

**ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ
ΗΜΕΡΗΣΙΑ 2020 (ΠΑΛΑΙΟ)**

ΘΕΜΑ Α

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

ΘΕΜΑ Β

B1:

α. → 4

β. → 5

γ. → 1

δ. → 3

B2:

i) 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.

ii) Τα φυτά και τα ζώα (αλλά και τα μικρόβια) που έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση των τεχνικών Γενετικής Μηχανικής ονομάζονται **διαγονιδιακά ή γενετικά τροποποιημένα**.

iii) **Φορέας κλωνοποίησης:** Γενετικό στοιχείο, κυρίως βακτηριοφάγος ή πλασμίδιο, το οποίο χρησιμοποιείται για να μεταφέρει ένα κομμάτι DNA σε ένα μικροβιακό κύτταρο δέκτη με σκοπό την κλωνοποίηση γονιδίων.

B3:

Η πολυπλοκότητα της ασθένειας αυτής (καρκίνος) σχετίζεται με τα παρακάτω αίτια:

- Ο καρκίνος, σε αντίθεση με τις κληρονομικές ασθένειες, όπως η δρεπανοκυτταρική αναιμία, δεν προκαλείται από μία μετάλλαξη, αλλά από τη «συσσώρευση» αρκετών γενετικών αλλαγών στα κύτταρα. Οι μεταλλάξεις αυτές είναι αποτέλεσμα διαφορετικών περιβαλλοντικών μεταλλαξογόνων παραγόντων όπως η ακτινοβολία ή χημικές ουσίες.
- Στη δημιουργία κάθε είδους καρκίνου συμμετέχουν συνήθως τόσο τα ογκογονίδια όσο και τα ογκοκατασταλτικά γονίδια. Για παράδειγμα, στον καρκίνο του παχέος εντέρου βρέθηκε ότι συμμετέχουν αρκετά γονίδια και των δύο τύπων, τα οποία έχουν υποστεί μεταλλάξεις.

B4:

Κατά τη δημιουργία γονιδιωματικής βιβλιοθήκης χρησιμοποιούνται τα ένζυμα:

- 1) Π.Ε.
- 2) DNA Δεσμάση

Κατά τη δημιουργία cDNA βιβλιοθήκης χρησιμοποιούνται τα ένζυμα:

- 1) Αντίστροφη μεταγραφάση
- 2) DNA πολυμεράση
- 3) Περιοριστική Ενδονουκλεάση.
- 4) DNA Δεσμάση
- 5) S_1 -νουκλεάση
- 6) Τρανσφεράση

B5: Οι περιοχές του DNA ενός προκαρυωτικού κυττάρου που μεταγράφονται είναι όσες είναι γονίδια, δηλαδή γονίδια είναι περιοχές του γονιδιώματος που διαβάζονται από την RNA πολυμεράση και κωδικοποιούν μόρια είτε mRNA (τα οποία στη συνέχεια μεταφράζονται), είτε μόρια tRNA αλλά και μόρια rRNA. Τα υπόλοιπα τμήματα του γονιδιώματος δεν μεταγράφονται αφού δεν είναι γονίδια.

Από τα γονίδια που κωδικοποιούν για mRNA, τα τμήματά τους που μεταγράφονται μεν, ωστόσο δεν μεταφράζονται, είναι κατά σειρά (5' προς 3'):

5' AM, κωδικόνιο λήξης, 3' AM και AAM.

Ειδικότερα δε, από τα οπερόνια π.χ. σε αυτό της λακτόζης, μεταγράφονται αλλά δεν μεταφράζονται:

Μέρος του χειριστή, (3 δομικά γονίδια): 5' AM x 3, κωδικόνιο λήξης x 3, 3' AM x 1.

Για το ρυθμιστικό του γονίδιο, ακόμη πιο ειδικά, οι περιοχές αυτές είναι, όπως και σε κάθε άλλο προκαρυωτικό γονίδιο που έχει τον δικό του υποκινητή και που κωδικοποιεί για μόριο mRNA: 5' AM, κωδικόνιο λήξης, 3' AM και AAM.

Σε καμία περίπτωση δεν μπορούν να θεωρηθούν τα πρωταρχικά τμήματα της αντιγραφής προϊόντα της μεταγραφής του DNA!

Σημείωση - Υπόμνημα:

Οι περιοχές του γονιδιώματος ενός προκαρυωτικού κυττάρου που μεταγράφονται μεν, δεν μεταφράζονται δε, είναι :

1. Οι αλληλουχίες των γονιδίων που κωδικοποιούν για tRNA μόρια.
2. Οι αλληλουχίες των γονιδίων που κωδικοποιούν για rRNA μόρια.
3. Από τις αλληλουχίες των γονιδίων που κωδικοποιούν για mRNA μόρια, είναι ειδικότερα οι αλληλουχίες των (με σειρά από το 5' προς το 3' άκρο):
 - a. 5' Αμετάφραστης περιοχής
 - b. Κωδόνιο λήξης
 - c. 3' Αμετάφραστης περιοχής.
4. Οι αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής οποιουδήποτε γονιδίου.
5. Η μη κωδική αλυσίδα κάθε γονιδίου.
6. Από την αλληλουχία του οπερονίου (της λακτόζης), ειδικότερα οι αλληλουχίες των:
 - a. Χειριστή.
 - b. Των 5' αμετάφραστων περιοχών του πολυπληροφοριακού μορίου mRNA που παράγεται από την μεταγραφή του οπερονίου.

- c. Των κωδικονιών λήξης (ένα ανά δομικό γονίδιο του οπερονίου).
- d. Της 3' αμετάφραστης περιοχής.
- e. Των αλληλουχιών λήξης της μεταγραφής του οπερονίου.

(το τμήμα της απάντησης με τα πλάγια γράμματα δεν είναι ζητούμενο από την ΚΕΕ)

Τέλος αν και κατά την εκτέλεση της διαδικασίας της αντιγραφής το πριμόσωμα συνθέτει με καλούπι τον κλώνο του DNA ολιγονουκλεοτιδικές αλληλουχίες RNA που αποτελούν τα πρωταρχικά τμήματα εντούτοις επ' ουδενί δεν μπορεί να θεωρηθεί αυτή η διαδικασία μεταγραφή και σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να θεωρηθεί επιστημονικώς αποδεκτό- έστω και εναλλακτικά-ως τμήμα της απάντησης του ερωτήματος Β5, όπως αυτό δόθηκε στις παρούσες εξετάσεις (πανελλήνιες 2020).

Αιτιολόγηση:

Γνωρίζουμε ότι στο DNA των κυττάρων περιέχονται οι πληροφορίες που καθορίζουν όλα τα χαρακτηριστικά ενός οργανισμού και οι οποίες οργανώνονται σε λειτουργικές μονάδες, τα γονίδια.

Η γενετική πληροφορία υπάρχει σε τμήματα του DNA με συγκεκριμένη ακολουθία, τα γονίδια. Αυτά, διά μέσου της μεταγραφής και της μετάφρασης, καθορίζουν τη σειρά των αμινοξέων στην πρωτεΐνη.

Τα γονίδια των προκαρυωτικών οργανισμών διακρίνονται σε δύο κατηγορίες:

- Στα γονίδια που μεταγράφονται σε mRNA και μεταφράζονται στη συνέχεια σε πρωτεΐνες και
- Στα γονίδια που μεταγράφονται και παράγουν tRNA, rRNA.

Οι περιοχές του DNA των κυττάρων που μεταγράφονται ονομάζονται γονίδια.

Γονίδιο δηλαδή είναι το τμήμα DNA στο οποίο περιέχονται οι πληροφορίες που καθορίζουν τη σύνθεση ενός πολυπεπτιδίου ή ενός μορίου RNA.

Γνωρίζουμε ακόμη ότι πριν από την αρχή κάθε γονιδίου, υπάρχει μία ειδική αλληλουχία που ονομάζεται υποκινητής. Ο υποκινητής μαζί με τους μεταγραφικούς παράγοντες (πρωτεΐνες) αποτελούν τα ρυθμιστικά στοιχεία έναρξης της μεταγραφής του γονιδίου. Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων συνδεθεί στον υποκινητή, μπορεί η RNA πολυμεράση να ξεκινήσει σωστά τη μεταγραφή. Ο υποκινητής προσδιορίζει την ύπαρξη και τη θέση του γονιδίου που ελέγχει, όμως ο ίδιος βρίσκεται πάντα πριν από την αρχή του γονιδίου. Δηλαδή δεν ανήκει στο γονίδιο, παρόλο που το προσδιορίζει καθώς ο ίδιος δεν μεταγράφεται.

Το γονίδιο εκτείνεται από το πρώτο νουκλεοτίδιο που μεταγράφεται μέχρι το τελευταίο νουκλεοτίδιο που μεταγράφεται. Η μεταγραφή συμβαίνει με καλούπι την μη-κωδική αλυσίδα του γονιδίου. Η κωδική αλυσίδα του γονιδίου δεν υφίσταται την διαδικασία της μεταγραφής.

Τέλος, γνωρίζουμε ότι η μεταγραφή τερματίζεται στο τέλος του γονιδίου, όπου υπάρχουν οι αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής. Η σύνθεση του RNA σταματά στο τέλος του γονιδίου, όπου ειδικές αλληλουχίες, οι οποίες ονομάζονται αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, επιτρέπουν την

απελευθέρωσή του. Στο γονίδιο ανήκουν και οι αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής καθώς αυτές μεταγράφονται αλλά αποκόπτονται άμεσα από το προϊόν της μεταγραφής και δεν αντιπροσωπεύονται στο μόριο RNA που προκύπτει από την μεταγραφή του γονιδίου.

Γνωρίζουμε ότι η μεταγραφή καταλύεται από ένα ένζυμο, την RNA πολυμεράση. Η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή του γονιδίου, με τη βοήθεια πρωτεϊνών, των μεταγραφικών παραγόντων. Οι υποκινητές και οι μεταγραφικοί παράγοντες αποτελούν τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής του DNA και επιτρέπουν στην RNA πολυμεράση να αρχίσει σωστά τη μεταγραφή.

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' 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.

Τα μόρια tRNA και rRNA κατόπιν συμμετέχουν στην μετάφραση των μορίων mRNA, χωρίς τα ίδια να μεταφράζονται.

Όταν ένα γονίδιο που κωδικοποιεί για mRNA μεταγράφεται, δημιουργείται το mRNA. Αυτό, 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. Στους προκαρυωτικούς οργανισμούς το mRNA αρχίζει να μεταφράζεται σε πρωτεΐνη πριν ακόμη ολοκληρωθεί η μεταγραφή του. Αυτό είναι δυνατό, επειδή δεν υπάρχει πυρηνική μεμβράνη.

Σύμφωνα λοιπόν με τα παραπάνω και παρόλο που δεν γίνεται σαφές με ποιο ακριβώς τρόπο λειτουργούν οι αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, ωστόσο αυτές δεν υπάρχουν στο mRNA που μεταφράζεται από τα ριβοσώματα.

Το μόριο mRNA, αποτελείται από το 5' άκρο του προς το 3' άκρο του, από τις εξής αλληλουχίες με διακριτό ρόλο:

5' αμετάφραστη περιοχή+[ATG (κωδικόνιο έναρξης) + πλαίσιο ανάγνωσης (ακέραιο πολλαπλάσιο του τρία ως προς το πλήθος των νουκλεοτιδίων τα οποία μεταφράζονται) + κωδικόνιο λήξης (που δεν μεταφράζεται καθώς δεν υπάρχουν tRNA που να αντιστοιχούν σε αυτό)]+3' αμετάφραστη περιοχή.

Στο mRNA λοιπόν, εκτός από το μεταφράσιμο τμήμα του, μαζί με το κωδικόνιο λήξης, περιέχονται οπωσδήποτε και οι 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές του, που αποτελούν

ρυθμιστικά στοιχεία της μετάφρασης και της διάρκειας παραμονής της ακεραιότητάς του, στο κυτταρόπλασμα του κυττάρου.

Από την επιστημονική βιβλιογραφία, γνωρίζουμε:

ΑΛΛΗΛΟΥΧΙΕΣ ΛΗΞΗΣ ΜΕΤΑΓΡΑΦΗΣ

Ο μηχανισμός τερματισμού (της μεταγραφής) δεν είναι ίδιος στα βακτήρια και τους ευκαρυώτες. Στα **βακτήρια**, ο τερματισμός επιτελείται απλώς, με τη μεταγραφή της αλληλουχίας τερματισμού (Αλληλουχίες Λήξης της Μεταγραφής), η οποία βρίσκεται στο DNA-ΕΚΜΑΓΕΙΟ (μη-κωδική αλυσίδα). **Το τμήμα του RNA που συντίθεται με βάση την αλληλουχία αυτή** λειτουργεί ως σήμα τερματισμού της μεταγραφής και προκαλεί απομάκρυνση της RNA πολυμεράσης από την αλυσίδα του DNA, με ταυτόχρονη απελευθέρωση του μετάγραφου (RNA προϊόντος), δηλαδή του RNA, το οποίο μπορεί να δράσει αμέσως ως RNA.

Βιολογία Campell & Reace ΠΕΚ (Ηράκλειο)

Η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στους προκαρυωτικούς οργανισμούς γίνεται κυρίως στο επίπεδο της μεταγραφής. Το οπερόνιο της λακτόζης αποτελείται από τρία δομικά γονίδια που κωδικοποιούν τα ένζυμα τα οποία διασπούν τη λακτόζη. Αυτά ρυθμίζονται από δύο αλληλουχίες DNA: έναν υποκινητή και ένα χειριστή. Ο χειριστής παίζει το ρόλο του μοριακού διακόπτη 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. Πώς επιτυγχάνεται η καταστολή; Δύο είναι τα ρυθμιστικά μόρια: μια αλληλουχία DNA, που ονομάζεται χειριστής και βρίσκεται μεταξύ του υποκινητή και του πρώτου γονιδίου, 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.

Όταν στο θρεπτικό υλικό υπάρχει μόνο λακτόζη, τότε ο ίδιος ο δισακχαρίτης προσδένεται στον καταστολέα και δεν του επιτρέπει να προσδεθεί στο χειριστή. Τότε η RNA πολυμεράση είναι ελεύθερη να αρχίσει τη μεταγραφή. Δηλαδή η λακτόζη λειτουργεί ως επαγωγέας της μεταγραφής των γονιδίων του οπερονίου. Τότε τα γονίδια αρχίζουν να «εκφράζονται», δηλαδή να μεταγράφονται και να συνθέτουν τα ένζυμα. Τα τρία ένζυμα μεταφράζονται ταυτόχρονα από το ίδιο μόριο mRNA το οποίο περιέχει κωδικόνιο έναρξης και λήξης για κάθε ένζυμο. Συμπερασματικά, η ίδια η λακτόζη ενεργοποιεί τη διαδικασία για την αποικοδόμηση της. Όταν η λακτόζη διασπαστεί πλήρως, τότε η πρωτεΐνη καταστολέας είναι ελεύθερη να προσδεθεί στο χειριστή και να καταστείλει τη λειτουργία των τριών γονιδίων.

Από το οπερόνιο της λακτόζης (*lac operon*) που αποτελείται από τα δομικά γονίδια Z, Y, A και τις ρυθμιστικές αλληλουχίες του χειριστή και του υποκινητή του οπερονίου (για την έναρξη της μεταγραφής) καθώς και τις αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής που ακολουθούν την 3' αμετάφραστη περιοχή του δομικού γονιδίου A, οι οποίες αποτελούν ρυθμιστικά στοιχεία του

τερματισμού της μεταγραφής του, μεταγράφονται αλλά δεν μεταφράζονται οι αλληλουχίες του:

A. ο χείριστος *, εφόσον βρίσκεται μεταξύ του υποκινητή και της 5' αμετάφραστης περιοχής του πρώτου δομικού γονιδίου (γονίδιο Z).

B. Η 5' αμετάφραστη περιοχή κάθε δομικού γονιδίου.

Γ. Το κωδικόνιο λήξης κάθε δομικού γονιδίου.

Δ. Η μοναδική 3' αμετάφραστη περιοχή του οπερονίου (μετά το κωδικόνιο λήξης του γονιδίου A).

Ε. Οι αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής του οπερονίου.

J. Monod & F. Jacob:

«το οπερόνιο είναι ένα τμήμα DNA, που συνιστά μία γενετική μονάδα συντονισμένης έκφρασης.»

Ομιλία κατά την απονομή του βραβείου Νόμπελ.

Επίσης γνωρίζουμε από την επιστημονική βιβλιογραφία:

ΟΠΕΡΟΝΙΟ

Οπερόνια: Θεμελιώδης έννοια: Τα κύτταρα των βακτηρίων ελέγχουν τον μεταβολισμό τους είτε ρυθμίζοντας κατάλληλα την ενεργότητα συγκεκριμένων ενζύμων είτε ρυθμίζοντας την έκφραση γονιδίων που κωδικοποιούν ένζυμα. Συνήθως, τα γονίδια των βακτηρίων ομαδοποιούνται σε οπερόνια, επιτρέποντας έτσι σε ομάδες γειτονικών γονιδίων να εξυπηρετούνται από κοινού, από τον ίδιο υποκινητή.

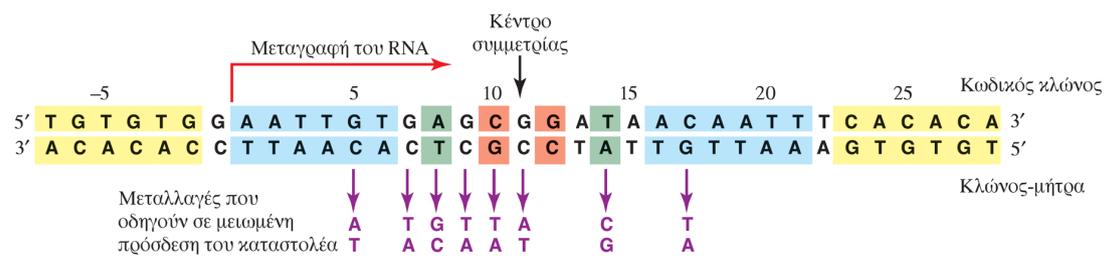
Ολόκληρο το οπερόνιο ενεργοποιείται ή απενεργοποιείται από ειδικά τμήματα του DNA που συνιστούν τον χειριστή και λειτουργούν σαν «διακόπτης» που επιτρέπει την ρύθμιση (απενεργοποίηση ή ενεργοποίηση) πολλών γονιδίων ταυτοχρόνως.

Τόσο τα καταστέλλόμενα όσο και τα επαγόμενα οπερόνια, η πρόσδεση μιας ειδικής πρωτεΐνης-καταστολέα στον χειριστή επιφέρει διακοπή της μεταγραφής (η πρωτεΐνη-καταστολέα κωδικοποιείται από διαφορετικό ρυθμιστικό γονίδιο).

Βιολογία Campbell and Reece Π.Ε.Κ. (Ηράκλειο)

Το mRNA της β-γαλακτοζιδάσης φέρει μια περιοχή - οδηγό πριν από το κωδικόνιο έναρξης. Το σημείο έναρξης της μεταγραφής (νουκλεοτιδικό ζεύγος +1) βρίσκεται πολύ κοντά στο ανοδικό όριο της θέσης πρόσδεσης του καταστολέα. Αυτό σημαίνει ότι στη μεταγραφόμενη περιοχή του οπερονίου της λακτόζης, εκτός από τα ίδια τα κωδικά γονίδια περιλαμβάνεται και ένα μεγάλο τμήμα του χειριστή.

i Genetics P.J. Russell Εκδόσεις Μπασδάρα (Αλεξανδρούπολη)



Μελέτες ιχνηλάτησης DNA αποκαλύπτουν ότι ο καταστολέας Lac προστατεύει 35 bp μεταξύ των θέσεων -7 και +28, επομένως ο χειριστής περιλαμβάνει τόσο τη θέση έναρξης της μεταγραφής (+1) όσο και μέρος του πλαισίου -10 του υποκινητή. Οι περιοχές συμμετρίας φαίνονται με το ίδιο χρώμα. Κάποιες από τις μεταλλαγές του οπερονίου Lac που μειώνουν τη συγγένεια του καταστολέα Lac προς το DNA του οπερονίου φαίνονται με μοβ χρώμα.

Βασικές Αρχές Μοριακής Βιολογίας Β.Ε.Τροπ

Εκδόσεις Μπασδάρα (Αλεξανδρούπολη)

ΘΕΜΑ Γ

Γ1:

<p style="text-align: center;">ή</p>	<p style="text-align: center;">ή</p>
<p>Φυσιολογικά χρωμοσώματα: A=χρωμόσωμα με το γενετικό τόπο I (I^A, I^B, i) και B=χρωμόσωμα τον γενετικό τόπο Φ (Φ, φ)</p>	<p>Χρωμοσώματα με την αμοιβαία μετατόπιση α=χρωμόσωμα με μετατοπισμένο γενετικό τόπο Φ (Φ, φ) και β= χρωμόσωμα με μετατοπισμένο γενετικό τόπο I (I^A, I^B, i)</p>

Πιθανοί τρόποι αμοιβαίας μετατόπισης	
Α	I ^A φ I ^B Φ
Β	I ^A Φ I ^B φ
Γ	I ^B φ I ^A Φ
Δ	I ^B Φ I ^A φ

Απαντήσεις Εξετάσεων Βιολογίας: Ημερήσια ΓΕΛ. 2020 (παλαιό σύστημα)

Γ2:

P: Μητέρα: 40 + iiφφΧΧ × 40 + I^AI^BΒΦΧΥ

Γαμέτες: Μητέρα: iφΧ 100% / Πατέρας: I^AI^B (Χ ή Υ), I^AΦ (Χ ή Υ), φI^B (Χ ή Υ), φΦ (Χ ή Υ)

Παιδιά:

1^ο παιδί: I^AiΦφ (φυσιολογικό καρύτυπο)

2^ο παιδί: I^AiI^Bφ (καρύτυπο με δομική αμοιβαία μετατόπιση)

Επειδή κάθε γονέας, σε μια φυσιολογική μείωση και γονιμοποίηση, κληροδοτεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα του (έστω και αν αυτός φέρει καρυστυπικές διαφοροποιήσεις, υπό προϋποθέσεις βεβαίως, που θεωρούμε ότι πληρούνται στην προκείμενη περίπτωση) σε κάθε απόγονό του και δεδομένου ότι κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός και δεν επηρεάζεται από τα αποτελέσματα των προηγούμενων κυήσεων. Μπορούμε να συνάγουμε από τους γονότυπους και τους καρυστύπους των παιδιών του ζευγαριού, ποια από τις 4 (Α, Β, Γ, Δ) πιθανές αμοιβαίες μετατοπίσεις φέρει ο γονέας με τον μη φυσιολογικό καρύτυπο (πατέρας).

Όντως, εφόσον το πρώτο παιδί του ζευγαριού έχει φυσιολογικό καρύτυπο και γονότυπο I^AiΦφ και καθώς γνωρίζουμε ότι η μητέρα του, με φυσιολογικό καρύτυπο η ίδια, του έχει μεταβιβάσει σίγουρα τα αλληλόμορφα i και φ, αφού αυτή έχει γονότυπο iiφφ, μπορούμε ευλόγως να συμπεράνουμε, ότι ο πατέρας του παιδιού, του έχει κληροδοτήσει τα φυσιολογικά χρωμοσώματά του, που φέρουν στους φυσιολογικούς γενετικούς τόπους τους, τα αλληλόμορφα: I^A και Φ.

Επομένως ο πατέρας έχει την αμοιβαία μετατόπιση που υποδηλώνεται στην περίπτωση:

A	I ^A φ I ^B Φ
---	-----------------------------------

Γ3:

P: Μητέρα: 40 + iiφφ × 40 + I^AφI^BΦ

Γαμέτες: Μητέρα: iφ 100% / Πατέρας: I^AI^B, I^AΦ, φI^B, φΦ

Παιδιά: I^AiΦφ, I^AiI^Bφ, I^AiΦφΧΧ (η πιθανότητα το τρίτο παιδί του ζευγαριού να έχει αυτό τον γονότυπο - καρύτυπο, είναι: $\frac{1}{4} \times 1 \times \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$. Κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός και δεν επηρεάζεται από τα αποτελέσματα των προηγούμενων κυήσεων)

Γ4: Στο έμβρυο η διάγνωση γίνεται με:

- 1) β^Sβ^S → PCR (και πέψη με Π.Ε. ή αλληλούχιση) για το αλληλόμορφο β^S του γονιδίου β της HbA. Στο έμβρυο δεν είναι δυνατή η λήψη αίματος, αλλά επίσης δεν είναι ανιχνεύσιμη η HbA.

- 2) **ΦΦ** → βιοχημικά (ένζυμο ή/και υπόστρωμα)/PCR (και πέψη με Π.Ε. ή αλληλούχιση) για το αλληλόμορφο ϕ του γονίδιου Φ .

Είναι δυνατόν να διαπιστωθεί ότι οι **γονείς** είναι φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας με:

1. Δρεπάνωση
2. Βιοχημικά (HbS)
3. PCR (και πέψη με Π.Ε. ή αλληλούχιση) για το αλληλόμορφο β^S του γονίδιου β της HbA.
4. Πιθανά συμπτώματα σε περιβάλλοντα με χαμηλή συγκέντρωση οξυγόνου.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1

Γονίδιο Α

λήξη

αλυσίδα 1: 5' GAATTCGGAACATGCCCGGGTCAGCCTGAGAGAATTCCTCC
αλυσίδα 2: CTTAAGCCTTGTACGGGCCAGTCGGACTCTCTTAAGGG

Γονίδιο Β

5' 3'

αλυσίδα 1: CTTATACGCAATGTTCTCTAAA
αλυσίδα 2: GAATATGCGTTACAAGGATTT

Γονίδιο Γ

5' 3'

αλυσίδα 1: ACTATGCACTTCCGGCCAA
αλυσίδα 2: TGATACGTGAAGGCCGTT

met

3'UAC5'

Αντικωδικόνιο

5'AUG3'

Κωδικόνιο

5'AM

5' GAATTCGGAAC₃'

3' CTTAAGCCTTG₅'

Δ1: Το γονίδιο που κωδικοποιεί το mRNA είναι το γονίδιο Α.

Το mRNA που προκύπτει είναι:

5' GAAUUCGGAACAUGCCCGGGUCAGCCUGAGAGAGAAUUC₃'

Δ2: Το γονίδιο Β κωδικοποιεί το tRNA $\left\{ \begin{array}{l} \text{πάνω } 3' \text{-----} 5' | \Upsilon \\ \text{κάτω } 3' \text{-----} 5' | \Upsilon \end{array} \right.$

Η μεταγραφόμενη αλυσίδα είναι πάνω ή κάτω στο γονίδιο Β (αναλόγως με τη θέση της τριπλέτας $3'\text{TAC}5'$) σε κάθε περίπτωση ωστόσο με υποκινητή δεξιά

ή το γονίδιο Γ κωδικοποιεί το tRNA.

Η μεταγραφόμενη αλυσίδα είναι πάνω στο γονίδιο Γ με υποκινητή δεξιά.

Δ3: Το γονίδιο που κωδικοποιεί το rRNA είναι το Β με υποκινητή αριστερά ή το γονίδιο Γ με υποκινητή αριστερά.

Η μεταγραφόμενη αλυσίδα είναι η κάτω τόσο στο γονίδιο Β όσο και στο γονίδιο Γ, στην περίπτωση που ένα από τα δυο αποτελεί γονίδιο που κωδικοποιεί για rRNA.

Δ4:

i) Για την κατασκευή του ανασυνδυσμένου πλασμίδιου θα χρησιμοποιηθούν:

Η Π.Ε. *EcoRI* για το γονίδιο και η Π.Ε. Ι Φ.Κ.

ii) Γονίδιο:

- G **AATTC** ----- G AATTC-
- CTTAA G ----- CTTAA G-

Τμήμα του φορέα κλωνοποίησης:

---C**[AATTG**--- Πέψη με Π.Ε. Ι ---C **AATTG**---
---G**TTAA**]C--- -----> ---G**TTAA** C---

---C AATTG ---	AATTC -----G	---CA AATTC ----GA AATTG ---
---G TTAA C---	G ----- C TTAA	---G TTAAG ----C TTAAC ---
Τμήμα Φ.Κ. μετά τη δράση της Π.Ε. Ι	Γονίδιο	Ανασυνδυσασμένος Φ.Κ. μετά τη δράση της Δεσμώσης

Επομένως οι αλληλουχίες των 6 ζευγών βάσεων που εμφανίζονται εκατέρωθεν του τμήματος του γονιδίου, στην περιοχή της σύνδεσης των μονόκλωνων ακρών του, μετά την ένθεσή του στο πλασμίδιο Φ.Κ. με τη δράση της δεσμώσης, είναι:

5'---CA AATTC ----Θέση 1	γονίδιο	GA AATTG ---3' Θέση 2
3'---G TTAAG ----	-----	C TTAAC ---5'

iii) Δεν επιδρά αφού δεν υπάρχει πλέον θέση που αναγνωρίζει.