

Mutationer og molekylær evolution

Af: *Kresten Cæsar Torp, Aalborghus Gymnasium*

Molekylær evolution vil sige evolution på DNA- eller proteinniveau.

De grundlæggende mekanismer i evolutionen er at der indenfor en art opstår *biologisk variation*. Variation opstår ved *mutationer*, dvs. ændringer i DNA. Mutationerne kan være *punktmutationer*, dvs. ændringer af enkelte eller få nukleotider eller de kan ske ved at længere sekvenser af DNA, flyttes rundt, kopieres eller fjernes.

Efterfølgende sker en *seleksion*, dvs. udvælgelse, af de individer, der overlever bedst under de givne forhold, og har størst succes med at reproducere sig. Jo større andel af næste generation afkommet fra en bestemt variant udgør, jo mere vil de præge arten fremadrettet.

Modeller for molekylær evolution følger primært ændringerne i punktmutationer.

Punktmutationer

Punktmutationer er ændringer i enkeltnukleotider. Sker de indenfor et gen kaldes de genmutationer. De kan dog også ske imellem generne, dvs. i de ikke-kodende områder.

Mutationer kan også være større redigeringer i DNA. Det kan være i form af kromosommutationer, hvor hele eller større afsnit af kromosomer kopieres eller flyttes rundt, eller det kan være i form af mobile elementer, som er afsnit af DNA, der kan skifte plads. Punktmutationer inddeles efter hvilken ændring der sker i DNA og efter hvilken konsekvens det har for proteinet:

Mutationstype	Konsekvens for proteinet, hvis det sker i et proteinkodende gen.
Substitution: Ét eller flere nukleotider skiftes ud.	Tavs mutation: Der sker ikke ændring i aminosyresekvensen
	Missensemutation: Der udskiftes en aminosyre
	Nonsensemutation: Der opstår en stopkode, og proteinet bliver forkortet.
Insertion: Der indsættes et eller flere nukleotider i en sekvens	Indsættelse af én eller flere aminosyrer. Bortfald af én eller flere aminosyrer. Frameshift: Der indsættes eller bortfalder et antal nukleotider, som ikke er deleligt med tre. Dermed forskydes de efterfølgende tripletter, og der dannes et protein med en helt anden aminosyresekvens.
Deletion: Der falder ét eller flere nukleotider bort i en sekvens	

I en population kan man observere at der på bestemte basepositioner i genomet optræder forskellige baser, som man tilskriver substitutionsmutationer. I en bestemt position kan der fx hos danskere optræde nucleotiderne A eller C. En sådan position, hvor der i befolkningen optræder forskellige nucleotider, kaldes en Small Nuclear Polymorphism (SNP).

Hvert individ har imidlertid to udgaver af hvert kromosom, som individet har modtaget fra hver af sine forældre. Det vil kunne observeres som individets genotype. Hvis der i en bestemt position optræder enten A eller C, det kan vi kalde allelerne A og C, vil der i populationen optræde genotyperne AA, AC eller CC.

Opgave

1. Anvend tabellen for den genetiske kode i figur 4 til at karakterisere mutationerne i skemaet. Inddel først sekvenserne i tripletter, og oversæt dem derefter til aminosyrer. Det er gjort for første sekvens.

Streng	Sekvens	Mutationstype	Konsekvens
Oprindelig sekvens	Kodende streng	ATG GGA AGA CGT CAG CGG CTA GAT ...	
	Protein	M G R R Y R L D	
Mutation 1	Kodende streng	ATG GGA AGA CGT TAG CGG CTA GAT ...	
	Protein		
Mutation 2	Kodende streng	ATG GGC AGA CGT CAG CGG CTA GAT ...	
	Protein		
Mutation 3	Kodende streng	ATG GGA AGC GTC AGC GGC TAG ATC ...	
	Protein		

2. Forklar, hvordan man modtager et sæt kromosomer fra hvert af sine forældre.
3. Forklar hvorfor det er tilfældet, at hvis der i en population optræder allelerne A og C (nucleotiderne A og C i en bestemt SNP), vil der optræde genotyperne AA, AC og CC.
4. Diskuter, hvilken af mutationerne i tabellen ovenfor der vil have størst effekt for individet, og hvilken der vil have mindst effekt. Du kan tjekke de kemiske forskelle på nucleotiderne i en biokemibog eller genetikbog.