ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ (ΝΕΟ ΣΥΣΤΗΜΑ)
ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ (ΠΑΛΑΙΟ ΣΥΣΤΗΜΑ)

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΑ ΘΕΜΑΤΑ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2016

ΒΑΚΑΛΗΣ ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΑ

ΘΕΜΑ Α

Α1) **β**

Α2) **β**

Α3) **δ**

Α4) **γ**

Α5) **γ**

ΘΕΜΑ Β

Β1. 1 – Α
2 – Γ
3 – Α
4 – Β
5 – Α
6 – Α
7 – Γ

Β2.

Κάθε φυσιολογικό μεταφασικό χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες, οι οποίες συγκρατούνται στο κεντρομερίδιο. Το κεντρομερίδιο «διαιρεί» κάθε χρωματίδα σε δύο βραχίονες, ένα μεγάλο και ένα μικρό. Τα μεταφασικά χρωμοσώματα ενός κυττάρου διαφέρουν μεταξύ τους ως προς το μέγεθος και ως

προς τη θέση του κεντρομεριδίου. Τα χρωμοσώματα ταξινομούνται σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος. Η απεικόνιση αυτή αποτελεί τον καρυότυπο. Ο αριθμός και η μορφολογία των χρωμοσωμάτων είναι ιδιαίτερο χαρακτηριστικό κάθε είδους. Το 23ο ζεύγος στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δύο Χ χρωμοσώματα, ενώ στα αρσενικά άτομα αποτελείται από ένα Χ και ένα Υ χρωμόσωμα. Το Υ χρωμόσωμα είναι μικρότερο σε μέγεθος από το Χ. τα χρωμοσώματα αυτά ονομάζονται φυλετικά και σε πολλούς οργανισμούς, συμπεριλαμβανομένου και του ανθρώπου, καθορίζουν το φύλο. Στον άνθρωπο η παρουσία του Υ χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο, ενώ η απουσία του το θηλυκό άτομο.

Συνεπώς δύο συμπεράσματα που μπορούμε να εξάγουμε από τη μελέτη του καρυότυπου ενός ανθρώπου είναι το φύλο του (παρουσία ή απουσία Υ Χρωμοσώματος) και η ύπαρξη ή όχι χρωμοσωμικών ανωμαλιών αριθμού ή δομής.

Β3.

Κάθε είδος αντισώματος που αναγνωρίζει έναν αντιγονικό καθοριστή παράγεται από μία ομάδα όμοιων Β-λεμφοκυττάρων, που αποτελούν έναν κλώνο. Τα αντισώματα που παράγονται από έναν κλώνο Β-λεμφοκυττάρων ονομάζονται μονοκλωνικά. Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ σημαντικά στην Ιατρική και χρησιμοποιούνται ως διαγνωστικά για την ανίχνευση ασθενειών ή ως εξειδικευμένα φάρμακα εναντίον παθογόνων μικροοργανισμών ή ακόμη εναντίον καρκινικών κυττάρων.

Οι τεχνικές με τις οποίες ο άνθρωπος επεμβαίνει στο γενετικό υλικό αποτελούν τη Γενετική Μηχανική. Η Γενετική Μηχανική άνοιξε το δρόμο για νέες, εξαιρετικά ενδιαφέρουσες ερευνητικές και παραγωγικές δυνατότητες, αλλά και για την επίτευξη δύο θεμελιωδών στόχων του ανθρώπου:

α. την κατανόηση των μυστηρίων της ζωής και της εξέλιξης πάνω στη Γη και,

β. τη βελτίωση της υγείας και του τρόπου διαβίωσής του.

Η βελτίωση αυτή επιτυγχάνεται με τις εφαρμογές της Γενετικής Μηχανικής τόσο στην Ιατρική όσο και στη γεωργία και την κτηνοτροφία.

Β4.

Είναι δυνατή η παραγωγή πρωτεϊνών, όπως η ινσουλίνη και η ανθρώπινη αυξητική ορμόνη, από βακτήρια. Στις περισσότερες όμως περιπτώσεις οι πρωτεΐνες αυτές δεν είναι ακριβώς ίδιες με τις πρωτεΐνες του ανθρώπου, επειδή τα βακτήρια δεν διαθέτουν τους μηχανισμούς τροποποίησης των πρωτεϊνών που διαθέτουν οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί. Μια πολλά υποσχόμενη ιδέα είναι η παραγωγή πρωτεϊνών από κύτταρα των μαστικών αδένων των ζώων, για παράδειγμα των προβάτων και των αγελάδων. Με αυτό τον τρόπο θα είναι δυνατή η συλλογή της πρωτεΐνης από το γάλα των ζώων. Αυτός ο τρόπος παραγωγής ονομάζεται παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών από διαγονιδιακά ζώα (gene pharming).

Πριν από την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA, οι περισσότερες φαρμακευτικές πρωτεΐνες, δηλαδή πρωτεΐνες που χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία διάφορων ασθενειών, ήταν διαθέσιμες σε πολύ μικρές ποσότητες, η παραγωγή τους ήταν πολύ ακριβή και συχνά η βιολογική δράση τους δεν ήταν

ΒΑΚΑΛΗΣ ΟΡΟΣΗΜΗΡΙΑ

πλήρως κατανοητή. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA έδωσε τη δυνατότητα παραγωγής φαρμακευτικών πρωτεϊνών σε σημαντικές ποσότητες, τόσο για τον αποτελεσματικό έλεγχο της δράσης τους όσο και για ευρεία κατανάλωση.

Η παραγωγή μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης με εκχύλιση από όργανα θηλαστικών που δεν είναι γενετικά τροποποιημένα είναι μια δαπανηρή και πολύπλοκη διαδικασία και επιπλέον, μπορεί να έχει μικρές διαφορές στη σύσταση των αμινοξέων της από την ανθρώπινη, με αποτέλεσμα να προκαλεί αλλεργικές αντιδράσεις.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Για την ομάδα αίματος γνωρίζουμε:

I^A : Α αντιγόνο στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων

I^B **:** Β αντιγόνο στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων

i: κανένα αντιγόνο στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων

I^A, I^B: Συνεπικρατή, I^A, I^B > i

Δυνατοί

ΓΟΝΟΤΥΠΟΙ	ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΙ
I^AI^A	Α ομάδα αίματος
I^Ai	Α ομάδα αίματος
I^AI^B	ΑΒ ομάδα αίματος
I^BI^B	Β ομάδα αίματος
I^Bi	Β ομάδα αίματος
ii	0 ομάδα αίματος

Πίνακας 1

Από τα δεδομένα της άσκησης- του γενεαλογικού δέντρου και τον πίνακα 1:

a) Γενεαλογικό δέντρο 1, άτομο Ι-1: I^Ai, γιατί δίνει το I^A στο ΙΙ-3 και ΙΙ-4 και το i στα ΙΙ-1 και ΙΙ-2, τα οποία κληρονόμησαν I^B από τον Ι-2 .
   Γονότυπος Ι-2: I^Bi
   ΙΙ-1 και ΙΙ-2: I^Bi
   ΙΙ-3 και ΙΙ-4: I^AI^B
b) Ι-1: I^AI^B και κληροδοτεί I^A στους ΙΙ-3 και ΙΙ-4 και I^B στους ΙΙ-1 και ΙΙ-2
   Ι-2: I^BI^B ή I^Bi
   ΙΙ-1 και ΙΙ-2: I^BI^B
   ΙΙ-3 και ΙΙ-4: I^AI^B

Γ2.

ΒΑΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΑ

Γενεαλογικό δέντρο 2: Αιμορροφιλία Α

Γενεαλογικό δέντρο 3: Αλφισμός

Γενεαλογικό δέντρο 4: Οικογενής υπερχοληστερολαιμία

Γ3.

Γενεαλογικό δέντρο 2:

Αιμορροφιλία Α: Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα

X^A: Φυσιολογική πήξη αίματος

$X^α$: Αιμορροφιλία Α

$X^A > X^α$

Δυνατοί

ΓΟΝΟΤΥΠΟΙ	ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΙ	ΦΥΛΟ
X^AX^A	Φυσιολογική πήξη αίματος	Θηλυκό
$X^AX^α$	Φυσιολογική πήξη αίματος	Θηλυκό
$X^αX^α$	Αιμορροφιλία Α	Θηλυκό
X^AY	Φυσιολογική πήξη αίματος	Αρσενικό
$X^αY$	Φυσιολογική πήξη αίματος	Αρσενικό

Πίνακας 2

Από τα δεδομένα της άσκησης- του γενεαλογικού δέντρου 2 και τον πίνακα 2:

I-1: $X^αY$, γιατί είναι αρσενικό που πάσχει

I-2: $X^AX^α$: Θηλυκό με φυσιολογική πήξη που έδωσε $X^α$ στους II-2 και II-4

II-1: $X^AX^α$: Θηλυκό με φυσιολογική πήξη που κληρονόμησε X^A από την I-2 και $X^α$ από τον I-1.

II-2: $X^αY$: Αρσενικό που πάσχει και κληρονόμησε $X^α$ από την I-2

II-3: X^AY: Αρσενικό φυσιολογικό που κληρονόμησε X^A από την I-2

II-4: $X^αX^α$: Θηλυκό με αιμορροφιλία που κληρονόμησε από ένα $X^α$ από κάθε γονέα I-1 και I-2

Δεν υπάρχει απόγονος που να απορρίπτει την υπόθεση της φυλοσύνδετης υπολειπόμενης κληρονομικότητας. Συνεπώς η υπόθεση είναι αποδεκτή.

Το γενεαλογικό δένδρο 2 απεικονίζει την κληρονόμηση της αιμορροφιλίας Α, η οποία κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο, καθώς είναι η μόνη ασθένεια

ΒΑΚΑΛΗΣ ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΑ

που απομένει και όπως φαίνεται και από το γενεαλογικό αυτό δένδρο, ταιριάζει απόλυτα στην κληρονόμηση αυτής της ασθένειας.

Γενεαλογικό δέντρο 3

Αλφισμός: Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα

Α: φυσιολογικός χρωματισμός

α: Αλφισμός

Α>α

Δυνατοί

ΓΟΝΟΤΥΠΟΙ	ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΙ
ΑΑ	φυσιολογικός χρωματισμός
Αα	φυσιολογικός χρωματισμός
αα	Αλφισμός

Πίνακας 3

Από τα δεδομένα της άσκησης- του γενεαλογικού δέντρου 3 και τον πίνακα 3:

Ι-1 και Ι-2: Αα, γιατί έχουν φυσιολογικό φαινότυπο και κληροδότησαν από ένα α στους ΙΙ-2 και ΙΙ-4

ΙΙ-1 και ΙΙ-3: ΑΑ ή Αα γιατί έχουν φυσιολογικό φαινότυπο και οι γονείς τους είναι και οι δυο ετερόζυγοι, δηλαδή Αα.

ΙΙ-2 και ΙΙ-4: αα γιατί πάσχουν και κληρονόμησαν από 1 α από κάθε γονέα Ι-1 και Ι-2

Δεν υπάρχει απόγονος που να απορρίπτει την υπόθεση της αυτοσωμικής υπολειπόμενης κληρονομικότητας. Συνεπώς η υπόθεση είναι αποδεκτή.

1. Απορρίπτεται ο αυτοσωμικός επικρατής τύπος κληρονόμησης της ασθένειας, αφού τότε η II_4 θα έπρεπε να είναι ΑΑ ή Αα, ενώ οι υγιείς γονείς της αα και αα, αντίστοιχα. Άτοπο!
2. Απορρίπτεται ο φυλοσύνδετος επικρατής τύπος κληρονόμησης της ασθένειας, αφού τότε η II_1 θα έπρεπε να είναι X^AX^A ή X^AX^α , ενώ οι υγιείς γονείς της $X^\alpha Y$ και $X^\alpha X^\alpha$, αντίστοιχα. Άτοπο!
3. Απορρίπτεται ο φυλοσύνδετος υπολειπόμενος τύπος κληρονόμησης της ασθένειας, αφού τότε η II_1 θα έπρεπε να είναι $X^\alpha X^\alpha$, ενώ ο υγιής πατέρας της θα ήταν X^AY. Άτοπο!

Γενεαλογικό δέντρο 4:

Οικογενής υπερχοληστερολαιμία: Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα

Α: Οικογενής υπερχοληστερολαιμία

α: Φυσιολογικό, Α>α

ΓΟΝΟΤΥΠΟΙ	ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΙ

ΒΑΚΑΗΣ ΟΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΑ

ΑΑ	Οικογενής υπερχοληστερολαιμία
Αα	Οικογενής υπερχοληστερολαιμία
αα	Φυσιολογικό

Πίνακας 4

Από τα δεδομένα της άσκησης- του γενεαλογικού δέντρου 4 και τον πίνακα 4:

Ι-1 και Ι-2: Αα, γιατί πάσχουν και έδωσαν από 1 α στους ΙΙ-1 και ΙΙ-3

ΙΙ-1 και ΙΙ-3: αα γιατί έχουν φυσιολογικό φαινότυπο

ΙΙ-2 και ΙΙ-4: ΑΑ ή Αα γιατί πάσχουν και οι δύο γονείς είναι ετερόζυγοι

Δεν υπάρχει απόγονος που να απορρίπτει την υπόθεση της αυτοσωμικής επικρατούς κληρονομικότητας. Συνεπώς η υπόθεση είναι αποδεκτή.

1. Απορρίπτεται ο αυτοσωμικός υπολειπόμενος τύπος κληρονόμησης της ασθένειας, αφού τότε η ΙΙ1 θα έπρεπε να είναι ΑΑ ή Αα, ενώ οι ασθενείς γονείς της αα και αα, αντίστοιχα. Άτοπο!

2. Απορρίπτεται ο φυλοσύνδετος υπολειπόμενος τύπος κληρονόμησης της ασθένειας, αφού τότε η ΙΙ1 θα έπρεπε να είναι X^AX^A ή $X^AX^α$, ενώ οι ασθενείς γονείς της $X^αY$ και $X^αX^α$, αντίστοιχα. Άτοπο!

3. Απορρίπτεται ο φυλοσύνδετος επικρατής τύπος κληρονόμησης της ασθένειας, αφού τότε η ΙΙ1 θα έπρεπε να είναι $X^αX^α$, ενώ ο ασθενής πατέρας της θα ήταν X^AY. Άτοπο

Γ4.

Αριθμός νουκλεοτιδίων:

Β) $4x10^5$

Αρχικά: $2x10^5$ ζεύγη βάσεων, άρα $2x2x10^5= 4x10^5$ νουκλεοτίδια μη ραδιενεργά στην αρχή.

Ο μηχανισμός της αντιγραφής ονομάστηκε ημισυντηρητικός: μια διπλή έλικα η οποία ξετυλίγεται και κάθε αλυσίδα λειτουργεί σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας νέας συμπληρωματικής αλυσίδας. Έτσι τα δύο θυγατρικά μόρια που προκύπτουν είναι πανομοιότυπα με το μητρικό και καθένα αποτελείται από μία παλιά και μία καινούρια αλυσίδα.

Συνεπώς μετά από 5 διαδοχικές διαιρέσεις, θα δημιουργηθούν 32 νέα μόρια βακτηριακού DNA (64 αλυσίδες) όπου θα διατηρούνται οι 2 αλυσίδες του αρχικού DNA, δηλαδή $4x10^5$ νουκλεοτίδια συνολικά.

Γ5.

Στο γονιδίωμα των προκαρυωτικών οργανισμών τα γονίδια των ενζύμων που παίρνουν μέρος σε μια μεταβολική οδό, όπως η διάσπαση της λακτόζης ή η βιοσύνθεση διάφορων αμινοξέων, οργανώνονται σε οπερόνια, δηλαδή σε ομάδες που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους.

ΒΑΚΑΛΗΣ ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΑ

Στο οπερόνιο της λακτόζης περιλαμβάνονται εκτός από τα δομικά γονίδια, που κωδικοποιούν τα ένζυμα που χρειάζονται για να μεταβολίσουν το δισακχαρίτη λακτόζη, και αλληλουχίες DNA που ρυθμίζουν τη μεταγραφή τους. Οι αλληλουχίες αυτές που βρίσκονται μπροστά από τα δομικά γονίδια είναι κατά σειρά ένα ρυθμιστικό γονίδιο, ο υποκινητής και ο χειριστής. Το οπερόνιο της λακτόζης δε μεταγράφεται ούτε μεταφράζεται, όταν απουσιάζει από το θρεπτικό υλικό η λακτόζη. Τότε λέμε ότι τα γονίδια που το αποτελούν βρίσκονται υπό καταστολή. Πώς επιτυγχάνεται η καταστολή; Δύο είναι τα ρυθμιστικά μόρια: μια αλληλουχία DNA, που ονομάζεται χειριστής και βρίσκεται μεταξύ του υποκινητή και του πρώτου γονιδίου, και μια ρυθμιστική πρωτεΐνη-καταστολέας. Όταν απουσιάζει η λακτόζη ο καταστολέας προσδένεται ισχυρά στο χειριστή και εμποδίζει την RNA πολυμεράση να αρχίσει τη μεταγραφή των γονιδίων του οπερονίου. Ο καταστολέας κωδικοποιείται από ένα ρυθμιστικό γονίδιο, που βρίσκεται μπροστά από τον υποκινητή. Το ρυθμιστικό γονίδιο μεταγράφεται συνεχώς και παράγει λίγα μόρια του καταστολέα. Τα μόρια αυτά προσδένονται συνεχώς στο χειριστή. Όταν στο θρεπτικό υλικό υπάρχει μόνο λακτόζη, τότε ο ίδιος ο δισακχαρίτης προσδένεται στον καταστολέα και δεν του επιτρέπει να προσδεθεί στο χειριστή. Τότε η RNA πολυμεράση είναι ελεύθερη να αρχίσει τη μεταγραφή. Δηλαδή η λακτόζη λειτουργεί ως επαγωγέας της μεταγραφής των γονιδίων του οπερονίου. Τότε τα γονίδια αρχίζουν να «εκφράζονται», δηλαδή να μεταγράφονται και να συνθέτουν τα ένζυμα. Τα τρία ένζυμα μεταφράζονται ταυτόχρονα από το ίδιο μόριο mRNA το οποίο περιέχει κωδικόνιο έναρξης και λήξης για κάθε ένζυμο. Συμπερασματικά, η ίδια η λακτόζη ενεργοποιεί τη διαδικασία για την αποικοδόμησή της. Όταν η λακτόζη διασπαστεί πλήρως, τότε η πρωτεΐνη καταστολέας είναι ελεύθερη να προσδεθεί στο χειριστή και να καταστείλει τη λειτουργία των τριών γονιδίων.

Αφού σύμφωνα με τα δεδομένα τα βακτήρια δεν μπορούν να διασπάσουν τη λακτόζη, οι θέσεις που μπορεί λόγω μετάλλαξης να μην επιτρέπουν τη διάσπαση της λακτόζης είναι:

- Μετάλλαξη στον Υποκινητή των δομικών γονιδίων, που έχει ως συνέπεια την αδυναμία πρόσδεσης της RNA πολυμεράσης για την πραγματοποίηση της μεταγραφής. Αφού δε θα παραχθεί mRNA, δε θα παραχθούν και τα ένζυμα που διασπούν την λακτόζη
- Μετάλλαξη στο Ρυθμιστικό γονίδιο που παράγει τον χειριστή: Η μετάλλαξη μπορεί να γίνει με τέτοιο τρόπο ώστε να παράγεται ο καταστολέας αλλά να έχει προκληθεί αλλαγή στην στερεοδιάταξη στην περιοχή που προσδένεται η λακτόζη (επαγωγέας) και τον καθιστά ανενεργό, ενώ παράλληλα δεν επηρεάζεται το ενεργό κέντρο που σχετίζεται με την πρόσδεση του καταστολέα στο χειριστή. Με τον τρόπο αυτό ο καταστολέας είναι συνεχώς ενεργός, ανεξάρτητα από την παρουσία ή την απουσία της λακτόζης.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Κωδική αλυσίδα είναι η Α, αφού σε αυτή βρίσκουμε το κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης 5΄ΑΤG3΄ και με βήμα τριπλέτας το κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης 5΄ΤΑΑ3΄

ΒΑΚΑΝΗΣ ΘΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΑ

Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια, τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια μίας αλυσίδας του DNA, σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, όπως και στην αντιγραφή, με τη διαφορά ότι εδώ απέναντι από την αδενίνη τοποθετείται το ριβονουκλεοτίδιο που περιέχει ουρακίλη. Η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια, που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με 3΄- 5΄ φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5΄ → 3΄, όπως και η αντιγραφή. Η σύνθεση του RNA σταματά στο τέλος του γονιδίου, όπου ειδικές αλληλουχίες οι οποίες ονομάζονται αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, επιτρέπουν την απελευθέρωσή του.

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. Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου.

Κάποια από τα βασικά χαρακτηριστικά του Γενετικού Κώδικα που χρησιμοποιήσαμε για το χαρακτηρισμό της Κωδικής αλυσίδας είναι:

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

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

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

4. 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 μία πολυπεπτιδική αλυσίδα, αρχίζει με το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνει με το κωδικόνιο λήξης.

Δ2. Το εσώνιο που υπάρχει στο παραπάνω γονίδιο είναι το:

5΄AATCATA3΄

3΄TTAGTAT5΄

ΒΑΚΑΛΗΣ ΘΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΑ

Δ3. Η αλληλουχία των βάσεων του mRNA που θα χρησιμοποιηθεί κατά τη μετάφραση της πληροφορίας του γονιδίου είναι:

5΄ACAGU…AUG UGG UUU CCU AUG UGG GUU UAA GCAU3΄

Δ4. Κατά την έναρξη της μετάφρασης το mRNA προσδένεται, μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στην 5' αμετάφραση περιοχή του, με το ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων.

Η 5΄ αμετάφραστη περιοχή του mRNA είναι η : 5΄-ACAGU-3΄, επομένως η αλληλουχία των βάσεων στο rRNA είναι η 3΄-UGUCA-5΄. Η μεταγραφόμενη αλυσίδα του γονιδίου του rRNA είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη με αυτό, επομένως έχει την αλληλουχία: 5΄-ACAGT-3΄. Άρα, μεταγραφόμενη αλυσίδα είναι η Γ.

Αλυσίδα Γ: 5΄…ACAGT…3΄

Αλυσίδα Δ: 3΄…TGTCA…5΄

Δ5. Η προσθήκη των τριών ζευγών βάσεων στις θέσεις 1 ή 2 μπορεί να γίνει με 2 πιθανούς τρόπους.

i. α) Στην κωδική αλυσίδα να τοποθετηθεί η τριπλέτα 5΄AGC3΄. Το ώριμο mRNA μετά τη μετάλλαξη είναι το εξής:

5΄-ACAGU…AUG-UGG-UAG-CUUCCUAUGUGGGUUUAAGCAU…3΄

Στην περίπτωση αυτή το 3ο κωδικόνιο μετατρέπεται στο κωδικόνιο λήξης 5΄TAG3΄, με αποτέλεσμα τον πρόωρο τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Η μεταλλαγμένη πρωτεΐνη αποτελείται από δύο αμινοξέα, αντί για εφτά που έχει η φυσιολογική και πιθανότατα είναι μη λειτουργική.

β) Στην κωδική αλυσίδα να τοποθετηθεί η τριπλέτα 5΄GCT3΄. Το ώριμο mRNA μετά τη μετάλλαξη είναι το εξής:

5΄-ACAGU…AUG-UGG-UGC-UUU-CCU-AUG-UGG-GUU-UAA-GCAU…3΄

Στην περίπτωση αυτή μεταλλαγμένη πρωτεΐνη έχει 8 αμινοξέα, δηλαδή ένα περισσότερο από τη φυσιολογική. Τα 7 από τα 8 αμινοξέα της μεταλλαγμένης πρωτεΐνης είναι ίδια με αυτά της φυσιολογικής. Αν η αλλαγή αυτή αλλάζει τη δομή της πρωτεΐνης στο χώρο, τότε πιθανότατα θα καταστραφεί η λειτουργικότητά της. Αν όμως η αλλαγή αυτή δεν αλλάζει σημαντικά τη δομή της πρωτεΐνης στο χώρο, τότε δεν θα επηρεαστεί ιδιαίτερα η λειτουργικότητά της, επομένως πρόκειται για ουδέτερη μετάλλαξη.

ii. α) Στην κωδική αλυσίδα να τοποθετηθεί η τριπλέτα 5΄AGC3΄. Το ώριμο mRNA μετά τη μετάλλαξη είναι το εξής:

5΄-ACAGU…AUG-UGG-UUU-CCU-AGC-AUG-UGG-GUU-UAA-GCAU…3΄

ΒΑΚΑΛΗΣ ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΑ

Στην περίπτωση αυτή μεταλλαγμένη πρωτεΐνη έχει 8 αμινοξέα, δηλαδή ένα περισσότερο από τη φυσιολογική. Τα 7 από τα 8 αμινοξέα της μεταλλαγμένης πρωτεΐνης είναι ίδια με αυτά της φυσιολογικής. Η επίδραση στη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης είναι ίδια με το προηγούμενο ερώτημα (iβ).

β) Στην κωδική αλυσίδα να τοποθετηθεί η τριπλέτα 5΄GCT3΄. Το ώριμο mRNA μετά τη μετάλλαξη είναι το εξής:

5΄-ACAGU…AUG-UGG-UUU-CCU-GCU-AUG-UGG-GUU-UAA-GCAU…3΄

Στην περίπτωση αυτή μεταλλαγμένη πρωτεΐνη έχει 8 αμινοξέα, δηλαδή ένα περισσότερο από τη φυσιολογική. Τα 7 από τα 8 αμινοξέα της μεταλλαγμένης πρωτεΐνης είναι ίδια με αυτά της φυσιολογικής. Η επίδραση στη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης είναι ίδια με το προηγούμενο ερώτημα (iβ).

Επιμέλεια Καθηγητών Φροντιστηρίων Βακάλη

ΒΑΚΑΛΗΣ ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΑ