



Επίλυση Θεμάτων: **Δημήτριος Κατσιδονιώτης** για **Φροντιστηριακό Οργανισμό Ανέλιξη**.

#### **ΘΕΜΑ Α**

**A1.** δ

**A2.** δ

**A3.** γ

**A4.** α

**A5.** β

#### **ΘΕΜΑ Β**

**B1.**

**α)** σελ. 112 Τεύχος Β'

...Άλλοι μικροοργανισμοί, όπως οι μύκητες που χρησιμοποιούνται στην αρτοποιηχανία, ανήκουν στην κατηγορία των μικροοργανισμών που αναπτύσσονται παρουσία O<sub>2</sub> με ταχύτερο ρυθμό απ' ό,τι απουσία O<sub>2</sub> (προαιρετικά αερόβιοι)...

**β)** σελ. 139 Τεύχος Β'

Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό υλικό τους με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος.

**γ)** σελ. 105 Τεύχος Β'

**Ορισμός:** Τα ογκοκατασταλτικά γονίδια είναι γονίδια που ελέγχουν την κυτταρική διαίρεση, καταστέλλοντάς την, όποτε είναι απαραίτητο.

Δεν ζητείται αλλά δεν είναι και λάθος να γραφτεί:

*{Η αναστολή της δράσης τους που είναι συνήθως αποτέλεσμα μετάλλαξης, κυρίως έλλειψης γονιδίου, αφαιρεί από το κύτταρο τη δυνατότητα ελέγχου του πολλαπλασιασμού και οδηγεί σε καρκινογένεση. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί ο καρκίνος του αμφιβληστροειδούς (ρετινοβλάστωμα) που είναι αποτέλεσμα έλλειψης ενός ογκοκατασταλτικού γονιδίου.}*

**B2.**

A→2, B→1, Γ→2, Δ→1, E→1, ΣΤ→2

**B3. Ρύθμιση Ευκαρυωτικών στο επίπεδο της μεταγραφής:** Ένας αριθμός μηχανισμών ελέγχουν ποια γονίδια θα μεταγραφούν ή/και με ποια ταχύτητα θα γίνει η μεταγραφή. Το DNA των ευκαρυωτικών κυττάρων δεν οργανώνεται σε σπερόνια αλλά κάθε γονίδιο έχει το δικό του υποκινητή και μεταγράφεται αυτόνομα. Η RNA πολυμεράση λειτουργεί (όπως και στους προκαρυωτικούς οργανισμούς) με τη βοήθεια πρωτεϊνών, που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Μόνο που στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς οι μεταγραφικοί παράγοντες παρουσιάζουν τεράστια ποικιλία. Κάθε κυτταρικός τύπος περιέχει διαφορετικά είδη μεταγραφικών παραγόντων. Διαφορετικός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων ρυθμίζει τη μεταγραφή κάθε γονιδίου. Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός των μεταγραφικών παραγόντων προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου, αρχίζει η RNA πολυμεράση τη μεταγραφή ενός γονιδίου.

Σελ. 45-46 Τεύχος Β'

#### **B4.**

**α)** στα πρωτεϊνικά μόρια διακρίνουμε τέσσερα επίπεδα οργάνωσης. Το πρώτο επίπεδο είναι η **πρωτοταγής δομή**, δηλαδή η αλληλουχία των αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα.

Η ένωση δύο αμινοξέων γίνεται με μια αντίδραση συμπύκνωσης (αφαίρεση ενός μορίου νερού) μεταξύ της καρβοξυλομάδας του ενός και της αμινομάδας του άλλου. Αποτέλεσμα αυτής της ένωσης είναι ένα **διπεπτίδιο**. Αν στο 2ο αμινοξύ του διπεπτιδίου συνδεθεί με τον ίδιο τρόπο ένα 3ο αμινοξύ, δημιουργείται ένα **τριπεπτίδιο** κ.ο.κ

Έτσι η πολυπεπτιδική αλυσίδα έχει ΑΡΧΙΚΟ ελεύθερο αμινικό άκρο και Τελικό Καρβοξυλικό (Καρβοξυτελικό).

Οπότε το 1<sup>ο</sup> αμινοξύ στο πάνω πεπτίδιο θα είναι η Phe, ενώ στο κάτω θα είναι η Met.

Άρα ΔΕΝ θα έχουν την ίδια πρωτοταγή δομή.

**β)** Η διαμόρφωση του πρωτεϊνικού μορίου στο χώρο καθορίζεται από την αλληλουχία των αμινοξέων στην πεπτιδική αλυσίδα και σταθεροποιείται από τους δεσμούς που σχηματίζονται ανάμεσα στις ομάδες R των αμινοξέων.

Αυτό που διαφοροποιεί τις πρωτεΐνες μεταξύ τους. Αυτό είναι η διαφορετική αλληλουχία των αμινοξέων, δηλαδή η διαφορετική πρωτοταγής δομή σε συνδυασμό με τις διαφορετικές ομάδες R.

Όταν η σειρά των αμινοξέων είναι διαφορετική, η δυνατότητα να σχηματιστούν δεσμοί ανάμεσα στις πλευρικές ομάδες αμινοξέων βρίσκεται σε διαφορετικά σημεία της πεπτιδικής αλυσίδας. Αυτό οδηγεί σε διαφορετική αναδίπλωση του μορίου, που συνεπάγεται διαφορετική δευτεροταγή και τριτοταγή δομή, επομένως σε διαφορετική διαμόρφωση στο χώρο.

Οπότε δεν θα έχουν την ίδια διαμόρφωση στο χώρο, αφού έχουν διαφορετική πρωτοταγή δομή.

**ΘΕΜΑ Γ**

**Γ1.**

- Από το γενεαλογικό δένδρο της οικογένειας 1, παρατηρούμε ότι από **2 γονείς υγιείς** (I1 και I2) προκύπτει **παιδί (κορίτσι) που πάσχει**.

Αυτό σημαίνει πως η ασθένεια κληρονομείται με **υπολειπόμενο** τρόπο.

Επειδή ο πατέρας I1 είναι υγιής, **δεν** μπορεί το γονίδιο να είναι **φυλοσύνδετο** και να είχε γονότυπο  $X^AY$ , καθώς όλες οι κόρες του θα έπρεπε να είναι **υγιείς**, κάτι που δεν ισχύει, καθώς η II1 πάσχει.

Οπότε η ασθένεια της Οικογένειας 1 κληρονομείται με **Αυτοσωμικό Υπολειπόμενο τρόπο** (το ένζυμο E1 που η έλλειψή του οδηγεί σε αυτή την ασθένεια, κωδικοποιείται από αυτοσωμικό γονίδιο.)

Έστω, λοιπόν, το φυσιολογικό αλληλόμορφο **A** και το υπολειπόμενο της ασθένειας **a** και **A>a**.

- Αφού το άλλο ένζυμο (E2), που απέμεινε, κωδικοποιείται από φυλοσύνδετο γονίδιο, τότε ο τρόπος κληρονόμησης της ασθένειας της Οικογένειας 2, είναι **Φυλοσύνδετος Υπολειπόμενος**, καθώς αν ήταν επικρατής, όλες οι κόρες του II2 (αν ήταν δηλαδή  $X^BY$ ), θα έπρεπε να **πάσχουν**, κάτι που δεν ισχύει, αφού η III1 είναι υγιής.

Έστω, λοιπόν, το φυσιολογικό αλληλόμορφο  $X^B$  και το υπολειπόμενο της ασθένειας  $X^b$ .

Ισχύει και  $X^B > X^b$

**Γ2.**

Γονότυπος III1 Οικογένειας 1:  $aX^BY$

Γονότυπος III1 Οικογένειας 2:  $AAX^bX^b$  (Φορέας της ασθένειας, αφού ο πατέρας της πάσχει).

**Γ3.**

$a a X^B Y \quad \otimes \quad A A X^b X^b$

γαμέτες  $a X^B \quad a Y \quad A X^b, \quad A X^b$

$\sigma^{\circ}$	$\varphi$		
		$A X^B$	$A X^b$
$a X^B$		$A a X^B X^B$	$A a X^B X^b$
$a Y$		$A a X^B Y$	$A a X^b Y$

Το παιδί έχει γεννηθεί αγόρι και από τα αγόρια, 1 στα 2 πάσχει (ποσοστό 50%).

Πάσχει λόγω έλλειψης του Ενζύμου E2 και δεν μπορεί να μετατρέψει την ουσία B στην ουσία Z, της οποίας κι η έλλειψη προκαλεί την ασθένεια.

(Παρ'όλο που την ουσία A την παράγει κανονικά).

**Γ4.**

**Σελ. 102 Τεύχος Β'**

Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών μπορεί να πραγματοποιηθεί:

- Με τη μελέτη του καρυοτύπου, όπως για παράδειγμα κατά τον προγεννητικό έλεγχο.
- Με διάφορες βιοχημικές δοκιμασίες.
- Με την ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA (μοριακή διάγνωση)

**ΘΕΜΑ Δ**

**Δ1.**

**α)** Αιτιολόγηση με αλληλουχία EcoRI:

Η EcoRI απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli*. Το ένζυμο αυτό όποτε συναντά την αλληλουχία:



στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A (με κατεύθυνση 5'→3') αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα.

Οπότε:

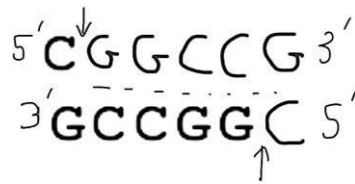


**β)** Κωδική είναι η ΠΑΝΩ!



**γ)** Αντικωδικόνια: 3'-UAC-5', 3'-AUG-5', 3'-UUU-5', 3'-CUU-5', 3'-UAG-5', 3'-CUU-5'

Δ2.



Δ3. Οι υποκινητές βρίσκονται πάντοτε πριν από την αρχή κάθε γονιδίου.

Το RNA προκύπτει μέσω της διαδικασίας της μεταγραφής. Κατά τη μεταγραφή η RNA πολυμεράση συνδέεται στον υποκινητή του γονιδίου, με την βοήθεια του κατάλληλου συνδυασμού μεταγραφικών παραγόντων και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια μίας αλυσίδας του DNA (της μεταγραφόμενης = μη κωδικής) σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, αλλά απέναντι από την αδερίνη (A) τοποθετείται το ριβονουκλεοτίδιο που περιέχει ουρακίλη (U).

Η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό.

Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5'→3'.

Το RNA που προκύπτει από τη διαδικασία της μεταγραφής, έχει τον ίδιο προσανατολισμό και τα ίδια άκρα με την Κωδική Αλυσίδα, με τη διαφορά ότι αντί για Θυμίνη (T), έχει Ουρακίλη (U).

Συνεπώς, για να μπορέσει να μεταγραφεί η μη κωδική αλυσίδα και το mRNA που θα προκύψει να έχει τα προαναφερθέντα χαρακτηριστικά, χρειάζεται να έχει το 3' άκρο της από την μεριά του υποκινητή και, αντίστοιχα η κωδική να έχει το 5' άκρο της από την μεριά του.

Οπότε το γονίδιο απαιτείται να ενσωματωθεί με το 5' της Κωδικής του και το 3' της Μη Κωδικής του από την πλευρά του υποκινητή του πλασμιδίου, για να μπορέσει να εκφραστεί και να μεταγραφεί η Μη Κωδική αλυσίδα του.

Για αυτό, κατάλληλο είναι ΜΟΝΟ **το Πλασμίδιο Α**.

Δ4.

