

Theme 2

⑤ 유전자 돌연변이

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.

```
graph TD; Mutation --> Substitution; Mutation --> Frameshift; Mutation --> InFrame[In-Frame Insertion<br/>Deletion]; Substitution --> Transition[Transition<br/>Ts]; Substitution --> Transversion[Transversion<br/>Tv]; Frameshift --> Insertion[Insertion<br/>삽입 (+)]; Frameshift --> Deletion[Deletion<br/>결실 (-)]; InFrame --> Insertion[해독틀 내 삽입]; InFrame --> Deletion[결실]
```

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.

[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 아르자닌과 류신의 경우만 해당된다.)

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

코돈 추론형
Schema 4

유전자 돌연변이

② Transversion mutation (Tv)

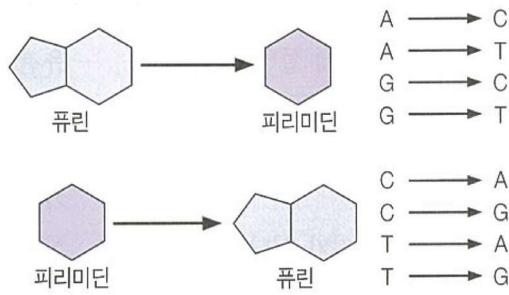
염기 치환 돌연변이 중 (고리의 개수 기준) 다른 계열의 염기로 치환되는 돌연변이이다.

(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 아스파트산(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	아르진닌	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)

Theme 2

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 가능성성이 높은 번역틀 내 세 번째 염기를 관찰해보자.

w_T	5'	TTA	A CA	TTG	GTG	A AG	C AT	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 ($\therefore 1 : 2$)
시스테인은 같은 시스테인으로 바뀌기 위해 Ts가 일어나야 한다.

따라서 다음과 같이 x의 번역틀이 결정된다.

w_T	5'	TTA	G CA	TTG	GTG	T AG	C AT	3'
w_m	3'	AAU	CGU	AAC	CAC	AUC	GUA	5'
아미노산		종결	C	Q	H	L	M	

\therefore 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 ⑦ 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		CCU		CAU	히스티딘	CGU	
CUC	류신	CCC	프롤린	CAC		CGC	아르지닌
CUA		CCA		CAA	글루타민	CGA	
CUG		CCG		CAG		CGG	
AUU		ACU		AAU	아스파라진	AGU	
AUC	아이소류신	ACC	트레오닌	AAC		AGC	세린
AUA		ACA		AAA	라이신	AGA	
AUG	메싸이오닌	ACG		AAG		AGG	아르지닌
GUU		GCU		GAU	아스파트산	GGU	
GUC	발린	GCC	알라닌	GAC		GGC	글리신
GUA		GCA		GAA	글루탐산	GGA	
GUG		GCG		GAG		GGG	

다음 선지의 정오를 판단하시오.

- ⑦은 5'-AT-3'로 치환되었다. (O / X)

Theme 2

⑤ 유전자 돌연변이

[예제 11 해설] 답. X (5'-TA-3')

3'-TACCCGTCGGTGCCCTGAGCATTGATT-5'

DNA 단일 가닥이 주어져 있다.

1st 주형 vs 비주형

주어진 가닥이 주형 가닥이라고 주어져 있다.

2nd 돌연변이 해제

치환 돌연변이는 “번역틀의 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	GTG GG CC	TGA	GCA	TTG	ATT	5'
w_m	5'	AUG	GGC	AGC	CAC GG GG	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) (+)

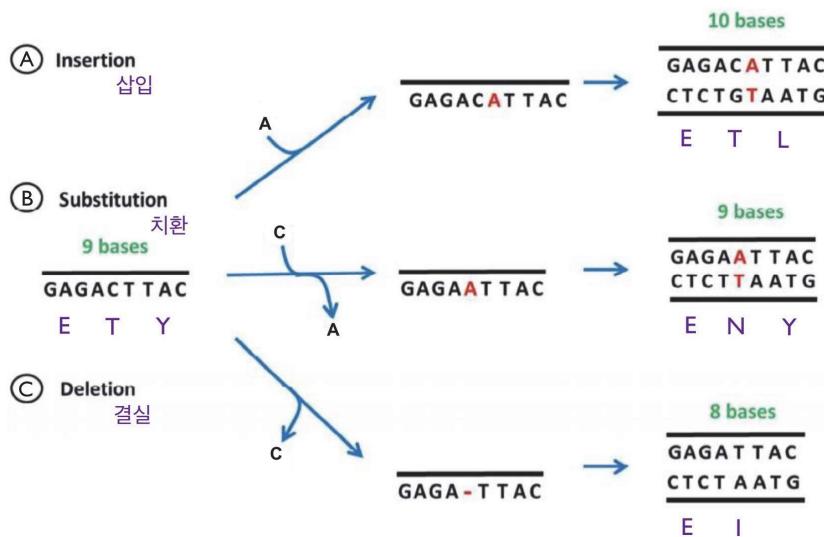
$3k \pm 1$ 개의 염기(or 염기쌍)가 삽입되며 변형된 번역틀이 생성된다.

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

④ 결실 돌연변이 (Deletion mutation) (-)

$3k \pm 1$ 개의 염기(or 염기쌍)가 결실되며 변형된 번역틀이 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 번역틀 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.

[예제 12 - 18학년도 수능]

다음은 유전자 w와, w에서 돌연변이가 일어난 유전자 x, y, z의 발현에 대한 자료이다.

- w, x, y, z로부터 각각 폴리펩타이드 W, X, Y, Z가 합성되고, W, X, Y, Z의 합성은 개시 코돈 AUG에서 시작하여 종결 코돈 UAA, UAG, UGA에서 끝난다.
- w의 DNA 2중 가닥 중 한 가닥의 염기 서열은 다음과 같다.

5'-GCATGTTACTCAGCGCTCGCAACTAGCATACATGT-3'

- x는 ① w의 전사 주형 가닥에서 W의 세 번째 아미노산을 암호화하는 부위에 ② 1개의 염기가 결실된 돌연변이 유전자이며, X는 류신을 가진다.
- y와 z는 ③의 서로 다른 위치에서 1개의 염기가 다른 염기로 치환된 돌연변이 유전자이다. 이 돌연변이로 인해 W의 ④는 Y에서 타이로신으로, W의 ⑤는 Z에서 글루타민으로 바뀐다. ④와 ⑤는 서로 다른 아미노산이다.
- 표는 유전 부호의 일부를 나타낸 것이다.

코돈	아미노산	코돈	아미노산	코돈	아미노산	코돈	아미노산
UUA	류신	UCU	세린	CGU	아르지닌	UAU	타이로신
UUG		UCC		CGC		UAC	
CUU		UCA		CGA		UGU	시스테인
CUC		UCG		CGG		UGC	
CUA		AGU		AGA		CAA	글루타민
CUG		AGC		AGG		CAG	
GUU	발린	GCU	알라닌	GAA	글루탐산	UAA	
GUC		GCC		GAG		UAG	종결 코돈
GUA		GCA		AAU		UGA	
GUG		GCG		AAC		AUG	메싸이오닌(개시 코돈)

이에 대한 설명으로 옳은 것만을 <보기>에서 있는 대로 고르시오.

(단, 제시된 돌연변이 이외의 핵산 염기 서열 변화는 고려하지 않는다.)

— <보기> —

- ㄱ. ①은 구아닌(G)이다.
- ㄴ. ②는 글루탐산이다.
- ㄷ. y는 ③에서 타이민(T)이 아데닌(A)으로 치환된 돌연변이이다.

⑤ 유전자 돌연변이

[예제 12 해설] 답. L

[자료 해제]

단일 가닥이 제시되어 있다.

1st 주형 vs 비주형 판단

5'-GCATGTTACTCAGCGCTCGCAACTAGCATACATGT-3'

주어진 가닥을 w의 암호 가닥으로 볼 경우 세 번째 아미노산을 암호화하는 부위에 염기 1개 결실 돌연변이가 일어나므로 x의 변형된 번역틀이 결정된다.

그러나 변형된 번역틀 내에 종결 코돈을 암호화하는 염기 서열이 없으므로” 주어진 가닥은 w의 주형 가닥이다.

2nd 돌연변이 해제

[해제]

5'-GCATGTTACTCAGCGCTCGCAACTAGCATACATGT-3'

[설명틀]

x에 일어나는 돌연변이는 w의 3번째 아미노산을 암호화하는 부위에서만 일어난다.

따라서 변형된 번역틀이 다음과 같이 결정된다.

w_T	5'	TTA	CTC	AGC	GCT	CGC	AAC	TAGC	ATA	CAT	3'
w_m	3'	AAU	GAG	UCG	CGA	CCG	UUG	AUCG	UAU	GUA	5'
		종결	E	A	S	A	V		Y	개시	

고정된 염기 서열 내 류신을 암호화하는 서열이 없는 것을 알 수 있다.

따라서 돌연변이에 의해 류신을 암호화하는 염기 서열이 직접 생성되어야 한다.

류신의 코드는 大A_ 이다.

w_T	5'	TTA	CTC	AGC	GCT	CGC	AAC	TAGC	ATA	CAT	3'
w_m	3'	AAU	GAG	UCG	CGA	CCG	UUG	AUCG	UAU	GUA	5'
		종결	E	A	S	A	V	L	Y	개시	

⑦ 코드의 두 번째 염기는 A이다.

⑧ 코드의 첫 번째 염기는 大이다.

⑦와 ⑧를 동시에 만족시키기 위해서는

변형된 번역틀 내 3번째 염기 서열 CGAT의 첫 번째 염기(C)가 결실되어야 한다.

[해제]

W 5'-GCATGTTACTC^{AGCGCTCGCAACT}_{AGCATA}ATGT-3'
X

[설명틀]

w_T	5'	TTA	CTC	AGC	GCT	CGC	AAC	TAGE	ATA	CAT	3'
w_m	3'	AAU	GAG	UCG	CGA	CCG	UUG	AUCG	UAU	GUU	5'
		종결	E	A	S	A	V	L	Y	개시	

치환 돌연변이는 번역틀의 위치에 영향을 주지 않는다.

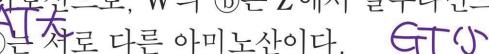
따라서 x와 마찬가지로 고정된 번역틀 내에서 생각하자.

w_T	5'	TTAC	TCA	GCG	CTC	GCA	ACT	AGC	ATA	CAT	3'
w_m	3'	AAUG	AGU	CGC	GAG	CGU	UGA	UCG	UAU	GUU	5'
		종결								개시	

[유전자 y]

타이로신은 문제에서 고정된 아미노산이므로

코드를 기입한 후 염기 서열에서 찾자.

- y와 z는 ⑦의 서로 다른 위치에서 1개의 염기가 다른 염기로 치환된 돌연변이 유전자이다. 이 돌연변이로 인해 W의 ⑧는 Y에서 타이로신으로, W의 ⑨는 Z에서 글루타민으로 바뀐다. ⑧와 ⑨는 서로 다른 아미노산이다. 

주어진 번역틀 내에서

'AT大 와 2개 이상 겹치는 서열'을 찾으면 다음과 같다.

[해제]

W 5'-GCATGTTACTC^{AGCGCTCGCAACT}_{AGCATA}ATGT-3'
X

[설명틀]

w_T	5'	TTAC	TCA	GCG	CTC	GCA	ACT	AGC	ATA	CAT	3'
w_m	3'	AAUG	AGU	CGC	GAG	CGU	UGA	UCG	UAU	GUU	5'
		종결			후보 2				후보 1	개시	

아미노산의 기입

조건에 “아미노산” 관련 조건이 제시되거나, 연쇄형의 복잡한 상황 해제 상황에서는

고정된 염기 서열 or 아미노산을 기입하고 비교-대조하는 게 해제에 유리하다.

Reading by code로 문제를 해제한다면 3염기 조합을, mRNA 기입 후 문제를 해제한다면 코돈을 기입해두고 해제하면 된다.

Schema 8 연쇄

x, y, z 모두 w에서 독립적으로 돌연변이가 일어난다.

따라서 자료정리 시 원 가닥에 위아래로 자료정리해도 무방하다.

돌연변이가 $w \rightarrow x \rightarrow y \rightarrow z$ 순으로 일어나는 경우엔 자료정리에 있어 정갈하게 내려쓰는게 해제에 더 낫다.

⑤ 유전자 돌연변이

[후보 1]

ATA는 이미 타이로신(Y)을 암호화하는 서열이다.
 코드의 세 번째 염기인 A가 G로 바뀌어 타이로신이 될 수는 있으나
 이는 “아미노산”이 “다른 아미노산”으로 바뀐다는 문맥에 맞지 않는다.

[후보 2]

ACG는 첫 번째 염기와 세 번째 염기가 타이로신의 코드와 일치한다.
 “다른 돌연변이 후보가 없이 유일하므로”
 전사 주형 가닥 기준 C가 T로 치환되어야 한다.

즉, 아미노산 중 시스테인이 타이로신으로 치환되므로
 ④는 시스테인이다.

[설명틀]

y_T	5'	TTAC	TCA	GCG	CTC	GT ^A	ACT	AGC	ATA	CAT	3'
y_m	3'	AAUG	AGU	CGC	GAG	CA ^A U	UGA	UCG	UAU	GUA	5'
아미노산			종결			Y			Y	개시	

[유전자 z]

주어진 번역틀 내에서
 ‘GT小“ 와 2개 이상 겹치는 서열’을 찾으면 다음과 같다.

[해제]

W 5'-GCATGTTACTCAGCGCTCGCAACTAGCATACATGT-3'
 X

[설명틀]

w_T	5'	TTAC	TCA	GCG	CT ^C	GCA	ACT	AGC	ATA	CAT	3'
w_m	3'	AAUG	AGU	CGC	GA ^G	CGU	UGA	UCG	UAU	GUA	5'
			종결		후보 1					개시	

돌연변이 후보가 1개로 유일하다.

따라서 글루탐산(Q)을 암호화하는 3염기 조합의 첫 번째 염기 C가 G로 치환되어야 한다.

즉, 아미노산 중 글루탐산이 글루타민으로 치환되므로
 ⑥는 글루탐산이다.

[설명틀]

z_T	5'	TTAC	TCA	GCG	CT ^G	GCA	ACT	AGC	ATA	CAT	3'
z_m	3'	AAUG	AGU	CGC	GA ^A C	CGU	UGA	UCG	UAU	GUA	5'
			종결		Q					개시	

[자료 해제]

- w , x , y , z 로부터 각각 폴리펩타이드 W , X , Y , Z 가 합성되고, W , X , Y , Z 의 합성은 모두 개시 코돈에서 시작하여 종결 코돈에서 끝난다.

- w 의 DNA 2중 가닥 중 한 가닥의 염기 서열은 다음과 같다.

w 5'-GCATGTTACTCAGCGCTCGCAAC^UTAGCATACATGT-3'
 x

- x 는 ⑦ w 의 전사 주형 가닥에서 W 의 세 번째 아미노산을 암호화하는 부위에 ⑨ 1개의 염기가 결실된 돌연변이 유전자이며, X 는 류신을 가진다.

- y 와 z 는 ⑦의 서로 다른 위치에서 1개의 염기가 다른 염기로 치환된 돌연변이 유전자이다. 이 돌연변이로 인해 W 의 ⑧는 Y 에서 타이로신으로, W 의 ⑨는 Z 에서 글루타민으로 바뀐다. ⑧과 ⑨는 서로 다른 아미노산이다.

[선지 해제]

<보기>

- ㄱ. ①은 구아닌(G)이다. (X)

주어진 가닥은 “전사 주형 가닥”이다.

비주형 가닥 기준으로는 구아닌(G)이 결실되는 상황이지만 주형 가닥에서 사이토신(C)이 결실되는 상황이므로 잘못된 선지이다.

- ㄴ. ⑩는 글루탐산이다. (O)

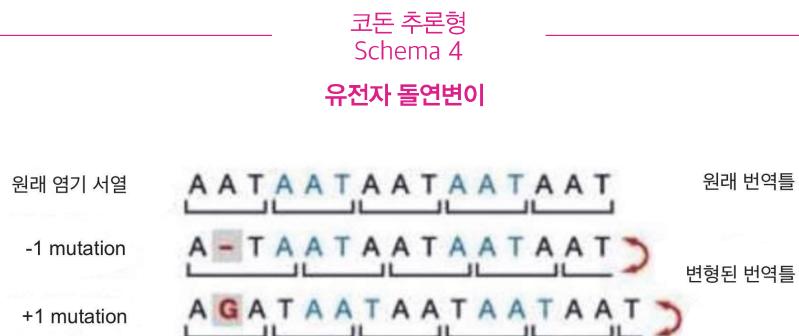
코드 CTC는 코돈으로 GAG을 암호화하므로 글루탐산이다.

- ㄷ. y 는 ⑦에서 타이민(T)이 아데닌(A)으로 치환된 돌연변이이다. (X)

사이토신(C)이 타이민(T)으로 치환된 돌연변이이다.

Theme 2

⑤ 유전자 돌연변이



⑤ 억제 돌연변이

앞서 염기 결실이나 삽입에 의해 변형된 번역틀이 생성되는 것을 보았다.

n개의 염기가 결실되고, n개의 염기가 삽입되어

틀 이동 돌연변이에 의해 변형된 번역틀이 다시 변형되어 기존의 번역틀로 복구될 수 있다.

결실과 삽입에 의해 생성된 염기 서열이 모두

새로운 단백질 암호화 부위의 일부가 되는 경우 다음이 해제의 핵심이 된다.

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

ⓐ 종결 코돈을 암호화하는 염기 서열 부위가 동일하다.

ⓑ (정방향 번역) 돌연변이가 일어난 부근까지 아미노산 서열이 동일하다.

★ⓒ (역방향 번역) 돌연변이가 일어난 부근까지 아미노산 서열이 동일하다.

★ⓓ 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 압축 할 수 있다는 것이다.

그에 따라 돌연변이가 일어나지 않은 염기 서열을 알아낼 수 있다는 것이다.

(틀 이동 돌연변이가 일어났을 때, 변형된 번역틀의 위치를 결정할 수 있다.)

이러한 아이디어는

고난도 코돈 추론형이 출제된 20학년도 모든 평가원 시험에서 사용되었다.

Common Sense

: 억제 돌연변이 - ① 유전자 내 억제 돌연변이

억제 돌연변이는 유전자 돌연변이 중

다른 돌연변이로 인해 생긴 결과를 억제시키거나 숨기는 유전 변화를 의미한다.

이러한 억제 돌연변이는 원 돌연변이와 억제 돌연변이를 모두 가진

이중 돌연변이이나, 돌연변이가 일어나지 않은 아생형의 표현형을 나타낸다.

억제 돌연변이는

① 유전자 내 억제 돌연변이 와

② 유전자 간 억제 돌연변이 로 나뉘고

유전자 내 억제 돌연변이는

원 돌연변이와 억제 돌연변이가 같은 유전자 내에 있으며,

여러 방법에 의해 원 돌연변이를 억제하는 돌연변이를 의미한다.

이는 앞서 설명한 틀 이동 돌연변이를 억제함으로써 작동하는데

만약 원 돌연변이가 하나의 염기가 결실되는 돌연변이라면

그 유전자 내 다른 장소에서 하나의 염기가 삽입되어

변형되기 이전 번역들이 복구될 수 있다.

대표적으로 이를 활용하여 출제된 평가원 문항은

[17학년도 6월 18번] [18학년도 6월 17번] [20학년도 6, 9, 수능]이 있다.

다음과 같은 DNA 염기 서열과 암호화하는 아미노산을 생각해보자.

DNA	TAC	TCA	CTG	GGC	AGC	GAT	CAA	ATT
mRNA	AUG	AGU	GAC	CCG	UCG	CUA	GUU	UAA
아미노산	M	S	D	P	S	L	V	종결 위치
	Met	Ser	Asp	Pro	Ser	Leu	Val	

두 번째 코드의 첫 번째 뉴클레오타이드가 결실되는 돌연변이가 일어났다고 가정하자.

그러면 다음과 같이 변형된 번역들이 구성된다.

DNA	TAC	TCAC	TGG	GCA	GCG	ATC	AAATT
mRNA	AUG	A <u>G</u> UG	ACC	CGU	CGC	UAG	UUUAA
아미노산	M	V	T	R	R	종결 위치	
	Met	Val	Thr	Arg	Arg		

돌연변이가 일어난 후 모든 아미노산 서열이 바뀐 것을 알 수 있다.

이렇게 틀 이동 돌연변이가 일어나게 되면 일반적으로 뚜렷하게 다른 표현형을 나타내게 된다.

이후 1개의 뉴클레오타이드가 변형된 번역틀 내 3번째 유전 부호에 삽입된다면

번역틀 내 2번째 유전 부호와 번역틀 내 3번째 유전 부호가 암호화하는 2개의 아미노산은

본래 염기 서열에 의해 지정되는 아미노산들과 다를 수 있으나 다음과 같이 번역틀은 복구된다.

Theme 2

⑤ 유전자 돌연변이

[복구된 번역틀]

DNA	TAC	TCAC	TCG	GGC	AGC	GAT	CAA	ATT
mRNA	AUG	A <u>G</u> UG	A <u>G</u> C	CCG	UCG	CUA	GUU	UAA
아미노산	M	V	S	P	S	L	V	종결 위치
	Met	Val	Thr	Pro	Ser	Leu	Val	

[원 번역틀]

DNA	TAC	TCA	CTG	GGC	AGC	GAT	CAA	ATT
mRNA	AUG	AGU	GAC	CCG	UCG	CUA	GUU	UAA
아미노산	M	S	D	P	S	L	V	종결 위치
	Met	Ser	Asp	Pro	Ser	Leu	Val	

같은 방식으로 유전자 내 뉴클레오타이드의 삽입으로 생겨난 돌연변이는 뉴클레오타이드의 결실에 의해 억제될 수 있다.

억제 돌연변이

유전자 내 개시 코돈 이후부터 종결 코돈 부위까지 +n 돌연변이와 -n 돌연변이가 동시에 일어난 돌연변이

이러한 억제 돌연변이가 출제되었을 때 해석의 핵심은 **돌연변이가 일어나지 않았음이 확실한 Fixed 부분**이다.

[복구된 번역틀]

DNA	TAC	TCAC	TCG	GGC	AGC	GAT	CAA	ATT
mRNA	AUG	A <u>G</u> UG	A <u>G</u> C	CCG	UCG	CUA	GUU	UAA
아미노산	M	V	S	P	S	L	V	종결 위치
	Met	Val	Thr	Pro	Ser	Leu	Val	

[원 번역틀]

DNA	TAC	TCA	CTG	GGC	AGC	GAT	CAA	ATT
mRNA	AUG	AGU	GAC	CCG	UCG	CUA	GUU	UAA
아미노산	M	S	D	P	S	L	V	종결 위치
	Met	Ser	Asp	Pro	Ser	Leu	Val	

돌연변이가 일어난 부근의 염기 서열을 제외하고는 염기 서열과 아미노산 서열이 변하지 않는다.

따라서 정방향 번역과 역방향 번역이 모두 가능하여 돌연변이가 일어난 후보군을 압축할 수 있으며

돌연변이가 일어나지 않은 부근의 염기 서열 or 아미노산 서열과 문제 내 주어진 추가 조건을 통해 상황을 연역적으로 해제할 수 있다.

[예제 13 - 17학년도 6월 평가원]

다음은 어떤 진핵생물의 유전자 x와 이 유전자에 돌연변이가 일어난 유전자 x*, x**의 발현에 대한 자료이다.

- x, x*, x**로부터 각각 폴리펩타이드 X, X*, X**가 합성된다.
- x의 DNA 2중 가닥 중 ⑦ 전사 주형 가닥으로부터 합성된 X의 아미노산 서열은 다음과 같다.

메싸이오닌-메싸이오닌-아르지닌-트립토판-트레오닌-류신-글루타민-알라닌-아이소류신

- x*는 x에서 ⑦ 1개의 염기쌍이 결실되고, 1개의 염기쌍이 다른 위치에 삽입된 것이다. X*의 아미노산 서열은 다음과 같다.

메싸이오닌-메싸이오닌-아르지닌-세린-아스파트산-발린-알라닌-트레오닌-아이소류신

- x**는 x에서 동일한 염기가 연속된 2개의 염기쌍이 삽입되고, 동일한 염기가 연속된 2개의 염기쌍이 다른 위치에서 결실된 것이다. X**의 아미노산 서열은 다음과 같다.

메싸이오닌-아이소류신-세린-아스파트산-글리신-(가)-글루타민-알라닌-아이소류신

- 표는 유전 부호의 일부를 나타낸 것이다.

코돈	아미노산	코돈	아미노산	코돈	아미노산	코돈	아미노산
UUA	류신	UCU	세린	CGU	아르지닌	GCU	알라닌
UUG		UCC		CGC		GCC	
CUU		UCA		CGA		GCA	
CUC		UCG		CGG		GCG	
CUA		AGU		AGA			
CUG		AGC		AGG			
ACU	트레오닌	GUU	발린	GGU	글리신	AUU	아이소류신
ACC		GUC		GGC		AUC	
ACA		GUА		GGA		AUA	
ACG		GUG		GGG		UGG	트립토판
CAA	글루타민	GAU	아스파트산	UGU	시스테인	AUG	메싸이오닌
CAG		GAC		UGC			

이에 대한 설명으로 옳은 것만을 <보기>에서 있는 대로 고르시오.

(단, 제시된 돌연변이 이외의 돌연변이는 고려하지 않는다.)

<보기>

- ㄱ. x의 ⑦에서 ⑦에 있는 염기는 사이토신(C)이다.
- ㄴ. X**의 아미노산 서열에서 (가)는 류신이다.
- ㄷ. X의 세 번째 아미노산 아르지닌을 운반하는 tRNA의 안티코돈은 5'-CCG-3'이다.

⑤ 유전자 돌연변이

[예제 13 해설] 답. ㄱ

1st mRNA 서열 기입

x*와 x**는 x에 돌연변이가 일어난 유전자이다.

따라서 x의 mRNA 서열을 기입한 후 해당 서열에서 x*와 x**를 관찰하자.

이는 mRNA 서열을 기입할 때, 주어진 아미노산과의 관계를 가장 잘 나타낼 수 있기 때문이다.

혹여 선지에서 주형 DNA 가닥의 정보를 질문한다면 mRNA와 주형 DNA 가닥은 상보적이므로 상보적인 염기를 생각해주면 된다.

X의 아미노산 서열을 mRNA의 정보로 번역하면 다음과 같다.

[해제]

메싸이오닌-메싸이오닌-아르지닌-트립토판-트레오닌-류신-글루타민-알라닌-아이소류신

AUG AUG _G_ UGG AC_ _U_ CAA GC_ AU_ U_ _
 G

[설명틀]

x_{mRNA}	5'	AUG	AUG	_G_	UGG	AC_	_U_	CA大	GC_	AU_	U_ _	3'
		M	M	R	W	T	L	Q	A	I	종결	

2nd 돌연변이 해제

X*의 아미노산 서열을 관찰하자.

메싸이오닌-메싸이오닌-아르지닌-세린-아스파트산-발린-알라닌-트레오닌-아이소류신 9

X*의 아미노산 개수는 X의 아미노산 개수와 동일하고
X와 비교했을 때 아미노산 서열 변화 지점이 두 곳이다.

따라서 1개의 염기쌍 결실과 1개의 염기쌍 삽입이 일어나는 후보군을 파악할 수 있으며
x와 x*의 종결 코돈을 암호화하는 염기 서열이 동일함을 알 수 있다.

위의 사실에서 중요한 점은 돌연변이가 일어나는 염기 서열이 압축되었으므로
다른 염기 서열에서는 돌연변이가 일어나지 않는다는 점이다.

둘 이동 돌연변이에 의해

염기 서열이 밀려서 x*의 아미노산이 생성되는지 관찰해보자.

[해제]

메싸이오닌-메싸이오닌-아르지닌-트립토판-트레오닌-류신-글루타민-알라닌-아이소류신 9
 AUG AUG _G_ UGG AC_ _U_ CAA GC_ AU_ U_
 ↓
 메싸이오닌-메싸이오닌-아르지닌-세린-아스파트산-발린-알라닌-트레오닌-아이소류신 9

[설명틀]

x_m	5'	AUG	AUG	G	UG	GAC	U	CA	大	GC	AU	U	3'
X^*		M	M	R	S	D	V	A	T	I	종결		

x 의 번역틀 내 4번째 아미노산인 트립토판을 암호화하는 서열 근처에서
 X^* 의 5번째 아미노산인 아스파트산을 암호화하는 서열이 관찰된다.

이는 돌연변이가 일어난 곳은 2곳이며 X^* 의 4번째 아미노산인 세린(S)을 암호화하는 염기 서열과
 8번째 아미노산인 트레오닌(T)을 암호화하는 염기 서열 사이에는 삽입 & 결실 돌연변이가 일어나지
 않았기 때문이다.

따라서 다음 추론이 가능해진다.

∴ 돌연변이가 일어난 두 부위를 제외한 염기 서열에는 돌연변이가 일어날 수 없다.
 즉, 다음과 같이 변형된 번역틀을 설정할 수 있다.

[설명틀]

x^*_m	5'	AUG	AUG	G	UG	GAC	U	CA	大	GC	AU	U	3'
X^*		M	M	R	S	D	V	A	T	I	종결		



를 이동 돌연변이가 일어날
 수 없는 곳을 의미한다.

① UG 서열이 세린을 암호화해야 하므로 mRNA 기준 C가 삽입되어야 하고,
 주형 가닥 기준 G가 삽입되어야 한다.

② 大GC_ 서열이 트레오닌을 암호화해야 하므로 mRNA 기준 G가 결실되어야 하고
 주형 가닥 기준 C가 결실되어야 한다.

변형된 번역틀 내 염기 서열은 X^* 의 아미노산을 암호화하므로
 X 의 아미노산 서열을 통해 결정하지 못한 __ 부분의 염기 서열 또한 다음과 같이 결정된다.

Theme 2

⑤ 유전자 돌연변이

[해제]

x^* AUG AUG _G_ UGG ACG UUG CAA GC_, AU_U
 x' G S D V A T I 종결

[설명]

x^*_m	5'	AUG	AUG	_G_	UCG	GAC	GUU	GCA	AC_	AU_	U__	3'
X*		M	M	R	S	D	V	A	T	I	종결	

X와 X**의 아미노산 서열을 관찰해보자.

[X의 아미노산 서열]

메싸이오닌-메싸이오닌-아르지닌-트립토판-트레오닌-류신-글루타민-알라닌-아이소류신

[X**의 아미노산 서열]

메싸이오닌-아이소류신-세린-아스파트산-글리신-(가)-글루타민-알라닌-아이소류신

1:1 대응

돌연변이가 일어난 염기 서열 부위 후보군과 틀 이동 돌연변이가 일어난 횟수가 1:1 대응임을 파악하면 다른 염기 서열에는 돌연변이가 일어나지 않았음을 방증할 수 있다.

X**의 아미노산 개수는 X의 아미노산 개수와 동일하고 X와 비교했을 때 아미노산 서열 변화 지점이 두 곳이다.

따라서 돌연변이 후보군 부근에서 동일한 염기가 연속된 2개의 염기쌍 결실과 동일한 염기가 연속된 2개의 염기쌍 삽입이 일어났고, X와 X**의 종결 코돈을 암호화하는 염기 서열이 동일함을 알 수 있다.

x_m	5'	AUG	AUG	_G_	UGG	ACG	UUG	CAA	GC_	AU_	U__	3'
X**		M						Q	T	I	종결	

X**의 중간 아미노산 서열인 아스파트산-글리신 예상 염기 서열이 다음과 같이 관찰된다.

x_m	5'	AUG	AUG	_	G_U	GGA	CGUUG	CAA	GC_	AU_	U__	3'
X**		M						Q	T	I	종결	

이를 토대로 개시 코돈 방향에서는 동일한 염기 2개 삽입 돌연변이가 종결 코돈 방향에서는 염기 2개 결실 돌연변이가 일어났음을 추론할 수 있다.

[삽입]

AUG_ 염기 서열이 아이소류신-세린 서열을 암호화하기 위해 가능한 경우는 주형 가닥 기준 TT, mRNA 기준 AA 삽입 뿐이다.

[결실]

연속된 5개의 염기 CGUUG에서 결실될 수 있는 연속된 동일한 두 개의 염기는 UU 뿐이다.

따라서 x^{**} 의 변형된 번역틀이 결정된다.

x_m	5'	AUG	AUA	AGC	GAU	GGA	CGUUG	CAA	GC_	AU_	U_	3'
X^{**}		M	I	S	D	G	(가)	Q	T	I	종결	

mRNA 기준 CGG는 아르지닌을 암호화하므로 (가)는 아르지닌이다.

[자료 해제]



[선지 해제]

<보기>

ㄱ. x의 ①에서 ②에 있는 염기는 사이토신(C)이다. (O)

 mRNA에서 결실된 염기가 구아닌(G)이므로
 DNA 주형 가닥에서 삽입된 염기는 사이토신(C)이다.

ㄴ. X^{**} 의 아미노산 서열에서 (가)는 류신이다. (X)

 자료 해제 결과 (가)는 아르지닌이다.

ㄷ. X의 세 번째 아미노산 아르지닌을 운반하는 tRNA의 안티코돈은 5'-CCG-3'이다.

 (X)

 X의 세 번째 아미노산 아르지닌을 운반하는 tRNA의 안티코돈은 5'-UCG-3'이다.