

# MedAT Repetitorium, Biologie

# Mendel'sche Regeln

1. Uniformitätsregel

2. Spaltungsregel

3. Unabhängigkeitsregel

Allel → Ausprägung eines Gens

Phänotyp → Erscheinungsbild

Genotyp → Erbbild (Satz von Genen)

Rezessiv → Allel tritt gegenüber dem anderen (dominanten) zurück

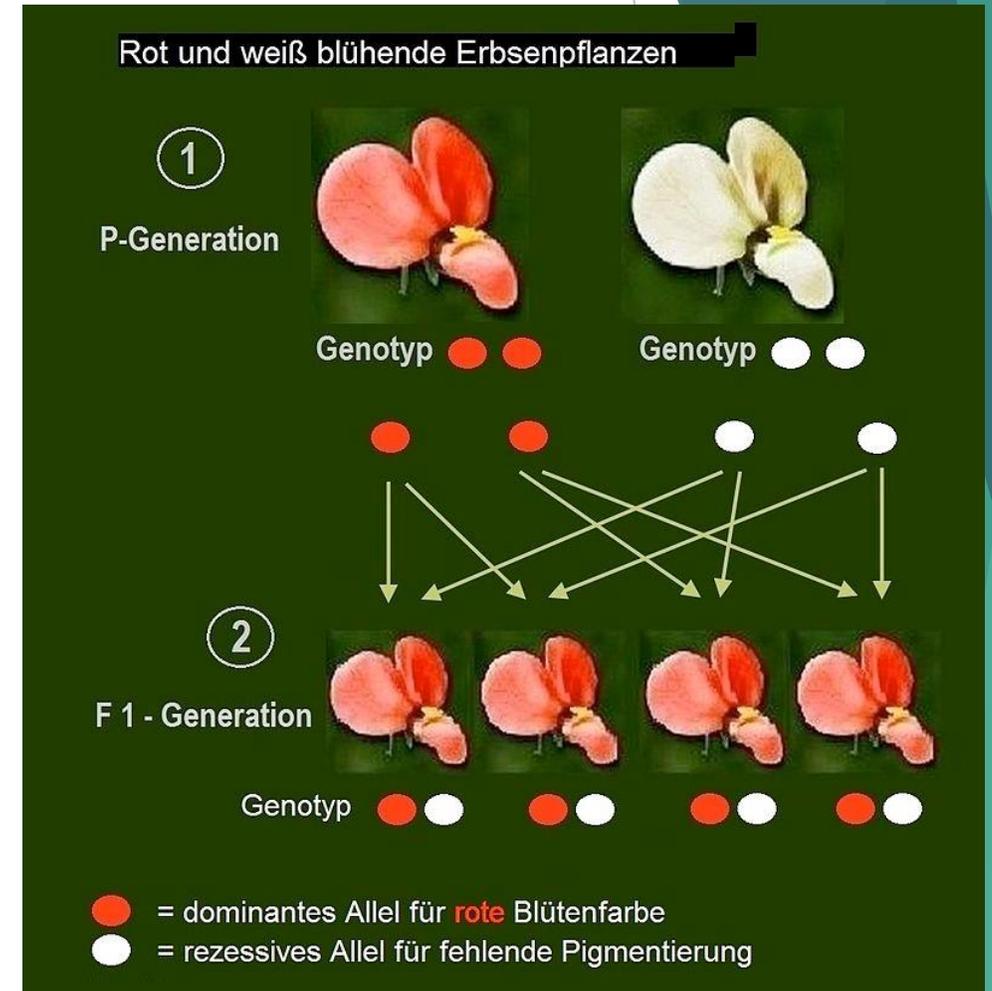
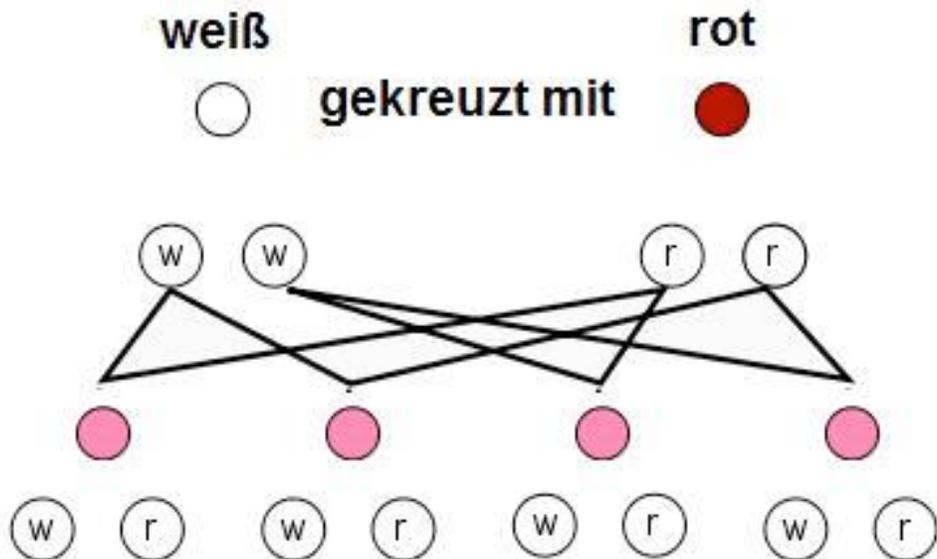
Dominant → bestimmt gegenüber dem anderen Allel den Phänotyp

Intermediär → Erbgang bei der beide Allele im Phänotyp in Erscheinung treten

# Uniformitätsregel

→ F1: uniform, F2: mischerbig

- ▶ Dominant - rezessiv
- ▶ Intermediär
- ▶ Kodominant (zB Blutgruppe AB)

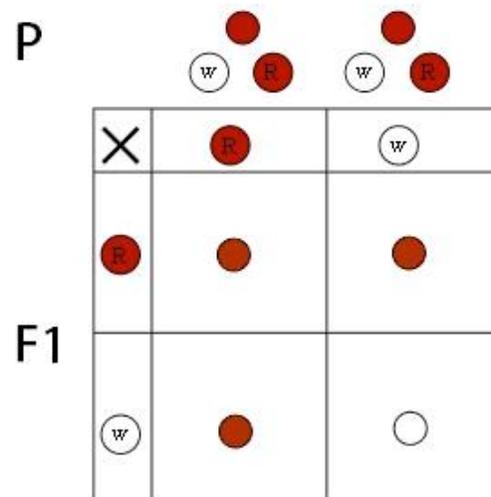


# Spaltungsregel

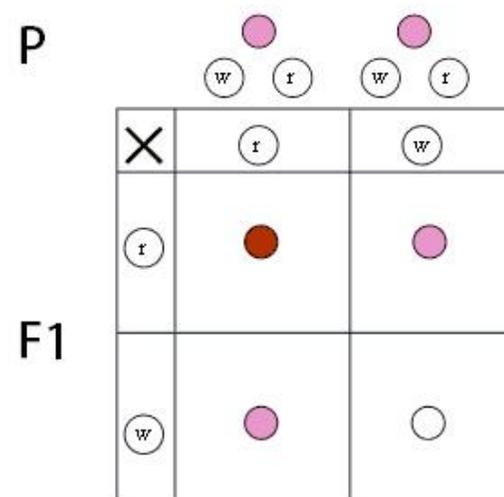
Kreuzung von heterozygoten Individuen

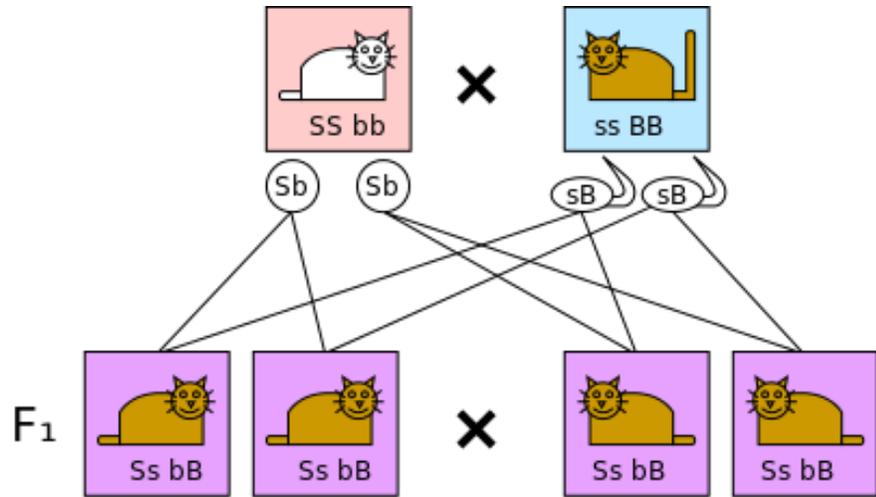
- ▶ Dominant-rezessiv
- ▶ Intermediär
- ▶ Konduktoren: Überträger

Dominant-rezessiver Erbgang



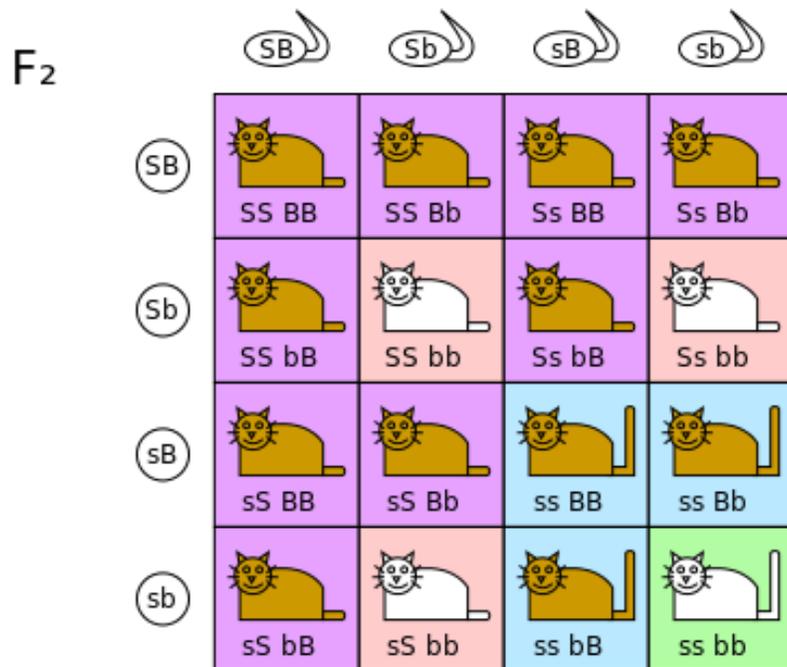
Intermediärer Erbgang





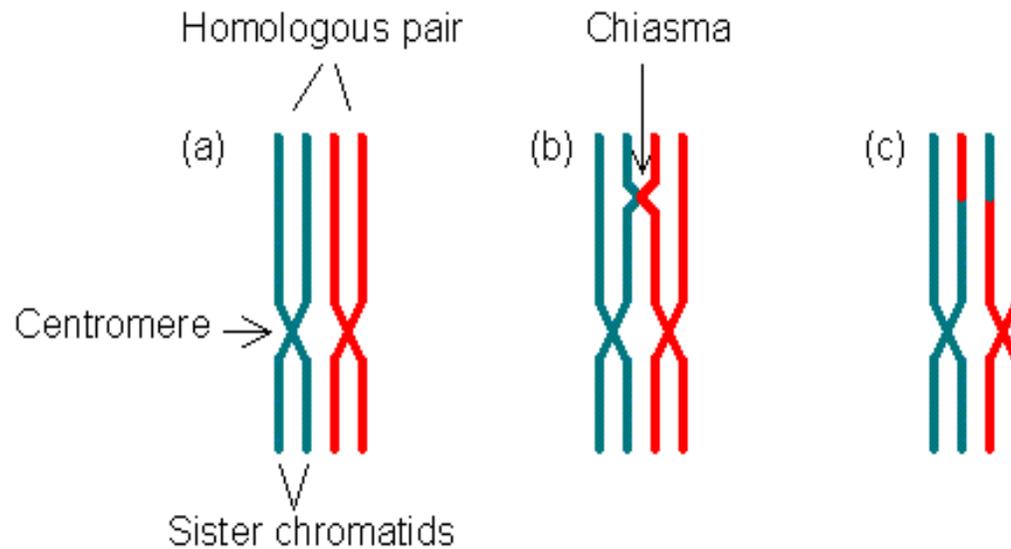
## Unabhängigkeitsregel

- ▶ Erbanlagen und Merkmale werden frei kombiniert und unabhängig vererbt
- ▶ Verhältnis immer 9:3:3:1



# Ausnahme: Genkopplung

► Cave: müssen auf dem Chromosom weit genug entfernt werden



# Vererbung = Heredität

## CHROMOSOMALE VERERBUNG

- ▶ Autosomal- dominant
- ▶ Chorea Huntington
- ▶ Autosomal-rezessiv
- ▶ Mukoviszidose, Phenylketonurie
- ▶ X-Chromosomale Vererbung
- ▶ Männer sind immer erkrankt!
- ▶ Meist rezessiv: Rot-Grün-Blindheit, Hämophilie
- ▶ Dominant: Rachitis (Vit.D-Resistenz)

## EXTRA- (NICHT-) CHROMOSOMALE VERERBUNG

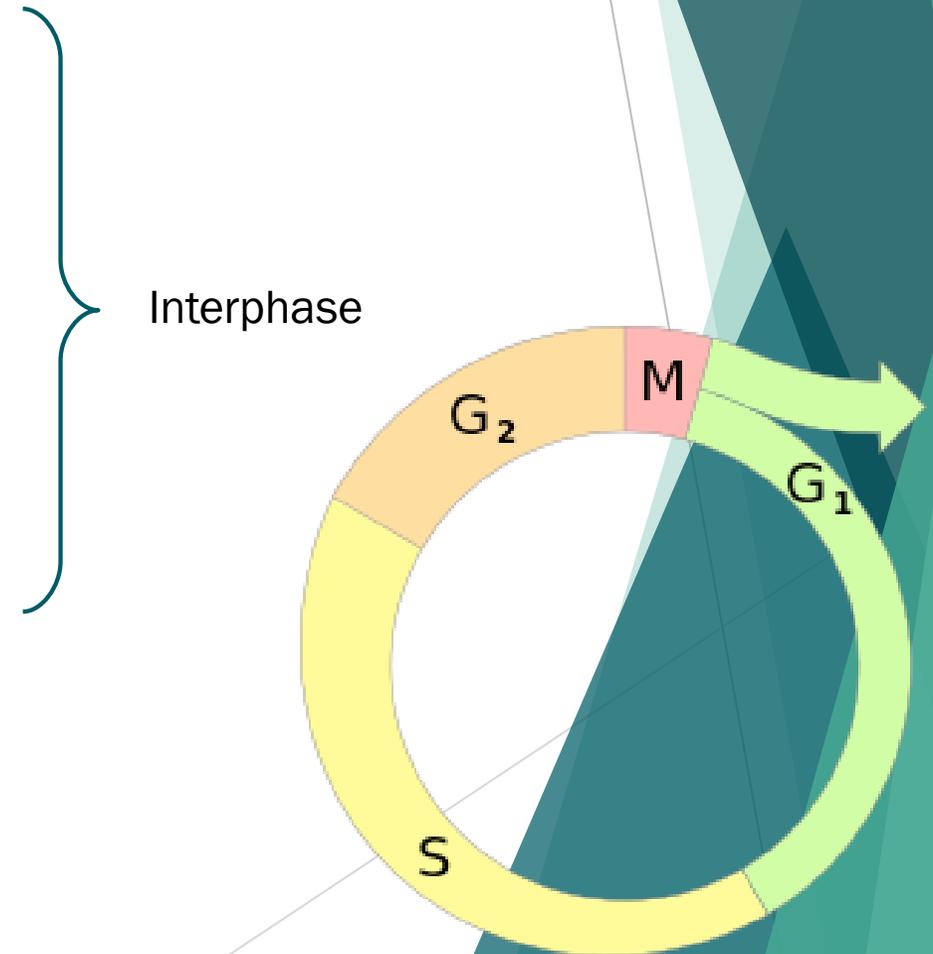
- ▶ Erbinformation außerhalb des Zellkerns

Mitochondrien → MITOCHONDRIALE VERERBUNG

- ▶ Zirkuläre DNA
- ▶ Ca. 37 Gene
- ▶ Information für Energiegewinnung und oxidative Phosphorylierung
- ▶ Maternale Vererbung
- ▶ Zufällige Verteilung auf Tochterzellen
- ▶ Mutationen: Enzephalopathie, Myopathie, ...

# Zellteilung und Zellzyklus

- ▶ G1
- ▶ Gap-Phase
- ▶ S
- ▶ DNS Synthese → Verdopplung d. Chromosomen
- ▶ G2
- ▶ Gap-Phase
- ▶ Vollständigkeit der DNA wird kontrolliert
- ▶ M
- ▶ Mitose

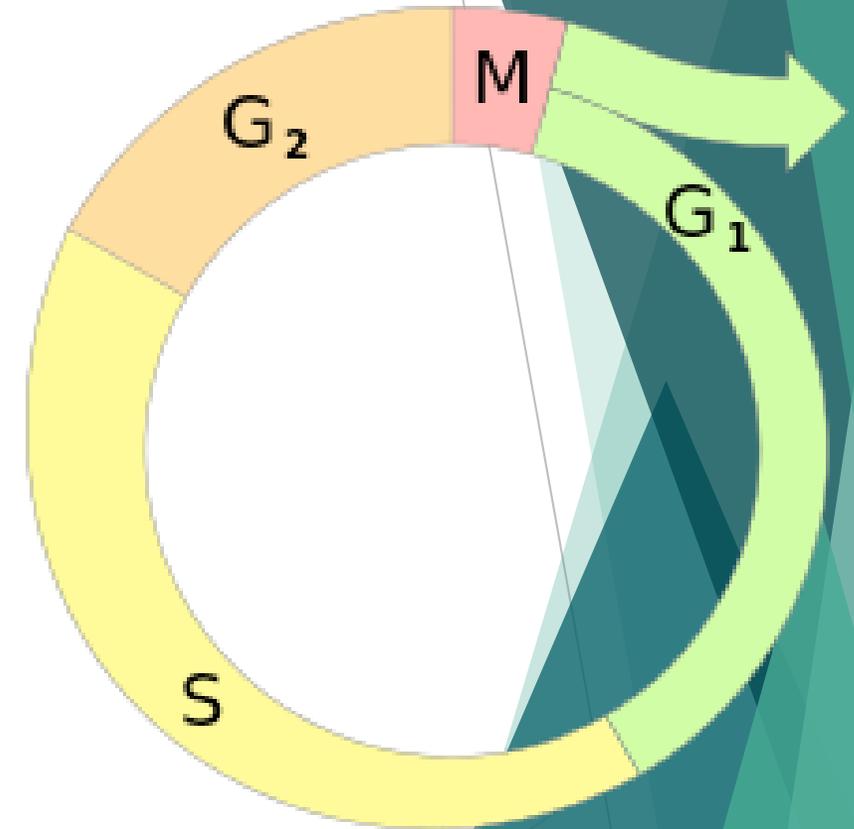


# Kontrollpunkte

- ▶ G1 und G2
- ▶ Kontrollsystem reagiert auf verschiedene Signale innerhalb und außerhalb der Zellen
- ▶ Austritt aus dem Zellzyklus in G0 Phase
- ▶ Apoptose: Zelltod
- ▶ Wichtig: Cyclin-abhängigen Kinasen (Cdks)
- ▶ Anhalten des Zellzyklus: p53, p21 und BAX
- ▶ Tumorentstehung

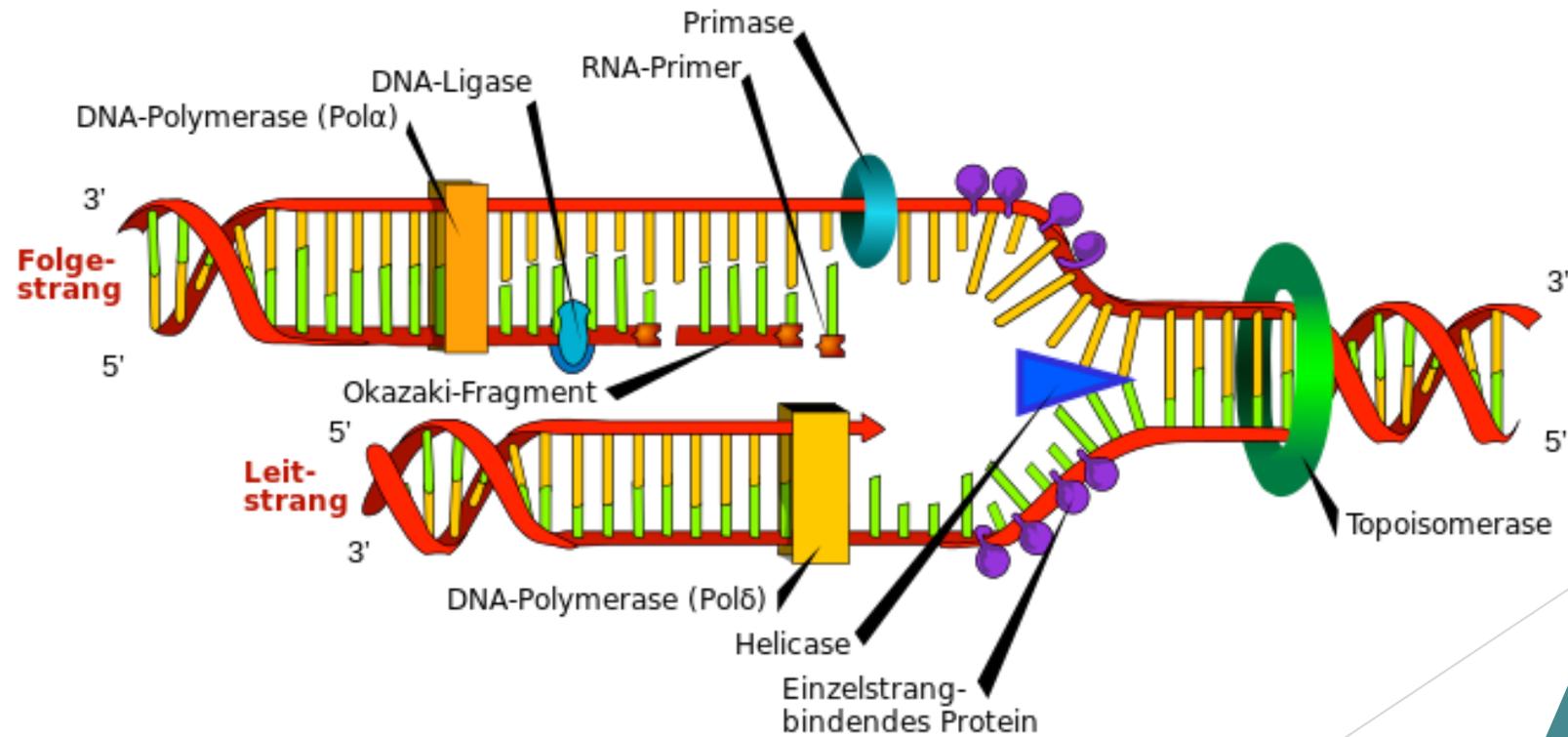
# G1

- ▶ Zellbestandteile (Zytoplasma, Zellorganellen) werden ergänzt
- ▶ Vorrat an Nukleotiden steigt
- ▶ Eventuell Übergang in G0



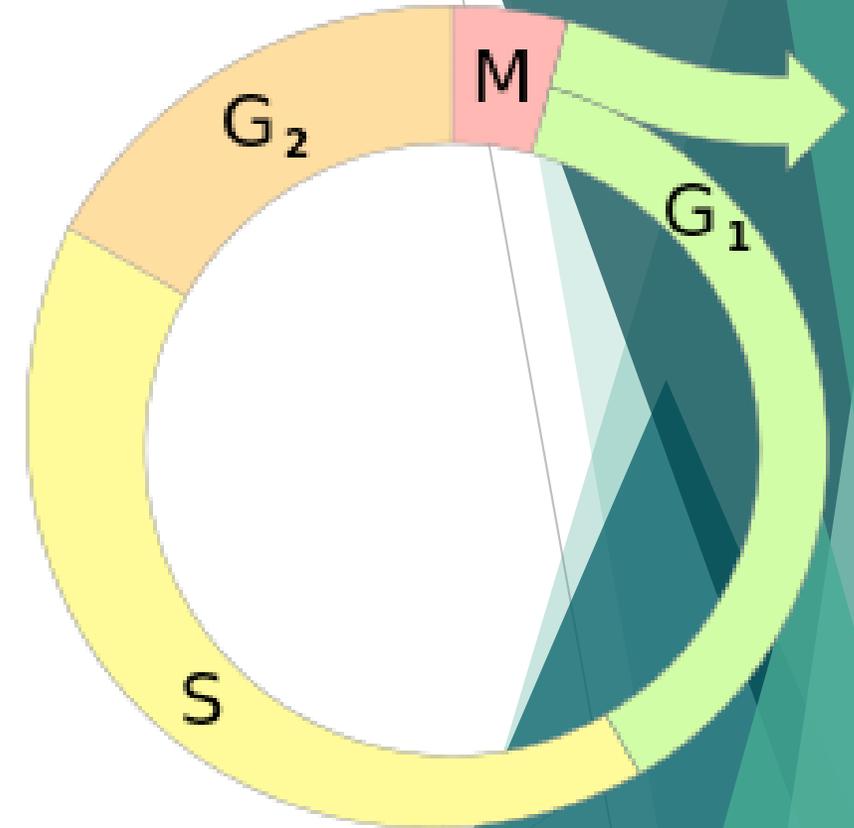
# S-Phase

- ▶ = Synthesephase
- ▶ Verdopplung der DNA → DNA REPLIKATION
- ▶ Von 2C zu 4C



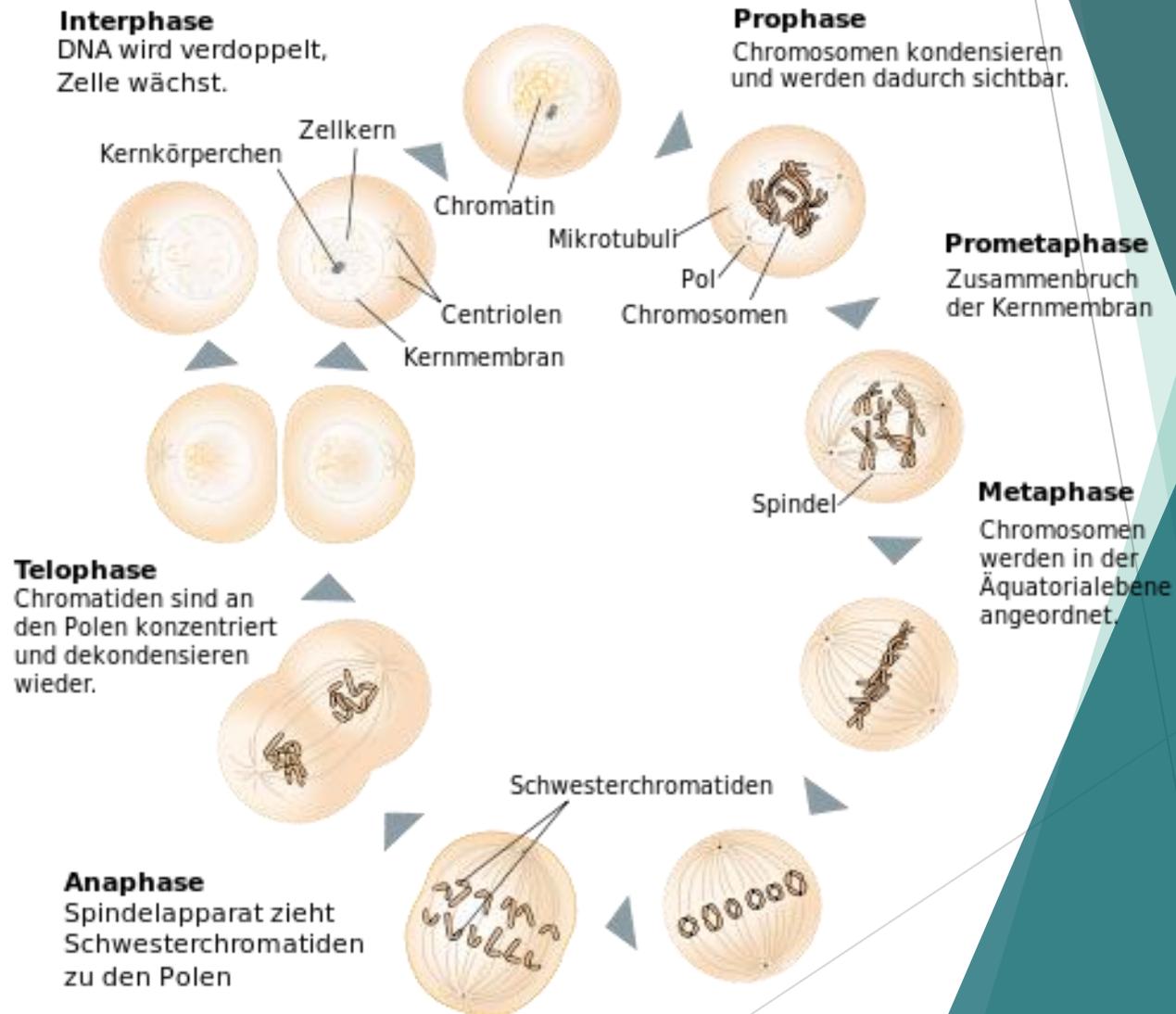
# G2

- ▶ Weiteres Wachstum
- ▶ Zellteilungsspezifische Proteine
- ▶ Vermehrte Flüssigkeitsaufnahme
- ▶ Lösung von Zellkontakten
- ▶ Überprüfung der Replikation !!



# Mitose

- ▶ = Zellkernteilung
- ▶ Prophase
- ▶ Promethaphase
- ▶ Spindel dringen langsam ein
- ▶ Kinetochore am Centromer
- ▶ Metaphase
- ▶ Karyogramm
- ▶ Anaphase
- ▶ Telophase
- ▶ Folgende Zytokinese



# Meiose

- ▶ Sexuelle Fortpflanzung
- ▶ Keimbahn
- ▶ Produziert haploide Tochterzellen
- ▶ 1. und 2. Reifeteilung

# 1. Reifeteilung (Meiose 1)

- ▶ Phasen entsprechen denen der Mitose, ABER Prophase ist stark verlängert

## PROPHASE

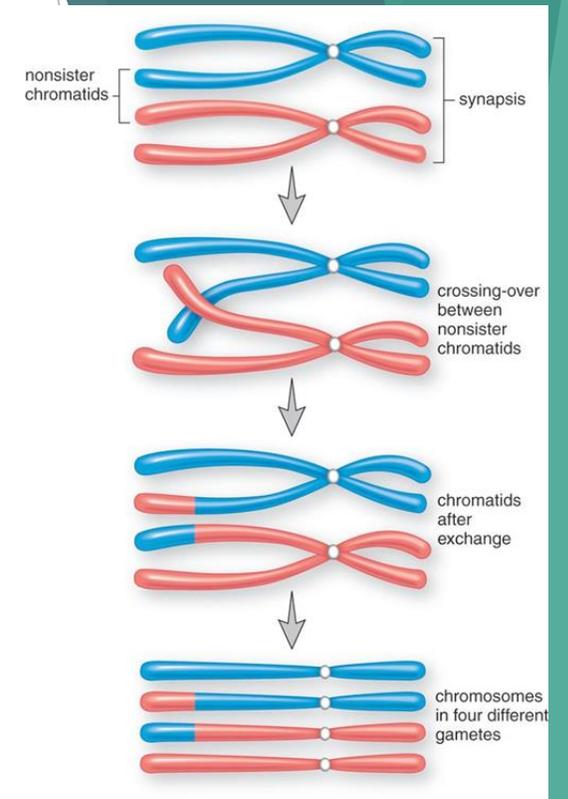
- ▶ Leptotän
- ▶ Kondensierung → sichtbar
- ▶ Zygotän
- ▶ Aneinanderlagern homologer Chromosome
- ▶ Pachytän
- ▶ Überkreuzung homologer Abschnitte (Rekombination)
- ▶ Diplotän
- ▶ Überkreuzung wird aufgelöst
- ▶ Diakinese
- ▶ Chromosomen lösen sich und Kernmembran zerfällt
- ▶ **Diktyotän**: Zusätzliches Stadium bei der weiblichen Meiose: Oozyten bleiben vom Zeitpunkt der Bildung vor der Geburt bis kurz Eisprung → bis zu 50 Jahre

## 2. Reifeteilung

- ▶ Keine vorherige Verdopplung
- ▶ „Normale Mitose“
- ▶ 4 Zellen mit haploiden Chromosomensatz

# Chromosomentheorie der Vererbung

- ▶ Rekombination (Austausch von Allelen)
- ▶ Crossing-Over → Stückaustausch
- ▶ Gen-Kopplung
- ▶ Räumlich nahe beieinander liegende Gene werden gemeinsam vererbt
- ▶ Widerspruch zu Unabhängigkeitsregel von Mendel



# Mutation

- ▶ Veränderung des Erbguts eines Organismus
- ▶ Umfang der Mutation
- ▶ Genmutation
- ▶ Chromosomenmutation
- ▶ Genommutation
- ▶ Zelltyp
- ▶ Keimbahnmutation
- ▶ Somatische Mutation

▶ Auswirkung

▶ Letal

▶ Loss of function

▶ Gain of function

▶ Neutrale Mutation

▶ Stille Mutation

▶ Mechanismus

▶ Fehler bei der Replikation

▶ Unzureichendes Proof-reading

▶ Fehler bei Reparaturmechanismus

▶ Ungleichmäßiges Crossing over



[SymptomsWeekbyWeek.org](http://SymptomsWeekbyWeek.org)

3D Ultrasound

# Keimstadium, Embryogenese Fetalperiode

Oder:  
Die wundersame  
Entwicklung des neuen  
Lebens.

# Wege zur Befruchtung

- ▶ Graaf-Follikel (Endstadium der Oogenese)
- ▶ Treibt aus dem Ovar Richtung Uterushöhle (Dauer 3-4 Tage)
  
- ▶ Spermien wandern mithilfe der Geißel in Richtung Eileiter (30 Min und 6 Tage)
- ▶ Chemotaxis
- ▶ Kapazitationsprozess (Umbau des Spermiums → Proteine werden entfernt)
- ▶ Nur kapazitierte Spermien können Corona radiata durchdringen um zur Zona pellucida zu gelangen

# Die Befruchtung (Fertilisation) I

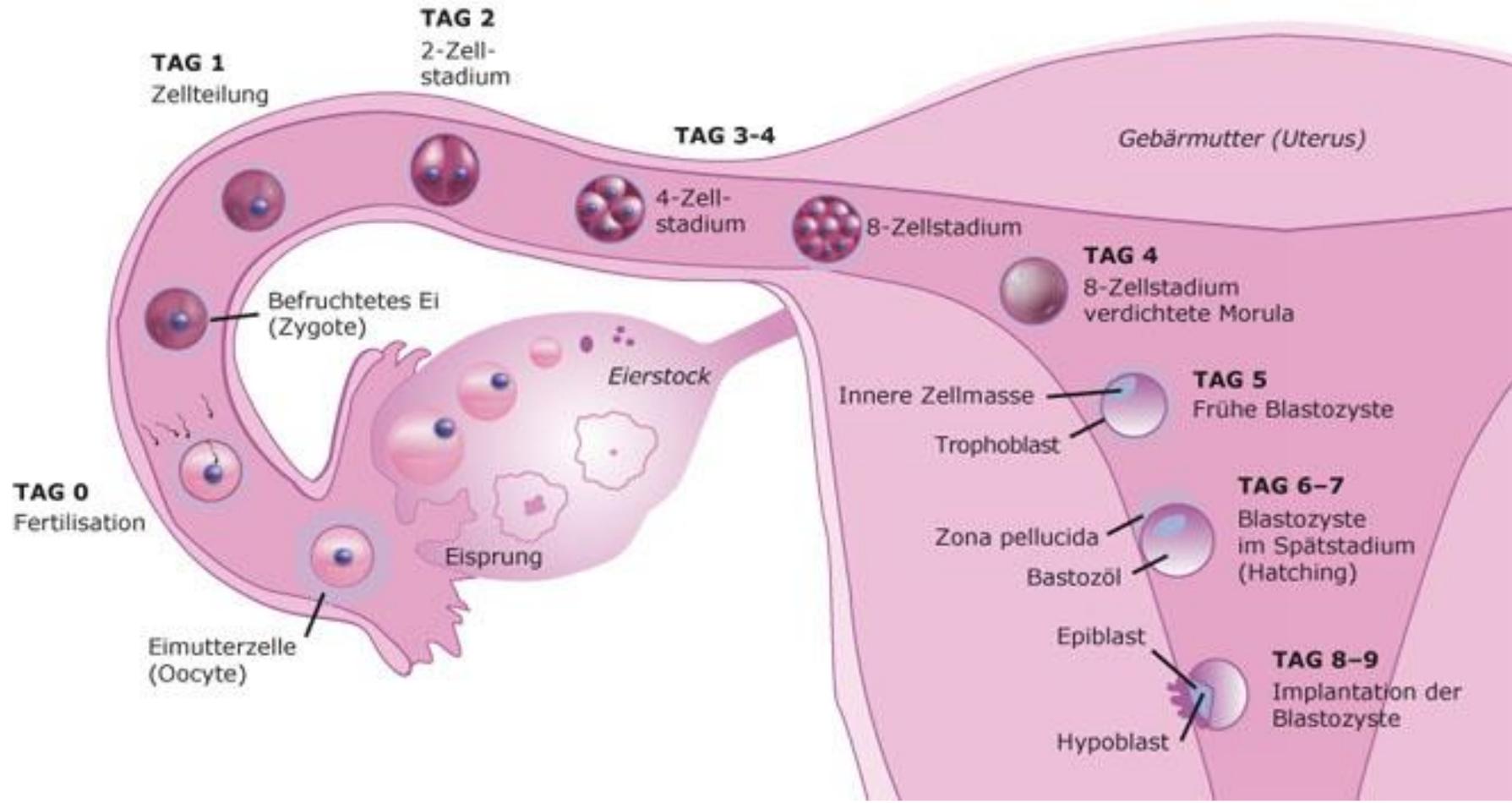
- ▶ Eizelle umgeben von Follikelzellen
- ▶ Über der Plasmamembran Glykoproteine → Zona pellucida
- ▶ Andocken des Spermas an die Zona pellucida → Fusion des Akrosoms mit Z.p.
  
- ▶ Zona pellucida löst sich auf (lysiert) → Sperma erreicht Plasmamembran
  
- ▶ Fusion von Eizelle und Sperma

# Die Befruchtung (Fertilisation) II

- ▶ Eizelle beendet die zweite Reifeteilung (Meiose II)
- ▶ Sperma und Eizelle jeweils haploide Zwei-Chromatid-Chromosomen (22+1)
- ▶ Verschmelzen zu diploiden Zwei-Chromatid-Chromosomensatz (44+2)
  
- ▶ → Befruchtete Eizelle entstanden (Zygote)

[www.nucleusinc.com](http://www.nucleusinc.com)

**nucleus**<sup>™</sup>  
MEDICAL MEDIA



# Die drei Phasen

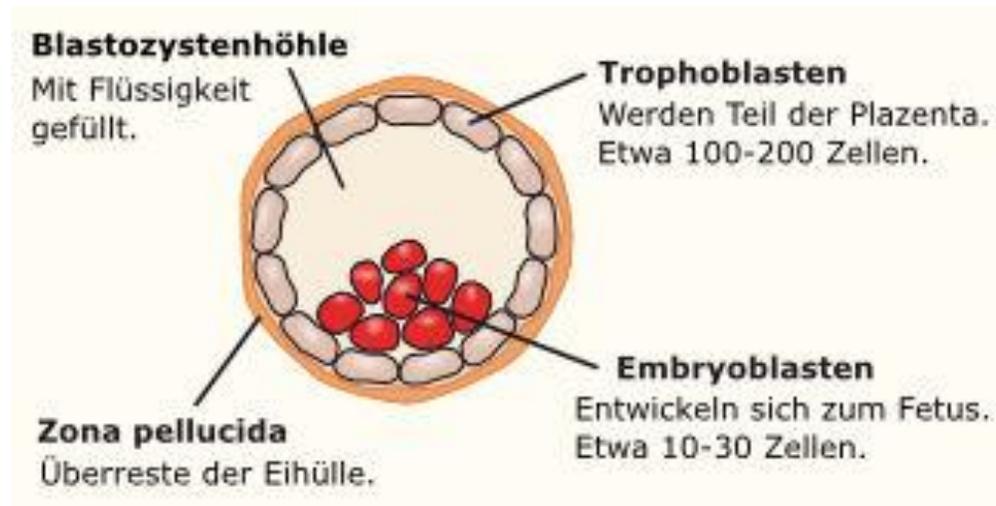
- ▶ Keimstadium
- ▶ Embryogenese
- ▶ Fetalperiode

# Das Keimstadium

- ▶ Befruchtete Eizelle wandert vom Eileiter in den Uterus (5-6 Tage)
- ▶ Einnistung in die Gebärmutterschleimhaut (Nidation)
- ▶ Gleichzeitig beginnt die Zellteilung
- ▶ 2 Zellen → 4 Zellen → 8 Zellen
- ▶ Morula Stadium 16 Zellen → 32 Zellen → 64 Zellen
- ▶ Blastocyste

# Die Blastocyste

- ▶ flüssigkeitsgefüllte  
Intrazellulärräume vereinigen sich  
→ großer flüssigkeitsgefüllter Raum  
entsteht
- ▶ Innere Zellen → Embryoblast →  
Der Embryo
- ▶ Äußere Zellen → Trophoblast →  
Plazenta u. Eihäute

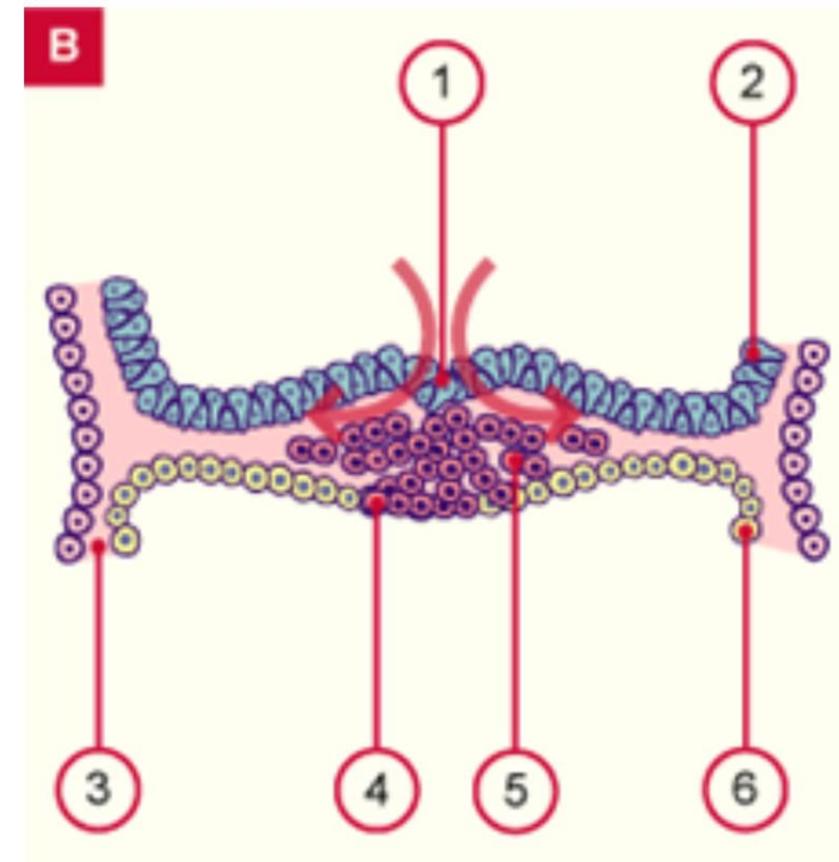




HHMI

# Embryogenese (Gastrulation)

- ▶ Ab der 3. Woche
- ▶ Bildung des Primitivstreifens (Achsendeterminierung)
- ▶ Primitivrinne an deren Ende ein Primitivknoten (späterer Kopf)
- ▶ Ab dem 17.Tag Epiblasten wandern in Primitivrinne
  - verdrängen Hypoblasten
- ▶ Es entstehen
  - Entoderm
  - Mesoderm
  - Ektoderm



- 1 Primitivgrube
- 2 Epiblast
- 3 Extraembryonales Mesoderm
- 4 definitives Endoderm
- 5 Einwanderung von Epiblastzellen für die Bildung des intraembryonalen Mesoderms
- 6 Hypoblast

# Embryogenese (Chorda dorsalis und Neuralrohr)

- ▶ Beim Primitivknoten liegt Primitivgrube → bildet Chordakanal
- ▶ Mittlerer Zellstrang verschmilzt mit Entoderm → Chorda dorsalis entsteht
  
- ▶ Medial (mittig) → Neuralplatte
- ▶ Lateral (außen) → Oberflächenektoderm
- ▶ Neuralplatte faltet sich → Neuralrohr entsteht
  
- ▶ Durch Wachstum des Neuralrohres → Krümmung

## Bis 8. Woche (Organogenese)

► Gewebe differenziert



- Entoderm: Verdauungstrakt (außer Mundhöhle und After), Leber, Pankreas, Schilddrüse, Thymus, Atmungstrakt, Harnblase, Harnröhre
- Mesoderm: Knochen, Skelettmuskulatur, Bindegewebe, glatte Muskulatur der Eingeweide, Herz, Blutgefäße, Blutkörperchen, Milz, Lymphknoten, Lymphgefäße, Nebennierenrinde, Nieren, Keimdrüsen, innere Geschlechtsorgane, Mikroglia
- Ektoderm: Haut, Nervensystem, Sinnesorgane, Zähne

# Fetalperiode (Ab 61. Tag)

- ▶ Entwicklung der Organe (Morphogenese)
- ▶ Ausdifferenzierung des Gewebes (Histogenese)
  
- ▶ Bis 5. Monat Längenwachstum im Vordergrund
- ▶ Ab dem 6. Monate Gewichtszunahme



# Meilensteine

## 3. Monat:

- Ausdifferenzierung des Gesichts und der Extremitäten → Muskeltonus
- Geschlecht wird sichtbar

## 4 - 5. Monat:

- Languno-Behaarung tritt auf
- Herztöne werden hörbar / Kindsbewegungen werden wahrnehmbar

## 6. Monat:

- Gleichgewichtssinn entsteht

## 7. Monat:

- Lunge funktionstüchtig

## 8. Monat:

- Bildung braunes Fettgewebe

## Nach 266 Tagen (38. Wochen)



# Take-Home Message

- ▶ Befruchtung
- ▶ Zellteilung/Morula/Blastocyste
- ▶ Einnistung
- ▶ Die Keimblätter
- ▶ Falten des Neuralrohres
- ▶ Ausdifferenzierung und Organogenese
- ▶ Fetalperiode

VIEL KRAFT  
VIEL ERFOLG  
BEIM MEDAT  
2017!



...SEE YOU NEXT YEAR!

# Quellen

[http://www.t-online.de/regionales/id\\_52760568/neugeborenes-in-babyklappe-abgegeben.html](http://www.t-online.de/regionales/id_52760568/neugeborenes-in-babyklappe-abgegeben.html)<https://fineartamerica.com/featured/3-two-month-old-foetus-artwork-sciepro.html><https://www.theguardian.com/science/2008/nov/10/ivf-embryos-stem-cells-pregnancy>

<http://www.ivf.at/BEHANDLUNG/K%C3%BCnstlicheBefruchtung.aspx>[http://www.pregnancysymptomsweekbyweek.org/sites/all/themes/pswbw/images/ultrasound/35\\_week\\_ultrasound\\_3d.jpg](http://www.pregnancysymptomsweekbyweek.org/sites/all/themes/pswbw/images/ultrasound/35_week_ultrasound_3d.jpg)

<https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=3935164>

<http://geneticslab.wikispaces.com/Recombination>

[https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/6/69/DNA\\_replication\\_de.svg](https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/6/69/DNA_replication_de.svg)

[https://www.google.at/search?q=spaltungsregel&client=firefox-b-ab&source=lnms&tbm=isch&sa=X&ved=0ahUKEwi75JCKy7vNAhXIL8AKHU\\_7DIIQ\\_AUICCgB&biw=1173&bih=564#imgrc=QeZ-\\_akla-L88M%3A](https://www.google.at/search?q=spaltungsregel&client=firefox-b-ab&source=lnms&tbm=isch&sa=X&ved=0ahUKEwi75JCKy7vNAhXIL8AKHU_7DIIQ_AUICCgB&biw=1173&bih=564#imgrc=QeZ-_akla-L88M%3A)

[https://www.google.at/search?q=meiose&client=firefox-b-ab&source=lnms&tbm=isch&sa=X&ved=0ahUKEwj4jMy9IL7NAhWhCsAKHW-OBnQQ\\_AUICCgB&biw=1173&bih=564#tbm=isch&q=crossing+over&imgrc=xZmENR1ExPmZEM%3A](https://www.google.at/search?q=meiose&client=firefox-b-ab&source=lnms&tbm=isch&sa=X&ved=0ahUKEwj4jMy9IL7NAhWhCsAKHW-OBnQQ_AUICCgB&biw=1173&bih=564#tbm=isch&q=crossing+over&imgrc=xZmENR1ExPmZEM%3A)