

Eigenschaften hat wie die ersetzte, können solche Mutationen auch ohne große Folgen für das Merkmal bleiben.

Wird durch eine Punktmutation ein Triplet, das für eine Aminosäure codiert, in ein Stoppsignal umgewandelt, entsteht eine **Nonsense-Mutation** (engl. *nonsense*, Unsinn). Die Translation endet verfrüht ③. Das gebildete Polypeptid ist meist funktionslos.

Genmutationen können auch durch Insertion ④ oder Deletion ⑤ von Basenpaaren in einem Gen entstehen. Dabei verschiebt sich das Leseraster, wenn die Zahl der eingefügten oder deletierten Basenpaare kein Vielfaches von drei ist. Da der genetische Code kommafrei ist, ändert sich von der Stelle der Mutation an das Leseraster aller nachfolgenden Triplets. Solche **Rastermutationen** führen mit großer Wahrscheinlichkeit zu einem Protein mit veränderter Aktivität.

Durch äußere Einwirkungen kann die Mutationsrate erheblich steigen. Dazu zählen etwa chemische Substanzen und Strahlen, sogenannte **Mutagene**. Als verantwortungsbewusste Menschen können Mutagene gemieden werden. So ist die krebserregende Wirkung von energiereicher Strahlung oder auch chemischer Substanzen etwa im Zigarettenrauch bekannt. Ionisierende Röntgenstrahlung verursacht Strangbrüche der DNA, während energiereiche ultraviolette Strahlung der Sonne (280 bis 320 nm) den Zusammenschluss zweier benachbarter Thymin-Basen zu einem Thymin-Dimer auslösen kann (Abb. 77.1). Beides sind Beispiele für **physikalische Mutagene**.

Eine wichtige Gruppe **chemischer Mutagene** sind die **Basenanaloga**. Sie sind den Basen der DNA so ähnlich, dass sie bei der Replikation anstelle dieser eingebaut werden. Ein Beispiel ist 5-Bromuracil, das bis auf eine Methyl-Gruppe dem Thymin entspricht (Abb. 77.2). Die mutagene Wirkung beruht darauf, dass 5-Bromuracil durch Umlagerung von der Keto- in die Enolform übergehen kann. Während sich die Ketoform, wie Thymin auch, mit Adenin paart, ist zur Enolform Guanin komplementär.

Eine andere Gruppe chemischer Mutagene schiebt sich anstelle eines Nukleotids in die DNA ein und bewirkt bei der Replikation eine Rastermutation. Sie werden **interkalierende Substanzen** genannt. Ein solches Mutagen ist das Ethidiumbromid, womit im Labor DNA in Elektrophoresegelelen sichtbar gemacht wird.

Sind vom Sonnenbaden etwa Hautzellen von Mutationen betroffen, spricht man von **somatischen Mutationen**. Wie alle Mutationen erfolgen diese zufällig und werden an die Tochterzellen weitergegeben. Sie haben also Auswirkungen auf den Organismus, in dem sie stattfinden, werden aber nicht an die Nachkommen vererbt. So können sich unter anderem normale Körperzellen in Krebszellen umwandeln.

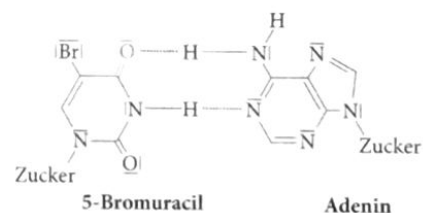
Ereignet sich eine Genmutation etwa durch Rauchen in einer Keimzelle, die zur Befruchtung gelangt, wird sie an die Zygote und damit an die folgende Generation weitergegeben. Man spricht von **Keimbahnmutationen**. Auf den Organismus, in dem sie stattfinden, haben diese in der Regel keine direkte Auswirkungen. Falls sie jedoch zu einem erkennbaren Defekt beim Phänotyp der Folgegeneration führen, spricht man von einer **Erbkrankheit**. Die Sichelzellanämie oder die Mukoviszidose sind Beispiele hierfür.

I I  
ii  
C

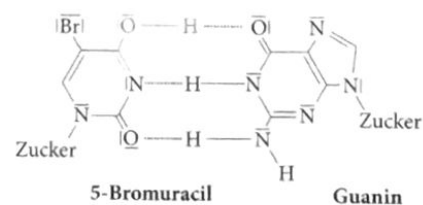
Schaden		Ursache
Einzel- oder Doppelstrangbruch		Röntgenstrahlung
Dimerbildung (Pyrimidine TtC)		UV-Strahlung
Einbau falscher Basen		Basenanaloga wie Bromuracil (BU)
Dehnung der DNA		Interkalierende Substanzen wie Ethidiumbromid

77.1 Wirkungen von Mutagenen auf die DNA

Ketoform



Enolform



77.2 Bromuracil als Basenanalogon

2016-04-25

# Mutagene

- 1 Verdeutliche anhand der Abbildung, wie sich Mutationen ausbreiten. Gehe von der Annahme aus, dass eines der vier Bakterien in dritter Generation (M) um 8.40 Uhr durch einen mutationsauslösenden Faktor, ein **Mutagen**, verändert worden ist. Zeichne für die nächsten zwei Generationen die Symbole für nicht mutierte  $\bigcirc$  und mutierte (M) Bakterien in die Grafik und berechne, wie viele es von beiden Kategorien um 12 Uhr gibt, wenn sich die Bakterien alle 20 Minuten einmal verdoppeln.

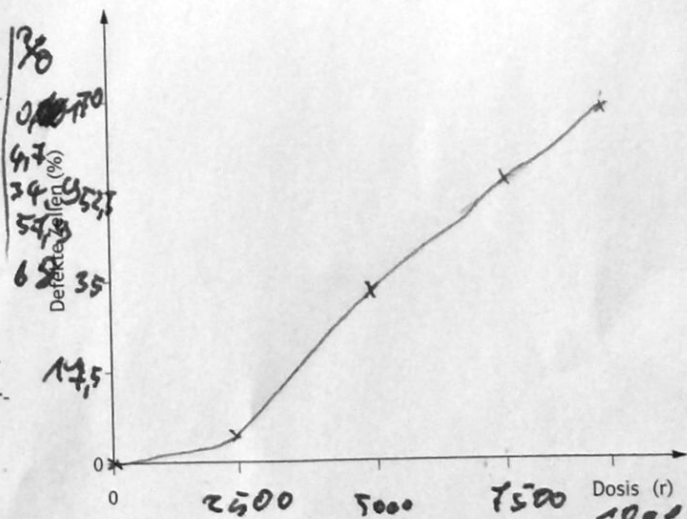
Uhrzeit	Bakterien
8.00	$\bigcirc$
8.20	$\bigcirc$ $\bigcirc$
8.40	$\bigcirc$ $\bigcirc$ $\bigcirc$ (M)
9.00	$\bigcirc$ $\bigcirc$ $\bigcirc$ $\bigcirc$ $\bigcirc$ $\bigcirc$ $\bigcirc$ $\bigcirc$ (M) (M)
9.20	$\bigcirc$ $\bigcirc$ $\bigcirc$ $\bigcirc$ $\bigcirc$ $\bigcirc$ $\bigcirc$ $\bigcirc$ $\bigcirc$ $\bigcirc$ (M) (M) (M) (M)
12.00	nicht mutierte Bakterien Anzahl 3072
	mutierte Bakterien 1024

$$x_n(t) = 1 \cdot 2^t \quad x_g(t) = 8 \cdot 2^t$$

- 2 Die folgende Tabelle zeigt Ergebnisse zur mutagenen Wirkung von Röntgenstrahlen auf pflanzliche Zellen. Verwende sie, um in dem Diagramm den Zusammenhang von Röntgenstrahlen und Zelldefekten zu verdeutlichen. Erläutere die Grafik.

Dosis (r)	Anzahl der Zellen insgesamt	defekte Zellen
0	920	1
2500	1000	47
5000	890	311
7500	1210	701
10000	970	660

Zusammenhang zwischen der Dosis (r) der Röntgenstrahlen (Bestrahlung vorgequollener Gerstenkörner) und dem Anteil defekter Zellen in den Wurzelspitzen während der Mitose



Der Zusammenhang zw. defekten Zellen und der Röntgenstrahlung scheint linear proportional zu sein.

# Mutagene

- Einflüsse, die Mutationen bewirken

## EINTEILUNG

- I • somatische Mutationen
  - ↳ kein Einfluss auf Folgegenerationen
- Keimbahnmutationen
  - ↳ Einfluss auf Folgegenerationen  $\Rightarrow$  Ererbbarkeit
- II • physikalische Mutagene
  - ↳ z. B. Energie reiche Strahlung (Röntgen etc.)
- chemische Mutagene
  - ↳ Stoffe, die Replikation beeinflussen
  - z. B. Basenanaloga, wie 5-Bromuracil