



2020 | Μάιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

ΒΙΟΛΟΓΙΑ (Παλιό σύστημα)

Γ' Γενικού Λυκείου

Σπουδών Υγείας

Παρασκευή 22 Μαΐου 2020 | Διάρκεια Εξέτασης: 3 ώρες

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

A1: Α,

A2: Γ,

A3: Γ,

A4: Β,

A5: Δ

ΘΕΜΑ Β

B1. 5 - 2 - 3 - 4 - 1. Εναλλακτικά: 2 - 5 - 3 - 4 - 1.

B2. Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter έχουν γονότυπο ΧΥ και επομένως δίνουν γαμέτες: Χ, ΧΧ, ΧΥ, Υ. Αντίστοιχα τα άτομα με σύνδρομο Turner έχουν γονότυπο Χ- και δίνουν γαμέτες Χ και -.

Όλα τα παραπάνω είναι υποθετικά καθώς, όπως γνωρίζουμε, άτομα με τα δύο αυτά σύνδρομα είναι στείρα και δεν μπορούν να δώσουν γαμέτες και απογόνους.

Κατά συνέπεια η μεταξύ τους διασταύρωση έχει ως εξής:



2020 | Μάιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

	X	XX	XY	Y
X	XX	XXX	XXY	XY
-	X-	XX	XY	-Y

Συνολικά προκύπτουν οι ακόλουθοι απόγονοι:

2 θηλυκά φυσιολογικά με γονότυπο XX

2 αρσενικά φυσιολογικά XY

1 θηλυκό με τρία X

1 άτομο με σύνδρομο Klinefelter XXY

1 άτομο με σύνδρομο Turner X-

1 άτομο με μόνο ένα φυλετικό χρωμόσωμα Y -Y, το οποίο είναι μη βιώσιμο.

- B3. I)** Η πρόταση είναι σωστή. Το αλληλόμορφο το οποίο είναι υπεύθυνο για την δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι μία μετάλλαξη του φυσιολογικού αλληλόμορφου το οποίο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης.
- II)** Η πρόταση είναι σωστή. Οι ιντερφερόνες εμφανίζουν και αντικαρκινική δράση. Επομένως η μειωμένη παραγωγή τους αυξάνει την πιθανότητα εμφάνισης καρκίνου.
- III)** Η πρόταση είναι λάθος. Συνολικά σε ανθρώπινους γαμέτες μπορούν να υπάρχουν τρεις διαφορετικές ποσότητες γενετικού υλικού:
- α)** σπερματοζωάρια τα οποία φέρουν Y χρωμόσωμα και έχουν την μικρότερη ποσότητα γενετικού υλικού από όλα,
 - β)** σπερματοζωάρια τα οποία φέρουν X χρωμόσωμα και επομένως έχουν μεγαλύτερη ποσότητα γενετικού υλικού από τα προηγούμενα, καθώς το X χρωμόσωμα είναι μεγαλύτερο σε μέγεθος από το Y, και τέλος
 - γ)** ωάρια τα οποία φέρουν πάντα X χρωμόσωμα, αλλά καθώς είναι επίσης κύτταρα πλούσια σε μιτοχόνδρια, περιέχουν και μια μικρή αλλά υπαρκτή επιπλέον ποσότητα γενετικού υλικού (μιτοχονδριακό DNA). Τα συγκεκριμένα κύτταρα περιέχουν και την μεγαλύτερη ποσότητα γενετικού υλικού.



2020 | Μάιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

B4 A 4, B 1, Γ 6, Δ 8, E 2, ΣΤ 3, Ζ 5, Η 7.

B5. Σύμφωνα με τα δεδομένα της εκφώνησης το χαρακτηριστικό X εκφράζεται όταν παράγονται ταυτόχρονα οι παράγοντες A κι B. Επομένως το συγκεκριμένο χαρακτηριστικό θα εκφράζεται σε φυτά με γονότυπους: AABB, AaBB, AABb και AaBb.

Τα φυτά με γονότυπους ααBB, ααBb και ααbb θα εκφράζουν τον φαινότυπο X1. Τέλος φυτά με γονότυπο AaBb ή AaBb θα εκφράζουν το χαρακτηριστικό X2.

Κάνουμε την διασταύρωση AaBb X AaBb:

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aaab

Οι απόγονοι οι οποίοι εμφανίζουν γονότυπο που εκφράζει το χαρακτηριστικό X είναι συνολικά 9 και έχουν γραφεί με έντονους χαρακτήρες σε σκιασμένα κελιά.

Οι απόγονοι οι οποίοι εκφράζουν το χαρακτηριστικό X1 είναι 4 και φαίνονται με μεγάλους πλάγιους χαρακτήρες σε μη σκιασμένα κελιά.

Τέλος οι απόγονοι οι οποίοι εκφράζουν το χαρακτηριστικό X2 είναι 3 και φαίνονται με μικρούς υπογραμμισμένους χαρακτήρες σε μη σκιασμένα κελιά.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Μελετώντας προσεκτικά τις αναλογίες των απογόνων για κάθε χαρακτηριστικό ξεχωριστά είναι προφανές πως η γενετική θέση η οποία καθορίζει το χρώμα σώματος βρίσκεται στα φυλετικά χρωμοσώματα, καθώς υπάρχει διαφορά στον φαινότυπο των απογόνων ανάλογα με το φύλο (τα θηλυκά μπορεί να είναι είτε κόκκινα είτε κίτρινα με κόκκινες κηλίδες, ενώ τα αρσενικά είναι μόνο κίτρινα). Αντίθετα η γενετική θέση η οποία καθορίζει την εμφάνιση ραβδώσεων δίνει τους ίδιους φαινοτύπους και τα δύο φύλα (μαύρες γκρι ή έλλειψη ραβδώσεων



2020 | Μάιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

σε αναλογία 1:1:1). Αυτό μας οδηγεί στο συμπέρασμα πως το συγκεκριμένο χαρακτηριστικό είναι αυτοσωμικό (δεν μπορεί σε φυλοσύνδετο γνώρισμα τα αρσενικά να εμφανίζουν τρεις διαφορετικούς φαινοτύπους). Κατά συνέπεια τα δύο χαρακτηριστικά που μελετάμε βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. Επομένως ισχύει για αυτά ο δεύτερος νόμος Μέντελ.

- Γ2.** Το χρώμα σώματος όπως είπαμε, είναι φυλοσύνδετο χαρακτηριστικό και κληρονομείται με συνεπικρατή τύπο κληρονόμησης καθώς υπάρχουν κίτρινα, κόκκινα και κίτρινα με κόκκινες βούλες άτομα (έκφραση και των δύο χαρακτήρων ταυτόχρονα. Επίσης πρέπει να υπάρχει και θνησιγόνο αλληλόμορφο, καθώς λείπουν απόγονοι (τα αρσενικά είναι μισά σε αριθμό από τα θηλυκά). Το χαρακτηριστικό για την παρουσία ραβδώσεων είναι αυτοσωμικό και εμφανίζει ατελώς επικρατή τύπο κληρονόμησης (υπάρχουν μαύρες γκρι ή καθόλου ραβδώσεις). Θεωρούμε πως οι γκρι ραβδώσεις είναι ενδιάμεσος φαινότυπος μεταξύ των άλλων δύο. Επίσης είναι προφανές πως και εδώ πρέπει να υπάρχει θνησιγόνο αλληλόμορφο καθώς η αναλογία 1:1:1 είναι αλλοιωμένη σε σχέση με την αναμενόμενη 1:2:1.
- Γ3.** Σύμφωνα με τις παραπάνω παραδοχές θα πρέπει να υπάρχουν τρία αλληλόμορφα (πολλαπλά) τα οποία ελέγχουν το χρώμα του σώματος: ένα για το κίτρινο, ένα για το κόκκινο, τα οποία είναι μεταξύ τους συνεπικρατή και επικρατούν έναντι του τρίτου, το οποίο σε ομόζυγη κατάσταση λειτουργεί ως θνησιγόνο. Συμβολίζουμε με X^{K1} το αλληλόμορφο το οποίο καθορίζει το κόκκινο χρώμα, X^{K2} το αλληλόμορφο το οποίο καθορίζει το κίτρινο χρώμα και X^{K3} το υπολειπόμενο θνησιγόνο αλληλόμορφο. Άτομα με γονότυπο $X^{K1}X^{K1}$ ή $X^{K1}X^{K3}$ ή $X^{K1}Y$ έχουν κόκκινο χρώμα σώματος. Αντίστοιχα άτομα με γονότυπους $X^{K2}X^{K2}$ ή $X^{K2}X^{K3}$ ή $X^{K2}Y$ έχουν κίτρινο χρώμα σώματος. Τέλος άτομα με γονότυπο $X^{K1}X^{K2}$ έχουν κίτρινο σώμα με κόκκινες κηλίδες. Επομένως οι γονότυποι των γονέων της συγκεκριμένης διασταύρωσης θα είναι: θηλυκό $X^{K2}X^{K3}$, αρσενικό $X^{K1}Y$.

Όσον αφορά την ύπαρξη ραβδώσεων θα πρέπει να υπάρχουν επίσης τρία αλληλόμορφα, έστω A_1 , A_2 , a_3 . Το αλληλόμορφο A_1 είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση μαύρων ραβδώσεων, το αλληλόμορφο A_2 είναι υπεύθυνο για την έλλειψη ραβδώσεων (μεταξύ τους είναι ατελώς επικρατή) και τέλος το a_3 αλληλόμορφο σε ομόζυγη κατάσταση λειτουργεί ως θνησιγόνο. Οι γονότυποι A_1A_1 και A_1a_3 δίνουν μαύρες ραβδώσεις, οι γονότυποι A_2A_2 και A_2a_3 δεν δίνουν ραβδώσεις, ο γονότυπος A_1A_2 δίνει γκρι ραβδώσεις και τέλος ο γονότυπος a_3a_3



2020 | Μάιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

οδηγεί σε θάνατο τα άτομα που τον φέρουν. Επομένως οι γονείς της δεδομένης διασταύρωσης είναι ετερόζυγοι και έχουν γονότυπους $A_1\alpha_3$ και $A_2\alpha_3$ αντίστοιχα. Συνοψίζοντας και για τα δυο χαρακτηριστικά οι γονότυποι των δύο γονέων είναι:

Θηλυκό: $X^{K^2}X^{K^3}A_1\alpha_3$, αρσενικό: $X^{K^1}Y A_2\alpha_3$.

Παρακάτω δίνεται η διασταύρωση, ο πίνακας Punnett και οι γονοτυπικές και φαινοτυπικές αναλογίες απογόνων:

Διασταύρωση: : $X^{K^2}X^{K^3}A_1\alpha_3 \times X^{K^1}Y A_2\alpha_3$

	$X^{K^2}A_1$	$X^{K^2}\alpha_3$	$X^{K^3}A_1$	$X^{K^3}\alpha_3$
$X^{K^1} A_2$	$X^{K^1}X^{K^2}A_1A_2$	$X^{K^1}X^{K^2}A_2\alpha_3$	$X^{K^1}X^{K^3}A_1A_2$	$X^{K^1}X^{K^3}A_2\alpha_3$
$X^{K^1} \alpha_3$	$X^{K^1}X^{K^2}A_1\alpha_3$	$X^{K^1}X^{K^2}\alpha_3\alpha_3$	$X^{K^1}X^{K^3}A_1\alpha_3$	$X^{K^1}X^{K^3}\alpha_3\alpha_3$
$Y A_2$	$X^{K^2}YA_1A_2$	$X^{K^2}YA_2\alpha_3$	$X^{K^3}YA_1A_2$	$X^{K^3}YA_2\alpha_3$
$Y \alpha_3$	$X^{K^2}YA_1\alpha_3$	$X^{K^2}Y\alpha_3\alpha_3$	$X^{K^3}YA_1\alpha_3$	$X^{K^3}Y\alpha_3\alpha_3$

Τα σκιασμένα κελιά αντιστοιχούν στους απογόνους οι οποίοι δεν επιβιώνουν.

Γονότυποι και φαινότυποι ζωντανών απογόνων:

Θηλυκά:

$X^{K^1}X^{K^2}A_1A_2$ κίτρινο σώμα με κόκκινες κηλίδες γκρι ραβδώσεις

$X^{K^1}X^{K^2}A_2\alpha_3$ κίτρινο σώμα με κόκκινες κηλίδες χωρίς ραβδώσεις

$X^{K^1}X^{K^3}A_1A_2$ κόκκινο σώμα γκρι ραβδώσεις

$X^{K^1}X^{K^3}A_2\alpha_3$ κόκκινο σώμα χωρίς ραβδώσεις

$X^{K^1}X^{K^2}A_1\alpha_3$ κίτρινο σώμα με κόκκινες κηλίδες μαύρες ραβδώσεις

$X^{K^1}X^{K^3}A_1\alpha_3$ κόκκινο σώμα μαύρες ραβδώσεις

Αρσενικά:

$X^{K^2}YA_1A_2$ κίτρινο σώμα γκρι ραβδώσεις

$X^{K^2}YA_2\alpha_3$ κίτρινο σώμα χωρίς ραβδώσεις

$X^{K^2}YA_1\alpha_3$ κίτρινο σώμα μαύρες ραβδώσεις



2020 | Μάιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

Όλοι οι απόγονοι βρίσκονται σε ίσες αναλογίες μεταξύ τους, αποτέλεσμα το οποίο συμφωνεί με τα δεδομένα της εκφώνησης, κατά συνέπεια η υπόθεσή μας είναι δεκτή.

Όσον αφορά το χαρακτηριστικό των ραβδώσεων, θεωρητικά υπάρχει μία ακόμη περίπτωση, επίσης με 3 αλληλόμορφα εκ των οποίων τα 2 να λειτουργούν ως θνησιγόνα και σε ετερόζυγη κατάσταση με το τρίτο και φυσιολογικό αλληλόμορφο να δίνουν διαφορετικούς φαινοτύπους: Έστω λοιπόν A_1 το φυσιολογικό αλληλόμορφο και α_2, α_3 τα δυο θνησιγόνα. Ο γονότυπος A_1A_1 δίνει γκρι ραβδώσεις, ο γονότυπος $A_1\alpha_2$ μαύρες και ο γονότυπος $A_1\alpha_3$ δεν δίνει ραβδώσεις. Οι γονότυποι $\alpha_2\alpha_2, \alpha_3\alpha_3$ και $\alpha_2\alpha_3$ οδηγούν σε θάνατο. Σύμφωνα με την εκφώνηση οι δυο γονείς έχουν μαύρες ραβδώσεις το θηλυκό και καθόλου ραβδώσεις το αρσενικό. Επομένως οι γονότυποί τους είναι (και για τα δύο χαρακτηριστικά):

$X^{K^2}X^{K^3}A_1\alpha_2 \times X^{K^1}Y A_1\alpha_3$.

Επομένως η αντίστοιχη διασταύρωση είναι:

Διασταύρωση: : $X^{K^2}X^{K^3}A_1\alpha_2 \times X^{K^1}Y A_1\alpha_3$

	$X^{K^2}A_1$	$X^{K^2}\alpha_2$	$X^{K^3}A_1$	$X^{K^3}\alpha_2$
$X^{K^1}A_1$	$X^{K^1}X^{K^2}A_1A_1$	$X^{K^1}X^{K^2}A_1\alpha_2$	$X^{K^1}X^{K^3}A_1A_1$	$X^{K^1}X^{K^3}A_1\alpha_2$
$X^{K^1}\alpha_3$	$X^{K^1}X^{K^2}A_1\alpha_3$	$X^{K^1}X^{K^2}\alpha_2\alpha_3$	$X^{K^1}X^{K^3}A_1\alpha_3$	$X^{K^1}X^{K^3}\alpha_2\alpha_3$
$Y A_1$	$X^{K^2}YA_1A_1$	$X^{K^2}YA_2\alpha_2$	$X^{K^3}YA_1A_1$	$X^{K^3}YA_1\alpha_2$
$Y \alpha_3$	$X^{K^2}YA_1\alpha_3$	$X^{K^2}Y\alpha_2\alpha_3$	$X^{K^3}YA_1\alpha_3$	$X^{K^3}Y\alpha_2\alpha_3$

Τα σκιασμένα κελιά αντιστοιχούν στους απογόνους οι οποίοι δεν επιβιώνουν.

Οι φαινότυποι των ζωντανών απογόνων είναι οι ακόλουθοι:

Θηλυκά:

$X^{K^1}X^{K^2}A_1A_1$ κίτρινο σώμα με κόκκινες κηλίδες γκρι ραβδώσεις

$X^{K^1}X^{K^2}A_1\alpha_2$ κίτρινο σώμα με κόκκινες κηλίδες μαύρες ραβδώσεις

$X^{K^1}X^{K^3}A_1A_1$ κόκκινο σώμα γκρι ραβδώσεις

$X^{K^1}X^{K^3}A_1\alpha_2$ κόκκινο σώμα μαύρες ραβδώσεις

$X^{K^1}X^{K^2}A_1\alpha_3$ κίτρινο σώμα με κόκκινες κηλίδες χωρίς ραβδώσεις

$X^{K^1}X^{K^3}A_1\alpha_3$ κόκκινο σώμα χωρίς ραβδώσεις



2020 | Μάιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

Αρσενικά:

X^{K2}YA₁A₁ κίτρινο σώμα γκρι ραβδώσεις

X^{K2}YA₁α₂ κίτρινο σώμα μαύρες ραβδώσεις

X^{K2}YA₁α₃ κίτρινο σώμα χωρίς ραβδώσεις

Και σε αυτή την περίπτωση τα αποτελέσματα της διασταύρωσης είναι όμοια με τα δεδομένα, οπότε η υπόθεση είναι αποδεκτή.

- Γ4.** Τα διαγονιδιακά πρόβατα της εκφώνησης είναι 1^{ης} γενιάς επομένως θα φέρουν από ένα αντίγραφο του ανθρώπινου γονιδίου στο γενετικό τους υλικό. Έστω X^{VIII} το γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί τον παράγοντα πήξης VIII και A1 το γονίδιο το οποίο είναι υπεύθυνο για την παραγωγή της A1 αντιθρυψίνης. Επομένως X^{VIII}Y-- ο γονότυπος του αρσενικού προβάτου και X·X·A1- ο γονότυπος του θηλυκού προβάτου. Συνεπώς η μεταξύ τους διασταύρωση είναι η ακόλουθη:

Διασταύρωση: **X·X·A1- × X^{VIII}Y--**

Τα σύμβολα - υποδηλώνουν την έλλειψη του αντίστοιχου γονιδίου.

	X·A1	X--
X^{VIII}-	X^{VIII}X·A1-	X^{VIII}X--
Y-	X·YA1-	X·Y--

Από την παραπάνω διασταύρωση προκύπτει πως οι μισοί θηλυκοί απόγονοι θα φέρουν και τα δύο ανθρώπινα γονίδια (από ένα αντίγραφο) και οι άλλοι μισοί θα έχουν ένα αντίγραφο του γονιδίου το οποίο παράγει τον παράγοντα πήξης VIII. Οι μισοί αρσενικοί απόγονοι θα έχουν ένα αντίγραφο του γονιδίου της A1 αντιθρυψίνης και οι άλλοι μισοί δεν θα έχουν κανένα ξένο γονίδιο.



2020 | Μάιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

ΘΕΜΑ Δ

- Δ1.** Από τα δεδομένα της εκφώνησης προκύπτει πως πληροφορία για την σύνθεση πενταπεπτιδίου υπάρχει στην 1^η αλυσίδα (φορά ανάγνωσης από αριστερά προς τα δεξιά) και πληροφορία για την σύνθεση επταπεπτιδίου υπάρχει στην δεύτερη αλυσίδα (φορά ανάγνωσης από δεξιά προς τα αριστερά):

TAGGCCTCGGAATGAATTCTTAATGCCCAAATGGATGTAACATACAAATTGTCCGGAGAATTCTTA
ATCCGGAGCCTTACTTAAGAATTACGGGTTTACCTACATTGTATGTTAACAGGCCTCTTAAGAAT

Οι αλληλουχίες οι οποίες είναι υπεύθυνες για την κωδικοποίηση των δύο ολιγοπεπτιδίων φαίνονται με έντονους χαρακτήρες και υπογραμμισμένες.

Επομένως η κωδική αλυσίδα η οποία περιέχει την πληροφορία για το πενταπεπτίδιο είναι η 1^η και έχει προσανατολισμό 5' αριστερά και 3' δεξιά. Αντίστοιχα η κωδική αλυσίδα για την σύνθεση του επταπεπτιδίου είναι η δεύτερη και έχει προσανατολισμό άκρων 3' αριστερά και 5' δεξιά. Στην 1η αλυσίδα το τρίτο κωδικόνιο είναι το AAA το οποίο όπως προκύπτει από τον γενετικό κώδικα αντιστοιχεί στο αμινοξύ λυσίνη, ενώ στην 2η αλυσίδα το πέμπτο κωδικόνιο είναι το TTT, επομένως σε αυτό αντιστοιχεί το αντικωδικόνιο AAA. Τα παραπάνω προκύπτουν με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας και αντιπαράλληλης καθώς και από τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα (τριαδικός, συνεχής μη επικαλυπτόμενος κ.τ.λ.).

Η συγκεκριμένη αλληλουχία έχει απομονωθεί από μιτοχόνδρια ανώτερου ευκαρυωτικού οργανισμού, επομένως προέρχεται από δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA (τα μιτοχόνδρια των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών περιέχουν κυκλικά μόρια DNA).

Με χρήση του γενετικού κώδικα ο οποίος μας δίνεται και έχοντας κατά νου τα προαναφερθέντα χαρακτηριστικά του, προκύπτουν οι ακόλουθες αλληλουχίες για τα δύο ολιγοπεπτίδια:

Πενταπεπτίδιο: NH₂ – μεθειονίνη – προλίνη – λυσίνη – τρυπτοφάνη – μεθειονίνη – COOH.

Επταπεπτίδιο: NH₂ – μεθειονίνη – λευκίνη – ιστιδίνη – προλίνη – φαινυλαλανίνη – γλυκίνη – ιστιδίνη – COOH.



2020 | Μάιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

Δ2. Η αλληλουχία φαίνεται παρακάτω, με υπογραμμισμένες ή σημειωμένες με έντονους χαρακτήρες τις αλληλουχίες αναγνώρισης των πέντε ενδονουκλεασών:

5TAGGCCTCGGAATGAATTCTTAATGCCCAAATGGATGTAACATACAATTG**TCCGGAGAA**TTCTTA3
3ATCCGGAGCCTTA CTTAAGAATTACGGGTTTACCTACATTGTATGTTA**ACAGGCCTCTTAAGAAT5**

Συγκεκριμένα διαβάζοντας από αριστερά προς τα δεξιά συναντάμε:

Πρώτη κατά σειρά την αλληλουχία αναγνώρισης της ενδονουκλεάσης A (5ACCGGT), ακολουθεί η αλληλουχία αναγνώρισης της ενδονουκλεάσης Γ (CGGAAT) και μετά η αλληλουχία αναγνώρισης της EcoRI (GAATTC). Στην συνέχεια υπάρχει η πληροφορία για τη σύνθεση των δύο ολιγοπεπτιδίων και κατόπιν συναντάμε: Την αλληλουχία αναγνώρισης της ενδονουκλεάσης Δ (5CAATTG), ακολουθεί η αλληλουχία αναγνώρισης της ενδονουκλεάσης Β (TCCGGA) και τέλος λίγο πριν το πέρας της αλληλουχίας συναντάμε την αλληλουχία αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης EcoRI (5GAATTC).

Παρατηρούμε πως καμία από τις αλληλουχίες αναγνώρισης δεν επηρεάζει τα πλαίσια ανάγνωσης των δύο γονιδίων που υπάρχουν στην αλληλουχία.

Ι) Για μπορέσει το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο να παράξει το πενταπεπτίδιο μόνο, θα πρέπει η δεδομένη αλληλουχία να ενσωματωθεί στο πλασμίδιο με τέτοιο τρόπο ώστε το 5' άκρο της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου του πενταπεπτιδίου να βρίσκεται προς την θέση του υποκινητή που υπάρχει (βλέπε χάρτη πλασμιδίου). Επομένως θα πρέπει να επιδράσουμε στο πλασμίδιο και στην αλληλουχία με την ενδονουκλεάση **A** (αναγνωρίζει και κόβει την αλληλουχία πριν από το 5' άκρο του αντίστοιχου πλαισίου ανάγνωσης, και στο πλασμίδιο αναγνωρίζει και κόβει πλησιέστερα από κάθε άλλη προς την θέση του υποκινητή. Ως δεύτερη ενδονουκλεάση μπορούμε να χρησιμοποιήσουμε είτε την ενδονουκλεάση **B**, είτε την ενδονουκλεάση **Δ**. Και στις δύο περιπτώσεις θα υπάρξει ενσωμάτωση με τον επιθυμητό προσανατολισμό, οπότε και θα παραχθεί το πενταπεπτίδιο, το οποίο είναι και ο στόχος μας.



2020 | Μάιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

II) Για να μπορέσουμε να παράξουμε το επταπεπτίδιο θα πρέπει η ενσωμάτωση να γίνει με αντίθετο προσανατολισμό σε σχέση με την πρώτη περίπτωση. Έτσι τώρα οι ενδονουκλεάσες οι οποίες θα πρέπει να χρησιμοποιήσουμε είναι: Η ενδονουκλεάση **Γ**, η οποία αναγνωρίζει και κόβει το πλασμίδιο στην πιο απομακρυσμένη θέση σε σχέση με τον υποκινητή και την αλληλουχία μετά το τέλος του πλαισίου ανάγνωσης του επταπεπτιδίου, και ως δεύτερη ενδονουκλεάση είτε την **B** είτε την **Δ** (και οι δύο θα ενσωματώσουν την αλληλουχία με τον επιθυμητό προσανατολισμό).

III) Για να μπορέσουμε να παράξουμε από τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια και τα δύο πεπτιδικά προϊόντα θα πρέπει η ενσωμάτωση να γίνει με δύο δυνατούς (αντίθετους μεταξύ τους) προσανατολισμούς. Για αυτόν το σκοπό η μόνη κατάλληλη ενδονουκλεάση είναι η EcoRI η οποία αναγνωρίζει και κόβει την αλληλουχία των γονιδίων εκατέρωθεν των δύο πλαισίων ανάγνωσης. Έτσι η αλληλουχία θα ενσωματωθεί με δύο διαφορετικούς προσανατολισμούς και θα μπορέσουν να παραχθούν και τα δύο πεπτιδικά προϊόντα.

Δ3. Όταν συμβαίνει μια αναστροφή αλληλουχίας, για να μπορέσει το ανεστραμμένο τμήμα να επανασυνδεθεί, θα πρέπει να είναι συμβατοί οι προσανατολισμοί των άκρων των τμημάτων που θα ενωθούν (5' άκρο συνδέεται μόνο με 3' άκρο). Επομένως το συγκεκριμένο τμήμα πρέπει να υποστεί περιστροφή 180 μοιρών (όχι μόνο αριστερά δεξιά, αλλά και το πάνω κάτω. Επομένως η αρχική αλληλουχία:

```
5TAGGCCTCGGAATGAATTCTTAATGCCCAAATGGATGTAACATACAATTGTCCGGAGAATTCTTA  
3ATCCGGAGCCTTACTTAAGAATTACGGGTTTACCTACATTGTATGTTAACAGGCCTCTTAAGAAT
```

Μετά την αναστροφή μετατρέπεται σε αυτήν που δίνεται παρακάτω:

```
5TAGGCCTCGGAATGAATTCATGTTACATCCATTTGGGCATTAAACAATTGTCCGGAGAATTCTTA  
3ATCCGGAGCCTTACTTAAGTACAATGTAGGTAACCCGTAATTTGTTAACAGGCCTCTTAAGAAT
```

Όπως εύκολα φαίνεται, η μετατροπή επηρεάζει και τα δύο πλαίσια ανάγνωσης. Η αλληλουχία η οποία κωδικοποιεί το πενταπεπτίδιο μεταφέρεται ακέραιη στην 2^η αλυσίδα και αντίστοιχα η αλληλουχία η οποία αντιστοιχεί στην κωδικοποίηση του επταπεπτιδίου μεταφέρεται ακέραιη στην 1^η αλυσίδα. Κατά συνέπεια, αν



2020 | Μάιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

θεωρήσουμε πως η αλλοιωμένη αλληλουχία ενσωματώνεται με την επιλογή των ενδονουκλεασών την οποία έχουμε περιγράψει στο προηγούμενο ερώτημα, η παραγωγή των δύο πεπτιδίων θα γίνει αντίστροφα. Συγκεκριμένα στην περίπτωση χρήσης των ενδονουκλεασών **A** και **B** ή **Δ**, θα παραχθεί το επταπεπτίδιο (η πληροφορία για την σύνθεση του οποίου έχει μεταφερθεί από την 2^η στην 1^η αλυσίδα) αντί για το πενταπεπτίδιο. Αντίστοιχα, με χρήση των ενδονουκλεασών **Γ** και **B** ή **Δ**, θα παραχθεί το πενταπεπτίδιο αντί του επταπεπτιδίου (για τους ίδιους ακριβώς λόγους). Τέλος με χρήση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης EcoRI θα μπορέσουν να παραχθούν και τα δύο ολογοπεπτίδια, καθώς δεν έχει επηρεαστεί το πλαίσιο ανάγνωσης σε κανένα από αυτά. Όλα τα παραπάνω ισχύουν με την προϋπόθεση πως δεν αλλοιώνονται οι 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές των δυο γονιδίων, οι οποίες επηρεάζουν την έκφραση αυτών. Επίσης θεωρούμε δεδομένο πως ο υποκινητής του πλασμιδίου είναι πλήρως λειτουργικός και συνεργάζεται με τον συνδυασμό μεταγραφικών παραγόντων που υπάρχει στο βακτηριακό κύτταρο ξενιστή.

- Δ4.** Είναι γνωστό πως η μέθοδος της υβριδοποίησης χρησιμοποιείται για τον προσδιορισμό διαφόρων γενετικών ασθενειών (κυρίως χρωμοσωμικών ανωμαλιών).

Τα δεδομένα του ερωτήματος είναι τα ακόλουθα:

Τέσσερα άτομα (A, B, Γ, Δ) εμφανίζουν τις ακόλουθες διαταραχές (οι ασθένειες δίνονται με τυχαία σειρά):

- Σπάνια τρισωμία φυλετικού χρωμοσώματος και μερική αχρωματοψία
- Βιώσιμη μονοσωμία
- Μη φυσιολογική αντίληψη χρωμάτων και διανοητική καθυστέρηση
- Απόλυτα υγιές άτομο

Προκειμένου να προσδιορίσουμε με ακρίβεια τις γενετικές ανωμαλίες κάθε ατόμου απομονώθηκε γενετικό υλικό και από τα τέσσερα άτομα (από κύτταρα στην αρχή της μεσόφασης) και ακολούθησε υβριδοποίηση με τους προαναφερθέντες ανιχνευτές. Τα αποτελέσματα της παραπάνω διαδικασίας εμφανίζονται στον πίνακα που ακολουθεί:



2020 | Μάιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

ΑΝΙΧΝΕΥΤΗΣ	A	B	Γ	Δ
Y21	-	-	2	1
XX1	2	1	1	1
5q-	2	2	2	1
Xdal	2	1	-	-

Όλα τα κύτταρα τα οποία χρησιμοποιήθηκαν για την απομόνωση γενετικού υλικού βρίσκονται στην αρχή της μεσόφασης, επομένως δεν έχει συμβεί ακόμη ο διπλασιασμός του γενετικού υλικού. Από τη μελέτη των δεδομένων του πίνακα, ο οποίος παρουσιάζει τα αποτελέσματα των υβριδοποιήσεων προκύπτουν τα ακόλουθα συμπεράσματα:

Το άτομο A έχει δύο θέσεις υβριδοποίησης για το κεντρομερίδιο του X χρωμοσώματος και δύο φυσιολογικά αλληλόμορφα για την αντίληψη χρωμάτων. Επίσης έχει δύο θέσεις υβριδοποίησης για την περιοχή του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 5, έλλειψη του οποίου οδηγεί στο γνωστό σύνδρομο cri du chat. Κατά συνέπεια πρόκειται για το απόλυτα υγιές άτομο το οποίο είναι θηλυκού φύλου (ύπαρξη 2 X χρωμοσωμάτων και έλλειψη Y).

Το άτομο B εμφανίζει μια θέση υβριδοποίησης για το κεντρομερίδιο του X χρωμοσώματος, καμία θέση υβριδοποίησης για Y χρωμόσωμα, μια θέση υβριδοποίησης για το αλληλόμορφο φυσιολογικής αντίληψης χρωμάτων και δύο θέσεις υβριδοποίησης για το τμήμα του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 5. Επομένως πρόκειται για θηλυκό άτομο το οποίο εμφανίζει σύνδρομο Turner (μοναδική βιώσιμη μονοσωμία στον άνθρωπο).

Το άτομο Γ εμφανίζει δύο θέσεις υβριδοποίησης για το Y χρωμόσωμα, μία θέση υβριδοποίησης για το κεντρομερίδιο του X χρωμοσώματος, μία θέση υβριδοποίησης για το αλληλόμορφο της φυσιολογικής αντίληψης χρωμάτων και δυο θέσεις υβριδοποίησης για το μικρό βραχίονα του χρωμοσώματος 5. Το συγκεκριμένο άτομο είναι αρσενικό, αλλά έχει ένα επιπλέον Y χρωμόσωμα (σπάνια τρισωμία φυλετικών χρωμοσωμάτων).

Τέλος το άτομο Δ εμφανίζει μία θέση υβριδοποίησης για το Y χρωμόσωμα, μία θέση υβριδοποίησης για το κεντρομερίδιο του X χρωμοσώματος, δεν έχει αλληλόμορφο για φυσιολογική αντίληψη χρωμάτων και έχει μόνο μία θέση υβριδοποίησης για τον μικρό βραχίονα του χρωμοσώματος 5 (έχει έλλειψη του αντιστοίχου τμήματος στο ένα από τα δύο συγκεκριμένα χρωμοσώματα).



2020 | Μάιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

Επομένως το συγκεκριμένο άτομο είναι αρσενικό με μερική αχρωματοψία και σύνδρομο cri du chat το οποίο και προκαλεί μεταξύ άλλων και διανοητική καθυστέρηση.

ΕΙΝΑΣΤΕ ΜΕΣΑ