

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1ο

1)Δ

2)Γ

3)Α

4)Γ

5)Β

ΘΕΜΑ 2ο

1)

Πρόκειται για την ερώτηση 8 του βου κεφαλαίου, από το σχολικό βιβλίο.

Απάντηση από σελ. 90-91 σχολικού, περί των αποτελεσμάτων από αντικατάσταση μιας βάσης μέσα σε γονίδιο.

2)

Η μερική αχρωματοψία κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο. Αν συμβολίσουμε με A το επικρατές αλληλόμορφο και a το υπολειπόμενο, τότε ο πατέρας θα έχει γονότυπο $X^A Y$ και η μητέρα $X^A X^a$, ώστε να μπορεί να μεταβιβάσει το υπολειπόμενο στην κόρη της.

α) Αν η κόρη έχει μεταλλαγμένο καρυότυπο, πιθανότατα θα εμφανίζει σύνδρομο Turner. Αυτό σημαίνει ότι κληρονομεί ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο από τη μειωτική διαίρεση στα γεννητικά κύτταρα της μητέρας (ωάριο με σύσταση X^a) και κανένα αλληλόμορφο από τη μειωτική διαίρεση στα γεννητικά κύτταρα του πατέρα (σπερματοζωάριο χωρίς αλληλόμορφο, από μη διαχωρισμό μείωσης I ή μείωσης II).

β) Αν η κόρη έχει φυσιολογικό καρυότυπο, θα έχει και γονότυπο $X^a X^a$. Αυτό σημαίνει ότι κληρονομεί δύο υπολειπόμενα αλληλόμορφα από τη μειωτική διαίρεση στα γεννητικά κύτταρα της μητέρας (ωάριο με σύσταση $X^a X^a$, από μη διαχωρισμό χρωματίδων μείωσης II) και κανένα αλληλόμορφο από τη μειωτική διαίρεση στα γεννητικά κύτταρα του πατέρα (σπερματοζωάριο χωρίς αλληλόμορφο, από μη διαχωρισμό μείωσης I ή μείωσης II).

3)

Θα υπάρχουν συνολικά 10 πρωταρχικά τμήματα μέσα στη θηλιά, διότι 8 από αυτά θα αντιστοιχούν στις αλυσίδες που συντίθενται με ασυνεχή τρόπο (4+4) και 2 από αυτά

στις αλυσίδες που συντίθενται με συνεχή τρόπο (1+1). Αφού κάθε πρωταρχικό τμήμα αποτελείται από 6 ριβονουκλεοτίδια, τα συνολικά ριβονουκλεοτίδια της θηλιάς θα είναι 60 (σχήμα για αιτιολόγηση, ανάλογο με αυτό της θηλιάς του σχολικού βιβλίου).

ΘΕΜΑ 3ο

1)

Η πολυπεπτιδική αλυσίδα αποτελείται από 350 αμινοξέα, άρα το mRNA της αποτελείται από 351 κωδικόνια, λαμβάνοντας υπόψη ότι το κωδικόνιο λήξης δε μεταφράζεται (ορισμός κωδικονίου κώδικα τριπλέτας).

Άρα το mRNA αποτελείται από $351 \times 3 = 1053$ νουκλεοτίδια.

Αν το γονίδιο το οποίο μεταγράφεται σε αυτό το mRNA είναι δίκλωνο, τότε θα πρέπει να αποτελείται από $1053 \times 2 = 2106$ νουκλεοτίδια που αντιστοιχούν στα αμινοξέα μαζί με το κωδικόνιο λήξης, ενώ αν είναι μονόκλωνο από 1053 νουκλεοτίδια αμινοξέων και κωδικονίου λήξης.

Το γονίδιο είναι γραμμικό τμήμα DNA, άρα οι φδ του γονιδίου θα είναι ίσοι με τα νουκλεοτίδιά του μείον 2 (αν είναι δίκλωνο) ή ίσοι με τα νουκλεοτίδιά του μείον 1 (αν είναι μονόκλωνο), αφού το πρώτο και τελευταίο νουκλεοτίδιο κάθε αλυσίδας του γονιδίου δε συνδέονται μεταξύ τους με φδ.

Συγκρίνοντας τα παραπάνω με τον αριθμό των φδ που δίνονται για το γονίδιο, προκύπτει το συμπέρασμα ότι το γονίδιο είναι μονόκλωνο, καθώς δίνεται ότι φδ γονιδίου = 1499.

Άρα φδ = νουκλεοτίδια - 1 και κατά συνέπεια **νουκλεοτίδια γονιδίου = 1500**.

Το παραπάνω γονίδιο μπορεί να ανήκει ΜΟΝΟ ΣΕ ΙΟ, καθώς στη φύση, μόνο οι ιοί διαθέτουν μονόκλωνο DNA.

Τα επιπλέον $1500 - 1053 = 447$ νουκλεοτίδια του γονιδίου, σε σχέση με αυτά που υπολογίστηκαν αρχικά να αντιστοιχούν στα αμινοξέα και το κωδικόνιο λήξης, εξηγούνται ως εξής:

εσώνια (αν ο ιός προσβάλλει ευκαρυωτικό κύτταρο)

αμετάφραστες περιοχές 5', 3'

αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής.

2)

Το μόριο είναι κυκλικό, διότι η περιοριστική ενδονουκλεάση A κόβοντάς το, δημιουργεί ένα μόνο τμήμα. Αν ήταν γραμμικό, θα προέκυπταν τουλάχιστον 2 τμήματα.

Η περιοριστική ενδονουκλεάση A κόβει σε μία μόνο θέση κατά συνέπεια και η ενδονουκλεάση B κόβει σε 3 θέσεις. Στα κυκλικά μόρια, όσες είναι οι θέσεις αναγνώρισης, τόσα είναι και τα τμήματα που προκύπτουν.

Τα δύο ένζυμα ταυτόχρονα λοιπόν, θα αναγνωρίζουν στο μόριο συνολικά 4 θέσεις, οπότε το πρόβλημα είναι πού βρίσκεται η θέση της A ως προς τις 3 θέσεις της B.

Συγκρίνοντας τα τμήματα που δίνονται βέβαια, προκύπτει το συμπέρασμα ότι η A κόβει εντός του τμήματος μήκους $6.5 \cdot 10^4$ ζ.β. που δημιουργεί η B, χωρίζοντάς το σε 2 τμήματα μήκους $3.5 \cdot 10^4$ και $3 \cdot 10^4$ ζ.β. (απαιτείται το αντίστοιχο σχήμα για αιτιολόγηση).

3)

Η πρώτη αντιγραφή πραγματοποιείται σε περιβάλλον ραδιενεργού φωσφόρου, που γνωρίζουμε ότι ενσωματώνεται μόνο στο DNA και όχι στις πρωτεΐνες. Η δεύτερη όμως αντιγραφή πραγματοποιείται σε περιβάλλον ραδιενεργού θείου, το οποίο ενσωματώνεται μόνο τις πρωτεΐνες και όχι στο DNA.

Κατά συνέπεια, μετά το τέλος της 2ης αντιγραφής, θα έχουν σχηματιστεί 4 μόρια συνολικά, εκ των οποίων τα δύο θα έχουν μόνο μη ραδιενεργές αλυσίδες, ενώ τα άλλα 2 θα έχουν μία ραδιενεργή και μία μη ραδιενεργή αλυσίδα.

Η εκφώνηση δε ζητάει αιτιολόγηση, επομένως **δεν είναι απαραίτητη** η περιγραφή του ημισυντηρητικού μηχανισμού αντιγραφής (σχήμα ανάλογο με αυτό του σχολικού βιβλίου).

4)

Τρισωμία 21

Τρισωμία 13

Τρισωμία 18

Φαινυλκετονουρία

Σύνδρομο “φωνής της γάτας”

ΘΕΜΑ 4ο

A) Έχουμε να κάνουμε με δύο γνωστά ως προς τον τρόπο κληρονομησης γνωρίσματα.

Η γραμμή τριχοφύας με κορυφή κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τύπο ενώ οι προσκολλημένοι λοβοί των αυτιών κληρονομούνται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο.

Θα συμβολίσουμε τα γονίδια της γραμμής τριχοφύας με κορυφή με A,α και τα αντίστοιχα των προσκολλημένων λοβών με B,β.

Προκύπτουν λοιπόν τα εξής:

AA κορυφή	BB ελεύθεροι λοβοί
Aa κορυφή	Bb ελεύθεροι λοβοί
aa χωρίς κορυφή	bb προσκολλημένοι λοβοί

(Ορισμοί επικρατών/υπολειπόμενων γονιδίων)

Γυναίκα με ελεύθερους λοβούς/χωρίς κορυφή B_αα

Δημήτρης με προσκολλημένους λοβούς/κορυφή ββA_

Μαρία ελεύθεροι λοβοί/χωρίς κορυφή B_αα

'Ανδρας χωρίς πληροφορίες φαινοτύπου

Ο **Δημήτρης** θα κληρονομήσει το α από τη μητέρα του άρα τελικά ο γονότυπός του είναι **ββAα**.

Επειδή ο Δημήτρης είναι ομόζυγος για το β υπολειπόμενο, ο πατέρας του συνεισφέρει το β, όπως και η μητέρα του, άρα και η **γυναίκα** είναι τελικά ετερόζυγη για τους λοβούς: **Bβαα**.

Ο πατέρας θα πρέπει να διαθέτει λοιπόν ένα τουλάχιστον β, ώστε ο Δημήτρης είναι ομόζυγος ββ, αλλά και ένα τουλάχιστον α ώστε η Μαρία να είναι ομόζυγη αα. Όμως ο Δημήτρης αναγκαστικά κληρονομεί από τη μητέρα του το α, άρα το A θα το κληρονομεί από τον πατέρα του. Συνεπώς ο γονότυπος του πατέρα είναι **_βAα**.

Επομένως για τον **πατέρα** διακρίνουμε τις περιπτώσεις γονοτύπων **BβAα** ή **ββAα**. Αν ο **πατέρας** είναι **ββAα** τότε η **Μαρία** μπορεί να είναι μόνο **Bβαα** ενώ αν ο **πατέρας** είναι **BβAα** τότε η **Μαρία** μπορεί να είναι είτε ομόζυγη για τους λοβούς (**BBαα**) είτε ετερόζυγη (**Bβαα**).

Β) Ως προς το σχεδιασμό των γενεαλογικών δέντρων, οι υποψήφιοι θα πρέπει να λάβουν υπόψη ότι **οι φορείς για το γνώρισμα των λοβών πρέπει να δηλώνονται είτε με κύκλο είτε με τετράγωνο χρωματισμένα κατά το ήμισυ.**

Για το γνώρισμα της **γραμμής τριχοφυΐας με κορυφή** θα σχεδιαστεί **ένα μόνο γενεαλογικό δέντρο** με τη μητέρα αα, τον πατέρα Αα, το Δημήτρη Αα και τη Μαρία αα (δεν συμβολίζονται φορείς, γιατί το γνώρισμα είναι επικρατές).

Για το γνώρισμα των **προσκολλημένων λοβών** θα σχεδιαστούν **3 γενεαλογικά δέντρα:**

-ένα με τη μητέρα φορέα Ββ, τον πατέρα ββ, το Δημήτρη ββ και τη Μαρία φορέα Ββ

-ένα με τη μητέρα φορέα Ββ, τον πατέρα Ββ, το Δημήτρη ββ και τη Μαρία φορέα Ββ

-ένα με τη μητέρα φορέα Ββ, τον πατέρα ββ, το Δημήτρη ββ και τη Μαρία ομόζυγη ΒΒ.

Γ) Τέλος, η ζητούμενη πιθανότητα είναι 50% αφού η διασταύρωση είναι μεταξύ της μητέρας αα και του πατέρα Αα (οι υποψήφιοι χρειάζεται να πραγματοποιήσουν τη διασταύρωση, αλλά δε χρειάζεται να αιτιολογήσουν με νόμο του Μέντελ, αφού δεν το ζητάει η εκφώνηση).

Βασίλης Ντάνος

Βιολόγος, PhD