

1. Να επιλέξετε τη σωστή απάντηση.

- A.** Η γονιδιωματική βιβλιοθήκη
- αποτελεί υποσύνολο μιας cDNA βιβλιοθήκης του ίδιου οργανισμού
 - χρησιμοποιείται για την απομόνωση και έκφραση γονιδίων
 - αποτελείται από ένα σύνολο όμοιων βακτηριακών κλώνων
 - δημιουργείται με τη χρήση μιας περιοριστικής ενδονουκλεάσης και μιας DNA δεσμάσης
- B.** Τα ζεύγη των ομολόγων χρωμοσωμάτων
- αποτελούνται από δύο πανομοιότυπα χρωμοσώματα
 - προκύπτουν κατά τη διαδικασία της μείωσης
 - προκύπτουν κατά τη γονιμοποίηση των γαμετών
 - διατάσσονται κατά αυξανόμενο μέγεθος στον καρυότυπο
- Γ.** Το πολύσωμα
- παίρνει μέρος στη διαδικασία της αντιγραφής
 - αποτελείται από t-RNA, r-RNA και πρωτεΐνες
 - είναι ένα σταθερό σύμπλοκο μορίων από το οποίο παράγονται οι πρωτεΐνες του κυττάρου
 - δεν ισχύει τίποτα από τα παραπάνω
- Δ.** Στην περίπτωση διυβριδισμού για δύο χαρακτηριστικά που καθορίζονται από φυλοσύνδετα γονίδια
- δεν ισχύει ο δεύτερος νόμος του Mendel
 - ισχύουν οι Μεντελικές αναλογίες
 - ισχύει ο δεύτερος νόμος του Mendel
 - δεν μπορεί να συμβεί τέτοιος διυβριδισμός
- E.** Η γονιδιακή θεραπεία
- είναι τεχνολογία που επιτρέπει την παραγωγή μονοκλωνικών αντισωμάτων
 - μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την αντιμετώπιση λοιμωδών νοσημάτων
 - διακρίνεται σε in vitro και in vivo
 - απαιτεί την παρουσία ενός μορίου-φορέα για την εισαγωγή του φυσιολογικού γονιδίου στα κύτταρα του οργανισμού που ασθενεί.
2. Να αναφέρετε δύο εφαρμογές στις οποίες θα συμβάλει η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος.
3. Να απαντήσετε με συντομία στις παρακάτω ερωτήσεις:
- Τι είναι το δεσοξυριβονουκλεοτίδιο;
 - Ποιο μακρομόριο συντίθεται από τον πολυμερισμό δεσοξυριβονουκλεοτιδίων ; Περιγράψτε τους δεσμούς που αναπτύσσονται στο μακρομόριο αυτό μεταξύ των δεσοξυριβονουκλεοτιδίων.
 - Πόσα διαφορετικά είδη δεσοξυριβονουκλεοτιδίων υπάρχουν στα νουκλεϊνικά οξέα;
 - Σε ποιες περιοχές του κυττάρου συντίθενται δεσοξυριβονουκλεοτιδικές αλυσίδες;
4. Το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του γονιδίου που κωδικοποιεί το ένζυμο τυροσινάση σχετίζεται με τον αλφισμό. Στο πρόδρομο mRNA της τυροσινάσης περιλαμβάνονται εσώνια που αποτελούν το 60% του πρόδρομου mRNA. Κατά την απομόνωση του φυσιολογικού γονιδίου της τυροσινάσης από μία cDNA βιβλιοθήκη, την αποδιάταξη του και την υβριδοποίηση του με το κυτταροπλασματικό mRNA που παράγει την τυροσινάση να βρείτε και να εξηγήσετε:
- Ποια αλυσίδα του γονιδίου θα υβριδοποιηθεί με το mRNA που λειτουργεί ως μόριο ανιχνευτής;
 - Ποιο είναι το ποσοστό υβριδοποίησης μεταξύ του mRNA και του γονιδίου της τυροσινάσης (δεχόμαστε ότι η υβριδοποίηση μεταξύ των συμπληρωματικών περιοχών των μορίων είναι πλήρης);
- Να μη ληφθούν υπόψη οι 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές.
5. Το επικρατές αυτοσωμικό αλληλόμορφο γονίδιο K που εδράζεται στο χρωμόσωμα 2 ευθύνεται για την απουσία κεράτων στις αγελάδες/ταύρους της ράτσας Shorthorn και το υπολειπόμενο αλληλόμορφο k για την παρουσία κεράτων. Στις ίδιες αγελάδες/ταύρους παρατηρούνται τρεις χρωματισμοί άσπρο, κόκκινο και κοκκινόασπρο που καθορίζονται από δύο άλλα αλληλόμορφα γονίδια τα οποία εδράζονται σε διαφορετικό χρωμόσωμα. Διασταυρώνεται ένας ταύρος κόκκινος με κέρατα με μία αγελάδα άσπρη χωρίς κέρατα. Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:
- Ποια είναι η γονοτυπική και φαινοτυπική αναλογία των απογόνων της παραπάνω διασταύρωσης;
 - Να εξηγήσετε εάν θα ισχύουν οι Μεντελικές αναλογίες;

Α Π Α Ν Τ Η Σ Ε Ι Σ

1. **A. → δ B. → γ Γ. → δ Δ. → α E. → δ**
2. Σχολικό βιβλίο, σελ. 126: «Η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος και σχετίζονται με διάφορες ασθένειες.»
3. i. Το δεσοξυριβονουκλεοτίδιο είναι ένα νουκλεοτίδιο που αποτελείται από μία πεντόζη, τη δεσοξυριβόζη, ενωμένη με μια φωσφορική ομάδα και μία αζωτούχο βάση. Η αζωτούχος βάση είναι συνδεδεμένη με τον 1' άνθρακα της δεσοξυριβόζης και στα νουκλεοτίδια του DNA μπορεί να είναι μία εκ των: αδενίνη (A), θυμίνη (T), κυτοσίνη (C) και γουανίνη (G). Η φωσφορική ομάδα είναι συνδεδεμένη με τον 5' άνθρακα της δεσοξυριβόζης.
ii. Κατά την ένωση των δεσοξυριβονουκλεοτιδίων με ομοιοπολικό δεσμό που ονομάζεται 3'-5' φωσφοδιεστερικός δεσμός και της φωσφορικής ομάδας του επόμενου νουκλεοτιδίου (η οποία είναι συνδεδεμένη με τον 5' άνθρακα της δεσοξυριβόζης), δημιουργούνται πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες. Αυτές σχηματίζουν το μακρομόριο DNA το οποίο αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες ενωμένες με δεσμούς υδρογόνου μεταξύ των συμπληρωματικών ζευγών βάσεων A-T και G-C (δίκλωνο DNA) στους προκαρυωτικούς και στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς καθώς και σε ιούς. Μεταξύ A-T σχηματίζονται 2 δεσμοί υδρογόνου και μεταξύ G-C

σχηματίζονται 3 δεσμοί υδρογόνου. Σε μερικούς ιούς το DNA είναι δυνατό να αποτελείται από μία πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα (μονόκλωνο DNA).

iii. Στο DNA συναντάμε 4 είδη δεσοξυριβονουκλεοτιδίων τα οποία διαφέρουν στις αζωτούχες βάσεις A, T, C ή G, όπως προαναφέρθηκε.

iv) Δεσοξυριβονουκλεοτιδικές αλυσίδες συντίθενται στο κυτταρόπλασμα των προκαρυωτικών κυττάρων, ενώ στα ευκαρυωτικά κύτταρα η σύνθεση τους γίνεται στον πυρήνα, στα μιτοχόνδρια και τους χλωροπλάστες.

4. α. Κατά την υβριδοποίηση ενώνονται με δεσμούς υδρογόνου συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες αλυσίδες DNA μεταξύ τους ή RNA με DNA. Στη συγκεκριμένη περίπτωση κατά την υβριδοποίηση θα χρησιμοποιηθεί η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου η οποία μεταγράφεται για να παραχθεί το πρόδρομο mRNA και επομένως είναι αντιπαράλληλη και συμπληρωματική με αυτό. Το κυτταροπλασματικό mRNA είναι το ώριμο mRNA που έχει υποστεί στον πυρήνα την διαδικασία της ωρίμανσης και αποτελείται πλέον μόνο από τα εξώνια. Μέσω αυτών των εξωνίων του θα ενωθεί με την μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου στις συμπληρωματικές περιοχές των εξωνίων της.
- β. Το κυτταροπλασματικό mRNA, δηλαδή το ώριμο mRNA που αποτελείται από εξώνια, υβριδοποιείται μόνο με τα εξώνια της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου. Το γονίδιο της τυροσινάσης προέρχεται από cDNA βιβλιοθήκη και δεν περιέχει εσώνια, επομένως το ποσοστό υβριδοποίησης μεταξύ των δύο αυτών μορίων θα είναι 100%.

5. α. Για το χαρακτηριστικό παρουσία/απουσία κεράτων ισχύει σύμφωνα με τα δεδομένα της άσκησης:

K: επικρατές αυτοσωμικό γονίδιο που καθορίζει την απουσία κεράτων

κ: υπολειπόμενο αυτοσωμικό γονίδιο που καθορίζει την παρουσία κεράτων

Εφόσον παρατηρούνται τρεις φαινότυποι σε ότι αφορά στο χρώμα του τριχώματος και ο ένας από αυτούς (κοκκινόασπρο τρίχωμα) περιλαμβάνει τους άλλους δύο μαζί (κόκκινο τρίχωμα και άσπρο τρίχωμα), συμπεραίνουμε ότι τα αλληλόμορφα είναι συνεπικρατή. Επίσης τα αλληλόμορφα είναι αυτοσωμικά γιατί εάν ήταν φυλοσύνδετα τα θηλυκά θα εμφάνιζαν και τους τρεις φαινότυπους ενώ τα αρσενικά μόνο τους δύο ακραίους φαινότυπους, δηλαδή το κόκκινο και το άσπρο τρίχωμα, αφού στη φυλοσύνδετη κληρονομικότητα ετερόζυγα άτομα είναι μόνο τα θηλυκά.

Με βάση τα παραπάνω για το χαρακτηριστικό χρώμα τριχώματος ισχύει:

T¹: συνεπικρατές αυτοσωμικό γονίδιο που καθορίζει το κόκκινο τρίχωμα

T²: συνεπικρατές αυτοσωμικό γονίδιο που καθορίζει το άσπρο τρίχωμα

Γενικά οι γονότυποι και φαινότυποι για τα δύο χαρακτηριστικά έχουν ως εξής:

Γονότυποι	Φαινότυποι
KK, Kκ	Απουσία κεράτων
κκ	Παρουσία κεράτων
T ¹ T ¹	Κόκκινο τρίχωμα
T ² T ²	Άσπρο τρίχωμα
T ¹ T ²	Κοκκινόασπρο τρίχωμα

Υπάρχουν δύο περιπτώσεις διασταυρώσεων ανάλογα με το γονότυπο της άσπρης χωρίς κέρατα αγελάδας που μπορεί να είναι T²T²KK ή T²T²Kκ.

Διασταύρωση α Ταύρος κόκκινος με κέρατα x Αγελάδα άσπρη χωρίς κέρατα

T¹ T¹ κκ

T² T² KK

Γαμέτες

Απόγονοι

T¹ κ

T² K

	T ¹ κ
T ² K	T ¹ T ² Kκ

Γονοτυπική αναλογία απογόνων: 100% T¹ T² Kκ

Φαινοτυπική αναλογία απογόνων: 100% ζώα με κοκκινόασπρο τρίχωμα και απουσία κεράτων (ανεξαρτήτως το φύλο του ζώου)

Διασταύρωση β Ταύρος κόκκινος με κέρατα x Αγελάδα άσπρη χωρίς κέρατα

T¹ T¹ κκ

T² T² Kκ

Γαμέτες

Απόγονοι

T¹ κ

T² K, T² κ

	T ¹ κ
T ² K	T ¹ T ² Kκ
T ² κ	T ¹ T ² κκ

Γονοτυπική αναλογία απογόνων: 1 T¹ T² Kκ: 1 T¹ T² κκ

Φαινοτυπική αναλογία απογόνων: 1 ζώα με κοκκινόασπρο τρίχωμα και απουσία κεράτων: 1 ζώα με κοκκινόασπρο τρίχωμα και παρουσία κεράτων

- β. Οι μεντελικές αναλογίες δε θα ισχύουν αφού το ένα ζεύγος των αλληλομόρφων και συγκεκριμένα εκείνα που καθορίζουν το χρώμα του τριχώματος είναι συνεπικρατή. Επομένως εάν διασταυρωθούν δύο ζώα που είναι ετερόζυγα και για τα δύο ζεύγη αλληλομόρφων (διασταύρωση: T¹ T² Kκ x T¹ T² Kκ) δεν θα προκύψει η γνωστή μεντελική αναλογία 9:3:3:1. Ωστόσο ο δεύτερος νόμος του Mendel ισχύει κανονικά αφού τα δύο ζεύγη των αλληλομόρφων βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.