Mutationsnomenklatur

J. Arnemann

Abteilung Molekulargenetik, Labor Dr. Wisplinghoff, Köln,
Deutschland

Englischer Begriff sequence variant nomenclature

Definition Unter Mutationsnomenklatur versteht man die durch die Human Genome Variation Society (HGVS) vorgeschriebene und international gültige Schreibweise von humanen Sequenzvariationen. Die aktuellsten Vorgaben sind online unter <http://varnomen.hgvs.org/> (Zugegriffen am 23.06.2017) nachzuschlagen.

Beispielhaft zusammengefasst sind bei der Beschreibung von DNA-Varianten nachfolgende Aspekte zu berücksichtigen. Am Anfang einer jeden Mutationsbeschreibung steht ein Präfix bestehend aus den Abkürzungen „g.“, „m.“, „c.“ oder „n.“ für die benutzten Referenzsequenzen zu genomischer DNA, mitochondrialer DNA, cDNA oder nicht- kodierender DNA. Anschließend folgt bei einem Basenaustausch (Substitution) die Positionsnummer des ausgetauschten Nukleotids in der Referenzsequenz (hier: 139) und anschlie-

ßend das Originalnukleotid (G) und das ausgetauschte (T). Beispiel: c.139G>T.

Bei Deletionen werden nach dem Präfix die erste und die letzte Positionsnummer aufgeführt, die deletiert sind, gefolgt vom Kürzel „del“ und gegebenenfalls der Anzahl oder der Sequenz der deletierten Nukleinsäuren. Beispiel: c.128_131delAGTC.

Bei Insertionen werden nach dem Präfix die Positionen der unbeeinträchtigten Nukleotide aufgelistet, gefolgt vom Kürzel „ins“ und gegebenenfalls der Anzahl oder der Sequenz der inserierten Nukleinsäuren. Beispiel: c.128_129insAGTC.

Bei den sog. „delins“, bei denen ein Sequenzabschnitt deletiert wurde und ein weiterer, nicht zusammenhängender Sequenzabschnitt inseriert wurde, werden nach dem Präfix die beiden Positionen der ersten und letzten fehlenden Nukleotide gefolgt von einem „delins“ und der inserierten Sequenz gelistet. Beispiel: c.128_137delinsC.

Es wird allgemein empfohlen, bei Unsicherheiten in der Beschreibung einer Mutation, in den bei der HGVS publizierten Richtlinien nachzuschauen.

Literatur

<http://varnomen.hgvs.org/>