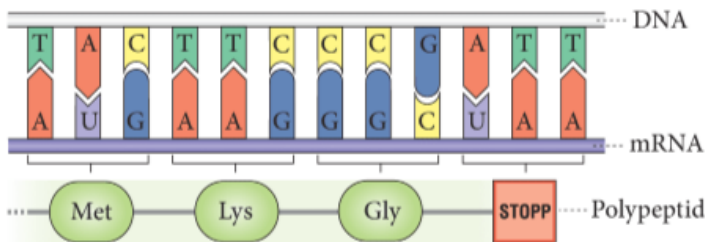


Genmutationen

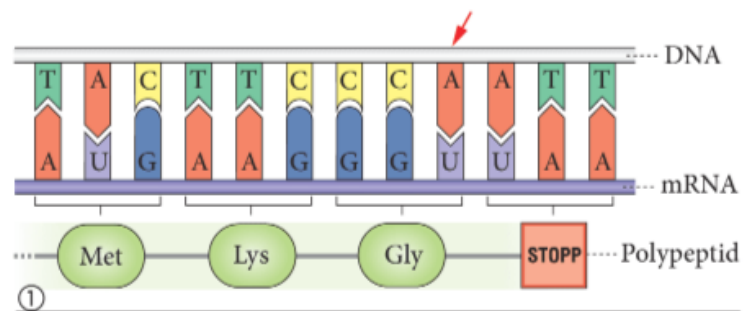
Definition: Genmutation ist eine Veränderung der genetischen Information innerhalb eines Gens.

Sie ist mikroskopisch nicht nachweisbar (die Gestalt des Chromosoms, auf dem das Gen liegt, ändert sich dadurch nicht); sie ist nur durch die Analyse der Basensequenz nachweisbar.

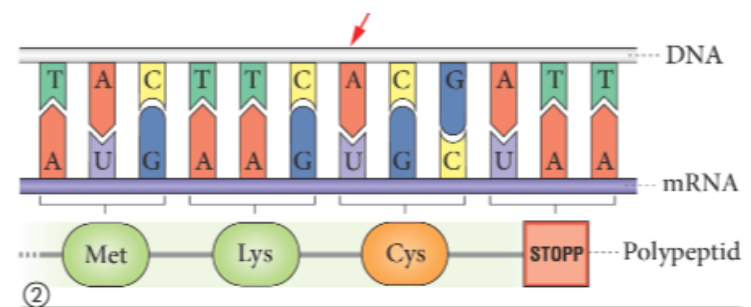
Wenn nur ein Basenpaar verändert ist, spricht man von einer **Punktmutation**.



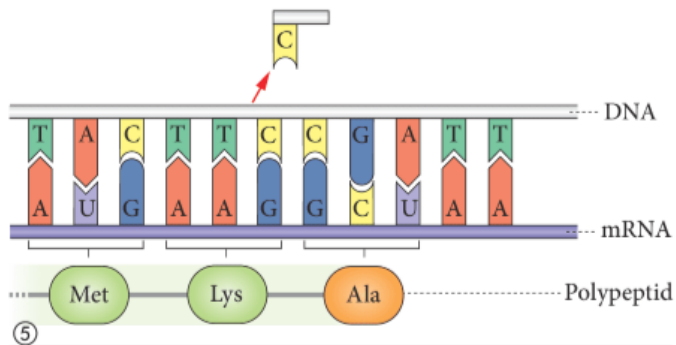
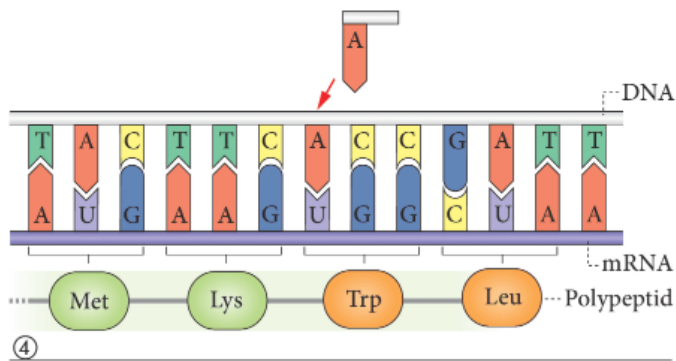
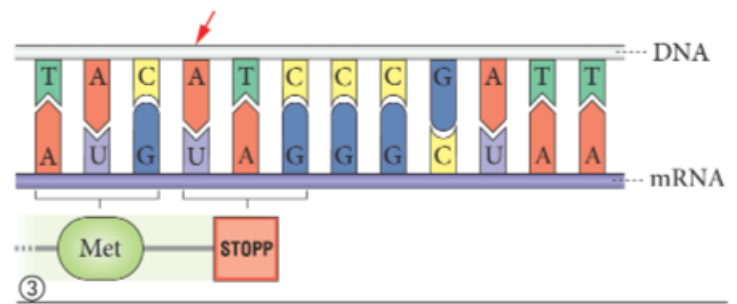
Die Auswirkung einer Punktmutation auf das Genprodukt, also auf das Polypeptid und damit letztlich auf das Merkmal, hängt jedoch von verschiedenen Faktoren ab (Abb. 76.1). Erfolgt sie in einem Intron, hat sie keine Auswirkungen auf das exprimierte Polypeptid. Sie wird deshalb als **stumme** oder **neutrale Mutation** bezeichnet. Stumme Mutationen können auch in Exons auftreten. Dabei verändert sich zwar das DNA-Triplett und damit auch das Codon, dieses wird jedoch aufgrund der Redundanz des genetischen Codes in dieselbe Aminosäure übersetzt ①.



Erfolgt der Austausch einer Base an erster oder zweiter Stelle eines codierenden Triplets, wird bis auf wenige Ausnahmen, eine falsche Aminosäure eingebaut ②, eine **Missense-Mutation** (engl. *missense*, Fehlsinn) liegt vor. Der Austausch einer einzigen Aminosäure, etwa im aktiven Zentrum eines Enzyms, kann dessen Aktivität verringern. Die Sichelzellanämie ist ein Beispiel für eine Missense-Mutation, die sich nachhaltig auf den Phänotyp auswirkt. Wenn die neue Aminosäure hingegen ähnliche 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.

Aufgabe:

Diskutieren Sie die möglichen Folgen einer Insertion in Abhängigkeit davon, an welcher Stelle sie in einem Gen bei Eukaryoten stattfindet.