

## ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

### ΘΕΜΑ 1ο

1. α
2. δ
3. β
4. β
5. α

### ΘΕΜΑ 2ο

1. Σελ. 28. Σχολ. βιβλίο, από «Τα κύρια ένζυμα...» έως «...απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA.»
2. Σελ. 14. Σχολ. βιβλίο, από «Η οριστική επιβεβαίωση... έως «...και να παραχθούν οι νέοι φάγοι.»  
Επίσης εδώ καλό θα είναι να προστεθεί και ο ορισμός της ιχνηθέτησης.
3. Σελ. 101. Σχολ. βιβλίο, από «Τα «ογκογονίδια» προέρχονται...» έως «...συνηθέστερα μετατόπισης.»
4. Σελ. 108. Σχολ. βιβλίο, από «Οι παράγοντες που επηρεάζουν τον χρόνο διπλασιασμού...» έως «...που αναπτύσσονται σε θερμοκρασία μικρότερη των 20 °C.»  
Επίσης πρέπει να προστεθεί ότι ο ρυθμός ανάπτυξης ενός πληθυσμού μικροοργανισμών, δηλαδή ο ρυθμός με τον οποίο διαιρούνται τα κύτταρα του, καθορίζεται από το **χρόνο διπλασιασμού**. Κάθε είδος μικροοργανισμού έχει χαρακτηριστικό χρόνο διπλασιασμού.

### ΘΕΜΑ 3ο

1. α. Συγκρίνοντας το φυσιολογικό τμήμα της κωδικής αλυσίδας με το μεταλλαγμένο παρατηρούμε ότι έχει γίνει αντικατάσταση της βάσης γουανίνης από θυμίνη, έτσι το κωδικόνιο 5' GAA 3' που κωδικοποιεί αμινοξύ μετατράπηκε σε 5' TAA 3', το οποίο αποτελεί κωδικόνιο λήξης.

Απο την θεωρία γνωρίζουμε ότι το mRNA που παράγεται από το γονίδιο είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με την μη κωδική και άρα έχει την ίδια αλληλουχία βάσεων και την ίδια κατεύθυνση με την κωδική.

Άρα η αλληλουχία βάσεων πριν την μετάλλαξη θα είναι:

5' ... CTG AAG CGA GAA CCC ... 3' κωδική  
3' ... GAC TTC GCT CTT GGG ... 5' μη κωδική  
5' ... CUG AAG CGA GAA CCC ... 3' mRNA

Ενώ η αλληλουχία βάσεων μετά την μετάλλαξη θα είναι:

5' ... CTG AAG CGA TAA CCC ... 3' κωδική  
3' ... GAC TTC GCT ATT GGG ... 5' μη κωδική  
5' ... CUG AAG CGA UAA CCC ... 3' mRNA

Το mRNA όμως γνωρίζουμε μεταφράζεται ανά τριπλέτα στην κατεύθυνση 5' → 3'.

Επίσης γνωρίζουμε ότι κάθε κωδικόνιο (τριπλέτα βάσεων) κωδικοποιεί ένα αμινοξύ, εκτός από τα κωδικόνια λήξης (5' UAA 3', 5' UGA 3', 5' UAG 3') που δεν κωδικοποιούν αμινοξέα απλώς σημαίνουν την λήξη της μετάφρασης.

Σύμφωνα με τα παραπάνω το αποτέλεσμα στην πολυπεπτιδική αλυσίδα θα είναι να έχει λιγότερα αμινοξέα από την αρχική λόγω πρόωρης λήξης της μετάφρασης. Στις περισσότερες από αυτές τις περιπτώσεις καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

1. β. Συγκρίνοντας το φυσιολογικό τμήμα της κωδικής αλυσίδας με το μεταλλαγμένο παρατηρούμε ότι έχει γίνει προσθήκη μιας τριπλέτας βάσεων (CCG).

Από την θεωρία γνωρίζουμε ότι το mRNA που παράγεται από το γονίδιο είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με την μη κωδική και άρα έχει την ίδια αλληλουχία βάσεων και την ίδια κατεύθυνση με την κωδική.

Άρα η αλληλουχία βάσεων πριν την μετάλλαξη θα είναι:

5' ... CTG AAG CGA TAA CCC ... 3' κωδική  
3' ... GAC TTC GCT ATT GGG ... 5' μη κωδική  
5' ... CUG AAG CGA GAA CCC ... 3' mRNA

Ενώ η αλληλουχία βάσεων μετά την μετάλλαξη θα είναι:

5' ... CTG CCG AAG CGA GAA CCC ... 3' κωδική  
3' ... GAC GGC TTC GCT CTT GGG ... 5' μη κωδική  
5' ... CUG CCG AAG CGA GAA CCC ... 3' mRNA

Το mRNA όμως γνωρίζουμε μεταφράζεται ανά τριπλέτα στην κατεύθυνση  $5' \rightarrow 3'$ .

Επίσης γνωρίζουμε ότι κάθε κωδικόνιο (τριπλέτα βάσεων) κωδικοποιεί ένα αμινοξύ, εκτός από τα κωδικόνια λήξης ( $5' \text{ UAA } 3'$ ,  $5' \text{ UGA } 3'$ ,  $5' \text{ UAG } 3'$ ) που δεν κωδικοποιούν αμινοξέα απλώς σημαίνουν την λήξη της μετάφρασης.

Σύμφωνα με τα παραπάνω το αποτέλεσμα στην πολυπεπτιδική αλυσίδα θα είναι να έχει ένα **επιλέον αμινοξύ**, που θα μπορούσε να αλλάξει την λειτουργικότητα της.

2. Σελ. 91. Σχολ. βιβλίο, από «Μολονότι οι περισσότερες μεταλλάξεις...» έως «...αλλά και στις υπόλοιπες.»

#### ΘΕΜΑ 4ο

1. Γνωρίζουμε από την θεωρία μας ότι η οικογενής υπερχοληστερολαιμία κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο.

Έστω **A** το επικρατές γονίδιο στο οποίο οφείλεται η οικογενής υπερχοληστερολαιμία.

Ενώ **a** το υπολειπόμενο φυσιολογικό γονίδιο.

Άρα άτομα με γονότυπο **Aa** ή **AA** πάσχουν από την οικογενή υπερχοληστερολαιμία.

Ενώ άτομα με γονότυπο **aa** δεν πάσχουν από την οικογενή υπερχοληστερολαιμία.

Γνωρίζουμε από την θεωρία μας ότι η β-θαλασσαιμία κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο.

Έστω **B** το επικρατές φυσιολογικό γονίδιο.

Ενώ **b** το υπολειπόμενο γονίδιο στο οποίο οφείλεται η β-θαλασσαιμία.

Άρα άτομα με γονότυπο **Bb** ή **BB** δεν πάσχουν από την β-θαλασσαιμία.

Ενώ άτομα με γονότυπο **bb** πάσχουν από την β-θαλασσαιμία.

Βάση των παραπάνω ως προς την οικογενή υπερχοληστερολαιμία θα έχουμε :

- Η γυναίκα δεν πάσχει άρα θα έχει γονότυπο **aa**
- Ο Γιάννης επειδή πάσχει έχει γονότυπο **Aa** γιατί πήρε ένα φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο **a** από την μητέρα του η οποία δεν πάσχει και ένα **A** αλληλόμορφο από τον πατέρα του ο οποίος πάσχει.

- Η Ελένη δεν πάσχει από οικογενή υπερχοληστερολαιμία άρα θα έχει γονότυπο **αα**.
- Ο άνδρας θα έχει γονότυπο **Aa** γιατί αποκτά γιο που πάσχει άρα έχει ένα A γονίδιο και μία κόρη που δεν πάσχει άρα έχει και ένα α γονίδιο.

Βάση των παραπάνω ως προς την β-θαλασσαιμία θα έχουμε:

- Η γυναίκα δεν πάσχει άρα θα έχει γονότυπο **Bβ** γιατί αποκτά γιο που πάσχει, άρα σίγουρα του έχει δώσει ένα **β** γονίδιο.
- Ο Γιάννης πάσχει από β-θαλασσαιμία άρα έχει γονότυπο **ββ**.
- Η Ελένη δεν πάσχει από β-θαλασσαιμία, άρα θα έχει πιθανούς γονότυπους **BB** ή **Bβ** γιατί δεν μπορεί να αποκλειστεί κανένας από τους δυο.
- Ενώ ο άνδρας θα έχει πιθανούς γονότυπους **Bβ** ή **ββ** γιατί δεν γνωρίζουμε εάν πάσχει και έτσι δεν μπορεί να αποκλειστεί κανένας από τους δύο. Αποκλείουμε να είναι **BB** γιατί ο γιος του ο Γιάννης πάσχει, άρα πρέπει σίγουρα να διαθέτει ένα **β** αλληλόμορφο.

Άρα συμπερασματικά οι γονότυποι και για τους δύο χαρακτήρες μαζί θα είναι:

- Η γυναίκα θα έχει γονότυπο **ααBβ**
- Ο Γιάννης **Aaββ**
- Η Ελένη **ααBβ** ή **ααBB**
- Ο άνδρας **Aaββ** ή **AaBβ**
- Η διασταύρωση μεταξύ του άνδρα και της γυναίκας ως προς την υπερχοληστερολαιμία θα είναι:

Γυναίκα: αα

(X)

Άντρας: Aa

γαμέτες γυναίκας: όλοι με **α**  
και 50% με **A**

γαμέτες άνδρα: 50% με **α**

Η παραγωγή των γαμετών βασίζεται στον πρώτο νόμο του Mendel κατά τον οποίον τα αλληλόμορφα μεταβιβάζονται ισότιμα στους γαμέτες.

Άρα από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των δύο ατόμων προκύπτουν

50% άτομα με γονότυπο **αα** και 50% άτομα με γονότυπο **Aa**.

Άρα η πιθανότητα να πάσχει είναι **50%** γιατί κάθε κήση είναι ανεξάρτητο γεγονός.

- Θα εφαρμόσουμε ex-vivo γονιδιακή θεραπεία γιατί τα κύτταρα του αιμοποιητικού συστήματος, στα οποία ανήκουν και τα πρόδρομα ερυθροκύτταρα, μπορούν να τροποποιηθούν εκτός του οργανισμού, επειδή μπορούν να αναπτύσσονται σε κυτταροκαλλιέργειες, να τροποποιούνται γενετικά και να εισάγονται με ενδοφλέβια ένεση στον οργανισμό.

Η διαδικασία που μπορεί να ακολουθηθεί είναι η εξής:

1. Πρόδρομα ερυθρά αιμοσφαίρια παραλαμβάνονται και πολλαπλασιάζονται σε κυτταροκαλλιέργειες.
  2. Τα φυσιολογικά γονίδια των αιμοσφαιρινών ενσωματώνονται σε έναν ιό φορέα που έχει καταστεί αβλαβής.
  3. Οι γενετικά τροποποιημένοι ιοί εισάγονται στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα.
  4. Τα γενετικά τροποποιημένα κύτταρα εισάγονται με ενδοφλέβια ένεση και παράγουν την φυσιολογική αιμοσφαιρίνη.
- Βέβαια τα τροποποιημένα ερυθροκύτταρα δεν ζουν για πάντα στον οργανισμό και χρειάζεται συνεχής έγχυση τέτοιων κυττάρων.