



Opgaveoplæg.

# Gen- og kromosommutationer.

**Emne** Hvad er gen- og kromosommutationer og hvilken betydning kan de have for organismen

**Baggrund** Lektien om mutationer s. 75-80 i Biologiens FG, Forlaget KATS, 2008.

**Opgave** Opgaven er også oploadet i lectio i opgavemappen under biologi.

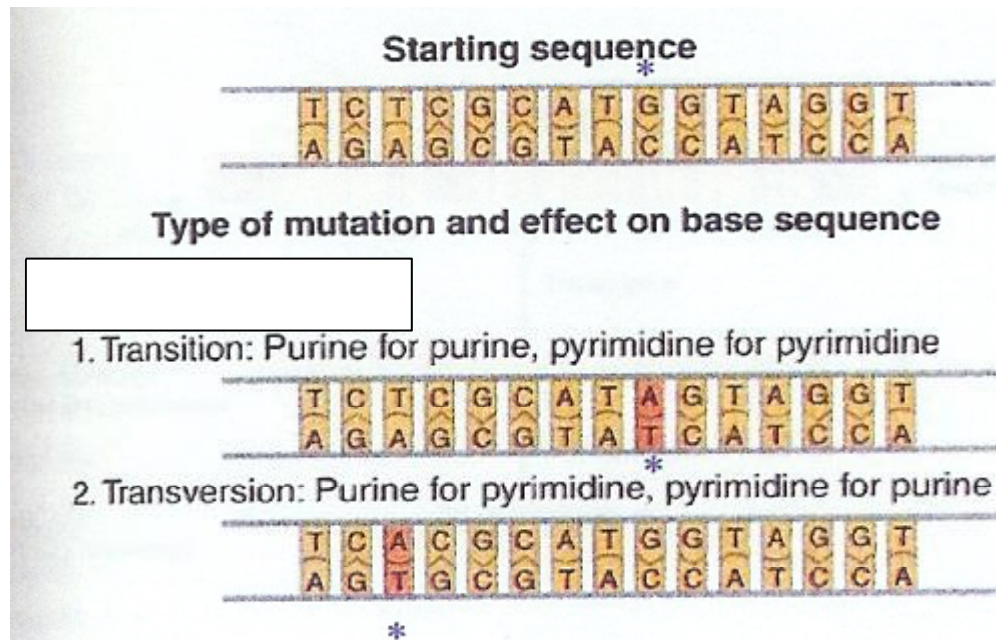
- 1) Der findes overordnet set tre typer af mutationer. Nævn de tre typer og definer kort de to typer, som I har læst om til i dag.

- 2) Hvad vil det sige, at en mutation er henholdsvis spontan og induceret?

- 3) Hvad er henholdsvis en somatisk mutation og en kønscelle mutation? Og hvilke konsekvenser kan disse to mutationer få for det individ, som de rammer og artens fremtidige overlevelse?

- 4) Medfører alle mutationer noget dårligt for det ramte individ og artens fremtid?

- 5) I figur 1 ser du en mutation af en bestemt type. Skriv i den hvide boks i figuren, hvilken type mutation, der er tale om. Og forklar kort i tekstboksen nedenfor figuren, hvordan du kom frem til svaret.



Figur 1.

- 6) Figur 2 viser 4 mutationstyper i et gens exon. Hvad hedder de mutationstyper, du ser, og hvad er det, der kendetegner dem? (Bogen fortæller ikke om nr. 3, men prøv at søge på internettet på "nonsense mutation" eller "nonsense mutation").

### Mutationstyper i et gens kodende sekvens (exon)

~~5' ATG~~ 5' GCU GGA GCA CCA GGA CAA GAU GGA 3'  
~~Met~~ Ala Gly Ala Pro Gly Gln Asp Gly C

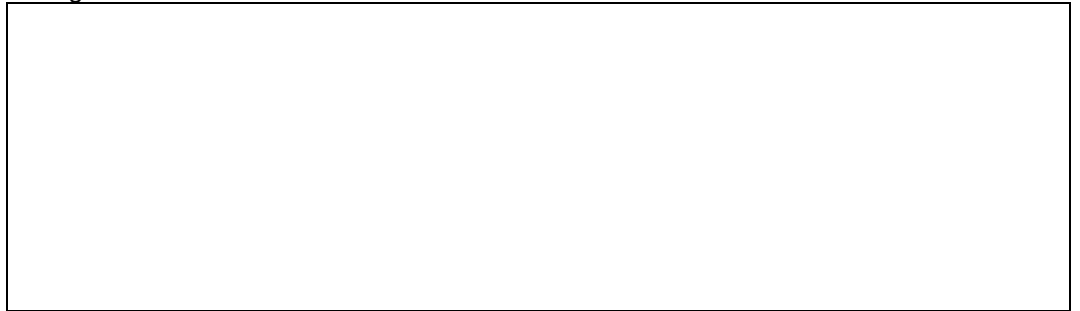
1) GCU GGA GCC CCA GGA CAA GAU GGA  
 Ala Gly Ala Pro Gly Gln Asp Gly

2) GCU GGA GCA CCA AGA CAA GAU GGA  
 Ala Gly Ala Pro Arg Gln Asp Gly

3) GCU GGA GCA CCA GGA UAA GAU GGA  
 Ala Gly Ala Pro Gly Stop

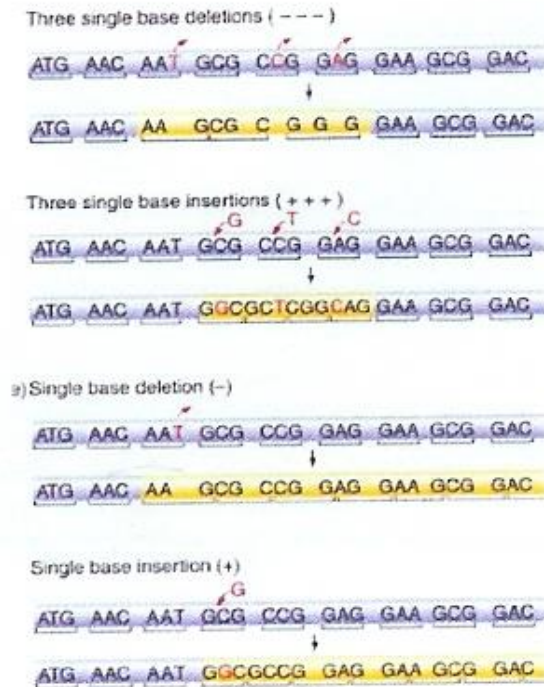
4) GCU GGA GCC ACC AGG ACA AGA UGG A  
 Ala Gly Ala Thr Arg Thr Arg Trp

Figur 2.



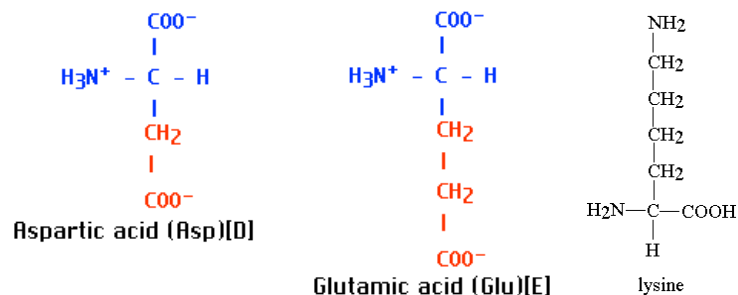
- 7) Figur 3 viser mutationer, som påvirker læserammen, når DNA's tripletter aflæses til mRNA. Forklar din sidemand, hvilke effekter de forskellige mutationer har. Du kan evt. prøve at afkode tripletter i skemaerne for de genetiske koder s. 42 – 43 i Biologiens FG.

Mutationer i den kodende sekvens med effekt på læserammen



Figur 3.

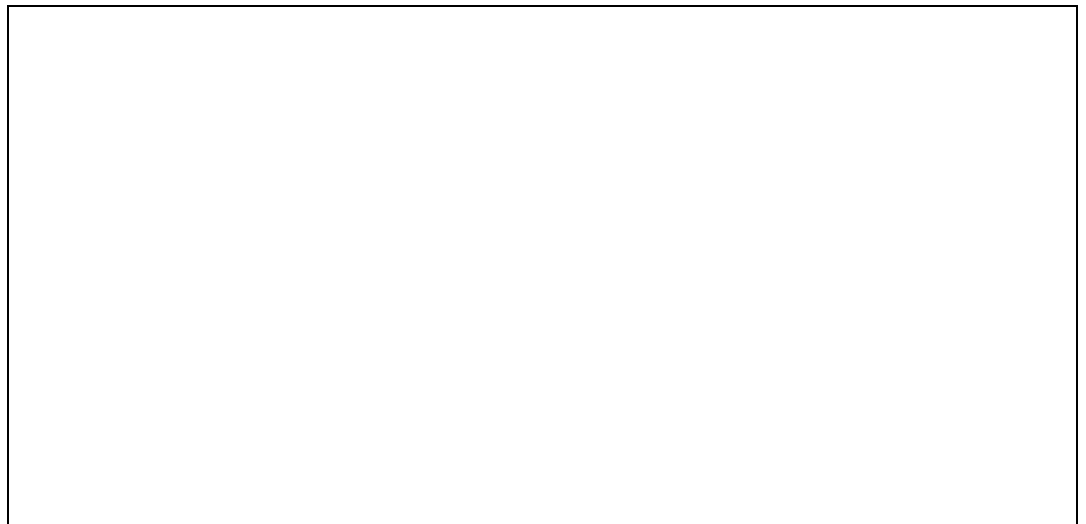
- 8) Figur 4 viser tre forskellige aminosyrer. Aspartat (Aspartic acid), glutamat (Glutamic acid) og lysin (lysine). Hvis der sker en mutation i hvert sit individ, der ændrer mRNA tripletten GAA (koder for glutamat) til 1) GAU (koder for aspargin) og 2) AAA (koder for lysin), hvilken mutation, mener du så, vil få størst betydning for individet. Begrund.



Figur 4.



- 9) Ny forskning har vist at tavse missense mutationer i nogle tilfælde kan få alvorlige konsekvenser som f.eks. alvorlig sygdom? Forklar hvilke situationer der er tale om.



- 10) Figur 5 viser øverst den kodende region for huntingtin genet i mennesket. Man kender ikke genets funktion til fulde. Men nederst er vist en bestemt type mutation, som kan opstå i genet. Hvad hedder denne mutationstype? Skriv det nederfor figuren.

**Huntingtin genet:**

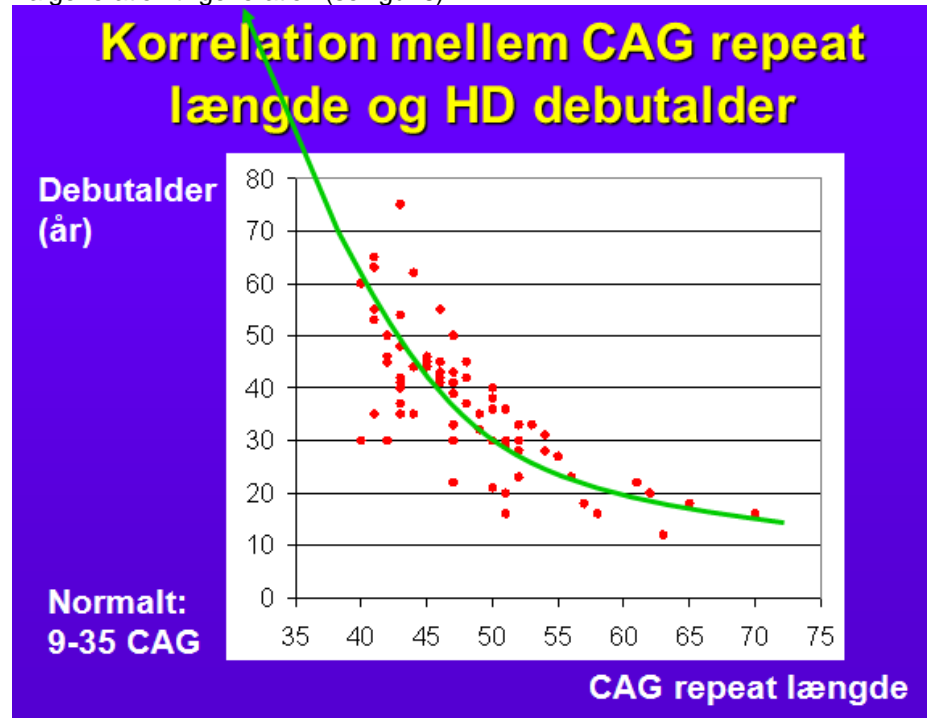


**HD mutationen:**



Figur 5.

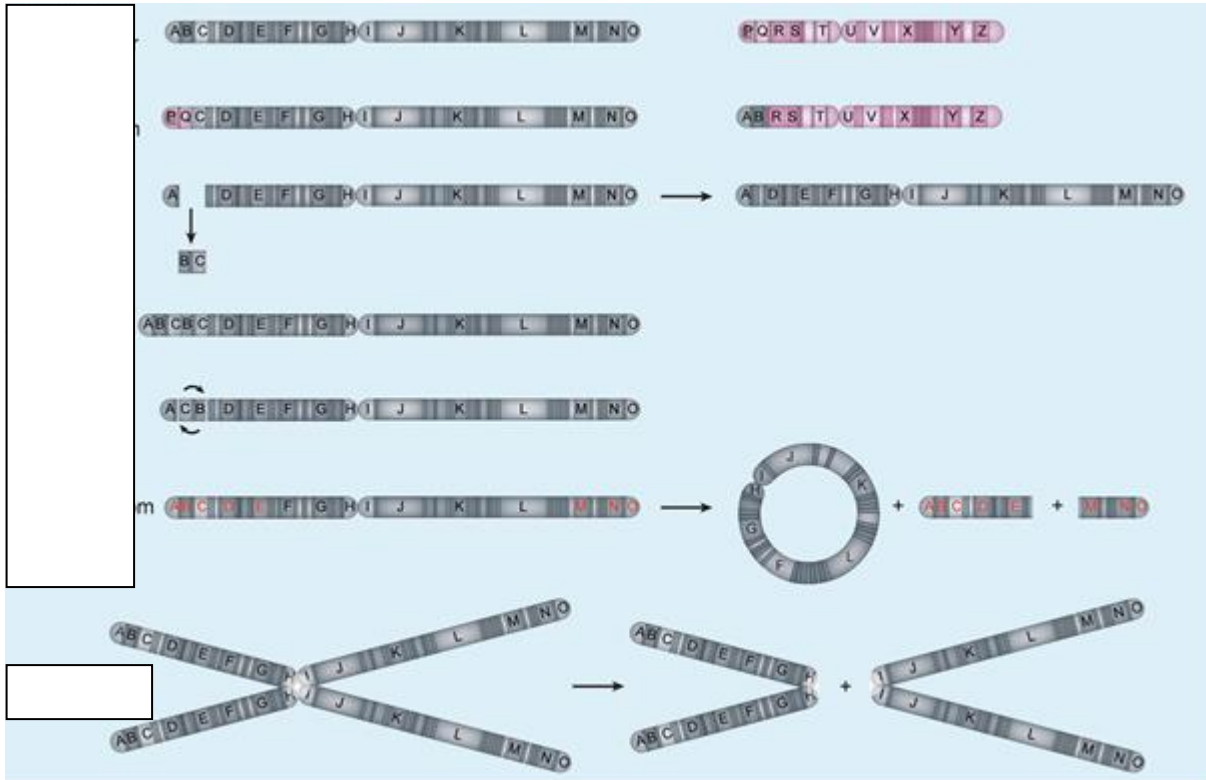
- 11) CAG frekvensen, som repræsenteres af de blå lodrette streger i det grønne gen på figur 5, koder for poly-glutamin, som har en toksisk effekt på celler. Det giver celledød i hjernen. Forklar hvorfor sygdommen bliver alvorligere jo flere gange det muterede gen er nedarvet fra generation til generation (se figur 6)



Figur 6: HD står for Huntingdons chorea.

- 12) Hvorfor er kromosommutationer oftere alvorligere end genmutationer ?

13) Nedenfor i figur 7 ser du forskellige typer kromosommutationer. Skriv i de hvide kasser ud for mutationen, hvilken type der er tale om.



Figur 7.