

# Canine Genetics

**Eine Zusammenstellung bzw. Übersicht der genetischen Regeln  
(Mendelschen Gesetze) und Erklärung wichtiger Fachwörter  
für angehende Zuchtrichter  
im Verein für Deutsche Schäferhunde**

Verfasser: Lothar Quoll



Erbfehler oder genetische Defekte sind unerwünschte Zustände, die entweder die Lebensfähigkeit der Tiere herabsetzen oder ihre Fähigkeit beeinträchtigen, mit anderen Individuen der gleichen Art oder Rasse in der natürlichen bzw. künstlichen Umwelt, für die sie gezüchtet wurden, zu konkurrieren.

Es handelt sich einerseits um Krankheiten (Erbkrankheiten, Erbumweltkrankheiten), andererseits um gesundheitliche Störungen (Erbmängel) sowie Abweichungen vom Rassestandard (Rasse oder Zuchtfehler) die im allgemeinen keine medizinischen Probleme darstellen und vom Inhalt der Standards und teilweise auch von deren Auslegung (Modeströmungen) abhängig sind.

**- Erbkrankheiten, Erbumweltkrankheiten sowie Erbängel beschäftigen vorwiegend den Tierarzt.**

**- Rasse und Zuchtfehler beschäftigen vorwiegend den Züchter.**

Die Grenzen sind jedoch fließend, da in der Hundezucht mehr als bei anderen Tierarten die Unterschiede zwischen „Normalen“ und „Abnormem“ oder „Pathologischem“ nicht eindeutig sind und die Verbreitung bestimmter pathologischer Merkmale selektiv begünstigt wird.

Diese Zusammenhänge spiegeln sich z.B. auch in der Auslegung des Begriffs „Missbildung“ wieder. Es wird unter anderem definiert: Eine Missbildung oder angeborene Anomalie ist die Veränderung in der Morphologie oder im Stoffwechsel deren Ursprung in die **Gametogenese**, in die **Embryogenese** oder in die **Fetalperiode** fällt und die außerhalb der Variationsbreite der Spezies liegt. (Herzog 1971)

Die Bezugseinheit ist jedoch relativ und die Basis der „Spezies“ (Art) für die Hundezucht praktisch nicht relevant.

Hier bilden im allgemeinen die Rasse (Rassestandard) sowie Spielarten (Varianten) die Grundlage der Entscheidungen, denn was bei einer Rasse oder Zuchtichtung als natürlich und korrekt gilt, z. B. Kurzbeinigkeit beim Dachshund, kann bei einer anderen ein Fehler oder eine Missbildung sein, z. B. Kurzbeinigkeit beim Deutschen Schäferhund. Es handelt sich also um Konventionen. Diesen geht jedoch hinsichtlich der Fehlerhaftigkeit bestimmter Merkmale eine primäre Abgrenzung voraus, nämlich die Variationsbreite „Gesundheit“, d. h. der Bereich, in dem die typische Anpassungsfähigkeit des Organismus den wechselnden Umweltverhältnissen entspricht, seine Existenz und Entwicklung sich in typischer Weise vollziehen und dabei Krankheit erzeugende Wirkungen (spätestens im Krankheitsprozess) kompensiert werden, so dass das Gesamtverhalten des Organismus zur Umwelt nicht beeinträchtigt wird.

Bei Erb- und Erbumwelterkrankungen ist die typische Reaktionsfähigkeit des Organismus als ganzes gegenüber der Umwelt gestört. Erbängel dagegen beeinflussen die Adaptionfähigkeit des Trägers an bestimmte Umweltverhältnisse (Leistungsfähigkeit, Gesundheit, Lebensfähigkeit) nicht oder nur teilweise. Sofern Erbängel das Exterieur der Hunde betreffen, werden sie häufig auch im Rassestandard als Rasse- oder Zuchtfehler geführt. Z. B. Stellungsfehler der Extremitäten, zu Farbmangelsyndromen führende Pigmentängel, oder Fehler der Ohren- oder der Gebißstellung.

Als **Gametogenese** (auch Gametenbildung, Keimzellentwicklung) wird die Entwicklung der Gameten oder Keimzellen aus den Urkeimzellen bezeichnet.

Die **Embryogenese** ist der biologische Prozess, der zur Bildung des Embryos führt.

Die **Fetalperiode** ist der Zeitraum während der Schwangerschaft.



Die Abgrenzung pathologischer Veränderungen unterbleibt in der Hundezucht, wenn es sich bei bestimmten Rassen um erwünschte und daher selektiv begünstigte Merkmale handelt. Z. B. Die Vergrößerung der gipfelnden Körperteile wie Ohr, Nase und Extremitäten (Akromegalie) bei Bernhardinern und Neufundländern, den unproportionierten (chondrodystrophischen) Zwergwuchs der Pekinesen und französischen Bulldoggen, oder die Chondrodystrophie der Extremitäten bei Teckeln, und Bassethounds. Derart erblich bedingte Merkmale fallen nach allgemeiner Ansicht erst dann in die Gruppe der Gesundheitsstörungen wenn sie ein Tier davon abhalten ein normales Leben zu führen. In solchen Fällen gehören sie zum Aufgabengebiet des Tierarztes bzw. teilweise bereits zu Gebiet des Tierschutzes, wobei Wegner (1979) unter tierschutzrelevanten Erbmängeln Minderungen der Erbgesundheit versteht, die der Laie nicht erkennt oder die er dem Tier durch abwegige Zuchtziele bewußt aufbürdet.

Bei einer weiteren, ungleich größeren Gruppe unbewusst selektiv begünstigter Defekte besteht dagegen kein Zweifel über deren Einstufung als Merkmale mit pathologischer Nebenwirkung. Hierzu gehört z. B. als Selektionsmerkmal die Pigmentaufhellung beim Dalmatiner, der Englischen Bulldogge, Blue-Dobermann, Chow-Chow u. a. Die Dispositionen zu Zentralnervalen Defekten, Blindheit, Taubheit und Hautkrankheiten haben.

Dies Gruppe geht natlos in eine dritte Gruppe über, die im allgemeinen Missbildungen, Erb- und Erbumwelterkrankungen anerkannten Veränderungen wie Wirbelsäulenspalten (Rhachischisis) Unterkieferverkürzung (Brachygnathia inferior), Intersexualität, fehlende oder überzählige Gliedmassen u. a. m. beinhaltet.

In die Gruppe der Erbkrankheit im engeren Sinne fallen Missbildungen und Krankheiten, deren Auftreten an Mutationen an einem Genort (Locus) oder an wenige Loci gebunden ist. Es handelt sich in der Regel um klar mendelnde, typisch qualitativ-genetische Merkmale, d. h. die Variation ist diskontinuierlich, und es treten mehrere Phänotypen (Erscheinungsbilder) auf (mendelnde „Alles oder Nichts Merkmale) Beispiele der wichtigsten Erbgänge sind: der autosomal rezessive Erbgang, der autosomal dominante Erbgang oder der unvollständig dominante Erbgang. Allgemein werden die Mutationen, die zu unerwünschten und krankhaften Abweichungen von Normen führen, nach ihrer Manifestation in **Letalfaktoren, Sub letal-, Semiletal- und Subvitalfaktoren sowie in letale und nicht letale Morbitätsfaktoren eingeteilt**. Die erst genannten werden nach der Penetranz ihrer Ausprägung unterschieden, wobei man unter Penetranz die prozentuale Häufigkeit der Defekten bzw. Letalen an der Gesamtzahl der Defekträger versteht.

Als **Letalfaktor** oder **Letalfehler** bezeichnet man ein Allel eines Genes, das in homozygoter Form tödlich wirkt, bevor das betroffene Individuum geschlechtsreif ist. In der Tierzucht kann ein solches Allel dabei in seiner heterozygoten Form züchterisch erwünschte Auswirkungen auf den Phänotyp haben (z. B. Schwanzlosigkeit bei Manxkatzen oder Federhaube bei bestimmten Kanariensassen), so dass der Anreiz bestehen kann, entsprechende Allele trotz ihrer negativen Auswirkungen für die Tiere aktiv zu fördern. In Deutschland sind Letalfaktoren bei Kleintieren wie Hunden, Katzen, Kaninchen und Vögeln im Gutachten zum §11b des Tierschutzgesetzes mit einem Zuchtverbot belegt (Qualzucht).



Gegenwärtig kennt die Tiermedizin auf den ersten Blick erschreckend viele Erbfehler bei Hunden: rund 450. Dies ist nicht zwangsläufig auf ein Ansteigen an erblichen Krankheiten zurückzuführen, sondern auch auf mehr Wissen über die Vererblichkeit von Erkrankungen. Der Begriff Erbfehler steht hier für die Gesamtheit der erblichen Abweichungen, Störungen und genetischen Defekte, die wie folgt unterteilt sind: Erblich bedingte Krankheitszustände oder Mängel mit gesundheitlicher Beeinträchtigung Erb-Umwelt-Erkrankungen, also die genetisch bedingte Bereitschaft zur Erkrankung Fehler in der Rasse/Zucht ohne Auswirkungen auf die Gesundheit. Gemeint sind hier falsche Pigmentierung/Fehlfarben, fehlerhafte Ohrenstellung, etc. Fehler in der Rasse/Zucht mit Auswirkungen auf die Gesundheit, wie: Zwergen- oder Riesenwuchs, verkürzte Gesichtsschädel, die zu Atemproblemen führen, extrem kurze Beine und extrem lange Wirbelsäulen, etc. Ein Teil dieser Zuchtfehler ist als Qualzucht definiert und sollte laut §11b Tierschutzgesetz aus den Rassestandards entfernt werden, soweit mit Missbildungen oder körperlichen Leiden zu rechnen ist. Oft vernachlässigt werden hier die Erb-Umwelterkrankungen, da hier eine vorhandene Genmutation nicht zum völligen Versagen des Enzyms führt, sondern als Abweichung von der vollen Funktionsfähigkeit die Gefahr einer größeren Anfälligkeit gegen Umweltveränderungen birgt. Es handelt sich um eine erhöhte Krankheitsanfälligkeit, also einer Disposition. Darüber hinaus werden Erbfehler weiter unterteilt in (Quelle: Vererbung beim Hund, Inge Jansen): die durch einen einzigen Genort bestimmt sind (monogene oder monofaktorielle Erbfehler) als dominante oder rezessive Gene die durch mehrere, additiv wirkende Genorte bestimmt sind (polygene oder multifaktorielle Erbfehler) sowie in pränatale (vorgeburtliche), perinatale (kurz vor, während, oder nach der Geburt auftretende), juvenile (in der Jugendentwicklung auftretende) und adulte (im Erwachsenenalter, also nach der Geschlechtsreife auftretende). Wichtig sind hier bei der Zucht mit erblich belasteten Elterntieren die adulten Erbfehler, weil diese Erbfehler oft erst dann festgestellt werden, wenn bereits belastete Nachkommen geboren wurden. Hier erfolgt eine weitere Einteilung der Erbfehler in: Letal- (tödliche Erbfehler), Semiletal- (mehr als die Hälfte der betroffenen Hunde stirbt bis zur Geschlechtsreife) und Subvitalfaktoren (mehr als die Hälfte der betroffenen Hunde erreicht die Geschlechtsreife).

Nicht alle Erbfehler oder erblich bedingten Krankheiten sind auf genetisch vorbelastete Ahnen zurückzuführen. Auch während des Heranwachsens des Fötus können durch äußere Einflüsse wie Umweltbelastungen, Gifte/Vergiftungen, Viren und Mangelerscheinungen genetische Veränderungen entstehen. Momentan sind etwa 450 Erbfehler des Hundes bekannt. Diese hohe Anzahl liegt wohl weniger an einem Ansteigen von erblichen Erkrankungen als an der Aufmerksamkeit, die in den letzten Jahren erblich bedingten Veränderungen zukommt. Durch fortschreitende Technik und effiziente Diagnoseverfahren ist es möglich, diese Art gesundheitlicher Leiden zu erkennen und einzuordnen. Bei etwa zwei Dutzend der caninen Erbkrankheiten ist der molekulargenetische Defekt heute bekannt. Allerdings ist bei gut der Hälfte aller Erbkrankheiten, die auf der genetischen Basis von Rasseprädispositionen (rassebedingte Bereitschaft zur Erkrankung) oder familiärem Auftreten vermutet werden, der Vererbungsgang noch völlig unbekannt. Dies hat schlussendlich zur Folge, dass das Zuordnen einer Krankheit zu einem mutierten Gen - also das Einordnen in eine vererbliche Veränderung - oftmals nicht möglich ist. Für den Halter eines erkrankten Hundes mag es nicht von Bedeutung sein, ob körperliche Einschränkungen oder Krankheiten seines Tieres erblich sind. Für die Zucht gewinnt diese Erkenntnis allerdings eine sehr große Bedeutung. Dass jedes Gen und Organsystem von einer genetischen Mutation behaftet sein kann und sich die Symptome von denen erworbener Krankheiten oft gar nicht unterscheiden, macht die klinische Diagnostik oft schwer. Hier sind Informationen des Halters oder Züchters sehr wichtig, da erbliche Erkrankungen meistens unabhängig von äußeren Einflüssen in einem bestimmten Alter auftreten. Erbkrankheiten befallen meist nicht alle Tiere eines Wurfes.



Fatal ist, dass viele Welpen, die an schwerwiegenden Erbfehlern erkranken und in vielen Fällen auch sehr schnell verenden, von deren Züchtern oft ohne weitere Untersuchungen oder das Informieren einen Tierarztes beseitigt werden.

Viele dieser kongenitalen (schon bei der Geburt vorhandenen, sehr schweren) Erbfehler sind meist einfach zu erkennen. Die betroffenen Tiere sind fast nicht lebensfähig und verkümmern. Leider werden viele solcher frühen Todesfälle auch heute noch als "natürliche Auslese" abgetan und mit belasteten Elterntieren weitergezüchtet.

Hier zeigt sich ganz unmissverständlich die Verantwortung, die ein Züchter zu tragen hat.

Je nach Art der erblichen Erkrankung variieren natürlich auch die Symptome. Abhängig davon ist die Prognose für den weiteren Krankheitsverlauf. Der klinische Krankheitsverlauf bei Hunden mit demselben Leiden ist ähnlich, so kann man aus jahrelangen Erfahrungen Prognosen stellen und therapeutische Maßnahmen einleiten. Diese Therapien beziehen sich in den meisten Fällen nur auf die Symptomatik und dienen einer Verbesserung der Lebensqualität. Ethik und Rechtmäßigkeit müssen hier beachtet werden.

Nieren- und Knochenmarktransplantationen sowie weitere Gentherapien können in Zukunft - ähnlich wie beim Menschen - bei einem Teil der monogenen (nur durch ein einzelnes Gen verursachte) Erbkrankheiten eine Heilung ermöglichen.

Die Gelder für die Genforschung beim Hund sind stark begrenzt. Der Löwenanteil der zur Verfügung stehenden Mittel wird in die Genforschung für Nutztiere eingebracht. Hier geht es natürlich in der Hauptsache um Ausbringung (Fleisch, Milch, Eier etc.) Trotzdem ist heute schon viel über erbliche Erkrankungen beim Hund bekannt, findet aber wegen der Rassestandards immer noch wenig Beachtung.

Viele der bekannten Erbkrankheiten sind erst durch züchterische Maßnahmen entstanden und führen heute in unzähligen Fällen zu kranken Tieren, die oft unter den Auswirkungen leiden. Ich möchte hier außer den "echten" Erkrankungen die Übertreibung der Standards erwähnen, aus denen unter anderem die genannten Probleme beim verkürzten Gesichtsschädel, extrem lose Fellhaut, die zu multiplen Hauterkrankungen, Hängelidern etc. führen, extremer Zwergen- oder Riesenwuchs, "Apfelköpfe", zu große oder zu kleine Augen, oder sogar offene Hirnschädel (Fontanellen) resultieren.

Die Zucht von Tieren bedarf einer hohen Verantwortung und sollte mit der einfachen Vermehrung nichts zu tun haben. Wichtig ist dabei, dass man jederzeit den Ursprung der Zucht zurückverfolgen kann, um Einfluß nehmen zu können und unerwünschte Zuchtergebnisse vermeiden kann.

Ein weiterer Punkt, neben teilweise unsinnigen Standards, ist daher die Inzucht. Hier sollen Reinerbigkeit und damit ein hohes Maß an Vererbung erwünschter Eigenschaften erreicht werden. Im gleichen Verhältnis erhöht sich damit aber auch die Zahl der krankmachenden Eigenschaften, Genmutationen und Missbildungen.

Bei Inzucht werden den ursprünglich gesunden Elterntieren durch fortschreitende Genverarmung immer mehr Tiere folgen, die krank sind, oder eine erhöhte Bereitschaft zum Erkranken mitbringen. Zur Erhaltung von (seltenen) Rassen und erwünschter Zuchtmerkmale wird immer noch Inzucht betrieben. Auch wenn durch Inzucht nur selten neue Mutationen entstehen und keine neuen Erbfehler hervorgerufen werden, begünstigt diese Art von Zucht das Auftreten rezessiv vererbter Erkrankungen.

Unzählbare Appelle von engagierten Tierärzten an Rassezuchtverbände verhalten oft unbeachtet. Dabei können Erbfehler ausschließlich an der Wurzel, also der Zucht, gepackt werden. So liest man auf vielen Rassehundeseiten immer wieder Hinweise auf erbliche Erkrankungen dieser Rasse und deren Therapie, statt Vorschläge zur Eindämmung.

C  
.  
A  
.  
N  
.  
I  
.  
N  
.  
E  
.  
G  
.  
E  
.  
N  
.  
E  
.  
T  
.  
I  
.  
C  
.  
S



Viel wichtiger als die Behandlung von erblichen Defekten ist deshalb die Früherkennung und damit die Eindämmung. Ziel muss sein, dass sich mutierte Gene nicht innerhalb einer Familie oder gar einer ganzen Rasse weiter ausbreiten können. Gerade bei dominant vererbten Krankheiten greifen züchterische Maßnahmen sehr effektiv und führen rasch zu einer Eliminierung des Gendefektes.

Als häufigste Erbfehler treten beim Hund auf:

hereditäre Skeletterkrankungen Erbdefekte der Atemwege vererbte Kreislaufstörungen vererbte Hautkrankheiten hämatologische (Blut) Erbfehler und Erythrozytendefekte (Erythrozyten = rote Blutkörperchen) vererbte Krankheiten des Immunsystems Erbkrankheiten der Organe (Leber, Pankreas, Magen, Darm) endokrine Erbfehler (Diabetes, Schilddrüse, etc.) neurologische Erbkrankheiten muskuläre Erbdefekte erbliche Fortpflanzungsstörungen uronephrologische Erbfehler (erbliche Erkrankungen der Nieren und der ableitenden Harnwege wie Harnleiter, Blase und Harnröhre) Skeletterkrankungen: Zu den häufigsten erblichen Skeletterkrankungen zählen Dysplasien von Hüft- Schulter- und Ellbogengelenken, die Patellaluxation (Neigung zum spontanen Ausrenken der Kniescheibe) und die Femurkopfnekrose (Degeneration der Hüftgelenkskugel am Oberschenkelknochen). Für den Hund als Lauftier ist ein gesundes Skelett enorm wichtig. Eine genetische Veränderung der Knochen und Gelenke gibt den Rahmen für entsprechende Erkrankungen, jedoch kann durch eine ausgewogene Ernährung und Bewegung der "Schaden" begrenzt werden. Nicht nur für erblich belastete Hunde sind zu viel Treppensteigen, Springen, neben dem Fahrrad herlaufen, etc. während der Wachstumsphase Indikatoren für eventuelle spätere Knochen- oder Gelenkerkrankungen. Eine Überbelastung wird die genetische Veranlagung zu Skelettveränderungen negativ beeinflussen. Zu den erblichen Skeletterkrankungen gehören aber auch genetisch bedingte Defekte wie zum Beispiel Rück- und Vorbiss, Zahnüber- und unterzahl, Zwerg- und Riesenwuchs, Bandscheibenvorfälle (Dackellähme), Veränderungen der Form der Rückenwirbel, etc. Den Schwerpunkt der neurologischen Erkrankungen, die das Gehirn und das zentrale Nervensystem umfassen, bildet natürlich der Oberbegriff "Epileptische Anfallsformen", im Portal der Hundezeitung. Darüber hinaus gibt es aber weitere Erkrankungen, die zu den unterschiedlichsten neurologischen Störungen/Ausfällen führen können. Relativ unerforscht ist das "Schwimmersyndrom", eine erbliche Erkrankung, die dazu führt, dass Welpen nicht in der Lage sind zu stehen und nur flach (wie ein Schwimmer) liegen können. Diese Erscheinung wird meistens durch Krämpfe, Zuckungen und Sehstörungen begleitet. Viele dieser Hunde kommen über das Welpenalter nicht hinaus, wobei sich manche völlig normal weiterentwickeln.

Zu den erblichen Erkrankungen des Kreislaufsystems gehören unter anderen Fehler wie ein Loch in der Herzscheidewand (ganz oder nur teilweise ausgeprägt), Aortenverengungen, diverse Fehl- oder Missbildungen oder die Pulmonalstenose, was bedeutet, dass eine Verengung vorliegt im Bereich der Pulmonalklappen, die eine von insgesamt vier Herzklappen ist.

Zur Diagnose der Herzfehler bedarf es einer speziellen technischen Ausrüstung, die in der Regel nur einem Fachtierarzt für Kardiologie zur Verfügung stehen (wie Ultraschall mit Farbdoppler). Häufig haben andere, zum Teil auch erbliche Erkrankungen, unmittelbaren Einfluss auf die Funktion des Herzens (Erkrankungen der Schilddrüse etc.).

Als erbliche Fortpflanzungsstörungen oder Erkrankungen der Fortpflanzungsorgane bezeichnet man zum Beispiel das Fehlen eines oder beider Hoden, nicht aus der Bauchhöhle absteigende Hoden (Tumorgefahr), sowie Missbildungen der Gebärmutter, Eierstöcke und den Zitzen.

C  
.  
A  
.  
N  
.  
I  
.  
N  
.  
E  
.  
G  
.  
E  
.  
N  
.  
E  
.  
T  
.  
I  
.  
C  
.  
S



Die hämatologischen Erbfehler umfassen verschiedene Erkrankungen des Blutes. Die zyklische Hämatopoese (Blutbildung), auch zyklische Neutropenie, graues Collie Syndrom oder CCH genannt, ist eine erbliche Bluterkrankung, die es nur beim Collie gibt. Hier nehmen rote Blutkörperchen und Blutplättchen immer mehr ab, der Hund hat keinerlei Immunsystem und die Bindung von Vitamin K ist nicht möglich. Diese Erkrankung geht mit einer Graufärbung des Felles einher und endet tödlich. Ein weiterer wichtiger Punkt sind Erkrankungen der Blutgerinnung, also Bluterkrankheiten. Durch eine Verzögerung der Blutgerinnung kann es zu großen Blutverlusten bei Verletzungen und Operationen kommen.

Das Spektrum der erblichen Störungen im Immunsystem reicht von verschiedensten allergischen Reaktionen über Mangelerscheinungen bis hin zu Autoimmunerkrankungen. Hier kommt es durch eine fehlende oder inkomplette Differenzierung zwischen körpereigenen und körperfremden Zellen zur Ausbildung von Autoimmunkörpern gegen körpereigenes Gewebe - das Immunsystem arbeitet gegen den eigenen Organismus.

Beispiele für erbliche Erkrankungen der Augen sind unter anderem die Progressive Retina Atrophie (PRA), bei der es zu einer Degeneration der Netzhaut kommt, die Retina Dysplasie, also einem Ablösen der Netzhaut, die Kerato Conjunktivitis Sicca (KCS), bei der nicht genügend Tränenflüssigkeit produziert wird und das Auge austrocknet. Häufig diagnostiziert wird auch der erbliche Katarakt (grauer Star, der aber nichts mit dem grauen Star als Alterserscheinung zu tun hat).

Aber auch Missbildungen wie zu kleine oder hervorquellende Augen, eine Verdopplung der Wimpernreihen, eingerollte oder hängende Lidränder, haarige Hornhautzysten oder Fehlstellungen der Linse sind nicht selten.

Erblich bedingte Erkrankungen der Haut umfassen im Wesentlichen eine angeborene Fell- oder Haarlosigkeit, den Verlust oder das Fehlen von Pigmenten, Blaufärbungen mit einhergehenden Hautentzündungen, sowie brüchige, dünne Haut mit übermäßig starker Faltenbildung.

Zu den nicht selten auch genetisch bedingten oder prädisponierten Weichteilerkrankungen (muskuläre und endokrine Abweichungen eingeschlossen), gehören zum Einen die verschiedenen Organe, aber auch Blase und Harnröhre, sowie endokrine Drüsen und Stoffwechsel. Alle diese Erkrankungen haben unmittelbaren Einfluß auf die Lebensfunktionen und schränken das erkrankte Tier in der Lebensqualität ein oder führen sogar zum Tod.

Hier dominieren neben Erkrankungen der Niere, Leber, Schilddrüse und Bauchspeicheldrüse etc., auch Muskelschwund und spastische Verengungen des Magenausganges. Da hier die klinische Symptomatik in den meisten Fällen nicht eindeutig zugeordnet werden kann, ist eine Diagnosestellung im Labor und bildgebende Verfahren (Röntgen- und Ultraschalluntersuchungen) angeraten. Einige der Weichteilerkrankungen können neben einem medikamentösen Ausgleich auch über die Ernährung positiv beeinflusst werden.

Auch die Atemwege können von erblichen Fehlern betroffen sein. Missbildungen der Atmungsorgane und der Atemwege, aber auch eine falsche Bewegungsfunktion der Lunge führen zu schwerwiegenden gesundheitlichen Einschränkungen. Zudem zählen Fehlbildungen oder Unterentwicklungen des Kehlkopfes und Stimmbandlähmungen zu den angeborenen Erkrankungen der Atemwege.

Schlussendlich schreibt man auch gewissen Tumoren (Neoplasmen) eine Vererbbarkeit zu. Unterschieden wird hier in benigne, also gutartige Tumore (nur lokal wachsende, keine Absiedlung bildende), semimaligne genannte Tumore (lokal wachsend, jedoch in umgebende Strukturen einwachsend und zerstörend, bilden keine Absiedlungen) und bösartige Tumore (maligne Geschwulste, mit zum Teil frühzeitiger Bildung von Tochterneubildungen)

C  
.  
A  
.  
N  
.  
I  
.  
N  
.  
E  
.  
G  
.  
E  
.  
N  
.  
E  
.  
T  
.  
I  
.  
C  
.  
S

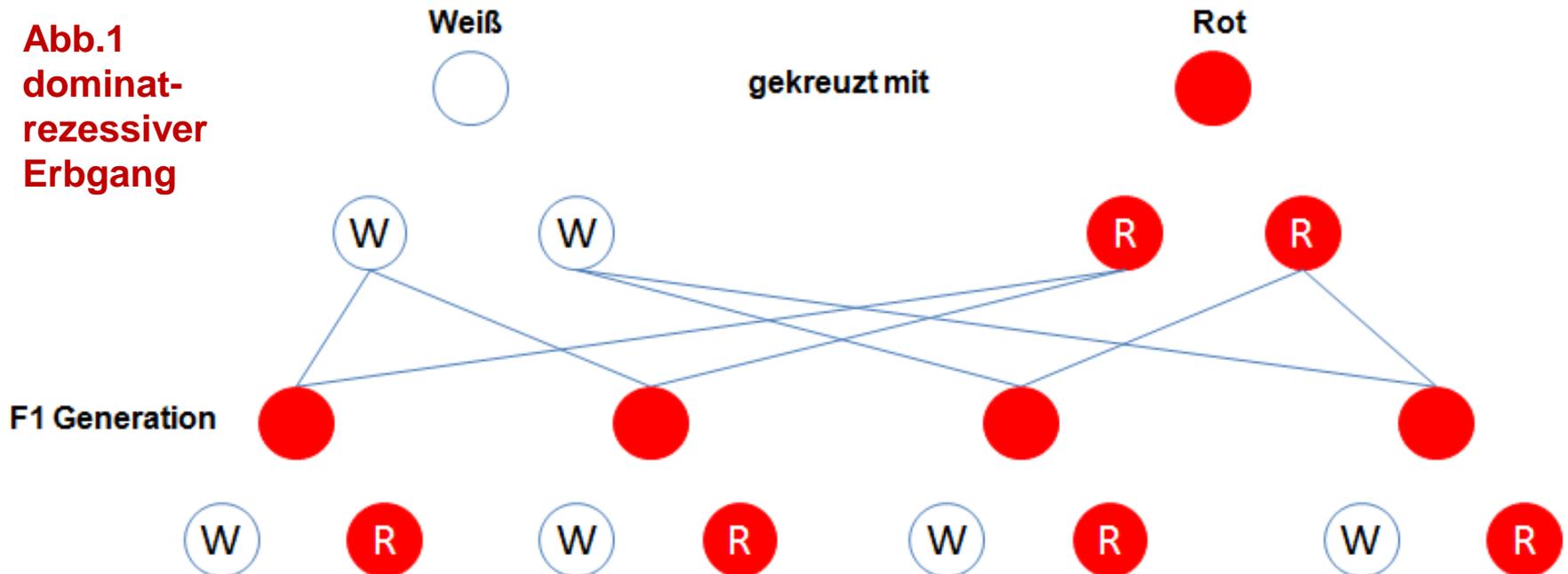


Johann Gregor Mendel stellte die so genannten Mendelschen Gesetze der Genetik auf und erforschte damit erstmals, wie sich Eigenschaften von Eltern auf Kinder vererben. Johann Gregor Mendel war nicht, wie viele vermuten würden, ein Naturwissenschaftler, sondern ein böhmischer Augustinerpater, der im Garten seines Klosters Experimente mit Pflanzen durchführte. Dabei benutzte er die biologisch recht einfache Erbsenpflanze. Die Vorteile der Erbsenpflanze: Sie ist pflegeleicht, da sie nur Wasser und Licht zum Wachsen benötigt. Außerdem führt sie viele Früchte, hier können Experimente besonders repräsentativ durchgeführt werden.

**1. Mendelsche Regel: Uniformitätsregel**

Mendel kreuzte Erbsenpflanzen mit weißen Blüten mit Erbsenpflanzen, welche rote Blüten aufwiesen. Die dabei herauskommenden Blüten ( F<sub>1</sub>-Generation oder auch Tochter-Generation genannt ) wiesen dabei rote Blüten auf. Schaut man sich das Ganze aus Sicht der Vererbung an, so hat die weiße Erbsenpflanze die Information für weiße Blüten vererbt und die rote die Information für rote. Normalerweise müsste man jetzt sagen: Rot und weiß gemischt müsste rosa ergeben. Aber warum ist das hier nicht so? Der Grund liegt darin, dass die rote Farbe sich durchsetzt, sie ist dominant gegenüber der weißen Farbe. Die Erbinformation weiß hat sich nicht durchgesetzt und wird als rezessiv bezeichnet. Aus diesem Grund spricht man hier von einem dominant-rezessiven Erbgang.

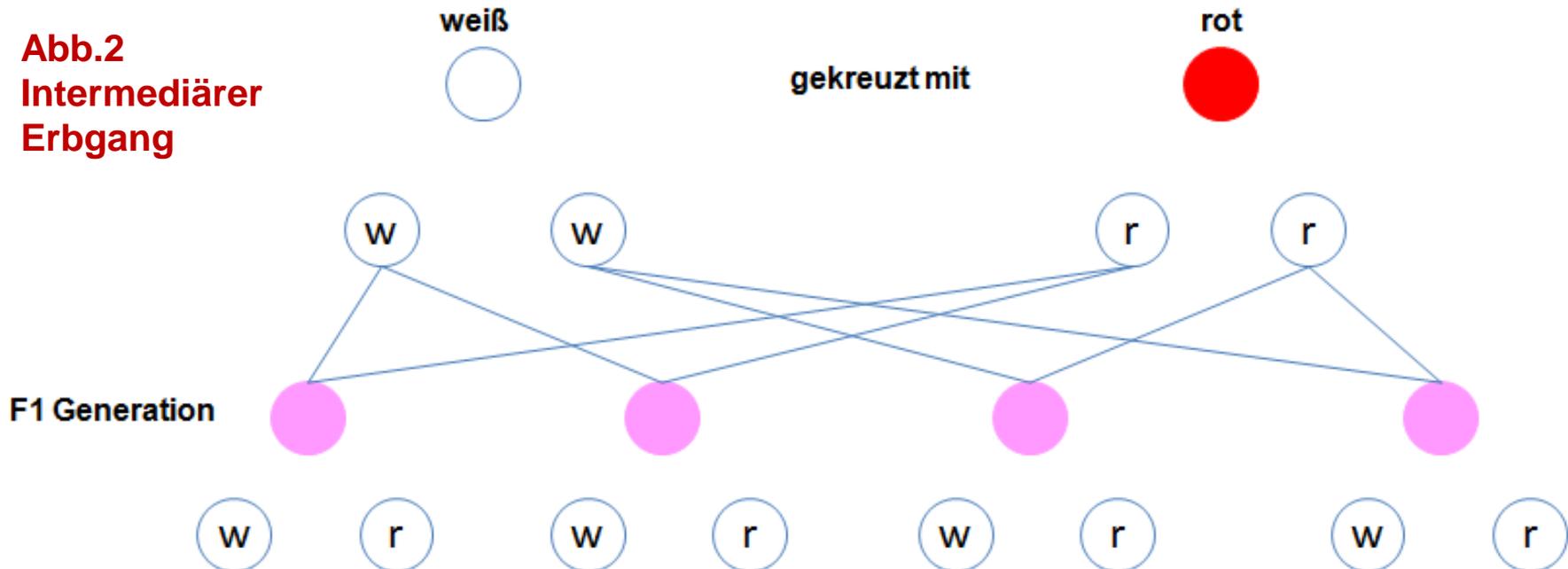
**Abb.1  
dominat-  
rezessiver  
Erbgang**





Wenn reinerbige rotblühende und reinerbige weißblühende Individuen gekreuzt werden, haben alle Mitglieder der F1-Generation eine Erbanlage (ein Gen) für weiß (von einem Elternteil) und eine Erbanlage für rot (vom anderen Elternteil) vererbt bekommen, sie sind heterozygot (mischerbig). Trotzdem sind sie alle rotblühend, eben weil rot gegenüber weiß dominant ist. Die verschiedenen Formen einer Erbanlage (im Beispiel die Genformen für rot und weiß) werden auch als Allele bezeichnet. Dabei werden dominante Eigenschaften in großen Buchstaben geschrieben, (Abb.1) rezessive Eigenschaften in kleinen Buchstaben. (Abb.2) Nun kann man aber auch Pflanzen mit roten und weißen Blüten kreuzen und lila Blüten erhalten. Beim dominant-rezessiven Erbgang hat sich ein Merkmal durchgesetzt. Das war bei der oben genannten Blütenpflanze der Fall. Bei anderen Pflanzen, z.B. der *Mirabilis jalapa* (Wunderblume) liegt kein dominant-rezessiver Erbgang vor, sondern ein **intermediärer Erbgang**. Hier setzt sich also keine Blütenfarbe durch, sondern es entsteht eine Mischform. Aus roten und weißen Blüten der Eltern werden rosafarbene Blüten der Nachkommen. Die folgende Grafik zeigt wie dies aussieht. Man beachte, dass alle Buchstaben für die Erbinformationen klein geschrieben sind, da kein dominanter Anteil vorliegt.

**Abb.2**  
**Intermediärer Erbgang**





Aus beiden Versuchen zeigt sich, dass die 1. Tochtergeneration - auch  $F_1$ -Generation optisch immer gleich aussieht. In unserem Fall weißt die Tochtergeneration sowohl beim dominant-rezessivem Erbgang, als auch beim intermediären Erbgang immer die gleiche Farbe auf. Der Phänotyp ist somit gleich. Die **Uniformitätsregel** oder **Reziprozitätsregel** gilt, wenn zwei Eltern **Parentalgeneration P** (Elterngeneration) miteinander verpaart werden, die sich in einem Merkmal unterscheiden, (Beispiel Farbe) für das sie beide jeweils **homozygot** (reinerbig) sind. Die Nachkommen der ersten Generation (Tochtergeneration  $F_1$ ) sind dann **uniform**, d. h. bezogen auf das untersuchte Merkmal gleich. Dies gilt sowohl für den **Phänotyp** als auch für den **Genotyp**, welcher bei allen Nachkommen der ersten Generation in diesem Fall **heterozygot** (mischerbig) ist. Für die Ausprägung des Merkmals tritt je nach dessen Erbgang eine von drei Möglichkeiten ein. Beim dominant-rezessiven Erbgang haben alle Mitglieder der  $F_1$ -Generation denselben Phänotyp wie ein Elternteil. Beispiel: Bei Erbsen ist die rote Blütenfarbe dominant gegenüber der weißen, die Anlage für weiße Blüten wird daher als **rezessiv** (von Erbfaktoren zurücktretend, nicht in Erscheinung tretend) bezeichnet. Wenn reinerbige rotblühende und reinerbige weißblühende Individuen gekreuzt werden, haben alle Mitglieder der  $F_1$ -Generation ein Allel für weiß und ein Allel für rot vererbt bekommen, sie sind heterozygot. Trotzdem sind sie alle rotblühend, weil rot gegenüber weiß dominant ist. Beim **intermediären** (gemischte Merkmalsausprägung von mindestens zwei unterschiedlichen Allelen) Erbgang haben alle Mitglieder der  $F_1$ -Generation eine Mischform der elterlichen Merkmale. Ein Beispiel ist die Blütenfarbe von *Mirabilis jalapa*: Wenn rot- und weißblütige Exemplare gekreuzt werden, so haben alle Nachkommen rosafarbene Blüten. Beim **kodominanten** (werden bei einem Heterozygoten die Genprodukte beider Allele unabhängig voneinander ausgeprägt, spricht man von Kodominanz) Erbgang bilden alle Mitglieder der  $F_1$ -Generation beide Merkmale der Eltern separat aus. (Beispiel: Die Allele A und B im **AB0-System** der menschlichen Blutgruppen). Ausnahmen von der 1. Regel können auftreten, wenn sich das Gen für ein untersuchtes Merkmal auf einem Geschlechtschromosom (**Gonosom**) befindet. Dann kann es sein, dass die  $F_1$ -Generation nicht uniform ist.

C  
.  
A  
.  
N  
.  
I  
.  
N  
.  
E  
.  
G  
.  
E  
.  
N  
.  
E  
.  
T  
.  
I  
.  
C  
.  
S



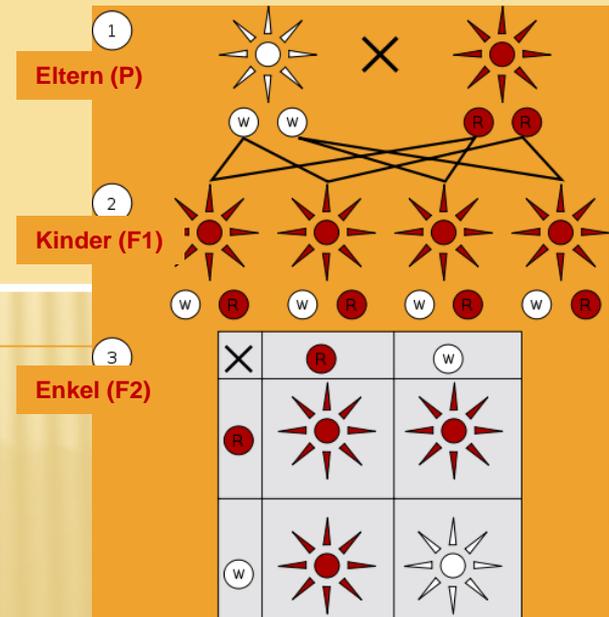
Die *Spaltungsregel* oder *Segregationsregel* gilt, wenn zwei Individuen gekreuzt werden, die beide gleichartig heterozygot sind, also z. B. zwei Pflanzen, die für die Blütenfarbe "Weiß" und "Rot" Erbanlagen haben. Das kann etwa die F<sub>1</sub>-Generation des vorherigen Abschnitts sein. In Beschreibungen der mendelschen Regeln werden die Nachkommen einer solchen Heterozygoten-Kreuzung daher als Enkel- oder zweite Filialgeneration (F<sub>2</sub>) bezeichnet. Die Nachkommen aus dieser Paarung sind untereinander nicht mehr uniform, sondern spalten sich sowohl im Genotyp als auch im Phänotyp auf. Handelt es sich um eine dominant-rezessive Vererbung, so sind durchschnittlich ein Viertel der F<sub>2</sub>-Individuen reinerbig mit zwei rezessiven Allelen und zeigen eine entsprechende Merkmalsausprägung (z. B. weiße Erbsenblüten). Die anderen drei Viertel zeigen im Phänotyp die dominante Erbanlage. Diese drei Viertel setzen sich zusammen aus einem Viertel reinerbige und zwei Vierteln mischerbige Individuen. Insgesamt besteht also im Phänotyp ein Verhältnis von 3:1, im Genotyp ein Verhältnis von 1:2:1. Bei dominant-rezessiver Vererbung sind also in der zweiten Nachkommengeneration, der F<sub>2</sub>-Generation, 25 % der Individuen homozygote Träger des dominanten Merkmals und 50 % heterozygote Träger des dominanten Merkmals. Das fand Gregor Mendel durch Rückkreuzungen heraus. Die mischerbigen Individuen, die das dominante Merkmal ausprägen, aber auch die rezessive Erbanlage vererben können, nennt man **Konduktoren** (Überträger).

1+ 2. Regel *im dominant-rezessiven Erbgang*: Wie er z. B. bei der Blütenfarbe der Erbsenpflanze auftritt.

**1** Elterngeneration P (Parentalgeneration) mit reinerbigen Anlagen (w/w oder R/R).

**2** F<sub>1</sub>-Generation: Alle Individuen sehen gleich aus. Auch bei den mischerbigen Exemplaren (heterozygot) reicht die dominante Erbanlage für die Bildung des roten Blütenpigments auf nur einem Allel aus, um eine volle Ausprägung des Merkmals rotblütig zu erreichen, obwohl das andere Allel die Erbanlage weiß, also das Fehlen des Blütenpigments beinhaltet.

**3** F<sub>2</sub>-Generation: Dominante (rot) und rezessive (weiße) Erscheinungsformen zeigen ein Verhältnis von 3:1. Der erste Vererbungsschritt von der P-Generation (1) zur F<sub>1</sub>- Generation (2) wird hier in einem anderen Erbschema dargestellt als die darauf folgende Vererbung von der F<sub>1</sub>- zur F<sub>2</sub>-Generation (3). Das untere ist ein Punnett Quadrat (Kombinationsquadrat, ist ein Hilfsmittel, das von dem britischen Genetiker Reginald Punnett entwickelt wurde).

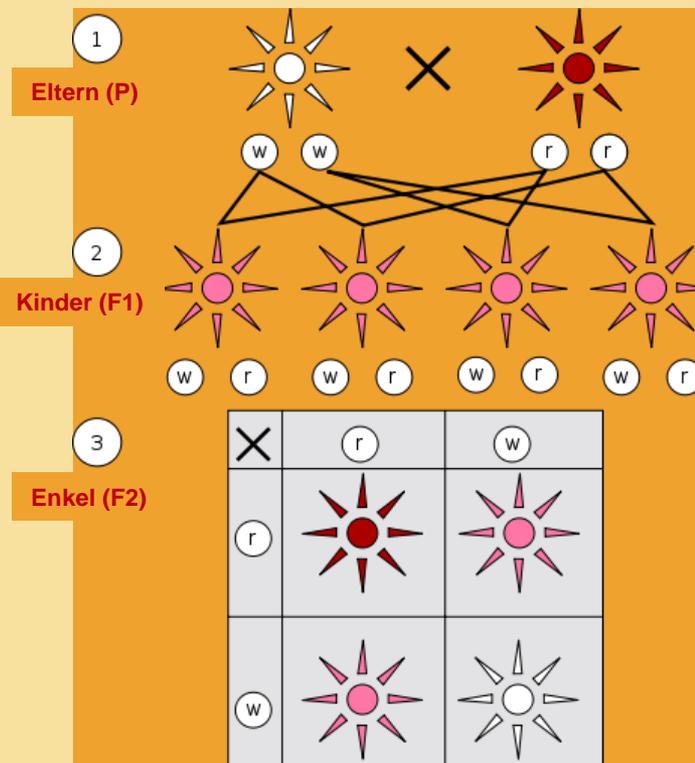




**Bei der intermediären Vererbung** sieht das Bild ein bisschen anders aus: Die F<sub>1</sub>-Generation ( Kinder ) weisen Erbinformationen für weiß und rot auf. Die F<sub>2</sub>-Generation ( Enkel ) kann dann weiß, rot oder auch lila aussehen. Was passiert hier nun? Also 1. Möglichkeit: Die F<sub>2</sub>-Generation bekommt von beiden Eltern die Erbinformation "rot", dann ist auch der Nachkomme rot. Möglichkeit Nr.2: Es wird rot und weiß vererbt. Beim **intermediären Erbgang** entsteht dann eine Mischung die lila ist. Und letzte Möglichkeit: Es wird zweimal weiß vererbt, dann entsteht auch ein weißer Nachkomme. Das folgende Bild zeigt auch dies:

Bei **intermediärer Vererbung** weist je ein Viertel der Nachkommen eine der beiden reinerbigen Varianten und die Hälfte der Nachkommen die Mischform der F1-Generation auf (unvollständige Dominanz) Das Mengenverhältnis ist beim **Phänotyp** und beim **Genotyp** jeweils 1:2:1. Der Genotyp ist in diesem Falle am Phänotyp erkennbar.

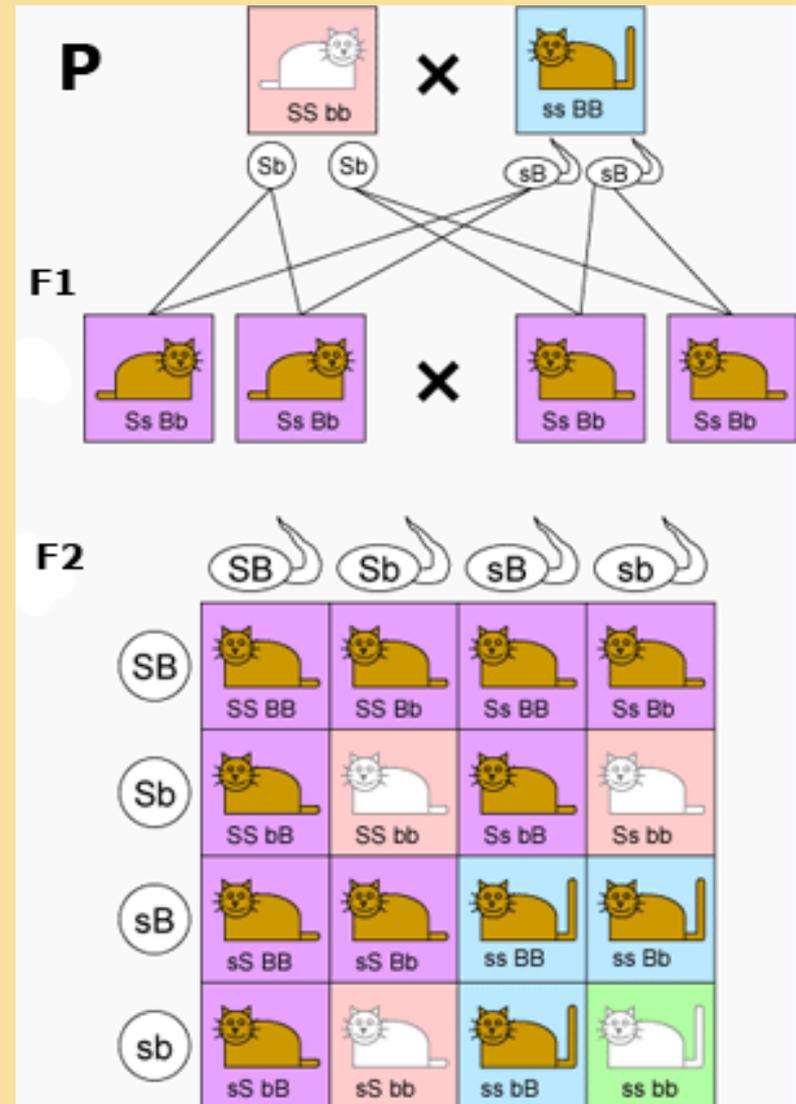
Bei **kodominanter Vererbung** gilt die Aufspaltung im Verhältnis 1:2:1 analog.





Die Unabhängigkeitsregel oder Neukombinationsregel beschreibt das Vererbungsverhalten von zwei betrachteten Merkmalen dihybrider Erbgang (Bei dihybriden Erbgängen werden zwei Merkmale betrachtet.) Z. B. Schwanzlänge und Haarfarbe bei der Kreuzung reinerbiger Individuen und deren Nachkommen. Beide Merkmale werden unabhängig (daher der Name der Regel) voneinander vererbt, wobei ab der F2-Generation neue, reinerbige Kombinationen auftreten.

Diese Regel gilt allerdings nur dann, wenn sich die für die Merkmale verantwortlichen Gene auf verschiedenen Chromosomen befinden oder wenn sie auf dem gleichen Chromosom so weit voneinander entfernt liegen, dass sie während der **Meiose** (Halbierungsvorgang der Chromosomen während der Entwicklung des Lebens in Phasen) durch Crossing-over (Das Crossing-over beschreibt einen Mechanismus während der ersten Reifeteilung der Meiose bei der ein Austausch von genetischen Informationen zwischen zwei homologen Chromosomen stattfindet), regelmäßig getrennt voneinander vererbt werden. Befinden sich Gene auf dem gleichen Chromosom nahe beieinander, so werden sie in Kopplungsgruppen vererbt. Zusammenfassung: Unterschiedliche Merkmale werden unabhängig voneinander vererbt. **Ab der F2-Generation kommt es zur Neukombination von Merkmalsausprägungen.**

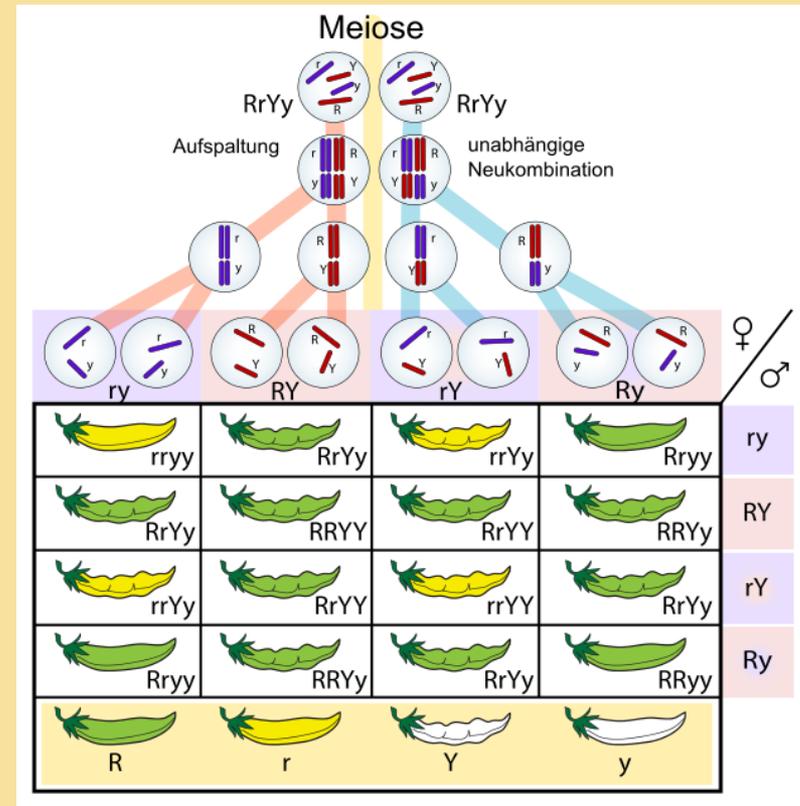


# Verein für Deutsche Schäferhunde (SV) e.V.

## Mendelsche Gesetze – GENETISCHE HINTERGRÜNDE



Mendel kannte weder den Begriff der Gene noch den der Chromosomen. Die biologische Grundlage der Vererbung war ihm somit nicht bekannt. Erst 1904 wurde durch Walter Sutton und Theodor Boveri die Chromosomentheorie der Vererbung begründet. Mit Hilfe dieser Theorie können die Mendelregeln widerspruchsfrei erklärt werden. In den Körperzellen diploider Organismen treten die Chromosomen paarweise auf. Hunde haben normalerweise 78 Chromosomen in 39 Paaren. Die Chromosomenpaare 1 bis 38 sind Autosomen, beim 39. Chromosomenpaar handelt es sich um die Geschlechts-Chromosomen (XY beim Rüden und XX bei der Hündin). Je eines der Chromosomen in einem Chromosomenpaar stammt vom Vater und eines von der Mutter. Die beiden Chromosomen eines Paares werden auch als homologe Chromosomen bezeichnet. In einer Körperzelle sind die Erbanlagen pro Merkmal somit immer doppelt vorhanden. Bei der Bildung der Geschlechtszellen werden die homologen Chromosomenpaare in der **Meiose** getrennt. In einer Eizelle bzw. einem **Spermium** befindet sich also jeweils nur der einfache Chromosomensatz, die Erbanlagen pro Merkmal (Genabschnitte) sind somit immer nur einmal vorhanden. Dies erklärt die Spaltungsregel. Bei der Befruchtung, also der Verschmelzung von Eizelle und **Spermium**, bringen beide Geschlechtszellen jeweils eine Erbanlage pro Merkmal mit. Die durch diese Verschmelzung entstehende befruchtete Eizelle (**Zygote**) hat also wieder den doppelten Chromosomensatz. Die Erbanlagen können so neu kombiniert werden. Dies erklärt die **Unabhängigkeitsregel**.



**Spaltungsregel und Unabhängigkeitsregel in Einklang mit der Chromosomentheorie der Vererbung**

Die Mendelschen Regeln gelten nur für diploide Organismen mit haploiden Keimzellen – also solche, die von beiden Eltern je einen Chromosomensatz erben. Dazu gehören die Meisten Tiere und Pflanzen. Für Organismen mit höherem Ploidiegrad lassen sich entsprechende Regeln ableiten. Viele Merkmale werden allerdings polygen vererbt durch das Zusammenwirken mehrerer Gene.



*Allele sind Zustandsformen eines Gens, die phänotypisch Unterschiede hervorrufen, aber in homologen Chromosomen (homologes Chromosom bezeichnet ein Chromosom, das mit einem anderen Chromosom in Gestalt und Abfolge der Gene übereinstimmt. Jede diploide Zelle (doppelter Chromosomensatz) hat einen Satz homologer Chromosomen - eines vom Vater und eines von der Mutter) an homologen Orten lokalisiert sind. Von vielen Genen sind 2 Allele bekannt, häufig jedoch Serien multipler Allele. D. h. das Gen kommt in mehreren Allelen vor.*

Als Allele (von griechisch ἀλλήλων *allélon* „einander, gegenseitig“) bezeichnet man die alternativen Formen eines Gens.

Varianten eines Gens mit jeweils gleichem Genlocus auf homologen Chromosomen können sich in einzelnen Positionen der Nukleotidsequenz (Nukleotidsequenz ist die Abfolge der Nukleotide einer Nukleinsäure. Sie wird für DNA- oder RNA-Einzelstränge jeweils angegeben durch die Abfolge ihrer Nukleobasen, die Basensequenz unterscheiden).

Diese Unterschiede entstehen durch Mutation. Ihr Auftreten in der Population einer Art und das paarweise Vorkommen im diploiden Chromosomensatz ist die Voraussetzung für die Mendelsche *Spaltungsregel*. Sind die beiden Allele identisch, nennt man den Organismus *homozygot* bezüglich dieses Gens, sind sie verschieden, spricht man von *Heterozygotie*. Durch geringfügige Variationen in der Basensequenz der DNA entstehen verschiedene Ausprägungsformen (Allele) von Genen. So kann es zum Beispiel für ein Gen, das für die Farbe einer Blüte verantwortlich ist, zwei verschiedene Allele geben, die bei der Pflanze entweder eine rote oder eine weiße Blütenfarbe hervorrufen. Entsprechend spricht man vom Allel für die rote oder vom Allel für die weiße Blütenfarbe. Im *Genpool* einer Population können mehr als zwei unterschiedliche Zustandsformen eines Gens vorkommen, das heißt, mehr als zwei Allele treten an einem Genort auf. Man spricht dann von *multipler Allelie*. Die Allele eines Genortes werden nach dem Phänotyp benannt, den sie hervorrufen. Dabei wird ein Wildtyp-Allel durch ein zusätzliches „+“ gekennzeichnet.

Bei der japanischen Wunderblume verhalten sich die beiden Allele für die Ausprägung der Blütenfarbe intermediär. Daher können drei verschiedene Typen der Blütenfarbe auftreten: Besitzt die Pflanze zwei identische Allele für die rote Blütenfarbe (homozygoter Zustand), dann entsteht eine rote Blüte. Besitzt die Pflanze zwei identische Allele für die weiße Blütenfarbe (ebenfalls homozygoter Zustand), entsteht eine weiße Blüte. Sind jedoch zwei verschiedene Allele vorhanden, nämlich eines für die rote und eines für die weiße Blütenfarbe (heterozygoter Zustand), kommt es zu einer rosa Blüte (intermediärer Erbgang).

In der Regel dominiert im heterozygoten Zustand ein Allel über das andere. Das Allel, das die Ausprägung des Merkmals im Phänotyp bestimmt, wird *dominant* genannt, während das andere Allel *rezessiv* genannt wird. Von Kodominanz spricht man, wenn zwei verschiedene Allele gleichwertig nebeneinander die Ausprägung eines Merkmals bestimmen.

# Verein für Deutsche Schäferhunde (SV) e.V.

## AUTOSOMAL-DOMINANTER ERBGANG



### Definition:

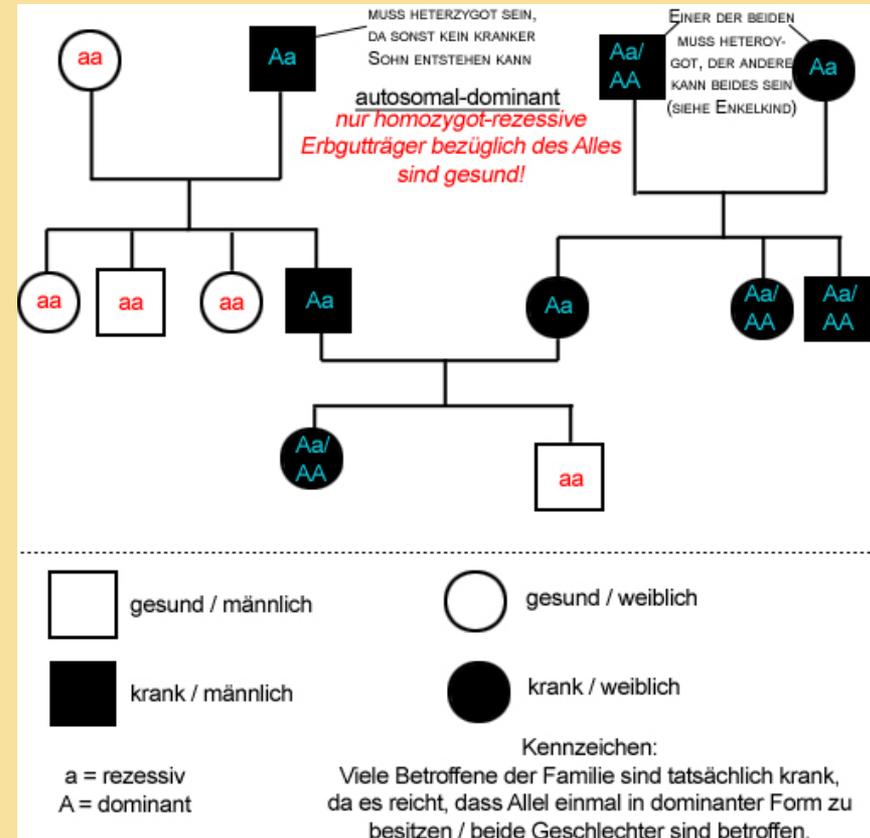
Der **autosomal-dominante Erbgang** ist eine Form der Vererbung, bei der bereits ein defektes Allel (dominanter Erbgang) auf einem der beiden homologen Chromosomen zur Merkmalsausprägung reicht.

### Hintergrund:

Die genetische Information liegt auf einem der 38 Autosomenpaare und wird unabhängig vom Geschlecht vererbt.

Für die Nachkommen eines Erkrankten besteht ein Risiko von 50%, das defekte Allel zu erben und ebenfalls Merkmalsträger zu sein.

Sind beide Elternteile erkrankt und heterozygot steigt das Risiko auf 75%. Ist ein Elternteil homozygot, liegt das Risiko bei 100%. Diese Werte haben bei Erbkrankheiten jedoch eher theoretische Bedeutung, da homozygote Träger häufig so schwer erkrankt sind, dass sie nicht das Fortpflanzungsalter erreichen.





**Definition:**

Der **autosomal-rezessive Erbgang** ist eine Form der Vererbung, bei dem das defekte Allel auf beiden homologen Chromosomen bzw. Autosomen vorliegen muss, damit die Krankheit bzw. das Merkmal zum Ausbruch kommt. Es erkranken nur homozygote Träger des betroffenen Allels.

**Hintergrund**

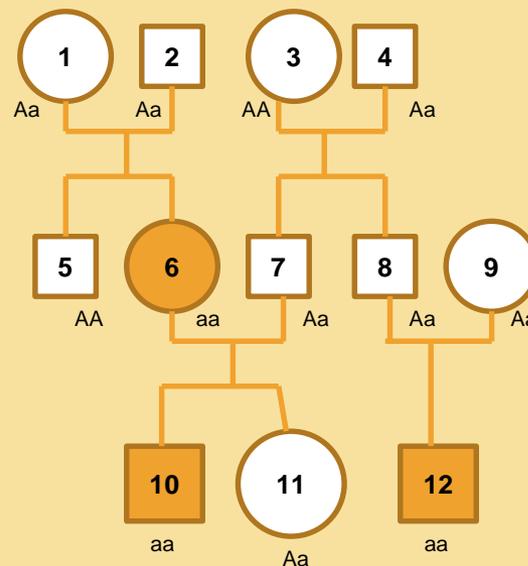
Beim autosomal-rezessiven Erbgang liegt die genetische Information auf einem der 38 Autosomenpaare und wird unabhängig vom Geschlecht vererbt.

Meist sind beide Elternteile gesund und heterozygot und geben das kranke Gen an die Kinder weiter. Der Nachkomme kann, im Gegensatz zum autosomal-dominanten Erbgang, nur erkranken, wenn beide Eltern Träger (Konduktoren) des defekten Allels sind. So kann die Krankheit mehrere Generationen überspringen, bevor sie wieder zum Ausbruch kommt. Die statistische Wahrscheinlichkeit, von der Erbkrankheit betroffen zu sein, liegt für die Nachkommen bei 25 %. Wenn ein Elternteil erkrankt ist und der andere Elternteil homozygot gesund, sind alle Kinder gesund, werden aber zu Überträgern des Merkmals (Konduktoren).

*Als autosomal – entweder autosomal dominant, autosomal intermediär oder autosomal rezessiv werden Erbgänge bezeichnet, bei denen das betroffene Gen auf einem Autosom liegt.*

*Als Autosomen werden in der Genetik jene Chromosomen bezeichnet, die nicht zu den Gonosomen (Geschlechtschromosomen) gehören.*

*Hunde haben normalerweise 78 Chromosomen in 39 Paaren. Die Chromosomenpaare 1 bis 38 sind Autosomen, beim 39. Chromosomenpaar handelt es sich um die Geschlechtschromosomen (XY beim Rüden und XX bei der Hündin).*



Damit es in einem autosomal-rezessiven Erbgang zu einer Merkmalsausprägung kommt, müssen beide rezessiven Allele homozygot (aa) vorliegen. Mutter (1) und Vater (2) sind phänotypisch gesund. Dennoch tragen sie beide das rezessive (a) Allel in sich. Ihre Nachkommen erkranken nur, wenn sie von beiden Elternteilen das rezessive Gen weitervererbt bekommen (6). Solange mindestens ein dominantes Gen, entweder von Mutter oder Vater, vererbt wird, ist das Kind phänotypisch gesund (5). Bei direkten Nachkommen von (3) und (4) wird die Erbkrankheit ohne Ausnahme nicht auftreten. Denn der Genotyp der Mutter (3) erweist sich als homozygot gesund, sodass im Genotyp der Kinder immer mindestens ein (A) vorhanden sein wird. Sowohl bei den Eltern (6) und (7), als auch (8) und (9) besteht die Gefahr einer Weitervererbung. Die Wahrscheinlichkeit dafür ist bei (6) und (7) aber höher, denn Mutter (6) wird im Gegensatz zu Vater (8) auf jeden Fall ein rezessives Allel weitervererben. Bei (8) besteht noch die Möglichkeit einer Weitervererbung des dominanten Allels (A).

# Verein für Deutsche Schäferhunde (SV) e.V.

## AUTOSOMAL- INTERMEDIÄRER ERBGANG



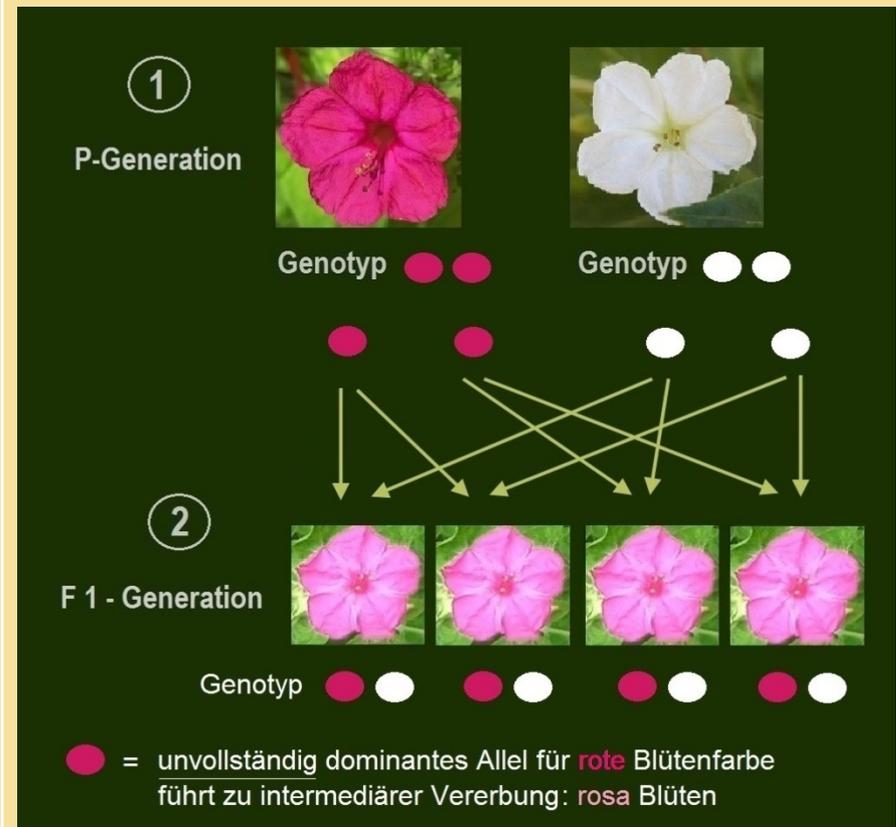
### Intermediäre Vererbung

Was ist ein intermediärer Erbgang? Definition und Beispiel: Erbgänge mit Bezug auf den Zusammenhang von Genotyp und Phänotyp lassen sich in drei verschiedenen Formen klassifizieren. Dabei wird zwischen dominant-rezessiven, kodominanten und intermediären Erbgängen unterschieden. Während bei dominant-rezessiven Erbgängen immer nur ein Merkmal-, und bei kodominanten Erbgängen beide Merkmale im Phänotyp in Erscheinung treten, zeichnen sich intermediäre Erbgänge durch eine Mischform beider Allele aus. Bedeutet im konkreten Fall, dass weder das eine, noch das andere Allel in der ersten Filialgeneration phänotypisch auftritt. Dies wird im folgenden Beispiel deutlich: Bei der Kreuzung von zwei verschiedenfarbigen Blumen (weiß und rot) mit intermediärem Erbgang, kommt es in der ersten Filialgeneration (F1-Generation) durchweg zu einer neuen rosafarbenen Zwischenform.

Denkt man dieses Beispiel weiter, käme es in der zweiten Filialgeneration (F2-Generation) dann im Sinne der Spaltungsregel im Verhältnis 1 (homozygot rot) zu 2 (heterozygot rosa) zu 1 (homozygot weiß) zu einem Auftreten aller drei Phänotypen. Übrigens: Der Begriff der Intermediären Vererbung leitet sich aus dem lateinischen ab (lat: inter = zwischen; medius = liegen;) und bedeutet soviel wie "dazwischenliegend".

### Zusammenfassung:

Bei intermediärer Vererbung bzw. einem intermediären Erbgang kommt es zu einer gemischten Merkmalsausprägung von mindestens zwei unterschiedlichen Allelen. Kreuzt man in einem intermediären Erbgang zwei verschiedenfarbene Blumen, weisen in der F1-Generation alle Blumen die Mischform auf. In der F2-Generation treten alle drei Phänotypen im Verhältnis 1:2:1 auf.





***Kodominanter Erbgang***

Werden bei einem Heterozygoten die Genprodukte beider Allele unabhängig voneinander ausgeprägt, spricht man von Kodominanz bzw. von kodominanter Vererbung. Das bekannteste Beispiel für Kodominanz findet sich beim Blutgruppensystem AB0: Die Allele A und B kommen beim Genotyp AB beide zur Ausprägung, so dass auch der Phänotyp AB lautet.

Das Gen zu Ausprägung der Blutgruppen des AB0-Systems liegt auf dem Chromosom 9.

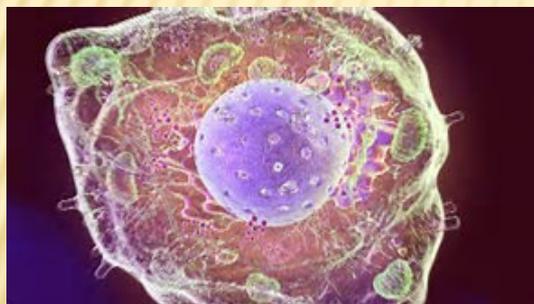
Die Unterscheidung von kodominantem Erbgang und intermediären Erbgang fällt nicht immer leicht. Um den Unterschied nachzuvollziehen stelle man sich Folgendes vor: Man kreuzt zwei jeweils homozygot weiße und rote Blütenpflanzen miteinander. Die Blütenfarbe der nächsten Generation dürfte bei einem kodominanten Erbgang rot-weiß gefleckt ausfallen (beide Genprodukte werden nebeneinander ausgeprägt), bei einem intermediären Erbgang hingegen dürften alle Blüten rosafarben sein (also ein Mischprodukt ergeben).





C  
.  
A  
.  
N  
.  
I  
.  
N  
.  
E  
.  
G  
.  
E  
.  
N  
.  
E  
.  
T  
.  
I  
.  
C  
.  
S

Chromosomen sind Bestandteile des Zellkerns und die Träger der Gene, das heißt der Erbanlagen. Die Gene sind Abschnitte der in den Chromosomen angesiedelten Desoxyribonukleinsäure, abgekürzt DNA. Jede Tier- und Pflanzenart hat eine charakteristische Anzahl Chromosomen. Körperzellen von Säugetieren enthalten dabei jedes Chromosom in doppelter Ausführung (diploid), mit Ausnahme der x/y-Geschlechtschromosomen bei männlichen Säugetieren. Ein Chromosom stammt jeweils vom Vater, das andere von der Mutter. Beide passen hinsichtlich Form, Struktur und Abfolge der Genorte zueinander, darum spricht man von homologen (gleichartigen) Chromosomen. Sie sind jedoch nicht identisch - an den entsprechenden Genorten können sich unterschiedliche Ausprägungen (Allele) eines Gens befinden. Hunde haben normalerweise 78 Chromosomen in 39 Paaren. Die Chromosomenpaare 1 bis 38 sind Autosomen, beim 39. Chromosomenpaar handelt es sich um die Geschlechts-Chromosomen (XY beim Rüden und XX bei der Hündin).



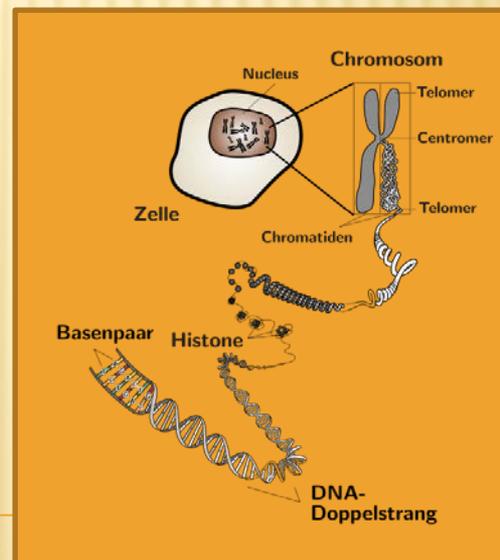
Zellkern



Chromosom



DNA



**Chromosom: Gebilde in jedem Zellkern, die die Gene enthalten.**  
An der gleichen Stelle auf den beiden Chromosomen-Strängen (1X vom Vater, 1X von der Mutter) sitzen die gleichen Gene



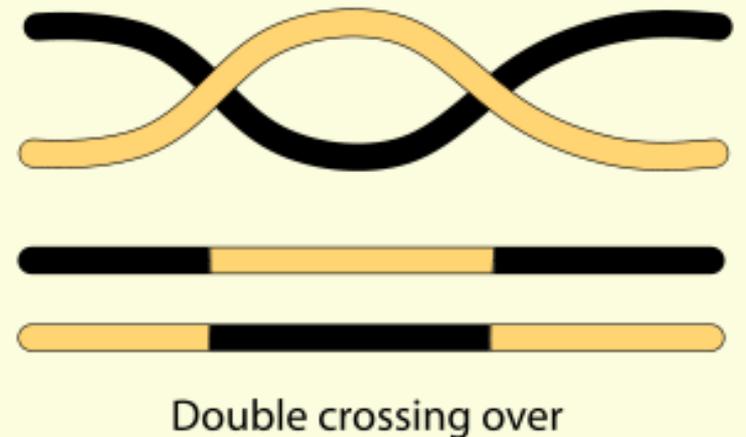
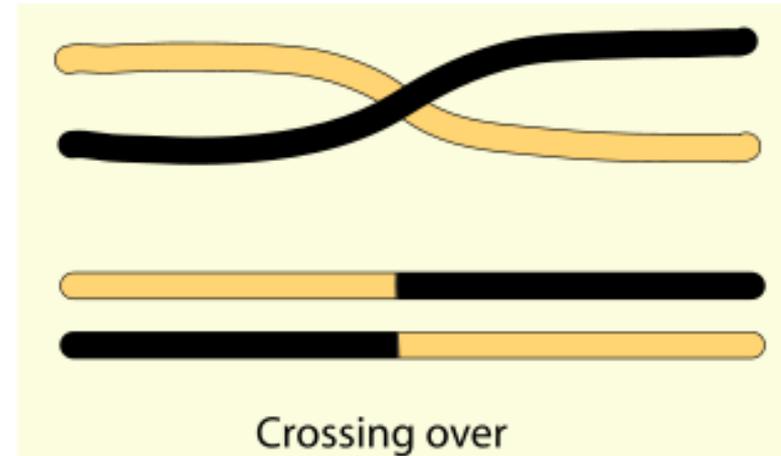
Als Crossing-over, auch Crossover wird in der Genetik eine kreuzweise Überlagerung zweier **Chromatiden** mit nachfolgendem, gegenseitigem Austausch von Abschnitten bezeichnet, wie er zwischen väterlichen und mütterlichen homologen Chromosomen bei einer Meiose auftreten kann. Ein Crossing-over findet bei Teilungen des Zellkerns statt, während des Zygotän-Stadiums von Prophase I der Meiose im synaptonemalen Komplex, einer Struktur im Zellkern. Die lichtmikroskopisch sichtbare Folge dieser intrachromosomalen Rekombination sind **Chiasma** (Kreuzungsstelle) genannte Überkreuzungen.

Das Crossing-over trägt neben der zufälligen Verteilung homologer Chromosomen bei der Meiose dazu bei, dass die Gameten (Geschlechtszellen), die entweder direkt aus den Tochterzellen der meiotischen Teilung hervorgehen (bei Tieren und beim Menschen) oder in einem späteren Entwicklungsstadium gebildet werden (bei Pflanzen und bei vielen Mikroorganismen), genetisch in hohem Maß verschieden sind.

*Der Begriff Crossing-over ist zu unterscheiden vom Begriff Kreuzung aus der Zucht von Tieren und Pflanzen, der das Verpaaren von Individuen mit unterschiedlichen Eigenschaften bezeichnet.*

Der Begriff **Chromatid** (das Chromatid, selten: die Chromatide; Plural: Chromatiden) bezeichnet einen Teil der Chromosomen der Eukaryoten. Ein Chromatid besteht aus einem DNA-Doppelstrang und den zugehörigen Chromatin-Proteinen. Je nachdem in welcher Zellzyklus-Phase sich eine Zelle befindet, ob nach oder vor einer Kernteilung, besteht ein Chromosom aus einem oder zwei Chromatiden.

Bevor sich eine eukaryotische Zelle teilen kann, muss sie in der Regel wachsen und ihr Erbgut verdoppeln (Replikation). Die Chromosomen, die den weit überwiegenden Teil der DNA und damit des Erbguts enthalten, befinden sich im Zellkern. Nach erfolgter Erbgut-Verdopplung kommt es zu einer Teilung des Zellkerns (Mitose), bei der identische Kopien der Chromosomen auf die Tochterkerne verteilt werden. In der Regel erfolgt kurz darauf die Zellteilung, bei der jede Tochterzelle einen Zellkern erhält.





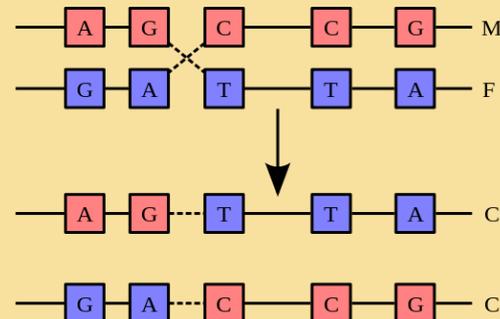
Vor der Meiose kommt es zunächst zu einer normalen Verdopplung der DNA, so dass alle Chromosomen mit zwei Chromatiden vorliegen. Während der Meiose lagern sich in der Prophase I die zwei homologen Chromosomen, also die sich jeweils entsprechenden mütterlichen und väterlichen, aneinander an. Zwischen ihnen bildet sich der **Synaptonemale Komplex** aus. Die Phase der Anlagerung wird als Zygotän, die sich daran anschließende Phase der Paarung als Pachytän bezeichnet. Die entstehende Struktur nennt man Bivalent (da zwei Chromosomen vorhanden sind) oder Tetrade (da vier Chromatiden vorhanden sind). Bei manchen Eukaryoten ist die Ausbildung des synaptonemalen Komplexes nur möglich, wenn die Rekombination bereits begonnen hat, bei anderen kann er auch ohne begonnene Rekombination ausgebildet werden. Der Rekombinationsprozess wird jedoch immer innerhalb des Synaptonemalen Komplexes beendet.

Schematische Darstellung einer Holliday-Struktur

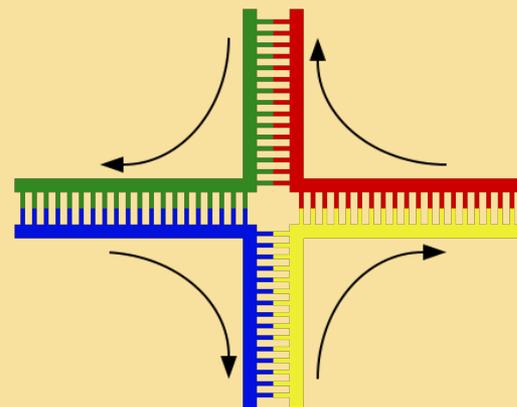
Die Bruchstellen in den Chromosomen werden dabei „über Kreuz“ (*crossing over* = Überkreuzung) zusammengesetzt. Daher werden ganze Chromosomenbereiche zwischen zwei Chromosomen ausgetauscht. Die DNA-Einzelstränge werden aufgetrennt, und es bilden sich sogenannte Holliday-Strukturen.

Im weiteren Verlauf der Meiose verkürzen sich die neu kombinierten homologen Zwei-Chromatiden-Chromosomen und weichen in Richtung der Zellpole auseinander, weil sie entlang des Spindelapparats dorthin wandern. Hat ein *Crossing-over* stattgefunden, bleiben die Chromatiden an den Stellen des falsch verschmolzenen Bereichs jedoch etwas länger aneinander hängen, was im Lichtmikroskop als Chiasma (eine Figur entsprechend dem griechischen Chi) zu beobachten ist. Es entstehen Mosaikchromatiden, die sowohl väterliches als auch mütterliches Erbgut enthalten.

**Synaptonemale Komplex** ein während des *Pachytäns* der Meiose zu beobachtender, etwa 10 nm breiter, proteinhaltiger Komplex, welcher die homologen Chromosomenpaare miteinander verbindet.



Schematische Darstellung der genetischen Rekombination durch Crossing-over



Schematische Darstellung einer Holliday-Struktur

Das Crossing-over ist die Voraussetzung für die intrachromosomale Rekombination und sorgt mit dafür, dass neue Merkmalskombinationen bei den sich geschlechtlich fortpflanzenden Lebewesen entstehen.

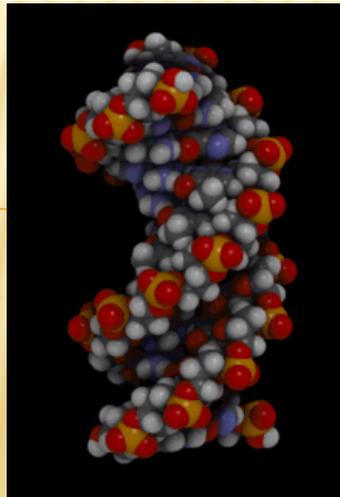
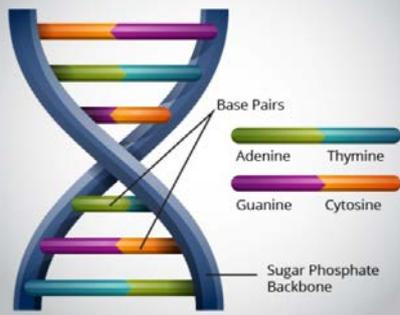


**Diploidie** (griechisch διπλός *diplóos*, Plural διπλοῖ *diploĩ* ‚Doppelheit‘) bezeichnet das Vorhandensein zweier homologer Chromosomensätze in einem Zellkern. Sie resultiert bei der geschlechtlichen Fortpflanzung aus der Vereinigung je eines mütterlichen und eines väterlichen Satzes bei der Befruchtung. Bei Lebewesen, die sich geschlechtlich fortpflanzen, wechseln sich eine diploide und eine haploide Entwicklungsphase, in der nur ein Chromosomensatz vorhanden ist, ab (Kernphasenwechsel). Der Übergang vom diploiden zum haploiden Zustand ist die Meiose. Bei vielzelligen Tieren (und somit auch beim Menschen) sind alle Zellen mit Ausnahme der Gameten (Keimzellen) diploid. Man bezeichnet sie deshalb als Diplonten. Dagegen haben Pflanzen auch eine mehr oder weniger stark ausgeprägte haploide Phase und werden daher als Diplohaplonten bezeichnet. Am stärksten reduziert ist die diploide Phase bei den Haplonten, wo sie auf die Zygote beschränkt ist. Zu ihnen gehören viele Algen und manche Einzeller. Manche Organismen sind polyploid, d. h., sie haben drei (triploid), vier (tetraploid) oder mehr Chromosomensätze.



Desoxyribonukleinsäure kurz DNS (englisch DNA für *deoxyribonucleic acid*) ist ein in allen Lebewesen und in bestimmten Virentypen (DNA-Viren) vorkommendes Biomolekül und Träger der Erbinformation, also der Gene. Das Wort setzt sich zusammen aus des-, Oxygenium (Sauerstoff), Ribose (siehe *Desoxyribose*) und Nukleinsäure. Im Normalzustand ist DNA in Form einer **Doppelhelix** aufgebaut. Chemisch gesehen handelt es sich um Nukleinsäuren, lange Kettenmoleküle (Polymere), die aus vier verschiedenen Bausteinen, den Nukleotiden aufgebaut sind. Jedes Nukleotid besteht aus einem Phosphat-Rest, dem Zucker Desoxyribose und einer von vier organischen Basen (Adenin, Thymin, Guanin und Cytosin, oft abgekürzt mit A, T, G und C). Die Gene in der DNA enthalten die Information für die Herstellung der Ribonukleinsäuren (RNA, im Deutschen auch RNS). Eine wichtige Gruppe von RNA, die mRNA, enthält wiederum die Information für den Bau der Proteine (Eiweiße), welche für die biologische Entwicklung eines Lebewesens und den Stoffwechsel in der Zelle notwendig sind. Innerhalb der Protein-codierenden Gene legt die Abfolge der Basen die Abfolge der Aminosäuren des jeweiligen Proteins fest: Im genetischen Code stehen jeweils drei Basen für eine bestimmte Aminosäure. In den Zellen von Eukaryoten, zu denen auch Pflanzen, Tiere und Pilze gehören, ist der Großteil der DNA im Zellkern als Chromosomen organisiert, ein kleiner Teil befindet sich in den Mitochondrien – den „Kraftwerken“ – der Zellen. Pflanzen und Algen haben außerdem DNA in ihren Chloroplasten, den Photosynthese betreibenden Organellen. Bei Bakterien und Archaeen – den Prokaryoten, die keinen Zellkern besitzen – liegt die DNA im Cytoplasma. Manche Viren, die RNA-Viren, haben keine DNA, sondern RNA, um die genetische Information zu speichern. Im allgemeinen Sprachgebrauch wird die Desoxyribonukleinsäure überwiegend mit der englischen Abkürzung DNA bezeichnet; die parallel bestehende deutsche Abkürzung DNS wird hingegen seltener verwendet und ist laut Duden „veraltend“.

## DNA Structure



Die **Doppelhelix** (Plural *Doppelhelices*; altgriechisch *hélix* ‚Windung‘) ist ein geometrisches Gebilde, bei dem – im Gegensatz zur einfachen Helix – das Motiv der Windung doppelt auftaucht. Man unterscheidet zwei Formen von Doppelhelices: Typ 1 besteht aus zwei umeinanderlaufenden einfachen Helices, man bezeichnet ihn auch als zweigängige Schraube. Typ 2 besteht im Gegensatz dazu aus nur einem Strang. Dieser ist zu einer Helix gewunden, die ihrerseits wiederum zu einer Helix mit größerem Radius gewunden ist. Diesen Typ nennt man auch **Doppelwendel**. In der Biochemie wird der Begriff Doppelhelix zur Beschreibung einer Sekundärstruktur zumeist für den Typ 1 gebraucht. Er bezeichnet zwei parallele Stränge von Makromolekülen, die schraubenartig einander umlaufen. Das prominenteste Beispiel ist die Struktur des in allen Lebewesen vorkommenden Desoxyribonukleinsäure-Moleküls. Der Verlauf der DNA-Stränge ist hierbei zusätzlich noch gegenläufig (antiparallel). Die eigentlichen Helices werden vom Rückgrat der DNA gebildet, das aus Phosphaten und Zuckern besteht. Die sogenannten „Sprossen“ sind die Basen, die die beiden Einzelstränge über Wasserstoffbrückenbindungen verbinden.



Bei der dominant-rezessiven Form der Vererbung setzt sich das dominante Allel gegenüber dem rezessiven Allel durch. Die Fellfarbe der Hausmause wird z. B. dominant-rezessiv vererbt, wobei das Allel für graues Fell dominant und das Allel für weißes Fell rezessiv ist. Bekommt eine Jungmaus von einem Elternteil die Erbinformation für weißes Fell und vom anderen die Erbinformation für graues Fell, so wird es ein graues Fell haben. Die Erbinformation für das rezessive Allel (hier „weiße Fellfarbe“) kann jedoch an die nächste Generation weitergegeben werden.

Bei einem diploiden Organismus sind die in den Mendelschen Regeln beschriebenen Aufspaltungen zu beobachten. Bei dominant-rezessiver Vererbung gleichen die Nachkommen oft völlig einem Elternteil, da sich nur das dominante Gen durchsetzt – die Merkmale des rezessiven sind zwar im Erbgut vorhanden (Trägertum), kommen jedoch in dieser Generation nicht zur Ausprägung.

Erbkrankheiten werden meistens rezessiv vererbt, unter anderem Albinismus, Mukoviszidose und Sichelzellanämie. Zu den wenigen dominant vererbten Krankheiten gehören Nachtblindheit, Zystenniere (ADPKD), Kurzfingerigkeit, Skelettdeformationen (Spalthand, Spaltfuß, Polydactylie, Syndaktylie), die Nervenkrankheit Chorea Huntington sowie das Marfan-Syndrom.

**Dominant**

Im Vergleich zu

**Rezessiv**

Das dominante Allel setzt sich gegenüber dem rezessiven durch, wenn es mischerbig (heterozygot) vorliegt.



= der Hund hat von beiden Eltern ungleiche Varianten (Allele) eines Gens erhalten.

Damit ein rezessives Merkmal in Erscheinung tritt, muss es reinerbig (homozygot) vorliegen.



= der Hund hat von beiden Eltern die gleiche Variante (Allel) eines Gens erhalten

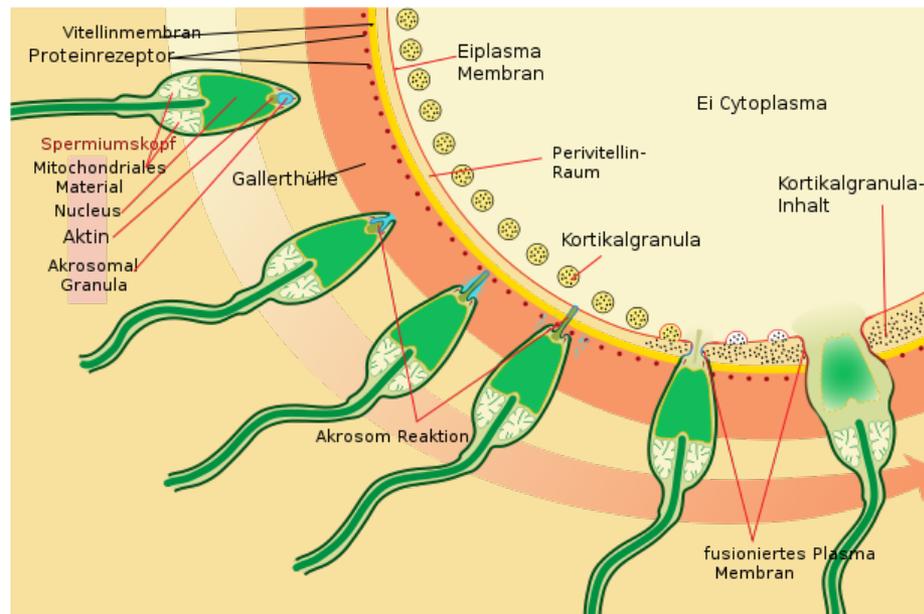
C  
.  
A  
.  
N  
.  
I  
.  
N  
.  
E  
.  
G  
.  
E  
.  
N  
.  
E  
.  
T  
.  
I  
.  
C  
.  
S



Die Eizelle (lateinisch *ovum*, Mehrzahl: *ova*) oder Oocyte (gr. *Oos*, Ei; altgriechisch κύτος *kytos* ‚Zelle‘) ist die weibliche Keimzelle zweigeschlechtlicher Lebewesen. Sie dient der generativen Vermehrung durch Oogamie und enthält alle genetischen Anlagen des weiblichen Lebewesens, die an den Nachkommen weitergegeben werden. Eizellen sind haploide Zellen, enthalten also nur einen Chromosomensatz.

Während der männliche Gamet, z. B. das Spermium, lediglich Kern-DNA bei der Bildung der Zygote beisteuert, liefert die Eizelle in der Regel die allgemeine zelluläre Umgebung wie das Cytoplasma und die in ihm vorhandenen **Organellen** (Ein Organell (Diminutiv zu Organ, also „Orgänchen“) ist ein strukturell abgrenzbarer Bereich einer Zelle mit einer besonderen Funktion.

**Mitochondrien** (Die Mitochondrien sind neben dem Zellkern die konstantesten Zellstrukturen; sie kommen in allen pflanzlichen, tierischen und menschlichen Zellen vor). Plastiden (bei Pflanzen) enthalten ebenfalls DNA, die meist rein maternal (mütterlicherseits) vererbt wird.



Phasenweise Darstellung des Eindringens des Spermiums in eine Eizelle (**Akrosomreaktion**)

C  
·  
A  
·  
N  
·  
I  
·  
N  
·  
E  
·  
G  
·  
E  
·  
N  
·  
E  
·  
T  
·  
I  
·  
C  
·  
S



Der Erbgang ist die Bezeichnung eines anhand des Stammbaums nachzuvollziehenden Vererbungsvorgangs einer genetischen Eigenschaft. Von Interesse sind dabei vor allem Erbkrankheiten, aber grundsätzlich ist der Begriff auf alle genetisch determinierten Eigenschaften anwendbar.



Als **GEN** bezeichnet man eine Einheit der im Erbgut von Lebewesen enthaltenen Erbinformation, die zur Bildung aller zellulären und extrazellulären Proteine und RNA-Moleküle einer Zelle dienen und in veränderter oder unveränderter Form durch Reproduktion an Tochtergenerationen weitervererbt werden.

Es beschreibt einen Abschnitt auf der DANN (*desoxyribonucleic acid*, DNS Desoxyribonukleinsäure), der genetische Informationen enthält. Ein Gen ist für die Zellen sozusagen ein bestimmter Code, den sie entschlüsseln.

Gene haben die Fähigkeit zur Auslösung erblicher Merkmale (Vererbung), zur identischen Reduplikation und zur Mutation.

**Die Genetik** (moderne Wortschöpfung zu griechisch γενεά *geneá* ‚Abstammung‘, γένεσις *généσις* ‚Ursprung‘) oder Vererbungslehre ist ein Teilgebiet der Biologie. Sie befasst sich mit den Gesetzmäßigkeiten und materiellen Grundlagen der Ausbildung von erblichen Merkmalen und der Weitergabe von Erbanlagen (Genen) an die nächste Generation (Vererbung).

Das Wissen, dass individuelle Merkmale über mehrere Generationen hinweg weitergegeben werden, ist relativ jung; Vorstellungen von solchen natürlichen Vererbungsprozessen prägten sich erst im 18. und frühen 19. Jahrhundert aus.<sup>[3]</sup> Als Begründer der Genetik gilt der Augustinermönch und Hilfslehrer Gregor Mendel, der in den Jahren 1856 bis 1865 im Garten seines Klosters systematisch Kreuzungsexperimente mit Erbsen durchführte und diese statistisch auswertete. So entdeckte er die später nach ihm benannten Mendelschen Regeln, die in der Wissenschaft allerdings erst im Jahr 1900 rezipiert und bestätigt wurden. Der heute weitaus bedeutendste Teilbereich der Genetik ist die Molekulargenetik, die in den 1940er Jahren begründet wurde und sich mit den molekularen Grundlagen der Vererbung befasst. Aus ihr ging die Gentechnik hervor, in der die Erkenntnisse der Molekulargenetik praktisch angewendet werden.

Das Adjektiv „**genetisch**“ wurde schon um 1800 von Johann Wolfgang von Goethe in dessen Arbeiten zur Morphologie der Pflanzen und in der Folgezeit häufig in der romantischen Naturphilosophie sowie in der deskriptiven Embryologie verwendet. Anders als heute meinte man damit eine „Methode“ („genetische Methode“) der Untersuchung und Beschreibung der Individualentwicklung (Ontogenese) von Organismen. Das Substantiv „Genetik“ gebrauchte erstmals William Bateson 1905 zur Bezeichnung der neuen Forschungs-disziplin.

In Deutschland wurde bis in die zweite Hälfte des 20. Jahrhunderts der Ausdruck „Erbbiologie“ bedeutungsgleich gebraucht, zumeist zur Unterscheidung der „Erbbiologie des Menschen“ (Humangenetik) von der allgemeinen Genetik. Die Bezeichnung „Humangenetik“ war dabei in Deutschland bereits um 1940 etabliert. Damit wurde ein Rückzug auf wissenschaftlich gebotene Grundlagenforschung angezeigt, während „Rassenhygiene“ angewandte Wissenschaft darstellte. Nach 1945 verschwanden die Bezeichnungen „Erbbiologie“ sowie „Rassenhygiene“ allmählich aus dem wissenschaftlichen Sprachgebrauch.



Die von Mendel begründete *klassische* Genetik untersucht, in welchen Kombinationen die Gene bei Kreuzungs-experimenten bei den Nachkommen auftreten (Mendelsche Regeln) und wie das die Ausprägung bestimmter phänotypischer Merkmale beeinflusst. Zur klassischen Genetik gehört darüber hinaus die Zytogenetik, die im lichtmikroskopischen Größenbereich die Anzahl, Gestalt und Struktur der Chromosomen als Träger der genetischen Information untersucht.

Die Molekulargenetik – ein Teilgebiet der Molekularbiologie – untersucht die molekularen Grundlagen der Vererbung: die Struktur der molekularen Träger der Erbinformation (gewöhnlich DNA, bei manchen Viren RNA), die Vervielfältigung dieser Makromoleküle (Replikation) und die dabei auftretenden Veränderungen des Informationsgehalts (Mutationen, Rekombination) sowie die Realisierung der Erbinformation im Zuge der Genexpression (Transkription und Translation). Zur Molekulargenetik gehört des Weiteren als angewandter Bereich die Gentechnik.

Die Populationsgenetik und die Ökologische Genetik untersuchen genetische Strukturen und Prozesse auf der Ebene von Populationen und von anderen ökologischen Einheiten (z. B. ganzen Lebensgemeinschaften).

Die Epigenetik beschäftigt sich mit der Weitergabe von Eigenschaften auf die Nachkommen, welche nicht auf Abweichungen in der DNA-Sequenz zurückgehen, sondern auf vererbbare Änderungen der Genregulation.

# Verein für Deutsche Schäferhunde (SV) e.V.

## GENLOCUS



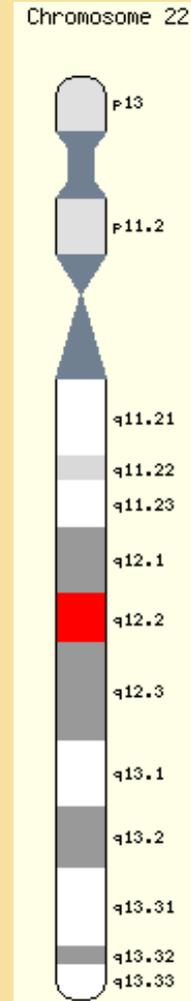
Genlocus, Genloкус, Locus oder Lokus (lateinisch *locus*, deutsch ‚Ort‘, Mehrzahl *loci*) heißt in der Genetik die physische Position eines Gens im Genom, der Genort.

Besteht das Genom aus mehreren Chromosomen, ist der Genlocus der Ort auf dem Chromosom, an dem sich das Gen befindet. Verschiedene Ausprägungen oder Varianten dieses Gens werden auch als Allele bezeichnet, die dem gleichen Genort zugeordnet sind. Der Begriff entstand bei der Erstellung der ersten Genkarten und ist mit der Erkenntnis verknüpft, dass Gene je bestimmte Stellen in der Anordnung auf den Chromosomen haben.

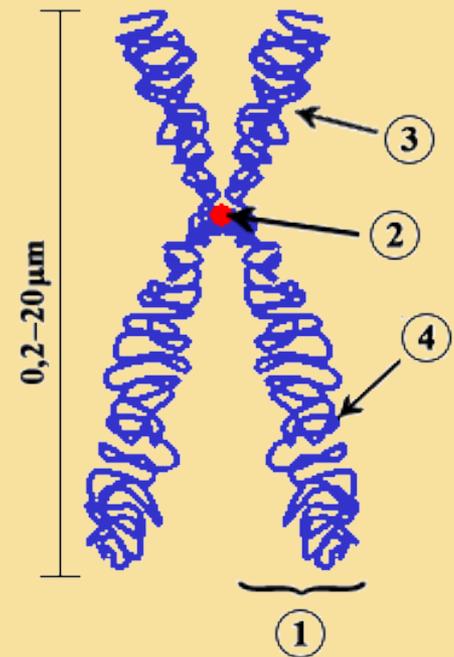
Zur Benennung eines solchen Genortes nennt man zunächst die Nummer des Chromosoms, dann kennzeichnet man den Chromosomenarm bezüglich des **Zentromers** – entweder durch den Buchstaben *p* für den kürzeren (französisch *petite Branche*, deutsch ‚kleiner Arm‘) oder *q* für den längeren Arm – und gibt schließlich die chromosomale Region auf diesem Arm genauer an durch Ziffern für die Bande und Unterbande, letztere abgetrennt durch einen Punkt. In der nebenstehenden Zeichnung ist beispielsweise der Genlocus 22q12.2 rot markiert.

Diese Nomenklatur gibt keinen Hinweis auf die Funktion des Gens – anders als bei Bezeichnungen wie Hox-Gen oder MYH9 – und beschreibt lediglich den Ort. So kann man etwa sagen, dass das Gen *MYH9* für das Protein Myosin-9 (auch *Myosin, heavy chain 9 non-muscle* bzw. MYH9) beim Menschen am Genlocus 22q12.3 oder 22q13.1 liegt. Oder man kann eine Krankheit, die durch eine teilweise Deletion am Genort 1q21.1 hervorgerufen wird, als 1q21.1-Deletionssyndrom bezeichnen.

Als Centromer oder **Zentromer** (von griechisch κέντρον *kéntron* ‚Mittelpunkt‘ und μέρος *méros* ‚Teil‘) bezeichnet man den Bereich der primären Konstriktion (Einschnürungsstelle) eines Metaphase-Chromosoms. Hier hängen die beiden Chromatiden zusammen, bis sie während der Kernteilung (Mitose oder zweite meiotische Teilung) am Beginn der Anaphase getrennt werden: An den sich am Centromer ausbildenden Proteinkomplexen, den Kinetochoren, setzen die Fasern des Spindelapparates an, die die Schwesterchromatiden zu den entgegengesetzten Zellpolen ziehen. Das Centromer teilt jedes Chromatid in zwei Arme, deren Längen sich oft deutlich unterscheiden. Ebenso wird im centromeren Bereich der Chromatiden-Chromosomen das Cohesin (das Protein, welches das Chromosom zusammenhält) bis zur Prophase der Mitose nie entfernt.



**Genlocus, Genort, Locus, Bez. für die genaue Lage eines Gens auf einem Chromosom.**



Chromosom in Metaphase (Schema):

- 1 Chromatid, 2 Centromer,
- 3 Kurzer Arm (p-Arm), 4 Langer Arm (q-Arm).
- > Nicht markiert: vier Telomere

Als Centromer oder Zentromer (von griechisch κέντρον *kéntron* ‚Mittelpunkt‘ und μέρος *méros* ‚Teil‘) bezeichnet man den Bereich der primären Konstriktion (Einschnürungsstelle) eines Metaphase-Chromosoms. Hier hängen die beiden Chromatiden zusammen, bis sie während der Kernteilung (Mitose oder zweite meiotische Teilung) am Beginn der Anaphase getrennt werden: An den sich am Centromer ausbildenden Proteinkomplexen, den Kinetochoren, setzen die Fasern des Spindelapparates an, die die Schwesterchromatiden zu den entgegengesetzten Zellpolen ziehen. Das Centromer teilt jedes Chromatid in zwei Arme, deren Längen sich oft deutlich unterscheiden. Ebenso wird im centromeren Bereich der Chromatiden-Chromosomen das Cohesin (das Protein, welches das Chromosom zusammenhält) bis zur Prophase der Mitose nie entfernt.



Die gesamte Erbinformation beziehungsweise DNA einer Zelle wird auch GENOM genannt. Das Genom enthält die komplette Information, die zur Entwicklung eines Lebewesens notwendig ist. Als Genom, auch Erbgut eines Lebewesens oder eines Virus, bezeichnet man die Gesamtheit der materiellen Träger der vererbten Informationen einer Zelle bzw. eines Viruspartikels: Chromosomen, Desoxyribonukleinsäure (DNA) bzw. Ribonukleinsäure (RNA) bei RNA-Viren, bei denen RNA anstelle von DNA als Informationsträger dient. Im abstrakten Sinn versteht man darunter auch die Gesamtheit der vererbten Informationen. Als Gen wird meist ein Abschnitt auf der DNA bezeichnet, der die Grundinformationen zur Herstellung einer biologisch aktiven RNA enthält. Bei diesem Prozess der Transkription wird eine komplementäre Kopie des codogenen Strangabschnitts in Form einer RNA hergestellt. Es gibt verschiedene Arten der RNA. Bei der Translation, einem Teilvorgang der Proteinbiosynthese, wird die Aminosäuresequenz der Proteine von der mRNA abgelesen. Die Proteine übernehmen im Körper jeweils spezifische Funktionen, mit denen sich Merkmale ausprägen können. Der Aktivitätszustand eines Gens bzw. dessen Ausprägung, seine Expression, kann in einzelnen Zellen verschieden reguliert werden. Allgemein werden Gene auch als Erbanlage oder Erbfaktor bezeichnet, da sie die Träger von Erbinformation sind, die durch Reproduktion an Nachkommen weitergegeben wird. Die Erforschung des Aufbaus, der Funktion und Vererbung von Genen ist Gegenstand der Genetik. Die gesamte Erbinformation einer Zelle wird Genom genannt.

Genetische Variabilität ist die Fähigkeit einer gesamten Population, Individuen mit unterschiedlichem Erbgut hervorzubringen. Hierbei spielen nicht nur genetische Vorgänge, sondern auch Mechanismen der Partnerwahl eine Rolle. Die genetische Variabilität spielt eine entscheidende Rolle für die Fähigkeit einer Population, unter veränderten Umweltbedingungen zu überleben, und stellt einen wichtigen Faktor der Evolution dar.

Die Bezeichnung genetische Variabilität beschreibt die Verschiedenheit von biologischen Systemen (Proteine, Zellen, komplexe Organismen, etc.) in ihrem Phänotyp und ihrer Funktion, wobei der Grund der Verschiedenheit im Genotyp zu finden ist. Das zu Grunde liegende genetische Material muss für die Variabilität verantwortlich sein. Das Gegenteil von der genetischen Variabilität ist die modifikatorische Variabilität, die durch den Einfluss von Umweltfaktoren zu Stande kommt und ihre Begründung nicht in den Genen hat. Die genetische Variabilität zeigt sich sowohl phänotypisch am Lebewesen, als auch auf molekularer Ebene z. B. bei der Zusammensetzung von Makromolekülen wie Proteinen. Je geringer die genetischen Differenzen zwischen Individuen, desto höher ist der Verwandtschaftsgrad.

C  
.  
A  
.  
N  
.  
I  
.  
N  
.  
E  
.  
G  
.  
E  
.  
N  
.  
E  
.  
T  
.  
I  
.  
C  
.  
S



Der Genotyp (griech. *genos* „Gattung, Geschlecht“ und *typos* „Abbild, Muster“) oder das Erbbild eines Organismus repräsentiert seine exakte genetische Ausstattung, also den individuellen Satz von Genen, den er im Zellkern in sich trägt und der somit seinen morphologischen und physiologischen Phänotyp bestimmt. Der Begriff *Genotyp* wurde 1909 von dem dänischen Genetiker Wilhelm Johannsen geprägt.

Die genetische Information der gesamten Zelle wird als Idiotyp (Idiotypus) bezeichnet. Zwei Organismen, deren Gene sich auch nur an einem Locus (= einer Position in ihrem Genom) unterscheiden, haben einen unterschiedlichen Genotyp. Der Begriff „Genotyp“ bezieht sich also auf die vollständige Kombination aller Allele / aller Loci eines Organismus. Unter Phänotyp versteht man die Summe aller beobachtbaren Merkmale des Organismus (z. B. Größe, Blütenfarbe, Schnabelform), die sich als Ergebnis der Interaktion des Genotyps mit der Umwelt entwickelt haben. Der Genotyp ändert sich zu Lebzeiten eines Organismus nicht, ausgenommen durch extreme Einflüsse wie z. B. radioaktive  $\alpha$ -,  $\beta$ -, und  $\gamma$ -Strahlung oder durch Temperaturschocks.

Auch Organismen identischen Genotyps unterscheiden sich gewöhnlich in ihrem Phänotyp. Verantwortlich dafür sind epigenetische Mechanismen, d. h. identische Gene können in verschiedenen Organismen verschieden exprimiert werden. Ein alltägliches Beispiel sind monozygotische (eineiige) Zwillinge. Eineiige Zwillinge haben den gleichen Genotyp, da sie das gleiche Genom in sich tragen. Doch können eineiige Zwillinge anhand ihrer Fingerabdrücke identifiziert werden, die niemals vollständig gleich sind. Im Laufe des Lebens können sie einen unterschiedlichen Phänotyp entwickeln.

Die Gesamtheit der in den Chromosomen lokalisierten Gene wird als GENOTYP bezeichnet. Dieser legt den Aufbau und die Reaktionsnorm des Individuums in allen möglichen Umweltverhältnissen fest.



Als Geschlechtschromosom oder Gonosom (manchmal auch *Heterochromosom*, *Heterosom* oder *Allosom*) werden Chromosomen bezeichnet, deren **Karyotyp** (Chromosomenbeschreibung) das genetische Geschlecht eines Individuums bestimmt.

Geschlechtschromosomen bilden in einem der Geschlechter kein homologes Paar, sondern unterscheiden sich deutlich in ihrem Inhalt. Häufig unterscheiden sich die Geschlechtschromosomen auch in ihrer Größe. Das menschliche Y-Chromosom ist etwa deutlich kleiner als das X-Chromosom, bei der weißen Lichtnelke ist das Y-Chromosom hingegen deutlich größer. Nicht-geschlechtsbestimmende Chromosomen, die Autosomen, liegen in diploiden Zellen hingegen als Paare aus nahezu identischen, homologen Chromosomen vor.

Wenn das Geschlecht chromosomal bestimmt wird, wird es entsprechend den Mendelschen Regeln vererbt. Diese Form der Geschlechtsbestimmung ist im Lauf der Evolution bei verschiedenen Artengruppen unabhängig voneinander entstanden und kommt beispielsweise bei Säugetieren, Vögeln und einigen Insekten, aber auch in Gefäßpflanzen vor. Bei anderen Arten wird das Geschlecht dagegen durch Umweltbedingungen festgelegt, z. B. durch die Temperatur bei der Embryonalentwicklung (siehe **Geschlechtsdetermination**).

Unter **Geschlechtsdetermination** werden jene Abläufe verstanden, die in der Embryogenese zur Festlegung des somatischen Geschlechts führen und beim Menschen schließlich zur sozial wirkenden Einteilung von Individuen in männlich oder weiblich genutzt werden.

Für die Festlegung des Geschlechts sind zwei verschiedene Mechanismen bekannt.

1. Die genetische oder chromosomale Geschlechtsdetermination, die auf den genetischen Unterschieden der Geschlechter basiert.
  2. Die modifikatorische Geschlechtsdetermination, welche von äußeren Faktoren (z. B. Temperatur) abhängt.
- Erstere führt u. a. bei den Säugetieren, letztere u. a. bei vielen Reptilien zu einer somatischen Geschlechtsfestlegung.

Nicht bei allen Arten treten zwei Geschlechter auf. Hermaphroditen vereinigen männliche und weibliche Merkmale in einem Individuum. Einige Fisch-, Echsen- und Insektenarten sind allesamt weiblich und reproduzieren sich durch Parthenogenese. Bei einigen Arthropoden wird das weibliche Geschlecht durch die Infektion mit Bakterien der Gattung *Wolbachia* erzwungen. Bei aus Hybriden bestimmter Ameisenarten (*Pogonomyrmex barbatus* und *P. rugosus*) hervorgegangenen Ameisen-Populationen sind die Väter von Arbeiterinnen und Königinnen genetisch voneinander verschieden.



Der Genpool bezeichnet die Gesamtheit aller Genvariationen (Allele) einer Population und ist ein Begriff der Populationsgenetik. Die Population hat alle diese Allele zur Verfügung, um sich ihrer Umwelt optimal anzupassen.

Existiert für ein bestimmtes Gen nur ein Allel in der gesamten Population, so ist die Population für diesen Genort **monomorph** (gleichartig, gleichförmig). Existieren mehrere/viele unterschiedliche Versionen des Gens in der Population, so ist sie für dieses Gen **polymorph** (vielgestaltig).

Haben die betrachteten Lebewesen mehr als einen Chromosomensatz, kann die Gesamtzahl der Allele im Genpool größer sein als die Anzahl der Organismen. Meist ist die Anzahl der Allele geringer. Im Fall starker Inzucht kommt es oft zu monomorphen Populationen mit nur einer Version eines Gens in der gesamten Population. Ähnliche Effekte treten auch bei natürlichen Formen starker Selektion auf. Meist ist nicht nur das selektierte Gen selbst, sondern auch ein mehr oder weniger breiter angrenzender Bereich der DNA durch auffallend geringe Variabilität im Vergleich zum übrigen Genom gekennzeichnet. Dies liegt daran, dass die Selektion nicht an dem isolierten Gen selbst, sondern an einem (das eigentlich selektierte Gen enthaltenden) Abschnitt des betreffenden Chromosoms ansetzen muss, der durch Rekombination zufällig begrenzt ist. Dieser Effekt wird "genetic sweep" (in etwa: genetisches Auswischen) genannt.

Ein Maß für den Umfang des Genpools einer Population ist die effektive Populationsgröße, abgekürzt als  $N_e$ . Eine menschliche Population mit ihrem diploiden Chromosomensatz hat also maximal doppelt so viele Allele eines Gens wie Individuen, das heißt:  $N_e \leq 2 * N$  (der eigentlichen Populationsgröße). Ausgenommen die Geschlechtschromosomen.

Die Größe des Genpools einer Art ist zeitlich variabel. Faktoren, die den Genpool vergrößern, sind Mutationen und Introgression (Einkreuzen von Allelen aus verwandten Populationen oder Arten). Selektion und **Gendrift** verkleinern den Genpool hingegen, Selektion in gerichteter Weise, Gendrift in zufälliger. Wenn keiner dieser Faktoren wirksam ist, bleibt der Genpool von Generation zu Generation konstant, dies wird als Hardy-Weinberg-Gleichgewicht bezeichnet. Ein größerer Genpool mit vielen unterschiedlichen Varianten einzelner Gene führt dazu, dass die Nachfahren einer Population besser an eine veränderte Umwelt angepasst sind. Die Allel-Frequenz kann sich sehr viel schneller solchen Veränderungen anpassen wenn die entsprechenden Allele schon vorhanden sind, als wenn sie erst durch Mutation neu entstehen müssten. Umgekehrt kann es von Vorteil sein, in einer immer gleich bleibenden Umwelt einen möglichst kleinen Genpool zu besitzen, damit nicht durch Zufall zu viele ungünstige Allel-Kombinationen entstehen.

**Anwendung in der Zucht**

Durch Züchtung, speziell durch Inzucht, können unerwünschte Gene aus dem Genpool herausgezüchtet werden. Die Population wird dann bezüglich erwünschter Merkmale homogener. Durch zu viele monomorphe Genloci und damit reduzierte Anpassungsfähigkeit an wandelnde Umweltbedingungen neigen solche Inzuchtlinien allerdings zur **Inzuchtdepression**. Durch Kreuzung mit Individuen anderer Sorten kann die Fitness und der Ertrag dann stark ansteigen (**Heterosis-Effekt**). Durch Einkreuzen von nicht zu der Population gehörenden Individuen kann die Größe des Genpools erhöht werden.

Unter **Gendrift** versteht man die zufällige Veränderung der Genhäufigkeit eines bestimmten Allels innerhalb einer Population. Besonders bei kleinen Populationen ist der Gendrift bedeutend, weil Allele relativ schnell aus dem Genpool der Population verschwinden können. Aber auch das genaue Gegenteil ist möglich, nämlich das bestimmte Gene plötzlich extrem häufig in einer Population auftauchen, etwa nach Naturkatastrophen, wenn nur noch wenige Individuen überlebt haben und viele von ihnen ein zuvor noch seltenes Allel in sich tragen.

Beim **Gründereffekt** wird eine neue Population durch einige wenige Individuen gegründet. Innerhalb dieser neuen Gründerpopulation (P2) unterscheidet sich die Allelfrequenz (Allelhäufigkeit) im Vergleich zur nun isolierten (es besteht kein Genfluss mehr zwischen P1 und P2) Ausgangspopulation (P1). Dies hat eine deutlich geringere Genvariabilität zur Folge, weil manche Allele die in P1 auftauchen, in keinem der Individuen von P2 vorhanden sind. Daher besteht der Genpool von P2 aus einer ganz anderen Allelzusammensetzung als P1. Notwendige Bedingung des Gründereffekts ist Isolation von der Ausgangspopulation, etwa durch geografische Isolation (siehe Allopatrische Artbildung).

Der **Flaschenhalseffekt** beschreibt die starke Reduzierung der genetischen Variabilität in Verbindung mit der randomisierten Änderung der Allelhäufigkeiten. Dem Flaschenhalseffekt liegt meist ein Ereignis zu Grunde, etwa eine Naturkatastrophe in der viele Individuen getötet werden, plötzliche geografische Isolation durch Plattentektonik, aber auch z.B. die Verwerfung einzelner Individuen auf eine noch unbevölkerte Insel. In allen Fällen ist die zufällige Auswahl der Individuen für den Flaschenhalseffekt entscheidend, unabhängig von ihrer Anpassung an die Umweltfaktoren.



Die Heritabilität ("Vererbbarkeit", Symbol:  $h^2$ ) ist ein Maß für die Erblichkeit von Eigenschaften, bei deren phänotypischer Ausbildung sowohl die Gene als auch Umwelteinflüsse eine Rolle spielen. Wenn ein Merkmal z. B. eine hohe Heritabilität hat, kann der Unterschied zwischen zwei Individuen vor allem genetisch erklärt werden. Die Heritabilität ist zwar grundsätzlich auf sämtliche genetischen Eigenschaften anwendbar; ihre praktische Anwendung ist aber fast nur bei komplexen Erbgängen und Merkmalen mit kontinuierlicher Ausprägung (wie Körpergröße, Intelligenz) sinnvoll.

Für die Berechnung der Heritabilität wird davon ausgegangen, dass komplexe Eigenschaften innerhalb einer Population normalverteilt sind und dass somit ein Mittelwert existiert. Durch Selektion kann man nun innerhalb der Population eine Subpopulation auswählen, deren Mittelwert vom Mittelwert der Ausgangspopulation verschieden ist. Diese Differenz der Mittelwerte ist die Selektionsdifferenz.

Züchtet man nun mit den Individuen der Subpopulation, so wird sich in der Population ihrer Nachkommen wiederum ein Mittelwert der betrachteten Eigenschaft ergeben. Die Differenz zwischen diesem Mittelwert und dem Mittelwert der Ausgangspopulation ist der Selektionserfolg.

Der Quotient aus Selektionserfolg und Selektionsdifferenz definiert die Heritabilität der entsprechenden Eigenschaft. Er schwankt je nach Eigenschaft zwischen 0 und 1, kann aber auch in Prozent angegeben werden.

Voraussetzung ist dabei, dass während der Aufzucht der Parental- und der F1-Generation gleiche Umweltbedingungen herrschen, da ansonsten die umweltbedingten Einflüsse auf die Ausprägung der gemessenen Eigenschaften den berechneten Wert für die Heritabilität verzerren. Für die Heritabilität gibt es auch verschiedene Schätzformeln (z. B. die **Falconer Formel** oder die **Holzinger-Formel**).

Gruppe	Merkmal
Sehr Niedrig	Fitness, Fruchtbarkeit, Krankheitsresistenz, Vitalität
Niedrig	Wesen, Charakter, Aufzuchtleistungen
Mittel	Leistungseigenschaften, Wachsamkeit, Schnelligkeit, Gewichtszuwachs,
Hoch	Exterieurereigenschaften, Typ, Größe, Winkelungen
Sehr hoch	Haarlänge, Ohren- und Schwanzform, Farbe

Heritabilitäten werden ungefähr folgendermaßen klassifiziert:

hohe Heritabilität: über 0,45

mittlere Heritabilität: 0,2 bis 0,4

geringe Heritabilität: 0,01 bis 0,15

Die Heritabilität eines Merkmals wird, wie beschrieben, ausschließlich aus der Varianz der phänotypischen Merkmale bestimmt. Das bedeutet, der genetisch (oder möglicherweise epigenetisch) determinierte Anteil insgesamt kann so abgeschätzt werden. Damit ist über die zugrunde liegenden Gene selbst noch nichts bekannt. Die wichtigste Methode, den Anteil einzelner Gene an der Heritabilität zu bestimmen, erfolgt über quantitative trait loci. (abgekürzt QTL, Mehrzahl Quantitative Trait Loci, deutsch: Region eines quantitativen Merkmals)



**Heterozygotie** ist die Mischerbigkeit in Bezug auf ein genetisches Merkmal. Ein Individuum mit zwei Chromosomensätzen (diploid) ist heterozygot in Bezug auf dieses Merkmal, wenn ein Gen in diesen Chromosomensätzen in zwei verschiedenen Ausprägungen (Allelen) vorliegt. Ist das eine Allel gegenüber dem anderen Allel dominant, dann wird das durch dieses Allel geprägte Merkmal im Phänotyp auftreten. Ist keines der Allele dominant, so wird der Phänotyp einen Mischtyp darstellen. Das Gegenteil der Mischerbigkeit ist die Reinerbigkeit, auch Homozygotie genannt.

**Homozygotie** (von griech.: zygotós "verbunden") ist ein Begriff aus dem Fachgebiet der Genetik und bedeutet Reinerbigkeit.

Ein diploider Organismus besitzt von jedem Gen, das z. B. die Blutgruppe oder Haarfarbe kodiert, zwei Kopien, in der Regel eine von jedem Elternteil. Unterschiedliche Varianten eines Gens werden als Allele bezeichnet. Wenn beide Allele eines Individuums für ein bestimmtes Merkmal gleich sind, ist das Erbgut, bezogen auf dieses Merkmal, reinerbig oder homozygot. Liegen dagegen zwei verschiedene Allele vor, wird dies als Mischerbigkeit oder Heterozygotie bezeichnet.

Die Unterschiede dieser Allele müssen nicht zwingend im Aussehen (Phänotyp) eines Individuums deutlich werden, so dass vom Phänotyp nicht immer exakt auf den Genotyp geschlossen werden kann.

Ein Sonderfall der Reinerbigkeit kann zum Beispiel bei Geschlechtschromosomen vorliegen, wenn Gene im sonst diploiden Individuum nur einmal vorkommen. Dies wird nicht als Homozygotie, sondern als **Hemizygotie** bezeichnet. Ein Beispiel ist das X-Chromosom (abgesehen von der Pseudoautosomalen Region) bei männlichen Säugetieren.

Als **Hemizygotie** wird in der Biologie, im Besonderen in der Genetik der Zustand bezeichnet, bei dem nur ein Allel eines Gens im sonst zweifach vorhandenen (diploiden) Chromosomensatz vorkommt. Man spricht auch von einem hemizygoten Erbgang.

Dies betrifft beim Menschen die Gene auf den Geschlechtschromosomen bei männlichen Individuen, da deren Chromosomenpaar aus einem X-Chromosom und einem (viel kleineren) Y-Chromosom besteht. Männliche Individuen sind also bezüglich aller nur auf dem X- und nur auf dem Y-Chromosom vorhandenen Gene hemizygot. Dies führt dazu, dass sich auch rezessive Merkmale ausprägen, wenn sie auf diesem nur einfach vorhandenen (haploiden) Chromosom liegen. Dies ist der Grund, warum einige Erbkrankheiten deutlich häufiger männliche Nachkommen betreffen als weibliche (zum Beispiel Bluterkrankheit).

Davon zu unterscheiden ist Heterozygotie, die genetische Ausstattung mit zweifach vorhandenen, aber unterschiedlichen Genen, sogenannten Allelen. Bei Heterozygotie ist das Gen zweifach vorhanden, aber jedes Allel nur einmal.

**Pseudoautosomale Regionen** (PARs) sind Abschnitte im Genom mancher Lebewesen, die auf verschiedenen Geschlechtschromosomen der entsprechenden Art identische DNA-Sequenzen haben.

C  
.  
A  
.  
N  
.  
I  
.  
N  
.  
E  
.  
G  
.  
E  
.  
N  
.  
E  
.  
T  
.  
I  
.  
C  
.  
S

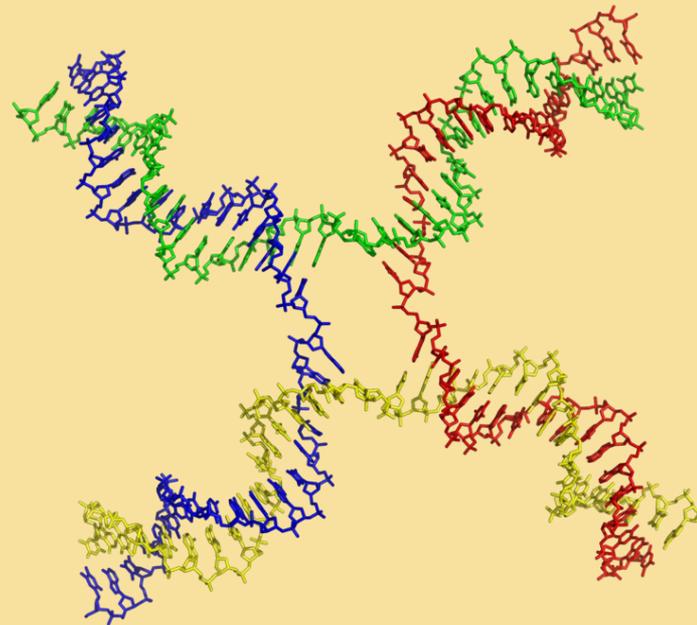


Die Holliday-Struktur (engl. *Holliday junction*) ist ein wichtiger Zwischenschritt des Crossing-overs. Sie hilft beim Austausch von genetischer Information zwischen zwei homologen (ähnlichen oder identischen) bzw. nicht homologen DNA-Strängen. Der Vorgang wird durch das Enzym **Rekombinase** (Rekombinasen sind Enzyme, welche die genetische Rekombination katalysieren. Hierbei kommt es zu einer Spaltung und Neuverknüpfung von DNA-Abschnitten, was zur genetischen Diversität führt und die Reparatur mutierter DNA ermöglicht) katalysiert. Es besitzt vier Untereinheiten, von denen sich jeweils zwei an eine der beiden DNA-Helices binden. So entsteht eine Rekombinationssynapse.

Der DNA-Austausch beginnt mit der Aufspaltung eines Einzelstranges jeder Helix. Die nun freien 5'-Hydroxygruppen binden jeweils an einen Tyrosinrest der Untereinheit und werden so zur anderen Seite transportiert. Dort binden sie an die 3'-Phosphatgruppe des anderen Doppelstranges. Man spricht nun von einer Holliday-Kreuzung. Es findet ein Austausch von DNA statt, indem beide Stränge rotieren. Die Einzelstränge werden nun auf die andere Helix übertragen.

Ist der Austausch nach einigen 1000 Nukleotiden abgeschlossen, findet erneut eine katalysierte Spaltung statt, und die beiden Helices werden wieder voneinander getrennt.

Die Holliday-Struktur ist benannt nach dem australischen Forscher **Robin Holliday**, der das prototypische Modell der allgemeinen Rekombination 1964 ausarbeitete.



Molekulare Struktur einer Holliday-Struktur. Aus PDB 3CRX.

C  
.  
A  
.  
N  
.  
I  
.  
N  
.  
E  
.  
G  
.  
E  
.  
N  
.  
E  
.  
T  
.  
I  
.  
C  
.  
S



Die Bezeichnung intermediär ist abgeleitet vom lateinischen *intermedius* – *der Dazwischenliegende*. In der Genetik wird zwischen dominant/rezessiver, intermediärer und kodominanter Vererbung unterschieden. Beide Varianten kommen dann vor, wenn heterozygotes Erbgut vorliegt, also das Gen für ein bestimmtes Merkmal in zwei unterschiedlichen Varianten (Allelen) vorliegt. Beim dominant/rezessiven Erbgang setzt sich allein das dominante Allel im Erscheinungsbild (im Phänotyp) durch. Bei intermediärer Vererbung hingegen kommt es zu einer gemischten Merkmalsausprägung, die von beiden Allelen beeinflusst wird. Eine Pflanze mit Erbinformationen sowohl für rote als auch für weiße Blüten (z. B. *Mirabilis jalapa*, die „Wunderblume“) hätte demnach bei intermediärem Erbgang rosa Blüten: Die rote Färbung kann sich nicht vollständig durchsetzen, da das Protein für Farbstoff bei heterozygoten Nachkommen von nur einem der beiden Allele synthetisiert wird und daher nur halb so viel von ihm vorhanden ist wie bei einem homozygoten Individuum. Der intermediäre Erbgang darf nicht mit dem kodominanten Erbgang verwechselt werden, bei dem es im heterozygoten Organismus nicht zu einer Mischform kommt, sondern beide Merkmale unabhängig voneinander ausgebildet werden.

C  
.  
A  
.  
N  
.  
I  
.  
N  
.  
E  
.  
G  
.  
E  
.  
N  
.  
E  
.  
T  
.  
I  
.  
C  
.  
S



**Kodominanz** ist ein Begriff aus der Genetik, der zur Beschreibung der phänotypischen (= sichtbaren) Ausprägung von Erbmerkmalen bei Organismen verwendet wird. Für Kodominanz ist Voraussetzung, dass ein Organismus wenigstens diploid ist – also wenigstens einen doppelten Chromosomensatz besitzt (dies ist bei den meisten Tieren und Pflanzen der Fall). Eine weitere Voraussetzung ist, dass der Träger (mindestens) zwei verschiedene Allele für ein Gen besitzt. In diesem Fall sagt man, der Träger ist heterozygot für das Gen. Kodominanz kann also nicht auftreten, wenn die beiden Allele zu einem Gen völlig identisch (also homozygot) sind.

Man spricht von Kodominanz, wenn die beiden unterschiedlichen Allele eines einzigen Gens (also sowohl das mütterliche als auch das väterliche) im heterozygoten Zustand gleich stark auf den Phänotyp einwirken. Der Phänotyp entsteht dabei nicht als homogene Mischform der beiden Merkmale, wie beim intermediären Erbgang, sondern die Genprodukte beider Allele sind voll exprimiert und die zugehörigen Merkmale werden unabhängig voneinander ausgeprägt.

**kongential**

Im Vergleich zu

**nicht kongential**

Kongential = Angeboren (bei der Geburt sichtbar)

→ Zeitpunkt des Auftretens wichtig  
Unabhängig, ob vererbt oder nicht

Beispiele:

Vererbt: bestimmte Formen von Taubheit

Nicht vererbt: Contergan-Schädigungen

nicht Kongential (nicht bei der Geburt sichtbar)

Beispiele:

Netzhautdegenerationen (PRA)

Degenerative Myelopathie

Hüftgelenks- und Ellenbogengelenksdysplasie

Ein Beispiel für die **Kodominanz** ist die Vererbung der Blutgruppe AB des AB0-Systems. Hat ein Mensch sowohl eine Erbanlage für die Blutgruppe A, als auch eine für die Blutgruppe B, so besitzen seine roten Blutkörperchen die blutgruppenspezifischen Antigene A und B. Bei ihm werden keine Antikörper gegen diese beiden Faktoren gebildet, also weder gegen Blutgruppe A noch B.

Die Blutgruppe ist also AB, weshalb Erythrozytentransfusionen (unter Berücksichtigung des Rhesusfaktors; Vollblut=Erythrozyten+Serum kann zu Komplikationen führen) aller Blutgruppen empfangen werden können (=Universalempfänger), auch der Blutgruppe 0, in der beide Antigene fehlen. Im Gegensatz dazu ist der Erbgang bei A und 0 sowie bei B und 0 dominant/rezessiv. A und B setzen sich jeweils gegenüber dem Allel für 0 (Fehlen beider Antigene) durch, bzw. das Vorhandensein des jeweiligen Allels auf jeweils nur einem Chromosom reicht aus, um beide Antigene zu bilden.

Ein weiteres Beispiel für Kodominanz ist das weniger bekannte MN-Blutgruppensystem.

# Verein für Deutsche Schäferhunde (SV) e.V. KONDUKTOR



Ein Konduktor (*Überträger*) für ein bestimmtes Merkmal ist ein Individuum, das die Erbanlage für eine Eigenschaft trägt, ohne dass es diese Eigenschaft selbst besitzt. Der Begriff Überträger wird verwandt, weil der Konduktor die bei ihm phänotypisch *nicht* in Erscheinung tretende Eigenschaft an die folgenden Generationen vererben bzw. übertragen kann.

Abb. 1: Wenn der andere Elternteil die betreffende rezessive Erbanlage nicht hat, tritt sie bei den Kindern nicht in Erscheinung, aber 50 % davon werden Konduktoren.

Abb. 2: Hier sind *beide* Eltern Konduktoren. 25 % der Nachkommen tragen das Merkmal im Phänotyp und 50 % werden Konduktoren.

Abb. 3: Die Mutter (links) ist Konduktorin der rezessiven Erbanlage für Rot-Grün-Sehschwäche. Das Y-Chromosom vom Vater (oben) kann dem nichts entgegensetzen. Das auf dem X-Chromosom vom Vater liegende gesunde Allel hingegen kann bei einer Tochter für Ausgleich sorgen. Sie wird gesund aber Konduktorin. Das gleiche Erbschema gilt für die Hämophilie.

	Allel 1 von Elternteil A	Allel 2 von Elternteil A
Allel 1 von Elternteil B	dominant	dominant
Allel 2 von Elternteil B	Phänotyp gesund Genotyp: ● ●	Phänotyp gesund Genotyp: ● ●
Allel 1 von Elternteil B	dom. (●)	dom. (●)
Allel 2 von Elternteil B	rez. (●)	rez. (●)
	Phänotyp gesund Genotyp: ● ●	Phänotyp gesund Genotyp: ● ●
	Phänotyp gesund Genotyp: ● ●	Phänotyp gesund Genotyp: ● ●

Abb.1 Konduktor autosomal-rezessiver Erbgang

	Allel 1 von Elternteil A	Allel 2 von Elternteil A
Allel 1 von Elternteil B	dominant (●)	rezessiv (●)
Allel 2 von Elternteil B	dom. (●)	rez. (●)
	Phänotyp gesund Genotyp: ● ●	Phänotyp gesund Genotyp: ● ●
	Phänotyp gesund Genotyp: ● ●	Phänotyp krank Genotyp: ● ●

Abb. 2 autosomal-rezessiver Erbgang

	Allel 1 vom Vater	Allel 2 vom Vater
Allel 1 von der Mutter	dom. (X)	neutral (Y)
Allel 2 von der Mutter	dom. (X)	neutral (Y)
	normales Sehen Tochter Genotyp: X X	normales Sehen Sohn Genotyp: X Y
	normales Sehen Tochter Genotyp: X X	Rot-Grün-Seh-schwäche Sohn Genotyp: X Y

Abb. 3 Konduktor gonosomal-rezessiver Erbgang

C  
·  
A  
·  
N  
·  
I  
·  
N  
·  
E  
·  
G  
·  
E  
·  
N  
·  
E  
·  
T  
·  
I  
·  
C  
·  
S



**Konduktoren gibt es u. a. bei autosomalen** dominant-rezessiven Erbgängen, also solchen Erbgängen, bei denen die Ausprägung eines bestimmten Merkmals gegenüber einem anderen zurücktritt, also rezessiv ist (von lat. *recedere sich zurückziehen*). Dasjenige Merkmal, das stattdessen zur Ausprägung kommt, nennt man dominant. Hat ein Individuum sowohl eine Erbanlage für die dominante Ausprägung als auch eine Erbanlage für die rezessive Ausprägung eines Merkmals, setzt sich die dominante Ausprägung durch. Das Erscheinungsbild (Phänotyp) des Individuums entspricht dann der dominanten Erbanlage. Eine dominant-rezessive Vererbung wird dadurch möglich, dass die Individuen der meisten Arten (darunter alle höheren Tiere und Pflanzen) von den meisten Erbanlagen für ein Merkmal jeweils zwei Allele besitzen, weil die Chromosomen in den Zellkernen meistens paarweise vorliegen (diploid).

Bei einem Individuum, das mischerbig (heterozygot) ist, also die Erbanlagen für die dominante und für die rezessive Ausprägung besitzt, ist äußerlich nicht erkenntlich, dass es auch die rezessive Erbanlage besitzt. Ein solches Individuum nennt man *Konduktor*. Wenn dieses Individuum aber Nachkommen hat, kann die rezessive Ausprägung zum Vorschein kommen. Das passiert dann, wenn der Nachkomme von *beiden* Eltern jeweils das rezessive Allel erhält, also kein dominantes Allel besitzt, durch das die rezessive Erbanlage überdeckt wird. Die Konduktoren können so die Eigenschaft an die betroffenen Nachkommen übertragen. Von Konduktoren spricht man bei der Vererbung rezessiver Erbeigenschaften im Allgemeinen und bei der Vererbung rezessiver Erbkrankheiten. Eine rezessive Erbanlage kann phänotypisch nur dann in Erscheinung treten, wenn *zwei* Konduktoren *zusammen* Nachkommen zeugen. Dann werden nach der Mendelschen Spaltungsregel durchschnittlich 25 % homozygot und somit Merkmalsträger.

**Konduktoren in gonosomalen Erbgängen** Auch bei den gonosomalen Erbgängen werden von Konduktoren nur bestimmte rezessive Erbanlagen weitergegeben. Besonders häufig wird der Begriff Konduktor in der Humangenetik bei bestimmten Sonderfällen verwendet, bei denen die Rede von Erbgängen ist, bei denen das betrachtete Merkmal auf dem weiblichen Geschlechtschromosom, auf dem X-Chromosom liegt (X-chromosomaler Erbgang). Die Konduktoren sind hier immer Frauen (Gonosomen XX) und werden deshalb als Konduktorinnen bezeichnet. Männer (Gonosomen XY) können in solchen Erbgängen kein Konduktor sein, weil sie nur ein X-Chromosom besitzen und ihre beiden Geschlechts-chromosomen deshalb kein wirklich homologes Chromosom haben. Deshalb liegt die Erbanlage für das betrachtete Merkmal nicht zweifach vor. Wenn ein Mann eine an sich rezessive Erbanlage auf seinem X-Chromosom hat, nennt man das *hemizygot* und diese Erbanlage kommt bei ihm phänotypisch zur Ausprägung. Auch eine an sich rezessive Erbanlage auf seinem Y-Chromosom - ebenfalls *hemizygot* - kann zur Ausprägung kommen, da es kein homologes Chromosom mit einem entsprechenden Allel gibt, das sie überlagern könnte. Wenn jedoch zu einem bestimmten Merkmal auf dem Y-Chromosom überhaupt keine Erbinformation vorhanden ist, ist die Wirkung des Y-Chromosoms neutral und eine an sich rezessive Erbanlage auf seinem X-Chromosom kann nun *allein* zur vollen Ausprägung kommen. Frauen haben im Gegensatz dazu zwei homologe Geschlechtschromosomen (XX). Sie können deshalb heterozygot die rezessive und die dominante Erbanlage besitzen und somit Konduktorin sein. Beispiele für ein Merkmal, das auf diese Weise über das X-Chromosom vererbt wird, sind die Rot-Grün-Sehschwäche und die häufigste erbliche Form der Bluterkrankheit (Hämophilie). Männer sind davon sehr viel häufiger betroffen als Frauen.

Daneben sind auch sehr seltene gonosomal-dominante Erbgänge bekannt. Für solche gibt es jedoch *keine* Konduktoren, da Träger einer dominanten Erbanlage das Merkmal in jedem Falle auch selbst phänotypisch ausprägen.



Als Meiose (von griechisch μείωσις *meiosis* 'Verminderung', 'Verkleinerung') oder Reifeteilung wird eine besondere Art der Kernteilung eukaryotischer Zellen bezeichnet, bei der in zwei Schritten – *Meiose I* und *Meiose II* – die Anzahl der Chromosomen halbiert wird und genetisch voneinander verschiedene Zellkerne entstehen. Damit unterscheidet sich die Meiose grundlegend von der gewöhnlichen Kernteilung, der Mitose, die den Chromosomenbestand unverändert lässt und genetisch identische Zellkerne hervorbringt. Der Ausdruck Reduktionsteilung wird unterschiedlich gebraucht: in weitem Sinn synonym zu *Meiose*, im engen Sinn für den ersten ihrer beiden Teilschritte, also synonym zu *Meiose I*.

Die Meiose ist eines der wichtigsten Ereignisse bei der geschlechtlichen Fortpflanzung. Die Halbierung des Chromosomenbestands bei der Meiose gleicht die Verdoppelung aus, die bei der Verschmelzung eines väterlichen und eines mütterlichen Zellkerns (Karyogamie) im Zuge der Befruchtung erfolgt. Ohne diesen Ausgleich würde sich die Chromosomenzahl mit jeder Generation verdoppeln. Die Abfolge dieser beiden Prozesse wird als Kernphasenwechsel bezeichnet, das Vorhandensein nur eines einfachen Chromosomensatzes als Haploidie und der Zustand nach der Befruchtung als Diploidie. (Es gibt allerdings auch polyploide Lebewesen mit höheren Ploidiegraden.)

Bei vielzelligen Tieren und beim Menschen sind die beiden meiotischen Teilungen die letzten Kernteilungen bei der Spermatogenese bzw. während und nach der Oogenese, also bei der Bildung der Gameten (Spermien und Eizellen). Dagegen finden bei Pflanzen zwischen der Meiose und der Bildung der Gameten Mitosen statt; die haploide Phase ist bei ihnen also nicht auf die Gameten beschränkt, sondern bildet eine eigene haploide Generation.

Diese ist bei den Samenpflanzen allerdings sehr klein und besteht nur aus wenigen Zellen (Pollenkorn und Embryosack). Bei Pilzen, Algen und einzelligen Eukaryoten kommen verschiedene Abfolgen von Meiose und Mitose vor.

Vor der Meiose (ebenso wie vor der Mitose) werden die Chromosomen intern verdoppelt, sodass sie dann aus je zwei identischen Chromatiden bestehen. Zu Beginn der *Meiose I* werden die homologen Chromosomen mütterlicher und väterlicher Herkunft durch Aneinanderlagerung gepaart. In diesem Zustand kommt es sehr häufig zu einem gegenseitigen Austausch von Teilabschnitten (Crossing-over), wodurch neu zusammengesetzte Chromosomen mit genetisch verschiedener Kombination entstehen. Danach werden die Chromosomen eines Paares getrennt und zufällig je einem der beiden Tochterkerne zugeteilt. Auf diese Weise wird der Ploidiegrad reduziert, und die Tochterkerne sind infolge der zufälligen Verteilung genetisch verschieden. Die Chromosomen bestehen aber weiterhin aus zwei Chromatiden, die zudem meistens infolge des Crossing-overs genetisch verschieden sind. Deshalb folgt nun die *Meiose II* als obligater zweiter Schritt, bei dem wie bei einer gewöhnlichen Mitose die Schwesterchromatiden getrennt werden. Insgesamt gehen so aus einem diploiden Zellkern vier genetisch unterschiedliche haploide Kerne hervor.

Die auf diese Weise erfolgende Neuzusammensetzung (Rekombination) des mütterlichen und väterlichen Anteils des Erbguts ist neben der Reduktion des Ploidiegrads die zweite wesentliche Funktion der Meiose. Sie führt dazu, dass Nachkommen mit einer Kombination von Eigenschaften entstehen können, die es zuvor nicht gegeben hat.



### Definition

Von einer multifaktoriellen Vererbung spricht man immer dann, wenn bestimmte Merkmale erst durch das Zusammenspiel von genetischen und nichtgenetischen, d.h. exogenen (\*) Faktoren exprimiert werden.

### Genetik

Alle Krankheiten gehen letztlich aus dem Zusammenspiel von Genetik und Umweltfaktoren hervor. Eine klassische Einteilung in rein genetische, rein exogene und sog. multifaktoriellen Krankheiten ist in diesem Sinne hinfällig. Es ist bekannt, dass auch der klinische Phänotyp vieler monogener Krankheiten durch exogene Faktoren beeinflusst wird, und dies z.T. sogar erheblich.

### Beispiel

Diese Tatsache lässt sich gut am Beispiel der Phenylketonurie (PKU) illustrieren. Genetisch betrachtet ist die PKU eine monogen vererbte Krankheit, deren klinischer Phänotyp durch eine exogene Maßnahme, in diesem Fall eine phenylalaninarme Diät, grundlegend beeinflusst wird. Eine unbehandelte Person mit klassischer PKU entwickelt eine schwere geistige Behinderung, wohingegen eine diätetisch optimal behandelte Person sich klinisch nicht von einer "gesunden" Person unterscheidet. Wenn die PKU auf diese Weise betrachtet wird, verhält sie sich eher wie ein Risikofaktor für eine Erkrankung, wobei das Erkrankungsrisiko bei fehlender Behandlung weit höher ist als bei den klassischen multifaktoriellen Krankheiten.

(\*) Das Wort setzt sich aus den griechischen Wortbestandteilen *exo* (gr. ἔξω) für „nach“, „von“, „außen“, „außerhalb“ und dem Suffix *-gen* zusammen. Exogen heißt daher, etwas liegt außerhalb oder ist durch äußere Ursachen entstanden.

C  
.  
A  
.  
N  
.  
I  
.  
N  
.  
E  
.  
G  
.  
E  
.  
N  
.  
E  
.  
T  
.  
I  
.  
C  
.  
S



**Definition**

**Mutation (Erbgutveränderung) (engl. mutation)**

**Was ist eine Mutation?**

Als Mutation bezeichnet man jede Veränderung im genetischen Material (im Erbgut), die auf die Tochterzellen vererbt wird bzw. vererbt werden könnte. Mutationen verlaufen ungerichtet, d. h., Mutationen erfolgen nicht auf ein bestimmtes Ziel, einen Zweck oder Vorteil hin: Sie können für das Individuum zufallsbedingt negativ, neutral oder von Vorteil sein. In den meisten Fällen wirken sich Mutationen allerdings negativ auf das betreffende Individuum aus, weil die Wahrscheinlichkeit für vorteilhafte Mutationen viel geringer ist als für negative. Welche Bedeutung haben Mutationen für die Evolution der Lebewesen?

Für die Evolution der Lebewesen sind nur solche Mutationen von Bedeutung, die die Zellen der Keimbahn (männliche und weibliche Keimzellen) betreffen und an die Nachkommen weitergeben werden: Keimbahnmutationen (im Unterschied zu Mutationen, die Körperzellen betreffen, die man somatische Mutationen nennt).

Durch Mutationen entstehen im Genpool von Populationen neue Allele, die das Rohmaterial für die Evolution der Lebewesen darstellen.

**Mutationsformen**

Mutationen können nach unterschiedlichen Gesichtspunkten eingeteilt werden. Eine übliche Einteilung ist die folgende:

1. Genommutationen
2. Chromosomen-Mutationen
3. Genmutationen

C  
.  
A  
.  
N  
.  
I  
.  
N  
.  
E  
.  
G  
.  
E  
.  
N  
.  
E  
.  
T  
.  
I  
.  
C  
.  
S



Als Parentalgeneration ("*Elterngeneration*") wird sowohl in der Verhaltensforschung als auch in der Genetik die Ausgangsgruppe einer Abstammungslinie bezeichnet.

Die Parentalgeneration kann aus nur zwei Individuen bestehen (männlich und weiblich), aber auch aus einer größeren Gruppe von Individuen unterschiedlichen Geschlechts, die gemeinsam gehalten werden und sich nach Belieben verpaaren können.

Die nächstfolgende Generation (also die unmittelbaren Nachkommen der Parentalgeneration) wird als Filialgeneration bezeichnet. Besonders dann, wenn auch die Nachkommen der Nachkommen eindeutig benannt werden müssen, wird eine Indexzahl als Kennung für den Verwandtschaftsgrad in Bezug auf die Parentalgeneration genutzt: die 1. Filialgeneration wird dann als F 1-Generation bezeichnet, die 2. Filialgeneration entsprechend als F 2 -Generation usw.

Relevant sind diese genauen Bezeichnungen der Verwandtschaftsverhältnisse in der Tierzucht und in der Pflanzenzucht. Beispielsweise, wenn eine bestimmte Verhaltensweise oder eine physiologische Eigenschaft durch planmäßige Zuchtwahl optimiert werden soll und man exakt benennen möchte, nach wie vielen Generationen das angestrebte Ergebnis der Zucht erreicht wurde.

In ähnlicher Weise werden auch die Ausgangsindividuen von *Kreuzungen* als Parentalgeneration bezeichnet. Deren Nachkommen (also die Mischlinge 1. Grades) heißen F1-Hybride, die Mischlinge 2. Grades (also die Nachkommen aus der Verpaarung von F 1-Hybriden mit F 1-Hybriden) heißen F 2-Hybride.

In wissenschaftlichen Veröffentlichungen wird die Parentalgeneration häufig mit "P" abgekürzt und die Folgegeneration ohne weitere Präzisierung mit "F 1



Der Phänotyp (griechisch φαίνω *phaíno* „ich erscheine“ und τύπος *týpos* „Gestalt“) oder das Erscheinungsbild ist in der Genetik die Menge aller Merkmale eines Organismus. Er bezieht sich nicht nur auf morphologische, sondern auch auf physiologische Eigenschaften und auf Verhaltensmerkmale.

Der Phänotyp wird durch das Zusammenwirken von Erbanlagen und Umweltfaktoren (Modifikation) bestimmt. Inwieweit der Phänotyp durch Umwelteinflüsse beeinflussbar ist, hängt von der Reaktionsnorm ab. Diese Möglichkeit auf Umwelteinflüsse zu reagieren, ist genetisch festgelegt. Verfahren, mit denen Rückschlüsse vom Erbgut, d.h. der individuellen Desoxyribonukleinsäure (DNA), auf den Phänotyp eines Individuums geschlossen werden, werden DNA-Phänotypisierung genannt.



Als **Polymorphismus** (griechisch πολυμορφισμός *Polymorphimos* ‚Vielgestaltigkeit‘) bezeichnet man im Bereich Genetik das Auftreten mehrerer Genvarianten innerhalb einer Population. Die verschiedenen Varianten eines bestimmten Gens am gleichen Genort (Locus) werden auch Allele genannt.

Genetische Variationen müssen nicht in jedem Fall in unterscheidbaren Genprodukten resultieren und können auf den Genotyp beschränkt bleiben. Eine Variation schon allein der Basensequenz der DNA, eine Sequenzvariation, wird in der Molekularbiologie als **Polymorphismus** bezeichnet, wenn mehrere Varianten vorliegen, die durch Mutation ineinander überführt werden können. Sequenzvariationen innerhalb der codierenden DNA-Abschnitte aber haben meistens einen Effekt auf das Genprodukt, und nach den varianten Vorlagen werden dann unterschiedliche Proteine gebildet.

Ein unterschiedliches Genprodukt kann zu Merkmalsvariationen im Erscheinungsbild von Organismen führen. Wenn infolge varianter Gene mehrere deutlich unterscheidbare Phänotypen auftreten, wird in der Biologie von einem *Polymorphismus* gesprochen. Dafür muss definitionsgemäß die seltenere Genvariante innerhalb einer Population eine Auftretenshäufigkeit (Allelfrequenz) von über ein Prozent haben; ansonsten wird hier auch von einer *Sequenzvariation* oder einer *Mutation* gesprochen.

Ein Enzym- oder Proteinpolymorphismus liegt vor, wenn ein Polymorphismus der Erbinformation – im Genom – auch eine Unterscheidbarkeit des jeweiligen Genprodukts bedeutet, und zwar über die Transkription in RNA – im Transkriptom – hinaus durch Translation dann auch eine des synthetisierten Proteins – im Proteom – bewirkt, beispielsweise eines bestimmten Enzyms.

Synonym zu *Polymorphismus* können auch *Polymorphie*, *Heteromorphie* und *diskontinuierliche Vielgestaltigkeit* gebraucht werden.



Rezessiv bedeutet in der Genetik „zurücktretend“ oder auch „nicht in Erscheinung tretend“. In der Genetik unterscheidet man zwischen dominanten und rezessiven Allelen eines Gens. Ein dominantes Allel setzt sich in der Merkmalsausprägung gegenüber einem rezessiven Allel durch. Damit ein rezessives Allel merkmalsbestimmend werden kann, muss es homozygot vorliegen oder zusammen mit einem anderen rezessiven Allel auftreten. Das rezessive Allel ist zumeist durch eine Mutation entstanden und kann zu einem Merkmal mit eingeschränkter Funktionsfähigkeit führen. Wenn es heterozygot vorliegt, kann das nichtdefekte (Wildtyp-)Allel die mögliche Funktionseinschränkung überspielen und die Defizienz eines defekten Allels kompensieren.<sup>[1]</sup> Rezessive Erbeigenschaften können durch homozygote Individuen aber auch durch Konduktoren weitervererbt werden. Zusätzlich gibt es noch die kodominante und X-chromosomale Vererbung.



Bei Tieren erfolgt eine Rückkreuzung durch Rückverpaarung eines weiblichen Tieres mit seinem Vater oder durch Rückverpaarung eines männlichen Tieres mit seiner Mutter. Beides kommt in der Natur regelmäßig vor und findet gelegentlich auch in der Tierzucht Anwendung. Kreuzungsversuche bei Tieren haben erwiesen, dass auch bei den Tieren die meisten Merkmale nach den mendelschen Regeln vererbt werden.

Bei der Vererbung dominanter Merkmale kann man bei den einzelnen Individuen am Phänotyp (Aussehen) nicht ablesen, welche Genkombination sie geerbt haben. Weil es für jedes Merkmal bei einfacher Mendelvererbung zwei Allele gibt (das von väterlicher und das von mütterlicher Seite), das rezessive Allel jedoch nicht ausgeprägt wird, kann man bei Individuen mit einem dominanten Merkmal im Phänotyp nicht erkennen, ob die Erbanlage reinerbig (homozygot) oder mischerbig (heterozygot) vorliegt.

Die homozygoten Träger eines rezessiven Merkmals hingegen kann man am Aussehen leicht erkennen, weil sich rezessive Erbanlagen nur bei diesen auch phänotypisch ausprägen. Das bedeutet, wenn ein Individuum ein rezessives Merkmal im Phänotyp zeigt, kann man von der Reinerbigkeit hinsichtlich dieser Erbanlage ausgehen.

Zur Überprüfung von Trägern dominanter Merkmale auf Reinerbigkeit oder Mischerbigkeit beispielsweise bei Individuen der F2-Generation (Spaltungsregel) kann eine Kreuzung mit einem rezessiv-homozygoten Elternteil als Testverfahren dienen. Wenn eine erneute Aufspaltung in beide Phänotypen stattfindet, war der Träger des dominanten Merkmals mischerbig.



Ein Spermium oder Spermatozoon oder Spermatozoid (umgangssprachlich auch Samenfaden oder Samenzelle genannt) ist eine Form von Gameten (Keimzellen), nämlich eine zu eigenständiger Bewegung fähige männliche Keimzelle, die der Befruchtung der weiblichen Keimzelle, der Eizelle, dient. Spermien werden von einem Individuum meistens in großer Zahl produziert und sind wesentlich kleiner als die zu befruchtende Eizelle, weil sie im Gegensatz zur Eizelle keine größeren Plasmamengen und dotterhaltigen Nährstoffe enthalten. Männliche Keimzellen, die nicht zu eigenständiger Bewegung fähig sind, werden als *Spermatien* (Singular *Spermatium*) bezeichnet.

Zu unterscheiden sind die Begriffe *Spermium* und *Sperma*. Sperma besteht aus der Samenflüssigkeit (dem Samenplasma) mit den darin enthaltenen Spermien und etlichen Epithelzellen der Hodenkanälchen.

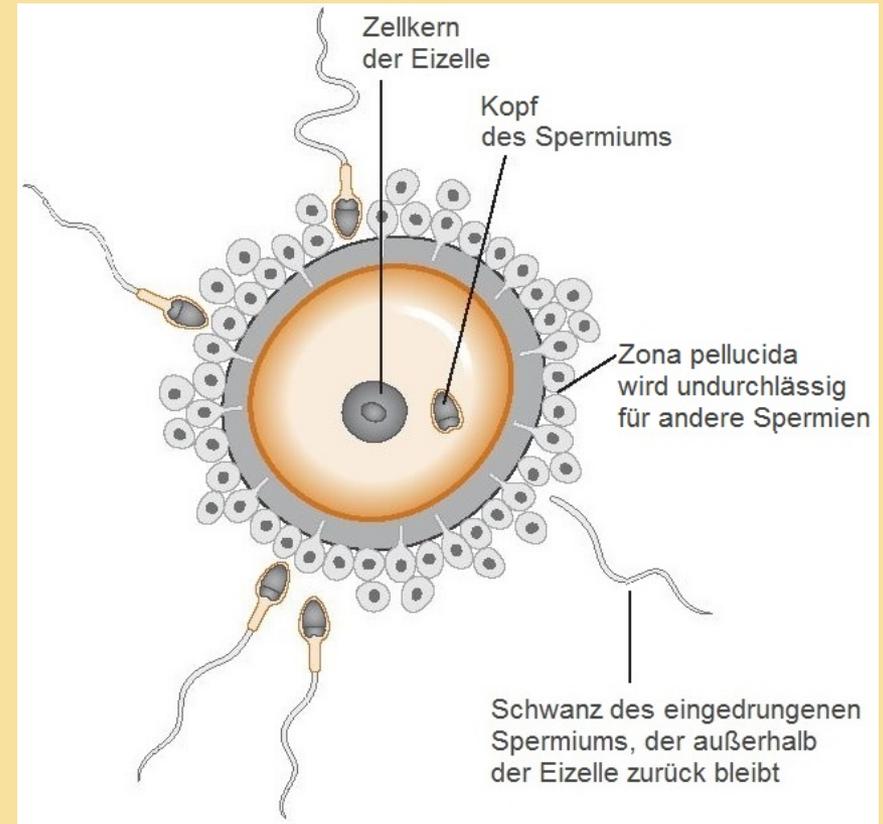




Eine Zygote ist eine eukaryotische diploide Zelle, die bei der geschlechtlichen Fortpflanzung durch Verschmelzung zweier haploider Geschlechtszellen (Gameten) entsteht – meistens aus einer Eizelle (weiblich) und einem Spermium (männlich). Diese Vereinigung der Geschlechtszellen, bei der auch die beiden Zellkerne miteinander verschmelzen (Karyogamie), bezeichnet man als Befruchtung. Aus der Zygote geht bei den weitaus meisten Lebewesen durch vielfache mitotische Zellteilungen der diploide Organismus hervor. Im weiteren Verlauf erfolgt dann bei diesem in denjenigen Geweben, in denen seine Geschlechtszellen entstehen, durch Meiose der Übergang vom diploiden zum haploiden Zustand, in dem schließlich wieder Gameten gebildet werden (siehe auch Keimbahn).

Die Zygote enthält das Kernmaterial beider Gameten. Bei den meisten Säugetieren enthält die Zygote aber nur die Mitochondrien der Eizelle, denn bei der Befruchtung dringt nur der Kopfteil des Spermiums mit dessen Zellkern in die Eizelle ein. Das Mittelstück des Spermiums und seine darin enthaltenen Mitochondrien gehen nicht in die Zygote ein. Deshalb wird die mitochondriale DNA in der Regel nur über die mütterliche Linie vererbt.

Zygote (schematisch): Befruchtete menschliche Eizelle mit der Zona pellucida, die das Eindringen weiterer Spermien verhindert. Eine Eizelle kann nur von einem einzigen Spermium befruchtet werden. Deshalb enthält die Zygote genau zwei Chromosomensätze, einen mütterlichen und einen väterlichen. Dadurch können die anschließenden mitotischen Teilungen harmonisch ablaufen.





Die Epigenetik (altgr. ἐπί *epi* ‚dazu‘, ‚außerdem‘ und *Genetik*) ist das Fachgebiet der Biologie, welches sich mit der Frage befasst, welche Faktoren die Aktivität eines Gens und damit die Entwicklung der Zelle zeitweilig festlegen. Sie untersucht die Änderungen der Genfunktion, die nicht auf Mutation beruhen und dennoch an Tochterzellen weitergegeben werden. Grundlage sind Veränderungen an den Chromosomen, wodurch Abschnitte oder ganze Chromosomen in ihrer Aktivität beeinflusst werden. Man spricht auch von *epigenetischer Veränderung* bzw. *epigenetischer Prägung*. Die DNA-Sequenz wird dabei jedoch nicht verändert. Die Veränderungen können in einer DNA-Methylierung, in einer Modifikation der Histone oder im beschleunigten Abbau von Telomeren bestehen. Diese Veränderungen lassen sich im Phänotyp, aber nicht im Genotyp (DNA-Sequenz) beobachten.

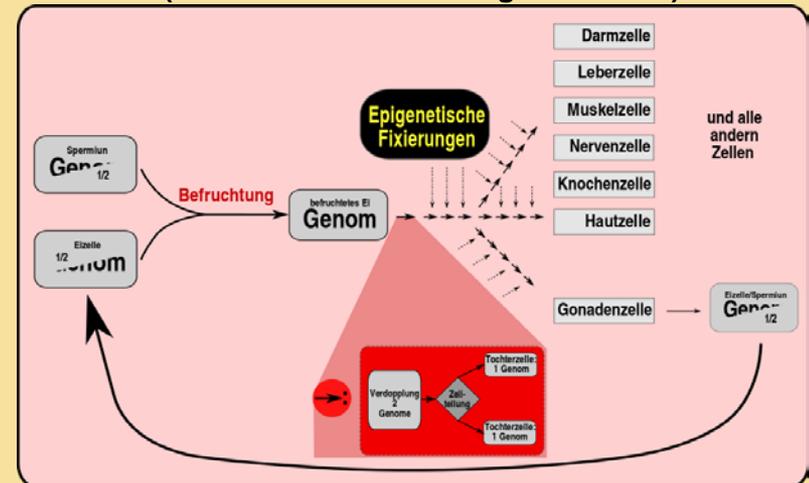
### Einführung:

Nach der Befruchtung teilt sich die Eizelle. Bis zum 8-Zell-Stadium sind alle Tochterzellen gleichwertig. Man bezeichnet sie als *totipotent*, weil jede von ihnen noch *alleine* in der Lage ist, einen kompletten Organismus hervorzubringen. Danach finden sich Zellen mit einem unterschiedlichen inneren Programm, deren Entwicklungspotenzial von nun an eingeschränkt – d. h. mehr und mehr spezialisiert – wird. Wenn der Körper fertig ausgebildet ist, sind die meisten Körperzellen für ihre Funktion fest programmiert (lediglich die sogenannten *adulten Stammzellen* bewahren sich eine gewisse Flexibilität). Dabei bleibt die Sequenz des Erbgutes unverändert (abgesehen von wenigen zufälligen, genetischen Veränderungen = Mutationen). Die funktionelle Festlegung erfolgt durch verschiedene Mechanismen, einer davon beruht auf biochemischen Modifikationen an einzelnen Basen der Sequenz oder der die DNA verpackenden Histone oder beiden. Solche Veränderungen führen dazu, dass bestimmte Bereiche des Erbgutes „stillgelegt“, andere dafür leichter transkribiert (in RNA für Proteine umgeschrieben) werden können. Diese Modifizierungen sehen in Körperzellen ganz anders aus als in Stammzellen oder in Keimzellen (Eizellen und Spermien; auch Krebszellen haben meist abweichende [und dabei spezifische] Modifikationsmuster). Die wichtigsten Modifikationen sind die Methylierung von Cytidin-Basen in Cytosin-Guanosin-Nukleotid-Dimeren (CpG) (DNA-Methylierung) sowie die Seitenketten-Methylierung und -Acetylierung von Histonen.

Neben Methylierung haben Telomere eine wichtige epigenetische Bedeutung. Telomere schützen die Enden der Chromosomen bei der Zellteilung vor dem Abbau. Das Enzym Telomerase stellt dabei sicher, dass die Chromosomen intakt bleiben. Psychische Belastung kann die Aktivität dieses Enzyms verringern, was zu einer beschleunigten Verkürzung der Telomere im Alterungsprozess führen kann (Nobelpreis für Medizin 2009 an Elizabeth Blackburn).

### Funktion epigenetischer Veränderungen:

Bei der Vererbung wird Erbgut weitergegeben. Epigenetische Fixierung bewirkt, dass die totipotenten Zellen reifen und sich spezialisieren. Der Reifungsprozess ist normalerweise nicht umkehrbar. (Jeder Pfeil deutet eine Zellteilung an. Dabei wird die Zelle verändert. Diese Veränderungen werden mit dem Erbgut an die Tochterzellen weitergegeben. Es handelt sich dabei nicht um Sequenzveränderungen der DNA.)





**Begriff**  
Epigenetisch sind alle Prozesse in einer Zelle, die als „zusätzlich“ zu den Inhalten und Vorgängen der Genetik gelten. Conrad Hal Waddington hat den Begriff Epigenetik erstmals benutzt. Im Jahr 1942 (als die Struktur der DNA noch unbekannt war) definierte er Epigenetik als *the branch of biology which studies the causal interactions between genes and their products which bring the phenotype into being* („der Zweig der Biologie, der die kausalen Wechselwirkungen zwischen Genen und ihren Produkten, die den Phänotyp hervorbringen, untersucht“). Zur Abgrenzung vom allgemeineren Konzept der Genregulation sind heutige Definitionen meist spezieller, zum Beispiel: „Der Begriff Epigenetik definiert alle meiotisch und mitotisch vererbaren Veränderungen in der Genexpression, die nicht in der DNA-Sequenz selbst codiert sind.“ Andere Definitionen, wie die von Adrian Peter Bird, einem der Pioniere der Epigenetik, vermeiden die Einschränkung auf generationsübergreifende Weitergabe. Epigenetik beschreibe „die strukturelle Anpassung chromosomaler Regionen, um veränderte Zustände der Aktivierung zu kodieren, zu signalisieren, oder zu konservieren.“

**Epigenese**  
Mit dem Ausdruck Epigenese werden die graduellen Prozesse der embryonalen Morphogenese von Organen beschrieben. Diese beruhen auf Mechanismen auf der Ebene von Zellen und Zellverbänden, das sind Turing-Mechanismen oder allgemein Musterbildungsprozesse in der Biologie. Beispiele hierfür findet man etwa bei der Erklärung der embryonalen Extremitätenentwicklung der Wirbeltiere.

**Zugehörige Begriffe**  
Zu den epigenetischen Prozessen zählt man die Paramutation, das *Bookmarking*, das *Imprinting*, das *Gen-Silencing*, die X-Inaktivierung, den Positionseffekt, die Reprogrammierung, die *Transvection*, maternale Effekte (paternale Effekte sind selten, da wesentlich weniger nicht-genetisches Material mit dem Spermium „vererbt“ wird), den Prozess der Karzinogenese, viele Effekte von teratogenen Substanzen, die Regulation von Histonmodifikationen und Heterochromatin sowie technische Limitierungen beim Klonen.



### Epigenetik im Vergleich zur Genetik

Man kann den Begriff Epigenetik verstehen, wenn man sich den Vorgang der Vererbung vor Augen führt:

Vor einer Zellteilung wird die Erbsubstanz verdoppelt. Jeweils die Hälfte des verdoppelten Genoms wird dann auf eine der beiden Tochterzellen übertragen. Bei der sexuellen Vermehrung des Menschen, der Fortpflanzung, werden von der Eizelle die Hälfte des mütterlichen Erbguts und vom Spermium die Hälfte des väterlichen Erbguts miteinander vereint.

Die Molekulargenetik beschreibt die Erbsubstanz als Doppelhelix aus zwei Desoxyribonukleinsäure-Strängen, deren Rückgrat aus je einem Phosphat-Desoxyribosezucker-Polymer besteht. Die genetische Information ist durch die Reihenfolge der vier Basen Adenin (A), Cytosin (C), Guanin (G) und Thymin (T) bestimmt, die jeweils an einen der Desoxyribose-Zucker angehängt sind.

Die Basen des einen Stranges paaren sich fast immer mit einer passenden Base des zweiten Stranges. Adenin paart sich mit Thymin, und Cytosin paart sich mit Guanin.

In der Reihenfolge der Bausteine A, C, G, T (der Basensequenz) ist die genetische Information verankert.

Einige Phänomene der Vererbung lassen sich nicht mit dem gerade beschriebenen DNA-Modell erklären:

Bei der Zelldifferenzierung entstehen im Verlauf von Zellteilungen Tochterzellen mit anderer Funktion, obwohl das Erbgut in allen Zellen gleich ist. Die Festlegung der funktionellen Identität einer Zelle ist ein Thema der Epigenetik.

Es gibt Eigenschaften, die *nur* vom Vater her (paternal) „vererbt“ werden, so wie es Eigenschaften gibt, die *nur* von der Mutter (maternal) stammen und die nicht mit der Basensequenz in Zusammenhang stehen. Störungen dieses Zustandes führen zu schweren Krankheiten.

Bei der Rückumwandlung von funktionell festgelegten Zellen (terminal differenzierte Zellen) in undifferenzierte Zellen, die sich wieder in verschiedene Zellen entwickeln können und die bei der Klonierung von Individuen (z. B. von Dolly) eingesetzt werden, müssen epigenetische Fixierungen aufgehoben werden, damit eine Zelle nicht auf eine einzige Funktion festgelegt bleibt, sondern wieder alle oder viele Funktionen erwerben und vererben kann.



## Histone und ihre Rolle bei der epigenetischen Fixierung

→ Hauptartikel: *Histonmodifikation*

DNA liegt im Zellkern nicht nackt vor, sondern ist an Histone gebunden. Acht verschiedene Histonproteine, jeweils zwei Moleküle von Histon 2A, Histon 2B, Histon 3 und Histon 4 bilden den Kern eines Nukleosoms, auf das 146 Basenpaare eines DNA-Stranges aufgespult sind. Die Enden der Histonstränge ragen aus dem Nukleosom heraus und sind Ziel von Histon-modifizierenden Enzymen. Vor allem Methylierungen und Acetylierungen an Lysin, Histidin oder Arginin, außerdem Phosphorylierungen an Serinen sind die bekannten Modifizierungen. Außerdem spielt es eine Rolle, ob die Lysin-Seitenkette mit ein, zwei oder drei Methyl-Gruppen belegt ist. Durch vergleichende Analyse postuliert man eine Art von „Histon-Code“, der in direktem Zusammenhang mit der Aktivität des von den Histonen jeweils gebundenen Gens stehen soll.

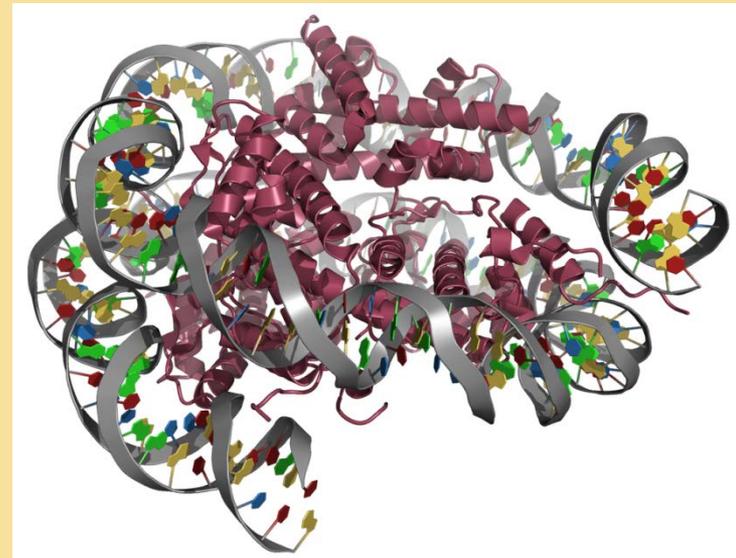
Einfluss von Methylierung und Acetylierung auf die Konformation des Chromatins

Die Histonseitenketten in den Nukleosomen können enzymatisch verändert werden. Dadurch ändert sich das Volumen eines Gensegments. Kleinere Volumina, geschlossene Konformation, Chromosomkondensierung und Inaktivität eines Gens stehen auf der einen Seite, größere Volumina, offene Konformation und Gen-Aktivität auf der anderen. Zwischen beiden Seiten ist ein Übergang möglich, der durch Anheftung und Abspaltung von Methylgruppen an Cytidin-Basen, durch Methylierung, Demethylierung, Acetylierung oder Deacetylierung mit Hilfe von Enzymen bewirkt wird.

Generell kann man sagen, dass Anheftung von Acetyl-Gruppen an die Lysin-Seitenketten der Histone zur Öffnung der Nukleosomen-Konformation führt, wodurch das Gen für die Transkription durch die RNA-Polymerase verfügbar wird. Durch eine verstärkte Anheftung von Methyl-Gruppen an Lysin-Seitenketten werden Proteine angeheftet wie z. B. das Methyl-bindende Protein MeCB, die die Genexpression unterdrücken, reprimieren, daher auch Repressorproteine genannt, wodurch die Histon-Konformation geschlossen wird und keine Transkription möglich ist.

### Struktur eines Nukleosoms mit Histonen der Tauflicie

Die DNA ist um den Kern aus acht Histon-Untereinheiten (je zwei H2a, H2b, H3 und H4) gewickelt und macht etwa 1,7 Umdrehungen. An das Stück DNA zwischen zwei Nukleosomen bindet Histon 1 (H1). Die Enden der Histone sind für epigenetische Modifizierung verfügbar: Methylierung, Acetylierung oder Phosphorylierung. Dadurch wird die Verdichtung oder Ausdehnung des Chromatins beeinflusst.





### **Epigenetische Veränderungen im Lebenslauf**

Epigenetik beschränkt sich nicht auf Vererbungsfälle. Zunehmende Beachtung finden epigenetische Forschungsergebnisse im Zusammenhang mit anhaltenden Veränderungen im Lebenslauf sowie im Zusammenhang mit der Ausbildung von Krankheiten. So konnte an 80 eineiigen Zwillingen nachgewiesen werden, dass sie im Alter von drei Jahren epigenetisch noch in hohem Maß übereinstimmen, nicht mehr aber im Alter von 50 Jahren, wenn sie wenig Lebenszeit miteinander verbrachten und/oder eine unterschiedliche medizinisch-gesundheitliche Geschichte hinter sich haben. So war der Methylierungsgrad bis zu zweieinhalb mal höher bei einem Zwilling, sowohl in absoluten Zahlen als auch was die Verteilung der epigenetischen Marker angeht. Ältere Zwillinge sind demnach trotz ihrer genetischen Identität epigenetisch um so verschiedener, je unterschiedlicher das Leben der Zwillinge verläuft. Der Grund liegt neben der erlebten Umwelt auch in der Ungenauigkeit bei der Übertragung von Methylgruppenmustern bei jeder Zellteilung. Schleichende Veränderungen summieren sich damit im Lauf eines Lebens immer stärker auf.

Die Umstellung der Ernährung bei Arbeiterbienen nach Ablauf der ersten Wochen des Larvenstadiums auf eine einfache Pollen und Honigkost im Vergleich zur Königin verursacht eine hochgradige epigenetische Umprogrammierung des Larvengenoms. Mehr als 500 Gene wurden identifiziert, die von den umweltspezifisch verursachten Methylierungsveränderungen betroffen sind. Nicht nur Aktivierung bzw. Nichtaktivierung von Genen ist die Folge des Ernährungswandels, sondern sogar alternatives Splicing und veränderte Genprodukte.



### Epigenetische Veränderungen als Erklärung von Krankheiten

Die Erklärung von Stressfaktoren bildet einen Schwerpunkt der epigenetischen Forschung. Individuen mit frühen traumatischen Lebenserfahrungen, zum Beispiel ausgelöst durch mangelnde Mutterschaftsfürsorge von Rattenmüttern, wurden dafür herangezogen. Stress setzt eine Kaskade von Hormonausschüttungen zu seiner Kontrollierung in Gang, deren Kette im Hypothalamus, einem Teil des Zwischenhirns beginnt. Nachgewiesen werden konnte, dass ein Glucocorticoid-Gen bei den betreffenden Individuen auffallend unterschiedliche Methylierungen aufweist. Entsprechend ist das Gen bei Vorliegen von Stressvergangenheit gehemmt. Das Genprodukt in der Nebennierenrinde als Endstation der Hormonkette ist in der Folge unterschiedlich. Mehr als 900 Gene werden im Gehirn als Folge mütterlicher Verhaltensweisen herauf- oder herunterreguliert. Die Ergebnisse konnten bei Menschen ebenfalls bestätigt werden. Das Rezeptorgen im Hippocampus stimmt beim Mensch mit dem anderer Säugetiere weitgehend überein. Epigenetische Veränderungen sind daher ähnlich wie bei den Ratten. Eine Studie mit Suizidkandidaten teilte Betroffene in zwei Gruppen auf, solche mit Missbrauchserfahrungen in der Kindheit und solche ohne. Nur bei den Kandidaten mit Missbrauchsvergangenheit war das Rezeptorgen mit Methylierung blockiert. Ein Trauma, das die Mutter in der Schwangerschaft erlebt, kann nach demselben epigenetischen Muster sogar anhaltende Folgen für das werdende Kind nach sich ziehen, die für das Kind jahrzehntelang bestehen bleiben. Bei Mäusen führt regelmäßige Kokaingabe zu einem veränderten Muster epigenetischer Marker von einigen hundert Genen im Belohnungszentrum des Gehirns. Dies erhöht die Empfindlichkeit für die Drogenwirkung und steigert die Suchtgefahr.

Die Größenordnung epigenetischer Veränderungen ist im Lebensverlauf um ein Vielfaches höher als die genetischer Mutationen. Die Wissenschaft erwartet daher künftige weitere neue Antworten auf eine Vielzahl von Krankheiten im alternden Organismus, die genetisch heute nicht erklärbar sind, darunter Schizophrenie, Alzheimer-Krankheit, Krebs, Altersdiabetes, Nervenkrankheiten und andere.

C  
.  
A  
.  
N  
.  
I  
.  
N  
.  
E  
.  
G  
.  
E  
.  
N  
.  
E  
.  
T  
.  
I  
.  
C  
.  
S



### „Vererbung“ epigenetischer Prägungen?

Von den Befunden zu epigenetischen Veränderungen werden vor allem in der Populärwissenschaft immer wieder Parallelen zum **Lamarckismus** (Lamarckismus ist die Theorie, dass Organismen Eigenschaften an ihre Nachkommen vererben können, die sie während ihres Lebens erworben haben.) gezogen und ein Widerspruch zur klassischen Genetik gesehen. Bisher existieren allerdings nur sehr wenige Hinweise, dass erlernte und erworbene Fähigkeiten von einer Generation zur anderen über die Keimzellen weitergegeben werden können. Auch ist eine Weitergabe an die nachfolgende Generation noch kein Beweis für eine genetische Manifestation, auch wird häufig der Begriff „Generation“ als Beginn eines Individualzyklus falsch interpretiert.

Eine Vererbung epigenetischer Prägungen wurde 2003 von Randy Jirtle und Robert Waterland mittels Mäuseexperimenten vorgeschlagen. Weiblichen Agoutimäusen wurde vor der Paarung und während der Schwangerschaft eine bestimmte Zusammensetzung an Nährstoffen verabreicht. Es zeigte sich, dass ein Großteil der Nachkommen nicht den typischen Phänotyp aufweist.

In einer Humanstudie untersuchten die beiden Genetiker Marcus Pembrey und Lars Olov Bygren sowie Mitarbeiter verschiedene Faktoren, die Aufschluss über die Lebensmittelverfügbarkeit und Sterbefälle der kleinen schwedischen Stadt Överkalix gaben. Es zeigte sich, dass die meisten Personen, deren Großeltern in ihrer Kindheit genug zu essen hatten, mit zunehmendem Alter an Diabetes erkrankten. Die Erkrankung trat allerdings nach einem bestimmten Muster auf, was auf epigenetische Veränderungen auf den Geschlechtschromosomen schließen lässt. So waren zum Beispiel, wenn der Großvater sehr viel zu essen hatte, von den Enkeln nur die männlichen Enkel betroffen.

Nach einer Hypothese von William R. Rice, Urban Friberg und Sergey Gavrilets aus dem Jahr 2012 könnte die Entstehung der menschlichen Homosexualität durch epigenetische „Vererbung“ verursacht sein. So würde bei einigen Individuen die sexuelle Präferenz der Mutter an den Sohn und die Präferenz des Vaters auf die Tochter übertragen. Das passiere dann, wenn die Epi-Marks bei den Genen, die für die sexuelle Ausrichtung verantwortlich sind, bei der Keimzelle erhalten blieben. So bilde dann beispielsweise ein Embryo zwar männliche Geschlechtsorgane aus, die sexuelle Ausrichtung auf das männliche Geschlecht wäre aber dieselbe wie bei der Mutter. Die Homosexualität des Menschen ist nach dieser Hypothese angeboren. Die Hypothese erklärt, weshalb das Vorkommen von Homosexualität beim Menschen über die Zeit statistisch stabil bleibt. Allerdings schreiben die Autoren um Rice auch, dass es sich lediglich um eine Hypothese handele, es hingegen bislang keine empirischen Hinweise für einen Zusammenhang zwischen Homosexualität und Epigenetik gebe. Eine kritische Analyse der Hypothese von Rice et al. hat Heinz J. Voss vorgenommen.