

⑤ 유전자 돌연변이

유전자 돌연변이 서술 방식
 교육과정 내에서 돌연변이를 세부적으로 가르치지 않아 유전학 내용과 평가원에서 기출된 내용을 바탕으로 서술하였다.

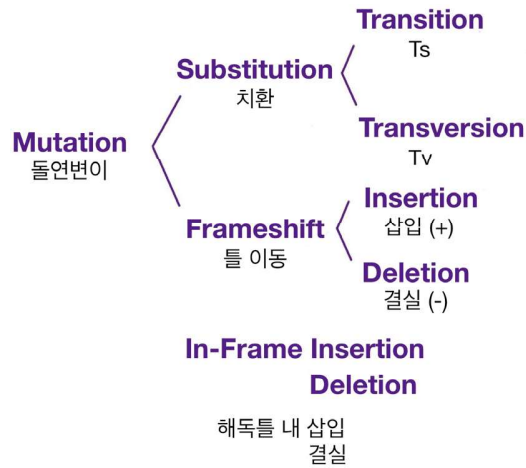
세린(S, Ser)
 세린의 경우, 코돈 중 유일하게 코돈의 두 번째 염기가 2종류이다.

코돈 추론형
 Schema 4

유전자 돌연변이

생명과학 II에서 출제되는 유전자 돌연변이는 크게 다음 세 가지로 나뉜다.
 “염기 치환, 염기 삽입, 염기 결실”

그리고 이를 세부적으로 파악하면 다음과 같다.



[Substitution : 치환]

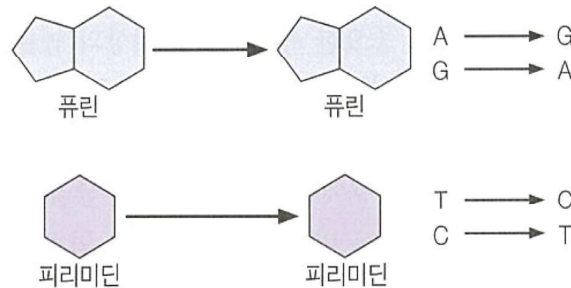
① Transition mutation (Ts)

염기 치환 돌연변이 중 (고리의 개수 기준) 같은 계열의 염기로 치환되는 돌연변이이다.
 (大→大 or 小→小)

세린을 암호화하는 코돈을 제외하고 코돈에서 중첩성이 나타나게 하는 염기는 첫 번째 염기와 세 번째 염기이다. 그중 세 번째 염기가 변동성이 좀 더 강하다.

(이는 염기가 치환되어도 같은 아미노산을 암호화할 수 있음을 의미한다.)
 (첫 번째 염기의 경우 아르지닌과 류신의 경우만 해당된다.)

코돈의 세 번째 염기에 Ts가 일어날 경우 짝수 개의 코돈이 1개의 아미노산을 지정할 때 아미노산에 변화가 일어나지 않는다.



유전자 돌연변이

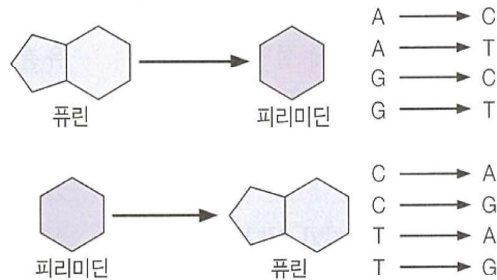
② Transversion mutation (Tv)

염기 치환 돌연변이 중 (고리의 개수 기준) 다른 계열의 염기로 치환되는 돌연변이이다.
(大→小 or 小→大)

코돈의 세 번째 염기에 Tv가 일어날 경우

(1 : 4) 지정하는 아미노산에 변화가 일어나지 않거나 (EX 글리신(G) → 글리신(G))

(1 : 2) 다른 아미노산으로 변한다. (EX 아스파르트산(D) → 글루탐산(E))



이러한 치환 돌연변이는 번역틀(해독틀) 위치에 영향을 미치지 않는다.

따라서 치환 돌연변이가 아미노산 생성에 관여할 경우

치환 돌연변이가 일어난 곳을 제외한 곳의 염기 서열과 아미노산 서열이 변하지 않는다.

[예제 10 - 16학년도 수능 간소화]

다음은 유전자 w와 이 유전자에 돌연변이가 일어난 유전자 x에 대한 자료이다.

- w, x로부터 각각 폴리펩타이드 W, X가 합성된다.
- w의 DNA 2중 가닥 중 주형 가닥의 염기 서열은 다음과 같다.

5'-ATGTCATGTTAACATTGGTGAAGCAT-3'

- x는 전사 주형 가닥의 단백질 암호화 부위에 있는 아데닌 염기 2개가 각각 타이민과 구아닌으로 치환된 돌연변이이며 W와 X의 아미노산 서열은 같다.
- W, X의 합성은 개시 코돈에서 시작하여 종결 코돈에서 끝난다.
- 표는 유전 부호의 일부를 나타낸 것이다.

코돈	아미노산	코돈	아미노산	코돈	아미노산	코돈	아미노산
AUG	메싸이오닌 (개시 코돈)	AGC AGU	세린	CCA CCU	프롤린	UGC UGU	시스테인
AAG	라이신	CAA	글루타민	CGA CGU	아르지닌	UAA UAG UGA	종결 코돈
ACA ACG	트레오닌	CAC CAU	히스티딘	CUA CUC CUU	류신		

다음 선지의 정오를 판정하시오.

- X의 두 번째 아미노산을 암호화하는 코돈은 CUC이다. (O / X)

⑤ 유전자 돌연변이

[예제 10 해설] 답. X (CUA)

5'-ATGTCATGTTAACATTGGTGAAGCAT-3'

DNA 단일 가닥이 주어져 있다.

1st 주형 vs 비주형

주형 가닥임이 제시되어 있다.

2nd 돌연변이 해제

중첩성이 나타나게 할 가능성이 높은 번역틀 내 세 번째 염기를 관찰해보자.

w_T	5'	TTA	ACA	TTG	GTG	AAG	CAT	3'
w_m	3'	AAU	UGU	AAC	CAC	UUC	GUA	5'
아미노산		종결	C	Q	H	L	M	

치환 돌연변이가 일어날 두 아데닌이 결정되었다.

이때 시스테인(C)은 한 아미노산을 두 개의 코돈이 암호화하므로 (≍ 1 : 2) 시스테인은 같은 시스테인으로 바뀌기 위해 Ts가 일어나야 한다.

따라서 다음과 같이 x의 번역틀이 결정된다.

w_T	5'	TTA	GCA	TTG	GTG	TAG	CAT	3'
w_m	3'	AAU	CGU	AAC	CAC	AUC	GUA	5'
아미노산		종결	C	Q	H	L	M	

∴ 두 번째 아미노산을 암호화하는 코돈은 CUA이다.

[예제 11 - 19학년도 수능 간소화]

다음은 어떤 진핵생물의 유전자 w와 돌연변이 유전자 x의 발현에 대한 자료이다.

- w, x로부터 각각 폴리펩타이드 W, X가 합성되고, W, X의 합성은 모두 개시 코돈에서 시작하여 종결 코돈에서 끝난다. 개시 코돈은 AUG이다.
- w의 DNA 2중 가닥 중 전사 주형 가닥의 염기 서열은 다음과 같다.

3'-TACCCGTCGGTGGCCTGAGCATTGATT-5'

- x는 w의 전사 주형 가닥에서 ㉠ 연속된 2개의 동일한 염기가 하나는 퓨린 계열의, 다른 하나는 피리미딘 계열의 염기로 치환된 돌연변이 유전자이다. X는 W와 동일한 아미노산 서열을 가진다.
- 표는 유전 부호를 나타낸 것이다.

UUU	페닐알라닌	UCU	세린	UAU	타이로신	UGU	시스테인
UUC		UCC		UAC		UGC	
UUA	류신	UCA		UAA	종결 코돈	UGA	종결 코돈
UUG		UCG		UAG	종결 코돈	UGG	트립토판
CUU	류신	CCU	프롤린	CAU	히스티딘	CGU	아르지닌
CUC		CCC		CAC		CGC	
CUA		CCA		CAA	CGA		
CUG		CCG		CAG	CGG		
AUU	아이소류신	ACU	트레오닌	AAU	아스파라진	AGU	세린
AUC		ACC		AAC	아스파라진	AGC	세린
AUA		ACA		AAA	라이신	AGA	아르지닌
AUG	ACG	AAG	라이신	AGG			
GUU	발린	GCU	알라닌	GAU	아스파르트산	GGU	글리신
GUC		GCC		GAC	아스파르트산	GGC	
GUA		GCA		GAA	글루탐산	GGA	
GUG		GCG		GAG	글루탐산	GGG	

다음 선지의 정오를 판단하시오.

- ㉠은 5'-AT-3'로 치환되었다. (O / X)

⑤ 유전자 돌연변이

[예제 11 해설] 답. X (5'-TA-3')

3'-TACCCGTCGGTGGCCTGAGCATTGATT-5'

DNA 단일 가닥이 주어져 있다.

1st 주형 vs 비주형

주어진 가닥이 주형 가닥이라고 주어져 있다.

2st 돌연변이 해제

치환 돌연변이는 “번역들의 위치가 변하지 않으므로”

그에 입각하여 x의 힌트를 도출해보자.

3'	① ② ③	5'

코돈 중 치환될 수 있는 염기는 ①과 ③이다.

(∵ Schema 3 코돈의 특징)

3'	① ② ③	④ ⑤ ⑥	5'
		L or R	

따라서 연속된 2개의 동일한 염기가 치환되어 동일한 아미노산 서열을 가지려면

③과 ④가 치환되어야 하고,

두 번째 코돈이 지정하는 아미노산은 류신(L) 또는 아르지닌(R)이어야 한다

(∵ 치환될 수 있는 염기 표기법 : _)

(∵ 류신의 코돈 : _U_ / 아르지닌의 코돈 : _G_)

즉, “동일한 아미노산 조성” 조건이 주어져 있으므로

변동성이 있는 염기인 번역틀 내 첫 번째 염기나 세 번째 염기와 관련이 있을 것이며

한 코돈의 세 번째 염기와 연속된 다른 코돈의 첫 번째 염기에 연속적으로 돌연변이가 일어나야 한다는 것을 추론할 수 있다.

w의 번역틀을 구성해보자.

w_T	3'	TAC	CCG	TCG	GTG	GCC	TGA	GCA	TTG	ATT	5'
w_m	5'	AUG	GGC	AGC	CAC	CGG	ACU	CGU	AAC	UAA	3'
		M	G	S	H	R	T	R	N	종결	

위 조건에 맞게 치환될 수 있는 염기는 번역틀 내 4번째 염기 서열과 5번째 염기 서열에 걸쳐있는 GG로 결정된다.

w_T	3'	TAC	CCG	TCG	GTGGCC	TGA	GCA	TTG	ATT	5'
w_m	5'	AUG	GGC	AGC	CACCGG	ACU	CGU	AAC	UAA	3'
		M	G	S	H R	T	R	N	종결	

히스티딘(H)은 1 : 2 아미노산이므로

세 번째 염기에 Transition mutation(Ts)가 일어나야 같은 아미노산이 될 수 있다.

따라서 히스티딘을 지정하는 3염기 조합(3'-GTG-5')의 세 번째 염기는

같은 퓨린 계열 염기인 아데닌(A)으로 치환되어야 하고 아르지닌을 지정하는 3염기 조합(3'-GCC-5')의 첫 번째 염기는 타이민(T)으로 치환된다.

[자료 해제]

x_T	3'	TAC	CCG	TCG	GTA	TCC	TGA	GCA	TTG	ATT	5'
x_m	5'	AUG	GGC	AGC	CAU	AGG	ACU	CGU	AAC	UAA	3'
		M	G	S	H	R	T	R	N	종결	

⑤ 유전자 돌연변이

코돈 추론형
Schema 4

유전자 돌연변이

[Frameshift mutation : 틀 이동 돌연변이]

단백질을 암호화하는 염기 서열 안에서 1개 이상의 뉴클레오타이드가 첨가되거나 제거되는 돌연변이이다.

③ 삽입 돌연변이 (Insertion mutation) (+)

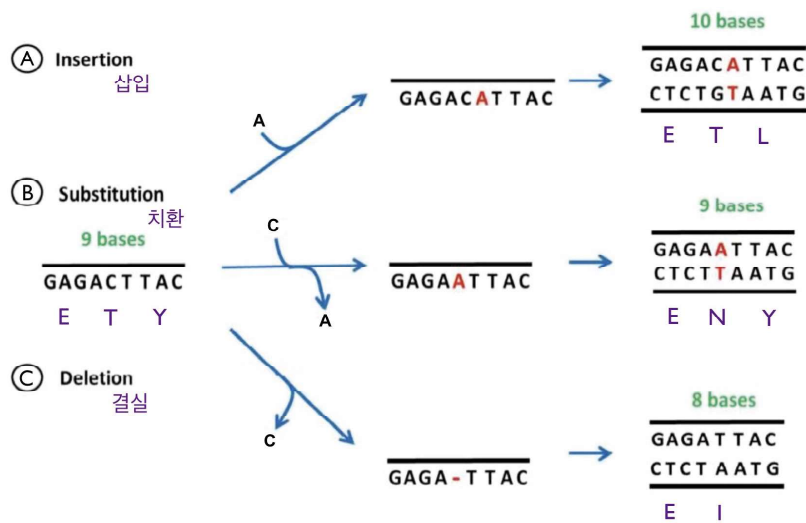
3k±1 개의 염기(or 염기쌍)가 삽입되며 변형된 번역들이 생성된다.

보통 다음에 오는 뉴클레오타이드에 의해 암호화되는 모든 아미노산들이 바뀌게 되며 종결 코돈을 암호화하는 염기 서열의 위치가 변한다.

④ 결실 돌연변이 (Deletion mutation) (-)

3k±1 개의 염기(or 염기쌍)가 결실되며 변형된 번역들이 생성된다.

보통 다음에 오는 뉴클레오타이드에 의해 암호화되는 모든 아미노산들이 바뀌게 되며 종결 코돈을 암호화하는 염기 서열의 위치가 변한다.



틀 이동 돌연변이

1st 특정 서열 유지
2nd 특정 서열 조합

⇒ 유지되면 변형된 번역를 구성 후 연역적 판단, 유지되지 않으면 새로 염기 서열이 조합됨이 확실하다.

결실과 삽입 돌연변이에 의해 기존 염기 서열에 없던 특정 코돈이 생성될 수 있다. 이러한 특정 코돈은 두 가지 방식으로 생성될 수 있다.

- ① 염기 서열 이동
- ② 직접 생성에 관여

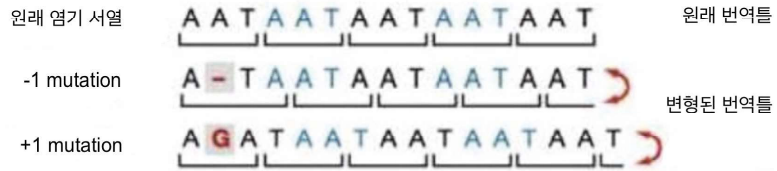
두 가지 경우가 있고

①을 고려한 후 ②를 생각하는 순서로 생각하는 게 더 효율적이다.

⑤ 유전자 돌연변이

코돈 추론형
Schema 4

유전자 돌연변이



⑤ 억제 돌연변이

앞서 염기 결실이나 삽입에 의해 변형된 번역들이 생성되는 것을 보았다.

n개의 염기가 결실되고, n개의 염기가 삽입되어
틀 이동 돌연변이에 의해 변형된 번역들이 다시 변형되어 기존의 번역들로 복구될 수 있다.

결실과 삽입에 의해 생성된 염기 서열이 모두
새로운 단백질 암호화 부위의 일부가 되는 경우 다음이 해제될 핵심이 된다.

- ㉔ 종결 코돈을 암호화하는 염기 서열 부위가 동일하다.
- ㉕ (정방향 번역) 돌연변이가 일어난 부근까지 아미노산 서열이 동일하다.
- ★㉖ (역방향 번역) 돌연변이가 일어난 부근까지 아미노산 서열이 동일하다.
- ★㉗ 돌연변이가 일어난 부근을 제외하고는 돌연변이가 일어나지 않았다.

이를 바꿔 말하면

정방향 번역과 역방향 번역, 대조군과 실험군의 비교-대조 IDEA를 통해
염기 서열에서 돌연변이가 일어난 위치를 압축할 수 있다는 것이며

그에 따라 돌연변이가 일어나지 않은 염기 서열을 알아낼 수 있다는 것이다.
(틀 이동 돌연변이가 일어났을 때, 변형된 번역들의 위치를 결정할 수 있다.)

이러한 아이디어는
고난도 코돈 추론형이 출제된 20학년도 모든 평가원 시험에서 사용되었다.

정방향 번역

개시 코돈부터 단백질 암호화 부위 방향으로 실제 번역 과정과 같은 방향으로 염기 서열을 해석하는 것

역방향 번역

종결 코돈부터 단백질 암호화 부위 방향으로 실제 번역 과정과 반대 방향으로 염기 서열을 해석하는 것