

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

A1. → δ A2. → β A3. → α A4. → β A5. → γ

ΘΕΜΑ Β

- B1.** Σχολικό βιβλίο σελ 17 «Το γενετικό υλικό... ονομάζονται διπλοειδή »
B2. Σχολικό βιβλίο σελ 14 « Το DNA 3' – 5' φωσφοδιεστερικός δεσμός»
B3. Σχολικό βιβλίο σελ 37-38 «Σημειώνεται ότι ... ονομάζεται πολύσωμα»
B4. Σχολικό βιβλίο σελ 108 «Η παρουσία ή απουσία ... είναι τοξικό (υποχρεωτικά αναερόβιοι)».

ΘΕΜΑ Γ

- Γ1.** Τα άτομα με ομάδα αίματος Α έχουν στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων τους αντιγόνο τύπου Α. Άτομα ομάδας αίματος Β έχουν αντιγόνο Β. Ένα άτομο ομάδας αίματος ΑΒ έχει αντιγόνα Α και Β, ενώ ένα άτομο ομάδας αίματος Ο δεν έχει κανένα αντιγόνο.

Τα μονοκλωνικά αντισώματα, επειδή αναγνωρίζουν ειδικά έναν αντιγονικό καθοριστή, είναι πολύ χρήσιμα ως ανοσοδιαγνωστικά. Συνεισφέρουν σημαντικά στην αύξηση της ευαισθησίας κλινικών δοκιμασιών, όπως η τυποποίηση (προσδιορισμός) των ομάδων αίματος.

Για τη δημιουργία του τεστ προσδιορισμού τόσο το αντιγόνο Α όσο και το αντιγόνο Β χορηγούνται σε ποντίκια με ένεση και προκαλούν ανοσολογική αντίδραση με αποτέλεσμα να αρχίσει η παραγωγή αντισωμάτων από εξειδικευμένα Β-λεμφοκύτταρα. Υστερα από δύο εβδομάδες αφαιρείται ο σπλήνας και απομονώνονται τα Β-λεμφοκύτταρα. Τα κύτταρα αυτά συντηκονται με καρκινικά κύτταρα και δημιουργούνται τα υβριδώματα, τα οποία παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα που αναγνωρίζουν είτε το αντιγόνο Α είτε το αντιγόνο Β. Με τη χρήση των δύο αυτών τύπων μονοκλωνικών αντισωμάτων μπορεί να ελεγχθεί ένα άτομο για το ποιο ή ποια από τα αντιγόνα Α και Β φέρει στα ερυθροκύτταρά του και έτσι να προσδιοριστεί η ομάδα αίματός του.

- Γ2.** Δύο τύποι αιμορροφιλίας:

Αιμορροφιλία Α: Σελ.80: «Η αιμορροφιλία Α...μιας αντιαιμορροφιλικής πρωτεΐνης»

Αιμορροφιλία Β: Σελ.135: «...όπως ο παράγοντας ΙΧ...αιμορροφιλία Β»

Διαδικασία Αντιμετώπισης Αιμορροφιλίας Β:

Σελ.135: «Συνοψίζοντας...καθαρισμός της φαρμακευτικής πρωτεΐνης»

Η χορήγηση της φαρμακευτικής πρωτεΐνης (παράγοντας ΙΧ) στα άτομα που πάσχουν από αιμορροφιλία Β θα συμβάλλει στην αντιμετώπιση της ασθένειας.

Γ3. Ανιχνευτής:

Από σελ.61: Ανιχνευτές είναι ιχνηθετημένα μόρια DNA ή RNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το κλωνοποιημένο DNA. Οι ανιχνευτές αναμειγνύονται με το DNA της βιβλιοθήκης (το οποίο έχει αποδιαταχθεί) και υβριδοποιούν μόνο το συμπληρωματικό τους DNA.

Διαδικασίες υβριδοποίησης:

Σελ. 60: «Αν επιδράσουμε...χιλιάδες άλλα κομμάτια.» και

Σελ.61: «Οι ανιχνευτές αναμειγνύονται...συμπληρωματικό τους DNA.»

Ο κλώνος DNA που θα υβριδοποιηθεί είναι ο Ια (από το μόριο DNA I)

Κλώνος Ια 5' TACCTCAATCCGTATTA 3'
Ανιχνευτής 3' AGUUAGGCAU 5'

Αυτό στηρίζεται στις ακόλουθες ιδιότητες:

- 1)στο νόμο της συμπληρωματικότητας των αζωτούχων βάσεων μεταξύ DNA και RNA (απέναντι από Α υπάρχει U, απέναντι από U υπάρχει Α, απέναντι από G υπάρχει C και απέναντι από C υπάρχει G).
- 2)οι δύο αλυσίδες (DNA και RNA) πρέπει να είναι αντιπαράλληλες.

ΘΕΜΑ Δ

- Δ1. Για να βρεθούν οι γονότυποι των μελών της οικογένειας θα μελετηθεί ο κάθε χαρακτήρας ξεχωριστά.

Δρεπανοκυτταρική αναιμία

Ο χαρακτήρας δρεπανοκυτταρική αναιμία ελέγχεται από **αυτοσωμικό υπολειπόμενο** γονίδιο. Κατά συνέπεια, έστω:

Δ: το φυσιολογικό αλληλόμορφο και

δ: το υπεύθυνο αλληλόμορφο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία

Άρα τα ΔΔ και Δδ είναι φυσιολογικά άτομα και το άτομο δδ πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Άρα αφού το κορίτσι της οικογένειας πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία θα έχει γονότυπο δδ. Επομένως, οι 2 γονείς θα είναι φυσιολογικοί-φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας (Δδ).

Μερική αχρωματοψία

Η μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα ελέγχεται από φυλοσύνδετο γονίδιο, δηλαδή από γονίδιο που βρίσκεται μόνο στο **χρωμόσωμα X**. Το **επικρατές** αλληλόμορφο είναι υπεύθυνο για τη δημιουργία φυσιολογικού ατόμου, ενώ το **υπολειπόμενο** είναι υπεύθυνο για άτομα που **πάσχουν** από την ασθένεια. Επομένως, έστω:

X^A : το υπεύθυνο αλληλόμορφο για τη φυσιολογική όραση και
 X^a : το υπεύθυνο αλληλόμορφο για τη μερική αχρωματοψία

Στα αρσενικά άτομα ένα υγιές άτομο έχει γονότυπο X^AY , ενώ ένα που πάσχει έχει X^aY . Στα θηλυκά άτομα, τα υγιή έχουν γονότυπο X^AX^A ή X^AX^a , ενώ όσα πάσχουν έχουν X^aX^a .

Ο πατέρας είναι υγιής άρα X^AY και ο γιός X^aY . Οπότε αφού γεννηθηκε ασθενής γιος από υγιή μητέρα σημαίνει ότι η μητέρα είναι φορέας της ασθένειας άρα θα έχει γονότυπο X^AX^a .

Συνοψίζοντας, οι γονότυποι των γονέων είναι:

Πατέρας: $X^AY\Delta\delta$
Μητέρα: $X^AX^a\Delta\delta$

Δ2. Συνοψίζοντας, οι γονότυποι των παιδιών είναι:

Κόρη: $X^AX^A\delta\delta$ ή $X^AX^a\delta\delta$
Γιός: $X^AY\Delta\Delta$ ή $X^aY\Delta\delta$

Δ3. Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel που λέγεται και νόμος του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων, κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και κατά συνέπεια και τα αλληλόμορφα γονίδια που βρίσκονται σ' αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Έτσι, κάθε γαμέτης περιέχει ένα μόνο από τα δύο αλληλόμορφα κάθε γονιδίου. Κατά τη γονιμοποίηση, μέσω του τυχαίου συνδυασμού των γαμετών των δύο γονέων, γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλόμορφων γονιδίων.

Σύμφωνα με το 2^ο νόμο του Mendel, το γονίδιο που ελέγχει έναν χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλον χαρακτήρα. Ο νόμος αυτός ισχύει για γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. Ο ανεξάρτητος διαχωρισμός των γονιδίων γίνεται επειδή τα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο κατά τη δημιουργία των γαμετών. Στην περίπτωση της άσκησης, για τα γονίδια της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και της μερικής αχρωματοψίας ισχύει ο 2^{ος} νόμος του Mendel, αφού το πρώτο είναι αυτοσωμικό και το δεύτερο φυλοσύνδετο. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των δύο γονέων. Έτσι, συγκεντρωτικά, η διασταύρωση που πραγματοποιήθηκε ήταν η εξής:

P:	$X^AY\Delta\delta$	(x)	$X^AX^a\Delta\delta$
Γαμέτες:	$X^A\Delta, X^a\delta, Y\Delta, Y\delta$		$X^A\Delta, X^a\Delta, X^A\delta, X^a\delta$

	$X^A\Delta$	$X^a\Delta$	$X^A\delta$	$X^a\delta$
$X^A\Delta$	$X^AX^A\Delta\Delta$	$XAX^a\Delta\Delta$	$XAXA\Delta\delta$	$XAX^a\Delta\delta$
$X^A\delta$	$X^AX^A\Delta\delta$	$X^AX^a\Delta\delta$	$X^AX^A\delta\delta$	$X^AX^a\delta\delta$
$Y\Delta$	$X^AY\Delta\Delta$	$X^aY\Delta\Delta$	$X^AY\Delta\delta$	$X^aY\Delta\delta$
$Y\delta$	$X^AY\Delta\delta$	$X^aY\Delta\delta$	$X^AY\delta\delta$	$X^aY\delta\delta$

Άρα η πιθανότητα το τρίτο παιδί να έχει φυσιολογικό φαινότυπο είναι: 9/16

- Δ4.** Η δρεπανοκυτταρική αναιμία αποτελεί την πρώτη γενετική ασθένεια που προσδιορίστηκε ότι είναι αποτέλεσμα συγκεκριμένης γονιδιακής μετάλλαξης (Linus Pauling 1949). Η μετάλλαξη αυτή έχει ως αποτέλεσμα, στο επίπεδο του γονιδίου της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας, το κωδικόνιο της κωδικής αλυσίδας που κωδικοποιεί το 6ο αμινοξύ αντί για GAG είναι το GTG. Σελ. 89-90 σχολικού βιβλίου. « Η αλλαγή στην ακολουθία παίρνουν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα.»