

# Epigenetik

Die Epigenetik (*epi* = darüber) befasst sich mit mitotisch vererbaren 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 (lncRNA) – bilden vorrangig im Zellkern RNA-Protein-Komplexe und regulieren in Folge Allel-spezifisch oder unspezifisch viele verschiedene Prozesse.

## X-Inaktivierung

Bei der X-Inaktivierung<sup>1)</sup> werden während der frühen Embryonalentwicklung alle X-Chromosomen in Zellen mit mehr als einem X-Chromosom (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 Nervensystem<sup>2)</sup>.

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.

<sup>2)</sup>

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

From:

<http://wikikanin.de/> - **Wikikanin**

Permanent link:

<http://wikikanin.de/doku.php?id=genetik:epigenetik&rev=1756539885>

Last update: **2025/08/30 09:44**

