Mutationsanalyse

J. Arnemann

Abteilung Molekulargenetik, Labor Dr. Wisplinghoff, Köln,
Deutschland

Synonym(e) [Mutationstest](#)

Englischer Begriff mutation analysis

Definition Unter Mutationsanalyse versteht auf dem Gebiet der Humangenetik die Suche nach krankheitsverursachenden Mutationen in der DNA mit hoch entwickelten Methoden.

Beschreibung Im Verlauf der beiden vergangenen Jahrzehnte haben sich die Analysemethoden stark verändert. Während früher sog. Scanningmethoden, wie z. B. SSCP („single strand conformation“), DGGE (denaturierende Gradienten-Gelelektrophorese) oder dHPLC („denaturing high

performence liquid chromatography“), eingesetzt wurden, um durch Konformationsänderungen in den zu analysierenden DNA-Fragmenten mögliche Hinweise auf Mutationen zu bekommen, die man dann durch die damals kostspielige und arbeitsaufwendige Sequenzierung überprüfen konnte, sind diese Methoden auch aufgrund ihrer Fehleranfälligkeit obsolet und weitestgehend ersetzt durch High-throughput-
► [Sanger-Sequenzierung](#) (s. a. ► [High-throughput-PCR](#)),
► [Next-Generation-Sequencing \(NGS\)](#), ► [MLPA](#) oder Real-time-PCR-Techniken, insbesondere bei onkologischen Fusionstranskripten.

Die NGS-Technik generiert dabei so viele Analysedaten, dass Mutationen nicht auf Anhieb erkennbar sind, sondern durch Bioinformatikprogramme ausgewertet werden müssen.

Literatur

Mahdieh M, Rabbani B (2013) An overview of mutation detection methods in genetic disorders. *Iran J Pediatr* 23:375–388