

# ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ 2019

## ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

### ΕΝΔΕΙΚΤΙΚΕΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

#### ΘΕΜΑ Α

A.1 α

A.2 β

A.3 γ

A.4 γ

A.5 β

#### ΘΕΜΑ Β

##### B.1

1 ζ

2 → στ

3 → α

4 → ε

5 → β

6 → δ

##### B.2

**Σύνθεση DNA θα γίνει μόνο στο μόριο Α.** Η DNA πολυμεράση συνθέτει συμπληρωματικούς και αντιπαράλληλους θυγατρικούς κλώνους DNA, με εκμαγείο μια πατρική αλυσίδα DNA, τοποθετώντας απέναντί της δεοξυριβονουκλεοτίδια με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Έτσι η κατεύθυνση σύνθεσης του νεοσυντιθέμενου κλώνου είναι 5'→3'. Επιπλέον, η DNA πολυμεράση δεν μπορεί να ξεκινήσει μόνη της την αντιγραφή, διότι απαιτεί την ύπαρξη ενός 3' ελεύθερου υδροξυλίου για να αρχίσει να προσθέτει δεοξυριβονουκλεοτίδια. Έτσι, χρειάζεται να έχει ήδη συντεθεί ένα μικρό τμήμα DNA ή RNA (πρωταρχικό τμήμα) στο 5' άκρο του νεοσυντιθέμενου κλώνου ώστε να ξεκινήσει η αντιγραφή.

Με βάση τα παραπάνω η αντιγραφή μπορεί να πραγματοποιηθεί μόνο στο μόριο Α, αφού το μόριο Β δεν διαθέτει πρωταρχικό τμήμα, ενώ στο μόριο Γ, δεν υπάρχει μονόκλωνο τμήμα-εκμαγείο ή πρωταρχικό τμήμα με κατάλληλο προσανατολισμό, ώστε να μπορεί να δράσει η DNA πολυμεράση.

### **B.3**

**α.** Το φύλο του ατόμου είναι **θηλυκό**, δεδομένου ότι ο καθορισμός του φύλου στον άνθρωπο γίνεται με βάση την παρουσία ή όχι του Y χρωμοσώματος. Απουσία του Y χρωμοσώματος όπως στον καρυότυπο της Εικόνας 2 καθορίζει το θηλυκό φύλο.

**β.** Παρατηρούμε ότι το άτομο διαθέτει 22 ζεύγη αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44 αυτοσωμικά) και 1 μόνο φυλετικό χρωμόσωμα X. Ο καρυότυπος του ατόμου φέρει συνεπώς αριθμητική χρωμοσωματική ανωμαλία που περιγράφεται από τον καρυότυπο 44, XO. Η παρατήρηση αυτή συμβαδίζει με το **σύνδρομο Turner**.

**γ.** Σχ. Βιβλίο σελ. 97 «Τα άτομα που πάσχουν...στείρα».

**δ.** Στον καρυότυπο, απεικονίζονται χρωμοσώματα που βρίσκονται στο στάδιο της μετάφασης της μίτωσης, καθώς μόνο τότε είναι ορατά στο οπτικό μικροσκόπιο. Στο στάδιο αυτό, κάθε χρωμόσωμα είναι διπλασιασμένο και αποτελείται από 2 αδελφές χρωματίδες ενωμένες στο κεντρομερίδιο. Κάθε αδελφή χρωματίδα αποτελεί ένα μόριο DNA. Στον καρυότυπο της Εικόνας 2 απεικονίζονται όπως προαναφέρθηκε 45 χρωμοσώματα (44 αυτοσωμικά και 1 φυλετικό), άρα  $45 \cdot 2 = 90$  χρωματίδες = **90 μόρια DNA**.

**B.4** Η γονιδιακή θεραπεία είναι μια θεραπεία που βασίζεται στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA. Έχει ως στόχο να «διορθώσει» τη γενετική βλάβη εισάγοντας στους ασθενείς φυσιολογικά αλληλόμορφα του μεταλλαγμένου γονιδίου. Απαραίτητες προϋποθέσεις για την εφαρμογή της είναι:

- 1) Η κλωνοποίηση του του υπεύθυνου γονιδίου, η ταυτοποίηση της μετάλλαξης και η απομόνωση του φυσιολογικού αλληλόμορφου.
- 2) Ο προσδιορισμός των κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη από την ασθένεια.
- 3) Η νόσος να είναι γενετική και να κληρονομείται ως υπολειπόμενος χαρακτήρας. Η θεραπεία δεν είναι κατάλληλη για τη θεραπεία επικρατών νοσημάτων αφού δεν μπορεί να αντικαταστήσει το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο στα κύτταρα των ασθενών.
- 4) Η νόσος να αποτελεί μονογονιδιακό χαρακτήρα.
- 5) Να υπάρχει κατάλληλος και ασφαλής φορέας κλωνοποίησης που να μπορεί να μετασχηματίσει στοχευμένα τα κύτταρα που εμφανίζουν τη βλάβη.

## ΘΕΜΑ Γ

### Γ.1

Ο αριθμός των απογόνων είναι αρκετά μεγάλος, ώστε να μπορούμε να συμπεράνουμε ότι οι παρατηρούμενες αναλογίες θα πρέπει να συμπίπτουν με τις αναμενόμενες με βάση τον τρόπο κληρονομής των γνωρισμάτων. Αρχικά παρατηρούμε ότι η αναλογία των θηλυκών και αρσενικών απογόνων συνολικά είναι 2:1 κάτι το οποίο δεν είναι αναμενόμενο, γεγονός που υποδηλώνει την ύπαρξη ενός θνησιγόνου γονιδίου το οποίο οδηγεί στο θάνατο πριν τη γέννηση το 50% των αρσενικών ατόμων. Με βάση αυτή την παρατήρηση (εφόσον δηλαδή το γνώρισμα εκδηλώνεται διαφορετικά στα δύο φύλα) μπορούμε να συμπεράνουμε ότι το θνησιγόνο αλληλόμορφο είναι φυλοσύνδετο.

Παρατηρούμε ότι και στα δύο φύλα, το χρώμα σώματος εκφράζεται με παρόμοιες φαινοτυπικές αναλογίες 2 κίτρινα : 1 μαύρο : 1 λευκό. Άρα πιθανότατα το θνησιγόνο γονίδιο δεν αφορά το χρώμα. Ακόμα δεν παρατηρούνται καθόλου απόγονοι που να μην παράγουν την πρωτεΐνη A. Γνωρίζοντας την ύπαρξη του θνησιγόνου γονιδίου το οποίο οδηγεί στη θανάτωση των αρσενικών απογόνων, θα μπορούσαμε να υποθέσουμε ότι το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο που οδηγεί στην έλλειψη της A υπάρχει σε ετερόζυγη κατάσταση σε έναν εκ των γονέων. Υποθέτουμε ότι το θνησιγόνο αλληλόμορφο θα είναι αυτό που οδηγεί στην απουσία παραγωγής της πρωτεΐνης A και άρα θα κληρονομείται με φυλοσύνδετο και υπολειπόμενο τρόπο. Τα άτομα που στερούνται του φυσιολογικού γονιδίου θα πεθαίνουν πριν τη γέννηση.

Έστω:

$X^A$ : φυσιολογικό αλληλόμορφο

$X^a$ : μεταλλαγμένο θνησιγόνο αλληλόμορφο

$X^A > X^a$

Εφόσον τα αρσενικά άτομα παράγουν την πρωτεΐνη A θα έχουν αναγκαστικά γονότυπο  $X^AY$ .

Εφόσον τα θηλυκά άτομα παράγουν την πρωτεΐνη A θα έχουν γονότυπο  $X^AX^a$  ή  $X^AX^A \rightarrow$  απορρίπτεται διότι δε θα οδηγούσε στην παραγωγή απογόνων που φέρουν το θνησιγόνο αλληλόμορφο.

Ισχύει η διασταύρωση:

P:  $X^AX^a \times X^AY$

Γαμέτες:  $X^A, X^a \quad X^A, Y$

F1:  $X^AX^a, X^AX^A, X^AY, X^aY \rightarrow$  **Πεθαίνει**

## Φαινοτυπική

**Αναλογία: 2 θηλυκά που παράγουν την πρωτεΐνη : 1 αρσενικό που παράγει την πρωτεΐνη**

## ΔΕΚΤΟ

Η αρχική μας υπόθεση επιβεβαιώνεται. Αφού ισχύει ο 2<sup>ος</sup> νόμος του Mendel αυτό σημαίνει ότι τα γονίδια που καθορίζουν την παραγωγή της πρωτεΐνης Α βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη χρωμοσωμάτων. Υποθέτοντας ότι ο καθορισμός του φύλου γίνεται όπως στον άνθρωπο θεωρούμε ότι εφόσον το γονίδιο για την πρωτεΐνη Α εδράζεται σε φυλετικό ζεύγος χρωμοσωμάτων, τότε το γονίδιο για το χρώμα του σώματος είναι αυτοσωμικό.

Παρατηρούμε 3 διακριτούς φαινότυπους για το χρώμα, Κίτρινο, μύρο και λευκό σε αναλογία 2: 1 : 1.

### 1<sup>η</sup> περίπτωση

Οι 3 φαινότυποι οφείλονται σε πολλαπλά αλληλόμορφα. Παρατηρούμε ότι από γονείς με κίτρινο και μύρο χρώμα σώματος προκύπτουν απόγονοι με λευκό, άρα το αλληλόμορφο για το λευκό χρώμα (έστω λ) είναι υπολειπόμενο σε σχέση και με το κίτρινο (έστω Κ) και με το μύρο (έστω Μ) (αφού δεν εκφράζεται σε κανέναν από τους δύο γονείς) ενώ οι δύο γονείς είναι ετερόζυγοι για το α (αφού προκύπτουν λευκοί απόγονοι αα). Έτσι οι γονότυποι των γονέων θα πρέπει να είναι:

P:       Κα   x   Μα

Γαμέτες: Κ, α           Μ, α

F1:       ΚΜ,   Κα,   Μα,   αα

Εάν το Κ επικρατεί του Μ (Κ>Μ) τότε επιβεβαιώνεται η παρατηρηθείσα φαινοτυπική αναλογία 2 κίτρινα: 1 Μαύρο : 1 λευκό (ΔΕΚΤΟ).

### 2<sup>η</sup> περίπτωση

Οι τρεις φαινότυποι οφείλονται σε ατελώς επικρατή/συνεπικρατή κληρονομικότητα δύο αλληλομόρφων Κ1 και Κ2

Έστω Μαύρο Κ1Κ1, Κίτρινο: Κ2Κ2, Λευκό Κ1Κ2 → Απορρίπτεται διότι από τη διασταύρωση Κίτρινο x Μαύρο, όλοι οι απόγονοι της F1 θα είναι λευκοί.

Έστω Μαύρο Κ1Κ2, Κίτρινο: Κ2Κ2, Λευκό Κ1Κ1 → Απορρίπτεται διότι από τη διασταύρωση Κίτρινο x Μαύρο δεν προκύπτουν λευκοί απόγονοι

Έστω Μαύρο Κ1Κ1, Κίτρινο: Κ1Κ2, Λευκό Κ2Κ2 → Απορρίπτεται διότι από τη διασταύρωση Κίτρινο x Μαύρο δεν προκύπτουν λευκοί απόγονοι.

Έστω Κίτρινο K1K2, Μαύρο: K2K2, Λευκό K1K1 → Απορρίπτεται διότι από τη διασταύρωση Κίτρινο x Μαύρο δεν προκύπτουν λευκοί απόγονοι

Έστω Κίτρινο K1K1, Μαύρο: K1K2, Λευκό K2K2 → Απορρίπτεται διότι από τη διασταύρωση Κίτρινο x Μαύρο δεν προκύπτουν λευκοί απόγονοι.

**Άρα η περίπτωση ατελώς επικρατών απορρίπτεται.**

Συνοψίζοντας:

Η γονότυποι των γονέων είναι:

Θηλυκά:  $KaX^AX^a$

Αρσενικά  $MaX^AY$  όπου  $K > M > a$  και  $X^A > X^a$  (θνησιγόνο).

Για να επιβεβαιώσουμε κάνουμε τη διασταύρωση διυβριδισμού:

P:  $KaX^AX^a$  x  $MaX^AY$

Γαμέτες:  $KX^A, KX^a$   $MX^A, MY$

$aX^A, aX^a$   $aX^A, aY$

F1:

|        | $KX^A$                 | $KX^a$                           | $aX^A$                 | $aX^a$                           |
|--------|------------------------|----------------------------------|------------------------|----------------------------------|
| $MX^A$ | $\underline{KM}X^AX^A$ | $\underline{KM}X^AX^a$           | $\underline{Ma}X^AX^A$ | $\underline{Ma}X^AX^a$           |
| $MY$   | $\underline{KM}X^AY$   | $\underline{KM}X^aY$<br>πεθαίνει | $\underline{Ma}X^AY$   | $\underline{Ma}X^aY$<br>πεθαίνει |
| $aX^A$ | $\underline{Ka}X^AX^A$ | $\underline{Ka}X^AX^a$           | $\underline{aa}X^AX^A$ | $\underline{aa}X^AX^a$           |
| $aY$   | $\underline{Ka}X^AY$   | $\underline{Ka}X^aY$<br>πεθαίνει | $\underline{aa}X^AY$   | $\underline{aa}X^aY$<br>πεθαίνει |

**Φαινοτυπική αναλογία:**

4 θηλυκά κίτρινα που παράγουν την πρωτεΐνη A :

2 θηλυκά μαύρα που παράγουν την πρωτεΐνη A:

2 θηλυκά λευκά που παράγουν την πρωτεΐνη A:

2 αρσενικά κίτρινα που παράγουν την πρωτεΐνη A :

1 αρσενικά μαύρα που παράγουν την πρωτεΐνη A:

1 αρσενικά λευκά που παράγουν την πρωτεΐνη A

ΔΕΚΤΟ

## Γ.2

Διασταυρώνουμε μεταξύ τους αρσενικά με μεγάλες κεραίες με θηλυκά με μικρού μήκους κεραίες. Εφόσον ο πληθυσμός είναι αμιγής, θεωρούμε ότι τα άτομα είναι ομόζυγα. Ισχύει σε όλες τις διασταυρώσεις ο 1<sup>ος</sup> νόμος του Mendel που αναφέρει ότι τα αλληλόμορφα διαχωρίζονται στους γαμέτες σε ίση αναλογία και οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών αυτών.

**Εάν είναι αυτοσωμικό:**

Έστω M: μεγάλου μήκους κεραίες, μ: μικρού μήκους κεραίες M>μ

P: MM x μμ  
Γαμέτες: M μ  
F1: Mμ  
Γονοτυπική  
Αναλογία: 100% Mμ

Φαινοτυπική αναλογία: 100% Μεγάλου μήκους κεραίες (50% αρσενικά, 50% θηλυκά)

**Εάν είναι φυλοσύνδετο:**

Έστω X<sup>M</sup>: μεγάλου μήκους κεραίες, X<sup>μ</sup>: μικρού μήκους κεραίες X<sup>M</sup>> X<sup>μ</sup>

P: X<sup>μ</sup>X<sup>μ</sup> x X<sup>M</sup>Y  
Γαμέτες: X<sup>μ</sup> X<sup>M</sup>, Y  
F1: X<sup>μ</sup>X<sup>M</sup>, X<sup>μ</sup>Y  
Γονοτυπική  
Αναλογία: 50% X<sup>μ</sup>X<sup>M</sup>, 50% X<sup>μ</sup>Y

Φαινοτυπική αναλογία: 50% θηλυκά με μεγάλου μήκους κεραίες και 50% αρσενικά με μικρού μήκους κεραίες.

Έτσι, εάν μετά από την παραπάνω διασταύρωση διαπιστώσουμε ότι όλοι οι απόγονοι έχουν μεγάλες κεραίες το γνώρισμα είναι αυτοσωμικό, αλλιώς, εάν όλα τα θηλυκά έχουν μεγάλες και όλα τα αρσενικά μικρές κεραίες, το γνώρισμα είναι φυλοσύνδετο.

### Γ.3

Στην Καλλιέργεια Α, οι αποικίες **3, 5 και 7** αποτελούν τα μετασχηματισμένα βακτήρια που έλαβαν **πλασμίδιο το οποίο έχει ανασυνδυαστεί** με την εισαγωγή του γονιδίου που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη Α, ενώ οι αποικίες **1,2,4,6** αποτελούν τα μετασχηματισμένα βακτήρια τα οποία έλαβαν πλασμίδιο που κατά τον ανασυνδυασμό επανακυκλοποιήθηκε χωρίς την ενσωμάτωση του γονιδίου της πρωτεΐνης Α.

Αυτό γιατί κατά τον ανασυνδυασμό μπορεί να προκύψουν 3 κατηγορίες βακτηρίων:

A) Βακτήρια μη μετασχηματισμένα, τα οποία δε θα λάβουν καθόλου πλασμίδιο: Τα βακτήρια αυτά, θα είναι ευαίσθητα στην αμπικιλίνη, αφού δε διαθέτουν γονίδιο ανθεκτικότητας στο συγκεκριμένο αντιβιοτικό, ενώ δεν μπορούν να διασπάσουν τη λακτόζη, αφού δε διαθέτουν λειτουργικό οπερόνιο και άρα δε μπορούν να συνθέσουν τα 3 ένζυμα (β-γαλακτοζιδάση, τρανσακετυλάση, περμεάση) που απαιτούνται για τη διάσπαση της λακτόζης σε γαλακτόζη και γλυκόζη. Δεδομένου ότι και οι 2 καλλιέργειες Α και Β περιέχουν αμπικιλίνη, τα βακτήρια αυτά δεν αναπτύσσονται σε καμία από τις δύο καλλιέργειες.

B) Βακτήρια μετασχηματισμένα με πλασμίδιο που κατά τον ανασυνδυασμό επανακυκλοποιήθηκε χωρίς την ενσωμάτωση του γονιδίου της πρωτεΐνης Α: Η κατηγορία αυτή διαθέτει το πλασμίδιο της Εικόνας 3 άθικτο. Συνεπώς φέρει τόσο το γονίδιο της ανθεκτικότητας στην αμπικιλίνη, όσο και το άθικτο οπερόνιο της λακτόζης. Άρα είναι ανθεκτικά στην αμπικιλίνη και μπορούν να χρησιμοποιήσουν τη λακτόζη ως πηγή άνθρακα. Συνεπώς θα αναπτυχθούν και στις δύο καλλιέργειες (Αποικίες 1,2,4,6).

Γ) Βακτήρια μετασχηματισμένα με ανασυνδυασμένο πλασμίδιο: Τα βακτήρια αυτά, έχουν λάβει ανασυνδυασμένο πλασμίδιο στο οποίο θα έχει προστεθεί στη θέση που αναγνωρίζει η περιοριστική ενδονουκλεάση E1 το γονίδιο που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη Α. Συνεπώς, επειδή η θέση αυτή βρίσκεται εντός του γονιδίου της β-γαλακτοζιδάσης, του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης, η προσθήκη της αλληλουχίας θα απενεργοποιήσει το γονίδιο αυτό αφού θα διαταράξει την αλληλουχία του. Συνεπώς τα βακτήρια που έλαβαν αυτό το πλασμίδιο θα είναι ανθεκτικά στην αμπικιλίνη, αλλά δε θα μπορούν να επιβιώσουν με πηγή άνθρακα λακτόζη, αφού δε θα διαθέτουν λειτουργική β-γαλακτοζιδάση για τη διάσπασή της. Άρα θα αναπτυχθούν στην καλλιέργεια Α, αλλά όχι στην Καλλιέργεια Β (αποικίες 3,5,7).

## ΘΕΜΑ Δ

### Δ.1

Εφόσον μόνο το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο κόβεται από την EcoRI, αναμένεται από τα ομόζυγα για το φυσιολογικό αλληλόμορφο άτομα να προκύψουν μόνο τμήματα 1000ζ.β., από τα ομόζυγα για το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο άτομα τμήματα 600ζ.β. και 400ζ.β. και από τα ετερόζυγα άτομα τόσο τμήματα 1000ζ.β. όσο και 600 ζ.β. και 400 ζ.β.

Συνεπώς το κορίτσι Π1 είναι ομόζυγο για το μεταλλαγμένο και το αγόρι Π2 είναι ομόζυγο για το φυσιολογικό αλληλόμορφο.

Διερευνούμε τις παρακάτω περιπτώσεις κληρονομικότητας:

#### 1. Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα

Έστω A: φυσιολογικό αλληλόμορφο, a: μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, A>a

Πιθανοί γονότυποι:

αα: ασθενές άτομο, AA ή Aa υγιές άτομο

Οι γονότυποι θα είχαν ως εξής:

I-1: αα (γιατί είναι ασθενής)

I-2: Aa (γιατί είναι υγιής με κόρη II-1 ομόζυγη για το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο αα – άρα η μητέρα είναι υποχρεωτικά φορέας)

II-1: αα (αφού βάσει αποτελεσμάτων διαθέτει μόνο τη μεταλλαγμένη αλληλουχία, ασθενής)

II-2: AA (αφού βάσει αποτελεσμάτων διαθέτει μόνο τη φυσιολογική αλληλουχία, ΑΠΟΡΡΙΠΤΕΤΑΙ αφού από τον πατέρα του I-1 θα έπρεπε να έχει κληρονομήσει υποχρεωτικά το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο α).

Άρα η αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα απορρίπτεται.

#### 2. Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα

Έστω a: φυσιολογικό αλληλόμορφο, A: μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, A>a

Πιθανοί γονότυποι:

αα: υγιές άτομο, AA ή Aa ασθενές άτομο

Οι γονότυποι θα είχαν ως εξής:

I-1: Aa (γιατί είναι ασθενής, με τέκνο II-2 υγιές, αα, άρα είναι υποχρεωτικά φορέας του φυσιολογικού αλληλομόρφου)

I-2: αα (γιατί είναι υγιής)

II-2: αα (υγιής).



Π-1: AA (αφού βάσει αποτελεσμάτων διαθέτει μόνο τη μεταλλαγμένη αλληλουχία, ασθενής – ΑΠΟΡΡΙΠΤΕΤΑΙ αφού θα έπρεπε να διαθέτει από τη μητέρα της I-2, τουλάχιστον ένα φυσιολογικό αλληλόμορφο α)

Άρα η αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα απορρίπτεται.

### 3. Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα

Έστω  $X^A$ : φυσιολογικό αλληλόμορφο,  $X^a$ : μεταλλαγμένο αλληλόμορφο,  $X^A > X^a$

Πιθανοί γονότυποι:

$X^A X^A$  ή  $X^A X^a$  υγιές θηλυκό,  $X^A Y$  υγιές αρσενικό,  $X^a X^a$  ασθενές θηλυκό,  $X^a Y$  ασθενές αρσενικό άτομο

Οι γονότυποι θα είχαν ως εξής:

I-1:  $X^a Y$  (γιατί είναι ασθενής)

I-2:  $X^A X^a$  (γιατί είναι υγιής με κόρη Π-1 ομόζυγη για το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο  $X^a X^a$  – άρα η μητέρα είναι υποχρεωτικά φορέας)

Π-1:  $X^a X^a$  (αφού βάσει αποτελεσμάτων διαθέτει μόνο τη μεταλλαγμένη αλληλουχία, ασθενής)

Π-2:  $X^A Y$  (αφού βάσει αποτελεσμάτων διαθέτει μόνο τη φυσιολογική αλληλουχία).

Άρα η φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα είναι δεκτή.

Η διασταύρωση έχει ως εξής:

P:  $X^a Y$  x  $X^A X^a$   
Γαμέτες:  $X^a, Y$   $X^A, X^a$   
F1  $X^a X^A$ ,  $X^a X^a$  (Π-1),  $X^A X^a$ ,  $X^A Y$  (Π-2)

Στις διασταυρώσεις ισχύει ο 1<sup>ος</sup> νόμος του Mendel που αναφέρει ότι τα αλληλόμορφα των ομόλογων χρωμοσωμάτων διαχωρίζονται σε ίση αναλογία στους γαμέτες και οι απόγονοι προκύπτουν με τυχαίο συνδυασμό των γαμετών αυτών.

## Δ.2

Όπως προαναφέρθηκε το κορίτσι Π-1 εφόσον διαθέτει μόνο το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο θα έχει γονότυπο  $X^a X^a$  και αναμένεται να εμφανίσει συμπτώματα της ασθένειας στην εφηβεία και το αγόρι Π-2 θα έχει γονότυπο  $X^A Y$  και δεν αναμένεται να νοσήσει.

### Δ.3

Όπως προαναφέρθηκε ο πατέρας I1 είναι ασθενής με γονότυπο  $X^aY$ . Άρα αφού διαθέτει μόνο το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο τα αποτελέσματα θα δείξουν δύο τμήματα 600ζ.β. και 400ζ.β. τα οποία προκύπτουν από τη δράση της EcoRI στο τμήμα 1000ζ.β. που φέρει τη μετάλλαξη. Αντίθετα η μητέρα I2 είναι υγιής ετερόζυγη με γονότυπο  $X^AX^a$ . Εφόσον διαθέτει και το φυσιολογικό, και το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο θα προκύψουν 3 διαφορετικά τμήματα 600ζ.β., 400 ζ.β. (από τη δράση της EcoRI στο τμήμα 1000ζ.β. που φέρει τη μετάλλαξη) και 1000 ζ.β. (από το φυσιολογικό αλληλόμορφο που δεν κόβεται από την EcoRI).

### Δ.4

**α.** Γνωρίζουμε ότι η μετάλλαξη είναι γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης που οδηγεί στη δημιουργία της αλληλουχίας που αναγνωρίζεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI, και κόβεται με φορά  $5' \rightarrow 3'$  στα σημεία που υποδηλώνονται με / δηλαδή:

**5'-G/AATTC-3'**

**3'-CTTAA/G-5'**

Επίσης γνωρίζουμε ότι η αλυσίδα που δίνεται είναι η κωδική και περιέχει το κωδικόνιο έναρξης της μεταγραφής. Η μεταγραφή γίνεται με κατεύθυνση  $5' \rightarrow 3'$  στο mRNA το οποίο είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο του μεταγραφόμενου (μη κωδικού κλώνου). Ο κωδικός κλώνος, με τη σειρά του, είναι συμπληρωματικός και αντιπαράλληλος του μεταγραφόμενου. Έτσι περιμένουμε στον κωδικό κλώνο να εντοπίσουμε το κωδικόνιο 5-ATG-3' το οποίο αντιστοιχεί στο κωδικόνιο 3'-TAC-5' στο μεταγραφόμενο κλώνο και στο κωδικόνιο έναρξης 5'-AUG-3' στο mRNA. Βάσει αυτού προκύπτουν τα άκρα της αλληλουχίας, καθώς και το πλαίσιο ανάγνωσης του γονιδίου σε κωδικόνια:

Φυσιολογικό γονίδιο

5'...CGAACG-**ATG**-CCA-GTC-TCA-ATT-CAC-GGA...3' κωδική αλυσίδα

3'...GCTTGC-TAC-GGT-CTG-AGT-TAA-GTG-CCT...5' μη κωδική αλυσίδα

Ψάχνουμε να βρούμε πιθανή αλληλουχία η οποία με αντικατάσταση μιας βάσης μπορεί να μετατραπεί στην αλληλουχία

**5'-G/AATTC-3'**

**3'-CTTAA/G-5'**

που αναγνωρίζει η EcoRI, ώστε να εντοπίσουμε τη θέση της μετάλλαξης. Παρατηρούμε ότι μια τέτοια αλληλουχία μπορεί να προκύψει με αντικατάσταση μιας βάσης  $C \rightarrow G$  στον κωδικό κλώνο, στο 4<sup>ο</sup> κωδικόνιο του γονιδίου:

Μεταλλαγμένο γονίδιο

5'...CGAACG-**ATG**-CCA-GTC-TGA-ATT-CAC-GGA...3' κωδική αλυσίδα

3'...GCTTGC-TAC-GGT-CTG- ACT-TAA-GTG-CCT...5' μη κωδική αλυσίδα

**β.**

Το φυσιολογικό παραγόμενο mRNA είναι:

5'...CGAACG-**AUG**-CCA-GUC-UCA-AUU-CAC-GGA...3'

Το μεταλλαγμένο mRNA είναι:

5'...CGAACG-**AUG**-CCA-GUC-UGA-AUUCACGGA...3'

Παρατηρούμε ότι η μετάλλαξη οδηγεί σε σχηματισμό κωδικονίου λήξης της μετάγραφης 5'-UGA-3' με αποτέλεσμα την πρόωρη λήξη της πρωτεϊνοσύνθεσης μόλις μετά το 3<sup>ο</sup> αμινοξύ. Άρα θα παραχθεί αντί της πρωτεΐνης ένα μικρό πεπτίδιο 3 αμινοξών με σοβαρά επιβλαβή αποτελέσματα επί τη λειτουργικότητας της πρωτεΐνης (η οποία πρακτικά δεν παράγεται). Τα αποτελέσματα αυτά οδηγούν στην εμφάνιση της νόσου.