

ΑΣΚΗΣΗ ΕΠΑΝΑΛΗΨΗΣ

Έστω το παρακάτω γονίδιο του ανθρώπου:

5' ATGCTTAATGAATGTTTCGTCCCACGGACATACCTGGTGA 3'

3' TACGAATTACTTACAAGCAGGGTGCCTGTATGGACCACT 5'

Το γονίδιο αυτό εκφράζεται αποκλειστικά στα μυϊκά κύτταρα του ανθρώπου και είναι υπεύθυνο για την παραγωγή του παρακάτω πεπτιδίου:

H₂N-μεθειονίνη-σερίνη-βαλίνη-ισολευκίνη-ιστιδίνη-COOH

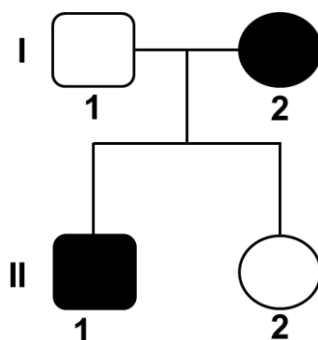
1. Έχετε στη διάθεσή σας τη cDNA βιβλιοθήκη των μυϊκών κυττάρων του ανθρώπου καθώς και τους παρακάτω δύο ανιχνευτές:

Ανιχνευτής A: 5' ACCAGGT 3'

Ανιχνευτής B: 5' UUCGUCC 3'.

Να εξηγήσετε ποιον από τους δύο ανιχνευτές θα χρησιμοποιούσατε για να εντοπίσετε τον αντίστοιχο κλώνο της cDNA βιβλιοθήκης, έτσι ώστε να το χρησιμοποιήσετε για την παραγωγή του πεπτιδίου αυτού. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. Δίνονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις κωδικονίων και αμινοξέων από το γενετικό κώδικα: CAU: ιστιδίνη, AUU: ισολευκίνη, UCC: σερίνη, GUG: βαλίνη.

2. Στην κωδική αλυσίδα του παραπάνω γονιδίου, η αντικατάσταση της T από A στο κωδικόνιο που κωδικοποιεί την ιστιδίνη, οδηγεί στην αντικατάστασή της από το αμινοξύ γλουταμίνη. Η μετάλλαξη αυτή δημιούργησε ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο που προκαλεί μια μονογονιδιακή ασθένεια. Στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο φαίνονται τα μέλη μιας οικογένειας στην οποία εμφανίζεται η συγκεκριμένη ασθένεια. Με μαύρο χρώμα παριστάνονται τα άτομα που πάσχουν από την ασθένεια αυτή:



Από σωματικά κύτταρα όλων των ατόμων της οικογένειας απομονώθηκε DNA και με τη μέθοδο της PCR αντιγράφηκε επιλεκτικά ένα τμήμα μήκους 1000 ζευγών βάσεων που περιέχει το συγκεκριμένο γονίδιο. Στη συνέχεια στα τμήματα που προέκυψαν από κάθε άτομο έγινε επίδραση με την περιοριστική ενδονουκλεάση MseI. Τα αποτελέσματα της επίδρασης αυτής ήταν τα παρακάτω:

Ατομο	Μέγεθος τμημάτων DNA που προέκυψαν (σε ζεύγη βάσεων)		
I ₁	700	300	
I ₂	1000		
II ₁	1000		
II ₂	1000	700	300

Με βάση τα δεδομένα τόσο του γενεαλογικού δέντρου όσο και του παραπάνω πίνακα να βρείτε τον τρόπο κληρονομησης της ασθένειας καθώς και τους γονότυπους των ατόμων της οικογένειας αυτής. Να θεωρήσετε ότι στα άτομα που παριστάνονται στο γενεαλογικό δέντρο δεν έχει συμβεί κάποια μετάλλαξη. Δίνεται ότι η περιοριστική ενδονουκλεάση MseI αναγνωρίζει την αλληλουχία:

5'-TTAA-3'

3'-AATT-5'

και κόβει, όποτε συναντήσει την αλληλουχία αυτή μεταξύ των δύο T. Δίνεται επίσης ότι, σύμφωνα με τον γενετικό κώδικα, η γλουταμίνη κωδικοποιείται από το κωδικόνιο CAA.

3. Το παραπάνω ζευγάρι απέκτησε και τρίτο παιδί το οποίο έχει σύνδρομο Klinefelter και πάσχει από τη ασθένεια της άσκησης. Να γράψετε το γονότυπο του συγκεκριμένου ατόμου και να εξηγήσετε τον μηχανισμό με τον οποίο προήλθε.
4. Πόσα μόρια DNA, πόσα κεντρομερίδια και πόσοι βραχίονες υπάρχουν στον καρυότυπο του ατόμου με το σύνδρομο Klinefelter; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.