Leseraster-Mutation

J. Arnemann

Abteilung Molekulargenetik, Labor Dr. Wisplinghoff, Köln,
Deutschland

Synonym(e) Raster-Mutation

Englischer Begriff frameshift mutation

Definition Bei einer Leseraster-Mutation wird aufgrund einer Deletion oder Insertion der Tripletcode des Leserasters so verändert, dass nachfolgend kein oder ein anderes Peptid synthetisiert wird.

Beschreibung Die Aneinanderreihung von definierten Triplets ist die Grundlage des Leserasters, nach der bei der Translation die dafür kodierenden Aminosäuren synthetisiert werden. Kommt es zur Insertion oder Deletion einer Anzahl von Nukleotiden, die nicht durch 3 teilbar sind, wird die Aneinanderreihung der ursprünglichen Triplets unterbrochen und durch die Insertion oder Deletion (auch Indel-Mutation)

einer unpassenden Anzahl an Nukleotiden die ursprüngliche Triplettkombination auseinandergerissen und zu einer komplett neuen Tripletfolge zusammengesetzt. Diese neue Zusammensetzung der kodierenden Triplets führt bei einer anschließenden Translation ab der Indel-Mutation zu einer völlig neuen Zusammensetzung an Aminosäuren und damit des Proteins. Die neu zusammengesetzten Proteine sind i. d. R. funktionslos. Grundsätzlich gilt, dass je früher die Indel-Mutation im Leseraster auftritt, desto mehr divergiert das resultierende Protein von der eigentlichen Proteinsequenz und -funktion.

Da unter Umständen sich auch die Verteilung von Stoppcodons verändert, kann dieses meist pathogene Hybridprotein auch eine abweichende Größe bzw. Molekulargewicht haben.

Indel-Mutationen mit Leseraster-Mutation sind häufig Ursache genetisch bedingter Erkrankungen, wie z. B. Muskeldystrophie Typ Duchenne.

Literatur

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