

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΟ 3^ο ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

ΘΕΜΑ 1^ο

1 → β

2 → γ

3 → β

4 → α

5 → γ

ΘΕΜΑ 2^ο

1.

1. Ε
2. Δ
3. Α
4. Β

2.

α) Οι δύο ορισμοί του μετασχηματισμού βρίσκονται στις σελίδες 61, 63 του σχολικού βιβλίου.

β) Βλέπε σχολικό βιβλίο: σελ.65.

γ) Μονογονιδιακός λέγεται ο χαρακτήρας που ελέγχεται από αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου

3. Υποκινητής, μεταγραφικοί παράγοντες και σχολικό βιβλίο: σελ. 45, 46: «επίπεδο κατά την μεταγραφή»

4. Βλέπε σχολικό βιβλίο: σελ. 17, 18.

ΘΕΜΑ 3^ο

A. Παρατηρούμε πως οι χαρακτήρες «ασπρόμαυρο» και «άσπρο» δεν κατανέμονται ομοιόμορφα στα 2 φύλα. Άρα είναι φυλοσύνδετη τα γονίδια που τους ελέγχαν.

Επίσης X^{A1} = φυλοσύνδετο γονίδιο, συνεπικρατές του X^{A2} , ελέγχει το μαύρο χρώμα και X^{A2} = φυλοσύνδετο γονίδιο, συνεπικρατές του X^{A1} , ελέγχει άσπρο χρώμα

Επειδή οι αρσενικοί απόγονοι της το F_1 χρωμόσωμα και τα φυλοσύνδετα γονίδια από τη μητέρα τους, συμπεραίνουμε πως το θηλυκό της P ήταν ετερόζυγο.

$X^{A1} X^{A2}$.

Επίσης επειδή στην F_1 πως το αρσενικό της P ήταν μαύρο $X^{A1}\psi$

P: $X^{A1} X^{A2} \times X^{A1}\psi$

γ: $X^{A1}, X^{A2} \times X^{A1}, \psi$

F_1 : $X^{A1} X^{A1}, X^{A1} X^{A2}, X^{A1}\psi, X^{A2}\psi$

ΦΑ : 25% θηλυκά μαύρα : 25% θηλυκά ασπρόμαυρα : 25% αρσενικά μαύρα : 25% αρσενικά ασπρόμαυρα

B.

ΑΣΘΕΝΕΙΑ I : επειδή το φυσιολογικό γονίδιο υπήρχε στους γονείς και δεν εκφράστηκε, καταλαβαίνουμε πως είναι υπολειπόμενο. Άρα το γονίδιο της ασθένειας είναι επικρατές. Επειδή ο πατέρας είναι ασθενής ενώ η κόρη του φυσιολογική, συμπεραίνουμε πως το γονίδιο της ασθένειας δεν είναι φυλοσύνδετο επικρατές γιατί τότε ο πατέρας θα το μεταβίβαζε στην κόρη του, που θα έπασχε. (κανόνες φυλοσύνδετης κληρονομικότητας) Άρα η ασθένεια I οφείλεται σε αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο. <

A=αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο, προκαλεί ασθένεια I

a=αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο, είναι το φυσιολογικό

P: Aa \times Aa

γ: A,a \times A,a

F_1 : AA, Aa, Aa, aa

Δηλαδή οι γονείς έχουν γονότυπο Aa, ενώ η κόρη aa

ΑΣΘΕΝΕΙΑ II : επειδή το γονίδιο της ασθένειας υπήρχε στους γονείς και δεν εκφράστηκε, καταλαβαίνουμε πως είναι υπολειπόμενο. Επειδή η κόρη έχει την ασθένεια II ενώ ο πατέρας είναι φυσιολογικός συμπεραίνουμε πως το γονίδιο της ασθένειας δεν είναι φυλοσύνδετο υπολειπόμενο, γιατί τότε η κόρη θα ήταν ομόζυγη στα φυλοσύνδετα υπολειπόμενα γονίδια και θα είχε κληρονομήσει το ένα από τον πατέρα της που θα έπασχε. Άρα η ασθένεια II οφείλεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο

B=αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο,φυσιολογικό

β=αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο,προκαλεί ασθένεια II

P: Bβ x Bβ

γ: B,β x B,β

F₁ : BB, Bβ, Bβ, ββ

Δηλαδή οι γονείς έχουν γονότυπο Bβ, ενώ η κόρη τους ββ

Γ. Εφόσον το DNA του πυρήνα, στο σωματικό κύτταρο κατά τη μετάφραση είναι 1,6 m, πριν την αντιγραφή θα είναι 0,8 m και στον πυρήνα του γαμέτη που είναι απλοειδής, το DNA θα είναι 0,4 m. Όμως ο γαμέτης περιλαμβάνει και μιτοχόνδρια που διαθέτουν δικό τους DNA.

Άρα το συνολικό DNA του γαμέτη είναι λίγο μεγαλύτερο από 0,4 m.

Σωστή απάντηση : Δ

Όσοι αρσενικοί γαμέτες περιέχουν το φυλετικό χρωμόσωμα X θα έχουν το ίδιο μήκος DNA με το DNA των ωαρίων των θηλυκών ατόμων. Όσοι όμως περιέχουν το φυλετικό χρωμόσωμα Ψ θα έχουν λιγότερο DNA αφού το Ψ είναι αρκετά μικρότερο από το X.

ΘΕΜΑ 4^ο

A. Για το 1^ο γονίδιο, η πάνω αλυσίδα είναι κωδική με το 5' δεξιά και το 3' αριστερά, γιατί διαβάζοντας την από δεξιά προς τα αριστερά συναντώ το κωδικόνιο 5' - ATG - 3' που αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης 5' - AUG - 3' που αντιστοιχεί στο κωδικόνιο λήξης 5' UAA 3' του mRNA.

Ξέρω πως η κωδική αλυσίδα έχει παράλληλα άκρα και ίδιες βάσεις με το mRNA, αλλά όπου η κωδική έχει T το RNA έχει U.

Για το 2^ο γονίδιο, η κάτω αλυσίδα είναι κωδική με το 5' αριστερά και το 3' δεξιά.

(Η διερεύνηση γίνεται όπως και για το 1^ο γονίδιο)

i. Για το 1^ο γονίδιο : 5' GGTTCCTTACGACC 3'

Για το 2^ο γονίδιο : 5' ATACGTTACC 3'

Η 5' αμετάφραστη περιοχή της κωδικής αλυσίδας βρίσκεται πριν το κωδικόνιο έναρξης

ii. Για το πρώτο γονίδιο, ο υποκινητής βρίσκεται δεξιά, εκεί που η κωδική έχει το 5' και η μη κωδική αλυσίδα το 3' άκρο της.

Άρα το ένζυμο RNA πολυμεράση θα προσδεθεί στο Δ.

Για το δεύτερο γονίδιο, ο υποκινητής βρίσκεται αριστερά, άρα η RNA πολυμεράση θα προσδεθεί στο Γ.

B. Από τα αποτελέσματα της 1^{ης} διασταύρωσης (2 ενδιάμεσου μήκους : 1 κανονικού μήκους), διαπιστώνουμε πως υπάρχει αυτοσωμικό θνησιγόνο γονίδιο που σκότωσε το 25% των απογόνων αλλοιώνοντας την αναμενόμενη Φ.Α

Επειδή συναντούμε 3 διαφορετικούς φαινότυπους για το συγκεκριμένο χαρακτηριστικό, εκ των οποίων οι κεραίες ενδιάμεσου μήκους αντιστοιχούν στον ενδιάμεσο φαινότυπο, καταλαβαίνουμε πως τα γονίδια συμπεριφέρονται ως ατελή επικρατή.

A₁ : Αυτοσωμικό γονίδιο, ατελώς επικρατές του A₂, ελέγχει τις κανονικές κεραίες

A₂ : Αυτοσωμικό γονίδιο, ατελώς επικρατές του A₁, προκαλεί έλλειψη κεραίων

(θνησιγόνο)

Στην πρώτη διασταύρωση έχουμε:

P: A₁ A₂ x A₁ A₁

γ: A₁, A₂ x A₁

F₁: A₁ A₁, A₁ A₂

ΦΑ : 50% κανονικές κεραίες : 50% ενδιάμεσες κεραίες

(Αιτιολόγηση: 1ος νόμος Mendel, θνησιγόνα γονίδια, ατελώς επικρατή γονίδια)

Γ.

α. Βλέπε σχολικό βιβλίο: σελ. 64.

β. Βλέπε σχολικό βιβλίο: σελ.103, 104.

Επιμέλεια: Γερολυμάτου Ανδρονίκη

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΟ 4^ο ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

ΘΕΜΑ 1^ο

1 → β

2 → γ

3 → α

4 → γ

5 → α

ΘΕΜΑ 2^ο

1) Βλέπε σχολικό βιβλίο σελ. 97: «Τα γονίδια που κωδικοποιούν τις αλυσίδες των αιμοσφαιρινών... στους απογόνους τους είναι 25%».

2) Βλέπε σχολικό βιβλίο σελ. 81: «Το μοσομπίζελο είναι ιδανικό... διάφορες μονογονιδιακές ασθένειες».

3) Βλέπε σχολικό βιβλίο σελ. 22: «Το γενετικό υλικό των ευκαρυωτικών... και άλλα είδη πρωτεϊνών».

4) Κατά τη μεταγραφή των προκαρυωτικών οργανισμών το παραγόμενο mRNA είναι πάντα ώριμο, αφού τα γονίδια πρωτεϊνών των βακτηρίων δεν περιλαμβάνουν ποτέ εσώνια και βλέπε σχολικό βιβλίο σελ. 37, 38: «Αντίθετα στους ευκαρυωτικούς ... ώριμο mRNA».

Επίσης, στα βακτήρια συναντώνται τα οπερόνια (ορισμός, σελίδα 45 σχολικού βιβλίου). Έτσι κατά τη μεταγραφή των δομικών γονιδίων παράγεται κοινό mRNA που περιέχει κωδικόνια έναρξης και λήξης για κάθε ένζυμο που κωδικοποιείται από αυτά τα γονίδια.

ΘΕΜΑ 3^ο

1) Βλέπε σχολικό βιβλίο σελ. 113: «Οι επιστήμονες είχαν ήδη...αποστειρώνονται πριν την έναρξη της καλλιέργειας».

2) **A.** Πρόκειται για κλειστή καλλιέργεια εφόσον διακρίνονται οι 4 φάσεις ανάπτυξης των μικροοργανισμών (λανθάνουσα, εκθετική, στατική και φάση θανάτου). Να αναφερθεί και ο ορισμός της κλειστής καλλιέργειας (σελ. 114 σχολικού βιβλίου).

B. Εφόσον παρατηρούμε ότι η ποσότητα ενδονουκλεάσης που παράγεται είναι ανάλογη του πληθυσμού των μικροοργανισμών και επειδή κατά τη στατική φάση σταματά η περαιτέρω έκκριση ενδονουκλεάσης, καταλαβαίνουμε πως για την παραγωγή της θα χρησιμοποιήσουμε συνεχή καλλιέργεια. Στη συνεχή καλλιέργεια λόγω της παρατεταμένης εκθετικής φάσης ανάπτυξης, δημιουργούνται μεγάλοι πληθυσμοί μικροοργανισμών και η ποσότητα ενδονουκλεάσης που παράγεται θα είναι πολύ υψηλή.

Αντίθετα παρατηρούμε ότι η μεγαλύτερη ποσότητα παράγεται κατά την στατική φάση ανάπτυξης των μικροοργανισμών. Έτσι για την παραγωγή αμπικιλλίνης θα προτιμήσουμε κλειστή καλλιέργεια.

3) Βλέπε σχολικό βιβλίο σελ. 105: «Τα ογκοκατασταλτικά γονίδια... ελλειψης ενός ογκοσταλτικού γονιδίου».

ΘΕΜΑ 4^ο

1) **A)** Πρόκειται για συνεπικρατή γονίδια γιατί τα αλληλόμορφα γονίδια εκφράζονται και τα δυο στο φαινότυπο των ετερόζυγων ατόμων

Επειδή όμως ο χαρακτήρας «πιτσιλωτό» δεν εκφράζεται καθόλου στα αρσενικά άτομα, καταλαβαίνουμε πως τα γονίδια είναι φυλοσύνδετα.

Έστω X^{A1} = φυλοσύνδετο γονίδιο, συνεπικρατές του X^{A2} που εκφράζει το άσπρο χρώμα

B) P: $X^{A2} X^{A2} \times X^{A1} \psi$

γ: $X^{A2} \times X^{A1}, \psi$

F₁: $X^{A1} X^{A2}, X^{A2} \psi$

Φ.Α: 50% θηλυκά πιτσιλωτά : 50% αρσενικά άσπρα

Γ) Επειδή οι αρσενικοί απόγονοι κληρονομούν τα φυλοσύνδετα γονίδια απ' την μητέρα τους, καταλαβαίνουμε πως η μητέρα ήταν ετερόζυγη $X^{A1} X^{A2}$.

Επειδή μεταξύ των απογόνων υπάρχουν θηλυκά άσπρα $X^{A2} X^{A2}$, καταλαβαίνουμε πως το ένα X^{A2} το κληρονόμησαν απ' τον πατέρα τους που ήταν άσπρος $X^{A2}\psi$.

$$P: X^{A1} X^{A2} \times X^{A2}\psi$$

$$g: X^{A1}, X^{A2} \times X^{A2}, \psi$$

$$F_1: X^{A1} X^{A2}, X^{A2} X^{A2}, X^{A1}\psi, X^{A2}\psi$$

Φ.Α: 1 θηλυκό πιτσιλωτό : 1 θηλυκό άσπρο: 1 αρσενικό μαύρο:
1 αρσενικό άσπρο

2. Η διαδικασία που ακολουθείται για την γονιδιακή θεραπεία της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας είναι η εξής:

- Πρόδρομα ερυθροκύτταρα του παιδιού παραλαμβάνονται και πολλαπλασιάζονται σε κυτταροκαλλιέργειες.
- Το φυσιολογικό γονίδιο της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης ενσωματώνεται σε έναν ιό φορέα (που έχει καταστεί αβλαβής) με τις τεχνικές του ανασυνδυασμένου DNA.
- Ο γενετικά τροποποιημένος ιός εισάγεται στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα
- Τα γενετικά τροποποιημένα ερυθροκύτταρα εισάγονται με ενδοφλέβια ένεση στον ασθενή και παράγουν τις φυσιολογικές β-αλυσίδες.

Βέβαια τα τροποποιημένα ερυθροκύτταρα δε ζουν για πάντα στον οργανισμό – δηλαδή η θεραπεία δεν είναι μόνιμη και χρειάζεται συνεχής έγχυση τέτοιων κυττάρων. Όμως τα άτομα μπορούν να ζουν φυσιολογικά, κάνοντας ανά τακτά χρονικά διαστήματα αυτή τη θεραπεία. Αυτός ο τύπος γονιδιακής θεραπείας ονομάζεται ex vivo, γιατί τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό και εισάγονται πάλι σε αυτόν.

3.

38	76	19
38	38	19
19	19	-
36	36	18
2	2	1

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΟ 5^ο ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

ΘΕΜΑ 1^ο

1 → γ

2 → β

3 → α

4 → γ

5 → β

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Η αιμορροφιλία A είναι φυλοσύνδετη υπολειπόμενη ασθένεια (Βλέπε σχολικό βιβλίο: σελ.80, 81). Η γυναίκα ως φορέας είναι ετερόζυγη με γονότυπο $X^A X^a$. Πάντα πριν ξεκινήσει η μείωση, γίνεται αντιγραφή του DNA.

α. Οι γαμέτες δημιουργούνται από μη διαχωρισμό των ομόλογων χρωμοσωμάτων κατά την 1η μειωτική διαίρεση. Έτσι δημιουργούνται μη φυσιολογικοί γαμέτες:

- γαμέτες με $X^A X^a$ και 24 χρωμοσώματα
- γαμέτες (-) χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα, με 22 χρωμοσώματα

β. Οι γαμέτες δημιουργούνται από μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων κατά την δεύτερη μειωτική διαίρεση. Έτσι δημιουργούνται και φυσιολογικοί και μη φυσιολογικοί γαμέτες. Ανάλογα με το κύτταρο της μείωσης I στο οποίο συνέβη ο μη διαχωρισμός, έχουμε:

- γαμέτες με $X^A X^A$ και 24 χρωμοσώματα
- γαμέτες (-) χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα, με 22 χρωμοσώματα
- γαμέτες με X^a και 23 χρωμοσώματα

ή

- γαμέτες με X^A και 23 χρωμοσώματα
- γαμέτες με $X^a X^a$ και 24 χρωμοσώματα
- γαμέτες (-) χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα, με 22 χρωμοσώματα

2. Η αλληλουχία βάσεων του γονιδίου δεν μπορεί να προσδιοριστεί ακριβώς γιατί:

- μπορεί να έχουν απομακρυνθεί κάποια αμινοξέα από το αμινικό άκρο της πρωτεΐνης, ή να έχουν αποκοπεί κι άλλα αμινοξέα κατά την τροποποίησή της (αν πρόκειται για πρωτεΐνη ευκαρυωτικού κυττάρου).
- Τα γονίδια περιλαμβάνουν 5', 3' αμετάφραστες περιοχές στα άκρα τους, οι οποίες δεν κωδικοποιούν αμινοξέα.
- Υπάρχουν 3 πιθανά κωδικόνια λήξης και δεν κωδικοποιούν αμινοξέα.
- Τα περισσότερα αμινοξέα κωδικοποιούνται από 2-6 διαφορετικά κωδικόνια λόγω του εκφυλισμένου γενετικού κώδικα.
- Αν το γονίδιο είναι ασυνεχές μπορεί να περιλαμβάνει εσώνια.

3.

- Γονιδιακές μεταλλάξεις (αντικατάσταση βάσεων, έλλειψη ή προσθήκη βάσης ή βάσεων).
π.χ. φαινυλκετονουρία.
- Δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, όπως η έλλειψη.
π.χ. σύνδρομο Cri du chat.
- Αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, όπως οι τρισωμίες.
π.χ. τρισωμία 21, τρισωμία 13, τρισωμία 18.

4.

α. Με τον λόγο A+T/C+G (σελ. 14 σχολικού βιβλίου)

β. Με διασταύρωση ελέγχου (σελ. 73 σχολικού βιβλίου)

5.

α. Λάθος.

Ισχύει το αντίστροφο. Οι διαγονιδιακοί οργανισμοί δέχονται το "ξένο" γονίδιο στο πρώτο κύτταρο του οργανισμού τους (1ο σωματικό κύτταρο για τα φυτά ή ζυγωτό για τα ζώα), με αποτέλεσμα το γονίδιο να μεταβιβάζεται σε όλα τα σωματικά κύτταρα του οργανισμού τους καθώς και σε κάποιους από τους γαμέτες τους. Έτσι στη συνέχεια το γονίδιο αυτό μεταβιβάζεται και στους απογόνους.

Αντίθετα στη γονιδιακή θεραπεία το φυσιολογικό γονίδιο ενσωματώνεται στα σωματικά κύτταρα του ιστού που εκφράζει την ασθένεια, δεν επηρεάζει ποτέ τους γαμέτες και δεν μεταβιβάζεται στους απογόνους.

β. Σωστό.

Απλοειδή κύτταρα είναι οι γαμέτες των ευκαρυωτικών οργανισμών που στον πυρήνα τους διαθέτουν πολλά γραμμικά και δίκλωνα μόρια DNA, σε ένα αντίγραφο του γονιδιώματος. Επίσης απλοειδή είναι και τα κύτταρα των βακτηρίων που διαθέτουν ένα κυκλικό δίκλωνο μόριο DNA.

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Θα διασταυρώσουμε θηλυκά με κοντές με αρσενικά με μακριές πτέρυγες. Αν όλοι οι απόγονοι, ανεξαρτήτως φύλου προκύψουν με μακριές πτέρυγες, το χαρακτηριστικό είναι αυτοσωμικό. Αν όλοι οι αρσενικοί απόγονοι προκύψουν με κοντές και όλοι οι θηλυκοί με μακριές πτέρυγες, το χαρακτηριστικό είναι φυλοσύνδετο.

Αιτιολόγηση: 1ος νόμος Mendel (Βλέπε σχολικό βιβλίο: σελ. 71) και κανόνες φυλοσύνδετης κληρονομικότητας (Βλέπε σχολικό βιβλίο: σελ. 80, 81).

- Αν το χαρακτηριστικό είναι αυτοσωμικό, έστω A το επικρατές αυτοσωμικό γονίδιο που ελέγχει τις μακριές και a το υπολειπόμενο αλληλόμορφο του που ελέγχει τις κοντές πτέρυγες. Τότε:

P : aa x AA

γ: a x A

F1: Aa

Φ.Α.: 100% μακριές πτέρυγες

- Αν το χαρακτηριστικό είναι φυλοσύνδετο, έστω X^A το επικρατές φυλοσύνδετο γονίδιο που ελέγχει τις μακριές και X^a το υπολειπόμενο αλληλόμορφο του που ελέγχει τις κοντές πτέρυγες. Τότε:

P: X^aX^a x X^AY

γ: X^a x X^A, Y

F1: X^AX^a, X^aY

Φ.Α.: 50% θηλυκά με μακριές και 50% αρσενικά με κοντές πτέρυγες.

2. Βλέπε σχολικό βιβλίο: σελ.57: ορισμός.

- Ανασυνδυασμένα πλασμίδια (ή βακτηριοφάγοι), στις γονιδιωματικές βιβλιοθήκες.
- Ανασυνδυασμένα πλασμίδια στις cDNA βιβλιοθήκες.
- Αδρανοποιημένοι και γενετικά τροποποιημένοι ιοί, που χρησιμοποιούνται κατά τη γονιδιακή θεραπεία ώστε να μεταφέρουν το φυσιολογικό γονίδιο στα κύτταρα που εκφράζουν την ασθένεια.

- Κατά τη δημιουργία διαγονιδιακών ζώων το επιθυμητό γονίδιο εισάγεται με μικροέγχυση στο ζυγωτό των ζώων και ενσωματώνεται στα χρωμοσώματά τους.
- Κατά τη δημιουργία διαγονιδιακών φυτών, το αρχικό σωματικό κύτταρο των φυτών μολύνεται από το πλασμίδιο Ti, στο οποίο έχει ενσωματωθεί με τεχνικές ανασυνδυασμένου DNA το επιθυμητό γονίδιο από κάποιο άλλο είδος.

3. Φαινυλκετονουρία: αυτοσωμική υπολειπόμενη ασθένεια. Μετά την γέννηση (παιδί 2 ετών) προσδιορίζεται με μέτρηση της συγκέντρωσης της φαινυλαλανίνης στο αίμα του ατόμου (βιοχημικές εξετάσεις). Πριν την γέννηση (στο έμβρυο) πραγματοποιείται αμνιοπαρακέντηση ή λήψη χοριακών λαχνών και στα κύτταρα που λαμβάνουμε κάνουμε βιοχημικές αναλύσεις για ορισμένες πρωτεΐνες ή ένζυμα, ώστε να προσδιορίσουμε την ασθένεια.

Δρεπανοκυτταρική αναιμία: αυτοσωμική υπολειπόμενη ασθένεια. Σε παιδί 2 ετών μπορούμε να προσδιορίσουμε την ασθένεια είτε με ανίχνευση της HbS στο αίμα του παιδιού, είτε με δοκιμασία δρεπάνωσης όπου σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου τα ερυθροκύτταρα παίρνουν δρεπανοειδές σχήμα σε όσα άτομα πάσχουν, είτε με μοριακή ανάλυση DNA εντοπίζουμε τα γονίδια β^s, εφόσον υπάρχουν. Πριν τη γέννηση, στο έμβρυο, πραγματοποιούμε λήψη χοριακών λαχνών ή αμνιοπαρακέντηση και στα κύτταρα που παραλαμβάνουμε κάνουμε μοριακή ανάλυση DNA για εντοπισμό των γονιδίων β^s.

4. Βλέπε σχολικό βιβλίο: σελ.40: «Τα κύτταρα ενός πολυκύτταρου... σε πολλά επίπεδα».

ΘΕΜΑ 4^ο

1.

α) Η μερική ακρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο είναι φυλοσύνδετη υπολειπόμενη ασθένεια. Έστω X^A το φυλοσύνδετο επικρατές γονίδιο για την φυσιολογική όραση και X^a το φυλοσύνδετο υπολειπόμενο που προκαλεί μερική ακρωματοψία.

Τα άτομα που είναι φυσιολογικά διαθέτουν οπωσδήποτε ένα X^A , ενώ όσοι πάσχουν διαθέτουν ένα X^a (άνδρες) ή 2 X^a (γυναίκες).

Ο άνδρας III1 που πάσχει έχει γονότυπο X^aY , ενώ οι φυσιολογικοί άνδρες I2, II1 και II3 είναι X^AY .

Ο III1 κληρονόμησε το X^{δ} από την φυσιολογική μητέρα του.

Άρα η II2 είναι φορέας $X^{\Delta}X^{\delta}$.

Η II2 κληρονόμησε το X^{δ} από τη μητέρα της I1 (εφόσον ο πατέρας της ήταν φυσιολογικός).

Άρα η φυσιολογική γυναίκα I1 είναι φορέας $X^{\Delta}X^{\delta}$.

Η φυσιολογική κόρη III2 μπορεί να είναι $X^{\Delta}X^{\delta}$ ή $X^{\Delta}X^{\Delta}$, όπως φαίνεται από τη διασταύρωση των II2 και III3:

P: $X^{\Delta}X^{\delta}$ x $X^{\Delta}Y$

γ: X^{Δ}, X^{δ} x X^{Δ}, Y

III: $X^{\Delta}X^{\Delta}, X^{\Delta}X^{\delta}, X^{\Delta}Y, X^{\delta}Y$

Αιτιολόγηση: φυλοσύνδετη κληρονομικότητα (Βλέπε σχολικό βιβλίο: σελ.80, 81).

β) Για να προκύψει παιδί με σύνδρομο Klinefelter και μερική αχρωματοψία πρέπει η μητέρα να μεταβίβασε ανώμαλο γαμέτη με 2 X^{δ} , λόγω μη διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων X^{δ} κατά τη 2η μειωτική διαίρεση.

Αντίθετα ο πατέρας μεταβίβασε φυσιολογικό γαμέτη με Y φυλετικό χρωμόσωμα. (κάνετε το διάγραμμα όπως στο σχολικό βιβλίο: σελ. 95.)

2.

α) Το πρώτο αμινοξύ του ολιγοπεπτιδίου είναι αυτό που έχει ελεύθερη την αμινομάδα του.

Άρα η πρωτεΐνη είναι :

NH_2 -Met-Lys-Cys-Ala-Val-Ser-Met-COOH

Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, συνεχής, μη επικαλυπτόμενος, με ένα κωδικόνιο έναρξης και 3 λήξης (Βλέπε σχολικό βιβλίο: σελ. 35)

mRNA : 5' AUG – AAA – UGU – GCU – GUU – AGU – AUG – UGA 3'

κωδική: 5' ATG – AAA – TGT – GCT – GTT – AGT – ATG – TGA 3'

μη κωδική: 3' TAC – TTT – ACA – CGA – CAA – TCA – TAC – ACT 5'

Η σχέση κωδικής, μη κωδικής και mRNA αναφέρεται στο σχολικό βιβλίο: σελ. 33.

β) Μετά τη μετάλλαξη το γονίδιο και το mRNA θα είναι:

mRNA : 5' AUG – AAA – UGA – GCU – GUU – AGU – AUG – UGA 3'

κωδική: 5' ATG – AAA – TGA – GCT – GTT – AGT – ATG – TGA 3'

μη κωδική: 3' TAC – TTT – ACT – CGA – CAA – TCA – TAC – ACT 5'

Παρατηρούμε πως σχηματίστηκε πρόωρο κωδικόνιο λήξης και η πρωτεΐνη θα παραμείνει με 2 μόνο αμινοξέα.

Άρα θα επηρεαστεί οπωσδήποτε η λειτουργικότητά της.

γ) Πρόκειται για αυτόματες μεταλλάξεις ή μεταλλάξεις λόγω μεταλλαξογόνων παραγόντων που συμβαίνουν κατά την μεσόφαση, στην διάρκεια αντιγραφής του DNA. (Βλέπε σχολικό βιβλίο: σελ. 92)

Επιμέλεια: Γερολυμάτου Ανδρονίκη