



## 2018 | Φάση 2 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

### ΒΙΟΛΟΓΙΑ

Γ' Γενικού Λυκείου

Θετικών Σπουδών

Μ. Τετάρτη 4 Απριλίου 2018 | Διάρκεια Εξέτασης: 3 ώρες

### ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

#### ΘΕΜΑ Α

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

#### ΘΕΜΑ Β

B1.

		ΑΖΩΤΟΥΧΕΣ ΒΑΣΕΙΣ
1.	Κωδική αλυσίδα	4000
2.	Πρόδρομο mRNA	4000
3.	Σύνολο βάσεων εσωνίων (στο γονίδιο)	4800
4.	Μεταφραζόμενο τμήμα (στο mRNA)	903
5.	5' και 3' αμετάφραστες περιοχές (στο mRNA)	697



## 2018 | Φάση 2 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

**B2.** Α 4, Β 7, Γ 8, Δ 1, Ε 2, ΣΤ 5, Ζ 6, Η 3.

**B3.** Όπως γνωρίζουμε το ανθρώπινο απλοειδές γονιδίωμα αποτελείται από  $3 \cdot 10^9$  ζεύγη βάσεων. Επομένως τα κύτταρα 1 και 3 πρέπει να είναι απλοειδή (γαμέτες αρσενικού ατόμου, δηλαδή σπερματοζωάρια). Το κύτταρο 1 έχει ελαφρώς μικρότερη ποσότητα γενετικού υλικού από το κύτταρο 3, συνεπώς πρέπει να είναι σπερματοζωάριο που φέρει το φυλετικό χρωμόσωμα Y, που έχει μικρότερο μέγεθος από το φυλετικό χρωμόσωμα X. Αντίστοιχα το κύτταρο 3 πρέπει να είναι σπερματοζωάριο που φέρει το φυλετικό χρωμόσωμα X, καθώς έχει ελάχιστα μεγαλύτερη ποσότητα γενετικού υλικού από το κύτταρο 1.

Τα υπόλοιπα δύο κύτταρα (2 και 4) είναι σωματικά σε διάφορες φάσεις του κυτταρικού κύκλου. Συγκεκριμένα, το κύτταρο 2 έχει τη σωστή ποσότητα γενετικού υλικού σωματικού κυττάρου, επομένως είναι σωματικό κύτταρο που βρίσκεται σε στάδιο πριν την έναρξη της αντιγραφής (αρχή μεσόφασης ή και τέλος μίτωσης). Τέλος, το κύτταρο 4 έχει τη διπλάσια ποσότητα γενετικού υλικού από την αναμενόμενη. Είναι σωματικό κύτταρο που έχει ολοκληρώσει την αντιγραφή και ετοιμάζεται να διαιρεθεί (τέλος μεσόφασης ή μετάφαση μίτωσης).

**B4.** Η σωστή σειρά ενεργειών είναι η ακόλουθη:

3, 2, 5, 1, 4, 6.

**B5.** Όπως είναι γνωστό η αντιγραφή ξεκινάει πάντα με σύνθεση μικρών πρωταρχικών τμημάτων τα οποία αποτελούνται από ριβονουκλεοτίδια, δηλαδή περιέχουν ουρακίλη και όχι θυμίνη. Η μόνη αλληλουχία που περιέχει ουρακίλη είναι η ακόλουθη: UAAGCU.

Η δεσμάση θα δράσει μεταξύ της T και της U που βρίσκεται προς το δεξί μέρος της αλυσίδας. Η δεσμάση θα δράσει μετά από την αντικατάσταση του πρωταρχικού τμήματος από δεσοξυριβονουκλεοτίδια.



## 2018 | Φάση 2 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

Όπως γνωρίζουμε η φορά της αντιγραφής είναι από το 5' προς το 3' άκρο, και επίσης οι δύο μητρικές αλυσίδες σε ένα μόριο DNA είναι συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες. Επομένως στον συγκεκριμένο κλώνο η φορά επιμήκυνσης είναι από δεξιά προς αριστερά. Κατά συνέπεια στον συμπληρωματικό κλώνο η επιμήκυνση της θυγατρικής αλυσίδας θα έχει αντίθετη κατεύθυνση, δηλαδή από αριστερά προς τα δεξιά, ώστε να τηρούνται οι αρχές της αντιγραφής.

Κατά την αντικατάσταση του πρωταρχικού τμήματος θα σπάσουν οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί μεταξύ U - C, C - G, G - A, A - A, A - U και U - T. Συνολικά δηλαδή θα σπάσουν έξι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί, ώστε να αντικατασταθούν τα ριβονουκλεοτίδια από δεσοξυριβονουκλεοτίδια. Κατά την ενσωμάτωση των δεσοξυριβονουκλεοτιδίων θα σχηματιστούν επίσης έξι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί.

Το πρωταρχικό τμήμα έχει σχηματίσει δεσμούς υδρογόνου με τα νουκλεοτίδια της μητρικής αλυσίδας, τα οποία είναι συμπληρωματικά προς αυτό. Όπως γνωρίζουμε τα ζεύγη A - U, T - A ενώνονται με δύο δεσμούς υδρογόνου, ενώ τα ζεύγη G - C με τρεις. Στο συγκεκριμένο τμήμα υπάρχουν 3 ζεύγη T - A, ένα ζεύγος A - U και δύο ζεύγη G - C. Επομένως κατά την αντικατάστασή του θα διασπαστούν 14 δεσμοί υδρογόνου συνολικά.

- B6.** Γενικά δεν υπάρχουν βιώσιμες μονοσωμίες που να αφορούν στα αυτοσωμικά χρωμοσώματα στον άνθρωπο. Στα φυλετικά χρωμοσώματα όμως υπάρχει η περίπτωση των ατόμων με σύνδρομο Turner (μονοσωμία στο χρωμόσωμα X, γονότυπος X<sub>0</sub>), επομένως η πρόταση δεν είναι σωστή. Τα άτομα με σύνδρομο Turner είναι θηλυκά με ατελή ανάπτυξη των γεννητικών τους οργάνων, καθώς και των δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου τους. Είναι στείρα καθώς έχουν ατροφικές ωοθήκες, αλλά επιβιώνουν και δεν εμφανίζουν σοβαρά παθολογικά προβλήματα.



## 2018 | Φάση 2 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

### ΘΕΜΑ Γ

#### Γ1.

- i) Από τα αποτελέσματα των διασταυρώσεων καθώς και από τους φαινότυπους των ατόμων της πατρικής γενιάς παρατηρούμε πως υπάρχουν φαινότυποι που εμφανίζουν ταυτόχρονα και τα δύο χαρακτηριστικά (καφέ χρώμα σώματος με κίτρινη ουρά). Κατά συνέπεια τα αλληλόμορφα K2 και K3 (καφέ και κίτρινο χρώμα αντίστοιχα) ανήκουν στην κατηγορία των συνεπικρατών γονιδίων και όταν βρεθούν μαζί στον γονότυπο εκφράζουν και τους δύο χαρακτήρες ταυτόχρονα. Συνοψίζοντας ο γονότυπος K2K3 δίνει φαινότυπο «καφέ σώμα με κίτρινη ουρά».
- ii) Παρατηρώντας την φαινοτυπική αναλογία των απογόνων της 1ης διασταύρωσης (γκρι X καφέ) βλέπουμε να προκύπτει η αναλογία 2 γκρι: 1 καφέ. Η συγκεκριμένη αναλογία είναι δηλωτική της παρουσίας υπολειπόμενου θνησιγόνου αλληλόμορφου, το οποίο όταν βρεθεί σε ομόζυγη κατάσταση στον γονότυπο οδηγεί σε θάνατο τα άτομα που το φέρουν. Καθώς γνωρίζουμε από τα δεδομένα της άσκησης πως το αλληλόμορφο K4 υπολείπεται των άλλων, συμπεραίνουμε πως είναι θνησιγόνο αλληλόμορφο και ο γονότυπος K4K4 δημιουργεί μη βιώσιμους απογόνους. Κατά συνέπεια οι γονείς της 1ης διασταύρωσης θα είναι ετερόζυγοι ως προς το αλληλόμορφο K4 και θα έχουν τους ακόλουθους γονότυπους:

Γκρι γονέας: K1K4

Καφέ γονέας: K2K4



## 2018 | Φάση 2 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

iii) Οι γονότυποι όλων των ατόμων των παραπάνω διασταυρώσεων φαίνονται στον πίνακα που ακολουθεί:

ΠΑΤΡΙΚΗ ΓΕΝΙΑ	ΑΠΟΓΟΝΟΙ
<b>ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΙ - ΓΟΝΟΤΥΠΟΙ</b>	<b>ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΙ - ΓΟΝΟΤΥΠΟΙ</b>
ΓΚΡΙ Χ ΚΑΦΕ: Κ1Κ4 Χ Κ2Κ4	Κ1Κ2, Κ1Κ4 (ΓΚΡΙ) Κ2Κ4 (ΚΑΦΕ) Κ4Κ4 (ΔΕΝ ΕΠΙΒΙΩΝΕΙ)
ΓΚΡΙ Χ ΚΑΦΕ ΜΕ ΚΙΤΡΙΝΗ ΟΥΡΑ: Κ1Κ2 Χ Κ2Κ3	Κ1Κ2, Κ1Κ3 (ΓΚΡΙ) Κ2Κ2 (ΚΑΦΕ) Κ2Κ3 (ΚΑΦΕ ΜΕ ΚΙΤΡΙΝΗ ΟΥΡΑ)
ΚΑΦΕ ΜΕ ΚΙΤΡΙΝΗ ΟΥΡΑ Χ ΚΙΤΡΙΝΟ: Κ2Κ3 Χ Κ3Κ4	Κ3Κ3, Κ3Κ4 (ΚΙΤΡΙΝΑ) Κ2Κ4 (ΚΑΦΕ) Κ2Κ3 (ΚΑΦΕ ΜΕ ΚΙΤΡΙΝΗ ΟΥΡΑ)

**Γ2.** Εφόσον είναι δεδομένο πως η ασθένεια οφείλεται σε επικρατές γνώρισμα, τα πάσχοντα άτομα θα είναι είτε ομόζυγα για το επικρατές αλληλόμορφο, είτε ετερόζυγα. Έστω  $A$  το παθολογικό επικρατές αλληλόμορφο και  $a$  το φυσιολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο.

Στην πρώτη διασταύρωση έχουμε ασθενή γυναίκα ( $AA$  ή  $Aa$ ) με υγιή άνδρα ( $aa$ ). Αν η γυναίκα είναι ομόζυγη όλοι οι απόγονοί της θα πάσχουν ανεξαρτήτως φύλου. Επομένως η πιθανότητα να γεννηθεί υγιές αγόρι είναι 0%. Αν η γυναίκα είναι ετερόζυγη η πιθανότητα να γεννηθεί υγιής απόγονός της από τη διασταύρωσή της με φυσιολογικό άνδρα είναι  $1/2$  (50%). Επομένως, καθώς η πιθανότητα ο απόγονος να είναι αγόρι είναι επίσης  $1/2$  και τα δύο γεγονότα είναι ανεξάρτητα μεταξύ τους, συνολικά η πιθανότητα να γεννηθεί υγιές αγόρι είναι  $1/4$ .



## 2018 | Φάση 2 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

Στη δεύτερη διασταύρωση ισχύουν ακριβώς οι ίδιες πιθανότητες, καθώς εδώ η γυναίκα είναι υγιής (γονότυπος αα) και ο άνδρας πάσχει (γονότυπος ΑΑ ή Αα). Τονίζουμε πως μόνο στην περίπτωση που ο άνδρας είναι ετερόζυγος υπάρχει πιθανότητα να γεννηθεί υγιές αγόρι.

Τέλος στην τρίτη και τελευταία διασταύρωση και οι δύο γονείς πάσχουν. Αν έστω και ο ένας από τους δύο είναι ομόζυγος για το παθολογικό αλληλόμορφο, δεν υπάρχει πιθανότητα γέννησης υγιούς αγοριού. Αν όμως και οι δύο γονείς είναι ετερόζυγοι (Αα), τότε προκύπτει από τις αναλογίες μονοϋβριδισμού του Μέντελ πως η πιθανότητα γέννησης υγιούς απόγονου αα είναι  $1/4$ . Κατά συνέπεια η πιθανότητα γέννησης υγιούς αρσενικού απόγονου είναι  $1/8$ .

### Γ3.

i) Όπως γνωρίζουμε η οικογενής υπερχοληστερολαιμία οφείλεται σε αυτοσωμικό επικρατές αλληλόμορφο, η αιμορροφιλία Α σε υπολειπόμενο φυλοσύνδετο αλληλόμορφο, η φαινυλκετονουρία σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο και τα μιτοχονδριακά γνώρισμα μεταβιβάζονται αποκλειστικά από τη μητέρα σε όλους τους απογόνους.

- Παρατηρώντας τα τέσσερα γενεαλογικά δέντρα παρατηρούμε πως μόνο το γνώρισμα που παριστάνεται στο γενεαλογικό δέντρο Α μπορεί να είναι μιτοχονδριακό (η μητέρα είναι υγιής και όλοι οι απόγονοι επίσης). Κατά συνέπεια το δέντρο Α παριστάνει το μιτοχονδριακό γνώρισμα.
- Στο δεύτερο γενεαλογικό δέντρο παρατηρούμε πως στη διασταύρωση της 1ης γενιάς υγιείς γονείς δίνουν και απόγονο που πάσχει. Επομένως ο παθολογικός χαρακτήρας υπάρχει στους γονείς αλλά δεν εκφράζεται, δηλαδή είναι υπολειπόμενος. Επίσης παρατηρούμε πως στη διασταύρωση της 2ης γενιάς ο πατέρας είναι υγιής και η κόρη πάσχει. Αυτό μας αποκλείει την περίπτωση φυλοσύνδετου χαρακτήρα καθώς τότε θα έπρεπε να πάσχει και ο πατέρας ή αντίστροφα να ήταν υγιής η κόρη. Καταλήγουμε λοιπόν πως το γνώρισμα που παριστάνεται σε αυτό το γενεαλογικό δέντρο Β είναι αυτοσωμικό και υπολειπόμενο. Πρόκειται δηλαδή για την ασθένεια της φαινυλκετονουρίας.



## 2018 | Φάση 2 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

- Μελετώντας το γενεαλογικό δέντρο Δ παρατηρούμε πως από τη διασταύρωση της 1ης γενιάς ασθενής μητέρα δίνει υγιή γιο. Κατά συνέπεια το γνώρισμα δε μπορεί να είναι η αιμορροφιλία A, καθώς η συγκεκριμένη πάθηση οφείλεται σε φυλοσύνδετο και υπολειπόμενο γνώρισμα και αν ίσχυε κάτι τέτοιο, θα έπρεπε να πάσχει υποχρεωτικά και ο γιος της συγκεκριμένης μητέρας (οι αρσενικοί απόγονοι κληρονομούν από τη μητέρα το μοναδικό τους X χρωμόσωμα). Επομένως στο γενεαλογικό δέντρο Δ παριστάνεται η ασθένεια της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας (αυτοσωμικός επικρατής χαρακτήρας).
- Κατά συνέπεια το γενεαλογικό δέντρο που απομένει (δέντρο Γ) παριστάνει την ασθένεια της αιμορροφιλίας A.

ii) Όπως έχουμε αναφέρει το γενεαλογικό δέντρο Γ παριστάνει την αιμορροφιλία A (φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γνώρισμα). Συμβολίζουμε με XA το φυσιολογικό αλληλόμορφο και με Xa το παθολογικό. Επομένως οι γονότυποι των υγιών ατόμων είναι:

$$I1: X^A X^a, \quad I2: X^A Y, \quad II3: X^A X^a, \quad III1: X^A X^a.$$

Στο γενεαλογικό δέντρο Δ παριστάνεται η οικογενής υπερχοληστερολαιμία (αυτοσωμικός επικρατής χαρακτήρας). Έστω Φ το παθολογικό αλληλόμορφο και φ το φυσιολογικό. Οι γονότυποι όλων των ατόμων που πάσχουν είναι Φφ (και οι τρεις ετερόζυγοι).

### ΘΕΜΑ Δ

- Δ1. i) Παρατηρώντας τις αλληλουχίες που μας δίνονται, στην αρχή προσπαθούμε να εντοπίσουμε την αλληλουχία του υποκινητή. Η αλληλουχία αυτή εντοπίζεται και στις τρεις περιπτώσεις στο αριστερό άκρο και παρακάτω επισημαίνεται με υπογραμμισμένα στοιχεία:

AAATATATAGCGGCGCCTATAAATTAACGGCTTTTACCTGAATTGGCGCGAAATTAT  
TTTATATATCGCGCGGATATTTAATTGCCGAAAATGGACTTAACCGCGCTTTAATA



## 2018 | Φάση 2 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

II.

AAATATATAGCGCGCCTACAAATTAACGGCTTTTACCTGAATTGGCGCGAAATTAT  
TTTATATATCGCGCGGATGTTTAATTGCCGAAAATGGACTTAACCGCGCTTTAATA

III.

AAATATATAGCGCGCCTACAAATTAACGGCTTTTATCAGGATTGGCGCGAAATTAT  
TTTATATATCGCGCGGATGTTTAATTGCCGAAAATAGTCCCTAACCGCGCTTTAATA

Όπως γνωρίζουμε ο υποκινητής βρίσκεται πάντα πριν από την θέση έναρξης μεταγραφής. Επομένως θα πρέπει λίγα νουκλεοτίδια μετά την αλληλουχία του υποκινητή να εντοπίζεται τριάδα νουκλεοτιδίων η οποία να αντιστοιχεί σε κωδικόνιο έναρξης. Η κωδική αλυσίδα κάθε γονιδίου έχει ίδια αλληλουχία και ίδιο προσανατολισμό άκρων με την αντίστοιχη αλληλουχία του mRNA (με την μονή διαφοροποίηση T αντί U). Κατά συνέπεια η κωδική αλυσίδα θα έχει ως κωδικόνιο έναρξης την τριάδα νουκλεοτιδίων 5'ATG3'.

Πράγματι, στις αλυσίδες II και III εντοπίζουμε τη συγκεκριμένη τριάδα στην κάτω αλυσίδα της αλληλουχίας (και τη συμπληρωματική της 3'TAC5). Η αλληλουχία I η οποία δεν περιέχει κωδικόνιο έναρξης, προφανώς αντιστοιχεί σε κάποιο από τα μεταλλαγμένα αλληλόμορφα.

Παρακάτω δίνεται η αλληλουχία II με υπογραμμισμένη την περιοχή του κωδικονίου έναρξης:

AAATATATAGCGCGCCTACAAATTAACGGCTTTTACCTGAATTGGCGCGAAATTAT  
TTTATATATCGCGCGGATGTTTAATTGCCGAAAATGGACTTAACCGCGCTTTAATA

Επομένως στη συγκεκριμένη αλληλουχία η κωδική αλυσίδα είναι η δεύτερη και η μεταγραφόμενη η πρώτη. Ο προσανατολισμός των άκρων φαίνεται παρακάτω:

3'AAATATATAGCGCGCCTACAAATTAACGGCTTTTACCTGAATTGGCGCGAAATTAT5'  
5'TTTATATATCGCGCGGATGTTTAATTGCCGAAAATGGACTTAACCGCGCTTTAATA3'





## 2018 | Φάση 2 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

Η συγκεκριμένη αλληλουχία (II) είναι και η φυσιολογική αλληλουχία, καθώς μελετώντας την προσεκτικά προκύπτει πως έχει όλα τα απαιτούμενα χαρακτηριστικά που μας δίνονται. Αναλυτικά: διαβάζοντας με βήμα τριπλέτας χωρίς να αφήνουμε κενά και χωρίς να επικαλύπτουμε νουκλεοτίδια (σύμφωνα με τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα) προκύπτει πως μόνο αυτή η αλληλουχία μπορεί να συνθέσει εξαπεπτίδιο και το τρίτο αντικωδικόνιο να φέρει την αλληλουχία 3' UUU5' (σε αυτό το αντικωδικόνιο αντιστοιχεί το κωδικόνιο 5'AAA3'). Παρακάτω δίνεται η αλληλουχία της κωδικής αλυσίδας με υπογραμμισμένα τα κωδικόνια που αντιστοιχούν σε αμινοξέα:

**5' ΤΤΤΑΤΑΤΑΤCGCGCGGATG TTT AA TTGCCG A AAA TGG ACT TAA CCGCGCTTTAATA3'**

Σημειώνουμε τα παρακάτω:

Το τρίτο κωδικόνιο (5'AAA3') διακόπτεται από ενδιάμεση περιοχή (εσώνιο). Το κωδικόνιο 5'TAA3' το οποίο δεν έχει υπογραμμιστεί είναι το κωδικόνιο λήξης.

Επομένως η αλληλουχία II είναι η αλληλουχία που αντιστοιχεί στο φυσιολογικό αλληλόμορφο και οι άλλες δύο αντιστοιχούν στα δύο μεταλλαγμένα. Συγκεκριμένα:

Η αλληλουχία I όπως προκύπτει από την μελέτη της δεν διαθέτει κωδικόνιο έναρξης και επομένως δεν μπορεί να καθοδηγήσει την σύνθεση πεπτιδίου (παντελής έλλειψη τελικού προϊόντος).

Η αλληλουχία III όπως προκύπτει από την ανάλυσή της φέρει κωδικόνιο πρόωρης λήξης και καθοδηγεί τη σύνθεση τελικού προϊόντος μικρότερου κατά δύο αμινοξέα.

ii) Όπως έχει αναφερθεί υπάρχει αλληλουχία εσωνίου η οποία και κόβει το τρίτο κατά σειρά κωδικόνιο. Η αλληλουχία του εσωνίου εντοπίζεται μεταξύ 25ου και 30ου ζεύγους βάσεων (διαβάζοντας από αριστερά).

Παρακάτω φαίνεται υπογραμμισμένη η αλληλουχία του εσωνίου στη φυσιολογική αλληλουχία:

**3' AAATATATAGCGCGCCTACAAATTAACGGCTTTTACCTGAATTGGCGCGAAATTTAT5'**

**5' ΤΤΤΑΤΑΤΑΤCGCGCGGATGTTTAATTGCCGAAAATGGACTTAAACCGCGCTTTAATA3'**



## 2018 | Φάση 2 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

**Δ2.** Μελετώντας τις αλληλουχίες προσεκτικά προκύπτουν τα παρακάτω συμπεράσματα:

Η αλληλουχία I, που είναι μεταλλαγμένη και οδηγεί σε παντελή έλλειψη τελικού προϊόντος, έχει προκύψει από την αλληλουχία II μέσω μίας γονιδιακής μετάλλαξης (αντικατάσταση βάσης), η οποία έχει αντικαταστήσει ένα ζευγάρι C-G με ένα ζευγάρι T-A, καταστρέφοντας το κωδικόνιο έναρξης και κάνοντας αδύνατη την παραγωγή κάποιου πεπτιδικού προϊόντος. Παρακάτω δίνονται οι δύο αλληλουχίες με υπογραμμισμένα τα επίμαχα κωδικόνια:

Αλληλουχία II (φυσιολογική):

**3'AAATATATAGCGCGCCTACAAATTAACGGCTTTTACCTGAATTGGCGCGAAATTAT5'**

**5'TTTATATATCGCGCGGATGTTTAAATTGCCGAAAATGGACTTAACCGCGCTTTAATA3'**

Αλληλουχία I (μεταλλαγμένη - αντικατάσταση βάσης):

**3'AAATATATAGCGCGCCTATAAATTAACGGCTTTTACCTGAATTGGCGCGAAATTAT5'**

**5'TTTATATATCGCGCGGATATTTAAATTGCCGAAAATGGACTTAACCGCGCTTTAATA3'**

Η αλληλουχία III είναι υπεύθυνη για την παραγωγή ενός τελικού προϊόντος το οποίο περιέχει δύο αμινοξέα λιγότερα από το φυσιολογικό. Η συγκεκριμένη αλληλουχία έχει προκύψει ύστερα από αναστροφή και επανασύνδεση ενός τμήματος πέντε ζευγών βάσεων. Η επανασύνδεση έγινε μετά από περιστροφή του τμήματος που αποκόπηκε κατά 180 μοίρες, έτσι ώστε να ταιριάζουν οι προσανατολισμοί των άκρων και να είναι δυνατή η επανασύνδεση. Παρακάτω παρατίθενται οι δύο αλληλουχίες με υπογραμμισμένο το συγκεκριμένο τμήμα:

Αλληλουχία II (φυσιολογική):

**3'AAATATATAGCGCGCCTACAAATTAACGGCTTTTACCTGAATTGGCGCGAAATTAT5'**

**5'TTTATATATCGCGCGGATGTTTAAATTGCCGAAAATGGACTTAACCGCGCTTTAATA3'**



## 2018 | Φάση 2 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

Αλληλουχία III (μεταλλαγμένη – αναστροφή τμήματος):

3'AAATATATAGCGCGCCTACAAATTAACGGCTTTTATCAGGATTTGGCGCGAAATTAT5'

5'TTTATATATATCGCGCGGATGTTTAAATTGCCGAAAAATAGTCCSTAACCGCGCTTTAATA3'

Όπως προκύπτει από τις προηγούμενες αναλύσεις της αλληλουχίας για τον προσδιορισμό των κωδικονίων, η τριπλέτα 5'TAG3' που δημιουργείται είναι κωδικόνιο λήξης, το οποίο οδηγεί σε πρόωρο τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης.

i) Μετά τον προσδιορισμό των κωδικονίων και με χρήση του γενετικού κώδικα η αλληλουχία των αμινοξέων του φυσιολογικού πεπτιδίου είναι η ακόλουθη:

Κωδικόνια (κωδική αλυσίδα):

ATG, TTT, AAA, AAA, TGG, ACT.

Αλληλουχία πεπτιδίου:

NH<sub>2</sub> – μεθειονίνη – φαινυλαλανίνη – αργινίνη – αργινίνη – τρυπτοφάνη – θρεονίνη – COOH.

ii) Μετά τον προσδιορισμό των κωδικονίων και με χρήση του γενετικού κώδικα η αλληλουχία των αμινοξέων του αλλοιωμένου πεπτιδίου είναι η ακόλουθη:

Κωδικόνια (κωδική αλυσίδα):

ATG, TTT, AAA, AAA,

Αλληλουχία πεπτιδίου:

NH<sub>2</sub> – μεθειονίνη – φαινυλαλανίνη – αργινίνη – αργινίνη – COOH.



## 2018 | Φάση 2 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

iii) Οι 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές βρίσκονται πριν το κωδικόνιο έναρξης (και μετά την αλληλουχία του υποκινητή) και αμέσως μετά το κωδικόνιο λήξης. Όπως είναι γνωστό το ώριμο mRNA περιλαμβάνει τις 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές και έχει αλληλουχία και προσανατολισμό άκρων ίδιο με αυτόν της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου (με τη διαφορά ουρακίλης στη θέση της θυμίνης). Στο ώριμο mRNA δεν περιλαμβάνονται οι αλληλουχίες του υποκινητή και του εσωνίου. Μετά τις παραπάνω επισημάνσεις και με δεδομένο ότι το μήκος κάθε αμετάφραστης περιοχής είναι 7 νουκλεοτίδια ακολουθεί η αλληλουχία του ώριμου mRNA με υπογραμμισμένες τις 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές:

**5' CGCGCGG AUGUUUAAAAAUGGACUUAA CCGCGCU 3'**

Δ3. Τα πρωταρχικά τμήματα συντίθενται κατά την έναρξη της αντιγραφής, αποτελούνται από ριβονουκλεοτίδια και έχουν συμπληρωματική αλληλουχία με τους μητρικούς κλώνους και αντιπαράλληλο προσανατολισμό. Επίσης στον κλώνο που συντίθεται συνεχώς σχηματίζεται ένα πρωταρχικό τμήμα και στον κλώνο που συντίθεται ασυνεχώς περισσότερα. Λαμβάνοντας υπόψη τα παραπάνω και μετά από μελέτη της φυσιολογικής αλληλουχίας και των τριών πρωταρχικών τμημάτων προκύπτουν τα ακόλουθα όπως φαίνονται στο παρακάτω σχήμα:

**5' AUAUCGCG**

**5' ATGGACTT**

**3' AAATATATAGCGCGCCTACAAATTAACGGCTTTTACCTGAATTGGCGCGAAATTAT5'**

**5' TTTATATATCGCGCGGATGTTTAATTGCCGAAAATGGACTTAACCGCGCTTTAATA3'**

**GCGAAAUU5'**

Όπως φαίνεται από το σχήμα στον κλώνο που αντιστοιχεί στην μεταγραφόμενη αλυσίδα (επάνω κλώνος) συντίθενται δύο πρωταρχικά τμήματα και στον κλώνο που αντιστοιχεί στην κωδική αλυσίδα (κάτω κλώνος) ένα πρωταρχικό τμήμα. Επομένως ο κλώνος που αντιγράφεται συνεχώς είναι ο κωδικός κάτω κλώνος και ασυνεχώς συντίθεται ο επάνω κλώνος που είναι ο μεταγραφόμενος.