



2023 | Απρίλιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

## ΒΙΟΛΟΓΙΑ

Γ' Γενικού Λυκείου

Σπουδών Υγείας

Μ. Δευτέρα 10 Απριλίου 2023 | Διάρκεια Εξέτασης: 3 ώρες

## ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

### ΘΕΜΑ Α

- A1. ii
- A2. iv
- A3. i
- A4. iv
- A5. iii

### ΘΕΜΑ Β

- B1. i.** Ο πυρήνας περιβάλλεται από τον πυρηνικό φάκελο ή πυρηνική μεμβράνη, που αποτελείται από δύο στοιχειώδεις μεμβράνες, μια εσωτερική και μια εξωτερική. Η παρατήρηση του πυρηνικού φακέλου με το ηλεκτρονικό μικροσκόπιο δείχνει ότι κατά διαστήματα παρουσιάζει πόρους, που σχηματίζονται από τη συνένωση της εσωτερικής με την εξωτερική μεμβράνη. Οι πυρηνικοί πόροι παίζουν σημαντικό ρόλο στην επικοινωνία του πυρήνα με το κυταρόπλασμα, γιατί ελέγχουν τα μακρομόρια που ανταλλάσσονται μεταξύ τους.



## 2023 | Απρίλιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

- ii. Στα ανώτερα φυτικά κύτταρα, από το τέλος της ανάφασης, στην περιοχή του ισημερινού επιπέδου αρχίζει να δημιουργείται από μικροσωληνίσκους ένα πλέγμα, ο φραγμοπλάστης. Από το φραγμοπλάστη θα προκύψουν τα κυτταρικά τοιχώματα των δύο θυγατρικών κυττάρων.
- B2.** Ο καρυότυπος κατασκευάζεται από κύτταρα στη φάση της μετάφασης. Ο αριθμός των χρωμοσωμάτων δεν αλλάζει άρα στην αρχή της μεσόφασης υπάρχουν 22 χρωμοσώματα που αντιστοιχούν σε 22 μόρια DNA. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες παράγονται από βακτήρια και ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι να τα προστατεύουν από την εισβολή «ξένου» DNA. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA και δημιουργούν μονόκλινα άκρα. Εάν υποθέσουμε λοιπόν ότι ανεξάρτητα από τον αριθμό των φορών που θα κόψει η ενδονουκλεάση ένα γραμμικό μόριο DNA, ο αριθμός των θραυσμάτων που θα προκύψουν είναι όσες οι θέσεις αναγνώρισης συν ένα, τότε θα προκύψουν συνολικά 6020 θραύσματα συν 2 μη κομμένα μόρια DNA των φυλετικών χρωμοσωμάτων. Τα «ακραία» τμήματα έχουν μόνο στη μία πλευρά τους μονόκλινα άκρα, οπότε δεν είναι κατάλληλα για ανασυνδυασμό. Άρα τα κατάλληλα για ανασυνδυασμό είναι:  $6020 - 2 * 20 = 5980$ .
- B3.** Περισσότερες από 4.000 ασθένειες οφείλονται σε γονιδιακές μεταλλάξεις και πολλές από αυτές εμφανίζονται στις μεγάλες ηλικίες. Μερικές οφείλονται σε ένα μόνο γονίδιο, άλλες σε αλληλεπίδραση δύο ή περισσότερων γονιδίων και ακόμη περισσότερες σε συνδυασμό γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων όπως η ακτινοβολία και οι χημικές ουσίες. Όλες σχεδόν οι γενετικές ασθένειες προκαλούν δυσμορφίες, το 80% όλων διανοητική καθυστέρηση και το ένα πέμπτο από αυτές θάνατο στην παιδική ηλικία.
- B4.** Οι φυτικοί οργανισμοί μπορούν να αναπαράγονται:
- Με βλαστική αναπαραγωγή με παραφυάδες, οφθαλμούς κλπ (μέσω μίτωσης)
  - Με αυτογονιμοποίηση, όπου η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους πέφτει στον ύπερο του ίδιου άνθους



## 2023 | Απρίλιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

- iii. Με τεχνητή γονιμοποίηση, όπου η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους μπορεί να μεταφερθεί με ειδικό εργαλείο στον ύπερο του επιθυμητού άνθους.
- B5.** Η αύξηση της γενετικής ποικιλομορφίας στους πληθυσμούς των ευκαρυωτικών οργανισμών μπορεί να επιτευχθεί με πολλούς τρόπους:
- Με μεταλλάξεις
  - Με επιχιασμό, κατά τη 1<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση των γαμετών
  - Με την τυχειότητα κατά τον συνδυασμό των γαμετών στη διαδικασία της γονιμοποίησης
  - Με τον ανεξάρτητο συνδυασμό των χρωμοσωμάτων, κατά τη 1<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση των γαμετών
  - Με την εισαγωγή επιθυμητών γονιδίων σε φυτά και ζώα (διαγονιδιακοί οργανισμοί).

### ΘΕΜΑ Γ

- Γ1.** i. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι μία ασθένεια που οφείλεται σε μετάλλαξη (αντικατάσταση βάσης) στο γονίδιο που κωδικοποιεί την β-αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης A. Η μετάλλαξη αλλάζει τη μορφή των ερυθροκυττάρων σε δρεπανοκύτταρα. Τα δρεπανοκύτταρα εμποδίζουν τη φυσιολογική κυκλοφορία του αίματος στα τριχοειδή αγγεία δημιουργώντας προβλήματα σε διάφορα όργανα όπως στο σπλήνα και τους πνεύμονες. Τα δρεπανοκύτταρα καταστρέφονται ταχύτερα από τα φυσιολογικά με συνέπεια την εμφάνιση συμπτωμάτων αναιμίας.

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι μία ασθένεια που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι ομόζυγοι για το μεταλλαγμένο γονίδιο που συμβολίζεται με β<sup>s</sup>. Τα άτομα αυτά παράγουν μόνο HbS, και καθόλου HbA. Τα ετερόζυγα άτομα (φορείς) έχουν ένα φυσιολογικό B γονίδιο και ένα μεταλλαγμένο και δεν εμφανίζουν τα συμπτώματα της ασθένειας.



## 2023 | Απρίλιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

Τα μεγάλα αδέρφια των Γιώργη και Εβελίνα έχουν γονότυπο  $\beta^s\beta^s$  αφού ασθενούν, οπότε και οι υγιείς γονείς τους (αφού δίνουν ασθενή απόγονο) θα έχουν γονότυπο  $B\beta^s$ . Από τη διασταύρωση των γονιών τους:

$$\begin{array}{ccc} B\beta^s & \times & B\beta^s \\ \text{γαμέτες: } B, \beta^s & & B, \beta^s \end{array}$$

Γονοτυπική αναλογία:  $1BB : 2B\beta^s : 1\beta^s\beta^s$

Φαινοτυπική αναλογία: 3 υγιής : 1 ασθενής

Από την παραπάνω διασταύρωση παρατηρούμε ότι η πιθανότητα για τον Γιώργη και την Εβελίνα να έχουν και εκείνοι γονότυπο  $B\beta^s$  είναι  $2/3$  για τον καθένα (αφού είναι υγιείς και αποκλείεται η πιθανότητα να έχουν γονότυπο  $\beta^s\beta^s$ ) και μάλιστα είναι και η μοναδική περίπτωση που θα μπορούσε να δώσει ασθενή απόγονο.

Οπότε, η συνολική πιθανότητα για τον Γιώργη και την Εβελίνα να αποκτήσουν ασθενή απόγονο είναι:

$$\frac{2}{3} \times \frac{2}{3} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{9}$$

\* όπου  $2/3$  η πιθανότητα για κάθε γονιό να έχει γονότυπο  $B\beta^s$  και  $1/4$  η πιθανότητα να δώσουν απόγονο ασθενή.

- ii. Η γονιδιακή θεραπεία, στηρίζεται στη τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA, και έχει ως στόχο την υποκατάσταση της γενετικής βλάβης εισάγοντας στους ασθενείς φυσιολογικά αλληλόμορφα του μεταλλαγμένου γονιδίου. Η γενετική τροποποίηση των κυττάρων του αιμοποιητικού συστήματος και η ανάπτυξη τους σε κυτταροκαλλιέργειες είναι εφικτή, οπότε καταλαβαίνουμε ότι πραγματοποίησαν ex vivo γονιδιακή θεραπεία (τροποποίηση εκτός του οργανισμού). Απαραίτητη προϋπόθεση για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας είναι, εκτός από την κλωνοποίηση του υπεύθυνου γονιδίου και τον προσδιορισμό των κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη από την ασθένεια, να κληρονομείται η ασθένεια με υπολειπόμενο τρόπο (όπως η δρεπανοκυτταρική αναιμία).



iii. Ένα από τα μειονεκτήματα της γονιδιακής θεραπείας είναι ότι δε μεταβάλλει το γονότυπο των ατόμων, αφού η αλλαγή αφορά σωματικά κύτταρα (συγκεκριμένου κυτταρικού τύπου). Επομένως, ο γονότυπος του Νίκου παραμένει  $\beta^s\beta^s$ .

Η  $\beta$ -θαλασσαιμία είναι μια ασθένεια που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο και οφείλεται, όπως και η δρεπανοκυτταρική αναιμία, σε μεταλλάξεις στο  $\beta$ -γονίδιο των αιμοσφαιρινών. Ο φορέας της  $\beta$ -θαλασσαιμίας έχει γονότυπο  $B\beta$  και εμφανίζει ήπια αναιμία με αυξημένα επίπεδα  $HbA_2$  (διαγνωστικός δείκτης).

$\beta^s\beta^s$  x  $B\beta$   
γαμέτες:  $\beta^s$  B,  $\beta$

Γονοτυπική αναλογία: 1  $B\beta^s$  : 1  $\beta\beta^s$

Φαινοτυπική αναλογία: 1 υγής : 1 ασθενής

Από τη διασταύρωση παρατηρούμε ότι υπάρχει 50% πιθανότητα να δώσουν ασθενή απόγονο ( $\beta\beta^s$ ).

- Γ2.** i. Παρατηρώντας το γενεαλογικό δέντρο εξάγουμε το συμπέρασμα ότι η αχονδροπλασία οφείλεται σε επικρατές αλληλόμορφο, αφού οι ασθενείς γονείς  $I_1$  και  $I_2$  αποκτούν δύο παιδιά με την ασθένεια καθώς και οι γονείς  $II_2$  (ασθενής πατέρα) και  $II_3$  (φυσιολογική μητέρα) αποκτούν γιο ασθενή.

Θα μπορούσατε να αναφέρετε ότι απορρίπτεται η περίπτωση της αυτοσωμικής υπολειπόμενης και φυλοσύνδετης υπολειπόμενης κληρονομικότητας, διότι από ασθενείς γονείς  $I_1$  και  $I_2$  δε μπορεί να προκύψει απόγονος φυσιολογικός ( $II_1$ ).

Επίσης, απορρίπτεται η περίπτωση της φυλοσύνδετης επικρατούς κληρονομικότητας, μιας και στη δεύτερη γενιά είναι αδύνατο από ασθενή πατέρα ( $I_2$ ) και υγιή μητέρα ( $II_3$ ) να προκύψει αρσενικός απόγονος με την ασθένεια ( $III_1$ ).



## 2023 | Απρίλιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

Από τα παραπάνω καταλαβαίνουμε ότι ο τρόπος κληρονομής της αχονδροπλασίας είναι αυτοσωμικός επικρατής και συγκεκριμένα, αν συμβολίσουμε με  $A$  το παθολογικό αλληλόμορφο και με  $a$  το φυσιολογικό αλληλόμορφο, οι γονότυποι των ατόμων που περιγράφονται στο γενεαλογικό δέντρο είναι:

Γενιά I:  $I_1 \rightarrow Aa, I_2 \rightarrow Aa$

Γενιά II:  $I_1 \rightarrow aa, I_2 \rightarrow AA$  ή  $Aa, I_3 \rightarrow aa$

Γενιά III:  $III_3 \rightarrow Aa$

ii. Τα βήματα που απαιτούνται για την παραγωγή μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης ανθρώπινης προέλευσης, άρα και της αυξητικής ορμόνης, από ένα διαγονιδιακό ζώο είναι τα παρακάτω:

- ✓ Απομόνωση του ανθρώπινου γονιδίου που κωδικοποιεί την αυξητική ορμόνη.
- ✓ Μικροέγχυση του γονιδίου σε χρωμόσωμα του πυρήνα ενός γονιμοποιημένου στο εργαστήριο ωαρίου του ζώου.
- ✓ Τοποθέτηση του γενετικά τροποποιημένου ζυγωτού στη μήτρα ενήλικου ζώου για κυφορία.
- ✓ Γέννηση του διαγονιδιακού ζώου.
- ✓ Διασταυρώσεις με σκοπό να περάσει η τροποποιημένη γενετική πληροφορία στους απογόνους.
- ✓ Παραγωγή, απομόνωση και καθαρισμός της φαρμακευτικής πρωτεΐνης.

Η αχονδροπλασία θα μπορούσε να διαγνωσθεί με ασφάλεια με μοριακή διάγνωση, δηλαδή με ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA για το συγκεκριμένο γονίδιο που μελετάμε. Για την επίτευξη της απαραίτητη κρίνεται η συλλογή εμβρυικών κυττάρων είτε με αμνιοπαρακέντηση (12<sup>η</sup>-16<sup>η</sup> εβδομάδα) είτε με τη λήψη χοριακών λαχνών (9<sup>η</sup>-12<sup>η</sup> εβδομάδα).

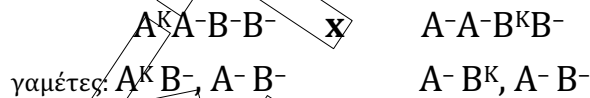


iii. Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό υλικό τους με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος. Υπάρχουν αρκετές μέθοδοι, οι οποίες μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την είσοδο του «ξένου» DNA στα κύτταρα ενός ζώου. Η σημαντικότερη από αυτές είναι η μικροέγχυση.

Στη μέθοδο αυτή χρησιμοποιούνται ωάρια του ζώου που έχουν γονιμοποιηθεί στο εργαστήριο. Σε αυτά γίνεται εισαγωγή του ξένου DNA με ειδική μικροβελόνα. Το ξένο γενετικό υλικό ενσωματώνεται συνήθως σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζυγωτού. Στα δεδομένα του ερωτήματος δεν αναφέρεται που έγινε η εισαγωγή οπότε διακρίνουμε περιπτώσεις.

**α' περίπτωση** (έστω ότι η εισαγωγή έγινε και στους δύο οργανισμούς σε διαφορετικό αυτοσωμικό χρωμόσωμα)

Ορίζουμε το γονίδιο της αυξητικής ορμόνης με K και τα διαφορετικά αυτοσωμικά χρωμοσώματα με A και B.



Γονοτυπική αναλογία:  $1 A^K A^- B^- B^K : 1 A^K A^- B^- B^- : 1 A^- A^- B^- B^- : 1 A^- A^- B^- B^K$

Φαινοτυπική αναλογία: 3 διαγονιδιακό : 1 μη διαγονιδιακό

Συνεπώς υπάρχει πιθανότητα να προκύψει αγελάδα που να παράγει στο γάλα της την αυξητική ορμόνη.

$$\frac{3}{4} \times \frac{1}{2} = \frac{3}{8}$$

**β' περίπτωση** (έστω ότι η εισαγωγή έγινε στον ταύρο σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα και στην αγελάδα σε φυλετικό χρωμόσωμα)



2023 | Απρίλιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

Ορίζουμε το γονίδιο της αυξητικής ορμόνης με K και το αυτοσωμικό χρωμόσωμα με A.

$$\begin{array}{l}
 A^k A-X-Y \quad \times \quad A-A-X^k X^- \\
 \text{γαμέτες: } A^k X^-, A-X^-, A^k Y, A-Y \quad A-X^k, A-X^-
 \end{array}$$

Γονοτυπική αναλογία: 1  $A^k A-X-X^k$  : 1  $A^k A-X^k X^-$  : 1  $A-A-X-X^-$  : 1  $A-A-X-X^k$   
 1  $A^k A-X^k Y$  : 1  $A^k A-X-Y$  : 1  $A-A-X^k Y$  : 1  $A-A-X-Y$

Φαινοτυπική αναλογία: 3 διαγονιδιακό : 1 μη διαγονιδιακό

Συνεπώς υπάρχει πιθανότητα να προκύψει αγελάδα που να παράγει στο γάλα της την αυξητική ορμόνη.

$$\frac{3}{8}$$

**γ' περίπτωση** (έστω ότι η εισαγωγή έγινε στην αγελάδα σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα και στον ταύρο σε φυλετικό X χρωμόσωμα)

Ορίζουμε το γονίδιο της αυξητικής ορμόνης με K και το αυτοσωμικό χρωμόσωμα με A.

$$\begin{array}{l}
 A^k A-X-X^- \quad \times \quad A-A-X^k Y \\
 \text{γαμέτες: } A^k X^-, A-X^- \quad A-X^k, A-Y
 \end{array}$$

Γονοτυπική αναλογία: 1  $A^k A-X-X^k$  : 1  $A^k A-X-Y^-$  : 1  $A-A-X-X^k$  : 1  $A-A-X-Y$

Φαινοτυπική αναλογία: 3 διαγονιδιακό : 1 μη διαγονιδιακό

Συνεπώς υπάρχει πιθανότητα να προκύψει αγελάδα που να παράγει στο γάλα της την αυξητική ορμόνη (100% των θηλυκών).

$$\frac{1}{2}$$

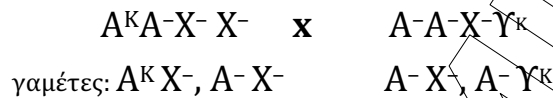




## 2023 | Απρίλιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

**Δ' περίπτωση** (έστω ότι η εισαγωγή έγινε στην αγελάδα σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα και στον ταύρο σε φυλετικό Y χρωμόσωμα)

Ορίζουμε το γονίδιο της αυξητικής ορμόνης με K και το αυτοσωμικό χρωμόσωμα με A.



Γονοτυπική αναλογία: 1  $A^K A-X-X^-$  : 1  $A^K A-X-Y^K$  : 1  $A-A-X-X^-$  : 1  $A-A-X-Y^K$

Φαινοτυπική αναλογία: 3 διαγονιδιακό : 1 μη διαγονιδιακό

Συνεπώς υπάρχει πιθανότητα να προκύψει αγελάδα που να παράγει στο γάλα της την αυξητική ορμόνη (50% των θηλυκών).

$\frac{1}{4}$

### ΘΕΜΑ Δ

**Δ1.** Ο υποκινητής είναι αλληλουχία DNA που βρίσκεται πριν τη 5' αμετάφραστη περιοχή της κωδικής αλυσίδας και πριν τη 3' αμετάφραστη περιοχή της μη κωδικής αλυσίδας. Επίσης, η μεταγραφή γίνεται με προσανατολισμό 5' → 3' και ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας (ανά τρία νουκλεοτίδια εξωνίου αντιστοιχεί ένα αμινοξύ), είναι κώδικας συνεχής (δεν παραλείπεται κανένα νουκλεοτίδιο), είναι κώδικας μη επικαλυπτόμενος (κάθε νουκλεοτίδιο αντιστοιχεί σε ένα και μόνο κωδικόνιο) και διαθέτει κωδικόνιο έναρξης και λήξης.

Επιπλέον, από τη μεταγραφή ασυνεχούς γονιδίου προκύπτει μία πρόδρομη αλληλουχία mRNA, η οποία στη συνέχεια υποβάλλεται σε ωρίμανση από τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια (snRNA και πρωτεΐνες) στη περιοχή του πυρήνα, με σκοπό να προκύψει το ώριμο mRNA, το οποίο εν τέλει θα μεταφραστεί στο ριβόσωμα.



## 2023 | Απρίλιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

Από τα παραπάνω και σύμφωνα με τις επιπλέον πληροφορίες της άσκησης (το κωδικόνιο GAG κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ, το εκκονιζόμενο tRNA συνδέεται με το κωδικόνιο 5'-UUA-3') προκύπτει ότι:

εσώνιο 1                      εσώνιο 2

Αλυσίδα I: TAAAATACAAA**CTACGGGA**ACCCTC**ATTACCA**ATATCCTGCCTAG

Αλυσίδα II: ATTTTATGTTT**GATGCCCT**TGGGAG**TAATGG**TTATAGGACGGATC

Οπότε ο υποκινητής βρίσκεται στα αριστερά του γονιδίου ενώ η αλληλουχία του ώριμου mRNA είναι:

5'-AUUUUAUGUUUUUGGGAGUUUAUAGGACGGGAUC-3'

- Δ2.** i. Τα γονίδια διακρίνονται σε αυτά που εκφράζονται σε mRNA και σε εκείνα που εκφράζονται σε tRNA, rRNA και snRNA. Το tRNA έχει προκύψει συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα με τη πρώτη αλυσίδα (μεταγραφόμενη) του γονιδίου 2, αφού το αντικωδικόνιο 5'UAA 3'είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο του 3'ATT 5' της 1<sup>ης</sup> αλυσίδας.

5'...CGAGTTCATTAGATGCATATGCCCC...3'

3'...GCTCAAGTAATCTACGTATACGGGG...5'

Γνωρίζουμε ότι η αντιγραφή είναι μία διαδικασία που πραγματοποιείται με προσανατολισμό 5'→3', διότι τα ένζυμα της αντιγραφής συνδέουν τα νουκλεοτίδια που τοποθετούν συμπληρωματικά με τις μητρικές αλυσίδες, με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Για να επιτευχθεί αυτός ο προσανατολισμός θα πρέπει σε κάθε διχάλα αντιγραφής η μία αλυσίδα να αντιγράφεται συνεχώς και η άλλη ασυνεχώς. Η συνεχής σύνθεση εκκινεί απέναντι από το 3' άκρο της μητρικής που βρίσκεται προς την πλευρά της Θ.Ε.Α, ενώ τα ασυνεχή τμήματα συντίθενται προς τη Θ.Ε.Α. Συμπεραίνουμε λοιπόν ότι η Θ.Ε.Α βρίσκεται στα αριστερά του γονιδίου 2.

- ii. Εφόσον η DNA πολυμεράση τοποθέτησε εσφαλμένα μια θυμίνη που δεν επιδιόρθωσε, το «λάθος» γονίδιο θα έχει αλληλουχία:

5'...CGAGTTCATT**T**GATGCATATGCCCC...3'

3'...GCTCAAGTAATCTACGTATACGGGG...5'



## 2023 | Απρίλιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

οπότε θα προκύπτουν tRNA με αντικωδικόνιο 3'-AAA-5' που θα φέρουν το αμινοξύ λευκίνη. Όμως επειδή ο άνθρωπος είναι διπλοειδής οργανισμός θα υπάρχει και το φυσιολογικό γονίδιο, συνεπώς θα υπάρχει και το «φυσιολογικό» tRNA που μεταφέρει τη λευκίνη. Άρα τα πιθανά πρωτεϊνικά μόρια που μπορούν να προκύψουν είναι:

*H2N- μεθειονίνη - φαινυλαλανίνη - τρυπτοφάνη - γλουταμινικό οξύ - λευκίνη - COOH*

*H2N- μεθειονίνη - λευκίνη - τρυπτοφάνη - γλουταμινικό οξύ - λευκίνη - COOH*

- Δ3.** Γνωρίζουμε ότι το σύνδρομο Down (Τρισωμία 21) είναι η πιο κοινή αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία. Τα άτομα με σύνδρομο Down εμφανίζουν καθυστέρηση στην ανάπτυξη, χαρακτηριστικές δυσμορφίες στο πρόσωπο και διανοητική καθυστέρηση. Στον καρυότυπο των ατόμων που πάσχουν, σε όλες σχεδόν τις περιπτώσεις, εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21. Επίσης γνωρίζουμε ότι το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat) οφείλεται στην έλλειψη ενός τμήματος από το χρωμόσωμα 5. Το σύνδρομο ονομάζεται έτσι, γιατί το κλάμα των νεογέννητων που πάσχουν μοιάζει με το κλάμα της γάτας (cri-du-chat). Τα άτομα που πάσχουν από το συγκεκριμένο σύνδρομο εμφανίζουν διανοητική καθυστέρηση. Τέλος, στα άτομα με αμοιβαία μετατόπιση (δομική χρωμοσωμική ανωμαλία) δε χάνεται γενετικό υλικό και τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικό φαινότυπο. Ταυτόχρονα όμως εμφανίζουν κίνδυνο απόκτησης απογόνων με χρωμοσωμικές ανωμαλίες, επειδή κατά το ζευγάρωμα των χρωμοσωμάτων στη μειωτική διαίρεση προκύπτουν και μη φυσιολογικοί γαμέτες.

Από τα δεδομένα της άσκησης προκύπτει ότι ο γονότυπος της γυναίκας είναι 55\*2121\* (5\* και 21\* τα χρωμοσώματα που περιέχουν μετατοπισμένα τμήματα), ενώ αντίστοιχα ο γονότυπος του άντρα είναι 552121.

$55*2121* \times 552121$   
γαμέτες: 521, 521\*, 5\*21, 5\*21\* 521

Γονοτυπική αναλογία: 1 552121 : 1 55\*2121 : 1 55\*2121\* : 552121\*

Φαινοτυπική αναλογία: 2 φυσιολογικός : 1 ασθενής



## 2023 | Απρίλιος | Φάση 3 | Διαγωνίσματα Επανάληψης

- Το άτομο 552121\* δεν επιβιώνει, ενώ το άτομο 55\*2121 έχει ταυτόχρονα Down και cri du chat.

Συνεπώς, η πιθανότητα για απόγονο με φυσιολογικό φαινότυπο είναι 2/3.

- Δ4. i.** Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες παράγονται από βακτήρια και ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι να τα προστατεύουν από την εισβολή «ξένου» DNA. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA.

Οπότε το δοθέν θραύσμα έχει προκύψει ως εξής:

5'-CATATGCCACCCATATG-3'

3'-GTATACGGTGGGTATAC-5'

άρα η αλληλουχία αναγνώρισης της ενδονουκλεάσης είναι:

5'CATATG 3'

3'GTATAC 5'

- ii.** Αν υποθέσουμε ότι υπάρχουν όλα τα απαραίτητα ένζυμα αντιγραφής, νουκλεοτίδια και συνθήκες τότε τα πιθανά μόρια που προκύπτουν είναι:

5'-ATATGCCACCCATAT-3'

3'-TATACGGTGGGTATA-5' (δράση DNA πολυμεράσης)

Τελικά:

5'-ATATGCCACCCATATATATGCCACCCATAT-3'

3'-TATACGGTGGGTATATATACGGTGGGTATA-5'

5'-ATATGCCACCCATATATATGGGTGGCATAT-3'

3'-TATACGGTGGGTATATATACCCACCGTATA-5' (δράση DNA δεσμύσης)