

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΟΜΟΓΕΝΩΝ 2015

ΘΕΜΑ Α

$A_1 : \delta, \quad A_2 : \alpha, \quad A_3 : \gamma, \quad A_4 : \beta, \quad A_5 : \beta$

ΘΕΜΑ Β

- | | | |
|---|---|---|
| B₁: 1. Πρωταρχικά τμήματα | → | A |
| 2. Μεταγραφικοί παράγοντες | → | B |
| 3. Πολύσωμα | → | Γ |
| 4. Αμινοξέα | → | Γ |
| 5. RNA πολυμεράση | → | B |
| 6. Πριμόσωμα | → | A |
| 7. Σύμπλοκο έναρξης πρωτεϊνοσύνθεσης | → | Γ |
| 8. Επιδιορθωτικά ένζυμα | → | A |
| 9. snRNA | → | B |

B₂: Στον άνθρωπο τα φυσιολογικά αρσενικά και θηλυκά άτομα έχουν στον πυρήνα των σωματικών τους κυττάρων 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης και ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες. Από τα 23 ζεύγη τα 22 είναι μορφολογικά ίδια στα αρσενικά και στα θηλυκά άτομα και ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Το 23ο ζεύγος στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δύο X χρωμοσώματα, ενώ στα αρσενικά από ένα X και ένα Y χρωμόσωμα. Το Y χρωμόσωμα είναι μικρότερο σε μέγεθος από το X. Τα χρωμοσώματα αυτά ονομάζονται φυλετικά και σε πολλούς οργανισμούς, συμπεριλαμβανομένου και του ανθρώπου, καθορίζουν το φύλο. Στον άνθρωπο η παρουσία του Y χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο, ενώ η απουσία του το θηλυκό άτομο. Έτσι, ένα φυσιολογικό αρσενικό άτομο έχει 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα ζεύγος XY, ενώ ένα φυσιολογικό θηλυκό 44 αυτοσωμικά και ένα ζεύγος XX.

B₃: Η παρουσία ή απουσία O₂ μπορεί να βοηθήσει ή να αναστείλει την ανάπτυξη των μικροοργανισμών. Υπάρχουν μικροοργανισμοί που για την ανάπτυξή τους απαιτούν υψηλή συγκέντρωση O₂ (υποχρεωτικά αερόβιοι) όπως τα βακτήρια του γένους *Mycobacterium*. Άλλοι μικροοργανισμοί, όπως οι μύκητες που χρησιμοποιούνται στην αρτοποιητική, ανήκουν στην κατηγορία των μικροοργανισμών που αναπτύσσονται παρουσία O₂ με ταχύτερο ρυθμό απ' ό,τι απουσία O₂ (προαιρετικά αερόβιοι). Τέλος, υπάρχουν μικροοργανισμοί όπως βακτήρια του γένους *Clostridium* για τους οποίους το O₂ είναι τοξικό (υποχρεωτικά αναερόβιοι).

B₄: 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 έναν κλώνο. Τα αντισώματα που παράγονται από έναν κλώνο Β-λεμφοκυττάρων ονομάζονται μονοκλωνικά.

ΘΕΜΑ Γ

Γ₁: Μη κωδική αλυσίδα γονιδίου που κωδικοποιεί για το δοθέν mRNA:

3' **CAAGTTACATGGTCACCGACATTCGTCG** 5'

Αιτιολόγηση: 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 αδερίνη 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'→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.

Δηλαδή το παραγόμενο μόριο mRNA είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο (σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας) με την μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου, η οποία χρησιμοποιήθηκε ως εκμαγείο από την RNA πολυμεράση για τη σύνθεση του μορίου mRNA.

Γ₂: Εφόσον το γονίδιο είναι συνεχές, δηλαδή δεν διαθέτει εσώνια, συνεπώς και το μόριο mRNA δεν διαθέτει εσώνια. Το mRNA 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.

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

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 AUG και κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη. Υπάρχουν τρία κωδικόνια λήξης, τα UAG, UGA και UAA. Η παρουσία των κωδικονίων αυτών στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

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 και με βάση το γενετικό κώδικα, το παραγόμενο γονίδιο που προκύπτει είναι:



Μία ολιγοπεπτιδική αλυσίδα σχηματίζεται από την ένωση πολλών αμινοξέων με ομοιοπολικό δεσμό. Ο δεσμός αυτός δημιουργείται μεταξύ της $-\text{COOH}$ του πρώτου αμινοξέος και της $-\text{NH}_2$ του επόμενου αμινοξέος. Ο δεσμός αυτός ονομάζεται πεπτιδικός. Με τον τρόπο αυτό η πεπτιδική αλυσίδα που δημιουργείται ανεξάρτητα από το πλήθος των αμινοξέων από τα οποία αποτελείται το πρώτο της αμινοξύ έχει πάντα μία ελεύθερη $-\text{NH}_2$ (αμινο-ομάδα) και το τελευταίο της αμινοξύ έχει ελεύθερη $-\text{COOH}$ (καρβοξυλο-ομάδα). Για τον λόγο αυτό αναφέρεται ότι ο προσανατολισμός της πεπτιδικής αλυσίδας είναι $\text{NH}_2 \rightarrow \text{COOH}$.

Γ₃: Η αλλαγή που έγινε στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου Z είναι η **τοποθέτηση της αζωτούχας βάσης A στη θέση της G στη θέση 17**. Ο τύπος αυτός της μετάλλαξης λέγεται γονιδιακή σημειακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης, που οδηγεί σε σχηματισμό πρόωρου κωδικονίου λήξης.

Γ₄: Το μεταλλαγμένο πεπτίδιο θα είναι:



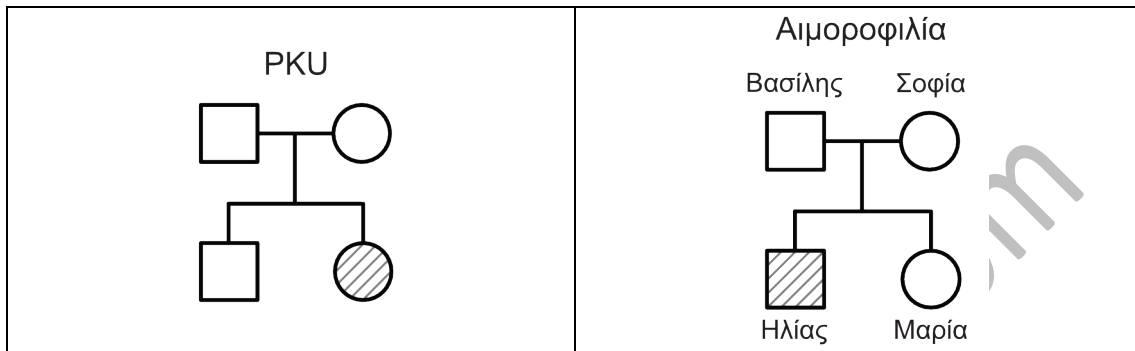
Το παραγόμενο μεταλλαγμένο πεπτίδιο είναι μικρότερο κατά τα δύο αμινοξέα προς το $-\text{COOH}$ τελικό άκρο του.

Μια αντικατάσταση βάσης δημιουργεί μια τριπλέτα που κωδικοποιεί ένα διαφορετικό αμινοξύ και κατά συνέπεια μια αλλαγμένη πρωτεΐνη. Εάν το διαφορετικό αμινοξύ βρίσκεται στο ενεργό κέντρο ενός ενζύμου ή κοντά σε αυτό, τότε η ενεργότητά του, δηλαδή η ικανότητα κατάλυσης αντιδράσεων, μπορεί να ελαττωθεί ή και να μηδενισθεί. Επίσης, σε άλλα είδη πρωτεϊνών η μετάλλαξη μπορεί να οδηγήσει σε αλλαγή της δομής τους και συνεπώς και της λειτουργίας τους, όπως στην περίπτωση της HbS στη δρεπανοκυτταρική αναιμία. Σε άλλες περιπτώσεις μία αντικατάσταση βάσης μπορεί να μετατρέψει ένα κωδικόνιο, που κωδικοποιεί κάποιο αμινοξύ, σε ένα κωδικόνιο λήξης, με αποτέλεσμα τον τερματισμό σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στις περισσότερες από αυτές τις περιπτώσεις καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

ΘΕΜΑ Δ

Δ₁: Γνωρίζουμε ότι η αιμορροφιλία Α ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας και η φαινυλκετονουρία ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

Δ₂:

**Δ₃: Αιμορροφιλία**

Άτομο: I₁ (Βασίλης) : X^AY (υγιής)

I₂ (Σοφία) : X^AX^a (φορέας, αποκτά γιο που νοσεί)

II₁ (Ηλίας) : X^aY (νοσεί)

II₂ (Μαρία) : X^AX^A ή X^AX^a (υγιής)

Φαινυλκετονουρία

Άτομο: I₁ (Βασίλης) : Φφ (υγιής φορέας)

I₂ (Σοφία) : Φφ (υγιής φορέας)

II₁ (Ηλίας) : ΦΦ ή Φφ (με πιθανότητα 1/3 και 2/3 αντίστοιχα)

II₂ (Μαρία) : φφ (νοσεί)

Έστω ο γενετικός τόπος του φυλετικού χρωμοσώματος X για τον οποίο δεν υπάρχει ομόλογος στο Y φυλετικό χρωμόσωμα όπου εδράζεται το γονίδιο A με αλληλόμορφα A και a με σχέση επικρατείας μεταξύ τους, A επικρατές του a. Το γονίδιο A ελέγχει για τη σύνθεση του αιμορροφιλικού παράγοντα VIII. Άτομα με γονότυπο X^AX^A ή X^AX^a ή X^AY είναι υγιή, ενώ άτομα με γονότυπο X^aY ή X^aX^a νοσούν από αιμορροφιλία.

Έστω επίσης ο γενετικός τόπος ενός αναιμικού χρωμοσώματος όπου εδράζεται το γονίδιο Φ με αλληλόμορφα Φ και φ με σχέση επικρατείας, Φ επικρατές του φ. Το γονίδιο Φ ελέγχει τη σύνθεση του ενζύμου που μετατρέπει την Phe σε Tyr. Άτομα με γονότυπο ΦΦ ή Φφ είναι υγιή, ενώ άτομα με γονότυπο φφ νοσούν από φαινυλκετονουρία.

Δ₄: Η πιθανότητα το ζευγάρι να αποκτήσει κόρη που να νοσεί από αιμορροφιλία είναι μηδέν.

Δεν εξετάζεται κατά πόσο η κόρη αυτή είναι ή όχι υγιής ως προς την ασθένεια της PKU.

Εάν ωστόσο θέλαμε να εξετάσουμε το κατά πόσο η κόρη αυτή δεν θα νοσεί από PKU (εφόσον η εκφώνηση δεν αναφέρει κάτι για αυτή την ασθένεια και την εμφάνιση της στην κόρη, τότε θεωρούμε κατά σύμβαση ότι αναφέρεται στον συνήθη φαινότυπο

στον πληθυσμό (αγρίου τύπου), δηλαδή στον υγιή φαινότυπο για την PKU), οπότε τότε θα είχαμε: $0 \times \frac{3}{4} = 0$.

Όπου: 0 η πιθανότητα να νοσεί από αιμορροφιλία και $\frac{3}{4}$ η πιθανότητα να μην νοσεί από PKU.

Ο Βασίλης (πατέρας) έχει γονότυπο $X^A Y$ και η Σοφία (μητέρα) έχει γονότυπο $X^A X^a$ αφού κανείς από τους δύο γονείς δε νοσεί από αιμορροφιλία αλλά το ζευγάρι έχει αποκτήσει γιο (Ηλία) που νοσεί.

Έχουμε λοιπόν τη διασταύρωση:

P: $X^A Y \times X^A X^a$
γαμέτες: $X^A, Y / X^A, X^a$

F₁:

$\frac{\text{♀}}{\text{♂}}$	X^A	Y
X^A	$X^A X^A$	$X^A Y$
X^a	$X^A X^a$	$X^a Y$

Αβάκιο Punnett:

Αποτελεί διάγραμμα των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους σε μια διασταύρωση. Σε κάθε τμήμα του τετραγώνου βρίσκονται οι γονότυποι των απόμων που προκύπτουν.

Γονοτυπική αναλογία F₁: $X^A X^A : X^A X^a : X^A Y : X^a Y$

Φαινοτυπική αναλογία F₁: $\text{♀♀ [υγιή]} 100\%$

$\text{♂♂ [υγιή]} 50\%$

$\text{♂♂ [νοσούν]} 50\%$

Επομένως το ζευγάρι αποκλείεται να αποκτήσει κόρη που να νοσεί από αιμορροφιλία.

- Οι γαμέτες των γονέων προκύπτουν σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel που αναφέρει: «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».
- Δεν εξετάζονται καινοφανείς μεταλλάξεις.