

12

Gene und Merkmalsbildung

12.1 Merkmale werden durch Gene und Umwelteinflüsse bestimmt

Umweltfaktoren können Variationen eines Merkmals, also **Modifikationen**, hervorrufen. Genetische Varianten lassen sich oft schwer von umweltbedingten unterscheiden. Die Geschlechtsbestimmung erfolgt bei manchen Arten auch umweltabhängig als **phänotypische Geschlechtsbestimmung**, z. B. bei Schildkröten über die Temperatur in der Schlüpfphase. Bei Säugetieren liegt eine genotypische Geschlechtsbestimmung vor. Das Y-Chromosom des Männchen (XY) trägt das geschlechtsbestimmende Gen. Da bei Weibchen (Genotyp XX) das geschlechtsbestimmende Gen fehlt, entstehen im Embryo Eierstöcke und unter dem Einfluss weiblicher Hormone entsteht ein Weibchen.

12.2 Bestimmte Merkmale lassen sich auf ein einziges Gen zurückführen

Manche Merkmale, die **monogenetischen Merkmale**, lassen sich auf die Aktivität eines einzigen Gens zurückführen. **Mutationen** in diesem Gen können das Merkmal verändern oder ausschalten. Solche Merkmale folgen MENDELS Vererbungsregeln. Oft bestimmt ein Gen auch viele Merkmale (Polyphänie).

Markl Biologie Arbeitsbuch → S. 70 „Monogenetische Merkmale lassen sich durch Mangelmutanten identifizieren“

12.3 Vielen einzelnen Merkmalen liegen mehrere Gene zugrunde

Viele genetisch bedingte Merkmale liegen nicht als Alternativen wie „rund“ oder „runzlig“ vor, sondern in leicht abgestuften Ausprägungen, sind also nur quantitativ unterscheidbar. Das tritt auf, wenn sich mehrere Gene in ihrer Wirkung verstärken (**additive Polygenie**) oder wenn die Genprodukte in einer Wirkkette das Merkmal bilden (**komplementäre Polygenie**). Im letzteren Fall führt der Ausfall eines Gens zum Verlust des Merkmals.

Markl Biologie Arbeitsbuch → S. 71 „Zwillinge mit unterschiedlicher Hautfarbe sind eine Folge von Polygenie“

12.4 Genmutationen können Struktur und Funktion von Proteinen verändern

Sind in einem Gen Basen verändert, so liegt eine Genmutation vor. Ist nur eine Base betroffen, spricht man von einer Punktmutation. Basen können ausgetauscht sein (Substitution), zusätzlich eingefügt sein (Insertion), ausfallen (Deletion) oder auch verdoppelt vorliegen (Duplikation). Die Auswirkung einer Genmutation auf das Genprodukt, das Protein, kann sehr unterschiedlich sein. Wegen der Redundanz des genetischen Codes bleiben manche Genmutationen ohne Folgen für die Proteinsequenz (stille Mutation). Der Einbau einer anderen Aminosäure (Fehlsinmutation) kann einen Funktionsverlust des Proteins bedeuten, muss aber nicht so wirken. Der Verlust oder Einbau einer Base (Rastermutation) verschiebt das Leseraster der Basen, da die folgenden Triplets jeweils für andere Aminosäuren codieren und hat in der Regel erhebliche Folgen für die Proteinfunktion. Entsteht durch Mutation ein Stoppcodon, wird die Translation abgebrochen und das Protein entsteht nicht. Mutationen in Keimzellen werden an die nächste Generation weitergegeben, **somatische Mutationen** nicht. **Mutagene** Stoffe und Strahlung lösen Mutationen aus. Aber auch durch Ablesefehler bei Replikation und Transkription oder ganz spontan entstehen Mutationen. Die **Mutationsrate** beträgt pro Basenpaar etwa 10^{-9} Mutationen und hängt von verschiedenen Faktoren ab.

Markl Biologie Arbeitsbuch → S. 72 „Eine kleine Genmutation lässt Kinder sehr schnell altern“

12.5 Chromosomenmutationen verändern den Bau von Chromosomen

Änderungen im Chromosomenbau sind als **Chromosomenmutationen** oft auch lichtmikroskopisch sichtbar. Stücke können verloren gehen (Deletion), mit einem nicht homologen Chromosom ausgetauscht werden (Translokation), gedreht werden (Inversion) oder verdoppelt werden (Duplikation). Die Folgen sind unauffällig bis tödlich.

12

Gene und Merkmalsbildung

12.6 Viele Genommutationen wirken sich auf Stoffwechselrate und Meiose aus

Viele Pflanzen, vor allem viele Nutzpflanzen, sind polyploid, d.h. sie haben einen vielfachen Chromosomensatz. Die erhöhte Stoffwechselrate kann zu vergrößerten Zellen und damit große Früchte führen. In der Pflanzenzucht wird dieser Effekt genutzt. Kulturäpfel enthalten so mehr als zwei komplette arteigene Chromosomensätze (**Autopolyploidie**). Durch Hybridisierung verschiedener Arten kann es zur **Allopolyploidie** kommen. Dann vereinen die Pflanzen die Chromosomensätze und Merkmale zweier Arten. Wenn es von jedem Chromosom eine ungerade Anzahl (z. B. $n = 3$) gibt, ist auch die Keimzellbildung gestört und die Pflanzen sind steril. **Genommutationen**, bei denen nur einzelne Chromosomen fehlen oder mehrfach vorliegen (**Monosomie**, **Trisomie**), gibt es auch beim Menschen mit z.T. gravierenden Folgen wegen der gestörten Genbalance.

Markl Biologie Arbeitsbuch → S. 73 „Genommutationen machen Kulturpflanzen widerstandsfähiger“

12.7 Bewegliche DNA-Abschnitte verändern ihre Position im Genom

Genabschnitte können innerhalb eines Chromosoms mobil sein und einen neuen Platz einnehmen. Solche **Transposons** springen auch als Kopie eines Genabschnitts in der Regel aus den nicht codierenden Sequenzen eines Chromosomenabschnitts in einen anderen. Integrieren sie sich dabei in ein Gen, so kann dieses ausfallen.