

**ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ
ΟΜΟΓΕΝΩΝ 2021**

ΘΕΜΑ Α

A₁ : β, A₂ : δ, A₃ : β, A₄ : β, A₅ : β

ΘΕΜΑ Β

B₁: 1. α

2. β

3. β

4. α

5. α

B₂:

Την ίδια εποχή υπήρχαν πολλά βιοχημικά δεδομένα που υποστήριζαν ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό.

- Η ποσότητα του DNA σε κάθε οργανισμό είναι σταθερή και δε μεταβάλλεται από αλλαγές στο περιβάλλον. Η ποσότητα του DNA είναι επίσης ίδια σε όλα τα είδη κυττάρων ενός οργανισμού όπως στην περίπτωση του ανθρώπου σε αυτά του σπλήνα, της καρδιάς, του ήπατος κτλ.
- Οι γαμέτες των ανώτερων οργανισμών, που είναι απλοειδείς, περιέχουν τη μισή ποσότητα DNA από τα σωματικά κύτταρα, που είναι διπλοειδή.
- Η ποσότητα του DNA είναι, κατά κανόνα, ανάλογη με την πολυπλοκότητα του οργανισμού. Συνήθως, όσο εξελικτικά ανώτερος είναι ο οργανισμός τόσο περισσότερο DNA περιέχει σε κάθε κύτταρο του.

B₃: 5' AAUAUGGACUUUAUAUGAAUAAAAA 3'

3' TTATACCTGAAATATACTTATTTTT 5'

Αντίστροφη μεταγραφάση

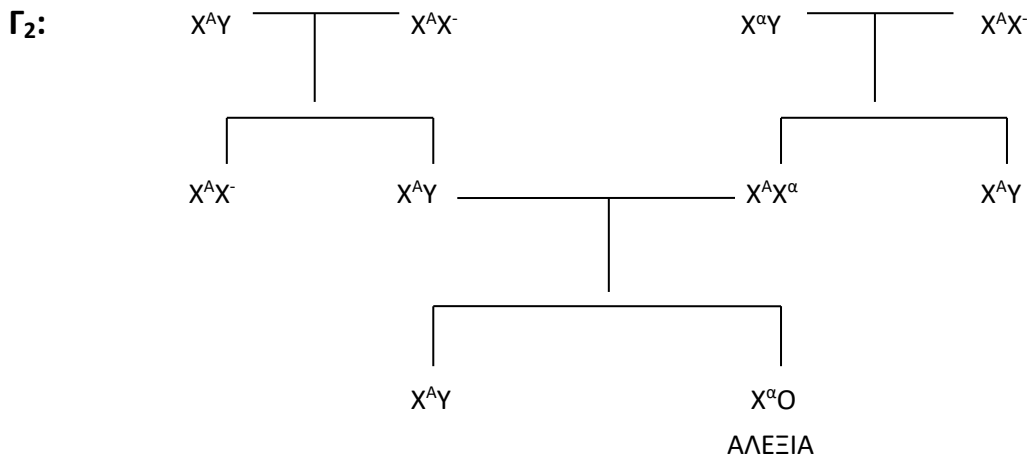
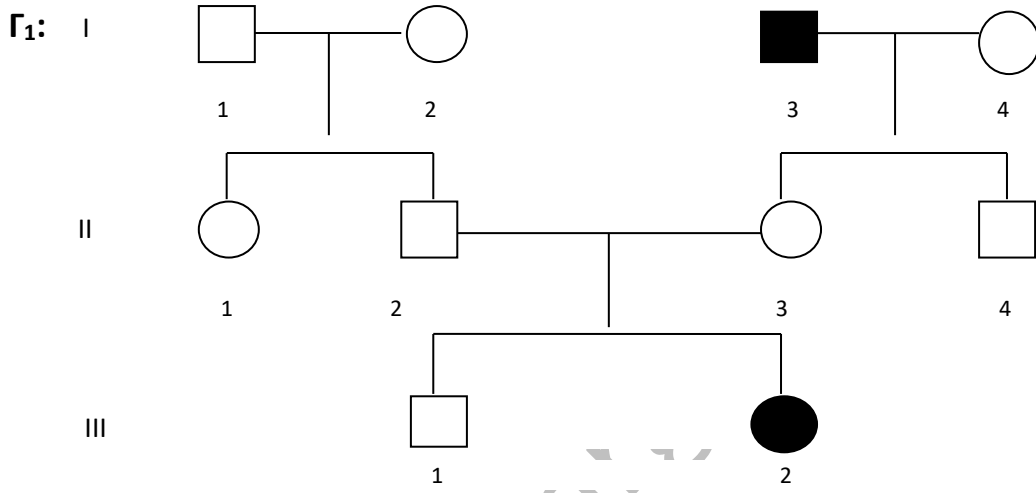
cDNA βιβλιοθήκη

Β4: Φαιτυλκετονουρία:

Βιοχημικά (Προσδιορισμός Phe στο αίμα).

PCR (Μοριακή ανάλυση).

ΘΕΜΑ Γ



Όπου – το αλληλόμορφο A ή a και A(A,a) A>a το φυλοσύνδετο γονίδιο που ελέγχει την αχρωματοψία στο κόκκινο-πράσινο. Με το αλληλόμορφο A να ελέγχει την φυσιολογική όραση και να είναι επικρατές του αλληλομόρφου α που ευθύνεται για την παθολογική έκφραση της αχρωματοψίας στο κόκκινο-πράσινο. Η Αλεξία μπορεί να έχει γονότυπο 44+X^αO (παιδί με σύνδρομο Turner). Δεδομένου ότι σε κάθε φυσιολογική γονιμοποίηση, κάθε γονέας κληροδοτεί στον

απόγονο του ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμά του. Ωστόσο εάν η γονιμοποίηση που οδήγησε στην Αλεξία ήταν φυσιολογική τότε το σπερματοζώαριο του πατέρα της, που είναι υγιής ως προς την αχρωματοψία, θα έφερε X^A (φυλετικό χρωμόσωμα X με επικρατές αλληλόμορφο A) και συνεπώς η Αλεξία δεν θα νοσούσε από αχρωματοψία. Εάν όμως το σπερματοζώαριο δεν έφερε φυλετικό χρωμόσωμα, λόγω λάθος διαχωρισμού είτε κατά την μείωση I είτε κατά την μείωση II κατά τον σχηματισμό αυτού του γαμέτη του πατέρα, τότε το σχηματισμένο ζυγωτό θα είχε $44+XO$ πλήθος χρωμοσωμάτων και θα έφερε το X^a της μητέρας ως μοναδικό φυλετικό χρωμόσωμα. Έτσι η Αλεξία θα ήταν κορίτσι με σύνδρομο Turner και αχρωματοψία στο κόκκινο-πράσινο.

Γ₃: Έστω ο αυτοσωμικός γενετικός τόπος A (A^K, A^M, A^A) με πολλαπλά αλληλόμορφα με σχέση επικρατείας $A^K > A^M > A^A$ όπου το A^K σε ομόζυγη κατάσταση είναι θνησιγόνο εμβρυακό αλληλόμορφο και προκαλεί τον θάνατο του εμβρύου. Οπότε έχουμε σύμφωνα με τα δεδομένα της άσκησης:

ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ	ΓΟΝΟΤΥΠΟΣ
[ΚΑΦΕ]	$A^K A^M$ ή $A^K A^A$
[ΜΑΥΡΟ]	$A^M A^M$ ή $A^M A^A$
[ΛΕΥΚΟ]	$A^A A^A$

Ο φαινότυπος $A^K A^K$ δεν επιβιώνει ως έμβρυο οπότε δεν γεννιέται.

Γ₄: P: [ΚΑΦΕ] X [ΚΑΦΕ] ή [ΚΑΦΕ] X [ΚΑΦΕ]
F₁: [ΚΑΦΕ], [ΜΑΥΡΑ] [ΚΑΦΕ], [ΛΕΥΚΑ]

δηλαδή:

P: $A^K A^M$ X $A^K A^M$ P: $A^K A^M$ X $A^K A^A$ P: $A^K A^A$ X $A^K A^A$
F₁: ~~$A^K A^K$~~ : $2A^K A^M$: $A^M A^M$ F₁: ~~$A^K A^K$~~ : $A^K A^A$: $A^K A^M$: $A^M A^A$ F₁: ~~$A^K A^K$~~ : $2A^K A^A$: $A^A A^A$

P: [ΜΑΥΡΟ] X [ΜΑΥΡΟ] ή P: [ΜΑΥΡΟ] X [ΜΑΥΡΟ] και P: [ΜΑΥΡΟ] X [ΜΑΥΡΟ]

F₁: [ΜΑΥΡΟ] : [ΛΕΥΚΟ] F₁: 3[ΜΑΥΡΑ] : [ΛΕΥΚΑ] F₁: 100% [ΜΑΥΡΟ]

δηλαδή:

P: $A^{MA^M} \times A^{MA^M}$	$A^{MA^M} \times A^{MA^A}$	$A^{MA^A} \times A^{MA^A}$
F ₁ : 100% A^{MA^M}	$A^{MA^M} : A^{MA^A} *$	$A^{MA^M} : 2A^{MA^A} : A^{AA^A}$

* Είναι προφανές ότι η αναλογία των απογόνων 1[ΜΑΥΡΟ] : 1[ΛΕΥΚΟ] δεν μπορεί να είναι φαινοτυπική όπως παρουσιάζεται στην εκφώνηση της άσκησης αλλά έχει προκύψει σύγχυση μεταξύ της γονοτυπικής αναλογίας $A^{MA^M} : A^{MA^A}$ και της φαινοτυπικής [ΜΑΥΡΟ] : [ΛΕΥΚΟ] από τους θεματοδότες.

Θεωρούμε λοιπόν ότι δεν είναι στατιστικώς σημαντική (ως ενδεχομένη καινοφανή μετάλλαξη, σε κάποιο ή πολύ λίγα άτομα του πληθυσμού) και την αγνοούμε καθώς από την εκφώνηση δεν αναφέρεται ούτε το μέγεθος του πληθυσμού, ούτε το βάθος των γενεών των διασταυρώσεων.

ΘΕΜΑ Δ

Δ₁: Κωδική αλυσίδα = Αλυσίδα I.

Αιτιολόγηση: Η μεταγραφή ξεκινάει από την θέση που υπάρχει ο υποκινητής του κάθε γονιδίου παράλο που ο ίδιος δεν μεταγράφεται και εξελίσσεται προς τις αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής του γονιδίου. Εφόσον το γονίδιο κωδικοποιεί για mRNA θα πρέπει να φέρει διαδοχικά τις εξής αλληλουχίες στην κωδική του αλυσίδα:

5' αμετάφραστη περιοχή -> κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης (5' ATG_{3'}) -> πλήθος νουκλεοτιδίων που είναι ακέραιο πολλαπλάσιο του 3 (εφόσον πρόκειται για βακτηριακό γονίδιο, το οποίο αποκλείεται να διαθέτει εσώνια) τα οποία ανά 3 συνιστούν ένα κωδικόνιο -> κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης (5' UGA_{3'} ή 5' UAG_{3'} ή 5' UAA_{3'}) -> 3' αμετάφραστη περιοχή -> αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής.

Τα παραπάνω πληρούνται μόνο από την Αλυσίδα I του δοθέντος γονιδίου. Άρα αυτή είναι η κωδική του αλυσίδα και η αλυσίδα II είναι η μη-κωδική αλυσίδα του γονιδίου αυτού.

Δ₂: 5' **UUAAUAAUGCAGUUGCAGCAUUAACG**_{3'}

Δ₃: Ο ρόλος της 5' αμετάφραστης περιοχής του mRNA είναι να διαθέτει σε ένα τμήμα της την αλληλουχία που αναγνωρίζεται από rRNA της

μικρής υπομονάδας των ριβοσωμάτων ώστε να ξεκινάει η δημιουργία του συμπλόκου έναρξης της μετάφρασης.

α) Η προσθήκη μίας βάσης εντός αυτής (5' αμετάφραστη περιοχή) είτε είναι ουδέτερη χωρίς καμία επίπτωση στο ρυθμό της μετάφρασης του ορισμένου mRNA είτε αυξάνει είτε μειώνει τη συγγένεια του ριβοσώματος με αυτή, επηρεάζοντας τον ρυθμό της μετάφρασης. Σε κάθε περίπτωση όμως θα παράγεται το πολυπεπτίδιο με τη φυσιολογική πρωτοταγή δομή. Σε κάθε περίπτωση η πρωθύστερη έναρξη της μετάφρασης, αν από τις μεταλλάξεις προκύπτει πρόωρο 5'ATG_{3'} στην κωδική αλυσίδα, δεν μπορεί να συμβεί εξαιτίας της καθορισμένης γεωμετρίας των ριβοσωμάτων.

*Το ριβόσωμα είναι ένα κυτταρικό σωματίδιο με διαστάσεις που καταλαμβάνει γύρω στα 10 κωδικόνια πάνω στο μόριο του mRNA. Εάν εντούτοις υποθέσουμε ότι έχει διαστάσεις μαθηματικού σημείου ανάλογου του μεγέθους του υποθετικού μορίου mRNA, που δίνεται στην παρούσα άσκηση και αγνοώντας επιπλέον την γεωμετρία του, που το υποχρεώνει να ξεκινάει την μετάφραση μόνο υπό προϋποθέσεις. Τότε μπορούμε να υποθέσουμε ότι θεωρητικά είναι εφικτή η πρόωρη έναρξη της πρωτεϊνοσύνθεσης. Οι προϋποθέσεις αυτές υποδηλώνουν ότι η έναρξη της μετάφρασης είναι εφικτή μόνο όταν είναι δυνατή η σύνδεση της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος με την καθορισμένη αλληλουχία της 5' αμετάφραστης περιοχής του mRNA και σε απολύτως καθορισμένη απόσταση από αυτό το σημείο σύνδεσης, βρίσκεται το κωδικόνιο 5' **AUG**_{3'} του μορίου του mRNA ώστε αυτό (κωδικόνιο 5' **AUG**_{3'}) να τοποθετείται εντός της πρώτης θέσης εισδοχής μορίου tRNA του ριβοσώματος.*

Εφόσον λοιπόν θεωρήσουμε όλα τα παραπάνω, τότε παρατηρούμε ότι η προσθήκη ενός νουκλεοτίδιο συμπληρωματικού ζεύγους στο δοθέν γονίδιο μπορεί να οδηγήσει στο σχηματισμό τριπλέτας ("κωδικόνιο") 5' **AUG**_{3'} στο παραγόμενο μόριο mRNA, το οποίο αν λειτουργήσει ως κωδικόνιο έναρξης, τότε το παραγόμενο πεπτίδιο δεν θα εμφανίζει την ίδια αλληλουχία αμινοξέων με το φυσιολογικό καθώς θα προκύψει αλλαγμένο πλαίσιο ανάγνωσης για τα ριβοσώματα κατά την μετάφραση αυτού του μεταλλαγμένου mRNA,

έναντι του φυσιολογικού μορίου mRNA που προκύπτει από το φυσιολογικό αυτό γονίδιο. Το μεταλλαγμένο πεπτίδιο πιθανότατα δεν θα εκτελεί την φυσιολογική λειτουργία που θα έπρεπε να έχει στο κύτταρο, με απρόβλεπτες συνέπειες για την φυσιολογία του κυττάρου.

5' UUA AUG G AAUGCAGUUGCAGCAUUAACG 3'

Όπου **G**, το νουκλεοτίδιο που προστέθηκε εξαιτίας της γονιδιακής μετάλλαξης προσθήκης στην 5' αμετάφραστη περιοχή του γονιδίου και οδηγεί σε πρόωρη τριπλέτα 5' AUG_{3'}.

β) Η αντικατάσταση μίας βάσης εντός αυτής (5' αμετάφραστη περιοχή) είτε δεν επηρεάζει το ρόλο της (ουδέτερη μετάλλαξη) είτε αυξάνει είτε μειώνει την συγγένεια του ριβοσώματος με αυτή επηρεάζοντας τον ρυθμό της μετάφρασης αυτού του μορίου. Σε κάθε περίπτωση η πρωθύστερη έναρξη της μετάφρασης αν από τις μεταλλάξεις προκύπτει πρόωρο 5' **ATG**_{3'} στην κωδική αλυσίδα, δεν μπορεί να συμβεί εξαιτίας της καθορισμένης γεωμετρίας των ριβοσωμάτων.

Εφόσον όμως θεωρήσουμε όλα τα παραπάνω που αναφέρθηκαν για την προσθήκη, τότε παρατηρούμε ότι η αντικατάσταση ενός νουκλεοτίδιο συμπληρωματικού ζεύγους στο δοθέν γονίδιο μπορεί να οδηγήσει στο σχηματισμό τριπλέτας (“κωδικόνιο”) 5' **AUG**_{3'} στο παραγόμενο μόριο mRNA, το οποίο αν λειτουργήσει ως κωδικόνιο έναρξης, τότε το παραγόμενο πεπτίδιο θα εμφανίζει την ίδια αλληλουχία αμινοξέων με το φυσιολογικό συν ένα ακόμη αμινοξύ στο αμινικό άκρο του πρόδρομου πεπτιδίου καθώς θα προκύψει το ίδιο πλαίσιο ανάγνωσης για τα ριβοσώματα κατά την μετάφραση αυτού του μεταλλαγμένου mRNA, έναντι του φυσιολογικού μορίου mRNA που προκύπτει από το φυσιολογικό αυτό γονίδιο. Το μεταλλαγμένο πεπτίδιο πιθανότατα θα εκτελεί την φυσιολογική λειτουργία που θα έπρεπε να έχει στο κύτταρο, χωρίς συνέπειες για την φυσιολογία του κυττάρου, ειδικότερα μάλιστα αν δεχθεί

κατάλληλη μετα-μεταφραστική τροποποίηση που μπορεί να οδηγήσει σε απολύτως φυσιολογικό λειτουργικό πεπτίδιο.



Όπου **G**, το νουκλεοτίδιο που λόγω αντικατάστασης, εξαιτίας της γονιδιακής μετάλλαξης στην 5' αμετάφραστη περιοχή του γονιδίου οδηγεί σε πρόωρη τριπλέτα 5' AUG_{3'}.



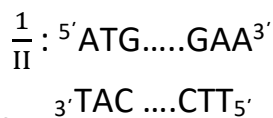
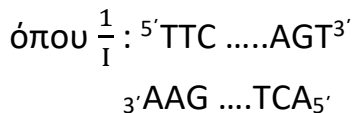
Πιθανά μόρια DNA από την σύνδεση I και II:

$$\alpha. \text{I} + \text{II} = 1/\text{II} + 1/\text{I}$$

$$\beta. \text{I} + \frac{1}{\text{II}} = \text{II} + 1/\text{I}$$

$$\gamma. \frac{1}{\text{I}} + \text{II} = 1/\text{II} + \text{I}$$

$$\delta. \frac{1}{\text{I}} + \frac{1}{\text{II}} = \text{II} + \text{I}$$



Το σημαντικό είναι η σύνδεση των τμημάτων I και II ή οποιουδήποτε άλλου συνδυασμού τους να γίνει με τέτοιο τρόπο ώστε στο σημείο σύνδεσής τους να επιτρέπεται ο σχηματισμός 3'-5' φωσφοδιεστερικού δεσμού.