

## 14. Die Evolution der Chromosomen

eine interessante, aber eher selten gestellte Frage ist, warum die kodierenden Abschnitte der DNA in so komplexer Art und Weise miteinander verbunden sind  
was wir also bisher ignoriert haben, wäre ...

### **14.1. Eine Hypothese zur Entstehung der Chromosomen**

es wäre theoretisch denkbar, dass die DNA völlig frei in einzelnen Genstücken (ähnlich wie im Makronukleus mancher Wimpertierchen) vorliegen würde

dies ist bei den Plasmid-gebundenen Genen der Bakterien Wirklichkeit:

die Kopienzahl der Plasmide pro Zelle bestimmt wesentlich die Expressionsrate der wenigen Gene auf diesen DNA-Abschnitten

selbst Bakterien haben jedoch ein Chromosom entwickelt, wo hunderte bis tausende Gene gemeinsam repliziert, aber sehr unterschiedlich reguliert exprimiert werden

nach einer Hypothese von Smith und Szathmary liegt die entscheidende Triebkraft für die Entwicklung eines Chromosoms in der Garantie, dass auch bei vielen nötigen Genen für einen Organismus sämtliche Gene in den Nachfolgeorganismus vererbt werden können

weil alle Gene durch den physischen Zusammenhalt im Chromosom verbunden sind, kann kein mühsam evolviertes Gen leicht verlorengehen (soweit die Hypothese)

die Amplifizierung der Genomgröße bei Eukaryoten verursacht allerdings fast immer die Aufgabe jenes günstigen Prinzips, alle Gene auf einen DNA-Strang zu vereinigen ...

### **14.2. Regeln der Chromosomengröße bei Eukaryoten**

prinzipiell kann die haploide Zahl der Chromosomen schwanken zwischen 1 (Nematode *Parascaris univalens* und Ameise *Myrmecia pilosula*) und ca. 530 (Farn *Ophioglossum reticulatum*)

obwohl einzelne Taxa durchaus charakteristische Zahlen von Chromosomen (*Drosophila* 4-6) besitzen, gibt es betreffs ihrer Zahl scheinbar keine natürlichen Grenzen

möglich wird die Aufgabe des Einzelchromosoms durch ein System der Zellzykluskontrolle, welches garantiert, dass sich das Kerngenom pro normaler Mitose bzw. Meiose genau einmal repliziert

Grenzen:

1. bei zu vielen Chromosomen kann der Platz in der Metaphaseebene während der Kernteilung zu eng werden
2. dürfen die Chromatiden nicht mehr als halb so lang wie die durchschnittliche Länge der Spindelachsen in der abschließenden Telophase sein (unvollständige Trennung der Chromatiden führt sonst zum Verlust von DNA)

experimentell wurde letzteres bei Linien der Ackerbohne gezeigt, welche künstlich aufgebaute, übergroße Chromosomen enthielten (Schubert und Oud 1997)

die Evolution der Chromosomen hängt daher untrennbar mit der Evolution der Genomgröße zusammen, und da finden wir das ...

### **14.3. Die Amplifikation der DNA-Menge bei Eukaryoten**

C-Wert-Paradoxon: DNA-Menge entspricht bei Eukaryoten nicht mehr der organisatorischen Komplexität

Bakterien dagegen zeigen solch einen Zusammenhang

einzelne systematische Gruppen (z.B. Vögel) haben nur enge Schwankungsbereiche der DNA-Menge

(1:1,4), bei Insekten allerdings liegt dieser Wert schon bei 1:75 und bei Farnpflanzen bei 1:1300  
Im Säuger genom machen Reste transponibler Elemente die Masse dieser funktionell meist entbehrlichen DNA aus, daneben gibt es noch nennenswerte Mengen von Satellitensequenzen und Pseudogenen anders bei Drosophila

*(Drosophila melanogaster / Drosophila nasutoides)*

diese äußerlich recht ähnlichen Fliegen unterscheiden sich durch die Körper- und die Genomgröße: D. nasutoides ist mehrfach so schwer und besitzt ein über viermal größeres Genom als D. melanogaster  
der Genomgrößen-Unterschied beruht im wesentlichen auf nur vier Sequenztypen von Satellitensequenzen, welche charakteristisch für D. nasutoides sind  
dagegen sind an der Amplifikation der Pflanzengenome namentlich Auto- und Allopolyploidien beteiligt

*DiaL308 Entstehung polyploider Pflanzengenome*

nach heutigen Erkenntnissen haben wahrscheinlich alle höheren Pflanzenarten zumindest einmal in ihrer Evolutionsgeschichte eine Polyploidisierung durchlaufen

davon zeugen die zahlreichen, oft funktionellen Gen-Duplikationen, die gut untersuchten Kulturpflanzen Mais, Hirse, „diploide“ Kohlsorten und das Zuckerrohr; sie gelten als reorganisierte Allopolyploide, welche bei einer Karyotypanalyse eine Diploidie nur durch spätere Genomumbauten vortäuschen

*DiaL483 Duplikationen im Arabidopsis-Genom*

die Mehrzahl der Duplikate des Arabidopsis-Genoms gehen auf die Kreidezeit zurück, die Zeit der evolutionären Entfaltung der Bedecktsamer

zusammenfassend können folgende Ursachen von evolutionären Genomamplifikationen in Eukaryoten festgehalten werden:

*(Faktoren evolutionärer Genomvergrößerungen)*

1. Retroelemente (Transkription und Genom-Reintegration durch reverse Transkriptase)
2. Satellitensequenzen (illegitime Rekombination oder „Ausrutschen“ der DNA-Polymerase)
3. Polyploidisierung (fehlerhafte Meiosen)

für das unterschiedliche Ausmaß dieser DNA-Vermehrung in verschiedenen Genomen ist jedoch entscheidend, wieviele Genom eine Art verträgt

in diesen Zusammenhang muß auf die Kern-Plasma-Relation hingewiesen werden

d.h. je größer das Genom und damit der Kern, desto größer müssen auch die Zellvolumina sein abzuleiten z.B. von experimentell erzeugten aneuploiden Pflanzen oder Amphibien oder von polyploiden Geweben:

*(Jovtchev et al. 2006: Fig1+2: Genomgröße, Kern- und Zellvolumen bei Arabidopsis)*

eine solche Relation ist aber auch beim Vergleich ähnlicher Arten einer Verwandtschaftsgruppe zu erkennen, z.B. von D. melanogaster und D. nasutoides

verhältnismäßig große Kerne und große Zellen aber bedeuten auch vergleichsweise längere Zellzyklusphasen sowie geringere Stoffwechselraten und damit (nach einer Hypothese von Cavalier-Smith) insgesamt eine längere Lebensdauer, aber geringere Reproduktionsrate

ergo sollten r-Strategen eher kleine Genome und k-Strategen eher große Genome haben

dazu würde passen, das bei Pflanzen offenbar ein größeres Genom eine höhere Gefahr des Aussterbens bedeutet, das ergab sich aus einer vergleichenden Analyse der Genomgrößen und der Roten Listen

Ausnahme: Allopolyploidie vieler Pflanzen, deren offensichtlicher Vorteil die Erhöhung genetischer Diversität ist = größere Unabhängigkeit von Schwankungen der Umweltbedingungen

dieser Weg ist jedoch evolutionär immer dann schwierig zu gehen, wenn wie bei vielen höheren Tieren...  
(Hindernisse für Polyploidisierung)

1. keine ungeschlechtliche Vermehrung möglich ist
2. keine Selbstbefruchtung einzelner aneuploider Individuen möglich ist
3. Geschlechtschromosomensysteme bei Aneuploidien zu Inbalancen in Geschlechtsbestimmung und Dosiskompensation führen können

ungeachtet dessen ist deutlich geworden, das ein beträchtliches Maß neutraler Evolution (d.h., ohne meßbaren Einfluß auf die Fitness) bei Genomveränderungen selbstverständlich ist  
gut illustriert wird dies durch die ...

#### 14.4. Die beschleunigte Evolution der Geschlechtschromosomen

Geschlechtschromosomen können durch die Entstehung eines neuen Geschlechtsbestimmungssystems sozusagen schlagartig aus Autosomenpaaren entstehen

wichtig für die Entstehung und Aufrechterhaltung der Geschlechtschromosomendifferenz ist die Unterdrückung der Rekombination zwischen dem Heterosomenpaar

(Rekombinationsunterdrückung zwischen Heterosomen)

Rekombination sollte unterdrückt werden, weil ein Chromosomenabschnitt, welcher als Geschlechtsallelträger nur noch in einem Geschlecht vorkommen darf, Allele benachbarter Gene positiv selektiert, welche für das heterogametische Geschlecht günstig sind und für das homogametische Geschlecht sogar nachteilig sein könnten

Diese Rekombinationsunterdrückung kann effektiv und schnell durch Inversionen bewirkt werden  
infolgedessen kann der Allelbestand des geschlechtsspezifischen Y- oder W-Chromosoms nicht mehr durch Rekombination ausgetauscht werden, diese absolute Kopplung führt allmählich zur funktionellen Degeneration der Allele des geschlechtsspezifischen Chromosoms; in der Endkonsequenz werden sie deletiert, sofern sie nicht einer positiven, geschlechtsspezifischen Selektion unterliegen  
illustrieren läßt sich das beispielsweise an Schlangen-Karyogrammen ...

*L322 Geschlechtschromosomen Riesenschlangen*

während die meisten Reptilien einer umweltabhängigen (temperaturabhängigen) Geschlechtsbestimmung unterliegen, haben Schlangen ein ZW/ZZ-System entwickelt

einzelne Arten zeigen dabei eine unterschiedliche Geschwindigkeit der Chromosomendifferenzierung:  
die Einwanderung von Satellitensequenzen in ein transkriptionell zunehmend inaktives W-Chromosom geht der Verkleinerung dieses Chromosoms voraus

beim Menschen läßt sich dagegen gut erkennen, dass telomernahe Bereiche von X und Y homolog geblieben sind, weil sie in die genannten Inversionen nicht einbezogen wurden

*L265 Semihomologe Paarung der X/Y-Chromosomen des Menschen*

diese sogenannten pseudoautosomalen Regionen paaren und rekombinieren miteinander  
speziell beim Menschen aber sind sie nicht Überbleibsel des ursprünglichen X, sondern Überreste einer relativ aktuellen Translokation eines Autosoms auf X und Y

*Dia L369 Spuren des Umbaus eines X-Chromosoms zum Y-Chromosom (homologe Gene auf X/Y)*

vier Abschnitte auf X-Chromosom mit unterschiedlich stark homologen Genen zum Y  
auf dem Y blieb die Genreihenfolge nicht erhalten, sie ist nur noch in der pseudoautosomalen Region gegeben, außerhalb dieser Region kann Y mit keinem Chromosom paaren bzw. rekombinieren (Inversionen)

Vergleiche der Struktur und des Gengehaltes der Geschlechtschromosomen der Säugetiere führten zu folgender Evolutionshypothese des menschlichen X/Y-Paares:

*Dia L370 Hypothetische Schritte der XY-Differenzierung der Säugetiere aus Autosomen eines Ur-Amniota*  
dies wird - unabhängig - auch durch genspezifische Messungen der Dosiskompensation eindeutig belegt  
(Anteil der dosiskompensierten Gene des menschlichen X)

der evolutionär jüngere Arm Xp und insbesondere die pseudoautosomale Region an ihrer Spitze enthalten die große Mehrzahl der nicht dosiskompensierten Gene des menschlichen X

inwieweit bleibt das Y-Chromosom überhaupt notwendig ?

bei Säugern ergibt sich seine Notwendigkeit aus dem dominanten Männchen-Bestimmungsgen Sry (X-Pendant ist Sox3, gehört logischerweise zum ältesten Teil des X-Chromosoms !)

es ist das einzige der (menschlichen!) degenerierten "Ur-X-Gene", welches hodenspezifisch exprimiert wird, dagegen gibt es auf den Y mindestens weitere 10 hodenspezifisch exprimierte Gene, die aber wurden per Transposition einzeln von Autosomen erworben und sind für die Fertilität unverzichtbar

Y-chromosomale Gene von Tauflieden sind dagegen nur für die Fertilität, nicht für die Geschlechtsbestimmung wichtig

viele Insektenarten (z.B. auch *Drosophila affinis*) aber kommen auch ohne das Y-Chromosom mit einem X0-System der Geschlechtsbestimmung aus

es gibt auch Echte Säuger ohne Y: Mull-Lemminge (*Ellobius*)

(*Evolutionärer Y-Verlust, Umgestaltung nach Carvalho 2002-Fig.*)

bei der Evolution der Gattung *Drosophila* ist wahrscheinlich ein neues Y-Chromosom auf Basis eines X0-Systems entstanden, durch allmählichen Funktionsgewinn eines sogenannten B-Chromosoms (Argument: alle 16 bisher charakterisierten Orthologe Y-chromosomaler Gene befinden sich auf Autosomen, keines auf dem X)

B-Chromosomen sind überzählige Chromosomen, welche sich nur in manchen Populationen oder nur in bestimmten Zelltypen verschiedener Tier- oder Pflanzenarten finden und die sich zur meiotischen Weitergabe nicht selten mit dem X in X0-Systemen verschiedener Insekten paaren

sie enthalten keine funktionellen Gene, eine Ausnahme hiervon sind etwa rDNA-Gene, welche auch das *Drosophila*-Y besitzt, wichtig für Paarung mit X

X0/Z0-Zustand kein definitiver Endzustand, sondern ein Durchgangsstadium einer endlosen Entwicklungsreihe von Degradierungen, Umbauten und Etablierungen von W- oder Y-Chromosomen (gänzlich analog zu *Drosophila* verlief die Evolution des ZW(ZO)/ZZ-Systems der Schmetterlinge und Köcherfliegen)

mit dieser letzten Vorlesung haben wir uns völlig auf das Gebiet der Evolution begeben

ein Thema, was uns zentral in der Vorlesung des Sommersemesters „Molekulare Evolution“ beschäftigen wird, ich hoffe, möglichst viele von Ihnen dort wieder zu sehen - Vielen Dank !