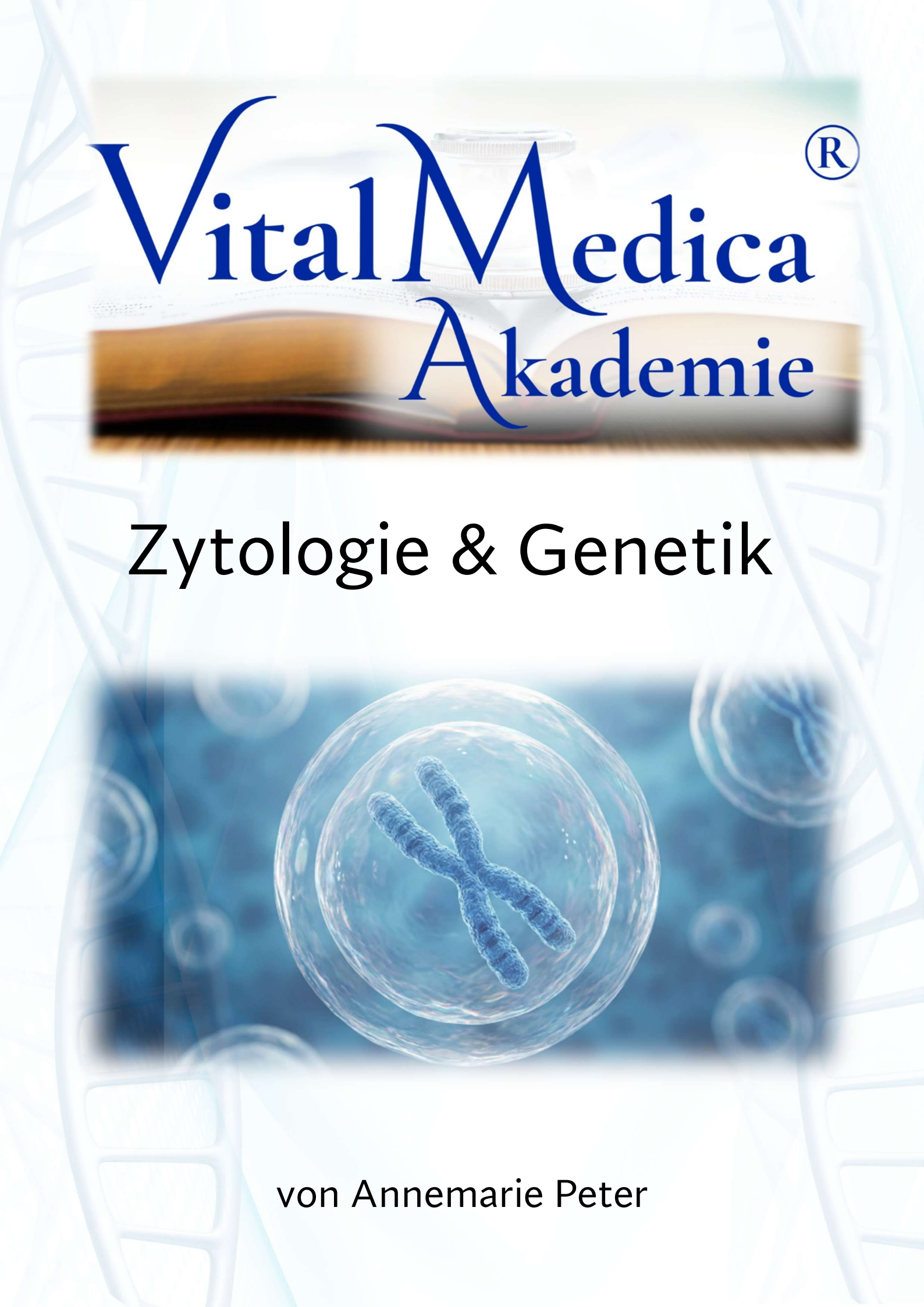


The background of the cover features a large, light blue DNA double helix that spans the entire width of the image. In the upper half, there is a blurred image of laboratory glassware, including a beaker and a graduated cylinder, with a yellowish liquid inside. The title 'VitalMedica' is written in a large, blue, serif font, with a registered trademark symbol (®) to its upper right. Below it, the word 'Akademie' is written in a smaller, blue, serif font.

VitalMedica® Akademie

Zytologie & Genetik



von Annemarie Peter

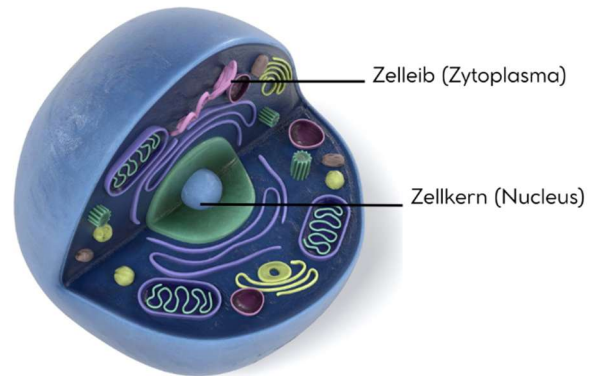
1. Einführung in die Zytologie

1.1 Was ist Zytologie?

- Lehre von der **Zelle** als kleinste strukturelle und funktionelle Einheit des Lebens.
- Untersucht **Aufbau, Funktionen, Zellorganellen, Zellteilung** und **Kommunikation** zwischen Zellen.

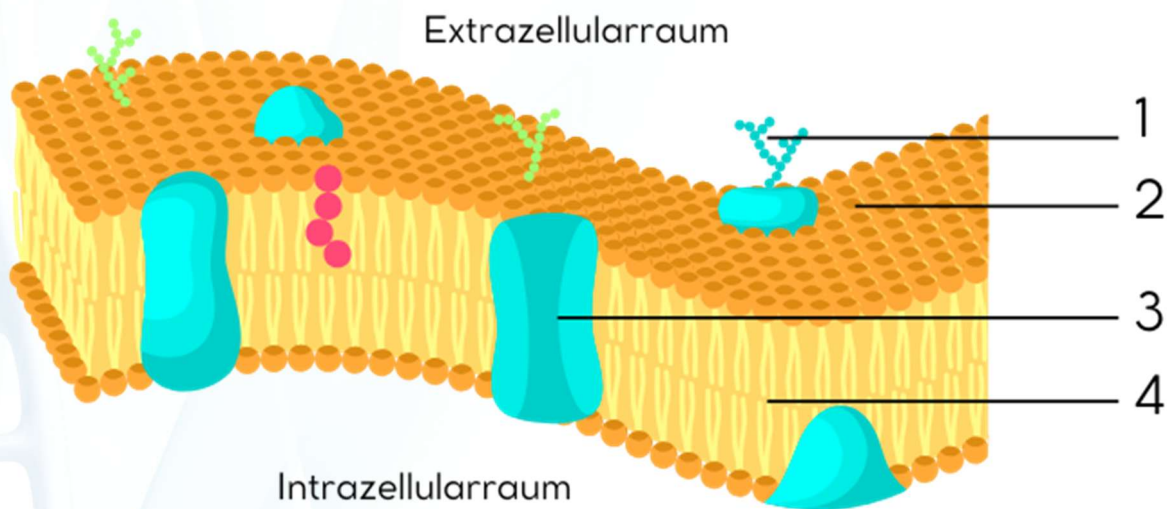
1.2 Grundwissen zur Zelle

- Alle Lebewesen bestehen aus **einer** oder **vielen Zellen** (Einzeller vs. Vielzeller).
- Zellen sind die **Basisbausteine** des Körpers – vergleichbar mit „Bausteinen eines Hauses“.
- Jede Zelle besitzt zwei Hauptbereiche:
 - **Zelleib (Zytoplasma)** = enthält Organellen, Stoffwechsel findet hier statt.
 - **Zellkern (Nukleus)** = enthält die Erbinformation (DNA).
- Ausnahme: Manche Zellen haben **keinen Zellkern** (z. B. rote Blutkörperchen, Thrombozyten).



1.3 Zahlen & Größenordnungen

- Der menschliche Körper besteht aus ca. **30–40 Billionen Zellen** (je nach Quelle).
- Zellen sind **mikroskopisch klein**, meist **10–30 Mikrometer** groß.
- Die **größte menschliche Zelle** ist die **Eizelle**, ca. 0,1 mm, gut mit bloßem Auge erkennbar.
- Die **kleinsten Zellen** sind z. B. **Lymphozyten** oder manche Nervenzellen-Enden (ca. 5µm).



3.1.3 Eigenschaften der Zellmembran

- **flexibel** und **beweglich**, keine starre Hülle (v.a. durch eingelagertes Cholesterin)
- **selektiv durchlässig** (= semipermeabel)
- lässt bestimmte Stoffe durch, andere nicht

Vergleich: wie eine **Tür mit Türsteher**, der auswählt, wer rein- oder rausdarf.

3.1.4 Funktionen der Zellmembran

3.1.4.1 Abgrenzung & Schutz

- schützt das Zellinnere vor unkontrolliertem Stoffaustausch
- erhält die **Stabilität der Zelle**
- **trennt** den **Intrazellularraum** (=Raum im Zellinneren) **vom Extrazellularraum** (=Raum außerhalb der Zelle)

3.1.4.2 Stofftransport

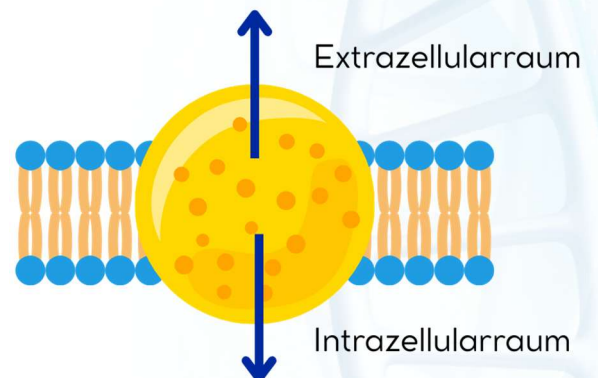
- reguliert den **Ein- und Austritt** von Stoffen über **aktiven** und **passiven Transport**
- kleine, ungeladene Moleküle → können teils direkt passieren → aktiver Transport
- größere oder geladene Teilchen → Transport über **Membranproteine** → passiver Transport

Beispiele:

- Sauerstoff diffundiert in die Zelle
- Glukose wird über Transportproteine aufgenommen

3.3.2 Vesikeltransport

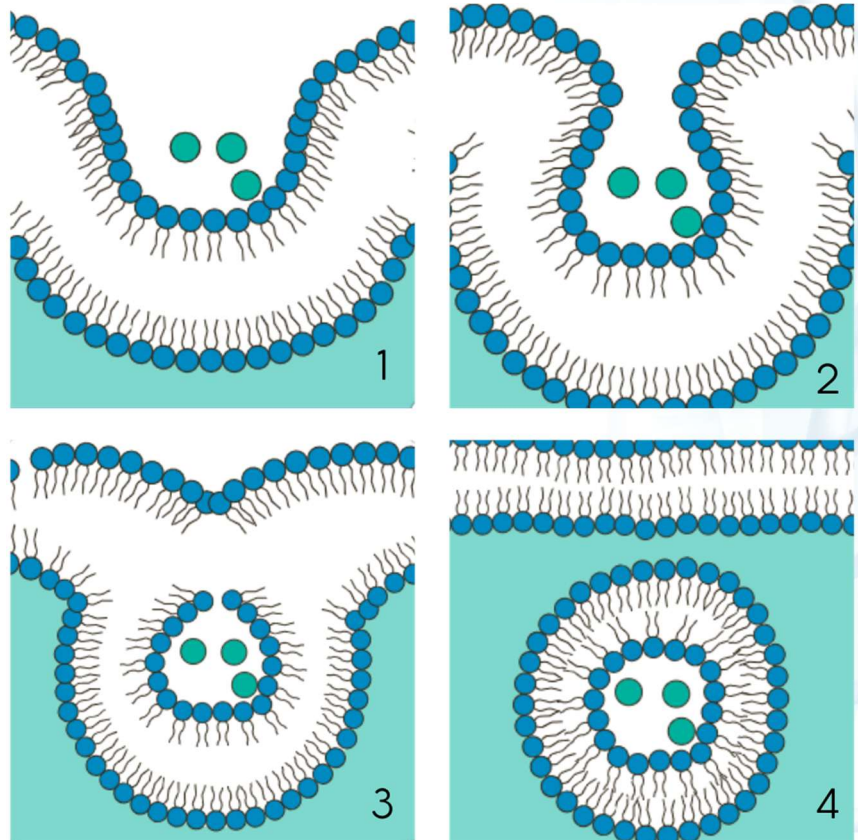
- Manche Stoffe sind **zu groß**, um durch die Zellmembran zu diffundieren oder transportiert zu werden.
- Dazu gehören z. B.:
 - große Proteine
 - Zellreste
 - Krankheitserreger
- Diese Stoffe werden mithilfe von **membranhüllten Bläschen**, den **Vesikeln**, transportiert.
- Je nach Richtung unterscheidet man:
 - **Endozytose** (in die Zelle hinein)
 - **Exozytose** (aus der Zelle heraus)



3.4 Endozytose & Exozytose

3.4.1 Endozytose – Aufnahme in die Zelle

- Zelle nimmt größere Stoffe **aus ihrer Umgebung** auf.
- Die Zellmembran:
 - stülpt sich nach innen
 - umschließt den Stoff
 - bildet ein Vesikel.
- Dieses Vesikel wird ins Zellinnere abgeschnürt.
- Der aufgenommene Stoff befindet sich nun in einem sog. **Endosom**.



Weiterverarbeitung

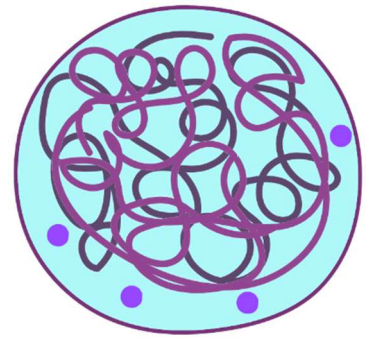
- Das Endosom kann:
 - mit einem Lysosom verschmelzen
 - dort enzymatisch abgebaut werden.

3.6.6 Nukleolus (Kernkörperchen)

- rundliche Struktur im Zellkern
- Ort der **Bildung von Ribosomen-Bausteinen**
- Ribosomen-Unterheiten:
 - verlassen den Zellkern über Kernporen
 - werden im Zytoplasma zu funktionsfähigen Ribosomen zusammengesetzt

3.6.7 Chromatin

- Form, in der die DNA im Zellkern vorliegt
- Komplex bestehend aus:
 - DNA
 - Histonen (basische Proteine)
 - weiteren stabilisierenden Proteinen



Funktion der Verpackung:

- starke Verkürzung der DNA – Aufwicklung der DNA um Histone und von außen stabilisierende Proteine
- platzsparende Speicherung im Zellkern

während der Zellteilung:

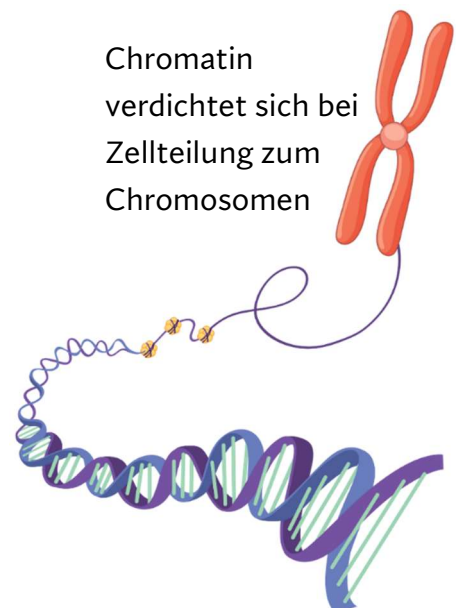
- Chromatin verdichtet sich stark
- in maximal verdichteter Form sichtbar als:
 - Chromatiden (=Chromosomenteil)
 - Chromosomen

3.6.8 Chromosomen

3.6.8.1 Grundlagen

- Chromosomen sind **stark verdichtete Form der DNA** im Zellkern
- sie enthalten die **gesamte Erbinformation** eines Organismus
- die Erbinformation ist in **Genen** gespeichert
- **Gene** = bestimmte Abschnitte der DNA mit Bauanleitungen für Proteine
- **liegen nur während Zellteilung als Chromosomen vor** (während Arbeitsphase der Zelle als Chromatin)

Chromatin
verdichtet sich bei
Zellteilung zum
Chromosomen

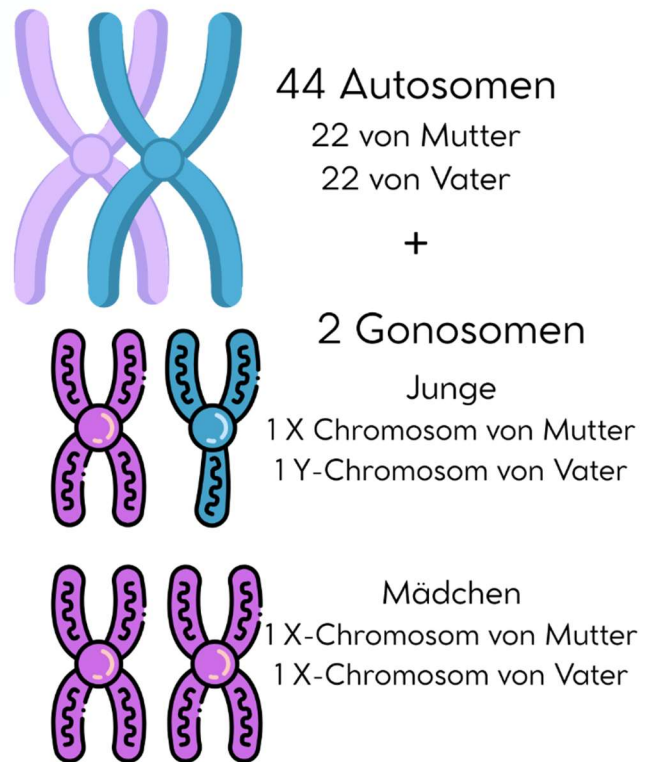


3.6.8.4 Autosomen und Gonosomen

- **Autosomen:**
 - 44 Chromosomen
 - nicht geschlechtsbestimmend
 - homolog
- **Gonosomen (Geschlechtschromosomen):**
 - 2 Chromosomen

Geschlechtsbestimmung:

- Frau: **XX** (homolog)
- Mann: **XY** (nicht homolog)
- das Y-Chromosom kommt nur beim Mann vor!



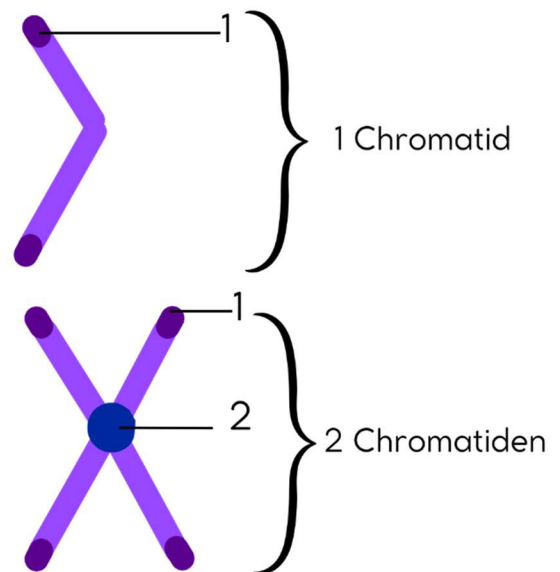
3.6.8.5 Aufbau der Chromosomen

Chromatid

- ein Chromosom besteht je nach Zellzyklus aus:
 - **1 Chromatid** (keine bevorstehende Teilung)
 - **2 Chromatiden** (vor Zellteilung)

Zentromer (2)

- Einschnürungsstelle des Chromosoms
- verbindet zwei Schwesterchromatiden
- teilt das Chromosom in:
 - kurzen Arm (oben)
 - langen Arm (unten)
- Ansatzpunkt für Spindelfasern bei der Zellteilung



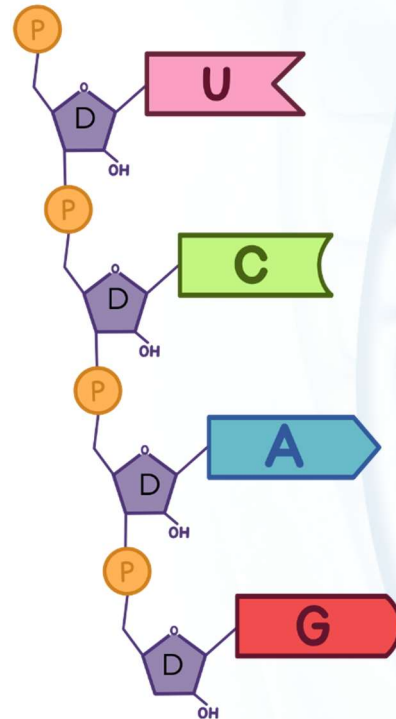
3.6.10 RNA (Ribonukleinsäure)

3.6.10.1 Grundunterschied zur DNA

- z.T. **einsträngig**
- Zucker: **Ribose** (statt Desoxyribose)
- Base **Uracil (U)** statt Thymin (T)
- kommt vor im:
 - Zellkern
 - Zytoplasma

3.6.10.2 Basen der RNA

- Adenin (A)
- Uracil (U)
- Guanin (G)
- Cytosin (C)
-



3.6.10.3 Aufgaben der RNA

- Übertragung der genetischen Information
- Umsetzung der DNA-Information in Proteine

3.6.10.4 Wichtige RNA-Formen

- **mRNA (messenger-RNA):**
 - Kopie eines Gens
 - transportiert Information vom Zellkern zu den Ribosomen
- **tRNA (transfer-RNA):**
 - transportiert Aminosäuren
- **rRNA (ribosomale RNA):**
 - Bestandteil der Ribosomen

3.6.11 Zusammenspiel von DNA und RNA

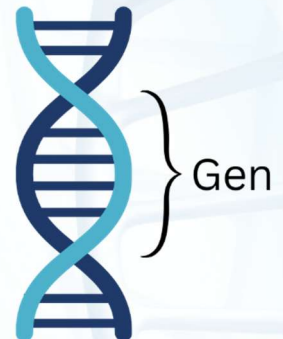
- DNA bleibt im Zellkern
- RNA überträgt Informationen ins Zytoplasma
- Proteinsynthese erfolgt an den Ribosomen

4 Genetik

4.1 Wichtige Grundbegriffe der Genetik

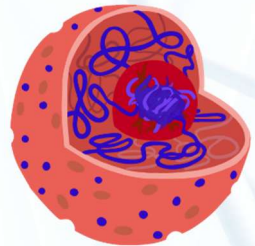
4.1.1 Gen

- Ein **Gen** ist ein abgegrenzter Abschnitt der DNA.
- Es enthält die Bauanleitung für:
 - RNA-Molekül (und somit meist für ein Protein)
- Gene liegen:
 - auf den Chromosomen
 - an festgelegten Positionen (**Genlokus**).
- Nicht alle Gene sind gleichzeitig aktiv:
 - jede Zelle nutzt nur die Gene, die sie für ihre Aufgabe benötigt.



4.1.2 Genom

- Gesamtheit aller Gene eines Menschen.
- Jede kernhaltige Körperzelle enthält das vollständige Genom
- umfasst mehrere zehntausend Gene (bezogen auf den haploiden Satz).



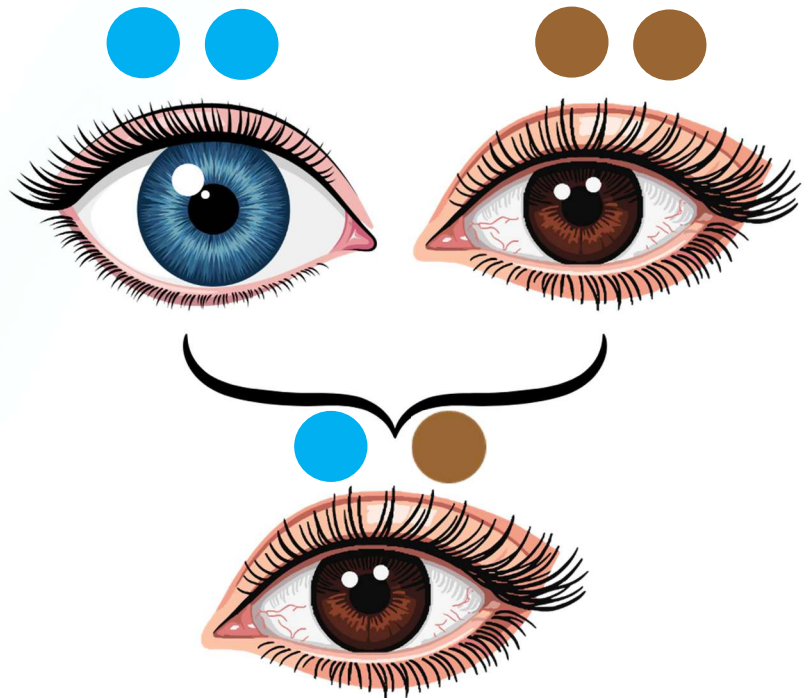
4.1.3 Allele

- **Allele** sind unterschiedliche Ausführungen desselben Gens.
- Sie liegen:
 - auf dem mütterlichen und väterlichen Chromosom
 - jeweils an derselben Stelle.
 - Man hat eine Genvariante von der Mutter und eine Genvariante vom Vater auf dem jeweiligen homologen Chromosom liegen
- Je nach Kombination unterscheidet man:
 - **homozygot (reinerbig)** → beide Allele gleich
 - **heterozygot (mischerbig)** → Allele unterschiedlich



Vererbung in der F1-Generation

- Jedes Kind erhält:
 - **ein Allel von der Mutter**
 - **ein Allel vom Vater**
- Alle Nachkommen sind:
 - **heterozygot** (braun/blau)
- Da braun dominant ist:
 - zeigen **alle Kinder braune Augen**



Ergebnis:

- gleicher **Genotyp-Typ** (heterozygot)
- gleicher **Phänotyp** (braune Augen)

4.2.2.3 Intermediärer Erbgang

Grundlagen

- Eltern sind **homozygot** und unterscheiden sich in einem Merkmal.
- Alle Kinder der **F1** sind **heterozygot** und trotzdem **einheitlich**.
- Unterschied zum dominant-rezessiven Erbgang:
 - **sog. Kodominanz beider Allele**
 - **kein Allel setzt sich komplett durch**
 - der Phänotyp liegt **zwischen beiden Extremen** (Mischform, sog. Hybride)

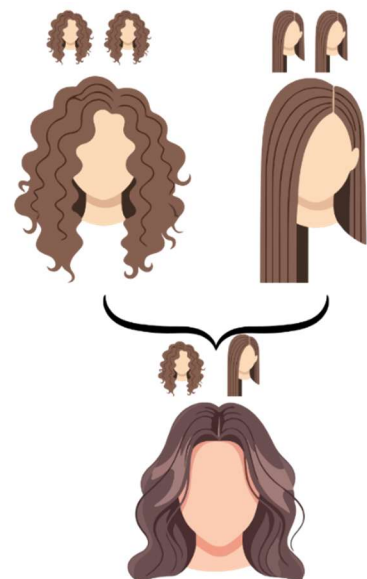
Vereinfachtes menschliches Beispiel: Haarstruktur

Wir nehmen als Lernmodell:

- **L** = lockige Haare
- **G** = glatte Haare
- Bei **LG** entsteht **wellig** (= Zwischenform)

P-Generation (Eltern, homozygot)

- Elternteil 1: **LL** (lockig/lockig) → lockige Haare
- Elternteil 2: **GG** (glatt/glatt) → glatte Haare



5.3.2 Ursache

- Fehlerhafte Trennung der Chromosomen in der Meiose

5.3.3 Typische körperliche Merkmale

- flacher Hinterkopf
- schräg nach außen oben verlaufende Lidachsen
- vergrößerter Augenabstand
- breiter Nasenrücken, flache Nasenwurzel
- kleine, tief sitzende Ohren
- relativ große Zunge, oft offener Mund
- kurze, breite Hände
- **Vierfingerfurche** (durchgehende Handfurche)
- verkürzte Finger, häufig schräg stehender 5. Finger
- **Sandalenlücke** (vergrößerter Abstand zwischen 1. und 2. Zeh)



5.3.4 Organische Besonderheiten

- häufig **angeborene Herzfehler**
- erhöhte Infektanfälligkeit
- erhöhtes Risiko für Leukämien
- oft Muskelhypotonie

5.3.5 Entwicklung

- geistige Entwicklung verzögert, **individuell sehr unterschiedlich**
- frühzeitige Förderung verbessert Prognose deutlich



5.4 Klinefelter-Syndrom (XXY)

5.4.1 Genetische Grundlage

- betrifft **nur Männer**
- mindestens **ein zusätzliches X-Chromosom**
- häufigster Karyotyp: **47** (Chromosomen pro Zelle, statt 46), **XXY**
- selten: XXXY, XXXXY