

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ
Βιολογία Προσανατολισμού
ΗΜΕΡΗΣΙΑ 2015

ΘΕΜΑ Α

A1 → β, A2 → γ, A3 → α, A4 → δ, A5 → γ

ΘΕΜΑ Β**B1:**

1	A
2	B
3	B
4	A
5	A
6	A*
7	B
8	B*

* Με την έννοια της γενεάς των οργανισμών και όχι των κυττάρων.

B2:

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. Δηλαδή το σύμπλοκο έναρξης της μετάφρασης είναι:

mRNA + μικρή υπομονάδα ριβοσώματος + tRNA^{metf}

B3: 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 και- νούργιες ιδιότητες.

B4: Η ινσουλίνη είναι ορμόνη πρωτεϊνικής φύσεως και αποτελείται από δύο μικρά πεπτιδία A + B και συνολικά 51 αμινοξέα.

Ο ρόλος της είναι η ρύθμιση των επιπέδων της γλυκόζης στο αίμα (των υδατανθράκων γενικότερα).

ΘΕΜΑ Γ**Γ1:**

Η διαδικασία που εμφανίζεται είναι η **αντιγραφή DNA**.

Η Αζωτούχα βάση που τοποθετήθηκε κατά παράβαση του κανόνα της συμπληρωματικότητας είναι η **C** στο νεοσυντιθέμενο κλώνο DNA απέναντι από το πρώτο **C** του μητρικού κλώνου που συνάντησε η DNA πολυμεράση.

5' CUCUU TCT 3' 3' GAGAA A C A T G C A T A C G A C 5'	5' CUCUU T C T A C G T A T G C T G 3' 3' GAGAA A C A T G C A T A C G A C 5'
1. Δοθέν τμήμα	2. Επιμήκυνση δοθέντος τμήματος
5' C T C T T T C T A C G T A T G C T G 3' 3' G A G A A A C A T G C A T A C G A C 5'	5' C T C T T T G T A C G T A T G C T G 3' 3' G A G A A A C A T G C A T A C G A C 5'
3. Αντικατάσταση πρωταρχικού τμήματος	4. Επιδιόρθωση κάκο ζευγαρώματος/ τελικό δίκλωνο μόριο

Γ2:

Τα ένζυμα της αντιγραφής είναι :

- DNA ελικάσες:** Τα ένζυμα αυτά ξετυλίγουν το δίκλωνο μόριο του DNA δημιουργώντας την αντιγραφική θηλιά. Αναγνωρίζουν και συνδέονται στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής.
- Πριμόσωμα:** Το πριμόσωμα είναι ένα σύμπλοκο ένζυμο το οποίο συνθέτει στη θέση έναρξης της αντιγραφής το πρωταρχικό τμήμα (RNA) για τη σύνθεση του συνεχούς κλώνου και συνθέτει επίσης τα πρωταρχικά τμήματα που απαιτούνται για την ασυνεχή σύνθεση του άλλου νεοσυντιθέμενου κλώνου κατά την αντιγραφή του DNA, παρέχοντας έτσι το 3'-OH άκρο που απαιτεί το ένζυμο DNA πολυμεράση για να πολυμερίσει αλυσίδες DNA.
- DNA πολυμεράσες:** Τα κύρια ένζυμα της αντιγραφής. Οι DNA πολυμεράσες συνθέτουν αλυσίδες DNA συνδέοντας διαδοχικά νουκλεοτίδια το καθένα στο 3' άκρο προϋπάρχουσας ολιγονουκλεοτιδικής αλυσίδας με τη δημιουργία 3'→5' φωσφοδιεστερικού δεσμού.
Τα ένζυμα αυτά για να αρχίσουν τη σύνθεση του DNA απαιτούν ένα μικρό προϋπάρχον τμήμα (πρωταρχικό τμήμα). *In vivo* αυτό το τμήμα είναι στον νεοσυντιθέμενο κλώνο DNA ένα μικρό τμήμα RNA που δημιουργείται από το πριμόσωμα, ώστε να υπάρχει ελεύθερη ομάδα υδροξυλίου στο 3' άκρο του τελευταίου ριβονουκλεοτιδίου, από το οποίο θα ξεκινήσει την επιμήκυνση με δεοξυριβονουκλεοτίδια, η DNA πολυμεράση με μήτρα το μονόκλωνο μητρικό DNA και σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας και της αντιπαράλληλης, οπότε θα τοποθετήσει τα νέα δεοξυριβονουκλεοτίδια στη θυγατρική αλυσίδα που δημιουργεί. *In vitro* (βλέπε Κεφ. 4, ένθετο PCR). Το ελεύθερο 3'-OH άκρο παρέχεται από ένα τεχνητό ολιγοδεοξυριβονουκλεοτιδικό άκρο.
Ένα είδος DNA πολυμεράσης επιδιορθώνει τα λάθη της αντιγραφής, ενώ ένα άλλο απομακρύνει τα πρωταρχικά τμήματα RNA και τα αντικαθιστά με DNA.
- DNA δεσμάση:** Το ένζυμο αυτό μπορεί να δημιουργεί 3'→5' φωσφοδιεστερικό δεσμό μεταξύ δεοξυνουκλεοτιδίων και χωρίς την απαίτηση να υπάρχει καλούπι. Έτσι, μετά την αντικατάσταση του τελευταίου ριβονουκλεοτιδίου ενός πρωταρχικού τμήματος από δεοξυνουκλεοτίδιο με τη δράση της DNA πολυμεράσης, η DNA δεσμάση δημιουργεί τον 3'→5' φωσφοδιεστερικό δεσμό μεταξύ αυτού του δεοξυνουκλεοτιδίου που πρόσθεσε η DNA πολυμεράση και του πρώτου

δεοξυνουκλεοτιδίου που είχε επιμηκύνει αυτό το πρωταρχικό τμήμα, όταν ήταν ακόμη αποτελούμενο από ριβονουκλεοτίδια.

5. **Επιδιορθωτικά ένζυμα:** Ένα σύνολο από επιδιορθωτικούς μηχανισμούς που διατηρούν την πιστότητα του DNA κατά τη διάρκεια της αντιγραφής, εκτός από τον επιδιορθωτικό ρόλο των ίδιων των DNA πολυμερασών. Οι περισσότερες καταστροφές στο γονιδίωμα επιδιορθώνονται από τα επιδιορθωτικά ένζυμα, τα οποία επιτηρούν και επιδιορθώνουν το DNA όχι μόνο κατά τη διάρκεια της αντιγραφής, αλλά και σε όλη τη διάρκεια της ζωής του βακτηριακού κυττάρου. Οι επιδιορθωτικοί μηχανισμοί αφορούν την απομάκρυνση της αζωτούχου βάσης και την αντικατάστασή της από τη σωστή.

Γ3:

Έστω το γονίδιο A (A, A^{\ominus}) είναι αυτοσωμικό με δύο αλληλόμορφα A, A^{\ominus} και με $A > A^{\ominus}$ ως προς το χαρακτήρα και το A^{\ominus} είναι θνησιγόνο σε ομοζυγωτία.

Έστω επίσης το γονίδιο B (B^A, B^Z) που είναι φυλοσύνδετο με δύο αλληλόμορφα B^A, B^Z με $B^A > B^Z$. Οπότε έχουμε για τα αλληλόμορφα των δυο γονιδίων:

$A \rightarrow$ Επικρατές αυτοσωμικό που κωδικοποιεί για το ένζυμο A.

$A^{\ominus} \rightarrow$ Υπολειπόμενο αυτοσωμικό που δεν κωδικοποιεί το ένζυμο A

$B^A \rightarrow$ Επικρατές φυλοσύνδετο που κωδικοποιεί για το ΑΝΟΙΧΤΟ χρώμα.

$B^Z \rightarrow$ Υπολειπόμενο φυλοσύνδετο που κωδικοποιεί για το ΣΚΟΥΡΟ χρώμα.

P: $AA^{\ominus} X^{B^A} X^{B^Z} \times AA^{\ominus} X^{B^A} Y$

♀ [A, ΑΝΟΙΧΤΟ] x ♂ [A, ΑΝΟΙΧΤΟ]

F₁: 2 ♀ [A, ΑΝΟΙΧΤΟ]

1 ♂ [A, ΣΚΟΥΡΟ]

1 ♂ [A, ΑΝΟΙΧΤΟ]

Γ4:

Έστω λοιπόν το γονίδιο A (A, A^{\ominus}) είναι αυτοσωμικό με δύο αλληλόμορφα A, A^{\ominus} και με $A > A^{\ominus}$ ως προς το χαρακτήρα και το A^{\ominus} είναι θνησιγόνο σε ομοζυγωτία.

Έστω επίσης, όπως προαναφέραμε, το γονίδιο B (B^A, B^Z) που είναι φυλοσύνδετο με δύο αλληλόμορφα B^A, B^Z με $B^A > B^Z$.

Έτσι έχουμε:

P: $AA^{\ominus} B^A B^Z \times AA^{\ominus} X^{B^A} Y$, όμως εξετάζω κάθε χαρακτήρα ξεχωριστά αφού ισχύει ο 2^{ος} νόμος Mendel.

Οπότε:

P: $AA^{\ominus} \times AA^{\ominus}$

Γαμέτες: A, A^{\ominus} / A, A^{\ominus} (οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel)

F₁: (Οι γονότυποι των απογόνων προκύπτουν από τον ελεύθερο συνδυασμό των πιθανών γαμετών των γονέων).

\	A	A^{\ominus}
A	AA	AA^{\ominus}
A^{\ominus}	AA^{\ominus}	$A^{\ominus}A^{\ominus}$

και

P: $X^{B^A}X^{B^{\Sigma}} \times X^{B^A}Y$

Γαμέτες: X^{B^A} , $X^{B^{\Sigma}}$ / X^{B^A} , Y (οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel)

F₁: (Οι γονότυποι των απογόνων προκύπτουν από τον ελεύθερο συνδυασμό των πιθανών γαμετών των γονέων).

\	X^{B^A}	$X^{B^{\Sigma}}$
X^{B^A}	$X^{B^A}X^{B^A}$	$X^{B^A}X^{B^{\Sigma}}$
Y	$X^{B^A}Y$	$X^{B^{\Sigma}}Y$

Άρα όλοι οι πιθανοί απόγονοι είναι:

\	$2X^{B^A}X^{B^{\Sigma}}$	$X^{B^A}Y$	$X^{B^{\Sigma}}Y$
AA	$2AAX^{B^A}X^{B^{\Sigma}}$	$AAX^{B^A}Y$	$AAX^{B^{\Sigma}}Y$
$2AA^{\ominus}$	$2AA^{\ominus}X^{B^A}X^{B^{\Sigma}}$	$2AA^{\ominus}X^{B^A}Y$	$2AA^{\ominus}X^{B^{\Sigma}}Y$

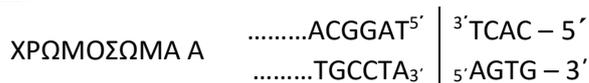
⇒ 2 ♀♀ [A, ΑΝΟΙΧΤΟ]

1 ♂♂ [A, ΣΚΟΥΡΟ]

1 ♂♂ [A, ΑΝΟΙΧΤΟ]

ΘΕΜΑ Δ

Δ1:

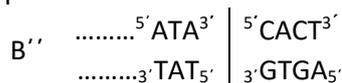




ή



ή



Δ2: Φυσιολογικός καρύοτυπος } AABB

Με αμοιβαία μετατόπιση } AαBβ

γαμέτες: AB, Aβ, αB, αβ

Πολύ σπάνιο: Aα, Bβ

Δ3: Έχουμε τη διασταύρωση:

P: AABB x AαBβ

γαμέτες: AB 100% / AB, Aβ, αB, αβ

F₁:

γαμέτες\γαμέτες	AB	Aβ	αB	αβ
AB	AABB Φαινότυπος* φυσιολογικός Καρύοτυπος φυσιολογικός	AABβ Φαινότυπος* όχι φυσιολογικός Καρύοτυπος όχι φυσιολογικός	AαBB Φαινότυπος* όχι φυσιολογικός Καρύοτυπος όχι φυσιολογικός	AαBβ Φαινότυπος* φυσιολογικός (αφού και ο γονέας είναι φαινοτυπικά φυσιολογικός) Καρύοτυπος Όχι φυσιολογικός

*Αν θα έχει ή όχι φυσιολογικό φαινότυπο εξαρτάται από το είδος της μετάλλαξης και τι εξαλλαγές έχει αυτή προκαλέσει.

Φυσιολογικός φαινότυπος F₁: $\frac{2}{4}$ ή $\frac{1}{2}$, δηλαδή 50%

Φυσιολογικός καρύοτυπος F₁: $\frac{1}{4}$, δηλαδή 25%

Σημείωση:

- Η αμοιβαία μετατόπιση όπως και κάθε δομική χρωμοσωμική ανωμαλία αφορά μεγάλης έκτασης αλλαγές στα χρωμοσώματα και όχι αλλαγές λίγων ζευγών νουκλεοτιδίων (όπως παρουσιάζεται εδώ).

- ii. Δεν γίνεται σαφές από το σχήμα που δίνεται, αν οι αλλαγές που αναφέρονται στην εκφώνηση είναι στο άκρο των δύο χρωμοσωμάτων (A και B), όπου συνήθως δεν υπάρχουν γονίδια στα χρωμοσώματα.
- iii. Δεν γίνεται σαφές από το σχήμα που δίνεται ούτε και από την εκφώνηση, αν οι αλλαγές στα χρωμοσώματα επηρεάζουν ή όχι γονίδια που εκφράζονται και επηρεάζουν τον φαινότυπο ή δεν συμβαίνουν σε περιοχές με γονίδια, οπότε δεν επηρεάζουν τον φαινότυπο ή γενικότερα είναι ουδέτερες.
- iv. Ο καρυότυπος είναι η μακροσκοπική παρατήρηση, των διατεταγμένων κατά ελατούμενο μέγεθος, μεταφασικών χρωμοσωμάτων με οπτικό μικροσκόπιο, που δεν επιτρέπει την παρατήρηση μεταβολών στην δομή των χρωμοσωμάτων μικρού ή πολύ μικρού πλήθους ζευγών βάσεων (όπως εδώ).

Γνωρίζουμε άλλωστε από το σχολικό βιβλίο, ότι η παρατήρηση των νουκλεοσωμάτων με πλήθος 146 ζ.β. το καθένα γίνεται μονάχα στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο και όχι βεβαίως στο οπτικό μικροσκόπιο όπου γίνεται η παρατήρηση των μεταφασικών χρωμοσωμάτων του καρυότυπου. Συνάγεται λοιπόν ευλόγως, ότι η παρατήρηση πλήθους ζευγών νουκλεοτιδίων λιγότερων από 10 όπως εδώ, δεν θα ήταν δυνατή με το οπτικό μικροσκόπιο. Επομένως αναμένεται ότι όλοι οι πιθανοί φαινότυποι που προκύπτουν από τα δεδομένα της άσκησης, θα έχουν ως παρατηρήσιμο φυσιολογικό καρυότυπο!

Δ4:

γαμέτες\γαμέτες	AB	Aβ	αB	αβ
AB	AABB Φαινότυπος φυσιολογικός Καρυότυπος φυσιολογικός	AABβ Μερική τρισωμία A και μερική μονοσωμία B	AαBB Μερική τρισωμία B και μερική μονοσωμία A	AαBβ Εξισορροπημένη αμοιβαία μετατόπιση

Υπόμνημα:

Σε περίπτωση που ο εξεταζόμενος απαντήσει παριστάνοντας τα χρωμοσώματα, τότε πρέπει να χρησιμοποιήσει τις παρακάτω μορφές τους.

