

Molekulární genetiky I

**letní semestr
4. výukový týden (10.3. – 14.3.2008)**



Ústav biologie a lékařské genetiky 1.LF UK a VFN, Praha

**kódující
paměťové
pozitivní
+ DNA vlákno**

5' ATG GAA GAG CTC ACG GCT 3'
3' TAC CTT CTC GAG TGC CGA 5'

**antikódující
pracovní
negativní
- DNA vlákno**

mRNA

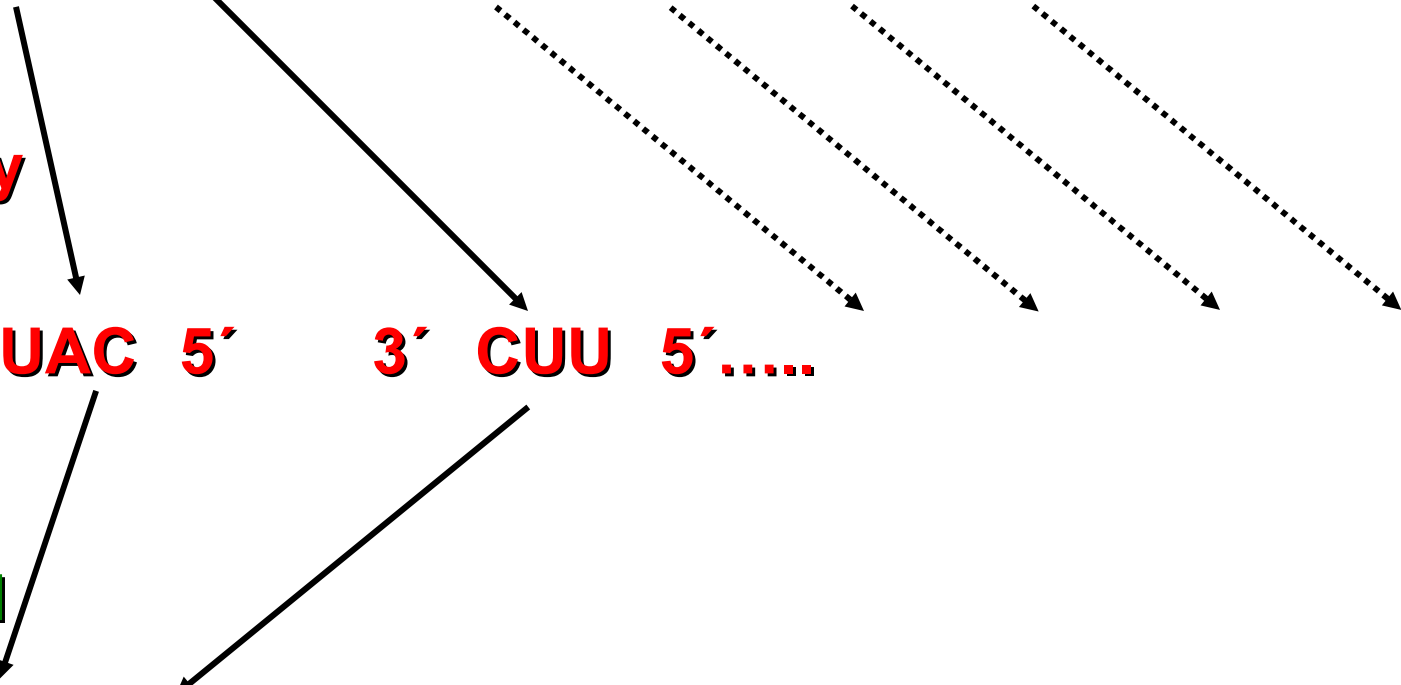
5' AUG GAA GAG CUC ACG GCU 3'

antikodony
tRNA

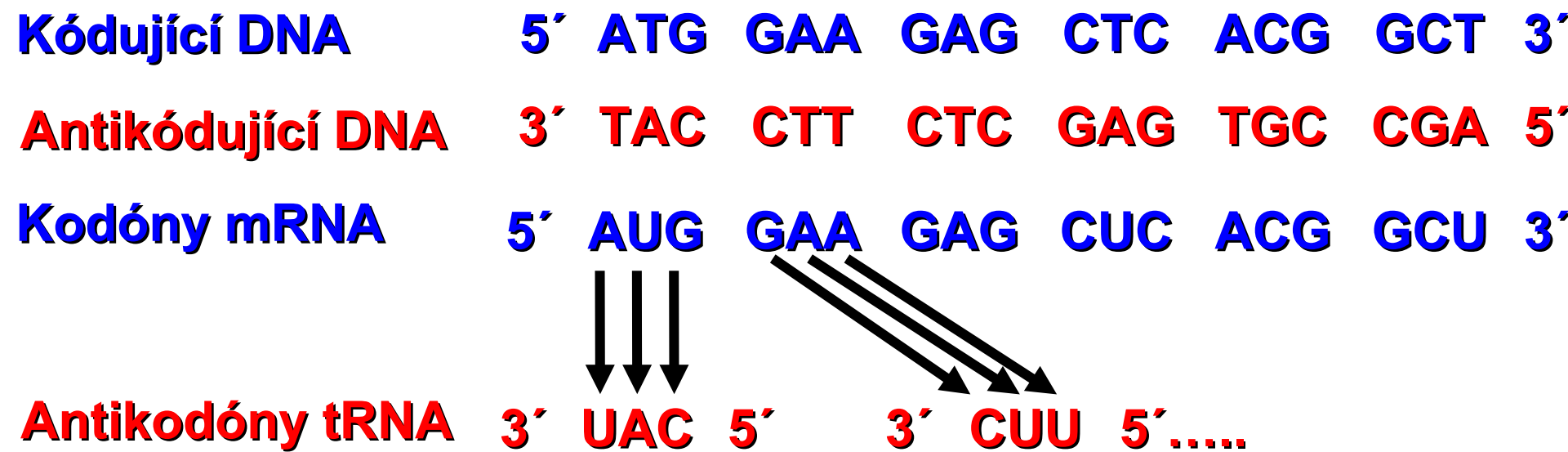
3' UAC 5' 3' CUU 5'.....

polypeptid

Met – Glu – Glu – Leu- Thr- Ala



SHRNUTÍ



Je dán úsek paměťového vlákna DNA genu pro lidský inzulín:

5' ATG GCC CTG TGG ATG CGC 3'

Odvod'te a zapište:

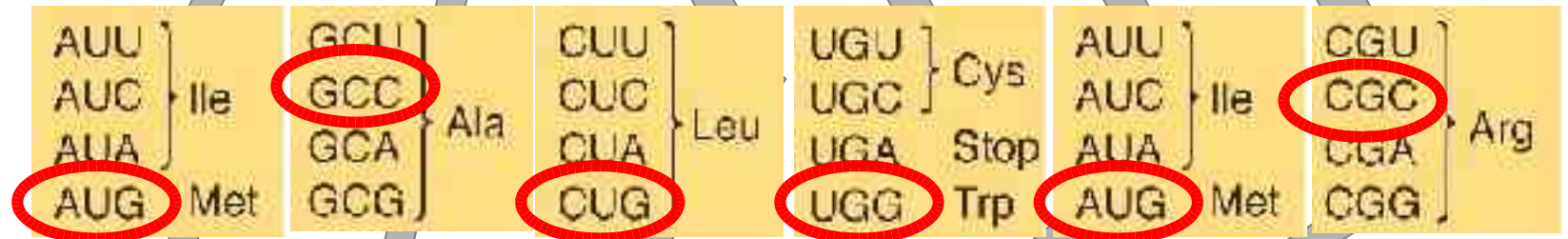
- a) komplementární pracovní vlákno DNA**
- b) mRNA**
- c) kódovaný polypeptid**

Řešení:

5' ATG GCC CTG TGG ATG CGC 3'

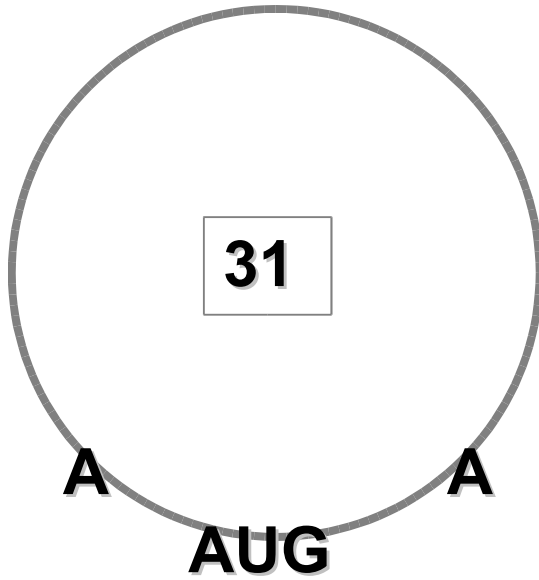
a) 3' TAC CGG GAC ACC TAC GCG 5'

b) 5' AUG GCC CUG UGG AUG CGC 3'



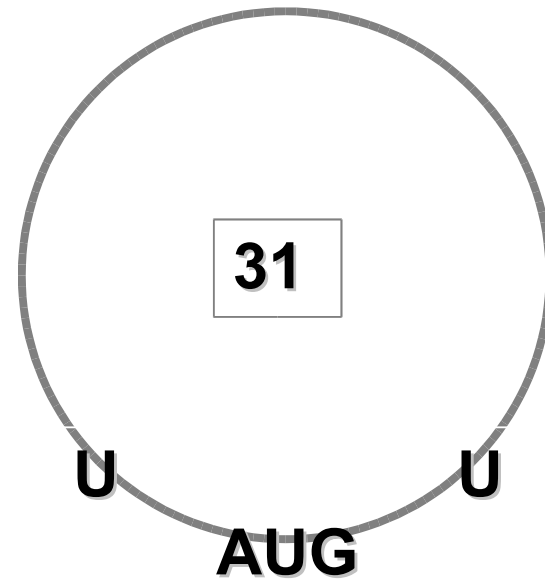
c) Met – Ala – Leu – Trp – Met - Arg

a)



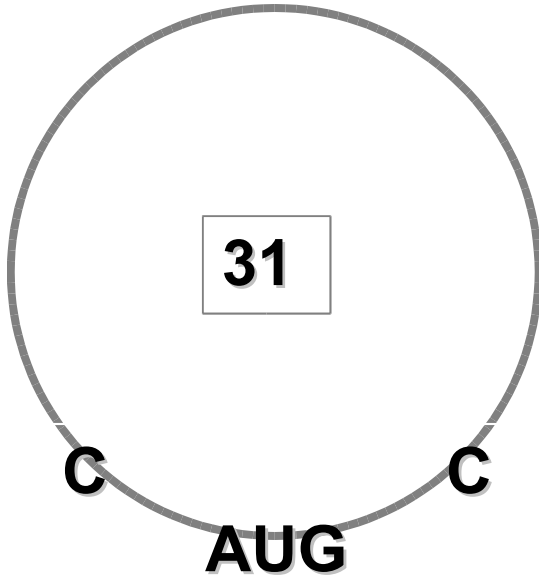
met 9lys asn glu 9lys

b)



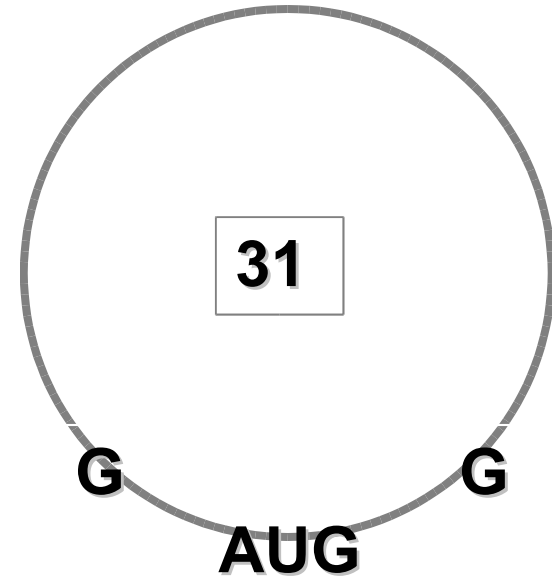
(met 9phe tyr val 8phe leu cys 9phe) ∞

c)



(met 9pro his ala 9pro cys 9 pro) ∞

d)



(met 9gly asp 10gly trp 9gly) ∞

	UUU	$2/3 \times 2/3 \times 2/3 = 8/27$
U:C	UUC CUU UCU	$2/3 \times 2/3 \times 1/3 = 4/27$
2:1	CCU CUC UCC	$2/3 \times 1/3 \times 1/3 = 2/27$
	CCC	$1/3 \times 1/3 \times 1/3 = 1/27$

$$\text{phe} = \text{UUU} + \text{UUC} = 8/27 + 4/27 = 12/27$$

$$\text{ser} = \text{UCU} + \text{UCC} = 4/27 + 2/27 = 6/27$$

$$\text{leu} = \text{CUU} + \text{CUC} = 4/27 + 2/27 = 6/27$$

$$\text{pro} = \text{CCU} + \text{CCC} = 2/27 + 1/27 = 3/27$$

Určete stupeň homologie DNA a aminokyselinové sekvence v prvních 30 bazích, resp. prvních deseti aminokyselinách B řetězce inzulínu u člověka, vepře a psa.

Homo sapiens (člověk)

TTT GTG AAC CAA CAC CTG TGC GGC TCA CAC

Sus scrofa (vepř)

TTC GTG AAC CAG CAC CTG TGC GGC TCC CAC

Canis familiaris (pes)

TTC GTT AAC CAG CAC CTG TGT GGC TCC CAC

Řešení – B řetězec inzulinu

Homo sapiens (člověk)

TTT	GTG	AAC	CAA	CAC	CTG	TGC	GGC	TCA	CAC
Phe	Val	Asn	Gln	His	Leu	Cys	Gly	Ser	His

Sus scrofa (vepř)

TTC	GTG	AAC	CAG	CAC	CTG	TGC	GGC	TCC	CAC
Phe	Val	Asn	Gln	His	Leu	Cys	Gly	Ser	His

Canis familiaris (pes)

TTC	GTT	AAC	CAG	CAC	CTG	TGT	GGC	TCC	CAC
Phe	Val	Asn	Gln	His	Leu	Cys	Gly	Ser	His

V uvedeném úseku je:

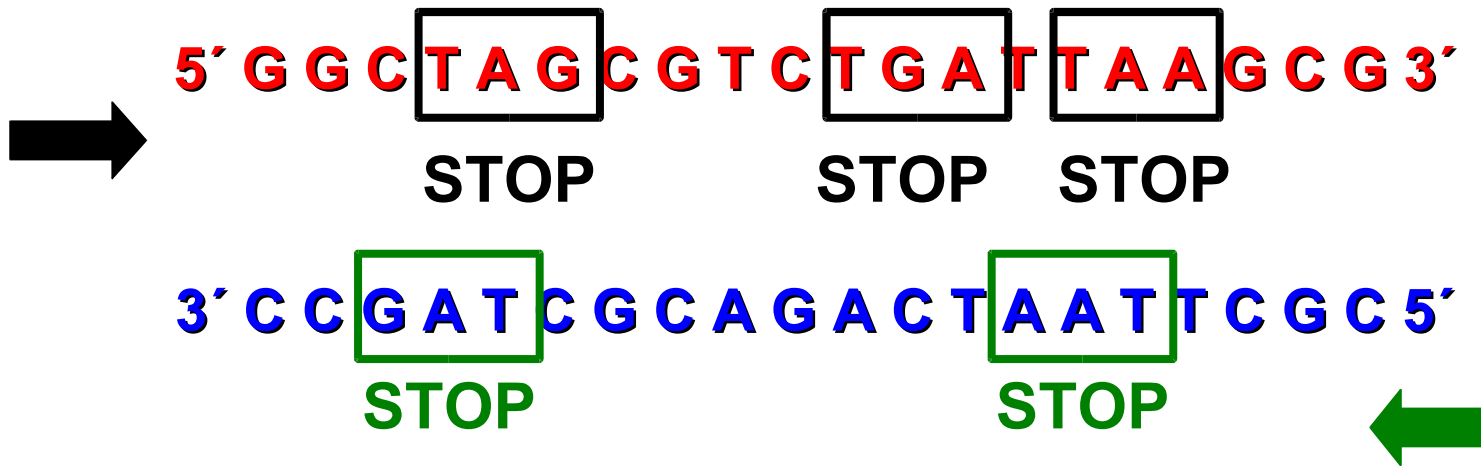
100% shoda v pořadí aminokyselin

90% shoda v pořadí bazí genu člověka a vepře

83% shoda v pořadí bazí genu člověka a psa

- a) **Najděte otevřený čtecí rámeček v zadaném úseku DNA.**
- b) **Odvodte kódovaný polypeptidový řetězec.**
(Posudte obě komplementární vlákna)

5' G G C T A G C G T C T G A T T A A G C G 3'



Řešení:

a) 5' - CG CTT AAT CAG ACG CTA GCC - 3'

b) Leu – Asn Gln – Thr – Leu - Ala

U potkana byla nalezena mutace, způsobující kataraktu (šedý zákal¹⁵ čočky). Mutace je autosomálně semidominantně dědičná, homozygoti mají mikroftalmii a silně redukovanou čočku. Využitím vazebného mapování byl vytipován úsek DNA, který mutaci obsahuje. Na http://biol.lf1.cuni.cz/navody/molbiol1/mutant_seq.htm máte k dispozici získanou sekvenci DNA u homozygotů s mikroftalmií, Na http://biol.lf1.cuni.cz/navody/molbiol1/wt_seq.htm normální sekvenci. Zjistěte:



a) Rozdíly mezi normální a mutovanou sekvencí

b) Který z rozdílů v DNA by mohl být mutací (najděte otevřený čtecí rámeček, porovnejte polypeptidy)

c) Je tento nález relevantní i pro člověka? (o který gen se jedná, jaká je jeho funkce, je tento gen – jeho ortolog – přítomen v genomu člověka?)

Návod na naší internetové stránce

<http://biol.lf1.cuni.cz/navody/molbiol1/navod.htm>