Nonsense-Mutation

J. Arnemann

Abteilung Molekulargenetik, Labor Dr. Wisplinghoff, Köln,
Deutschland

Synonym(e) [Stopp-Mutation](#)

Englischer Begriff nonsense mutation

Definition Eine Nonsense-Mutation ist eine sinnentstellende Mutation in der DNA, die bei der Translation zu einem frühen Kettenabbruch führt.

Beschreibung Eine Nonsense-Mutation ist ein funktioneller Basenaustausch in einem proteinkodierenden Gen, der das betroffene, für eine Aminosäure kodierende Triplet zu einem Stoppcodon wandelt und während der Translation der mRNA zu einem vorzeitigen Kettenabbruch der Proteinsynthese führt und damit ein funktionsloses oder funktionseingeschränktes Protein bildet. Eine Nonsense-Mutation stellt somit eine pathogene Mutation dar.

Literatur

Cartegni et al (2002) Listening to silence and understanding nonsense: exonic mutations that affect splicing. *Nat Rev Genet* 3:285–298