

## Genotyp bewirkt Phänotyp

Jeder Mensch besitzt zahllose körperliche Merkmale. Manche davon hat er im Laufe seines Lebens erworben (z. B. Narben) oder willentlich gestaltet (z. B. gefärbte Haare, Tattoos); die meisten seiner Merkmale sind jedoch das Ergebnis von Genwirkungen. Diese Merkmale werden also aufgrund von Informationen ausgeprägt, die der Mensch von seinen Eltern geerbt hat: Der **Genotyp** seiner Körperzellen bewirkt einen bestimmten **Phänotyp**. So führen verschiedene Enzyme, die aufeinanderfolgende Reaktionen katalysieren (Genwirkkette), zur Synthese der dunklen Pigmente (Melanine), die in Haut und Haare eingelagert werden. Liegt eines dieser Enzyme aufgrund einer Mutation seines Gens nicht in funktionstüchtiger Form vor, können keine Melanine gebildet werden: Haut und Haare des betreffenden Menschen sind in diesem Fall auffallend hell (Albinismus).



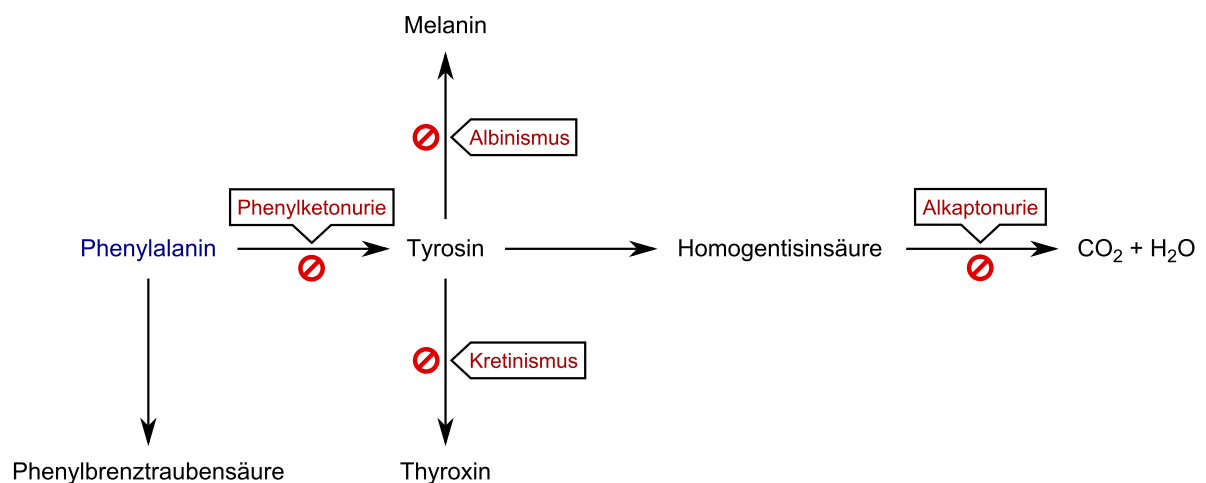
Mädchen mit Albinismus in Papua Neuguinea

- ① Stellen Sie auf der Grundlage der im obigen Text gegebenen Informationen eine Hypothese dazu auf, ob es sich beim Albinismus um ein dominant oder um ein rezessiv ausgeprägtes Merkmal handelt!

Viele Genmutationen haben gravierende Folgen, da funktionsuntüchtige Enzyme stets Probleme im Stoffwechsel verursachen, die man als **Stoffwechselblock** bezeichnet: die Substrate des betreffenden Enzyms häufen sich an, während seine Produkte fehlen. Da diese Produkte jedoch zumeist ihrerseits wieder Ausgangsstoffe für weitere Stoffumwandlungen sind, können durch den Ausfall eines einzigen Enzyms mitunter eine ganze Reihe von Genwirkketten „lahmgelegt“ sein. So führt eine Mutation des Gens für das Enzym Phenylalaninhydroxylase dazu, dass Phenylalanin nicht in Tyrosin umgewandelt wer-

den kann (vgl. das Schema unten). Da Tyrosin jedoch der Ausgangsstoff für die Bildung vieler weiterer Stoffe – u. a. von Melanin (!) – ist, können auch diese kaum hergestellt werden. So bewirkt hier eine einzelne Mutation zugleich eine Vielzahl von Merkmalen (**Polyphänie**), die zusammenfassend als Phenylketonurie (PKU) bezeichnet werden.

- ② Informieren Sie sich über die körperlichen Auswirkungen bei Kretinismus und Alkaptonurie!



Stoffwechselblock am Beispiel der Phenylketonurie (PKU)



Eine Familie in Südafrika

Viele Merkmale des Körpers beruhen jedoch nicht nur auf einem einzelnen Gen/Enzym bzw. einer einzelnen Genwirkkette, sondern sind das Ergebnis des Zusammenwirkens einer ganzen Reihe von Genen/Enzymen und Genwirkketten, die gemeinsam zur Ausbildung eines bestimmten Phänotyps beitragen (**Polygenie**). So verhält es sich beispielsweise mit der konkreten Hautfarbe eines Menschen, allerdings ist bis heute noch nicht vollständig geklärt, wie viele Gene hier tatsächlich beteiligt sind. Man nimmt etwa vier Gene mit jeweils zwei Allelen an.

#### Genotyp

beim jeweiligen Individuum vorliegende Genvarianten (Allele)

#### Phänotyp

beim jeweiligen Individuum tatsächlich ausgeprägte Merkmale

- ③ Erläutern Sie unter Einbeziehung der obigen Abbildung, warum die Hautfarbe des Menschen nicht nur von einem Gen für ein Melanin abhängen kann!

#### Stoffwechselblock

Blockade eines Stoffwechselweges aufgrund der Funktionsuntüchtigkeit des für diese Reaktion zuständigen Enzyms • Folgen: Anhäufung des Substrats, Fehlen des Produkts



zum Weiterlesen:

„Können auch Zwillinge unterschiedliche Hautfarben haben?“

#### Polyphänie und Polygenie

ein Gen/Enzym bewirkt zugleich mehrere Merkmale bzw. mehrere Gene/Enzyme bewirken gemeinsam ein Merkmal