2025/12/01 16:15 1/2 Epigenetik

Epigenetik

Die Epigenetik (*epi* = darüber) befasst sich mit mitotisch vererbbaren Veränderungen der Genexpression, die ohne Veränderung der eigentlichen DNA-Sequenz auftreten. In sensitiven Entwicklungsphasen (Urkeimzellentwicklung und frühe Embryonalentwicklung) findet eine Zurücksetzung und Umprogrammierung epigenetischer Markierungen statt. Ist ein Organismus während dieser Phasen suboptimalen Umweltbedingungen ausgesetzt, können irreversible Schäden entstehen – die epigenetische Beschaffenheit spielt z.B. eine große Rolle hinsichtlich Vitalität, Fruchtbarkeit und (Krebs-)Erkrankungen.

Epigenetische Modifikationen umfassen

- DNA-Methylierung innerhalb von CpG-Dinukleotiden; assoziiert mit Gen-Silencing;
- post-translationale Histon-Tail-Modifikationen (z.B. Methylierung) als Andockstelle für andere epigenetische Faktoren;
- Chromatin-Umgestaltung Verschiebung der Nukleosomen;
- Histon-Varianten veränderte Funktion der Nukleosomen;
- non-coding RNA (ncRNA):
 microRNA (miRNA) post-transkriptionales Gen-Silencing;
 PIWI-interacting RNA (piRNA) post-transkriptionales oder transkriptionales Gen-Silencing,
 große Bedeutung für Keimbahn und Stammzellen;
 long non-coding RNA (IncRNA) bilden vorrangig im Zellkern RNA-Protein-Komplexe und
 regulieren in Folge Allel-spezifisch oder unspezifisch viele verschiedene Prozesse.

X-Inaktivierung

Bei der X-Inaktivierung¹⁾ werden während der frühen Embryonalentwicklung alle X-Chromosomen in Zellen mit mehr als einem X-Chromosom (i.d.R. weibliche Zellen), bis auf eines, durch epigenetische Marker inaktiviert ("Barr bodies"). Welches X-Chromosom dabei aktiv bleibt, ist dem Zufall überlassen, von Zelle zu Zelle unterschiedlich und muss nicht zwingend im Verhältnis 50%:50% erfolgen, sondern kann sich im Bereich 95%:5% bis 5%:95% bewegen. Ein einmal inaktiviertes X-Chromosom bleibt in der Regel fortlaufend inaktiv und wird mitotisch an Tochterzellen vererbt. Wenige Gene bleiben trotz X-Inaktivierung aktiv ("Escape Genes").

X-chromosomal bedingte Krankheiten können der Verteilung der X-Inaktivierung entsprechend unterschiedlich schwer ausfallen; d.h. auch die Verteilung innerhalb bestimmter Organe kann den Schweregrad beeinflussen.

Beispiele beim Kaninchen:

- Löffelohren ("lo");
- Tremor ("tr") Eine Punktmutation im PLP1-Gen führt zu einem Defekt im Zentralen Nervensystem²).

6 1 201

Last update: 2025/09/04 21:37

Morey, C., & Avner, P. 2011. The demoiselle of X-inactivation: 50 years old and as trendy and mesmerising as ever. PLoS genetics, 7(7), e1002212.

_

Sypecka, J., & Domańska-Janik, K. 2006. Phenotypic diversity resulting from a point mutation. Folia Neuropathologica, 44(4), 244-250.

From:

http://www.wikikanin.de/ - Wikikanin

Permanent link:

http://www.wikikanin.de/doku.php?id=genetik:epigenetik&rev=1757014638





http://www.wikikanin.de/ Printed on 2025/12/01 16:15