

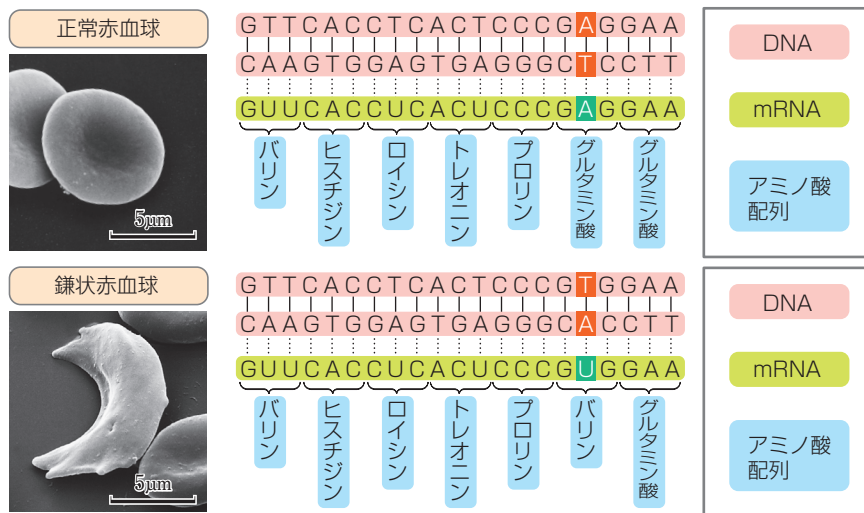
正 常	DNA A G T T T C G G A T A G G C A アミノ酸配列 セリン—リシン—プロリン—イソロイシン—アルギニン
ナンセンス 突然変異	DNA A G T A T C G G A T A G G C A アミノ酸配列 セリン
ミスセンス 突然変異	DNA A G T G T C G G A T A G G C A アミノ酸配列 セリン—グルタミン—プロリン—イソロイシン—アルギニン
フレームシフト 突然変異	DNA A G T G T T C G G A T A G G C アミノ酸配列 セリン—グルタミン—アラニン—チロシン—プロリン

▲ 図90 遺伝子の突然変異 ここでは mRNA の鋳型となる DNA で示している。

●**鎌状赤血球貧血症**● DNA の塩基の変化は、アミノ酸配列の変化となって、タンパク質の構造に変化を起こすことがある。

鎌状赤血球貧血症は、酸素が不足すると赤血球の形が鎌状になり、毛細血管を通過するときに赤血球が壊れやすいので、貧血症となる遺伝病である。この疾患の原因は、異常ヘモグロビンにあることが分かった。さらに調べてみると、異常ヘモグロビンはペプチド鎖中のアミノ酸の 1 個がグルタミン酸からバリンに置換されただけであった。グルタミン酸を指定するコドンのうちの 1 つの塩基が置換され、アミノ酸の置換が起こったのである (図 91)。

5



▲ 図91 鎌状赤血球貧血症における塩基とアミノ酸の変化