

ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

Γ΄ ΤΑΞΗΣ ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ

ΤΡΙΤΗ 18 ΙΟΥΝΙΟΥ 2019

ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

ΣΥΝΟΛΟ ΣΕΛΙΔΩΝ: ΕΞΙ (6)

ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς 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. Δύο φυσιολογικά αυτοσωμικά ομόλογα χρωμοσώματα:

- α. παρουσιάζουν διαφορετικές αλληλουχίες DNA
- β. έχουν το κεντρομερίδιό τους σε διαφορετικές θέσεις
- γ. έχουν διαφορετικό μέγεθος
- δ. ελέγχουν διαφορετικά χαρακτηριστικά.

Μονάδες 5

A2. Ένα φυτό καλαμποκιού ποικιλίας Bt περιέχει γονίδια από:

- α. δύο διαφορετικά είδη οργανισμών
- β. τρία διαφορετικά είδη οργανισμών
- γ. τέσσερα διαφορετικά είδη οργανισμών
- δ. ένα είδος οργανισμού.

Μονάδες 5

A3. Από τις παρακάτω τριάδες νουκλεοτιδίων δεν αποτελεί φυσιολογικά αντικωδικόνιο το:

- α. 5'GUA3'
- β. 5'UAC3'
- γ. 5'UUA3'
- δ. 5'ACU3'.

Μονάδες 5

A4. Κατά τη σύνθεση μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας το ριβόσωμα μετακινείται από:

- α. το αμινικό άκρο προς το καρβοξυλικό άκρο του mRNA
- β. το καρβοξυλικό άκρο προς το αμινικό άκρο του mRNA
- γ. το 5' προς το 3' άκρο του mRNA
- δ. το 3' προς το 5' άκρο του mRNA.

Μονάδες 5

A5. Εμβολιασμός είναι η προσθήκη:

- α. θρεπτικών συστατικών σε μία καλλιέργεια
- β. μικρής ποσότητας κυττάρων στο θρεπτικό υλικό
- γ. αντιβιοτικών στην καλλιέργεια
- δ. άγαρ στο θρεπτικό υλικό.

Μονάδες 5

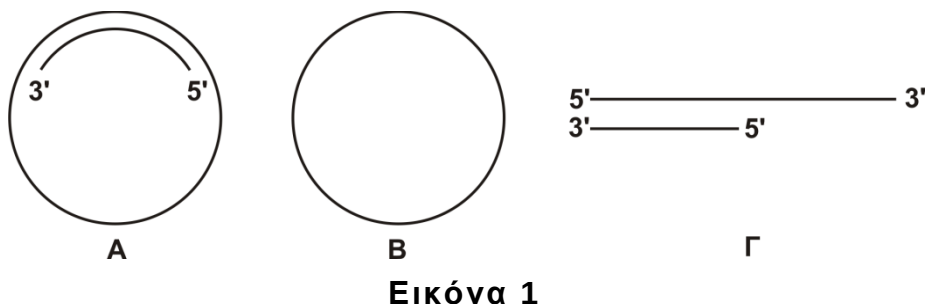
ΘΕΜΑ Β

B1. Να αντιστοιχίσετε κάθε πρωτεΐνη της **στήλης Ι** με την ασθένεια της **στήλης ΙΙ** με την οποία σχετίζεται. (Στη **στήλη ΙΙ** περισεύει μία επιλογή)

Στήλη Ι	Στήλη ΙΙ
1. α ₁ -αντιθρυψίνη	α. Ανοσολογική ανεπάρκεια
2. Πρωτεΐνη επιθηλιακών κυττάρων πνευμόνων	β. Διαβήτης
3. Απαμινάση της αδενοσίνης	γ. β-θαλασσαιμία
4. Παράγοντας ΙΧ	δ. Αλφισμός
5. Ινσουλίνη	ε. Αιμορροφιλία Β
6. Μελανίνη	στ. Κυστική ίνωση
	ζ. Εμφύσημα

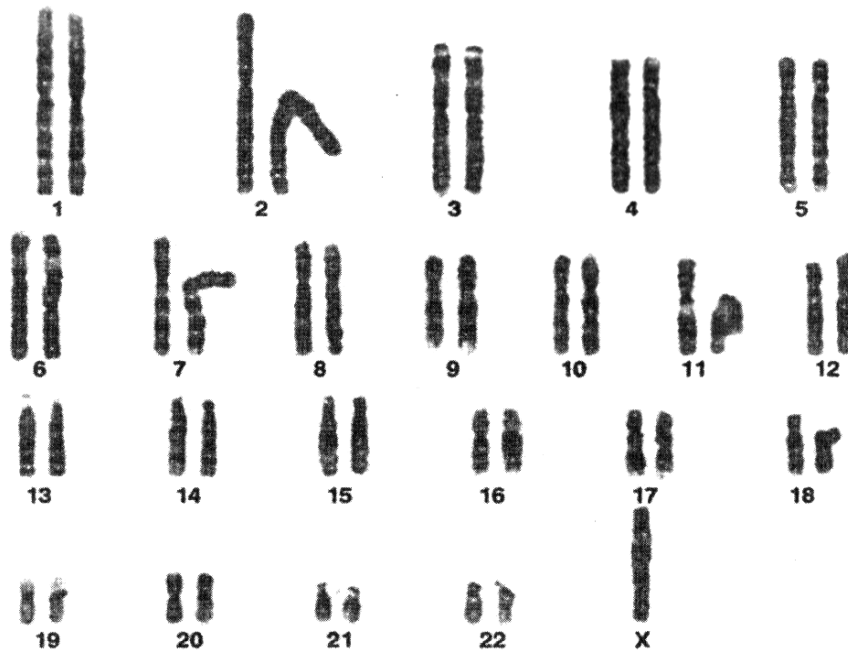
Μονάδες 6

B2. Έχετε στη διάθεσή σας τα τρία μόρια DNA της **Εικόνας 1**, όλα τα είδη δεοξυριβονουκλεοτιδίων στην κατάλληλη ποσότητα και DNA πολυμεράση. Σε ποιο/ποια από τα μόρια της **Εικόνας 1** θα γίνει σύνθεση DNA και σε ποιο/ποια δεν θα γίνει; (μονάδες 3) Να αιτιολογήσετε με συντομία την απάντησή σας. (μονάδες 3)



Μονάδες 6

B3. Στην **Εικόνα 2** παρουσιάζεται ο καρυότυπος ενός ανθρώπου.



Εικόνα 2

- α. Ποιο είναι το φύλο του ατόμου; (μονάδα 1)
- β. Να προσδιορίσετε τη χρωμοσωμική ανωμαλία που φέρει το άτομο. (μονάδα 1)
- γ. Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του ατόμου με αυτή τη χρωμοσωμική ανωμαλία; (μονάδες 2)
- δ. Πόσα μόρια DNA απεικονίζονται στην **Εικόνα 2**; (μονάδες 3)

Μονάδες 7

B4. Ποιος είναι ο στόχος της γονιδιακής θεραπείας; (μονάδες 2) Ποιές είναι οι απαραίτητες προϋποθέσεις για την εφαρμογή της; (μονάδες 4)

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Γ

Σε ένα είδος εντόμου το σώμα του μπορεί να έχει έναν από τους εξής χρωματισμούς: κίτρινο χρώμα, άσπρο χρώμα και μαύρο χρώμα. Στο ίδιο έντομο ένα γονίδιο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση της πρωτεΐνης Α, ενώ το μεταλλαγμένο αλληλόμορφό του δεν συνθέτει την πρωτεΐνη αυτή. Διασταυρώνονται θηλυκά άτομα με κίτρινο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη Α, με αρσενικά άτομα με μαύρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη Α και γεννήθηκαν οι εξής απόγονοι:

ΑΡΧΗ 4ΗΣ ΣΕΛΙΔΑΣ – Γ΄ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

- 80 θηλυκά άτομα με κίτρινο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη Α
- 40 θηλυκά άτομα με μαύρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη Α
- 40 θηλυκά άτομα με άσπρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη Α
- 40 αρσενικά άτομα με κίτρινο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη Α
- 20 αρσενικά άτομα με μαύρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη Α και
- 20 αρσενικά άτομα με άσπρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη Α.

Γ1. Να βρείτε τον τρόπο κληρονομής των δύο χαρακτήρων (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6). Να γράψετε τους γονότυπους των γονέων (μονάδες 4).

Μονάδες 12

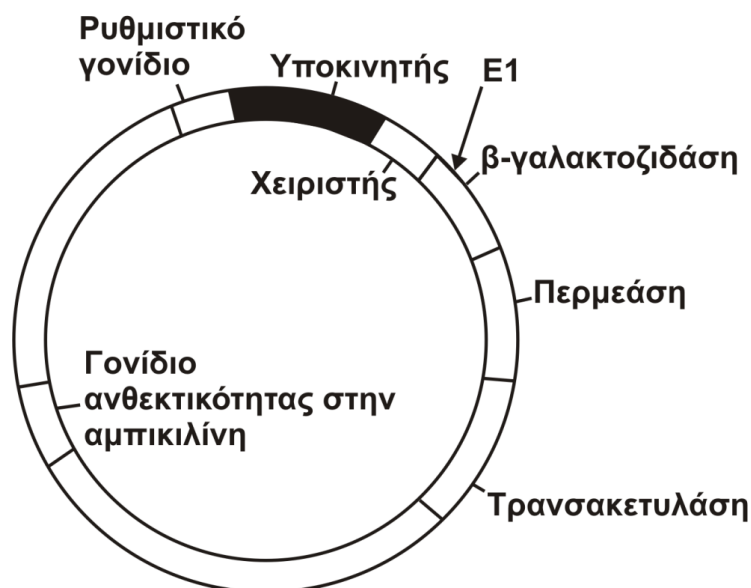
Δίνεται ότι για τα παραπάνω χαρακτηριστικά ισχύει ο 2^{ος} νόμος του Mendel. Δεν απαιτείται η διατύπωση των νόμων του Mendel.

Γ2. Ένα άλλο χαρακτηριστικό στο έντομο αυτό είναι το μήκος των κεραιών. Το αλληλόμορφο που ελέγχει το μεγάλο μήκος κεραιών είναι επικρατές, ενώ αυτό που ελέγχει το μικρό μήκος είναι υπολειπόμενο. Διαθέτουμε δύο αμιγείς πληθυσμούς, ο ένας με μεγάλες κεραίες και ο άλλος με μικρές κεραίες.

Πώς θα διαπιστώσετε αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο, πραγματοποιώντας την κατάλληλη ή τις κατάλληλες διασταυρώσεις;

Μονάδες 6

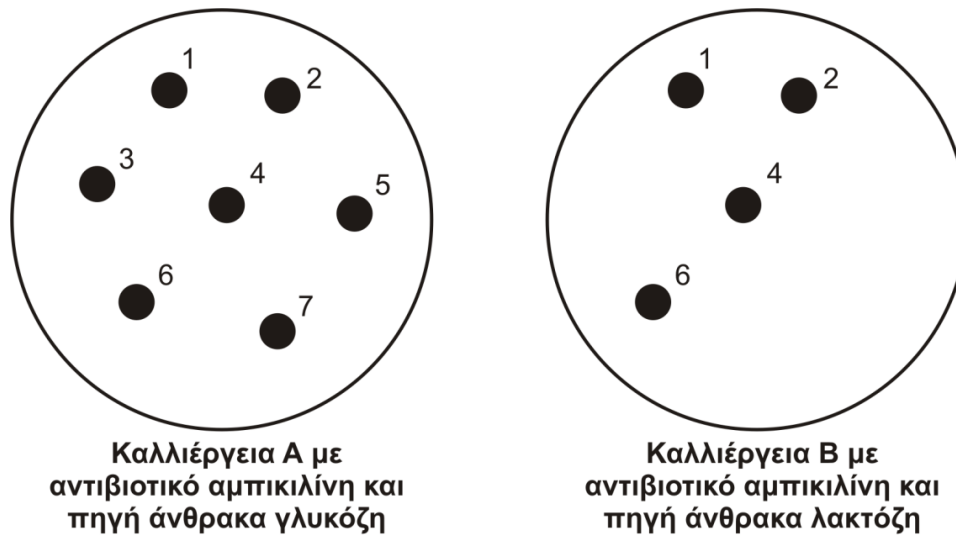
Γ3. Προκειμένου να μελετήσουμε το γονίδιο που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη Α, το κλωνοποιούμε σε κατάλληλο πλασμίδιο φορέα (**Εικόνα 3**) που φέρει την αλληλουχία του οπερονίου της λακτόζης. Το γονίδιο εισάγεται στο σημείο που κόβει η περιοριστική ενδονουκλεάση E1. Για τον μετασχηματισμό χρησιμοποιούμε ως βακτήρια ξενιστές στελέχη *E.coli* στα οποία δεν λειτουργεί το οπερόνιο της λακτόζης και είναι ευαίσθητα στην αμπικιλίνη.



Εικόνα 3

Μετά τη διαδικασία του μετασχηματισμού, τα βακτήρια μεταφέρονται σε στερεό θρεπτικό υλικό με γλυκόζη ως πηγή άνθρακα και αντιβιοτικό

αμπικιλίνη (καλλιέργεια Α, **Εικόνα 4**). Στη συνέχεια μεταφέρουμε δείγματα από όλες τις αριθμημένες αποικίες σε νέο στερεό θρεπτικό μέσο που περιέχει λακτόζη και αμπικιλίνη, οπότε αναπτύσσεται η καλλιέργεια Β (**Εικόνα 4**).



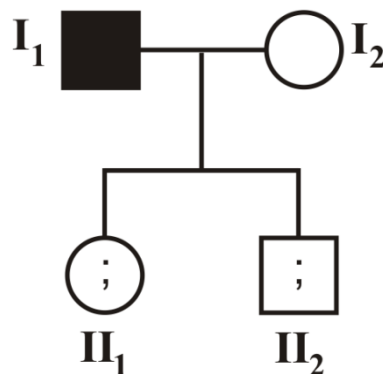
Εικόνα 4

Να αναφέρετε τα είδη των βακτηρίων που αναπτύσσονται στις δύο παραπάνω καλλιέργειες Α και Β (μονάδες 3). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 7

ΘΕΜΑ Δ

Μία μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης σε ένα γονίδιο που κωδικοποιεί μία πρωτεΐνη οδηγεί σε ασθένεια που εκδηλώνεται κατά την εφηβεία. Η μετάλλαξη αυτή τροποποιεί την αλληλουχία του φυσιολογικού γονιδίου με αποτέλεσμα το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο να κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI στο σημείο αυτό. Προκειμένου το ζευγάρι που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο της **Εικόνας 5**, να διαπιστώσει αν τα παιδιά του θα εμφανίσουν την ασθένεια στην εφηβεία, αναζήτησε γενετική συμβουλή και τους προτάθηκε να κάνουν στα παιδιά τους γενετικό έλεγχο.



Εικόνα 5

Στον έλεγχο αυτό λαμβάνεται DNA από δείγμα σάλιου. Τμήματα DNA μήκους 1000 ζευγών βάσεων (ζ.β.) που περιέχουν το σημείο της μετάλλαξης,

ΑΡΧΗ 6ΗΣ ΣΕΛΙΔΑΣ – Γ΄ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

πολλαπλασιάζονται επιλεκτικά με αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR). Στα μόρια DNA που προκύπτουν επιδρούμε με EcoRI. Τα αποτελέσματα που λαμβάνονται έχουν ως εξής:

Άτομο II₁: τμήματα DNA μήκους 600 ζ.β. και τμήματα DNA μήκους 400 ζ.β.

Άτομο II₂: μόνο τμήματα DNA μήκους 1000 ζ.β.

- Δ1.** Να διερευνήσετε τον τύπο κληρονομικότητας της ασθένειας και να τεκμηριώσετε την απάντησή σας. Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση φυλοσύνδετης επικρατούς κληρονομικότητας.

Μονάδες 9

- Δ2.** Να γράψετε τους γονότυπους των παιδιών της οικογένειας (μονάδες 2) και να αναφέρετε ποιο/ποια παιδί/παιδιά θα εμφανίσει/εμφανίσουν τα συμπτώματα της ασθένειας. (μονάδες 2)

Μονάδες 4

- Δ3.** Αν οι γονείς υποβληθούν στον ίδιο γενετικό έλεγχο, να γράψετε το αναμενόμενο μήκος των τμημάτων DNA που θα προκύψουν για κάθε γονέα.

Μονάδες 4

- Δ4.** Δίνεται το τμήμα της αλληλουχίας της κωδικής αλυσίδας του φυσιολογικού αλληλόμορφου του γονιδίου στο οποίο περιλαμβάνονται το κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης και το σημείο της μετάλλαξης.

...CGAACGATGCCAGTCTCAATTCACGGA...

- α. Να γράψετε την αλληλουχία του αντίστοιχου τμήματος της κωδικής αλυσίδας του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου.

Μονάδες 2

- β. Ποια είναι η επίπτωση της μετάλλαξης στη δομή και στη λειτουργικότητα της παραγόμενης πρωτεΐνης;

Μονάδες 6

ΟΔΗΓΙΕΣ (για τους εξεταζομένους)

1. Στο εξώφυλλο να γράψετε το εξεταζόμενο μάθημα. Στο εσώφυλλο πάνω-πάνω να συμπληρώσετε τα ατομικά σας στοιχεία. Στην αρχή των απαντήσεών σας να γράψετε πάνω-πάνω την ημερομηνία και το εξεταζόμενο μάθημα. **Να μην αντιγράψετε** τα θέματα στο τετράδιο και **να μη γράψετε** πουθενά στις απαντήσεις σας το όνομά σας.
2. Να γράψετε το ονοματεπώνυμό σας στο πάνω μέρος των φωτοαντιγράφων, αμέσως μόλις σας παραδοθούν. **Τυχόν σημειώσεις σας πάνω στα θέματα δεν θα βαθμολογηθούν σε καμία περίπτωση.** Κατά την αποχώρησή σας, να παραδώσετε μαζί με το τετράδιο και τα φωτοαντίγραφα.
3. Να απαντήσετε **στο τετράδιό σας** σε όλα τα θέματα **μόνο** με μπλε ή μόνο με μαύρο στυλό με μελάνι που δεν σβήνει.
4. Κάθε απάντηση επιστημονικά τεκμηριωμένη είναι αποδεκτή.
5. Διάρκεια εξέτασης: τρεις (3) ώρες μετά τη διανομή των φωτοαντιγράφων.
6. Χρόνος δυνατής αποχώρησης: 10.00 π.μ.

**ΣΑΣ ΕΥΧΟΜΑΣΤΕ ΚΑΛΗ ΕΠΙΤΥΧΙΑ
ΤΕΛΟΣ ΜΗΝΥΜΑΤΟΣ**

ΤΕΛΟΣ 6ΗΣ ΑΠΟ 6 ΣΕΛΙΔΕΣ

**ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗ ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
Τρίτη 18 Ιουνίου 2019
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ:
ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ**

(Ενδεικτικές Απαντήσεις)

ΘΕΜΑ Α

A1. α **A2.** β **A3.** γ **A4.** γ **A5.** β

ΘΕΜΑ Β

B1. 1-ζ 2-στ 3-α 4-ε 5-β 6-δ

B2. Σύνθεση DNA θα γίνει στο μόριο Α, ενώ σύνθεση DNA δεν θα γίνει στα μόρια Β και Γ.

Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA ονομάζονται DNA πολυμεράσες. Επειδή τα ένζυμα αυτά δεν έχουν την ικανότητα να αρχίσουν την αντιγραφή, το κύτταρο έχει ένα ειδικό σύμπλοκο που αποτελείται από πολλά ένζυμα, το πριμόσωμα, το οποίο συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες, τα οποία ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα.

Οι DNA πολυμεράσες λειτουργούν μόνο προς καθορισμένη κατεύθυνση και τοποθετούν τα νουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3' άκρο της δεοξυριβόζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας. Έτσι, λέμε ότι αντιγραφή γίνεται με προσανατολισμό 5' προς 3'. Κάθε νεοσυντιθέμενη αλυσίδα θα έχει προσανατολισμό 5'→3'.

Επομένως, μόνο στο μόριο Α υπάρχει ένα ελεύθερο 3' άκρο στο οποίο μπορεί να συνδεθεί η DNA πολυμεράση ώστε να το επιμηκύνει με καλούπι την άλλη αλυσίδα του μορίου. Για το λόγο αυτό σύνθεση DNA μπορεί να γίνει μόνο στο μόριο Α.

B3. α. Το άτομο είναι θηλυκό

β. Η χρωμοσωμική ανωμαλία που φέρει το άτομο είναι το σύνδρομο Turner.

γ. Τα άτομα με σύνδρομο Turner έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) αλλά μόνο ένα χρωμόσωμα X από το ζεύγος των

φυλετικών χρωμοσωμάτων (ΧΟ). Αυτή είναι η μοναδική μονοσωμία που έχει βρεθεί στον άνθρωπο. Τα άτομα δεν εμφανίζουν δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου, παρ' όλο που έχουν φαινότυπο θηλυκού ατόμου και είναι στείρα δ. Το άτομο με σύνδρομο Turner έχει στον καρυότυπό του 45 χρωμοσώματα. Κάθε φυσιολογικό μεταφασικό χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες, οι οποίες συγκρατούνται στο κεντρομερίδιο. Επειδή κάθε αδελφή χρωματίδα είναι ένα μόριο DNA, στην εικόνα 2 απεικονίζονται $45 \times 2 = 90$ μόρια DNA.

B4. Αυτή έχει ως στόχο να «διορθώσει» τη γενετική βλάβη εισάγοντας στους ασθενείς φυσιολογικά αλληλόμορφα του μεταλλαγμένου γονιδίου. Απαραίτητη προϋπόθεση για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας είναι, εκτός από την κλωνοποίηση του υπεύθυνου γονιδίου, και ο προσδιορισμός των κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη από την ασθένεια. Με τις μεθόδους της γονιδιακής θεραπείας δε γίνεται αντικατάσταση του μεταλλαγμένου γονιδίου στα κύτταρα του οργανισμού αλλά ενσωμάτωση του φυσιολογικού αντιγράφου του στο γονιδίωμα συγκεκριμένων σωματικών κυττάρων. Συνεπώς δε μεταβιβάζεται στους απογόνους.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Για το χρώμα του σώματος υπάρχουν 3 αυτοσωμικά πολλαπλά αλληλόμορφα. Έστω:

K^1 : το αλληλόμορφο για το κίτρινο χρώμα,

K^2 : το αλληλόμορφο για το μαύρο χρώμα και

K^3 : το αλληλόμορφο για το άσπρο χρώμα.

Η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων είναι:

1 με μαύρο χρώμα σώματος : 2 με κίτρινα χρώμα σώματος: 1 με άσπρο χρώμα σώματος

Άρα το αλληλόμορφο K^1 είναι επικρατές των K^2 και K^3 και το K^2 επικρατές του K^3 και οι γονότυποι των γονέων για τον συγκεκριμένο χαρακτήρα θα είναι:

$$P \text{ γενιά: } K^1K^3 \times K^2K^3$$

Παρατηρούμε ότι από τη διασταύρωση προκύπτουν 160 θηλυκοί απόγονοι και 80 αρσενικοί. Άρα υπάρχει φυλοσύνδετο θνησιγόνο αλληλόμορφο. Επίσης παρατηρούμε ότι υπάρχουν μόνο απόγονοι οι οποίοι παράγουν την πρωτεΐνη A και καθόλου απόγονοι που δεν την παράγουν. Επομένως:

X^A : το αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση της πρωτεΐνης A και

X^a : το αλληλόμορφο που δεν συνθέτει την πρωτεΐνη A, το οποίο είναι και θνησιγόνο.

Οι συνολικοί γονότυποι των γονέων είναι: $K^1K^3X^AX^a$ (x) $K^2K^3X^AY$

	K^1X^A	K^1X^a	K^3X^A	K^3X^a
K^2X^A	$K^1K^2X^AX^A$	$K^1K^2X^AX^a$	$K^2K^3X^AX^A$	$K^2K^3X^AX^a$

K^2Y	$K^1K^2X^AY$	$K^1K^2X^aY$	$K^2K^3X^AY$	$K^2K^3X^aY$
K^3X^A	$K^1K^3X^AX^A$	$K^1K^3X^AX^a$	$K^3K^3X^AX^A$	$K^3K^3X^AX^a$
K^3Y	$K^1K^3X^AY$	$K^1K^3X^aY$	$K^3K^3X^AY$	$K^3K^3X^aY$

Τα άτομα με γονότυπο X^AY πεθαίνουν και η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων είναι:

4 θηλυκά με κίτρινο χρώμα και παραγωγή πρωτεΐνης A: 2 θηλυκά με μαύρο χρώμα και παραγωγή πρωτεΐνης A: 2 θηλυκά με άσπρο χρώμα και παραγωγή πρωτεΐνης A: 2 αρσενικά με κίτρινο χρώμα και παραγωγή πρωτεΐνης A: 1 αρσενικό με μαύρο χρώμα και παραγωγή πρωτεΐνης A: 1 αρσενικό με άσπρο χρώμα και παραγωγή πρωτεΐνης A. Η αναλογία 4:2:2:2:1:1 είναι ίση με την αναλογία 80:40:40:40:20:20 που δίνεται, επομένως η διασταύρωση εξηγεί τα αποτελέσματα της άσκησης.

Παρατήρηση: Η άσκηση θα μπορούσε να λυθεί και σαν διασταύρωση τριυβριδισμού, αν το θνησιγόνο γονίδιο ήταν διαφορετικό από το γονίδιο που δημιουργεί την πρωτεΐνη A.

Γ2. Η διασταύρωση με την οποία μπορούμε να διαπιστώσουμε αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο είναι ένα θηλυκό με μικρές κεραίες με ένα αρσενικό με μεγάλες κεραίες.

Αν το γονίδιο κληρονομείται με αυτοσωμικό τρόπο:

Έστω: Μ: το αλληλόμορφο που δημιουργεί μεγάλο μήκος κεραίων

μ: το αλληλόμορφο που δημιουργεί μικρό μήκος κεραίων

Το αμιγές θηλυκό έχει γονότυπο μμ, ενώ το αμιγές αρσενικό έχει γονότυπο ΜΜ. Η

διασταύρωση είναι η εξής:

P γενιά: μμ (x) ΜΜ

γαμέτες: μ Μ

F₁ γενιά: Μμ

Φ. Α: όλοι οι απόγονοι έχουν κεραίες μεγάλου μήκους

Αν το γονίδιο κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο:

Έστω: X^M : το αλληλόμορφο που δημιουργεί μεγάλο μήκος κεραίων

X^m : το αλληλόμορφο που δημιουργεί μικρό μήκος κεραίων

Το αμιγές θηλυκό έχει γονότυπο X^mX^m , ενώ το αμιγές αρσενικό έχει γονότυπο X^MY . Η

διασταύρωση είναι η εξής:

P γενιά: X^mX^m (x) X^MY

γαμέτες: X^m X^M , Y

F₁ γενιά: X^MX^m , X^mY

Φ.Α: όλοι οι θηλυκοί απόγονοι έχουν κεραίες μεγάλου μήκους και όλοι οι αρσενικοί απόγονοι έχουν κεραίες μικρού μήκους.

Με βάση τα αποτελέσματα της διασταύρωσης μπορούμε να διαπιστώσουμε αν το γονίδιο κληρονομείται με αυτοσωμικό ή με φυλοσύνδετο τρόπο.

Γ3. Με τη διαδικασία του μετασχηματισμού δημιουργούνται τρεις κατηγορίες βακτηρίων:

- βακτήρια που προσέλαβαν το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο. Στο ανασυνδυασμένο πλασμίδιο το γονίδιο της πρωτεΐνης Α ενσωματώνεται στο 1^ο δομικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης και το απενεργοποιεί. Επομένως, τα βακτήρια αυτά είναι ανθεκτικά στην αμπικιλίνη, αλλά δεν μπορούν να διασπάσουν τη λακτόζη.
- βακτήρια που προσέλαβαν το μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο, δηλαδή πλασμίδιο που ξαναέγινε κυκλικό, χωρίς να προσλάβει το cDNA της άσκησης. Τα βακτήρια αυτά είναι ανθεκτικά στην αμπικιλίνη και μπορούν να διασπάσουν τη λακτόζη.
- βακτήρια που δεν προσέλαβαν κάποιο πλασμίδιο. Τα βακτήρια αυτά δεν είναι ανθεκτικά στην αμπικιλίνη και δεν μπορούν να διασπάσουν τη λακτόζη, αφού στο συγκεκριμένο βακτηριακό στέλεχος *E. coli* δεν λειτουργεί το οπερόνιο της λακτόζης που υπάρχει στο κύριο μόριο DNA.

Στην καλλιέργεια Α υπάρχει αμπικιλίνη και ως πηγή άνθρακα χρησιμοποιείται η γλυκόζη. Επομένως, στην καλλιέργεια αυτή αναπτύσσονται τα βακτήρια με το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο και τα βακτήρια με το μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο.

Στην καλλιέργεια Β υπάρχει αμπικιλίνη και ως πηγή άνθρακα χρησιμοποιείται η λακτόζη. Επομένως, στην καλλιέργεια αυτή αναπτύσσονται μόνο τα βακτήρια με το μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Το φυσιολογικό αλληλόμορφο δεν κόβεται από την EcoRI, ενώ το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο κόβεται μία φορά. Επομένως, αν το τμήμα DNA ενός ατόμου δημιουργεί, μετά τη δράση της EcoRI, 2 είδη κομματιών DNA, τότε το άτομο φέρει μόνο το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο. Αν το τμήμα DNA ενός ατόμου δημιουργεί 1 είδος κομματιού DNA, τότε το άτομο φέρει μόνο το φυσιολογικό αλληλόμορφο. Αν το τμήμα DNA ενός ατόμου δημιουργεί 3 είδη κομματιών DNA, τότε το άτομο είναι ετερόζυγο. Διακρίνουμε της εξής περιπτώσεις:

Αν η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο:

Α: το αλληλόμορφο που προκαλεί την ασθένεια,

α: το φυσιολογικό αλληλόμορφο

Το άτομο II₁ δημιουργεί δύο είδη τμημάτων DNA μήκους 600 ζ.β. και 400 ζ.β., επομένως το άτομο αυτό φέρει μόνο το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο και έχει γονότυπο AA. Το άτομο I₂ είναι υγιές επομένως έχει γονότυπο αα. Το άτομο αυτό έπρεπε να είχε κληρονομήσει ένα α στο άτομο II₁, κάτι που δεν ισχύει. Επομένως απορρίπτεται η περίπτωση της αυτοσωμικής επικρατής κληρονομικότητας.

Αν η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο:

A: το φυσιολογικό αλληλόμορφο,

α: το αλληλόμορφο που προκαλεί την ασθένεια

Το άτομο II₂ δημιουργεί ένα είδος τμήματος DNA μήκους 1000 ζ.β., επομένως το άτομο αυτό φέρει μόνο το φυσιολογικό αλληλόμορφο και έχει γονότυπο AA. Το άτομο I₁ πάσχει επομένως έχει γονότυπο αα. Το άτομο αυτό έπρεπε να είχε κληρονομήσει ένα α στο άτομο II₂, κάτι που δεν ισχύει. Επομένως απορρίπτεται η περίπτωση της αυτοσωμικής υπολειπόμενης κληρονομικότητας.

Αν η ασθένεια κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο:

X^A: το φυσιολογικό αλληλόμορφο,

X^a: το αλληλόμορφο που προκαλεί την ασθένεια

Το άτομο II₁ δημιουργεί δύο είδη τμημάτων DNA μήκους 600 ζ.β. και 400 ζ.β., επομένως το άτομο αυτό φέρει μόνο το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο και έχει γονότυπο X^aX^a. Το άτομο II₂ δημιουργεί ένα είδος τμήματος DNA μήκους 1000 ζ.β., επομένως το άτομο αυτό φέρει μόνο το φυσιολογικό αλληλόμορφο και έχει γονότυπο X^AY. Το άτομο I₁ πάσχει επομένως έχει γονότυπο X^aY. Το άτομο I₂ έχει ένα X^A αλληλόμορφο επειδή είναι υγιές και ένα X^a αλληλόμορφο, το οποίο κληροδότησε στο γιο της που πάσχει. Επομένως έχει γονότυπο X^AX^a. Τα παραπάνω φαίνονται και από την διασταύρωση:

P γενιά: X^aY (x) X^AX^a

γαμέτες: X^a, Y X^A, X^a

F₁ γενιά: X^AX^a, X^aX^a, X^AY, X^aY

Η διασταύρωση επιβεβαιώνει τα αποτελέσματα, επομένως η ασθένεια κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο.

Δ2. Με βάση την απάντηση στο Δ1, το άτομο II₁ έχει γονότυπο X^aX^a και θα εμφανίσει τα συμπτώματα της ασθένειας, ενώ το άτομο II₂ έχει γονότυπο X^AY και δεν θα εμφανίσει τα συμπτώματα της ασθένειας.

Δ3. Με βάση την απάντηση στο Δ1, το άτομο I₁ έχει γονότυπο X^aY, επομένως θα προκύψουν δύο είδη κομματιών DNA μήκους 600 ζ.β. και 400 ζ.β., ενώ το άτομο I₂ γονότυπο X^AX^a, επομένως θα δημιουργήσει τρία είδη κομματιών DNA μήκους 1000 ζ.β., 600 ζ.β. και 400 ζ.β.

Δ4. α. Μία από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες που χρησιμοποιείται ευρέως είναι η EcoRI που απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli* (Εικόνα 4.2). Το ένζυμο αυτό όποτε συναντά την αλληλουχία: 5'-G A A T T C-3'

3'-C T T A A G-5' στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A (με κατεύθυνση 5'→3') αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα.

Στο τμήμα της αλληλουχίας της κωδικής αλυσίδας του φυσιολογικού γονιδίου εντοπίζεται από αριστερά προς τα δεξιά το κωδικόνιο έναρξης 5' ATG^{3'}. Αν στο τέταρτο κωδικόνιο 5' TCA^{3'} γίνει αντικατάσταση της C από G, τότε δημιουργείται στο γονίδιο η αλληλουχία που αναγνωρίζει η EcoRI, η οποία, όπως αναφέρθηκε στο Δ1 ερώτημα, υπάρχει μόνο στο μεταλλαγμένο αλληλόμορφο. Επομένως, η αλληλουχία του αντίστοιχου τμήματος της κωδικής αλυσίδας του μεταλλαγμένου αλληλομόρφου είναι:

5'...CGAACGATGCCAGTCTGAATTCACGGA...3'

β. Λόγω της αντικατάστασης της βάσης το τέταρτο κωδικόνιο μετατρέπεται σε 5' TGA^{3'}, το οποίο αντιστοιχεί στο κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης 5' UGA^{3'}. Το αποτέλεσμα είναι ο πρόωρος τερματισμός της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Έτσι, η μεταλλαγμένη πρωτεΐνη έχει λιγότερα αμινοξέα από τη φυσιολογική και είναι μη λειτουργική. Το γεγονός ότι καταστρέφεται η λειτουργικότητα της παραγόμενης πρωτεΐνης προκύπτει και από το γεγονός ότι η συγκεκριμένη μετάλλαξη προκαλεί την ασθένεια της άσκησης.