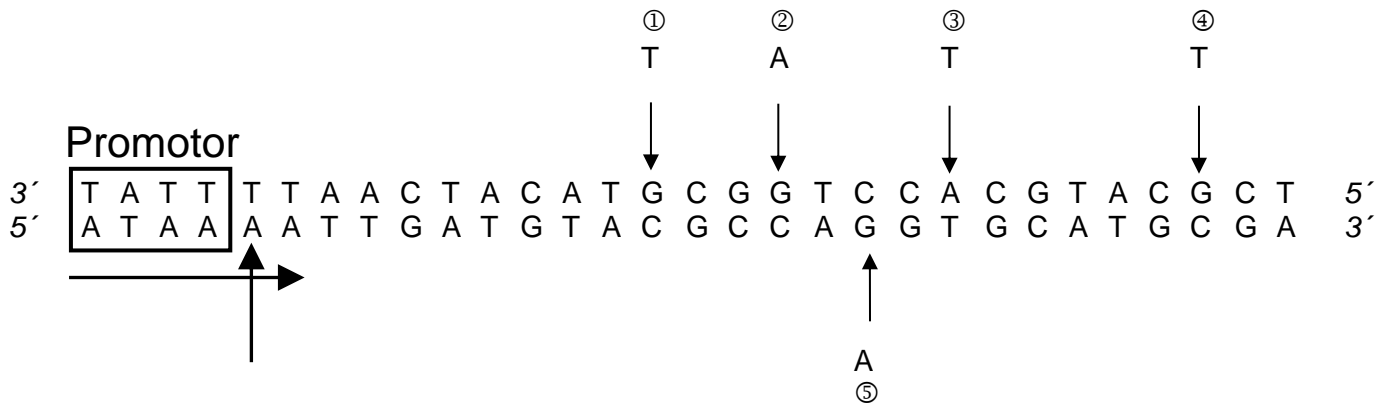


Es soll der unten abgedruckte DNS-Strang betrachtet werden.

1. Leiten Sie zunächst aus diesem DNS-Strang ab, welches Polypeptid durch Transkription und Translation entsteht!
2. Beschreiben Sie mit den richtigen Fachbegriffen die Änderungen möglichst genau, die ergeben sich, wenn die gekennzeichneten Basen durch die darüber, bzw. darunter stehenden Buchstaben ersetzt werden!



mRNA: 5' A A U U G A U G U A C G C C A G G U G C A U G C G A 3'

Met Tyr Ala Arg Cys Met Arg

U A A
Stopp

(Nonsense-M.:
Protein/Enzym verkürzt → funktionslos)

G C U
Ala

(Stumme Mutation: keine Konsequenzen)

A G C
Ser

(Missense-M.: *)

A G A
Arg
(Stumme M.)

A A G
Lys

zunächst passiert hier gar nichts, weil der untere DNA-Strang gar nicht abgelesen wird. Wenn sich die Zelle allerdings teilt, wird bei der Verdopplung der DNA in einer Zelle ein codogener Strang entstehen, der an dieser Stelle TTC anstatt TCC enthält → auf der mRNA liegt dann das Codon AAG vor, das führt zur AS Lys und damit liegt eine Missense-M. vor.

*: Bei einer Missense-M. müssen verschiedene Szenarien unterschieden werden: Wenn die neue AS der alten ähnelt oder wenn die AS an einer Stelle liegt, die für die Form/Funktion des Enzyms keine entscheidende Bedeutung hat, dann können die Konsequenzen gering sein. Das Enzym ist evtl. gar nicht oder nur leicht beeinträchtigt. In anderen Fällen führt die neue AS zu einer anderen 3dim. Raumstruktur. Das Schlüssel-Schloss-Prinzip zwischen aktivem Zentrum und Substrat ist gestört. Eine Umsetzung des Substrats findet nicht mehr statt. Das Enzym ist funktionslos.