

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:

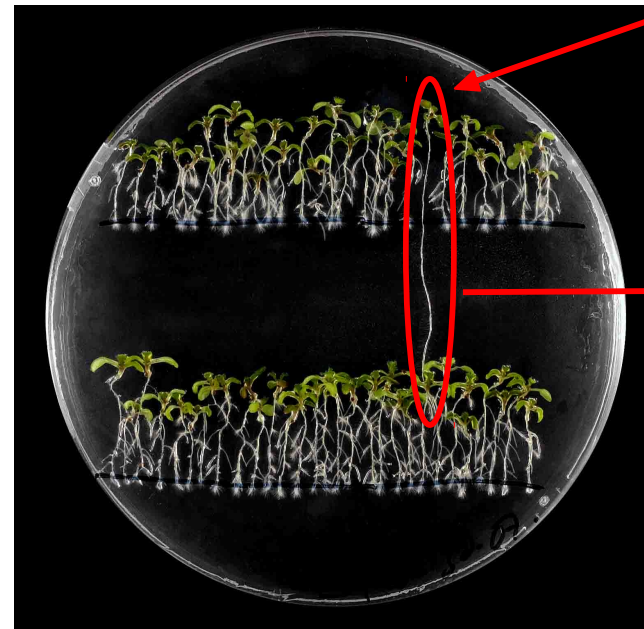
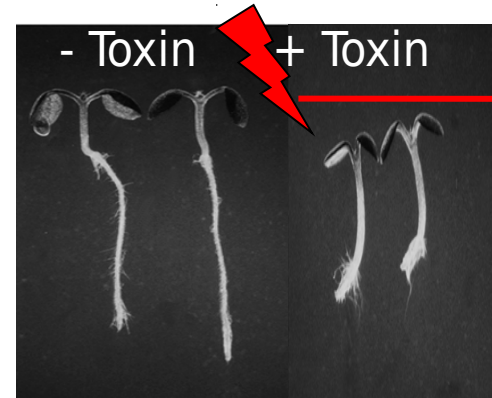
Mutationen in Genen, die das Merkmal von Interesse regulieren, führen zu phänotypischen Defekten.

Vorgehen:

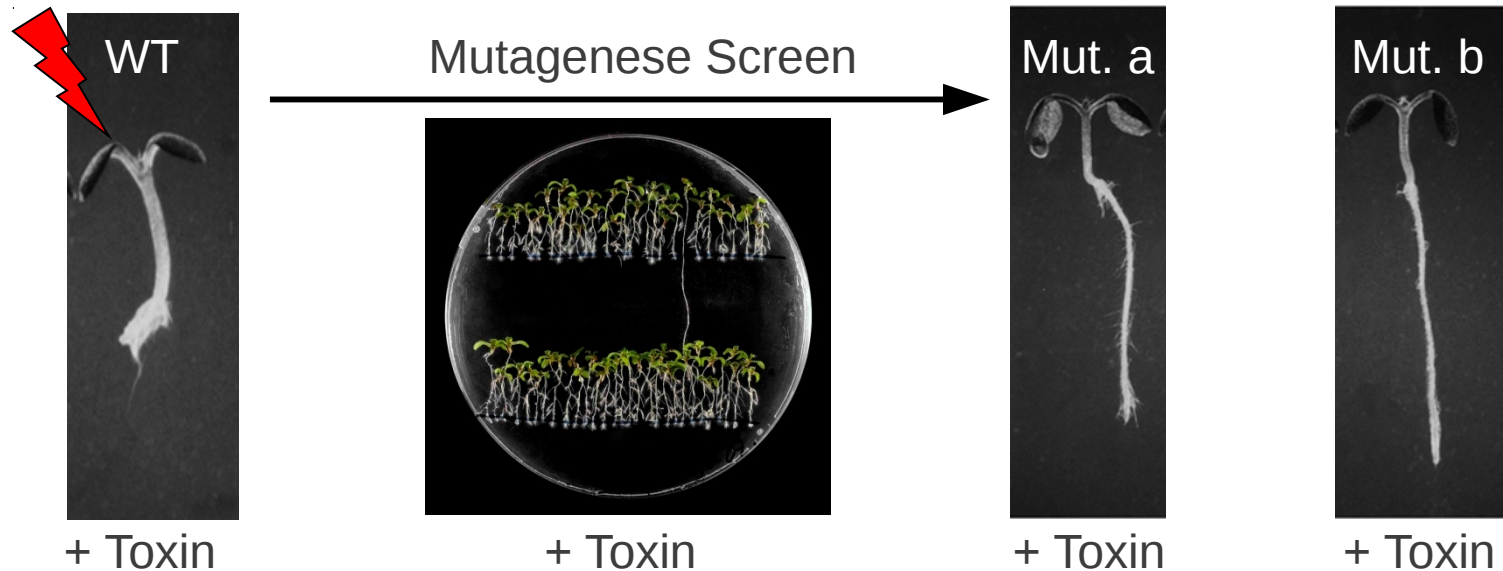
1. Mutagenisierung von Wildtyp Saatgut (z.B. chemisch oder γ -Strahlung).
2. Screen auf Mutanten mit defektem Response auf merkmalspezifischem Assay.
3. Genisolation

Beispiel:

Toxinresistenz bei *Arabidopsis thaliana*:



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?

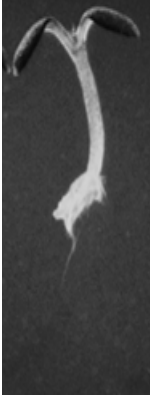


1. Bestimmung ob rezessive o. dominate Vererbung
2. Komplementationskreuzung

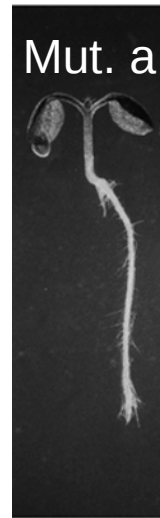
Komplementation: Wiederherstellung des WT-Phänotyps durch die Kreuzung zweier Individuen mit homozygot rezessiven Mutationen

Komplementationstest – Fall 1

Wildtyp



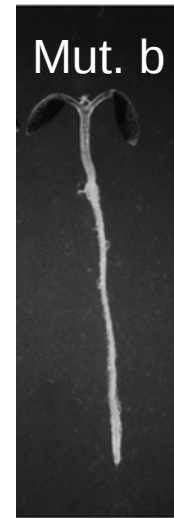
1. Mutanten miteinander kreuzen



Mut. a

aa

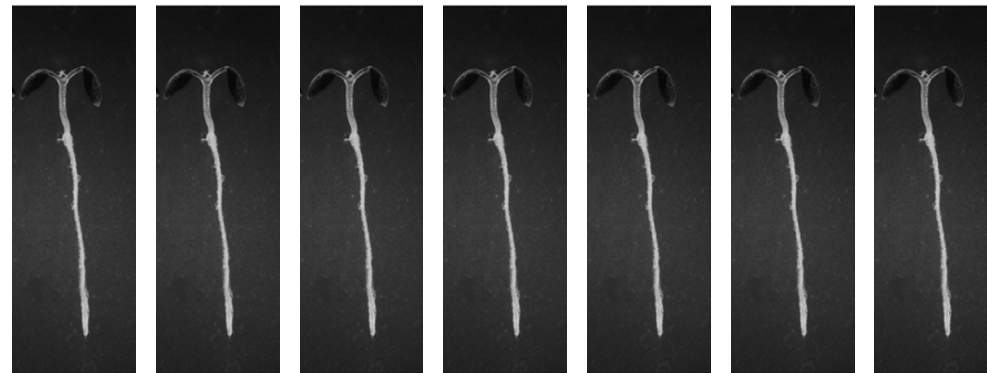
X



Mut. b

bb

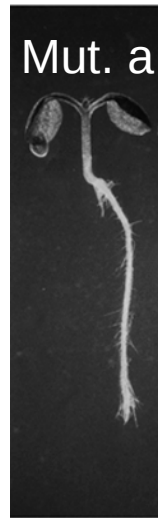
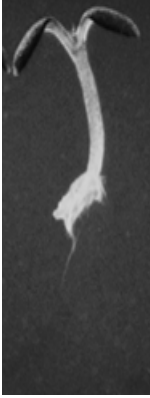
2. Spaltungsanalyse F1
100% heterozygot
aA und bB



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

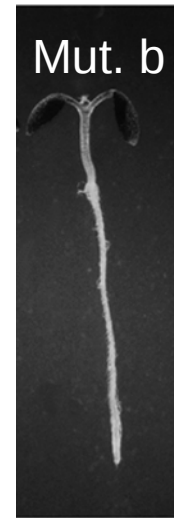
Komplementationstest – Fall 1

Wildtyp



Mut. a

aa



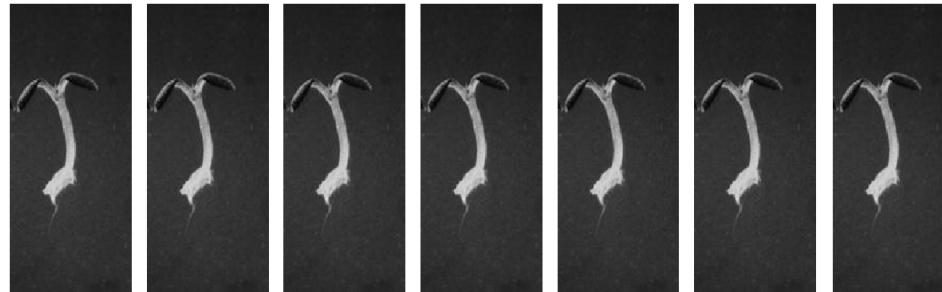
Mut. b

bb

X

1. Mutanten miteinander kreuzen

2. Spaltungsanalyse F1
100% heterozygot
aA und bB



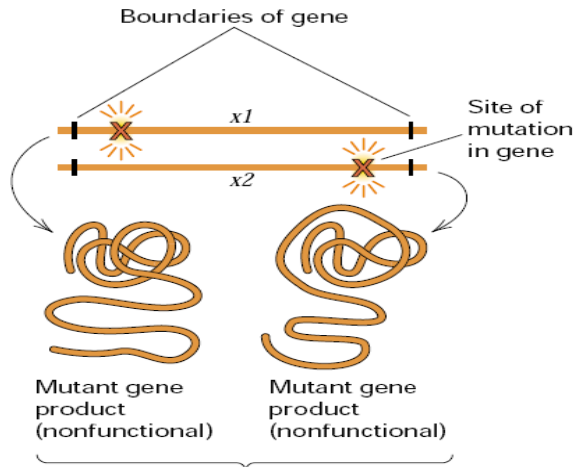
100% WT Phänotyp → Komplementation

→ Mutationen a und b folglich in verschiedenen Genen

Molekulare Grundlagen Komplementation

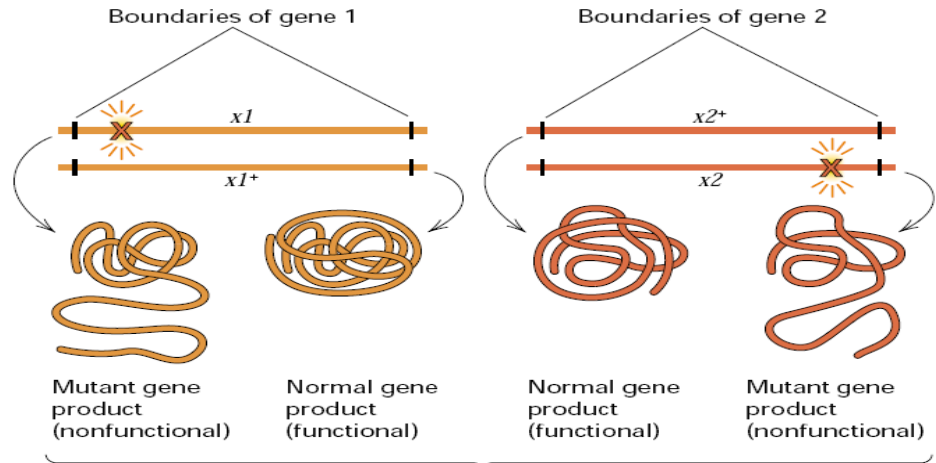
F1

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



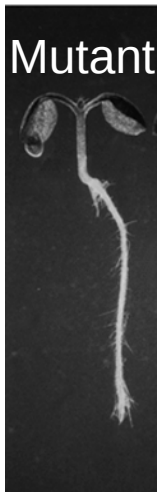
Result: No complementation.
No functional gene product,
therefore mutant phenotype.

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



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

Mutant



WT



3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

- **unvollständige Dominanz**

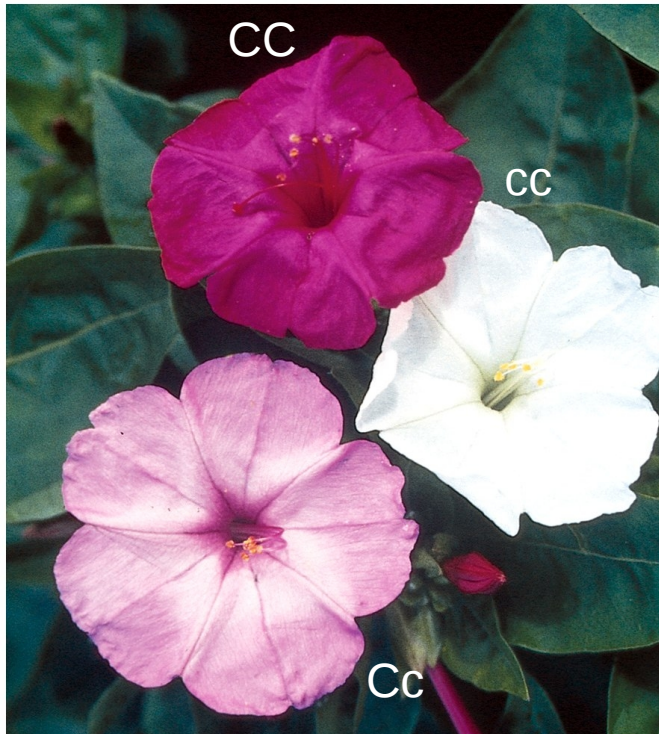
- Kodominanz
- Epistasie
- Pleiotropie
- Lethalität

Was haben all diese Mechanismen gemeinsam?

Unvollständige Dominanz

Def.: Heterozygote Individuen zeigen einen intermediären Phänotyp

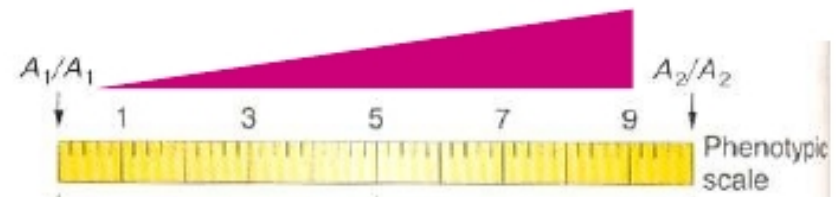
Beispiel:



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

Wenn 50% Transkript ausreichend für normale Funktion → haplosuffizient

Dosiseffekt → quantitativ



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 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 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: $I^A I^A$ / $I^A i$

Kind: $I^B I^B$ / $I^B i$

BB: $i i$

I^B Allel des Kindes
kann nicht von BB
kommen!

Qualitativ, nicht quantitativ!

3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

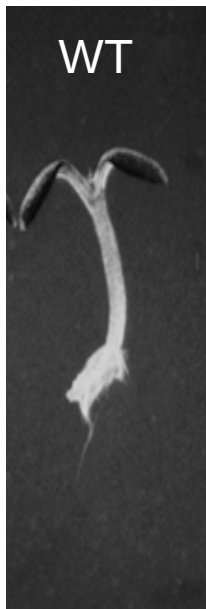
- unvollständige Dominanz
- Kodominanz
- Epistasie
- **Pleiotropie**
- Lethalität

Was haben all diese Mechanismen gemeinsam?

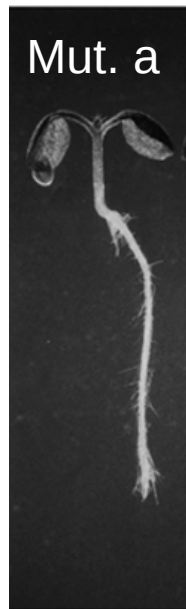
Pleiotropie

Def.: Ein Gen beeinflußt mehrere Merkmale.

Beispiel Toxinresistenz:



+ Toxin



+ Toxin



- Toxin



- Toxin

3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

- unvollständige Dominanz
- Kodominanz
- Epistasie
- Pleiotropie

- **Lethalität**

Was haben all diese Mechanismen gemeinsam?

Lethalität

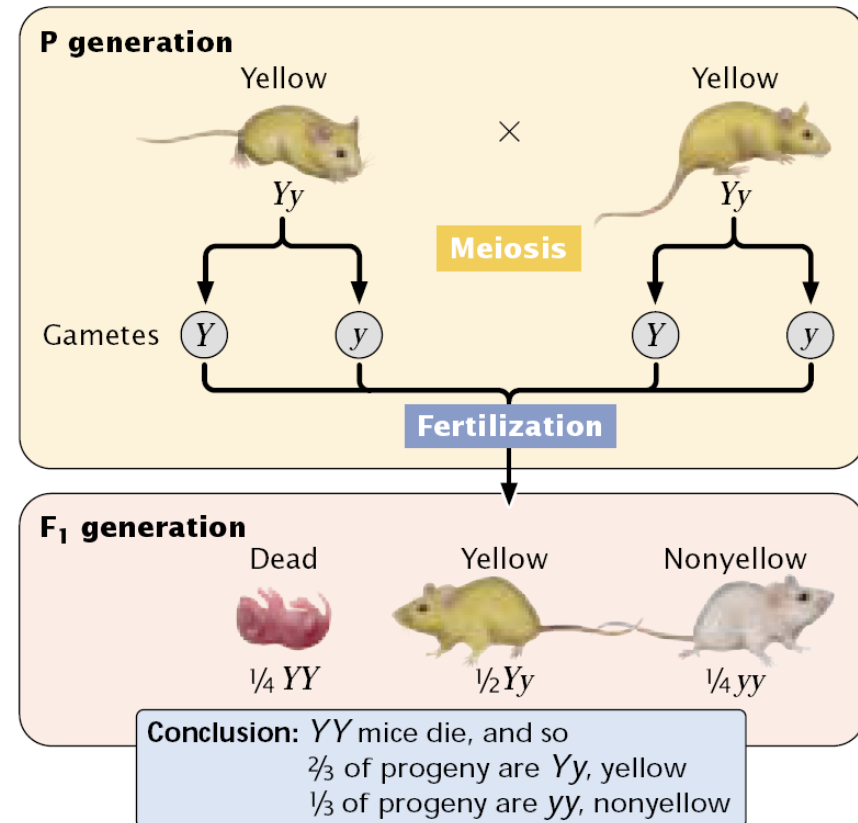
Def.: Bestimmte Allele eines Gens können zum Absterben des Organismus in verschiedenen Entwicklungsstadien führen.

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



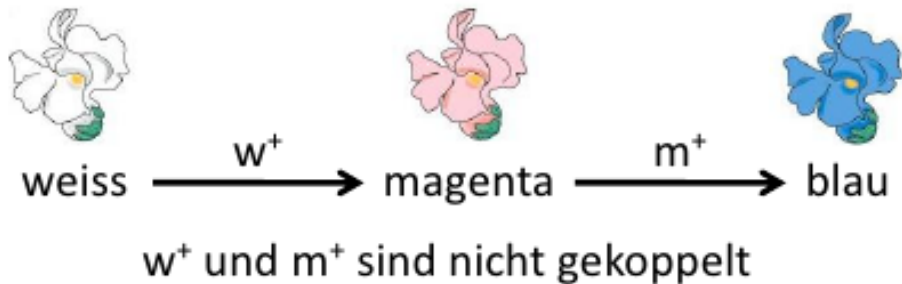
3. Definieren Sie die folgenden Begriffe:

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

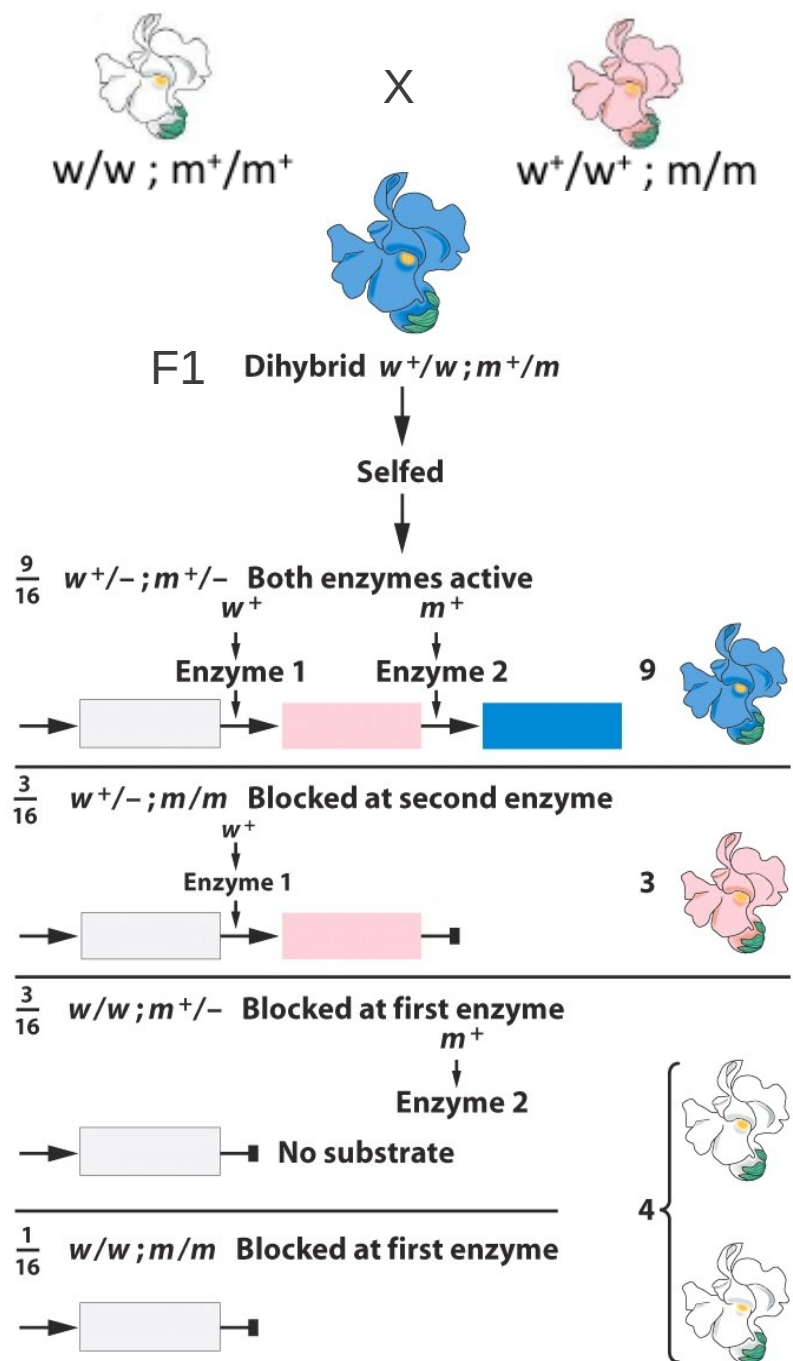
Epistasis = 'drauf stehen'

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?

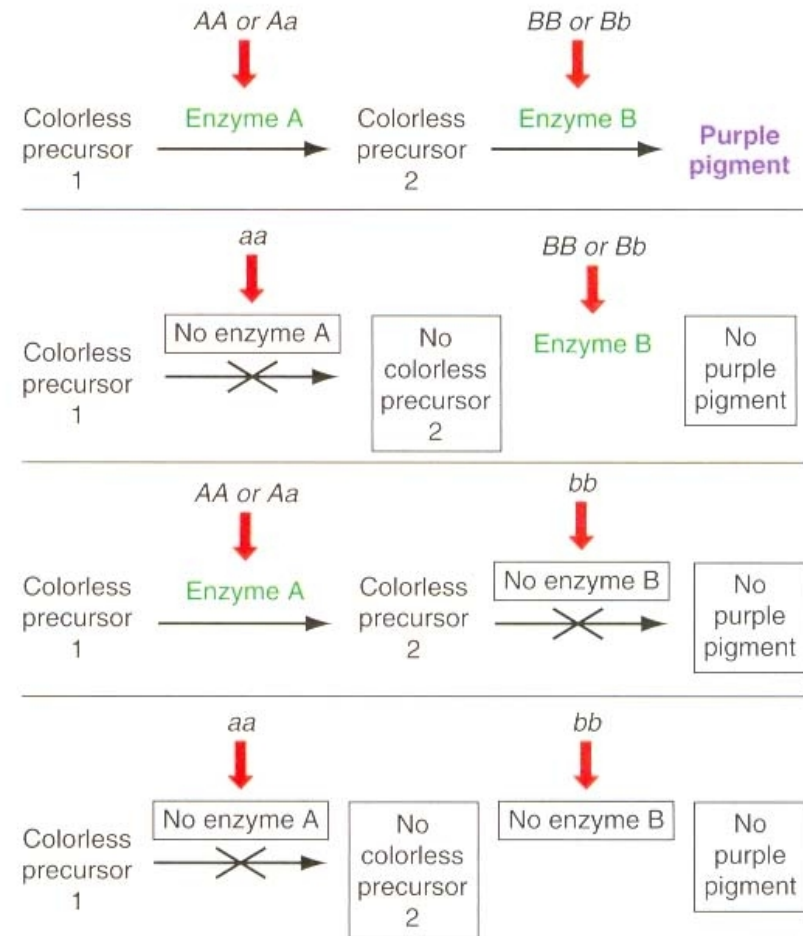
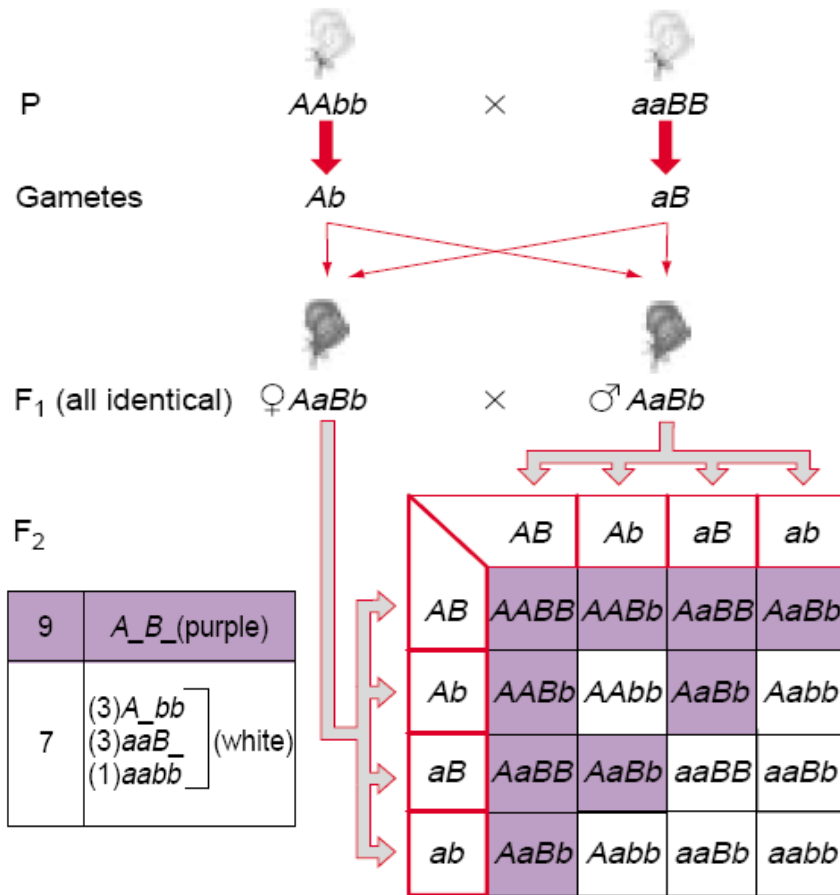
Modifizierte Dihybrid Erbgänge durch *Gen Interaktionen*

| Gen Interaktion | Beispiel | F ₂ Genotyp Verhältnisse | | | | F ₂ Phänotyp Verhältnisse |
|--|--|-------------------------------------|------|-------|-------|--------------------------------------|
| | | A-B- | A-bb | aa B- | aa bb | |
| Keine Gen Interaktion: Vier distinkte 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: Gefiederfärbung | 9 | 3 | 3 | 1 | |
| Genduplikation: | Hirtentäschelkr aut: Fruchtform | 9 | 3 | 3 | 1 | |

GEN-INTERAKTIONEN

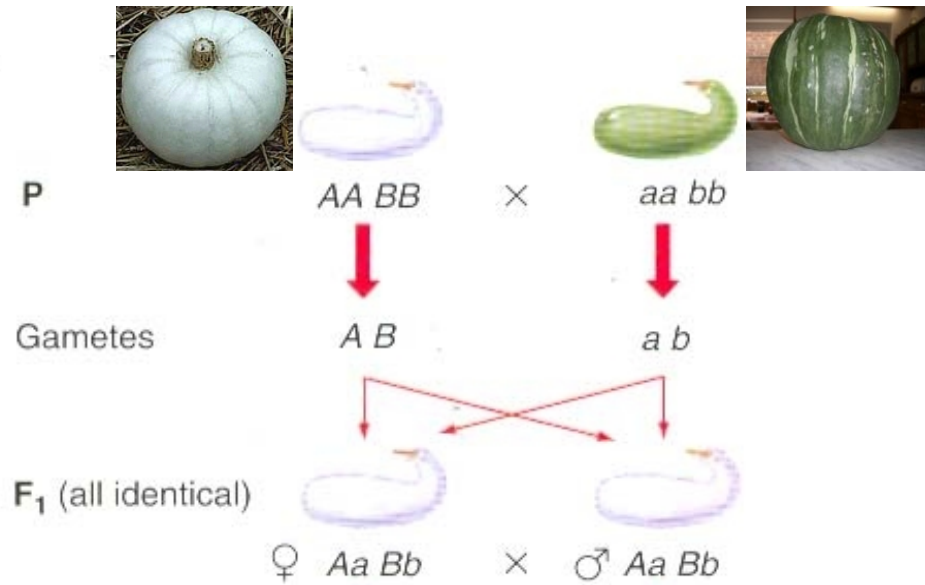
A) Komplementäre Genwirkung: Bsp. "Sweet pea" (Süßerbse)

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

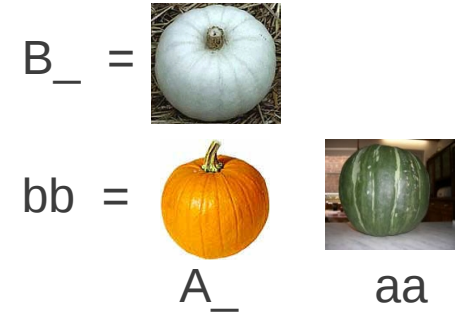


B) Rezessive Epistasie → siehe Aufgabe 3

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



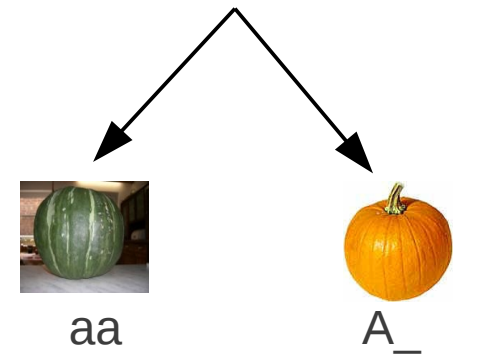
B₋ ist epistatisch über AA, Aa, aa!



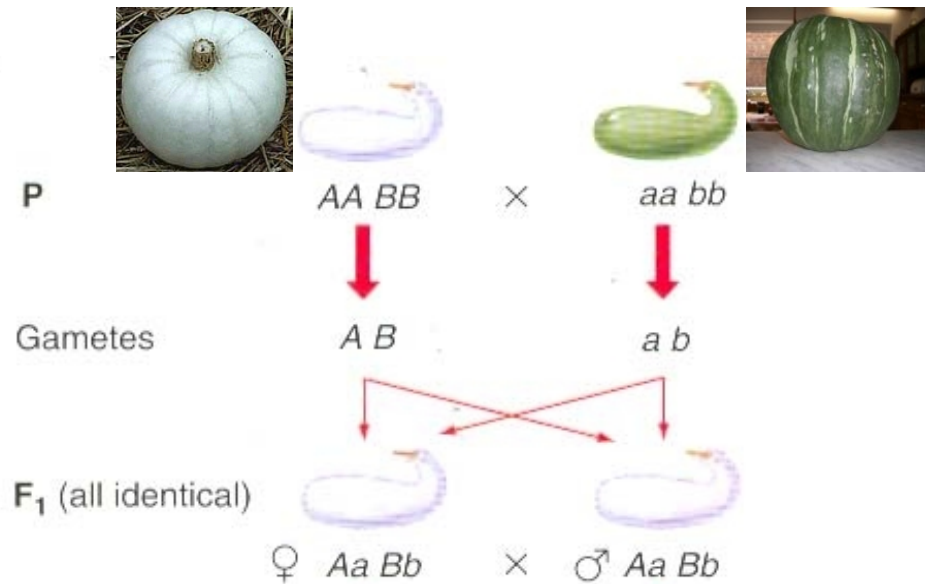
Metabolit X

bb

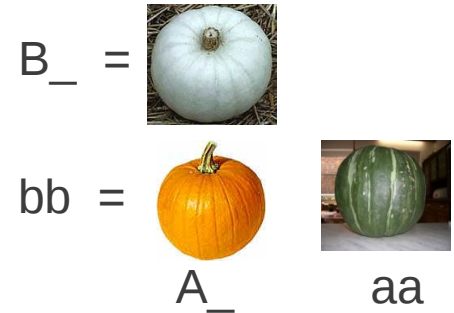
Pigment-Vorstufe



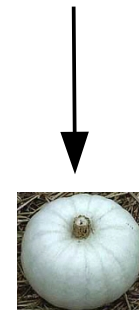
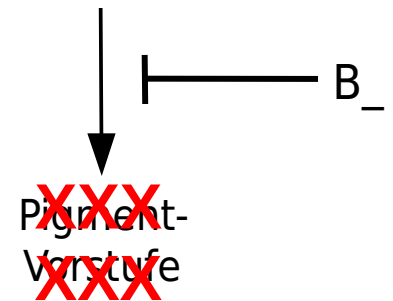
C) Dominante Epistasie: Bsp. Farbe des "Sommer-Kürbis"



$B_$ ist epistatisch über AA, Aa, aa!

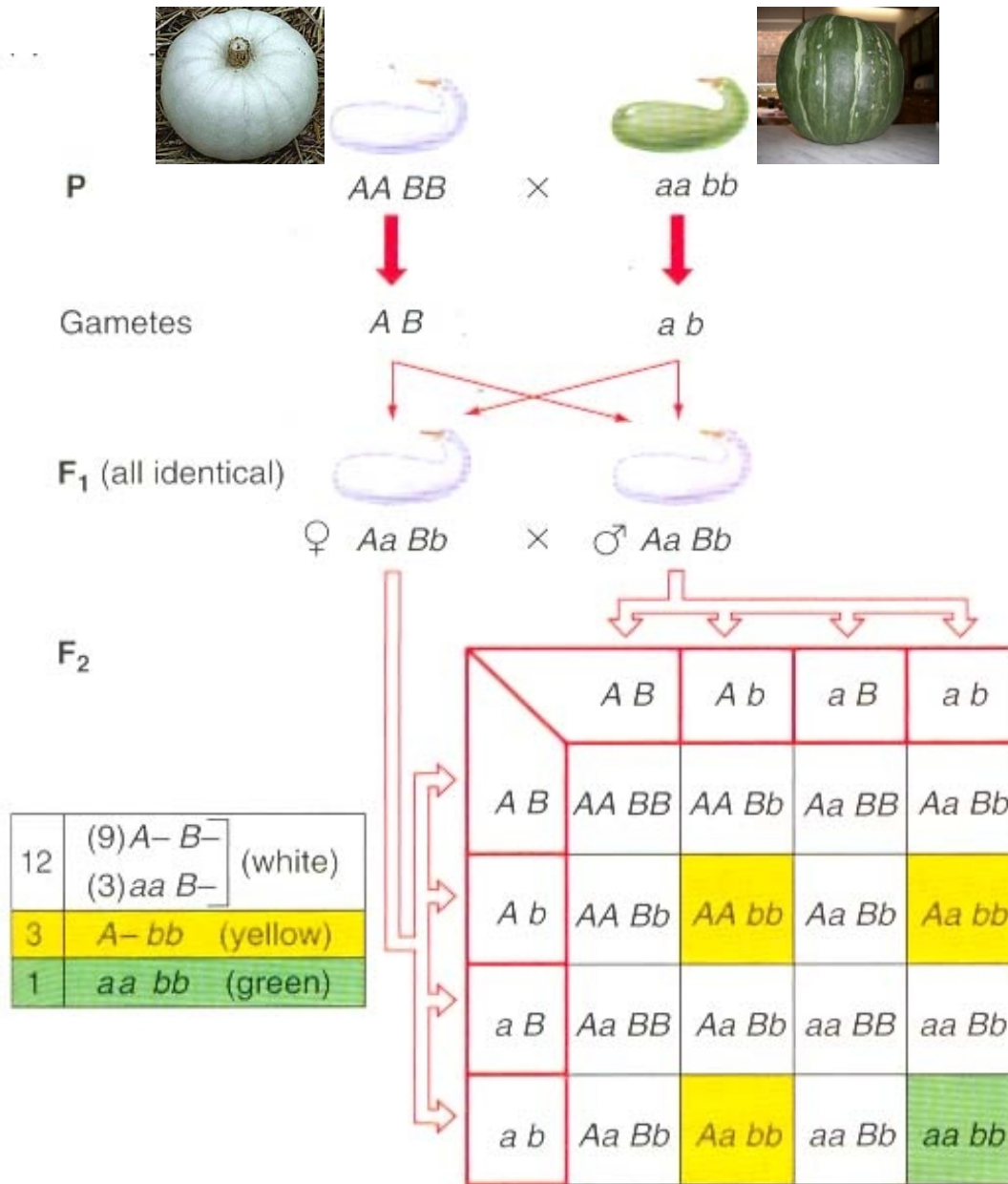


Metabolit X






AA, Aa, aa

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

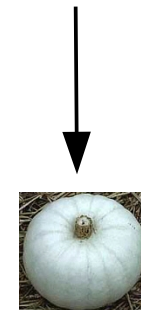
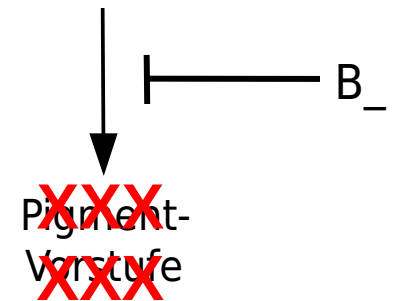


$B_$ ist epistatisch über $AA, Aa, aa!$

$B_ =$ 

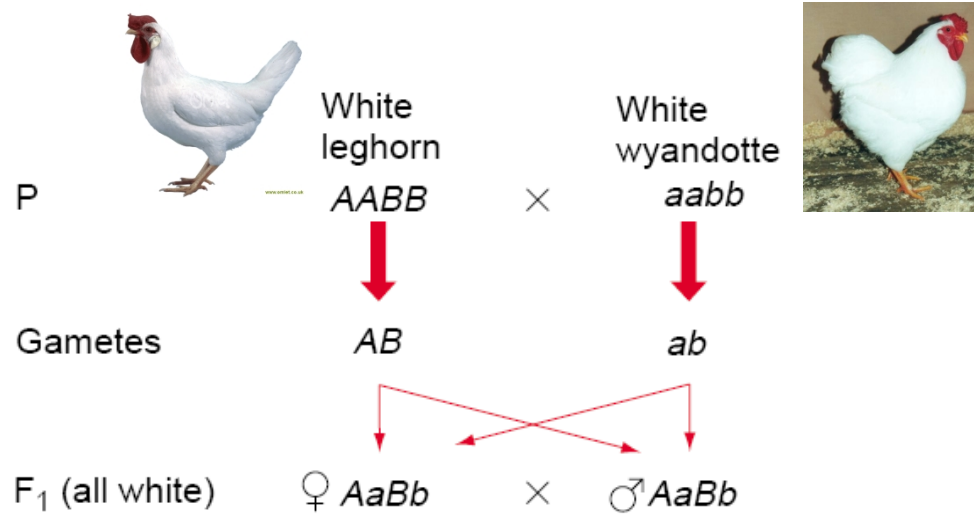
$bb =$  
 $A_ \quad aa$

Metabolit X

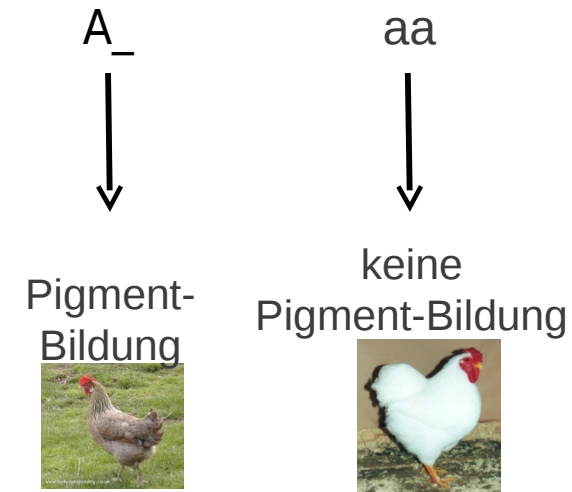


AA, Aa, aa

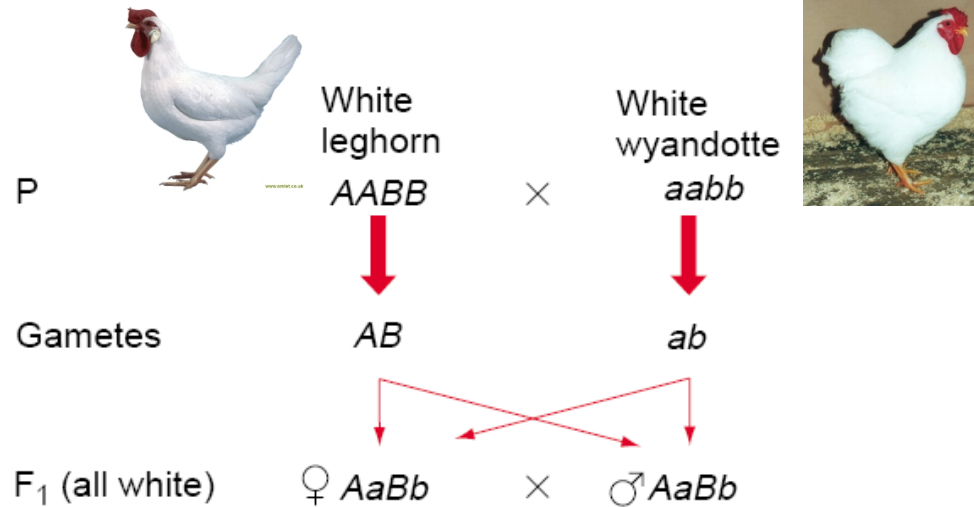
D) Dominante Epistasie: Bsp. Gefiederfarbe bei Hühnern



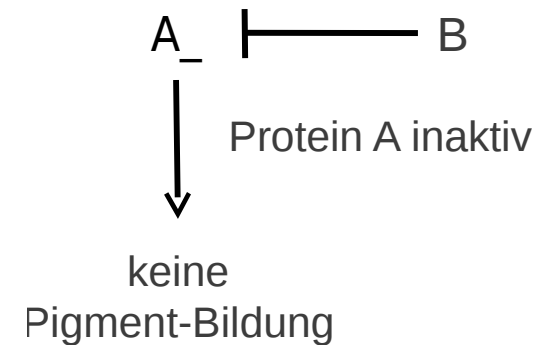
Dominante Epistasie II:
 Dominante Allele eines Gens unterdrücken die Ausprägung des dominanten Allels eines anderen Gens.



D) Dominante Epistasie: Bsp. Gefiederfarbe bei Hühnern



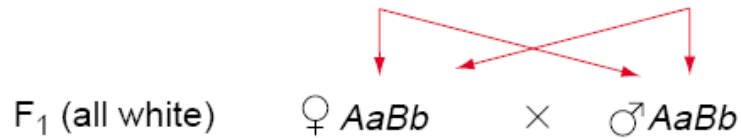
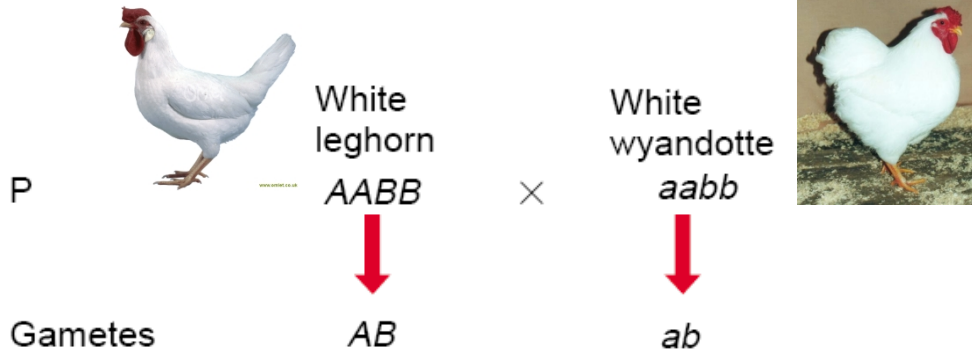
Dominante Epistasie II:
 Dominante Allele eines Gens unterdrücken die Ausprägung des dominanten Allels eines anderen Gens



Protein B reguliert Level von Protein A

B ist epistatisch über A_!

D) Dominante Epistasie: Bsp. Gefiederfarbe bei Hühnern

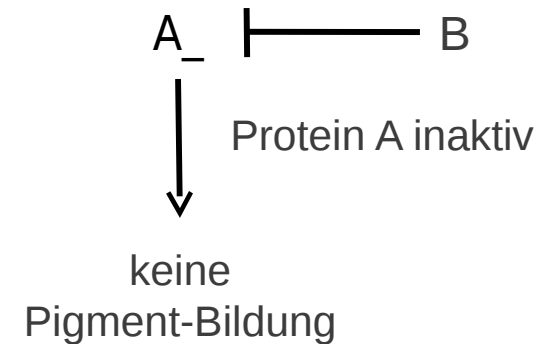


F₂

| | | | | | |
|------|--|--------|--------|--------|--------|
| | | AB | Ab | aB | ab |
| AB | | $AABB$ | $AABb$ | $AaBB$ | $AaBb$ |
| Ab | | $AABb$ | $AAbb$ | $AaBb$ | $Aabb$ |
| aB | | $AaBB$ | $AaBb$ | $aaBB$ | $aaBb$ |
| ab | | $AaBb$ | $Aabb$ | $aaBb$ | $aabb$ |

| | | |
|----|--|-----------|
| 13 | $(9)A_B_$ $(3)aaB_$ $(1)aabb$ | (white) |
| 3 | A_bb | (colored) |

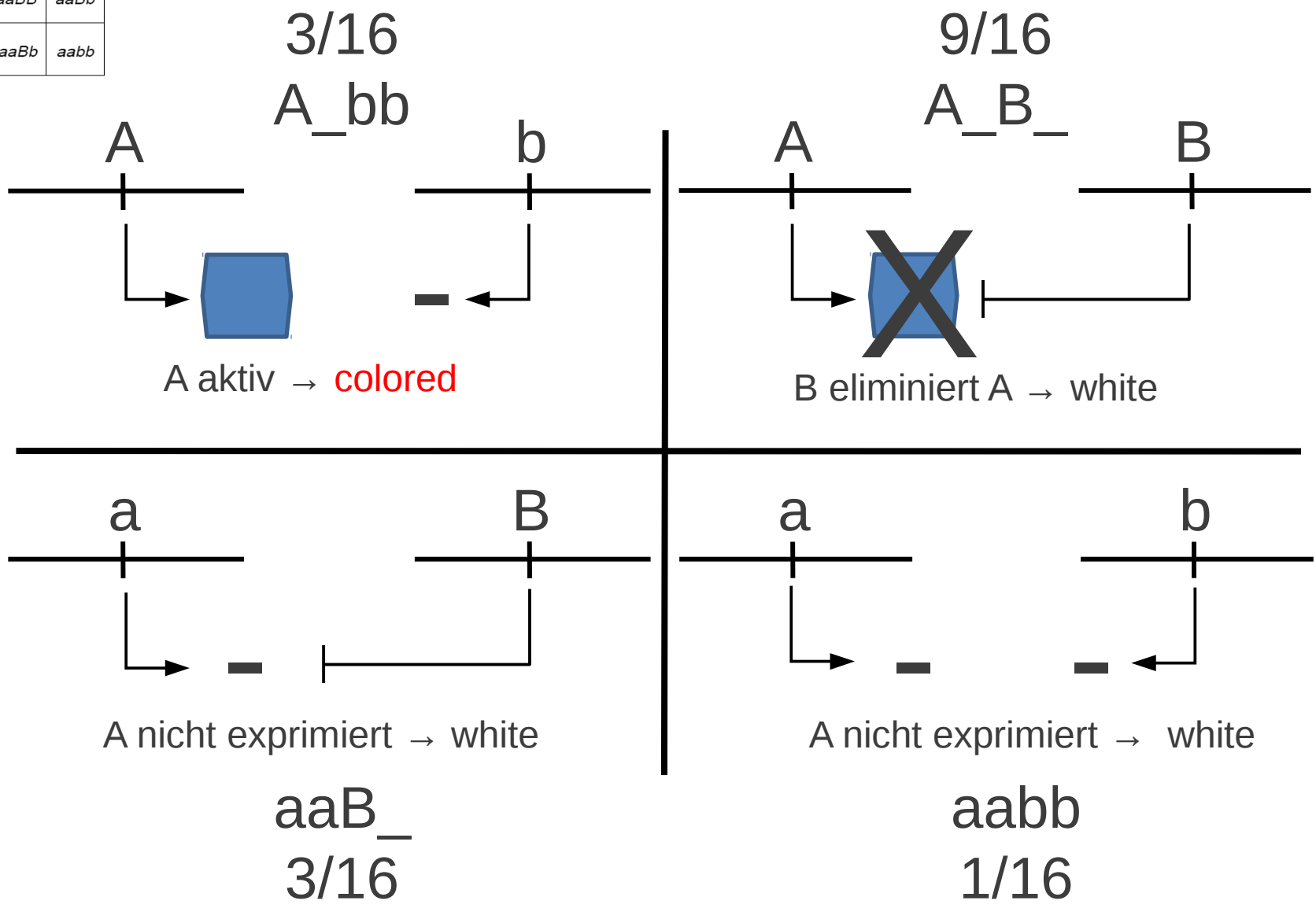
Dominante Epistasie II:
 Dominante Allele eines Gens unterdrücken die Ausprägung des dominanten Allels eines anderen Gens



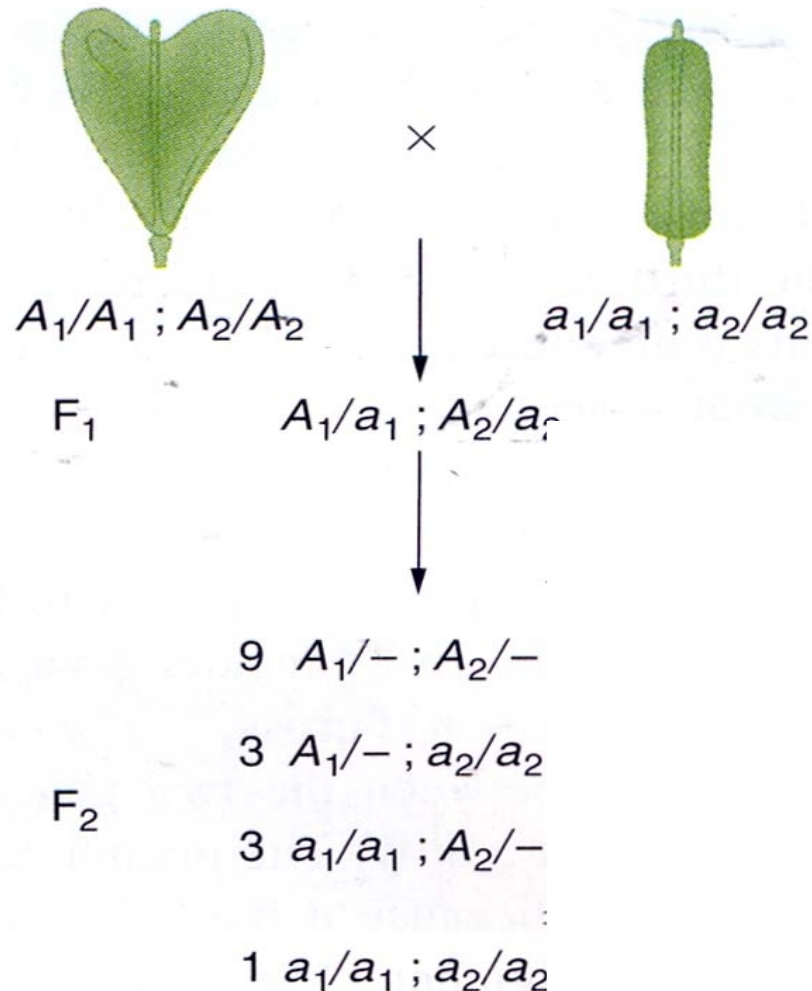
Protein B reguliert Level von Protein A

B ist epistatisch über A_!

| | AB | Ab | aB | ab |
|----|------|------|------|------|
| AB | AABB | AABb | AaBB | AaBb |
| Ab | AABb | AAbb | AaBb | Aabb |
| aB | AaBB | AaBb | aaBB | aaBb |
| ab | AaBb | Aabb | aaBb | aabb |

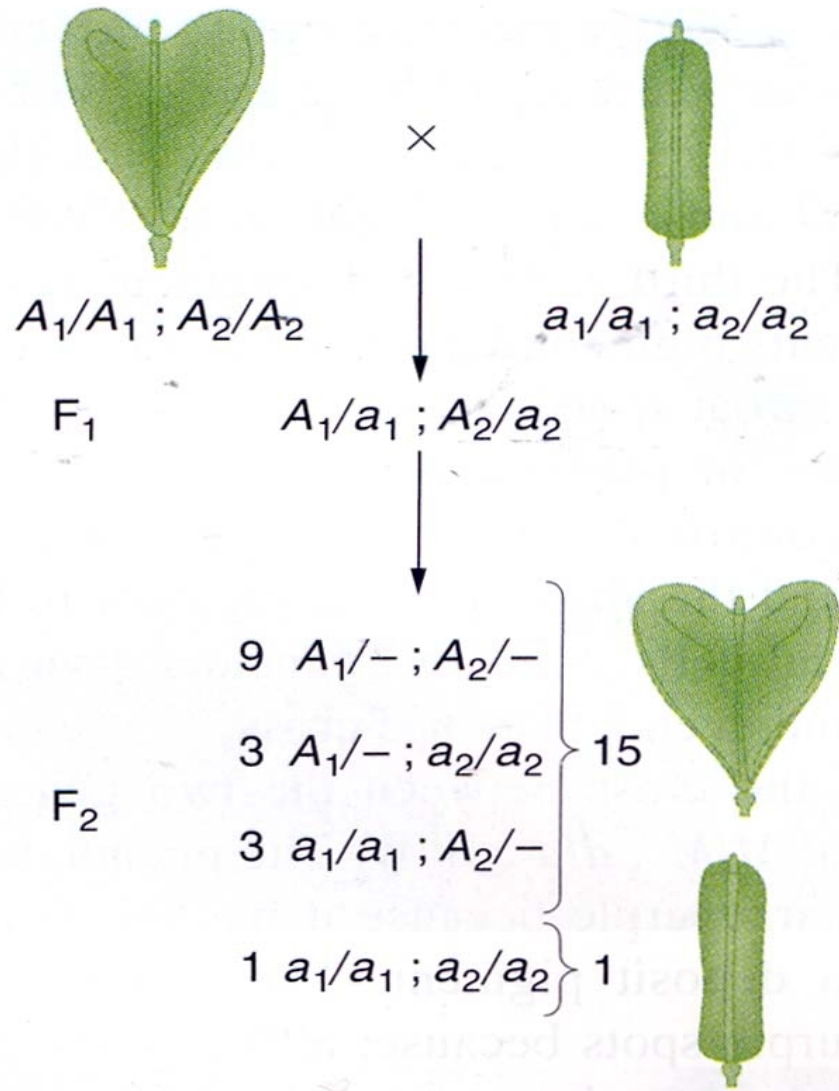


Genduplikation: Beispiel Fruchtform Hirtentäschelkraut



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: Fellfarbe | 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 eines dominanten Allels eines anderen Gens | Hühner: Gefiederfärbung | 9 | 3 | 3 | 1 | 13:3 |
| Genduplikation: | Hirtentäschelkraut: Fruchtform | 9 | 3 | 3 | 1 | 15:1 |