



ΤΑΞΗ: Γ' ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΣ: ΘΕΤΙΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ
ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ

Ημερομηνία: Τετάρτη 5 Μαΐου 2021
Διάρκεια Εξέτασης: 3 ώρες

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

- A1. β
A2. γ
A3. β
A4. δ
A5 α: Λάθος
β. Λάθος
γ. Λάθος
δ. Λάθος
ε. Σωστό

Αιτιολόγηση-Διευκρίνιση για το A3: Από κάθε μείωση I παράγονται δύο διαφορετικά κύτταρα ενώ από από κάθε μείωση II (δεν εξετάζεται η περίπτωση του πολικού σωματίου που δεν διαιρείται περαιτέρω) παράγονται τέσσερα διαφορετικά κύτταρα.

ΘΕΜΑ Β

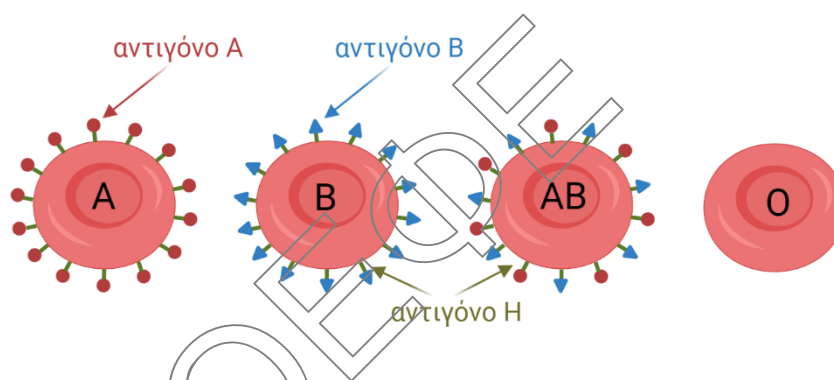
B1. α→3, β→1, γ→2, δ→3, ε→4, στ→1

B2α. Υπάρχουν περιπτώσεις στις οποίες στα ετερόζυγα 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 Β έχουν γονότυπο $I^B I^B$ ή $I^B i$, ενώ άτομα ΑΒ έχουν $I^A I^B$. Τα άτομα ομάδας Ο είναι ii .

Η έκφραση του αντιγόνου Η καθορίζεται από ένα αυτοσωμικό επικρατές αντιγόνο το οποίο βρίσκεται διαφορετικό ζεύγος χρωμοσωμάτων από το αντιγόνα για τις ομάδες αίματος Α και Β. Άτομα που εκφράζουν το αντιγόνο Η έχουν γονότυπο ΗΗ ή Ηh ενώ τα άτομα που δεν εκφράζουν το αντιγόνο έχουν γονότυπο hh.

Στο παρακάτω σχήμα φαίνονται τα ερυθροκύτταρα με τα αντιγόνα των ομάδων αίματος και τα αντιγόνα Η.



Ένα άτομο με ομάδα αίματος Α έχει γονότυπο: $I^A I^A$ ΗΗ ή $I^A i$ ΗΗ ή $I^A I^A$ Ηh ή $I^A i$ Ηh.

Ένα άτομο με ομάδα αίματος Ο έχει γονότυπο: ii ΗΗ ή ii Ηh ή $I^A I^A$ hh ή $I^A i$ hh ή $I^B I^B$ hh ή $I^B i$ hh ή ii hh

Παρατηρώντας τους απογόνους διαπιστώνουμε ότι:

- υπάρχουν άτομα με ομάδες αίματος Β και ΑΒ, γεγονός που οδηγεί στο συμπέρασμα ότι το άτομο με ομάδα αίματος Ο έχει το αλληλόμορφο I^B .
- υπάρχουν άτομα με ομάδα αίματος Ο, γεγονός που οδηγεί στο συμπέρασμα ότι και οι δύο γονείς έχουν από ένα i αλληλόμορφο αλλά και από ένα h αλληλόμορφο.

Άρα οι πιθανοί γονότυποι των γονέων είναι: $I^A i$ Ηh και $I^B i$ hh.

Από την διασταυρωσή τους προκύπτει:

| | $I^A H$ | $I^A h$ | iH | ih |
|---------|--------------|--------------|-----------|-----------|
| $I^B h$ | $I^A I^B Hh$ | $I^A I^B hh$ | $I^B iHh$ | $I^B ihh$ |
| ih | $I^A iHh$ | $I^A ihh$ | $iiHh$ | $iihh$ |

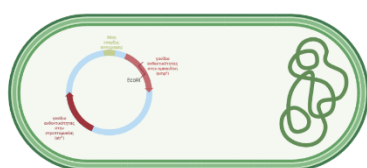
Η φαινοτυπική αναλογία είναι:

5 άτομα με ομάδα αίματος O : 1 άτομο με ομάδα αίματος A : ομάδα αίματος AB : ομάδα αίματος B

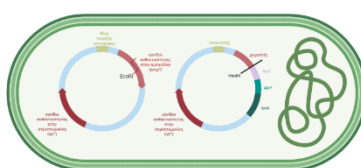
B2. β. Το κορίτσι νοσεί από β-θαλασσαιμία και υφίσταται συχνά μετάγγιση αίματος. Οι αιμοδότες μπορεί να είναι άνδρες ή γυναίκες.

Σημείωση: Αν και το άτομο έχει ομάδα αίματος AB, είναι βασική αρχή για τα πολυμεταγγιζόμενα άτομα να δέχονται σταθερά αίμα από μία το πολύ διαφορετική ομάδα αίματος, για την οποία, εννοείται ότι υπάρχει συμβατότητα μεταξύ δότη και δεκτή.

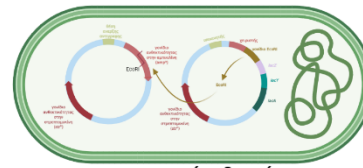
B3. Τα μη μετασηματισμένα βακτήρια έχουν ανθεκτικότητα τόσο στο αντιβιοτικό αμπικιλίνη όσο και στο αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη εξαιτίας του πλασμιδίου που ήδη φέρουν. Τα μετασηματισμένα βακτήρια με μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο θα εμφανίζουν, επίσης, ανθεκτικότητα στα ίδια αντιβιοτικά ενώ η προσθήκη ή η απουσία της λακτόζης δεν μπορεί να αποτελέσει τρόπο επιλογής καθώς τα βακτήρια διαθέτουν οπερόνιο και επιβιώνουν παρουσία μόνο λακτόζης. Για την επιλογή των μετασηματισμένων με ανασυνδυασμένο πλασμίδιο βακτηρίων μετά τη δημιουργία τρυβλίου, αντιγράφου του αρχικού, θα προστεθεί το αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη, το αντιβιοτικό αμπικιλίνη ενώ στο μέσο καλλιέργειας θα είναι παρούσα μόνο η λακτόζη και όχι η γλυκόζη. Η ενεργοποίηση του οπερονίου στο πλασμίδιο A θα έχει ως αποτέλεσμα την έκφραση του γονιδίου της περιοριστικής ενδονουκλεάσης *EcoRI* η οποία θα δράση στο πλασμίδιο B καταστρέφοντας το γονίδιο ανθεκτικότητας στην αμπικιλίνη. Έτσι, τα βακτήρια με το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο θα είναι αυτά που εμφανίζουν ανθεκτικότητα μόνο στην στρεπτομυκίνη και όχι στην αμπικιλίνη.



μη μετασηματισμένο βακτήριο



μετασηματισμένο βακτήριο με μη-ανασυνδυασμένο πλασμίδιο



μετασηματισμένο βακτήριο με ανασυνδυασμένο πλασμίδιο

B4. Στο μοσχομπίζελο και στα κουνέλια η εύρεση γονοτύπου μπορεί να γίνει με διασταύρωση ελέγχου. Προς τούτο διασταυρώνουμε το υπό έλεγχο άτομο με ένα άτομο που έχει τον υπολειπόμενο φαινότυπο για την αντίστοιχη ιδιότητα, άρα είναι και ομόζυγο ως προς το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο. Εάν η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων της διασταύρωσης αυτής είναι 100% επικρατής φαινότυπος τότε το υπό έλεγχο άτομο είναι ομόζυγο ως προς το επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο, ενώ εάν η φαινοτυπική αναλογία είναι 1:1 ή 50% : 50% επικρατής : Υπολειπόμενος φαινότυπος αντίστοιχα, τότε το υπό έλεγχο άτομο είναι ετερόζυγο ως προς το επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο.

Στο μοσχομπίζελο μπορούμε, επίσης, να βρούμε το γονότυπο ενός φυτού με τον επικρατή φαινότυπο με αυτογονιμοποίηση. Εάν το φυτό είναι ετερόζυγο τότε θα προκύψει φαινοτυπική αναλογία απογόνων 3 Επικρατής:1 Υπολειπόμενος φαινότυπος, ενώ εάν είναι ομόζυγο θα προκύψουν 100% φυτά με τον επικρατή φαινότυπο:

| | | |
|--------------|-------------------------------|----------------|
| Διασταύρωση: | 1 | 2 |
| Γονότυποι : | Aα x Aα | AA x AA |
| Γαμέτες : | A, α x A, α | A x A |
| Απόγονοι | | |
| Γονότυποι : | 1AA : 2Aα : 1αα | 1 AA |
| Φαινότυποι: | 3 Επικρατής : 1 Υπολειπόμενος | 100% Επικρατής |

Στον άνθρωπο, αφού δεν μπορούν να πραγματοποιηθούν πειραματικές διασταυρώσεις, η εύρεση του γονοτύπου ενός ατόμου με τον επικρατή φαινότυπο μπορεί να γίνει με μελέτη του γενεαλογικού του δένδρου.

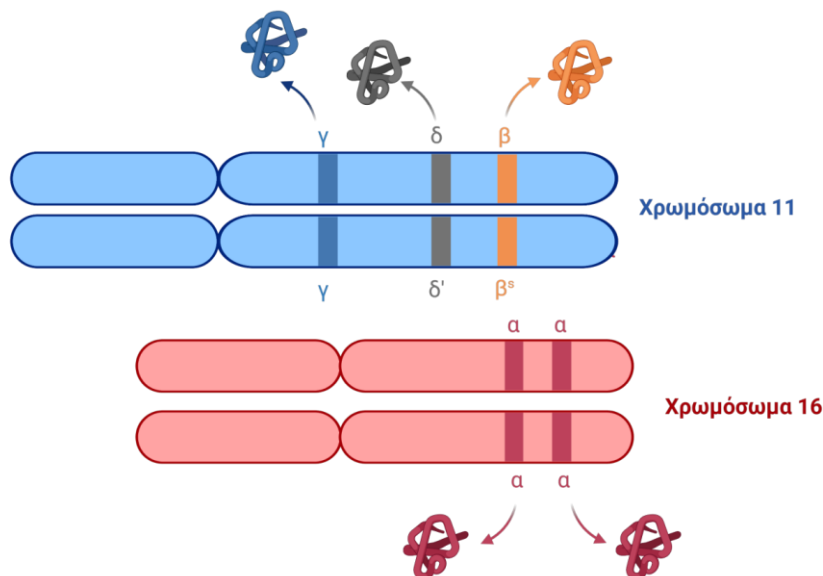
ΘΕΜΑ Γ

Γ1.

α. Γενετικοί τόποι:

1 γενετικός τόπος για το γονίδιο β, 1 για το γονίδιο γ και 1 για το γονίδιο δ στο 11^ο χρωμοσωμικό ζεύγος, και 2 γενετικοί τόποι για το γονίδιο α στο 16^ο χρωμοσωμικό ζεύγος.

Συνολικά 5 γενετικοί τόποι στα 46 χρωμοσώματα.



Σημείωση 1: Τα γονίδια β, γ, δ, των αιμοσφαιρίνων βρίσκονται σε διαδοχικούς γενετικούς τόπους επί του ομόλογου ζεύγους 11, ως προϊόντα διπλασιασμού μέσα στον εξελικτικό χρόνο. Εδώ

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΘΕΜΑΤΑ 2021
Β' ΦΑΣΗ

E_3.Βλ3Θ(α)

για λόγους ευκρίνειας του σχήματος, δεν αποδίδονται διαδοχικά. Ομοίως ισχύει και για τα γονίδια α των αιμοσφαιρινών στο ομόλογο ζεύγος 16.

Σημείωση 2: Το αλληλόμορφο β είναι το φυσιολογικό, το β^s κωδικοποιεί για τις μεταλλαγμένες παθολογικές αλυσίδες β^s . Το δ είναι το φυσιολογικό αλληλόμορφο δ και το δ' είναι ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του δ , που είτε δεν εκφράζεται, είτε εκφράζεται και παράγει την φυσιολογική αλυσίδα δ σε ποσότητα διαφορετική από την φυσιολογική, είτε εκφράζεται και παράγει σε φυσιολογική ή μη φυσιολογική ποσότητα μια μεταλλαγμένη αλυσίδα δ . Τα αλληλόμορφα γ μπορεί να είναι όμοια σε αλληλουχία (όπως τα θεωρούμε εδώ) ή διαφορετικά σε αλληλουχία, σε κάθε περίπτωση όμως εκφράζονται τόσο ποσοτικά όσο και ποιοτικά παράγοντας φυσιολογικές αλυσίδες γ σε φυσιολογικές ποσότητες. Ομοίως με τα αλληλόμορφα γ , ισχύουν και για τα αλληλόμορφα α του παραπάνω σχήματος.

Σημείωση 3: Δεν λαμβάνονται υπόψη τα γονίδια που μετέχουν στο σχηματισμό των μορίων της αίμης.

β. Γονίδια: 5 γονίδια στα 23 χρωμοσώματα.

γ. Αλληλόμορφα:

Στις διάφορες φάσεις του κυτταρικού κύκλου της μεσόφασης:

$G_1 \rightarrow$ Συνολικά 10 αλληλόμορφα (2 για το β , 2 για το δ , 2 για το γ και 4 για το α γονίδιο) στα 46 χρωμοσώματα με μορφή ινιδίων χρωματίνης.

$G_2 \rightarrow$ Συνολικά 20 αλληλόμορφα (4 για το β , 4 για το δ , 4 για το γ και 8 για το α γονίδιο) στα 46 χρωμοσώματα με μορφή αδελφών χρωματίδων ενωμένων στα κεντομερίδια.

Με την έννοια των αντιγράφων των γονιδίων, όχι με την έννοια των ιδίων ή διαφορετικών εκδοχών της αλληλουχίας τους.

Αλλιώς: G_1 : Συνολικά 6 (β και β^s για το γονίδιο β , δ και δ' για το γονίδιο δ , γ για το γονίδιο γ και α για το γονίδιο α) στα 46 χρωμοσώματα με μορφή ινιδίων χρωματίνης.

G_2 : Συνολικά 6 (ομοίως με φάση G_1 αλλά σε διπλάσιο πλήθος αντιγράφων) στα 46 χρωμοσώματα με μορφή αδελφών χρωματίδων ενωμένων στα κεντρομερίδια.

Με την έννοια της διαφορετικής αλληλουχίας των αλληλομόρφων των γονιδίων σε κάθε έναν από τους εξεταζόμενους γενετικούς τόπους, σύμφωνα με τα δεδομένα του γονότυπου της εκφώνησης και της σημείωσης 2 του παραπάνω σχήματος. Για διαφορετικά δεδομένα προσαρμόζετε αναλόγως την απάντησή σας.

δ. Το ερυθροκύτταρο που κυκλοφορεί στο αίμα μας είναι απύρηνο. Άρα, το ζητούμενο κάθε φορά πλήθος, είναι:

- 0, αλληλόμορφα των γονιδίων των αιμοσφαιρινών διαθέτει το ώριμο ευθροκύτταρο.
- 0, αλληλόμορφα μεταγράφει.
- 5 ή 6, διαφορετικά ως προς την αλληλουχία τους μεταφράζει.

Τα 6 προκύπτουν αν θεωρούμε ότι εκφράζονται όλα τα αλληλόμορφα για τους συγκεκριμένους γενετικούς τόπους που διαθέτει αυτός ο γονότυπος. Αν θεωρήσουμε ότι δεν μεταγράφεται στο πρόδρομο ερυθροκύτταρο, το οποίο βρίσκεται στο μυελό



των οστών, το αλληλόμορφο δ', τότε θα ήταν 5 τα διαφορετικά ως προς την αλληλουχία τους αλληλόμορφα που θα μεταφραζόταν σε αυτό το ώριμο ερυθροκύτταρο που κυκλοφορεί στο αίμα.

Η αναφορά των παρακάτω ορισμών δεν απαιτείται να παρατεθεί στην απάντηση των μαθητών.

Γνωρίζουμε τους ορισμούς:

- **Αλληλόμορφο:** Κάθε γονίδιο αποτελείται σε κάθε διπλοειδή οργανισμό από δύο αντίγραφα, ένα σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα, ένα προερχόμενο από τη μητέρα και ένα από τον πατέρα. Τα αντίγραφα αυτά ή οι διαφορετικές μορφές ενός γονιδίου ονομάζονται αλληλόμορφα του γονιδίου. Συνήθως τα αλληλόμορφα ενός γονιδίου διαφέρουν σε μικρό πλήθος νουκλεοτιδίων στην αλληλουχία τους.
- **Γονίδιο:** Βασική φυσική και λειτουργική μονάδα κληρονομικότητας που εδράζεται στα χρωμοσώματα και αποτελείται από DNA. Αναγνωρίζονται τρεις τύποι γονιδίων: α) δομικά γονίδια που μεταγράφονται σε mRNA και μεταφράζονται σε πολυπεπτιδικές αλυσίδες, β) δομικά γονίδια που μεταγράφονται σε μόρια rRNA και tRNA καθώς και snRNA (το τελευταίο στους ευκαρυώτες). Στον άνθρωπο, το μέγεθος των γονιδίων ποικίλλει από μερικές εκατοντάδες βάσεων μέχρι περισσότερες από 2 εκατομμύρια. Σήμερα ο αριθμός των γονιδίων υπολογίζεται σε 20.000-25.000.
- **Γονιδίωμα:** Ο πλήρης απλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων που περιλαμβάνει όλα τα γονίδια του οργανισμού.
- **Γονότυπος:** Η γενετική σύσταση ή γενετική δομή ενός οργανισμού. Συχνά ο γονότυπος αναφέρεται στην αλληλομορφική σύνθεση ενός συγκεκριμένου γονιδίου ή σε μια ομάδα γονιδίων.
- **Χρωμοσώματα:** Στον πυρήνα κάθε κυττάρου το μόριο του DNA συσκευάζεται σε νηματοειδείς δομές που ονομάζονται χρωμοσώματα. Κάθε χρωμόσωμα αποτελείται από DNA σφιχτά τυλιγμένο πολλές φορές γύρω από πρωτεΐνες, τις **ιστόνες**, που στηρίζουν τη δομή του. Στα χρωμοσώματα εδράζονται τα γονίδια σε μια γραμμική απ' άκρου εις άκρον διάταξη.
- Ο αριθμός των χρωμοσωμάτων της βασικής σειράς χρωμοσωμάτων ονομάζεται **απλοειδής αριθμός (n)**. Ο απλοειδής αριθμός στον άνθρωπο είναι 23, δηλαδή ο άνθρωπος έχει συνολικά 46 χρωμοσώματα ($2n=46$). Τα $2n$ χρωμοσώματα ενός απλοειδούς κυττάρου συνιστούν n ζεύγη που ονομάζονται **ομόλογα ζεύγη**. Τα δύο μέλη εκάστου ζεύγους χρωμοσωμάτων ονομάζονται **ομόλογα χρωμοσώματα**. Τα ομόλογα χρωμοσώματα έχουν ταυτόσημες κατά μήκος γονιδιακές περιοχές που ονομάζονται **τόποι**. Έχουν, επομένως, ταυτόσημο γενετικό υλικό. Τα χρωμοσώματα φέρουν μια διαφοροποιημένη περιοχή περίσφιγξης που ονομάζεται **κεντρόμερο (ή κεντρομερίδιο)**.

Το κεντρόμερο έχει σημαντικό ρόλο στην κίνηση του χρωμοσώματος κατά τη διαίρεση του κυττάρου.

- Τα χρωμοσώματα που καθορίζουν το φύλο, XX στα θηλυκά και XY στα αρσενικά, ονομάζονται **φυλετικά χρωμοσώματα**, ενώ τα υπόλοιπα (μη φυλετικά χρωμοσώματα) ονομάζονται **αυτοσωμικά**. Η χρωμοσωμική, λοιπόν, σύνθεση των θηλυκών είναι $44+XX$ και των αρσενικών $44+X+Y$. Τα αυτοσωμικά χαρακτηρίζονται με τους αριθμούς 1-22 και τα φυλετικά χρωμοσώματα αναφέρονται ως X και Y .
- Μ. Λουκάς, Γενετικές Ασθενειές,

Γ2.

- α. Γνωρίζουμε ότι ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Έτσι, για παράδειγμα, το κωδικόνιο έναρξης AUG αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου ATG κ.ο.κ. Επομένως η αλληλουχία των κωδικονίων στην κωδική αλυσίδα του παραπάνω γονιδίου, βάσει του πεπτιδίου, θα πρέπει να είναι:

5'...ATG-TGT-AAG-CCC-TGG-TTT-TCA-(μην. λήξης)...3'

Παρατηρούμε ότι τα παραπάνω κωδικόνια υπάρχουν στην πάνω αλυσίδα του τμήματος DNA, που μας δίδεται, διαβάζοντας από δεξιά προς τα αριστερά και ανάμεσα στο πρώτο και το δεύτερο C του κωδικονίου 5'-CCC-3' μεσολαβεί εσώνιο. Άρα η πάνω αλυσίδα είναι η κωδική αλυσίδα με προσανατολισμό 5'→3' από αριστερά προς τα δεξιά και η κάτω είναι η μεταγραφόμενη με προσανατολισμό 5'→3' από δεξιά προς τα αριστερά.

- β. το εσώνιο στο γονίδιο είναι το:

5' ACGGGAAGATATTA 3'
3' TGCCCTTCTATAAT 5'

Ενώ στο πρόδρομο mRNA, που προκύπτει από την μεταγραφή είναι :

5' ACGGGAAGAUUA 3'

- γ. Τα γονίδιο της ενδοθηλίνης θα μεταγράφεται και θα μεταφράζεται στις φάσεις του κυτταρικού κύκλου κατά τις οποίες το γενετικό υλικό δεν είναι υπερσυσπειρωμένο και δεν αντιγράφεται, δηλαδή κατά την G1 και G2 φάσεις της μεσόφασης.



Γ3.

- α. Τα άτομα Π1 και Π2 δεν πάσχουν και αποκτούν κόρη που πάσχει. Εάν το αλληλόμορφο που ελέγχει την ασθένεια ήταν επικρατές, τότε από δύο γονείς με τον υπολειπόμενο φαινότυπο προκύπτει απόγονος με τον επικρατή φαινότυπο, που είναι άτοπο. Άρα η ασθένεια οφείλεται σε υπολειπόμενο γονίδιο.

Από τον πίνακα, βάσει των τμημάτων που προκύπτουν, συμπεραίνουμε ότι τα άτομα Π1 και Π2 είναι ετερόζυγα. Εάν η ασθένεια οφειλόταν σε φυλοσύνδετο γονίδιο (έστω X^b) τότε θα έπρεπε ο πατέρας Π2 να ήταν ημίζυγος και αφού απέκτησε κόρη που πάσχει, αυτή θα είχε γονότυπο X^bX^b και θα είχε κληρονομήσει το ένα X^b από τον πατέρα της, ο οποίος θα είχε γονότυπο X^bY και θα έπασχε. Όμως δεν πάσχει και επίσης είναι ετερόζυγος, άρα η ασθένεια οφείλεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο. Συμβολίζω A το επικρατές και a το υπολειπόμενο που προκαλεί την ασθένεια.

- β. Από τον πίνακα, παρατηρούμε ότι η γυναίκα Π4, που δεν πάσχει, έχει μόνο 3 τμήματα DNA από 2 φορές το καθένα, λόγω του πάχους των τμημάτων. Εφόσον το φυσιολογικό γονίδιο κόβεται σε 2 σημεία, άρα θα προκύψουν 3 τμήματα, συμπεραίνουμε πως η Π4 είναι ομόζυγη ως προς το επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο, με γονότυπο AA . Η Π5, βάσει του πίνακα, είναι ετερόζυγη Aa και αφού η μητέρα της είναι ομόζυγη AA , τότε έχει κληρονομήσει το a από τον πατέρα της. Άρα ο πατέρας της Π5, που είναι φυσιολογικός, θα είναι ετερόζυγος Aa .

Διασταύρωση: Π4 × Π5

Φαινότυποι : φυσιολογική × φυσιολογικό

Γονότυποι : AA × Aa

Γαμέτες : A × A, a

Απόγονοι

Γονότυποι : 1 AA : 1 Aa

Φαινότυποι : 100% φυσιολογικοί

Από το ζευγάρι Π4 και Π5, λοιπόν, δεν μπορεί να προκύψει απόγονος που να πάσχει. Άρα το άτομο με τον μη φυσιολογικό φαινότυπο είναι ή Π3.

Αυτό μπορεί να έχει προκύψει (η περίπτωση μονοσωμίας απορρίπτεται, διότι η μόνη βιώσιμη μονοσωμία στον άνθρωπο είναι το σύνδρομο Turner):

1. Από γονιδιακή μετάλλαξη στο φυσιολογικό γονίδιο κατά την μείωση στην μητέρα, οπότε προέκυψε ωάριο με το μεταλλαγμένο γονίδιο a , το οποίο γονιμοποιήθηκε από σπερματοζωάριο του πατέρα με το a αλληλόμορφο και προέκυψε κόρη aa που πάσχει.
2. Πολύ πιο σπάνιο είναι να γίνει λάνθασμένη μειωτική διαίρεση και στους δύο γονείς, όπου στη μητέρα Π4 από μη διαχωρισμό στην 1^η ή την 2^η μειωτική διαίρεση, να προκύψει ωάριο χωρίς το αντίστοιχο χρωμόσωμα. Στον πατέρα Π5 να έγινε μη διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων του χρωμοσώματος στην μείωση Π, οπότε

προέκυψε γαμέτης αα. Εάν αυτό το σπερματοζώαριο γονιμοποιήσει το ανώμαλο ωάριο της μητέρας, θα προκύψει θηλυκό άτομο αα που θα πάσχει.

(Η περίπτωση αυτή είναι πολύ σπάνια, εάν σκεφτούμε ότι «κατά την εκσπερμάτωση, 300.000.000 περίπου σπερματοζώαρια ελευθερώνονται στον κόλπο της γυναίκας.....» - Βιβλίο Βιολογίας Α' Λυκείου παρ. Γονιμοποίηση)

3. Να υπάρχει μετατόπιση στην μητέρα Π4 του τμήματος του χρωμοσώματος, που φέρει το γονίδιο, σε άλλο χρωμόσωμα. Στη γυναίκα δεν λείπει γενετικό υλικό, οπότε έχει φυσιολογικό φαινότυπο.

Συμβολίζω:

B^A το φυσιολογικό χρωμόσωμα που φέρει το A γονίδιο

B^* το μη φυσιολογικό χρωμόσωμα που δεν φέρει το A γονίδιο

B^a το φυσιολογικό χρωμόσωμα που φέρει το α γονίδιο

Γ το έτερο φυσιολογικό αυτοσωμικό χρωμόσωμα

Γ^A το μη φυσιολογικό χρωμόσωμα Γ που φέρει το A γονίδιο του Β χρωμοσώματος

Οι καρύοτυποι του ζευγαριού θα είναι της Π4 $B^A B^* \Gamma \Gamma^A$ και του Π5 $B^A B^a \Gamma \Gamma$

Διασταύρωση: Π4 \times Π5

Φαινότυποι : φυσιολογική \times φυσιολογικό

Καρύοτυποι : $B^A B^* \Gamma \Gamma^A$ \times $B^A B^a \Gamma \Gamma$

Γαμέτες : $B^A \Gamma, B^A \Gamma^A, B^* \Gamma, B^* \Gamma^A$ \times $B^A \Gamma, B^a \Gamma$

Απόγονοι :

| | $B^A \Gamma$ | $B^A \Gamma^A$ | $B^* \Gamma$ | $B^* \Gamma^A$ |
|--------------|---|--|--|--|
| $B^A \Gamma$ | $B^A B^A \Gamma \Gamma$ Φυσιολ. Φυσιολ. Καρυοτ. | $B^A B^A \Gamma \Gamma^A$ Φυσιολ. Μη φυσιολ. Καρυοτ. | $B^A B^* \Gamma \Gamma$ Φυσιολ. Μη φυσιολ. Καρυοτ. | $B^A B^* \Gamma \Gamma^A$ Φυσιολ. Μη φυσιολ. Καρυοτ. |
| $B^a \Gamma$ | $B^a B^A \Gamma \Gamma$ Φυσιολ. Φυσιολ. Καρυοτ. | $B^a B^a \Gamma \Gamma^A$ Φυσιολ. Μη φυσιολ. Καρυοτ. | $B^a B^* \Gamma \Gamma$ Ασθενής Μη φυσιολ. Καρυοτ. | $B^a B^* \Gamma \Gamma^A$ Φυσιολ. Μη φυσιολ. Καρυοτ. |



Παρατηρούμε ότι μπορεί να προκύψει απόγονος που να πάσχει από την ασθένεια με πιθανότητα $1/8$ αλλά δεν θα έχει φυσιολογικό καρυότυπο. Η πιθανότητα να προκύψει κορίτσι και να πάσχει είναι $1/2 \times 1/8 = 1/16$.

ΘΕΜΑ Δ

α. Τα βήματα για την δημιουργία cDNA βιβλιοθήκης του κορωνοϊού είναι:

1. Απομόνωση υγιών πνευμονικών κυττάρων και ανάπτυξη κυτταροκαλλιέργειας από αυτά.
2. Μόλυνση κυτταροκαλλιέργειας με το επιθυμητό στέλεχος κορωνοϊού.
3. Αναμονή για την ανάπτυξη του «κύκλου ζωής» του κορωνοϊού στα μολυσμένα κύτταρα της κυτταροκαλλιέργειας.
4. Απομόνωση ολικού ώριμου mRNA από τα μολυσμένα κύτταρα.
5. Δημιουργία cDNA με καλούπι τα μόρια ώριμου mRNA με τη βοήθεια της αντίστροφης μεταγραφάσης.
6. Αποδιάταξη υβριδικού μορίου mRNA-cDNA και καταστροφή ώριμων mRNA.
7. Δημιουργία δίκλωνου DNA από τα cDNA μονόκλιωνα μόρια χάρη στη χρήση της DNA πολυμεράσης.
8. Ανασυνδυασμός φορέων κλωνοποίησης με το δίκλωνο DNA χάρη στην περιοριστική ενδονουκλεάση και την δράση της DNA δεσμάσης.
9. Μετασηματισμός υγρής βακτηριακής καλλιέργειας *E.coli* ως ξενιστές της βιβλιοθήκης.
10. Επίστρωση σε στερεό θρεπτικό υλικό της υγρής καλλιέργειας και επιλογή των κλώνων της βιβλιοθήκης χάρη στα γονίδια ανθεκτικότητας στα αντιβιοτικά του φορέα κλωνοποίησης.

*Σημείωση: Αν αναφερθούν επιπλέον βήματα που αφορούν λεπτομέρειες της κατασκευής της βιβλιοθήκης όπως π.χ. η δράση της *S1*-νουκλεάσης και της τελικής τρανσφεράσης, που αναφέρονται στο σχολικό βιβλίο (εκτός ύλης), να μην ληφθούν υπόψη στη βαθμολόγηση (ούτε θετικά, ούτε αρνητικά) εφόσον είναι σωστά. Διαφορετικά να αφαιρείται μία μονάδα για κάθε επιπλέον των παραπάνω, λανθασμένο βήμα που αναφέρει ο μαθητής.*

Η περιοριστική ενδονουκλεάση που χρησιμοποιήθηκε είναι η **BamHI (Bm)**.

*(Αιτιολόγηση-Διευκρίνιση: Η E κόβει δύο φορές και μάλιστα η μια στον υποκινητή του γονιδίου *tet^R*. Η Bg κόβει το πλασμίδιο μια φορά εκτός οποιουδήποτε γονιδίου ανθεκτικότητας. Η H κόβει μια φορά το πλασμίδιο, αλλά σε γονίδιο χωρίς υποκινητή (*kan^R*) και μάλιστα στο κέντρο της αλληλουχίας του. Η He κόβει μια φορά το πλασμίδιο, αλλά μακριά από το σωστό σημείο ένθεσης για να εκφράζεται, δηλαδή μακριά από τον υποκινητή του γονιδίου ανθεκτικότητας της *tet^R*, όπου κόβει).*

Η αναφορά της παραπάνω αιτιολόγησης-διευκρίνισης δεν απαιτείται να παρατεθεί στην απάντηση των μαθητών.

Το δίκλωνο cDNA μπορεί να ενθεθεί στον φορέα κλωνοποίησης που δίνεται, εφόσον αυτό αποκτήσει μονόκλωνα -κολλώδη- άκρα *Bam*HI. Αυτό είναι δυνατό για παράδειγμα, μετά την κατεργασία του με δίκλωνες αλληλουχίες που αποτελούν την αλληλουχία αναγνώρισης της *Bam*HI και την παρουσία δεσμάσης αρχικά και κατόπιν την παρουσία *Bam*HI.

Σημείωση: Η χρήση τελικής τρανσφεράσης δεν μπορεί να θεωρηθεί σωστή, εξαιτίας του τρόπου δράσης της BamHI (5'G/GATCC3' δίκλωνο) και του τρόπου δράσης της τελικής τρανσφεράσης.

β. Το δοθέν μόριο RNA έχει προσανατολισμό $\Omega=5'$, $Z=3'$, όπως υποδηλώνεται από την θέση των κωδικονίων της έναρξης και λήξης.

Επομένως η πορεία της αντίστροφης μεταγραφάσης θα είναι από το **Z προς το Ω**, αφού η αντίστροφη μεταγραφάση συνθέτει αλυσίδα DNA με καλούπι RNA, προσθέτοντας δεοξυριβονουκλεοτίδια στην αναπτυσσόμενη αλυσίδα cDNA με προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$, δημιουργώντας $3' \rightarrow 5'$ φωσφοδιεστερικό δεσμό μεταξύ των νουκλεοτιδίων που τοποθετεί και η αλυσίδα cDNA που δημιουργεί είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη της αλυσίδας mRNA που χρησιμοποιεί η αντίστροφη μεταγραφάση ως εκμαγείο για την σύνθεση του cDNA.

γ. Τα primers (τεχνητές ολιγονουκλεοτιδικές εκκινήσιμες αλληλουχίες της Αλυσιδωτής Αντίδρασης Πολυμεράσης) που θα επιλεγούν για την *in vitro* αντιγραφή του γονιδίου θα είναι τα:

i και vi.

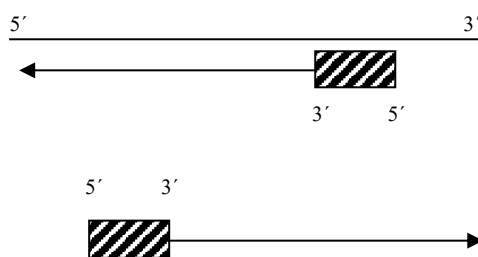
Τα primers πρέπει να είναι συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα προς τα 3' άκρα του προς ενίσχυση τμήματος δίκλωνου DNA. Η απαίτηση αυτή υποδηλώνεται από τον τρόπο δράσης της θερμοάνοχης (*Taq* DNA πολυμεράσης) DNA πολυμεράσης που χρησιμοποιείται για την *in vitro* αντιγραφή. Όπως κάθε DNA πολυμεράση και αυτή που πραγματοποιεί την *in vitro* αντιγραφή απαιτεί για να δράσει:

α. Αλυσίδα εκμαγείο.

β. Ελεύθερο 3'-OH άκρο για να ξεκινήσει τον πολυμερισμό.

γ. Ελεύθερα δεοξυνουκλεοτίδια με επαρκή ενέργεια.

Η απαίτηση β, καλύπτεται από τα primers, τα οποία προσφέρουν το 3'-OH ελεύθερο άκρο από το οποίο ξεκινάει η DNA πολυμεράση να πολυμερίζει με προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ «διαβάζοντας» τον συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο κλώνο του προϋπάρχοντος μορίου DNA, το οποίο έχει αποδιαταχθεί *in vitro* μέσω υψηλής θερμοκρασίας.



Προσοχή στο σχήμα^{3'}

5'

**ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΘΕΜΑΤΑ 2021**
Β' ΦΑΣΗ**E_3.Βλ3Θ(α)**

δ. Το υβριδικό γονίδιο ιού-ανθρώπου θα δημιουργηθεί με την χρήση της ΠΕ₁.

Η επιλογή της ΠΕ₁ θα πραγματοποιηθεί από τους επιστήμονες, διότι είναι η μόνη περιοριστική ενδονουκλεάση που όταν κόψει το ένα άκρο του ιικού γονιδίου και το ένα άκρο του ανθρώπινου γονιδίου και κατόπιν τα δύο γονίδια συντηχθούν με τη δράση της DNA δεσμάσης, τότε το υβριδικό γονίδιο που δημιουργείται διατηρεί ανέπαφα ως προς την «ανάγνωσή» τους από τα ριβοσώματα, τα δύο διαδοχικά γονίδια (ιού-ανθρώπου). Το υβριδικό γονίδιο ξεκινάει να μεταφράζεται από το κωδικόνιο έναρξης του ιικού γονιδίου και σταματάει να μεταφράζεται στο κωδικόνιο λήξης του ανθρώπινου γονιδίου. Το ιικό κωδικόνιο λήξης έχει απομακρυνθεί μετά τη δράση της ΠΕ₁ και μάλιστα τα δύο γονίδια που τώρα έχουν γίνει ένα, διαβάζονται με ενιαίο βήμα από το πολύσωμα που το μεταφράζει.

