntnisse mitbringen. Grundlegende genetische Begriffe wie Allel, autosomal-rezessiv, dominant, Genotyp und Phänotyp sollten bekannt sein. Des Weiteren muss die Klasse bereits mit Stammbäumen und Karyogrammen gearbeitet haben. Für diese Sequenz sollten ca. 3 Stunden eingeplant werden.

### Ablauf

Als **Einstieg** in die Reihe wird das Bild **M 1** gezeigt. Bei dem Mann auf dem Foto handelt es sich um das erfolgreiche Model Shaun Ross. Den Schülerinnen und Schülern werden bestimmte phänotypische Merkmale auffallen, wie beispielsweise die helle Haut sowie die hellen Augenbrauen. Die kurze Information zu Shaun Ross zeigt, dass das Model wegen seines besonderen Aussehens große Erfolge feiern kann. Damit soll erreicht werden, dass der Einstieg in das Thema der vererbten Veränderungen der genetischen Information den Lernenden einen lebensnahen Einstieg gibt.

Nach dem Einstieg in das Thema folgt die **erste Erarbeitungsphase**. In Partnerarbeit soll die Klasse mithilfe des Infotextes **M 2** die wichtigsten Informationen zu der genetischen Besonderheit Albinismus sammeln und auf dem Steckbrief **M 3** festhalten. Im Anschluss erfolgt eine Verbesserung im Plenum.

In **der zweiten Unterrichtsstunde** ist eine Forscherarbeit geplant. Es soll in Gruppen gearbeitet werden. **M 4** führt die Klasse zum anschließenden Arbeitsauftrag. Die Materialien zu den insgesamt vier Veränderungen der genetischen Information liegen an mehreren Tischen aus

## Auf einen Blick

---

### 1. Stunde

**Thema:** Einstieg: Genetische Besonderheit Albinismus

- M 1** Albinismus: Das Model Shaun Ross  
**M 2** Albinismus: Informationen sammeln  
**M 3** Albinismus: Steckbrief
- 

### 2. Stunde

**Thema:** Forscherarbeit

- M 4** Stationenlauf mit Materialien  
**M 5** Probandeninformationen  
**M 6** Infotexte  
**M 7** Steckbriefe
- 

### 3. Stunde

**Thema:** Rot-Grün-Schwäche

- M 8** Rot-Grün-Schwäche: Sehtest  
**M 9** Rot-Grün-Schwäche: Mystery-Kärtchen  
**M 10** Sequenzabschluss: Odd-One-Out-Aufgaben und Tandembogen

## M 1 Albinismus – das Model Shaun Ross



GIVENCHY



© wikimedia commons gemeinfrei



Der Afroamerikaner Ross stammt aus New York City und begann mit 16 Jahren zu modeln. Wegen einer Veränderung der genetischen Information sind seine Augen, seine Haare und seine Augen sehr hell, da der Farbstoff Melanin nicht gebildet werden kann. Shaun Ross hatte es anfangs schwer im oberflächlichen Modelbusiness. Doch 2008 wurde er von der Designerin Nina Athanasiou entdeckt und seitdem hatte er unter anderem Modelaufträge für GQ und die Italian Vogue. Außerdem modelte er für Alexander McQueen oder Hubert de Givenchy.

© RAABE 2024



© <https://www.flickr.com/photos/pdc/> Damian Cugley, CC BY-SA 2.0 <

Model: © DigitalVision/Getty Images Plus

## Albinismus – Informationen sammeln

M 2



Der Begriff „Albinismus“ leitet sich vom lateinischen Wort „albus“ (= weiß) ab.

Die Veränderungen der genetischen Information kann durch Mutation 50 verschiedener Gene verursacht werden, am bekanntesten ist jedoch eine Mutation auf Chromosom Nummer 11, eine sogenannte Punktmutation. Immer führt diese Art Mutation dazu, dass der Farbstoff Melanin nicht gebildet werden kann. Dieser dient zur Färbung der Haut, der Haare und Augen. Er stellt aber auch einen natürlichen Schutz gegen intensive UV-Strahlung dar.

Die Vererbung erfolgt dabei autosomal-rezessiv, wobei die genetische Besonderheit mit einer Häufigkeit von ca. 1:20 000 auftritt. Den gleichen Erbgang zeigen Veränderungen der genetischen Information wie bei Mukoviszidose (Stoffwechselerkrankung, die zu zähem Schleim in den Atemwegen und anderen Organen führt), Phenylketonurie (Stoffwechselstörung, bei der die Aminosäure Phenylalanin nicht abgebaut werden kann) oder Xeroderma pigmentosum (Lichtüberempfindlichkeit).

Die charakteristischen Auswirkungen sind sehr helle Haare, Wimpern und Augenbrauen, eine extrem helle, weiß-rosa gefärbte Haut und eine hellblaue, teilweise auch rötliche Iris. Aufgrund dieser äußeren Merkmale zeigen Betroffene eine hohe Lichtempfindlichkeit und durch den mangelnden natürlichen Sonnenschutz wegen des fehlenden Melanins auch ein erhöhtes Hautkrebsrisiko.

Auch Sehstörungen können bei Albinismus recht häufig auftreten.

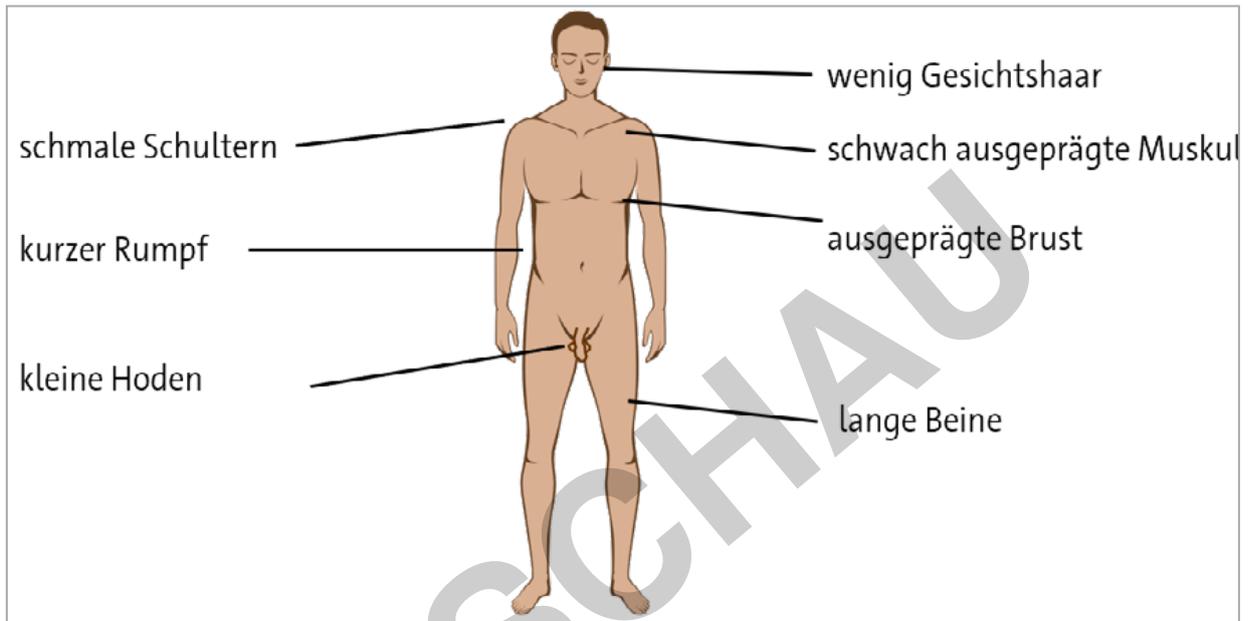


© master1305/iStock/Getty Images Plus

## Klinefelter-Syndrom

Vom Klinefelter-Syndrom sind ausschließlich Männer betroffen. Die Merkmale dieses Syndroms wurden erstmalig im Jahre 1942 von dem amerikanischen Arzt Dr. Harry Klinefelter beschrieben. Etwa einer von etwa 500–1000 Jungen ist betroffen. Man nennt sie auch XXY-Syndrom, Betroffene besitzen in ihren Zellen also ein Geschlechtschromosom mehr.

Das Klinefelter-Syndrom ist die häufigste genetische Ursache für Unfruchtbarkeit bei Männern. Folgende körperlichen Merkmale können auftreten:

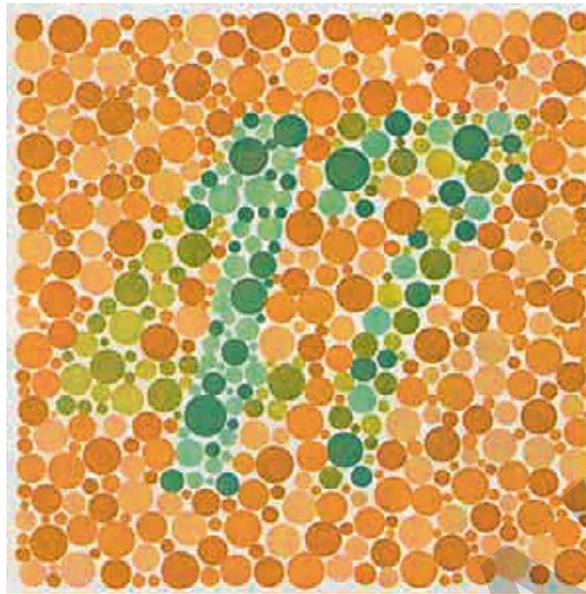


Das Syndrom entsteht aufgrund eines Teilungsfehlers während der Meiose. Betroffen sind die Geschlechtschromosomen (X/Y), wobei verschiedene Karyotypen auftreten können. Am häufigsten findet man die Variante XXY. Beispielsweise kann aber auch die Kombination XXYY auftreten, wobei Mosaikformen, bei denen die Patienten teilweise Zellen mit einem Chromosomensatz von 46 Chromosomen (somit XY bei den Geschlechtschromosomen) und teilweise Zellen mit verändertem Chromosomensatz besitzen.

Eine weitere Veränderung der genetischen Information, die aufgrund einer veränderten Anzahl an Geschlechtschromosomen auftritt, ist das Turner-Syndrom (X0). Hier ist nur ein Geschlechtschromosom vorhanden.

## Rot-Grün-Schwäche – Sehtest

M 8



Persil/CC BY-SA 3.0/wikimedia commons

Fehlen in der Netzhaut die Sehpigmente für Rot und Grün in den Zapfen (farbempfindliche Zellen), so kann man diese Farben nicht unterscheiden. Von dieser Rot-Grün-Sehschwäche sind etwa 9 % der Männer, aber nur 0,8 % der Frauen betroffen. Die Vermutung, dass es etwas mit den Geschlechtschromosomen zu tun hat, es also eine gonosomale Erbkrankheit ist, liegt daher nahe. Und tatsächlich liegt das Gen zur Bildung des Sehpigments nur auf dem X-Chromosom. Eine intakte Erbanlage genügt, um ausreichend Sehpigment zur Farb-erkennung zu bilden.

Da Frauen zwei X-Chromosomen haben, ist ihre Chance an der Rot-Grün-Sehschwäche zu erkranken, wesentlich geringer. Aber auch wenn sie nicht daran erkranken, können sie das defekte X-Chromosom, das im Stammbaum als  $X_r$  gekennzeichnet wird, an ihre Nachkommen weitergeben. Im Alltag hat die Krankheit keine großen Auswirkungen auf die Betroffenen. Allerdings dürfen sie einige Berufe (Lokführer, Bus- und Taxifahrer, Pilot oder Polizist) nur nach dem Bestehen umfangreicher augenärztlicher Tests ergreifen. Ob eine Rot-Grün-Sehschwäche vorliegt wird durch Farbtafeln (siehe Abbildung links), auf denen die Testpersonen etwas erkennen soll, getestet.

© RAABE 2024

## Rot-Grün-Schwäche: Mystery-Kärtchen

M 9

Die Krankheit wird nicht dominant vererbt.	Liegt das veränderte Allel bei rezessiv vererbten Erbkrankheiten nur auf einem Chromosom vor, dann ist der Betroffene nicht erkrankt, kann das kranke Allel aber weitervererben.
Leons Vater und seine jüngere Schwester sind betroffen.	
Mehrere Familienmitglieder leiden unter der Rot-Grün-Schwäche.	Bei rezessiv vererbten Krankheiten muss das veränderte Allel auf beiden homologen Chromosomen vorkommen, damit die Krankheit ausbricht.
Bekannte Erbgänge für Erbkrankheiten können auto- oder gonosomal vererbt werden.	
Leons Mutter und seine ältere Schwester können Farben unterscheiden.	Männer besitzen ein X, Frauen ein XX.

© RAABE 2024