**Populaties, DNA en je tong**

Je weet dat het aan de genen ligt of je kunt tongrollen of niet; de eigenschap ‘tongrollen’ is dominant[[1]](#footnote-1) en wordt als allel aangegeven met R.

1. Welk fenotype heeft de baby hiernaast?
2. En welk genotype?

**PTC**

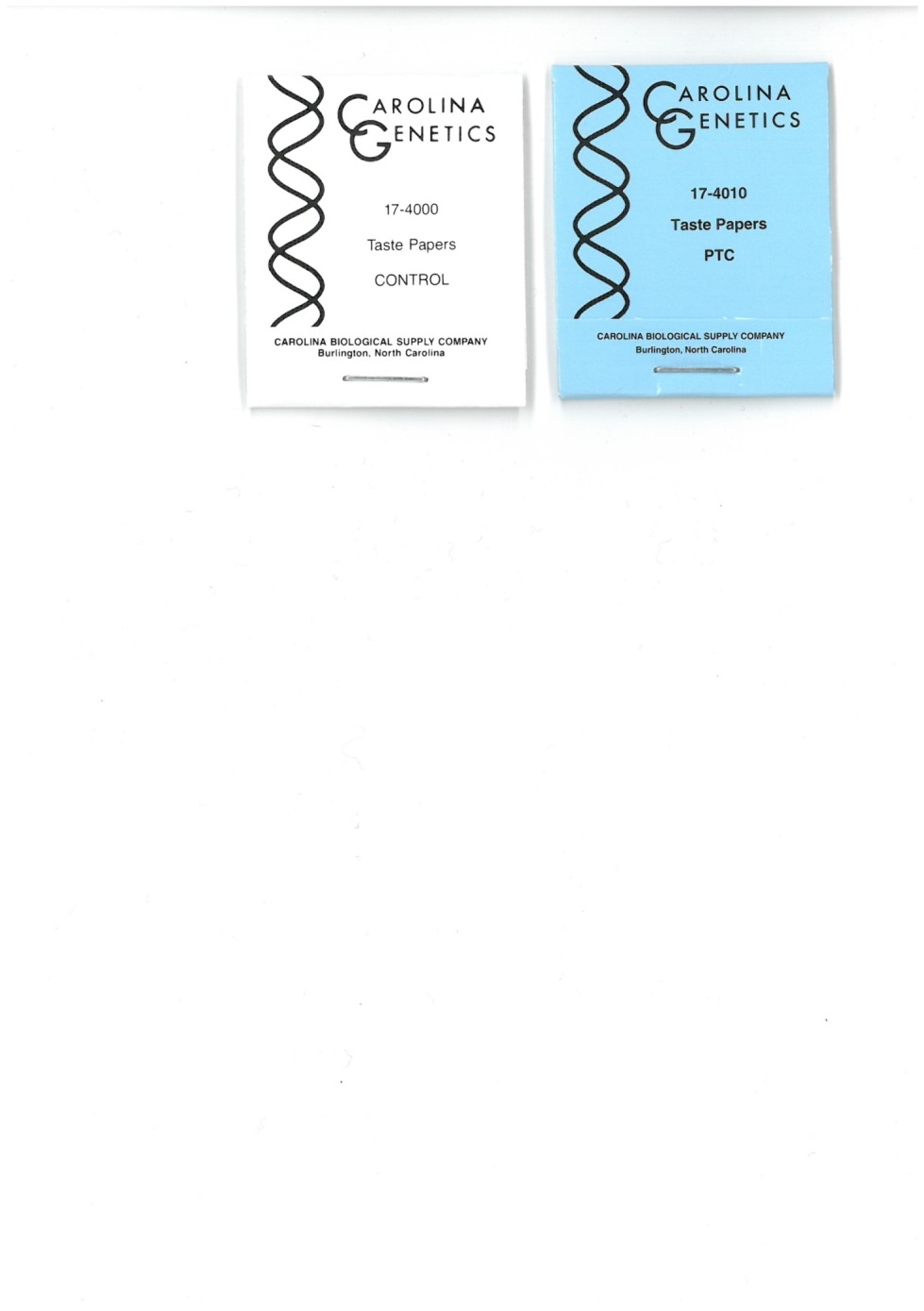
Een heel andere, onzichtbare, eigenschap is het wel of niet kunnen proeven van fenylthiocarbamide (PTC). Ook van die eigenschap wordt gezegd dat die door één gen met twee allelen wordt bepaald[[2]](#footnote-2).

In 1932 onderzocht Blakesley de leden van 103 gezinnen op wel of niet PTC-proeven, respectievelijk aangeduid met P (proever) en NP (niet-proever).

De resultaten van zijn onderzoek staan in de tabel hieronder.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Ouders** | **P-kinderen** | **NP-kinderen** |
| P x P | 109 | 22 |
| P x NP | 42 | 32 |
| NP x NP | 0 | 22 |

1. Op basis van welke gegevens in de tabel kun je concluderen dat proeven door een dominant allel wordt veroorzaakt? We noemen dat allel T; het recessieve is t.
2. Wat is op basis van deze gegevens de frequentie van het allel T in de populatie?
3. Wat zijn in deze populatie p2, 2pq en q2? (Check: zijn ze samen 1?)



Je gaat nu onderzoeken of je een ‘proever’ of een ‘niet-proever’ bent met een papiertje dat met PTC is behandeld.

Daarna gaan we kijken

- wat de frequentie van de allelen in de populatie is, en

- hoe DNA-sequenties bepalen of je wel of niet kunt proeven.

🡪 Leg een PTC-papiertje in de lengte op je tong, en registreer of je sterk, zwak (maar wel duidelijk) of niets proeft.

🡪 Noteer een turfstreepje op de juiste plek in de tabel op het bord.

We inventariseren de resultaten van de hele klas (en eventueel ‘proef’-personen op de gang) en beschouwen die resultaten als steekproef voor de populatie.

Neem de tabel op het bord over:

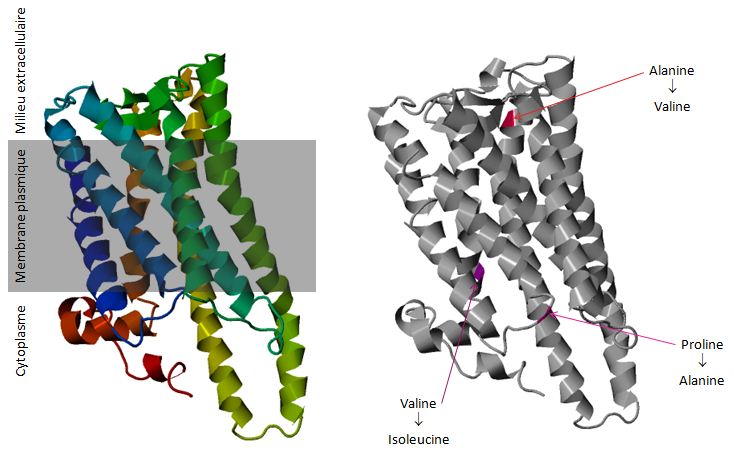
|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **fenotype** | **Aantal** | **frequentie** |
| sterk proever |  |  |
| zwak proever |  |  |
| niet proever |  |  |
| Totaal 🡪 |  | 1 ? |

1. Formuleer waarom de categorie ‘zwak proever’ is opgenomen.
2. Bereken de allelfrequentie van T en t in onze populatie. Start met de niet-proevers.
3. Als er een verschil is met het antwoord bij vraag 4, bedenk dan twee verklaringen daarvoor.
4. Onderzoek met de gegevens uit onze populatie of het aandeel van de zwakke proevers overeenkomt met de frequentie van 2pq.

**DNA-onderzoek**

Met DNA uit wangslijmvliescellen is te onderzoeken welk genotype je hebt wat betreft al dan niet PTC proeven. Proevers hebben op hun tong smaakzintuigcellen met receptoreiwitten waar PTC aan kan binden.

Het receptoreiwit staat hieronder afgebeeld. Het eiwit dat gecodeerd wordt door een gen van 1002 basenparen zit in het celmembraan van de zintuigcel en steekt er boven en onder uit.



Bron afbeelding: <http://www2.ac-lyon.fr/enseigne/biologie/spip.php?article367>

Zes eiwitstructuren zijn: α-helix, β-plaat, primair, secundair, tertiair en quaternair.

1. Welke van die eiwitstructuren kun je in de linkerafbeelding zien?

In de rechterafbeelding zie je drie plaatsen waar door een mutatie een aminozuur vervangen kan zijn door een ander aminozuur.

Drie typen puntmutatie zijn: deletie, insertie en substitutie.

1. Van welk type zijn de mutaties in de rechterafbeelding?

🡪 Bekijk Binas 71M.2. Daar staat een schema van de polymerase kettingreactie (PCR). Dat is een methode om kleine beetjes DNA te kopiëren zodat je genoeg hebt voor analyse.

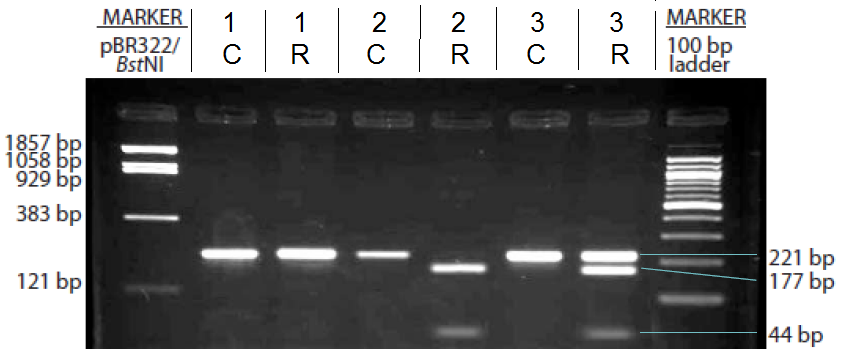
De analyse gebeurt dan met een elektroforese-gel (of met een *sequencer*, een apparaat dat alles automatisch doet). In de gel verplaatsen de elektrisch geladen DNA-fragmenten zich doordat er een elektrische spanning is aangelegd. Hoe kleiner het fragment, hoe sneller het door de gel loopt. De omvang van een fragment wordt aangegeven in de eenheid bp, dat is basenparen.

Hieronder zie je het resultaat van een gel.

Links en rechts zijn markers toegevoegd, stukjes DNA met bekende lengte.

Van drie personen (1, 2 en 3) is het DNA getest.

Bij elke persoon is een deel van het DNA behandeld met een restrictie-enzym (R) en een ander deel is onbehandeld, de controle (C).



Het restrictie-enzym dat hier gebruikt is (HaeIII), knipt het DNA op een plek met een bepaalde nucleotidenvolgorde; in dit geval is dat

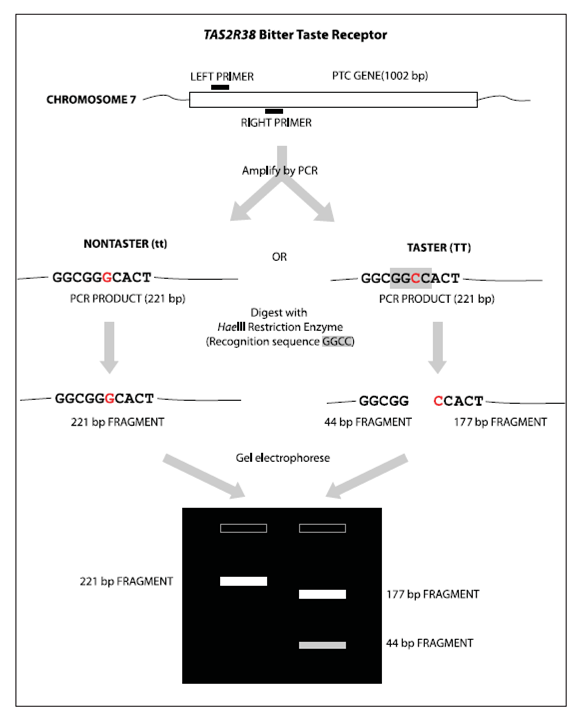
5’ - - GG CC - - 3’

3’ - - CC GG - - 5’

De procedure zie je in het schema op de volgende bladzij.

In dat schema zie je dat er bij niet-proevers op de knipplaats een mutatie is doordat een **C** is vervangen door een **G**. Daardoor kan HaeIII die DNA-dubbelstreng niet knippen en blijven er alleen lange DNA-fragmenten over van 221 basenparen.

1. Bepaal aan de hand van de gel de genotypes van de personen 1, 2 en 3.



**Gensequenties van menselijke PTC-allelen**

Hieronder zie je een *alignment* (vergelijking) van de basenvolgordes van de allelen voor wel proeven (**Query**=T) en niet proeven (**Sbjct**=t) van het menselijk gen voor de PTC receptor. Geel gemarkeerd zijn de plaatsen waar mutaties opgetreden zijn. In rood en groen zijn de primers aangegeven die betrokken zijn bij de PCR-vermenigvuldiging, en in de blokjes staat de plaats waar het DNA geknipt kan worden door het restrictie-enzym HaeIII, als er een GGCC-sequentie is.

1. Waaraan kun je zien dat deze DNA-sequenties van de coderende streng zijn?

Op plaats 785 en 885 staat een ? in de **Sbjct**-sequentie.

1. Welke basen moeten op die plaatsen staan?

Query 1 ATGTTGACTCTAACTCGCATCCGCACTGTGTCCTATGAAGTCAGGAGTACATTTCTGTTC 60

||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||

Sbjct 1 ATGTTGACTCTAACTCGCATCCGCACTGTGTCCTATGAAGTCAGGAGTACATTTCTGTTC 60

Forward primer →

Query 61 ATTTCAGTCCTGGAGTTTGCAGTGGGGTTTCTGACCAATGCCTTCGTTTTCTTGGTGAAT 120

||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||

Sbjct 61 ATTTCAGTCCTGGAGTTTGCAGTGGGGTTTCTGACCAATGCCTTCGTTTTCTTGGTGAAT 120

Query 121 TTTTGGGATGTAGTGAAGAGGCGG**C**CACTGAGCAACAGTGATTGTGTGCTGCTGTGTCTC 180

|||||||||||||||||||||||| |||||||||||||||||||||||||||||||||||

Sbjct 121 TTTTGGGATGTAGTGAAGAGGCGG**G**CACTGAGCAACAGTGATTGTGTGCTGCTGTGTCTC 180

Query 181 AGCATCAGCCGGCTTTTCCTGCATGGACTGCTGTTCCTGAGTGCTATCCAGCTTACCCAC 240

||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||

Sbjct 181 AGCATCAGCCGGCTTTTCCTGCATGGACTGCTGTTCCTGAGTGCTATCCAGCTTACCCAC 240

Query 241 TTCCAGAAGTTGAGTGAACCACTGAACCACAGCTACCAAGCCATCATCATGCTATGGATG 300

||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||

Sbjct 241 TTCCAGAAGTTGAGTGAACCACTGAACCACAGCTACCAAGCCATCATCATGCTATGGATG 300

← Reverse primer

Query 301 ATTGCAAACCAAGCCAACCTCTGGCTTGCTGCCTGCCTCAGCCTGCTTTACTGCTCCAAG 360

||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||

Sbjct 301 ATTGCAAACCAAGCCAACCTCTGGCTTGCTGCCTGCCTCAGCCTGCTTTACTGCTCCAAG 360

Query 361 CTCATCCGTTTCTCTCACACCTTCCTGATCTGCTTGGCAAGCTGGGTCTCCAGGAAGATC 420

||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||

Sbjct 361 CTCATCCGTTTCTCTCACACCTTCCTGATCTGCTTGGCAAGCTGGGTCTCCAGGAAGATC 420

Query 421 TCCCAGATGCTCCTGGGTATTATTCTTTGCTCCTGCATCTGCACTGTCCTCTGTGTTTGG 480

||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||

Sbjct 421 TCCCAGATGCTCCTGGGTATTATTCTTTGCTCCTGCATCTGCACTGTCCTCTGTGTTTGG 480

Query 481 TGCTTTTTTAGCAGACCTCACTTCACAGTCACAACTGTGCTATTCATGAATAACAATACA 540

||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||

Sbjct 481 TGCTTTTTTAGCAGACCTCACTTCACAGTCACAACTGTGCTATTCATGAATAACAATACA 540

Query 541 AGGCTCAACTGGCAGATTAAAGATCTCAATTTATTTTATTCCTTTCTCTTCTGCTATCTG 600

||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||

Sbjct 541 AGGCTCAACTGGCAGATTAAAGATCTCAATTTATTTTATTCCTTTCTCTTCTGCTATCTG 600

Query 601 TGGTCTGTGCCTCCTTTCCTATTGTTTCTGGTTTCTTCTGGGATGCTGACTGTCTCCCTG 660

||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||

Sbjct 601 TGGTCTGTGCCTCCTTTCCTATTGTTTCTGGTTTCTTCTGGGATGCTGACTGTCTCCCTG 660

Query 661 GGAAGGCACATGAGGACAATGAAGGTCTATACCAGAAACTCTCGTGACCCCAGCCTGGAG 720

||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||

Sbjct 661 GGAAGGCACATGAGGACAATGAAGGTCTATACCAGAAACTCTCGTGACCCCAGCCTGGAG 720

Query 721 GCCCACATTAAAGCCCTCAAGTCTCTTGTCTCCTTTTTCTGCTTCTTTGTGATATCATCC 780

||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||

Sbjct 721 GCCCACATTAAAGCCCTCAAGTCTCTTGTCTCCTTTTTCTGCTTCTTTGTGATATCATCC 780

Query 781 TGTG**C**TGCCTTCATCTCTGTGCCCCTACTGATTCTGTGGCGCGACAAAATAGGGGTGATG 840

|||| |||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||

Sbjct 781 TGTG**?**TGCCTTCATCTCTGTGCCCCTACTGATTCTGTGGCGCGACAAAATAGGGGTGATG 840

Query 841 GTTTGTGTTGGGATAATGGCAGCTTGTCCCTCTGGGCATGCAGCC**G**TCCTGATCTCAGGC 900

||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||| ||||||||||||||

Sbjct 841 GTTTGTGTTGGGATAATGGCAGCTTGTCCCTCTGGGCATGCAGCC**?**TCCTGATCTCAGGC 900

Query 901 AATGCCAAGTTGAGGAGAGCTGTGATGACCATTCTGCTCTGGGCTCAGAGCAGCCTGAAG 960

||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||

Sbjct 901 AATGCCAAGTTGAGGAGAGCTGTGATGACCATTCTGCTCTGGGCTCAGAGCAGCCTGAAG 960

Query 961 GTAAGAGCCGACCACAAGGCAGATTCCCGGACACTGTGCTGA 1002

||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||||

Sbjct 961 GTAAGAGCCGACCACAAGGCAGATTCCCGGACACTGTGCTGA 1002

**Eénlettercodes van de primaire structuur van de PTC receptor**

*Translatie van het proever-allel (T) =*

MLTLTRIRTVSYEVRSTFLFISVLEFAVGFLTNAFVFLVNFWDV

VKRQ**P**LSNSDCVLLCLSISRLFLHGLLFLSAIQLTHFQKLSEPLNHSYQAIIMLWMIA

NQANLWLAACLSLLYCSKLIRFSHTFLICLASWVSRKISQMLLGIILCSCICTVLCVW

CFFSRPHFTVTTVLFMNNNTRLNWQIKDLNLFYSFLFCYLWSVPPFLLFLVSSGMLTV

SLGRHMRTMKVYTRNSRDPSLEAHIKALKSLVSFFCFFVISSC**A**AFISVPLLILWRDK

IGVMVCVGIMAACPSGHAA**V**LISGNAKLRRAVMTILLWAQSSLKVRADHKADSRTLC"

*Translatie van het niet-proever allel (t) =*

MLTLTRIRTVSYEVRSTFLFISVLEFAVGFLTNAFVFLVNFWDV

VKRQ**A**LSNSDCVLLCLSISRLFLHGLLFLSAIQLTHFQKLSEPLNHSYQAIIMLWMIA

NQANLWLAACLSLLYCSKLIRFSHTFLICLASWVSRKISQMLLGIILCSCICTVLCVW

CFFSRPHFTVTTVLFMNNNTRLNWQIKDLNLFYSFLFCYLWSVPPFLLFLVSSGMLTV

SLGRHMRTMKVYTRNSRDPSLEAHIKALKSLVSFFCFFVISSC**V**AFISVPLLILWRDK

IGVMVCVGIMAACPSGHAA**I**LISGNAKLRRAVMTILLWAQSSLKVRADHKADSRTLC"

1. Voor een diepgaander beschouwing daarover, zie <http://udel.edu/~mcdonald/mythtongueroll.html> [↑](#footnote-ref-1)
2. Er zijn ook veel nuanceringen, zie <http://udel.edu/~mcdonald/mythptc.html> [↑](#footnote-ref-2)