

τα Θέματα & οι Απαντήσεις
των Επαναληπτικών Απολυτήριων
Εξετάσεων της Γ΄ τάξης
των Ημερήσιων Ενιαίων Λυκείων

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

**ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2001
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ**

ΘΕΜΑ 1^ο

A. Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 3 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση που συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση. Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

1. Ένα ελεύθερο μόριο tRNA μπορεί να συνδεθεί με:

- α.** ένα μόνο ειδικό αμινοξύ.
- β.** οποιοδήποτε διαθέσιμο αμινοξύ.
- γ.** τρία διαφορετικά αμινοξέα.

Μονάδες 5

2. Αν συγκρίνουμε τους καρυότυπους ενός φυσιολογικού άνδρα και ενός άνδρα με σύνδρομο Down παρατηρούμε ότι στον καρυότυπο του δεύτερου άνδρα υπάρχουν:

- α.** ένα επιπλέον χρωμόσωμα.
- β.** δύο Y χρωμοσώματα.
- γ.** ένα επιπλέον ζεύγος χρωμοσωμάτων.

Μονάδες 5

3. Η σύνδεση κωδικονίου με αντικωδικόνιο πραγματοποιείται κατά την:

- α.** αντιγραφή.
- β.** μεταγραφή.
- γ.** μετάφραση.

Μονάδες 5

B. Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις.

1. Ποιες μεταλλάξεις ονομάζονται σιωπηλές;

Μονάδες 5

2. Σε μία κλειστή καλλιέργεια παρατηρείται και η στατική φάση. Τι γνωρίζετε για τη φάση αυτή;

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Πώς ρυθμίζεται η γονιδιακή έκφραση στα ευκαρυωτικά κύτταρα;

Μονάδες 5

2. Να περιγράψετε πως σχετίζεται η μετατροπή ενός φυσιολογικού ανθρώπινου κυττάρου σε καρκινικό, μ' ένα:

- α.** πρωτο-ογκογονίδιο.
- β.** ογκοκατασταλτικό γονίδιο.

Μονάδες 10

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

3. Πώς ένα μονοκλωνικό αντίσωμα μπορεί να χρησιμοποιηθεί:

- α. στη θεραπεία του καρκίνου.
- β. στην επιλογή οργάνου συμβατού για μεταμόσχευση.

Μονάδες 10

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Να εξηγήσετε τους λόγους για τους οποίους τα πλασμίδια χρησιμοποιούνται ως φορείς κλωνοποίησης.

Μονάδες 10

2. Δύο υγιείς γονείς αποκτούν τρία παιδιά. Ένα αγόρι και ένα κορίτσι που πάσχουν από μία ασθένεια και ένα κορίτσι υγιές.

- α. Να κατασκευάσετε το γενεαλογικό δένδρο της παραπάνω οικογένειας.
- β. Να εξηγήσετε τον πιθανό τρόπο κληρονομής της παραπάνω ασθένειας.

Μονάδες 15

ΘΕΜΑ 4^ο

Θεωρούμε τρία φυτά που παράγουν κίτρινα και στρογγυλά μπιζέλια. Τα τρία φυτά τα συμβολίζουμε με Α, Β και Γ. Το καθένα από αυτά διασταυρώνεται με φυτό που παράγει πράσινα και ρυτιδωμένα μπιζέλια, που συμβολίζουμε με Δ. Από κάθε διασταύρωση παράγονται 100 φυτά. Η διασταύρωση Α x Δ έδωσε:

51 φυτά που παράγουν κίτρινα και στρογγυλά μπιζέλια και
49 φυτά που παράγουν πράσινα και στρογγυλά μπιζέλια.

Η διασταύρωση Β x Δ έδωσε:

100 φυτά που παράγουν κίτρινα και στρογγυλά μπιζέλια.

Η διασταύρωση Γ x Δ έδωσε:

24 φυτά που παράγουν κίτρινα και στρογγυλά μπιζέλια,

26 φυτά που παράγουν κίτρινα και ρυτιδωμένα μπιζέλια,

25 φυτά που παράγουν πράσινα και στρογγυλά μπιζέλια και

25 φυτά που παράγουν πράσινα και ρυτιδωμένα μπιζέλια.

Θεωρούμε ότι τα γονίδια που ελέγχουν την έκφραση των γνωρισμάτων βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.

1. Να αιτιολογήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομούνται τα δύο γνωρίσματα.
2. Να αιτιολογήσετε τους γονότυπους των Α, Β και Γ φυτών.

Μονάδες 25

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΩΝ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2001

ΘΕΜΑ 1^ο

A. Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. α

Αιτιολόγηση: Κάθε μεταφορικό RNA (tRNA) συνδέεται με ένα συγκεκριμένο αμινοξύ και το μεταφέρει στη θέση της πρωτεϊνοσύνθεσης.

2. α

Αιτιολόγηση: Στον καρυότυπο των ατόμων που πάσχουν από σύνδρομο Down, σε όλες σχεδόν τις περιπτώσεις, εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21. Η ύπαρξη του επιπλέον χρωμοσώματος είναι αποτέλεσμα μη διαχωρισμού των χρωμοσωμάτων του 21^{ου} ζεύγους κατά τον σχηματισμό των γαμετών στη μείωση ενός από τους γονείς.

3. Κάθε μόριο tRNA έχει μία ειδική τριπλέτα νουκλεοτιδίου, το αντικωδικόνιο, με την οποία προσδένεται, λόγω συμπληρωματικότητας με το αντίστοιχο κωδικόνιο του mRNA κατά τη διαδικασία της μετάφρασης.

B. 1. Οι αλλαγές που συμβαίνουν σ' ένα γονίδιο και δεν οδηγούν σε αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων της δημιουργούμενης πρωτεΐνης, λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα, ονομάζονται σιωπηλές μεταλλάξεις.

2. Στην κλειστή καλλιέργεια οι διαδοχικές φάσεις ανάπτυξης των μικροοργανισμών είναι η λανθάνουσα, η εκθετική, η στατική και η φάση θανάτου. Η στατική φάση, είναι η φάση της καλλιέργειας κατά την οποία ο πληθυσμός των μονοκύτταρων μικροοργανισμών δεν αυξάνεται, λόγω εξάντλησης κάποιου θρεπτικού συστατικού ή λόγω συσσώρευσης τοξικών προϊόντων από το μεταβολισμό των μικροοργανισμών.

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Η ρύθμιση της έκφρασης των γονιδίων στα ευκαρυωτικά κύτταρα γίνεται με ιδιαίτερα πολύπλοκους μηχανισμούς και αποτελεί σήμερα αντικείμενο εντατικής ερευνητικής μελέτης. Η πλήρης διαλεύκανση των μηχανισμών αυτών θα δώσει απαντήσεις για το πώς, όταν οι μηχανισμοί αυτοί απορρυθμίζονται, τα κύτταρα «βγαίνουν» από το αυστηρό πρόγραμμα της λειτουργίας τους και γίνονται καρκινικά.

Στα ευκαρυωτικά κύτταρα η γονιδιακή έκφραση ρυθμίζεται σε τέσσερα επίπεδα:

- Στο επίπεδο της μεταγραφής. Ενας αριθμός μηχανισμών ελέγχουν ποια γονίδια θα μεταγραφούν ή/και με ποια ταχύτητα θα γίνει η μεταγραφή. Το DNA των ευκαρυωτικών κυττάρων δεν οργανώνεται σε οπερόνια αλλά κάθε γονίδιο έχει το δικό του υποκινητή και μεταγράφεται αυτόνομα. Η RNA πολυμεράση λειτουργεί (όπως και στους προκαρυωτικούς οργανισμούς) με τη βοήθεια πρωτεϊνών, που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Μόνο που στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς οι μεταγραφικοί παράγοντες παρουσιάζουν τεράστια ποικιλία. Κάθε κυτταρικός τύπος περιέχει διαφορετικά είδη μεταγραφικών παραγόντων. Διαφορετικός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων ρυθμίζει τη μεταγραφή κάθε γονιδίου. Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός των μεταγραφικών παραγόντων προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου, αρχίζει η RNA πολυμεράση τη μεταγραφή ενός γονιδίου.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

- Στο επίπεδο μετά τη μεταγραφή. Περιλαμβάνονται οι μηχανισμοί με τους οποίους γίνεται η ωρίμανση του πρόδρομου mRNA και καθορίζεται η ταχύτητα με την οποία το ώριμο mRNA αφήνει τον πυρήνα και εισέρχεται στο κυτταρόπλασμα.
 - Στο επίπεδο της μετάφρασης. Ο χρόνος που «ζουν» τα μόρια mRNA στο κυτταρόπλασμα δεν είναι ο ίδιος για όλα τα είδη RNA, επειδή μετά από κάποιο χρονικό διάστημα αποικοδομούνται. Επίσης, ποικίλλει και η ικανότητα πρόσδεσης του mRNA στα ριβοσώματα.
 - Στο επίπεδο μετά τη μετάφραση. Ακόμη και όταν γίνει η πρωτεϊνοσύνθεση και παραχθεί η κατάλληλη πρωτεΐνη, μπορεί να πρέπει να υποστεί τροποποιήσεις, για να γίνει βιολογικά λειτουργική.
- 2. α.** Υπάρχουν δύο τύποι γονιδίων που σχετίζονται με την καρκινογένεση. Τα ογκογονίδια και τα ογκοκατασταλτικά γονίδια. Τα ογκογονίδια «προέρχονται» από γονίδια που υπάρχουν φυσιολογικά στο ανθρώπινο γονιδίωμα και ονομάζονται πρωτο-ογκογονίδια. Για ποιο λόγο όμως το κύτταρο να φέρει γονίδια τα οποία κάτω από συγκεκριμένες συνθήκες θα οδηγήσουν στην καταστροφή του; Βρέθηκε ότι όλα τα πρωτο-ογκογονίδια έχουν πολύ σημαντικό ρόλο στη φυσιολογική λειτουργία του κυττάρου, ενεργοποιώντας τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό, σε περιπτώσεις που αυτός είναι απαραίτητος όπως στην επούλωση τραυμάτων. Όμως διάφορα είδη μεταλλάξεων, που μπορεί να προκληθούν από μεταλλαξογόνους παράγοντες, μετατρέπουν τα πρωτο-ογκογονίδια σε ογκογονίδια, τα οποία υπερλειτουργούν και οδηγούν το κύτταρο σε ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό και δημιουργία καρκίνου. Η μετατροπή ενός πρωτο-ογκογονιδίου σε ογκογονίδιο μπορεί να είναι το αποτέλεσμα μιας γονιδιακής μετάλλαξης ή μιας χρωμοσωμικής ανωμαλίας, συνηθέστερα μετατόπισης.
- β.** Τα ογκοκατασταλτικά γονίδια είναι γονίδια που ελέγχουν την κυτταρική διαίρεση, καταστέλλοντάς την, όποτε είναι απαραίτητο. Η αναστολή της δράσης τους που είναι συνήθως αποτέλεσμα μετάλλαξης, κυρίως έλλειψης γονιδίου, αφαιρεί από το κύτταρο τη δυνατότητα ελέγχου του πολλαπλασιασμού και οδηγεί σε καρκινογένεση. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί ο καρκίνος του αμφιβληστροειδούς (ρετινοβλάστωμα) που είναι αποτέλεσμα έλλειψης ενός ογκοκατασταλτικού γονιδίου.
- 3. α.** Κάθε είδος αντισώματος που αναγνωρίζει έναν αντιγονικό καθοριστή παράγεται από μια ομάδα όμοιων Β-λεμφοκυττάρων, που αποτελούν έναν κλώνο. Τα αντισώματα που παράγονται από έναν κλώνο Β-λεμφοκυττάρων ονομάζονται μονοκλωνικά. Τα μονοκλωνικά αντισώματα έχουν πολυάριθμες εφαρμογές. Τα αντισώματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως θεραπευτικά. Η πιο ενδιαφέρουσα εφαρμογή τους αφορά τη θεραπεία του καρκίνου. Τα καρκινικά κύτταρα έχουν στην εξωτερική επιφάνειά τους μεγάλη ποικιλία αντιγόνων που δεν υπάρχουν στα φυσιολογικά κύτταρα του οργανισμού, και ονομάζονται καρκινικά αντιγόνα. Έτσι μπορούν να κατασκευαστούν μονοκλωνικά αντισώματα εναντίον αυτών των αντιγόνων. Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ ειδικά μόνο για τα καρκινικά κύτταρα και μπορούν να «γίνουν μεταφορείς» ισχυρών αντικαρκινικών φαρμάκων. Όταν εισαχθούν στον οργανισμό, βρίσκουν και προσβάλλουν τους καρκίνους-στόχους. Τα αντικαρκινικά φάρμακα, που είναι συνδεδεμένα με τα αντισώματα, δρουν κατευθείαν στα καρκινικά κύτταρα και τα καταστρέφουν. Επιτρέπουν έτσι τη θεραπεία με αποφυγή της χειρουργικής επέμβασης και των δυσάρεστων επιπτώσεων της χημειοθεραπείας.
- β.** Τα κύτταρα των οργάνων έχουν στην επιφάνειά τους ειδικά αντιγόνα επιφανείας, που αναγνωρίζονται από ειδικά μονοκλωνικά αντισώματα. Με τα μονοκλωνικά αντισώματα

μπορεί να γίνει έλεγχος των οργάνων δωρητών, για να διαπιστωθεί αν ταιριάζουν ανοσολογικά με τα αντίστοιχα των ασθενών. Έτσι, είναι δυνατόν να αποφευχθεί η απόρριψη και οι μεταμοσχεύσεις να είναι επιτυχείς.

ΘΕΜΑ 3°

1. Σε πολλά βακτήρια, εκτός από το κύριο κυκλικό μόριο DNA, υπάρχουν και τα πλασμίδια. Τα πλασμίδια είναι δίκλωνα, κυκλικά μόρια DNA με διάφορα μεγέθη. Περιέχουν μικρό ποσοστό της γενετικής πληροφορίας και αποτελούν το 1-2% του βακτηριακού DNA. Ένα βακτήριο μπορεί να περιέχει ένα ή περισσότερα πλασμίδια, τα οποία αντιγράφονται ανεξάρτητα από το κύριο μόριο DNA του βακτηρίου. Μεταξύ των γονιδίων που περιέχονται στα πλασμίδια υπάρχουν γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά και γονίδια που σχετίζονται με τη μεταφορά γενετικού υλικού από ένα βακτήριο σε άλλο. Τα πλασμίδια έχουν τη δυνατότητα να ανταλλάσσουν γενετικό υλικό τόσο μεταξύ τους όσο και με το κύριο μόριο DNA του βακτηρίου, καθώς και να μεταφέρονται από ένα βακτήριο σε άλλο. Με τον τρόπο αυτό μετασχηματίζουν το βακτήριο στο οποίο εισέρχονται και του προσδίδουν καινούριες ιδιότητες. Τα πλασμίδια αποτελούν πολύτιμο εργαλείο των τεχνικών της Γενετικής Μηχανικής.

Η απομόνωση των περιοριστικών ενδονουκλεασών, ενζύμων που κόβουν το DNA σε κομμάτια με συγκεκριμένη αλληλουχία βάσεων, καθώς και ειδικών φορέων που μεταφέρουν DNA από κύτταρο σε κύτταρο, επέτρεψε την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA και έδωσε στον άνθρωπο την ικανότητα όχι μόνο να ερευνά, αλλά να επεμβαίνει και να τροποποιεί το γενετικό υλικό των οργανισμών.

Σήμερα μπορούμε να κατασκευάζουμε στο δοκιμαστικό σωλήνα ένα «ανασυνδυασμένο» μόριο DNA, δηλαδή ένα τεχνητό μόριο DNA, που περιέχει γονίδια από δύο ή και περισσότερους οργανισμούς. Το DNA αυτό μπορεί να μπει σε ένα βακτήριο ή σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο. Τα γενετικά τροποποιημένα βακτήρια ή ευκαρυωτικά κύτταρα είναι ικανά να ζουν και να αναπαράγονται μεταφέροντας στους απογόνους τους τις καινούργιες ιδιότητες.

Ο φορέας κλωνοποίησης είναι ένα μόριο DNA, π.χ. πλασμίδιο ή DNA φάγων, το οποίο μπορεί να αυτοδιπλασιάζεται ανεξάρτητα μέσα σε ένα κύτταρο-ξενιστή όπως ένα βακτήριο.

Τα πλασμίδια κόβονται από μία ορισμένη περιοριστική ενδονουκλεάση στη θέση αναγνώρισης του ενζύμου που διαθέτουν και δημιουργείται ένα γραμμικό μόριο DNA με μονόκλωνα άκρα. Τα δύο είδη DNA, του πλασμιδίου και του οργανισμού αναμιγνύονται και επειδή έχουν συμπληρωματικά άκρα, ενώνονται μεταξύ τους με την μεσολάβηση της DNA δεσμάσης. Έτσι, δημιουργούνται ανασυνδυασμένα πλασμίδια, τα οποία εισάγονται σε βακτήρια ξενιστές. Συνήθως χρησιμοποιούνται ως ξενιστές, βακτήρια που δεν έχουν πλασμίδια και επομένως είναι ευαίσθητα σε αντιβιοτικά. Η επιλογή των μετασχηματισμένων βακτηρίων στηρίζεται στην ικανότητα ανάπτυξής τους παρουσία αντιβιοτικού, επειδή το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο περιέχει ένα γονίδιο που τους προσδίδει ανθεκτικότητα στο συγκεκριμένο αντιβιοτικό.

Σύμφωνα με τα παραπάνω, τα πλασμίδια χρησιμοποιούνται ως φορείς κλωνοποίησης διότι:

- α. διαθέτουν μοναδική θέση αναγνώρισης από μία ορισμένη περιοριστική ενδονουκλεάση και έτσι είναι δυνατός ο ανασυνδυασμός τους με το επιθυμητό ετερόλογο τμήμα DNA.
- β. Μπορούν να μετασχηματίσουν βακτηριακά κύτταρα δηλαδή λειτουργούν ως οχήματα μεταφοράς του ετερόλογου DNA σε ένα κύτταρο ξενιστή.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

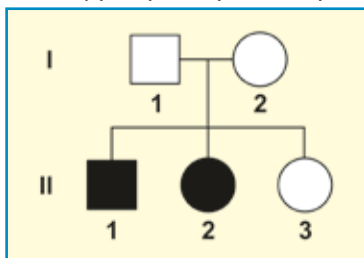
2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

γ. Διαθέτουν θέση έναρξης της αντιγραφής και μπορούν να κλωνοποιηθούν εντός του κυττάρου ξενιστή.

δ. Διαθέτουν γονίδια ανθεκτικότητας σε διαφορετικά αντιβιοτικά και επιτρέπουν έτσι την επολογή των μετασχηματισμένων με αυτά βακτηρίων ξενιστών.

2. α. Το γενεαλογικό δένδρο είναι η διαγραμματική απεικόνιση των μελών μιας οικογένειας για πολλές γενιές, στην οποία αναπαριστώνται οι γάμοι, η σειρά των γεννήσεων, το φύλο των ατόμων και ο φαινότυπος τους σε σχέση με κάποιο συγκεκριμένο χαρακτήρα. Σύμφωνα λοιπόν με τα δεδομένα το ζητούμενο γενεαλογικό δένδρο είναι το παρακάτω.



2. β. Στην άσκηση εξετάζεται ένας χαρακτήρας-ασθένεια στον άνθρωπο, οπότε πρόκειται για μονοϋβριδισμό θεωρώντας ότι η υπό εξέταση ασθένεια ελέγχεται από ένα γενετικό τόπο, δηλαδή πρόκειται για μονογονιδιακό χαρακτήρα του ανθρώπου. Προκειμένου να βρούμε τον τρόπο κληρονόμησής της, θα διευρευνήσουμε περιπτώσεις.

Έστω ο γενετικός τόπος όπου εδράζεται το γονίδιο A που ελέγχει τη νόσο, με αλληλόμορφα A και a με σχέση επικράτειας μεταξύ τους A επικρατές του a.

- i. Έστω ότι η νόσος ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολοιπόμενο τρόπο κληρονόμησης, τότε ο γενετικός τόπος του γονιδίου A βρίσκεται στο φυλετικό χρωμόσωμα X σε περιοχή του που δεν υπάρχει ομόλογη στο Y φυλετικό χρωμόσωμα. Σε αυτή την περίπτωση, το αλληλόμορφο A ελέγχει τον φυσιολογικό φαινότυπο ενώ το αλληλόμορφο a ελέγχει την εμφάνιση της νόσου. Έτσι άτομα με γονότυπο X^AX^A ή X^AX^a ή X^AY είναι υγιή ενώ τα άτομα με γονότυπο X^aX^a ή X^aY νοσούν.

Επειδή κάθε απόγονος κληρονομεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα από κάθε γονέα του, επομένως θα κληρονομεί και ένα μόνο φυλετικό χρωμόσωμα από κάθε γονέα του. Έτσι, εφόσον το άτομο I_1 είναι υγιές, θα έχει γονότυπο X^AY ενώ το άτομο I_2 θα έχει γονότυπο X^AX^A ή X^AX^a αφού έχει φυσιολογικό φαινότυπο. Ωστόσο, επειδή το άτομο II_1 είναι αγόρι και νοσεί, θα έχει γονότυπο X^aY συνεπώς το άτομο I_2 θα είναι έχει υποχρεωτικά γονότυπο X^AX^a .

Το άτομο II_2 έχει γονότυπο X^aX^a εφόσον είναι κορίτσι και νοσεί. Όμως αυτό απορρίπτει την υπόθεσή μας, καθώς δεν είναι δυνατόν να αποκτήσει δύο X^a χρωμοσώματα, αφού ο γονέας I_1 έχει γονότυπο X^AY , δεδομένου ότι ισχύει ο 1ος νόμος του Mendel σύμφωνα με τον οποίο κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα γονίδια που βρίσκονται σ' αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Στη γονιμοποίηση γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλομόρφων γονιδίων.

Αυτό επιβεβαιώνεται και από τη διασταύρωση:

P: X^AY x X^AX^a
Γαμέτες: X^A, Y / X^A, X^a

Οι απόγονοι της πρώτης θυγατρικής γενεάς προκύπτουν εύκολα και από το αβάκιο του

Punnett, το οποίο αποτελεί την διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών μίας διασταύρωσης και του τρόπου συνδυασμού τους.

♀♂	X^A	Y
X^A	$X^A X^A$	$X^A Y$
X^a	$X^A X^a$	$X^a Y$

γονοτυπική αναλογία F_1 γενεάς: $X^A X^A : X^A X^a : X^A Y : X^a Y$
 φαινοτυπική αναλογία F_1 γενεάς: ♀♀ 2 [X^A] : ♂♂ 1 [X^A] : ♂♂ 1 [X^a]

Δηλαδή, δεν προκύπτει θηλυκός απόγονος που νοσεί, συνεπώς η υπόθεσή μας για φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο κληρονομής της νόσου, απορρίπτεται.

ii. Έστω ότι ο γενετικός τόπος του γονιδίου A βρίσκεται σε αυτοσωμικό ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων. Έστω, ότι η ασθένεια ακολουθεί επικρατή τρόπο κληρονομής, τότε το αλληλόμορφο A ελέγχει την εμφάνιση της νόσου και το αλληλόμορφο a είναι το φυσιολογικό. Τα άτομα με γονότυπο AA ή Aa νοσούν, ενώ άτομα με γονότυπο aa είναι υγιή. Η υπόθεση αυτή απορρίπτεται καθώς είναι αδύνατο από υγιείς γονείς με γονότυπο aa ο καθένας, να προκύψουν απόγονοι που νοσούν, όπως τα άτομα II₁ και II₂ του γενεαλογικού δένδρου. Αφού όπως έχει ήδη αναφερθεί, κάθε απόγονος κληρονομεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα από κάθε γονέα του.

iii. Τέλος, έστω ότι η ασθένεια ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονομής, τότε άτομα με γονότυπο AA ή Aa είναι υγιή ενώ άτομα με γονότυπο aa νοσούν. Η περίπτωση αυτή επιβεβαιώνεται πλήρως από το γενεαλογικό δένδρο και την παρακάτω διασταύρωση:

P: Aa (I₁) x Aa (I₂)
 Γαμέτες: A, a / A, a
 F_1 : AA : 2Aa : aa (γονοτυπική αναλογία)
 3 [A] : 1 [a] (φαινοτυπική αναλογία)
 3 [υγιή] : 1 [ασθενής]

Συνεπώς η ασθένεια που αναφέρεται, κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονομής.

ΘΕΜΑ 4^ο

1. Σε μια δεύτερη σειρά πειραμάτων ο Mendel μελέτησε την κληρονομικότητα δύο διαφορετικών χαρακτήρων. Οι χαρακτήρες που επέλεξε ήταν το σχήμα και το χρώμα του σπέρματος. Το σχήμα του σπέρματος μπορεί να είναι λείο ή ρυτιδωμένο (καθορίζεται από τα αλληλόμορφα Λ,λ) και το χρώμα είναι κίτρινο ή πράσινο (καθορίζεται από τα αλληλόμορφα Κ,κ). Όταν ο Mendel διασταύρωσε αμιγή φυτά με λεία και κίτρινα σπέρματα με φυτά που είχαν ρυτιδωμένα και πράσινα σπέρματα, όλοι οι απόγονοι είχαν λεία και κίτρινα σπέρματα. Έβγαλε συνεπώς το συμπέρασμα ότι το αλληλόμορφο που καθορίζει το λείο σχήμα σπέρματος είναι επικρατές έναντι του ρυτιδωμένου, και, αντίστοιχα, αυτό που καθορίζει το κίτρινο χρώμα είναι επικρατές του πράσινου.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2. Διασταύρωση Ελέγχου. Σύμφωνα λοιπόν με όσα αναφέρθηκαν, με βάση τον 1^ο και τον 2^ο νόμο του Mendel, δηλαδή τον νόμο του διαχωρισμού των αλληλόμορφων ενός γονιδίου και τον νόμο της ανεξάρτητης μεταβίβασης των μη-συνδεδεμένων γονιδίων, αλλά και λαμβάνοντας υπόψη τα αποτελέσματα των διασταυρώσεων που δίνονται, μπορούμε να βρούμε τους γονότυπους των φυτών Α, Β και Γ.

Διασταύρωση 1

P_1 :	Φυτό Α	x	Φυτό Δ
F_1 :	1 [φυτό κίτρινο, στρογγυλό]	:	1 [φυτό πράσινο, στρογγυλό]
P_1 :	ΚκΛΛ	x	κκλλ
γαμέτες:	ΚΛ, κλ	/	κλ 100%
F_1 :	ΚκΛΛ	:	κκλλ (γονοτυπική αναλογία)
F_1 :	1 [Κ, Λ]	:	1 [κ, λ] (φαινοτυπική αναλογία)
	1 [φυτό κίτρινο, στρογγυλό]	:	1 [φυτό πράσινο, στρογγυλό]

Ο γονότυπος του πατρικού φυτού Α είναι ΚκΛΛ αφού αποκτά απογόνους που όλοι έχουν στρογγυλούς σπόρους, άρα θα πρέπει το πατρικό φυτό Α να είναι ομόζυγο για το επικρατές αλληλόμορφο Λ που ελέγχει το σχήμα του σπόρου, δεδομένου ότι το πατρικό φυτό Δ έχει γονότυπο λλ ως προς αυτό του χαρακτήρα. Ακόμη αφού το 50% των απογόνων της διασταύρωσης είναι φυτά με κίτρινους σπόρους και το άλλο 50% έχει πράσινους σπόρους, θα πρέπει το πατρικό φυτό Α να έχει γονότυπο Κκ, δεδομένου ότι κάθε γονέας κληροδοτεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμά του σε κάθε απόγονο.

Διασταύρωση 2

P_2 :	Φυτό Β	x	Φυτό Δ
F_1 :	100% [φυτά κίτρινα, στρογγυλά]		
P_2 :	ΚΚΛΛ	x	κκλλ
γαμέτες:	100% ΚΛ	/	100% κλ
F_1 :	100% ΚκΛΛ		(γονοτυπική αναλογία)
F_1 :	100% [Κ, Λ]		(φαινοτυπική αναλογία)
	100% [φυτά με κίτρινους και στρογγυλούς σπόρους]		

Το φυτό Β θα πρέπει να είναι ομόζυγο για τα επικρατή γονίδια που ελέγχουν τους δύο ανεξάρτητους χαρακτήρες που συνεξετάζονται ώστε όταν διασταυρώνεται με ένα φυτό, όπως το Δ που είναι πλήρως ομόζυγο για τα υπολοιπόμενα αλληλόμορφα των γονιδίων αυτών, να προκύπτουν μόνο απόγονοι πλήρως ετερόζυγοι για τους δύο χαρακτήρες, που εμφανίζουν όμως τα επικρατή χαρακτηριστικά.

Διασταύρωση 3

P_3 :	Φυτό Γ	x	Φυτό Δ
---------	--------	---	--------

F_1 : 1 [φυτό κίτρινο, στρογγυλό]
 1 [φυτό κίτρινο, ρυτιδωμένο]
 1 [φυτό πράσινο, στρογγυλό]
 1 [φυτό πράσινο, ρυτιδωμένο]

P_3 : ΚκΛλ x κκλλ
 γαμέτες: ΚΛ, Κλ, κΛ, κλ / 100% κλ

F_1 : 1 ΚκΛλ : Κκλλ : 1 κκΛλ : 1 κκλλ (γονοτυπική αναλογία)
 F_1 : [ΚΛ] : [Κλ] : [κΛ] : [κλ] (φαινοτυπική αναλογία)

Ο γονότυπος του φυτού Γ είναι ΚκΛλ, δηλαδή το φυτό είναι πλήρως ετερόζυγο για τους συνεξεταζόμενους χαρακτήρες. Όταν το ένα φυτό τέτοιου γονότυπου διασταυρώνεται με φυτό με τον πλήρως υπολοιπόμενο φαινότυπο για τους χαρακτήρες αυτούς, προκύπτουν απόγονοι σε ίσες αναλογίες που εμφανίζουν όλους τους συνδυασμούς φαινοτυπικών χαρακτηριστικών.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

**ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2002
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ**

ΘΕΜΑ 1^ο

A. Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 2 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση που συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Ο εμβολιασμός θρεπτικού υλικού είναι η προσθήκη:

- α.** κατάλληλων εμβολίων.
- β.** μικρής ποσότητας κυττάρων.
- γ.** νιτρικών αλάτων.

Μονάδες 5

2. Τη γονιδιακή έκφραση αποτελούν οι διαδικασίες:

- α.** αντιγραφής και μετάφρασης.
- β.** αντιγραφής και μεταγραφής.
- γ.** μεταγραφής και μετάφρασης.

Μονάδες 5

B. Να οριστούν οι παρακάτω έννοιες:

1. Νουκλεόσωμα.

Μονάδες 5

2. Καρυότυπος.

Μονάδες 5

3. Διαγονιδιακά ζώα.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 2^ο

1. α. Τι είναι η γονιδιωματική βιβλιοθήκη;

Μονάδες 5

β. Ποια είναι η σκοπιμότητα της προσθήκης αντιβιοτικού στο θρεπτικό υλικό, κατά τη διαδικασία δημιουργία μιας γονιδιωματικής βιβλιοθήκης;

Μονάδες 5

2. Ποιοι είναι οι στόχοι της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA, που άρχισε να εφαρμόζεται πρόσφατα για την παραγωγή αντιβιοτικών;

Μονάδες 5

3. Ποια είναι η διαδικασία που ακολουθείται για τη γονιδιακή θεραπεία της ασθένειας, που οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA);

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Να περιγράψετε τις δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που έχουν ως αποτέλεσμα την αναδιάταξη της γενετικής πληροφορίας.

Μονάδες 5

2. Δίνεται το παρακάτω πολυπεπτίδιο, που παράγεται σε βακτηριακό κύτταρο:

**HOOC - Μεθειονίνη - Λυσίνη - Θρεονίνη - Προλίνη - Λευκίνη -
Σερίνη - Βαλίνη - Αλανίνη - Βαλίνη - Μεθειονίνη - NH₂**

- α. Να γράψετε τη μη-κωδική αλυσίδα του γονιδίου που κωδικοποιεί αυτό το πολυπεπτίδιο.
β. Να ορίσετε τα άκρα 3' και 5' της παραπάνω αλυσίδας. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 5

Δίνονται οι παρακάτω αντιστοιχίες αμινοξέων και κωδικονίων:

ΑΜΙΝΟΞΕΑ	ΚΩΔΙΚΟΝΙΑ
Αλανίνη	GCU
Βαλίνη	GUG
Θρεονίνη	ACU
Λευκίνη	CUA
Λυσίνη	AAG
Μεθειονίνη	AUG
Προλίνη	CCG
Σερίνη	UCG

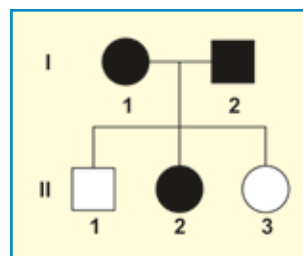
ΘΕΜΑ 4^ο

Στο συγκεκριμένο γενεαλογικό δένδρο απεικονίζεται ο τρόπος με τον οποίο κληρονομείται μία ασθένεια.

Το άτομο I₁ (μαυρισμένο) πάσχει και έχει ομάδα αίματος O.

Το άτομο I₂ (μαυρισμένο) πάσχει και έχει ομάδα αίματος B (ομόζυγο).

Τα άτομα αυτά απέκτησαν τρία παιδιά, εκ των οποίων το II₂ (μαυρισμένο) πάσχει.



α. Με βάση το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο, να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η ασθένεια.

β. Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους και φαινότυπους των ατόμων της I και II γενεάς.

γ. Το άτομο II₁ παντρεύεται γυναίκα που έχει ομάδα αίματος AB και πάσχει από την ίδια ασθένεια. Να προσδιορίσετε την πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί που έχει ομάδα αίματος A και θα πάσχει.

Μονάδες 25

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΩΝ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2002

ΘΕΜΑ 1^ο

A. Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. β
2. γ

B. 1. Το συνολικό DNA που υπάρχει σε κάθε ευκαρυωτικό κύτταρο δεν είναι ένα ενιαίο μόριο, αλλά αποτελείται από πολλά γραμμικά μόρια. Τα μόρια του DNA πακετάρονται με πρωτεΐνες και σχηματίζουν τα ινίδια χρωματίνης.

Στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο, ύστερα από ειδική επεξεργασία, τα ινίδια χρωματίνης μοιάζουν με κομπολόγια από χάντρες. Κάθε «χάντρα» ονομάζεται νουκλεόσωμα και αποτελεί τη βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης. Το νουκλεόσωμα αποτελείται από DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων και από οκτώ μόρια πρωτεϊνών, που ονομάζονται ιστόνες.

B. 2. Τα μεταφασικά χρωμοσώματα ενός κυττάρου διαφέρουν μεταξύ τους ως προς το μέγεθος και ως προς τη θέση του κεντρομερίδιου. Τα χρωμοσώματα ταξινομούνται σε ζεύγη κατά ελατούμενο μέγεθος. Η απεικόνιση αυτή αποτελεί τον καρυότυπο.

B. 3. Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό υλικό τους με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος.

ΘΕΜΑ 2^ο

1. α. Το σύνολο των βακτηριακών κλώνων ή των φαγικών πλακών, που περιέχει κλωνοποιημένο σε τμήματα το συνολικό DNA του οργανισμού δότη του γονιδιώματος, αποτελεί τη γονιδιωματική βιβλιοθήκη αυτού του οργανισμού.

β. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA περιλαμβάνει όλες τις τεχνικές που οδηγούν σε μεταφορά του γενετικού υλικού από έναν οργανισμό στον άλλο. Τα στάδια της διαδικασίας αυτής είναι:

- Η κατασκευή του ανασυνδυασμένου DNA.
- Η μεταφορά του ανασυνδυασμένου μορίου DNA σε ένα κύτταρο-ξενιστή.
- Η επιλογή και απομόνωση των κυττάρων ξενιστών. Στο στάδιο αυτό τα κύτταρα-ξενιστές που έχουν προσλάβει το ανασυνδυασμένο DNA επιλέγονται από εκείνα που δεν το έχουν προσλάβει. Συνήθως χρησιμοποιούνται ως ξενιστές, βακτήρια που δεν έχουν πλασμίδια και επομένως είναι ευαίσθητα σε αντιβιοτικά. Η επιλογή των βακτηρίων που δέχτηκαν ανασυνδυασμένο πλασμίδιο στηρίζεται στην ικανότητα ανάπτυξής τους παρουσία αντιβιοτικού, επειδή το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο περιέχει ένα γονίδιο που τους προσδίδει ανθεκτικότητα στο συγκεκριμένο αντιβιοτικό.
- Η επιλογή ενός βακτηριακού κλώνου που περιέχει το επιθυμητό τμήμα DNA.

2. Τα αντιβιοτικά είναι χημικές ουσίες που παράγονται από μικροοργανισμούς και θανατώνουν άλλους μικροοργανισμούς ή αναστέλλουν την ανάπτυξη τους. Είναι προϊόντα του μεταβολισμού τους και σήμερα ορισμένα από αυτά παράγονται σε μεγάλες ποσότητες σε βιοαντιδραστήρες.

Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA άρχισε πρόσφατα να εφαρμόζεται με στόχο:

- Την κλωνοποίηση όλων των γονιδίων που κωδικοποιούν ένζυμα απαραίτητα για τη βιοσύν-

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

θεση ενός αντιβιοτικού.

- Την ανάπτυξη αντιβιοτικών με ισχυρότερη δράση εναντίον ορισμένων μικροβίων και με λιγότερες παρενέργειες.
- Την κατασκευή γενετικά τροποποιημένων μικροοργανισμών με στόχο τη μεγαλύτερη απόδοση στην παραγωγή αντιβιοτικών.

3. Η γονιδιακή θεραπεία εφαρμόστηκε για πρώτη φορά το Σεπτέμβριο του 1990 σε ένα τετράχρονο κορίτσι που έπασχε από ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος. Η ασθένεια αυτή οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA), που παίρνει μέρος στον μεταβολισμό των πουρινών στα κύτταρα του μυελού των οστών. Η έλλειψη οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου που παράγει το ένζυμο αυτό.

Η διαδικασία που ακολουθείται στη γονιδιακή θεραπεία της παραπάνω ασθένειας είναι η εξής:

- Λεμφοκύτταρα του παιδιού παραλαμβάνονται και πολλαπλασιάζονται σε κυτταροκαλλιέργειες.
- Το φυσιολογικό γονίδιο της απαμινάσης της αδενοσίνης ενσωματώνεται σε έναν ιό-φορέα (ο οποίος έχει καταστεί αβλαβής) με τις τεχνικές του ανασυνδυασμένου DNA.
- Ο γενετικά τροποποιημένος ιός εισάγεται στα λεμφοκύτταρα.
- Τα γενετικά τροποποιημένα λεμφοκύτταρα εισάγονται με ενδοφλέβια ένεση στο παιδί και παράγουν το ένζυμο ADA.

Βέβαια τα τροποποιημένα λεμφοκύτταρα δε ζουν για πάντα μέσα στον οργανισμό -δηλαδή η θεραπεία δεν είναι μόνιμη- και χρειάζεται συνεχής έγχυση τέτοιων κυττάρων. Όμως, όπως στην περίπτωση των διαβητικών, τα άτομα μπορούν να ζουν φυσιολογικά, κάνοντας σε κανονικά χρονικά διαστήματα αυτή τη θεραπεία. Ο τύπος αυτός της γονιδιακής θεραπείας ονομάζεται *ex vivo*, γιατί τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό και εισάγονται πάλι σ' αυτόν.

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Οι μεταλλάξεις είναι αλλαγές στην ακολουθία και στον αριθμό των βάσεων στο γονιδίωμα ενός οργανισμού. Οι μεγάλες σε έκταση αλλαγές αποτελούν τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Οι αλλαγές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων ονομάζονται αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, ενώ οι αλλαγές στη δομή αποτελούν τις δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι αλλαγές στη δομή ενός ή περισσότερων χρωμοσωμάτων. Οι δομικές αλλαγές στο χρωμόσωμα μπορεί να αφορούν μερικά γονίδια ή ένα μεγάλο τμήμα του χρωμοσώματος. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες έχουν ως αποτέλεσμα την αλλαγή στην ποσότητα ή στη διάταξη της γενετικής πληροφορίας στα χρωμοσώματα. Δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που έχουν ως συνέπεια την αναδιατάξη της γενετικής πληροφορίας είναι η αναστροφή, η μετατόπιση και η αμοιβαία μετατόπιση. Η αναστροφή δημιουργείται από θραύσεις σε δύο διαφορετικά σημεία ενός χρωμοσώματος και επανένωση του τμήματος ύστερα από στροφή 180°. Η αναστροφή έχει ως συνέπεια την αλλαγή της διάταξης των γονιδίων στο χρωμόσωμα. Η μετατόπιση είναι αποτέλεσμα θραύσης ενός τμήματος του χρωμοσώματος και στη συνέχεια ένωσής του σε ένα άλλο μη ομόλογο χρωμόσωμα. Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις έχουμε «ανταλλαγή» χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομόλογα χρωμοσώματα. Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις δε χάνεται

γενετικό υλικό και τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικό φαινότυπο. Ταυτόχρονα όμως εμφανίζουν κίνδυνο απόκτησης απογόνων με χρωμοσωμικές ανωμαλίες, επειδή κατά το ζευγάρωμα των χρωμοσωμάτων στη μειωτική διαίρεση προκύπτουν και μη-φυσιολογικοί γαμέτες.

2. Δίνεται το παρακάτω ολιγοπεπτίδιο:

H_2N Met - Val - Ala - Val - Ser - Leu - Pro - Thr - Lys - Met - COOH

Γνωρίζουμε ότι η μετάφραση του mRNA, δηλαδή η αντιστοίχιση των κωδικονίων σε αμινοξέα και η διαδοχική σύνδεση των αμινοξέων σε πολυπεπτιδική αλυσίδα, πραγματοποιείται στα ριβοσώματα με τη βοήθεια των tRNA και τη συμμετοχή αρκετών πρωτεϊνών και ενέργειας. Ακόμη γνωρίζουμε ότι μία πεπτιδική αλυσίδα σχηματίζεται εντός της μεγάλης υπομονάδας του ριβοσώματος από την ένωση αμινοξέων με ομοιοπολικό δεσμό. Ο δεσμός αυτός, που ονομάζεται πεπτιδικός, σχηματίζεται μεταξύ του $-\text{COOH}$ του προηγούμενου αμινοξέος και της $-\text{NH}_2$ του επόμενου αμινοξέος. Έτσι, το πρώτο αμινοξύ κάθε πεπτιδικής αλυσίδας έχει ελεύθερη $-\text{NH}_2$ και το τελευταίο αμινοξύ έχει ελεύθερη $-\text{COOH}$. Γι' αυτό ο προσανατολισμός κάθε πεπτιδικής αλυσίδας είναι ίδιος από το αμινοτελικό ($-\text{NH}_2$) προς το καρβοξυλικό άκρο ($-\text{COOH}$). Το ριβόσωμα κινείται πάνω στο mRNA κατά τη μετάφραση από το 5' προς το 3' άκρο του μορίου του mRNA. Συνεπώς το πρώτο κωδικόνιο του mRNA, δηλαδή το $5'\text{AUG}_3$, κωδικοποιεί για το αμινοξύ Μεθειονίνη (Met) που φέρει ελεύθερη την αμινομονάδα του (NH_2) και το τελευταίο κωδικόνιο του mRNA που μεταφράζεται κωδικοποιεί για το αμινοξύ της παραγόμενης πεπτιδικής αλυσίδας με ελεύθερο το $-\text{COOH}$ του.

Συνεπώς, σύμφωνα με τα παραπάνω και δεδομένου ότι με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο mRNA με βάση τη συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων. Η αλληλουχία των βάσεων του mRNA καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων στις πρωτεΐνες με βάση έναν κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών, ο οποίος ονομάζεται γενετικός κώδικας. Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή μια τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, κωδικοποιεί ένα αμινοξύ. Ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής, δηλαδή το mRNA διαβάζεται συνεχώς ανά τρία νουκλεοτίδια χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο. Ο γενετικός κώδικας είναι μη επικαλυπτόμενος, δηλαδή κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο. Ο γενετικός κώδικας έχει κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνια λήξης. Το κωδικόνιο έναρξης σε όλους τους οργανισμούς είναι το $5'\text{AUG}_3$, και κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη. Υπάρχουν τρία κωδικόνια λήξης, τα $5'\text{UAG}_3$, $5'\text{UGA}_3$, και $5'\text{UAA}_3$. Η παρουσία των κωδικονίων αυτών στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Έτσι, για παράδειγμα, το κωδικόνιο έναρξης AUG αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου ATG κ.ο.κ. Το τμήμα ενός γονιδίου, και του mRNA του που κωδικοποιεί μια πολυπεπτιδική αλυσίδα, αρχίζει με το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνει με το κωδικόνιο λήξης.

Το mRNA που κωδικοποιεί για την δοθείσα ολιγοπεπτιδική αλυσίδα έχει το εξής μεταφραστικό τμήμα:

mRNA: $5' \dots \text{AUG GUG GCU GUG UCG CUA CCG ACU AAG AUG} \dots 3'$

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

Κατά την έναρξη της μετάφρασης το mRNA προσδένεται, μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στην 5' αμετάφραση περιοχή του, με το ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Το πρώτο κωδικόνιο του mRNA είναι πάντοτε AUG και σ' αυτό προσδένεται το tRNA που φέρει το αμινοξύ μεθειονίνη. Όμως δεν έχουν όλες οι πρωτεΐνες του οργανισμού ως πρώτο αμινοξύ μεθειονίνη. Αυτό συμβαίνει γιατί, σε πολλές πρωτεΐνες, μετά τη σύνθεσή τους απομακρύνονται ορισμένα αμινοξέα από το αρχικό αμινικό άκρο τους.

Άρα το μόριο RNA που παράγεται έχει τον ίδιο προσανατολισμό και την ίδια αλληλουχία νουκλεοτιδικών βάσεων (μόνο που αντί για T φέρει U) με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου. Συνεπώς το γονίδιο που κωδικοποιεί το παραπάνω mRNA θα έχει την εξής αλληλουχία:

κωδική αλυσίδα: 5' ... **ATG GTG GCT GTG TCG CTA CCG ACT AAG ATG** ... 3'
μη κωδική αλυσίδα: 3' ... **TAC CAC CGA CAC AGC GAT GGC TGA TTC TAC** ... 5'

Τα γονίδια είναι τμήματα του DNA με συγκεκριμένη ακολουθία νουκλεοτιδίων τα οποία διαμέσου της μεταγραφής και της μετάφρασης καθορίζουν τη σειρά των αμινοξέων στην πρωτεΐνη. Όμως σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA που περιγράφει τη δομή του DNA στο χώρο, οι δύο αλυσίδες του DNA είναι συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες δηλαδή οι αζωτούχες βάσεις της μιας αλυσίδας συνδέονται με δεσμούς υδρογόνου με τις αζωτούχες βάσεις της απέναντι αλυσίδας με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας. Η αδενίνη συνδέεται μόνο με θυμίνη και αντίστροφα, ενώ η κυτοσίνη μόνο με γουανίνη και αντίστροφα και το 3' άκρο της μίας βρίσκεται απέναντι από το 5' άκρο της άλλης.

Δηλαδή η ζητούμενη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου με τον προσανατολισμό της είναι:

3' ... **TAC CAC CGA CAC AGC GAT GGC TGA TTC TAC** ... 5'

ΘΕΜΑ 4^ο

α. Προκειμένου να προσδιορίσουμε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η νόσος θα εξετάσουμε περιπτώσεις.

i. Έστω ότι η νόσος ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Τότε, έστω ο γενετικός τόπος του φυλετικού χρωμοσώματος X για τον οποίο δεν υπάρχει ομόλογός του στο Y φυλετικό χρωμόσωμα, στον οποίο εδράζεται το γονίδιο A που ελέγχει τη νόσο, με αλληλόμορφα A και α. Το αλληλόμορφο A είναι επικρατές και δίνει φυσιολογικό φαινότυπο, ενώ το αλληλόμορφο α είναι το παθολογικό υπολειπόμενο που ευθύνεται για τη νόσο. Έτσι άτομα με γονότυπο X^aY ή X^aX^a νοσούν.

Σύμφωνα με τα παραπάνω και δεδομένου ότι κάθε γονέας κληροδοτεί ένα πλήρες απλόειδές γονιδίωμά του σε κάθε απόγονό του, τα άτομα I₁ και I₂ θα έχουν τους εξής γονότυπους: X^aX^a και X^aY αντίστοιχως, και τα άτομα II₁, II₂ και II₃ θα έχουν τους γονότυπους X^aY, X^aX^a, X^aX^a ή X^AX^A. Κάτι τέτοιο όμως είναι αδύνατο διότι από γονείς που νοσούν δεν μπορούν να προκύψουν απόγονοι που δεν νοσούν. Συνεπώς η νόσος δεν ακολουθεί φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα.

ii. Έστω ότι η νόσος ακολουθεί φυλοσύνδετη επικρατή κληρονομικότητα. Τότε το επικρατές αλληλόμορφο A θα ήταν το παθολογικό και το υπολειπόμενο α, το φυσιολογικό. Δηλαδή

άτομα με γονότυπο $X^A X^A$ ή $X^A X^a$ ή $X^A Y$ θα νοσούν και άτομα με γονότυπο $X^a X^a$ ή $X^a Y$ θα είναι υγιή. Όμως και αυτή η υπόθεση απορρίπτεται καθώς από γονείς με γονότυπους $X^A X^A$ ή $X^A X^a$ (I_1) και $X^A Y$ (I_2) είναι αδύνατο να προκύψουν ο απόγονος II_3 με γονότυπο $X^a X^a$. Άρα ούτε με φυλοσύνδετο επικρατή τρόπο κληρονομείται η εξεταζόμενη νόσος.

- iii. Έστω ότι η νόσος ακολουθεί αυτοσωμικό τρόπο κληρονομής. Τότε το γονίδιο A θα εδράζεται σε γενετικό τόπο ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων. Εάν το γονίδιο A που ελέγχει τη νόσο έχει δύο αλληλόμορφα A και a με σχέση επικράτειας μεταξύ τους A επικρατές του a, τότε εάν η νόσος ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονομής θα πρέπει άτομα με γονότυπο AA ή Aa να είναι υγιή και άτομα με γονότυπο aa να νοσούν. Καθώς όμως κάθε γονέας κληροδοτεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμά του σε κάθε απόγονό του, τότε η υπόθεσή μας δεν επιβεβαιώνεται. Καθώς σε αυτή την περίπτωση οι γονότυποι των γονέων θα ήταν (I_1) aa και (I_2) aa και αποκλείεται να αποκτούσαν υγιείς απογόνους, όπως είναι τα άτομα II_1 και II_3 . Άρα η νόσος δεν ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονομής.

Τέλος, έστω ότι η νόσος ακολουθεί αυτοσωμικό επικρατή τρόπο κληρονομής, τότε άτομα με γονότυπο AA ή Aa θα νοσούσαν ενώ άτομα με γονότυπο aa θα ήταν υγιή. Η υπόθεση αυτή επιβεβαιώνεται από όλες τις διασταυρώσεις του δοθέντος γενεαλογικού δένδρου και συνεπώς η νόσος ακολουθεί αυτοσωμικό επικρατή τρόπο κληρονομής.

- β. Οι πιθανοί γονότυποι και φαινότυποι, ως προς τη νόσο που εξετάζεται, των ατόμων της I και II γενεάς είναι:

ΑΤΟΜΟ	ΓΟΝΟΤΥΠΟΣ	ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ
I_1	Aa	Ασθενής
I_2	Aa	Ασθενής
II_1	aa	Υγιής
II_2	$\frac{1}{3} AA$ ή $\frac{2}{3} Aa$	Ασθενής
II_3	aa	Υγιής

Οι παραπάνω γονότυποι και φαινότυποι προκύπτουν εύκολα από τη διασταύρωση των ατόμων I_1 και I_2 . Έχουμε:

$$\begin{array}{lcl} P: & I_1 Aa & \times I_2 Aa \\ \text{γαμέτες:} & A, a & / A, a \end{array}$$

Οι πιθανοί γονότυποι των απογόνων προκύπτουν εύκολα από το αβάκιο του Punnett, που αποτελεί την διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών μίας διασταύρωσης και του τρόπου συνδυασμού τους. Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel κατά τον οποίο κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα γονίδια που βρίσκονται σ' αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Στη γονιμοποίηση γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλομόρφων γονιδίων.

I_1/I_2	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

γονοτυπική αναλογία F_1 : AA : 2Aa : aa
 φαινοτυπική αναλογία F_1 : 3 [A] : 1 [a]
 3 [ασθενή] : 1 [υγιές]

Οι γονείς I_1 και I_2 πρέπει οπωσδήποτε να είναι και οι δύο ετερόζυγοι για τη νόσο, διότι μόνο τότε είναι δυνατό να αποκτήσουν υγιή απόγονο. Το παιδί II_2 νοσεί και έχει γονότυπο AA με πιθανότητα $\frac{1}{3}$ ή γονότυπο Aa με πιθανότητα $\frac{2}{3}$ όπως φαίνεται από τις παραπάνω αναλογίες.

Οι πιθανοί γονότυποι και φαινότυποι των ατόμων του δοθέντος γενεαλογικού δένδρου ως προς την ομάδα αίματος είναι οι παρακάτω δεδομένου ότι υπάρχουν περιπτώσεις στις οποίες στα ετερόζυγα άτομα εκφράζονται και τα δύο αλληλόμορφα στο φαινότυπο. Στην περίπτωση αυτή τα γονίδια ονομάζονται συνεπικρατή. Δύο από τα αλληλόμορφα του γονιδίου που καθορίζει τον τύπο των ομάδων αίματος ABO του ανθρώπου είναι συνεπικρατή. Τα άτομα με ομάδα αίματος Α έχουν στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων τους αντιγόνο τύπου Α. Άτομα ομάδας αίματος Β έχουν αντιγόνο Β. Ένα άτομο ομάδας αίματος ΑΒ έχει αντιγόνα Α και Β, ενώ ένα άτομο ομάδας αίματος Ο δεν έχει κανένα αντιγόνο.

Το γονίδιο Ι, που καθορίζει τις ομάδες αίματος, έχει τρία αλληλόμορφα. Τα I^A και I^B κωδικοποιούν τα ένζυμα που σχηματίζουν τα Α και Β αντιγόνα αντίστοιχα, ενώ το i δεν κωδικοποιεί κάποιο ένζυμο. Τα I^A και I^B είναι συνεπικρατή, ενώ το i είναι υπολειπόμενο. Άτομα ομάδας Α έχουν γονότυπο, $I^A I^A$ ή $I^A i$. Άτομα ομάδας Β έχουν γονότυπο $I^B I^B$ ή $I^B i$, ενώ άτομα ΑΒ έχουν $I^A I^B$. Τα άτομα ομάδας Ο είναι ii .

Δεχόμαστε ότι οι δύο γενετικοί τόποι που συνεξετάζονται δεν είναι συνδεδεμένοι, δηλαδή βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων και ισχύει για αυτούς ο 2^{ος} νόμος του Mendel, σύμφωνα με τον οποίο η ανεξάρτητη μεταβίβαση των γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα προκύπτει από την τυχαία διάταξη των ζευγών χρωμοσωμάτων κατά τη μετάφαση της μείωσης Ι. Ένα ετερόζυγο άτομο και για τους δύο γενετικούς τόπους που εξετάζονται, μπορεί να δημιουργήσει τέσσερις τύπους γαμετών. Ο συνδυασμός των αλληλομόρφων εξαρτάται από ποια χρωμοσώματα βρίσκονται στον ίδιο γαμέτη που είναι τυχαίο γεγονός.

ΑΤΟΜΟ	ΓΟΝΟΤΥΠΟΣ	ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ
I_1	ii	Ο
I_2	$I^B I^B$	Β
II_1	$\frac{1}{2} I^B i$ ή $\frac{1}{2} ii$	Β ή Ο
II_2	$\frac{1}{2} I^B i$ ή $\frac{1}{2} ii$	Β ή Ο
II_3	$\frac{1}{2} I^B i$ ή $\frac{1}{2} ii$	Β ή Ο

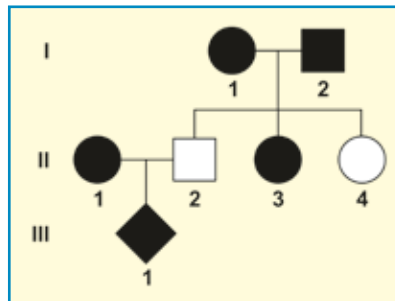
Οι παραπάνω γονότυποι και φαινότυποι προκύπτουν εύκολα από τις παρακάτω πιθανές διασταυρώσεις:

P_1 : $ii \times I^B I^B$
 Γαμέτες: i, i / I^B, I^B

F_1 : $I^B i$ 100% (γονοτυπική αναλογία)
 $[B]$ 100% (φαινοτυπική αναλογία)

γ. Σύμφωνα με τα δεδομένα της άσκησης σχηματίζεται το διπλανό γενεαλογικό δένδρο.

Μπορούμε να μελετήσουμε τους δύο διαφορετικούς χαρακτήρες που εξετάζονται εδώ τον καθένα ξεχωριστά, μόνο με την παραδοχή ότι οι γενετικοί τόποι των γονιδίων που τους ελέγχουν δεν είναι συνδεδεμένοι. Με βάση αυτή την παραδοχή και δεδομένου ότι τότε ισχύει για αυτούς ο 2^{ος} νόμος του Mendel, μπορούμε να εξετάσουμε ξεχωριστά κάθε χαρακτήρα.



Ως προς το χαρακτήρα ασθένεια:

Το άτομο II_1 νοσεί, επομένως έχει γονότυπο AA ή Aa .

Το άτομο II_2 είναι υγιές και έχει γονότυπο aa .

Θα εξετάσουμε περιπτώσεις:

i. Έστω ότι το άτομο II_1 έχει γονότυπο AA , τότε έχουμε τη διασταύρωση:

P_1 : $AA \times aa$
 Γαμέτες: $A, A / a, a$

Οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel (νόμος διαχωρισμού των αλληλόμορφων) και οι πιθανοί γονότυποι των απογόνων προκύπτουν από το αβάνκι του Punnett.

F_1 : Aa 100%

Δηλαδή τότε όλοι οι απόγονοι του ζευγαριού θα πάσχουν από την ασθένεια αυτή.

ii. Έστω ότι το άτομο II_1 έχει γονότυπο Aa , τότε έχουμε τη διασταύρωση:

P_2 : $Aa \times aa$
 Γαμέτες: $A, a / a, a$

Οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel (νόμος διαχωρισμού των αλληλόμορφων) και οι πιθανοί γονότυποι των απογόνων προκύπτουν από το αβάνκι του Punnett.

F_1 : $Aa : aa$

Δηλαδή υπάρχει $\frac{1}{2}$ πιθανότητα να αποκτήσει το ζευγάρι παιδί που νοσεί και ίση πιθανότητα να αποκτήσει υγιή απόγονο.

Ως προς τον χαρακτήρα ομάδα αίματος με το σύστημα ABO:

Γνωρίζουμε ότι το άτομο II_1 έχει ομάδα αίματος AB, άρα θα έχει γονότυπο $I^A I^B$. Το άτομο II_2 έχει γονότυπο $I^B i$ ή ii με ίση πιθανότητα.

Θα εξετάσουμε περιπτώσεις:

i. Εάν το άτομο II_2 έχει γονότυπο $I^B i$, τότε έχουμε τη διασταύρωση:

P_1 : $I^A I^B \times I^B i$
 Γαμέτες: $I^A, I^B / I^B, i$

Οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel (νόμος διαχωρισμού των αλληλόμορφων) και οι πιθανοί γονότυποι των απογόνων προκύπτουν από το αβάνκι του Punnett.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

$$F_1: I^A I^B : I^A i : I^B i : I^B i$$

Σε αυτή την περίπτωση οι πιθανοί φαινότυποι του απογόνου του ζευγαριού, ως προς την ομάδα αίματος είναι: AB : 2 B : A.

2001

ii. Στην περίπτωση που το άτομο II_2 έχει γονότυπο ii και ομάδα αίματος O, τότε έχουμε τη διασταύρωση:

$$P_2: I^A I^B \times ii$$

2003

$$\text{Γαμέτες: } I^A, I^B / i, i$$

Οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel (νόμος διαχωρισμού των αλληλόμορφων) και οι πιθανοί γονότυποι των απογόνων προκύπτουν από το αβάκιο του Punnett.

2004

2005

$$F_1: I^A i : I^B i$$

2006

Δηλαδή, υπάρχει $\frac{1}{2}$ πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί με ομάδα αίματος A ή $\frac{1}{2}$ πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί με ομάδα αίματος B.

2007

Με βάση όλα τα παραπάνω το ζευγάρι II_1 και II_2 έχει τις εξής πιθανότητες να αποκτήσει παιδί που νοσεί και έχει ομάδα αίματος A:

2008

$$\alpha. \frac{1}{2} (\text{να νοσεί}) \times \frac{1}{4} (\text{ομάδα αίματος A}) = \frac{1}{8} \text{ όταν ο γονέας } II_2 \text{ έχει ομάδα αίματος B.}$$

2009

$$\beta. \frac{1}{2} (\text{να νοσεί}) \times \frac{1}{2} (\text{ομάδα αίματος A}) = \frac{1}{4} \text{ όταν ο γονέας } II_2 \text{ έχει ομάδα αίματος O.}$$

2010

2011

2012

2013

**ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2003
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ**

ΘΕΜΑ 1^ο

A. Να γράψετε τον αριθμό της καθεμιάς από τις παρακάτω προτάσεις 1-5 και δίπλα του τη λέξη Σωστό, αν η πρόταση είναι σωστή, ή Λάθος, αν η πρόταση είναι λανθασμένη.

1. Πολλά νουκλεοτίδια ενώνονται μεταξύ τους με ετεροπολικούς δεσμούς και δημιουργούν μία πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα.

Μονάδες 2

2. Οι DNA πολυμεράσες είναι ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή των μορίων DNA.

Μονάδες 2

3. Το πλασμίδιο *Ti* χρησιμοποιείται στη γονιδιακή θεραπεία της κυστικής ίνωσης.

Μονάδες 2

4. Ο τύπος των ομάδων αίματος ABO στον άνθρωπο καθορίζεται από ένα γονίδιο το οποίο έχει δύο αλληλόμορφα.

Μονάδες 2

5. Οι υποχρεωτικά αναερόβιοι οργανισμοί όπως τα βακτήρια του γένους *Clostridium*, δεν αναπτύσσονται παρουσία οξυγόνου.

Μονάδες 2

B. Για τις ερωτήσεις 1-3, να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της ερώτησης και δίπλα του το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση.

1. Η τρισωμία στο 21^ο χρωμόσωμα του ανθρώπου προκαλεί το σύνδρομο:

- α. Klinefelter
- β. Turner
- γ. Down
- δ. Cri du chat (φωνή της γάτας).

Μονάδες 5

2. Η διαδικασία μεταγραφής οδηγεί στο σχηματισμό μορίων:

- α. DNA
- β. cDNA
- γ. RNA
- δ. πρωτεϊνών.

Μονάδες 5

3. Η RNA πολυμεράση προσδένεται:

- α. στον υποκινητή
- β. στην 3' αμετάφραστη περιοχή
- γ. στα εσώνια
- δ. στις αλληλουχίες λήξης.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Ποια διαδικασία ονομάζεται αποδιάταξη νουκλεϊκών οξέων;
Μονάδες 5
2. Από τι αποτελείται το νουκλεόσωμα και ποιος είναι ο ρόλος του;
Μονάδες 10
3. Να εξηγήσετε το είδος της μετάλλαξης που προκαλεί τη δρεπανοκυτταρική αναιμία στον άνθρωπο.
Μονάδες 10

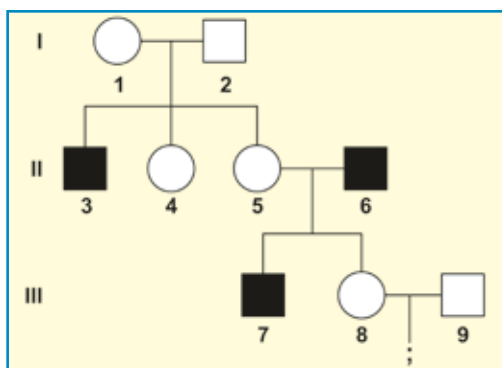
ΘΕΜΑ 3°

Η ινσουλίνη είναι μία ορμόνη απαραίτητη για την καλή λειτουργία του ανθρώπινου οργανισμού.

1. Ποιος είναι ο ρόλος της ινσουλίνης στον οργανισμό μας;
Μονάδες 5
2. Από τι αποτελείται το μόριο της ινσουλίνης;
Μονάδες 5
3. Να γράψετε συνοπτικά τα στάδια παραγωγής της ανθρώπινης ινσουλίνης σε καλλιέργεια βακτηρίων.
Μονάδες 15

ΘΕΜΑ 4°

Δίδεται το γενεαλογικό δέντρο μιας οικογένειας στην οποία εμφανίζεται η ασθένεια της αιμορροφιλίας. Τα άτομα τρία (3), έξι (6) και επτά (7) πάσχουν από αιμορροφιλία.



1. Τι είναι γενεαλογικό δέντρο;
Μονάδες 5
2. Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους όλων των ατόμων που απεικονίζονται στο παραπάνω γενεαλογικό δέντρο.
Μονάδες 9
3. Ποια είναι η πιθανότητα το παιδί των γονέων οκτώ (8) και εννέα (9) να είναι αγόρι αιμορροφιλικό; (*Μονάδες 3*). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (*Μονάδες 8*).
Μονάδες 11

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΩΝ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2003

ΘΕΜΑ 1^ο

A. Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. Λάθος
2. Σωστό
3. Λάθος
4. Λάθος
5. Σωστό

B. 1. γ

2. γ

3. α

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Η απομόνωση του συνολικού DNA από κύτταρα ενός οργανισμού προκαρυωτικού ή ευκαρυωτικού στο δοκιμαστικό σωλήνα είναι πλέον υπόθεση ρουτίνας. Αν στο DNA του οργανισμού που απομονώθηκε δράσουμε με κατάλληλες χημικές ουσίες ή αυξήσουμε τη θερμοκρασία, τότε σπάνε οι δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των συμπληρωματικών αλυσίδων και οι δύο αλυσίδες αποχωρίζονται η μία από την άλλη. Η διαδικασία αυτή ονομάζεται αποδιάταξη. Οι δύο μονόκλωνες αλυσίδες που προκύπτουν μπορούν υπό κατάλληλες συνθήκες να επανενωθούν.
2. Το συνολικό DNA που υπάρχει σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο δεν είναι ένα ενιαίο μόριο αλλά αποτελείται από πολλά γραμμικά μόρια. Τα μόρια του DNA πακετάρονται με τη βοήθεια πρωτεϊνών και σχηματίζουν τα ινίδια χρωματίνης. Στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο, ύστερα από ειδική επεξεργασία τα ινίδια χρωματίνης μοιάζουν σαν κομπολόγια από χάντρες. Κάθε “χάντρα” αποτελεί ένα νουκλεόσωμα, που αποτελεί τη βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης. Το νουκλεόσωμα αποτελείται από DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων και από ένα οκταμερές (οκτώ μόρια) πρωτεϊνών και ονομάζονται ιστόνες. Το DNA τυλίγεται γύρω από το οκταμερές των ιστόνων. Τα νουκλεοσώματα αναδιπλώνονται περισσότερο με τη βοήθεια άλλων πρωτεϊνών με αποτέλεσμα το DNA να πακετάρεται σε μεγαλύτερο βαθμό ώστε να σχηματίσουν τελικά τα ινίδια χρωματίνης.
3. Οι αλλαγές στην αλληλουχία του DNA ονομάζονται μεταλλάξεις. Οι μεταλλάξεις ανάλογα με την έκταση της αλλαγής διακρίνονται σε γονιδιακές και χρωμοσωμικές. Οι γονιδιακές μεταλλάξεις αφορούν μικρό αριθμό βάσεων, όπου συμβαίνει αντικατάσταση, προσθήκη ή έλλειψη νουκλεοτιδίων. Οι χρωμοσωμικές μεταλλάξεις αφορούν αλλαγές σε μεγαλύτερα τμήματα του χρωμοσώματος. Η πρώτη γενετική ασθένεια που βρέθηκε ότι είναι αποτέλεσμα συγκεκριμένης γονιδιακής μετάλλαξης ήταν η δρεπανοκυτταρική αναιμία. Το 1949, ο Linus Pauling και οι συνεργάτες του ανακάλυψαν ότι η αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων HbA, που αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, δύο α και δύο β, διέφερε στα φυσιολογικά άτομα σε σχέση με εκείνα που έπασχαν από δρεπανοκυτταρική αναιμία. Σήμερα γνωρίζουμε ότι η διαφορά εντοπίζεται στο έκτο αμινοξύ της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

σίδας, όπου το γλουταμινικό οξύ αντικαθίσταται από βαλίνη. Η μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη συμβολίζεται με HbS. Η αλλαγή στην ακολουθία των αμινοξέων είναι αποτέλεσμα μιας γονιδιακής μετάλλαξης στην τριπλέτα που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ. Στην κωδική αλυσίδα του DNA δηλαδή, αλλάζει μια βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο $5'GAG_3'$, που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ, αντικαθίσταται από το $5'GTG_3'$, που κωδικοποιεί τη βαλίνη. Αυτή η μετάλλαξη οδηγεί σε αλλαγή της στερεοδιάταξης της αιμοσφαιρίνης, η οποία έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της μορφής των ερυθροκυττάρων, τα οποία, σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου, παίρνουν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα.

Ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι ομόζυγοι για το μεταλλαγμένο γονίδιο που συμβολίζεται με β^s . Τα άτομα αυτά παράγουν μόνο HbS, και καθόλου HbA. Τα ετερόζυγα άτομα (φορείς) έχουν ένα φυσιολογικό β γονίδιο και ένα μεταλλαγμένο και δεν εμφανίζουν τα συμπτώματα της ασθένειας. Τα άτομα αυτά εμφανίζουν δρεπάνωση μόνο σε συνθήκες μεγάλης έλλειψης οξυγόνου (π.χ. σε υψόμετρο μεγαλύτερο των 3.000 μέτρων).

ΘΕΜΑ 3°

1. Η ινσουλίνη είναι μια ορμόνη που παράγεται από ειδικά κύτταρα του παγκρέατος. Η ορμόνη αυτή ρυθμίζει το μεταβολισμό των υδατανθράκων και πιο συγκεκριμένα το ποσοστό της γλυκόζης στο αίμα. Η έλλειψη ή και η ελάττωση της ινσουλίνης στον οργανισμό προκαλεί το διαβήτη, μια ασθένεια που υπολογίζεται ότι πάσχουν πάνω από 60.000.000 άτομα στον κόσμο.
2. Το μόριο της ινσουλίνης αποτελείται από 51 αμινοξέα. Η ινσουλίνη αποτελείται από δύο μικρά πεπτίδια Α και Β που συγκρατούνται μεταξύ τους με δισουλφιδικούς δεσμούς. Το γονίδιο της ινσουλίνης παράγει ένα πρόδρομο μόριο, την προϊνσουλίνη, η οποία μετατρέπεται τελικά σε ινσουλίνη.
3. Μια μέθοδος που χρησιμοποιείται για την παραγωγή της ανθρώπινης ινσουλίνης με τη βοήθεια της Βιοτεχνολογίας είναι η παραγωγή της προϊνσουλίνης από βακτήρια και η μετατροπή της σε ινσουλίνη με ενζυμική κατεργασία. Η μέθοδος αυτή απαιτεί την κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης από τα κύτταρα του ανθρώπινου παγκρέατος στα οποία εκφράζεται το γονίδιο της ινσουλίνης και απομόνωση του κλώνου που περιέχει το επιθυμητό γονίδιο. Συνοπτικά, τα στάδια παραγωγής της ανθρώπινης ινσουλίνης σε καλλιέργεια βακτηρίων είναι:
 - Απομόνωση του συνολικού ώριμου mRNA από κύτταρα του ανθρώπινου παγκρέατος που εκφράζουν το γονίδιο της ινσουλίνης.
 - Κατασκευή δίκλωνων μορίων DNA και ενσωμάτωσή τους σε πλασμίδια.
 - Μετασχηματισμός βακτηρίων με τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια και ανάπτυξή τους σε υγρό θρεπτικό υλικό στο εργαστήριο.
 - Επιλογή των μετασχηματισμένων βακτηρίων που παράγουν το μόριο της προϊνσουλίνης και ανάπτυξή τους σε βιοαντιδραστήρα, για την παραγωγή του πρόδρομου μορίου της ινσουλίνης.
 - Συλλογή της προϊνσουλίνης και μετατροπή της σε ινσουλίνη με ειδική ενζυμική κατεργασία.

ΘΕΜΑ 4^ο

1. Γενεαλογικό δένδρο είναι η διαγραμματική απεικόνιση των μελών μιας οικογένειας για πολλές γενεές, όπου αναπαρίστανται οι γάμοι, η σειρά των γεννήσεων, το φύλο των ατόμων και ο φαινότυπός τους σε σχέση με κάποιο συγκεκριμένο χαρακτήρα. Τα γενεαλογικά δένδρα συνεισφέρουν σημαντικά στη μελέτη του τρόπου κληρονομής διαφόρων χαρακτήρων και βοηθούν στη γενετική καθοδήγηση, καθώς ένα γενεαλογικό δένδρο δε μας βοηθάει μόνο να καταλάβουμε το παρελθόν αλλά και να προσδιορίσουμε το μέλλον.
2. Η αιμορροφιλία είναι μια ασθένεια που ακολουθεί φυλοσύνδετο και υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Έστω ο γενετικός τόπος του φυλετικού χρωμοσώματος X στον οποίο εδράζεται το γονίδιο A και για τον οποίο δεν υπάρχει αντίστοιχος στο Y φυλετικό χρωμόσωμα, με αλληλομόρφα A και a με σχέση επικράτειας A επικρατές του a. Άτομα αρσενικά με γονότυπο X^AY είναι φυσιολογικά, ενώ αρσενικά άτομα με γονότυπο X^aY πάσχουν από αιμορροφιλία. Θηλυκά άτομα με γονότυπο X^AX^A ή X^AX^a είναι φυσιολογικά, ενώ θηλυκά άτομα με γονότυπο X^aX^a πάσχουν από αιμορροφιλία.

Παρατηρούμε ότι το άτομο I₂ είναι αρσενικό και δε νοσεί, άρα ο γονότυπός του είναι X^AY. Το άτομο I₁ είναι θηλυκό και δε νοσεί, άρα έχει γονότυπο X^AX^A ή X^AX^a. Παρατηρούμε όμως από τη διασταύρωση των ατόμων I₁ και I₂ ότι προκύπτει αρσενικός απόγονος που πάσχει (II₃), επομένως θα έχει γονότυπο X^aY. Συνεπώς, ο γονότυπος του ατόμου I₁ πρέπει να είναι τελικά X^AX^a, αφού κάθε απόγονος κληρονομεί από κάθε γονέα του ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα. Δεδομένου ότι ο απόγονος II₃ είναι αρσενικός, θα έχει κληρονομήσει το φυλετικό X χρωμόσωμα από τη μητέρα του και το φυλετικό Y χρωμόσωμα από τον πατέρα του. Το θηλυκό άτομο II₄ είναι φυσιολογικό και έχει πάρει σίγουρα το αλληλόμορφο A (X^A) του πατέρα. Ο γονότυπος του II₄ θα είναι τελικά X^AX^A αν πήρε και το X^A της μητέρας ή X^AX^a αν πήρε το X^a της μητέρας. Το άτομο II₅ είναι επίσης θηλυκό και φυσιολογικό, έχει δηλαδή γονότυπο X^AX^A ή X^AX^a. Το άτομο αυτό διασταυρώνεται με αρσενικό άτομο που νοσεί II₆, το οποίο έχει σίγουρα γονότυπο X^aY. Από τη διασταύρωση των ατόμων II₅ και II₆ προκύπτει αρσενικός απόγονος που νοσεί (III₇) και έχει δηλαδή γονότυπο X^aY. Το χρωμόσωμα Y προέρχεται σίγουρα από τον πατέρα, άρα το χρωμόσωμα X που φέρει το αλληλόμορφο a για την ασθένεια προέρχεται από τη μητέρα. Επομένως, ο γονότυπος του ατόμου II₅ είναι τελικά X^AX^a. Επιπλέον από τη διασταύρωση των II₅ και II₆ προκύπτει θηλυκός απόγονος (III₈) που είναι φυσιολογικός και έχει γονότυπο X^AX^a. Αυτό γιατί έχει πάρει το X^a του πατέρα ο οποίος νοσεί και το X^A της μητέρας, αφού το άτομο είναι φυσιολογικό. Το άτομο III₈ διασταυρώνεται με αρσενικό φυσιολογικό άτομο (III₉) που έχει φυσικά γονότυπο X^AY.

3. Το άτομο III₈ έχει γονότυπο X^AX^a και το III₉ έχει γονότυπο X^AY. Από τη διασταύρωση των ατόμων αυτών έχουμε:

$$\begin{array}{lcl} P: & X^A Y & \times \quad X^A X^a \\ \text{Γαμέτες:} & X^A, Y & / \quad X^A, X^a \\ F_1: & X^A X^A : X^A X^a : X^A Y : X^a Y \end{array}$$

Τα άτομα της F₁ γενεάς προκύπτουν εύκολα από το τετράγωνο του Punnett το οποίο αποτελεί τη διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών των ατόμων της P γενεάς και του τρόπου συνδυασμού τους.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

♀/♂	X ^A	Y
X ^A	X ^A X ^A	X ^A Y
X ^a	X ^A X ^a	X ^a Y

Παρατηρούμε ότι μπορεί να προκύψουν θηλυκοί απόγονοι, φυσιολογικοί ομόζυγοι (X^AX^A) ή φορείς (X^AX^a) και αρσενικοί απόγονοι, είτε φυσιολογικοί (X^AY) είτε πάσχοντες (X^aY) με ίδια πιθανότητα. Επομένως η πιθανότητα να προκύψει αγόρι αιμορροφιλικό είναι $\frac{1}{4}$.

Σημείωση: Η πιθανότητα θα ήταν $\frac{1}{2}$ αν από τη διατύπωση της άσκησης γινόταν φανερό ότι το ζευγάρι III₈ και III₉ έχει αποκτήσει αγόρι, οπότε τότε θεωρούμε δεδομένο ότι το παιδί τους είναι αγόρι (πιθανότητα 1) και εξετάζουμε μόνο την πιθανότητα το αγόρι αυτό να είναι αιμορροφιλικό, οπότε το ενδεχόμενο αυτό έχει πιθανότητα $\frac{1}{2}$, όπως φαίνεται και από το τετράγωνο του Punnett εξετάζοντας μόνο τους αρσενικούς απογόνους.

Σχόλια: Εδώ υιοθετείται ένας διαφορετικός τρόπος αρίθμησης των μελών του γενεαλογικού δένδρου, όπου η αρίθμηση των ατόμων γίνεται με συνεχή τρόπο ανεξάρτητα από τη γενεά στην οποία ανήκουν. Το ίδιο το σχολικό βιβλίο αναφέρει ότι "κάθε άτομο που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δένδρο χαρακτηρίζεται από δύο αριθμούς: έναν λατινικό, ο οποίος καθορίζει τη γενεά του ατόμου (σε σχέση με την πατρική) και έναν αραβικό, ο οποίος καθορίζει τη σειρά του ατόμου στην γενεά του.

Το 4^ο θέμα λύθηκε θεωρώντας γνωστό από το σχολικό βιβλίο τον τρόπο κληρονομής της αιμορροφιλίας. Διαφορετικά θα έπρεπε να αποδείξουμε ότι η ασθένεια κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο, γεγονός που επιβεβαιώνεται από όλες τις διασταυρώσεις του δοθέντος γενεαλογικού δένδρου. Ωστόσο από το δοθέν γενεαλογικό δένδρο δεν αποκλείεται και η αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα για την υπό εξέταση ασθένεια.

**ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2004
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ**

ΘΕΜΑ 1°

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση που συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Το γενετικό υλικό των προκαρυωτικών κυττάρων είναι ένα...

- α. δίκλωνο γραμμικό μόριο DNA.
- β. δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA.
- γ. δίκλωνο κυκλικό μόριο RNA.
- δ. μονόκλωνο κυκλικό μόριο RNA.

Μονάδες 5

2. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες...

- α. συμμετέχουν στην ωρίμανση του mRNA.
- β. συμμετέχουν στη μεταγραφή του DNA.
- γ. αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες DNA.
- δ. συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA.

Μονάδες 5

3. Σε άτομα που πάσχουν από αιμορροφιλία Β χορηγείται...

- α. παράγοντας IX.
- β. αυξητική ορμόνη.
- γ. ινσουλίνη.
- δ. α₁ - αντιθρυψίνη.

Μονάδες 5

4. Το πλασμίδιο *Ti* απομονώνεται από...

- α. τα βακτήρια του γένους *Lactobacillus*.
- β. το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*.
- γ. το βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens*.
- δ. τα βακτήρια του γένους *Clostridium*.

Μονάδες 5

5. Η εισαγωγή ανασυνδυασμένου DNA σε βακτηριακό κύτταρο - ξενιστή ονομάζεται ...

- α. εμβολιασμός.
- β. μικροέγχυση.
- γ. ιχνηθέτηση.
- δ. μετασχηματισμός.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Ποιες λειτουργίες επιτελούν τα ένζυμα DNA πολυμεράσες κατά την αντιγραφή του DNA;
Μονάδες 6
2. Γιατί τα μιτοχόνδρια χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα οργανίδια;
Μονάδες 4
3. Τι εννοούμε με τον όρο ζύμωση (Μονάδες 4) και ποια είναι τα προϊόντα της (Μονάδες 4);
Μονάδες 8
4. Με ποια διαδικασία παράγονται μονοκλωνικά αντισώματα στο εργαστήριο για ένα επιλεγμένο αντιγόνο;
Μονάδες 7

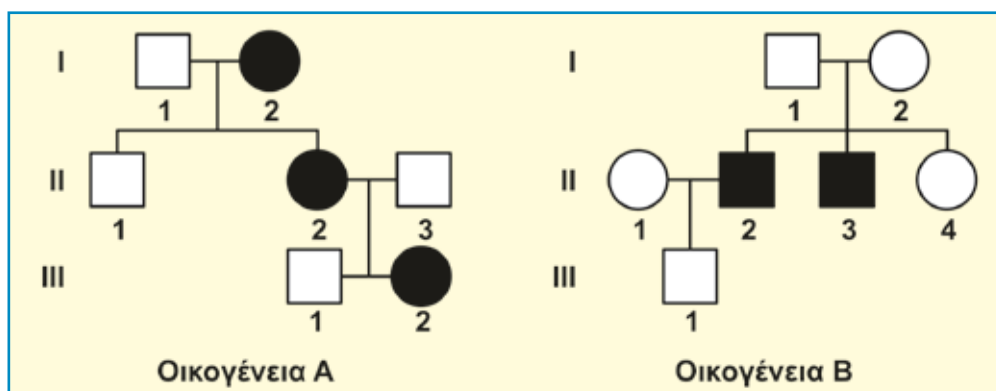
ΘΕΜΑ 3°

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία, η β-θαλασσαιμία και η φαινυλκετονουρία είναι μερικές από τις συχνά εμφανιζόμενες γενετικές ασθένειες του ανθρώπου που οφείλονται σε μεταλλάξεις.

1. Σε τι μας βοηθά η διάγνωση των γενετικών ασθενειών;
Μονάδες 6
2. Ποιες τεχνικές μάς δίνουν τη δυνατότητα διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας σε ενήλικα άτομα που πάσχουν από αυτή;
Μονάδες 6
3. Γιατί τα άτομα που πάσχουν από β-θαλασσαιμία παρουσιάζουν μεγάλη ετερογένεια συμπτωμάτων;
Μονάδες 8
4. Γιατί τα άτομα που πάσχουν από φαινυλκετονουρία εμφανίζουν διανοητική καθυστέρηση;
Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 4°

Στα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα μελετάται ο τρόπος κληρονομής της ίδιας ασθένειας σε δύο διαφορετικές οικογένειες Α και Β. Στην οικογένεια Α τα άτομα I₂, II₂ και III₂ (μαυρισμένα) είναι ασθενή, ενώ στην οικογένεια Β τα άτομα II₂ και II₃ (μαυρισμένα) είναι ασθενή.



1. Με βάση τα παραπάνω γενεαλογικά δέντρα να βρείτε τον τύπο κληρονομικότητας της ασθένειας αυτής. (Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης).

Μονάδες 7

2. Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους όλων των ατόμων που απεικονίζονται στα γενεαλογικά δέντρα των οικογενειών Α και Β.

Μονάδες 8

3. Να υπολογίσετε την πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι με την ασθένεια αυτή από το γάμο του ατόμου III_2 της οικογένειας Α με το άτομο III_1 της οικογένειας Β.

Μονάδες 10

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΩΝ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2004

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. β

Σημείωση: Στο γενετικό υλικό των προκαρυωτικών κυττάρων υπάγονται και τα πλασμίδια εφόσον το βακτηριακό κύτταρο τα διαθέτει.

2. γ

Σημείωση: Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν και κόβουν ειδικές δίκλωνες αλληλουχίες DNA.

3. α

4. γ

5. δ

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Η αντιγραφή του DNA είναι μια πολύπλοκη διαδικασία στην οποία συμμετέχει ένας μεγάλος αριθμός ενζύμων.

Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA ονομάζονται DNA πολυμεράσες. Επειδή τα ένζυμα αυτά δεν έχουν την ικανότητα να αρχίσουν την αντιγραφή, το κύτταρο έχει ένα ειδικό σύμπλοκο που αποτελείται από πολλά ένζυμα, το πριμόσωμα, το οποίο συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες, τα οποία ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα. DNA πολυμεράσες επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα, τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA. Τα νέα μόρια DNA αρχίζουν να σχηματίζονται, καθώς δημιουργούνται δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των συμπληρωματικών αζωτούχων βάσεων των δεοξυριβονουκλεοτιδίων. DNA πολυμεράσες επιδιορθώνουν επίσης λάθη που συμβαίνουν κατά τη διάρκεια της αντιγραφής. Μπορούν, δηλαδή, να «βλέπουν» και να απομακρύνουν νουκλεοτίδια που οι ίδιες τοποθετούν, κατά παράβαση του κανόνα της συμπληρωματικότητας, και να τοποθετούν τα σωστά. Ταυτόχρονα DNA πολυμεράσες απομακρύνουν τα πρωταρχικά τμήματα RNA και τα αντικαθιστούν με τμήματα DNA.

Οι DNA πολυμεράσες λειτουργούν μόνο προς καθορισμένη κατεύθυνση και τοποθετούν τα νουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3' άκρο της δεοξυριβόζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας. Έτσι, λέμε ότι αντιγραφή γίνεται με προσανατολισμό 5' προς 3'. Κάθε νεοσυντιθέμενη αλυσίδα θα έχει προσανατολισμό 5'→3'. Έτσι, σε κάθε διπλή έλικα που παράγεται οι δύο αλυσίδες θα είναι αντιπαράλληλες.

2. Τα μιτοχόνδρια είναι οργανίδια του ευκαρυωτικού κυττάρου που διαθέτουν DNA. Το DNA που υπάρχει στα οργανίδια αυτά είναι στους περισσότερους οργανισμούς, κυκλικό δίκλωνο μόριο DNA σε περισσότερα από ένα αντίγραφα (στα μιτοχόνδρια απαντώνται από δύο έως δέκα μόρια DNA) και κωδικοποιεί έναν αριθμό πρωτεϊνών που είναι απαραίτητες για την οξειδωτική φωσφορυλίωση. Ο μεγαλύτερος όμως αριθμός πρωτεϊνών που είναι απαραίτητες για τη λειτουργία των οργανιδίων αυτών κωδικοποιείται από γονίδια που εδράζονται στο

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

DNA του πυρήνα. Γι' αυτό και τα οργανίδια αυτά, επειδή δεν είναι εντελώς ανεξάρτητα από τον πυρήνα χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα.

3. Για την καλλιέργεια μικροοργανισμών σε μεγάλη κλίμακα χρησιμοποιούνται ειδικές συσκευές που ονομάζονται ζυμωτήρες ή βιοαντιδραστήρες. Με τους βιοαντιδραστήρες είναι δυνατός ο έλεγχος των συνθηκών ανάπτυξης της καλλιέργειας (θερμοκρασία, pH, συγκέντρωση O_2). Ως θρεπτικό υλικό χρησιμοποιείται η μελάσα που είναι μια φθηνή πηγή άνθρακα, παραπροϊόν της επεξεργασίας του ζαχαροκάλαμου ή σακχαρότευτλων. Όλα ξεκινούν από τον εμβολιασμό στο βιοαντιδραστήρα μικρής ποσότητας μικροοργανισμών που έχουν καλλιεργηθεί στο εργαστήριο. Στη συνέχεια οι μικροοργανισμοί χρησιμοποιούν το θρεπτικό υλικό του βιοαντιδραστήρα για την ανάπτυξη και τον πολλαπλασιασμό τους. Οι συνθήκες καλλιέργειας πρέπει να είναι στείρες ώστε να μη μολυνθεί η καλλιέργεια. Ο ίδιος ο βιοαντιδραστήρας και το θρεπτικό υλικό αποστειρώνονται πριν τη χρήση. Η διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιεσδήποτε συνθήκες, ονομάζεται ζύμωση. Παλαιότερα ο όρος ζύμωση χρησιμοποιούνταν μόνο για αναερόβιες διεργασίες, πλέον όμως χρησιμοποιείται και για αερόβιες. Τα προϊόντα της ζύμωσης μπορεί να είναι τα ίδια τα κύτταρα που ονομάζονται βιομάζα ή προϊόντα των κυττάρων, όπως πρωτεΐνες ή αντιβιοτικά.

4. Τα αντισώματα είναι πρωτεϊνικά μόρια, που παράγονται από τα Β-λεμφοκύτταρα του ανοσοποιητικού μας συστήματος, όταν ένα αντιγόνο (παθογόνος μικροοργανισμός, ιός ή ξένο υλικό) προσβάλλει τον οργανισμό. Τα αντισώματα αντιδρούν με το αντιγόνο και το εξουδετερώνουν.

Ο οργανισμός μας είναι ικανός να παράγει αντισώματα εναντίον κάθε ξένου αντιγόνου. Στην πραγματικότητα ένα αντίσωμα αναγνωρίζει μόνο μία περιοχή του αντιγόνου, η οποία ονομάζεται αντιγονικός καθοριστής. Ένα μεγάλο αντιγόνο, π.χ. ένας μικροοργανισμός, έχει πολλούς αντιγονικούς καθοριστές γι' αυτό παράγονται πολλά είδη αντισωμάτων εναντίον του.

Κάθε είδος αντισώματος που αναγνωρίζει έναν αντιγονικό καθοριστή παράγεται από μια ομάδα όμοιων Β-λεμφοκυττάρων, που αποτελούν ένα κλώνο. Τα αντισώματα που παράγονται από έναν κλώνο Β-λεμφοκυττάρων ονομάζονται μονοκλωνικά.

Τα μονοκλωνικά αντισώματα χρησιμοποιούνται ευρέως στην Ιατρική ως ανοσοδιαγνωστικά για την ανίχνευση ασθενειών ή ως εξειδικευμένα φάρμακα εναντίον παθογόνων μικροοργανισμών ή ακόμα και εναντίον του καρκίνου. Για την παραγωγή στο εργαστήριο αντισωμάτων έναντι ενός επιλεγμένου αντιγόνου, αρχικά μολύνουμε έναν ποντικό με το αντιγόνο αυτό. Προκαλείται έτσι ανοσολογική αντίδραση στο ποντίκι και αρχίζουν να παράγονται αντισώματα κατά του αντιγόνου από τα εξειδικευμένα Β-λεμφοκύτταρα του ποντικιού. Μετά από δύο εβδομάδες αφαιρούμε τον σπλήνα του ποντικιού και απομονώνουμε τα Β-λεμφοκύτταρα. Τα Β-λεμφοκύτταρα δεν ζουν για πολύ έξω από τον οργανισμό και δεν μπορούν να διατηρηθούν σε κυτταροκαλλιέργειες. Αποκτούν αυτή την ιδιότητα όμως μετά τη σύντηξή τους με καρκινικά κύτταρα. Τα υβριδικά κύτταρα που προκύπτουν ονομάζονται υβριδώματα και μπορούν να παράγουν μεγάλες ποσότητες μονοκλωνικών αντισωμάτων εναντίον του επιλεγμένου αντιγόνου. Τα υβριδώματα μπορούν να φυλάσσονται για μεγάλο χρονικό διάστημα στην κατάψυξη ($-80^{\circ}C$) και να παράγουν οποιαδήποτε στιγμή τα μονοκλωνικά αντισώματα.

1. Οι γνώσεις που έχουμε αποκτήσει σε μοριακό επίπεδο για τους μηχανισμούς που δημιουργούν τις γενετικές ασθένειες, μας έχουν δώσει τη δυνατότητα ανάπτυξης μεθόδων ώστε να ανιχνεύουμε γενετικές ανωμαλίες στα μέλη μιας οικογένειας ή στα άτομα ενός πληθυσμού. Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών μας βοηθά:

- Στον πιο έγκαιρο εντοπισμό γενετικών ανωμαλιών στα άτομα που εξετάζονται.
- Στον εντοπισμό φορέων γενετικών ασθενειών.
- Στον προσδιορισμό της πιθανότητας εμφάνισης κάποιας γενετικής ασθένειας στους απογόνους μιας οικογένειας που έχει ιστορικό εμφάνισης της ασθένειας.

Η έγκαιρη διάγνωση μιας γενετικής ασθένειας μας δίνει τη δυνατότητα σχεδιασμού θεραπευτικής αγωγής έτσι που να ελαχιστοποιούνται οι επιπλοκές που μπορεί να προκαλέσει η ασθένεια, όπως στην περίπτωση της φαινοκυτταρικής αναιμίας και των θαλασσαιμιών, γίνεται με σκοπό τον υπολογισμό της πιθανότητας εμφάνισης της ασθένειας στους απογόνους. Ακόμα, στην περίπτωση διάγνωσης γενετικής ανωμαλίας κατά τον προγεννητικό έλεγχο μπορεί να γίνει πρόωρη διακοπή της κύησης.

2. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι από τις λίγες ασθένειες της οποίας έχει μελετηθεί διεξοδικά ο μηχανισμός δημιουργίας της. Μπορούμε έτσι, με διάφορες τεχνικές να διαγνώσουμε την ασθένεια σε διάφορα άτομα. Μια από αυτές τις τεχνικές είναι να μελετήσουμε τη μορφολογία των ερυθροκυττάρων σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου. Αν το άτομο πάσχει, τα ερυθροκύτταρά του παίρνουν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα (δοκιμασίας δρεπάνωσης). Υπάρχουν ακόμη τεχνικές που μας επιτρέπουν να ανιχνεύσουμε τη μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη HbS στα ερυθρά αιμοσφαίρια ή ακόμα και του μεταλλαγμένου γονιδίου β^s με τη βοήθεια PCR.

Όλες οι παραπάνω τεχνικές παρέχουν τη δυνατότητα διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας μόνο σε ενήλικα άτομα, δεδομένου ότι τα ερυθρά αιμοσφαίρια του ανθρώπου περιέχουν κυρίως μια πρωτεΐνη, την αιμοσφαιρίνη A (HbA). Κάθε μόριο αιμοσφαιρίνης έχει σφαιρικό σχήμα στο χώρο και αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δύο όμοιες, καθεμιά από τις οποίες συνδέεται με μία ομάδα αίμης. Η κύρια αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων έχει σύσταση $\alpha_2\beta_2$ και διαφέρει από τις αντίστοιχες του εμβρύου. Η κύρια αιμοσφαιρίνη κατά την εμβρυϊκή ηλικία είναι η αιμοσφαιρίνη F (HbF) με σύσταση $\alpha_2\gamma_2$, δηλαδή αποτελείται από δύο πολυπεπτιδικές αλυσίδες α και από δύο γ .

Επομένως σε έμβρυα δεν είναι δυνατό να εφαρμοστούν η τεχνική της δοκιμασίας δρεπάνωσης και ο βιοχημικός προσδιορισμός της HbS.

3. Τα γονίδια που κωδικοποιούν τις πολυπεπτιδικές αλυσίδες των αιμοσφαιρινών του ανθρώπου, υφίστανται πολλές μεταλλάξεις που οδηγούν σε αιμοσφαιρινοπάθειες. Μόνο στο γονίδιο που κωδικοποιεί την β -πολυπεπτιδική αλυσίδα έχουν βρεθεί πάνω από 300 διαφορετικές μεταλλάξεις. Οι μεταλλάξεις αυτές αναλόγως με το αν συμβαίνουν σε αμινοξέα σημαντικά για τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης, όπως αυτά που βρίσκονται στο σημείο πρόσδεσης της αίμης ή σε αμινοξέα λιγότερο σημαντικά για τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης, δημιουργούν πολύ σοβαρά προβλήματα ή ήπιες μορφές αναιμίας αντίστοιχα. Μια από τις σοβαρότερες αιμοσφαιρινοπάθειες είναι η θαλασσαιμία που οφείλεται σε ελαττωμένη σύνθε-

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ση των α ή των β πολυπεπτιδικών αλυσίδων και οδηγεί σε α -θαλασσαιμία ή β -θαλασσαιμία αντίστοιχα. Η β -θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια, δηλαδή προκαλείται από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων, όπως προσθήκες, ελλείψεις ή αντικαταστάσεις βάσεων στο γονίδιο που κωδικοποιεί την β -αλυσίδα της HbA. Τα συμπτώματα της ασθένειας διαφέρουν ως προς την βαρύτητα ανάμεσα στα άτομα και σχετίζονται με το είδος της μετάλλαξης που τα προκαλεί. Τα συμπτώματα μπορεί να κυμαίνονται από σοβαρή αναιμία (παντελή έλλειψη της πολυπεπτιδικής αλυσίδας β , συνεπώς και της αιμοσφαιρίνης A) έως πιο ήπια αναιμία (ελαττωμένη σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας β , συνεπώς και της HbA).

4. Οι μεταβολικές οδοί στον άνθρωπο ακολουθούν μονοπάτια που το καθένα ελέγχεται από κάποιο ένζυμο. Έχουν περιγραφεί πάνω από 200 διαταραχές του μεταβολισμού, οι οποίες αφορούν στη λειτουργικότητα ενζύμων. Η δημιουργία μεταλλάξεων σε γονίδια που κωδικοποιούν αυτά τα ένζυμα προκαλούν κληρονομικές ασθένειες, όπως η φαινυλκετονουρία, που μεταβιβάζονται στους απογόνους με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Η φαινυλκετονουρία (PKU) είναι μια ασθένεια που οφείλεται στην έλλειψη ενός ενζύμου, που στα φυσιολογικά άτομα μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη, με αποτέλεσμα τη συσσώρευση φαινυλαλανίνης. Στα άτομα που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο μεταλλαγμένο γονίδιο παρεμποδίζεται η φυσιολογική ανάπτυξη και λειτουργία των κυττάρων του εγκεφάλου, με αποτέλεσμα τη διανοητική καθυστέρηση. Εάν η ασθένεια ανιχνευθεί νωρίς κατά τη νεογνική ηλικία, τότε τα συμπτώματά της μπορούν να αποφευχθούν με τη χρησιμοποίηση εφ' όρου ζωής κατάλληλου διαιτολογίου φτωχού σε φαινυλαλανίνη.

ΘΕΜΑ 4^ο

1. Στην άσκηση εξετάζεται ο τρόπος κληρονόμησης μίας ασθένειας σε δύο διαφορετικές οικογένειες με βάση τα γενεαλογικά τους δένδρα. Προκειμένου να βρούμε τον τύπο κληρονομικότητάς της ασθένειας αυτής, θα εξετάσουμε περιπτώσεις:

Έστω ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων, στον οποίο εδράζεται το γονίδιο A που ελέγχει τη συγκεκριμένη ασθένεια. Το γονίδιο A έχει δύο αλληλόμορφα, τα A και a με σχέση επικράτειας μεταξύ τους A επικρατές του a.

Αν η ασθένεια ακολουθούσε αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας, τότε το αλληλόμορφο A θα ήταν υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας ενώ το a θα ήταν το φυσιολογικό αλληλόμορφο. Δηλαδή άτομα με γονότυπο AA ή Aa πάσχουν από τη νόσο ενώ άτομα με γονότυπο aa είναι φυσιολογικά. Επομένως, από τη διασταύρωση των ατόμων I_1 και I_2 της οικογένειας B δε θα μπορούσε να προκύψει απόγονος που να πάσχει, αφού τα άτομα I_1 και I_2 της B οικογένειας θα έχει το καθένα γονότυπο aa και με δεδομένο ότι κάθε απόγονος κληρονομεί από κάθε γονέα του ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα, όλοι οι απόγονοι αυτής της διασταύρωσης θα έπρεπε να έχουν γονότυπο aa, έχοντας κληρονομήσει ένα αλληλόμορφο a από τη μητέρα τους και έναν αλληλόμορφο a από τον πατέρα τους.

Αν η ασθένεια ακολουθούσε φυλοσύνδετο επικρατή τύπο κληρονομικότητας, ο γενετικός τόπος όπου εδράζεται το γονίδιο A θα βρίσκεται στο φυλετικό χρωμόσωμα X και δεν θα υπάρχει αντίστοιχος γενετικός τόπος στο Y φυλετικό χρωμόσωμα. Σε αυτή την περίπτωση θηλυκά άτομα με γονότυπο $X^A X^A$ ή $X^A X^a$ θα νοσούν από την ασθένεια, όπως και αρσενικά

άτομα με γονότυπο X^AY , ενώ θηλυκά άτομα με γονότυπο X^aX^a και αρσενικά με γονότυπο X^aY είναι φυσιολογικά. Επίσης, δε θα μπορούσε από τη διασταύρωση και πάλι των ατόμων I_1 (X^aY) και I_2 (X^aX^a) της οικογένειας Β που είναι υγιή, να προκύψει έστω και ένας απόγονος που να πάσχει π.χ. ο II_2 (X^aY).

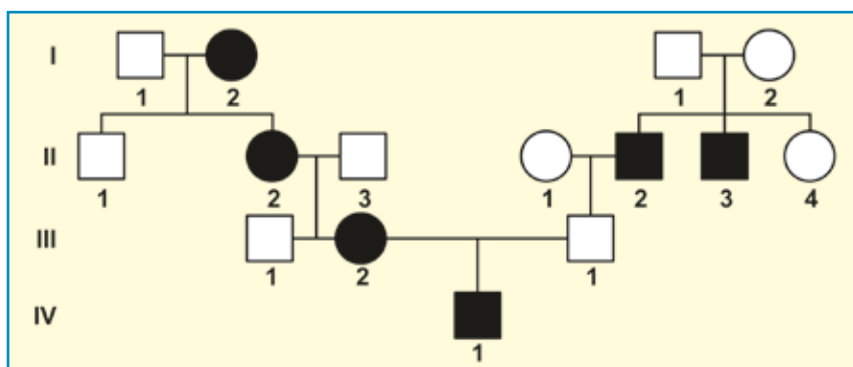
Αν η ασθένεια ακολουθούσε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, τότε σε αυτή την περίπτωση το επικρατές αλληλόμορφο Α είναι το φυσιολογικό και το υπολειπόμενο α το παθολογικό. Δηλαδή θηλυκά άτομα με γονότυπο X^AX^A ή X^AX^a είναι φυσιολογικά, όπως και αρσενικά άτομα με γονότυπο X^AY . Θηλυκά άτομα με γονότυπο X^aX^a και αρσενικά άτομα με γονότυπο X^aY νοσούν. Επίσης λοιπόν, δε θα μπορούσε από τη διασταύρωση υγιούς αρσενικού ατόμου I_1 (X^AY) της οικογένειας Α με ασθενές θηλυκό I_2 (X^aX^a) να προκύψει ασθενές θηλυκό άτομο II_2 (X^aX^a), αφού το κορίτσι θα έχει κληρονομήσει το ένα Χ φυλετικό χρωμόσωμα από τον πατέρα της.

Τέλος, έστω ότι η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Τότε το γονίδιο Α που την ελέγχει εδράζεται σε ζεύγος ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων και το επικρατές αλληλόμορφο Α είναι το φυσιολογικό ενώ το υπολειπόμενο α είναι το παθολογικό, που σε ομόζυγη κατάσταση ευθύνεται για την εμφάνιση της νόσου. Όπως επιβεβαιώνεται από όλες τις διασταυρώσεις και των δύο γενεαλογικών δένδρων που δίνονται, η ασθένεια ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

2. Στην οικογένεια (Α) το άτομο I_1 είναι φυσιολογικό, έχει δηλαδή γονότυπο ΑΑ ή Αα ενώ το I_2 νοσεί, άρα έχει γονότυπο αα. Αποκτούν όμως απόγονο που πάσχει (II_2) άρα έχει γονότυπο αα, επομένως το άτομο I_1 έχει γονότυπο Αα. Το άτομο II_1 έχει γονότυπο Αα. Το άτομο II_3 είναι φυσιολογικό, όμως από τη διασταύρωση του με άτομο που νοσεί (II_2) προκύπτει άτομο που πάσχει III_2 και έχει γονότυπο αα, άρα το άτομο αυτό (II_3) φέρει το αλληλόμορφο α μια φορά και έχει γονότυπο Αα. Το άτομο III_1 έχει γονότυπο Αα, αφού προκύπτει από τη διασταύρωση ατόμων με γονότυπο Αα και αα και είναι φυσιολογικό.

Στην οικογένεια (Β) τα άτομα I_1 και I_2 είναι φυσιολογικά, αποκτούν όμως απογόνους που πάσχουν (II_2 και II_3) και έχουν δηλαδή γονότυπο αα, οπότε τα I_1 και I_2 φέρουν από μια φορά το καθένα στο γονότυπό τους το αλληλόμορφο α, άρα έχουν γονότυπο Αα και οι δύο. Το άτομο II_4 που είναι φυσιολογικό και προκύπτει από τη διασταύρωση των I_1 και I_2 μπορεί να έχει γονότυπο ΑΑ ή Αα. Το άτομο II_1 είναι και αυτό φυσιολογικό και διασταυρώνεται με το II_2 που πάσχει και αποκτούν απόγονο φυσιολογικό. Το άτομο αυτό (II_1) μπορεί να έχει γονότυπο ΑΑ ή Αα. Το III_1 έχει γονότυπο Αα, αφού είναι φυσιολογικό αλλά έχει γονέα (II_2) που νοσεί.

3.



Το άτομο III_2 της οικογένειας (Α) έχει γονότυπο αα, αφού πάσχει από την ασθένεια ενώ το III_1 της οικογένειας (Β) έχει γονότυπο Αα, όπως εξηγήσαμε παραπάνω.

2000

Έχουμε επομένως τη διασταύρωση:

$F_2B \times F_2A$: ♀ Aa $\times$ ♂ aa

Γαμέτες: A, a / a, a

F_3 : Aa : aa

2001

2002

Όπως προκύπτει από το τετράγωνο του Punnett, το οποίο αποτελεί τη διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους σε μια διασταύρωση.

2003

2004

♀/♂	A	a
a	Aa	aa
a	Aa	aa

2005

2006

Άρα η πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι είναι $\frac{1}{2}$ και η πιθανότητα το αγόρι αυτό να νοσεί είναι επίσης $\frac{1}{2}$, επομένως η πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι με την ασθένεια από τη διασταύρωση των III_2 της A οικογένειας και III_1 της B οικογένειας είναι το γινόμενο των δύο παραπάνω ανεξάρτητων ενδεχόμενων, δηλαδή $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$.

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

**ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2005
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ**

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

- 1. Στα πειράματά τους οι Avery, Mac-Leod και McCarty διαπίστωσαν ότι ο μετασχηματισμός των αδρών βακτηρίων σε λεία οφείλεται...**

α. στο DNA.
β. στο RNA.
γ. στους υδατάνθρακες.
δ. στις πρωτεΐνες.

Μονάδες 5

- 2. Η αιμορροφιλία Α είναι μια ασθένεια που εμφανίζεται...**

α. συχνότερα στα θηλυκά άτομα.
β. μόνο στα θηλυκά άτομα.
γ. συχνότερα στα αρσενικά άτομα.
δ. μόνο στα αρσενικά άτομα.

Μονάδες 5

- 3. Ο χαρακτήρας προσκολλημένοι λοβοί των αυτιών στον άνθρωπο καθορίζεται από...**

α. αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο.
β. φυλοσύνδετο επικρατές γονίδιο.
γ. αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο.
δ. φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο.

Μονάδες 5

- 4. Η χρωμοσωμική ανωμαλία που αλλάζει την ποσότητα του γενετικού υλικού ενός κυττάρου είναι...**

α. η αναστροφή.
β. ο διπλασιασμός.
γ. η μετατόπιση.
δ. η αμοιβαία μετατόπιση.

Μονάδες 5

- 5. Οι μικροοργανισμοί παράγουν συνήθως χρήσιμα προϊόντα κατά τη διάρκεια...**

α. μόνο της στατικής φάσης ανάπτυξής τους.
β. της εκθετικής και στατικής φάσης ανάπτυξής τους.
γ. μόνο της εκθετικής φάσης ανάπτυξής τους.
δ. της λανθάνουσας και εκθετικής φάσης ανάπτυξής τους.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Τι δυνατότητες δίνουν στους αγρότες τα γενετικά τροποποιημένα φυτά (Μονάδες 4) και ποια είναι τα κυριότερα φυτά που έχουν τροποποιηθεί γενετικά (Μονάδες 5);
Μονάδες 9
2. Τι μπορούμε να πετύχουμε με τη μέθοδο της αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (PCR) και ποιες είναι οι πρακτικές εφαρμογές της;
Μονάδες 8
3. Ποιες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητο να ζητήσουν γενετική καθοδήγηση, πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων;
Μονάδες 8

ΘΕΜΑ 3°

Η Βιοτεχνολογία με την παραγωγή μονοκλωνικών αντισωμάτων και τη γονιδιακή θεραπεία έχει συμβάλει αποτελεσματικά στην υλοποίηση των βασικών στόχων της Ιατρικής, μεταξύ των οποίων είναι και η αποτελεσματική θεραπεία ασθενειών.

1. Γιατί τα μονοκλωνικά αντισώματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν στη θεραπεία του καρκίνου (Μονάδες 6) και ποια είναι τα πλεονεκτήματα που παρουσιάζει η χρήση τους έναντι άλλων μεθόδων θεραπείας του (Μονάδες 2);
Μονάδες 8
2. Ποια διαδικασία ακολουθείται στη γονιδιακή θεραπεία της ανεπάρκειας του ανοσοποιητικού συστήματος, η οποία οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (Μονάδες 8) και τι πιθανά προβλήματα αντιμετωπίζουν τα άτομα που πάσχουν από τη συγκεκριμένη ασθένεια (Μονάδες 3);
Μονάδες 11
3. Γιατί η χρήση της γονιδιακής θεραπείας θα είναι περιορισμένη στο άμεσο μέλλον;
Μονάδες 6

ΘΕΜΑ 4°

Δίνονται τρία κωδικόνια ενός τμήματος γονιδίου από ένα μόριο DNA ευκαρυωτικού κυττάρου που κωδικοποιούν τη σύνθεση ενός πεπτιδικού τμήματος μιας πρωτεΐνης, και η διεύθυνση της μεταγραφής.



Να ορίσετε τα άκρα 3' και 5' των παραπάνω αλυσίδων DNA και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 5). Να γράψετε την αλληλουχία των βάσεων του τμήματος του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή, σημειώνοντας τα άκρα 3' και 5' και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 7). Ποιο ένζυμο καταλύει το μηχανισμό της μεταγραφής και ποια είναι η δράση του μετά την πρόσδεσή του στον υποκινητή (Μονάδες 7); Τι επιπτώσεις μπορεί να έχει στη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης, η οποία δεν τροποποιείται, η προσθήκη τριών διαδοχικών βάσεων που δεν κωδικοποιούν κωδικόνιο λήξης ή μιας βάσης, μεταξύ των παραπάνω κωδικονίων (Μονάδες 6);

Μονάδες 25

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΩΝ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2005

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. α
2. γ
3. γ
4. β
5. β

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Τα φυτά που έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση των τεχνικών της Γενετικής Μηχανικής ονομάζονται διαγονιδιακά ή γενετικώς τροποποιημένα. Τα διαγονιδιακά φυτά προκύπτουν μετά από προσθήκη νέων γονιδίων απευθείας στον οργανισμό, οπότε καθίσταται δυνατή σε σύντομο χρονικό διάστημα η δημιουργία φυτών που έχουν τα επιθυμητά χαρακτηριστικά και μπορούν να τα μεταβιβάσουν στους απογόνους τους. Οι προσπάθειες των ερευνητών επικεντρώνονται στη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών τα οποία θα δίνουν τη δυνατότητα στους αγρότες:

- Να προφυλάσσουν αποτελεσματικά τις καλλιέργειες από τις ασθένειες, τα έντομα και τα ζιζάνια.
- Να παράγουν προϊόντα τα οποία έχουν μεγαλύτερη «διάρκεια ζωής» από το χωράφι έως τον καταναλωτή.

Τα κυριότερα φυτά τα οποία έχουν τροποποιηθεί για τις παραπάνω ιδιότητες είναι η σόγια, το καλαμπόκι (για τροφή των ζώων), το βαμβάκι, ο καπνός και η ελαιοκράμβη.

Τα έντομα μπορεί να δημιουργήσουν μεγάλα προβλήματα στη γεωργία και να οδηγήσουν σε σημαντική μείωση της παραγωγής. Μετά το Δεύτερο Παγκόσμιο Πόλεμο χρησιμοποιήθηκαν πολλά εντομοκτόνα. Με την πάροδο των χρόνων όμως έγινε κατανοητό ότι ήταν επικίνδυνα για την υγεία του ανθρώπου και προκαλούσαν μεγάλη οικολογική καταστροφή. Ήταν λοιπόν αναγκαίο να βρεθούν εναλλακτικοί τρόποι αντιμετώπισης του προβλήματος.

Το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*, που ζει στο έδαφος παράγει μια ισχυρή τοξίνη, η οποία μπορεί να καταστρέψει πολλά είδη εντόμων και σκωλήκων και είναι 80.000 φορές πιο ισχυρή από πολλά εντομοκτόνα. Έγιναν προσπάθειες απομόνωσης του γονιδίου του βακτηρίου που παράγει την τοξίνη, και μεταφοράς του στα φυτά. Η μεταφορά στα φυτά έγινε με τη βοήθεια του πλασμιδίου *Ti* του *Agrobacterium tumefaciens*. Τα γενετικά τροποποιημένα φυτά θα είναι έτσι ανθεκτικά στα διάφορα έντομα. Το πρώτο φυτό στο οποίο ενσωματώθηκε το γονίδιο της ανθεκτικότητας στα έντομα του *Bacillus thuringiensis* ήταν το καλαμπόκι. (Τα γενετικά τροποποιημένα φυτά αυτού του τύπου αποτελούν τις ποικιλίες Bt).

2. Η μέθοδος αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (PCR: Polymerase Chain Reaction) μας επιτρέπει να αντιγράψουμε επιλεκτικά, εκατομμύρια φορές, ειδικές αλληλουχίες DNA από ένα σύνθετο μείγμα μορίων DNA, χωρίς τη μεσολάβηση ζωντανού κυττάρου. Η τεχνική αυτή που άρχισε να εφαρμόζεται ευρέως από το 1985, έχει αυξήσει την ευαισθησία των

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

γενετικών αναλύσεων και έχει πολλές πρακτικές εφαρμογές. Για παράδειγμα χρησιμοποιείται στην Ιατρική για τη διάγνωση ασθενειών όπως του AIDS, στην εγκληματολογία για τη διαλεύκανση υποθέσεων και στη μελέτη DNA από απολιθώματα.

3. Η γενετική καθοδήγηση είναι μία διαδικασία κατά την οποία ειδικοί επιστήμονες δίνουν πληροφορίες σε μεμονωμένα άτομα, ζευγάρια και οικογένειες που πάσχουν από κάποια γενετική ασθένεια ή έχουν αυξημένες πιθανότητες να την εμφανίσουν. Οι πληροφορίες αυτές είναι απαραίτητες για τους ενδιαφερόμενους, γιατί τους βοηθούν στη λήψη αποφάσεων, κυρίως σχετικά με την απόκτηση υγιών απογόνων.

Παρ' ότι η γενετική καθοδήγηση μπορεί να ζητήσουν όλοι οι υποψήφιοι γονείς, υπάρχουν ομάδες ατόμων οι οποίες είναι απαραίτητο να απευθυνθούν σε ειδικούς πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων. Σε αυτές περιλαμβάνονται:

- Άτομα-φορείς γενετικών ασθενειών.
- Άτομα με οικογενειακό ιστορικό γενετικών ασθενειών.
- Γυναίκες ηλικίας 35 ετών και άνω.
- Γυναίκες με πολλαπλές αποβολές.

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Τα αντισώματα είναι πρωτεϊνικά μόρια, που παράγονται από τα Β-λεμφοκύτταρα του ανοσοποιητικού μας συστήματος, όταν ένα αντιγόνο (παθογόνος μικροοργανισμός, ιός ή ξένο υλικό) προσβάλλει τον οργανισμό. Τα αντισώματα αντιδρούν με το αντιγόνο και το εξουδετερώνουν.

Ο οργανισμός μας είναι ικανός να παράγει αντισώματα εναντίον κάθε ξένου αντιγόνου. Στην πραγματικότητα, ένα αντίσωμα αναγνωρίζει μόνο μία περιοχή του αντιγόνου, η οποία ονομάζεται αντιγονικός καθοριστής.

Κάθε είδος αντισώματος που αναγνωρίζει έναν αντιγονικό καθοριστή παράγεται από μία ομάδα όμοιων Β-λεμφοκυττάρων, που αποτελούν έναν κλώνο. Τα αντισώματα που παράγονται από ένα κλώνο Β-λεμφοκυττάρων ονομάζονται μονοκλωνικά.

Τα αντισώματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως θεραπευτικά. Η πιο ενδιαφέρουσα εφαρμογή τους αφορά τη θεραπεία του καρκίνου. Τα καρκινικά κύτταρα έχουν στην εξωτερική επιφάνειά τους μεγάλη ποικιλία αντιγόνων που δεν υπάρχουν στα φυσιολογικά κύτταρα του οργανισμού, και ονομάζονται καρκινικά αντιγόνα. Έτσι μπορούν να κατασκευαστούν μονοκλωνικά αντισώματα εναντίον αυτών των αντιγόνων. Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ ειδικά μόνο για τα καρκινικά κύτταρα και μπορούν να «γίνουν μεταφορείς» ισχυρών αντικαρκινικών φαρμάκων. Όταν εισαχθούν στον οργανισμό, βρίσκουν και προσβάλλουν τους καρκινικούς στόχους. Τα αντικαρκινικά φάρμακα, που είναι συνδεδεμένα με τα αντισώματα, δρουν κατευθείαν στα καρκινικά κύτταρα και τα καταστρέφουν. Επιτρέπουν έτσι τη θεραπεία με αποφυγή της χειρουργικής επέμβασης και των δυσάρεστων επιπτώσεων της χημειοθεραπείας.

2. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA σε συνδυασμό με τις μεθόδους της παραδοσιακής Γενετικής (γενεαλογικά δένδρα) οδήγησε στον εντοπισμό της θέσης στα χρωμοσώματα (χαρτογράφηση) πολλών μεταλλαγμένων γονιδίων, που προκαλούν τις αντίστοιχες ασθένειες. Επιπλέον ορισμένα μεταλλαγμένα γονίδια κλωνοποιήθηκαν και συγκρίθηκαν με

τα φυσιολογικά αλληλόμορφα τους, για να εξακριβωθεί το είδος των μεταλλάξεων.

Οι γνώσεις αυτές έδωσαν τη δυνατότητα ανάπτυξης θεραπείας που στηρίζεται στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA και ονομάζεται γονιδιακή θεραπεία. Αυτή έχει ως στόχο να «διορθώσει» τη γενετική βλάβη εισάγοντας στους ασθενείς φυσιολογικά αλληλόμορφα του μεταλλαγμένου γονιδίου. Απαραίτητη προϋπόθεση για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας είναι, εκτός από την κλωνοποίηση του υπεύθυνου γονιδίου, και ο προσδιορισμός των κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη από την ασθένεια.

Η γονιδιακή θεραπεία εφαρμόστηκε για πρώτη φορά το Σεπτέμβριο του 1990 σε ένα τετράχρονο κορίτσι που έπασχε από ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος. Η ασθένεια αυτή οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου απαμινάσης της αδενοσίνης (ADA), που παίρνει μέρος στο μεταβολισμό των πουρινών στα κύτταρα του μυελού των οστών. Η έλλειψη οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου που παράγει το ένζυμο αυτό.

Η διαδικασία που ακολουθείται στη γονιδιακή θεραπεία της παραπάνω ασθένειας είναι η εξής:

- Λεμφοκύτταρα του παιδιού παραλαμβάνονται και πολλαπλασιάζονται σε κυτταροκαλλιέργειες.
- Το φυσιολογικό γονίδιο της απαμινάσης της αδενοσίνης ενσωματώνεται σε έναν ιό-φορέα (ο οποίος έχει καταστεί αβλαβής) με τις τεχνικές του ανασυνδυασμένου DNA.
- Ο γενετικά τροποποιημένος ιός εισάγεται στα λεμφοκύτταρα.
- Τα γενετικά τροποποιημένα λεμφοκύτταρα εισάγονται με ενδοφλέβια ένεση στο παιδί και παράγουν το ένζυμο ADA.

Βέβαια, τα τροποποιημένα λεμφοκύτταρα δεν ζουν για πάντα μέσα στον οργανισμό - δηλαδή η θεραπεία δεν είναι μόνιμη - και χρειάζεται συνεχής έκχυση τέτοιων κυττάρων. Όμως τα άτομα μπορούν να ζουν φυσιολογικά, κάνοντας σε τακτά χρονικά διαστήματα αυτή τη θεραπεία. Ο τύπος αυτός της γονιδιακής θεραπείας ονομάζεται *ex vivo*, γιατί τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό και εισάγονται πάλι σε αυτόν.

Η παραπάνω ασθένεια εμφανίζει αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Οι ασθενείς πάσχουν από χρόνιες μολύνσεις, έχουν προδιάθεση για ανάπτυξη καρκίνου σε πολύ μικρή ηλικία και πολλοί πεθαίνουν ύστερα από λίγους μήνες ζωής. Είναι γνωστή η περίπτωση ενός παιδιού που έζησε εννέα χρόνια σε έναν πλαστικό θάλαμο, για να εμποδιστεί η επαφή του με ιούς, επειδή το ανοσοποιητικό του σύστημα δεν μπορούσε να τους καταπολεμήσει.

3. Έως πρόσφατα η πιθανότητα επιτυχούς γονιδιακής θεραπείας ανήκε στη σφαίρα της επιστημονικής φαντασίας. Με τον προσδιορισμό γονιδίων που είναι υπεύθυνα για γενετικές ασθένειες και την εύρεση της αλληλουχίας τους δημιουργούνται νέες προοπτικές για τη γονιδιακή θεραπεία πολλών ασθενειών. Είναι βασικό να τονιστεί ότι παρόλο που η γονιδιακή θεραπεία παρουσιάζεται ως πανάκεια στην Ιατρική, η εφαρμογή της, τουλάχιστον στο άμεσο μέλλον, θα είναι περιορισμένη επειδή δεν έχουν ακόμα ξεπεραστεί προβλήματα όπως αυτά που αφορούν τη χρήση φορέων. Όπως αναφέρθηκε προηγουμένως, στις περισσότερες περιπτώσεις ως φορείς χρησιμοποιούνται ιοί οι οποίοι αν και καθίστανται αβλαβείς, έχουν μικρή πιθανότητα να προκαλέσουν παρενέργειες και σε ορισμένες περιπτώσεις καρκίνο. Έτσι λοιπόν η ανάπτυξη πιο κατάλληλων φορέων είναι ο επόμενος στόχος για τη βελτίωση των μεθόδων της γονιδιακής θεραπείας.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

Το DNA είναι ένα μακρομόριο που αποτελείται από νουκλεοτίδια. Μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα σχηματίζεται από την ένωση πολλών νουκλεοτιδίων με 3' → 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό, που είναι ένας ομοιοπολικός δεσμός. Ο δεσμός αυτός δημιουργείται μεταξύ του υδροξυλίου του 3' άνθρακα της πεντόζης του πρώτου νουκλεοτιδίου και της φωσφορικής ομάδας που βρίσκεται συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου. Ανεξάρτητα από τον αριθμό των νουκλεοτιδίων από τα οποία αποτελείται η πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα το πρώτο της νουκλεοτίδιο έχει πάντα μια ελεύθερη φωσφορική ομάδα συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του και το τελευταίο νουκλεοτίδιο έχει ελεύθερο το υδροξύλιο του 3' άνθρακα της πεντόζης του. Γι' αυτό ο προσανατολισμός της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας είναι 5' → 3'. Επίσης σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA, σε κάθε δίκλωνο μόριο DNA, οι δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες που το συνιστούν είναι αντιπαράλληλες, δηλαδή το 3' άκρο της μίας είναι απέναντι από το 5' άκρο της άλλης. Όπως παρατηρούμε στο δοθέν τμήμα του μορίου του DNA, το 3' άκρο της αλυσίδας 1 βρίσκεται στα δεξιά της, αφού εκεί βρίσκεται το ελεύθερο υδροξύλιο. Επομένως είναι:

(1) 5' ... ACA AAG ATA ... 3'
(2) 3' ... TGT TTC TAT ... 5'

Γνωρίζουμε ότι οι υποκινητές βρίσκονται πάντοτε πριν από την αρχή κάθε γονιδίου και η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5' → 3' ως προς τον υποκινητή του γονιδίου που προσδιορίζει και τη διεύθυνση της μεταγραφής.

Το μόριο RNA που συντίθεται κατά τη μεταγραφή είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική. Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου.

Επομένως από το δοθέν τμήμα DNA η μεταγραφόμενη αλυσίδα είναι η πρώτη αφού αυτή έχει προσανατολισμό 3' → 5' ως προς τον υποκινητή που βρίσκεται δεξιά του γονιδίου - όπως προσδιορίζεται η θέση του από τη δοθείσα διεύθυνση μεταγραφής. Συνεπώς, το mRNA που προκύπτει θα είναι συμπληρωματικό της μεταγραφόμενης αλυσίδας και με προσανατολισμό 5' → 3' ως προς τον υποκινητή. Αυτό είναι το:

5' ... UAU CUU UGU ... 3'

Η μεταγραφή καταλύεται από ένα ένζυμο, την RNA πολυμεράση (υπάρχουν τρία είδη RNA πολυμερασών στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς).

Η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή, με τη βοήθεια πρωτεϊνών, που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες.

Κατά την έναρξη της μεταγραφής του γονιδίου η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια τοποθετείται απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια του DNA τα αντίστοιχα ριβονουκλεοτίδια με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, όπως και στην αντιγραφή, με τη διαφορά ότι εδώ απέναντι από την αδενίνη τοποθετείται το ριβονουκλεοτίδιο που περιέχει ουρακίλη. Η RNA πολυμεράση ενώνει τα ριβονουκλεοτίδια που προστίθενται το ένα μετά το άλλο με

3'→ 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό και συνεπώς η μεταγραφή, όπως και η αντιγραφή, γίνεται με προσανατολισμό 5'→ 3'. Η σύνθεση του RNA σταματά στο τέλος του γονιδίου, όπου ειδικές αλληλουχίες που ονομάζονται αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, επιτρέπουν την απελευθέρωσή του.

Οι αλλαγές στην αλληλουχία του DNA, που ονομάζονται μεταλλάξεις, δημιουργούν συνήθως ένα διαφορετικό φαινότυπο χωρίς όμως αυτό να είναι πάντοτε απαραίτητο. Αυτό εξαρτάται από τον τρόπο με τον οποίο η αλλαγή επιδρά στο γονιδιακό προϊόν, δηλαδή στην πρωτεΐνη. Μια από τις δύο κατηγορίες των μεταλλάξεων είναι οι γονιδιακές μεταλλάξεις. Αυτές αφορούν μικρό αριθμό βάσεων στις οποίες συμβαίνει αντικατάσταση, προσθήκη ή έλλειψη. Αλλαγές στον αριθμό των βάσεων έχουν συνήθως ως αποτέλεσμα την εμφάνιση μεταλλαγμένων φαινοτύπων. Η προσθήκη ή η έλλειψη διαδοχικών βάσεων, μεταξύ των κωδικονίων, σε οποιοδήποτε αριθμό πολλαπλάσιο του τρία δημιουργεί, αντίστοιχα, προσθήκη ή έλλειψη ενός ή περισσότερων αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα, που μπορεί να αλλάζει τη λειτουργικότητά της. Αν όμως ο αριθμός των βάσεων είναι διαφορετικός του τρία ή πολλαπλασίων του, τότε η αλληλουχία των αμινοξέων δεν εμφανίζει πλέον πολλές ομοιότητες με την αρχική.

Συνεπώς, εφόσον η μετάλλαξη συνιστάται στην προσθήκη τριών διαδοχικών βάσεων, που δεν κωδικοποιούν κωδικόνιο λήξης, μεταξύ των δοθέντων κωδικονίων του γονιδίου, το γονιδιακό προϊόν που θα κωδικοποιείται από το μεταλλαγμένο γονίδιο θα φέρει ένα επιπλέον αμινοξύ. Οι επιπτώσεις της παρουσίας ενός επιπλέον αμινοξέος στην λειτουργικότητα της πεπτιδικής αλυσίδας εξαρτώνται από το είδος και τη θέση του αμινοξέος, κατά πόσο δηλαδή τροποποιείται η στερεοδιάταξη του πρωτεϊνικού μορίου και σε πιο σημείο του. Εάν το επιπλέον αμινοξύ έχει ως επίδραση την τροποποίηση του ενεργού κέντρου, εφόσον η πρωτεΐνη είναι ένζυμο, ή την περιοχή κοντά σε αυτό, τότε η ενεργότητα του ενζύμου, δηλαδή η ικανότητα κατάλυσης αντιδράσεων μπορεί να ελαττωθεί ή και να μηδενισθεί. Δεν αποκλείεται ωστόσο να αυξηθεί κιόλας, με θετικές ή αρνητικές επιπτώσεις για το κύτταρο. Επίσης, αν η πρωτεΐνη δεν είναι ένζυμο, η μετάλλαξη μπορεί να οδηγήσει σε αλλαγή της δομής της και συνεπώς της λειτουργικότητάς της, με απρόσμενες επιπτώσεις για τη ζωή του κυττάρου.

Στην περίπτωση τώρα που η μετάλλαξη συνιστάται στην προσθήκη μίας βάσης μεταξύ των δοθέντων κωδικονίων τότε δεδομένου ότι ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, συνεχής και μη – επικαλυπτόμενος, θα προκληθεί αλλαγή αναγνωστικού πλαισίου (δηλαδή των τριπλετών που κωδικοποιούν αμινοξέα) από το σημείο της προσθήκης και μετά (προς το 3' άκρο της κωδικής αλυσίδας) με αποτέλεσμα την πλήρη τροποποίηση της ακολουθίας των αμινοξέων της παραγομένης πεπτιδικής αλυσίδας ή /και την δημιουργία πρόωρου τερματισμού της πρωτεϊνοσύνθεσης στην περίπτωση δημιουργίας πρόωρου κωδικονίου λήξεως. Επίσης, είναι δυνατή η κατάργηση του φυσιολογικού κωδικονίου λήξεως και συνέχιση της πρωτεϊνοσύνθεσης με αποτέλεσμα ένα επιμηκυμένο πεπτίδιο. Ένα τέτοιο γονιδιακό προϊόν δεν εμφανίζει πλέον πολλές ομοιότητες με το αρχικό και είτε εμφανίζει παντελή έλλειψη λειτουργικότητας ή εμφανίζει εντελώς διαφορετική λειτουργία με το αρχικό, με απρόσμενα αποτελέσματα για την ζωή του κυττάρου.

Τόσο στην πρώτη όσο και στη δεύτερη περίπτωση μετάλλαξης, τις περισσότερες φορές καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

Σχόλιο: Η αναφορά στα δεδομένα του 4^{ου} θέματος στο τελευταίο ερώτημα, ότι η πρωτεΐνη δεν τροποποιείται, προφανώς εννοεί μετά-μεταφραστικά ώστε να απομακρυνθεί πιθανόν το διαφοροποιημένο τμήμα της, που θα έχει προκύψει λόγω της μετάλλαξης. Διαφορετικά το ερώτημα δεν θα έχει νόημα, αφού μετά τη μετάλλαξη η πρωτεΐνη δεν τροποποιείται, δηλαδή εννοεί ότι το μεταλλαγμένο γονίδιο κωδικοποιεί για την ίδια ακριβώς πρωτεΐνη όπως και το φυσιολογικό γονίδιο;

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2006
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Πολύσωμα είναι...

- α.** το οργανίδιο που γίνεται η πρωτεϊνοσύνθεση.
- β.** ομάδα ριβοσωμάτων στο κυτταρόπλασμα.
- γ.** το σύνολο των εξωνίων ενός ώριμου mRNA.
- δ.** το σύμπλεγμα πολλών ριβοσωμάτων με το mRNA.

Μονάδες 5

2. Ένα αγόρι πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι

- α.** κληρονόμησε αυτή την ιδιότητα από τον πατέρα του.
- β.** κληρονόμησε αυτή την ιδιότητα από τη μητέρα του.
- γ.** κληρονόμησε αυτή την ιδιότητα και από τους δύο γονείς του.
- δ.** είναι ομόζυγο για το υπολειπόμενο γονίδιο της αχρωματοψίας.

Μονάδες 5

3. Η ποσότητα του γενετικού υλικού ενός κυττάρου αλλάζει στην περίπτωση της χρωμοσωμικής ανωμαλίας

- α.** της αναστροφής.
- β.** του διπλασιασμού.
- γ.** της μετατόπισης.
- δ.** της αμοιβαίας μετατόπισης.

Μονάδες 5

4. Στην ex vivo γονιδιακή θεραπεία τα κύτταρα του ασθενούς

- α.** τροποποιούνται μέσα στον οργανισμό του.
- β.** τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό του και εισάγονται πάλι σ' αυτόν.
- γ.** συντήκονται με καρκινικά κύτταρα.
- δ.** ιχνηθετούνται με ραδιενεργό φώσφορο.

Μονάδες 5

5. Για τη δημιουργία ανασυνδυασμένου DNA ενώνονται τμήματα DNA διαφορετικών οργανισμών, τα οποία κόπηκαν από την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση. Η ένωση αυτή γίνεται με τη βοήθεια του ενζύμου

- α.** DNA ελικάση.
- β.** DNA πολυμεράση.
- γ.** RNA πολυμεράση.
- δ.** DNA δεσμάση.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Πώς οργανώνεται το γενετικό υλικό στα προκαρυωτικά κύτταρα;
Μονάδες 4
2. Ποια βήματα ακολουθούνται για την κατασκευή μιας cDNA βιβλιοθήκης;
Μονάδες 8
3. Ποιοι παράγοντες μπορεί να δράσουν ως μεταλλαξογόνοι και με ποιο τρόπο τα κύτταρα αντιμετωπίζουν τις αλλαγές που εμφανίζονται από τη δράση τους;
Μονάδες 5
4. Ποιες φάσεις ανάπτυξης παρατηρούνται σε μια κλειστή καλλιέργεια μικροοργανισμών;
Να τις περιγράψετε.
Μονάδες 8

ΘΕΜΑ 3°

Ένας γεωργός καλλιεργεί στο κτήμα του ένα φυτό που έχει κίτρινα ή κόκκινα άνθη και καρπούς με στρογγυλό ή ωοειδές σχήμα. Από τη διασταύρωση φυτών με κίτρινα άνθη και στρογγυλούς καρπούς με φυτά που έχουν κόκκινα άνθη και ωοειδείς καρπούς πήρε μόνο φυτά με πορτοκαλί άνθη και ωοειδείς καρπούς. Τα στελέχη που διασταυρώθηκαν ήταν αμιγή και τα γονίδια που ελέγχουν τις δύο ιδιότητες βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.

1. Να κάνετε τη διασταύρωση και να αιτιολογήσετε τα αποτελέσματα.
Μονάδες 8
2. Αν διασταυρωθούν μεταξύ τους τα φυτά, που προέκυψαν από την πρώτη διασταύρωση, να υπολογίσετε την πιθανότητα να προκύψουν φυτά με πορτοκαλί άνθη και στρογγυλούς καρπούς.
Μονάδες 12
3. Τι ονομάζεται φαινότυπος και τι γονότυπος ενός οργανισμού;
Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 4°

Δίνεται το πεπτίδιο:

H_2N - Μεθειονίνη - Αλανίνη - Τυροσίνη - Πrolίνη - Σερίνη - $COOH$

που κωδικοποιείται από το παρακάτω τμήμα μορίου DNA ευκαρυωτικού κυττάρου:

5' CAAATGGCCTATAACTGGACACCCAGCTGACGA 3'
3' GTTTACCGGATATTGACCTGTGGGTCTGACTGCT 5'

Να γράψετε την αλληλουχία του πρόδρομου mRNA, την αλληλουχία του ώριμου mRNA που προκύπτει μετά τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 9). Να γράψετε την αλληλουχία του εσωνίου που βρίσκεται στο παραπάνω τμήμα του μορίου DNA (Μονάδες 8). Να περιγράψετε τη διαδικασία ωρίμανσης του πρόδρομου mRNA (Μονάδες 8).

Δίνονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις αμινοξέων και κωδικονίων από το γενετικό κώδικα:

Αλανίνη	→	GCC
Μεθειονίνη	→	AUG
Προλίνη	→	CCC
Σερίνη	→	AGC
Τυροσίνη	→	UAU

Μονάδες 25

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΩΝ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2006

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. δ
2. β
3. β
4. β
5. δ

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Το γενετικό υλικό των προκαρυωτικών κυττάρων είναι ένα δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA μήκους περίπου 1mm. Το κυκλικό αυτό μόριο DNA αναδιπλώνεται και πακετάρεται με τη βοήθεια κυρίως πρωτεϊνών και αποκτά τελικό μήκος στο κύτταρο 1μm. Τα προκαρυωτικά κύτταρα περιέχουν ένα μόνο αντίγραφο του γονιδιώματός τους άρα είναι απλοειδή κύτταρα. Σε αρκετά βακτήρια εκτός του κύριου μορίου DNA υπάρχουν και τα πλασμίδια. Τα πλασμίδια είναι διαφόρων μεγεθών, κυκλικά μόρια δίκλωνου DNA που περιέχουν μικρό ποσοστό της γενετικής πληροφορίας και αποτελούν το 1-2% του βακτηριακού DNA. Σε ένα βακτήριο μπορεί να περιέχονται περισσότερα από ένα πλασμίδια, που αντιγράφονται ανεξάρτητα από το κύριο μόριο DNA του βακτηρίου. Μεταξύ των γονιδίων που περιέχονται στα πλασμίδια υπάρχουν γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά και γονίδια που σχετίζονται με τη μεταφορά γενετικού υλικού από ένα βακτήριο σε ένα άλλο. Τα πλασμίδια έχουν τη δυνατότητα να ανταλλάσσουν γενετικό υλικό τόσο μεταξύ τους όσο και με το κύριο μόριο DNA και μπορούν να μεταφέρονται από βακτήριο σε βακτήριο. Προσδίδουν έτσι στο βακτήριο που εισέρχονται νέες ιδιότητες. Τα πλασμίδια αποτελούν πολύτιμο εργαλείο των τεχνικών της Γενετικής Μηχανικής.
Στο γονιδίωμα των προκαρυωτικών οργανισμών τα γονίδια τα οποία είναι απαραίτητα για μία λειτουργία όπως τα γονίδια των ενζύμων που παίρνουν μέρος σε μία μεταβολική οδό, όπως η διάσπαση της λακτόζης ή η βιοσύνθεση διαφόρων αμινοξέων, συχνά οργανώνονται σε ομάδες και υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους. Οι ομάδες αυτές ονομάζονται οπερόνια. Κάθε οπερόνιο περιλαμβάνει κοινό υποκινητή και μεταγράφεται σε ένα ενιαίο mRNA. Το οποίο περιλαμβάνει τις πληροφορίες για τη σύνθεση των πεπτιδίων όλων των δομικών γονιδίων του οπερονίου. Η μεταγραφή των οπερονίων που ρυθμίζονται όπως το οπερόνιο της λακτόζης, ελέγχεται από μία πρωτεΐνη καταστολέα, η οποία κωδικοποιείται από ένα ρυθμιστικό γονίδιο και προσδένεται στον χειριστή (όταν τα γονίδια του οπερονίου δεν εκφράζονται) ή παραμένει μη προσδεδεμένη (όταν εκφράζονται τα γονίδια του οπερονίου).
2. Στους ανώτερους ευκαρυωτικούς οργανισμούς πολλά γονίδια μεταγράφονται μόνο σε συγκεκριμένους τύπους κυττάρων, όπως για παράδειγμα τα γονίδια των αλυσίδων των αιμοσφαιρινών που κωδικοποιούνται μόνο στα πρόδρομα ερυθρά αιμοσφαίρια του ανθρώπου. Αν θέλουμε να κλωνοποιήσουμε μόνο τα γονίδια που εκφράζονται σε συγκεκριμένα κύτταρα, τότε κατασκευάζουμε cDNA βιβλιοθήκη. Οι cDNA-βιβλιοθήκες περιέχουν αντίγραφα

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

του mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται στα κύτταρα αυτά την ορισμένη στιγμή και έχουν το πλεονέκτημα απομόνωσης μόνο των αλληλουχιών που μεταφράζονται σε αμινοξέα, δηλαδή των εξωνίων.

Για την κατασκευή μιας cDNA-βιβλιοθήκης απομονώνεται αρχικά το ολικό ώριμο mRNA από κύτταρα που εκφράζουν το επιθυμητό γονίδιο. Το mRNA αυτό χρησιμοποιείται ως καλούπι για το σχηματισμό μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA (cDNA), τον οποίο καταλύει το ένζυμο αντίστροφη-μεταγραφάση. Δημιουργούνται έτσι υβριδικά μόρια mRNA-cDNA. Στη συνέχεια με κατάλληλες χημικές ουσίες το mRNA διασπάται ή αποδιατάσσονται οι δύο αλυσίδες του με αύξηση της θερμοκρασίας. Το cDNA χρησιμοποιείται ως καλούπι για το σχηματισμό μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA. Δημιουργούνται έτσι δίκλινα μόρια DNA, τα οποία εισάγονται σε πλασμίδια ή βακτηριοφάγους και στη συνέχεια κλωνοποιούνται. Με τον τρόπο αυτό δίνουν τη δυνατότητα σύνθεσης της πρωτεΐνης ενός συγκεκριμένου γονιδίου στο κύτταρο-ξενιστή.

3. Οι μεταλλάξεις που συμβαίνουν αιφνίδια μέσα στον πληθυσμό ονομάζονται αυτόματες και θεωρείται ότι οφείλονται σε λάθη που γίνονται κατά την αντιγραφή του DNA ή κατά το διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων. Όμως δεν είναι όλες οι μεταλλάξεις αυτόματες. Πολλοί τύποι μεταλλάξεων προκαλούνται από περιβαλλοντικούς παράγοντες, οι οποίοι ονομάζονται μεταλλαξογόνοι. Ως μεταλλαξογόνοι παράγοντες χαρακτηρίζονται διάφορα είδη ακτινοβολιών, όπως η ακτινοβολία X, η γ-ακτινοβολία και η κοσμική καθώς και η υπεριώδης ακτινοβολία, αλλά και διάφορες χημικές ουσίες. Τέτοιες ουσίες είναι η φορμαλδεΰδη, ορισμένες χρωστικές, οι αρωματικοί κυκλικοί υδρογονάνθρακες καθώς και η καφεΐνη. Πολλές από αυτές τις ουσίες τις βρίσκουμε σε γεωργικά, φαρμακευτικά και βιομηχανικά προϊόντα που χρησιμοποιούνται ευρύτατα.

Τα κύτταρα όμως περιέχουν ένα μεγάλο αριθμό ενζύμων που αναγνωρίζουν και επιδιορθώνουν τις βλάβες του DNA. Υπολογίζεται ότι περισσότερο από το 99,9% των λαθών που γίνονται κατά την αντιγραφή επιδιορθώνονται με τη βοήθεια αυτών των ενζύμων.

4. Υπάρχουν διάφοροι τύποι ζυμώσεων ανάλογα με το προϊόν που θέλουμε να πάρουμε. Δύο ευρέως χρησιμοποιούμενοι τύποι ζυμώσεων είναι η κλειστή και η συνεχής καλλιέργεια. Στην κλειστή καλλιέργεια τοποθετείται στο βιοαντιδραστήρα συγκεκριμένη ποσότητα αποστειρωμένου θρεπτικού υλικού, το οποίο εμβολιάζουμε με αρχική καλλιέργεια μικροοργανισμών. Η καλλιέργεια συνεχίζεται μέχρι την παραγωγή του επιθυμητού προϊόντος.

Οι φάσεις ανάπτυξης των μικροοργανισμών σε μία κλειστή καλλιέργεια είναι η λανθάνουσα, η εκθετική, η στατική και η φάση θανάτου.

Κατά τη λανθάνουσα φάση ο αριθμός των μικροοργανισμών παραμένει σχεδόν σταθερός. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι οι μικροοργανισμοί χρειάζονται κάποιο χρόνο για να προσαρμοστούν στις νέες συνθήκες και να αρχίσουν να αναπτύσσονται. Στη συνέχεια, οι μικροοργανισμοί αρχίζουν να διαιρούνται με ταχύ ρυθμό, αφού οι συνθήκες συγκέντρωσης οξυγόνου, θερμοκρασίας και pH που επικρατούν στο βιοαντιδραστήρα είναι ιδανικές και υπάρχουν άφθονα θρεπτικά συστατικά. Η φάση αυτή ονομάζεται εκθετική, καθώς ο αριθμός των μικροοργανισμών αυξάνεται εκθετικά με το χρόνο. Ακολουθεί η στατική φάση, στην οποία ο αριθμός των μικροοργανισμών δεν αυξάνεται είτε λόγω εξάντλησης κάποιου θρεπτικού συστατικού είτε λόγω της συσσώρευσης κάποιου τοξικού παράγοντα που είναι προϊόν του μεταβολισμού τους. Ακολουθεί τέλος η φάση θανάτου, όπου ο αριθμός των μικροοργανισμών αρχίζει να μειώνεται. Η διαδοχή των φάσεων είναι η ίδια για κάθε κλειστή

καλλιέργεια όμως η διάρκεια της κάθε φάσης εξαρτάται από το είδος του μικροοργανισμού. Τα επιθυμητά προϊόντα παράγονται από τους μικροοργανισμούς κυρίως κατά την εκθετική και τη στατική φάση ανάπτυξής τους.

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Από τα δεδομένα της άσκησης διαπιστώνουμε ότι εξετάζονται δύο χαρακτήρες ενός φυτού, το χρώμα των ανθέων του και το σχήμα των καρπών του. Επομένως πρόκειται για διϋβριδισμό. Αν και στην άσκηση δεν προσδιορίζεται εάν τα χρωμοσώματα στα οποία εδράζονται τα γονίδια που ελέγχουν τους δύο χαρακτήρες είναι αυτοσωμικά ή φυλετικά, δεχόμαστε ότι και οι δύο χαρακτήρες ελέγχονται από αυτοσωμικά γονίδια. Αν ένα τουλάχιστον γονίδιο από αυτά που μελετώνται ήταν φυλοσύνδετο, θα έπρεπε να παρατηρηθούν διαφορετικές αναλογίες μεταξύ αρσενικών και θηλυκών ατόμων, γεγονός που δεν αναφέρεται. Οι διασταυρώσεις που πραγματοποίησε ο γεωργός ακολουθούν το πρότυπο διασταυρώσεων του Mendel. Στην πατρική γενεά (P) διασταυρώνονται αμιγή στελέχη που διαφέρουν μεταξύ τους φαινοτυπικά και ως προς τους δύο χαρακτήρες. Στη συνέχεια τα άτομα της πρώτης θυγατρικής γενεάς (F₁) που είναι όλα ομοιόμορφα φαινοτυπικά, διασταυρώνονται μεταξύ τους.

Δεδομένου ότι τα γονίδια που ελέγχουν τους δύο χαρακτήρες εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, ισχύει ο δεύτερος νόμος του Mendel σύμφωνα με τον οποίο: “το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα”. Συνεπώς μπορούμε να εξετάσουμε τον κάθε χαρακτήρα ξεχωριστά. Για τον κάθε χαρακτήρα τώρα ξεχωριστά ισχύει ο πρώτος νόμος του Mendel σύμφωνα με τον οποίο “κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα γονίδια που βρίσκονται σε αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Στη γονιμοποίηση γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλομόρφων γονιδίων”.

Γνωρίζουμε ότι αμιγή στελέχη ονομάζονται τα άτομα εκείνα τα οποία μετά από πολλές αυτογονιμοποιήσεις παρουσιάζουν την ίδια ιδιότητα για πολλές γενεές. Τα άτομα αυτά είναι ουσιαστικά γονοτυπικώς ομόζυγα για ένα αλληλόμορφο του γονιδίου που ελέγχει κάποια ορισμένη ιδιότητα ή αλλιώς χαρακτηριστικό. Παρατηρούμε ότι από τη διασταύρωση στην πατρική γενεά αμιγών ατόμων με κίτρινα άνθη με αμιγή άτομα με κόκκινα άνθη, προκύπτουν μόνο απόγονοι με πορτοκαλί άνθη. Συμπεραίνουμε επομένως ότι τα αλληλόμορφα γονίδια που καθορίζουν το χρώμα των ανθέων είναι ατελώς επικρατή μεταξύ τους. Όταν ο φαινότυπος των ετερόζυγων ατόμων είναι ενδιάμεσος από αυτόν των ομόζυγων, τότε τα γονίδια ονομάζονται ατελώς επικρατή. Έστω λοιπόν ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον οποίο εδράζεται το γονίδιο K που ελέγχει το χρώμα των ανθέων του φυτού. Το γονίδιο K έχει αλληλόμορφα K¹ και K² με σχέση ατελούς επικράτειας μεταξύ τους. Αν λοιπόν K¹ είναι το αλληλόμορφο που καθορίζει το κόκκινο χρώμα και K² το αλληλόμορφο που καθορίζει το κίτρινο χρώμα, τα άτομα με κόκκινα άνθη έχουν γονότυπο K¹K¹, τα άτομα με κίτρινα άνθη έχουν γονότυπο K²K² ενώ με πορτοκαλί K¹K².

Επίσης, ως προς το χαρακτήρα σχήμα καρπού, τα άτομα της πατρικής γενεάς είναι αμιγή για τους στρογγυλούς καρπούς και διασταυρώνονται με αμιγή άτομα με ωοειδείς καρπούς και όλοι οι απόγονοι έχουν ωοειδείς καρπούς. Συμπεραίνουμε λοιπόν ότι το αλληλόμορφο γονίδιο που καθορίζει τους ωοειδείς καρπούς είναι επικρατές του αλληλομόρφου γονιδίου που καθορίζει τους στρογγυλούς καρπούς στο συγκεκριμένο φυτό.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

Έστω ο γενετικός τόπος διαφορετικού ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον οποίο εδράζεται το γονίδιο Ω που ελέγχει το σχήμα του καρπού στο συγκεκριμένο φυτό. Το γονίδιο Ω έχει αλληλόμορφα Ω και ω με σχέση επικράτειας μεταξύ τους Ω επικρατές του ω . Το αλληλόμορφο Ω ελέγχει το ωοειδές σχήμα καρπών και το αλληλόμορφο ω το στρογγυλό σχήμα.

Στην πατρική γενεά (P) λοιπόν, έχουμε τη διασταύρωση μεταξύ φυτών που είναι αμιγή στελέχη για κόκκινα άνθη και ωοειδείς καρπούς (δηλαδή με γονότυπο $K^1K^1\Omega\Omega$) και φυτών που είναι επίσης αμιγή στελέχη για κίτρινα άνθη και στρογγυλούς καρπούς, με γονότυπο δηλαδή $K^2K^2\omega\omega$. Έχουμε:

$$P: K^1K^1\Omega\Omega \times K^2K^2\omega\omega$$

$$\text{Γαμέτες: } \text{όλοι } K^1\Omega \quad / \quad \text{όλοι } K^2\omega$$

Σύμφωνα με το τετράγωνο του Punnett, το οποίο αποτελεί διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους σε μια διασταύρωση, προκύπτουν οι γονοτυπικές και φαινοτυπικές αναλογίες των ατόμων της F_1 γενεάς.

	$K^1\Omega$	$K^1\Omega$	$K^1\Omega$	$K^1\Omega$
$K^2\omega$	$K^1K^2\Omega\omega$	$K^1K^2\Omega\omega$	$K^1K^2\Omega\omega$	$K^1K^2\Omega\omega$
$K^2\omega$	$K^1K^2\Omega\omega$	$K^1K^2\Omega\omega$	$K^1K^2\Omega\omega$	$K^1K^2\Omega\omega$
$K^2\omega$	$K^1K^2\Omega\omega$	$K^1K^2\Omega\omega$	$K^1K^2\Omega\omega$	$K^1K^2\Omega\omega$
$K^2\omega$	$K^1K^2\Omega\omega$	$K^1K^2\Omega\omega$	$K^1K^2\Omega\omega$	$K^1K^2\Omega\omega$

Δηλαδή από την παραπάνω διασταύρωση προκύπτει ότι όλοι οι απόγονοι στην F_1 γενεά έχουν γονότυπο $K^1K^2\Omega\omega$, δηλαδή φαινοτυπικά φέρουν πορτοκαλί άνθη και ωοειδείς καρπούς.

2. Στη συνέχεια διασταυρώνονται τα άτομα της πρώτης θυγατρικής γενεάς μεταξύ τους, οπότε έχουμε τη διασταύρωση:

$$F_1 \times F_1: K^1K^2\Omega\omega \times K^1K^2\Omega\omega$$

$$\text{Γαμέτες: } K^1\Omega, K^1\omega, K^2\Omega, K^2\omega \quad / \quad K^1\Omega, K^1\omega, K^2\Omega, K^2\omega$$

	$K^1\Omega$	$K^1\omega$	$K^2\Omega$	$K^2\omega$
$K^1\Omega$	$K^1K^1\Omega\Omega$	$K^1K^1\Omega\omega$	$K^1K^2\Omega\Omega$	$K^1K^2\Omega\omega$
$K^1\omega$	$K^1K^1\Omega\omega$	$K^1K^1\omega\omega$	$K^1K^2\Omega\omega$	$K^1K^2\omega\omega$
$K^2\Omega$	$K^1K^2\Omega\Omega$	$K^1K^2\Omega\omega$	$K^2K^2\Omega\Omega$	$K^2K^2\Omega\omega$
$K^2\omega$	$K^1K^2\Omega\omega$	$K^1K^2\omega\omega$	$K^2K^2\Omega\omega$	$K^2K^2\omega\omega$

Πάλι από το τετράγωνο του Punnett προκύπτουν οι γονοτυπικές και φαινοτυπικές αναλογίες των ατόμων της δεύτερης θυγατρικής γενεάς (F_2), η οποία είναι:

Γονοτυπική αναλογία:

$1 K^1K^1\Omega\Omega : 2 K^1K^1\Omega\omega : 2 K^1K^2\Omega\Omega : 4 K^1K^2\Omega\omega : 1 K^1K^1\omega\omega : 2 K^1K^2\omega\omega : 1 K^2K^2\Omega\Omega : 2 K^2K^2\Omega\omega : 1 K^2K^2\omega\omega$

και η φαινοτυπική αναλογία είναι:

$3 [\text{κόκκινα άνθη-ωοειδείς καρπούς}] : 6 [\text{πορτοκαλί άνθη-ωοειδείς καρπούς}] : 1 [\text{κόκκινα άνθη-στρογγυλούς καρπούς}] : 2 [\text{πορτοκαλί άνθη-στρογγυλούς καρπούς}] : 3 [\text{κίτρινα άνθη-ωοειδείς καρπούς}] : 1 [\text{κίτρινα άνθη-στρογγυλούς καρπούς}]$.

Άρα η πιθανότητα να προκύψει άτομο με πορτοκαλί άνθη και στρογγυλούς καρπούς είναι:

$$\frac{2}{16} = \frac{1}{8}$$

3. Από τα πειράματα του Mendel προκύπτει ότι κάθε χαρακτήρας ελέγχεται από δύο “κληρονομικούς παράγοντες” που υπάρχουν σε κάθε άτομο. Σήμερα γνωρίζουμε ότι αυτοί οι κληρονομικοί παράγοντες είναι τα γονίδια. Οι διαφορετικές μορφές ενός χαρακτήρα ελέγχονται από αλληλόμορφα γονίδια, δηλαδή γονίδια που εδράζονται στην ίδια γενετική θέση στα ομόλογα χρωμοσώματα και ελέγχουν τον ίδιο χαρακτήρα με διαφορετικό ενδεχομένως τρόπο.

Ο γονότυπος αναφέρεται στο σύνολο των αλληλομόρφων γονιδίων ενός οργανισμού, ενώ ο φαινότυπος αφορά το σύνολο των χαρακτήρων οι οποίοι αποτελούν την έκφραση του γονότυπου ενός οργανισμού, όπως είναι η εξωτερική εμφάνιση και η βιοχημική σύσταση.

ΘΕΜΑ 4^ο

5' CAAATGGCCTATAACTGGACACCCAGCTGACGA 3'
3' GTTTACCGGATATTGACCTGTGGGTCGACTGCT 5'

Το κύριο ένζυμο της μεταγραφής είναι η RNA-πολυμεράση (στα ευκαρυωτικά κύτταρα υπάρχουν τρία είδη RNA-πολυμερασών). Ο μηχανισμός της μεταγραφής είναι ίδιος και για ευκαρυωτικά και για προκαρυωτικά κύτταρα. Η RNA-πολυμεράση προσδένεται σε ειδικές περιοχές του DNA που ονομάζονται υποκινητές με τη βοήθεια πρωτεϊνών που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Οι υποκινητές μαζί με τους μεταγραφικούς παράγοντες αποτελούν τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής και επιτρέπουν στην RNA πολυμεράση να ξεκινήσει σωστά τη μεταγραφή. Οι υποκινητές βρίσκονται πάντοτε πριν από την αρχή κάθε γονιδίου.

Κατά την έναρξη της μεταγραφής η RNA πολυμεράση προσδένεται με τη βοήθεια των μεταγραφικών παραγόντων στον υποκινητή και προκαλείται τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια η RNA πολυμεράση τοποθετεί απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια της μιας αλυσίδας του DNA τα αντίστοιχα ριβονουκλεοτίδια με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, όπως και στην αντιγραφή, μόνο που εδώ απέναντι από αδείνη τοποθετείται ουρακίλη. Η RNA πολυμεράση ενώνει τα ριβονουκλεοτίδια που προστίθενται το ένα μετά το άλλο με 3'→5' φωσφοδιεστερικό δεσμό και συνεπώς η μεταγραφή, όπως και η αντιγραφή, γίνεται με προσανατολισμό 5'→3'. Η σύνθεση του RNA σταματά σε ειδικές αλληλουχίες στο τέλος του γονιδίου που ονομάζονται αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, που επιτρέπουν την απελευθέρωση του RNA.

Το μόριο RNA που προκύπτει είναι συμπληρωματικό ως προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου, η οποία είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική. Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της γενετικής πληροφορίας ενός γονιδίου.

Ένα ευκαρυωτικό γονίδιο αποτελείται κατά σειρά από τις εξής αλληλουχίες: 5' αμετάφραστη περιοχή, κωδικοποιούσα περιοχή, 3' αμετάφραστη περιοχή και αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής. Η κωδικοποιούσα περιοχή φέρει στην αρχή (προς το 5' άκρο του γονιδίου) το κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης (⁵ATG₃, στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου) που κωδικοποιεί για το αμινοξύ μεθειονίνη, πιθανόν φέρει ενδιάμεσες, των αλληλουχιών που μεταφράζονται (εξώνια), αλληλουχίες που δεν μεταφράζονται (εσώνια) και στο τέλος (προς το 3' άκρο του γονιδίου) της μετάφρασης, ένα εκ των ⁵TGA₃, ⁵TAA₃, ⁵TAG₃, το κωδικόνιο αυτό δεν κωδικο-

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ποιεί για κάποιο αμινοξύ και οδηγεί στον τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης. Πριν από την αρχή (5' άκρο) κάθε ευκαρυωτικού γονιδίου υπάρχει η ειδική αλληλουχία του υποκινητή, που προσδιορίζει και την διεύθυνση της μεταγραφής.

Ένας τρόπος λοιπόν για να προσδιορίσουμε την κωδική και τη μη-κωδική αλυσίδα ενός γονιδίου, όταν δεν γνωρίζουμε τη θέση του υποκινητή ή τη διεύθυνση της μεταγραφής, είναι να εντοπίσουμε το κωδικόνιο έναρξης $5'ATG_3'$, διαβάζοντας με προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ έναν κλώνο του γονιδίου και μετά από αριθμό νουκλεοτιδίων ακέραιο πολλαπλάσιο του τρία (αφαιρώντας της αλληλουχίας των εσώνων, εάν υπάρχουν) να εντοπίσουμε το κωδικόνιο λήξης. Ο κλώνος του γονιδίου που πληροί αυτές τις προϋποθέσεις αποτελεί την κωδική αλυσίδα του. Το μόριο του DNA που προκύπτει από τη μεταγραφή έχει τον ίδιο προσανατολισμό και την ίδια αλληλουχία νουκλεοτιδίων με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου, μόνο που συνιστάται από ριβονουκλεοτίδια και όχι από δεοξυριβονουκλεοτίδια που συνιστάται η κωδική αλυσίδα του γονιδίου. Στο παραπάνω τμήμα DNA, που σύμφωνα με τα δεδομένα της εκφώνησης αποτελεί γονίδιο, παρατηρούμε ότι η κωδική αλυσίδα είναι ο πάνω κλώνος στον οποίο υπάρχει το κωδικόνιο έναρξης $5'ATG_3'$ και το κωδικόνιο λήξης $5'TGA_3'$, συνεπώς η μεταγραφή πραγματοποιείται από τα αριστερά προς τα δεξιά. Ο κάτω κλώνος του δοθέντος τμήματος DNA δεν μπορεί να είναι η κωδική αλυσίδα, καθώς όταν τον διαβάζουμε με προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ δε συναντάμε κωδικόνιο έναρξης. Το μόριο του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA, έχει αλληλουχία:

$5'CAAUGGCCUAUAACUGGACACCCAGCUGACGA_3'$

Το μόριο αυτό ονομάζεται πρόδρομο mRNA. Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, το RNA που παράγεται κατά τη μεταγραφή ενός γονιδίου συνήθως δεν είναι έτοιμο να μεταφραστεί, αλλά υφίσταται μια πολύπλοκη διαδικασία ωρίμανσης. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι στα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών κυττάρων και των ιών που τα προσβάλουν, εκτός των αλληλουχιών που μεταφράζονται σε αμινοξέα και ονομάζονται εξώνια, υπάρχουν και ενδιάμεσες αυτών αλληλουχίες που δεν μεταφράζονται σε αμινοξέα και ονομάζονται εσώνια. Τα γονίδια αυτά ονομάζονται ασυνεχή ή διακεκομμένα. Όταν λοιπόν ένα γονίδιο που περιέχει εσώνια μεταγράφεται, δημιουργείται το πρόδρομο mRNA που περιέχει και εξώνια και εσώνια. Το πρόδρομο mRNA μετατρέπεται σε mRNA κατάλληλο για να μεταφραστεί με τη διαδικασία της ωρίμανσης.

Η μετάφραση του παραπάνω μορίου mRNA μετά την ωρίμανσή του ξεκινά από το κωδικόνιο έναρξης $5'AUG_3'$ που κωδικοποιεί τη μεθειονίνη και τελειώνει στο κωδικόνιο λήξης $5'UGA_3'$ που δεν κωδικοποιεί κάποιο αμινοξύ. Το πεπτίδιο που προκύπτει από τη μετάφραση του ώριμου mRNA είναι το:

H_2N Μεθειονίνη - Αλανίνη - Τυροσίνη - Πrolίνη - Σερίνη $COOH$

το ώριμο mRNA δηλαδή θα έχει μεταφράσιμη αλληλουχία:

$5'...AUG-GCC-UAU-CCC-AGC..._3'$

Ενώ το ώριμο mRNA θα έχει αλληλουχία:

5' CAA-AUG-GCC-UAU-CCC-AGC-UGA-CGA₃'

Παρατηρούμε ότι υπάρχει μια ενδιάμεση αλληλουχία στο πρόδρομο mRNA που δε μεταφράζεται και η οποία είναι:

5' AACUGGACA₃'

Αυτή η ενδιάμεση αλληλουχία αποτελεί το εσώνιο.

Η διαδικασία της ωρίμανσης είναι μια πολύπλοκη διαδικασία, η οποία γίνεται σε ευκαρυωτικά μόνο κύτταρα και κατά την οποία το πρόδρομο mRNA μετατρέπεται σε ώριμο. Η ωρίμανση του πρόδρομου mRNA επιτελείται από μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια που αποτελούνται από snRNA και πρωτεΐνες. Τα μόρια αυτά λειτουργούν ως ένζυμα καταλύοντας την ωρίμανση του πρόδρομου mRNA. Τα σωματίδια αυτά αποκόπτουν τα εσώνια και συρράπτουν μεταξύ τους τα εξώνια. Έτσι δημιουργείται το ώριμο mRNA που περιέχει μόνο εξώνια. Στο ώριμο mRNA αν και αποτελείται αποκλειστικά από εξώνια υπάρχουν δύο περιοχές του που δε μεταφράζονται σε αμινοξέα, η μία βρίσκεται στο 5' άκρο και η άλλη στο 3' άκρο του μορίου και ονομάζονται αντίστοιχα 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές. Το ώριμο mRNA είναι πλέον έτοιμο να βγει από τον πυρήνα στο κυτταρόπλασμα και να μεταφραστεί στα ριβοσώματα, όπου είναι η θέση της πρωτεϊνοσύνθεσης.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2007
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Από RNA αποτελούνται

- α. τα πρωταρχικά τμήματα.
- β. οι υποκινητές.
- γ. οι μεταγραφικοί παράγοντες.
- δ. τα πριμοσώματα.

Μονάδες 5

2. Τα βακτηριακά ένζυμα που κόβουν το δίκλωνο DNA σε συγκεκριμένες θέσεις ονομάζονται

- α. DNA πολυμεράσες.
- β. DNA δεσμάσες.
- γ. περιοριστικές ενδονουκλεάσες.
- δ. RNA πολυμεράσες.

Μονάδες 5

3. Εμβολιασμός είναι

- α. η απομάκρυνση άχρηστων προϊόντων από μία καλλιέργεια.
- β. η αποστείρωση του θρεπτικού υλικού.
- γ. η προσθήκη θρεπτικών συστατικών σε μία καλλιέργεια.
- δ. η προσθήκη μικρής ποσότητας μικροοργανισμών σε θρεπτικό υλικό.

Μονάδες 5

4. Το πλασμίδιο *Ti*

- α. απομονώνεται από το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*.
- β. απομονώνεται από το βακτήριο *Escherichia coli*.
- γ. ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό των φυτικών κυττάρων.
- δ. ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό των ζωικών κυττάρων.

Μονάδες 5

5. Η ινσουλίνη είναι μια ορμόνη που

- α. ρυθμίζει την παραγωγή αντισώτων πρωτεϊνών.
- β. ρυθμίζει το μεταβολισμό των υδατανθράκων.
- γ. παράγεται από πρόδρομα ερυθροκύτταρα.
- δ. παράγεται από B - λεμφοκύτταρα.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Πώς μπορούμε να εντοπίσουμε ένα συγκεκριμένο κομμάτι κλωνοποιημένου DNA σε μία γονιδιωματική βιβλιοθήκη;
Μονάδες 6
2. Πώς διατυπώνεται ο 1^{ος} νόμος του Mendel;
Μονάδες 5
3. Τι είναι και πού οφείλεται η κυστική ίνωση (Μονάδες 2); Ποια είναι η διαδικασία που εφαρμόστηκε για τη γονιδιακή θεραπεία της κυστικής ίνωσης το 1993 (Μονάδες 6);
Μονάδες 8
4. Ποια διαδικασία ακολούθησαν οι ερευνητές του Ινστιτούτου Rosalin της Σκωτίας για τη δημιουργία ενός κλωνοποιημένου προβάτου;
Μονάδες 6

ΘΕΜΑ 3°

Δίνεται το παρακάτω τμήμα μορίου βακτηριακού mRNA.

5'... **A G A U G A A A G C C A C G G A G C C C U G A G C A A** ... 3'

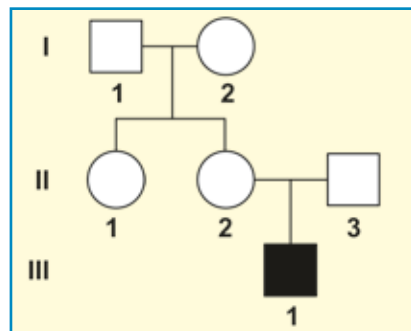
Από τη μετάφραση αυτού του mRNA προκύπτει μία πεπτιδική αλυσίδα.

1. Ποιος είναι ο αριθμός των αμινοξέων που αποτελούν αυτή την πεπτιδική αλυσίδα (Μονάδες 2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 8).
Μονάδες 10
2. Να περιγράψετε το στάδιο έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης.
Μονάδες 8
3. Να περιγράψετε το δεσμό με τον οποίο ενώνονται μεταξύ τους δύο διαδοχικά νουκλεοτίδια σε ένα μόριο mRNA.
Μονάδες 7

ΘΕΜΑ 4°

Δίνεται το γενεαλογικό δέντρο μιας οικογένειας στην οποία εμφανίζεται η ασθένεια της αιμορροφιλίας A. Το άτομο III₁ πάσχει από αιμορροφιλία A. Όλα τα μέλη της οικογένειας έχουν φυσιολογικό αριθμό και μέγεθος χρωμοσωμάτων.

Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζονται στο παραπάνω γενεαλογικό δέντρο (Μονάδες 3) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 6). Ποιο πρόβλημα αντιμετωπίζουν τα άτομα με αιμορροφιλία A (Μονάδες 4); Το ζευγάρι II₂, II₃ αποκτά δεύτερο παιδί με αιμορροφιλία A και σύνδρομο Klinefelter. Να περιγράψετε τη διαδικασία μέσω της οποίας προέκυψε ο γονότυπος του συγκεκριμένου παιδιού. Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση γονιδιακής μετάλλαξης (Μονάδες 6). Πόσα συνολικά μόρια DNA περιέχονται στα χρωμοσώματα που απεικονίζονται στον καρυότυπο του παιδιού με σύνδρομο Klinefelter (Μονάδες 2); Να εξηγήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 4).



Μονάδες 25

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΩΝ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2007

ΘΕΜΑ 1°

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. α
2. γ
3. δ
4. γ
5. β

ΘΕΜΑ 2°

1. Σήμερα η απομόνωση του ολικού DNA από κύτταρα ενός οργανισμού σε δοκιμαστικό σωλήνα είναι υπόθεση ρουτίνας. Αν επιδράσουμε στο DNA που απομονώθηκε με κατάλληλες χημικές ουσίες ή αυξήσουμε τη θερμοκρασία τότε σπάζουν οι δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των δύο συμπληρωματικών αλυσίδων και οι δύο αλυσίδες αποχωρίζονται η μία από την άλλη. Η διαδικασία αυτή λέγεται αποδιάταξη. Οι δύο μονόκλωνες συμπληρωματικές αλυσίδες σε κατάλληλες συνθήκες μπορούν να επανασυνδεθούν. Στην ιδιότητα αυτή στηρίζεται η διαδικασία της υβριδοποίησης που είναι η σύνδεση μονόκλωνων συμπληρωματικών αλυσίδων DNA ή συμπληρωματικών αλυσίδων DNA-RNA. Η υβριδοποίηση είναι μια πολύ σημαντική ιδιότητα του DNA που μας δίνει τη δυνατότητα αν έχουμε ένα γνωστό μόριο DNA να το χρησιμοποιήσουμε ως ανιχνευτή για τον εντοπισμό του συμπληρωματικού του, όταν το τελευταίο βρίσκεται μαζί με χιλιάδες άλλα κομμάτια.

Μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει έναν τεράστιο αριθμό από κλωνοποιημένα κομμάτια χρωμοσωμικού DNA, τα οποία έχουν παραχθεί με δράση κάποιας περιοριστικής ενδονουκλεάσης. Ορισμένα από τα κομμάτια αυτά περιέχουν ολόκληρα γονίδια, άλλα περιέχουν κομμάτια γονιδίων και άλλα τμήματα DNA που δεν κωδικοποιούν πρωτεΐνες. Έτσι πρέπει μέσα από όλα αυτά τα κομμάτια να εντοπίσουμε αυτό που θέλουμε να μελετήσουμε. Η τεχνική που χρησιμοποιείται συνήθως περιλαμβάνει τη χρήση ιχνηθετημένων ανιχνευτών μορίων DNA ή RNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το κλωνοποιημένο DNA. Οι ανιχνευτές αναμειγνύονται με το DNA της βιβλιοθήκης (το οποίο έχει αποδιαταχθεί) και υβριδοποιούν μόνο το συμπληρωματικό τους DNA.

2. Σύμφωνα με τον 1° νόμο του Mendel ή νόμο του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων, κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα γονίδια που βρίσκονται σε αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Στη γονιμοποίηση γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλομόρφων γονιδίων. Ο 1ος νόμος του Mendel αναφέρεται στην κατανομή των αλληλομόρφων στους γαμέτες και στον τυχαίο συνδυασμό τους.
3. Η κυστική ίνωση είναι μια γενετική ασθένεια που οφείλεται σε μεταλλάξεις ενός γονιδίου, το οποίο κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη, που είναι απαραίτητη για τη σωστή λειτουργία των επιθηλιακών κυττάρων των πνευμόνων. Η ασθένεια παρουσιάζει υπολειπόμενη αυτοσωμική κληρονομικότητα και επηρεάζει πρωτίστως τη λειτουργία των πνευμόνων. Για τη θεραπεία της κυστικής ίνωσης το 1993, ο Anderson και οι συνεργάτες του, πρότειναν την

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

εξής προσέγγιση που αποτελεί και την πρώτη εφαρμογή της *in vivo* γονιδιακής θεραπείας: Ανέπτυξαν «έξυπνους» φορείς οι οποίοι προσβάλλουν τα κύτταρα του ιστού που πάσχει. Συγκεκριμένα, τα φυσιολογικά γονίδια ενσωματώνονται σε μόρια-φορείς, που εισάγονται κατευθείαν στον οργανισμό.

Το φυσιολογικό γονίδιο ενσωματώθηκε αρχικά σε έναν αδενοϊό. Ο ανασυνδυασμένος ιός εισήλθε στον οργανισμό με ψεκασμό με τη βοήθεια βρογχοσκοπίου και μόλυνε τα κύτταρα του αναπνευστικού συστήματος. Μετά την εισαγωγή του στα κύτταρα, το φυσιολογικό γονίδιο ενσωματώθηκε στο γονιδίωμά τους και παρήγαγε το φυσιολογικό προϊόν.

4. Το 1997, όταν οι ερευνητές του Ινστιτούτου Roselin της Σκωτίας ανακοίνωσαν ότι κλωνοποίησαν ένα πρόβατο, το νέο έκανε αμέσως το γύρο του κόσμου με πηχυαίους τίτλους. Το πρόβατο Dolly δημιουργήθηκε, όταν ο πυρήνας ενός κυττάρου του μαστικού αδένος ενός εξάχρονου προβάτου τοποθετήθηκε στο ωάριο ενός άλλου προβάτου. Από το ωάριο είχε προηγουμένως αφαιρεθεί ο πυρήνας. Το έμβρυο το οποίο δημιουργήθηκε ύστερα από 3-4 διαιρέσεις εμφυτεύτηκε στη μήτρα θετής μητέρας-προβατίνας, η οποία γέννησε τη Dolly. Η δημιουργία της Dolly δεν προξένησε έκπληξη στους βιολόγους όσο στον υπόλοιπο κόσμο, επειδή είχε προηγηθεί κλωνοποίηση αμφιβίων από την αρχή της δεκαετίας του 1960. Παρόμοια τεχνική χρησιμοποιήθηκε και για την κλωνοποίηση θηλαστικών.

ΘΕΜΑ 3°

1. Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο mRNA με βάση τη συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων. Η αλληλουχία των βάσεων του mRNA καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων στις πρωτεΐνες με βάση έναν κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών, ο οποίος ονομάζεται γενετικός κώδικας. Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή μια τριάδα νουκλεοτιδίων -κωδικόνιο- κωδικοποιεί ένα αμινοξύ. Ο γενετικός κώδικας είναι επίσης συνεχής και μη επικαλυπτόμενος, δηλαδή το mRNA διαβάζεται συνεχώς ανά τρία νουκλεοτίδια χωρίς να παραλείπεται κάποιο και κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο. Ο γενετικός κώδικας έχει ακόμη κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνια λήξης. Το κωδικόνιο έναρξης σε όλους τους οργανισμούς είναι το $5' \text{AUG}_3$ και κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη. Υπάρχουν τρία κωδικόνια λήξης, τα $5' \text{UAG}_3$, $5' \text{UGA}_3$, $5' \text{UAA}_3$. Η παρουσία των κωδικονίων αυτών στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Η μετάφραση του mRNA, δηλαδή η αντιστοίχιση των κωδικονίων σε αμινοξέα και η διαδοχική σύνδεση των αμινοξέων σε πολυπεπτιδική αλυσίδα, πραγματοποιείται στα ριβοσώματα με τη βοήθεια των tRNA και τη συμμετοχή αρκετών πρωτεϊνών και ενέργειας.
Με βάση τα παραπάνω και το δεδομένο τμήμα του μορίου του βακτηριακού mRNA, ο αριθμός των αμινοξέων που αποτελούν την παραγόμενη πεπτιδική αλυσίδα είναι: έξι, αφού διαβάζοντας το mRNA από το 5' προς το 3' άκρο όπως και το ριβόσωμα, συναντάμε το κωδικόνιο έναρξης $5' \text{AUG}_3$ μετά τα δύο πρώτα νουκλεοτίδια και μετά από πέντε τριπλέτες νουκλεοτιδίων συναντάμε το κωδικόνιο λήξης $5' \text{UGA}_3$. Το κωδικόνιο λήξης δεν κωδικοποιεί για κάποιο αμινοξύ.
2. Κατά την έναρξη της μετάφρασης το mRNA προσδένεται, μέσω μιας αλληλουχίας όπου υπάρχει στην 5' αμετάφραστη περιοχή του, στο ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Το

πρώτο κωδικόνιο του mRNA είναι πάντοτε $5' \text{AUG}_3$ και σ' αυτό προσδένεται το tRNA που φέρει το αμινοξύ μεθειονίνη. Όμως δεν έχουν όλες οι πρωτεΐνες του οργανισμού ως πρώτο αμινοξύ μεθειονίνη. Αυτό συμβαίνει γιατί σε πολλές πρωτεΐνες, μετά τη σύνθεσή τους απομακρύνονται ορισμένα αμινοξέα από το αρχικό αμινικό άκρο τους. Το σύμπλοκο που δημιουργείται μετά την πρόσδεση του mRNA στη μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος και του tRNA που μεταφέρει τη μεθειονίνη ονομάζεται σύμπλοκο έναρξης της πρωτεϊνσύνθεσης. Στη συνέχεια η μεγάλη υπομονάδα του ριβοσώματος συνδέεται με τη μικρή και ακολουθεί το στάδιο της επιμήκυνσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

3. Το RNA, όπως και το DNA, είναι ένα μακρομόριο, που αποτελείται από νουκλεοτίδια. Σε κάθε νουκλεοτίδιο η αζωτούχος βάση συνδέεται με τον 1' άνθρακα του σακχάρου (δεοξυριβόζη αν πρόκειται για DNA και ριβόζη αν πρόκειται για RNA) και η φωσφορική ομάδα με τον 5' άνθρακά της. Μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα σχηματίζεται από την ένωση πολλών νουκλεοτιδίων με ομοιοπολικό δεσμό. Ο δεσμός αυτός δημιουργείται μεταξύ του υδροξυλίου του 3' άνθρακα της πεντόζης του πρώτου νουκλεοτιδίου και της φωσφορικής ομάδας που είναι συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου. Ο δεσμός αυτός ονομάζεται 3'→5' φωσφοδιεστερικός δεσμός.

Με τη μεταγραφή οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο mRNA, το οποίο αποτελεί το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου. Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια μίας αλυσίδας του DNA σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, με τη διαφορά ότι εδώ απέναντι από την αδενίνη τοποθετείται το ριβονουκλεοτίδιο που περιέχει ουρακίλη. Η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια, που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με 3'→5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή συνεπώς έχει προσανατολισμό 5'→3'. Η σύνθεση του mRNA σταματάει στις αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής του γονιδίου.

ΘΕΜΑ 4^ο

Στο γενεαλογικό δένδρο που δίνεται στην άσκηση εξετάζεται ο τρόπος κληρονομής της ασθένειας της αιμορροφιλίας A, η οποία γνωρίζουμε ότι κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο κληρονομής, γεγονός το οποίο επιβεβαιώνεται από όλες τις διασταυρώσεις της δοθείσης γενεαλογίας.

Η ασθένεια δε θα μπορούσε να κληρονομούνται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο κληρονομής, διότι από τη διασταύρωση υγιών γονέων ($\text{II}_2 \times \text{II}_3$) δε θα ήταν δυνατόν να προκύψει απόγονος που να νοσεί. Πράγματι, έστω ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον οποίο εδράζεται το γονίδιο A το οποίο είναι υπεύθυνο για την αιμορροφιλία A. Το γονίδιο A έχει αλληλόμορφα A και a, με σχέση επικράτειας, A επικρατές του a. Αν A είναι το παθολογικό αλληλόμορφο υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας και a το φυσιολογικό αλληλόμορφο, τότε άτομα με γονότυπο AA ή Aa νοσούν από αιμορροφιλία ενώ άτομα με γονότυπο aa είναι υγιή. Έχουμε λοιπόν τη διασταύρωση:

$$\begin{array}{lcl} \text{P:} & \text{II}_2 (\text{aa}) & \times \text{II}_3 (\text{aa}) \\ \text{Γαμέτες:} & \text{a, a} & / \text{a, a} \\ \text{F}_1: & & 100\% \text{ aa} \end{array}$$

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

Δηλαδή όλα τα θυγατρικά άτομα που προκύπτουν από μια τέτοια διασταύρωση είναι υγιή ως προς την ασθένεια της αιμορροφιλίας Α. Κάτι τέτοιο δε συμβαίνει στο δοθέν γενεαλογικό δένδρο, όπου ο απόγονος της παραπάνω διασταύρωσης νοσεί από την ασθένεια. Επομένως η αιμορροφιλία δεν κληρονομείται ως αυτοσωμικός επικρατής χαρακτήρας.

Από τη δοθείσα γενεαλογία δεν αποκλείεται η ασθένεια να κληρονομείται ως αυτοσωμικός υπολειπόμενος χαρακτήρας. Σε αυτή την περίπτωση το παθολογικό αλληλόμορφο είναι το α και το φυσιολογικό αλληλόμορφο είναι το Α. Δηλαδή άτομα με γονότυπο ΑΑ ή Αα είναι υγιή ως προς την αιμορροφιλία ενώ άτομα με γονότυπο αα νοσούν. Πράγματι ο τύπος αυτός κληρονομησης επιβεβαιώνεται από όλες τις διασταυρώσεις του δοθέντος γενεαλογικού δένδρου. Ωστόσο, εάν το γενεαλογικό δένδρο απεικόνιζε περισσότερες γενεές και περισσότερες οικογένειες ανά γενεά ή εάν υπήρχαν περισσότερα γενεαλογικά δένδρα που αφορούν τη συγκεκριμένη ασθένεια θα γινόταν σαφές ότι η ασθένεια της αιμορροφιλίας κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο κληρονομησης, όπως αναφέρεται και στο σχολικό βιβλίο. Το παραπάνω πρόβλημα οφείλεται στο γεγονός ότι στον άνθρωπο η μελέτη των τύπων κληρονομικότητας εμφανίζει πολλές δυσκολίες. Αυτό συμβαίνει, επειδή οι άνθρωποι έχουν μικρό αριθμό απογόνων, ενώ η κάθε γενεά έχει μεγάλη διάρκεια, περίπου 20-30 χρόνια. Επιπλέον στον άνθρωπο δεν είναι δυνατό να γίνουν επιλεκτικές διασταυρώσεις ανάλογες με εκείνες που έκανε ο Mendel στο μοσχομπίζελο.

Παρ' όλες τις δυσκολίες η Γενετική του Ανθρώπου έχει προοδεύσει. Η μελέτη του τύπου κληρονομικότητας των διαφόρων χαρακτήρων γίνεται στα άτομα μεγάλων οικογενειών. Όσο περισσότερα άτομα μπορούν να μελετηθούν σε μια οικογένεια τόσο ευκολότερο είναι να καθοριστεί με ακρίβεια ο τύπος κληρονομικότητας.

Με δεδομένο λοιπόν ότι η αιμορροφιλία Α είναι μια κλασική φυλοσύνδετη διαταραχή, το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο και συμβολίζεται με X^a (όπου Χ το φυλετικό χρωμόσωμα που φέρει τον παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο α του γονιδίου Α, που εδράζεται σε γενετικό τόπο του φυλετικού χρωμοσώματος Χ, για τον οποίο δεν υπάρχει αντίστοιχος στο Υ φυλετικό χρωμόσωμα, και ελέγχει την αιμορροφιλία Α). Το φυσιολογικό αλληλόμορφό του συμβολίζεται με X^A και είναι επικρατές. Επειδή τα αρσενικά άτομα έχουν ένα Χ χρωμόσωμα, ενώ τα θηλυκά έχουν δύο, θα υπάρχουν δύο πιθανοί γονότυποι στα αρσενικά X^aY και X^AY και τρεις στα θηλυκά X^AX^A , X^AX^a , X^aX^a . Με δεδομένο ότι υπό φυσιολογικές συνθήκες κάθε γονέας κληροδοτεί στον απόγονό του ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα του 23 χρωμοσωμάτων, εκ των οποίων τα 22 είναι αυτοσωμικά και το ένα φυλετικό, οι πιθανοί γονότυποι όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζονται στο δοθέν γενεαλογικό δένδρο είναι:

I₁: X^AY (επειδή είναι αρσενικό υγιές).

I₂: X^AX^a (επειδή είναι θηλυκό που αποκτά εγγονό από την κόρη της, ο οποίος νοσεί).

II₁: X^AX^A ή X^AX^a (επειδή είναι θηλυκό υγιές, όπου φυσικά το ένα φυλετικό χρωμόσωμα είναι του πατέρα, X^A και το άλλο είναι της μητέρας, X^A ή X^a).

II₂: X^AX^a (επειδή είναι θηλυκό που αποκτά αγόρι που νοσεί).

II₃: X^AY (επειδή είναι υγιές αρσενικό).

III₁: X^aY (επειδή νοσεί και είναι αγόρι).

Στα άτομα που νοσούν από αιμορροφιλία Α, το αίμα τους δεν πήζει φυσιολογικά λόγω έλλειψης του παράγοντα VIII μιας αντ αιμορροφιλικής πρωτεΐνης.

Το ζευγάρι II_2 , II_3 αποκτά παιδί με αιμορροφιλία και σύνδρομο Klinefelter. Το άτομο αυτό εφόσον έχει το σύνδρομο, θα έχει 47 χρωμοσώματα κατά την παρατήρηση του καρυότυπου των κυττάρων του. Διαθέτει δε φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά, τα XXY αντί του φυσιολογικού ζεύγους φυλετικών χρωμοσωμάτων. Δηλαδή το άτομο αυτό είναι ανευπλοειδές και συγκεκριμένα τρισωμικό ως προς τα φυλετικά χρωμοσώματα. Τα άτομα αυτά προκύπτουν αν κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης, συνηθέστερα ενός εκ των γονέων, δεν πραγματοποιηθεί φυσιολογικά ο διαχωρισμός των φυλετικών χρωμοσωμάτων ή των αδελφών χρωματίδων από τα φυλετικά χρωμοσώματα. Το φαινόμενο αυτό ονομάζεται μη διαχωρισμός. Έτσι δημιουργούνται γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού. Η σύντηξη των μη φυσιολογικών γαμετών που προκύπτουν με φυσιολογικό γαμέτη έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ζυγωτού με λανθασμένη ποσότητα γενετικού υλικού.

Το παιδί αυτό εφόσον νοσεί από αιμορροφιλία A και σύνδρομο Klinefelter έχει γονότυπο $44 + X^aX^aY$. Εφόσον αποκλείεται η περίπτωση της γονιδιακής μετάλλαξης το άτομο αυτό προήλθε από τη σύντηξη ενός γαμέτη της μητέρας που έχει προκύψει από μη-διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων του φυλετικού χρωμοσώματος X^a κατά τη 2^η μειωτική διαίρεση, οπότε ο γαμέτης περιέχει $22 + X^aX^a$, με έναν φυσιολογικό αρσενικό γαμέτη που φέρει το Y φυλετικό χρωμόσωμα ($22 + Y$).

Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter, όπως προαναφέραμε εμφανίζονται με 47 χρωμοσώματα κατά την παρατήρηση του καρυότυπου των κυττάρων τους. Τα χρωμοσώματα μελετώνται στο στάδιο της μετάφασης της μίτωσης που εμφανίζουν το μέγιστο βαθμό συσπείρωσης και είναι ευδιάκριτα με το οπτικό μικροσκόπιο. Δεδομένου λοιπόν ότι ο καρυότυπος αποτελεί της απεικόνιση της ταξινόμησης κατά ελλατούμενο μέγεθος των μεταφασικών χρωμοσωμάτων ενός κυττάρου, ο αριθμός των μορίων DNA που περιέχονται στα χρωμοσώματα που απεικονίζονται στον καρυότυπο του παιδιού με σύνδρομο Klinefelter είναι, $2 \times 47 = 94$. Κάθε φυσιολογικό μεταφασικό χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες, που προέκυψαν από την αντιγραφή του DNA και είναι ενωμένες στο κέντρομερίδιο. Κάθε αδελφή χρωματίδα αποτελείται από ένα μακρύ γραμμικό μόριο DNA πακεταρισμένο με τη βοήθεια πρωτεϊνών (ιστόνων και μη-ιστόνων).

Σχόλιο: Είναι γνωστό στους μαθητές από το σχολικό βιβλίο ότι η αιμορροφιλία A είναι φυλοσύνδετη υπολειπόμενη ασθένεια. Η επιλογή ενός γενεαλογικού δένδρου στο οποίο η ασθένεια θα μπορούσε να προκύπτει και με άλλο τύπο κληρονομικότητας, κρίνεται ως μη επιτυχής.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

**ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2008
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ**

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5, και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Στους περισσότερους οργανισμούς ένα μιτοχόνδριο περιέχει

- α.** ένα μόριο κυκλικού DNA.
- β.** δύο έως δέκα μόρια κυκλικού DNA.
- γ.** ένα μόριο γραμμικού RNA.
- δ.** πολλά μόρια γραμμικού RNA.

Μονάδες 5

2. Η φαινυλκετονουρία οφείλεται σε

- α.** αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο.
- β.** αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο.
- γ.** φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο.
- δ.** θνησιγόνο γονίδιο.

Μονάδες 5

3. Στη στατική φάση μιας κλειστής καλλιέργειας μικροοργανισμών, ο πληθυσμός

- α.** αυξάνεται.
- β.** αυξάνεται με ταχύ ρυθμό.
- γ.** δεν αυξάνεται.
- δ.** εξαφανίζεται.

Μονάδες 5

4. Τα εμβρυικά κύτταρα που λαμβάνονται με την αμνιοπαρακέντηση χρησιμοποιούνται για

- α.** την ανάλυση DNA.
- β.** τη βιοχημική ανάλυση ορισμένων πρωτεϊνών και ενζύμων.
- γ.** τη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών.
- δ.** όλα τα παραπάνω.

Μονάδες 5

5. Οι ιντερφερόνες είναι πρωτεΐνες που

- α.** παράγονται από τα κύτταρα του παγκρέατος.
- β.** παράγονται από υβριδώματα.
- γ.** έχουν αντιική δράση.
- δ.** φέρουν γενετικές πληροφορίες.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Τι είναι τα πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια και γιατί μπορεί να αλλάζουν τις αναλογίες των νόμων του Mendel;
Μονάδες 6
2. Πώς σχηματίζεται το ώριμο mRNA στα ευκαρυωτικά κύτταρα;
Μονάδες 8
3. Ποιες ονομάζονται θέσεις έναρξης της αντιγραφής του DNA (*Μονάδες 3*), και γιατί το DNA των ευκαρυωτικών κυττάρων αντιγράφεται πολύ γρήγορα; (*Μονάδες 4*)
Μονάδες 7
4. Τι είναι η γονιδιακή θεραπεία και ποιος ο στόχος της;
Μονάδες 4

ΘΕΜΑ 3°

Τα γονίδια που κωδικοποιούν τις αλυσίδες των αιμοσφαιρινών του ανθρώπου εμφανίζουν πολλές μεταλλάξεις, που οδηγούν στη δημιουργία αιμοσφαιρινοπαθειών. Στο γονίδιο που κωδικοποιεί την αλυσίδα β έχουν βρεθεί περισσότερες από 300 μεταλλάξεις. Δίνεται μία μετάλλαξη στο κωδικόνιο που κωδικοποιεί το 6° αμινοξύ της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης Α (HbA). Στην κωδική αλυσίδα του DNA το κωδικόνιο GAG έγινε GTG.

- α. Τι συνέπειες έχει αυτή η μετάλλαξη για την αιμοσφαιρίνη Α (HbA) και για τα ερυθροκύτταρα; (*Μονάδες 12*)
- β. Γιατί στα ομόζυγα άτομα με β-θαλασσαιμία εμφανίζεται συχνά αύξηση της αιμοσφαιρίνης F (HbF); (*Μονάδες 7*)
- γ. Σε ποια άτομα η σύνθεση της αιμοσφαιρίνης A_2 (HbA₂) αποτελεί διαγνωστικό δείκτη; (*Μονάδες 6*)

Μονάδες 25

ΘΕΜΑ 4°

Γυναίκα με ομάδα αίματος Α παντρεύεται άνδρα με ομάδα αίματος Β και γεννούν δύο παιδιά εκ των οποίων το πρώτο, που είναι κορίτσι, έχει ομάδα αίματος Α και το δεύτερο ομάδα αίματος Ο.

Το δεύτερο παιδί πάσχει από κληρονομική μεταβολική νόσο. Οι δύο γονείς είναι υγιείς και η μητέρα μόνον είναι φορέας του υπολειπόμενου γονιδίου που ελέγχει τη νόσο αυτή. Για τα γονίδια που ελέγχουν τους παραπάνω χαρακτήρες ισχύει ο δεύτερος νόμος του Mendel.

Να βρείτε τους γονότυπους των γονέων και των παιδιών τους ως προς τους δύο χαρακτήρες, κάνοντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις (*Μονάδες 15*), και να δικαιολογήσετε το φύλο του δεύτερου παιδιού (*Μονάδες 10*).

Μονάδες 25

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΩΝ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2008

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. β
2. β
3. γ
4. δ
5. γ

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Αλληλόμορφα γονίδια ονομάζονται τα γονίδια που βρίσκονται στην ίδια θέση στα ομόλογα χρωμοσώματα και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα με διαφορετικό ενδεχομένως τρόπο. Δηλαδή οι διαφορετικές μορφές του ίδιου μονογονιδιακού χαρακτήρα ελέγχονται από τα αλληλόμορφα του ίδιου γονιδίου.

Είναι γνωστό ότι στα διπλοειδή κύτταρα υπάρχουν δύο αλληλόμορφα για μία ορισμένη γενετική θέση (εξαίρεση αποτελούν τα φυλοσύνδετα γονίδια. Τα γονίδια αυτά βρίσκονται στο Χ φυλετικό χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφο στο Υ), ενώ ένα απλοειδές κύτταρο, όπως ένας γαμέτης, έχει μόνο ένα. Εντούτοις, εάν εξετάσουμε ένα πληθυσμό ατόμων μπορεί να βρούμε περισσότερα από δύο αλληλόμορφα για μία γενετική θέση. Εάν στον πληθυσμό υπάρχουν τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα για μία γενετική θέση, τότε αυτά ονομάζονται πολλαπλά αλληλόμορφα.

Μερικές φορές οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων δεν είναι αυτές που αναμένονται από τους νόμους του Mendel. Σε αυτές τις περιπτώσεις μπορεί να φαίνεται ότι δεν ισχύουν οι νόμοι του Mendel δεν συμβαίνει όμως αυτό στην πραγματικότητα.

Τα πολλαπλά αλληλόμορφα μπορεί να αλλάζουν τις αναλογίες των νόμων του Mendel, επειδή δημιουργούν πολλά είδη φαινοτύπων λόγω των διαφορετικών συνδυασμών που προκύπτουν.

2. Ο μηχανισμός της μεταγραφής είναι ο ίδιος στους προκαρυωτικούς και ευκαρυωτικούς οργανισμούς.

Στους προκαρυωτικούς οργανισμούς το mRNA αρχίζει να μεταφράζεται σε πρωτεΐνη πριν ακόμα ολοκληρωθεί η μεταγραφή του. Αυτό είναι δυνατό, επειδή δεν υπάρχει πυρηνική μεμβράνη.

Αντίθετα, στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, το mRNA που παράγεται κατά τη μεταγραφή ενός γονιδίου συνήθως δεν είναι έτοιμο να μεταφραστεί, αλλά υφίσταται μια πολύπλοκη διαδικασία ωρίμανσης. Η διαδικασία αυτή αποτελεί ένα από τα πιο ενδιαφέροντα ευρήματα της Μοριακής Βιολογίας, γιατί οδήγησε στο συμπέρασμα ότι τα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών οργανισμών (και των ιών που τους προσβάλλουν) είναι ασυνεχή ή διακεκομμένα. Δηλαδή, η αλληλουχία που μεταφράζεται σε αμινοξέα διακόπτεται από ενδιάμεσες αλληλουχίες οι οποίες δε μεταφράζονται σε αμινοξέα. Οι αλληλουχίες που μεταφράζονται σε αμινοξέα ονομάζονται εξώνια και οι ενδιάμεσες αλληλουχίες ονομάζονται εσώνια.

Όταν ένα γονίδιο που περιέχει εσώνια μεταγράφεται, δημιουργείται το πρόδρομο mRNA που περιέχει και εξώνια και εσώνια. Το πρόδρομο mRNA μετατρέπεται σε mRNA με τη διαδι-

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

κασία της ωρίμανσης, κατά την οποία τα εσώνια κόβονται από μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά «σωματίδια» και απομακρύνονται. Τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια αποτελούνται από snRNA και από πρωτεΐνες και λειτουργούν ως ένζυμα: κόβουν τα εσώνια και συρράπτουν τα εξώνια μεταξύ τους. Έτσι σχηματίζεται το «ώριμο» mRNA. Αυτό, παρ' ότι αποτελείται αποκλειστικά από εξώνια, έχει δύο περιοχές που δε μεταφράζονται σε αμινοξέα. Η μία βρίσκεται στο 5' άκρο και η άλλη στο 3' άκρο. Οι αλληλουχίες αυτές ονομάζονται 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές, αντίστοιχα. Το mRNA μεταφέρεται από τον πυρήνα στο κυτταρόπλασμα και ειδικότερα στα ριβοσώματα όπου είναι η θέση της πρωτεϊνσύνθεσης.

3. Η αντιγραφή του DNA αρχίζει από καθορισμένα σημεία, που ονομάζονται θέσεις έναρξης της αντιγραφής. Το βακτηριακό DNA, που είναι κυκλικό, έχει μία μόνο θέση έναρξης της αντιγραφής και αντιγράφεται κάτω από ευνοϊκές συνθήκες σε λιγότερο από 30 λεπτά. Στα ευκαρυωτικά κύτταρα, πριν την αντιγραφή, το DNA κάθε χρωμοσώματος είναι ένα μακρύ γραμμικό μόριο, το οποίο έχει πολυάριθμες θέσεις έναρξης της αντιγραφής. Έτσι το DNA των ευκαρυωτικών κυττάρων αντιγράφεται ταυτόχρονα από εκατοντάδες σημεία σε όλο το μήκος του και στη συνέχεια τα τμήματα που δημιουργούνται ενώνονται μεταξύ τους. Με αυτό τον τρόπο το DNA των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών, παρ' ότι είναι περίπου 1.000 φορές μεγαλύτερο από των προκαρυωτικών, αντιγράφεται πολύ γρήγορα.
4. Έως πρόσφατα η μοριακή βάση των γενετικών ασθενειών δεν ήταν γνωστή. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA σε συνδυασμό με τις μεθόδους της παραδοσιακής Γενετικής (γενεαλογικά δένδρα) οδήγησε στον εντοπισμό της θέσης στα χρωμοσώματα (χαρτογράφηση) πολλών μεταλλαγμένων γονιδίων, που προκαλούν τις αντίστοιχες ασθένειες. Επιπλέον ορισμένα μεταλλαγμένα γονίδια κλωνοποιήθηκαν και συγκρίθηκαν με τα φυσιολογικά αλληλόμορφα τους, για να εξακριβωθεί το είδος των μεταλλάξεων. Οι γνώσεις αυτές έδωσαν τη δυνατότητα ανάπτυξης θεραπείας που στηρίζεται στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA και ονομάζεται γονιδιακή θεραπεία. Αυτή έχει ως στόχο να «διορθώσει» τη γενετική βλάβη εισάγοντας στους ασθενείς φυσιολογικά αλληλόμορφα του μεταλλαγμένου γονιδίου. Απαραίτητη προϋπόθεση για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας είναι, εκτός από την κλωνοποίηση του υπεύθυνου γονιδίου, και ο προσδιορισμός των κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη από την ασθένεια. Η γονιδιακή θεραπεία εφαρμόστηκε για πρώτη φορά το Σεπτέμβριο του 1990 σε ένα τετράχρονο κορίτσι που έπασχε από γενετική ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος.

ΘΕΜΑ 3°

Το γενετικό υλικό μπορεί να υποστεί αλλαγές με πολλούς διαφορετικούς τρόπους. Οι αλλαγές στην αλληλουχία του DNA ονομάζονται μεταλλάξεις και δημιουργούν συνήθως ένα διαφορετικό φαινότυπο χωρίς όμως αυτό να είναι πάντοτε απαραίτητο. Αυτό εξαρτάται από τον τρόπο με τον οποίο η αλλαγή επιδρά στο γονιδιακό προϊόν, δηλαδή την πρωτεΐνη.

Γονιδιακές μεταλλάξεις ονομάζονται αυτές που αφορούν μικρής έκτασης αλλαγές-μικρό αριθμό βάσεων-όπου συμβαίνει αντικατάσταση, προσθήκη ή έλλειψη νουκλεοτιδίων.

Τα ερυθρά αιμοσφαίρια του ανθρώπου περιέχουν κυρίως μια πρωτεΐνη, την αιμοσφαιρίνη. Κάθε μόριο αιμοσφαιρίνης έχει σφαιρικό σχήμα στο χώρο και αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δύο όμοιες, καθεμιά από τις οποίες συνδέεται με μια ομάδα αίμης.

α. Η πρώτη γενετική ασθένεια που βρέθηκε ότι είναι αποτέλεσμα συγκεκριμένης γονιδιακής

μετάλλαξης ήταν η δρεπανοκυτταρική αναιμία. Το 1949, ο Linus Pauling και οι συνεργάτες του ανακάλυψαν ότι η αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων HbA, που αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, δύο α και δύο β, διέφερε στα φυσιολογικά άτομα σε σχέση με εκείνα που έπασχαν από δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Σήμερα γνωρίζουμε ότι η διαφορά εντοπίζεται στο έκτο αμινοξύ της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας, όπου το γλουταμινικό οξύ αντικαθίσταται από βαλίνη. Η μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη συμβολίζεται με HbS. Η αλλαγή στην ακολουθία των αμινοξέων είναι αποτέλεσμα μιας γονιδιακής μετάλλαξης στην τριπλέτα που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ. Στην κωδική αλυσίδα του DNA δηλαδή, αλλάζει μια βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο ${}^5\text{GAG}_3$, που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ, αντικαθίσταται από το ${}^5\text{GTG}_3$, που κωδικοποιεί τη βαλίνη. Αυτή η μετάλλαξη οδηγεί σε αλλαγή της στερεοδιάταξης της αιμοσφαιρίνης, η οποία έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της μορφής των ερυθροκυττάρων, τα οποία, σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου, παίρνουν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα. Τα δρεπανοκύτταρα εμποδίζουν τη φυσιολογική κυκλοφορία του αίματος στα τριχοειδή αγγεία δημιουργώντας προβλήματα σε διάφορα όργανα όπως στον σπλήνα και τους πνεύμονες. Τα δρεπανοκύτταρα καταστρέφονται ταχύτερα από τα φυσιολογικά με συνέπεια την εμφάνιση συμπτωμάτων αναιμίας.

- β. Οι αιμοσφαιρίνες του ενήλικου ατόμου διαφέρουν από τις αντίστοιχες του εμβρύου. Η κύρια αιμοσφαιρίνη κατά την εμβρυϊκή ηλικία είναι η αιμοσφαιρίνη F (HbF) με σύσταση $\alpha_2\gamma_2$ δηλαδή αποτελείται από δύο πολυπεπτιδικές αλυσίδες α και από δύο γ. Κατά την ενήλικη ζωή η κύρια αιμοσφαιρίνη είναι η HbA με σύσταση $\alpha_2\beta_2$, ενώ ανιχνεύονται και μικρές ποσότητες μιας άλλης αιμοσφαιρίνης της HbA₂, με σύσταση $\alpha_2\delta_2$. Τα ενήλικα άτομα επίσης συνθέτουν πολύ μικρή ποσότητα (λιγότερο από 1%) της HbF.

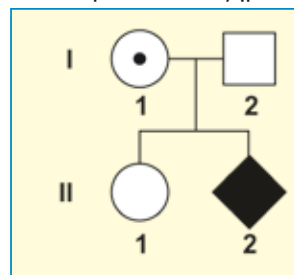
Τα γονίδια που κωδικοποιούν τις αλυσίδες των αιμοσφαιρινών εμφανίζουν πολλές μεταλλάξεις, που οδηγούν στη δημιουργία αιμοσφαιρινοπαθειών. Μία από τις σοβαρότερες αιμοσφαιρινοπάθειες είναι η θαλασσαιμία, που οφείλεται σε ελαττώμενη σύνθεση είτε των α είτε των β αλυσίδων και οδηγεί αντίστοιχα σε α- ή β-θαλασσαιμία. Η β-θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια, δηλαδή προκαλείται από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις και προσθήκες βάσεων. Τα συμπτώματα της ασθένειας διαφέρουν ως προς τη βαρύτητα μεταξύ διαφόρων ατόμων και σχετίζονται με το είδος της μετάλλαξης που τα προκαλεί. Τα συμπτώματα μπορεί να κυμαίνονται από σοβαρή αναιμία (παντελής έλλειψη πολυπεπτιδικής αλυσίδας β, συνεπώς και HbA) έως λιγότερο σοβαρή αναιμία (ελάττωση σύνθεσης πολυπεπτιδικής αλυσίδας β, συνεπώς σύνθεση HbA σε μικρότερη από τη φυσιολογική ποσότητα).

Τα ομόζυγα άτομα με β-θαλασσαιμία εμφανίζουν σοβαρή αναιμία. Στα άτομα αυτά παρατηρείται σε πολλές περιπτώσεις αύξηση της HbF, η οποία υποκαθιστά μερικώς τη λειτουργία της HbA.

- γ. Τα ετερόζυγα άτομα -φορείς- της β-θαλασσαιμίας εμφανίζουν ήπια αναιμία και αυξημένη σύνθεση HbA₂, η οποία αποτελεί διαγνωστικό δείκτη.

ΘΕΜΑ 4^ο

Στην άσκηση μελετώνται δύο χαρακτήρες, η ομάδα αίματος και η παρουσία μίας κληρονομικής μεταβολικής νόσου, επομένως πρόκειται για διϋβριδισμό.



2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

Το γονίδιο I, που καθορίζει τις ομάδες αίματος, έχει τρία αλληλόμορφα. Τα I^A και I^B κωδικοποιούν τα ένζυμα που σχηματίζουν τα A και B αντιγόνα αντίστοιχα, ενώ το i δεν κωδικοποιεί κάποιο ένζυμο. Τα I^A και I^B είναι συνεπικρατή, ενώ το i είναι υπολειπόμενο. Άτομα ομάδας αίματος A έχουν γονότυπο $I^A I^A$ ή $I^A i$. Άτομα ομάδας B έχουν γονότυπο $I^B I^B$ ή $I^B i$, ενώ άτομα με ομάδα αίματος AB έχουν γονότυπο $I^A I^B$. Τα άτομα ομάδας O έχουν γονότυπο ii.

Η γυναίκα που έχει ομάδα αίματος A παντρεύεται τον άνδρα που έχει ομάδα αίματος B και αποκτούν δύο παιδιά, το ένα εκ των οποίων έχει ομάδα αίματος O. Συνεπώς η γυναίκα έχει γονότυπο $I^A i$ και ο άνδρας έχει γονότυπο $I^B i$ ως προς την ομάδα αίματος, δεδομένου ότι κάθε γονέας κληροδοτεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμά του σε κάθε απόγονό του.

Επομένως έχουμε τη διασταύρωση:

$$\begin{array}{l} P: \quad \text{♀ } I^A i \quad \times \quad \text{♂ } I^B i \\ F_1: \quad \text{♀ } I^A i \quad , \quad ii \end{array}$$

Εφόσον κάθε απόγονος κληρονομεί από κάθε γονέα του ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμά του, το πρώτο παιδί του ζευγαριού το οποίο έχει φαινότυπο [A] ως προς την ομάδα αίματος θα έχει κληρονομήσει το I^A αλληλόμορφο από τη μητέρα του και το i αλληλόμορφο από τον πατέρα του. Το παιδί με ομάδα αίματος [O] έχει γονότυπο ii αφού έχει κληρονομήσει ένα i αλληλόμορφο από κάθε γονέα του.

Το δεύτερο παιδί νοσεί από μία κληρονομική μεταβολική νόσο ενώ κανένας από τους γονείς του δε νοσεί από αυτή τη νόσο και επιπλέον μόνο η μητέρα του είναι φορέας του αλληλομόρφου που ευθύνεται για τη νόσο αυτή. Εφόσον η μητέρα είναι φορέας του αλληλομόρφου που ευθύνεται για τη νόσο και η ίδια δεν νοσεί σημαίνει ότι η νόσος αυτή ελέγχεται από υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Μάλιστα το γονίδιο που ελέγχει τη νόσο αυτή είναι φυλοσύνδετο, διότι αν ήταν αυτοσωμικό θα έπρεπε για να νοσεί ένας απόγονος του ζευγαριού να φέρει δύο υπολειπόμενα αλληλόμορφα για τη νόσο που θα έχει κληρονομήσει ένα από κάθε γονέα του. Όμως σύμφωνα με τα δεδομένα της άσκησης ο πατέρας δεν είναι φορέας του υπολειπόμενου αλληλομόρφου που ελέγχει τη νόσο. Επομένως το γονίδιο που ελέγχει τη νόσο εδράζεται σε γενετικό τόπο του φυλετικού χρωμοσώματος X για τον οποίο δεν υπάρχει ομόλογη περιοχή στο φυλετικό χρωμόσωμα Y.

Έστω λοιπόν το φυλοσύνδετο γονίδιο M (M , μ) που ελέγχει την εν λόγω κληρονομική μεταβολική νόσο. Το γονίδιο M έχει δύο αλληλόμορφα τα M και μ με σχέση επικράτειας μεταξύ τους M επικρατές του μ . Το αλληλόμορφο M ευθύνεται για το φυσιολογικό φαινότυπο των ατόμων ενώ το αλληλόμορφο μ ευθύνεται για τον παθολογικό φαινότυπο.

Τα άτομα με γονότυπο $X^M X^M$, $X^M Y$, $X^M X^\mu$ έχουν φυσιολογικό φαινότυπο και δεν νοσούν ενώ άτομα με γονότυπο $X^\mu X^\mu$ ή $X^\mu Y$ νοσούν.

Συνεπώς, το δεύτερο παιδί του ζευγαριού που νοσεί από αυτή την κληρονομική μεταβολική νόσο είναι αγόρι, όπως προκύπτει από την παρακάτω διασταύρωση:

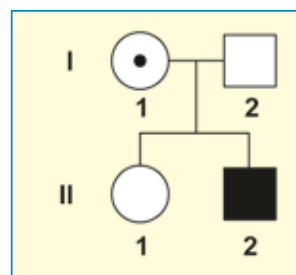
$$\begin{array}{l} P: \quad X^M X^\mu \quad \times \quad X^M Y \\ F_1: \quad X^M X^M \text{ ή } X^M X^\mu \quad , \quad X^\mu Y \end{array}$$

Η διασταύρωση διϋβριδισμού είναι λοιπόν:

$$\begin{array}{l} P: \quad \text{♀ } I^A i X^M X^\mu \quad \times \quad \text{♂ } I^B i X^M Y \\ F_1: \quad \text{♀ } I^A i X^M X^\mu \quad , \quad \text{♂ } ii X^\mu Y \end{array}$$

όπου X· μπορεί να είναι X^M ή X^μ .

Συνεπώς το γενεαλογικό δένδρο θα είναι αυτό που φαίνεται δίπλα.



**ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2009
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ**

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Δύο αδελφές χρωματίδες συγκροτούν

- α.** τον καρυότυπο.
- β.** το νουκλεόσωμα.
- γ.** κάθε μεταφασικό χρωμόσωμα.
- δ.** το μόριο DNA.

Μονάδες 5

2. Η DNA δεσμάση

- α.** επιδιορθώνει λάθη της αντιγραφής.
- β.** συνδέει το αμινοξύ με το tRNA.
- γ.** συνδέει τμήματα DNA.
- δ.** μεταγράφει την πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα.

Μονάδες 5

3. Αποδιάταξη είναι το φαινόμενο κατά το οποίο

- α.** κόβεται το DNA.
- β.** αποχωρίζονται οι κλώνοι του DNA.
- γ.** συνδέονται μεταξύ τους οι κλώνοι του DNA.
- δ.** ιχνηθετείται το DNA.

Μονάδες 5

4. Η γονιδιακή θεραπεία εφαρμόστηκε για την αντιμετώπιση

- α.** της κυστικής ίνωσης.
- β.** του αλφισμού.
- γ.** της υπερχοληστερολαιμίας.
- δ.** του συνδρόμου Down.

Μονάδες 5

5. Το πλασμίδιο Ti

- α.** προέρχεται από το βακτήριο *Escherichia coli*.
- β.** προκαλεί καθυστέρηση στην αύξηση του φυτού.
- γ.** εισάγεται με μικροέγχυση στα φυτικά κύτταρα.
- δ.** προκαλεί όγκους στα φυτά στα οποία εισέρχεται.

Μονάδες 5

2000

ΘΕΜΑ 2^ο

2001

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

2002

1. Να περιγράψετε το πείραμα με το οποίο επιβεβαιώθηκε οριστικά ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό.

Μονάδες 5

2003

2. Να αναφέρετε τα συστατικά που πρέπει να περιέχονται σε στερεό θρεπτικό υλικό για την ανάπτυξη των μικροοργανισμών.

Μονάδες 5

2004

2005

3. Ποια γονίδια οργανώνονται σε οπερόνια; (Μονάδες 3) Πώς επιτυγχάνεται η καταστολή στο οπερόνιο της λακτόζης; (Μονάδες 6)

Μονάδες 9

2006

2007

4. Να περιγράψετε τη διαδικασία της κλωνοποίησης με την οποία δημιουργήθηκε το πρόβατο «Dolly».

Μονάδες 6

2008

2009

ΘΕΜΑ 3^ο

2010

- A. Άνδρας που πάσχει από φαινυλκετονουρία και συνθέτει φυσιολογική ποσότητα μελανίνης, αποκτά απογόνους με γυναίκα που πάσχει από αλφισμό, αλλά μπορεί να μετατρέπει τη φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη.

Να βρείτε τους πιθανούς γονότυπους και φαινότυπους των παιδιών.

Τα γονίδια που ελέγχουν την φαινυλκετονουρία και τον αλφισμό, βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.

Μονάδες 12

2011

2012

- B. Να διακρίνετε περιπτώσεις κατά τις οποίες είναι αιμορροφιλικό το παιδί, που αποκτά φυσιολογικός άνδρας με φυσιολογική γυναίκα της οποίας ο πατέρας είναι αιμορροφιλικός. Οι γονείς και το παιδί έχουν φυσιολογικό καρυότυπο.

Μονάδες 13

2013

ΘΕΜΑ 4^ο

Δίνεται το παρακάτω τμήμα βακτηριακού DNA που κωδικοποιεί τα πέντε (5) πρώτα αμινοξέα μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Η κατεύθυνση στην οποία κινείται η RNA πολυμεράση κατά τη μεταγραφή υποδεικνύεται από το βέλος.

... Τ Τ Α Τ Γ C C A A A G A A C A T G ...

αλυσίδα I

→

... A A T A C G G T T T T C T T G T A C ...

αλυσίδα II

α. Ποια από τις δύο αλυσίδες του παραπάνω DNA είναι η κωδική και ποια είναι η μη κωδική; (Μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Μονάδες 7)

Μονάδες 9

β. Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA, που προκύπτει από τη μεταγραφή του παραπάνω DNA.

Μονάδες 3

γ. Να γράψετε και να αιτιολογήσετε το αντικωδικόνιο του tRNA, που μεταφέρει το 2^ο αμινοξύ της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

Μονάδες 5

δ. Τι είναι το σύμπλοκο έναρξης της πρωτεϊνσύνθεσης (Μονάδες 5) και ποια είναι η μετέπειτα πορεία του tRNA, που συμμετέχει σε αυτό; (Μονάδες 3)

Μονάδες 8

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΩΝ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2009

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. γ
2. γ
3. β
4. α
5. δ

Σημείωση: Στη φύση, η μόλυνση των φυτών από το βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens* και η ένθεση τμήματος του πλασμιδίου του *Ti* στο φυτικό γονιδίωμα, οδηγεί το φυτό στην εμφάνιση ασθένειας, η οποία είναι δυνατό να προκαλέσει καθυστέρηση στην αύξηση του φυτού.

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Παρ' όλο που το DNA εντοπίστηκε στον πυρήνα των κυττάρων το 1869, έως και το 1944 δεν ήταν γνωστό ότι αποτελεί το γενετικό υλικό των οργανισμών. Οι επιστήμονες πίστευαν ότι τα μόρια που μεταφέρουν τη γενετική πληροφορία είναι οι πρωτεΐνες, που παρουσιάζουν μεγαλύτερη ποικιλομορφία, επειδή είναι αποτέλεσμα συνδυασμού είκοσι διαφορετικών αμινοξέων, ενώ το DNA είναι συνδυασμός τεσσάρων μόνο νουκλεοτιδίων!
Η οριστική επιβεβαίωση ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό των κυττάρων ήρθε το 1952 με τα κλασικά πειράματα των Hershey και Chase. Οι επιστήμονες αυτοί ήθελαν να μελετήσουν τον κύκλο ζωής του βακτηριοφάγου (φάγου) T_2 . Ιχνηθέτησαν λοιπόν τους φάγους με ραδιενεργό ^{32}P που ενσωματώνεται μόνο στο DNA και όχι στις πρωτεΐνες και με ραδιενεργό ^{35}S που ενσωματώνεται αποκλειστικά στις πρωτεΐνες και όχι στο DNA. Στη συνέχεια μόλυναν βακτήρια με τους ιχνηθετημένους φάγους και παρατήρησαν ότι μόνο το DNA των φάγων είναι αυτό που εισέρχεται στο βακτήριο και είναι ικανό να «δώσει τις απαραίτητες εντολές» για τον πολλαπλασιασμό και την παραγωγή νέων φάγων.
2. Όπως και όλοι οι υπόλοιποι οργανισμοί, για να αναπτυχθεί ένας μικροοργανισμός είναι απαραίτητο να μπορεί να προμηθεύεται από το περιβάλλον στο οποίο αναπτύσσεται μια σειρά θρεπτικών συστατικών. Σε αυτά περιλαμβάνονται ο άνθρακας, το άζωτο, διάφορα μεταλλικά ιόντα και το νερό.
Για τους ετερότροφους μικροοργανισμούς η πηγή άνθρακα (C) είναι διάφορες οργανικές ενώσεις, όπως οι υδατάνθρακες. Οι αυτότροφοι μικροοργανισμοί φωτοσυνθέτουν, οπότε δεν είναι απαραίτητη η πηγή άνθρακα (C).
Η πηγή αζώτου για τους περισσότερους μικροοργανισμούς είναι τα αμμωνιακά ή τα νιτρικά ιόντα (NO_3^-). Τέλος, τα μεταλλικά ιόντα είναι απαραίτητα για την πραγματοποίηση των χημικών αντιδράσεων στο κύτταρο και ως συστατικά διαφόρων μορίων.
Για την ανάπτυξή τους χρησιμοποιούνται τεχνητά θρεπτικά υλικά. Αυτά πρέπει να περιέχουν πηγή άνθρακα (αν οι μικροοργανισμοί που θέλουμε να καλλιεργήσουμε είναι ετερότροφοι), πηγή αζώτου και ιόντα. Στην περίπτωση αερόβιων μικροοργανισμών, είναι απα-

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ραίτητη η παρουσία οξυγόνου. Τα θρεπτικά υλικά που χρησιμοποιούνται για την ανάπτυξη των μικροοργανισμών στο εργαστήριο μπορεί να είναι υγρά ή στερεά. Τα υγρά θρεπτικά υλικά περιέχουν όλα τα θρεπτικά συστατικά που αναφέρθηκαν προηγουμένως διαλυμένα σε νερό. Τα στερεά θρεπτικά υλικά όπως αυτό που θέλουμε, παρασκευάζονται με ανάμιξη του υγρού θρεπτικού υλικού με έναν πολυσακχαρίτη που προέρχεται από φύκη, το άγαρ. Το άγαρ είναι ρευστό σε θερμοκρασίες πάνω από 45°C αλλά στερεοποιείται σε μικρότερες θερμοκρασίες.

3. Στο γονιδίωμα των προκαρυωτικών οργανισμών τα γονίδια των ενζύμων που παίρνουν μέρος σε μια μεταβολική οδό, όπως η διάσπαση της λακτόζης ή η βιοσύνθεση διαφόρων αμινοξέων, οργανώνονται σε οπερόνια, δηλαδή σε ομάδες που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους.

Οι αρχικές μελέτες της ρύθμισης των γονιδίων έγιναν από τους Jacob και Monod, το 1961. Οι ερευνητές περιέγραψαν την ικανότητα του βακτηρίου *E.coli* να παραγάγει τα τρία απαραίτητα ένζυμα που χρειάζεται για να μεταβολίσει το δισακχαρίτη λακτόζη, όταν δεν υπάρχει γλυκόζη στην τροφή του. Οι Jacob και Monod απέδειξαν με γενετικές μελέτες ότι τα γονίδια που κωδικοποιούν τα τρία αυτά ένζυμα βρίσκονται το ένα δίπλα στο άλλο πάνω στο γονιδίωμα του βακτηρίου και αποτελούν μια μονάδα που την ονόμασαν, οπερόνιο της λακτόζης.

Σε αυτό περιλαμβάνονται εκτός από αυτά τα γονίδια που ονομάζονται δομικά, και αλληλουχίες DNA που ρυθμίζουν τη μεταγραφή τους. Οι αλληλουχίες αυτές που βρίσκονται μπροστά από τα δομικά γονίδια είναι κατά σειρά, ένα ρυθμιστικό γονίδιο με τον υποκινητή του, ο υποκινητής και ο χειριστής του οπερονίου.

Το οπερόνιο της λακτόζης δε μεταγράφεται ούτε μεταφράζεται, όταν απουσιάζει από το θρεπτικό υλικό η λακτόζη. Τότε λέμε ότι τα γονίδια που το αποτελούν βρίσκονται υπό καταστολή. Δύο είναι τα ρυθμιστικά μόρια: μια αλληλουχία DNA, που ονομάζεται χειριστής και βρίσκεται μεταξύ του υποκινητή και του πρώτου δομικού γονιδίου (z) και μια ρυθμιστική πρωτεΐνη-καταστολέας. Όταν απουσιάζει η λακτόζη ο καταστολέας προσδένεται ισχυρά στο χειριστή και εμποδίζει την RNA πολυμεράση να αρχίσει τη μεταγραφή των γονιδίων του οπερονίου. Ο καταστολέας κωδικοποιείται από ένα ρυθμιστικό γονίδιο, που βρίσκεται μπροστά από τον υποκινητή. Το ρυθμιστικό γονίδιο μεταγράφεται συνεχώς και παράγει λίγα μόρια του καταστολέα. Τα μόρια αυτά προσδένονται συνεχώς στο χειριστή.

4. Το 1997, όταν οι ερευνητές του Ινστιτούτου Roselin της Σκωτίας ανακοίνωσαν ότι κλωνοποίησαν ένα πρόβατο, το νέο έκανε αμέσως το γύρο του κόσμου με πηχυαίους τίτλους. Το πρόβατο Dolly δημιουργήθηκε, όταν ο πυρήνας ενός κυττάρου του μαστικού αδένος ενός εξάχρονου προβάτου τοποθετήθηκε στο ωάριο ενός άλλου προβάτου. Από το ωάριο είχε προηγουμένως αφαιρεθεί ο πυρήνας. Το έμβρυο το οποίο δημιουργήθηκε ύστερα από 3-4 διαιρέσεις εμφυτεύτηκε στη μήτρα θετής μητέρας-προβατίνας, η οποία γέννησε τη Dolly.

ΘΕΜΑ 3°

- A. Στην άσκηση μελετώνται δύο αυτοσωμικές υπολειπόμενες μεταβολικές νόσοι του ανθρώπου, η φαινυλκετονουρία και ο αλφισμός, που τα γονίδια που τις ελέγχουν εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, επομένως πρόκειται για διϋβριδισμό. Οι μεταβολικές οδοί στον άνθρωπο ακολουθούν ορισμένα στάδια καθένα από τα οποία ελέγχεται από κάποιο ένζυμο. Έχουν περιγραφεί πάνω από 200 διαταραχές του μεταβολι-

σμού που οφείλονται κυρίως στη λειτουργικότητα κάποιου ένζυμου. Μεταλλάξεις σε γονίδια που κωδικοποιούν τέτοια ένζυμα μπορεί να οδηγήσουν σε κληρονομικές ασθένειες, όπως η φαινυλκετονουρία και ο αλφισμός.

Η φαινυλκετονουρία (PKU) είναι μία ασθένεια που προκαλείται από την έλλειψη του ενζύμου που στα φυσιολογικά άτομα, μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη, με αποτέλεσμα τη συσσώρευση φαινυλαλανίνης. Στα άτομα που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο μεταλλαγμένο γονίδιο, παρεμποδίζεται η φυσιολογική ανάπτυξη και λειτουργία των κυττάρων του εγκεφάλου, με συνέπεια τη διανοητική καθυστέρηση. Εάν η ασθένεια ανιχνευθεί νωρίς, κατά τη νεογνική ηλικία, τότε η εμφάνιση των συμπτωμάτων που σχετίζονται με αυτήν μπορεί να αποφευχθεί με τη χρησιμοποίηση, εφ' όρου ζωής, κατάλληλου διαιτολογίου με περιορισμένη ποσότητα φαινυλαλανίνης.

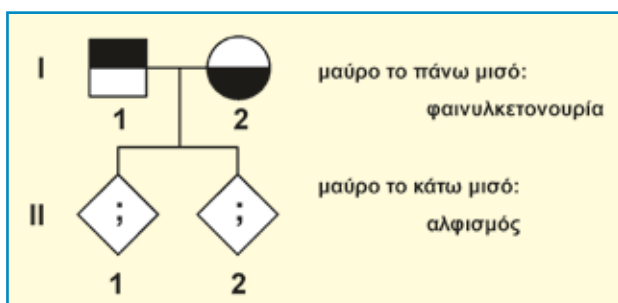
Ο αλφισμός οφείλεται στην έλλειψη ενός ενζύμου που είναι απαραίτητο για τη σύνθεση της χρωστικής μελανίνης. Άτομα που πάσχουν από αλφισμό παρουσιάζουν έλλειψη της χρωστικής μελανίνης στο δέρμα, στα μαλλιά και στην ίριδα του ματιού. Ο αλφισμός κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας και παρουσιάζει μεγάλη ετερογένεια, δηλαδή υπάρχουν άτομα που παρουσιάζουν παντελή έλλειψη ενεργότητας του ένζυμου και άλλα που παρουσιάζουν μειωμένη ενεργότητα.

Έστω ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον οποίο εδράζεται το γονίδιο Φ που ελέγχει τη νόσο της φαινυλκετονουρίας. Το γονίδιο Φ έχει δύο αλληλόμορφα, το Φ και το φ με σχέση επικράτειας μεταξύ τους Φ επικρατές του φ.

Εφόσον η φαινυλκετονουρία ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, το αλληλόμορφο φ είναι το παθολογικό, το οποίο όταν βρίσκεται σε ομόζυγη κατάσταση, οδηγεί στην φαινοτυπική έκφραση της νόσου. Έτσι άτομα με γονότυπο φφ νοσούν από φαινυλκετονουρία ενώ άτομα με γονότυπο Φφ ή ΦΦ είναι υγιή ως προς τη συγκεκριμένη νόσο.

Έστω ακόμη ο γενετικός τόπος ενός διαφορετικού ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον οποίο εδράζεται το γονίδιο Α που ελέγχει τη νόσο του αλφισμού. Το γονίδιο Α έχει δύο αλληλόμορφα, τα Α και α με σχέση επικράτειας μεταξύ τους Α επικρατές του α. Καθώς και ο αλφισμός ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο πρότυπο κληρονομικότητας, το αλληλόμορφο Α είναι το φυσιολογικό, ενώ το αλληλόμορφο α είναι το παθολογικό που σε ομόζυγη κατάσταση οδηγεί στη φαινοτυπική έκφραση της νόσου. Δηλαδή άτομα με γονότυπο αα εμφανίζουν τη νόσο, ενώ άτομα με γονότυπο ΑΑ ή Αα είναι υγιή ως προς τον αλφισμό.

Από τα δεδομένα της άσκησης γνωρίζουμε ότι σε ένα ζευγάρι ο άνδρας νοσεί από φαινυλκετονουρία και όχι από αλφισμό, ενώ η γυναίκα νοσεί από αλφισμό και όχι από φαινυλκετονουρία. Συνεπώς, ο άνδρας μπορεί να έχει γονότυπο φφΑΑ ή φφΑα και η γυναίκα μπορεί να έχει γονότυπο ΦΦαα ή Φφαα.



2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

Προκειμένου να βρούμε τους πιθανούς γονότυπους και φαινότυπους των απογόνων τους, δεδομένου ότι φυσιολογικά ο κάθε απόγονος κληρονομεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα από κάθε γονέα του, θα πρέπει να εξετάσουμε όλες τις πιθανές περιπτώσεις διασταυρώσεων. Αυτές είναι:

i) P: ♂ φφΑΑ x ♀ ΦΦαα

ii) P: ♂ φφΑΑ x ♀ Φφαα

iii) P: ♂ φφΑα x ♀ ΦΦαα

iv) P: ♂ φφΑα x ♀ Φφαα

i) Για την πρώτη πιθανή διασταύρωση, οι πιθανοί γονότυποι και φαινότυποι των απογόνων είναι:

P: ♂ φφΑΑ x ♀ ΦΦαα
Γαμέτες: 100% φΑ / 100% Φα

Το αβákιο του Punnett, αποτελεί τη διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών μίας διασταύρωσης και του τρόπου συνδυασμού τους, δίνοντας έτσι εύκολα τους γονότυπους των πιθανών απογόνων της διασταύρωσης.

♀/♂	φΑ
Φα	ΦφΑα

F₁: 100% ΦφΑα γονοτυπική αναλογία
100% [ΦΑ] φαινοτυπική αναλογία

Δηλαδή, όλοι οι απόγονοι θα είναι ετερόζυγοι και για τα δύο γονίδια που ελέγχουν τις νόσους και συνεπώς φαινοτυπικά θα είναι υγιείς και ως προς τις δύο ασθένειες.

ii) Στην δεύτερη πιθανή διασταύρωση, οι πιθανοί γονότυποι και φαινότυποι των απογόνων είναι:

P: ♂ φφΑΑ x ♀ Φφαα
Γαμέτες: 100% φΑ / Φα, φα

♀/♂	φΑ
Φα	ΦφΑα
φα	φφΑα

F₁: ΦφΑα : φφΑα γονοτυπική αναλογία
[ΦΑ] : [φα] φαινοτυπική αναλογία

Δηλαδή, το $\frac{1}{2}$ των απογόνων θα είναι πλήρως ετερόζυγοι και συνεπώς δε θα νοσούν από καμία ασθένεια, ενώ το υπόλοιπο $\frac{1}{2}$ των απογόνων θα είναι ομόζυγοι για το υπολειπόμενο παθολογικό αλληλόμορφο της φαινυλκετονουρίας και ετερόζυγοι για το γονίδιο του αλφισμού και συνεπώς θα νοσούν μόνο από φαινυλκετονουρία.

- iii) Για την τρίτη πιθανή διασταύρωση, οι πιθανοί γονότυποι και φαινότυποι των απογόνων θα είναι:

P: ♂ φφΑα x ♀ ΦΦαα,
Γαμέτες: φΑ, φα / 100% Φα

♀♂	φΑ	φα
Φα	ΦφΑα	Φφαα

F₁: ΦφΑα : Φφαα γονοτυπική αναλογία
[ΦΑ] : [Φα] φαινοτυπική αναλογία

Δηλαδή, το $\frac{1}{2}$ των απογόνων θα είναι πλήρως ετερόζυγοι και συνεπώς υγιείς και για τις δύο νόσους, ενώ το υπόλοιπο $\frac{1}{2}$ των απογόνων θα είναι ετερόζυγοι για το γονίδιο της φαινυλκετονουρίας και ομόζυγοι για το υπολειπόμενο παθολογικό αλληλόμορφο του αλφισμού, συνεπώς θα νοσούν μόνο από αλφισμό.

- vi) Στη τελευταία πιθανή διασταύρωση, οι πιθανοί γονότυποι και φαινότυποι των απογόνων θα είναι:

P: ♂ φφΑα x ♀ Φφαα
Γαμέτες: φΑ, φα / Φα, φα

♀♂	φΑ	φα
Φα	ΦφΑα	Φφαα
φα	φφΑα	φφαα

F₁: ΦφΑα : φφΑα : Φφαα : φφαα γονοτυπική αναλογία
[ΦΑ] : [φΑ] : [Φα] : [φα] φαινοτυπική αναλογία

Δηλαδή, το $\frac{1}{4}$ των πιθανών απογόνων θα είναι πλήρως ετερόζυγοι και συνεπώς υγιείς ως προς τις δύο ασθένειες, το $\frac{1}{4}$ επίσης, θα είναι ομόζυγο για το υπολειπόμενο παθολογικό αλληλόμορφο της φαινυλκετονουρίας και ετερόζυγο για το γονίδιο του αλφισμού, συνεπώς θα νοσούν μόνο από φαινυλκετονουρία, το $\frac{1}{4}$ θα είναι ομόζυγο για το παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο του αλφισμού και ετερόζυγο για το γονίδιο της φαινυλκετονουρίας, συνεπώς θα νοσεί μόνο από αλφισμό. Τέλος, το $\frac{1}{4}$ των απογόνων θα είναι πλήρως ομόζυγο για τα παθολογικά υπολειπόμενα αλληλόμορφα των δύο ασθενειών και συνεπώς θα νοσεί από τις δύο μεταβολικές αυτές ασθένειες.

Σχόλιο: Επειδή η φαινυλκετονουρία και ο αλφισμός ελέγχονται από το ίδιο μεταβολικό μονοπάτι και μάλιστα η φαινυλκετονουρία προηγείται του αλφισμού, άτομα που νοσούν από φαινυλκετονουρία, καθώς αδυνατούν να μετατρέψουν τη φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη, παρόλο που μπορούν να προμηθευθούν τυροσίνη μέσω της διατροφής τους, συνήθως διαθέτουν λιγότερη τυροσίνη και έτσι συνθέτουν λιγότερη από τη φυσιολογική μελανίνη.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

B.

Σχόλιο: Η αιμορροφιλία διακρίνεται σε A και B αναλόγως με το είδος της αντιαιμορροφιλικής πρωτεΐνης (παράγοντας VIII ή IX αντιστοίχως) που εμφανίζεται σε έλλειψη. Η κάθε μία από τις δύο πρωτεΐνες κωδικοποιείται από διαφορετικό φυλοσύνδετο γονίδιο. Στην άσκηση δεχόμαστε ότι εξετάζουμε τη μία από τις δύο μορφές αιμορροφιλίας.

Στην άσκηση μελετάται η φυλοσύνδετη και υπολειπόμενη νόσος της αιμορροφιλίας. Συνεπώς, πρόκειται για μονοϋβριδισμό.

Στον άνθρωπο υπάρχει ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων, που ονομάζονται φυλετικά και διαφέρουν ανάμεσα σε αρσενικά και θηλυκά άτομα. Τα φυσιολογικά θηλυκά άτομα έχουν ένα ζεύγος ομόλογων X φυλετικών χρωμοσωμάτων, ενώ τα φυσιολογικά αρσενικά άτομα έχουν ένα X και ένα Y φυλετικό χρωμόσωμα. Τα γονίδια που βρίσκονται στο X φυλετικό χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y ονομάζονται φυλοσύνδετα και ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται αναφέρεται ως φυλοσύνδετη κληρονομικότητα.

Η αιμορροφιλία είναι μια κλασική φυλοσύνδετη διαταραχή, στην οποία το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά λόγω έλλειψης ενός αντιαιμορροφιλικού παράγοντα, μιας πρωτεΐνης. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο και συμβολίζεται με X^a (όπου X το φυλετικό χρωμόσωμα όπου εδράζεται ο γενετικός τόπος του γονιδίου A (A, a) που ευθύνεται για την αιμορροφιλία). Το φυσιολογικό αλληλόμορφο του συμβολίζεται με X^A και είναι επικρατές. Επειδή τα αρσενικά άτομα έχουν ένα X φυλετικό χρωμόσωμα, ενώ τα θηλυκά έχουν δύο, θα υπάρχουν δύο πιθανοί γονότυποι στα αρσενικά: X^aY και X^AY και τρεις στα θηλυκά: X^aX^a , X^AX^a και X^AX^A .

Η κληρονομικότητα των φυλοσύνδετων υπολειπόμενων γονιδίων ακολουθεί ένα εύκολα αναγνωρίσιμο πρότυπο. Ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο φυλοσύνδετου γονιδίου εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα που φέρουν αυτό το αλληλόμορφο γονίδιο αλλά μόνο σε εκείνα τα θηλυκά που είναι ομόζυγα για αυτό το αλληλόμορφο γονίδιο. Συνεπώς, οι ασθένειες που ελέγχονται από υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια εμφανίζονται συχνότερα στα αρσενικά άτομα και πολύ σπάνια στα θηλυκά άτομα.

Έστω λοιπόν ο γενετικός τόπος του φυλετικού χρωμοσώματος X για τον οποίο δεν υπάρχει αντίστοιχος στο Y φυλετικό χρωμόσωμα, στον οποίο εδράζεται το γονίδιο A που ελέγχει την αιμορροφιλία. Το γονίδιο A έχει δύο αλληλόμορφα, τα A και a, με σχέση επικράτειας μεταξύ τους A επικρατές του a.

Το αλληλόμορφο A είναι το φυσιολογικό, ενώ το a είναι το παθολογικό. Αρσενικά άτομα με γονότυπο X^AY και θηλυκά άτομα με γονότυπους X^AX^A ή X^AX^a είναι υγιή ως προς την αιμορροφιλία, ενώ αρσενικά άτομα με γονότυπο X^aY και θηλυκά άτομα με γονότυπο X^aX^a νοσούν από αιμορροφιλία.

Σύμφωνα με τα δεδομένα της άσκησης, το υπό μελέτη ζευγάρι θα έχει γονότυπους: άνδρας X^AY , εφόσον είναι φυσιολογικός ως προς την αιμορροφιλία, γυναίκα X^AX^a , διότι είναι υγιής ως προς την αιμορροφιλία αλλά έχει πατέρα αιμορροφιλικό. Έτσι, καθώς κάθε απόγονος κληρονομεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα από κάθε γονέα του, η γυναίκα του ζευγαριού που μελετάμε, έχει κληρονομήσει το ένα X φυλετικό χρωμόσωμά της από τη μητέρα της (X^A) και το άλλο X φυλετικό χρωμόσωμά της από τον πατέρα της (X^a) που ήταν αιμορροφιλικός και συνεπώς είχε γονότυπο X^aY .

Έχουμε λοιπόν τη διασταύρωση μονοϋβριδισμού:

P: $X^A X^a$ x $X^A Y$
 Γαμέτες: X^A, X^a / X^A, Y

Οι πιθανοί γονότυποι της διασταύρωσης δίνονται εύκολα από το αβάκιο του Punnett, που αποτελεί τη διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών μίας διασταύρωσης και του τρόπου συνδυασμού τους.

♀/♂	X^A	Y
X^A	$X^A X^A$	$X^A Y$
X^a	$X^A X^a$	$X^a Y$

F_1 : $X^A X^A$: $X^A Y$: $X^A X^a$: $X^a Y$ γονοτυπική αναλογία

Συνεπώς όπως προκύπτει από τα αποτελέσματα της διασταύρωσης, ένα ζευγάρι υγιών ως προς την αιμορροφιλία γονέων, όπου η μητέρα είναι ετερόζυγη, αποκτά απογόνους που νοσούν από αιμορροφιλία με πιθανότητα $\frac{1}{4}$ και μάλιστα ο απόγονος που νοσεί θα είναι σίγουρα αγόρι, επομένως το $\frac{1}{2}$ των αρσενικών απογόνων της παραπάνω διασταύρωσης θα είναι αιμορροφικοί.

ΘΕΜΑ 4^ο

- α. Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο mRNA, με βάση τη συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων. Ο μηχανισμός της μεταγραφής στους προκαρυωτικούς οργανισμούς καταλύεται από ένα ένζυμο, την RNA πολυμεράση. Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου, η RNA πολυμεράση (πιθανόν με τη βοήθεια κατάλληλου συνδυασμού μεταγραφικών παραγόντων) προσδένεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια, τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια του αναπτυσσόμενου mRNA απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια μιας αλυσίδας του DNA, σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, όπως και στην αντιγραφή, με τη διαφορά ότι εδώ απέναντι από την αδεσίνη τοποθετεί το ριβονουκλεοτίδιο που περιέχει ουρακίλη.

Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική.

Με βάση τα παραπάνω και τη δοθείσα δίκλωνη αλυσίδα του DNA, με δεδομένο ότι η κατεύθυνση της RNA πολυμεράσης είναι από τα αριστερά προς τα δεξιά, η κωδική αλυσίδα είναι η αλυσίδα I και η μη κωδική αλυσίδα είναι η αλυσίδα II.

Η μη κωδική αλυσίδα είναι συμπληρωματική του mRNA που δημιουργείται, το mRNA έχει ως κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης $5'AUG_3$, συνεπώς η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου θα έχει στην αντίστοιχη θέση τη συμπληρωματική τριπλέτα δεοξυριβονουκλεοτιδίων $3'TAC^5$ όπως διαβάζεται από τα αριστερά προς τα δεξιά, ενώ η κωδική αλυσίδα του γονιδίου στην αντίστοιχη θέση θα έχει το κωδικόνιο $5'ATG_3$. Οι παραπάνω προϋποθέσεις πληρούνται

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

με βάση τη δοθείσα κατεύθυνση της RNA πολυμεράσης (από τα αριστερά προς τα δεξιά), όταν μη κωδική αλυσίδα είναι η αλυσίδα II και κωδική η αλυσίδα I, όπως ειπώθηκε και παραπάνω.

- β. Το mRNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου που κωδικοποιεί για ένα πολυπεπτίδιο και είναι συμπληρωματικό της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου. Συνεπώς, η αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του δοθέντος DNA είναι:

5' ... UUAUGCCAAAAGAACAUG ... 3'

- γ. Η μετάφραση του mRNA, δηλαδή η αντιστοίχιση των κωδικονίων σε αμινοξέα και η διαδοχική σύνδεση των αμινοξέων σε πολυπεπτιδική αλυσίδα, πραγματοποιείται στα ριβοσώματα με τη βοήθεια των tRNA και τη συμμετοχή αρκετών πρωτεϊνών και ενέργειας.

Κάθε μόριο tRNA έχει μια ειδική τριπλέτα νουκλεοτιδίων, το αντικωδικόνιο, με την οποία προσδένεται, λόγω συμπληρωματικότητας με το αντίστοιχο κωδικόνιο του mRNA. Επιπλέον, κάθε μόριο tRNA διαθέτει μια ειδική θέση σύνδεσης με ένα συγκεκριμένο αμινοξύ.

Σύμφωνα με το δοθέν τμήμα γονιδίου, το δεύτερο κωδικόνιο της κωδικής αλυσίδας, το οποίο κωδικοποιεί το δεύτερο αμινοξύ της πολυπεπτιδικής αλυσίδας, που κωδικοποιείται από αυτό το γονίδιο είναι το: $5'CCA_3'$. Καθώς ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και την κωδική αλυσίδα του γονιδίου από το οποίο παράγεται.

Συνεπώς, το αντικωδικόνιο του tRNA που μεταφέρει το δεύτερο αμινοξύ της πολυπεπτιδικής αλυσίδας είναι αυτό με αντικωδικόνιο το $3'GGU5'$.

- δ. Κατά την έναρξη της μετάφρασης το mRNA προσδένεται, μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στην 5' αμετάφραστη περιοχή του, με το ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Το πρώτο κωδικόνιο του mRNA είναι πάντοτε $5'AUG_3'$ και σ' αυτό προσδένεται το tRNA που φέρει το αμινοξύ μεθειονίνη.

Το σύμπλοκο που δημιουργείται μετά την πρόσδεση του mRNA στη μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος και του tRNA που μεταφέρει τη μεθειονίνη ονομάζεται σύμπλοκο έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης.

Στη συνέχεια η μεγάλη υπομονάδα του ριβοσώματος συνδέεται με τη μικρή. Κατά την επιμήκυνση ένα δεύτερο μόριο tRNA με αντικωδικόνιο συμπληρωματικό του δεύτερου κωδικονίου του mRNA τοποθετείται στην κατάλληλη εισδοχή του ριβοσώματος, μεταφέροντας το δεύτερο αμινοξύ. Μεταξύ της μεθειονίνης και του δεύτερου αμινοξέος σχηματίζεται πεπτιδικός δεσμός και αμέσως μετά, το πρώτο tRNA αποσυνδέεται από το ριβόσωμα και απελευθερώνεται στο κυτταρόπλασμα όπου συνδέεται πάλι με μεθειονίνη, έτοιμο για επόμενη χρήση.

**ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2010
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ**

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5, και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Τα ένζυμα που διορθώνουν λάθη κατά την αντιγραφή του DNA είναι:

- α. η DNA δεσμάση και τα επιδιορθωτικά ένζυμα.
- β. οι DNA πολυμεράσες και τα επιδιορθωτικά ένζυμα.
- γ. οι DNA ελικάσες και η DNA δεσμάση.
- δ. η RNA πολυμεράση και το πριμόσωμα.

Μονάδες 5

2. Σε χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται:

- α. ο αλφισμός.
- β. η β-θαλασσαιμία.
- γ. το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat).
- δ. η κυστική ίνωση.

Μονάδες 5

3. Η έκφραση in vitro χρησιμοποιείται για την περιγραφή μίας βιολογικής διαδικασίας που πραγματοποιείται:

- α. στο ύπαιθρο.
- β. σε έναν οργανισμό.
- γ. στον πυθμένα μίας λίμνης.
- δ. σε δοκιμαστικό σωλήνα.

Μονάδες 5

4. Ο Mendel επέλεξε για τα πειράματά του το μωσχομπίζελο (Pisum sativum) επειδή:

- α. αναπτύσσεται δύσκολα.
- β. δεν επιτρέπει την τεχνητή γονιμοποίηση.
- γ. δίνει μεγάλο αριθμό απογόνων.
- δ. δεν εμφανίζει μεγάλη ποικιλότητα.

Μονάδες 5

5. Σε μία κλειστή καλλιέργεια οι μικροοργανισμοί παράγουν χρήσιμα προϊόντα κατά τη διάρκεια της:

- α. εκθετικής και στατικής φάσης της ανάπτυξής τους.
- β. στατικής φάσης της ανάπτυξής τους.
- γ. εκθετικής φάσης της ανάπτυξής τους.
- δ. φάσης θανάτου.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Να περιγράψετε τη διαδικασία με την οποία μπορεί να κατασκευαστεί ο καρυότυπος ενός ανθρώπου.
Μονάδες 7
2. Τι γνωρίζετε για το άγαρ;
Μονάδες 4
3. Που οφείλεται η έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA) και ποιες είναι οι επιπτώσεις της στον οργανισμό;
Μονάδες 4
4. Να ορίσετε τι είναι η γονιδιωματική βιβλιοθήκη.
Μονάδες 4
5. Από τι αποτελείται η ινσουλίνη και ποιος είναι ο ρόλος της στον ανθρώπινο οργανισμό;
Μονάδες 6

ΘΕΜΑ 3°

Να απαντήσετε στα παρακάτω:

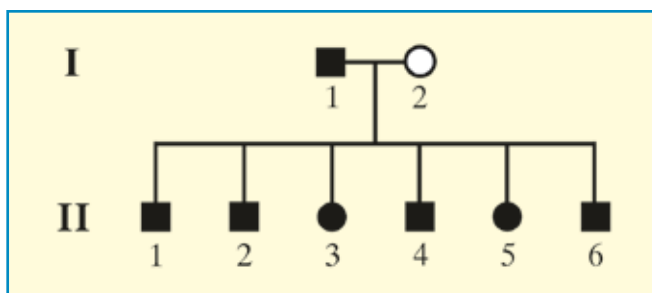
Δίνεται το παρακάτω δίκλωνο μόριο DNA που κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο, το οποίο λειτουργεί ως ένζυμο.

CTTAAC TAATAGGGTGGACCTAACATAGAT
GAATTGATTATCCACCTGGATTGTATCTA

1. Να γράψετε το mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA, ορίζοντας τα 5' και 3' άκρα του (μονάδες 2), και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5).
Μονάδες 7
2. Να βρείτε τον αριθμό των αμινοξέων από τα οποία θα αποτελείται το ένζυμο μετά τη μετάφραση του παραπάνω mRNA (μονάδες 2) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας με βάση τις ιδιότητες του γενετικού κώδικα (μονάδες 8).
Μονάδες 10
3. Να εξηγήσετε ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στη λειτουργία του ενζύμου, αν συμβεί γονιδιακή μετάλλαξη, η οποία θα προκαλέσει έλλειψη του δεύτερου νουκλεοτιδίου στο δεύτερο κωδικόνιο του γονιδίου.
Μονάδες 8

ΘΕΜΑ 4^ο

Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο



στο οποίο τα άτομα I_1 και $II_1, II_2, II_3, II_4, II_5, II_6$ πάσχουν από μονογονιδιακή ασθένεια.

1. Να προσδιορίσετε όλους τους πιθανούς γονότυπους των γονέων στο παραπάνω γενεαλογικό δένδρο.

Μονάδες 7

2. Να προσδιορίσετε όλους τους πιθανούς γονότυπους όλων των παιδιών στο παραπάνω γενεαλογικό δένδρο.

Μονάδες 4

3. Να κάνετε τις κατάλληλες διασταυρώσεις και να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.

Μονάδες 14

Σημείωση: Να μην εξετασθεί η περίπτωση φυλοσύνδετου επικρατούς γονιδίου.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΩΝ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2010

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. β
2. γ
3. δ
4. γ
5. α

Σημείωση: Κατά την εκθετική φάση της καλλιέργειας παράγονται διαφορετικά προϊόντα του μεταβολισμού από εκείνα που παράγονται κατά τη στατική φάση της καλλιέργειάς τους. Μία καλλιέργεια μικροοργανισμών μπορεί να χρησιμοποιείται για τα προϊόντα που παράγει είτε μόνο στην εκθετική φάση της, είτε μόνο στη στατική φάση της (εάν είναι κλειστή καλλιέργεια και διαθέτει στατική φάση).

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Η μελέτη των χρωμοσωμάτων είναι δυνατή μόνο σε κύτταρα τα οποία διαιρούνται. Τα κύτταρα αυτά μπορεί να προέρχονται είτε από ιστούς που διαιρούνται φυσιολογικά είτε από κυτταροκαλλιέργειες, όπου γίνεται *in vitro* επαγωγή της διαίρεσης με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση. Τα χρωμοσώματα μελετώνται στο στάδιο της μετάφασης, όπου εμφανίζουν το μεγαλύτερο βαθμό συσπείρωσης και είναι ευδιάκριτα. Επειδή σε ένα πληθυσμό διαιρούμενων κυττάρων το ποσοστό αυτών που βρίσκονται στη μετάφαση είναι μικρό, χρησιμοποιούνται ουσίες οι οποίες σταματούν την κυτταρική διαίρεση στη φάση αυτή. Στη συνέχεια τα κύτταρα επώάζονται σε υποτονικό διάλυμα, ώστε να σπάσει η κυτταρική τους μεμβράνη, και τα χρωμοσώματά τους απλώνονται σε αντικειμενοφόρο πλάκα. Τέλος, χρωματίζονται με ειδικές χρωστικές ουσίες και παρατηρούνται στο μικροσκόπιο.
Τα μεταφασικά χρωμοσώματα ενός κυττάρου διαφέρουν μεταξύ τους ως προς το μέγεθος και ως προς τη θέση του κεντρομεριδίου. Τα χρωμοσώματα ταξινομούνται σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος. Η απεικόνιση αυτή αποτελεί τον καρυότυπο.
2. Τα στερεά θρεπτικά υλικά για την καλλιέργεια των μικροοργανισμών παρασκευάζονται με ανάμιξη του υγρού θρεπτικού υλικού με έναν πολυσακχαρίτη που προέρχεται από φύκη, το άγαρ. Το άγαρ είναι ρευστό σε θερμοκρασίες πάνω από 45°C αλλά στερεοποιείται σε μικρότερες θερμοκρασίες.
3. Η απαμινάση της αδενασίνης (ADA) είναι ένα ένζυμο που παίρνει μέρος στον μεταβολισμό των πουρινών (αδενίνη και γουανίνη), στα κύτταρα του μυελού των οστών.
Η έλλειψη οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου που παράγει το ένζυμο αυτό. Η ασθένεια εμφανίζει αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Οι ασθενείς πάσχουν από χρόνιες μολύνσεις, έχουν προδιάθεση για ανάπτυξη καρκίνου σε πολύ μικρή ηλικία και πολλοί πεθαίνουν ύστερα από λίγους μήνες ζωής.
4. Οι γονιδιωματικές βιβλιοθήκες κατασκευάζονται μετά από κόψιμο του ολικού DNA ενός ορ-

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

γανισμού με περιοριστικές ενδονουκλεάσες, ενσωμάτωση των κομματιών σε μόρια φορείς όπως πλασμίδια ή φάγους, και εισαγωγή τους, μετά από μετασχηματισμό, σε βακτήρια *E.coli*. Κάθε βακτήριο περιέχει ένα μόνο τμήμα DNA και δίνει γένεση σε έναν κλώνο. Η διαδικασία ονομάζεται κλωνοποίηση. Κάθε γονιδιωματική βιβλιοθήκη αποτελείται από χιλιάδες κλώνους που αντιπροσωπεύουν όλο το γονιδίωμα του οργανισμού. Ένα συγκεκριμένο τμήμα DNA ή γονίδιο επιλέγεται με τη βοήθεια DNA ανιχνευτών.

5. Η ινσουλίνη είναι μία ορμόνη που αποτελείται από 51 αμινοξέα, τα οποία συνιστούν δύο μικρά πεπτίδια, Α και Β, που συγκρατούνται μεταξύ τους με δισουλφιδικούς δεσμούς. Η ινσουλίνη παράγεται από ειδικά κύτταρα του παγκρέατος. Η ορμόνη αυτή ρυθμίζει το μεταβολισμό των υδατανθράκων και ειδικότερα το ποσοστό της γλυκόζης στο αίμα. Ο διαβήτης είναι μία ασθένεια που χαρακτηρίζεται από έλλειψη ή μείωση ινσουλίνης.

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Το μόριο mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του δοθέντος τμήματος DNA είναι το εξής:

5' **AUCU** **AUG** **UUA** **GGU** **CCA** **CCC** **UAU** **UAG** **UU** **AAG** 3'
κωδικόνιο έναρξης κωδικόνιο λήξης

Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο mRNA με βάση τη συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων του αναπτυσσόμενου από την RNA πολυμεράση μορίου mRNA και του ενός κλώνου του γονιδίου, ο κλώνος αυτός του γονιδίου που μεταγράφεται ονομάζεται μη κωδικός κλώνος ή μη κωδική αλυσίδα DNA του γονιδίου. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική. Το παραγόμενο μόριο DNA συντίθεται με προσανατολισμό 5' → 3' καθώς η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια, που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με 3' - 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Το μόριο του mRNA που παράγεται είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου, συνεπώς θα έχει τον ίδιο προσανατολισμό και αλληλουχία βάσεων, μόνο που αντί για θυμίνη θα έχει ουρακίλη, με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου, δηλαδή την αλυσίδα του γονιδίου που δεν μεταγράφεται καθώς αυτή η αλυσίδα είναι σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA, επίσης συμπληρωματική και αντιπαράλληλη με τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου.

Τα μόρια του mRNA που προκύπτουν για να μπορούν να μεταφραστούν, δηλαδή να πραγματοποιηθεί η αντιστοίχιση των νουκλεοτιδίων τους σε αμινοξέα της πολυπεπτιδικής αλυσίδας που κωδικοποιεί, πρέπει να φέρουν κατά σειρά τις εξής διακριτές αλληλουχίες όταν διαβάζονται από το 5' προς το 3' άκρο τους: 5' αμετάφραστη περιοχή, κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης (AUG), τριπλέτες νουκλεοτιδίων που κωδικοποιούν για αμινοξέα σύμφωνα με τον γενετικό κώδικα, κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης (ένα εκ των: UAA, UAG, UGA) και 3' αμετάφραστη περιοχή.

Συνεπώς θα πρέπει να μεταγράφεται εκείνος ο κλώνος του γονιδίου ώστε το προϊόν της μεταγραφής να είναι ένα μόριο RNA με τα προαναφερθέντα χαρακτηριστικά.

Με βάση όσα αναφέρθηκαν και δεδομένου του δοθέντος τμήματος DNA διαπιστώνουμε ότι

μεταγράφεται ο πάνω κλώνος του γονιδίου, ο οποίος έχει προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ από αριστερά προς τα δεξιά ώστε από τη μεταγραφή του να παράγεται μόριο mRNA $5' \rightarrow 3'$ από τα δεξιά προς τα αριστερά, το οποίο φέρει κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης $5'AUG_3'$ προς το $5'$ άκρο του και μετά από αριθμό ριβονουκλεοτιδίων ακέραιο πολλαπλάσιο του τρία, να φέρει ένα εκ των κωδικονίων λήξης της μετάφρασης, εδώ το $5'UAG_3'$, προς το $3'$ άκρο του. Αν το δοθέν γονίδιο μεταγράφονταν (εάν είναι δυνατό) με οποιοδήποτε άλλο τρόπο (ή διαφορετική αλυσίδα DNA ή/και διαφορετικός προσανατολισμός) θα ήταν αδύνατον να προκύψει μόριο mRNA με τα παραπάνω αναγκαία χαρακτηριστικά.

2. Το πλήθος των αμινοξέων που αποτελούν το ένζυμο αμέσως μετά τη μετάφραση του παραπάνω mRNA θα είναι έξι. Θεωρούμε ότι το παραγόμενο олиγοπέδιο δεν υφίστανται μεταφραστική τροποποίηση, δηλαδή αφαίρεση κάποιων αμινοξέων ώστε να καταστεί λειτουργικό.

Η αλληλουχία των βάσεων του mRNA καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων στις πρωτεΐνες με βάση έναν κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών, ο οποίος ονομάζεται γενετικός κώδικας. Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή μια τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, κωδικοποιεί ένα αμινοξύ. Ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής, δηλαδή το mRNA διαβάζεται συνεχώς ανά τρία νουκλεοτίδια χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο. Ο γενετικός κώδικας είναι μη επικαλυπτόμενος, δηλαδή κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο. Ο γενετικός κώδικας έχει κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνια λήξης. Το κωδικόνιο έναρξης σε όλους τους οργανισμούς είναι το $5'AUG_3'$ και κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη. Υπάρχουν τρία κωδικόνια λήξης, τα $5'UAG_3'$, $5'UGA_3'$ και $5'UAA_3'$. Η παρουσία των κωδικονίων αυτών στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας επειδή δεν υπάρχουν tRNA με αντικωδικόνια που να αντιστοιχούν σε αυτά.

Η αλληλουχία βάσεων ενός γονιδίου, και του mRNA του, που κωδικοποιεί μία πολυπεπτιδική αλυσίδα, αρχίζει με το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνει με το κωδικόνιο λήξης.

Σύμφωνα λοιπόν με τα παραπάνω που αφορούν ορισμένες από τις ιδιότητες του γενετικού κώδικα, το παραγόμενο μόριο mRNA κωδικοποιεί για ένα ολιγοπεπτίδιο έξι αμινοξέων καθώς από το κωδικόνιο έναρξης μέχρι και το τελευταίο μεταφράσιμο κωδικόνιο υπάρχουν έξι το πλήθος κωδικόνια. Το κωδικόνιο λήξης δεν μεταφράζεται.

3. Οι αλλαγές στην αλληλουχία του DNA, που ονομάζονται μεταλλάξεις, δημιουργούν συνήθως ένα διαφορετικό φαινότυπο χωρίς όμως αυτό να είναι πάντοτε απαραίτητο. Αυτό εξαρτάται από τον τρόπο με τον οποίο η αλλαγή επιδρά στο γονιδιακό προϊόν, δηλαδή στην πρωτεΐνη.

Οι γενετιστές κατατάσσουν τις μεταλλάξεις σε δύο μεγάλες κατηγορίες: Τις γονιδιακές και τις χρωμοσωμικές. Ο τυπικός αυτός διαχωρισμός σχετίζεται με την έκταση της αλλαγής. Αν αυτή αφορά μικρό αριθμό βάσεων, στις οποίες συμβαίνει αντικατάσταση, προσθήκη ή έλλειψη μικρού πλήθους νουκλεοτιδίων, τότε ονομάζεται γονιδιακή μετάλλαξη.

Αλλαγές στον αριθμό των βάσεων έχουν ως αποτέλεσμα την εμφάνιση μεταλλαγμένων φαινοτύπων. Αν όμως ο αριθμός των βάσεων είναι διαφορετικός του τρία ή πολλαπλασίων του, τότε η αλληλουχία των αμινοξέων δεν εμφανίζει πλέον πολλές ομοιότητες με την αρχική.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

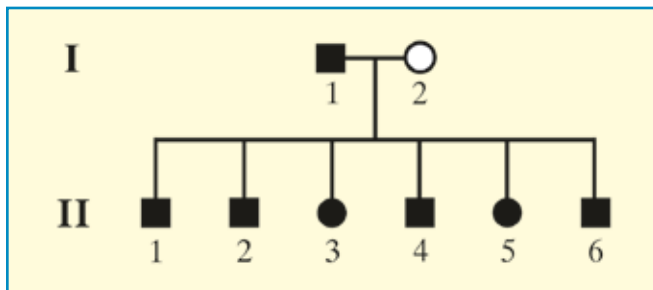
2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

Στην προκειμένη περίπτωση μία έλλειψη του δεύτερου νουκλεοτιδίου στο δεύτερο κωδικόνιο του γονιδίου οδηγεί σε πρόωρο κωδικόνιο λήξης και μετά τη μετάλλαξη στο γονίδιο το παραγόμενο mRNA θα φέρει ως δεύτερο κωδικόνιο το κωδικόνιο λήξης $5'UAG_3'$, με αποτέλεσμα να τερματίζεται η πρωτεϊνσύνθεση και να μην παράγεται το ένζυμο.

ΘΕΜΑ 4^ο



1. Στην άσκηση εξετάζεται ένας μονογονιδιακός χαρακτήρας (ασθένεια) επομένως πρόκειται για μονοϋβριδισμό.

Από το δοθέν γενεαλογικό δένδρο γίνεται σαφές ότι από τη διασταύρωση ενός ασθενούς αρσενικού γονέα με μία φυσιολογική ως προς τη συγκεκριμένη νόσο σύζυγο προέκυψαν έξι παιδιά (τέσσερα αγόρια και δύο κορίτσια) που όλα νοσούν.

Γνωρίζουμε ότι κάθε κύηση είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός και δεν επηρεάζεται από τα αποτελέσματα των προηγούμενων κυήσεων και επίσης γνωρίζουμε ότι κάθε γονέας κληροδοτεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμά του σε κάθε απόγονό του. Ακόμη σύμφωνα με τον 1ο νόμο του Mendel (νόμο του διαχωρισμού των αλληλόμορφων), κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα γονίδια που βρίσκονται σ' αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Στη γονιμοποίηση γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλόμορφων γονιδίων.

Σύμφωνα λοιπόν με τα παραπάνω και τα δεδομένα του δοθέντος γενεαλογικού δένδρου οι πιθανοί γονότυποι των γονέων μπορούν να προσδιορίσουν εξετάζοντας τους πιθανούς τρόπους κληρονομής του υπό εξέταση χαρακτηριστικού.

Εξετάζοντας περιπτώσεις για τον πιθανό τρόπο κληρονομικότητας της νόσου, έχουμε:

Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα: Έστω ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στο οποίο εδράζεται το γονίδιο A με αλληλόμορφα A και a με σχέση επικράτειας μεταξύ τους A επικρατές του a. Το αλληλόμορφο A είναι το φυσιολογικό επικρατές και το αλληλόμορφο a είναι το παθολογικό υπολειπόμενο δηλαδή άτομα με γονότυπο AA ή Aa δεν νοσούν ενώ άτομα με γονότυπο aa εμφανίζουν τη νόσο.

Σε αυτή την περίπτωση ο γονότυπος του ατόμου I_1 θα είναι aa και του ατόμου I_2 θα είναι Aa ώστε να αποκτήσουν απογόνους που νοσούν.

Έστω ότι η νόσος κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας. Σε αυτή την περίπτωση άτομα με γονότυπο AA ή Aa νοσούν ενώ άτομα με γονότυπο aa είναι υγιή ως προς τη νόσο. Σε αυτή την περίπτωση ο γονότυπος του ατόμου I_1 είναι AA ή Aa και του I_2 είναι aa, οπότε όλοι οι απόγονοι του ζευγαριού έχουν κληρονομήσει το παθολογικό επικρατές αλληλόμορφο A από τον αρσενικό γονέα τους και νοσούν.

Έστω τέλος ότι η νόσος ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Τότε έστω ο γενετικός τόπος του φυλετικού χρωμοσώματος X για τον οποίο δεν υπάρχει

αντίστοιχος στο Υ φυλετικό χρωμόσωμα, στον οποίο εδράζεται το γονίδιο A (A, a) με το αλληλόμορφο A να είναι το φυσιολογικό επικρατές και το a να είναι το παθολογικό υπολειπόμενο. Δηλαδή άτομα με γονότυπους $X^A X^A$, $X^A X^a$, $X^A Y$ να είναι υγιή και άτομα με γονότυπους $X^a X^a$ ή $X^a Y$ να εμφανίζουν τη νόσο. Τότε το άτομο I₁ έχει γονότυπο $X^a Y$ και το άτομο II₁ έχει γονότυπο $X^A X^a$.

2. Εξετάζοντας περιπτώσεις για τον πιθανό τρόπο κληρονομής της νόσου, θα έχουμε:

Εάν η νόσος ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας οι πιθανοί γονότυποι των απογόνων θα είναι για όλους αα αφού όλοι νοσούν και θα έχουν κληρονομήσει ένα παθολογικό αλληλόμορφο από τον πατέρα τους που νοσεί και ένα από τη μητέρα τους που είναι φορέας της νόσου.

Εάν η νόσος κληρονομείται ως αυτοσωμική επικρατής τότε όλοι οι απόγονοι θα έχουν γονότυπο Aa αφού νοσούν και θα έχουν κληρονομήσει ένα παθολογικό επικρατές αλληλόμορφο A από τον πατέρα τους που και αυτός νοσεί και ένα φυσιολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο a από την υγιή μητέρα τους.

Τέλος αν η νόσος κληρονομείται ως φυλοσύνδετη υπολειπόμενη τότε όλα τα αρσενικά παιδιά, δηλαδή τα άτομα II₁, II₂, II₄, II₆ θα έχουν γονότυπο $X^a Y$ αφού νοσούν και θα έχουν κληρονομήσει το παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο a από τη μητέρα τους που είναι φορέας της νόσου αφού η ίδια δεν νοσεί αλλά αποκτά αρσενικούς και θηλυκούς απογόνους που νοσούν. Όλοι οι θηλυκοί απόγονοι, δηλαδή τα άτομα II₃ και II₅ θα έχουν γονότυπο $X^a X^a$ εφόσον νοσούν και θα έχουν κληρονομήσει ένα παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο a από κάθε γονέα τους.

3. Θα πραγματοποιήσουμε τις διασταυρώσεις για κάθε μία από τρεις περιπτώσεις διαφορετικού τρόπου κληρονομικότητας της νόσου.

α. Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος

P: ♂ αα x ♀ Aa
[ασθενές] [υγιές]

Γαμέτες: α, α / A, α

F₁: Οι πιθανοί γονότυποι των απογόνων της διασταύρωσης προκύπτουν εύκολα από το αβάκιο του Punnett, το οποίο αποτελεί τη διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους σε μία διασταύρωση σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel.

♀/♂	α	α
A	Aa	Aa
α	αα	αα

Γονοτυπική αναλογία: Aa : αα

Φαινοτυπική αναλογία: [υγιείς] : [νοσούντες]

β. Αυτοσωμική επικρατής νόσος

i. P: ♂ AA x ♀ αα
[ασθενής] [υγιής]

Γαμέτες: A, A / α, α

F₁: Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel και το αβάκιο του Punnett.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

♀/♂	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

Γονοτυπική αναλογία: 100% Aa
 Φαινοτυπική αναλογία: 100% [νοσούντα τέκνα]

ή

ii. P: ♂ Aa x ♀ aa
 [ασθενής] [υγιής]

Γαμέτες: A, a / a, a

F₁: Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel και το αβάνκι του Punnett.

♀/♂	A	a
a	Aa	aa
a	Aa	aa

Γονοτυπική αναλογία: Aa : aa
 Φαινοτυπική αναλογία: [νοσούντα] : [υγιή]

Ενδεχομένως μπορούμε να θεωρήσουμε πιθανότερο να έχει ο πατέρας γονότυπο AA επειδή κανένα από τα έξι παιδιά του δεν είναι υγιές, ωστόσο το πλήθος των έξι παιδιών δεν μπορεί να θεωρηθεί ασφαλές στατιστικό δείγμα που να μας επιτρέπει να εξαγάγουμε συμπεράσματα με βεβαιότητα.

γ. Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη νόσος

P: ♂ X^aY x ♀ X^AX^a
 [ασθενής] [υγιής]

Γαμέτες: X^a, Y / X^A, X^a

F₁: Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel και το αβάνκι του Punnett.

♀/♂	X ^a	Y
X ^A	X ^A X ^a	X ^A Y
X ^a	X ^a X ^a	X ^a Y

Γονοτυπική αναλογία: X^AX^a : X^aX^a : X^AY : X^aY
 Φαινοτυπική αναλογία: ♀♀ [υγιή] : ♀♀ [ασθενή] : ♂♂ [υγιή] : ♂♂ [ασθενή]

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2011
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5, και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Σε μια κλειστή καλλιέργεια, κατά τη λανθάνουσα φάση, ο πληθυσμός των μικροοργανισμών

- α.** αυξάνεται εκθετικά.
- β.** χαρακτηρίζεται από αυξομειώσεις.
- γ.** παραμένει σχεδόν σταθερός.
- δ.** μειώνεται.

Μονάδες 5

2. Σε άτομα που πάσχουν από αιμορροφιλία Α, χορηγείται

- α.** η ιντερφερόνη α.
- β.** η α₁ - αντιθρυψίνη.
- γ.** ο παράγοντας VIII.
- δ.** η ινσουλίνη.

Μονάδες 5

3. Από RNA αποτελούνται

- α.** οι υποκινητές.
- β.** οι μεταγραφικοί παράγοντες.
- γ.** τα πρωταρχικά τμήματα.
- δ.** οι RNA πολυμεράσες.

Μονάδες 5

4. Η ποσότητα του DNA

- α.** είναι ίδια σε όλους τους απλοειδείς οργανισμούς.
- β.** είναι σταθερή σε όλους τους διπλοειδείς οργανισμούς.
- γ.** μεταβάλλεται στα κύτταρα των διαφόρων ιστών ενός οργανισμού.
- δ.** διαφέρει στα κύτταρα των οργανισμών που ανήκουν σε διαφορετικά είδη.

Μονάδες 5

5. Οι ποικιλίες Bt είναι

- α.** γενετικά τροποποιημένα βακτήρια *Bacillus thuringiensis*.
- β.** γενετικά τροποποιημένα πλασμίδια Ti.
- γ.** γενετικά τροποποιημένα φυτά με ανθεκτικότητα σε έντομα.
- δ.** ποικιλίες βακτηρίων *Agrobacterium tumefaciens*.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Ποια είναι συνοπτικά τα στάδια παραγωγής ανθρώπινης ινσουλίνης σε καλλιέργεια βακτηρίων;

Μονάδες 10

2. Ποια είναι η μορφή των μεταφασικών χρωμοσωμάτων ενός κυττάρου (μονάδες 3), σε τι διαφέρουν μεταξύ τους (μονάδες 3) και με ποια κριτήρια ταξινομούνται κατά τη δημιουργία καρυοτύπου; (μονάδες 3)

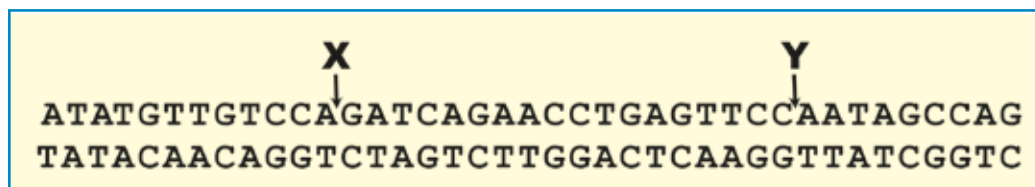
Μονάδες 9

3. Ποιες προϋποθέσεις απαιτούνται για να εκδηλωθεί ένα φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γνώρισμα στα αρσενικά (μονάδες 3) και ποιες στα θηλυκά άτομα; (μονάδες 3)

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ 3°

Δίνεται το παρακάτω δίκλωνο μόριο DNA, που κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο το οποίο λειτουργεί ως ένζυμο. Στο μόριο αυτό συμβαίνει μετάλλαξη προσθήκης τριών (3) διαδοχικών νουκλεοτιδίων (5'-GAT-3').



1. Αν η προσθήκη συμβεί στη θέση X, να εξηγήσετε ποιες θα είναι οι συνέπειες: στη δομή του ενζύμου (μονάδες 5) και στη λειτουργικότητα του ενζύμου. (μονάδες 2)

Μονάδες 7

2. Αν η προσθήκη συμβεί στη θέση Y, να εξηγήσετε ποιες θα είναι οι συνέπειες στη δομή του ενζύμου. (μονάδες 5) Η παραπάνω μετάλλαξη έχει ελάχιστη επίδραση στη λειτουργικότητα του ενζύμου. Πώς χαρακτηρίζεται αυτή η μετάλλαξη; (μονάδες 2) Να εξηγήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 2)

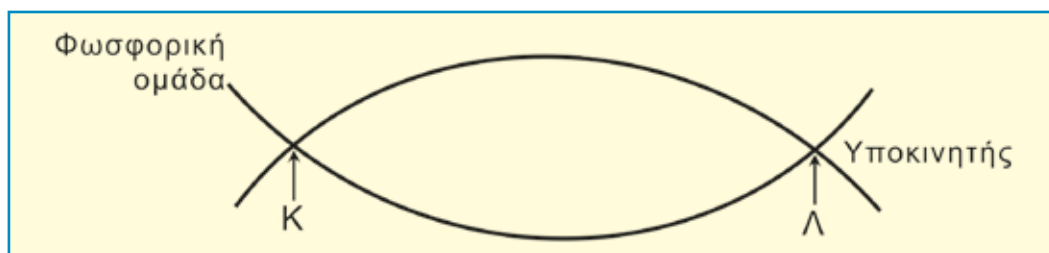
Μονάδες 9

3. Σε δύο άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Klinefelter έγινε ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA των φυλετικών χρωμοσωμάτων τους. Στο πρώτο άτομο η ανάλυση έδειξε τρεις διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων DNA. Στο δεύτερο άτομο η ανάλυση έδειξε δύο πανομοιότυπες και μία διαφορετική αλληλουχία βάσεων DNA. Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους γεννήθηκαν τα άτομα αυτά από φυσιολογικούς γονείς.

Μονάδες 9

ΘΕΜΑ 4°

Στο παρακάτω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA, μεταξύ των σημείων Κ και Λ περιέχεται ένα γονίδιο. Στο διάγραμμα υποδεικνύεται η θέση του υποκινητή του γονιδίου. Να μεταφέρετε το σχήμα στο τετράδιό σας.



1. Να σημειώσετε στο σχήμα τους προσανατολισμούς των κλώνων του μορίου (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 6

2. Να τοποθετήσετε στο σχήμα και στις κατάλληλες θέσεις το κωδικόνιο έναρξης του γονιδίου και ένα από τα κωδικόνια λήξης (της επιλογής σας) (μονάδες 4). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 9).

Μονάδες 13

3. Να εξηγήσετε τι γίνεται κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου.

Μονάδες 6

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. γ
2. γ
3. γ
4. δ
5. γ

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Μια από τις μεθόδους που χρησιμοποιούνται για την παραγωγή της ανθρώπινης ινσουλίνης στα βακτήρια είναι η παραγωγή του πρόδρομου μορίου της σε μια βακτηριακή καλλιέργεια και η μετατροπή της σε ινσουλίνη με ενζυμική κατεργασία. Η μέθοδος περιλαμβάνει την κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης από τα κύτταρα του παγκρέατος στα οποία εκφράζεται το γονίδιο της ινσουλίνης και την επιλογή του κλώνου που περιέχει το γονίδιο. Συνοπτικά τα στάδια κλωνοποίησης και απομόνωσης του γονιδίου της ινσουλίνης είναι:
 - Απομόνωση του συνολικού mRNA, από κύτταρα του ανθρώπινου παγκρέατος.
 - Κατασκευή δίκλωνων μορίων DNA και ενσωμάτωση τους σε πλασμίδια.
 - Μετασχηματισμός βακτηρίων με τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια και πολλαπλασιασμός τους σε υγρό θρεπτικό υλικό.
 - Επιλογή των βακτηρίων που περιέχουν το γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί το πρόδρομο μόριο της ινσουλίνης.
 - Ανάπτυξη των βακτηρίων αυτών σε βιοαντιδραστήρα για παραγωγή του πρόδρομου μορίου της ινσουλίνης. Η προϊνσουλίνη συλλέγεται και με κατάλληλο ένζυμο, που αφαιρεί το ενδιάμεσο πεπτίδιο, μετατρέπεται σε ινσουλίνη.
2. Κάθε φυσιολογικό μεταφασικό χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες, οι οποίες συγκρατούνται στο κεντρομερίδιο. Το κεντρομερίδιο «διαίρει» κάθε χρωματίδα σε δύο βραχίονες, ένα μεγάλο και ένα μικρό. Τα μεταφασικά χρωμοσώματα ενός κυττάρου διαφέρουν μεταξύ τους ως προς το μέγεθος και ως προς τη θέση του κεντρομεριδίου. Τα χρωμοσώματα ταξινομούνται σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος. Η απεικόνιση αυτή αποτελεί τον καρυότυπο.
3. Στον άνθρωπο υπάρχει ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων, που ονομάζονται φυλετικά και διαφέρουν ανάμεσα σε αρσενικά και θηλυκά άτομα. Τα φυσιολογικά θηλυκά άτομα έχουν ένα ζεύγος όμοιων X χρωμοσωμάτων, ενώ τα φυσιολογικά αρσενικά άτομα έχουν ένα X και ένα Y χρωμόσωμα. Τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y ονομάζονται φυλοσύνδετα και ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται αναφέρεται ως φυλοσύνδετη κληρονομικότητα.
 Η κληρονομικότητα των φυλοσύνδετων υπολειπόμενων γονιδίων ακολουθεί ένα εύκολα αναγνωρίσιμο πρότυπο. Ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα που φέρουν το γονίδιο αλλά μόνο σε εκείνα τα θηλυκά που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο γονίδιο. Συνεπώς, οι ασθένειες που ελέγχονται από υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια εμφανίζονται συχνότερα στα αρσενικά άτομα και πάρα πολύ σπάνια στα θηλυκά άτομα.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο mRNA με βάση τη συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων. Η αλληλουχία των βάσεων του mRNA καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων στις πρωτεΐνες με βάση έναν κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών, ο οποίος ονομάζεται γενετικός κώδικας. Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή μια τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, κωδικοποιεί ένα αμινοξύ. Είναι συνεχής, δηλαδή το mRNA διαβάζεται συνεχώς ανά τρία νουκλεοτίδια χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο. Καθώς επίσης, είναι μη επικαλυπτόμενος, δηλαδή κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο.

Ο γενετικός κώδικας έχει κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνια λήξης. Το κωδικόνιο έναρξης σε όλους τους οργανισμούς είναι το $5' \text{AUG}_3$ και κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη. Υπάρχουν τρία κωδικόνια λήξης, τα $5' \text{UAG}_3$, $5' \text{UGA}_3$ και $5' \text{UAA}_3$. Η παρουσία των κωδικονίων αυτών στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας επειδή δεν υπάρχουν tRNA με αντικωδικόνια που να αντιστοιχούν σε αυτά.

Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Έτσι, για παράδειγμα, το κωδικόνιο έναρξης $5' \text{AUG}_3$ αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου $5' \text{ATG}_3$ κ.ο.κ.

Το τμήμα ενός γονιδίου, και του mRNA του που κωδικοποιεί μια πολυπεπτιδική αλυσίδα, αρχίζει με το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνει με το κωδικόνιο λήξης.

Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια, τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια μίας αλυσίδας του DNA σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, όπως και στην αντιγραφή, με τη διαφορά ότι εδώ απέναντι από την αδενίνη τοποθετείται το ριβονουκλεοτίδιο που περιέχει ουρακίλη. Η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια, που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ όπως και η αντιγραφή. Η σύνθεση του RNA σταματά στο τέλος του γονιδίου, όπου ειδικές αλληλουχίες οι οποίες ονομάζονται αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, επιτρέπουν την απελευθέρωσή του. Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική. Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου.

Συνεπώς το μόριο του mRNA που παράγεται, θα έχει τον ίδιο προσανατολισμό και την ίδια αλληλουχία, όμως σε ριβονουκλεοτίδια, με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου, αφού και οι δύο αλυσίδες αυτές είναι αντιπαράλληλες και συμπληρωματικές με την μη-κωδική αλυσίδα του συγκεκριμένου γονιδίου. Και εφόσον η διεύθυνση της μεταγραφής είναι $5' \rightarrow 3'$ δηλαδή το παραγόμενο μόριο mRNA έχει προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$, σημαίνει ότι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου έχει και αυτή προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ ως προς την αρχή της μεταγραφής δηλαδή ως προς τον υποκινητή του γονιδίου.

Εφόσον επίσης το κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης βρίσκεται πριν από το κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης, αυτό σημαίνει ότι το κωδικόνιο έναρξης βρίσκεται πιο κοντά στο 5' άκρο του mRNA ή της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου αντίστοιχα, και το κωδικόνιο λήξης θα βρίσκεται πιο κοντά στο 3' άκρο των νουκλεοτιδικών αυτών αλυσίδων.

Συνεπώς, παρατηρώντας τους δύο κλώνους του δοθέντος γονιδίου διαπιστώνουμε ότι μονάχα στον πάνω κλώνο διαβάζοντάς τον από αριστερά προς τα δεξιά, υπάρχει κωδικόνιο έναρξης

${}^5\text{ATG}_3$ και μετά από πλήθος νουκλεοτιδίων που είναι ακέραιο πολλαπλάσιο του τρία, υπάρχει ένα εκ των τριών κωδικονίων λήξης, το ${}^5\text{TAG}_3$, συνεπώς αυτός ο κλώνος είναι ο κωδικός του γονιδίου με προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ από αριστερά προς τα δεξιά. Δεχόμαστε ότι δεν πρόκειται για ασυνεχές γονίδιο.

1. Σύμφωνα με τα παραπάνω, εάν στη θέση X πραγματοποιηθεί προσθήκη της τριπλέτας νουκλεοτιδίων ${}^5\text{GAT}_3$, τότε επειδή η προσθήκη αυτή συμβαίνει μεταξύ του πρώτου και του δεύτερου νουκλεοτιδίου του τέταρτου κωδικονίου του γονιδίου, θα προκύψει ένα νέο κωδικόνιο που θα έχει ακριβώς την ίδια τριάδα νουκλεοτιδίων όπως και το φυσιολογικό (${}^5\text{AGA}_3$) και άρα θα κωδικοποιείται το ίδιο αμινοξύ στην μεταλλαγμένη πεπτιδική αλυσίδα όπως και στη φυσιολογική στη θέση του τέταρτου αμινοξέος της.

Ωστόσο, στο φυσιολογικό γονίδιο το πέμπτο κωδικόνιο ήταν το ${}^5\text{TCA}_3$, ενώ στο μεταλλαγμένο θα είναι το ${}^5\text{TGA}_3$, το οποίο συνιστά κωδικόνιο λήξης της πρωτεϊνοσύνθεσης γεγονός που σημαίνει τον πρόωρο τερματισμό στη σύνθεση του πεπτιδίου. Άρα, θα προκύψει ένα πεπτίδιο με λιγότερα αμινοξέα και φυσικά με διαφορετική στερεοδιάταξη οπότε, αναμένεται να καταστραφεί η λειτουργικότητά του.

2. Εάν η προσθήκη συμβεί στη θέση Y του γονιδίου, τότε το δέκατο και τελευταίο αμινοξύ της πεπτιδικής αλυσίδας θα αλλάξει καθώς το φυσιολογικό δέκατο κωδικόνιο είναι το ${}^5\text{CAA}_3$ και τώρα θα είναι το ${}^5\text{CGA}_3$, ενώ το αμέσως επόμενο κωδικόνιο στο φυσιολογικό γονίδιο ήταν το κωδικόνιο λήξης ${}^5\text{TAG}_3$ και τώρα θα είναι ένα διαφορετικό κωδικόνιο λήξης ${}^5\text{TAA}_3$, οπότε το μήκος του πεπτιδίου δεν θα αλλάξει, θα αλλάξει μόνο το τελευταίο αμινοξύ. Γνωρίζουμε ότι οι μεταλλάξεις που οδηγούν στην αλλαγή ενός μόνο αμινοξέος σε ένα πεπτίδιο, μπορεί να έχουν ελάχιστη επίδραση στην στερεοδιάταξη (δομή) και τη λειτουργικότητά του. Οι μεταλλάξεις αυτές χαρακτηρίζονται ουδέτερες καθώς δεν επηρεάζουν την προσαρμοστικότητα του ατόμου που τις φέρει στο περιβάλλον του.

3. Οι αλλαγές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων ονομάζονται αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες δημιουργούνται στα αυτοσωμικά ή στα φυλετικά χρωμοσώματα, ένα χαρακτηριστικό σύνδρομο αυτής της κατηγορίας είναι το σύνδρομο Klinefelter. Τα άτομα με αυτό το σύνδρομο έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά χρωμοσώματα, τα XXY, αντί του φυσιολογικού ζεύγους XY. Το σύνδρομο Klinefelter είναι αποτέλεσμα λάθους στη μειωτική διαίρεση. Αν κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης δεν πραγματοποιηθεί φυσιολογικά ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων ή των αδελφών χρωματίδων, ένα φαινόμενο που ονομάζεται μη-διαχωρισμός, τότε δημιουργούνται γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού. Η γονιμοποίηση των μη φυσιολογικών γαμετών, που προκύπτουν, με φυσιολογικό γαμέτη έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ζυγωτού με «λανθασμένη» ποσότητα γενετικού υλικού, το οποίο δεν αναπτύσσεται φυσιολογικά.

Σύμφωνα με τα παραπάνω, στο πρώτο άτομο, που η ανάλυση της αλληλουχίας του DNA των φυλετικών χρωμοσωμάτων του έδειξε τρεις διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων DNA, ο μηχανισμός με τον οποίο προέκυψε είναι ο εξής:

Έγινε μη-διαχωρισμός των φυλετικών ομόλογων χρωμοσωμάτων XX της μητέρας του κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση και ένα ωάριο που προέκυψε με ένα επιπλέον X φυλετικό χρωμόσωμα γονιμοποιήθηκε από φυσιολογικό σπερματοζωάριο του πατέρα του, που έφερε το Y φυλετικό χρωμόσωμα. Επειδή τα ομόλογα χρωμοσώματα δεν έχουν κατά πάσα πιθανότητα όμοια αλληλουχία νουκλεοτιδίων καθώς το ένα προέρχεται από τον θηλυκό πρόγονο του ατόμου και το άλλο από τον αρσενικό του πρόγονο, τα δύο X φυλετικά χρωμοσώματα που βρέθηκαν στο ωάριο αυτό ήταν διαφορετικά ως προς την αλληλουχία τους, όπως δι-

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

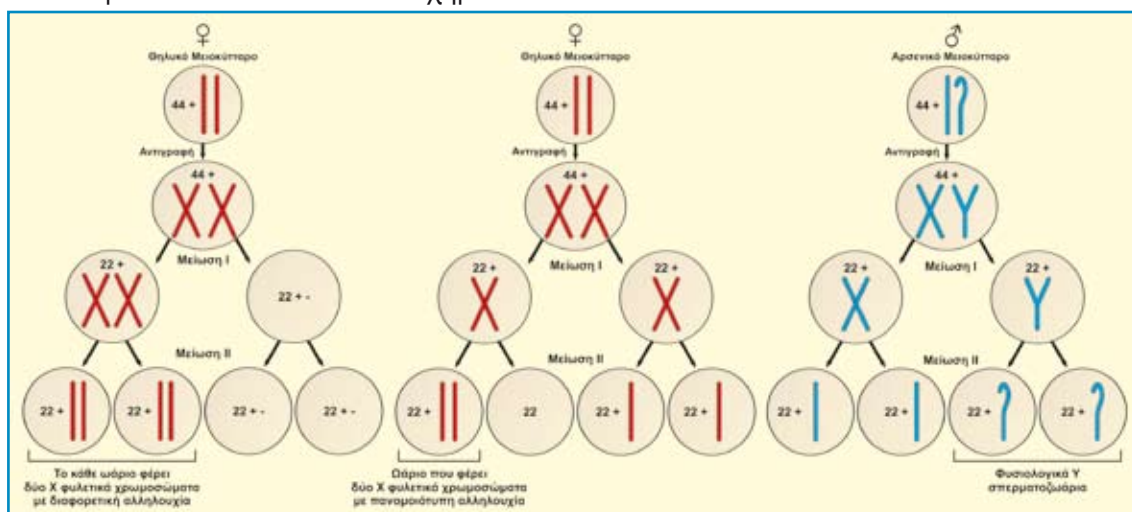
2013

αφορετικό ως προς αυτά, σχετικά με την αλληλουχία τους και όχι μόνο, ήταν φυσικά και το φυλετικό χρωμόσωμα Y που έφερε το σπερματοζώριο το οποίο γονιμοποίησε αυτό το ωάριο. Έτσι προέκυψε άτομο με σύνδρομο Klinefelter με δύο διαφορετικά ως προς την αλληλουχία τους X φυλετικά και ένα διαφορετικό επίσης Y φυλετικό χρωμόσωμα.

Το δεύτερο άτομο με σύνδρομο Klinefelter που φέρει στα κύτταρά του δύο πανομοιότυπα ως προς την αλληλουχία τους φυλετικά χρωμοσώματα και ένα διαφορετικό, προέκυψε ως εξής:

Κατά τη μειωτική διαίρεση για τη δημιουργία του ωαρίου δεν πραγματοποιήθηκε διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων ενός από τα δύο X φυλετικά χρωμοσώματα της μητέρας κατά τη μείωση II. Οπότε προέκυψε ωάριο που φέρει δύο X φυλετικά χρωμοσώματα, τα οποία είναι μεταξύ τους πανομοιότυπα αφού συνιστούν δύο πρώην αδελφές χρωματίδες. Το ωάριο αυτό γονιμοποιήθηκε από φυσιολογικό σπερματοζώριο που φέρει Y φυλετικό χρωμόσωμα. Έτσι προέκυψε άτομο Klinefelter που φέρει 44+XXY χρωμοσώματα, όπου τα δύο X φυλετικά χρωμοσώματα είναι πανομοιότυπα και διαφέρουν ως προς το Y φυλετικό χρωμόσωμα.

Τα παραπάνω αποδίδονται και σχηματικά:



ΘΕΜΑ 4^ο

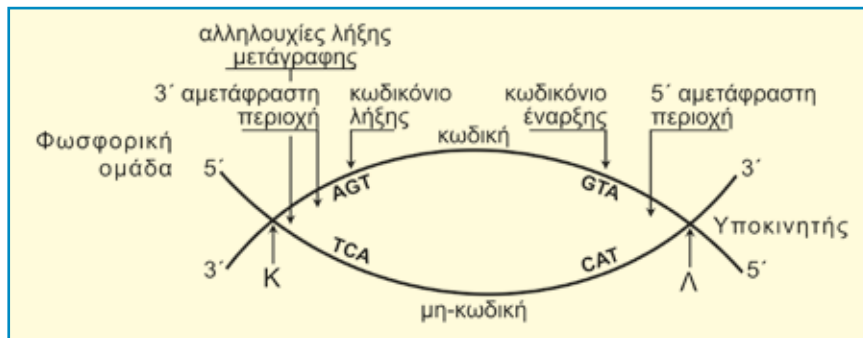
- Μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα σχηματίζεται από την ένωση πολλών νουκλεοτιδίων με ομοιοπολικό δεσμό. Ο δεσμός αυτός δημιουργείται μεταξύ του υδροξυλίου του 3' άνθρακα της πεντόζης του πρώτου νουκλεοτιδίου και της φωσφορικής ομάδας που είναι συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου. Ο δεσμός αυτός ονομάζεται 3'-5' φωσφοδιεστερικός δεσμός. Ανεξάρτητα από τον αριθμό των νουκλεοτιδίων από τα οποία αποτελείται η πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα, το πρώτο της νουκλεοτίδιο έχει πάντα μία ελεύθερη φωσφορική ομάδα συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του και το τελευταίο νουκλεοτίδιο της έχει ελεύθερο το υδροξύλιο του 3' άνθρακα της πεντόζης του. Για το λόγο αυτό αναφέρεται ότι ο προσανατολισμός της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας είναι 5'→3'.

Επίσης σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA για τη δευτερογενή δομή του μορίου DNA στα κύτταρα, γνωρίζουμε ότι οι κλώνοι των δύο αλυσίδων DNA που συνιστούν τη διπλή έλικα είναι αντιπαράλληλοι, δηλαδή απέναντι από το 5' άκρο του ενός κλώνου υπάρχει το 3' άκρο του άλλου κλώνου.

2. Ο γενετικός κώδικας έχει κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνια λήξης. Το κωδικόνιο έναρξης σε όλους τους οργανισμούς είναι το $5' \text{AUG}_3$ και κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη. Υπάρχουν τρία κωδικόνια λήξης, τα $5' \text{UAG}_3$, $5' \text{UGA}_3$ και $5' \text{UAA}_3$. Η παρουσία των κωδικονίων αυτών στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Έτσι, για παράδειγμα, το κωδικόνιο έναρξης $5' \text{AUG}_3$ αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου $5' \text{ATG}_3$ κ.ο.κ. Το τμήμα ενός γονιδίου, και του mRNA του που κωδικοποιεί μια πολυπεπτιδική αλυσίδα, αρχίζει με το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνει με το κωδικόνιο λήξης.

Γνωρίζουμε ότι οι υποκινητές βρίσκονται πάντοτε πριν από την αρχή κάθε γονιδίου και ότι η σύνθεση του RNA κατά την μεταγραφή σταματά στο τέλος του γονιδίου, όπου ειδικές αλληλουχίες οι οποίες ονομάζονται αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, επιτρέπουν την απελευθέρωσή του. Το RNA που παράγεται είναι το κινητό αντίγραφο της γενετικής πληροφορίας του γονιδίου από το οποίο προέκυψε με μεταγραφή.

Το μόριο mRNA που σχηματίζεται έχει δύο περιοχές που δεν μεταφράζονται σε αμινοξέα. Η μία βρίσκεται στο 5' άκρο και η άλλη στο 3' άκρο. Οι αλληλουχίες αυτές ονομάζονται 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές αντίστοιχα. Εφόσον λοιπόν το mRNA που προκύπτει από ένα γονίδιο είναι το κινητό αντίγραφο της γενετικής πληροφορίας σημαίνει ότι οι αντίστοιχες περιοχές υπάρχουν και στο γονίδιο.



3. Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια, τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια μίας αλυσίδας του DNA σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, όπως και στην αντιγραφή, με τη διαφορά ότι εδώ απέναντι από την αδενίνη τοποθετείται το ριβονουκλεοτίδιο που περιέχει ουρακίλη. Η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια, που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ όπως και η αντιγραφή. Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

**ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2012
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ**

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5, και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Τα φυλετικά χρωμοσώματα υπάρχουν

- α. μόνο στα ωάρια.
- β. μόνο στα σπερματοζωάρια.
- γ. μόνο στα σωματικά κύτταρα.
- δ. στα σωματικά κύτταρα και στους γαμέτες.

Μονάδες 5

2. Η ινσουλίνη χρησιμοποιείται για

- α. τη θεραπεία του καρκίνου.
- β. τη θεραπεία του εμφυσήματος.
- γ. τη θεραπεία του διαβήτη.
- δ. την αντιμετώπιση μολύνσεων από ιούς.

Μονάδες 5

3. Ασθένεια που μπορεί να διαγνωστεί με τη μελέτη του καρυότυπου είναι

- α. η φαινωλκετονουρία.
- β. ο αλφισμός.
- γ. η β-θαλασσαιμία.
- δ. το σύνδρομο Down.

Μονάδες 5

4. Η προσθήκη μικρής ποσότητας κυττάρων σε θρεπτικό υλικό ονομάζεται

- α. μετασχηματισμός.
- β. εμβολιασμός.
- γ. μικροέγχυση.
- δ. κλωνοποίηση.

Μονάδες 5

5. Να γράψετε στο τετράδιό σας τα γράμματα της Στήλης I και, δίπλα σε κάθε γράμμα, έναν από τους αριθμούς της Στήλης II, ώστε να προκύπτει η σωστή αντιστοίχιση. (Ένα στοιχείο της Στήλης II περισσεύει).

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

Στήλη I	Στήλη II
α. Αντιγραφή	1. πολύσωμα
β. Μεταγραφή	2. DNA πολυμεράση
γ. Ωρίμανση	3. <i>EcoRI</i>
δ. Μετάφραση	4. απαμινάση της αδενοσίνης
ε. Κόψιμο του DNA.	5. RNA πολυμεράση
	6. μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Πώς μπορεί να συμβάλει η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος στη μελέτη της εξέλιξής του;

Μονάδες 8

2. Τι είναι αλληλόμορφα γονίδια (μονάδες 3), τι είναι πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια (μονάδες 3) και τι συνεπικρατή γονίδια (μονάδες 3);

Μονάδες 9

3. Με ποιους τρόπους περιορίζεται ο αριθμός των λαθών κατά την αντιγραφή του DNA στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς;

Μονάδες 8

ΘΕΜΑ 3°

Να απαντήσετε στα παρακάτω:

Ένα πλασμίδιο, που χρησιμοποιείται ως φορέας κλωνοποίησης ενός τμήματος DNA, έχει ένα γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό αμικιλίνη και ένα γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό τετρακυκλίνη. Το γονίδιο ανθεκτικότητας στην τετρακυκλίνη περιέχει την αλληλουχία που αναγνωρίζεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση *EcoRI*. Δημιουργούμε ανασυνδυασμένα πλασμιδία με τη χρήση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης *EcoRI*. Τα ανασυνδυασμένα πλασμιδία χρησιμοποιήθηκαν για το μετασχηματισμό βακτηρίων που δεν είχαν κανένα πλασμίδιο. Στη συνέχεια τα βακτήρια καλλιεργούνται σε θρεπτικό υλικό.

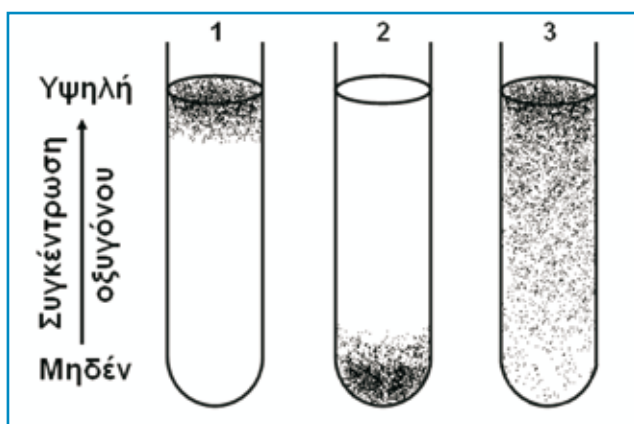
1. Ποια βακτήρια επιζούν, αν στο θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας προσθέσουμε το αντιβιοτικό αμικιλίνη (μονάδα 1); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5).

Μονάδες 6

2. Ποια βακτήρια επιζούν, αν στο θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας προσθέσουμε το αντιβιοτικό τετρακυκλίνη αντί της αμικιλίνης (μονάδα 1); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5).

Μονάδες 6

3. Στους παρακάτω δοκιμαστικούς σωλήνες (1, 2, 3) φαίνεται η διαβάθμιση της συγκέντρωσης του οξυγόνου και η περιοχή ανάπτυξης τριών ειδών μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό. Οι μικροοργανισμοί απεικονίζονται ως μαύρες κουκίδες.



Σε ποιον από τους τρεις δοκιμαστικούς σωλήνες έχουμε καλλιέργεια: μυκήτων που χρησιμοποιούνται στην αρτοποιία, βακτηρίων του γένους *Clostridium* και βακτηρίων του γένους *Mycobacterium* (μονάδες 3); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

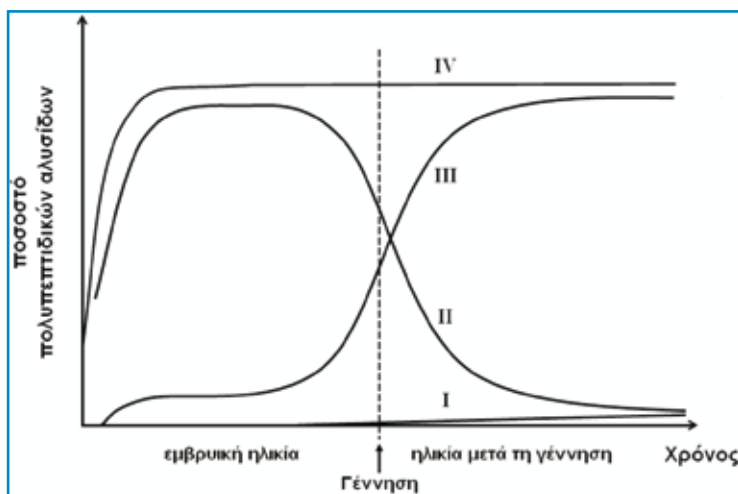
Μονάδες 9

4. Με ποιον τρόπο δημιουργούμε διαγονιδιακά φυτά, τα προϊόντα των οποίων έχουν μεγαλύτερη διάρκεια ζωής σε σχέση με αυτά των μη διαγονιδιακών φυτών;

Μονάδες 4

ΘΕΜΑ 4^ο

Στο παρακάτω διάγραμμα απεικονίζεται η φυσιολογική μεταβολή στο ποσοστό των πολυπεπτιδικών αλυσίδων των αιμοσφαιρινών HbA, HbF και HbA₂ του ανθρώπου από την εμβρυική ηλικία και μετά τη γέννησή του.



2000

1. Ποιο είδος πολυπεπτιδικής αλυσίδας αντιστοιχεί σε καθεμιά από τις καμπύλες I, II, III και IV (μονάδες 2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Μονάδες 8

2001

2. Τα αποτελέσματα μιας εξέτασης αίματος σε έναν ενήλικα έδειξαν ότι οι αιμοσφαιρίνες HbA, HbF και HbA2 είναι σε φυσιολογικά επίπεδα. Πόσα γονίδια είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση της HbA σε ένα σωματικό κύτταρο στη μετάφαση (μονάδες 2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 6

2002

3. Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA που περιέχει τα κωδικόνια που κωδικοποιούν τα επτά πρώτα αμινοξέα της φυσιολογικής β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της HbA.

2003

2004

2005

2006

5'... GTG CAC CTG ACT CCT GAG GAG ... 3'
3'... CAC GTG GAC TGA GGA CTC CTC ... 5'

2007

Η περιοριστική ενδονουκλεάση Ddel αναγνωρίζει την αλληλουχία

2008

5' CTGAG 3'
3' GACTC 5'

2009

και κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του C και του T (με κατεύθυνση 5'Α → 3'Α). Η αλληλουχία που αναγνωρίζει η Ddel βρίσκεται στο παραπάνω τμήμα DNA. Από ένα άτομο φορέα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας απομονώθηκαν τμήματα DNA, που περιέχουν τα κωδικόνια τα οποία κωδικοποιούν τα επτά πρώτα αμινοξέα της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στα τμήματα αυτά επιδράσαμε με την περιοριστική ενδονουκλεάση Ddel. Πόσα τμήματα DNA διαφορετικού μήκους θα προκύψουν μετά τη δράση της Ddel (μονάδα 1); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

2010

2011

2012

Μονάδες 7

2013

4. Να περιγράψετε τις διαδικασίες διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας κατά τον προγεννητικό έλεγχο τη δέκατη εβδομάδα της κύησης.

Μονάδες 4

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΩΝ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2012

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. δ
2. γ
3. δ
4. β
5. $\alpha \rightarrow 2, \beta \rightarrow 5, \gamma \rightarrow 6, \delta \rightarrow 1, \varepsilon \rightarrow 3$

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος θα συμβάλει:
 - Στη μελέτη της οργάνωσης και λειτουργίας του ανθρώπινου γονιδιώματος.
 - Στην ανάπτυξη μεθοδολογίας για τη διάγνωση και τη θεραπεία των ασθενειών.
 - Στη μελέτη της εξέλιξης του ανθρώπινου γονιδιώματος. Για το σκοπό αυτό βρίσκονται παράλληλα σε εξέλιξη προγράμματα προσδιορισμού της αλληλουχίας άλλων ειδών, τα οποία θα συμβάλουν στην αποκάλυψη των εξελικτικών σχέσεων που υπάρχουν μεταξύ των ειδών. Έτσι βρίσκονται σε εξέλιξη προγράμματα χαρτογράφησης γονιδιωμάτων οργανισμών όπως είναι το πρόβατο, ο σκύλος, η αγελάδα, διάφορα έντομα, ο γεωσκώληκας, καθώς και πολλοί μικροοργανισμοί.
 - Στη μαζική παραγωγή προϊόντων, με τις μεθόδους που χρησιμοποιεί η βιοτεχνολογία.
2. Οι διαφορετικές μορφές του ίδιου χαρακτήρα ενός ατόμου ελέγχονται από αλληλόμορφα γονίδια, δηλαδή γονίδια που βρίσκονται στην ίδια θέση στα ομόλογα χρωμοσώματα και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα.

Είναι γνωστό ότι στα διπλοειδή κύτταρα υπάρχουν δύο αλληλόμορφα για μία ορισμένη γενετική θέση, ενώ ένα απλοειδές κύτταρο, όπως ένας γαμέτης, έχει μόνο ένα. Εντούτοις, εάν εξετάσουμε ένα πληθυσμό ατόμων μπορεί να βρούμε περισσότερα από δύο αλληλόμορφα για μία γενετική θέση. Εάν στον πληθυσμό υπάρχουν τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα για μία γενετική θέση, τότε αυτά ονομάζονται πολλαπλά αλληλόμορφα.

Όταν ένα ετερόζυγο άτομο έχει φαινότυπο στον οποίο εκφράζονται και τα δύο αλληλόμορφα ενός γονιδίου, τότε τα αλληλόμορφα αυτού του γονιδίου ονομάζονται συνεπικρατή γονίδια.
3. Όπως τα προϊόντα ενός εργοστασίου ελέγχονται με αρκετούς τρόπους, για να εξακριβωθεί αν έχουν κατασκευαστεί σωστά, έτσι και το κύτταρο ελέγχει αν η αλληλουχία βάσεων του DNA είναι σωστή. Η αντιγραφή του DNA είναι απίστευτα ακριβής, μόνο ένα νουκλεοτίδιο στα 100.000 μπορεί να ενσωματωθεί λάθος. Τα λάθη που δεν επιδιορθώνονται από τις DNA πολυμεράσες, επιδιορθώνονται σε μεγάλο ποσοστό από ειδικά επιδιορθωτικά ένζυμα. Έτσι ο αριθμός των λαθών περιορίζεται στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς στο ένα στα 10^{10} !

ΘΕΜΑ 3^ο

Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA περιλαμβάνει όλες τις τεχνικές που οδηγούν σε μεταφορά του γενετικού υλικού από τον ένα οργανισμό στον άλλο. Τα στάδια της διαδικασίας αυτής είναι:

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

- Η κατασκευή του ανασυνδυσμένου DNA. Δημιουργούνται ανασυνδυσμένα πλασμίδια-φορείς κλωνοποίησης με το ετερόλογο τμήμα DNA του οργανισμού δότη. Μερικά πλασμίδια ξαναγίνονται κυκλικά, χωρίς να προσλάβουν DNA του οργανισμού.
- Η μεταφορά του ανασυνδυσμένου μορίου DNA σε ένα κύτταρο-ξενιστή. Τα ανασυνδυσμένα πλασμίδια, καθώς και αυτά που δεν προσέλαβαν ετερόλογο DNA, εισάγονται σε βακτήρια-ξενιστές που δεν έχουν πλασμίδια και είναι ευαίσθητα σε αντιβιοτικά. Η εισαγωγή των ανασυνδυσμένων πλασμιδίων στα βακτήρια ξενιστές ονομάζεται μετασχηματισμός. Μικρό ποσοστό όμως από τα βακτήρια δέχεται τα ανασυνδυσμένα πλασμίδια.
- Η επιλογή και απομόνωση των κυττάρων-ξενιστών. Στο στάδιο αυτό τα κύτταρα-ξενιστές που έχουν προσλάβει το ανασυνδυσμένο DNA επιλέγονται από εκείνα που δεν το έχουν προσλάβει. Η επιλογή των βακτηρίων που δέχτηκαν ανασυνδυσμένο πλασμίδιο στηρίζεται στην ικανότητα ανάπτυξής τους παρουσία αντιβιοτικού, επειδή το ανασυνδυσμένο πλασμίδιο περιέχει τουλάχιστον ένα γονίδιο που τους προσδίδει ανθεκτικότητα στο συγκεκριμένο αντιβιοτικό. Κάθε βακτήριο που προσέλαβε ένα ανασυνδυσμένο πλασμίδιο πολλαπλασιάζεται και δίνει ένα κλώνο.
- Η επιλογή ενός βακτηριακού κλώνου που περιέχει το επιθυμητό τμήμα DNA.

Σύμφωνα με τα παραπάνω έχουμε:

1. Εάν στο θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας προστεθεί το αντιβιοτικό αμπικιλίνη θα επιζήσουν όλα τα μετασχηματισμένα βακτήρια, δηλαδή όλα όσα έλαβαν πλασμίδιο είτε αυτό ήταν είτε δεν ήταν ανασυνδυσμένο. Αυτό θα συμβεί καθώς γνωρίζουμε ότι τα βακτήρια που χρησιμοποιήθηκαν ως ξενιστές δεν είχαν κανένα πλασμίδιο και υποθέτουμε ότι δεν διέθεταν κανένα γονίδιο ανθεκτικότητας σε κάποιο αντιβιοτικό και ειδικότερα στην αμπικιλίνη. Εφόσον λοιπόν τα μη μετασχηματισμένα βακτήρια δεν διαθέτουν λειτουργικό γονίδιο ανθεκτικότητας στην αμπικιλίνη, θα θανατωθούν από το αντιβιοτικό όταν αυτό προστεθεί στο μέσο καλλιέργειας ενώ όσα βακτήρια μετασχηματίστηκαν με τα πλασμίδια είτε αυτά ήταν ανασυνδυσμένα είτε όχι θα διέθεταν ένα λειτουργικό γονίδιο ανθεκτικότητας στην αμπικιλίνη καθώς το γονίδιο αυτό δεν διαθέτει θέση αναγνώρισης από το περιοριστικό ένζυμο *EcoRI* που χρησιμοποιήθηκε για τον ανασυνδυασμό.
2. Εάν στο θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας προστεθεί το αντιβιοτικό τετρακυκλίνη, τότε θα επιζήσουν μόνο τα βακτήρια που είναι μετασχηματισμένα με το μη-ανασυνδυσμένο πλασμίδιο καθώς μόνο αυτά τα βακτήρια θα διαθέτουν λειτουργικό γονίδιο ανθεκτικότητας στην τετρακυκλίνη αφού σε αυτό δεν θα έχει ενθεθεί εντός της αλληλουχίας του το ετερόλογο τμήμα DNA, έτσι το γονίδιο αυτό θα παραμείνει άθικτο και λειτουργικό. Αντίθετα τα βακτήρια που μετασχηματίστηκαν με τα ανασυνδυσμένα πλασμίδια δεν θα διαθέτουν άθικτο το γονίδιο ανθεκτικότητας στην τετρακυκλίνη του φορέα κλωνοποίησης, αφού στην αλληλουχία του θα παρεμβάλλεται και η αλληλουχία του ετερόλογου τμήματος DNA που έχει ενθεθεί με τον ανασυνδυασμό. Τέλος τα βακτήρια που δεν μετασχηματίστηκαν δεν θα διαθέτουν γονίδιο ανθεκτικότητας σε κάποιο αντιβιοτικό ούτε βεβαίως και στην τετρακυκλίνη.
3. Οι παράγοντες που επηρεάζουν το χρόνο διπλασιασμού και κατά συνέπεια το ρυθμό ανάπτυξης των μικροοργανισμών είναι η διαθεσιμότητα θρεπτικών συστατικών, το pH, το O_2 και η θερμοκρασία. Η παρουσία ή απουσία O_2 μπορεί να βοηθήσει ή να αναστείλει την ανάπτυξη των μικροοργανισμών. Υπάρχουν μικροοργανισμοί που για την ανάπτυξή τους απαιτούν υψηλή συγκέντρωση O_2 (υποχρεωτικά αερόβιοι) όπως τα βακτήρια του γένους

Mycobacterium. Άλλοι μικροοργανισμοί, όπως οι μύκητες που χρησιμοποιούνται στην αρτοβιομηχανία, ανήκουν στην κατηγορία των μικροοργανισμών που αναπτύσσονται παρουσία O_2 με ταχύτερο ρυθμό απ' ότι απουσία O_2 (προαιρετικά αερόβιοι). Τέλος, υπάρχουν μικροοργανισμοί όπως βακτήρια του γένους *Clostridium* για τους οποίους το O_2 είναι τοξικό (υποχρεωτικά αναερόβιοι).

Σύμφωνα λοιπόν με τα παραπάνω και σύμφωνα με την εικόνα που παρουσιάζουν οι τρεις δοκιμαστικοί σωλήνες, συμπεραίνουμε ότι:

Ο δοκιμαστικός σωλήνας 1: περιέχει καλλιέργεια *Mycobacterium*.

Ο δοκιμαστικός σωλήνας 2: περιέχει καλλιέργεια *Clostridium*.

Ο δοκιμαστικός σωλήνας 3: περιέχει καλλιέργεια *Μύκητα Αρτοβιομηχανίας*.

Αιτιολόγηση: Στον δοκιμαστικό σωλήνα 1 το σύνολο του πληθυσμού των καλλιεργούμενων μικροοργανισμών παρατηρείται συγκεκριμένο στην επιφάνεια του υγρού θρεπτικού υλικού προκειμένου να έχει στη διάθεσή του όσο το δυνατόν μεγαλύτερη συγκέντρωση O_2 αφού εκεί επικρατούν οι πλέον αερόβιες συνθήκες της καλλιέργειας.

Στον δοκιμαστικό σωλήνα 2 το σύνολο του πληθυσμού των καλλιεργούμενων μικροοργανισμών παρατηρείται συγκεκριμένο στον πυθμένα του σωλήνα όπου επικρατούν οι πλέον αναερόβιες συνθήκες της καλλιέργειας.

Στον δοκιμαστικό σωλήνα 3 παρατηρούμε ότι ο πληθυσμός των μικροοργανισμών της καλλιέργειας καταλαμβάνει εξ' ολοκλήρου τον όγκο της καλλιέργειας με μεγαλύτερη συγκέντρωση πληθυσμού των μικροοργανισμών προς την επιφάνεια του σωλήνα που επικρατεί υψηλότερη συγκέντρωση O_2 . Συνεπώς πρόκειται για προαιρετικά αερόβιους μικροοργανισμούς αφού μπορούν να επιβιώνουν και να αναπτυχθούν τόσο σε αερόβιο όσο και σε αναερόβιο περιβάλλον αλλά εμφανίζουν υψηλότερο ρυθμό ανάπτυξης παρουσία O_2 .

4. Τα φυτά που έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση των τεχνικών Γενετικής Μηχανικής ονομάζονται διαγονιδιακά ή γενετικώς τροποποιημένα. Το βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens*, το οποίο ζει στο έδαφος, διαθέτει τη φυσική ικανότητα να μολύνει φυτικά κύτταρα μεταφέροντας σ' αυτά ένα πλασμίδιο που ονομάζεται Ti (Ti = tumor inducing factor). Το πλασμίδιο Ti ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό των φυτικών κυττάρων, και δημιουργεί εξογκώματα (όγκους) στο σώμα των φυτών. Οι ερευνητές, αφού απομόνωσαν το πλασμίδιο από το βακτήριο, κατόρθωσαν να απενεργοποιήσουν τα γονίδια που δημιουργούν τους όγκους τοποθετώντας στο πλασμίδιο το γονίδιο που θα προσδώσει στο φυτό μία επιθυμητή ιδιότητα. Το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο εισάγεται σε φυτικά κύτταρα που αναπτύσσονται σε ειδικές καλλιέργειες στο εργαστήριο. Τα τροποποιημένα αυτά φυτικά κύτταρα τελικά δίνουν ένα νέο φυτικό οργανισμό, που περιέχει και εκφράζει το ξένο γονίδιο. Τα διαγονιδιακά φυτά που δημιουργούνται έχουν την ικανότητα να μεταβιβάζουν τις νέες ιδιότητες στους απογόνους τους. Οι προσπάθειες των ερευνητών επικεντρώνονται στη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών τα οποία θα δίνουν τη δυνατότητα στους αγρότες:

- Να προφυλάσσουν αποτελεσματικά τις καλλιέργειες από τα έντομα και τα ζιζάνια.
- Να παράγουν προϊόντα τα οποία έχουν μεγαλύτερη «διάρκεια ζωής» από το χωράφι έως τον καταναλωτή.

Σύμφωνα λοιπόν με όσα αναφέραμε, για να δημιουργήσουμε διαγονιδιακά φυτά, τα προϊόντα των οποίων θα έχουν μεγαλύτερη διάρκεια ζωής από αυτά των μη-διαγονιδιακών φυτών, θα πρέπει το γονίδιο που θα επιλέξουμε να ενθέσουμε στα φυτά που θέλουμε να καταστήσουμε διαγονιδιακά με αυτή την ιδιότητα, να είναι το γονίδιο μίας ποικιλίας του ίδιου

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

είδους φυτού ή ενός άλλου είδους φυτού, του οποίου τα προϊόντα φυσιολογικά εμφανίζουν μεγάλο χρόνο μετασυλλεκτικής ζωής, εφόσον βεβαίως αυτή η ιδιότητα ελέγχεται μονογονιδιακά και είναι δυνατός ο εντοπισμός και η απομόνωση-κλωνοποίηση του γονιδίου που ελέγχει αυτή την ιδιότητα στα φυτά που την παρουσιάζουν φυσιολογικά.

ΘΕΜΑ 4^ο

1. Τα ερυθρά αιμοσφαίρια του ανθρώπου περιέχουν κυρίως μια πρωτεΐνη, την αιμοσφαιρίνη. Κάθε μόριο αιμοσφαιρίνης έχει σφαιρικό σχήμα στο χώρο και αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δύο όμοιες, καθεμιά από τις οποίες συνδέεται με μία ομάδα αίμης. Οι αιμοσφαιρίνες του ενηλίκου ατόμου διαφέρουν από τις αντίστοιχες του εμβρύου. Η κύρια αιμοσφαιρίνη κατά την εμβρυϊκή ηλικία είναι η αιμοσφαιρίνη F (HbF) με σύσταση $\alpha_2\gamma_2$ δηλαδή αποτελείται από δύο πολυπεπτιδικές αλυσίδες α και από δυο γ . Κατά την ενήλικη ζωή η κύρια αιμοσφαιρίνη είναι η HbA με σύσταση $\alpha_2\beta_2$, ενώ ανιχνεύονται και μικρές ποσότητες μιας άλλης αιμοσφαιρίνης, της HbA₂, με σύσταση $\alpha_2\delta_2$. Τα ενήλικα άτομα επίσης συνθέτουν πολύ μικρή ποσότητα (λιγότερο από 1 %) της HbF.

Σύμφωνα με όσα αναφέρθηκαν για τις αιμοσφαιρίνες του ανθρώπου και με βάση το δοθέν διάγραμμα μπορούμε να συμπεράνουμε ότι:

Η καμπύλη I αντιστοιχεί στην μεταβολή του ποσοστού συναρτήσεως του χρόνου (από την εμβρυϊκή ηλικία) της πολυπεπτιδικής αλυσίδας δ που αποτελεί συστατικό της HbA₂. Σύμφωνα με το διάγραμμα, η καμπύλη I φαίνεται να εμφανίζεται σε όψιμο χρόνο κατά την εμβρυϊκή ηλικία, ενώ παρουσιάζεται σταθερή σε πολύ χαμηλό ποσοστό και στο χρόνο μετά τη γέννηση, άρα θα πρέπει να είναι οι αλυσίδες δ που μαζί με τις α συνιστούν την αιμοσφαιρίνη HbA₂, που ανιχνεύεται σε μικρές ποσότητες κατά την ενήλικη ζωή μας.

Η καμπύλη II, αντιστοιχεί στην μεταβολή του ποσοστού συναρτήσεως του χρόνου (από την εμβρυϊκή ηλικία) της πολυπεπτιδικής αλυσίδας γ που αποτελεί συστατικό της HbF. Και πάλι όπως φαίνεται από το διάγραμμα, η καμπύλη II εμφανίζεται πολύ πρώιμα κατά την εμβρυϊκή ηλικία, αυξάνεται απότομα στη συνέχεια κατά την πορεία της εμβρυϊκής ηλικίας σταθεροποιείται σε μία μέγιστη τιμή κοντινή σε αυτή της καμπύλης IV και λίγο πριν από τη γέννηση αρχίζει να μειώνεται ραγδαία φτάνοντας σε μία ελάχιστη τιμή που είναι πολύ μικρή μετά τη γέννηση του ατόμου. Άρα πρόκειται για τις αλυσίδες γ που μαζί με τις α συνιστούν την HbF, την κύρια αιμοσφαιρίνη κατά την εμβρυϊκή ηλικία, η οποία παραμένει σε ποσοστό μικρότερο του 1% και σε ενήλικα άτομα.

Η καμπύλη III, αντιστοιχεί στη μεταβολή του ποσοστού συναρτήσεως του χρόνου (από την εμβρυϊκή ηλικία) της πολυπεπτιδικής αλυσίδας β που αποτελεί συστατικό της HbA. Όπως προκύπτει από τη μελέτη του διαγράμματος που μας δίνεται, η καμπύλη III εμφανίζεται λίγο μετά από την εμφάνιση των αλυσίδων γ στη ζωή του εμβρύου και παραμένει σε πολύ χαμηλά επίπεδα για όσο διάστημα οι αλυσίδες γ είναι στη μέγιστη τιμή τους. Λίγο πριν από τη γέννηση που οι αλυσίδες γ μειώνονται ραγδαία, η καμπύλη III αυξάνει επίσης ραγδαία και μετά τη γέννηση συνεχίζει να αυξάνει φτάνοντας σε μία μέγιστη τιμή κοντά στη μέγιστη τιμή της καμπύλης IV. Επομένως η καμπύλη III αντιστοιχεί στις αλυσίδες β που μαζί με τις α αποτελούν την κύρια αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων, την HbA ($\alpha_2\beta_2$).

Η καμπύλη IV, αντιστοιχεί στη μεταβολή του ποσοστού συναρτήσεως του χρόνου (από την εμβρυϊκή ηλικία) της πολυπεπτιδικής αλυσίδας α , που αποτελεί συστατικό όλων των αιμοσφαιρινών του ανθρώπου. Στο διάγραμμα γίνεται εμφανές ότι η καμπύλη IV ξεκινάει από

τα πρώτα στάδια της εμβρυϊκής ηλικίας νωρίτερα από τις άλλες καμπύλες, πολύ σύντομα αυξάνεται απότομα και φτάνει σε μία μέγιστη τιμή -μεγαλύτερη από κάθε άλλη καμπύλη- την οποία διατηρεί συνεχώς καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής του ατόμου πριν και μετά τη γέννησή του. Εύκολα συμπεραίνουμε επομένως ότι η καμπύλη IV αντιστοιχεί στις αλυσίδες α, οι οποίες αποτελούν συστατικό όλων ανεξαιρέτως των αιμοσφαιρινών του ανθρώπου.

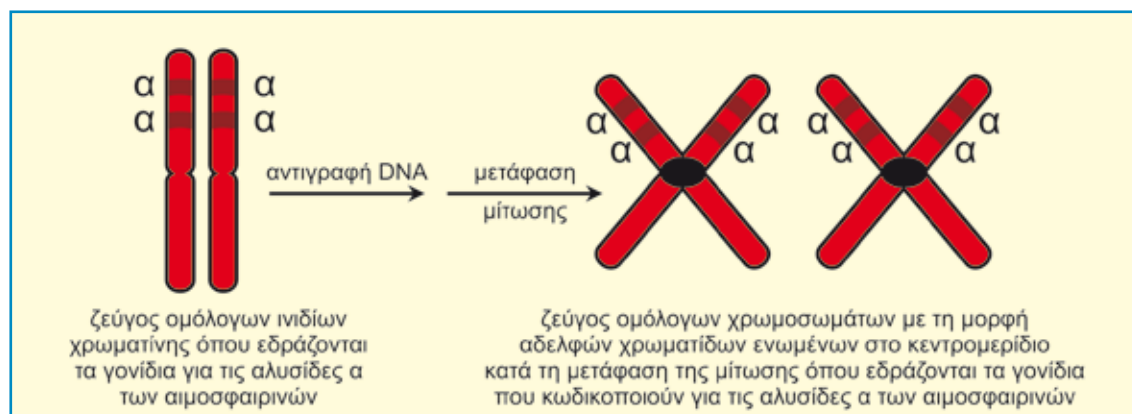
2. Σε ένα σωματικό κύτταρο φυσιολογικού ανθρώπου κατά τη μετάφαση της μίτωσης απαντώνται δώδεκα γονίδια που είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση της HbA. Τα οκτώ είναι γονίδια α που κωδικοποιούν για τις αλυσίδες α των αιμοσφαιρινών όπως η HbA και τα τέσσερα είναι γονίδια β που κωδικοποιούν για τις αλυσίδες β της αιμοσφαιρίνης A.

Γνωρίζουμε ότι τα γονίδια που κωδικοποιούν για τις αλυσίδες β της αιμοσφαιρίνης A όπως και το σύνολο σχεδόν των αυτοσωμικών γονιδίων μας απαντώνται σε ένα αντίγραφο σε κάθε ένα από το ζεύγος των αυτοσωμικών ομόλογων χρωμοσωμάτων με τη μορφή ινιδίων χρωματίνης όπου εδράζεται ο γενετικός τόπος του γονιδίου β.

Επίσης είναι γνωστό ότι με το τέλος της αντιγραφής, κάθε ινίδιο χρωματίνης έχει διπλασιαστεί. Τα δύο αντίγραφα κάθε ινιδίου συνδέονται μεταξύ τους με μία δομή που ονομάζεται κεντρομερίδιο. Ο όρος αδελφές χρωματίδες χρησιμοποιείται για να περιγράψει τα διπλασιασμένα χρωμοσώματα κατά το χρονικό διάστημα που είναι συνδεδεμένα στο κεντρομερίδιο. Στην κυτταρική διαίρεση οι αδελφές χρωματίδες συσπειρώνονται και, κατά το στάδιο της μετάφασης, αποκτούν μέγιστο βαθμό συσπείρωσης. Στο τέλος της κυτταρικής διαίρεσης προκύπτουν δύο νέα κύτταρα, γενετικά όμοια μεταξύ τους και με το αρχικό, αφού το καθένα περιέχει τη μία από τις δύο «πρώην» αδελφές χρωματίδες από κάθε χρωμόσωμα. Θα μπορούσαμε να πούμε ότι τα ινίδια της χρωματίνης, τα χρωμοσώματα και οι χρωματίδες αποτελούν «διαφορετικές όψεις του ίδιου νομίσματος». Τα ινίδια της χρωματίνης διπλασιάζονται στη μεσόφαση και «μετατρέπονται» σε αδελφές χρωματίδες.

Τα γονίδια που κωδικοποιούν την α-αλυσίδα των αιμοσφαιρινών είναι διπλά, δηλαδή υπάρχουν δύο γονίδια α σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα με τη μορφή ινιδίου χρωματίνης. Συνεπώς μετά την αντιγραφή το γενετικού υλικού κατά τη μεσόφαση του κυτταρικού κύκλου, όπου τα χρωμοσώματα απαντούν με τη μορφή αδελφών χρωματίδων ενωμένων στο κεντρομερίδιο όπως και στη μεσόφαση της μίτωσης, η γενετική πληροφορία έχει διπλασιαστεί. Δηλαδή κάθε γονίδιο υπάρχει διπλάσιο σε αριθμό αντιγράφων από πριν που τα χρωμοσώματα βρίσκονταν με τη μορφή ινιδίου χρωματίνης.

Σύμφωνα λοιπόν με τα παραπάνω σε ένα φυσιολογικό ανθρώπινο σωματικό κύτταρο στην μετάφαση της μίτωσης θα υπάρχουν οκτώ γονίδια για τις αλυσίδες α και τέσσερα για τις αλυσίδες β.



2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

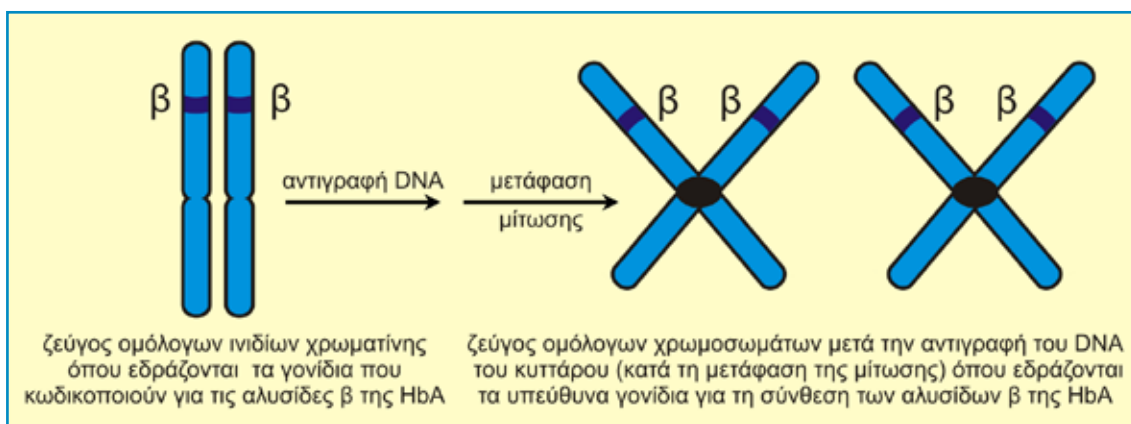
2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ



3. Μετά τη δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης *DdeI* στα γονίδια που κωδικοποιούν για τις αλυσίδες β της HbA ενός φορέα για την δρεπανοκυτταρική αναιμία θα προκύψουν τρία τμήματα DNA.

Γνωρίζουμε ότι η πρώτη γενετική ασθένεια που βρέθηκε ότι είναι αποτέλεσμα συγκεκριμένης γονιδιακής μετάλλαξης ήταν η δρεπανοκυτταρική αναιμία. Το 1949, ο Linus Pauling και οι συνεργάτες του ανακάλυψαν ότι η αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων, HbA, που αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, δύο α και δύο β, διέφερε στα φυσιολογικά άτομα σε σχέση με εκείνα που έπασχαν από δρεπανοκυτταρική αναιμία. Σήμερα γνωρίζουμε ότι η διαφορά εντοπίζεται στο έκτο αμινοξύ της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας, όπου το γλουταμινικό οξύ αντικαθίσταται από βαλίνη. Η μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη συμβολίζεται ως HbS. Η αλλαγή στην ακολουθία των αμινοξέων είναι αποτέλεσμα μιας γονιδιακής μετάλλαξης στην τριπλέτα που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ. Στην κωδική αλυσίδα του DNA δηλαδή, αλλάζει μία βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο $^5\text{GAG}_3$, που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ, αντικαθίσταται από το $^5\text{GTG}_3$, που κωδικοποιεί τη βαλίνη. Τα ετερόζυγα άτομα (φορείς) έχουν ένα φυσιολογικό β γονίδιο και ένα μεταλλαγμένο και δεν εμφανίζουν τα συμπτώματα της ασθένειας σε συνθήκες φυσιολογικής συγκέντρωσης O_2 στην ατμόσφαιρα.

Συνεπώς σε ένα ετερόζυγο άτομο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία μόνο το φυσιολογικό του αλληλόμορφο (β) θα φέρει θέση αναγνώρισης για την *DdeI*. Στο φυσιολογικό αλληλόμορφο του γονιδίου β υπάρχει μόνο μία θέση αναγνώρισης για την *DdeI*, στο σύνολο της αλληλουχίας του που μας δίνεται, και περιέχεται στις αλληλουχίες του πέμπτου και έκτου κωδικονίου του γονιδίου.

Το παθολογικό αλληλόμορφο β^s του γονιδίου δε φέρει θέση αναγνώρισης για την περιοριστική ενδονουκλεάση *DdeI*, στο σύνολο των επτά κωδικονίων που μας δίνεται η αλληλουχία του. Επομένως εφόσον δεχθούμε ότι στο φυσιολογικό αλληλόμορφο β δεν υπάρχει άλλη θέση αναγνώρισης για το περιοριστικό ένζυμο *DdeI* εκτός από αυτήν που εντοπίζεται στο τμήμα του που μας δίνεται αλλά και στο παθολογικό αλληλόμορφο β^s σε κανένα άλλη σημείο της αλληλουχίας του πέραν του δοθέντος δεν εντοπίζεται θέση αναγνώρισης *DdeI* τότε όταν από ένα άτομο φορέα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, με γονότυπο ββ^s, απομονωθούν τμήματα DNA, που περιέχουν τα κωδικόνια τα οποία κωδικοποιούν τα επτά πρώτα αμινοξέα της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας και σε αυτά επιδράσουμε με την περιοριστική ενδονουκλεάση *DdeI*, θα συμβούν τα εξής:

φυσιολογικό αλληλόμορφο β	5'... GTG CAC CTG ACT CCT T GAG GAG ... 3'
	3'... CAC GTG GAC TGA GGA CT C CTC ... 5'
μεταλλαγμένο αλληλόμορφο β ^s	5'... GTG CAC CTG ACT CCT GTG GAG ... 3'
	3'... CAC GTG GAC TGA GGAC AC CTC ... 5'

Συνεπώς θα προκύψουν τρία τμήματα DNA διαφορετικού μήκους μετά την επίδραση της *Ddel*. Δύο τμήματα προκύπτουν από το φυσιολογικό αλληλόμορφο β που πέπτει στη θέση αναγνώρισης του περιοριστικού ενζύμου *Ddel* και ένα ακέραιο τμήμα του παθολογικού αλληλόμορφου β^s που εξαιτίας της μετάλλαξης που φέρει καταργείται η θέση αναγνώρισης της *Ddel*.

4. Οι γνώσεις που έχουμε αποκτήσει σε μοριακό επίπεδο για τους μηχανισμούς που δημιουργούν τις γενετικές ασθένειες μας έχουν προσφέρει τη δυνατότητα ανάπτυξης μεθόδων με τις οποίες ανιχνεύουμε γενετικές ανωμαλίες στα μέλη μιας οικογένειας ή στα άτομα ενός πληθυσμού. Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών μας βοηθά:

- Στον προσδιορισμό της πιθανότητας εμφάνισης μιας γενετικής ασθένειας στους απογόνους μιας οικογένειας στην οποία έχει παρουσιαστεί η ασθένεια.

Ο έλεγχος για τον εντοπισμό των πιθανών φορέων, όπως στις περιπτώσεις της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και των θαλασσαιμιών, πραγματοποιείται με σκοπό τον υπολογισμό της πιθανότητας δημιουργίας απογόνων που πάσχουν από τις συγκεκριμένες κληρονομικές ασθένειες.

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι μία από τις λίγες γενετικές ασθένειες της οποίας ο μηχανισμός δημιουργίας έχει μελετηθεί διεξοδικά. Αυτό μας δίνει τη δυνατότητα διάγνωσης της ασθένειας με τη χρησιμοποίηση πολλών διαφορετικών τεχνικών. Μία από αυτές είναι η παρατήρηση της μορφολογίας των ερυθρών κυττάρων σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου. Στην περίπτωση όπου το άτομο πάσχει, τα ερυθροκύτταρά του παίρνουν δρεπανοειδές σχήμα (δοκιμασία δρεπάνωσης). Για τη διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας χρησιμοποιούνται επίσης τεχνικές που επιτρέπουν τον προσδιορισμό της αιμοσφαιρίνης HbS στα ερυθροκύτταρα όπως και τον εντοπισμό του μεταλλαγμένου γονιδίου β^s.

Στις περιπτώσεις που υπάρχει αυξημένη πιθανότητα το έμβρυο να εμφανίσει κάποια γενετική ανωμαλία, τότε συνίσταται η διενέργεια προγεννητικού ελέγχου.

Υπάρχουν δύο τρόποι λήψης εμβρυϊκών κυττάρων για τον σκοπό αυτό, είναι η αμνιοπαρακέντηση που πραγματοποιείται από την 12-16 εβδομάδα της κύησης και η εναλλακτική μέθοδος προγεννητικού ελέγχου είναι η λήψη χοριακών λάχνων. Πραγματοποιείται συνήθως την 9η-12η εβδομάδα της κύησης και περιλαμβάνει τη λήψη εμβρυϊκών κυττάρων από τις προεκβολές (λάχνες) του χόριου (εμβρυϊκή μεμβράνη που συμμετέχει στο σχηματισμό του πλακούντα). Τα κύτταρα από τις χοριακές λάχνες μπορούν να χρησιμοποιηθούν τόσο για τον έλεγχο των χρωμοσωμάτων (καρυότυπος) όσο και για βιοχημικές αναλύσεις και ανάλυση DNA όπως στη δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Με βάση τα παραπάνω για να πραγματοποιηθεί διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας κατά τον προγεννητικό έλεγχο τη 10η εβδομάδα της κύησης θα λάβουμε εμβρυϊκά κύτταρα με τη μέθοδο της λήψης χοριακών λάχνων και θα πραγματοποιήσουμε ανάλυση DNA (με τη μέθοδο που αναφέρθηκε στο ερώτημα 3 για παράδειγμα) για τον εντοπισμό του γονιδίου β^s στον γονότυπο του εμβρύου.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

Στα εμβρυϊκά κύτταρα δεν είναι δυνατόν να εφαρμόσουμε δοκιμασία δρεπάνωσης, ούτε και βιοχημικό προσδιορισμό της HbS καθώς τα έμβρυα δεν εκφράζουν τα γονίδια β για την HbA αλλά τα γονίδια γ για την HbF που είναι η κύρια αιμοσφαιρίνη σε αυτό το στάδιο της ζωής του ανθρώπου.

**ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2013
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ**

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5, και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Κατά την πρωτεϊνοσύνθεση το σύμπλεγμα των ριβοσωμάτων με το mRNA αποτελεί το

- α.** σύμπλοκο έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης.
- β.** σύμπλοκο λήξης της πρωτεϊνοσύνθεσης.
- γ.** πριμόσωμα.
- δ.** πολύσωμα.

Μονάδες 5

2. Η σύνθεση ενός μορίου cDNA καταλύεται από το ένζυμο

- α.** περιοριστική ενδονουκλεάση.
- β.** DNA δεσμάση.
- γ.** αντίστροφη μεταγραφάση.
- δ.** DNA ελικάση.

Μονάδες 5

3. Η ασθένεια της β-θαλασσαιμίας οφείλεται σε

- α.** υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο.
- β.** πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια.
- γ.** επικρατές φυλοσύνδετο.
- δ.** επικρατές αυτοσωμικό.

Μονάδες 5

4. Τα υβριδώματα είναι

- α.** υβρίδια καλαμποκιού.
- β.** καρκινικά κύτταρα.
- γ.** υβριδικά μόρια DNA-RNA.
- δ.** κύτταρα που προκύπτουν από σύντηξη Β-λεμφοκυττάρων με καρκινικά κύτταρα.

Μονάδες 5

5. Το *Agrobacterium tumefaciens*

- α.** παράγει μία ισχυρή τοξίνη δραστική στα έντομα.
- β.** χρησιμοποιείται για τη δημιουργία διαγονιδιακών φυτών.
- γ.** χρησιμοποιείται στη μέθοδο της μικροέγχυσης.
- δ.** χρησιμοποιείται στη γονιδιακή θεραπεία.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Ποια μειονεκτήματα παρουσιάζει η καταπολέμηση παρασίτων και εντόμων με χημικά εντομοκτόνα (μονάδες 2); Να αναφέρετε τους εναλλακτικούς τρόπους που βρέθηκαν για την αντιμετώπιση του προβλήματος αυτού (μονάδες 6).

Μονάδες 8

2. Να ονομάσετε τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής (μονάδες 2) και να εξηγήσετε ποιος είναι ο ρόλος τους στη μεταγραφή των γονιδίων στα ευκαρυωτικά κύτταρα (μονάδες 6).

Μονάδες 8

3. Ποια βιοχημικά δεδομένα υποστήριζαν ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό, την εποχή που οι Avery, Mac-Leod και McCarty επανέλαβαν *in vitro* τα πειράματα του Griffith;

Μονάδες 9

ΘΕΜΑ 3°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

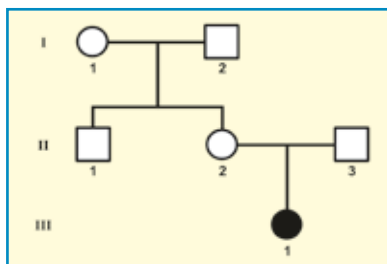
1. Από τη διασταύρωση δύο ατόμων ενός είδους εντόμων γεννήθηκαν 1000 αρσενικά και 1004 θηλυκά άτομα. Οι μισοί θηλυκοί απόγονοι είχαν μαύρο χρώμα σώματος, ενώ οι άλλοι μισοί ασπρόμαυρο χρώμα. Οι μισοί αρσενικοί απόγονοι είχαν μαύρο χρώμα σώματος, ενώ οι άλλοι μισοί είχαν άσπρο χρώμα. Να εξηγήσετε τον τρόπο κληρονομής του χαρακτηριστικού αυτού (μονάδες 6). Να γράψετε τους γονότυπους των γονέων (μονάδες 2) και να κάνετε τη διασταύρωση (μονάδες 2). Στα έντομα αυτά το φύλο καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο.

Μονάδες 10

2. Από δύο γονείς που πάσχουν μόνο από την κληρονομική ασθένεια I, γεννιέται κορίτσι που δεν πάσχει από την κληρονομική ασθένεια I, αλλά πάσχει από την κληρονομική ασθένεια II. Να εξηγήσετε τον τρόπο κληρονομικότητας της ασθένειας I (μονάδες 3), να εξηγήσετε τον τρόπο κληρονομικότητας της ασθένειας II (μονάδες 3) και να γράψετε τους γονότυπους των γονέων (μονάδες 2). Τα γονίδια που καθορίζουν τις ασθένειες I και II βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.

Μονάδες 8

3. Στο παρακάτω γενεαλογικό δένδρο μελετάται ο τρόπος κληρονομής μίας μονογονιδιακής ασθένειας.

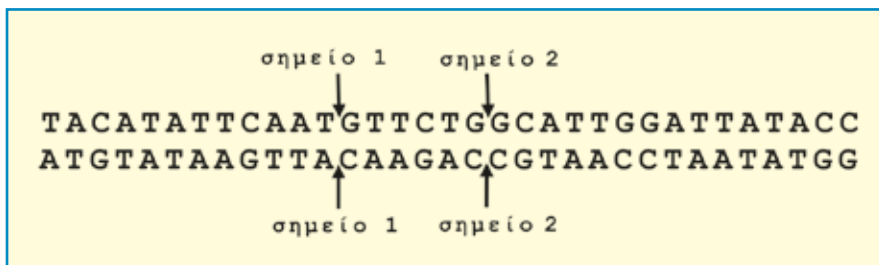


Να διερευνήσετε τον τρόπο κληρονόμησης της ασθένειας (μονάδες 4). Να γράψετε τις πιθανές διασταυρώσεις μεταξύ των ατόμων I_1 και I_2 που οδηγούν στο αποτέλεσμα αυτό (μονάδες 3).

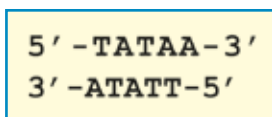
Μονάδες 7

ΘΕΜΑ 4^ο

Δίνεται το παρακάτω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA, το οποίο περιέχει ένα συνεχές γονίδιο.



Δίνεται επίσης ο υποκινητής του παραπάνω γονιδίου.



1. Να γράψετε το παραπάνω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA, σημειώνοντας τον προσανατολισμό των αλυσίδων.

Μονάδες 2

2. Να γράψετε το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του παραπάνω γονιδίου, σημειώνοντας τον προσανατολισμό του (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Μονάδες 8

Το τμήμα DNA μεταξύ των σημείων 1 και 2, τα οποία υποδεικνύονται με βέλη πάνω στο δίκλωνο μόριο DNA, διπλασιάζεται. Το νέο τμήμα DNA μήκους 6 ζευγών βάσεων, που προέκυψε από τον διπλασιασμό μετά από θραύση στα άκρα του, αποκόβεται και ενσωματώνεται ανεστραμμένο στο σημείο 1 του αρχικού μορίου, ενώ τα σημεία, από τα οποία αποκόπηκε, επανασυνδέονται.

3. Να γράψετε το νέο δίκλωνο μόριο DNA που θα προκύψει από την παραπάνω διαδικασία (μονάδες 4). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 8

4. Ποιες θα είναι οι συνέπειες της παραπάνω μετάλλαξης στο mRNA (μονάδες 3) και ποιες θα είναι οι συνέπειες στο γονιδιακό προϊόν (μονάδες 4);

Μονάδες 7

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. δ
2. γ
3. β
4. δ
5. β

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Τα έντομα μπορεί να δημιουργήσουν μεγάλα προβλήματα στη γεωργία και να οδηγήσουν σε σημαντική μείωση της παραγωγής. Μετά το Δεύτερο Παγκόσμιο Πόλεμο χρησιμοποιήθηκαν πολλά εντομοκτόνα. Με την πάροδο των χρόνων όμως έγινε κατανοητό ότι ήταν επικίνδυνα για την υγεία του ανθρώπου και προκαλούσαν μεγάλη οικολογική καταστροφή. Ήταν λοιπόν αναγκαίο να βρεθούν εναλλακτικοί τρόποι αντιμετώπισης του προβλήματος. Το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*, που ζει στο έδαφος, παράγει μια ισχυρή τοξίνη, η οποία μπορεί να καταστρέψει πολλά είδη εντόμων και σκωλήκων και είναι 80.000 φορές πιο ισχυρή από πολλά εντομοκτόνα. Τα βακτήρια αυτά μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την καταπολέμηση των εντόμων. Αρχικά πολλαπλασιάζονται στο εργαστήριο και στη συνέχεια ψεκάζονται στον αγρό. Όμως η τεχνική αυτή είναι αρκετά δαπανηρή, επειδή τα βακτήρια δεν επιβιώνουν για μεγάλο χρονικό διάστημα και κατά συνέπεια χρειάζονται συνεχείς ψεκασμοί. Για το λόγο αυτό έγιναν προσπάθειες απομόνωσης του γονιδίου του βακτηρίου που παράγει την τοξίνη, και μεταφοράς του στα φυτά. Η μεταφορά στα φυτά έγινε με τη βοήθεια του πλασμιδίου Ti του *Agrobacterium tumefaciens*. Τα γενετικά τροποποιημένα φυτά θα είναι έτσι ανθεκτικά στα διάφορα έντομα. Το πρώτο φυτό στο οποίο ενσωματώθηκε το γονίδιο της ανθεκτικότητας στα έντομα του *Bacillus thuringiensis* ήταν το καλαμπόκι. (Τα γενετικά τροποποιημένα φυτά αυτού του τύπου αποτελούν τις ποικιλίες Bt).
2. Η RNA πολυμεράση προσδένεται σε ειδικές περιοχές του DNA, που ονομάζονται υποκινητές, με τη βοήθεια πρωτεϊνών που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Οι υποκινητές και οι μεταγραφικοί παράγοντες αποτελούν τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής του DNA και επιτρέπουν στην RNA πολυμεράση να αρχίσει σωστά τη μεταγραφή. Στα ευκαρυωτικά κύτταρα η γονιδιακή έκφραση ρυθμίζεται σε τέσσερα επίπεδα:
 - Στο επίπεδο της μεταγραφής. Ενας αριθμός μηχανισμών ελέγχουν ποια γονίδια θα μεταγραφούν ή/και με ποια ταχύτητα θα γίνει η μεταγραφή. Το DNA των ευκαρυωτικών κυττάρων δεν οργανώνεται σε οπερόνια αλλά κάθε γονίδιο έχει το δικό του υποκινητή και μεταγράφεται αυτόνομα. Η RNA πολυμεράση λειτουργεί (όπως και στους προκαρυωτικούς οργανισμούς) με τη βοήθεια πρωτεϊνών, που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Μόνο που στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς οι μεταγραφικοί παράγοντες παρουσιάζουν τεράστια ποικιλία. Κάθε κυτταρικός τύπος περιέχει διαφορετικά είδη μεταγραφικών παραγόντων. Διαφορετικός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων ρυθμίζει τη μεταγραφή κάθε γονιδίου. Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός των μεταγραφικών παραγόντων προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου, αρχίζει η RNA πολυμεράση τη μεταγραφή ενός γονιδίου.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

3. Το πείραμα του Avery, Mac-Leod και McCarthy, απέδειξε ότι ο παράγοντας μετά σχηματισμού των αδρών πνευμονιόκοκκων σε λείους στο πείραμα του Griffith ήταν το DNA των λείων νεκρών πνευμονιόκοκκων. Την ίδια εποχή που δημοσιοποίησαν τα αποτελέσματα των πειραμάτων τους οι Avery, Mac-Leod και McCarthy, υπήρχαν πολλά βιοχημικά δεδομένα που υποστήριζαν ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό. Αυτά τα βιοχημικά δεδομένα ήταν:

- Η ποσότητα του DNA σε κάθε οργανισμό είναι σταθερή και δε μεταβάλλεται από αλλαγές στο περιβάλλον. Η ποσότητα του DNA είναι επίσης ίδια σε όλα τα είδη κυττάρων ενός οργανισμού όπως στην περίπτωση του ανθρώπου σε αυτά του σπλήνα, της καρδιάς, του ήπατος κτλ.
- Οι γαμέτες των ανώτερων οργανισμών, που είναι απλοειδείς, περιέχουν τη μισή ποσότητα DNA από τα σωματικά κύτταρα, που είναι διπλοειδή.
- Η ποσότητα του DNA είναι, κατά κανόνα, ανάλογη με την πολυπλοκότητα του οργανισμού. Συνήθως, όσο εξελικτικά ανώτερος είναι ο οργανισμός τόσο περισσότερο DNA περιέχει σε κάθε κύτταρό του.

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Στην άσκηση εξετάζεται ένας χαρακτήρας ενός είδους εντόμου, συγκεκριμένα το χρώμα σώματος, επομένως πρόκειται για μονοϋβριδισμό.

Γνωρίζουμε ότι από τη διασταύρωση δύο ατόμων γεννήθηκαν συνολικά 2004 απόγονοι (F_1 γενεά) από τους οποίους οι 1000 είναι αρσενικοί και οι υπόλοιποι 1004 θηλυκοί. Δηλαδή έχουμε αναλογία 1 : 1 μεταξύ αρσενικών και θηλυκών απογόνων, γεγονός που αποκλείει την ύπαρξη φυλοσύνδετου θνησιγόνου γονιδίου που ελέγχει τον χαρακτήρα. Ακόμη γνωρίζουμε ότι οι μισοί αρσενικοί απόγονοι έχουν μαύρο χρώμα και οι άλλοι μισοί λευκό. Ενώ οι μισοί θηλυκοί απόγονοι έχουν μαύρο χρώμα και οι υπόλοιποι είναι ασπρόμαυροι.

Το γεγονός ότι οι αρσενικοί απόγονοι δεν είναι ασπρόμαυροι αλλά μόνο άσπροι ή μόνο μαύροι, ενώ οι θηλυκοί απόγονοι μπορεί να είναι μαύροι ή ασπρόμαυροι, δηλαδή μπορούν να εμφανίζουν ταυτόχρονα στον φαινότυπό τους και τα δύο χρώματα, ενώ οι αρσενικοί δεν μπορούν, μας οδηγεί στην υπόθεση ότι το γονίδιο που ελέγχει την έκφραση του χαρακτήρα χρώμα σώματος στα έντομα αυτού του είδους, είναι φυλοσύνδετο και έχει δύο αλληλόμορφα, όπου το ένα ευθύνεται για τον λευκό και το άλλο για τον μαύρο χρωματισμό του σώματος των εντόμων, ενώ στο ετερόζυγο άτομο, εκφράζονται και τα δύο χαρακτηριστικά. Συνεπώς, μπορούμε να υποθέσουμε ότι τα αλληλόμορφα αυτά έχουν σχέση συνεπικράτειας μεταξύ τους.

Έστω λοιπόν ο γενετικός τόπος του φυλετικού χρωμοσώματος X για τον οποίο δεν υπάρχει ομόλογος στο Y φυλετικό χρωμόσωμα των εντόμων αυτών. Στον γενετικό τόπο αυτό εδράζεται το γονίδιο A που ελέγχει το χρωματισμό των εντόμων. Το γονίδιο A έχει δύο αλληλόμορφα, με σχέση συνεπικράτειας μεταξύ τους, τα A^A και A^M . Το αλληλόμορφο A^A ευθύνεται για το λευκό χρωματισμό του σώματος των εντόμων και το A^M για τον μαύρο χρωματισμό. Έτσι άτομα με γονότυπο $X^{A^A}X^{A^A}$ και $X^{A^A}Y$ είναι λευκά, άτομα με γονότυπο $X^{A^M}X^{A^M}$ και $X^{A^M}Y$ είναι μαύρα ενώ τα θηλυκά άτομα με γονότυπο $X^{A^A}X^{A^M}$ είναι ασπρόμαυρα.

Επομένως οι γονότυποι των γονέων της διασταύρωσης που μας δίνεται από την άσκηση είναι: αρσενικός γονέας (σ) $X^{A^M}Y$ και

θηλυκός γονέας (φ) $X^{A^A}X^{A^M}$.

Πράγματι όταν διασταυρώνονται έντομα με αυτούς τους γονότυπους προκύπτουν τα αποτελέσματα που δίνονται για τις αναλογίες των απογόνων.

Έχουμε λοιπόν τη διασταύρωση:

$$\begin{array}{l} \text{P:} \quad X^{A^M}Y \times X^{A^A}X^{A^M} \\ \text{Γαμέτες:} \quad X^{A^M}, Y \quad / \quad X^{A^A}, X^{A^M} \end{array}$$

Οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel (νόμο του διαχωρισμού των αλληλόμορφων) σύμφωνα με τον οποίο: κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα γονίδια που βρίσκονται σ' αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Στη γονιμοποίηση γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλομόρφων γονιδίων.

Όλοι οι πιθανοί γονότυποι της παραπάνω διασταύρωσης προκύπτουν εύκολα από το αβάκιο του Punnett, το οποίο αποτελεί τη διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους.

♀/♂	X^{A^M}	Y
X^{A^A}	$X^{A^A}X^{A^M}$	$X^{A^A}Y$
X^{A^M}	$X^{A^M}X^{A^M}$	$X^{A^M}Y$

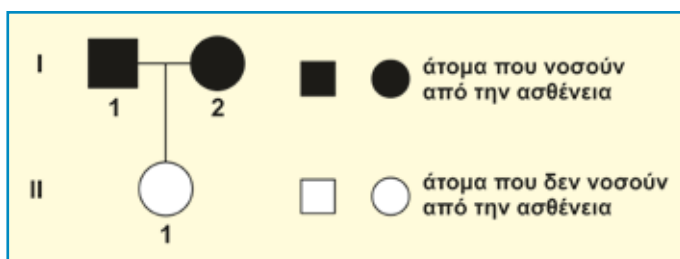
οπότε:

$$F_1: X^{A^A}X^{A^M} : X^{A^M}X^{A^M} : X^{A^A}Y : X^{A^M}Y \text{ (γονοτυπική αναλογία)}$$

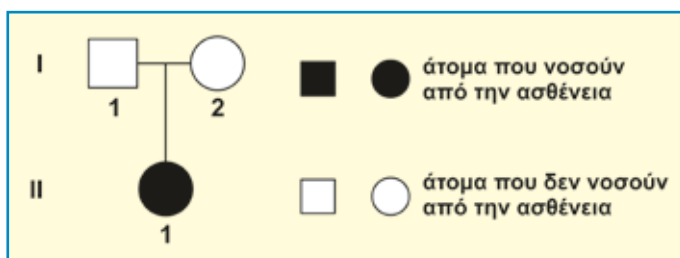
$$F_1: 1 \text{ ♀♀ [ασπρόμαυρα]} : 1 \text{ ♀♀ [μαύρα]} : 1 \text{ ♂♂ [άσπρα]} : 1 \text{ ♂♂ [μαύρα]} \text{ (φαινοτυπική αναλογία)}$$

2. Σύμφωνα με τα δεδομένα της δοθείσας άσκησης μπορούμε να δημιουργήσουμε τα παρακάτω γενεαλογικά δένδρα για την ίδια οικογένεια, που αφορούν το καθένα μία διαφορετική ασθένεια από τις δύο που εξετάζονται.

Ως προς την ασθένεια I έχουμε:



Ως προς την ασθένεια II έχουμε:



Προκειμένου να βρούμε τον τρόπο κληρονόμησής τους, θα εξετάσουμε περιπτώσεις. Γνωρίζουμε ότι υπάρχουν οι εξής τρόποι κληρονόμησης των χαρακτηριστικών στον άνθρωπο:

- Αυτοσωμικός επικρατής
- Αυτοσωμικός υπολειπόμενος
- Φυλοσύνδετος υπολειπόμενος
- Φυλοσύνδετος επικρατής
- Μιτοχονδριακή κληρονομικότητα

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

- Ολανδρική κληρονομικότητα
- Ψευδοαυτοσωμική κληρονομικότητα

Σημείωση: Οι παραπάνω περιπτώσεις που σημειώνονται με πλάγια γραφή δεν αναφέρονται άμεσα στο σχολικό βιβλίο.

Στην περίπτωση ο χαρακτήρας που εξετάζεται ελέγχεται από γονίδιο που εδράζεται σε γενετικό τόπο σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα και έχει δύο αλληλόμορφα με σχέση επικρατίας-υποτέλειας μεταξύ τους, τότε εάν το χαρακτηριστικό κληρονομόνταν με επικρατή τρόπο κληρονόμησης, το παθολογικό αλληλόμορφο θα ήταν το επικρατές και το φυσιολογικό το υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Σε αυτή την περίπτωση τα ομόζυγα για το επικρατές αλληλόμορφο καθώς και τα ετερόζυγα άτομα θα εμφανίζουν το χαρακτηριστικό (εδώ την ασθένεια). Ενώ τα ομόζυγα για το φυσιολογικό αλληλόμορφο δεν την εμφανίζουν. Έτσι δεδομένου του 1^{ου} νόμου του Mendel σύμφωνα με τον οποίο “κατά τη μείωση I διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα γονίδια που βρίσκονται σε αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Στη γονιμοποίηση γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλόμορφων γονιδίων” και του γεγονότος ότι κάθε γονέας κληροδοτεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμά του σε κάθε απόγονό του, είναι δυνατό, ετερόζυγοι γονείς (που νοσούν) να αποκτήσουν υγιείς απογόνους. Εάν μάλιστα ένας υγιής απόγονος είναι κορίτσι, τότε αποκλείεται και η περίπτωση φυλοσύνδετου επικρατούς τρόπου κληρονόμησης.

(περίπτωση ασθένειας I)

Αυτό συμβαίνει διότι εάν η ασθένεια ελεγχόταν από φυλοσύνδετο επικρατή γονίδιο, τότε ο ασθενής πατέρας θα είχε στο γονότυπό του μόνο ένα αντίγραφο του γονιδίου που ελέγχει τη νόσο και αυτό θα έπρεπε να είναι το επικρατές παθολογικό αλληλόμορφο. Τότε ο γονέας αυτός θα μπορούσε να κληροδοτήσει στην κόρη του μόνο το αλληλόμορφο του εν λόγω γονιδίου, συνεπώς κάθε κόρη του θα έπρεπε να νοσεί από αυτή την ασθένεια.

Με δεδομένο ότι τα δύο γονίδια είναι ανεξάρτητα μεταξύ τους και ισχύει για αυτά ο 2^{ος} νόμος του Mendel σύμφωνα με τον οποίο “το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μετάβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα όταν τα γονίδια αυτά εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων”. Και με όμοιο τρόπο σκέψης όπως προηγουμένως, οδηγούμαστε στο συμπέρασμα ότι η νόσος II, ελέγχεται από αυτοσωμικό γονίδιο και το παθολογικό αλληλόμορφό του που ευθύνεται για τη νόσο II είναι υπολειπόμενο του φυσιολογικού επικρατούς αλληλόμορφου. Έτσι, άτομα φυσιολογικά ως προς τη νόσο αλλά ετερόζυγα για το παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο της νόσου μπορούν να αποκτήσουν απόγονο που νοσεί. Εάν όμως ο απόγονος είναι κορίτσι (περίπτωση νόσου II) τότε αποκλείεται και η περίπτωση της φυλοσύνδετης υπολειπόμενης νόσου. Αυτό συμβαίνει διότι εάν η ασθένεια ελεγχόταν από φυλοσύνδετο υπολοιπόμενο γονίδιο, τότε ο υγιής πατέρας θα είχε στον γονότυπό του μόνο ένα αντίγραφο του γονιδίου για τη νόσο και αυτό θα ήταν το επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο, συνεπώς κάθε κόρη του θα έφερε οπωσδήποτε το αλληλόμορφο αυτό στον γονότυπο της και άρα θα ήταν υγιής.

Τέλος, εάν ένας χαρακτήρας μας ελέγχεται από μιτοχονδριακό γενετικό τόπο, τότε επειδή τα μιτοχόνδριά μας είναι αποκλειστικά μητρικής προέλευσης, εάν νοσεί η μητέρα, θα πρέπει να νοσούν όλοι οι απόγονοί της ανεξαρτήτως φύλου. Και από την άλλη, αν δεν νοσεί η μητέρα, αποκλείεται να νοσεί οποιοσδήποτε απόγονός της. Επομένως ούτε η μία ούτε και η άλλη ασθένεια που εξετάζει η δοθείσα άσκηση δεν μπορεί να ελέγχεται από μιτοχονδριακό γενετικό τόπο.

Με την προϋπόθεση βέβαια ότι σε καμία από τις παραπάνω περιπτώσεις, δεν συμβαίνει με-

τάλλαξη που θα μπορούσε να αλλοιώσει τα αναμενόμενα αποτελέσματα στους απογόνους. Σύμφωνα λοιπόν με τα όσα αναφέρθηκαν οι γονότυποι των γονέων είναι:

AaBβ για τον πατέρα και ομοίως και για την μητέρα.

Όπου A το αυτοσωμικό γονίδιο που ελέγχει τη νόσο I, με αλληλόμορφα A το επικρατές παθολογικό που ευθύνεται για τον παθολογικό φαινότυπο και a το φυσιολογικό υπολειπόμενο. Και B το αυτοσωμικό γονίδιο που ευθύνεται για τη νόσο II, με αλληλόμορφα B, το φυσιολογικό επικρατές και β το παθολογικό υπολειπόμενο που σε ομόζυγη κατάσταση ευθύνεται για την εμφάνιση της νόσου II στον φαινότυπο.

Η ζητούμενη διασταύρωση είναι:

P: AaBβ x AaBβ

Γαμέτες: AB, Aβ, aB, aβ / AB, Aβ, aB, aβ

Οι διαφορετικοί πιθανοί γαμέτες κάθε γονέα προκύπτουν από τον 2^ο νόμο του Mendel.

Οι απόγονοι της πρώτης θυγατρικής γενεάς (F₁) προκύπτουν εύκολα από το αβάκιο του Punnett, το οποίο αποτελεί το διάγραμμα των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους σε μία διασταύρωση. Σε κάθε κελί του αβακίου βρίσκονται οι γονότυποι όλων των πιθανών απογόνων που μπορούν να προκύψουν από αυτή τη διασταύρωση.

♀♂	AB	Aβ	aB	aβ
AB	AABB	AABβ	AaBB	AaBβ
Aβ	AABβ	AAββ	AaBβ	Aaββ
aB	AaBB	AaBβ	aaBB	aaBβ
aβ	AaBβ	Aaββ	aaBβ	aaββ

Γονοτυπική αναλογία F₁ γενεάς:

1 AABB : 2 AABβ : 2 AaBB : 4 AaBβ : 2 Aaββ : 2 aaBβ : 1 AAββ : 1 aaBB : 1 aaββ

Φαινοτυπική αναλογία F₁ γενεάς:

9 [AB] : 3 [Aβ] : 3 [aB] : 1 [aβ]

9 [ασθενής για την ασθένεια I, υγιής για την ασθένεια II]

3 [ασθενής για την ασθένεια I, ασθενής για την ασθένεια II]

3 [υγιής για την ασθένεια I, υγιής για την ασθένεια II]

1 [υγιής για την ασθένεια I, ασθενής για την ασθένεια II]

Σημείωση: Οι περιπτώσεις της ολανδρικής κληρονομικότητας και της ψευδοαυτοσωμικής δεν εξετάζονται αφού το σχολικό βιβλίο δεν κάνει καμμία αναφορά σε τέτοιου είδους γενετικούς τόπους. Η φυλοσύνδετη επικρατής κληρονομικότητα εξετάστηκε επειδή το πρότυπο κληρονομικότητας που ακολουθεί εξάγεται εύκολα από τα αναφερόμενα στο σχολικό βιβλίο.

3. Στον άνθρωπο η μελέτη της κληρονομικότητας εμφανίζει πολλές δυσκολίες. Αυτό συμβαίνει επειδή οι άνθρωποι έχουν μικρό αριθμό απογόνων, ενώ η κάθε γενεά έχει μεγάλη διάρκεια, περίπου 20-30 χρόνια. Επιπλέον στον άνθρωπο δεν είναι δυνατόν να γίνουν επιλεκτικές διασταυρώσεις. Η μελέτη του τρόπου κληρονόμησης των διάφορων χαρακτήρων γίνεται στα άτομα μεγάλων οικογενειών. Όσο περισσότερα άτομα μπορούν να μελετηθούν σε μια οικογένεια τόσο ευκολότερο είναι να καθοριστεί ο τύπος κληρονομικότητας. Είναι βασικό να τονιστεί ότι στον άνθρωπο, το Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας ακολουθούν

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

οι χαρακτήρες που καθορίζονται από αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου. Αυτοί ονομάζονται μονογονιδιακοί χαρακτήρες και σε αυτούς περιλαμβάνονται διάφορες μονογονιδιακές ασθένειες.

Οι πληροφορίες που συλλέγονται από το ιστορικό μιας οικογένειας για έναν ορισμένο χαρακτήρα αναπαριστώνται σε ένα γενεαλογικό δένδρο, που περιγράφει τις σχέσεις γονέων και παιδιών σε πολλές γενιές. Το γενεαλογικό δένδρο, δηλαδή, είναι η διαγραμματική απεικόνιση των μελών μιας οικογένειας για πολλές γενιές, στην οποία αναπαριστώνται οι γάμοι, η σειρά των γεννήσεων, το φύλο των ατόμων και ο φαινότυπος τους σε σχέση με κάποιο συγκεκριμένο χαρακτήρα.

Τα γενεαλογικά δένδρα συνεισφέρουν σημαντικά στη μελέτη του τρόπου κληρονομής διαφόρων χαρακτήρων. Η ανάλυση των γενεαλογικών δένδρων έχει ιδιαίτερη σημασία όταν τα αλληλόμορφα που μελετώνται σχετίζονται με τη δημιουργία ασθενειών.

Για να βρούμε τον τρόπο κληρονομής της νόσου που μας δίνεται σύμφωνα με το γενεαλογικό δένδρο θα πρέπει να εξετάσουμε περιπτώσεις.

- i. Έστω ότι η ασθένεια ακολουθεί αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας. Τότε, έστω ο γενετικός τόπος ενός ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων, στον οποίο εδράζεται το γονίδιο A που ελέγχει για την εξεταζόμενη νόσο. Το γονίδιο A έχει δύο αλληλόμορφα, το A και a με σχέση επικρατείας A επικρατές του a. Το αλληλόμορφο A είναι το παθολογικό που ευθύνεται για την εμφάνιση της νόσου και το a είναι το φυσιολογικό υπολειπόμενο. Άτομα με γονότυπο AA ή Aa νοσούν και άτομα με γονότυπο aa είναι υγιή. Αυτός ο τρόπος κληρονομής, δεχόμενοι ότι δεν συμβαίνουν μεταλλάξεις που αλλοιώνουν τα αναμενόμενα αποτελέσματα, απορρίπτεται, διότι οι υγιείς γονείς II_2 και II_3 θα πρέπει να έχουν γονότυπο aa έκαστος, και αφού κάθε γονέας κληροδοτεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα σε κάθε απόγονό του, θα πρέπει όλοι οι απόγονοί τους να έχουν γονότυπο aa και να είναι υγιείς. Όμως το άτομο III_1 νοσεί.
- ii. Εάν η νόσος ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονομής, τότε το αλληλόμορφο A θα είναι το επικρατές φυσιολογικό και το υπολειπόμενο a το παθολογικό. Έτσι, άτομα με γονότυπο AA ή Aa είναι υγιή και άτομα με γονότυπο aa νοσούν. Αυτός ο τρόπος κληρονομής επιβεβαιώνεται από όλες τις διασταυρώσεις του δοθέντος γενεαλογικού δένδρου.
- iii. Εάν η νόσος οφειλόταν σε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο, τότε ο γενετικός τόπος του γονιδίου που την ελέγχει θα βρίσκεται σε περιοχή του X φυλετικού χρωμοσώματος που δεν υπάρχει ομόλογή της στο Y φυλετικό χρωμόσωμα. Τότε άτομα με γονότυπο $X^A X^A$ ή $X^A X^a$ ή $X^A Y$ θα είναι υγιή και άτομα με γονότυπο $X^a X^a$ ή $X^a Y$ θα νοσούν. Σε μία τέτοια περίπτωση θα πρέπει οι γονότυποι των ατόμων II_2 και II_3 να είναι αντιστοίχως $X^A X^a$ ή $X^A X^A$ και $X^A Y$. Όποιος όμως και να είναι ο γονότυπος του θηλυκού γονέα II_2 ($X^A X^a$ ή $X^A X^A$) είναι αδύνατο να προκύψει το άτομο III_1 με γονότυπο $X^a X^a$, αφού νοσεί, εφόσον ο αρσενικός γονέας του (II_3) θα του κληροδοτήσει υποχρεωτικά το X^A φυλετικό χρωμόσωμα που διαθέτει. Συνεπώς η νόσος αποκλείεται να ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο κληρονομής.
- iv. Ομοίως σκεπτόμενοι δεν είναι δυνατόν να ακολουθεί η νόσος φυλοσύνδετο επικρατή τρόπο κληρονομής αφού σε αυτή την περίπτωση και πάλι ο αρσενικός γονέας (II_3) θα κληροδοτούσε στη κόρη του (III_1) το μοναδικό X^A φυλετικό χρωμόσωμα που διαθέτει και η κόρη του θα έπρεπε να είναι υγιής. Αυτό όμως δεν συμβαίνει αφού η κόρη νοσεί.
- v. Επίσης, αποκλείεται ο μιτοχονδριακός τρόπος κληρονομής, αφού σε αυτή την περι-

πτωση για να νοσεί ο απόγονος πρέπει υποχρεωτικά να νοσεί η μητέρα του, αφού το μιτοχονδριακό DNA είναι πάντα μητρικής προέλευσης. Όμως, το άτομο II₂ που είναι η μητέρα του ατόμου III₁ είναι υγιής, άρα θα έπρεπε και το άτομο III₁ να είναι υγιής, κάτι που δεν συμβαίνει.

Σύμφωνα λοιπόν όσα αναφέρθηκαν, η ασθένεια που μελετάται στο δοθέν γενεαλογικό δένδρο είναι αυτοσωμική υπολειπόμενη.

Συνεπώς οι πιθανοί γονότυποι των ατόμων I₁ και I₂ στην πατρική γενεά είναι οι παρακάτω αφού και οι δύο είναι υγιείς και αποκτούν εγγονή που νοσεί:

$$I_1 \times I_2 \rightarrow Aa \times Aa \text{ ή } I_1 \times I_2 \rightarrow Aa \times AA \text{ ή } I_1 \times I_2 \rightarrow AA \times Aa.$$

Γιατί για να νοσεί η εγγονή τους (III₃) να έχει δηλαδή γονότυπο aa, θα πρέπει να έχει κληρονομήσει ένα παθολογικό αλληλόμορφο a από κάθε γονέα της. Όμως ο καθένας από τους γονείς του ατόμου III₁ φέρει ένα παθολογικό αλληλόμορφο a αφού είναι υγιής. Αυτό το αλληλόμορφο a που φέρει έκαστο τα άτομα II₂ και II₃ το έχει με τη σειρά του κληρονομήσει από έναν γονέα του. Οι γονείς του ατόμου II₂ είναι τα άτομα I₁ και I₂ του δοθέντος γενεαλογικού δένδρου που έχουν αμφότερα υγιή φαινότυπο για τη συγκεκριμένη νόσο. Επομένως οι πιθανοί γονότυποι των ατόμων I₁ και I₂ είναι αυτοί που φαίνονται παραπάνω. Οι παραπάνω πιθανές διασταυρώσεις μας δίνουν:

$$P_1: Aa (I_1) \times Aa (I_2)$$

$$\text{Γαμέτες: } A, a / A, a$$

Οι διαφορετικοί γαμέτες κάθε γονέα σε κάθε μία από τις παρακάτω διασταυρώσεις προκύπτουν από τον 1^ο νόμο του Mendel και οι πιθανοί γονότυποι της F₁ γενεάς προκύπτουν εύκολα από το αβάκιο του Punnett.

F₁:

♀/♂	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Γονοτυπική αναλογία F₁: AA : 2 Aa : aa

Φαινοτυπική αναλογία F₁: 3 [A] : 1 [a]

3 [υγιή] : 1 [ασθενής]

Το άτομο II₂ είναι απόγονος αυτής της διασταύρωσης και μπορεί να έχει γονότυπο Aa.

$$P_2: Aa (I_1) \times AA (I_2)$$

$$\text{Γαμέτες: } A, a / A, A$$

F₁:

♂/♀	A	a
A	AA	Aa
A	AA	Aa

Γονοτυπική αναλογία F₁: 1 AA : 1 Aa

Φαινοτυπική αναλογία F₁: 100% [A]

100% [υγιή]

Και από αυτή τη διασταύρωση μπορεί να προκύψει το άτομο II₂ με γονότυπο Aa.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

$P_3:$ AA (I_1) x Aa (I_2)
 Γαμέτες: A, A / A, a
 $F_1:$

δ/φ	A	A
A	AA	AA
a	Aa	Aa

Γονοτυπική αναλογία F_1 : 1 AA : 1 Aa

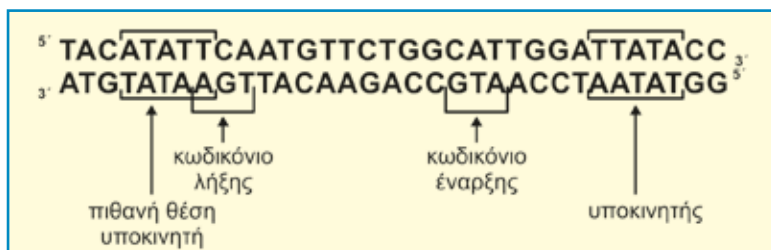
Φαινοτυπική αναλογία F_1 : 100% [A]

100% [υγιή]

Και από αυτή τη διασταύρωση μπορεί να προκύψει το άτομο I_2 με γονότυπο Aa.

ΘΕΜΑ 4^ο

- Σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA, οι κλώνοι κάθε μορίου DNA είναι συμπληρωματικοί και αντιπαράλληλοι δηλαδή απέναντι από το 5' άκρο του ενός βρίσκεται το 3' άκρο του άλλου. Γνωρίζουμε ακόμη ότι πριν από την αρχή κάθε γονιδίου βρίσκεται ο υποκινητής του, καθώς και ότι το τμήμα του γονιδίου που μεταφράζεται ξεκινάει από το κωδικόνιο έναρξης $5'ATG_3'$ και τελειώνει στο κωδικόνιο λήξης $5'TAA_3'$ ή $5'TAG_3'$ ή $5'TGA_3'$ στον κωδικό κλώνο του γονιδίου. Το κωδικόνιο λήξης δεν μεταφράζεται. Άρα ο προσανατολισμός των αλυσίδων του γονιδίου που δίνεται το οποίο πρέπει να κωδικοποιεί για mRNA είναι:



Ο πιθανός υποκινητής στα αριστερά της δοθείσας αλληλουχίας DNA, απορρίπτεται καθώς μετά από αυτήν την αλληλουχία δεν ακολουθεί στον υποτιθέμενο κωδικό κλώνο του γονιδίου (κάτω αλυσίδα) κωδικόνιο έναρξης.

Σημείωση: Δε γίνεται σαφές από την εκφώνηση της άσκησης μέχρι το ερώτημα Δ2 ότι πρόκειται για γονίδιο που κωδικοποιεί για mRNA. Γιατί εάν δεν ήταν γονίδιο που κωδικοποιεί για mRNA δεν θα ήταν δυνατόν να προσδιοριστεί ο ζητούμενος προσανατολισμός των κλώνων του DNA, καθώς θα εντοπίζαμε υποκινητή και από τις δύο πλευρές της δοθείσας αλυσίδας.

- Το ζητούμενο mRNA από την μεταγραφή του συγκεκριμένου μορίου DNA, θα είναι το:

5' UCCA AUG CCA GAA CAU UGA AUAUGUA 3'
 κωδικόνιο έναρξης κωδικόνιο λήξης

Αιτιολόγηση: Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο mRNA με βάση τη συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων. Η αλληλουχία των βάσεων του mRNA καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων στις πρωτεΐνες με βάση έναν κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών, ο οποίος ονομάζεται γενετικός κώδικας. Από τα βασικά χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα είναι:

- Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή μια τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, κωδικοποιεί ένα αμινοξύ.
- Ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής, δηλαδή το mRNA διαβάζεται συνεχώς ανά τρία νουκλεοτίδια χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο.
- Ο γενετικός κώδικας είναι μη επικαλυπτόμενος, δηλαδή κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο.
- Ο γενετικός κώδικας έχει κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνια λήξης. Το κωδικόνιο έναρξης σε όλους τους οργανισμούς είναι το $5' \text{AUG}_3'$ και κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη. Υπάρχουν τρία κωδικόνια λήξης, τα $5' \text{UAG}_3'$, $5' \text{UGA}_3'$ και $5' \text{UAA}_3'$. Η παρουσία των κωδικονίων αυτών στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

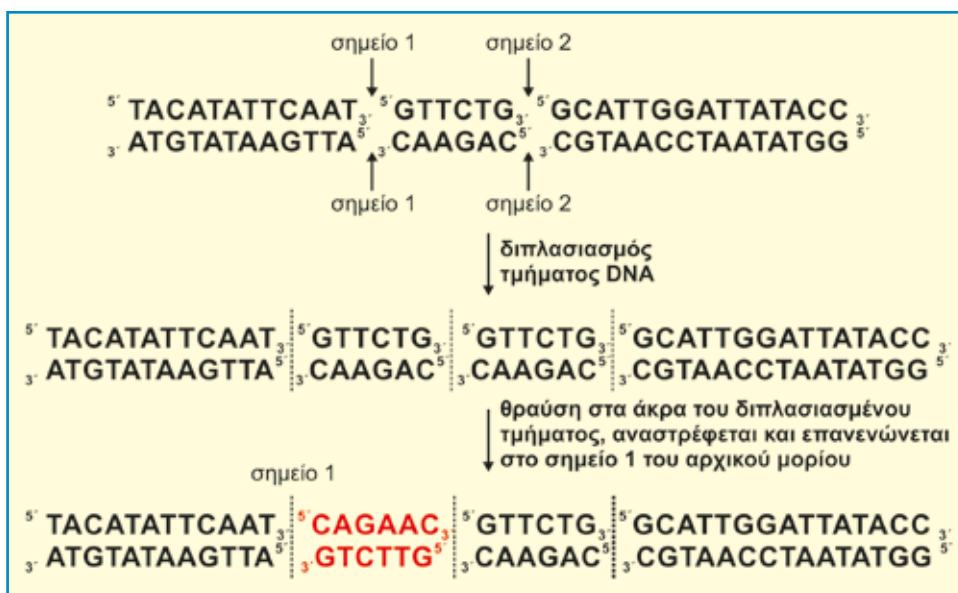
Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Έτσι, για παράδειγμα, το κωδικόνιο έναρξης $5' \text{AUG}_3'$ αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου $5' \text{ATG}_3'$ κ.ο.κ. Το τμήμα ενός γονιδίου, και του mRNA του που κωδικοποιεί μια πολυπεπτιδική αλυσίδα, αρχίζει με το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνει με το κωδικόνιο λήξης.

Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια, τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια μίας αλυσίδας του DNA σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, όπως και στην αντιγραφή, με τη διαφορά ότι εδώ απέναντι από την αδενίνη τοποθετείται το ριβονουκλεοτίδιο που περιέχει ουρακίλη. Η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια, που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ όπως και η αντιγραφή. Η σύνθεση του RNA σταματά στο τέλος του γονιδίου, όπου ειδικές αλληλουχίες οι οποίες ονομάζονται αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, επιτρέπουν την απελευθέρωσή του.

Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική. Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου.

Άρα σύμφωνα με όσα αναφέρθηκαν το παραγόμενο μόριο του mRNA θα έχει τον ίδιο προσανατολισμό και την ίδια αλληλουχία βάσεων - μόνο που αντί για T θα έχει U - με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου. Η σύνθεση του κατά τη μεταγραφή ξεκινάει από τη μεταγραφή του πρώτου νουκλεοτιδίου της μη-κωδικής αλυσίδας του γονιδίου που έπεται του τελευταίου νουκλεοτιδίου του υποκινητή σε αυτήν την αλυσίδα του γονιδίου και συνεχίζεται μέχρι την ολοκλήρωση της μεταγραφής στις αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής.

3.



Αιτιολόγηση: Οι μεταλλάξεις είναι αλλαγές στην ακολουθία και τον αριθμό των βάσεων στο γονιδίωμα ενός οργανισμού. Οι μεγάλες σε έκταση αλλαγές αποτελούν τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Οι αλλαγές στη δομή των χρωμοσωμάτων αποτελούν τις δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι αλλαγές στη δομή ενός ή περισσότερων χρωμοσωμάτων. Οι δομικές αλλαγές στο χρωμόσωμα μπορεί να αφορούν μερικά γονίδια ή ένα μεγάλο τμήμα του χρωμοσώματος. Η δημιουργία δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι αποτέλεσμα διάφορων μηχανισμών κατά τη διάρκεια του κυπαρικού κύκλου. Για παράδειγμα, η θραύση τμήματος από ένα ή περισσότερα χρωμοσώματα και, στη συνέχεια, η λανθασμένη επανένωσή του μπορεί να έχει ως αποτέλεσμα έλλειψη, μετατόπιση ή κάποια άλλη αναδιάταξη των γονιδίων στο χρωμόσωμα. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι αποτέλεσμα της δράσης μεταλλαξογόνων παραγόντων όπως οι ακτινοβολίες και οι διάφορες χημικές ουσίες. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες έχουν ως αποτέλεσμα την αλλαγή στην ποσότητα ή στη διάταξη της γενετικής πληροφορίας στα χρωμοσώματα. Ανάλογα με τον τύπο της αλλαγής διακρίνονται διάφορα είδη δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Αυτές είναι:

- Ο διπλασιασμός που είναι η επανάληψη ενός χρωμοσωμικού τμήματος στο χρωμόσωμα.
- Η αναστροφή που δημιουργείται από θραύσεις σε δύο διαφορετικά σημεία ενός χρωμοσώματος και επανένωση του τμήματος ύστερα από στροφή 180 μοιρών.
- Η έλλειψη και η μετατόπιση.

Δεδομένου ότι μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα σχηματίζεται από την ένωση πολλών νουκλεοτιδίων με ομοιοπολικό δεσμό. Ο δεσμός αυτός δημιουργείται μεταξύ του υδροξυλίου του 3' άνθρακα της πεντόζης του πρώτου νουκλεοτιδίου και της φωσφορικής ομάδας που δεσμός αυτός δημιουργείται μεταξύ του υδροξυλίου του 3' άνθρακα της πεντόζης του πρώτου νουκλεοτιδίου και της φωσφορικής ομάδας που είναι συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου. Ο δεσμός αυτός ονομάζεται 3'-5' φωσφοδιεστερικός δεσμός. Με τον τρόπο αυτό η πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα που δημιουργείται έχει

ένα σκελετό, που αποτελείται από επανάληψη των μορίων φωσφορική ομάδα-πεντόζη-φωσφορική ομάδα-νουκλεοτιδίων από τα οποία αποτελείται η πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα, το πρώτο της νουκλεοτίδιο έχει πάντα μία ελεύθερη φωσφορική ομάδα συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του και το τελευταίο νουκλεοτίδιο της έχει ελεύθερο το υδροξύλιο του 3' άνθρακα της πεντόζης του. Για το λόγο αυτό αναφέρεται ότι ο προσανατολισμός της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας είναι 5' → 3'.

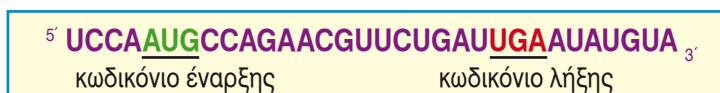
Σύμφωνα με τα παραπάνω το τμήμα



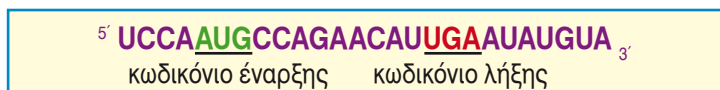
που διπλασιάζεται αρχικά τοποθετείται δίπλα και δεξιά στο αρχικό όμοιο τμήμα και συνδέεται μαζί του με 5' → 3' φωσφοδιεστερικούς δεσμούς και στους δύο κλώνους του και με όμοιο τρόπο συνδέεται και με το δεξιό τμήμα του μορίου DNA που δίνεται, το οποίο δημιουργείται μετά τη θραύση του μορίου DNA στο σημείο 2.

Μετά τη θραύση στα άκρα του διπλασιασμένου τμήματος (μήκους 6 ζευγών βάσεων) το τμήμα αυτό αναστρέφεται, δηλαδή μετά από στροφή 180 μοιρών, επανενώνεται στο σημείο 1 του αρχικού μορίου με 3' → 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό που σχηματίζεται μεταξύ και των δύο κλώνων DNA του αριστερού τμήματος του αρχικού μορίου DNA στο σημείο 1 και στις αριστερές άκρες του ανεστραμμένου τμήματος ομοίως και στις δεξιές άκρες του με το αρχικό τμήμα έξι ζευγών βάσεων που διπλασιάστηκε, καθώς μόνο εάν το τμήμα αυτό αναστραφεί θα έχουν οι δύο κλώνοι του τον σωστό προσανατολισμό ώστε να γίνει δυνατή η δημιουργία του 3' → 5' φωσφοδιεστερικού δεσμού.

4. Το mRNA που παράγεται από το μεταλλαγμένο γονίδιο είναι το:



Το mRNA που παράγεται από το φυσιολογικό γονίδιο είδαμε ότι είναι το:



Συγκρίνοντας τα δύο μόρια mRNA, παρατηρούμε ότι η μετάλλαξη είχε ως συνέπεια την παραγωγή κατά τη μεταγραφή του μεταλλαγμένου γονιδίου, ενός μεγαλύτερου μήκους μορίου mRNA κατά έξι νουκλεοτίδια. Τα νουκλεοτίδια αυτά προστέθηκαν εντός της μεταφράσιμης περιοχής του, καταργώντας το 4^ο κωδικόνιο του φυσιολογικού mRNA (5'CAU₃) και δημιουργήθηκε στη θέση του το κωδικόνιο 5'CGU₃, ενώ προστέθηκαν διαδοχικά και τα κωδικόνια 5'UCU₃ και 5'GAU₃. Δηλαδή το μεταλλαγμένο mRNA έχει κατά δύο περισσότερα κωδικόνια αλλά διαφέρει από το φυσιολογικό μόριο mRNA κατά τρία κωδικόνια.

Γνωρίζουμε ότι ένας σημαντικός τύπος γονιδιακών μεταλλάξεων περιλαμβάνει προσθήκη ή έλλειψη βάσεων. Αλλαγές στον αριθμό των βάσεων έχουν ως αποτέλεσμα την εμφάνιση μεταλλαγμένων φαινοτύπων. Η προσθήκη ή η έλλειψη διαδοχικών βάσεων σε οποιοδήποτε αριθμό πολλαπλάσιο του τρία δημιουργεί, αντίστοιχα, προσθήκη ή έλλειψη ενός ή περισσότερων αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα, που μπορεί να αλλάξει τη λειτουργικότητα

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

της. Αν όμως ο αριθμός των βάσεων είναι διαφορετικός του τρία ή πολλαπλασίων του, τότε η αλληλουχία των αμινοξέων δεν εμφανίζει πλέον πολλές ομοιότητες με την αρχική.

Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή μια τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, κωδικοποιεί ένα αμινοξύ. Ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής, δηλαδή το mRNA διαβάζεται συνεχώς ανά τρία νουκλεοτίδια χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο. Ο γενετικός κώδικας είναι μη επικαλυπτόμενος, δηλαδή κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο. Ο γενετικός κώδικας έχει κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνια λήξης. Το κωδικόνιο έναρξης σε όλους τους οργανισμούς είναι το $5'AUG_3$ και κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη. Υπάρχουν τρία κωδικόνια λήξης, τα $5'UAG_3$, $5'UGA_3$ και $5'UAA_3$. Η παρουσία των κωδικονίων αυτών στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Έτσι, για παράδειγμα, το κωδικόνιο έναρξης AUG αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου ATG κ.ο.κ. Το τμήμα ενός γονιδίου, και του mRNA του που κωδικοποιεί μια πολυπεπτιδική αλυσίδα, αρχίζει με το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνει με το κωδικόνιο λήξης.

Σύμφωνα λοιπόν με τα παραπάνω, ενώ το φυσιολογικό mRNA κωδικοποιεί για ένα ολιγοπεπτίδιο που αποτελείται από τέσσερα αμινοξέα, το μεταλλαγμένο mRNA κωδικοποιεί για ένα μεγαλύτερο, κατά δύο αμινοξέα, ολιγοπεπτίδιο, το οποίο όμως διαφέρει και ως προς το είδος του 4^{ου} αμινοξέος σε σχέση με το φυσιολογικό ολιγοπεπτίδιο. Η αλλαγή αυτή ως προς την πρωτοταγή δομή των δύο ολιγοπεπτιδίων οδηγεί σε δύο ολιγοπεπτίδια που αναμένεται να εμφανίζουν διαφορετική τριτοταγή δομή (στερεοδιάταξη) και συνεπώς να επιτελούν (αν το μεταλλαγμένο ολιγοπεπτίδιο είναι και ικανό να επιτελεί, δηλαδή είναι λειτουργικό) διαφορετικές λειτουργίες. Η παραγωγή του μεταλλαγμένου ολιγοπεπτιδίου από το κύτταρο αναμένεται να έχει απρόσμενες επιπτώσεις στο κύτταρο.