ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1^{ο}

Α. Να επιλέξετε την φράση που συμπληρώνει ορθά κάθε μία από τις ακόλουθες προτάσεις:

1.	**Τα αλληλόμορφα για την Α και Β ομάδα αίματος είναι:**
Α.	***Συνεπικρατή***
Β.	Ατελώς υπολειπόμενα
Γ.	Ατελώς συνεπικρατή
Δ.	Επικρατές το αλληλόμορφο για την Α ομάδα

2.	**Η γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης σε κωδικόνιο γονιδίου που δεν τροποποιεί τη σύνθεση της παραγόμενης πρωτεΐνης είναι:**
Α.	Ουδέτερη
Β.	***Σιωπηλή***
Γ.	Επιβλαβής
Δ.	Εκφυλισμένη

3.	**Για την κατασκευή της γονιδιωματικής βιβλιοθήκης δεν είναι απαραίτητη/α:**
Α.	Η DNA δεσμάση
Β.	Η περιοριστική ενδονουκλεάση
Γ.	Τα πλασμίδια
Δ.	***Η αντίστροφη μεταγραφάση***

4.	**Η χρώση χρωμοσωμάτων για τη δημιουργία ζωνών Giemsa είναι απαραίτητη για τον εντοπισμό:**
Α.	Της β-θαλασσαιμίας
Β.	***Των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών***
Γ.	Της τρισωμίας 13
Δ.	Του συνδρόμου Turner

5.	**Σε έλλειψη ενζύμου οφείλεται:**
Α.	***Η φαινυλκετονουρία***
Β.	Το σύνδρομο «φωνή της γάτας»
Γ.	Η δρεπανοκυτταρική αναιμία

φροντιστήρια πουκαμισάς

Δ.	Η α-θαλασσαιμία

ΜΟΝΑΔΕΣ 25

ΘΕΜΑ 2^{ο}

Α. Η περιοριστική ενδονουκλεάση KpnI αναγνωρίζει και τέμνει (από 5΄προς 3΄) μεταξύ G και G την αλληλουχία:

5' GGTACC 3'
3' CCATGG 5΄

Γραμμικό μόριο DNA που περιέχει τη συγκεκριμένη αλληλουχία τέσσερις φορές, αναμιγνύεται με KpnI και επωάζεται.

I. Πόσα θραύσματα προκύπτουν από την επίδραση της KpnI στο τμήμα DNA; Να σχεδιάσετε τα **άκρα** των θραυσμάτων που προκύπτουν από την επίδραση της KpnI στο τμήμα.

ΑΠΑΝΤΗΣΗ:

Προκύπτουν 5 θραύσματα.

Ανάμεσα στα θραύσματα αυτά υπάρχουν ορισμένα (3) που φέρουν μονόκλωνα άκρα με τις ακόλουθες αλληλουχίες βάσεων:

5΄ GTACC……G 3΄
3΄ G……CCATG 5΄

Ωστόσο, δύο θραύσματα φέρουν μόνο στο ένα άκρο μονόκλωνες αλληλουχίες:

5΄ ……G 3΄
3΄……CCATG 5΄

και

5΄ GTACC…… 3΄
3΄ G…… 5΄

II. Σε ένα θραύσμα με μονόκλωνα άκρα, που προέκυψε από το συγκεκριμένο μόριο, περιέχονται συνολικά 100 βάσεις A και 50 G. Πόσοι δεσμοί υδρογόνου περιέχονται στο θραύσμα;

ΑΠΑΝΤΗΣΗ:

Στο δίκλωνο τμήμα οι A είναι 100-2=98, όσες και οι T.

Στο δίκλωνο τμήμα οι G είναι 50-2=48, όσες και οι C.

Συνεπώς οι δεσμοί υδρογόνου στο θραύσμα είναι: $2A+3G=2\cdot 98+3\cdot 48=196+144=340$

III. Πόσοι δεσμοί υδρογόνου και πόσοι φωσφοδιεστερικοί θα σπάσουν στην περίπτωση που σε ανασυνδυασμένο πλασμίδιο με ένα από τα θραύσματα του τμήματος DNA επιδράσει πάλι η KpnI; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

ΑΠΑΝΤΗΣΗ:

Στο ανασυνδυασμένο πλασμίδιο η αλληλουχία που αναγνωρίζει η περιοριστική ενδονουκλεάση θα υπάρχει 2 φορές. Κάθε φορά που η συγκεκριμένη περιοριστική ενδονουκλεάση αναγνωρίζει την αλληλουχία σπάζει 2 φωσφοδιεστερικούς δεσμούς και 10 δεσμούς υδρογόνου. Συνεπώς, θα σπάσουν 4 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί και 20 δεσμοί υδρογόνου.

ΜΟΝΑΔΕΣ 12 (4+4+4)

Β. Να περιγράψετε τον ρόλο των περιοριστικών ενδονουκλεασών στα βακτήρια και στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA.

ΜΟΝΑΔΕΣ 8

ΑΠΑΝΤΗΣΗ:

Όπως στο σχολικό βιβλίο σελ. 57-58.

Γ. Να γράψετε την τεχνική με την οποία είναι δυνατή η κλωνοποίηση αλληλουχιών DNA χωρίς τη μεσολάβηση ζωντανών κυττάρων και τους τομείς στους οποίους αυτή βρίσκει σήμερα εφαρμογή.

ΑΠΑΝΤΗΣΗ:

Η τεχνική είναι η PCR και για τη χρησιμότητά της απαντούμε ό,τι στο σχολικό βιβλίο σελ. 61.

ΜΟΝΑΔΕΣ 5 (2+2+1)

ΘΕΜΑ 3^{ο}

Α. Ένα αγόρι πάσχει από διανοητική καθυστέρηση. Να **αναφέρετε** τις πιθανές γενετικές ανωμαλίες που είναι δυνατό να ευθύνονται για την κατάσταση αυτού του ατόμου.

ΑΠΑΝΤΗΣΗ:

i. Φαινυλκετονουρία,
ii. Σύνδρομο φωνή της γάτας,
iii. Σύνδρομο Down,
iv. Τρισωμία 13,
v. Τρισωμία 18.

ΜΟΝΑΔΕΣ 6

Β. Από τη διασταύρωση ενός θηλυκού εντόμου Drosophila με κόκκινα μάτια με ένα αρσενικό με λευκά μάτια όλα τα άτομα που προέκυψαν στην πρώτη θυγατρική γενιά (F_1) είχαν κόκκινα μάτια. Θηλυκά άτομα της F_1 διασταυρώθηκαν με αρσενικά της F_1 και στη δεύτερη θυγατρική γενιά όλα τα θηλυκά είχαν κόκκινα μάτια, ενώ τα μισά αρσενικά είχαν

κόκκινα και τα υπόλοιπα μισά είχαν λευκά μάτια. Να εξηγήσετε με τις κατάλληλες διασταυρώσεις τον τύπο κληρονομικότητας του χρώματος ματιών στα έντομα αυτά.

ΑΠΑΝΤΗΣΗ:

Το αλληλόμορφο για το λευκό χρώμα είναι υπολειπόμενο διότι από γονείς με κόκκινα μάτια προκύπτουν μεταξύ άλλων απόγονοι με λευκά. Επίσης, το γονίδιο για το χρώμα των ματιών είναι φυλοσύνδετο, καθώς η ιδιότητα δεν κληρονομείται με όμοιο τρόπο σε θηλυκά και αρσενικά άτομα. Συνεπώς, το λευκό χρώμα των ματιών στα έντομα Drosophila κληρονομείται με **φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.**

Έστω X^K το αλληλόμορφο για τα κόκκινα μάτια και $X^κ$ το αλληλόμορφο για τα λευκά.

Για την πρώτη θυγατρική γενιά:

P_1: $X^KX^K \otimes X^κY$	
Γαμέτες	**X^K**
$X^κ$	**$X^KX^κ$**
Y	**$X^κY$**

Για τη δεύτερη θυγατρική γενιά:

P: $X^KX^κ \otimes X^KY$		
Γαμέτες	**X^K**	**$X^κ$**
X^K	**X^KX^K**	**$X^KX^κ$**
Y	**X^KY**	**$X^κY$**

ΜΟΝΑΔΕΣ 8

Γ. Να εξηγήσετε με ποιον μηχανισμό είναι δυνατό από μητέρα φορέα της αιμορροφιλίας Α και πατέρα φυσιολογικό είναι δυνατό να γεννηθεί αγόρι με σύνδρομο Klinefelter και αιμορροφιλία Α. Να τεκμηριώσετε την απάντησή σας με τα κατάλληλα σχήματα.

ΑΠΑΝΤΗΣΗ:

Ο γονότυπος της μητέρας είναι $X^AX^α$, όπου $X^α$ το αλληλόμορφο για την αιμορροφιλία Α. Ο γονότυπος του πατέρα είναι X^AY, ενώ το παιδί τους έχει γονότυπο $X^αX^αY$. Το σύνδρομο αυτό μπορεί να εξηγηθεί με **μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων του χρωμοσώματος $X^α$ κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση της μητέρας** και τη γονιμοποίηση του ωαρίου που φέρει 2 φορές το $X^α$ από σπερματοζωάριο Y.

ΜΟΝΑΔΕΣ 5

Δ. Να γράψετε τα χαρακτηριστικά των ατόμων με σύνδρομο Down και εκείνων με σύνδρομο Turner. Με ποιους τρόπους (απλή αναφορά) είναι δυνατό να γίνει διάγνωση των συνδρόμων αυτών κατά τον προγεννητικό έλεγχο στη 13η εβδομάδα της κύησης;

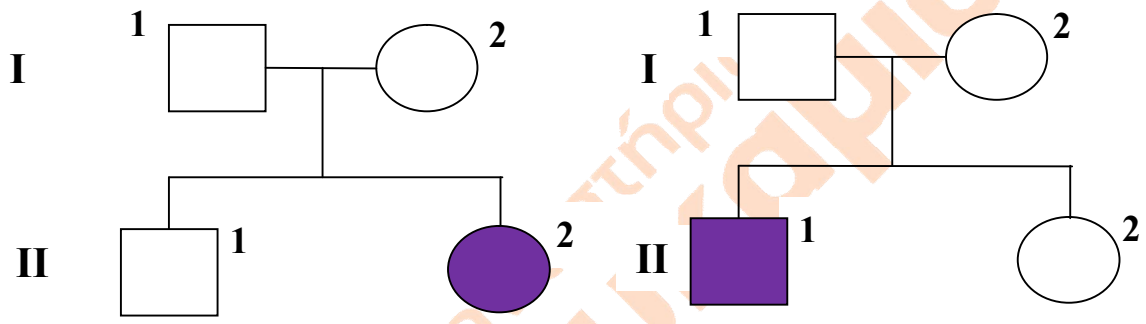
ΑΠΑΝΤΗΣΗ:

Για τα χαρακτηριστικά των ατόμων απαντάμε όπως στο σχολικό ή το φροντιστηριακό βιβλίο. Κατά τη 13η εβδομάδα της κύησης είναι δυνατός ο προγεννητικός έλεγχος με αμνιοπαρακέντηση.

ΜΟΝΑΔΕΣ 6

ΘΕΜΑ 4ο

Τα γενεαλογικά δένδρα (Α και Β) απεικονίζουν την κληρονομικότητα της κυστικής ίνωσης και της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο κόκκινο **στην ίδια οικογένεια**.



ΔΕΝΔΡΟ Α **ΔΕΝΔΡΟ Β**

Δ1. Να εξηγήσετε ποιο δένδρο αντιστοιχεί στην κληρονομικότητα της κυστικής ίνωσης και ποιο στη μερική αχρωματοψία. Αφού συμβολίσετε κατάλληλα τα γονίδια, να γράψετε και να αιτιολογήσετε τους γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας ως προς τις δύο ασθένειες ταυτόχρονα.

ΑΠΑΝΤΗΣΗ:

Στον άνθρωπο η κυστική ίνωση κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, ενώ η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Στο γενεαλογικό δένδρο Α της οικογένειας δεν είναι δυνατό να απεικονίζεται φυλοσύνδετη υπολειπόμενη ασθένεια. Αυτό συμβαίνει διότι το θηλυκό άτομο ΙΙ2 πάσχει από την ασθένεια που απεικονίζεται στο δένδρο αυτό, συνεπώς θα έπρεπε να είναι ομόζυγο για το φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο που ευθύνεται για την αχρωματοψία, έστω X^{δ}, δηλαδή να έχει γονότυπο $X^{\delta}X^{\delta}$. Ο πατέρας όμως αυτού του ατόμου είναι υγιής ως προς την ασθένεια του δένδρου Α, συνεπώς θα έχει γονότυπο $X^{\Delta}Y$, όπου X^{Δ} το φυσιολογικό αλληλόμορφο. Όμως αυτό είναι άτοπο, διότι τα

θηλυκά άτομα κληρονομούν ένα Χ χρωμόσωμα από τη μητέρα και ένα από τον πατέρα. Συνεπώς το δένδρο Α απεικονίζει την κληρονομικότητα της κυστικής ίνωσης και το Β της μερικής αχρωματοψίας.

Έστω κ το αλληλόμορφο για την κυστική ίνωση και Κ το φυσιολογικό. Συνεπώς, τα άτομα Ι1 και Ι2 έχουν γονότυπο Κκ διότι είναι υγιή αλλά γενούν απόγονο που πάσχει από την ασθένεια, δηλαδή είναι φορείς. Το άτομο ΙΙ1 έχει πιθανό γονότυπο ΚΚ ή Κκ διότι είναι υγιές και προκύπτει από γονείς φορείς. Το ασθενές άτομο ΙΙ2 έχει γονότυπο κκ.

Το άτομο Ι1 για τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο-κόκκινο έχει γονότυπο $X^{\Delta}Y$, ενώ το Ι2 $X^{\Delta}X^{\delta}$, διότι είναι θηλυκό υγιές που γεννά αρσενικό απόγονο που πάσχει. Το άτομο ΙΙ1 έχει γονότυπο $X^{\delta}Y$ και το θηλυκό άτομο ΙΙ2 έχει πιθανό γονότυπο $X^{\Delta}X^{\Delta}$ ή $X^{\Delta}X^{\delta}$.

Συνολικά και για τις δύο ασθένειες οι γονότυποι των ατόμων της οικογένειας είναι:

Ι1: Κκ $X^{\Delta}Y$

Ι2: Κκ $X^{\Delta}X^{\delta}$

ΙΙ1: ΚΚ $X^{\delta}Y$ ή Κκ $X^{\delta}Y$

ΙΙ2: κκ $X^{\Delta}X^{\Delta}$ ή κκ $X^{\Delta}X^{\delta}$

ΜΟΝΑΔΕΣ 10 (5+5)

Δ2. Να προσδιορίσετε και να αιτιολογήσετε την πιθανότητα που υπήρχε να γεννηθεί από τους συγκεκριμένους γονείς το άτομο ΙΙ2 με τα χαρακτηριστικά που απεικονίζονται και στα δύο δένδρα.

ΑΠΑΝΤΗΣΗ:

Η ζητούμενη πιθανότητα προκύπτει από τη διασταύρωση των δύο γονέων Ι1 και Ι2:

	P: Κκ $X^{\Delta}X^{\delta}$ ⊗ Κκ $X^{\Delta}Y$			
Γαμέτες	KX^{Δ}	κX^{Δ}	KX^{δ}	κX^{δ}
KX^{Δ}	$KKX^{\Delta}X^{\Delta}$	$K\kappa X^{\Delta}X^{\Delta}$	$KKX^{\Delta}X^{\delta}$	$K\kappa X^{\Delta}X^{\delta}$
κX^{Δ}	$K\kappa X^{\Delta}X^{\Delta}$	$\kappa\kappa X^{\Delta}X^{\Delta}$	$K\kappa X^{\Delta}X^{\delta}$	$\kappa\kappa X^{\Delta}X^{\delta}$
KY	$KKX^{\Delta}Y$	$K\kappa X^{\Delta}Y$	$KKX^{\delta}Y$	$K\kappa X^{\delta}Y$
κ Y	$K\kappa X^{\Delta}Y$	$\kappa\kappa X^{\Delta}Y$	$K\kappa X^{\delta}Y$	$\kappa\kappa X^{\delta}Y$

Το άτομο ΙΙ2 είναι θηλυκό με κυστική ίνωση και με φυσιολογική όραση. Η πιθανότητα που υπήρχε να γεννηθεί άτομο με τέτοιο φαινότυπο ήταν 2/16 ή 1/8. Η πιθανότητα αυτή προκύπτει από τον τρόπο που διαχωρίζονται τα χρωμοσώματα και τα γονίδια κατά τον σχηματισμό γαμετών σύμφωνα με τους δύο νόμους του Μέντελ:

- Κατά τον σχηματισμό γαμετών διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και άρα τα αλληλόμορφα γονίδια σε ίση αναλογία και οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό αυτών των γαμετών.
- Το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα, εάν τα γονίδια αυτά βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.

ΜΟΝΑΔΕΣ 6

Δ3. Να αναφέρετε (απλή αναφορά) ασθένειες που αποτελούν αιμοσφαιρινοπάθειες και κληρονομούνται με όμοιο τύπο κληρονομικότητας με την κυστική ίνωση. Να γράψετε τα χαρακτηριστικά των φορέων των αιμοσφαρινοπαθειών αυτών.

ΑΠΑΝΤΗΣΗ:

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία και η β-θαλασσαιμία. Για τα χαρακτηριστικά των φορέων απαντάμε όπως στο σχολικό βιβλίο σελ. 89-90 & 93.

ΜΟΝΑΔΕΣ 9