



ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ ΜΕ ΤΟ ΠΑΛΑΙΟ ΣΥΣΤΗΜΑ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΑ ΘΕΜΑΤΑ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2020

ΘΕΜΑ 1^ο

A1. β

A2. α

A3. β

A4. α

A5. δ

ΘΕΜΑ 2^ο

B1. α. 4, β. 5, γ. 1, δ. 3.

B2. i) Η περιοχή του αντιγόνου, η οποία αναγνωρίζεται από το αντίσωμα. Ένα μεγάλο αντιγόνο, π.χ. ένας μικροοργανισμός, έχει πολλούς αντιγονικούς καθοριστές γι' αυτό παράγονται πολλά είδη αντισωμάτων εναντίον του.

ii) Τα φυτά και τα ζώα που έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση των τεχνικών Γενετικής Μηχανικής ονομάζονται διαγονιδιακά ή γενετικά τροποποιημένα.

iii) Ο φορέας κλωνοποίησης είναι ένα μόριο DNA, π.χ. πλασμίδιο ή DNA φάγων, το οποίο μπορεί να αυτοδιπλασιάζεται ανεξάρτητα μέσα σε ένα κύτταρο-ξενιστή όπως ένα βακτήριο. Χρησιμοποιείται για τη μεταφορά DNA από κύτταρο σε κύτταρο.

B3. Ο καρκίνος σχετίζεται με αλλαγές στο γενετικό υλικό. Εντούτοις δεν κληρονομείται ως απλός Μενδελικός χαρακτήρας, αλλά είναι αποτέλεσμα αλληλεπίδρασης γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. Η πολυπλοκότητα της ασθένειας αυτής σχετίζεται με τα παρακάτω αίτια:

- Ο καρκίνος, σε αντίθεση με τις κληρονομικές ασθένειες, όπως η δρεπανοκυτταρική αναιμία, δεν προκαλείται από μία μετάλλαξη, αλλά από τη «συσσώρευση» αρκετών γενετικών αλλαγών στα κύτταρα. Οι μεταλλάξεις αυτές είναι αποτέλεσμα διαφορετικών περιβαλλοντικών μεταλλαξογόνων παραγόντων όπως η ακτινοβολία ή χημικές ουσίες.
- Στη δημιουργία κάθε είδους καρκίνου συμμετέχουν συνήθως τόσο τα ογκογονίδια όσο και τα ογκοκατασταλτικά γονίδια. Για παράδειγμα, στον καρκίνο του παχέος εντέρου βρέθηκε ότι συμμετέχουν αρκετά γονίδια και των δύο τύπων, τα οποία έχουν υποστεί μεταλλάξεις.

B4. Στην κατασκευή της γονιδιωματικής βιβλιοθήκης χρησιμοποιούνται η περιριστική ενδονουκλεάση (για να κοπεί τόσο το πλασμίδιο όσο και το χρωμοσωμικό DNA) και η DNA δεσμάση. Στην κατασκευή της cDNA βιβλιοθήκης χρησιμοποιούνται η αντίστροφη μεταγραφάση, η DNA πολυμεράση, η περιοριστική ενδονουκλεάση (για να κοπεί το πλασμίδιο) και η DNA δεσμάση

B5. Οι περιοχές του DNA ενός προκαρυωτικού κυττάρου που μεταγράφονται αλλά δεν μεταφράζονται είναι:

- τα γονίδια που μόνο μεταγράφονται σε rRNA και tRNA,
- η 5' αμετάφραστη περιοχή των γονιδίων που μεταφράζονται στο προκαρυωτικό κύτταρο,
- η 3' αμετάφραστη περιοχή των γονιδίων που μεταφράζονται στο προκαρυωτικό κύτταρο,
- το κωδικόνιο λήξης των γονιδίων που μεταφράζονται στο προκαρυωτικό κύτταρο.

ΘΕΜΑ 3^ο

Γ1. Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις έχουμε «ανταλλαγή» χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομόλογα χρωμοσώματα. Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις 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.

Έστω: 9^A: το αλληλόμορφο που κωδικοποιεί το ένζυμο που σχηματίζει το αντιγόνο A,

9^B: το αλληλόμορφο που κωδικοποιεί το ένζυμο που σχηματίζει το αντιγόνο B,

9ⁱ: το αλληλόμορφο που δεν κωδικοποιεί κάποιο ένζυμο,

12^Φ: το φυσιολογικό αλληλόμορφο,

12^φ: το αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για τη φαινυλκετονουρία.

Ένα άτομο AB ομάδας αίματος που είναι φορέας της φαινυλκετονουρίας έχει φαινότυπο (πριν την αμοιβαία μετατόπιση) 9^A9^B12^Φ12^φ. Υπάρχουν τέσσερις πιθανοί τρόποι με τους οποίους μπορεί να έχει προκύψει η αμοιβαία μετατόπιση: 9^A9^Φ12^φ12^B, 9^A9^φ12^Φ12^B, 9^B9^Φ12^φ12^A, 9^B9^φ12^Φ12^A.

Γ2. Η μόνη περίπτωση να προκύπτει από το ζευγάρι της άσκησης απόγονος με φυσιολογικό καρυότυπο, A ομάδας αίματος και φυσιολογικό φαινότυπο είναι αν μετά τη μετατόπιση τα άωρα γεννητικά κύτταρα έχουν γονότυπο 9^A9^φ12^Φ12^B. Η γυναίκα που είναι 0 ομάδα αίματος και πάσχει από φαινυλκετονουρία έχει γονότυπο 9ⁱ9ⁱ12^φ12^φ. Η διασταύρωση μεταξύ των δύο αυτών ατόμων παριστάνεται ως εξής:

P γενιά: 9^A9^φ12^Φ12^B (x) 9ⁱ9ⁱ12^φ12^φ
 γαμέτες: 9^A12^Φ, 9^A12^B, 9^φ12^Φ, 9^φ12^B, 9ⁱ12^φ
 F₁ γενιά: 9^A9ⁱ12^Φ12^φ, 9^A9ⁱ12^φ12^B, 9^φ9ⁱ12^Φ12^φ, 9^φ9ⁱ12^B12^φ

Ο γονότυπος του 1^{ου} παιδιού είναι ο 9^A9ⁱ12^Φ12^φ, ενώ ο γονότυπος του 2^{ου} παιδιού είναι ο 9^A9ⁱ12^φ12^B.

Γ3. Από τη διασταύρωση του προηγούμενου ερωτήματος προκύπτει ότι η πιθανότητα να προκύψει παιδί με φυσιολογικό φαινότυπο και καρυότυπο είναι ¼. Επομένως, η πιθανότητα να προκύψει κορίτσι με φυσιολογικό φαινότυπο και καρυότυπο είναι ¼ x ½ = 1/8.

Γ4. Για τη διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας στο έμβρυο πρέπει να γίνουν οι διαδικασίες:

- αμνιοπαρακέντηση ή λήψη χοριακών λαχνών για την απομόνωση εμβρυϊκών κυττάρων (προαιρετική αναφορά),
- μοριακή διάγνωση (PCR) για τον εντοπισμό του μεταλλαγμένου γονιδίου β^S.

Για τη διάγνωση της φαινυλκετονουρίας στο έμβρυο πρέπει να γίνουν οι διαδικασίες:

- αμνιοπαρακέντηση ή λήψη χοριακών λαχνών για την απομόνωση εμβρυϊκών κυττάρων (προαιρετική αναφορά),
- βιοχημική ανάλυση για τον εντοπισμό του ενζύμου που μετατρέπει τη φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη ή μοριακή διάγνωση (PCR) για τον εντοπισμό του μεταλλαγμένου γονιδίου φ.

Για τη διάγνωση ότι οι γονείς είναι φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας μπορεί να γίνει μια από τις παρακάτω τρεις διαδικασίες:

- παρατήρηση της μορφολογίας των ερυθρών κυττάρων σε συνθήκες μεγάλης έλλειψης οξυγόνου. Στην περίπτωση όπου το άτομο είναι φορέας, τα ερυθροκύτταρά του παίρνουν δρεπανοειδές σχήμα (δοκιμασία δρεπάνωσης),
- προσδιορισμός της αιμοσφαιρίνης HbS στα ερυθροκύτταρα,
- μοριακή διάγνωση (PCR) για τον εντοπισμό του μεταλλαγμένου γονιδίου β^s.

ΘΕΜΑ 4^ο

Δ1. Το γονίδιο A κωδικοποιεί το mRNA, καθώς η αλυσίδα 1 διαθέτει και κωδικόνιο έναρξης (ATG) και κωδικόνιο λήξης (TGA), με το 5' άκρο στα αριστερά και το 3' άκρο στα δεξιά. Το mRNA που προκύπτει θα έχει την αλληλουχία:

5'GAAUUCGGAACAUGCCCGGUCAGCCUGAGAGAAUUC3'

1η περίπτωση για Δ2 και Δ3

Δ2. Το κωδικόνιο της μεθειονίνης είναι το 5' AUG3'. Το tRNA που μεταφέρει την μεθειονίνη έχει για αντικωδικόνιο την τριπλέτα 3' UAC5'. Άρα η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου που κωδικοποιεί το παραπάνω tRNA πρέπει να διαθέτει την αλληλουχία 5' ATG3'. Στην αλυσίδα 1 του γονιδίου Γ υπάρχει αυτή η αλληλουχία, με το 5' άκρο στα αριστερά και το 3' άκρο στα δεξιά. Επομένως το γονίδιο Γ κωδικοποιεί το tRNA και η μεταγραφόμενη αλυσίδα είναι η αλυσίδα 1.

Δ3. Η 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA είναι 5' GAAUUCGGAAC3'. Επομένως, το rRNA, που είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με την 5' αμετάφραστη περιοχή, θα πρέπει να διαθέτει μέρος της αλληλουχίας 3' CUUAAGCCUUG5' (καθώς αναφέρει η εκφώνηση ότι 5 νουκλεοτίδια του rRNA είναι συμπληρωματικά με την 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA). Άρα η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου που κωδικοποιεί το rRNA θα πρέπει να διαθέτει μέρος της αλληλουχίας 5' GAATTCGGAAC3'. Στην αλυσίδα 2 του γονιδίου Β παρατηρείται η αλληλουχία 5' GGAAC3', με το 5' άκρο στα δεξιά και το 3' άκρο στα αριστερά. Επομένως το γονίδιο Β κωδικοποιεί το rRNA και η μεταγραφόμενη αλυσίδα είναι η αλυσίδα 2.

2η περίπτωση για Δ2 και Δ3

Δ2. Το κωδικόνιο της μεθειονίνης είναι το 5' AUG3'. Το tRNA που μεταφέρει την μεθειονίνη έχει για αντικωδικόνιο την τριπλέτα 3' UAC5'. Άρα η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου που

κωδικοποιεί το παραπάνω tRNA πρέπει να διαθέτει την αλληλουχία 5'ATG3'. Στην αλυσίδα 1 του γονιδίου B υπάρχει αυτή η αλληλουχία, με το 5' άκρο στα αριστερά και το 3' άκρο στα δεξιά. Επομένως το γονίδιο B κωδικοποιεί το tRNA και η μεταγραφόμενη αλυσίδα είναι η αλυσίδα 1. Όμως και στην αλυσίδα 2 του γονιδίου B υπάρχει αυτή η αλληλουχία, με το 5' άκρο στα αριστερά και το 3' άκρο στα δεξιά. Επομένως, και η αλυσίδα 2 του γονιδίου B θα μπορούσε να είναι η μεταγραφόμενη.

Δ3. Η 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA είναι 5'GAAUUCGGAAC3'. Επομένως, το rRNA, που είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με την 5' αμετάφραστη περιοχή, θα πρέπει να διαθέτει μέρος της αλληλουχίας 3' CUUAAGCCUUG5' (καθώς αναφέρει η εκφώνηση ότι 5 νουκλεοτίδια του rRNA είναι συμπληρωματικά με την 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA). Άρα η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου που κωδικοποιεί το rRNA θα πρέπει να διαθέτει μέρος της αλληλουχίας 5'GAATTCGGAAC3'. Στην αλυσίδα 2 του γονιδίου Γ παρατηρείται η αλληλουχία 5' CGGAA3', με το 5' άκρο στα δεξιά και το 3' άκρο στα αριστερά. Επομένως το γονίδιο Γ κωδικοποιεί το rRNA και η μεταγραφόμενη αλυσίδα είναι η αλυσίδα 2.

Δ4. i) Το γονίδιο A διαθέτει την αλληλουχία αναγνώρισης της EcoRI πριν το κωδικόνιο έναρξης και μετά το κωδικόνιο λήξης. Αντίθετα δεν διαθέτει τις αλληλουχίες αναγνώρισης των άλλων περιοριστικών ενδονουκλεασών. Επομένως η EcoRI είναι κατάλληλη για την απομόνωση του γονιδίου A.

Το πλασμίδιο που θα χρησιμοποιηθεί ως φορέας δεν διαθέτει την αλληλουχία αναγνώρισης της EcoRI άρα δεν μπορεί να δράσει στο πλασμίδιο αυτή η περιοριστική ενδονουκλεάση. Παρατηρούμε ότι τα μονόκλωνα άκρα που δημιουργεί η PE-I είναι συμπληρωματικά με τα μονόκλωνα άκρα που προκύπτουν από τη δράση της EcoRI. Επομένως για το πλασμίδιο θα χρησιμοποιηθεί η PE-I.

ii) Οι αλληλουχίες που θα εμφανίζονται εκατέρωθεν του τμήματος του γονιδίου, στην περιοχή σύνδεσης των μονόκλωνων άκρων μετά την ενσωμάτωση στο πλασμίδιο είναι δύο. Η πρώτη είναι η :5'CAATTC3' και η δεύτερη είναι η: 5'GAATTG3'

3'GTTAAG5'

3'CTTAAC5'

iii) Το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο δεν διαθέτει την αλληλουχία αναγνώρισης της PE-I, επομένως η συγκεκριμένη περιοριστική ενδονουκλεάση δεν θα μπορέσει να δράσει και το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο θα παραμείνει κυκλικό.