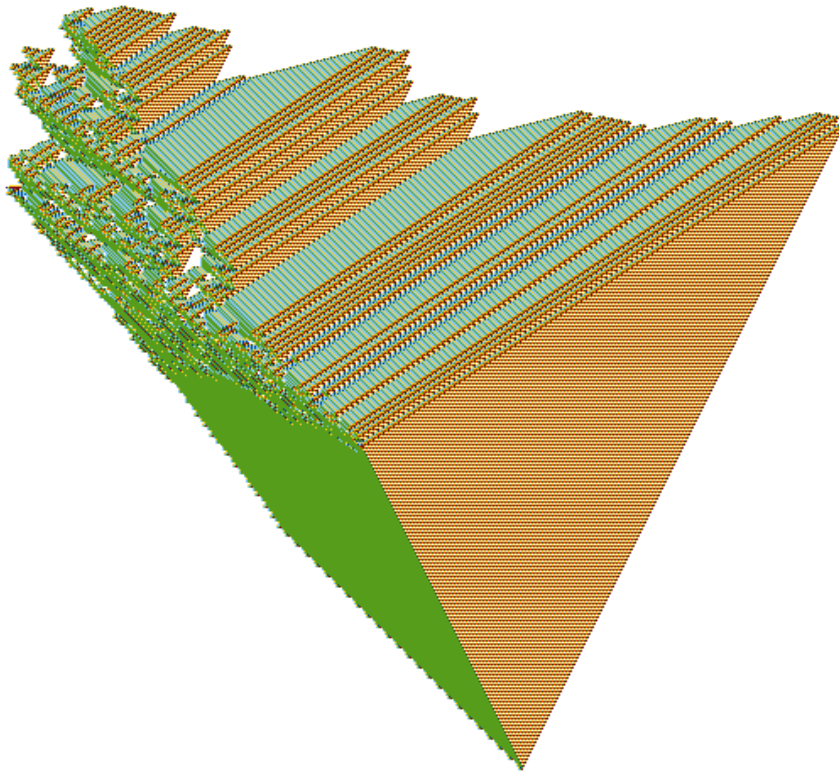


Prof. Dr. Alexander del Pino  
Fachbereich Informatik

## Genetische Algorithmen

---



2. Teil

Biologische  
Grundlagen

# Biologische Grundlagen

## Genom

Das gesamte vererbbare Material eines Lebewesen wird als sein **Genom** (*genome*) bezeichnet.

# Biologische Grundlagen

## Genom

Das gesamte vererbbare Material eines Lebewesen wird als sein **Genom** (*genome*) bezeichnet.

Der Begriff **Genomics** umfasst das Studium des Genoms eines ganzen Lebewesens.

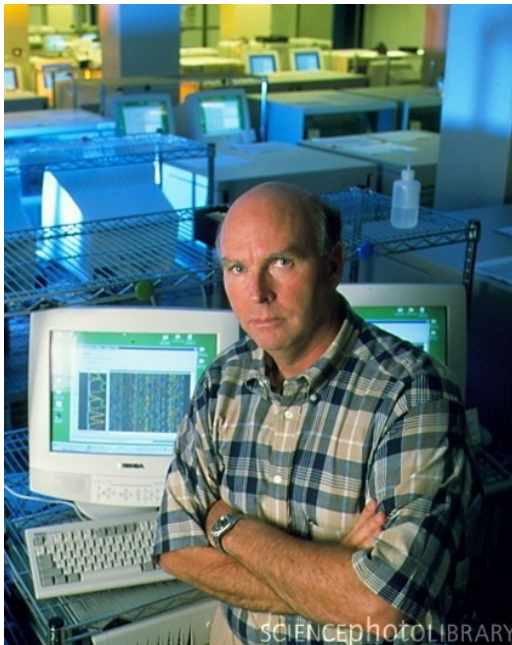
# Biologische Grundlagen

## Genom

Das gesamte vererbbaare Material eines Lebewesen wird als sein **Genom** (*genome*) bezeichnet.

Der Begriff **Genomics** umfasst das Studium des Genoms eines ganzen Lebewesens.

Genomics entstand etwa in den 1990er Jahren. Ein wichtiger Meilenstein war die Veröffentlichung des menschlichen Genoms.



*Zwei Forschungsgruppen, die Firma Celera Genomics unter der Leitung von J. Craig Venter und das internationale Human Genome Sequencing Consortium lieferten sich ein Kopf an Kopf Rennen, das im Februar 2001 mit einer Veröffentlichung von Venter et al. im Science Magazin beendet wurde.*

Credit: VOLKER STEGER / SCIENCE PHOTO LIBRARY

# Biologische Grundlagen

## Genom

Die Größe eines Genoms, genauer gesagt seine Länge wird in *Basenpaaren* gemessen, dabei werden 1000 Basenpaare als 1 Kb, bzw. 1000 Kb als 1 Mb abgekürzt.

# Biologische Grundlagen

## Genom

Die Größe eines Genoms, genauer gesagt seine Länge wird in *Basenpaaren* gemessen, dabei werden 1000 Basenpaare als 1 Kb, bzw. 1000 Kb als 1 Mb abgekürzt.

Das Genom ist eine konzeptuelle Einheit. Es besteht je nach Lebewesen aus unterschiedlich vielen *Chromosomen* (*chromosomes*), welche in jeder Zelle enthalten sind.

<i>Mensch</i>	<i>≈ 3000 Mb</i>	<i>23 Chromosome</i>	
<i>Chimpanse</i>	<i>≈ 3100 Mb</i>	<i>24</i>	<i>"</i>
<i>Maus</i>	<i>≈ 2500 Mb</i>	<i>20</i>	<i>"</i>
<i>Fruchtfliege</i>	<i>≈ 180 Mb</i>	<i>4</i>	<i>"</i>
<i>Hefe</i>	<i>≈ 12 Mb</i>	<i>16</i>	<i>"</i>

# Biologische Grundlagen

## Genom

Die Größe eines Genoms, genauer gesagt seine Länge wird in *Basenpaaren* gemessen, dabei werden 1000 Basenpaare als 1 Kb, bzw. 1000 Kb als 1 Mb abgekürzt.

Das Genom ist eine konzeptuelle Einheit. Es besteht je nach Lebewesen aus unterschiedlich vielen *Chromosomen* (*chromosomes*), welche in jeder Zelle enthalten sind.

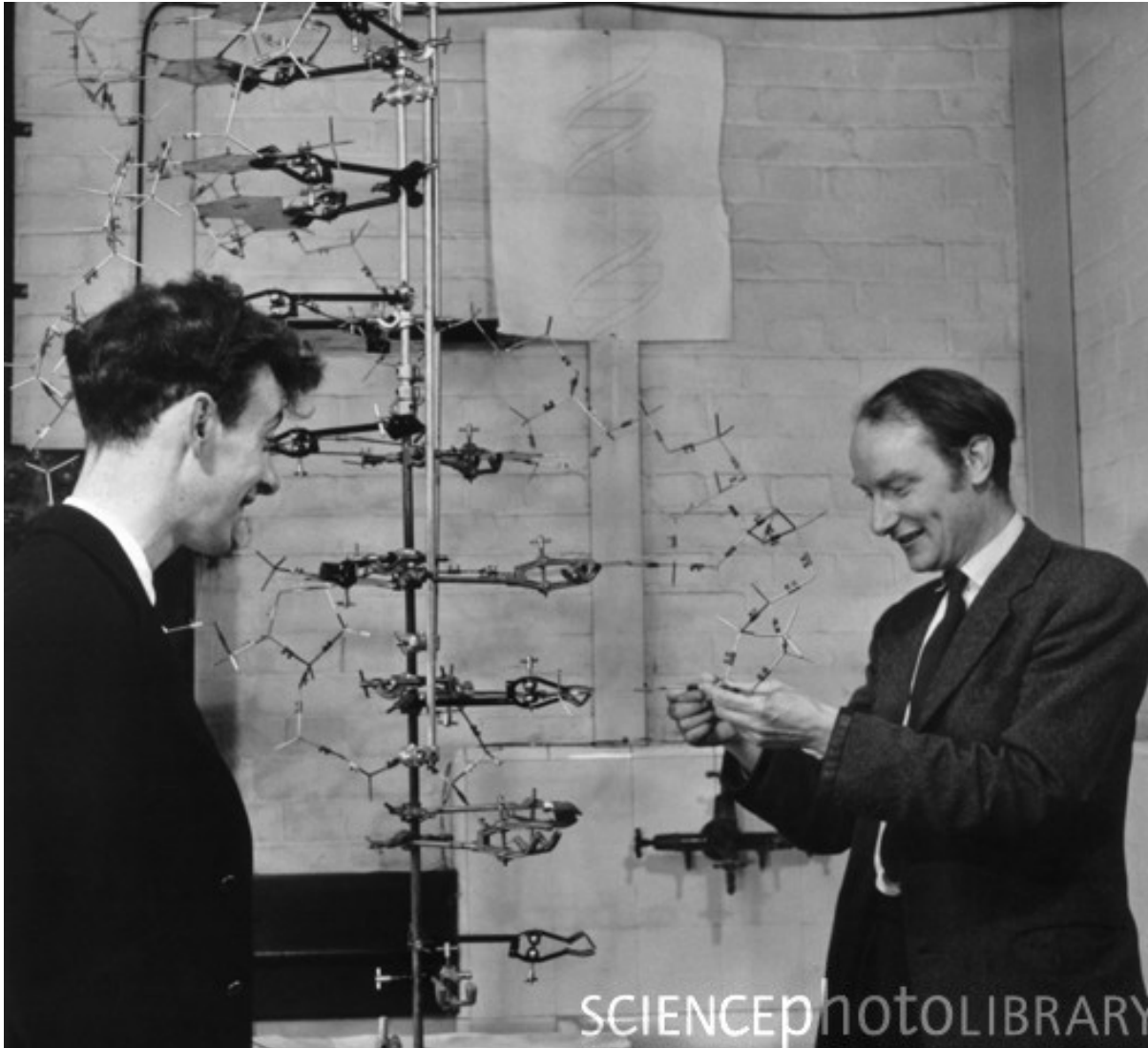
<i>Mensch</i>	$\approx 3000 \text{ Mb}$	23	<i>Chromosome</i>
<i>Chimpanse</i>	$\approx 3100 \text{ Mb}$	24	"
<i>Maus</i>	$\approx 2500 \text{ Mb}$	20	"
<i>Fruchtfliege</i>	$\approx 180 \text{ Mb}$	4	"
<i>Hefe</i>	$\approx 12 \text{ Mb}$	16	"



Verschiedene öffentlich zugängliche Datenbanken bieten den Zugriff auf genomische Daten an, zum Beispiel das *National Center for Biotechnology Information (NCBI)* in den USA.

# Biologische Grundlagen

## Desoxyribonukleinsäure (DNS)



Credit: A. BARRINGTON BROWN / SCIENCE PHOTO LIBRARY

Die eigentliche Erbinformation ist in den Chromosomen in der *Desoxyribonukleinsäure* gespeichert.

Deren Struktur wurde im Jahr 1953 von *James Watson* und *Francis Crick* veröffentlicht.

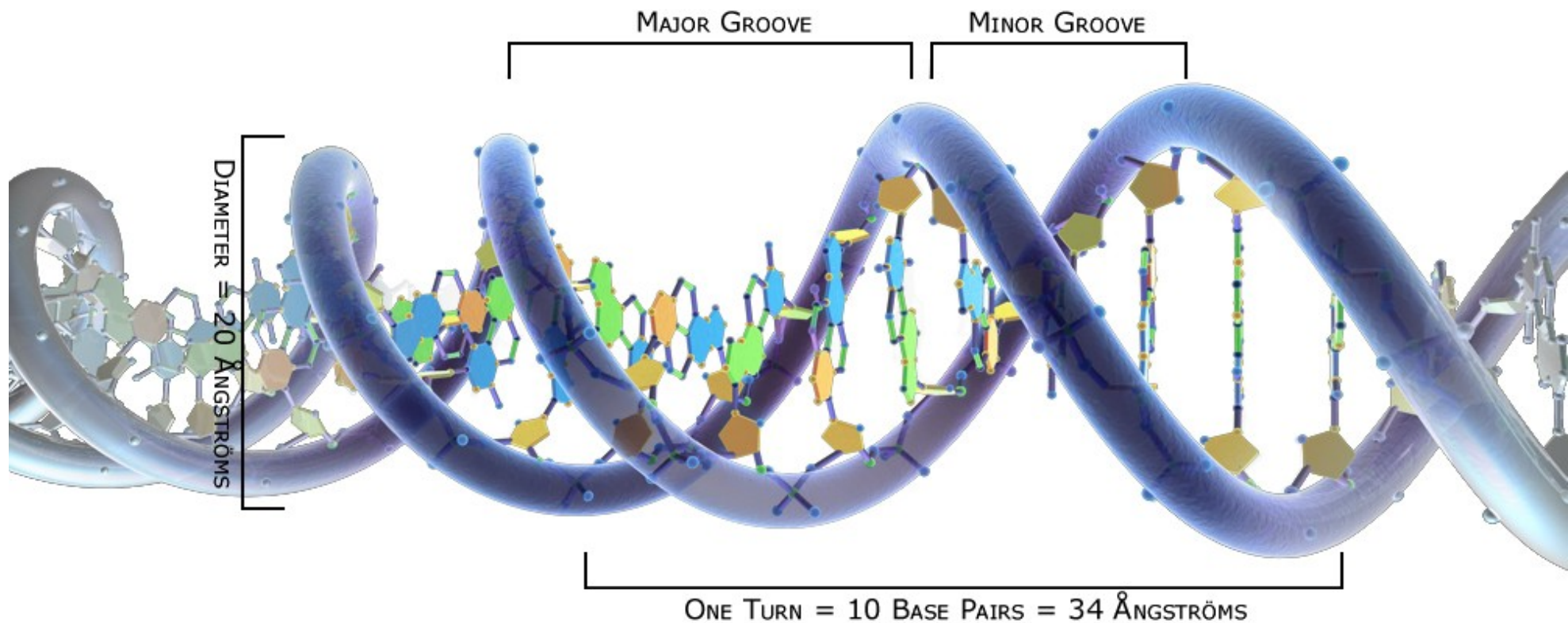
Zusammen mit *Maurice Wilkins* erhielten sie dafür 1962 den Nobelpreis.



# Biologische Grundlagen

## DNS

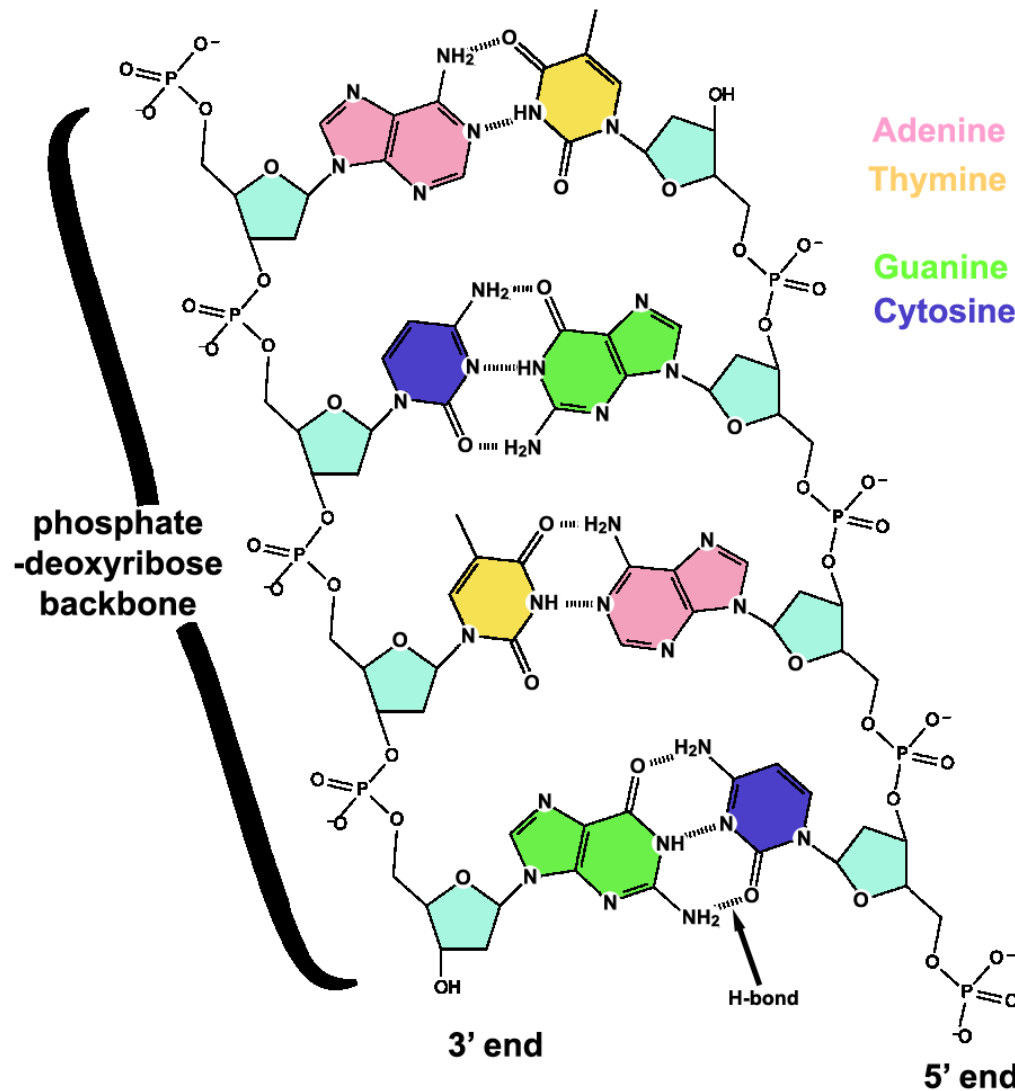
Die DNS ist ein Makromolekül, welches aus einer langen Kette von vier verschiedenen *Nukleotiden* besteht: *Adenin* (A), *Thymin* (T), *Guanin* (G) und *Cytosin* (C).



Bildquelle: Wikipedia

# Biologische Grundlagen

## DNS

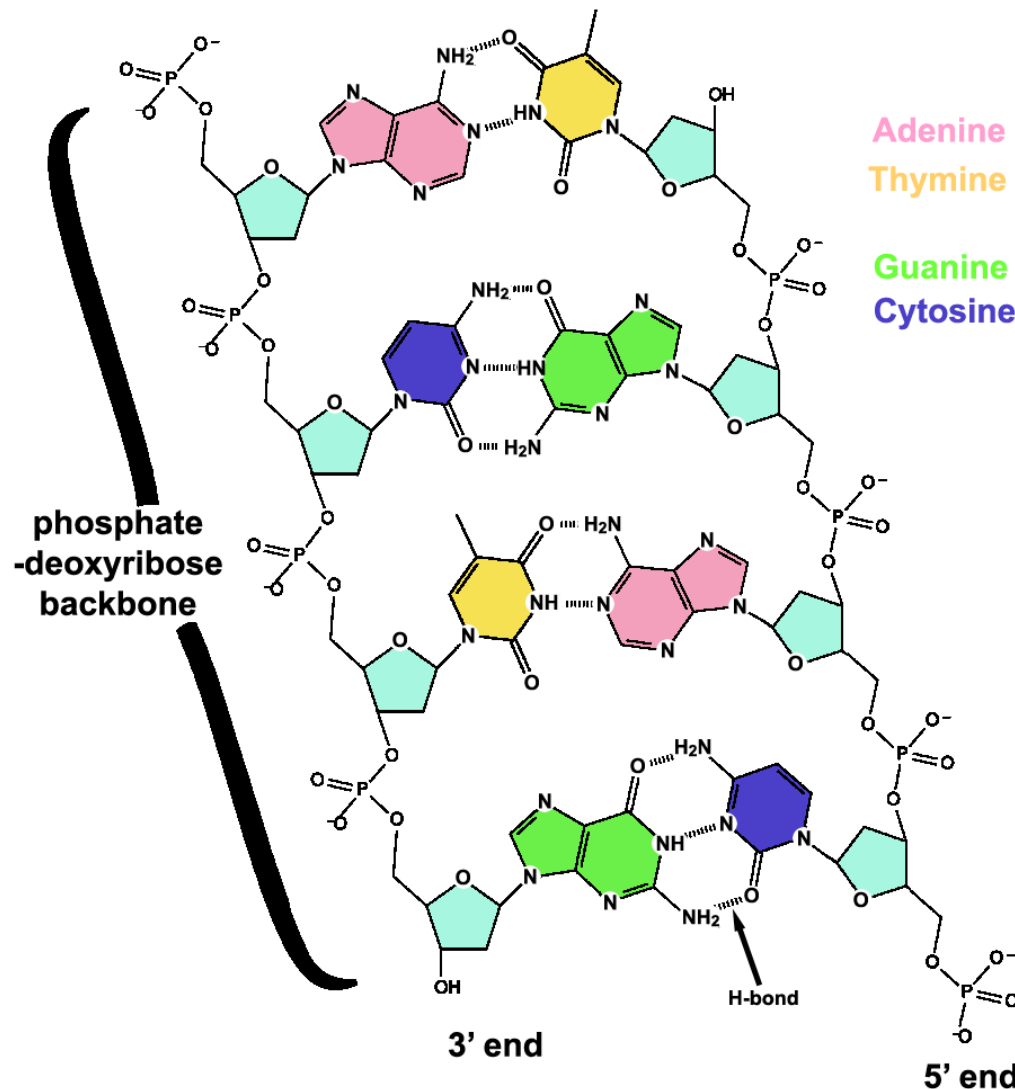


Zwischen den beiden Strängen der DNS verbindet sich *Adenin* stets mit *Thymin* durch zwei Wasserstoffbrücken und *Guanin* mit *Cytosin* durch drei Wasserstoffbrücken.

Bildquelle: Wikipedia

# Biologische Grundlagen

## DNS



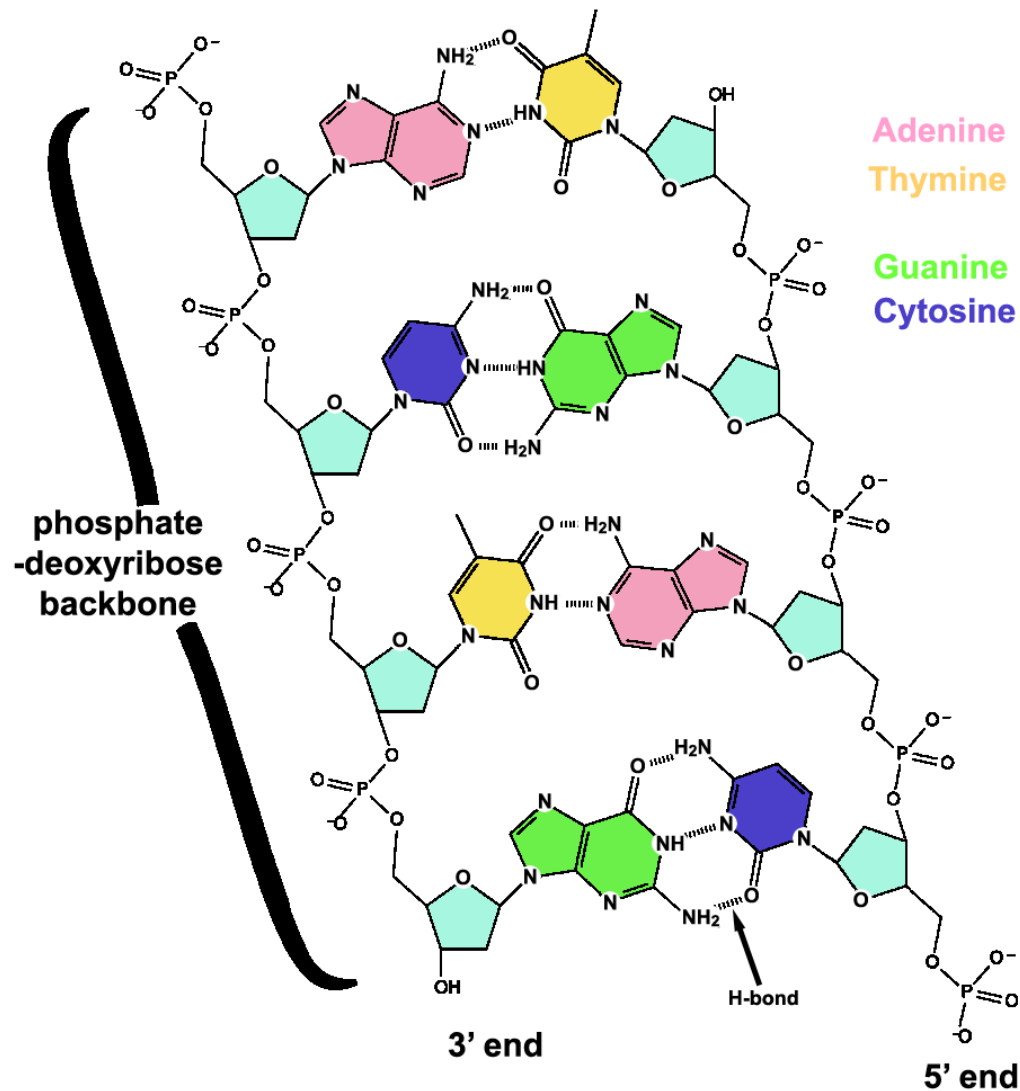
Zwischen den beiden Strängen der DNS verbindet sich *Adenin* stets mit *Thymin* durch zwei Wasserstoffbrücken und *Guanin* mit *Cytosin* durch drei Wasserstoffbrücken.

Man kann sich eine DNS-Sequenz als ein Wort auf dem Alphabet {A,C,G,T} vorstellen.

Bildquelle: Wikipedia

# Biologische Grundlagen

## DNS



Zwischen den beiden Strängen der DNS verbindet sich *Adenin* stets mit *Thymin* durch zwei Wasserstoffbrücken und *Guanin* mit *Cytosin* durch drei Wasserstoffbrücken.

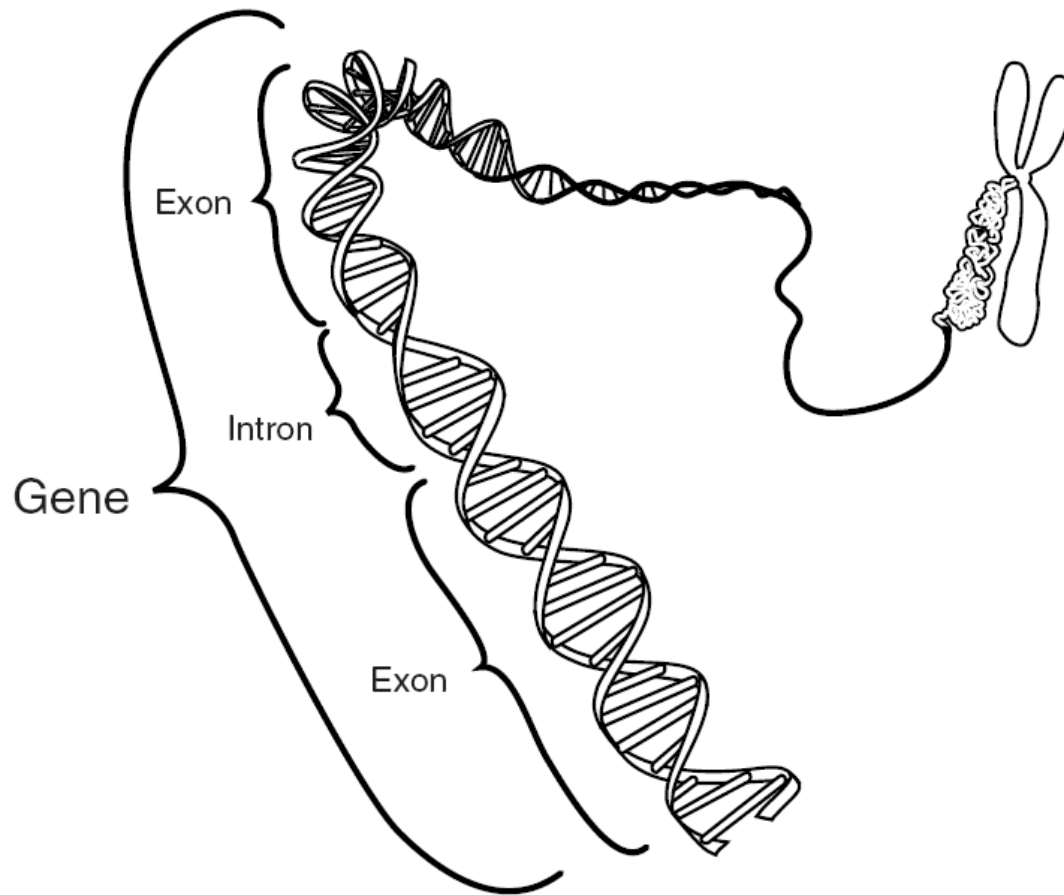
Man kann sich eine DNS-Sequenz als ein Wort auf dem Alphabet {A,C,G,T} vorstellen.

Enthält ein Strang zum Beispiel die Sequenz „**TAATG**“, dann muss sich auf der entsprechend gegenüber liegenden Seite die Sequenz \_\_\_\_\_ befinden.

Bildquelle: Wikipedia

# Biologische Grundlagen

## Gen, Locus, Intron, Exon

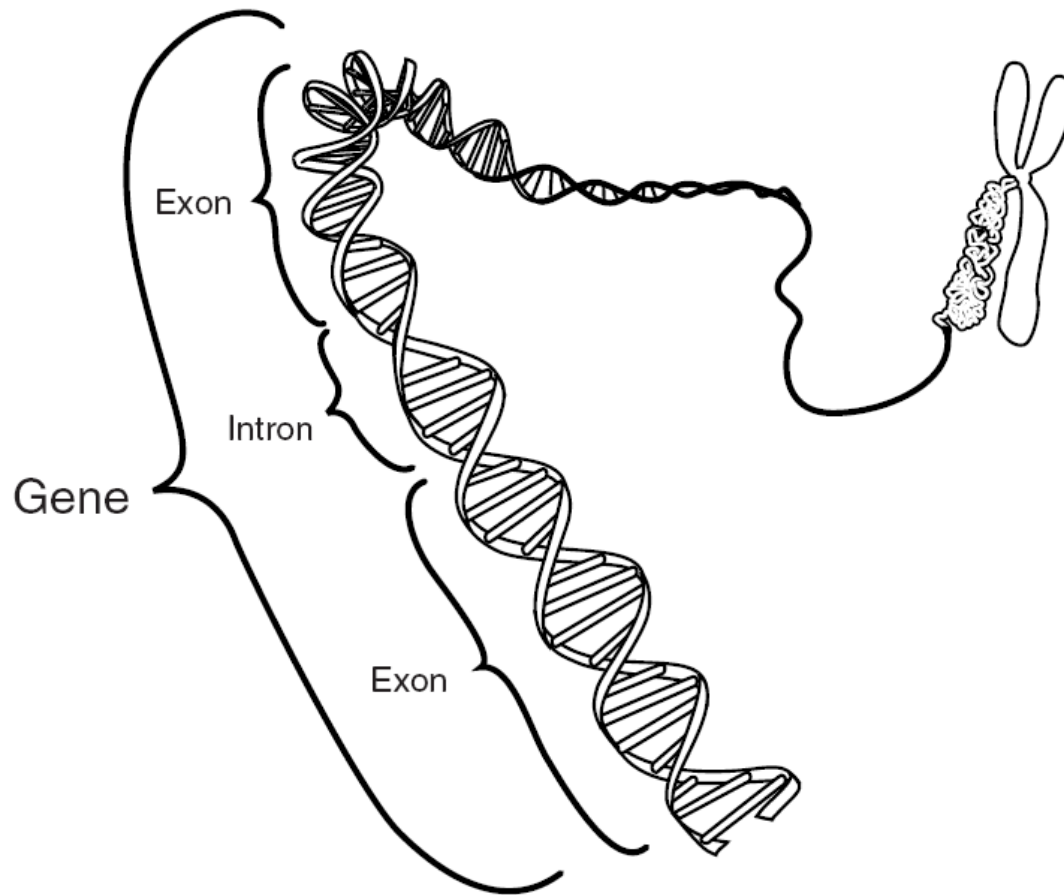


Ein *Gen* (*gene*) ist eine spezifische Sequenz von Nukleotiden und kodiert auf eine eindeutige Art und Weise ein *Protein* (*proteine*).

Bildquelle: <http://www.genome.gov/Pages/Hyperion/DIR/VIP/Glossary/Illustration/gene.cfm>

# Biologische Grundlagen

## Gen, Locus, Intron, Exon



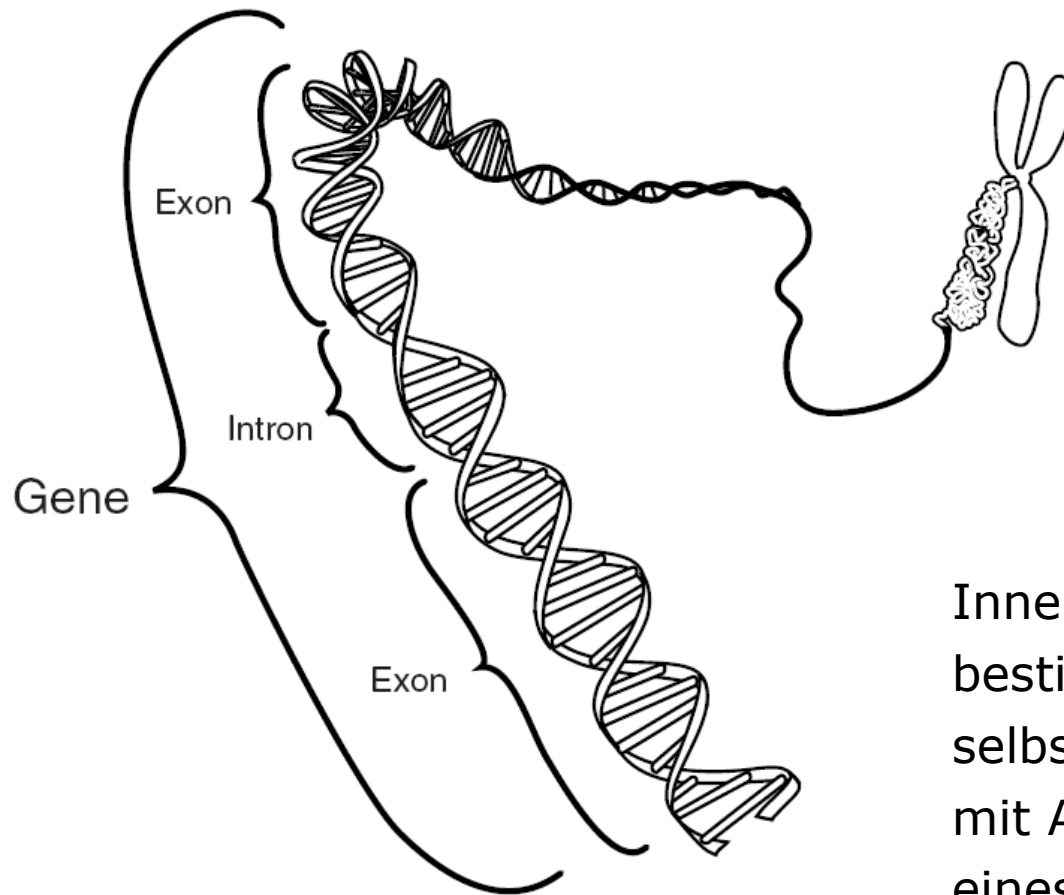
Ein *Gen* (*gene*) ist eine spezifische Sequenz von Nukleotiden und kodiert auf eine eindeutige Art und Weise ein *Protein* (*proteine*).

Die Position wo sich ein Gen auf dem Chromosom befindet bezeichnet man als den *Locus* (Plural: *Loci*) des Gens.

Bildquelle: <http://www.genome.gov/Pages/Hyperion/DIR/VIP/Glossary/Illustration/gene.cfm>

# Biologische Grundlagen

## Gen, Locus, Intron, Exon



Ein *Gen* (*gene*) ist eine spezifische Sequenz von Nukleotiden und kodiert auf eine eindeutige Art und Weise ein *Protein* (*proteine*).

Die Position wo sich ein Gen auf dem Chromosom befindet bezeichnet man als den *Locus* (Plural: *Loci*) des Gens.

Innerhalb der Sequenz die ein bestimmtes Gen darstellt wechseln sich selbst nützliche Abschnitte, die *Exons*, mit Abschnitten die nicht zur Definition eines Proteins beitragen, den sogenannten *Introns* ab.

Bildquelle: <http://www.genome.gov/Pages/Hyperion/DIR/VIP/Glossary/Illustration/gene.cfm>

# Biologische Grundlagen

## Kodiert die DNS überall funktionsfähige Gene ?

Nein. Insbesondere bei Lebewesen mit einem echten Zellkern, den **Eukaryoten**, wird nur ein kleiner Bruchteil der DNS verwendet um Gene zu kodieren. Beim Menschen schätzt man den Anteil der DNS die Proteine kodiert auf etwa 3%.



# Biologische Grundlagen

## Kodiert die DNS überall funktionsfähige Gene ?

Nein. Insbesondere bei Lebewesen mit einem echten Zellkern, den **Eukaryoten**, wird nur ein kleiner Bruchteil der DNS verwendet um Gene zu kodieren. Beim Menschen schätzt man den Anteil der DNS die Proteine kodiert auf etwa 3%.

Bei Lebewesen ohne echten Zellkern, den **Prokaryoten**, ist der Anteil der kodierenden DNS wesentlich höher.

# Biologische Grundlagen

## Kodiert die DNS überall funktionsfähige Gene ?

Nein. Insbesondere bei Lebewesen mit einem echten Zellkern, den **Eukaryoten**, wird nur ein kleiner Bruchteil der DNS verwendet um Gene zu kodieren. Beim Menschen schätzt man den Anteil der DNS die Proteine kodiert auf etwa 3%.

Bei Lebewesen ohne echten Zellkern, den **Prokaryoten**, ist der Anteil der kodierenden DNS wesentlich höher.

Wozu ist die übrige DNS (*intergenic DNA*) also gut ?

- **Promotoren** und **Enhancer** – Sequenzen, welche die **Genexpression** (*gene expression*) beeinflussen.

# Biologische Grundlagen

## Kodiert die DNS überall funktionsfähige Gene ?

Nein. Insbesondere bei Lebewesen mit einem echten Zellkern, den **Eukaryoten**, wird nur ein kleiner Bruchteil der DNS verwendet um Gene zu kodieren. Beim Menschen schätzt man den Anteil der DNS die Proteine kodiert auf etwa 3%.

Bei Lebewesen ohne echten Zellkern, den **Prokaryoten**, ist der Anteil der kodierenden DNS wesentlich höher.

Wozu ist die übrige DNS (*intergenic DNA*) also gut ?

- **Promotoren** und **Enhancer** – Sequenzen, welche die **Genexpression** (*gene expression*) beeinflussen.
- **Transposons** – Sequenzen, die keinen festen Locus im Genom besitzen, und in der Lage sind, in dem Genom an verschiedenen Stellen herumspringen. Diesen Vorgang bezeichnet man als **Transposition**.

# Biologische Grundlagen

## Kodiert die DNS überall funktionsfähige Gene ?

Nein. Insbesondere bei Lebewesen mit einem echten Zellkern, den **Eukaryoten**, wird nur ein kleiner Bruchteil der DNS verwendet um Gene zu kodieren. Beim Menschen schätzt man den Anteil der DNS die Proteine kodiert auf etwa 3%.

Bei Lebewesen ohne echten Zellkern, den **Prokaryoten**, ist der Anteil der kodierenden DNS wesentlich höher.

Wozu ist die übrige DNS (*intergenic DNA*) also gut ?

- **Promotoren** und **Enhancer** – Sequenzen, welche die **Genexpression** (*gene expression*) beeinflussen.
- **Transposons** – Sequenzen, die keinen festen Locus im Genom besitzen, und in der Lage sind, in dem Genom an verschiedenen Stellen herumspringen. Diesen Vorgang bezeichnet man als **Transposition**.
- **Pseudogene** – Überreste von Genen die im Verlauf der Evolution ausgemustert wurden und nicht mehr funktionsfähig sind.

# Biologische Grundlagen

## Pseudogene, Atavismen, Junk-DNA

Die Pseudogene kann man sich sinngemäß wie Wracks auf einem Autofriedhof vorstellen.



Bildquelle: Wikipedia



# Biologische Grundlagen

## Pseudogene, Atavismen, Junk-DNA

Die Pseudogene kann man sich sinngemäß wie Wracks auf einem Autofriedhof vorstellen.

Falls Gene, die von der Evolution durch Mutationen ausgemustert wurden doch noch aktiviert („*exprimiert*“) werden, dann können sie in seltenen Fällen *Atavismen* hervorrufen.



Bildquelle: Wikipedia

# Biologische Grundlagen

## Pseudogene, Atavismen, Junk-DNA

Die Pseudogene kann man sich sinngemäß wie Wracks auf einem Autofriedhof vorstellen.

Falls Gene, die von der Evolution durch Mutationen ausgemustert wurden doch noch aktiviert („*exprimiert*“) werden, dann können sie in seltenen Fällen *Atavismen* hervorrufen.



Bildquelle: Wikipedia

Die Abschnitte auf dem Chromosom die keine Gene kodieren, wurden früher auch als *Junk-DNA* bezeichnet. Auch wenn die Bedeutung dieser Abschnitte in weiten Teilen noch nicht verstanden wird, deutet einiges darauf hin, dass diese Abschnitte keinesfalls funktionsloser Schrott (*junk*) sind.

# Biologische Grundlagen

## Aminosäuren (*amino acids*)

Aminosäure	3-Buchstaben Code	1-Buchstaben Code
Alanin	Ala	A
Arginin	Arg	R
Asparagin	Asn	N
Asparaginsäure	Asp	D
Cystein	Cys	C
Glutaminsäure	Glu	E
Glutamin	Gln	Q
Glycin	Gly	G
Histidin	His	H
Isoleucin	Ile	I
Leucin	Leu	L
Lysin	Lys	K
Methionin	Met	M
Phenylalanin	Phe	F
Prolin	Pro	P
Serin	Ser	S
Threonin	Thr	T
Tryptophan	Trp	W
Tyrosin	Tyr	Y
Valin	Val	V

Im Gegensatz zur DNS, die lediglich aus vier verschiedenen Nukleotiden aufgebaut ist, bestehen Proteine aus 20 verschiedenen *Aminosäuren*.



# Biologische Grundlagen

## Aminosäuren, Proteine

Beispiel: Anfang der Aminosäuresequenz des *pineapple-eye* Proteins der Fruchtfliege, welches insgesamt aus 582 Aminosäuren besteht.

```
MEDNKELQCLICKYSDTDDLVFGEWMIVRNLQVHYFCLLLSTHLPQRGGD  
SSGILGFLLRDIREEAAAAEKRCWCYNKIGASLQCDRCRSLFHLKCGLE  
NRAVFEEFCGQYKSYCYKCRPMDDYKRQLQSNPPRNATCPICFSSIYKVEL  
HCVVYGDCCRLGFAHKKCMRQYALTSGYYLRCIWC...
```

Quelle: flybase.bio.indiana.edu



# Biologische Grundlagen

## Der genetische Kode (*genetic code*)

Der *genetische Kode* bildet Nukleotide in Aminosäuren ab. Da es nur vier verschiedene Nukleotide, aber zwanzig relevante Aminosäuren gibt, können diese nicht 1:1 abgebildet werden.



Was schlagen Sie vor ?

# Biologische Grundlagen

## Der genetische Kode (*genetic code*)

Der *genetische Kode* bildet Nukleotide in Aminosäuren ab. Da es nur vier verschiedene Nukleotide, aber zwanzig relevante Aminosäuren gibt, können diese nicht 1:1 abgebildet werden.



Was schlagen Sie vor ?

Im genetischen Kode werden jeweils 3 Nukleotide zu einem sogenannten *Codon* zusammengefasst, der dann jeweils einer Aminosäure zugeordnet wird.

# Biologische Grundlagen

## Der genetische Kode (*genetic code*)

Der *genetische Kode* bildet Nukleotide in Aminosäuren ab. Da es nur vier verschiedene Nukleotide, aber zwanzig relevante Aminosäuren gibt, können diese nicht 1:1 abgebildet werden.



Was schlagen Sie vor ?

Im genetischen Kode werden jeweils 3 Nukleotide zu einem sogenannten *Codon* zusammengefasst, der dann jeweils einer Aminosäure zugeordnet wird.

Analogie

*Bits können nur die Werte null und eins annehmen. Um das Alphabet kodieren zu können, fassen wir 8 Bits zu einer Einheit zusammen die wir dann Byte nennen und jeweils einem Zeichen des Alphabets zuordnen.*

# Biologische Grundlagen

## Der genetische Kode (*genetic code*)

Der *genetische Kode* bildet Nukleotide in Aminosäuren ab. Da es nur vier verschiedene Nukleotide, aber zwanzig relevante Aminosäuren gibt, können diese nicht 1:1 abgebildet werden.



Was schlagen Sie vor ?

Im genetischen Kode werden jeweils 3 Nukleotide zu einem sogenannten *Codon* zusammengefasst, der dann jeweils einer Aminosäure zugeordnet wird.

Analogie

*Bits können nur die Werte null und eins annehmen. Um das Alphabet kodieren zu können, fassen wir 8 Bits zu einer Einheit zusammen die wir dann Byte nennen und jeweils einem Zeichen des Alphabets zuordnen.*

Der genetische Kode ist universell und gilt für (fast) alle Lebewesen.

# Biologische Grundlagen

## Der genetische Kode

Der genetische Kode sieht wie folgt aus:

1. Nuk.	2. Nukleotid				3. Nuk.
	U	C	A	G	
U	UUU Phe	UCU Phe	UAU Tyr	UGU Cys	U
	UUC Phe	UCC Phe	UAC Tyr	UGC Cys	C
	UUA Leu	UCA Leu	UAA STOP	UGA STOP	A
	UUG Leu	UCG Leu	UAG STOP	UGG Trp	G
C	CUU Leu	CCU Pro	CAU His	CGU Arg	U
	CUC Leu	CCC Pro	CAC His	CGC Arg	C
	CUA Leu	CCA Pro	CAA Gln	CGA Arg	A
	CUG Leu	CCG Pro	CAG Gln	CGG Arg	G
A	AUU Ile	ACU Thr	AAU Asn	AGU Ser	U
	AUC Ile	ACC Thr	AAC Asn	AGC Ser	C
	AUA Ile	ACA Thr	AAA Lys	AGA Arg	A
	AUG Met	ACG Thr	AAG Lys	AGG Arg	G
G	GUU Val	GCU Ala	GAU Asp	GGU Gly	U
	GUC Val	GCC Ala	GAC Asp	GGC Gly	C
	GUA Val	GCA Ala	GAA Glu	GGA Gly	A
	GUG Val	GCG Ala	GAG Glu	GGG Gly	G

Es gibt also  $4^3 = 64$  verschiedene Codons, und in der Tat gibt es zu einer Aminosäure manchmal mehr als ein Codon.

# Biologische Grundlagen

## Der genetische Kode

Der genetische Kode sieht wie folgt aus:

1. Nuk.	2. Nukleotid				3. Nuk.
	U	C	A	G	
U	UUU Phe	UCU Phe	UAU Tyr	UGU Cys	U
	UUC Phe	UCC Phe	UAC Tyr	UGC Cys	C
	UUA Leu	UCA Leu	UAA STOP	UGA STOP	A
	UUG Leu	UCG Leu	UAG STOP	UGG Trp	G
C	CUU Leu	CCU Pro	CAU His	CGU Arg	U
	CUC Leu	CCC Pro	CAC His	CGC Arg	C
	CUA Leu	CCA Pro	CAA Gln	CGA Arg	A
	CUG Leu	CCG Pro	CAG Gln	CGG Arg	G
A	AUU Ile	ACU Thr	AAU Asn	AGU Ser	U
	AUC Ile	ACC Thr	AAC Asn	AGC Ser	C
	AUA Ile	ACA Thr	AAA Lys	AGA Arg	A
	AUG Met	ACG Thr	AAG Lys	AGG Arg	G
G	GUU Val	GCU Ala	GAU Asp	GGU Gly	U
	GUC Val	GCC Ala	GAC Asp	GGC Gly	C
	GUA Val	GCA Ala	GAA Glu	GGA Gly	A
	GUG Val	GCG Ala	GAG Glu	GGG Gly	G

Es gibt also  $4^3 = 64$  verschiedene Codons, und in der Tat gibt es zu einer Aminosäure manchmal mehr als ein Codon.

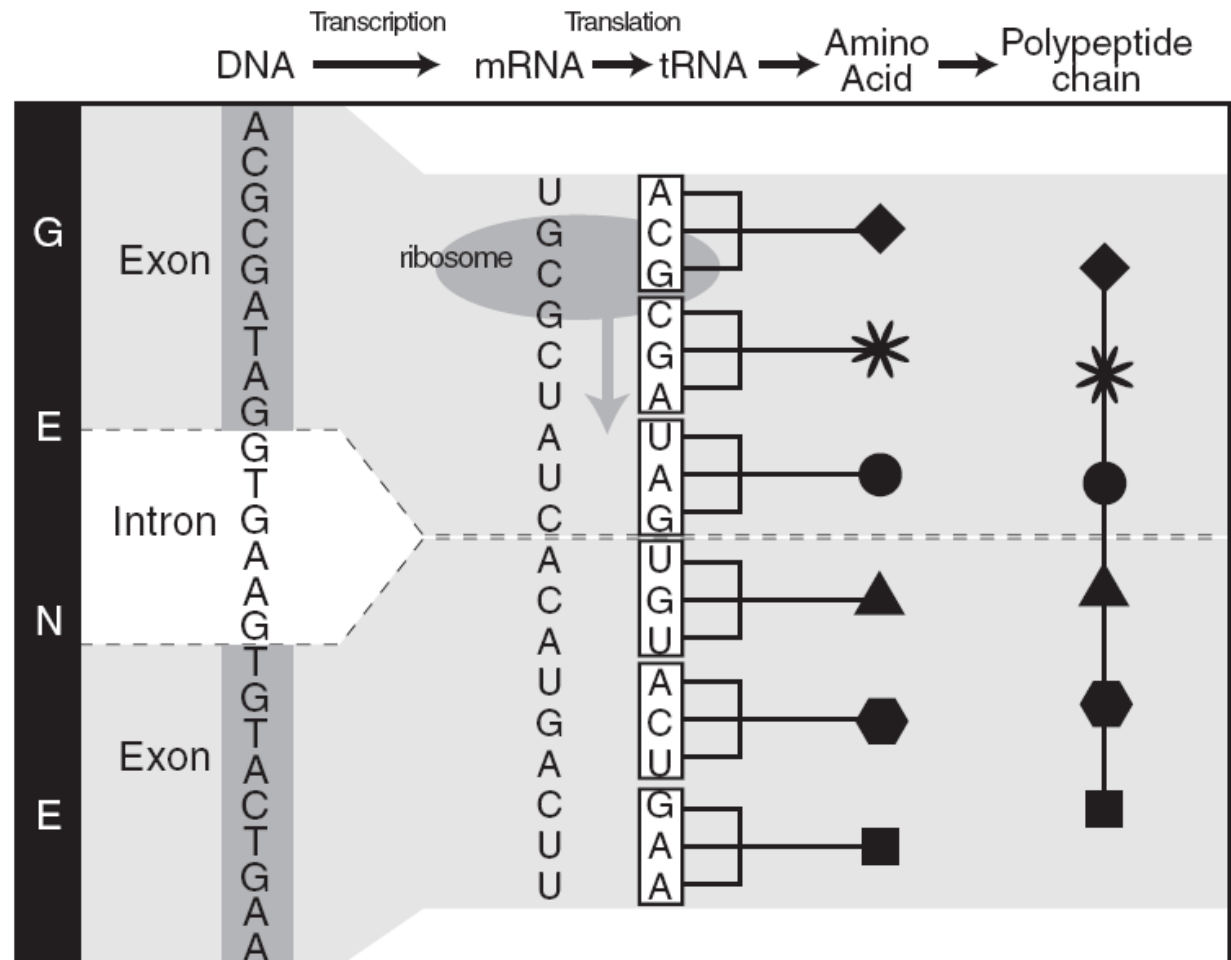
Beispielsweise wird sowohl die Nukleotidsequenz **CGA** als auch **CGG** in die Aminosäure Arginin (Symbol R) abgebildet.

# Biologische Grundlagen

## Transkription und Translation

Die Abbildung von Nukleotidsequenzen in Aminosäuren geschieht nicht direkt, sondern über einen Zwischenschritt:

*Transkription*. Zuerst wird die Nukleotidsequenz des Gens in ein RNA-Molekül kopiert.



Bildquelle: <http://www.genome.gov/Pages/Hyperion/DIR/VIP/Glossary/Illustration/gene.cfm>



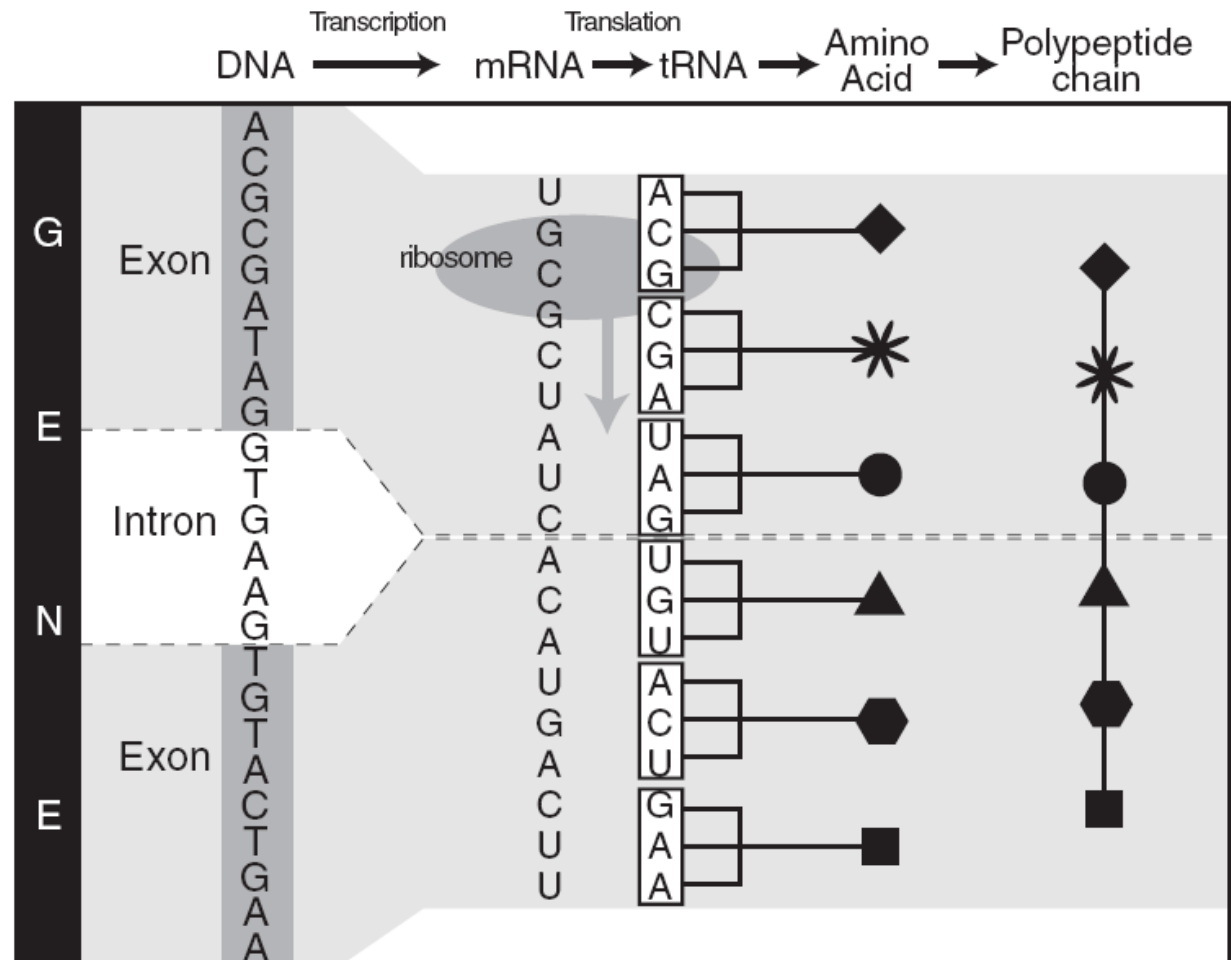
# Biologische Grundlagen

## Transkription und Translation

Die Abbildung von Nukleotidsequenzen in Aminosäuren geschieht nicht direkt, sondern über einen Zwischenschritt:

**Transkription.** Zuerst wird die Nukleotidsequenz des Gens in ein RNA-Molekül kopiert.

**Translation.** Anschließend wird das RNA-Molekül in Tripeln ausgelesen um das Protein aufzubauen.



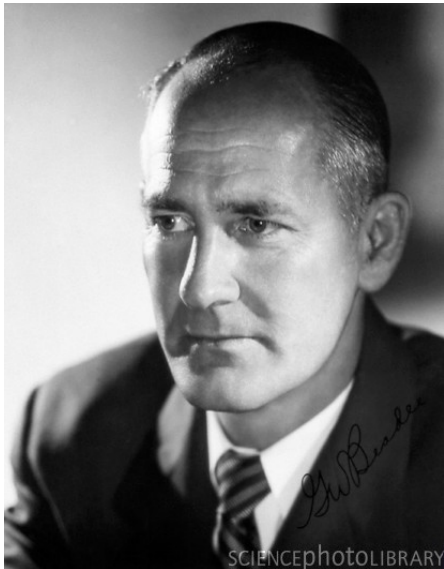
Bildquelle: <http://www.genome.gov/Pages/Hyperion/DIR/VIP/Glossary/Illustration/gene.cfm>

# Biologische Grundlagen

## Ein Gen – Ein Enzym

Ein *Enzym* ist ein spezielles Protein, dessen Aufgabe es ist, bei einer biochemischen Reaktion, zum Beispiel einer Synthese, als *Katalysator* zu wirken.

Jedes Enzym wirkt dabei in einem ganz bestimmten Schritt innerhalb einer biochemischen Reaktion. Läuft die Reaktion in mehreren Schritten ab, so werden mehrere verschiedene Enzyme benötigt, die von mehreren verschiedenen Genen kodiert werden.



*George W. Beadle* (links) und *Edward L. Tatum* (rechts) erhielten 1958 für dieses *Ein Gen – Ein Enzym* Modell den Nobelpreis.

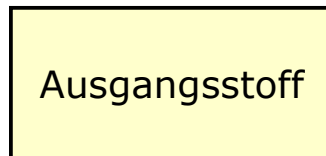
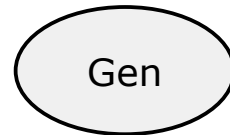
Credit: NATIONAL LIBRARY OF MEDICINE / SCIENCE PHOTO LIBRARY

# Biologische Grundlagen

## Ein Gen – Ein Enzym

Ein Enzym wandelt also einen *Ausgangsstoff* (*Substrat*) in ein sogenanntes *Reaktionsprodukt* um.

Beispiel: Bildung eines roten Farbpigments für eine Blüte.

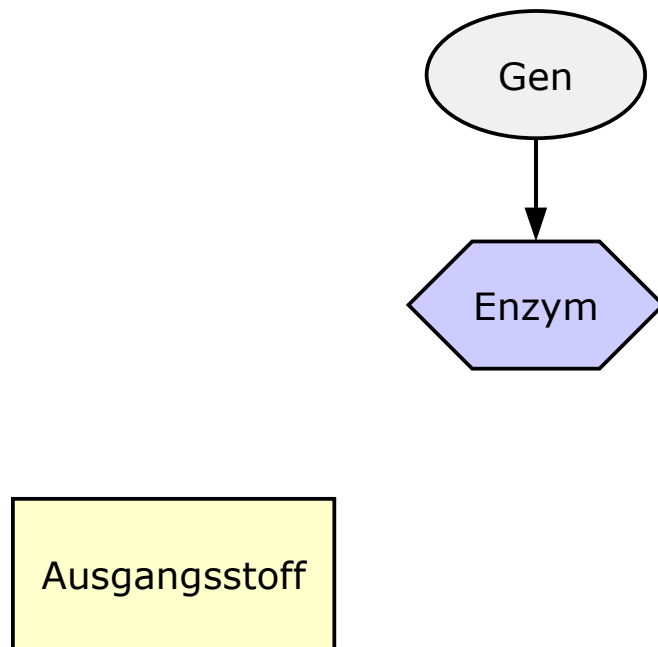


# Biologische Grundlagen

## Ein Gen – Ein Enzym

Ein Enzym wandelt also einen *Ausgangsstoff* (*Substrat*) in ein sogenanntes *Reaktionsprodukt* um.

Beispiel: Bildung eines roten Farbpigments für eine Blüte.

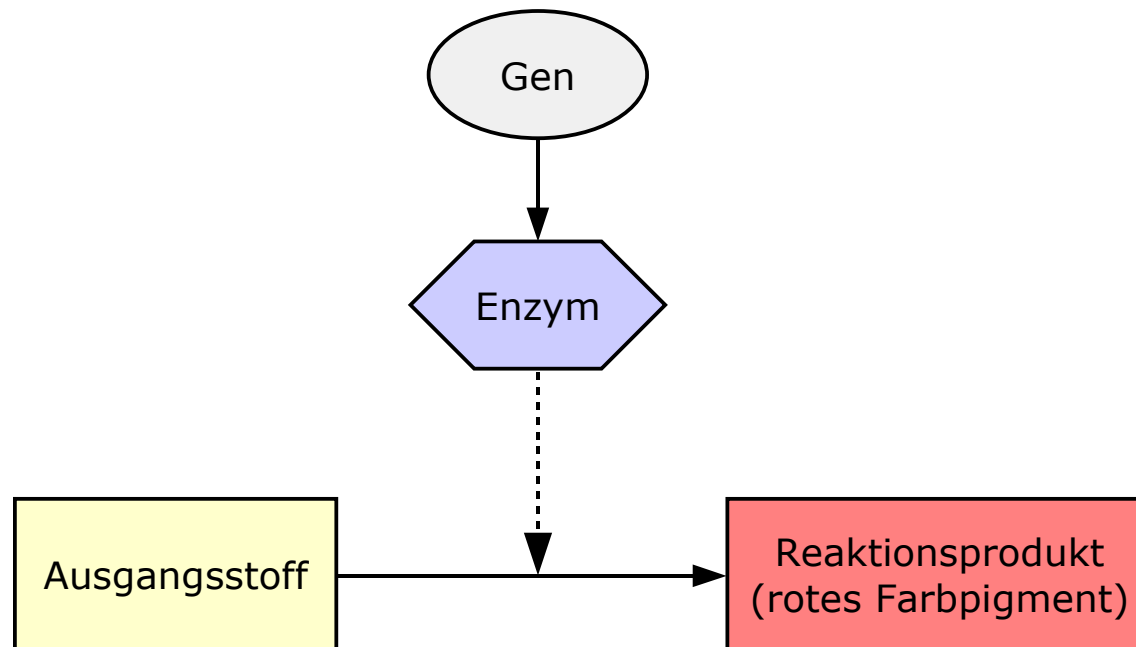


# Biologische Grundlagen

## Ein Gen – Ein Enzym

Ein Enzym wandelt also einen *Ausgangsstoff* (*Substrat*) in ein sogenanntes *Reaktionsprodukt* um.

Beispiel: Bildung eines roten Farbpigments für eine Blüte.

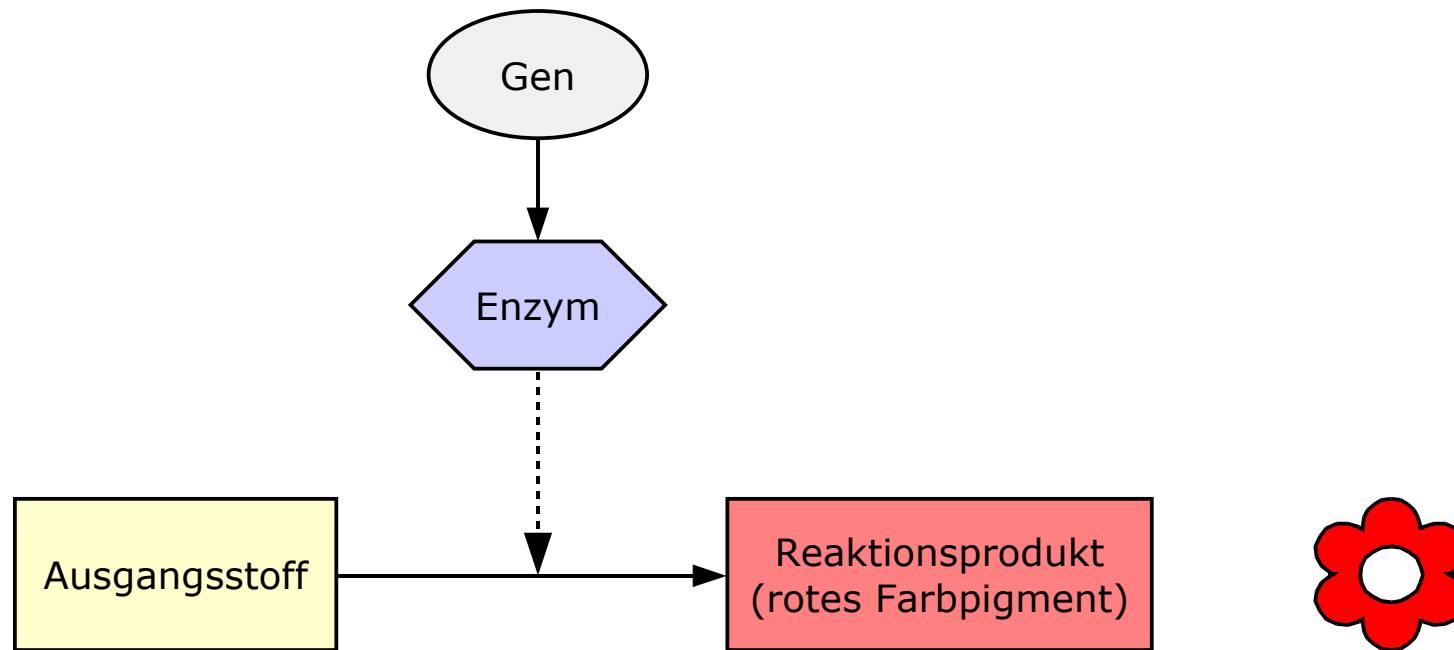


# Biologische Grundlagen

## Ein Gen – Ein Enzym

Ein Enzym wandelt also einen *Ausgangsstoff* (*Substrat*) in ein sogenanntes *Reaktionsprodukt* um.

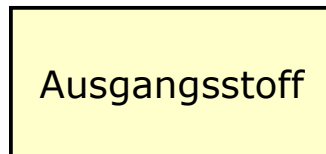
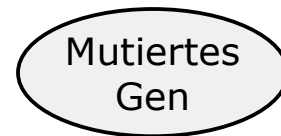
Beispiel: Bildung eines roten Farbpigments für eine Blüte.



# Biologische Grundlagen

## Ein Gen – Ein Enzym

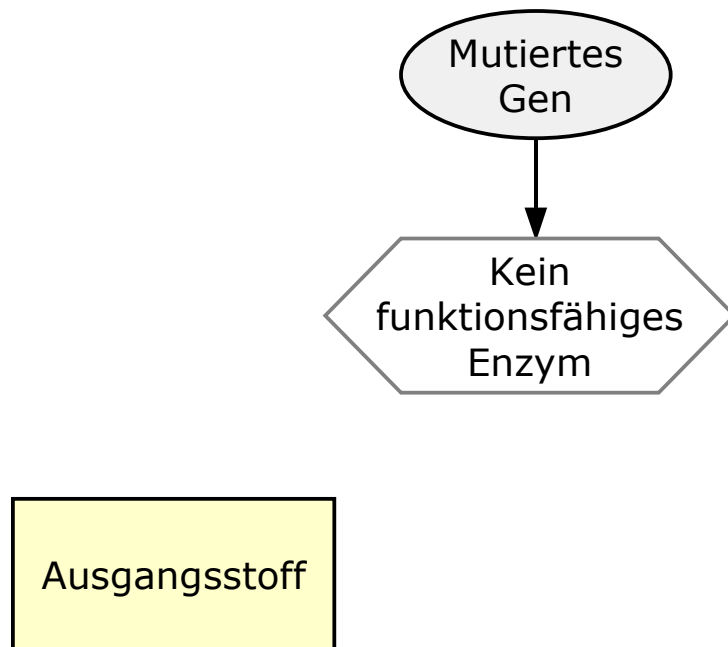
Ein Gen kann verschiedene Ausprägungen besitzen. Was passiert nun, wenn das Gen beispielsweise so mutiert ist, dass gar kein funktionsfähiges Enzym gebildet werden kann ?



# Biologische Grundlagen

## Ein Gen – Ein Enzym

Ein Gen kann verschiedene Ausprägungen besitzen. Was passiert nun, wenn das Gen beispielsweise so mutiert ist, dass gar kein funktionsfähiges Enzym gebildet werden kann ?

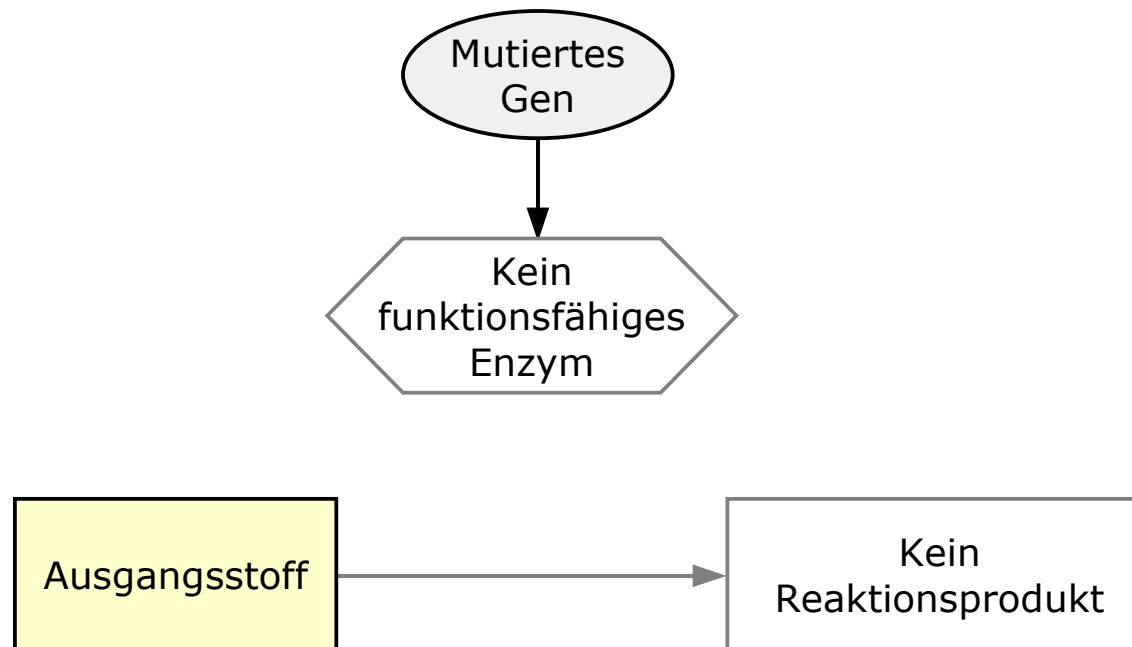




# Biologische Grundlagen

## Ein Gen – Ein Enzym

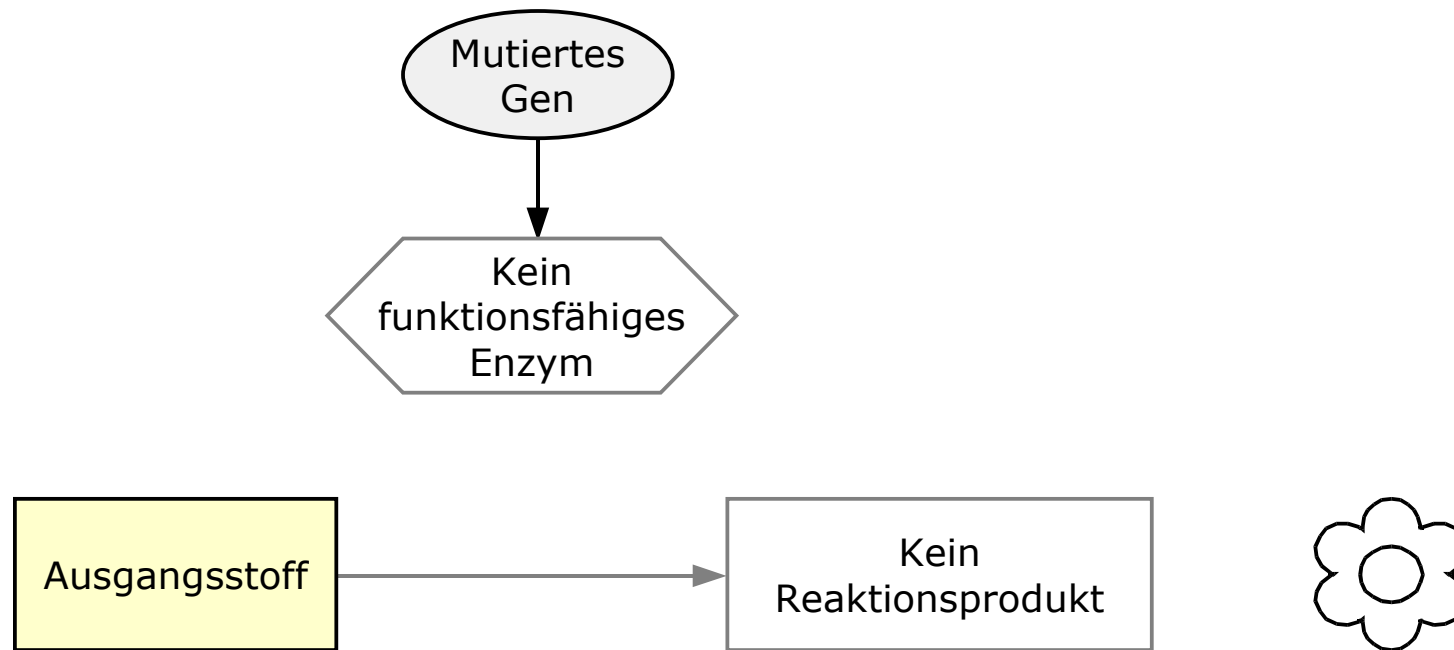
Ein Gen kann verschiedene Ausprägungen besitzen. Was passiert nun, wenn das Gen beispielsweise so mutiert ist, dass gar kein funktionsfähiges Enzym gebildet werden kann ?



# Biologische Grundlagen

## Ein Gen – Ein Enzym

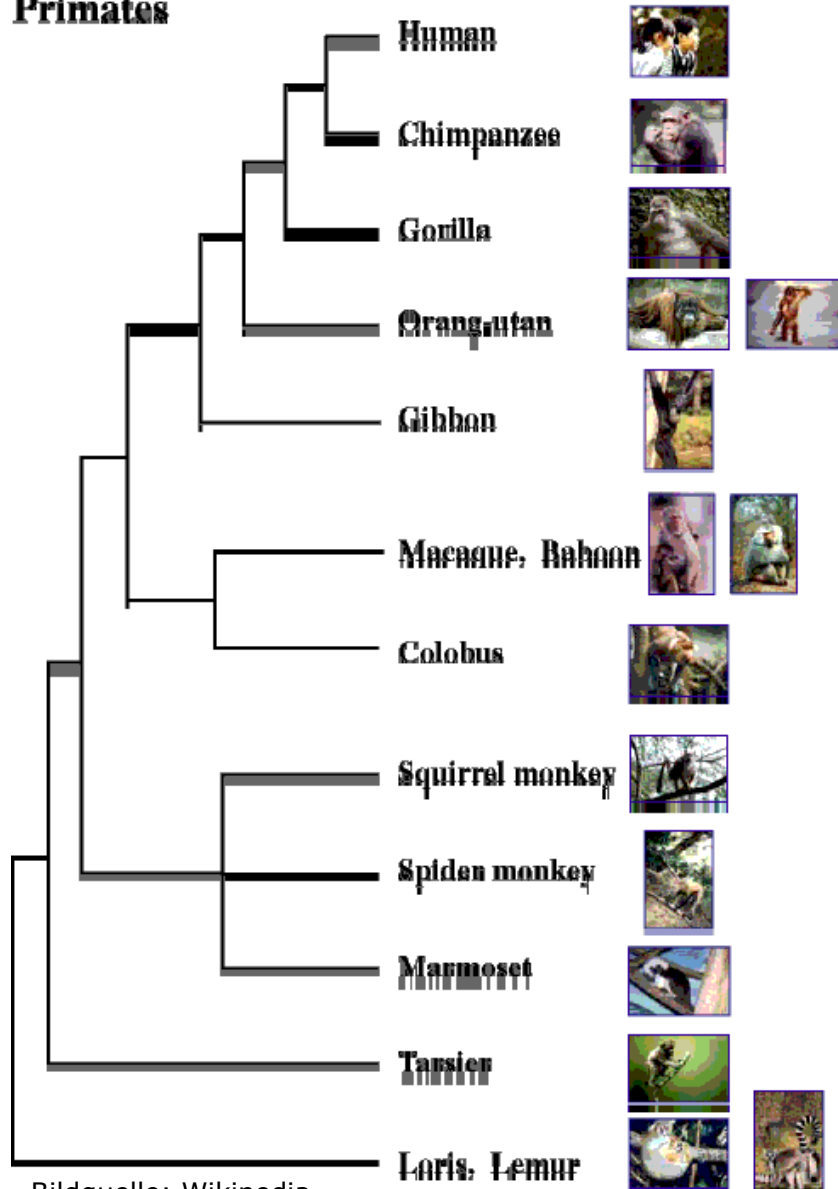
Ein Gen kann verschiedene Ausprägungen besitzen. Was passiert nun, wenn das Gen beispielsweise so mutiert ist, dass gar kein funktionsfähiges Enzym gebildet werden kann ?



# Biologische Grundlagen

## Beispiel – Das GLO Pseudogen

### Primates



Bei Primaten (dazu gehören auch wir) und Meerschweinchen ist das *GLO Pseudogen*, welche das Enzym *L-gulonoy-lactone-oxidase* kodiert nicht mehr funktionsfähig.



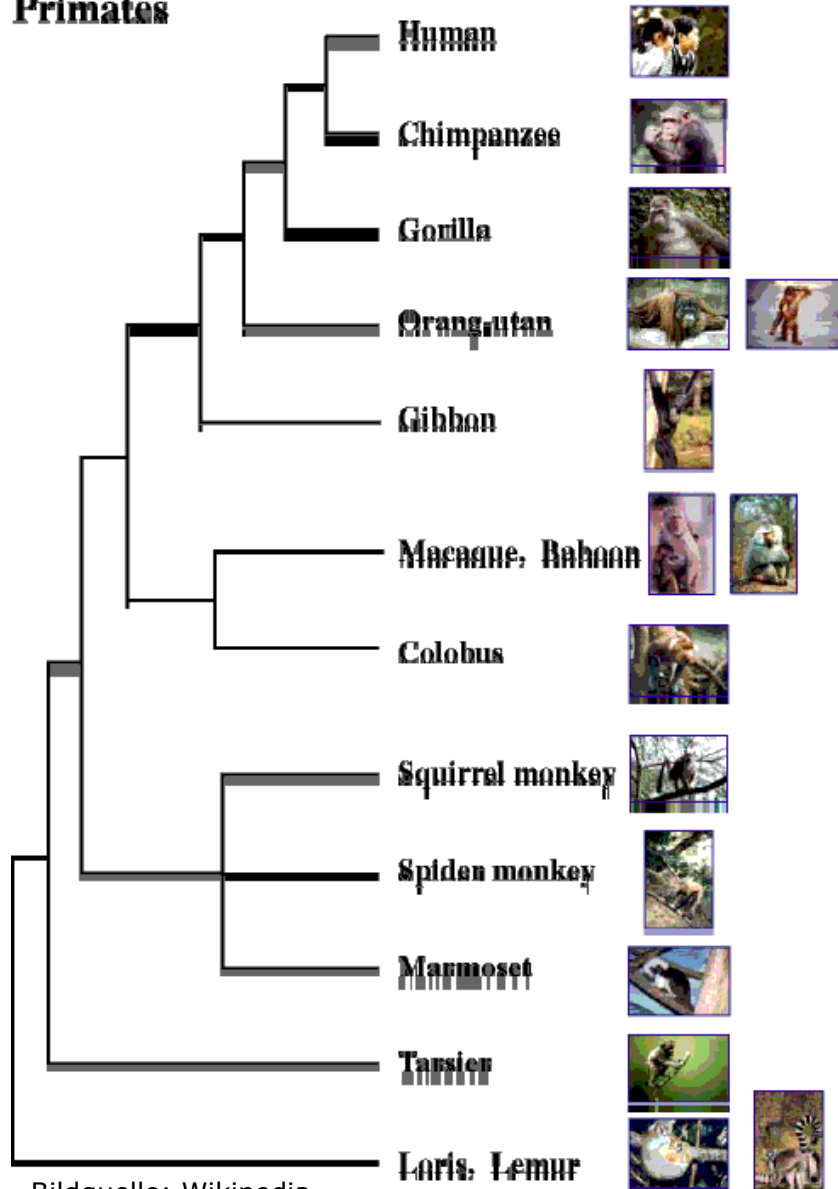
Bildquelle: Wikipedia

Bildquelle: Wikipedia

# Biologische Grundlagen

## Beispiel – Das GLO Pseudogen

### Primates



Bildquelle: Wikipedia

Bei Primaten (dazu gehören auch wir) und Meerschweinchen ist das *GLO Pseudogen*, welche das Enzym *L-gulonoy-lactone-oxidase* kodiert nicht mehr funktionsfähig.

Dieses Enzym ist für die Synthese von Ascorbinsäure notwendig, deswegen müssen wir Vitamin C durch die Nahrung zu uns nehmen.

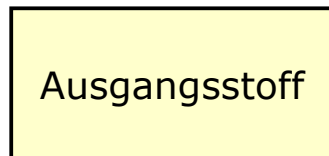


Bildquelle: Wikipedia

# Biologische Grundlagen

## Ein Gen – Ein Enzym

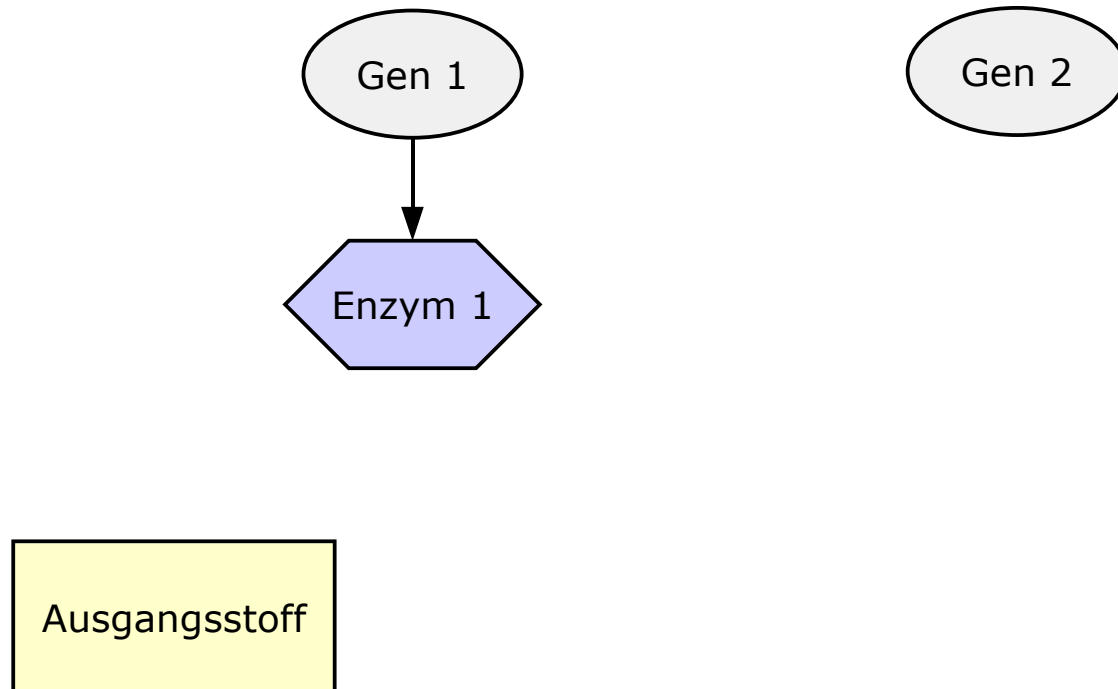
Wie sieht eine Reaktion mit mehreren Schritten aus ?



# Biologische Grundlagen

## Ein Gen – Ein Enzym

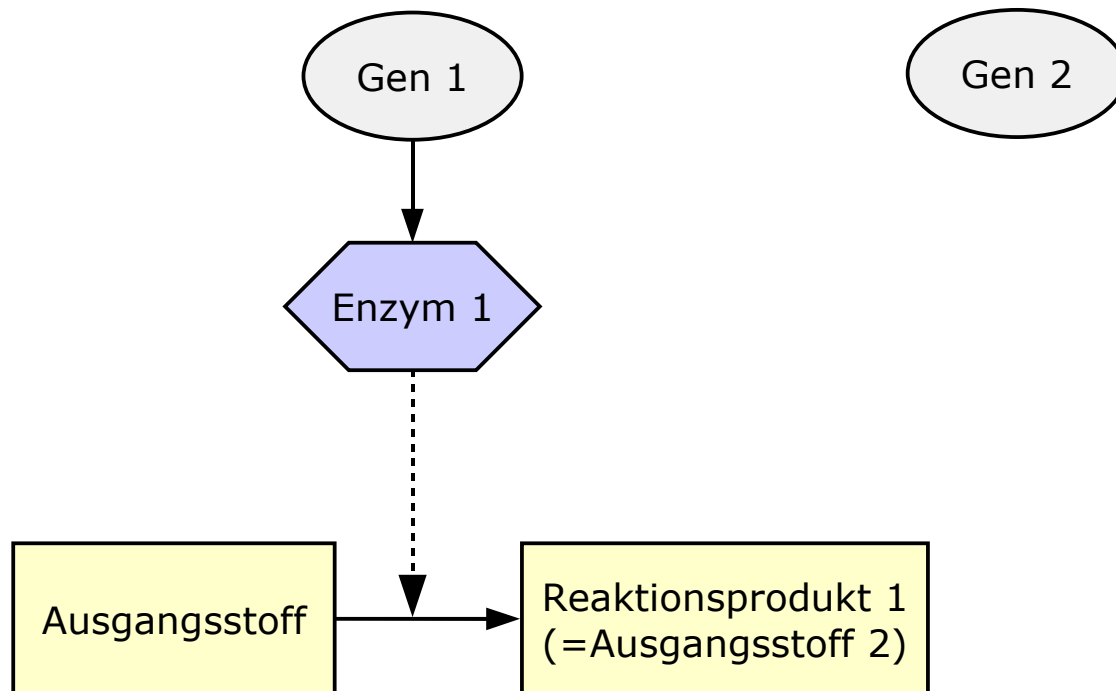
Wie sieht eine Reaktion mit mehreren Schritten aus ?



# Biologische Grundlagen

## Ein Gen – Ein Enzym

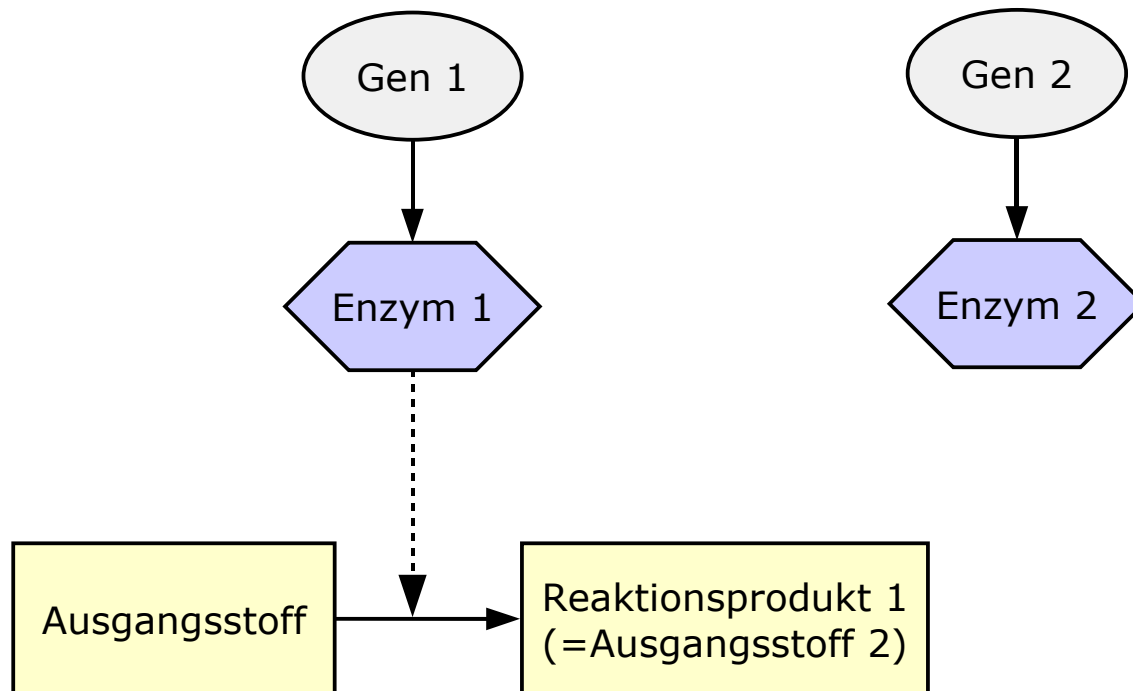
Wie sieht eine Reaktion mit mehreren Schritten aus ?



# Biologische Grundlagen

## Ein Gen – Ein Enzym

Wie sieht eine Reaktion mit mehreren Schritten aus ?

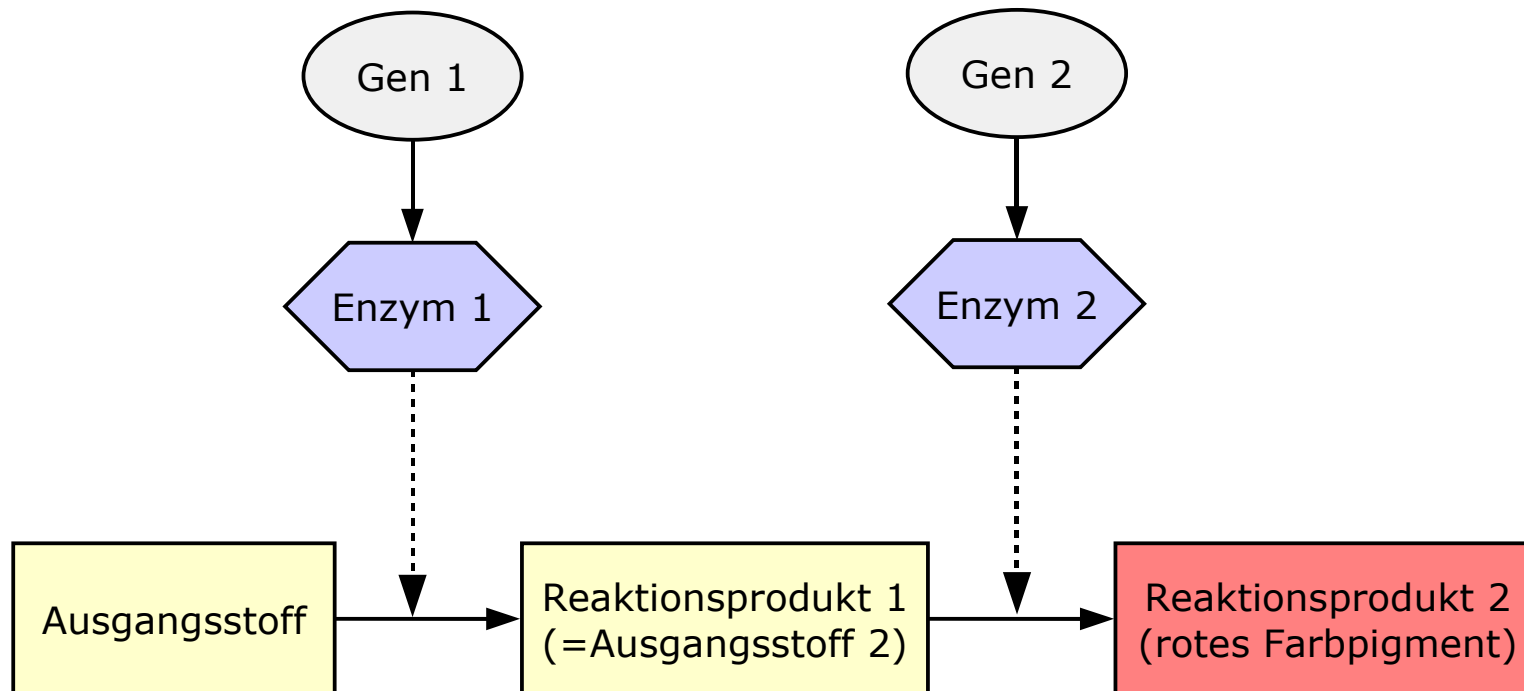




# Biologische Grundlagen

## Ein Gen – Ein Enzym

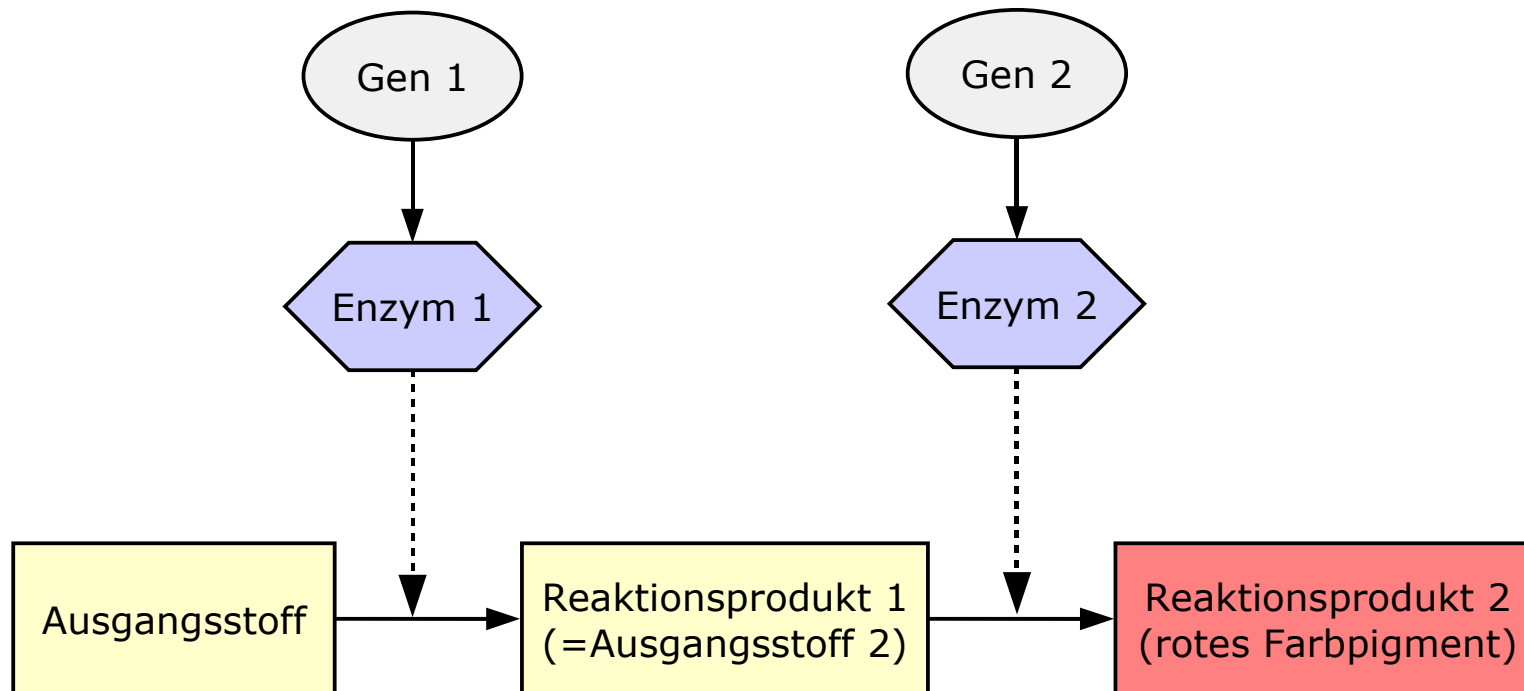
Wie sieht eine Reaktion mit mehreren Schritten aus ?



# Biologische Grundlagen

## Ein Gen – Ein Enzym

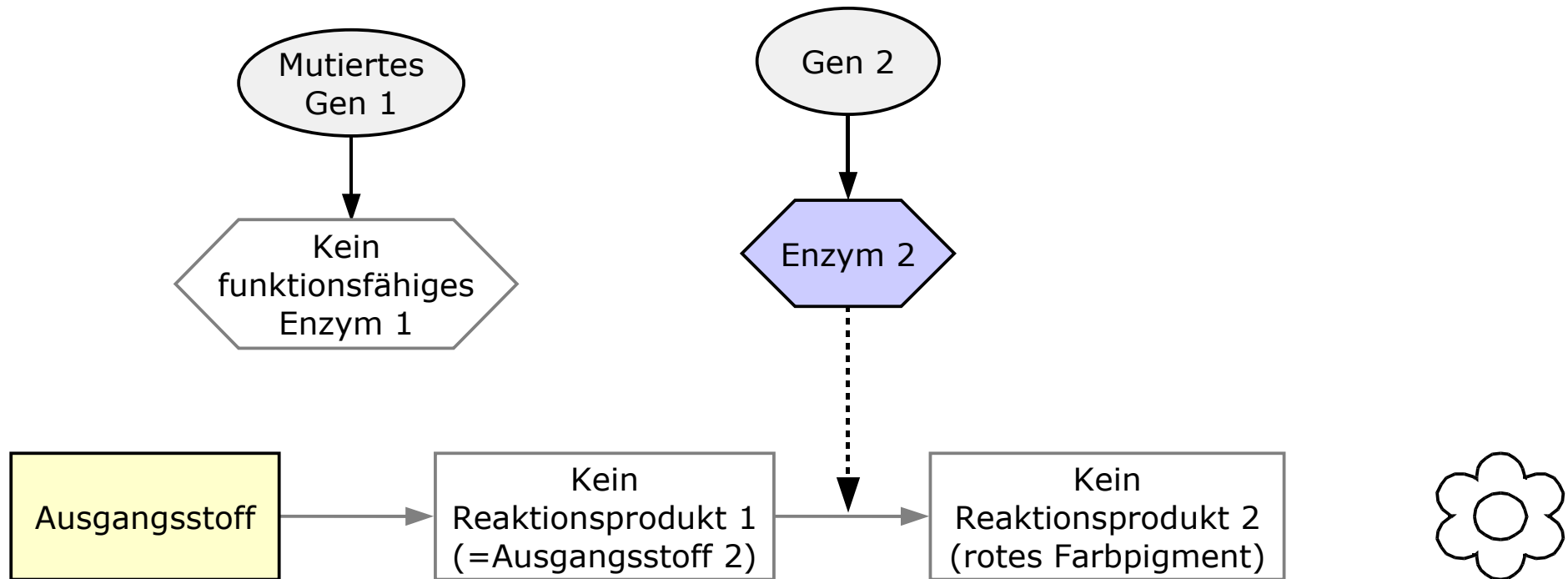
Wie sieht eine Reaktion mit mehreren Schritten aus ?



# Biologische Grundlagen

## Epistasie

Wenn ein Gen am Anfang einer solchen biochemischen Reaktionskette defekt ist, dann werden die nachfolgenden Gene irrelevant, weil ja ihr Ausgangsstoff fehlt. Ihre Wirkung wird also durch das defekte Gen am Anfang der Kette maskiert. Diesen Effekt nennt man *Epistasie* (*epistasis*).



# Biologische Grundlagen

## Allele - Die Ausprägungen eines Gens

Wir haben gesehen, dass ein Gen verschiedene Ausprägungen sogenannte *Allele* haben kann.

# Biologische Grundlagen

## Allele - Die Ausprägungen eines Gens

Wir haben gesehen, dass ein Gen verschiedene Ausprägungen sogenannte *Allele* haben kann.

Die meisten höheren Lebewesen sind *diploid*, das bedeutet, dass in den Zellen jedes Chromosom zweimal vorhanden ist.

# Biologische Grundlagen

## Allele - Die Ausprägungen eines Gens

Wir haben gesehen, dass ein Gen verschiedene Ausprägungen sogenannte *Allele* haben kann.

Die meisten höheren Lebewesen sind *diploid*, das bedeutet, dass in den Zellen jedes Chromosom zweimal vorhanden ist.

Ein Gen befindet sich zwar an einer ganz bestimmten Stelle auf dem Chromosom, aber es ist nicht zwingend, dass auf beiden Chromosomen das Gen in der gleichen Allele vorliegt.

# Biologische Grundlagen

## Allele - Die Ausprägungen eines Gens

Wir haben gesehen, dass ein Gen verschiedene Ausprägungen sogenannte *Allele* haben kann.

Die meisten höheren Lebewesen sind *diploid*, das bedeutet, dass in den Zellen jedes Chromosom zweimal vorhanden ist.

Ein Gen befindet sich zwar an einer ganz bestimmten Stelle auf dem Chromosom, aber es ist nicht zwingend, dass auf beiden Chromosomen das Gen in der gleichen Allele vorliegt.

- Liegt das Gen auf beiden Chromosomen in der gleichen Allele vor, so nennt man dies *homozygot*.

# Biologische Grundlagen

## Allele - Die Ausprägungen eines Gens

Wir haben gesehen, dass ein Gen verschiedene Ausprägungen sogenannte *Allele* haben kann.

Die meisten höheren Lebewesen sind *diploid*, das bedeutet, dass in den Zellen jedes Chromosom zweimal vorhanden ist.

Ein Gen befindet sich zwar an einer ganz bestimmten Stelle auf dem Chromosom, aber es ist nicht zwingend, dass auf beiden Chromosomen das Gen in der gleichen Allele vorliegt.

- Liegt das Gen auf beiden Chromosomen in der gleichen Allele vor, so nennt man dies *homozygot*.
- Wenn das Gen auf jedem der beiden Chromosomen in einer anderen Allele vorliegt, nennt man dies *heterozygot*.



# Biologische Grundlagen

## Genotyp und Phänotyp

Unter dem *Genotyp* (*genotype*) eines Lebewesens versteht man die Menge aller Gene, die in ihren speziellen Allelen in dem Genom dieses Lebewesens enthalten sind.

# Biologische Grundlagen

## Genotyp und Phänotyp

Unter dem *Genotyp* (*genotype*) eines Lebewesens versteht man die Menge aller Gene, die in ihren speziellen Allelen in dem Genom dieses Lebewesens enthalten sind.

Wenn dieses Lebewesen sich nun entwickelt (*Ontogenese*) wird es bestimmte Eigenschaften (Blütenfarbe, Augenfarbe, etc.) haben. Dies bezeichnet man als den *Phänotyp* (*phenotype*) dieses Lebewesens.

# Biologische Grundlagen

## Genotyp und Phänotyp

Unter dem *Genotyp* (*genotype*) eines Lebewesens versteht man die Menge aller Gene, die in ihren speziellen Allelen in dem Genom dieses Lebewesens enthalten sind.

Wenn dieses Lebewesen sich nun entwickelt (*Ontogenese*) wird es bestimmte Eigenschaften (Blütenfarbe, Augenfarbe, etc.) haben. Dies bezeichnet man als den *Phänotyp* (*phenotype*) dieses Lebewesens.

Wenn ein bestimmtes Gen homozygot vorliegt, zeigt der Phänotyp natürlich die zu der entsprechenden Allele gehörigen Merkmale auf.

# Biologische Grundlagen

## Genotyp und Phänotyp

Unter dem *Genotyp* (*genotype*) eines Lebewesens versteht man die Menge aller Gene, die in ihren speziellen Allelen in dem Genom dieses Lebewesens enthalten sind.

Wenn dieses Lebewesen sich nun entwickelt (*Ontogenese*) wird es bestimmte Eigenschaften (Blütenfarbe, Augenfarbe, etc.) haben. Dies bezeichnet man als den *Phänotyp* (*phenotype*) dieses Lebewesens.

Wenn ein bestimmtes Gen homozygot vorliegt, zeigt der Phänotyp natürlich die zu der entsprechenden Allele gehörigen Merkmale auf.

Wie das Gen allerdings heterozygot ist, wird der Phänotyp nur die Merkmale aufzeigen, die zu *einer* bestimmten Allele gehören. Diese nennt man die *dominante Allele*.

# Biologische Grundlagen

## Genotyp und Phänotyp

Unter dem *Genotyp* (*genotype*) eines Lebewesens versteht man die Menge aller Gene, die in ihren speziellen Allelen in dem Genom dieses Lebewesens enthalten sind.

Wenn dieses Lebewesen sich nun entwickelt (*Ontogenese*) wird es bestimmte Eigenschaften (Blütenfarbe, Augenfarbe, etc.) haben. Dies bezeichnet man als den *Phänotyp* (*phenotype*) dieses Lebewesens.

Wenn ein bestimmtes Gen homozygot vorliegt, zeigt der Phänotyp natürlich die zu der entsprechenden Allele gehörigen Merkmale auf.

Wie das Gen allerdings heterozygot ist, wird der Phänotyp nur die Merkmale aufzeigen, die zu *einer* bestimmten Allele gehören. Diese nennt man die *dominante Allele*.

Im Gegensatz dazu ist die *rezessive Allele* diejenige, deren zugehörige Merkmale nicht im Phänotyp beobachtet werden können.

# Biologische Grundlagen

## Die \_\_\_\_ Genotypen

In einer diploiden Zelle kann man bei einem Gen welches in zwei verschiedenen Allelen vorkommt also zwischen \_\_\_\_ verschiedenen Fällen unterscheiden.

# Biologische Grundlagen

## Die \_\_\_\_ Genotypen

In einer diploiden Zelle kann man bei einem Gen welches in zwei verschiedenen Allelen vorkommt also zwischen \_\_\_\_ verschiedenen Fällen unterscheiden.

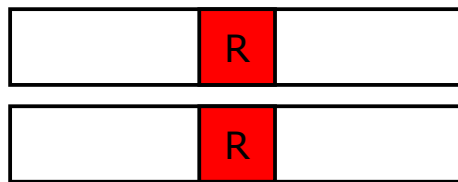
Beispiel: Ein Gen, dessen dominante Allele ( R ) zur Synthese eines roten Farbpigments führt kann auch in einer rezessiven Allele ( r ) vorliegen, die nicht zur Bildung des Farbpigments führt.

# Biologische Grundlagen

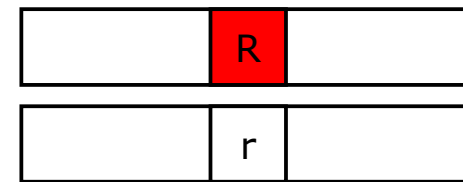
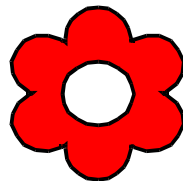
## Die \_\_ Genotypen

In einer diploiden Zelle kann man bei einem Gen welches in zwei verschiedenen Allelen vorkommt also zwischen \_\_ verschiedenen Fällen unterscheiden.

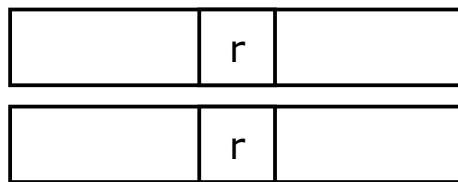
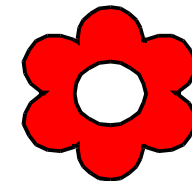
Beispiel: Ein Gen, dessen dominante Allele ( R ) zur Synthese eines roten Farbpigments führt kann auch in einer rezessiven Allele ( r ) vorliegen, die nicht zur Bildung des Farbpigments führt.



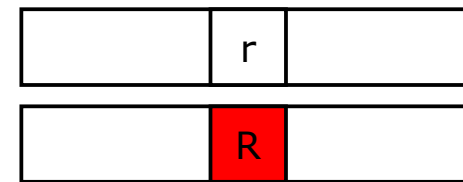
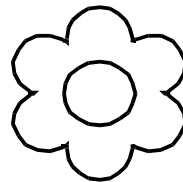
Homozygot, dominant



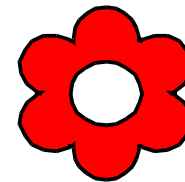
Heterozygot



Homozygot, rezessiv



Heterozygot





# Biologische Grundlagen

## Geschlechtliche Fortpflanzung

Bei der geschlechtlichen Fortpflanzung verschmelzen zwei Zellen der beiden Elternteile und bilden eine neue Zelle, die alle Erbinformation für das neue Lebewesen enthält.

# Biologische Grundlagen

## Geschlechtliche Fortpflanzung

Bei der geschlechtlichen Fortpflanzung verschmelzen zwei Zellen der beiden Elternteile und bilden eine neue Zelle, die alle Erbinformation für das neue Lebewesen enthält.

Würden allerdings diploide Zellen verschmelzen, wäre das neue Lebewesen *tetraploid*, denn es hätte beide Chromosomenpaare beider Elternteile. In der nächsten Generation gäbe es dann schon *octaploide* Lebewesen usw. Kennen Sie die Geschichte vom *Reiskorn auf dem Schachbrett* ?

# Biologische Grundlagen

## Geschlechtliche Fortpflanzung

Bei der geschlechtlichen Fortpflanzung verschmelzen zwei Zellen der beiden Elternteile und bilden eine neue Zelle, die alle Erbinformation für das neue Lebewesen enthält.

Würden allerdings diploide Zellen verschmelzen, wäre das neue Lebewesen *tetraploid*, denn es hätte beide Chromosomenpaare beider Elternteile. In der nächsten Generation gäbe es dann schon *octaploide* Lebewesen usw. Kennen Sie die Geschichte vom *Reiskorn auf dem Schachbrett* ?

So etwas passiert natürlich nicht, denn vorher werden in einem speziellen Zellteilungsprozess (*Meiose*) die Zellen so geteilt, dass jede Zelle nur noch ein Exemplar jedes Chromosoms enthält. Solche Zellen nennt man *haploid*.

# Biologische Grundlagen

## Geschlechtliche Fortpflanzung

Bei der geschlechtlichen Fortpflanzung verschmelzen zwei Zellen der beiden Elternteile und bilden eine neue Zelle, die alle Erbinformation für das neue Lebewesen enthält.

Würden allerdings diploide Zellen verschmelzen, wäre das neue Lebewesen *tetraploid*, denn es hätte beide Chromosomenpaare beider Elternteile. In der nächsten Generation gäbe es dann schon *octaploide* Lebewesen usw. Kennen Sie die Geschichte vom *Reiskorn auf dem Schachbrett* ?

So etwas passiert natürlich nicht, denn vorher werden in einem speziellen Zellteilungsprozess (*Meiose*) die Zellen so geteilt, dass jede Zelle nur noch ein Exemplar jedes Chromosoms enthält. Solche Zellen nennt man *haploid*.

Die geschlechtliche Fortpflanzung bewirkt also, dass sich zwei haploide Zellen der beiden Elternteile zur ersten diploiden Zelle des neuen Lebewesens verschmelzen.

# Biologische Grundlagen

## Geschlechtliche Fortpflanzung

Bei der geschlechtlichen Fortpflanzung verschmelzen zwei Zellen der beiden Elternteile und bilden eine neue Zelle, die alle Erbinformation für das neue Lebewesen enthält.

Würden allerdings diploide Zellen verschmelzen, wäre das neue Lebewesen *tetraploid*, denn es hätte beide Chromosomenpaare beider Elternteile. In der nächsten Generation gäbe es dann schon *octaploide* Lebewesen usw. Kennen Sie die Geschichte vom *Reiskorn auf dem Schachbrett* ?

So etwas passiert natürlich nicht, denn vorher werden in einem speziellen Zellteilungsprozess (*Meiose*) die Zellen so geteilt, dass jede Zelle nur noch ein Exemplar jedes Chromosoms enthält. Solche Zellen nennt man *haploid*.

Die geschlechtliche Fortpflanzung bewirkt also, dass sich zwei haploide Zellen der beiden Elternteile zur ersten diploiden Zelle des neuen Lebewesens verschmelzen.

Von jedem Elternteil kann daher also nur jeweils eine Allele weitergegeben werden. Welche dies ist hängt vom Zufall ab.

# Biologische Grundlagen

## Die Vererbung von Merkmalen

Obwohl letztlich der Zufall entscheidet, welche Allele nun von welchem Elternteil weitergegeben werden, stellt sich die Frage ob es nicht doch Gesetzmäßigkeiten dabei gibt. Schließlich sehen Kinder ja oftmals ihren Eltern oder Großeltern ähnlich.

# Biologische Grundlagen

## Die Vererbung von Merkmalen

Obwohl letztlich der Zufall entscheidet, welche Allele nun von welchem Elternteil weitergegeben werden, stellt sich die Frage ob es nicht doch Gesetzmäßigkeiten dabei gibt. Schließlich sehen Kinder ja oftmals ihren Eltern oder Großeltern ähnlich.



Bildquelle: Wikipedia

*Gregor Mendel* (1822-1884) hat diese Frage, also die Vererbung von Merkmalen durch umfangreiche Zuchtversuche von Erbsen empirisch untersucht.

Dabei fand er Gesetzmäßigkeiten, die nach ihm benannt wurden, die sogenannten *Mendelschen Gesetze*.

# Biologische Grundlagen

## Das Uniformitätsgesetz

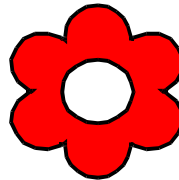
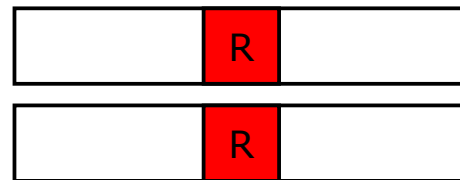
Dieses Gesetz besagt, dass die Nachkommen von homozygoten Eltern stets \_\_\_\_\_ aussehen:



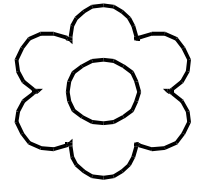
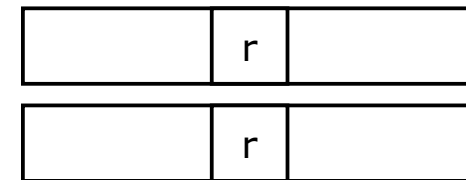
# Biologische Grundlagen

## Das Uniformitätsgesetz

Dieses Gesetz besagt, dass die Nachkommen von homozygoten Eltern stets \_\_\_\_\_ aussehen:



X



Homozygot, dominant

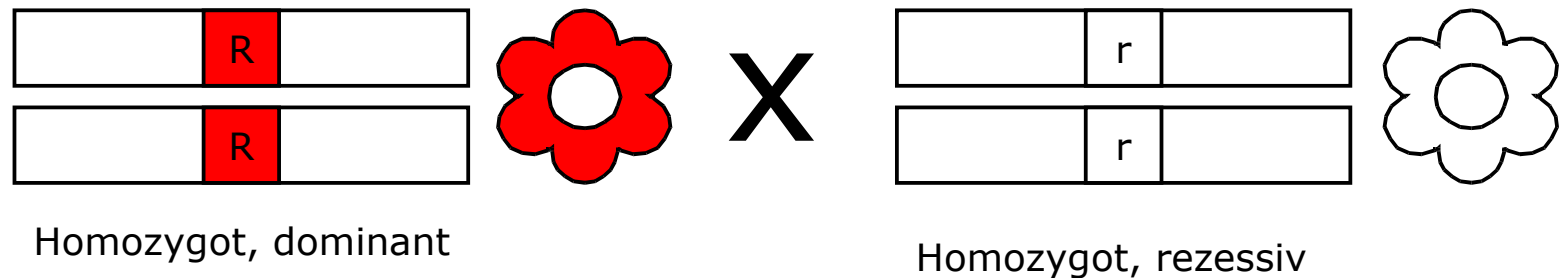
Homozygot, rezessiv

Elterngeneration

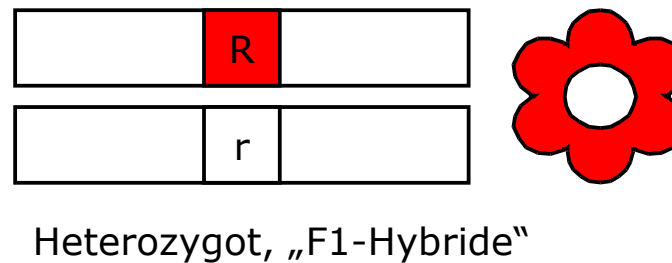
# Biologische Grundlagen

## Das Uniformitätsgesetz

Dieses Gesetz besagt, dass die Nachkommen von homozygoten Eltern stets \_\_\_\_\_ aussehen:



F1-Generation



# Biologische Grundlagen

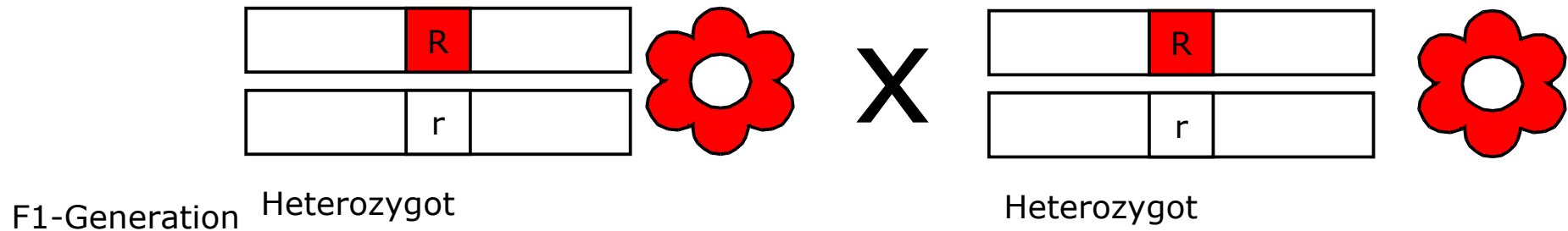
## Das Spaltungsgesetz

Dieses Gesetz besagt, dass die Nachkommen von heterozygoten Eltern nicht mehr gleich aussehen, sondern sich in einem ganz bestimmten Verhältnis aufspalten:

# Biologische Grundlagen

## Das Spaltungsgesetz

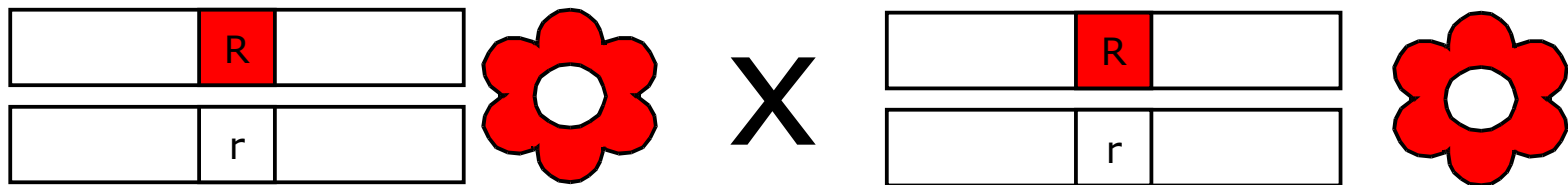
Dieses Gesetz besagt, dass die Nachkommen von heterozygoten Eltern nicht mehr gleich aussehen, sondern sich in einem ganz bestimmten Verhältnis aufspalten:



# Biologische Grundlagen

## Das Spaltungsgesetz

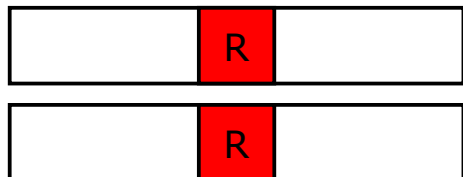
Dieses Gesetz besagt, dass die Nachkommen von heterozygoten Eltern nicht mehr gleich aussehen, sondern sich in einem ganz bestimmten Verhältnis aufspalten:



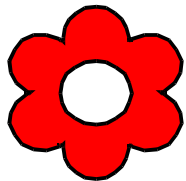
F1-Generation Heterozygot

Heterozygot

F2-Generation



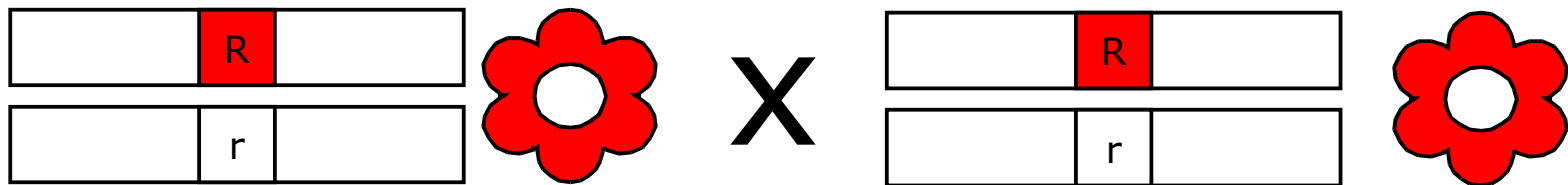
Homozygot, dominant



# Biologische Grundlagen

## Das Spaltungsgesetz

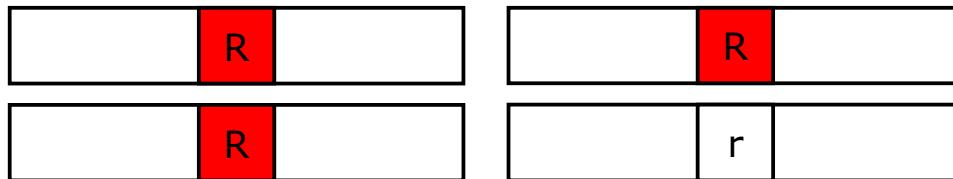
Dieses Gesetz besagt, dass die Nachkommen von heterozygoten Eltern nicht mehr gleich aussehen, sondern sich in einem ganz bestimmten Verhältnis aufspalten:



F1-Generation Heterozygot

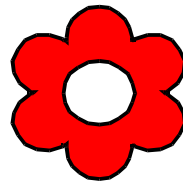
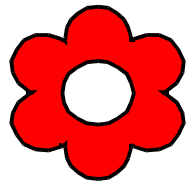
Heterozygot

F2-Generation



Homozygot, dominant

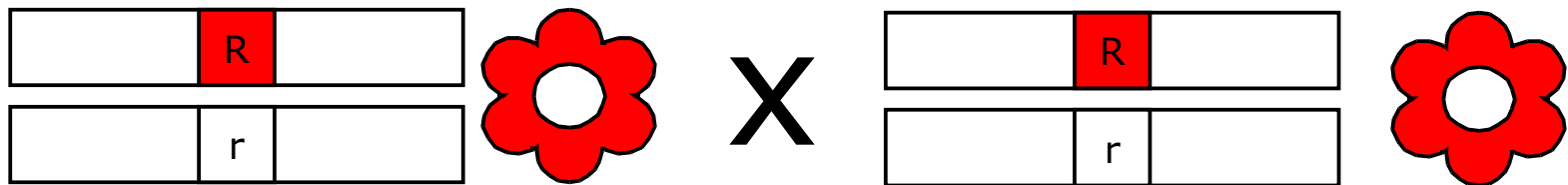
Heterozygot



# Biologische Grundlagen

## Das Spaltungsgesetz

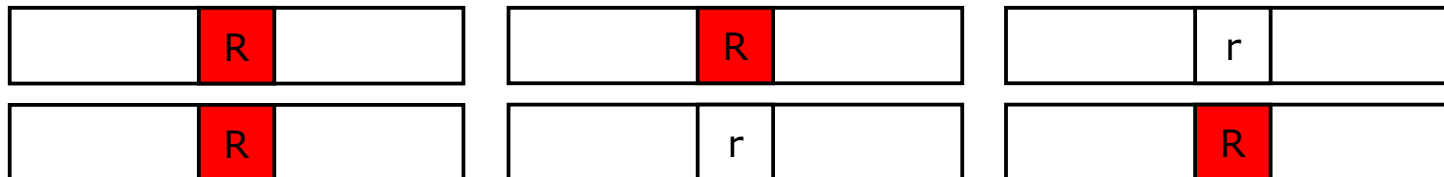
Dieses Gesetz besagt, dass die Nachkommen von heterozygoten Eltern nicht mehr gleich aussehen, sondern sich in einem ganz bestimmten Verhältnis aufspalten:



F1-Generation Heterozygot

Heterozygot

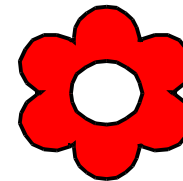
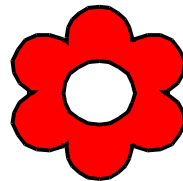
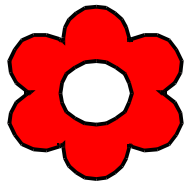
F2-Generation



Homozygot, dominant

Heterozygot

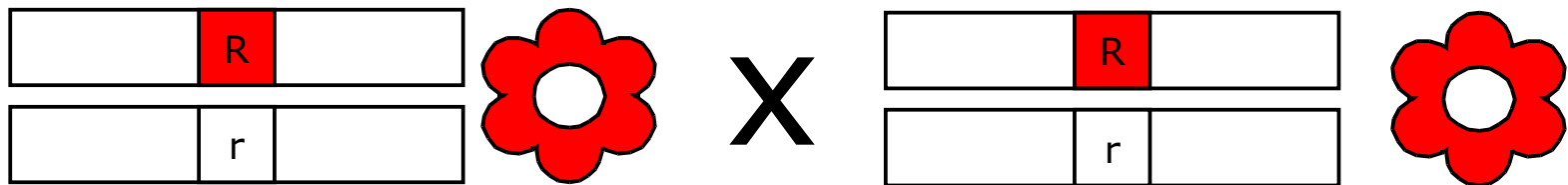
Heterozygot



# Biologische Grundlagen

## Das Spaltungsgesetz

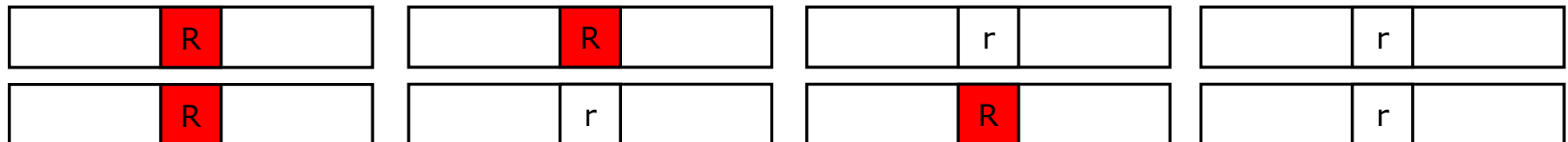
Dieses Gesetz besagt, dass die Nachkommen von heterozygoten Eltern nicht mehr gleich aussehen, sondern sich in einem ganz bestimmten Verhältnis aufspalten:



F1-Generation Heterozygot

Heterozygot

F2-Generation

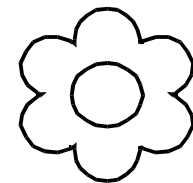
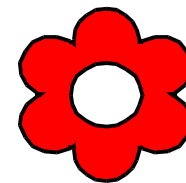
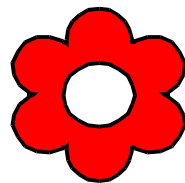
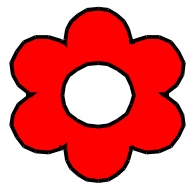


Homozygot, dominant

Heterozygot

Heterozygot

Homozygot, rezessiv





# Biologische Grundlagen

## Gesetz der freien Kombinierbarkeit der Gene

Dieses Gesetz besagt, dass unterschiedliche Merkmale unabhängig voneinander kombinierbar sind.

# Biologische Grundlagen

## Gesetz der freien Kombinierbarkeit der Gene

Dieses Gesetz besagt, dass unterschiedliche Merkmale unabhängig voneinander kombinierbar sind.

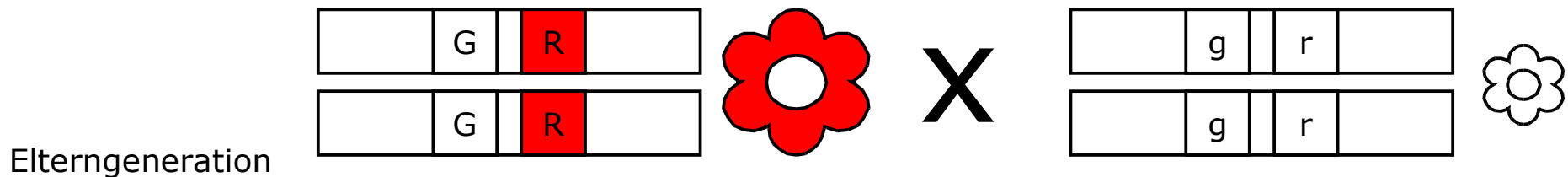
Beispiel: Wir betrachten neben dem Gen welches die Farbe der Blüte festlegt ein weiteres Gen, welches festlegt ob die Blüte gross (  $\boxed{G}$  ) oder klein (  $\boxed{g}$  ) ist.

# Biologische Grundlagen

## Gesetz der freien Kombinierbarkeit der Gene

Dieses Gesetz besagt, dass unterschiedliche Merkmale unabhängig voneinander kombinierbar sind.

Beispiel: Wir betrachten neben dem Gen welches die Farbe der Blüte festlegt ein weiteres Gen, welches festlegt ob die Blüte gross (  $\boxed{G}$  ) oder klein (  $\boxed{g}$  ) ist.

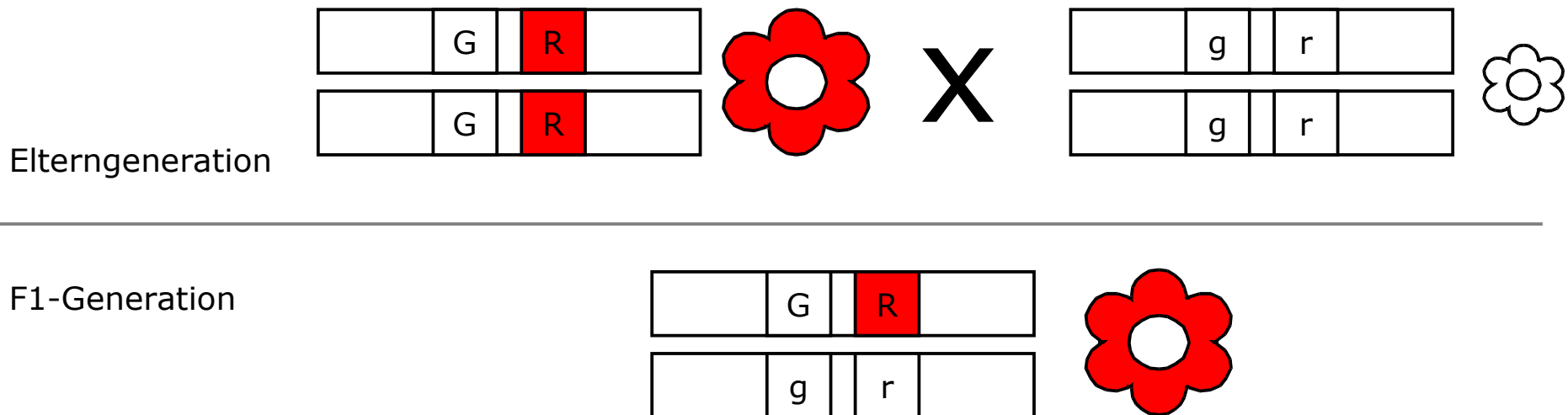


# Biologische Grundlagen

## Gesetz der freien Kombinierbarkeit der Gene

Dieses Gesetz besagt, dass unterschiedliche Merkmale unabhängig voneinander kombinierbar sind.

Beispiel: Wir betrachten neben dem Gen welches die Farbe der Blüte festlegt ein weiteres Gen, welches festlegt ob die Blüte gross (  $\boxed{G}$  ) oder klein (  $\boxed{g}$  ) ist.

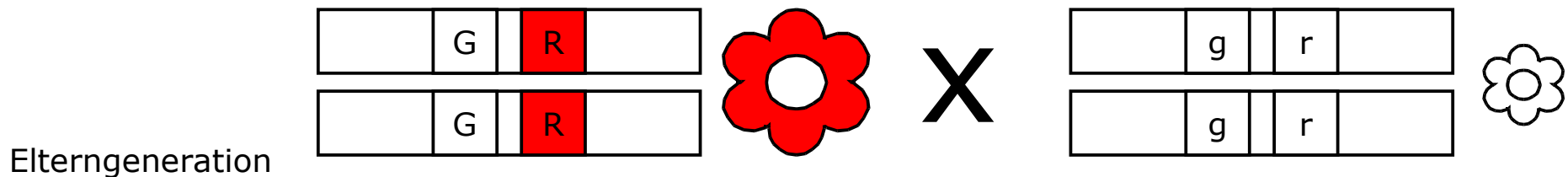


# Biologische Grundlagen

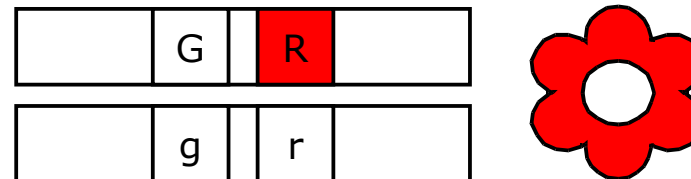
## Gesetz der freien Kombinierbarkeit der Gene

Dieses Gesetz besagt, dass unterschiedliche Merkmale unabhängig voneinander kombinierbar sind.

Beispiel: Wir betrachten neben dem Gen welches die Farbe der Blüte festlegt ein weiteres Gen, welches festlegt ob die Blüte gross (  $\boxed{G}$  ) oder klein (  $\boxed{g}$  ) ist.



F1-Generation



Sind die Eltern in diesem Beispiel homozygot oder heterozygot ?

# Biologische Grundlagen

## Gesetz der freien Kombinierbarkeit der Gene

In der F2-Generation ergeben sich dann die Verhältnisse 9:3:3:1.

### Genotypen

		<div><div>R</div><div>R</div></div>	<div><div>R</div><div>r</div></div>	<div><div>r</div><div>R</div></div>	<div><div>r</div><div>r</div></div>
<div><div>G</div><div>G</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>
<div><div>G</div><div>G</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>
<div><div>G</div><div>g</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>
<div><div>G</div><div>g</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>
<div><div>G</div><div>g</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>
<div><div>g</div><div>G</div></div>	<div><div>g</div><div>R</div></div>	<div><div>g</div><div>r</div></div>	<div><div>g</div><div>R</div></div>	<div><div>g</div><div>r</div></div>	<div><div>g</div><div>r</div></div>
<div><div>g</div><div>G</div></div>	<div><div>g</div><div>R</div></div>	<div><div>g</div><div>r</div></div>	<div><div>g</div><div>R</div></div>	<div><div>g</div><div>r</div></div>	<div><div>g</div><div>r</div></div>
<div><div>g</div><div>g</div></div>	<div><div>g</div><div>R</div></div>	<div><div>g</div><div>r</div></div>	<div><div>g</div><div>R</div></div>	<div><div>g</div><div>r</div></div>	<div><div>g</div><div>r</div></div>
<div><div>g</div><div>g</div></div>	<div><div>g</div><div>R</div></div>	<div><div>g</div><div>r</div></div>	<div><div>g</div><div>R</div></div>	<div><div>g</div><div>r</div></div>	<div><div>g</div><div>r</div></div>

# Biologische Grundlagen

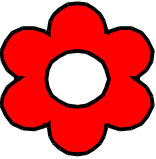
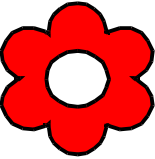
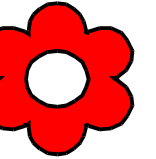
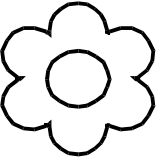
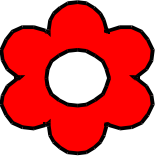
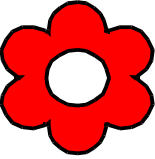
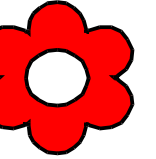
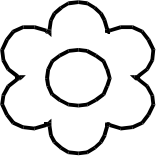
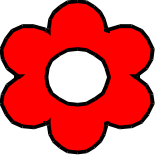
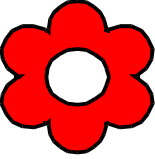
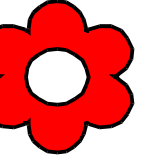
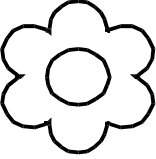




## Gesetz der freien Kombinierbarkeit der Gene

In der F2-Generation ergeben sich dann die Verhältnisse 9:3:3:1.

Genotypen

	<div><div>R</div><div>R</div></div>	<div><div>R</div><div>r</div></div>	<div><div>r</div><div>R</div></div>	<div><div>r</div><div>r</div></div>
<div><div>G</div><div>G</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>
<div><div>G</div><div>G</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>
<div><div>G</div><div>g</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>
<div><div>G</div><div>g</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>
<div><div>G</div><div>G</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>
<div><div>g</div><div>G</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>
<div><div>g</div><div>G</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>	<div><div>G</div><div>R</div></div>	<div><div>G</div><div>r</div></div>
<div><div>g</div><div>g</div></div>	<div><div>g</div><div>R</div></div>	<div><div>g</div><div>r</div></div>	<div><div>g</div><div>R</div></div>	<div><div>g</div><div>r</div></div>
<div><div>g</div><div>g</div></div>	<div><div>g</div><div>R</div></div>	<div><div>g</div><div>r</div></div>	<div><div>g</div><div>R</div></div>	<div><div>g</div><div>r</div></div>

Phänotypen

# Biologische Grundlagen

## Crossover und Rekombination



*Thomas Hunt Morgan* (1866-1945) ein amerikanischer Genetiker fand heraus, dass homologe Chromosome sich während der Meiose an bestimmten Stellen auftrennen um sich dann wieder über Kreuz zusammenzufügen. Dieser Prozess wird Crossover oder auch Rekombination genannt. *Morgan* erhielt 1933 den Nobelpreis für Medizin.

Credit: SCIENCE PHOTO LIBRARY

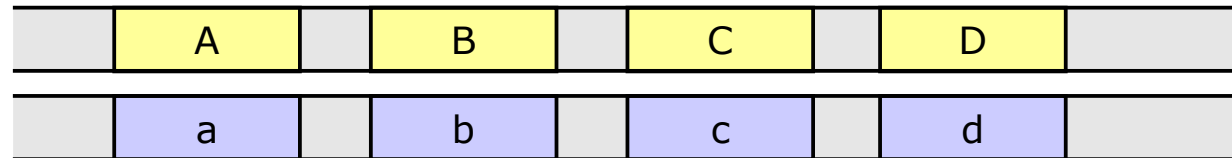


# Biologische Grundlagen

## Prinzip des Crossover und der Rekombination

Beide Paare eines Chromosomenpaars werden aufgetrennt und danach wieder kreuzweise zusammengefügt.

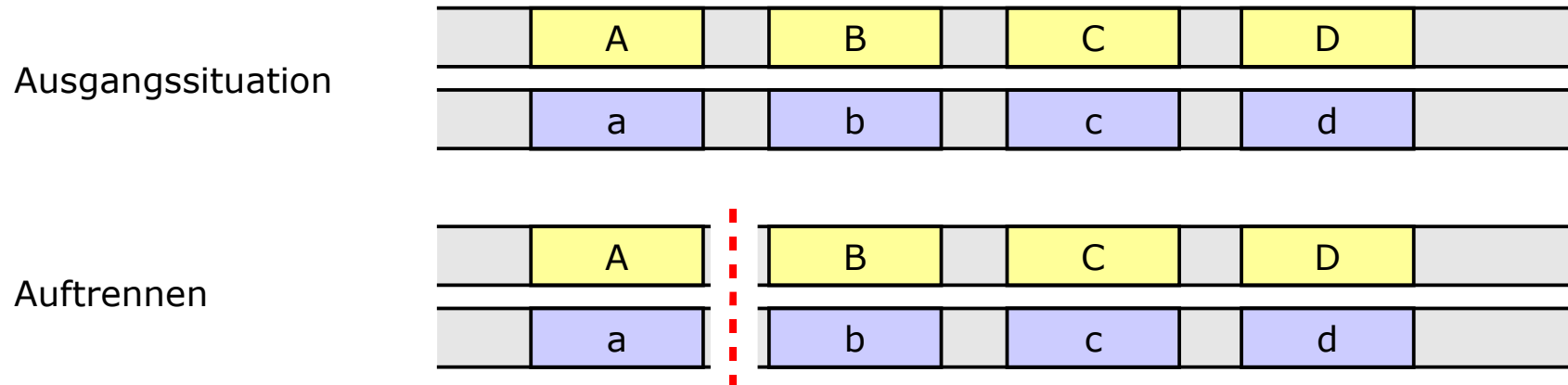
Ausgangssituation



# Biologische Grundlagen

## Prinzip des Crossover und der Rekombination

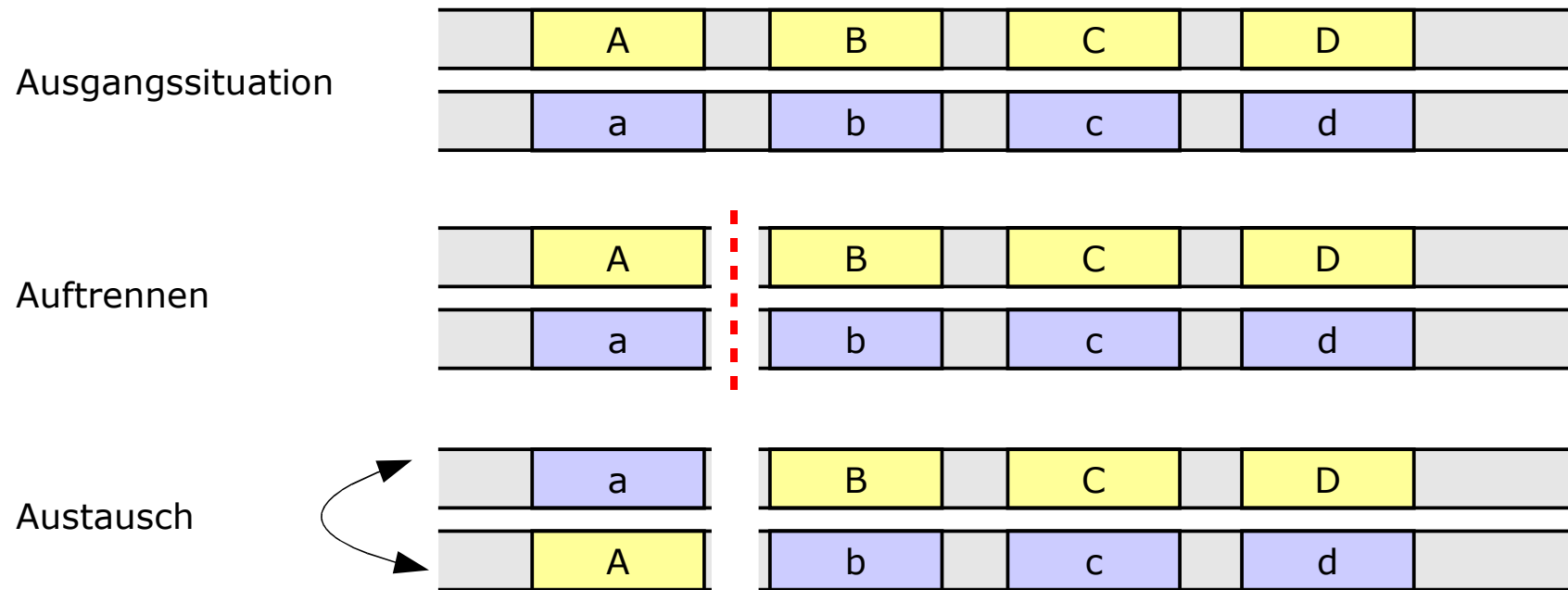
Beide Paare eines Chromosomenpaars werden aufgetrennt und danach wieder kreuzweise zusammengefügt.



# Biologische Grundlagen

## Prinzip des Crossover und der Rekombination

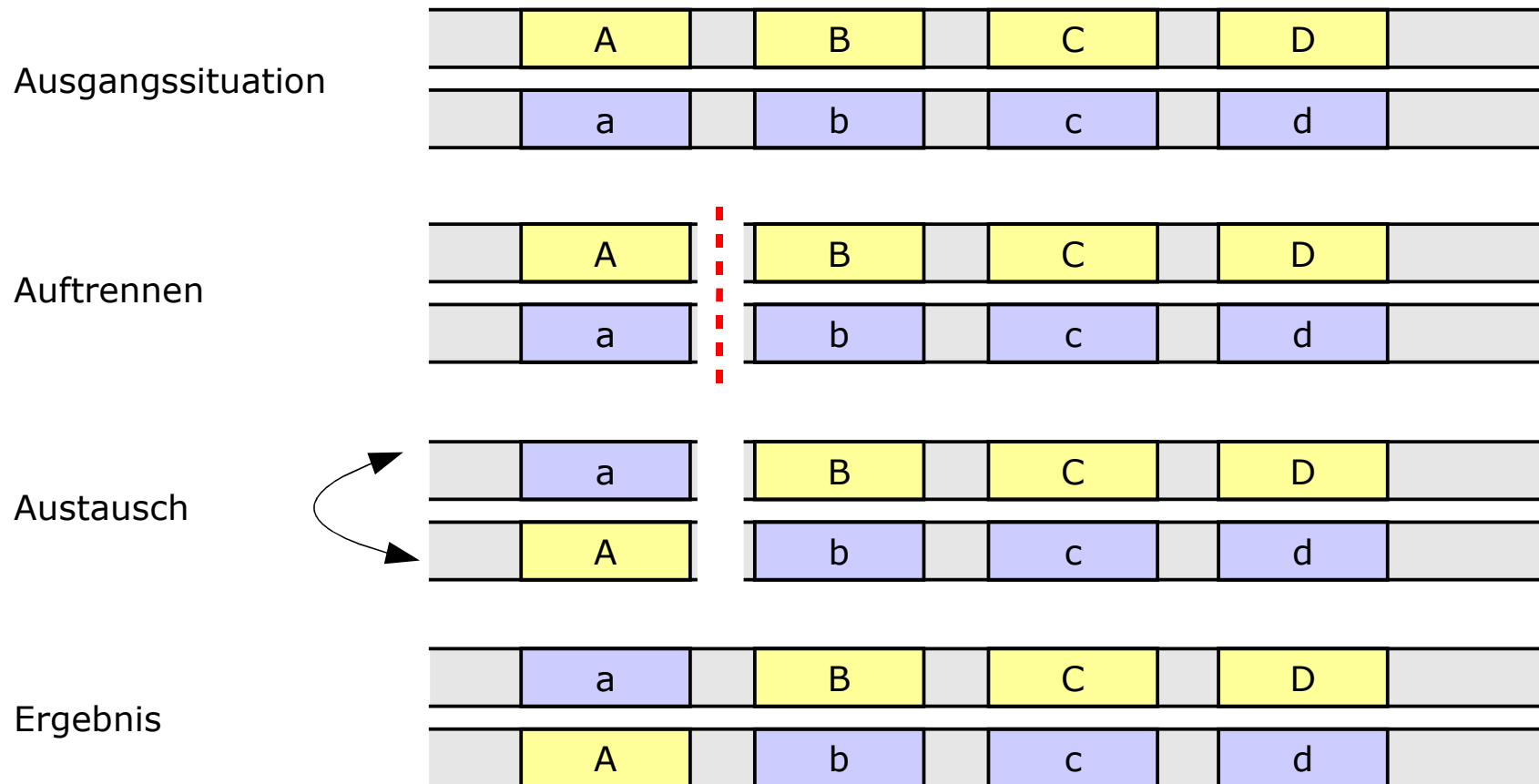
Beide Paare eines Chromosomenpaars werden aufgetrennt und danach wieder kreuzweise zusammengefügt.



# Biologische Grundlagen

## Prinzip des Crossover und der Rekombination

Beide Paare eines Chromosomenpaars werden aufgetrennt und danach wieder kreuzweise zusammengefügt.



# Biologische Grundlagen

## Mutationen

Eine Mutation ist eine Veränderung der genetischen Information.

- Da die genetische Information den Aufbau der Proteine kodiert, führen Mutationen oftmals zu fehlenden oder veränderten Proteinen.

# Biologische Grundlagen

## Mutationen

Eine Mutation ist eine Veränderung der genetischen Information.

- Da die genetische Information den Aufbau der Proteine kodiert, führen Mutationen oftmals zu fehlenden oder veränderten Proteinen.
- Dies führt wiederum möglicherweise zu einer Verschlechterung der Fitness des betroffenen Lebewesens, kann aber auch zu einer Verbesserung führen.

# Biologische Grundlagen

## Mutationen

Eine Mutation ist eine Veränderung der genetischen Information.

- Da die genetische Information den Aufbau der Proteine kodiert, führen Mutationen oftmals zu fehlenden oder veränderten Proteinen.
- Dies führt wiederum möglicherweise zu einer Verschlechterung der Fitness des betroffenen Lebewesens, kann aber auch zu einer Verbesserung führen.
- Nicht jede Mutation führt allerdings zu einer beobachtbaren Änderung in der Fitness des betroffenen Lebewesens:

# Biologische Grundlagen

## Mutationen

Eine Mutation ist eine Veränderung der genetischen Information.

- Da die genetische Information den Aufbau der Proteine kodiert, führen Mutationen oftmals zu fehlenden oder veränderten Proteinen.
- Dies führt wiederum möglicherweise zu einer Verschlechterung der Fitness des betroffenen Lebewesens, kann aber auch zu einer Verbesserung führen.
- Nicht jede Mutation führt allerdings zu einer beobachtbaren Änderung in der Fitness des betroffenen Lebewesens:
  - Mutationen an den Stellen der DNS wo Gene kodiert werden, die nicht mehr funktionsfähig sind.



# Biologische Grundlagen

## Mutationen

Eine Mutation ist eine Veränderung der genetischen Information.

- Da die genetische Information den Aufbau der Proteine kodiert, führen Mutationen oftmals zu fehlenden oder veränderten Proteinen.
- Dies führt wiederum möglicherweise zu einer Verschlechterung der Fitness des betroffenen Lebewesens, kann aber auch zu einer Verbesserung führen.
- Nicht jede Mutation führt allerdings zu einer beobachtbaren Änderung in der Fitness des betroffenen Lebewesens:
  - Mutationen an den Stellen der DNS wo Gene kodiert werden, die nicht mehr funktionsfähig sind.
  - Mutationen in den *Introns*, also den Bereichen die bei der Transkription sowieso entfernt werden.

# Biologische Grundlagen

## Mutationen

Eine Mutation ist eine Veränderung der genetischen Information.

- Da die genetische Information den Aufbau der Proteine kodiert, führen Mutationen oftmals zu fehlenden oder veränderten Proteinen.
- Dies führt wiederum möglicherweise zu einer Verschlechterung der Fitness des betroffenen Lebewesens, kann aber auch zu einer Verbesserung führen.
- Nicht jede Mutation führt allerdings zu einer beobachtbaren Änderung in der Fitness des betroffenen Lebewesens:
  - Mutationen an den Stellen der DNS wo Gene kodiert werden, die nicht mehr funktionsfähig sind.
  - Mutationen in den *Introns*, also den Bereichen die bei der Transkription sowieso entfernt werden.
  - Redundanz des genetischen Codes, z. B. kodiert *GC\** immer *Alanin*, egal welche dritte Base verwendet wird.

# Biologische Grundlagen

## Punkt- und Rastermutation

Mutation im Kleinen findet durch *Änderungen in der Basensequenz* eines Gens statt. Dabei treten häufig folgende Arten der Mutation auf:

Original                      **Die Tür ist offen**

# Biologische Grundlagen

## Punkt- und Rastermutation

Mutation im Kleinen findet durch *Änderungen in der Basensequenz* eines Gens statt. Dabei treten häufig folgende Arten der Mutation auf:

Original            **Die Tür ist offen**

*Substitution*    **Die Tör ist offen**

# Biologische Grundlagen

## Punkt- und Rastermutation

Mutation im Kleinen findet durch *Änderungen in der Basensequenz* eines Gens statt. Dabei treten häufig folgende Arten der Mutation auf:

Original            Die Tür ist offen

*Substitution*    Die T<sup>o</sup>r ist offen

*Insertion*        Die<sup>b</sup> Tür ist offen

# Biologische Grundlagen

## Punkt- und Rastermutation

Mutation im Kleinen findet durch *Änderungen in der Basensequenz* eines Gens statt. Dabei treten häufig folgende Arten der Mutation auf:

Original	Die Tür ist offen
<i>Substitution</i>	Die T <sup>o</sup> r ist offen
<i>Insertion</i>	Die <sup>b</sup> Tür ist offen
<i>Deletion</i>	Die Tür ist ofen

# Biologische Grundlagen

## Punkt- und Rastermutation

Mutation im Kleinen findet durch *Änderungen in der Basensequenz* eines Gens statt. Dabei treten häufig folgende Arten der Mutation auf:

Original	Die Tür ist offen
<i>Substitution</i>	Die T <b>o</b> r ist offen
<i>Insertion</i>	Die <b>b</b> Tür ist offen
<i>Deletion</i>	Die Tür ist ofen

Beachten Sie, dass *Insertions* und *Deletions* zu einer Verschiebung gegenüber dem ursprünglichen 3-Basen-Raster beim Auslesen der DNS führen. Solche Mutationen werden auch *Rastermutationen* (*frame shift mutation*) genannt. Im Gegensatz dazu ist die *Substitution* eine *Punktmutation*.

# Biologische Grundlagen

## Punkt- und Rastermutation

Mutation im Kleinen findet durch *Änderungen in der Basensequenz* eines Gens statt. Dabei treten häufig folgende Arten der Mutation auf:

Original	Die Tür ist offen
<i>Substitution</i>	Die <b>T</b> or ist offen
<i>Insertion</i>	Die <b>b</b> Tür ist offen
<i>Deletion</i>	Die Tür ist ofen

Beachten Sie, dass *Insertions* und *Deletions* zu einer Verschiebung gegenüber dem ursprünglichen 3-Basen-Raster beim Auslesen der DNS führen. Solche Mutationen werden auch *Rastermutationen* (*frame shift mutation*) genannt. Im Gegensatz dazu ist die *Substitution* eine *Punktmutation*.

Wenn bei der Sequenz *UCG* welche *Leucin* kodiert die mittlere Base *C* durch *A* substituiert wird, entsteht *UAG*, welches ein Stop-Codon ist. Dadurch wird die Entstehung des Proteins an dieser Stelle beendet. Eine solche Mutation nennt man auch *nonsense mutation*.

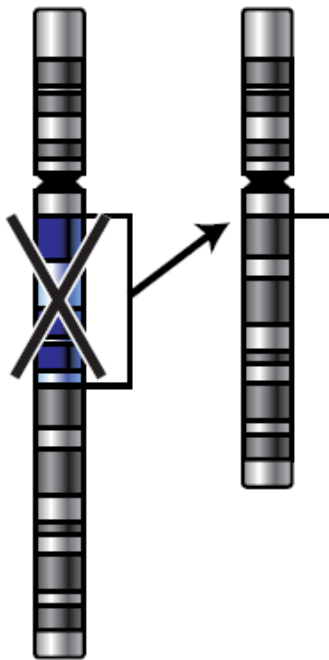


# Biologische Grundlagen

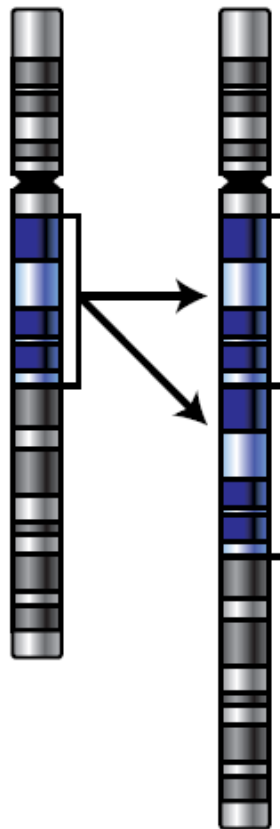
## Chromosomenmutation – Deletion, Duplication, Inversion

Diese Art von Mutationen betreffen Änderungen eines oder mehrerer Chromosomen:

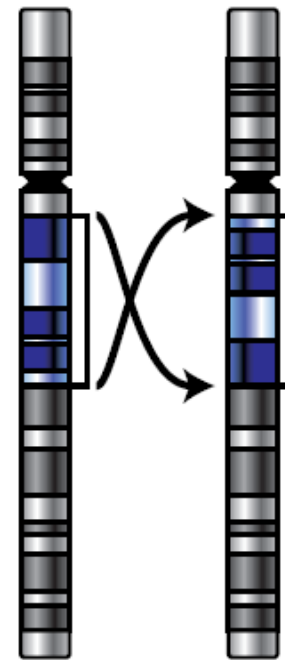
Deletion



Duplication



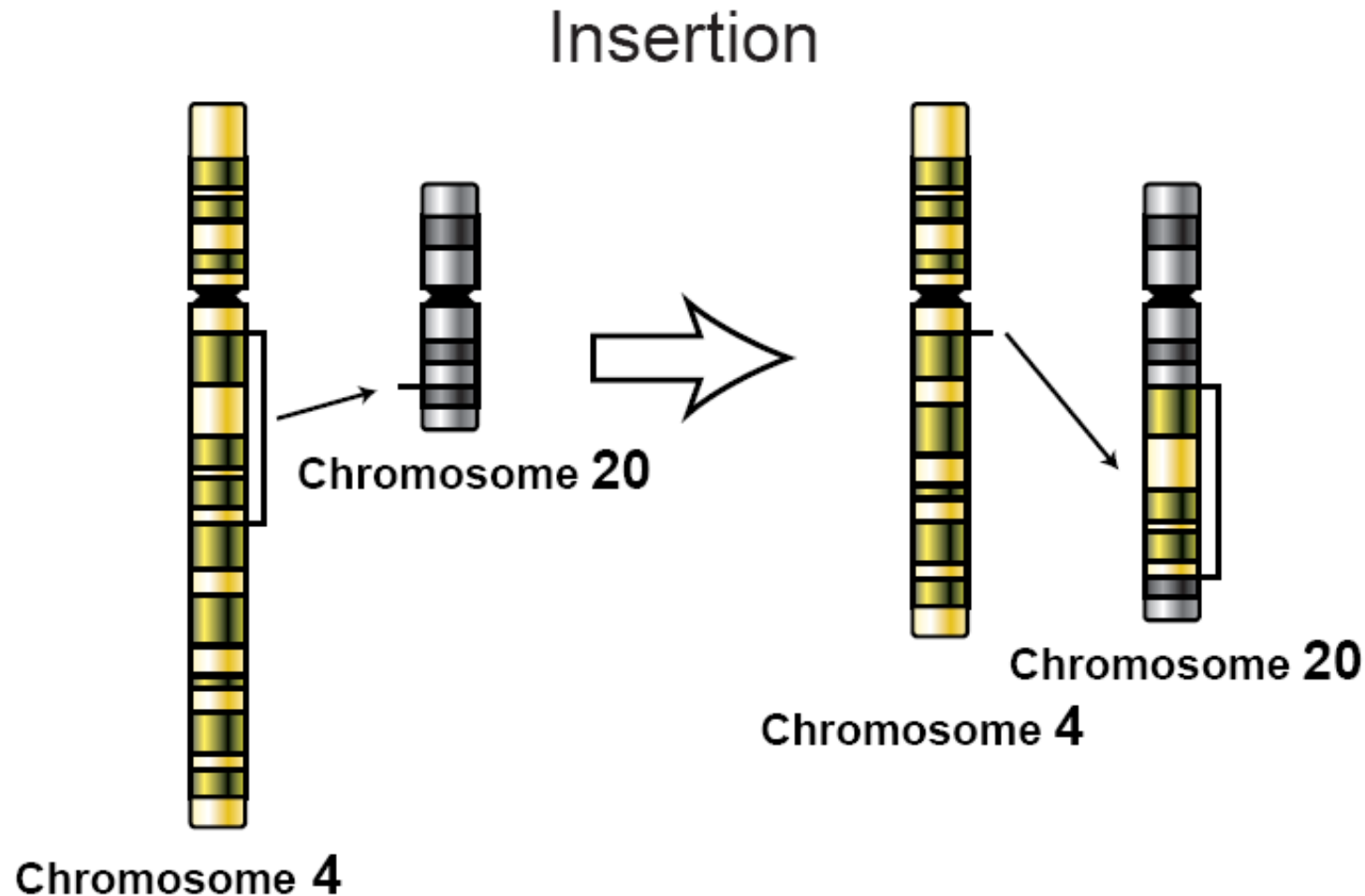
Inversion



Bildquelle: <http://www.genome.gov/Pages/Hyperion/DIR/VIP/Glossary/Illustration/mutation.cfm>

# Biologische Grundlagen

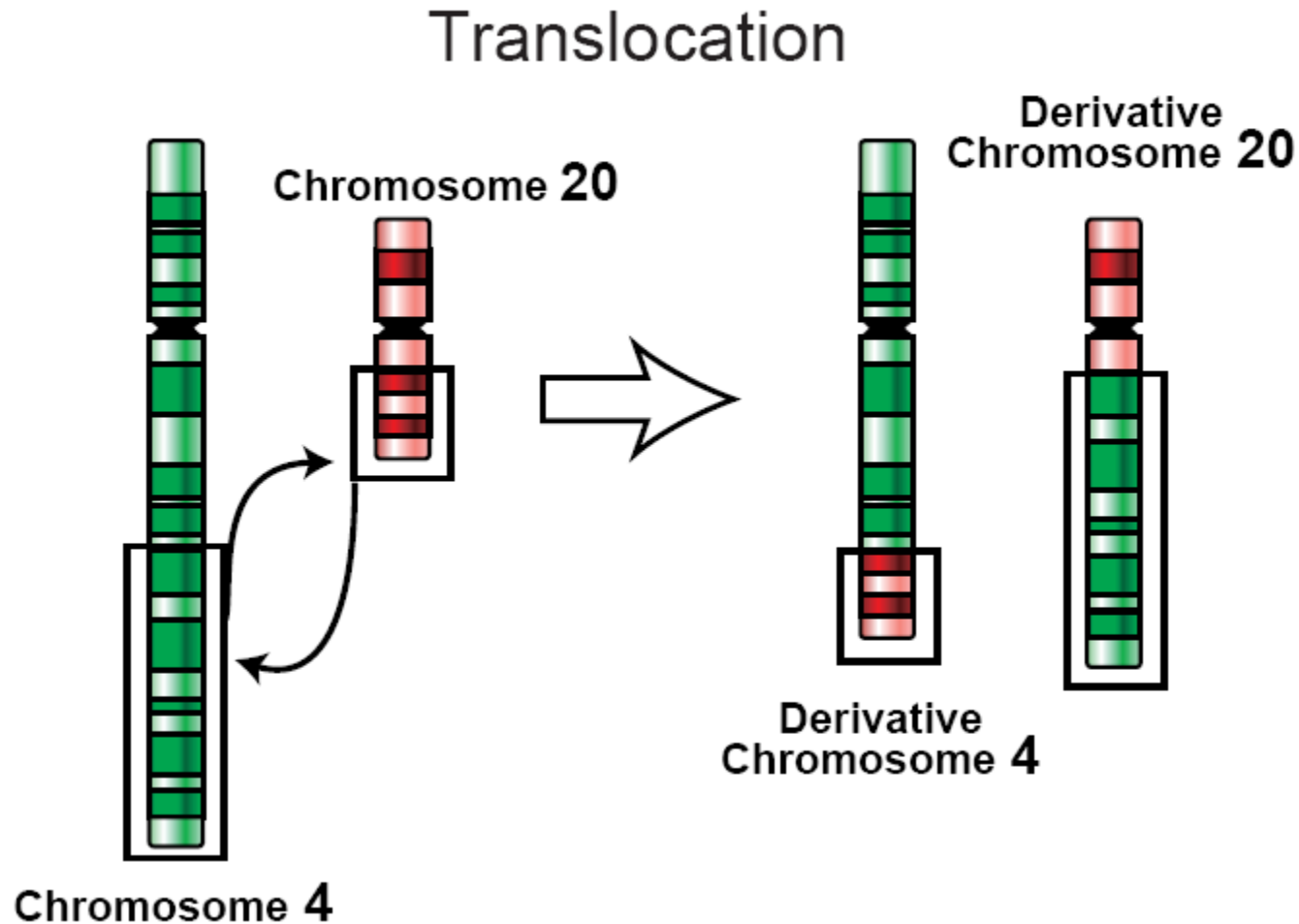
## Chromosomenmutation - Insertion



Bildquelle: <http://www.genome.gov/Pages/Hyperion/DIR/VIP/Glossary/Illustration/mutation.cfm>

# Biologische Grundlagen

## Chromosomenmutation - Translocation



Bildquelle: <http://www.genome.gov/Pages/Hyperion/DIR/VIP/Glossary/Illustration/mutation.cfm>

# Biologische Grundlagen

## Was ist Evolution ?



SCIENCEPHOTOLIBRARY

Credit: SCIENCE PHOTO LIBRARY

*Jean-Baptiste de Lamarck* (1744-1829) nahm an, dass die Evolution durch ein *Streben nach Vollkommenheit* gesteuert wird, welches in jedem Lebewesen inhärent vorhanden ist.

Durch den *Gebrauch von Organen* bildet ein Lebewesen Eigenschaften aus und entwickelt sich hin zu seiner Bestimmung (*Teleologie*). Diese erworbenen Eigenschaften können vererbt werden.

# Biologische Grundlagen

## Was ist Evolution ?



SCIENCEPHOTOLIBRARY

Credit: SCIENCE PHOTO LIBRARY

*Jean-Baptiste de Lamarck* (1744-1829) nahm an, dass die Evolution durch ein *Streben nach Vollkommenheit* gesteuert wird, welches in jedem Lebewesen inhärent vorhanden ist.

Durch den *Gebrauch von Organen* bildet ein Lebewesen Eigenschaften aus und entwickelt sich hin zu seiner Bestimmung (*Teleologie*). Diese erworbenen Eigenschaften können vererbt werden.

- Giraffen haben einen langen Hals entwickelt um auch an hohe Bäume zu kommen.

# Biologische Grundlagen

## Was ist Evolution ?



SCIENCEPHOTOLIBRARY

Credit: SCIENCE PHOTO LIBRARY

*Jean-Baptiste de Lamarck* (1744-1829) nahm an, dass die Evolution durch ein *Streben nach Vollkommenheit* gesteuert wird, welches in jedem Lebewesen inhärent vorhanden ist.

Durch den *Gebrauch von Organen* bildet ein Lebewesen Eigenschaften aus und entwickelt sich hin zu seiner Bestimmung (*Teleologie*). Diese erworbenen Eigenschaften können vererbt werden.

- Giraffen haben einen langen Hals entwickelt um auch an hohe Bäume zu kommen.
- Ein Schmied hat durch seine tägliche Arbeit starke Muskeln entwickelt.  
--> Die Kinder des Schmieds bekommen auch starke Muskeln.

# Biologische Grundlagen

## Was ist Evolution ?



SCIENCEPHOTOLIBRARY

Credit: SCIENCE PHOTO LIBRARY

*Jean-Baptiste de Lamarck* (1744-1829) nahm an, dass die Evolution durch ein *Streben nach Vollkommenheit* gesteuert wird, welches in jedem Lebewesen inhärent vorhanden ist.

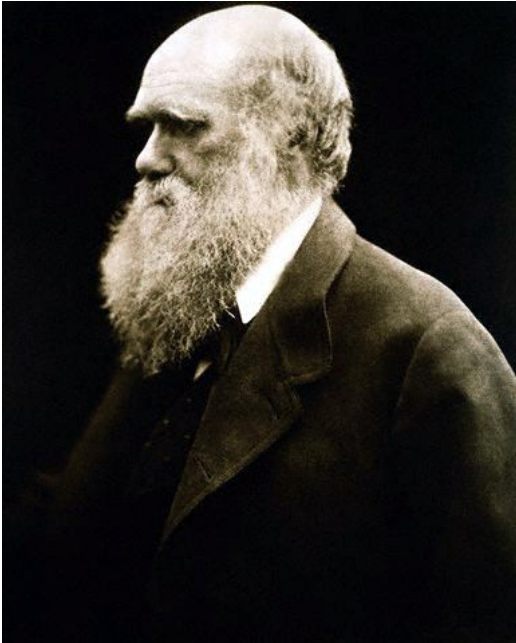
Durch den *Gebrauch von Organen* bildet ein Lebewesen Eigenschaften aus und entwickelt sich hin zu seiner Bestimmung (*Teleologie*). Diese erworbenen Eigenschaften können vererbt werden.

- Giraffen haben einen langen Hals entwickelt um auch an hohe Bäume zu kommen.
- Ein Schmied hat durch seine tägliche Arbeit starke Muskeln entwickelt.  
--> Die Kinder des Schmieds bekommen auch starke Muskeln.
- Der *Lamarckismus* hat heute nur noch historische Bedeutung.



# Biologische Grundlagen

## Was ist Evolution ?



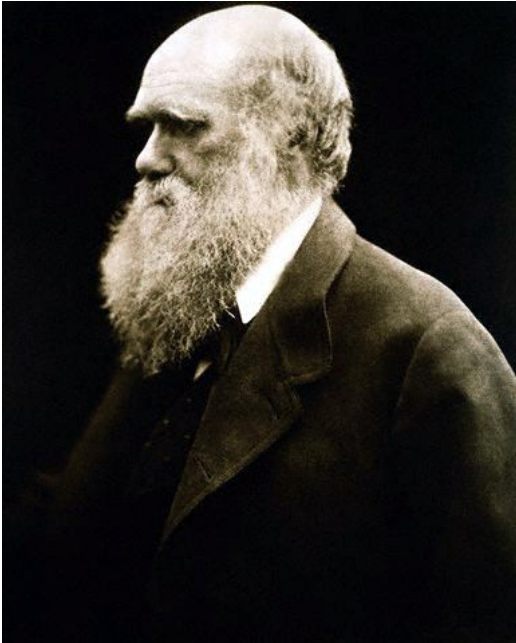
*Charles Darwin* (1809-1882) nahm nicht wie Lamarck an, dass die Evolution zu einem Endziel hinstrebt. Die wichtigsten Eckpfeiler seiner 1859 erschienenen Arbeit *On the Origin of Species* sind:

Bildquelle: Wikipedia



# Biologische Grundlagen

## Was ist Evolution ?



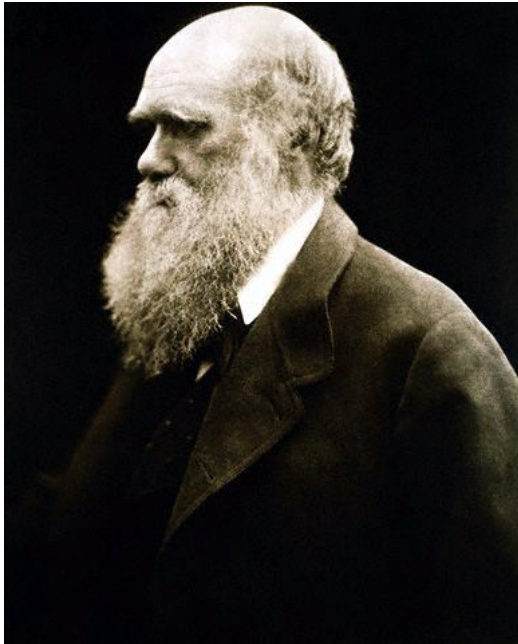
Bildquelle: Wikipedia

*Charles Darwin* (1809-1882) nahm nicht wie Lamarck an, dass die Evolution zu einem Endziel hinstrebt. Die wichtigsten Eckpfeiler seiner 1859 erschienenen Arbeit *On the Origin of Species* sind:

1. Alle Lebewesen sind durch einen *kontinuierlichen und inkrementellen Veränderungsprozess* hervorgegangen, und stammen letztlich von einem *gemeinsamen Vorfahren* ab.

# Biologische Grundlagen

## Was ist Evolution ?



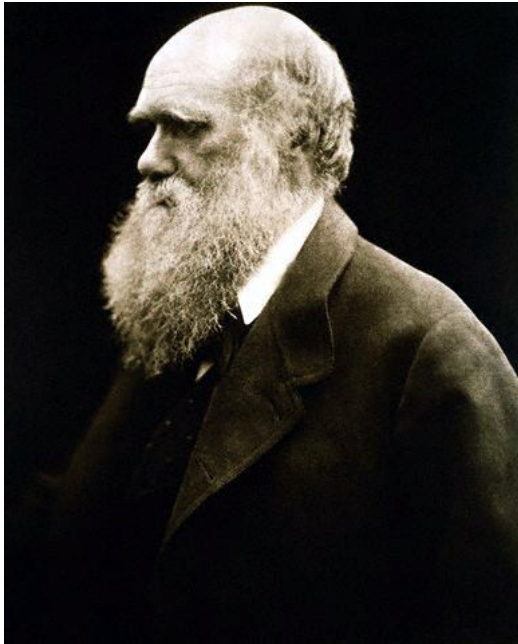
Bildquelle: Wikipedia

*Charles Darwin* (1809-1882) nahm nicht wie Lamarck an, dass die Evolution zu einem Endziel hinstrebt. Die wichtigsten Eckpfeiler seiner 1859 erschienenen Arbeit *On the Origin of Species* sind:

1. Alle Lebewesen sind durch einen *kontinuierlichen und inkrementellen Veränderungsprozess* hervorgegangen, und stammen letztlich von einem *gemeinsamen Vorfahren* ab.
2. Es findet eine *Anpassung* und *natürliche Auslese* statt. Diejenigen Lebewesen, die sich am besten in einer komplexen und feindlichen Realität behaupten können, verdrängen die weniger gut angepassten Lebewesen.

# Biologische Grundlagen

## Was ist Evolution ?



Bildquelle: Wikipedia

*Charles Darwin* (1809-1882) nahm nicht wie Lamarck an, dass die Evolution zu einem Endziel hinstrebt. Die wichtigsten Eckpfeiler seiner 1859 erschienenen Arbeit *On the Origin of Species* sind:

1. Alle Lebewesen sind durch einen *kontinuierlichen und inkrementellen Veränderungsprozess* hervorgegangen, und stammen letztlich von einem *gemeinsamen Vorfahren* ab.
2. Es findet eine *Anpassung* und *natürliche Auslese* statt. Diejenigen Lebewesen, die sich am besten in einer komplexen und feindlichen Realität behaupten können, verdrängen die weniger gut angepassten Lebewesen.

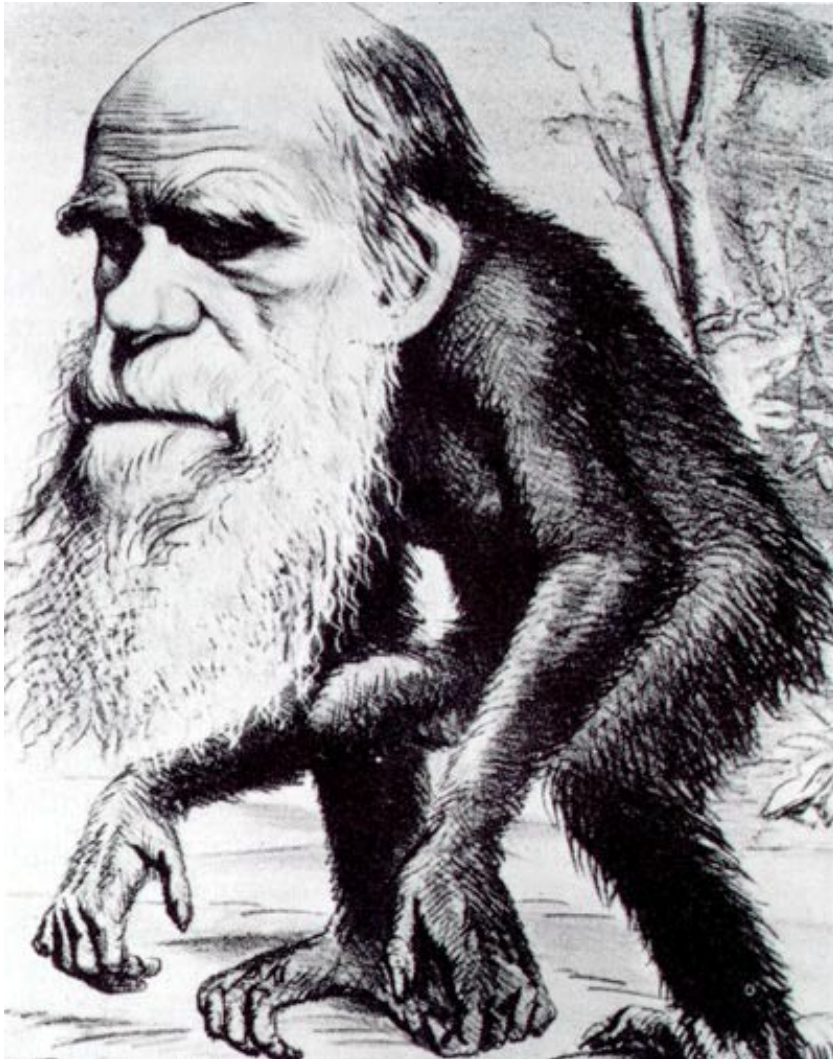
Bei Darwin findet die Selektion der Lebewesen also auf der Ebene des \_\_\_\_\_ statt, diesen Vorgang nennt man auch *survival of the fittest*.



# Biologische Grundlagen

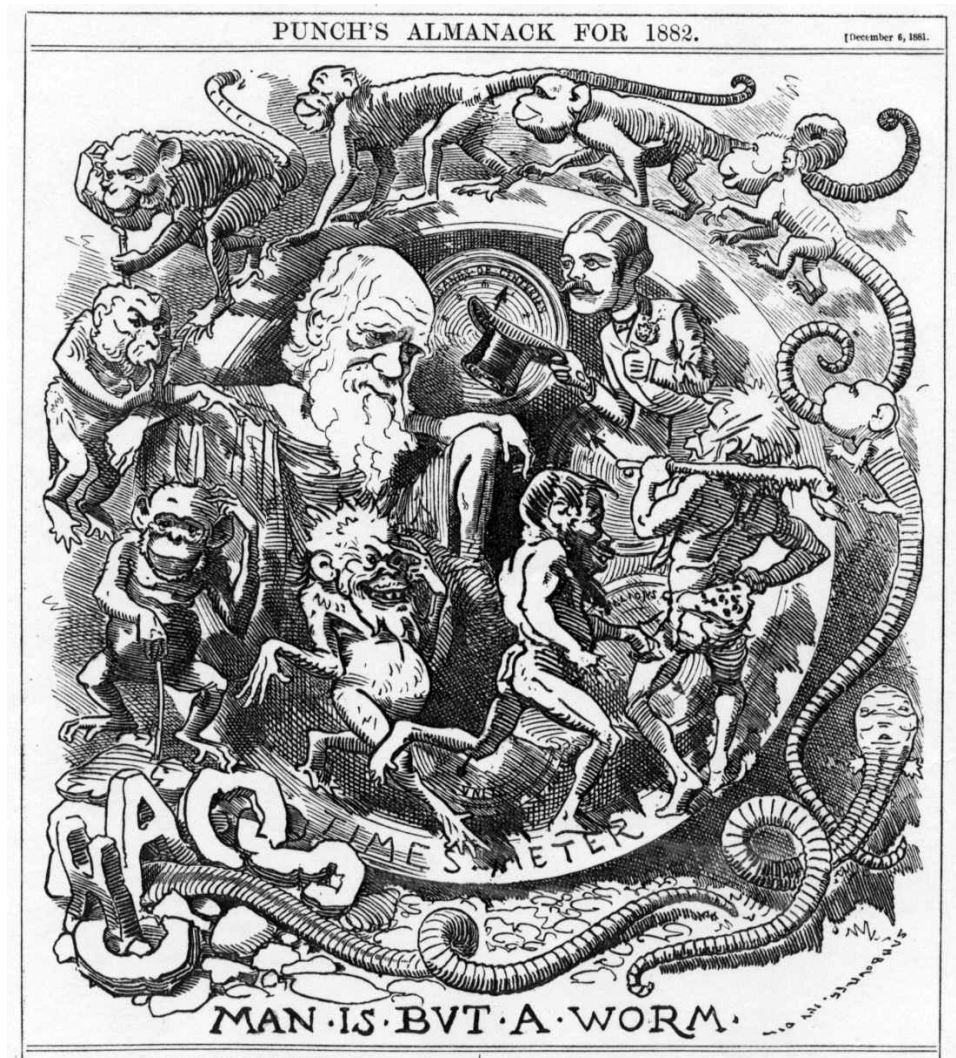
## Was ist Evolution ?

1871



Bildquelle: Wikipedia

1882



Bildquelle: Wikipedia

# Biologische Grundlagen

## Was ist Evolution ?



Bildquelle: Wikipedia

*Richard Dawkins* (1941-) vertritt einen Ansatz der davon ausgeht, dass die Selektion nicht durch die Anpassung des Phänotyps an eine feindliche Umwelt gesteuert wird, sondern durch den *Eigennutz* derjenigen Gene, die zur Bildung des Phänotyps geführt haben.

Nach Dawkins ist der Phänotyp also nur *ein Mittel zum Zweck* damit ein Gen sich möglichst weit verbreiten kann.

### Literaturempfehlung:

R. Dawkins: „The Selfish Gene“, Oxford University Press, 1976



# Biologische Grundlagen

## Was ist Evolution ?



Bildquelle: Wikipedia

[über Darwins Theorie]

*Darwin's theory of evolution by natural selection is satisfying because it shows us a way in which simplicity could change into complexity, how unordered atoms could group themselves into ever more complex patterns until they ended up manufacturing people.*

Quelle: R. Dawkins: „The Selfish Gene“, Oxford University Press, 1976

# Biologische Grundlagen

## Was ist Evolution ?



Bildquelle: Wikipedia

[über Darwins Theorie]

*Darwin's theory of evolution by natural selection is satisfying because it shows us a way in which simplicity could change into complexity, how unordered atoms could group themselves into ever more complex patterns until they ended up manufacturing people.*

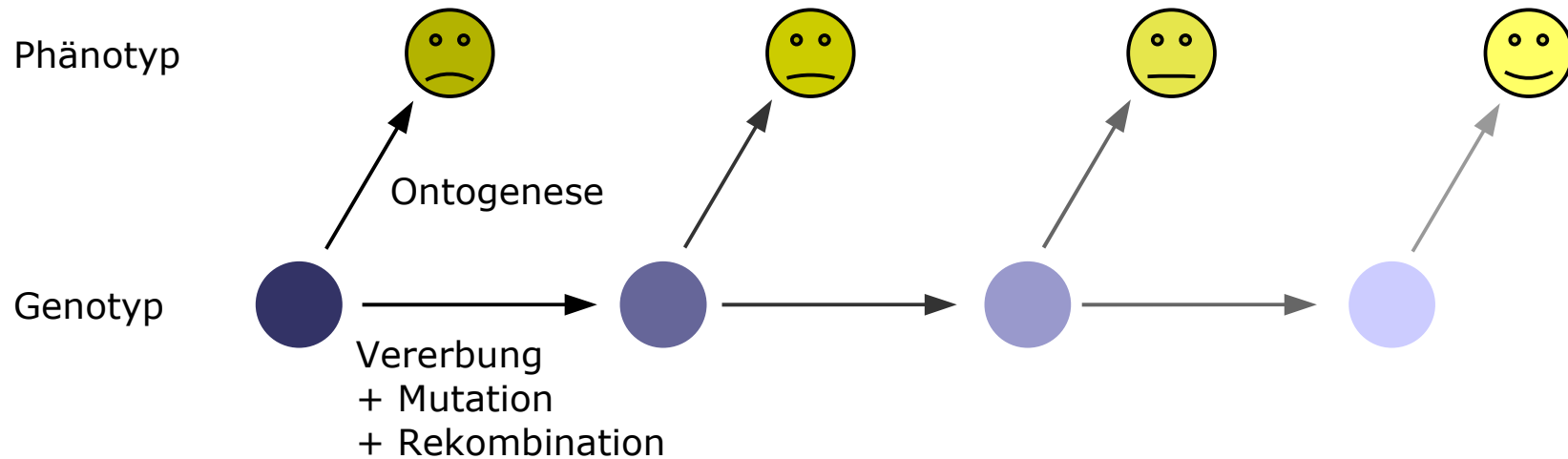
[über „Replikatoren“]

*They are in you and in me; they created us, body and mind; and their preservation is the ultimate rationale for our existence. They have come a long way, those replicators. Now they go by the name of genes, and we are their survival machines.*

Quelle: R. Dawkins: „The Selfish Gene“, Oxford University Press, 1976

# Biologische Grundlagen

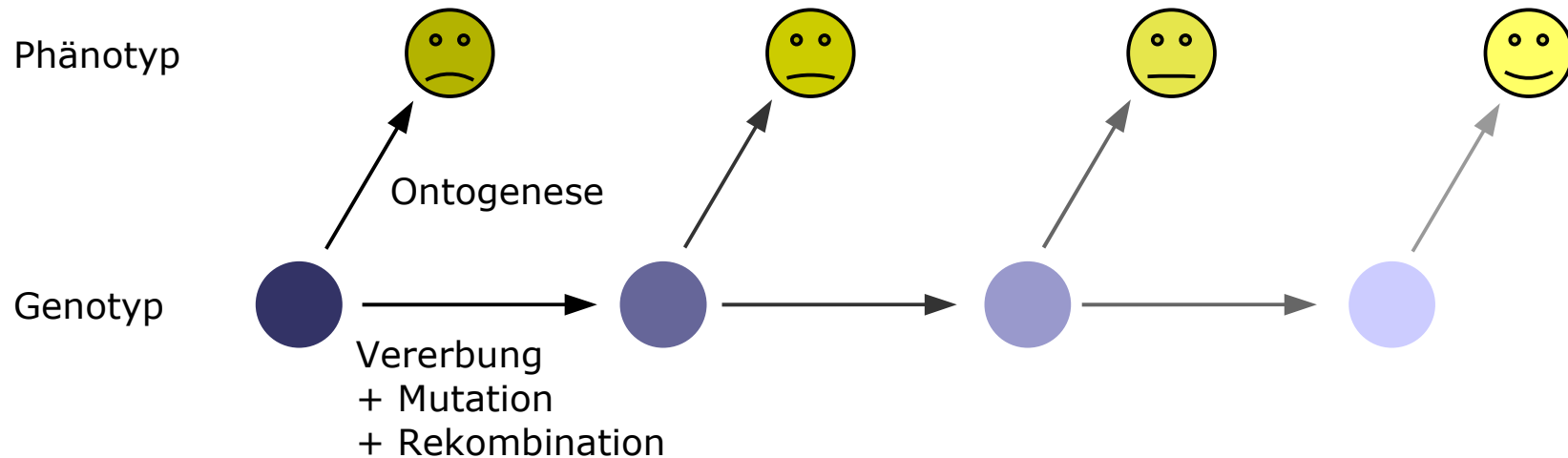
## Evolution als Anpassungsprozess





# Biologische Grundlagen

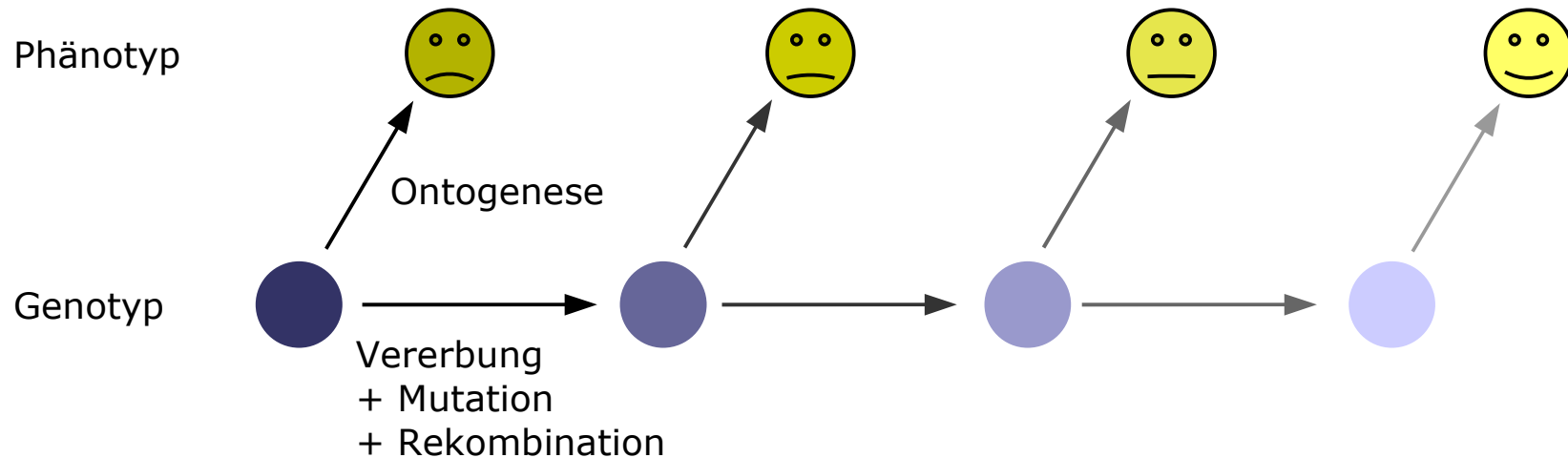
## Evolution als Anpassungsprozess



- Die genetischen Anlagen (Genotyp) werden von einer Generation auf die nächste vererbt. Durch Mutation und Rekombination entstehen dabei kontinuierlich neue Variationen.

# Biologische Grundlagen

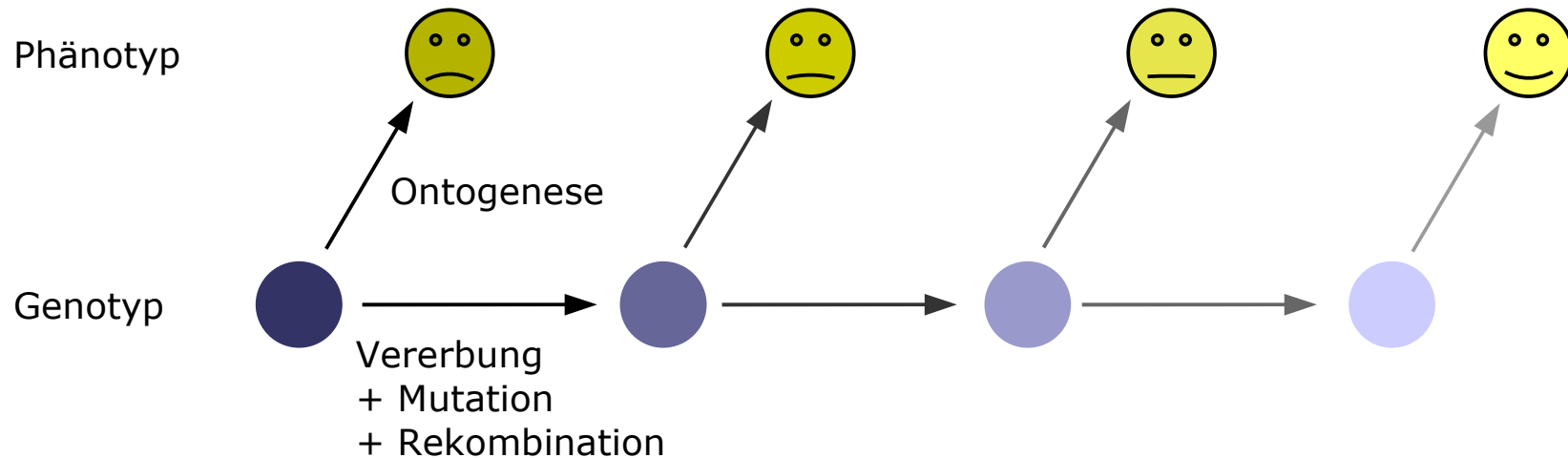
## Evolution als Anpassungsprozess



- Die genetischen Anlagen (Genotyp) werden von einer Generation auf die nächste vererbt. Durch Mutation und Rekombination entstehen dabei kontinuierlich neue Variationen.
- Bei der Entwicklung (Ontogenese) entsteht jeweils ein zugehöriger Phänotyp mit einer bestimmten Fitness.

# Biologische Grundlagen

## Evolution als Anpassungsprozess



- Die genetischen Anlagen (Genotyp) werden von einer Generation auf die nächste vererbt. Durch Mutation und Rekombination entstehen dabei kontinuierlich neue Variationen.
- Bei der Entwicklung (Ontogenese) entsteht jeweils ein zugehöriger Phänotyp mit einer bestimmten Fitness.
- Die Evolution erfolgt in kleinen Schritten über viele Generationen und führt langsam zu einer Anpassung der Lebewesen an eine sich ebenfalls ändernde Umwelt.