Subtelomer-Region

J. Arnemann

Abteilung Molekulargenetik, Labor Dr. Wisplinghoff, Köln, Deutschland

Synonym(e) Telomer-flankierender Bereich

Englischer Begriff subtelomeric region

Definition Die beiden Subtelomer-Regionen im p- und q-Arm eines Chromosoms stellen die chromosomenspezifischen DNA-Abschnitte dar, die am weitesten vom Zentromer entfernt liegen.

Beschreibung Die Subtelomer-Region ist aufgrund der chromosomenspezifischen Muster wichtig für die Erkennung und meiotische Paarung homologer Chromosomen. Diese Regionen setzen sich vordergründig aus segmentalen Duplikationen und subtelomerischen Repeat-(Srpt-)Sequenzen,

insbesondere variablen Kombinationen von degenerativen TTAGGG-Repeats zusammen. TTAGGG-Repeats von bis zu 20 kb Länge bilden die eigentlichen Telomere, das Ende der Chromosomen, die das Chromosom vor Degradation schützen und in degenerativer Form in die Subtelomer-Region übergehen.

In der Subtelomer-Region sind auch transkribierte Gene lokalisiert, wie z. B. Zinkfinger- oder olfaktorische Rezeptorgene, aber auch weitere ORFs („open reading frames“). Deletionen in dieser Region bedingen genetisch bedingte Erkrankungen, wie fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD) oder auch Formen mentaler Retardierung.

Literatur

Ravnan JB et al (2006) Subtelomere FISH analysis of 11,688 cases: an evaluation of the frequency and pattern of subtelomere rearrangements in individuals with developmental disabilities. *J Med Genet* 43:478–489