

**ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ Βιολογίας
2016
ΗΜΕΡΗΣΙΑ Λύκεια**

ΘΕΜΑ Α

$A_1 \rightarrow \beta$, $A_2 \rightarrow \beta$, $A_3 \rightarrow \delta$, $A_4 \rightarrow \gamma$, $A_5 \rightarrow \gamma$

ΘΕΜΑ Β

B_1 : 1 \rightarrow Α, 2 \rightarrow Γ, 3 \rightarrow Α, 4 \rightarrow Β, 5 \rightarrow Α, 6 \rightarrow Α, 7 \rightarrow Γ

B₂: Καρυότυπος ονομάζεται η κατά ελαττούμενο μέγεθος διάταξη των μεταφασικών χρωμοσωμάτων ενός ευκαρυωτικού κυττάρου που διαιρείται με μίτωση και η παρατήρηση αυτών στο οπτικό μικροσκόπιο μετά από κατάλληλη χρώση τους (π.χ. χρώση Giemsa).

Δύο συμπεράσματα που μπορούν να εξαχθούν από τη μελέτη του καρυότυπου ενός ανθρώπου είναι:

α) Το φύλο του ανθρώπου, αν δηλαδή το άτομο είναι αρσενικό ή θηλυκό. Αν είναι αρσενικό θα έχει 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα κι ένα ζεύγος φυλετικών χρωμοσωμάτων XY, ενώ αν είναι θηλυκό θα διαθέτει στον καρυότυπό του 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα ζεύγος φυλετικών χρωμοσωμάτων XX.

β) Χρωμοσωμικές ανωμαλίες (μεταλλάξεις).

α) Αριθμητικές. Στον καρυότυπο καταμετρώνται τα μεταφασικά χρωμοσώματα τα οποία είναι ορατά ως μεμονωμένες δομές στο οπτικό μικροσκόπιο, αν το πλήθος αποκλίνει από τον φυσιολογικό αριθμό 46 τότε το άτομο θα είναι ανευπλοειδές.

β) Δομικές. Μετά από χρώση των χρωμοσωμάτων στον καρυότυπο μπορούμε να παρατηρήσουμε αλλαγές στη δομή των χρωμοσωμάτων (αν αυτές είναι ικανά μεγάλης έκτασης). Αυτές οι αλλαγές στη δομή μπορεί να είναι:

i) Έλλειψη τμήματος χρωμοσωμάτων

ii) Διπλασιασμός χρωμοσωμάτων

iii) Αναστροφή χρωμοσωμάτων

iv) Μετατόπιση χρωμοσωμάτων ή αμοιβαία μετατόπιση τμημάτων χρωμοσωμάτων.

B₃: α) Μονοκλωνικά αντισώματα. Τα αντισώματα που παράγονται από έναν κλώνο όμοιων Β-λεμφοκυττάρων (*in vivo*), ονομάζονται μονοκλωνικά. Αυτά έχουν όλα την ίδια δομή τόσο στη σταθερή (αυτό ισχύει για όλα τα αντισώματα, είτε μονοκλωνικά, είτε πολυκλωνικά) όσο και στη μεταβλητή περιοχή τους και έτσι όλα αναγνωρίζουν τον ίδιο αντιγονικό καθοριστή ενός αντιγόνου, όπως π.χ. ένα βακτήριο.

Η εναλλακτικά: *Σχολ. Βιβλ. Κεφ. 8 σελ.123: <<Τα αντισώματα.....μονοκλωνικά.>>*

β) Γενετική Μηχανική. Είναι ο κλάδος της επιστήμης της Βιολογίας που περιλαμβάνει ένα σύνολο από τεχνικές και μεθόδους γονιδιακού χειρισμού, δηλαδή περιλαμβάνει ένα σύνολο διαδικασιών που μας επιτρέπουν τη δημιουργία ανασυνδυασμένων μορίων DNA και την εισαγωγή και την έκφρασή τους (αν είναι γονίδιο το ετερόλογο DNA) από οργανισμούς ξενιστές που φυσιολογικά δε διαθέτουν αυτό το DNA.

Η εναλλακτικά: Σχολ. Βιβλ. Κεφ.4 σελ.61: <<Οι τεχνικές με τις οποίες...έναν οργανισμό στον άλλον.>>

Β4: Επιλέγουμε την παραγωγή μίας ανθρώπινης φαρμακευτικής πρωτεΐνης από το γάλα γενετικά τροποποιημένων θηλυκών ζώων που έχουν δεχθεί και εκφράζουν στα μαστικά τους κύτταρα το ανθρώπινο γονίδιο που την κωδικοποιεί έναντι των δύο άλλων μεθόδων διότι:

Τα θηλαστικά είναι ευκαρυωτικοί οργανισμοί και επομένως διαθέτουν τους μηχανισμούς μετα-μεταγραφής για την ωρίμανση του πρόδρομου mRNA της ανθρώπινης φαρμακευτικής πρωτεΐνης καθώς και μηχανισμούς μετα-μετάφρασης που επιτρέπουν τη σωστή μετα-μεταφραστική τροποποίηση της πρόδρομης πολυπεπτιδικής αλυσίδας ώστε να παραχθεί η λειτουργική φαρμακευτική πρωτεΐνη, η οποία είναι όμοια με τη φυσιολογική ανθρώπινη καθώς κωδικοποιείται από το φυσιολογικό ανθρώπινο γονίδιο και επομένως δεν υπάρχει κίνδυνος αλλεργικών αντιδράσεων από τα άτομα που θα τη χρησιμοποιήσουν για τη θεραπεία κάποιας γενετικής νόσου, όπως π.χ. η ινσουλίνη για τη θεραπεία του διαβήτη.

Τα γενετικά τροποποιημένα βακτήρια δε διαθέτουν μηχανισμούς μετα-μεταγραφής, έτσι πρέπει να χρησιμοποιηθεί υποχρεωτικά cDNA γονίδιο της φαρμακευτικής πρωτεΐνης και ακόμη δε διαθέτουν μηχανισμούς εκτεταμένης μετα-μετάφρασης όπως τα θηλαστικά και επομένως δεν μπορούν να δημιουργήσουν απ' ευθείας λειτουργική ανθρώπινη πρωτεΐνη.

Τα ζώα, όπως οι χοίροι και οι κασίκες δεν παράγουν ακριβώς την ίδια πρωτεΐνη με τον άνθρωπο, επομένως υπάρχει κίνδυνος αλλεργικής αντίδρασης του ασθενή που θα δεχθεί τέτοια φαρμακευτική πρωτεΐνη ενώ ακόμη οι πρωτεΐνες που παράγονται με αυτόν τον τρόπο παράγονται σε πολύ μικρές ποσότητες και με πολύ υψηλό κόστος.

Κάτι τέτοιο δεν υπάρχει ούτε στην περίπτωση των διαγονιδιακών βακτηρίων ούτε των διαγονιδιακών ζώων.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1: Ο γονότυπος του ατόμου I_1 μπορεί να είναι: είτε $I^A I^B$ είτε $I^A i$.

Αιτιολόγηση: Γνωρίζουμε ότι το γονίδιο I που ελέγχει για το σύστημα ομάδων αίματος ABO στον άνθρωπο είναι αυτοσωμικό και διαθέτει τρία αλληλόμορφα, το I^A , το I^B και το i . Τα I^A και I^B είναι συνεπικρατή και το i είναι υπολειπόμενο τους.

Έτσι άτομα γονότυπου $I^A I^B$ έχουν ομάδα αίματος AB
 άτομα γονότυπου $I^A i$ έχουν ομάδα αίματος A

άτομα γονότυπου $I^B i$ έχουν ομάδα αίματος Β
 άτομα γονότυπου $I^A I^A$ έχουν ομάδα αίματος Α
 άτομα γονότυπου $I^B I^B$ έχουν ομάδα αίματος Β
 άτομα γονότυπου ii έχουν ομάδα αίματος Ο.

Επομένως έχουμε τη διασταύρωση:

$$\begin{aligned} P: & \text{--} \times I^B I^B \text{ ή } \text{--} \times I^B i \\ \text{Γαμέτες:} & \text{--}, - / I^B, I^B \text{ ή } \text{--}, - / I^B, i \\ F_1: & I^B - : I^B - \quad I^B - : i - \end{aligned}$$

Όμως οι απόγονοι είναι Β και ΑΒ ομάδα αίματος, άρα έχουν γονότυπο $I^B I^B$ ή $I^B i$ και $I^A I^B$ αντίστοιχα. Αυτό είναι δυνατό στην πρώτη διασταύρωση αν το άτομο I_1 έχει γονότυπο $I^A I^B$ ή $I^A i$. Στη δεύτερη διασταύρωση αυτό είναι δυνατό αν ο I_1 έχει γονότυπο $I^A i$ αλλά και $I^A I^B$.

Πράγματι:

1^η διασταύρωση:

$$\begin{array}{l|l} P: I^A I^B \times I^B I^B & P: I^A i \times I^B I^B \\ \text{γαμέτες: } I^A, I^B / I^B \text{ 100\%} & \text{γαμέτες: } I^A, i / I^B, I^B \\ F_1: \underline{I^A I^B} : \underline{I^B I^B} & F_1: \underline{I^A I^B} : \underline{I^B i} \\ [AB] [B] & [AB] [B] \end{array}$$

2^η διασταύρωση:

$$\begin{array}{l|l} P: I^A I^B \times I^B i & P: I^A i \times I^B i \\ \text{γαμέτες: } I^A, I^B / I^B, i & \text{γαμέτες: } I^A, i / I^B, i \\ F_1: \underline{I^A I^B} : I^A i : I^B I^B : I^B i & F_1: \underline{I^A I^B} : I^A i : \underline{I^B i} : ii \\ [AB] [B] [B] & [AB] [B] \end{array}$$

Οι γαμέτες προκύπτουν κάθε φορά σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel: «Κατά την μείωση I διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα αλληλόμορφα που φέρονται σε αυτά τυχαία μεν, αλλά ισοπιθανά δε.» Κατά τη γονιμοποίηση γίνεται τυχαίος συνδυασμός των γαμετών.

Οι συνδυασμοί των γαμετών που δίνουν όλα τα πιθανά άτομα της F_1 γενεάς προκύπτουν εύκολα από το αβάκιο του Punnett που αποτελεί τη διαγραμματική παρουσίαση των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους σε μία διασταύρωση.

Γ₂: Γενεαλογικό δέντρο 2: Αιμορροφιλία Α

Γενεαλογικό δέντρο 3: Αλφισμός

Γενεαλογικό δέντρο 4: Οικογενής υπερχοληστερολαιμία

Γ₃: Γνωρίζουμε ότι:

Η **Αιμορροφιλία** είναι ασθένεια που ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

Ο **αλφισμός** είναι ασθένεια που ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

Η **οικογενής υπερχοληστερολαιμία** είναι ασθένεια που ακολουθεί αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας.

Επομένως:

Έστω A το γονίδιο για την αιμορροφιλία, με αλληλόμορφα A και a. Το A είναι επικρατές φυσιολογικό και το a είναι υπολειπόμενο παθολογικό. Δηλαδή άτομα με γονότυπο $X^A X^A$ ή $X^A X^a$ ή $X^A Y$ είναι υγιή και άτομα με γονότυπο $X^a X^a$ ή $X^a Y$ νοσούν.

Με παρόμοιο τρόπο ορίζουμε και τα αυτοσωμικά γονίδια που ελέγχουν τον αλφισμό και την υπερχοληστερολαιμία.

Έστω B το γονίδιο του αλφισμού με αλληλόμορφα B και β. Άτομα με γονότυπο BB ή Bβ είναι υγιή και άτομα με γονότυπο ββ ασθενούν.

Έστω το γονίδιο Γ της υπερχοληστερολαιμίας με αλληλόμορφα Γ και γ. Άτομα με γονότυπο ΓΓ και Γγ είναι ασθενή ενώ άτομα με γονότυπο γγ είναι υγιή.

Στα γενεαλογικά δέντρα τα μαυρισμένα άτομα θεωρούμε ότι ασθενούν, οπότε δεδομένου ότι κάθε γονέας κληροδοτεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα σε κάθε απόγονό του, χωρίς να λαμβάνουμε υπόψη καινοφανείς μεταλλάξεις τότε:

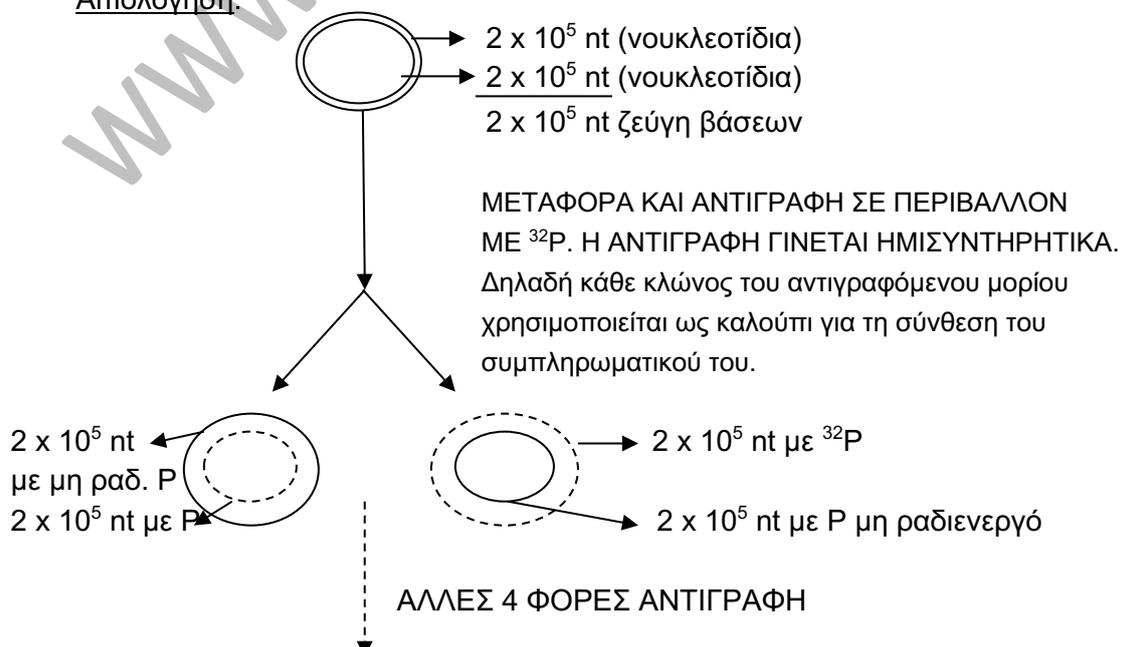
Στο γενεαλογικό δέντρο 3 επιβεβαιώνεται μόνο η αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα καθώς υγιείς γονείς αποκτούν απόγονο κορίτσι που νοσεί.

Στο γενεαλογικό δέντρο 3 ή 4 επιβεβαιώνεται μόνο η αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα καθώς από ασθενείς γονείς προκύπτει θηλυκός απόγονος που δε νοσεί.

Στο γενεαλογικό δέντρο 2 επιβεβαιώνονται και οι τρεις προαναφερθέντες τρόποι κληρονομικότητας όμως αφού στα άλλα δύο δέντρα δεν επιβεβαιώνεται η φυλοσύνδετη υπολειμματική τότε εξάγουμε πως αυτό το δέντρο τους αφορούν.

Γ₄: Η σωστή απάντηση είναι η β. 4×10^5

Αιτιολόγηση:



Άρα προκύπτουν **32 μόρια DNA** που μόνο **δύο φέρουν ένα κλώνο με ^{32}P** και ένα με μη ραδιενεργό φώσφορο. **Όλα τα άλλα έχουν μόνο ^{32}P .**

Γ₅: Το οπερόνιο της λακτόζης αποτελείται από τρία δομικά γονίδια (Z, Y, A) που μετέχουν στο μεταβολισμό (διάσπαση) της λακτόζης στο κύτταρο και τρεις ρυθμιστικές αλληλουχίες που είναι κατά σειρά αναφορικά των δομικών γονιδίων το ρυθμιστικό γονίδιο που κωδικοποιεί για τον καταστολέα του οπερονίου της λακτόζης. Ο υποκινητής του οπερονίου και ο χειριστής του οπερονίου:

Η πρωτεΐνη καταστολέας συνδέεται με το χειριστή όταν δεν υπάρχει λακτόζη στο κύτταρο οπότε και δεν εκφράζεται το οπερόνιο και απομακρύνεται από αυτό παρουσία μόνο λακτόζης, καθώς συνδέεται με τη λακτόζη.

Σύμφωνα με τα παραπάνω εφόσον το βακτήριο δεν μπορεί να διασπάσει τη λακτόζη, οι πιθανές μεταλλάξεις που φέρει στο οπερόνιο της λακτόζης εκτός των δομικών γονιδίων είναι:

- στο ρυθμιστικό γονίδιο και παράγεται καταστολέας που αδυνατεί να συνδεθεί με τη λακτόζη οπότε είναι μόνιμα συνδεδεμένος με το χειριστή του οπερονίου και δεν μπορούν να μεταγραφούν τα δομικά γονίδια του οπερονίου.
- έχει υποστεί μετάλλαξη ο υποκινητής του οπερονίου και δεν μπορεί να τον συγκρίνει η RNA πολυμεράση σε συνδυασμό με τους μεταγραφικούς παράγοντες.

γ) πιθανόν (εφόσον αυτό θεωρηθεί δυνατό στα πλαίσια των γνώσεων του μαθητή από το σχολικό βιβλίο) ο χειριστής φέρει τέτοια μετάλλαξη που συνδέεται πολύ ισχυρά με τον καταστολέα, ακόμη και αν αυτός έχει συνδεθεί με τον επαγωγέα του οπερονίου.

ΘΕΜΑ Δ

Δ₁: Κωδική αλυσίδα είναι η αλυσίδα A.

Αιτιολόγηση:

Γνωρίζουμε 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.

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.

4. 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.

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.

Ακόμη είναι γνωστό ότι: 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'→3'. 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 και έχει τον ίδιο προσανατολισμό και αλληλουχία νουκλεοτιδίων με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου από το οποίο προέκυψε με μεταγραφή, μόνο που αποτελείται από ριβονουκλεοτίδια αντί για δεοξυριβονουκλεοτίδια, που συνθέτουν την κωδική αλυσίδα του γονιδίου.

Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, το mRNA που παράγεται κατά τη μεταγραφή ενός γονιδίου συνήθως δεν είναι έτοιμο να μεταφραστεί, αλλά υφίσταται μια πολύπλοκη διαδικασία ωρίμανσης. Τα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών οργανισμών 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 διαδικασία 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 πρωτεϊνοσύνθεσης.

Στο σημείο αυτό το ριβόσωμα απομακρύνεται από το mRNA και η πολυπεπτιδική αλυσίδα απελευθερώνεται στο κυτταρόπλασμα του κυττάρου, αυτά συμβαίνουν μετά τη δράση της πρωτεΐνης παράγοντα απελευθέρωσης που αναγνωρίζει το κωδικόνιο λήξης. Η 3' AM δεν γνωρίζουμε το ρόλο της στη μετάφραση σύμφωνα με τα γνωστά από το σχολικό βιβλίο, ωστόσο έχει ρόλο στο χρόνο «ζωής» του μορίου mRNA στο κυτταρόπλασμα.

Δ4: Μεταγραφόμενη αλυσίδα (μη κωδική) του δοθέντος γονιδίου rRNA είναι η : ΑΛΥΣΙΔΑ Γ.

ΑΛΥΣΙΔΑ Γ: 5' ... ACAGT ... 3'

Αιτιολόγηση:

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 τον τρόπο αυτό η πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα που δημιουργείται έχει ένα σκελετό, που αποτελείται από επανάληψη των μορίων φωσφορική ομάδα-πεντόζη-φωσφορική ομάδα-πεντόζη. 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'. Οι δύο αλυσίδες του μορίου του DNA είναι αντιπαράλληλες, δηλαδή το 3' άκρο της μίας είναι απέναντι από το 5' άκρο της άλλης.

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'→3'. 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 και έχει τον ίδιο προσανατολισμό και αλληλουχία νουκλεοτιδίων με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου από το οποίο προέκυψε με μεταγραφή, μόνο που αποτελείται από ριβονουκλεοτίδια αντί για δεοξυριβονουκλεοτίδια, που συνθέτουν την κωδική αλυσίδα του γονιδίου.

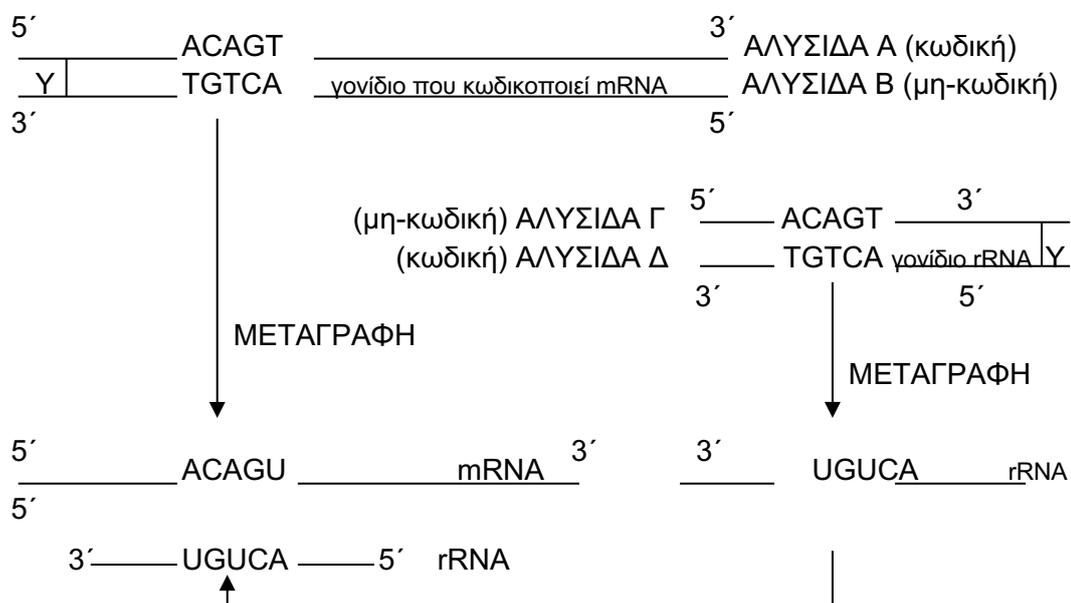
Η μετάφραση του mRNA, δηλαδή η αντιστοίχιση των κωδικονίων σε αμινοξέα και η διαδοχική σύνδεση των αμινοξέων σε πολυπεπτιδική αλυσίδα, πραγματοποιείται στα ριβοσώματα με τη βοήθεια των tRNA και τη συμμετοχή αρκετών πρωτεϊνών και ενέργειας. Κατά την έναρξη της μετάφρασης το mRNA προσδένεται, μέσω μιας

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 AUG και σ' αυτό προσδένεται το tRNA που φέρει το αμινοξύ μεθειονίνη.

Σύμφωνα με τα παραπάνω, το rRNA μόριο είναι σε ένα μέρος του 3' άκρου του συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με το ένα μέρος του 5' άκρου του mRNA που μεταφράζεται.

Έτσι το προϊόν της μεταγραφής κάθε γονιδίου είναι ένα μόριο RNA που είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με την μη-κωδική (μεταγραφόμενη) αλυσίδα του γονιδίου και έχει τον ίδιο προσανατολισμό και αλληλουχία (αποτελούμενη) από ριβονουκλεοτίδια με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου που το κωδικοποιεί.

Έτσι έχουμε:



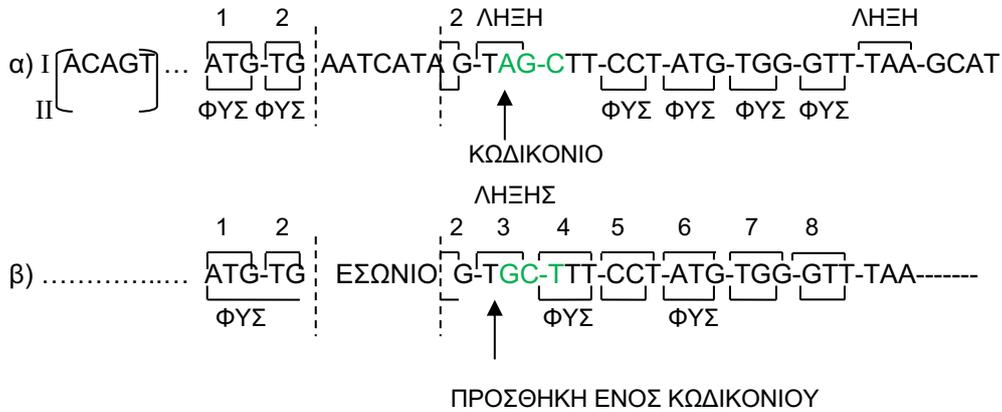
Όπου Y = Υποκινητής του γονιδίου
 και _____ = αλληλουχία DNA.

Δηλαδή το rRNA, είναι ίδιο με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου που το κωδικοποιεί σε προσανατολισμό και αλληλουχία (αποτελούμενο από ριβονουκλεοτίδια) και συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο σε ένα τμήμα του 3' άκρου του, με το 5' άκρο (σε ένα τμήμα) του mRNA. Άρα το rRNA είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με την μη-κωδική αλυσίδα του γονιδίου που το κωδικοποιεί.

Δ5: Στα παρακάτω παρατίθενται μόνο οι μεταλλαγμένες κωδικές αλυσίδες που προκύπτουν κάθε φορά, αναλόγως με το αν η προσθήκη (μετάλλαξη) στο γονίδιο στη θέση 1 ή 2 (περιπτώσεις i και ii αντίστοιχα και αναλόγως αν η προσθήκη των τριών ζευγών βάσεων που προκαλούν τη μετάλλαξη γίνεται σε κάθε σημείο με τους εξής δύο πιθανούς τρόπους:

α) 5' AGC 3' και β) 5' GCT 3'
3' TCG 5' 3' CGA 5'

i)



ii)



Στην περίπτωση μόνο **ια)** προκύπτει κωδικόνιο λήξης εξαιτίας της μετάλλαξης με συνέπεια τον πρόωρο τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης και φυσικά την παραγωγή ενός μη λειτουργικού ολιγοπεπτιδίου.

Σε κάθε άλλη περίπτωση, όπως **ιβ)**, **iiα)** και **iiβ)** προκύπτει ένα ολιγοπεπτίδιο το οποίο φέρει ένα επιπλέον αμινοξύ, εφόσον θεωρήσουμε ότι το ώριμο mRNA που προκύπτει δε διαφέρει από το φυσιολογικό εκτός από μία επιπλέον τριπλέτα νουκλεοτιδίων στο αναγνωστικό του πλαίσιο. Διαφορετικά, εάν απομακρύνεται η επιπλέον τριπλέτα μετα-μεταφραστικά από το πρόδρομο mRNA του μεταλλαγμένου κάθε φορά γονιδίου, τότε η παραγόμενη πρωτεΐνη δε θα διαφέρει από τη φυσιολογική. Τέλος, εάν μετα-μεταφραστικά αφαιρείται τώρα τμήμα του πρόδρομου mRNA, που φέρει την εκάστοτε τροποποιημένη αλληλουχία καθώς η παρουσία της επιπλέον τριπλέτας δημιουργεί εσώνιο, τότε αναμένεται η παραγόμενη πρωτεΐνη (αν αυτή παράγεται και δεν προκύπτει πρόωρο κωδικόνιο λήξης) να διαφέρει κατά μεγάλο ποσοστό από τη φυσιολογική.

Πάντως, εάν η παραγόμενη πρωτεΐνη διαφέρει από τη φυσιολογική μόνο κατά ένα αμινοξύ, τότε, (αν αυτό δεν απομακρυνθεί μετα-μεταφραστικά), οπότε το πεπτίδιο θα είναι όμοιο με το φυσιολογικό) το παραγόμενο ολιγοπεπτίδιο θα έχει διαφορετική τρισδιάστατη δομή από το φυσιολογικό, γεγονός με απρόβλεπτες συνέπειες για τη λειτουργία του.