

Ημερομηνία: 6 Ιουνίου 2022

Απαντήσεις Θεμάτων

ΘΕΜΑ Α

- A1. γ
- A2. β
- A3. α
- A4. γ
- A5. δ

ΘΕΜΑ Β

- B1.
 - 1. στ
 - 2. ε
 - 3. α
 - 4. γ
 - 5. Δ

B2. Κύτταρο Α : μίτωση

Κύτταρο Β: μείωση

Αιτιολόγηση: Στο διάγραμμα για το κύτταρο Α παρατηρούμε ότι η αρχική ποσότητα DNA του κυττάρου Α είναι α. Στην συνέχεια διπλασιάζεται σε ποσότητα (2α) και τέλος η ποσότητα DNA επανέρχεται στο σημείο α. Το κύτταρο διπλασιάζει την ποσότητα του DNA μέσω της αντιγραφής κατά το στάδιο S πριν ξεκινήσει η μίτωτική διαίρεση (M). Με την μίτωτική διαίρεση εξασφαλίζεται η γενετική σταθερότητα του κυττάρου και αποτελεί το βασικότερο τύπο διαίρεσης των ευκαρυωτικών κυττάρων (ανάπτυξη οργανισμού, επιδιόρθωση βλαβών, αντικατάσταση γηρασμένων κυττάρων). Μετά το τέλος της μίτωτικής διαίρεσης προκύπτουν δύο νέα κύτταρα, τα οποία είναι πανομοιότυπα μεταξύ τους με το αρχικό (διαθέτουν και την ίδια ποσότητα γενετικού υλικού, α).

Στο διάγραμμα για το κύτταρο Β παρατηρούμε ότι η αρχική ποσότητα DNA του κυττάρου Β είναι α. Στην συνέχεια διπλασιάζεται (2α), επανέρχεται στην αρχική ποσότητα (α) και έπειτα η ποσότητα DNA καταληγει να είναι το μισό της αρχικής (α/2). Το διαγραμμα αυτό

περιγράφει τα στάδια της μειωτικής διαίρεσης. Η μείωση πραγματοποιείται σε μια ειδική κατηγορία διπλοειδών κυττάρων που λέγονται άωρα γεννητικά κύτταρα. Το αποτέλεσμα της διαίρεσης είναι η δημιουργία 4 απλοειδών κυττάρων (γαμέτες), δηλαδή κυττάρων με την μισή ποσότητα DNA σε σχέση με το αρχικό ($a/2$), μετά από δύο διαδοχικές διαιρέσεις (μείωση I και μείωση II). Η μείωση εξασφαλίζει τη γενετική πικουλομορφία, χάρη στους δύο μηχανισμούς, τον ανεξάρτητο συνδυασμό χρωμοσωμάτων και τον επιχιασμό.

Ταυτόχρονα, παράγοντας απλοειδή κύτταρα (γαμέτες με $a/2$ ποσότητα γενετικού υλικού) στους οργανισμούς που αναπαράγονται με αμφιγονία, τα οποία συντήκονται στη συνέχεια σχηματίζοντας το πρώτο κύτταρο της ζωής, το ζυγωτό, εξασφαλίζεται και ο αριθμός και η μορφολογία των χρωμοσωμάτων που αποτελούν χαρακτηριστικό του κάθε είδους.

B3. Το υβρίδωμα είναι υβριδικό κύτταρο που παράγεται ύστερα από σύντηξη β-λεμφοκυττάρου από τη σπλήνα ποντικού και καρκινικού κυττάρου με στόχο την παραγωγή μεγάλων ποσοτήτων μονοκλωνικών αντισωμάτων. Αυτό καθίσταται αναγκαίο γιατί τα Β-λεμφοκύτταρα δεν επιβιώνουν για πολύ έξω από το σώμα και δεν μπορούν να διατηρηθούν σε κυτταροκαλλιέργειες. Την ιδιότητα αυτή την αποκτούν ύστερα από σύντηξη με καρκινικά κύτταρα. Τα κύτταρα της σειράς αυτής είναι αθάνατα και παράγουν μεγάλες ποσότητες μονοκλωνικών αντισωμάτων.

β) Μετουσίωση ονομάζεται η καταστροφή της τρισδιάστατης δομής μιας πρωτεΐνης (ενώ διατηρείται η πρωτοταγής δομή της) λόγω της έκθεσής της σε ακραίες θερμοκρασίες ή pH, γεγονός που οδηγεί σε απώλεια της λειτουργικότητάς της και οφείλεται στη διάσπαση των δεσμών που είχαν αναπτυχθεί μεταξύ των πλευρικών ομάδων R των αμινοξέων.

B4.

Η πιστότητα της αντιγραφής εξασφαλίζεται από τον ημισυντηρητικό μηχανισμό αντιγραφής του DNA και από την επιδιόρθωση των λαθών που έχουν συμβεί κατά την αντιγραφή από τα επιδιορθωτικά ένζυμα και την DNA πολυμεράση.

Οι Watson και Crick, όταν περιέγραψαν το μοντέλο τους για τη δομή του γενετικού υλικού το 1953, φαντάστηκαν μια διπλή έλικα η οποία ξετυλίγεται και κάθε αλυσίδα λειτουργεί σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας νέας συμπληρωματικής αλυσίδας. Έτσι τα δύο θυγατρικά μόρια που προκύπτουν είναι πανομοιότυπα με το μητρικό και καθένα αποτελείται από μία παλιά και μία καινούρια αλυσίδα. Ο μηχανισμός αυτός ονομάστηκε ημισυντηρητικός. . Οι δύο αλυσίδες ενός μορίου DNA είναι συμπληρωματικές, και αυτό υποδηλώνει ότι η αλληλουχία της μιας καθορίζει την αλληλουχία της άλλης. Η συμπληρωματικότητα έχει τεράστια σημασία για τον αυτοδιπλασιασμό του DNA, μια ιδιότητα που το καθιστά το καταλληλότερο μόριο για τη διατήρηση και τη μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας. Η διαδικασία της αντιγραφής, όπως υποδηλώνεται από τη δομή της διπλής έλικας και τον ημισυντηρητικό μηχανισμό, φαίνεται απλή. Όμως, ύστερα από πολύχρονη ερευνητική μελέτη, διαπιστώθηκε ότι η διαδικασία στην πραγματικότητα είναι ιδιαίτερα πολύπλοκη. Τα κύτταρα διαθέτουν ένα σημαντικό «οπλοστάσιο» εξειδικευμένων ενζύμων και άλλων πρωτεϊνών που λειτουργούν ταυτόχρονα και καταλύουν τις χημικές αντιδράσεις της αντιγραφής με μεγάλη ταχύτητα και με εκπληκτική ακρίβεια.

Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA ονομάζονται DNA πολυμεράσες. Οι DNA πολυμεράσες επιδιορθώνουν λάθη που συμβαίνουν κατά τη διάρκεια της αντιγραφής (ένας από τους ρόλους που έχει ως ένζυμο). Μπορούν, δηλαδή, να «βλέπουν» και να απομακρύνουν νουκλεοτίδιο που οι ίδιες τοποθετούν, κατά παράβαση του κανόνα της συμπληρωματικότητας, και να τοποθετούν τα σωστά. Η αντιγραφή του DNA είναι απίστευτα ακριβής, μόνο ένα νουκλεοτίδιο στα 100.000 μπορεί να ενσωματωθεί λάθος. Τα λάθη που δεν επιδιορθώνονται από τις DNA πολυμεράσες, επιδιορθώνονται σε μεγάλο ποσοστό από ειδικά επιδιορθωτικά ένζυμα. Έτσι ο αριθμός των λαθών περιορίζεται στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς στο ένα στα 10^{10} !

B5.
Παρά τις διαφορές τους όλες οι πρωτεΐνες, ανεξάρτητα από το πού ανήκουν (σε ιούς, βακτήρια ή σε ανώτερες μορφές ζωής), οικοδομούνται με βάση την ίδια πρώτη ύλη: ένα σύνολο από 20 διαφορετικά αμινοξέα. Από τα 20 αυτά είδη αμινοξέων, ένας διαφορετικός αριθμός κάθε φορά, συνδεόμενα με διαφορετική αλληλουχία, δίνουν μια τεράστια ποικιλία πρωτεϊνικών μορίων. Ο αριθμός των αμινοξέων που είναι διαφορετικός για κάθε πρωτεΐνη μπορεί να ξεπερνά τα 1.000.
Έχουν ανιχνευτεί πάνω από 170 διαφορετικά αμινοξέα από τα οποία 20 μόνο αποτελούν συστατικά πρωτεϊνών. Το μόριο των αμινοξέων αποτελείται από δύο τμήματα, ένα σταθερό και ένα μεταβλητό. Το σταθερό αποτελείται από ένα άτομο υδρογόνου, μια αμινομάδα και μια καρβοξυλομάδα, ενωμένα σε ένα κοινό άτομο άνθρακα, ενώ το μεταβλητό αποτελείται από την πλευρική ομάδα. Η ομάδα αυτή έχει διαφορετική χημική δομή για κάθε αμινοξύ. Συνεπώς, αν υπάρχουν 20 διαφορετικά αμινοξέα, είναι γιατί υπάρχουν 20 διαφορετικές πλευρικές ομάδες.
Είναι δικαιολογημένο να αναρωτιόμαστε πώς είναι δυνατό μόρια τα οποία είναι φτιαγμένα από τα ίδια είδη αμινοξέων να παρουσιάζουν τόσο διαφορετικές λειτουργίες. Την απάντηση θα τη βρούμε, αν προσπαθήσουμε να εντοπίσουμε εκείνο το στοιχείο 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.
Η τρισδιάστατη δομή μιας πρωτεΐνης καθορίζει τη λειτουργία που αυτή εκτελεί. Τέλος, μια πρωτεΐνη μπορεί να πρέπει να υποστεί τροποποιήσεις, για να γίνει βιολογικά λειτουργική. Αυτό γίνεται στη γονιαδική ρύθμιση των ευκαρυωτικών οργανισμών στο επίπεδο μετά τη μετάφραση.

Θέμα Γ

Γ1.

Κατά την κατασκευή μιας γονιδιωματικής βιβλιοθήκης θα πρέπει να επιλεγούν οι βακτηριακοί κλώνοι που έχουν μετασχηματιστεί με ανασυνδυασμένα πλασμίδια. Η επιλογή στηρίζεται στην ικανότητα ανάπτυξης των μετασχηματισμένων βακτηρίων παρούσα αντιβιοτικού στο θρεπτικό υλικό. Συνεπώς, τα βακτήρια που δεν προσέλαβαν πλασμίδιο, δηλαδή τα μη μετασχηματισμένα καθώς και τα βακτήρια που μετασχηματίστηκαν με πλασμίδιο που δεν κατάφερε να ανασυνδυαστεί επιτυχώς, πρέπει να είναι ευαίσθητα στο αντιβιοτικό αυτό, ώστε να μην επιβιώσουν.

Για τον λόγο αυτό, θα πρέπει το πλασμίδιο να φέρει δύο γονίδια αναφοράς για να γίνει η επιλογή, αρχικά των μετασχηματισμένων βακτηρίων και στη συνέχεια η επιλογή των μετασχηματισμένων βακτηρίων με το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο. Η θέση αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης, η οποία θα είναι μοναδική στο πλασμίδιο, θα βρίσκεται μέσα στο γονίδιο ανθεκτικότητας επομένως η εισαγωγή του ανασυνδυασμένου DNA θα διακόψει τη λειτουργία του.

Σύμφωνα με τα παραπάνω, οι συνδυασμοί βακτηρίων – πλασμιδίων είναι οι εξής :

- Βακτήριο Α : Πλασμίδιο 2. Η επιλογή των μετασχηματισμένων θα γίνει με την καναμυκίνη.
- Βακτήριο Β : Πλασμίδια 1, 3 και 4

Η επιλογή για το πλασμίδιο 1 θα γίνει με την αμπικιλίνη.

Η επιλογή για τα πλασμίδια 3 με αμπικιλίνη και στρεπτομυκίνη και 4 θα γίνει με στρεπτομυκίνη.

- Βακτήριο Γ : Πλασμίδιο 3 και 4 η επιλογή θα γίνει με την στρεπτομυκίνη.

Γ2.

Είναι γνωστό ότι στα διπλοειδή κύτταρα υπάρχουν δύο αλληλόμορφα για μία ορισμένη γενετική θέση, ενώ ένα απλοειδές κύτταρο, όπως ένας γαμέτης, έχει μόνο ένα. Εντούτοις, εάν εξετάσουμε ένα πληθυσμό ατόμων μπορεί να βρούμε περισσότερα από δύο αλληλόμορφα για μία γενετική θέση. Εάν στον πληθυσμό υπάρχουν τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα για μία γενετική θέση, τότε αυτά ονομάζονται πολλαπλά αλληλόμορφα. Πολλά γονίδια που ευθύνονται για τη δημιουργία ασθενειών έχουν πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια, όπως συμβαίνει στη β-θαλασσαιμία, μια από τις σοβαρότερες αιμοσφαιρινοπάθειες. Η β-θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια, δηλαδή προκαλείται από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις και προσθήκες βάσεων.

Στο γονίδιο της πολυπεπτιδικής αλυσίδας β έχουν βρεθεί περισσότερες από 300 διαφορετικές μεταλλάξεις. Εάν μια μετάλλαξη επηρεάζει αμινοξέα σημαντικά για τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης, όπως αυτά που βρίσκονται κοντά στην περιοχή πρόσδεσης της αίμης, τότε δημιουργείται σοβαρό πρόβλημα για τον οργανισμό. Υπάρχουν

όμως και μεταλλάξεις που περνούν σχεδόν απαρατήρητες ή που δημιουργούν μόνον ήπια αναιμία. Πιο συγκεκριμένα, τα συμπτώματα της ασθένειας διαφέρουν ως προς τη βαρύτητα μεταξύ διαφόρων ατόμων και σχετίζονται με το είδος της μετάλλαξης που τα προκαλεί. Τα συμπτώματα μπορεί να κυμαίνονται από σοβαρή αναιμία (παντελής έλλειψη πολυπεπτιδικής αλυσίδας β , συνεπώς και HbA) έως λιγότερο σοβαρή αναιμία (ελάττωση σύνθεσης πολυπεπτιδικής αλυσίδας β , συνεπώς σύνθεση HbA σε πολύ μικρή ποσότητα). Τα ομόζυγα άτομα με β -θαλασαιμία εμφανίζουν σοβαρή αναιμία. Στα ομόζυγα άτομα παρατηρείται σε πολλές περιπτώσεις αύξηση της HbF, η οποία υποκαθιστά μερικώς τη λειτουργία της HbA. Τα ετερόζυγα άτομα, φορείς, εμφανίζουν ήπια αναιμία και αυξημένη σύνθεση HbA₂, η οποία αποτελεί διαγνωστικό δείκτη. Η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA και κόβουν την κάθε αλυσίδα του σε συγκεκριμένο σημείο, διασπώντας τον 3' - 5' φ.δ. μεταξύ 2 νουκλεοτιδίων με κατεύθυνση 5' \rightarrow 3', δημιουργώντας συνήθως κομμάτια DNA με μονόκλινα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις.

Έστω β το φυσιολογικό επικρατές γονίδιο, που καλύπτει την έκφραση των β^1 και β^2 μεταλλαγμένων αλληλόμορφων.

Με βάση τα παραπάνω οι γονότυποι είναι:

- I1: $\beta\beta$ (με β το φυσιολογικό), καθώς το άτομο δεν πάσχει και ταυτόχρονα καμία από τις δύο περιοριστικές δεν κόβει τα αλληλόμορφα επομένως δεν υπάρχει ούτε το αλληλόμορφο β^1 ούτε το β^2 .
- I2: $\beta^1\beta^1$ καθώς το άτομο πάσχει ενώ ταυτόχρονα η περιοριστική ενδονουκλεάση E1 κόβει το προϊόν της PCR του συγκεκριμένου ασθενή ενώ η E2 όχι άρα το άτομο είναι ομόζυγο για το β^1 αλληλόμορφο.
- II4: $\beta^2\beta^2$ καθώς το άτομο πάσχει ενώ ταυτόχρονα η περιοριστική ενδονουκλεάση E2 κόβει το προϊόν της PCR του συγκεκριμένου ασθενή ενώ η E1 όχι άρα το άτομο είναι ομόζυγο για το β^2 αλληλόμορφο.
- III1: $\beta^1\beta^2$ καθώς το άτομο πάσχει ενώ ταυτόχρονα η περιοριστική ενδονουκλεάση E1 και η E2 κόβουν το προϊόν της PCR του συγκεκριμένου ασθενή άρα το άτομο είναι ετερόζυγο για τα παθολογικά γονίδια β^1 και β^2 .

Γ3.

Ισχύει ο πρώτος νόμος του Mendel ή νόμος του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων σχετικά με την κατανομή των αλληλόμορφων στους γαμέτες και τον τυχαίο συνδυασμό τους. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών.

Με βάση το παραπάνω οι γονότυποι είναι οι εξής:

I3: $\beta\beta^2$

I4: $\beta\beta^2$

II1: $\beta\beta^1$

II2: $\beta\beta^1$

II3: $\beta\beta^2$

Γ4.

I3: $\beta\beta^2$

Με βάση το γονότυπο του I3 έπειτα από την επίδραση της E1 περιοριστικής ενδονουκλεάσης θα προκύψουν τμήματα μήκους 500 ζ.β. από τα αντίγραφα του γονιδίου β και τμήματα μήκους 500 ζ.β. από τα αντίγραφα του γονιδίου β^2 , καθώς δεν εντοπίζονται ειδικές αλληλουχίες αναγνώρισης της E1 σε κανένα από τα δύο γονίδια.

Έπειτα όμως από την επίδραση της E2 περιοριστικής ενδονουκλεάσης E2 θα προκύψουν τμήματα μήκους 500 ζ.β. Από τα αντίγραφα του γονιδίου β , καθώς δεν περιέχει την αλληλουχία αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης E2, και θραύσματα μήκους 200ζ.β. και 300 ζ.β. από την επίδραση της E2 στα αντίγραφα του γονιδίου β^2 , στα οποία εντοπίζεται μία φορά η αλληλουχία αναγνώρισης της.

Επομένως θα προκύψουν συνολικά 3 διαφορετικού μήκους κομμάτια DNA.

Γ5.

Ισχύει ο πρώτος Νόμος του Μέντελ

Διασταύρωση: $\beta\beta^1 \times \beta\beta^2$

Γαμέτες: β, β^1 και β, β^2

	β	β^1
β	$\beta\beta$	$\beta\beta^1$
β^2	$\beta\beta^2$	$\beta^1\beta^2$

Γονοτυπική αναλογία των απογόνων : 1 $\beta\beta$: 1 $\beta\beta^1$: 1 $\beta\beta^2$: 1 $\beta^1\beta^2$

Άρα η πιθανότητα το παιδί να φέρει το αλληλόμορφο β^2 είναι: 2/4 και είτε θα έχει γονότυπο $\beta\beta^2$ και θα είναι φορέας β -θαλασσαιμίας, είτε θα έχει γονότυπο $\beta^1\beta^2$ και θα πάσχει.

Να θεωρηθεί ότι κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός και δεν επηρεάζεται από αποτελέσματα προηγούμενων κυήσεων.

Θέμα Δ

Δ1.

α) Η αλυσίδα I αντιστοιχεί στην αλυσίδα γονιδίου και η αλυσίδα II στο cDNA.

β) Για να κατασκευαστεί μία cDNA βιβλιοθήκη, απομονώνεται το ολικό «ώριμο» mRNA από κύτταρα που εκφράζουν το συγκεκριμένο γονίδιο. Το mRNA χρησιμοποιείται σαν

καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA (cDNA: complementary DNA). Η σύνθεση του cDNA γίνεται από το ένζυμο αντίστροφη μεταγραφάση. Παράγονται έτσι υβριδικά μόρια cDNA-mRNA. Το mRNA διασπάται με κατάλληλες χημικές ουσίες ή αποδιατάσσεται με θέρμανση και τα cDNA χρησιμεύουν σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA. Επομένως η αλυσίδα του cDNA λόγω συμπληρωματικότητας με το ώριμο mRNA έχει ίδια αλληλουχία και προσανατολισμό με τις περιοχές των εξωνίων της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου, με δεδομένο ότι η μη κωδική αλυσίδα είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη του mRNA. Άρα το mRNA έχει ίδια άκρα και αλληλουχία με την άλλη αλυσίδα του γονιδίου, δηλαδή την κωδική, με τη μόνη διαφορά πως εντοπίζεται U στο mRNA αντι για T. Επομένως, το cDNA θα υβριδοποιεί τα εξώνια της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου λόγω συμπληρωματικότητας και αντιπαράλληλίας της αλληλουχίας του με αυτά και άρα η αλυσίδα που συμμετέχει στην υβριδοποίηση είναι η κωδική.

γ) Τα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών οργανισμών είναι ασυνεχή ή διακεκομμένα. Δηλαδή, οι αλληλουχίες που μεταφράζονται σε αμινοξέα, και ονομάζονται εξώνια, διακόπτονται από ενδιάμεσες αλληλουχίες οι οποίες δε μεταφράζονται σε αμινοξέα και ονομάζονται εσώνια. Όταν ένα γονίδιο που περιέχει εσώνια μεταγράφεται, δημιουργείται το πρόδρομο mRNA που περιέχει και εξώνια και εσώνια. Το πρόδρομο mRNA μετατρέπεται σε mRNA με τη διαδικασία της ωρίμανσης, κατά την οποία τα εσώνια κόβονται από μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά «σωματίδια» και απομακρύνονται. Τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια αποτελούνται από snRNA και από πρωτεΐνες και λειτουργούν ως ένζυμα: κόβουν τα εσώνια και συρράπτουν τα εξώνια μεταξύ τους. Έτσι σχηματίζεται το «ώριμο» mRNA.

Όπως αναφέρθηκε στο παραπάνω ερώτημα, κατά τη δημιουργία μιας cDNA βιβλιοθήκης απομονώνεται το ολικό ώριμο mRNA που εκφράζεται σε ένα κύτταρο. Συνεπώς η cDNA αλυσίδα που συντέθηκε με καλούπι αυτό δεν περιέχει εσώνια.

Άρα οι περιοχές α και β αντιπροσωπεύουν τα δύο εσώνια του γονιδίου και δεν υβριδοποιήθηκαν καθώς εντοπίζονται μόνο στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου και όχι στη συμπληρωματική και αντιπαράλληλη της cDNA αλυσίδα.

Δ2.
Στον άνθρωπο υπάρχει ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων, που ονομάζονται φυλετικά και διαφέρουν ανάμεσα σε αρσενικά και θηλυκά άτομα. Τα φυσιολογικά θηλυκά άτομα έχουν ένα ζεύγος όμοιων X χρωμοσωμάτων, ενώ τα φυσιολογικά αρσενικά άτομα έχουν ένα X και ένα Y χρωμόσωμα.

Τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y ονομάζονται φυλοσύνδετα και ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται αναφέρεται ως φυλοσύνδετη κληρονομικότητα.

Εφόσον η ασθένεια κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο, έστω :

X^A : το φυσιολογικό αλληλόμορφο

X^a : το παθολογικό αλληλόμορφο

Οι γονείς είναι υγιείς για την ασθένεια και μόνο ο απόγονος (κορίτσι) πάσχει, επομένως με βάση τον τρόπο κληρονομιάς της θα έχουν του εξής γονότυπους:

Πατέρας : $X^A Y$

Μητέρα : $X^A X^a$

1ο Ενδεχόμενο

Μπορεί να έχει συμβεί γονιδιακή μετάλλαξη, αντικατάσταση, έλλειψη ή προσθήκη, τέτοια ώστε το επικρατές αλληλόμορφο X^A του πατέρα να έχει μετατραπεί στο υπολειπόμενο αλληλόμορφο X^a . Η μετάλλαξη αυτή μπορεί να έχει συμβεί στο άωρο γαμετικό κύτταρο από το οποίο προέκυψε ο γαμέτης, στον γαμέτη, στο ζυγωτό ή σε κάποιο κύτταρο του εμβρύου από το οποίο προέκυψαν με διαδοχικές διαιρέσεις τα κύτταρα του κυτταρικού τύπου στον οποίο εκφράζεται το γονίδιο αυτό.

2ο Ενδεχόμενο

Μπορεί ο πατέρας να φέρει κάποια δομική μετάλλαξη, όπως αμοιβαία μετατόπιση ή μετατόπιση ή αναστροφή. π.χ θα μπορούσε να έχει συμβεί μετατόπιση του τμήματος του X χρωμοσώματος του πατέρα που φέρει το γονίδιο X^A σε κάποιο τυχαίο αυτοσωμικό χρωμόσωμα ή στο Y φυλετικό χρωμόσωμα.

3ο Ενδεχόμενο

Ο απόγονος(κορίτσι) προέκυψε με σύντηξη μη φυσιολογικού γαμέτη της μητέρα που περιέχει 24 χρωμοσώματα και 2 φορές το X φυλετικό που φέρει το X^a αλληλόμορφο με μη φυσιολογικό γαμέτη του πατέρα με 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα.

Ο μη φυσιολογικός γαμέτης της μητέρας έχει προκύψει με το φαινόμενο του μη διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων του X που φέρει το υπολειπόμενο αλληλόμορφο κατά τη μείωση II κατά την παραγωγή γαμετών της μητέρας.

Ο μη φυσιολογικός γαμέτης του πατέρα έχει προκύψει με το φαινόμενο του μη διαχωρισμού είτε του ζεύγους των φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση I είτε των αδελφών χρωματίδων του X ή του Y φυλετικού χρωμοσώματος κατά τη μείωση II.

Δ3.

α) Όπως προαναφέρθηκε στο Δ1 τι mRNA έχει ίδια αλληλουχία βάσεων με τη κωδική αλυσίδα, συνεπώς ο όρος κωδικόνιο αφορά και στην κωδική αλυσίδα. Λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα τα κωδικόνια για τα πρώτα αμινοξέα της εν λόγω πεπτιδικής αλυσίδας θα είναι περισσότερα του ενός εκτός από την μεθειονίνη και την τρυπτοφάνη.

Η πιθανή κωδική αλυσίδα του γονιδίου είναι η εξής:

- Μετάλλαξη Α: αντικατάσταση βάσης στο 4ο κωδικόνιο στο 2ου νουκλεοτιδίου από Τ σε G (Ieu→trp)

5'ATG CAC AGG **TGG** TGG GGA GAC 3'

- Μετάλλαξη Β: αντικατάσταση βάσης στο 6ο κωδικόνιο στο 1ου νουκλεοτιδίου από G σε Τ και δημιουργία κωδικονίου

5'ATG CAC AGG TTG TGG **TGA** GAC 3'

- Μετάλλαξη Γ: έλλειψη του 1ου νουκλεοτιδίου (έλλειψη C) του 2ου κωδικονίου (ist)

5'ATG **_AC** AGG TTG TGG GGA GAC 3' (θα αλλάξει το πλαίσιο ανάγνωσης)

- Μετάλλαξη Δ: προσθήκη τριών διαδοχικών νουκλεοτιδίων μεταξύ (TGT) 1ου και 2ου νουκλεοτιδίου του 3ου κωδικονίου (arg, 5' AGG 3') κατά την οποία προστίθεται ένα επιπλέον αμινοξύ.

5'ATG CAC ATG TGG **TTG** TGG GGA GAC 3'

β) Η κωδική αλυσίδα που προέκυψε με βάση τις αλλαγές στην πολυπεπτιδική αλυσίδα στις μεταλλάξεις του α) ερωτήματος και κωδικοποιεί για τη φυσιολογική πρωτεΐνη είναι:

5' ATG CAC AGG TTG TGG GGA GAC 3'