

doi: 10.3188/szf.2010.0194

Nicht jeder am Wald Interessierte verfügt über umfangreiches genetisches Wissen. Nicht nur eine grosse Zahl forstliche Praktikerinnen und Praktiker, sondern auch viele Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler, die sich mit dem Wald aus unterschiedlichsten Perspektiven befassen, erkennen zwar die Bedeutung genetischer Information für das Wachstum von Bäumen und Wäldern, schätzen aber ihr eigenes Wissen über forstgenetische Forschung als gering ein. Eine wichtige, wenn auch sicher nicht die einzige Ursache für Schwierigkeiten, sich mit den genetischen Grundlagen des Ökosystems Wald zu befassen, sind Unklarheiten über einige zentrale Fachbegriffe.

In der Genetik werden, genau wie in anderen Wissenschaftsbereichen, Begriffe genutzt, die entweder in der Alltagssprache kaum verwendet werden (z.B. Heterozygotie oder Allel) oder die in einem genetischen Kontext eine andere beziehungsweise wesentlich spezifischere Bedeutung haben als in anderen Zusammenhängen (z.B. Marker oder Population). In deutschsprachiger Fachliteratur werden einige englische Fachbegriffe oder Abkürzungen nicht oder nur sehr selten übersetzt; so ist heute auch im deutschsprachigen Raum die englische Abkürzung DNA (*Deoxyribonucleic acid*) für das Erbmolekül mindestens ebenso gebräuchlich wie DNS (Desoxyribonukleinsäure).

Die historische Entwicklung der Genetik als Wissenschaft hat dazu geführt, dass einige Begriffe im Laufe der Zeit einem Wandel unterlegen haben oder je nach Zusammenhang der gleiche Terminus unterschiedlich definiert wurde. So wurde das «Gen» erstmalig bereits zu Beginn des 20. Jahrhunderts als Einheit der Vererbung definiert. Mit der späteren Entdeckung und Beschreibung der Erbsubstanz DNA als materieller Grundlage der Vererbung hat der Begriff aber eine andere Definition erfahren, die sich auf einen definierten Abschnitt der DNA mit bestimmter Funktion bezieht (siehe unten).

Die folgenden Begriffserklärungen zielen darauf ab, den Lesern der Schweizerischen Zeitschrift für Forstwesen den Einstieg in forstgenetische Fragestellungen und insbesondere das Verständnis der Artikel in dieser Schwerpunktnummer zu erleichtern.

Für etliche der erläuterten Fachbegriffe wird dabei auch der englische Terminus (kursiv) angegeben. Auf eine deutsche Übersetzung wird verzichtet, wenn diese sehr unüblich ist.

Die Begriffe sind nicht alphabetisch geordnet, um sie soweit möglich und sinnvoll in einen inhaltlichen Zusammenhang setzen zu können. Nur die wichtigsten Begriffe werden hier beschrieben. Viele Fachbegriffe sind sehr gut und allgemein verständlich in frei verfügbaren Enzyklopädien im Internet erläutert.¹ Auf biochemische Grundlagen wie die Struktur der DNA und von Polypeptiden kann in diesem kurzen Glossar nicht eingegangen werden.

Gen, Genort

Der wohl zentralste Begriff der Genetik wird in unterschiedlicher Weise definiert. In der klassischen Genetik wird das Gen (*gene*) als eine Einheit der Vererbung gesehen. Ein solches «Mendel-Gen» kann durch Vererbungsanalysen, also kontrollierte Kreuzungen und die Beobachtung der Merkmalsaufspaltung (Segregation) in Nachkommenschaften bekannter Eltern, identifiziert werden. Ein typisches Beispiel ist die Blütenfarbe bei Erbsen, welche Gregor Mendel in seinen berühmten Experimenten als ein durch ein einzelnes Gen kontrolliertes Merkmal erkannte, auch wenn er noch nicht diesen Begriff benutzte. Die molekularen Grundlagen der beobachteten Variation müssen nicht bekannt sein, um von einem Mendel-Gen zu sprechen.

Nach der molekulargenetischen Definition ist ein Gen ein Bereich der DNA, der die Information für die Erstellung eines bestimmten Polypeptids (Proteins) enthält. Nach dieser Definition wird das Gen also durch seine Funktion beschrieben, die darin besteht, ein Polypeptid zu «codieren». Viele Gene bestehen aus Bereichen der DNA, deren Nukleotidsequenz nach den Regeln des für alle Organismen gültigen «genetischen Codes» in Aminosäuresequenzen beim Aufbau eines Polypeptids übersetzt wird (Exons), und nicht übersetzten Bereichen (Introns). Dem Gen auf der DNA vorgelagert sind ver-

¹ z.B. <http://de.wikipedia.org> (3.5.2010)

schiedene regulatorische Regionen einschliesslich der für die Informationsfreigabe unverzichtbaren Promotor-Region.

Ein Genort (oder Genlocus) wird durch die Lage eines Gens auf der DNA bestimmt. Bei höheren Organismen befinden sich die Gene des Zellkerns bei den Individuen einer Art in grundsätzlich ähnlicher Weise auf den Chromosomen angeordnet.

Genom, nDNA, mtDNA, cpDNA

Das Genom ist die gesamte genetische Information eines Individuums, die als DNA in jeder Zelle des Individuums gespeichert ist. Der bei Weitem grösste Teil der DNA von Pflanzenzellen befindet sich im Zellkern (*nucleus*, daher *nuclear DNA* = nDNA), jedoch findet sich auch in den Mitochondrien (mtDNA) und in den Chloroplasten (cpDNA) wichtige genetische Information. Während ein Individuum von jedem Elternteil genetische Information aus dem Zellkern bekommt, nDNA also «biparental» vererbt wird, wird die mtDNA nur über den Sameneltern, also maternal, vererbt. Bei bedecktsamigen Pflanzen, zu denen auch unsere Laubbäume gehören, wird cpDNA ebenfalls maternal vererbt. Nacktsamer einschliesslich unserer Koniferen vererben cpDNA dagegen zumeist über den Polleneltern (paternal).

Genetische Variation, Allel, Polymorphie, Heterozygotie

Genetische Variation findet sich in der gesamten belebten Welt. Oberhalb der Ebene der Art kann sie genutzt werden, um die Ähnlichkeit innerhalb von und zwischen mehr oder weniger nah verwandten taxonomischen Gruppen wie zum Beispiel Gattungen oder Familien zu erkennen und durch die Aufstellung molekularer Phylogenien den Stammbaum des Lebens innerhalb solcher Gruppen besser zu verstehen.

Auch die zur gleichen Art gehörenden Individuen unterscheiden sich fast immer hinsichtlich ihrer genetischen Information. Genetisch identisch sind bei Pflanzen zum Beispiel durch Stecklingsvermehrung entstandene Klone oder bei Tieren und dem Menschen eineiige Zwillinge. Um genetische Variation messbar zu machen, bezieht man sich in der Regel auf einzelne Genorte, wobei ein solcher Genort sowohl als Einheit der Vererbung (Mendel-Gen) als auch als Abschnitt der DNA, also molekular, definiert sein kann (siehe oben). Die möglicherweise an einem solchen Genort auftretenden unterschiedlichen Formen oder Typen werden als Allele (Einzahl: Allel; *allele*) dieses Genorts bezeichnet. Nicht alle Genorte variieren innerhalb einer Art; an solchen nicht variablen (monomorphen) Genorten gibt es nur einen Alleltyp. Finden sich dagegen unterschiedliche Formen von Allelen, also zum Beispiel DNA-Abschnitte mit geringfügig anderer DNA-Sequenz, so ist der Genort variabel oder polymorph.

Die Mehrzahl der Waldbäume Mitteleuropas hat sowohl vom Sameneltern als auch vom Polleneltern einen einfachen (haploiden) Chromosomensatz vererbt bekommen; die Arten sind, genau wie der Mensch, diploid. Damit wurden jedem Individuum bei Genorten des Zellkerns (nDNA, siehe oben) zwei Allele vererbt. Sind das vom Sameneltern und vom Polleneltern vererbte Allele identisch, so ist die Pflanze an diesem Genort homozygot. Unterscheiden sich die beiden Allele dagegen, so liegt Heterozygotie vor. Homo- beziehungsweise Heterozygotie beziehen sich also immer auf bestimmte Genorte. Fast jede Pflanze ist also an einigen Genorten homozygot und an anderen heterozygot. Nur «reinerbige» Pflanzen, die zum Beispiel nach vielen Generationen Selbstbefruchtung entstanden sind, sind an (fast) allen Genorten homozygot.

Genotyp und Phänotyp

Das äussere Erscheinungsbild einer Pflanze ist ihr Phänotyp. Phänotypische Merkmale können daher direkt beobachtet werden. Viele dieser Merkmale variieren kontinuierlich (sie sind quantitativ) und sind anpassungsrelevant (adaptiv) oder ertragsbestimmend. Zum Beispiel sind Wuchsmerkmale wie das Höhen- oder Dickenwachstum wichtige phänotypische Merkmale. Diese Merkmale werden fast immer von zwei Faktoren bestimmt: der genetischen Ausstattung einer Pflanze und den Umweltbedingungen, unter denen diese wächst.

Die genetische Ausstattung einer Pflanze, ihr Genotyp, bezieht sich dabei auf die Gesamtheit der von Samen- und Polleneltern weitergegebenen Information, die letztlich in der DNA der Pflanze gespeichert ist.

Der Begriff des Genotyps wird allerdings auch verwendet, um die Ausstattung einer Pflanze an nur einem bestimmten Genort zu beschreiben. Da an Genen des Zellkerns jede Pflanze zwei Allele vererbt bekommen hat, wird ihr Genotyp an einem Genort durch die Kombination dieser Allele bestimmt. An einem Genort A kann also eine homozygote Pflanze zum Beispiel den Genotyp A_1A_1 aufweisen und eine heterozygote Pflanze beispielsweise den Genotyp A_2A_3 .

Genetische Struktur, Diversität und Vielfalt

An einem einzelnen Genort manifestiert sich genetische Variation in den Häufigkeiten, mit denen bestimmte genetische Typen (Allele oder Genotypen) in einer Population auftreten. Diese Häufigkeitsverteilungen werden als genetische Strukturen der betreffenden Population am untersuchten Genort bezeichnet; man kann die Häufigkeitsverteilung der Allele (allelische Struktur) von der Häufigkeitsverteilung der Genotypen (genotypische Struktur) unterscheiden. Um die Höhe genetischer Variation in einzelnen Populationen zu quantifizieren und damit vergleichbar zu machen, können auf der Basis

der genetischen Strukturen Variationsparameter berechnet werden. Einfache Variationsparameter messen die genetische Vielfalt; sie beziehen sich nur auf die Anzahl der beobachteten Allele, ohne deren Häufigkeiten zu berücksichtigen. Werden auch die relativen Häufigkeiten der Typen berücksichtigt, so spricht man von genetischer Diversität am betreffenden Genort. Die Diversität ist bei gegebener Anzahl der Allele dann hoch, wenn deren relative Häufigkeiten ähnlich sind. Treten an einem Genort viele Allele auf, von denen aber nur eines häufig ist (zum Beispiel über 95%) und alle anderen daher sehr selten sind, so ist die allelische Vielfalt hoch, die allelische Diversität aber trotzdem gering.

Genmarker

Wird die Variation eines Merkmals nur von genetischen Faktoren bestimmt, unterliegt sie also keinem Einfluss der Umwelt, so spricht man bei der Untersuchung dieser Variation von einem genetischen Marker oder, kürzer, Genmarker. Das Merkmal «markiert» also bestimmte Teile der genetischen Variation innerhalb einer Art. Aufgrund der Grösse des gesamten Genoms handelt es sich dabei um nur winzige Ausschnitte der gesamten Variation, die letztlich auf der Variation der DNA an bestimmten Genorten basieren. Man spricht daher auch von Marker-Genorten (*marker loci*).

Typen von Genmarkern

Auch wenn Mendel eine andere Terminologie verwendete – die von ihm in seinen berühmten Experimenten an Erbsen untersuchten Merkmale wie Blütenfarbe sind Genmarker, und die von ihm durchgeführten Kreuzungsexperimente sind bis heute eine wichtige Grundlage zur Identifikation eines Genmarkers. Auch bei Waldbäumen wurden, allerdings sehr selten in natürlichen Beständen, Farbmerkmale und morphologische Typen beobachtet, deren Variation von nur einem Genort kontrolliert wird.

Terpene und Isoenzyme stellen biochemische Genmarker dar, die seit vielen Jahrzehnten zur Untersuchung der genetischen Variation von Waldbäumen herangezogen werden. Nicht zuletzt aufgrund der umfangreichen Vergleichsliteratur stellen Isoenzyme bis heute wichtige Genmarker dar, die für eine Vielzahl von Fragestellungen genutzt werden. Allerdings ist die Zahl der mit Isoenzym-Markern untersuchbaren Genorte sehr klein und die mit ihnen zu beobachtende Variation entsprechend eingeschränkt.

Eine sehr grosse Zahl von unterschiedlichen Typen genetischer Marker basiert direkt auf der Beobachtung der DNA. Fast alle diese Marker basieren darauf, dass zunächst DNA aus Pflanzengewebe extrahiert wird und anschliessend bestimmte, sehr kleine Bereiche der DNA mittels der Polymerase-Kettenreaktion (*polymerase chain reaction; PCR*) massen-

haft vermehrt (amplifiziert) werden. Variation zeigt sich dadurch, dass die amplifizierten DNA-Stücke (Fragmente) unterschiedlich lang sein können oder dass Sequenzunterschiede vorliegen.

Einige häufig benutzte Methoden basieren auf der Amplifikation einer grossen Zahl von DNA-Fragmenten in einer einzigen chemischen Reaktion. Die Sequenz dieser Fragmente ist in der Regel unbekannt; Variation zeigt sich in der unterschiedlichen Länge der Fragmente nach deren Auftrennung durch Elektrophorese. Hunderte polymorpher DNA-Fragmente können mit vergleichsweise geringem Aufwand und geringen Kosten mit der RAPD (*Random amplified polymorphic DNA*)- und der zuverlässigeren AFLP (*Amplified fragment length polymorphism*)-Methode untersucht werden.

Spezifischer ist die Vermehrung einzelner, genau bestimmter DNA-Regionen. Zum Beispiel können Bereiche der DNA mit besonders hoher Variation, sogenannte Mikrosatelliten (*microsatellites* oder *simple sequence repeats*), mittels der PCR amplifiziert und relativ einfach auf Längenvariation hin analysiert werden.

Natürlich ist es auch möglich, die Sequenz der durch PCR vermehrten DNA exakt zu bestimmen und nach Sequenzvariation zu suchen. Die Sequenzierung erlaubt es, feinste Unterschiede der DNA wie den Austausch nur einer Base durch eine andere an nur einer bestimmten Position (*Single nucleotide polymorphism; SNP*) zu erkennen. Bis vor wenigen Jahren begrenzten hohe Kosten die Möglichkeiten der vergleichenden Sequenzierung. Aufwand und Kosten für Sequenzierungen sind allerdings kürzlich durch die Einführung neuer Techniken dramatisch gesunken, sodass künftig auch bei Waldbäumen diese Methoden vermehrt genutzt werden können.

QTL-Analysen und Assoziationsuntersuchungen

Die Bedeutung genetischer Variation für Anpassungsprozesse und ertragsbestimmende Merkmale ist von grossem wissenschaftlichem und praktischem Interesse. Fast alle Genmarker haben aber keinen einfach erkennbaren, unmittelbaren Einfluss auf solche «wichtigen» Merkmale; sie sind mit hoher Wahrscheinlichkeit «neutral» bezüglich ihrer Bedeutung für die natürliche Selektion oder den Ertrag. Durch QTL-Analysen und Assoziationsuntersuchungen kann jedoch eine Beziehung zwischen der Variation an bestimmten, wenigen Marker-Genorten und wichtigen Merkmalen hergestellt werden, und es können sogar Genorte mit Bedeutung für Anpassungseigenschaften und Ertrag erkannt werden.

Das Prinzip der QTL-Analyse (*QTL: Quantitative trait locus*) basiert auf der gleichzeitigen Beobachtung von vielen Genmarkern und interessierenden, kontinuierlich variierenden, quantitativen

Merkmalen in Familien. Zunächst ist also durch kontrollierte Kreuzung eine Familie mit vielen, in der Regel weit über hundert, Nachkommen zu produzieren. In dieser Familie wird sowohl ein interessantes quantitatives Merkmal, zum Beispiel die Höhe in einem bestimmten Alter oder der Austriebstermin, als auch eine grosse Zahl von polymorphen Marker-Genorten beobachtet. In den meisten Fällen wird kein Zusammenhang zwischen der Variation des interessierenden Merkmals und der Variation am Marker-Genort erwartet. Liegt jedoch ein beobachteter Marker nicht nur auf dem gleichen Chromosom, sondern sogar in unmittelbarer chromosomaler Nähe zu einem (unbekannten) Genort (QTL), der einen Einfluss auf das quantitative Merkmal hat, so ergibt sich daraus eine Korrelation, da in der Regel bestimmte Allele am QTL und am gekoppeltem Marker-Genort gemeinsam weitervererbt werden. Die Korrelation ist umso stärker, je näher der Marker beim das Merkmal kontrollierenden QTL liegt und je grösser die Bedeutung des QTL für das Merkmal ist. Durch QTL-Analysen kann also die chromosomale Lage wichtiger Genorte relativ zu Marker-Genorten grob kartiert werden. Die Genorte sind damit aber noch nicht genau identifiziert, und die in einer bestimmten Familie beobachteten Resultate sind nicht unbedingt auf andere Familien und auch nicht auf ganze Populationen übertragbar.

In natürlichen oder naturnahen Populationen und deren Nachkommen wird eine Korrelation zwischen einem Genmarker und einem anpassungsrelevanten oder ertragsbestimmenden Merkmal nur dann erwartet, wenn der Genmarker in unmittelbarer Nähe zum ertragsbestimmenden Gen liegt. Im Idealfall bestimmt sogar die am Marker beobachtete Variation die Ausprägung des wichtigen Merkmals direkt mit. Gelingt es also, die Variation an einem Marker-Genort mit der Variation eines wichtigen Merkmals wie Austriebsverhalten, Wachstum oder Resistenzeigenschaften in natürlichen oder naturnahen Populationen zu verbinden (zu assoziieren), so wird auf diese Weise die genetische Grundlage adaptiver Merkmalsvariation erkannt, und es können Allele identifiziert werden, die zu besonders erwünschten Merkmalsausprägungen, zum Beispiel schnellem Wachstum, beitragen. Bestände oder experimentelle Populationen, in denen genetische Untersuchungen mit diesem Ziel durchgeführt werden, werden «Assoziationspopulationen» genannt.

Genfluss, Migration

Pflanzen verbreiten ihre genetische Information über Pollen und Samen. Teilweise werden auch in der wissenschaftlichen Literatur die Begriffe Genfluss (im weiteren Sinne) und Migration als die Verbreitung genetischer Information beschreibende Synonyme verwendet. Häufig wird jedoch von Genfluss

(in engerem Sinne; *gene flow*) gesprochen, wenn genetische Information über den Pollen verbreitet wird, und von Migration (*migration*) bei der Verbreitung von Samen.

Bei den mitteleuropäischen Hauptbaumarten erfolgt die Pollenverbreitung durch den Wind. Viele Baumarten der Tropen, aber auch heimische Arten wie Wildobst oder Elsbeere nutzen tierische Pollenvektoren, zumeist Insekten. Samen werden häufig in verbreitungsfördernden Einheiten (Diasporen) wie Früchten oder Teilfrüchten ebenfalls abiotisch, zum Beispiel durch den Wind, oder biotisch durch Tiere, etwa Vögel, verbreitet.

Inzucht

Inzucht beschreibt die Konsequenzen der Paarung verwandter Individuen, also von Pflanzen, die mindestens einen gemeinsamen Vorfahren hatten. Selbstbefruchtung ist die Befruchtung einer Samenanlage mit dem Pollen derselben Pflanze; sie ist die stärkste Form von Inzucht. Auf genetischer Ebene hat Inzucht eine Verringerung der Heterozygotie an vielen Genorten relativ zu nicht ingezüchteten Nachkommen zur Folge. Bei einigen Pflanzen, aber nur bei sehr wenigen Waldbäumen, ist Inzucht unerschädlich; es gibt sogar vorwiegend selbstbefruchtende krautige Pflanzen. Bei Bäumen führt Inzucht aber fast immer zu vielfältigen Defekten bei betroffenen Nachkommen, die erhöhte Mortalität, geringere Fertilität, langsames Wachstum und Wachsanomalien einschliessen und in ihrer Gesamtheit als Inzuchtdepression bezeichnet werden.

Genetische Drift, genetische Verarmung

Sind Populationen sehr gross, so führt das zufällige Absterben einiger Pflanzen nur zu geringen Änderungen genetischer Strukturen. Je kleiner Populationen aber werden, desto mehr bestimmt auch der Zufall, welche Genotypen und Allele von Generation zu Generation weitergegeben werden und wie häufig diese sind. Die Häufigkeiten von genetischen Typen (Genotypen und Allelen; siehe oben) schwanken in kleinen Populationen also zufällmässig, sie «driften». Ist ein Allel in einer Population zu einem bestimmten Zeitpunkt durch genetische Drift ganz verschwunden, so kann es nur durch sehr seltene und daher unwahrscheinliche Mutationen oder durch Genfluss beziehungsweise Migration wieder in die Population gelangen. Kleine Populationen verlieren damit durch genetische Drift viele Varianten (Allele) an zahlreichen Genorten; sie verarmen und verfügen dann über weniger Variation als grössere Populationen. Wird eine ehemals grosse Population zwischenzeitlich sehr klein, so verliert sie durch genetische Drift viel genetische Variation, die sie auch dann nicht schnell wieder aufbauen kann, wenn sie wieder grösser wird; man spricht von einem «Flaschenhals-Effekt» (*bottleneck effect*). ■