

유전자 돌연변이

평가원 문항이 고난도 추론형으
진화해온 것과는 별개로 유전자
돌연변이는 진화적으로 중요하다.

이에 대해 Present 2권
Common Sense로 언급한 바
있다.

트리플렛 코드(3염기 조합)

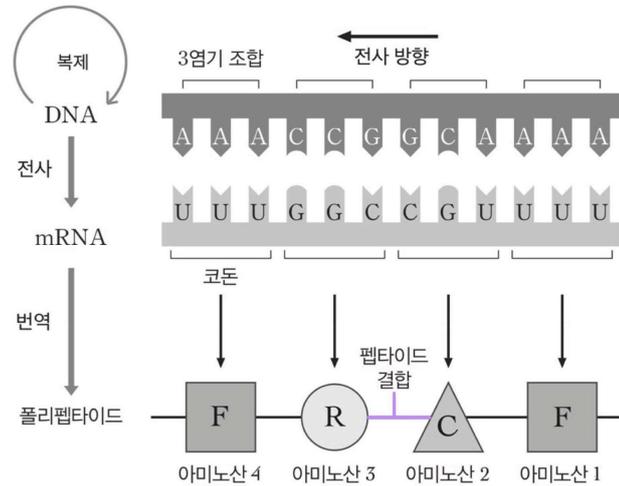
개정 교육과정에서 ‘트리플렛
코드’는 ‘3염기 조합’ 용어로
대체되어 서술되고 있다.

⑤ 유전자 돌연변이 (≡ 코돈 추론형)

코돈 추론형 문항을 해제하는 데 있어 기본으로 알아야 하는 것들은 다음과 같다.

[코돈 추론형 Basic]

① 코돈과 코드



“코돈”은 연속된 3개의 염기로 구성되는 mRNA의 유전부호를 의미하고
“3염기 조합”은 연속된 3개의 염기로 구성되는 DNA의 유전부호를 의미한다.

3염기 조합을 “트리플렛 코드”라고도 하는데
본 교재에서는 3염기 조합이라는 말 대신 “코드”라는 말로 줄여 사용된다.

② 개시 코돈

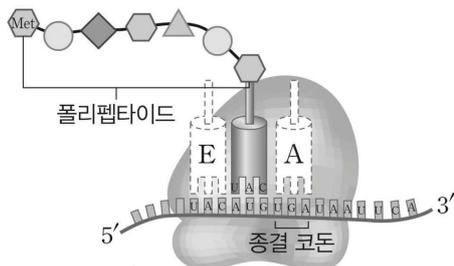


유전자 발현의 시작은 “개시 코돈”에서 일어나며
mRNA 기준 5'-AUG-3'이다.

보통 유전자 돌연변이는 “전사 주형 가닥”에서 주로 일어나고
코돈 추론형 유형이 진화해온 최근 5년간 수능은 모두 전사 주형 가닥에서 유전자 발현
돌연변이에 대해 질문했으니 다음을 반드시 같이 암기하자.

전사 주형 가닥에서 개시 코돈을 암호화하는 부위인 “개시 코드”의 서열은
3'-TAC-5'이다.

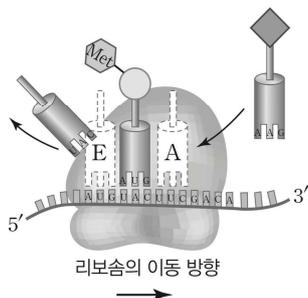
③ 종결 코돈



유전자 발현의 종결은 “종결 코돈”에서 일어나며
아미노산 대신 방출 인자가 오는 종결 코돈은 5'-UAA-3', 5'-UAG-3', 5'-UGA-3' 총 3가지이다.

종결 코돈은 모두 U^대의 형태를 띠는 것과
전사 주형 가닥에서 종결 코돈을 암호화하는 부위인 “종결 코드”의 서열인
3'-ATT-5', 3'-ATC-5', 3'-ACT-5'는 함께 암기하는게 좋다.

④ 번역틀



번역은 염기 3개 단위, 코돈 1개 단위로
염기가 중복되거나 누락되지 않고 순서대로 일어난다.

본 교재에서 “번역틀”은 다음과 같이 정의하겠다.

“개시 코돈부터 종결 코돈 사이에서 염기 3개, 코돈 1개 단위로 나누는 절단선의 집합”
“개시 코드부터 종결 코드 사이에서 염기 3개, 코드 1개 단위로 나누는 절단선의 집합”

예를 들어 다음과 같이 30개의 아미노산으로 구성된 단백질 X를 암호화하는 서열이 있다고
가정하자.

주형가닥 3' ... TTA GCT AAA ACT TAT TTA TTT ... 5'
mRNA 5' ... AAU CGA UUU UGA AUA AAU AAA ... 3'
코돈 번호 ... 28 29 30

본 교재에서 정의하는 “번역틀”은 다음과 같다.

大
퓨린 계열 염기

UGG
U^대 중 유일하게 아미노산을
암호화하며 **트립토판**을 지정한다.

추후에 다시 서술하겠지만 U^대
大 서술에 있어 UGG는 배제한
다. (UGG가 트립토판염기 당연해
지는 정도로 익숙해지는게 좋다.)

번역틀 vs 해독틀

번역이 일어나는 한 단위라는
의미를 살리기 위해 번역틀이라
는 용어로 본 교재에서 통일하고
있으나 유전학 교재에서는 본 상
황을 나타낼 때 해독틀이라는 용
어를 사용한다.

어떤 용어로 알아도 무방하다.
(단어 자체는 중요하지 않다.)

고교 과정에서 출제되는 문항만
잘 해제하면 그만이다.

번역틀의 정의

유전학 범위에서 번역틀의 정의
은 다소 다르다.

그러나 설명의 이해나, 사고의
흐름, 서술의 편의를 위해 필수적
인 용어이기에 제시하였다.

[해제]

주형가닥 3' ... TTA GCT AAA ACT TAT TTA TTT ... 5'
 mRNA 5' ... AAU CGA UUU UGA AUA AAU AAA ... 3'
 코돈 번호 ... 28 29 30

[설명틀]

주형 가닥	3'	...	TTA	GCT	AAA	ACT	TAT	TTA	TTT	...	5'
mRNA	5'	...	AAU	CGA	UUU	UGA	AUA	AAU	AAA	...	3'
코돈 번호		...	28	29	30	종결				...	

⑤ 변형된 번역틀

틀 이동 돌연변이
 Frameshift mutation

뉴클레오타이드가 삽입 또는 결실되어 번역틀이 변형, 다수의 코돈이 변화하는 돌연변이를 의미하며 이는 뒤에 자세히 상술되어 있다.

틀 이동 돌연변이(뉴클레오타이드의 삽입, 결실)에 의해 돌연변이가 일어나기 전 염기 서열의 번역틀 내 절단선의 위치가 변형된 번역틀을 의미한다.

㉑
↓

주형가닥 3' ... TTA GCT AAA ACT TAT TTA TTT ... 5'
 mRNA 5' ... AAU CGA UUU UGA AUA AAU AAA ... 3'
 코돈 번호 ... 28 29 30

앞서 번역틀을 설명하는 데 활용한 30개의 아미노산으로 구성된 단백질 X를 암호화하는 서열이다. 단백질 X의 유전자에서 ㉑의 위치에 어떤 한 개의 뉴클레오타이드를 삽입하여 새로운 단백질 Y를 합성하였다고 가정해보자.

그에 따라 형성되는 변형된 번역틀은 다음과 같다.

[해제]

㉑
↓

주형가닥 3' ... TTA GCT AAA ACT TAT TTA TTT ... 5'
 mRNA 5' ... AAU CGA UUU UGA AUA AAU AAA ... 3'
 코돈 번호 ... 28 29 30

[설명틀]

 (변형된 번역틀의 특징)

돌연변이가 일어난 위치를 모두 파악하면 다른 염기 서열에는 돌연변이가 일어나지 않았다는 것을 방증할 수 있어 변형된 번역틀을 확정지을 수 있다.

주형 가닥	3'	...	TTA	GC_	TAA	AAC	TTA	TTT	ATT	T	...	5'
mRNA	5'	...	AAU	CG_	AUU	UUG	AAU	AAA	UAA	A	...	3'
코돈 번호		...	28	29	30	31	32	33	종결		...	

한 개의 염기가 삽입된 이후의 염기 서열에서의 번역틀은 단백질 X의 번역틀과 다른 위치에 구성되는 것을 알 수 있다.

- ① 치환 가능한 염기
- ② 여러 개의 염기가 올 수 있다

이렇게 결정되는 틀을 본 교재에서는 **변형된 번역틀**이라고 명명하겠다.

㉞ 번역들의 활용

제시된 염기 서열을 해석하는 도구인 번역들에 의해 알 수 있는 것들은 다음과 같다.

㉟ 아미노산 개수

번역들 내 절단선의 개수는 아미노산 개수와 동일하다.

[EX 1] 돌연변이가 일어나지 않은 주형 가닥 제시

[상황 해제]



[설명들]

주형 가닥	3'	...	TAC	ATA	TAT	ACC	TAT	TTT	ATT	...	5'
mRNA	5'	...	ATG	UAU	AUA	UGG	AUA	AAA	UAA	...	3'
코돈 번호		...	개시(1)	2	3	4	5	6	종결	...	

종결 코돈

아미노산을 암호화하지 않는다.

절단선의 개수가 아미노산의 개수와 동일함을 알 수 있다.

[EX 2] 주형 가닥의 ㉞과 ㉟에 각각 1개의 뉴클레오타이드가 삽입

[상황 해제]



[설명들]

주형 가닥	3'	...	TAC	ATA	T_A	_TA	CCT	ATT	TTATT	...	5'
mRNA	5'	...	ATG	UAU	A_U	_AU	GGA	UAA	AAUAA	...	3'
코돈 번호		...	개시(1)	2	3	4	5	종결		...	

변형된 번역들 내 절단선의 개수가 아미노산의 개수와 동일함을 알 수 있다.

⑩ 펩타이드 결합 개수

펩타이드 결합 개수는 어떤 폴리펩타이드에서 '아미노산 개수 - 1'이므로 '번역틀 내 절단선의 개수 - 1'로 생각해도 무방하다.

[16학년도 6평 간소화]

- x, y로부터 각각 폴리펩타이드 X, Y가 합성된다.
- x의 DNA 2중 가닥 중 한 가닥의 염기 서열은 다음과 같다.

5'-TCACTGCTTATGTCGGCTTACTCATGG-3'

- y는 x에서 연속된 4개의 염기쌍이 결실된 돌연변이이다. 결실된 부분의 모든 염기는 각각 상보적인 염기와 2개의 수소 결합을 한다.

Y의 펩타이드 결합 개수는?

[해제]

결실될 수 있는 염기 서열이 하나로 압축되고 해당 부분을 결실시키고 나면 5'-ATG-3'이 없으므로 제시된 가닥에 돌연변이가 일어난 가닥은 y의 전사 주형 가닥임을 알 수 있다.

돌연변이에 따라 변형된 번역틀은 다음과 같이 형성된다.

5'-TCACTGCTTATGTCGGCTTACTCATGG-3'

주형 가닥	5'	...	TCA	CTG	CTT ATGT	CGG	CTT	ACT	CAT	...	3'
mRNA	3'	...	AGU	UAU	GAU ACA	GCC	GAA	UGA	GUA	...	5'
코돈 번호		...	종결	6	5	4	3	2	개시(1)	...	

따라서 Y의 펩타이드 결합 개수는 6-1=5 이다.

⑦ 코돈표

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 글루타민	CGA
CUG	CCG	CAG	CGG
AUU 아이소류신	ACU 트레오닌	AAU 아스파라진	AGU 세린
AUC	ACC	AAC	AGC
AUA	ACA	AAA 라이신	AGA 아르지닌
AUG 메싸이오닌	ACG	AAG	AGG
GUU 발린	GCU 알라닌	GAU 아스파트산	GGU 글리신
GUC	GCC	GAC	GGC
GUA	GCA	GAA 글루탐산	GGA
GUG	GCG	GAG	GGG

코돈과 아미노산을 대응하는 표로 문제에 필요한 조건으로 보통 주어지나 최근 Trend의 문항은 코돈표를 적절히 암기해야 해제가 용이하게 출제된다.

코돈표에 대한 자세한 분석은 바로 다음 Schema 1에서 알아보자.

+ 뒷 페이지에서 서술되는 MInd에서 사용되는 코돈표는 다음과 같다.

UUU 페닐알라닌	UCU 세린	UAU 타이로신	UGU 시스테인
UUC F	UCC S	UAC Y	UGC C
UUA 류신	UCA	UAA 종결 코돈	UGA 종결 코돈
UUG L	UCG	UAG 종결 코돈	UGG 트립토판
CUU 류신	CCU 프롤린	CAU 히스티딘	CGU W
CUC L	CCC P	CAC H	CGC 아르지닌
CUA	CCA	CAA 글루타민	CGA R
CUG	CCG	CAG Q	CGG
AUU 아이소류신	ACU 트레오닌	AAU 아스파라진	AGU 세린
AUC I	ACC T	AAC N	AGC S
AUA	ACA	AAA 라이신	AGA 아르지닌
AUG 메싸이오닌	ACG	AAG K	AGG R
GUU 발린	GCU 알라닌	GAU 아스파트산	GGU 글리신
GUC V	GCC A	GAC D	GGC G
GUA	GCA	GAA 글루탐산	GGA
GUG	GCG	GAG E	GGG

아미노산 약어

코돈 추론형 문항을 해제할 때 조건에 따라 아미노산을 기입해야 하는 경우가 있다.

한글로 아스파트산과 아스파라진을 구분하여 기입하는 데에는 한계가 있기에 아미노산 약어는 연상과 반복을 통해 암기하기를 권유하는 바이다.

억지로 외우려 하지말고 주어진 약어가 표기된 코돈표와 교재에 제시한 내용들을 읽어가다보면 저절로 암기되리라 생각한다.