



ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

Καλή επιτυχία!!!

ΘΕΜΑ Α

Για τις προτάσεις Α1 έως και Α5 να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της πρότασης και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή επιλογή.

Α1. Τέσσερα δίκλιωνα, γραμμικά μόρια DNA έχουν το ίδιο μήκος αλλά διαφέρουν στη σύστασή τους σε βάσεις. Ποιο από τα παρακάτω θα απαιτήσει τη **μεγαλύτερη θερμοκρασία** για να διαχωριστούν πλήρως οι δύο αλυσίδες του;

α.μόριο με ποσοστό σε Τ 20%

β.μόριο με ποσοστό σε Τ 10%

γ.μόριο με ποσοστό σε Τ 30%

δ.μόριο με ποσοστό σε Τ 60%

Α2. Από δύο γονείς, όπου η μητέρα είναι φορέας της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και στο κόκκινο ο πατέρας είναι υγιής το ποσοστό (%) μεταξύ των αγοριών που γεννιούνται και δεν έχουν φυσιολογική όραση είναι:

α. 75%

β.0

γ.50%

δ.25%

μονάδες 5

A3. Από ένα άτομο που πάσχει από τρισωμία 18 απομονώθηκε ηπατικό κύτταρο το οποίο στη συνέχεια υπέστη διαδικασία ανάπτυξης καρυοτύπου. Ο αριθμός των χρωμοσωμάτων που θα καταταχθούν κατά ελαττούμενο μέγεθος είναι:

α. $n-1$

β. $2n-1$

γ. $2n+1$

δ. $n+1$

μονάδες 5

A4. Στον οργανισμό ενός υγιούς ενήλικα ατόμου μπορεί να ανιχνευθούν οι εξής τύποι αιμοσφαιρίνης:

α. αιμοσφαιρίνη A (HbA)

β. αιμοσφαιρίνη A₂ (HbA₂)

γ. αιμοσφαιρίνη F (HbF)

δ. συνύπαρξη όλων των παραπάνω μορφών αιμοσφαιρίνης.

μονάδες 5

A5. Σε έναν διαγονιδιακό οργανισμό, το ξένο γονίδιο βρίσκεται:

α. μόνο στα άωρα γεννητικά κύτταρα

β. μόνο στους γαμέτες

γ. σε όλα τα σωματικά κύτταρα

δ. σε όλα τα κύτταρά του

μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

B1. Να εξηγήσετε γιατί ενώ ο καρκίνος σχετίζεται με αλλαγές στο γενετικό υλικό δεν κληρονομείται ως απλός μενδελικός χαρακτήρας.

Η πολυπλοκότητα του καρκίνου σχετίζεται με τα παρακάτω αίτια:

- Ο καρκίνος, σε αντίθεση με τις κληρονομικές ασθένειες, όπως η δρεπανοκυτταρική αναιμία, δεν προκαλείται από μία μετάλλαξη, αλλά από τη «συσσώρευση» αρκετών γενετικών αλλαγών στα κύτταρα. Αυτές οι μεταλλάξεις είναι αποτέλεσμα διαφορετικών περιβαλλοντικών μεταλλαξογόνων παραγόντων, όπως είναι διάφορες ακτινοβολίες ή χημικές ουσίες.

- Στη δημιουργία κάθε είδους καρκίνου συμμετέχουν τόσο τα ογκογονίδια όσο και τα ογκοκατασταλτικά γονίδια. Για παράδειγμα, στον καρκίνο του παχέος εντέρου βρέθηκε ότι συμμετέχουν αρκετά γονίδια και των δύο τύπων, τα οποία έχουν υποστεί μεταλλάξεις

B2. Α) Να αντιστοιχίσετε τους όρους της στήλης (I) με τους όρους της στήλης (II). Δεν απαιτείται αιτιολόγηση.

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΑΣΘΕΝΕΙΑ (I)	ΜΕΘΟΔΟΣ (II)
1.Τρισωμία 21 Γ	Α.Ανάλυση DNA(PCR)
2.Σύνδρομο Klinefelter Γ	Β.Βιοχημική δοκιμασία
3.Ρετινοβλάστωμα Γ	Γ.Ανάλυση Καρυοτύπου
4.ΡΚΥ Δ	Δ.Βιοχημική δοκιμασία και PCR
5.Δρεπανοκυτταρική Αναιμία Α	
6.Έλλειψη α1-αντιθρυψίνης Α	
7.β-θαλασσαιμία Δ	
8.Κυστική ίνωση Α	
9.Σύνδρομο cri du chat Γ	
10.αλφισμός Δ	

Β) Τι γνωρίζετε για τη συνεισφορά της Βιοτεχνολογίας στην Ιατρική;

Η Βιοτεχνολογία έχει συμβάλει αποτελεσματικά σε τρεις βασικούς στόχους της Ιατρικής, που είναι η έγκαιρη διάγνωση μιας ασθένειας, η πρόληψη και η αποτελεσματική θεραπεία της.

Η έγκαιρη διάγνωση μιας ασθένειας απαιτεί την ανάπτυξη ευαίσθητων τεχνικών που μπορούν να εντοπίσουν την ασθένεια στα αρχικά της στάδια, πριν να εμφανιστούν τα συμπτώματά της στον οργανισμό, να ανιχνεύσουν κάποια μόλυνση από παθογόνους οργανισμούς ή να διαπιστώσουν την ύπαρξη κάποιας κληρονομικής ασθένειας.

Η πρόληψη σοβαρών ασθενειών όπως η ηπατίτιδα Β, η πολιομυελίτιδα και η φυματίωση χρειάζεται πιο εξελισμένα, επαρκώς ασφαλή αλλά και οικονομικά προσιτά εμβόλια. Επίσης η ανάπτυξη εμβολίων για την πρόληψη ασθενειών όπως το AIDS, η μηνιγγίτιδα και ο καρκίνος είναι πλέον επιτακτική ανάγκη.

Η αποτελεσματική θεραπεία προϋποθέτει την κατανόηση των βιοχημικών μηχανισμών και του γενετικού υπόβαθρου της ασθένειας, για να εφαρμοστεί η κατάλληλη θεραπεία είτε με φαρμακευτική αγωγή είτε ακόμη και με «γενετική διόρθωση» της βλάβης.

Η Βιοτεχνολογία συνεισφέρει ουσιαστικά στους παραπάνω στόχους με την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυσμένου DNA, με τη χρήση της τεχνικής PCR, καθώς και ανιχνευτών μορίων DNA. Οι τεχνικές αυτές βρίσκουν εφαρμογή στη βελτίωση και παραγωγή σε ευρεία κλίμακα ευαίσθητων διαγνωστικών ουσιών όπως τα μονοκλωνικά αντισώματα, αποτελεσματικών εμβολίων και φαρμακευτικών προϊόντων. Πρόσφατα, ένας νέος τομέας της Βιοτεχνολογίας αναπτύσσεται ταχύτατα, η γονιδιακή θεραπεία, που στηρίζεται στην εφαρμογή της τεχνολογίας του ανασυνδυσμένου DNA στη θεραπεία πολλών σοβαρών γενετικών ασθενειών όπως η κυστική ίνωση, το σύνδρομο επίκτητης ανοσολογικής ανεπάρκειας (AIDS) και διάφοροι τύποι καρκίνου.

B3.A) Τί γνωρίζετε για τις ιντερφερόνες;

Οι ιντερφερόνες είναι αντιιικές πρωτεΐνες, που παράγονται από κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιούς. Οι πρωτεΐνες αυτές, επάγουν την παραγωγή άλλων πρωτεϊνών από τα γειτονικά υγιή κύτταρα, οι οποίες εμποδίζουν τον πολλαπλασιασμό των ιών σ' αυτά. Οι ιντερφερόνες είναι οικογένεια συγγενών πρωτεϊνών, που ταξινομούνται ανάλογα με τη χημική και βιολογική ενεργότητα τους σε τρεις ομάδες: τις ιντερφερόνες, α, β και γ.

Οι ιντερφερόνες έχουν ιδιαίτερο ενδιαφέρον ως αντιικοί και πιθανόν ως αντικαρκινικοί παράγοντες. Παράγονται σε ελάχιστες ποσότητες στο σώμα και για αυτό δεν ήταν ευρεία η χρήση τους στη θεραπεία ασθενειών. Όμως, μετά την κλωνοποίηση ορισμένων γονιδίων ιντερφερονών, είναι σήμερα δυνατή η παραγωγή τους σε μεγάλες ποσότητες, με παρόμοια μέθοδο παραγωγής με αυτή της ινσουλίνης.

Β) Περιγράψτε τα βήματα για την παραγωγή ιντερφερονών από βακτήρια σύμφωνα με τις αρχές της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA.

Τα βήματα είναι παρόμοια με αυτά για την παραγωγή της ινσουλίνης (βλ. κεφάλαιο 6 σχολικό βιβλίο <<Μια από τις μεθόδους που χρησιμοποιούνται για την παραγωγή της ανθρώπινης ινσουλίνης στα βακτήρια είναι η παραγωγή του πρόδρομου μορίου... Η προΐνσουλίνη συλλέγεται και με κατάλληλο ένζυμο, που αφαιρεί το ενδιάμεσο πεπτίδιο, μετατρέπεται σε ινσουλίνη.>>) με τη διαφορά ότι απομονώνουμε το ολικό ώριμο mRNA από κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιό.

Β4.Α.Τί είναι οι γενετική καθοδήγηση και ποιες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητο να ζητήσουν γενετική καθοδήγηση;

Η γενετική καθοδήγηση είναι μια διαδικασία κατά την οποία ειδικοί επιστήμονες δίνουν πληροφορίες σε μεμονωμένα άτομα, ζευγάρια και οικογένειες που πάσχουν από κάποια γενετική ασθένεια ή έχουν αυξημένες πιθανότητες να την εμφανίσουν. Οι πληροφορίες αυτές είναι απαραίτητες για τους ενδιαφερόμενους, γιατί τους βοηθούν στη λήψη αποφάσεων, κυρίως σχετικά με την απόκτηση υγιών απογόνων.

Γενετική καθοδήγηση μπορεί να ζητήσουν όλοι οι υποψήφιοι γονείς. Υπάρχουν όμως ομάδες ατόμων που είναι απαραίτητο να ζητήσουν γενετική καθοδήγηση από ειδικούς πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων. Αυτές οι ομάδες είναι:

- Άτομα φορείς γενετικών ασθενειών.
- Άτομα με οικογενειακό ιστορικό γενετικών ασθενειών.
- Γυναίκες ηλικίας 35 ετών και άνω.
- Γυναίκες με πολλαπλές αποβολές.

B. Ποια μέθοδο προγεννητικού ελέγχου θα επιλέγατε αν σκοπός ήταν η έγκαιρη διάγνωση και ποια αν στόχος ήταν η παρασκευή χρωμοσωμάτων καλύτερης ποιότητας; Περιγράψτε αναλυτικά τις δύο μεθόδους.

Στις περιπτώσεις που υπάρχει αυξημένη πιθανότητα το έμβρυο να εμφανίσει κάποια γενετική ανωμαλία, τότε συνίσταται η διενέργεια προγεννητικού ελέγχου.

Με την αμνιοπαρακέντηση λαμβάνεται από τον αμνιακό σάκο, με τη βοήθεια βελόνας, μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού. Μέσα σε αυτό βρίσκονται εμβρυϊκά κύτταρα. Τα κύτταρα αυτά μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την ανάλυση DNA και τη βιοχημική ανάλυση ορισμένων πρωτεϊνών και ενζύμων, όπως στην περίπτωση της φαινυλακετονουρίας.

Επίσης, ύστερα από καλλιέργεια, τα εμβρυϊκά αυτά κύτταρα χρησιμοποιούνται για τη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών, με μελέτη του καρυότυπου. (Εικόνα 6.11). Η αμνιοπαρακέντηση πραγματοποιείται από την 12η-16η εβδομάδα της κύησης και αποτελεί έναν ασφαλή και αξιόπιστο τρόπο διάγνωσης των γενετικών ανωμαλιών. Με αμνιοπαρακέντηση μπορεί να ελεγχθεί η ύπαρξη περισσότερων από 100 γενετικών ανωμαλιών (Πίνακας 6.1).

Εναλλακτική μέθοδος προγεννητικού ελέγχου είναι η λήψη χοριακών λαχνών. Πραγματοποιείται συνήθως την 9η-12η εβδομάδα της κύησης και περιλαμβάνει τη λήψη εμβρυϊκών κυττάρων από τις προεκβολές (λάχνες) του χόριου (εμβρυϊκή μεμβράνη που συμμετέχει στο σχηματισμό του πλακούντα) (Εικόνα 6.11). Τα κύτταρα από τις χοριακές λάχνες μπορούν να χρησιμοποιηθούν τόσο για τον έλεγχο των χρωμοσωμάτων (καρυότυπος) όσο και για βιοχημικές αναλύσεις και ανάλυση DNA όπως στη δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Η αμνιοπαρακέντηση, σε σχέση με τη λήψη χοριακών λαχνών, μας δίνει τη δυνατότητα παρασκευής χρωμοσωμάτων καλύτερης ποιότητας. Αντίθετα, η λήψη χοριακών λαχνών δίνει τη δυνατότητα πιο έγκαιρης διάγνωσης.

Στην περίπτωση διάγνωσης, με τον προγεννητικό έλεγχο, σοβαρών γενετικών ανωμαλιών είναι δυνατή η διακοπή της κύησης χωρίς να δημιουργεί πρόβλημα υγείας στη μητέρα.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Α.Τί γνωρίζετε για το οπερόνιο της λακτόζης; Περιγράψτε το οπερόνιο της λακτόζης υπό καταστολή και υπό επαγωγή.

Οι μηχανισμοί με τους οποίους ένα κύτταρο «ξυπνά» ένα «κοιμισμένο» γονίδιο είναι οι πιο σημαντικοί και πολύπλοκοι της Μοριακής Βιολογίας. Οι αρχικές μελέτες της ρύθμισης των γονιδίων έγιναν από τους Jacob και Monod, το 1961. Οι ερευνητές περιέγραψαν την ικανότητα του βακτηρίου *E. coli* να παραγάγει τα τρία απαραίτητα ένζυμα που χρειάζεται για να μεταβολίσει το δισακχαρίτη λακτόζη, όταν δεν υπάρχει γλυκόζη στην τροφή του. Οι Jacob και Monod απέδειξαν με γενετικές μελέτες ότι τα γονίδια που κωδικοποιούν τα τρία αυτά ένζυμα βρίσκονται το ένα δίπλα στο άλλο πάνω στο γονιδίωμα του βακτηρίου και αποτελούν μια μονάδα, που την ονόμασαν οπερόνιο της λακτόζης.

Σε αυτό περιλαμβάνονται εκτός από αυτά τα γονίδια, που ονομάζονται δομικά, και αλληλουχίες DNA που ρυθμίζουν τη μεταγραφή τους. Οι αλληλουχίες αυτές που βρίσκονται μπροστά από τα δομικά γονίδια είναι κατά σειρά ένα ρυθμιστικό γονίδιο, ο υποκινητής και ο χειριστής.

Το οπερόνιο της λακτόζης δε μεταγράφεται ούτε μεταφράζεται, όταν απουσιάζει από το θρεπτικό υλικό η λακτόζη. Τότε λέμε ότι τα γονίδια που το αποτελούν βρίσκονται υπό καταστολή. Πώς επιτυγχάνεται η καταστολή; Δύο είναι τα ρυθμιστικά μόρια: μια αλληλουχία DNA, που ονομάζεται χειριστής και βρίσκεται μεταξύ του υποκινητή και του πρώτου γονιδίου, και μια ρυθμιστική πρωτεΐνη-καταστολέας. Όταν απουσιάζει η λακτόζη ο καταστολέας προσδένεται ισχυρά στο χειριστή και εμποδίζει την RNA πολυμεράση να αρχίσει τη μεταγραφή των γονιδίων του οπερονίου. (Εικόνα 2.13α). Ο καταστολέας κωδικοποιείται από ένα ρυθμιστικό γονίδιο, που βρίσκεται μπροστά από τον υποκινητή. Το ρυθμιστικό γονίδιο μεταγράφεται συνεχώς και παράγει λίγα μόρια του καταστολέα. Τα μόρια αυτά προσδένονται συνεχώς στο χειριστή.

Όταν στο θρεπτικό υλικό υπάρχει μόνο λακτόζη, τότε ο ίδιος ο δισακχαρίτης προσδένεται στον καταστολέα και δεν του επιτρέπει να προσδεθεί στο χειριστή. Τότε η RNA πολυμεράση είναι ελεύθερη να αρχίσει τη μεταγραφή. Δηλαδή η λακτόζη λειτουργεί ως επαγωγέας της μεταγραφής των γονιδίων του οπερονίου. Τότε τα γονίδια αρχίζουν να «εκφράζονται», δηλαδή να μεταγράφονται και να συνθέτουν τα ένζυμα. Τα τρία ένζυμα μεταφράζονται ταυτόχρονα από το ίδιο μόριο mRNA το οποίο περιέχει κωδικόνιο έναρξης και λήξης για κάθε ένζυμο. Συμπερασματικά, η ίδια η λακτόζη ενεργοποιεί τη διαδικασία

για την αποικοδόμησή της. Όταν η λακτόζη διασπαστεί πλήρως, τότε η πρωτεΐνη καταστολέας είναι ελεύθερη να προσδεθεί στο χειριστή και να καταστείλει τη λειτουργία των τριών γονιδίων.

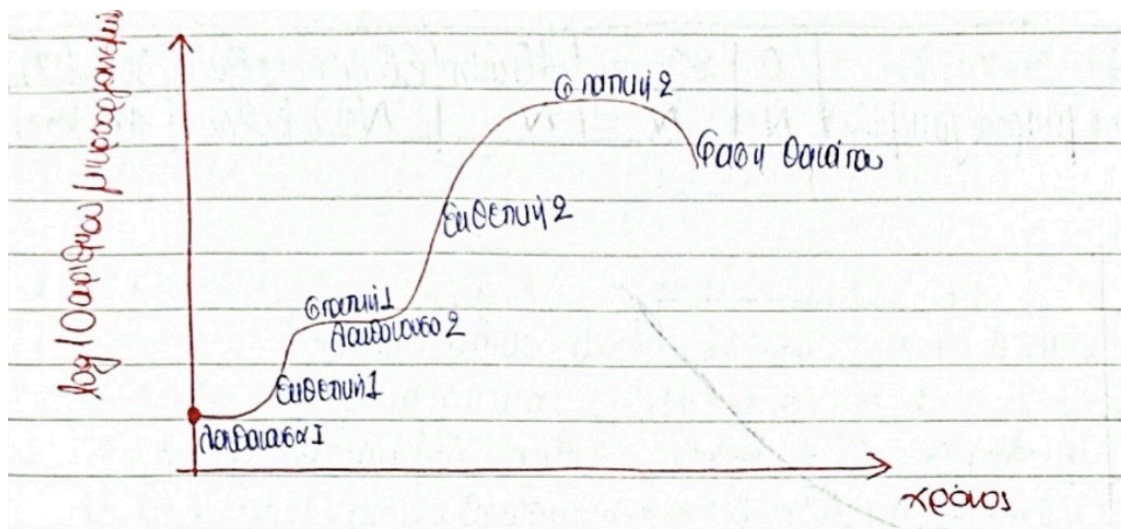
Β. Σε βιοαντιδραστήρα πραγματοποιείται κλειστή καλλιέργεια του βακτηρίου *Escherichia coli*. Η καλλιέργεια αναπτύσσεται σε κατάλληλες συνθήκες θερμοκρασίας και με επαρκή παροχή οξυγόνου. Το θρεπτικό μέσο περιέχει ως πηγές άνθρακα γλυκόζη και λακτόζη.

Να σχεδιάσετε τη γραφική παράσταση που απεικονίζει την αύξηση του αριθμού των βακτηριακών κυττάρων σε συνάρτηση με τον χρόνο και να αναλύσετε τις φάσεις ανάπτυξης που εμφανίζονται. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Αρχικά ο μικροοργανισμός θα χρησιμοποιήσει ως πηγή άνθρακα τη γλυκόζη και θα πραγματοποιήσει ζύμωση. Μετά τη λανθάνουσα και την εκθετική φάση ανάπτυξης θα ακολουθήσει μια στατική φάση, καθώς η γλυκόζη θα εξαντληθεί. Δεν θα οδηγηθεί όμως άμεσα σε φάση θανάτου (εφόσον δεν έχουν συσσωρευτεί σε μεγάλη ποσότητα τοξικά προϊόντα μεταβολισμού), επειδή στο θρεπτικό υλικό υπάρχει και δεύτερη πηγή άνθρακα, η λακτόζη.

Η *Escherichia coli* έχει τη δυνατότητα να συνθέσει τα κατάλληλα ένζυμα (σύμφωνα με τη λειτουργία του οπερονίου της λακτόζης) ώστε να διασπά τη λακτόζη σε γλυκόζη και γαλακτόζη. Έτσι παρεμβάλλεται μια δεύτερη λανθάνουσα φάση, κατά την οποία ο μικροοργανισμός προσαρμόζεται στη χρήση της λακτόζης ως πηγής άνθρακα. Στη συνέχεια ακολουθεί νέα εκθετική φάση ανάπτυξης, έπειτα μια στατική φάση και τελικά η φάση θανάτου.

Η καμπύλη ανάπτυξης του βακτηριακού πληθυσμού και οι αντίστοιχες φάσεις φαίνονται στο διάγραμμα.



Γ. Να αναφέρετε πως επιβιώνουν ορισμένα βακτήρια απουσία αμινοξέων από το θρεπτικό τους υλικό.

Στο γονιδίωμα των προκαρυωτικών οργανισμών τα γονίδια των ενζύμων που παίρνουν μέρος σε μια μεταβολική οδό, όπως η διάσπαση της λακτόζης ή η βιοσύνθεση διάφορων αμινοξέων, οργανώνονται σε οπερόνια, δηλαδή σε ομάδες που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους. Έτσι, τα βακτήρια, μέσω της λειτουργίας οπερονίων, βιοσυνθέτουν αμινοξέα που απουσιάζουν από το θρεπτικό τους υλικό.

Γ2. Δίνεται η παρακάτω αλληλουχία αμινοξέων που παράγεται κατά τη μετάφραση ενός γονιδίου ευκαρυωτικού κυττάρου.

NH₂-μεθειονίνη-λευκίνη-αλανίνη-προλίνη-COOH

Γράψτε το αντικωδικόνιο του tRNA που μόλις απομακρύνθηκε από το ριβόσωμα, τη στιγμή που το tRNA που μεταφέρει το αμινοξύ βαλίνη, προσδένεται σε αυτό. Δικαιολογήστε την απάντησή σας. Δίνεται η αντιστοίχιση κωδικονίων και αμινοξέων:

Λευκίνη: CUU

Βαλίνη: GUC

Αλανίνη:GCC

Προλίνη:CCA

Η μεγάλη ριβοσωμική υπομονάδα διαθέτει δύο θέσεις εισδοχής για μόρια tRNA. Το ριβόσωμα «διαβάζει» το mRNA κατά τριάδες συνεχόμενα και μη επικαλυπτόμενα σύμφωνα με το γενετικό κώδικα.

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.

Όταν το ριβόσωμα συναντήσει με την δεύτερη θέση της μεγάλης υπομονάδας του το 3ο κωδικόνιο που κωδικοποιεί τη βαλίνη, σημαίνει πως στην πρώτη θέση βρίσκεται το tRNA που μεταφέρει τα δύο πρώτα αμινοξέα (την μεθειονίνη και την λευκίνη).

Άρα έχει αποχωρήσει το tRNA που μεταφέρει το 1ο αμινοξύ στο κωδικόνιο έναρξης AUG το tRNA με αντικωδικόνιο 3' UAC 5'

Γ3. Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζεται κύτταρο στο οποίο πραγματοποιούνται δύο διαδικασίες που σχετίζονται με την έκφραση της γενετικής πληροφορίας.

α. Να προσδιορίσετε αν το κύτταρο είναι **προκαρυωτικό** ή **ευκαρυωτικό** και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

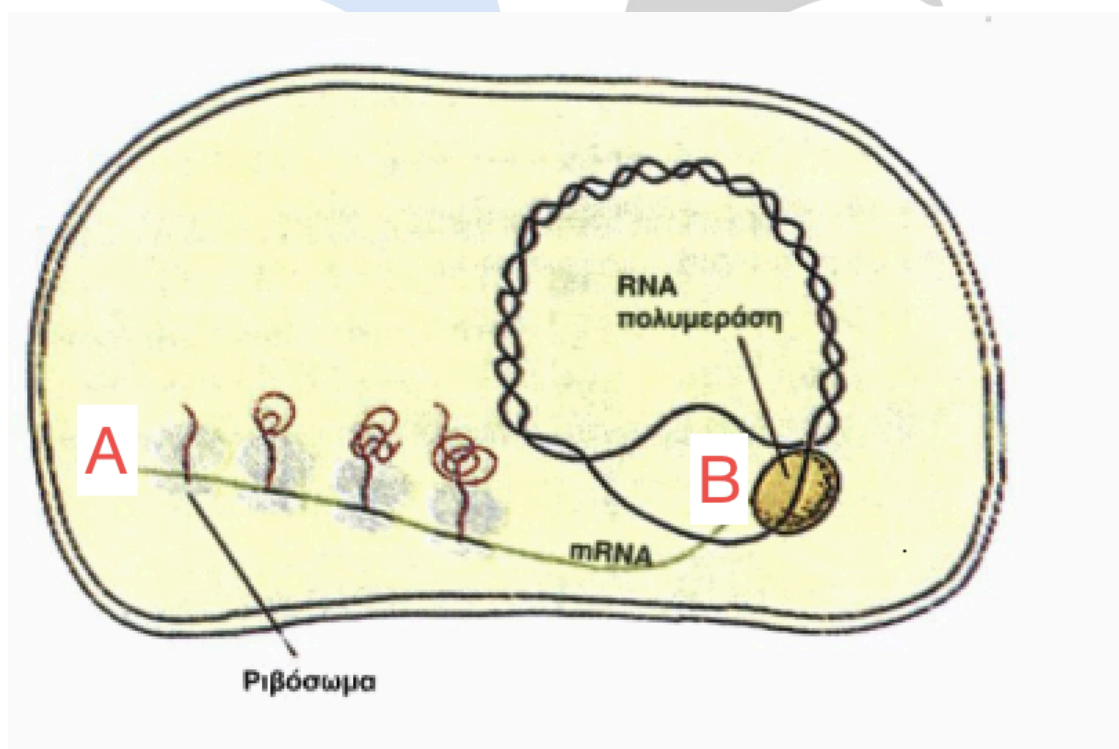
Το κύτταρο είναι **προκαρυωτικό**, επειδή η διαδικασία της μετάφρασης αρχίζει ενώ η μεταγραφή δεν έχει ακόμη ολοκληρωθεί. Αυτό συμβαίνει επειδή στα προκαρυωτικά κύτταρα δεν υπάρχει πυρηνική μεμβράνη, με αποτέλεσμα μεταγραφή και μετάφραση να πραγματοποιούνται στον ίδιο χώρο, δηλαδή στο κυτταρόπλασμα.

β. Μία από τις διαδικασίες που απεικονίζονται στο σχήμα χαρακτηρίζεται «οικονομική». Να εξηγήσετε γιατί χρησιμοποιείται αυτός ο χαρακτηρισμός.

Πολλά ριβοσώματα μπορούν να μεταφράζουν ταυτόχρονα ένα mRNA, το καθένα σε διαφορετικό σημείο κατά μήκος του μορίου. Αμέσως μόλις το ριβόσωμα έχει μεταφράσει τα πρώτα κωδικόνια, η θέση έναρξης του mRNA είναι ελεύθερη για την πρόσδεση ενός άλλου ριβοσώματος. Το σύμπλεγμα των ριβοσωμάτων με mRNA ονομάζεται πολύσωμα. Έτσι, η πρωτεϊνοσύνθεση είναι μια «οικονομική διαδικασία». Ένα κύτταρο μπορεί να παραγάγει μεγάλα ποσά μιας πρωτεΐνης από ένα ή από δύο αντίγραφα ενός γονιδίου.

γ. Να προσδιορίσετε ποιο άκρο του mRNA αντιστοιχεί στο σημείο A και B αντίστοιχα του σχήματος και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Το σημείο A αντιστοιχεί στο 5' άκρο του mRNA. Η μετάφραση πραγματοποιείται με κατεύθυνση από το 5' προς το 3' άκρο, αφού το ριβόσωμα μετακινείται κατά μήκος του mRNA προς αυτή την κατεύθυνση. Έτσι, το ριβόσωμα που έχει συνθέσει την πολυπεπτιδική αλυσίδα με τα περισσότερα αμινοξέα βρίσκεται πιο κοντά στο 3' άκρο. Η μετάφραση ξεκινά από το κωδικόνιο έναρξης 5' AUG3' και ολοκληρώνεται όταν συναντηθεί ένα κωδικόνιο λήξης. Έτσι, το σημείο B αντιστοιχεί στο 3' άκρο του mRNA.



Γ4. Η υποφωσφαταιμία, η οποία χαρακτηρίζεται από χαμηλή συγκέντρωση ανόργανου φωσφόρου στο αίμα, αποτελεί γενετική ασθένεια με φυλοσύνδετο επικρατή τρόπο κληρονομής. Ένας άνδρας που πάσχει από τη συγκεκριμένη ασθένεια αποκτά με γυναίκα που είναι υγιής δύο παιδιά: έναν γιο που εμφανίζει την ασθένεια και μία κόρη που δεν την εμφανίζει.

Η ανάλυση του καρυότυπου των δύο παιδιών έδειξε ότι υπάρχει μεταβολή στη δομή χρωμοσώματος. Θεωρώντας ότι οι δύο γονείς έχουν φυσιολογικό καρυότυπο και ότι δεν έχει συμβεί γονιδιακή μετάλλαξη, να προσδιορίσετε ποιο είδος χρωμοσωμικής μετάλλαξης μπορεί να εξηγήσει την εμφάνιση ή μη της ασθένειας σε κάθε παιδί.

Θεωρούμε ότι το αλληλόμορφο X^A είναι το φυλοσύνδετο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια, ενώ το X^a είναι το φυσιολογικό αλληλόμορφο. Συνεπώς ο γονότυπος του άνδρα είναι X^AY και της γυναίκας X^aX^a .

Ο γιος που πάσχει (X^AY) προέκυψε από γονιμοποίηση φυσιολογικού ωαρίου (X^a) από σπερματοζωάριο Y στο οποίο είχε μεταφερθεί τμήμα του X χρωμοσώματος που περιείχε το γονίδιο X^A , λόγω χρωμοσωμικής μετάθεσης.

Η κόρη που δεν πάσχει (X^aX^a) προέκυψε από γονιμοποίηση φυσιολογικού ωαρίου (X^a) από σπερματοζωάριο X στο οποίο είχε χαθεί το τμήμα του χρωμοσώματος που περιείχε το γονίδιο X^A , εξαιτίας χρωμοσωμικής έλλειψης.

Μονάδες 25 (8+6+4+7)

ΘΕΜΑ Δ

Σε άτομα του πτηνού *Columba livia* ορισμένα αρσενικά παρουσιάζουν εγκοπές στα φτερά τους, ενώ άλλα άτομα έχουν φυσιολογικά φτερά. Παρατηρείται ότι τα αρσενικά που εμφανίζουν το χαρακτηριστικό αυτό είναι ετερόζυγα.

Πραγματοποιήθηκαν διασταυρώσεις μεταξύ φυσιολογικών θηλυκών και αρσενικών που παρουσιάζουν εγκοπές στα φτερά. Στους απογόνους καταγράφηκαν:

63 αρσενικά χωρίς εγκοπές στα φτερά,
62 αρσενικά με εγκοπές στα φτερά και
61 θηλυκά χωρίς εγκοπές.

Να εξηγήσετε τα αποτελέσματα των διασταυρώσεων.

Δίνεται ότι στον καθορισμό του φύλου στο περιστέρι ισχύει:

$XX \rightarrow$ αρσενικό άτομο

$XY \rightarrow$ θηλυκό άτομο.

Παρατηρείται ότι στους απογόνους τα αρσενικά άτομα (XX) είναι περίπου διπλάσια από τα θηλυκά (XY) (125 αρσενικά και 61 θηλυκά), δηλαδή εμφανίζεται αναλογία περίπου 2 αρσενικά : 1 θηλυκό. Η αναλογία αυτή υποδηλώνει ότι το γονίδιο που σχετίζεται με το χαρακτηριστικό είναι φυλοσύνδετο και ότι υπάρχει θνησιγόνο αλληλόμορφο.

Ας θεωρήσουμε ότι το X^E είναι το επικρατές αλληλόμορφο που προκαλεί εγκοπές στα φτερά, ενώ το X^e οδηγεί σε φυσιολογικά φτερά. Το αλληλόμορφο X^E δρα ως επικρατές ως προς την εμφάνιση των εγκοπών, αλλά ταυτόχρονα λειτουργεί ως υπολειπόμενο θνησιγόνο, με αποτέλεσμα τα θηλυκά άτομα με γονότυπο X^EY να μην επιβιώνουν.

Η διασταύρωση που εξηγεί τα αποτελέσματα είναι:

Γονείς:

θηλυκό X^eY × αρσενικό X^EX^e

Γαμέτες:

X^e , Y και X^E , X^e

Απόγονοι:

Γενότυποι: αρσενικά 1 X^EX^e : 1 X^eX^e

Φαινότυποι: αρσενικά 1 με εγκοπές : 1 χωρίς εγκοπές

Τα θηλυκά με γονότυπο X^EY δεν επιβιώνουν λόγω της θνησιγόνου δράσης του αλληλομόρφου, επομένως τα θηλυκά που παρατηρούνται είναι 100% χωρίς εγκοπές.

Δ2. Για την αντιγραφή της παρακάτω αλληλουχίας cDNA, ώστε να προκύψει δίκλωνο DNA το οποίο στη συνέχεια θα κλωνοποιηθεί με τη μέθοδο PCR, απαιτείται η χρήση ολιγονουκλεοτιδικών εκκινητών (primers).

Δίνεται η αλληλουχία:

5' ... GCTTCGACGGTATCAAAACGTTAT ... TTTACCTGGTGGGGGGTGTGTAATC ...
3'

α. Να προσδιορίσετε ποιο από τα παρακάτω ζεύγη πρωταρχικών τμημάτων (primers) είναι κατάλληλο να χρησιμοποιηθεί:

1. 5'-CGGTTGACGGTATCA-3' και 5'-TGGGCTGTTCTTTAATC-3'
2. 5'-CGCAACTGGCCAATG-3' και 5'-TGGGCTGTTCTTTAATC-3'
3. 5'-CGGTTGACGGTATCA-3' και 5'-GATTAGAACAGGCCA-3'
4. 5'-TGATACCGTCAACG-3' και 5'-GATTAGAACAGGCCA-3'

β. Να αιτιολογήσετε την επιλογή σας.

γ. Ποιο πρωταρχικό τμήμα (primer) θα προσδεθεί πρώτο κατά τον πρώτο κύκλο αντιγραφής:

Σου γράφω την απάντηση της άσκησης 58 παραφρασμένη, διατηρώντας τους βιολογικούς όρους αλλά αλλάζοντας τη διατύπωση ώστε να μη φαίνεται αντιγραφή.

α. Σωστή επιλογή είναι η 3. Τα πρωταρχικά τμήματα (primers) πρέπει να είναι συμπληρωματικά προς τα άκρα των δύο αλυσίδων DNA και να υβριδοποιούνται με τρόπο αντιπαράλληλο προς το 3' άκρο τους. Η DNA πολυμεράση επιμηκύνει τη νέα αλυσίδα μόνο προς την κατεύθυνση 5'→3', προσθέτοντας νουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3' άκρο της νεοσυντιθέμενης αλυσίδας και σχηματίζοντας 3'-5' φωσφοδιεστερικούς δεσμούς.

β. Στον πρώτο κύκλο της PCR προσδένεται αρχικά το πρωταρχικό τμήμα που είναι συμπληρωματικό προς το 3' άκρο της μίας αλυσίδας του cDNA (κλώνος I). Με τη δράση της DNA πολυμεράσης συντίθεται η συμπληρωματική αλυσίδα, σχηματίζοντας τον κλώνο II και ολοκληρώνεται ο πρώτος κύκλος αντιγραφής. Από τον δεύτερο κύκλο και μετά, επειδή υπάρχουν πλέον και οι δύο συμπληρωματικές αλυσίδες, μπορούν να χρησιμοποιηθούν και τα δύο πρωταρχικά τμήματα για τη σύνθεση νέων δίκλωνων μορίων DNA.

Δ3. Δίνεται τμήμα του 1ου εξωνίου του γονιδίου που κωδικοποιεί τη β-αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης HbA. Κάθε μία από τις παρακάτω αλληλουχίες αντιστοιχεί σε διαφορετικό αλληλόμορφο του ίδιου γονιδίου.

Γονίδιο β¹

AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGAGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGGTCTCCTC

Γονίδιο β²

AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGTGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGGTCACTC

Γονίδιο β³

AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGTAGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGGTCATCCTC

Γονίδιο β⁴

AAAAAAATCGGTGCACCTTACGCCAGAGGAG
TTTTTTTAGCCACGTGGAATGCGGGTCTCCTC

α. Από τα αλληλόμορφα β¹, β², β³ και β⁴, ένα αντιστοιχεί στο φυσιολογικό γονίδιο που κωδικοποιεί τη β-αλυσίδα της HbA. Να προσδιορίσετε ποιο είναι.

β. Για τα υπόλοιπα αλληλόμορφα να καθορίσετε το είδος της γονιδιακής μετάλλαξης που έχει συμβεί.

Το τμήμα β¹ αντιστοιχεί στο φυσιολογικό αλληλόμορφο του γονιδίου που κωδικοποιεί τη β-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης HbA. Η αλληλουχία περιλαμβάνει την 5' αμετάφραστη περιοχή και την κωδική αλυσίδα, όπου από αριστερά προς τα δεξιά εντοπίζεται το κωδικόνιο έναρξης 5'ATG3'. Με ανάγνωση κατά τριπλέτες, χωρίς επικάλυψη, ακολουθούν επτά ακόμη κωδικόνια. Το 7ο κωδικόνιο είναι το 5'GAG3', το οποίο αντιστοιχεί στο αμινοξύ γλουταμινικό οξύ, δηλαδή το 6ο αμινοξύ της λειτουργικής β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας, μετά την απομάκρυνση της μεθειονίνης από το αμινοτελικό άκρο.

Το τμήμα β² αντιπροσωπεύει μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του γονιδίου. Στο 7ο κωδικόνιο έχει συμβεί αντικατάσταση βάσης (A → T), με αποτέλεσμα το φυσιολογικό κωδικόνιο 5'GAG3' να μετατραπεί σε 5'GTG3', το οποίο κωδικοποιεί βαλίνη. Η μεταβολή αυτή οδηγεί στη γνωστή μετάλλαξη της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

Το τμήμα β³ αντιστοιχεί επίσης σε μεταλλαγμένο αλληλόμορφο. Στην αλληλουχία έχει προστεθεί ζεύγος νουκλεοτιδίων T-A μέσα στο 7ο κωδικόνιο, αμέσως μετά το πρώτο

ζεύγος βάσεων G-C. Η προσθήκη αυτή μεταβάλλει το πλαίσιο ανάγνωσης, προκαλώντας πλήρη αλλαγή της αλληλουχίας των επόμενων κωδικονίων και οδηγώντας σε πρόωρο κωδικόνιο λήξης. Έτσι προκύπτει β-πολυπεπτιδική αλυσίδα με μικρότερο μήκος από το φυσιολογικό.

Τέλος, το τμήμα β' αποτελεί επίσης μεταλλαγμένο αλληλόμορφο. Στην περίπτωση αυτή έχει συμβεί προσθήκη ζεύγους νουκλεοτιδίων C-G μέσα στο κωδικόνιο έναρξης, αμέσως μετά το ζεύγος T-A. Η μεταβολή αυτή εμποδίζει την ορθή έναρξη της μετάφρασης, με αποτέλεσμα να μην μπορεί να συντεθεί σωστά η β-πολυπεπτιδική αλυσίδα της HbA.

Μονάδες 25 (8+9+8)

