

# **ΒΙΟΛΟΓΙΑ**

**ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ (ΝΕΟ ΣΥΣΤΗΜΑ)**

**ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ (ΠΑΛΑΙΟ ΣΥΣΤΗΜΑ)**

**27 ΜΑΪΟΥ 2016**

**ΕΚΦΩΝΗΣΕΙΣ**

## **ΘΕΜΑ Α**

*Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις Α1 έως Α5 και, δίπλα, το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.*

**A1.** Το γενετικό υλικό των χλωροπλαστών

- α.** είναι γραμμικό δίκλωνο DNA
- β.** είναι κυκλικό μόριο DNA
- γ.** έχει μικρότερο μήκος από το μιτοχονδριακό DNA
- δ.** είναι γραμμικό RNA.

**Μονάδες 5**

**A2.** Ένας φυσιολογικός γαμέτης ανθρώπου μπορεί να περιέχει

- α.** 46 χρωμοσώματα
- β.** ένα X χρωμόσωμα
- γ.** πλασμίδια
- δ.** DNA μήκους  $1,5 \times 10^9$  ζεύγη βάσεων.

**Μονάδες 5**

**A3.** Τα σωματικά κύτταρα του προβάτου Dolly περιείχαν

- α.** ανασυνδυασμένο DNA
- β.** το σύνολο του γενετικού υλικού του κυττάρου του μαστικού αδένου του εξάχρονου προβάτου που χρησιμοποιήθηκε στη διαδικασία της κλωνοποίησης
- γ.** το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση της ανθρώπινης  $\alpha_1$  αντιθρυψίνης
- δ.** το μιτοχονδριακό DNA του ωαρίου στο οποίο τοποθετήθηκε ο πυρήνας του κυττάρου του μαστικού αδένου του εξάχρονου προβάτου.

**Μονάδες 5**

**A4.** Η ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος λόγω έλλειψης του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA), οφείλεται

- α.** στον ιό του AIDS
- β.** σε αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο
- γ.** σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο
- δ.** σε φυλοσύνδετο γονίδιο.

**Μονάδες 5**

- A5.** Το πλασμίδιο Ti
- δημιουργεί εξογκώματα στο βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens*
  - απομονώθηκε από τον βακτηριοφάγο T<sub>2</sub>
  - είναι κυκλικό δίκλωνο μόριο DNA
  - χρησιμοποιείται στη γονιδιακή θεραπεία της κυστικής ίνωσης.

**Μονάδες 5**

## ΘΕΜΑ Β

- B1.** Να αντιστοιχίσετε σωστά τον κάθε αριθμό της **στήλης I** με ένα μόνο γράμμα, Α ή Β ή Γ, της **στήλης II**, με βάση τη δράση των ενζύμων της **στήλης I**.

Στήλη I	Στήλη II
1. DNA δεσμάση	A: Δημιουργία φωσφοδιεστερικών δεσμών
2. DNA ελικάση	B: Διάσπαση φωσφοδιεστερικών δεσμών
3. RNA πολυμεράση	Γ: Ούτε το Α, ούτε το Β
4. Περιοριστική ενδονουκλεάση	
5. Πριμόσωμα	
6. Αντίστροφη μεταγραφάση	
7. Απαμινάση της αδενοσίνης	

**Μονάδες 7**

- B2.** Τι είναι ο καρυότυπος; (μονάδες 4) Να αναφέρετε δύο (2) συμπεράσματα που μπορούν να εξαχθούν από τη μελέτη του καρυότυπου ενός ανθρώπου (μονάδες 4).

**Μονάδες 8**

- B3.** Να γράψετε τους ορισμούς:
- μονοκλωνικά αντισώματα (μονάδες 2)
  - γενετική μηχανική (μονάδες 2).

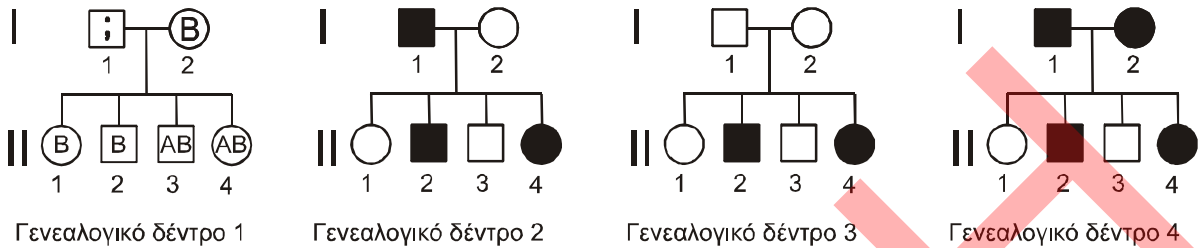
**Μονάδες 4**

- B4.** Μια φαρμακευτική πρωτεΐνη που προορίζεται για ανθρώπινη χρήση, μπορεί να παραχθεί από το γάλα γενετικά τροποποιημένων θηλαστικών, από βακτήρια και από όργανα θηλαστικών που δεν είναι γενετικά τροποποιημένα. Να αναφέρετε τους λόγους, για τους οποίους προτιμούμε να παράγουμε αυτή την πρωτεΐνη όχι από βακτήρια (μονάδες 2) ή από όργανα θηλαστικών (μονάδες 4), αλλά από το γάλα γενετικά τροποποιημένων θηλαστικών.

**Μονάδες 6**

## ΘΕΜΑ Γ

Στην **εικόνα 1** υπάρχουν τέσσερα γενεαλογικά δέντρα (1, 2, 3, 4) στα οποία απεικονίζεται ο τρόπος κληρονόμησης τεσσάρων διαφορετικών χαρακτήρων του ανθρώπου. Στο γενεαλογικό δέντρο 1, ο χαρακτήρας που μελετάται, είναι οι ομάδες αίματος (A, B, AB και O). Οι υπόλοιποι τρεις χαρακτήρες που μελετώνται, είναι: η ασθένεια της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας, η αιμορροφιλία A και ο αλφισμός.



**Εικόνα 1**

Με βάση τα στοιχεία που υπάρχουν στην **εικόνα 1**:

**Γ1.** Να γράψετε στο τετράδιό σας τον γόνοτυπο του ατόμου II που βρίσκεται στο γενεαλογικό δέντρο 1 (μονάδα 1) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3).

**Μονάδες 4**

**Γ2.** Να αντιστοιχίσετε τους τρεις υπόλοιπους χαρακτήρες που μελετώνται (οικογενής υπερχοληστερολαιμία, αιμορροφιλία A και αλφισμός) με τα υπόλοιπα τρία γενεαλογικά δέντρα (2, 3 και 4), γράφοντας, δίπλα από το καθένα γενεαλογικό δέντρο, τον χαρακτήρα που του αντιστοιχεί.

**Μονάδες 3**

**Γ3.** Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας στο ερώτημα Γ2.

**Μονάδες 6**

**Γ4.** Το μόριο DNA ενός βακτηρίου αποτελείται από  $2 \times 10^5$  ζεύγη βάσεων που περιέχουν το μη ραδιενεργό ισότοπο του φωσφόρου. Το βακτήριο αυτό τοποθετείται και πολλαπλασιάζεται σε θρεπτικό υλικό που περιέχει αποκλειστικά ως πηγή φωσφόρου ραδιενεργό  $^{32}\text{P}$ , και υφίσταται πέντε διαδοχικές διαιρέσεις. Ο αριθμός των νουκλεοτιδίων, που θα περιέχουν το μη ραδιενεργό ισότοπο του φωσφόρου στο τέλος των πέντε διαιρέσεων, θα είναι:

α) 0

β)  $4 \times 10^5$

γ)  $2 \times 10^5$

Να γράψετε τη σωστή απάντηση (μονάδες 2) και να την αιτιολογήσετε (μονάδες 4).

(Να θεωρήσετε ότι δεν έχουν συμβεί μεταλλάξεις ή ανταλλαγή γενετικού υλικού).

**Μονάδες 6**

- Γ5.** Βρέθηκε ότι στελέχη του βακτηρίου *Escherichia coli* (*E. coli*) δεν μπορούν να διασπάσουν το δισακχαρίτη λακτόζη. Στα στελέχη αυτά, εντοπίστηκαν γονδιακές μεταλλάξεις. Να εξηγήσετε σε ποια ή ποιες θέσεις του οπερονίου της λακτόζης, εκτός από τα δομικά γονίδια, έχουν συμβεί αυτές οι μεταλλάξεις.

**Μονάδες 6**

### ΘΕΜΑ Δ

Στην εικόνα 2, το τμήμα του DNA περιλαμβάνει ασυνεχές γονίδιο ευκαρυωτικού κυττάρου που κωδικοποιεί μικρό πεπτιδίο. Μέσα στην αγκύλη φαίνεται η αλληλουχία της αμετάφραστης περιοχής που ενώνεται με το rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος.

Αλυσίδα Α    I    [ACAGT... ] ATGTGAATCATAGTTTCCTATGTGGGTTTAAGCAT    II  
 Αλυσίδα Β    III [TGTCA... ] TACACTTAGTATCAAAGGATACACCCAAATTCGTA    IV

**Εικόνα 2**

Τα t-RNAs που χρησιμοποιήθηκαν κατά σειρά στην παραγωγή του πεπτιδίου, είχαν τα αντικωδικόνια

**5' CAU 3', 5' CCA 3', 5' AAA 3', 5' AGG 3', 5' CAU 3', 5' CCA 3', 5' AAC 3'.**

- Δ1.** Να σημειώσετε στο τετράδιό σας ποια από τις αλυσίδες Α ή Β είναι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου (μονάδες 3). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4). Να χαρακτηρίσετε ως 5' ή 3' τα άκρα στα σημεία I, II, III, IV (μονάδες 2).

**Μονάδες 9**

- Δ2.** Να γράψετε στο τετράδιό σας το εσώνιο που υπάρχει στο παραπάνω γονίδιο.

**Μονάδα 1**

- Δ3.** Να γράψετε την αλληλουχία των βάσεων του mRNA, που θα χρησιμοποιηθεί κατά τη μετάφραση της πληροφορίας του γονιδίου της εικόνας 2.

**Μονάδες 5**

- Δ4.** Στην εικόνα 3, η αλληλουχία είναι τμήμα του γονιδίου που μεταγράφεται στο rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος που χρησιμοποιείται στη μετάφραση του ευκαρυωτικού γονιδίου της εικόνας 2.

Αλυσίδα Γ    ...ACAGT...  
 Αλυσίδα Δ    ...TGTCA...

**Εικόνα 3**

Ποια είναι η μεταγραφόμενη αλυσίδα του γονιδίου που μεταγράφεται στο rRNA; (μονάδα 1) Να γραφεί ο προσανατολισμός της (μονάδα 1). Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας (μονάδες 2).

**Μονάδες 4**

**Δ5.** Στην εικόνα 4, υπάρχει το ίδιο τμήμα DNA με την εικόνα 2, και με τα υπογραμμισμένα γράμματα φαίνεται η αλληλουχία των βάσεων στις οποίες γίνεται γονιδιακή μετάλλαξη προσθήκης των τριών παρακάτω συνεχόμενων ζευγών βάσεων:

**5' AGC 3'**  
**3' TCG 5'.**

θέση 1    θέση 2  
 ↓            ↓  
 Αλυσίδα Α    I    [ACAGT...]ATGTGAATCATAG TTTCCCTATGTGGGTTTAAGCAT    II  
 Αλυσίδα Β    III [TGTCA...]TACACTTAGTATC AAAGGATACACCCAAATTCGTA    IV

**Εικόνα 4**

Ποιο θα είναι το αποτέλεσμα της μετάλλαξης αν η προσθήκη γίνει:

- i) στη θέση 1
- ii) στη θέση 2.

**Μονάδες 6**

# **ΒΙΟΛΟΓΙΑ**

**ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ (ΝΕΟ ΣΥΣΤΗΜΑ)**

**ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ (ΠΑΛΑΙΟ ΣΥΣΤΗΜΑ)**

**27 ΜΑΪΟΥ 2016**

**ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ**

## **ΘΕΜΑ Α**

**A1:** β

**A2:** β

**A3:** δ

**A4:** γ

**A5:** γ

## **ΘΕΜΑ Β**

**B1.** 1 – Α, 2 – Γ, 3 – Α, 4 – Β, 5 – Α, 6 – Α, 7 - Γ

**B2.** Τα χρωμοσώματα ταξινομούνται σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος. Η απεικόνιση αυτή αποτελεί τον καρυότυπο.

Τα συμπεράσματα που μπορούμε να εξάγουμε από τη μελέτη καρυοτύπου είναι τα ακόλουθα:

- ο αριθμός των χρωμοσωμάτων
- η μορφολογία των χρωμοσωμάτων
- το είδος του οργανισμού
- το φύλο του ατόμου
- εάν υπάρχει αριθμητική ή και δομική χρωμοσωμική ανωμαλία

**ΦΥΣΙΚΑ** στην απάντηση θα επιλεγούν δύο από τα παραπάνω.

**B3. α.** 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.

**β.** Οι τεχνικές με τις οποίες ο άνθρωπος επεμβαίνει στο γενετικό υλικό, αποτελούν τη Γενετική Μηχανική.

**B4.** Τα διαγονιδιακά ζώα χρησιμοποιούνται για την παραγωγή χρήσιμων πρωτεϊνών σε μεγάλη ποσότητα. Όπως έχει ήδη αναφερθεί είναι δυνατή η παραγωγή πρωτεϊνών, όπως η ινσουλίνη και η ανθρώπινη αυξητική ορμόνη, από βακτήρια. Στις περισσότερες όμως περιπτώσεις οι πρωτεΐνες αυτές δεν είναι ακριβώς ίδιες με τις πρωτεΐνες του ανθρώπου, επειδή τα βακτήρια δεν διαθέτουν τους μηχανισμούς τροποποίησης των πρωτεϊνών που διαθέτουν οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί. Μια πολλά υποσχόμενη ιδέα είναι η παραγωγή πρωτεϊνών από κύτταρα των μαστικών αδένων

των ζώων, για παράδειγμα των προβάτων και των αγελάδων. Με αυτό τον τρόπο θα είναι δυνατή η συλλογή της πρωτεΐνης από το γάλα των ζώων. Αυτός ο τρόπος παραγωγής ονομάζεται παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών από διαγονιδιακά ζώα (gene pharming).

Επίσης όταν παράγονταν οι πρωτεΐνες από τα όργανα θηλαστικών πριν από την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA, οι περισσότερες φαρμακευτικές πρωτεΐνες, δηλαδή οι πρωτεΐνες που χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία διάφορων ασθενειών, ήταν διαθέσιμες σε πολύ μικρές ποσότητες, η παραγωγή τους ήταν πολύ ακριβή και συχνά η βιολογική δράση τους δεν ήταν πλήρως κατανοητή. Επιπρόσθετα, η διαδικασία αυτή ήταν δαπανηρή και πολύπλοκη και επιπλέον, επειδή οι πρωτεΐνες είχαν μικρές διαφορές στη σύσταση των αμινοξέων τους από τις αντίστοιχες ανθρώπινες, προκαλούσαν αλλεργικές αντιδράσεις.

## ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Το άτομο I1 μπορεί να έχει γονότυπο  $I^A i$  ή  $I^A I^B$ .

Γνωρίζουμε ότι οι ομάδες αίματος καθορίζονται από τρία πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια, τα  $I^A$ ,  $I^B$  και  $i$ . Τα  $I^A$  και  $I^B$ , τα οποία κωδικοποιούν τα ένζυμα που σχηματίζουν τα αντιγόνα A και B αντίστοιχα, είναι μεταξύ τους συνεπικρατή ενώ επικρατούν έναντι του  $i$ , το οποίο δεν κωδικοποιεί κάποιο ένζυμο.

Επίσης κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός και δε σχετίζεται με τα αποτελέσματα προηγούμενων κυήσεων.

Το άτομο I2 θα έχει γονότυπο  $I^B I^B$  ή  $I^B i$

Επομένως θα πρέπει να επιτελέσουμε τέσσερις διασταυρώσεις:

1<sup>η</sup> Διασταύρωση: P: I1  $I^A i$  x  $I^B I^B$  I2  
Γ:  $I^A, i$   $I^B$

	$I^A$	$i$
$I^B$	$I^A I^B$	$I^B i$

**Φαινοτυπική αναλογία:** 1 με ομάδα αίματος AB: 1 με ομάδα αίματος B ΙΣΧΥΕΙ

2<sup>η</sup> Διασταύρωση: P: I1  $I^A I^B$  x  $I^B I^B$  I2  
Γ:  $I^A, I^B$   $I^B$

	$I^A$	$I^B$
$I^B$	$I^A I^B$	$I^B I^B$

**Φαινοτυπική αναλογία:** 1 με ομάδα αίματος AB: 1 με ομάδα αίματος B ΙΣΧΥΕΙ

3<sup>η</sup> Διασταύρωση: P: **II** I<sup>A</sup>i x I<sup>B</sup>i **I2**  
 Γ: I<sup>A</sup>, i I<sup>B</sup>, i

	I <sup>A</sup>	i
I <sup>B</sup>	I <sup>A</sup> I <sup>B</sup>	I <sup>B</sup> i
i	I <sup>A</sup> i	ii

**Φαινοτυπική αναλογία:** 1 με ομάδα αίματος AB: 1 με ομάδα αίματος B : 1 με ομάδα αίματος A: 1 με ομάδα αίματος O  
 ΙΣΧΥΕΙ

4<sup>η</sup> Διασταύρωση: P: **II** I<sup>A</sup>I<sup>B</sup> x I<sup>B</sup>i **I2**  
 Γ: I<sup>A</sup>, I<sup>B</sup> I<sup>B</sup>, i

	I <sup>A</sup>	I <sup>B</sup>
I <sup>B</sup>	I <sup>A</sup> I <sup>B</sup>	I <sup>B</sup> I <sup>B</sup>
i	I <sup>A</sup> i	I <sup>B</sup> i

**Φαινοτυπική αναλογία:** 1 με ομάδα αίματος AB: 1 με ομάδα αίματος A : 2 με ομάδα αίματος B  
 ΙΣΧΥΕΙ

Οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τον **1ο νόμο του Mendel**, ο οποίος αποτελεί την κατανομή των αλληλομόρφων στους γαμέτες και τον τυχαίο συνδυασμό τους. Με βάση το νόμο αυτό, κατά τη μείωση όπου σχηματίζονται οι γαμέτες, διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και τα αλληλόμορφα γονίδια. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών.

**Γ2. Γενεαλογικό δένδρο 4 - οικογενής υπερχοληστερολαιμία**

Γενεαλογικό δένδρο 2 – αιμορροφιλία A

Γενεαλογικό δένδρο 3 - αλφισμός

**Γ3. Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία κληρονομείται με επικρατή αυτοσωμικό τρόπο.**

Από το γενεαλογικό δένδρο 4 παρατηρούμε ότι γονείς που έχουν την ασθένεια, τα άτομα **II** και **I2** αποκτούν παιδιά χωρίς την ασθένεια, τα άτομα **III1** και **III3**. Έτσι διαπιστώνουμε ότι το αλληλόμορφο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια κληρονομείται με επικρατή τρόπο. Αυτό γιατί εάν ήταν υπολειπόμενο, τότε οι γονείς, τα άτομα **II** και **I2**, θα έπρεπε να είναι ομόζυγοι για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο, ενώ τα παιδιά τους τα άτομα **III1** και **III3**, θα έπρεπε να έχει ένα τουλάχιστον επικρατές αλληλόμορφο (άτοπο).

Αναλυτικότερα, επιτελώντας και τις κατάλληλες διασταυρώσεις για να απορρίψουμε την περίπτωση το αλληλόμορφο γονίδιο για την ασθένεια να κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο έχουμε:

Αν είναι αυτοσωμικό:

$P_{1(\text{ασθενείς γονείς})}$	αα	(×)	αα
Γαμέτες	α		α
$F_1$	αα		
Φαινοτυπική αναλογία	100%		ασθενείς (άτοπο)

Αν είναι φυλοσύνδετο:

$P_{1(\text{ασθενείς γονείς})}$	$X^aX^a$	(×)	$X^aY$
Γαμέτες	$X^a$		$X^a, Y$
$F_1$	$X^aX^a, X^aY$		
Φαινοτυπική αναλογία	100%		ασθενείς (άτοπο)

Επομένως αποκλείεται το αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια να κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο.

Επιπρόσθετα, από το γενεαλογικό δένδρο 4 παρατηρούμε, ότι πατέρας που έχει την ασθένεια, το άτομο **II**, αποκτά κόρη χωρίς την ασθένεια, το άτομο **III**. Έτσι διαπιστώνουμε ότι το αλληλόμορφο που καθορίζει την ασθένεια αποκλείεται να κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο. Αυτό γιατί γνωρίζουμε ότι τα θηλυκά άτομα παίρνουν από ένα X φυλετικό χρωμόσωμα από τους δύο γονείς τους. Έτσι από τη στιγμή που αποδείξαμε ότι το αλληλόμορφο που καθορίζει την ασθένεια κληρονομείται με επικρατή τρόπο, εάν θεωρούσαμε ότι το υπολειπόμενο αλληλόμορφο είναι φυλοσύνδετο τότε το άτομο **II** θα είχε γονότυπο  $X^AY$ . Έτσι θα έπρεπε να κληροδοτήσει το  $X^A$  επικρατές αλληλόμορφο σε όλες τις κόρες του. Επομένως το άτομο **III** θα έπρεπε να πάσχει (άτοπο).

Επομένως το αλληλόμορφο γονίδιο που καθορίζει την έκφραση της ασθένειας κληρονομείται με επικρατή αυτοσωμικό τρόπο.

Ο αλφισμός κληρονομείται με υπολειπόμενο αυτοσωμικό τρόπο.

Από το γενεαλογικό δένδρο 3 παρατηρούμε ότι γονείς που δεν έχουν την ασθένεια, τα άτομα **I1** και **I2** αποκτούν παιδιά με την ασθένεια, τα άτομα **II2** και **II4**. Έτσι διαπιστώνουμε ότι το αλληλόμορφο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο. Αυτό γιατί εάν ήταν επικρατές, τότε οι γονείς, τα άτομα **I1** και **I2**, θα έπρεπε να είναι ομόζυγοι για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο, ενώ τα παιδιά τους τα άτομα **II2** και **II4**, θα έπρεπε να έχει ένα τουλάχιστον επικρατές αλληλόμορφο (άτοπο).

Αναλυτικότερα, επιτελώντας και τις κατάλληλες διασταυρώσεις για να απορρίψουμε την περίπτωση το αλληλόμορφο γονίδιο για την ασθένεια να κληρονομείται με επικρατή τρόπο έχουμε:

Αν είναι αυτοσωμικό:

$P_{1(\text{υγιείς γονείς})}$	αα	(×)	αα
-------------------------------	----	-----	----

Γαμέτες	$\alpha$	$\alpha$
F <sub>1</sub>	$\alpha\alpha$	
Φαινοτυπική αναλογία	100% (άτοπο)	υγιείς

Αν είναι φυλοσύνδετο:

P <sub>1</sub> (υγιείς γονείς)	$X^{\alpha}X^{\alpha}$	( $\times$ )	$X^{\alpha}Y$
Γαμέτες	$X^{\alpha}$		$X^{\alpha}, Y$
F <sub>1</sub>	$X^{\alpha}X^{\alpha}, X^{\alpha}Y$		
Φαινοτυπική αναλογία	100% (άτοπο)		υγιείς

Επομένως αποκλείεται το αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια να κληρονομείται με επικρατή τρόπο. Άλλωστε γνωρίζουμε ότι στην επικρατή κληρονομικότητα, κάθε ασθενής έχει έναν τουλάχιστον ασθενή γονέα.

Άρα το αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο.

Επιπρόσθετα, από το παραπάνω γενεαλογικό δένδρο 3 παρατηρούμε, ότι πατέρας που δεν έχει την ασθένεια, το άτομο **II**, αποκτά κόρη με την ασθένεια, το άτομο **II4**. Έτσι διαπιστώνουμε ότι το αλληλόμορφο που καθορίζει την ασθένεια αποκλείεται να κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο. Αυτό γιατί γνωρίζουμε ότι τα θηλυκά άτομα παίρνουν από ένα  $X$  φυλετικό χρωμόσωμα από τους δύο γονείς τους. Έτσι από τη στιγμή που αποδείξαμε ότι το αλληλόμορφο που καθορίζει την ασθένεια κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο, εάν θεωρούσαμε ότι το υπολειπόμενο αλληλόμορφο είναι φυλοσύνδετο τότε το άτομο **II4** θα είχε γονότυπο  $X^{\alpha}X^{\alpha}$ . Έτσι θα έπρεπε να κληρονομήσει το ένα  $X^{\alpha}$  υπολειπόμενο αλληλόμορφο από τον πατέρα της. Επομένως το άτομο **II** θα είχε γονότυπο  $X^{\alpha}Y$  και θα έπασχε (άτοπο).

Άρα το αλληλόμορφο που καθορίζει την ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό τρόπο.

Η αιμορροφιλία κληρονομείται με υπολειπόμενο φυλοσύνδετο τρόπο.

Με βάση το γενεαλογικό δένδρο 2 θα έχουμε:

Συμβολισμός Αλληλομόρφου	Ιδιότητα που ελέγχει το αλληλόμορφο	Πιθανοί γονότυποι
$X^A$ :	Επικρατές αλληλόμορφο υπεύθυνο για τη φυσιολογική πήξη του αίματος	Θηλυκά: $X^AX^A$ , $X^AX^{\alpha}$ Αρσενικά:

		$X^AY$
$X^a$ :	Υπολειπόμενο αλληλόμορφο υπεύθυνο για την αιμορροφιλία A	Θηλυκά: $X^aX^a$ Αρσενικά: $X^aY$

Στον άνθρωπο η παρουσία του Y φυλετικού χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο και η απουσία του το θηλυκό. Επομένως τα αρσενικά άτομα θα έχουν XY φυλετικά χρωμοσώματα και τα θηλυκά XX.

Όπως γνωρίζουμε τα αρσενικά άτομα κληρονομούν το X φυλετικό χρωμόσωμα από τη μητέρα τους και το Y από τον πατέρα τους. Έτσι, αφού προκύπτει αγόρι **II2** με αιμορροφιλία και γονότυπο  $X^aY$ , διαπιστώνουμε ότι η μητέρα του, το άτομο **I2** θα έχει γονότυπο  $X^AX^a$  αφού έχει φυσιολογικό φαινότυπο. Επίσης, γνωρίζουμε ότι οι θηλυκοί απόγονοι κληρονομούν από ένα X φυλετικό χρωμόσωμα από τη μητέρα και τον πατέρα τους. Αφού προκύπτει η κόρη **II4** που πάσχει από αιμορροφιλία, θα έχει γονότυπο  $X^aX^a$ . Ο πατέρας, το άτομο **I1**, που πάσχει αιμορροφιλία θα έχει γονότυπο:  $X^aY$ .

Διασταύρωση:

Γονείς: I2:  $X^AX^a$  (x) I1:  $X^aY$   
Γαμέτες:  $X^A, X^a$   $X^a, Y$

Απόγονοι:

	$X^A$	$X^a$
$X^a$	$X^AX^a$	$X^aX^a$
Y	$X^aY$	$X^aY$

**Φαινοτυπική αναλογία:**

1 κορίτσι με φυσιολογική πήξη αίματος: 1 κορίτσι με αιμορροφιλία.

1 αγόρι με φυσιολογική πήξη αίματος: 1 αγόρι με αιμορροφιλία.

ΙΣΧΥΕΙ

**Γ4.** Γνωρίζουμε ότι το κάθε νουκλεοτίδιο έχει μία αζωτούχο βάση. Έτσι ο συνολικός αριθμός των νουκλεοτιδίων στο αρχικό μόριο DNA του βακτηρίου θα είναι  $4 \times 10^5$ .

Οι Watson και Crick φαντάστηκαν μια διπλή έλικα η οποία ξετυλίγεται και κάθε αλυσίδα λειτουργεί σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας νέας συμπληρωματικής αλυσίδας. Έτσι τα δύο θυγατρικά μόρια που προκύπτουν είναι πανομοιότυπα με το μητρικό και καθένα αποτελείται από μία παλιά και μία καινούρια αλυσίδα. Ο μηχανισμός αυτός ονομάστηκε **ημισυντηρητικός**. Επομένως μετά το τέλος των 5 διασταυρώσεων οι μόνες αλυσίδες που δε θα περιέχουν το μη ραδιενεργό ισότοπο του φωσφόρου θα είναι οι δύο αρχικές. Έτσι ο αριθμός των νουκλεοτιδίων που δε θα περιέχουν το μη ραδιενεργό ισότοπο του φωσφόρου θα είναι  $4 \times 10^5$ .

**Γ5.** Το **οπερόνιο της λακτόζης** περιλαμβάνει τα γονίδια που κωδικοποιούν τα τρία ένζυμα διάσπασης της λακτόζης, βρίσκονται το ένα δίπλα στο άλλο πάνω στο γονιδίωμα του βακτηρίου και αποτελούν μια μονάδα. Σε αυτό περιλαμβάνονται εκτός από αυτά τα γονίδια, που ονομάζονται **δομικά**, και αλληλουχίες DNA που ρυθμίζουν τη μεταγραφή τους. Οι αλληλουχίες αυτές που βρίσκονται μπροστά από τα δομικά γονίδια είναι κατά σειρά ένα **ρυθμιστικό γονίδιο**, ο **υποκινητής** και ο **χειριστής**. 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**. Υπάρχουν όμως και περιπτώσεις που το οπερόνιο δεν λειτουργεί λόγω μετάλλαξης σε σημεία καθοριστικά για την έκφρασή/ λειτουργία του.

Επειδή στο συγκεκριμένο στέλεχος της *Escherichia coli* συνέβησαν μεταλλάξεις που καθιστούν αδύνατη τη διάσπαση της λακτόζης, είναι κατανοητό ότι οι μεταλλάξεις αυτές αφορούν στο οπερόνιο της λακτόζης (εκτός δομικών γονιδίων). Οι μεταλλάξεις μπορεί να συνέβησαν:

- Στην αλληλουχία του ρυθμιστικού γονιδίου, με αποτέλεσμα να παράγεται τροποποιημένη πρωτεΐνη καταστολέας, με αλλαγές στην αλληλουχία της στα σημεία πρόσδεσης της λακτόζης (επαγωγή του οπερονίου). Επομένως δε θα μπορεί να συνδεθεί η πρωτεΐνη καταστολέας με τη λακτόζη αλλά θα είναι μονιμα συνδεδεμένη με το χειριστή, μη επιτρέποντας στην RNA πολυμεράση να ξεκινήσει τη μεταγραφή των τριών δομικών γονιδίων.
- Στην αλληλουχία του υποκινητή των δομικών γονιδίων (κοινός και για τα τρία γονίδια) με αποτέλεσμα να μην είναι εφικτή π.χ. η πρόσδεση της RNA πολυμεράσης και η έναρξη της μεταγραφής των δομικών γονιδίων. Έτσι δε θα γίνει η μεταγραφή και κατ' επέκταση η μετάφραση των τριών ενζύμων που καταλύουν τη διάσπαση της λακτόζης.

## **ΘΕΜΑ Δ**

**Δ1.** Γνωρίζουμε ότι τόσο η κωδική αλυσίδα του DNA όσο και το mRNA, είναι συμπληρωματικά προς τη μεταγραφόμενη αλυσίδα του DNA. Έτσι, η μόνη τους διαφορά είναι ότι όπου στην κωδική αλυσίδα υπάρχει T στο mRNA υπάρχει U. Εφόσον το κωδικόνιο έναρξης του mRNA είναι το AUG με κατεύθυνση 5' AUG 3', το αντίστοιχο κωδικόνιο στην κωδική αλυσίδα του DNA θα είναι το ATG και θα έχει κατεύθυνση 5' ATG 3'. Επίσης, εφόσον τα κωδικόνια λήξης του mRNA είναι τα 5' UAG 3' ή 5' UGA 3' ή 5' UAA 3', τα αντίστοιχα κωδικόνια στην κωδική αλυσίδα του DNA θα είναι τα 5' TAG 3' ή 5' TGA 3' ή 5' TAA 3'. Τέλος, οι βάσεις ανάμεσα στο κωδικόνιο έναρξης και το κωδικόνιο λήξης θα πρέπει να διαβάζονται ανά τριάδες (κώδικας τριπλέτας), συνεχόμενα χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο (συνεχής), καθώς κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε μία μόνο τριπλέτα (μη επικαλυπτόμενος).

Επίσης τα **αντικωδικόνια** των tRNA είναι συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα των κωδικονίων του mRNA. Το κωδικόνιο λήξης δεν κωδικοποιεί κανένα αμινοξύ και δεν έχει αντίστοιχο αντικωδικόνιο.

Επομένως τα κωδικόνια του mRNA κατά σειρά θα είναι τα ακόλουθα:

5' AUG 3', 5' UGG 3', 5' UUU 3', 5' CCU 3', 5' AUG 3', 5' UGG 3', 5' GUU 3'.

Τα αντίστοιχα κωδικόνια στην κωδική αλυσίδα θα είναι:

5' ATG 3', 5' TGG 3', 5' TTT 3', 5' CCT 3', 5' ATG 3', 5' TGG 3', 5' GTT 3'.

Συνεπώς στο μόριο DNA θα αναζητήσουμε την αλληλουχία:

**5' ATGTGGTTTCCTATGTGGGTT 3'**. Αμέσως μετά θα πρέπει να ακολουθεί κωδικόνιο λήξης.

Επομένως κωδική είναι η αλυσίδα A με κατεύθυνση 5' → 3' από αριστερά προς τα δεξιά.

Σημείο I – άκρο 5'

Σημείο II – άκρο 3'

Σημείο III – άκρο 3'

Σημείο IV – άκρο 5'

**Δ2.** Αλληλουχία εσωνίου:

**5' AATCATA 3'**

**3' TTAGTAT 5'**

**Δ3.** Η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή με τη βοήθεια μεταγραφικών παραγόντων και προσθέτει συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια έναντι των δεοξυριβονουκλεοτιδίων της μη κωδικής αλυσίδας ενώνοντάς τα με 3' – 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Απέναντι από A προσθέτει U, απέναντι από T προσθέτει A και απέναντι από G προσθέτει C και αντίστροφα.

Το mRNA συντίθεται με κατεύθυνση 5' → 3' με μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας και της αντιπαράλληλης.

Επίσης, κατά την έναρξη της μετάφρασης το mRNA προσδένεται, μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στην 5' αμετάφραση περιοχή του, με το ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Επομένως κατά τη μετάφραση θα χρησιμοποιηθούν και οι βάσεις της 5' αμετάφραστης περιοχής.

Τέλος, το mRNA που θα φτάσει στα ριβοσώματα για να γίνει η μετάφραση θα είναι το ώριμο.

Έτσι, η αλληλουχία των βάσεων του ώριμου mRNA που θα χρησιμοποιηθεί κατά τη μετάφραση της πληροφορίας του γονιδίου, θα είναι η ακόλουθη :

**5' ACAGU...AUGUGGUUCCUAUGUGGGUUUAAGCAU 3'**

**Δ4.** Γνωρίζουμε ότι κατά την έναρξη της μετάφρασης το mRNA προσδένεται, μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στην 5' αμετάφραση περιοχή του, με το ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων (η A συνδέεται μόνο με τη U και αντίστροφα, όπως και η C συνδέεται μόνο με τη G και αντίστροφα) και της αντιπαράλληλης (απέναντι από το 5' άκρο βρίσκεται το 3' άκρο και το αντίστροφο).

Έτσι η αλληλουχία του ριβοσωμικού RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος, με την οποία θα συνδεθεί η 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA θα είναι η ακόλουθη:  
**3' UGUCA 5'**.

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. 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**.

Συνεπώς, στη μεταγραφόμενη αλυσίδα του γονιδίου που μεταγράφεται στο rRNA, θα πρέπει να υπάρχει η ακόλουθη αλληλουχία:

**5' ACAGT 3'**.

Έτσι η μεταγραφόμενη αλυσίδα θα είναι η Αλυσίδα Γ και θα έχει προσανατολισμό, όπως ήδη έχει γραφεί, 5'→3' από αριστερά προς τα δεξιά.

**Δ5.** i) Η προσθήκη μιας τριάδας ζευγών νουκλεοτιδίων στη θέση 1, θα έχει σαν αποτέλεσμα την τροποποίηση της αλληλουχίας

5' AGC 3'

3' TCG 5'

και της σύστασης του 3<sup>ου</sup> και 4<sup>ου</sup> κωδικωνίου. Δηλ.

5' ACAGT...ATG TG ~~AATCATA~~ G TAG CTT CCT ATG TGG GTT TTA GCAT 3'

3' TCTCA... TAC AC ~~TTAGTATC~~ ATC GAA GGA TAC ACC CAA ATT CGTA 5'

Στην παραπάνω μεταλλαγμένη αλληλουχία του γονιδίου, προκύπτει στη θέση του 3<sup>ου</sup> κωδικωνίου ένα κωδικόνιο λήξης TAG, με αποτέλεσμα τον πρόωρο τερματισμό στη σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στις περισσότερες από αυτές τις περιπτώσεις καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

Το τμήμα των τριών ζευγών νουκλεοτιδίων θα μπορούσε να ενσωματωθεί στη θέση 1 και με άλλο προσανατολισμό. Δηλαδή να προκύψει το παρακάτω μεταλλαγμένο μόριο.

5' ACAGT...ATG TG ~~AATCATA~~ G TGC TTT CCT ATG TGG GTT TTA GCAT 3'

3' TCTCA... TAC AC ~~TTAGTAT~~ C ACG AAA GGA TAC ACC CAA ATT CGTA 5'

Σ' αυτή την περίπτωση θα προέκυπτε νέα πολυπεπτιδική αλυσίδα που θα έφερε ένα επιπλέον αμινοξύ στη θέση του 3<sup>ου</sup> της φυσιολογικής, κάτι που μπορεί να αλλάζει τη λειτουργικότητά της. Επίσης αν η μετάλλαξη δεν επηρεάζει τη στερεοδιάταξη και τη λειτουργικότητα, μπορεί να είναι ουδέτερη.

ii) Η προσθήκη μιας τριάδας ζευγών νουκλεοτιδίων στη θέση 2, θα έχει σαν αποτέλεσμα την προσθήκη της αλληλουχίας

5' AGC 3'

3' TCG 5'

μεταξύ του 4<sup>ου</sup> και 5<sup>ου</sup> κωδικωνίου. Δηλ.

5' ACAGT...ATG TG *AATCATA* G TTT CCT **AGC** ATG TGG GTT TTA GCAT 3'  
3' TCTCA... TAC AC *TTAGTAT* CAAA GGA **TCG** TAC ACC CAA ATT CGTA 5'

Σ' αυτή την περίπτωση θα προέκυπτε πολυπεπτιδική αλυσίδα που θα έφερε ένα επιπλέον αμινοξύ στη θέση του 5<sup>ου</sup> της φυσιολογικής, κάτι που μπορεί να αλλάζει τη λειτουργικότητά της. Επίσης αν η μετάλλαξη δεν επηρεάζει τη στερεοδιάταξη και τη λειτουργικότητα, μπορεί να είναι ουδέτερη.

Το τμήμα των τριών ζευγών νουκλεοτιδίων θα μπορούσε να ενσωματωθεί στη θέση 2 και με άλλο προσανατολισμό. Δηλαδή να προκύψει το παρακάτω μεταλλαγμένο μόριο.

5' ACAGT...ATG TG *AATCATA* G TTT CCT **GCT** ATG TGG GTT TTA GCAT 3'  
3' TCTCA... TAC AC *TTAGTAT* C AAA GGA **CGA** TAC ACC CAA ATT CGTA 5'

Σ' αυτή την περίπτωση θα προέκυπτε πολυπεπτιδική αλυσίδα που θα έφερε ένα επιπλέον αμινοξύ στη θέση του 5<sup>ου</sup> της φυσιολογικής, κάτι που μπορεί να αλλάζει τη λειτουργικότητά της. Επίσης αν η μετάλλαξη δεν επηρεάζει τη στερεοδιάταξη και τη λειτουργικότητα, μπορεί να είναι ουδέτερη.