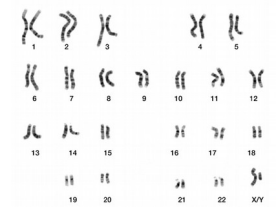


5. Humangenetik

5.1 Methoden der Humangenetik

a) Mikroskopische Untersuchungen zur Untersuchung von Veränderungen der Chromosomenzahl oder Genen z.B. mithilfe von Karyogrammen



Zwillingsforschung, zur Untersuchung des Zusammenhangs zwischen Genen und Umweltfaktoren

Methoden der Humangenetik

b) Aufstellen von Familienstammbäumen zur Untersuchung der Gültigkeit von Erbgesetzen für ein bestimmtes Merkmal, mithilfe von Stammbaumanalysen

c) Methoden der Pränatalen Diagnostik

5. Humangenetik

5.1 Methoden der Humangenetik

a) Mikroskopische Untersuchungen mithilfe von Karyogrammen

- einige Tropfen Blut werden in eine Nährlösung gebracht
- die roten Blutzellen werden bei 37° im Brutschrank zur Teilung angeregt
- die Zellteilung wird mithilfe von Colchin (Gift der Herbstzeitlosen) in der Prophase oder Metaphase (Chromosomen gut sichtbar) unterbrochen
- Chromosomen werden angefärbt und fotografiert
- Chromosomen werden paarweise angeordnet
 - Vergleichskriterien: absolute Länge, Muster der Querbanden

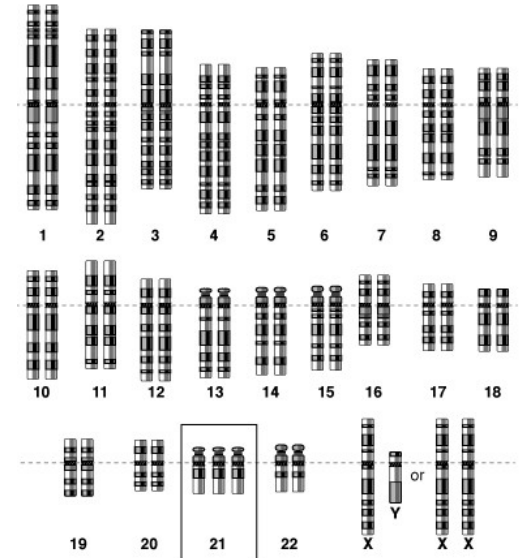


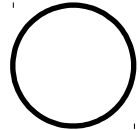
Abb.: Karyogramm Trisomie 21
(Quelle: <https://de.wikipedia.org/wiki/Down-Syndrom>)

5. Humangenetik

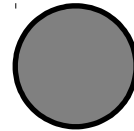
5.1 Methoden der Humangenetik

b) Stammbaumanalysen

- Wichtige Symbole und ihre Bedeutung

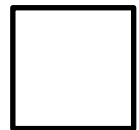


- Frau

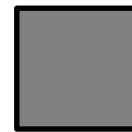


- Frau, die das Merkmal
ausgeprägt hat

(Merkmalsträgerin)



- Mann



- Mann, der das Merkmal
ausgeprägt hat

(Merkmalsträger)

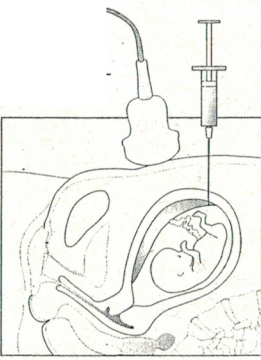
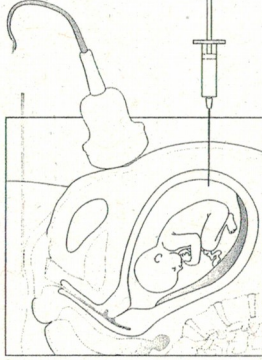
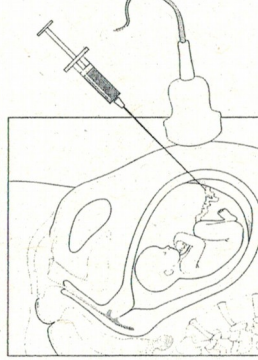
Versuche mithilfe von Stammbäumen zu Albinismus und Rot-Grün-Sehschwäche
Rückschlüsse auf deren Vererbung zu ziehen.
Bearbeite dazu das Arbeitsblatt „*Stammbaumanalyse*“.

5. Humangenetik

5.1 Methoden der Humangenetik

c) Pränatale Diagnostik

- **Untersuchung der Krankheits- und Familiengeschichte:** durch Stammbäume → Risiko einer Erkrankung ableitbar
- **Methoden der Pränataldiagnostik:**

Zellgewinnung			
Methode	Mutterkuchen-Untersuchung (Chorionzottenbiopsie)	Fruchtwasser-Untersuchung (Amniozentese)	Nabelschnurvenenpunktion
Zeitpunkt	ab 11. Schwangerschaftswoche	ab 15. Schwangerschaftswoche	ab 20. Schwangerschaftswoche
Analyse-Ergebnis nach	bei Direktpräparation nach 1 – 7 Tagen bei Längzeitkultur nach 14 – 21 Tagen	nach 14 – 21 Tagen	nach 5 – 7 Tagen
Fehlgeburtenrate	0,5% – 1%	0,5%	1 – 2%

Hier sind Zeitpunkt, Zeitpunkt der Analyseergebnisse und Fehlgeburtenrate wichtig!

In Deutschland ist ein Schwangerschaftsabbruch bis zur 12. Woche möglich.

Liegt eine medizinische Diagnose (Indikation) beim Embryo vor, ist ein Schwangerschaftsabbruch bis zur 22. Woche möglich.

(Quelle: Natura. Biologie für Gymnasien 9/10. Klett Verlag 2012. S. 173)



5. Humangenetik

5.1 Methoden der Humangenetik

c) Pränatale Diagnostik

- **Präimplantationsdiagnostik (PID):** nach einer künstlichen Befruchtung „im Reagenzglas“ wird dem Embryo im Achtzellstadium eine Zelle entnommen und auf genetische Schäden untersucht → Ergebnis = Entscheidungsgrundlage, ob Embryo in die Gebärmutter eingesetzt wird

Diese Praxis ist in Deutschland verboten, in anderen Ländern jedoch nicht!