

Eén van de genetische oorzaken van PKU is een zogenoemde puntmutatie: bij mensen met PKU is in het gen dat codeert voor het enzym PAH op plaats 1222 één basenpaar anders dan bij mensen die geen PKU hebben. Daardoor wordt een eiwit gevormd waarin op één plaats in het molecuul een aminozuureenheid anders is dan in een PAH molecuul. Dit eiwit, dat hierna 'verkeerd-PAH' wordt genoemd, is niet in staat om fenylalanine om te zetten tot tyrosine. DNA is opgebouwd uit twee ketens (strengen): de matrijsstreng en de coderende streng. De matrijsstreng wordt bij de eiwitsynthese afgelezen, waarbij het messenger-RNA (mRNA) wordt gevormd. Hieronder is een gedeelte weergegeven van de coderende streng van het gen dat op het DNA de informatie voor PAH bevat, en van de coderende streng van het gen dat op het DNA de informatie voor 'verkeerd-PAH' bevat.

```
          1215          1222
          ↓            ↓
PAH: ... A A T A C C T C G G C C C T T ...
'verkeerd-PAH': ... A A T A C C T T G G C C C T T ...
```

Vwo examen sk1 2010 I

De code voor het aminozuur met nummer 1 begint bij het basenpaar met nummer 1.

1215                      1222  
 ↓                              ↓  
 PAH: ... A A T A C C T C G G C C C T T ...  
 'verkeerd-PAH': ... A A T A C C T T G G C C C T T ...

De code voor het aminozuur met nummer 1 begint bij het basenpaar met nummer 1.

- 1p    2    Leg uit wat het nummer is van de aminozuureenheid die in 'verkeerd-PAH' anders is dan in PAH.
- 3p    3    Geef het 3-lettersymbool van de aminozuureenheid in PAH en geef het 3-lettersymbool van de aminozuureenheid die op dezelfde plaats in 'verkeerd-PAH' anders is. Geef een verklaring voor je antwoord.

Bij mensen met PKU is in het gen dat codeert voor het enzym PAH op plaats 1222 een basenpaar anders  
Coderende streng:

1215                      1222  
↓                              ↓  
PAH: ... A A T A C C T C G G C C C T T ...  
'verkeerd-PAH': ... A A T A C C T T G G C C C T T ...

Aminozuur 1 wordt bepaald door de basen 1,2 en 3

Elk aminozuur wordt door 3 basen bepaald.

Na 1222 basen zijn er dus  $1222/3=407 \frac{1}{3}$  aminozuren bepaald.

De basen 1222, 1223 en 1224 bepalen dus het **408 ste aminozuur.**

Geef het 3-lettersymbool van de aminozuureenheid in PAH en geef het 3-lettersymbool van de aminozuureenheid die op dezelfde plaats in 'verkeerd-PAH' anders is. Geef een verklaring voor je antwoord.

	1215							1222							
PAH	A	A	T	A	C	C	T	C	G	G	C	C	C	T	T
verkeerd-PAH	A	A	T	A	C	C	T	T	G	G	C	C	C	T	T

PAH	Cod. Streng	CGG	T71E
	Matrijsstreng	GCC	
	m RNA	CGG	Dus Arginine T71G
Verkeerd PAH	Cod. Streng	TGG	T71E
	Matrijsstreng	ACC	
	m RNA	UGG	Dus Tryptofaan T71G