

ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ ΚΑΙ ΕΣΠΕΡΙΝΩΝ ΓΕΝΙΚΩΝ ΛΥΚΕΙΩΝ

ΔΕΥΤΕΡΑ 6 ΙΟΥΝΙΟΥ 2022

ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

ΣΥΝΟΛΟ ΣΕΛΙΔΩΝ: ΕΠΤΑ (7)

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 ομόλογα χρωμοσώματα

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

Μονάδες 5

A2. Το γενετικά τροποποιημένο πρόβατο Tracy, ένα φυτό καλαμποκιού ποικιλίας Bt και η Dolly περιέχουν γονίδια από

- α. δύο, δύο και δύο διαφορετικά είδη οργανισμών, αντίστοιχα.
- β. δύο, τρία και ένα διαφορετικά είδη οργανισμών, αντίστοιχα.
- γ. τρία, τρία και ένα διαφορετικά είδη οργανισμών, αντίστοιχα.
- δ. δύο, τρία και δύο διαφορετικά είδη οργανισμών, αντίστοιχα.

Μονάδες 5

A3. Κύτταρο που προκύπτει από την πρώτη μειωτική διαίρεση έχει 8 μόρια DNA. Τα χρωμοσώματα στον καρυότυπο του οργανισμού, από τον οποίο προήλθε αυτό το κύτταρο, είναι

- α. 8.
- β. 4.
- γ. 16.
- δ. 32.

Μονάδες 5

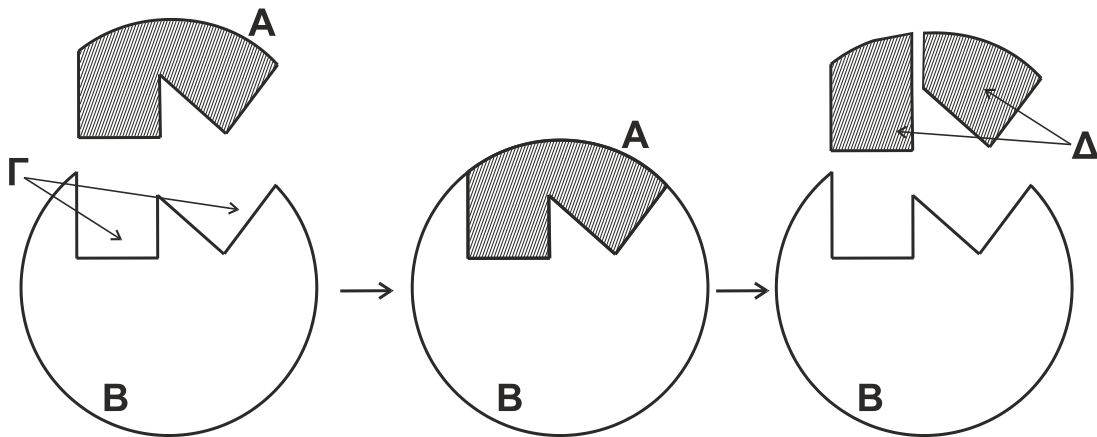
A4. Δύο αδελφές χρωματίδες δεν είναι πανομοιότυπες όταν

- α. η μία είναι πατρικής και η άλλη μητρικής προέλευσης.
- β. έχουν διαχωριστεί κατά την ανάφαση I.
- γ. έχει γίνει επιχιασμός κατά την πρόφαση I.
- δ. έχουν διαχωριστεί κατά την ανάφαση II.

Μονάδες 5

ΑΡΧΗ 2ΗΣ ΣΕΛΙΔΑΣ
 ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ ΚΑΙ ΕΣΠΕΡΙΝΩΝ ΓΕΝΙΚΩΝ ΛΥΚΕΙΩΝ

A5. Το σχήμα 1 αναπαριστά μία ενζυμική αντίδραση.



Σχήμα 1

Τα Α, Β, Γ και Δ απεικονίζουν αντίστοιχα:

- α. υπόστρωμα, ενεργό κέντρο, ένζυμο, προϊόντα.
- β. προϊόντα, υπόστρωμα, ένζυμο, ενεργό κέντρο.
- γ. ενεργό κέντρο, ένζυμο, προϊόντα, υπόστρωμα.
- δ. υπόστρωμα, ένζυμο, ενεργό κέντρο, προϊόντα.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

B1. Να αντιστοιχίσετε τους όρους της στήλης Α με τους όρους της στήλης Β. (Στη στήλη Β περισεύει ένας όρος).

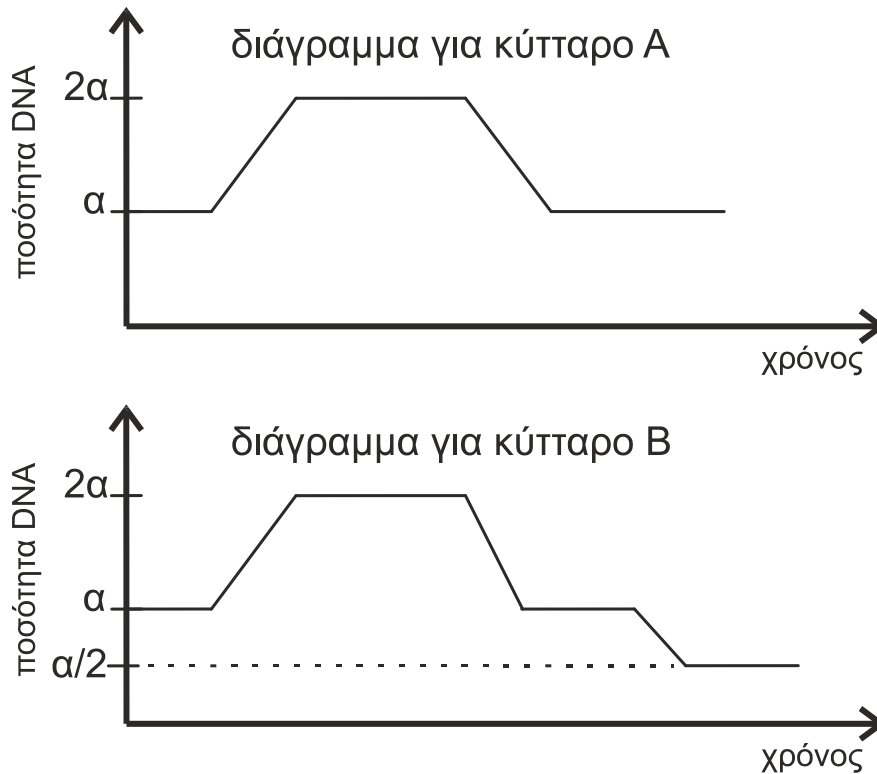
ΣΤΗΛΗ Α
1. Μικροέγχυση
2. Γενετικά τροποποιημένοι ιοί
3. Πλασμίδιο Ti
4. Μονοκλωνικά αντισώματα
5. Καλλιέργεια μικροοργανισμών

ΣΤΗΛΗ Β
α. Ποικιλία Bt
β. Μελέτη DNA από απολιθώματα
γ. Ταυτοποίηση ομάδων αίματος
δ. Παραγωγή αντιβιοτικού
ε. Γονιδιακή θεραπεία
στ. Gene pharming

Μονάδες 5

B2. Δύο κύτταρα Α και Β που προέρχονται από τον ίδιο οργανισμό πραγματοποιούν κυτταρική διαίρεση. Η μεταβολή στην ποσότητα του γενετικού υλικού σε σχέση με το χρόνο για κάθε κύτταρο παρουσιάζεται στα δύο παρακάτω διαγράμματα:

ΑΡΧΗ 3ΗΣ ΣΕΛΙΔΑΣ
ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ ΚΑΙ ΕΣΠΕΡΙΝΩΝ ΓΕΝΙΚΩΝ ΛΥΚΕΙΩΝ



Ποιο είδος κυτταρικής διαίρεσης πραγματοποιεί το κύτταρο A και ποιο το κύτταρο B; (μονάδες 2)

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 2)

Να αναφέρετε τον τύπο της κυτταρικής διαίρεσης που εξασφαλίζει τη γενετική σταθερότητα (μονάδα 1) και τον τύπο της κυτταρικής διαίρεσης που συμβάλλει στη γενετική ποικιλομορφία. (μονάδα 1)

Μονάδες 6

B3. Να διατυπώσετε τους ορισμούς των παρακάτω βιολογικών εννοιών:

α) υβρίδωμα

β) μετουσίωση

Μονάδες 4

B4. Να εξηγήσετε πώς εξασφαλίζεται η πιστότητα της αντιγραφής σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο.

Μονάδες 5

B5. Να εξηγήσετε πώς είναι δυνατόν δύο διαφορετικές πρωτεΐνες, αν και αποτελούνται από το ίδιο είδος και αριθμό αμινοξέων, να επιτελούν διαφορετικές λειτουργίες.

Μονάδες 5

ΑΡΧΗ 4ΗΣ ΣΕΛΙΔΑΣ
ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ ΚΑΙ ΕΣΠΕΡΙΝΩΝ ΓΕΝΙΚΩΝ ΛΥΚΕΙΩΝ

ΘΕΜΑ Γ

- Γ1.** Για τη δημιουργία γονιδιωματικής βιβλιοθήκης διαθέτουμε τέσσερα (4) διαφορετικά είδη πλασμιδίων και τρία (3) διαφορετικά είδη βακτηρίων. Τα βακτήρια που θα χρησιμοποιηθούν ως ξενιστές δεν περιέχουν πλασμίδια, φέρουν όμως στο κυρίως γενετικό υλικό τους γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά, όπως παρουσιάζεται στον Πίνακα Α:

Πίνακας Α

Βακτήριο	Α	Β	Γ
Ανθεκτικότητα σε Αντιβιοτικά	αμπικιλίνη στρεπτομυκίνη	καναμυκίνη	αμπικιλίνη καναμυκίνη

Τα πλασμίδια που θα χρησιμοποιηθούν διαθέτουν μια θέση αναγνώρισης για κατάλληλη περιοριστική ενδονουκλεάση και γονίδιο/γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά. Στον Πίνακα Β σημειώνεται με (+) η παρουσία και με (-) η απουσία γονιδίου ανθεκτικότητας σε αντίστοιχο αντιβιοτικό:

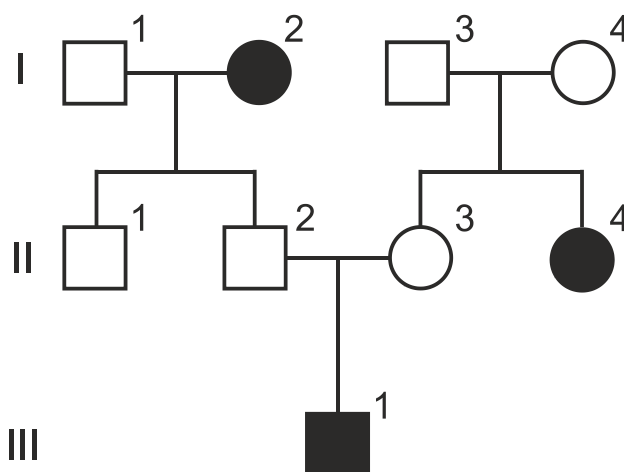
Πίνακας Β

Πλασμίδιο	1	2	3	4
Ανθεκτικότητα στην Αμπικιλίνη	+	-	+	-
Ανθεκτικότητα στη Στρεπτομυκίνη	-	-	+	+
Ανθεκτικότητα στην Καναμυκίνη	-	+	-	-

Να εξηγήσετε ποιοι συνδυασμοί πλασμιδίων-βακτηρίων μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την επιλογή μετασχηματισμένων βακτηρίων.

Μονάδες 7

- Γ2.** Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο (Σχήμα 2) παρουσιάζει τον τρόπο που κληρονομείται η β-θαλασσαιμία σε μια οικογένεια.



Σχήμα 2

Τα άτομα I₂, II₄ και III₁ πάσχουν από την ασθένεια. Τα άτομα I₁, I₂, II₄ και III₁ ελέγχονται για την παρουσία συγκεκριμένων μεταλλάξεων στο γονίδιο της β αλυσίδας της HbA. Για το σκοπό αυτό, τμήμα

ΑΡΧΗ 5ΗΣ ΣΕΛΙΔΑΣ
ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ ΚΑΙ ΕΣΠΕΡΙΝΩΝ ΓΕΝΙΚΩΝ ΛΥΚΕΙΩΝ

του γονιδίου μήκους 500 ζ.β. πολλαπλασιάζεται με PCR και στα αντίγραφα μόρια DNA που προκύπτουν επιδρούμε με δύο περιοριστικές ενδονουκλεάσες (Π.Ε.), τις E₁ και E₂, ξεχωριστά κάθε φορά.

Η E₁ έχει μια θέση αναγνώρισης στο μεταλλαγμένο αλληλόμορφο β₁ και καμία στο αλληλόμορφο β₂, ενώ η E₂ έχει μία θέση αναγνώρισης στο μεταλλαγμένο αλληλόμορφο β₂ και καμία στο αλληλόμορφο β₁. Καμία από τις δύο δεν επιδρά στο φυσιολογικό αλληλόμορφο.

Τα κομμάτια που προκύπτουν παρουσιάζονται στον Πίνακα Γ.

Πίνακας Γ

		Άτομα			
		I ₁	I ₂	II ₄	III ₁
Π.Ε.	E ₁	500 ζ.β.	100 ζ.β. 400 ζ.β.	500 ζ.β.	100 ζ.β. 400 ζ.β. 500 ζ.β.
	E ₂	500 ζ.β.	500 ζ.β.	200 ζ.β. 300 ζ.β.	200 ζ.β. 300 ζ.β. 500 ζ.β.

Με βάση τα δεδομένα του Πίνακα Γ, ποιο/α από το/τα άτομο/α I₁, I₂, II₄ και III₁ φέρει/φέρουν το αλληλόμορφο β₁ και ποιο/α φέρει/φέρουν το αλληλόμορφο β₂; (μονάδες 2)

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Μονάδες 6

Γ3. Να προσδιορίσετε τους γονότυπους των ατόμων I₃, I₄, II₁, II₂ και II₃.

Μονάδες 5

Γ4. Το άτομο II₃ ελέγχεται για την παρουσία των αλληλόμορφων β₁ και β₂ με την ίδια διαδικασία που περιγράφηκε στο ερώτημα Γ2. Πόσα διαφορετικά κομμάτια DNA θα προκύψουν και τι μήκος θα έχει το καθένα;

Μονάδες 4

Γ5. Τα άτομα II₂ και II₃ περιμένουν και δεύτερο παιδί. Ποια είναι η πιθανότητα αυτό το παιδί να φέρει το αλληλόμορφο β₂; (μονάδα 1)

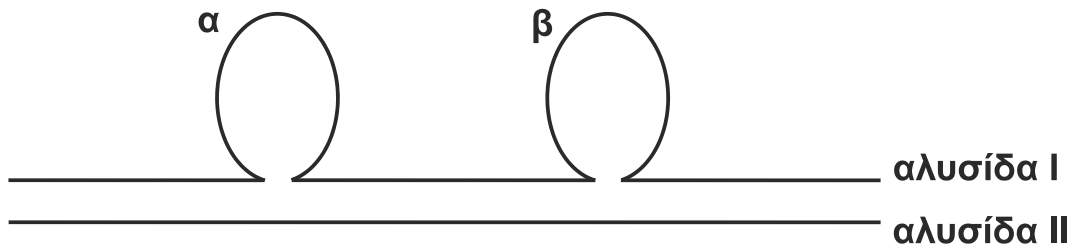
Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας με την κατάλληλη διασταύρωση. (μονάδες 2)

Μονάδες 3

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Το mRNA που έχει απομονωθεί από το κυτταρόπλασμα κυτάρου ευκαρυωτικού οργανισμού χρησιμοποιήθηκε ως καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας cDNA. Το υβριδικό μόριο cDNA-mRNA, που προκύπτει από την αντίστροφη μεταγραφή, αποδιατάσσεται και στη συνέχεια το cDNA υβριδοποιείται με τη μία από τις δύο αλυσίδες του γονιδίου. Μετά την υβριδοποίηση προκύπτει η δομή του Σχήματος 3.

ΑΡΧΗ 6ΗΣ ΣΕΛΙΔΑΣ
ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ ΚΑΙ ΕΣΠΕΡΙΝΩΝ ΓΕΝΙΚΩΝ ΛΥΚΕΙΩΝ



Σχήμα 3

Οι περιοχές α και β αντιστοιχούν σε δύο τμήματα που δεν υβριδοποιήθηκαν.

- α) Ποια αλυσίδα (I ή II) αντιστοιχεί στο cDNA και ποια στην αλυσίδα του γονιδίου; (μονάδες 2)
- β) Ποια από τις δύο αλυσίδες του γονιδίου (κωδική ή μη κωδική) συμμετέχει στην υβριδοποίηση; (μονάδα 1)
- Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 2)
- γ) Τι αντιπροσωπεύουν οι περιοχές α και β; (μονάδες 2)
- Γιατί δεν υβριδοποιήθηκαν; (μονάδες 2)

Μονάδες 9

- Δ2. Από δύο υγιείς γονείς γεννήθηκε ένα κορίτσι με φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων, το οποίο πάσχει από ασθένεια που κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο. Να υποδείξετε δύο πιθανούς μηχανισμούς που να εξηγούν τη γέννηση του συγκεκριμένου ατόμου.

Μονάδες 6

- Δ3. Η αλληλουχία αμινοξέων $H_2N\text{-met-his-arg-leu-trp-gly-asp}\dots\dots$ αντιστοιχεί στα 7 πρώτα αμινοξέα μιας φυσιολογικής πρωτεΐνης.

- α) Προσδιορίστε τον τύπο μετάλλαξης, ο οποίος έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της αλληλουχίας ή του αριθμού των αμινοξέων σε καθεμιά από τις παρακάτω μεταλλαγμένες πρωτεΐνες:

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Α: $H_2N\text{-met-his-arg-trp-trp-gly-asp}\dots\dots$

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Β: $H_2N\text{-met-his-arg-leu-trp-COOH}$.

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Γ: $H_2N\text{-met-thr-gly-cys-gly-glu-thr}\dots\dots$

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Δ: $H_2N\text{-met-his-met-trp-leu-trp-gly-asp}\dots\dots$

Οι μεταλλαγμένες πρωτεΐνες Α, Β και Γ προκύπτουν με γονιδιακή μετάλλαξη ενός μόνο νουκλεοτιδίου.

(μονάδες 8)

- β) Ποια είναι η αλληλουχία των αζωτούχων βάσεων της κωδικής αλυσίδας του DNA, η οποία κωδικοποιεί τη συγκεκριμένη αλληλουχία των αμινοξέων στη φυσιολογική πρωτεΐνη;

(μονάδες 2)

Μονάδες 10

ΑΡΧΗ 7ΗΣ ΣΕΛΙΔΑΣ
ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ ΚΑΙ ΕΣΠΕΡΙΝΩΝ ΓΕΝΙΚΩΝ ΛΥΚΕΙΩΝ

Δίνεται ο πίνακας του γενετικού κώδικα:

Πίνακας Δ

		Δεύτερο γράμμα																									
		U	C	A	G																						
Πρώτο γράμμα	U	UUU } Φαινυλα- λανίνη (phe)	UCU } UCC } UCA } UCG }	Σερίνη (ser)	UAU } UAC } UAA } UAG }	Τυροσίνη (tyr)	UGU } UGC } UGA } UGG }	κυστεΐνη (cys)	U C A G																		
		C	Λευκίνη (leu)		CCU } CCC } CCA } CCG }		Προλίνη (pro)			CAU } CAC } CAA } CAG }	Ιστιδίνη (his)	CGU } CGC } CGA } CGG }	Αργινίνη (arg)	U C A G													
															A	Ισολευκίνη (ile)	ACU } ACC } ACA } ACG }	Θρεονίνη (thr)	AAU } AAC } AAA } AAG }	Ασπαραγίνη (asn)	AGU } AGC } AGA } AGG }	Σερίνη (ser)	U C A G				
																								G	Μεθειονίνη (met) έναρξη	GCU } GCC } GCA } GCG }	Αλανίνη (ala)
	G			βαλίνη (val)		GCU } GCC } GCA } GCG }		Αλανίνη (ala)	GAU } GAC } GAA } GAG }																		

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 7ΗΣ ΑΠΟ 7 ΣΕΛΙΔΕΣ

Πανελλήνιες Εξετάσεις Ημερήσιων Γενικών Λυκείων

Εξεταζόμενο Μάθημα: **Βιολογία Προσανατολισμού,**

Ημερομηνία: 6 Ιουνίου 2022

Απαντήσεις Θεμάτων

ΘΕΜΑ Α

A1. γ

A2. β

A3. α

A4. γ

A5. δ

ΘΕΜΑ Β

B1.

1. στ

2. ε

3. α

4. γ

5. δ

B2. Διάγραμμα κυττάρου Α μίτωση

Διάγραμμα κυττάρου Β μείωση

Αιτιολόγηση: Το κύτταρο Α παρατηρείται να διπλασιάζει την ποσότητα του DNA του λόγω της αντιγραφής και με την πάροδο του χρόνου η ποσότητα του γενετικού υλικού επανέρχεται στο αρχικό επίπεδο. Επομένως, πραγματοποιεί μίτωση. Με την μιτωτική διαίρεση εξασφαλίζεται η γενετική σταθερότητα του κυττάρου. Το κύτταρο Β πραγματοποιεί μείωση. Παρατηρείται ότι αντιγράφεται το DNA και άρα διπλασιάζεται η ποσότητά του. Στη συνέχεια, επανέρχεται στο αρχικό επίπεδο λόγω της πρώτης μειωτικής διαίρεσης και ακολούθως μειώνεται στο μισό κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση. Με τη μείωση, οι οργανισμοί που αναπαράγονται αμφιγονικά παράγουν τους γαμέτες τους. Εξαιτίας του επιχιασμού και του ανεξάρτητου συνδυασμού χρωμοσωμάτων, που συμβαίνουν κατά τη μείωση, εξασφαλίζεται η γενετική ποικιλομορφία.

B3. Υβριδώματα: Κατά τη διαδικασία παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων και μετά την παραλαβή των εξειδικευμένων Β λεμφοκυττάρων από το σπλήνα του ποντικού απαιτείται η δημιουργία υβριδωμάτων. Αυτό καθίσταται αναγκαίο γιατί τα Β-λεμφοκύτταρα δεν επιβιώνουν για πολύ έξω από το σώμα και δεν μπορούν να διατηρηθούν σε κυτταροκαλλιέργειες. Την ιδιότητα αυτή την αποκτούν ύστερα από σύντηξη με καρκινικά κύτταρα. Τα υβριδικά κύτταρα που παράγονται ονομάζονται υβριδώματα και μπορούν να παράγουν μεγάλες ποσότητες ενός μονοκλωνικού αντισώματος. [Δηλαδή αποτελούν μια υβριδική κυτταρική σειρά που παράγεται από σύντηξη ενός καρκινικού κυττάρου με ένα λεμφοκύτταρο. Τα κύτταρα της σειράς αυτής είναι αθάνατα (ιδιότητα που την κληρονομούν από τα

καρκινικά κύτταρα) και παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα (ιδιότητα που την κληρονομούν από τα λεμφοκύτταρα).]

Μετουσίωση: Η τρισδιάστατη δομή μιας πρωτεΐνης καθορίζει τη λειτουργία που αυτή εκτελεί. Αυτό φαίνεται από τις συνέπειες της έκθεσής της σε ακραίες τιμές θερμοκρασίας ή pH. Τότε η πρωτεΐνη υφίσταται αυτό που ονομάζουμε μετουσίωση. Σπάζουν δηλαδή οι δεσμοί που έχουν αναπτυχθεί μεταξύ των πλευρικών ομάδων, καταστρέφεται η τρισδιάστατη δομή της και η πρωτεΐνη χάνει τη λειτουργικότητά της.

B4. Οι δύο αλυσίδες ενός μορίου DNA είναι συμπληρωματικές, και αυτό υποδηλώνει ότι η αλληλουχία της μιας καθορίζει την αλληλουχία της άλλης. Η συμπληρωματικότητα έχει τεράστια σημασία για τον αυτοδιπλασιασμό του DNA, μια ιδιότητα που το καθιστά το καταλληλότερο μόριο για τη διατήρηση και τη μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας. Κατά την αντιγραφή, λόγω του ημισυντηρητικού μηχανισμού, οι διπλή έλικα ξετυλίγεται και κάθε αλυσίδα λειτουργεί σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας νέας συμπληρωματικής αλυσίδας, ώστε τελικά να σχηματίζονται δύο δίκλινα μόρια DNA πανομοιότυπα με το μητρικό μόριο.

Τα κύτταρα διαθέτουν ένα σημαντικό «οπλοστάσιο» εξειδικευμένων ενζύμων και άλλων πρωτεϊνών που λειτουργούν ταυτόχρονα και καταλύουν τις χημικές αντιδράσεις της αντιγραφής με μεγάλη ταχύτητα και με εκπληκτική ακρίβεια.

Εκτός της συμπληρωματικότητας των βάσεων στην πιστότητα της αντιγραφής συμβάλλουν και δύο μηχανισμοί επιδιόρθωσης νουκλεοτιδίων που έχουν τοποθετηθεί κατά παράβαση του κανόνα της συμπληρωματικότητας από τη DNA πολυμεράση.

Συγκεκριμένα DNA πολυμεράσες επιδιορθώνουν επίσης λάθη που συμβαίνουν κατά τη διάρκεια της αντιγραφής. Μπορούν, δηλαδή, να «βλέπουν» και να απομακρύνουν νουκλεοτίδια που οι ίδιες τοποθετούν, κατά παράβαση του κανόνα της συμπληρωματικότητας και να τοποθετούν τα σωστά. Όπως τα προϊόντα ενός εργοστασίου ελέγχονται με αρκετούς τρόπους, για να εξακριβωθεί αν έχουν κατασκευαστεί σωστά, έτσι και το κύτταρο ελέγχει αν η αλληλουχία βάσεων του DNA είναι σωστή. Η αντιγραφή του DNA είναι απίστευτα ακριβής, μόνο ένα νουκλεοτίδιο στα 100.000 μπορεί να ενσωματωθεί λάθος. Τα λάθη που δεν επιδιορθώνονται από τις DNA πολυμεράσες, επιδιορθώνονται σε μεγάλο ποσοστό από ειδικά επιδιορθωτικά ένζυμα. Έτσι ο αριθμός των λαθών περιορίζεται στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς στο ένα στα 10^{10} !

B5. Παρά τις διαφορές τους όλες οι πρωτεΐνες, ανεξάρτητα από το πού ανήκουν (σε ιούς, βακτήρια ή σε ανώτερες μορφές ζωής), οικοδομούνται με βάση την ίδια πρώτη ύλη: ένα σύνολο από 20 διαφορετικά αμινοξέα. Από τα 20 αυτά είδη αμινοξέων, ένας διαφορετικός αριθμός κάθε φορά, συνδεόμενα με διαφορετική αλληλουχία, δίνουν μια τεράστια ποικιλία πρωτεϊνικών μορίων. Κάθε αμινοξύ αποτελείται από ένα σταθερό και ένα μεταβλητό μέρος. Το μεταβλητό μέρος αποτελείται από την πλευρική ομάδα. Η ομάδα αυτή συμβολίζεται με R και έχει διαφορετική χημική δομή για κάθε αμινοξύ. Συνεπώς, αν υπάρχουν 20 διαφορετικά αμινοξέα, είναι γιατί υπάρχουν 20 διαφορετικές πλευρικές ομάδες.

Είναι δικαιολογημένο να αναρωτιόμαστε πώς είναι δυνατό μόρια τα οποία είναι φτιαγμένα από τα ίδια είδη αμινοξέων να παρουσιάζουν τόσο διαφορετικές λειτουργίες. Την απάντηση θα τη βρούμε, αν προσπαθήσουμε να εντοπίσουμε εκείνο το στοιχείο που διαφοροποιεί τις πρωτεΐνες μεταξύ τους. Αυτό είναι η διαφορετική αλληλουχία των αμινοξέων, δηλαδή η διαφορετική πρωτοταγής δομή σε συνδυασμό με τις διαφορετικές ομάδες R. Όταν η σειρά των αμινοξέων είναι διαφορετική, η δυνατότητα να σχηματιστούν δεσμοί ανάμεσα στις πλευρικές ομάδες αμινοξέων βρίσκεται σε διαφορετικά σημεία της

πεπτιδικής αλυσίδας. Αυτό οδηγεί σε διαφορετική αναδίπλωση του μορίου, που συνεπάγεται διαφορετική δευτεροταγή και τριτοταγή δομή, επομένως σε διαφορετική διαμόρφωση στο χώρο. Η τρισδιάστατη δομή μιας πρωτεΐνης καθορίζει τη λειτουργία που αυτή εκτελεί. [Επίσης διαφορετικές πρωτεΐνες μπορεί να υποστούν και διαφορετικές τροποποιήσεις στο επίπεδο γονιδιακής ρύθμισης μετά τη μετάφραση και έτσι να επιτελούν διαφορετικές λειτουργίες.]

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Κατά την επισκευή μιας γονιδιωματικής βιβλιοθήκης θα πρέπει να επιλεγούν οι βακτηριακοί κλώνοι που έχουν μετασηματιστεί με ανασυνδυασμένα πλασμίδια. Η επιλογή στηρίζεται στην ικανότητα ανάπτυξης των μετασηματισμένων βακτηρίων παρούσα αντιβιοτικού στο θρεπτικό υλικό. Συνεπώς, τα βακτήρια που δεν προσέλαβαν πλασμίδιο, δηλαδή τα μη μετασηματισμένα, πρέπει να είναι ευαίσθητα στο αντιβιοτικό αυτό, ώστε να μην επιβιώσουν. Για τον λόγο αυτό, θα πρέπει το πλασμίδιο να φέρει δύο γονίδια αναφοράς για να γίνει η επιλογή, αρχικά των μετασηματισμένων βακτηρίων και στη συνέχεια η επιλογή των μετασηματισμένων βακτηρίων με ανασυνδυασμένο πλασμίδιο. Αυτό θα γίνει εφικτό γιατί η θέση αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης, η οποία θα είναι μοναδική στο πλασμίδιο, θα βρίσκεται μέσα στο γονίδιο ανθεκτικότητας επομένως η ένθεση DNA θα διακόψει τη λειτουργία του. Με βάση αυτά, ο ιδανικός συνδυασμός είναι το βακτήριο Β με το πλασμίδιο 3, με την προϋπόθεση ότι είναι γνωστό σε ποιο από τα γονίδια ανθεκτικότητας βρίσκεται η θέση αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης. Αρχικά, θα γίνει η επιλογή μετασηματισμένων βακτηρίων με χρήση αμπικιλίνης, αν το γονίδιο ανθεκτικότητας σε αυτή έχει παραμένει λειτουργικό ή στρεπτομυκίνης, αν το γονίδιο ανθεκτικότητας σε αυτή έχει παραμείνει λειτουργικό. Έπειτα, μετασηματισμένοι με ανασυνδυασμένα πλασμίδια βακτηριακοί κλώνοι θα εντοπιστούν σε αντίγραφο καλλιέργειας, με αμπικιλίνη, αν κόβει το γονίδιο ανθεκτικότητας σε αυτήν, ή με στρεπτομυκίνη, αν αντίστοιχα κόβει το γονίδιο ανθεκτικότητας σε αυτήν.

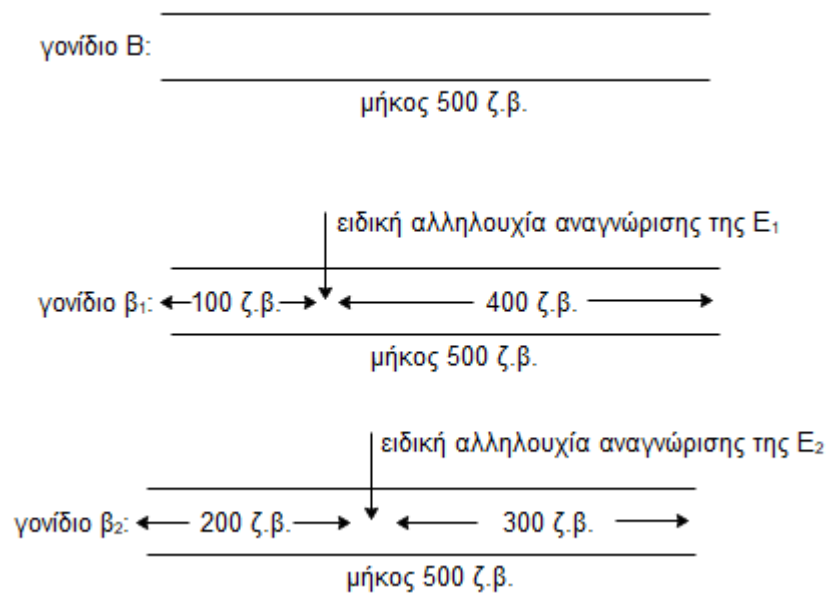
Άλλοι συνδυασμοί που θα μπορούσαν να χρησιμοποιηθούν είναι το Βακτήριο Β με το πλασμίδιο 1 ή 4 με την προϋπόθεση θέση αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης να μη βρίσκεται μέσα στο γονίδιο ανθεκτικότητας. Άρα, η επιλογή θα γίνει με Αμπικιλίνη για το 1 και στρεπτομυκίνη για το 4. Ομοίως, είναι άλλος συνδυασμός το Βακτήριο Α με το πλασμίδιο 2, οπότε η επιλογή των μετασηματισμένων κλώνων θα γίνει μέσω της ανθεκτικότητας στην καναμυκίνη.

Τέλος, το Βακτήριο Γ μπορεί να συνδυαστεί με το πλασμίδιο 4 και η επιλογή να γίνει με στρεπτομυκίνη. Μπορεί να συνδυαστεί και με το πλασμίδιο 3, αν το γονίδιο ανθεκτικότητας στη στρεπτομυκίνη έχει παραμείνει λειτουργικό. Στην περίπτωση αυτή, η επιλογή θα γίνει με στρεπτομυκίνη. Σε αυτούς τους συνδυασμούς, οι κλώνοι που έχουν μετασηματιστεί με ανασυνδυασμένα πλασμίδια είναι δυνατόν να ανιχνευτούν με υβριδοποίηση.

Γ2. Είναι γνωστό ότι στα διπλοειδή κύτταρα υπάρχουν δύο αλληλόμορφα για μία ορισμένη γενετική θέση, ενώ ένα απλοειδές κύτταρο, όπως ένας γαμέτης, έχει μόνο ένα. Εντούτοις, εάν εξετάσουμε έναν πληθυσμό ατόμων μπορεί να βρούμε περισσότερα από δύο αλληλόμορφα για μία γενετική θέση. Εάν στον πληθυσμό υπάρχουν τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα για μία γενετική θέση, τότε αυτά ονομάζονται πολλαπλά αλληλόμορφα. Πολλά γονίδια που ευθύνονται για τη δημιουργία ασθενειών έχουν πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια, όπως συμβαίνει στη β-θαλασσαιμία. Συνήθως κάθε αλληλόμορφο του φυσιολογικού γονιδίου σχετίζεται με διαφορετική μορφή της ίδιας ασθένειας, ήπια ή σοβαρή. Η β-θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια, δηλαδή προκαλείται από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις και προσθήκες βάσεων. Ως γνωστόν, στο γονίδιο της πολυπεπτιδικής αλυσίδας β της κύριας αιμοσφαιρίνης των ενηλίκων HbA

(σύσταση: 2 α και 2 β πολυπεπτιδικές αλυσίδες) έχουν βρεθεί περισσότερες από 300 διαφορετικές μεταλλάξεις.

Τα συμπτώματα της ασθένειας διαφέρουν ως προς τη βαρύτητα μεταξύ διαφόρων ατόμων και σχετίζονται με το είδος της μετάλλαξης που τα προκαλεί. Τα συμπτώματα μπορεί να κυμαίνονται από σοβαρή αναιμία (παντελής έλλειψη πολυπεπτιδικής αλυσίδας β , συνεπώς και HbA) έως λιγότερο σοβαρή αναιμία (ελάττωση σύνθεσης πολυπεπτιδικής αλυσίδας β , συνεπώς σύνθεση HbA σε πολύ μικρή ποσότητα). Τα ομόζυγα άτομα με β -θαλασσαιμία εμφανίζουν σοβαρή αναιμία. Στα ομόζυγα άτομα παρατηρείται σε πολλές περιπτώσεις αύξηση της HbF, η οποία υποκαθιστά μερικώς τη λειτουργία της HbA. Τα ετερόζυγα άτομα -φορείς- εμφανίζουν ήπια αναιμία και αυξημένη σύνθεση HbA₂, η οποία αποτελεί διαγνωστικό δείκτη. Η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA και κόβουν την κάθε αλυσίδα του σε συγκεκριμένο σημείο, διασπώντας τον 3'-5' φ.δ. μεταξύ 2 νουκλεοτιδίων με κατεύθυνση 5'→3', δημιουργώντας συνήθως κομμάτια DNA με μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις.



Όπως απεικονίζεται και στο παραπάνω σχήμα το φυσιολογικό επικρατές γονίδιο Β, που καλύπτει την έκφραση των β_1 και β_2 , δε θα κοπεί ούτε από την περιοριστική ενδονουκλεάση E₁ ούτε από την E₂. Συνεπώς αν το άτομο φέρει μόνο το γονίδιο αυτό θα προκύψουν από την επίδραση και των δύο περιοριστικών ενδονουκλεασών τμήματα μήκους 500ζ.β.όσο είναι και το μήκος του γονιδίου. Συνεπώς το άτομο I1 είναι ομόζυγο για το επικρατές γονίδιο υπεύθυνο για υγιή φαινότυπο, έστω Β και έχει γονότυπο BB.

Επίσης το γονίδιο β_1 δε φέρει αλληλουχία αναγνώρισης της E₂, άρα με επίδραση της E₂ στα αντίγραφα του γονιδίου β_1 θα προκύψουν τμήματα μήκους 500ζ.β.

Τέλος το γονίδιο β_2 δε φέρει αλληλουχία αναγνώρισης της E₁, άρα με επίδραση της E₁ στα αντίγραφα του γονιδίου β_2 θα προκύψουν τμήματα μήκους 500ζ.β.

Το άτομο I2 πάσχει και συνεπώς είναι ομόζυγο για κάποια από τα πολλαπλά αλληλόμορφα υπεύθυνα για β -θαλασσαιμία.

Έπειτα από την επίδραση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης E1 προκύπτουν θραύσματα μήκους 100ζ.β. και 400 ζ.β.. Συνεπώς καταλαβαίνουμε πως το άτομο φέρει το γονίδιο β_1 στο οποίο επέδρασε η περιοριστική ενδονουκλεάση E1 δίνοντας δύο μικρότερα θραύσματα που αθροιστικά είχαν μήκος 500ζ.β. Άρα το άτομο I2 έχει γονότυπο $\beta_1\beta_1$.

Θραύσματα μήκους 100ζ.β. και 400 ζ.β. προκύπτουν και στα αντίγραφα των γονιδίων του ατόμου III1. Άρα και το άτομο αυτό φέρει το γονίδιο β_1 .

Το άτομο II4 πάσχει και συνεπώς είναι επίσης ομόζυγο.

Έπειτα από την επίδραση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης E2 προκύπτουν θραύσματα μήκους 200ζ.β. και 300 ζ.β.. Συνεπώς καταλαβαίνουμε πως το άτομο φέρει το γονίδιο β_2 στο οποίο επέδρασε η περιοριστική ενδονουκλεάση E2 δίνοντας δύο μικρότερα θραύσματα που αθροιστικά είχαν μήκος 500ζ.β. Άρα το άτομο II4 έχει γονότυπο $\beta_2\beta_2$.

Θραύσματα μήκους 200ζ.β. και 300 ζ.β. προκύπτουν και στα αντίγραφα των γονιδίων του ατόμου III1. Άρα και το άτομο αυτό φέρει και το γονίδιο β_2 . Συνεπώς το άτομο III1 φέρει και τα δύο υπολειπόμενα αλληλόμορφα και έχει γονότυπο $\beta_1\beta_2$.

Γ3. Όπως προαναφέρθηκε το άτομο II4 έχει γονότυπο $\beta_2\beta_2$. Με βάση τον πρώτο νόμο του Μέντελ κατά τη μείωση, κατά την παραγωγή γαμετών αποχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα, και άρα τα αλληλόμορφα γονίδια. Παράγονται γαμέτες σε ίση αναλογία. Οι απόγονοι προκύπτουν από την τυχαία σύντηξη γαμετών. Έτσι συνδυάζονται τυχαία και τα χρωμοσώματα και άρα τα αλληλόμορφα γονίδια που αυτοί περιέχουν.

Κάθε απόγονος λοιπόν έχει ένα χρωμόσωμα, και άρα ένα αλληλόμορφο για την κάθε γενετική θέση, μητρικής και ένα πατρικής προέλευσης. Άρα ο απόγονος II4 έχει κληρονομήσει από ένα β_2 γονίδιο από τον κάθε γονέα. Οι γονείς, δηλαδή τα άτομα I3 και I4 είναι υγιείς. Άρα φέρουν και το επικρατές γονίδιο B το οποίο καλύπτει την έκφραση του β_2 . Συνεπώς τα άτομα I3 και I4 έχουν γονότυπο B β_2 .

Το άτομο I2 όπως προαναφέρθηκε έχει γονότυπο $\beta_1\beta_1$. Συνεπώς θα μεταβιβάσει στο σύνολο των απογόνων του από ένα β_1 αλληλόμορφο. Οι απόγονοι II1 και II2 είναι υγιείς, άρα φέρουν το B, και συνεπώς έχουν γονότυπο B β_1 . Το άτομο III1 όπως προαναφέρθηκε έχει γονότυπο $\beta_1\beta_2$. Κληρονόμησε το β_1 αλληλόμορφο από το άτομο II2 καθώς μόνο αυτό το φέρει. Άρα το άτομο I3 θα πρέπει να φέρει το αλληλόμορφο β_2 , ώστε να το μεταβιβάσει στο άτομο III1, σε ετερόζυγη κατάσταση με το αλληλόμορφο B, ώστε να είναι υγιής. Άρα έχει γονότυπο B β_2 .

Γ4. Το άτομο II3 έχει γονότυπο B β_2 . Με επίδραση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης E1 θα προκύψουν τμήματα μήκους 500 ζ.β. από τα αντίγραφα του γονιδίου B και τμήματα μήκους 500 ζ.β. από τα αντίγραφα του γονιδίου β_2 , καθώς δεν εντοπίζονται ειδικές αλληλουχίες αναγνώρισης της E1 σε κανένα από τα δύο γονίδια. Με επίδραση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης E2 θα προκύψουν τμήματα μήκους 500 ζ.β. Από τα αντίγραφα του γονιδίου B, καθώς δεν περιέχει την αλληλουχία αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης E2, και θραύσματα μήκους 200ζ.β. και 300 ζ.β. από την επίδραση της E2 στα αντίγραφα του γονιδίου β_2 , στα οποία εντοπίζεται μία φορά η αλληλουχία αναγνώρισής της, άρα συνολικά θα προκύψουν 3 διαφορετικού μήκους κομμάτια DNA.

Γ5. Διασταύρωση:

$B\beta_1$ (x) B β_2

Γαμέτες:

B / β_1 και B / β_2

Γονοτυπική αναλογία των απογόνων με βάση τον πρώτο νόμο του Μέντελ που προαναφέρθηκε:

1 BB : 1 B β_1 : 1 B β_2 : 1 $\beta_1 \beta_2$

Άρα η πιθανότητα το παιδί να φέρει το αλληλόμορφο β_2 , με δεδομένο πως κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός και δεν επηρεάζεται από αποτελέσματα προηγούμενων κυήσεων, είναι: 2/4 και είτε θα έχει γονότυπο B β_2 και θα είναι φορέας β – θαλασσαιμίας, είτε θα έχει γονότυπο $\beta_1\beta_2$ και θα πάσχει.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. α. Η αλυσίδα I αντιστοιχεί στην αλυσίδα του γονιδίου. Η αλυσίδα II αντιστοιχεί στο cDNA.

β. Κατά τη δημιουργία της cDNA βιβλιοθήκης απομονώνουμε το ολικό ώριμο mRNA ενός κυτταρικού τύπου. Με καλούπι τα mRNAs αυτά και τη βοήθεια του ενζύμου αντίστροφη μεταγραφάση συνθέτουμε τις αλυσίδες cDNA. Άρα οι αλυσίδες cDNA είναι συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες με τα ώριμα mRNAs.

Κατά τη μεταγραφή η RNA πολυμεράση τοποθετεί νουκλεοτίδια συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου. Συνεπώς η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη του παραγόμενου mRNA. Άρα το mRNA έχει ίδια άκρα και αλληλουχία με την άλλη αλυσίδα του γονιδίου, δηλαδή την κωδική, με τη μόνη διαφορά πως αντι για T στη κωδική εντοπίζεται U στο mRNA.

Από τα παραπάνω συμπεραίνουμε πως η cDNA αλυσίδα, εφόσον είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη του mRNA, θα είναι και συμπληρωματική και αντιπαράλληλη και με τμήματα της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου. Άρα στην υβριδοποίηση συμμετέχει η κωδική αλυσίδα.

γ. Τα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών οργανισμών είναι ασυνεχή ή διακεκομμένα. Δηλαδή, οι αλληλουχίες που μεταφράζονται σε αμινοξέα, και ονομάζονται εξώνια, διακόπτονται από ενδιάμεσες αλληλουχίες οι οποίες δε μεταφράζονται σε αμινοξέα και ονομάζονται εσώνια. Όταν ένα γονίδιο που περιέχει εσώνια μεταγράφεται, δημιουργείται το πρόδρομο mRNA που περιέχει και εξώνια και εσώνια. Το πρόδρομο mRNA μετατρέπεται σε mRNA με τη διαδικασία της ωρίμανσης, κατά την οποία τα εσώνια κόβονται από μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά «σωματίδια» και απομακρύνονται. Τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια αποτελούνται από snRNA και από πρωτεΐνες και λειτουργούν ως ένζυμα: κόβουν τα εσώνια και συρράπτουν τα εξώνια μεταξύ τους. Έτσι σχηματίζεται το «ώριμο» mRNA. Όπως προαναφέρθηκε κατά τη cDNA βιβλιοθήκη απομονώνεται το ώριμο mRNA, Συνεπώς η cDNA αλυσίδα που συντέθηκε με καλούπι αυτό δεν περιέχει εσώνια.

Άρα οι περιοχές α και β αντιπροσωπεύουν τα δύο εσώνια του γονιδίου και δεν υβριδοποιήθηκαν καθώς εντοπίζονται μόνο στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου και όχι στη συμπληρωματική και αντιπαράλληλη της αλυσίδα cDNA.

Δ2. Φυλοσύνδετα ονομάζονται τα αλληλόμορφα που εδράζονται στο X φυλετικό χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y. Ο άνθρωπος στα σωματικά κυττάρά του έχει 44 χρωμοσώματα μορφολογικά ίδια στα άτομα των δύο φύλων, τα αυτοσωμικά, και 2 φυλετικά χρωμοσώματα που στα θηλυκά άτομα είναι XX ενώ στα αρσενικά XY.

Αν X^A είναι το επικρατές αλληλόμορφο υπεύθυνο για υγιή φαινότυπο και X^a το υπολειπόμενο υπεύθυνο για την ασθένεια ο πατέρας, εφόσον είναι υγιής θα έχει γονότυπο $X^A Y$ ενώ το πιο πιθανό είναι η μητέρα να έχει γονότυπο $X^A X^a$ για να προκύψει απόγονος που πάσχει και άρα φέρει μόνο το X^a γονίδιο.

1ος πιθανός τρόπος:

Ο απόγονος προέκυψε με σύντηξη μη φυσιολογικού γαμέτη της μητέρα που περιέχει 24 χρωμοσώματα και 2 φορές το X φυλετικό που φέρει το X^a αλληλόμορφο με μη φυσιολογικό γαμέτη του πατέρα με 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα.

Ο μη φυσιολογικός γαμέτης της μητέρας έχει προκύψει με το φαινόμενο του μη διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων του X που φέρει το υπολειπόμενο αλληλόμορφο κατά τη μείωση II κατά την παραγωγή γαμετών της μητέρας. Ο μη φυσιολογικός γαμέτης του πατέρα έχει προκύψει με το φαινόμενο του μη διαχωρισμού είτε του ζεύγους των φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση I είτε των αδελφών χρωματίδων του X ή του Y φυλετικού χρωμοσώματος κατά τη μείωση II.

Συνολικά η απόγονος φέρει 44 αυτοσωμικά και 2 X φυλετικά χρωμοσώματα, που κληρονόμησε από τη μητέρα και φέρουν τα γονίδια X^a και έχει γονότυπο $X^a X^a$.

2ος πιθανός τρόπος:

Μπορεί ο πατέρας να φέρει κάποια δομική μετάλλαξη, όπως αμοιβαία μετατόπιση ή μετατόπιση.

Για παράδειγμα θα μπορούσε να έχει συμβεί μετατόπιση του τμήματος του X χρωμοσώματος του πατέρα που φέρει το γονίδιο X^A σε κάποιο τυχαίο αυτοσωμικό χρωμόσωμα ή στο Y φυλετικό χρωμόσωμα.

Αν η μετατόπιση έχει συμβεί σε αυτοσωμικό τότε η χρωμοσωμική και γενετική σύσταση του πατέρα είναι:

$X^* Y (N)(N)^{*A}$

όπου X^* το X φυλετικό χρωμόσωμα που φέρει έλλειψη του τμήματος που περιέχει και τα γονίδια της ασθένειας και $(N)^{*A}$ τυχαίο αυτοσωμικό χρωμόσωμα στο οποίο μετατοπίστηκε το τμήμα του X έπειτα από θραύση και λανθασμένη επανένωσή του σε αυτό.

Συνεπώς η κόρη μπορεί να προκύψει από σύντηξη γαμέτη του πατέρα που φέρει το X^* και το (N) φυσιολογικό χρωμόσωμα με γαμέτη της μητέρας που φέρει X^a (N) και άρα η κόρη θα έχει χρωμοσωμική και γονιδιακή σύσταση:

$X^* X^a (N)(N)$ καρυότυπο με έλλειψη τμήματος του X και φαινότυπο υπολειπόμενο δηλαδή θα πάσχει από την ασθένεια.

Αν η μετατόπιση έχει συμβεί στο Y φυλετικό χρωμόσωμα η χρωμοσωμική και γενετική σύσταση του πατέρα είναι:

$X^* Y^{*A}$

όπου X^* το X φυλετικό χρωμόσωμα που φέρει έλλειψη του τμήματος που περιέχει και τα γονίδια της ασθένειας και Y^{*A} το Y φυλετικό στο οποίο μετατοπίστηκε το τμήμα του X έπειτα από θραύση και λανθασμένη επανένωσή του σε αυτό.

Συνεπώς η κόρη μπορεί να προκύψει από σύντηξη γαμέτη του πατέρα που φέρει το X^* με γαμέτη της μητέρας που φέρει X^a και άρα η κόρη θα έχει χρωμοσωμική και γονιδιακή σύσταση:

$X^* X^a$ καρυότυπο με έλλειψη τμήματος του X και φαινότυπο υπολειπόμενο δηλαδή θα πάσχει από την ασθένεια.

3ος πιθανός τρόπος:

Μπορεί να έχει συμβεί γονιδιακή μετάλλαξη, αντικατάσταση, έλλειψη ή προσθήκη, τέτοια ώστε το επικρατές αλληλόμορφο X^A του πατέρα να έχει μετατραπεί στο υπολειπόμενο αλληλόμορφο X^a . Η μετάλλαξη αυτή μπορεί να έχει συμβεί στο άωρο γαμετικό κύτταρο από το οποίο προέκυψε ο γαμέτης, στον γαμέτη, στο ζυγωτό ή σε κάποιο κύτταρο του εμβρύου από το οποίο προέκυψαν με διαδοχικές διαιρέσεις τα κύτταρα του κυτταρικού τύπου στον οποίο εκφράζεται το γονίδιο αυτό.

Με παρόμοια λογική θα μπορούσε στα ίδια ακριβώς κύτταρα που περιγράφηκαν να έχει συμβεί και κάποια δομική όπως έλλειψη και άρα να μην εντοπίζεται στο X χρωμόσωμα ο γονιδιακός τόπος που εδράζεται το γονίδιο της ασθένειας.

Δ3. α) Όπως προαναφέρθηκε στο Δ1 τι mRNA έχει ίδια αλληλουχία βάσεων με τη κωδική αλυσίδα, συνεπώς ο όρος κωδικόνιο αφορά και στην κωδική αλυσίδα. Λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα τα

κωδικόνια για τα πρώτα αμινοξέα της εν λόγω πεπτιδικής αλυσίδας θα είναι περισσότερα του ενός εκτός από την μεθειονίνη και την τρυπτοφάνη. Η πιθανή κωδική αλυσίδα του γονιδίου είναι η εξής:

met	his	arg	leu	try	gly	asp
5' ATG	CAT	CGT	CTT	TGG	GGT	GAT 3'
	CAC	CGC	CTC		GGC	GAC
		CGA	CTA		GGA	
		CGG	CTG		GGG	
		AGA	TTA			
		AGG	TTG			

Οι γονιδιακές μεταλλάξεις είναι μικρής έκτασης αλλαγές στην αλληλουχία των βάσεων που έχουν προκύψει από αντικατάσταση, έλλειψη ή προσθήκη νουκλεοτιδίων. Οι παρακάτω μεταλλάξεις εντοπίζονται και στις δύο αλυσίδες, θα απεικονιστούν όμως μόνο στην κωδική.

Μετάλλαξη Α: αντικατάσταση στο 4^ο κωδικόνιο στο 2^ο νουκλεοτιδίο από **T** σε **G**

5'ATG CAC AGG **TGG** TGG GGA GAC 3'

Μετάλλαξη Β: αντικατάσταση στο 6^ο κωδικόνιο στο 1^ο νουκλεοτιδίο από **G** σε **T**

5'ATG CAC AGG TTG TGG **TGA** GAC 3'

Μετάλλαξη Γ: έλλειψη του 1^ο νουκλεοτιδίου του 2^ο κωδικονίου (θα απουσιάζει το **C**)

5'ATG AC AGG TTG TGG GGA GAC 3' (θα αλλάξει το αναγνωστικό πλαίσιο)

Μετάλλαξη Δ: προσθήκη τριών διαδοχικών νουκλεοτιδίων μεταξύ 1^ο και 2^ο νουκλεοτιδίου του 3^ο κωδικονίου κατά την οποία προστίθεται ένα επιπλέον αμινοξύ.

5'ATG CAC A **AUG** GG TTG TGG GGA GAC 3'

β) Η κωδική αλυσίδα που κωδικοποιεί για τη φυσιολογική πρωτεΐνη είναι:

5'ATG CAC AGG TTG TGG GGA GAC 3'

Αυτή προέκυψε με βάση τις αλλαγές στην πολυπεπτιδική αλυσίδα στις μεταλλάξεις του α) ερωτήματος.