🧬 Φύλλο Εργασίας (Advanced): Ανθρώπινο Γονιδίωμα & Εφαρμογές του μέσω του NCBI

Όνομα: .................................................

Τάξη: .....................

Ημερομηνία: .....................

# 📘 Μέρος Α – Θεωρητική Εμβάθυνση

1. 1. Το ανθρώπινο γονιδίωμα αποτελείται από ~3 δισ. βάσεις. Αν ένα γονίδιο έχει 12.000 βάσεις, πόσα % του συνολικού γονιδιώματος καταλαμβάνει;
2. 2. Το 1990 είχε εκτιμηθεί ότι το ανθρώπινο γονιδίωμα περιλαμβάνει 100.000 γονίδια. Η σημερινή εκτίμηση είναι λιγότερα από 40.000. Πού αποδίδεται αυτή η διαφορά και τι σημαίνει για την κατανόηση της λειτουργίας του DNA;
3. 3. Ποιος είναι ο ρόλος των μη κωδικών περιοχών του γονιδιώματος; Αντιπροσωπεύουν πάνω από το 98% του DNA. Τι σημαίνει αυτό για την έννοια του «χρήσιμου DNA»;

# 🌐 Μέρος Β – Ανάλυση πραγματικών δεδομένων μέσω του NCBI

(απαιτείται εξοικίωση με το NCBI)

* Δραστηριότητα 1 – Μελέτη του γονιδίου TP53
* Ποια είναι η λειτουργία του γονιδίου TP53 και γιατί ονομάζεται “φύλακας του γονιδιώματος”;
* Σε ποιο χρωμόσωμα βρίσκεται και πόσα εξώνια περιέχει;
* Ποια είναι η πιο κοινή μετάλλαξη στο γονίδιο TP53 (αναζητήστε μέσω 'ClinVar' ή 'Variation Viewer') και σε ποιες μορφές καρκίνου εντοπίζεται συχνότερα;
* Δραστηριότητα 2 – Σύγκριση ειδών μέσω BLAST
* Εισάγετε στο BLAST τη FASTA αλληλουχία της πρωτεΐνης p53 (UniProt: P04637) και αναζητήστε ομοιότητες με άλλους οργανισμούς.
* Με ποια είδη παρουσιάζει τη μεγαλύτερη ομοιότητα; Ποια είναι τα εξελικτικά συμπεράσματα;
* Πόσες αλλαγές (συγκριτικά με τον άνθρωπο) υπάρχουν στην αλληλουχία της πρωτεΐνης p53 του ποντικιού (Mus musculus) και ποια είναι η σημασία τους;

# 💡 Μέρος Γ – Επιστημονική & Βιοηθική Σκέψη

1. Πώς θα μπορούσε η πληροφορία από το ανθρώπινο γονιδίωμα να επηρεάσει τις ασφαλιστικές εταιρείες και την εργασία στο μέλλον; (Θετικά & Αρνητικά)

2. Εάν μπορούσαμε να «διορθώσουμε» όλα τα παθολογικά γονίδια, ποια θα ήταν τα ηθικά διλήμματα που θα προέκυπταν;

Θεωρείτε ότι όλοι οι άνθρωποι θα έπρεπε να έχουν πρόσβαση στη γονιδιωματική ανάλυση από μικρή ηλικία; Αιτιολογήστε.

✅ Επιλογή για εργασία/παρουσίαση

Δημιουργήστε μία παρουσίαση 5 διαφανειών με τίτλο:  
«Ένα γονίδιο – Μια ιστορία»  
Επιλέξτε ένα γονίδιο (π.χ. BRCA1, HTT, CFTR) και παρουσιάστε:  
- Τη λειτουργία του  
- Την παθολογία που σχετίζεται  
- Στατιστικά στοιχεία  
- Ηθικές/κοινωνικές διαστάσεις  
- Πιθανές θεραπευτικές προσεγγίσεις