

Mutationen

Genommutation

Veränderung in der Zahl der Chromosomen.

Polyploidie

Vervielfachung des ganzen Chromosomensatzes.

Autopolyploidie (Autoploidie)

Nur arteigener Chromosomensatz betroffen, z.B.

- Zuckerrübe, viele Apfelsorten: triploid
 - Löwenmaul, Rotklee, Radieschen: tetraploid
- ⇒ größere Zellkerne, größere Zellen, größere Organe

Allopolyploidie (Alloplodie)

Chromosomensätze verschiedener Arten beteiligt, Bastardisierung erforderlich., z.B

- Weizen: allohexaploid

Numerische Anomalie einzelner Chromosomen

Trisomie

Ein Chromosom liegt dreifach vor; z.B. **Trisomie 21** (Down-Syndrom, Mongolismus): Entstehung durch *Nondisjunction* von homologen Chromosomen bei der Meiose.

Monosomie

Ein Chromosom liegt nur einfach vor; z.B. XO-Monosomie (Turner-Syndrom, Betroffene sind phänotypisch ♀)

Chromosomenmutation

Strukturelle Veränderungen des Chromosoms, oft lichtmikroskopisch erkennbar (Chromosomengröße, Bandenmuster bei geeigneter Färbung). Betroffen sind **Chromosomensegmente**.

Translokation

Ein Chromosom verschmilzt mit einem anderen. Z.B. Translokations-Trisomie 21 beim Menschen: Chromosom 21 ist mit Chromosom 14 verschmolzen:

- balanciert: phänotypisch normal: $2n=45$, d.h. 14, 21, 14+21
- Down-Syndrom: $2n=46$, d.h. 14, 14+21, 21,21

Insertion

Ein zusätzliches Segment ist eingefügt.

Inversion

Doppelter Bruch im Chromosom und Drehung um 180° , → meist balanciert, da keine Veränderung der vorhandenen Information erfolgt.

Duplikation

Ein Chromosomensegment wird verdoppelt eingebaut. Folgen sind unterschiedlich.

Deletion

Ein Segment geht verloren: Z.B. Katzenschrei-Syndrom beim Menschen: Verlust am kurzen Arm von Chromosom 5; Säugling schreit katzenartig, geistig und körperlich behindert.

Triplet-Expansion

Übergang zur Genmutation; ein Triplet wird vervielfacht; z.B. fragiles-X-Syndrom (betroffene ♂♂ sind geistig behindert)

Genmutation

Betroffen ist nur ein Gen (evtl. ein Operon etc.).

Allgemein kommen **Inversionen**, **Insertionen** und **Deletionen** vor. Diese können sich auf *Genabschnitte* beziehen oder es können *Punktmutationen* vorliegen:

Punktmutation

Betroffen ist nur eine Base.

- **Basenaustausch**
- **Rastermutation**
 - durch **Deletion** einer Base (oder 2?),
 - durch **Insertion** einer Base (oder 2?).

Mutagene

Faktoren, die zu Mutationen führen, z.B. UV-Licht, Röntgenstrahlen, radioaktive Strahlung, chemische Substanzen wie z.B. manche organische Lösungsmittel, Basenanaloga usw..