



- Mutiertes Allel:

3' C T G G A C A G G 5'

mRNA

AS

1.6 An der Regulation der Eisenionen-Aufnahme im Dünndarm ist das HFE-Protein beteiligt, das vom HFE-Gen codiert wird. Die Ursache der Eisenspeicherkrankheit (Hämochromatose) ist eine Mutation im HFE-Gen. Zur Feststellung der Art der Mutation wurde eine Basensequenzanalyse des HFE-Gens einer gesunden und einer erkrankten Person durchgeführt. Im folgenden sind wieder Ausschnitte aus dem codogenen Strang angegeben. Ergänze die komplementäre mRNA und die Aminosäuresequenz: [GK/2009/A2/2.3]

- Nicht mutiertes Allel:

3' A T A T G C A C G G T C C A C 5'

mRNA

AS

- Mutiertes Allel:

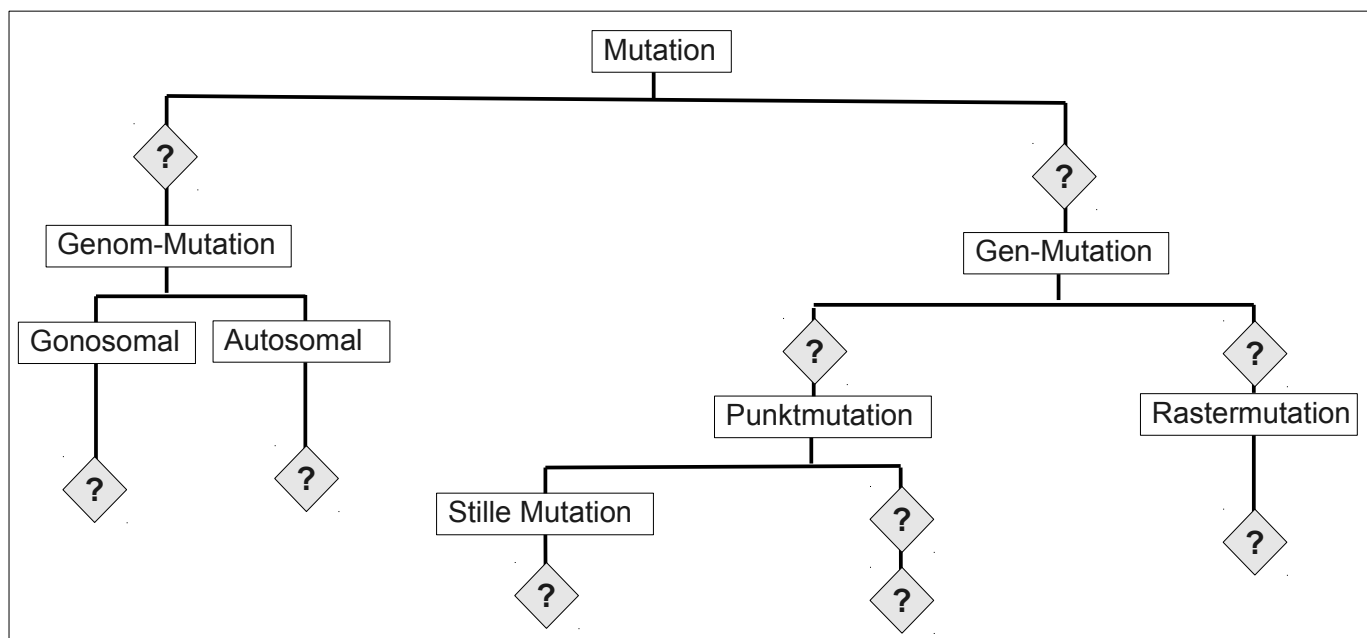
3' A T A T G C A T G G T C C A C 5'

mRNA

AS

2. Fähigkeit: Zuordnen des Mutationstyps und Vorhersage der Auswirkungen auf verschiedenen Phänotyp-Ebenen.

2.1 Übernahme auf einer extra DIN A4-Seite im Querformat das folgende Schema und ergänze an den angegebenen Stellen (ggfs. auch mehrfach) mit den unten angegebenen Textbausteinen:



- |                            |                                   |                                    |  |     |     |
|----------------------------|-----------------------------------|------------------------------------|--|-----|-----|
| Trisomie 21                | Veränderung eines einzelnen Gens? | Veränderung des Chromosomensatzes? | Turner-Syndrom   | 1.2 | 1.3 |
| Baseneinschub (Insertion)? | Klinefelter Syndrom               | Basenverlust?                      | Down-Syndrom   | 1.4 | 1.5 |
| Veränderte Primärstruktur  | Veränderung der Nukleotidsequenz? | Basenaustausch?                    | Leserasterverschiebung?                                      |     |     |
| Veränderte Tertiärstruktur | Evtl. verkürzte Polypeptidkette   | 1.6                                | Evtl. veränderte Primärstruktur aber gleiche Tertiärstruktur |     |     |

3. Fähigkeit: Kenntnis der Degeneration des genetischen Codes und der Bedeutung für die Auswirkungen von Punktmutationen.

3.1 Leite zunächst mit Hilfe des Lernprogramms "Reverse Translator" und anschließend mit Hilfe der Code-Sonne, alle möglichen Basensequenzen des codogenen Strangs ab.  
[GK/2010/A2/1.3]

AS	Val	Leu	Ile	
mRNA 5'				3'
ggfs. Varianten				

DNA 3'				5'
ggfs. Varianten				

3.2 Begründe stichpunktartig, warum eine Punktmutation häufig keine Auswirkungen auf die Primärstruktur (= Aminosäuresequenz) hat!

---

---

---

---

---

---

---

---