

ΘΕΜΑ Α

A1. β. ... μεταγραφής και μετάφρασης

A2. α. ... μόνο στα ευκαρυωτικά κύτταρα

A3. β. ... στο ριβόσωμα

A4. α. ... υπάρχουν φυσιολογικά στο ανθρώπινο γονιδίωμα

A5. δ. ... αυτοσωμικό επικρατή τρόπο

ΘΕΜΑ Β

B1.

300 δεσμοί υδρογόνου	→	Νουκλεόσωμα
7 δεσμοί υδρογόνου	→	Κωδικόνιο-αντικωδικόνιο
4 x 10 ⁸ δεσμοί υδρογόνου	→	Χρωμόσωμα
2800 δεσμοί υδρογόνου	→	Γονίδιο (μέσου μήκους)

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) Οι οργανισμοί που έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση των τεχνικών Γενετικής Μηχανικής ονομάζονται διαγονιδιακά ή γενετικά τροποποιημένοι.

(iii) Ο φορέας κλωνοποίησης είναι ένα μόριο DNA, π.χ. πλασμίδιο ή DNA φάγων, το οποίο μεταφέρει DNA από κύτταρο σε κύτταρο και μπορεί να αυτοδιπλασιάζεται ανεξάρτητα μέσα σε ένα κύτταρο-ξενιστή.

B3. Η πολυπλοκότητα της ασθένειας αυτής 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.

ΜΕΘΟΔΙΚΟ

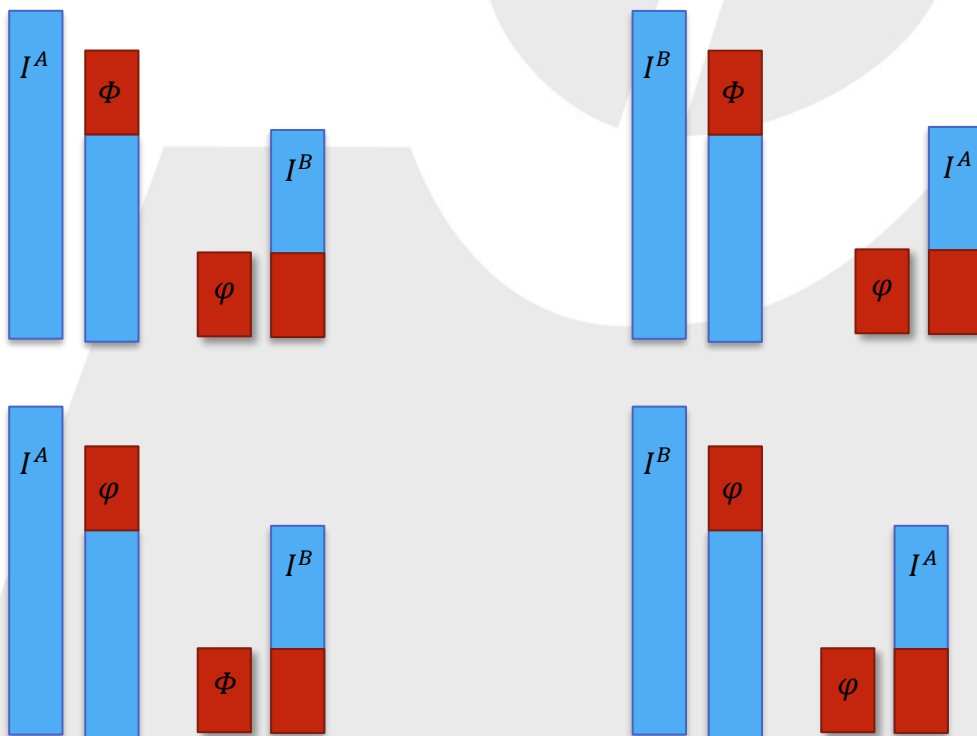
• Στη δημιουργία κάθε είδους καρκίνου συμμετέχουν συνήθως τόσο τα ογκογονίδια όσο και τα ογκοκατασταλτικά γονίδια. Για παράδειγμα, στον καρκίνο του παχέος εντέρου βρέθηκε ότι συμμετέχουν αρκετά γονίδια και των δύο τύπων, τα οποία έχουν υποστεί μεταλλάξεις.

B4. Τα ένζυμα που χρησιμοποιούνται για την κατασκευή της γονιδιωματικής βιβλιοθήκης είναι η περιοριστική ενδονουκλεάση και η DNA δεσμάση. Τα ένζυμα που χρησιμοποιούνται για την κατασκευή της cDNA βιβλιοθήκης είναι η αντίστροφη μεταγραφή, η DNA πολυμεράση, η περιοριστική ενδονουκλεάση και η DNA δεσμάση.

B5. Μεταγράφονται αλλά δεν μεταφράζονται οι 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές, το κωδικόνιο λήξης, τα γονίδια που μεταγράφονται σε tRNA και rRNA.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις έχουμε «ανταλλαγές» χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομόλογα χρωμοσώματα. Η αμοιβαία μετατόπιση μπορεί να προκύψει με τους ακόλουθους πιθανούς τρόπους:



Γ2. Συμβολισμοί:

9IA: το φυσιολογικό 9^ο χρωμόσωμα που φέρει το I^A γονίδιο.

9IB: το φυσιολογικό 9^ο χρωμόσωμα που φέρει το I^B γονίδιο.

9i: το φυσιολογικό 9^ο χρωμόσωμα που φέρει το i γονίδιο.

Μεθοδικό Φροντιστήριο

Βουλιαγμένης & Κύπρου 2, Αργυρούπολη, Τηλ: 210 99 40 999

Δ. Γούναρη 201, Γλυφάδα, Τηλ: 210 96 36 300

Ελ. Βενιζέλου 45 Ν.Σμύρνη, 210 93 10 320

www.methodiko.net

ΜΕΘΟΔΙΚΟ

9*Φ: το 9^ο χρωμόσωμα που εμφανίζει έλλειψη τμήματος που εδράζονται τα γονίδια για την ομάδα αίματος και προσθήκη τμήματος του 12^{ου} χρωμοσώματος με το επικρατές γονίδιο υπεύθυνο για την φαινυλκετονουρία

9*φ: το 9^ο χρωμόσωμα που εμφανίζει έλλειψη τμήματος που εδράζονται τα γονίδια για την ομάδα αίματος και προσθήκη τμήματος του 12^{ου} χρωμοσώματος με το υπολειπόμενο γονίδιο υπεύθυνο για την φαινυλκετονουρία

12Φ: το φυσιολογικό 12^ο χρωμόσωμα που φέρει το επικρατές γονίδιο Φ υπεύθυνο για την φαινυλκετονουρία

12φ: το φυσιολογικό 12^ο χρωμόσωμα που φέρει το υπολειπόμενο γονίδιο φ υπεύθυνο για την φαινυλκετονουρία

12*I^A: το 12^ο χρωμόσωμα που εμφανίζει έλλειψη τμήματος που εδράζονται τα γονίδια υπεύθυνα για την φαινυλκετονουρία και προσθήκη τμήματος του 9^{ου} χρωμοσώματος με το γονίδιο I^A

12*I^B: το 12^ο χρωμόσωμα που εμφανίζει έλλειψη τμήματος που εδράζονται τα γονίδια υπεύθυνα για την φαινυλκετονουρία και προσθήκη τμήματος του 9^{ου} χρωμοσώματος με το γονίδιο I^B

Η γυναίκα έχει γονότυπο iφφ και φυσιολογικό καρυότυπο. Συνεπώς, στους απογόνους μεταβιβάζει το 9^ο χρωμόσωμα με το i αλληλόμορφο και το 12^ο με το φ.

Το πρώτο παιδί εμφανίζει φυσιολογικό καρυότυπο. Επομένως, ο πατέρας του μεταβίβασε τα φυσιολογικά χρωμοσώματα. Για να έχει ομάδα Α θα πρέπει στο φυσιολογικό 9^ο χρωμόσωμα του πατέρα να βρίσκεται το I^A, ενώ για να έχει φαινότυπο υγιή ως προς τη φαινυλκετονουρία, θα πρέπει να έχει στο 12^ο χρωμόσωμα το επικρατές Φ.

Άρα, στο 9* εντοπίζεται το φ γονίδιο και στο 12* το I^B, λόγω της μετατόπισης.

P: άνδρας(x)γυναίκα	9I ^A 9*φ 12Φ 12* I ^B	(x)	9i 9i 12φ 12φ	
Γαμέτες	9I ^A 12Φ, 9I ^A 12*I ^B , 9*φ 12Φ, 9*φ 12*I ^B		9i 12φ	
F1	9I ^A 12Φ	9I ^A 12*I ^B	9*φ 12Φ	9*φ 12*I ^B
9i 12φ	9I ^A 9i 12Φ 12φ	9I ^A 9i 12φ 12*I ^B	9i 9*φ 12Φ 12φ	9i 9*φ 12*I ^B 12φ
Καρυότυπος	Φυσιολογικός καρυότυπος	Έλλειψη τμήματος 12 Επιπλέον τμήμα 9	Επιπλέον τμήμα 12 Έλλειψη τμήματος 9	Αμοιβαία Μετατόπιση
Φαινότυπος ως προς τη δομική	Φυσιολογικός φαινότυπος ως προς τη δομική	Μη φυσιολογικός φαινότυπος ως προς τη δομική	Μη φυσιολογικός φαινότυπος ως προς τη δομική	Φυσιολογικός φαινότυπος ως προς τη δομική
Γονότυπος	I ^A i Φ φ	I ^A I ^B i φ	i Φ φ φ	I ^B i φ φ
Συνολικός φαινότυπος	Ομάδα Α Υγιής	Ομάδα ΑΒ Πάσχει	Ομάδα 0 Υγιής	Ομάδα Β Πάσχει

ΜΕΘΟΔΙΚΟ

Γ3. Από το τετράγωνο του Punnett συμπεραίνουμε πως η πιθανότητα να προκύψει απόγονος με φυσιολογικό φαινότυπο και καρυότυπο είναι $1/4$. Η πιθανότητα να προκύψει θηλυκός απόγονος είναι $1/2$. Συνεπώς η συνολική πιθανότητα είναι $1/2 * 1/4 = 1/8$.

Γ4. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία και η φαιτυλκετονουρία οφείλονται σε γονιδιακές μεταλλάξεις. Η διάγνωσή τους στο έμβρυο θα γίνει με κατάλληλο προγεννητικό έλεγχο με βάση την εβδομάδα κύησης (αμνιοπαρακέντηση ή λήψη χοριακών λαχνών) για παραλαβή εμβρυϊκών κυττάρων και ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA (μοριακή διάγνωση). Για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία ανιχνεύεται το μεταλλαγμένο γονίδιο β^s και για την φαιτυλκετονουρία το υπολειπόμενο μεταλλαγμένο γονίδιο που την προκαλεί. Για να διαπιστωθεί ότι οι γονείς είναι φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας μπορεί να πραγματοποιηθεί λήψη αίματος, απομόνωση DNA από σωματικά κύτταρα και ανάλυση DNA (θα διαθέτουν ένα φυσιολογικό και ένα μεταλλαγμένο γονίδιο). Άλλος τρόπος διάγνωσης είναι η μέτρηση της συγκέντρωσης των αιμοσφαιρινών HbA και HbS στο αίμα τους με βιοχημική δοκιμασία (μικρότερη του φυσιολογικού HbA και ύπαρξη HbS). Επιπλέον, μπορεί να γίνει δοκιμασία δρεπάνωσης κατά την οποία γίνεται παρατήρηση της μορφολογίας των ερυθροκυττάρων τους σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου, καθώς τα ερυθροκύτταρα σε αυτές αποκτούν δρεπανοειδές σχήμα και μετατρέπονται σε δρεπανοκύτταρα.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Το γονίδιο A κωδικοποιεί το mRNA. Η αλυσίδα 1 του γονιδίου είναι η κωδική, διότι σε αυτήν εντοπίσαμε το κωδικόνιο έναρξης $5'ATG^3'$ και με βήμα τριπλέτας συνεχόμενα και μη επικαλυπτόμενα εντοπίσαμε και το κωδικόνιο λήξης $5'TGA^3'$.

Το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του γονιδίου θα είναι :

$5' GAAUUCGGAAC-AUG-CCC-GGG-UCA-GCC-UGA-GAGAAUUGCC 3'$

Δ2. Το γονίδιο Γ κωδικοποιεί το tRNA που μεταφέρει τη μεθειονίνη. Το tRNA συντίθεται με μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου Γ. Η αλυσίδα που χρησιμοποιείται ως καλούπι από την RNA πολυμεράση για το σχηματισμό του tRNA ονομάζεται μη κωδική, ενώ η συμπληρωματική της ονομάζεται κωδική. Η κωδική αλυσίδα του DNA ταυτίζεται με το tRNA, απλά έχει T αντί U και έχει τον ίδιο προσανατολισμό με αυτό.

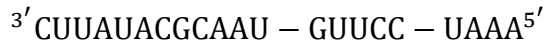
Τμήμα του μορίου tRNA είναι το αντικωδικόνιο του, δηλαδή το $3'UAC^5'$. Άρα η αλληλουχία $3'TAC^5'$ θα υπάρχει στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου και η $5'ATG^3'$ στη μεταγραφόμενη. Εντοπίζουμε την αλληλουχία αυτή στην αλυσίδα 1 του γονιδίου Γ.

Δ3. Το γονίδιο Β κωδικοποιεί το rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος. Κατά την έναρξη της μετάφρασης το mRNA προσδένεται μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στην 5' αμετάφραστη περιοχή του, με το rRNA της μικρής ριβοσωμικής υπομονάδας με βάση τον κανόνα συμπληρωματικότητας των βάσεων.

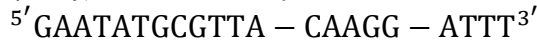
Η πεντάδα των ριβονουκλεοτιδίων $3'CCUUG^5'$ είναι συμπληρωματική της αλληλουχίας $5'GGAAC^3'$ που βρίσκεται στην 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA.

ΜΕΘΟΔΙΚΟ

Η μεταγραφόμενη αλυσίδα του γονιδίου B είναι η αλυσίδα 2, η οποία με τη μεταγραφή θα δώσει rRNA:



Η αλληλουχία της μεταγραφόμενης αλυσίδα του γονιδίου B είναι:

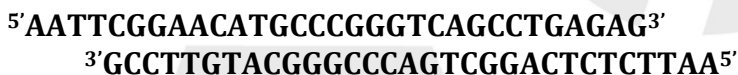


Σημείωση: Κάποιοι υποψήφιοι μπορεί να εντοπίσουν την αλληλουχία $5' \text{ATG} 3'$, συμπληρωματική και αντιπαράλληλη του αντικωδικονίου $3' \text{UAC} 5'$ και στο γονίδιο B (είτε στην αλυσίδα 1 είτε στη αλυσίδα 2 του συγκεκριμένου γονιδίου) με αποτέλεσμα να το αποδώσουν στην κωδικοποίηση του tRNA.

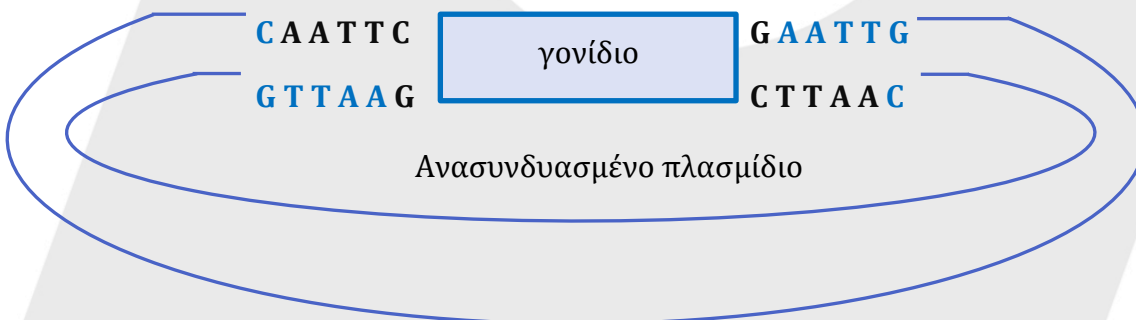
Δ4.

(i) Η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI θα χρησιμοποιηθεί για το κόψιμο του γονιδίου A αφού εντοπίζουμε την αλληλουχία αναγνώρισής της εκατέρωθέν του. Η περιοριστική ενδονουκλεάση ΠΕ-I θα χρησιμοποιηθεί για το κόψιμο του πλασμίδιου αφού αφήνει τα ίδια μονόκλινα άκρα με την EcoRI.

(ii) Το επιθυμητό γονίδιο ενσωματώνεται στο πλασμίδιο με τη δράση της DNA δεσμάσης. Μετά τη δράση της EcoRI στο γονίδιο A το τμήμα με το επιθυμητό γονίδιο είναι το ακόλουθο:



Με την ενσωμάτωσή του στο πλασμίδιο προκύπτει το ακόλουθο ανασυνδυασμένο πλασμίδιο:



Οι αλληλουχίες έξι ζευγών βάσεων εμφανίζονται στο σχήμα.

(iii) Η ΠΕ-I αναγνωρίζει τη αλληλουχία:



και κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ C και A, με κατεύθυνση $5' \rightarrow 3'$ αφήνοντας μονόκλινα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα.

ΜΕΘΟΔΙΚΟ

Όμως, με τη χρήση δύο διαφορετικών περιοριστικών ενδονουκλεασών για τη δημιουργία του ανασυνδυασμένου πλασμιδίου δεν υπάρχει πλέον η αλληλουχία αναγνώρισης της ΠΕ-Ι σε αυτό. Άρα, η επίδραση της ΠΕ-Ι στο ανασυνδυασμένο πλασμίδιο δεν υφίσταται, αφού λόγω ενσωμάτωσης του γονιδίου έχει τροποποιηθεί η αλληλουχία αναγνώρισής της.

Επιμέλεια: Σταύρος Γαρυφαλλίδης, Σοφία Δημάκου, Βάσια Μεραντζή

Για την εύστοχη Συμπλήρωση του Μηχανογραφικού Δελτίου συμβουλευτείτε τον Οδηγό



Σπουδών από τις εκδόσεις μας: «ΣΠΟΥΔΕΣ & ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΑ».

Όλες οι απαραίτητες πληροφορίες για τις Σχολές, τις Σπουδές και τα Επαγγέλματα με βάση τις πρόσφατες αλλαγές στα Τμήματα και τις Σχολές της Τριτοβάθμιας

Εκπαίδευσης!

Περισσότερες πληροφορίες στην ιστοσελίδα του ΜΕΘΟΔΙΚΟΥ: www.methodiko.net

Μεθοδικό Φροντιστήριο

Βουλιαγμένης & Κύπρου 2, Αργυρούπολη, Τηλ: 210 99 40 999

Δ. Γούναρη 201, Γλυφάδα, Τηλ: 210 96 36 300

Ελ. Βενιζέλου 45 Ν.Σμύρνη, 210 93 10 320

www.methodiko.net