**ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΘΕΜΑΤΑ 2020**
Β' ΦΑΣΗ**E_3.Bλ3Θ(α2)**

ΤΑΞΗ: Γ' ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΣ: ΘΕΤΙΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ
ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ (ΑΠΟΦΟΙΤΟΙ)

Ημερομηνία: Κυριακή 24 Μαΐου 2020
Διάρκεια Εξέτασης: 3 ώρες

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ**ΘΕΜΑ Α**

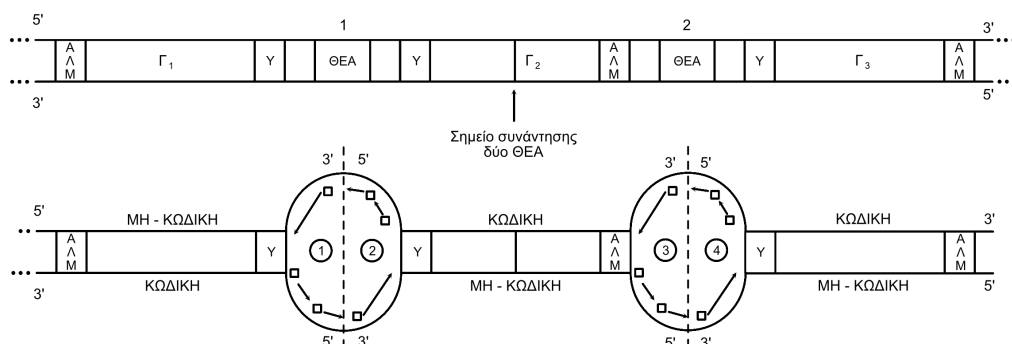
- A1.** γ (Στην μετάφαση το γενετικό υλικό του πυρήνα του σωματικού κυττάρου του κουνελιού είναι διπλασιασμένο και κάθε χρωμόσωμα αποτελείται από δύο χρωματίδες όπου κάθε μια περιέχει ένα μόριο DNA. Άρα τα 88 μόρια DNA αντιστοιχούν σε $88:2=44$ χρωμοσώματα, τα οποία στο γαμέτη θα είναι $44:2=22$. Ο αριθμός ζευγών βάσεων στην αρχή της μεσόφασης (G_1 φάση) θα είναι $10,8 \cdot 10^9 : 2 = 5,4 \cdot 10^9$. Το κουνέλι είναι διπλοειδής οργανισμός και το γονιδίωμά του αντιπροσωπεύεται δύο φορές σε κάθε σωματικό πυρήνα, άρα αυτό θα αποτελείται από $5,4 \cdot 10^9 : 2 = 2,7 \cdot 10^9$ ζεύγη βάσεων.)
- A2.** γ (Τα επιδιορθωτικά ένζυμα (Mismatch repair – MMR σύμπλοκα πρωτεϊνών που περιέχουν ενδονουκλεάσες) αναγνωρίζουν τα λάθη της αντιγραφής και κόβουν το DNA στα σημεία των λαθών υδρολύοντας τους αντίστοιχους φωσφοδιεστερικούς δεσμούς μεταξύ των νουκλεοτιδίων. Το κόψιμο δεν αφορά μια βάση αλλά ένα μικρό τμήμα DNA στο θυγατρικό κλώνο (υπάρχουν διάφορες έρευνες για το πως αναγνωρίζεται ο θυγατρικός κλώνος, ώστε να επιδιορθωθεί αυτός και όχι ο μητρικός κλώνος). Το κενό αναλαμβάνει να καλύψει η DNA πολυμεράση και κατόπιν η DNA δεσμάση αποκαθιστά τον τελευταίο δεσμό ώστε να γίνει η αλυσίδα συνεχής.)
- A3.** α (Όσο περισσότερους δεσμούς υδρογόνου έχει ένα μόριο DNA τόσο πιο σταθερό είναι και για την αποδιάταξή του πρέπει προσφερθεί μεγαλύτερη θερμότητα άρα αποδιατάσσεται σε μεγαλύτερη θερμοκρασία.
Στο μόριο Β ισχύει $A=T=30\%$ άρα $C=G=(100-2 \times 30)\%=20\%$. Επομένως $A+T/G+C=30+30/20+20=6/4=3/2$
Στο μόριο Β ο λόγος είναι αντίστροφος του μορίου Β με αποτέλεσμα τα ζεύγη A-T να είναι περισσότερα των G-C. Γνωρίζοντας ότι μεταξύ των ζευγών A-T υπάρχουν 2 δεσμοί υδρογόνου, ενώ μεταξύ των ζευγών G-C υπάρχουν τρεις

δεσμοί υδρογόνου, το μόριο με τα περισσότερα ζεύγη G-C, εδώ είναι το μόριο Α, θα έχει περισσότερους δεσμούς υδρογόνου για τον ίδιο αριθμό νουκλεοτιδίων άρα θα αποδιατάσσεται σε μεγαλύτερη θερμοκρασία.)

- A4. α.** Η DNA πολυμεράση και η DNA ελικάση είναι δύο ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA, επομένως, εντοπίζονται στα σημεία όπου γίνεται η αντιγραφή του γενετικού υλικού του ευκαρυωτικού κυττάρου (πυρήνας, μιτοχόνδρια, χλωροπλάστες). Παρόλα αυτά, η σύνθεση τους γίνεται στα ριβοσώματα και στη συνέχεια τα δύο αυτά ένζυμα κατευθύνονται στα σημεία όπου θα δράσουν. Αντίθετα, τα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια, που αποτελούνται από snRNA και πρωτεΐνες, εντοπίζονται μόνο στον πυρήνα. Τα snRNAs συντίθενται με τη μεταγραφή των γονιδίων τους και παραμένουν στον πυρήνα όπου ενώνονται με πρωτεΐνες και σχηματίζουν τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια που καταλύουν την ωρίμανση του πρόδρομου mRNA.
- A5. γ.** Ο αριθμός των πεπτιδικών δεσμών στην προϊνσουλίνη είναι 85, ένας λιγότερος από τα αμινοξέα που την αποτελούν. Η ινσουλίνη αποτελείται από δύο πεπτίδια, 21 και 30 αμινοξέων, καθένα από τα οποία περιέχει 20 και 29 πεπτιδικούς δεσμούς, αντίστοιχα. Άρα στην ινσουλίνη υπάρχουν 49 πεπτιδικοί δεσμοί.

ΘΕΜΑ Β

B1.



Στο γονίδιο 2, το οποίο βρίσκεται μεταξύ των δύο ΘΕΑ (ΘΕΣΕΩΝ ΕΝΑΡΞΗΣ ΑΝΤΙΓΡΑΦΗΣ), το δεύτερο μισό του (μετά από το σημείο όπου συναντώνται οι ΘΕΑ) προς τα δεξιά, ο νεοσυντιθέμενος κλώνος της διχάλας 3 της ΘΕΑ 2, συντίθεται ασυνεχώς και αποτελεί κωδικό κλώνο (εν μέρει) του γονιδίου 2. Η

υπόλοιπη (από την αρχή) κωδική αλυσίδα του γονιδίου 2, στην σχηματιζόμενη αδελφή χρωματίδα, συντίθεται συνεχώς από την διχάλα 2, της ΘΕΑ 1.

B2. I → 2 [Το βακτήριο *E. coli* μεταβολίζει γαλακτόζη και η κλειστή του καλλιέργεια, εμφανίζει τις διαδοχικές φάσεις: λανθάνουσα - εκθετική - στατική - θανάτου.]

II → 3 [Ο μονοκύτταρος μύκητας *S. Cerevisiae*, είναι προαιρετικά αερόβιος (ζύμη αρτοποιίας). Γνωρίζουμε ότι: Συνεχής καλλιέργεια: Σ' αυτό τον τύπο καλλιέργειας οι μικροοργανισμοί τροφοδοτούνται συνεχώς με θρεπτικά συστατικά. Ταυτόχρονα, απομακρύνονται από την καλλιέργεια κύτταρα και άχρηστα προϊόντα. Έτσι, επιτυγχάνεται στον πληθυσμό της καλλιέργειας δυναμική ισορροπία, δηλαδή σταθερός ρυθμός αύξησης των κυττάρων – σταθερός ρυθμός απομάκρυνσης των κυττάρων = σταθερός πληθυσμός κυττάρων, στον δεδομένο εξ αρχής, σταθερό ενεργό όγκο του βιοαντιδραστήρα- χημειοστάτη)]

III → 1 [Το βακτήριο *E. coli* καταβολίζει κατά προτεραιότητα και κατά προτίμηση γλυκόζη και μετά την εξάντληση της γλυκόζης, αρχίζει τον καταβολισμό της εναλλακτικής πηγής άνθρακα – καμπύλη διαύξησης.]

IV → 5 [Σταδιακή θανάτωση των ατόμων του πληθυσμού που δεν εμφανίζουν ανθεκτικότητα ή εμφανίζουν μειωμένη ανθεκτικότητα στο αντιβιοτικό και επικράτηση στον πληθυσμό μόνο των πλέον ανθεκτικών ατόμων και των απογόνων τους.]

V → 6 [Το *Lactobacillus sp.* είναι οξεόφιλο βακτήριο, η προσθήκη βασικού διαλύματος NaOH κατά την εκθετική φάση, θανατώνει τον πληθυσμό, οπότε η επανεκκίνηση της κλειστής καλλιέργειας γίνεται με εκ νέου εμβολιασμό, το ύψος της καλλιέργειας στην στατική φάση θα καθοριστεί από την αρχική συγκέντρωση του θρεπτικού υλικού σε θρεπτικά συστατικά στην τελευταία επανεκκίνηση της καλλιέργειας.]

VI → 4 [Με την επίτευξη της στατικής φάσης, ρυθμίζεται η εισροή και η εκροή του συνεχούς συστήματος ώστε αυτό να διατηρεί το περιβάλλον της στατικής φάσης σταθερό, ώστε ο μύκητας να παράγει μεγάλες ποσότητες αντιβιοτικού.]

VII → 7 [Μη επιτυχημένο χημειοστατικό σύστημα (βλέπε ορισμό στην περίπτωση II-3), που αδυνατεί να σταθεροποιήσει την εισροή-εκροή στο βιοαντιδραστήρα, αποτυγχάνοντας να επιτύχει σταθερότητα πληθυσμού σε συνάρτηση με το χρόνο (δυναμική ισορροπία)]

B3. Οι απαραίτητες προϋποθέσεις που πρέπει να τηρεί ένα βακτήριο ώστε να χρησιμοποιηθεί στην κατασκευή μίας γονιδιωματικής βιβλιοθήκης είναι:

1. Να μην παράγει περιοριστικές ενδονουκλεάσες, γεγονός που μπορεί να είναι αποτέλεσμα κάποιας γενετικής τροποποίησης ή κάποιας μετάλλαξης.

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΘΕΜΑΤΑ 2020

Β' ΦΑΣΗ

E_3.Bλ3Θ(α2)

Διαφορετικά το πλασμίδιο που θα εισερχόταν εντός του βακτηρίου κατά πάσα πιθανότητα θα καταστρεφόταν.

2. Να μην διαθέτει δικά του πλασμίδια ώστε να καταστεί δυνατός ο διαχωρισμός των μετασχηματισμένων βακτηρίων από τα μη μετασχηματισμένα και να μην συμβεί ανταλλαγή γενετικού υλικού μεταξύ τους.

3. Να μπορούν να καταστούν τα τοιχώματα τους παροδικά διαπερατά σε μακρομόρια ώστε να εισέλθουν τα πλασμίδια εντός αυτών (μετασχηματισμός).

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. α. Ο καρκίνος χαρακτηρίζεται από τον ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό κυττάρων ενός ιστού. Αυτά σχηματίζουν μάζες κυττάρων (καρκινικοί όγκοι) ή μεταναστεύουν στο αίμα όπως στις διάφορες μορφές λευχαιμιών. Όλες οι περιπτώσεις καρκίνου προέρχονται από μεταλλάξεις γονιδίων σωματικών κυττάρων. Υπάρχουν δύο τύποι γονιδίων που σχετίζονται με την καρκινογένεση. Τα ογκογονίδια και τα ογκοκατασταλτικά γονίδια. Σχετικές έρευνες οδηγούν στο συμπέρασμα ότι ο καρκίνος σε γενετικό επίπεδο είναι το αποτέλεσμα:

- 1) Μετατροπής πρωτο-ογκογονιδίων σε ογκογονίδια
- 2) Απουσίας λειτουργικότητας ογκοκατασταλτικών γονιδίων
- 3) Αδρανοποίησης των μηχανισμών επιδιόρθωσης του DNA.

Παρατηρούμε ότι, από τον ασθενή Α απουσιάζει η πρωτεΐνη PTEN, ενώ στον ασθενή Β η ποσότητα της είναι όμοια με αυτή των φυσιολογικών κυττάρων. Για να οδηγήσει η απουσία του PTEN στην εμφάνιση καρκίνου θα πρέπει αυτό να δρα ως ογκοκατασταλτικό γονίδιο. Τα ογκοκατασταλτικά γονίδια είναι γονίδια που ελέγχουν την κυτταρική διαίρεση, καταστέλλοντάς την, όποτε είναι απαραίτητο. Η αναστολή της δράσης τους που είναι συνήθως αποτέλεσμα μετάλλαξης, κυρίως έλλειψης γονιδίου, αφαιρεί από το κύτταρο τη δυνατότητα ελέγχου του πολλαπλασιασμού και οδηγεί σε καρκινογένεση. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί ο καρκίνος του αμφιβληστροειδούς (ρετινοβλάστωμα) που είναι αποτέλεσμα έλλειψης ενός ογκοκατασταλτικού γονιδίου.

β. Ο καρκίνος σχετίζεται με αλλαγές στο γενετικό υλικό αλλά δεν κληρονομείται ως απλός Μενδελικός χαρακτήρας, καθώς είναι αποτέλεσμα αλληλεπίδρασης γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. Η πολυπλοκότητα της ασθένειας οφείλεται στο γεγονός ότι:

- 1) Ο καρκίνος, σε αντίθεση με τις κληρονομικές ασθένειες, όπως η δρεπανοκυτταρική αναιμία, δεν προκαλείται από μία μετάλλαξη, αλλά από τη «συσσώρευση» αρκετών γενετικών αλλαγών στα κύτταρα. Οι μεταλλάξεις αυτές είναι αποτέλεσμα διαφορετικών περιβαλλοντικών μεταλλαξογόνων παραγόντων όπως η ακτινοβολία ή χημικές ουσίες.

2) Στη δημιουργία κάθε είδους καρκίνου συμμετέχουν συνήθως τόσο τα ογκογονίδια όσο και τα ογκοκατασταλτικά γονίδια. Για παράδειγμα, στον καρκίνο του παχέος εντέρου βρέθηκε ότι συμμετέχουν αρκετά γονίδια και των δύο τύπων, τα οποία έχουν υποστεί μεταλλάξεις.

Συμπεραίνουμε ότι, στον ασθενή Β υπάρχει μετάλλαξη, η οποία σχετίζεται με την μετατροπή ενός πρωτο-ογκογονιδίου σε ογκογονίδιο ή μετάλλαξη σε κάποιο άλλο ογκοκατασταλτικό γονίδιο. Η μετάλλαξη που προκαλεί βλάβη στους μηχανισμούς επιδιόρθωσης δεν ισχύει στη συγκεκριμένη περίπτωση καθώς οι επιδιορθωτικοί μηχανισμοί λειτουργούν φυσιολογικά.

(Σημείωση: Ο μαθητής για να πάρει το σύνολο των μονάδων του υποερωτήματος β θα πρέπει να αναφέρει την απάντηση από «Ο καρκίνος...υποστεί μεταλλάξεις» και μία ΜΟΝΟ από τις πιθανές αιτίες).

γ. Οι τύποι ακτινοβολιών που προκαλούν μεταλλάξεις είναι η Χ, η γ-ακτινοβολία, η κοσμική και η υπεριώδης ακτινοβολία.

- Γ2.** α. Γνωρίζοντας ότι η RNA πολυμεράση ενώνεται με τον υποκινητή, με τη βοήθεια μεταγραφικών παραγόντων, και συνθέτει RNA με κατεύθυνση 5'→3', συμπεραίνουμε ότι ο υποκινητής βρίσκεται στην πλευρά που η κωδική έχει το 5' άκρο και η μη κωδική το 3' άκρο της. Έτσι, στο γονίδιο του snRNA η πάνω αλυσίδα είναι η μη κωδική και η κάτω η κωδική. Το snRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του γονιδίου θα φέρει συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια των δεοξυριβονουκλεοτιδίων της μη κωδικής και θα είναι αντιπαράλληλο της.

snRNA→ 5'-GUACUUACCUG-3'

Στο γονίδιο της συνθετάσης της ασπαραγίνης αναζητούμε κωδικόνιο έναρξης (στην κωδική αλυσίδα 5'-ATG-3'), γιατί πρόκειται για την αρχή του γονιδίου, και, καθώς ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής, μη επικαλυπτόμενος και κώδικας τριπλέτας, μη υπολογίζοντας την αλληλουχία του εσωνίου, δεν θα πρέπει να εντοπιστεί κωδικόνιο λήξης. Εντοπίζεται κωδικόνιο έναρξης και στις δυο αλυσίδες και σε καμία δεν εντοπίζεται κωδικόνιο λήξης (στην επάνω αλυσίδα εντοπίζεται ακόμη ένα 5'-ATG-3' αλλά το αμέσως επόμενο κωδικόνιο είναι το 5'-TAA-3' που αντιστοιχεί σε κωδικόνιο λήξης).

Το mRNA που προκύπτει αν η κωδική αλυσίδα είναι η επάνω,

5'-UUACUUA-AUG-AAU-GUA-(CAGGUAAGUAC....)-AAC-GAC-GAU-AC...3'

Το mRNA που προκύπτει αν η κωδική αλυσίδα είναι η κάτω,

5'-A-AUG-AAU-UAC-UUA-CAU-(GUCCAUUCAUG....)-UUG-CUG-CUA-UG....3'

Το snRNA του πάνω γονιδίου συμμετέχει στην απομάκρυνση του εσωνίου με τη βοήθεια της συμπληρωματικότητας. Παρατηρούμε ότι, είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο του εσωνίου μόνο αν η κωδική αλυσίδα είναι η επάνω.

β. Γνωρίζοντας ότι η RNA πολυμεράση ενώνεται με τον υποκινητή, με τη βοήθεια μεταγραφικών παραγόντων, και συνθέτει RNA με κατεύθυνση $5' \rightarrow 3'$, συμπεραίνουμε ότι ο υποκινητής βρίσκεται στην πλευρά που η κωδική έχει το $5'$ άκρο και η μη κωδική το $3'$ άκρο της. Έτσι, στο γονίδιο που είναι ενσωματωμένο στο πλασμίδιο η πάνω αλυσίδα είναι η κωδική και η κάτω η μη κωδική. Το RNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του γονιδίου θα φέρει συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια των δεοξυριβονουκλεοτιδίων της μη κωδικής και θα είναι αντιπαράλληλο της.

RNA $\rightarrow 5'$ -GUACUUACCUGUACAU- $3'$

γ. Παρατηρούμε ότι το RNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του γονιδίου που ενσωματώθηκε στο πλασμίδιο T_i είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο τμήματος του γονιδίου της συνθετάσης της ασπαραγίνης.

Η

$3' - \text{UACAUGUCCAUUCAUG} - 5'$
 $5' - \text{UUACUAAAUGAAGUACAGGUAAGUAC...AACGACGAUAC...} 3'$

σύνδεση των δύο RNA έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία δίκλωνου RNA, το οποίο θα καταστραφεί από ειδικούς μηχανισμούς του κυττάρου. Άρα, το mRNA που είναι υπεύθυνο για τη συνθετάση της ασπαραγίνης δε θα οδηγηθεί στο κυτταρόπλασμα για μετάφραση. Η σύνδεση του RNA που αποτελεί προϊόν της μεταγραφής του γονιδίου που είχε εισαχθεί στο πλασμίδιο αποτελεί παρέμβαση στο επίπεδο μετά τη μεταγραφή καθώς το σημείο στο οποίο ενώνεται το RNA περιλαμβάνει το εσώνιο μη αφήνοντας τα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια να πραγματοποιήσουν την ωρίμανση του.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Από τα δεδομένα της άσκησης, προκύπτει ότι τα αποτελέσματα αφορούν μεγάλο μέγεθος πληθυσμού, σε βάθος ενός αιώνα περίπου, οπότε είναι στατιστικώς αξιόπιστα.

Στους Παξούς, η κώφωση κληρονομείται ως αυτοσωμική επικρατής.

Στο Καστελόριζο ως αυτοσωμική υπολειπόμενη. Μετά το 1950, που οι δύο πληθυσμοί αναμείχθηκαν στην Αθήνα, τα αποτελέσματα μπορούν να εξηγηθούν ως εξής:

Η κώφωση ελέγχεται από δύο γενετικούς τόπους ανεξάρτητους μεταξύ τους.

Στους Παξούς, η ασθένεια της κώφωσης οφείλεται στο γονίδιο K (K,κ) K>κ.

Με K επικρατές παθολογικό και κ υπολειπόμενο φυσιολογικό.

Στο Καστελόριζο, η ασθένεια της κώφωσης οφείλεται στον γενετικό τόπο P (P,p) P>p. Με το P επικρατές φυσιολογικό και το p υπολειπόμενο παθολογικό.

Έτσι, στους Παξούς οι νοσούντες έχουν γονότυπο: K-PP ενώ στο Καστελόριζο, οι νοσούντες έχουν γονότυπο: κκpp.

Πράγματι έχουμε:

Ζευγάρι νοσούντων Επτανήσιων, στην πρώτη γενεά στην Αθήνα:

I : KκPP x KκPP

II : KKPP : 2KκPP : κκPP

Στην Αθήνα ζευγάρι υγιών Δωδεκανήσιων, πρώτη γενεά:

I : κκPp x κκPp

II : κκPP : 2κκPp : κκpp

Τα ζευγάρια που μπορούν να προκύψουν μεταξύ νοσούντων Επτανήσιων και νοσούντων Δωδεκανήσιων της γενεάς II, είναι:

II KKPP x κκpp ή KκPP x κκpp

III 100% KκPp KκPp : κκPp

Επομένως στις διασταυρώσεις μεταξύ νοσούντων ατόμων της γενεάς III, έχουμε:

Διασταύρωση: KκPp x KκPp

Απόγονοι:

Γονοτυπικές Αναλογίες:

4KκPp [N] 2Kκpp [N] 2κκPp [Y] 1κκpp [N]

2KκPP [N] 1KKpp [N] 1κκPP [Y] -----

2KKPp [N] ----- 1 [N]

1KKPP [N] 3 [N] 3 [Y]

9 [N]

όπου [N] = φαινότυπος νοσούντα, [Y] = φαινότυπος υγής

Φαινοτυπική αναλογία στην IV γενεά είναι 13 [N] : 3 [Y]

- Δ2.** Πρόκειται για έναν αυτοσωμικό γενετικό τόπο που ελέγχει την κώφωση, είτε πρόκειται για κάποιον από τους γενετικούς τόπους K ή P, είτε για κάποιον

τρίτο. Αυτός ο γενετικός τύπος, εμφανίζει τρία πολλαπλά αλληλόμορφα π.χ. Α (Α', Α, α) με Α' > Α > α.

Τα άτομα με γονότυπο: Α'Α', Α'Α, Α'α νοσούν

Τα άτομα με γονότυπο: ΑΑ ή Αα είναι υγιή

Τα άτομα με γονότυπο: αα νοσούν

Προφανώς στις περιοχές της Καρπάθου και της Θράκης, το/τα άλλα γονίδια που σχετίζονται με την κώφωση, δεν επηρεάζουν τον φαινότυπο, διότι οι πληθυσμοί εμφανίζουν ομοζυγωτία για τα φυσιολογικά αλληλόμορφα του/τους.

Δ3. Το φυσιολογικό πολυπεπίδιο για τον γενετικό τύπο Κ (Κ, κ) Κ > κ είναι αυτό που κωδικοποιείται από το υπολειπόμενο φυσιολογικό αλληλόμορφο κ.

Το παθολογικό επικρατές αλληλόμορφο Κ, κωδικοποιεί για ένα πολυπεπίδιο, το οποίο διαφέρει από το φυσιολογικό κατά ένα αμινοξύ, στη θέση 127, όπου το φυσιολογικό φέρει το αμινοξύ Μετ ενώ το παθολογικό Ιε.

Επομένως το παθολογικό αλληλόμορφο φέρει σημειακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης στο κωδικόνιο που κωδικοποιεί το 127ο αμινοξύ.

Συγκρίνοντας δε, την πολυπεπτιδική αλυσίδα που κωδικοποιείται από το αλληλόμορφο Α' στον πληθυσμό των Θρακών, διαπιστώνουμε ότι έχει την ίδια αλληλουχία μέχρι το 128ο αμινοξύ, με το πολυπεπίδιο που κωδικοποιείται από το αλληλόμορφο κ στον πληθυσμό των Επτανήσιων και των Δωδεκανήσιων (Καστελόριζο). Το πολυπεπίδιο που κωδικοποιείται από το Α', έχει μικρότερο μήκος από το φυσιολογικό, που κωδικοποιείται από κ.

Αυτό σημαίνει ότι ο γενετικός τύπος Α (Α', Α, α) και ο γενετικός τύπος Κ (Κ, κ) ταυτίζονται.

Το αλληλόμορφο Α', εμφανίζει σημειακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης, που οδηγεί σε πρόωρο κωδικόνιο λήξης.

Το αλληλόμορφο Α στους πληθυσμούς των Καρπάθων-Θρακών ταυτίζεται με το αλληλόμορφο κ, του γενετικού τύπου Κ, στον πληθυσμό των Επτανήσιων και των Δωδεκανήσιων (Καστελόριζο).

Το συμπέρασμα αυτό προκύπτει από το γεγονός ότι τα πολυπεπίδια που κωδικοποιούν είναι πανομοιότυπα.

Το παθολογικό αλληλόμορφο α είναι ένα τέταρτο αλληλόμορφο του γενετικού τύπου Κ, που κωδικοποιεί για ένα πολυπεπίδιο, που διαφέρει από το φυσιολογικό από το 125ο αμινοξύ και μετά. Το γεγονός αυτό σημαίνει ότι το αλληλόμορφο α, διαθέτει σε σχέση με το φυσιολογικό γονιδιακή μετάλλαξη, που οδηγεί σε μετατόπιση πλαισίου ανάγνωσης.

Συνεπώς η κώφωση ελέγχεται από έναν γενετικό τύπο. Έστω Κ (κ, Κ, Α', α).

κ: Φυσιολογικό αλληλόμορφο

Κ: Παθολογικό επικρατές του κ. Με σημειακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης στο κωδικόνιο που κωδικοποιεί το 127ο αμινοξύ. Αποτέλεσμα, η

αλλαγή του φυσιολογικού αμινοξέος Met με Ile. Στο μόριο του DNA αλλάζει ένα ζεύγος βάσεων και το φυσιολογικό κωδικόνιο ATG (μεθειονίνη) αντικαθίσταται από ATT ή ATC ή ATA (ισολευκίνη).

Α': Παθολογικό επικρατές του κ. Με σημειακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης στο κωδικόνιο που κωδικοποιεί το 129ο αμινοξύ. Αποτέλεσμα, ο σχηματισμός πρόωρου κωδικονίου λήξης. Στο μόριο του DNA αλλάζει ένα ζεύγος βάσεων και το φυσιολογικό κωδικόνιο TGG (τρυπτοφάνη) αντικαθίσταται από TGA ή TAG (λήξη).

α: Παθολογικό υπολειπόμενο του κ. Με σημειακή μετάλλαξη προσθήκης ή έλλειψης νουκλεοτιδίων (πλήθος μη ακέραιου πολλαπλάσιου του 3), η οποία οδηγεί σε μετατόπιση αναγνωστικού πλαισίου, μετά το κωδικόνιο που κωδικοποιεί για το 125ο αμινοξύ. Αποτέλεσμα, η ευρείας έκτασης αλλαγή στην πρωτοταγή δομή του πεπτιδίου. Στο μόριο του DNA έγινε προσθήκη ενός ζεύγος βάσεων (αζωτούχα βάση Α στην κωδική αλυσίδα), μεταξύ του έκτου και του εβδόμου νουκλεοτιδίου της φυσιολογικής αλληλουχίας του γονιδίου (μετά τα 123 κωδικόνια), με συνέπεια να αλλάξει το πλαίσιο ανάγνωσης στην αλληλουχία του γονιδίου.

Τα αλληλόμορφα κ και Κ απαντώνται στον πληθυσμό των Επτανήσιων και των Δωδεκανήσιων (Καστελόριζο).

Τα αλληλόμορφα κ, Α', α απαντώνται στον πληθυσμό των Θρακιωτών και των Καρπάθιων.

Η σύγκριση των πολυπεπτιδίων που κωδικοποιούνται από τα αλληλόμορφα Ρ και ρ τόσο μεταξύ τους όσο και με τα υπόλοιπα, αποδεικνύει ότι τα πολυπεπτίδια αυτά κωδικοποιούνται από δύο διαφορετικά αλληλόμορφα ενός γενετικού τόπου, που αυτός ο γενετικός τόπος, δεν είναι ο ίδιος με τον γενετικό τόπο Κ.

Τα δύο αυτά πεπτίδια, διαφέρουν μεταξύ τους ως προς τα δύο πρώτα αμινοξέα, όπου το πολυπεπτίδιο που κωδικοποιείται από το αλληλόμορφο ρ είναι μικρότερο κατά τα δύο πρώτα αμινοξέα σε σχέση με αυτό που κωδικοποιείται από το αλληλόμορφο Ρ, που είναι το φυσιολογικό.

Επιπλέον, το πολυπεπτίδιο που κωδικοποιείται από το ρ, είναι μεγαλύτερο κατά 28 αμινοξέα έναντι του φυσιολογικού επικρατούς.

Μπορούμε να εξάγουμε ότι, το παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο, φέρει τέτοια μετάλλαξη σε σχέση με το φυσιολογικό αλληλόμορφο, ώστε να υφίσταται λανθασμένη κατά δύο, μετα-μεταφραστική τροποποίηση. Επιπλέον, πρέπει να φέρει τέτοια μετάλλαξη, ώστε να μην αποκόπτεται ένα εσώνιο μήκους περίπου $28 \times 3 = 78$ νουκλεοτιδίων από το πρόδρομο mRNA, το οποίο

όμως, κατά την μετάφρασή του δεν περιέχει τριπλέτα που έχει αλληλουχία κωδικονίου λήξης, όμως προκαλεί μετατόπιση πλαισίου αφού τα τελευταία αμινοξέα δεν είναι όμοια μεταξύ των πεπτιδίων που κωδικοποιούνται από τα αλληλόμορφα P και p.

Μέχρι το 1950 που υπήρξε έντονη μετακίνηση πληθυσμών προς τα αστικά κέντρα, οι άνθρωποι στους διάφορους τόπους όπου κατοικούσαν και ειδικότερα στα νησιά, ήταν απομονωμένοι από τους πληθυσμούς άλλων νησιών, εξαιτίας της δυσκολίας μετακίνησης με τα μέσα της εποχής, αλλά ακόμη και εντός των νησιών τους, από χωριό σε χωριό καθώς δεν υπήρχαν αυτοκίνητα. Έτσι, αναλόγως με τον ιδρυτικό πληθυσμό του κάθε τόπου και την επίδραση της φυσικής επιλογής, αλλά και της τυχαίας γενετικής παρέκκλισης, επικράτησαν ορισμένα αλληλόμορφα για κάθε γενετικό τόπο, από νησί σε νησί, και από τόπο σε τόπο. Όταν οι άνθρωποι μετακινήθηκαν προς τα αστικά κέντρα, υπήρξε ανάμειξη αλληλομόρφων των γονιδιακών δεξαμενών των διαφορετικών τόπων, με αποτέλεσμα σε βάθος χρόνου, να αλλάξουν οι γονιδιακές συχνότητες του κάθε αλληλόμορφου, σε σχέση με τον τόπο καταγωγής, στην νέα γονιδιακή δεξαμενή που δημιουργείται στην Αθήνα. Η διαμόρφωση της συχνότητας του κάθε αλληλόμορφου στη νέα γονιδιακή δεξαμενή, εξαρτάται από πολλούς παράγοντες, όπως είναι η δράση της φυσικής επιλογής, η δράση της τυχαίας γενετικής παρέκκλισης και ο φαινοτυπικός αντίκτυπος του κάθε αλληλόμορφου καθώς και η αρχική του συχνότητα στην δεξαμενή.

Μην ξεχνάμε ότι τα άτομα είναι οι εφήμεροι ξενιστές των γονιδίων.

Όπως και στα νησιά των Παξών και του Καστελόριζου, οι πληθυσμοί της Καρπάθου και των ορεινών χωριών της Θράκης, παρέμειναν αναλλοίωτοι και μικρού μεγέθους, επειδή ο πληθυσμός τους ήταν και παρέμενε μικρός, χωρίς να δεχθεί έντονα μεταναστευτικά ρεύματα, από άλλους πληθυσμούς, που θα μπορούσαν να αλλοιώσουν την αρχική (ιδρυτική) γονιδιακή δεξαμενή τους.

(Τα παραπάνω κείμενα με πλάγια γραφή δεν είναι απαραίτητα στην απάντηση του μαθητή).