

⑤ 유전자 돌연변이 (≒ 코돈 추론형)

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

유전자 돌연변이

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

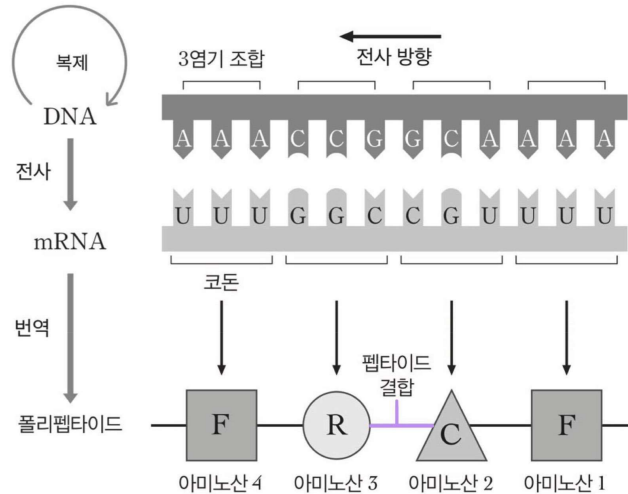
(∵ Present 2권 Common
Sense)

트리플렛 코드(3염기 조합)

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

[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 사용하겠다.

② 개시 코돈



5'-AUG-3'

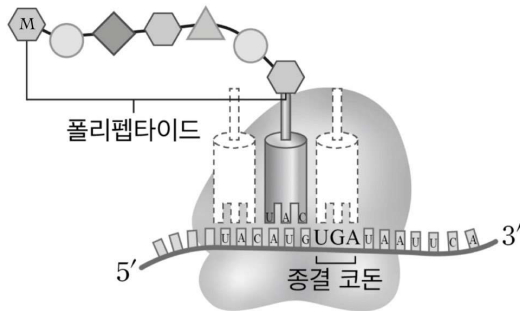
개시 코돈은 아미노산 중
메싸이오닌(M)을 암호화한다.

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 염기 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.

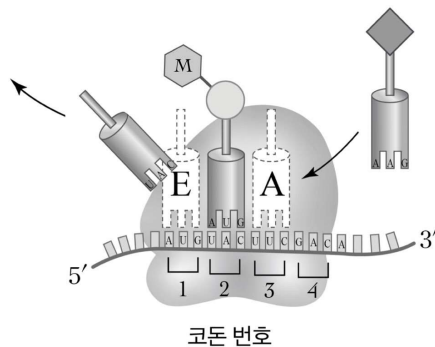
大
 퓨린 계열 염기

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

U^대 서술에 있어 UGG는 배제하고 생각하자.

+ UGG가 트립토판임이 당연하게 여겨지는 정도로 코돈에 익숙해지는게 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 사선(/)의 집합”
- “개시 코드부터 종결 코드 사이에서 염기 3개, 코드 1개 단위로 나누는 사선(/)의 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.

번역틀 vs 해독틀
 번역이 일어나는 한 단위라는 의미를 살리기 위해 번역틀이라는 용어로 본 교재에서 통일하고 있으나 유전학 교재에서는 본 상황을 나타낼 때 해독틀이라는 용어를 사용한다.

어떤 용어로 알아도 무방하다.
 (단어 자체는 중요하지 않다.)

교과 과정에서 출제되는 문항만 잘 해제하면 그만이다.

번역틀의 정의
 유전학 범위에서 번역틀의 정의는 다소 다르다.

그러나 설명의 이해나, 사고의 흐름, 서술의 편의를 위해 필수적인 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 의미한다.

틀 이동 돌연변이(뉴클레오타이드의 삽입, 결실)에 의해 번역틀 내 사선(/)들의 위치가 변형된 번역틀을 의미한다.

㉠
↓

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 ㉠의 위치에 어떤 한 개의 뉴클레오타이드를 삽입하여 새로운 단백질 Y를 합성하였다고 가정해보자.

그에 따라 형성되는 변형된 번역틀은 다음과 같다.

[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

(변형된 번역틀의 특징)

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

[설명틀]

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 위치의 사선(/)들로 구성되는 것을 알 수 있다.

이렇게 결정되는 틀을 본 교재에서는 변형된 번역틀이라고 명명하겠다.

- ① 치환 가능한 염기
- ② 여러 개의 염기 위치 가능

㉔ 번역틀의 활용

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

㉕ 아미노산 개수

번역틀 내 사선(/)의 개수는 아미노산 개수와 동일하다.

[EX 1]

돌연변이가 일어나지 않은 주형 가닥 제시

[해제]

DNA 3'-TAC/ATA/TAT/ACC/TAT/TTT/ATT-5'

[설명틀]

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.

사선(/)의 개수가 아미노산의 개수와 동일함을 알 수 있다.

[EX 2] 주형 가닥의 ㉔과 ㉕에 각각 1개의 뉴클레오타이드가 삽입

[상황 해제]

DNA 3'-TAC/ATA/TAT/ACC/TAT/TTT/ATT-5'

Ⓢ ↓ Ⓢ

[설명틀]

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 번역틀 내 사선(/)의 개수가 아미노산의 개수와 동일함을 알 수 있다.

㉔ 펩타이드 결합 개수

펩타이드 결합 개수는 어떤 폴리펩타이드에서 '아미노산 개수 - 1'이므로 '사선(/)의 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'-TCACTGCTTATGTTCGGCTTACTCATGG-3'

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

Y의 펩타이드 결합 개수는?

[해제] 답. 5개

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

돌연변이에 따라 변형된 번역틀은 다음과 같이 형성된다.

5'-TCACTGCTTATGTTCGGCTTACTCATGG-3'

주형 가닥	5'	...	TCA	CTG	CTTATGT	CGG	CTT	ACT	CAT	...	3'
mRNA	3'	...	AGU	UAU	GAUACA	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 UUC	페닐알라닌	UCU UCC	세린	UAU UAC	타이로신	UGU UGC	시스테인
UUA UUG	류신	UCA UCG		UAA UAG	종결 코돈	UGA UGG	종결 코돈 트립토판
CUU CUC CUA CUG	류신	CCU CCC CCA CCG	프롤린	CAU CAC CAA CAG	히스티딘 글루타민	CGU CGC CGA CGG	아르지닌
AUU AUC AUA	아이소류신	ACU ACC ACA	트레오닌	AAU AAC AAA AAG	아스파라진 라이신	AGU AGC AGA AGG	세린 아르지닌
AUG	메싸이오닌	ACG					
GUU GUC GUA GUG	발린	GCU GCC GCA GCG	알라닌	GAU GAC GAA GAG	아스파르트산 글루탐산	GGU GGC GGA GGG	글리신

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

아미노산 약어

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

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

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

코돈 추론형
Schema 3
코돈의 특징

[19 6평] x 는 모두 다른 코돈에 의해 지정되는 5개의 아미노산으로 구성된 폴리펩타이드 X 를 암호화하고, X 는 1종류의 아미노산으로 구성된다.

위 평가원 문항의 조건과 같은 상황을 만족시키려면 X 를 구성하는 아미노산은 아미노산 1개당 아미노산을 지정하는 코돈의 개수가 5개 이상인 류신(L), 세린(S), 아르지닌(R) 중 하나여야 한다.

이렇게 L, S, R은 아미노산 별 지정하는 코돈의 개수가 6개로 지정하는 코돈의 경우의 수가 많아 추론형 요소로 출제되기 용이하다.

아미노산을 지정하는 코돈의 개수를 나타내는 코돈표를 그리면 다음과 같다.

UUU	페닐알라닌 (2개)	GGU	글리신 (4개)	UAU	타이로신 (2개)	UGU	시스테인 (2개)
UUC		GGC		UAC		UGC	
UUA		GGA		UAA	종결 코돈	UGA	종결 코돈
UUG		GGG		UAG	종결 코돈	UGG	트립토판
CUU	류신 (6개)	CCU	프롤린 (4개)	CAU	히스티딘 (2개)	CGU	
CUC		CCC		CAC		CGC	
CUA		CCA		CAA	글루타민 (2개)	CGA	아르지닌 (6개)
CUG		CCG		CAG		CGG	
AUU	아이소류신 (3개)	ACU	트레오닌 (4개)	AAU	아스파라진 (2개)	AGA	
AUC		ACC		AAC		AGG	
AUA		ACA		AAA	라이신 (2개)	AGU	
AUG	메싸이오닌	ACG		AAG		AGC	
GUU	발린 (4개)	GCU	알라닌 (4개)	GAU	아스파르트산 (2개)	UCU	세린 (6개)
GUC		GCC		GAC		UCC	
GUA		GCA		GAA	글루탐산 (2개)	UCA	
GUG		GCG		GAG		UCG	

아미노산을 지정하는 코돈의 개수를 기준으로 아미노산을 분류하면 다음과 같다.

㉠ 1개 (1 : 1)

메싸이오닌(M), 트립토판(W)

Reading by Codon		Reading by Code	
M	AUG	M	TAC
W	UGG	W	ACC

메싸이오닌(M)은 코돈과 코드 모두 필수 암기 사항이다.

트립토판은 코돈만 암기해도 무방하나, 코드 ACC도 자주 등장하여 암기될 가능성이 높다.

메싸이오닌(M), 트립토판(W), 종결 코드 이외에

다른 코드의 암기는 류신(L)과 아르지닌(R) 외에 불필요하다.

코돈 추론형
Schema 3
코돈의 특징

㉔ 6개 (1 : 6)

류신(L), S(세린), R(아르지닌)

UUA		CGU		AGU	
UUG		CGC		AGC	
CUU	L	CGA	R	UCU	S
CUC	(6개)	CGG	(6개)	UCC	(6개)
CUA		AGA		UCA	
CUG		AGG		UCG	

㉔, ㉕, ㉖의 순서는
출제 빈도 순이다.

류신(L), 세린(S), 아르지닌(R)의 경우 문제 출제 빈도가 높으므로
다음 사실까지 암기하고 있으면 좋다.

류신(L)은 코돈의 두 번째 염기가 공통적으로 U이다.
아르지닌(R)은 코돈의 두 번째 염기가 공통적으로 G이다.

세린(S)은 서로 다른 코돈 간 상보성을 떨 수 있다.
예를 들어, AGC와 UCG는 서로 상보적이고 두 코돈 모두 세린(S)을 지정한다.

이는 아미노산 배열이 주어져 코돈을 기록하며 풀어가야 하는 문항의 경우
다음과 같이 자료를 정리할 수 있음을 의미한다.

Reading by Codon		Reading by Code	
L	<u> </u> U <u> </u>	L	<u> </u> A <u> </u>
R	<u> </u> G <u> </u>	R	<u> </u> C <u> </u>
S	UC <u> </u>	S	AG <u> </u>
	AGU		UCA
	C		G

여러 염기가 자리에 공통적으로
들어갈 수 있을 때, 즉 다른 염
기로 치환이 가능할 때 기호 를
사용한다.

류신(L), 세린(S), 아르지닌(R)은 코돈의 자료 정리 방식을 암기하기를 권장한다.
코드의 경우 L과 R은 암기를 권장하며 S는 상황에 맞게 추천하는 게 더 낫다.

추가적으로 다음과 같은 특징이 기출된 바 있으나
이는 문제를 해제하면서 익혀도 무방하다.

Reading by Codon		vs	Reading by Codon	
L	U <u> </u>		R	<u> </u> G <u> </u>
			UC <u> </u>	
		S	AGU	
			C	

(코돈의 첫 번째 염기가 치환되어도 동일한 아미노산으로 유지되려면
류신(L)은 동일한 피리미딘 계열 염기로 치환되어야 하며
아르지닌(R)은 계열과 수소 결합의 개수가 모두 다른 염기로 치환되어야 한다.)

암기의 기준

앞으로 출제될 요소에 대해 모
두 암기하고 시험장에 들어가는
것은 사실상 불가능하다.

따라서 암기에 대해 강박을 가
질 필요는 없으나 기출된 사항에
대해서는 모두 심층적으로 분석
하고 들어가야 다른 추론 요소가
등장했을 때 사고가 용이해질 것
이다.

코돈 추론형

Schema 3

코돈의 특징

㉔ 4개 (1 : 4)

글리신(G), 프롤린(P), 트레오닌(T), 알라닌(A), 발린(V)

GGU	G	CCU	P	ACU	T	GCU	A	GUU	V
GGC		CCC		ACC		GCC		GUC	
GGA		CCA		ACA		GCA		GUA	
GGG		CCG		ACG		GCG		GUG	

코돈의 첫 번째 염기와 두 번째 염기는 다른 염기로 치환되면 다른 아미노산으로 바뀐다. 코돈의 세 번째 염기는 어떠한 염기로 치환되어도 같은 아미노산을 지정한다.

[자료 정리]

Reading by Codon									
G	GG_	P	CC_	T	AC_	A	GC_	V	GU_

㉕ 2개 (1 : 2)

페닐알라닌(F), 타이로신(Y), 히스티딘(H), 글루타민(Q), 아스파라진(N), 라이신(K) 아스파르트산(D), 글루탐산(E), 시스테인(C)

UUU	F	UAU	Y	CAU	H
UUC		UAC		CAC	
CAA	Q	AAU	N	AAA	K
CAG		AAC		AAG	
GAU	D	GAA	E	UGU	C
GAC		GAG		UGC	

세 번째 염기의 치환

예를 들어, 라이신(K)의 코돈 AAA에서 세 번째 염기인 A는 같은 퓨린 계열 염기 G로 치환되면 같은 라이신이지만, 피리미딘 계열 염기 C로 치환되면 아스파라진(N)을 지정하는 코돈이 된다.

코돈의 첫 번째 염기와 두 번째 염기는 다른 염기로 치환되면 다른 아미노산으로 바뀐다. 코돈의 세 번째 염기는 고리의 개수 기준 같은 계열의 염기로 치환되어야 같은 아미노산을 지정한다.

[자료 정리]

Reading by Codon					
F	UUU C	Y	UAU C	H	CAU C
Q	CAA G	N	AAU C	K	AAA G
D	GAU C	E	GAA G	C	UGU C

코돈 추론형
Schema 3
코돈의 특징

㉔ 3개 (1 : 3)
아이소류신(I)

AUU	I
AUC	
AUA	

코돈의 첫 번째 염기와 두 번째 염기는 다른 염기로 치환되면 다른 아미노산으로 바뀐다.
코돈의 세 번째 염기는 구아닌(G)를 제외한 어떠한 염기로 치환되어도 같은 아미노산을 지정한다.

폴리펩타이드의 아미노산 서열을 코돈으로 바꿔야 하는 문항이 출제된다면
I는 AU_ 로 자료정리하는 게 문제를 풀어가는데 있어 유리하다.

GA大(E)나 CA小(H)같이 코돈 2개가 아미노산 1개를 대응하는 아미노산의 경우
(≡ 코돈의 세 번째 염기가 小일 때와 大일 때 대응하는 아미노산이 다른 경우)

염기 두 개를 써두는 것이 시간도 얼마 걸리지 않고 확실하나

AU_ 의 경우 AUG(메싸이오닌)은 필수적으로 암기해야 할 사항이고
염기 세 개를 나열하는 것에 비해 AU_로 나타내는 게 편리하므로
메싸이오닌은 AUG로, 아이소류신은 AU_로 표기하는 것도 좋아보인다.

치환될 수 있는 염기(_)에 G가 들어갈 수 없다는 것만 확실히 인지하자.