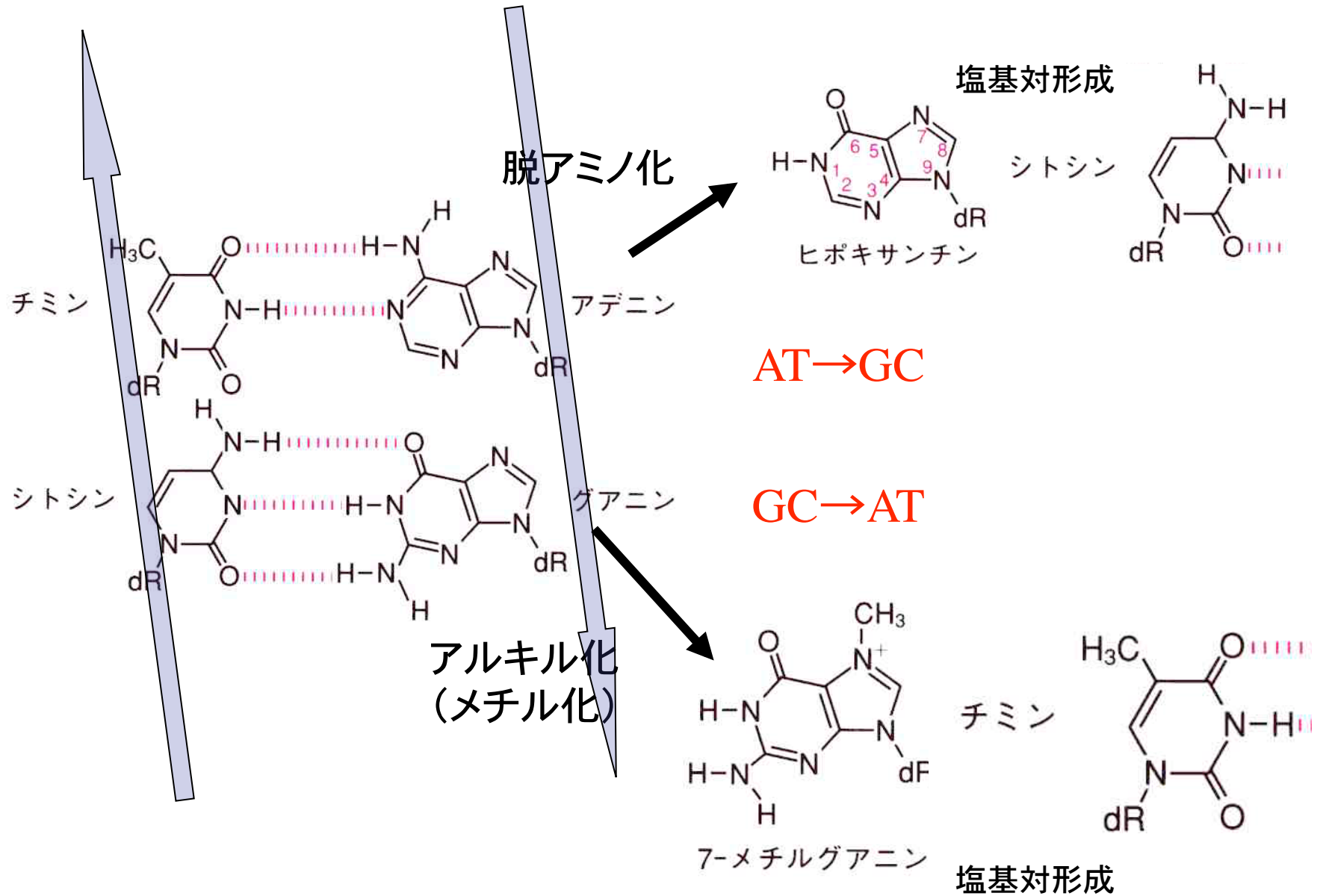


- 1: 変異: DNA分子の塩基配列の変化
→塩基レベル 置換・欠失・付加
→染色体レベル 転座 等
- 2: 変異要因: 紫外線、活性酸素、変異物質、複製障害
- 3: アミノ酸配列の変化
- 4: 表現型の変化
- 5: 修復系

塩基の変化による塩基対の変化



塩基の変化による塩基配列の変化

-----TTAGCTTCCG-----
-----AATCCAAGGC-----

↓ Aの脱アミノ化

-----TTAGCTTCCG-----
-----AHTCGAAGGC-----

↓ 複製

-----T**A**TAGCTTCCG-----
-----A**A**T**C**GGAAGGC-----

TAからGCへの塩基配列の変化

→

複製

-----T**G**AGCTTCCG-----
-----A**C**T**C**GGAAGGC-----

-----T**G**AGCTTCCG-----
-----A**H**T**C**GGAAGGC-----

-----T**G**AGCTTCCG-----
-----A**H**T**C**GGAAGGC-----

変異と損傷修復系

変異の例

遺伝暗号表(codon table / mRNA) UGU CGA GCA U

(Cys- Arg - Ala)

		第二塩基								
		U	C	A	G					
第一塩基	U	UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys	U
		UUC		UCC		UAC		UGC		C
		UUA	Leu	UCA		UAA	終結	UGA	終結	A
		UUG		UCG		UAG		UGG	Trp	G
	C	CUU	Leu	CCU	Pro	CAU	His	CGU	Arg	U
		CUC		CCC		CAC		CGC		C
		CUA		CCA		CAA	CGA	A		
		CUG		CCG		CAG	CGG	G		
	A	AUU	Ile	ACU	Thr	AAU	Asn	AGU	Ser	U
		AUC		ACC		AAC		AGC		C
		AUA	ACA	AAA		Lys	AGA	Arg	A	
		AUG	Met	ACG			AAG		AGG	G
	G	GUU	Val	GCU	Ala	GAU	Asp	GGU	Gly	U
		GUC		GCC		GAC		GGC		C
		GUA		GCA		GAA	Glu	GGA		A
		GUG		GCG		GAG		GGG		G

UGC CGA GCA U

→アミノ酸の変化無し

UGA CGA GCA U

→終止コドンの出現

UGU -GA GCA U

UGU GAG CAU

→Arg (親) -Ala (疎) から

Glu (親) -His (親) への変化

(以後の読み枠は全て変化)

変異の種類

DNA分子上(中)の塩基の変化=変異≠アミノ酸の変化

サイレント変異:同一あるいは類似アミノ酸のコドン

ミスセンス変異:別のアミノ酸のコドンへの変化

ナンセンス変異:終止コドンへの変化

→タンパク質の機能(活性)の変化

機能喪失

他の特定の分子(タンパク質)との相互作用の阻害

恒常的活性化

不適切な活性化

血液型の対立遺伝子

対立遺伝子

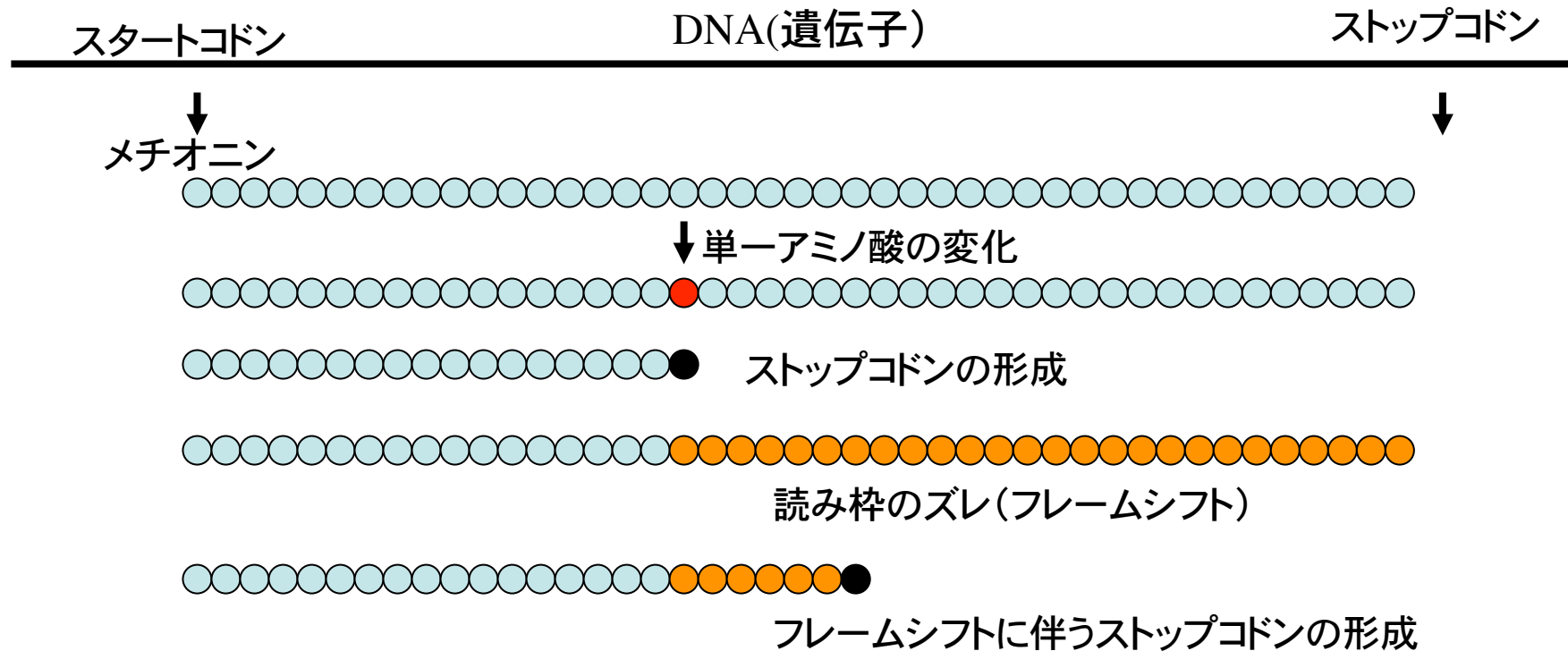
A型: N-アセチルガラクトサミン転移酵素

B型: ガラクトキシル転移酵素

O型: 酵素活性無し

A型-B型: 354アミノ酸のうち4アミノ酸が異なる

O型: 88番目のアミノ酸のコドンにおいて塩基が1つ欠失しているため、読み枠がズズれ、終止コドンが形成されるため、117アミノ酸



血液型と輸血

A型およびB型抗原に対し、それらを持っていない場合に自然抗体が形成される。

A型: B型に対する抗体	B型を輸血すると凝集する
B型: A型に対する抗体	A型を輸血すると凝集する
AB型: 抗体は形成されない	凝集はおこらない
O型: A型とB型に対する抗体	AでもBでも凝集する

O型の血液を輸血する場合、抗体と結合する抗原が存在しないので、凝集はおこらない。

DNA損傷と変異

変異の種類 塩基レベル:置換・欠失・挿入
染色体レベル:欠失・転位・転座・染色体数の異常

DNA損傷の種類

塩基の化学修飾:脱アミノ・アルキル化・
酸化了的塩基損傷・紫外線による損傷
(ピリミジンダイマー)

損傷修復系

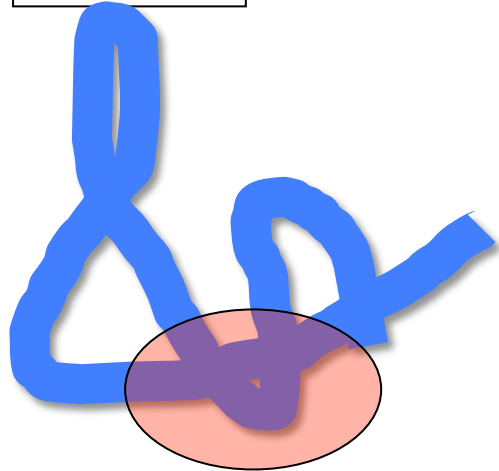
一本鎖DNAの損傷に対する修復: 参照すべき情報が残っている
塩基除去修復・ヌクレオチド除去修復

二本鎖DNAの損傷に対する修復: 参照すべき情報が残っていない
組換え修復: 姉妹染色体(相同染色体)の情報を参照する

変異と損傷修復系

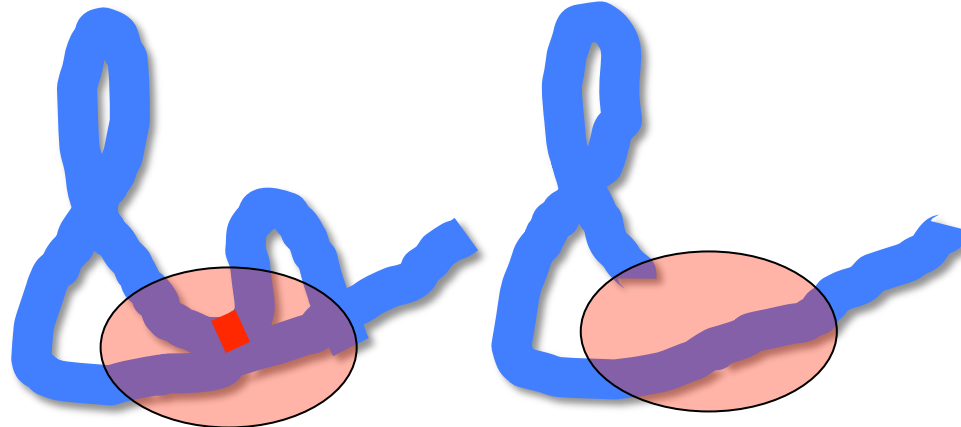
塩基配列の変化とタンパク質の構造および機能の変化

野生型



活性部位

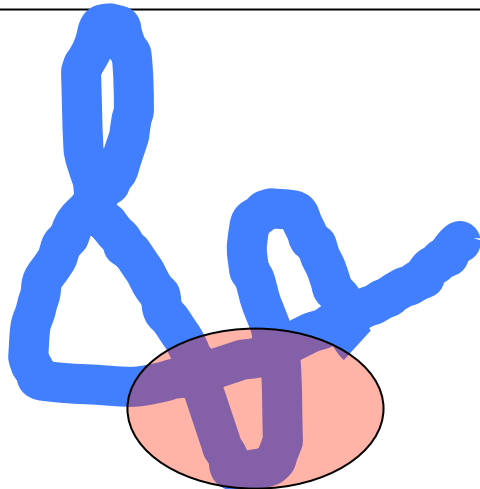
機能喪失



単一アミノ酸の
変化

終始コドンの形成に
よる短縮

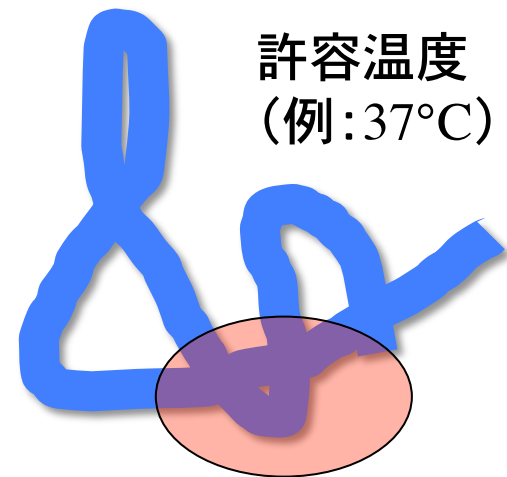
機能獲得(増進)



条件変異



制限温度
(例:42°C)



許容温度
(例:37°C)

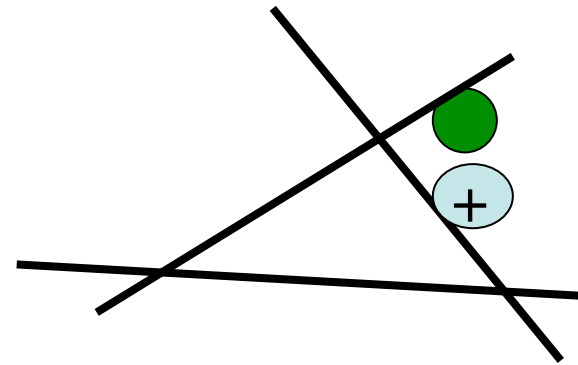
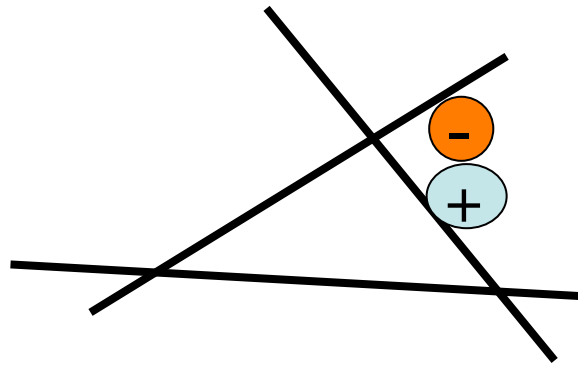
変異と損傷修復系

温度感受性変異によるタンパク質の高次構造の変化

野生型

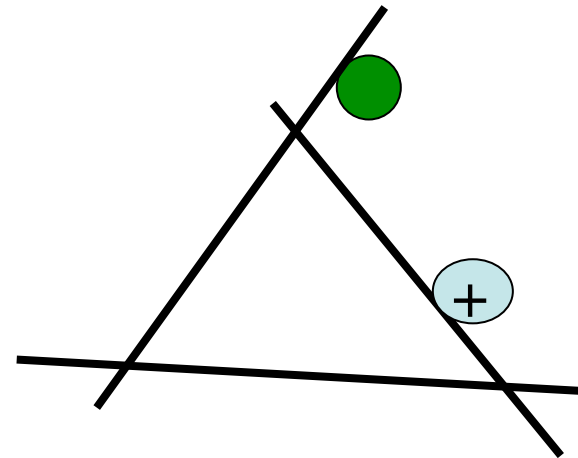
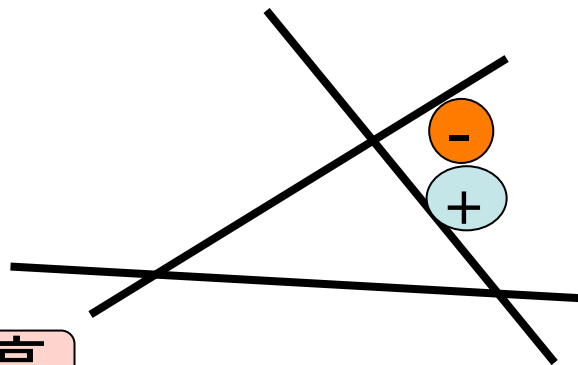
変異型

許容温度
(25°C)



構造は維持される

制限温度
(42°C)



エネルギー 高

構造は維持される

構造は維持されない