

2015  
ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ  
ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ

**ΘΕΜΑ Α**

$A_1 \rightarrow \beta$ ,  $A_2 \rightarrow \gamma$ ,  $A_3 \rightarrow \alpha$ ,  $A_4 \rightarrow \gamma$ ,  $A_5 \rightarrow \delta$

**ΘΕΜΑ Β**

**B<sub>1</sub>:** 1 → Β  
2 → Γ  
3 → Α ή Γ (RNA ιού)  
4 → Β  
5 → Α  
6 → Β  
7 → Α  
8 → Γ

**B<sub>2</sub>:** α → Σ  
β → Λ (μπορεί να έχουν πολλούς αντιγονικούς καθοριστές, όπου ο καθένας αναγνωρίζεται από ένα μόνο είδος μονοκλωνικού αντισώματος)  
γ → Λ (ισχύει για τους ζωικούς οργανισμούς, αν ωστόσο ο οργανισμός είναι φυτό, τότε είναι δυνατό να μεταβιβαστεί η μετάλλαξη στο απόγονο φυτό που θα προκύψει με μόσχευμα, από το μεταλλαγμένο σωματικό κύτταρο)

δ → Λ  
ε → Σ

**B<sub>3</sub>:** Η PKU (φαινυλκετονουρία) κληρονομείται ως αυτοσωμικό υπολειπόμενο νόσημα.

Προκαλείται από την έλλειψη ή ανικανότητα δράσης του ενζύμου υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης (Phe) που μετατρέπει την Phe σε Τυροσίνη (Tyr).

Τα συμπτώματα μπορούν να αποφευχθούν με αυστηρή δίαιτα στην οποία απουσιάζει το αμινοξύ Phe από τη βρεφική κιάλας ηλικία. Η δίαιτα περιλαμβάνει κυρίως υδατάνθρακες.

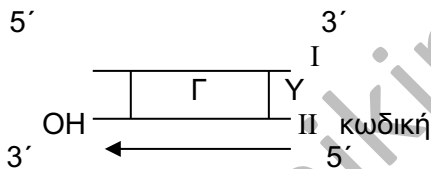
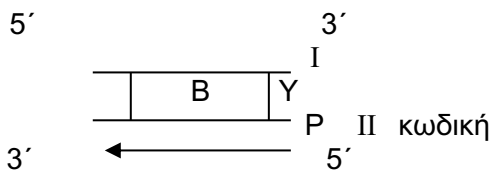
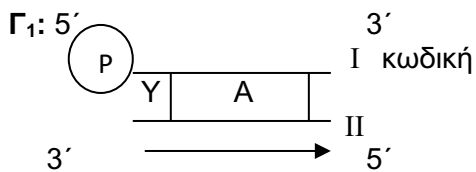
**ή από το σχολικό:**

Από σχολικό: σελ. 98 <<Οι μεταβολικές οδοί.....ποσότητα φαινυλαλανίνης>>

**B4:** Ρύθμιση (τελευταία σελ. Κεφ. 2<sup>ο</sup> , σελ. 46) σε επίπεδο μετα-μεταγραφής και μετάφρασης.

**B5:** Αλληλόμορφα ονομάζονται οι διαφορετικές εκδοχές του ίδιου γονιδίου που ελέγχουν τον ίδιο χαρακτήρα με διαφορετικό ενδεχομένως τρόπο το καθένα. **Είναι προϊόντα μετάλλαξης ενός γενετικού τύπου. ή από το σχολικό (Κεφ. 5 ,σελ.74:<<οι διαφορετικές μορφές...την ίδια ιδιότητα>>**

### ΘΕΜΑ Γ



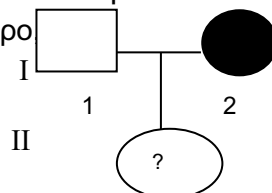
Γ<sub>2</sub>: Η αλληλουχία 6 ζευγών βάσεων που αναγνωρίζει η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI είναι:



και κόβει μεταξύ του G και A σε κανένα από τους δύο κλώνους DNA.

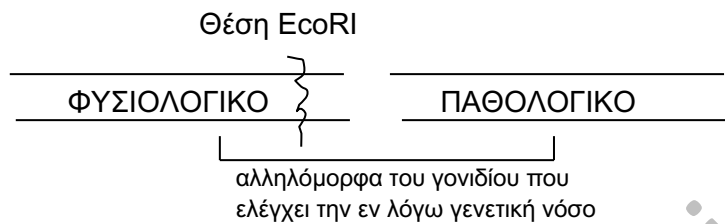
(από σχολικό, κεφ. 4, σελ. 61: <<οι περιοριστικές ενδονουκλεασες...με το ίδιο ενζυμο>>)

Γ<sub>3</sub>: Σύμφωνα με τα δεδομένα που μας δίνονται έχουμε το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο



1

ενώ το γονίδιο που ελέγχει τη νόσο διαθέτει δύο αλληλόμορφα. Το φυσιολογικό γνωρίζουμε ότι κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση (Π.Ε.) *EcoRI* σε ένα σημείο. Το παθολογικό μεταλλαγμένο αλληλόμορφο δεν κόβεται από την *EcoRI*, διότι προφανώς η μετάλλαξη έχει καταργήσει τη θέση αναγνώρισης της *EcoRI* στο παθολογικό αλληλόμορφο. Δηλαδή έχουμε:



Άρα έστω ο γενετικός τόπος ενός ζεύγους ομόλογων χρωμοσωμάτων του ανθρώπου όπου εδράζεται το γονίδιο A που ελέγχει αυτή τη νόσο. Το γονίδιο A έχει δύο αλληλόμορφα, το A και το α με σχέση επικρατείας A επικρατές του α.

Θα διερευνήσουμε τον τρόπο κληρονομής της νόσου.

Έστω ότι η νόσος ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, τότε ο γενετικός τόπος A εδράζεται σε περιοχές του X φυλετικού χρωμοσώματος που δεν υπάρχει ομόλογη στο Y φυλετικό χρωμόσωμα. Σε αυτή την περίπτωση, σύμφωνα με τα δεδομένα της άσκησης, ο πατέρας έχει γονότυπο  $X^A Y$  και η μητέρα έχει  $X^a X^a$ , αφού το αλληλόμορφο A είναι το επικρατές φυσιολογικό και το αλληλόμορφο α είναι το παθολογικό υπολειπόμενο. Όμως αυτή η περίπτωση απορρίπτεται καθώς το κορίτσι θα έφερε το αλληλόμορφο  $X^A$  του πατέρα της και δε θα νοσούσε, ενώ το A θα κόβεται από το *EcoRI* ένζυμο.

Τέλος, έστω ότι η ασθένεια ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονομής. Τότε το A είναι επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο και το α παθολογικό υπολειπόμενο ενώ ο γενετικός τόπος εδράζεται σε αυτοσωμικό ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων.

Η περίπτωση αυτή επιβεβαιώνεται από τα δεδομένα της άσκησης καθώς ο υγιής γονέας ( $I_1$ ) θα έχει γονότυπο Aa και η μητέρα ( $I_2$ ) θα έχει γονότυπο aa. Έτσι το κορίτσι τους  $II_1$  θα έχει γονότυπο aa και θα νοσεί, ενώ κανένα από τα αλληλόμορφα δε θα πέπτεται από τις *EcoRI*.

Πραγματικά: έχουμε τη διασταύρωση:

P: I<sub>1</sub> Αα x I<sub>2</sub> αα  
 γαμέτης: Α, α / α, α  
 F<sub>1</sub>: Αα : αα (άτομο II<sub>1</sub>)

Οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τον 1<sup>ο</sup> νόμο του Mendel που αναφέρει ότι κατά τη μείωση I τα ομόλογα χρωμοσώματα διαχωρίζονται τυχαία μεν αλλά ισοπιθανά δε και μαζί και τα αλληλόμορφα των γονιδίων που φέρουν. Κατά τη γονιμοποίηση γίνεται τυχαίος συνδυασμός των γαμετών. Επομένως η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονόμησης.

Γ<sub>4</sub>: Οι γονότυποι των μελών της οικογένειας είναι: I<sub>1</sub> : Αα I<sub>2</sub> : αα  
 II<sub>1</sub> : αα

#### ΘΕΜΑ Δ

Δ<sub>1</sub>: Το εσώνιο είναι: 5' C A A T T C T 3'  
 ||| ||| ||| ||| ||  
 3' G T T A A G A 5'

#### Αιτιολόγηση:

Τα γονίδια που κωδικοποιούν για πρωτεΐνες αρχικά μεταγράφονται σε mRNA κατά την έκφρασή τους και κατόπιν αυτό (το mRNA) μεταφράζεται σε πεπτίδιο.

Ακόμη τα γονίδια των ευκαρυωτικών κυττάρων μπορεί να είναι ασυνεχή ή διακεκομμένα δηλαδή φέρουν εσώνια. Τα εσώνια είναι τμήματα του γονιδίου που μεταγράφονται αλλά δε μεταφράζονται και φέρονται στο γονίδιο μετά την 5' αμετάφραστη περιοχή του και πριν την 3' αμετάφραστη περιοχή του. Κάθε εσώνιο παρεμβάλλεται μεταξύ δύο εξωνίων.

Γνωρίζουμε ότι κατά τη μετάφραση εφαρμόζονται τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα που αφορούν το mRNA αλλά και την κωδική αλυσίδα του γονιδίου που κωδικοποιεί αυτό το mRNA, και συγκεκριμένα τα εξής:

α) τριπλέτας, β) συνεχής, γ) μη-καλυπτόμενος, δ) έχει κωδικόνιο έναρξης 5' AUG<sub>3'</sub> και λήξης ένα εκ των 5' UAA<sub>3'</sub>, 5' UAG<sub>3'</sub>, 5' UGA<sub>3'</sub>.

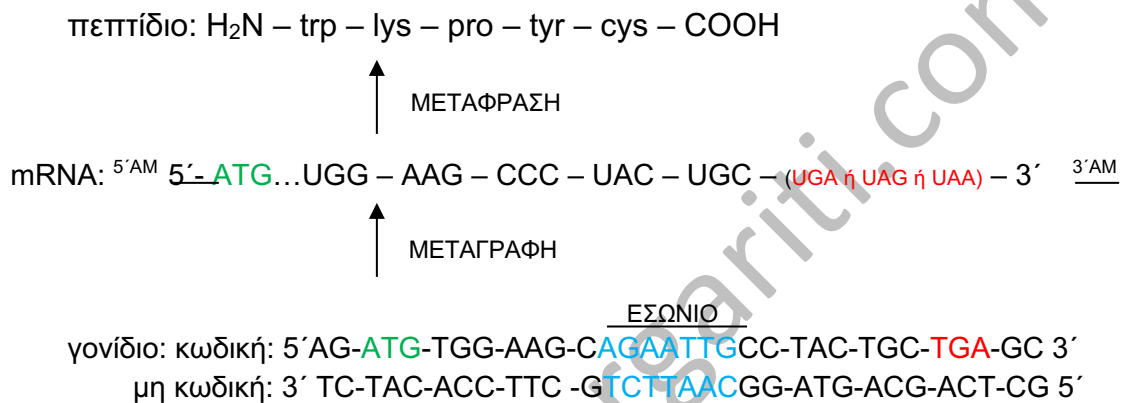
Το τμήμα του mRNA και του γονιδίου που το κωδικοποιεί και το οποίο τμήμα μεταφράζεται ξεκινάει από το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνει στο κωδικόνιο λήξης, το τελευταίο δεν μεταφράζεται.

Κατά τη μεταγραφή ενός γονιδίου το παραγόμενο μόριο RNA συντίθεται από την RNA πολυμεράση με προσανατολισμό 5' → 3' και το μόριο RNA αυτό είναι μονόκλωνο, συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο του κλώνου του DNA του γονιδίου που η RNA πολυμεράση χρησιμοποιεί ως καλούπι. Ο κλώνος αυτός ονομάζεται μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου και έχει το 3' άκρο του προς την αρχή της μεταγραφής (υποκινητής). Άρα το

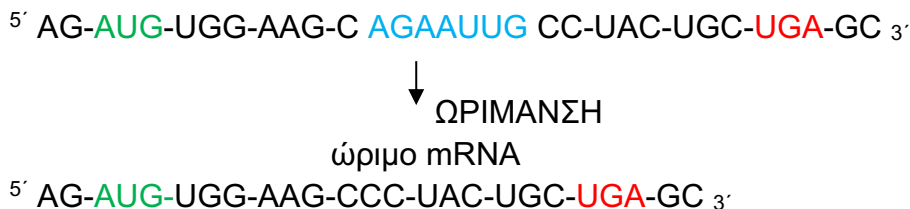
μόριο RNA που παράγεται έχει ίδια αλληλουχία βάσεων (όπου όμως φέρει U αντί για T) και τον ίδιο προσανατολισμό με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου μόνο που το RNA που παράγεται αποτελείται από ριβονουκλεοτίδια αντί για δεοξυριβονουκλεοτίδια που αποτελούν την κωδική αλυσίδα του RNA γονιδίου.

Επίσης κατά τη μετάφραση αυτού του mRNA μορίου το ριβόσωμα κινείται πάνω στο mRNA με βήμα τριπλέτας με προσανατολισμό από 5' προς 3' άκρο του mRNA και συνθέτει το πεπτίδιο με προσανατολισμό H<sub>2</sub>N προς COOH άκρο του καθενός δημιουργείται πεπτιδικός δεσμός μεταξύ των αμινοξέων του.

Άρα σύμφωνα με όλα τα παραπάνω έχουμε:



**Δ<sub>2</sub>:** Πρόδρομο μόριο mRNA:



**Δ<sub>3</sub>:** Για την πρώτη περίπτωση θα χρησιμοποιήσει γονιδιωματική βιβλιοθήκη. Για τη δεύτερη περίπτωση θα χρησιμοποιήσει cDNA βιβλιοθήκη του ήπατικού κυττάρου του ανθρώπου όταν το κύτταρο εκφράζει αυτό το γονίδιο που μας ενδιαφέρει.

**Αιτιολόγηση:** Μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει έναν τεράστιο αριθμό από κλωνοποιημένα κομμάτια χρωμοσωμικού DNA, τα οποία έχουν παραχθεί με δράση κάποιας περιοριστικής ενδονουκλεάσης. Ορισμένα από τα κομμάτια αυτά περιέχουν ολόκληρα γονίδια, άλλα περιέχουν κομμάτια γονιδίων και άλλα τμήματα DNA που δεν κωδικοποιούν πρωτεΐνες, περιέχει δηλαδή το συνολικό DNA του οργανισμού. Έτσι πρέπει μέσα από όλα αυτά τα κομμάτια να εντοπίσουμε αυτό που θέλουμε να μελετήσουμε. Η τεχνική που χρησιμοποιείται συνήθως περιλαμβάνει τη χρήση ιχνηθετημένων ανιχνευτών μορίων DNA ή RNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το

κλωνοποιημένο DNA. Οι ανιχνευτές αναμειγνύονται με το DNA της βιβλιοθήκης (το οποίο έχει αποδιαταχθεί) και υβριδοποιούν μόνο το συμπληρωματικό τους DNA.

Η διαδικασία της υβριδοποίησης ακολουθείται και για την απομόνωση ενός συγκεκριμένου γονιδίου από μια cDNA βιβλιοθήκη, η οποία περιέχει αντίγραφα ώριμων mRNA με την μορφή δίκλωνων DNA που έχει ενθεθεί σε φορέα κλωνοποίησης πλασμίδιο ή λ-φαγο.

Άρα, για να μελετήσει ο ερευνητής το γονίδιο θα κατασκευάσει γονιδιωματική βιβλιοθήκη, ενώ για να παράγει την ποσότητα του πεπτιδίου που θέλει θα κατασκευάσει cDNA βιβλιοθήκη.

**Δ4:** Ένα μακρομόριο όπως DNA, RNA ή αντίσωμα το οποίο έχει ιχνηθετηθεί και γι' αυτό μπορεί να εντοπιστεί με μια τεχνική (π.χ. με **αυτοραδιογραφία ή με φθορισμό**). Οι ανιχνευτές χρησιμοποιούνται για να εντοπίσουν μόρια-στόχους, γονίδια ή προϊόντα γονιδίων.

**Σχολικό βιβλίο: Κανόνας συμπληρωματικότητας από Κεφ. 1<sup>ο</sup> δομή έλικας και τμήμα με υβριδοποίηση Κεφ. 4<sup>ο</sup>.**

Σύμφωνα με τα παραπάνω έχουμε:

Ο ανιχνευτής A είναι πλήρης συμπληρωματικός και αντιπαράλληλος με έναν κλώνο του εσωνίου του γονιδίου και επομένως είναι κατάλληλος μόνο για τη γονιδιωματική βιβλιοθήκη.

Γνωρίζουμε ότι ως DNA βιβλιοθήκη ορίζεται η συλλογή κλωνοποιημένων τμημάτων DNA που είτε αντιπροσωπεύουν ολόκληρο το γονιδίωμα (γονιδιωματική βιβλιοθήκη) ή αντιπροσωπεύουν DNA αντίγραφα του ολικού mRNA που παράγεται από ένα κύτταρο ή ιστό (cDNA βιβλιοθήκη).

Ο ανιχνευτής B είναι συμπληρωματικός και αντιπαράλληλος με τα 8 πρώτα νουκλεοτίδια της μη-κωδικής αλυσίδας του γονιδίου εξαιρουμένου του πρώτου άρα είναι κατάλληλος και για τη γονιδιωματική αλλά και για την cDNA βιβλιοθήκη δεδομένου ότι συλλογή κλωνοποιημένων τμημάτων DNA που είτε αντιπροσωπεύουν ολόκληρο το γονιδίωμα (γονιδιωματική βιβλιοθήκη) ή αντιπροσωπεύουν DNA αντίγραφα του ολικού mRNA που παράγεται από ένα κύτταρο ή ιστό (cDNA βιβλιοθήκη).

**Δ5:** Κωδικόνιο είναι η τριπλέτα του mRNA και της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου που το κωδικοποιεί, το οποίο κωδικοποιεί για ένα αμινοξύ, εξαίρεση αποτελεί το κωδικόνιο λήξης που δεν κωδικοποιεί για κάποιο αμινοξύ καθώς δεν υπάρχουν tRNA μόρια που να το αναγνωρίζουν. Ωστόσο συμβαίνει γι' αυτό το λόγο το τέλος της πρωτεϊνοσύνθεσης.

Ακόμη γνωρίζουμε ότι το προϊόν της μετάφρασης δεν είναι συνήθως λειτουργικό καθώς χρειάζεται να υποστεί μετα-μεταφραστική διαδικασία κατά την οποία αποκόπτονται μερικά αμινοξέα συνήθως από το αρχικό αμινοτικό άκρο του πολυπεπτιδίου.

Έτσι εξηγούνται δύο λιγότερα αμινοξέα από κωδικόνια της πεπτιδικής αλυσίδας και του mRNA και την κωδικοποιεί.

[www.nikimargariti.com](http://www.nikimargariti.com)