

# Lebensformen – DNA: Informationsspeicher, Bauvorschrift und Gebrauchsanweisung

*Jürgen Tomiuk, Volker Loeschcke*

<b>2.1</b>	<b>Lebensformen – 18</b>
2.1.1	Viren und Phagen – 18
2.1.2	Prokaryoten – Bakterien und Archaeen – 18
2.1.3	Eukaryoten – Pflanzen, Pilze und Tiere – 18
<b>2.2</b>	<b>Grundlagen der Genetik – 21</b>
2.2.1	Genetische Informationsträger – 22
2.2.2	Der genetische Code – 24
2.2.3	Gene – 24
2.2.4	Proteinsynthese – 24
<b>2.3</b>	<b>Zellteilung – 26</b>
2.3.1	Chromosomenstrukturen von Eukaryoten – 26
2.3.2	Zellzyklus von eukaryotischen Körperzellen – 28
2.3.3	Weitergabe der genetischen Information – 29
<b>2.4</b>	<b>Mutationen – 31</b>
2.4.1	Informationsgehalt von Lebensformen – 32
2.4.2	Struktur und Informationsgehalt des menschlichen Genoms – 32
	<b>Glossar – 32</b>
	<b>Aufgaben – 35</b>
	<b>Literatur – 36</b>

## 2.1 Lebensformen

### 2.1.1 Viren und Phagen

Viren oder Phagen als eigenständige Lebewesen zu bezeichnen, fällt schwer, da sie doch keinen eigenen Stoffwechsel besitzen und für ihre Vermehrung eine Wirtszelle benötigen. Ist diese Wirtszelle ein Bakterium, sprechen wir von Phagen. Pflanzliche oder tierische Zellen werden dagegen von Viren befallen.

Die viralen Partikel außerhalb einer Wirtszelle (Virion) tragen ihre Erbinformation in einer Proteinhülle (Kapsid), die das Erbgut (► **Genom**) schützt, um es dann in eine Wirtszelle zu integrieren und zugunsten der eigenen Vermehrung die Herrschaft über deren Stoffwechsel zu übernehmen (■ Abb. 2.1). Besitzen Viren noch eine äußere Protein-Fett-Schicht (wasserabweisend), ordnen wir sie den **behüllten Viren** zu. Im anderen Falle werden Viren als unbehüllte oder **nackte Viren** bezeichnet.

### 2.1.2 Prokaryoten – Bakterien und Archaeen

**Prokaryoten** sind einzellige Organismen. Verschiedene Eigenschaften lassen eine Zweiteilung in **Bakterien** und **Archaeen** zu. Wir finden Archaeen u. a. in extremen Lebensräumen wie an heißen Tiefseeschloten, wo sie die Energie für ihren Stoffwechsel aus anorganischen Stoffen gewinnen. Bakterien bevorzugen dagegen gemäßigte Lebensräume und gewinnen ihre Energie aus organischen Stoffen.

Das Genom eines Prokaryoten besteht aus einem, bei wenigen Arten aus zwei geschlossenen ringförmigen Molekülen (Ringchromosomen) sowie kleinen Partikeln (► **Plasmid**), die ebenfalls Gene tragen und Bakterien eine Resistenz gegen Antibiotika verleihen können (■ Abb. 2.2). Sowohl die ringförmigen Chromosomen (► **Kernäquivalent**) wie auch die Plasmide liegen frei in der Zellflüssigkeit (► **Zytoplasma**) – ein Charakteristikum, das Bakterien und Archaeen von Pflanzen, Pilzen und Tieren (**Eukaryot**) unterscheidet. Bei Prokaryoten folgt dem Zellwachstum normalerweise die Abkapselung eines Teils der Zelle (► **Sprossung** und ► **Knospung**). Bei einigen Prokaryotenarten ist aller-

dings auch mit der Sporenbildung eine Vermehrung der Erbinformation verbunden (► **Spore**). Bei jedem Vermehrungsprozess wird vor der Teilung die Erbinformation der Zelle dupliziert, um dann auf die Tochterzellen verteilt zu werden. So erhält am Ende des Teilungsprozesses jede Tochterzelle – bis auf die Fehler während des Kopierprozesses (► **Mutation**) – die gleiche genetische Information ihrer Mutterzelle (► **Klon**).

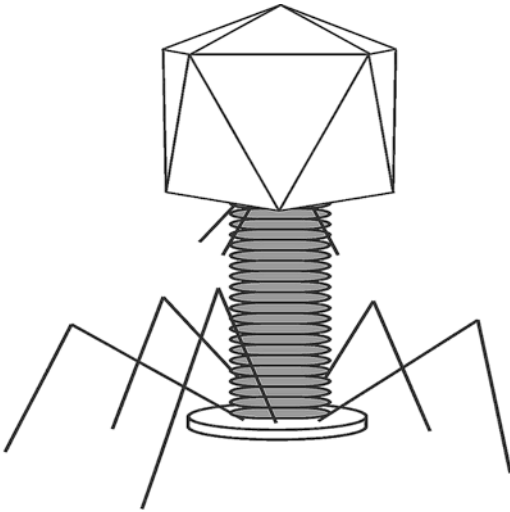
### 2.1.3 Eukaryoten – Pflanzen, Pilze und Tiere

Eine Zellmembran umschließt das Zytoplasma von eukaryotischen Zellen. Im Zytoplasma liegt der Zellkern, der einen Großteil der Erbinformation (► **Kerngenom**) trägt und von einer Membran umschlossen wird (■ Abb. 2.3). Pflanzliche Zellen besitzen neben der Erbinformation im Zellkern noch genetische Information in kleinen Partikeln des Zytoplasmas, den **Plastiden** (► **Mitochondrium**, ► **Chloroplast**). Die Erbinformation der Plastiden ist ringförmig organisiert, dagegen liegt die Erbinformation des Kerngenoms auf langen riesigen Molekülen, den Chromosomen (► G; s. ► Kap. 1). Betrachten wir hier den Aufbau und die zellulären Prozesse von Plastiden, dann stellen wir fest, dass diese auffallend denen von Bakterien ähneln. Außerdem vermehren sich Mitochondrien wie Bakterien durch Knospung.

Ebenso wie Pflanzen haben tierische Zellen und Pilze ein Kerngenom mit Chromosomen und im Zytoplasma befinden sich ebenfalls Mitochondrien. Die Anzahl von Plastiden in Zellen verschiedener Gewebe von Tieren und Pilzen kann so wie bei Pflanzen sehr unterschiedlich sein.

#### ■ Ungeschlechtliche Vermehrung

Einige eukaryotische Einzeller wie Amöben vermehren sich durch eine einfache Zellteilung. Aber auch einzelne Körperzellen von komplexeren Organismen können das Potenzial haben, sich zu vermehren und zu einem selbständigen neuen Organismus heranzuwachsen. Ohne große Mühe können wir von manchen Pflanzen Ableger ziehen, die genetisch vollkommen der Stammpflanze entsprechen (► **vegetative Vermehrung oder Reproduktion**, ► **Klon**).

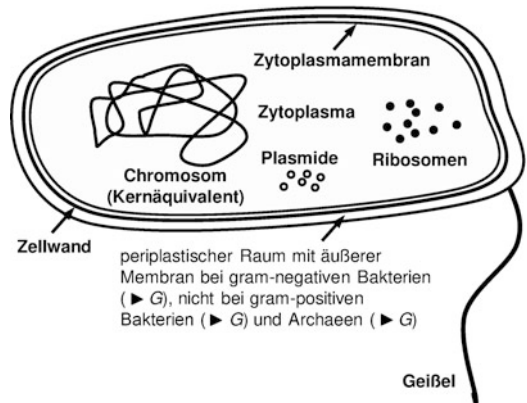


■ **Abb. 2.1** Schematische Darstellung eines T-Phagen, der *Escherichia coli*-Zellen befällt (das Bakterium *E. coli* ist u. a. ein lebenswichtiger Bewohner unseres Darmtrakts). Der „Kopf“ (Kapsid) umhüllt die Erbinformation. Der „Hals“ verbindet den Kopf mit den Schwanzfibern, an deren Ende die Spikes sind. Die Spikes dienen zum Anheften an eine Wirtszelle, um in diese die virale genetische Information zu injizieren

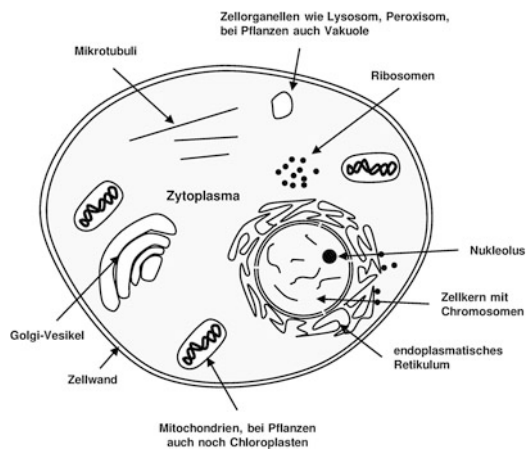
### ■ Geschlechtliche Fortpflanzung

Beim überwiegenden Teil aller höher entwickelten Arten hat sich die sexuelle Vermehrungsweise im Lauf ihrer Entwicklung bewährt. Hierfür mussten sich zunächst Geschlechter entwickeln, die Ei- und Samenzellen (Spermien oder Pollen) bilden, aus deren Vereinigung (► **Zygote**) wieder ein neues Individuum entsteht. Die Natur hat hierfür eine Vielzahl von sexuellen Reproduktionsformen hervorgebracht. Bei manchen Arten kann jedes Individuum genau einem Geschlecht zugeordnet werden, bei anderen Arten tragen die Individuen sowohl weibliche wie männliche Fortpflanzungsorgane.

Im Pflanzenreich finden wir alle Formen der sexuellen Reproduktion. Tragen die einzelnen Individuen einer Art entweder nur weibliche oder männliche Blüten, dann sprechen wir von Zweihäusigkeit oder **Diözie** (z. B. die Pflanze Kiwi, *Actinidia deliciosa*). Im Fall von Einhäusigkeit finden wir männliche und weibliche Blüten in getrennten Blütenständen auf einem Individuum (**Monözie**; z. B. Mais) oder es besteht eine echte Zwitterigkeit, wobei die einzelnen Blüten sowohl weibliche wie männliche Fortpflanzungsorgane tragen (Frucht-



■ **Abb. 2.2** Zellstrukturen eines Bakteriums. Die Erbinformation liegt frei in der Zellflüssigkeit und Zellorganellen sind normalerweise nicht von einer Membran umhüllt. Eine Geißel dient zur Fortbewegung. Manche Bakterien werden noch von einer Schleimschicht umhüllt. Diese ist allerdings nicht lebensnotwendig und daher nicht bei allen Bakterienarten vorhanden



■ **Abb. 2.3** Eukaryotische Zelle

blätter bzw. Staubblätter). Bilden Individuen beide Geschlechtsorgane aus, dann sprechen wir von **Hermafroditismus**. Die zeitliche Ausbildung der Fortpflanzungsorgane kann hierbei variiert werden, um die Möglichkeit der Selbstbefruchtung auszuschließen oder zumindest zu reduzieren.

Geschlechtsmerkmale werden durch geschlechtsbestimmte Gene kontrolliert, aber auch Umweltbedingungen können während der Geschlechtsausprägung eine große Bedeutung haben. Bei einigen Arten finden wir Chromosomen, die die Ausbildung der primären Geschlechts-



■ **Abb. 2.4** Anemonen- oder Clownfische (Foto von Bilderdatenbank Fotolia)

merkmale bestimmen (Geschlechtschromosomen oder **Gonosomen**). Die klarste Trennung der Geschlechter erfolgte mit der Entwicklung von jeweils einem weiblichen und einem männlichen Geschlechtschromosom. Bei Säugern bezeichnen wir diese Chromosomen mit X und Y. Die paarweise Kombination der Geschlechtschromosomen X und Y bestimmen eindeutig das Geschlecht (XX: **homogametisch**, weiblich, symbolisch ♀; XY: **heterogametisch**, männlich, symbolisch ♂). Doch Vorsicht ist geboten! Bei Heterogamie können wir nicht sofort auf ein männliches Geschlecht schließen. Vögel haben mit heterogametischen Weibchen ZW und homogametischen Männchen ZZ einen alternativen Weg eingeschlagen. Und bei einigen Insektenarten bestimmt das Vorhandensein oder das Fehlen eines Gonosoms das Geschlecht (Beispiele sind Röhrenblattläuse und Heuschrecken: XX determiniert für weiblich und X0 für männlich). Die Vielfalt geschlechtsbestimmender Mechanismen schließen wir mit dem Dosiseffekt der X-Chromosomen bei der Fruchtfliege *Drosophila melanogaster*. Beim Dosiseffekt spielt das Y-Chromosom keine Rolle, sondern die Anzahl der X-Chromosomen im Verhältnis zu den anderen Chromosomen ist von Bedeutung, also deren „Dosis“.

Natürlich gibt es auch Arten, bei denen sich die geschlechtsbestimmenden Gene auf verschiedene Chromosomen verteilen. In diesem Fall nehmen oftmals Umweltfaktoren Einfluss auf die Geschlechtsentwicklung: Zum Beispiel leben Anemonenfische (*Amphiprion species*) polyandrisch (ein dominantes Weibchen lebt mit vielen Männchen).

Stirbt das Weibchen, wandelt sich das ranghöchste Männchen zum Weibchen. Anders bei Alligatoren: Bei ihnen ist die Nesttemperatur und damit auch die Lage der Eier im Nest entscheidend für die Ausbildung des Geschlechts, das dann lebenslang festgelegt ist.

### ■ Parthenogenese

Bestehen Tierpopulationen aus Individuen, die ausschließlich weibliche Geschlechtsorgane besitzen und auch nur weibliche Nachkommen haben, dann liegt eine parthenogenetische Fortpflanzungsweise vor. Bei allen möglichen Formen der Parthenogenese bilden sich wohl Eizellen in der weiblichen Keimbahn, doch die Nachkommen entstehen ohne Befruchtung aus diesen Eizellen. In den meisten Fällen gleicht daher der Genotyp von Töchtern dem ihrer Mütter (► [Klon](#)).

In vielen Arten sind sexuelle und parthenogenetische Vermehrungsweisen strikt getrennt, doch wie so oft in der Biologie gibt es auch hier keine allgemein gültige Regel. Viele Blattlausarten in Mittel- und Nordeuropa passieren einen jährlichen Zyklus von parthenogenetischer und sexueller Vermehrung: Während der Vegetationsperiode im Frühjahr und Sommer vermehren sich die Tiere parthenogenetisch. Diese Vermehrungsweise erklärt das uns wohlbekannte explosionsartige Populationswachstum. Im Herbst induzieren Umweltfaktoren wie eine kurze Tageslänge und niedrige Temperaturen die parthenogenetischen Blattläuse zur Produktion von Männchen (X0) und sexuellen Weibchen (XX). Die befruchteten Weibchen legen Eier, die in der Lage sind, den Winter zu überstehen. Im Frühjahr schlüpfen aus den Eiern wieder parthenogenetische Weibchen und somit ist der Lebenszyklus der Blattläuse geschlossen. Weiterhin gibt es Arten, bei denen im gleichen Verbreitungsgebiet neben sexuell auch parthenogenetisch reproduzierende Individuen existieren. Bei den meisten Arten haben sich die verschiedenen Reproduktionstypen vollständig auseinanderentwickelt und können sogar als eigenständige Arten angesehen werden (► [Schwesterarten](#)). Doch gibt es auch überlebensnotwendige Formen der Koexistenz, bei denen die parthenogenetischen Weibchen zunächst von den Männchen der sexuellen Schwesterart begattet werden müssen, damit diese frucht-

bar werden. Hierbei kommt es jedoch zu keiner Befruchtung der Eizellen. Der Begattungsvorgang ist allein für die Weiterentwicklung der parthenogenetischen Eier notwendig (z. B. Regenwurmar-ten, *Lumbricillus species*).

## 2.2 Grundlagen der Genetik

Leben und Fortpflanzung erfordern eine geordnete Weitergabe von Informationen über Baupläne, Bauvorschriften und Stoffwechselprozesse eines Organismus. Ein solches Informationspaket muss alle Anweisungen für die Konstruktion, den Erhalt, das Wachstum, die Funktionen und die Differenzierung/Spezialisierung von Zellen enthalten. Für die Bewahrung derart komplexer Vorgänge muss die Gebrauchsanleitung möglichst genau kopiert werden, um dann von Zelle zu Zelle oder von Generation zu Generation weitergegeben zu werden. Bei einer großen Informationsfülle treten natürlich immer wieder Kopierfehler auf (► [Mutation](#)), eine Unwägbarkeit, die wir bei genetischen Untersuchungen und Betrachtungen von Evolutionsvorgängen niemals ausschließen dürfen!

Wir müssen zwei Wege der genetischen Informationsverarbeitung betrachten:

- Die genetische Information einer Zelle dient als Matrize, von der Kopien bei Zellteilungen gemacht werden – die Erbinformation wird repliziert (► [Replikation](#)).
- Die Erbinformation ist auch Vorschrift für den Stoffwechsel eines Organismus. Das Umschreiben der Erbinformation in eine Botschaft für den Stoffwechsel von Zellen führt zur Herstellung von Proteinen (► [Transkription](#) und nachfolgend ► [Translation](#)). Bei der Proteinsynthese nimmt die Erbinformation auch Einfluss auf die Aktivität und Regulation von Genen.

Doch betrachten wir zunächst die Struktur von Proteinen, die alle biologischen Strukturen und Prozesse mitbestimmen: Einige transportieren andere Moleküle, bauen diese ab oder hängen sie an spezifische Bindungsstellen. Andere Proteine bilden Zellstrukturen, modifizieren Moleküle oder dienen als Energiespeicher. Jeder Auf- und Abbauprozess

unseres Körpers, ja selbst die Weitergabe unserer genetischen Information wird mithilfe von Proteinen bewerkstelligt.

**Aminosäuren** (► [G](#)) sind die Grundbausteine aller Proteine. Insgesamt 22 Aminosäuren können bei Lebewesen mit der Proteinsynthese in Verbindung gebracht werden. Die beiden Aminosäuren ► Selenocystein und ► Pyrrolysin finden wir allerdings nicht bei allen Organismen. Pflanzen und Mikroorganismen können alle für ihren Stoffwechsel notwendigen Aminosäuren selbst synthetisieren; solche Arten werden **autotroph** genannt. Individuen vieler anderer Arten können allerdings nicht jede für sie erforderliche Aminosäure selbst herstellen. Für ihre Existenz ist es notwendig, dass die fehlenden Aminosäuren (essenzielle Aminosäure) ständig über die Nahrung aufgenommen werden (s. ► Kap. 14). Der Mensch benötigt z. B. 20 Aminosäuren, von denen acht über die Nahrung aufgenommen werden müssen (■ Tab. 2.1).

Aminosäuren sind in linearen Ketten miteinander verbunden (Aminosäurekette oder Polypeptid). Die Abfolge und die chemischen Eigenschaften der Aminosäuren geben der Kette eine erste räumliche Struktur. Entweder können schon einzelne Ketten ein funktionell aktives Protein ergeben (Monomer) oder mehrere Ketten müssen sich zusammenlagern (Dimere mit zwei Ketten, Trimere mit drei Ketten, Tetramere mit vier Ketten und schließlich Polymere mit mehreren Ketten).

Natürlich ist die Reihenfolge der Aminosäuren in einer Kette sehr charakteristisch und entscheidend für die Funktion des Proteins. Das klassische Beispiel ist die Sichelzellanämie (► [G](#)), bei der nur ein Austausch einer Aminosäure in den vier Aminosäureketten des Hämoglobins zu gesundheitlichen Problemen führt (s. ► Kap. 14).

Nach dem Experiment von Beadle und Tatum (1941), das zur Hypothese „Ein-Enzym-ein-Gen“ (► [G](#)) führte, begann die intensive Suche nach den biochemischen Strukturen und den Mechanismen, die es Organismen und Zellen erlauben, ihre Erbinformation weiterzugeben.

■ **Tab. 2.1** 20 Aminosäuren, die für den Stoffwechsel des Menschen notwendig sind. Jede einzelne Aminosäure wird mit einem Kürzel von drei Buchstaben oder mit einem Buchstaben bezeichnet. Die für den Menschen essenziellen und nicht-essenziellen Aminosäuren sind aufgelistet. Semi-essenziell sind solche Aminosäuren, die bei bestimmten Bedingungen vermehrt notwendig sind und dann ergänzend über die Nahrung aufgenommen werden müssen

Aminosäure	Kürzel	Buchstabencode	Bemerkung
Alanin	Ala	A	Nicht-essenziell
Arginin	Arg	R	Semi-essenziell
Asparagin	Asn	N	Nicht-essenziell
Asparaginsäure	Asp	D	Nicht-essenziell
Cystein	Cys	C	Nicht-essenziell
Glutamin	Gln	Q	Nicht-essenziell
Glutaminsäure	Glu	E	Nicht-essenziell
Glycin	Gly	G	Nicht-essenziell
Histidin	His	H	Semi-essenziell
Isoleucin	Ile	I	Essenziell
Leucin	Leu	L	Essenziell
Lysin	Lys	K	Essenziell
Methionin	Met	M	Essenziell
Phenylalanin	Phe	F	Essenziell
Prolin	Pro	P	Nicht-essenziell
Serin	Ser	S	Nicht-essenziell
Threonin	Thr	T	Essenziell
Tryptophan	Trp	W	Essenziell
Tyrosin	Tyr	Y	Nicht-essenziell
Valin	Val	V	Essenziell

### 2.2.1 Genetische Informationsträger

Watson und Crick beschrieben 1953 die Struktur unserer Erbsubstanz, der **Desoxyribonukleinsäure** (DNS; DNA von „**deoxyribonucleic acid**“), und öffneten damit das Tor in das Zeitalter der modernen Molekulargenetik. Organismen speichern ihre Erbinformation in Riesenmolekülen, den Desoxyribonukleinsäuren und Ribonukleinsäuren (RNS, RNA von „**ribonucleic acid**“). Mit Ausnahme einiger Viren, deren Erbsubstanz aus RNA besteht, ist der häufigste Informationsträger die DNA. Pflanzen, Pilze und Tiere sowie Bakterien und DNA-Viren nutzen die DNA als Informationsspeicher ihres Erbmaterials. Im Folgenden wollen wir kurz den

biochemischen Aufbau dieses Informationsspeichers vorstellen.

Die wichtigsten Bausteine der Erbsubstanz sind die fünf Moleküle Adenin (A), Cytosin (C), Guanin (G), Thymin (T) und Uracil (U); aufgrund ihrer chemischen Eigenschaften sprechen wir von **Basen**. Wir unterscheiden zwei biochemische Klassen: Purine (Adenin, Guanin) und Pyrimidine (Cytosin, Thymin, Uracil). Die Basen können mit einer Pentose, einem Zucker mit fünf Kohlenstoffatomen, eine Verbindung eingehen (Base + Zucker = **Nukleosid**). An diesen Zucker können dann Phosphatreste gebunden werden (Base + Zucker + Phosphatreste = **Nukleotide**). Es entstehen Nukleosidmonophosphat (ein Phosphatrest), -diphosphat (zwei Phosphat-



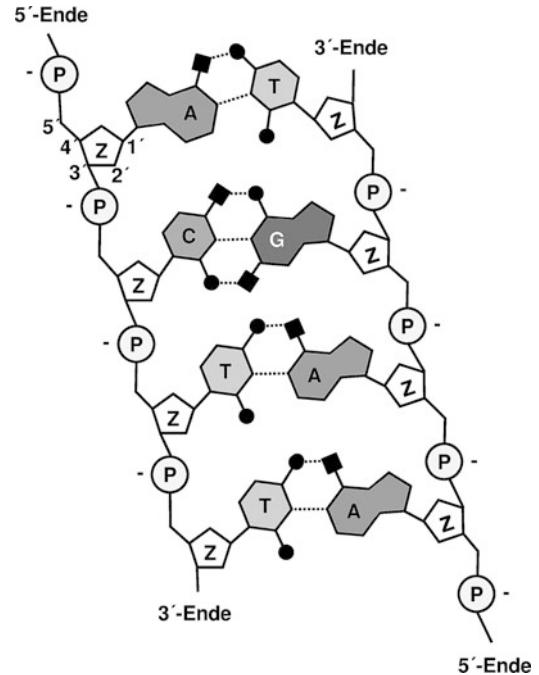
reste) und -triphosphat (drei Phosphatreste). Die DNA und RNA sind Ketten von Nukleotiden. Die Kettenglieder (Nukleoside) sind mit dem Phosphatrest des jeweiligen Nachbarn miteinander verbunden (bei der DNA ist es der Zucker Desoxyribose; bei der RNA ist es der Zucker Ribose; ■ Abb. 2.5). Im Fall der DNA finden wir die vier Basen A, C, G und T, während bei der RNA das Thymin durch Uracil ersetzt ist. Die negative Ladung der Phosphatgruppe verleiht dem Riesenmolekül seine stets negative Ladung und bewirkt, dass jedes DNA- oder RNA-Fragment sich in einem elektrischen Feld zur positiv geladenen Seite bewegt (► [Anode](#)).

Besonders wichtig ist, dass an einer Seite des Moleküls ein Phosphat (P) und an der anderen Seite ein Zucker (Z), die Pentose, steht. Eine Vereinbarung der Chemiker besagt, dass die Kohlenstoffatome eines Zuckers im Uhrzeigersinn durchnummeriert werden. Der Phosphatrest ist mit dem 5'-Kohlenstoffatom der Pentose seines Nukleosids verbunden und mit dem 3'-Kohlenstoffatom des benachbarten Nukleosids. Diese Verbindungen legen die international vereinbarte Orientierung eines DNA- bzw. RNA-Moleküls fest – wir lesen den Inhalt eines Nukleotidfadens (► [Chromatide](#)) vom 5'-Ende in Richtung zum 3'-Ende.

Während das RNA-Molekül auch als einsträngiges Molekül vorliegen kann, besteht das vollständige DNA-Molekül aus zwei gegenläufigen Nukleotidfäden (► [Schwesterchromatiden](#)). In diesem gewundenen Molekül steht einer Base stets ein spezifischer Partner gegenüber (► [Doppelhelix](#)). Die Wasserstoffbrücken zwischen den Paaren Adenin/Thymin und Cytosin/Guanin halten die beiden Nukleotidfäden zusammen. Mit diesem Aufbau ist jeder Strang ein „Spiegelbild“ seines Partnerstrangs. Die Größe eines DNA- oder RNA-Moleküls wird durch seine Anzahl an Nukleotiden beschrieben. So wird ein Nukleotidpaar als ein Basenpaar bezeichnet (1 bp, „base pair“), und der Umfang von großen Genomen wird oftmals mit Einheiten wie Kilobasen (1000 bp = 1 kb) oder Megabasen (1.000.000 bp = 1 Mb) angegeben.

### ■ Kopieren und Decodieren

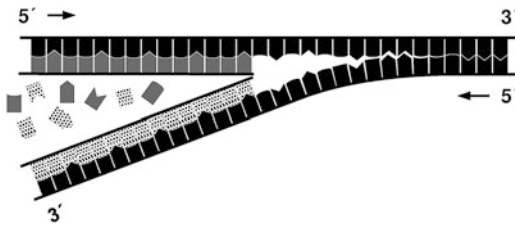
Zwei Wege der genetischen Informationsverarbeitung müssen wir unterscheiden – die Replikation (Kopieren) und die Proteinsynthese (Decodieren).



■ **Abb. 2.5** DNA-Doppelhelix. ● markante Sauerstoffmoleküle, ■ NH<sub>2</sub>-Gruppen, A Adenin, T Thymin, G Guanin, C Cytosin, P Phosphatgruppe (PO<sub>4</sub><sup>-</sup>) und Z Zucker, gestrichelte Linien Wasserstoffbrücken, die beide Nukleotidfäden zusammenhalten

### ■ ■ Replikation

Die gesamte Erbinformation wird kopiert, damit sie von einer Zelle auf deren Tochterzellen übertragen werden kann, oder die Erbinformation wird von Eltern an ihre Nachkommen (Filialgeneration) weitergegeben. Für das Kopieren müssen sich die beiden Nukleotidfäden der DNA-Doppelhelix nach und nach trennen. Die freiwerdenden DNA-Abschnitte der beiden Einzelsequenzen werden erkannt, und jedes Nukleotid der Originalstränge wird mit seinem komplementären Partner ergänzt (■ Abb. 2.6). Am Schluss der Replikation liegen uns zwei neue DNA-Doppelhelices vor, die jede einen Nukleotidfaden des Mutterstrangs erhalten (**semikonservative Vervielfältigung/Replikation**). Natürlich treten bei der Masse der Kopiervorgänge Fehler auf, die wir später als Mutationen erkennen (ungefähr ein Fehler pro 10<sup>9</sup> replizierter Basenpaare; beim Menschen etwa zwei Fehler pro Zellteilung). Der natürliche Prozess der DNA-Replikation wird heute im Labor imitiert, um DNA-Fragmente für



■ **Abb. 2.6** Die beiden Nukleotidfäden eines DNA-Doppelstrangs werden kopiert und bilden zwei neue Kopien des DNA-Strangs. Jede Kopie besitzt einen Originalnukleotidfaden der ursprünglichen DNA. Der Kopiervorgang findet jeweils vom 5'- zum 3'-Ende statt

nachfolgende Analyseverfahren zu vervielfältigen (Polymerasekettenreaktion, PCR).

## 2.2.2 Der genetische Code

Die Entdeckung, dass unsere Erbinformation nur von vier molekularen Bausteinen bestimmt wird, warf sofort die Frage nach der Informationsverschlüsselung und dem Abbildungsprinzip der Nukleotidstrukturen in Proteinen auf. Etwa zehn Jahre nach der ersten Beschreibung der DNA-Doppelhelix begann Heinrich Matthaei im Labor von Marshall Nirenberg (1961, National Institutes of Health, Bethesda in Maryland, USA) den genetischen Code zu entschlüsseln. Schon fünf Jahre später war er vollständig geknackt. Matthaei erkannte, dass einer Folge von drei Basen (**Triplet**) eine bestimmte Bedeutung zukommt (**Codon**) – die meisten der Codons stehen für eine bestimmte Aminosäure, doch einige bestimmen das Ende des Lesevorgangs (Stop-Codon; ■ Abb. 2.7). Auf diese Weise bestimmt die lineare Abfolge von Triplet-Päckchen eine Aminosäurekette und ihr wohldefiniertes Ende.

Die 20 verschiedenen Aminosäuren werden durch 61 von 64 möglichen Codons repräsentiert. Mit Ausnahme von Methionin und Tryptophan gibt es für jede Aminosäure mehr als ein Codon; für Leucin, Serin und Arginin sind es jeweils sechs verschiedene Codons. Insbesondere erscheint die dritte Base im Triplet nicht sehr spezifisch zu sein: der Code ist degeneriert (► [Degeneration des genetischen Codes](#)). Darüber hinaus ist der genetische Code nicht universell; z. B. gibt es kleine Unterschiede zwischen dem genetischen Code von Mitochondrium- und

Kerngenom. Das Mitochondriumgenom der Säuger besitzen vier Stopcodons: AG(A oder G) codieren im Kerngenom für Arginin, und AG(C oder U) stehen für Serin; das UGA codiert im Kerngenom für Tryptophan, im Mitochondriumgenom ist es aber ein Stopcodon; schließlich steht AUA im Kerngenom für Methionin, im Mitochondriumgenom ist es jedoch ein Startcodon (■ Abb. 2.7).

### 2.2.3 Gene

Im deutschen Sprachgebrauch verbinden wir mit einem Gen immer auch eine Funktion in dem Sinn, dass ein Gen für eine Aminosäurekette (► [Struktur-Gen](#)) oder für eine regulatorische Aufgabe (► [Regulator-Gen](#)) steht. Ein DNA-Abschnitt (► [Genort](#)), der für eine Aminosäurekette codiert, muss wohldefiniert sein. Ein vorgeschaltetes DNA-Motiv (**Promotor**) verweist auf den Beginn des Gens (Startcodon), und so kann der nachfolgende DNA-Abschnitt abgelesen werden, bis ein Triplet den Abbruch des Vorgangs (Stopcodon) bewirkt. Oftmals wird nicht der gesamte DNA-Abschnitt eines Struktur-Gens, sondern es werden nur bestimmte DNA-Abschnitte in eine Aminosäurekette transformiert. Ein solches Gen besteht aus Abschnitten mit Triplets, die für Aminosäuren codieren (**Exon**), und aus „nichtcodierenden“ DNA-Segmenten (**Intron**).

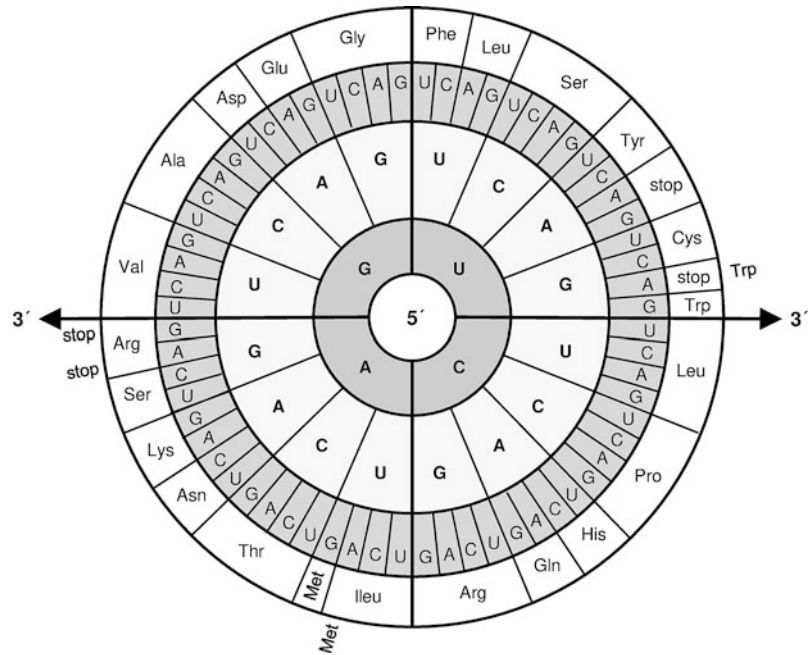
In der anglophonen Welt kann der Begriff Gen für jeden beliebigen, aber genau definierten DNA-Abschnitt stehen, der nicht zwingend eine funktionelle Bedeutung haben muss.

### 2.2.4 Proteinsynthese

Die Information von proteincodierenden Genen wird abgerufen und in Aminosäureketten übersetzt. Aufgrund der Komplementarität der beiden Nukleotidstränge eines DNA-Moleküls muss nur die Information eines Strangs gelesen werden. Hierbei ist wichtig, dass der Matrizenstrang (Synonyme: codogener Strang, Minusstrang oder im Englischen „antisense strand“) in 5'-3'-Richtung gelesen und in ein Boten-RNA-Molekül (► [messenger-RNA, mRNA](#)) umgeschrieben wird (► [Transkription](#)). Sein Pendant



■ **Abb. 2.7** Die Nukleotidschleife: Die von innen nach außen gelesene Basenfolge ergibt ein Triplett, das für eine Aminosäure codiert (weiße Felder; die Abkürzungen für die Aminosäuren sind in der vorhergehenden Tabelle aufgelistet), den Entschlüsselungsvorgang abbricht (stop) oder ihn initiieren kann (Met, AUG). Die vorgestellte Codierung gilt für die Boten-RNA von Wirbeltieren (Vertebraten).



nennen wir codierenden Strang (Synonyme: Plus-, Sinnstrang oder „sense strand“), da die Boten-RNA bis auf ein paar kleine Unterschiede ein Spiegelbild des codierenden Strangs ist und die Botschaft der mRNA in einen Grundbaustein eines Proteins übersetzt wird (► [Translation](#)). Weil die Festlegung von Matrizenstrang und codierendem Strang für das gesamte Riesenmolekül nicht zwingend ist, verwenden wir besser die Bezeichnungen Matrizenstrang und codierender Strang nur für einzelne DNA-Abschnitte.

Natürlich gibt es auch bei einem solch komplexen Prozess Elemente, die regulierend eingreifen. Einige DNA-Abschnitte enthalten Gene für regulatorische Aufgaben. Solche DNA-Abschnitte werden in eine RNA umgeschrieben, doch es folgt keine Translation in eine Aminosäurekette. Die Produkte dieser Gene greifen regulierend in die Proteinsynthese ein, indem sie die Transkription und Translation von Struktur-Genen beeinflussen. Schließlich können Proteine auch mit Genen interagieren und so in den Syntheseweg von Aminosäureketten eingreifen. Aber auch nach der Translation folgen oftmals weitere Umstrukturierungen und vielfältige Modifikationen, bis das eigentliche Endprodukt, ein Protein, fertiggestellt ist.

Führen wir die beiden wichtigen Prozesse, die vom Gen zur Aminosäurekette führen, etwas mehr im Detail aus (■ [Abb. 2.8](#)):

- Bei der **Transkription** wird die lineare Sequenz der Nukleotide des DNA-Matrizenstrangs, z. B. GATCGT, in die Sequenz CUAGCA der primären Boten-RNA umgeschrieben (Merke: In diesem Prozess wird Thymin durch Uracil ersetzt).

Proteincodierende Gene werden im Zellkern mithilfe eines Enzyms (RNA-Polymerase) in ein RNA-Molekül umgeschrieben. Während der Transkription erfolgt die Methylierung des 5'-Endes (► [Capping](#)), danach werden an das 3'-Ende mehrere Adeninnukleotide angeheftet, der sog. PolyA-Schwanz (► [Polyadenylierung](#)). Mit dem Ausschneiden nichtcodierender Abschnitte aus dem mRNA-Molekül (► [Splicing](#)) entsteht die reife mRNA. Der PolyA-Schwanz und das Capping dienen u. a. der Stabilisierung der reifen mRNA auf ihrem Weg vom Zellkern in das Zytoplasma.

- Die **Translation** in die primäre Aminosäurekette findet in den Ribosomen des Zytoplasmas statt. Ribosomen sind große komplexe Moleküle und setzen sich aus RNA

codierender Strang

5' M A T L E K L M K A F E S L K S F polyQ  
 CCGCC ATGGCGACCCUGGAAAAGCTGATGAAGGCCCTCGAGTCCCTCAAGTCCCTTCAG...  
 GGCGG TACCGCTGGGACCTTTTCGACTACTTCCGGAAGCTCAGGAGTTCAGGAAGGTC...5'

Matrizenstrang

**Transkription: vom Matrizenstrang in Boten-RNA (mRNA)**

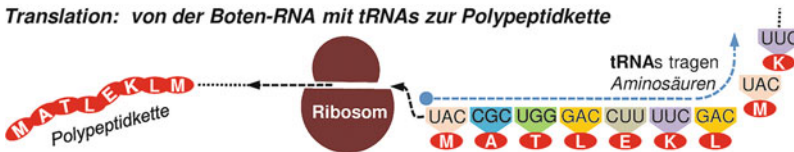
5' AUGGCGACCCUGGAAAAGCTGATGAAGGCCUUCGAGUCCCUCAAGUCCUUCGTC...3'

Nach Methylierung des 5'-Endes, Anhängen eines PolyA-Schwanzes an das 3'-Ende und Splicing

reife mRNA

5' TUG GCG ACC CUG GAA AAG CUG AUG AAG ...  
 3' UAC CGC UGG GAC CUU UUC GAC UAC UUC ...

Anticodons

**Translation: von der Boten-RNA mit tRNAs zur Polypeptidkette**

■ **Abb. 2.8** Transkription und Translation. Über dem codierenden Strang steht der Buchstabencode der zugehörigen Aminosäuren (■ Tab. 2.1 und ■ Abb. 2.6; polyQ entsteht aus einer vielfachen Wiederholung des DNA-Motivs CAG). Vom Matrizenstrang wird eine komplementäre Abschrift in mRNA hergestellt. Dieses Molekül wird weiter modifiziert, um seine Stabilität zu erhöhen und seinen Informationsgehalt festzulegen. So entsteht die „reife“ mRNA, die zu den Ribosomen im Zytoplasma transportiert wird. Die einzelnen tRNA-Moleküle tragen bestimmte Aminosäuren und erkennen die zugehörigen Codons der mRNA. Im Ribosom löst sich die Aminosäure von der tRNA und wird in linearer Folge an die letzte Aminosäure angeheftet

(ribosomale RNA, rRNA) und Proteinen zusammen. Jetzt fehlen nur noch die Schlüssel zur Übersetzung des Tripletcodes von der reifen mRNA in die zugehörige Aminosäurekette: Kleine Moleküle (transfer-RNA, tRNA) tragen ebenfalls ein Tripletmotiv, das aber komplementär zum aminosäurecodierenden Triplet ist. An diese tRNA wird an eines der beiden Enden durch spezielle Enzyme die passende Aminosäure gebunden. Die Codons der mRNA werden nacheinander von den jeweiligen tRNA-Molekülen mit ihren Anticodons (komplementäres Motiv eines Codons) erkannt und die Aminosäuren werden im Ribosom wie an einer Perlschnur aufgereiht; es entsteht eine wohldefinierte Abfolge von Aminosäuren. Die Synthese beginnt mit dem Startcodon (fast immer AUG) innerhalb einer spezifischen Erkennungssequenz und sie endet an einem Stopcodon. Die Primärsequenz des fertigen Polypeptids enthält alle „Informationen“ für die räumliche Struktur des Proteins.

Die kleinen Unterschiede im genetischen Code von Kern- und Mitochondriumgenom machen eine eigene Proteinsynthesemaschinerie für beide Genome

notwendig. Mitochondrien tragen Gene für ihre eigenen tRNAs und Aminosäureketten werden in eigenen mitochondrialen Ribosomen synthetisiert.

Die doppelsträngigen DNA-Moleküle von Bakterien und Mitochondrien (mtDNA) sind ringförmig geschlossen und vollgepackt mit genetischer Information. Die strukturellen und genetischen Ähnlichkeiten von Bakterien und Mitochondrien eukaryotischer Zellen werden mit der Kooperation zwischen einer eukaryotischen „Urzelle“ und einem Bakterium erklärt. Das Bakterium ist in die „Urzelle“ eingedrungen, und danach begann eine Arbeitsteilung mit dem Verlust der eigenen Unabhängigkeit (► [Endosymbiontentheorie](#)) – das bakterielle Genom übernahm wichtige Eigenschaften für den gesamten zellulären Energiestoffwechsel und das Genom der „Urzelle“ lieferte die dafür notwendigen Bausteine.

## 2.3 Zellteilung

### 2.3.1 Chromosomenstrukturen von Eukaryoten

Die enorme genetische Informationsfülle des eukaryotischen Kerngenoms (■ Tab. 2.2) setzt eine

strukturelle Organisation der chromosomalen Riesenmoleküle voraus. In der Tat hat die DNA einer menschlichen Körperzelle eine Länge von etwa zwei Metern – und diese langen Schnüre sind zudem noch in jede unserer Zellen gepackt!

Die erste Verpackung erfolgt mit dem Aufspulen der DNA-Fäden (DNA-Doppelhelix) auf eine kleine „Fadenrolle“. Die Rolle besteht aus acht Proteinen (► **Histone**) und bildet den Kern, um den sich der DNA-Faden etwa 1,7-mal windet. Schließlich bilden sich noch komplexere Spiralstrukturen, die zu einer starken Verdichtung der langen DNA-Moleküle führen.

Die zuverlässige Darstellung von Chromosomen gelang zunächst bei der Fruchtfliege, weil deren Chromosomen in den Speicheldrüsen (Riesenchromosomen) Pakete aus vielen gleichen DNA-Fäden bilden. Diese Riesenchromosomen (► **Polytänchromosom**) konnten bereits Anfang des letzten Jahrhunderts unter dem Mikroskop analysiert werden. Erst etwa 50 Jahre später wurden auch die viel kleineren menschlichen Chromosomen unter dem Mikroskop sichtbar gemacht. Heute werden die Strukturen von menschlichen Chromosomen mit verschiedenen Färbetechniken analysiert. Eine gängige Färbetechnik ist die Trypsin-Giemsa-Färbung, die Chromosomen ein charakteristisches, schwarz-weißes Bänderungsmuster verleiht: Helle Bereiche repräsentieren genetisch aktive Chromosomenabschnitte, während dunkle Regionen eine geringe genetische Aktivität besitzen (► **Euchromatin**, ► **Heterochromatin**).

Die **Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung** (FISH), eine Chromosomenfärbung, gestattete viel detailliertere Einblicke in die Chromosomenstruktur, als sie bis dahin mit Untersuchungen von Chromosomen während der Zellteilung möglich waren (Langer-Safer et al. 1982). Während jedes Zellstadiums können mit FISH kleinste Chromosomenstrukturen erfasst werden und so wird diese Methode heute bei Verdacht auf eine Veränderung der Chromosomenstruktur angewandt.

Eine Einschnürung teilt eukaryotische Chromosomen in zwei Arme (► **Zentromer**). Die Zentromerregion ist die „Identitätskarte“ des Chromosoms und für die geordnete Weitergabe der genetischen Information während der Zellteilung von Bedeutung (s. Mitose und Meiose). Die Enden

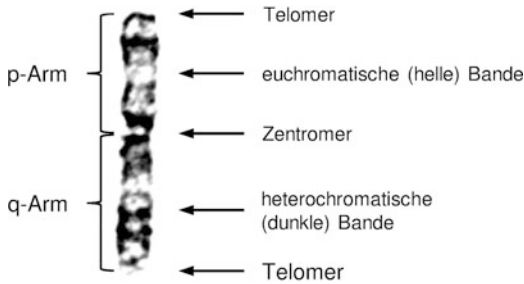
■ **Tab. 2.2** Genomgröße verschiedener Organismen (die Anzahl Basenpaare des haploiden Chromosomensatzes). Die Anzahl von Genen ist gerundet. Diese Zahlen sind in den meisten Fällen geschätzt und daher auf keinen Fall exakt

Organismus	Genomgröße	Gene
φX174 (Phage)	$5 \cdot 10^3$	11
Humanes Mitochondrium	$1,6 \cdot 10^4$	37
λ-Phage	$5 \cdot 10^4$	73
Epstein-Barr-Virus	$2 \cdot 10^5$	80
Syphilis-Bakterium, <i>Treponema pallidum</i>	$1 \cdot 10^6$	1039
Humanes Darmbakterium, <i>Escherichia coli</i>	$5 \cdot 10^6$	4400
Backhefe, <i>Saccharomyces cerevisiae</i>	$1 \cdot 10^7$	5770
Tau- oder Fruchtfliege, <i>Drosophila melanogaster</i>	$1 \cdot 10^8$	17.000
Fadenwurm, <i>Caenorhabditis elegans</i>	$1 \cdot 10^8$	21.733
Maus, <i>Mus mus</i>	$3 \cdot 10^9$	25.000
Mensch, <i>Homo sapiens</i>	$3 \cdot 10^9$	25.000
Ackerschmalwand, <i>Arabidopsis thaliana</i>	$1 \cdot 10^8$	28.000
Reis, <i>Oryza sativa</i>	$4 \cdot 10^8$	28.000
Kohlarten, <i>Brassica species</i>	$6\text{--}9 \cdot 10^8$	100.000

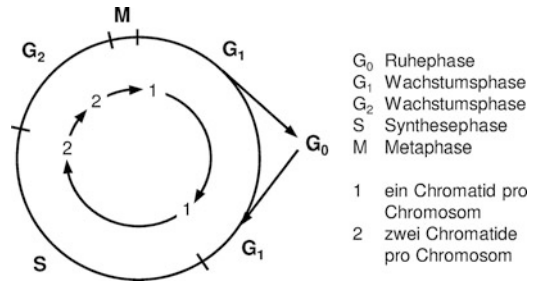
von Chromosomen werden als **Telomere** bezeichnet und haben eine eigene molekulare Struktur, die vor der Zellteilung ein verlässliches Kopieren der chromosomalen Endregionen ermöglicht.

Die internationale Chromosomennomenklatur gibt uns genaue Vorschriften zur Beschreibung von Chromosomenstrukturen (■ Abb. 2.9): Chromosomen werden der Größe und ihrer Struktur nach geordnet, dabei zeigt der kurze Chromosomenarm (► **G**) stets nach oben.

Sexuell reproduzierende Individuen erhalten von jedem Elternteil eine wohldefinierte Anzahl von Chromosomen (► **Ploidie**). Bei einigen Arten unterscheiden wir hierbei zwischen geschlechts-



■ **Abb. 2.9** Menschliches Chromosom 3 mit den charakteristischen Eigenschaften, die bei Trypsin-Giemsa-Färbung unter dem Mikroskop sichtbar sind



■ **Abb. 2.10** Zellzyklus, den eine somatische Zelle (Körperzelle) durchlaufen kann

bestimmenden Chromosomen (Gonosomen) und den sog. Autosomen (► **G**). Mit Ausnahme der Geschlechtschromosomen werden von Mutter und Vater Chromosomen weitergegeben, die sich in ihrer Informationsfülle und Grobstruktur gleichen. Somit finden wir in Zellen also immer Paare elterlicher autosomaler Chromosomen, die sich lichtmikroskopisch in ihrer Struktur fast vollständig gleichen (► **homologe Strukturen**, ► **homologe Chromosomen**). Dagegen können sich die verschiedenen Geschlechtschromosomen erheblich in ihrer Struktur unterscheiden (► **heterologe Chromosomen**). Liegen Paare elterlicher Chromosomen vor, dann spricht man von einem diploiden Chromosomensatz (kurz:  $2n$ ,  $n$  ist die Anzahl der verschiedenen Autosomen und eines möglichen Gonosoms). Während der Bildung von Keimzellen muss naheliegenderweise die doppelte Chromosomenzahl eines Individuums geordnet halbiert werden (haploider Chromosomensatz =  $n$ ; Eizelle  $n$  sowie Samenzelle  $n$ ). So kann nach der Verschmelzung von Ei- und Samenzelle wieder ein diploider Nachkomme entstehen ( $n_{\text{♀}} + n_{\text{♂}}$ ; ♀ = Herkunft vom weiblichen Geschlecht, ♂ = Herkunft vom männlichen Geschlecht). Die Anzahl der homologen Chromosomenpaare, aber auch die der möglichen Geschlechtschromosomen des Enkels, entspricht daher genau der seiner Eltern und Großeltern.

**Anmerkung** Beim Vergleich der beiden homologen elterlichen Chromosomen eines Menschen (oder auch von nichtverwandten Individuen, egal welcher ethnischen Herkunft) sehen wir unter dem Mikroskop fast keine strukturellen Unterschiede.

### 2.3.2 Zellzyklus von eukaryotischen Körperzellen

In mehrzelligen Organismen unterscheiden wir zwischen undifferenzierten und spezialisierten Zellen. Erstere haben das Potenzial, sich zu teilen und sich später in verschiedene Gewebezellen zu entwickeln (pluripotent). Die spezialisierten Zellen haben dagegen gewebespezifische Aufgaben übernommen und besitzen nur noch ein geringes Potenzial, die Spezialisierung wieder rückgängig zu machen. Eine sich teilende Zelle durchläuft einen Zellzyklus, der die Zelle durch eine Wachstums- und Synthesephase leitet und danach der Teilung zuführt (■ **Abb. 2.10**).

Nach der Teilung einer undifferenzierten Körperzelle beginnen deren Tochterzellen zu wachsen (G<sub>1</sub>-Phase). Der Stoffwechsel wird aktiviert, um Zellstrukturen zu erweitern und die Vervielfältigung der genetischen Information vorzubereiten. Danach tritt die Zelle in die Synthese- oder Replikationsphase (S-Phase) ein und die einzelnen Chromatiden der Chromosomen werden dupliziert. Es schließt sich eine weitere Vorbereitungsphase für die Einleitung der Zellteilung an (G<sub>2</sub>-Phase), auf die Mitose und Zellteilung folgen (M-Phase, *Meta*-phase). Aus diesem fortwährenden Zyklus können einzelne Zellen aussteigen. Nach der G<sub>1</sub>-Phase gehen sie in die sog. G<sub>0</sub>-Phase über und das Genom wird auf spezielle Aufgaben abgestimmt, d. h. bestimmte Gene werden aktiviert und andere stillgelegt. In den meisten Fällen können nur einige dieser spezialisierten Zellen manipuliert und in den Zellzyklus zurückgeführt werden.

### 2.3.3 Weitergabe der genetischen Information

Bei Eukaryoten müssen wir zwei Zellteilungsprozesse unterscheiden:

- Die Körperzellen eines Organismus (somatische Zellen) vermehren sich durch Zellteilung, bei der das Kerngenom dupliziert und identisch an die beiden Tochterzellen weitergegeben wird (► **Mitose**). Die Plastiden einer Zelle vermehren sich durch Sprossung und werden bei der Zellteilung zufällig auf die Tochterzellen verteilt. Im Lauf der Entwicklung eines Organismus spezialisieren sich Zellen entsprechend ihrer gewebespezifischen Funktionen. Damit einhergehend wird auch die Anzahl von Mitochondrien an die Aufgaben der Zellen angepasst.
- Bei sexuell reproduzierenden Individuen führt die Spezialisierung einiger Zellen zur Keimbahn, die entweder Ei- oder Samenzellen (Spermien oder Pollen) produzieren. Dieser Zellteilungsmechanismus sorgt dafür, dass der Umfang der Erbinformation von Generation zu Generation möglichst stabil bleibt (► **Meiose**). Die Weitergabe von Plastiden (Mitochondrien, aber auch von Chloroplasten bei Pflanzen) erfolgt hierbei fast ausschließlich durch die Eizelle (► **maternale Vererbung**), damit die befruchtete Eizelle (► **Zygote**) eine möglichst große Selbstständigkeit zu Beginn der Embryonalentwicklung erhält.

Meiose und Mitose sind zwei Möglichkeiten der Informationsweitergabe. Die Meiose gewährleistet bei sexuell reproduzierenden Organismen, dass die Menge an Erbinformation über die Generationen hinweg weitestgehend erhalten bleibt. Die mitotische Teilung einer Zelle in zwei Tochterzellen führt dazu, dass jede Tochterzelle die gleiche Information wie die ursprüngliche Zelle trägt. Der Informationsumfang bleibt also von Zelle zu Zelle bis auf Mutationen gleich.

#### ■ Mitose

Während der Synthesephase einer Zelle liegen die Chromosomen in ihrer einfachsten Molekülstruktur

vor, einem doppelsträngigen Riesenmolekül. Vor der Zellteilung wird die Doppelhelix kopiert und damit verdoppelt (► **Replikation**). In der Zentromerregion sind beide DNA-Stränge (► **Schwesterchromatiden**) miteinander verbunden.

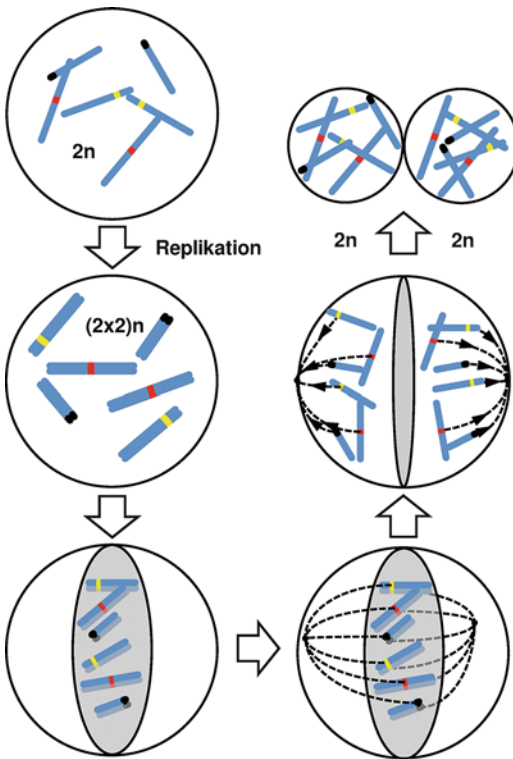
Zu Beginn der Mitose löst sich die Kernmembran auf, die Chromosomen mit ihren Doppelstrukturen verdichten sich und ordnen sich auf einer Ebene an (► **Äquatorialebene**). Fasern (► **Mikrotubuli**) verbinden die Zellpole (zwei der Äquatorialebene gegenüberliegende Stellen der Zelle) mit den Kinetochoren (Anheftstellen in der Zentromerregion der Chromosomen). Die Gestalt dieses Konstrukts erinnert an die Form einer Spindel, daher sprechen wir hier von einem **Spindelapparat** und von den Spindelfasern (■ Abb. 2.11). Mit der Verkürzung der Spindelfasern trennen sich die Schwesterchromatiden und die Zelle teilt sich. Bei den Tochterzellen steht nun die gesamte genetische Information der Mutterzelle zur Verfügung.

#### ■ Meiose

In sexuell reproduzierenden Organismen unterscheiden wir zwischen Körperzellen (Somazellen) und Zellen der Keimbahn, deren Aufgabe die Produktion von Ei- und Samenzellen (► **Gamet**) ist. Die Meiose ordnet und verteilt die genetische Information auf die Ei- oder Samenzellen eines Individuums, sodass bei der Verschmelzung von Ei- und Samenzelle (► **Zygote**) wieder die Informationsfülle des mütterlichen oder väterlichen Genoms hergestellt wird.

Die Meiose kombiniert die verschiedenen elterlichen Chromosomen zufällig. Darüber hinaus werden im ersten meiotischen Schritt Chromosomenabschnitte zwischen den homologen Chromosomen ausgetauscht (► **Rekombination**), sodass am Ende nicht nur die vollständigen elterlichen Chromosomen neu kombiniert werden, sondern auch die einzelnen Chromosomen ein heterogenes Muster aus väterlichen und mütterlichen Chromosomenabschnitten besitzen. In einer sexuell reproduzierenden Population wird in jeder Generation eine Vielzahl genetisch unterschiedlicher Individuen erzeugt, was eine hohe Anpassungsfähigkeit an sich verändernde Umweltbedingungen verspricht. Allerdings wird die genomische Struktur, die sich unter

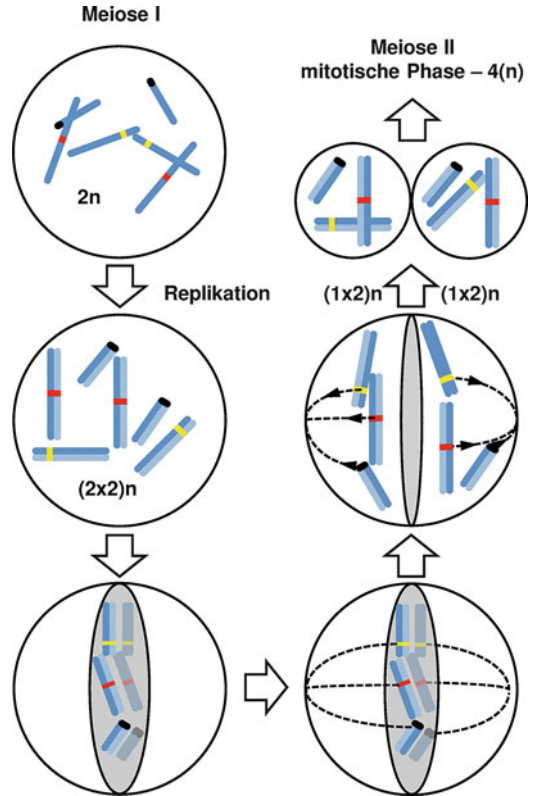




■ **Abb. 2.11** Mitose. Das bläulich-graue Oval stellt die Äquatorialebene dar, an der sich die Chromosomen ausrichten. Es wird ein diploider Chromosomensatz mit drei Chromosomenpaaren betrachtet, deren Zentromere unterschiedlich farblich markiert sind: *rot* metazentrisch, *gelb* submetazentrisch, *schwarz* akrozentrisch

bestimmten Umweltbedingungen als sehr geeignet erwiesen hat, durch die Meiose wieder zerstört. So macht der meiotische Prozess des Umstrukturierens elterlicher Chromosomen nur in einer sich ständig verändernden Umwelt Sinn.

Ebenso wie bei der Mitose verdoppeln sich die Chromatiden, bevor eine Zelle in die Meiose eintritt. In der ersten Phase (Meiose I) paaren sich die homologen Chromosomen (jedes Chromosom besteht aus zwei Chromatiden!) und orientieren sich gemeinsam an der Äquatorialebene (■ Abb. 2.12). Während dieses Vorgangs kann es zu Chromosomenbrüchen bei verschiedenen Chromosomen kommen. Diese Brüche werden aber nicht immer korrekt repariert, sondern Bruchstellen verschiedener Chromosomen werden miteinander verbunden (bei *Drosophila* kann man solche Austausche als chromosomale Kreuzungen (Crossing-over) unter dem



■ **Abb. 2.12** Meiose. Das bläulich-graue Oval stellt die Äquatorialebene dar, an der sich die Chromosomen ausrichten. Es wird ein diploider Chromosomensatz mit drei homologen Chromosomenpaaren betrachtet, deren Zentromere unterschiedlich farblich markiert sind: *rot* metazentrisch, *gelb* submetazentrisch, *schwarz* akrozentrisch

Mikroskop erkennen). Nach der Ausrichtung der Chromosomen an der Äquatorialebene bildet sich ein Spindelapparat aus, und mit der Verkürzung der Spindelfasern trennen sich die homologen Chromosomen (diploid =  $2n$ ). In jeder Teilzelle finden wir nur noch eines der zuvor homologen Chromosomen (haploid =  $n$ ). Die Kombination der elterlichen Chromosomen in jedem Teilprodukt ist zufällig, und jedes der Chromosomen besteht immer noch aus zwei Schwesterchromatiden. Im zweiten Teil der Meiose (Meiose II) werden die beiden Schwesterchromatiden getrennt (s. Mitose). Wir erhalten vier Endprodukte, die jeweils den halben, aber nicht identischen elterlichen Informationsgehalt tragen. Während bei der Samenproduktion tatsächlich vier männliche Gameten mit einem haploiden Chromosomensatz entstehen, werden der Eizelle (weiblicher Gamet)



## 2.4 • Mutationen

fast das gesamte Zytoplasma und alle Mitochondrien zugeteilt. Die restlichen drei Zellen (► **Polkörperchen**) tragen im Wesentlichen nur ein haploides Kerngenom. Erst nach der erneuten Verschmelzung eines weiblichen und männlichen Gameten wird wieder ein diploider Chromosomensatz geschaffen.

Für Arten mit geschlechtsbestimmenden Chromosomen (Gonosomen), die sich in ihrer Struktur und genetischen Inhalten unterscheiden (► **heterologe Chromosomen**), stellt sich die Frage, wie diese Chromosomenpaare in der Meiose ordnungsgemäß getrennt werden. Der Mensch besitzt zwei Geschlechtschromosomen (X und Y), wobei weibliche Zellen zwei X-Chromosomen (XX) und männliche Zellen jeweils ein X- und ein Y-Chromosom (XY) tragen. An den Enden der X- und Y-Chromosomen befinden sich Regionen, die homologe, also gleiche Strukturen aufweisen. Zu Beginn der Meiose I in der männlichen Keimbahn dienen diese Regionen zur Erkennung und Paarung von X- und Y-Chromosom. Weil diese Abschnitte der Geschlechtschromosomen sich wie Abschnitte homologer Autosomen verhalten, werden sie pseudoautosomale Regionen (► **G**) genannt.

## 2.4 Mutationen

Fehler bei der Replikation eines Genoms können auf verschiedenen Ebenen festgestellt werden. Sehr große Veränderungen der DNA-Moleküle fallen unter dem Mikroskop beim Vergleich der Strukturen von homologen Chromosomen auf. Veränderungen in Proteinen werden mithilfe biochemischer Techniken aufgedeckt. Doch schließlich gibt uns allein die Analyse der DNA-Sequenz eine präzise Antwort bei der Suche nach Mutationen.

Die kleinste, aber nicht minderbedeutende Mutation betrifft nur eine Basenposition: Eine Base wird gegen eine andere ausgetauscht (kurz Einzelbasenaustausch). Eine Base wird in die DNA-Sequenz eingefügt (► Insertion) oder geht verloren (► Deletion):

- In codierenden Regionen kann ein Einzelbasenaustausch innerhalb eines Codons dazu führen, dass eine andere Aminosäure in die Aminosäurekette eingebaut wird oder das Codon zu einem Stopcodon verändert wird. Die Proteinsynthese wird dadurch vorzeitig

abgebrochen und ein nicht funktionsfähiges Proteinfragment kann entstehen.

- Insertionen und Deletionen verändern das Triplet-Muster eines codierenden Bereichs. Die Umgestaltung des Leserasters führt in den meisten Fällen zu einem veränderten Produkt oder zu einem frühzeitigen Abbruch des Lesevorgangs.
- Infolge von Mutationen in Start- oder Stop-codons kann das Ablesen erheblich gestört werden.

Dem Ort der Veränderung kommt also eine große Bedeutung zu; entscheidend ist, ob die Mutation in einer codierenden oder nichtcodierenden Region auftritt! Im Folgenden listen wir einige Möglichkeiten von Mutationsereignissen auf:

**Duplikation** Ein DNA-Abschnitt wird verdoppelt und wir beobachten tandemartige Sequenzen oder Chromosomenabschnitte.

**Deletion und Insertion** Geht während der Replikation ein DNA-Abschnitt verloren, sprechen wir von einer Deletion. Der Einbau einer neuen Basenpaarfolge in eine DNA-Region wird als Insertion bezeichnet.

**Inversion** DNA-Abschnitte können umgekehrt werden und damit ist ihre Leserichtung entgegen der Leserichtung des restlichen Chromosoms. Inversionen können das Zentromer umschließen (perizentrisch) oder nur einen Chromosomenarm betreffen (parazentrisch).

**Translokation** Die Position eines DNA-Abschnitts wird verändert. Ein DNA-Abschnitt wird auf ein anderes Chromosom verlagert.

Mutationen müssen nicht in allen Zellen eines Organismus auftreten! Liegt bereits in der Zygote eine veränderte Erbinformation vor, sollte man davon ausgehen, dass mit den nachfolgenden mitotischen Teilungen diese Veränderungen an alle Tochterzellen weitergegeben werden. Doch auch in den weiteren Teilungsschritten können neue Mutationen auftreten oder alte Veränderungen verloren gehen – die Zellen unterscheiden sich in ihrer genetischen Information (► **Zellmosaik**). Auch bei den Plastiden einer Zelle können Mutationen während der Vervielfältigung

der Erbinformation zu Unterschieden zwischen den Plastiden in und zwischen Zellen führen.

### 2.4.1 Informationsgehalt von Lebensformen

In Bezug auf den Umfang der Erbinformation fällt es schwer, alle Lebensformen in eine strenge hierarchische Ordnung zu zwängen. Innerhalb der einzelnen Gruppierungen der Viren, Bakterien oder Eukaryoten beobachten wir eine große Variation der Genomgrößen, der Chromosomenzahl und der Anzahl von Genen (■ Tab. 2.2). Bei Eukaryoten zeigt der Vergleich der Genomgröße von Zwiebel und Mensch, dass sich die vermeintlich große Komplexität eines Organismus nicht notwendigerweise in der Anzahl von Basenpaaren widerspiegelt – die Zwiebel hat ein etwa fünf Mal größeres Genom als der Mensch! Doch allgemein gilt, dass virale und bakterielle Genome relativ klein und mit genetischer Information vollgepackt sind. Ähnlich den bakteriellen Genomen sind die Plastiden der Eukaryoten klein und bestehen ebenfalls fast nur aus codierenden Sequenzen. Dagegen können wir bisher bei Säugetieren nur etwa fünf Prozent des Kerngenoms eine genetische Bedeutung zusprechen, für den restlichen „nichtcodierenden“ Anteil von 95 % lassen sich bisher nur Vermutungen über dessen Aufgaben anstellen.

### 2.4.2 Struktur und Informationsgehalt des menschlichen Genoms

Die Strukturen eukaryotischer Genome und die Funktion einzelner DNA-Abschnitte sind bei Weitem nicht bekannt, daher sind die nachfolgenden Zahlen nur Schätzungen.

Das haploide menschliche Kerngenom hat eine Größe von etwa 3200 Megabasen (3.200.000.000 bp).

- Nur etwa fünf Prozent des Genoms codieren für Struktur- oder Regulator-Gene.
- Die Anzahl an Genen wird auf 20.000–25.000 geschätzt.
- 95 % des Genoms enthalten vorwiegend Sequenzmuster, die aus einer Wiederholung von gleichen Sequenzmotiven bestehen oder

deren Sequenzmuster sich an vielen verschiedenen Stellen im Genom finden (► **Satelliten**). Die Krankheit Chorea-Huntington bietet ein Beispiel für ein Sequenzmuster mit kleinen Motiven – im Gen, das für das Protein Huntingtin codiert, liegt ein Abschnitt mit einer Folge aus vielen CAG-Codons (CAG codiert für Glutamin). Ist die Folge zu lang, prägt sich die Krankheit bei der Person aus. Repetitive Sequenzen mit einer Motivlänge von 2–10 bp heißen Mikrosatelliten, mit einer Motivlänge von etwa 15–65 bp sind es Minisatelliten. Größere Elemente nennen wir Satelliten; einige der Satellitenmotive sind auf allen möglichen Chromosomen des Kerngenoms zu finden. Es handelt sich wohl um eine Folge viraler Aktivitäten oder Aktivitäten von transposablen Elementen (► **G**). Anmerkung: Die Definitionen für Mikro- und Minisatelliten sind etwas willkürlich. Daher finden wir in jedem Lehrbuch und jeder Veröffentlichung immer wieder andere Zahlen.

Die mtDNA des Menschen hat eine Größe von etwa 16 kb (16.000 Basenpaaren). Fast jeder Teil des mitochondrialen Genoms codiert für Proteinstrukturen. Allein der D-Loop oder die Kontrollregion, die etwa ein Sechzehntel der mtDNA ausmacht, enthält keine Struktur-Gene, initiiert aber die Transkription der Struktur-Gene.

- 37 Struktur-Gene sind bekannt, davon codieren 22 für mitochondriale tRNAs.

## Glossar

**Äquatorialebene** Während der Teilung von eukaryotischen Zellen müssen sich die Chromosomen (► **G**) des Kerngenoms (► **G**) ordnen, damit sie regulär aufgeteilt werden können. Die Zellebene, an der sich die Chromosomen entweder als homologe Paare einfinden (► **Meiose**) oder die Schwesterchromatiden ausrichten (► **Mitose**), nennen wir Äquatorialebene.

**akrozentrisches Chromosom** Ein Chromosom (► **G**) mit nur einem Arm, an dessen Ende das Zentromer (► **G**) liegt. Das Zentromer teilt ein submetazentrisches Chromosom in einen kurzen und langen Arm. Liegt das Zentromer mehr oder weniger in der Mitte des Chromosoms, haben wir ein metazentrisches Chromosom.

**Aminosäure** Grundbaustein von Proteinen (Eiweiß). Der genetische Code bestimmt, in welcher Reihenfolge lineare Ketten von Aminosäuren oder Polypeptiden gebildet werden (Aminosäurekette oder Polypeptid). In der belebten Natur finden wir 22 verschiedene Aminosäuren. Die Individuen jeder Art benötigen eine bestimmte Anzahl dieser Bausteine; entweder kann ein Individuum alle notwendigen Aminosäuren selbst erzeugen (Pflanzen) oder einige Aminosäuren müssen über die Nahrung aufgenommen werden (Säugetiere; essenzielle Aminosäuren).

**Anode** Ein elektrisches Feld oder eine Spannungsquelle besitzt eine positiv geladene Seite (Anode) und eine negative geladene Seite (Kathode). Zur Anode werden negativ geladene Teilchen (Anionen) angezogen, während Kationen zur Kathode wandern.

**Autosom** Chromosom (► G) des Kerngenoms von Eukaryoten, das nicht primär an der Ausbildung des Geschlechts mitwirkt. Doch können Autosomen durchaus Gene tragen, die für geschlechtsspezifische Funktionen codieren.

**Boten-RNA** Die komplementäre Abschrift eines Gens (► Transkription), die in eine Aminosäurekette übersetzt wird (► Translation). Die Abkürzung mRNA ist von „messenger-RNA“.

**Capping** Während der Transkription (► G) eines eukaryotischen Gens wird der Anfang der mRNA markiert. Diese Veränderung stabilisiert das Transkript für seinen Transport in das Zytoplasma (► G) von Eukaryoten und ist für den Beginn der Translation wichtig.

**Chloroplast** Kleines Organell (► Plastid) im Zytoplasma von pflanzlichen Zellen. Es besitzt eigene Erbsubstanz und ist Ort der Photosynthese.

**Chromatide** Riesenmolekül (DNA-Doppelhelix), das die Erbinformation in linearer Abfolge trägt. Seine wesentlichen Bausteine sind Nukleotide (► G), die Elemente des genetischen Codes sind. In der aktiven Phase einer Zelle besteht ein Chromosom (► G) aus einer Chromatide. Vor der Mitose und Meiose (► G) eukaryotischer Zellen werden Chromatiden „identisch“ verdoppelt und die Schwesterchromatiden (► G) sind durch das Zentromer (► G) miteinander verbunden.

**Chromosom** Riesenmolekül mit einer oder mehreren identischen (► Chromatiden).

**Chromosomenarm** Das Zentromer (► G) teilt das Chromosom (► G) einer eukaryotischen Zelle in den kurzen p-Arm und langen q-Arm.

**Degeneration des genetischen Codes** Die vier elementaren Bausteine der Erbinformation (Basen: Adenosin, Cytosin, Guanin, Thymin) lassen 64 Dreierkombinationen (Triplet/Codon) zu, die für maximal 22 Aminosäuren, den Beginn und das Ende eines Gens codieren. Somit führen mehrere verschiedene Codons zum selben Ergebnis. Die Bedeutung der Codons ist nicht eindeutig!

**Doppelhelix** Die typische gewundene Struktur von zwei komplementären DNA-Nukleotidfäden (► Chromatide).

**Ein-Enzym-ein-Gen** Diese These geht auf Beadle und Tatum (1941) zurück und besagt, dass die Sequenz eines Gens für ein Enzym/Protein codiert. Heute wissen wir, dass die meisten Gene nichtcodierende Elemente (Intron) enthalten, die im Übersetzungsprozess herausgeschnitten werden müssen (► Splicing).

**Endosymbiontentheorie** Wie kommen Mitochondrien und Chloroplasten (Plastiden) in eukaryotische Zellen? Diese Frage wird mit der These beantwortet, dass eine eukaryotische „Urzelle“ (► G) und eingedrungene Bakterien eine Symbiose bildeten, bei der beide bestimmte Aufgaben zum Vorteil beider Partner übernahmen. Diese These wird durch die Ähnlichkeit der Plastidenstrukturen mit der von Bakterien gestützt.

**Euchromatin** Chromosomenstrukturen können mit Färbetechniken sichtbar gemacht werden. Mit der Trypsin-Giemsa-Färbung werden helle und dunkle Banden sichtbar. Hinter den hellen Banden verbergen sich euchromatische Bereiche, die Cytosin-Guanin-reich (GC-reich) und genetisch aktiv sind. Dunkle Banden sind Adenosin-Thymin-reich (AT-reich, heterochromatisch) und genetisch weniger aktiv.

**Gamet** Die Keimbahn von Organismen mit geschlechtlicher Vermehrung erzeugt Eizellen oder Spermien bzw. Pollen. Bei der Befruchtung verschmelzen diese weiblichen und männlichen haploiden Gameten zur diploiden Zygote (► Ploidie), aus der der neue Organismus entsteht.

**Genom** Die Gesamtheit der genetischen Information einer Zelle. Bei Eukaryoten zählen neben dem Kerngenom (► G, ► Chromosom) auch die DNA-tragenden Plastiden (► Mitochondrium, ► Chloroplast) zum Genom.

**Genort** Im Deutschen verbinden wir einen solchen Chromosomenabschnitt immer mit einer Funktion. In der angelsächsischen Literatur gilt diese Verbindung nicht immer! Der Überbegriff lautet Locus (► G) und gilt für jeden wohldefinierten DNA-Abschnitt, mit oder ohne funktionelle Bedeutung!

**Heterochromatin** ► Euchromatin.

**heterologe Chromosomen** Unterschiedlich strukturierte Geschlechtschromosomen (► Gonosomen) einiger Arten.

**Histone** Proteine, die für die DNA-Struktur eine Bedeutung haben. Um eine Verbindung von acht Histonen windet sich der DNA-Faden und ist damit der erste Schritt zur Verpackung des riesigen DNA-Moleküls.

**homologe Chromosomen** Chromosomen, die sich in ihrer Struktur unter dem Mikroskop entsprechen. Der Mensch erhält von jedem Elternteil 23 verschiedene Chromosomen. Nach der Befruchtung der Eizelle liegen in der Zygote (► G)

23 Chromosomenpaare vor. Bis auf die Geschlechtschromosomen des Mannes (XY) sind die Chromosomen jedes Paares in ihrer mikroskopischen Struktur identisch.

**homologe Strukturen** Strukturen die sich in ihrer Gestalt entsprechen. Im Fall von Chromosomen gleichen sich homologe Chromosomen in ihrer mikroskopischen Struktur.

**Kernäquivalent** Ringchromosom von Bakterien.

**Kerngenom** Die genetische Information, die auf den Chromosomen des Zellkerns von Eukaryoten gespeichert ist.

**Klon** Genetisch identische Nachkommenschaft, die nur von einem Individuum abstammt. Mit dem Bilden von Ablegern einer Pflanze wird die Stammpflanze kloniert. Aber auch bei der Nachkommenschaft von parthenogenetischen Individuen sprechen wir von klonalen Linien, weil diese oftmals identisch mit der ursprünglichen Mutter sind.

**Knospung** Asexuelle, vegetative Vermehrungsform, auch Sprossung genannt. Prokaryoten, Mitochondrien und Chloroplasten replizieren bzw. verdoppeln ihre Erbinformation und kapseln dann einen Teil der Zelle mit der Erbinformation ab. Pflanzen bilden Ableger, und einige Tierarten schnüren einen Teil ihrer Zellen ab, die sich dann wieder zu einem neuen unabhängigen Organismus entwickeln.

**Locus** DNA-Abschnitt, der für unsere Untersuchungen von Interesse ist. So kann es sich um einen Abschnitt handeln, in dem ein bestimmtes Gen liegt, oder es kann auch ein Abschnitt sein, der keine genetische Bedeutung hat, doch für unsere Untersuchungen nützlich ist.

**maternale Vererbung** Die genetische Information, die bei sexuell reproduzierenden Organismen ausschließlich vom weiblichen Geschlecht weitergegeben wird.

**Meiose** Sexuell reproduzierende Eukaryoten bilden Gameten (► G, Eizellen, Spermien bzw. Pollen), nach deren Verschmelzung sich ein neues Individuum entwickelt. Die Meiose garantiert, dass der genetische Informationsumfang der Eltern und ihrer Nachkommenschaft (bis auf Mutationen) konstant bleibt.

**messenger-RNA, mRNA** ► Boten-RNA.

**metazentrisches Chromosom** ► akrozentrisches Chromosom.

**Mikrotubuli** Proteinfäden, die sich während der Zellteilung ausbilden und für die geordnete Aufteilung der Chromosomen (► G) zuständig sind (das Protein heißt Tubulin).

**Mitochondrium** Kleines Organell/Plastid im Zytoplasma (► G) von allen eukaryotischen Zellen. Es besitzt eigene Erbsubstanz und ist für die Bereitstellung von Energie zuständig.

**Mitose** Teilt sich eine eukaryotische Körperzelle, dann garantiert die Mitose die identische Weitergabe der genetischen Information der Mutterzelle an ihre beiden Tochterzellen.

**Monomer** Protein, das seine Aufgabe erfüllt und nur aus einer Aminosäurekette besteht.

**Mutation** Die Kopie der Erbinformation unterscheidet sich vom Original.

**Nukleotid** Grundbaustein der Nukleinsäuren (DNA und RNA); Nukleotide haben aber auch wichtige Aufgaben im Stoffwechsel eines Organismus. Nukleotide sind eine Verbindung aus einer Base, Zucker und einem Phosphat. Nukleoside haben keinen Phosphatrest.

**Plasmid** Kleines Organell von Bakterien mit eigener Erbinformation. Plasmide tragen oftmals auch Gene, die Bakterien eine Resistenz gegen Antibiotika verleihen.

**Ploidie** Die Anzahl homologer Chromosomen in einer Zelle. Der Mensch ist diploid, da er von beiden Eltern mit deren haploiden Gameten ein einfaches genetisches Paket erhält. Der Ploidiegrad des *Homo sapiens* ist damit gleich zwei. Als aneuploid werden Abweichungen vom normalen Chromosomensatz (► G) einer Art bezeichnet. Bei asexueller Reproduktion sind aneuploide und polyploide Chromosomensätze möglich (triploid = drei homologe Chromosomen, tetraploid usw.).

**Polkörperchen** Während der weiblichen Meiose (► G) entstehen neben der haploiden Eizelle, die fast die gesamte Zellflüssigkeit (► Zytoplasma) und die Mitochondrien (► G) erhält, noch drei weitere haploide Teilungsprodukte, die aber nur Chromosomen enthalten.

**Polyadenylierung** Nach der Transkription (► G) eines eukaryotischen Gens folgt das Anheften vieler Adeninukleotide an die mRNA, eventuell dient dies zur Stabilisierung der mRNA.

**Polytänchromosom** Chromosomen (► G), die aus vielen Chromatiden (► G) bestehen. Bei einigen Arten finden wir solche Chromosomen in bestimmten Körperzellen. Diese Chromosomen werden auch als Riesenchromosomen bezeichnet und können leicht mit dem Mikroskop beobachtet werden.

**pseudoautosomale Region** Die unterschiedlichen Geschlechtschromosomen (► Gonosomen) einer Art besitzen Chromosomenabschnitte, die sich entsprechen (► homolog) und damit für die korrekte Paarung während der Meiose wichtig sind. Diese Regionen verhalten sich wie Autosomen (► G) und können auch rekombinieren (► G).

**Regulator-Gen** Ein DNA-Abschnitt, der auf die Synthese von Aminosäureketten (Proteine) Einfluss nimmt.

**Rekombination** Austausch von genetischer Information zwischen Informationsträgern eines Individuums (z. B. Chromosomen).

## Aufgaben

**Replikation** Bis auf Mutationen ein weitgehend identischer Kopiervorgang eines DNA-Fadens vor der Metaphase in der Mitose (► G) oder vor der ersten meiotischen Teilung (► G).

**ribosomale RNA** RNA-Moleküle, die neben Proteinen am Aufbau von Ribosomen (► G) beteiligt sind.

**Riesenchromosom** ► Polytänchromosom.

**RNA** Abkürzung von „ribonucleic acid“ (die deutsche Abkürzung RNS von Ribonukleinsäure ist veraltet). Ein Molekül, das sich von der DNA leicht unterscheidet; so wird die Base Thymin durch Uracil ersetzt und der Zucker Ribose ist Teil des RNA-Moleküls. Der biologische Stoffwechsel benötigt eine große Anzahl verschiedener RNA-Moleküle: messenger RNA (mRNA, Boten-RNA) für die Proteinsynthese; transfer RNA (tRNA) für den Transport von einzelnen Aminosäuren zur Polypeptidsynthese; ribosomale RNA (rRNA) für den Aufbau von Ribosomen und eine Vielzahl von kleinen RNA-Molekülen wie zum Beispiel microRNA und small interfering RNA, die für die Regulation von Struktur-Genen (► G) von Bedeutung sind.

**Satelliten** DNA-Satelliten sind große DNA-Sequenzen, die entweder in kleinen Wiederholungspaketen oder verstreut im gesamten Genom vorkommen. Chromosomensatelliten sind chromosomale Abschnitte, die sich vom restlichen Chromosom deutlich abgrenzen. Beim Menschen liegen chromosomale Satellitenregionen auf den akrozentrischen Chromosomen (► G). Diese Satelliten bestehen aus einer Vielzahl von Genen für ribosomale RNA.

**Schwesterarten** Eng verwandte Arten, die sich erst vor einem kurzen Evolutionszeitraum aus einer gemeinsamen Population entwickelt haben. Zwischen Individuen beider Arten kann es in einigen Fällen sogar zu Hybridisierungsereignissen kommen.

**Schwesterchromatiden** Vor Mitose (► G) und Meiose (► G) wird die genetische Information des Kerngenoms (► G, ► Chromosomen) von Eukaryoten kopiert. Die Kopie bleibt zunächst mit der Originalchromatide über das Zentromer (► G) verbunden. Die Chromosomen bestehen aus zwei Schwesterchromatiden.

**Sichelzellanämie** Diese Veränderung des menschlichen Hämoglobinmoleküls hat ihre Ursache im Austausch einer Base im sechsten Triplet der  $\beta$ -Untereinheit des Hämoglobins. Das Hämoglobin besteht jeweils aus zwei großen, identischen Aminosäureketten ( $\alpha$ -Ketten) und zwei kleinen Ketten ( $\beta$ -Ketten).

**Splicing** Ein Prozess, der nach dem Umschreiben (► Transkription) der DNA in die Boten-RNA (► G) stattfindet. Zuerst wird ein Gen vollständig mit allen seinen Exons und Introns umgeschrieben, anschließend werden die Introns herausgeschnitten und die Exons wieder zusammengefügt. Im Fall, dass die Exons eines Gens in unterschiedlicher Weise zusammengefügt werden und dies auch zu funktionellen Produkten führt, sprechen wir vom alternativen Splicing.

**Spore** Einzelliges oder nur aus wenigen Zellen bestehendes Entwicklungsstadium, mit dem ein Organismus ungünstige Umweltbedingungen überstehen kann. Sporenbildung kann auch zur Verbreitung und Vermehrung einer Art dienen. Jede Kombination dieser Eigenschaften kann beobachtet werden.

**Sprossung** ► Knospung.

**Struktur-Gen** Ein Gen, das für eine Aminosäurekette (► G) codiert.

**submetazentrisches Chromosom** ► akrozentrisches Chromosom.

**Transkription** Für die Synthese einer Aminosäurekette muss das Gen zuerst in eine RNA (► Boten-RNA) umgeschrieben werden.

**Translation** Nach der Transkription (► G) wird die Botschaft der Boten-RNA (► G) in die Aminosäurekette übersetzt.

**transposable Elemente, Transposon** DNA-Sequenzen, die ihre Position im Genom willkürlich verändern können oder deren Kopien an beliebigen, zufälligen Positionen des Genoms (► G) eingefügt werden.

**vegetative Vermehrung oder Reproduktion** Vermehrungsweise, bei der keine Geschlechtspartner beteiligt sind. Zellen eines Organismus haben das Potenzial, einen neuen, unabhängigen Organismus und eine genetische Kopie des ursprünglichen Individuums zu bilden.

**Zellmosaik** Zellen eines mehrzelligen Organismus tragen unterschiedliche genetische Informationen, bedingt durch Mutationen, die in einzelnen Zelllinien aufgetreten sind.

**Zentromer** Verbindung zwischen Schwesterchromatiden (► G) und auch Chromosomenabschnitt, der zur korrekten Erkennung der verschiedenen Chromosomen (► G) in den Zellteilungsprozessen dient.

**Zygote** Einzellstadium nach der Befruchtung einer Eizelle, aus dem sich ein neues mehrzelliges Individuum entwickelt.

**Zytoplasma** Die Zellflüssigkeit ist von der Zellwand umgeben und enthält alle Elemente einer Zelle (bei Eukaryoten: Zellkern, Mitochondrien usw.).

## Aufgaben

**Aufgabe 1.** Welche Bedeutung haben Meiose und Mitose?

**Aufgabe 2.** Beschreibe kurz den Weg vom Gen zum Protein.

**Aufgabe 3.** Welchen Chromosomensatz haben die meisten Arten, die sich geschlechtlich fortpflanzen, und warum?

**Aufgabe 4.** Was besagt die Endosymbiontentheorie?

**Aufgabe 5.** Stelle kurz mögliche Mutationen vor.

**Aufgabe 6.** Was tun Polymerasen?

**Aufgabe 7.** Was macht eine Trypsin-Giemsa-Färbung sichtbar?

**Aufgabe 8.** Was unterscheidet RNA und DNA?

**Aufgabe 9.** Welche Unterschiede bestehen zwischen Bakterien und Eukaryoten?

## Literatur

---

### Verwendete Literatur

- Beadle GW, Tatum EL (1941) Genetic Control of Biochemical Reactions in *Neurospora*. *Proc Natl Acad Sci USA* 27:499–506
- Langer-Safer PR et al (1982) Immunological method for mapping genes on *Drosophila* polytene chromosomes. *Proc Natl Acad Sci USA* 79:4381–4385
- Watson JD, Crick FH (1953) Molecular structure of nucleic acids; a structure for deoxyribose nucleic acid. *Nature* 171:737–738

### Weiterführende Literatur

- Graw J (2015) Genetik, 6. Aufl. Springer, Berlin Heidelberg New York Tokyo
- Klett-Verlag – Und das Abitur kann kommen. Abiturvorbereitung Biologie. Klett, Stuttgart, [http://www2.klett.de/six-cms/list.php?page=lehrwerk\\_extra&titelfamilie=&extra=Abiturvorbereitung%20Biologie](http://www2.klett.de/six-cms/list.php?page=lehrwerk_extra&titelfamilie=&extra=Abiturvorbereitung%20Biologie)



Grundlagen der Evolutionsbiologie und Formalen  
Genetik

Tomiuk, J.; Loeschcke, V.

2017, XIII, 291 S. 119 Abb., 95 Abb. in Farbe., Softcover

ISBN: 978-3-662-49684-8