

**ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ**  
**ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ****ΘΕΜΑ Α**

Α1. β                    Α2. β                    Α3. γ                    Α4. γ                    Α5. β

**ΘΕΜΑ Β**B1. 1 → ζ  
2 → στ  
3 → α  
4 → ε  
5 → β  
6 → δ

**B2.** Κάθε πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα αποτελείται από νουκλεοτίδια ενωμένα μεταξύ τους με ομοιοπολικό δεσμό. Ο δεσμός αυτός δημιουργείται μεταξύ του ΟΗ του 3' άνθρακα της πεντόζης του 1<sup>ου</sup> νουκλειοτιδίου και της φωσφορικής ομάδας του 5' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου και ονομάζεται 3'–5' φωσφοδιεστερικός δεσμός.

Για να αναπτυχθεί μία πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα η DNA πολυμεράση τοποθετεί δεοξυριβονουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3' άκρο της πεντόζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας.

Η σύνθεση της αλυσίδας γίνεται με προσανατολισμό 5' → 3' δηλαδή το 1<sup>ο</sup> νουκλεοτίδιο έχει ελεύθερο τη φωσφορική ομάδα στο 5' άκρο και το τελευταίο έχει ελεύθερο το ΟΗ στο 3' άκρο.

Σύμφωνα με τα παραπάνω το ελεύθερο άκρο στο μόριο Γ είναι το 5' για αυτό και δεν μπορεί να γίνει σύνθεση DNA.

Επίσης η DNA πολυμεράση δεν μπορεί να ξεκινήσει μόνο της την αντιγραφή, αλλά μπορεί να επιμηκύνει ένα προϋπάρχον τμήμα DNA ή RNA.

Έτσι στο μόριο Β δεν μπορεί να γίνει σύνθεση DNA. Τις παραπάνω προϋποθέσεις διαθέτει το μόριο Α, όπου και γίνεται σύνθεση DNA.

**B3.**

α. Η παρουσία του Υ χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό φύλο, ενώ η απουσία του το θηλυκό. Στον παραπάνω καρυότυπο δεν υπάρχει Υ χρωμόσωμα, άρα το άτομο στο οποίο ανήκει είναι θηλυκό.

β. Υπάρχει έλλειψη του Υ χρωμοσώματος, δηλαδή υπάρχει ένα Χ φυλετικό χρωμόσωμα. Το άτομο πάσχει από σύνδρομο Turner (XO).

γ. Το άτομο με σύνδρομο Turner έχει εμφάνιση θηλυκού ατόμου, είναι στείρο και δεν παρουσιάζει τα δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου.

δ. Ο καρυότυπος κατασκευάζεται όταν το κύτταρο βρίσκεται στο στάδιο της Μετάφασης της Μίτωσης, δηλαδή όταν υπάρχει μέγιστος βαθμός συσπείρωσης στα χρωμοσώματα.

Σε αυτό το στάδιο κάθε χρωμόσωμα είναι διπλασιασμένο, δηλαδή αποτελείται από 2 αδερφές χρωματίδες. Κάθε χρωματίδα αποτελείται από 1 μόριο DNA.

Το άτομο με τον παραπάνω καρυότυπο έχει 45 χρωμοσώματα δηλαδή  $2 \cdot 45 = 90$  χρωματίδες και αντίστοιχα 90 μόρια DNA

**B4.**

Ο στόχος της γονιδιακής θεραπείας είναι να «διορθώσει» τη γενετική βλάβη εισάγοντας στους ασθενείς φυσιολογικά αλληλόμορφα του μεταλλαγμένου γονιδίου. Απαραίτητες προϋποθέσεις για την εφαρμογή της είναι :

- η κλωνοποίηση του υπεύθυνου γονιδίου
- ο προσδιορισμός των κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη
- η εύρεση κατάλληλων φορέων.
- το γονίδιο πρέπει να είναι υπολειπόμενο

**ΘΕΜΑ Γ**

**Γ1.** Μελετώ κάθε γνώρισμα ξεχωριστά.

| Απόγονοι | Κίτρινο | Μαύρο | Άσπρο | Αναλογία |
|----------|---------|-------|-------|----------|
| ♀        | 80      | 40    | 40    | 2:1:1    |
| ♂        | 40      | 20    | 20    | 2:1:1    |

Επειδή η αναλογία των ♂ και ♀ απογόνων είναι ίδια, το γονίδιο είναι αυτοσωμικό. Επίσης παρατηρούνται 3 διαφορετικοί φαινότυποι όπου κανένας από αυτούς δεν είναι ενδιάμεσος των άλλων δύο. Άρα πρόκειται για πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια. Επειδή οι απόγονοι με διπλάσιο φαινότυπο είναι αυτοί που έχουν κίτρινο χρώμα, το κίτρινο είναι το επικρατές.

Ακόμα, από τη διασταύρωση ♀ με κίτρινο χρώμα με ♂ με μαύρο χρώμα, προέκυψαν και απόγονοι με άσπρο χρώμα.

Άρα το γονίδιο για το άσπρο χρώμα είναι υπολειπόμενο όλων.

Συμβολίζω :

$k_1$  : αλληλόμορφο για το κίτρινο χρώμα σώματος

$k_2$  : αλληλόμορφο για το μαύρο χρώμα σώματος

$k_3$  : αλληλόμορφο για το άσπρο χρώμα σώματος

**Γ2.**

Για να διαπιστώσουμε αν ένα γονίδιο είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο σε αμιγείς πληθυσμούς, θα διασταυρώσουμε ♀ άτομο με το υπολειπόμενο γνώρισμα με ♂ με το επικρατές.

Αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό :

Συμβολίζω:

$M$  : αλληλόμορφο για μεγάλο μήκος

$\mu$  : αλληλόμορφο για μικρό μήκος

$P_1$  : (♀)  $\mu\mu$   $\otimes$  (♂)  $MM$

Γαμέτες:  $\mu$  /  $M$

$F_1$  (ΓΑ) :  $M\mu$

$F_1$  (ΦΑ) : 100% άτομα με μεγάλο μήκος κεραιών

Αν το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο:

$P_2$  :  $X^\mu X^\mu$   $\otimes$   $X^M Y$

Γαμέτες :  $X^\mu$  /  $X^M, Y$

$F_1$  (ΓΑ) :  $X^M X^\mu$  ,  $X^\mu Y$

$F_1$  (ΦΑ) : όλα τα θηλυκά έχουν μεγάλο μήκος κεραιών  
όλα τα αρσενικά έχουν μικρό μήκος κεραιών

Η σχέση τους είναι :  $k_1 > k_2 > k_3$

Ο γονότυπος ως προς το χρώμα του ♀ ατόμου είναι  $k_1k_3$  και του ♂  $k_2k_3$

Από την αναλογία των απογόνων βρίσκω ότι τα ♀ άτομα (160 άτομα) είναι διπλάσια από τα ♂ άτομα (80 άτομα)

Αυτό δείχνει ότι υπάρχει δράση φυλοσύνδετου θνησιγόνου γονιδίου, πράγμα που επιβεβαιώνεται από το γεγονός ότι δεν παρατηρούνται άτομα που δεν παράγουν την πρωτεΐνη Α.

Συμβολίζω

$X^A$  : αλληλόμορφο υπεύθυνο για παραγωγή Α

$X^a$  : αλληλόμορφο υπεύθυνο για μη παραγωγή Α (θνησιγόνο).

Ο γονότυπος του ♀ εντόμου είναι :  $k_1k_3X^AX^a$

και του ♂ εντόμου :  $k_2k_3X^AY$

**Γ3.** Κατά την κατασκευή ανασυνδυασμένου πλασμιδίου το γονίδιο της πρωτεΐνης εισάγεται στον παραπάνω φορέα και δημιουργούνται ανασυνδυασμένα πλασμίδια. Υπάρχουν όμως και πλασμίδια που δεν ενσωματώνουν στο γονίδιο και ξαναγίνονται κυκλικά.

Ανασυνδυασμένα και μη ανασυνδυασμένα πλασμίδια εισάγονται σε βακτήρια – ξενιστές που δεν διαθέτουν το οπερόνιο της λακτόζης.

Ορισμένα βακτήρια δέχονται πλασμίδια, μερικά από τα οποία είναι ανασυνδυασμένα. Έτσι δημιουργούνται 3 ειδών βακτήρια:

- βακτήρια που δεν έχουν πλασμίδια (Μη μετασηματισμένα)
- βακτήρια που έχουν ανασυνδυασμένα πλασμίδια (μετασηματισμένα)
- βακτήρια που έχουν μη ανασυνδυασμένα πλασμίδια (μετασηματισμένα)

Τα βακτήρια αναπτύσσονται σε στερεό θρεπτικό υλικό παρουσία amp. Τα μη μετασηματισμένα βακτήρια πεθαίνουν διότι δεν έχουν ανθεκτικότητα στο αντιβιοτικό.

Τα μετασηματισμένα βακτήρια (με ανασυνδυασμένο ή μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο) επιβιώνουν σε θρεπτικό υλικό γλυκόζης.

Στα ανασυνδυασμένα όμως πλασμίδια στο γονίδιο της πρωτεΐνης ενσωματώνεται μέσα στο γονίδιο της β-γαλακτοσιδάσης, οπότε το οπερόνιο της lac που βρίσκεται στο πλασμίδιο απενεργοποιείται και καθώς τα βακτήρια – ξενιστές δεν διαθέτουν το ίδιο οπερόνιο, σε περιβάλλον με πηγή άνθρακα λακτόζη, τα βακτήρια αυτά δεν μπορούν να επιβιώσουν.

Συγκρίνοντας τις δύο καλλιέργειες τα βακτήρια με ανασυνδυασμένο πλασμίδιο είναι οι αποικίες : 3,5,7

Οι υπόλοιπες αποικίες (1,2,4,6) περιέχουν βακτήρια που διαθέτουν μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο καθώς αυτό είναι λειτουργικό και μπορούν να παραχθούν τα 3 ένζυμα που θα διασπάσουν τη λακτόζη.

**ΘΕΜΑ Δ**

**Δ1.** Επειδή στο άτομο  $\Pi_1$  υπάρχουν τμήματα DNA μήκους 600 ζβ και 400 ζβ, τα γονίδια που διαθέτει το άτομο είναι μόνο μεταλλαγμένα, ενώ στο άτομο  $\Pi_2$  που έχει ανέπαφα τα γονίδια, χωρίς να κοπούν από την EcoRI, τα γονίδια είναι φυσιολογικά.

Αν η ασθένεια οφείλεται σε αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο τότε :

A: αλληλόμορφο για την ασθένεια

a: αλληλόμορφο φυσιολογικό

Το άτομο  $I_1$  θα έχει γονότυπο Aa και το άτομο  $I_2$  θα έχει γονότυπο aa.

Συνεπώς το άτομο  $\Pi_1$  θα έχει τουλάχιστον ένα a φυσιολογικό γονίδιο, πράγμα που δεν επιβεβαιώνει τα παραπάνω δεδομένα.

Αν η ασθένεια οφείλεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο, τότε :

A: αλληλόμορφο φυσιολογικό

a: αλληλόμορφο για την ασθένεια

Σ' αυτή την περίπτωση το άτομο  $I_1$  θα έχει γονότυπο aa και το άτομο  $I_2$  AA ή Aa.

Επειδή όμως το άτομο  $\Pi_2$  παρουσιάζει μόνο φυσιολογικά αλληλόμορφα θα έχει γονότυπο AA, πράγμα που δεν μπορεί να ισχύει καθώς θα πρέπει να έχει κληρονομήσει τουλάχιστον ένα a γονίδιο από τον πατέρα του.

Άρα το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο υπολειπόμενο.

**Δ2.**

Συμβολίζω  $X^A$  : φυσιολογικό αλληλόμορφο

$X^a$  : αλληλόμορφο για την ασθένεια

Γονότυποι:  $I_1$  :  $X^aY$

$I_2$  :  $X^AX^a$

$\Pi_1$  :  $X^aX^a$

$\Pi_2$  :  $X^AY$

Στο άτομο  $\Pi_1$  έχει κληρονομήσει από 1  $X^a$  από κάθε γονέα, οπότε και είναι ασθενής, ενώ το άτομο  $\Pi_2$  είναι υγιής και έχει κληρονομήσει το  $X^A$  από τη μητέρα του και το Y από τον πατέρα του.

**Δ3.**

Το άτομο  $I_1$  έχει γονότυπο  $X^aY$  και άρα έχει μόνο μεταλλαγμένα αλληλόμορφα.

Επειδή η EcoRI κόβει τα μεταλλαγμένα αλληλόμορφα, το DNA του ατόμου αυτού θα έχει θαρύσματα 600 ζβ και 400 ζβ.

Το άτομο  $I_2$  που έχει γονότυπο  $X^AX^a$ , έχει ένα φυσιολογικό και ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, οπότε το DNA του αφού κοπεί με την EcoRI θα σχηματίζει τμήματα 1000 ζβ, 600 ζβ και 400 ζβ.

**Δ4.**

Επειδή το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο κόβεται από την EcoRI και η EcoRI κόβει όπου βρει την αλληλουχία :



μεταξύ του G και A με προσανατολισμό  $5' \rightarrow 3'$ , η αλληλουχία της κωδικής αλυσίδας του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου είναι:



Η μετάλλαξη που δημιουργείται είναι αντικατάσταση της 17<sup>ης</sup> βάσης C από αριστερά σε G με αποτέλεσμα να δημιουργείται η αλληλουχία που κόβεται από την EcoRI.

Σύμφωνα με τον γενετικό κώδικα, ο οποίος είναι κώδικας τριπλέτας, συνεχής και με επικαλυπτόμενος, κωδικόνιο έναρξης είναι το  $5' AUG 3'$ .

Ο όρος κωδικόνιο δεν αναφέρεται μόνο στο mRNA, αλλά και στο γονίδιο από το οποίο προέκυψε.

Για αυτό στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου, κωδικόνιο έναρξης είναι το  $5' ATG 3'$

Η μεταγραφή γίνεται με κατεύθυνση  $5' \rightarrow 3'$  και το mRNA που παράγεται είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με τη μεταγραφόμενη αλυσίδα του γονιδίου που ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική της μη κωδικής στο γονίδιο ονομάζεται κωδική.

Στην παραπάνω κωδική αλυσίδα βρίσκω κωδικόνιο έναρξης  $5' ATG 3'$  και προχωρώ με βήμα τριπλέτας βρίσκοντας τα κωδικόνια μέχρι το τέλος της αλυσίδας.

Στο 4<sup>ο</sup> κωδικόνιο μετά την αντικατάσταση βάσης σχηματίζεται  $5' TGA 3'$  πρόωρο κωδικόνιο λήξης που τερματίζει τη σύνθεση της πεπτιδικής αλυσίδας πρόωρα, οπότε και μηδενίζει τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.