



# Grundlagen der Genetik

Basisseminar

Dr. Eberhard Manz, Generatio GmbH  
Center for Animal Genetics  
Heidelberg - Tübingen

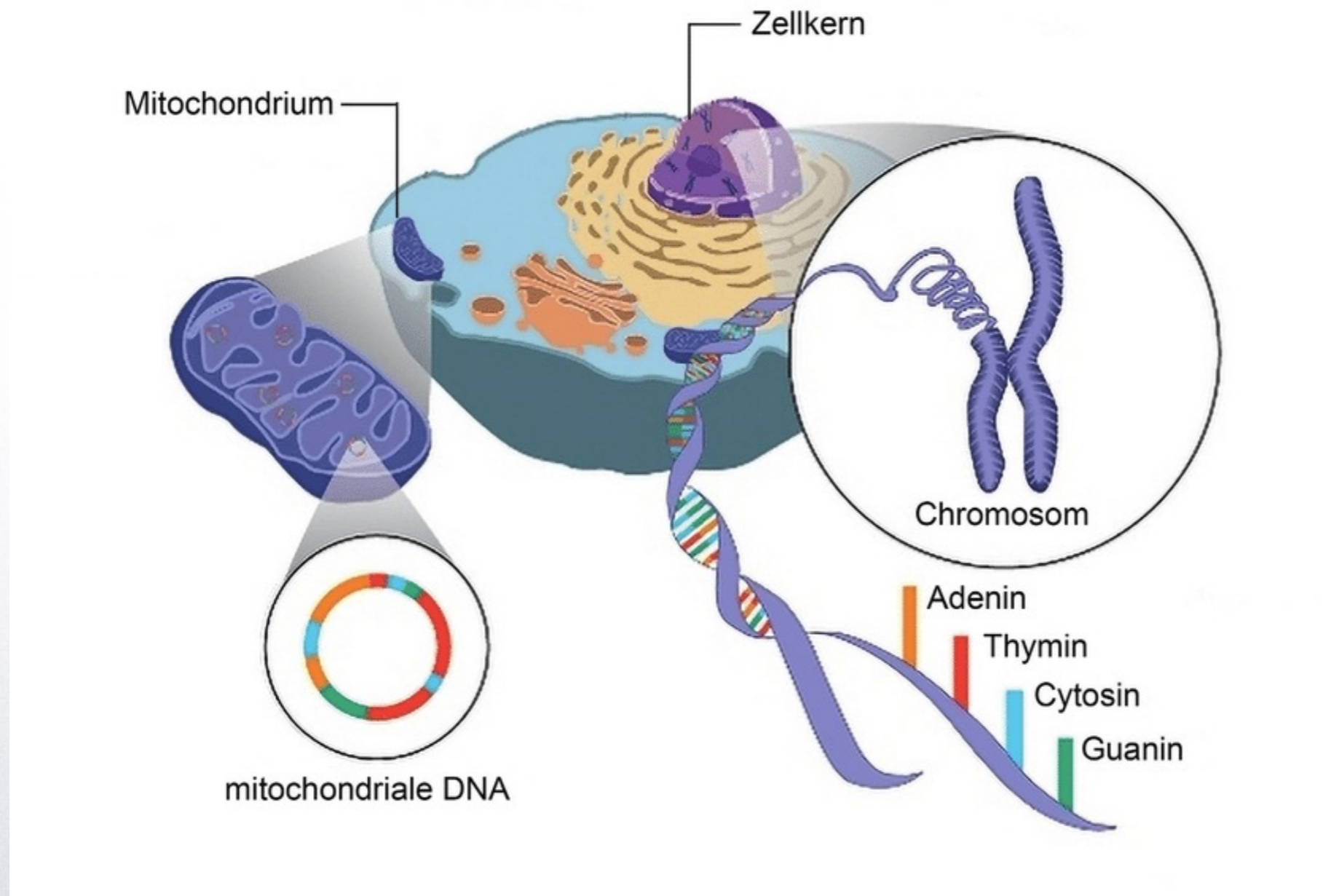


# Themen

- DNS (DNA) - Erbsubstanz
- codierende (Gene), nicht-codierende DNA
- Zellteilung, Rekombination, Mutation, Befruchtung
- Genotyp – Phänotyp
- Genetischer Code
- Homozygotie, Heterozygotie
- Erbgänge (dominant, rezessiv, intermediär, ko-dominant, autosomal, gonosomal)
- Monogene - Polygene Merkmale



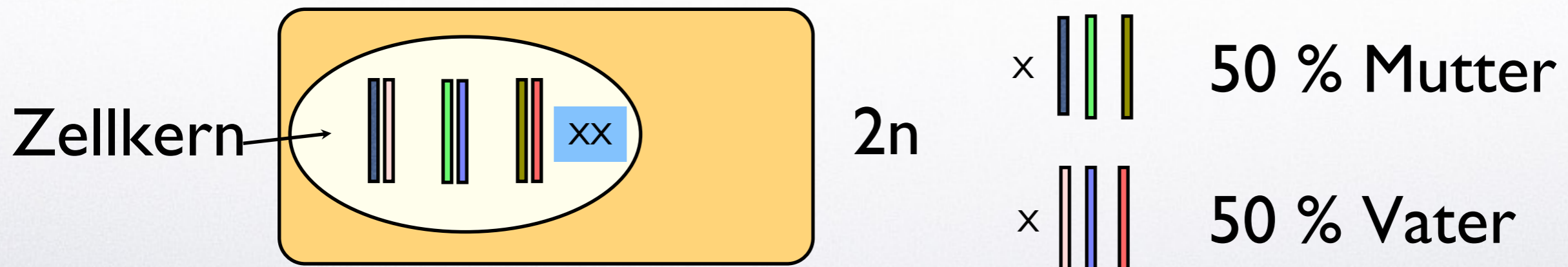
# DNA in der Zelle





# Erbsubstanz DNS/DNA

- DNS (= DesoxyriboNucleinSäure) / -Acid
- Zellkern-DNA - organisiert in Chromosomen:  
Doppelter Satz (Hund:  $2n = 78$ ; Mensch:  $2n=46$ )  
1 Paar als Geschlechtschromosomen (XX bzw. XY)

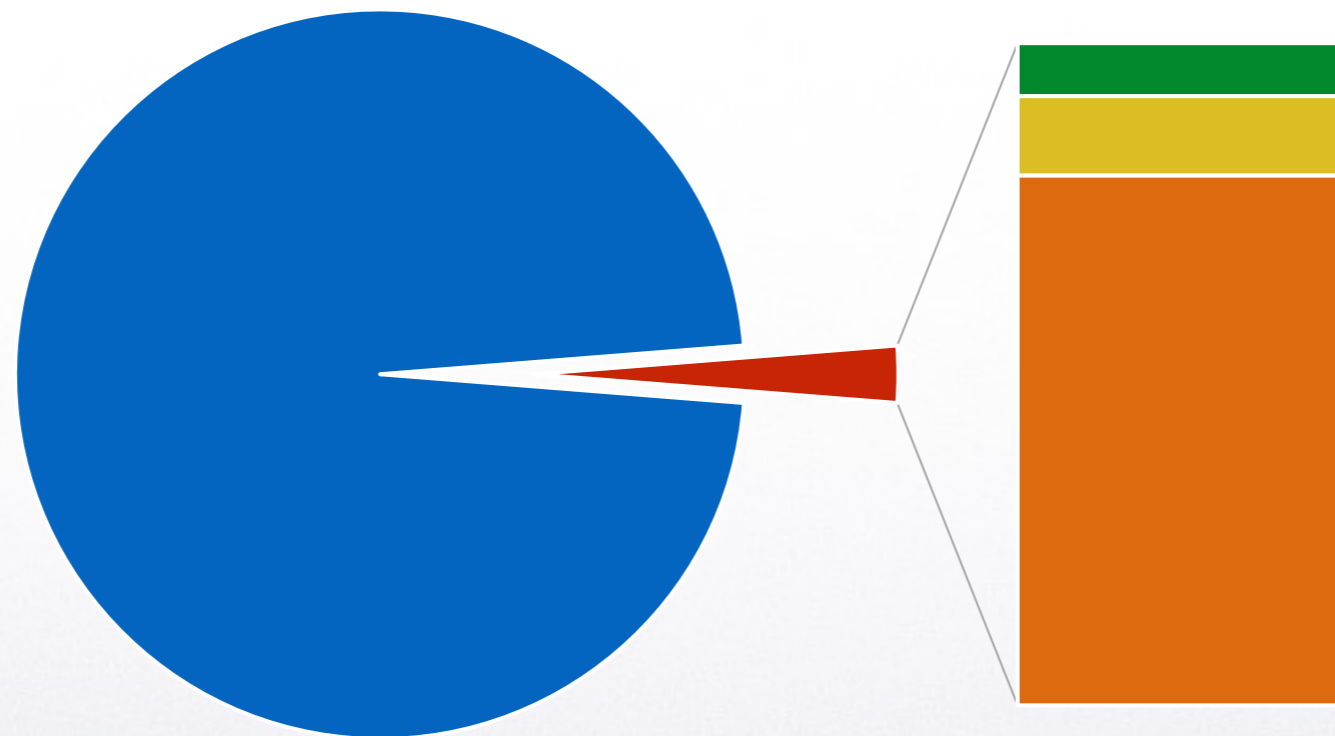


- Gesamtlänge der DNA einer Einzelzelle: ca. 2 m



# DNA-Klassen

Gesamt DNA



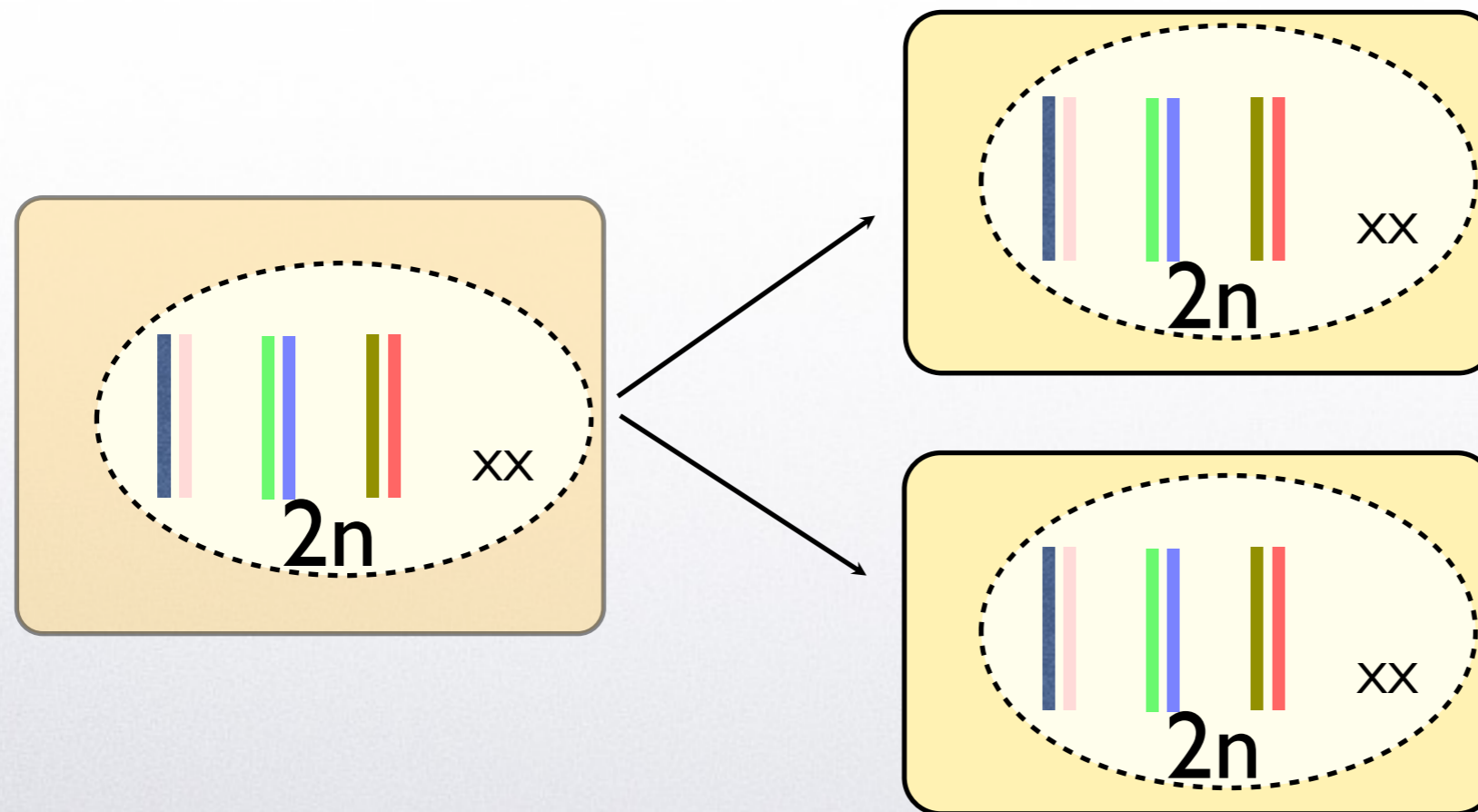
- NICHT-codierende DNA
- Centromere
- RNA-Gene
- Protein-codierende Gene



# Zellteilung – Wachstum (Mitose)

- Identische Duplikation der DNA

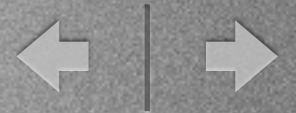
Verdopplung und Aufteilung: Ursprungs- und Tochterzelle mit gleicher Erbsubstanz



## Störungen:

- Ungehemmtes Wachstum  
> Tumore
- Ausbleibende Teilung  
> Zell-/Gewebeschwund

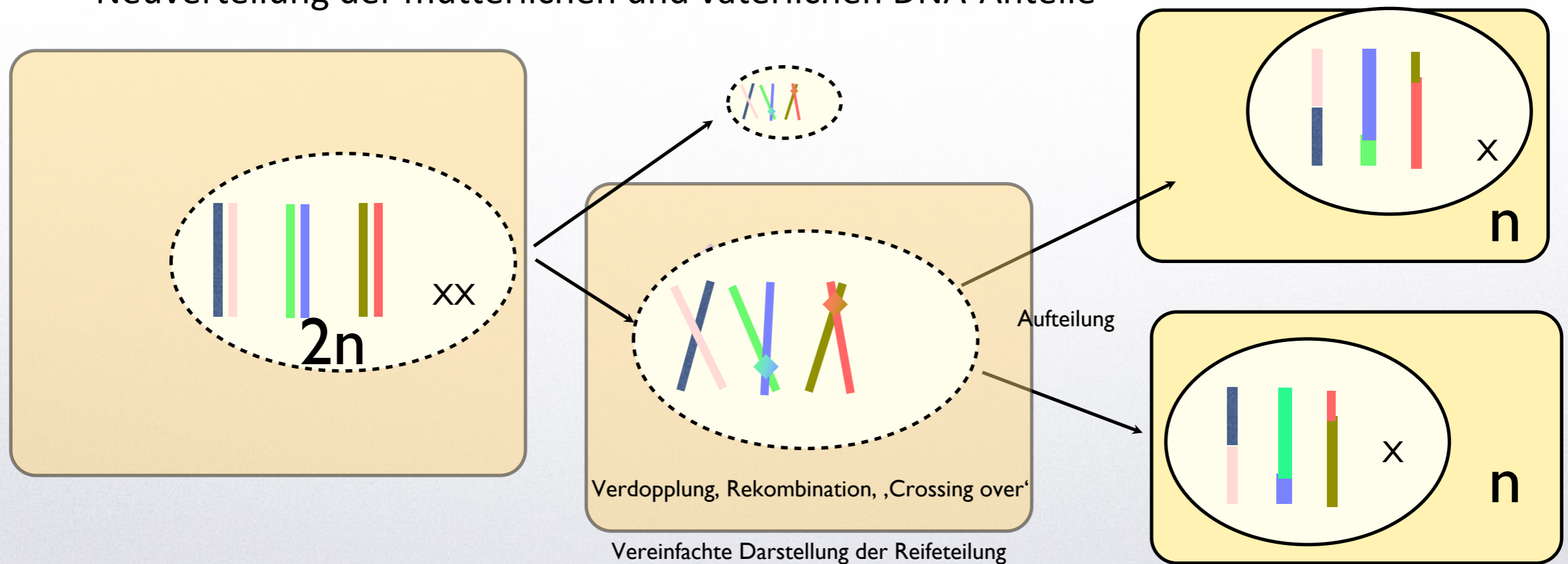
**Ursachen:** Mutationen, Strahlung, Gifte, Alter



# Zellteilung – Reifeteilung (w)

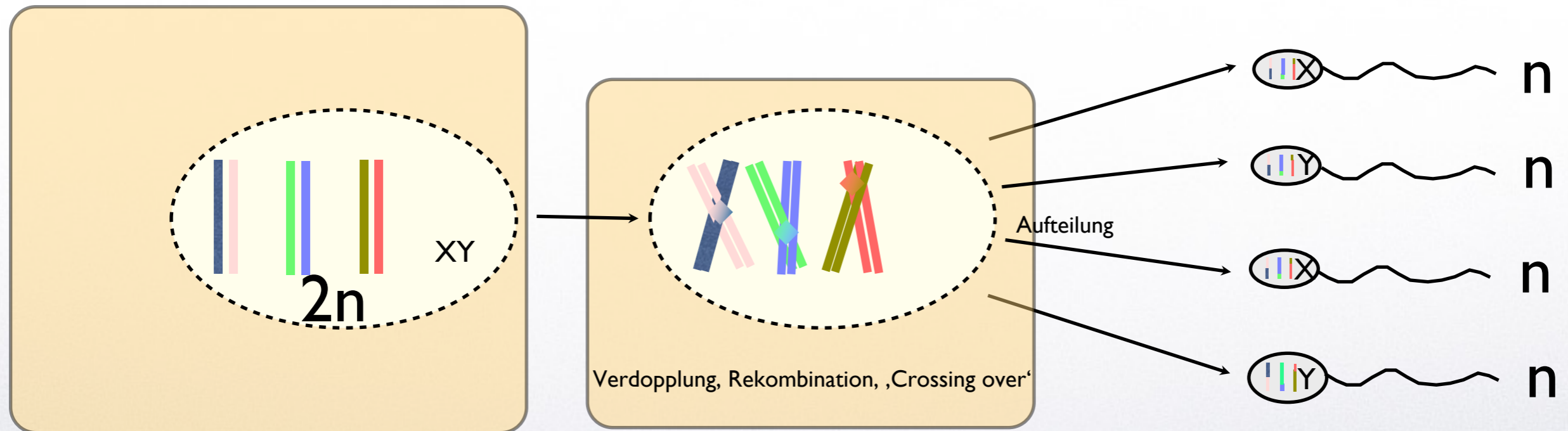
- Ziel: Keimzellen mit einfachem Chromosomensatz ( $n$ ).

Aufteilung der Chromosomenpaare. **Rekombination** und **Crossing-over** führen zur Neuverteilung der mütterlichen und väterlichen DNA-Anteile





# Zellteilung – Reifeteilung (m)

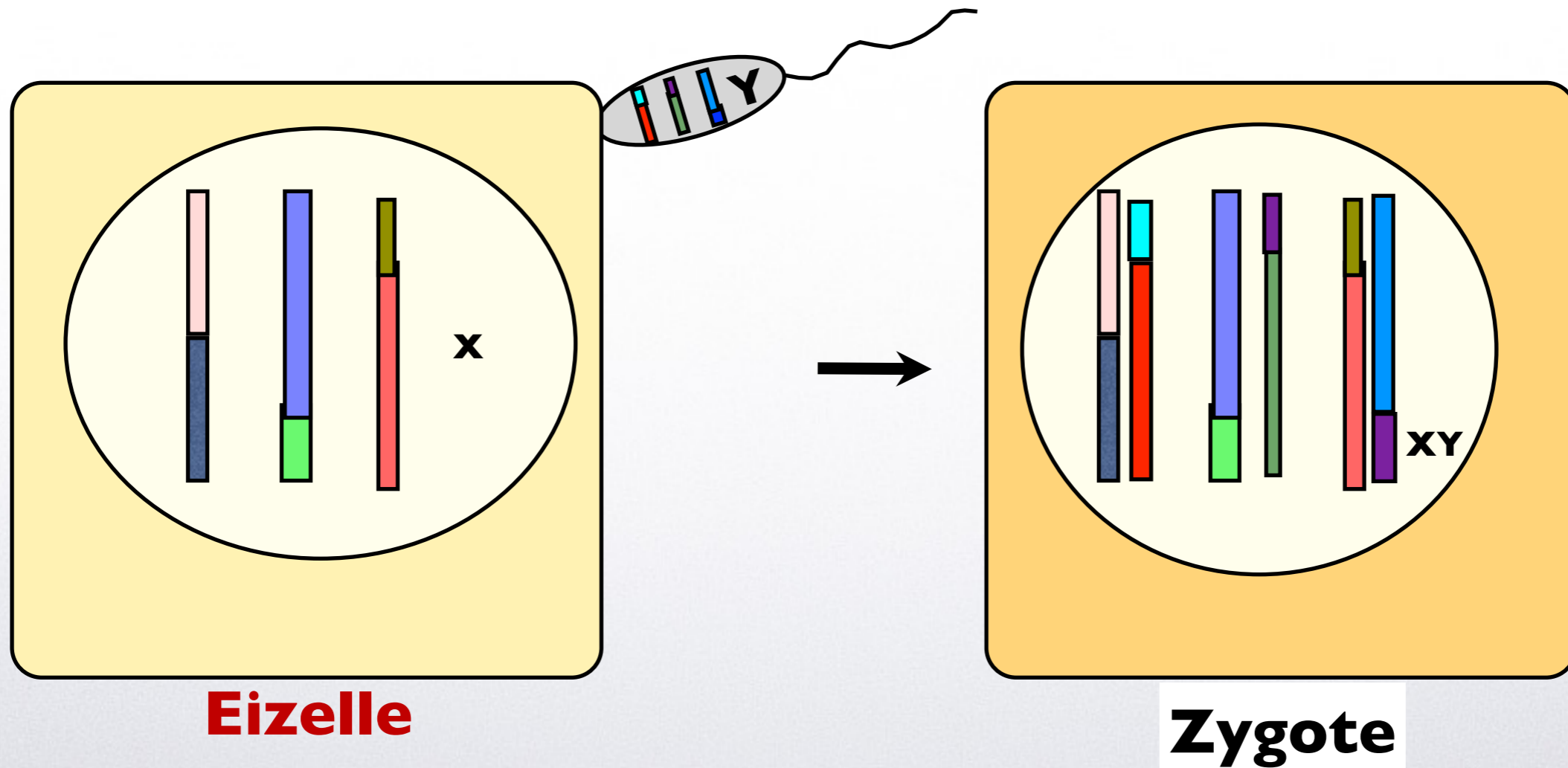






# Befruchtung

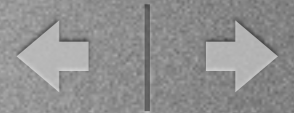
- **Eizelle** ( $n_W$ ) und **Spermium** ( $n_M$ ) verschmelzen



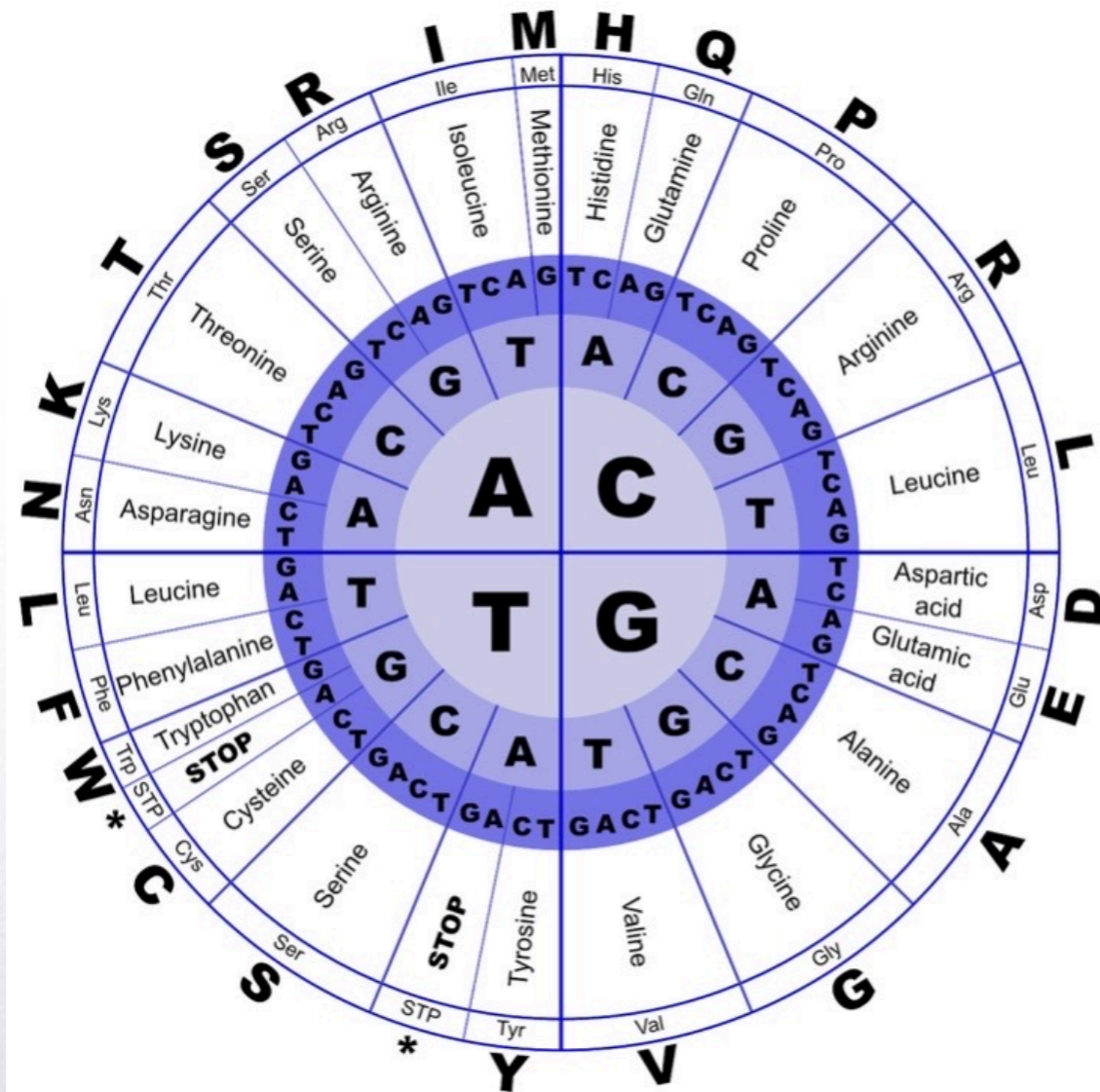


# DNA als Datenspeicher

- Informationseinheiten: 4 Nukleinbasen
  - Adenin | Cytosin | Guanin | Thymin (Uracil in RNA)
- Struktur: revers komplementärer Doppelstrang
  - $5' \dots \text{C C G T C A G A C C} \dots 3'$   
 $3' \dots \text{G G C A G T C T G G} \dots 5'$
- Codierung: spezifische Basentriplets codieren für **20** verschiedene Aminosäuren (Bausteine der Proteine)



# Genetischer Code (DNA)



**DNA:** 5'.....CGT CAG ACC.....-3'  
 3'.....GCA GTC TGG.....-5'

Transcription



**mRNA:** 5'...CGU CAG UCC...5'

Translation



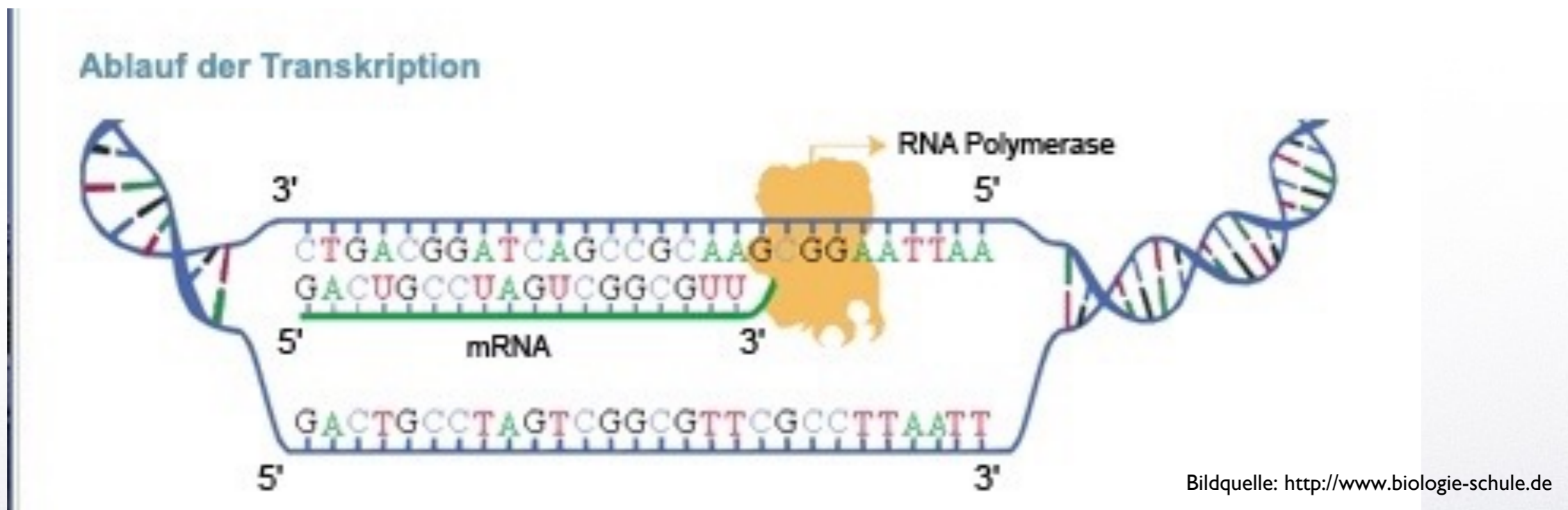
**Protein:** ---- Arg – Gln – Thr ----



Funktion



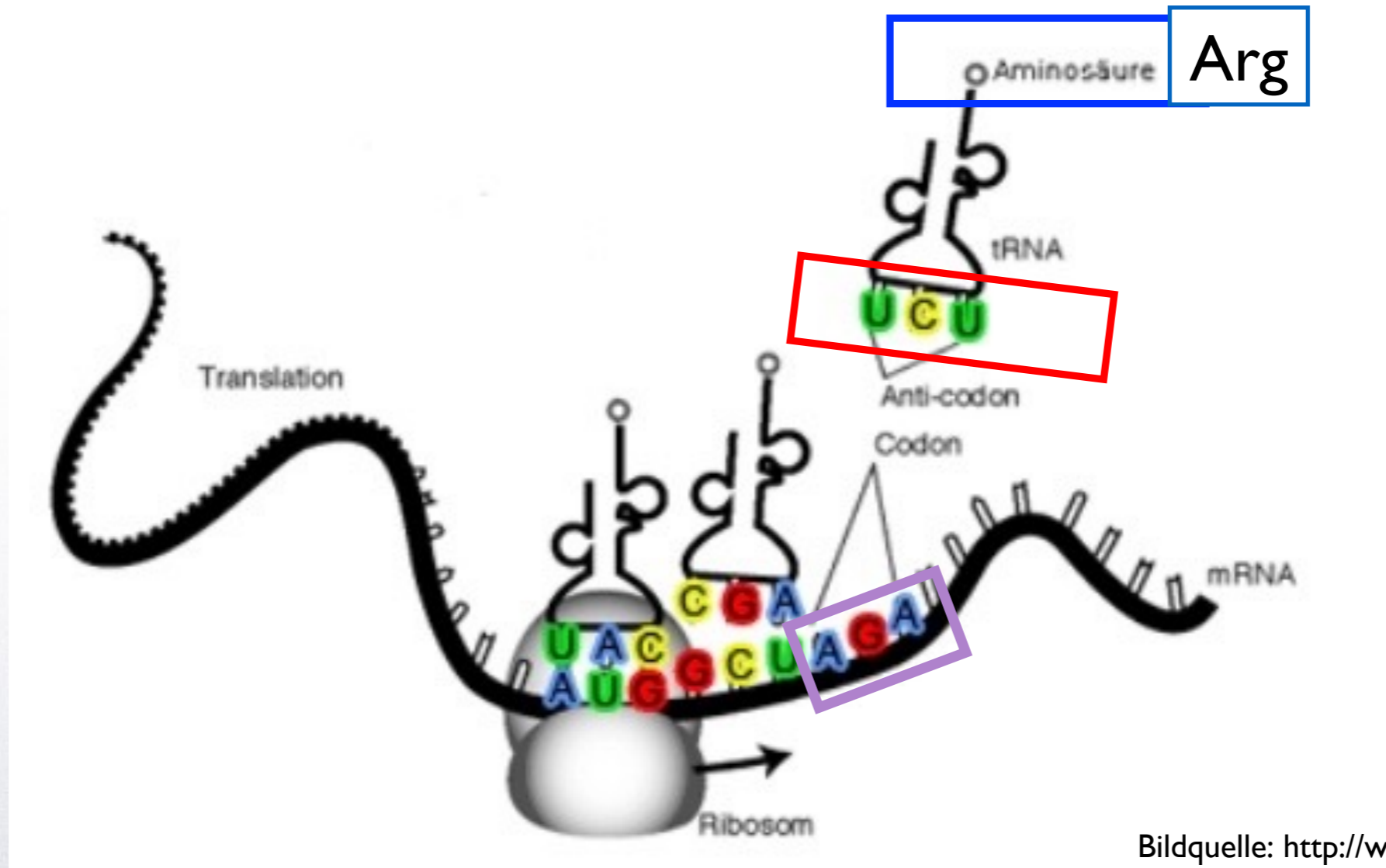
# Details zur Transcription



Aus fixen, fortlaufenden DNA-Informationen werden gezielt spezifische Abschnitte als mRNA-Information abgeschrieben

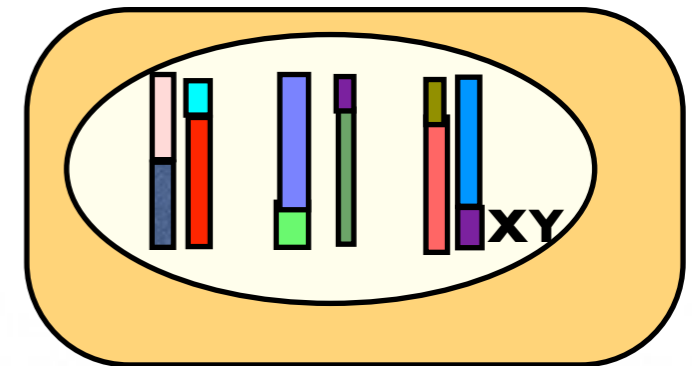


# Translation

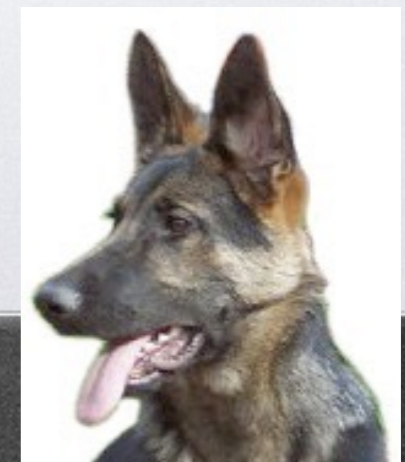
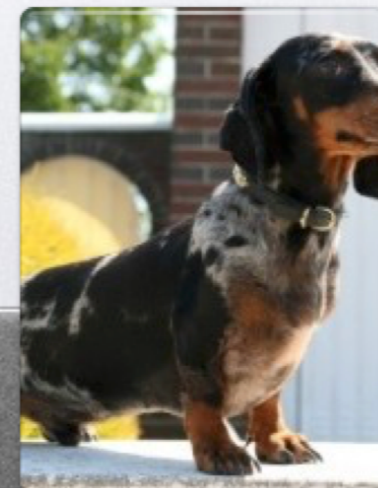




# Genotyp - Phänotyp



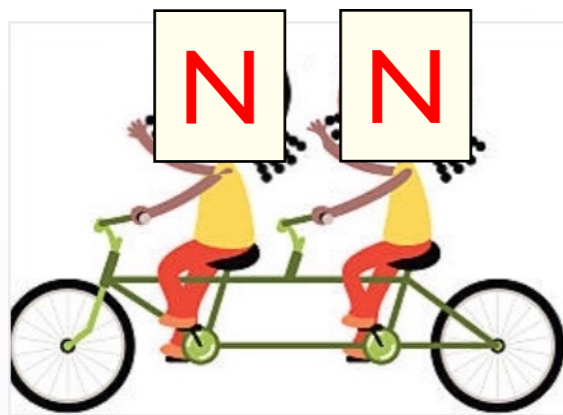
- DNA-Information (= **Genotyp**),
- Ablesung („*Transcription*“)  
+ Interpretation <-> Interaktion mit der Umwelt
- Übersetzung („*Translation*“) in Proteine (Eiweiße)
  - **Körperbausteine** (Muskeln, Skelett, Bindegewebe, etc.)
  - **Stoffwechsel** (Enzyme, Hormone, Rezeptoren, Transporter)
- Gesamteffekt = **Phänotyp**



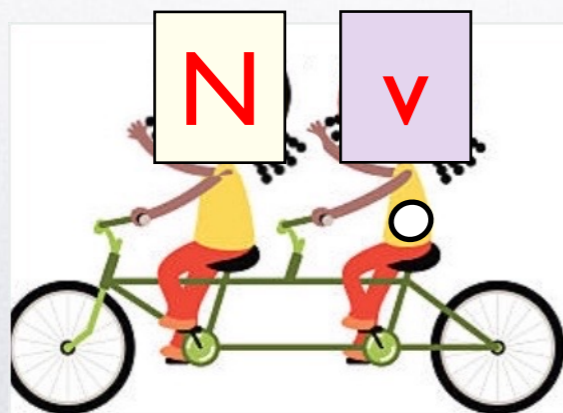


# Reinerbig – mischerbig

Körperzelle: Doppelter Chromosomensatz (2n)



- Mütterliches und väterliches Gen sind **gleich**  
= **reinerbig** = homozygot



- Die beiden Genkopien sind **unterschiedlich**  
= **mischerbig** = heterozygot

Bildvorlage: <https://www.istockphoto.com>

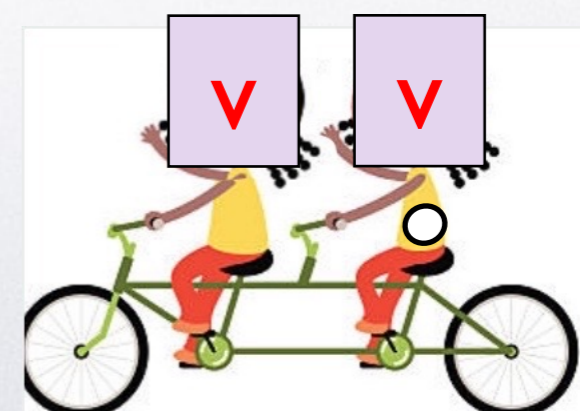
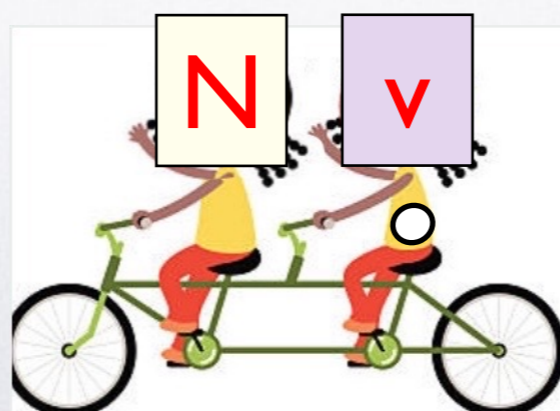
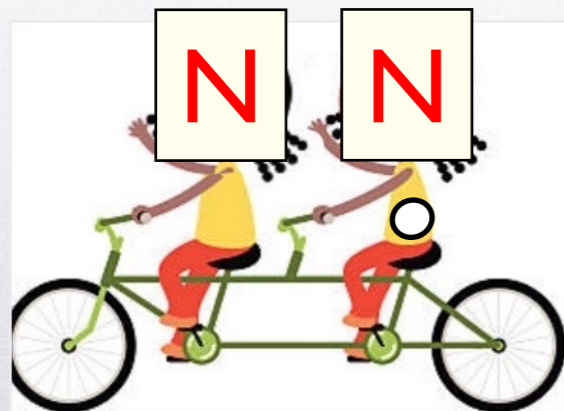


# Erbgänge 1

**Ausprägung** eines bestimmten Merkmals bei den Nachkommen, wenn es **verschiedene Varianten (Allele) desselben Gens** gibt.

Welche Funktion (Phänotyp) ist gegeben, wenn die einzelnen Varianten eines Gens (Allele) reinerbig bzw. mischerbig vorkommen.

2 verschiedene Allele erlauben 3 verschiedene Genotypen:







## Erbgänge 2

Die ‚Durchsetzungskraft‘ der gegebenen Allele bestimmt den Phänotyp

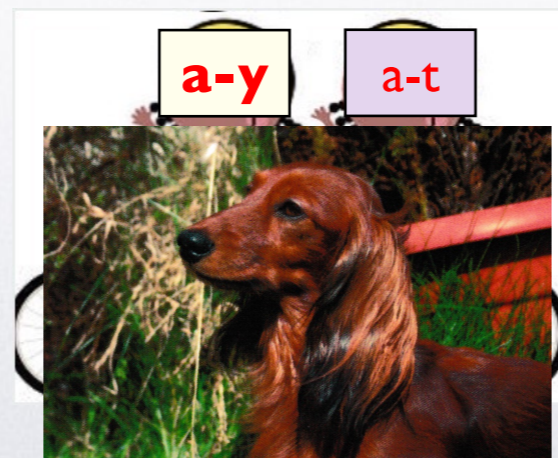
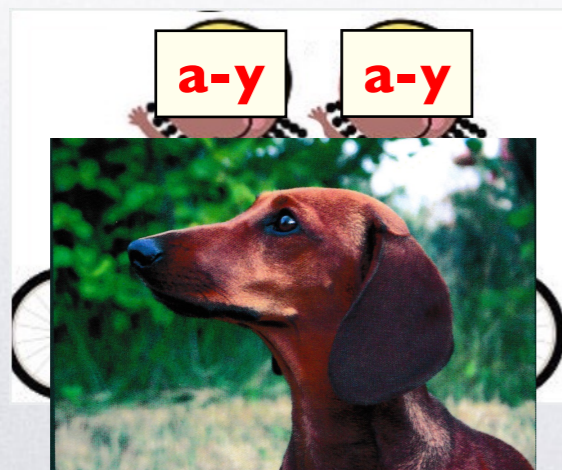
- **dominant:** diese Erbanlage setzt sich bei Mischerbigkeit durch
- **rezessiv:** die Erbanlage kommt nur bei reinerbigem Vorkommen zur Ausprägung. Bei Mischerbigkeit wird sie von der dominanten Variante „unterdrückt“
- **ko-dominant:** beide Varianten sind gleich stark und im Phänotyp wirksam (z.B. Blutgruppen)
- **intermediär:** der Phänotyp ist eine Mischform, keines der beiden reinen Merkmale ist vorhanden.



# A-Lokus (ASIP) mit 4 Ausprägungen

## 16 verschiedene Genotypen

	<b>a-y</b>	<b>a-w</b>	<b>a-t</b>	<b>a</b>
<b>a-y</b>	<b>a-y   a-y</b>	<b>a-y   a-w</b>	<b>a-y   a-t</b>	<b>a-y   a</b>
<b>a-w</b>	a-w   <b>a-y</b>	a-w   a-w	a-w   a-t	a-w   a
<b>a-t</b>	a-t   <b>a-y</b>	a-t   a-w	<u>a-t   a-t</u>	<u>a-t   a</u>
<b>a</b>	a   <b>a-y</b>	a   a-w	<u>a   a-t</u>	a   a

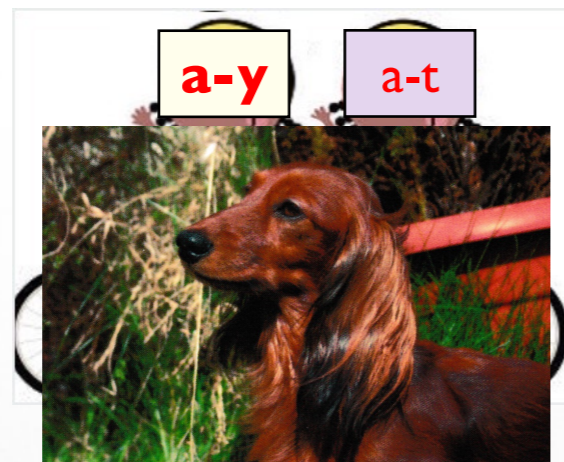




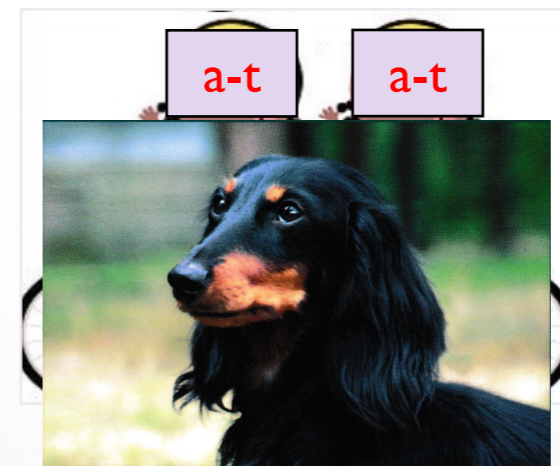
# A-Lokus (ASIP) mit 4 Ausprägungen

## Beispielpaarung

R



H



Keimzellen

a-y

a-t

a-t

Nachkommen

a-y

a-t

a-t

a-t

a-t

a-t

a-t

a-y



# Monogenes Merkmal - OI

Osteogenesis Imperfecta = Glasknochenkrankheit

Auslösende Mutation: Veränderung einer einzelnen Base im SERPINH1-Gen (beteiligt am Kollagen-Stoffwechsel)

Sequenz...c cgt c**G**g acc... Befund: oi-Mutation

Sequenz...c cgt c**G**g acc... Befund: oi-Mutation

DNA-Werte

Genotyp: oi/oi

Phänotyp: erkrankt



# Monogenes Merkmal - OI

Osteogenesis Imperfecta = Glasknochenkrankheit

Auslösende Mutation: Veränderung einer einzelnen Base im SERPINH1-Gen (beteiligt am Kollagen-Stoffwechsel)

Sequenz c cgt cAg acc

Befund: N (keine Mutation)

Sequenz c cgt cGg acc

Befund: oi-Mutation

DNA-Werte

Genotyp: N/oi

Phänotyp: gesund



# Monogenes Merkmal - OI

Osteogenesis Imperfecta = Glasknochenkrankheit

Auslösende Mutation: Veränderung einer einzelnen Base im SERPINH1-Gen (beteiligt am Kollagen-Stoffwechsel)

Sequenz c cgt cAg acc

Befund: N (keine Mutation)

Sequenz c cgt cAg acc

Befund: N (keine Mutation)

DNA-Werte

Genotyp: N/N

Phänotyp: gesund



# Monogenes Merkmal – ‚Furnishing‘

Merkmal: ‚Furnishing‘ (Rauhaarigkeit, Bart, lange Augenbrauen)

**Auslösende Mutation:** DNA-Insertion in den regulatorischen Abschnitten des RSPO2-Gens (aktiv in den Haarfollikeln)

Sequenz mit Insertion

Sequenz mit Insertion

DNA-Werte

Befund: F

Befund: F

Genotyp: F/F

Phänotyp: Rauhaar



# Monogenes Merkmal – ‚Furnishing‘

Merkmal: ‚Furnishing‘ (Rauhaarigkeit, Bart, lange Augenbrauen)

Sequenz mit Insertion

Befund: F

Sequenz ohne Insertion

Befund: n

DNA-Werte

Genotyp: F/n

Phänotyp: Rauhaar





# Monogenes Merkmal – ‚Furnishing‘

Merkmal: ‚Furnishing‘ (Rauhaarigkeit, Bart, lange Augenbrauen)

Sequenz ohne Insertion

Sequenz ohne Insertion

DNA-Werte

Befund: n

Befund: n

Genotyp: n/n

Phänotyp: Glatthaar



# Beispielpaarung ‚Furnishing‘



K

F

n

F

n

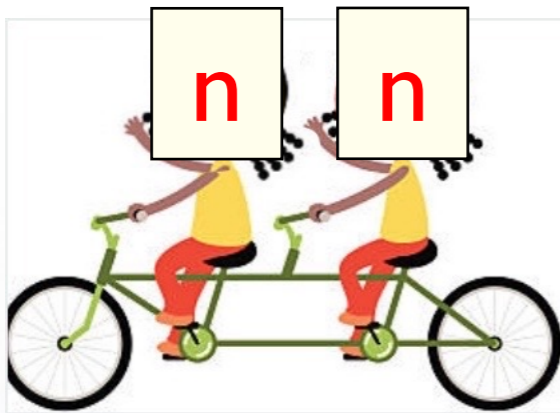
Genotypen der  
Nachkommen

	F	n
F	F/F	F/n
n	n/F	n/n



# Monogene - Polygene Vererbung

- 1 Gen (2n)  $\longrightarrow$  1 Protein  $\longrightarrow$  einfaches Merkmal



- Dominant - rezessiv – intermediär - kodominant
- Gonosomal (Geschlechtschromosomen)
- Autosomal (alle anderen Chromosomen)

- Viele Gene  $\longrightarrow$  verschiedene Proteine  $\longrightarrow$  komplexes Merkmal



Quelle: <http://www.hafinger-news.de>

Die Beiträge der einzelnen Gene sind variabel. Gen-Interaktionen und Umwelteinflüsse können wirksam werden.



## Komplexes Merkmal - Beispiel

- Merkmal: Equine Myopathie
- **Symptomkomplex:** Bewegungsunlust, Koordinationsprobleme, wiederkehrende Lahmheiten, Muskeldellen, Muskelschwund
- **Gene**, in denen Mutationen gefunden wurden, die die Symptome hervorrufen können: MYOT\*, MYOZ\*, FLNC\*, CACNA2D3\*, PYROCD1\*, COL6A3\*, GYS1. Jede der Genmutationen gilt als Risikofaktor.
  - Einfluss von Fütterung, Haltung, Alter
  - Kumulierende Wirkung (je mehr Varianten vorliegen, desto größer ist das Risiko, das Ausmaß der Erkrankung und desto früher das Eintrittsalter)
  - Vermutlich noch weitere Gene beteiligt.



# Themen im Folgeseminar

## **Genetischer Identitätsnachweis**

„gen. Fingerabdruck“ (DNA-Profil Identität)

## **Prüfung von Abstammungsangaben**

Abgleich der ID-Profile von Welpen, Vater, Mutter

## **Eigene Zuchtplanung mit Hilfe von DNA-Informationen**

Einzeltests

Paneltests



# Hinweise zum DNA-Programm

- DTK organisiert die **Welpenerfassung** mittels GOcards
- Archivproben aus der Welpenerfassung sind die Basis der **DNA-Tests zur Zuchtzulassung** (ID, Abstammung, Pflichttests).  
Verfügbar für Tiere, die nach dem 1.1.2012 geboren wurden.
- Zur Zucht **importierte Tiere** benötigen
  - GOcard-Probe
  - ID-Profil
  - Pflichttests (abh. von den DTK-Vorgaben)



# Hinweise zum DNA-Programm

URL: <https://generatio.de/dna-programme/nutzung-von-archivproben>

The screenshot shows the website's navigation bar with options like 'Einloggen', 'Zum Shop', and 'DE | EN'. The main menu includes 'Leistungen', 'Anwendungen', 'DNA-Programme', 'Ratgeber', 'News', and 'Über uns'. The breadcrumb trail reads 'Home » DNA-Programme » Nutzung von Archivproben'. The left sidebar lists 'DNA-Programme', 'Nutzung von Archivproben', 'Programmarten', 'Module der Programme', 'Hauptprogramme', and 'DNA-Programm einrichten'. The main content area is titled 'Nutzung von Archivproben' and contains a highlighted instruction box with the following text:

**Diese Maske bitte verwenden bei:**

1. Erstmaliger Nutzung einer Archivprobe
2. Wenn bei bereits aktiviertem Nutzerkonto das zu untersuchende Tier in diesem nicht gelistet ist

im Shop einsehbaren Preise. Wenn DNA-Programm-Konditionen zutreffen, werden diese bei der Auftragsanlage berücksichtigt.



Ende

## Weblinks / Quellen

<https://generatio.de/ratgeber/lexikon>

<https://www.researchgate.net>

<http://www.biologie-schule.de>

Faszination Farbe – Die Farb - und Größenvariationen des Dachshundes