

**ΘΕΜΑ Α**

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις **A1** έως **A5** και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

**A1.** Δύο φυσιολογικά αυτοσωμικά ομόλογα χρωμοσώματα:

- α. παρουσιάζουν διαφορετικές αλληλουχίες DNA
- β. έχουν το κεντρομερίδιό τους σε διαφορετικές θέσεις
- γ. έχουν διαφορετικό μέγεθος
- δ. ελέγχουν διαφορετικά χαρακτηριστικά.

Μονάδες 5

**A2.** Ένα φυτό καλαμποκιού ποικιλίας Βt περιέχει γονίδια από:

- α. δύο διαφορετικά είδη οργανισμών
- β. τρία διαφορετικά είδη οργανισμών
- γ. τέσσερα διαφορετικά είδη οργανισμών
- δ. ένα είδος οργανισμού.

Μονάδες 5

**A3.** Από τις παρακάτω τριάδες νουκλεοτιδίων δεν αποτελεί φυσιολογικά αντικωδικόνιο το:

- α. 5'GUA3'
- β. 5'UAC3'
- γ. 5'UUA3'
- δ. 5'ACU3'.

Μονάδες 5

**A4.** Κατά τη σύνθεση μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας το ριβόσωμα μετακινείται από:

- α. το αμινικό άκρο προς το καρβοξυλικό άκρο του mRNA
- β. το καρβοξυλικό άκρο προς το αμινικό άκρο του mRNA
- γ. το 5' προς το 3' άκρο του mRNA
- δ. το 3' προς το 5' άκρο του mRNA.

Μονάδες 5

**A5.** Εμβολιασμός είναι η προσθήκη:

- α. θρεπτικών συστατικών σε μία καλλιέργεια
- β. μικρής ποσότητας κυττάρων στο θρεπτικό υλικό
- γ. αντιβιοτικών στην καλλιέργεια
- δ. άγαρ στο θρεπτικό υλικό.

Μονάδες 5

**ΘΕΜΑ Β**

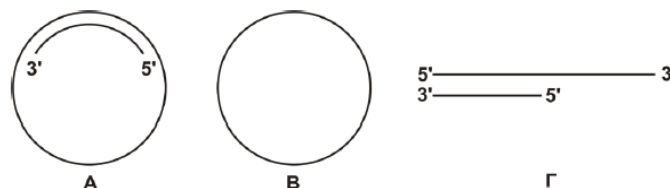
**B1.** Να αντιστοιχίσετε κάθε πρωτεΐνη της **στήλης Ι** με την ασθένεια της **στήλης ΙΙ** με την οποία σχετίζεται. (Στη **στήλη ΙΙ** περισεύει μία επιλογή)

Στήλη Ι
1. α <sub>1</sub> -αντιθρυψίνη
2. Πρωτεΐνη επιθηλιακών κυττάρων πνευμόνων
3. Απαμινάση της αδενοσίνης
4. Παράγοντας ΙΧ
5. Ινσουλίνη
6. Μελανίνη

Στήλη ΙΙ
α. Ανοσολογική ανεπάρκεια
β. Διαβήτης
γ. β-θαλασσαιμία
δ. Αλφισμός
ε. Αιμορροφιλία Β
στ. Κυστική ίνωση
ζ. Εμφύσημα

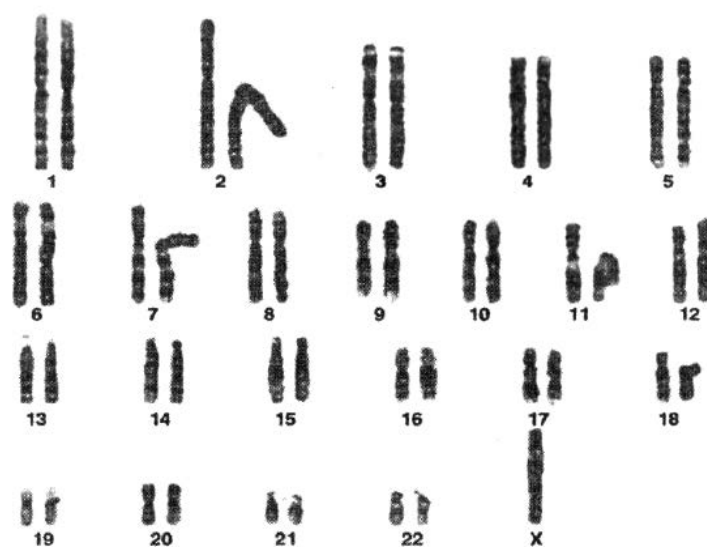
Μονάδες 6

**B2.** Έχετε στη διάθεσή σας τα τρία μόρια DNA της **Εικόνας 1**, όλα τα είδη δεοξυριβονουκλεοτιδίων στην κατάλληλη ποσότητα και DNA πολυμεράση. Σε ποιο/ποια από τα μόρια της **Εικόνας 1** θα γίνει σύνθεση DNA και σε ποιο/ποια δεν θα γίνει; (μονάδες 3) Να αιτιολογήσετε με συντομία την απάντησή σας. (μονάδες 3)



Εικόνα 1

**B3.** Στην **Εικόνα 2** παρουσιάζεται ο καρυότυπος ενός ανθρώπου.



**Εικόνα 2**

- α.** Ποιο είναι το φύλο του ατόμου; (μονάδα 1)  
**β.** Να προσδιορίσετε τη χρωμοσωμική ανωμαλία που φέρει το άτομο. (μονάδα 1)  
**γ.** Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του ατόμου με αυτή τη χρωμοσωμική ανωμαλία; (μονάδες 2)  
**δ.** Πόσα μόρια DNA απεικονίζονται στην **Εικόνα 2**; (μονάδες 3)

**Μονάδες 7**

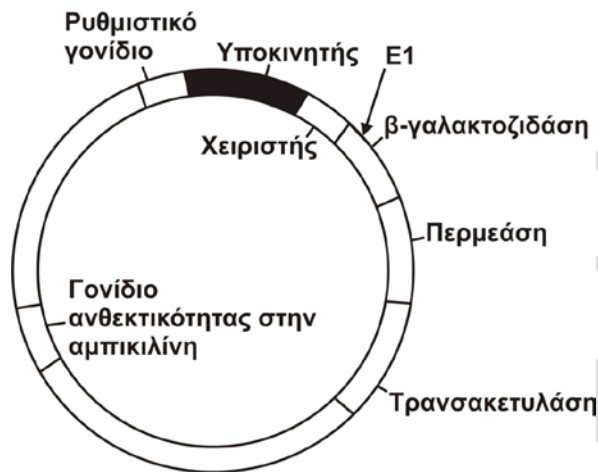
**B4.** Ποιος είναι ο στόχος της γονιδιακής θεραπείας ; (μονάδες 2) Ποιές είναι οι απαραίτητες προϋποθέσεις για την εφαρμογή της; (μονάδες 4)

**Μονάδες 6**

### ΘΕΜΑ Γ

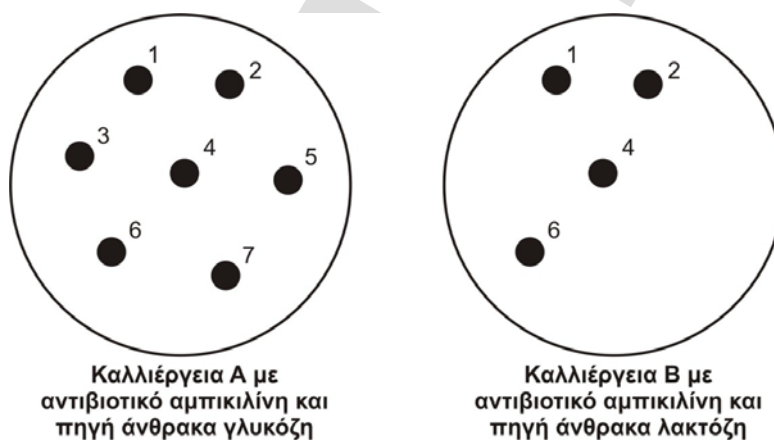
Σε ένα είδος έντομου το σώμα του μπορεί να έχει έναν από τους εξής χρωματισμούς: κίτρινο χρώμα, άσπρο χρώμα και μαύρο χρώμα. Στο ίδιο έντομο ένα γονίδιο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση της πρωτεΐνης Α, ενώ το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του δεν συνθέτει την πρωτεΐνη αυτή. Διασταυρώνονται θηλυκά άτομα με κίτρινο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη Α, με αρσενικά άτομα με μαύρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη Α και γεννήθηκαν οι εξής απόγονοι:

- 80 θηλυκά άτομα με κίτρινο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη Α
  - 40 θηλυκά άτομα με μαύρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη Α
  - 40 θηλυκά άτομα με άσπρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη Α
  - 40 αρσενικά άτομα με κίτρινο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη Α
  - 20 αρσενικά άτομα με μαύρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη Α και
  - 20 αρσενικά άτομα με άσπρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη Α.
- Γ1.** Να βρείτε τον τρόπο κληρονομής των δύο χαρακτήρων (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6). Να γράψετε τους γονότυπους των γονέων (μονάδες 4).
- Μονάδες 12**
- Δίνεται ότι για τα παραπάνω χαρακτηριστικά ισχύει ο 2<sup>ος</sup> νόμος του Mendel. Δεν απαιτείται η διατύπωση των νόμων του Mendel .
- Γ2.** Ένα άλλο χαρακτηριστικό στο έντομο αυτό είναι το μήκος των κεραιών. Το αλληλόμορφο που ελέγχει το μεγάλο μήκος κεραιών είναι επικρατές, ενώ αυτό που ελέγχει το μικρό μήκος είναι υπολειπόμενο. Διαθέτουμε δύο αμιγείς πληθυσμούς, ο ένας με μεγάλες κεραιές και ο άλλος με μικρές κεραιές. Πώς θα διαπιστώσετε αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο, πραγματοποιώντας την κατάλληλη ή τις κατάλληλες διασταυρώσεις;
- Μονάδες 6**
- Γ3.** Προκειμένου να μελετήσουμε το γονίδιο που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη Α, το κλωνοποιούμε σε κατάλληλο πλασμίδιο φορέα (**Εικόνα 3**) που φέρει την αλληλουχία του οπερονίου της λακτόζης. Το γονίδιο εισάγεται στο σημείο που κόβει η περιοριστική ενδονουκλεάση E1. Για τον μετασχηματισμό χρησιμοποιούμε ως βακτήρια ξενιστές στελέχη *E. coli* στα οποία δεν λειτουργεί το οπερόνιο της λακτόζης και είναι ευαίσθητα στην αμικιλίνη.



Εικόνα 3

Μετά τη διαδικασία του μετασχηματισμού, τα βακτήρια μεταφέρονται σε στερεό θρεπτικό υλικό με γλυκόζη ως πηγή άνθρακα και αντιβιοτικό αμπικιλίνη (καλλιέργεια Α, Εικόνα 4). Στη συνέχεια μεταφέρουμε δείγματα από όλες τις αριθμημένες αποικίες σε νέο στερεό θρεπτικό μέσο που περιέχει λακτόζη και αμπικιλίνη, οπότε αναπτύσσεται η καλλιέργεια Β (Εικόνα 4).



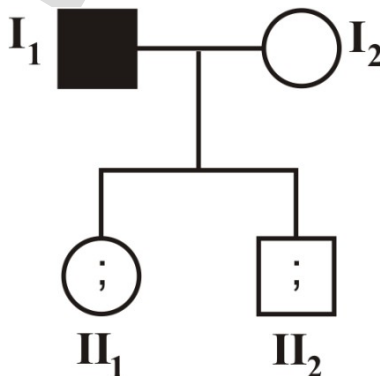
Εικόνα 4

Να αναφέρετε τα είδη των βακτηρίων που αναπτύσσονται στις δύο παραπάνω καλλιέργειες Α και Β (μονάδες 3).  
Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 7

#### ΘΕΜΑ Δ

Μία μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης σε ένα γονίδιο που κωδικοποιεί μία πρωτεΐνη οδηγεί σε ασθένεια που εκδηλώνεται κατά την εφηβεία. Η μετάλλαξη αυτή τροποποιεί την αλληλουχία του φυσιολογικού γονιδίου με αποτέλεσμα το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο να κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI στο σημείο αυτό. Προκειμένου το ζευγάρι που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο της Εικόνας 5, να διαπιστώσει αν τα παιδιά του θα εμφανίσουν την ασθένεια στην εφηβεία, αναζήτησε γενετική συμβουλή και τους προτάθηκε να κάνουν στα παιδιά τους γενετικό έλεγχο.



Εικόνα 5

Στον έλεγχο αυτό λαμβάνεται DNA από δείγμα σάλιου. Τμήματα DNA μήκους 1000 ζευγών βάσεων (ζ.β.) που περιέχουν το σημείο της μετάλλαξης, πολλαπλασιάζονται επιλεκτικά με αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR). Στα μόρια DNA που προκύπτουν επιδρούμε με EcoRI. Τα αποτελέσματα που λαμβάνονται έχουν ως εξής:

**Άτομο II<sub>1</sub>**: τμήματα DNA μήκους 600 ζ.β. και τμήματα DNA μήκους 400 ζ.β.

**Άτομο Π<sub>2</sub>:** μόνο τμήματα DNA μήκους 1000 ζ.β.

- Δ1.** Να διερευνήσετε τον τύπο κληρονομικότητας της ασθένειας και να τεκμηριώσετε την απάντησή σας . Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση φυλοσύνδετης επικρατούς κληρονομικότητας. **Μονάδες 9**
- Δ2.** Να γράψετε τους γονότυπους των παιδιών της οικογένειας (μονάδες 2) και να αναφέρετε ποιο/ποια παιδί/ παιδιά θα εμφανίσει / εμφανίσουν τα συμπτώματα της ασθένειας. (μονάδες 2) **Μονάδες 4**
- Δ3.** Αν οι γονείς υποβληθούν στον ίδιο γενετικό έλεγχο, να γράψετε το αναμενόμενο μήκος των τμημάτων DNA που θα προκύψουν για κάθε γονέα. **Μονάδες 4**
- Δ4.** Δίνεται το τμήμα της αλληλουχίας της κωδικής αλυσίδας του φυσιολογικού αλληλόμορφου του γονιδίου στο οποίο περιλαμβάνονται το κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης και το σημείο της μετάλλαξης.  
...CGAA CGATGCCAGTCTCAATTCACGGA ... **Μονάδες 2**
- α.** Να γράψετε την αλληλουχία του αντίστοιχου τμήματος της κωδικής αλυσίδας του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου. **Μονάδες 2**
- β.** Ποια είναι η επίπτωση της μετάλλαξης στη δομή και στη λειτουργικότητα της παραγόμενης πρωτεΐνης; **Μονάδες 6**

## ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

### ΘΕΜΑ Α

- A1.** α  
**A2.** β  
**A3.** γ  
**A4.** γ  
**A5.** β

### ΘΕΜΑ Β

- B1.** 1 – ζ  
2 – στ  
3 – α  
4 – ε  
5 – β  
6 – δ
- B2.** Στο μόριο Α θα γίνει σύνθεση DNA. Η DNA πολυμεράση μπορεί να επιμηκύνει το πρωταρχικό τμήμα που ήδη υπάρχει τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τη μητρική αλυσίδα με κατεύθυνση 5'→3' και συνδέοντάς τα με φωσφοδιεστερικό δεσμό.  
Στο μόριο Β δεν θα γίνει σύνθεση DNA. Η DNA πολυμεράση δεν μπορεί να ξεκινήσει την αντιγραφή γιατί δεν υπάρχει πρωταρχικό τμήμα, ενώ δεν διαθέτουμε πριμόσωμα και ριβονουκλεοτίδια για να σχηματιστεί πρωταρχικό τμήμα.  
Στο μόριο Γ δεν θα γίνει σύνθεση DNA. Η DNA πολυμεράση τοποθετεί δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τη μητρική ξεκινώντας από ελεύθερο 3' άκρο με αποτέλεσμα ο προσανατολισμός σύνθεσης της νέας αλυσίδας να είναι 5'→3'.  
Στη συγκεκριμένη περίπτωση υπάρχει ελεύθερο 5' άκρο το οποίο δεν μπορεί να επιμηκυνθεί
- B3. α.** Το φύλο των ατόμων στον άνθρωπο καθορίζεται από τη παρουσία ή όχι του χρωμοσώματος Y. Άτομα που φέρουν το χρωμόσωμα Y είναι αρσενικά ενώ άτομα που δεν το φέρουν θηλυκά. Στον καρύοτυπο του συγκεκριμένου ατόμου δεν υπάρχει χρωμόσωμα Y άρα το άτομο είναι θηλυκό.
- β.** Το άτομο πάσχει από το σύνδρομο Turner αφού έχει φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και μόνο ένα χρωμόσωμα X από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων.
- γ.** Τα άτομα αυτά δεν εμφανίζουν δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου, παρ' όλο που έχουν φαινότυπο θηλυκού ατόμου, και είναι στέρια.
- δ.** Τα χρωμοσώματα στο καρύοτυπο είναι μεταφασικά και αποτελούνται από δυο μόρια DNA έκαστο. Άρα  $45 \times 2 = 90$  μόρια DNA.
- B4.** Η γονιδιακή θεραπεία έχει ως στόχο να «διορθώσει» τη γενετική βλάβη εισάγοντας στους ασθενείς φυσιολογικά αλληλόμορφα του μεταλλαγμένου γονιδίου.  
Απαραίτητη προϋπόθεση για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας είναι, εκτός από τη κλωνοποίηση του υπεύθυνου γονιδίου, και ο προσδιορισμός των κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη από την ασθένεια. Επιπλέον, το χαρακτηριστικό το οποίο σχετίζεται με το γονίδιο θα πρέπει να είναι υπολειπόμενο.  
Σημειώνεται ότι θα πρέπει οι ιοί να έχουν αδρανοποιηθεί.

### ΘΕΜΑ Γ

- Γ1.** Παρατηρούμε ότι τα θηλυκά άτομα είναι διπλάσια από τα αρσενικά γεγονός που υποδηλώνει την παρουσία θνησιγόνου αλληλομόρφου το οποίο είναι φυλοσύνδετο και προκαλεί την αποβολή αρσενικών απογόνων. Το αλληλόμορφο αυτό συνδυάζεται με την παραγωγή της πρωτεΐνης A ως ακολούθως:  
**X<sup>A</sup>:** επικρατές φυλοσύνδετο αλληλόμορφο υπεύθυνο για την παραγωγή της A  
**X<sup>a</sup>:** υπολειπόμενο φυλοσύνδετο αλληλόμορφο που προκαλεί αποβολή λόγω αδυναμίας παραγωγής της A

Γονότυποι	Φαινότυποι
$X^A X^A, X^A X^a$	Θηλ. παραγωγή Α
$X^a X^a$	Αποβολή
$X^A Y$	Αρσ. Παραγωγή Α
$X^a Y$	Αποβολή

Συνεπώς οι γονότυποι των γονέων ως προς την παραγωγή της πρωτεΐνης Α είναι  $X^A X^a$  και  $X^A Y$ .

Σε ότι αφορά στο χρώμα παρατηρούμε ότι υπάρχουν τρεις φαινότυποι που δεν πληρούν το πρότυπο των ατελώς επικρατών (ενδιάμεσος φαινότυπος) ή των συνεπικρατών (οι δύο φαινότυποι μαζί) και παράλληλα εφόσον ισχύει ο β νόμος του Mendel, δεν είναι δυνατό να πρόκειται για φυλοσύνδετη κληρονομικότητα καθώς τα αλληλόμορφα των δύο χαρακτηριστικών θα ήταν συνδεδεμένα.

Εφόσον από τη διασταύρωση κίτρινου γονέα με μαύρο γονέα προκύπτουν και άσπροι απόγονοι, συμπεραίνουμε ότι ο άσπρος φαινότυπος είναι υπολειπόμενος των άλλων δύο. Επίσης παρατηρούμε και στα δύο φύλα την αναλογία απογόνων 2 κίτρινα: 1 μαύρο: 1 άσπρο οπότε συμπεραίνουμε ότι το κίτρινο είναι επικρατές σε σχέση με το μαύρο χρώμα και ισχύει  $K > k^1 > k^2$ .

Γονότυποι	Φαινότυποι
$KK, Kk^1, Kk^2$	Κίτρινο
$k^1 k^1, k^1 k^2$	Μαύρο
$k^2 k^2$	Άσπρο

Συνεπώς οι γονότυποι των γονέων θα είναι  $Kk^2$  και  $k^1 k^2$ , ώστε να προκύπτουν και οι άσπροι απόγονοι με γονότυπο  $k^2 k^2$ . Συνοψίζοντας θηλυκός γονέας με κίτρινο χρώμα και παραγωγή της Α:  $X^A X^a Kk^2$   
Αρσενικός γονέας με μαύρο χρώμα και παραγωγή της Α:  $X^A Y k^1 k^2$

- Γ2.** Θα διασταυρώσουμε ένα θηλυκό με μικρές κεραίες με ένα αρσενικό με μεγάλες κεραίες.

Αν το αλληλόμορφο είναι αυτοσωμικό ισχύει:

Διαστ. ♀ μμ (x) MM ♂

Γαμ. μ M

Απόγ. 100% Mμ 100% μεγάλες κεραίες

Στην περίπτωση αυτή όλοι οι απόγονοι ανεξαρτήτως φύλου έχουν μεγάλες κεραίες.

Αν είναι φυλοσύνδετο ισχύει:

Διαστ. ♀  $X^M X^M$  (x)  $X^M Y$  ♂

Γαμ.  $X^M$   $X^M, Y$

Απογ. 1  $X^M X^M$  1  $X^M Y$

1 ♀ μεγάλες : 1 ♂ μικρές

Όλοι οι θηλυκοί απόγονοι έχουν μεγάλες κεραίες ενώ όλοι οι αρσενικοί απόγονοι έχουν μικρές κεραίες.

- Γ3.** Στα ανασυνδυασμένα πλασμίδια το γονίδιο της πρωτεΐνης Α έχει εισαχθεί εντός του γονιδίου της γαλακτοζιδάσης καθώς η περ. ενδονουκλεάση E1 κόβει μέσα στο γονίδιο αυτό. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα να μη λειτουργεί φυσιολογικά το οπερόνιο της λακτόζης και να μην παράγονται τα ένζυμα που την διασπούν. Αντίθετα στο μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο το οπερόνιο λειτουργεί φυσιολογικά καθώς δεν έχει υποστεί κάποια τροποποίηση.

Μετά τη διαδικασία του μετασχηματισμού προκύπτουν οι εξής πληθυσμοί βακτηρίων: α) βακτήρια που δεν έχουν μετασχηματιστεί στα οποία δεν λειτουργεί το οπερόνιο της λακτόζης και είναι ευαίσθητα στο αντιβιοτικό αμικικιλίνη όπως αναφέρεται στην άσκηση. β) μετασχηματισμένα βακτήρια με το μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο στα οποία το οπερόνιο της λακτόζης λειτουργεί και είναι ανθεκτικά στην αμικικιλίνη εξαιτίας της ύπαρξης του αντίστοιχου γονιδίου ανθεκτικότητας που διαθέτει το πλασμίδιο και γ) μετασχηματισμένα βακτήρια με το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο στα οποία το οπερόνιο της λακτόζης δεν λειτουργεί και είναι επίσης ανθεκτικά στην αμικικιλίνη όπως ο πληθυσμός β.

Συνεπώς καταρχάς στην καλλιέργεια Α όπου υπάρχει το αντιβιοτικό αμικικιλίνη δεν αναπτύσσονται τα μη μετασχηματισμένα βακτήρια (πληθυσμός α). Η παρουσία της γλυκόζης έχει ως αποτέλεσμα να μεγαλώνουν κανονικά τόσο ο πληθυσμός β όσο και ο πληθυσμός γ καθώς υπάρχει η απαραίτητη πηγή άνθρακα για την επιβίωση τους. Αντίθετα στην καλλιέργεια Β όπου μεταφέρονται βακτήρια από της αποικίες της καλλιέργειας Α μπορούν να αναπτυχθούν μόνο τα βακτήρια που διαθέτουν ανέπαφο οπερόνιο της λακτόζης. Αυτό συμβαίνει γιατί η μοναδική πηγή άνθρακα είναι η λακτόζη η οποία πρέπει να διασπαστεί από τα ένζυμα που κωδικοποιούν τα δομικά γονίδια του οπερονίου της λακτόζης προκειμένου να επιβιώσουν τα βακτήρια. Άρα οι αποικίες 1, 2, 4 και 6 περιλαμβάνουν βακτήρια του πληθυσμού β δηλαδή μετασχηματισμένα με το μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο. Τέλος οι αποικίες 3, 5 και 7 που δεν επιβιώνουν στην καλλιέργεια Β, περιλαμβάνουν βακτήρια του πληθυσμού γ δηλαδή μετασχηματισμένα με το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο.

## ΘΕΜΑ Δ

- Δ1.** Μελετώντας το γενεαλογικό δέντρο παρατηρούμε ότι το αρσενικό άτομο Π1 πάσχει, ενώ το θηλυκό άτομο Π2 έχει φυσιολογικό φαινότυπο. Εξετάζουμε τους τύπους κληρονομικότητας για να διαπιστώσουμε ποιος ή ποιοι ισχύουν. Σύμφωνα με τον 1<sup>ο</sup> νόμο Mendel  
Σε περίπτωση που το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, υπεύθυνο για την ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο, ορίζουμε:



A: φυσιολογικό αλληλόμορφο το οποίο δε διαθέτει θέση αναγνώρισης της EcoRI.  
 α: μεταλλαγμένο αλληλόμορφο το οποίο διαθέτει θέση αναγνώρισης της EcoRI  
 AA φυσιολογικό άτομο, Aα: φορέας με φυσιολογικό φαινότυπο και αα άτομο που πάσχει

Σύμφωνα με τα παραπάνω το άτομο Π1 εφόσον πάσχει θα έχει γονότυπο αα και το Π2 ως φυσιολογικό Aα ή AA. Όμως από τα αποτελέσματα της ανάλυσης DNA με PCR προκύπτει ότι ο θηλυκός απόγονος Π1 έχει θραύσματα μήκους 600 και 400 ζ.β. από όπου προκύπτει ότι θα έχει στο γονότυπο μόνο το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, οπότε ομόζυγος καθώς δεν παρατηρείται τμήμα 1000 ζ.β. Κατά συνέπεια το άτομο Π2 θα πρέπει να είναι ετερόζυγο (Aα) προκειμένου να κληροδοτεί ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο. Το αρσενικό άτομο Π2 φέρει μόνο τμήμα 1000 ζ.β. άρα θα είναι ομόζυγος για το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο (AA). Όμως αυτό το άτομο δεν μπορεί να προκύψει από τη διασταύρωση των ατόμων Π1 και Π2 άρα απορρίπτεται.

Γονείς	Π1		Π2
Γονείς	αα	(x)	Aα
Γαμέτες	α		A,α
Απόγονοι		Aα, αα	
Γ.Α.		1:1	
Φ.Α.		1:1	

Σε περίπτωση που το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, υπεύθυνο για την ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο, ορίζουμε:

β: φυσιολογικό αλληλόμορφο το οποίο δε διαθέτει θέση αναγνώρισης της EcoRI.  
 B: μεταλλαγμένο αλληλόμορφο το οποίο διαθέτει θέση αναγνώρισης της EcoRI

ββ: φυσιολογικό άτομο, BB: πάσχον άτομο ομόζυγο, Bβ: πάσχον άτομο ετερόζυγο .

Σύμφωνα με τα παραπάνω το άτομο Π1 εφόσον πάσχει θα έχει γονότυπο BB ή Bβ και το Π2 ως φυσιολογικό ββ . Κατά συνέπεια το άτομο Π1 θα πρέπει να είναι ετερόζυγο (Bβ) προκειμένου να κληροδοτεί ένα φυσιολογικό αλληλόμορφο. Το αρσενικό άτομο Π2 φέρει μόνο τμήμα 1000 ζ.β. άρα θα είναι ομόζυγος για το φυσιολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο (ββ). Όμως από τα αποτελέσματα της ανάλυσης DNA με PCR προκύπτει ότι ο θηλυκός απόγονος Π1 έχει θραύσματα μήκους 600 και 400 ζ.β. από όπου προκύπτει ότι θα έχει στο γονότυπο μόνο το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, οπότε ομόζυγος γονότυπος (BB) καθώς δεν παρατηρείται τμήμα 1000 ζ.β. Αυτό το άτομο δεν μπορεί να προκύψει από τη διασταύρωση των ατόμων Π1 και Π2 άρα απορρίπτεται.

Γονείς	Π1		Π2
Γονείς	Bβ	(x)	ββ
Γαμέτες	B,β		β
Απόγονοι		Bβ, ββ	
Γ.Α.		1:1	
Φ.Α.		1:1	

Σε περίπτωση που το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, υπεύθυνο για την ασθένεια κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο, ορίζουμε:

$X^M$ : φυσιολογικό αλληλόμορφο το οποίο δε διαθέτει θέση αναγνώρισης της EcoRI.  
 $X^m$ : μεταλλαγμένο αλληλόμορφο το οποίο διαθέτει θέση αναγνώρισης της EcoRI

$X^M X^M$  φυσιολογικό θηλυκό άτομο,  $X^M Y$  φυσιολογικό αρσενικό άτομο,  $X^M X^m$ : φορέας με φυσιολογικό φαινότυπο και  $X^m X^m$  θηλυκό άτομο που πάσχει,  $X^m Y$  αρσενικό άτομο που πάσχει.

Σύμφωνα με τα παραπάνω το άτομο Π1 εφόσον πάσχει θα έχει γονότυπο  $X^m Y$  και το Π2 ως φυσιολογικό  $X^M X^M$  ή  $X^M X^m$ . Όμως από τα αποτελέσματα της ανάλυσης DNA με PCR προκύπτει ότι ο θηλυκός απόγονος Π1 έχει θραύσματα μήκους 600 και 400 ζ.β. από όπου προκύπτει ότι θα έχει στο γονότυπο μόνο το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, οπότε ομόζυγος γονότυπος ( $X^m X^m$ ) καθώς δεν παρατηρείται τμήμα 1000 ζ.β. Κατά συνέπεια το άτομο Π2 θα πρέπει να είναι ετερόζυγο ( $X^M X^m$ ) προκειμένου να κληροδοτεί ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο. Το αρσενικό άτομο Π2 φέρει μόνο τμήμα 1000 ζ.β. άρα θα φέρει το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο ( $X^M Y$ ). Ο τύπος αυτός επιβεβαιώνεται από τη διασταύρωση άρα είναι αποδεκτός.

Σημείωση: Η ασθένεια δε θα μπορούσε να κληρονομείται με μιτοχονδριακό τύπο καθώς θα μπορούσε να μεταβιβαστεί από τη μητέρα μόνο στους απογόνους, ενώ εδώ δεν προκύπτει αυτή η περίπτωση.

Δ2. Όπως περιγράφηκε στο ερώτημα Δ1 οι γονότυποι των απογόνων είναι:

Το αρσενικό άτομο Π2 φέρει μόνο τμήμα 1000 ζ.β. άρα θα φέρει το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο ( $X^M Y$ ). Το Π1 έχει θραύσματα μήκους 600 και 400 ζ.β. θα έχει στο γονότυπο μόνο το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, οπότε ομόζυγος γονότυπος ( $X^m X^m$ ) καθώς δεν παρατηρείται τμήμα 1000 ζ.β. Συμπτώματα θα εμφανίσει το άτομο Π1.

- Δ3.** Με βάση το φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, εφόσον το άτομο II έχει γονότυπο  $X^H Y$  από τα αποτελέσματα της ανάλυσης DNA θα προκύψουν θραύσματα 600 και 400 ζ.β. Το άτομο I2 έχει γονότυπο  $X^M X^H$  οπότε τα αποτελέσματα της ανάλυσης DNA αναμένεται να δώσουν τμήματα 1000 ζ.β. του φυσιολογικού αλληλομόρφου, 600 και 400 ζ.β. από τη θραύση του μεταλλαγμένου.
- Δ4. α.** Με βάση τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα, ο οποίος είναι συνεχής, μη επικαλυπτόμενος και τριαδικός, αναζητούμε κωδικόνιο έναρξης 5'ATG3' και προς τις 2 κατευθύνσεις το εντοπίζουμε από αριστερά προς τα δεξιά, επομένως τα άκρα της κωδικής αλυσίδας είναι:

5'...CGAACG**ATG**CCAGTCTCAATTCACGGA...3'

Η περιοριστική ενδονουκλεάση **EcoRI** που απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli* όποτε συναντά την αλληλουχία:

5'-G A A T T C-3'  
3'-C T T A A G-5'

στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A (με κατεύθυνση 5'→3') αφήνοντας μονόκλινα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα.

Εντοπίζουμε την αλληλουχία στην κωδική αλυσίδα, με τη διαφορά πως αντί για G υπάρχει C

5'...CGAACG**ATG**CCAGTCT**CAATTC**ACGGA...3'

Μία μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης από C σε G θα μπορούσε να οδηγήσει στο σχηματισμό της αλληλουχίας που αναγνωρίζει η **EcoRI** οδηγώντας στη δημιουργία του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου το οποίο τέμνεται από το ένζυμο αυτό.

- β.** Η γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης, οδηγεί επίσης στη δημιουργία κωδικονίου λήξης 5TGA3' στο 4<sup>ο</sup> κωδικόνιο.

5'...CGAACG- **ATG**-CCA-GTC-**TGA****ATTC**ACGGA...3'

5'αμετάφραστη περιοχή	κωδικόνιο έναρξης	κωδικόνιο λήξης
--------------------------	----------------------	--------------------

Η μετάλλαξη αυτή θα οδηγήσει σε πρόωρο τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης.

Οπότε η πολυπεπτιδική αλυσίδα θα αποτελείται από 3 αμινοξέα αντί του φυσιολογικού αριθμού αμινοξέων. Το πιθανότερο είναι να έχουμε απώλεια της λειτουργικότητας της παραγόμενης πρωτεΐνης

**Επιμέλεια:**

**Κανδηλογιαννάκη Μαρία, Ρενιέρη Έλλη, Βακωνάκη Έλενα, Λαμπράκη Κάλλια, Γκόντας Γιάννης**