



Διεύθυνση: Χρήστος Α. Χαρακόπουλος

Μ. Αλεξάνδρου 49, 3ος όροφος, Δράμα, τηλ.: 25210 21972, κιν.: 6973585563  
www.akademia.gr / e-mail: info@akademia.gr

## Προτεινόμενα θέματα 2014

### Θέμα Α

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό κάθε μίας από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις **A1** έως **A5** και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

**A1.** Το σύμπλεγμα ριβοσωμάτων και mRNA ονομάζεται

- α. χρωμόσωμα
- β. πλασμίδιο
- γ. πολύσωμα
- δ. ριβονουκλεοπρωτεϊνικό σωματίδιο

**Μονάδες 5**

**A2.** Σε μια κλειστή καλλιέργεια μικροοργανισμών, ο πληθυσμός παραμένει σταθερός:

- α. μόνο στη στατική φάση
- β. μόνο στη λανθάνουσα φάση
- γ. καθόλη τη διάρκεια της καλλιέργειας
- δ. κατά την στατική και κατά τη λανθάνουσα φάση

**Μονάδες 5**

**A3.** Η αντίστροφη μεταγραφάση χρησιμοποιείται

- α. στη δημιουργία της cDNA βιβλιοθήκης
- β. στη δημιουργία της γονιδιωματικής βιβλιοθήκης
- γ. στη διαδικασία της υβριδοποίησης
- δ. στη διαδικασία δημιουργίας μονοκλωνικών αντισωμάτων

**Μονάδες 5**

**A4.** Από ένα κωδικόνιο κωδικοποιείται

- α. η βαλίνη
- β. το γλουταμινικό οξύ
- γ. η τρυπτοφάνη
- δ. το κωδικόνιο λήξης

**Μονάδες 5**

**A5.** Σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο συναντάμε

- α. 1 είδος RNA
- β. 2 είδη RNA
- γ. 3 είδη RNA
- δ. 4 είδη RNA

**Μονάδες 5**

**Θέμα Β**

**B1.** Να απεικονίσετε και να περιγράψετε το κεντρικό δόγμα της βιολογίας σύμφωνα με τις σύγχρονες αντιλήψεις της επιστήμης.

**Μονάδες 6**

**B2.** Να περιγράψετε τη διαδικασία καλιέργειας μικροοργανισμών σε μεγάλη κλίμακα (βιομηχανική καλλιέργεια).

**Μονάδες 6**

**B3.** Να περιγράψετε μία από τις μεθόδους προγεννητικού ελέγχου που γνωρίζετε ότι χρησιμοποιούνται για τον εντοπισμό γενετικών ανωμαλιών σε εμβρυα.

**Μονάδες 7**

**B4.** Πως καθορίζονται και κληρονομούνται οι ομάδες αιματος στον άνθρωπο;

**Μονάδες 6**

**Θέμα Γ**

Από τη διασταύρωση θηλυκού εντόμου με φυσιολογικές πτέρυγες και πορτοκαλί μάτια με αρσενικό άτομο με ατροφικές πτέρυγες και κόκκινα μάτια προέκυψαν 150 απόγονοι με εξής χαρακτηριστικά:

51 θηλυκά με φυσιολογικές πτέρυγες και πορτοκαλί μάτια

49 θηλυκά με φυσιολογικές πτέρυγες και κόκκινα μάτια

50 αρσενικά με φυσιολογικές πτέρυγες και κόκκινα μάτια

Ο χαρακτήρας που αφορά το σχήμα των πτερυγών κληρονομείται με αυτοσωμικό τρόπο. Τα παραπάνω χαρακτηριστικά οφείλονται σε γονίδια που εδράζονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα. Στο έντομο αυτό, το φύλο καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο.

**G1.** Με βάση τις αναλογίες των απογόνων της συγκεκριμένης διασταύρωσης να διερευνήσετε τον τρόπο κληρονόμησης των δύο χαρακτήρων και να γράψετε τους πιθανούς γονοτύπους των γονέων (μονάδες 6). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 7).

**Μονάδες 13**

**G2.** Ένα αρσενικό της F1 γενιάς διασταυρώνεται με ένα θηλυκό της F1 γενιάς που έχει πορτοκαλί μάτια (διασταύρωση 1) και με ένα θηλυκό της F1 γενιάς που έχει κόκκινα μάτια (διασταύρωση 2). Να βρείτε την αναλογία των φαινοτύπων στους απόγονους της F2 γενιάς για κάθε μια διασταύρωση και να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.

**Μονάδες 7**

**G3.** Να αναφέρεται πέντε ένζυμα ή σύμπλοκα ενζύμων τα οποία καταλύουν τη δημιουργία 3'-5' φωσφοδιεστερικού δεσμού ανάμεσα σε δύο νουκλεοτίδια.

**Μονάδες 5**

**Θέμα Δ**

Παρακάτω παρατίθενται οι αλληλουχίες αμινοξέων των πεπτιδίων Α και Α1 ενός είδους βακτηρίου. Το πεπτίδιο Α δημιουργήθηκε από την έκφραση του γονιδίου Α και το πεπτίδιο Α1 από την έκφραση του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου του Α1.

**Πεπτίδιο Α**

NH<sub>2</sub>-μεθειονίνη-τρυπτοφάνη-ιστιδίνη-ισολευκίνη-γλουταμίνη-ισολευκίνη-ασπαραγίνη-COOH

**Πεπτίδιο Α1**

NH<sub>2</sub>-μεθειονίνη-τρυπτοφάνη-προλίνη-τυροσίνη-θρεονίνη-ασπαρτικό οξύ-COOH

**Δ1.** Να προσδιορίσετε έναν πιθανό τύπο μετάλλαξης που συνέβει στο γονίδιο A και οδήγησε στην δημιουργία του γονιδίου A1. Να γράψετε τα κωδικόνια της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου A. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**Μονάδες 8**

Στο ίδιο είδος βακτηρίου υπάρχει ακόμα ένας μεταλλαγμένος τύπος του γονιδίου A, ο A2 ο οποίος είναι υπεύθυνος για τη σύνθεση του πεπτιδίου A2. Η μετάλλαξη που έχει συμβεί στο γονίδιο A προκείμενου να προκείψει το γονίδιο A2 είναι μια μετάλλαξη αναστροφής. Πιο συγκεκριμένα, το τμήμα του γονιδίου A που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση των αμινοξέων

- ιστιδίνη-ισολευκίνη-γλουταμίνη -

έσπασε στα δύο του άκρα και μετά από αναστροφή επανασυνδέθηκε στο ίδιο σημείο.

**Δ2.** Να γράψετε την αλληλουχία των αμινοξέων στο πεπτίδιο A2 και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**Μονάδες 10**

Σας δίνεται ο γενετικός κώδικας.

		Δεύτερο γράμμα							
		U	C	A	G				
Πρώτο γράμμα	U	UUU } φαυλαλανίνη UUC } (phe) UUA } λευκίνη UUG } (leu)	UCU } UCC } σερίνη UCA } (ser) UCG }	UAU } τυροσίνη UAC } (tyr) UAA } λήξη UAG } λήξη	UGU } κυστεΐνη UGC } (cys) UGA } λήξη UGG } τρυπτοφάνη (trp)	U	C	A	G
	C	CUU } CUC } λευκίνη CUA } (leu) CUG }	CCU } CCC } προλίνη CCA } (pro) CCG }	CAU } ιστιδίνη CAC } (his) CAA } γλουταμίνη CAG } (gln)	CGU } CGC } αργινίνη CGA } (arg) CGG }	U	C	A	G
	A	AUU } ισολευκίνη AUC } (ile) AUA } AUG } μεθειονίνη (met) έναρξη	ACU } ACC } θρεονίνη ACA } (thr) ACG }	AAU } ασπαραγίνη AAC } (asn) AAA } λυσίνη AAG } (lys)	AGU } σερίνη AGC } (ser) AGA } αργινίνη AGG } (arg)	U	C	A	G
	G	GUU } GUC } βαλίνη GUA } (val) GUG }	GCU } GCC } αλανίνη GCA } (ala) GCG }	GAU } ασπάρτικό οξύ GAC } (asp) GAA } γλουταμινικό οξύ GAG } (glu)	GGU } GGC } γλυκίνη GGA } (gly) GGG }	U	C	A	G
		Τρίτο γράμμα							

**Δ3.** Από τον γάμο δύο υγιών ατόμων γεννήθηκαν δύο αγόρια που πάσχουν από το σύνδρομο Klinefelter. Το ένα από τα δύο αγόρια πάσχει επιπλέον και από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα. Να περιγράψετε τους μηχανισμούς που μπορούν να οδηγήσουν στη γέννηση των συγκεκριμένων απογόνων.

**Μονάδες 7**

## Απαντήσεις

### Θέμα Α

A1: γ

A2: δ

A3: α

A4: γ

A5: δ

### Θέμα Β

**B1.** Για αρκετό καιρό οι ερευνητές πίστευαν ότι όλη η ροή της γενετικής πληροφορίας γινόταν προς τη μία μόνο κατεύθυνση, δηλαδή ότι το DNA μεταγραφόταν σε RNA. Σήμερα είναι γνωστό ότι μερικοί ιοί έχουν RNA ως γενετικό υλικό. Ένα ένζυμο που υπάρχει στους ίδιους τους ιούς, η αντίστροφη μεταγραφάση, χρησιμοποιεί ως καλούπι το RNA, για να συνθέσει DNA. Επιπλέον, σε ορισμένους ιούς το RNA έχει την ικανότητα να αυτοδιπλασιάζεται.

Έτσι σήμερα το κεντρικό δόγμα περιγράφεται ως εξής:



Συνοψίζοντας, λοιπόν, διαπιστώνουμε ότι η αντιγραφή του DNA διακωδικοποιεί τη γενετική πληροφορία, ενώ η μετάφραση χρησιμοποιεί αυτή την πληροφορία, για να κατασκευάσει ένα πολυπεπτίδιο. Η μεταγραφή καθορίζει ποια γονίδια θα εκφραστούν, σε ποιους ιστούς (στους πολυκύτταρους ευκαρυωτικούς οργανισμούς), και σε ποια στάδια της ανάπτυξης.

**B2.** Όταν γίνεται καλλιέργεια μικροοργανισμών σε μεγάλη κλίμακα (βιομηχανική καλλιέργεια) χρησιμοποιούνται κατάλληλες συσκευές που ονομάζονται ζυμωτήρες ή βιοαντιδραστήρες. Οι βιοαντιδραστήρες επιτρέπουν τον έλεγχο και τη ρύθμιση των συνθηκών (θερμοκρασία, pH, συγκέντρωση O<sub>2</sub>) που αφορούν την καλλιέργεια. Στο θρεπτικό υλικό, που προστίθεται στους βιοαντιδραστήρες, χρησιμοποιούνται φθηνές πηγές άνθρακα όπως η μελάσα που αποτελεί παραπροϊόν της επεξεργασίας ζαχαροκάλαμου ή σακχαρότευτλων. Η καλλιέργεια στο βιοαντιδραστήρα ξεκινάει με τον εμβολιασμό από μια αρχική καλλιέργεια μικροοργανισμών που έχει γίνει στο εργαστήριο. Μέσα στο βιοαντιδραστήρα οι μικροοργανισμοί αναπτύσσονται και πολλαπλασιάζονται χρησιμοποιώντας τα συστατικά του θρεπτικού υλικού. Όλες οι διεργασίες πρέπει να γίνονται κάτω από στείρες συνθήκες για να μην γίνει μόλυνση της καλλιέργειας. Ο ίδιος ο βιοαντιδραστήρας και το θρεπτικό υλικό αποστειρώνονται πριν από τη χρήση.

**B3.** Στις περιπτώσεις που υπάρχει αυξημένη πιθανότητα το έμβρυο να εμφανίσει κάποια γενετική ανωμαλία, τότε συνίσταται η διενέργεια προγεννητικού ελέγχου.

Με την αμνιοπαρακέντηση λαμβάνεται από τον αμνιακό σάκο, με τη βοήθεια βελόνας, μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού. Μέσα σε αυτό βρίσκονται εμβρυϊκά κύπαρα. Τα κύπαρα αυτά μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την ανάλυση DNA και τη βιοχημική ανάλυση ορισμένων πρωτεϊνών και ενζύμων, όπως στην περίπτωση της φαινυλκετονουρίας. Επίσης, ύστερα από

καλλιέργεια, τα εμβρυϊκά αυτά κύτταρα χρησιμοποιούνται για τη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών, με μελέτη του καρυότυπου. Η αμνιοπαρακέντηση πραγματοποιείται από την 12η-16η εβδομάδα της κύησης και αποτελεί έναν ασφαλή και αξιόπιστο τρόπο διάγνωσης των γενετικών ανωμαλιών. Με αμνιοπαρακέντηση μπορεί να ελεγχθεί η ύπαρξη περισσότερων από 100 γενετικών ανωμαλιών.

ή

Εναλλακτική μέθοδος προγεννητικού ελέγχου είναι η λήψη χοριακών λαχνών. Πραγματοποιείται συνήθως την 9η-12η εβδομάδα της κύησης και περιλαμβάνει τη λήψη εμβρυϊκών κυψάρων από τις προεκβολές (λάχνες) του χόριου (εμβρυϊκή μεμβράνη που συμμετέχει στο σχηματισμό του πλακούντα). Τα κύτταρα από τις χοριακές λάχνες μπορούν να χρησιμοποιηθούν τόσο για τον έλεγχο των χρωμοσωμάτων (καρυότυπος) όσο και για βιοχημικές αναλύσεις και ανάλυση DNA όπως στη δρεπανοκυπαρική αναιμία.

**B4.** Υπάρχουν περιπτώσεις στις οποίες στα ετερόζυγο άτομα εκφράζονται και τα δύο αλληλόμορφα στο φαινότυπο. Στην περίπτωση αυτή τα γονίδια ονομάζονται συνεπικρατή. Δύο από τα αλληλόμορφα του γονιδίου που καθορίζει τον τύπο των ομάδων αίματος ABO του ανθρώπου είναι συνεπικρατή. Τα άτομα με ομάδα αίματος A έχουν στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων τους αντιγόνο τύπου A. Άτομα ομάδας αίματος B έχουν αντιγόνο B. Ένα άτομο ομάδας αίματος AB έχει αντιγόνα A και B, ενώ ένα άτομο ομάδας αίματος O δεν έχει κανένα αντιγόνο. Το γονίδιο I, που καθορίζει τις ομάδες αίματος, έχει τρία αλληλόμορφα. Τα  $I^A$  και  $I^B$  κωδικοποιούν τα ένζυμα που σχηματίζουν τα A και B αντιγόνα αντίστοιχα, ενώ το i δεν κωδικοποιεί κάποιο ένζυμο. Τα  $I^A$  και  $I^B$  είναι συνεπικρατή, ενώ το i είναι υπολειπόμενο. Άτομα ομάδας A έχουν γονότυπο,  $I^A I^A$  ή  $I^A i$ . Άτομα ομάδας B έχουν γονότυπο  $I^B I^B$  ή  $I^B i$ , ενώ άτομα AB έχουν  $I^A I^B$ . Τα άτομα ομάδας O είναι ii.

### Θέμα Γ

**Γ1.** Από τις αναλογίες των απογόνων της F1 διαπιστώνουμε ότι η αναλογία θηλυκών προς αρσενικά άτομα είναι 100:50 δηλαδή 2:1. Εμείς ωστόσο γνωρίζουμε ότι αναλογία των φύλων στους απογόνους, στα είδη στα οποία το φύλο κληρονομείται όπως στον άνθρωπο, είναι φυσιολογικά 1:1. Το γεγονός ότι η αναλογία των απογόνων στην F1 ως προς το φύλο αποκλίνει από τη φυσιολογική θα μπορούσε να εξηγηθεί αν εμπλέκεται κάποιο **φυλοσύνδετο θνησιγόνο γονίδιο**. Μια και ο τρόπος κληρονόμησης του χαρακτήρα σχήμα πτερύγων είναι αυτοσωμικός, αυτό σημαίνει ότι φυλοσύνδετος μπορεί να είναι ο τρόπος κληρονόμησης του χρώματος των ματιών.

Όσον αφορά το χρώμα των ματιών παρατηρούμε ότι υπάρχουν δύο φαινοτυποι: κόκκινα μάτια και πορτοκαλί μάτια. Αφού ενεπλέκεται θνησιγόνο γονίδιο υπάρχει και τρίτος φαινότυπος, αυτός που οδηγεί σε θάνατο ορισμένα άτομα. Στην F1 γενιά, τα μισά αρσενικά έχουν κόκκινα μάτια και τα άλλα μισά έχουν πεθάνει. Ωστόσο, το X χρωμόσωμα τα αρσενικά άτομα το κληρονομούν από τη μητέρα τους. Άρα το θηλυκό άτομο της P γενιάς το οποίο έχει πορτοκαλί μάτια, θα έχει ένα χρωμόσωμα που φέρει το γονίδιο του κόκκινου χρώματος και ένα χρωμόσωμα που φέρει το γονίδιο του θνησιγόνου. Άρα το ετερόζυγο άτομο ως προς το χρώμα των ματιών έχει πορτοκαλί μάτια.

Αν συμβολίσουμε τα παραπάνω γονίδια θα έχουμε:

K: κόκκινο χρώμα

Kk: πορτοκαλί χρώμα

kk: θνησιγόνος δράση

οι γονότυποι των ατόμων της P γενιάς θα είναι:

Θηλυκό άτομο:  $X^KX^K$

Αρσενικό άτομο:  $X^kY$

Όσον αφορά το σχήμα της πτέρυγας παρατηρούμε ότι από τη διασταύρωση ατόμου με φυσιολογικές πτέρυγες με άτομο με ατροφικές πτέρυγες προέκυψαν 150 άτομα στην F1 γενιά τα οποία είχαν όλα φυσιολογικές πτέρυγες. Δεδομένου ότι αναφερόμαστε σε αυτοσωμικό τρόπο κληρονομής, αυτό μπορεί να συμβαίνει μόνο αν η σχέση των γονιδίων είναι σχέση επικρατούς υπολειπόμενου και το γονίδιο το οποίο δίνει φυσιολογικές πτέρυγες είναι το επικρατές.

Αν συμβολίσουμε τα παραπάνω γονίδια θα έχουμε:

Φ: φυσιολογικές πτέρυγες

φ: ατροφικές πτέρυγες

οι γονότυποι των ατόμων της P γενιάς θα είναι:

Θηλυκό άτομο: ΦΦ

Αρσενικό άτομο: φφ

Άρα η διασταύρωση των ατόμων της P γενιάς είναι:

P:  $\Phi\Phi X^KX^K \times \phi\phi X^kY$

γαμέτες:  $\Phi X^K, \Phi X^K, \phi X^k, \phi Y$

F1:

	$\Phi X^K$	$\Phi X^K$
$\phi X^k$	$\Phi\phi X^KX^k$	$\Phi\phi X^KX^k$
$\phi Y$	$\Phi\phi X^KY$	$\Phi\phi X^kY$

Αναλογία φαινοτύπων F1: 1 θηλυκά με φυσιολογικές πτέρυγες και πορτοκαλί μάτια

1 θηλυκά με φυσιολογικές πτέρυγες και κόκκινα μάτια

1 αρσενικά με φυσιολογικές πτέρυγες και κόκκινα μάτια

1 αρσενικά που πεθαίνουν

Η αναλογία αυτή επιβεβαιώνει αυτή που δόθηκε από την άσκηση.

Τα παραπάνω είναι αποτέλεσμα των γεγονότων που συμβαίνουν στη μείωση. Κατά την παραγωγή των γαμετών διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και τα δύο αλληλόμορφα γονίδια. Σε έναν οργανισμό γονότυπου Ψψ, για παράδειγμα, σχηματίζονται δύο ειδών γαμέτες, Ψ και ψ, σε ίση αναλογία. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών. Η κατανομή των αλληλόμορφων στους γαμέτες και ο τυχαίος συνδυασμός τους αποτελεί τον πρώτο νόμο του Mendel ή νόμο του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων.

Επίσης, τα παραπάνω αποτελέσματα οφείλονται στο δεύτερο νόμο του Mendel, το νόμο της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων, που αναφέρει ότι το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα. Σήμερα είναι γνωστό ότι αυτό ισχύει μόνο για γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Ο ανεξάρτητος διαχωρισμός των γονιδίων γίνεται, επειδή τα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο κατά τη δημιουργία των γαμετών.

**F2.** Με βάση τα αποτελέσματα της παραπάνω διασταύρωσης, ο γονότυπος των αρσενικών της F1 γενιάς είναι  $\Phi\chi^k\gamma$ . ο γονότυπος των θηλυκών της F1 με πορτοκαλί μάτια είναι  $\Phi\phi\chi^k\chi^k$  και των θηλυκών της F1 με κόκκινα μάτια είναι  $\Phi\phi\chi^k\chi^k$ .

Διασταύρωση 1:

F1:  $\Phi\phi\chi^k\chi^k \times \Phi\phi\chi^k\gamma$

γαμέτες:  $\Phi\chi^k, \phi\chi^k, \phi\chi^k, \phi\chi^k, \Phi\chi^k, \Phi\gamma, \phi\chi^k, \phi\gamma$

F2:

	$\Phi\chi^k$	$\phi\chi^k$	$\phi\chi^k$	$\phi\chi^k$
$\Phi\chi^k$	$\Phi\phi\chi^k\chi^k$	$\Phi\phi\chi^k\chi^k$	$\Phi\phi\chi^k\chi^k$	$\Phi\phi\chi^k\chi^k$
$\Phi\gamma$	$\Phi\phi\chi^k\gamma$	$\Phi\phi\chi^k\gamma$	$\Phi\phi\chi^k\gamma$	$\Phi\phi\chi^k\gamma$
$\phi\chi^k$	$\phi\phi\chi^k\chi^k$	$\phi\phi\chi^k\chi^k$	$\phi\phi\chi^k\chi^k$	$\phi\phi\chi^k\chi^k$
$\phi\gamma$	$\phi\phi\chi^k\gamma$	$\phi\phi\chi^k\gamma$	$\phi\phi\chi^k\gamma$	$\phi\phi\chi^k\gamma$

Αναλογία φαινοτύπων F2: 3 θηλυκά με φυσιολογικές πτέρυγες και κόκκινα μάτια  
 3 θηλυκά με φυσιολογικές πτέρυγες και πορτοκαλί μάτια  
 1 θηλυκά με ατροφικές πτέρυγες και κόκκινα μάτια  
 1 θηλυκά με ατροφικές πτέρυγες και πορτοκαλί μάτια  
 3 αρσενικά με φυσιολογικές πτέρυγες και κόκκινα μάτια  
 1 αρσενικά με ατροφικές πτέρυγες και κόκκινα μάτια  
 (4/16 αρσενικά πεθαίνουν)

Διασταύρωση 2:

F1:  $\Phi\phi\chi^k\chi^k \times \Phi\phi\chi^k\gamma$

γαμέτες:  $\Phi\chi^k, \phi\chi^k, \Phi\chi^k, \Phi\gamma, \phi\chi^k, \phi\gamma$

F2:

	$\Phi\chi^k$	$\phi\chi^k$
$\Phi\chi^k$	$\Phi\phi\chi^k\chi^k$	$\Phi\phi\chi^k\chi^k$
$\Phi\gamma$	$\Phi\phi\chi^k\gamma$	$\Phi\phi\chi^k\gamma$
$\phi\chi^k$	$\phi\phi\chi^k\chi^k$	$\phi\phi\chi^k\chi^k$
$\phi\gamma$	$\phi\phi\chi^k\gamma$	$\phi\phi\chi^k\gamma$

Αναλογία φαινοτύπων F2: 3 θηλυκά με φυσιολογικές πτέρυγες και κόκκινα μάτια  
 1 θηλυκά με ατροφικές πτέρυγες και κόκκινα μάτια

3 αρσενικά με φυσιολογικές πτέρυγες και κόκκινα μάτια

1 αρσενικά με ατροφικές πτέρυγες και κόκκινα μάτια

Τα παραπάνω είναι αποτέλεσμα των γεγονότων που συμβαίνουν στη μείωση. Κατά την παραγωγή των γαμετών διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και τα δύο αλληλόμορφα γονίδια. Σε έναν οργανισμό γονότυπου Ψψ, για παράδειγμα, σχηματίζονται δύο ειδών γαμέτες, Ψ και ψ, σε ίση αναλογία. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών. Η κατανομή των αλληλόμορφων στους γαμέτες και ο τυχαίος συνδυασμός τους αποτελεί τον πρώτο νόμο του Mendel ή νόμο του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων.

Επίσης, τα παραπάνω αποτελέσματα οφείλονται στο δεύτερο νόμο του Mendel, το νόμο της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων, που αναφέρει ότι το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα. Σήμερα είναι γνωστό ότι αυτό ισχύει μόνο για γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Ο ανεξάρτητος διαχωρισμός των γονιδίων γίνεται, επειδή τα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο κατά τη δημιουργία των γαμετών.

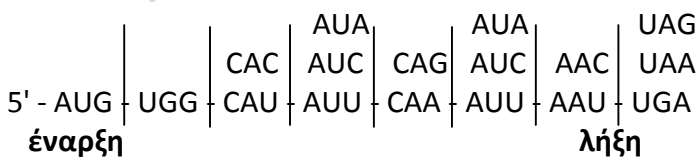
**Γ3.** Ένζυμα ή σύμπλοκα ενζύμων που καταλύουν τη δημιουργία 3'-5' φωσφοδιεστερικών δεσμών είναι:

- Η DNA πολυμεράση
- Η RNA πολυμεράση
- Η DNA δεσμάση
- Η αντίστροφη μεταγραφάση
- Το πριμόσωμα

(Τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια)

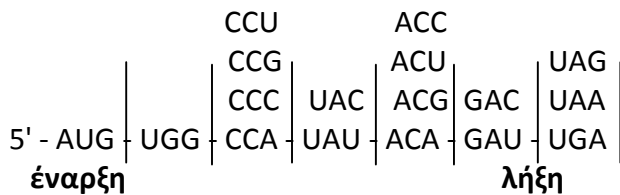
### Θέμα Δ

**Δ1.** Γνωρίζουμε ότι το αρχικό αμινικό άκρο κάθε πεπτιδίου αντιστοιχεί στο 5' άκρο του mRNA που χρησιμοποιήθηκε για τη σύνθεσή του (επίσης κάθε πεπτίδιο αν δεν υποστεί μετα- μεταφραστικές τροποποιήσεις ξεκινά με το αμινοξύ μεθειονίνη μια και αυτό αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης). Με βάση τα παραπάνω και με τη βοήθεια του γενετικού κώδικα, τα πιθανά κωδικόνια του mRNA που δημιουργήθηκε από το γονίδιο A είναι κατά σειρά:



Αντίστοιχα, τα πιθανά κωδικόνια του mRNA που δημιουργήθηκε από το γονίδιο A1 είναι κατά σειρά:





Από τη σύγκριση των παραπάνω τμημάτων του mRNA διαπιστώνουμε ότι ένας πιθανός τρόπος μετάλλαξης που οδηγεί από το πεπτίδιο A στο A1 είναι **η προσθήκη μια κυστεΐνης μεταξύ του δεύτερου και του τρίτου κωδικονίου στο γονίδιο A**. Πιο συγκεκριμένα αν προστεθεί μια κυστεΐνη μεταξύ του δεύτερου και του τρίτου κωδικονίου στο γονίδιο A,

- το τρίτο κωδικόνιο γίνεται: CCA - επιβεβαιώνεται από το πεπτίδιο A1.
- το τεταρτο κωδικόνιο γίνεται: UAU η CAU --> από το πεπτίδιο A1 επιβεβαιώνεται το κωδικόνιο UAU.
- το πέμπτο κωδικόνιο γίνεται: ACA, CCA ή UCA --> από το πεπτίδιο A1 επιβεβαιώνεται το κωδικόνιο ACA.
- το έκτο κωδικόνιο γίνεται: GAU η AAU --> από το πεπτίδιο A1 επιβεβαιώνεται το κωδικόνιο GAU
- το έβδομο κωδικόνιο γίνεται UAA, AAA ή CAA --> από το πεπτίδιο A1 επιβεβαιώνεται το κωδικόνιο UAA, μια και εκεί λήγει η μετάφραση.

Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται.

Η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια, που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5' -> 3'

Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική. Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου.

Άρα η κωδική αλυσίδα του γονιδίου A θα έχει τον ίδιο προσανατολισμό και την ίδια αλληλουχία με το αντίστοιχο mRNA με τη διαφορά ότι αντί για ουρακίλη θα έχει θυμίνη.

κωδική αλυσίδα γονιδίου A:

**5' ATG - TGG - CAT - ATA - CAG - ATT - AAT (ή AAC) - TAG (ή TAA ή TGA) - 3'**

**Δ2.** Το τμήμα του DNA που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του πεπτιδίου A (δίκλωνο μόριο) είναι:

**5' ATG TGG CAT ATA CAG ATT AAT(C) TAG (TAA,TGA) 3'**

**3' TAC ACC GTA TAT GTC TAA TTA(G) ATC (ATT, ACT) 5'**

Το τμήμα του παραπάνω δίκλωνου μορίου που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση των αμινοξέων - ιστιδίνη-ισολευκίνη-γλουταμίνη- είναι:

**5' CAT ATA CAG 3'**

**3' GTA TAT GTC 5'**

Το τμήμα αυτό αναστρέφεται και επανατοποθετείται στο ίδιο σημείο. Το νέο γονίδιο A2 θα είναι:

**5' ATG TGG CTG TAT ATG ATT AAT(C) TAG (TAA,TGA) 3'**

**3' TAC ACC GAC ATA TAC TAA TTA(G) ATC (ATT, ACT) 5'**

Ο τρόπος που δημιουργείται το νέο γονίδιο οφείλεται στον τρόπο που δημιουργείται ο 3-5 φωσφοδιεστερικός δεσμός. Ο δεσμός αυτός σχηματίζεται πάντα ανάμεσα σε ένα ελεύθερο υδροξύλιο που είναι συνδεδεμένο στο 3' άκρο της πεντόζης ενός νουκλεοτιδίου και της φωσφορικής ομάδας που είναι συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου.

Το mRNA που θα προκύψει από το γονίδιο αυτό θα είναι:

**5' AUG UGG CUG UAU AUG AUU AAU(C) UAG (UAA, UGA) 3'**

(Η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια, που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5' -> 3'

Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική. Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου.

Άρα η κωδική αλυσίδα του γονιδίου A έχει τον ίδιο προσανατολισμό και την ίδια αλληλουχία με το αντίστοιχο mRNA με τη διαφορά ότι αντί για ουρακίλη θα έχει θυμίνη.)

Από το γενετικό κώδικα βρίσκουμε ότι το παραπάνω mRNA είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του πεπτιδίου:

**NH<sub>2</sub>-μεθειονίνη-τρυπτοφάνη-λευκίνη-τυροσίνη-μεθειονίνη-ισολευκίνη-ασπαραγίνη-COOH**

(Γνωρίζουμε ότι το αρχικό αμινικό άκρο κάθε πεπτιδίου αντιστοιχεί στο 5' άκρο του mRNA που χρησιμοποιήθηκε για τη σύνθεσή του.)

**Δ3.** Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο οφείλεται σε υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο.

Συμβολίζω ως:

Φ: φυσιολογικό γονίδιο

φ: γονίδιο αχρωματοψίας

Δεδομένου ότι ο πατέρας είναι υγιής, ο γονότυπός του θα είναι:

$X^{\Phi}Y$

Δεδομένου ότι και η μητέρα είναι υγιής, οι πιθανοί γονότυποί της είναι:

$X^{\Phi}X^{\Phi}$  ή  $X^{\Phi}X^{\phi}$

Μια και γεννιέται παιδί το οποίο πάσχει από μερική αχρωματοψία, θα πρέπει να υπάρχει έστω μια φορά το γονίδιο στους γονείς του, γεγονός που μας οδηγεί στο συμπέρασμα ότι ο γονότυπος της μητέρας είναι  $X^{\Phi}X^{\phi}$ .

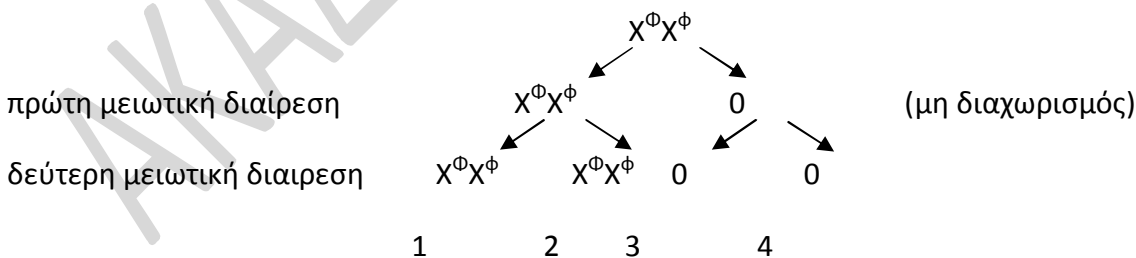
Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά χρωμοσώματα, τα XXY, αντί του φυσιολογικού ζεύγους XY. Τέτοια άτομα προκύπτουν αν κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης δεν πραγματοποιηθεί φυσιολογικά ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων ή των αδελφών χρωματίδων, ένα φαινόμενο που ονομάζεται **μη-διαχωρισμός**. Τότε δημιουργούνται γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού. Η γονιμοποίηση των μη φυσιολογικών γαμετών, που προκύπτουν, με φυσιολογικό γαμέτη έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ζυγωτού με «λανθασμένη» ποσότητα γενετικού υλικού, το οποίο δεν αναπτύσσεται φυσιολογικά.

Άρα το παιδί που δεν πάσχει από μερική αχρωματοψία θα έχει πιθανούς γονότυπους:

$X^{\Phi}X^{\Phi}Y$  ή  $X^{\Phi}X^{\phi}Y$

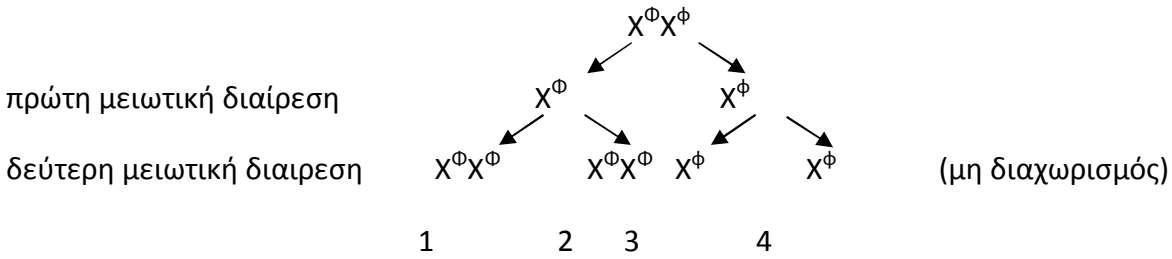
Το παραπάνω άτομο θα μπορούσε να δημιουργηθεί με τους εξής τρόπους:

**- Μη διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων στην μητέρα:**



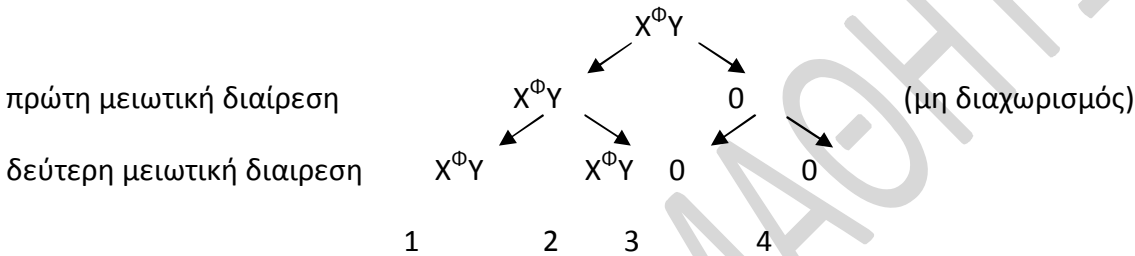
εάν ένας φυσιολογικός γαμέτης του πατέρα που έχει το Y χρωμόσωμα γονιμοποιήσει τον γαμέτη 1 ή 2 του παραπάνω σχήματος γεννιέται άτομο με γονότυπο  $X^{\Phi}X^{\phi}Y$

**- Μη διαχωρισμός των αδερφών χρωματίδων στην μητέρα:**



εάν ένας φυσιολογικός γαμέτης του πατέρα που έχει το Y χρωμόσωμα γονιμοποιήσει τον γαμέτη 1 ή 2 του παραπάνω σχήματος γεννιέται άτομο με γονότυπο  $X^O X^O Y$ .

**- Μη διαχωρισμός των ομολόγων χρωμοσωμάτων στον πατέρα:**



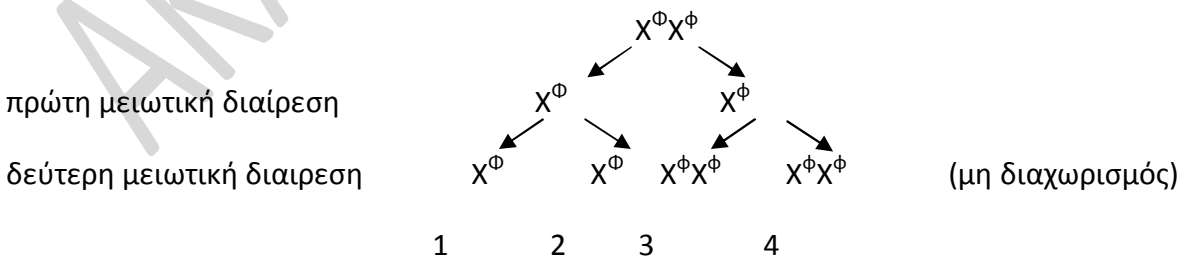
εάν ένας φυσιολογικός γαμέτης της μητέρας που περιέχει είτε το  $X^O$  είτε το  $X^phi$  χρωμόσωμα γονιμοποιήσει τον γαμέτη 1 ή 2 του παραπάνω σχήματος γεννιέται άτομο με γονότυπο  $X^O X^O Y$  ή  $X^O X^phi Y$  αντίστοιχα.

Το παιδί που πάσχει από μερική αχρωματοψία θα έχει γονότυπο:

$X^phi X^phi Y$

**Το παραπάνω άτομο θα μπορούσε να δημιουργηθεί με τον εξής τρόπο:**

**- Μη διαχωρισμός των αδερφών χρωματίδων στην μητέρα:**



εάν ένας φυσιολογικός γαμέτης του πατέρα που έχει το Y χρωμόσωμα γονιμοποιήσει τον γαμέτη 3 ή 4 του παραπάνω σχήματος γεννιέται άτομο με γονότυπο  $X^phi X^phi Y$ .