

Gens, DNA, mRNA, AMINOÀCIDS I PROTEÏNES.

A) Fes un informe (*report*) de les 14 qüestions que es varen lliurar a classe. Proposa en l'informe a partir de tota aquesta informació, quines possibilitats se't ocorren per poder guarir aquesta malaltia.

La seqüència del gen és la següent, amb blocs de 10 nucleòtids per facilitar la cerca. Podeu trobar més informació en aquest link:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=nuccore&itool=toolbar>

escriu J00265 a la finestra de search i accediràs a la informació sobre la seqüència del gen de la insulina

Gen insulina: 2186-4044

```

2161 agccagcggg ggcccagcag ccctcagccc tccaggacag gctgcatcag aagaggccat
2221 caagcagggtc tgttccaagg gcctttgcgt cagggtgggt cagggttcca ggggtggctgg
2281 accccaggcc ccagctctgc agcaggagag acgtggctgg gctcgtgaag catgtggggg
2341 tgagcccagg ggcccacagg cagggcacct ggccttcagc ctgcctcagc cctgcctgtc
2401 tcccagatca ctgtccttct gccatggccc tgtggatgag cctcctgccc ctgctggcgc
2461 tgctggccct ctggggacct gaccagccg cagcctttgt gaaccaacac ctgtgaggct
2521 cacacctggt ggaagctctc tacctagtgt gcggggaacg aggccttctc tacacacca
2581 agaccgcgag ggaggcagag gacctgcagg gtgagccaac cgccattgc tgccctggc
2641 cgccccagc caccctctgc tcctggcgt cccaccagc atgggcagaa gggggcagga
2701 ggctgccacc cagcaggggg tcagggtcac ttttttaaaa agaagtctc ttggtcacgt
2761 cctaaaagt accagctccc tgtggcccag tcagaatctc agcctgagga cgggtgtggc
2821 ttccgagacc ccgagataca tcagagggtg ggcacgctcc tccctccact cgccctcaa
2881 acaaatgccc cgcagcccat ttctccacc tcatttgatg accgcagatt caagtgtttt
2941 gttaaagtaa gtccctgggtg acctggggtc acagggtgcc ccacgctgcc tgccctggg
3001 cgaacacccc atcacgcccg gaggagggcg tggctgcctg cctgagtggg ccagaccct
3061 gtgcgagacc tcacggcagc tccatagtca ggagatggg aagatgctgg ggacaggccc
3121 tggggagaa tactgggatc acctgttcag gctccactg tgacgctgcc ccggggcggg
3181 ggaaggaggt gggacatgtg ggcgttggg cctgtaggtc cacaccagt gtgggtgacc
3241 ctccctctaa cctgggtcca gccggctgg agatgggtgg gagtgcgacc tagggctggc
3301 gggcagggcg gcaactgtgtc tccctgactg tgtcctctg tgtcctctg cctcgcgct
3361 gttccggaac ctgctctgag cggcacgtcc tggcagtgg gcaggtggag ctgggcgggg
3421 gcctgtgtg aggcagcctg cagcccttgg ccctggagg gtccctgcag aagcgtggca
3481 ttgtggaaca atgtgttacc agcatctgct ccctctacca gctggagaac tactgcaact
3541 agacgcagcc tgcaggcagc cccacaccg ccgctcctg caccgagaga gatggaataa
3601 agcccttgaa ccagccctgc tgtgccgtct gtgtgtcttg ggggccctgg gccaaagccc
3661 acttcccggc actgttgtga gccctccca gctctctcca cgctctctgg gtgccacag
3721 gtgccaacgc cggccaggcc cagcatgcag tggctctccc caaagcgccc atgcctgttg
3781 gctgcctgct gccccaccc tgtggctcag ggtccagtat gggagcttcg ggggtctctg
3841 agggggcagg gatgtgtggg ccactgagaa gtgacttctt gttcagtagc tctggactct
3901 tggagtcccc agagaccttg ttcaggaaag ggaatgagaa cattccagca attttcccc
3961 cacctagccc tcccaggttc tatttttaga gttatttctg atggagtccc tgtggaggga
4021 ggaggctggg ctgaggagg ggg

```

B) En relació a aquest punt, que es correspon amb l'apartat B de la informació que us vaig lliurar, heu de fer això i adjuntar-ho al informe:

- aquí teniu la seqüència del gen de la insulina dins d'un fragment de la seqüència de DNA del cromosoma 11, que és on es localitza el gen de la insulina.

Gene join (2186....4044).

Això vol dir que el gen va des de la posició 2186 fins la 4044

CDS join (2424...2610, 3397...3542)

CDS, vol dir la seqüència codificant, és a dir només un fragment del gen, dividit en dos trossos en el cas de la insulina, codificarà per la proteïna

Insulina, la resta de seqüència conté altre mena d'informació, per exemple en

el cas d'un llibre podrien ser els punts i les comes..., o el nombre del capítol si estiguessin desordenats, per exemple. Això últim també passa en el DNA, la informació d'un gen pot estar desordenada, una proteïna pot estar codificada en el gen en dues parts i no han de perquè estar en ordre.

Exon 2186....2227.

Els gens estan formats per introns i exons, situats de forma alternada, un intró un un intró un exó. Els introns són la part de la seqüència d'un gen que no codifica per una proteïna, en canvi els exons contenen la informació per a la proteïna que codifica.

Intron 2228....2406

Exon 2407...2610

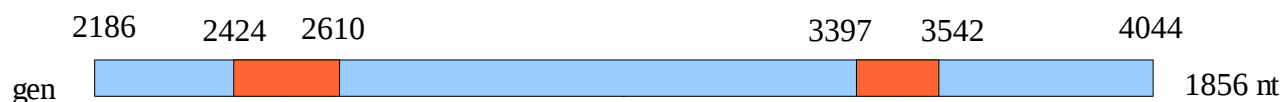
sign peptide 2424...2495.

Es refereix al pèptid senyal. És un tros de seqüència que codifica per un petit pèptid que te la funció de transportar a la proteïna recent sintetitzada des del nucli al seu lloc de destinació final. Com veieu està situat dins de l'exó 2.

Intron 2611....3396

Exon 3397...>3615

- Amb aquesta informació fes una figura amb un peu de pàgina explicatiu esquematitzant el gen de la insulina amb totes les parts de les que disposes informació. Podríeu començar a partir d'aquest esquema (que està a escala) en blau el gen i en rosat la seqüència codificant (CDS).



- Ara afegiu els exons, els introns i el pèptid senyal. Podeu per exemple clonar aquest esquema i posar-lo a sota amb només els introns i els exons o fer-ho de la manera que veieu més clar els seus elements per saber com està fet un gen.

a) Anoteu també la mida en nucleòtids de cadascuna de les diferents parts.

b) anoteu al principi i al final de cada fragment els tres i últims primers nucleòtids, per exemple.

exó 1: 2186 5'- agc-----cag-3' 2227 42 nt (nucleòtids)

intró 1: 2228 5' -gtc-----

exó 2 2407 5' -atc-----gag-3' 2610

pèptid senyal: 2424

intró 2: 2611

exó 3:

c) veus algunes peculiaritats o senyals en aquestes seqüències.

d) Busca zones riques en GC o en A, fent servir l'eina adequada del processador de text.

d) Tens algun comentari a fer al voltant de l'estructura del gen i dels diferents fragments del que està compost?

Fins aquí tenim disseccionat el gen de la insulina, aspecte important, ja que per exemple si podem traduir aquesta informació podrem fabricar insulina. Com ho faríem per fabricar insulina?

Primer veurem com ho fan les cèl·lules i això està explicat en el bloc en el PAS 2. LLEGIR EL MISSATGE.