

⑤ 유전자 돌연변이

유전자 돌연변이

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

(∵ Present 2권
Common Sense)

트리플렛 코드(3염기 조합)

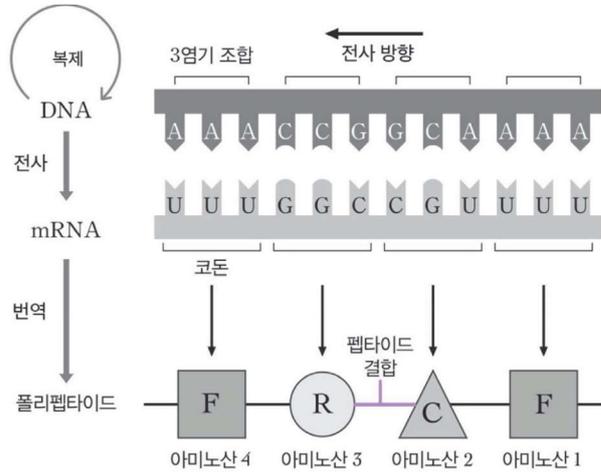
개정 교육과정에서 ‘트리플렛 코드’는 ‘3염기 조합’ 용어로 대체되어 서술되고 있다.

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 사용한다.

② 개시 코돈

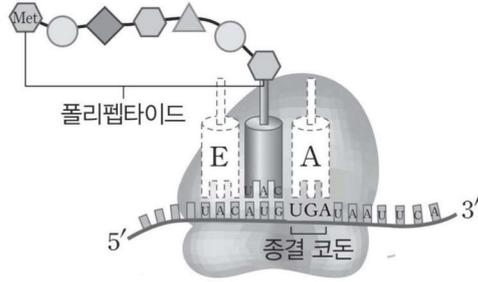


유전자 발현의 시작은 “개시 코돈”에서 일어나며
mRNA 기준 5’-AUG-3’이다.

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 염기 서열은
3’-TAC-5’이다.

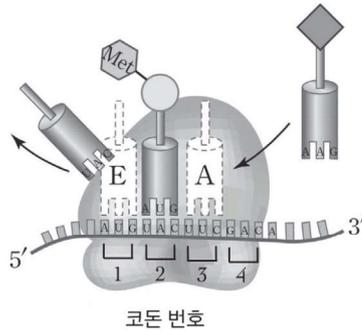
③ 종결 코돈



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.

④ 번역들



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

본 교재에서 “번역들”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 “번역들”은 다음과 같다.

大
퓨린 계열 염기

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

U^대 서술에 있어 UGG는 배제하고 생각하자.

+ UGG가 트립토판이 당연하게 여겨지는 정도로 코돈에 익숙해지는게 좋다.

번역들 vs 해독들

번역이 일어나는 한 단위라는 의미를 살리기 위해 **번역들**이라는 용어로 본 교재에서 통일하고 있으나 유전학 교재에서는 본 상황을 나타낼 때 **해독들**이라는 용어를 사용한다.

어떤 용어로 알아도 무방하다.
(단어 자체는 중요하지 않다.)

고교 과정에서 **출제되는 문항만 잘 해제하면 그만이다.**

번역들의 정의

유전학 범위에서 번역들의 정의는 다소 다르다.

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

⑤ 유전자 돌연변이

틀 이동 돌연변이

Frameshift mutation

뉴클레오타이드가 삽입 또는 결실되어 번역틀이 변형, 다수의 코돈이 변화하는 돌연변이를 의미한다.

(변형된 번역틀의 특징)

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

- ① 치환 가능한 염기
- ② 여러 개의 염기 위치 가능

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

⑦

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 ⑦의 위치에 어떤 한 개의 뉴클레오타이드를 삽입하여 새로운 단백질 Y를 합성하였다고 가정해보자.

그에 따라 형성되는 변형된 번역틀은 다음과 같다.

[해제]

⑧

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 | 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.

⑥ 번역들의 활용

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

㉠ 아미노산 개수

번역들 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'

[설명들]

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

사선(/)의 개수가 아미노산의 개수와 동일함을 알 수 있다.

[EX 2] 주형 가닥의 ㉠과 ㉡에 각각 1개의 뉴클레오타이드가 삽입

[상황 해제]

DNA 3'-TAC/ ATA/ TAT[㉠] ACC TAT TTT ATT-5'
 (Note: In the original image, the TAT codon is underlined and has a circled 1 above it, and the ACC codon has a circled 2 above it.)

[설명들]

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

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

종결 코돈

아미노산을 암호화하지 않는다.

⑤ 유전자 돌연변이

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.



- 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 문제에서 제시된 가닥은 y의 전사 주형 가닥임을 알 수 있다.

돌연변이에 따라 변형된 번역들은 다음과 같이 형성된다.



| | | | | | | | | | | | |
|-------|----|-----|-----|-----|--------------------|-----|-----|-----|-------|-----|----|
| 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 | 페닐알라닌 | UCU | 세린 | UAU | 타이로신 | UGU | 시스테인 |
| UUC | | UCC | | UAC | 타이로신 | UGC | 시스테인 |
| 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 | 히스티딘 | CGC | |
| CUA | | CCA | | CAA | 글루타민 | CGA | |
| CUG | | CCG | | CAG | 글루타민 | CGG | |
| AUU | 아이소류신 | ACU | 트레오닌 | AAU | 아스파라진 | AGU | 세린 |
| AUC | | ACC | | AAC | 아스파라진 | AGC | 세린 |
| AUA | | ACA | AAA | 라이신 | AGA | 아르지닌 | |
| AUG | 메싸이오닌 | 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 | |

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 | | UCC | | UAC | 타이로신 | UGC | 시스테인 |
| 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 | 히스티딘 | CGC | |
| CUA | | CCA | | CAA | 글루타민 | CGA | |
| CUG | | CCG | | CAG | 글루타민 | CGG | |
| AUU | 아이소류신 | ACU | 트레오닌 | AAU | 아스파라진 | AGU | 세린 |
| AUC | | ACC | | AAC | 아스파라진 | AGC | 세린 |
| AUA | | ACA | AAA | 라이신 | AGA | 아르지닌 | |
| AUG | 메싸이오닌 | 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 | |

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 읽어 가다보면 저절로 암기되리라 생각한다.

⑤ 유전자 돌연변이

[자료 해석 문항 - 공통]

Mind 1 Fixed(정해진 것) 우선 생각

- x, y, z로부터 각각 폴리펩타이드 X, Y, Z가 합성되고, X, Y, Z의 합성은 모두 개시 코돈에서 시작하여 종결 코돈에서 끝난다. 개시 코돈은 AUG이다.

- X는 9개의 아미노산으로 구성되며, 아미노산 서열이 ㉠-(가)-(나)-(다) 순서로 연결된 폴리펩타이드이다. 표의 ㉠~㉣은 (가)~(다)를 순서 없이 나타낸 것이다.

| 구분 | 아미노산 서열 |
|----|--------------|
| ㉠ | 류신-발린 |
| ㉡ | 발린-글루타민-트립토판 |
| ㉢ | 라이신-류신 |
| ㉣ | 메싸이오닌-알라닌 |

- y는 x의 전사 주형 가닥에서 연속된 2개의 염기가 1회 결실되고, 다른 위치에서 ㉡ 연속된 2개의 염기가 1회 삽입된 것이다. y의 DNA 2중 가닥 중 전사 주형 가닥의 염기 서열은 다음과 같다.

5'-GACTCACAAGCCATTGAACCAACTCGTTGCCATGC-3'

- z는 x의 전사 주형 가닥에서 1개의 사이토신(C)이 결실된 것이다. Z는 6종류의 아미노산으로 구성되고, 4번째 아미노산은 트립토판이다.

20 수능

코돈 추론형 문항에서도 역시

고정적으로 주어진 자료를 통해,

돌연변이가 일어나는 후보군을 압축하는 Mind가 중요하게 사용된다.

필자의 입맛에 맞춘 문항을 골라오는 게 아니라는 것을 방증하기 위해

출간 기준 가장 최근 수능 문항인 20 수능 문항을 통해 Mind를 서술하겠다.

본 문항에서 x의 정보 중 다음은 고정적이다

① X의 아미노산 개수는 9개 ⇒ Y의 아미노산 개수와 연관지어보자.

② X의 아미노산 서열 ⇒ x의 일부 염기 서열을 알 수 있다.

주어진 염기 서열이 y의 전사 주형 가닥이므로

필요할 때 ②에 대해 DNA 주형 가닥 염기 서열 or mRNA 염기 서열로

다음과 같이 번역할 수 있다는 것이다.

| 구분 | 아미노산 서열 | 주형 가닥 기준 염기 서열 | mRNA 염기 서열 |
|----|--------------|----------------|------------|
| ㉠ | 류신-발린 | _A_CA_ | _U_GU_ |
| ㉡ | 발린-글루타민-트립토판 | CA_GT_ACC | GU_CA_UGG |
| ㉢ | 라이신-류신 | TT__A_ | AA__U_ |
| ㉣ | 메싸이오닌-알라닌 | TACCG_ | AUGGC_ |

주형 가닥 vs mRNA

필자는 실전에서 주형 가닥의 염기 서열이 주어지면 mRNA 서열을 기입하지 않고, 그대로 읽어내나 이는 강요할 사항이 아니라고 생각한다. 두 사항 모두 서술했으니 해제하기 더 편한 방식으로 해제하자.

코돈 추론형 문항의 기본은, 주어진 염기 서열 내 단백질을 암호화하는 번역틀을 찾는 것이다. 전사 주형 가닥이라고 주어졌으므로 3'-TAC-5' 부터 y 의 번역틀을 구성해보자.



| | | | | | | | | | | | | |
|-----------|----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-------|----|
| y_T | 5' | TCA | CAA | GCC | ATT | GAA | CCA | ACT | CGT | TGC | CAT | 3' |
| y_m RNA | 3' | AGU | GUU | CGG | UAA | CUU | GGU | UGA | GCA | ACG | GUA | 5' |
| 코돈 번호 | | 종결 | 9 | 8 | 7 | 6 | 5 | 4 | 3 | 2 | 개시(1) | |

사선(/)의 개수가 9개이므로 Y의 아미노산 개수가 9개임을 알 수 있다. 아미노산 개수가 같다는 데에서 착안하여 우리는 다음 사실을 알 수 있다.

“ x 의 종결 코돈을 암호화하는 염기 서열의 위치는 ACT이다.”
 “X의 폴리펩타이드 순서를 파악하기 위해 **Fixed 종결 코드의 위치**로부터 역방향 번역을 활용할 수 있다.”

이렇게 **정체성이 이미 결정되어 있는, 고정되어 있는 문제 요소를 Fixed**라 한다. 본 문항에 대해 Mind 2에서 좀 더 알아보자.

y_T
 y 의 전사 주형 가닥으로 정의하자. 이와 마찬가지로 y_m 은 y 가 전사된 mRNA를 의미한다.

염기 서열의 위치
 종결 코돈을 암호화하는 서열인 ACT에 틀 이동 돌연변이가 일어나서 ATT나 ATC와 같은 염기 서열로 변할 수도 있다. 그러나 번역틀 내 염기 서열의 위치는 변하지 않는다.

역방향 번역
 종결 코돈부터 개시 방향으로 (번역이 일어나는 반대 방향으로) 염기 서열을 분석하는 것

역방향 번역 근거
 X와 Y의 아미노산 개수가 9개로 동일하므로, 염기 2개 삽입 돌연변이와 염기 2개 결실 돌연변이가 개시 코드와 종결 코드 사이에 일어났음을 알 수 있다.

따라서 종결 코드의 위치가 동일하다.

이에 대해 자세한 내용은 **Common Sense : 역제 돌연변이**를 참고하자.

⑤ 유전자 돌연변이

실험군과 대조군

정확히는 실험이 아닌 자료이므로 실험군과 대조군이라는 용어가 정확한 것은 아니다.

그러나 해당 Mind 2는 자료를 해석하는 문항에 공통적으로 적용할 수 있다는 것을 방증하기 위해 그대로 서술하였다.

“대조군”은 “상황을 해석할 수 있도록 문제에 주어진 염기 서열 또는 아미노산 조성”

“실험군”은 “해석하는 서열, 돌연변이가 일어난 서열” 정도의 의미로 바뀌어서 생각하자.

결국 실험군과 대조군이 변한 지점이 해제의 Key가 될 것이다.

코돈표와 아미노산

앞서 제시한 아미노산 약어가 첨부된 코돈표를 참고하자.

정방향 번역

개시 코돈부터 아미노산을 읽어나가는 것

틀 이동 돌연변이

결실 or 삽입 돌연변이

[자료 해석 문항 - 공통]

Mind 2 실험군과 대조군의 비교-대조

- x, y, z로부터 각각 폴리펩타이드 X, Y, Z가 합성되고, X, Y, Z의 합성은 모두 개시 코돈에서 시작하여 종결 코돈에서 끝난다. 개시 코돈은 AUG이다.

- X는 9개의 아미노산으로 구성되며, 아미노산 서열이 ㉠-(가)-(나)-(다) 순서로 연결된 폴리펩타이드이다. 표의 ㉠~㉣은 (가)~(다)를 순서 없이 나타낸 것이다.

| 구분 | 아미노산 서열 |
|----|--------------|
| ㉠ | 류신-발린 |
| ㉡ | 발린-글루타민-트립토판 |
| ㉢ | 라이신-류신 |
| ㉣ | 메싸이오닌-알라닌 |

- y는 x의 전사 주형 가닥에서 연속된 2개의 염기가 1회 결실되고, 다른 위치에서 ㉡ 연속된 2개의 염기가 1회 삽입된 것이다. y의 DNA 2중 가닥 중 전사 주형 가닥의 염기 서열은 다음과 같다.



- z는 x의 전사 주형 가닥에서 1개의 사이토신(C)이 결실된 것이다. Z는 6종류의 아미노산으로 구성되고, 4번째 아미노산은 트립토판이다.

20 수능

앞서 “x의 종결 코드 또한 ACT이다.”에서 중간 논리가 생략되었지만 사실 **엄밀하게는 “개시 코드와 종결 코드 사이”에 삽입 돌연변이와 결실 돌연변이가 일어났음이 전제되어야** 정확히 종결 코드의 위치가 Fixed임을 알 수 있다.

주어진 X의 아미노산 서열과 (대조군)

y에 의해 암호화되는 Y의 아미노산 서열 (실험군)을 관찰해보자.



| | | | | | | | | | | | | |
|-------|----|----------|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----------------|-----|----|
| x_T | 5' | TCA | CAA | GCC | ATT | GAA | CCA | ACT | CGT | TGC | CAT | 3' |
| mRNA | 3' | AGU | GUU | CGG | UAA | CUU | GGU | UGA | GCA | ACG | GUA | 5' |
| | | 종결 코드 위치 | | | | | | | 후보 | A | M | |
| | | | | | | | | | | 1 st | | |

정방향 번역 결과

X의 ㉡(메싸이오닌-알라닌)은 관찰되지만 코돈 ACG에 의해 암호화되는 트레오닌이 ㉠~㉣의 1번째 아미노산에 존재하지 않는다.

(Mind 2 비교-대조)

따라서 x가 y가 될 때 틀 이동 돌연변이가 일어난 위치가 한 군데 결정된다.

⑤ 유전자 돌연변이

특수한 이유

모든 코돈의 염기 서열이 결정되어 있다. EX 메싸이오닌, 트립토판

틀 이동 돌연변이

염기 3k±1개 삽입 or 결실
염기 3k개가 삽입되거나 결실되면 다른 양상이 나타나고, 이는 뒤 Common Sense에서 제시하였다.

번역들의 특성

번역들은 염기 3개 단위로 구성된다. 주형 가닥 기준 발린-글루타민-트립토판을 암호화하는 CAAGTTACC 서열이 변형된 번역들 내에 들어왔다면 종결 코드인 ACT가 변형된 번역들 내에 들어오기 위해 CAAGTTACC 서열과 ACT 서열 사이에 염기 2개가 삽입되는 돌연변이가 일어나야 한다.

| 구분 | 아미노산 서열 | 주형 가닥 기준 염기 서열 | mRNA 염기 서열 |
|-----------------|--------------|----------------|------------|
| ㉠ | 류신-발린 | _A_CA_ | _U_GU_ |
| ㉡ | 발린-글루타민-트립토판 | CA_GT_ACC | GU_CA_UGG |
| ㉢ | 라이신-류신 | TT__A_ | AA__U_ |
| 1 st | 메싸이오닌-알라닌 | | |

위 고정된 X의 아미노산 서열에서 관찰해야 하는 남은 아미노산 중 가장 특수한 (Fixed인) 아미노산의 코돈은 단언코 ACC이고 다음과 같이 틀 이동 돌연변이가 일어나지 않은 염기 서열에 존재한다.

| | | | | | | |
|-------|----|-----------------------|------|-----------------|-----|----|
| x_T | 5' | TCACAAGCCATTGAACCAACT | CGT | TGC | CAT | 3' |
| x_m | 3' | AGUGUUCGGUAAAUUGGUUGA | GCA | ACG | GUA | 5' |
| 아미노산 | | | 후보 1 | A | M | |
| 순서 | | | | 1 st | | |

개시 코돈 쪽으로 염기 서열을 읽어 나가면 5'-TTGAAC-3' 서열이 발린(V)-글루타민(Q) 서열을 암호화하는 것을 알 수 있다.

따라서 다음과 같이 변형된 번역들이 결정된다.

| | | | | | | | | | |
|-------|----|----------|-----------------|---------------------|-----|-----------------|---------------------|-----|----|
| x_T | 5' | TCACAAG | CCA | TTG | AAC | CAACTCGT | TGC | CAT | 3' |
| x_m | 3' | AGUGUUC | GGU | AAC | UUG | GUUGAGCA | ACG | GUA | 5' |
| | | 종결 코드 위치 | 후보 1 | W | Q | V | 후보 2 | A | M |
| | | | 4 th | 3 rd (㉡) | | 2 nd | 1 st (㉢) | | |

변형된 번역들 내 사선(/)의 위치상 후보 1에는 염기 2개 삽입 돌연변이가 후보 2에는 염기 2개 결실 돌연변이가 일어나야 한다.”

여기까지의 논리를 적용하여 해제하면 다음과 같다.

[손글씨 해설]

- x, y, z로부터 각각 폴리펩타이드 X, Y, Z가 합성되고, X, Y, Z의 합성은 모두 개시 코돈에서 시작하여 종결 코돈에서 끝난다. 개시 코돈은 AUG이다.
- X는 9개의 아미노산으로 구성되며, 아미노산 서열이 ㉠-(가)4-3-2-1-(나)-(다) 순서로 연결된 폴리펩타이드이다. 표의 ㉠~㉣은 (가)~(다)를 순서 없이 나타낸 것이다.
- y는 x의 전사 주형 가닥에서 연속된 2개의 염기가 1회 결실되고, 다른 위치에서 ㉡ 연속된 2개의 염기가 1회 삽입된 것이다. y의 DNA 2중 가닥 중 전사 주형 가닥의 염기 서열은 다음과 같다.

y
x 5'-GACTCACAAGCCATTGAACCAACTGGTTGCCATGC-3'

- z는 x의 전사 주형 가닥에서 1개의 사이토신(C)이 결실된 것이다. Z는 6종류의 아미노산으로 구성되고, 4번째 아미노산은 트립토판이다.

- 표는 유전 암호를 나타낸 것이다.

x -A-CA-
L V

| | | | |
|-----------|---------|------------|-----------|
| 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 | CCC | CAC | CGC |
| CUA | CCA | CAA 글루타민 | CGA 아르지닌 |
| CUG | CCG | CAG | CGG |
| AUU | ACU | AAU 아스파라진 | AGU 세린 |
| AUC 아이소류신 | ACC | AAC | AGC |
| AUA | ACA | AAA 라이신 | AGA 아르지닌 |
| AUG 메싸이오닌 | ACG | AAG | AGG |
| GUU | GCU | GAU 아스파르트산 | GGU |
| GUC | GCC | GAC | GGC |
| GUA 발린 | GCA 알라닌 | GAA 글루탐산 | GGA 글라이신 |
| GUG | GCG | GAG | GGG |

처음 공부하는 데에 위 수준까지 바로 도출되기는 당연히 쉽지 않다

이는 번역들의 특성, 아미노산의 종류와 개수 등

여러 가지 Schema가 혼재되어 연역적으로 도출된 내용이며

본 교재를 읽어나가다 보면 자연스럽게 체득되는 내용이니

Mind 1과 Mind 2 내용에 집중하고 넘어가도록 하자.

이렇게 돌연변이가 일어나기 전 아미노산 서열과

돌연변이가 일어난 후 아미노산 서열에서 변하는 부분을 비교하여

돌연변이가 일어나는 염기 후보군을 압축할 수 있다

이는 위와 같이 아미노산 서열을 직접 기입해서 판단하는 문제에서도 중요하나

아미노산 서열이 직접 주어지는 문제에서 더욱 도드라진다.

20학년도에 출제된

아미노산 서열이 주어지는 평가원 문항을 통해 Mind 2에 대해 조금 더 알아보자.

글리신(글라이신)

아미노산 중 글라이신이 교 육과정 바뀌며 글리신으로 명칭이 변경되었다.

아미노산 서열 기입

Schema 5 아미노산

⑤ 유전자 돌연변이

- x, y, z 로부터 각각 폴리펩타이드 X, Y, Z가 합성되고, X, Y, Z의 합성은 모두 개시 코돈에서 시작하여 종결 코돈에서 끝난다.
- ㉠ x 의 DNA 2중 가닥 중 전사 주형 가닥으로부터 합성된 X의 아미노산 서열은 다음과 같다. (가)와 (나)는 각각 세린과 아르지닌 중 하나이다.

~~메싸이오닌-발린~~-라이신-(가)-트레오닌-(나)-아이소류신-류신-~~글라이신~~

- y 는 x 에서 1개의 염기쌍이 결실되고, 다른 위치에 1개의 염기쌍이 삽입된 것이다. Y의 아미노산 서열은 다음과 같다.

~~메싸이오닌-발린~~-세린-발린-히스티딘-글루타민-㉡-타이로신-발린-~~글라이신~~

20 6평

1개의 염기쌍 결실 돌연변이와 1개의 염기쌍 삽입 돌연변이가 동시에 일어났고.

(∵ Common Sense : 억제 돌연변이)

X의 아미노산 서열과 Y의 아미노산 서열을 비교-대조했을 때

1번째 아미노산, 2번째 아미노산, 9번째 아미노산이 동일한 것을 알 수 있다.

이에 따라 돌연변이가 일어난 위치가 압축되고 다음 사실들을 알아낼 수 있다.

- ① x 와 y 의 종결 코돈을 암호화하는 염기 서열과 염기 서열 위치가 동일하다.
- ② **3번째 아미노산과 8번째 아미노산 부근의 염기 서열을 외에 다른 아미노산을 암호화하는 염기 서열에는 돌연변이가 일어나지 않았다.**
- ③ 변형된 번역틀을 구성할 때 돌연변이를 고려하지 않고 읽어나가도 무방하다.

(∵ Mind 2 대조군과 실험군의 비교 대조)

또한 결정되어 있는 Y의 아미노산 서열을 통해

결정되지 않은 X의 (나)와 (가)의 정체성을 결정할 수 있다.

(∵ Mind 1 Fixed 우선)

코돈 추론형 MInd

⑤ 유전자 돌연변이

[퍼즐형 문항 - 공통]

Mind 1 특수한 것

- w, x, y, z 로부터 각각 폴리펩타이드 W, X, Y, Z가 합성되고, W, X, Y, Z의 합성은 모두 개시 코돈에서 시작하여 종결 코돈에서 끝난다. 개시 코돈은 AUG이다.
- w 의 DNA 2중 가닥 중 전사 주형 가닥의 염기 서열은 다음과 같다.

5'-TTAGTTACGAGTGGTGGCTGCCATTGTA-3'

- x 는 w 의 전사 주형 가닥에 연속된 2개의 구아닌(G)이 1회 삽입된 돌연변이 유전자이다. X는 서로 다른 8개의 아미노산으로 구성된다.
- y 는 x 에서 돌연변이가 일어난 유전자이고, w 로부터 x 가 될 때 삽입된 GG가 ① 피리미딘 계열에 속하는 동일한 2개의 염기로 치환된 것이다. Y는 7종류의 아미노산으로 구성된다.
- z 는 y 의 전사 주형 가닥에서 ② 연속된 2개의 동일한 염기가 하나는 퓨린 계열의, 다른 하나는 피리미딘 계열의 염기로 치환된 돌연변이 유전자이다. Z는 Y와 동일한 아미노산 서열을 가진다.
- 표는 유전 암호를 나타낸 것이다.

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

19 수는

19 수는 문항이 대표적이며

“조건의 교집합 내에서 특수한 바”를 찾아낼 수 있는지로 문제를 시간 내에 해제할 수 있는지의 여부가 결정된다.

이러한 특수한 바에 대한 연역은 Schema에 상술하였으니 본 Mind 부분은 해당 사항에 대해 가볍게 인지만 한 후 넘어가도록 하자.

x, y, z 에서 각각 주어진 교집합에 대해 해석하면 다음과 같다.

① x [X는 서로 다른 8개의 아미노산]

“단백질 암호화 부위 내 8개의 코돈이 모두 다른 아미노산을 암호화한다.”

② y [Y는 8개의 아미노산 & 7종류의 아미노산 & 치환 돌연변이]

치환 돌연변이이므로 번역들의 위치에 변화가 일어나지 않는다.

X가 8종류의 아미노산으로 구성되므로

돌연변이가 일어난 염기 서열에서 기존에 있던 아미노산과 동일한 아미노산이 합성된다

③ z

[연속된 2개의 동일한 염기 치환 돌연변이 & Y와 Z는 동일한 아미노산 서열 & Y에는 류신이 없고 아르지닌이 있다.]

유전 부호 기준 첫 번째 염기나 세 번째 염기가 중첩성을 가진다.

그에 따라 “연속된 2개의 동일한 염기”가 치환되어 동일한 아미노산을 나타내려면 다음을 만족시켜야 한다.

중첩성

하나 이상의 코돈이 하나의 아미노산을 지정하는 성질

이는 코돈의 어떤 염기가 치환되어도 기존 아미노산과 동일한 아미노산을 지정할 수 있다는 것을 의미한다.

| | | | | |
|-------|----|-------|---------|----|
| y_m | 5' | ① ② ③ | ④ ⑤ ⑥ | 3' |
| 아미노산 | | ? | 아르지닌(R) | |

㉓ ③과 ④가 치환된다.

㉔ ③과 ④는 동일한 염기이다.

㉕ 아미노산 2는 아르지닌이다.

(∵ Y에는 류신(L)이 없고, 아르지닌(R)이 있으며 첫 번째 염기가 중첩성을 가지는 아미노산은 류신과 아르지닌 뿐이다.)

㉖ ㉔에 의해 ⑤는 구아닌(G)이다.

(∵ Y에는 L이 없고, R이 있으며 첫 번째 염기가 중첩성을 가지는 아미노산은 류신과 아르지닌 뿐이다.)

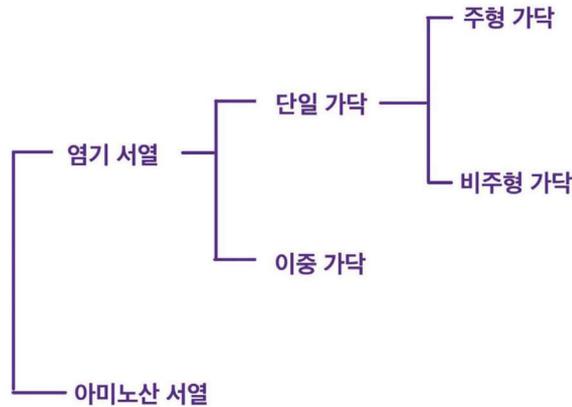
㉗~㉔의 교집합으로 y의 염기 서열을 해제하지 않고 문제에서 주어진 경우의 수를 모두 기입하여 해제한다면 시간 내 해제하기 쉽지 않을 것으로 판단된다.

[퍼즐형 문항 - 공통]

Mind 2 Algorithm 적극 활용

코드 추론형 문항은 각각의 돌연변이의 추론이 추가 되는 유형이나 그럼에도 기본적인 Algorithm은 존재한다.

다음은 자료로 제시될 수 있는 것을 나타낸 모식도이다.



최근 5년간 수능에서는 모두 단일 가닥 중 주형 가닥이 주어졌으며 평가원 시험으로 범위를 넓히면 비주형 가닥(암호 가닥), DNA 이중 가닥, 아미노산 서열이 제시된 바 있다.

각각 유형별로 Algorithm을 정리해보면 크게

- ① 단일 가닥이 주어진 경우
- ② 이중 가닥이 주어진 경우
- ③ 아미노산 서열이 주어진 경우

로 나눌 수 있다.

코돈의 암기

류신이 _U_이고
아르지닌이 _G_이며

이러한 코돈 암기의 선에 대해 Schema 1에서 제시되고 있다.

㉗~㉔

각각은 기출된 내용에서 착안할 수 있으며, 이는 Schema 부분에 상술되어 있다.

⑤ 유전자 돌연변이

① 단일 가닥이 주어진 경우

[대표 문항] 20 수능, 19 수능, 17 수능

- y는 x의 전사 주형 가닥에서 연속된 2개의 염기가 1회 결실되고, 다른 위치에서 ③ 연속된 2개의 염기가 1회 삽입된 것이다. y의 DNA 2중 가닥 중 전사 주형 가닥의 염기 서열은 다음과 같다.

5'-GACTCACAAGCCATTGAACCAACTCGTTGCCATGC-3'

20 수능

1st 주형 vs 비주형 판단

20 수능 문항의 경우

주어진 조건을 통해, 주어진 가닥이 주형 가닥인지 비주형 가닥인지 판별이 가능하다.

최근 5년간 수능은 모두 주형 가닥이 제시되었으며

주형 가닥이 주어졌을 때는 두 가지 방식으로 해제할 수 있다.

③ mRNA 서열 기입

주어진 주형 가닥을 기준으로 mRNA가 전사되고, mRNA의 5'-AUG-3' 염기 서열부터 번역이 시작되므로 mRNA 서열로 해석하는 게 생각하기 용이한 경우 ③을 사용한다.

그러나 한정된 시간 내에서 염기 서열을 기입하는 데

추가적으로 시간이 소요되며, 돌연변이를 해석할 공간이 더욱 협소해지는 단점이 존재한다.

⑥ 주형 가닥 그대로 해석

DNA 주형 가닥의 염기 서열 3'-TAC-5' (개시 코드)부터 종결 코드까지 코드 자체로 주어진 상황을 해석하는 것을 의미한다.

이는 코돈과 코드의 대응, 그리고 코돈과 아미노산의 대응에 대한 충분한 익숙함을 전제로 하며 서열을 기입하는 시간이 소요되지 않는다는 장점이 있으나 익숙하지 않을 경우 생각이 꼬일 수 있다는 단점이 있다.

2nd (Mind, Schema 기반) 돌연변이 해제

Mind와 Schema에서 공부한 내용을 바탕으로 주어진 상황을 해제한다.

② 이중 가닥이 주어진 경우

[대표 문항] 14 6평, 18 6평

- x, y, z 로부터 각각 폴리펩타이드 X, Y, Z가 합성된다.
- X를 구성하는 아미노산과 각 아미노산의 개수는 표와 같다.

| 아미노산 | 개수 | 아미노산 | 개수 | 아미노산 | 개수 | 아미노산 | 개수 |
|-------|----|------|----|--------|----|--------|----|
| 메싸이오닌 | 1 | 발린 | 2 | 알라닌 | 1 | 아스파르트산 | 1 |
| 프롤린 | 1 | 류신 | 1 | ⑧ 트레오닌 | 1 | 히스티딘 | 1 |

- y 는 x 에서 아스파르트산을 암호화하는 부위에 1개의 염기쌍이 삽입되고, 발린을 암호화하는 부위에서 ① 1개의 염기쌍이 결실된 것이다. y 의 DNA 2중 가닥 염기 서열은 다음과 같고, (가)는 전사 주형 가닥이다.

5'-CTATGCTGCATGGACGTTGCGACCGACCATAGGAT-3'

(가) → 3'-GATACGACGTACCTGCAACGCTGGCTGGTATCCTA-5'

18 6평

“(가)는 전사 주형 가닥이다”의 표현을 통해 주형 가닥을 제시하였고 그에 따라 위 가닥이 암호 가닥으로 결정된다.

이렇게 전사 주형 가닥을 문제에서 제시해주기도 하지만 번역틀과 개시 코돈, 종결 코돈을 고려해 스스로 판단하도록 출제되기도 한다.

1st 암호 가닥 판단

암호 가닥의 5'-ATG-3' 서열과 종결 코돈과 유사한 서열을 찾아 주어진 두 가닥 중 암호 가닥을 판단한다.

이유는 암호 가닥이 mRNA 서열과 유사하여 주형 가닥에 비해 아미노산과 코돈이 대응되는 상황을 해석하기 유리하기 때문이다.

따라서 암호 가닥을 통해 상황을 해석한 후 추가적으로 돌연변이를 추론해야 한다면 주형 가닥을 활용하는 것이 문항 해제에 있어 유리할 가능성이 높다.

2nd (MInd, Schema 기반) 돌연변이 해제

MInd와 Schema에서 공부한 내용을 바탕으로 주어진 상황을 해제한다.

⑤ 유전자 돌연변이

③ 아미노산 서열이 주어진 경우

[대표 문항] 20 6평, 18 6평, 17 6평

- x, y, z로부터 각각 폴리펩타이드 X, Y, Z가 합성되고, X, Y, Z의 합성은 모두 개시 코돈에서 시작하여 종결 코돈에서 끝난다.
- ㉠ x의 DNA 2중 가닥 중 전사 주형 가닥으로부터 합성된 X의 아미노산 서열은 다음과 같다. (가)와 (나)는 각각 세린과 아르지닌 중 하나이다.
메싸이오닌-발린-라이신-(가)-트레오닌-(나)-아이소류신-류신-글라이신
- y는 x에서 1 개의 염기쌍이 결실되고, 다른 위치에 1 개의 염기쌍이 삽입된 것이다. Y의 아미노산 서열은 다음과 같다.
메싸이오닌-발린-세린-발린-히스티딘-글루타민-㉡ 타이로신-발린-글라이신
- z는 x에서 동일한 염기가 연속된 2 개의 염기쌍이 결실되고, 다른 위치에 동일한 염기가 연속된 2 개의 염기쌍이 삽입된 것이다. 결실된 염기와 삽입된 염기는 같다. Z를 구성하는 아미노산의 개수는 7 개이며, Z의 네 번째 아미노산은 ㉢ 타이로신이다.
- 표는 유전 암호의 일부를 나타낸 것이다.

| 코돈 | 아미노산 | 코돈 | 아미노산 | 코돈 | 아미노산 | 코돈 | 아미노산 |
|--|------|--|-------|--|-------|--------------------------|------------------|
| UUA UUG CUU CUC CUA CUG | 류신 | UCU UCC UCA UCG AGU AGC | 세린 | CGU CGC CGA CGG AGA AGG | 아르지닌 | UAA UAG UGA | 종결 코돈 |
| GUU GUC GUA GUG | 발린 | GCU GCC GCA GCG | 알라닌 | ACU ACC ACA ACG | 트레오닌 | AUG | 메싸이오닌 (개시 코돈) |
| CAU CAC | 히스티딘 | AAU AAC | 아스파라진 | AUU AUC AUA | 아이소류신 | GGU GGC GGA GGG | 글라이신 |
| CAA CAG | 글루타민 | AAA AAG | 라이신 | | | UAU UAC | 타이로신 |

20 6평

염기 서열 대신 아미노산 서열만 제시되어 있다.

1st mRNA 서열 기입

굳이 암기하고 있지 않은 주형 가닥의 염기 서열을 기입할 필요 없다.
바로 대응할 수 있도록 (돌연변이가 일어나기 전) 원 가닥의 mRNA를 기입하자.

위 20 6평의 경우, x로부터 돌연변이가 일어나 y, z 가닥이 각각 생성되므로 x의 mRNA 서열을 기입하는 게 자료를 해석하기 용이하다.

2nd (Mind, Schema 기반) 돌연변이 해제

MInd와 Schema에서 공부한 내용을 바탕으로 주어진 상황을 해제한다.

Common Sense

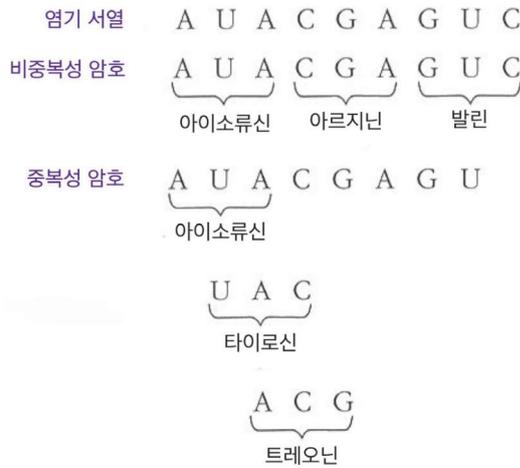
: 코돈의 성질

유전 부호의 기본 단위, 다시 말해서 **하나의 아미노산을 암호화하고 있는 염기 세트를 코돈**이라고 한다.

이러한 코돈에는 다음과 같은 성질이 존재한다.

① 비중복성

각 뉴클레오타이드는 하나의 코돈에만 포함된다.



② 중첩성

하나의 아미노산이 하나 이상의 코돈에 의해 지정된다

[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 | 아스파르트산 | GGU | 글리신 |
| GUC | | GCC | | GAC | | GGC | |
| GUA | | GCA | | GAA | 글루탐산 | GGA | |
| GUG | | GCG | | GAG | | GGG | |

③ 명확성

한 개의 코돈은 하나의 아미노산만 지정한다.

⑤ 유전자 돌연변이

코돈 추론형
Schema 1

코돈표

최근에 출제되는 문항은
코돈표를 “① 효율적으로 ② 암기”했을 때, 논리적으로 해결하기 쉽게 출제된다.

다음은 평가원 문항 자료의 일부이다.

[20 수능] Z는 6종류의 아미노산으로 구성되고, 4번째 아미노산은 트립토판이다.

[20 9평] X는 6종류의 아미노산으로 구성되고, X의 3번째 아미노산은 아스파르트산, 5번째 아미노산은 아르지닌이다.

[19 수능] X는 서로 다른 8개의 아미노산으로 구성된다.

머리 속에 등장했던 아미노산의 종류를 기억하는 일은 쉬운 일이 아니다.
할 수 있는 영역이긴 하나 도출하는 데 있어 시간이 더 걸릴뿐더러
“n번째 아미노산”이라는 표현에서 알 수 있듯이 아미노산의 순서도 질문하기에

“폴리펩타이드의 아미노산 구성을 효율적으로 정리할 수 있는 방법”이 필요하다.

시간이 충분하다면

메싸이오닌 - 아스파르트산 - 아스파라진 - 아르지닌 - 류신 - 글루탐산 - 글루타민

이렇게 주어진 폴리펩타이드 서열을 기입할 수 있겠지만
이는 시간 효율의 측면에서나, 정확성의 측면에서 부적합하다.

따라서 다음을 제안하는 바이다.

앞글자의 유사성

한글로 적어나가기에는 ‘아스파르트산 vs 아스파라진’ 이
나 ‘글루탐산 vs 글루타민’ 과
같이 비슷한 앞 글자를 지닌
아미노산이 존재해 바람직하
지 않다.

코돈 추론형
Schema 1

코돈표

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

한 번에 완벽하게 외우려 하지 않아도 된다
오른쪽 근거를 한번 숙지한 후, 교재 내에서 계속 접하다 보면 숙달될 것이다.

아미노산과 약어 대응

① 왼쪽 두 줄

| | |
|-----------|----------|
| UUU 페닐알라닌 | UCU 세린 |
| UUC 페닐알라닌 | UCC 세린 |
| UUA 류신 | UCA 세린 |
| UUG 류신 | UCG 세린 |
| CUU 류신 | CCU 프롤린 |
| CUC 류신 | CCC 프롤린 |
| CUA 류신 | CCA 프롤린 |
| CUG 류신 | CCG 프롤린 |
| AUU 아이소류신 | ACU 트레오닌 |
| AUC 아이소류신 | ACC 트레오닌 |
| AUA 아이소류신 | ACA 트레오닌 |
| AUG 메싸이오닌 | ACG 트레오닌 |
| GUU 발린 | GCU 알라닌 |
| GUC 발린 | GCC 알라닌 |
| GUA 발린 | GCA 알라닌 |
| GUG 발린 | GCG 알라닌 |

[예제 1 - 빈칸 채우기]

| 명칭 | 약어 |
|-------|----|
| 알라닌 | |
| 아이소류신 | |
| 류신 | |
| 메싸이오닌 | |
| 페닐알라닌 | |
| 프롤린 | |
| 세린 | |
| 트레오닌 | |
| 발린 | |

발음의 첫 글자를 따서 명명되었으니 발음으로 암기하자.

아미노산 약어와 근거

| 명칭 | 3자 | 1자 | 근거 |
|--------|-----|----|-------------|
| 알라닌 | Ala | A | 더 흔함 |
| 아르지닌 | Arg | R | 발음 (Ar ≏ R) |
| 아스파라진 | Asn | N | N 포함 |
| 아스파르트산 | Asp | D | A 근처 |
| 시스테인 | Cys | C | 유일 C |
| 글루탐산 | Glu | E | G 근처 |
| 글루타민 | Gln | Q | Q-tamine |
| 글리신 | Gly | G | 더 흔함 |
| 히스티딘 | His | H | 유일 H |
| 아이소류신 | Ile | I | 유일 I |
| 류신 | Leu | L | 더 흔함 |
| 라이신 | Lys | K | L 근처 |
| 메싸이오닌 | Met | M | 유일 M |
| 페닐알라닌 | Phe | F | 발음 (Ph ≏ F) |
| 프롤린 | Pro | P | 더 흔함 |
| 세린 | Ser | S | 유일 S |
| 트레오닌 | Thr | T | 더 흔함 |
| 트립토판 | Trp | W | 루프 구조 |
| 타이로신 | Tyr | Y | 발음 (Ty ≏ Y) |
| 발린 | Val | V | 유일 V |

3자 약어 vs 1자 약어

학계에서는 3자로 구성된 약어가 더 보편적으로 사용되기에 3자 약어가 더 익숙하다면 3자 약어로 해제해도 무방하다.

다만 우리는 대학 과정 시험이 아닌 생명과학 수능(내신)이 목표이기에 가급적 1자 약어를 암기하기를 권유한다.

1자 약어가 아미노산 서열을 기록하고 후보를 압축하는 데 있어 조금 더 편리하기 때문이다.

예제 1 정답

차례대로
A, I, L, M, F, P, S, T, V

⑤ 유전자 돌연변이

코돈 추론형
Schema 1

② 세번째 줄

| | |
|-----|--------|
| UAU | 타이로신 |
| UAC | Y |
| UAA | 종결 코돈 |
| UAG | 종결 코돈 |
| CAU | 히스티딘 |
| CAC | H |
| CAA | 글루타민 |
| CAG | Q |
| AAU | 아스파라진 |
| AAC | N |
| AAA | 라이신 |
| AAG | K |
| GAU | 아스파르트산 |
| GAC | D |
| GAA | 글루탐산 |
| GAG | E |

[예제 2 - 빈칸 채우기]

| 명칭 | 약어 | 명칭 | 약어 |
|--------|----|--------|----|
| 타이로신 | | 아스파르트산 | |
| 글루탐산 | | 글루타민 | |
| 아스파라진 | | 아스파라진 | |
| 타이로신 | | 히스티딘 | |
| 라이신 | | 글루탐산 | |
| 글루타민 | | 타이로신 | |
| 아스파르트산 | | 히스티딘 | |
| 아스파라진 | | 아스파르트산 | |
| 글루탐산 | | 라이신 | |

히스티딘(His)이나 타이로신(Tyr), 아스파라진(Asn)까지는 발음으로 외워도 괜찮다.
글루타민(Gln, Q), 라이신(Lys, K), 아스파르트산(Asp, D), 글루탐산(Glu, E)이 혼란스럽다.

K

- ① “라이신은 발음이 L이나 L은 류신이므로 근처인 K이다”와 같이 연상하여 암기
- ② 반복 노출

Q

- ① Q-tamine
- ② 반복 노출

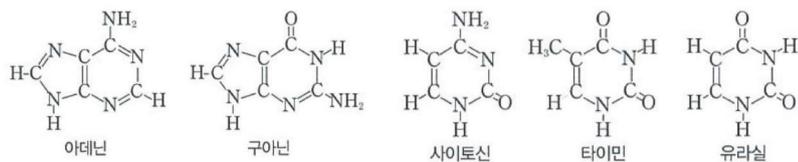
D, E

- ① 단백질을 암호화하는 아미노산 중 ‘산’으로 끝나는 아미노산은 아스파르트산과 글루탐산뿐
- ② 아스파르트산과 글루탐산 모두 코돈이 GA로 시작)
- ③ 아스파르트산의 코돈은 GA小 이고, 글루탐산의 코돈은 GA大)
- ④ 글자 순서 상 D는 4번째 글자, E는 5번째 글자니까 E가 알파벳 순서 상 더 큼

예제 2 정답

첫 번째 줄 차례대로
Y, E, N, Y, K, Q, D, N, E

두 번째 줄 차례대로
D, Q, N, H, E, Y, H, D, K



퓨린 계열(大) 염기

피리미딘 계열(小) 염기

코돈 추론형
Schema 1

코돈표

② 세번째 줄

| | |
|-----|--------|
| UAU | 타이로신 |
| UAC | Y |
| UAA | 종결 코돈 |
| UAG | 종결 코돈 |
| CAU | 히스티딘 |
| CAC | H |
| CAA | 글루타민 |
| CAG | Q |
| AAU | 아스파라진 |
| AAC | N |
| AAA | 라이신 |
| AAG | K |
| GAU | 아스파르트산 |
| GAC | D |
| GAA | 글루탐산 |
| GAG | E |

[예제 2 - 빈칸 채우기]

| 명칭 | 약어 | 명칭 | 약어 |
|--------|----|--------|----|
| 시스테인 | | 아스파르트산 | |
| 글루탐산 | | 아르지닌 | |
| 글루타민 | | 세린 | |
| 글리신 | | 류신 | |
| 아스파르트산 | | 트립토판 | |
| 아스파라진 | | 타이로신 | |
| 아르지닌 | | 히스티딘 | |
| 알라닌 | | 시스테인 | |
| 트립토판 | | 라이신 | |

세린(Ser)이나, 글리신(Gly), 시스테인(Cys)은 앞글자를 본따 약어가 명명되었으므로 발음으로 암기해도 무방하다.

아르지닌(Arg, R)은 붉은빵곰팡이 실험과 동일한 약어를 사용하고
트립토판(Trp, W)은 메싸이오닌과 더불어 코돈과 아미노산이 1:1 대응하는 아미노산이므로 충분히 반복해서 숙지하자.

예제 3 정답

첫 번째 줄 차례대로
C, E, Q, G, D, N, R, A, W

두 번째 줄 차례대로
D, R, S, L, W, Y, H, C, K

⑤ 유전자 돌연변이

코돈 추론형
Schema 1

코돈표

코돈과 약어 대응

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

위 코돈표를 충분히 숙지한 후, 다음 코돈에 해당하는 약어를 기록해보자.

[예제 4 - 빈칸 채우기]

| 코돈 | 약어 | 코돈 | 약어 | 코돈 | 약어 |
|-----|----|-----|----|-----|----|
| GCA | | UAU | | GAC | |
| CGA | | UCA | | CGA | |
| AAC | | AUU | | AGC | |
| AGA | | GUA | | UUA | |
| CAA | | GAU | | UGG | |
| CUU | | CCA | | UAU | |
| GAA | | CAU | | CAC | |
| UGC | | AGU | | UGC | |
| UAC | | CUA | | AAG | |
| AUG | | UUC | | UCC | |
| UGG | | GAG | | AGC | |
| AGC | | CAA | | UUA | |
| AGG | | GGC | | GGC | |
| GGA | | AAA | | GUA | |
| UGU | | UGC | | ACA | |

완벽하게 외우고 넘어가려
하지 말고 틀린 것만 외우고
넘어가자.
(정답은 뒤에 있다.)

앞으로 연습할 문항들이 많다.

코돈 추론형
Schema 1

코돈표

[예제 4 정답]

| 코돈 | 1자 약어 | 코돈 | 1자 약어 | 코돈 | 1자 약어 |
|-----|-------|-----|-------|-----|-------|
| GCA | A | UAU | Y | GAC | D |
| CGA | R | UCA | S | CGA | R |
| AAC | N | AUU | I | AGC | S |
| AGA | R | GUA | V | UUA | L |
| CAA | Q | GAU | D | UGG | W |
| CUU | L | CCA | P | UAU | Y |
| GAA | E | CAU | H | CAC | H |
| UGC | C | AGU | S | UGC | C |
| UAC | Y | CUA | L | AAG | K |
| AUG | M | UUC | F | UCC | S |
| UGG | W | GAG | E | AGC | S |
| AGC | S | CAA | Q | UUA | L |
| AGG | R | GGC | G | GGC | G |
| GGA | G | AAA | K | GUA | V |
| UGU | C | UGC | C | ACA | T |

[Re : 예제 4]

| 코돈 | 1자 약어 | 코돈 | 1자 약어 | 코돈 | 1자 약어 |
|-----|-------|-----|-------|-----|-------|
| GCA | | UAU | | GAC | |
| CGA | | UCA | | CGA | |
| AAC | | AUU | | AGC | |
| AGA | | GUA | | UUA | |
| CAA | | GAU | | UGG | |
| CUU | | CCA | | UAU | |
| GAA | | CAU | | CAC | |
| UGC | | AGU | | UGC | |
| UAC | | CUA | | AAG | |
| AUG | | UUC | | UCC | |
| UGG | | GAG | | AGC | |
| AGC | | CAA | | UUA | |
| AGG | | GGC | | GGC | |
| GGA | | AAA | | GUA | |
| UGU | | UGC | | ACA | |

⑤ 유전자 돌연변이

x_T (Reading by Code)

주어진 정보들을 주형 가닥에 대한 정보로 번역해서 푸는 방식

수능의 경향성

[18 수능]은 한 가닥이라고만 제시되어 있으나, 실제로 조건으로 압축해보면 주형 가닥임을 알 수 있다.

① vs ②

모든 내용을 수용적으로 받아 들여 공부할 필요는 없다. 더 잘 맞는 방식으로 해제하자.

코돈 추론형
Schema 2

주형 가닥 (Reading by Code)

[20 수능] *y*의 DNA 2중 가닥 중 전사 주형 가닥의 염기 서열은 다음과 같다.

5'-GACTCACAAAGCCATTGAACCAACTCGTTGCCATGC-3'

[19 수능] *w*의 DNA 2중 가닥 중 전사 주형 가닥의 염기 서열은 다음과 같다.

[18 수능] *w*의 DNA 2중 가닥 중 한 가닥의 염기 서열은 다음과 같다.

[17 수능] *x*를 포함하는 DNA 2중 가닥 중 ㉠한 가닥의 염기 서열은 다음과 같다.

5'-ACCTATGCTACCTTCATACTATTGCTCGGCATGCTTCACTATGCATGTA-3'

㉠으로부터 전사되어 처음 만들어진 RNA에는 연속된 8개의 뉴클레오타이드와...

표현은 다소 다르지만 이전 교육과정의 코돈 추론형이 출제된 수능(15~20 6개년)에서는 전사 주형 가닥의 염기 서열이 제시되었다.

그리고 설사 비주형 가닥(암호 가닥)이 제시된다 하더라도 (EX 20 9평) 주형 가닥보다 더 쉬우니, 나쁠 건 없다.

이렇게 주형 가닥이 출제될 경우 해제는 두 가지 방식으로 나뉜다.

① 전사 주형 가닥의 염기 서열 그대로 해석

문제에서 주어진 서열을 그대로 읽는다.

주어진 조건에 따라 개시 코드부터 종결 코드까지 번역틀을 구성하는 것을 의미한다.

② 전사되는 mRNA의 염기 서열로 해석

전사되는 mRNA의 서열을 적는다.

그리고 주어진 조건에 따라 mRNA 서열에서 개시 코드부터 종결 코돈을 찾는다.

해당 교재에서는 일관되게 ①의 방식을 사용하며 근거는 다음과 같다.

㉠ 실전에서 mRNA 서열을 적는 시간을 절약하기 위해서

㉡ 충분한 연습을 통해 주어진 주형 가닥의 염기 서열을 적절히 아미노산 서열로 인출해내는 것이 충분히 가능하기 때문

㉢ 자료 해석하기에도 여백이 충분하지 않기 때문

코돈 추론형
Schema 2

주형 가닥 (Reading by Code)

Reading by Code를 위해 다음은 필수적이다.

“개시 코드와 종결 코드의 암기”

물론 문항에서 개시 코돈과 종결 코돈의 유전 부호는 주어진다.
그러나 코돈표 없이 주어진 가닥의 염기 서열만으로 해제할 수 있는 것이 바람직하다.

| Reading by Codon | | | Reading by code | |
|------------------|-----------------|-----------------|-----------------|-----------------|
| 개시 코돈 | AUG | ATG | 개시 코드 | TAC |
| 종결 코돈 | UAA | TAA | 종결 코드 | ATT |
| | UAG | TAG | | ATC |
| | UGA | TGA | | ACT |
| | U _{大大} | T _{大大} | | A _{小小} |
| | U _{__} | T _{__} | | A _{__} |

주어진 주형 DNA 염기 서열에서 서열의 분석은
3'-TAC-5'로 시작하여 3'-A_{小小}-5'로 끝난다.

이를 인지하고, [20 수능]의 DNA 서열을 번역하면 다음과 같다.

5'-GACTCA_{CAAGCC}ATTGAA_{CCA}ACTCGTTGCC_{CATGC}-3'

x_c (Reading by Codon)

문제에 주어지는 염기 서열이 DNA 주형 가닥이 아니라면 mRNA 서열로 제시될 가능성보다 DNA 비주형 가닥 (암호 가닥)이 제시될 가능성이 더 높다.

만약 20 9평 문항과 같이 비주형 가닥이 제시될 경우, 주어진 염기 서열 내 ATG를 mRNA의 AUG로 생각하여 해제해도 괜찮다.

즉, T만 U로 바뀌서 mRNA처럼 취급하여 문제를 풀이할 수 있다는 이야기이며 이는 주형 가닥이 제시되는 경우에 비해 아미노산과 염기 서열을 대응하기가 더 쉽다.

U_{__} vs U_{大大}

전자는 실제 문제 해제 상황에서 기입하면 좋은 종결 코돈의 자료 정리 방식이며, 후자는 코돈의 특징을 살려 종결 코돈에 대해 서술하기 위해 코돈의 특징을 살려 표현한 방식이다.

(But 위와 같이 나타냈을 때, UGG는 트립토판을 암호화하므로 배제하고 생각하자.)

암기하면 좋은 코드

- ① 메싸이오닌
TAC
- ② 종결 코드
ATT, ATC, ACT
- ③ 류신
A
- ④ 아르지닌
C
- ⑤ 트립토판
ACC

⑤ 유전자 돌연변이

코돈 추론형 Memo

[예제 5 - 13 수능]

다음은 폴리펩타이드 ㉠을 암호화하는 DNA 주형 가닥의 염기 서열을 나타낸 것이다. 이 주형 가닥에 1개의 뉴클레오타이드 X가 삽입되면 종결 코돈이 형성되어 3개의 아미노산으로 구성된 폴리펩타이드가 합성된다. 개시 코돈은 AUG이고, 종결 코돈은 UAA, UGA, UAG이다.

3'-TTTACATAAATTTTATGATTGTAT-5'

이에 대한 설명으로 옳은 것만을 <보기>에서 있는 대로 고르시오

< 보 기 >

- ㄱ. ㉠은 4개의 아미노산으로 구성된다.
- ㄴ. ㉠의 3번째 아미노산을 운반하는 tRNA의 안티코돈의 3' 말단 첫 번째 염기는 아데닌(A)이다.
- ㄷ. X의 염기는 아데닌(A)이다.

[예제 6 - 15 수능 변형]

다음은 정상 유전자 x와 돌연변이 유전자 y의 발현에 대한 자료이다.

- x의 DNA 가닥 중 한 가닥의 염기 서열과 X로부터 합성된 폴리펩타이드의 아미노산 서열은 다음과 같다.

염기 서열 : 5'-ATGCTACCTACCTGATGAATCTACATGACATGG-3'
 아미노산 서열 : 메싸이오닌-세린-시스테인-아르지닌-페닐알라닌-아이소류신-아르지닌

- y는 x에서 2개의 이웃한 뉴클레오타이드가 동시에 결실되고, 하나의 뉴클레오타이드가 삽입된 것이다. y로부터 합성된 폴리펩타이드의 아미노산 서열은 다음과 같다.

아미노산 서열 : 메싸이오닌-세린-시스테인-메싸이오닌-트레오닌-세린-㉠-아르지닌

- 다음은 유전 부호의 일부를 나타낸 것이다.

| 코돈 | 아미노산 | 코돈 | 아미노산 | 코돈 | 아미노산 |
|------------|------------------|------------|--------|------------|-------|
| AUG | 메싸이오닌 (개시 코돈) | GUU GUA | 발린 | UUU UUC | 페닐알라닌 |
| AUU AUC | 아이소류신 | GCU GCA | 알라닌 | UCU UCA | 세린 |
| ACU ACA | 트레오닌 | GGU GGA | 글리신 | UGC UGU | 시스테인 |
| AGA AGG | 아르지닌 | GAU GAC | 아스파르트산 | UGA UAG | 종결 코돈 |

이에 대한 설명으로 옳은 것만을 <보기>에서 있는 대로 고르시오

(단, 결실과 삽입은 서로 다른 위치에서 각각 1회씩 일어났다.)

< 보 기 >

- ㄱ. y의 6번째 아미노산인 세린을 운반하는 안티코돈은 5'-UGA-3'이다.
- ㄴ. x의 주형 가닥에 삽입된 뉴클레오타이드의 염기는 타이민(T)이다.
- ㄷ. ㉠은 글리신이다.
- ㄹ. 전사의 주형 가닥에서 결실된 뉴클레오타이드의 염기 서열은 5'-AA-3'이다.

⑤ 유전자 돌연변이

[예제 5 해설] 답. ㄴ, ㄷ

3'-TTTACATAAATTTTATGATTGTAT-5'

1st 주형 vs 비주형 판단

전사 주형 가닥임이 발문에 주어져 있다.

2nd 돌연변이 해제

[설명들]

| | | | | | | | | |
|-------|----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|----|
| x_T | 3' | TAC | ATA | AAT | TTT | ATG | ATT | 5' |
| x_m | 5' | AUG | UAU | UUA | AAA | UAC | UAA | 3' |
| | | 개시 | | | 종결 | | | |

번역을 내 4번째 염기 서열이 새로운 종결 코드가 되어야 하므로 주형 가닥 기준 아데닌(A), mRNA 기준 유라실(U)이 삽입되어야 한다.

[자료 해제]



[선지 해제]

< 보 기 >

ㄱ. ㉠은 4개의 아미노산으로 구성된다. (X)

사선(/) 개수가 5개이므로 5개의 아미노산으로 구성된다.

ㄴ. ㉠의 세 번째 아미노산을 운반하는 tRNA의 안티코돈의 3' 말단 첫 번째 염기는 아데닌(A)이다. (O)

tRNA의 안티코돈은 주형 가닥의 3염기 조합과 유사한 서열을 가진다. (3염기 조합의 T가 안티코돈의 U로 바뀌며 다른 염기들은 동일하다.) 주형 가닥에서 번역을 내 3번째 유전 부호는 3'-AAT-5'이므로 맞다.

ㄷ. X의 염기는 아데닌(A)이다. (O)

주형 가닥에 삽입된 뉴클레오타이드의 염기는 A여야 번역을 내 4번째 염기 서열이 종결 코돈을 암호화할 수 있다.

[예제 6 해설] 답. ㄱ, ㄷ, ㄹ

염기 서열 : 5'-ATGCTACCTACCTGATGAATCTACATGACATGG-3'
 아미노산 서열 : 메싸이오닌-세린-시스테인-아르지닌-페닐알라닌-아이소류신-아르지닌

단일 가닥 염기 서열과 비교-대조할 수 있는 아미노산 서열이 제시되어 있다.

1st 주형 vs 비주형 판단

| | | | | | | | | | | | | |
|-------|----|-----|-----|--|--|--|--|--|--|--|--|----|
| x_c | 5' | ATG | CTA | | | | | | | | | 3' |
| | | M | L | | | | | | | | | |

주어진 가닥을 암호 가닥으로 볼 경우 5'-ATG-3' 서열은 존재하지만
 바로 뒤에 있는 염기 서열 5'-CTA-3' 서열이 세린을 암호화하지 않으므로

주어진 가닥은 암호 가닥일 수 없다.
 따라서 주형 가닥이다.

| | | | | | | | | | | | | |
|-------|----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|------|----|
| x_T | 3' | TAC | AGT | ACA | TCT | AAG | TAG | TCC | ATC | CAT | CGTA | 5' |
| x_m | 5' | AUG | UCA | UGU | AGA | UUC | AUC | AGG | UAG | | | 3' |
| | | M | S | C | R | F | I | R | 종결 | | | |

2nd 돌연변이 해제

Y의 아미노산 서열은 다음과 같다.

아미노산 서열 : 메싸이오닌-세린-시스테인-메싸이오닌-트레오닌-세린-㉠-아르지닌

X의 아미노산 서열과 대조하면 4번째 아미노산이 다름을 알 수 있다.

| | | | | | | | | | | | | |
|-------|----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|------|----|
| x_T | 3' | TAC | AGT | ACA | TCT | AAG | TAG | TCC | ATC | CAT | CGTA | 5' |
| x_m | 5' | AUG | UCA | UGU | AGA | UUC | AUC | AGG | UAG | | | 3' |
| | | M | S | C | R | F | I | R | 종결 | | | |

메싸이오닌의 3염기 조합은 3'-TAC-5'이기 때문에

주형 가닥 기준 x의 번역틀 내 4번째 염기 서열 3'-TCT-5'에서 돌연변이가 일어나 메싸이오닌을 암호화하기 위해서는 주형 가닥 기준 아데닌(A)을 가진 뉴클레오타이드가 삽입되어야 한다.

| | | | | | | | | | | | | |
|-------|----|-----|-----|-----|-----|----------------------|--|--|--|--|--|----|
| y_T | 3' | TAC | AGT | ACA | TAC | TAAGTAGTCCATCCATCGTA | | | | | | 5' |
| y_m | 5' | AUG | UCA | UGU | AUG | AUUCAUCAGGUAGGUAGCAU | | | | | | 3' |
| | | M | S | C | M | | | | | | | |

⑤ 유전자 돌연변이

그런데 Y의 5번째 아미노산은 트레오닌이지만 변형된 번역틀 내 5번째 염기 서열 3'-TAA-5'는 아이소류신을 암호화하는 것을 알 수 있다.

| | | | | | | | | | | | | |
|-------|----|-----|-----|-----|-----|-------|-----|-----|-----|-----|-----|----|
| y_T | 3' | TAC | AGT | ACA | TAC | TAAGT | AGT | CCA | TCC | ATC | GTA | 5' |
| y_m | 5' | AUG | UCA | UGU | AUG | AUUCA | UCA | GGU | AGG | UAG | | 3' |
| | | M | S | C | M | ? | S | ㉠ | R | 종결 | | |

남은 돌연변이는 2개의 이웃한 뉴클레오타이드 결실이므로 변형된 번역틀 내 5번째 염기 서열인 염기 5개를 건너뛰고 변형된 번역틀을 구성해보면 다음 아미노산 서열인 S-㉠-R 이 암호화되어 있는 것을 알 수 있다.

∴ ㉠은 글리신(G)이다.

따라서 변형된 번역틀 내 5번째 염기 서열인 염기 5개 중 이웃한 염기 2개 결실이 일어나 트레오닌을 암호화하는 염기 서열이 되는 돌연변이가 일어나야 함이 확증된다.

트레오닌의 코드는 TG_이므로 첫 번째 염기인 T와 네 번째 염기인 G 사이 AA가 결실되어야 한다.

[자료 해제]

x 염기 서열 : 5'-ATGCTACCTACCTGATGAATCTACATGACATGG-3'
 아미노산 서열 : 메싸이오닌-세린-시스테인-아르지닌-페닐알라닌-아이소류신-아르지닌 η

| | | | | | | | | | | | | |
|-------|----|-----|-----|-----|-----|-------------------|-----|-----|-----|-----|-----|----|
| y_T | 3' | TAC | AGT | ACA | TAC | T AAGT | AGT | CCA | TCC | ATC | GTA | 5' |
| y_m | 5' | AUG | UCA | UGU | AUG | A UUCA | UCA | GGU | AGG | UAG | | 3' |
| | | M | S | C | M | T | S | G | R | 종결 | | |

[선지 해제]

< 보 기 >

- ㄱ. y의 6번째 아미노산인 세린을 운반하는 안티코돈은 5'-UGA-3'이다. (O)
y의 번역틀 내 6번째 염기 서열은 5'-TGA-3'이고 tRNA의 안티코돈은 전사 주형 가닥의 3염기 조합과 유사 가닥 관계에 있으므로 타당하다.
- ㄴ. x의 주형 가닥에 삽입된 뉴클레오타이드의 염기는 타이민(T)이다. (X)
x의 전사 주형 가닥에 삽입된 뉴클레오타이드의 염기는 아데닌(A)이다.
- ㄷ. ㉠은 글리신이다. (O)
3염기 조합이 3'-CCA-5'이고 이는 코돈으로 GGU이므로 글리신이다.
- ㄹ. 전사 주형 가닥에서 결실된 뉴클레오타이드의 염기 서열은 5'-AA-3'이다. (O)
자료 해석 결과 그렇다.

전사 주형 가닥 Memo

⑤ 유전자 돌연변이

코돈 추론형
Schema 3

코돈의 특징

[1906] x는 모두 다른 코돈에 의해 지정되는 5개의 아미노산으로 구성된 폴리펩타이드 X를 암호화하고, X는 1종류의 아미노산으로 구성된다.

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

코돈 추론형
Schema 3

코돈의 특징

㉔ 6개 (1 : 6)

류신(L), 세린(S), 아르지닌(R)

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

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

L은 코돈의 두 번째 염기가 **공통적으로 U**이다.

R은 코돈의 두 번째 염기가 **공통적으로 G**이다.

S는 서로 다른 코돈 간 **상보성**을 띌 수 있다.

예를 들어, **AGC**와 **UCG**는 서로 상보적이고 두 코돈 모두 세린(S)을 지정한다.

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

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

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

추가적으로 다음과 같은 특징이 기출된 바 있으나

이는 문제 해제하면서 익혀도 무방하다.

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

(코돈의 첫 번째 염기가 치환되어도 동일한 아미노산으로 유지되려면

류신(L)은 **동일한 피리미딘 계열 염기로 치환**되어야 하며

아르지닌(R)은 계열과 수소 결합의 개수가 모두 **다른 염기로 치환**되어야 한다.)

㉔, ㉕, ㉖의 순서는
출제 빈도 순이다.

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

암기의 기준

앞으로 출제될 요소에 대해 모두 암기하고 시험장에 들어가는 것은 사실상 불가능하다.

따라서 암기에 대해 강박을 가질 필요는 없으나 **기출된 사항에 대해서는 모두 심층적으로 분석하고 들어가야** 다른 추론 요소가 등장했을 때 사고가 용이해질 것이다.

⑤ 유전자 돌연변이

코돈 추론형
Schema 3

코돈의 특징

㉠ 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_ |

㉡ 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
AUC I
AUA

코돈의 첫 번째 염기와 두 번째 염기는 다른 염기로 치환되면 다른 아미노산으로 바뀐다.
코돈의 세 번째 염기는 G를 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 게 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.

⑤ 유전자 돌연변이

코돈의 특징 Memo

[예제 7 - 빈칸 채우기]

| 코돈 | 약어 | 코돈 | 약어 | 코돈 | 약어 |
|-----------|----|-----------|----|-----------|----|
| 5'-AGC-3' | | 5'-TGG-3' | | 5'-AAC-3' | |
| 5'-TTA-3' | | 5'-AAT-3' | | 5'-CCA-3' | |
| CAT | | AGA | | TAC | |
| CAG | | GGA | | TGC | |
| GGC | | CAG | | TGG | |
| GCC | | AAT | | AGT | |
| CGC | | TTT | | TCA | |
| TTG | | TGC | | ATT | |
| ATC | | TCA | | CTT | |
| GAC | | AAA | | CAA | |
| TAC | | ATG | | GAC | |
| TCC | | GTC | | ACA | |
| GTA | | CGA | | TCC | |
| ACT | | TTG | | AGG | |
| TGT | | TTC | | GAA | |

[예제 8 - 빈칸 채우기]

| 3염기 조합 | 약어 | 3염기 조합 | 약어 | 3염기 조합 | 약어 |
|-----------|----|-----------|----|-----------|----|
| 3'-CGA-5' | | 3'-ACA-5' | | 3'-TGT-5' | |
| 3'-CTA-5' | | 3'-GAA-5' | | 3'-TTA-5' | |
| GCC | | TCC | | GTT | |
| AGA | | AAA | | GGG | |
| AAC | | CGC | | AGG | |
| TAC | | TTA | | AAC | |
| TGA | | GTG | | AAG | |
| TTC | | ACC | | TAC | |
| GTC | | CCC | | ATG | |
| TCA | | TAA | | CTC | |
| ATA | | GTT | | TTG | |
| ACG | | TTT | | CTA | |
| CCA | | TCA | | ACA | |
| CTC | | TCG | | AGA | |
| CAT | | TTA | | TCT | |

⑤ 유전자 돌연변이

[예제 7 정답]

| 코돈 | 약어 | 코돈 | 약어 | 코돈 | 약어 |
|-----------|----|-----------|----|-----------|----|
| 5'-AGC-3' | S | 5'-TGG-3' | W | 5'-AAC-3' | N |
| 5'-TTA-3' | L | 5'-AAT-3' | N | 5'-CCA-3' | P |
| CAT | H | AGA | R | TAC | Y |
| CAG | Q | GGA | G | TGC | C |
| GGC | G | CAG | Q | TGG | W |
| GCC | A | AAT | N | AGT | S |
| CGC | R | TTT | F | TCA | S |
| TTG | L | TGC | C | ATT | I |
| ATC | I | TCA | S | CTT | L |
| GAC | D | AAA | K | CAA | Q |
| TAC | Y | ATG | M | GAC | D |
| TCC | S | GTC | V | ACA | T |
| GTA | V | CGA | R | TCC | S |
| ACT | T | TTG | L | AGG | R |
| TGT | C | TTC | F | GAA | E |

[예제 8 정답]

| 3염기 조합 | 약어 | 3염기 조합 | 약어 | 3염기 조합 | 약어 |
|-----------|----|-----------|----|-----------|----|
| 3'-CGA-5' | A | 3'-ACA-5' | C | 3'-TGT-5' | T |
| 3'-CTA-5' | D | 3'-GAA-5' | L | 3'-TTA-5' | N |
| GCC | R | TCC | R | GTT | Q |
| AGA | S | AAA | F | GGG | P |
| AAC | L | CGC | A | AGG | S |
| TAC | M | TTA | N | AAC | L |
| TGA | T | GTG | H | AAG | F |
| TTC | K | ACC | W | TAC | M |
| GTC | Q | CCC | G | ATG | Y |
| TCA | S | TAA | I | CTC | E |
| ATA | Y | GTT | Q | TTG | N |
| ACG | C | TTT | K | CTA | D |
| CCA | G | TCA | S | ACA | C |
| CTC | E | TCG | S | AGA | S |
| CAT | V | TTA | N | TCT | R |

| | | | | | | | |
|-------|----|-----|-----|-----|-----|-----|----|
| x_m | 3' | UU@ | @UC | ⓐUU | ⓐUC | @UU | 5' |
| 아미노산 | | L | L | L | L | L | |

류신의 첫 번째 염기는 C 또는 U이므로 @은 C로 결정되고
ⓐ과 @은 아데닌과 구아닌 중 하나이다.

[자료 해제]

| | | | | | | | |
|-------|----|-----|-----|-----|-----|-----|----|
| x_m | 3' | UUC | @UC | ⓐUU | ⓐUC | @UU | 5' |
| 아미노산 | | L | L | L | L | L | |

[선지 해제]

< 보 기 >

ㄱ. ⓐ은 3' 말단 염기이다. (O)

자료 해제 결과 그렇다.

ㄴ. x의 염기 서열 중 퓨린 계열 염기는 4개이다. (O)

ⓐ과 @은 모두 퓨린 계열 염기임을 자료 해제 결과 알 수 있다. 따라서 4개이다.

ㄷ. @는 아르지닌이다. (X)

@는 류신이다.

⑤ 유전자 돌연변이

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

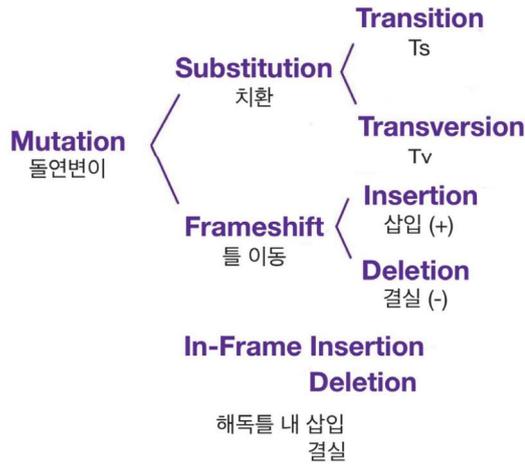
세린(S, Ser)
 세린의 경우, 코돈 중 유일하게 코돈의 두 번째 염기가 2종류이다.

코돈 추론형
 Schema 4

유전자 돌연변이

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

그리고 이를 세부적으로 파악하면 다음과 같다.



[Substitution : 치환]

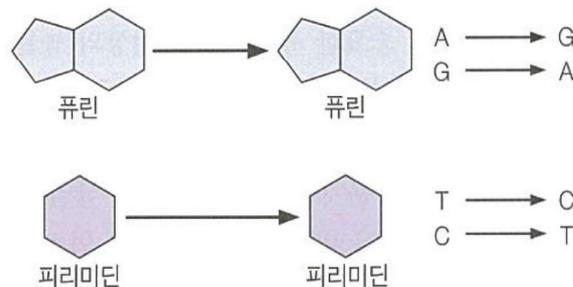
① Transition mutation (Ts)

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.



코돈 추론형
Schema 4

유전자 돌연변이

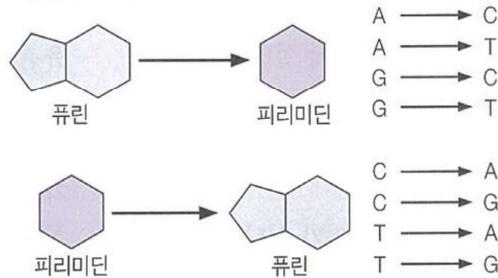
② Transversion mutation (Tv)

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 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 ① 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 | 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 | 아스파르트산 | GGU | 글리신 |
| GUC | | GCC | | GAC | | GGC | |
| GUA | | GCA | | GAA | 글루탐산 | GGA | |
| GUG | | GCG | | GAG | | GGG | |

다음 선지의 정오를 판단하시오.

- ①은 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) (+)

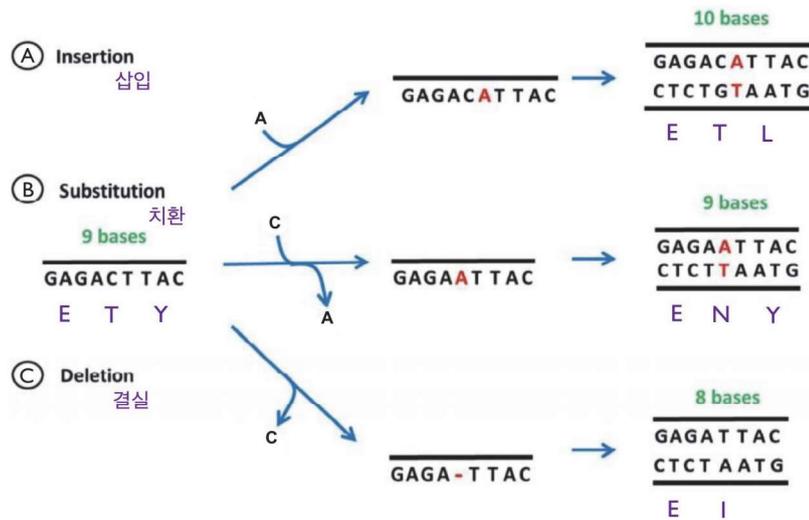
3k±1 개의 염기(or 염기쌍)가 삽입되며 변형된 번역틀이 생성된다.

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

④ 결실 돌연변이 (Deletion mutation) (-)

3k±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 ㉠ w의 전사주형 가닥에서 W의 세 번째 아미노산을 암호화하는 부위에 ㉡ 1개의 염기가 결실된 돌연변이 유전자이며, X는 류신을 가진다.
- y와 z는 ㉠의 서로 다른 위치에서 1개의 염기가 다른 염기로 치환된 돌연변이 유전자이다. 이 돌연변이로 인해 W의 ㉢는 Y에서 타이로신으로, W의 ㉣는 Z에서 글루타민으로 바뀐다. ㉢와 ㉣는 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 | 시스테인 |
| CUU | | UCA | | CGA | | UGU | |
| CUC | | UCG | | CGG | | UGC | |
| CUA | | AGU | | AGA | | CAA | 글루타민 |
| CUG | AGC | AGG | CAG | | | | |
| GUU | 발린 | GCU | 알라닌 | GAA | 글루탐산 | UAA | 종결 코돈 |
| GUC | | GCC | | GAG | | UAG | |
| 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.)

< 보 기 >

- ㄱ. ㉡은 구아닌(G)이다.
- ㄴ. ㉣는 글루탐산이다.
- ㄷ. y는 ㉠에서 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 번역들이 결정된다.

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

2nd 돌연변이 해제

[해제]

5'-GCATGTTACTCAGCGCTCGCAACTAGCATACATGT-3'

[설명들]

x에 일어나는 돌연변이는 w의 3번째 아미노산을 암호화하는 부위에서만 일어난다. 따라서 변형된 번역들이 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 | |

- ㉓ 코드의 두 번째 염기는 A이다.
- ㉔ 코드의 첫 번째 염기는 大이다.

㉓와 ㉔를 동시에 만족시키기 위해서는 변형된 번역들 내 3번째 염기 서열 CGAT의 첫 번째 염기(C)가 결실되어야 한다.

[해제]



[설명들]

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

치환 돌연변이는 번역들의 위치에 영향을 주지 않는다.
 따라서 x와 마찬가지로 고정된 번역들 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 | GUA | 5' |
| | | | 종결 | | | | | | | 개시 | |

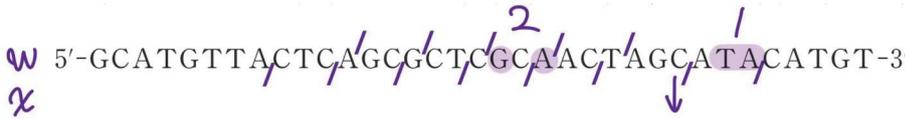
[유전자 y]

타이로신은 문제에서 고정된 아미노산이므로
 코드를 기입한 후 염기 서열에서 찾자.

- y와 z는 ㉠의 서로 다른 위치에서 1개의 염기가 다른 염기로 치환된 돌연변이 유전자이다. 이 돌연변이로 인해 W의 ㉠은 Y에서 타이로신으로, W의 ㉡는 Z에서 글루타민으로 바뀐다. ㉠과 ㉡는 서로 다른 아미노산이다.

주어진 번역들 내에서
 'AT'과 2개 이상 겹치는 서열'을 찾으면 다음과 같다.

[해제]



[설명들]

| | | | | | | | | | | | |
|-------|----|------|-----|-----|-----|------|-----|-----|------|-----|----|
| w_T | 5' | TTAC | TCA | GCG | CTC | GCA | ACT | AGC | ATA | CAT | 3' |
| w_m | 3' | AAUG | AGU | CGC | GAG | CGU | UGA | UCG | UAU | GUA | 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
 ⓐ는 시스테인이다.

[설명틀]

| | | | | | | | | | | | |
|-------|----|------|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|----|
| y_T | 5' | TTAC | TCA | GCG | CTC | GTA | ACT | AGC | ATA | CAT | 3' |
| y_m | 3' | AAUG | AGU | CGC | GAG | CAU | UGA | UCG | UAU | GUA | 5' |
| 아미노산 | | | 종결 | | | Y | | | Y | 개시 | |

[유전자 z]

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

[해제]



[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 | 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
 ⓑ는 글루탐산이다.

[설명틀]

| | | | | | | | | | | | |
|-------|----|------|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|----|
| z_T | 5' | TTAC | TCA | GCG | CTG | GCA | ACT | AGC | ATA | CAT | 3' |
| z_m | 3' | AAUG | AGU | CGC | GAC | CGU | UGA | UCG | UAU | GUA | 5' |
| | | | 종결 | | Q | | | | | 개시 | |

[자료 해제]

- w, x, y, z 로부터 각각 폴리펩타이드 W, X, Y, Z가 합성되고, W, X, Y, Z의 합성은 모두 개시 코돈에서 시작하여 종결 코돈에서 끝난다.
- w 의 DNA 2중 가닥 중 한 가닥의 염기 서열은 다음과 같다.
 w 5'-GCATGTTACTCAGCGCTCGCAACTAGCATACATGT-3'
 x
- x 는 ㉠ w 의 전사 주형 가닥에서 W의 세 번째 아미노산을 암호화하는 부위에 ㉡ 1개의 염기가 결실된 돌연변이 유전자이며, X는 류신을 가진다. A
- y 와 z 는 ㉠의 서로 다른 위치에서 1개의 염기가 다른 염기로 치환된 돌연변이 유전자이다. 이 돌연변이로 인해 W의 ㉢는 Y에서 타이로신으로, W의 ㉣는 Z에서 글루타민으로 바뀐다. ㉢와 ㉣는 서로 다른 아미노산이다. ATC GTC

[선지 해제]

< 보 기 >

㉠. ㉡은 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.

㉡. ㉢는 글루탐산이다. (O)

코드 CTC는 코돈으로 GAG을 암호화하므로 글루탐산이다.

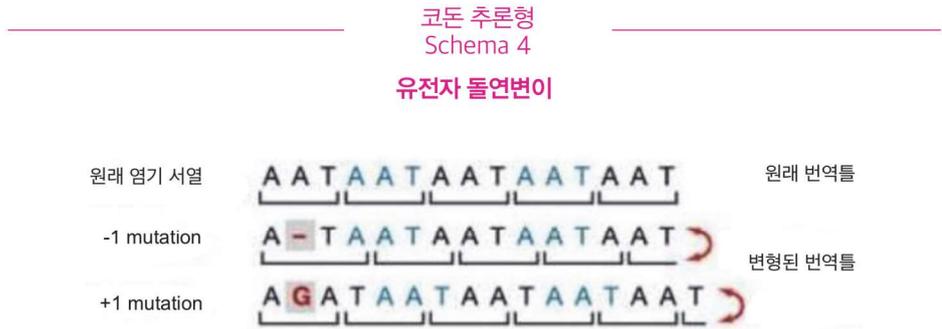
㉢. y 는 ㉠에서 타이민(T)이 아데닌(A)으로 치환된 돌연변이이다. (X)

사이토신(C)이 타이민(T)으로 치환된 돌연변이이다.

⑤ 유전자 돌연변이

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



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 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 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 번역틀이 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 번역틀이 구성된다.

| | | | | | | | |
|------|-----|------|-----|-----|-----|-------|-------|
| DNA | TAC | TCAC | TGG | GCA | GCG | ATC | AAATT |
| mRNA | AUG | AGUG | 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.

⑤ 유전자 돌연변이

억제 돌연변이

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

[복구된 번역들]

| | | | | | | | | |
|------|-----|------------------|-----|-----|-----|-----|-----|-------|
| DNA | TAC | T CAC | TCG | GGC | AGC | GAT | CAA | ATT |
| mRNA | AUG | A GUG | AGC | CCG | UCG | CUA | GUU | UAA |
| 아미노산 | M | V | S | P | S | L | V | 종결 위치 |
| | Met | Val | Thr | Pro | Ser | Leu | Val | |

[원 번역들]

| | | | | | | | | |
|------|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-------|
| 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.

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

[복구된 번역들]

| | | | | | | | | |
|------|-----|------------------|-----|-----|-----|-----|-----|-------|
| DNA | TAC | T CAC | TCG | GGC | AGC | GAT | CAA | ATT |
| mRNA | AUG | A GUG | AGC | CCG | UCG | CUA | GUU | UAA |
| 아미노산 | M | V | S | P | S | L | V | 종결 위치 |
| | Met | Val | Thr | Pro | Ser | Leu | Val | |

[원 번역들]

| | | | | | | | | |
|------|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-------|
| 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 ㉠ 전사 주형 가닥으로부터 합성된 X의 아미노산 서열은 다음과 같다.

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

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

메싸이오닌-메싸이오닌-아르지닌-세린-아스파르트산-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-아스파르트산-글리신-(가)-글루타민-알라닌-아이소류신

- 표는 유전 부호의 일부를 나타낸 것이다.

| 코돈 | 아미노산 | 코돈 | 아미노산 | 코돈 | 아미노산 | 코돈 | 아미노산 | | | | | |
|--|------|--------------------------|------|--------------------------|------|--------------------------|------|-----|-------------------|-------|------|-----|
| UUA UUG CUU CUC CUA CUG | 류신 | UCU UCC UCA | 세린 | CGU CGC CGA CGG | 아르지닌 | GCU GCC GCA GCG | 알라닌 | | | | | |
| ACU ACC ACA ACG | | GUU GUC GUA GUG | | 발린 | | GGU GGC GGA GGG | | 글리신 | AUU AUC AUA | 아이소류신 | | |
| CAA CAG | | GAU GAC | | | | 아스파르트산 | | | UGU UGC | | 시스테인 | UGG |
| | | | | | | | | | | | | AUG |

이에 대한 설명으로 옳은 것만을 <보기>에서 있는 대로 고르시오.

(단, 제시된 돌연변이 이외의 돌연변이는 고려하지 않는다.)

< 보 기 >

- ㄱ. x의 ㉡에서 ㉠에 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.
 하여 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_ | CAA | 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-아스파르트산-발린-알라닌-트레오닌-아이소류신 9

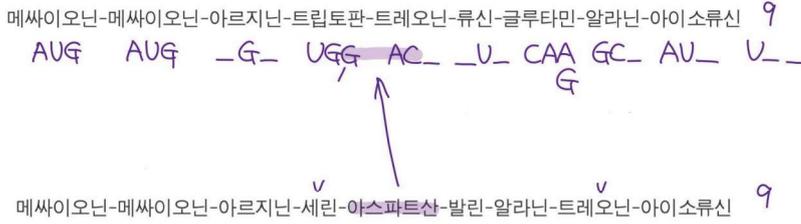
X*의 아미노산 개수는 X의 아미노산 개수와 동일하고
 X와 비교했을 때 아미노산 서열 변화 지점이 두 곳이다.

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.

를 이동 돌연변이에 의해
 염기 서열이 밀려서 x*의 아미노산이 생성되는지 관찰해보자.

[해제]



[설명들]

| | | | | | | | | | | | | |
|-------|----|-----|-----|-----|-----|----|-----|----|----|----|----|----|
| x_m | 5' | AUG | AUG | _G_ | UGG | AC | _U_ | CA | 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 아스파르트산을 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.

[설명들]

| | | | | | | | | | | | | |
|---------|----|-----|-----|-----|----|-----|-----|-----|----|----|----|----|
| x^*_m | 5' | AUG | AUG | _G_ | UG | GAC | _U_ | _CA | GC | AU | U | 3' |
| X^* | | M | M | R | S | D | V | A | T | I | 종결 | |

- ① UG 서열이 세린을 암호화해야 하므로 mRNA 기준 C가 삽입되어야 하고, 주형 가닥 기준 G가 삽입되어야 한다.
- ② 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.



틀 이동 돌연변이가 일어날 수 없는 곳을 의미한다.

⑤ 유전자 돌연변이

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.

[해제]



[설명틀]

| | | | | | | | | | | | | |
|---------|----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|----|
| 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-아스파르산-글리신-(가)-글루타민-알라닌-아이소류신

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 아스파르산-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 번역들이 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]

< 보 기 >

ㄱ. x 의 ㉠에서 ㉡에 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. x 의 세 번째 아미노산 아르지닌을 운반하는 tRNA의 안티코돈은 5'-CCG-3'이다.

(X)

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