

Arbeitsblatt: Wirkung von Genmutationen (1)

Aufgabe 1

Die Abbildungen 2–4 zeigen Mutationen im codogenen Strang der DNA für das Protein Insulin und die dadurch verursachten Änderungen in der Insulinstruktur gegenüber der des intakten Proteins in Abbildung 1. Beschreiben und vergleichen Sie die Mutationen und erklären Sie deren Folgen. Nehmen Sie dazu auch Abbildung 5 (Seite 2) zu Hilfe.

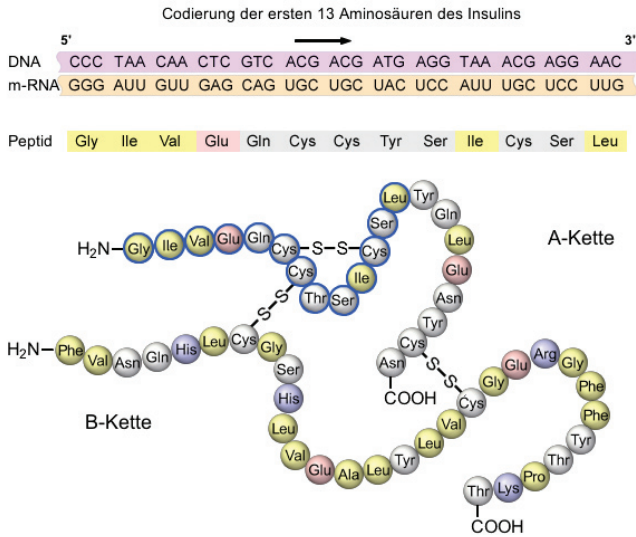


Abb. 1. Codierung von intaktem Insulin

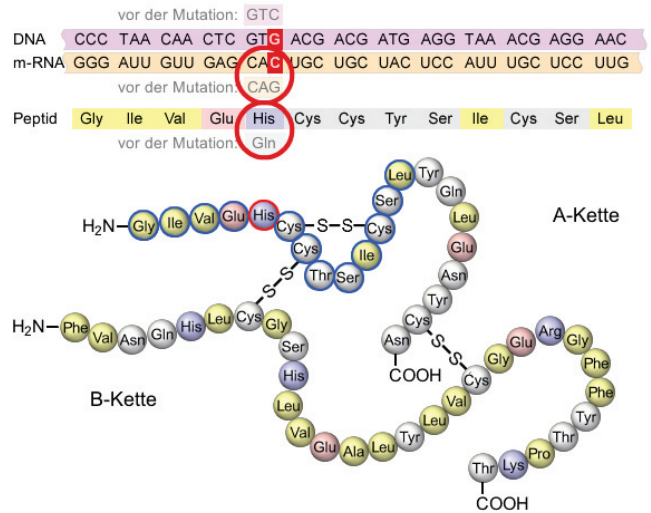


Abb. 2. Mutation a

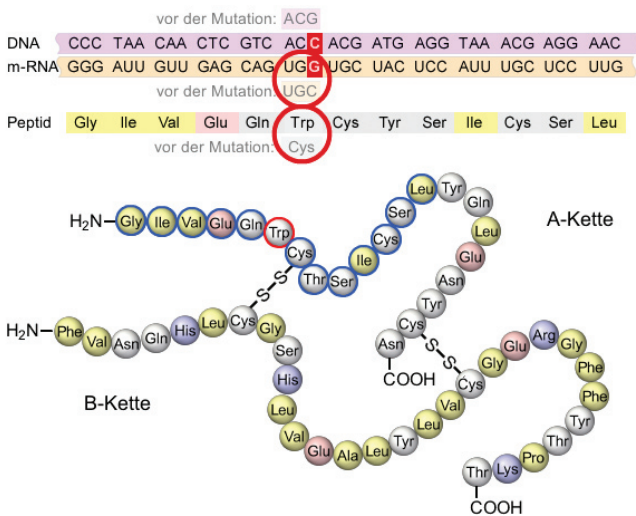


Abb. 3. Mutation b

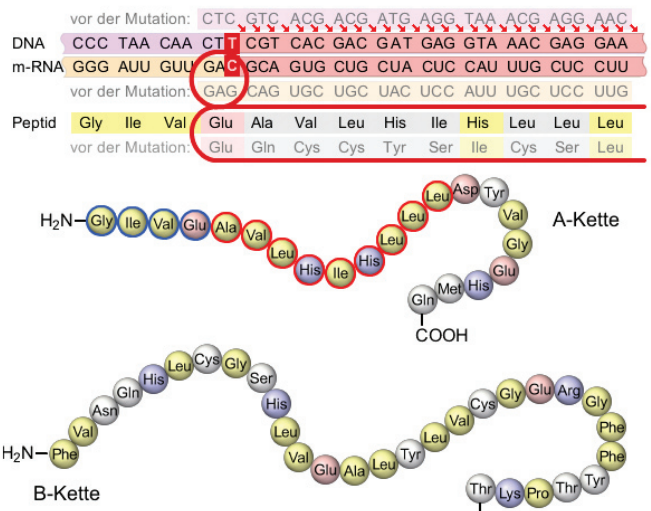


Abb. 4. Mutation c

Arbeitsblatt: Wirkung von Genmutationen (2)

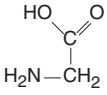
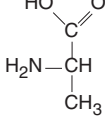
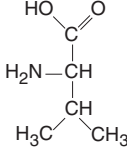
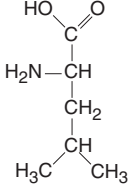
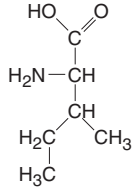
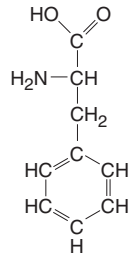
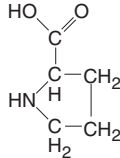
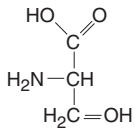
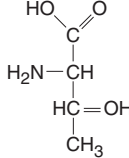
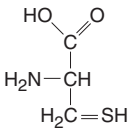
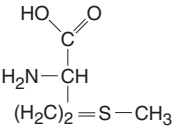
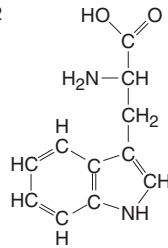
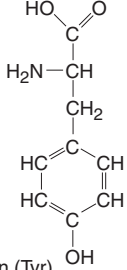
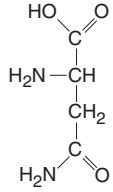
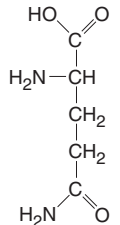
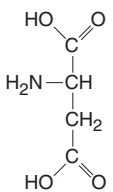
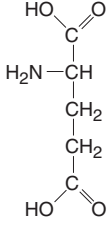
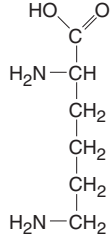
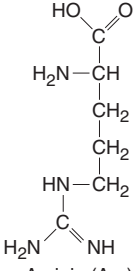
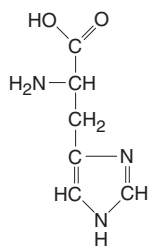
1  Glycin (Gly)	2  Alanin (Ala)	3  Valin (Val)	4  Leucin (Leu)	5  Isoleucin (Ile)
6  Phenylalanin (Phe)	7  Prolin (Pro)	8  Serin (Ser)	9  Threonin (Thr)	10  Cystein (Cys)
11  Methionin (Met)	12  Tryptophan (Trp)	13  Tyrosin (Tyr)	14  Asparagin (Asn)	15  Glutamin (Gln)
16  Asparaginsäure (Asp)	17  Glutaminsäure (Glu)	18  Lysin (Lys)	19  Arginin (Arg)	20  Histidin (His)

Abb. 5

Aufgabe 2

Formulieren Sie, welche Bedeutung stille Mutationen, somatische Mutationen und Keimzellmutationen für ein Individuum haben können.

Aufgabe 3

Das Cytochrom C ist ein Protein in der Endoxidation. Es besteht bei fast allen aeroben Lebewesen aus 104 Aminosäuren. Beim Vergleich der Aminosäuresequenzen der Proteine vom Mensch und dem Schimmelpilz *Neurospora* fällt auf, dass sich die Sequenzen in 44 der 104 Positionen unterscheiden. Trotzdem besitzen beide Proteine eine fast identische Struktur. Klären sie diesen scheinbaren Widerspruch.

Lösungen: Wirkung von Genmutationen

Aufgabe 1

Die Mutation der Abbildung 2 ist eine stille Mutation. Hier wird durch eine Punktmutation die Aminosäure Glutaminsäure durch die chemisch ähnliche Aminosäure Histidin ersetzt. Die Proteinkonformation bleibt bestehen. Auch in der Abbildung 3 ist eine Punktmutation dargestellt. Cystein wird durch Tryptophan ersetzt. Das verändert durch den Verlust einer Disulfidbrücke die Konformation des Insulins und beeinflusst möglicherweise seine physiologische Wirksamkeit.

Gravierend wirkt sich die Insertion einer Base beim 4. Triplet der DNA in der Abbildung 4 aus. Dieser Baseneinschub löst eine vollständige Verschiebung des Leseraster des nachfolgenden codogenen Stranges aus, sodass eine Reihe anderer Aminosäuren eingebaut werden, wodurch die Bindung zwischen A- und B-Kette des Insulins unmöglich wird. Struktur und Funktion werden zerstört.

Aufgabe 2

Eine stille Mutation ist für das Individuum ohne Konsequenzen, weil z. B. durch den redundanten Code trotz veränderter DNA-Sequenz die gleiche ursprüngliche Aminosäure eingebaut wird. Ebenso folgenlos ist der Einbau einer anderen Aminosäure, die chemisch ähnlich reagiert wie die „Original-Aminosäure“ und/oder im Polypeptid keine funktionellen Abschnitt betrifft. Eine stille Mutation kann sowohl Körper- als auch Keimzellen betreffen. Tritt die Mutation nur in den Körperzellen auf und ist nicht still, liegt eine somatische Mutation vor, die Zellwucherungen und Tumore verursachen kann. Wird durch die Mutation die DNA in den Keimzellen verändert, ist sie vererbbar. Erscheint diese Veränderung in der nächsten Generation im Phänotyp, so kann dies eine Erbkrankheit zur Folge haben.

Aufgabe 3

Die identischen Strukturen der Cytochrom C Moleküle trotz verschiedener Aminosäuresequenzen lassen sich damit erklären, dass die Mutationen nur Aminosäuren ohne katalytische Funktion betreffen. Die Aussage, dass die Struktur fast identisch ist, macht deutlich, dass die Abschnitte der DNA, die die funktionellen Aminosäuresequenzen codieren, identisch sind oder die codierten Aminosäuren chemisch sehr ähnlich reagieren.