

**ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ
ΟΜΟΓΕΝΩΝ
2014****ΘΕΜΑ Α**

1. β
2. γ
3. δ
4. γ
5. β

ΘΕΜΑ Β

1. 5 → 4 → 2 → 1 → 3

2. Στο γονιδίωμα των προκαρυωτικών οργανισμών τα γονίδια των ενζύμων που παίρνουν μέρος σε μια μεταβολική οδό, όπως η διάσπαση της λακτόζης ή η βιοσύνθεση διάφορων αμινοξέων, οργανώνονται σε οπερόνια, δηλαδή σε ομάδες που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους.

Οι Jacob και Monod απέδειξαν με γενετικές μελέτες ότι τα γονίδια που κωδικοποιούν για τις πρωτεΐνες που μετέχουν στο μεταβολισμό της λακτόζης από το βακτήριο *E.coli*, βρίσκονται το ένα δίπλα στο άλλο πάνω στο γονιδίωμα του βακτηρίου και αποτελούν μία μονάδα, που την ονόμασαν οπερόνιο της λακτόζης.

Σε αυτό περιλαμβάνονται εκτός από αυτά τα γονίδια, που ονομάζονται δομικά, και αλληλουχίες DNA που ρυθμίζουν τη μεταγραφή τους. Οι αλληλουχίες αυτές που βρίσκονται μπροστά από τα δομικά γονίδια είναι κατά σειρά ένα ρυθμιστικό γονίδιο, ο υποκινητής και ο χειριστής.

Το οπερόνιο της λακτόζης δε μεταγράφεται ούτε μεταφράζεται, όταν απουσιάζει από το θρεπτικό υλικό η λακτόζη. Τότε λέμε ότι τα γονίδια που το αποτελούν βρίσκονται υπό καταστολή. Πώς επιτυγχάνεται η καταστολή; Δύο είναι τα ρυθμιστικά μόρια: μια αλληλουχία DNA, που ονομάζεται χειριστής και βρίσκεται μεταξύ του υποκινητή και του πρώτου γονιδίου, και μια ρυθμιστική πρωτεΐνη-καταστολέας. Όταν απουσιάζει η λακτόζη ο καταστολέας προσδένεται ισχυρά στο χειριστή και εμποδίζει την RNA πολυμεράση να αρχίσει τη μεταγραφή των γονιδίων του οπερονίου.

3. Ο γονότυπος αναφέρεται στο σύνολο των αλληλόμορφων γονιδίων ενός οργανισμού, ενώ ο φαινότυπος αφορά το σύνολο των χαρακτήρων οι οποίοι αποτελούν την έκφραση του γονότυπου ενός οργανισμού, όπως είναι η εξωτερική εμφάνιση και η βιοχημική σύσταση.

Υπάρχουν όμως περιπτώσεις στις οποίες στα ετερόζυγα άτομα εκφράζονται και τα δύο αλληλόμορφα στο φαινότυπο. Στην περίπτωση αυτή τα γονίδια ονομάζονται συνεπικρατή. Δύο από τα αλληλόμορφα του γονιδίου που καθορίζει τον τύπο των ομάδων αίματος ABO του ανθρώπου είναι συνεπικρατή. Τα άτομα με ομάδα αίματος A έχουν στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων τους αντιγόνο τύπου A. Άτομα ομάδας αίματος B έχουν αντιγόνο B. Ένα άτομο ομάδας αίματος

AB έχει αντιγόνα A και B, ενώ ένα άτομο ομάδας αίματος 0 δεν έχει κανένα αντιγόνο.

Το γονίδιο I, που καθορίζει τις ομάδες αίματος, έχει τρία αλληλόμορφα. Τα I^A και I^B κωδικοποιούν τα ένζυμα που σχηματίζουν τα A και B αντιγόνα αντίστοιχα, ενώ το i δεν κωδικοποιεί κάποιο ένζυμο. Τα I_A και I_B είναι συνεπικρατή, ενώ το i είναι υπολειπόμενο. Άτομα ομάδας A έχουν γονότυπο, $I^A I^A$ ή $I^A i$.

4. Στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο, ύστερα από ειδική επεξεργασία, τα ινίδια χρωματίνης μοιάζουν με κομπολόγια από χάντρες. Κάθε «χάντρα» ονομάζεται νουκλεόσωμα και αποτελεί τη βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης. Το νουκλεόσωμα αποτελείται από DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων και από οκτώ μόρια πρωτεϊνών, που ονομάζονται ιστόνες. Το DNA είναι τυλιγμένο γύρω από το οκταμερές των ιστονών. Τα νουκλεοσώματα αναδιπλώνονται με αποτέλεσμα το DNA να πακετάρεται σε μεγαλύτερο βαθμό, σχηματίζοντας τελικά τα ινίδια της χρωματίνης. Στην αναδίπλωση συμμετέχουν και άλλα είδη πρωτεϊνών.

ΘΕΜΑ Γ

1. Η πιθανότητα να προκύψει απόγονος με μυϊκή δυστροφία οφειλόμενη σε αυτό το γονίδιο που εδράζεται στο μιτοχονδριακό γενετικό υλικό του ανθρώπου είναι μηδέν (0).
Γνωρίζουμε ότι το ζυγωτό των ανώτερων οργανισμών περιέχει μόνο τα μιτοχόνδρια που προέρχονται από το ωάριο. Επομένως, η προέλευση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική.
2. Όλοι οι πιθανοί γονότυποι ενός ατόμου που εμφανίζει τον επικρατή φαινότυπο και για τους δύο χαρακτήρες που μελετάμε είναι:

i) AAGG ή ii) AAGγ ή iii) AaGG ή iv) AaGγ

3. Ο πετεινός I έχει γονότυπο AaGγ.
Η κότα II έχει γονότυπο AaGγ.

Αιτιολόγηση: Σε μια δεύτερη σειρά πειραμάτων ο Mendel μελέτησε την κληρονομικότητα δύο διαφορετικών χαρακτήρων. Οι χαρακτήρες που επέλεξε ήταν το σχήμα και το χρώμα του σπέρματος. Το σχήμα του σπέρματος μπορεί να είναι λείο ή ρυτιδωμένο (καθορίζεται από τα αλληλόμορφα Λ,λ) και το χρώμα είναι κίτρινο ή πράσινο (καθορίζεται από τα αλληλόμορφα Κ,κ). Όταν ο Mendel διασταύρωσε αμιγή φυτά με λεία και κίτρινα σπέρματα με φυτά που είχαν ρυτιδωμένα και πράσινα σπέρματα, όλοι οι απόγονοι είχαν λεία και κίτρινα σπέρματα. Έβγαλε συνεπώς το συμπέρασμα ότι το αλληλόμορφο που καθορίζει το λείο σχήμα σπέρματος είναι επικρατές έναντι του ρυτιδωμένου, και, αντίστοιχα, αυτό που καθορίζει το κίτρινο χρώμα είναι επικρατές του πράσινου.

Στη συνέχεια, διασταύρωσε τα φυτά της F_1 , (γονότυπος ΛΚκ) μεταξύ τους. Ο Mendel παρατήρησε τέσσερις τύπους σπερμάτων στην F_2 γενιά: λεία και κίτρινα, λεία και πράσινα, ρυτιδωμένα και κίτρινα, καθώς και ρυτιδωμένα και πράσινα σε αναλογία 9:3:3:1. Βασιζόμενος σε αυτά τα αποτελέσματα ο Mendel πρότεινε το δεύτερο νόμο της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων, που αναφέρει ότι το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα. Σήμερα είναι γνωστό ότι αυτό ισχύει μόνο για γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Ο ανεξάρτητος διαχωρισμός των γονιδίων γίνεται, επειδή τα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο κατά τη δημιουργία των γαμετών. Οι διασταυρώσεις αυτού του τύπου, που μελετάται ο τρόπος κληρονομής δύο χαρακτήρων, ονομάζονται διασταυρώσεις διυβριδισμού. Στις διασταυρώσεις αυτές κάθε γονέας μπορεί να παράγει τέσσερα είδη γαμετών: ΛΚ, Λκ, λΚ και λκ (με ίση πιθανότητα για τον καθένα). Το τετράγωνο του Punnett γι' αυτή τη διασταύρωση προσδιορίζει τη φαινοτυπική αναλογία των δημιουργούμενων ατόμων, όπως ακριβώς τους προσδιόρισε ο Mendel.

Σύμφωνα λοιπόν με τα παραπάνω εφόσον από τη διασταύρωση του πετεινού Ι με την κότα ΙΙ οι αναλογίες των απογόνων στην F_1 γενεά είναι 9[ΑΓ]:3[Αγ]:3[αΓ]:1[αγ] συνάγουμε το συμπέρασμα ότι οι γονότυποι των γονέων θα είναι αμφότεροι: ΑαΓγ.

4. Τα άτομα ΙΙΙ και ΙV έχουν γονότυπους: ΑΑΓγ και ΑαΓΓ αντιστοίχως.

Αιτιολόγηση: Στην άσκηση εξετάζονται δύο χαρακτήρες των κοτών, επομένως πρόκειται για διυβριδισμό. Συγκεκριμένα εξετάζονται οι χαρακτήρες ύπαρξη φτερών στα πόδια και το σχήμα του λοφίου.

Ο χαρακτήρας ύπαρξη φτερών στα πόδια ελέγχεται από το αυτοσωμικό γονίδιο Α (Α,α) με αλληλόμορφα Α και α, με σχέση επικράτειας μεταξύ τους Α επικρατές του α. Το αλληλόμορφο Α ευθύνεται για την εμφάνιση ποδιών με φτερά ενώ το α σε ομόζυγη κατάσταση οδηγεί σε πόδια χωρίς φτερά. Δηλαδή άτομα με γονότυπο ΑΑ ή Αα έχουν πόδια με φτερά ενώ άτομα με γονότυπο αα δεν έχουν φτερά στα πόδια.

Ο χαρακτήρας σχήμα λοφίου ελέγχεται από διαφορετικό αυτοσωμικό γονίδιο που εδράζεται σε διαφορετικό ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων, το γονίδιο Γ. Το γονίδιο Γ έχει δύο αλληλόμορφα Γ (Γ,γ). Το Γ είναι επικρατές στο γ και ελέγχει την εμφάνιση σύνθετου λοφίου ενώ το γ ελέγχει σε ομόζυγη κατάσταση για την εμφάνιση απλού λοφίου.

Από τη διασταύρωση ενός πετεινού με γονότυπο ΑαΓγ (απόδειξη στο ερώτημα Γ3) και μίας κότας (ΙΙΙ) πήραμε στην F_1 γενεά (πρώτη θυγατρική γενεά) άτομα με φαινότυπο «πόδια με φτερά» και «σύνθετο λοφίο» και άτομα με φαινότυπο «πόδια με φτερά και

απλό λοφίο». Δηλαδή πήραμε απογόνους με φαινότυπο [ΑΓ] και [Αγ].

Συνεπώς, εφόσον ο γονότυπος του πετεινού είναι ΑαΓγ, τότε για να προκύψουν αυτοί οι απόγονοι πρέπει ο γονότυπος της κότας III να είναι ΑΑΓγ.

Πράγματι έχουμε τη διασταύρωση:

P: ♂ ΑαΓγ x ♀ ΑΑΓγ

Οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τον 1^ο και 2^ο νόμο του Mendel: Ο νόμος του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων. Κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα γονίδια που βρίσκονται σ' αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Στη γονιμοποίηση γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλομόρφων γονιδίων. Ανεξάρτητη μεταβίβαση των γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα προκύπτει από την τυχαία διάταξη των ζευγών χρωμοσωμάτων κατά τη μετάφαση της μείωσης I. Ένα άτομο με γονότυπο ΑΑΚκ, για παράδειγμα, μπορεί να δημιουργήσει τέσσερις τύπους γαμετών, τους ΑΚ, Ακ, αΚ, και ακ. Ο συνδυασμός των αλληλομόρφων εξαρτάται από ποια χρωμοσώματα βρίσκονται στον ίδιο γαμέτη που είναι τυχαίο γεγονός.

γαμέτες: ΑΓ, Αγ, αΓ, αγ / ΑΓ, ΑΓ, Αγ, Αγ

Οι απόγονοι προκύπτουν εύκολα σύμφωνα με το αβάκιο του Punnett, το οποίο αποτελεί την διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών και τον τρόπο συνδυασμού τους σε μία διασταύρωση.

♀♂	ΑΓ	Αγ	αΓ	αγ
ΑΓ	ΑΑΓΓ	ΑΑΓγ	ΑαΓΓ	ΑαΓγ
ΑΓ	ΑΑΓΓ	ΑΑΓγ	ΑαΓΓ	ΑαΓγ
Αγ	ΑΑΓγ	ΑΑγγ	ΑαΓγ	Ααγγ
Αγ	ΑΑΓγ	ΑΑγγ	ΑαΓγ	Ααγγ

F₁: Γονοτυπική αναλογία: 2ΑΑΓΓ : 4ΑΑΓγ : 2ΑαΓΓ : 4ΑαΓγ : 2ΑΑγγ : 2Ααγγ
ή 2ΑΑΓγ : 2ΑαΓγ : ΑΑΓΓ : ΑαΓΓ : ΑΑγγ : Ααγγ

Φαινοτυπική αναλογία: 6[ΑΓ] : 2[Αγ] ή 3[ΑΓ] : 1[Αγ]

Επίσης από τη διασταύρωση του ίδιου αρσενικού με την κότα IV προέκυψαν απόγονοι με φαινότυπο [αΓ] και [ΑΓ]. Επομένως ο γονότυπος της κότας IV θα είναι ΑαΓΓ.

Πράγματι έχουμε τη διασταύρωση:

P: ♂ ΑαΓγ x ♀ ΑαΓΓ

Οι γαμέτες προκύπτουν και πάλι σύμφωνα με τον 1^ο και 2^ο νόμο του Mendel.

γαμέτες: ΑΓ, Αγ, αΓ, αγ / ΑΓ, ΑΓ, αΓ, αΓ

Οι απόγονοι προκύπτουν εύκολα από το αβάκιο του Punnett.

♀\♂	ΑΓ	Αγ	αΓ	αγ
ΑΓ	ΑΑΓΓ	ΑΑΓγ	ΑαΓΓ	ΑαΓγ
ΑΓ	ΑΑΓΓ	ΑΑΓγ	ΑαΓΓ	ΑαΓγ
αΓ	ΑαΓΓ	ΑαΓγ	ααΓΓ	ααΓγ
αΓ	ΑαΓΓ	ΑαΓγ	ααΓΓ	ααΓγ

F₁: Γονοτυπική αναλογία: 2ΑΑΓΓ : 2ΑΑΓγ : 4ΑαΓΓ : 4ΑαΓγ : 2ααΓΓ : 2ααΓγ
ή 2ΑαΓΓ : 2ΑαΓγ : 1ΑΑΓΓ : ΑΑΓγ : ααΓΓ : ααΓγ

Φαινοτυπική αναλογία: 6[ΑΓ] : 2[αΓ] ή 3[ΑΓ] : [αΓ]

ΘΕΜΑ Δ

1. Η κωδική αλυσίδα του δοθέντος γονιδίου, το οποίο δεν διαθέτει εσώνια, είναι η αλυσίδα II.

Ο προσανατολισμός των αλυσίδων I και II του δοθέντος γονιδίου είναι:

αλυσίδα I: 3' → 5' από αριστερά προς τα δεξιά

αλυσίδα II: 5' → 3' από αριστερά προς τα δεξιά

Κάθε πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα δημιουργείται με προσανατολισμό 5' → 3' και στο δίκλωνο μόριο DNA, οι δύο αλυσίδες είναι συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες, δηλαδή απέναντι από το 3' άκρο της μίας βρίσκεται το 5' άκρο της άλλης.

Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο mRNA με βάση τη συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων. Η αλληλουχία των βάσεων του mRNA καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων στις πρωτεΐνες με βάση έναν κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών, ο οποίος ονομάζεται γενετικός κώδικας.

Από τα βασικά χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα είναι:

1. Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή μια τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, κωδικοποιεί ένα αμινοξύ.
2. Ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής, δηλαδή το mRNA διαβάζεται συνεχώς ανά τρία νουκλεοτίδια χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο.

3. Ο γενετικός κώδικας είναι μη επικαλυπτόμενος, δηλαδή κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο.
4. Ο γενετικός κώδικας έχει κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνια λήξης. Το κωδικόνιο έναρξης σε όλους τους οργανισμούς είναι το AUG και κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη. Υπάρχουν τρία κωδικόνια λήξης, τα UAG, UGA και UAA. Η παρουσία των κωδικονίων αυτών στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Έτσι, για παράδειγμα, το κωδικόνιο έναρξης AUG αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου ATG κ.ο.κ.

Το τμήμα ενός γονιδίου, και του mRNA του που κωδικοποιεί μια πολυπεπτιδική αλυσίδα, αρχίζει με το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνει με το κωδικόνιο λήξης.

Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια, τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια μίας αλυσίδας του DNA σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, όπως και στην αντιγραφή, με τη διαφορά ότι εδώ απέναντι από την αδενίνη τοποθετείται το ριβονουκλεοτίδιο που περιέχει ουρακίλη. Η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5'→3' όπως και η αντιγραφή. Η σύνθεση του RNA σταματά στο τέλος του γονιδίου, όπου ειδικές αλληλουχίες οι οποίες ονομάζονται αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, επιτρέπουν την απελευθέρωσή του.

Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική. Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου.

Σύμφωνα λοιπόν με τα παραπάνω, στο δοθέν γονίδιο η κωδική αλυσίδα είναι η αλυσίδα II καθώς όπως τη διαβάζουμε από αριστερά προς τα δεξιά συναντάμε το κωδικόνιο έναρξης $5' \text{ATG}_3'$ μετά από οκτώ νουκλεοτίδια από το αριστερό άκρο της και κατόπιν με βήμα τριπλέτας, συνεχώς και μη επικαλυπτόμενα συναντάμε το κωδικόνιο λήξης $5' \text{TAG}_3'$ δύο νουκλεοτίδια πριν από το δεξιό άκρο της.

Κανένας άλλος τρόπος ανάγνωσης των δύο δοθέντων κλώνων δεν πληροί το σύνολο των παραπάνω προϋποθέσεων. Άρα η κωδική αλυσίδα από τις δύο είναι η αλυσίδα II και έχει προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ από αριστερά προς τα δεξιά. Συνεπώς η συμπληρωματική και αντιπαράλληλη της αλυσίδα I που αποτελεί τη μη-κωδική αλυσίδα του γονιδίου έχει προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ από δεξιά προς τα αριστερά.

2. Το παραγόμενο μόριο mRNA από το δοθέν γονίδιο είναι:

5' AACGGAGG-AUG-CAU-ACU-CCA-GUC-UAG-CG 3'

Θεωρούμε ότι η αλληλουχία 5' AACGGAGG-3' δεν περιλαμβάνει τμήμα της αλληλουχίας του υποκινητή του γονιδίου.

Αιτιολόγηση: Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια, τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια μίας αλυσίδας του DNA σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, όπως και στην αντιγραφή, με τη διαφορά ότι εδώ απέναντι από την αδενίνη τοποθετείται το ριβονουκλεοτίδιο που περιέχει ουρακίλη. Η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5'→3' όπως και η αντιγραφή. Η σύνθεση του RNA σταματά στο τέλος του γονιδίου, όπου ειδικές αλληλουχίες οι οποίες ονομάζονται αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, επιτρέπουν την απελευθέρωσή του.

Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική. Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου.

3. Αναστροφή, είναι η λανθασμένη τοποθέτηση τμήματος χρωμοσώματος, το οποίο έχει κοπεί και έχει τοποθετηθεί ύστερα από στροφή 180 μοιρών, στο ίδιο σημείο που βρισκόταν.

Το μεταλλαγμένο δίκλωνο μόριο DNA που θα προκύψει μετά την αναστροφή, θα είναι το:

ΑΛΥΣΙΔΑ I 3' TTGCC^{5'} TACGTAGGA^{5'} TGAGGTCAGATCGC^{5'}
 ΑΛΥΣΙΔΑ II 5' AACGG^{3'} ATGCATCCT^{3'} ACTCCAGTCTAGCG^{3'}

4. Το παραπάνω μεταλλαγμένο τμήμα DNA μπορεί να παράγει γονιδιακό προϊόν, τόσο το μόριο του mRNA, που φυσικά διαφέρει από το φυσιολογικό mRNA, όσο και το προϊόν της μετάφρασης του μεταλλαγμένου μορίου mRNA.

Κατά την αναστροφή, το τμήμα του γονιδίου που αναστράφηκε, δεν περιελάμβανε τον υποκινητή του γονιδίου, ο οποίος θα εξακολουθεί και μετά την αναστροφή να βρίσκεται στα αριστερά του γονιδίου. Έτσι, η κωδική αλυσίδα του μεταλλαγμένου γονιδίου, εξακολουθεί να είναι η αλυσίδα II με προσανατολισμό 5' → 3' από τα αριστερά προς τα δεξιά. Έτσι, το μεταλλαγμένο γονίδιο κωδικοποιεί για ένα διαφορετικό μόριο mRNA το οποίο διαθέτει κωδικόνιο έναρξης 5' AUG₃, πέντε νουκλεοτίδια μετά το αριστερό άκρο του και μαζί με το κωδικόνιο έναρξης κωδικοποιεί για ένα πεπτίδιο επτά (7) αμινοξέων, αφού το 8^ο κωδικόνιο είναι το κωδικόνιο λήξης 5' UAG₃, ενώ το φυσιολογικό mRNA κωδικοποιεί για ένα πεπτίδιο πέντε (5) αμινοξέων μαζί με την εναρκτήρια μεθειονική.

5. Αλλαγές στον αριθμό των βάσεων ενός γονιδίου που μεταφράζονται, έχουν ως αποτέλεσμα την εμφάνιση μεταλλαγμένων φαινοτύπων. Η ύπαρξη

περισσότερων κωδικονίων δημιουργεί την παρουσία περισσότερων αμινοξέων στην ολιγοπεπτιδική αλυσίδα, που μπορεί να αλλάζει τη λειτουργικότητά της.

Μολονότι οι περισσότερες μεταλλάξεις οδηγούν σε αποτέλεσμα που δεν είναι ευνοϊκό για τον οργανισμό, μερικές από αυτές εμφανίζουν πλεονεκτήματα. Χωρίς τις μεταλλάξεις, η γενετική ποικιλότητα θα περιοριζόταν αρκετά και η εξέλιξη, όπως τη γνωρίζουμε σήμερα, δε θα είχε συμβεί.

Οι περισσότερες από τις μεταλλάξεις θεωρούνται επιβλαβείς, επειδή έχουν σοβαρές επιπτώσεις στον οργανισμό. Πολλές όμως δεν είναι επιβλαβείς και χαρακτηρίζονται ως ουδέτερες. Για παράδειγμα, μεταλλάξεις που οδηγούν σε αλλαγή ενός μόνο αμινοξέος μπορεί να έχουν ελάχιστη επίδραση στη στερεοδιάταξη και στη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

Στην περίπτωση μας, το παραγόμενο, από το φυσιολογικό mRNA, πεπτίδιο αποτελείται από πέντε αμινοξέα (χωρίς μετα-μεταφραστική τροποποίηση). Το παραγόμενο από το μεταλλαγμένο mRNA, πεπτίδιο αποτελείται από επτά αμινοξέα (χωρίς μετα-μεταφραστική τροποποίηση). Εκτός όμως από το πλήθος των αμινοξέων τα δύο πεπτίδια διαφέρουν και ως προς την αλληλουχία τους. Έτσι αναμένεται το μεταλλαγμένο ολιγοπεπτίδιο έχει διαφορετική τριτοταγή δομή από το φυσιολογικό και άρα και τροποποιημένη λειτουργικότητα ή ακόμη και αδυναμία εκτέλεσης κάποιας λειτουργίας ή τέλος εκτέλεσης μίας εντελώς νέας λειτουργίας για το κύτταρο με απρόσμενα αποτελέσματα για τη ζωή του κυττάρου.

www.nikima.