

Oorsmeer

Japanse onderzoekers hebben aangetoond dat een substitutie van één nucleotide in het genoom van de mens een merkbare verandering in de viscositeit van het oorsmeer tot gevolg heeft.

Oorsmeer wordt gevormd door klieren in de uitwendige gehoorgang. Het komt bij mensen in twee vormen voor: de natte en de droge vorm.

Nat oorsmeer is bruin en plakkerig, droog oorsmeer is meer grijs van kleur en vlokkelig. Het allel voor nat oorsmeer (N) is dominant over het allel voor droog oorsmeer (n).

Het verschil tussen deze twee allelen is de substitutie van één nucleotide, op plaats 538 van het ABCC11-gen van chromosoom 16. Een nucleotide met de base guanine (in allel N) is daar vervangen door een nucleotide met adenine (in allel n). Deze substitutie is een 'niet-synonieme' puntmutatie. Dat houdt in dat als gevolg van deze substitutie het codon waarin deze puntmutatie heeft plaatsgevonden, voor een ander aminozuur codeert dan het oorspronkelijke.

Substitutie van het derde nucleotide in het codon 5' AGT 3' in de coderende streng (dus niet de matrijsstreng of template streng) van een willekeurig DNA-molecuul kan een synonieme of een niet-synonieme mutatie veroorzaken.

2p **14** In welk geval betreft het hier een synonieme mutatie?

Als het laatste nucleotide van dit codon verandert in een nucleotide met de base

- A** adenine
- B** cytosine
- C** guanine

Het eiwit dat door het allel voor nat oorsmeer gecodeerd wordt, speelt een rol bij het transport van stoffen door membranen. Ten gevolge van slechts één ander aminozuur werkt dit genproduct niet meer.

2p **15** – Leg uit hoe de verandering van slechts één aminozuur kan leiden tot een onwerkzaamheid van dit genproduct.
– Leg uit hoe een ander type oorsmeer daarvan het gevolg kan zijn.

Eindexamen vwo biologie pilot 2012 - I

havovwo.nl

In de afbeelding is de nucleotidenvolgorde (alleen van de exons) in het DNA van het allel voor nat oorsmeer weergegeven. Onder de nucleotidenvolgorde is de aminozuurvolgorde weergegeven van het eiwit waarvoor dit allel codeert.

```
1 atgactagga agaggacata ctgggtgccc aactcttctg gtggcctcgt gaatcgtggc
61 atcgacatag gcgatgacat ggtttcagga cttatttata aaacctatac tctccaagat
121 ggcccctgga gtcagcaaga gagaaatcct gaggctocag ggagggcagc tgtcccaccg
181 tgggggaagt atgatgctgc cttgagaacc atgattccct tccgtcccaa gccgaggttt
241 cctgcccccc agcccctgga caatgctggc ctgttctcct acctcaccgt gtcattggctc
301 accccgctca tgatccaaaag cttacggagt cgcttagatg agaacacccat ccctccactg
361 tcagtccatg atgcctcaga caaaaatgtc caaaggcttc accgcctttg ggaagaagaa
421 gtctcaaggc gagggattga aaaagcttca gtgcttctgg tgatgctgag gttccagaga
481 acaaggttga ttttcgatgc acttctgggc atctgcttct gcattgccag tgtactcggg
541 ccaatattga ttataccaaa gatcctggaa tattcagaag agcagttggg gaatgttgtc
601 catggagtgg gactctgctt tgcccctttt ctctccgaat gtgtgaagt cctgagtttc
661 tcctccagtt ggatcatcaa ccaacgcaca gccatcaggt tccgagcagc tgtttctctc
721 tttgccttg agaagctcat ccaatttaag tctgtaatac acatcacctc aggagaggcc
781 atcagcttct tcaccgggtga tgtaaactac ctgtttgaag ggggtgtgta tggacccta
841 gtactgatca cctgcgcatc gctgggtcgc tgcagcattt cttcctactt cattattgga
901 tacactgcat ttattgccat cttatgctat ctctgggtt tcccactggc ggtattcatg
961 acaagaatgg ctgtgaaggc tcagcatcac acatctgagg tcagcgacca gcgcatccgt
1021 gtgaccagtg aagtctctac ttgcattaag ctgattaaa tgtacacatg ggagaaacca
1081 ttgcaaaaa tcattgaaga cctaagaagg aaggaaagga aactattgga gaagtgcggg
1141 cttgtccaga gcctgacaag tataaccttg ttcatcatcc ccacagtggc cacagcggtc
1201 tgggttctca tccacacatc cttaaagctg aaactcacag cgtcaatggc cttcagcatg
1261 ctggcctcct tgaatctcct tcggctgtca gtgttctttg tgccattatgc agtcaaaggt
1321 ctcacgaatt ccaagtctgc agtgatgagg ttcaagaagt ttttctcca ggagagccct
1381 gttttctatg tccagacatt acaagacctc agcaaagctc tggcttttga ggagggcacc
1441 ttgtcatggc aacagacctg tcccgggac gtcaatgggg cactggagct ggagaggaac
1501 gggcatgctt ctgaggggat gaccaggcct agagatgccc tcggggcaga ggaagaaggg
1561 aacagcctgg gccagagatt gcacaagatc aacctgggtg tgtccaaggt agccttgctc
1621 aggccacgca ggcaggccag ctgccaggct ctcaggacct ga
```

```
"MTRKRTYWVPNSSGGLVNRGIDIGDDMVSGLIYKTYTLQDGPWS
QQERNPEAPGRAAVPPWGKYDAALRTMIPFRPKPRFPAPQPLDNAGLFSYLTVSWLTP
LMIQSLRSRLDENTIPPLSVHDASDKNVQRLHRLWEEEVSRRIEKASVLLVMLRFQR
TRLIFDALLGICFCIASVLGPILIIIPKILEYSEEQLGNVVHGVGLCFALFLSECVKSL
SFSSSWIINQRTAIRFRAAVSSFAFEKLIQFKSVIHITSGEAISFFTGVDVNYLFEGVC
YGPLVLITCASLVICSISSYFIIGYTAFAIAILCYLLVFPPLAVFMTRMAVKAQHHTSEV
SDQRIRVTSEVLTCIKLIKMYTWEKPFAKIIEDLRRKERKLLLEKGLVQSLTSITLFI
IPTVATAVWVLIHTSLKLLKTASMAFSMLASLNLRLSVFVPIAVKGLTNSKSAVMR
FKKFFLQESPVFYVQTLQDPSKALVFEEATLSWQQTCPGIVNGALELERNGHASEGMT
RPRDALGPEEEGNSLGPPELHKINLVVSKVALFRPRRQASCQALRT"
```

Eindexamen vwo biologie pilot 2012 - I

havovwo.nl

- 2p **16** – Leid uit de gegevens in de afbeelding af of de nucleotidenvolgorde is weergegeven van de coderende streng of van de daaraan complementaire matrijsstreng (template streng) van het gen.
- Wordt deze streng gebruikt voor transcriptie?

	weergave	gebruikt voor transcriptie?
A	de coderende streng	ja
B	de coderende streng	nee
C	de matrijsstreng	ja
D	de matrijsstreng	nee

Met behulp van de gegevens in de inleiding en in de afbeelding kan bepaald worden welk aminozuur, als gevolg van de beschreven puntmutatie in allel N, in het genproduct vervangen wordt door een ander aminozuur.

- 2p **17** Welk aminozuur wordt vervangen in het genproduct?
- A** arginine
 - B** glycine
 - C** proline
 - D** threonine
 - E** valine