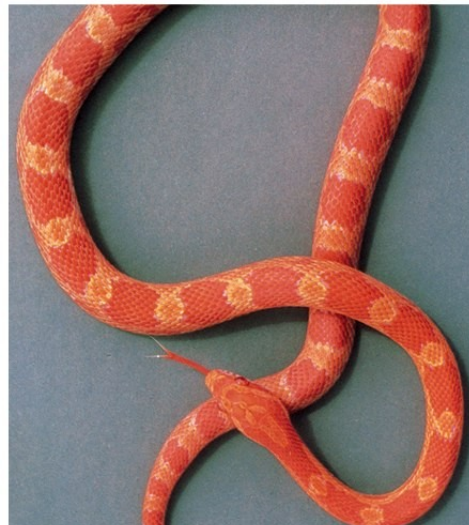


# 3. Gen-Interaktionen

## Konzepte:

- ➡ Komplementation
- ➡ Allelische Interaktionen
- ➡ Gen-Interaktionen



# 1. Beschreiben Sie einen Mutagenese Screen (Genetic Screen). Wozu wird er angewendet?

Ziel:

Identifizierung von Genen, die an der Ausprägung bestimmter Merkmale beteiligt sind.

Background:

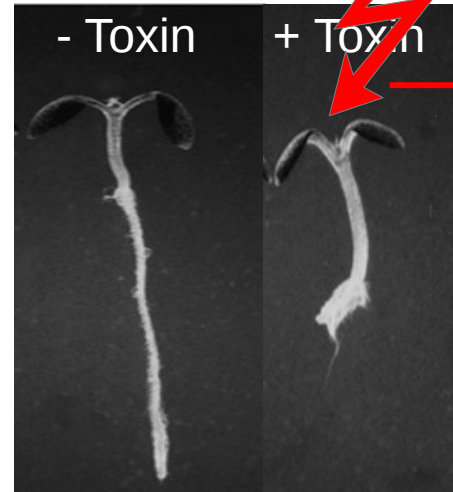
Mutationen in Genen, die das Merkmal von Interesse regulieren, führen zu phänotypischen Defekten.

Vorgehen:

1. Mutagenisierung von Wildtyp Saatgut (z.B. chemisch oder  $\gamma$ -Strahlung).
2. Screen auf Mutanten mit defektem Response auf merkmalspezifischen Assay.
3. Genisolation

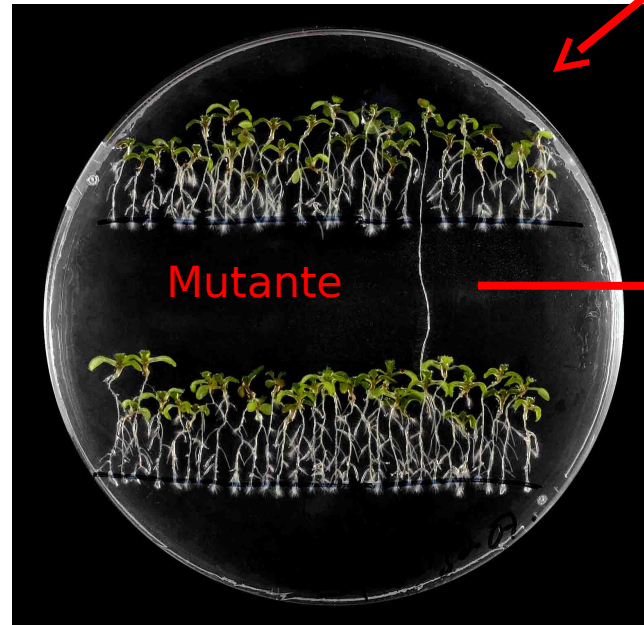
Beispiel:

Toxinresistenz bei *A. thaliana*:



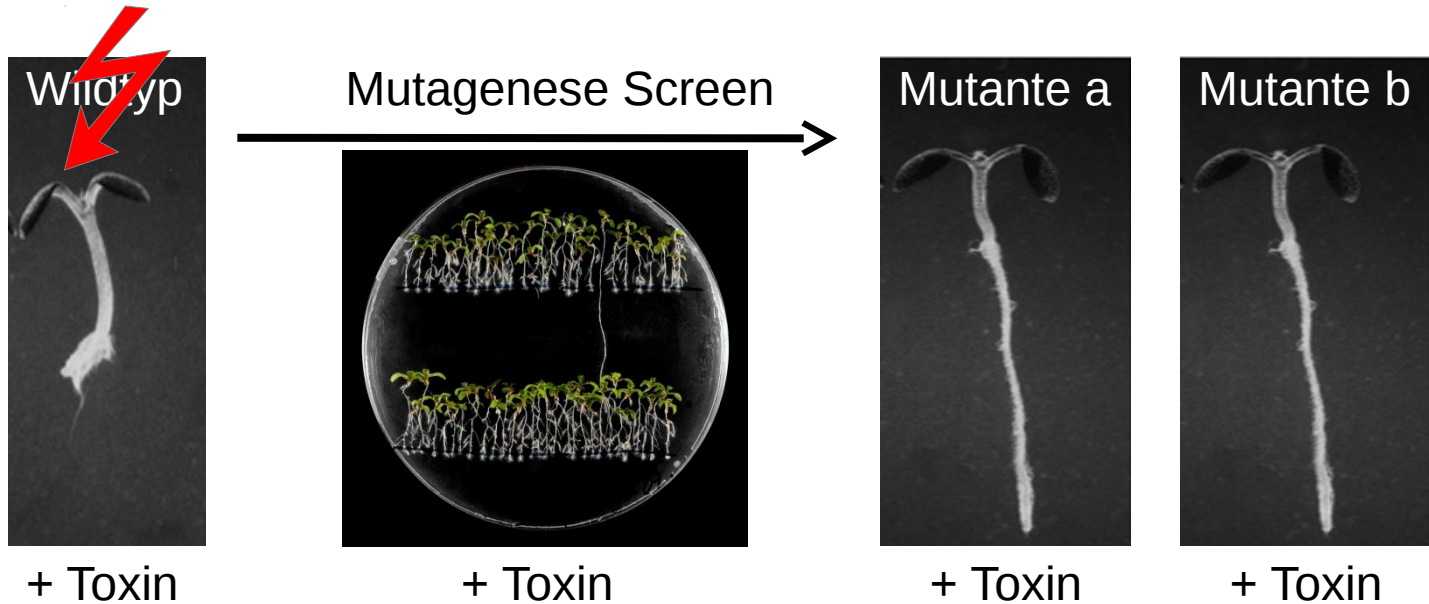
Mutagenese

Resistenztest in  
Nachkommen

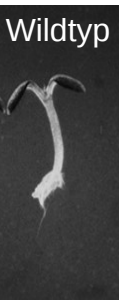


Genisolation

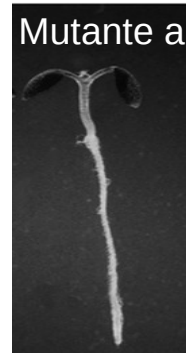
2. Sie haben in einem Mutagenese Screen zwei Mutanten mit demselben Phänotypen isoliert. Wie stellen Sie fest ob die Mutationen in demselben oder in verschiedenen Genen liegen?



# Komplementationstest – Fall 1

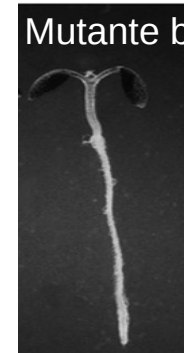


1. Mutanten miteinander kreuzen



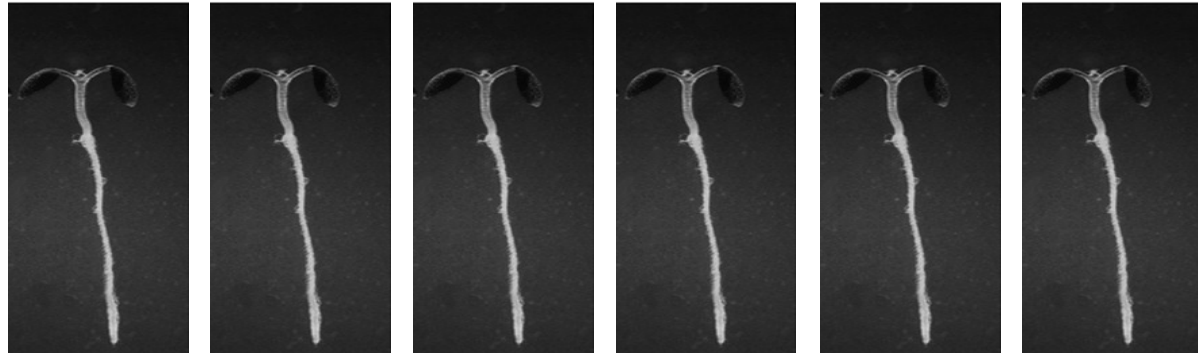
aa

X



bb

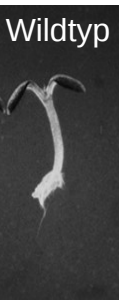
2. Spaltungsanalyse  
F1 100% heterozygot  
aA und bB



100% mutanter Phänotyp → keine Komplementation

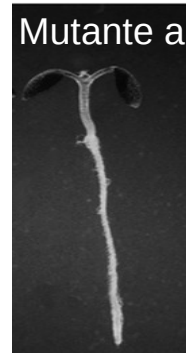
→ Mutationen a und b folglich in demselben Gen

# Komplementationstest – Fall 2



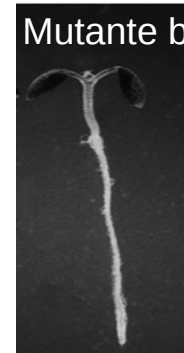
Wildtyp

1. Mutanten miteinander kreuzen



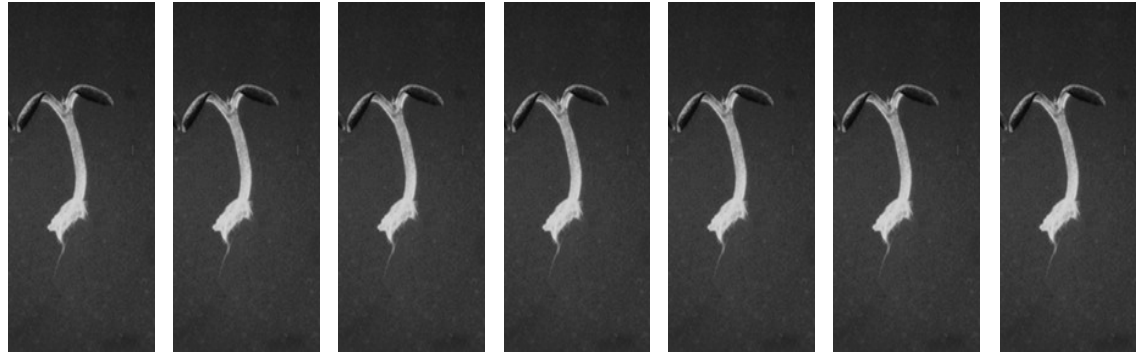
aa

X



bb

2. Spaltungsanalyse  
F1 100% heterozygot  
aA und bB

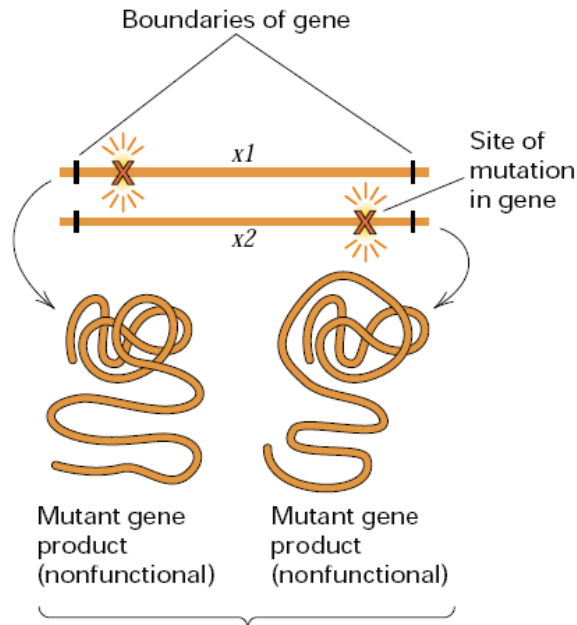


100% Wildtyp Phänotyp → keine Komplementation  
→ Mutationen a und b folglich in verschiedenen Genen

# Molekulare Grundlagen Komplementation

F1

(A) *Trans* heterozygote for two mutations in the same gene

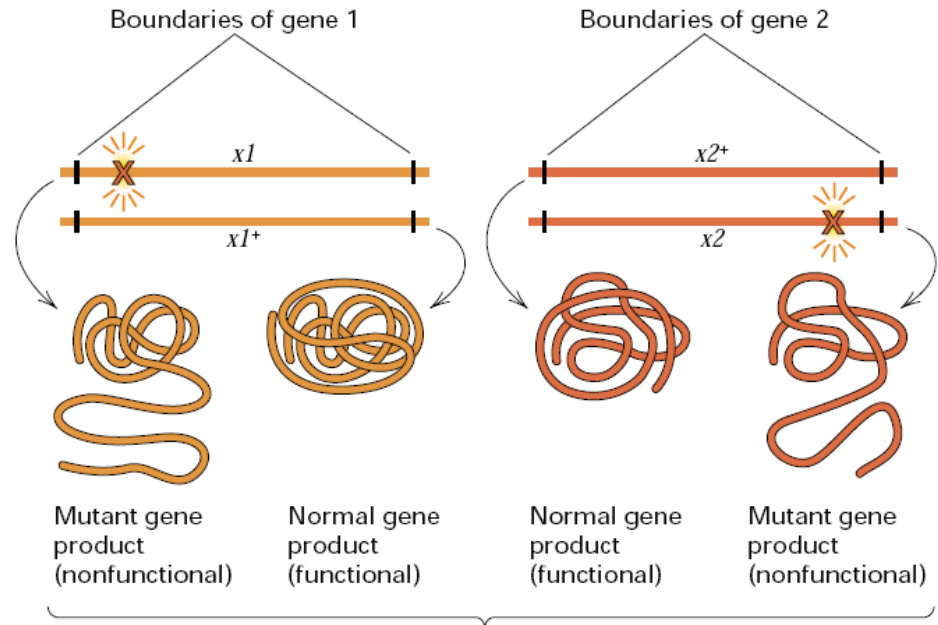


Result: No complementation.  
No functional gene product,  
therefore mutant phenotype.

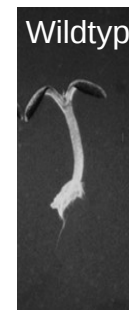


+ Toxin

(B) *Trans* heterozygote for two mutations in different genes



Result: Complementation.  
Functional product from both genes,  
therefore wildtype phenotype.



+ Toxin

3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

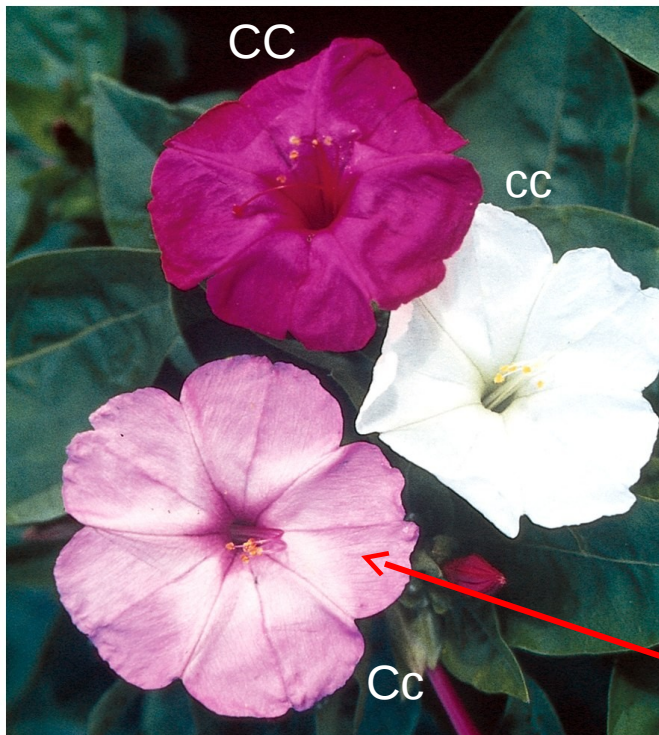
- **unvollständige Dominanz**
- Kodominanz
- Epistasie
- Pleiotropie
- Lethalität

Was haben all diese Mechanismen gemeinsam?

## Unvollständige Dominanz

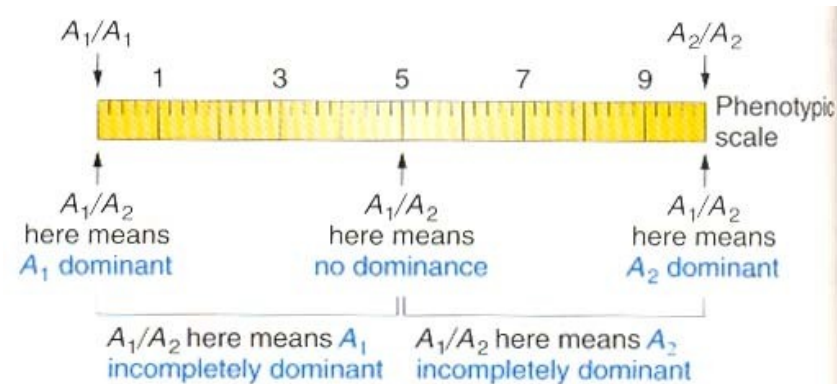
Def.: Heterozygote Individuen zeigen einen intermediären Phänotyp

Beispiel:



Four-o'clock plant (*Mirabilis jalapa*)

Dosiseffekt = quantitativ



Wenn 50% Transkript  
ausreichend für normale  
Funktion = haplosuffizient  
hier: haploinsuffizient

### 3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

- unvollständige Dominanz
- **Codominanz**
- Epistasie
- Pleiotropie
- Lethalität

Was haben all diese Mechanismen gemeinsam?

### Codominanz

Def.: Beide Allele tragen zur Ausprägung des Phänotyps bei.

Beispiel Blutgruppen:

Allele  $I^A$ ,  $I^B$ ,  $i$ :

| Genotyp             | Blutgruppe |
|---------------------|------------|
| $I^A I^A$ , $I^A i$ | A          |
| $I^B I^B$ , $I^B i$ | B          |
| $I^A I^B$           | AB         |
| $i i$               | 0          |

### Zusatzfrage:

In einem Vaterschaftsprozess wird jemand von einer Frau bezichtigt, der Vater ihres Kindes zu sein. Die Blutgruppen waren folgende:  
Mutter: A; Kind: B; Jemand: 0. Kann Jemand der Vater sein?

Genotypen

Mutter:  $I^A I^A$ ,  $I^A i$

Kind:  $I^B I^B$ ,  $I^B i$

Jemand:  $i i$

→  $I^B$  Allel des Kindes  
kann nicht von  
Jemand kommen!

**Qualitativ, nicht quantitativ!**

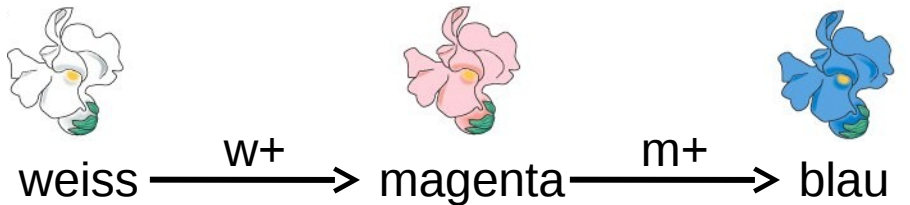
### 3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

- unvollständige Dominanz
- Codominanz
- **Epistasie**
- Pleiotropie
- Lethalität

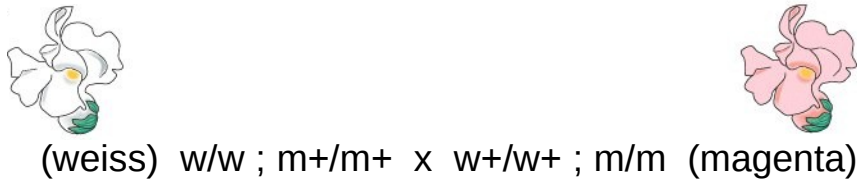
Epistasie = 'drauf stehen'

Ein Allel eines Gens maskiert die Ausprägung eines Allels eines anderen Gens.

#### Blütenfarbe Blue-eyed Mary (*Collinsia parviflora*):

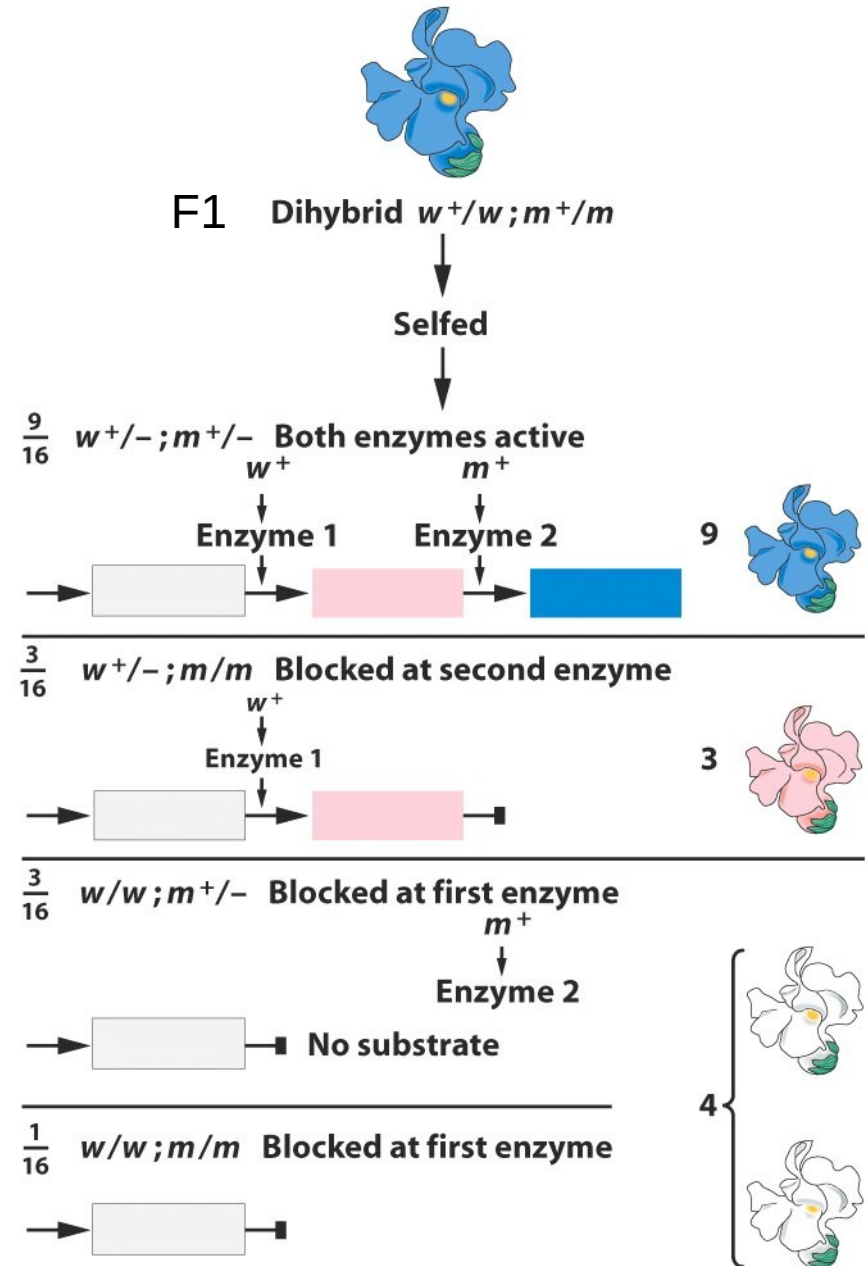


$w+$  und  $m+$  sind nicht gekoppelt



→  $w$  ist epistatisch über  $m+$  und  $m$

→ **rezessive Epistasie**



3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

- unvollständige Dominanz
- Kodominanz
- Epistasie
- **Pleiotropie**
- Lethalität

Was haben all diese Mechanismen gemeinsam?

**Pleiotropie**

Def.: Ein Gen beeinflusst mehrere Merkmale.

Beispiel Toxinresistenz:



+ Toxin



+ Toxin



- Toxin



- Toxin

### 3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

- unvollständige Dominanz
- Kodominanz
- Epistasie
- Pleiotropie
- **Lethalität**

Was haben all diese Mechanismen gemeinsam?

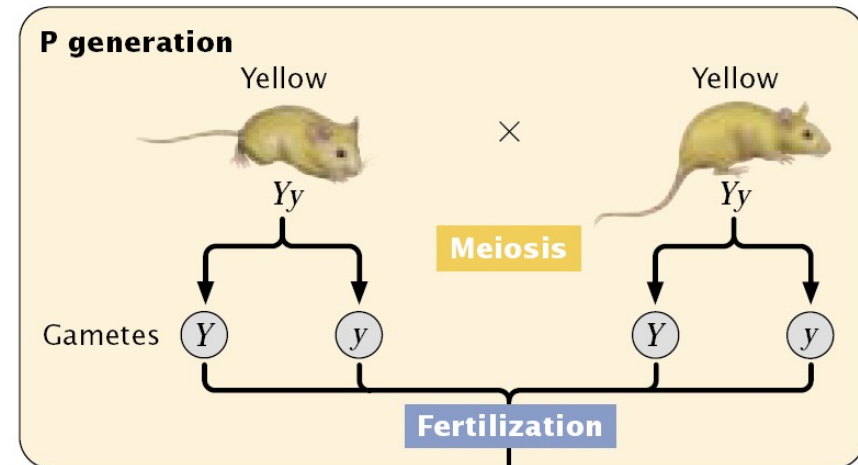
### Lethalität

Def.: Bestimmte Allele eines Gens können zum Absterben des Organismus in verschiedenen Entwicklungsstadien führen.

Beispiel Fellfarbe Maus:

Charakteristika für Lethalität:

1. 2:1 Phänotypenverhältnis weicht ab!
  2. Yellow x Yellow produziert niemals nur Yellow Nachkommen
- > keiner der Eltern kann homozygot sein



3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

- unvollständige Dominanz
- Kodominanz
- Epistasie
- Pleiotropie
- Lethalität

**Was haben all diese Mechanismen gemeinsam?**

**Abweichungen im Spaltungsverhältnis von den  
Mendelschen Regeln!**

4. Sie haben eine Albinomaus (Genotyp cc) im Tierhandel gekauft. Das rezessive c Allel ist epistatisch über andere Fellfarben Gene. In Mäusen sind BB und Bb Genotypen schwarz und bb Genotypen braun gefärbt. Welche Phänotypen bzw. Genotypen würden Sie bei einer Kreuzungsanalyse verwenden um den Genotyp der Albino Maus am Fellfarben-Locus zu bestimmen?

Um die Allelie des B-Gens zu bestimmen, muß zunächst die blockierende Wirkung des cc Genotypen beseitigt werden. Da in diesem Fall rezessive Epistasie vorliegt, würde ein C Allel die epistatische Interaktion und damit blockierende Wirkung bereits aufheben.

→ Testmaus Cc = 50% der Nachkommen albino → 50% informativ  
 → Testmaus CC = 0% " → 100% informativ

Welche Allele des B-Gens sollte die Testmaus tragen?

| Testmaus | Albinomaus | Nachkommen                                 |
|----------|------------|--------------------------------------------|
| BB       | BB         | alle schwarz                               |
|          | Bb         | alle schwarz                               |
|          | bb         | alle schwarz                               |
| Bb       | BB         | alle schwarz                               |
|          | Bb         | $\frac{3}{4}$ schwarz, $\frac{1}{4}$ braun |
|          | bb         | $\frac{1}{2}$ schwarz, $\frac{1}{2}$ braun |
| bb       | BB         | alle schwarz                               |
|          | Bb         | $\frac{1}{2}$ schwarz, $\frac{1}{2}$ braun |
|          | bb         | Alle braun                                 |

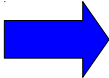
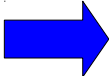
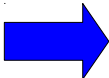
Bb oder bb?

**bb**, weil:

- alle drei Phänotypenklassen verschieden
- Testmaus einfacher zu identifizieren, weil nur bb braun

## 5. Welche Spaltungsverhältnisse erwarten Sie?

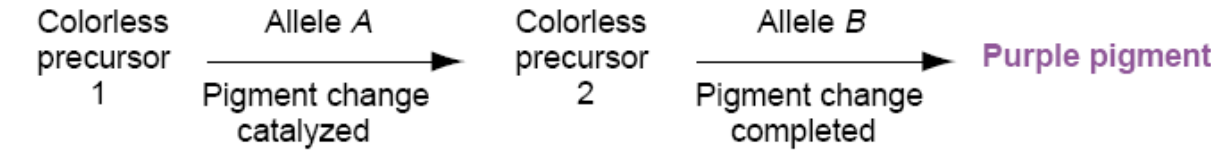
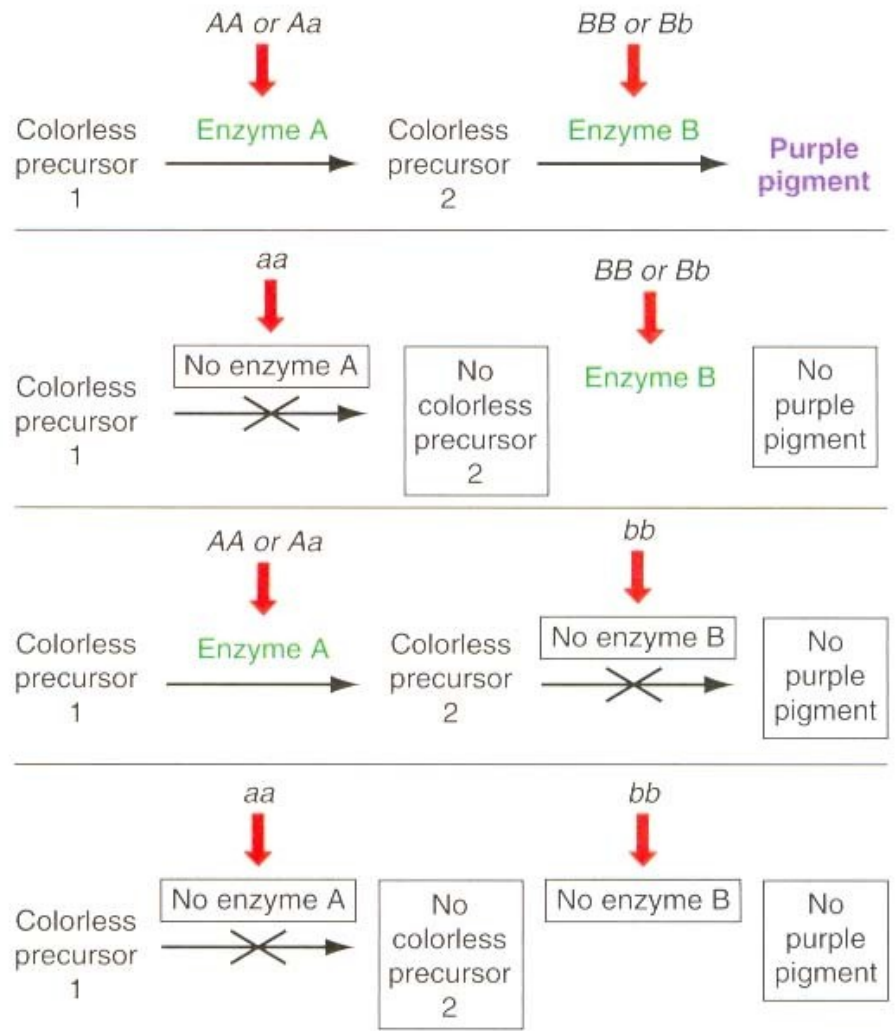
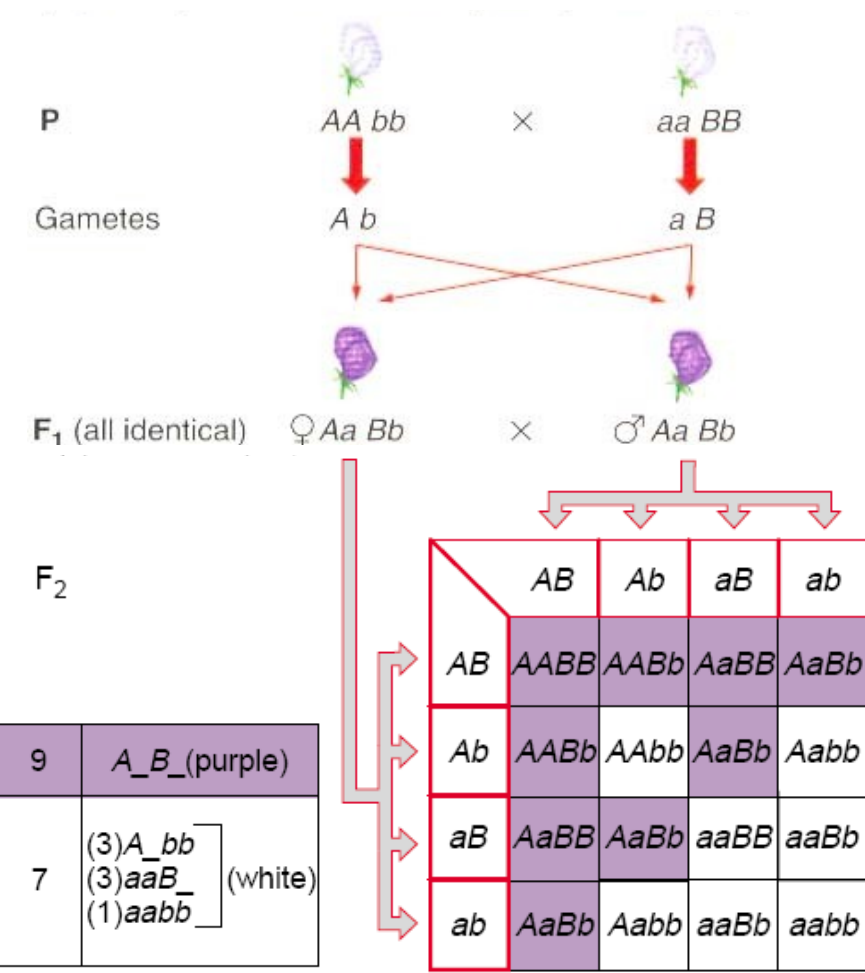
### Modifizierte Dihybrid Erbgänge durch *Gen Interaktionen*

| Gen Interaktion                                                                                            | Beispiel                          | F <sub>2</sub> Genotyp Verhältnisse |      |       |       | F <sub>2</sub> Phänotyp Verhältnisse |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------|-------------------------------------|------|-------|-------|--------------------------------------|
|                                                                                                            |                                   | A-B-                                | A-bb | aa B- | aa bb |                                      |
| Keine Gen Interaktion:<br>Vier distinkte F2 Phänotypen                                                     | Lentil: seed coat color           | 9                                   | 3    | 3     | 1     | 9:3:3:1                              |
|  Komplementäre Genwirkung: | Süßerbse: Blütenfarbe             | 9                                   | 3    | 3     | 1     |                                      |
|  Rezessive Epistasie:      | Labrador: Fellfarbe               | 9                                   | 3    | 3     | 1     |                                      |
| Dominante Epistasie:                                                                                       | Sommerkürbis: Farbe               | 9                                   | 3    | 3     | 1     |                                      |
| Dominante Epistasie II:                                                                                    | Hühner:<br>Gefiederfärbung        | 9                                   | 3    | 3     | 1     |                                      |
|  Genduplikation:         | Hirtentäschelkraut:<br>Fruchtform | 9                                   | 3    | 3     | 1     |                                      |

# GEN-INTERAKTIONEN

Ein dominantes Allel von jedem von zwei Genen ist notwendig für die Ausprägung des Phänotyps

## A) Komplementäre Genwirkung: Bsp. "Sweet pea" (Süßerbse)



## 5. Welche Spaltungsverhältnisse erwarten Sie?

### Modifizierte Dihybrid Erbgänge durch *Gen Interaktionen*

| Gen Interaktion                                        | Beispiel                          | F <sub>2</sub> Genotyp Verhältnisse |      |       |       | F <sub>2</sub> Phänotyp Verhältnisse |
|--------------------------------------------------------|-----------------------------------|-------------------------------------|------|-------|-------|--------------------------------------|
|                                                        |                                   | A-B-                                | A-bb | aa B- | aa bb |                                      |
| Keine Gen Interaktion:<br>Vier distinkte F2 Phänotypen | Lentil: seed coat color           | 9                                   | 3    | 3     | 1     | 9:3:3:1                              |
| Komplementäre Genwirkung:                              | Süßerbse: Blütenfarbe             | 9                                   | 3    | 3     | 1     | 9:7                                  |
|                                                        |                                   |                                     |      |       |       |                                      |
|                                                        |                                   |                                     |      |       |       |                                      |
| Rezessive Epistasie:                                   | Labrador: Fellfabe                | 9                                   | 3    | 3     | 1     |                                      |
| Dominante Epistasie:                                   | Sommerkürbis: Farbe               | 9                                   | 3    | 3     | 1     |                                      |
| Dominante Epistasie II:                                | Hühner:<br>Gefiederfärbung        | 9                                   | 3    | 3     | 1     |                                      |
| Genduplikation:                                        | Hirtentäschelkraut:<br>Fruchtform | 9                                   | 3    | 3     | 1     |                                      |

## B) Rezessive Epistasie: Bsp. Färbung beim Labrador



Gametes

*BE*

*be*

Homozygotie eines rezessiven Gens maskiert beide Allele eines anderen Gens.

F<sub>1</sub> (all identical)

♀

**Black**

*BbEe*

×

♂

**Black**

*BbEe*

F<sub>2</sub>



9 (9) B<sub>-</sub>E<sub>-</sub> (black)

3 (3) bbE<sub>-</sub> (brown)

4 (3) B<sub>-</sub>ee (yellow)

(1) bbee (yellow)

ee ist epistatisch über B<sub>-</sub>!

|           | <i>BE</i>   | <i>Be</i>   | <i>bE</i>   | <i>be</i>   |
|-----------|-------------|-------------|-------------|-------------|
| <i>BE</i> | <i>BBEE</i> | <i>BBEe</i> | <i>BbEE</i> | <i>BbEe</i> |
| <i>Be</i> | <i>BBEe</i> | <i>BBee</i> | <i>BbEe</i> | <i>Bbee</i> |
| <i>bE</i> | <i>BbEE</i> | <i>BbEe</i> | <i>bbEE</i> | <i>bbEe</i> |
| <i>be</i> | <i>BbEe</i> | <i>Bbee</i> | <i>bbEe</i> | <i>bbee</i> |

Metabolit X

E<sub>-</sub>

Pigment-Vorstufe

bb

B<sub>-</sub>

braun

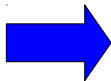
schwarz



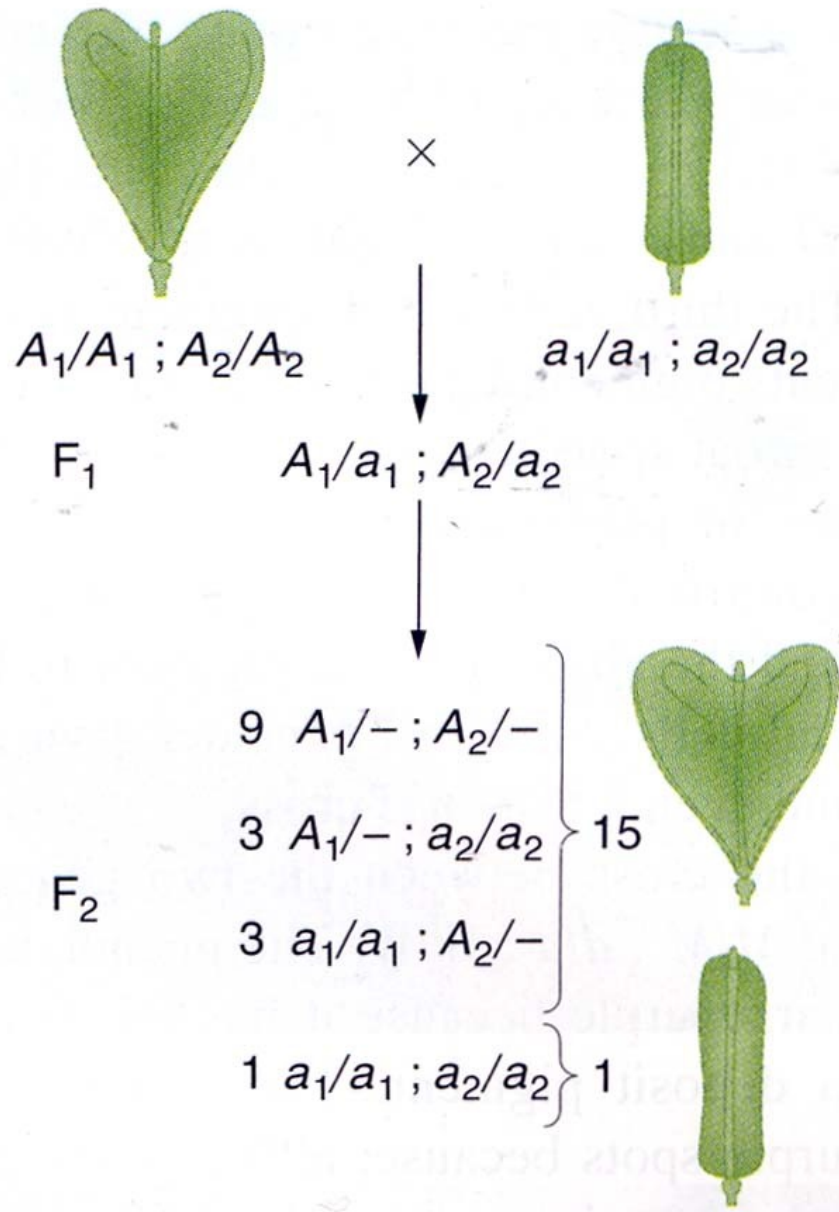
## 5. Welche Spaltungsverhältnisse erwarten Sie?

### Modifizierte Dihybrid Erbgänge durch *Gen Interaktionen*

| Gen Interaktion                                        | Beispiel                          | F <sub>2</sub> Genotyp Verhältnisse |      |       |       | F <sub>2</sub> Phänotyp Verhältnisse |
|--------------------------------------------------------|-----------------------------------|-------------------------------------|------|-------|-------|--------------------------------------|
|                                                        |                                   | A-B-                                | A-bb | aa B- | aa bb |                                      |
| Keine Gen Interaktion:<br>Vier distinkte F2 Phänotypen | Lentil: seed coat color           | 9                                   | 3    | 3     | 1     | 9:3:3:1                              |
| Komplementäre Genwirkung:                              | Süßerbse: Blütenfarbe             | 9                                   | 3    | 3     | 1     | 9:7                                  |
| Rezessive Epistasie:                                   | Labrador: Fellfarbe               | 9                                   | 3    | 3     | 1     | 9:3:4                                |
|                                                        |                                   |                                     |      |       |       |                                      |
| Dominante Epistasie:                                   | Sommerkürbis: Farbe               | 9                                   | 3    | 3     | 1     |                                      |
| Dominante Epistasie II:                                | Hühner:<br>Gefiederfärbung        | 9                                   | 3    | 3     | 1     |                                      |
| Genduplikation:                                        | Hirtentäschelkraut:<br>Fruchtform | 9                                   | 3    | 3     | 1     |                                      |



# Genduplikation: Beispiel Fruchtform Hirtentäschelkraut

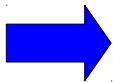


Anwesenheit eines dominanten Allels des einen oder anderen duplizierten Gens ist ausreichend für die Ausprägung des Merkmals.

## 5. Welche Spaltungsverhältnisse erwarten Sie?

### Modifizierte Dihybrid Erbgänge durch *Gen Interaktionen*

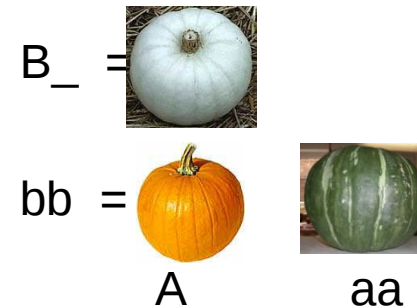
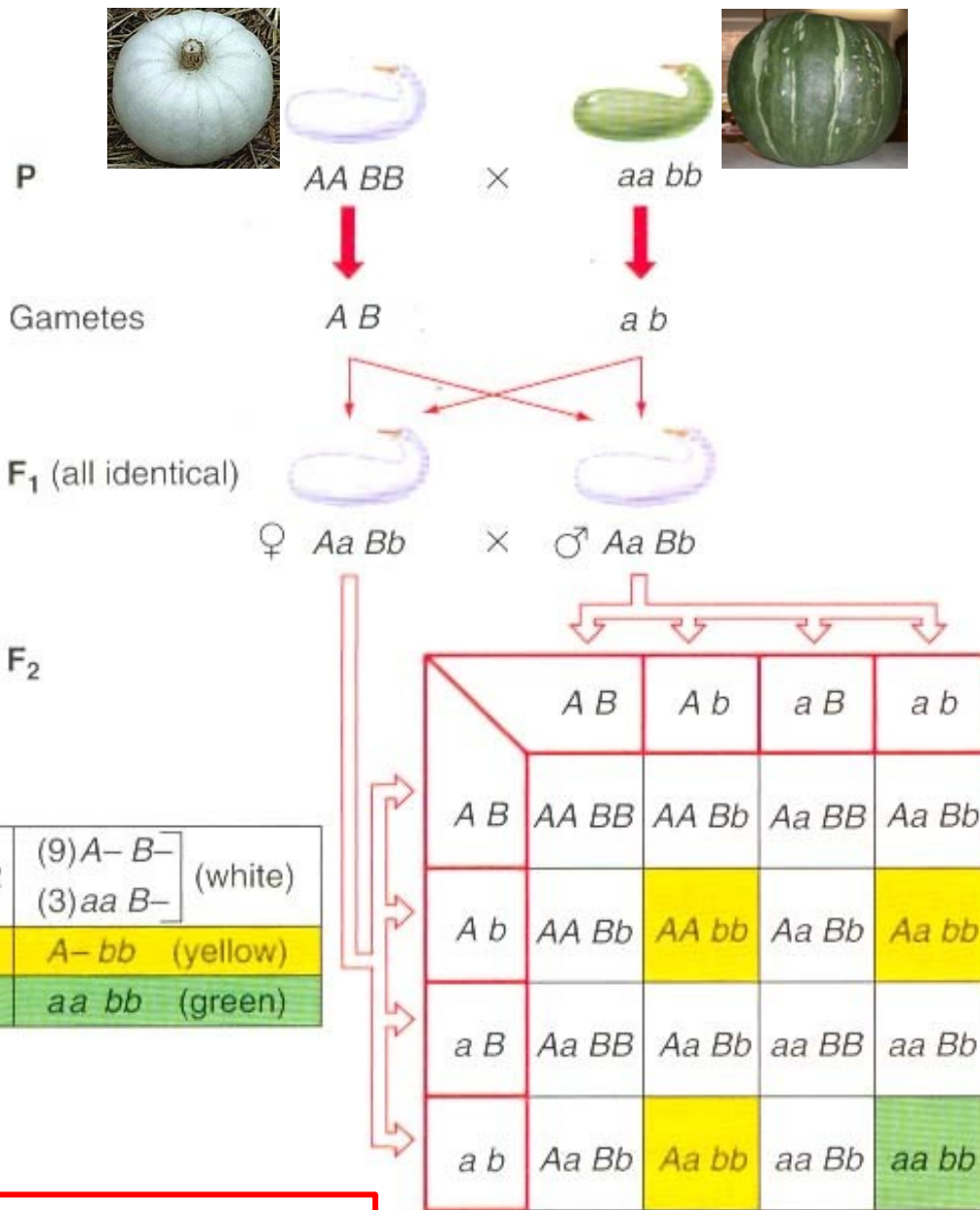
| Gen Interaktion                                        | Beispiel                          | F <sub>2</sub> Genotyp Verhältnisse |      |       |       | F <sub>2</sub> Phänotyp Verhältnisse |
|--------------------------------------------------------|-----------------------------------|-------------------------------------|------|-------|-------|--------------------------------------|
|                                                        |                                   | A-B-                                | A-bb | aa B- | aa bb |                                      |
| Keine Gen Interaktion:<br>Vier distinkte F2 Phänotypen | Lentil: seed coat color           | 9                                   | 3    | 3     | 1     | 9:3:3:1                              |
| Komplementäre Genwirkung:                              | Süßerbse: Blütenfarbe             | 9                                   | 3    | 3     | 1     | 9:7                                  |
| Rezessive Epistasie:                                   | Labrador: Fellfarbe               | 9                                   | 3    | 3     | 1     | 9:3:4                                |
| Dominante Epistasie:                                   | Sommerkürbis: Farbe               | 9                                   | 3    | 3     | 1     |                                      |
| Dominante Epistasie II:                                | Hühner:<br>Gefiederfärbung        | 9                                   | 3    | 3     | 1     |                                      |
| Genduplikation:                                        | Hirtentäschelkraut:<br>Fruchtform | 9                                   | 3    | 3     | 1     | 15:1                                 |
|                                                        |                                   |                                     |      |       |       |                                      |



# Modifizierte Dihybrid Erbgänge durch *Gen Interaktionen*

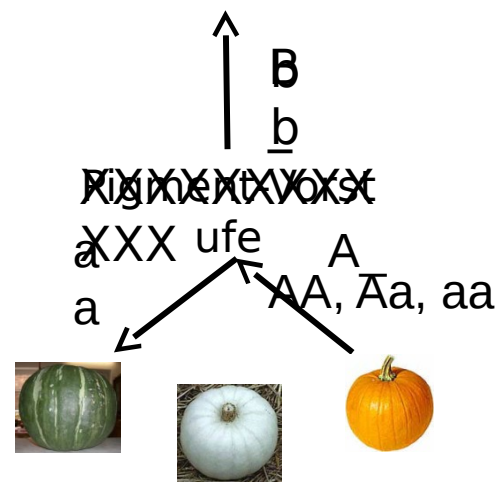
| Gen Interaktion                                                                                                                      | Beispiel                       | F <sub>2</sub> Genotyp Verhältnisse |      |       |       | F <sub>2</sub> Phänotyp Verhältnisse |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------|-------------------------------------|------|-------|-------|--------------------------------------|
|                                                                                                                                      |                                | A-B-                                | A-bb | aa B- | aa bb |                                      |
| <b>Keine Gen Interaktion:</b><br>Vier distinkte F <sub>2</sub> Phänotypen                                                            | Lentil: seed coat color        | 9                                   | 3    | 3     | 1     | 9:3:3:1                              |
| <b>Komplementäre Genwirkung:</b><br>Ein dominantes Allel von jedem von zwei Genen ist notwendig für die Ausprägung des Phänotyps     | Süßerbse: Blütenfarbe          | 9                                   | 3    | 3     | 1     | 9:7                                  |
| <b>Rezessive Epistasie:</b><br>Homozygotie eines rezessiven Gens maskiert beide Allele eines anderen Gens                            | Labrador: Fellfarbe            | 9                                   | 3    | 3     | 1     | 9:3:4                                |
| <b>Dominante Epistasie:</b><br>Dominante Allele eines Gens unterdrücken die Ausprägung beider Allele eines anderen Gens              | Sommerkürbis: Farbe            | 9                                   | 3    | 3     | 1     | 12:3:1                               |
| <b>Dominante Epistasie II:</b><br>Dominante Allele eines Gens unterdrücken die Ausprägung eines dominanten Allels eines anderen Gens | Hühner: Gefiederfärbung        | 9                                   | 3    | 3     | 1     | 13:3                                 |
| <b>Genduplikation:</b>                                                                                                               | Hirtentäschelkraut: Fruchtform | 9                                   | 3    | 3     | 1     | 15:1                                 |

# C) Dominante Epistasie: Bsp. Farbe des "Sommer-Kürbis"



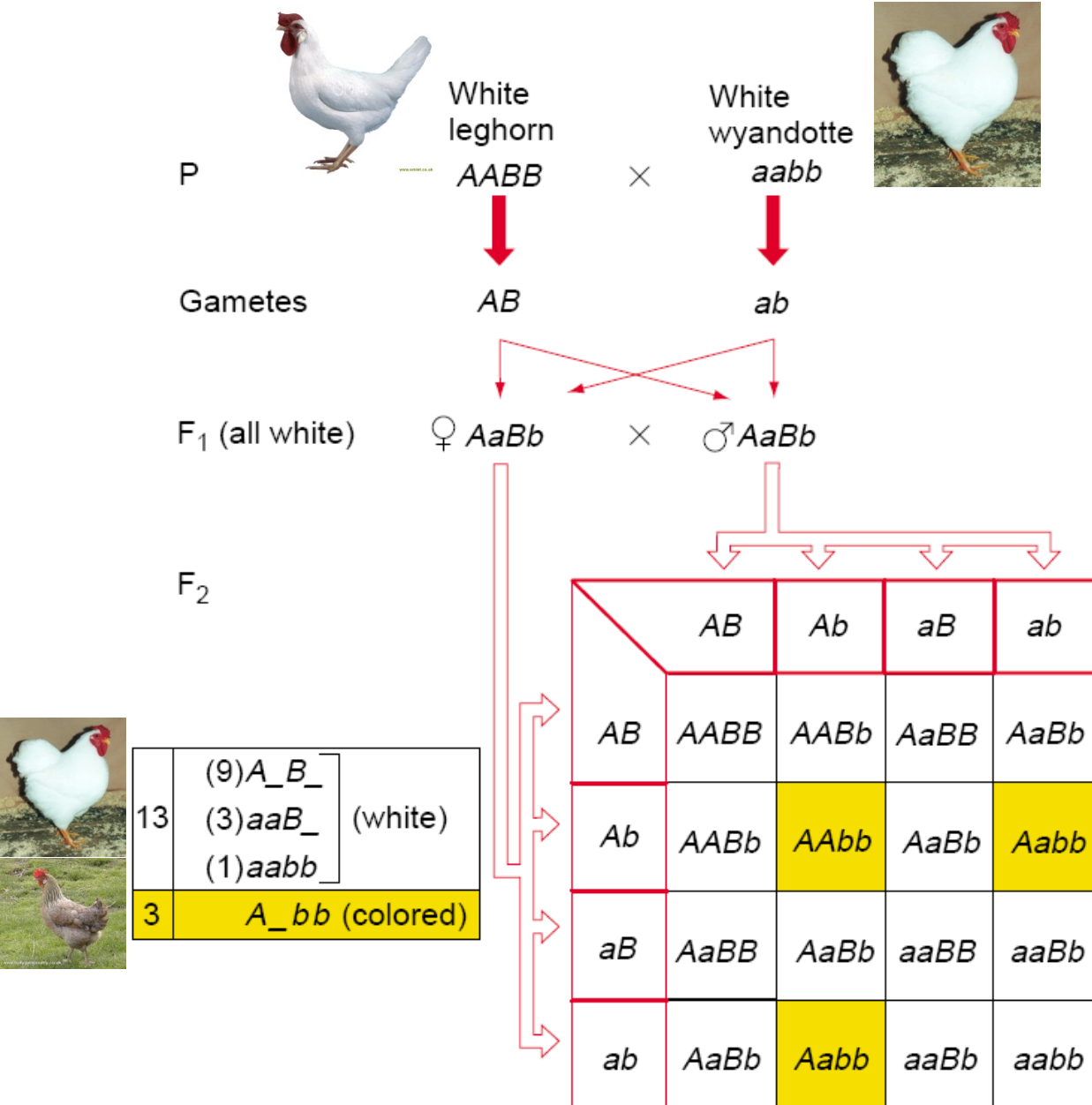
Dominante Allele eines Gens unterdrücken die Ausprägung beider Allele eines anderen Gens

Metabolit X



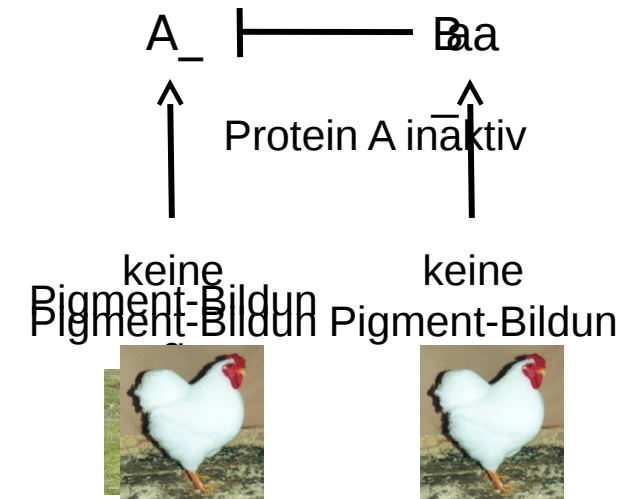
B ist epistatisch über A

## D) Dominante Epistasie: Bsp. Gefiederfarbe bei Hühnern



## Dominante Epistasie II:

Dominante Allele eines Gens unterdrücken die Ausprägung des dominanten Allels eines anderen Gens



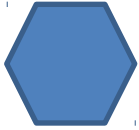
Protein B reguliert Level von Protein A

B ist epistatisch über A !

3/16  
A\_bb

A

b



A aktiv → colored

9/16  
A\_B\_

A

B



B eliminiert A → white

a

B



A nicht exprimiert → white

a

b

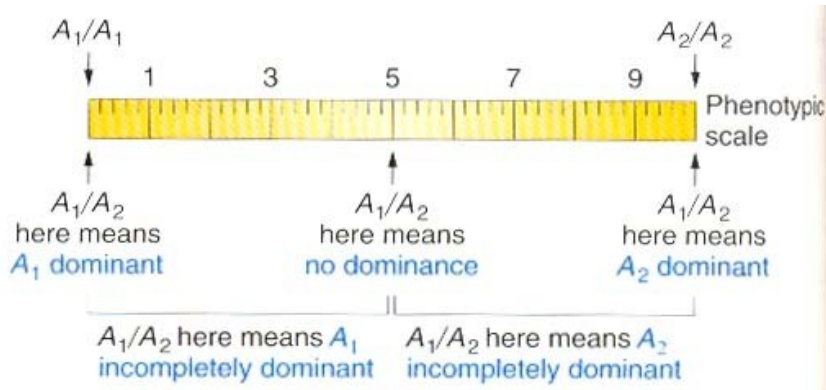


A nicht exprimiert → white

aaB\_  
3/16

aabb  
1/16

# Unvollständige Penetranz



$F_1$  (all identical)

♀  $Aa Bb$  × ♂  $Aa Bb$

|      |         |         |         |         |
|------|---------|---------|---------|---------|
|      | $AB$    | $Ab$    | $aB$    | $ab$    |
| $AB$ | $AA BB$ | $AA Bb$ | $Aa BB$ | $Aa Bb$ |
| $Ab$ | $AA Bb$ | $AA bb$ | $Aa Bb$ | $Aa bb$ |
| $aB$ | $Aa BB$ | $Aa Bb$ | $aa BB$ | $aa Bb$ |
| $ab$ | $Aa Bb$ | $Aa bb$ | $aa Bb$ | $aa bb$ |

$F_2$

A und a  
B und b □ unvollständige Dominanz

□ Interaktion von 2 Genen kann bis zu 9 verschiedene Phänotypen produzieren + mögl. Interaktion mit anderen Genen  
+ mögl. Umwelteinflüsse

□ Genetik kann sehr kompliziert sein!

|   |         |                        |
|---|---------|------------------------|
| 1 | $AA BB$ | purple shade 9         |
| 2 | $AA Bb$ | purple shade 8         |
| 2 | $Aa BB$ | purple shade 7         |
| 1 | $AA bb$ | purple shade 6         |
| 4 | $Aa Bb$ | purple shade 5         |
| 1 | $aa BB$ | purple shade 4         |
| 2 | $Aa bb$ | purple shade 3         |
| 2 | $aa Bb$ | purple shade 2         |
| 1 | $aa bb$ | purple shade 1 (white) |

## Wie erkenne ich die Verhältnisse modifizierter Erbgänge?

$$\frac{X}{16} = \frac{\text{Summe der Individuen mit einem Phänotyp}}{\text{Summe aller Nachkommen}}$$

$$X = \frac{\text{Summe der Individuen mit einem Phänotyp} \cdot 16}{\text{Summe aller Nachkommen}}$$

Bsp: 280 : 70

$$\frac{280 \times 16}{350} = 12,8$$

$$\frac{70 \times 16}{350} = 3,2$$