

ΘΕΜΑ Α

A1. Τα πλασμίδια είναι: **δ. κυκλικά δίκλιωνα μόρια DNA**

A2. Το αντικωδικόνιο είναι τριπλέτα νουκλεοτιδίων του: **γ. tRNA**

A3. Η εισαγωγή ανασυνδυασμένου DNA σε βακτήριο-ξενιστή ονομάζεται: **β. μετασχηματισμός**

A4. Στην εκθετική φάση σε μία κλειστή καλλιέργεια, ο αριθμός των μικροοργανισμών:
γ. αυξάνεται ταχύτατα

A5. Με τη γονιδιακή θεραπεία: **β. γίνεται εισαγωγή του φυσιολογικού αλληλομόρφου γονιδίου**

ΘΕΜΑ Β

B1. Τα βήματα που οδηγούν στην κατασκευή του καρυότυπου είναι:
4 → 2 → 1 → 6 → 3 → 5

B2.

- α.** DNA πολυμεράση
- β.** πριμόσωμα
- γ.** DNA δεσμάση
- δ.** DNA ελικάσες
- ε.** RNA πολυμεράση

B3. Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών μπορεί να πραγματοποιηθεί:

- Με τη μελέτη του καρυότυπου, όπως για παράδειγμα κατά τον προγεννητικό έλεγχο.
- Με διάφορες βιοχημικές δοκιμασίες.
- Με την ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA (μοριακή διάγνωση).
Σελ.98 του σχολικού βιβλίου

B4. Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό υλικό τους με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος.

Γενικά, τα ζώα που έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση των τεχνικών Γενετικής Μηχανικής ονομάζονται διαγονιδιακά ή γενετικά τροποποιημένα.
Σελ.133 και 131 του σχολικού βιβλίου

B5.

Με τον όρο ζύμωση εννοούμε τη διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιεσδήποτε συνθήκες. Ο όρος ζύμωση παλιότερα χρησιμοποιείτο μόνο για αναερόβιες διεργασίες αλλά σήμερα χρησιμοποιείται με την ευρεία έννοια και περιλαμβάνει όλες τις διεργασίες, αερόβιες και αναερόβιες. Τα προϊόντα της ζύμωσης είναι είτε τα ίδια τα κύτταρα που ονομάζονται βιομάζα είτε προϊόντα των κυττάρων όπως πρωτεΐνες και αντιβιοτικά.

Σελ.109 του σχολικού βιβλίου.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1.

Η μονογονιδιακή ασθένεια οφείλεται σε υπολειπόμενο γονίδιο.

Περιγραφικά:

Αν είναι αυτοσωμικό τότε από τη διασταύρωση των φυσιολογικών γονέων I1 και I2 γεννιέται ο απόγονος II3 που πάσχει από την ασθένεια. Αυτό σημαίνει ότι το γονίδιο α που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας υπήρχε στους γονείς αλλά δεν εκφράστηκε. Άρα είναι το υπολειπόμενο και η έκφρασή του στους γονείς καλύφθηκε από το φυσιολογικό που είναι το επικρατές.

Αν είναι φυλοσύνδετο τότε η μητέρα I2 που εκφράζει τον υπολειπόμενο φαινότυπο είναι ομόζυγη στο υπολειπόμενο, γιατί ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο αλληλόμορφο εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα που το φέρουν αλλά μόνο σε εκείνα τα θηλυκά που είναι ομόζυγα στο υπολειπόμενο γονίδιο. Άρα μεταβιβάζει μόνο το υπολειπόμενο αλληλόμορφο στους απογόνους της. Οι αρσενικοί απόγονοι κληρονομούν το Υ χρωμόσωμά τους από τον πατέρα και το X από τη μητέρα. Εφόσον η μητέρα μεταβιβάζει μόνο το υπολειπόμενο αλληλόμορφο αποκλείεται να αποκτήσει αρσενικό απόγονο που εκφράζει τον επικρατή φαινότυπο. Όμως ο απόγονος II3 που πάσχει εκφράζει τον επικρατή φαινότυπο. Άρα η περίπτωση της επικρατούς φυλοσύνδετης κληρονομικότητας απορρίπτεται.

Με διασταυρώσεις:

Έστω ότι το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας είναι αυτοσωμικό επικρατές. Τότε ισχύει:

A: αλληλόμορφο υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας

α: φυσιολογικό αλληλόμορφο

Οι γονείς I1 και I2 εφόσον δεν πάσχουν, εκφράζουν τον υπολειπόμενο φαινότυπο και είναι ομόζυγοι στο υπολειπόμενο με γονότυπο αα. Η διασταύρωση μεταξύ τους θα ήταν η εξής:

ΜΕΘΟΔΙΚΟ

P :	αα	X	αα
Γαμέτες :	α		α
F1 :		αα	
Γον. Αναλ.:	όλα	αα	
Φαιν. Αναλ. :	όλα φυσιολογικά		

Από την παραπάνω διασταύρωση δεν γεννιούνται απόγονοι που πάσχουν από την ασθένεια, ενώ ο απόγονος II3, πάσχει. Άρα η περίπτωση η ασθένεια να οφείλεται σε επικρατές αυτοσωμικό γονίδιο απορρίπτεται.

Έστω ότι το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας είναι φυσύνδετο επικρατές. Τότε ισχύει:

X^A: αλληλόμορφο υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας

X^a: φυσιολογικό αλληλόμορφο

Οι γονείς I1 και I2 που δεν πάσχουν εκφράζουν τον υπολειπόμενο φαινότυπο και έχουν γονότυπο X^aY και X^aX^a αντίστοιχα, γιατί ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο αλληλόμορφο εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα που το φέρουν αλλά μόνο σε εκείνα τα θηλυκά που είναι ομόζυγα στο υπολειπόμενο γονίδιο. Η διασταύρωση μεταξύ τους είναι η εξής:

P :		X ^a Y	X	X ^a X ^a
Γαμέτες :		X ^a , Y		X ^a
F1 :	X ^a Y,	X ^a X ^a		
Γον. Αναλ.:	1 X ^a Y :	1X ^a X ^a		
Φαιν. Αναλ. :	1 αρσενικό φυσιολογικό: 1 θηλυκό φυσιολογικό			

Από την παραπάνω διασταύρωση δεν γεννιούνται απόγονοι που πάσχουν από την ασθένεια, αλλά ο απόγονος II3 πάσχει. Άρα η περίπτωση η ασθένεια να οφείλεται σε επικρατές φυλοσύνδετο γονίδιο απορρίπτεται.

Γ2.

Η ασθένεια κληρονομείται ως αυτοσωμικός χαρακτήρας.

Περιγραφικά:

Από τη διασταύρωση των γονέων II4 και II5 γεννιέται ο θηλυκός απόγονος III4 που πάσχει από την ασθένεια. Η περίπτωση της φυλοσύνδετης κληρονομηκότητας αποκλείεται επειδή ο αρσενικός γονέας μεταβιβάζει το μοναδικό X χρωμόσωμά που έχει σε όλους τους θηλυκούς απογόνους. Επειδή εκφράζει τον επικρατή φαινότυπο, έχει το επικρατές αλληλόμορφο το οποίο μεταβιβάζει σε όλες τις κόρες, άρα αποκλείεται να πάσχουν. (ο αρσενικός γονέας όταν

ΜΕΘΟΔΙΚΟ

μεταβιβάζει το Y χρωμόσωμα γεννιέται αρσενικός απόγονος). Εφόσον η κόρη III1 πάσχει αποκλείεται η περίπτωση της φυλοσύνδετης υπολειπόμενης κληρονομικότητας. Άρα η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

A: φυσιολογικό αλληλόμορφο

α: αλληλόμορφο υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας

Η διασταύρωση μεταξύ των ατόμων I1 και I2 είναι η εξής:

P :	Aa	X	Aa
Γαμέτες :	A, α		A, α
F1 :	AA, Aa, Aa, αα		
Γον. Αναλ.:	1AA : 2Aa : 1αα		
Φαιν. Αναλ. :	3 φυσιολογικά: 1 ασθενές		

Γεννιούνται απόγονοι φυσιολογικοί και απόγονοι που πάσχουν όπως προκύπτει και στο γενεαλογικό δέντρο.

Η διασταύρωση μεταξύ των ατόμων II4 και II5 είναι η εξής:

P :	Aa	X	αα
Γαμέτες :	A, α		α
F1 :	Aa, αα		
Γον. Αναλ.:	1Aa : 1αα		
Φαιν. Αναλ. :	1 φυσιολογικό : 1 ασθενές		

Γεννιέται απόγονος που πάσχει όπως και στο γενεαλογικό δέντρο.

Με διασταυρώσεις:

Αν το γνώρισμα οφείλεται σε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο τότε ισχύει:

X^A : φυσιολογικό αλληλόμορφο

X^a : αλληλόμορφο υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας

Οι γονότυποι των γονέων II4 και II5 είναι οι εξής: X^AY και X^aX^a αντίστοιχα, επειδή ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο αλληλόμορφο εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα που το φέρουν αλλά μόνο σε εκείνα τα θηλυκά που είναι ομόζυγα στο υπολειπόμενο γονίδιο.

Η διασταύρωση θα ήταν η εξής:

P :	X ^A Y	X	X ^a X ^a
Γαμέτες :	X ^A , Y		X ^a
F1 :	X ^a Y, X ^A X ^a		
Γον. Αναλ.:	1 X ^a Y : 1X ^A X ^a		
Φαιν. Αναλ. :	1αρσενικό ασθενές: 1 θηλυκό φυσιολογικό		

ΜΕΘΟΔΙΚΟ

Από την παραπάνω διασταύρωση δε γεννιούνται θηλυκοί απόγονοι που πάσχουν, άρα η περίπτωση της υπολειπόμενης φυλοσύνδετης κληρονομικότητας απορρίπτεται.

Άρα η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

A: φυσιολογικό αλληλόμορφο

a: αλληλόμορφο υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας

Η διασταύρωση μεταξύ των ατόμων I1 και I2 είναι η εξής:

P :	Aa	X	Aa
Γαμέτες :	A, a		A, a
F1 :	AA, Aa, Aa, aa		
Γον. Αναλ. :	1AA : 2Aa : 1aa		
Φαιν. Αναλ. :	3 φυσιολογικά : 1 ασθενές		

Γεννιούνται απόγονοι φυσιολογικοί και απόγονοι που πάσχουν όπως προκύπτει και στο γενεαλογικό δέντρο.

Η διασταύρωση μεταξύ των ατόμων II4 και II5 είναι η εξής:

P :	Aa	X	aa
Γαμέτες :	A, a		a
F1 :	Aa, aa		
Γον. Αναλ. :	1Aa : 1aa		
Φαιν. Αναλ. :	1 φυσιολογικό : 1 ασθενές		1 ασθενές

Γεννιέται απόγονος που πάσχει όπως και στο γενεαλογικό δέντρο.

Γ3.

Με βάση τα δεδομένα του γενεαλογικού δέντρου οι πιθανοί γονότυποι είναι οι εξής:

II1: AA ή Aa

II2: AA ή Aa

II3: aa

II4: Aa

Γ4.

Οι γονότυποι των ατόμων Π1 και Π2 είναι οι εξής:

Π1: AA

Π2: Aa

Οι ανώτεροι ευκαρυωτικοί οργανισμοί όπως είναι ο άνθρωπος είναι διπλοειδείς. Σε κάθε σωματικό τους κύτταρο έχουν 2 αντίγραφα της γενετικής τους πληροφορίας και έχουν τα χρωμοσώματά τους σε ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Τα ομόλογα χρωμοσώματα έχουν την ίδια μορφολογία και ελέγχουν τις ίδιες γενετικές ιδιότητες. Άρα για τις γενετικές ιδιότητες υπάρχουν δύο αλληλόμορφα γονίδια να τις ελέγχουν, ένα σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα. Όταν ένα άτομο είναι ομόζυγο στο επικρατές γονίδιο έχει 2 φυσιολογικά αλληλόμορφα, τα οποία δεν υβριδοποιούνται. Άρα στο άτομο Π1 που δεν πραγματοποιείται υβριδοποίηση έχει μόνο το φυσιολογικό γονίδιο και είναι ομόζυγο στο επικρατές. Όταν ένα άτομο είναι φορέας έχει ένα φυσιολογικό και ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο. Σε αυτή την περίπτωση πραγματοποιείται μόνο μία υβριδοποίηση στο μεταλλαγμένο γονίδιο. Άρα το άτομο Π2 είναι φορέας. (στο άτομο Π3 που πάσχει, πραγματοποιούνται 2 υβριδοποιήσεις γιατί έχει 2 μεταλλαγμένα αλληλόμορφα και είναι ομόζυγο στο υπολειπόμενο).

Γ5. Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Οπότε για τα γονίδια που την ελέγχουν ισχύει:

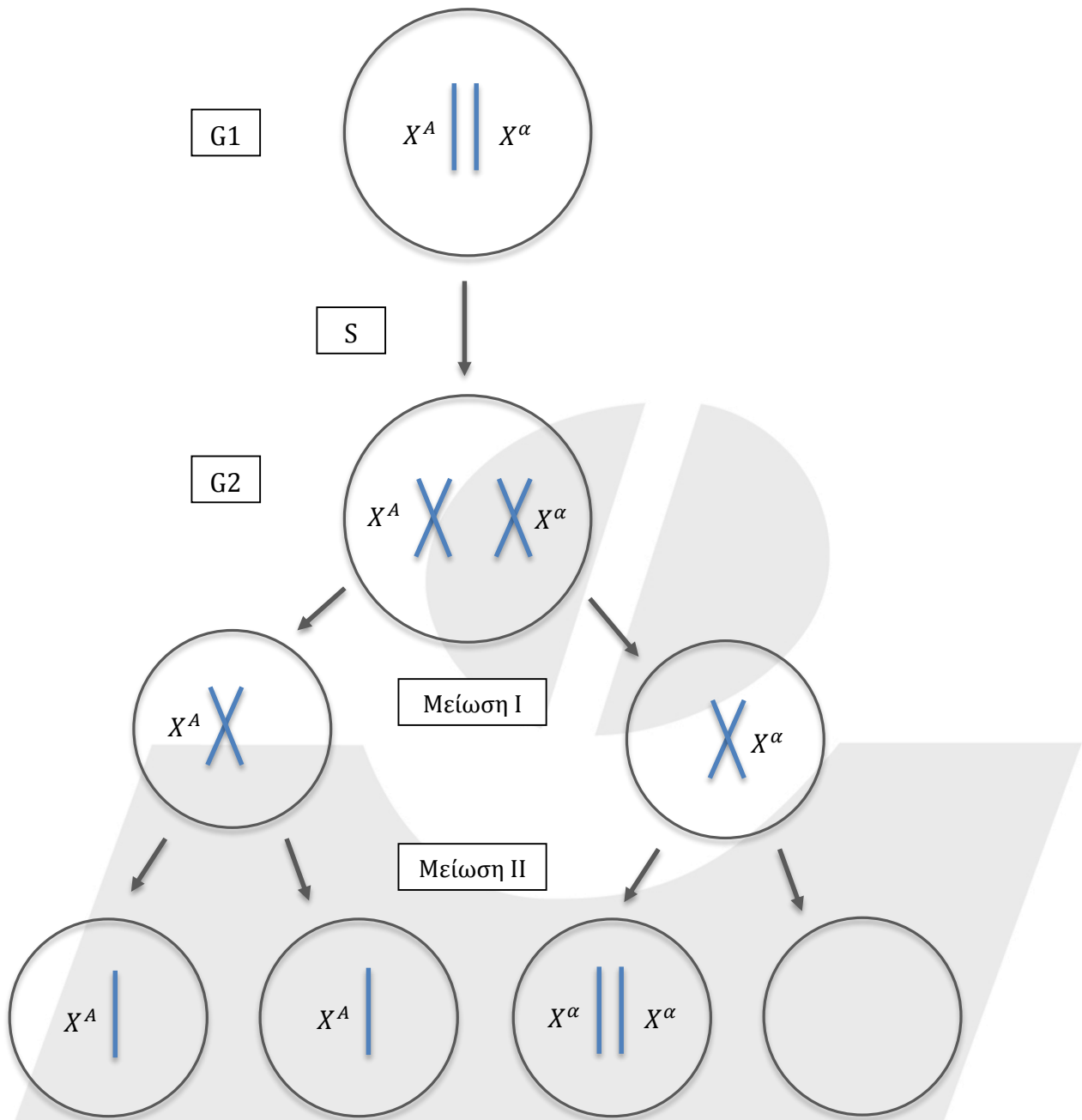
X^A : φυσιολογικό αλληλόμορφο

X^a : αλληλόμορφο υπεύθυνο για την εμφάνιση της μερικής αχρωματοψίας

Εφόσον και οι δύο γονείς είναι φυσιολογικοί, έχουν το επικρατές αλληλόμορφο X^A . Άρα ο αρσενικός γονέας έχει γονότυπο X^AY και δεν φέρει το υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Επειδή γεννιέται απόγονος με το υπολειπόμενο αλληλόμορφο και η περίπτωση της γονιδιακής μετάλλαξης έχει αποκλειστεί, στον απόγονο, το υπολειπόμενο αλληλόμορφο μεταβιβάστηκε από τη μητέρα που είναι φορέας με γονότυπο X^AX^a .

Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Klinefelter έχουν 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και 3 φυλετικά, 2X και 1Y. Το σύνδρομο αυτό είναι αποτέλεσμα μη διαχωρισμού των φυλετικών χρωμοσωμάτων στη μείωση που συνέβη σε κάποιον από τους δύο γονείς. Ο απόγονος που πάσχει από σύνδρομο Klinefelter και μερική αχρωματοψία έχει γονότυπο X^aX^aY . Άρα ο μη διαχωρισμός συνέβη στον θηλυκό γονέα στη μείωση II όπου δεν διαχωρίστηκαν οι αδελφές χρωματίδες του X^a .

Ο μηχανισμός είναι ο εξής:



Μετά από αυτό το μη διαχωρισμό ο θηλυκός γονέας παράγει τους εξής γαμέτες: X^A , X^A , $X^\alpha X^\alpha$ και 0. Ο αρσενικός γονέας κάνει φυσιολογική μείωση και παράγει X^A και Y φυσιολογικούς γαμέτες.

Γονιμοποίηση του $X^\alpha X^\alpha$ γαμέτη του θηλυκού από τον Y γαμέτη του αρσενικού, δίνει απόγονο με γονότυπο $X^\alpha X^\alpha Y$ που πάσχει από σύνδρομο Klinefelter και μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1.

Η κωδική αλυσίδα είναι η αλυσίδα I.

Ο προσανατολισμός των αλυσίδων είναι ο παρακάτω:



Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5'→3'. 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.

Σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας οι δύο αλυσίδες του DNA είναι αντιπαράλληλες (το 3' άκρο της μιας είναι απέναντι από το 5' άκρο της άλλης) και επειδή το RNA είναι συμπληρωματικό με την μη κωδική αλυσίδα, θα είναι αντιπαράλληλο με αυτή, και θα έχει τον ίδιο προσανατολισμό με την κωδική αλυσίδα του DNA του γονιδίου.

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. Άρα το mRNA που κωδικοποιεί τα 8 πρώτα αμινοξέα με προσανατολισμό 5'→3' θα έχει κωδικόνιο έναρξης AUG. Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Το κωδικόνιο έναρξης AUG αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδα του γονιδίου ATG.

Άρα στο παραπάνω τμήμα DNA η αλυσίδα I που με προσανατολισμό 5'→3' έχει κωδικόνιο έναρξης ATG και ακολουθούν 7 κωδικόνια που κωδικοποιούν αμινοξέα, είναι η κωδική αλυσίδα.

Δ2.

Η αλληλουχία βάσεων του mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος του γονιδίου είναι η εξής:



"Κατά την έναρξη της μεταγραφής επιτρέπουν την απελευθέρωση του".

Σελ.32 και 33 σχολικού βιβλίου

Δ3.

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 τον κανόνα συμπληρωματικότητας των αζωτούχων βάσεων. Άρα, το τμήμα του mRNA στο οποίο θα συνδεθεί η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα κατά την έναρξη της μετάφρασης είναι η 5' αμετάφραστη περιοχή του, δηλαδή η αλληλουχία πριν το κωδικόνιο έναρξης που είναι η **5' AGCU 3'**.

Δ4.

Η μεταλλαγμένη πρωτεΐνη αποτελείται από δύο λιγότερα αμινοξέα.

Αυτό μπορεί να συνέβει αν πραγματοποιήθηκε μία αντικατάσταση βάσης στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας ATG που είχε αποτέλεσμα να μετατραπεί σε κωδικόνιο που κωδικοποιεί άλλο αμινοξύ. Άρα η έναρξη της μεταγραφής θα ξεκινήσει από το επόμενο κωδικόνιο έναρξης (ATG), το οποίο είναι το τρίτο κωδικόνιο της κωδικής αλυσίδας. Άρα η μεταλλαγμένη πρωτεΐνη θα αποτελείται από δύο λιγότερα αμινοξέα, γιατί η μετάφραση θα ξεκινήσει από το 3^ο κωδικόνιο.

Δ5.

Το τροποποιημένο mRNA του ρυθμιστικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης φέρει 4 επιπλέον διαδοχικές βάσεις μεταξύ του 3^{ου} και 4^{ου} κωδικονίου του. Άρα η μετάλλαξη στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου είναι προσθήκη 4 διαδοχικών βάσεων ανάμεσα στο 3^ο και 4^ο κωδικόνιο. Επειδή ο αριθμός των βάσεων που προστέθηκαν είναι διαφορετικός του τρία ή πολλαπλασίων του, αλλάζουν όλα τα κωδικόνια που ακολουθούν και η αλληλουχία των αμινοξέων της παραγόμενης πρωτεΐνης δεν εμφανίζει πλέον πολλές ομοιότητες με την αρχική. Ο καταστολέας είναι μια πρωτεΐνη που προσδένεται ισχυρά στο χειριστή και δεν επιτρέπει στην RNA πολυμεράση που προσδένεται στον υποκινητή να μεταγράψει τα τρία δομικά γονίδια. Το αποτέλεσμα της μετάλλαξης θα είναι ότι ο τροποποιημένος καταστολέας δεν θα προσδένεται στο χειριστή. Σε αυτή την περίπτωση η RNA πολυμεράση είναι ελεύθερη να αρχίσει τη μεταγραφή των δομικών γονιδίων του οπερονίου ανεξάρτητα από την απουσία της λακτόζης και της γλυκόζης στο θρεπτικό υλικό. Άρα θα παράγονται συνεχώς τα ένζυμα που μεταβολίζουν τη λακτόζη.

Επιμέλεια: Αναστασίου Γιάννης