

ΘΕΜΑ Α

A1. β

A2. β

A3. δ

A4. γ

A5. γ

ΘΕΜΑ Β

B1. 1→A

2→Γ

3→A

4→B

5→A

6→A

7→Γ

B2. Καρυότυπος ονομάζεται η απεικόνιση των μεταφασικών χρωμοσωμάτων κατά σειρά ελαττούμενου μεγέθους. Τα συμπεράσματα που μπορούμε να εξάγουμε από τη μελέτη ενός καρυοτύπου είναι:

- i) Το φύλο του ατόμου (Σελ. σχολικού βιβλίου: 20-21 « Το 23ο ζεύγος...ζεύγος XX»)
- ii) Η ύπαρξη αριθμητικών ή/και δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών ,(Σελ. σχολικού βιβλίου: 20«Κάθε φυσιολογικό μεταφασικό χρωμόσωμα...23 ζεύγη χρωμοσωμάτων» , Σελ. σχολικού βιβλίου 96: « Τα άτομα που προκύπτουν...τρισωμία » και Σελ. 98 σχολικού βιβλίου: « Για τη διαπίστωση των δομικών.... ζώνες Giemsa»)

B3. α) Σελ. σχολικού βιβλίου 119: « Κάθε είδος...μονοκλωνικά»

β) Σελ. σχολικού βιβλίου 57: «Οι τεχνικέςΓενετική μηχανική»

B4. Όσων αφορά στην παραγωγή της φαρμακευτικής πρωτεΐνης από βακτήρια: Σελ. σχολικού βιβλίου 135: «Στις περισσότερες όμως περιπτώσεις...ευκαρυωτικοί οργανισμοί»

Όσων αφορά στην παραγωγή της φαρμακευτικής πρωτεΐνης από όργανα θηλαστικών αποτελεί μια δαπανηρή, επίπονη, οδηγεί με απομόνωση μικρών ποσοτήτων πρωτεΐνης και επιπλέον λόγω μικρών διαφορών στην αμινοξική αλληλουχίας ενδέχεται να προκαλούνται αλλεργικές αντιδράσεις.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Για τον προσδιορισμό των ομάδων αίματος : Σελ. σχολικού βιβλίου 75-76: «Υπάρχουν όμως περιπτώσεις...είναι ii»

Ο γονότυπος του ατόμου I1 είναι $I^A I^B$ ή $I^A i$

(Επίσης ο γονότυπος του ατόμου I2 είναι $I^B I^B$ ή $I^B i$)

A περίπτωση: $I^A I^B$ (x) $I^B I^B$

Γαμέτες: I^A, I^B I^B, I^B

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

ΦΑ: Άτομα με ομάδα αίματος AB: άτομα με ομάδα αίματος B

B περίπτωση: $I^A i$ (x) $I^B I^B$

Γαμέτες: I^A, i I^B, I^B

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

ΦΑ: Άτομα με ομάδα αίματος AB: άτομα με ομάδα αίματος B

Γ περίπτωση: $I^A I^B$ (x) $I^B i$

Γαμέτες: I^A, I^B I^B, i

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

ΦΑ: Άτομα με ομάδα αίματος AB: 2 άτομα με ομάδα αίματος B: άτομα με ομάδα αίματος A

Δ περίπτωση: $I^A i$ (x) $I^B i$

Γαμέτες: I^A, i I^B, i

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

ΦΑ: Άτομα με ομάδα αίματος AB: άτομα με ομάδα αίματος B: άτομα με ομάδα αίματος A : άτομα με ομάδα αίματος 0

Γ2. Γενεαλογικό δέντρο 2: αιμορροφιλία A

Γενεαλογικό δέντρο 3: αλφισμός

Γενεαλογικό δέντρο 4: οικογενής υπερχοληστερολαμία

Γ3. Γενεαλογικό δέντρο 2

Αιμορροφιλία A → φυλοσύνδετη και υπολειπόμενη νόσος

X^A : Αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την φυσιολογική πήξη του αίματος

X^a : Αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την αιμορροφιλία

$X^A X^a$ (x) $X^a Y$

X^A, X^a X^a, Y

	X^A	X^a
X^a	$X^A X^a$	$X^a X^a$
Y	$X^A Y$	$X^a Y$

ΦΑ υγιή αρσενικά: αρσενικά που πάσχουν από αιμορροφιλία A: υγιή θηλυκά: θηλυκά που πάσχουν από αιμορροφιλία A

Γενεαολογικό δέντρο 3

Αλφισμός → αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος

Γ :Αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για τον υγιή φαινότυπο

γ :Αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για τον αλφισμό

Γγ (x) Γγ

Γ, γ Γ,γ

	Γ	γ
Γ	ΓΓ	Γγ
γ	Γγ	γγ

ΦΑ: Ζυγιά άτομα: 1 άτομο που πάσχει από αλφισμό

Γενεαολογικό δέντρο 4

Οικογενής υπερχοληστερολαιμία → αυτοσωμική επικρατής νόσος

A :Αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για τον υγιή φαινότυπο

α:Αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για τον αλφισμό

Aα (x) Aα

A,α A, α

	A	α
A	AA	Aα
α	Aα	αα

ΦΑ: Ζάτομα που πάσχουν από οικογενή υπερχοληστερολαμία άτομα: 1 υγιές άτομο

Από τις παραπάνω διασταυρώσεις επιβεβαιώνονται οι φαινότυποι των ατόμων που παρουσιάζονται στα δέντρα

Γ4. β

Σελ. 27 σχολικού βιβλίου : « Οι Watson... ημισυντηρητικός»

Σχόλιο: Επομένως μόνο τα νουκλεοτίδια που περιέχονται στους αρχικούς κλώνους δεν θα διαθέτουν το ραδιενεργό ισότοπο

Γ5. Το οπερόνιο της λακτόζης περιλαμβάνει τα τρία γονίδια που κωδικοποιούν τα ένζυμα που είναι υπεύθυνα για τη διάσπαση της λακτόζης. Πριν από αυτά τα δομικά γονίδια περιλαμβάνονται 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. (κεφάλαιο 2 σελ. 40)

Γονιδιακές μεταλλάξεις (αντικαταστάσεις, προσθήκες, ελλείψεις) που οδηγούν στην αδυναμία διάσπασης της λακτόζης από το συγκεκριμένο βακτήριο εκτός από τα δομικά γονίδια είναι:

A. Μετάλλαξη στο ρυθμιστικό γονίδιο με αποτέλεσμα η πρωτεΐνη καταστολέας που παράγεται να μην έχει τη δυνατότητα σύνδεσης με το δισακχαρίτη. Έτσι προσδέεται στον χειριστή απουσία και παρουσία λακτόζης με αποτέλεσμα τη μόνιμη καταστολή του οπερονίου.

B. Μετάλλαξη στον υποκινητή των δομικών γονιδίων, με αποτέλεσμα να μην μπορεί να προσδεθεί η RNA πολυμεράση. Έτσι τα γονίδια δεν μεταγράφονται.

Γ. Μετάλλαξη στον χειριστή με αποτέλεσμα να προσδέεται η πρωτεΐνη καταστολέας είτε παρουσία είτε απουσία λακτόζης.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Εφόσον η 5' αμετάφραστη περιοχή είναι δεξιά, αναμένουμε διαβάζοντας από αριστερά προς τα δεξιά ένα κωδικόνιο έναρξης (ATG) και ένα από τα τρία κωδικόνια λήξης (TGA, TAG, TAA). Επομένως αφού αυτά υπάρχουν στην α αλυσίδα αυτή θα είναι η κωδική και η β αλυσίδα θα είναι η μη-κωδική (μεταγραφόμενη). Ο όρος κωδικόνιο αντιστοιχεί σε τριπλέτες τόσο του mRNA όσο και της κωδικής αλυσίδας του DNA.

Η RNA πολυμεράση θα ξεκινήσει να αντιστοιχεί συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα με το 3' άκρο της μεταγραφόμενης αλυσίδας ριβονουκλεοτίδια.

Το mRNA που θα προκύψει είναι κινητό αντίγραφο της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου. Αντί T θα βρούμε U.

Στο άκρο I αντιστοιχεί το 5' στο άκρο II το 3' άκρο και εφόσον οι δύο αλυσίδες του DNA είναι μεταξύ τους συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες στο άκρο III θα είναι το 3' άκρο και στο άκρο IV το 5'.

Δ2. Το εσώνιο είναι το τμήμα του DNA που δεν αντιστοιχεί σε αμινοξέα. Το τμήμα αυτό απομακρύνεται από το πρόδρομο mRNA κατά τη διαδικασία της ωρίμανσης.

5' AATCATA 3'

3' TTAGTAT 5'

Σελ. 33-34 σχολικού βιβλίου: «Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς...αμετάφραστες περιοχές αντίστοιχα»

Δ3. 5' ACAGU ... AUGUGGUUCCUAUGUGGGUUUAAGCAU 3'

Τα αντικωδικόνια του tRNA θα είναι συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα με τα κωδικόνια του ώριμου mRNA. Κατά την μετάφραση το mRNA διαβάζεται με βήμα τριπλέτας συνεχή και μη επικαλυπτόμενο τρόπο.

Δ4. Η αλληλουχία rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη με την 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA.

Αλληλουχία 5' αμετάφραστης περιοχής: 5' ACAGU 3'

Αλληλουχία rRNA : 3' UGUCA 5'

Παρατηρώ ότι αυτή η αλληλουχία υπάρχει στο τμήμα στην αλυσίδα Δ αφού λοιπόν το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της αλληλουχίας του γονιδίου και άρα της κωδικής αλυσίδας, η αλυσίδα Δ είναι η κωδική και η Γ είναι η μη-κωδική (μεταγραφόμενη)

Γ 5' ...ACAGT... 3' μη-κωδική (μεταγραφόμενη)

Δ 3' ...TGTC... 5' κωδική

Δ5.

Πρόκειται για γονιδιακή μετάλλαξη και συγκεκριμένα για προσθήκη τριών νουκλεοτιδίων.

i) Εάν η τριπλέτα προστεθεί στη θέση 1 τότε η αλληλουχία τροποποιείται ως εξής:

...TAGTAGCTCC...

...ATCATCGAAGG...

Η αλλαγή αυτή οδηγεί στη δημιουργία ενός πρόωρου κωδικονίου λήξης (TAG) στο 3^ο κωδικόνιο του ώριμου mRNA, με αποτέλεσμα τον τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης. Επομένως δεν παράγεται καθόλου πρωτεΐνη.

Εάν η τριπλέτα προστεθεί μετά από αναστροφή τότε η αλληλουχία που προκύπτει είναι η εξής:

...TAGTGCTTCC...

...ATCACGAAAGG...

Η αλλαγή αυτή οδηγεί στην αλλαγή του βήματος τριπλέτας κατά την μετάφραση των κωδικονίων με αποτέλεσμα την αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων στην παραγόμενη αλυσίδα. Αποτέλεσμα θα είναι η απώλεια της βιολογικής λειτουργίας της πρωτεΐνης.

ii) Εάν η τριπλέτα προστεθεί στη θέση 2 τότε η αλληλουχία τροποποιείται ως εξής:

...TTTCCTAGCATG ...

...AAAGGATCGTAC...

Η αλλαγή αυτή οδηγεί στην προσθήκη ενός κωδικονίου μεταξύ του 4^{ου} και του 5^{ου} κωδικονίου. Επομένως προστίθεται ένα αμινοξύ στην παραγόμενη πολυπεπτιδική αλυσίδα. Η αλλαγή αυτή ανάλογα με τη θέση της προσθήκης μπορεί να επηρεάζει τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης (εάν βρίσκεται στο ενεργό κέντρο) ή να μην επηρεάζει τη λειτουργικότητάς της.

Εάν η τριπλέτα προστεθεί μετά από αναστροφή τότε η αλληλουχία που προκύπτει είναι η εξής:

...TTTCCTGCTATG ...

...AAAGGACGATAC...

Η αλλαγή αυτή οδηγεί στην προσθήκη ενός κωδικονίου μεταξύ του 4^{ου} και του 5^{ου} κωδικονίου. Επομένως προστίθεται ένα αμινοξύ στην παραγόμενη πολυπεπτιδική αλυσίδα. Η αλλαγή αυτή ανάλογα με τη θέση της προσθήκης μπορεί να επηρεάζει τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης (εάν βρίσκεται στο ενεργό κέντρο) ή να μην επηρεάζει τη λειτουργικότητάς της.