

Gen-Mutationen

- 1 Eine frei erfundene Basensequenz: 5'-AUGCUGAAGUUU-3'
- 1.1 Übersetzen Sie den oben angegebenen Ausschnitt aus einer m-RNA in die Aminosäuresequenz des Peptids und geben Sie die Leserichtung an.
- 1.2 An den nachfolgend bezeichneten Stellen soll jeweils die Base durch eine andere Base ausgetauscht werden (berücksichtigen Sie jeweils alle möglichen Fälle). Diskutieren Sie jeweils die Auswirkungen auf das Peptid (pro Fall wird nur eine einzige Base ausgetauscht).
- Base Nummer: 3 / 6 / 7 / 11

- 2 Das Peptidhormon **Insulin**, das den Blutzuckerspiegel regelt, besteht aus zwei Peptidketten, die miteinander über Disulfidbrücken verbunden sind. Die kurze Kette hat folgende Aminosäuresequenz:

H₂N-Gly-Ile-Val-Glu-GIN-Cys-Cys-Ala-Ser-Val-Cys-Ser-Leu-Tyr-GIN-Leu-Glu-AsN-Tyr-Cys-AsN-COOH

- 2.1 In der Medizin ist man daran interessiert, Diabetikern möglichst kein Schweine-Insulin zu verabreichen, denn es weist leichte Abweichungen zum Humaninsulin auf. Durch gentechnische Methoden wurde die Erbinformation für Humaninsulin in Mikroorganismen eingebaut, welche nun die beiden Peptidketten in großer Menge kostengünstig produzieren.
- 2.1.1 Erstellen Sie für die ersten 7 Aminosäuren der kurzen Kette des Insulins eine mögliche Basensequenz einer m-RNA. Kennzeichnen Sie die Leserichtung.
- 2.1.2 Erstellen Sie für Ihre m-RNA den entsprechenden Ausschnitt der DNA. Kennzeichnen Sie die Leserichtung der beiden DNA-Stränge und benennen Sie diese.
- 2.2 Mutationen beim Insulin-Gen:
- 2.2.1 Die dritte Base dieser m-RNA wird ausgetauscht. Diskutieren Sie die möglichen Auswirkungen auf die Peptidkette in allen möglichen Fällen.
- 2.2.2 Die 18. Base dieser m-RNA wird ausgetauscht. Diskutieren Sie die möglichen Auswirkungen auf die Peptidkette in allen möglichen Fällen.
- 2.2.3 Zwischen die 7. und 8. Base dieser m-RNA wird eine weitere (beliebige) Base eingeschoben. Diskutieren Sie die Auswirkungen auf die gesamte Peptidkette.

Hinweis: Polypeptidketten werden nachträglich oft gekürzt. Deshalb steht am Anfang nicht immer eine Aminosäure, deren Codon gleichzeitig ein Startcodon ist.

Hinweise für die Lehrkraft:

Wenn die Leserichtung bei Peptiden (Amino- und Carboxy-Ende) nicht besprochen wurden, kürzen Sie die Aufgabenstellung entsprechend.

In drei Teilaufgaben werden nur Vorkenntnisse aus der Proteinbiosynthese wiederholt. Das ist sinnvoll, denn dieses Thema liegt schon einige Zeit zurück.

Erwartungshorizont:

1.1 5'-AUG CUG AAG UUU-3' (m-RNA)
 H₂N-Met - Leu - Lys - Phe-COOH

1.2 Basenaustausch an der 4. Base: Missense-Mutation (Austausch der Aminosäure)
 C statt G: Ile
 A statt G: Ile
 U statt G: Ile

 Punktmutation an der 6 Base: stumme Mutation (identische Aminosäure)
 C statt G: Leu
 A statt G: Leu
 U statt G: Leu

 Punktmutation an der 7. Base:
 C statt A: GIN Missense-Mutation
 G statt A: Glu Missense-Mutation
 U statt A: Stopp-Codon Abbruch der Proteinsynthese

 Punktmutation an der 11. Base: Missense-Mutation
 A statt U: Tyr
 C statt U: Ser
 G statt U: Cys

2.1.1 und 2.1.2

 Keine eindeutige Lösung, weil der genetische Code degeneriert ist.

2.2.1 Der genetische Code für Gly ist GGN, so dass eine Veränderung der dritten Kernbase immer eine stumme Mutation ist, die keine Auswirkungen auf das Polypeptid hat.

2.2.2 Der genetische Code für Cys ist UGU bzw. UGC. Eine Punktmutation bei der 3. Kernbase kann also eine stumme Mutation darstellen, aber auch den Code für eine andere Aminosäure ergeben (UGG > Trp) bzw. ein Stoppcodon (UGA).

2.2.3 komplett andere Aminosäuresequenz ab dieser Stelle