**ΑΣΚΗΣΗ**

*Ας ξαναθυμηθούμε ορισμένα σημαντικά σημεία…*

Δίνεται η παρακάτω αλυσίδα DNA που περιέχει φυσιολογικό επικρατές γονίδιο Α που κωδικοποιεί πεπτίδιο και ο υποκινητής του 5΄ΤΑΤΑΑ 3΄:

**CTTAAGCAAGATAAATTTCTCCTCAGTACACACCCCTTAAGAATATCC**

Το πεπτίδιο που κωδικοποιεί είναι το παρακάτω:

*HOOC-lys-pro-thr-NH2*

Α) Να γράψετε την συμπληρωματική της και αφού ορίσετε τα 3΄5΄ άκρα να βρείτε ποια αλυσίδα είναι η κωδική και ποια η μη κωδική;

Β) Να γράψετε το πρόδρομο και το ώριμο m RNA. Από τι οργανισμό έχει απομονωθεί το παραπάνω γονίδιο και γιατί;

Γ) Πόσα εξώνια εμπεριέχονται στο παραπάνω γονίδιο; Υπολογίστε τους φωσφοδιεστερικούς δεσμούς και τους δεσμούς υδρογόνου της κωδικοποιούσας περιοχής (να λάβετε υπόψη και το κωδικόνιο λήξης)

Δ) Πόσοι δεσμοί υδρογόνου έχουν διασπαστεί τη στιγμή που το ριβόσωμα συναντά το κωδικόνιο της προλίνης κατά τη μετάφραση; Eξηγήστε γιατί το πεπτίδιο δεν ξεκινάει με μεθειονίνη.

Ε)Το παραπάνω γονίδιο ανήκει σε μονογονιδιακό χαρακτήρα του 21ου χρωμοσώματος. Πόσα αντίγραφα γονιδίων υπάρχουν για αυτόν τον χαρακτήρα σε φυσιολογικό άτομο σε:

* Σε ώριμο γαμέτη
* Σε διπλοειδές σωματικό κύτταρο μετά την αντιγραφή του DNA
* Απλοειδές κύτταρο μετά το τέλος της μείωσης Ι

ΣΤ) Μετάλλαξη του παραπάνω φυσιολογικού γονιδίου, έδωσε τη μεταλλαγμένη αλληλουχία του υπολειπόμενου αλληλόμoρφου α, όπως φαίνεται παρακάτω:

**CTTAAGCAAGATTTCTCCTCAGTACACACCCCTTAAGAATATCC**

Υποδείξτε ένα πιθανό μηχανισμό γονιδιακής μετάλλαξης και το αποτέλεσμα στο πεπτίδιο που θα προκύψει.

Ζ) Γυναίκα υγιής ετερόζυγη (ηλικίας 35 ετών) παντρεύεται υγιή άνδρα όμοιου γονοτύπου. Ποια τα πιθανά ζυγωτά (γονοτυπικά και χρωμοσωμικά) στην περίπτωση του μη σωστού διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων στην ωογένεση; Ποια τα χαρακτηριστικά των νεογνών στην περίπτωση που είναι βιώσιμα; Με ποια διαγνωστική μέθοδο μπορεί το ζευγάρι να ελέγξει την υγεία του εμβρύου;

Η) Το παραπάνω γονίδιο κλωνοποιείται σε γονιδιωματική βιβλιοθήκη για την μελέτη του. Ποια από τις παρακάτω περιοριστικές ενδονουκλεάσες θα χρησιμοποιούσατε για την κατασκευή της; Ποιο το προς κλωνοποίηση τμήμα DNA και πόσους δεσμούς υδρογόνου περιέχει;

* **TruqI**

5΄TTAA3΄

3΄AATT5΄

Κόβει μεταξύ Τ-Τ

* **Tscl**

5΄AGCT3΄

3΄TCGA5΄

Κόβει μεταξύ Α-G

* **ECORI**

Θ) Χρησιμοποιώντας το παρακάτω πλασμίδιο, ποια η σωστή τοποθέτηση του γονιδίου για την έκφραση του σε βακτηριακό κύτταρο;

**Πλασμίδιο**

5΄ΥΠΟΚΙΝΗΤΗΣAAG \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ AATTCGG\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_3΄

3΄\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ TTCTTAA\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_GCC\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_5΄

Παρά την σωστή τοποθέτηση που επιλέξατε δεν παράχθηκε το σωστό πεπτίδιο. Γιατί;

Ι)Ποια βιβλιοθήκη θα επιλέγατε για την παραγωγή του φυσιολογικού πεπτιδίου σε μεγάλες ποσότητες από γενετικά τροποποιημένα βακτήρια σε βιοαντιδραστήρες;

Κ) Αν στο παραπάνω σχήμα της ερώτησης Θ η Θ.Ε.Α. (θέση έναρξης της αντιγραφής) βρίσκεται αριστερά του υποκινητή, ποια αλυσίδα (κωδική ή μη κωδική) αντιγράφεται με συνεχή και ποια με ασυνεχή τρόπο;

*Δίνεται ότι:*

*ΑΑΑ: lys*

*ACU: thr*

*CCU: pro*