

## ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΟ 1<sup>ο</sup> ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

### ΘΕΜΑ Α

**A1.** Ο βάτραχος έχει 26 χρωμοσώματα ( $2n=26$ ) σε κάθε σωματικό του κύτταρο. Κάθε θυγατρικό κύτταρο που προκύπτει από τη μείωση I έχουμε:

**β.** 13 διπλασιασμένα χρωμοσώματα

**A2.** Ένα νουκλεοτίδιο με βάση A και ένα νουκλεοτίδιο με βάση G ενώνονται στο μόριο του DNA:

**β.** με φωσφοδιεστερικό δεσμό

**A3.** Ποια από τις παρακάτω αλληλουχίες μορίων νουκλεϊκών οξέων μπορεί να αποτελέσει θέση αναγνώρισης από περιοριστική ενδονουκλεάση;

**β.** 5' CGTACG 3'

3' GCATGC 5'

**A4.** Στις δύο παρακάτω υποθετικές διατάξεις, που αναφέρονται σε μερικώς αναδιπλούμενα μονόκλωνα μόρια DNA,



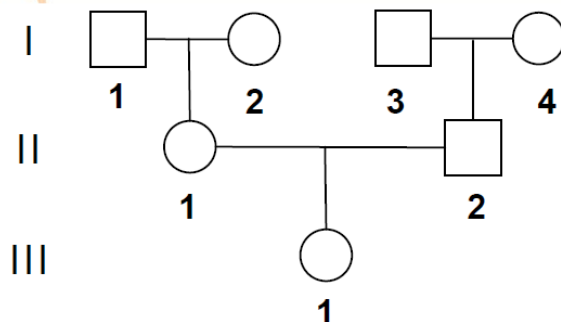
Υποθετική διάταξη I



Υποθετική διάταξη II

**β.** ικανοποιείται μόνο στη II.

**A5.** Έστω το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο.



Ποιος από τους παρακάτω προγόνους αποκλείεται να έχει κληροδοτήσει στο άτομο III 1 φυλετικό χρωμόσωμα;

**γ.** I 3

## **ΘΕΜΑ Β**

### **B1.**

I. Σχήμα 1: Μεταγραφή. Σχήμα 2: Αντιγραφή. Σχήμα 3: Αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης PCR.

II. Πρωτεΐνη α: μεταγραφικοί παράγοντες. Πρωτεΐνη β: RNA πολυμεράση. Πρωτεΐνη γ: DNA ελικάση. Πρωτεΐνη δ: DNA πολυμεράση. Πρωτεΐνη ε: ειδική DNA πολυμεράση, η Taq πολυμεράση.

III. Ο υποκινητής είναι μια ειδική περιοχή του DNA στον οποίο προσδένεται η RNA πολυμεράση με τη βοήθεια πρωτεϊνών που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Οι υποκινητές και οι μεταγραφικοί παράγοντες αποτελούν τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής του DNA και επιτρέπουν στην RNA πολυμεράση να αρχίσει σωστά τη μεταγραφή. Οι υποκινητές βρίσκονται πάντοτε πριν από την αρχή κάθε γονιδίου. Διαφορετικός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων ρυθμίζει τη μεταγραφή κάθε γονιδίου. Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός των μεταγραφικών παραγόντων προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου, αρχίζει η RNA πολυμεράση τη μεταγραφή ενός γονιδίου.

IV. Η μέθοδος αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (PCR: Polymerase Chain Reaction) μας επιτρέπει να αντιγράψουμε επιλεκτικά, εκατομμύρια φορές, ειδικές αλληλουχίες DNA από ένα σύνθετο μείγμα μορίων DNA, χωρίς τη μεσολάβηση ζωντανού κυττάρου. Η τεχνική αυτή που άρχισε να εφαρμόζεται ευρέως από το 1985 έχει αυξήσει την ευαισθησία των γενετικών αναλύσεων και έχει πολλές πρακτικές εφαρμογές. Για παράδειγμα χρησιμοποιείται στην Ιατρική για τη διάγνωση ασθενειών όπως του AIDS, στην εγκληματολογία για τη διαλεύκανση υποθέσεων και στη μελέτη DNA από απολιθώματα.

**B2.**

| Άτομα που πάσχουν από | Αριθμός αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων | Αριθμός φυλετικών χρωμοσωμάτων | Αριθμός μορίων DNA στη μετάφαση | Αριθμός χρωματίδων φυλετικών χρωμοσωμάτων στη μετάφαση |
|-----------------------|----------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|--|
| Σύνδρομο Down         | 45                               | 2                              | 94                              | 4  |
| Σύνδρομο Klinefelter  | 44                               | 3                              | 94                              | 6  |
| Σύνδρομο Turner       | 44                               | 1                              | 90                              | 2  |

**B3.**

- i. δ
- ii. ε
- iii. γ
- iv. β
- v. α
- vi. στ
- vii. α
- viii. β

**ΘΕΜΑ Γ**

**Γ1.** Παρατηρούμε ότι η αναλογία φύλου είναι: 160 ♀: 80 ♂ δηλαδή 2 ♀: 1♂. Άρα συμπεραίνουμε ότι υπάρχει θνησιγόνο και φυλοσύνδετο αλληλόμορφο.

Όσον αφορά το χρώμα σώματος καταλαβαίνουμε ότι ελέγχεται από αυτοσωμικά πολλαπλά αλληλόμορφα αφού υπάρχουν έντομα μαύρα, άσπρα και κίτρινα. Έστω  $A^1$  το αλληλόμορφο για κίτρινο,  $A^2$  το αλληλόμορφο για το μαύρο και  $A^3$  το αλληλόμορφο για το άσπρο χρώμα σώματος. Η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων είναι:

1 με μαύρο χρώμα σώματος :2 με κίτρινα χρώμα σώματος: 1 με άσπρο χρώμα σώματος.  
 Άρα το αλληλόμορφο  $A^1$  είναι επικρατές στα αλληλόμορφα  $A^2$  και  $A^3$  και το  $A^2$  είναι επικρατές στο  $A^3$ . Στο συμπέρασμα αυτό καταλήγουμε επειδή από γονείς με μαύρο και κίτρινο χρώμα σώματος προκύπτουν απόγονοι με άσπρο οι οποίοι έχουν κληρονομήσει ένα αλληλόμορφο  $A^3$  από κάθε γονέα. Επομένως οι γονότυποι των γονέων είναι  $A^1A^2$  και  $A^2A^3$ .

Πράγματι:

P:  $A^1A^3 \times A^2A^3$

Γαμέτες:  $A^1, A^2 \times A^2, A^3$

F1:

|       |          |          |
|-------|----------|----------|
|       | $A^2$    | $A^3$    |
| $A^1$ | $A^1A^2$ | $A^1A^3$ |
| $A^3$ | $A^2A^3$ | $A^3A^3$ |

Φαινοτυπική αναλογία: 1 μαύρο : 2 κίτρινα : 1 άσπρο

Η φαινοτυπική αναλογία της διασταύρωσης συμπίπτει με την φαινοτυπική αναλογία της άσκησης.

Όσον αφορά το γονίδιο που ελέγχει τη σύνθεση της πρωτεΐνης A παρατηρούμε ότι όλοι οι απόγονοι παράγουν την πρωτεΐνη A και ότι η αναλογία φύλου είναι: 160 ♀: 80 ♂. Άρα υπάρχει θνησιγόνο, φυλοσύνδετο αλληλόμορφο. Έστω  $X^A$  το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο που ελέγχει τη σύνθεση της πρωτεΐνης A και  $X^a$  το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο που δεν παράγει την πρωτεΐνη A και το οποίο είναι θνησιγόνο. Φορέας του θνησιγόνου είναι το ♀ που διασταυρώθηκε γι' αυτό και οι μισοί ♂ απόγονοι δεν επιβιώνουν.

Οι γονότυποι των γονέων είναι:  $A^1A^3X^AX^a \times A^2A^3X^AY$

P:  $A^1A^3X^AX^a \times A^2A^3X^AY$

Γαμέτες:  $A^1X^A, A^1X^a, A^3X^A, A^3X^a \times A^2X^A, A^2Y, A^3X^A, A^3Y$

|          |                |                                    |                |                                    |
|----------|----------------|------------------------------------|----------------|------------------------------------|
|          | $A^2X^A$       | $A^2Y$                             | $A^3X^A$       | $A^3Y$                             |
| $A^1X^A$ | $A^1A^2X^AX^A$ | $A^1A^2X^AY$                       | $A^1A^3X^AX^A$ | $A^1A^3X^AY$                       |
| $A^1X^a$ | $A^1A^2X^AX^a$ | <del><math>A^1A^2X^aY</math></del> | $A^1A^3X^AX^a$ | <del><math>A^1A^3X^aY</math></del> |
| $A^3X^A$ | $A^2A^3X^AX^A$ | $A^2A^3X^AY$                       | $A^3A^3X^AX^A$ | $A^3A^3X^AY$                       |
| $A^3X^a$ | $A^2A^3X^AX^a$ | <del><math>A^2A^3X^aY</math></del> | $A^3A^3X^AX^a$ | <del><math>A^3A^3X^aY</math></del> |

Τα άτομα με γονότυπο  $X^aY$  πεθαίνουν και η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων είναι: 4 θηλυκά με κίτρινο χρώμα και παραγωγή πρωτεΐνης A: 2 θηλυκά με μαύρο χρώμα και παραγωγή πρωτεΐνης A: 2 θηλυκά με άσπρο χρώμα και παραγωγή πρωτεΐνης A: 2 αρσενικά με κίτρινο χρώμα και παραγωγή πρωτεΐνης A: 1 αρσενικό με μαύρο χρώμα και παραγωγή πρωτεΐνης A: 1 αρσενικό με άσπρο χρώμα και παραγωγή πρωτεΐνης A. Η αναλογία 4:2:2:2:1:1 είναι ίση με την αναλογία 80:40:40:40:20:20 που δίνεται, επομένως η διασταύρωση εξηγεί τα αποτελέσματα της άσκησης.

**Γ2 α)** Σε κάθε κύκλο διπλασιάζεται το γενετικό υλικό. Σε χρονικό διάστημα 8 λεπτών είναι προφανές ότι θα γίνουν 4 κύκλοι και άρα θα δημιουργηθούν  $2^4=16$  μόρια DNA.

**β)** Τα 3 διαφορετικά είδη μορίων DNA ως προς την αλληλουχία των βάσεων οφείλονται στο ότι κάποια δεν ανασυνδυάστηκαν, ενώ αυτά τα οποία ανασυνδυάστηκαν έχουν 2 διαφορετικές αλληλουχίες λόγω της δυνατότητας ανασυνδυασμού του μορίου με 2 δυνατούς τρόπους δηλαδή, ύστερα από αναστροφή και χωρίς αναστροφή ώστε να προκύπτει κατάλληλος πάντα, προσανατολισμός για τη δημιουργία 3'-5' φωσφοδιεστερικών δεσμών.

**Γ3.** Έστω ότι το γονίδιο της ασθένειας είναι φυλοσύνδετο και υπολειπόμενο. Τότε τα θηλυκά άτομα IV1 και IV2 που νοσούν, θα είναι ομόζυγα στο υπολειπόμενο φυλοσύνδετο και θα έχουν κληρονομήσει ένα αλληλόμορφο από κάθε γονέα. Ο πατέρας όμως είναι υγιής, άρα η υπόθεση δεν είναι δεκτή.

Έστω ότι το αλληλόμορφο είναι φυλοσύνδετο επικρατές. Τότε αφού ο πατέρας I4 νοσεί, θα έπρεπε να νοσούν και οι 2 θηλυκοί απόγονοι II5 και II6 αφού κληρονομούν το X χρωμόσωμα από τον πατέρα τους. Κάτι τέτοιο επίσης δεν ισχύει. Επομένως το γονίδιο δεν είναι φυλοσύνδετο επικρατές.

Παρατηρούμε ότι μόνο όταν νοσεί η μητέρα, γεννιούνται παιδιά που νοσούν. Και μάλιστα όταν νοσεί η μητέρα, νοσούν όλοι οι απόγονοί της, κάτι που δεν συμβαίνει όταν νοσεί ο πατέρας. Οι απόγονοί του είναι υγιής. Συμπεραίνουμε λοιπόν ότι το γονίδιο της ασθένειας είναι μιτοχονδριακό δεδομένου ότι η προέλευση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική. Γνωρίζουμε ότι το ζυγωτό των ανώτερων οργανισμών περιέχει μόνο τα μιτοχόνδρια που προέρχονται από το ωάριο.

## **ΘΕΜΑ Δ**

**Δ1.** Το απλοειδές γονιδίωμα της γάτας περιλαμβάνει 19 χρωμοσώματα, επομένως ένα σωματικό κύτταρο του ζώου αυτού περιλαμβάνει 38 χρωμοσώματα.

(α) στην αρχή της μεσόφασης θα υπάρχουν 38 χρωμοσώματα και 38 μόρια DNA.

(β) στη μετάφαση της μίτωσης τα χρωμοσώματα είναι 38 αλλά τα μόρια DNA είναι 76 γιατί κάθε χρωμόσωμα είναι διπλασιασμένο.

(γ) στο τέλος της 1<sup>ης</sup> μειωτικής διαίρεσης υπάρχουν 19 χρωμοσώματα, γιατί έχει γίνει διαχωρισμός των ομολόγων χρωμοσωμάτων και 38 μόρια DNA γιατί κάθε χρωμόσωμα έχει και τις 2 αδελφές χρωματίδες.

**Δ2.** Η μετατόπιση είναι αποτέλεσμα θραύσης ενός τμήματος του χρωμοσώματος και στη συνέχεια ένωσης του σε ένα άλλο μη ομόλογο χρωμόσωμα. Επειδή λοιπόν δεν έχει χαθεί γενετικό υλικό αλλά μετατέθηκε σε άλλο χρωμόσωμα, ο φαινότυπος παραμένει φυσιολογικός.

**Δ3.** Οι γαμέτες της γάτας είναι:

9 + 18, 9, 9/18 + 18, 9/18, 9/18 +9 και -+18

**Δ4.**

|           | Γαμέτες ♂  |            |               |              |              |            |
|-----------|------------|------------|---------------|--------------|--------------|------------|
| Γαμέτες ♀ | 9 + 18     | 9          | 9/18 + 18     | 9/18         | 9/18 +9      | -+18       |
| 9 + 18    | 9+9, 18+18 | 9+9, 18+ - | 9+9/18, 18+18 | 9+9/18, 18+- | 9+9, 9/18+18 | 9+-, 18+18 |

Φυσιολογικό φαινότυπο έχουν τα 2 στα 6 ζυγωτά που μπορεί να προκύψουν, ποσοστό 33,3% (το 1<sup>ο</sup> 9+9,18+18 και το 4<sup>ο</sup> 9+9/18,18+-) ενώ φυσιολογικό καρύοτυπο μόνο ένα στα 6 ποσοστό 16,6%.

**Δ5.**

- Ο απόγονος με καρύοτυπο 9+9, 18+ - έχει μονοσωμία και δεν είναι βιώσιμος.
- Ο απόγονος με καρύοτυπο 9+9/18, 18+18 έχει τρισωμία στο 18<sup>ο</sup> χρωμόσωμα.
- Ο απόγονος με καρύοτυπο 9+9/18,18+- έχει μετατόπιση του 18<sup>ου</sup> χρωμοσώματος στο 9<sup>ο</sup> και επειδή δεν υπάρχει απώλεια γενετικού υλικού έχει φυσιολογικό φαινότυπο.
- Ο απόγονος με καρύοτυπο 9+9,9/18+18 εμφανίζει τρισωμία στο 9<sup>ο</sup> χρωμόσωμα.
- Ο απόγονος με καρύοτυπο 9+-, 18+18 έχει μονοσωμία και δεν είναι βιώσιμος.