

Keimbahnmutation



J. Arnemann
Abteilung Molekulargenetik, Labor Dr. Wisplinghoff, Köln,
Deutschland

Synonym(e) Konstitutionelle Mutation

Englischer Begriff germline mutation

Definition Keimbahnmutation bezeichnet eine konstitutive Mutation, die in allen Körperzellen vorkommt und durch die Keimzellen von Generation zu Generation vererbt wird.

Beschreibung Keimbahnmutationen sind Mutationen, die in den männlichen und weiblichen Keimzellen erstmals auftreten, i. d. R. als Fehler bei Meiose und DNA-Replikation in den Stadien Meiose I (MI) und Meiose II (MII). Diese Keimbahnmutation wird im Rahmen der Befruchtung an die Zygote weitergegeben, die bei den weiteren Zellteilungen diese Mutation obligat an alle Zellen weitergibt. Keimbahnmutationen sind daher in allen Körperzellen konstitutiv nach-

weisbar und auch vererbbar. Bedingen diese Mutationen eine pathogene Funktion, werden sie als erbliche Mutationen einer erblichen Erkrankung definiert, die prä- und postnatal diagnostisch getestet werden können.

Im Gegensatz hierzu stehen die somatischen Mutationen. Diese Mutationen können in teilungsaktiven Zellen der unterschiedlichsten Gewebe auftreten und sind auf jene beschränkt. Meist sind somatische Mutationen die Ursache für Tumorerkrankungen der betroffenen Gewebe und Organe. Da diese Mutationen nicht konstitutiv sind, können sie nur im betroffenen Zielgewebe diagnostisch nachgewiesen werden.

Eine Sonderform stellen unmittelbar postzygotische Mutationen dar, die in der Zygote oder den ersten Teilungsstadien auftreten. Diese Mutationen werden nur auf bestimmte Keimblätter verteilt und bedingen dadurch die Entstehung eines genetischen Mosaiks.

Literatur

Campbell CD, Eicher EE (2013) Properties and rates of germline mutations in humans. *Trends Genet* 29:575–584