

ΟΙ ΕΙΔΙΚΟΙ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΟΥΝ ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ 2011

Βιολογία Κατεύθυνσης

ΥΠΟΛΟΓΙΣΜΟΣ ΦΩΣΦΟΡΙΔΙΕΣΤΕΡΙΚΩΝ ΔΕΣΜΩΝ ΕΝΟΣ ΝΟΥΚΛΕΙΚΟΥ ΟΞΕΩΣ

1. Αν μας δίνεται ο αριθμός των νουκλεοτιδίων ενός νουκλεικού όξεος που περιέχει T και ανήκει σε ευκαρυωτικό κύτταρο, για να υπολογίσουμε τους φωσφοδιεστερικούς δεσμούς πρέπει να λάβουμε υπόψη μας τα εξής:

- Πρόκειται για μόριο DNA αφού περιέχει την αζωτούχη βάση T .

- Μπορεί να έχει απομονωθεί από τον πυρήνα ή το κυτταρόπλασμα του κυττάρου, δηλαδή να ανήκει σε χλωροπλαστή ή μιτοχόνδριο.

- Αν είναι πυρηνικό μόριο DNA πρόκειται για μία διπλή έλικα που ανήκει σε ένα ινδιό χρωματίνης, δηλαδή είναι γραμμικό δίκλωνο μόριο. Αν όμως είναι μιτοχόνδριο ή χλωροπλαστικό DNA, το μόριο είναι κυκλικό και δίκλωνο.

- Σε ένα γραμμικό δίκλωνο μόριο κάθε αλιστίδα διαθέτει στα άκρα της μία ελεύθερη φωσφορική ομάδα στο 5' άκρο, και μία ελεύθερη υδροξειδολμάδα στο 3' άκρο της. Επομένως, ο αριθμός των φωσφοδιεστερικών δεσμών μεταξύ των νουκλεοτιδίων της είναι κατά μία μονάδα μικρότερος από τον αριθμό των νουκλεοτιδίων που την αποτελεί.

- Σε ένα κυκλικό μόριο DNA δεν υπάρχουν ελεύθερες φωσφορικές ομάδες και υδροξειδολμάδες στις πολυνουκλεοτιδικές αλιστίδες που το αποτελούν, επομένως σε κάθε αλιστίδα του, άρα και σε όλο το μόριο, ο αριθμός των νουκλεοτιδίων ταυτίζεται με τον αριθμό των φωσφοδιεστερικών δεσμών που αυτά σχηματίζουν.

Επομένως, για πυρηνικό μόριο DNA με νουκλεοτίδια οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί είναι $n - 2$, ενώ για μόριο DNA από μιτοχόνδριο ή χλωροπλαστή με νουκλεοτίδια οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί είναι n (n οι με τον αριθμό των νουκλεοτιδίων).

2. Αν μας δίνεται ο αριθμός των νουκλεοτιδίων ενός νουκλεικού όξεος που περιέχει U και ανήκει σε ευκαρυωτικό ή προκαρυωτικό κύτταρο, για να υπολογίσουμε τους φωσφοδιεστερικούς δεσμούς, πρέπει να λάβουμε υπόψη μας τα εξής:

- Πρόκειται για μόριο RNA αφού περιέχει την αζωτούχη βάση U .

- Όλα τα είδη RNA των κυττάρων, ευκαρυωτικών και προκαρυωτικών, είναι γραμμικά, μονόκλωνα μόρια. Πρόκειται, δηλαδή, για πολυνουκλεοτιδικές αλιστίδες αποτελούμενες από ριβονουκλεοτίδια με προσανατολισμό 5' - 3'. Κάθε μόριο RNA (mRNA, rRNA, tRNA, ή snRNA) που απομονώνεται από κύτταρο (προκαρυωτικό ή ευκαρυωτικό) έχει, μία ελεύθερη φωσφορική ομάδα στο 5' άκρο του και μία ελεύθερη υδροξειδολμάδα στο 3' άκρο του. Άρα, ο αριθμός των φωσφοδιεστερικών δεσμών που περιέχει είναι κατά μία μονάδα μικρότερος από τον αριθμό των νουκλεοτιδίων που το αποτελούν.

Επομένως, για μόριο RNA προκαρυωτικού ή ευκαρυωτικού κυττάρου με νουκλεοτίδια οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί



είναι $n - 1$.

ΠΡΟΣΟΧΗ: ΑΝ ΤΟ ΝΟΥΚΛΕΙΚΟ ΟΞΕΙ ΑΠΟΜΟΝΩΘΕΙ ΑΠΟ ΙΟ ΜΠΟΡΕΙ ΝΑ ΕΙΝΑΙ DNA Ή RNA, ΜΟΝΟΚΛΩΝΟ Ή ΔΙΚΛΩΝΟ, ΓΡΑΜΜΙΚΟ Ή ΚΥΚΛΙΚΟ. ΣΤΗΝ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ ΑΥΤΗ Η ΑΣΚΗΣΗ ΔΙΝΕΙ ΠΕΡΙΣΣΟΤΕΡΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ. (π.χ. αν περιέχει T και δεσμούς υδρογόνου πρόκειται για δίκλωνο μόριο DNA).

ΠΟΙΑ ΕΙΝΑΙ Η ΔΡΑΣΗ ΠΕΡΙΟΡΙΣΤΙΚΩΝ ΕΝΔΟΝΟΥΚΛΕΑΣΕΩΝ - ΥΠΟΛΟΓΙΣΜΟΣ

Α) ΔΕΣΜΩΝ ΠΟΥ ΔΙΑΣΠΩΝΤΑΙ ΚΑΤΑ ΤΗ ΔΡΑΣΗ ΤΟΥΣ ΣΕ ΚΑΘΕ ΘΕΣΗ ΑΝΑΓΝΩΡΙΣΗΣ

Β) ΔΕΣΜΩΝ ΠΟΥ ΔΗΜΙΟΥΡΓΟΥΝΤΑΙ ΣΤΑ ΑΝΑΣΥΝΔΑΣΜΕΝΑ ΠΛΑΣΜΑΔΙΑ

Προς υπολογίσουμε πους δεσμούς που διασπώνται κατά τη δράση μιας περιοριστικής ενδονουκλεάσης σε ένα μόριο DNA πρέπει να λάβουμε υπόψη τα εξής:

- Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν αλληλουχίες 4-8 ζευγών νουκλεοτιδίων με προσανατολισμό 5' - 3' και καταλύουν τη διάσπαση ενός

φωσφοδιεστερικού δεσμού σε κάθε αλιστίδα μεταξύ συγκεκριμένων νουκλεοτίδων. Επομένως, σε κάθε θέση αναγνώρισης, μία περιοριστική ενδονουκλεάση καταλύει τη διάσπαση 2 φωσφοδιεστερικών δεσμών.

- Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσεις που χρησιμοποιούνται στην τεχνολογία ανασυνδασμένου DNA δημιουργούν μονόκλωνα άκρα με αζευγάρωτες βάσεις (2 A και 2 T σε κάθε άκρο), σχηματίζονται συνολικά 4 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί (2 σε κάθε άκρο) και 16 δεσμοί υδρογόνου (8 σε κάθε άκρο).

- Κάθε τμήμα DNA που εισάγεται σε φορέα κλωνοποίησης (συνθέτερα πλασμίδιο) προκειμένου να κλωνοποιηθεί φέρει αζευγάρωτες βάσεις στα άκρα του,

(ταυτόχρονη κληρονόμησης δύο μονογονιδιακών χαρακτήρων) πρέπει να λάβουμε υπόψη τα εξής:

- Η κλασική μενδελική φαινοτυπική αναλογία της F2 γενεάς, 9:3:3:1 ισχει μόνο όταν πληρούνται οι ακόλουθες προϋποθέσεις:

1. Τα γονιδια που ελέγχουν την κληρονόμηση των δύο χαρακτήρων είναι αινεξάρτητα, δηλαδή βρίσκονται σε διαφορετικά ζευγή ομολόγων χρωμοσωμάτων.

2. Τα γονιδια που ελέγχουν την κληρονόμηση των δύο χαρακτήρων που εξετάζουμε είναι αυτοσωμικά, δηλαδή βρίσκονται σε ένα από τα 22 ζεύγη αυτοσωμάτων (το 23^ο ζεύγος είναι τα φυλετικά χρωμοσωμάτα X και Y, δηλαδή 2X για το θηλυκό και ένα X και ένα Y για το αρσενικό, εκτός από πτηνά και λεπιδόπτερα που έχουν αντίστροφο φυλοκαθηρωτισμό).

3. Τα αλληλομορφα των δύο γονιδίων έχουν σχέση επικρατούσα - υπολειπόμενο. Αν υπάρχει η θητηγόνο (-a) αλληλόμορφο (-a), η αναλογία τροποποιείται ανάλογα στους εντήλικες βιώσμους απογόνους.

4. Ακολουθείται το μενδελικό πρότυπο κατά τις διασταυρώσεις.

ΠΡΟΣΟΧΗ: Η φαινοτυπική αναλογία στις διασταυρώσεις του διμεριδισμού τροποποιείται ανάλογα με την περίπτωση εάν πληρείται έστιτο μία από τις παραπάνω απαραίτητες προϋποθέσεις.

- Οι νόμοι του Mendel ισχύουν αινεξάρτητα από τη σχέση των αλληλομόρφων κάθε γονιδίου στις διασταυρώσεις διμεριδισμού. Η μόνη περίπτωση που δεν ισχύει ο 2^{ος} νόμος του Mendel είναι οι διασταυρώσεις διμεριδισμού που αφορούν συνδεδεμένα γονιδία, δηλαδή γονίδια που βρίσκονται στο ίδιο ζεύγος χρωμοσωμάτων. Παραδειγματικά, τα διασταυρώσεις στον άνθρωπο αποτελούν την διμεριδισμένη ενότητα γονιδίων στο διμεριδικό χρωμόσωμα, δηλαδή το γονίδιο που ευθύνεται για τη μερική αρχωματωφία στο κόκκινο και στο πράσινο και το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την αιμορροφολία (οι ασθενείες οφείλονται στα υπολειπόμενα αλληλόμορφα των 2 γονιδίων).

ΓΚΙΓΚΕΛΟΥ Φ. - ΧΑΤΖΗΓΙΑΝΝΑΚΗ Α.

**ΟΜΟΚΕΝΤΡΟ
ΦΛΩΡΟΠΟΥΛΟΥ**

για μαθητές με απαιτήσεις

ΚΕΝΤΡΟ ΑΘΗΝΑΣ: Βιρωτόρη 6, Πλατεία Κοντού, Τηλ.: 210 314584, 210 3800212

ΑΠΟΣΤΗΜΑΤΙΚΟΣ: Λ. Βασιλείου 444 (κοντά στο μετρό Δάσην)

Τηλ.: 210 9167676, 210 9167657

www.floropoulos.gr - info@floropoulos.gr

ΟΙ ΕΙΔΙΚΟΙ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΟΥΝ ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ 2012

Θέματα Βιολογίας Κατεύθυνσης

ΓΟΝΙΔΙΑΚΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ - ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

A. Η πρώτη ασθένεια του ανθρώπου που διαπιστώθηκε ότι οφείλεται σε γονιδιακή αντικατάσταση είναι η δρεπανοκυτταρική αναιμία. Οφείλεται στην αντικατάσταση μιας αζωτούχου βάσης στο β^0 κωδικό της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου της β πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης. Συγκεκριμένα, στη θέση αυτή, έχει γίνει αντικατάσταση της A από T στο κωδικόν GAG με αποτέλεσμα στην τροποποιημένη αλυσίδα β που παράγεται το β^0 αμινόξινα να είναι η βαλίνη αντί του γλουτανικού οξεός. Στη συνέχεια, ανακαλύφθηκαν και άλλες μεταλλάξεις του γονιδίου β της αιμοσφαιρίνης, 300 εκ. των οποίων αποτελούν μεταλλάξεις που οδηγούν στην εκδήλωση της βθαλασσαιμίας ή β -μεσογειακής αναιμίας.

Προσοχή: Όλα τα υπολειπόμενα αλληλόμορφα που προκύπτουν από μεταλλάξεις του γονιδίου της β -πολυπεπτιδικής αλυσίδας αποτελούν πολλαπλά αλληλόμορφα μαζί με το φυσιολογικό γονιδίο που παράγεται τη β -πολυπεπτιδική αλυσίδα της HbA_1 . Επομένως, η ταυτόχρονη μελέτη της κληρονόμησης του αλληλόμορφου β των υπολοιπόμενων αλληλόμορφων της β -θαλασσαιμίας συνιστά διασταύρωση μονούβριδσμού και όχι διμούριδσμού.

Παράδειγμα: Ένας άνδρας φορέας της β -θαλασσαιμίας παντρεύεται γυναίκα φορέας της δρεπανοκυτταρικής, αναιμίας. Να βρεθεί η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων.

Λύση: Συμβολίζουμε: $B =$ φυσιολογικό αλληλόμορφο, $B^s =$ αλληλόμορφο που συνθέτει την τροποποιημένη αλυσίδα της HbS και $B^0 =$ αλληλόμορφο που ευθύνεται για την ελαττωμένη συνθέση της β αλυσίδας στη βθαλασσαιμία.

Στη συνέχεια γράφουμε τους γονοτύπους του άνδρα και της γυναίκας και αναπαριστούμε τη διασταύρωση:

Γονότυπος άνδρας: B^s
Γονότυπος γυναίκας: B^s

P: $B^s \times B^s$
G: B^s, B^s, B^s
 $F_1: BB, B^sB, B^sB^s$

Η φαινοτυπική αναλογία της F_1 γεννιάει είναι: 2 άτομα με φυσιολογικό φαινότυπο (BB και B^sB), 1 άτομο με ήπια αναιμία (B^sB) και 1 άτομο με μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία (B^sB^s).

Προσοχή: Το άτομο με γονότυπο B^sB^s συνθέτει ανεπάρκες ποσό β -πολυπεπτιδικών αλυσίδων με φυσιολογική αλληλούχια αμινοξέων και έτσι καλύπτει την ανάγκη συνθέσης αιμοσφαιρίνης εκφράζοντας το β^s αλληλόμορφο με αποτέλεσμα την παραγωγή της τροποποιημένης β -αλυσίδας. Στο σύνολο, λοιπόν, των β -πολυπεπτιδικών αλυσίδων που παράγει το άτομο με γονότυπο B^sB^s το μεγαλύτερο ποσότο αποτελείν προτοποιημένες β -πολυπεπτιδικές αλυσίδες της HbS . Επομένως, η αιμοσφαιρίνη που



συνθέτει το άτομο αυτό είναι η HbS και όχι η HbA_1 , με αποτέλεσμα να πάσχει από μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία (τα συμπτώματα δεν εμφανίζουν στην ίδια ένταση με αυτά του ομόζυγου απόμουν για το β^s αλληλόμορφο).

B. Υπάρχουν πολλές περιπτώσεις κατά τις οποίες **μια μετάλλαξη** (αλλαγή του γενετικού υλικού σε επίπεδο γονιδίου ή χρωμοσώματος) **δεν επηρεάζει το φαινότυπο** του οργανισμού στον οποίο συνέβη. Οι συναντικότερες από αυτές είναι οι εξής:

1. Γονιδιακή μετάλλαξη, η οποία δημιουργεί ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο σ' ένα διπλοειδές άτομο που είναι ομόζυγον για το επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο:

ΑΑ→Αα
2. Γονιδιακή μετάλλαξη η οποία συμβαίνει σε περιοχές του DNA που δεν αντιστοχούν σε γονίδια (Οι περιοχές αυτές αποτελούν το 95% περίπου του γενετικού υλικού του ανθρώπου).

3. Γονιδιακή μετάλλαξη που συμβαίνει σε άωρα (=ανώριμα) γεννητικά κύτταρα.

4. Γονιδιακή μετάλλαξη που συμβαίνει σε ανενέργη γονίδια π.χ. μετάλλαξη στο γονίδιο της ινσουλίνης σε νευρικά κύτταρα, στα οποία το συγκεκριμένο γονιδίο είναι ανενέργη.

5. Γονιδιακή μετάλλαξη που συμβαίνει στον ικανότητα ενός γονιδίου χωρίς να επηρεάζει την ικανότητα πρόσθετης σ' αυτόν της RNA πολυεράστης.

6. Γονιδιακή μετάλλαξη που συμβαίνει στις αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής χωρίς να επηρεάζει την πρόσθεση της μικρής ριβοσωμικής υπομονόδας στην $5'$ αμετάφραστη περιοχή.

7. Γονιδιακή μετάλλαξη που συμβαίνει στις συνώνιμες των ασυνεχών γονιδίων.

8. Γονιδιακή μετάλλαξη που συμβαίνει στις $3'$ και $5'$ αμετάφραστες περιοχές του mRNA

17. Μετάλλαξη που δεν εκδηλώνεται επειδή η αλλαγή του γενετικού υλικού είναι ιψια δομική χρωμοσωματική ανωμαλία η οποία δεν επηρεάζει συνήθως το φαινότυπο, όπως π.χ. η αμοβαδία μετατόπιση.

18. Μετάλλαξη που δεν εκδηλώνεται επειδή συμβαίνει σ' ένα οπερόνιο που είναι υπό καταστολή, σε γονίδιο που δεν εκφράζεται. Για παράδειγμα, μετάλλαξη σε δομικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης σταν από το περιβάλλον του βακτηρίου απουσιάζει η λακτόζη.

Γ. Όταν μας ζητούν να διατάξουμε κατά σειρά μειούμενης ποσότητας γενετικού υλικού που περιέχουν στον πυρήνα τους ανθρώπινα κύτταρα από άτομα που φέρουν διαφορετικά είδη μεταλλάξεων, πρέπει να λαμβάνουμε υπόψη μας τα έξι:

1. Οι γονιδικές αντικαταστάσεις δεν μεταβάλλουν την ποσότητα του γενετικού υλικού σε ζεύγη βάσεων.

2. Οι ελεύθερες και οι διπλασισμοί είναι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που αλλάζουν την ποσότητα του γενετικού υλικού.

3. Ο διπλασισμός αφορά γονίδια, ενώ οι ελεύθερες αφορούν γονίδια (π.χ. αθλασαμία) ή μεγαλύτερα χρωμοσωμικά τμήματα (π.χ. σύνδρομο ciri du chat).

4. Οι ανευπλοειδίες είναι μεγαλύτερης έκτασης αλλαγές της ποσότητας του γενετικού υλικού αφού προκειται για την ελλειψη ενός ολόκληρου χρωμοσώματος (μονοσωμίες) ή την παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος (τρισωμίες).

5. Το μεγέθος των χρωμοσωμάτων στον καρυούστυπο μειώνεται από το πρώτο προς το τελευταίο ζεύγος χρωμοσωμάτων ενός οργανισμού. Οι μονοσωμίες είναι πιο σοβαρές καταστάσεις από τις τρισωμίες. Δεν είναι τυχαίο που γνωρίζουμε μόνο μια βιώσιμη μονοσωμία στον άνθρωπο (σύνδρομο Turner, XO). Οι τρισωμίες έχουν βαρύτερα συμπτώματα σύστοιχα μεγαλύτερο είναι το χρωμόσωμα που βρίσκεται σε 3 αντίγραφα. Ετοι, στον άνθρωπο οι τρισωμίες 13 και 18 έχουν βαρύτερα συμπτώματα από την τρισωμία 21 (σύνδρομο Down).

ΓΙΚΙΚΕΛΟΥ Φ. - ΧΑΤΖΗΓΙΑΝΝΑΚΗ Α

**ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΑ
ΟΜΟΚΕΝΤΡΟ
ΦΛΩΡΟΠΟΥΛΟΥ**

για μαθητές με απαιτήσεις

ΚΕΝΤΡΟ ΑΘΗΝΑΣ:	Βιονόγρων 6, Πλατεία Κοντού, Τηλ.: 210 314584, 210 880012
ΑΓΩΝΑΣ ΔΗΜΗΤΡΙΟΥ:	Α. Βασιλεούλης 444 (κοντά στο μετρό Δάσης) Τηλ.: 210 9367676, 210 9367657

www.floropoulos.gr - info@floropoulos.gr