

Genotyp und Phänotyp

In der Genetik steht der Ausdruck „Genotyp“ (auch „Erbbild“) für die Gesamtheit der chromosomengebundenen Erbanlagen in der Zelle eines Organismus, seine *Gene*. Der Ausdruck „Phänotyp“ (auch „Erscheinungsbild“) steht für die Gesamtheit der morphologischen, physiologischen und behavioralen Merkmale, die ein Organismus aufgrund des Zusammenspiels von Erbanlagen und Umwelteinflüssen im Laufe der Ontogenese (d.h. der Individualentwicklung) ausbildet.

Die Begriffe „Genotyp“ und „Phänotyp“ wurden von Wilhelm Johannsen (1909) eingeführt, um damit eine Unterscheidung begrifflich scharf zu fassen, die Gregor Mendel (1866) in der Analyse seiner Kreuzungsexperimente bereits implizit getroffen hatte (Lewontin 1992, 2008). Notwendig wurde diese begriffliche Präzisierung im Anschluss an die „Keimplasmatheorie“ August Weismanns (1885), wonach Keimzellen (Geschlechtszellen) kausal unabhängig von Somazellen (Körperzellen) sind (was eine Vererbung erworbener Eigenschaften ausschließt), sowie durch die Wiederentdeckung der Mendelschen Regeln im frühen 20. Jh. Mendel zeigte in seinen Kreuzungsexperimenten an Erbsen (*Pisum sativa*), dass es neben dem Erscheinungsbild äußerlich unbeobachtbare, in einer regelhaften Art und Weise vererbte Faktoren gibt, die er „Erbfaktoren“ nannte und die die jeweilige Ausprägung des Phänotyps mit verursachen. Mendel beobachtete, dass die Kreuzung äußerlich gleicher Organismen, beispielsweise rotblühender Erbsenpflanzen, zu unterschiedlichen Resultaten führen konnte, etwa sowohl zu rot- als auch zu weißblühenden Pflanzen. Mendel stellte die (von der modernen Genetik bestätigte) Hypothese auf, dass der Erbfaktor, von dem die Blütenfarbe abhängt, je zwei Komponenten aufweist: Pflanzen mit zwei rot-Komponenten (RR) blühen rot, Pflanzen mit zwei weiß-Komponenten weiß (ww) und Pflanzen mit gemischten Komponenten (Rw) blühen in der Farbe der dominanten, hier der roten, Komponente (die *dominante* Komponente wird üblicherweise durch Großbuchstaben

wiedergegeben, die nicht-dominante, oder *rezessive*, durch Kleinbuchstaben). Diese Komponenten werden heute als „Allele“, d.h. als alternative Ausprägungen eines Gens, bezeichnet; Organismen, die an einer Stelle ihres Genoms („Locus“) unterschiedliche Allele eines Gens haben, heißen „heterozygot“, solche, die gleiche Allele haben, „homozygot“. Die Ausdrücke „Genotyp“ und „Phänotyp“ spiegeln Mendels Unterscheidung zwischen den äußerlich beobachtbaren Merkmalen (z.B. der Blütenfarbe) und den ihnen zugrunde liegenden Erbfaktoren wider, aus denen sie sich während der Ontogenese im Zusammenspiel mit Umweltfaktoren entwickeln.

Formal lassen sich Genotyp und Phänotyp als Klasse genetisch bzw. morphologisch, physiologisch und behavioral identischer Organismen auffassen. So verstanden handelte es sich bei Genotypen und Phänotypen jedoch immer um Einerklassen: Da jeder Phänotyp das Resultat des Zusammenspiels von Genom und evolutionärem Umfeld ist, gibt es keine zwei Organismen mit exakt identischem Phänotyp, und mit Ausnahme von eineiigen Zwillingen oder Klonen haben auch keine zwei Organismen exakt denselben Genotyp. In der Praxis werden die Ausdrücke „Genotyp“ und „Phänotyp“ daher immer *partiell* verstanden: Man beschränkt sich auf eine Teilmenge der genotypischen bzw. phänotypischen Merkmale, die für eine bestimmte Fragestellung oder empirische Untersuchung relevant sind. Zwei Organismen, die z.B. beide homozygot für ein mutiertes Huntington-Gen sind, haben im Hinblick auf Huntington denselben Genotyp; zwei Organismen mit blauen Augen haben im Hinblick auf ihre Augenfarbe denselben Phänotyp.

Der Zusammenhang zwischen Genotyp und Phänotyp ist in keiner Richtung eindeutig. Wie schon anhand von Mendels Kreuzungsexperimenten ersichtlich wird, kann beispielsweise ein und derselbe Phänotyp (etwa eine rote Blütenfarbe) in verschiedenen Organismen auf verschiedene Genotypen zurückzuführen sein (RR oder Rr). Umgekehrt werden Organismen mit gleichem Genotyp in der Regel phänotypisch verschieden sein, da das Genom eines Organismus seine phänotypischen Merkmale selten eindeutig determiniert,

sondern nur eine Reaktionsnorm auf Umweltbedingungen darstellt. Bei den wenigen Fällen, in denen ein Genotyp unweigerlich, d.h. unabhängig von allen anderen Faktoren, zu einem bestimmten Phänotyp führt, spricht man von vollständiger Penetranz (z.B. die Krankheit Chorea Huntington, die eindeutig auf eine Veränderung des Gens zurückzuführen ist, das für das Protein Huntingtin codiert). Der Zusammenhang zwischen Genotyp und Phänotyp wird außerdem dadurch verkompliziert, dass die meisten phänotypischen Merkmale auf die Beteiligung mehrerer Gene zurückzuführen sind (solche Phänotypen sind *polygen*) und ein einzelnes Gen umgekehrt oft an der Hervorbringung verschiedener Phänotypen beteiligt ist (solche Gene sind *pleiotrop* oder *polyphän*). Weiterhin können sich Phänotypen, die auf einer Ebene identisch sind, auf einer anderen unterscheiden. Die Tay-Sachs-Krankheit etwa (eine Stoffwechselstörung im Gehirn) wird autosomal-rezessiv vererbt: es erkrankt nur der, der zwei Kopien des mutierten Gens besitzt, Heterozygote und Homozygote mit zwei „gesunden“ Genen sind nicht betroffen. Auf organismer Ebene sind zwei unterschiedliche Genotypen – heterozygot und homozygot (für das „gesunde“ Gen) – also phänotypisch identisch, d.h. gesund. Auf der Stoffwechselebene hingegen sind beide Gruppen phänotypisch verschieden, denn die Stoffwechselfunktionalität eines Heterozygoten liegt zwischen der der beiden homozygoten Varianten.

Mit Hilfe der Unterscheidung zwischen Genotyp und Phänotyp lassen sich zwei unterschiedliche Kausalprozesse begrifflich scharf trennen: ein *Vererbungsprozess* zwischen Organismen und ein *Entwicklungsprozess* innerhalb eines Organismus. Zum einen werden bei der Fortpflanzung Gene, und damit genetische Information, von Organismen der Elterngeneration auf Organismen der Nachfolgeneration vererbt. Dieser Vererbungsprozess folgt zwei Gesetzmäßigkeiten, die auch als „Mendelsche Gesetze“ oder „Mendelsche Regeln“ bekannt sind: der *Spaltungsregel* (auch „Segregationsregel“) und der *Unabhängigkeitsregel* (auch „Neukombinationsregel“). Der Vererbungsprozess, bei dem der Genotyp der Elterngeneration den Genotyp der Nachfolgeneration verursacht, folgt ausschließlich den

beiden Mendelschen Regeln und kann vom äußerlich beobachtbaren Ausdruck der Gene, dem Phänotyp, nicht beeinflusst werden (weshalb erworbene Merkmale nicht vererbbar sind und Lamarcksche Evolution unmöglich ist). Zum anderen verursacht ein Genotyp (zusammen mit Umweltfaktoren) auch eine bestimmte phänotypische Entwicklung seines jeweiligen Trägers während der Ontogenese. Dieser *Entwicklungsprozess* ist auf einen Organismus beschränkt, hat mit dem Vererbungsprozess zwischen Generationen nichts zu tun und folgt auch nicht den durch die beiden genannten Mendelschen Regeln beschriebenen genetischen Gesetzmäßigkeiten. (Eine dritte Mendelsche Regel, die so genannte „Uniformitätsregel“, betrifft dagegen den Entwicklungsprozess; Lewontin 1992, 2008.) Gesetze, die im Gegensatz zu Vererbungsgesetzen die ontogenetische Entwicklung beschreiben, werden auch als „epigenetische Gesetze“ bezeichnet. Der Ausdruck „Epigenetik“ soll zurückgehen auf Conrad Waddington (1942), der darunter einen Zweig der Biologie verstanden wissen wollte, der die kausalen Wechselwirkungen zwischen Genen und ihren Produkten untersucht, die den Phänotyp hervorbringen. Heutzutage versteht man unter der Epigenetik das Studium mitotisch und meiotisch vererbbarer Veränderungen der Genfunktion, die nicht durch Veränderungen der DNA erklärt werden können (für einen Überblick vgl. Jablonka und Lamb 2002, Tost 2008).

#Literatur

Jablonka, Eva und Lamb, Marion (2002): „The changing concept of epigenetics“. In: *Annals of the New York Academy of Sciences* 981: 82–96.

Johannsen, Wilhelm (1909): *Elemente der exakten Erblichkeitslehre*. Jena.

Lewontin, Richard (1992): „Genotype and phenotype“. In: E. Keller und E. Lloyd (Hg.), *Keywords in evolutionary biology*, Cambridge, MA., 137–144.

Lewontin, Richard (2008): „The genotype/phenotype distinction“. In: E. Zalta (Hg.), The
stanford encyclopedia of philosophy. URL =
<<http://plato.stanford.edu/archives/fall2008/entries/genotype-phenotype/>>.

Mendel, Gregor (1866): „Versuche über Pflanzenhybriden“. In: Verhandlungen des
naturforschenden Vereins in Brünn 4: 3–47.

Tost, Jörg (2008): Epigenetics. Norwich.

Waddington, Conrad (1942): „The epigenotype“. In: Endeavour 1: 18–20.

Weismann, August (1885). Die Continuität des Keimplasmas als Grundlage einer Theorie der
Vererbung. Jena.