

ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΟ ΟΡΟΣΗΜΟ

Βιολογία Θετικής Κατεύθυνσης

4-6-2014

Θέμα Α

A1. δ

A2. γ

A3. β

A4. γ

A5. β

ΘΕΜΑ Β

B1. 4, 2, 1, 6, 3, 5.

B2.

- α. DNA Πολυμεράσες .
- β. Πριμόσωμα.
- γ. DNA δεσμάση.
- δ. DNA ελικάση.
- ε. RNA πολυμεράση.

B3.

Σελ. 98 «Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών... (μοριακή διάγνωση)» μπορούν να αναφερθούν ένα - δύο παραδείγματα ασθενειών π.χ. δρεπανοκυτταρική αναιμία ή φαιτυλκετονουρία.

B4. Σελ. 131 «Διαγονιδιακά ονομάζονται... στα κύτταρα ενός ζώου.»

B5. Σελ. 109 «Με τον όρο ζύμωση... όπως πρωτεΐνες και αντιβιοτικά.»

Θέμα Γ

G1. Η μονογονιδιακή ασθένεια οφείλεται σε υπολειπόμενο γονίδιο αφού από δύο γονείς I1, I2 υγιείς (που δεν εκφράζουν την ασθένεια) προκύπτει απόγονος που την εκφράζει II3. Αν το γονίδιο ήταν επικρατές θα έπρεπε τουλάχιστον ο ένας γονέας (I1 ή I2) να εκφράζει την ασθένεια για να μπορεί να την κληρονομήσει στους απογόνους.

G2. Αφού το γονίδιο είναι υπολειπόμενο από το γενεαλογικό δέντρο παρατηρούμε ότι το άτομο III1 που είναι θηλυκό πάσχει ενώ ο πατέρας της II4 δεν πάσχει

πράγμα το οποίο δεν μπορεί να συμβεί στην περίπτωση που το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο αφού το ΙΙ1 θα έπρεπε να έχει γονότυπο $X^A X^A$ ενώ ο πατέρας της ΙΙ4 θα έχει $X^A Y$ οπότε μπορεί να προκύψει μόνο $X^A X^A$ απόγονος. Συμπεραίνουμε λοιπόν ότι το γονίδιο είναι αυτοσωμικό και επαληθεύεται από την διασταύρωση.

ΙΙ4 Αα x αα ΙΙ5 προκύπτει ο ΙΙ1 αα.

Γ3.

ΙΙ1, ΙΙ2 ΑΑ ή Αα.

ΙΙ3 αα.

ΙΙ4 Αα.

Γ4.

ΙΙ1 ΑΑ.

ΙΙ2 Αα.

ΙΙ3 αα.

ΙΙ4 Αα

Ο ανιχνευτής αποτελεί μονόκλωνο μόριο (ιχνηθετημένο με φθορίζουσες ουσίες ή ραδιενεργά ισότοπα) νουκλεϊκού οξέος με συμπληρωματική αλληλουχία με μια επιθυμητή αλληλουχία που θέλουμε να εντοπίσουμε μέσα από ένα μίγμα μορίων, έτσι μπορεί να συνδεθεί με δεσμούς υδρογόνου με την αλληλουχία που θέλουμε να εντοπίσουμε.

Σε ένα άτομο υπάρχουν δύο αλληλόμορφα γονίδια για κάθε ιδιότητα, εφόσον ο ανιχνευτής υβριδοποιείται μόνο με το μεταλλαγμένο γονίδιο μπορεί να υβριδοποιηθεί με 1 αντίγραφο του γονιδίου στα άτομα ΙΙ2, ΙΙ4 κατά συνέπεια είναι φορείς του μεταλλαγμένου γονιδίου άρα ο γονότυπός τους θα είναι Αα. Στο άτομο ΙΙ1 ο ανιχνευτής δεν υβριδοποιείται με κανένα μόριο DNA άρα το άτομο είναι ομόζυγο για το επικρατές ΑΑ και ο ΙΙ3 υβριδοποιείται με 2 μόρια DNA, συμπεραίνουμε λοιπόν ότι το άτομο είναι ομόζυγο για το υπολειπόμενο αα (ασθενής).

Γ5. Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο κόκκινο κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο .

Το σύνδρομο Klinefelter αποτελεί τρισωμία των φυλετικών χρωμοσωμάτων και στα άτομα που την φέρουν παρουσιάζεται ένα επιπλέον φυλετικό χρωμόσωμα. Ο γονότυπός τους είναι ΧΧΥ, έχουν αρσενικό φαινότυπο και είναι στείρα. Το άτομο με Klinefelter και μερική αχρωματοψία στο πράσινο κόκκινο θα έχει γονότυπο $X^{\delta} X^{\delta} Y$, προκύπτει από γονείς υγιείς που θα έχουν γονότυπο $X^{\Delta} Y \times X^{\Delta} X^{\delta}$.

Για να προκύψει ο απόγονος αυτός συνέβη μη διαχωρισμός στην δεύτερη μειωτική διαίρεση κατά την δημιουργία τον γαμετών της μητέρας και προέκυψε μη φυσιολογικό ωάριο με ένα επιπλέον χρωμόσωμα ($X^{\delta} X^{\delta}$) το οποίο και γονιμοποιήθηκε από φυσιολογικό σπερματοζωάριο με Υ χρωμόσωμα.

Θέμα Δ

Δ1. Η κωδική αλυσίδα του τμήματος DNA που μας δίνεται είναι η I με προσανατολισμό 5'-3' αφού σε αυτήν παρατηρούμε το κωδικόνιο 5' ATG 3' που αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης 5' AUG 3' στο mRNA που μεταγράφεται από το γονίδιο αυτό. Η αλυσίδα II, που αποτελεί την μη κωδική αλυσίδα είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη της αλυσίδας I (οι δυο αλυσίδες ενός δίκλωνου μορίου DNA είναι συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες). Έτσι ο προσανατολισμός της θα είναι 3'-5'.

Δ2. Κατά την μεταγραφή του DNA η RNA πολυμεράση συνδέεται πάνω στην μη κωδική αλυσίδα του και ακολουθώντας τον κανόνα συμπληρωματικότητας προσθέτει απέναντί από τα δεοξυριβονουκλεοτιδιά της, ριβονουκλεοτιδια με 3'5' φωσφοδιεστερικούς δεσμούς δημιουργώντας το μονόκλωνο mRNA με προσανατολισμό 5'-3'. Έτσι το mRNA που θα προκύψει από την μεταγραφή θα είναι:

5' AGCUAUGACCAUGAUUACGGAUUCACUG 3'

Δ3. Τα ριβονουκλεοτιδια που βρίσκονται πριν το κωδικόνιο έναρξης 5' AUG 3' πάνω στο mRNA αποτελούν τα νουκλεοτιδια της 5' αμετάφραστης περιοχής τα οποία συνδέονται με βάση τον κανόνα συμπληρωματικότητας με τα νουκλεοτιδια του rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος που βρίσκονται πάνω στην θέση πρόσδεσης για το mRNA. Τα νουκλεοτιδια αυτά στο συγκεκριμένο mRNA είναι 5' AGCU 3'.

Δ4. Στο παραπάνω τμήμα που μας δίνεται παρατηρούμε ότι έχουμε 2 αλληλουχίες 3'TAC 5'. Το πρώτο αποτελεί το κωδικόνιο έναρξης και το δεύτερο αποτελεί κωδικόνιο αμινοξέος που κωδικοποιεί την μεθειονίνη. Η αντικατάσταση βάσης λοιπόν σε αυτό το τμήμα DNA που μας δίνεται θα έγινε στο κωδικόνιο έναρξης οπότε δεν θα ξεκινήσει η μετάφραση από αυτό αλλά από το επόμενο 3'TAC 5' που βρίσκεται κατά 2 θέσεις παρακάτω οπότε η πρωτεΐνη που θα προκύψει θα έχει 2 λιγότερα αμινοξέα.

Δ5. Το ρυθμιστικό γονίδιο κωδικοποιεί την παραγωγή της πρωτεΐνης καταστολέα που ο ρόλος του στο οπερόνιο της λακτόζης είναι να συνδέεται στον χειριστή και να εμποδίζει την μεταγραφή των τριών δομικών γονιδίων από την RNA πολυμεράση για την αξιοποίηση της λακτόζης.

Η γονιδιακή μετάλλαξη προσθήκης 4 διαδοχικών νουκλεοτιδίων που συνέβη μεταξύ 3ου και 4ου κωδικονίου προκάλεσε την αλλαγή στο βήμα τριπλέτας από το σημείο αυτό και μετά με αποτέλεσμα η τελική πρωτεΐνη που θα παραχθεί από την μετάφραση του μεταλλαγμένου mRNA να είναι διαφορετική από την αρχική φυσιολογική πρωτεΐνη καταστολέα και δεν θα αποτελεί λειτουργικό καταστολέα. Έτσι ανίκανος να προσδεθεί στον χειριστή, τα δομικά γονίδια μπορούν να μεταγράφονται και να παράγονται τα 3 ένζυμα για την αξιοποίηση της λακτόζης συνεχώς και σε απουσία και σε παρουσία λακτόζης.