

**ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ
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. Καρυότυπος ονομάζεται η απεικόνιση των χρωμοσωμάτων σε ζεύγη κατά ελαττωμένο μέγεθος.

Τα συμπεράσματα που μπορεί να εξαχθούν από τη μελέτη του καρυότυπου του ανθρώπου είναι: - Το φύλο του οργανισμού –Πιθανές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που μπορεί να παρουσιάζει το άτομο.

B3. Σχολικό βιβλίο σελίδα 119 : «Κάθε είδος αντισώματος ... μονοκλωνικά».

Σχολικό βιβλίο σελίδα 57 : «Οι τεχνικές ... Γενετική Μηχανική».

B4. Σχολικό βιβλίο σελίδα 135 : «Τα διαγονιδιακά ζώα ... gene pharming)». Η συλλογή πρωτεΐνης από τα όργανα θηλαστικών τα οποία δεν είναι διαγονιδιακά μπορεί να προκαλέσει αλλεργικές αντιδράσεις καθώς η σύσταση σε αμινοξέα της πρωτεΐνης των ζώων μπορεί να διαφέρει από αυτή του ανθρώπου και είναι χρονοβόρα και οικονομικά δαπανηρή διαδικασία.

Για τους παραπάνω λόγους προτιμούμε να παράγουμε αυτή την πρωτεΐνη από το γάλα γενετικά τροποποιημένων θηλαστικών.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Σχολικό βιβλίο σελίδες 75,76 : «Δύο από τα αλληλόμορφα ... τα άτομα ομάδας Ο είναι ii».

Αν ο γονότυπος του ατόμου I1 ήταν $I^A I^A$ και ο γονότυπος του ατόμου I2 $I^B I^B$ θα προέκυπταν μόνο απόγονοι με γονότυπο $I^A I^B$ καθώς θα κληρονομούσαν ένα γονίδιο από κάθε γονέα. Αυτό συμβαίνει διότι οι διπλοειδείς οργανισμοί δημιουργούν απλοειδείς γαμέτες κατά τη μείωση. Το είδος και η αναλογία των γαμετών προσδιορίζεται από τον 1^ο Νόμο του Mendel ή Νόμο του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων : «Τα ομόλογα χρωμοσώματα καθώς και τα γονίδια που βρίσκονται σ' αυτά διαχωρίζονται κατά τη διάρκεια της μείωσης και κατανέμονται στους γαμέτες σε ίση αναλογία. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των γονέων».

Έτσι η διασταύρωση θα είναι :

$$P1 : I^A I^A \times I^B I^B$$

Γαμέτες : I^A / I^B

$$F1 (\Gamma A) : I^A I^B$$

F1 (ΦA): 100% άτομα με ομάδα αίματος AB.

Δεν επιβεβαιώνονται οι φαινότυποι των ατόμων του δέντρου.

Αν ο γονότυπος του ατόμου II είναι $I^A i$ τότε μπορεί να έχουμε :

$$P2 : I^A i \times I^B I^B$$

Γαμέτες : $I^A, i / I^B$

$$F1 (\Gamma A) : I^A I^B, I^B i$$

F1 (ΦA) : 50% άτομα με ομάδα αίματος AB

50% άτομα με ομάδα αίματος B

Αυτή η περίπτωση επιβεβαιώνει το φαινότυπο των ατόμων του δέντρου.

Αν ο γονότυπος του ατόμου II είναι $I^A I^B$:

$$P3 : I^A I^B \times I^B I^B$$

Γαμέτες : $I^A, I^B / I^B$

$$F1 (\Gamma A) : I^A I^B, I^B I^B$$

F1 (ΦA) : 50% άτομα με ομάδα αίματος AB

50% άτομα με ομάδα αίματος B

Και αυτή η περίπτωση επιβεβαιώνει το φαινότυπο των ατόμων του δέντρου καθώς «κάθε κύηση αποτελεί ανεξάρτητο γεγονός και δε σχετίζεται με προηγούμενη ή επόμενες κύσεις».

Άρα ο γονότυπος του ατόμου II είναι $I^A i$ ή $I^A I^B$

Γ2. Το γενεαλογικό δέντρο 2 αντιστοιχεί στην αιμορροφιλία A.

Το γενεαλογικό δέντρο 3 αντιστοιχεί στον αλφισμό.

Το γενεαλογικό δέντρο 4 αντιστοιχεί στην οικογενή υπερχοληστερολαιμία.

Γ3. Για το γενεαλογικό δέντρο 3:

Αν το γονίδιο για την ασθένεια ήταν επικρατές, τότε κάθε ασθενής του δέντρου θα είχε τουλάχιστον ένα γονέα ασθενή. Αυτό όμως δεν ισχύει καθώς οι δύο γονείς (II και I2) των ασθενών ατόμων II2 και II4 είναι υγιείς.

Φυλοσύνδετα ονομάζονται τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν υπάρχουν αλληλόμορφα στο Y.

Ένα θηλυκό άτομο έχει 2X χρωμοσώματα, τα οποία κληρονομεί ένα από κάθε γονέα.

Ένα αρσενικό άτομο έχει 1X και 1Y χρωμόσωμα. Το X κληρονομεί από τη μητέρα και το Y από τον πατέρα του.

Αν το γονίδιο για την ασθένεια ήταν φυλοσύνδετο τότε :

X^A : αλληλόμορφο φυσιολογικό

X^a : αλληλόμορφο για την ασθένεια

Σε αυτή την περίπτωση το άτομο II4 θα είχε γονότυπο $X^a X^a$ και θα είχε κληρονομήσει ένα X^a από κάθε γονέα. Ο πατέρας της έτσι θα ήταν ασθενής, πράγμα που δεν ισχύει καθώς το άτομο II είναι υγιές. Άρα το δέντρο 3 αντιστοιχεί στον αλφισμό που είναι ασθένεια αυτοσωμική και υπολειπόμενη.

Για το γενεαλογικό δέντρο 4 ισχύει : Αν το γονίδιο για την ασθένεια ήταν υπολειπόμενο, τότε δύο γονείς ασθενείς θα αποκτούσαν μόνο ασθενή παιδιά καθώς από τη διασταύρωση προκύπτει:

A: αλληλόμορφο υγιές

a: αλληλόμορφο για την ασθένεια.

P : αα x αα

Γαμέτες : α / α

F1 (ΓΑ): αα

F1 (ΦΑ): 100% άτομα ασθενή.

Στο δέντρο 4 αυτό δεν ισχύει καθώς προκύπτουν και υγιείς απόγονοι (Π1, Π3).

Άρα το γονίδιο για την ασθένεια είναι επικρατές και αντιστοιχεί στην οικογενή υπερχοληστερολαιμία.

Συμπερασματικά το γενεαλογικό δέντρο 2 αντιστοιχεί στην αιμορροφιλία Α που είναι φυλοσύνδετη υπολειπόμενη ασθένεια. Αυτό επιβεβαιώνεται από το γεγονός ότι η κόρη Π4 που είναι ασθενής και έχει γονότυπο X^aX^a (όπου X^a : αλληλόμορφο για την αιμορροφιλία) έχει κληρονομήσει ένα X^a από τον πατέρα της Π1 ο οποίος έχει γονότυπο X^aY και είναι πράγματι ασθενής.

Γ4. Ο αριθμός των νουκλεοτιδίων, που θα περιέχουν το μη ραδιενεργό ισότοπο του φωσφόρου στο τέλος των 5 διαιρέσεων θα είναι 4×10^5 δηλαδή το β.

Κατά τον πολλαπλασιασμό του μορίου αποδιατάσσονται οι δύο κλώνοι και με καλούπι τον κάθε ένα συντίθεται ένας καινούργιος. Αυτό ονομάζεται ημισυντηρητικός τρόπος αντιγραφής. Επειδή όλες οι διαιρέσεις γίνονται σε θρεπτικό υλικό με πηγή φωσφόρου ^{32}P , οι μόνοι κλώνοι του DNA οι οποίοι μετά τις 5 διαιρέσεις θα περιέχουν μη ραδιενεργό φώσφορο θα είναι οι αρχικοί, οι οποίοι περιέχουν 4×10^5 βάσεις.

Γ5. Μεταλλάξεις οι οποίες όταν συμβούν σταματούν την παραγωγή των ενζύμων που παράγονται από τα δομικά γονίδια του οπερονίου με αποτέλεσμα να μη μπορεί να διασπαστεί η λακτόζη μπορεί να συμβούν:

1. Μετάλλαξη στον υποκινητή των γονιδίων, οπότε δεν μπορεί να προσδεθεί η RNA πολυμεράση.
2. Μετάλλαξη στο ρυθμιστικό γονίδιο με αποτέλεσμα να παράγεται πρωτεΐνη καταστολέας η οποία δεν μπορεί να συνδεθεί με τη λακτόζη, οπότε παραμένει συνδεδεμένη στο χειριστή εμποδίζοντας την RNA πολυμεράση να μεταγράψει τα 3 δομικά γονίδια.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1.

- ❖ Κατά τη μεταγραφή η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή μαζί με τους μεταγραφικούς παράγοντες και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Τοποθετεί ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια της μεταγραφόμενης αλυσίδας του DNA, σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας, μόνο που απέναντι από την Α του DNA τοποθετεί U και όχι T. Η RNA πολυμεράση συνδέει τα νουκλεοτίδια με 3'-5' φδ. Η μεταγραφή του DNA γίνεται με κατεύθυνση 5' → 3'. Το mRNA που συντίθεται έχει προσανατολισμό 5' → 3'. Το mRNA είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με τη μεταγραφόμενη αλυσίδα του γονιδίου, η οποία ονομάζεται μη κωδική.
- ❖ Γενετικός κώδικας είναι ένας κώδικας αντιστοίχισης τριπλετών βάσεων του mRNA με αμινοξέα της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή κάθε 3 νουκλεοτίδια κωδικοποιούν ένα αμινοξύ. Είναι συνεχής, που αυτό σημαίνει ότι το mRNA διαβάζεται συνεχώς ανά 3 νουκλεοτίδια, χωρίς να παραλείπεται κάποιο. Είναι μη επικαλυπτόμενος,

δηλαδή κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα κωδικόνιο. Έχει κωδικόνιο έναρξης 5' AUG 3' που κωδικοποιεί τη μεθειονίνη και κωδικόνια λήξης τα 5' UGA 3' 5' UAG 3' ή 5' UAA 3'.

- ❖ Ο όρος κωδικόνιο δεν αναφέρεται μόνο στο mRNA αλλά και στο γονίδιο από το οποίο προέκυψε. Έτσι στη κωδική αλυσίδα του γονιδίου υπάρχει κωδικόνιο έναρξης 5' ATG 3' και κωδικόνια λήξης τα 5' TGA 3' 5' TAG 3' ή 5' TAA 3' αντίστοιχα.
- ❖ Η διαδικασία της μετάφρασης γίνεται με κατεύθυνση 5' → 3', δηλαδή το ριβόσωμα αρχίζει να μεταφράζει το mRNA από το 5' άκρο ξεκινώντας τη μετάφραση από το κωδικόνιο έναρξης 5' AUG 3' και συνεχίζει μεταφράζοντας ανά 3 τα νουκλεοτίδια του mRNA, μέχρι να συναντήσει ένα από τα κωδικόνια λήξης, οπότε και τερματίζεται η σύνθεση του πεπτιδίου.
- ❖ Τα αντικωδικόνια είναι τριπλέτες νουκλεοτιδίων του tRNA. Κάθε μόριο tRNA έχει ένα αντικωδικόνιο συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο προς το αντίστοιχο κωδικόνιο του mRNA. Στα κωδικόνια λήξης του mRNA δεν αντιστοιχεί κάποιο αντικωδικόνιο. Κάθε tRNA μεταφέρει ένα αμινοξύ στη θέση της πρωτεϊνοσύνθεσης. Άρα ο αριθμός των μορίων των tRNA που παίρνουν μέρος στη σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας είναι ίσος αριθμητικά με τα αμινοξέα της σχηματιζόμενης αλυσίδας.

Σύμφωνα με τα παραπάνω τα κωδικόνια του mRNA που κωδικοποιούν το πεπτίδιο είναι:

5' AUGUGGUUCCUAUGUGGGUU λήξη 3'.

Τα κωδικόνια της κωδικής που κωδικοποιούν το πεπτίδιο είναι:

5' ATGTGGTTTCCTATGTGGGT λήξη 3'.

Συγκρίνοντας τα κωδικόνια της κωδικής με το παραπάνω μόριο DNA βρίσκω ότι η αλυσίδα A είναι η κωδική και η B η μη κωδική. Το άκρο I και IV είναι τι 5' άκρο και II και III το 3'

Δ2. Το εσώνιο που υπάρχει στο γονίδιο είναι

5' ATTCATA 3'

3' TAAGTAT 5'

Δ3.

Το mRNA που θα χρησιμοποιηθεί κατά τη μετάφραση της πληροφορίας του γονιδίου, υπολογίζοντας και τη 5' αμετάφραστη περιοχή είναι:

5' ACAGU...AUGUGGUUCCUAUGUGGGUUUAAGCAU 3'

Δ4.

Η μεταγραφόμενη αλυσίδα του γονιδίου που μεταγράφεται στο rRNA είναι η Γ. Ο προσανατολισμός της είναι 5' ACAGT 3'.

Το rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με τη 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA. Άρα το rRNA θα έχει προσανατολισμό 3' UGUA 5'.

Το rRNA είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με τη μεταγραφόμενη αλυσίδα του γονιδίου που την παράγει. Άρα μεταγραφόμενη αλυσίδα είναι η 5' ACAGT 3'.

Δ5.

i) Αν η προσθήκη γίνει στη θέση 1 το μόριο που θα προκύψει είναι:

5' ATGTGAATCATAGTAGCTTCCTATGTGGGT TTAAGCAT 3'

3' TACACTTAGTATCATCGAAGGATACACCCAAATTTCGTA 5'

Στο παραπάνω μόριο δημιουργείται πρόωρη λήξη 5' TAG3' οπότε το πεπτίδιο θα είναι μικρότερο από το φυσιολογικό και πιθανότατα ανενεργό.

ii) Αν η προσθήκη γίνει στη θέση 2 το μόριο που θα προκύψει είναι:

5' ATGAATCATAGTTTCCTAGCATGTGGGTTTAAGCAT3'
3' TACTTAGTATCAAAGGATCGTACACCCAAATTCGTA5'

Συγκρίνοντας το μόριο DNA με το φυσιολογικό βρίσκω ότι η μετάλλαξη είναι η προσθήκη της τριπλέτας 5' AGC3' στη κωδική δηλαδή κωδικονίου που κωδικοποιεί ένα επιπλέον αμινοξύ στο πεπτίδιο.

Αν η τριπλέτα συνδεθεί ανεστραμμένη θα προκαλέσει επιμήκυνση της πεπτιδικής αλυσίδας κατά 1 αμινοξύ και στις δύο περιπτώσεις.