

Grundlagen der Genetik und Molekularbiologie

PROF. TH. BÖRNER
Humboldt-Universität zu Berlin
SS 2000

Vorlesungsmitschrift
© Till Biskup¹

12. Juli 2000

¹email: till.biskup@physik.hu-berlin.de — Homepage: <http://www.till-biskup.de>

Vorbemerkungen

- Zusammenfassung aus der Genetik–Vorlesung (BÖRNER, 2000) mit Ausarbeitungen aus HENNIG (1998) sowie Ergänzungen aus anderen Büchern (vgl. Literaturverzeichnis)
- Gliederung:
 - im wesentlichen orientiert an der Gliederung der Vorlesung (BÖRNER, 2000)
- Wichtige Strukturmerkmale:
 - Liste von Schlagwörtern zu Beginn jedes größeren Abschnittes
 - hervorgehobene Definitionen im Text (im Index fett gedruckte Seitenzahl)
 - soweit möglich Angabe der Originalarbeiten als Fußnote bei wichtigen Experimenten oder Entdeckungen

Inhaltsverzeichnis

1	Das genetische Material	1
1.1	Aufbau des genetischen Materials (DNA, RNA)	1
1.1.1	Kurze Repetition zur Struktur der Nukleinsäuren	1
1.1.2	Beweise für DNA als genetisches Material	1
1.1.3	Prinzip der Basenpaarung	1
1.1.4	Denaturierung, Renaturierung, Hybridisierung	1
1.1.5	Polymerasen, Nucleasen, Topoisomerasen	1
1.2	Verpackung und Lokalisierung des genetischen Materials	1
1.2.1	Arten primärer genetischer Informationsträger	1
1.2.2	Prokaryoten–Chromosomen	1
1.2.3	Eukaryoten–Chromosomen, Chromatin	1
1.3	Replikation des genetischen Materials	1
1.3.1	semikonservative Replikation	2
1.3.1.1	Physikochemischer Nachweis der semikonservativen Replikation	2
1.3.1.2	Cytologischer Nachweis der semikonservativen Replikation	2
1.3.2	Replikation bei Prokaryoten	3
1.3.2.1	Okazaki–Cairns–Modell	3
1.3.2.2	Rolling Circle	3
1.3.2.3	An der Replikation beteiligte Proteine	3
1.3.3	Replikation bei Eukaryoten	3
1.3.3.1	allgemeiner Ablauf	3
1.3.3.2	Replikation der Telomer–DNA	3
1.3.3.3	An der Replikation beteiligte Proteine	3
2	Die Funktion des genetischen Materials	4
2.1	Transkription	4
2.1.1	prinzipieller Ablauf	4
2.1.2	pro– und eukaryotische RNA–Polymerasen	4
2.1.3	Promoter– und Terminationssignale bei Pro– und Eukaryoten	4
2.1.4	Produkte der Transkription, RNA–processing, –splicing, –editing	4
2.1.5	Zentrales Dogma, Umkehrtranskription	4
2.2	Genetischer Code	4
2.2.1	Methoden zur Aufklärung	4
2.2.2	Eigenschaften des genetischen Codes	4
2.3	Translation	4
2.3.1	beteiligte Komponenten	4
2.3.2	prinzipieller Ablauf	4
2.3.3	Aminoacetylierung der tRNA	4
2.3.4	Wobble–Paarung	4
2.3.5	posttranslationale Veränderungen an Proteinen	4
2.3.6	Proteintransport	4
2.3.6.1	Cotranslationaler Transport	4

2.3.6.2	Posttranslatonaler Transport	5
3	Regulation der Realisierung der genetischen Information	6
3.1	Regulation bei Prokaryoten	6
3.1.1	Operonmodell	6
3.1.2	Regulon	6
3.1.3	Attenuation	6
3.1.4	Signaltransduktion: Zwei-Komponenten-Systeme	6
3.2	Regulation bei Eukaryoten	6
3.2.1	transkriptionsaktives und -inaktives Chromatin	7
3.2.2	Signaltransduktion: Agonisten, Rezeptoren, sek. Messenger, Hormonwirkung	7
3.2.3	Transkriptionsfaktoren, Protein-DNA-Interaktion	7
3.2.4	posttranslationale Regulation	7
3.2.5	Differenzierung von Zellen und Geweben	7
4	Vom Gen zum Merkmal	8
4.1	Struktur von Genen	8
4.1.1	Entwicklung des Genbegriffs	8
4.1.2	Gene bei Pro- und Eukaryoten	8
4.2	Wechselwirkungssysteme bei der Merkmalsbildung	8
4.2.1	Was sind Merkmale? Genotyp, Phänotyp	8
4.2.2	Allele eines Gens	8
4.2.3	Genwechselwirkung (Polygenie, Pleiotropie)	8
4.2.4	Genotyp — Plasmotyp	8
4.2.5	Idiotyp — Umwelt	8
5	Variation des genetischen Materials: Mutationen	9
5.1	Genmutationen	9
5.1.1	Punktmutationen	9
5.1.2	spontane und induzierte Mutationen, Mutagene (Mutagenwirkung)	9
5.1.3	Rückmutation und Suppression	9
5.2	Reparatur von DNA-Schäden	9
5.2.1	Photoreaktivierung	9
5.2.2	Excisionsreparatur	9
5.2.3	Postreplikationsreparatur — Rekombinationsreparatur und beteiligte Gene bei <i>E. coli</i>	9
5.3	Chromosomenmutation	9
5.3.1	Deletion, Duplikation, Inversion, Translokation	9
5.3.2	Beispiele, Bedeutung	9
5.3.3	Positionseffekte	9
5.4	Genommutation	9
5.4.1	Euploidie, Polyploidie	9
5.4.2	Aneuploidie	10
5.4.3	Allo- und Autoploidie	10
6	Variation des genetischen Materials: Rekombination	11
6.1	Repetition Mitose — Meiose	11
6.1.1	Zellzyklus	11
6.1.2	Mitose	11
6.1.3	Meiose	13
6.1.3.1	Meiose I	13
6.1.3.2	Meiose II	15
6.1.3.3	Zusammenfassung: Hauptereignisse der Meiose	16

6.1.4	Meioseeffekte	16
6.2	Interchromosomale Rekombination, Mendelsche Gesetze	16
6.2.1	monohybrider Erbgang, dominant und intermediär	16
6.2.2	dihybrider Erbgang	16
6.2.3	trihybrider Erbgang und allgemeine Gesetzmäßigkeiten	16
6.2.4	Geltungsbereich der Mendelschen Gesetze	16
6.2.5	Erbgang bei Hapliden	16
6.2.6	Rückkreuzung	16
6.2.7	Geschlechtsgebundene (X-chromosomale) Vererbung	16
6.2.8	Chromosomentheorie der Vererbung	16
6.3	Intrachromosomale Rekombination	17
6.3.1	Crossing over, Chiasmata	17
6.3.2	Faktorenkopplung, Faktorenaustausch	17
6.3.3	Rekombinationshäufigkeit — Chromosomenkarten	17
6.3.4	Tetradenanalyse, Präreduktion, Postreduktion	17
6.3.5	Genkonversion	17
6.4	Intragene Rekombination	17
6.4.1	Genkarten	17
6.4.2	Allelietest, cis–trans–Test	17
7	Variation des genetischen Materials: Rekombination in Verbindung mit parasexuellen Prozessen	18
7.1	Parasexuelle Prozesse bei Eukaryoten	18
7.1.1	mitotisches crossing over	18
7.1.2	Pilze	18
7.1.3	somatische Hybride	18
7.2	Parasexuelle Prozesse bei Bakterien	18
7.2.1	Transformation	18
7.2.2	Konjugation, Chromosomenkarten	18
7.2.3	allgemeine und spezielle Transduktion	18
7.2.4	homologe (allgemeine) Rekombination, ortsspezifische Rekombination	18
8	Variation des genetischen Materials: Transponierbare Elemente	19
8.1	Bakterien: Insertionssequenzen, Transposons, Phage Mu	19
8.2	Transponierbare Elemente bei Eukaryoten	19
9	Variation des genetischen Materials: Rekombinante DNA — Gentechnik	20
	Literaturverzeichnis	21
	Index	23

Kapitel 1

Das genetische Material

1.1 Aufbau des genetischen Materials (DNA, RNA)

Schlagwörter

1.1.1 Kurze Repetition zur Struktur der Nucleinsäuren

1.1.2 Beweise für DNA als genetisches Material

1.1.3 Prinzip der Basenpaarung

1.1.4 Denaturierung, Renaturierung, Hybridisierung

1.1.5 Polymerasen, Nucleasen, Topoisomerasen

DNA-Polymerasen Replikationsenzyme; hochmolekulare Proteinkomplexe, die aus einer Vielzahl von Untereinheiten bestehen. (HENNIG, 1998)

Nucleasen *nucleolytische Enzyme, Phosphodiesterasen*, Gruppe von Enzymen, durch die Internucleotidbindungen von Nucleinsäuren, Oligo- und Polynucleotiden hydrolytisch gespalten werden. (HERDER VERLAG, 1983-92 und 1994/95)

Topoisomerasen Enzyme, die vorhandenes Supercoiling (Abweichung vom normalen Windungszustand) aufheben oder induzieren können. (HENNIG, 1998)

1.2 Verpackung und Lokalisierung des genetischen Materials

Schlagwörter

1.2.1 Arten primärer genetischer Informationsträger

1.2.2 Prokaryoten-Chromosomen

1.2.3 Eukaryoten-Chromosomen, Chromatin

1.3 Replikation des genetischen Materials

Schlagwörter DNA-Polymerasen, leading/lagging strand, Okazaki-Fragmente, replication origin, Replicon, semikonservative Replikation, Telomer-DNA

replication origin *origin of replication, Replikationsstartpunkt* (HENNIG, 1998)

Replikon von einem Replikationsstartpunkt in seinem Replikationsverhalten kontrolliertes DNA-Segment (HENNIG, 1998)

leading strand

lagging strand

1.3.1 semikonservative Replikation

- notwendige Grundeigenschaft des Erbmaterials (HENNIG, 1998)
 - identische Verdoppelung
 - * geht aus den MENDELSchen Gesetzen hervor
 - * wird vom WATSON–CRICK–Modell der DNA–Doppelhelix geleistet
- WATSON–CRICK–Modell der DNA–Doppelhelix (HENNIG, 1998)
 - WATSON, CRICK (1953)¹
 - DNA liegt als Doppelhelix vor
 - genau festgelegte Möglichkeiten der Basenpaarung
 - * ermöglichen identische Synthese des zweiten Stranges, wenn die beiden Parentalstränge getrennt werden
- Verdoppelung der DNA (HENNIG, 1998)
 - während der S–Phase des Zellzyklus
 - * durch cytologische Befunde naheliegend
 - durch Neusynthese jeweils eines neuen, komplementären Stranges
 - * an jedem der beiden vorhandenen Stränge der Doppelhelix

→ **semikonservative Replikation**

1.3.1.1 Physikochemischer Nachweis der semikonservativen Replikation

- MESELSON, STAHL (1958)²
- Dichtegradienten–Gleichgewichtszentrifugation
 - ¹⁴N, ¹⁵N
- Schlüsse aus den Experimenten³
 1. The nitrogen of a DNA molecule is divided equally between two subunits which remain intact through many generations.
 2. Following replication, each daughter molecule has received one parental subunit.
 3. The replicative act results in a molecular doubling.

1.3.1.2 Cytologischer Nachweis der semikonservativen Replikation

- TAYLOR (1957)⁴
- durch Autoradiographie direkter Nachweis mit ³H markierten Thymins in den Chromosomen
- Ergebnisse

¹Watson JD, Crick FHC (1953) Genetical implications of the structure of deoxyribonucleic acid. Nature 171: 964–967

²Meselson M, Stahl FW (1958) The replication of DNA in Escherichia coli. Proc Natl Acad Sci USA 44: 671–682

³Zitat aus: Meselson M, Stahl FW (1958), a.a.O.

⁴Taylor JH, Woods PS, Hughes WL (1957) The organization and duplication of chromosomes as revealed by autoradiographic studies using tritium–labeled thymidine. Proc Natl Acad Sci USA 43, 122–128

- entsprechen im Wesentlichen den Ergebnissen der Versuche von MESELSON und STAHL
- einfach mit dem WATSON–CRICK–Modell erklärbar unter einer Annahme:
 - * **jede Chromatide besteht aus einer einzigen DNA–Doppelhelix**
 - * nicht durch TAYLORS Experimente beweisbar, aber naheliegend
 - * durch weitere Experimente⁵ unterstützt

1.3.2 Replikation bei Prokaryoten

1.3.2.1 Okazaki–Cairns–Modell

1.3.2.2 Rolling Circle

1.3.2.3 An der Replikation beteiligte Proteine

(prokaryotische) DNA–Polymerasen I, II, III			
Polymerase	I	II	III
Funktion	Reparatur Replikation	Reparatur	Replikation
Molmasse	109 kDa	90 kDa	900 kDa
Untereinheiten	Monomer	Monomer	> 16
Enzymmoleküle pro Zelle	400	?	10–20
3'–5'–Exonuklease	+	+	-
5'–3'–Exonuklease	+	-	-

1.3.3 Replikation bei Eukaryoten

1.3.3.1 allgemeiner Ablauf

1.3.3.2 Replikation der Telomer–DNA

1.3.3.3 An der Replikation beteiligte Proteine

(eukaryotische) DNA–Polymerasen α , β , γ , δ , ϵ					
Polymerase	α	β	γ	δ	ϵ
Funktionsort	Kern	Kern	Mitochondrien	Kern	Kern
Funktion	Replikation	Reparatur	Replikation	Replikation	Reparatur
Molmasse	300 kDa	40 kDa	180–300 kDa	170–230 kDa	250 kDa
Untereinheiten	4	Monomer	2–3	2	2
3'–5'–Exonuklease	-	-	+	+	+
Genauigkeit	100	500	< 1	20	1

Telomerase *telomere terminal transferase* (HENNIG, 1998); RNA–abhängige DNA–Polymerase, Revertase (BÖRNER, 2000); aus RNA und Proteinkomponenten bestehendes Enzym, das die Telomeren–DNA repliziert (HENNIG, 1998)

⁵Kavenoff R, Zimm BH (1973) Chromosome–sized DNA molecules form the fruit fly *Drosophila*. *Chromosoma* 41: 1–27

Kapitel 2

Die Funktion des genetischen Materials

2.1 Transkription

Schlagwörter

2.1.1 prinzipieller Ablauf

2.1.2 pro- und eukaryotische RNA-Polymerasen

2.1.3 Promoter- und Terminationssignale bei Pro- und Eukaryoten

2.1.4 Produkte der Transkription, RNA-processing, -splicing, -editing

2.1.5 Zentrales Dogma, Umkehrtranskription

2.2 Genetischer Code

Schlagwörter

2.2.1 Methoden zur Aufklärung

2.2.2 Eigenschaften des genetischen Codes

2.3 Translation

Schlagwörter

2.3.1 beteiligte Komponenten

2.3.2 prinzipieller Ablauf

2.3.3 Aminoacetylierung der tRNA

2.3.4 Wobble-Paarung

Selenocystein

2.3.5 posttranslationale Veränderungen an Proteinen

2.3.6 Proteintransport

2.3.6.1 Cotranslationaler Transport

cotranslationaler Transport Transport in das ER

- Unterschied zu anderen Proteintransporten

– membrangebundene Ribosomen

2.3.6.2 Posttranslationaler Transport

posttranslationaler Transport *posttranslational targeting*; Transport cytosol-synthetisierter Proteine

Kapitel 3

Regulation der Realisierung der genetischen Information

3.1 Regulation bei Prokaryoten

Schlagwörter Regulation, positive/negative Kontrolle, polycistronischer Messenger, Operon, Promoter, Operator, Repressor, Induktor, CAP, Regulon, Attenuation

3.1.1 Operonmodell

Operon Einheit von gemeinsam regulierten Genen. Operonen sind identisch mit längeren DNA-Abschnitten, die die regulatorisch wirksamen Elemente (Operator, Promoter, CAP-Bindungsstelle, Terminator-Bereiche u. a.) und ein, meist aber mehrere Strukturgene umfassen. (HERDER VERLAG, 1983-92 und 1994/95)

polycistronischer Messenger

Promoter Bindungsplatz der DNA-Polymerase (HENNIG, 1998)

Repressor Protein, das durch reversible und hochspezifische Bindung an einen Operator dessen Aktivität selektiv blockiert. (HERDER VERLAG, 1983-92 und 1994/95)

Operator Bindungsstelle des Repressors; reguliert die RNA-Synthese durch Bindung des Repressors (HENNIG, 1998)

Induktor Molekül, das durch Bindung an den Repressor diesen inaktiviert (HENNIG, 1998)

CAP *catabolite activator protein*, *cAMP receptor protein (CRP)*; zur Initiation der RNA-Synthese am *lac*-Operon notwendiges zusätzliches Regulationselement; bindet an den Promoter des Operons und stellt einen zusätzlichen positiven Regulationsmechanismus dar (HENNIG, 1998)

3.1.2 Regulon

Regulon Einheit von Genen, die zwar an verschiedenen Orten eines Genoms lokalisiert sind, deren Expression aber durch die gleichen Regulatorproteine gesteuert wird. (HERDER VERLAG, 1983-92 und 1994/95)

3.1.3 Attenuation

3.1.4 Signaltransduktion: Zwei-Komponenten-Systeme

3.2 Regulation bei Eukaryoten

Schlagwörter

3.2.1 transkriptionsaktives und –inaktives Chromatin

3.2.2 Signaltransduktion: Agonisten, Rezeptoren, sek. Messenger, Hormonwirkung

3.2.3 Transkriptionsfaktoren, Protein–DNA–Interaktion

3.2.4 posttranslationale Regulation

3.2.5 Differenzierung von Zellen und Geweben

Kapitel 4

Vom Gen zum Merkmal

4.1 Struktur von Genen

Schlagwörter

4.1.1 Entwicklung des Genbegriffs

4.1.2 Gene bei Pro- und Eukaryoten

Schlagwörter Intron, Exon, überlappende Gene, Immunglobulingene

Intron Bereich in der DNA oder im primären Transkript zwischen zwei Exons. Wird im allgemeinen nicht in ein Protein übersetzt. (HENNIG, 1998)

Exon proteinkodierende DNA-Sequenz eines Gens (HENNIG, 1998)

überlappende Gene Proteinkodierende DNA-Sequenzen können im Ausnahmefall auch überlappend angeordnet sein. Durch Verschiebung des Leserasters werden mehrere verschiedene Proteine im gleichen DNA-Bereich kodiert. (HENNIG, 1998)

4.2 Wechselwirkungssysteme bei der Merkmalsbildung

4.2.1 Was sind Merkmale? Genotyp, Phänotyp

4.2.2 Allele eines Gens

Schlagwörter Dominanz, Rezessivität, Homozygotie, Heterozygotie

4.2.3 Genwechselwirkung (Polygenie, Pleiotropie)

4.2.4 Genotyp — Plasmotyp

4.2.5 Idiotyp — Umwelt

Schlagwörter Variation, Modifikation, umweltstabile und -labile Merkmale, Vererbung von Intelligenz

Kapitel 5

Variation des genetischen Materials: Mutationen

5.1 Genmutationen

5.1.1 Punktmutationen

Schlagwörter Basensubstitution, Rastermutation, nonsense, missense, sense-Mutationen

5.1.2 spontane und induzierte Mutationen, Mutagene (Mutagenwirkung)

5.1.3 Rückmutation und Suppression

5.2 Reparatur von DNA-Schäden

Schlagwörter

5.2.1 Photoreaktivierung

5.2.2 Excisionsreparatur

5.2.3 Postreplikationsreparatur — Rekombinationsreparatur und beteiligte Gene bei *E. coli*

5.3 Chromosomenmutation

Schlagwörter

5.3.1 Deletion, Duplikation, Inversion, Translokation

5.3.2 Beispiele, Bedeutung

5.3.3 Positionseffekte

5.4 Genommutation

Schlagwörter

5.4.1 Euploidie, Polyploidie

Euploidie

5.4.2 Aneuploidie**Aneuploidie****5.4.3 Allo- und Autoploidie****Alloplloidie****Autoploidie**

Kapitel 6

Variation des genetischen Materials: Rekombination

6.1 Repetition Mitose — Meiose

6.1.1 Zellzyklus

6.1.2 Mitose

Prophase

- Beginn der Kondensation des Chromatins (2 Schwesterchromatiden werden sichtbar)
- Nucleolus löst sich auf
- Beginn der Ausbildung der Mitosespindel außerhalb des Zellkerns
- *Centriolen*
 - haben sich schon vor Beginn der S-Phase zu teilen begonnen
 - organisieren Teilungsspindel (Mitosespindel)
 - * cytoplasmatische Mikrotubuli (MT) des Cytoskeletts werden depolymerisiert
→ Zelle rundet sich ab
 - * aus dem entstandenen Reservoir an Tubulinuntereinheiten Aufbau der MT der Spindel
 - zunächst sternförmig um die Centriolen angeordnet
 - *Astral-MT, Aster*
 - ein Centriolenpaar wandert auf die gegenüberliegende Seite des Zellkerns
→ zwei Aster sichtbar
 - Centriolen bilden nun die beiden Pole der Kernteilungsspindel
 - *Pol-MT*
 - * erstrecken sich von einem Pol bis über den Spindeläquator hinaus
 - * überlappen ein Stück weit mit den vom anderen Pol ausstrahlenden MT
- reife Kinetochoren (Proteinkomplexe, s. u.) bilden sich an der Centromerregion jeder Schwesterchromatide

Prometaphase

- Auflösung der Kernhülle
 - Überreste unterscheiden sich morphologisch kaum vom ER
- Spindel dringt ins Nucleoplasma ein
- Ausbildung der *Kinetochore*
- Spindelmikrotubuli (*Kinetochor-Mikrotubuli*) setzen an den Kinetochoren an
 - stehen senkrecht zur Chromosomenachse
 - parallel zu den Polfasern
- gleitende Bewegung zwischen den MT bewegt die Chromosomen

Metaphase

- Chromosomen in der Metaphaseplatte angeordnet
 - unter dem Einfluß der Kinetochor-MT
 - senkrecht zur Spindel angeordnet
- Zugkräfte zu beiden Polen gleich

Anaphase

- plötzliche Trennung der Schwesterchromatiden
 - hingen bisher noch an den Centromeren zusammen
- Verkürzung der Kinetochor-Mikrotubuli
 - Chromosomen werden zu den Spindelpolen gezogen
 - Kinetochoren gehen voran
 - * ziehen die Arme der Chromosomen nach
 - Bewegungsgeschwindigkeit ca. 1 μm pro min.
 - Vergleich: \varnothing Zellkern ca. 5–7 μm
- *Pol-MT*
 - werden länger
 - gleiten aneinander vorbei
 - * Pole werden voneinander weggestoßen

Telophase

- Tochterchromatiden an den Zellpolen angekommen
- *Kinetochor-Mikrotubuli*
 - werden zunehmend kürzer
 - depolymerisieren
- *Pol-MT*

- verlängern sich zunächst weiter
 - Pole weichen noch weiter auseinander
- werden dann bis auf einen Rest abgebaut
- Bildung der Kernhüllen
- Chromatin dekondensiert
- Nucleoli bilden sich

6.1.3 Meiose

- besondere Reduktionsteilung
- dient der Erhaltung des artspezifischen Chromosomensatzes

6.1.3.1 Meiose I

- Besonderheiten der Prophase
 - besonders langes Stadium
 - * Dauer Tage, Monate, bei Primaten Jahre
 - besteht aus Leptotän, Zygotän, Pachytän, Diplotän und Diakinese

Leptotän

- Chromosomen erstmals als dünnfädige Strukturen sichtbar
- Replikation bereits erfolgt
- Chromatiden im LM noch nicht auflösbar
- Chromosomen
 - mit *Telomeren* (Enden) an innere Kernmembran gebunden
 - zeigen charakteristisches Chromomeren-Muster

Zygotän

- beginnt mit Einsetzen der Chromosomenpaarung
 - *Synapsis*
 - reißverschlußartig
- Synaptonemalkomplex
 - bildet sich i. d. R. an den Enden der Chromosomen
 - beide parallele Chromosomenachsen ca. 100 nm auseinander
 - zentrales Element
 - * zwischen den Chromosomen
 - * bisher Struktur und Zusammensetzung unklar
- Bivalent
 - Homologenpaar
 - entsteht durch vollständige Paarung der Homologen
 - nur Paarung homologer DNA-Abschnitte
 - Synapsis beruht letztendlich auf Sequenzhomologie der beiden DNA-Moleküle

Pachytän

- Synapsis abgeschlossen
 - vier Chromatiden erscheinen eng gepaart
- genetische Rekombination
 - *Crossing-Over*, *crossing over*
 - Brechen homologer Chromosomen
 - * Nicht-Schwesterchromatiden
 - können über Kreuz wieder verknüpft werden
- Rekombinationsnodule
 - lichtmikroskopisch erkennbar
 - innerhalb des Synaptonemalkomplexes
 - Auftreten korreliert mit *Crossing-over*
 - * Anzahl und Verteilung stimmt mit derjenigen der Rekombinationsergebnisse überein

Diplotän

- homologe Chromosomen beginnen sich wieder zu trennen
 - an den *Chiasmata* noch zusammengehalten
- Chiasma
 - überkreuzungsstelle
 - Ort des *Crossing-Over*
- bei vielen Tieren jetzt vier Chromatiden erkennbar
 - bilden eine Achse
 - nach beiden Seiten ausgehende Schleifen
 - *Lampenbürstenchromosom*
 - jede Schleife in vier Kopien
 - * Orte intensiver RNA-Synthese
 - * bestehen aus DNA-Faser als Achse
 - * DNA mit Transkriptionsprodukten dicht bepackt
 - * Transkriptionseinheiten entsprechen aktiven Genen
- geht allmählich in *Diakinese* über

Diakinese

- RNA-Synthese hört auf
- Chromosomen beginnen sich zu kondensieren
- Chiasma und (vier) Chromatiden deutlich sichtbar

Metaphase

- Bivalente ordnen sich in der äquatorialebene
- Kinetochoren nur auf *einer* Seite der Schwesterchromatiden gebildet
 - Kinetochorfasern richten sich nur gegen einen Spindelpol
- Centromeren der Bivalente noch ungeteilt

Anaphase

- Centromeren der Bivalente teilen sich
- von jedem Schwesterchromosom je *zwei* Chromatiden zu unterschiedlichen Polen gezogen
 - wichtiger Unterschied zur *Mitose* (Kap. 6.1.2, S. 11)
 - * Kinetochoren beidseitig ausgebildet
 - * Schwestercentromere trennen sich
 - * je *ein* Chromatid wandert zu den Polen

Telophase

- vgl. Mitose: Kap. 6.1.2, S. 11
- Ausbildung der Kernmembranen
- Cytokinese

6.1.3.2 Meiose II

- unterscheidet sich im Mechanismus nur wenig von normaler Mitose
- in der kurzen Interphase *keine* DNA–Synthese
 - Chromosomen aus *zwei* Chromatiden
- Prophase
 - Chromosomen aus *zwei* Chromatiden
 - * hängen am Centromer zusammen
- Metaphase
 - Kinetochoren
 - * bilden sich auf *beiden* Seiten des Centromers
 - wie bei der Mitose
 - * Ansatzstellen der Kinetochorfasern
- Anaphase
 - Centromeren trennen sich
 - Chromatiden werden in entgegengesetzter Richtung zu den Polen gezogen
- Resultat
 - vier haploide Zellen
 - * differenzieren sich zu Geschlechtszellen

6.1.3.3 Zusammenfassung: Hauptereignisse der Meiose (HENNIG, 1998)

- Meiose I
 - Chromosomenkondensation
 - Paarung der Homologen
 - Rekombination (Crossing-over) und Bildung von Chiasmata
 - Trennung der Homologen und Verteilung auf zwei Tochterkerne
- Meiose II
 - Trennung der Chromatiden

6.1.4 Meioseeffekte

Rekombination (Crossing-over)

6.2 Interchromosomale Rekombination, Mendelsche Gesetze

1. **MENDELSche Regel** Nachkommen reziproker Kreuzungen reiner Linien besitzen einen einheitlichen Phänotyp. (HENNIG, 1998)
2. **MENDELSche Regel** Kreuzungen der heterozygoten Nachkommen (F_1) zweier reinrassiger Elternlinien untereinander führen zur Aufspaltung der Phänotypen nach bestimmten Zahlenverhältnissen. (HENNIG, 1998)
3. **MENDELSche Regel** Allele verteilen sich im Prinzip unabhängig voneinander und unabhängig von den Allelen anderer Gene auf die Nachkommen. (HENNIG, 1998)

unvollständige Dominanz Bildung eines neuen Phänotyps bei Heterozygotie, der als Mischung der Eigenschaften beider Allele angesehen werden kann. Früher als *intermediär* bezeichnet. (HENNIG, 1998)

Codominanz Zwei Allele prägen ihren jeweiligen Charakter nebeneinander im Phänotyp aus. (HENNIG, 1998)

Polygenie Mehrere Gene wirken auf ein Merkmal ein. Kann für viele Merkmale als Regelfall angesehen werden. (HENNIG, 1998)

Pleiotropie Einfluß eines Gens auf mehrere Merkmale (HENNIG, 1998)

6.2.1 monohybrider Erbgang, dominant und intermediär

6.2.2 dihybrider Erbgang

6.2.3 trihybrider Erbgang und allgemeine Gesetzmäßigkeiten

6.2.4 Geltungsbereich der Mendelschen Gesetze

6.2.5 Erbgang bei Hapliden

6.2.6 Rückkreuzung

6.2.7 Geschlechtsgebundene (X-chromosomale) Vererbung

6.2.8 Chromosomentheorie der Vererbung

Literatur (HENNIG, 1998, Kap. 3)

6.3 Intrachromosomale Rekombination

6.3.1 Crossing over, Chiasmata

Crossing-over Genetischer Austausch zwischen (homologen) Chromosomen (HENNIG, 1998)

Chiasmata Chromosomenkonstitution in der meiotischen Prophase I als Folge eines Crossing-over (HENNIG, 1998)

6.3.2 Faktorenkopplung, Faktorenaustausch

6.3.3 Rekombinationshäufigkeit — Chromosomenkarten

6.3.4 Tetradenanalyse, Präreduktion, Postreduktion

Tetradenanalyse Analyse aller haploiden Meioseprodukte. Macht in einigen Organismen die direkte Sichtbarmachung von Rekombinationsereignissen möglich. Kann auch zur Kartierung von Merkmalen verwendet werden. (HENNIG, 1998)

Präreduktion Reduktion der Chromosomenzahl während der Meiose, wenn die Trennung homologer Chromosomenabschnitte ursprünglich väterlicher und mütterlicher Chromosomen schon in der Anaphase I erfolgt. (HERDER VERLAG, 1983-92 und 1994/95)

Postreduktion Trennung homologer Chromosomenabschnitte erst in der Anaphase II der Meiose. (HERDER VERLAG, 1983-92 und 1994/95)

6.3.5 Genkonversion

6.4 Intragene Rekombination

6.4.1 Genkarten

6.4.2 Allelietest, cis-trans-Test

Kapitel 7

Variation des genetischen Materials: Rekombination in Verbindung mit parasexuellen Prozessen

7.1 Parasexuelle Prozesse bei Eukaryoten

7.1.1 mitotisches crossing over

7.1.2 Pilze

7.1.3 somatische Hybride

7.2 Parasexuelle Prozesse bei Bakterien

7.2.1 Transformation

7.2.2 Konjugation, Chromosomenkarten

7.2.3 allgemeine und spezielle Transduktion

7.2.4 homologe (allgemeine) Rekombination, ortsspezifische Rekombination

Kapitel 8

Variation des genetischen Materials: Transponierbare Elemente

8.1 Bakterien: Insertionssequenzen, Transposons, Phage Mu

8.2 Transponierbare Elemente bei Eukaryoten

Kapitel 9

Variation des genetischen Materials: Rekombinante DNA — Gentechnik

Literatur

Literaturverzeichnis

BÖRNER, T. (2000): *VL Grundlagen der Genetik und Molekularbiologie, SS 2000*

HENNIG, W. (1998): *Genetik* (Springer), 2. Aufl.

HERDER VERLAG, Hg. (1983-92 und 1994/95): *Lexikon der Biologie* (Herder und Spektrum Akad. Verl.)

Index

- überlappende Gene, **8**
- Basensubstitution, **9**
- CAP, **6**
- Codominanz, **15**
- DNA
 - WATSON–CRICK–Modell, **2**
 - DNA–Polymerasen, **1**
 - Dominanz, **8**
- Exon, **8, 8**
- Heterozygotie, **8**
- Homozygotie, **8**
- Immunglobulingene, **8**
- Induktor, **6**
- Intelligenz
 - Vererbung von, **8**
- Intron, **8, 8**
- lagging strand, **2**
- leading strand, **2**
- Merkmale
 - umweltlabile, **8**
 - umweltstabile, **8**
- MESELSON, **2**
- Modifikation, **8**
- Mutation
 - Basensubstitution, **9**
 - missense –, **9**
 - nonsense –, **9**
 - Raster–, **9**
 - sense –, **9**
- Nucleasen, **1**
- Operator, **6**
- Operon, **6**
- Pleiotropie, **15**
- polycistronischer Messenger, **6**
- Polygenie, **15**
- posttranslatinaler Transport, **5**
- Promoter, **6**
- Rastermutation, **9**
- Regulon, **6**
- replication origin, **1**
- Replikon, **1**
- Repressor, **6**
- Rezessivität, **8**
- STAHL, **2**
- TAYLOR, **2**
- Telomerase, **3**
- Topoisomerasen, **1**
- überlappende Gene, **8**
- unvollständige Dominanz, **15**
- Variation, **8**
- Vererbung
 - von Intelligenz, **8**