

## Άσκηση

Η δυστροφίνη είναι μία πρωτεΐνη απαραίτητη για τη σωστή λειτουργία των μυών και το γονίδιο που την κωδικοποιεί βρίσκεται στο χρωμόσωμα X. Γονιδιακή μετάλλαξη στο γονίδιο αυτό, συγκεκριμένα αντικατάσταση βάσης στο 7ο κωδικόνιο, οδηγεί σε αδυναμία σύνθεσης της δυστροφίνης και σοβαρή μυοπάθεια που ονομάζεται μυϊκή δυστροφία Duchenne. Η περιοριστική ενδονουκλεάση NotI αναγνωρίζει μία αλληλουχία οκτώ βάσεων, η οποία υπάρχει σε τρία διαφορετικά σημεία του φυσιολογικού γονιδίου, ένα από τα οποία συμπεριλαμβάνει και το 7ο κωδικόνιο. Δύο υγιείς γονείς αποκτούν ένα γιο που πάσχει από την ασθένεια αυτή και άλλον έναν γιο που δεν πάσχει από την ασθένεια, αλλά με σύνδρομο Klinefelter.

α) Ποιες είναι οι πιθανές διαδικασίες με τις οποίες σχηματίστηκαν οι απόγονοι;

β) Απομονώνουμε και κλωνοποιούμε το τμήμα του χρωμοσώματος που περιέχει το γονίδιο της δυστροφίνης από τους δύο γιούς και επιδρούμε με την περιοριστική ενδονουκλεάση NotI. Πόσα διαφορετικά θραύσματα προέκυψαν από τον πρώτο γιο και πόσες από τον δεύτερο;

### Απάντηση

α) Γονότυποι γονέων (που είναι υγιείς):

$X^{\Delta}Y$

$X^{\Delta}X^{\delta}$

Γονότυπος 1<sup>ου</sup> παιδιού:

$X^{\delta}Y$

Προκύπτει από φυσιολογικούς γαμέτες

Γονότυποι 2<sup>ου</sup> παιδιού:

1)  $X^{\Delta}X^{\delta}Y$

ή

2)  $X^{\Delta}X^{\Delta}Y$

Ο 1<sup>ος</sup> γονότυπος ( $X^{\Delta}X^{\delta}Y$ ) προκύπτει:

( $X^{\Delta}X^{\delta}Y$ ) από μη φυσιολογικό ωάριο  $X^{\Delta}X^{\delta}$  και φυσιολογικό σπερματοζωάριο Y.

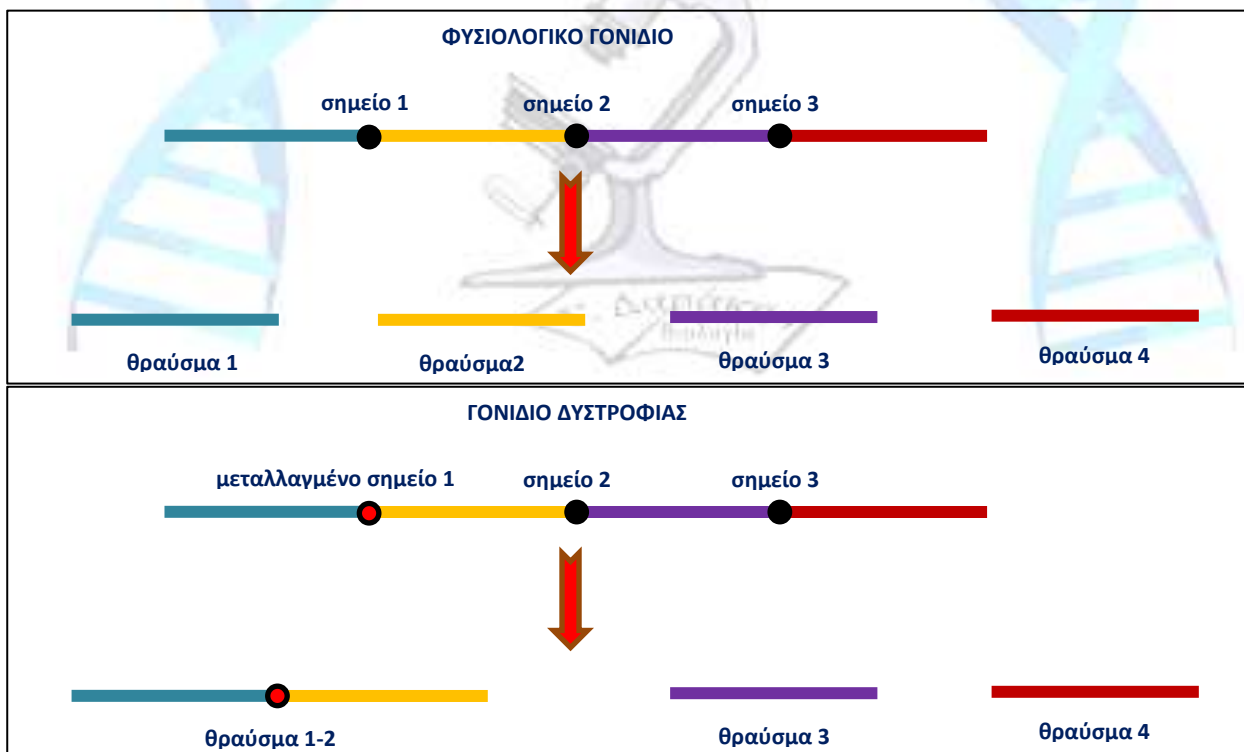
Το μη φυσιολογικό ωάριο προέκυψε από μη διαχωρισμό κατά τη 1<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση.

Ο 2<sup>ος</sup> γονότυπος ( $X^{\Delta}X^{\Delta}Y$ ) προκύπτει:

( $X^{\Delta}X^{\delta}Y$ ) από μη φυσιολογικό σπερματοζωάριο  $X^{\Delta}Y$  και φυσιολογικό ωάριο  $X^{\delta}$ .

Το μη φυσιολογικό σπερματοζωάριο προέκυψε από μη διαχωρισμό κατά τη 1<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση.

β) Η δράση της ενδονουκλεάσης στο φυσιολογικό και το μεταλλαγμένο γονίδιο φαίνεται στα παρακάτω σχήματα:



Είδη θραυσμάτων από το φυσιολογικό  $X^{\Delta}$ : είναι συνολικά 4 και συγκεκριμένα τα: 1, 2, 3, 4  
Είδη θραυσμάτων από το μεταλλαγμένο  $X^{\delta}$ : είναι συνολικά 3 και συγκεκριμένα τα: 1-2, 3, 4  
Είδη θραυσμάτων από το ζεύγος  $X^{\Delta}X^{\delta}$ : είναι συνολικά 5 και συγκεκριμένα τα: 1, 2, 3, 4, 1-2

Άρα από τον πρώτο γιό ( $X^{\delta}Y$ ) προέκυψαν 3 είδη θραυσμάτων, από τον δεύτερο γιό ( $X^{\Delta}X^{\delta}Y$ ) προέκυψαν 5 είδη θραυσμάτων.

