Splice-Mutation

J. Arnemann

Abteilung Molekulargenetik, Labor Dr. Wisplinghoff, Köln,
Deutschland

Synonym(e) [Spleißmutation](#)

Englischer Begriff splice mutation

Definition Eine Spleißmutation ist eine DNA-Sequenzmutation, die ein regelrechtes Spleißen der prä-mRNA verhindert.

Beschreibung Eine Spleißmutation liegt vor, wenn Spleiß-donor- oder Spleißakzeptorstellen durch Mutationen, wie z. B. Basenaustausch, Insertion oder Deletion von Nukleoti-

den, so verändert sind, dass keine reguläre mRNA aus der prä-mRNA herausgespleißt wird.

Eine Mutation an den hochgradig konservierten Spleißstellen verhindert ein ordnungsgemäßes Binden der Spleißosomen und damit ein Herausschneiden der durch Mutation beeinträchtigten Intronsequenzen. So kann z. B. die reife mRNA nichtgespleißte Intronsequenzen enthalten, die bei einer Translation zu einem vorzeitigen Kettenabbruch der Proteinsynthese, zur Synthese eines fehlerhaften oder Nonsense-Proteins oder den allgemeinen Ausfall des Proteins führen. Spleißmutationen sind daher pathogene Mutationen für die Entwicklung oftmals schwerwiegender humangenetischer Erkrankungen.

Literatur

Ward AJ, Cooper TA (2010) The pathobiology of splicing. *J Pathol* 220:152–163