ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1ο

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

ΘΕΜΑ 2ο

1. Γνωρίζουμε από την θεωρία πως ένα ανθρώπινο γαμετικό κύτταρο διαθέτει $3x10^9$ ζεύγη βάσεων. Κατά τον σχηματισμό του ζυγωτού δύο γαμέτες θα συνδυαστούν για να σχηματίσουν το πρώτο διπλοειδές σωματικό κύτταρο το οποίο θα διαθέτει $6x10^9$ ζεύγη βάσεων. Κατά την μεσόφαση το DNA θα διπλασιαστεί οπότε θα διαθέτει $12x10^9$ ζεύγη βάσεων. Επομένως το κύτταρο βρίσκεται στην μεσόφαση.

2. Σχολικό βιβλίο σελ 108 από «Οι παράγοντες που επηρεάζουν…» έως «…σε θερμοκρασία μικρότερη των 20°C».

3. Σχολικό βιβλίο σελ 89 από «Η πρώτη γενετική ασθένεια…» έως σελ 90 «…παίρνουν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα». Μέθοδοι διάγνωσης: σελ 99 από «Η δρεπανοκυτταρική αναιμία…» έως «… τον εντοπισμό του μεταλλαγμένου γονιδίου $β^s$».

Κατά τον προγεννητικό έλεγχο η μόνη πιθανή μέθοδος διάγνωσης είναι ο εντοπισμός του μεταλλαγμένου γονιδίου $β^s$ εφόσον η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται σε ελάττωμα στις β αλυσίδες οι οποίες εκφράζονται μόνο κατά την ενήλικη ζωή.

4. Σχολικό βιβλίο σελ 136 από «Το 1997, όταν οι ερευνητές του ινστιτούτου Roselin…» έως «…η οποία γέννησε την Dolly»

ΘΕΜΑ 3ο

1. Η μέθοδος θα περιλαμβάνει την κατασκευή μιας cDNA βιβλιοθήκης από κύτταρα του θυρεοειδούς αδένα τα οποία εκφράζουν το γονίδιο για την θυροξίνη και την επιλογή του κλώνου που περιέχει το γονίδιο. Συνοπτικά τα στάδια κλωνοποίησης και απομόνωσης του γονιδίου της θυροξίνης είναι:

- Απομόνωση του συνολικού mRNA, από κύτταρα του ανθρώπινου θυρεοειδούς.
- Κατασκευή δίκλωνων μορίων DNA και ενσωμάτωσή τους σε πλασμίδια.
- Μετασχηματισμός βακτηρίων με τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια και πολλαπλασιασμός τους σε υγρό θρεπτικό υλικό.
- Επιλογή των βακτηρίων που περιέχουν το γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί το γονίδιο της θυροξίνης.

- Ανάπτυξη των βακτηρίων αυτών σε βιοαντιδραστήρα για παραγωγή της θυροξίνης.

2. Γνωρίζουμε πως η αιμορροφιλία μεταβιβάζεται με φυλοσύνδετο υπολειόμενο τύπο κληρονομικότητας, επομένως:

X^a: υπολειπόμενο γονίδιο υπεύθυνο για την αιμορροφιλία

X^A: επικρατές φυσιολογικό γονίδιο

Επίσης οι ομάδες αίματος οφείλονται στην έκφραση τριών αλληλόμορφων I^A, I^B και i. Ο άνδρας με ομάδα αίματος 0 έχει γονότυπο ii και η γυναίκα θα έχει γονότυπο I^AI^B. Επομένως ο **άνδρας** θα έχει γονότυπο **X^aYii** και η **γυναίκα $X^AX^aI^AI^B$**.

	X^aYii	⊗	**$X^AX^aI^AI^B$**
Γαμέτες:	X^ai, Yi		X^AI^A, X^AI^B X^aI^A, X^aI^B

Τετράγωνο Punnet:

	X^AI^A	X^AI^B	X^aI^A	X^aI^B
X^ai	$X^aX^AI^Ai$	$X^aX^AI^Bi$	$X^aX^aI^Ai$	$X^aX^aI^Bi$
Yi	X^AYI^Ai	X^AYI^Bi	X^aYI^Ai	X^aYI^Bi

α. Για το πρώτο ερώτημα θα λάβουμε υπόψη μόνο τους αρσενικούς απόγονους, άρα η πιθανότητα να πάσχει ο γιος από αιμορροφιλία είναι **2/4** ή αλλιώς **1/2** ή **50%**.

β. Γνωρίζουμε πως στον άνθρωπο κάθε κύηση είναι ξεχωριστό γεγονός, οπότε η πιθανότητα να γεννηθεί κορίτσι με αιμορροφιλία είναι **2/8** ή αλλιώς **1/4** ή **25%**.

γ. Παρατηρούμε από τις διασταυρώσεις οι πιθανές ομάδες αίματος των απογόνων είναι Α και Β.

3. Γνωρίζουμε από την θεωρία ότι η φαινυλκετονουρία κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Το δέντρο Α επιβεβαιώνει τα παραπάνω. Πιο συγκεκριμένα εφόσον στην γενιά ΙΙΙ προκύπτει απόγονος με το γνώρισμα από γάμο ατόμων τα οποία δεν εμφανίζουν το γνώρισμα αυτό αποκλείεται να είναι επικρατές, (αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο) γιατί τότε οι δυο γονείς θα ήταν ομόζυγοι για το υπολειπόμενο φυσιολογικό και θα ήταν αδύνατο να δώσουν απόγονο με δρεπανοκυτταρική αναιμία. Επίσης αποκλείεται το γονίδιο να είναι φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γιατί τότε το θηλυκό άτομο της Ι γενιάς θα το περνούσε στους αρσενικούς απογόνους της ΙΙ γενιάς όπου και θα εκδηλωνόταν. Έτσι επιβεβαιώνεται ότι η δρεπανοκυτταρική αναιμία κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο χαρακτήρα.

Όσο αφορά το σύνδρομο Αψού παρατηρούμε ότι και οι δυο γονείς της Ι γενιάς φέρουν το γνώρισμα και δίνουν έναν υγιή θηλυκό απόγονο. Άρα

αποκλείεται το γνώρισμα να κληρονομείται με υπολειπόμενο χαρακτήρα, αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο, γιατί τότε οι γονείς θα έπρεπε να είναι ομόζυγοι για το υπολειπόμενο γονίδιο, οπότε και θα ήταν αδύνατο να προκύψει απόγονος υγιής. Επίσης αν το γονίδιο ήταν φυλοσύνδετο τότε το αρσενικό άτομο της Ι γενιάς θα έδινε το Χ χρωμόσωμα στον θηλυκό απόγονο της ΙΙ γενιάς και λόγω επικράτειας το γνώρισμα θα εμφανίζονταν ανεξαρτήτως του γονότυπου του θηλυκού ατόμου της Ι γενιάς. Άρα το γνώρισμα κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή χαρακτήρα.

ΘΕΜΑ 4ο

α. Γνωρίζουμε πως κατά την μεταγραφή ενός γονιδίου, η μία από τις δυο αλυσίδες χρησιμοποιείται ως καλούπι για την σύνθεση του mRNA, επομένως είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη προς αυτό. Η απέναντι αλυσίδα θα έχει τα ίδια άκρα και αλληλουχία με το mRNA με μόνη διαφορά ότι όπου έχουμε Τ στο DNA, έχουμε U στο mRNA. Επίσης, γνωρίζουμε πως ο γενετικός κώδικας έχει κωδικόνιο έναρξης και λήξης τα οποία έχουν αντίστοιχα και στο DNA. Διαβάζοντας την αλληλουχία της αλυσίδας (i) από αριστερά προς τα δεξιά διαπιστώνουμε ότι υπάρχει η αλληλουχία ATG η οποία αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης. Συνεχίζοντας και διαβάζοντας τα νουκλεοτίδια ανά 3 (γενετικός κώδικας = κωδικός τριπλέτας) χωρίς να παραλείπουμε κάποιο και να μετράμε κάποιο σε δυο διαδοχικά κωδικόνια (γενετικός κώδικας = συνεχής και μη επικαλυπτόμενος) καταλήγουμε στην αλληλουχία TGA που αντιστοιχεί στο κωδικόνιο λήξης. Άρα η αλληλουχία που αντιστοιχεί στο mRNA είναι αυτή που φαίνεται παρακάτω:

i) AGAAT**ATG**.**TTA**.**GCA**.**ACT**.**GGC**.**AGC**.**GCA**.**TGA**TG

Εφόσον διαπιστώσαμε την ύπαρξη των ATG…..TGA σε αυτήν την αλυσίδα, αυτό σημαίνει πως η συγκεκριμένη αλυσίδα είναι η κωδική με άκρα 5’ AGAAT**ATG… TGA**TGGAATTCC 3’.

β. Εφόσον η αλυσίδα αυτή είναι η κωδική άρα το mRNA θα έχει αλληλουχία:

5’ - AGAAU**AUG**.UUA.GCA.ACU.GGC.AGC.GCA.**UGA**UG - 3’

Από τα Φροντιστήρια Πουκαμισάς Ηρακλείου
συνεργάστηκαν οι Βιολόγοι:
Ε. Ανδρώνης, Α. Μαρή