

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ
ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΑ-ΕΣΠΕΡΙΝΑ 2018

ΘΕΜΑ Α

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

ΘΕΜΑ Β

B1: Γνωρίζουμε ότι: Πολλά ριβοσώματα μπορούν να μεταφράζουν ταυτόχρονα ένα mRNA, το καθένα σε διαφορετικό σημείο κατά μήκος του μορίου. Αμέσως μόλις το ριβόσωμα έχει μεταφράσει τα πρώτα κωδικόνια, η θέση έναρξης του mRNA είναι ελεύθερη για την πρόσδεση ενός άλλου ριβοσώματος. Το σύμπλεγμα των ριβοσωμάτων με mRNA ονομάζεται **πολύσωμα**. Έτσι, η πρωτεϊνοσύνθεση είναι μια «οικονομική διαδικασία». Ένα κύτταρο μπορεί να παραγάγει μεγάλα ποσά μιας πρωτεΐνης από ένα ή από δύο αντίγραφα ενός γονιδίου.

B2: Η σωστή σειρά είναι: **δ → στ → α → γ → β → ε.**

B3: Γνωρίζουμε ότι: 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 είναι πολύ σημαντικά στην Ιατρική και χρησιμοποιούνται ως διαγνωστικά για την ανίχνευση ασθενειών ή ως εξειδικευμένα φάρμακα.

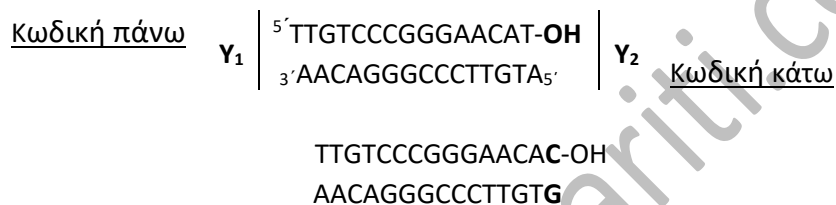
Ήταν, επομένως, σημαντικό να γίνει δυνατή η παραγωγή τους στο εργαστήριο σε μεγάλες ποσότητες. Όμως τα Β-λεμφοκύτταρα δεν επιβιώνουν για πολύ έξω από το σώμα και δεν μπορούν να διατηρηθούν σε κυτταροκαλλιέργειες. Την ιδιότητα αυτή την αποκτούν ύστερα από σύντηξη με καρκινικά κύτταρα. Τα υβριδικά κύτταρα που παράγονται ονομάζονται **υβριδώματα** και μπορούν να παράγουν μεγάλες ποσότητες ενός μονοκλωνικού αντισώματος. Η τεχνική της παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων ακολουθεί την εξής διαδικασία:

Ένα επιλεγμένο αντιγόνο χορηγείται με ένεση σε ποντίκι και προκαλεί ανοσολογική αντίδραση με αποτέλεσμα να αρχίσει η παραγωγή αντισωμάτων από εξειδικευμένα Β-λεμφοκύτταρα. Ύστερα από δύο εβδομάδες αφαιρείται ο σπλήνας και απομονώνονται τα Β-λεμφοκύτταρα. Τα κύτταρα αυτά συντήκονται με καρκινικά κύτταρα και παράγονται τα υβριδώματα που παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα. Τα υβριδώματα μπορούν να φυλάσσονται για μεγάλα χρονικά διαστήματα στην κατάψυξη (-80°C) και να παράγουν οποιαδήποτε στιγμή το συγκεκριμένο μονοκλωνικό αντίσωμα σε μεγάλες ποσότητες.

B4:

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

ΘΕΜΑ Γ



Γ1: Σημειακή μετάλλαξη αντικατάστασης ζεύγους βάσεων στο δίκλωνο DNA.

Γ2: Πιθανές συνέπειες:

1. Αν ο υποκινητής του γονίδιου είναι **αριστερά** στη θέση του:

$Y_1 \rightarrow$ καμία αλλαγή στο πεπτίδιο, **αν CAT συνώνυμο CAC.**

$Y_1 \rightarrow$ πιθανόν διαφορετική πρωτεΐνη, **αν CAT $\neq$ CAC (μη συνώνυμα).**

2. Αν ο υποκινητής του γονίδιου είναι **δεξιά** στη θέση του:

Y_2 : ATG $\rightarrow$ εκκίνηση $\Rightarrow$ δεν σχηματίζεται πιθανότατα πρωτεΐνη.

Y_2 : ATG $\rightarrow$ τυχαίο (όχι εκκίνησης) $\Rightarrow$ άλλη πρωτεΐνη αφού ATG δεν έχει συνώνυμα.

Γ3: Αν ο υποκινητής του γονίδιου είναι **αριστερά** στη θέση του:

Y_1 : θα προκύψουν **2 τμήματα.**

Αν ο υποκινητής του γονίδιου είναι **δεξιά** στη θέση του:

Y_2 : θα προκύψουν **2 τμήματα.**

Αιτιολόγηση:

Γνωρίζουμε ότι: Τα προκαρυωτικά ένζυμα που ονομάζονται περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA. Μία από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες που χρησιμοποιείται ευρέως είναι η **EcoRI** που απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli*. Το ένζυμο αυτό όποτε συναντά την αλληλουχία:

$$5'-G A A T T C-3'$$

$$3'-C T T A A G-5'$$

στο DNA, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A (με κατεύθυνση $5' \rightarrow 3'$) αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα. Τα άκρα αυτά μπορούν να σχηματίσουν δεσμούς υδρογόνου με τις συμπληρωματικές βάσεις άλλων κομματιών DNA που έχουν κοπεί με το ίδιο ένζυμο. Στη συνέχεια τα κομμάτια αυτά ενσωματώνονται σε ειδικούς φορείς. Τα δύο είδη DNA, του φορα και του οργανισμού δοτη, αναμιγνύονται και, επειδή έχουν συμπληρωματικά άκρα, ενώνονται μεταξύ τους με τη μεσολάβηση ενός ενζύμου, της DNA δεσμάσης που συνδέει κομμάτια του DNA.

Σύμφωνα λοιπόν με τα παραπάνω και με βάση τα δεδομένα της άσκησης, η Π.Ε. που μας δίνεται, αν και δεν δημιουργεί μονόκλωνα άκρα στο σημείο που δρα στο δίκλωνο DNA, εντούτοις αναγνωρίζει και πέπτει το μόριο δίκλωνου DNA, κάθε φορά που συναντά την αλληλουχία:

$$5' \text{ CCC/GGG } 3'$$

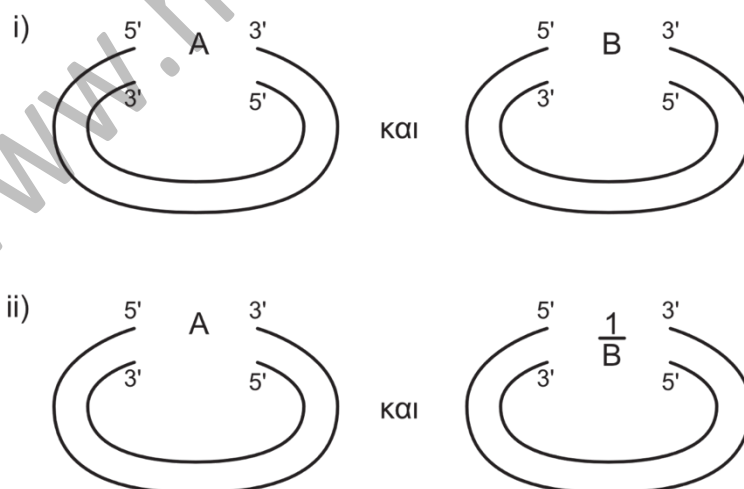
$$3' \text{ GGG/CCC } 5'$$

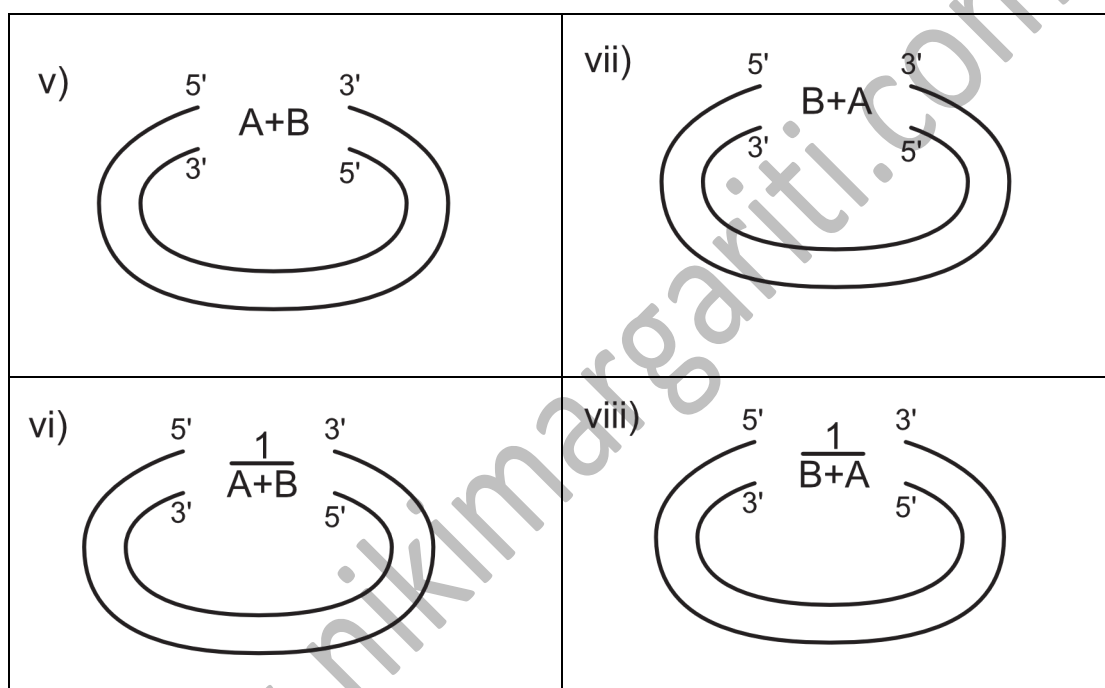
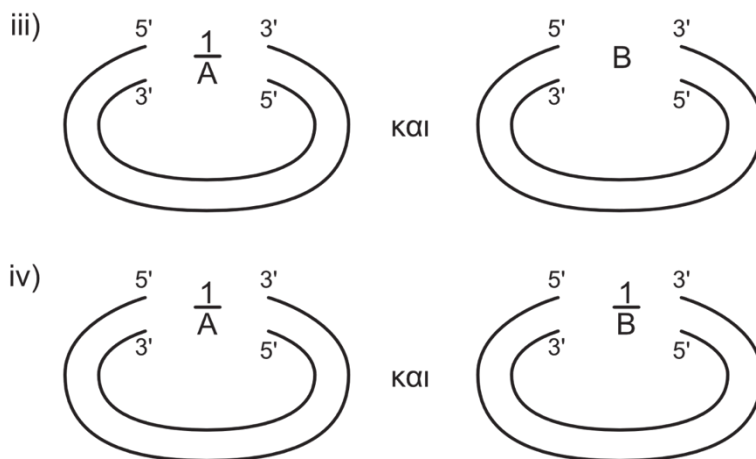
Στο μόριο που μας δίνεται, η αλληλουχία αυτή απαντά μια μόνο φορά, οπότε κόβει το δίκλωνο αυτό μόριο DNA, σε **δυο θραύσματα**:

$\begin{array}{l} 5' \text{ TTGT} \text{ CCC / GGG AACAT } 3' \\ 3' \text{ AACAGGG / CCC TTGTA } 5' \end{array}$
--

Θραύσμα Α / Θραύσμα Β

Γ4: Τα πιθανά ανασυνδυασμένα μόρια DNA είναι:





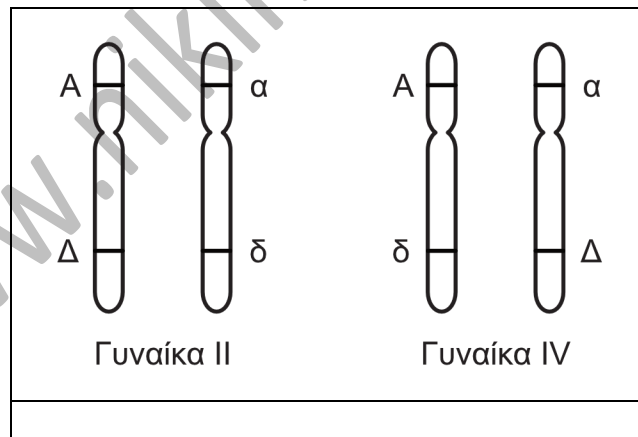
Υπόμνημα:

5' <u>TTGTCCC</u> _{3'} 3' <u>AACAGGG</u> ^{5'}	A	5' <u>GGGAACAT</u> _{3'} 3' <u>CCCTTGTA</u> _{5'}	B
5' <u>GGGACAA</u> _{3'} 3' <u>CCCTGTT</u> ^{5'}	1/A	5' <u>ATGTTCCC</u> _{3'} 3' <u>TACAAGG</u> ^{5'}	1/B
5' <u>TTGTCCC</u> <u>GGGAACAT</u> _{3'} 3' <u>AACAGGG</u> <u>CCCTTGTA</u> ^{5'}	A+B	5' <u>GGGAACAT</u> _{3'} 5' <u>TTGTCCC</u> _{3'} 3' <u>CCCTTGTA</u> ^{5'} 3' <u>AACAGGG</u> ^{5'}	B+A
5' <u>ATGTTCCCGGGACAA</u> _{3'} 3' <u>TACAAGGGCCCTGTT</u> ^{5'}	1/(A+B)	5' <u>GGGACAAATGTTCCC</u> _{3'} 3' <u>CCCTGTTTACAAGGG</u> ^{5'}	1/(B+A)

ΘΕΜΑ Δ**Δ1:**Γονότυπος II: $X_{\Delta}^{A}X_{\delta}^{\alpha}$ Γονότυπος IV: $X_{\delta}^{A}X_{\Delta}^{\alpha}$

Αιτιολόγηση: Οι γονότυποι των θηλυκών γονέων II και IV που μας δίνονται, προκύπτουν εύκολα από τους γονοτύπους που αντιπροσωπεύουν τους φαινότυπους από τα παιδιά τους. Εξάλλου, γνωρίζουμε ότι κάθε γονέας κληροδοτεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμά του, σε κάθε του απόγονο του μέσω της αμφιγονικής αναπαραγωγής (μείωση και γονιμοποίηση). Έτσι, αφού η **μητέρα II** έχει αποκτήσει γιο που νοσεί και από τις δυο φυλοσύνδετες και υπολειπόμενες νόσους, σημαίνει ότι αυτός (ο γιος) έχει γονότυπο $X_{\delta}^{\alpha}Y$ και κατά συνέπεια η μητέρα του II, που είναι υγιής ως προς αυτές τις ασθένειες, θα έχει γονότυπο $X_{\Delta}^{A}X_{\delta}^{\alpha}$. Ο πατέρας I θα έχει κληροδοτήσει στο γιο του το Y φυλετικό χρωμόσωμα του.

Με παρόμοιο σκεπτικό εξάγουμε το συμπέρασμα ότι, εφόσον ο γιος της **μητέρας IV** έχει φαινότυπο που αντιπροσωπεύεται από τον γονότυπο $X_{\Delta}^{\alpha}Y$ και κόρη με γονότυπο $X_{\delta}^{A}X_{\delta}^{\alpha}$, συνάγουμε ευλόγως, ότι η μητέρα IV ως υγιής για τις εξεταζόμενες ασθένειες, έχει γονότυπο $X_{\delta}^{A}X_{\Delta}^{\alpha}$. Εξάλλου ο πατέρας III αφού νοσεί και από τις δυο αυτές ασθένειες είναι εκείνος που κληροδότησε στην κόρη του το δεύτερο φυλετικό της χρωμόσωμα X_{δ}^{α} .

Δ2:

Δ3: Το παιδί με το σύνδρομο Klinefelter έχει γονότυπο: **A)** $44+(X_{\delta}^{\alpha}X_{\delta}^{\alpha})Y$ ή **B)** $44+X_{\delta}^{\alpha}(X_{\delta}^{\alpha}Y)$.

A) Λάθος στη **2^η μείωση της μητέρας** στο φυλετικό χρωμόσωμα X_{δ}^{α} και γονιμοποίηση από σπερματοζωάριο με φυλετικό χρωμόσωμα Y.

B) Λάθος στη **1^η μείωση του πατέρα** και κατόπιν γονιμοποίηση φυσιολογικού χρωμοσωμικά ωαρίου με X_{δ}^{α} από τον ανευπλοειδικό γαμέτη του πατέρα.

Δ4: Η μοριακή ανάλυση στα φυλετικά χρωμοσώματα του παιδιού με το σύνδρομο, μας οδηγεί να συμπεράνουμε ότι ο ανευπλοειδικός γαμέτης που ευθύνεται για το συγκεκριμένο παιδί, ήταν το ωάριο της μητέρας του $22+(X_{\delta}^{\alpha} X_{\delta}^{\alpha})$. Γνωρίζουμε άλλωστε, ότι οι αδελφές χρωματίδες κάθε χρωμοσώματος είναι πανομοιότυπα μεταξύ τους μόρια DNA, ως προϊόντα της αντιγραφής του. Από την άλλη όμως, τα ομόλογα χρωμοσώματα είναι κατά κανόνα πολύ παρόμοια, αλλά όχι πανομοιότυπα.

Δ5:

Ο καρυότυπος είναι η κατά ελατούμενο μέγεθος απεικόνιση των μεταφυσικών χρωμοσωμάτων ενός μιτωτικά διαιρουμένου κυττάρου, ενός ευκαρυωτικού οργανισμού. Ειδικότερα στον καρυότυπο του παιδιού με το σύνδρομο Klinefelter έχουμε: $44 + (X_{\delta}^{\alpha} X_{\delta}^{\alpha})Y$.

Το παιδί αυτό έχει λοιπόν στον καρυότυπο του **τέσσερα αντίγραφα** του παθολογικού αλληλομόρφου του γονιδίου για την αιμορροφιλία.