
ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ 2019

ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΟ
ΩΘΗΣΗ Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ

Αφειρρία το μέλλον
Θέματα και Απαντήσεις

ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΟ
ΩΘΗΣΗ
Επιμέλεια: Ομάδα Βιολόγων

ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΟ
ΩΘΗΣΗ
Αφειρρία το μέλλον

ΓΥΜΝΑΣΙΟ / ΛΥΚΕΙΟ
ΩΘΗΣΗ
Αφειρρία το μέλλον

<http://www.othisi.gr>

Τρίτη, 18 Ιουνίου 2019
ΘΕΤΙΚΩΝ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις Α1 έως Α5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

A1. Δύο φυσιολογικά αυτοσωμικά ομόλογα χρωμοσώματα:

- α. παρουσιάζουν διαφορετικές αλληλουχίες DNA
- β. έχουν το κεντρομερίδιό τους σε διαφορετικές θέσεις
- γ. έχουν διαφορετικό μέγεθος
- δ. ελέγχουν διαφορετικά χαρακτηριστικά.

Μονάδες 5

A2. Ένα φυτό καλαμποκιού ποικιλίας Βt περιέχει γονίδια από:

- α. δύο διαφορετικά είδη οργανισμών
- β. τρία διαφορετικά είδη οργανισμών
- γ. τέσσερα διαφορετικά είδη οργανισμών
- δ. ένα είδος οργανισμού.

Μονάδες 5

A3. Από τις παρακάτω τριάδες νουκλεοτιδίων δεν αποτελεί φυσιολογικά αντικωδικόνιο το:

- α. 5'GUA3'
- β. 5'UAC3'
- γ. 5'UUA3'
- δ. 5'ACU3'.

Μονάδες 5

A4. Κατά τη σύνθεση μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας το ριβόσωμα μετακινείται από:

- α. το αμινικό άκρο προς το καρβοξυλικό άκρο του mRNA
- β. το καρβοξυλικό άκρο προς το αμινικό άκρο του mRNA
- γ. το 5' προς το 3' άκρο του mRNA
- δ. το 3' προς το 5' άκρο του mRNA.

Μονάδες 5

- A5.** Εμβολιασμός είναι η προσθήκη:
- Θρεπτικών συστατικών σε μία καλλιέργεια
 - μικρής ποσότητας κυττάρων στο θρεπτικό υλικό
 - αντιβιοτικών στην καλλιέργεια
 - άγαρ στο θρεπτικό υλικό.

Μονάδες 5

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

- A1. → α
 A2. → β
 A3. → γ
 A4. → γ
 A5. → β



ΘΕΜΑ Β

B1. Να αντιστοιχίσετε κάθε πρωτεΐνη της **στήλης I** με την ασθένεια της **στήλης II** με την οποία σχετίζεται. (Στη **στήλη II** περισεύει μία επιλογή)

Στήλη I	Στήλη II
1. α ₁ -αντιθρυψίνη	α. Ανοσολογική ανεπάρκεια
2. Πρωτεΐνη επιθηλιακών κυττάρων πνευμόνων	β. Διαβήτης
3. Απαμινάση της αδενοσίνης	γ. β-θαλασσαιμία
4. Παράγοντας IX	δ. Αλφισμός
5. Ινσουλίνη	ε. Αιμορροφιλία Β
6. Μελανίνη	στ. Κυστική ίνωση
	ζ. Εμφύσημα

Μονάδες 6

B2. Έχετε στη διάθεσή σας τα τρία μόρια DNA της **Εικόνας 1**, όλα τα είδη δεοξυριβονουκλεοτιδίων στην κατάλληλη ποσότητα και DNA πολυμεράση. Σε ποιο/ποια από τα μόρια της **Εικόνας 1** θα γίνει σύνθεση DNA και σε ποιο/ποια δεν θα γίνει; (μονάδες 3) Να αιτιολογήσετε με συντομία την απάντησή σας. (μονάδες 3)



Μονάδες 6

B3. Στην **Εικόνα 2** παρουσιάζεται ο καρυότυπος ενός ανθρώπου.



Εικόνα 2

- α. Ποιο είναι το φύλο του ατόμου; (μονάδα 1)
- β. Να προσδιορίσετε τη χρωμοσωμική ανωμαλία που φέρει το άτομο. (μονάδα 1)
- γ. Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του ατόμου με αυτή τη χρωμοσωμική ανωμαλία; (μονάδες 2)
- δ. Πόσα μόρια DNA απεικονίζονται στην **Εικόνα 2**; (μονάδες 3)

Μονάδες 7

B4. Ποιος είναι ο στόχος της γονιδιακής θεραπείας; (μονάδες 2) Ποιές είναι οι απαραίτητες προϋποθέσεις για την εφαρμογή της; (μονάδες 4)

Μονάδες 6

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

- B1.** 1 → ζ
 2 → στ
 3 → α
 4 → ε
 5 → β
 6 → δ

B2. → A

Γνωρίζουμε ότι η DNA πολυμεράση καταλύει τον σχηματισμό του 3'-5' φωσφοδιεστερικού δεσμού με κατεύθυνση 5'→3' αφού τοποθετεί νουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3' άκρο της δεοξυριβόζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας. Έτσι κάθε νεοσυντιθέμενη αλυσίδα επιμηκύνεται μόνο από το 3' άκρο σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας. Σύμφωνα με τα παραπάνω μπορεί να επιμηκύνει μόνο την εσωτερική αλυσίδα του μορίου A.

- B3.** α. Θηλυκό
 β. Σύνδρομο Turner
 γ. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Turner, δεν εμφανίζουν δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου και είναι στείρα.
 δ. Στον καρυότυπο τα χρωμοσώματα είναι διπλασιασμένα και κάθε μεταφασικό χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες, συνεπώς περιέχει δύο μόρια DNA. Στον συγκεκριμένο καρυότυπο υπάρχουν 45 χρωμοσώματα και επομένως 90 μόρια DNA.
- B4.** Η γονιδιακή θεραπεία έχει ως στόχο να «διορθώσει» τη γενετική βλάβη εισάγοντας στους ασθενείς φυσιολογικά αλληλόμορφα του μεταλλαγμένου γονιδίου.
 Απαραίτητες προϋποθέσεις για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας είναι:
- η χαρτογράφηση και κλωνοποίηση του υπεύθυνου γονιδίου
 - ο προσδιορισμός των κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη από την ασθένεια
 - η εύρεση κατάλληλων ιών φορέων
 - η ασθένεια να οφείλεται σε υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο
- Θα πρέπει επιπλέον να έχει εντοπιστεί το είδος της μετάλλαξης, μέσω σύγκρισης του μεταλλαγμένου αλληλομόρφου με το φυσιολογικό.

ΘΕΜΑ Γ

Σε ένα είδος εντόμου το σώμα του μπορεί να έχει έναν από τους εξής χρωματισμούς: κίτρινο χρώμα, άσπρο χρώμα και μαύρο χρώμα. Στο ίδιο έντομο ένα γονίδιο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση της πρωτεΐνης A, ενώ το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του δεν συνθέτει την πρωτεΐνη αυτή. Διασταυρώνονται θηλυκά άτομα με κίτρινο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη A, με αρσενικά άτομα με μαύρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη A και γεννήθηκαν οι εξής απόγονοι:

- 80 θηλυκά άτομα με κίτρινο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη A
- 40 θηλυκά άτομα με μαύρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη A
- 40 θηλυκά άτομα με άσπρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη A
- 40 αρσενικά άτομα με κίτρινο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη A
- 20 αρσενικά άτομα με μαύρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη A και
- 20 αρσενικά άτομα με άσπρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη A.

Γ1. Να βρείτε τον τρόπο κληρονομής των δύο χαρακτήρων (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6). Να γράψετε τους γονότυπους των γονέων (μονάδες 4).

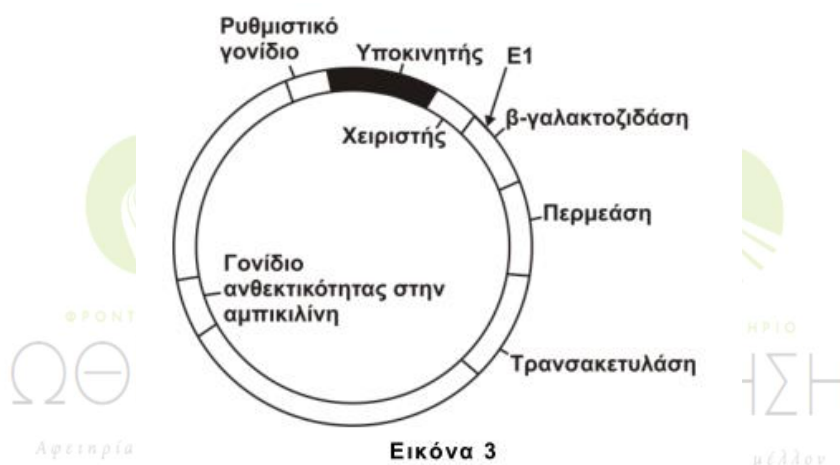
Μονάδες 12

Δίνεται ότι για τα παραπάνω χαρακτηριστικά ισχύει ο 2^{ος} νόμος του Mendel. Δεν απαιτείται η διατύπωση των νόμων του Mendel.

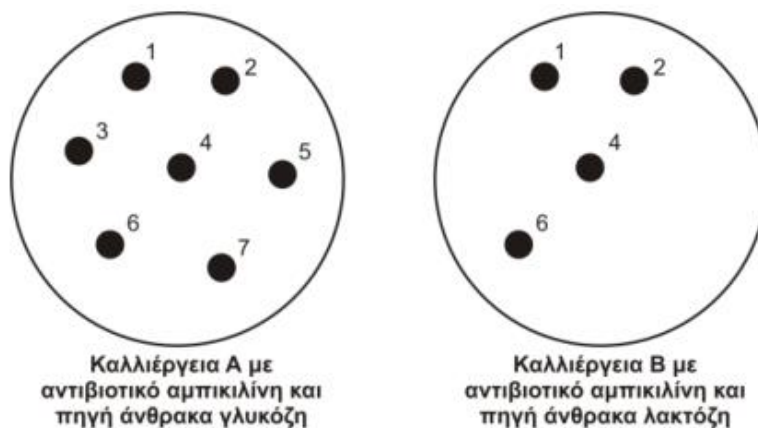
Γ2. Ένα άλλο χαρακτηριστικό στο έντομο αυτό είναι το μήκος των κεραίων. Το αλληλόμορφο που ελέγχει το μεγάλο μήκος κεραίων είναι επικρατές, ενώ αυτό που ελέγχει το μικρό μήκος είναι υπολειπόμενο. Διαθέτουμε δύο αμιγείς πληθυσμούς, ο ένας με μεγάλες κεραίες και ο άλλος με μικρές κεραίες. Πώς θα διαπιστώσετε αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο, πραγματοποιώντας την κατάλληλη ή τις κατάλληλες διασταυρώσεις;

Μονάδες 6

Γ3. Προκειμένου να μελετήσουμε το γονίδιο που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη A, το κλωνοποιούμε σε κατάλληλο πλασμίδιο φορέα (Εικόνα 3) που φέρει την αλληλουχία του οπερονίου της λακτόζης. Το γονίδιο εισάγεται στο σημείο που κόβει η περιοριστική ενδονουκλεάση E1. Για τον μετασχηματισμό χρησιμοποιούμε ως βακτήρια ξενιστές στελέχη *E.coli* στα οποία δεν λειτουργεί το οπερόνιο της λακτόζης και είναι ευαίσθητα στην αμπικιλίνη.



Μετά τη διαδικασία του μετασχηματισμού, τα βακτήρια μεταφέρονται σε στερεό θρεπτικό υλικό με γλυκόζη ως πηγή άνθρακα και αντιβιοτικό αμπικιλίνη (καλλιέργεια A, Εικόνα 4). Στη συνέχεια μεταφέρουμε δείγματα από όλες τις αριθμημένες αποικίες σε νέο στερεό θρεπτικό μέσο που περιέχει λακτόζη και αμπικιλίνη, οπότε αναπτύσσεται η καλλιέργεια B (Εικόνα 4).



Εικόνα 4

Να αναφέρετε τα είδη των βακτηρίων που αναπτύσσονται στις δύο παραπάνω καλλιέργειες Α και Β (μονάδες 3). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 7

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

Γ1. Θεωρώντας ότι το δείγμα των απογόνων είναι αρκετά μεγάλο, άρα και στατιστικά αποδεκτό, και ότι ο φυλοκαθορισμός στο συγκεκριμένο είδος εντόμου είναι ίδιος με αυτόν του ανθρώπου, καταλήγουμε στα ακόλουθα:

Η αναλογία (Θηλυκά / Αρσενικά) στην F_1 γενιά είναι $2 / 1$. Επομένως, υπάρχει ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο θνησιγόνο αλληλόμορφο το οποίο οδηγεί στο θάνατο μία γονοτυπική κλάση εμβρύων της F_1 γενιάς. Φορέας του συγκεκριμένου αλληλομόρφου είναι προφανώς η μητέρα, αφού η ύπαρξη αυτού (του αλληλομόρφου) σε ένα αντίγραφο στον αρσενικό γονέα δε θα ήταν συμβατό με την ανάπτυξή του γονέα αυτού (αφού ο αρσενικός γονέας φέρει –φυσιολογικά– ένα αλληλόμορφο για κάθε φυλοσύνδετο χαρακτήρα).

Συμβολίζουμε:

X^a : υπολειπόμενο φυλοσύνδετο θνησιγόνο αλληλόμορφο

X^A : επικρατές φυλοσύνδετο αλληλόμορφο συμβατό με την ανάπτυξη (έστω ότι προσδίδει στο άτομο το φαινότυπο Α)

Με βάση τα παραπάνω, η διασταύρωση μεταξύ των γονέων ήταν:

Γονείς: ♀ $X^A X^a$ (x) $X^A Y$ ♂

Γαμέτες: X^A, X^a // X^A, Y

Απόγονοι: $1 X^A X^A : 1 X^A X^a : 1 X^A Y : 1 X^a Y$ (γονοτυπική αναλογία)
 $2 ♀$ (φαινότυπος Α) : $1 ♂$ (φαινότυπος Α) (φαινοτυπική αναλογία)

Παρατηρούμε ότι όλοι τελικά οι απόγονοι της διασταύρωσης είναι φαινοτυπικά όμοιοι τόσο μεταξύ τους, όσο και με τους δύο γονείς τους.

Η παρατήρηση αυτή ταυτίζεται με τα αποτελέσματα της διασταύρωσης αναφορικά με το χαρακτήρα «σύνθεση / μη σύνθεση πρωτεΐνης Α».

Επομένως, η σύνθεση της πρωτεΐνης Α καθορίζεται από το φυλοσύνδετο επικρατές αλληλόμορφο X^A . Το υπολειπόμενο φυλοσύνδετο αλληλόμορφο X^a (μη σύνθεση πρωτεΐνης Α) είναι θνησιγόνο.

Σημείωση: Είναι προφανές ότι δε θα μπορούσε το συγκεκριμένο γονίδιο να είναι αυτοσωμικό, αφού τότε δε θα παρατηρούνταν διαφοροποίηση στις αναλογίες των βιώσιμων απογόνων μεταξύ των δύο φύλων.

Μελέτη χρώματος

Εφόσον ισχύει ο 2^{ος} νόμος Mendel (νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων), το γονίδιο που ελέγχει το χρώμα σώματος είναι αυτοσωμικό (ο 2^{ος} νόμος Mendel ισχύει για γονίδια τα οποία εδράζονται σε μη ομόλογα χρωμοσώματα).

Στην F₁ γενιά, η φαινοτυπική αναλογία μεταξύ των απογόνων της διασταύρωσης είναι:

$$\text{Μαύρο} / \text{Κίτρινο} / \text{Άσπρο} = 60 / 120 / 60 = 1 / 2 / 1$$

Διαπιστώνουμε ότι, παρά το γεγονός ύπαρξης τριών διαφορετικών φαινοτύπων στον πληθυσμό των εντόμων, η περίπτωση ύπαρξης δύο αλληλομόρφων με σχέση ατελούς επικράτειας (ή συνεπικράτειας) απορρίπτεται εφόσον στην περίπτωση αυτή η φαινοτυπική αναλογία 1 / 2 / 1 είναι αποτέλεσμα διασταύρωσης ατόμων φαινοτυπικά όμοιων μεταξύ τους, ετερόζυγων για τα αλληλόμορφα αυτά.

Συμπεραίνουμε λοιπόν ότι το χρώμα σώματος ελέγχεται από πολλαπλά αλληλόμορφα.

Αφού ο χαρακτήρας «άσπρο χρώμα» εμφανίστηκε στην F₁ γενιά χωρίς να εντοπίζεται στο φαινότυπο των γονέων, το αλληλόμορφο που καθορίζει το χρώμα αυτό είναι υπολειπόμενο, ενώ εντοπίζεται στο γονότυπο ενός τουλάχιστον από τους γονείς. Επομένως, ο ένας γονέας είναι σίγουρα ετερόζυγος.

Στην περίπτωση που ο άλλος γονέας ήταν ομόζυγος για το αλληλόμορφο που καθορίζει το χρώμα σώματός του, τότε η αντίστοιχη διασταύρωση θα είχε ως αποτέλεσμα την εμφάνιση δύο αποκλειστικά διαφορετικών φαινοτύπων στην F₁ γενιά.

Καταλήγουμε λοιπόν στο συμπέρασμα ότι και οι δύο γονείς είναι ετερόζυγοι, φορείς του (πλέον) υπολειπόμενου αλληλομόρφου (άσπρο χρώμα).

Συμβολίζουμε:

A¹: αλληλόμορφο για κίτρινο χρώμα

A²: αλληλόμορφο για μαύρο χρώμα

A³: αλληλόμορφο για άσπρο χρώμα

Με βάση τα παραπάνω, η διασταύρωση μεταξύ των γονέων ήταν:

Γονείς: ♀ A¹A³ (x) A²A³ ♂

Γαμέτες: A¹, A³ // A², A³

Απόγονοι: 1 A¹A² : 1 A¹A³ : 1 A²A³ : 1 A³A³

2 κίτρινα : 1 μαύρο : 1 άσπρο

(γονοτυπική αναλογία)

(φαινοτυπική αναλογία)

Η παραπάνω φαινοτυπική αναλογία στηρίχθηκε στην παραδοχή ότι: το αλληλόμορφο A^1 είναι επικρατές στο αλληλόμορφο A^2 και στο A^3 το αλληλόμορφο A^2 είναι επικρατές στο αλληλόμορφο A^3 .

Τελικά, οι γονότυποι των γονέων της διασταύρωσης ήταν:

Γονείς: ♀ $A^1A^3 X^A X^a$ (x) $A^2A^3 X^A Y$ ♂

Γ2. Για να διαπιστώσουμε αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο, θα διασταυρώσουμε ένα αρσενικό άτομο με μεγάλες κεραιές με ένα θηλυκό με μικρές κεραιές.

1^η περίπτωση: Έστω ότι το γονίδιο είναι αυτοσωμικό...

Συμβολίζουμε

A: το αλληλόμορφο που καθορίζει την εμφάνιση μεγάλου μήκους κεραιάς

a: το αλληλόμορφο που καθορίζει την εμφάνιση μικρού μήκους κεραιάς

Η διασταύρωση που θα πραγματοποιηθεί είναι:

Γονείς: ♀ αα (x) AA ♂

γαμέτες : α A

F₁ όλοι Aa

όλοι με μεγάλες κεραιές (♀ και ♂)

(γονοτυπική αναλογία)

(φαινοτυπική αναλογία)

2^η περίπτωση: Έστω ότι το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο...

Συμβολίζουμε:

X^A : το φυλοσύνδετο επικρατές αλληλόμορφο που καθορίζει τις μεγάλες κεραιές

X^a : το φυλοσύνδετο υπολειπόμενο αλληλόμορφο που καθορίζει τις μικρές κεραιές

Η διασταύρωση που θα πραγματοποιηθεί είναι:

Γονείς ♀ $X^a X^a$ (x) $X^A Y$ ♂

γαμέτες X^a X^A, Y

F₁ 1 $X^A X^a$: 1 $X^a Y$

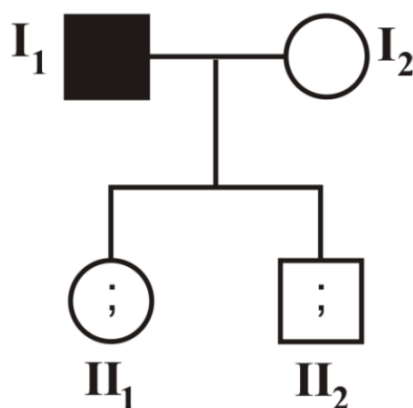
(γονοτυπική αναλογία)

όλα τα θηλυκά με μεγάλες κεραιές }
όλα τα αρσενικά με μικρές κεραιές } (φαινοτυπική αναλογία)

Παρατηρώντας τις φαινοτυπικές αναλογίες που θα προκύψουν μεταξύ των δύο φύλων στην F₁ γενιά, μπορούμε να διαπιστώσουμε τελικά αν το γονίδιο για το χρώμα του σώματος είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο.

ΘΕΜΑ Δ

Μία μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης σε ένα γονίδιο που κωδικοποιεί μία πρωτεΐνη οδηγεί σε ασθένεια που εκδηλώνεται κατά την εφηβεία. Η μετάλλαξη αυτή τροποποιεί την αλληλουχία του φυσιολογικού γονιδίου με αποτέλεσμα το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο να κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI στο σημείο αυτό. Προκειμένου το ζευγάρι που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο της **Εικόνας 5**, να διαπιστώσει αν τα παιδιά του θα εμφανίσουν την ασθένεια στην εφηβεία, αναζήτησε γενετική συμβουλή και τους προτάθηκε να κάνουν στα παιδιά τους γενετικό έλεγχο.



Εικόνα 5

Στον έλεγχο αυτό λαμβάνεται DNA από δείγμα σάλιου. Τμήματα DNA μήκους 1000 ζευγών βάσεων (ζ.β.) που περιέχουν το σημείο της μετάλλαξης, πολλαπλασιάζονται επιλεκτικά με αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR). Στα μόρια DNA που προκύπτουν επιδρούμε με EcoRI. Τα αποτελέσματα που λαμβάνονται έχουν ως εξής:

Άτομο II₁ : τμήματα DNA μήκους 600 ζ.β. και τμήματα DNA μήκους 400 ζ.β.

Άτομο II₂ : μόνο τμήματα DNA μήκους 1000 ζ.β.

Δ1. Να διερευνήσετε τον τύπο κληρονομικότητας της ασθένειας και να τεκμηριώσετε την απάντησή σας. Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση φυλοσύνδετης επικρατούς κληρονομικότητας.

Μονάδες 9

Δ2. Να γράψετε τους γονότυπους των παιδιών της οικογένειας (μονάδες 2) και να αναφέρετε ποιο/ποια παιδί/παιδιά θα εμφανίσει/εμφανίσουν τα συμπτώματα της ασθένειας. (μονάδες 2)

Μονάδες 4

Δ3. Αν οι γονείς υποβληθούν στον ίδιο γενετικό έλεγχο, να γράψετε το αναμενόμενο μήκος των τμημάτων DNA που θα προκύψουν για κάθε γονέα.

Μονάδες 4

Δ4. Δίνεται το τμήμα της αλληλουχίας της κωδικής αλυσίδας του φυσιολογικού αλληλόμορφου του γονιδίου στο οποίο περιλαμβάνονται το κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης και το σημείο της μετάλλαξης.

...CGAACGATGCCAGTCTCAATTACGGA...

α. Να γράψετε την αλληλουχία του αντίστοιχου τμήματος της κωδικής αλυσίδας του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου.

Μονάδες 2

β. Ποια είναι η επίπτωση της μετάλλαξης στη δομή και στη λειτουργικότητα της παραγόμενης πρωτεΐνης;

Μονάδες 6

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

Δ1. Εφόσον το παθολογικό αλληλόμορφο διαθέτει μία φορά την αλληλουχία αναγνώρισης της EcoRI, θα τεμαχίζεται από αυτήν σε δύο τμήματα. Αντίθετα, το φυσιολογικό αλληλόμορφο θα παραμένει ακέραιο. Παρατηρώντας το άτομο Π_1 , διαπιστώνουμε πως μετά την επίδραση της EcoRI στα τμήματα DNA αυτού, τα οποία περιέχουν τα αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν την ασθένεια, προκλήθηκε θραύση των τμημάτων από την ενδονουκλεάση, αφού προκύπτουν τμήματα DNA μήκους 600 ζ.β και 400 ζ.β. Επομένως, το άτομο Π_1 φέρει μόνο το παθολογικό αλληλόμορφο στο γονότυπο του. Αντίθετα, το άτομο Π_2 διαθέτει μόνο το φυσιολογικό αλληλόμορφο καθώς προκύπτουν μόνο τμήματα DNA μήκους 1000 ζ.β.

Εάν η ασθένεια ακολουθούσε αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, τότε το άτομο Π_1 που πάσχει, θα ήταν ομόζυγο οπότε αναγκαστικά θα κληροδοτούσε το παθολογικό/μεταλλαγμένο αλληλόμορφο σε κάθε απόγονό του. Έτσι, δεν θα μπορούσε το άτομο Π_2 να μη διαθέτει το παθολογικό αλληλόμορφο.

Εάν η ασθένεια ακολουθούσε αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας, τότε το άτομο Π_2 που είναι υγιές, θα ήταν ομόζυγο οπότε αναγκαστικά θα κληροδοτούσε το φυσιολογικό αλληλόμορφο σε κάθε απόγονό του. Έτσι, δεν θα μπορούσε το άτομο Π_1 να μη διαθέτει το φυσιολογικό αλληλόμορφο.

Επομένως, η ασθένεια ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

- Δ2. Έστω X^A = επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο
 X^a = υπολειπόμενο αλληλόμορφο για την ασθένεια.

Π1: X^aX^a

Π2: X^AY

Από τα παιδιά, τα συμπτώματα της ασθένειας, αναμένεται να τα εμφανίσει το άτομο Π1 που είναι ομόζυγο για το αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια.

- Δ3. Από την εκφώνηση, γνωρίζουμε ότι το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο κόβεται από την EcoRI, ενώ το φυσιολογικό όχι. Ο ασθενής πατέρας έχει γονότυπο X^AY επομένως τα θραύσματα που θα προκύψουν θα είναι μήκους 400 ζ.β και 600 ζ.β. Η υγιής μητέρα έχει γονότυπο X^AX^a (εφόσον προκύπτει ασθενής κόρη, πρέπει και οι δύο γονείς να διαθέτουν ένα X^a αλληλόμορφο) και επομένως με την επίδραση της EcoRI, θα πάρουμε ολόκληρο το τμήμα με το φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο και δύο θραύσματα από την επίδραση της EcoRI στο μεταλλαγμένο. Επομένως, συνολικά θα λάβουμε 3 διαφορετικά τμήματα DNA μήκους 1000 ζ.β., 400 ζ.β. και 600 ζ.β.

- Δ4. α. $5' \dots CGAACGATGCCAGTCTGAATTCACGGA \dots 3'$
 β. Παρατηρούμε ότι το κωδικόνιο $5' TCA 3'$ της κωδικής αλυσίδας μετατρέπεται σε κωδικόνιο λήξης $5' TGA 3'$. Αυτό θα έχει ως αποτέλεσμα τον πρόωρο τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης και την παραγωγή πεπτιδικής αλυσίδας με λιγότερα αμινοξέα (τρία μόνο αμινοξέα). Μία τέτοια αλλαγή επηρεάζει και τη λειτουργικότητα της παραγόμενης πρωτεΐνης (επιβλαβής μετάλλαξη).

ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ

Τα σημερινά θέματα κρίνονται ως απαιτητικά. Καλύπτουν μεγάλο εύρος της εξεταστέας ύλης και απαιτείται πολύ καλός χειρισμός του χρόνου. Είναι απαραίτητη η πολύ καλή γνώση της θεωρίας και συνθετική ικανότητα.

Οι καλά προετοιμασμένοι μαθητές δεν αναμένεται να συναντήσουν δυσκολίες.