

3. Gen-Interaktionen

Konzepte:

Komplementation

Allelische Interaktionen

→ Gen-Interaktionen
oder keine Gen-
Interaktion?



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:

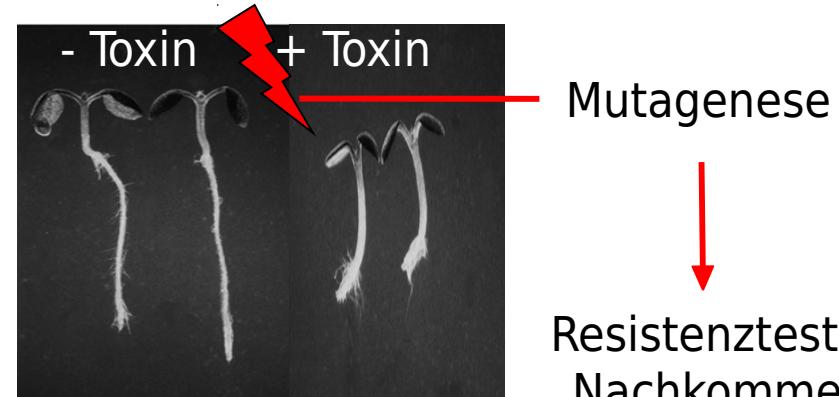
Mutationen in Genen, die das Merkmal von Interesse regulieren, führen zu phänotypischen Defekten.

Vorgehen:

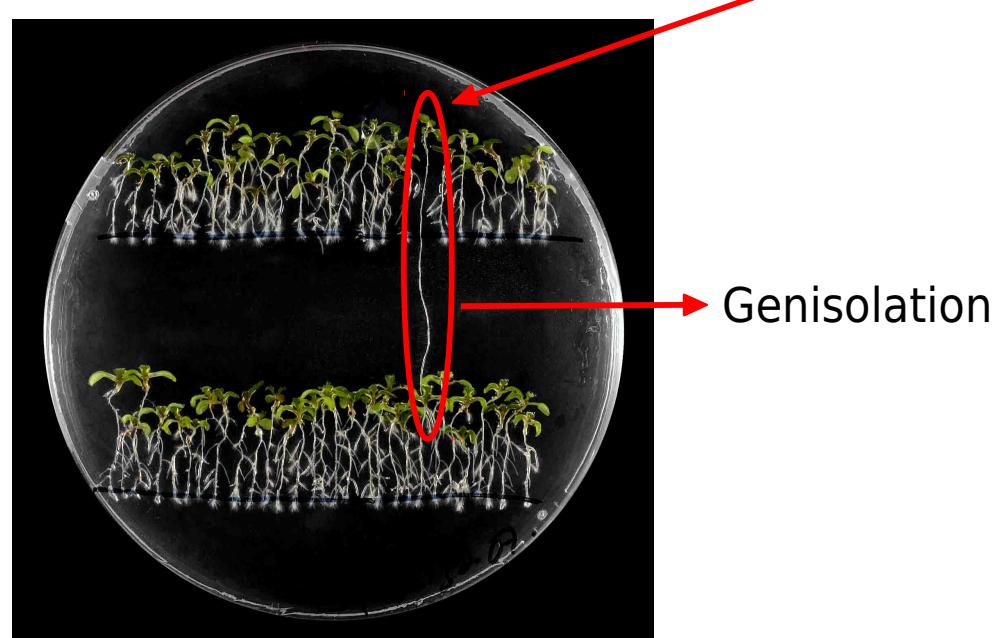
1. Mutagenisierung von Wildtyp Saatgut (z.B. chemisch oder γ -Strahlung).
2. Screen auf Mutanten mit defektem Response auf merkmalsspezifischem Assay.
3. Genisolation

Beispiel:

Toxinresistenz bei *Arabidopsis thaliana*:

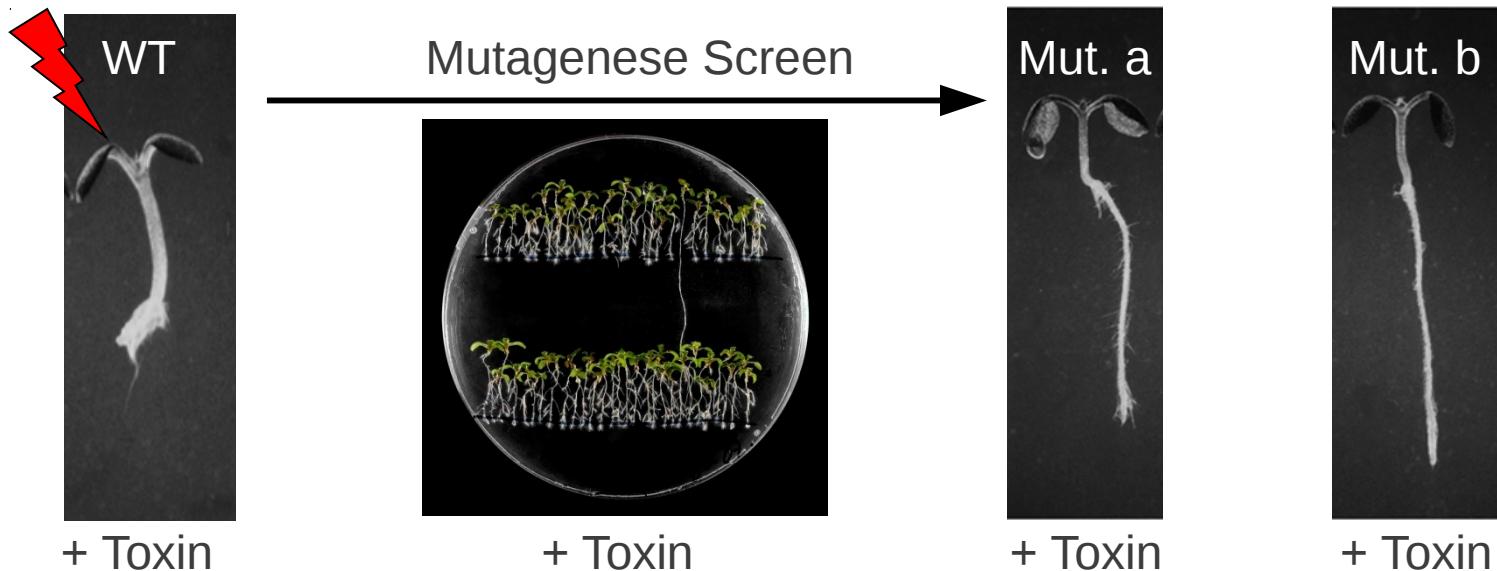


Resistenztest in Nachkommen



Genisolierung

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?



1. Bestimmung ob rezessive o. dominante Vererbung
2. Komplementationskreuzung

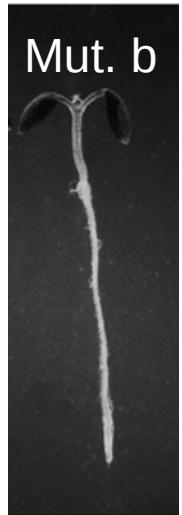
Komplementation: Wiederherstellung des WT-Phänotyps durch die Kreuzung zweier Individuen mit homozygot rezessiven Mutationen

Komplementationstest – Fall 1

1. Mutanten miteinander kreuzen



aa

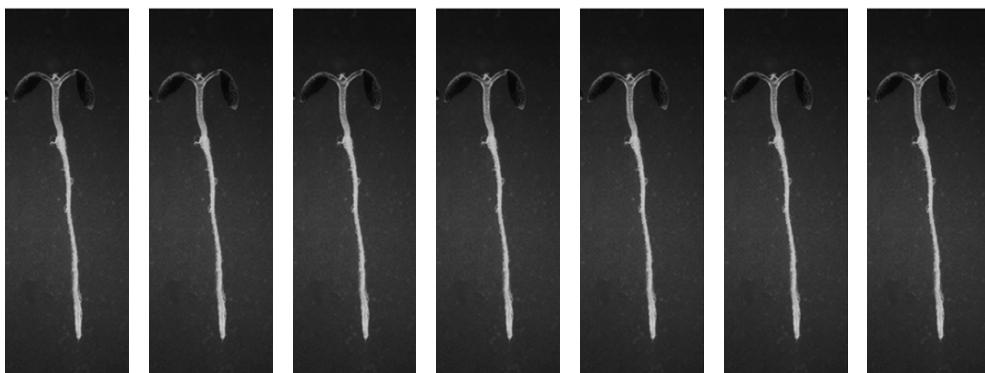


bb

X



2. Spaltungsanalyse F1
100% heterozygot
aA und bB



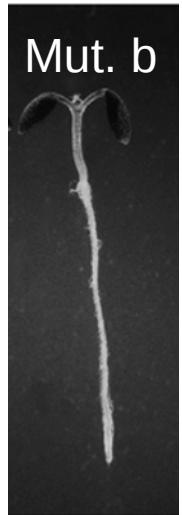
100% mutanter Phänotyp → keine Komplementation
→ Mutationen a und b folglich in demselben Gen

Komplementationstest – Fall 1

1. Mutanten miteinander kreuzen



aa

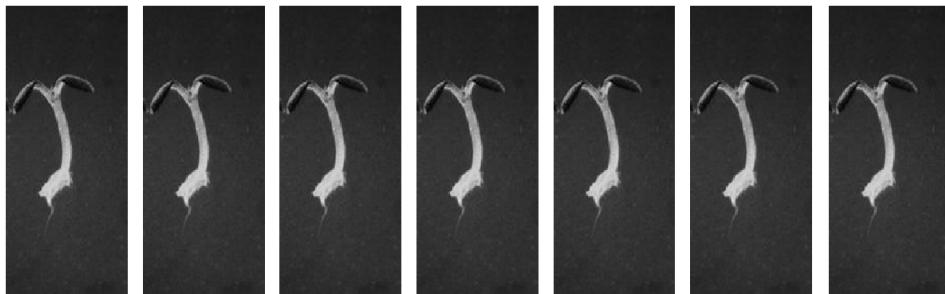


bb

X



2. Spaltungsanalyse F1
100% heterozygot
aA und bB



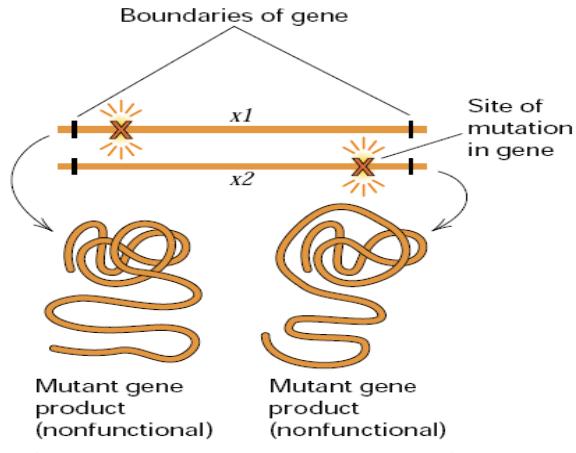
100% WT Phänotyp → Komplementation

→ Mutationen a und b folglich in verschiedenen Genen

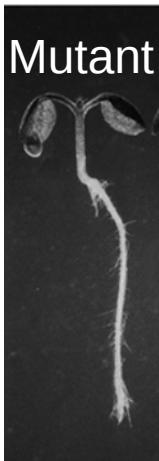
Molekulare Grundlagen Komplementation

F1

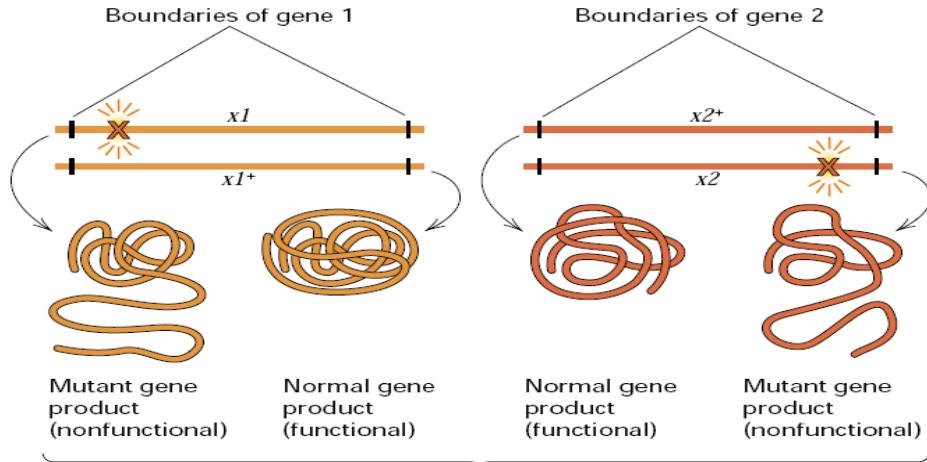
(A) Trans heterozygote for two mutations in the same gene



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



(B) Trans heterozygote for two mutations in different genes



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



3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

- unvollständige Dominanz

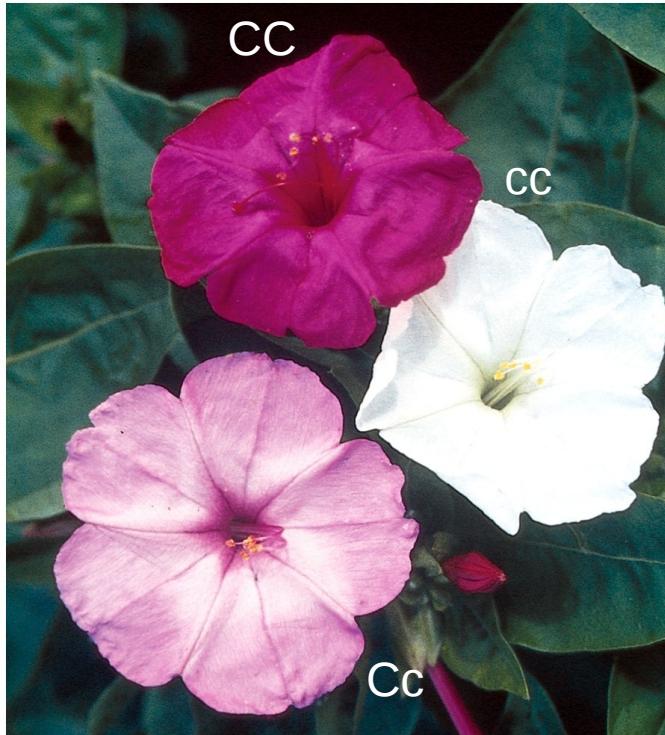
- Kodominanz
- Epistasie
- Pleiotropie
- Lethalität

Was haben all diese Mechanismen gemeinsam?

Unvollständige Dominanz

Def.: Heterozygote Individuen zeigen einen intermediären Phänotyp

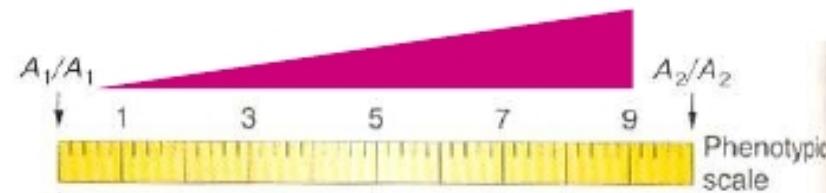
Beispiel:



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

Wenn 50% Transkript ausreichend für normale Funktion → haplosufficient

Dosiseffekt → quantitativ



Phenotypic scale

3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

- unvollständige Dominanz

Kodominanz

- Epistasie

- Pleiotropie

- Lethalität

Was haben all diese Mechanismen gemeinsam?



Kodominanz

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

Beispiel Blutgruppen:

Allele IA, IB, i:

Genotyp	Blutgruppe
I ^A I ^A , I ^A i	A
I ^B I ^B , I ^B i	B
I ^A I ^B	AB
ii	O

Zusatzfrage:

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

Genotypen

Mutter: I^AI^A / I^Ai

Kind: I^BI^B / I^Bi

BB: ii

IB Allel des Kindes kann nicht von BB kommen!

Qualitativ, nicht quantitativ!

3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

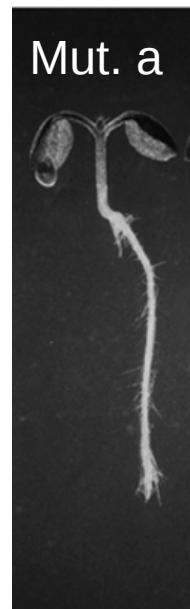
- unvollständige Dominanz
- Kodominanz
- Epistasie
- **Pleiotropie**
- Lethalität

Was haben all diese Mechanismen gemeinsam?

Pleiotropie

Def.: Ein Gen beeinflußt mehrere Merkmale.

Beispiel Toxinresistenz:



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.

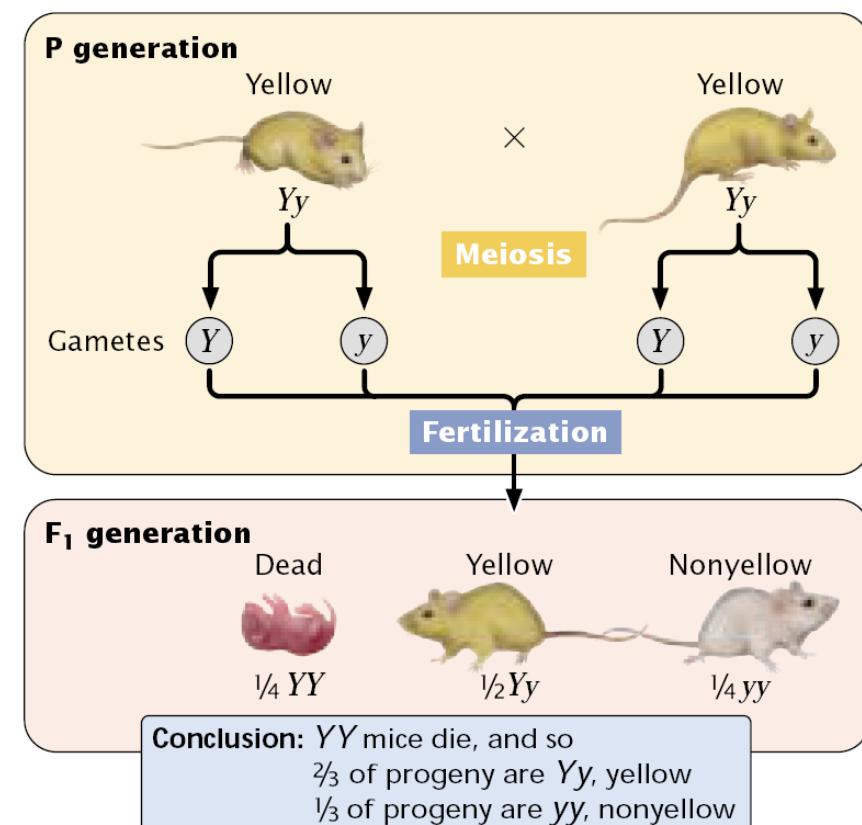
Beispiel Fellfarbe Maus:

Charakteristika für Lethalität:

1. 2:1 Phänotypenverhältnis weicht ab!

2. Yellow x Yellow produziert niemals nur Yellow Nachkommen

→ keiner der Eltern kann homozygot sein



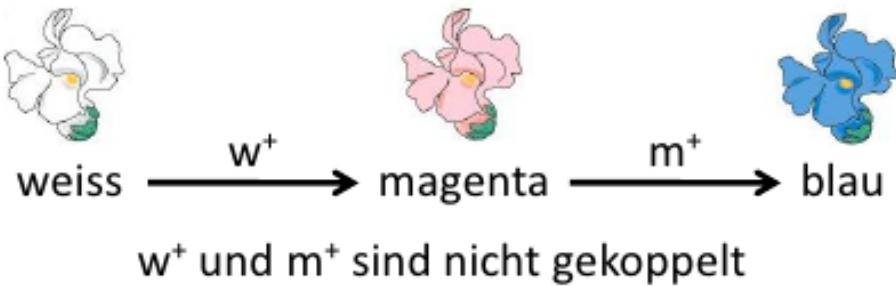
3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

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

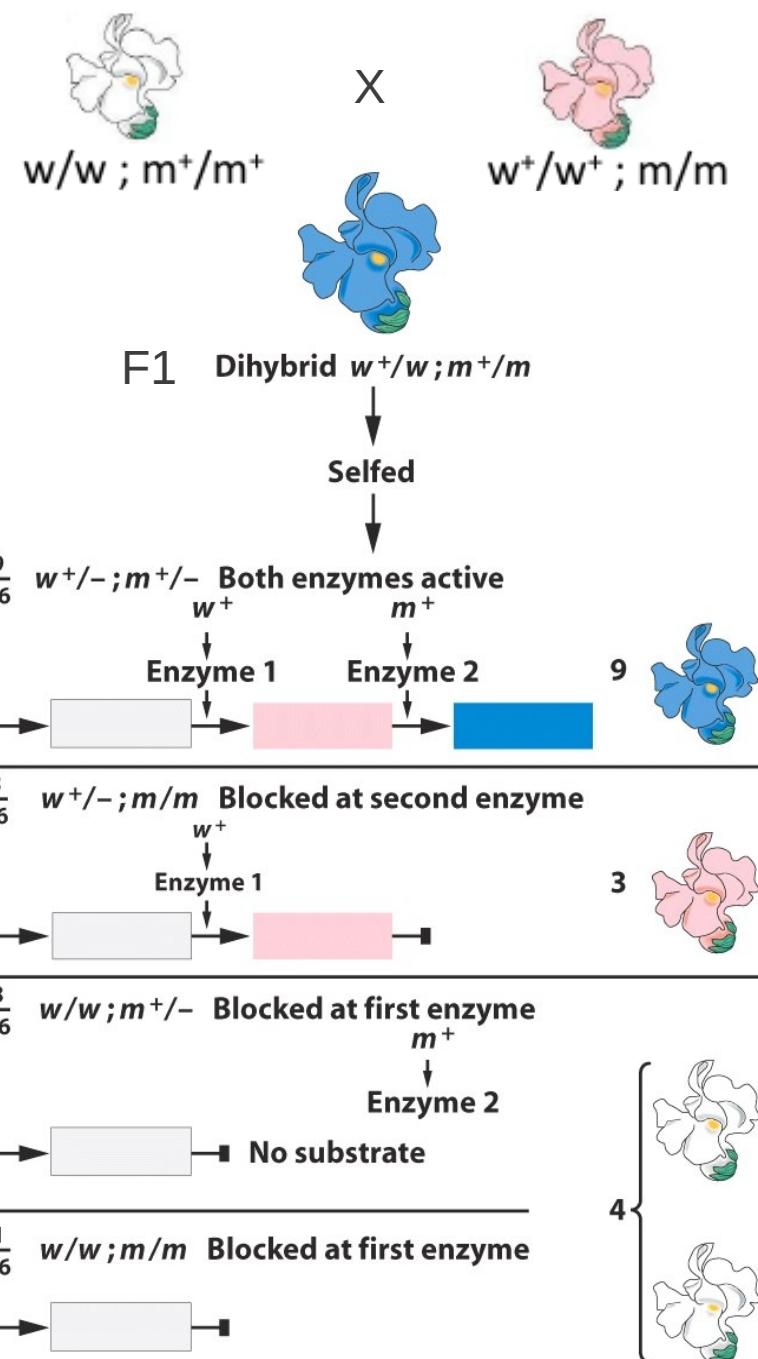
Epistasis = 'drauf stehen'

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

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



→ 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?

Abweichungen im vererbten Phänotypen 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, Bb oder bb?

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, weil:

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

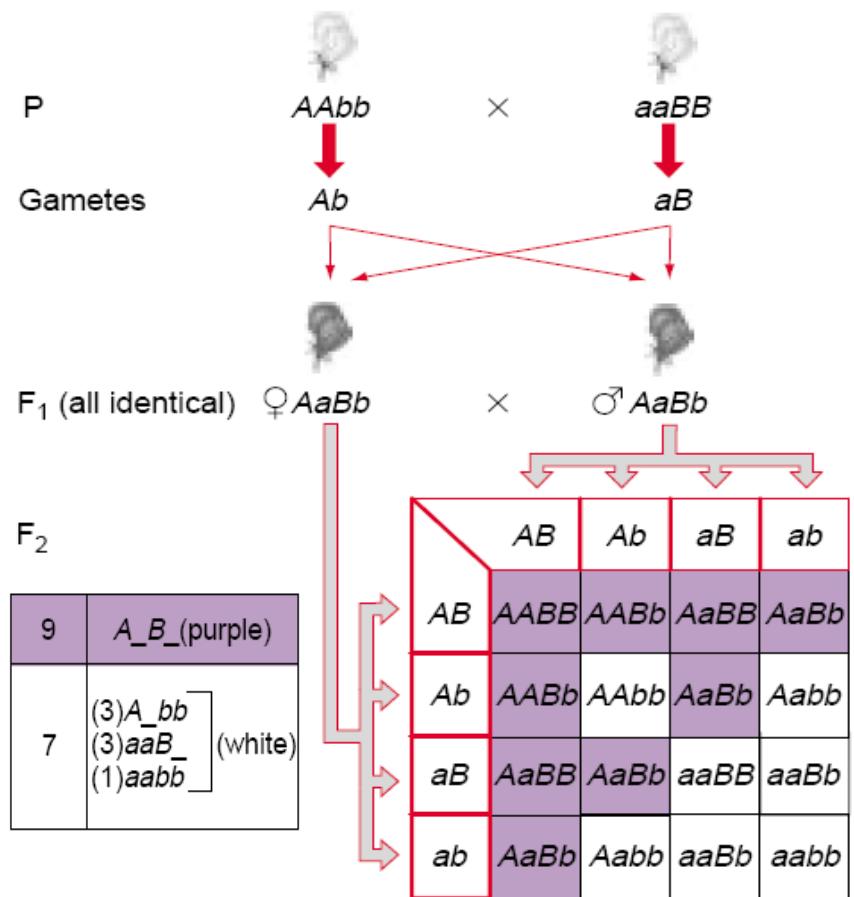
5. Welche Spaltungsverhältnisse erwarten Sie?

Modifizierte Dihybrid Erbgänge durch Gen Interaktionen

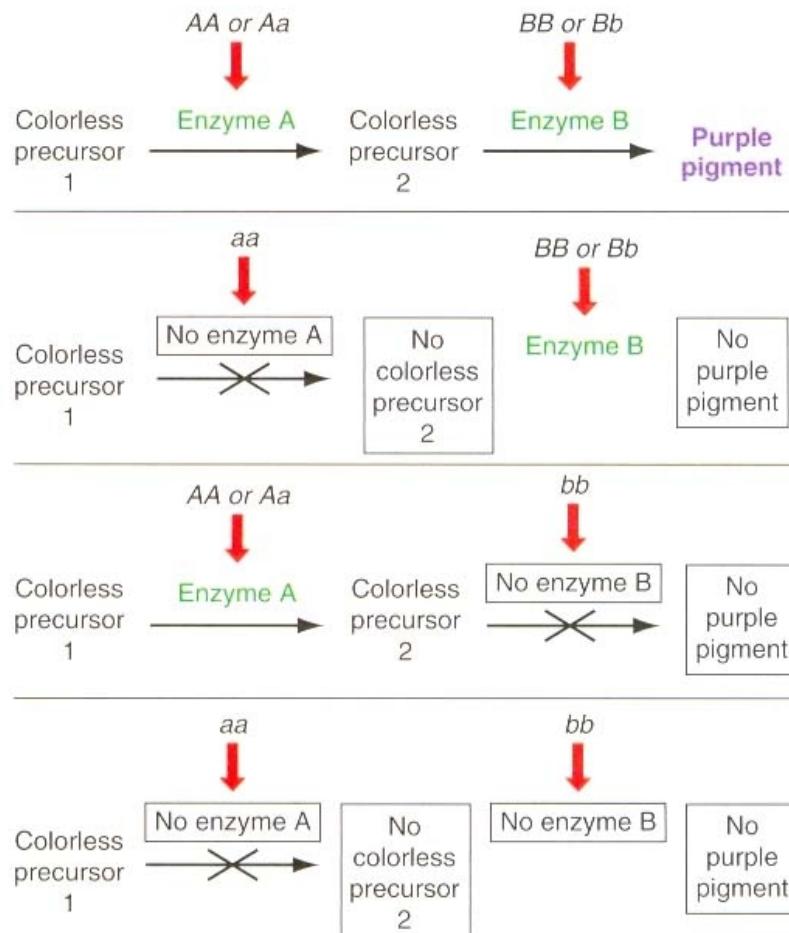
Gen Interaktion	Beispiel	F ₂ Genotyp Verhältnisse				F ₂ Phänotyp Verhältnisse
		A-B-	A-bb	aa B-	aa bb	
Keine Gen Interaktion: Vier distinkte F ₂ Phänotypen	Lentil: seed coat color	9	3	3	1	9:3:3:1
Komplementäre Genwirkung:	Süßerbse: Blütenfarbe	9	3	3	1	
Rezessive Epistasie:	Labrador: Fellfabe	9	3	3	1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

GEN-INTERAKTIONEN

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

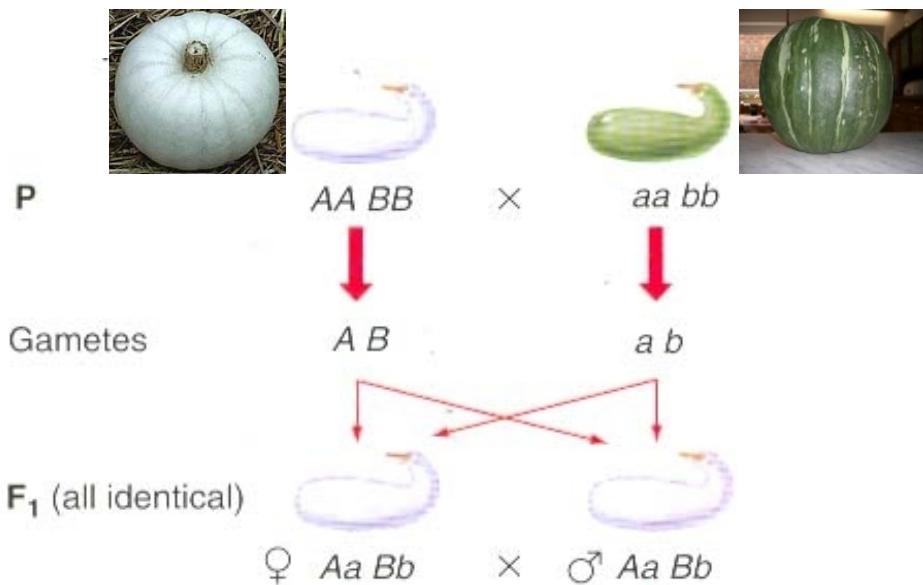


Ein dominantes Allel von jedem von zwei Genen ist notwendig für die Ausprägung des Phänotyps

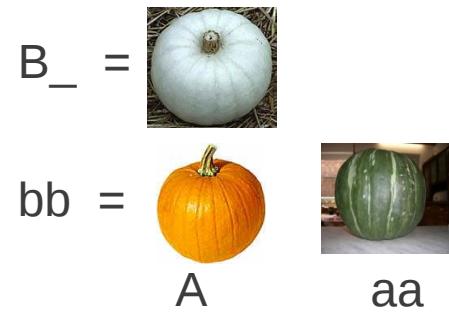


B) Rezessive Epistasie → siehe Aufgabe 3

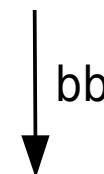
C) Dominante Epistasie: Bsp. Farbe des "Sommer-Kürbis"



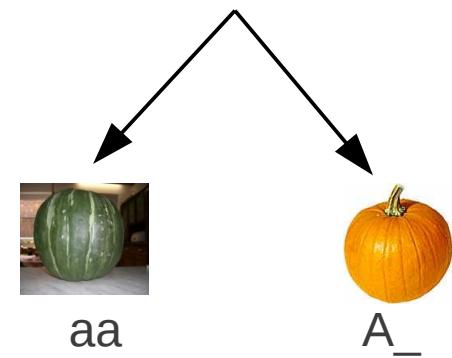
B_{_} ist epistatisch über AA, Aa, aa!



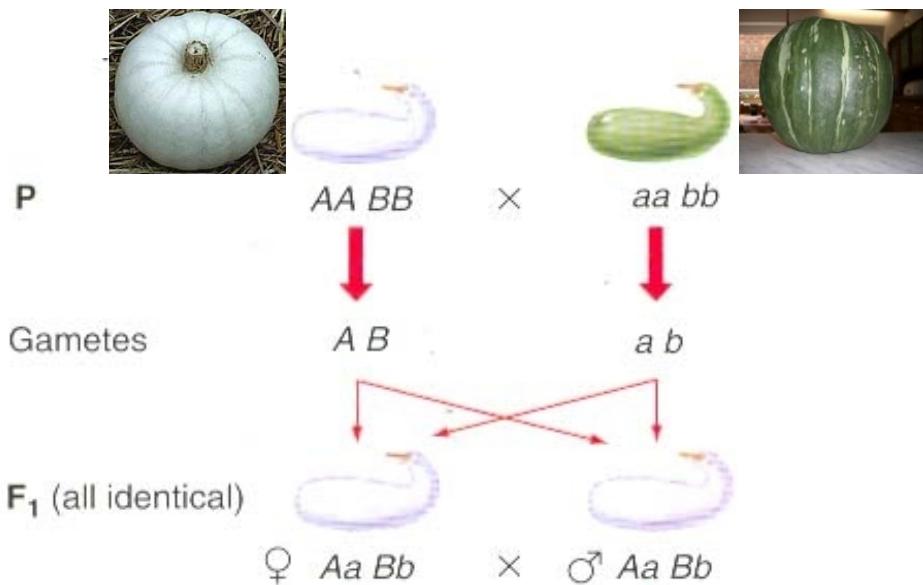
Metabolit X



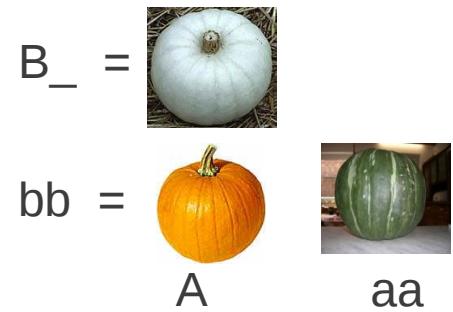
Pigment-Vorstufe



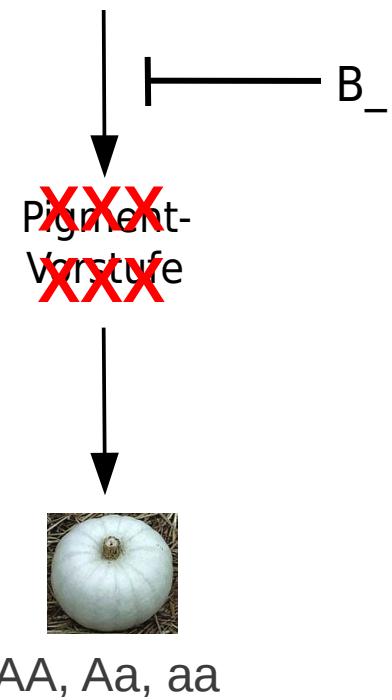
C) Dominante Epistasie: Bsp. Farbe des "Sommer-Kürbis"



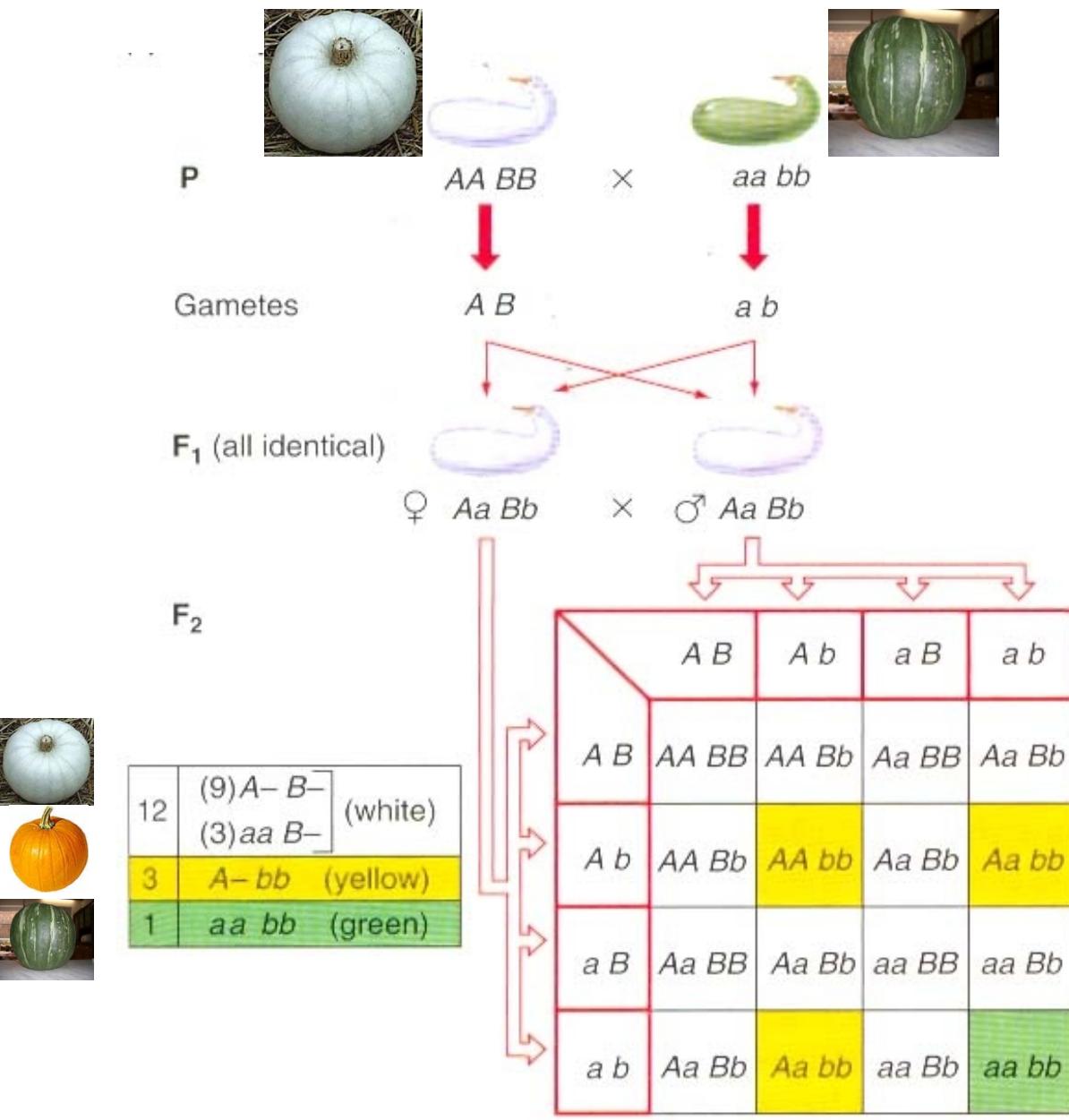
B_{_} ist epistatisch über AA, Aa, aa!



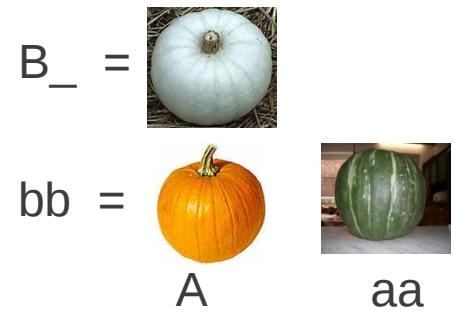
Metabolit X



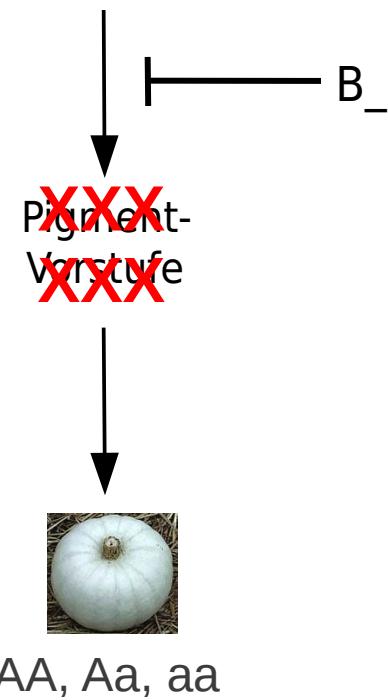
C) Dominante Epistasie: Bsp. Farbe des "Sommer-Kürbis"



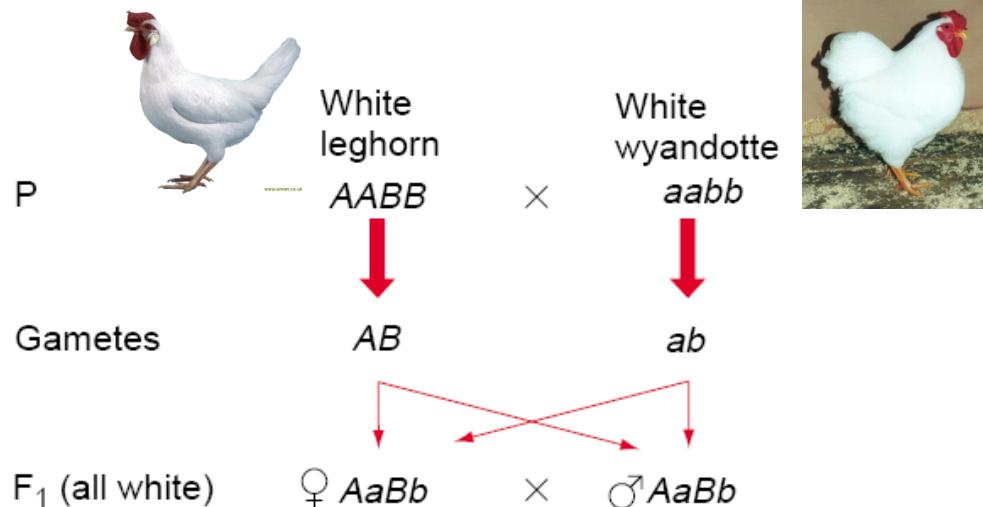
B₋ ist epistatisch über AA, Aa, aa!



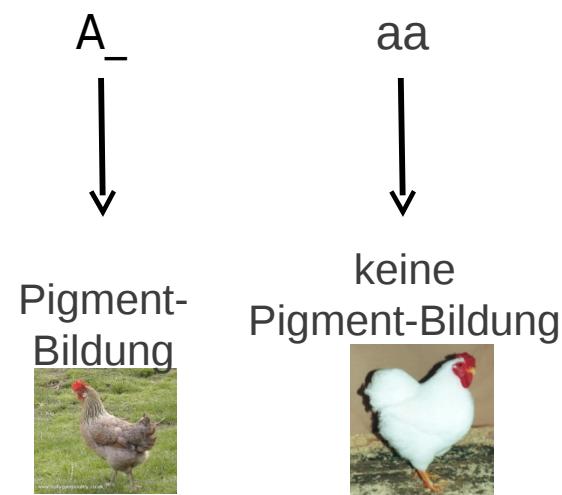
Metabolit X



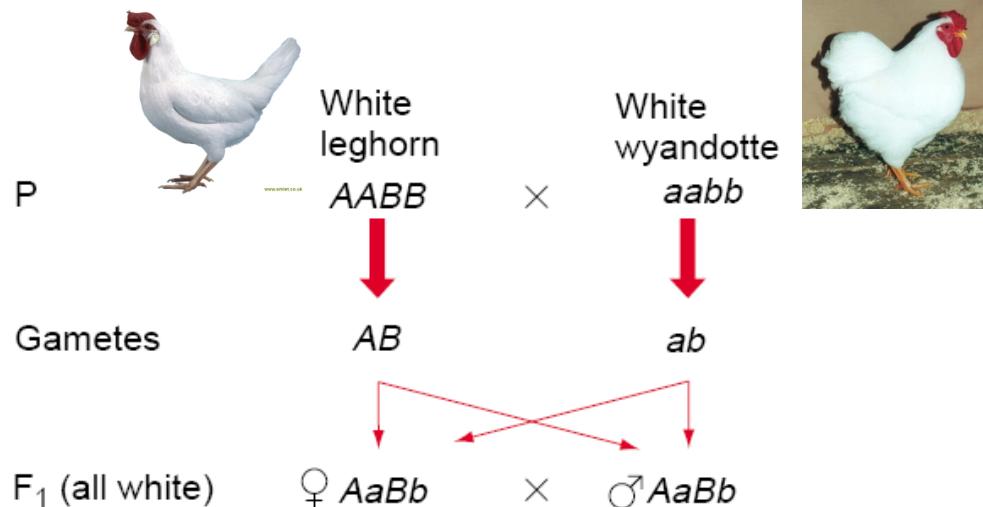
D) Dominante Epistasie: Bsp. Gefiederfarbe bei Hühnern



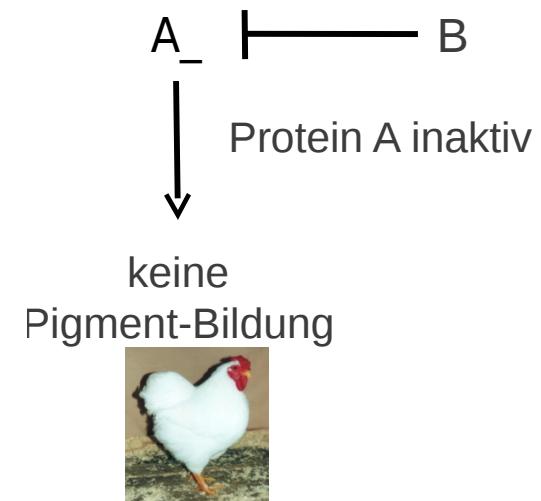
Dominante Epistasie II:
Dominante Allele eines Gens unterdrücken die Ausprägung des dominanten Allels eines anderen Gens.



D) Dominante Epistasie: Bsp. Gefiederfarbe bei Hühnern



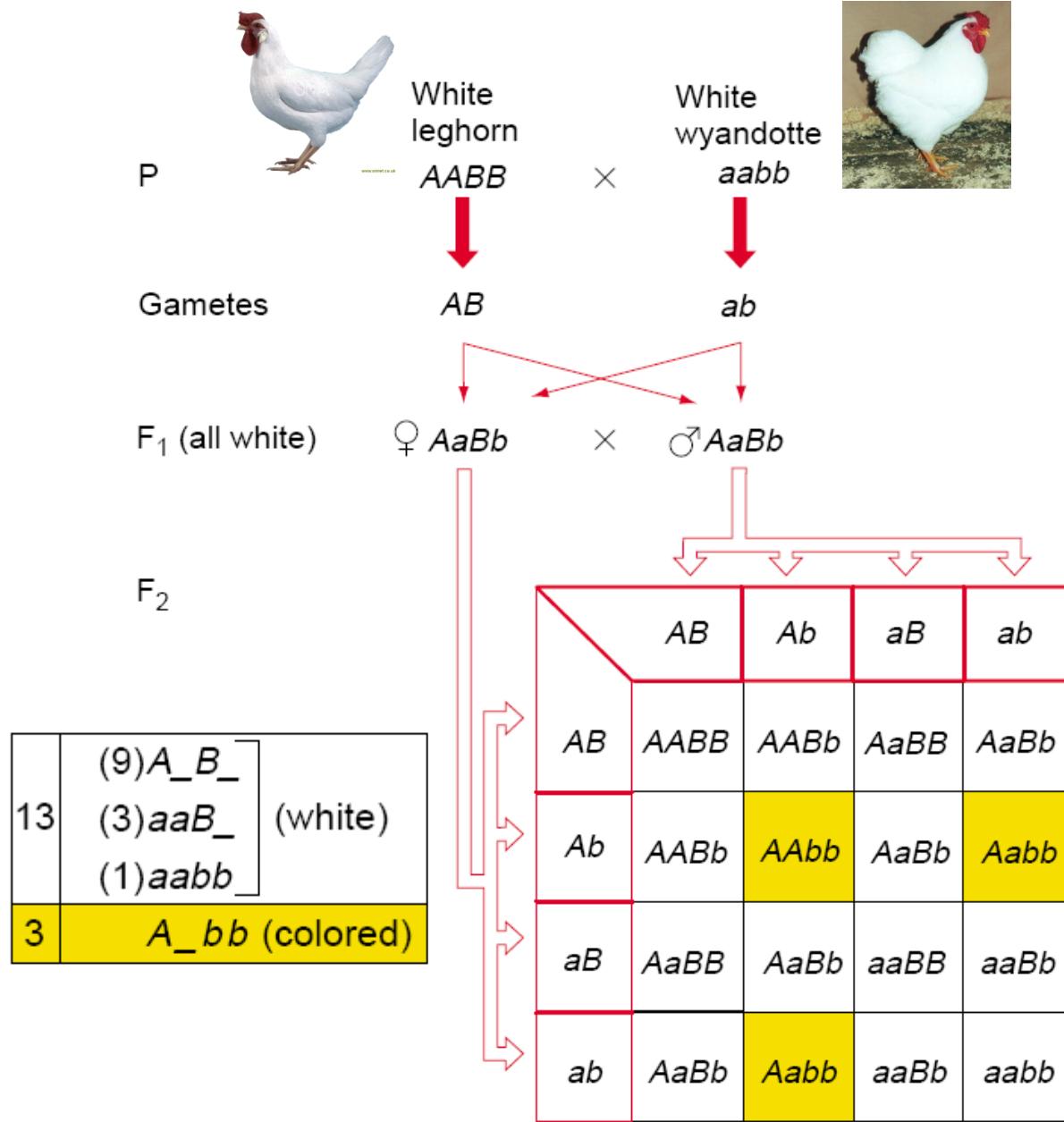
Dominante Epistasie II:
Dominante Allele eines Gens unterdrücken die Ausprägung des dominanten Allels eines anderen Gens



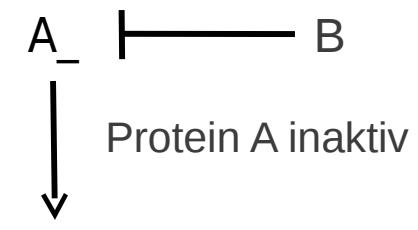
Protein B reguliert Level von Protein A

B ist epistatisch über A_-!

D) Dominante Epistasie: Bsp. Gefiederfarbe bei Hühnern



Dominante Epistasie II:
 Dominante Allele eines Gens unterdrücken die Ausprägung des dominanten Allels eines anderen Gens



keine
Pigment-Bildung

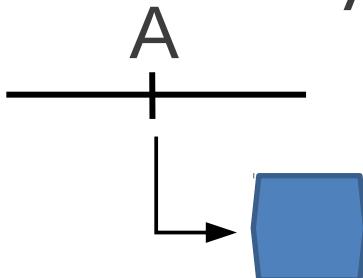
Protein B reguliert Level von Protein A

B ist epistatisch über A_- !

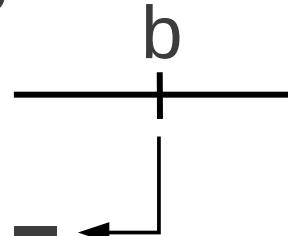
	<i>AB</i>	<i>Ab</i>	<i>aB</i>	<i>ab</i>
<i>AB</i>	<i>AABB</i>	<i>AABb</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>
<i>Ab</i>	<i>AABb</i>	<i>AAAb</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>
<i>aB</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>	<i>aaBB</i>	<i>aaBb</i>
<i>ab</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>	<i>aaBb</i>	<i>aabb</i>

3/16

A_bb

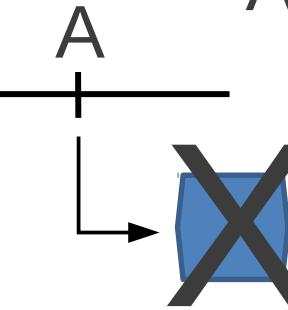


A aktiv → colored

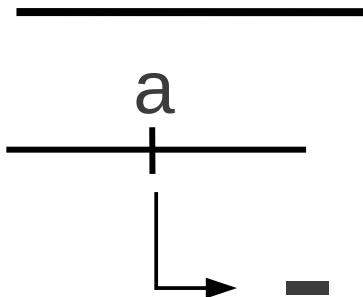


9/16

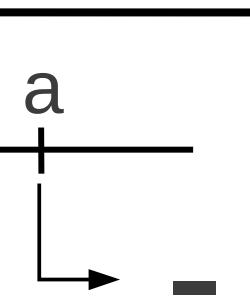
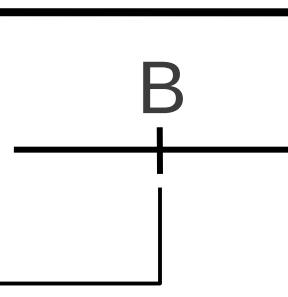
A_B_



B eliminiert A → white



A nicht exprimiert → white

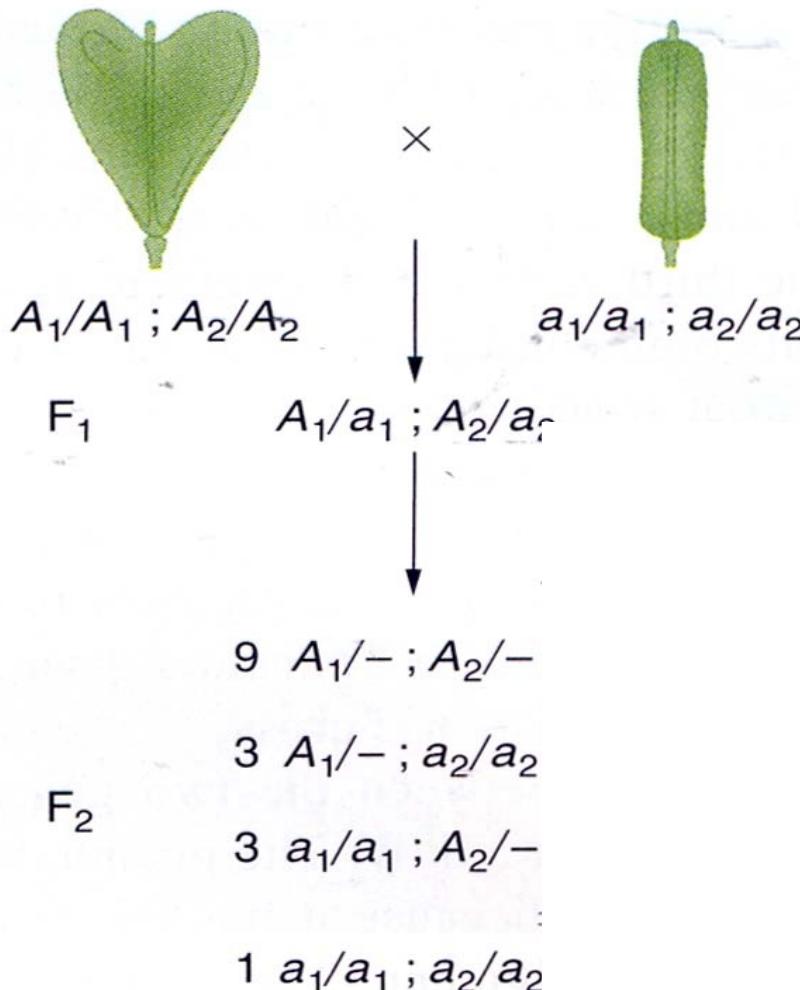


A nicht exprimiert → white

aaB_
3/16

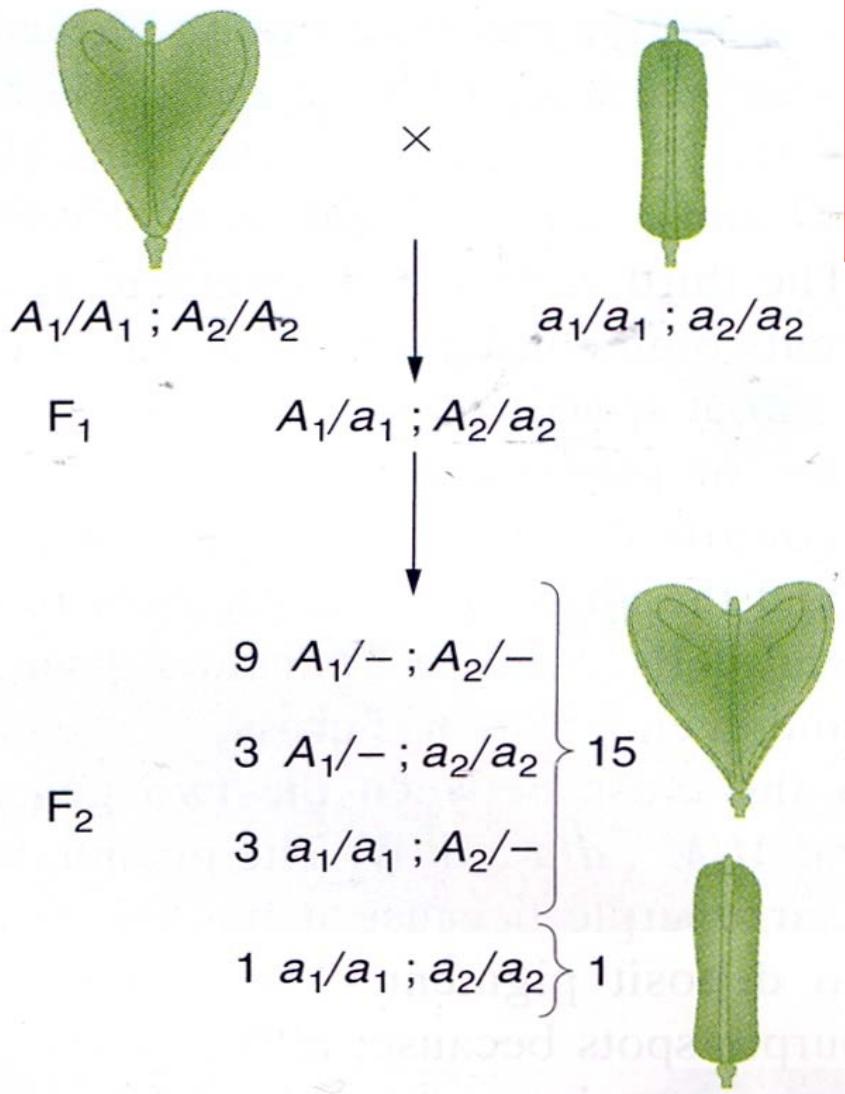
aabb
1/16

Genduplikation: Beispiel Fruchtform Hirtentäschelkraut



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

Genduplikation: Beispiel Fruchtform Hirtentäschelkraut



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

Modifizierte Dihybrid Erbgänge durch **Gen Interaktionen**

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