

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

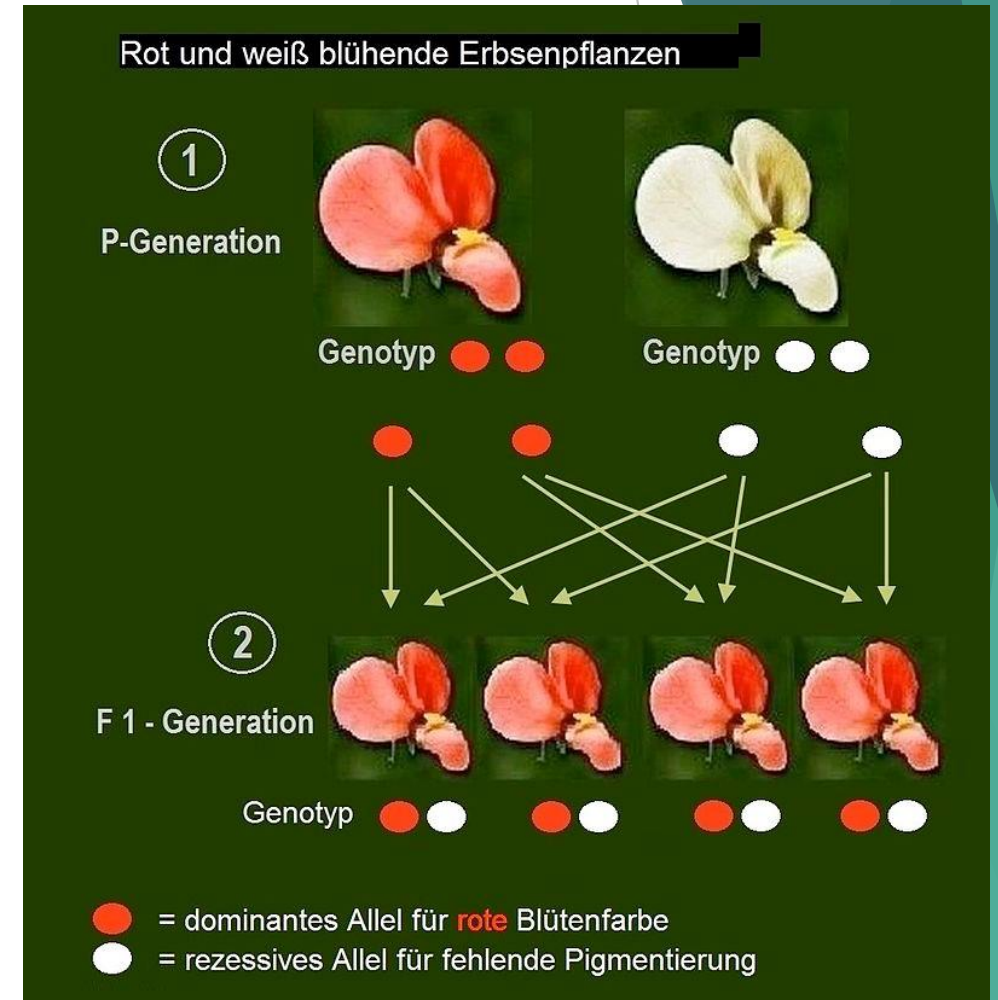
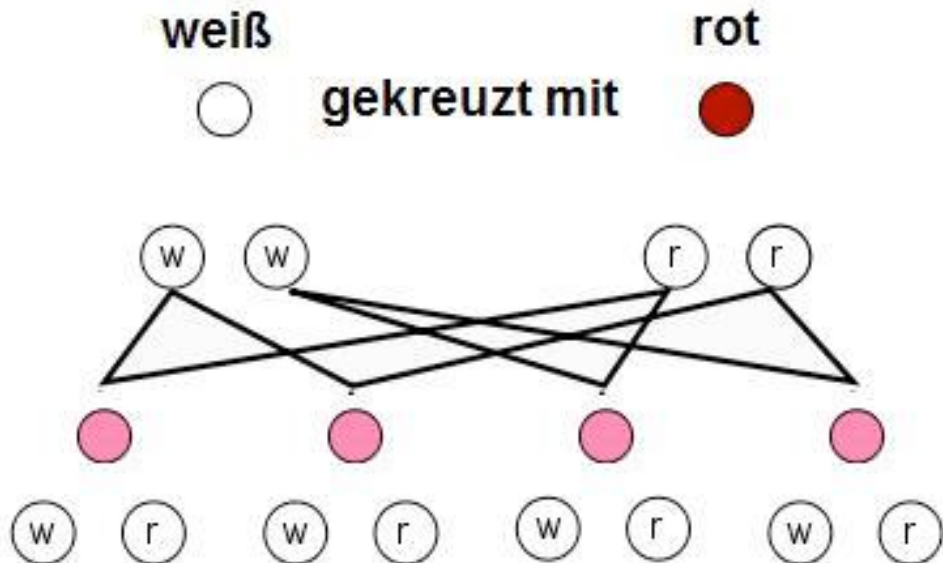
Dominant → bestimmt gegenüber dem anderen Allel den Phänotyp

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

Uniformitätsregel

→ F1: uniform, F2: mischerbig

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

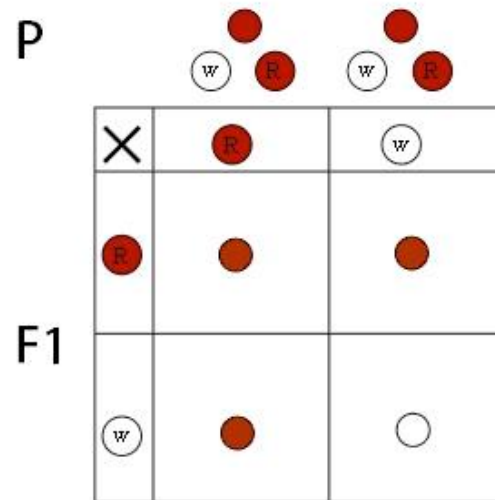


Spaltungsregel

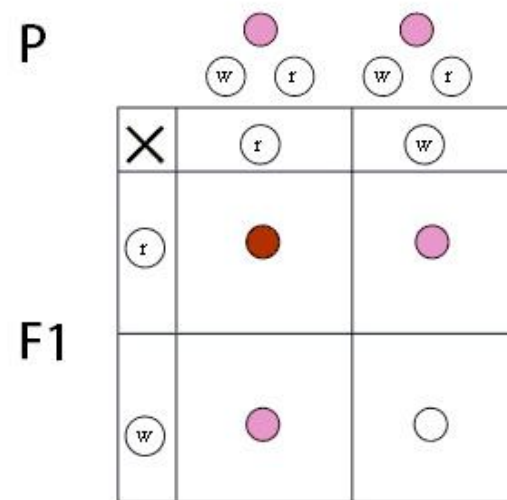
Kreuzung von heterozygoten Individuen

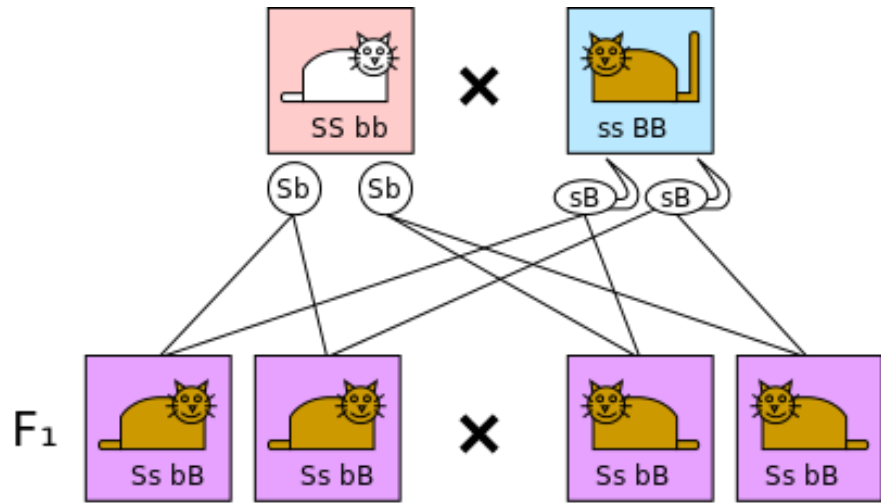
- ▶ Dominant-rezessiv
- ▶ Intermediär
- ▶ Konduktoren: Überträger

Dominant-rezessiver Erbgang



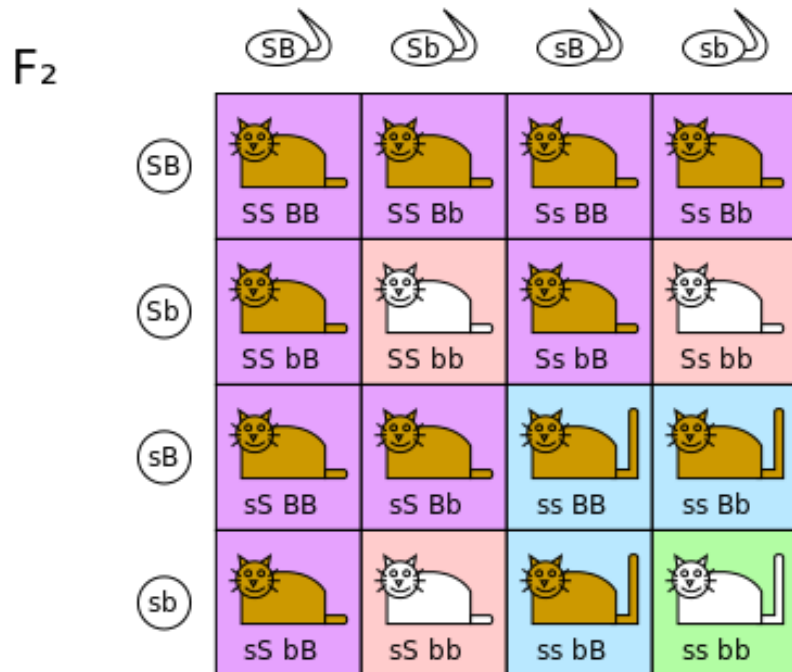
Intermediärer Erbgang





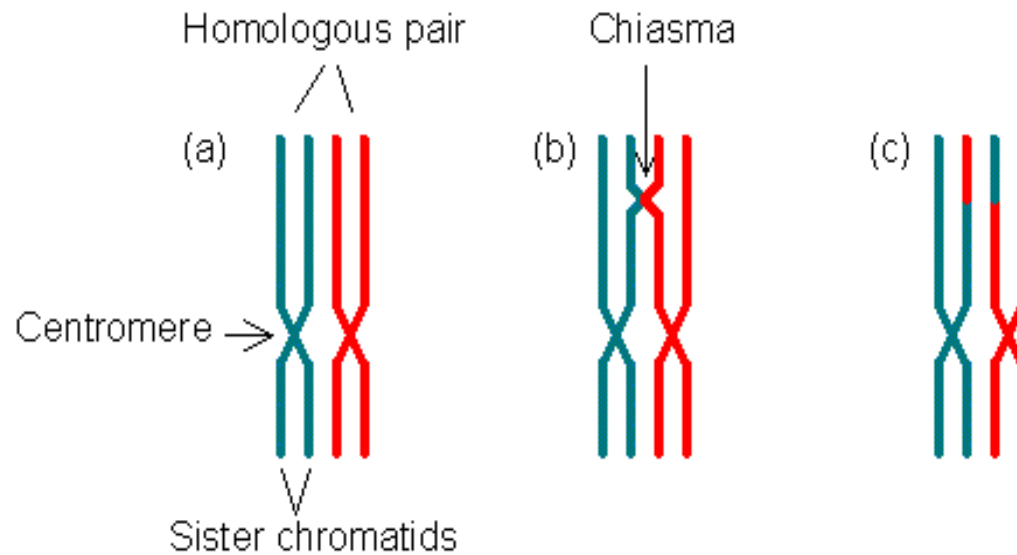
Unabhängigkeitsregel

- 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

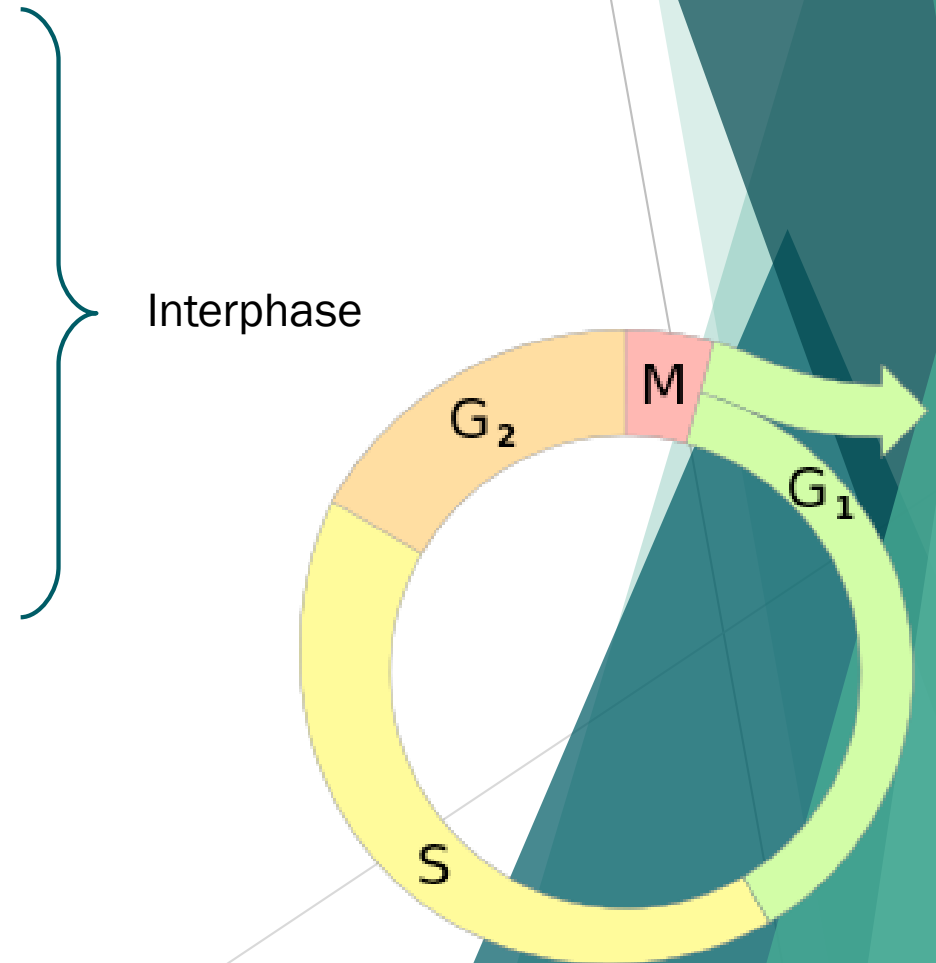
- ▶ Erbinformation außerhalb des Zellkerns

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

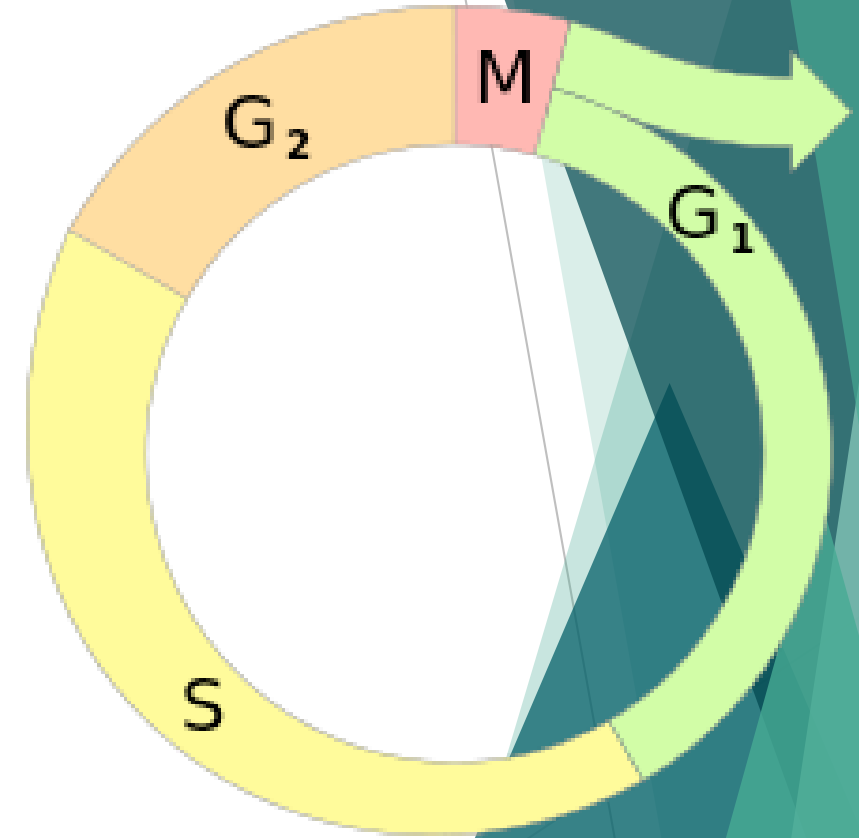


Kontrollpunkte

- ▶ 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

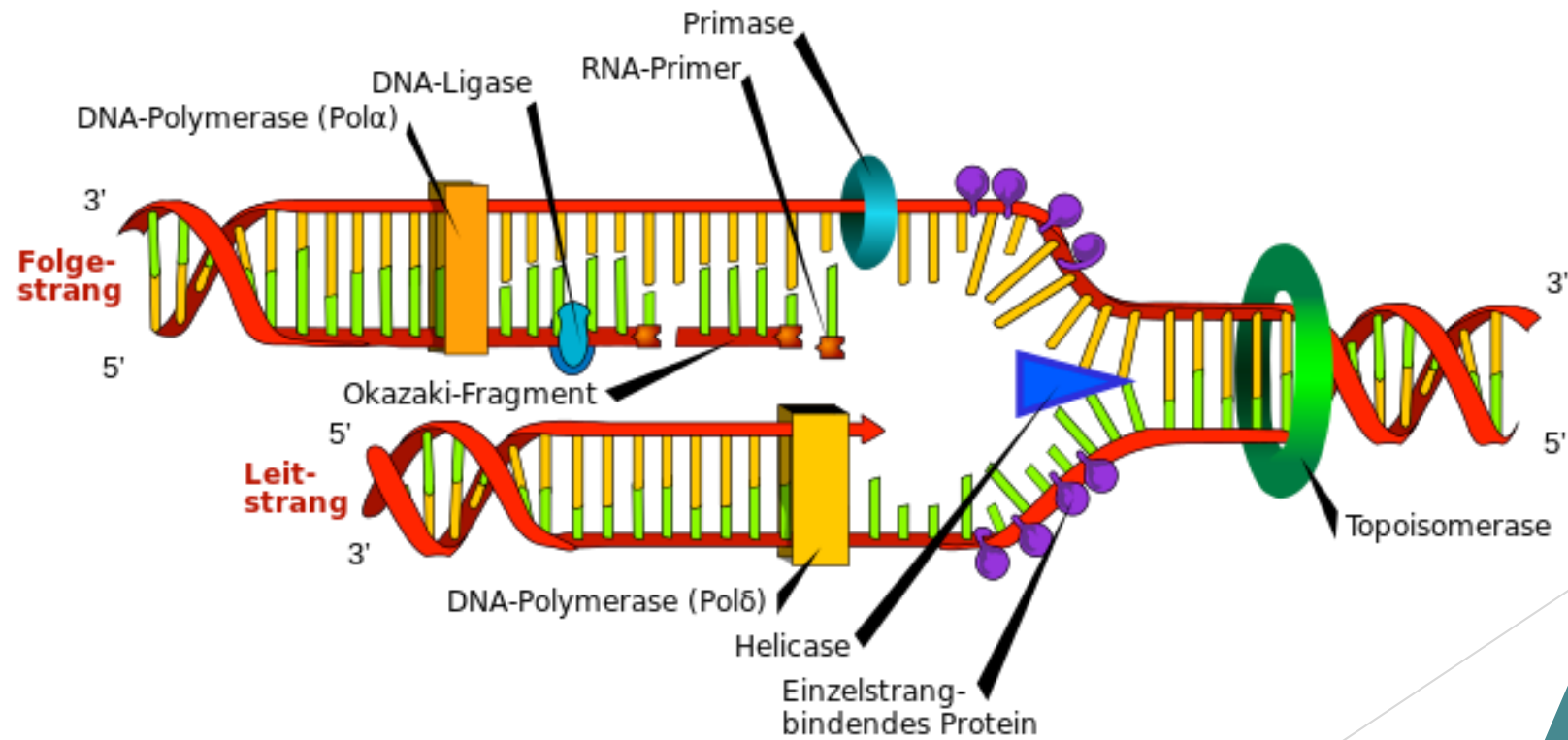
G1

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



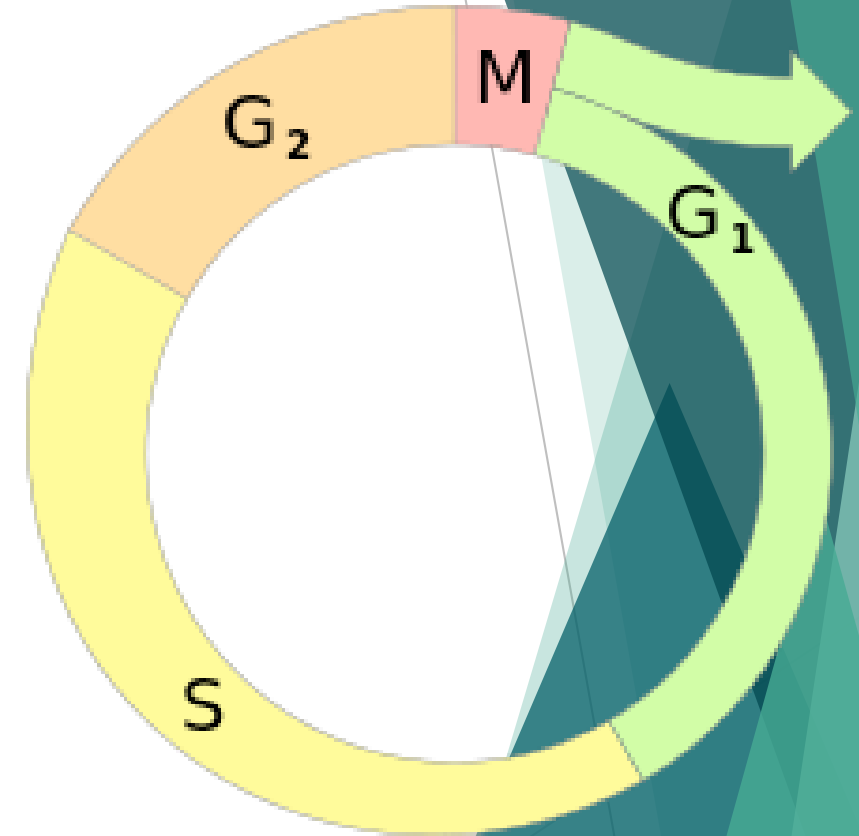
S-Phase

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



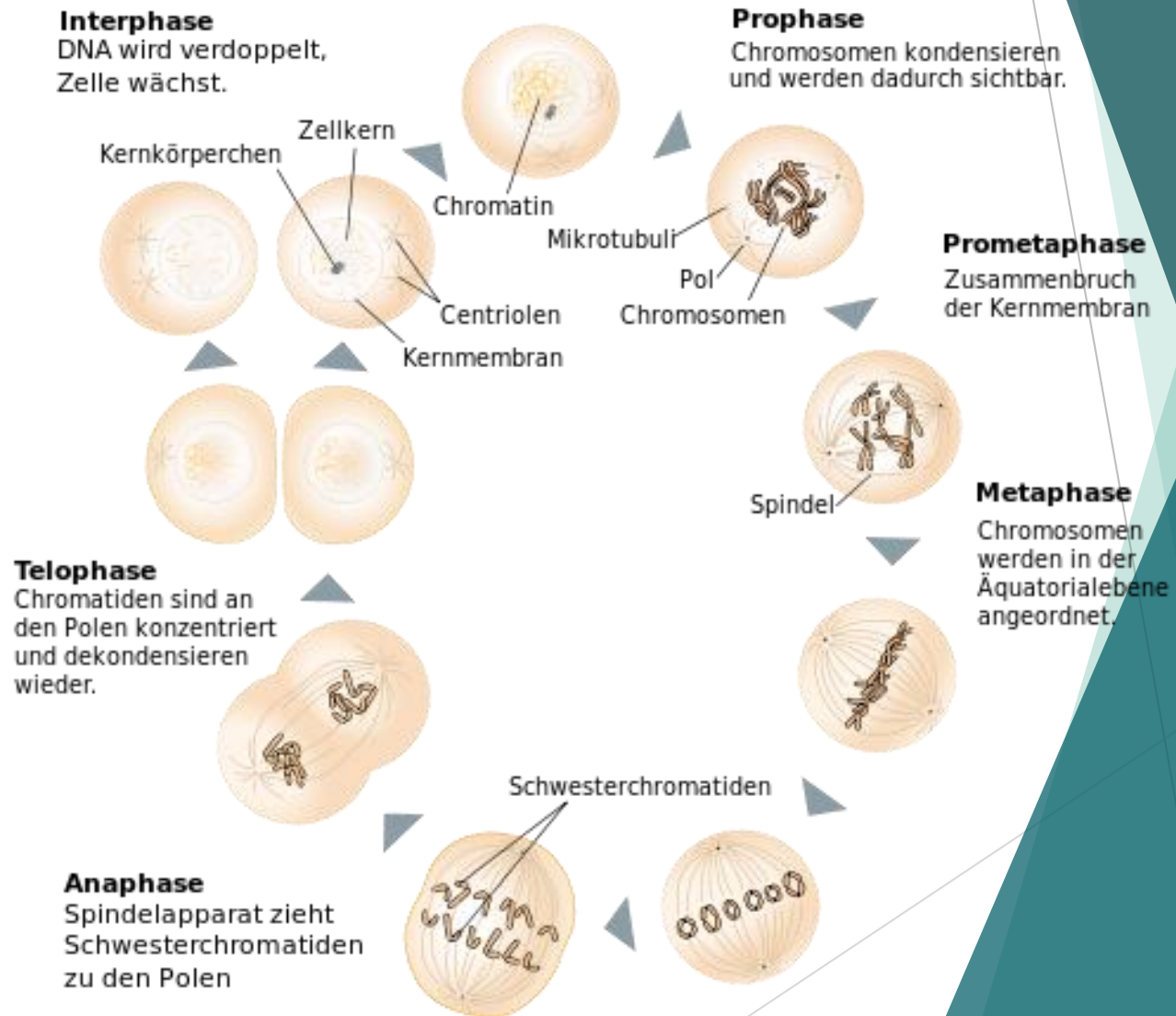
G2

- ▶ 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

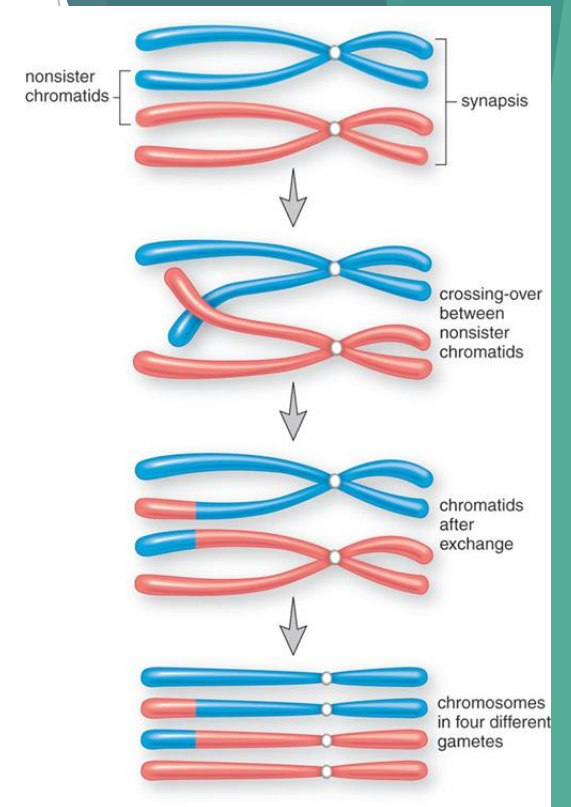
- ▶ Leptotän
- ▶ Kondensierung → sichtbar
- ▶ Zygotän
- ▶ Aneinanderlagern homologer Chromosome
- ▶ Pachytän
- ▶ Überkreuzung homologer Abschnitte (Rekombination)
- ▶ Diplotän
- ▶ Überkreuzung wird aufgelöst
- ▶ Diakinese
- ▶ Chromosomen lösen sich und Kernmembran zerfällt
- ▶ **Diktyotän**: Zusätzliches 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



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 Spermias an die Zona pellucida → Fusion des Akrosoms mit Z.p.

- ▶ Zona pellucida löst sich auf (lysiert) → Sperma erreicht Plasmamembran

- ▶ Fusion von Eizelle und Sperma

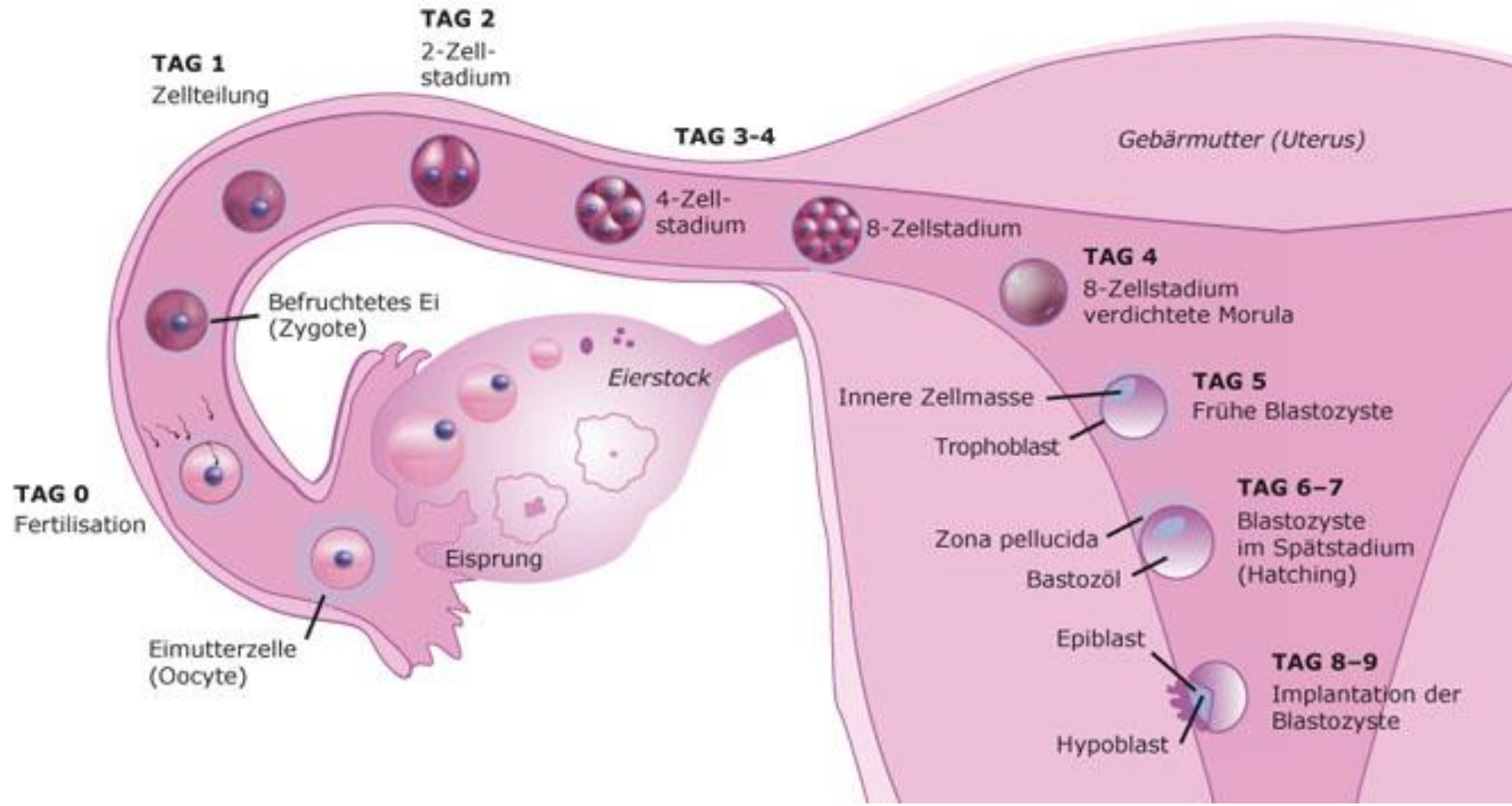
Die Befruchtung (Fertilisation) II

- ▶ 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

nucleus[™]
MEDICAL MEDIA



Die drei Phasen

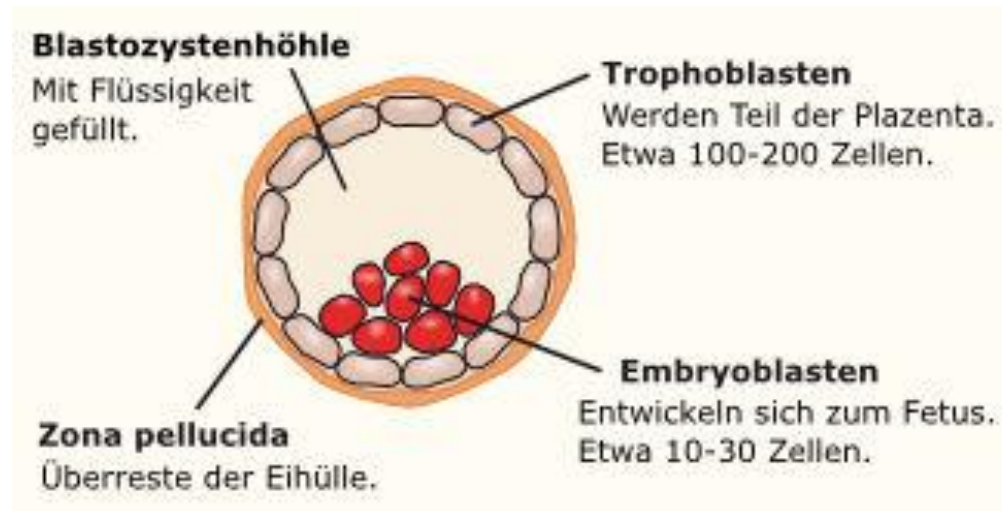
- ▶ Keimstadium
- ▶ Embryogenese
- ▶ Fetalperiode

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

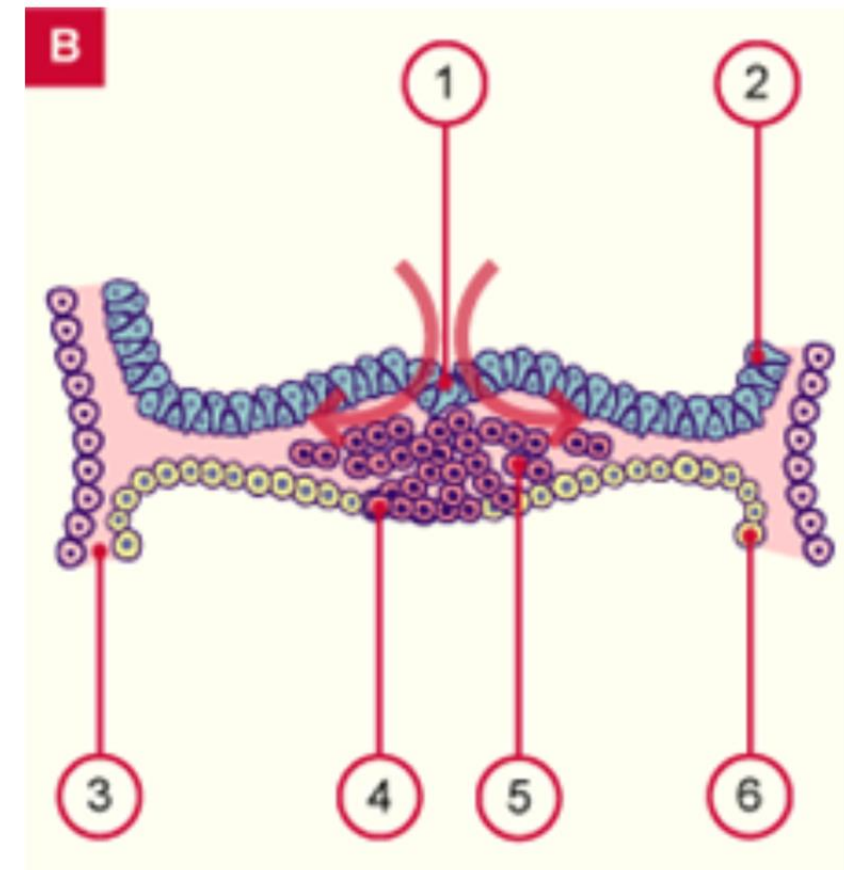




HHMI

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<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

<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://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#tbn=isch&q=crossing+over&imgrc=xZmENR1ExPmZEM%3A