Insertion

J. Arnemann

Abteilung Molekulargenetik, Labor Dr. Wisplinghoff, Köln,
Deutschland

Synonym(e) [Eibau zusätzlicher Nukleotide](#)

Englischer Begriff insertion

Definition Unter Insertion versteht man in der Genetik den überwiegend pathogenen Einschub von neuen Nukleotiden oder DNA-Sequenzen in einen bestehenden DNA-Abschnitt, aber auch die Einfügung von Chromosomenabschnitten in ein nicht homologes Chromosom.

Beschreibung Die Insertion von wenigen Nukleotiden oder längeren DNA-Sequenzen in einen nicht kodierenden DNA-Abschnitt hat meist keinen pathogenen Effekt, anders jedoch bei kodierenden Abschnitten, bei denen durch eine Insertion der Leserahmen verändert wird. Lässt sich die inserierte DNA-Sequenz durch 3 teilen und damit eine Tripletanord-

nung erhalten, wird das translatierte Protein oftmals einfach verlängert. Proteindomänen können aber dadurch zerrissen werden und die Funktion des Proteins wird meistens beeinträchtigt. Lässt sich die inserierte DNA-Sequenz jedoch nicht durch 3 teilen, wird die Tripletanordnung zerstört und es kommt zu einer pathogenen Leserasterverschiebung, die oftmals mit einem frühen Stoppcodon einhergeht und zu einer Verkürzung und zum Funktionsverlust des Proteins führt.

Auf chromosomaler Ebene können Replikationsfehler in der Meiose zu Chromosomentranslokationen oder auch zu nicht reziproken singulären Insertionen chromosomaler Abschnitte führen. Während die balanzierten Chromosomentranslokationen meist phänotypisch unauffällig sind, zeigen die unbalanzierten Translokationen oder singulären Insertionen meist eine pathogene Dosiszunahme im Sinne einer partiellen Trisomie und i. d. R. einen auffälligen Phänotyp.

Literatur

Strachan T, Read AP (2005) Molekulare Humangenetik. Elsevier GmbH, München