

## 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.

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 ctgggtgcc aactcttctg gtggcctcgt gaatcgtggc
61 atcgacatag gcgatgacat ggtttcagga cttatttata aaacctatac tctccaagat
121 ggcccctgga gtcagcaaga gagaaatcct gaggctccag ggagggcagc tgtcccaccg
181 tgggggaagt atgatgctgc cttgagaacc atgattccct tccgtcccaa gccgaggttt
241 cctgcccccc agcccctgga caatgctggc ctggttctct acctaccgt gtcattggctc
301 accccgctca tgatecaaaag cttacggagt cgcttagatg agaacacccat cctccactg
361 tcagtccatg atgcctcaga caaaaatgtc caaaggcttc accgcctttg ggaagaagaa
421 gtctcaagc gagggattga aaaagcttca gtgcttctgg tgatgctgag gttccagaga
481 acaaggttga ttttcgatgc acttctgggc atctgcttct gcattgccag tgtactcggg
541 ccaatattga ttatacaaaa gatcctggaa tattcagaag agcagttggg gaatgttgtc
601 catggagtgg gactctgctt tgcccttttt ctctccgaat gtgtgaagtc tctgagtttc
661 tcctccagtt ggatcatcaa ccaacgcaca gccatcaggt tccgagcagc tgtttcctcc
721 tttgcctttg agaagctcat ccaatttaag tctgtaatac acatcacctc aggagaggcc
781 atcagcttct tcaccggtga tgtaaactac ctgtttgaag ggtgtgcta tggaccoccta
841 gtaactgatca cctgcccac gctggctcctc tgcagcattt cttcctactt cattattgga
901 tacatgcat ttattgccat cttatgctat ctctggttt tcccactggc ggtattcatg
961 acaagaatgg ctgtgaaggc tcagcatcac acatctgagg tcagcgacca gcgcatcctg
1021 gtgaccagtg aagttctcac ttgattaag ctgattaaaa tgtacacatg ggagaaacca
1081 tttgcaaaaa tcattgaaga cctaagaagg aaggaaagga aactattgga gaagtgcggg
1141 cttgtccaga gcctgacaag tataaccttg ttcacatccc ccacagtggc cacagcggtc
1201 tgggttctca tccacacatc cttaaagctg aaactcacag cgtcaatggc cttcagcatg
1261 ctggcctcct tgaatctcct tcggctgtca gtgttctttg tgctatttg agtcaaaggt
1321 ctcacgaatt ccaagtctgc agtgatgagg ttcaagaagt tttcctcca ggagagcctt
1381 gttttctatg tccagacatt acaagacccc agcaaagctc tggctttga ggaggccacc
1441 ttgtcatggc aacagacctg tcccgggatc gtcaatgggg cactggagct ggagaggaac
1501 gggcatgett ctgaggggat gaccaggcct agagatgcc tcgggccaga ggaagaaggg
1561 aacagcctgg gccagagtt gcacaagatc aacctggtgg tgtccaaggt agccttgttc
1621 aggccacgca ggcaggccag ctgccaggct ctcaggacct ga

```

```

" MTRKRTYWVPNSSGGLVNRGIDIGDDMVSGLIYKTYTLQDGPWS
QQERNPEAPGRAAVPPWGKYDAALRTMIPFRPKPRFPAPQPLDNAGLFSYLTVSWLTP
LMIQSLRSLRDENTIPPLSVHDASDKNVQRLHRLWEEEVSRRGIEKASVLLVMLRFQR
TRLIFDALLGICFCIASVLGPILII PKILEYSEEQLGNVVHGVGLCFALFLSECVKSL
SFSSSWIINQRTAIRFRAAVS SFAFEKLIQFKSVIHITSGEAISFFTGDVNYLFEVC
YGPLVLITCASLVICSISSYFIIIGYTAFIAILCYLLVFPLAVFMTRMAVKAQHHTSEV
SDQIRIVTSEVLTCIKLIKMYTWEKPFKIIEDLRRKERKLEKCLVQSLTSITLFI
IPTVATAVWVLIHTSLKLTASMAFMSLASLNLRLSVFVPIAVKGLTNSKSAVMR
FKKFFLQESPVFYVQTLQDPSKALVFEEATLSWQQTCPGI VNGALELERNGHASEGMT
RPRDALGPEEEGNSLGPPELHKINLVVSKVALFRPRRQASCQALRT"

```

- 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?
----------	-----------------------------

- |                              |     |
|------------------------------|-----|
| <b>A</b> de coderende streng | ja  |
| <b>B</b> de coderende streng | nee |
| <b>C</b> de matrijsstreng    | ja  |
| <b>D</b> 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

---

**Bronvermelding**

*Een opsomming van de in dit examen gebruikte bronnen, zoals teksten en afbeeldingen, is te vinden in het bij dit examen behorende correctievoorschrift, dat na afloop van het examen wordt gepubliceerd.*