ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1ο

1. α, **2.** γ, **3.** γ, **4.** δ, **5.** β

ΘΕΜΑ 2ο

1. Μία μετάλλαξη δεν επηρεάζει το φαινότυπο του ατόμου που τη φέρει, εάν:

- Το μεταλλαγμένο γονίδιο συμπεριφέρεται ως υπολειπόμενο και στο γονότυπο του ατόμου υπάρχει το φυσιολογικό αλληλόμορφό του αυτοσωμικό, ή φυλοσύνδετο, για ΧΧ θηλυκά άτομα.
- Η μετάλλαξη είναι σιωπηλή
- Η μετάλλαξη τροποποιεί ελάχιστα τη δομή της πρωτεΐνης, ώστε αυτή να διατηρεί τη λειτουργικότητά της (ουδέτερη μετάλλαξη)
- Η μετάλλαξη συμβαίνει σε περιοχές εσωνίων που δεν επηρεάζουν την απομάκρυνση τους κατά την ωρίμανση.
- Το μεταλλαγμένο γονίδιο δεν εκφράζεται στο συγκεκριμένο κυτταρικό τύπο.

2. Κατά τον προγεννητικό έλεγχο λαμβάνονται εμβρυϊκά κύτταρα από το αμνιακό υγρό ή τις χοριακές λάχνες, τα οποία φέρουν τη γενετική ταυτότητα του εμβρύου, δηλαδή τις ίδιες γενετικές πληροφορίες με αυτό. Η διάγνωση της ασθένειας ως εκ τούτου πραγματοποιείται με τη μοριακή μέθοδο, δηλαδή την ανάλυση των βάσεων του DNA των κυττάρων αυτών, που αποκαλύπτει τη φυσιολογική ή μη αλληλουχία βάσεων του γονιδίου της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης.
Οι άλλες δύο μέθοδοι διάγνωσης είναι αναποτελεσματικές, διότι κατά την αμνιοπαρακέντηση ή τη λήψη χοριακών λαχνών δεν απομονώνονται ερυθροκύτταρα αλλά εμβρυϊκά κύτταρα που δεν εκφράζουν τα γονίδια της ανθρώπινης αιμοσφαιρίνης. Η δοκιμασία δρεπάνωσης στα κύτταρα αυτά δεν θα πρόσφερε καμία ένδειξη για την πιθανή παρουσία της νόσου. Επιπλέον ακόμη και στην περίπτωση κατά τον οποίο ήταν δυνατή η απομόνωση των ερυθροκυττάρων του εμβρύου, η βιοχημική διαδικασία εντοπισμού της αιμοσφαιρίνης HbS ή HbA θα ήταν ομοίως χωρίς αποτέλεσμα στο χρόνο κατά τον οποίο πραγματοποιείται ο προγεννητικός έλεγχος, αφού είναι γνωστό ότι κατά το χρονικό αυτό

διάστημα τα έμβρυα συνθέτουν την εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη F, η οποία αποτελείται από δύο α και δύο γ πολυπεπτιδικές αλυσίδες.

3. Σχολικό Βιβλίο σελ 108 από «Όπως και όλοι οι υπόλοιποι» έως «συστατικά διαφόρων μορίων» και από «Η παρουσία ή απουσία O_2» έως «είναι τοξικό (υποχρεωτικά αναερόβια)».

4. Σχολικό Βιβλίο σελ 119-120 από «Τα αντισώματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν» έως «δυσάρεστων επιπτώσεων της χημειοθεραπείας»

ΘΕΜΑ 3ο

1. **α.** Σχολικό βιβλίο σελ 99 από «Παρ' ότι η γενετική καθοδήγηση» έως «Γυναίκες με πολλαπλές αποβολές» και από «Η γενετική καθοδήγηση είναι μια διαδικασία» έως «τους τρόπους αντιμετώπισής της κ.α.»

β. Η ασθένεια μεταβιβάζεται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Επομένως με **κ** συμβολίζουμε το υπολειπόμενο αλληλόμορφο, υπεύθυνο για την εκδήλωση της ασθένειας και με **Κ** το επικρατές, φυσιολογικό αλληλόμορφο.

Ο **πατέρας** εφόσον πάσχει από την ασθένεια έχει γονότυπο **κκ** ενώ εφόσον η **μητέρα** είναι ετερόζυγη θα έχει γονότυπο **Κκ**.

Άρα η διασταύρωση που θα γίνει θα είναι η παρακάτω: **Κκ** x **κκ**

Γαμέτες: **Κ**, **κ** **κ**

Απόγονοι: **Κκ**, **κκ**

Από την διασταύρωση προκύπτει ότι ι πιθανότητα να προκύψει απόγονος υγιής είναι **1/2** ή αλλιώς **50%**. Γνωρίζουμε επίσης ότι η πιθανότητα από οποιαδήποτε διασταύρωση να προκύψει αρσενικός απόγονος είναι επίσης **1/2**. Επομένως η πιθανότητα να προκύψει αρσενικός υγιής απόγονος είναι ο συνδυασμός ων παραπάνω, δηλ **1/4**.

Οι γαμέτες και η κατανομή αυτών στους απογόνους προέκυψαν βάσει του πρώτου νόμου του Mendel.

γ. Γνωρίζουμε ότι η κυστική ίνωση αντιμετωπίστηκε για πρώτη φορά επιτυχώς το 1993 ***in vivo*** από τον **Anderson** και τους συνεργάτες του. Πιο συγκεκριμένα το φυσιολογικό γονίδιο ενσωματώθηκε αρχικά σε έναν αδενοϊό. Ο ανασυνδυασμένος ιός εισήλθε στον οργανισμό με ψεκασμό με την βοήθεια βρογχοσκόπιου και μόλυνε τα κύτταρα του αναπνευστικού συστήματος. Μετά την εισαγωγή στου στα κύτταρα το φυσιολογικό γονίδιο ενσωματώθηκε στο γονιδίωμά τους και παρήγαγε

το φυσιολογικό προϊόν. Επομένως ο τύπος γονιδιακής θεραπείας που ενδείκνυται για την κυστική ίνωση είναι η *in vivo* γονιδιακή θεραπεία.
Επίσης γνωρίζουμε ότι με τις μεθόδους γονιδιακής θεραπείας δε γίνεται αντικατάσταση του μεταλλαγμένου γονιδίου στα κύτταρα του οργανισμού, αλλά ενσωμάτωση του φυσιολογικού γονιδίου στο γονιδίωμα συγκεκριμένων σωματικών κυττάρων. Συνεπώς **δε μεταβιβάζεται στους απογόνους**. Άρα αν τελικά ο πατέρας υποβληθεί σε γονιδιακή θεραπεία αυτό δε θα επηρεάσει καθόλου τους απογόνους και επομένως δε θα αλλάξουν οι αναλογίες του (β) ερωτήματος.

ΘΕΜΑ 4ο

Εφόσον η εκφώνηση αναφέρει ότι το DNA είναι πυρηνικό, σημαίνει ότι προέρχεται από ευκαρυωτικό οργανισμό άρα ενδέχεται να είναι ασυνεχές. Παρατηρώντας και τις δυο αλυσίδες που μας δίδονται και προς τις δυο κατευθύνσεις εντοπίζουμε την τριπλέτα ATG στην αλυσίδα Ι. Γνωρίζουμε ότι το mRNA είναι κινητό αντίγραφο της κωδικής αλυσίδας με μόνη διαφορά ότι αντί της ουρακίλης έχουμε θυμίνη. Άρα το ATG πιθανώς αντιστοιχεί στο AUG, κωδικόνιο έναρξης στο mRNA:
(Ι) CGTAT**ATG**CTGGACGACTGACTAGCCGTTGAGGAT
Για να επιβεβαιώσουμε ότι όντως αυτό είναι το κωδικόνιο έναρξης θα πρέπει να ελέγξουμε αν και τα υπόλοιπα κωδικόνια αντιστοιχούν στα αμινοξέα της πρωτεΐνης. Διαβάζουμε τα νουκλεοτίδια μετά το **ATG** ανά τρία χωρίς να παραλείψουμε κανένα και χωρίς να συμπεριλάβουμε κάποιο σε δυο κωδικόνια εφόσον ο γενετικός κώδικας είναι κωδικός τριπλέτας, συνεχής και μη επικαλυπτόμενος. Διαπιστώνουμε ότι το **ATG** ακολουθούν τα κωδικόνια **CTG** και **GAC** που αντιστοιχούν στα αμινοξέα **leu** και **asp** αντίστοιχα. Αντιθέτως παρατηρούμε ότι ανάμεσα στα νουκλεοτίδια **G** και **G** του κωδικονίου **GGC** που αντιστοιχεί στο αμινοξύ **γλυκίνη** παρεμβάλλεται αλληλουχία που αντιστοιχεί σε **εσώνιο**, και δεν μεταφράζεται. Συνεχίζοντας εντοπίζουμε το κωδικόνιο **CGT** που αντιστοιχεί στην **arg** και το κωδικόνιο λήξης **TGA**:
(Ι) CGTAT-**ATG-CTG-GAC-G-**ACTGACTA-**GC-CGT-TGA**-GGAT
Εφόσον το mRNA είναι κινητό αντίγραφο της κωδικής αλυσίδας με μόνη διαφορά ότι αντί της ουρακίλης έχουμε θυμίνη, η αλυσίδα (Ι) αποτελεί την κωδική με άκρα:

5′-CGTAT-**ATG-CTG-GAC-G-**ACTGACTA-**GC-CGT-TGA**-GGAT- 3′
Η απέναντι αλυσίδα, που είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη, αποτελεί την μη κωδική. Το πρόδρομο mRNA που θα προκύψει μαζί με τις 5′ και 3′ αμετάφραστες περιοχές είναι το:
5′-CGUAUAUGCUGGACGACUGACUAGCCGUUGAGGAU- 3′
ενώ το ώριμο mRNA είναι το:
5′-CGUAUAUGCUGGACGGCCGUUGAGGAU- 3′

Από το Βιολογικό Τμήμα των Φροντιστηρίων Πουκαμισάς Ηρακλείου συνεργάστηκαν:
Ε.Ανδρώνης, Α.Μαρή