

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ  
ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

ΤΕΥΧΟΣ Α - ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4

ΤΕΥΧΟΣ Β - ΚΕΦΑΛΑΙΑ 1, 2, 4, 5, 6

ΘΕΜΑ Α

A1. Γ A2. Δ A3. Δ A4. Α A5. Β

ΘΕΜΑ Β

B1.

γ (μονοσωμία ΧΟ)> α (έλλειψη τμήματος χρωμοσώματος 5) > δ (έλλειψη ογκοκατασταλτικού γονιδίου)> β (αντικατάσταση βάσης {GAG->GTG} κωδικονίου που αντιστοιχεί στο 6ο αμινοξύ β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας )

B2.

Το είδος της κυτταρικής διαίρεσης με το οποίο αναπαράγονται οι προκαρυωτικοί οργανισμοί, συγκρινόμενο με το βασικό τύπο κυτταρικής διαίρεσης των ευκαρυωτικών, τη μίτωση, είναι απλούστερο. Το βακτηριακό «χρωμόσωμα», για παράδειγμα, είναι ουσιαστικά ένα κυκλικό μόριο DNA, το οποίο αυτοδιπλασιάζεται πριν από τη διαίρεση του βακτηρίου. Τα δύο «χρωμοσώματα» μοιράζονται στα θυγατρικά κύτταρα με τη βοήθεια της κυτταρικής μεμβράνης, χωρίς τη δημιουργία ατράκτου. Διακρίνεται η διαίρεση της πυρηνικής περιοχής. Τη διανομή του γενετικού υλικού ακολουθεί η διαίρεση του κυτταροπλάσματος. Επιπλέον, διακρίνεται ο σχηματισμός διαφράγματος. Τα δύο θυγατρικά κύτταρα αποχωρίζονται με την ανάπτυξη νέων κυτταρικών τοιχωμάτων.

B3.

α. γονιδιωματική βιβλιοθήκη

β. γονιδιωματική βιβλιοθήκη

γ. γονιδιωματική βιβλιοθήκη και cDNA βιβλιοθήκη πρόδρομων ερυθροκυττάρων

δ. cDNA βιβλιοθήκη ηπατικών κυττάρων

ε. γονιδιωματική βιβλιοθήκη

στ. cDNA βιβλιοθήκη Β-λεμφοκυττάρων

B4. Το ραδιενεργό άζωτο ενσωματώνεται και στο DNA λόγω αζωτούχων βάσεων, και στις πρωτεΐνες λόγω αμινομάδων σταθερού σκελετού και αμινομάδων πλευρικών ομάδων. Επομένως, είναι αδύνατη η διάκριση των δύο βιομορίων με τη συγκεκριμένη μεθοδολογία (απαιτείται η περιγραφή του πειράματος)

## Θ Ε Μ Α Γ

5'CCCGGGATGCCCATGTGGGGATAACCCTGAGG3'

Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή μια τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, κωδικοποιεί ένα αμινοξύ.

Ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής, δηλαδή το mRNA διαβάζεται συνεχώς ανά τρία νουκλεοτίδια χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο.

Ο γενετικός κώδικας είναι μη επικαλυπτόμενος, δηλαδή κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο.

Ο γενετικός κώδικας έχει κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνια λήξης. Το κωδικόνιο έναρξης σε όλους τους οργανισμούς είναι το AUG και κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη. Υπάρχουν τρία κωδικόνια λήξης, τα UAG, UGA και UAA. Η παρουσία των κωδικονίων αυτών στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Έτσι, για παράδειγμα, το κωδικόνιο έναρξης AUG αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου ATG κ.ο.κ

Συνεπώς, εντοπίζουμε κωδικόνιο έναρξης 5'ATG3' και διαβάζοντας συνεχώς ανά τρία και επικαλυπτόμενα να προκύπτουν συνολικά 5 κωδικόνια που να αντιστοιχούν σε αμινοξέα και να καταλήγει σε κωδικόνιο λήξης.

5'CCCGGGATG CCC ATG TGG GGA TAACCCTGAGG3'

Ερμηνεία μεταλλάξεων:

α. Το μεταλλαγμένο γονίδιο κωδικοποιεί τριπεπτίδιο (δύο πιθανές ερμηνείες

- i. Μετατροπή του 4ου κωδικονίου TGG σε κωδικόνιο λήξης. Αυτό μπορεί να συμβεί με αντικατάσταση βάσης όπου οποιοδήποτε από τα δύο G μετατρέπεται σε A. Οποιαδήποτε μετάλλαξη που να οδηγεί σε κωδικόνιο λήξης είναι αποδεκτή.

ii. Μετάλλαξη η οποία να καταργεί το αρχικό κωδικόνιο έναρξης. Σε αυτήν την περίπτωση, το επόμενο κωδικόνιο ATG θα χρησιμοποιηθεί ως λήξης.

β. Το μεταλλαγμένο γονίδιο κωδικοποιεί επταπεπτίδιο (μία ερμηνεία)

Αντικατάσταση βάσης στο κωδικόνιο TAA η οποία να οδηγεί σε κωδικόνιο που να αντιστοιχεί σε αμινοξύ.

γ. Μετάλλαξη στην 5' αμετάφραστη περιοχή

δ. Ο αριθμός των αμινοξέων διατηρείται σταθερός και αλληλουχία ίδια με το αρχικό πεπτίδιο, εκτός από το τρίτο αμινοξύ. Οποιαδήποτε αντικατάσταση στο κωδικόνιο TGG με εξαίρεση τη δημιουργία κωδικονίων λήξης TAG και TGA θα οδηγήσει σε κωδικόνιο που αντιστοιχεί σε διαφορετικό αμινοξύ, αφού μόνο το TGG αντιστοιχεί στην τρυπτοφάνη.

Γ 2. α. Έστω A το γονίδιο που κωδικοποιεί το ένζυμο E1 και α το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο που οδηγεί σε έλλειψη του E1.

Έστω B το γονίδιο που κωδικοποιεί το ένζυμο E2 και β το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο που οδηγεί σε έλλειψη του E2.

Έστω B το γονίδιο που κωδικοποιεί το ένζυμο E3 και γ το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο που οδηγεί σε έλλειψη του E3.

Εφόσον η ουσία Y παράγεται και από άλλες μεταβολικές οδούς, η έλλειψη του ενζύμου E1 δεν επηρεάζει την παραγωγή του Y και κατ'επέκταση του Z και του W.

β. Δεν έχει σημασία εάν υπάρχει ή όχι το ένζυμο E1, υπάρχει το E2 αλλά όχι το E3. Επομένως:

AABBγγ

AABβγγ

AαBBγγ

AαBβγγ

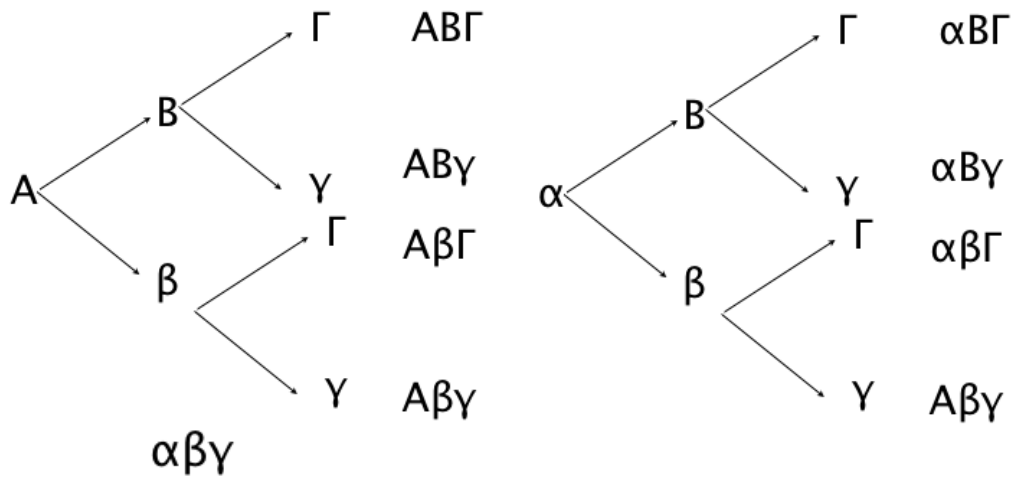
ααBBγγ

ααBβγγ

γ. Σε μία μεταβολική οδό, το αποτέλεσμα μεταγενέστερων σταδίων επηρεάζεται από το αποτέλεσμα προηγούμενων σταδίων. Γι αυτό το λόγο θα εργασθούμε με τριωβριδισμό για πιο ασφαλή αξιολόγηση των αποτελεσμάτων.

AαBβΓγ X ααββγγ

Γαμέτες



αβγ  
 ΑΒΓ ΑαΒβΓγ  
 ΑΒΥ ΑαΒβγγ  
 ΑβΓ ΑαββΓγ  
 ΑβΥ Ααββγγ  
 αΒΓ ααΒβΓγ  
 αΒΥ ααΒβγγ  
 αβΓ ααββΓγ  
 αβΥ ααββγγ

Με πράσινο συμβολίζονται οι γονότυποι που οδηγούν στην παραγωγή της ουσίας W. Άρα  $2/8=1/4$

Γ 3.

α. R+T+X+Z-Y-A-

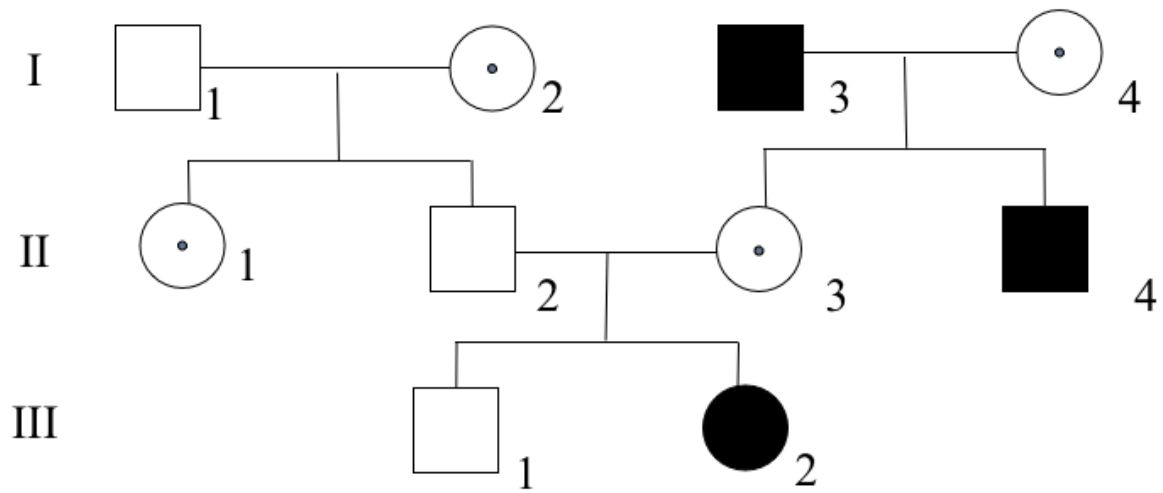
β. R-T+X+Z+Y+A+

γ. R+T+X-Z+Y+A+

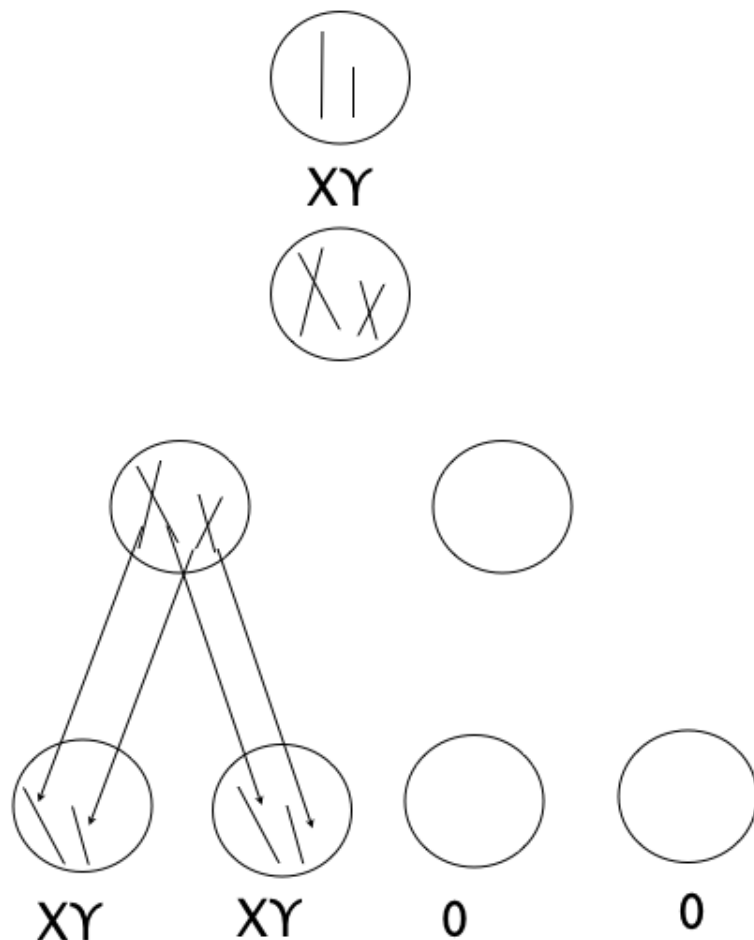
δ. R+T-X+Z+Y+A+

Θ Ε Μ Α Δ

Δ 1. α. Το γενεαλογικό δένδρο έχει ως εξής:



β. Η Βραβάρα (III2) είναι φορέας αφού κληρονομεί αναγκαστικά το  $X^a$  από τον πατέρα της (I3) και ένα  $X^A$  από τη μητέρα της. Ο πατέρας II2 κανονικά κληροδοτεί το φυσιολογικό  $X^A$  σε όλες τις κόρες του, οπότε εκείνες πρέπει να είναι υγιείς. Όμως, η III2 πάσχει οπότε δεν θα πρέπει να έχει φυσιολογικό καρύοτυπο. Ο φαινότυπός της εξηγείται ως εξής: Να έχει κληρονομήσει το  $X^a$  από τη μητέρα της (II3), ενώ κατά τη μειωτική διαίρεση του II2, να συνέβη μη διαχωρισμός των φυλετικών χρωμοσωμάτων είτε στην Α' Μ.Δ. είτε στη Β' ΜΔ, με αποτέλεσμα τη δημιουργία μη φυσιολογικού γαμέτη από όπου θα λείπει το φυλετικό χρωμόσωμα (Απαιτείται σχηματική απόδειξη)



Τα παραπάνω θα έχουν ως αποτέλεσμα ο απόγονος να έχει σύνδρομο Turner και αχρωματοψία.

Δ2. Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή μια τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, κωδικοποιεί ένα αμινοξύ.

Ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής, δηλαδή το mRNA διαβάζεται συνεχώς ανά τρία νουκλεοτίδια χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο.

Ο γενετικός κώδικας είναι μη επικαλυπτόμενος, δηλαδή κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο.

Ο γενετικός κώδικας έχει κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνια λήξης. Το κωδικόνιο έναρξης σε όλους τους οργανισμούς είναι το AUG και κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη. Υπάρχουν τρία κωδικόνια λήξης, τα UAG, UGA και UAA. Η παρουσία των κωδικονίων αυτών στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Έτσι, για παράδειγμα, το κωδικόνιο έναρξης AUG αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου ATG κ.ο.κ

Το τμήμα ενός γονιδίου, και του mRNA του που κωδικοποιεί μια πολυπεπτιδική αλυσίδα, αρχίζει με το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνει με το κωδικόνιο λήξης (κωδικοποιούσα περιοχή).

Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική.

Συνεπώς, εντοπίζουμε κωδικόνιο έναρξης 5'ATG3' και διαβάζοντας συνεχώς ανά τρία και επικαλυπτόμενα να καταλήγουμε σε κωδικόνιο λήξης.

Επομένως, κωδική αλυσίδα είναι η κάτω με το 5'δεξιά και το 3'αριστερά

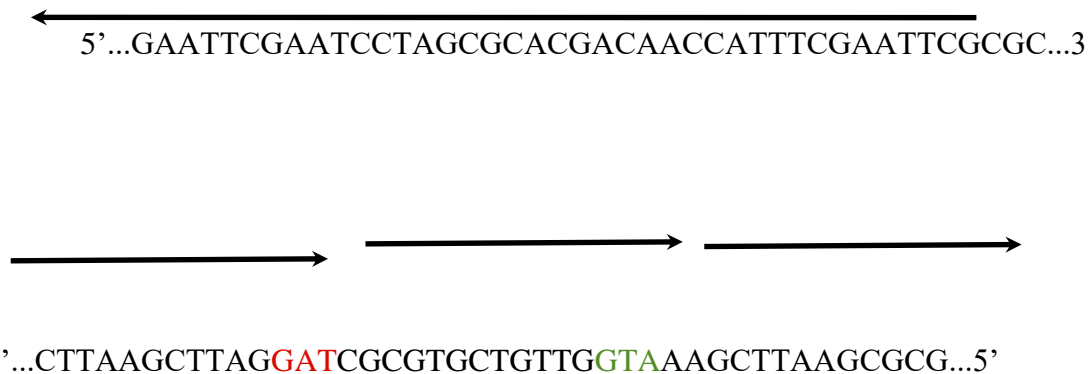
5'...GAATTCGAATCCTAGCGCACGACAACCATTTTCGAATTCGCGC...3'

3'...CTTAAGCTTAGGATCGCGTGCTGTTGGTAAAGCTTAAGCGCG...5'

Οι DNA πολυμεράσες λειτουργούν μόνο προς καθορισμένη κατεύθυνση και τοποθετούν τα νουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3' άκρο της δεοξυριβόζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας. Έτσι, λέμε ότι αντιγραφή γίνεται με προσανατολισμό 5' προς 3'. Κάθε νεοσυντιθέμενη αλυσίδα θα έχει προσανατολισμό 5'→3'. Έτσι, σε κάθε διπλή έλικα που παράγεται οι δύο αλυσίδες θα είναι αντιπαράλληλες. Για να ακολουθηθεί αυτός ο κανόνας σε κάθε τμήμα DNA που γίνεται η αντιγραφή, η σύνθεση του DNA είναι  $\sigma \upsilon \nu \epsilon \chi \acute{\eta}\varsigma$  στη μια αλυσίδα και  $\alpha \sigma \upsilon \nu \epsilon \chi \acute{\eta}\varsigma$  στην άλλη.

Η μη κωδική αλυσίδα αντιγράφεται με συνεχή τρόπο.

Επομένως το σχήμα έχει ως εξής.



Το κύτταρο έχει ένα ειδικό σύμπλοκο που αποτελείται από πολλά ένζυμα, το πριμόσωμα, το οποίο συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες, τα οποία ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα. DNA πολυμεράσες επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα, τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA.

Σε μια διχάλα αντιγραφής, η Θέση έναρξης αντιγραφής βρίσκεται πίσω από τμήμα που συντέθηκε με συνεχή τρόπο. Συνεπώς, η θέση έναρξης αντιγραφής βρίσκεται στα δεξιά (Σημείο B)

Δ2 β. Κατάλληλη είναι E3. Η E1 κόβει στη θέση έναρξης της αντιγραφής του πλασμιδίου, ενώ η E2 κόβει το γονίδιο στο εσωτερικό της κωδικοποιούσας περιοχής. Η E3 κόβει το τμήμα DNA εκατέρωθεν της κωδικοποιούσας περιοχής και κόβει το ένα από τα δύο γονίδιο ανθεκτικότητας, οπότε θα χρησιμοποιηθεί το ακέραιο γονίδιο για την επιλογή μετασχηματισμένων από μη μετασχηματισμένα.