

Mendelsche Vererbungsregeln aus informationswissenschaftlicher Sicht.

Beginn: im Dezember 2008, Geroldswil in der Schweiz
Aktueller Stand: 4. August 2010

Autor

DI Franz PLOCHBERGER
Wissenschaftler Theoretischer Informatik

Stumpergasse 6/19
AT-1060 Wien

Tel: 01 952 51 48
Handy: 0699 101 755 92

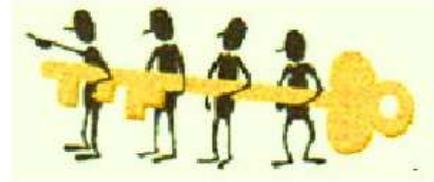
Home: <http://www.plbg.at>
Email: plbg@chello.at

Kopierrechte nur beim Autor persönlich oder
ausschließlich im wahrheitsgemäßen, wissenschaftlichen Zitierungsusus erlaubt.



Inhaltsverzeichnis

1. Historie der Genetik	3
2. Genetisch vorgegebene Merkmale	4
2.1. Die Mendelschen Regeln aus heutiger Sicht (2009)	4
2.1.1. Uniformitäts- oder Reziprozitätsregel	6
2.1.2. Spaltungs- oder Segregationsregel	7
2.1.3. Unabhängigkeits- oder Neukombinationsregel	8
3. Quellenverzeichnis	11



I. Historie der Genetik

Seit der Entdeckung der Evolution (wörtlich = Entwicklung) durch **Charles DARWIN** (1809-1882) in den Jahren 1838 bis 1859 und der Vererbungsregeln durch **Johann Gregor MENDEL** (1822-1884) gilt als allgemein anerkannt, dass bestimmte Merkmale des Menschen (im Sinne von biologischen Eigenschaften) evolutionär und genetisch geregelt werden.

Die erste Veröffentlichung des katholischen Augustinermönchs und Biologen Gregor MENDEL im Jahre 1865 wurde wissenschaftlich nicht beachtet. Er wurde als „missing link“ der theoretischen Biologie um 1900 wieder entdeckt durch **Hugo de VRIES**, Amsterdam, **Erich TSCHERMAK**, Wien und **Carl CORRENS**, Sachsen, und ist gültig seit 1920-1930 als Schöpfer der ursprünglichen Mendelschen Vererbungsgesetze, heute sagt man eher Mendelsche Vererbungsregeln.

Im Jahre 1842 entdeckte man einen neuen biologischen Organismus (= lebendes Objekt) in einer Zelle, der sich immer zuerst verdoppelte und dann mit der gesamten Zelle vermehrte. Der Anatom **Heinrich W. WALDEYER** nannte diesen im Jahre 1888 **Chromosom**. Da diese Entdeckung mittels Färbungstechnik erfolgte, ist der Name heute ernüchternd: $\chi\rho\omicron\mu\omicron\sigma$ = Farbe und $\sigma\omicron\mu\alpha$ = Körper, als wörtlich ganz nüchtern „Farbkörper“. Mendels Erkenntnisse konnten so durch die Formulierung der Chromosomentheorie (1904) durch **SUTTON** und **BOVERI** widerspruchsfrei erklärt werden.

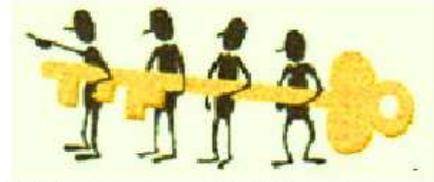
Das Wort Gen stammt von **Wilhelm JOHANNSEN**, 1909. Er bezeichnete damit ganz allgemein ein Objekt, mit dem sich die Vererbungslehre beschäftigt, $\gamma\epsilon\nu\omicron\sigma$ = Geschlecht.

Der Biologe **Ronald FISCHER** vereinte 1930 die Theorien Darwins und Mendels in der Evolutionstheorie.

Durch die Identifikation der **DNA** durch **Oswald AVERY** im Jahre 1944 und weiterer Entschlüsselungen der DNA bis zur völligen Darstellung der DNA in jüngster Vergangenheit fand man auch den echten biologischen „Organismus“, der die Evolution und Vererbung durchführt.

Der Mensch führt zunächst eine gefühlsmäßige **Selektion** in einer Kennenlernphase seiner LebenspartnerIn durch, die Natur sorgt dann beim Befruchtungsvorgang nochmals für eine biologische Selektion der vitalsten Spermien, die eine weibliche Eizelle befruchten dürfen.

Die Vererbungsregeln bestimmen die Merkmale, die als Chromosomen(Erbanlagen) in den Zellkernen immer paarweise vorhanden sind. Der Mensch ist wie Tiere und Pflanzen ein **diploider** (=doppelter) Organismus. In jedem menschlichen Gen ist ein Merkmal in der



Form zweier **Allele** gespeichert. Alle Gene befinden sich auf Chromosomen. Der Mensch hat 22 Chromosompaare und zwei einzelne Geschlechtschromosomen. Je besser diese Gensequenzen variieren, umso gesünder wird der Mensch, der neu geboren wird.

So werden genetische Merkmale durch evolutionär vorgegebene Regeln weitergegeben. Die **Variation** der Gensequenzen (= menschlichen biologischen Eigenschaften) wird einzig und allein durch den biologischen Befruchtungsvorgang vorgegeben. Das neue Leben (Baby) hat dann eine Kombination aus den Gensequenzen von Vater und Mutter und erst eine weitere Befruchtung mit einem ergänzenden Geschlechtspartner ermöglicht eine neuerliche Variation.

Die betrifft nicht nur biologische Merkmale sondern vor allem auch Veranlagungen zu Krankheiten (krankhafte Gene). Diese Veranlagung kann sich also auch verstärken. Bei geringen biologischen Unterschieden der Eltern (= nahe Verwandtschaft) spricht man von Inzucht. **Biologisch möglichst gesunde und fremde Eltern** bilden eine gute Basis für gesundes neues Leben.

2. Genetisch vorgegebene Merkmale

2.1. Die Mendelschen Regeln aus heutiger Sicht (2009)

Für einen theoretischen Informatiker sind diese Regeln eine Verlockung. Sie sind ja ein echter Algorithmus. Im Folgenden habe ich - basierend auf eine verlässliche Quelle (10) - eine möglichst klar strukturierte Darstellung versucht.

Diese Regeln sind gültig für alle Lebewesen mit diploiden Chromosomensätzen und haploiden Keimzellen, das sind Menschen, die meisten höher entwickelten Tiere und viele Pflanzen.

Wichtige Begriffe:

Eltern- oder Parentalgeneration (P) die beiden zeugenden Eltern, Vater und Mutter, sie vererben ihre Gene in die nächste Generation

Filialgeneration (F) die Kinder, welche die Gene erben, F1 = 1. Filialgeneration, Fn = n. Filialgeneration

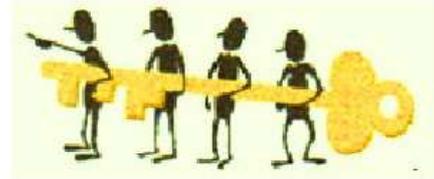
Genotyp alle Gene, meistens paarweise, in jedem Chromosom ein Gen, Mendel erdachte sie und nannte sie noch Erbfaktor

diploider Chromosomensatz alle Chromosomen kommen in Paaren vor, beim Menschen 22 Paare

haploide Keimzellen menschliche Spermien und Eizellen, sie kommen in nur jeweils einem der zwei Geschlechts-Chromosomen des Menschen vor

Gen der Mendel'sche Erbfaktor, das Wort prägte W. Johannsen im Jahre 1904. Heute weiß man, dass es ein Abschnitt in der DNA (desoxyribonucleic acid), einer Doppelhelix, ist. Es besteht meistens aus zwei Allelen.

DNA (desoxyribonucleic acid) ist eine Struktur in der Form einer Doppelhelix. Sie ist der biologische Datenspeicher, der die Erzeugung (Transkription) der biologisch



aktiven RNA (ribonucleic acid) steuert. Eine der transkribierten RNAs ist die mRNA. Die mRNA kann zu einem Eiweiß translatieren, welches ein Merkmal festlegt.

Genom bezeichnet alle Gene eines Individuums. Menschen haben circa 24.800 Gene.

Chromosom wurde 1842 entdeckt, wörtlich bedeutet es "Farb-Körper". Es tritt meistens paarweise auf. Diese biologische Struktur beinhaltet die Gene, der Reihe nach, eines nach dem anderen. Sie befindet sich im Zellkern, besteht aus der DNA and Eiweißen (Chromatine). Der Mensch hat 22 verschiedene Chromosome (=Autosome) + 2 Geschlechts-Chromosome (= Gonosome, XX für weiblich, XY für männlich).

Chromatin ist die Vermischung von DNA und Eiweißen in einem Chromosom

Allel ist ein Gen an einem bestimmten Platz in einem Chromosom. Es kann von außerhalb verändert werden. Sie kommen meistens in Paaren von 2 Allelen vor. Ein Paar in einer Zelle bestimmt ein Merkmal eines Individuums. Das Wort wurde 1902 von W. BATESON kreiert.

homozygot der Genotype ist „reinerbig“, die 2 Allele sind gleich.

heterozygote der Genotype ist „mischerbig“, die 2 Allele sind verschieden.

Phänotyp reelles Bild oder Auftreten eines Merkmals, stammt von Mendel selbst

uniform Phänotypen oder Genotypen aller Allele sind gleich, stammt von Mendel selbst

reziproke Kreuzung es kommt nicht darauf an, welche der beiden Allele vom Vater oder der Mutter kommt

Erbgang der biologische Vorgang

dominant das Allel, das den Phänotyp bestimmt

rezessiv das Allele, das im Genotyp existiert, aber im Phänotyp keine Bedeutung hat

dominant-rezessiver Erbgang Phänotyp und Genotyp der Kinder sind den Allelen von Vater oder Mutter gleich (dominant oder rezessiv)

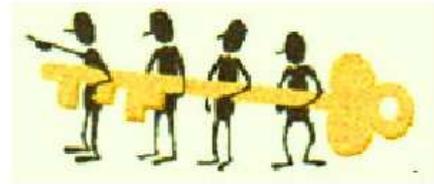
intermediärer Erbgang Phänotyp und Genotyp der Filialgenerationen kann auch eine neues Merkmal (Allele-Mischung) sein

Crossing Over moderner Terminus, Chromosome vereinigen mehr als ein Gen während des Erbganges in einer unabhängigen Weise. Wenn sie auf demselben Chromosom sind, sollten sie einen genügend großen Abstand haben, sonst kommt es zu einer Gruppen-Vererbung.

Meiose ist die Reduktion diploider Chromosom-Zellen zu haploiden Keimzellen (Eizellen oder Spermien)

Bei einem menschlichen Erbgang bilden zwei verschiedene haploide Keimzellen (Eizellen oder Spermien) einen neuen Menschen, ein neues Individuum. Mendel fand Regeln, wie einzelne Gene Merkmale festlegen. Er fand sie durch Beobachtung von Erbsen. Seine Erkenntnisse waren so exakt, dass erst 50 Jahre später weitere Details entdeckt wurden (Gene, Allele, Chromosome), die die biologische Ausprägung seiner Theorien brachte. Darauf beruht seine Berühmtheit heute.

Dass er Erbsen untersuchte, war ein glücklicher oder empirisch richtiger Zufall. Bei Erbsen kommt der Phänotyp verschiedener Merkmale immer von verschiedenen Chromosomen. Er verwendete noch dazu nur homozygote Pflanzen. So hatte er eine klare Startbasis für seine Versuchsserien.



2.1.1. Uniformitäts- oder Reziprozitätsregel

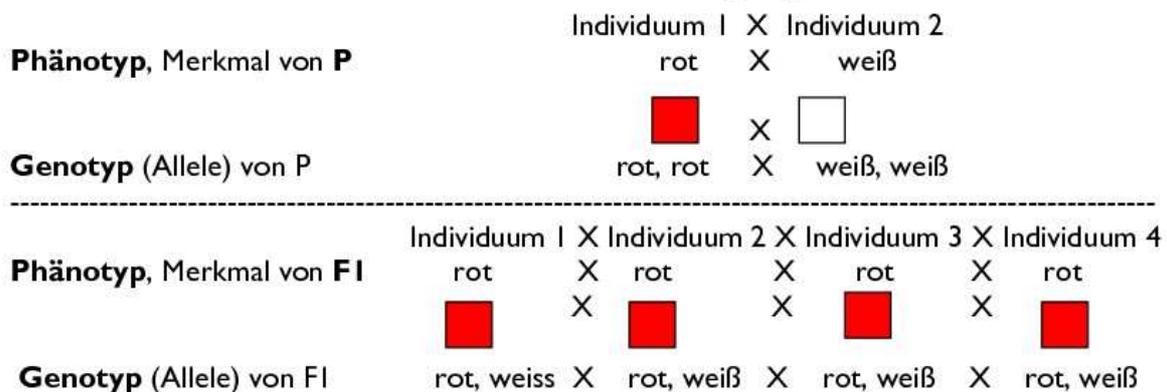
Wir haben 2 homozygote Eltern (Parentalgeneration P), welche sich in einem Merkmal unterscheiden. Diese „heiraten“. Die Kinder (F1) sind dann für Genotyp und Phänotyp in diesem Merkmal uniform (gleich). Die 2 Allele eines speziellen Merkmales sind dann alle heterozygot und stellen eine reziproke Kreuzung dar.

Wenn der Erbgang dominant-rezessiv ist, haben alle Kinder im Phänotyp ein dominantes Merkmal vom Vater oder alle haben eines von der Mutter (uniform). Daher der Name der Regel.

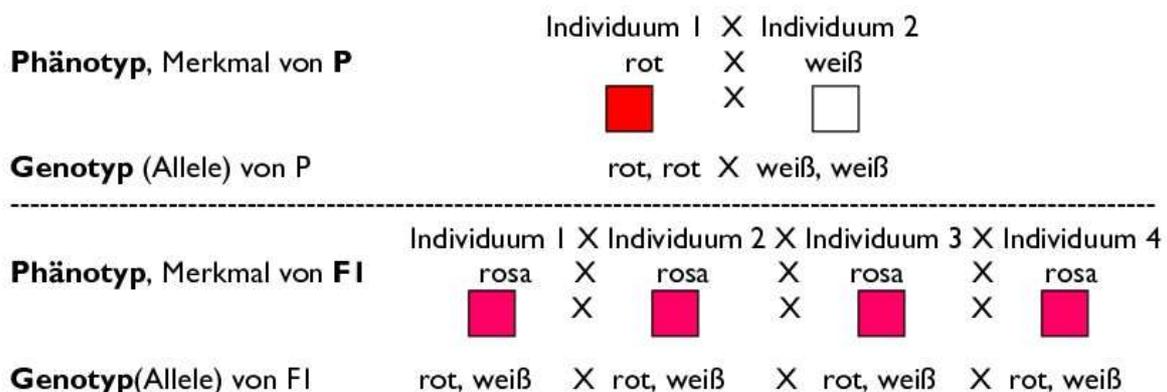
Wenn der Erbgang intermediär ist, haben alle Kinder uniform eine Mischung der elterlichen Merkmale.

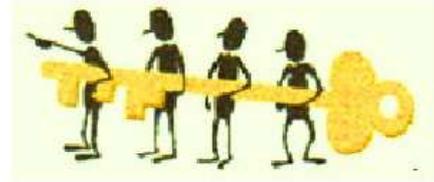
Beim Gen auf einem Geschlechts-Chromosom (haploides Gonosom) ist, gibt es Ausnahmen. Dann ist die Vererbung manchmal nicht uniform und intermediäre Vererbung (Zwitter) ist sehr selten.

dominant-rezessiver Erbgang



Intermediärer Erbgang





2.1.2. Spaltungs- oder Segregationsregel

Wenn eine Parentalgeneration P in Phäno- und Genotyp uniform ist und der Genotyp heterozygot ist, spaltet oder segregiert sich die Filialgeneration F1 in verschiedene Teile.

Diese P kann auch die F1 von voriger Regel sein. Dann erhalten wir eine Enkelgeneration F2 oder 2. Filialgeneration. Wir nehmen das zum besseren Verständnis dieser Regel an. Nun wird der Genotyp der P für unsere Enkelgeneration F2 entscheidend.

Bei dominant-rezessivem Erbgang:

- der Genotyp von zwei Viertel der F2-Individuen ist homozygot
- der Genotyp von zwei Viertel der F2-Individuen ist heterozygot
- der Phänotyp eines Viertels ist rezessiv (von P, F1)
- der Phänotyp von drei Viertel ist dominant (von P, F1)
- c) ist eine Hälfte von a), also homozygot und rezessiv
- ein Drittel von d) ist auch die zweite Hälfte von a), also homozygot, aber dominant
- zwei Drittel von d) ist b), also heterozygot, aber dominant

Bei intermediärem Erbgang:

- der Genotyp von zwei Viertel der F2-Individuen ist homozygot
- ein Viertel hat den Phänotyp von einem P-Individuum, das andere Viertel hat das Merkmal vom zweiten P-Individuum
- der Genotyp der anderen zwei Viertel der F2-Individuen ist heterozygot
- der Phänotyp dieser zwei Viertel ist eine neue Mischung aus den 2 P-Individuen

dominant-rezessiver Erbgang

	Individuum 1	X	Individuum 2				
Phänotyp, Merkmal von P	rot	X	weiß				
		X					
Genotyp (Allele) von P	rot, rot	X	weiß, weiß				

	Individuum 1	X	Individuum 2	X	Individuum 3	X	Individuum 4
Phänotyp, Merkmal von F1	rot	X	rot	X	rot	X	rot
		X		X		X	
Genotyp (Allele) of F1	rot, weiß	X	rot, weiß	X	rot, weiß	X	rot, weiß

Phenotype, trait of F2	rot	X	rot	X	rot	X	weiß
		X		X		X	
Genotyp (Allele) of F2	rot, rot	X	rot, weiß	X	rot, weiß	X	weiß, weiß



intermediärer Erbgang

	Individuum 1	X	Individuum 2				
Phänotyp, Merkmal von P	rot	X	weiß				
		X					
Genotyp (Allele) von P	rot, rot	X	weiß, weiß				

	Individuum 1	X	Individuum 2	X	Individuum 3	X	Individuum 4
Phänotyp, Merkmal von F1	rosa	X	rosa	X	rosa	X	rosa
		X		X		X	
Genotyp (Allele) von F1	rot, weiß	X	rot, weiß	X	rot, weiß	X	rot, weiß

Phänotyp, Merkmal von F2	rot	X	rosa	X	rosa	X	weiß
		X		X		X	
Genotyp (Allele) von F2	rot, rot	X	rot, weiß	X	rot, weiß	X	weiß, weiß

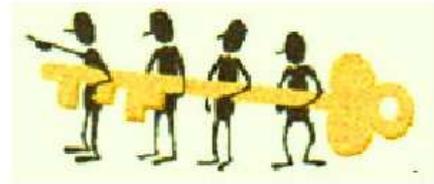
2.1.3. Unabhängigkeits- oder Neukombinationsregel

Diese Regel steuert den Erbgang von 2 Merkmalen in 2 homozygoten Individuen. Es ist eine dominant-rezessive Vererbung. Sie gilt nicht für intermediären Erbgang. Diese zwei Merkmale werden unabhängig von einander vererbt (Regelname).

Es ist kennzeichnend, dass in der F2 Generation (Enkel) wieder alle Merkmale aus der P Generation (Grosseltern) auftreten. Auch alle möglichen Kombinationen im Genotyp treten auf. Sie haben die Relation 9 (dominant):3:3:1. Das ist eine Erweiterung aus der vorigen Regel von 3:1 für ein Merkmal.

Diese Regel gilt für unabhängige Gene auf verschiedenen Chromosomen in der P. Wenn die zwei Gene auf demselben Chromosom liegen brauchen sie eine große Distanz für ein Crossing Over. Bei eng beieinander liegenden Genen kommt es zu einer Gruppenvererbung.

Eine formelle Vereinfachung dieser Regel kann mit den „Punnet-Quadraten“ gemacht werden. Das sei ein Suchbegriff für tiefer gehende Forschungen.



dominant-rezessiver Erbgang

Phänotyp, 2 Merkmale (Farbe und Länge) in **P**:
 Individuum 1 X Individuum 2
 rot und kurz X weiß and lang
 ■ X □

homozygoter Genotyp (Allele) in P:

Farb-Gen in einem einzelnen Chromosom: rot, rot X weiß, weiß
 Längen-Gen in einem anderen Chromosom: kurz, kurz X lang, lang

uniformer Phänotyp in F1:

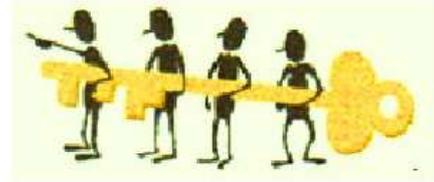
	Individuum 1	X	Individuum 2	X	Individuum 3	X	Individuum 4
Farbe	rot	X	rot	X	rot	X	rot (dominant)
Länge	kurz	X	kurz	X	kurz	X	kurz (dominant)
	■	X	■	X	■	X	■

heterozygoter Genotyp (Allele) in F1

Farb-Gene: rot, weiß X rot, weiß X rot, weiß X rot, weiß
 Längen-Gene: kurz, lang X kurz, lang X kurz, lang X kurz, lang

Phänotyp der F2 (Enkel von P):

Farbe, Länge von:	Individuum 1	Individuum 2	Individuum 3	Individuum 4
	rot	rot	rot	rot
	kurz	kurz	kurz	kurz
	■	■	■	■
	Individuum 5	Individuum 6	Individuum 7	Individuum 8
	rot	weiß	rot	weiß
	kurz	kurz	kurz	kurz
	■	□	■	□
	Individuum 9	Individuum 10	Individuum 11	Individuum 12
	rot	rot	rot	rot
	kurz	kurz	lang	lang
	■	■	■	■
	Individuum 13	Individuum 14	Individuum 15	Individuum 16
	rot	weiß	rot	weiß
	kurz	kurz	lang	lang
	■	□	■	□



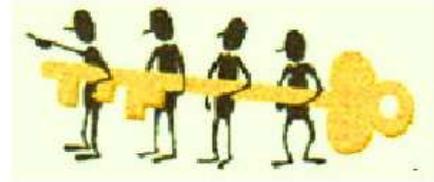
So kommt es zu der Kombination von
9 roten und kurzen : 3 weißen und kurzen : 3 roten und langen : 1 weißen und langen Merkmalen.

Genotyp der F2 (Enkel von P):

Farbe und Länge von:	Individuum 1	Individuum 2	Individuum 3	Individuum 4
	rot, rot	rot, weiß	rot, rot	rot, weiß
	kurz, kurz	kurz, kurz	kurz, lang	kurz, lang
	Individuum 5	Individuum 6	Individuum 7	Individuum 8
	weiß, rot	weiß, weiß	weiß, rot	weiß, weiß
	kurz, kurz	kurz, kurz	kurz, lang	kurz, lang
	Individuum 9	Individuum 10	Individuum 11	Individuum 12
	rot, rot	rot, weiß	rot, rot	rot, weiß
	lang, kurz	lang, kurz	lang, lang	lang, lang
	Individuum 13	Individuum 14	Individuum 15	Individuum 16
	weiß, rot	weiß, weiß	weiß, rot	weiß, weiß
	lang, kurz	lang, kurz	lang, lang	lang, lang

Für mehr als 2 Merkmale ist die Vererbung noch wesentlich komplexer, vor allem das menschliche Geschlecht hat eigene Regeln. Man kann diese Mendel'schen Regeln heute als sehr einfache Beispiele für Regeln in der Vererbung nehmen. Wichtig und genial ist die Entdeckung des Unterschieds zwischen Phänotyp und Genotyp und der Existenz von Allelen, Genen und Chromosomen. Mendel entdeckte auf rein empirischem Wege in seiner sehr exakten Weise diese Regeln theoretisch. Erst später fand man auch die biologischen Strukturen dazu und seine Regeln bleiben bis heute gültig. Das machte Mendel berühmt.

Die biologische Struktur der DNA ist eine Doppelhelix. Diese ist der biologische Speicher der biologischen Daten, die die Vererbung steuern. Heute sind alle 24 verschiedenen menschlichen Chromosome entdeckt und strukturell klar. In den Chromosomen befinden sich die Chromatine (DNA + Eiweiße). Deren Transkription einer biologisch aktiven Säure **RNA als die biologische Organisation der Vererbung** ist bereits bekannt. Sie sind die Basis für neue Expeditionen in das Reich der Gene und Proteine (Eiweiße).



3. Quellenverzeichnis

(1) Internetsuchmaschine von WIKIPEDIA, Diese amerikanische Softwarefirma mit Sitz im Silicon Vally in Kalifornien hat nach meinen Informationen das Ziel ein internationales, wissenschaftlich glaubwürdiges Nachschlagewerk zu schaffen, das den neuesten technischen Möglichkeiten entspricht. Mögliche Fehler und Widersprüche können eigenständig dort reklamiert werden.

(2) Franz PLOCHBERGER, Grenzen des Menschen, 2009, <http://www.plbg.at>, und weitere Werke des Autors, direkt elektronisch beim Autor anfragen