

Wir gehen zur Herleitung des Gesetzes davon aus, dass ein dominantes Allel A im Genpool einer Fortpflanzungsgemeinschaft, **der Population**, mit der Häufigkeit (**Frequenz**)  $p = 0,5$  vorkommt. Die Frequenz des rezessiven Allels a betrage ebenfalls  $q = 0,5$ , da es keine weiteren Allele geben soll. Bei der Meiose werden Gameten gebildet, die nur ein A oder nur ein a enthalten. Aufgrund der angenommenen Frequenzen besitzen die beiden Gameten (A und a) auch jeweils eine Häufigkeit von 50%.

Für die möglichen Genotypen kann man die Häufigkeit mit folgendes Kreuzungsschema ermitteln

	<b>A (p = 0,5)</b>		<b>a (q = 0,5)</b>	
<b>A (p = 0,5)</b>	<b>AA</b>	$p^2 = (0,5)^2 = 0,25$	<b>Aa</b>	$pq = 0,25$
<b>a (q = 0,5)</b>	<b>aA</b>	$pq = 0,25$	<b>aa</b>	$q^2 = (0,5)^2 = 0,25$

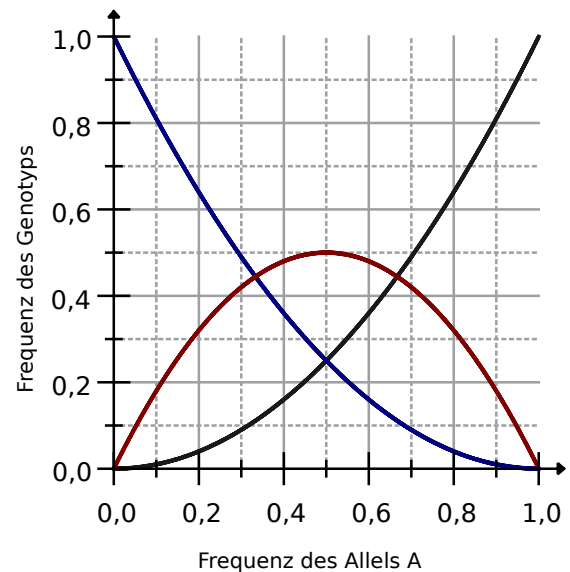
Die Summe aller Genotypen muss 100% betragen. Es gilt also:  $q^2 + 2pq + p^2 = 1$  **Gesetz von HARDY und WEINBERG**

**Verallgemeinerung und Konsequenzen**

a) Leiten Sie Funktionen die drei Genotypfrequenzen her, die nur von p abhängen.

b) Ordnen Sie den drei Genotypfrequenzen den richtigen Graphen zu (siehe Abb. rechts, Quelle: eigenes Werk).

c) Von welchen biologischen Annahmen, geht das Hardy-Weinberg-Gesetz stillschweigend aus?

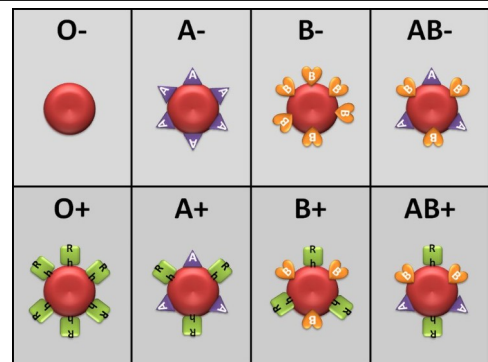


**Fallbeispiel 1: Der Rhesusfaktor**

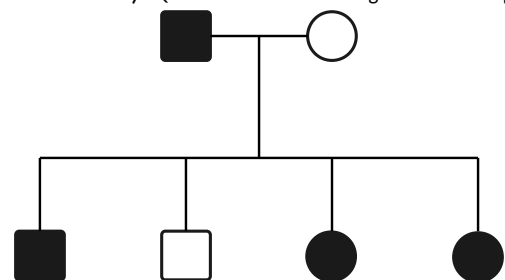
Auf den Erythrozyten können bestimmte Oberflächenproteine, die Rhesusantigene (vgl. Abb. 2), vorhanden sein. Der älteste und wichtigste dieser Rhesusfaktoren hat die Bezeichnung D bekommen. Rhesus-positive Personen, das sind ca. 85% der Europäer, besitzen das entsprechende Merkmal.

- a) Leiten Sie anhand Abb. 3 den Vererbungsmodus ab.
- b) Berechnen Sie die Allelfrequenz des rezessiven Allels (d).
- c) Berechnen Sie den Anteil der Heterozygoten.
- d) Berechnen Sie den Anteil an homozygot Rhesus-positiven.

Bekommen Rhesus-negative Mütter Rhesus-positive Kinder bekommen (vgl. Erbschema!), kann es rund um Schwangerschaft und Geburt unter Umständen zur Vermischung von kindlichem Rh+ und mütterlichen Rh- -Blut kommen. Die Mutter bildet in den ersten Monaten (also relativ langsam) Antikörper gegen das Rhesus-Oberflächenprotein. Der Fetus ist davon nicht mehr betroffen, weil schon geboren. Bei einer erneuten Schwangerschaft mit u.U. erneuten Blutzellenkontakt, ist die Mutter jedoch schon sensibilisiert und bildet schneller und mehr Antikörper. Diese können dann über die Plazenta in den Fetus gelangen, dort zur Zerfall von roten Blutzellen führen.



**Abb. 2:** Oberflächenproteine auf roten Blutzellen (schematisch). Quelle: commons.wiki.org Autor: Göz kirpmak



**Abb. 3:** Erbschema des Rhesusfaktors. (Quelle: eigenes Werk)

□: ♂      ○: ♀      schwarz gefüllt: Rh+

## Fallbeispiel 2: Phenylketonurie

Die **Phenylketonurie** ist eine Stoffwechselkrankheit mit autosomal-rezessivem Erbgang. In Deutschland mit ca. 80 Millionen Einwohner gibt es grob geschätzt ungefähr 8.000 Betroffene. Betroffene Patienten können die Aminosäure Phenylalanin nicht abbauen, wodurch diese sich im Körper anreichert und Phenylpyruvat, Phenylacetat oder Phenyllactat entsteht, was unbehandelt zu einer schweren geistigen Entwicklungsstörung mit einer Epilepsie führt. Bestimmte Stoffwechselprodukte, die Phenylketone, die mit dem Urin ausgeschieden werden, waren für die Erkrankung namensgebend

- a) Berechnen Sie den Anteil des krankmachenden rezessiven Allels  $a$  ( $q$ ) und des gesunden Allels  $A$  ( $p$ ) im Genpool.
- b) Berechnen Sie den Anteil und die absolute Zahl der **Konduktoren** (nicht-erkrankte Krankheitsüberträger) in Deutschland.

## Fallbeispiel 3: Chorea Huntington

Die **Chorea Huntington** ist eine unheilbare Erbkrankheit. Betroffene leiden an der fortschreitenden Zerstörung eines Bereichs des Gehirns, der für Muskelsteuerung und grundlegende mentale Funktionen wichtig ist. Dort werden Gehirnzellen durch ein fehlerhaftes Protein zerstört, das infolge eines Gendefekts entsteht. Die äußeren Krankheitserscheinungen umfassen Störungen des Gefühlslebens, der Muskelsteuerung einschließlich der Mimik. Die ersten Krankheitssymptome zeigen sich meist um das 40. Lebensjahr und führt im Durchschnitt 15 Jahre nach den ersten Symptomen zum Tod.

- a) Die Inzidenz der Erkrankung wird mit 5:100.000 angegeben, die Allelfrequenz des krankmachenden Allel beträgt 0,025%. Untersuchen Sie mathematisch, ob die Krankheit autosomal dominant oder autosomal rezessiv vererbt wird.
- b) Wie hoch ist rechnerisch der Anteil der homozygot erkrankten?