

2.4. Mutationen

WH	}	<p>Genommutationen: Änderung der Anzahl von Chromosomen (z.B. Trisomie 21), oder des gesamten Chromosomensatzes (Polyploidie) [eA]</p> <p>Chromosomenmutationen: Deletion, Duplikation, Translokation und Inversion von Chromosomen-Teilstücken [eA]</p>
----	---	--

Genmutationen

Hier sind jeweils nur wenige, oft nur eine einzige Base verändert.

→ Punktmutation

Veränderung einer Base auf dem DNA-Strang

- stumme Mutation (keine Konsequenzen)
- Missense-Mutation (andere AS)
- Nonsense-Mutation (vorzeitiger Abbruch)

ausgelöst durch z.B.

- salpetrige Säure (HNO_2): $\text{C} \rightarrow \text{U} / \text{A} \rightarrow \text{Hx}$ (paart mit C)
- **Basenanaloga**, z.B. 5-Bromuracil: paart mit Adenin, durch Isomerie aber manchmal auch mit G

Die Konsequenzen solcher Punktmutationen können durch eine Sequenzanalyse des entsprechenden DNA-Strang abgeschätzt werden: s. AB + ML

→ Rastermutation

Einbau oder Wegfall einer Base im DNA-Strang

ausgelöst durch

- Akridinfarbstoffe: beliebiger Ein- u. Ausbau

→ Strangbrüche durch ionisierende Strahlung

→ Dimerisierung (Thymin-Dimere durch UV-Strahlung)

→ Strangvernetzung durch Antibiotika

Reparaturmechanismen

- Die DNA besitzt einen eigenen „Korrektur-Lese-Mechanismus“
- Postreplikationsreparatur durch Reparaturenzyme
- Fotoreaktivierung (lösen Thymin-Dimere wieder auf)
- Exzisions-Reparatur
- (SOS-Reparatur, nur bei Interesse: <https://de.wikipedia.org/wiki/SOS-Antwort>)

Eine weitere Unterscheidung von Mutationen orientiert sich am Gewebe, wo die Mutationen auftritt und den Konsequenzen für die nächste Generation:

- Bei einer **somatischen Mutation** sind oft nur einzelne Körperzellen betroffen und die Mutation wird i.d.R. auch nicht an die nächste Generation weitergegeben).
- Bei einer **Keimbahnmutationen** sind Geschlechtszellen mutiert. Findet eine Befruchtung statt, enthalten alle Zellen des neuen Lebewesens die Mutation, die auch an alle folgenden Generationen weitergegeben wird.