

ΘΕΜΑΤΑ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2022 ΗΜΕΡΗΣΙΑ-ΕΣΠΕΡΙΝΑ**ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ****ΘΕΜΑ Α****A₁. γ****A₂. β**

Η απάντηση δ είναι επίσης σωστή αφού σύμφωνα με το σχολικό βιβλίο της Β΄ λυκείου που τώρα εξετάζεται ως ύλη στη Γ΄ λυκείου σε επίπεδο πανελληνίων εξετάσεων, στη σελίδα 149 αναφέρεται:

«Με τη δημιουργία της Ντόλυ οι επιστήμονες είχαν καταφέρει να αναπαραγάγουν ένα σπονδυ-λόζωο με μονογονία. Το νέο αυτό ζώο φέρει όλα τα χαρακτηριστικά του μητρικού προβάτου, αυτού δηλαδή από το οποίο πήραν το κύτταρο του μαστού. Αποτελεί επομένως κλώνο του. Το μητρικό πρόβατο είχε αποκτήσει, με τη βοήθεια της Γενετικής Μηχανικής, την ιδιότητα να παράγει γάλα με ινσουλίνη. Η ιδιότητα αυτή πέρασε φυσικά και στην κόρη της, την Ντόλυ.»

Συνεπώς, εφόσον η Dolly προέρχεται από πυρήνα κυττάρου (σωματικού) γενετικά τροποποιημένου με γονίδιο ανθρώπου, τότε η Dolly έχει DNA προερχόμενο από δύο διαφορετικά είδη οργανισμών. Επίσης επισημαίνουμε ότι η έννοια του βιολογικού είδους δεν είναι βέβαιο ότι είναι γνωστή στους φετινούς εξεταζόμενους καθώς εμπεριέχεται στην ύλη της Β΄ λυκείου Γενικής Παιδείας την οποία πολλοί μαθητές δεν διδάχθηκαν εξαιτίας των προβλημάτων που υπήρχαν πέρυσι με την εξ' αποστάσεως εκπαίδευση λόγω των μέτρων κατά της πανδημίας για τον κορωνοϊό.

A₃. α**A₄. γ**

Ο επιχιασμός είναι ένα φαινόμενο που συμβαίνει σχεδόν πάντα. Επομένως για δύο χρωμοσώματα (ομόλογα) που έχουν συμμετέχει στο φαινόμενο του επιχιασμού, το οποίο λαμβάνει χώρα κατά την πρόφαση I, είναι βέβαιο ότι δύο αδελφές χρωματίδες δεν θα είναι πανομοιότυπες ούτε μετά την ανάφαση I ούτε μετά την ανάφαση II. Βεβαίως θεωρούμε ότι τα ομόλογα χρωμοσώματα δεν είναι όμοια εκ καταγωγής στο άτομο που μελετάμε και οι περιοχές τους που μετέχουν στον επιχιασμό δεν εμφανίζουν ομοιότητα αλληλουχίας.

A₅. δ**ΘΕΜΑ Β****B₁. 1. -> στ**

2. -> ε

3. -> α

4. -> γ

5. -> δ

Περισσεύει ο όρος β. Μελέτη από απολιθώματα στη στήλη Β.

B₂. Κυτταρική διαίρεση για το κύτταρο **A: Μίτωση**

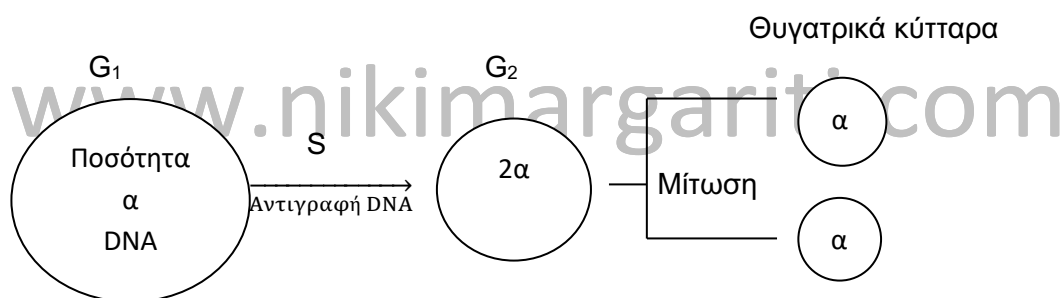
Κυτταρική διαίρεση για το κύτταρο **B: Μείωση**

Αιτιολόγηση: Γνωρίζουμε ότι κατά την μίτωση, ένα ευκαρυωτικό κύτταρο που διαιρείται υφίσταται πυρηνική διαίρεση κατά την οποία γίνεται ακριβοδίκαιη κατανομή γενετικού υλικού του πυρήνα του μητρικού κυττάρου, το οποίο έχει προηγουμένως διπλασιαστεί μία μόνο φορά κατά τη φάση S του κυτταρικού του κύκλου, σε δύο νεοσχηματιζόμενα θυγατρικά κύτταρα, τα οποία, το καθένα θα διαθέτει τόση ποσότητα και ποιότητα DNA όση και το μητρικό κύτταρο από το οποίο προήλθαν, όταν το μητρικό κύτταρο, όπως και τα θυγατρικά κύτταρα που σχηματίζονται βρίσκονται στην αρχή της μεσόφασης του κυτταρικού τους κύκλου.

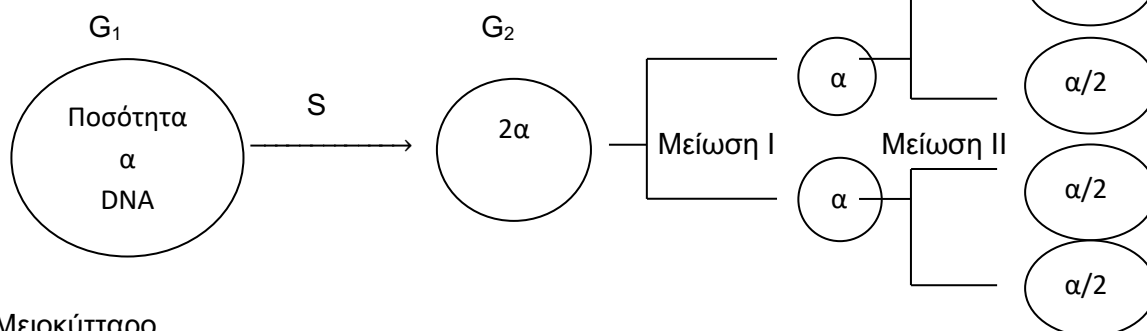
Γνωρίζουμε επίσης ότι κατά την μείωση ενός διπλοειδούς ευκαρυωτικού μειοκυττάρου, συμβαίνουν δύο διαδοχικές κυτταρικές διαιρέσεις (μείωση I, μείωση II) ενώ αυτών έχει προηγηθεί μόνο μία προμειωτική αντιγραφή DNA του μειοκυττάρου. Έτσι, τα προϊόντα της μείωσης (γαμέτες) είναι 4 απλοειδή κύτταρα που το καθένα διαθέτει το μισό της ποσότητας του DNA που διέθετε το μητρικό μειοκύτταρο όταν αυτό βρισκόταν στην αρχή της μεσόφασης του κυτταρικού κύκλου.

Σχηματικά:

Μίτωση



Μητρικό κύτταρο



Μειοκύτταρο

Γαμέτες

Σύμφωνα λοιπόν με τα παραπάνω και με βάση τα δεδομένα των δοθέντων διαγραμμάτων, το διάγραμμα A αντιπροσωπεύει την μίτωση, αφού από αρχική ποσότητα α DNA στο μητρικό κύτταρο, μετά από την αντιγραφή του DNA του στη φάση

S του κυτταρικού του κύκλου (2α) προκύπτουν κύτταρα που το καθένα διαθέτει από ποσότητα α DNA το καθένα, όσο δηλαδή και το μητρικό κύτταρο.

Το διάγραμμα Β αντιπροσωπεύει την μείωση, αφού από το μητρικό κύτταρο με ποσότητα α DNA μετά από μία αντιγραφή του (2α) κατά την μεσόφαση, προκύπτουν τελικά κύτταρα με ποσότητα $\alpha/2$ DNA.

Ο τύπος της κυτταρικής διαίρεσης που εξασφαλίζει:

- τη γενετική σταθερότητα είναι η μίτωση.
- τη γενετική ποικιλότητα (ποικιλομορφία) είναι η μείωση.

B₃. Οι ζητούμενοι ορισμοί είναι:

α. Υβριδωμα: Σχολικό βιβλίο (Γ' λυκείου), σελ.123

Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ σημαντικά στην Ιατρική και χρησιμοποιούνται ως διαγνωστικά για την ανίχνευση ασθενειών ή ως εξειδικευμένα φάρμακα εναντίον παθογόνων μικροοργανισμών ή ακόμη εναντίον καρκινικών κυττάρων.

Ήταν, επομένως, σημαντικό να γίνει δυνατή η παραγωγή τους στο εργαστήριο σε μεγάλες ποσότητες. Όμως τα Β-λεμφοκύτταρα δεν επιβιώνουν για πολύ έξω από το σώμα και δεν μπορούν να διατηρηθούν σε κυτταροκαλλιέργειες. Την ιδιότητα αυτή την αποκτούν ύστερα από σύντηξη με καρκινικά κύτταρα. Τα υβριδικά κύτταρα που παράγονται ονομάζονται **υβριδώματα** και μπορούν να παράγουν μεγάλες ποσότητες ενός μονοκλωνικού αντισώματος.

β. Μετουσίωση: Σχολικό βιβλίο (πρώην Β' λυκείου), σελ. 25

Η τρισδιάστατη δομή μιας πρωτεΐνης καθορίζει τη λειτουργία που αυτή εκτελεί. Αυτό φαίνεται από τις συνέπειες της έκθεσής της σε ακραίες τιμές θερμοκρασίας ή pH. Τότε η πρωτεΐνη υφίσταται αυτό που ονομάζουμε **μετουσίωση**. Σπάζουν δηλαδή οι δεσμοί που έχουν αναπτυχθεί μεταξύ των πλευρικών ομάδων, καταστρέφεται η τρισδιάστατη δομή της και η πρωτεΐνη χάνει τη λειτουργικότητά της.

B₄. Σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο η πιστότητα της αντιγραφής εξασφαλίζεται από τα παρακάτω:

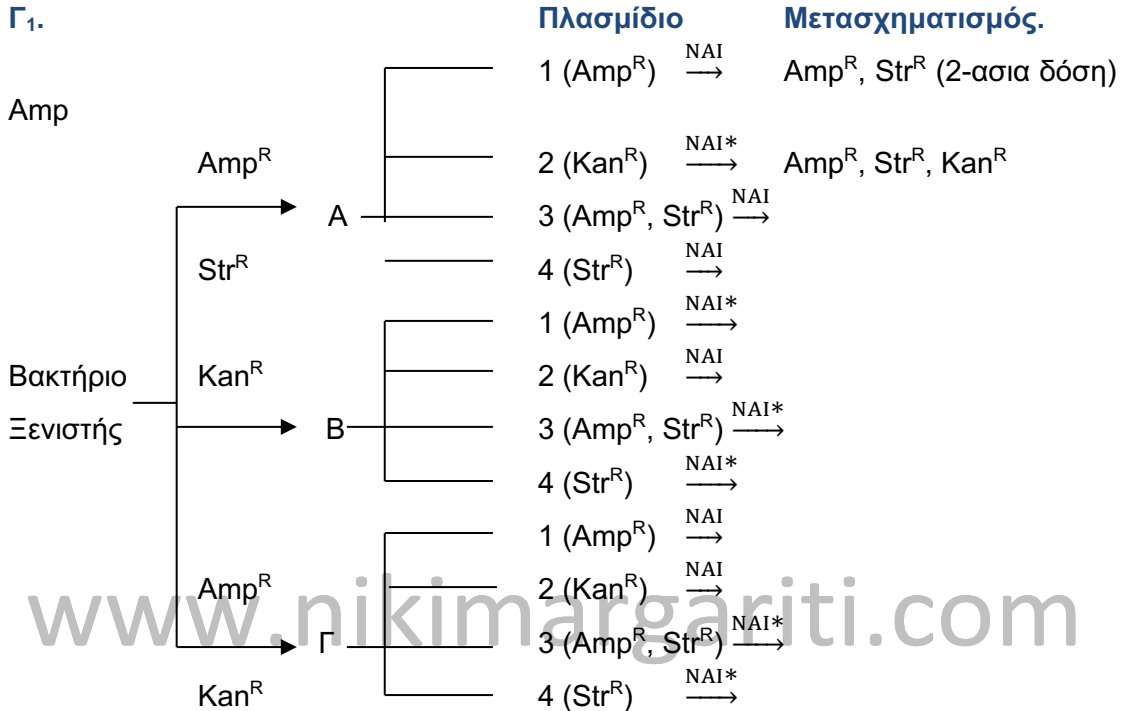
- Τη δομή του DNA στο χώρο (διπλή έλικα)
- Τον ημισυντηρητικό μηχανισμό της αντιγραφής
- Τον τρόπο δράσης των κύριων ενζύμων της αντιγραφής, δηλαδή των DNA πολυμερασών και ειδικότερα τον επιδιορθωτικό τους ρόλο.
- Τους μηχανισμούς επιδιορθωσης του DNA των ευκαρυωτικών κυττάρων, δηλαδή τα επιδιορθωτικά ένζυμα και τον τρόπο δράσης τους.

B5. Σχολικό βιβλίο (πρώην Β΄ λυκείου), σελ. 22-23

Συνεπώς δύο διαφορετικές πρωτεΐνες μπορεί να έχουν το ίδιο είδος και πλήθος αμινοξέων, ωστόσο επιτελούν διαφορετικές λειτουργίες επειδή έχουν διαφορετική χωροδιαμόρφωση (τρισδιάστατη δομή), γεγονός που καθορίζεται από την διαφορετική πρωτοταγή δομή τους (αλληλουχία αμινοξέων τους).

ΘΕΜΑ Γ

Γ1.



Όσα είναι με * ήταν τα ζητούμενα, στηριζόμενοι στο εξής:

Τα μη-μετασχηματισμένα βακτήρια δεν διαθέτουν ανθεκτικότητα σε ένα αντιβιοτικό και συγκεκριμένα σε αυτό το αντιβιοτικό για το οποίο διαθέτει γονίδιο ανθεκτικότητας ο φορέας κλωνοποίησης, αλλά δεν διαθέτει γονίδιο ανθεκτικότητας σε αυτό το αντιβιοτικό ο ξενιστής στο κυρίως μόριο DNA του. Συνεπώς κατά την ανάπτυξη στερεής καλλιέργειας σε αυτό το αντιβιοτικό, τα βακτήρια που δεν μετασχηματίστηκαν (δηλαδή δεν προσέλαβαν πλασμίδιο) θα πεθάνουν εξαιτίας του αντιβιοτικού για το οποίο διαθέτει γονίδιο ανθεκτικότητας ο φορέας κλωνοποίησης, όχι όμως και ο ξενιστής.

Να σημειωθεί ότι για την περίπτωση του τελευταίου * η διάκριση θα γίνει σε στερεό θρεπτικό υλικό που περιέχει το αντιβιοτικό Str, καθώς τα μετασχηματισμένα βακτήρια ξενιστές θα διαθέτουν ανθεκτικότητα έναντι των μη μετασχηματισμένων βακτηρίων, αφού και οι δυο κατηγορίες βακτηρίων διαθέτουν ανθεκτικότητα στην Amp.

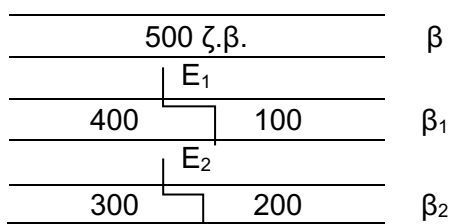
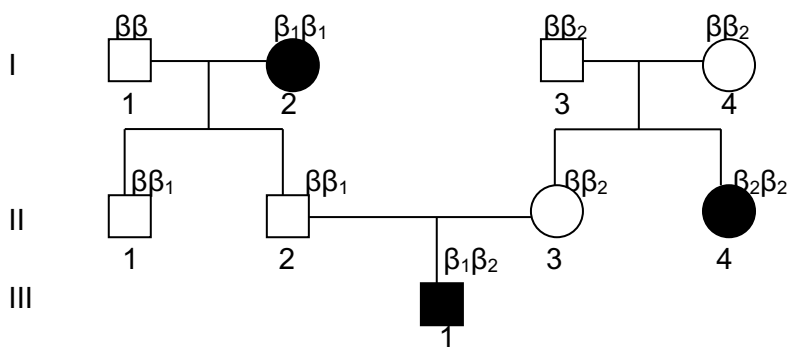
*Όλα τα υπόλοιπα (δηλαδή όσα δεν έχουν *) μπορούν να χρησιμοποιηθούν μόνο με το σκεπτικό ότι, το πλασμίδιο έχει ένα τουλάχιστον γονίδιο ανθεκτικότητας σε ένα ορισμένο αντιβιοτικό το οποίο υπάρχει και στο κυρίως μόριο DNA του βακτηρίου. Όμως η είσοδος του πλασμιδίου στα βακτήρια που μετασχηματίστηκαν έναντι αυτών που δεν μετασχηματίστηκαν, προσδίδει στα μετασχηματισμένα βακτήρια ανθεκτικότητα σε*

μεγαλύτερη δόση για το αντιβιοτικό για το οποίο διαθέτουν δύο γονίδια ανθεκτικότητας σε αυτό, έναντι των μη-μετασχηματισμένων βακτηρίων, οπότε και πάλι μπορεί να είναι δυνατή η διάκριση.

Το παραπάνω στηρίζεται στο γεγονός ότι και τα δύο γονίδια ανθεκτικότητας για το ίδιο αντιβιοτικό είναι λειτουργικά (του κυρίως μορίου DNA και του φορέα κλωνοποίησης) με αποτέλεσμα τα μετασχηματισμένα κύτταρα να διαθέτουν περισσότερες πρωτεΐνες - αντίδοτα που προσδίδουν ανθεκτικότητα σε αυτό το ορισμένο αντιβιοτικό, έναντι των μη-μετασχηματισμένων βακτηρίων που θα παράγουν λιγότερες τέτοιες πρωτεΐνες ανθεκτικότητας. Έτσι αναμένεται σε μία ορισμένη δόση αντιβιοτικού να είναι ανθεκτικά, τόσο τα μετασχηματισμένα όσο και τα μη-μετασχηματισμένα βακτήρια, όμως πέρα από μία μεγαλύτερη δόση αντιβιοτικού θα είναι ανθεκτικά μόνο τα μετασχηματισμένα βακτήρια, τα οποία θα διαθέτουν περισσότερες πρωτεΐνες ανθεκτικότητας έναντι των μη-μετασχηματισμένων βακτηρίων ξενιστών. Συνεπώς και με αυτόν τον τρόπο θα είναι δυνατή η διάκριση των μετασχηματισμένων από τα μη-μετασχηματισμένα βακτήρια ξενιστές.

Να σημειωθεί ότι για τον τελευταίο * η διάκριση μπορεί να στηριχθεί και στην παρουσία *Amp^r*, δεδομένου ότι τα μετασχηματισμένα είναι ανθεκτικά σε πολλαπλάσια δόση αυτού του αντιβιοτικού έναντι των μη μετασχηματισμένων βακτηρίων ξενιστών.

Γ₂. Σύμφωνα με το δοθέν γενεαλογικό δένδρο και τα δεδομένα του πίνακα Γ καθώς και τα υπόλοιπα δεδομένα της άσκησης, έχουμε το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο όπου αναγράφονται οι γονότυποι των ατόμων που παριστάνει ενώ έχουν αποδοθεί και οι ενδεικτικοί περιοριστικοί χάρτες (θέσεις αναγνωρίσεις της συγκεκριμένης περιοριστικής ενδονουκλεάσης επί της αλληλουχίας του κάθε αλληλομόρφου του γονιδίου) των τριών αλληλομόρφων του γενετικού τόπου β.



Συνεπώς το αλληλόμορφο β₁ φέρεται από τα άτομα: I₂ και III₁.

Το αλληλόμορφο β_2 φέρεται από τα άτομα: II_4 και III_1 .

Αιτιολόγηση: Γνωρίζουμε ότι η μοριακή διάγνωση είναι ένας ακριβής τρόπος διάγνωσης των γενετικών ασθενειών που οφείλονται σε γονιδιακές μεταλλάξεις μικρής έκτασης. Η μοριακή διάγνωση στηρίζεται στη μέθοδο PCR, με την οποία ενισχύεται επιλεκτικά το προς εξέταση γονίδιο και στα δύο χρωμοσώματα όπου εδράζεται ο γενετικός του τόπος στο υπό μελέτη άτομο. Στη συνέχεια τα προϊόντα PCR υπόκεινται σε πέψη με κατάλληλη περιοριστική ενδονουκλεάση, η οποία γνωρίζουμε πως δρα επί του κάθε προς εξέταση αλληλομόρφου, οπότε σχηματίζουμε τους περιοριστικούς τους χάρτες για κάθε αλληλόμορφο. Από τα αποτελέσματα των μοριακών διαγνωστικών εξετάσεων μπορούμε να συνάγουμε τον γονότυπο των υπό μελέτη ατόμων για τον εξεταζόμενο γενετικό τόπο.

Συνδυάζοντας λοιπόν τα δεδομένα του γενεαλογικού δένδρου (φαινότυποι των ατόμων) και τις μοριακές αναλύσεις του πίνακα Γ συμπεραίνουμε ότι:

Το άτομο I_1 δε νοσεί και αυτό οφείλεται στο ότι έχει γονότυπο $\beta\beta$, για το φυσιολογικό αλληλόμορφο β του γονιδίου β που ελέγχει τη νόσο, αφού κανένα αλληλόμορφο του δεν πέπτεται ούτε από την E_1 ούτε από την E_2 περιοριστική ενδονουκλεάση.

Το άτομο I_2 νοσεί, γεγονός που οφείλεται στο γονότυπο $\beta_1\beta_1$ που διαθέτει για το παθολογικό αλληλόμορφο β_1 του γονιδίου β που ελέγχει τη νόσο (ορίζουμε αυθαιρέτως ως β_1 το αλληλόμορφο που πέπτεται από την E_1 , όχι όμως και την E_2).

Το άτομο II_4 νοσεί, καθώς έχει γονότυπο $\beta_2\beta_2$ για το παθολογικό αλληλόμορφο β_2 του γονιδίου β που ελέγχει τη νόσο. Ορίζουμε αυθαιρέτως ως β_2 το αλληλόμορφο που πέπτεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση E_2 , όχι όμως και την E_1 .

Το άτομο III_1 νοσεί και είναι ετερόζυγο για τα δύο φυσιολογικά αλληλόμορφα β_1 κι β_2 του γονιδίου β που ελέγχει τη νόσο, καθώς διαθέτει αλληλόμορφο που πέπτεται από την E_1 όχι όμως από την E_2 (β_1) και αλληλόμορφο που πέπτεται από την E_2 όχι όμως από την E_1 (β_2).

Συνεπώς οι γονότυποι των ατόμων I_1 , I_2 , II_4 και III_1 είναι αντιστοίχως $\beta\beta$, $\beta_1\beta_1$, $\beta_2\beta_2$, $\beta_1\beta_2$.

Γ3. Οι γονότυποι των ατόμων I_3 , I_4 , II_1 , II_2 , II_3 του δοθέντος γενεαλογικού δένδρου είναι αντιστοίχως:

I_3 : $\beta\beta_2$ (δε νοσεί αλλά αποκτά απόγονο $\beta_2\beta_2$ τον II_4)

I_4 : $\beta\beta_2$ (ομοίως με I_3)

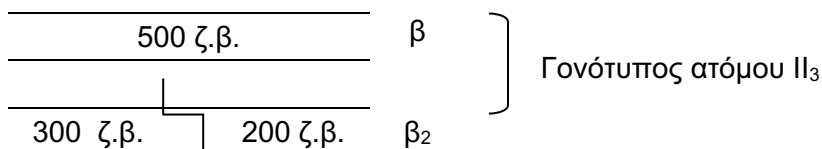
II_1 : $\beta\beta_1$ (δε νοσεί, όμως έχει γονέα $\beta_1\beta_1$)

II_2 : $\beta\beta_1$ (ομοίως με II_1)

II_3 : $\beta\beta_2$ (δε νοσεί, όμως αποκτά με σύζυγο γονότυπου $\beta\beta_1$, απόγονο που νοσεί, ενώ έχει γονείς φορείς του β_2 αλληλομόρφου που είναι παθολογικό).

Γ4. Το άτομο II_3 έχει γονότυπο $\beta\beta_2$ καθώς το ίδιο είναι υγιές αλλά έχει γονείς φορείς μόνο του παθολογικού αλληλομόρφου β_2 ενώ αποκτά απόγονο που νοσεί με άτομο (II_2) που είναι φορέας του παθολογικού αλληλομόρφου β_1 .

Επομένως, εφόσον η PE_1 κόβει μόνο το παθολογικό αλληλόμορφο β_1 και η PE_2 πέπτει μόνο το παθολογικό αλληλόμορφο β_2 ενώ το φυσιολογικό αλληλόμορφο β δεν πέπτεται ούτε από την PE_1 ούτε από την PE_2 , το άτομο II_3 θα δώσει κατά την μοριακή εξέταση τρία θραύσματα, ένα των 500 ζ.β. (το β) και δύο θραύσματα (ένα των 200 ζ.β. και ένα των 300 ζ.β.) όπως αυτά προκύπτουν από την θραύση του παθολογικού αλληλομόρφου β_2 από τις PE_1 και PE_2 . Το β_2 πέπτεται μόνο από την PE_2 .



Γ5. Η ζητούμενη πιθανότητα είναι $1/2$ (50%).

Αιτιολόγηση: Το ζευγάρι II_2 και II_3 είναι αμρότεροι ετερόζυγοι ο καθένας για ένα διαφορετικό παθολογικό αλληλόμορφο του γονιδίου β . Έτσι έχουμε την διασταύρωση:

P: $II_2 \times II_3$

$\beta\beta_1 \times \beta\beta_2$

γαμέτες*: $\beta, \beta_1 / \beta, \beta_2$

*προκύπτουν σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel

F₁:

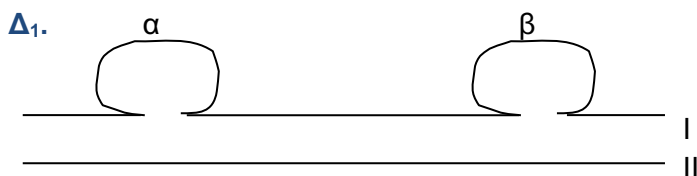
\	β	β_1
β	$\beta\beta$	$\beta\beta_1$
β_2	$\beta\beta_2$	$\beta_1\beta_2$

Το αβάκιο του Punnett αποτελεί τη διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους σε μία διασταύρωση.

γονοτυπική αναλογία: $\beta\beta : \beta_1\beta : \beta_2\beta : \beta_1\beta_2$

φαινοτυπική αναλογία: 3 [υγιές] : 1 [νοσεί]

Σύμφωνα με την παραπάνω διασταύρωση, η ζητούμενη πιθανότητα είναι: $1/2$ (50%), αφού σε δύο από τους τέσσερις πιθανούς γονοτύπους των απογόνων των $II_2 \times II_3$ υπάρχει το αλληλόμορφο β_2 .

ΘΕΜΑ Δ

α. Αλυσίδα I = αλυσίδα γονιδίου
Αλυσίδα II = αλυσίδα cDNA

β. Η αλυσίδα I που είναι η αλυσίδα του γονιδίου, αντιστοιχεί στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου.

Αιτιολόγηση: Γνωρίζουμε ότι η κατασκευή της cDNA βιβλιοθήκης γίνεται με την απομόνωση του ολικού ώριμου mRNA από ευκαρυωτικό κύτταρο κάποιου ζωντανού ιστού κάποιου πολυκύτταρου ευκαρυώτη. Το mRNA που απομονώνεται χρησιμοποιείται ως καλούπι για τη σύνθεση ενός μορίου cDNA με τη δράση της αντίστροφης μεταγραφάσης.

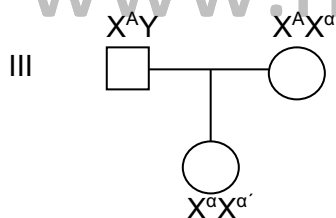
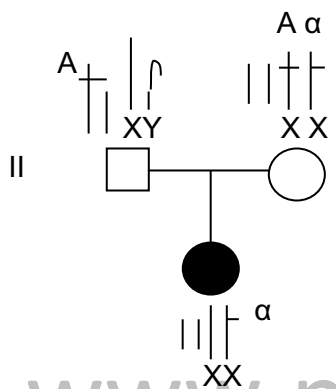
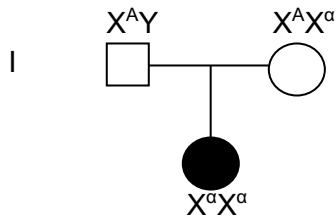
Το μόριο mRNA είναι προϊόν της μεταγραφής ενός γονιδίου που το κωδικοποιεί. Κατά τη μεταγραφή ενός γονιδίου η RNA πολυμεράση του κυττάρου χρησιμοποιεί ως καλούπι την μη-κωδική αλυσίδα του γονιδίου και συνθέτει ένα μόριο RNA με προσανατολισμό 5' → 3' ως προς τον υποκινητή του γονιδίου. Το mRNA είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο της μη-κωδικής αλυσίδας του γονιδίου που το κωδικοποιεί. Δηλαδή το mRNA που παράγεται από τη μεταγραφή έχει την ίδια αλληλουχία και προσανατολισμό με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου που το κωδικοποιεί, μόνο που αποτελείται από ριβονουκλεοτίδια και όχι από δεοξυνουκλεοτίδια όπως είναι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου.

Σύμφωνα λοιπόν με τα παραπάνω και με βάση τα δεδομένα της άσκησης, εφόσον το mRNA είναι «ίδιο» με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου, το ώριμο mRNA θα είναι «ίδιο» με αυτή, μόνο που δεν θα διαθέτει τα εσώνια που υπάρχουν στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου που το κωδικοποιεί. Συνεπώς το cDNA θα έχει την ίδια αλληλουχία (από ριβονουκλεοτίδια) και τον ίδιο προσανατολισμό με την μη-κωδική αλυσίδα του γονιδίου που κωδικοποιεί για το mRNA που χρησιμοποιήθηκε ως καλούπι για την σύνθεσή του (του cDNA). Άρα το cDNA θα είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου που κωδικοποιεί για το mRNA το οποίο αποτέλεσε το καλούπι για τη σύνθεση του cDNA μορίου. Βεβαίως, επειδή το cDNA έχει δημιουργηθεί με καλούπι το ώριμο mRNA ούτε και αυτό θα διαθέτει τα εσώνια του γονιδίου, όπως και το ώριμο mRNA. Έτσι, το cDNA θα εμφανίζει συμπληρωματικότητα και αντιπαράλληλία με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου σε όλο της το μήκος, εκτός από το σημείο του/των εσώνιου/ων του.

γ. Οι περιοχές α και β αντιπροσωπεύουν τα εσώνια του γονιδίου (διακεκομμένου) που κωδικοποιεί για το ώριμο mRNA που χρησιμοποιήθηκε για τη σύνθεση του cDNA, το οποίο εμφανίζει υβριδοποίηση με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου που κωδικοποιεί για το ώριμο mRNA, από το οποίο συντέθηκε το cDNA. Καθώς τα εσώνια δεν αντιπροσωπεύονται στο ώριμο mRNA, δεν αντιπροσωπεύονται ούτε στο cDNA που συντέθηκε από το ώριμο mRNA.

Το γονίδιο όμως (διακεκομμένο) διαθέτει τα εσώνιά του (εδώ δύο, τα α και β) και επομένως τα διαθέτει και η κωδική αλυσίδα του γονιδίου που υβριδίζει με το cDNA μόριο, μόνο στις περιοχές που αντιπροσωπεύονται σε αυτό. Δηλαδή σε όλο το μήκος της κωδικής αλυσίδας εκτός του/των εσωνίων (α και β) του γονιδίου.

Δ₂. Έστω το φυλοσύνδετο γονίδιο A (A,α) A>α που ελέγχει τη νόσο.



Γνωρίζουμε ότι: «Σχολικό Γ΄ λυκείου, σελ.84»

Στον άνθρωπο υπάρχει ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων, που ονομάζονται φυλετικά και διαφέρουν ανάμεσα σε αρσενικά και θηλυκά άτομα. Τα φυσιολογικά θηλυκά άτομα έχουν ένα ζεύγος όμοιων X χρωμοσωμάτων, ενώ τα φυσιολογικά αρσενικά άτομα έχουν ένα X και ένα Y χρωμόσωμα. Τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y ονομάζονται φυλοσύνδετα και ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται αναφέρεται ως φυλοσύνδετη κληρονομικότητα.

Η κληρονομικότητα των φυλοσύνδετων υπολειπόμενων γονιδίων ακολουθεί ένα εύκολα αναγνωρίσιμο πρότυπο. Ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα που φέρουν το γονίδιο αλλά μόνο σε εκείνα τα θηλυκά που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο γονίδιο.

Γνωρίζουμε ακόμη ότι: «Σχολικό Γ΄ λυκείου, κεφαλαίο 6: Μεταλλάξεις»

Το γενετικό υλικό μπορεί να υποστεί αλλαγές με πολλούς διαφορετικούς τρόπους. Οι αλλαγές στην αλληλουχία του DNA, που ονομάζονται **μεταλλάξεις**, δημιουργούν

συνήθως ένα διαφορετικό φαινότυπο χωρίς όμως αυτό να είναι πάντοτε απαραίτητο. Αυτό εξαρτάται από τον τρόπο με τον οποίο η αλλαγή επιδρά στο γονιδιακό προϊόν, δηλαδή στην πρωτεΐνη.

Οι γενετιστές κατατάσσουν τις μεταλλάξεις σε δύο μεγάλες κατηγορίες: Τις **γονιδιακές** και τις **χρωμοσωμικές**. Ο τυπικός αυτός διαχωρισμός σχετίζεται με την έκταση της αλλαγής. Αν αυτή αφορά μικρό αριθμό βάσεων, στις οποίες συμβαίνει αντικατάσταση, προσθήκη ή έλλειψη, τότε ονομάζεται γονιδιακή μετάλλαξη. Αν αφορά αλλαγές σε μεγαλύτερο τμήμα του χρωμοσώματος, ονομάζεται χρωμοσωμική ανωμαλία.

Οι μεταλλάξεις λοιπόν, είναι αλλαγές στην ακολουθία και στον αριθμό των βάσεων στο γονιδίωμα ενός οργανισμού. Οι μεγάλες σε έκταση αλλαγές αποτελούν τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Οι αλλαγές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων ονομάζονται **αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες**, ενώ οι αλλαγές στη δομή αποτελούν τις **δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες**. Οι αλλαγές αυτές έχουν συνήθως ως αποτέλεσμα την τροποποίηση του φαινοτύπου του ατόμου.

Αν κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης δεν πραγματοποιηθεί φυσιολογικά ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων ή των αδελφών χρωματίδων, ένα φαινόμενο που ονομάζεται **μη-διαχωρισμός**, τότε δημιουργούνται γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού. Η γονιμοποίηση των μη φυσιολογικών γαμετών, που προκύπτουν, με φυσιολογικό γαμέτη έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ζυγωτού με «λανθασμένη» ποσότητα ή/και ποιότητα γενετικού υλικού.

Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι αλλαγές στη δομή ενός ή περισσότερων χρωμοσωμάτων. Οι δομικές αλλαγές στο χρωμόσωμα μπορεί να αφορούν μερικά γονίδια ή ένα μεγάλο τμήμα του χρωμοσώματος. Η δημιουργία δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι αποτέλεσμα διάφορων μηχανισμών κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου. Για παράδειγμα, η θραύση τμήματος από ένα ή περισσότερα χρωμοσώματα και, στη συνέχεια, η λανθασμένη επανένωσή του μπορεί να έχει ως αποτέλεσμα έλλειψη, μετατόπιση ή κάποια άλλη αναδιάταξη των γονιδίων στο χρωμόσωμα.

Σύμφωνα λοιπόν με τα παραπάνω και με βάση τα δεδομένα της άσκησης, με γνωστό ότι κάθε γονέας κληροδοτεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα του σε κάθε απόγονό του, εφόσον δεν λαμβάνονται υπόψη καινοφανείς μεταλλάξεις που είτε αφορούν χρωμοσωμικές ανωμαλίες είτε αφορούν γονιδιακές μεταλλάξεις, τότε από υγιείς γονείς ως προς ένα φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γνώρισμα είναι αδύνατο να προκύψει κορίτσι που νοσεί από αυτό το νόσημα. Επομένως το αναφερόμενο ζευγάρι μπορεί να αποκτήσει κορίτσι που νοσεί μόνο εάν έχουν συμβεί:

A. αριθμητικές χρωμοσωμικές μεταλλάξεις κατά την μείωση των γονέων του.

Ειδικότερα εάν προκύψει θηλυκός γαμέτης από λάθος διαχωρισμό στην 2^η μειωτική διαίρεση των αδελφών χρωματίδων του X^a φυλετικού χρωμοσώματος της μητέρας, και αυτός που φέρει τις δύο αδελφές χρωματίδες με το α παθολογικό αλληλόμορφο του γονιδίου A (22+X^a X^a), γονιμοποιηθεί από σπερματοζωάριο του πατέρα που έχει προκύψει είτε από λάθος διαχωρισμό είτε στην πρώτη είτε στην δεύτερη μειωτική διαίρεση και είναι κενός ως προς το φυλετικό χρωμόσωμα (22+0), τότε θα προκύψει ζυγώτο με 46 χρωμοσώματα (δεν έχουν συμβεί μη-διαχωρισμοί στα αυτοσωμικά χρωμοσώματα κανενός από τους γονείς) και γονότυπο 44+X^aX^a.

Β. Εναλλακτικά ένα τέτοιο κορίτσι με τη φυλοσύνδετη νόσο μπορεί να προκύψει εάν συμβεί **γονιδιακή καινοφανής μετάλλαξη** κατά την μείωση του πατέρα στο γονίδιο A του φυλετικού χρωμοσώματος X του, που έχει ως συνέπεια την μετατροπή του σε παθολογικό υπολειπόμενο α ή α'. Το α' μπορεί να προκύψει από καινοφανή μετάλλαξη ακόμη, είτε στο μειοκύτταρο του πατέρα ($A \rightarrow \alpha$ ή α') είτε στο ζυγωτό που δημιουργήθηκε μετά τη γονιμοποίηση του ωαρίου με το X^a φυλετικό χρωμόσωμα της μητέρας.

Γ. Τέλος το κορίτσι μπορεί να προκύψει, εάν ο πατέρας φέρει δομική μετάλλαξη όπως μετατόπιση μεταξύ ενός αυτοσωμικού χρωμοσώματός του και του X^A φυλετικού χρωμοσώματός του. Κατά την μετατόπιση έχει συμβεί μετατόπιση τμήματος του X φυλετικού χρωμοσώματος που περιλαμβάνει το A γονίδιο (φυλοσύνδετο φυσιολογικό).

Έτσι ο πατέρας αν και φορέας της μετατόπισης, ο ίδιος δε νοσεί από την ασθένεια που ελέγχει το γονίδιο A. Όμως κατά την μείωσή του, ο πατέρας δημιουργήσε σπερματοζώαριο που φέρει το X φυλετικό χρωμόσωμα, αλλά δεν φέρει το αυτοσωμικό χρωμόσωμα που έχει δεχθεί το τμήμα του φυλετικού χρωμοσώματος με το γονίδιο A. Έτσι το ζυγωτό που προέκυψε από τη γονιμοποίηση αυτού του σπερματοζωαρίου με το ωάριο $22+X^a$ της μητέρας, προκύπτει το κορίτσι $44+X^a$ με το X ελαφρώς μικρότερου μήκους από το φυσιολογικό ανθρώπινο φυλετικό χρωμόσωμα X εξαιτίας της μετατόπισης στην οποία συμμετείχε και έχασε-έδωσε ένα τμήμα του το οποίο μετατοπίστηκε σε κάποιο αυτοσωμικό χρωμόσωμα (δομική μετάλλαξη) στον πατέρα. Ωστόσο αυτή η μετατόπιση είναι μη παρατηρήσιμη στο καρυότυπο του κοριτσιού, λόγω του μικρού της μεγέθους.

Σημείωση: Υπάρχουν και άλλοι πιθανοί τρόποι για να προκύψει αυτό το κορίτσι, όλοι ωστόσο θα υπάγονται σε έναν από τους παραπάνω μηχανισμούς, δηλαδή:

A. Γονιδιακή μετάλλαξη

B. Δομική χρωμοσωμική ανωμαλία

Γ. Αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία

Ωστόσο αξίζει να αναφερθεί ότι οι μεταλλάξεις είναι σπάνια γεγονότα και μάλιστα ο συνδυασμός δυο μεταλλάξεων (μια στον πατέρα και μια στην μητέρα) σε συνδυασμό με το γεγονός ότι η γονιμοποίηση είναι τυχαία διαδικασία, περιορίζει εξαιρετικά πολύ την πιθανότητα να συμβεί ένα τέτοιο συμβάν.

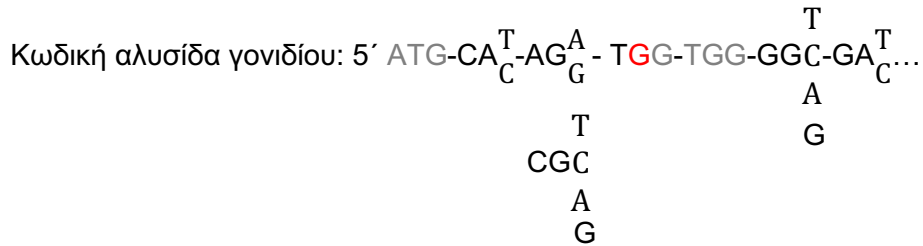
Δ3. α. Σύμφωνα με τα δεδομένα της άσκησης και τον γενετικό κώδικα έχουμε:

Φυσιολογική πρωτεΐνη: H₂N-Met-His-Arg-Leu-Trp-Gly-Asp...

Κωδική αλυσίδα γονιδίου: 5' ATG-CA_C^T-AG_G^A - TT_G^A-TGG-GGC-GA_C^T...

$\begin{array}{ccc} & T & T \\ & CGC & CTC \\ & A & A \\ & G & G \end{array}$

Μεταλλαγμένη A: H₂N-Met-His-Arg-Trp-Trp-Gly-Asp...



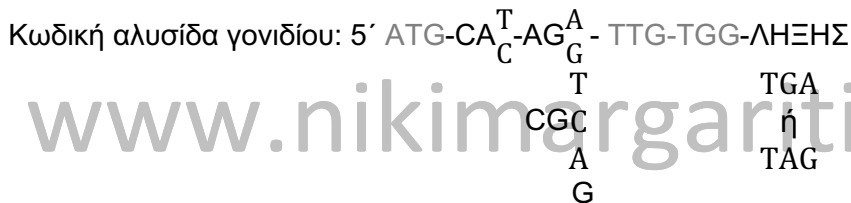
Η μεταλλαγμένη A προέκυψε από αντικατάσταση του ζεύγους II στο T κωδική
A μη – κωδική

G κωδική
γονίδιο (φυσιολογικό) σε III στο δεύτερο νουκλεοτίδιο του 4^{ου} κωδικονίου
C μη – κωδική

της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου και του 11^{ου} νουκλεοτιδίου της μη-κωδικής αλυσίδας του γονιδίου (από όσα δίνονται), με αποτέλεσμα το 4^ο αμινοξύ στην μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Trp αντί του φυσιολογικού της Leu.

Προκύπτει από τα παραπάνω, ότι από τα δυο πιθανά συνώνυμα κωδικόνια της λεύκινης αυτό που υπάρχει στο γονίδιο είναι το 5' TTG₃'.

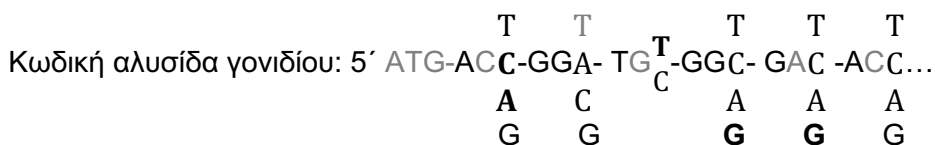
Μεταλλαγμένη Β: H₂N-Met-His-Arg-Leu-Trp-COOH



Η μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Β, προέκυψε από αντικατάσταση του φυσιολογικού ζεύγους G T
III σε II στο πρώτο ζεύγος βάσεων στο γονίδιο και ειδικότερα στο κωδικόνιο της C A
Γλυκίνης. Σε κάθε περίπτωση, αυτή η μεταλλαγή οδηγεί σε κωδικόνιο λήξης, στο λήξης 5' TGA₃'.

Προκύπτει από τα παραπάνω, ότι από τα τέσσερα πιθανά συνώνυμα κωδικόνια της Γλυκίνης, αυτό που υπάρχει στο γονίδιο είναι το 5' GGA₃'.

Μεταλλαγμένη Γ: H₂N-Met-Thr-Gly-Cys-Gly-Glu-Thr...



Με φαιό χρώμα δηλώνονται τα νουκλεοτίδια που βρίσκονται στην φυσιολογική κωδική αλυσίδα του γονιδίου που εξετάζουμε. Αυτά προκύπτουν από την παρούσα μετάλλαξη, δεδομένων των μονοσήμαντων κωδικονίων του συγκεκριμένου γονιδίου.

Με έντονο μαύρο χρώμα δηλώνονται τα νουκλεοτίδια που υπάρχουν σε κάθε κωδικόνιο, από αυτά που μας δίνονται, στο συγκεκριμένο αλληλόμορφο του γονιδίου που εξετάζουμε.

Η πρωτεΐνη Γ (μεταλλαγμένη) προκύπτει από το φυσιολογικό γονίδιο όταν αυτό έχει
 C (κωδική)
 υποστεί έλλειψη του ζεύγους III το οποίο στο φυσιολογικό γονίδιο
 G (μη – κωδική)
 αποτελεί το πρώτο νουκλεοτίδιο (το C) του 2^{ου} κωδικονίου, με αποτέλεσμα την μετατόπιση πλαισίου της μετάφρασης, που οδηγεί εν τέλει στο προϊόν που είναι η μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Γ.

Παρατηρούμε ότι από τα έξι πιθανά συνώνυμα κωδικόνια για το αμινοξύ Αργινίνη, τόσο το κωδικόνιο ${}^5\text{CGG}_3$ όσο και το κωδικόνιο ${}^5\text{AGG}_3$ είναι πιθανό να είναι το κωδικόνιο για την Αργινίνη στο τμήμα του γονιδίου που μας δίνεται.

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Δ: $\text{H}_2\text{N-Met-His-Met-Trp-Leu-Trp-Gly-Asp}...$

Κωδική αλυσίδα γονιδίου: $5' \text{ATG-CA}^{\text{T}}_{\text{C}}\text{-ATG-TGG-TT}^{\text{A}}_{\text{G}}\text{-TGG-GGC-GA}^{\text{T}}_{\text{C}}$

T
 A
 G
 C
 T
 C
 G

Η μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Δ προκύπτει πιθανόν με προσθήκη της τριπλέτας ${}^5\text{TGT}_3$
 II III II
 $3' \text{ACA}_5'$

(κωδική) A G (κωδική)
 στο γονίδιο και συγκεκριμένα ανάμεσα II III του τρίτου
 (μη – κωδική) T C (μη – κωδική)
 κωδικονίου του φυσιολογικού γονιδίου, οπότε η προσθήκη αυτή οδηγεί στα δύο κωδικόνια -ATG-TGG- δηλαδή το 3^ο και το 4^ο που σχηματίζονται στην μεταλλαγμένη αλληλουχία του αλληλομόρφου που κωδικοποιεί για την πρωτεΐνη Δ.

Παρατηρούμε ότι από τα δυο πιθανά συνώνυμα κωδικόνια για το αμινοξύ Αργινίνη που έχουν προκριθεί μεταξύ των έξι διαφορετικών που την κωδικοποιούν, το κωδικόνιο ${}^5\text{CGG}_3$ δεν μπορεί να ικανοποιήσει τις απαιτήσεις αυτής της μετάλλαξης του γονιδίου. Αντιθέτως, το κωδικόνιο ${}^5\text{AGG}_3$ είναι πιο πιθανό να είναι το κωδικόνιο για την Αργινίνη στο τμήμα του γονιδίου που μας δίνεται.

Σημείωση: Με δεδομένο ότι στην εκφώνηση της άσκησης δεν υπάρχει περιορισμός για τον τρόπο που μεταλλάχθηκε το φυσιολογικό αλληλόμορφο και οδήγησε στο αλληλόμορφο που κωδικοποιεί η παραπάνω λύση είναι μία από τις πολλές πιθανές. Επιλέχθηκε ωστόσο με κριτήριο την κατά το δυνατόν πιθανότερη εκδοχή μετάλλαξης ως προς το πλήθος των προστιθέμενων νουκλεοτιδίων. Εντούτοις υπάρχουν πολλές πιθανές λύσεις.

β. Η φυσιολογική αλληλουχία της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου είναι:

5'... ATG-CAC-AGG-TTG-TGG-GGA-GAC ...3'**Σχολιασμός των θεμάτων:**

Τα θέματα μπορούν να χαρακτηριστούν, ως ζητούμενα χωρίς ιδιαίτερες απαιτήσεις σε γνωστικό υπόβαθρο Βιολογίας για έναν μαθητή που έχει προετοιμαστεί στα πλαίσια της ύλης του σχολικού και έχει διαβάσει τα τετριμμένα για το μάθημα. Βεβαίως η έκταση των θεμάτων ήταν και εφέτος όπως και πέρυσι, ο βαθμός δυσκολίας τους! Δηλαδή ποιος θα προλάβει να τα γράψει όλα και σωστά (κατά ΚΕΕ).

Ιδιαίτερος το τελευταίο ερώτημα που απαιτούσε μετά από 2,5 ώρες συγκέντρωσης και προσήλωσης των μαθητών στο γραπτό τους, ένα ακόμη υψηλότερο βαθμό αυτών των δεξιοτήτων την τελευταία στιγμή (χωρίς αυτό είναι βεβαίως κακό, άλλωστε πως θα ξεχωρίσουν οι καλύτεροι;) όμως στο σχεδιασμό του ερωτήματος θα μπορούσαν οι θεματοδότες να μην δώσουν αμινοξέα με έξι συνώνυμα κωδικόνια, προς διευκόλυνση της τελευταίας στιγμής. Επίσης να σημειώσουμε ότι αυτό το ερώτημα αντενδείκνυται για μαθητές που εξετάζονται προφορικά. Κατά τα άλλα αυτό το ερώτημα ήταν πολυαναμενόμενο χρόνια τώρα, αφού αποτελεί άσκηση του σχολικού, στο κεφάλαιο 6 με τις μεταλλάξεις, το οποίο κεφάλαιο 6 είχε άλλωστε την τιμητική του φέτος σε όλο το Δ θέμα, με δυο τροποποιημένες ασκήσεις του σχολικού βιβλίου, αλλά και στο γ θέμα που συνδύασε το 5^ο με το 6^ο κεφάλαιο,

Ωστόσο! Τα προβλήματα παραμένουν ως προς το εξής: Η Βιολογία είναι μια και ως επιστήμη δεν επιδέχεται απαντήσεις που ταιριάζουν στην «κοινή γνώμη» αλλά στην επιστήμη! Ως κοινή γνώμη εννοούμε την συνήθη λύση των φροντιστηρίων και των βοηθημάτων (που ουκ ολίγες φορές είναι λανθασμένες έναντι του επιστημονικώς ορθών). Το δυσάρεστο που παρατηρείται όμως κάθε χρόνο, είναι ότι σε αυτή την «κοινή γνώμη» προσαρμόζονται δυστυχώς ανελαστικά και οι ενδεικτικές – που μόνο ενδεικτικές δεν είναι- απαντήσεις της ΚΕΕ, με αποτέλεσμα μαθητές που έχουν απαντήσει σωστά επιστημονικώς να έχουν βαθμολογηθεί λάθος, διότι η απάντησή τους δεν είναι η ενδεικτική – νόμος από την ΚΕΕ! Με άλλα λόγια η φράση «κάθε επιστημονικώς ορθή απάντηση γίνεται αποδεκτή» δεν ισχύει στις Πανελλήνιες εξετάσεις της Βιολογίας εδώ και 23 χρόνια!

Τέλος, είναι πολύ σημαντικό οι θεματοδότες πριν θέσουν οποιοδήποτε θέμα να έχουν προηγουμένως διαβάσει και να γνωρίζουν τι ακριβώς λέει και που το λέει το κάθε τι που έχουν σκοπό να βάλουν στο/στα σχολικά βιβλία, για να μην παρατηρούνται πολλαπλής επιλογής, όπως αυτό με το αν είναι η όχι γενετικά τροποποιημένη η DOLLY!!

www.nikimargariti.com