

ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ ΚΑΙ ΕΣΠΕΡΙΝΩΝ ΓΕΝΙΚΩΝ ΛΥΚΕΙΩΝ
ΤΕΤΑΡΤΗ 16 ΙΟΥΝΙΟΥ 2021
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. Η μελαγχρωματική ξηροδερμία

- α. οφείλεται σε βλάβες στους μηχανισμούς επιδιόρθωσης του DNA.
- β. είναι μορφή καρκίνου.
- γ. έχει ως αποτέλεσμα το ρετινοβλάστωμα.
- δ. οφείλεται σε μετατροπή πρωτο-ογκογονιδίου σε ογκογονίδιο.

Μονάδες 5

A2. Ο αριθμός των αλληλόμορφων γονιδίων που είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση του παράγοντα VIII και βρίσκονται σε έναν ανθρώπινο γαμέτη αρσενικού ατόμου είναι

- α. ένα.
- β. κανένα.
- γ. ένα ή κανένα.
- δ. δύο.

Μονάδες 5

A3. Ένζυμο που συνδέει δεοξυριβονουκλεοτίδια με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό αποτελεί η

- α. DNA ελικάση.
- β. RNA πολυμεράση.
- γ. περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI.
- δ. αντίστροφη μεταγραφάση.

Μονάδες 5

A4. Στο οπερόνιο της λακτόζης, ως επαγωγέας της μεταγραφής των δομικών γονιδίων του οπερονίου λειτουργεί

- α. ο χειριστής.
- β. η λακτόζη.
- γ. η γλυκόζη.
- δ. το ρυθμιστικό γονίδιο.

Μονάδες 5

ΑΡΧΗ 2ΗΣ ΣΕΛΙΔΑΣ
ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ ΚΑΙ ΕΣΠΕΡΙΝΩΝ ΓΕΝΙΚΩΝ ΛΥΚΕΙΩΝ

- A5.** Σε κάθε δίκλωνο μόριο DNA
- α. η κάθε αλυσίδα έχει μια φωσφορική ομάδα στο ελεύθερο 3' άκρο της.
 - β. σε κάθε αλυσίδα η φωσφορική ομάδα συνδέεται με την αζωτούχο βάση.
 - γ. και οι δύο αλυσίδες έχουν προσανατολισμό 5'→3'.
 - δ. η μία αλυσίδα έχει προσανατολισμό 5'→3' και η άλλη 3'→5'.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

- B1.** Να αντιστοιχίσετε τις λειτουργίες της **στήλης I** με τον τύπο κυτταρικής διαίρεσης της **στήλης II**

ΣΤΗΛΗ I
1. Επιχiasμός
2. Σχηματισμός ατράκτου
3. Αντικατάσταση γηρασμένων/κατεστραμμένων κυττάρων
4. Σύναψη ομολόγων χρωμοσωμάτων
5. Χωρισμός αδερφών χρωματίδων
6. Διατήρηση της γενετικής σταθερότητας από κύτταρο σε κύτταρο
7. Διαχωρισμός ομολόγων χρωμοσωμάτων

ΣΤΗΛΗ II
A. Μόνο μείωση
B. Μόνο μίτωση
Γ. Μίτωση και μείωση

Μονάδες 7

- B2.** Με ποιες τεχνικές γίνεται η διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας;
Μονάδες 6
- B3.** Διαθέτουμε δύο (2) στελέχη ενός βακτηρίου. Το στέλεχος A έχει ανθεκτικότητα στην αμπικιλίνη και το στέλεχος B έχει ανθεκτικότητα στην πενικιλίνη. Αναμιγνύουμε τα δύο στελέχη και τα μεταφέρουμε σε στερεό θρεπτικό υλικό που περιέχει και τα δύο αντιβιοτικά. Παρατηρούμε την ανάπτυξη ενός μικρού αριθμού αποικιών. Να εξηγήσετε πώς προκύπτουν οι αποικίες των βακτηρίων, τα οποία είναι ανθεκτικά και στα δύο αντιβιοτικά.
Μονάδες 6
- B4.** Δίνεται η παρακάτω αλληλουχία αμινοξέων που παράγεται κατά τη μετάφραση ενός γονιδίου ευκαρυωτικού κυττάρου.

NH₂-μεθειονίνη-λευκίνη-βαλίνη-αλανίνη-προλίνη-COOH

Γράψτε το αντικωδικόνιο του tRNA που μόλις απομακρύνθηκε από το ριβόσωμα, τη στιγμή που το tRNA που μεταφέρει το αμινοξύ βαλίνη,

ΑΡΧΗ 3ΗΣ ΣΕΛΙΔΑΣ
ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ ΚΑΙ ΕΣΠΕΡΙΝΩΝ ΓΕΝΙΚΩΝ ΛΥΚΕΙΩΝ

προσδένεται σε αυτό (μονάδα 1). Δικαιολογήστε την απάντησή σας (μονάδες 5).

Δίνεται η αντιστοίχιση κωδικονίων και αμινοξέων

λευκίνη → CUU

βαλίνη → GUC

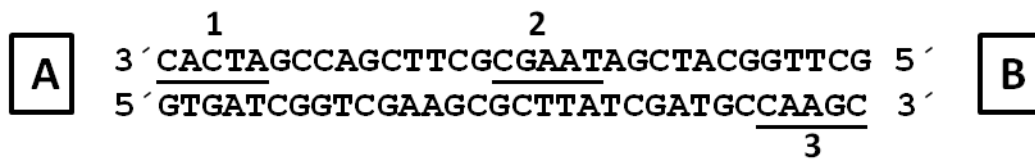
αλανίνη → GCC

προλίνη → CCA

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Γ

Δίνεται τμήμα DNA (Εικόνα 1) που αποτελεί μισή θηλιά αντιγραφής. Απέναντι από τα υπογραμμισμένα νουκλεοτίδια θα τοποθετηθούν πρωταρχικά τμήματα.



Εικόνα 1

Το τμήμα αυτό αντιγράφεται σε περιβάλλον που περιέχει όλα τα κατάλληλα νουκλεοτίδια. Τα ριβονουκλεοτίδια με ουρακίλη (U) και τα δεοξυριβονουκλεοτίδια με γουανίνη (G) είναι ραδιενεργά.

Γ1. Σε ποια θέση A ή B βρίσκεται η θέση έναρξης της αντιγραφής (μονάδες 2) και ποιο από τα πρωταρχικά τμήματα τοποθετείται πρώτο στην ασυνεχή αλυσίδα (μονάδες 2); Δεν απαιτείται αιτιολόγηση.

Μονάδες 4

Γ2. Πόσα ραδιενεργά νουκλεοτίδια ενσωματώνει το πριμόσωμα κατά τη διάρκεια της αντιγραφής του παραπάνω τμήματος και πόσα η DNA πολυμεράση κατά την επιμήκυνση των πρωταρχικών τμημάτων (μονάδες 2); Αιτιολογήστε την απάντησή σας (μονάδες 2).

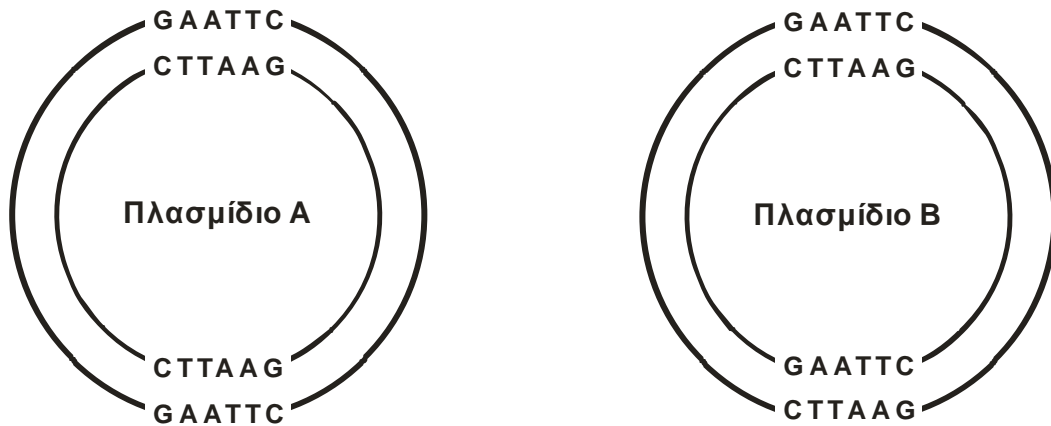
Μονάδες 4

Γ3. Πόσα ραδιενεργά νουκλεοτίδια περιέχονται μετά την ολοκλήρωση της αντιγραφής του παραπάνω τμήματος DNA (μονάδες 2); Αιτιολογήστε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 6

Γ4. Δίνονται τα πλασμίδια A και B (εικόνα 2). Να γράψετε ποιο από τα δύο πλασμίδια είναι κατάλληλο ως φορέας κλωνοποίησης (μονάδα 1) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

ΑΡΧΗ 4ΗΣ ΣΕΛΙΔΑΣ
ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ ΚΑΙ ΕΣΠΕΡΙΝΩΝ ΓΕΝΙΚΩΝ ΛΥΚΕΙΩΝ



Εικόνα 2

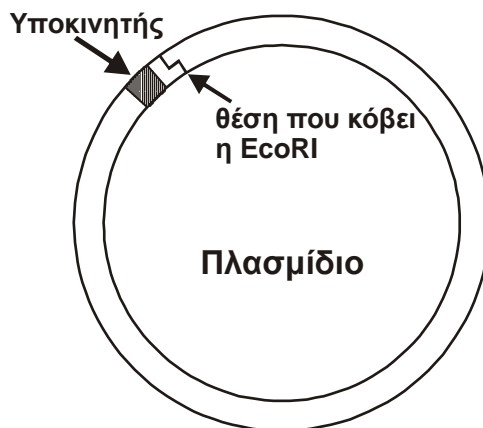
Μονάδες 5

Γ5. Το τμήμα DNA της εικόνας 3 κωδικοποιεί ένα πενταπεπτίδιο που λειτουργεί ως ένζυμο. Το τμήμα αυτό κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI.

GAATTCATGTTTCACAAAGAGTGAATTC
CTTAAGTACAAAGTGTTTCTCACTTAAG

Εικόνα 3

Το τμήμα με τα μονόκλινα άκρα που προκύπτει από τη δράση της EcoRI εισάγεται με το σωστό προσανατολισμό σε πλασμίδιο (Εικόνα 4) που έχει μια θέση αναγνώρισης από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI και είναι κατάλληλο ως φορέας κλωνοποίησης.



Εικόνα 4

Στην περιοχή του πλασμιδίου που εισάγεται το γονίδιο, δημιουργείται η παρακάτω αλληλουχία (Εικόνα 5)

GGGGGAATTCATGTTTCACAAAGAGTGAATTCGGGG
CCCCCTTAAGTACAAAGTGTTTCTCACTTAAGCCCC

Εικόνα 5

ΑΡΧΗ 5ΗΣ ΣΕΛΙΔΑΣ
ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ ΚΑΙ ΕΣΠΕΡΙΝΩΝ ΓΕΝΙΚΩΝ ΛΥΚΕΙΩΝ

Να γράψετε μια πιθανή αλληλουχία 14 νουκλεοτιδίων που να μπορεί να λειτουργήσει ως ανιχνευτής και να ανιχνεύει το γονίδιο μόνο αν έχει τοποθετηθεί με τον σωστό προσανατολισμό (μονάδα 1) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5).

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Δ

Ο Κώστας και η Ελένη είναι υγιείς ως προς την ομοκυστινουρία. Ο πατέρας του Κώστα (παππούς 1) και η μητέρα της Ελένης (γιαγιά 2) πάσχουν από την ασθένεια, ενώ η μητέρα του Κώστα (γιαγιά 1) και ο πατέρας της Ελένης (παππούς 2) είναι φορείς της ασθένειας. Η ομοκυστινουρία κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας και το υπεύθυνο γονίδιο βρίσκεται στο 21^ο χρωμόσωμα.

Δ1. Ο Κώστας και η Ελένη αποκτούν ένα αγόρι, τον Νίκο, που πάσχει από ομοκυστινουρία. Να γράψετε ποιος είναι ο ελάχιστος αριθμός χρωμοσωμάτων που έχει κληρονομήσει ο Νίκος από τον πατέρα του πατέρα του (παππούς 1) (μονάδα 1). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 5

Δ2. Ο Κώστας και η Ελένη αποκτούν και δεύτερο παιδί, τη Μαρία, που πάσχει από σύνδρομο Down (τρισωμία 21). Η μοριακή ανάλυση DNA στα χρωμοσώματα 21 της Μαρίας έδειξε ότι υπάρχουν τρεις διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων. Να εξηγήσετε αν η Μαρία θα πάσχει ή όχι από ομοκυστινουρία.

Μονάδες 6

Σε ένα είδος εντόμου τα φτερά είναι είτε κανονικά είτε ατροφικά και οι κεραίες είτε μικρές είτε μεγάλες.

Διασταυρώνεται ένα αρσενικό έντομο με ένα θηλυκό (άτομα πατρικής γενιάς) και προκύπτουν απόγονοι στην πρώτη θυγατρική γενιά (F1). Οι απόγονοι της πρώτης θυγατρικής γενιάς διασταυρώνονται μεταξύ τους και στη δεύτερη θυγατρική γενιά (F2) προκύπτουν οι εξής απόγονοι:

- 600 θηλυκοί με μικρές κεραίες και κανονικά φτερά
- 200 θηλυκοί με μικρές κεραίες και ατροφικά φτερά
- 300 αρσενικοί με μικρές κεραίες και κανονικά φτερά
- 100 αρσενικοί με μικρές κεραίες και ατροφικά φτερά
- 300 αρσενικοί με μεγάλες κεραίες και κανονικά φτερά
- 100 αρσενικοί με μεγάλες κεραίες και ατροφικά φτερά

ΑΡΧΗ 6ΗΣ ΣΕΛΙΔΑΣ
ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ ΚΑΙ ΕΣΠΕΡΙΝΩΝ ΓΕΝΙΚΩΝ ΛΥΚΕΙΩΝ

- Δ3.** Να γράψετε τον τρόπο κληρονομικότητας των δύο χαρακτηριστικών και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 4

- Δ4.** Να γράψετε τους πιθανούς γονοτύπους των ατόμων της πατρικής και της πρώτης θυγατρικής γενιάς (μονάδες 4) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Μονάδες 10

Δίνονται ότι:

Το έντομο είναι διπλοειδής ευκαρυωτικός οργανισμός και το φύλο καθορίζεται όπως στον άνθρωπο.

Τα γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη χρωμοσωμάτων.

Δεν απαιτείται η αναγραφή των νόμων του Mendel.

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

ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗ ΥΓΕΙΑΣ

ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ Γ' ΤΑΞΗΣ
ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ- ΕΣΠΕΡΙΝΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ

ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΕΣ
ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΘΕΜΑΤΩΝ

ΘΕΜΑ Α:

A1-α

A2-γ

A3-δ

A4-β

A5-γ

ΘΕΜΑ Β

B1. 1-α 2-γ 3-β 4-α 5-γ 6-β 7-α

B2. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι μία από τις λίγες γενετικές ασθένειες της οποίας ο μηχανισμός δημιουργίας έχει μελετηθεί διεξοδικά. Αυτό μας δίνει τη δυνατότητα διάγνωσης της ασθένειας με τη χρησιμοποίηση πολλών διαφορετικών τεχνικών. Μία από αυτές είναι η παρατήρηση της μορφολογίας των ερυθρών κυττάρων σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου. Στην περίπτωση όπου το άτομο πάσχει, τα ερυθροκύτταρά του παίρνουν δρεπανοειδές σχήμα (δοκιμασία δρεπάνωσης). Για τη διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας χρησιμοποιούνται επίσης τεχνικές που επιτρέπουν τον προσδιορισμό της

αιμοσφαιρίνης HbS στα ερυθροκύτταρα όπως και τον εντοπισμό του μεταλλαγμένου γονιδίου β^s.

B3. Σε πολλά βακτήρια, εκτός από το κύριο κυκλικό μόριο DNA, υπάρχουν και τα πλασμίδια. Τα πλασμίδια είναι δίκλινα, κυκλικά μόρια DNA με διάφορα μεγέθη. Περιέχουν μικρό ποσοστό της γενετικής πληροφορίας και αποτελούν το 1-2% του βακτηριακού DNA. Ένα βακτήριο μπορεί να περιέχει ένα ή περισσότερα πλασμίδια, τα οποία αντιγράφονται ανεξάρτητα από το κύριο μόριο DNA του βακτηρίου. Μεταξύ των γονιδίων που περιέχονται στα πλασμίδια υπάρχουν γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά και γονίδια που σχετίζονται με τη μεταφορά γενετικού υλικού από ένα βακτήριο σε άλλο. Τα πλασμίδια έχουν τη δυνατότητα να ανταλλάσσουν γενετικό υλικό τόσο μεταξύ τους όσο και με το κύριο μόριο DNA του βακτηρίου, καθώς και να μεταφέρονται από ένα βακτήριο σε άλλο. Με τον τρόπο αυτό μετασχηματίζουν το βακτήριο στο οποίο εισέρχονται και του προσδίδουν καινούριες ιδιότητες. Συνεπώς, είναι πιθανόν το πλασμίδιο του στελέχους A να μετέφερε το γονίδιο ανθεκτικότητας στην αμπικιλίνη στο στέλεχος B και αντίστοιχα το πλασμίδιο του στελέχους B το γονίδιο ανθεκτικότητας στην πενικιλίνη στο στέλεχος A.

B4. Κατά την επιμήκυνση ένα δεύτερο μόριο tRNA με αντικωδικόνιο συμπληρωματικό του δεύτερου κωδικονίου του mRNA τοποθετείται στην κατάλληλη εισδοχή του ριβοσώματος, μεταφέροντας το δεύτερο αμινοξύ. Μεταξύ της μεθειονίνης και του δεύτερου αμινοξέος σχηματίζεται πεπτιδικός δεσμός και αμέσως μετά, το πρώτο tRNA αποσυνδέεται από το ριβόσωμα και απελευθερώνεται στο κυτταρόπλασμα όπου συνδέεται πάλι με μεθειονίνη, έτοιμο για επόμενη χρήση. Το ριβόσωμα και το mRNA έχουν τώρα ένα tRNA, πάνω στο οποίο είναι προσδεμένα δύο αμινοξέα. Έτσι αρχίζει η επιμήκυνση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στη συνέχεια το ριβόσωμα κινείται κατά μήκος του mRNA κατά ένα κωδικόνιο. Ένα τρίτο tRNA έρχεται να προσδεθεί μεταφέροντας το αμινοξύ του. Ανάμεσα στο δεύτερο και στο τρίτο αμινοξύ σχηματίζεται πεπτιδικός δεσμός. Η πολυπεπτιδική αλυσίδα συνεχίζει να αναπτύσσεται καθώς νέα tRNA μεταφέρουν αμινοξέα τα οποία συνδέονται μεταξύ τους .

Συνεπώς το αντικωδικόνιο του tRNA που μόλις απομακρύνθηκε από το ριβόσωμα είναι το 3'UAC 5', συμπληρωματικό του κωδικονίου έναρξης 5'AUG3'.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Η θέση έναρξης της αντιγραφής είναι στη θέση B και το πρωταρχικό που τοποθετείται πρώτο στην ασυνεχή αλυσίδα είναι το (2).

Γ2. 3' CACTAGCCAGCTTCGCGAATAGCTACGGTTCG 5'
5' GUGAUCGGTCGAAGCGCUUATCGATGCCAAGC 3'

5' GTGATCGGTCGAAGCGCTTATCGATGCCAAGC 3'
3' CACTAGCCAGCTTCGCGAATAGCTACGGUUCG5'

Τα έντονα νουκλεοτίδια είναι ραδιενεργά καθώς τα ριβονουκλεοτίδια με ουρακίλη (U) και τα δεοξυριβονουκλεοτίδια με γουανίνη (G) είναι ραδιενεργά και γνωρίζουμε ότι τα πρωταρχικά τμήματα είναι μικρά τμήματα RNA.

Επομένως έχουμε στην πρώτη αλυσίδα 4 ραδιενεργά ριβονουκλεοτίδια που ενσωματώνονται από το πριμόσωμα και 7 ραδιενεργά δεοξυριβονουκλεοτίδια από την DNA πολυμεράση και για την δεύτερη αλυσίδα 2 ραδιενεργά ριβονουκλεοτίδια που ενσωματώνονται από το πριμόσωμα και 6 ραδιενεργά δεοξυριβονουκλεοτίδια από την DNA πολυμεράση.

Γ3. Για να ολοκληρωθεί η αντιγραφή οι DNA πολυμεράσες απομακρύνουν τα πρωταρχικά τμήματα RNA και τα αντικαθιστούν με τμήματα DNA. Κατά αυτόν τον τρόπο τα ραδιενεργά νουκλεοτίδια ουρακίλης απομακρύνονται από τα τελικά μόρια και προστίθενται ραδιενεργά νουκλεοτίδια γουανίνης από την DNA πολυμεράση.

Επομένως, θα έχουμε τελικά στο πρώτο θυγατρικό μόριο 10 ραδιενεργά νουκλεοτίδια και για το δεύτερο θυγατρικό μόριο 8.

Γ4. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA με συγκεκριμένο προσανατολισμό. Αποτελεί προϋπόθεση για την χρήση ενός μορίου ως φορέα να τέμνεται μία μόνο φορά από την περιοριστική ενδονουκλεάση. Συνεπώς, κατάλληλο για την κλωνοποίηση είναι το πλασμίδιο A γιατί το πλασμίδιο B τέμνεται δύο φορές από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI καθώς η αλληλουχία που αναγνωρίζεται από την ενδονουκλεάση (5' GAATTC 3' και η συμπληρωματική της) έχει και τις δύο φορές τον σωστό προσανατολισμό στο πλασμίδιο B.

Γ5. Το τμήμα με μονόκλιωνα άκρα που προκύπτει είναι:

5' AATTCATGTTTCACAAAGAGTG3'

3' GTACAAAGTGTTTCTCACTTAA5'

Μετά την ορθή τοποθέτηση του τμήματος στο πλασμίδιο προκύπτει η αλληλουχία:

5'GGGGGAATTCATGTTTCACAAAGAGTGAATTCGGGG3'
3'CCCCCTTAAGTACAAAGTGTTTCTCACTTAAGCCCC5'

Πιθανοί ανιχνευτές εάν το τμήμα έχει ενσωματωθεί ορθά είναι οι:

1. 5' GGGGGAATTCATGT 3'
2. 3' CCCCCTTAAGTACA 5'
3. 5' GAGTGAATTCGGGG 3'
4. 3'CTCACTTAAGCCCC 5'

Οι ανιχνευτές είναι μορία DNA ή RNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το κλωνοποιημένο DNA. Αν επιδράσουμε στο DNA που απομονώθηκε με κατάλληλες χημικές ουσίες ή αυξήσουμε τη θερμοκρασία τότε σπάζουν οι δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των δύο συμπληρωματικών αλυσίδων και οι δύο αλυσίδες αποχωρίζονται η μία από την άλλη. Η διαδικασία αυτή λέγεται αποδιάταξη. Οι δύο μονόκλωνες συμπληρωματικές αλυσίδες σε κατάλληλες συνθήκες μπορούν να επανασυνδεθούν. Στην ιδιότητα αυτή στηρίζεται η διαδικασία της υβριδοποίησης που είναι η σύνδεση μονόκλωνων συμπληρωματικών αλυσίδων DNA ή συμπληρωματικών DNA-RNA. Ταυτόχρονα η υβριδοποίηση είναι μια πολύ σημαντική ιδιότητα του DNA που μας δίνει τη δυνατότητα αν έχουμε ένα γνωστό μόριο DNA, να το χρησιμοποιήσουμε ως ανιχνευτή για τον εντοπισμό του συμπληρωματικού του όταν το τελευταίο βρίσκεται μαζί με χιλιάδες άλλα κομμάτια.

Οποιοσδήποτε από τους 4 ανιχνευτές που δίνονται μπορεί να χρησιμοποιηθεί καθώς κανείς δεν υβριδοποιείται επακριβώς στην περίπτωση που το γονίδιο έχει τοποθετηθεί με αντίθετο προσανατολισμό.

Σημείωση: Θα μπορούσαν να χρησιμοποιηθούν και RNA ανιχνευτές με τις αντίστοιχες αλληλουχίες.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Όσον αφορά στην αυτοσωμική υπολοιπόμενη ασθένεια της ομοκυστινουρίας συμβολίζοντας με K το φυσιολογικό αλληλόμορφο και k το αλληλόμορφο για την ασθένεια έχουμε ότι:

Οι παππούς 1, γιαγιά 2 και ο Νίκος έχουν γονότυπο kk ως πάσχοντες. Η γιαγιά 1 και ο παππούς 2 έχουν γονότυπο Kk ως φορείς και επίσης και ο Κώστας και η Ελένη είναι φορείς ως υγιείς απόγονοι που έχουν έναν πάσχοντα γονέα.

Όσον αφορά την κληρονομήση του 21^{ου} αυτοσωμικού χρωμοσώματος στο οποίο εδράζεται το αλληλόμορφο για την ομοκυστινουρία ο Κώστας έχει κληρονομήσει από τη μητέρα του το 21^ο χρωμόσωμα με το φυσιολογικό αλληλόμορφο K, καθώς μόνο αυτή το διαθέτει, ενώ από τον πατέρα του κληρονομεί οπωσδήποτε το 21^ο χρωμόσωμα με το παθολογικό αλληλόμορφο, το οποίο και μεταβιβάζει στον πάσχοντα Νίκο. Έτσι ο Νίκος έχει κληρονομήσει οπωσδήποτε το 21^ο αυτοσωμικό χρωμόσωμα πατρικής προέλευσης του Κώστα. Όμως από τον Κώστα έχει κληρονομήσει και το Y φυλετικό χρωμόσωμα που ο Κώστας με τη σειρά του κληρονόμησε από τον πατέρα του. Άρα ο Νίκος έχει οπωσδήποτε κληρονομήσει 2 χρωμοσώματα από τον παππού 1, το Y φυλετικό και το αυτοσωμικό με το αλληλόμορφο της ομοκυστινουρίας.

Τα παραπάνω στηρίζονται στο ότι στον άνθρωπο τα φυσιολογικά αρσενικά και θηλυκά άτομα έχουν στον πυρήνα των σωματικών τους κυττάρων 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης και ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες. Από τα 23 ζεύγη τα 22 είναι μορφολογικά ίδια στα αρσενικά και στα θηλυκά άτομα και ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Το 23ο ζεύγος στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δύο X χρωμοσώματα, ενώ στα αρσενικά από ένα X και ένα Y χρωμόσωμα. Το Y χρωμόσωμα είναι μικρότερο σε μέγεθος από το X. Τα χρωμοσώματα αυτά ονομάζονται φυλετικά και σε πολλούς οργανισμούς, συμπεριλαμβανομένου και του ανθρώπου, καθορίζουν το φύλο. Στον άνθρωπο η παρουσία του Y χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο, ενώ η απουσία του το θηλυκό άτομο.

Δ2. 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. Τα άτομα που προκύπτουν και έχουν περίσσεια ή έλλειψη μικρού αριθμού χρωμοσωμάτων ονομάζονται ανευπλοειδή. Η ύπαρξη ενός επιπλέον χρωμοσώματος λέγεται τρισωμία. ο σύνδρομο Down (Τρισωμία 21) είναι η πιο κοινή αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία. Στον καρύοτυπο των ατόμων που πάσχουν, σε όλες σχεδόν τις περιπτώσεις, εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21. Η ύπαρξη του επιπλέον χρωμοσώματος είναι αποτέλεσμα μη διαχωρισμού των χρωμοσωμάτων του 21ου ζεύγους κατά το σχηματισμό γαμετών στη μείωση. Με αυτό τον τρόπο δημιουργείται ωάριο, και σε σχετικά λιγότερες περιπτώσεις σπερματοζώαριο, με δύο χρωμοσώματα 21. Γονιμοποίηση του γαμέτη που έχει το επιπλέον χρωμόσωμα 21 με ένα φυσιολογικό θα δημιουργήσει στο ζυγωτό τρισωμία 21.

Η Μαρία που πάσχει από σύνδρομο Down έχει τρία αντίγραφα του χρωμοσώματος 21 και συνεπώς 3 αλληλόμορφα για την ιδιότητα της ομοκυστινουρίας. Εφόσον οι αλληλουχίες στη Μαρία είναι τρεις διαφορετικές και δεν υπάρχουν δύο εξ αυτών πανομοιότυπες αποκλείεται να είναι αδελφές χρωματίδες από μη διαχωρισμό σε 2^η μειωτική διαίρεση κάποιου γονέα. Επομένως η Μαρία έχει προκύψει από μη διαχωρισμό σε 1^η μειωτική διαίρεση της μητέρας ή του πατέρα.

Αν ο μη διαχωρισμός έχει γίνει στην 1^η μειωτική διαίρεση της μητέρας, αναλόγως με το αν έχει κληρονομήσει το Α ή το α αλληλόμορφο από τον πατέρα, ο γονότυπος της Μαρίας μπορεί να είναι ΑΑα ή Ααα αντίστοιχα.

Αν ο μη διαχωρισμός έχει γίνει στην 1^η μειωτική διαίρεση του πατέρα, αναλόγως με το αν έχει κληρονομήσει το Α ή το α αλληλόμορφο από τον μητέρα, ο γονότυπος της Μαρίας μπορεί να είναι ΑΑα ή Ααα αντίστοιχα.

Από τα παραπάνω προκύπτει ότι η Μαρία δεν γίνεται να πάσχει από ομοκυστινουρία.

Δ3. Το γονίδιο για το μέγεθος των κεραιών είναι φυλοσύνδετο καθώς η φαινοτυπική αναλογία διαφοροποιείται στα αρσενικά και τα θηλυκά άτομα, αφού όλα τα θηλυκά έχουν μικρές κεραιές, ενώ εμφανίζονται αρσενικά με μικρές και μεγάλες σε αναλογία 1:1. Επίσης από το γεγονός ότι όλα τα θηλυκά έχουν μικρές κεραιές συμπεραίνουμε ότι το αλληλόμορφο για τις μικρές κεραιές επικρατεί σε αυτό για τις μεγάλες.

Όσον αφορά στο γονίδιο για το είδος των φτερών, επειδή η φαινοτυπική αναλογία είναι 3:1 ανεξαρτήτως φύλου, που αποτελεί την κλασική μενδελική αναλογία σε διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού συμπεραίνουμε ότι πρόκειται για αυτοσωμικά γονίδια με σχέση επικρατούς – υπολειπόμενου με επικρατές το αλληλόμορφο για κανονικά φτερά.

Δ4. Οι πιθανοί γονότυποι για την πρώτη πατρική γενιά (P1) είναι:

Θηλυκό: $X^M X^M K K$ ή $X^M X^M k k$

Αρσενικό: $X^M Y K K$ ή $X^M Y k k$

Οι γονότυποι των ατόμων της πρώτης θυγατρικής γενιάς (F1) είναι:

Θηλυκό: $X^M X^m K k$

Αρσενικό: $X^M Y K k$

Οι παραπάνω γονότυποι προκύπτουν από το γεγονός ότι στον άνθρωπο τα φυσιολογικά αρσενικά και θηλυκά άτομα έχουν στον πυρήνα των σωματικών τους κυττάρων 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης. Τα αρσενικά άτομα κληρονομούν φυσιολογικά το Y χρωμόσωμα από τον πατέρα και το X από τη μητέρα, ενώ τα θηλυκά ένα X φυλετικό από τον κάθε γονέα. Επιτελούμε τις δύο διασταυρώσεις που υπακούν στον 1^ο και 2^ο Νόμο του Mendel.