

**ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΑ ΘΕΜΑΤΑ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΩΝ ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΩΝ
ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2023**

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

A1.δ

A2.γ

A3.β

A4.β

A5.β

ΘΕΜΑ Β

B1. A-3, B-2, Γ-3, Δ-2, E-1, ΣΤ-1, Ζ-1

B2. Σχολικό βιβλίο Α΄ τεύχος σελ.60: «Ο πυρήνας είναι το πιο ευδιάκριτο...χάνουν τον πυρήνα τους.»

B3. Σχολικό βιβλίο Α΄ τεύχος σελ.144: «Ταυτόχρονα κάθε οργανισμός ...και τον επιχιασμό» και σελ.145: «Το γεγονός αυτό, που είναι η ουσία ... συνδυασμούς γονιδίων και γνωρισμάτων.»

B4. α) Υφίσταται μείωση. (είναι διπλοειδές κύτταρο, αλλά δεν υπάρχουν ζεύγη χρωμοσωμάτων, συνεπώς έχει γίνει ήδη η μείωση 1).

β) Μετάφαση ΙΙ

γ) i) 6 χρωμοσώματα και 12 μόρια DNA

ii) 3 χρωμοσώματα και 3 μόρια DNA

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Το κωδικόνιο της τρυπτοφάνης στο mRNA είναι 5'UGG 3'. Το αντικωδικόνιο του tRNA που μεταφέρει το αμινοξύ είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο προς το κωδικόνιο και έχει αλληλουχία βάσεων 3'ACC 5'.

Το tRNA προκύπτει από τη μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου και το αντικωδικόνιο, κατά την δημιουργία του έχει την μορφή 5'CCA 3', αφού είναι συμπληρωματικό κα αντιπαράλληλο προς τη μη κωδική αλυσίδα.

Στην μη κωδική αλυσίδα θα υπάρχει η αλληλουχία 3'GGT 5'. Αυτή η αλληλουχία εντοπίζεται στην πάνω αλυσίδα του Γ2 γονιδίου, οπότε το γονίδιο αυτό είναι το γονίδιο για το tRNA.

Στην πάνω αλυσίδα του γονιδίου Γ1 εντοπίζονται οι αλληλουχίες 3'TAC 5' και 3'ACT 5', που είναι συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες προς το κωδικόνιο έναρξης και λήξης αντίστοιχα. Η αλυσίδα αυτή λοιπόν είναι η μη κωδική του γονιδίου Γ1 που κωδικοποιεί το πεπτίδιο.

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΑ ΘΕΜΑΤΑ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΩΝ ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2023

Γ2. Οι υποκινητές είναι ειδικές αλληλουχίες DNA πριν από την αρχή κάθε γονιδίου, στις οποίες προσδένεται η RNA πολυμεράση. Μετά την σύνδεσή της προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5'→3'. Σύμφωνα με τα παραπάνω, η θέση του υποκινητή για το Γ1 είναι το σημείο Β και για το Γ2 το Δ.

Γ3. Η αντιγραφή του DNA αρχίζει από καθορισμένα σημεία, που ονομάζονται θέσεις έναρξης της αντιγραφής (Θ.Ε.Α.). Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA ονομάζονται DNA πολυμεράσες. 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 συνεχής στη μια αλυσίδα και ασυνεχής στην άλλη.

Συνεπώς, στο Γ1 η κωδική αλυσίδα αντιγράφεται ασυνεχώς και στο Γ2 η κωδική αλυσίδα αντιγράφεται συνεχώς.

Γ4. α) Το γονίδιο που μεταγράφεται σε tRNA μπορεί να κλωνοποιηθεί μόνο με γονιδιωματική βιβλιοθήκη.

Το γονίδιο για το πεπτίδιο μπορεί να κλωνοποιηθεί και με τα δύο είδη βιβλιοθήκης (γονιδιωματική και cDNA).

β) Γονιδιωματική βιβλιοθήκη είναι η συλλογή κλωνοποιημένων τμημάτων DNA που αντιπροσωπεύουν ολόκληρο το γονιδίωμα ενός οργανισμού. Σε αυτή μπορούν να κλωνοποιηθούν και να μελετηθούν όλα τα γονίδια που εντοπίζονται στο γονιδίωμα, με την προϋπόθεση ότι η περιοριστική ενδονουκλεάση που χρησιμοποιείται δρα εκατέρωθεν των γονιδίων.

cDNA βιβλιοθήκη είναι η συλλογή κλωνοποιημένων τμημάτων DNA που αντιπροσωπεύουν DNA αντίγραφα του ολικού ώριμου mRNA που παράγεται από ένα κύτταρο ή ιστό.

Σε cDNA βιβλιοθήκη μπορούν να κλωνοποιηθούν μόνο τα γονίδια που μεταγράφονται σε mRNA και εκφράζονται στον συγκεκριμένο κυτταρικό τύπο. Συνεπώς δεν μπορούν να κλωνοποιηθούν τα γονίδια που μεταγράφονται σε tRNA.

Το συνεχές γονίδιο (χωρίς εσώνια) που μεταγράφεται σε mRNA μπορεί να κλωνοποιηθεί τόσο με γονιδιωματική όσο και με cDNA βιβλιοθήκη.

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΑ ΘΕΜΑΤΑ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΩΝ ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2023

Η ύπαρξη κατάλληλου υποκινητή στον φορέα κλωνοποίησης και κατάλληλων μεταγραφικών παραγόντων στο κύτταρο-ξενιστή, σε συνδυασμό με την σωστή ως προς τον υποκινητή, τοποθέτηση της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου, εξασφαλίζει την παραγωγή του πεπτιδίου.

Γ5. α) 5' ΤΑΤCGCTATGCAAAGCCTGA3' cDNA

3' ΑUAGCGAUACGUUUCGGACU 5' mRNA

β) Το cDNA προέρχεται από το ώριμο mRNA, το οποίο περιλαμβάνει την κωδικοποιούσα περιοχή και αμετάφραστες περιοχές. Διακρίνουμε λοιπόν δύο περιπτώσεις:

1^η περίπτωση: Διαβάζοντας το συγκεκριμένο τμήμα του mRNA, διαπιστώνουμε ότι περιέχει το κωδικόνιο λήξης 5' UAG3' (με έντονα γράμματα). Με βήμα τριπλέτας, συνεχώς και μη επικαλυπτόμενα, καταλήγουμε ότι ο αριθμός των αμινοξέων που κωδικοποιούνται είναι 4.

2^η περίπτωση: Το συγκεκριμένο τμήμα του mRNA να ανήκει εξ' ολοκλήρου σε αμετάφραστη περιοχή. Σε αυτήν την περίπτωση, δεν κωδικοποιείται κανένα αμινοξύ

Σημείωση: Θα μπορούσε να υπάρχει και τρίτη περίπτωση, όπου θα αναφέραμε ότι το cDNA αντιστοιχεί στην μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου, συνεπώς δεν κωδικοποιεί αμινοξέα, σε αντίθεση με την κωδική αλυσίδα, που περιέχει την γενετική πληροφορία για την δημιουργία αμινοξέων.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Το γονίδιο για το μεταγραφικό παράγοντα Δ είναι αυτοσωμικό αφού εντοπίζεται στο 4ο ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων. Όσον αφορά το γονίδιο που ελέγχει τη σύνθεση του αντι-αιμορροφιλικού παράγοντα VIII είναι φυλοσύνδετο καθώς βρίσκεται στη φυλοσύνδετη περιοχή του χρωμοσώματος X.

Με βάση τα παραπάνω συμβολίζουμε τα αλληλόμορφα:

Δ: επικρατές αλληλόμορφο, υπεύθυνο για την παραγωγή του μεταγραφικού παράγοντα Δ

δ: υπολειπόμενο αλληλόμορφο, υπεύθυνο για την έλλειψη του μεταγραφικού παράγοντα Δ

X^A: επικρατές αλληλόμορφο, υπεύθυνο για την παραγωγή του παράγοντα VIII

X^a: υπολειπόμενο αλληλόμορφο, υπεύθυνο για την έλλειψη του παράγοντα VIII

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΑ ΘΕΜΑΤΑ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΩΝ ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2023

Τα δυο γονίδια είναι ανεξάρτητα, καθώς εντοπίζονται σε διαφορετικά ζεύγη χρωμοσωμάτων.

Ο γονότυπος δδ δεν επιτρέπει την έκφραση του γονιδίου γεγονός που οδηγεί σε αιμορροφιλία Α ανεξάρτητα του γονοτύπου για το γονίδιο της αντι-αιμορροφιλικής πρωτεΐνης.

Διασταύρωση $\Delta\delta X^A \Psi \times \Delta\delta X^A X^a$

Τα αποτελέσματα της φαίνονται στο τετράγωνο του Punnett:

ΔX^A	δX^A	$\Delta \Psi$	$\delta \Psi$	
ΔX^A	$\Delta\Delta X^A X^A$	$\Delta\Delta X^A X^A$	$\Delta\Delta X^A \Psi$	$\Delta\delta X^A \Psi$
ΔX^a	$\Delta\Delta X^A X^a$	$\Delta\delta X^A X^a$	$\Delta\Delta X^a \Psi$	$\Delta\delta X^a \Psi$
δX^A	$\Delta\delta X^A X^A$	$\delta\delta X^A X^A$	$\Delta\delta X^A \Psi$	$\delta\delta X^A \Psi$
δX^a	$\Delta\delta X^A X^a$	$\delta\delta X^A X^a$	$\Delta\delta X^a \Psi$	$\delta\delta X^a \Psi$

Φαινοτυπική αναλογία:

6 θηλυκά χωρίς αιμορροφιλία : 2 θηλυκά με αιμορροφιλία Α: 3 αρσενικά χωρίς αιμορροφιλία : 5 αρσενικά με αιμορροφιλία Α

Δ2. α) Τα κύτταρα που παράγουν και εκκρίνουν στο αίμα τον παράγοντα VIII ανήκουν στο αιμοποιητικό σύστημα, συνεπώς κατάλληλη είναι η ex vivo γονιδιακή θεραπεία (βλ. σχολικό βιβλίο, σελ. 128: "Ο τύπος αυτός της γονιδιακής θεραπείας... με ενδοφλέβια ένεση στον οργανισμό.")

Σημείωση: τα σωματικά κύτταρα που παράγουν και εκκρίνουν στο αίμα τον παράγοντα VIII δεν ανήκουν στο αιμοποιητικό σύστημα, αλλά στο ήπαρ (εκτός ύλης γνώση). Συνεπώς, η σωστή γονιδιακή θεραπεία είναι η in vivo.

Δεν μπορούσαν οι υποψήφιοι να το γνωρίζουν.

β) Η ενσωμάτωση του γονιδίου X^A θα είχε αποτέλεσμα μόνο στους ασθενείς που υπάρχει το φυσιολογικό αλληλόμορφο για τον μεταγραφικό παράγοντα Δ.

Οι υποκινητές και οι μεταγραφικοί παράγοντες αποτελούν τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής του DNA και επιτρέπουν στην RNA πολυμεράση να αρχίσει σωστά τη μεταγραφή. Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός των μεταγραφικών παραγόντων προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου, αρχίζει η RNA πολυμεράση τη μεταγραφή ενός γονιδίου.

Συνεπώς, όταν ο μεταγραφικός παράγοντας απουσιάζει, ακόμη και αν υπάρχει το φυσιολογικό X^A αλληλόμορφο, δεν θα μπορεί να εκφραστεί και θα εμφανίζεται αιμορροφιλία.

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΑ ΘΕΜΑΤΑ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΩΝ ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2023

Έτσι οι ασθενείς στους οποίους θα έχει πιθανώς αποτέλεσμα η γονιδιακή θεραπεία είναι: $\Delta\Delta X^a\Psi$, $\Delta\delta X^a\Psi$.

Δ3. Συμβολίζουμε τα τροποποιημένα χρωμοσώματα ως εξής:

3^A : τροποποιημένο χρωμόσωμα 3 που περιέχει το γονίδιο για την ανθρώπινη $\alpha 1$ – αντιθρυψίνη

5^A : τροποποιημένο χρωμόσωμα 5 που περιέχει το γονίδιο για την ανθρώπινη $\alpha 1$ – αντιθρυψίνη

Οι γονότυποι των προβάτων που διασταυρώνονται είναι:

αρσενικό 33^A55 x θηλυκό 3355^A

Απόγονοι: 3355 (μη διαγονιδιακό), 3355^A (διαγονιδιακό), 33^A55 (διαγονιδιακό), 33^A55^A (διαγονιδιακό)

Συνολικά η πιθανότητα γέννησης διαγονιδιακού προβάτου είναι $\frac{3}{4}$.

Απαραίτητη προϋπόθεση για την παραγωγή γάλακτος είναι ο απόγονος να είναι θηλυκός, δηλαδή υπάρχει πιθανότητα 50%.

Επειδή τα δύο γεγονότα (γέννηση διαγονιδιακού απογόνου – γέννηση θηλυκού απογόνου) κληρονομούνται ανεξάρτητα, η συνολική πιθανότητα είναι $\frac{3}{4} \times \frac{1}{2} = \frac{3}{8} = 37,5\%$

Δ4. Το αλληλόμορφο για την παραγωγή του ενζύμου κληρονομείται με αυτοσωμικό τρόπο, αφού βρίσκεται στο 12^o χρωμόσωμα.

Η έλλειψη του ενζύμου μπορεί να οφείλεται στην ομοζυγωτία του υπολειπόμενου αλληλόμορφου, στην έλλειψη του χρωμοσωμικού τμήματος και από τα δύο χρωμοσώματα του 12^{oo} ζεύγους ή σε συνδυασμό ύπαρξης ενός υπολειπόμενου αλληλόμορφου και ενός χρωμοσώματος με έλλειψη του γονιδίου.

Συμβολίζουμε όλα τα παραπάνω ως εξής:

12^A το αλληλόμορφο για την παραγωγή του ενζύμου, που εντοπίζεται στο $12o$ φυσιολογικό χρωμόσωμα

12^a το αλληλόμορφο για την έλλειψη του ενζύμου, που εντοπίζεται στο 12 φυσιολογικό χρωμόσωμα

12^e το μεταλλαγμένο χρωμόσωμα 12 , με την έλλειψη της συγκεκριμένης γενετικής θέσης

**ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΑ ΘΕΜΑΤΑ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΩΝ ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΩΝ
ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2023**

Γονότυπος πατέρα: $X\psi 12^a 12^e$, Γονότυπος μητέρας: $X X 12^A 12^a$

Διασταύρωση: $X\psi 12^a 12^e \times X X 12^A 12^a$

Γαμέτες: $X12^a$, $\psi 12^a$, $X12^e$, $\psi 12^e // X12^A$, $X12^a$

Απόγονοι: $XX 12^A 12^a$, $XX 12^a 12^a$, $XX 12^A 12^e$,

$XX12^a 12^e$, $X\psi 12^A 12^a$, $X\psi 12^a 12^a$, $X\psi 12^A 12^e$, $X\psi 12^a 12^e$

α) Τον φαινότυπο του πατέρα τον έχουν οι απόγονοι με γονότυπο: $X\psi 12^a 12^a$ ή $X\psi 12^a 12^e$.

Η πιθανότητα να προκύψουν είναι: $2/8 \times 1/2 = 2/16$ (12,5%)

β) $X\psi 12^a 12^e$ είναι ο γονότυπος του πατέρα. Αυτός δεν υπάρχει πιθανότητα να απαντάται σε θηλυκό άτομο, αφού στην χρωμοσωμική σύσταση των θηλυκών ατόμων δεν υπάρχει το ψ χρωμόσωμα.

ΤΙΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΠΙΜΕΛΗΘΗΚΑΝ ΤΑ ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΑ

«ΟΜΟΚΕΝΤΡΟ» ΦΛΩΡΟΠΟΥΛΟΥ

www.floropoulos.gr