

MEDAT

REPETITORIEN

#2018

6./7./8./9. JUNI

16 - 19 UHR

(9. JUNI AUCH 12 - 15 UHR)



Zeitplan – Änderungen vorbehalten!

- ▶ Mittwoch
 - ▶ 16:00 Uhr Chemie
 - ▶ 17:15 Uhr Physik
 - ▶ 18:30 Uhr Mathematik

- ▶ Donnerstag
 - ▶ **16:00 Uhr Biologie**
 - ▶ 17:50 Uhr Kognitive Fähigkeiten und Fertigkeiten
 - ▶ 18:45 Uhr Soziale und Emotionale Kompetenzen

- ▶ Freitag:
 - ▶ 16:00 Uhr Team-Based-Learning Biologie (**ausgebucht!**)

- ▶ Samstag:
 - ▶ 12:00 Uhr Team-Based-Learning Chemie (**ausgebucht!**)
 - ▶ 16:00 Uhr Team-Based-Learning Physik/Mathematik (**ausgebucht!**)



Weitere Infos

- ▶ Bei Fragen:
 - ▶ Einfach raus damit!
 - ▶ Per Mail: matbe@oehmedwien.com
 - ▶ In unseren Beratungszeiten:
Montag 17-19 Uhr, Dienstag 13-15 Uhr
im Histologischen Institut
- ▶ Videos vermutlich ab nächster Woche auf www.medat.oehmedwien.at
- ▶ Bitte seid saubere, zukünftige Medizinstudierende!

Was sind heute unsere Ziele?

- ▶ VERSTEHEN wie Teile der wichtigsten Mechanismen in der Biologie funktionieren
 - ▶ Auswendig lernen werdet ihr noch genug
 - ▶ Einmal verstanden, für immer gemerkt ;)
-
- ▶ ... let's get into it.

MedAT Repetitorium, Biologie

Inhalt: Vom Gen zum Protein

- ▶ Die DNA
- ▶ Das Chromosom
- ▶ Die Gene
- ▶ Aufbau der DNA
- ▶ Transkription & Splicing
- ▶ Translation

Inhalt: Allgemeine Genetik

- ▶ Vererbung
- ▶ Zellzyklus
- ▶ Mitose
- ▶ Meiose
- ▶ Spermatogenese & Oogenese
- ▶ Mutationen

Begriffserklärungen

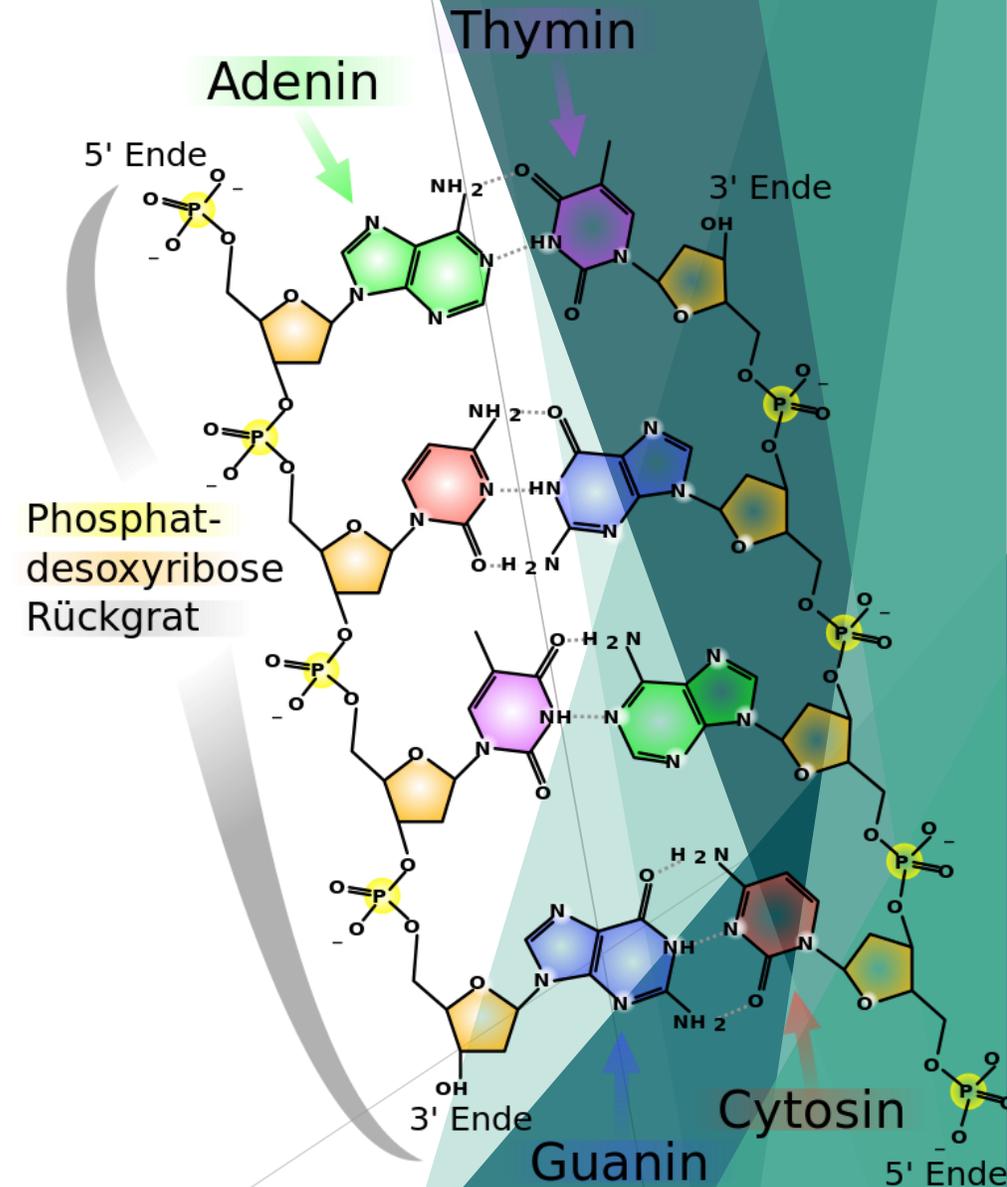
- ▶ DNA
- ▶ Chromosom, Chromatid, Chromatin
- ▶ Gene
- ▶ Allel
- ▶ RNA

DNA

- ▶ DNA (deoxyribonucleic acid) = DNS (Desoxyribonukleinsäure)
- ▶ Träger der Erbinformation
- ▶ Doppelhelix
- ▶ DNA-Strang

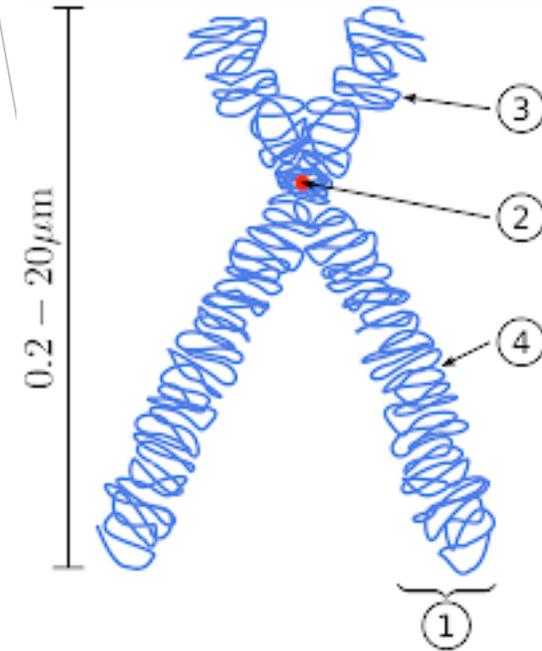
DNA –Strang, Doppelhelix

- ▶ Nukleinsäure aus Nukleotiden
- ▶ Nukleotid
 - ▶ Phosphat-Rest, Zucker Desoxyribose und organische Base (A, T, G, C)
 - ▶ Pyrimidinbasen: C, T
 - ▶ Purinbasen: G und A
- ▶ Doppelhelix: 2 Einzelstränge in entgegengesetzter Richtung



Chromosom, Chromatid, Chromatin

- ▶ Chromatid: enthält immer genau 1 DNA-Doppelstrang
- ▶ Chromosom: je nach Phase des Zellzyklus 1 oder 2 DNA-Doppelstränge (1 oder 2 Chromatide)
- ▶ Chromatin: DNA-Doppelstrang + Proteine zur Komprimierung quasi die Substanz der Chromosome
- ▶ Telomere: Ende der Chromosomen
- ▶ 46 Chromosome



<https://de.wikipedia.org/wiki/Chromosom#/media/File:Chromosome.svg>

Gene

- ▶ Abschnitt auf der DNA
 - ▶ Grundinformation zur Herstellung von RNA bzw. Protein
- ▶ Genort: Ort auf dem Chromosom

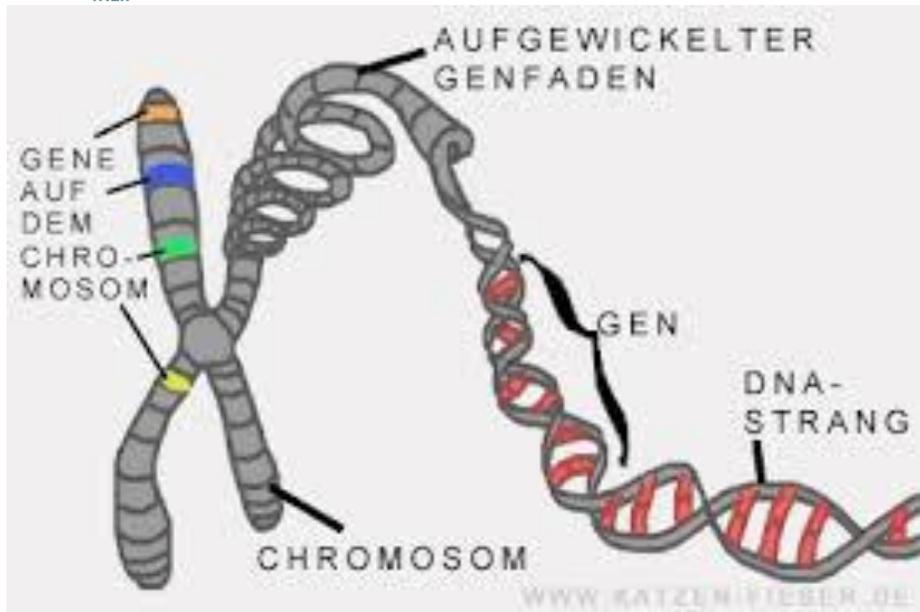
- ▶ Intron: nicht-codierender Abschnitt eines Gens
- ▶ Exon: codierende Abschnitt

- ▶ Promotor: Start für Transkription
- ▶ Enhancer: Anlagerung für Transkriptionsfaktoren

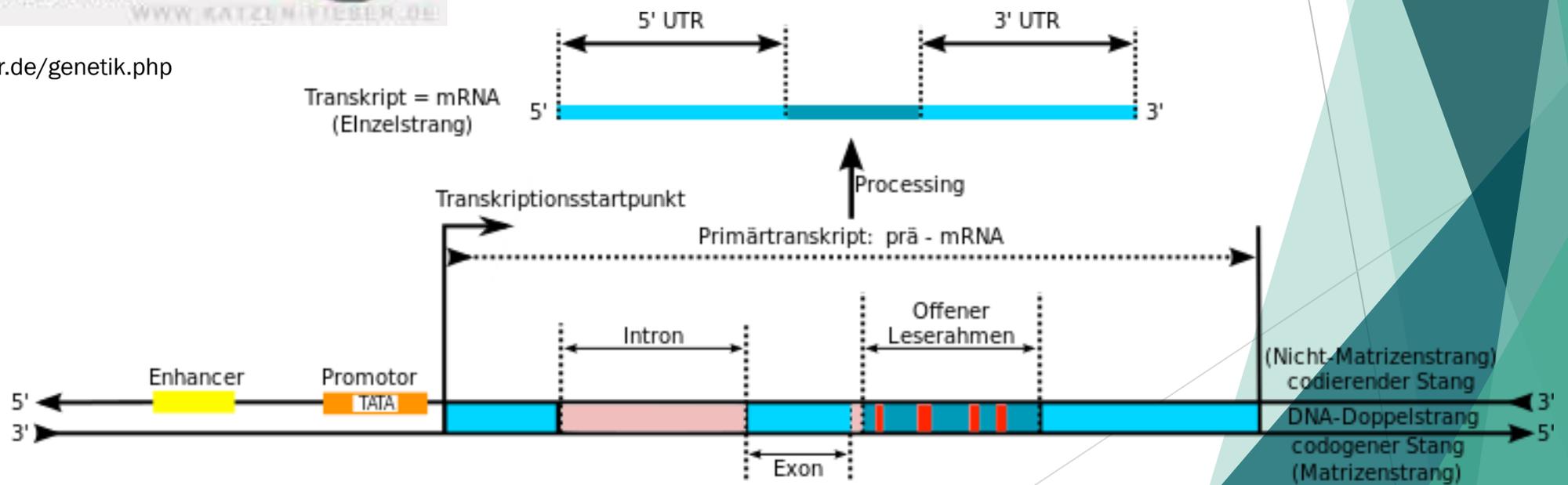
Gene

- ▶ Startcodon: AUG(Methionin)
- ▶ Stopcodon

- ▶ GENOM: Gesamtheit aller Gene



<http://www.katzen-fieber.de/genetik.php>



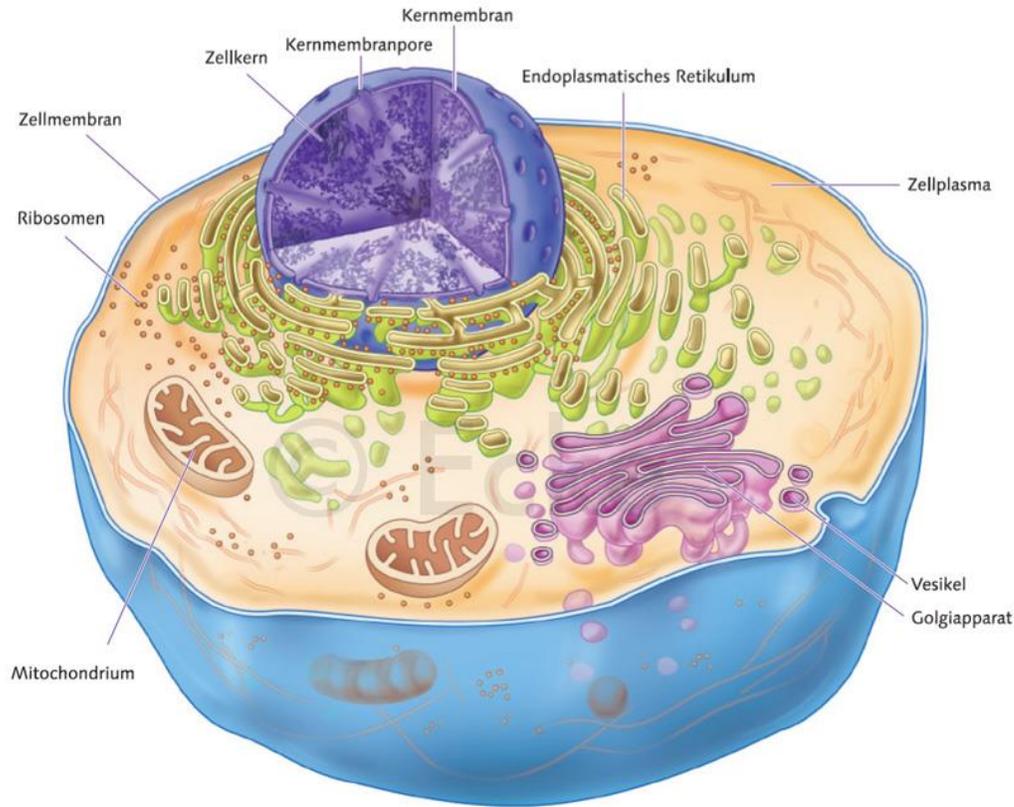
Allel

- ▶ Alternative Form eines Gens
- ▶ Variante eines Gens mit gleichem Genort
 - ▶ Unterschiede in Nukleotidsequenz
- ▶ Heterozygotie: 2 unterschiedliche Allele eines Gens
- ▶ Homozygotie: 2 gleiche Allele eines Gens
- ▶ Kodominanz: 2 verschiedene Allele sind gleichwertig gleichwertig

RNA

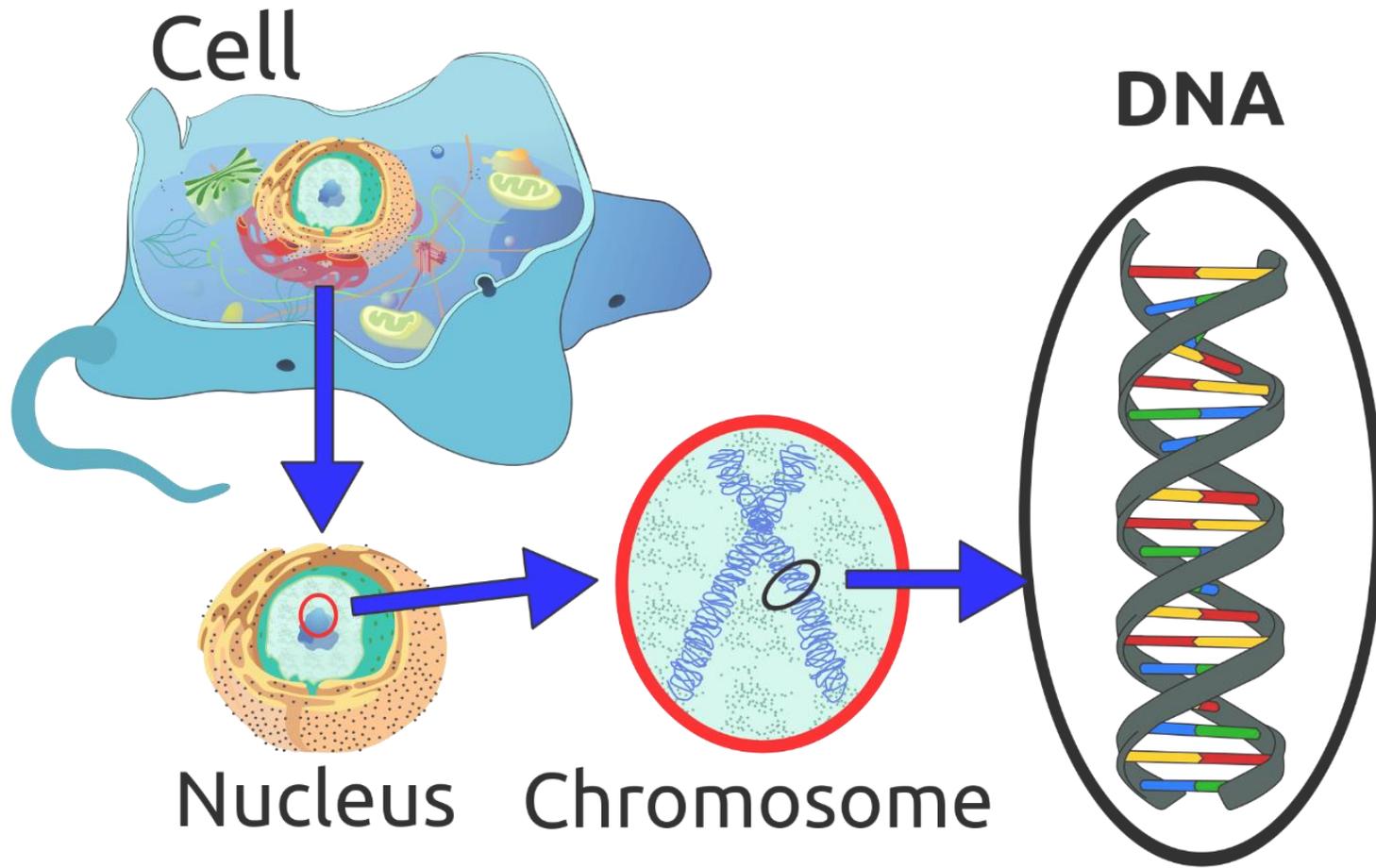
- ▶ RNA (ribonucleic acid) =RNS (Ribonukleinsäure)
- ▶ Umsetzung genetischer Information in Proteine
- ▶ Einzelsträngig
- ▶ Ribose, Phosphatrest und Basen (A, U, G, C)
- ▶ Entsteht durch die Transkription aus der DNA
- ▶ Verschiede Funktionen → verschiedene Varianten
 - ▶ mRNA
 - ▶ tRNA
 - ▶ rRNA
 - ▶

Zellkern & Zytoplasma



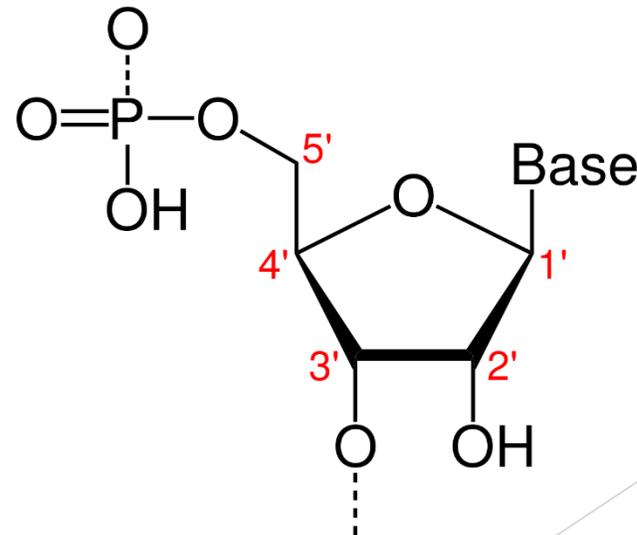
- ▶ Abgetrenntes Kompartiment im Cytoplasma
→ Karyoplasma mit eigener Zusammensetzung
- ▶ Aufbewahrung & Verarbeitung von DNA
- ▶ Inhalt:
 - ▶ Nukleoli
 - ▶ DNA

Ab in den Nukleus!

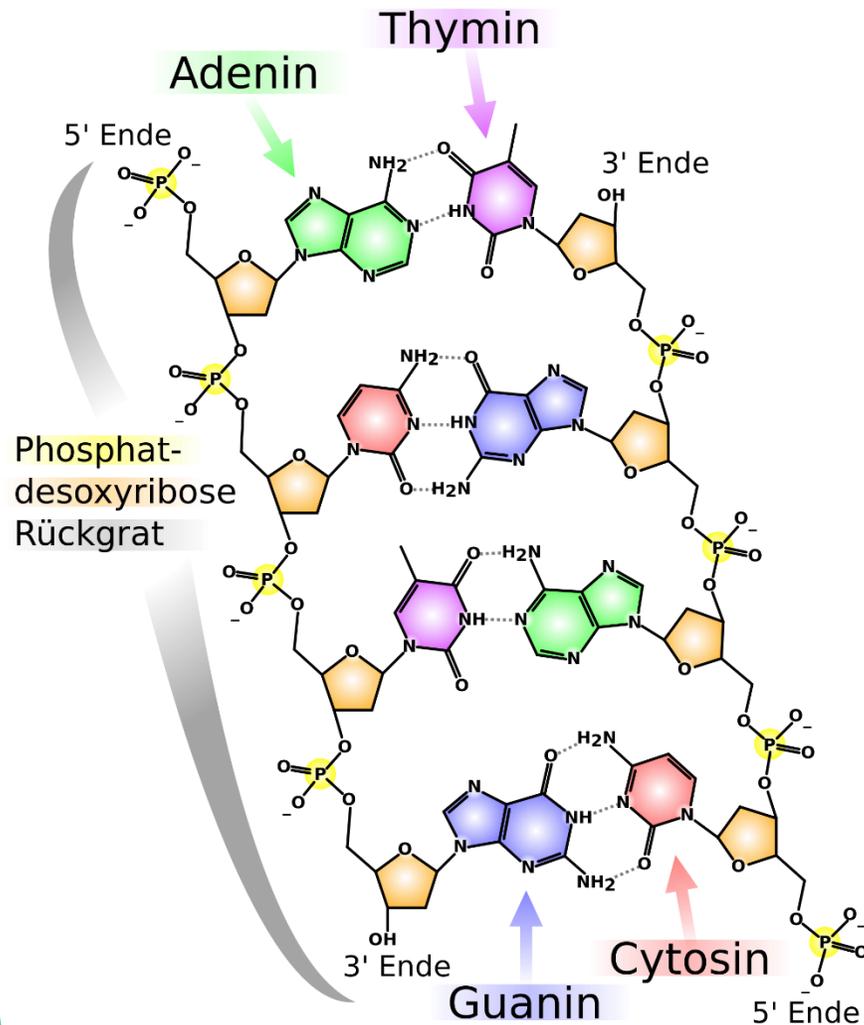


DNA, Struktur

- ▶ Trägerin der Erbinformation
- ▶ Molekül aus 2 langen komplementären Nukleotid-Strängen
- ▶ Über Wasserstoffbrückenbindungen zu Doppelhelix vereint
- ▶ Nukleotid:
 - ▶ Zucker (Desoxyribose)
 - ▶ Phosphatgruppe
 - ▶ Aromatische Base
 - ▶ Purine (Adenin, Guanin)
 - ▶ Pyrimidine (Cytosin, Thymin)



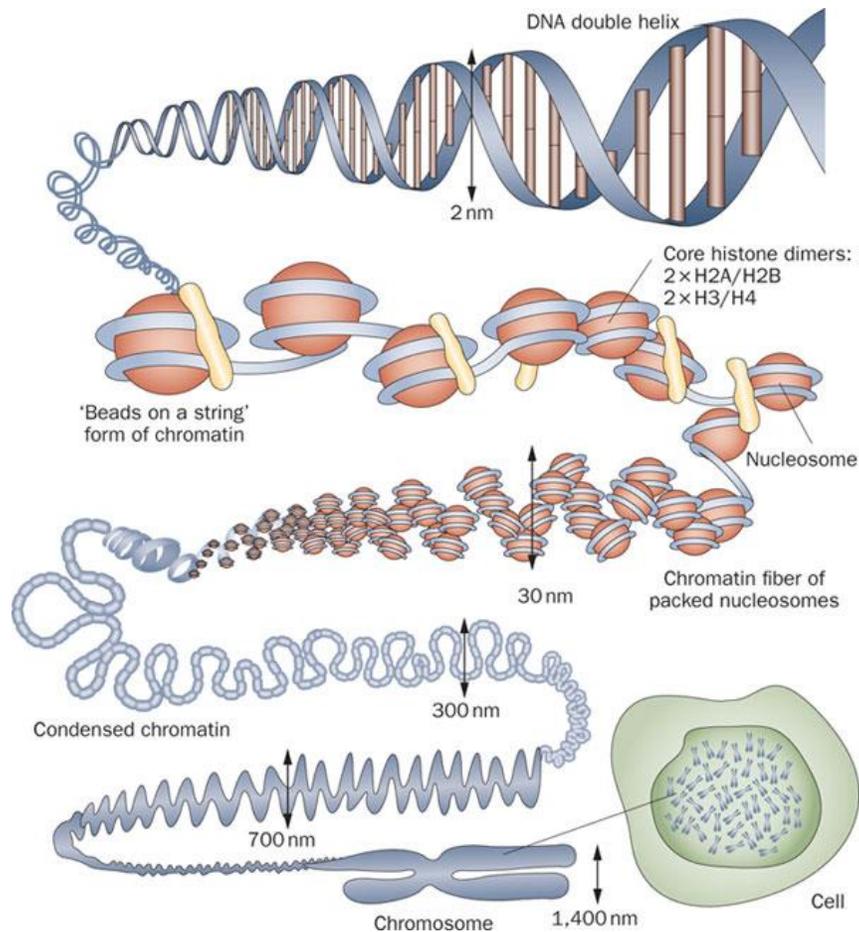
DNA, Struktur



- ▶ Setzen sich wie Knopf + Knopfloch zusammen
- ▶ 3' Ende – Hydroxylgruppe
- ▶ 5' Ende – Phosphatgruppe

- ▶ Antiparallele Stränge!

DNA, Verpackung



- ▶ 2 Meter DNA-Strang auf 5-8 μm !!
- ▶ Bei Eukaryonten in bestimmte Anzahl an Chromosomen verpackt (Mensch: 23 x 2)
- ▶ Chromosom = langes DNA Molekül mit Proteinen zu Chromatin verdichtet
- ▶ Primär: Histone + DNA = Nukleosomen \rightarrow Verkürzung der DNA auf 1/3 der Länge
- ▶ Weitere Verdichtung durch spezifische Anordnung

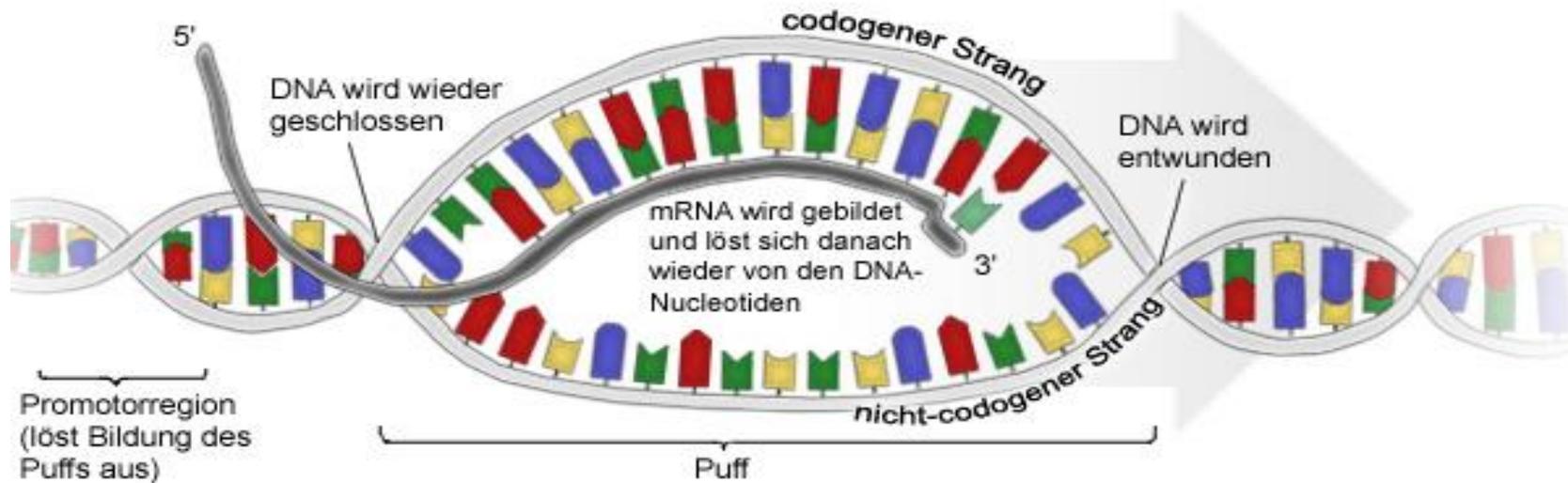
One step closer – DNA Entschlüsselung

- 1) Abschnitt auswählen
- 2) DNA Öffnen & Entwinden
- 3) Abschreiben der DNA Matrize zu RNA
- 4) RNA Processing → mRNA
- 5) Transport aus dem Zellkern
- 6) Binden der mRNA ans Ribosom
- 7) Proteinsynthese durch Umschreiben von Basen-Triplets in Aminosäuren
- 8) Faltung
- 9) Weitere Prozessierungs-Schritte in anderen Zellorganellen

TRANSKRIPTION

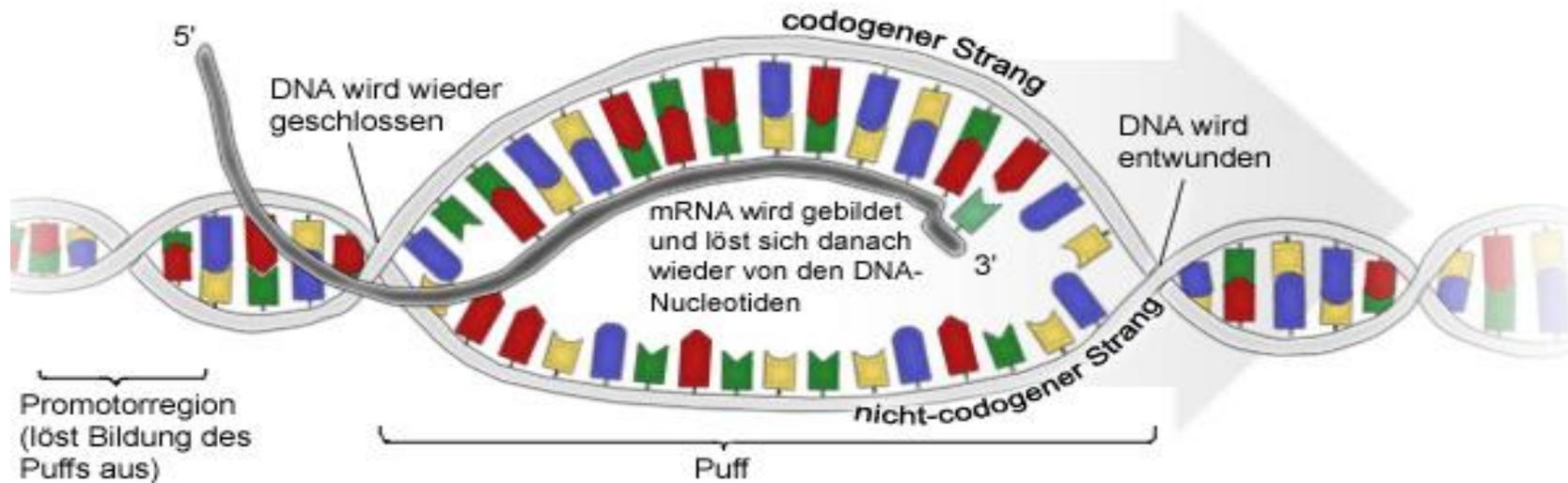
TRANSLATION

TRANSKRIPTION – 5' → 3'

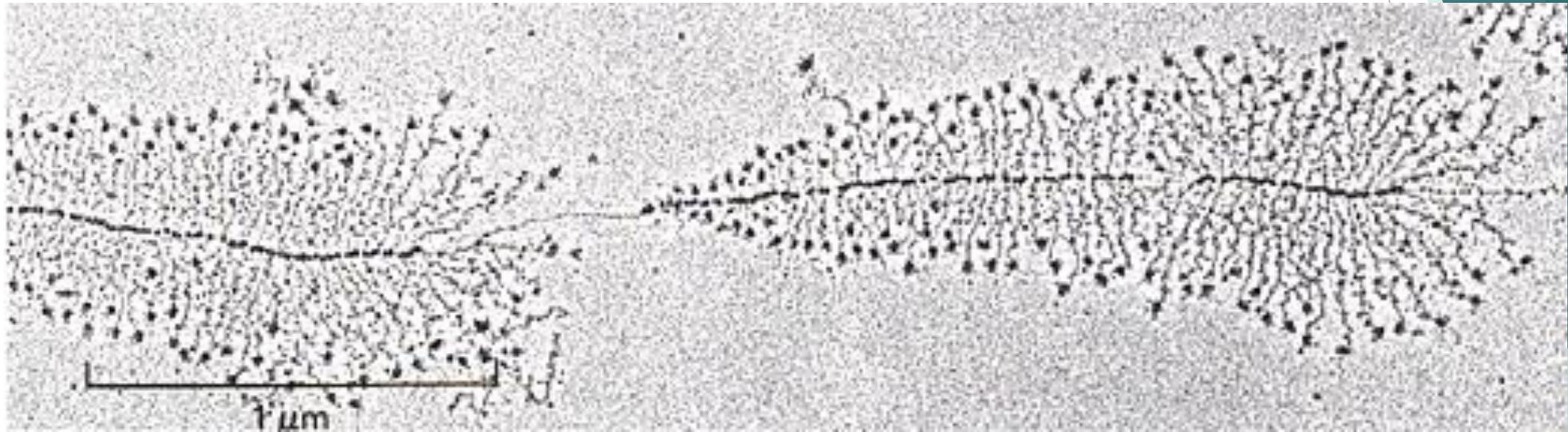


- ▶ **Initiationsphase:** Promotor (Transkriptionsfaktoren, Enhancer und andere Signalmoleküle) bilden einen **Präinitiationskomplex**, an noch geschlossener DNA
- ▶ **Helicase** entspiralisiert kurzen Abschnitt

TRANSKRIPTION – 5' → 3'



- ▶ **Elongationsphase:**
RNA Polymerase verknüpft komplementär zum Matrizen-Strang (DNA) passende Basen mit einander → RNA Strang!
Bis zur STOP Sequenz
- ▶ **Termination:** Loslösen des kurzen unreifen RNA Strangs

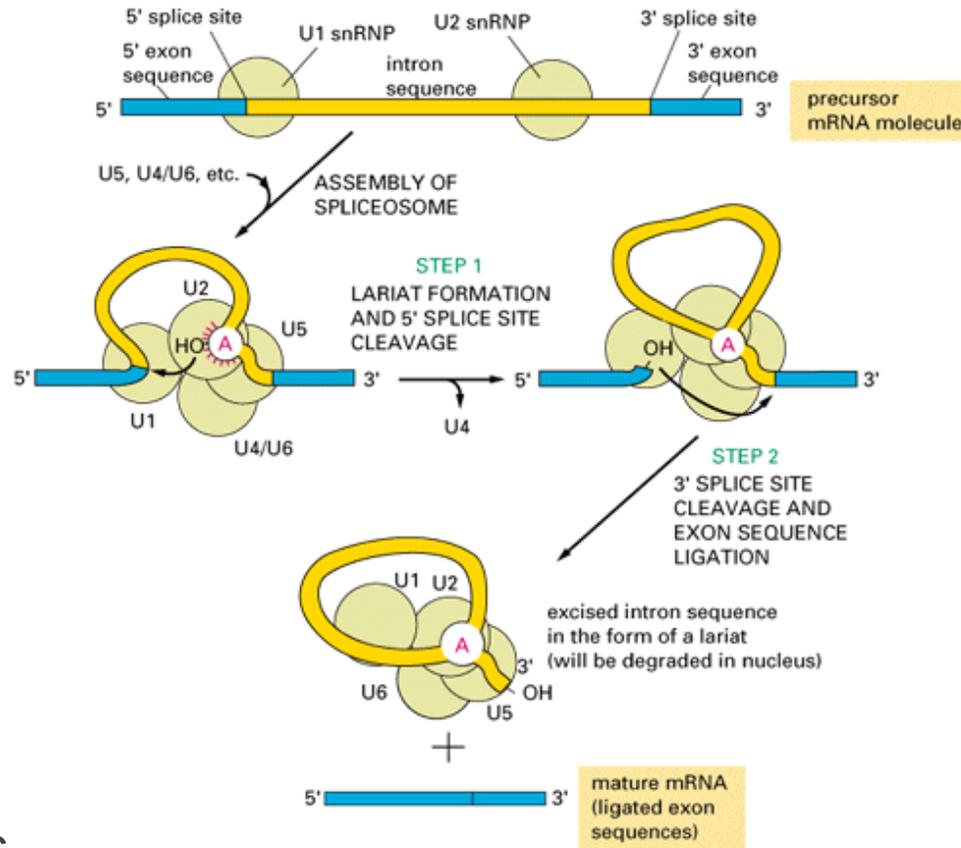


RNA Processing

- ▶ Wichtig für Transport durch Kernmembran bzw. Stabilität der RNA
- ▶ Processing-Enzyme sind direkt an RNA-Polymerase gekoppelt
- ▶ 1) RNA CAPPING
Modifizierung des 5' Endes, bekommt „Cap“ mit Guanin + Methylgruppe
- ▶ 2) POLYADENYLIERUNG
Modifizierung am 3' Ende, zum Schluss mehrere hunderte A-Adenin Basen schützen vor zu frühem Abbau

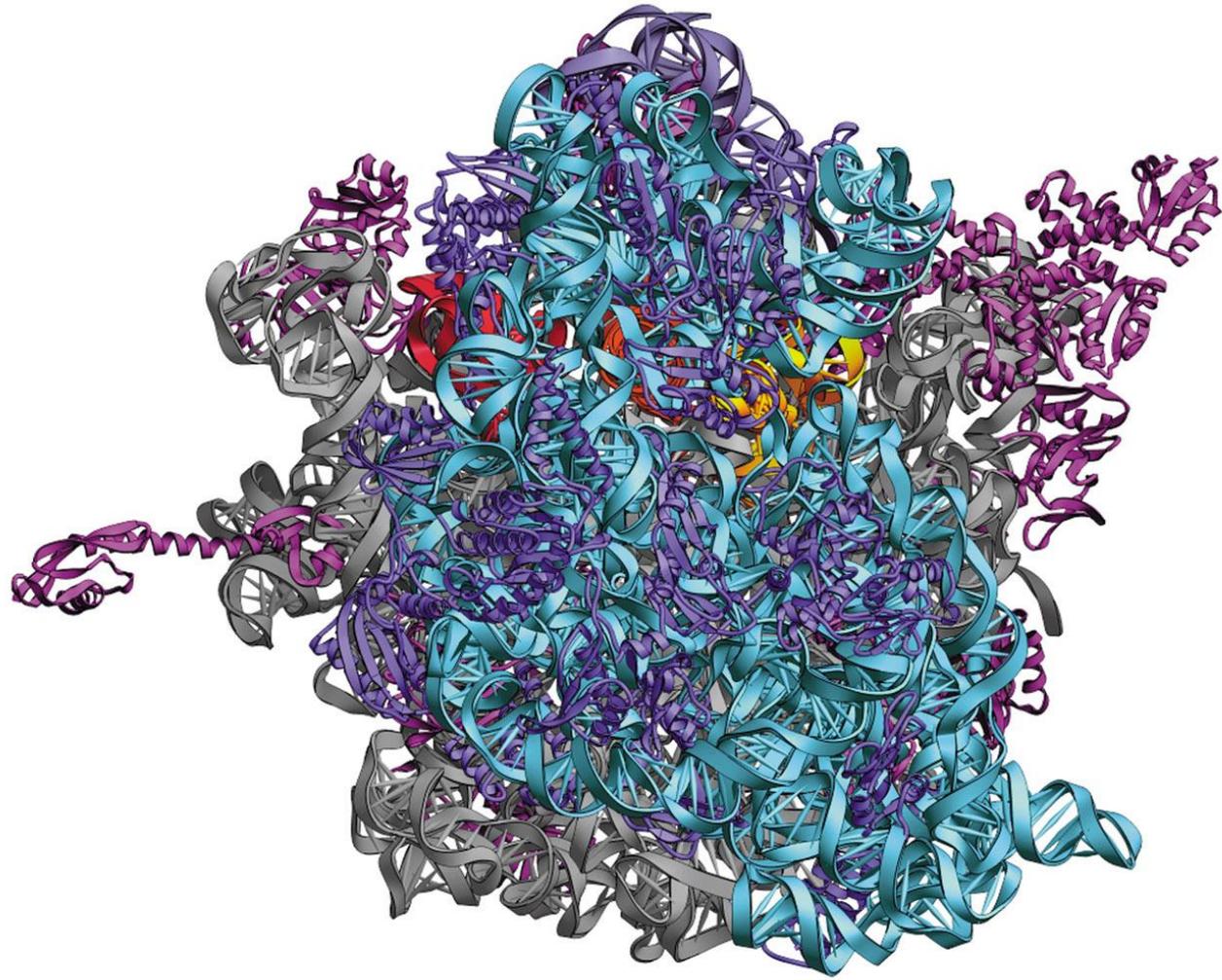
Splicing

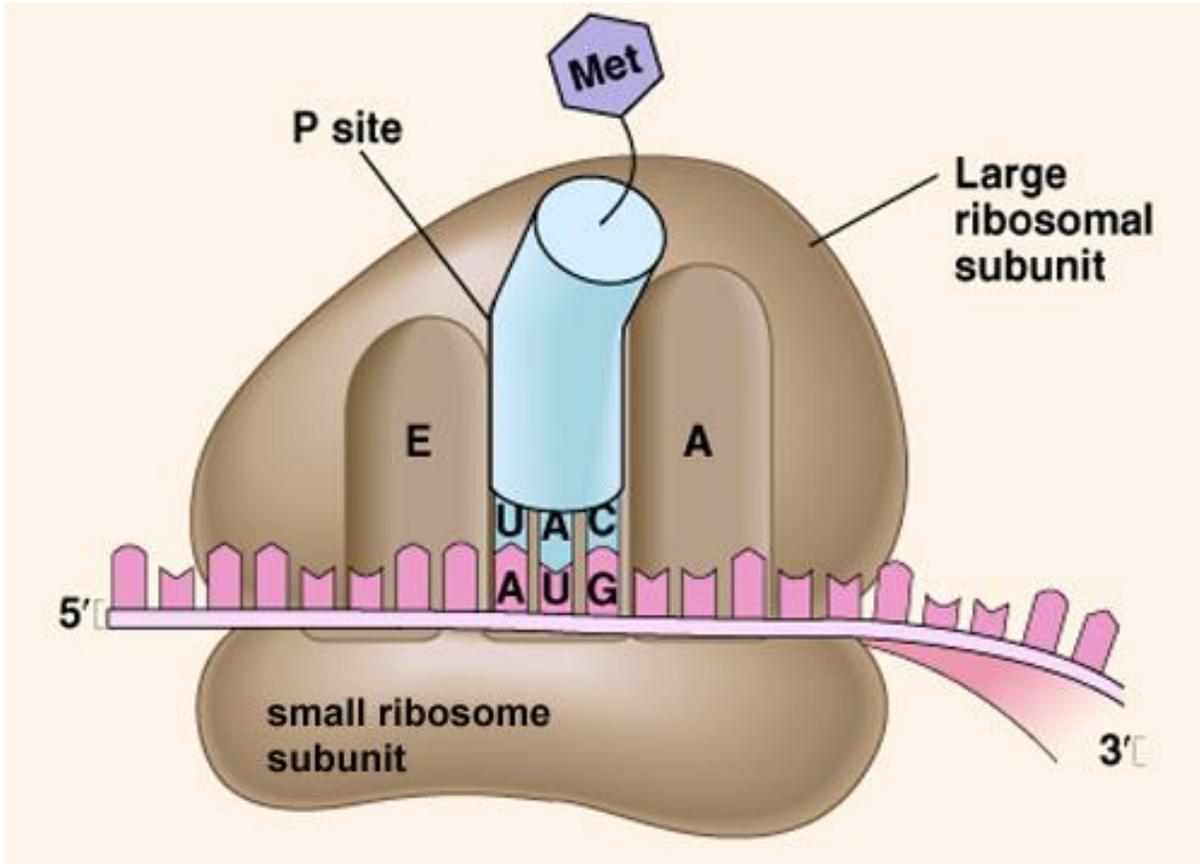
- ▶ Eukaryontische Gene bestehen aus kodierenden und nicht kodierenden Sequenzen = **Exons & Introns**
- ▶ Reife mRNA → Introns müssen entfernt werden
- ▶ Spleißosom aus unterschiedlichen RNA Subtypen schneiden lassoartige Struktur heraus



Ab in die Proteinfabrik! – das Ribosom

- ▶ Komplex aus 50 verschiedenen Proteinen (1/3) & ribosomaler RNA – rRNA (2/3)
- ▶ Besteht aus 2 Untereinheiten, werden im Zellkern synthetisiert
 - ▶ Große UE (Proteinbindung)
 - ▶ Kleine UE (passt tRNA mit Aminosäuren auf mRNA Codons an)
- ▶ Im gesamten Zytoplasma & Mitochondrien zu finden
- ▶ Setzt sich auf mRNA zusammen – Beginn der Translation



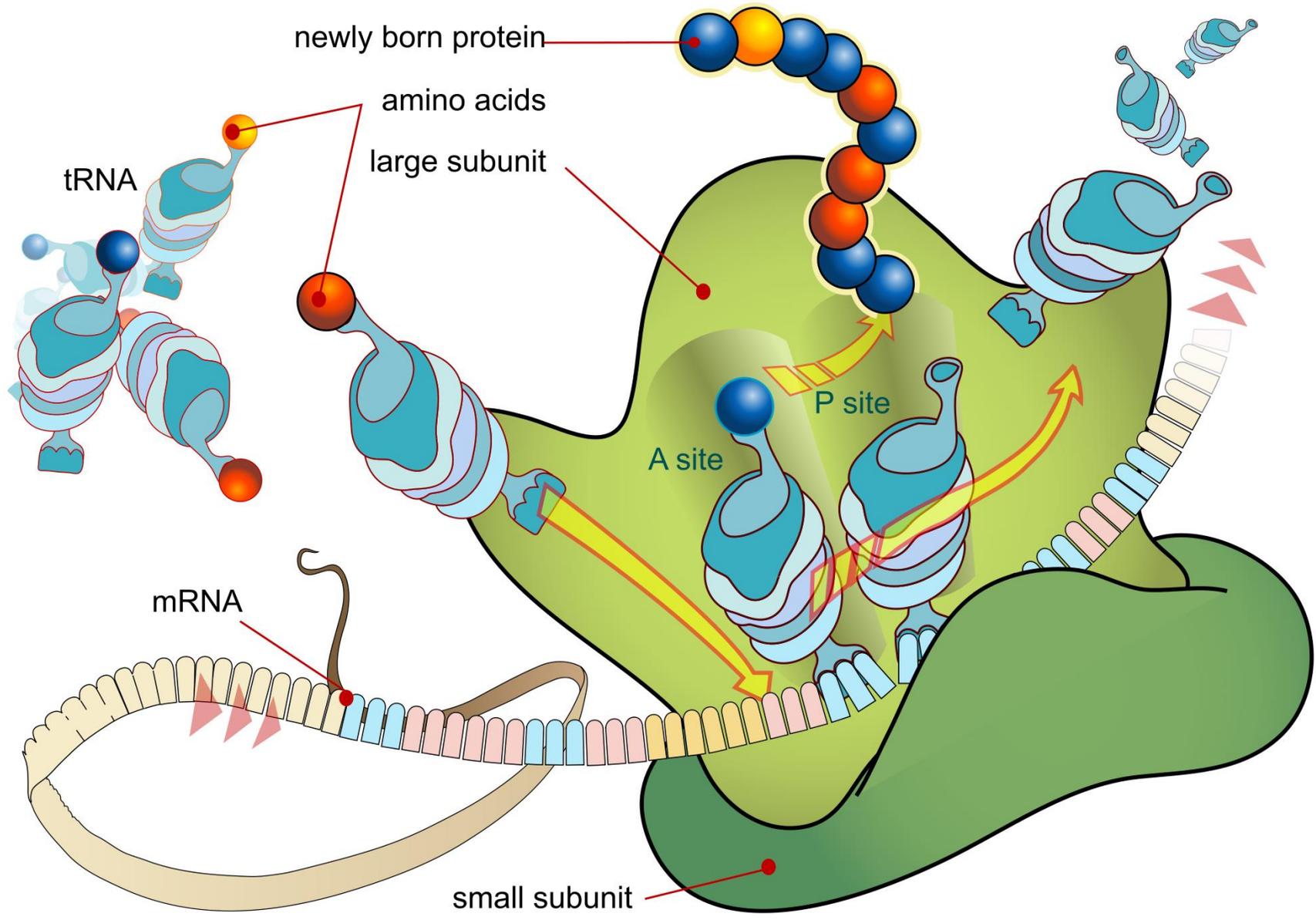


3 BINDUNGS- STELLEN

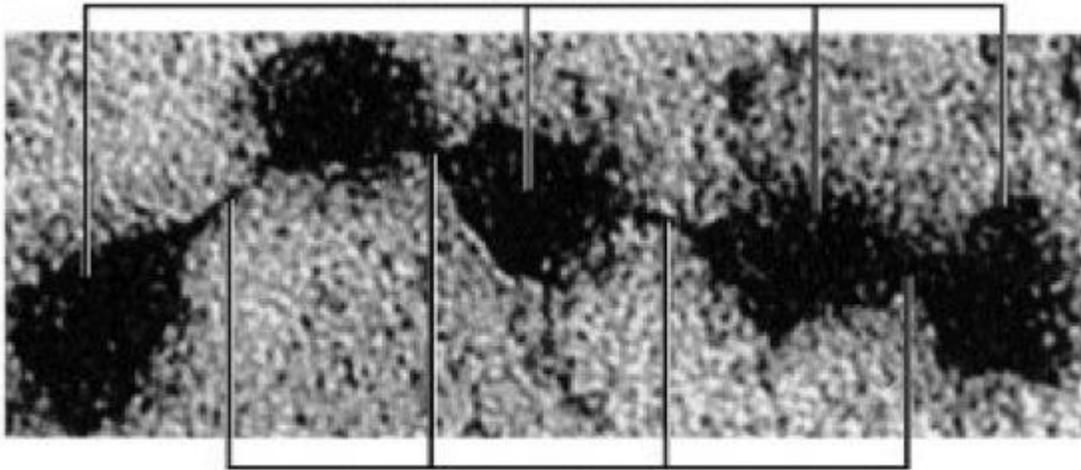
- ▶ A (Anfang)
- ▶ P (Protein)
- ▶ E (Exit)

Translation

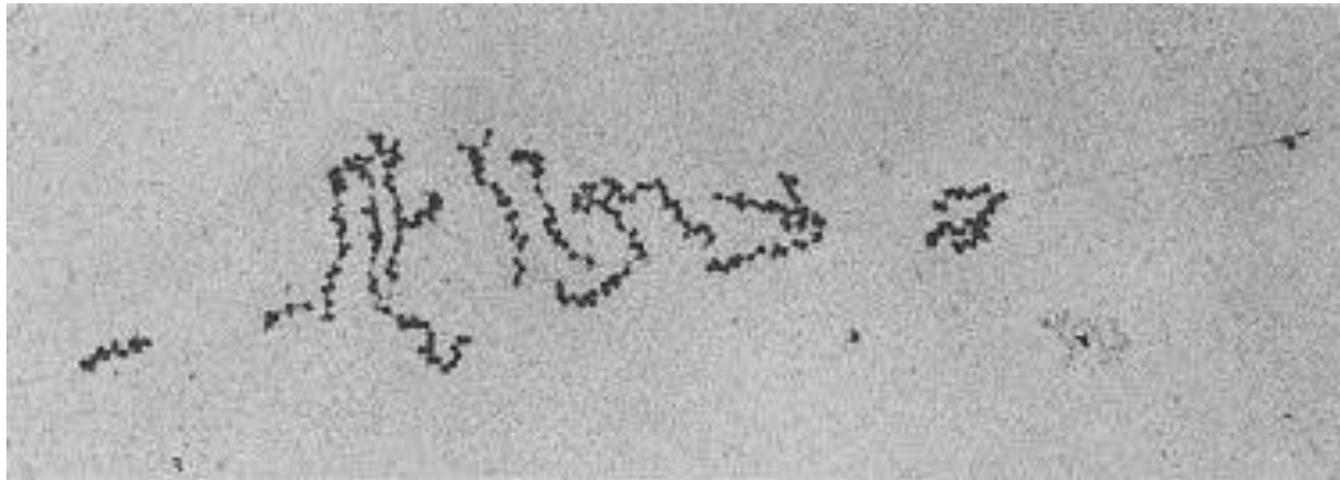
- ▶ mRNA liegt in Ribosom
- ▶ tRNA Molekül mit Anticodon und passender Aminosäure bindet an A Stelle an die mRNA
- ▶ Peptidyltransferase verschiebt Aminosäurenkette der P-Stelle auf neue Aminosäure → Polypeptidkette
- ▶ Gleichzeitig verschiebt sich Große Untereinheit – A Stelle ist wieder frei, tRNAs sitzen auf P und E Stelle
- ▶ tRNA auf E Stelle verlässt Ribosom (durch Nachrücken der kleinen UE)
- ▶ Neue tRNA mit Aminosäure bindet an A Stelle



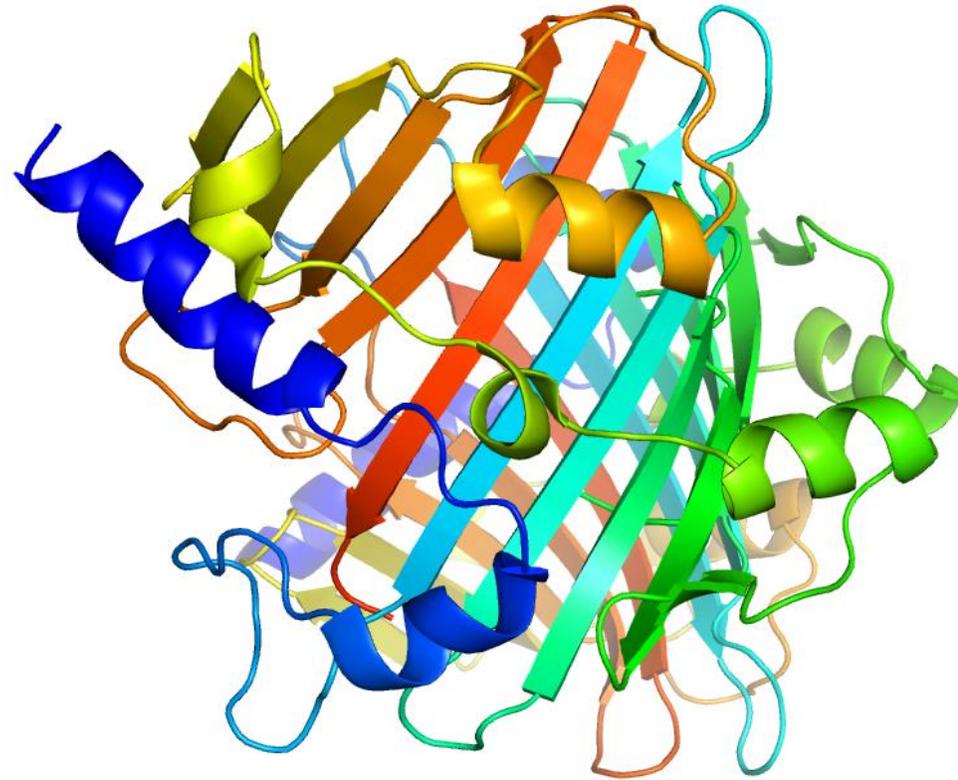
einzelne Ribosomen



freie Bereiche der mRNA-Kette



Wohin mit dem fertigen Protein?



PAUSE

Mendel'sche Regeln

1. Uniformitätsregel
2. Spaltungsregel
3. Unabhängigkeitsregel

Phänotyp= Erscheinungsbild

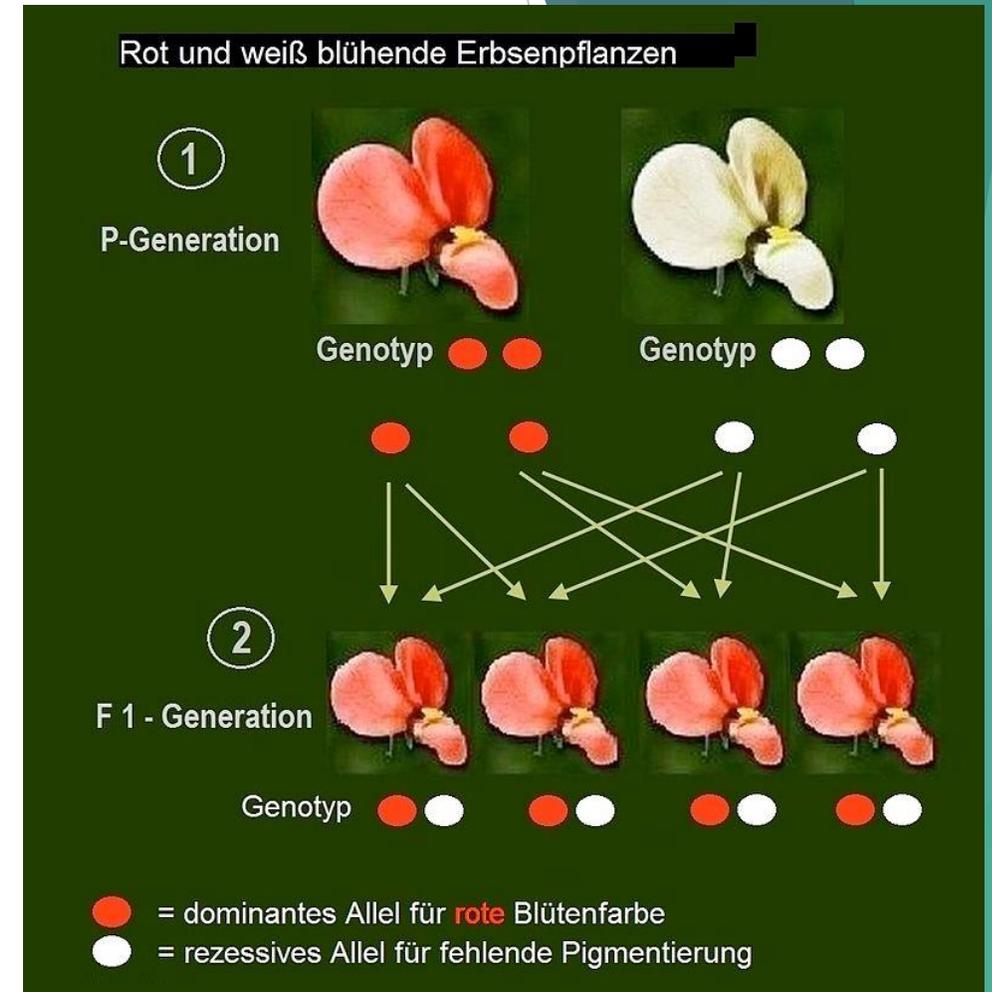
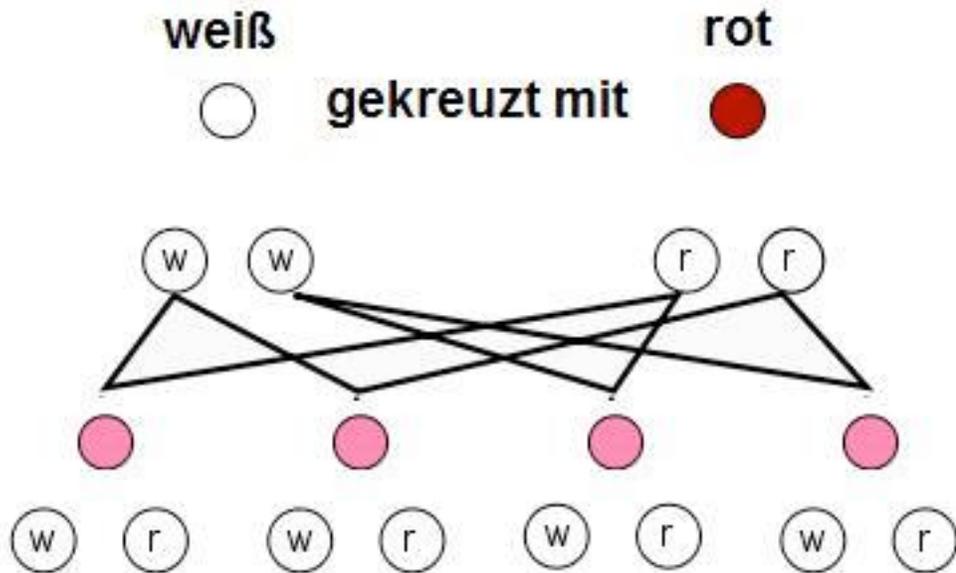
Genotyp= Erbbild (Satz von Genen)

Rezessiv= Allel tritt gegenüber dem anderen (dominanten) zurück

Dominant= bestimmt gegenüber dem anderen Allel den Phänotyp

Uniformitätsregel

- F1: uniform, F2: mischerbig
- ▶ Dominant-rezessiv
- ▶ Intermediär
- ▶ Kodominant (zB Blutgruppe AB)

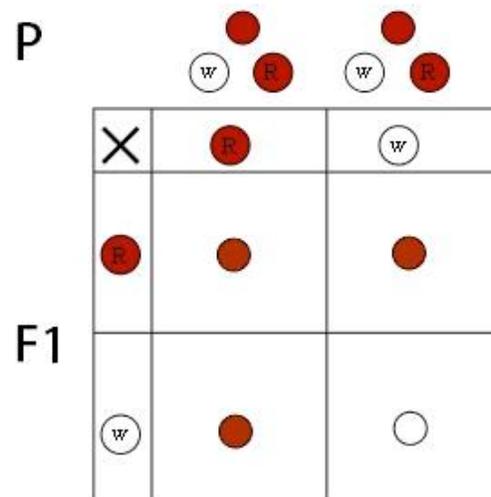


Spaltungsregel

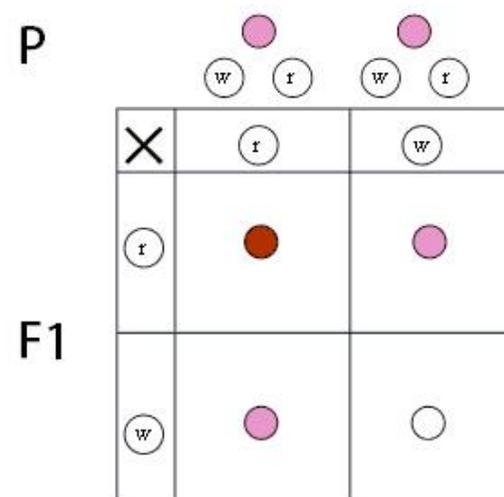
Kreuzung von heterozygoten Individuen

- ▶ Dominant-rezessiv
- ▶ Intermediär
- ▶ Konduktoren= Überträger

Dominant-rezessiver Erbgang



Intermediärer Erbgang



Unabhängigkeitsregel

- ▶ Erbanlagen und Merkmale werden frei kombiniert und unabhängig vererbt
- ▶ Cave: müssen auf dem Chromosom weit genug entfernt werden

Vererbung = Heredität

CHROMOSOMALE VERERBUNG

- ▶ Autosomal- dominant
 - ▶ Chorea Huntington, Marfan-Syndrom
- ▶ 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

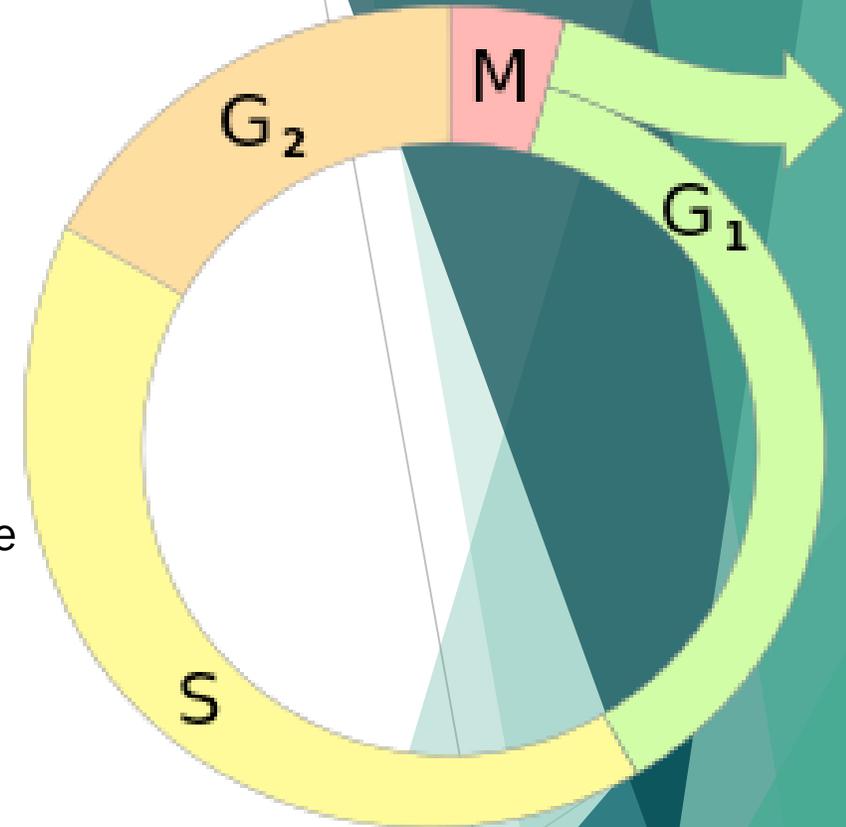
Mitochondrien → MITOCHONDRIALE VERERBUNG

- ▶ 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

Interphase



Kontrollpunkte

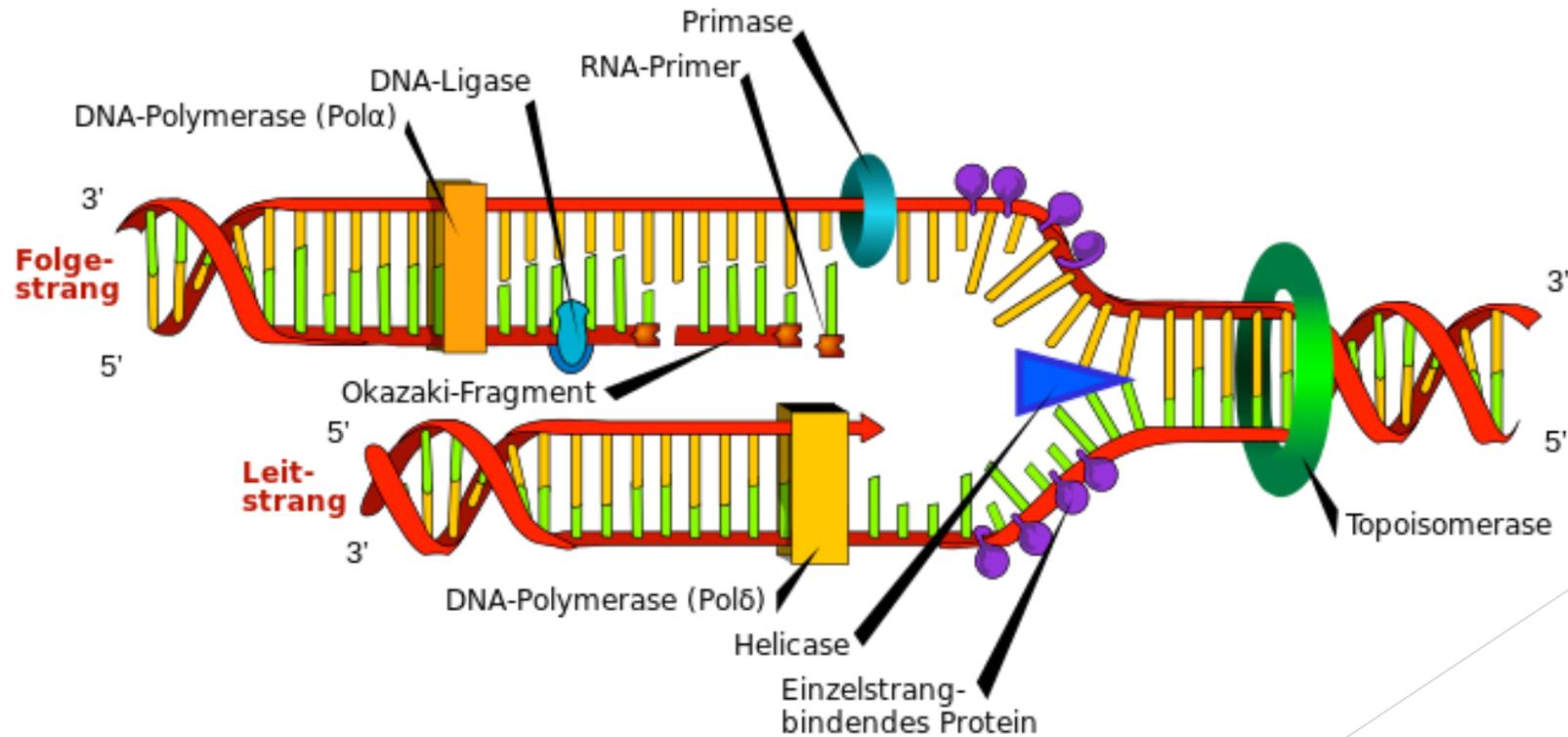
- ▶ G1 und G2
- ▶ Kontrollsystem reagiert auf verschiedene Signale innerhalb und außerhalb der Zellen
- ▶ Arretierung: Unterbrechung
- ▶ Apoptose: Zelltod
- ▶ Wichtig: Cyclin-abhängigen Kinasen (Cdks)
- ▶ Anhalten des Zellzyklus: p53, p21 und BAX
 - ▶ Tumorentstehung

G1

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

S-Phase

- ▶ = Synthesephase
- ▶ Verdopplung der DNA → DNA REPLIKATION
- ▶ 4C

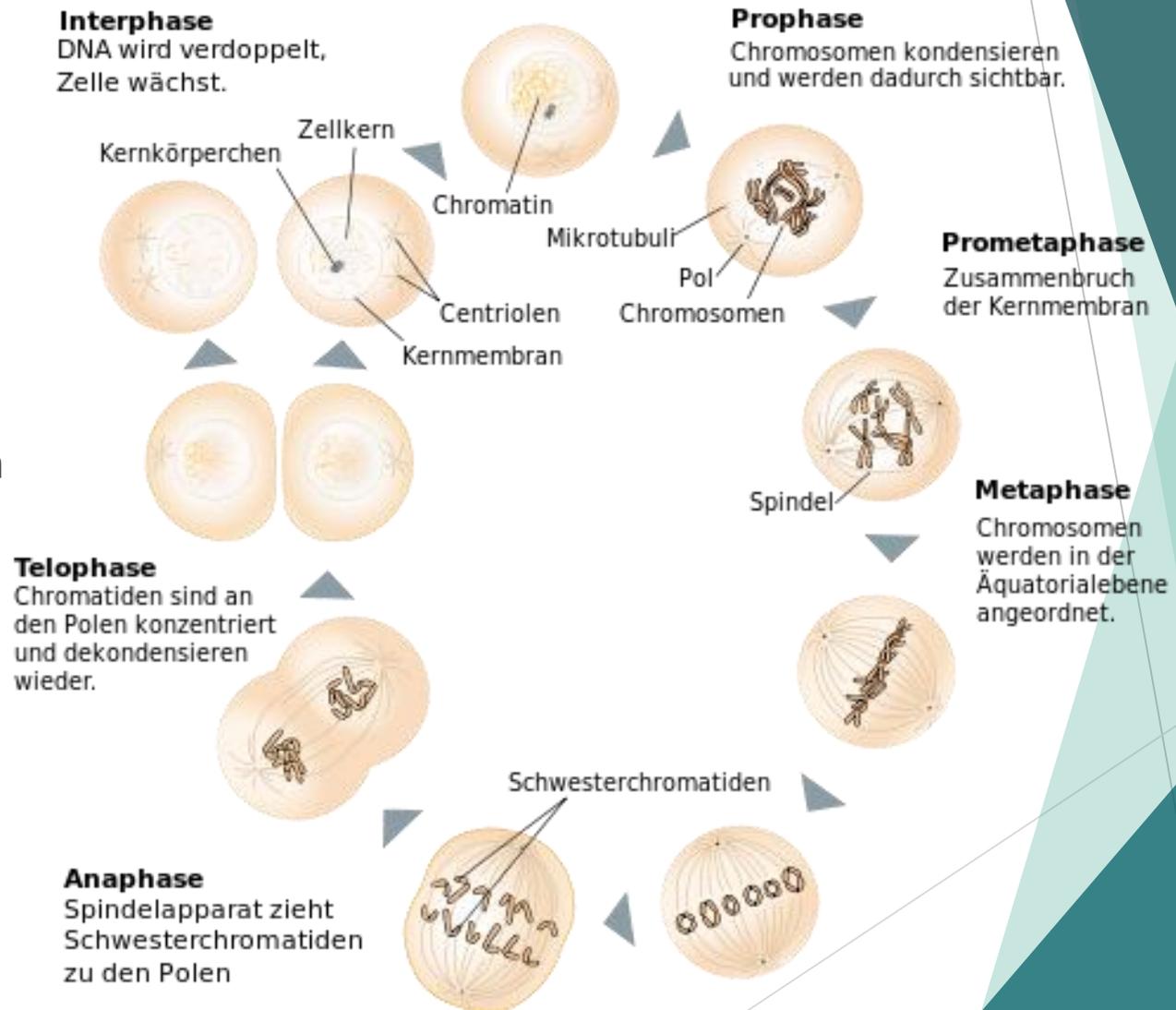


G2

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

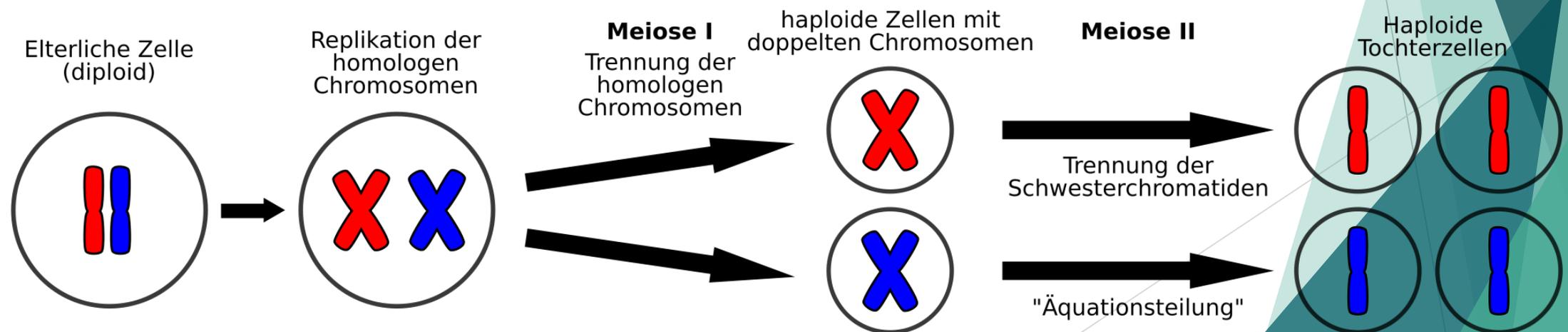
Mitose

- ▶ = Zellkernteilung
- ▶ Prophase
- ▶ Promethaphase
 - ▶ Spindel dringen langsam ein
 - ▶ Kinetochore am Centrosom
- ▶ 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

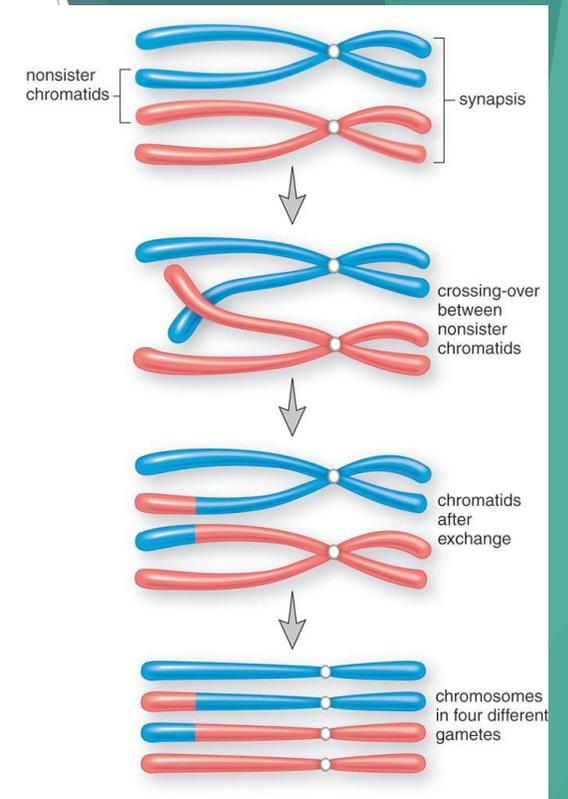
2. Reifeteilung (Meiose 2)

- ▶ 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

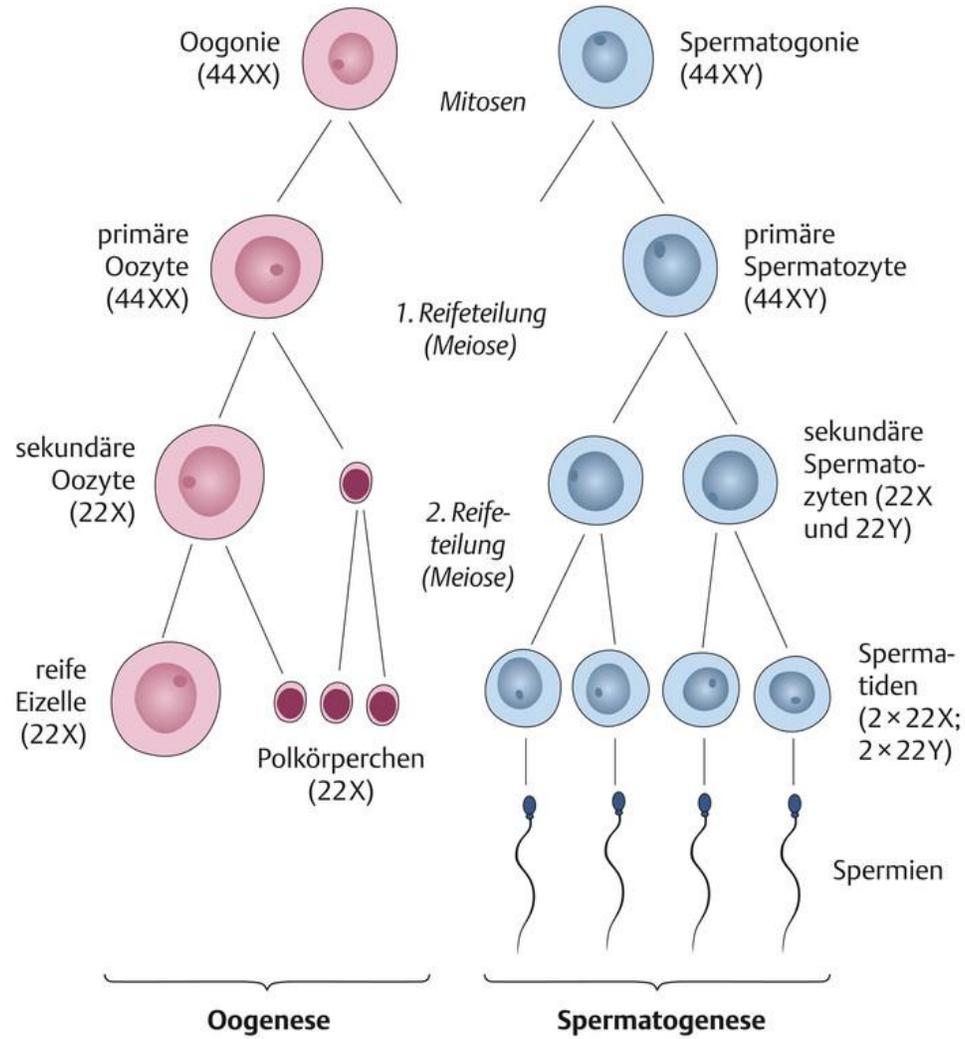


https://www.google.at/search?q=meiose&client=firefox-b-ab&source=lnms&tbm=isch&sa=X&ved=0ahUKEwj4jMy9IL7NAhWhCsAKHW-OBnQQ_AUICcgB&biw=1173&bih=564#tbm=isch&q=crossing+over&imgsrc=xZmENR1ExPmZEM%3A

Der feine Unterschied bei Mann und Frau

- ▶ Spermatogenese
1 Spermatogonie wird zu 4 Spermien

- ▶ Oogenese
1 Oogonie wird zu 1 reifen Eizelle



Mutation

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

▶ 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

Bilder aus

- ▶ Thieme (2018). Eref. Abgerufen unter <https://eref.thieme.de/cockpits/clAna0001/0/coAna00045/4-7393>
- ▶ DNA_chemical_structure.svg: Madeleine Price Ball, User:Madprimederivative work: Matt (talk) - DNA_chemical_structure.svg, CC BY-SA 3.0, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=7045566>
- ▶ <https://de.wikipedia.org/wiki/Chromosom#/media/File:Chromosome.svg>
- ▶ Gen2.png: Original uploader was Nina at de.wikipedia.Later version(s) were uploaded by Dapete at de.wikipedia.derivative work: Jiver (talk) - Gen2.png, CC BY-SA 3.0, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=11003567>
- ▶ 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://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/6/69/DNA_replication_de.svg
- ▶ Von Ph. Immel - Eigenes Werk, Gemeinfrei, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=3935164>

Bilder aus

- ▶ https://www.google.at/search?q=intermedi%C3%A4re+vererbung&client=firefox-b-ab&source=Inms&tbn=isch&sa=X&ved=0ahUKEwjPiaXT8r3NAhVMCcAKHfDYAXYQ_AUICCGB&biw=173&bih=564#imgrc=WboxDACTuT7QGM%3A
- ▶ Von Geo-Science-International - Eigenes Werk, CC-BY-SA 4.0,
<https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=47072407>

Weitere Infos

- ▶ Bei Fragen:
 - ▶ Einfach raus damit!
 - ▶ Per Mail: matbe@oehmedwien.com
 - ▶ In unseren Beratungszeiten:
Montag 17-19 Uhr, Dienstag 13-15 Uhr
im Histologischen Institut
- ▶ Videos vermutlich ab nächster Woche auf www.medat.oehmedwien.at
- ▶ Bitte seid saubere, zukünftige Medizinstudierende!

**VIEL KRAFT &
VIEL ERFOLG
BEIM MEDAT
2018!**

