

## ΘΕΜΑ Α

**A1. α A2. β A3. γ A4. γ A5. β**

## ΘΕΜΑ Β

### B1. Αντιστοίχιση:

(1→ζ): α1-αντιθρυψίνη→Εμφύσημα

(2→στ): Πρωτεΐνη επιθηλιακών κυττάρων πνευμόνων→Κυστική ίνωση

(3→α): Απαμινάση της αδενοσίνης→ Ανοσολογική ανεπάρκεια

(4→ε): Παράγοντας ΙΧ→ Αιμορροφιλία Β

(5→β): Ινσουλίνη→Διαβήτης

(6→δ): Μελανίνη→Αλφισμός

### B2. Σωστή απάντηση:

Σύνθεση DNA θα γίνει στο μόριο Α ενώ δεν θα γίνει στα μόρια Β και Γ.

Η DNA πολυμεράση λειτουργεί μόνο προς καθορισμένη κατεύθυνση και τοποθετεί νουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3' άκρο της δεσοξυριβόζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας. Στο μόριο Α με καλούπι την εξωτερική αλυσίδα η DNA πολυμεράση θα επιμηκύνει το 3' άκρο της εσωτερικής αλυσίδας.

Στο μόριο Β δεν υπάρχει προϋπάρχον νουκλεοτίδιο με ελεύθερο 3' άκρο για να δράσει η DNA πολυμεράση.

Στο μόριο Γ παρόλο που η πάνω αλυσίδα αποτελεί καλούπι, η κάτω δεν μπορεί να επιμηκυνθεί από το ένζυμο διότι υπάρχει ελεύθερο 5' άκρο και όχι 3' άκρο.

### B3.

**α.** Είναι θηλυκό άτομο (X0), διότι δεν διαθέτει το Y φυλετικό χρωμόσωμα.

**β.** Η χρωμοσωμική ανωμαλία είναι η έλλειψη ενός φυλετικού χρωμοσώματος με φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων. Η ανωμαλία αυτών χαρακτηρίζεται ως σύνδρομο Turner (μονοσωμία).

# ΜΕΘΟΔΙΚΟ

γ. Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Turner είναι: Η απουσία δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου και η στειρότητα.

δ. Στην εικόνα υπάρχουν 45 χρωμοσώματα στη μετάφαση. Εφ' όσον κάθε μεταφασικό χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες που η κάθε μία είναι ένα ινίδιο χρωματίνης που συσπειρώθηκε και αποτελεί ένα μόριο DNA, θα έχουμε:

45 χρωμοσώματα = 90 αδελφές χρωματίδες = 90 ινίδια χρωματίνης = 90 μόρια DNA

## B4.

Στόχος της γονιδιακής θεραπείας είναι να «διορθώσει» τη γενετική βλάβη εισάγωντας στους ασθενείς φυσιολογικά αλληλόμορφα του μεταλλαγμένου γονιδίου.

Απαραίτητες προϋποθέσεις για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας είναι:

- Η συγκεκριμένη ασθένεια θα πρέπει να οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη και να κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο.
- Ο εντοπισμός της θέσης του υπεύθυνου για τη γενετική ασθένεια γονιδίου πάνω στα ανθρώπινα χρωμοσώματα.
- Η απομόνωση και η κλωνοποίηση του φυσιολογικού αλληλόμορφου γονιδίου.
- Ο προσδιορισμός των σωματικών κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη από τη γενετική ασθένεια.
- Η εύρεση κατάλληλου ιού – φορέα, ο οποίος είναι ή έχει καταστεί αβλαβής.
- Η δυνατότητα απομόνωσης και πολλαπλασιασμού σε καλλιέργεια των σωματικών κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη, ώστε να είναι δυνατή η ex vivo τροποποίησή τους και η εκ νέου εισαγωγή τους στο σώμα του ασθενούς.
- Η ύπαρξη κάποιου εξειδικευμένου ιού – φορέα, ο οποίος προσβάλλει in vivo μόνο τα συγκεκριμένα κύτταρα.

## ΘΕΜΑ Γ

### Γ1.

Ως προς τη σύνθεση της πρωτεΐνης A, όλοι οι απόγονοι την παράγουν, αλλά η φαινοτυπική αναλογία του φύλου στους απογόνους είναι 160 θηλυκά που παράγουν την πρωτεΐνη A και 80 αρσενικά που παράγουν την πρωτεΐνη A (φαινοτυπική αναλογία 2 θηλυκά : 1 αρσενικό). Άρα πρόκειται για **φυλοσύνδετο θνησιγόνο** αλληλόμορφο γονίδιο. Τα θνησιγόνα αλληλόμορφα γονίδια προκαλούν αυτόματες αποβολές, δηλαδή πρόωρο τερματισμό της κύησης και πρόωρο θάνατο. Επιπλέον, τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφο στο Y ονομάζονται φυλοσύνδετα. Παρατηρούμε ότι η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων διαφέρει στα δύο φύλα.

### Συμβολισμοί

X<sup>A</sup>: σύνθεση πρωτεΐνης A

X<sup>a</sup>: θνησιγόνο γονίδιο

### Πιθανοί γονότυποι

X<sup>A</sup>X<sup>A</sup>: σύνθεση πρωτεΐνης A θηλυκό

X<sup>A</sup>X<sup>a</sup>: σύνθεση πρωτεΐνης A θηλυκό

X<sup>a</sup>X<sup>a</sup>: θάνατος θηλυκό

X<sup>A</sup>Y: σύνθεση πρωτεΐνης A αρσενικό

X<sup>a</sup>Y: θάνατος αρσενικό

Το θηλυκό άτομο έχει γονότυπο X<sup>A</sup>X<sup>a</sup> και το αρσενικό X<sup>A</sup>Y.

### Μεθοδικό Φροντιστήριο

Βουλιαγμένης & Κύπρου 2, Αργυρούπολη, Τηλ: 210 99 40 999

Δ. Γούναρη 201, Γλυφάδα, Τηλ: 210 96 36 300

Ελ. Βενιζέλου 45 Ν.Σμύρνη, 210 93 10 320

[www.methodiko.net](http://www.methodiko.net)

# ΜΕΘΟΔΙΚΟ

P	$X^A X^a$	x	$X^A Y$
γαμέτες	$X^A, X^a$		$X^A, Y$
F <sub>1</sub>	$X^A X^A, X^A X^a, X^A Y, X^a Y$		
γονοτυπική αναλογία:	$1X^A X^A : 1X^A X^a : 1X^A Y$		
φαινοτυπική αναλογία:	2 θηλυκά που παράγουν την πρωτεΐνη A : 1 αρσενικό που παράγει την πρωτεΐνη A		

Αφού ισχύει ο 2<sup>ος</sup> νόμος του Mendel και τα γονίδια που ελέγχουν τις δύο ιδιότητες είναι ανεξάρτητα και το πρώτο αποδείχθηκε ότι είναι φυλοσύνδετο, το δεύτερο που ελέγχει το χρώμα του σώματος είναι αυτοσωμικό.

Ως προς το χρώμα του σώματος παρατηρούμε 60 απογόνους με μαύρο χρώμα, 120 με κίτρινο χρώμα και 60 με άσπρο χρώμα (φαινοτυπική αναλογία 1 : 2 : 1).

Από τη διασταύρωση εντόμου με κίτρινο χρώμα με έντομο με μαύρο χρώμα προέκυψαν εκτός από απόγονοι με κίτρινο και μαύρο χρώμα, όπως οι γονείς, απόγονοι με άσπρο χρώμα σώματος (νέος φαινότυπος). Άρα τα γονίδια που είναι υπεύθυνα για το κίτρινο και το μαύρο χρώμα επικρατούν στο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για το άσπρο χρώμα. Επίσης επειδή οι περισσότεροι απόγονοι έχουν κίτρινο χρώμα το γονίδιο για το κίτρινο επικρατεί στο μαύρο.

Αφού τα υπεύθυνα γονίδια για την ίδια γενετική θέση είναι τρία (γονίδιο για το άσπρο, το μαύρο και το κίτρινο χρώμα) πρόκειται για **πολλαπλά αλληλόμορφα** γονίδια. Εάν στον πληθυσμό υπάρχουν τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα για μία γενετική θέση, τότε αυτά ονομάζονται **πολλαπλά αλληλόμορφα**. Άρα, το χρώμα του σώματος των εντόμων οφείλεται σε τρία αυτοσωμικά πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια, η σχέση επικράτειας των οποίων είναι  $K^1 > K^2 > K^3$ .

## Συμβολισμοί:

**K<sup>1</sup>**: κίτρινο χρώμα

**K<sup>2</sup>**: μαύρο χρώμα

**K<sup>3</sup>**: άσπρο χρώμα

## Πιθανοί γονότυποι

**K<sup>1</sup>K<sup>1</sup>, K<sup>1</sup>K<sup>2</sup>, K<sup>1</sup>K<sup>3</sup>**: κίτρινο χρώμα

**K<sup>2</sup>K<sup>2</sup>, K<sup>2</sup>K<sup>3</sup>**: μαύρο χρώμα

**K<sup>3</sup>K<sup>3</sup>** : άσπρο χρώμα

Οι απόγονοι με άσπρο χρώμα έχουν γονότυπο  $K^3 K^3$  και κληρονομούν από ένα  $K^3$  γονίδιο από τον κάθε γονέα. Άρα το θηλυκό έντομο με κίτρινο χρώμα έχει γονότυπο  $K^1 K^3$  και το αρσενικό έντομο με μαύρο χρώμα έχει γονότυπο  $K^2 K^3$ .

## Διασταύρωση:

P	$K^1 K^3$	x	$K^2 K^3$
γαμέτες	$K^1, K^3$		$K^2, K^3$
F <sub>1</sub>	$K^1 K^2, K^1 K^3, K^2 K^3, K^3 K^3$		
γονοτυπική αναλογία:	$1K^1 K^2 : 1K^1 K^3 : 1K^2 K^3 : 1K^3 K^3$		
φαινοτυπική αναλογία:	2 κίτρινο χρώμα : 1 μαύρο χρώμα : 1 άσπρο χρώμα		

Οι γονότυποι των γονέων και για τους δύο χαρακτήρες είναι:

## Μεθοδικό Φροντιστήριο

Βουλιαγμένης & Κύπρου 2, Αργυρούπολη, Τηλ: 210 99 40 999

Δ. Γούναρη 201, Γλυφάδα, Τηλ: 210 96 36 300

Ελ. Βενιζέλου 45 Ν.Σμύρνη, 210 93 10 320

[www.methodiko.net](http://www.methodiko.net)

# ΜΕΘΟΔΙΚΟ

Θηλυκό άτομο:  $X^A X^K K^3$

Αρσενικό άτομο:  $X^A Y K^2 K^3$

**Γ2.** Συμβολίζουμε με  $M$  το γονίδιο που ελέγχει το μεγάλο μήκος κεραιών και με το υπολειπόμενο αλληλόμορφο  $m$  που ελέγχει το μικρό μήκος κεραιών. Εφ' όσον οι πληθυσμοί που διαθέτουμε είναι αμιγείς, τα άτομα αυτών είναι ομόζυγα:  $MM$  ή  $mm$ .

Διακρίνουμε τις εξής περιπτώσεις:

**1η περίπτωση:** Έστω ότι το γονίδιο είναι αυτοσωμικό. Τότε σύμφωνα με την παρακάτω διασταύρωση όλοι οι απόγονοι θα έχουν μεγάλο μήκος κεραιών.

**Διασταύρωση:**

P	$MM$	x	$mm$
γαμέτες	$M$		$m$
F <sub>1</sub>			$Mm$
γονοτυπική αναλογία:			$1Mm$
φαινοτυπική αναλογία:			1 μεγάλο μήκος κεραιάς

**2η περίπτωση:** Έστω ότι το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο. Σε αυτήν την περίπτωση επιλέγουμε θηλυκό γονέα με μικρό μήκος κεραιών και αρσενικό με μεγάλο μήκος κεραιών. Τότε σύμφωνα με την παρακάτω διασταύρωση όλοι οι θηλυκοί απόγονοι θα έχουν μεγάλο μήκος κεραιών και όλοι οι αρσενικοί μικρό.

P	$X^m X^m$	x	$X^M Y$
Γαμέτες	$X^m$		$X^M, Y$
F <sub>1</sub>	$X^M X^m, X^m Y$		
Γονοτυπική αναλογία	$1X^M X^m : 1X^m Y$		
Φαινοτυπική αναλογία	1 θηλυκό με μεγάλο μήκος κεραιών : 1 αρσενικό με μικρό μήκος κεραιών		

Άρα, για να διαπιστώσουμε αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο θα διασταυρώσουμε θηλυκά άτομα με μικρό μήκος κεραιών με αρσενικά με μεγάλο μήκος κεραιών, αν:

- οι απόγονοι όλοι, ανεξαρτήτως φύλου, έχουν μεγάλο μήκος σημαίνει ότι το γονίδιο είναι αυτοσωμικό
- ενώ αν όλοι οι αρσενικοί απόγονοι έχουν μικρό μήκος κεραιών και όλοι οι θηλυκοί έχουν μεγάλο μήκος, σημαίνει ότι το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο.

**Σημείωση:** Η περίπτωση της διασταύρωσης θηλυκού γονέα με μεγάλο μήκος και αρσενικού με μικρό δεν εξετάζεται εφόσον δεν υπάρχει διαφοροποίηση στους φαινότυπους των απογόνων στις παραπάνω δύο περιπτώσεις.

Μεθοδικό Φροντιστήριο

Βουλιαγμένης & Κύπρου 2, Αργυρούπολη, Τηλ: 210 99 40 999

Δ. Γούναρη 201, Γλυφάδα, Τηλ: 210 96 36 300

Ελ. Βενιζέλου 45 Ν.Σμύρνη, 210 93 10 320

[www.methodiko.net](http://www.methodiko.net)

# ΜΕΘΟΔΙΚΟ

**Γ3. Καλλιέργεια A:** Αναπτύσσονται είδη βακτηρίων που έχουν μετασηματιστεί είτε με πλασμίδια που ανασυνδυάστηκαν είτε με αυτά που δεν περιέχουν το ξένο DNA. Αυτό εξηγείται από το γεγονός ότι τα βακτήρια που χρησιμοποιήθηκαν ήταν ευαίσθητα στην αμπικιλίνη η οποία προστέθηκε στην καλλιέργεια αυτών. Επιπρόσθετα η παρουσία γλυκόζης στην ίδια καλλιέργεια έχει σαν αποτέλεσμα να αναπτύσσονται βακτήρια με ανασυνδιασμένα ή χωρίς ανασυνδιασμένα πλασμίδια εφόσον το οπερόνιο της λακτόζης βρίσκεται σε καταστολή.

**Καλλιέργεια B:** Αναπτύσσονται είδη βακτηρίων που μπορούν να διασπάσουν τη λακτόζη που περιέχεται στην καλλιέργεια. Άρα περιέχει μόνο βακτήρια που μετασηματίστηκαν με μη ανασυνδυασμένα πλασμίδια. Συγκεκριμένα, το ξένο DNA ενσωματώθηκε μέσα στο γονίδιο της β-γαλακτοζιδάσης αφού εκεί υπάρχει η αλληλουχία αναγνώρισης της  $E_1$  με αποτέλεσμα αυτό πλέον να μην είναι λειτουργικό. Επομένως, βακτήρια με ανασυνδυασμένα πλασμίδια δεν μπορούν να διασπάσουν τη λακτόζη.

## Συμπέρασμα:

Οι αποικίες βακτηρίων 1, 2, 4, και 6 έχουν πλασμίδια μη ανασυνδυασμένα. Άρα οι αποικίες 5 και 7 έχουν πλασμίδια ανασυνδυασμένα.

## ΘΕΜΑ Δ

**Δ1.** Εφόσον στο άτομο  $I_1$  κατά το γενετικό έλεγχο εντοπίσαμε τμήματα του DNA μήκους 600ζ.β. και 400ζ.β. συμπεραίνουμε ότι πάσχει και είναι ομόζυγο.

Διακρίνουμε τις περιπτώσεις:

### 1. Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα:

Έστω α το μεταλλαγμένο γονίδιο και Α το επικρατές αλληλόμορφο του. Εφόσον ο  $I_1$  πάσχει θα έχει γονότυπο αα, και ομοίως η  $II_1$  θα έχει γονότυπο αα, ενώ η  $I_2$  φαινοτυπικά είναι υγιής.

Σύμφωνα με την παρακάτω διασταύρωση θα έχουμε:

P	αα	x	Αα
Γαμέτες	α		A, α
F1	Αα, αα		
Γονοτυπική αναλογία	1Αα : 1αα		
Φαινοτυπική αναλογία	1 υγιές άτομο : 1 ασθενές άτομο		

Η περίπτωση αυτή απορρίπτεται εφόσον το άτομο  $II_2$  θα έπρεπε να είναι ομόζυγο (AA), αλλά είναι ετερόζυγο (Aa).

## 2. Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα:

Έστω  $X^a$  το φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο. Τότε έχουμε τη διασταύρωση:

P	$X^A Y$	x	$X^A X^a$
Γαμέτες	$X^A, Y$		$X^A, X^a$
F1	$X^A X^a, X^A Y, X^a X^a, X^a Y$		
Γονοτυπική αναλογία	1 $X^A X^a$ : 1 $X^a X^a$ : 1 $X^A Y$ : 1 $X^a Y$		
Φαινοτυπική αναλογία	1 θηλυκό υγιές : 1 θηλυκό ασθενές : 1 αρσενικό υγιές : 1 αρσενικό ασθενές		

Η περίπτωση αυτή είναι δεκτή, εφόσον προκύπτουν κόρη ομόζυγη ( $X^a X^a$ ) για το υπολειπόμενο και γιός υγιής  $X^A Y$ .

## 3. Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα

Έστω A το μεταλλαγμένο γονίδιο και α το αλληλόμορφο του. Σύμφωνα με το γενεαλογικό δένδρο θα έχουμε τη διασταύρωση.

P	$Aa$	x	$aa$
Γαμέτες	$A, a$		$a$
F1	$Aa, aa$		
Γονοτυπική αναλογία	1 $Aa$ : 1 $aa$		
Φαινοτυπική αναλογία	1 ασθενές άτομο : 1 υγιές άτομο		

Άρα το παιδί  $II_1$  πάσχει και έχει γονότυπο  $Aa$ . Αυτό σύμφωνα με τα δεδομένα θα πρέπει να ήταν ομόζυγο. Άρα, η περίπτωση αυτή απορρίπτεται.

**Δ2.** Οι ζητούμενοι γονότυποι θα είναι:

$II_1$  :  $X^a X^a$

$II_2$  :  $X^A Y$

Τα συμπτώματα θα παρουσιάσει η κόρη  $II_1$ .

**Δ3.** Εάν οι γονείς υποβληθούν στον ίδιο γενετικό έλεγχο το αναμενόμενο μήκος των τμημάτων DNA που θα προκύψουν από τον καθένα είναι:

πατέρας ( $I_1$ ): Διαθέτει ένα υπολειπόμενο γονίδιο, το οποίο κόβεται από την EcoRI, άρα θα εντοπίζουμε τμήματα DNA μήκους 600ζβ και τμήματα DNA μήκους 400ζβ.

Μητέρα ( $II_2$ ): Διαθέτει ένα επικρατές και ένα υπολειπόμενο γονίδιο. Το πρώτο δεν κόβεται από την EcoRI, το δεύτερο κόβεται.

Άρα, σε αυτήν θα εντοπίζουμε τμήματα DNA μήκους 1000ζβ, 600ζβ και 400ζβ.



# ΜΕΘΟΔΙΚΟ

**Δ4. α.** Δίνεται από την εκφώνηση ότι συνέβει μία μετάλλαξη αστικατάστασης βάσης στο φυσιολογικό γονίδιο, με αποτέλεσμα τη δημιουργία ενός μεταλλαγμένου γονιδίου που κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI. Το φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο δεν κόβεται από την EcoRI. Αυτή απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli* και όποτε συναντά την αλληλουχία:

5'-G A A T T C-3'

3'-C T T A A G-5' στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A (με κατεύθυνση 5' -> 3') αφήνοντας μονόκλινα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα.

Η αλληλουχία του αντίστοιχου τμήματος της κωδικής αλυσίδας του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου είναι:

5'...CGAACGATGCCAGTCTGAATTCACGGA...3'

**(β)** Παρατηρούμε ότι η αντικατάσταση βάσης στο 4<sup>ο</sup> κωδικόνιο της κωδικής αλυσίδας του DNA (TCA → TGA) οδηγεί σε σχηματισμό κωδικονίου λήξης, άρα δημιουργείται πρόωρος τερματισμός της πρωτεϊνσύνθεσης και παράγεται πεπτίδιο μόνο με 3 αμινοξέα. Αφού πρόκειται για μεγάλη αλλαγή πιθανών καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

Επιμέλεια: **Σοφία Δημάκου, Σταύρος Γαρυφαλλίδης**

Για την εύστοχη Συμπλήρωση του Μηχανογραφικού Δελτίου συμβουλευτείτε τον Οδηγό



Σπουδών από τις εκδόσεις μας: «**ΣΠΟΥΔΕΣ & ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΑ**».

Όλες οι απαραίτητες πληροφορίες για τις Σχολές, τις Σπουδές και τα Επαγγέλματα με βάση τις πρόσφατες αλλαγές στα Τμήματα και τις Σχολές της Τριτοβάθμιας

Εκπαίδευσης!

Περισσότερες πληροφορίες στην ιστοσελίδα του ΜΕΘΟΔΙΚΟΥ: [www.methodiko.net](http://www.methodiko.net)

Μεθοδικό Φροντιστήριο

Βουλιαγμένης & Κύπρου 2, Αργυρούπολη, Τηλ: 210 99 40 999

Δ. Γούναρη 201, Γλυφάδα, Τηλ: 210 96 36 300

Ελ. Βενιζέλου 45 Ν.Σμύρνη, 210 93 10 320

[www.methodiko.net](http://www.methodiko.net)