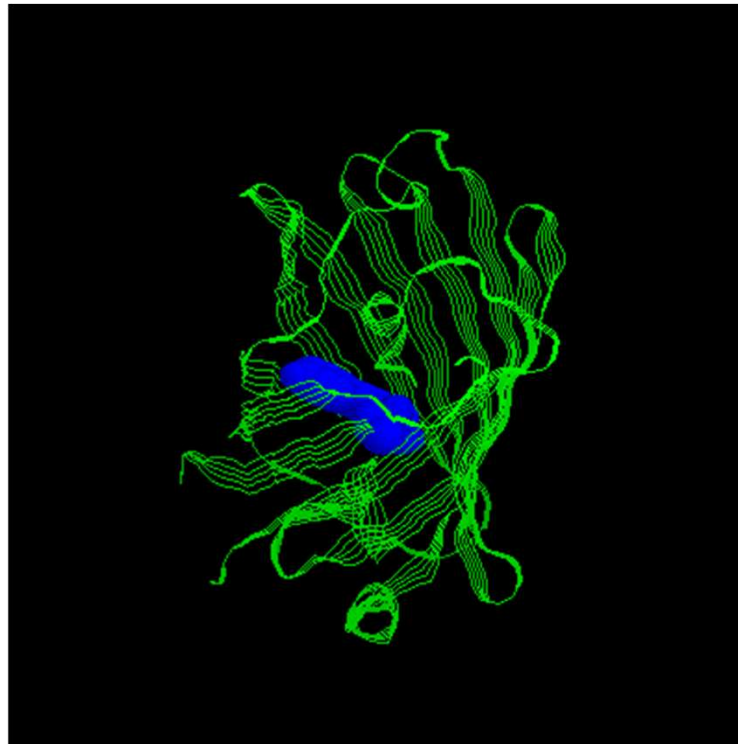


Δομή και λειτουργία πρωτεϊνών

Alberts, Κεφάλαιο 4



- Το κύριο δομικό συστατικό των κυττάρων.
- Το κύριο λειτουργικό μόριο



Πρωτεΐνες

- **Κύριο συστατικό κυττάρου**
- **Δομικοί λίθοι αλλά και επιτελεστές λειτουργίας κυττάρου**
ένζυμα, μεταφορά, επικοινωνία, κίνηση, αποθήκευση, ρύθμιση
- **Περίπου 5000 διαφορετικές πρωτεΐνες σε κάθε ανθρώπινο κύτταρο**
 - **ορισμένες κοινές, άλλες εξειδικευμένες για τον συγκεκριμένο κυτταρικό τύπο**
 - άλλες πολυπληθείς, άλλες σε λίγα αντίγραφα ανά κύτταρο**

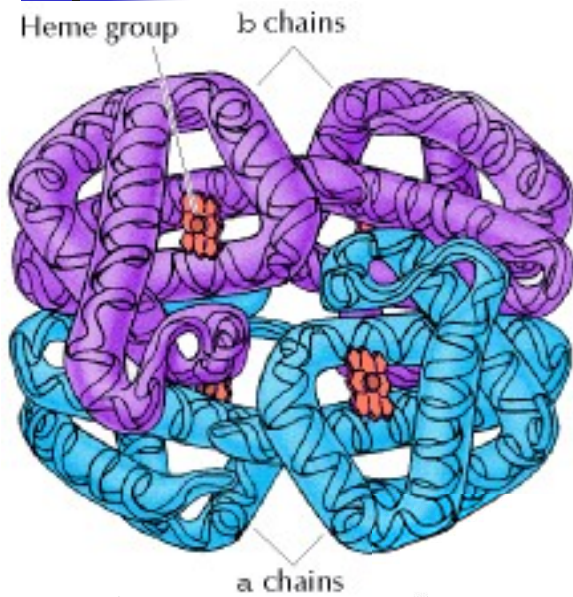


Σκοπός

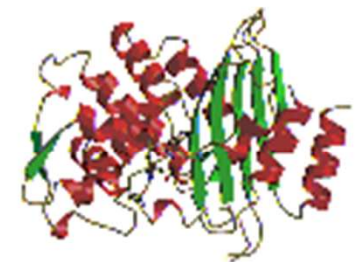
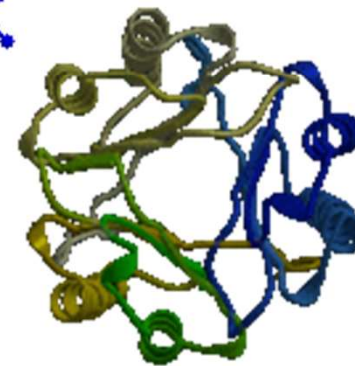
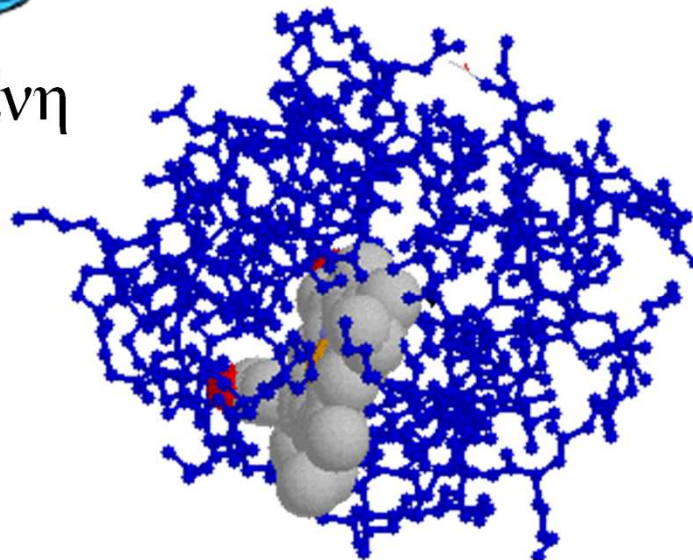
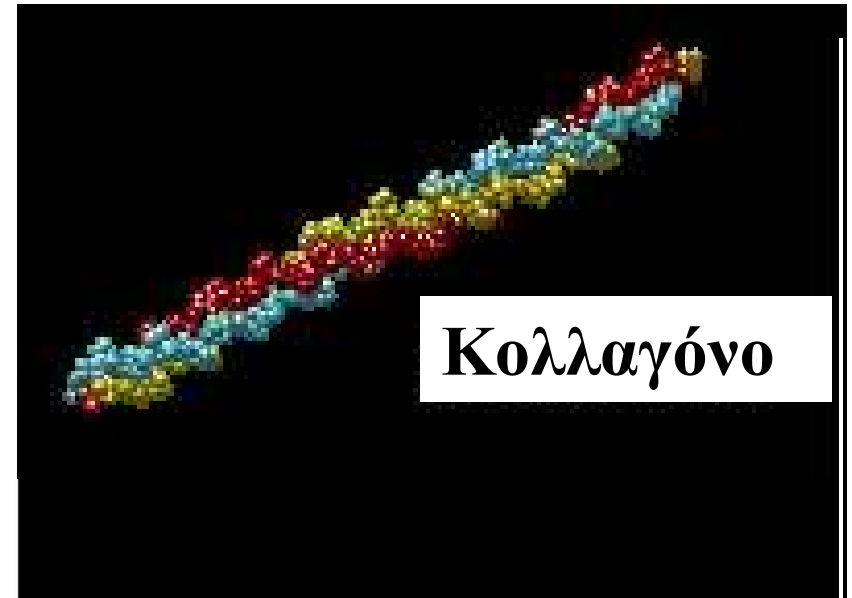
Να κατανοήσουμε

- Πώς μια πρωτεΐνη (μια σειρά από αμινοξέα) παίρνει την κατάλληλη διαμόρφωση ώστε να επιτελέσει την λειτουργία της
- Πώς μια πρωτεΐνη αλλάζει ρυθμιζόμενα την στερεοδιαμόρφωσή της, ώστε να επιτελέσει τη λειτουργία της

Πολλές διαφορετικές πρωτεΐνες, εξειδικευμένες για
συγκεκριμένες λειτουργίες
ΚΡΥΣΤΑΛΛΟΓΡΑΦΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ



Αιμοσφαιρίνη

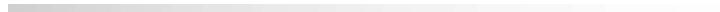
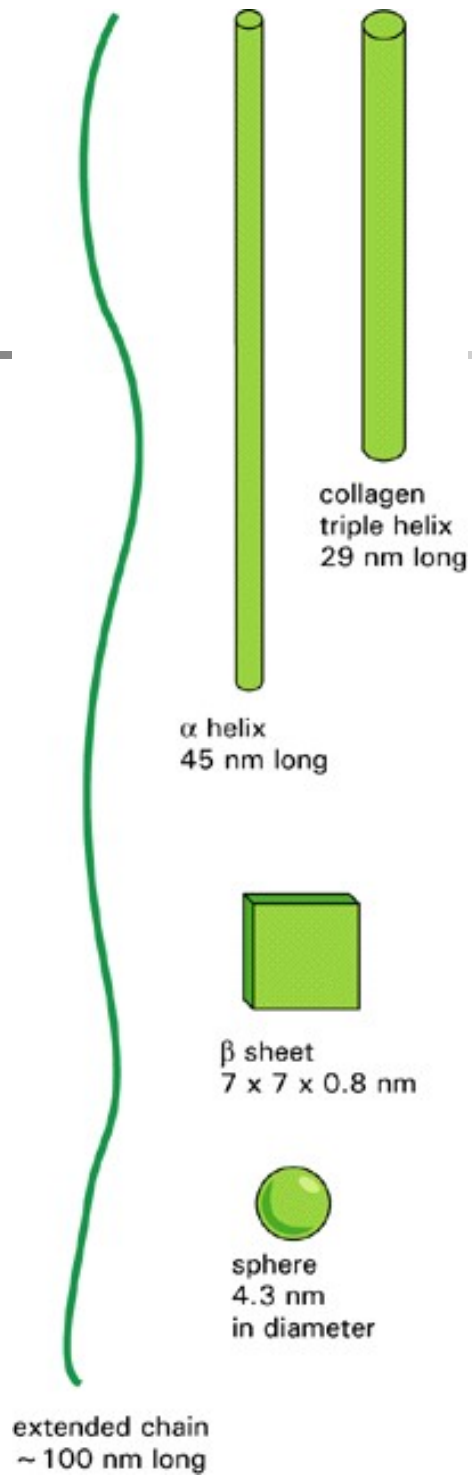




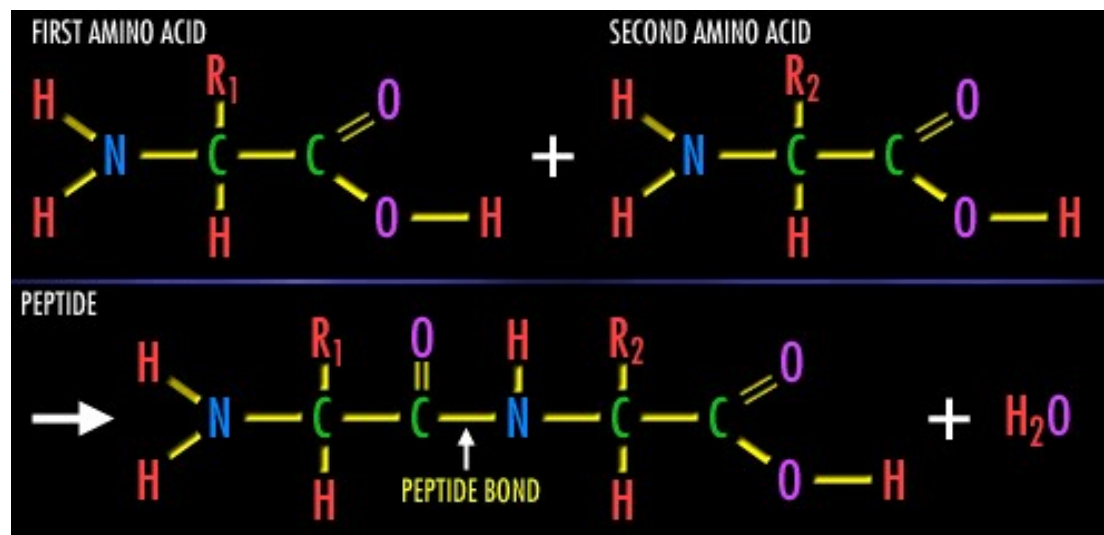
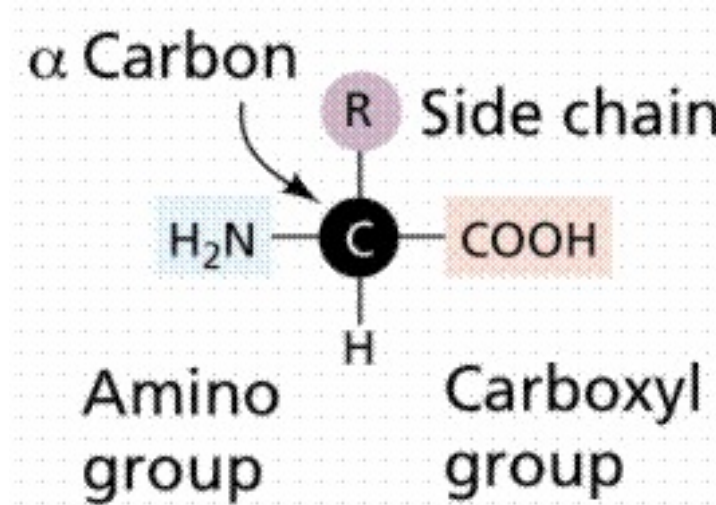
Η δομή των πρωτεϊνών καθορίζει τη λειτουργία τους

Υπάρχουν ασθένειες που να οφείλονται σε βλάβες στη δομή των πρωτεϊνών;

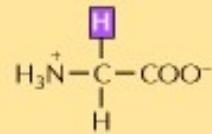
Πώς οι πρωτεΐνες αποκτούν την στερεοδιαμόρφωσή τους;



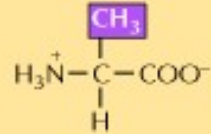
Δομικοί λίθοι πρωτεϊνών = Αμινοξέα



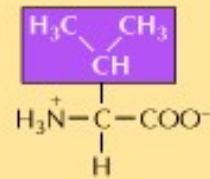
Nonpolar amino acids



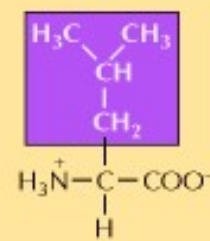
Glycine (Gly) G



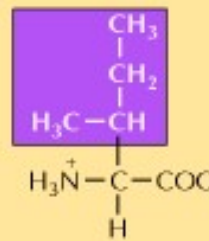
Alanine (Ala) A



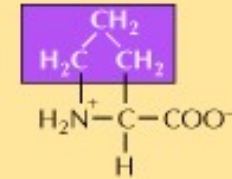
Valine (Val) V



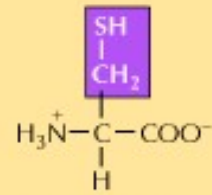
Leucine (Leu) L



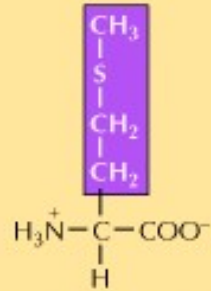
Isoleucine (Ile) I



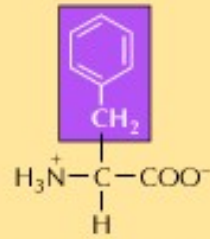
Proline (Pro) P



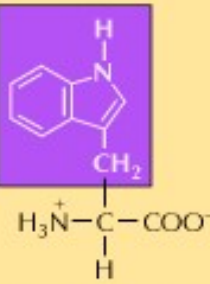
Cysteine (Cys) C



Methionine (Met) M

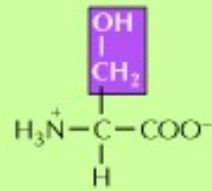


Phenylalanine (Phe) F

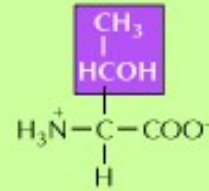


Tryptophan (Trp) W

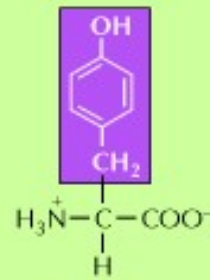
Polar amino acids



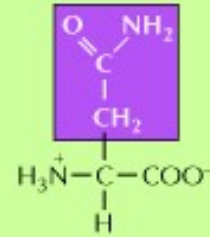
Serine (Ser) S



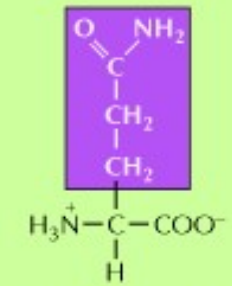
Threonine (Thr) T



Tyrosine (Tyr) Y

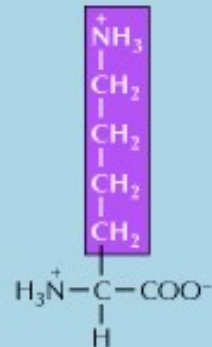


Asparagine (Asn) N

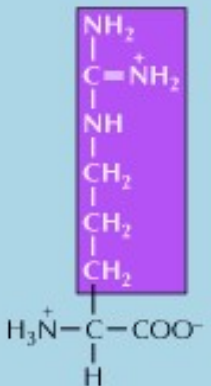


Glutamine (Gln) Q

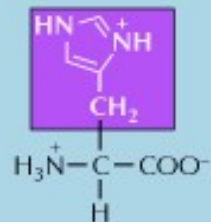
Basic amino acids



Lysine (Lys) K

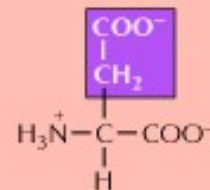


Arginine (Arg) R

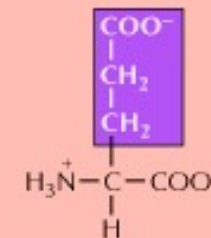


Histidine (His) H

Acidic amino acids



Aspartic acid (Asp) D



Glutamic acid (Glu) E

ΑΜΙΝΟΞΥ

ΠΛΕΥΡΙΚΗ ΑΛΥΣΙΔΑ

Ασπαρτικό οξύ	Asp	D	Αρνητική
Γλουταμικό οξύ	Glu	E	Αρνητική
Αργινίνη	Arg	R	Θετική
Λυσίνη	Lys	K	Θετική
Ιστιδίνη	His	H	Θετική
Ασπαραγίνη	Asn	N	Μη φορτισμένη
Γλουταμίνη	Gln	Q	Μη φορτισμένη
Σερίνη	Ser	S	Μη φορτισμένη
Θρεονίνη	Thr	T	Μη φορτισμένη
Τυροσίνη	Tyr	Y	Μη φορτισμένη

ΠΟΛΙΚΑ ΑΜΙΝΟΞΕΑ

ΑΜΙΝΟΞΥ

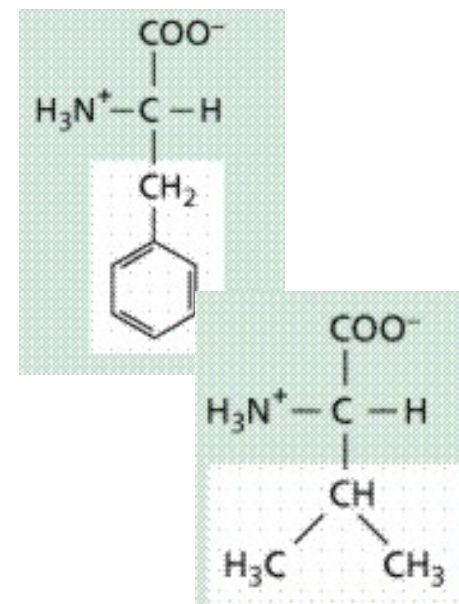
ΠΛΕΥΡΙΚΗ ΑΛΥΣΙΔΑ

Αλανίνη	Ala	A	Μη πολική
Γλυκίνη	Gly	G	Μη πολική
Βαλίνη	Val	V	Μη πολική
Λευκίνη	Leu	L	Μη πολική
Ισολευκίνη	Ile	I	Μη πολική
Προλίνη	Pro	P	Μη πολική
Φαινυλαλανίνη	Phe	F	Μη πολική
Μεθειονίνη	Met	M	Μη πολική
Τρυπτοφάνη	Trp	W	Μη πολική
Κυστεΐνη	Cys	C	Μη πολική

ΜΗ ΠΟΛΙΚΑ ΑΜΙΝΟΞΕΑ

Εικόνα 4-3. Είκοσι διαφορετικά αμινοξέα βρίσκονται συνήθως στις πρωτεΐνες. Δίνονται συντμήσεις του ονόματος (με 3 και 1 γράμμα), καθώς επίσης και ο χαρακτήρας της πλευρικής αλυσίδας. Υπάρχουν ίσοι αριθμοί πολικών (υδρόφιλων) και μη πολικών (υδρόφοβων) πλευρικών αλυσίδων, και οι μισές πολικές πλευρικές αλυσίδες διαθέτουν θετικό ή αρνητικό φορτίο.

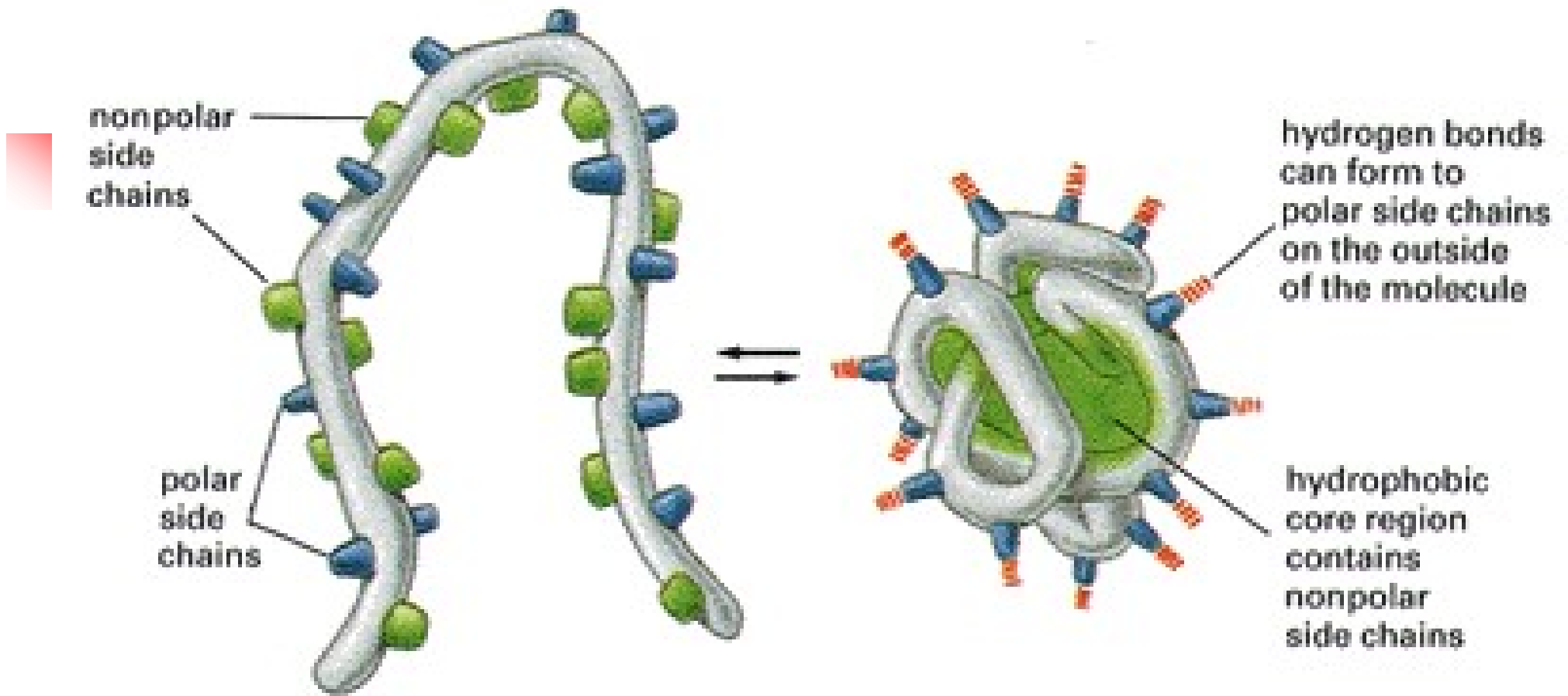
Οι πλευρικές αλυσίδες των αμινοξέων καθορίζουν την δομή και λειτουργία των πρωτεϊνών





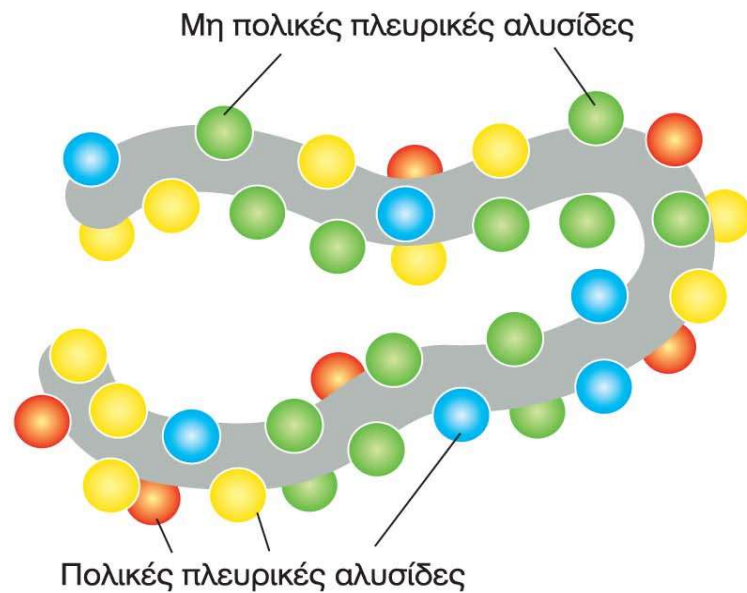
Ερώτηση κρίσεως

Γιατί οι πρωτεΐνες επιλέχθηκαν εξελικτικά ως το κύριο δομικό και λειτουργικό συστατικό των κυττάρων;



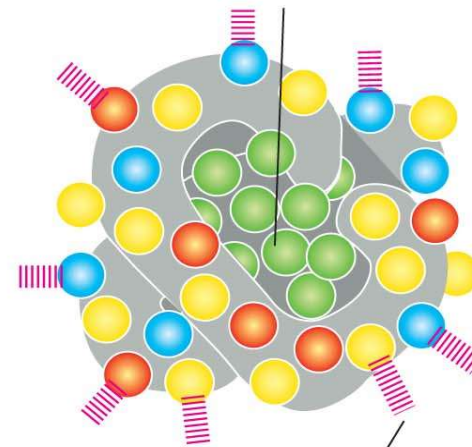
unfolded polypeptide

folded conformation in aqueous environment



Ξεδιπλωμένο πολυπεπτίδιο

Ο υδρόφοβος «πυρήνας» του μορίου περιέχει μη πολικές πλευρικές αλυσίδες



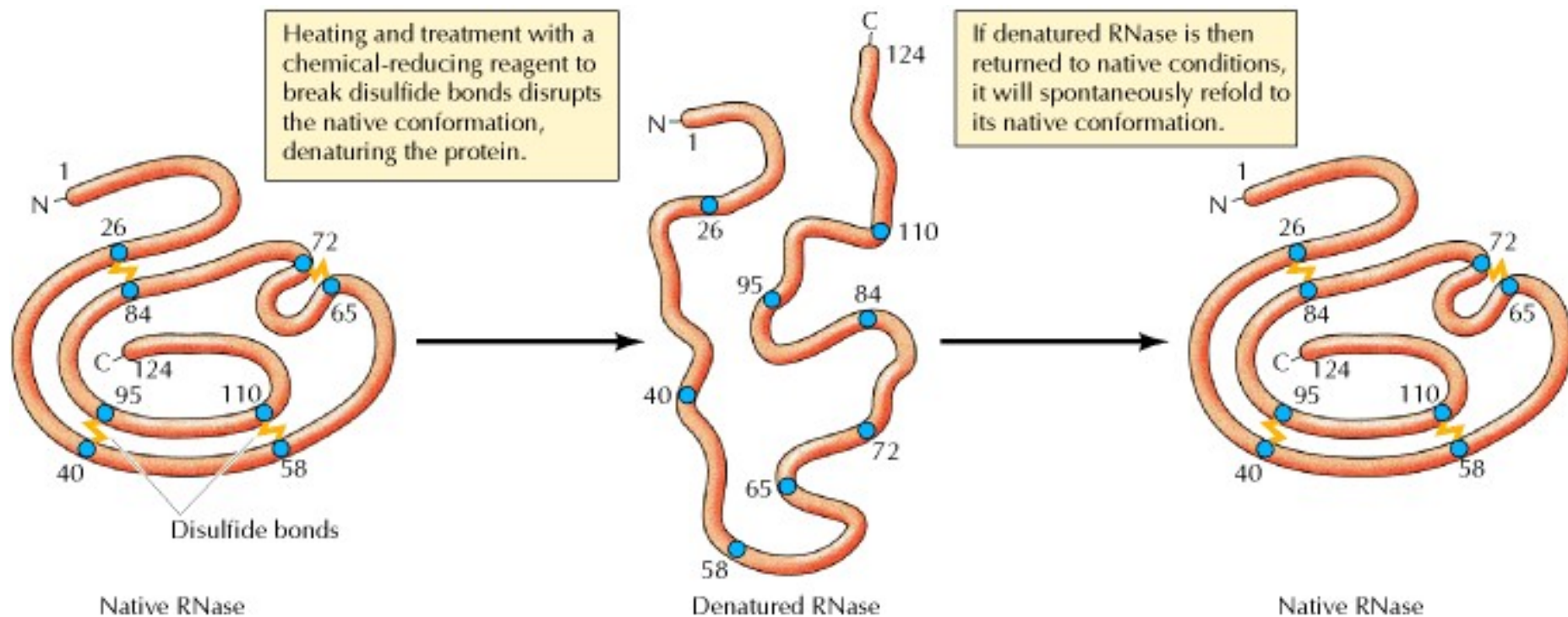
Διπλωμένο πολυπεπτίδιο σε υδατικό περιβάλλον

Εικόνα 4-5. Υδρόφοβες δυνάμεις βοηθούν τις πρωτεΐνες να πυχωθούν σε μια συμπαγή δομή. Οι πολικές πλευρικές αλυσίδες των αμινοξέων συνήθως συγκεντρώνονται στην εξωτερική επιφάνεια του μορίου, όπου έχουν τη δυνατότητα ν' αλληλεπιδράσουν με το νερό. Αντίθετα, οι μη πολικές πλευρικές αλυσίδες "κρύβονται" στο εσωτερικό του μορίου και σχηματίζουν έναν υδρόφοβο «πυρήνα» σφιχτά συσκευασμένων ατόμων που αποφεύγουν το νερό.

ΔΟΜΗ ΠΡΩΤΕΪΝΩΝ

•Κάθε πρωτεΐνη έχει συνήθως μία **μοναδική σταθερή διαμόρφωση** (διαμόρφωση ελάχιστης ελεύθερης ενέργειας)

•Η αμινοξική αλληλουχία περιέχει **όλη την πληροφορία για τη δομή** της πρωτεΐνης



Πώς αποδείχτηκε η παραπάνω φράση

ΔΟΜΗ ΠΡΩΤΕΪΝΩΝ

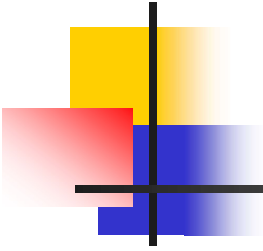
•Κάθε πρωτεΐνη έχει συνήθως μία **μοναδική σταθερή διαμόρφωση** (διαμόρφωση ελάχιστης ελεύθερης ενέργειας)

•Η αμινοξική αλληλουχία περιέχει **όλη την πληροφορία για τη δομή** της πρωτεΐνης

•Η αμινοξική αλληλουχία των πρωτεϊνών έχει επιλεγεί κατά την εξέλιξη ώστε να οδηγεί σε σταθερή διαμόρφωση

από τις 20ⁿ διαφορετικές πολυπεπτιδικές αλυσίδες απαντούμε σήμερα μόνον αυτές που οδηγούν σε συγκεκριμένη σταθερή δομή και δυνατότητα διεκπεραίωσης λειτουργίας

•Μεταλλαγή = απώλεια λειτουργίας



Δεσμοί που συγκρατούν τη δομή των πρωτεϊνών

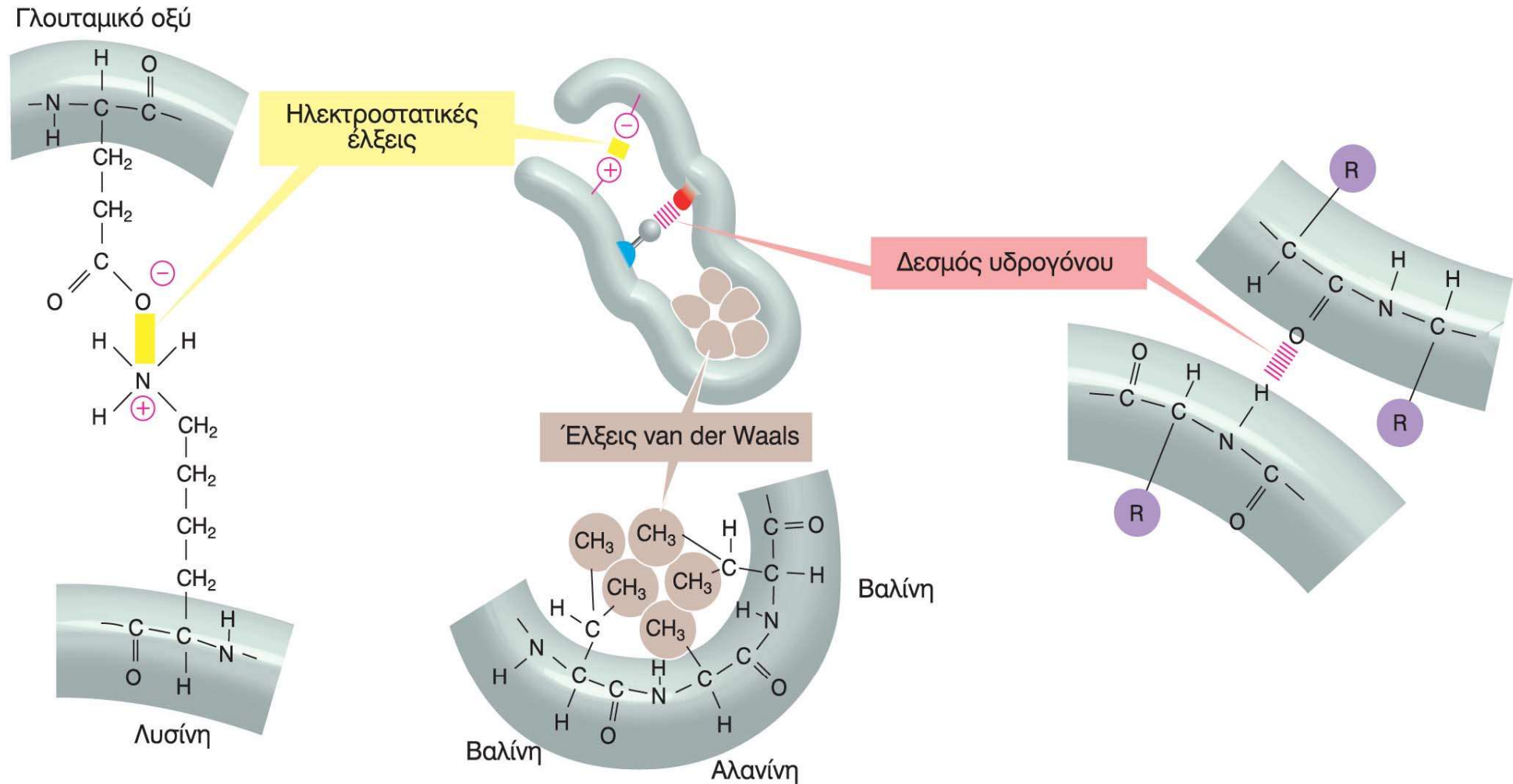


Ερώτηση κρίσεως

Συμφωνείτε ή διαφωνείτε με την παρακάτω φράση;

Οι μη ομοιοπολικοί δεσμοί είναι πολύ ασθενείς για να επηρεάσουν την τρισδιάστατη δομή των μακρομορίων

Είδη μη ομοιοπολικών δεσμών



Εικόνα 4-4. Τρία είδη μη ομοιοπολικών δεσμών που συμβάλλουν στην πύκνωση των πρωτεϊνών. Ένας μόνο τέτοιος δεσμός είναι πολύ ασθενής, ωστόσο, συχνά πολλοί τέτοιοι δεσμοί σχηματίζονται ταυτόχρονα και δημιουργούν διατάξεις με ισχυρή σύνδεση, που σταθεροποιούν μια συγκεκριμένη στερεοχημική δομή, όπως παρουσιάζεται στο μικρό πολυπεπτίδιο του παραδείγματος (κέντρο). Το R συχνά χρησιμοποιείται ως ένα γενικό σύμβολο για τις πλευρικές αλυσίδες. Στην πύκνωση (δίπλωμα) των πρωτεϊνών συμμετέχουν υδρόφοβες δυνάμεις, όπως παρουσιάζεται στην Εικόνα 4-5.

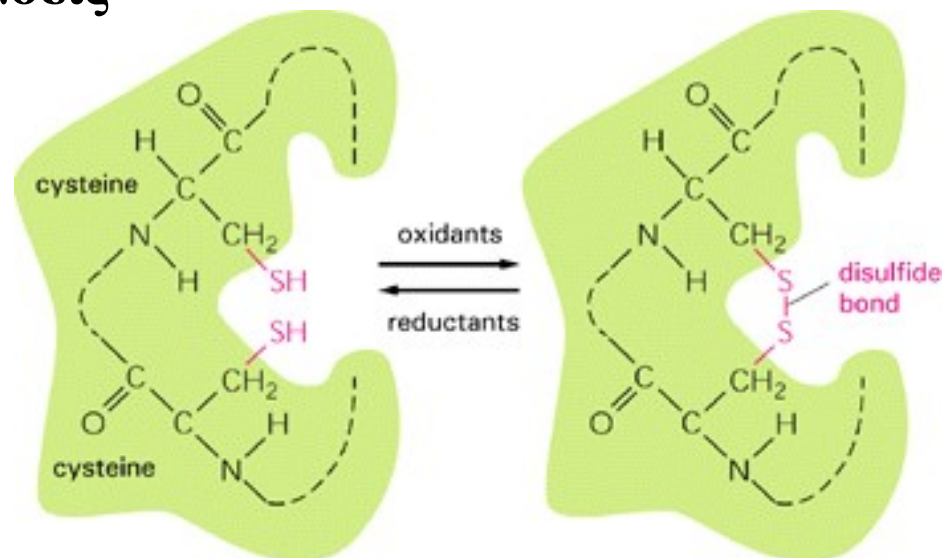
Δεσμοί που συγκρατούν τη δομή των πρωτεϊνών

ασθενείς μη ομοιοπολικοί :

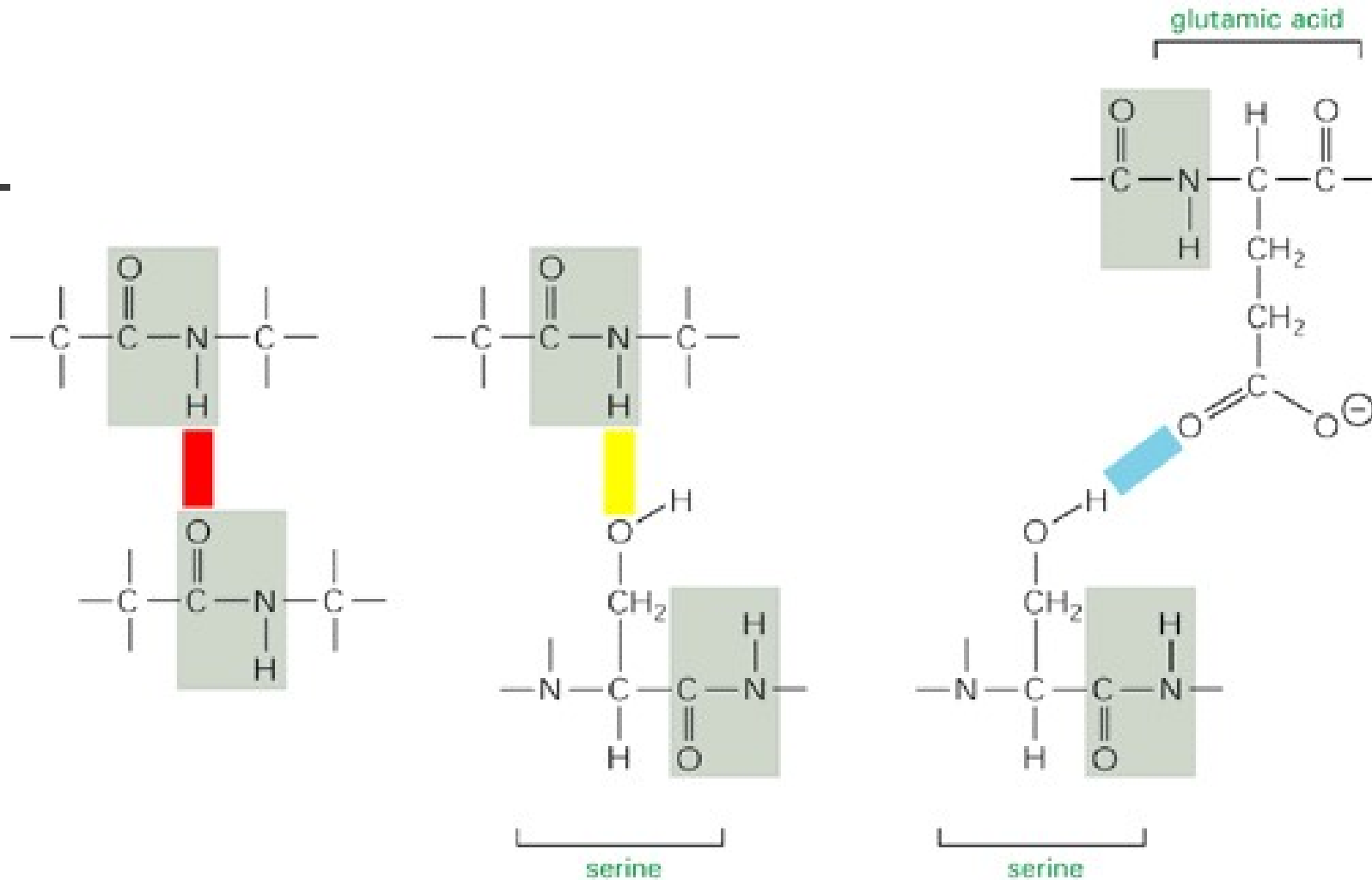
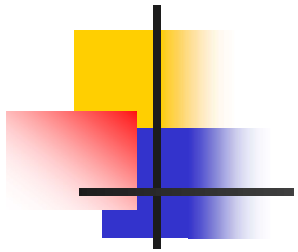
ιοντικοί δεσμοί,
δεσμοί υδρογόνου
δεσμοί van der Waals

υδρόφοβες αλληλεπιδράσεις

ομοιοπολικοί: δισουλφιδικοί



Δεσμοί υδρογόνου στις πρωτεΐνες



hydrogen bond between atoms of two peptide bonds

hydrogen bond between atoms of a peptide bond and an amino acid side chain

hydrogen bond between two amino acid side chains

Επίπεδα οργάνωσης πρωτεϊνών

- Πρωτοταγής δομή = η αμινοξική αλληλουχία

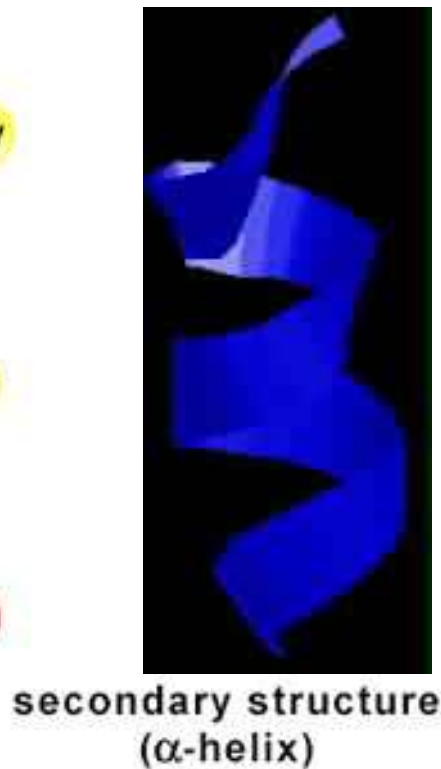
Ala-Gly-Ser-Val-Thr



Επίπεδα οργάνωσης πρωτεϊνών

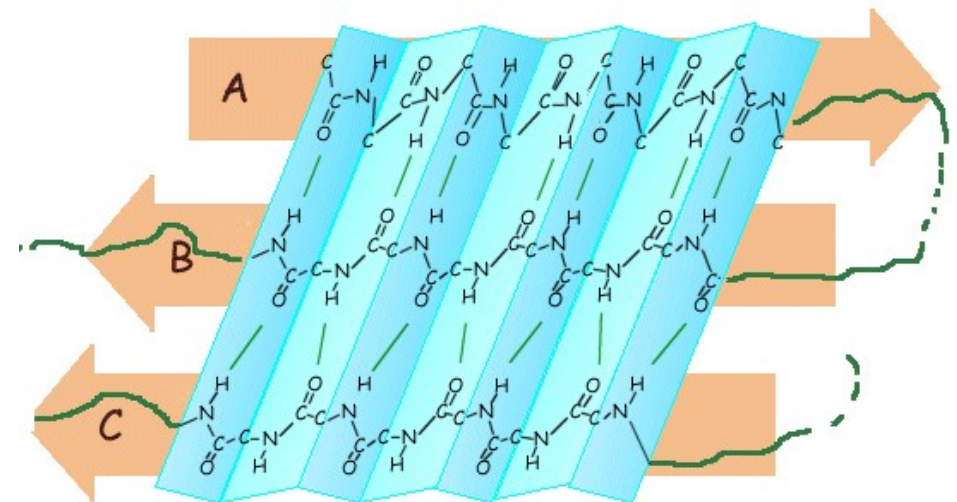
Δευτεροταγής δομή: δημιουργία δεσμών υδρογόνου ανάμεσα σε ομάδες του πεπτιδικού σκελετού

α-έλικα

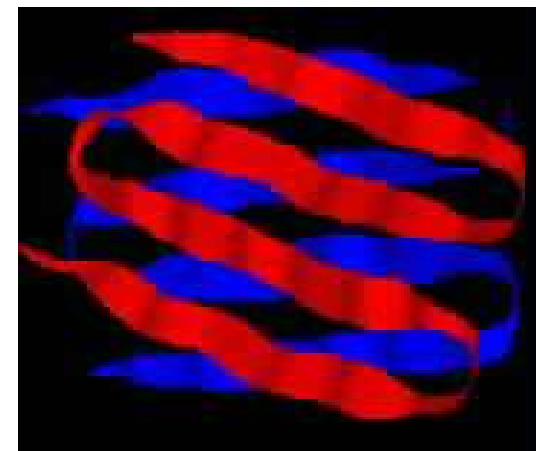


α-κερατίνη (τρίχες-νύχια)

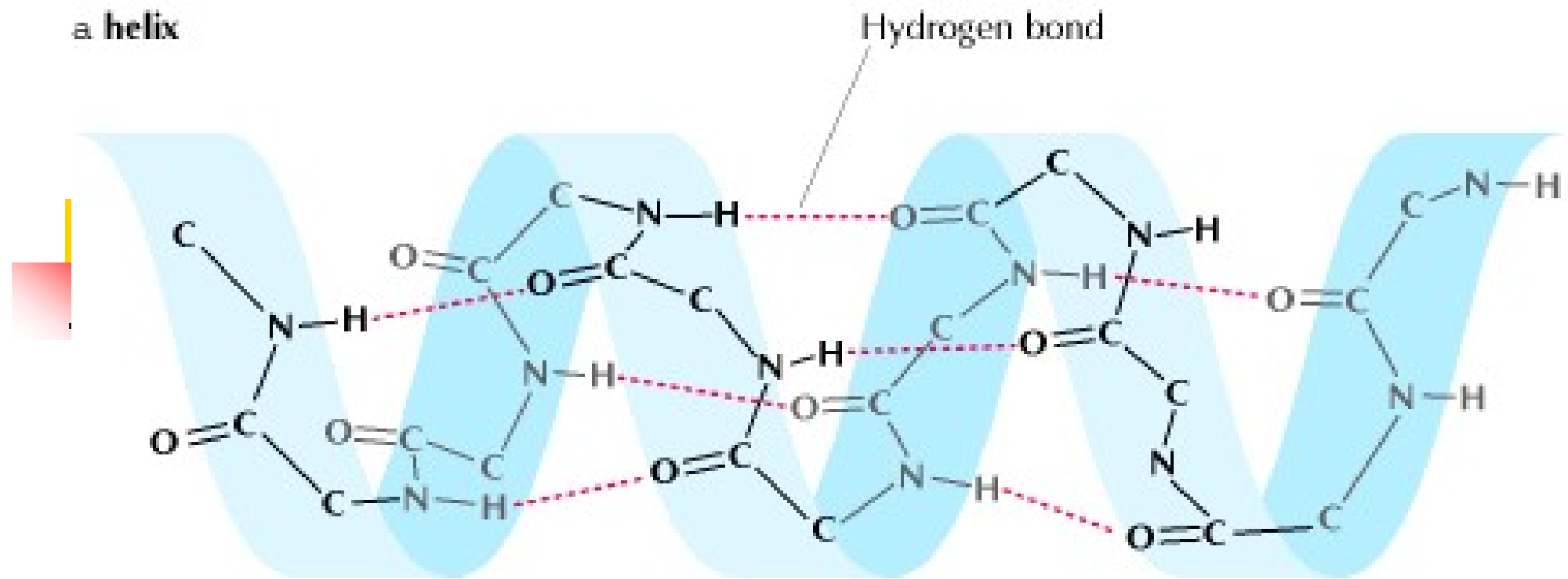
β-πτυχωτή επιφάνεια



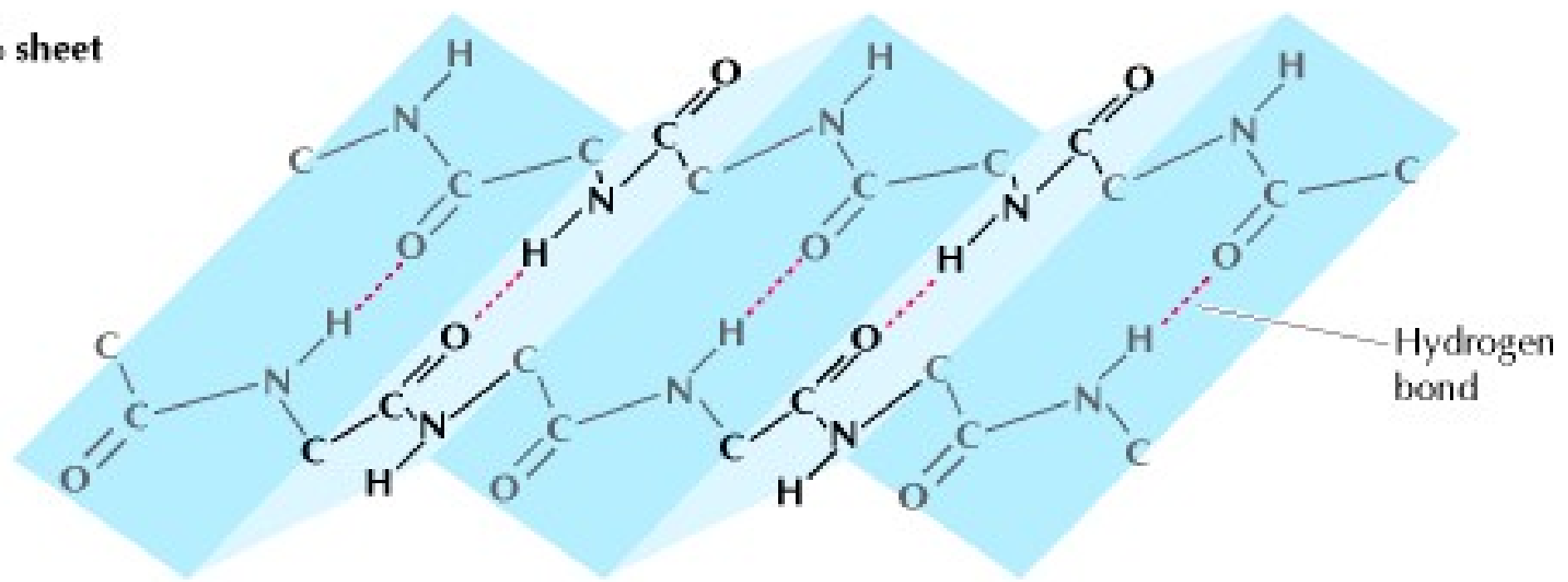
φιμπροίνη (μετάξι)



a helix



b sheet





Ερώτηση κρίσεως

Το αμινοξύ προλίνη δεν συμμετέχει στο σχηματισμό δομής α-έλικας (καλείται και «διασπαστικό» της α-έλικας, helix breaker).

Γιατί;

Συγκρίνετε τη δομή της προλίνης με τη δομή της λευκίνης, αμινοξύ που συμμετέχει συχνά σε δομή α-έλικας

Επίπεδα οργάνωσης πρωτεϊνών

Τριτοταγής δομή

Η στερεοδιαμόρφωση στο χώρο μιας πρωτεΐνης.

Δεσμοί: ομοιοπολικοί (δισουλφιδικοί)
ιοντικοί, μη ομοιοπολικοί

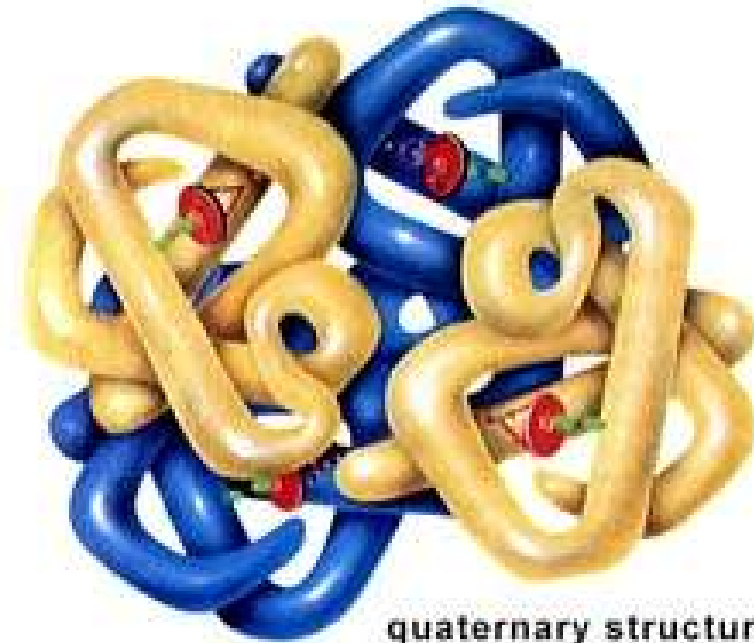


Επίπεδα οργάνωσης πρωτεϊνών

Τεταρτοταγής δομή:

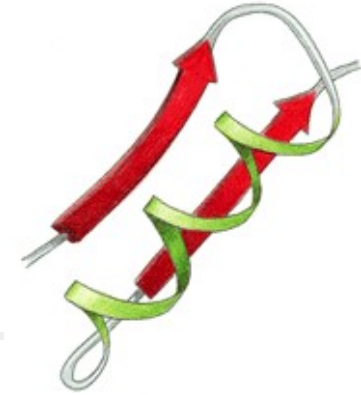
συνδυασμός διαφορετικών πολυπεπτιδικών αλυσίδων

- Παράδειγμα
η αιμοσφαιρίνη αποτελείται
από 4 πρωτεϊνικές
υπομονάδες + 4 μόρια αίμης

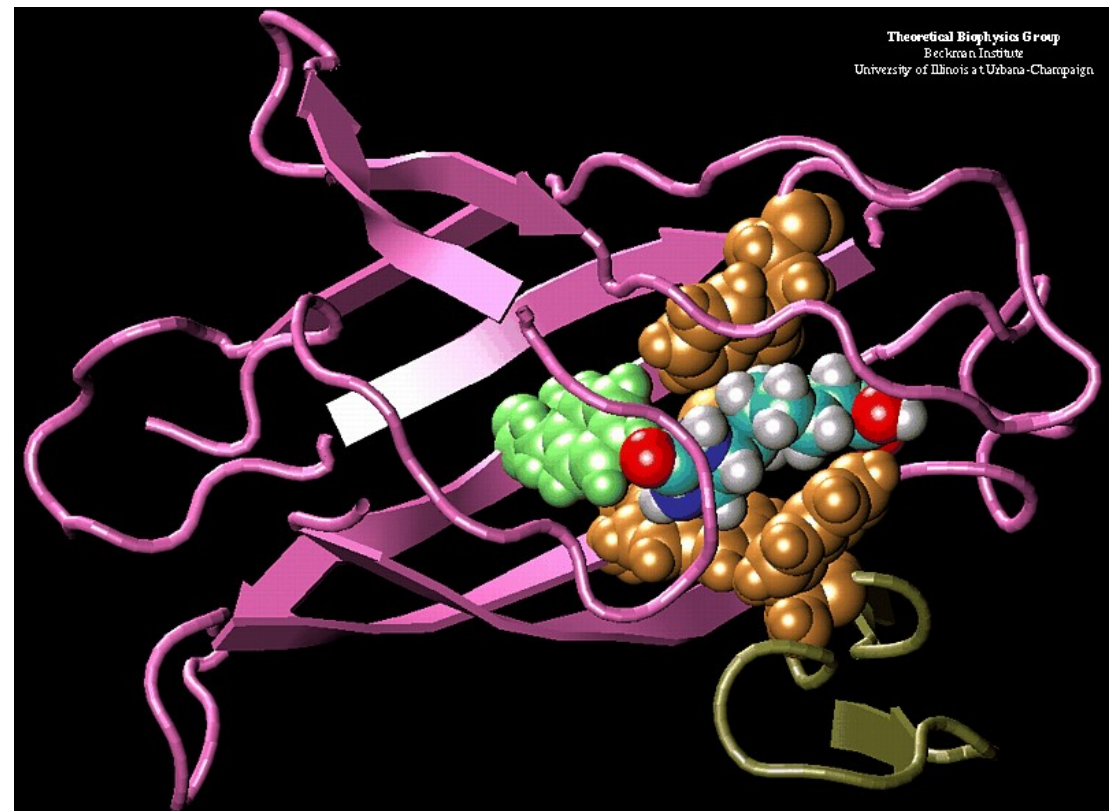


quaternary structure
(aggregation of two or more peptides)

Μοτίβα

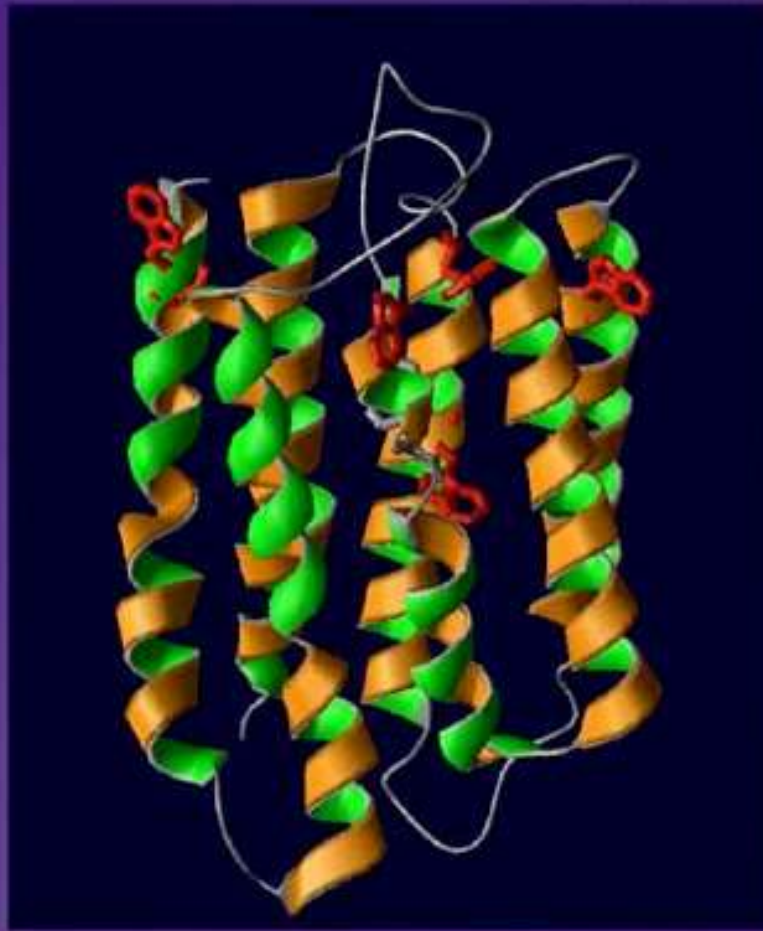


- Υπερδευτεροταγείς δομές από συνδυασμό α-ελίκων και β-πτυχωτών επιφανειών

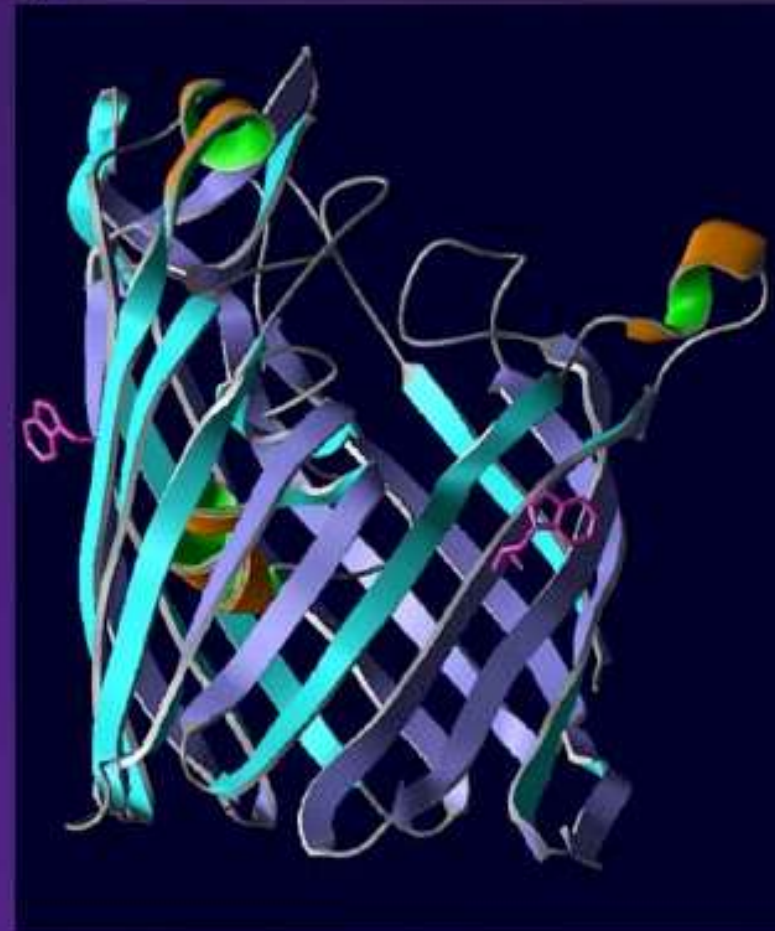


Supersecondary Protein Structures

2 Transmembrane proteins

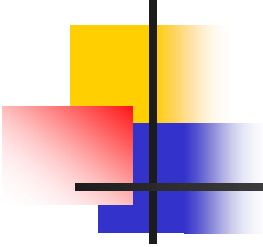


α -Helical Bundle
(Bacteriorhodopsin, PDB 1AP9)



β -Barrel
(Matrix Porin, PDB 1OPF)

Πρωτεϊνικές περιοχές (domains)

- 
- Περιοχές με συγκεκριμένη 3D δομή και συγκεκριμένη λειτουργία (μεταγραφικοί παράγοντες, CAP)
 - *Παράδειγμα:* καταλυτική περιοχή ενζύμων, περιοχές δέσμευσης μορίων



α helix



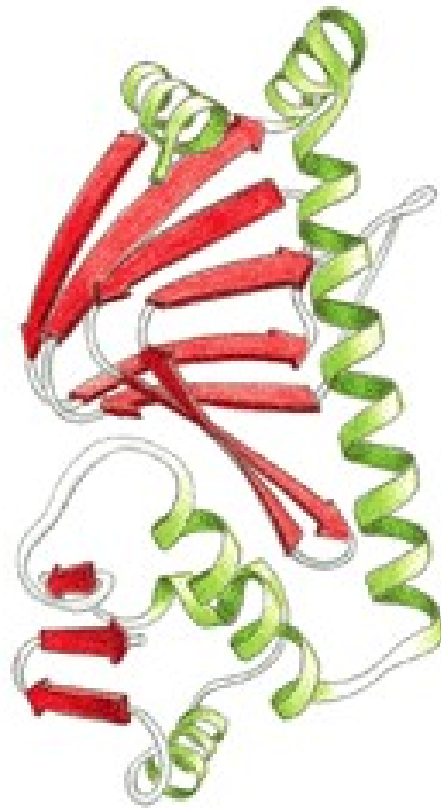
β sheet

secondary structure

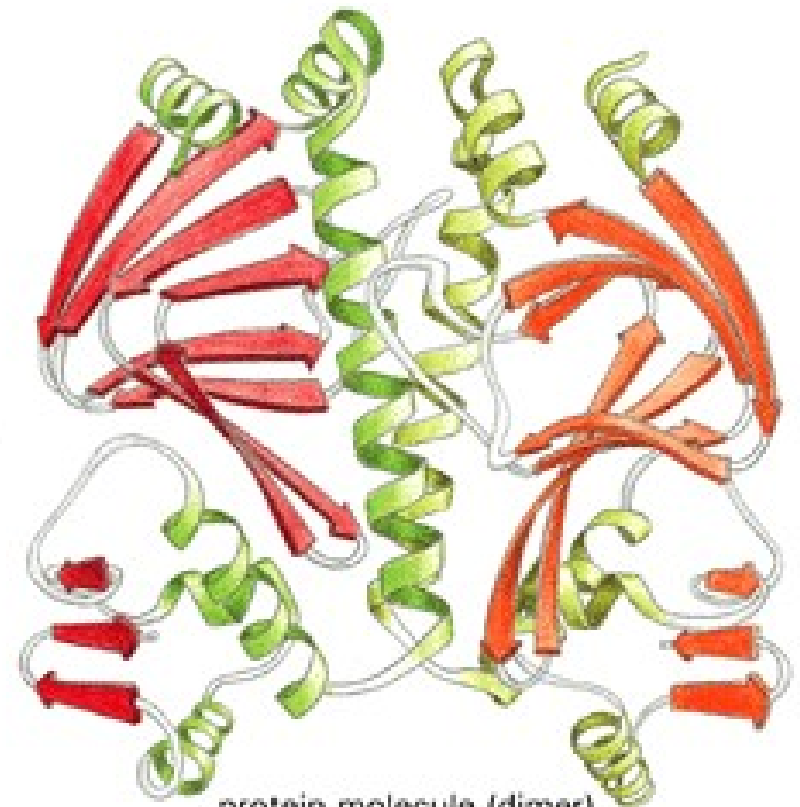


domain

tertiary structure



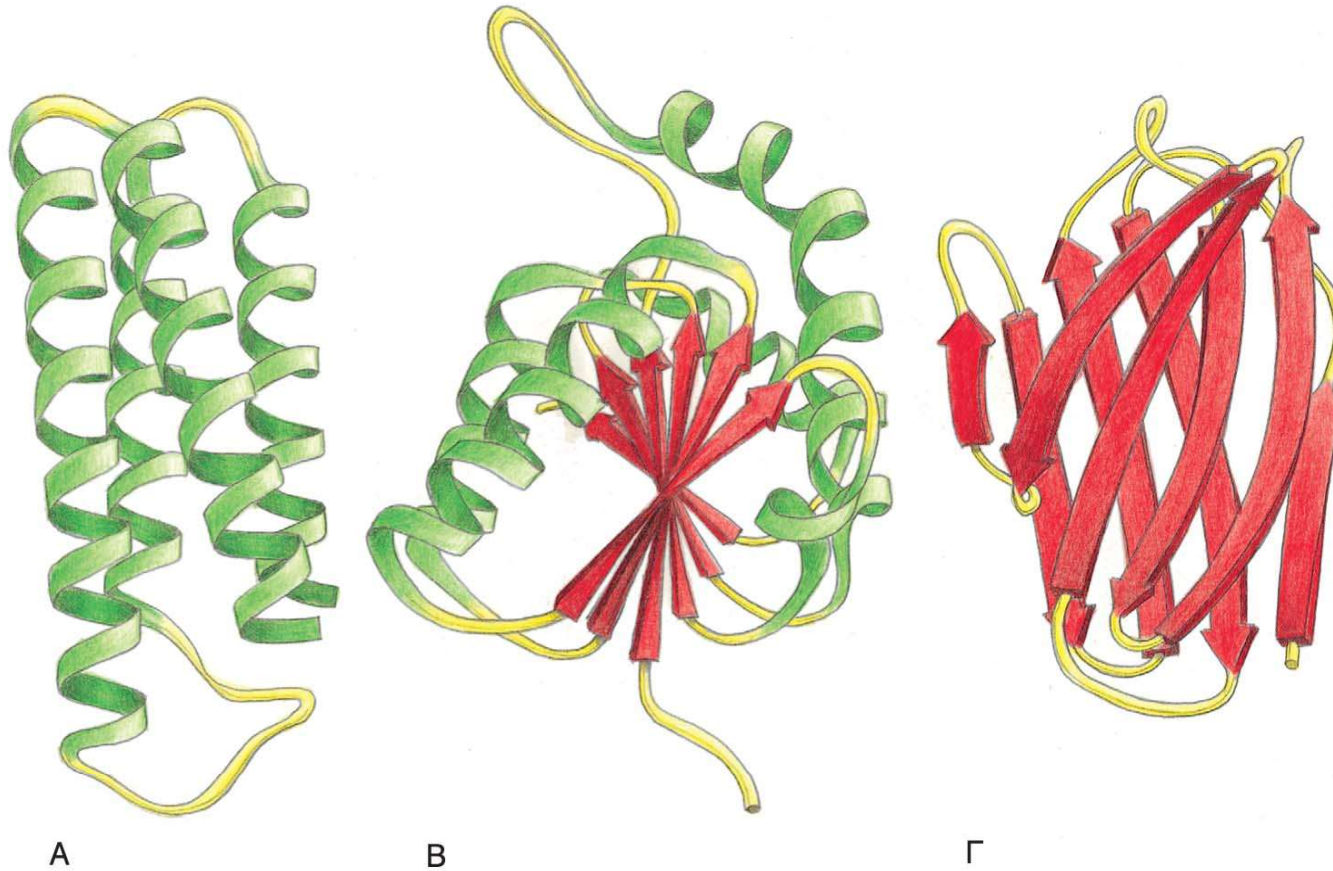
protein subunit (monomer)



protein molecule (dimer)

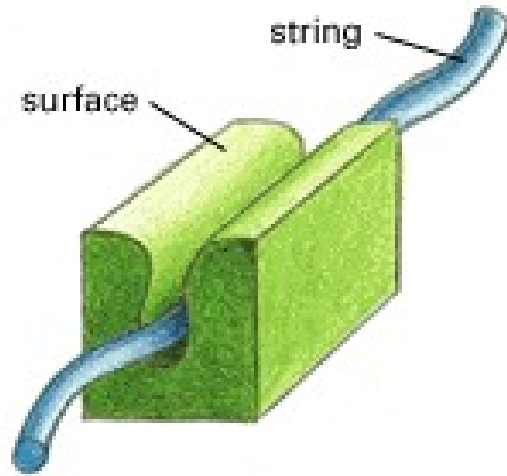
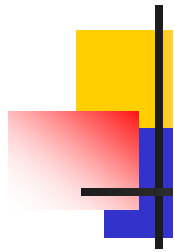
quaternary structure

Α-έλικα και β-πτυχωτό φύλλο στις πρωτεΐνες

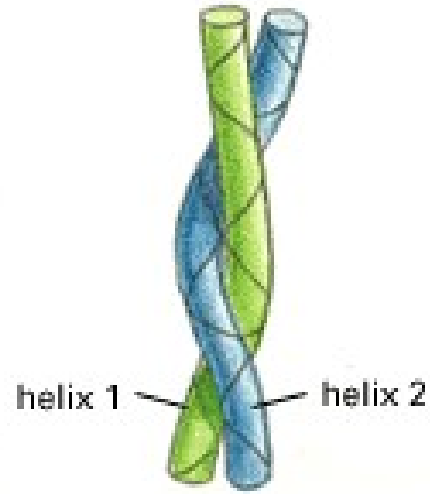


Εικόνα 4-20. Μοντέλα κορδέλας τριών διαφορετικών πρωτεϊνικών περιοχών. (Α) Το κυτόχρωμα b_{562} , μια πρωτεΐνη που αποτελείται από μια μοναδική περιοχή κι εμπλέκεται στη μεταφορά των ηλεκτρονίων στα μιτοχόνδρια. Αυτή η πρωτεΐνη αποτελείται σχεδόν αποκλειστικά από α-έλικες. **(Β)** Η περιοχή σύνδεσης με το NAD του ενζύμου γαλακτική δεϋδρογονάση, η οποία αποτελείται από ένα συνδυασμό α-ελίκων και β-πτυχωτών φύλλων. **(Γ)** Η περιοχή της ελαφριάς αλυσίδας μιας ανοσοσφαιρίνης (ενός αντισώματος)

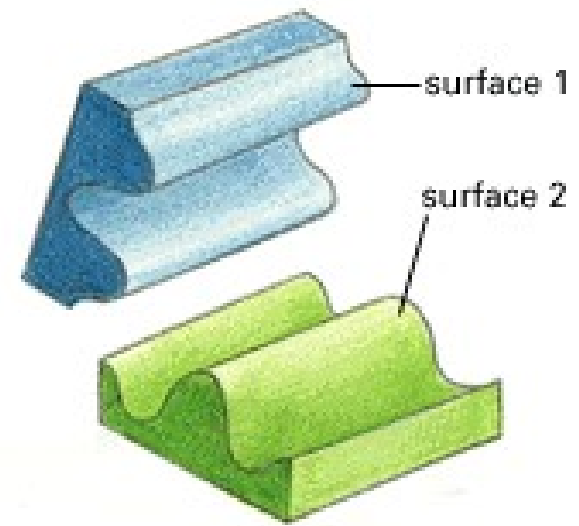
η οποία αποτελείται από ένα «σάντουιτς» δύο αντιπαράλληλων β-πτυχωτών φύλλων. Στα παραδείγματα αυτά, οι α-έλικες αποδίδονται με πράσινο χρώμα, ενώ οι κλώνοι που οργανώνονται ως β-πτυχωτά φύλλα επισημαίνονται με κόκκινα βέλη. Παρατηρείστε ότι η πολυπεπτιδική αλυσίδα γενικά διατρέχει μπρος-πίσω ολόκληρη την περιοχή προς διάφορες κατευθύνσεις, σχηματίζοντας απότομες στροφές μόνο στην επιφάνεια. Οι προεξέχοντες βρόχοι (με κίτρινο χρώμα) συχνά σχηματίζουν τις θέσεις πρόσδεσης γι' άλλα μόρια. (Τα σχέδια αναδημοσιεύονται με την άδεια της Jane Richardson).



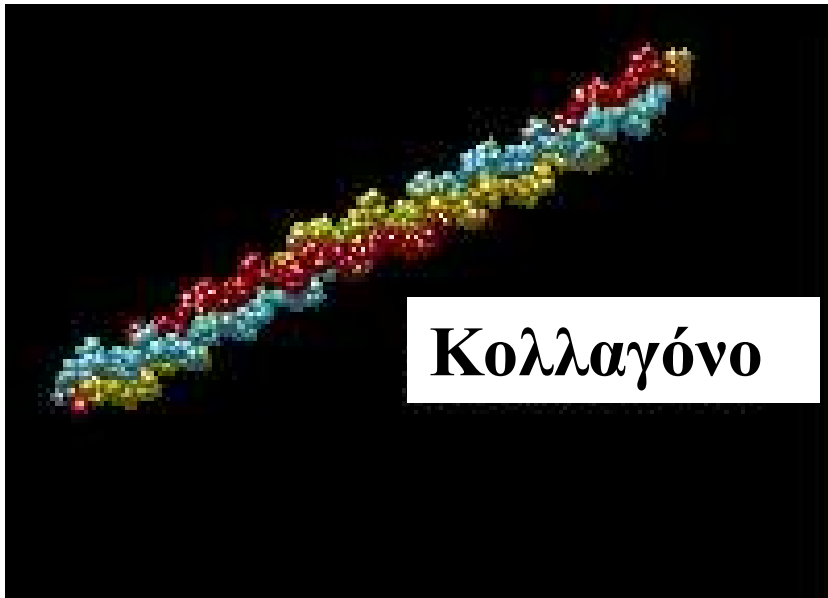
(A) SURFACE-STRING



(B) HELIX-HELIX



(C) SURFACE-SURFACE

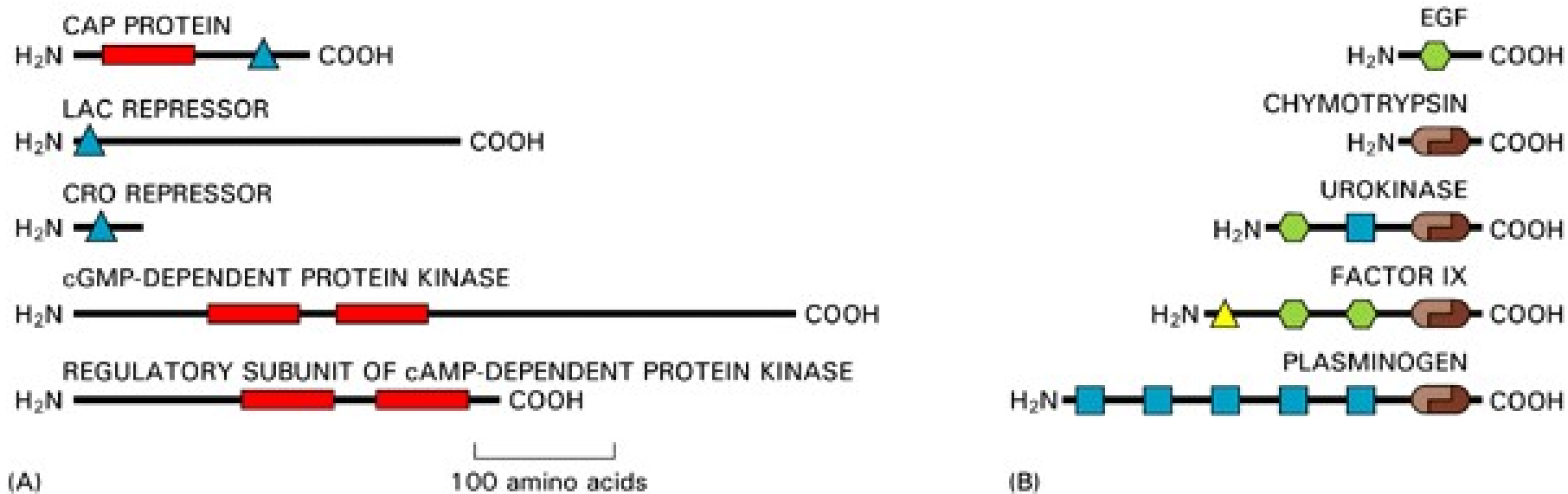


Κολλαγόνο

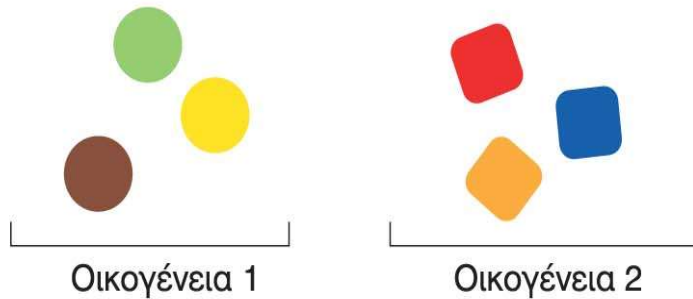
- Ένας σχετικά μικρός αριθμός διαφορετικών στερεοδομών απαντάται στη φύση (οι εκατοντάδες χιλιάδες διαφορετικές πρωτεΐνες πιστεύεται ότι πτυχώνονται μόνο με περίπου 2000 διαφορετικούς τρόπους)

Γιατί;;

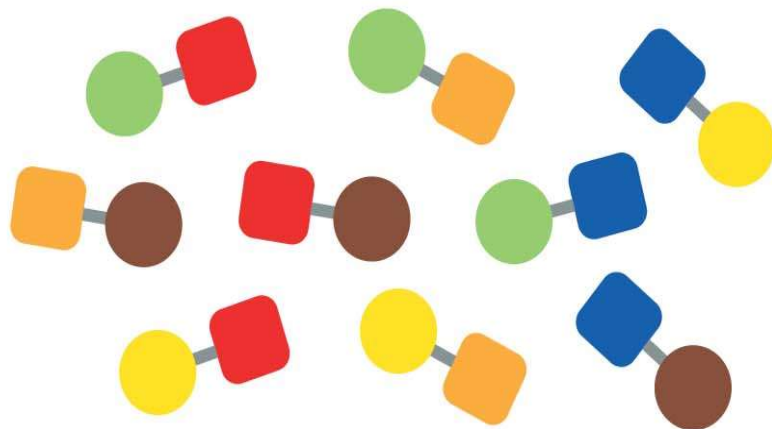
- Οι πρωτεΐνες ταξινομούνται σε **οικογένειες** παρόμοιας δομής (που συχνά συνδέονται εξελικτικά)
- Περιέχουν **μοτίβα** και **πρωτεϊνικές περιοχές** που απαντώνται σε πολλές άλλες πρωτεΐνες (πχ δέσμευση-υδρόλυση ATP, δέσμευση σε DNA). Γιατί;;;



Οικογένειες πρωτεϊνών



A Οικογένειες πρωτεϊνών μονής περιοχής



B Μία οικογένεια πρωτεϊνών δύο περιοχών

Εικόνα 4-51. Οι περισσότερες πρωτεΐνες ανήκουν σε δομικά συγγενείς οικογένειες. **(A)** Πάνω από τα 2/3 των καλά μελετημένων πρωτεϊνών περιέχουν μια δομημένη πρωτεϊνική περιοχή. Τα μέλη αυτής της υπερ-οικογένειας χαρακτηρίζονται από διαφορές στις αλληλουχίες των αμινοξέων τους (πρωτοταγής δομή) αλλά η πύχωση τους μπορεί να οδηγήσει σε παρόμοιες τρισδιάστατες διαμορφώσεις. **(B)** Στη διάρκεια της εξέλιξης, μοναδιαίες δομημένες πρωτεϊνικές περιοχές έχουν συνδυαστεί στη δημιουργία νέων πρωτεϊνών. Ο «νεωτερισμός» της πρωτεϊνικής δομής σε αυτές τις περιπτώσεις σχετίζεται με τον τρόπο με τον οποίο οι μοναδιαίες περιοχές διατάσσονται στο καινούργιο μόριο.



Ερώτηση κρίσεως

Σκεφτείτε τις παρακάτω φράσεις

Η σταθερή στερεοδιάταξη είναι απαραίτητη προϋπόθεση για τη λειτουργία των πρωτεϊνών

Η δυνατότητα αλλαγών στη στερεοδιάταξη των πρωτεϊνών είναι απαραίτητη για την λειτουργία των πρωτεϊνών



ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ ΠΡΩΤΕΙΝΩΝ

- **Αλληλεπίδραση με άλλα μόρια**
προσδέτης (ligand)
θέση σύνδεσης

Ισχύς σύνδεσης μετράται με τη σταθερά ισορροπίας

- **Αλλαγή σε στερεοδιάταξη**
 - αλλαγή σε μικροπεριβάλλον
 - δέσμευση άλλων μορίων (αλλοστερική)
 - υδρόλυση τριφωσφορικού νουκλεοτιδίου
GTP, ATP



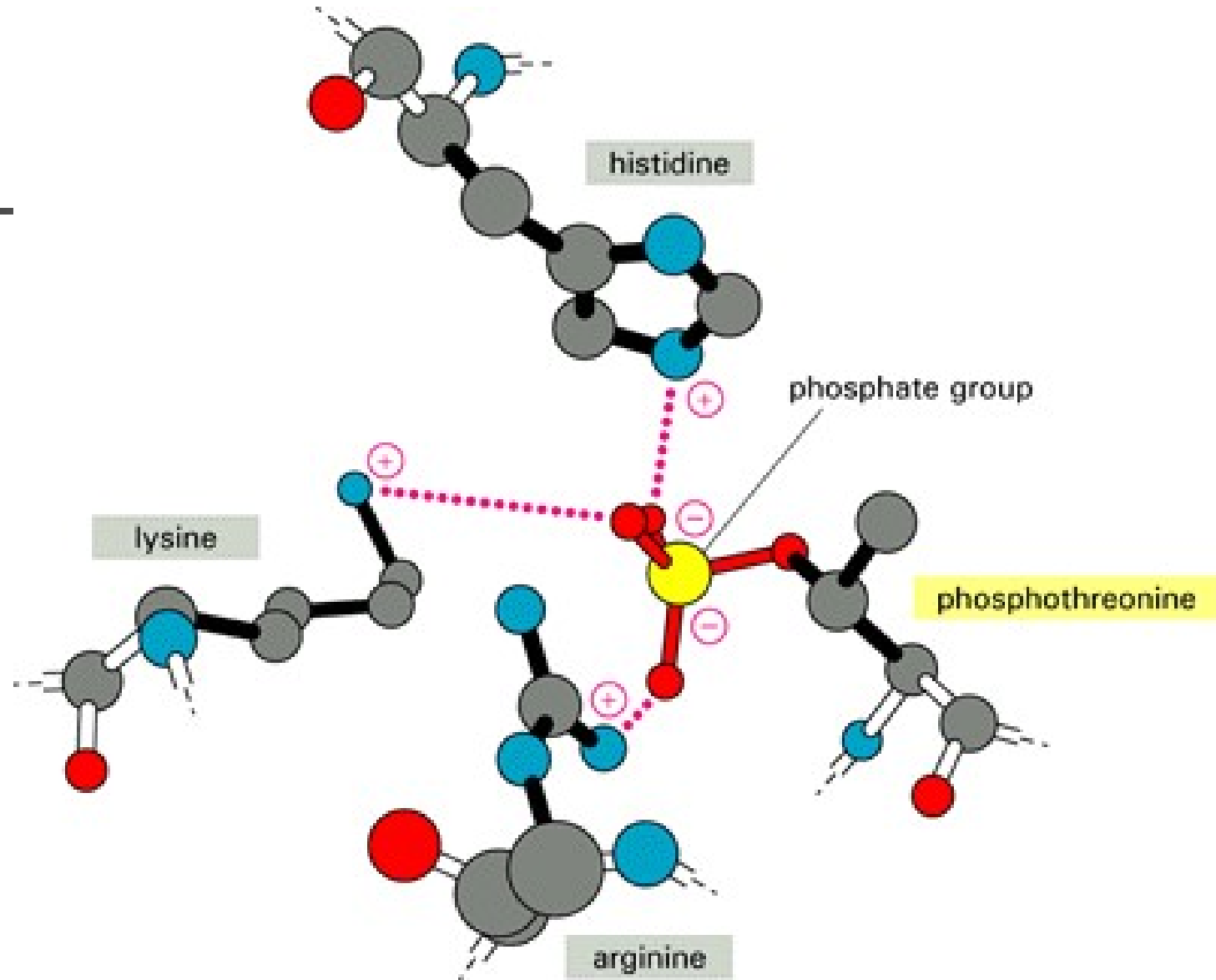
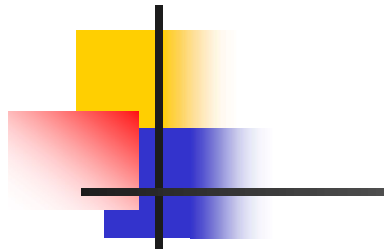
ΡΥΘΜΙΣΗ ΠΡΩΤΕΙΝΩΝ

- **Φωσφορυλίωση** = προσθήκη φωσφορικών ομάδων σε πλευρικές αλυσίδες σερίνης, θρεονίνης και τυροσίνης

- **Αλλοστερική ρύθμιση** = δέσμευση ενός άλλου μορίου αλλάζει στερεοδιαμόρφωση

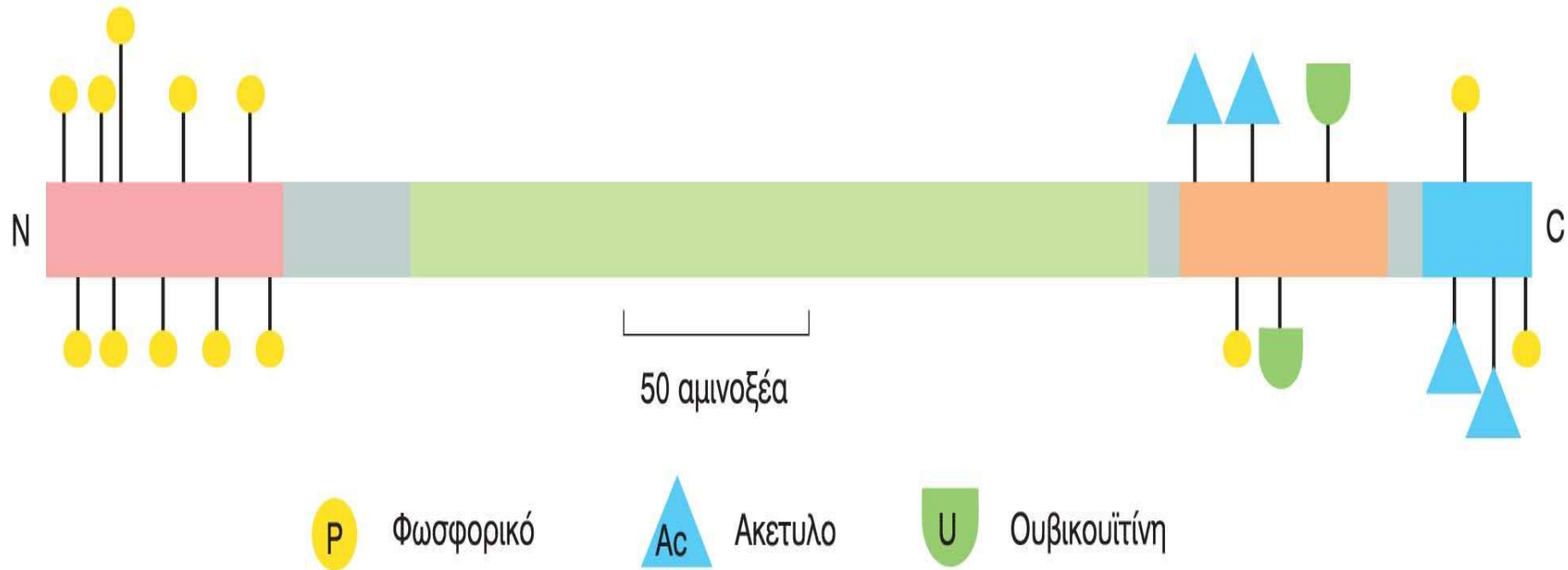
- **Υδρόλυση GTP, ATP**

Αλλαγή δομής - αλληλεπίδρασης με άλλα μόρια, μέσω φωσφορυλίωσης



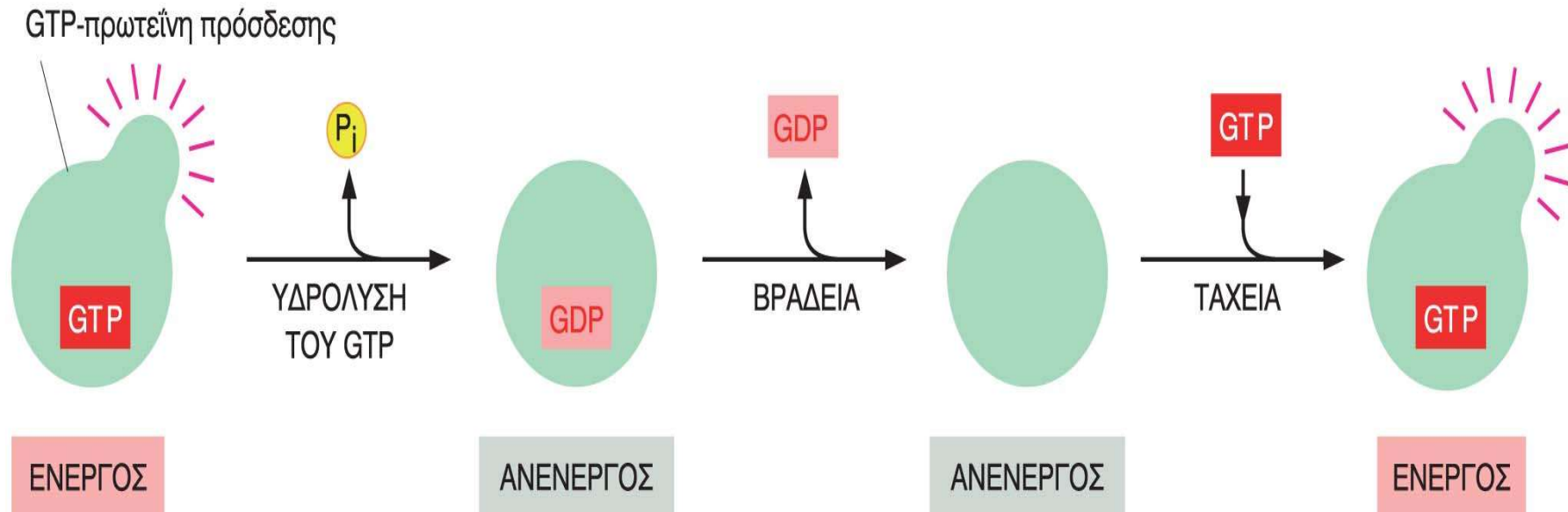
Σε κάθε χρονική στιγμή, πάνω από το 1/3 των πρωτεϊνών κάθε ανθρώπινου κυττάρου είναι φωσφορυλιωμένες!

ΚΑΠΟΙΕΣ ΓΝΩΣΤΕΣ ΤΡΟΠΟΠΟΙΗΣΕΙΣ ΤΗΣ ΠΡΩΤΕΪΝΗΣ p53



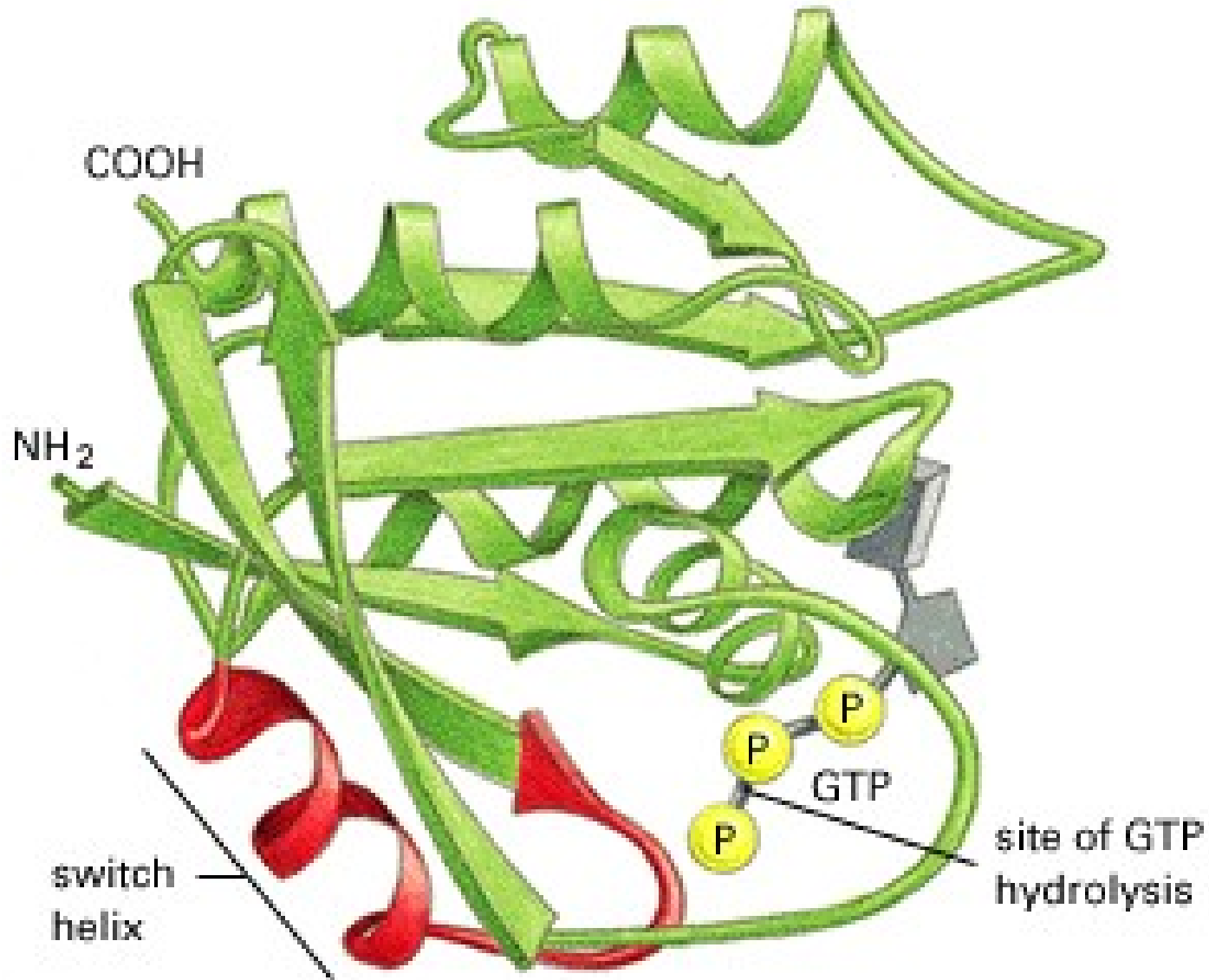
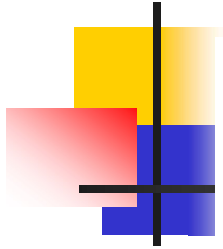
Εικόνα 4-43. Η μετα-μεταφραστική τροποποίηση μιας πρωτεΐνης σε πολλαπλές θέσεις ρυθμίζει την συμπεριφορά της πρωτεΐνης. Στο διάγραμμα παρουσιάζονται μερικές ομοιοπολικές τροποποιήσεις που ρυθμίζουν τη δραστηριότητα και τη διάσπαση της πρωτεΐνης p53, που ρυθμίζει την απάντηση του κυττάρου σε βλάβη του DNA (βλέπε κεφάλαιο 18). Αυτές οι τροποποιήσεις δε συμβαίνουν ταυτόχρονα. Τα χρώματα κατά μήκος του κορμού της πρωτεΐνης αντιπροσωπεύουν διακριτές περιοχές της πρωτεΐνης, μεταξύ άλλων μια περιοχή που δεσμεύεται στο DNA (πράσινο) και μια άλλη που ενεργοποιεί τη μεταγραφή γονιδίων (ροζ). Όλες οι τροποποιήσεις που παρουσιάζονται εντοπίζονται μέσα στις σχετικά αδόμητες περιοχές της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

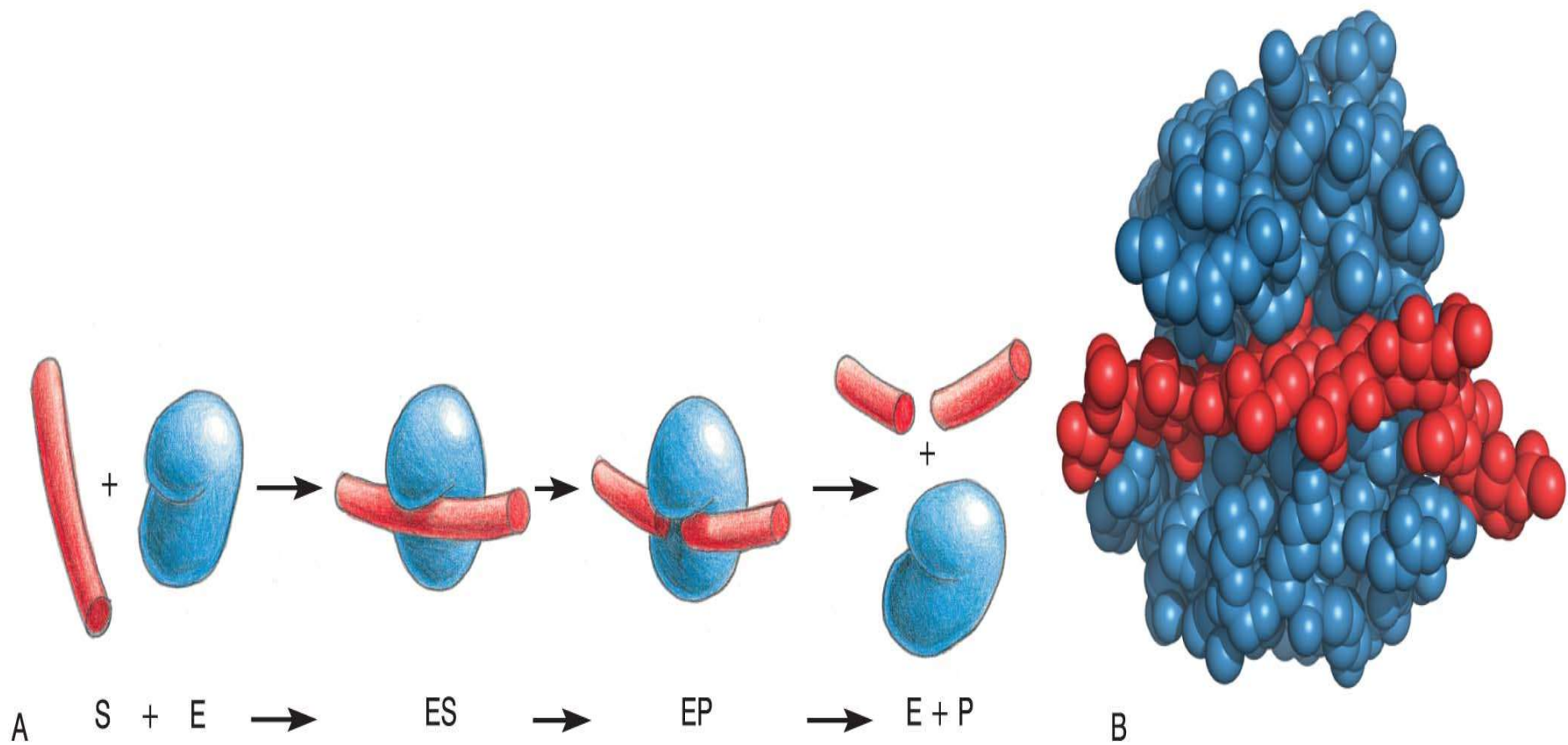
Σύνδεση πρωτεϊνών με GTP



Εικόνα 4-44. Οι πρωτεΐνες που συνδέονται με GTP σχηματίζουν μοριακούς διακόπτες. Μια G-πρωτεΐνη απαιτεί την παρουσία ενός ισχυρά προσδεμένου μορίου GTP, προκειμένου να είναι ενεργός (διακόπτης ON). Η ενεργός πρωτεΐνη διακόπτει τη λειτουργία της υδρολύοντας το δεσμευμένο GTP σε GDP και ανόργανο φωσφορικό (P_i), με αποτέλεσμα η πρωτεΐνη να αποκτά ανενεργό διαμόρφωση (διακόπτης OFF). Για την επανενεργοποίηση της πρωτεΐνης, το ισχυρά προσδεμένο GDP πρέπει να αποσπαστεί, ένα αργό βήμα που επιταχύνεται χάρη στη δράση άλλων σηματοδοτικών πρωτεϊνών. Μόλις διασταθεί το GDP, γρήγορα αντικαθίσταται από ένα μόριο GTP και η πρωτεΐνη επιστρέφει στην ενεργό διαμόρφωσή της.

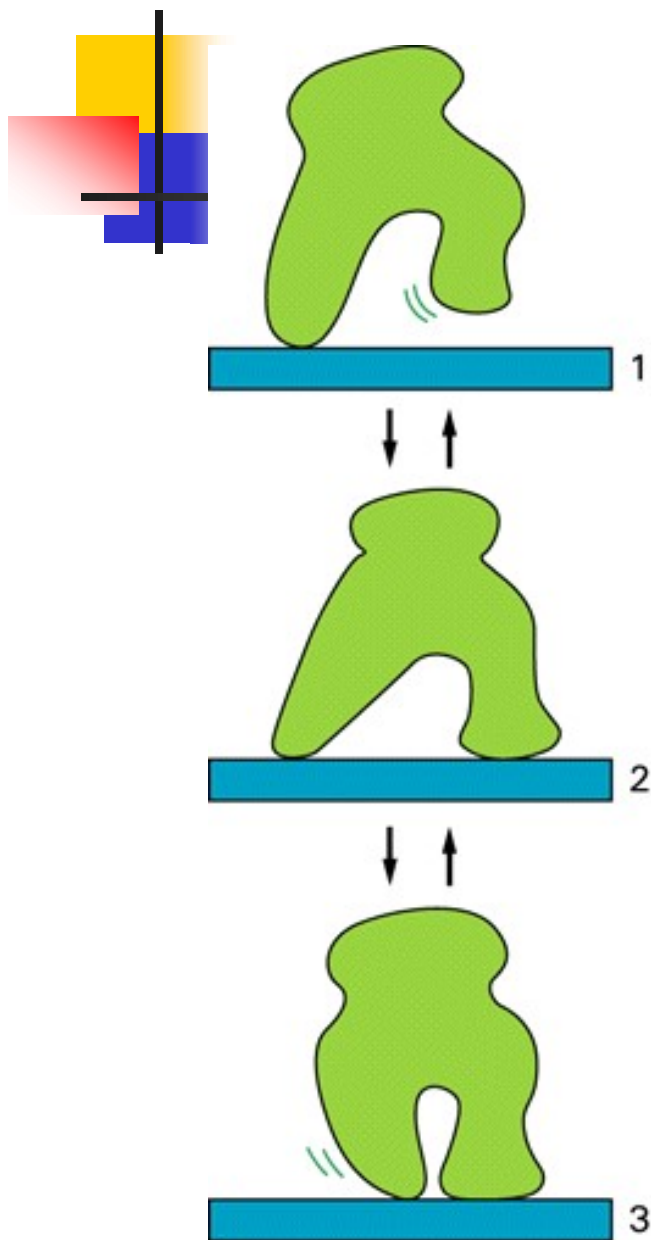
Η πρωτεΐνη Ras (ένα ογκογονίδιο) ρυθμίζεται με υδρόλυση GTP





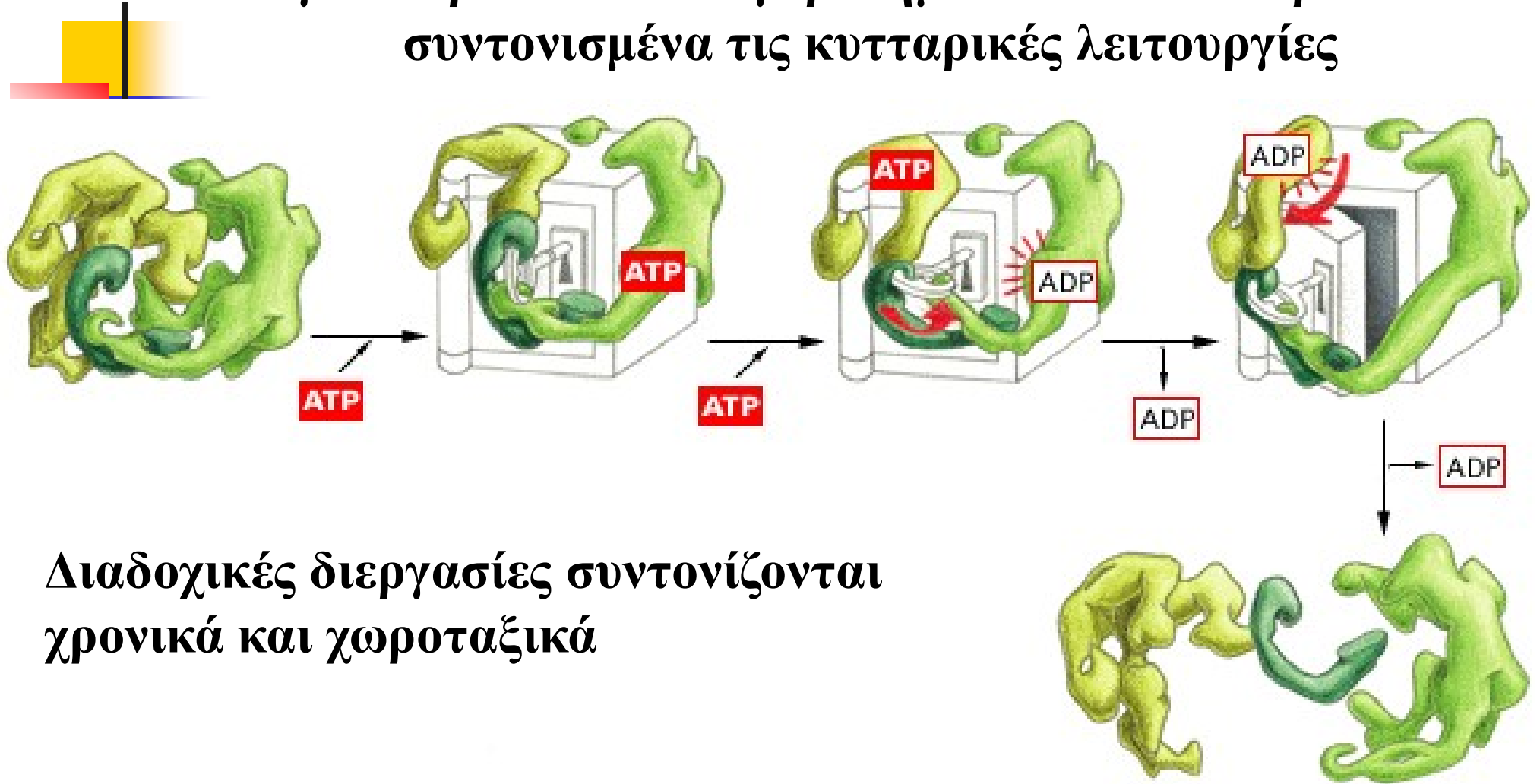
Εικόνα 4-34. Η λυσοζύμη διασπά μια πολυσακχαριτιδική αλυσίδα. (A) Σχηματική απεικόνιση του ενζύμου λυσοζύμη (συμβολίζεται με E), το οποίο καταλύει την υδρόλυση μιας αλυσίδας πολυσακχαριτών που αποτελεί το υπόστρωμα του ενζύμου (συμβολίζεται με S). Το ένζυμο πρώτα συνδέεται με την αλυσίδα των πολυσακχαριτών και σχηματίζει ένα σύμπλοκο ενζύμου-υποστρώματος (ES). Στη συνέχεια καταλύει τη διάσπαση ενός ειδικού ομοιοπολικού δεσμού στο σκελετό του πολυσακχαρίτη και σχηματίζει ένα σύμπλοκο ενζύμου-προϊόντος (EP), το οποίο γρήγορα δίσταται. Η απελευθέρωση της κομμένης αλυσίδας (δηλαδή, των προϊόντων P) αφήνει το ένζυμο ν' αντιδράσει μ' ένα άλλο μόριο υποστρώματος. (B) Ένα χωροπληρωτικό μοντέλο ενός μορίου της λυσοζύμης συνδεδεμένου μ' ένα βραχύ τμήμα μιας πολυσακχαριτικής αλυσίδας πριν από τη θραύση του. (Με την άδεια του Richard J. Feldmann).

Η υδρόλυση νουκλεοτιδίων δίνει φορά στις βιολογικές διεργασίες



Πρωτεϊνικές Μηχανές


Μεγάλα πρωτεϊνικά συγκροτήματα που διεκπεραιώνουν συντονισμένα τις κυτταρικές λειτουργίες



Διαδοχικές διεργασίες συντονίζονται χρονικά και χωροταξικά

Παραδείγματα: αντιγραφή DNA, μεταγραφή, πρωτεϊνοσύνθεση...
Γιατί συμμετέχουν αλλοστερικές πρωτεΐνες;

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

- 
- Οι πρωτεΐνες είναι οι δομικοί λίθοι και τα λειτουργικά μόρια του κυττάρου
 - Η αμινοξική αλληλουχία των πρωτεϊνών καθορίζει την στερεοδιαμόρφωση και τη λειτουργία τους
 - Η διαμόρφωση των πρωτεϊνών και η σύνδεση τους με άλλες πρωτεΐνες και συνδέτες καθορίζεται από ασθενείς δυνάμεις
 - Η παροδική και ελεγχόμενη αλλαγή στη στερεοδιαμόρφωση μιας πρωτεΐνης είναι συχνά απαραίτητη για τη δράση της
 - Οι πρωτεΐνες ρυθμίζονται από το κύτταρο
 - Βλάβες στη διαμόρφωση των πρωτεϊνών έχουν ολέθριες συνέπειες για τον οργανισμό
 - * δρεπανοκυτταρική αναιμία
 - * σπογγώδης εγκεφαλοπάθεια (BSE, ασθένεια τρελών αγελάδων)



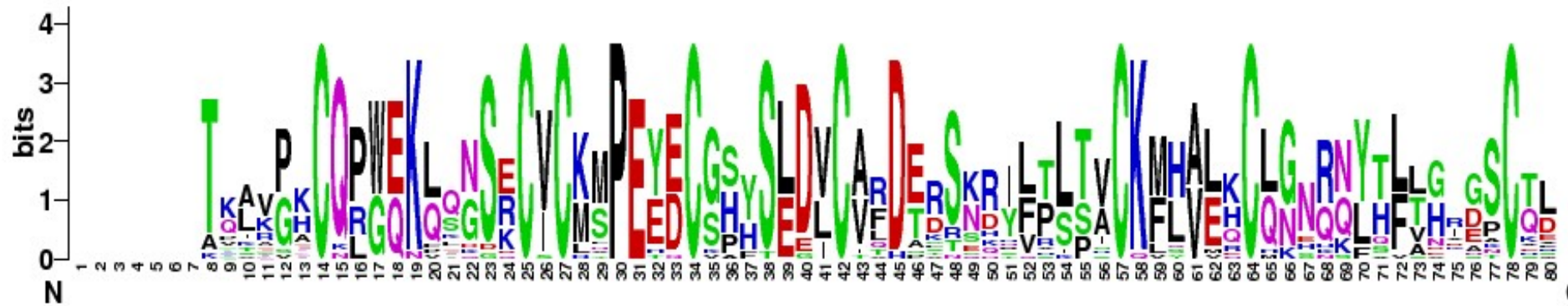
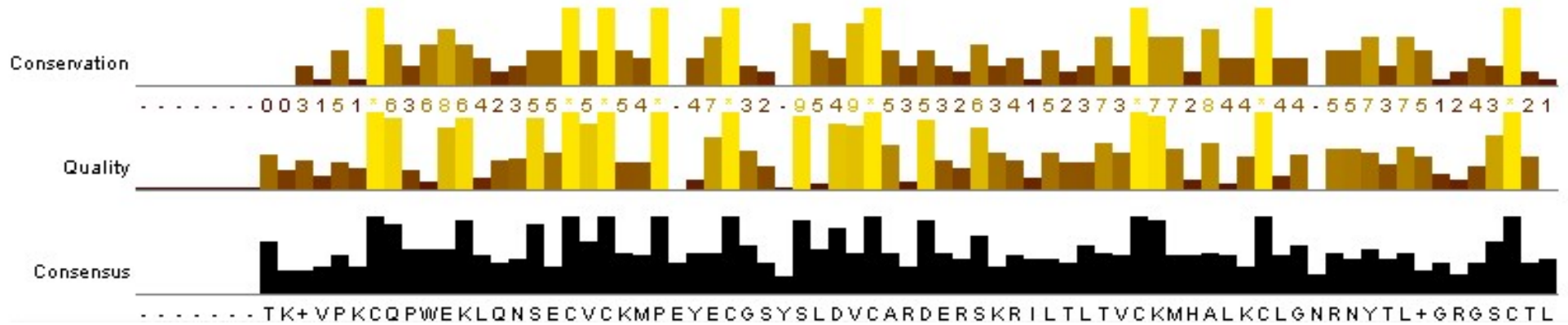
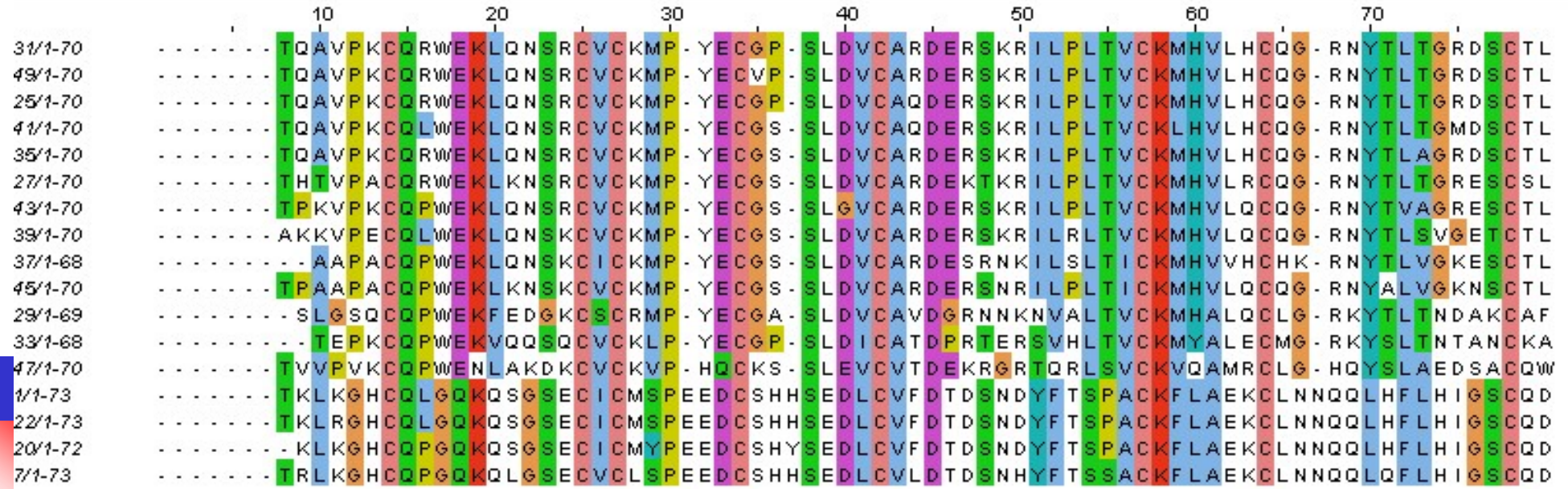
Ερωτήσεις κρίσεως

Πότε μια μεταλλαγή σε ένα ανθρώπινο γονίδιο είναι πιο πιθανό να οδηγήσει σε ασθένεια: εάν αλλάζει ένα αμινοξύ που είναι συντηρημένο κατά τη διάρκεια της εξέλιξης ή εάν αλλάζει ένα αμινοξύ που είναι ειδικό για την ανθρώπινη πρωτεΐνη

Ποια μεταλλαγή θα θεωρούσατε πιο πιθανό να οδηγήσει σε ασθένεια:

**Μεταλλαγή που οδηγεί σε αντικατάσταση λευκίνης από ισολευκίνη
ή αντικατάσταση λευκίνης από γλουταμινικό**

Πολλαπλή στοίχιση ορθόλογων πρωτεϊνών





Ερώτηση κρίσεως

Ισχύει η φράση

«Η ανάγνωση του ανθρώπινου γονιδιώματος παρέχει όλη την πληροφορία για την κατανόηση της λειτουργίας του ανθρώπινου οργανισμού» ;