

Σημειώσεις που περιλαμβάνουν ανάλυση θεωρίας, ερωτήσεις ανάπτυξης – κρίσης, μεθοδολογία ασκήσεων και ασκήσεις, ερωτήσεις κλειστού τύπου και θέματα πανελλαδικών εξετάσεων

## **Βιολογία**

**Ομάδας Προσανατολισμού  
Θετικών Σπουδών**

**Τεύχος Β**

Μαρία Κιτριλάκη

---

**ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ**

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: ΤΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΥΛΙΚΟ .....	3
ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ .....	10
ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ - ΚΡΙΣΗΣ.....	11
ΑΣΚΗΣΕΙΣ .....	13
ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΣΥΝΤΟΜΗΣ ΑΠΑΝΤΗΣΗΣ .....	20
ΣΧΕΤΙΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ .....	26
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΑΝΤΙΓΡΑΦΗ, ΕΚΦΡΑΣΗ ΚΑΙ ΡΥΘΜΙΣΗ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ .....	28
ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ .....	35
ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ - ΚΡΙΣΗΣ.....	37
ΑΣΚΗΣΕΙΣ .....	38
ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΣΥΝΤΟΜΗΣ ΑΠΑΝΤΗΣΗΣ .....	49
ΣΧΕΤΙΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ .....	62
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑ ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΣΜΕΝΟΥ DNA .....	70
ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ .....	78
ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ - ΚΡΙΣΗΣ.....	79
ΑΣΚΗΣΕΙΣ .....	80
ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΣΥΝΤΟΜΗΣ ΑΠΑΝΤΗΣΗΣ .....	93
ΣΧΕΤΙΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ .....	100
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: ΜΕΝΔΕΛΙΚΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ .....	105
ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ .....	114
ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ - ΚΡΙΣΗΣ.....	117
ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ ΑΣΚΗΣΕΩΝ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΚΑΙ ΑΣΚΗΣΕΙΣ .....	117
ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΣΥΝΤΟΜΗΣ ΑΠΑΝΤΗΣΗΣ .....	148
ΣΧΕΤΙΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ .....	156
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: ΜΕΤΑΜΛΑΞΕΙΣ .....	167
ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ .....	173
ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ - ΚΡΙΣΗΣ.....	176

ΑΣΚΗΣΕΙΣ .....	178
ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΣΥΝΤΟΜΗΣ ΑΠΑΝΤΗΣΗΣ .....	195
ΣΧΕΤΙΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ .....	203
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: ΑΡΧΕΣ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΒΙΟΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ .....	214
ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ .....	219
ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ - ΚΡΙΣΗΣ.....	220
ΑΣΚΗΣΕΙΣ .....	221
ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΣΥΝΤΟΜΗΣ ΑΠΑΝΤΗΣΗΣ .....	224
ΣΧΕΤΙΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ .....	229
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8: ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΤΗΣ ΒΙΟΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ .....	233
ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ .....	241
ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ - ΚΡΙΣΗΣ.....	242
ΑΣΚΗΣΕΙΣ .....	243
ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΣΥΝΤΟΜΗΣ ΑΠΑΝΤΗΣΗΣ .....	247
ΣΧΕΤΙΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ .....	253
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9: ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΤΗΣ ΒΙΟΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ ΣΤΗ ΓΕΩΡΓΙΑ ΚΑΙ ΤΗΝ ΚΤΗΝΟΤΡΟΦΙΑ .....	255
ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ .....	260
ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ - ΚΡΙΣΗΣ.....	261
ΑΣΚΗΣΕΙΣ .....	262
ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΣΥΝΤΟΜΗΣ ΑΠΑΝΤΗΣΗΣ .....	263
ΣΧΕΤΙΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ .....	267
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ Γ ΛΥΚΕΙΟΥ.....	270

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: ΤΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΥΛΙΚΟ

**Βιομόρια:** Τα μόρια που βρίσκονται στα κύτταρα των οργανισμών και αποτελούν απαραίτητο συστατικό αυτών.

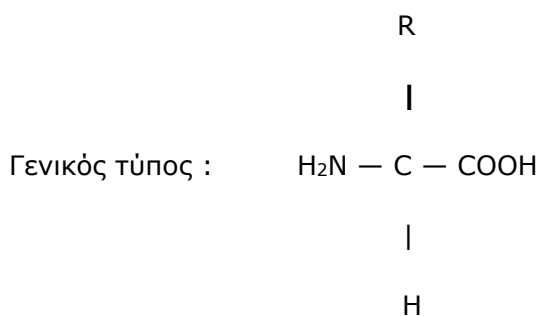
**Βιολογικά μακρομόρια ( ή πολυμερή ):** Κατηγορία βιομορίων με μεγάλο ΜΒ που σχηματίζονται κατά την επανάληψη μεγάλου αριθμού δομικών λίθων ( ή μονομερών) με τη διαδικασία της συμπύκνωσης.

**Συμπύκνωση:** Το φαινόμενο κατά το οποίο τα μονομερή συνδέονται μεταξύ τους με ομοιοπολικούς δεσμούς με σκοπό τη δημιουργία ενός πολυμερούς. Η δημιουργία ενός ομοιοπολικού δεσμού συνοδεύεται από ταυτόχρονη απομάκρυνση ενός μορίου νερού. Το μόριο του νερού προκύπτει από την αφαίρεση ενός ατόμου υδρογόνου (H) ενός μονομερούς και μίας υδροξυλομάδας (OH) του άλλου μονομερούς.

**Υδρόλυση:** Η διάσπαση των μακρομορίων στα μονομερή τους ύστερα από τη λύση των ομοιοπολικών δεσμών με προσθήκη νερού.

Βιολογικά μακρομόρια	Πρωτεΐνες	Νουκλεϊκά οξέα
Μονομερή (δομικοί λίθοι)	Αμινοξέα	Νουκλεοτίδια
Χημικά στοιχεία	C, H, O, N, S	C, H, O, N, P
Ομοιοπολικός δεσμός	Πεπτιδικός	3' → 5' φωσφοδιεστερικός

### Σύσταση αμινοξέων



Σταθερές ομάδες : αμινομάδα ( $H_2N$ ), καρβοξυλομάδα ( $COOH$ ), άτομο υδρογόνου ( $H$ )

Μεταβλητή ομάδα : πλευρική ομάδα ( $R$ )

Είδη κυτταρικών αμινοξέων : 20

### **Λόγοι τεράστιας ποικιλίας πρωτεϊνών**

- Ο αριθμός των αμινοξέων
- Το είδος των αμινοξέων
- Η αλληλουχία (διαδοχή) των αμινοξέων

### **Ενδείξεις ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό**

- Πείραμα Griffith
- Επανάληψη πειράματος Avery, Mac-Leod, McCarty
- Βιοχημικά δεδομένα

### **Απόδειξη ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό**

Πείραμα Hersey και Chase

### **Χαρακτηριστικά DNA σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας Watson και Crick (1953)**

- Δίκλωνο μόριο
- Υδρόφιλος σκελετός – Υδρόφοβες αζωτούχες βάσεις
- Συμπληρωματικότητα βάσεων  $A = T$  και  $G = C$  (2 και 3 δεσμοί υδρογόνου αντίστοιχα)
- Αντιπαράλληλες αλυσίδες

### **Λειτουργίες γενετικού υλικού (DNA ή RNA)**

- Αποθήκευση γενετικής πληροφορίας (γονίδια)
- Διατήρηση και μεταβίβαση γενετικής πληροφορίας (αυτοδιπλασιασμός)
- Έκφραση γενετικών πληροφοριών (έλεγχος σύνθεσης πρωτεϊνών)

**Διαφορές DNA και RNA**• **Λειτουργικές διαφορές**

DNA	RNA
Γενετικό υλικό	Γενετικό υλικό μόνο σε RNA ιούς
Έλεγχος λειτουργιών κυττάρου μέσω ελέγχου πρωτεϊνοσύνθεσης	Βοηθητικά μόρια πρωτεϊνοσύνθεσης και ωρίμανσης m-, αγγελιοφόρο t-, μεταφορικό r-, ριβοσωμικό (δομικό RNA) sn-, μικρό πυρηνικό (δομικό RNA)

• **Διαφορές θέσης**

DNA	RNA
Κυτταρόπλασμα (προκαρυωτικό κύτταρο)	Κυτταρόπλασμα (προκαρυωτικό κύτταρο)
Πυρήνας – Μιτοχόνδρια – Χλωροπλάστες (ευκαρυωτικό κύτταρο)	Πυρήνας – Μιτοχόνδρια – Χλωροπλάστες – Κυτταρόπλασμα (ευκαρυωτικό κύτταρο)

**Χαρακτηριστικά γενετικού υλικού προκαρυωτικού κυττάρου**

Μορφή	Δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA
Δομή	Ένα ενιαίο μόριο
Μήκος	1mm που μέσω πρωτεϊνών καταλήγει σε 1μm (αναδίπλωση και πακετάρισμα)
Οργάνωση	Κύριο DNA + Πλασμίδια Δεν σχηματίζονται νουκλεοσώματα ούτε χρωμοσώματα
Ποσότητα	Ένα αντίγραφο του γονιδιώματος απλοειδή κύτταρα
Θέση	Κυτταρόπλασμα (πυρηνοειδές)

**Ιδιότητες πλασμιδίων**

- Δίκλινα κυκλικά μόρια DNA
- Διάφορα μεγέθη
- Ένα ή περισσότερα ανά βακτηριακό κύτταρο
- Περιέχουν μικρό ποσοστό γενετικής πληροφορίας (1-2% του βακτηριακού DNA)
- Αντιγράφονται ανεξάρτητα από το κύριο DNA
- Περιέχουν δύο σημαντικές κατηγορίες γονιδίων : γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά και γονίδια που σχετίζονται με τη μεταφορά γενετικού υλικού.

**Χαρακτηριστικά γενετικού υλικού ευκαρυωτικού κυττάρου**

<b>Μορφή</b>	Δίκλινα γραμμικά μόρια DNA → πυρήνας Δίκλινα κυκλικά μόρια DNA → μιτοχόνδρια + χλωροπλάστες
<b>Δομή</b>	Πολλά γραμμικά μόρια
<b>Μήκος</b>	2m που μέσω πρωτεϊνών καταλήγει σε 10μm (αναδίπλωση και πακετάρισμα)
<b>Οργάνωση</b>	Νουκλεοσώματα → Ινίδια χρωματίνης → Χρωμοσώματα
<b>Ποσότητα</b>	Διπλοειδή σωματικά κύτταρα και απλοειδή γεννητικά κύτταρα
<b>Θέση</b>	Πυρήνας - Μιτοχόνδρια - Χλωροπλάστες

**Κύκλος Ζωής κυττάρου → Μεσόφαση + Μίτωση**

Φάση	Στάδιο	Αριθμός χρωμοσωμάτων	Αριθμός Μορίων DNA
<b>Μεσόφαση</b>	<b>Πριν</b> την αντιγραφή	2n	2n
	<b>Μετά</b> την αντιγραφή	2n	4n
<b>Μίτωση</b>	Πρόφαση	2n	4n
	<b>Μετάφαση</b>	2n	4n
	Ανάφαση	2n	4n
	Τελόφαση	2n	2n

**Γεγονότα Μεσόφασης**

- Αντιγραφή DNA. Κάθε ινίδιο (ένα ινίδιο = 1 μόριο DNA) δημιουργεί ένα αντίγραφο του (2n → 4n).
- Βιοσύνθεση οργανιδίων
- Εξοικονόμηση ενέργειας για την επερχόμενη διαίρεση

**Μίτωση**

- Πρόφαση: το κύτταρο προετοιμάζεται να διαιρεθεί. Το DNA έχει ήδη διπλασιαστεί και κάθε χρωμόσωμα αποτελείται από δύο ινίδια χρωματίνης. Συσπειρώνει το DNA του και καταστρέφεται η πυρηνική του μεμβράνη.
- **Μετάφαση:** Μέγιστος βαθμός συσπείρωσης γενετικού υλικού (καλά σχηματισμένα χρωμοσώματα) που καθίστανται πλέον ορατά από το οπτικό μικροσκόπιο. Στη φάση αυτή, τα χρωμοσώματα διατάσσονται στο ισημερινό πεδίο και στις αδελφές χρωματίδες τους ασκούνται ισότιμες αλλά αντίθετες έλξεις.
- Ανάφαση: οι χρωματίδες διαχωρίζονται και καθεμία «ξεκινάει το ταξίδι της» προς τον πόλο του κυττάρου. Καθεμία από αυτές θα αποτελέσει ένα χρωμόσωμα του νεοσχηματιζόμενου κυττάρου και θα μεταφέρει στο νέο κύτταρο τη γενετική της πληροφορία.
- Τελόφαση: προκύπτουν δύο νέα κύτταρα, καθένα από τα οποία έχει μία χρωματίδα από το κάθε χρωμόσωμα του γονικού κυττάρου.



**Προϊόντα μίτωσης**

2 θυγατρικά κύτταρα γενετικά όμοια μεταξύ τους αλλά και με το αρχικό κύτταρο από το οποίο προέκυψαν.

**Ομοιότητες και διαφορές ινιδίων χρωματίνης και χρωμοσωμάτων**

- **Ομοιότητες**
  - Τα ινίδια χρωματίνης και τα χρωμοσώματα έχουν την ίδια χημική σύσταση.
  - Αποτελούνται από DNA ενωμένο με πρωτεΐνες (ιστόνες και μη ιστόνες).
  - Αποτελούν το γενετικό υλικό του ευκαρυωτικού κυττάρου και ελέγχουν όλες τις λειτουργίες του.
- **Διαφορές**

Ινίδια χρωματίνης	Χρωμοσώματα
Μικρός βαθμός συσπείρωσης.	Μεγάλος βαθμός συσπείρωσης.
Άμορφη μάζα και δυσδιάκριτη από το οπτικό μικροσκόπιο.	Ευδιάκριτα και παρατηρούνται με οπτικό μικροσκόπιο όταν χρωματίζονται. Έχουν χαρακτηριστική μορφή, αποτελούμενα από δύο αδελφές χρωματίδες ενωμένες στο κεντρομερίδιο, του οποίου η θέση ποικίλλει.
Εμφανίζονται κατά τη μεσόφαση.	Εμφανίζονται από την αρχή μέχρι το τέλος της κυτταροδιαίρεσης (μίτωση ή μείωση).
Στην αρχή της μεσόφασης κάθε ινίδιο αποτελείται από ένα μόριο DNA ενώ στο τέλος από δύο.	Στην αρχή της κυτταροδιαίρεσης κάθε χρωμόσωμα αποτελείται από δύο μόρια DNA ενώ στο τέλος από ένα.
Αντιγράφονται, μεταγράφονται και μεταφράζονται.	Λειτουργικά αδρανή.
Βρίσκονται στον πυρήνα του ευκαρυωτικού κυττάρου.	Βρίσκονται ελεύθερα στο κυτταρόπλασμα εφόσον κατά την κυτταροδιαίρεση διαλύεται η πυρηνική μεμβράνη.

**Σημείωση:** Ο όρος «ινίδια χρωματίνης» είναι θεμιτό να αποφεύγεται για τη μετάφαση, επειδή παρότι τα μεταφασικά χρωμοσώματα αποτελούνται από ινίδια χρωματίνης, ο υψηλός βαθμός συσπείρωσής τους δεν επιτρέπει τη διάκριση ινιδίων.

**Καρυότυπος:** Η απεικόνιση των χρωμοσωμάτων ενός κυττάρου κατά ελαττούμενο μέγεθος.

### **Προετοιμασία καρυοτύπου**

- Επιλογή κυττάρων (διπλοειδή και μίτωση)
- Χρήση μιτογόνων ουσιών
- Αναστολή της μίτωσης στη φάση της μετάφασης
- Χρήση υποτονικού διαλύματος με σκοπό τη διάρηξη των μεμβρανών του κυττάρου
- Χρήση χρωστικών για το χρωματισμό των γονιδιακών ζωνών των χρωμοσωμάτων

### **Συμπεράσματα από την παρατήρηση καρυοτύπου**

- Είδος
- Φύλο
- Χρωμοσωμικές ανωμαλίες (δομής και αριθμού χρωμοσωμάτων)
- Απλοειδή ή διπλοειδή κατάσταση κυττάρου

### **Διαφορές γαμετών από τα σωματικά κύτταρα στους διπλοειδείς οργανισμούς**

<b>Γαμέτες</b>	<b>Σωματικά κύτταρα</b>
Κύτταρα απλοειδή	Κύτταρα διπλοειδή
Προέρχονται από μείωση	Προέρχονται από μίτωση
Διακρίνονται σε ωάρια (θηλυκοί) και σπερματοζωάρια ή γυρεόκοκκους (αρσενικοί)	Είναι διαφοροποιημένα π.χ. μυϊκά, ηπατικά, επιθηλιακά κ.λ.π
Έχουν σταθερή μορφή και μέγεθος	Έχουν μεγάλη ποικιλία στη μορφή και στο μέγεθος
Συμβάλλουν στη δημιουργία απογόνων και στη διαιώνιση του είδους	Συμβάλλουν στην ανάπτυξη του πολυκύτταρου οργανισμού και στην αποκατάσταση των φθορών
Δεν υφίστανται ακόμα γονιδιακή θεραπεία	Υφίστανται γονιδιακή θεραπεία

### **Χαρακτηριστικά γενετικού υλικού χλωροπλαστών και μιτοχονδρίων**

- DNA δίκλωνο κυκλικό
- Γονίδια για φωτοσύνθεση και οξειδωτική φωσφορυλίωση αντίστοιχα.
- Εξάρτηση από το DNA του πυρήνα για πολλές λειτουργίες τους.
- Η προέλευση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική.
- Σε ορισμένα κατώτερα πρωτόζωα το μιτοχονδριακό DNA είναι γραμμικό.

**Χαρακτηριστικά γενετικού υλικού ιών**

- DNA (μονόκλωνο-δίκλωνο-γραμμικό-κυκλικό)
- RNA (μονόκλωνο-δίκλωνο-γραμμικό-κυκλικό)

**ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ**

1. Γιατί παλαιότερα θεωρούνταν οι πρωτεΐνες φορείς των γενετικών πληροφοριών;
2. Ποια πειράματα είχαν αποφασιστική συμβολή στο να αποδειχθεί ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό (ο φορέας των γενετικών πληροφοριών);
3. Ποια είναι η σημασία των όρων αποικία, in vivo, in vitro, ιχνηθέτηση;
4. α) Πώς εκτέλεσε ο Griffith το συγκεκριμένο πείραμα; β) Πώς εκτέλεσαν οι Avery, Mac -Leod και McCarty το συγκεκριμένο πείραμα;
5. Πώς εκτέλεσαν οι Hershey και Chase το συγκεκριμένο πείραμα;
6. Ποια άλλα δεδομένα υποστηρίζουν την άποψη ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό;
7. Ποια είναι η δομή των νουκλεϊκών οξέων (DNA, RNA);
8. Ποια δεδομένα α) επέτρεψαν τον προσδιορισμό της δομής του DNA στον χώρο; β) έδειξαν ότι κατά κανόνα το DNA είναι το γενετικό υλικό των οργανισμών;
9. Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του μοντέλου της διπλής έλικας;
10. Ποιο είναι το γενετικό υλικό των οργανισμών;
11. Ποιες είναι συνοπτικά οι λειτουργίες του γενετικού υλικού;
12. Τι ονομάζεται γονιδίωμα ενός κυττάρου;
13. Ποια κύτταρα ονομάζονται απλοειδή και ποια διπλοειδή;
14. Πώς περιγράφεται το μήκος ενός νουκλεϊκού οξέος;
15. Πώς είναι οργανωμένο το γενετικό υλικό των προκαρυωτικών κυττάρων;
16. Ποιος είναι ο ρόλος των πλασμιδίων;
17. α) Ποια είναι η οργάνωση του γενετικού υλικού των ευκαρυωτικών κυττάρων; β) Τι μήκος έχει το DNA του πυρήνα σε ένα ανθρώπινο κύτταρο;

18. Ποια είναι η συγκρότηση ενός ινιδίου χρωματίνης;
19. Με ποιές μορφές εμφανίζεται το γενετικό υλικό ενός ευκαρυωτικού κυττάρου κατά τον κυτταρικό κύκλο;
20. Πώς γίνεται η μελέτη των χρωμοσωμάτων;
21. Ποια μορφή έχει ένα μεταφασικό χρωμόσωμα;
22. Τι είναι ο καρυότυπος; Πώς παρασκευάζεται ο καρυότυπος;
23. Ποιος είναι ο φυσιολογικός καρυότυπος του ανθρώπου;
24. Τι είδους πληροφορίες φέρει το γενετικό υλικό των μιτοχονδρίων και των χλωροπλαστών;
25. Ποια μορφή έχει το γενετικό υλικό μιτοχονδρίων και χλωροπλαστών;
26. Τι γενετικό υλικό έχουν οι ιοί;

### ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ - ΚΡΙΣΗΣ

1. Ποιος είναι ο ρόλος του κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων στη διαμόρφωση της διπλής έλικας του DNA και στη διατήρηση και μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας;
2. Ποια βιοχημικά δεδομένα είναι απόρροια του γεγονότος ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό;
3. Πού εντοπίζεται κυκλικό DNA ως γενετικό υλικό;
4. Ποιος είναι ο ρόλος των πρωτεϊνών στο πακετάρισμα του γενετικού υλικού των κυττάρων;
5. Πότε αυτοδιπλασιάζεται (αντιγράφεται) το γενετικό υλικό ενός κυττάρου;
6. Ποιες μεταπτώσεις παρατηρούνται στον αριθμό των μορίων DNA στον πυρήνα των ανθρώπινων κυττάρων; Πόσα μόρια DNA εντοπίζονται στα αυτοσωμικά χρωμοσώματα και πόσα στα φυλετικά;
7. Για ποιο λόγο οι Hersey και Chase δεν επέλεξαν ραδιενεργό άζωτο  $^{15}\text{N}$  στο πείραμά τους για την ανίχνευση των πρωτεϊνών ή του DNA του φάγου T<sub>2</sub>;
8. Ποια χαρακτηριστικά του γενετικού υλικού ενός ευκαρυωτικού οργανισμού αποτελούν χαρακτηριστικά του είδους στο οποίο ανήκει;

9. Σήμερα είναι γνωστό ότι σε κάθε σωματικό κύτταρο φυσιολογικού αρσενικού ατόμου, η ποσότητα DNA του γονιδιώματος που έχει μητρική προέλευση είναι μεγαλύτερη από την ποσότητα DNA που έχει πατρική προέλευση. Πού οφείλεται αυτή η διαφορά;
10. Ο Γιάννης και η Μαρία πρόκειται να αποκτήσουν παιδί. Ποιος είναι ο ελάχιστος και ποιος ο μέγιστος αριθμός χρωμοσωμάτων που θα φέρει το παιδάκι από τον πατέρα του Γιάννη, τον παππού Δημήτρη;

### ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΧΕΤΙΚΕΣ ΜΕ ΤΑ ΙΣΤΟΡΙΚΑ ΠΕΙΡΑΜΑΤΑ

1. Σε ένα πείραμα παρόμοιο με αυτό που διεξήγαγε ο Griffith, αφού θανατώσατε με θέρμανση μια καλλιέργεια παθογόνων πνευμονιόκοκκων το υλικό που πήρατε (βακτήρια που έχουν υποστεί λύση) το μοιράσατε σε δύο δοκιμαστικούς σωλήνες. Στον έναν (σωλήνας 1ος) προσθέσατε θρυψίνη, ένα ένζυμο που διασπά πρωτεΐνες. Στον άλλο (σωλήνας 2ος) προσθέσατε νουκλεάση, ένα ένζυμο που διασπά νουκλεϊκά οξέα. Στη συνέχεια, παίρνοντας ένα μικρό δείγμα από κάθε σωλήνα, το προσθέσατε σε δύο διαφορετικές καλλιέργειες μη παθογόνων πνευμονιόκοκκων (κάθε καλλιέργεια περιέχει υλικό από έναν δοκιμαστικό σωλήνα). Αφήσατε να περάσουν λίγα εικοσιτετράωρα. Στη συνέχεια, μολύνετε τον ποντικό Α με βακτήρια που προέρχονταν από την καλλιέργεια στην οποία είχε προστεθεί το δείγμα από τον 1ο δοκιμαστικό σωλήνα, ενώ τον ποντικό Β με βακτήρια που προέρχονταν από την καλλιέργεια στην οποία είχε προστεθεί το δείγμα από τον 2ο δοκιμαστικό σωλήνα.
- A.** Ποιος ποντικός πιστεύετε ότι θα προσβληθεί από πνευμονία και γιατί;
- B.** Από ποιον ποντικό μπορεί να γίνει απομόνωση παθογόνων πνευμονιόκοκκων και γιατί;
- Γ.** Ποιο θα είναι το μορφολογικό χαρακτηριστικό των πνευμονιόκοκκων που αναμένεται να απομονωθούν;
- Δ.** Ποια θα είναι η μορφή των αποικιών που θα σχηματίσουν;
2. Να περιγράψετε εν συντομία το πείραμα των Avery, Mac – Leod και McCarty. Να αναφέρετε δύο τρόπους με τους οποίους οι παραπάνω ερευνητές θα μπορούσαν να ελέγξουν σε ποια περίπτωση έχει γίνει «μετασχηματισμός». Ποιον από τους δύο πιστεύετε ότι εφάρμοσαν δεδομένου ότι στο σχολικό βιβλίο αναφέρεται ότι επανέλαβαν τα πειράματα του Griffith *in vitro*;
3. Ένας μυστηριώδης βακτηριοφάγος που απομονώθηκε από σεληνιακά πετρώματα και είναι αντικείμενο μελέτης διαπιστώθηκε ότι αποτελείται από νουκλεϊκό οξύ και πρωτεΐνες. Να απαντήσετε στα ερωτήματα:

**A.** Αν μολύνετε με τον ιό καλλιέργειες *E. coli* σε θρεπτικό υπόστρωμα με ραδιενεργά ισότοπα του  $^{32}\text{P}$ ,  $^3\text{H}$ ,  $^{35}\text{S}$ , ποια από τα μακρομόρια που περιέχει θα επισημανθούν, με ποιο ισότοπο και γιατί;

**B.** Αφού υποβάλατε τον ιό σε ανάλυση, διαπιστώσατε ότι το νουκλεϊκό οξύ του, που έχει την ίδια σύσταση και δομή με τα γήινα νουκλεϊκά οξέα, περιέχει κατά 26% A, κατά 26% T, κατά 24% G και κατά 24% C. Τι είδος νουκλεϊκού οξέος είναι και γιατί;

**Γ.** Επειδή δεν γνωρίζετε αν το νουκλεϊκό οξύ ή οι πρωτεΐνες αποτελούν το γενετικό υλικό του ιού, προτίθεστε να κάνετε ένα πείραμα για να το διαπιστώσετε. Να περιγράψετε τη διαδικασία με την οποία θα αποκαλύψετε το είδος του μακρομορίου που αποτελεί το γενετικό υλικό.

## ΑΣΚΗΣΕΙΣ

### Ομάδα Α

1. Δίνεται η αλληλουχία των νουκλεοτιδικών βάσεων της μίας εκ των δύο αλυσίδων ενός μορίου DNA.

**5' G C A T C A G G C A T T A C G C A A C T 3'**

A. Να σημειώσετε την αλληλουχία των νουκλεοτιδικών βάσεων της συμπληρωματικής αλυσίδας καθώς και τα ελεύθερα 5' και 3' άκρα της. Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

B. Ποιος είναι ο ρόλος της συμπληρωματικότητας των βάσεων στο μόριο του DNA;

Γ. Να εξηγήσετε πόσοι δεσμοί υδρογόνου αναπτύσσονται συνολικά ανάμεσα στις αζωτούχες βάσεις των δύο αλυσίδων του τμήματος DNA καθώς και να αναφέρετε το ρόλο τους.

Δ. Να υπολογίσετε το σύνολο των φωσφοδιεστερικών δεσμών που περιέχονται στις δύο αλυσίδες του μορίου και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

2. Ένα μόριο DNA ευκαρυωτικού κυττάρου αποτελείται από 2.000 ζεύγη βάσεων και το 30% από αυτές είναι γουανίνη. Να βρεθούν:

A. Η ποσοτική και αριθμητική σύσταση των υπολοίπων βάσεων.

B. Ο αριθμός των δεσμών υδρογόνου που αναπτύσσονται σε αυτό το μόριο.

Γ. Ο αριθμός των φωσφοδιεστερικών δεσμών που σταθεροποιούν το μόριο.

Δ. Πόσα σάκχαρα και πόσα άτομα φωσφόρου υπάρχουν.

E. Πόσα μόρια  $\text{H}_2\text{O}$  παράγονται κατά το σχηματισμό του.

ΣΤ. Πόσες ελεύθερες πεντόζες και φωσφορικές ομάδες έχει.

Z. Αν στη μία αλυσίδα το ποσοστό των βάσεων είναι 27% A, 13% T και 35% G να βρεθεί η % σύσταση των βάσεων στη συμπληρωματική αλυσίδα.

**3.** Μιτοχονδριακό DNA αποτελείται από 20.000 ζεύγη αζωτούχων βάσεων, ενώ προσδιορίστηκε ότι για το μόριο ισχύει  $A/C = 1/4$ . Να υπολογίσετε:

**A.** τον αριθμό όλων των αζωτούχων βάσεων στο μόριο.

**B.** τον αριθμό των δεσμών υδρογόνου που αναπτύσσονται ανάμεσα στις αζωτούχες βάσεις του μορίου.

**Γ.** τον αριθμό των φωσφοδιεστερικών δεσμών στο μόριο.

**4.** Στο μόριο DNA ενός πλασμιδίου σχηματίζονται 16.000 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί και 20.800 δεσμοί υδρογόνου. Να υπολογίσετε την αριθμητική και ποσοτική σύσταση των βάσεων αυτού του μορίου.

**5.** Οι δύο αλυσίδες δίκλωνου γραμμικού τμήματος DNA συγκρατούνται ενωμένες με 900 δεσμούς υδρογόνου, ενώ για τις βάσεις του τμήματος αυτού ισχύει η αναλογία  $A+T / G+C = 3$ . Να υπολογίσετε τον αριθμό των φωσφοδιεστερικών δεσμών που υπάρχουν στο τμήμα αυτό.

**6.** Δίκλωνο μόριο DNA αποτελείται από 400.000 ζεύγη βάσεων. Το ποσοστό των νουκλεοτιδίων με βάση A στο μόριο είναι 20%. Στη μία αλυσίδα του μορίου περιέχονται 20.000 νουκλεοτίδια με βάση T. Να υπολογίσετε:

A. Το σύνολο των δεσμών υδρογόνου που περιέχονται στο μόριο.

B. Τον αριθμό των νουκλεοτιδίων με βάση A σε καθεμία αλυσίδα του μορίου.

Γ. Το σύνολο των φωσφοδιεστερικών δεσμών στο μόριο.

Δ. Το μήκος του μορίου σε nm, δεδομένου ότι 10 ζεύγη βάσεων στο μόριο του DNA έχουν μήκος 3,4 nm.

**7.** Σε ένα πλασμίδιο προσδιορίστηκαν 160.000 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί και στη μία από τις δύο αλυσίδες του υπολογίστηκαν οι αναλογίες βάσεων : A 20%, T 40%, G 10%, C 30%. Να υπολογίσετε :

A. Την εκατοστιαία αναλογία βάσεων στην άλλη αλυσίδα.

B. Την εκατοστιαία αναλογία βάσεων στο μόριο.

Γ. Τον αριθμό των δεσμών υδρογόνου στο πλασμίδιο.

- 8.** Στη μία αλυσίδα δίκλωνου μορίου DNA ο λόγος A+T/G+C είναι ίσος με 2/3. Να υπολογίσετε το λόγο στη συμπληρωματική αλυσίδα και σε όλο το μόριο DNA.
- 9.** Στη μία αλυσίδα δίκλωνου μορίου DNA ο λόγος A+C/G+T είναι 0,4. Ποιος είναι ο αντίστοιχος λόγος στη συμπληρωματική αλυσίδα του μορίου και ποιος ο λόγος για το σύνολο του μορίου του DNA.
- 10.** Θραύσμα ινιδίου χρωματίνης αρχίζει και τελειώνει με νουκλεόσωμα. Ανάμεσα σε δύο διαδοχικά νουκλεοσώματα υπάρχει συνδετικό DNA μήκους 60 ζευγών βάσεων. Δεδομένου ότι το θραύσμα περιέχει συνολικά 6060 νουκλεοτίδια, πόσα νουκλεοσώματα περιέχονται σε αυτό;
- 11.** Κατά τη χημική ανάλυση δειγμάτων γενετικού υλικού από διάφορους οργανισμούς καταγράφηκαν σχετικά με το πλήθος των αζωτούχων βάσεων και των φωσφοδιεστερικών δεσμών, τα εξής:

Δείγματα	1 <sup>ο</sup>	2 <sup>ο</sup>	3 <sup>ο</sup>	4 <sup>ο</sup>
<b>A</b>	1.500	11.800	714	555
<b>G</b>	1.303	12.710	386	555
<b>T</b>	1.500	11.800	714	554
<b>C</b>	1.303	12.710	368	455
<b>Φωσφοδιεστερικοί δεσμοί</b>	5.606	49.018	2.182	2.118

Από που μπορεί να προέρχονται τα δείγματα αυτά;

- 12.** Σε δύο κύτταρα τα οποία βρίσκονται στη μετάφαση της μίτωσης βρέθηκαν: στο ένα 18 και στο άλλο 28 μόρια DNA. Ποιο από αυτά ανήκει σε απλοειδές φύκος και ποιο σε σωματικό κύτταρο ανώτερου ζωϊκού οργανισμού;
- 13.** Στον πυρήνα ενός ευκαρυωτικού κυττάρου που απομονώθηκε από ένα διπλοειδή οργανισμό μετρήθηκαν 26 ινίδια χρωματίνης. Το κύτταρο βρισκόταν στην αρχή της μεσόφασης.
- A. Πόσα μόρια DNA περιέχονται στον πυρήνα του εν λόγω κυττάρου και πόσα πρόκειται να περιέχονται μετά το στάδιο της αντιγραφής;
- B. Πόσα χρωμοσώματα και πόσες αδελφές χρωματίδες απεικονίζονται στον καρύοτυπο του οργανισμού από τον οποίο απομονώθηκε το κύτταρο αυτό;
- 14.** Κατά την εξέταση γενετικού υλικού από διάφορα ανθρώπινα κύτταρα παρατηρήθηκαν τα παρακάτω:



Κύτταρο Α: 44 χρωμοσώματα που το καθένα είχε ίδια μορφή με κάποιο άλλο και 2 που διέφεραν σε μήκος μεταξύ τους. Όλα βρέθηκαν στη μέγιστη δυνατή συσπείρωση.

Κύτταρο Β: 46 χρωμοσώματα που το καθένα ήταν ίδιο σε μορφή με κάποιο άλλο. Όλα βρέθηκαν στη μέγιστη δυνατή συσπείρωση.

Κύτταρο Γ: 92 ινίδια χρωματίνης συνδεδεμένα ανά δύο σε ζεύγος με κανονική συσπείρωση και κάθε ζεύγος ίδιο με κάποιο άλλο.

Κύτταρο Δ: 44 χρωμοσώματα που το καθένα ήταν ίδιο σε μορφή με κάποιο άλλο και ένα επιπλέον χωρίς όμοιό του.

Τι είδους μικροσκόπιο μπορεί να χρειάστηκε για τις σχετικές παρατηρήσεις;

**15.** Τα μεταφασικά χρωμοσώματα στο χιμπατζή είναι 48. Να συμπληρώσετε τον παρακάτω πίνακα.

		Αριθμός
<b>1.</b>	Μόρια DNA πριν από την αντιγραφή	
<b>2.</b>	Ινίδια χρωματίνης πριν από την αντιγραφή	
<b>3.</b>	Μόρια DNA στη μετάφαση της μίτωσης	
<b>4.</b>	Χρωματίδες στη μετάφαση της μίτωσης	
<b>5.</b>	Αυτοσωμικά χρωμοσώματα στο ωάριο	
<b>6.</b>	Φυλετικά χρωμοσώματα στο σπερματοζωάριο	
<b>7.</b>	Μόρια DNA σε κάθε θυγατρικό κύτταρο που προκύπτει από τη μίτωση	
<b>8.</b>	Φυλετικά χρωμοσώματα σε ένα νευρικό κύτταρο	
<b>9.</b>	Βραχίονες στον καρυότυπο	

**16.** Να συμπληρώσετε με τους σωστούς αριθμούς τα τετράγωνα του ακόλουθου πίνακα που αφορούν στον ανθρώπινο οργανισμό.

	Ζεύγη βάσεων	Χρωμοσώματα	Αδελφές χρωματίδες	Μόρια DNA	Ινίδια χρωματίνης
<b>Γαμέτης</b>					
<b>Σωματικό κύτταρο στην αρχή της μεσόφασης</b>					

**Σωματικό κύτταρο  
κατά τη μετάφαση**

**Ομάδα Β**

**17.** Δίκλωνο γραμμικό μόριο DNA αποτελείται από  $n$  νουκλεοτίδια. Να βρείτε:

- A. Πόσοι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί υπάρχουν στο μόριο;
- B. Πόσοι δεσμοί υδρογόνου υπάρχουν, αν είναι γνωστό ότι το 20% των βάσεων είναι γουανίνη;
- Γ. Πόσες διαφορετικές αλληλουχίες νουκλεοτιδίων είναι δυνατό να προκύψουν από τον συνδυασμό των νουκλεοτιδίων της μίας αλυσίδας του αλλά και τον συνδυασμό των νουκλεοτιδίων στις δύο αλυσίδες του μορίου αυτού;

**18.** Ένα τμήμα ενός ινιδίου χρωματίνης περιέχει 176 μόρια ιστονών και 11.168 δεσμούς υδρογόνου. Να βρείτε τον αριθμό της κάθε αζωτούχου βάσης (θεωρούμε ότι η απόσταση ανάμεσα σε δύο νουκλεοσώματα είναι 54 ζεύγη βάσεων και στα άκρα βρίσκονται νουκλεοσώματα).

**19.** Κατά τη μελέτη της εξελικτικής σχέσης μεταξύ δύο σπονδυλοζώων Α και Β και έπειτα από σχετική βιοχημική ανάλυση παρατηρήθηκαν τα εξής: κάθε σωματικό κύτταρο του Α πριν από την αντιγραφή περιέχει στον πυρήνα του ποσότητα DNA ίση με  $8 \times 10^8$  ζεύγη βάσεων, οι οποίες οργανώνονται σε 8 χρωμοσώματα, ενώ για το σπονδυλόζωο Β διαπιστώθηκε ότι κάθε σωματικό του κύτταρο στη μετάφαση περιέχει  $12 \times 10^8$  ζεύγη βάσεων, οι οποίες οργανώνονται σε 12 χρωμοσώματα. Ποιο σπονδυλόζωο κατά τη γνώμη σας πρέπει να θεωρηθεί εξελικτικά ανώτερο και για ποιο λόγο;

**20.** Ο πίνακας που ακολουθεί περιλαμβάνει στοιχεία που αφορούν το γενετικό υλικό του διπλοειδούς οργανισμού *Drosophila melanogaster* (μύγα). Να συμπληρώσετε κατάλληλα τα υπόλοιπα στοιχεία του πίνακα και να χαρακτηρίσετε τα κύτταρα που σας δίνονται σαν απλοειδή ή διπλοειδή.

Οργανισμός <i>Drosophila melanogaster</i>	Ζεύγη βάσεων	Αριθμός χρωμοσωμάτων	Ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων	Αριθμός μορίων DNA	Είδος Κυττάρου
<b>Γαμέτης</b>	$1,6 \times 10^8$	4			
<b>Σωματικό κύτταρο στη μετάφαση της</b>					

<b>μίτωσης</b>					
<b>Σωματικό κύτταρο στην αρχή της μεσόφασης</b>					
<b>Κύτταρο 1<sup>ης</sup> Μείωσης</b>					

21. Στον πίνακα αναγράφονται στοιχεία για το γενετικό υλικό διαφόρων ειδών οργανισμών. Να γράψετε στην κενή στήλη τον αριθμό των χρωμοσωμάτων που χαρακτηρίζει το κάθε είδος.

<b>Είδος</b>	<b>Στοιχεία για το γενετικό υλικό</b>	<b>Αριθμός χρωμοσωμάτων</b>
<b>1</b>	48 κεντρομερίδια	
<b>2</b>	23 χρωμοσώματα στον γαμέτη	
<b>3</b>	24 χρωματίδες στον καρυότυπο	
<b>4</b>	46 ινίδια χρωματίνης στην αρχή της μεσόφασης	
<b>5</b>	84 μόρια DNA στον καρυότυπο	
<b>6</b>	32 βραχίονες στον καρυότυπο	
<b>7</b>	10 μόρια DNA στο τέλος της μεσόφασης	

22. Στην εικόνα παρουσιάζονται τα χρωμοσώματα ενός υποθετικού είδους, σε μια προσπάθεια να συσταθεί ο καρυότυπός του.



Να απαντήσετε στα ακόλουθα ερωτήματα:

- A. Ποια φάση του κυτταρικού κύκλου επιλέγεται για τη σύσταση του καρυότυπου του κυττάρου του υποθετικού είδους και γιατί;
- B. Πόσα ζεύγη χρωμοσωμάτων, πόσα χρωμοσώματα, πόσες χρωματίδες, πόσα μόρια DNA έχει το κύτταρο αυτό στη συγκεκριμένη φάση;
- Γ. Ποια από τα χρωμοσώματα συνιστούν ζεύγη ομολόγων και με ποια κριτήρια καταλήξατε στην επιλογή των μελών κάθε ζεύγους ομολόγων;
- Δ. Με ποια σειρά θα τοποθετούσατε τα ζεύγη των ομολόγων στον καρυότυπο και γιατί επιλέξατε τη σειρά αυτή;
- E. Αν ο φυλοκαθορισμός στο είδος αυτό γίνεται παρόμοια με τον φυλοκαθορισμό στον άνθρωπο, είναι δυνατόν το άτομο από το οποίο προέρχεται ο καρυότυπος να μεταβιβάσει μια μιτοχονδριακή νόσο στους απογόνους του;
- ΣΤ. Ποιες πληροφορίες αντλούνται από τη μελέτη του καρυοτύπου ενός οργανισμού;

**23.** Ένας άνδρας με φυσιολογικό καρυότυπο πάσχει από κυστική ίνωση. Για την ασθένεια της κυστικής ίνωσης υπεύθυνο είναι ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο (έστω κ) το οποίο εντοπίζεται σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα.

- A. Σε ποια κύτταρα του άντρα δεν υπάρχει το Y χρωμόσωμα;
- B. Στην 1<sup>η</sup> ή στη 2<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση πραγματοποιείται ο διαχωρισμός των αλληλόμορφων γονιδίων που σχετίζονται με την κυστική ίνωση;
- Γ. Να συμπληρωθεί ο ακόλουθος πίνακας:

	<b>Χρωμοσώματα</b>	<b>Μόρια DNA</b>	<b>Χρωματίδες</b>	<b>Ζεύγη βάσεων</b>	<b>Αντίγραφα του γονιδίου κ</b>
<b>Άωρο γεννητικό κύτταρο</b>					
<b>Ενδιάμεσο κύτταρο</b>					
<b>Γαμέτης</b>					

Δ. Ο Δημήτρης, αδελφός του παραπάνω άντρα, είναι φορέας της κυστικής ίνωσης. Πόσες φορές υπάρχει το αλληλόμορφο κ σε ένα επιδερμικό του κύτταρο πριν από την αντιγραφή, σε ένα άωρο γεννητικό του κύτταρο και σε έναν γαμέτη του;

E. Πόσα τουλάχιστον από τα χρωμοσώματα που υπάρχουν σε ένα σπερματοζώαριο του Δημήτρη προέρχονται από τον πατέρα του, εάν είναι γνωστό ότι η γονιμοποίηση ωαρίου από το σπερματοζώαριο αυτό θα έδινε:

- i. θηλυκό απόγονο,

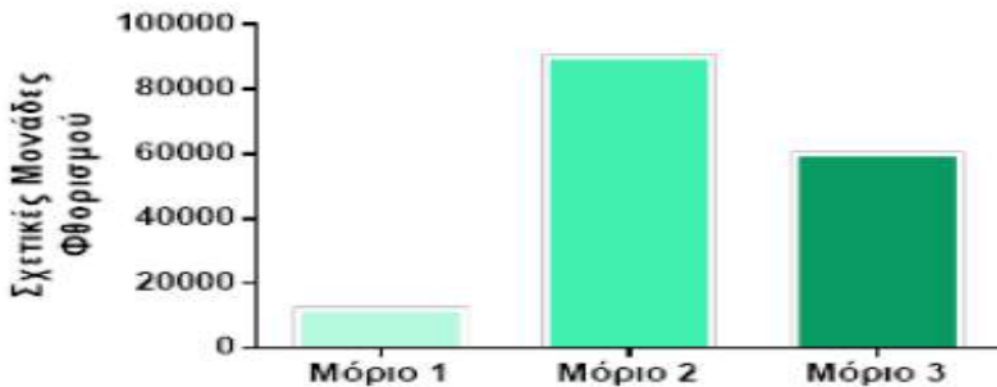
ii. αρσενικό απόγονο;

**24. Α.** Στο εργαστήριο Μοριακής Κυτταρογενετικής της Ιατρικής Σχολής οι φοιτητές εξετάζονται στη διαδικασία δημιουργίας καρυότυπου από ζωικά κύτταρα σε κυτταροκαλλιέργεια. Στον πάγκο εργασίας τους υπάρχουν τα εξής:

- Hoechst, ουσία που φθορίζει έντονα όταν προσδεθεί σε περιοχές του DNA με υψηλό ποσοστό αδενίνης και θυμίνης,
- ΡΗΑ, ουσία που προσδένεται και απενεργοποιεί την πρωτεΐνη A η οποία αναστέλλει τον κυτταρικό κύκλο,
- Διάλυμα KCl, προκαλεί την είσοδο μορίων ύδατος στο κύτταρο,
- Κολχικίνη, ουσία που καταστέλλει τη δημιουργία των μικροσωληνίσκων,
- Διάλυμα NaCl, προκαλεί την έξοδο μορίων ύδατος από το κύτταρο,

Αν ήσασταν εσείς φοιτητές του τμήματος με ποια σειρά θα χρησιμοποιούσατε τα παραπάνω ώστε να κατασκευάσετε τον καρυότυπο δεδομένου ότι θα χρησιμοποιήσετε τα 4 από τα 5 αντιδραστήρια. Ποια είναι η χρησιμότητα του κάθε αντιδραστηρίου; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Β. Σε τρία τμήματα χρωμοσωμάτων, ίσου μήκους, του παραπάνω καρυότυπου γίνεται μέτρηση της έντασης του φθορισμού και προκύπτει το διπλανό διάγραμμα. Να διατάξετε κατά σειρά τα μόρια από αυτό που απαιτεί τη μικρότερη σε αυτό που απαιτεί τη μεγαλύτερη θερμοκρασία αποδιάταξης αιτιολογώντας την απάντησή σας.



### ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΣΥΝΤΟΜΗΣ ΑΠΑΝΤΗΣΗΣ

**Α.** Συμπληρώστε τους ορισμούς των λέξεων που αναγράφονται παρακάτω:

Νουκλεοτίδια

Φωσφοδιεστερικός δεσμός

Ιχνηθέτηση

Αποικία

Βακτηριοφάγοι

Γονιδίωμα

Απλοειδή κύτταρα

Διπλοειδή κύτταρα

Πλασμίδιο

Νουκλεόσωμα

Ιστόνες

Μη ιστόνες

Χρωμόσωμα

Ομόλογα χρωμοσώματα

Αδελφές χρωματίδες

Καρυότυπος

Κεντρομερίδιο

Αυτοσωμικά χρωμοσώματα

Φυλετικά χρωμοσώματα

## **B. Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής**

**Επιλέξτε το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή συνέχεια της πρότασης.**

### **1. Στο πείραμα του *Griffith*:**

- α. τα «αδρά» μη παθογόνα βακτήρια μετασχηματίστηκαν σε «αδρά» παθογόνα.
- β. τα «λεία» μη παθογόνα βακτήρια μετασχηματίστηκαν σε «λεία» παθογόνα.
- γ. τα «λεία» παθογόνα βακτήρια μετασχηματίστηκαν σε «αδρά».
- δ. τα «αδρά» βακτήρια μετασχηματίστηκαν σε «λεία» παθογόνα.

### **2. Ο φωσφοδιεστερικός δεσμός σχηματίζεται μεταξύ του:**

- α. 5' άνθρακα της πεντόζης του πρώτου νουκλεοτιδίου και του 3' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου.
- β. 3' άνθρακα της πεντόζης του πρώτου νουκλεοτιδίου και του 5' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου.
- γ. 3' άνθρακα της μιας πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας και του 5' άνθρακα της συμπληρωματικής πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας.
- δ. 3' άνθρακα της πεντόζης του πρώτου νουκλεοτιδίου και της φωσφορικής ομάδας του 5' άνθρακα του επόμενου νουκλεοτιδίου.

**3. Η διπλή έλικα του DNA αποτελείται:**

- α. από μονόκλωνο DNA που σταθεροποιείται με δεσμούς υδρογόνου.
- β. από επαναλαμβανόμενα νουκλεοτίδια που σχηματίζουν μία πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα.
- γ. από δύο αντιπαράλληλες αλυσίδες DNA.
- δ. από αζωτούχες βάσεις συνδεδεμένες με φωσφοδιεστερικούς δεσμούς.

**4. Τα πλασμίδια είναι:**

- α. μονόκλωνα γραμμικά μόρια DNA.
- β. δίκλωνα γραμμικά μόρια RNA.
- γ. δίκλωνα κυκλικά μόρια RNA.
- δ. δίκλωνα κυκλικά μόρια DNA.

**5. Το νουκλεόσωμα είναι:**

- α. τμήμα DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων που τυλίγεται γύρω από ένα οκταμερές ιστονών.
- β. τμήμα DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων που τυλίγεται γύρω από ένα οκταμερές μη ιστονών.
- γ. σχηματισμός που δημιουργείται μόνο κατά την κυτταρική διαίρεση.
- δ. λειτουργική μονάδα της γενετικής πληροφορίας.

**6. Τα ινίδια της χρωματίνης διπλασιάζονται:**

- α. στη μεσόφαση και σχηματίζουν το χρωμόσωμα στη μίτωση.
- β. κατά τη διάρκεια της μίτωσης πριν ακριβώς από τον αποχωρισμό τους.
- γ. αμέσως μετά τον αποχωρισμό τους και πριν την αποσυσπείρωσή τους.
- δ. κατά την διάρκεια που βρίσκονται ενωμένα με το κεντρομερίδιο.

**7. Υψηλός βαθμός συσπείρωσης του DNA παρατηρείται:**

- α. κατά την αντιγραφή του DNA.
- β. στο τέλος της μίτωσης.
- γ. στο στάδιο της μετάφασης.
- δ. στη μεσόφαση.



**8. Ημιαυτόνομα χαρακτηρίζονται τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες γιατί:**

- α. μπορούν να επιβιώσουν και έξω από το κύτταρο.
- β. εργάζονται ανεξάρτητα από τις ανάγκες του κυττάρου.
- γ. όλες οι πρωτεΐνες που είναι απαραίτητες για τη λειτουργία τους κωδικοποιούνται από γονίδια που βρίσκονται στο DNA του πυρήνα.
- δ. περιέχουν δικό τους DNA, που τους επιτρέπει να πολλαπλασιάζονται, δικά τους ριβοσώματα, που τους επιτρέπει να πρωτεϊνοσυνθέτουν, αλλά εξαρτώνται και από γονίδια που βρίσκονται στο πυρηνικό DNA.

**9. Ένα φυσιολογικό ανθρώπινο σπερματοζώαριο περιέχει:**

- α. 22 ζεύγη αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων και ένα X ή ένα Y.
- β. 23 χρωμοσώματα.
- γ. 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα ζεύγος φυλετικών.
- δ. 23 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα X ή ένα Y.

**10. Μία ιδιότητα που οφείλεται σε γονίδιο του μιτοχονδριακού DNA κληρονομείται:**

- α. από τη μητέρα σε όλους τους γιους της.
- β. από τον πατέρα σε όλες τις κόρες του.
- γ. από τη μητέρα σε όλα τα παιδιά της.
- δ. από τον πατέρα σε όλα τα παιδιά του.

**Γ. Να χαρακτηρίσετε ως σωστή (Σ) ή λανθασμένη (Λ) καθεμία από τις ακόλουθες προτάσεις.**

1. Η αναλογία A+G/T+C των μορίων DNA διαφέρει από είδος σε είδος και σχετίζεται με το είδος του οργανισμού. ( )
2. Ο προσανατολισμός της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας είναι 5' → 3', ενώ ο δεσμός που ενώνει μεταξύ τους δύο διαδοχικά νουκλεοτίδια ονομάζεται 3'-5' φωσφοδιεστερικός δεσμός. ( )
3. Η ποσότητα του DNA είναι διαφορετική στα διάφορα σωματικά κύτταρα ενός οργανισμού ανάλογα με το στάδιο του κυτταρικού κύκλου. ( )
4. Τα χρωμοσώματα περιέχουν πάντοτε δύο μόρια DNA. ( )

5. Όλα τα φυσιολογικά σπερματοζωάρια ενός άνδρα περιέχουν ίδιο αριθμό νουκλεοτιδίων στον πυρήνα τους. ( )
6. Όλα τα φυσιολογικά σπερματοζωάρια ενός άνδρα περιέχουν ίδιο αριθμό μορίων DNA στον πυρήνα τους. ( )
7. Όλα τα φυσιολογικά σπερματοζωάρια ενός άνδρα περιέχουν Y φυλετικό χρωμόσωμα. ( )
8. Ο αριθμός των χρωμοσωμάτων ενός σωματικού κυττάρου είναι ίδιος στην αρχή και στο τέλος της μεσόφασης. ( )
9. Το κύριο γενετικό υλικό του πνευμονιόκοκκου είναι ένα δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA. ( )
10. Τα σωματικά κύτταρα του ανθρώπου περιέχουν αποκλειστικά αυτοσωμικά χρωμοσώματα και οι γαμέτες περιέχουν μόνο φυλετικά χρωμοσώματα. ( )
11. Μία αποικία είναι ένα σύνολο από διαφορετικά είδη μικροοργανισμών. ( )
12. Η έκφραση *in vivo* χρησιμοποιείται για την περιγραφή μίας βιολογικής διαδικασίας όταν αυτή πραγματοποιείται σε δοκιμαστικό σωλήνα. ( )
13. Όταν τα ινίδια χρωματίνης συσπειρώνονται, σχηματίζονται τα νουκλεοσώματα. ( )
14. Τα πλασμίδια δεν διαθέτουν ελεύθερα 5' και 3' άκρα. ( )
15. Η επώαση των κυττάρων με υποτονικό διάλυμα κατά τη δημιουργία καρυοτύπου αποσκοπεί στην αύξηση του αριθμού των κυττάρων που βρίσκονται στη μετάφαση. ( )

**Δ. Να ταξινομήσετε τις παρακάτω μορφολογικές δομές του γενετικού υλικού ενός ευκαρυωτικού κυττάρου αρχίζοντας από το μικρότερο προς το μεγαλύτερο βαθμό συσπείρωσης.**

1. ινίδια χρωματίνης
2. μεταφασικά χρωμοσώματα
3. «χάντρες» νουκλεοσωμάτων
4. διπλή έλικα DNA
5. αδελφές χρωματίδες

(εξετάσεις εσπερινών 2011)

**Ε. Να συμπληρώσετε στην τελευταία στήλη του πίνακα το μέγιστο αριθμό συνδυασμών αλληλουχιών βάσεων που είναι δυνατό να παρατηρηθούν στα μόρια νουκλεϊκών οξέων που αναφέρονται.**

Νουκλεϊκό οξύ	Αριθμός βάσεων	Συνδυασμοί βάσεων
RNA μονόκλωνο	100 βάσεις	
DNA μονόκλωνο	1000 βάσεις	
DNA δίκλωνο	2000 ζεύγη βάσεων	

**ΣΤ. Να τοποθετήσετε στη σωστή σειρά τα παρακάτω βήματα τα οποία οδηγούν στην κατασκευή καρυοτύπου, γράφοντας μόνο τους αριθμούς.**

1. Τα κύτταρα επωάζονται σε υποτονικό διάλυμα.
2. Αναστέλλεται ο κυτταρικός κύκλος στο στάδιο της μετάφασης.
3. Τα χρωμοσώματα παρατηρούνται στο μικροσκόπιο.
4. Γίνεται επαγωγή κυτταρικών διαιρέσεων με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση.
5. Τα χρωμοσώματα ταξινομούνται σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος.
6. Τα χρωμοσώματα απλώνονται σε αντικειμενοφόρο πλάκα και χρωματίζονται με ειδικές χρωστικές ουσίες. (εξετάσεις 2014)

**Ζ. Στο ανθρώπινο είδος ποιος είναι ο μέγιστος και ποιος ο ελάχιστος αριθμός χρωμοσωμάτων που μπορεί να έχει κληρονομήσει ένα φυσιολογικό αρσενικό άτομο από:**

- i. τη μητέρα του,
- ii. τον πατέρα του,
- iii. τη μητέρα της μητέρας του,
- iv. τον πατέρα της μητέρας του,
- v. τη μητέρα του πατέρα του,
- vi. τον πατέρα του πατέρα του.

Να μην λάβετε υπόψη σας την περίπτωση μετάλλαξης και να αιτιολογήσετε συνοπτικά την απάντησή σας. (Θέματα ΟΕΦΕ Α φάση 2018)

### ΣΧΕΤΙΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ

1. Η ανάλυση δειγμάτων DNA από δύο βακτηριακές καλλιέργειες έδωσε τα εξής αποτελέσματα: στην πρώτη καλλιέργεια βρέθηκε ποσοστό αδενίνης (A) 28% και στη δεύτερη καλλιέργεια

βρέθηκε ποσοστό γουανίνης (G) 28%. Να εξηγήσετε αν τα βακτήρια των δύο καλλιιεργειών ανήκουν στο ίδιο ή σε διαφορετικό είδος. (εξετάσεις 2011)

2. Από τη μύγα *Drosophila* απομονώθηκαν τρία διαφορετικά φυσιολογικά κύτταρα στα οποία προσδιορίστηκε το μέγεθος του γονιδιώματος σε ζεύγη βάσεων. Στο πρώτο κύτταρο το μέγεθος του γονιδιώματος υπολογίστηκε σε  $3,2 \times 10^8$  ζεύγη βάσεων, στο δεύτερο κύτταρο σε  $1,6 \times 10^8$  ζεύγη βάσεων και στο τρίτο κύτταρο σε  $6,4 \times 10^8$  ζεύγη βάσεων. Να δικαιολογήσετε γιατί υπάρχουν οι διαφορές αυτές στο μέγεθος του γονιδιώματος των τριών κυττάρων. (εξετάσεις 2012)
3. Το φύλο στα κουνέλια καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο. Όταν ένα φυσιολογικό σωματικό κύτταρο θηλυκού κουνελιού βρίσκεται στη μετάφαση, το μήκος του DNA του πυρήνα είναι 1,6m. Με βάση αυτά τα δεδομένα, το μήκος του συνολικού DNA του κάθε φυσιολογικού γαμέτη αυτού του κουνελιού είναι: α) 1,6m, β) 0,4m, γ) 0,8m, δ) λίγο μεγαλύτερο από 0,4m. Να γράψετε στο τετράδιό σας τη σωστή απάντηση και να αιτιολογήσετε την επιλογή σας. Θα είναι ίδιο ή όχι το συνολικό μήκος του DNA όλων των φυσιολογικών γαμετών ενός αρσενικού κουνελιού με το μήκος του συνολικού DNA των φυσιολογικών γαμετών ενός θηλυκού κουνελιού; (επαναληπτικές εξετάσεις 2016)
4. Στο πεπτικό σύστημα μιας αρκούδας παρασιτεί ένας απλοειδής νηματοειδής σκώληκας και συμβιώνουν βακτήρια *E. Coli*. Απομονώθηκαν κύτταρα των παραπάνω οργανισμών καθώς και το γενετικό τους υλικό. Να αντιστοιχίσετε και τα 5 στοιχεία της στήλης I του παρακάτω πίνακα με τα αντίστοιχα κύτταρα της στήλης II. Επισημαίνεται ότι κάποια στοιχεία της στήλης II αντιστοιχίζονται με περισσότερα από 1 στοιχεία της στήλης I.

Στήλη I	Στήλη II
1. 42 δίκλιωνα γραμμικά μόρια DNA και 250 κυκλικά μόρια DNA	A. Σωματικό κύτταρο αρκούδας
2. 7 δίκλιωνα γραμμικά μόρια DNA και 45 κυκλικά μόρια DNA	B. Κύτταρο σκώληκα
3. 14 δίκλιωνα γραμμικά μόρια DNA και 60 κυκλικά μόρια DNA	Γ. Κύτταρο <i>E. coli</i>
4. 84 δίκλιωνα γραμμικά μόρια DNA και 350 κυκλικά μόρια DNA	
5. 6 κυκλικά μόρια DNA	

(Επαναληπτικές Πανελλαδικές Εξετάσεις Ομογενών 2020)

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΑΝΤΙΓΡΑΦΗ, ΕΚΦΡΑΣΗ ΚΑΙ ΡΥΘΜΙΣΗ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ

### **ΘΕΩΡΙΑ**

#### **ΑΝΤΙΓΡΑΦΗ DNA**

Αντιγραφή είναι η διαδικασία αυτοδιπλασιασμού του DNA.

**Μηχανισμός αντιγραφής:** Ημισυντηρητικός (Watson and Crick)

Τα δύο θυγατρικά μόρια DNA που προκύπτουν είναι πανομοιότυπα με το μητρικό και καθένα αποτελείται από μία παλιά και μία καινούργια αλυσίδα.

**Μελέτη αντιγραφής:** Κυρίως στο βακτήριο *E. coli* (προκαρυωτικό κύτταρο).

Λόγοι:

- Μικρότερο DNA
- Απλούστερα οργανωμένο
- Βασικά στάδια μηχανισμού όμοια σε προκαρυωτικά και ευκαρυωτικά κύτταρα

#### **Ιδιότητες αντιγραφής**

- Μεγάλη ταχύτητα
- Εκπληκτική ακρίβεια
- Συνεχής στη μια αλυσίδα και ασυνεχής στην άλλη διότι:
  1. Οι DNA πολυμεράσες συνδέουν τα νέα νουκλεοτίδια με 3' - 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό και κάθε νεοσυντιθέμενη αλυσίδα έχει προσανατολισμό 5' → 3'.
  2. Σε κάθε διπλή έλικα που παράγεται οι δύο αλυσίδες είναι αντιπαράλληλες.
  3. Η θηλιά που δημιουργείται στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής αυξάνεται σταδιακά και προς τις δύο κατευθύνσεις.

#### **Προϋποθέσεις για τη λειτουργία της αντιγραφής**

- Το αρχικό μόριο DNA
- Ριβονουκλεοτίδια για τη σύνθεση των πρωταρχικών τμημάτων RNA
- Δεοξυριβονουκλεοτίδια για τη σύνθεση των θυγατρικών αλυσίδων DNA
- Ένζυμα και πρωτεΐνες
- Ενέργεια

**Θέσεις έναρξης:** Μία στα προκαρυωτικά κύτταρα, πολλές στα ευκαρυωτικά κύτταρα.

### **Ένζυμα αντιγραφής**

- DNA ελικάσες
- Πριμόσωμα
- DNA πολυμεράσες
- DNA δεσμάση
- Επιδιορθωτικά ένζυμα

### **Ιδιότητες DNA πολυμερασών**

- Αδυνατούν να κάνουν *de novo* έναρξη της αντιγραφής
- Πολυμερίζουν δεοξυριβονουκλεοτίδια
- Λειτουργούν πάντα προς την κατεύθυνση 5' → 3'
- Έχουν επιδιορθωτικό ρόλο
- Αντικαθιστούν τα πρωταρχικά τμήματα

### **Θέση αντιγραφής**

A) Στα προκαρυωτικά κύτταρα γίνεται:

- Στο δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA που έχουν και όταν αυτή ολοκληρωθεί, το κύτταρο διαιρείται (πυρηνική περιοχή του κυτταροπλάσματος).
- Στα πλασμίδια με αποτέλεσμα την αύξηση του αριθμού τους (στο κυτταρόπλασμα).

B) Στα ευκαρυωτικά κύτταρα γίνεται:

- Στον πυρήνα τους και όταν αυτή ολοκληρωθεί, το κύτταρο διαιρείται.
- Στα μιτοχόνδρια και στους χλωροπλάστες με αποτέλεσμα την αύξηση του αριθμού τους (στο κυτταρόπλασμα).

### **Βιολογική σημασία της αντιγραφής**

Με την αντιγραφή του DNA διατηρείται σταθερή η ποσότητα και η σύσταση του γενετικού υλικού και μεταβιβάζονται αναλλοίωτες οι γενετικές πληροφορίες από κύτταρο σε κύτταρο. Άρα, επιτυγχάνεται ποιοτική και ποσοτική ισοκατανομή του γενετικού υλικού από κύτταρο σε κύτταρο.

### **ΕΚΦΡΑΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ Η ΄ ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΕΚΦΡΑΣΗ**

Η έκφραση της γενετικής πληροφορίας επιτυγχάνεται με τις διαδικασίες της **μεταγραφής** και της **μετάφρασης**.

1<sup>ο</sup> ΒΗΜΑ: Η πληροφορία που είναι αποθηκευμένη στο DNA περνά στο RNA με τη διαδικασία της μεταγραφής.

2<sup>ο</sup> ΒΗΜΑ: Η πληροφορία του RNA χρησιμοποιείται για τη σύνθεση πρωτεϊνών κατά τη διαδικασία της μετάφρασης.

Μέσω αυτής της ροής της γενετικής πληροφορίας, το DNA ελέγχει τη σύνθεση πρωτεϊνών και επομένως είναι υπεύθυνο για όλα τα δομικά και λειτουργικά χαρακτηριστικά των κυττάρων και κατ' επέκταση των οργανισμών.

Η ροή της γενετικής πληροφορίας συνοψίζεται στο **Κεντρικό Δόγμα της Βιολογίας**.

### **Κατηγορίες γονιδίων με κριτήριο τη γονιδιακή τους έκφραση**

- Γονίδια που η μεταγραφή τους οδηγεί σε σύνθεση mRNA και στη συνέχεια μεταφράζονται σε πρωτεΐνες.
- Γονίδια που η μεταγραφή τους οδηγεί σε σύνθεση των υπολοίπων τριών ειδών RNA.

### **ΜΕΤΑΓΡΑΦΗ**

Μεταγραφή είναι η σύνθεση RNA από DNA πολυμεράση με καλούπι μονόκλωνο DNA.

**Θέσεις έναρξης:** Υποκινητές (αλληλουχίες πριν από την αρχή κάθε γονιδίου).

**Βασικά ένζυμα:** RNA πολυμεράσες.

### **Ρόλος RNA πολυμερασών**

- Αναγνώριση υποκινητή και πρόσδεση σε αυτόν
- Τοπικό ξετύλιγμα έλικας
- Πολυμερισμός ριβονουκλεοτιδίων

Στα ευκαρυωτικά κύτταρα υπάρχουν τρία είδη RNA πολυμερασών. Η πλέον σημαντική εξ αυτών είναι η RNA πολυμεράση II, η οποία συμμετέχει στη μεταγραφή όλων των γονιδίων που κωδικοποιούν πρωτεΐνες και των περισσότερων γονιδίων που μεταγράφονται σε snRNA. Η RNA πολυμεράση I μεταγράφει κυρίως γονίδια που παράγουν rRNA και η RNA πολυμεράση III κυρίως γονίδια υπεύθυνα για τη σύνθεση των tRNA.

**Κατεύθυνση πολυμερισμού:** 5' → 3'

**Μεταγραφόμενη αλυσίδα:** Μη κωδική

**Ρυθμιστικά στοιχεία:** Υποκινητές και μεταγραφικοί παράγοντες

### **Προϋποθέσεις για τη λειτουργία της μεταγραφής**

- Ο μεταγραφόμενος κλώνος του DNA
- Ριβονουκλεοτίδια

- Ένζυμα ( RNA πολυμεράσες) και πρωτεΐνες (μεταγραφικοί παράγοντες)
- Ενέργεια

### **Περιοχές του DNA που δεν μεταγράφονται:**

- Το μεγαλύτερο τμήμα του ανθρώπινου γονιδιώματος δεν μεταγράφεται εφόσον δεν αντιπροσωπεύει γονίδια.
- Το τμήμα της αλυσίδας του DNA που λειτουργεί ως κωδική αλυσίδα.
- Γονίδια που δεν εκφράζονται στο συγκεκριμένο διαφοροποιημένο κύτταρο.

### **Περιοχές του DNA που μεταγράφονται αλλά δεν μεταφράζονται:**

- Τα εσώνια.
- Οι αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής.
- Οι 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές (συμπεριλαμβανομένου του κωδικονίου λήξης).
- Τα γονίδια που μεταγράφονται σε tRNA, rRNA, snRNA.

### **Σύγκριση μεταγραφής σε προκαρυωτικό και ευκαρυωτικό κύτταρο.**

<b>Προκαρυωτικό</b>	<b>Ευκαρυωτικό</b>
Στο κυτταρόπλασμα (κύριο DNA και πλασμίδια)	Στον πυρήνα, στα μιτοχόνδρια και στους χλωροπλάστες
Ένα είδος RNA πολυμεράσης	Τρία είδη RNA πολυμερασών
Έναρξη – Επιμήκυνση – Λήξη	Έναρξη – Επιμήκυνση – Λήξη - Ωρίμανση
Συγχρόνως και μετάφραση επειδή δεν υπάρχει πυρηνική μεμβράνη	Όχι συγχρόνως μετάφραση λόγω διαδικασίας ωρίμανσης
Όχι ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια	Ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια συμμετέχουν στη διαδικασία ωρίμανσης
Συντίθενται τρία είδη RNA (mRNA, tRNA, rRNA)	Συντίθενται τέσσερα είδη RNA (mRNA, tRNA, rRNA, snRNA)
Λίγοι μεταγραφικοί παράγοντες	Μεγάλη ποικιλία μεταγραφικών παραγόντων
Το mRNA μπορεί να είναι προϊόν περισσοτέρων γονιδίων (π.χ. οπερόνιο λακτόζης)	Το mRNA είναι προϊόν ενός μόνο γονιδίου



**Σύγκριση αντιγραφής και μεταγραφής**

<b>Αντιγραφή</b>	<b>Μεταγραφή</b>
Συμβαίνει μία φορά στον κύκλο ζωής του κυττάρου (στο μέσο της μεσόφασης)	Συμβαίνει πολλές φορές στον κύκλο ζωής του κυττάρου (στην αρχή και στο τέλος της μεσόφασης)
Σύνθεση δύο θυγατρικών δίκλωνων μορίων DNA	Σύνθεση μονόκλωνου RNA
Χρησιμοποιούνται ως καλούπι και οι δύο κλώνοι του DNA	Μόνο ο ένας κλώνος και μόνο ένα κομμάτι αυτού (το γονίδιο)
Πολλά σημεία έναρξης (ευκαρυωτικά)	Ένα σημείο έναρξης
Χρησιμοποιούνται δεσοξυριβονουκλεοτίδια και ριβονουκλεοτίδια	Χρησιμοποιούνται μόνο ριβονουκλεοτίδια
Κατά την έναρξη σχηματίζονται πρωταρχικά τμήματα RNA που αργότερα αντικαθίστανται από DNA	Δεν σχηματίζονται πρωταρχικά τμήματα
Ένζυμα πολυμερισμού DNA πολυμεράσες	Ένζυμα πολυμερισμού RNA πολυμεράσες
Ένζυμα ξετυλίγματος DNA ελικάσες	Ένζυμα ξετυλίγματος RNA πολυμεράσες
Συμπληρωματικότητα A=T	Συμπληρωματικότητα A=U
Έναρξη – Επιμήκυνση – Λήξη	Έναρξη – Επιμήκυνση – Λήξη – Ωρίμανση
Επιδιόρθωση λαθών	Δεν υπάρχουν επιδιορθωτικά ένζυμα
Ειδικά ένζυμα	Μεταγραφικοί παράγοντες
Λάθη που μεταβιβάζονται στις επόμενες γενιές κυττάρων	Λάθη που αφορούν μόνο το συγκεκριμένο κύτταρο

## **ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΚΩΔΙΚΑΣ**

Ο κώδικας αντιστοίχισης τριπλετών βάσεων mRNA (κωδικονίων) και αμινοξέων.  $4^3 = 64$  κωδικόνια αντιστοιχούνται με 20 αμινοξέα (το κωδικόνιο έναρξης αντιστοιχεί σε μεθειονίνη ενώ τα κωδικόνια λήξης δεν αντιστοιχούν σε αμινοξέα). Άρα ο όρος «κωδικόνιο» χρησιμοποιείται για να περιγράψει μία τριπλέτα που κωδικοποιεί ένα αμινοξύ ή τη λήξη της μετάφρασης και δεν έχει νόημα για την 5' και 3' αμετάφραστη περιοχή και για τα μόρια rRNA, tRNA, snRNA.

### **Ιδιότητες γενετικού κώδικα**

- Κώδικας τριπλέτας
- Συνεχής
- Μη επικαλυπτόμενος
- Σχεδόν καθολικός
- Εκφυλισμένος
- Με κωδικόνια έναρξης (AUG) και λήξης (UAG, UGA, UAA)

**Ανοιχτό πλαίσιο ανάγνωσης:** η διαδρομή με βήμα τριπλέτας από το κωδικόνιο έναρξης (περιλαμβάνεται) μέχρι το κωδικόνιο λήξης (δεν περιλαμβάνεται).

## **ΜΕΤΑΦΡΑΣΗ**

Μετάφραση ονομάζεται η αντιστοίχιση των κωδικονίων του mRNA σε αμινοξέα και η διαδοχική σύνδεση των αμινοξέων σε πολυπεπτιδική αλυσίδα.

### **Προϋποθέσεις για τη λειτουργία της μετάφρασης**

- Το mRNA που φέρει τη γενετική πληροφορία
- Ριβόσωμα
- Τα κατάλληλα tRNA
- Αμινοξέα
- Ένζυμα και πρωτεΐνες
- Ενέργεια

**Στάδια:** Έναρξη – Επιμήκυνση – Λήξη

**Δομή ριβοσώματος:** Κάθε ριβόσωμα αποτελείται από δύο **υπομονάδες**, μία μικρή και μία μεγάλη. Η μικρή υπομονάδα έχει μία θέση πρόσδεσης με το mRNA και η μεγάλη υπομονάδα φέρει δύο θέσεις εισδοχής των tRNA. Η **πρώτη** θέση εισδοχής (ονομάζεται θέση P) βρίσκεται προς το 5' άκρο του mRNA και χρησιμεύει για τον σχηματισμό του συμπλόκου έναρξης και για τη συγκράτηση της πεπτιδικής αλυσίδας που θα σχηματιστεί. Η **δεύτερη** θέση (ονομάζεται θέση A) βρίσκεται προς το

3' άκρο του mRNA και σε αυτή εισέρχεται κάθε φορά το κατάλληλο tRNA που μεταφέρει το αντίστοιχο αμινοξύ.

**Πολύσωμα:** Σύμπλεγμα ενός μορίου mRNA και πολλών ριβοσωμάτων με σκοπό την "οικονομία" της πρωτεϊνοσύνθεσης (συναντάται τόσο στα ευκαρυωτικά όσο και στα προκαρυωτικά κύτταρα).

### **ΡΥΘΜΙΣΗ ΤΗΣ ΓΟΝΙΔΙΑΚΗΣ ΕΚΦΡΑΣΗΣ**

**Οπερόνιο:** Στο γονιδίωμα των **προκαρυωτικών** οργανισμών, τα γονίδια των ενζύμων που παίρνουν μέρος σε μία μεταβολική οδό, οργανώνονται σε οπερόνια δηλαδή σε ομάδες που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους.

Σε ένα οπερόνιο εκτός από τα **δομικά γονίδια**, που είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση των ενζύμων, περιλαμβάνονται και οι αλληλουχίες που ρυθμίζουν τη μεταγραφή τους. Οι αλληλουχίες αυτές βρίσκονται μπροστά από τα δομικά γονίδια, ονομάζονται **λειτουργικά γονίδια ή ρυθμιστικές αλληλουχίες** και κατά σειρά είναι το **ρυθμιστικό γονίδιο, ο υποκινητής και ο χειριστής**.

Ας σημειώσουμε ότι **ρυθμιστικά στοιχεία** της μεταγραφής αποτελούν ο υποκινητής και οι μεταγραφικοί παράγοντες, ενώ **ρυθμιστικά μόρια** στο οπερόνιο της λακτόζης αποτελούν ο καταστολέας και ο χειριστής.

Η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στα προκαρυωτικά κύτταρα είναι πιο απλή από αυτή των ευκαρυωτικών κυττάρων.

**Οπερόνιο λακτόζης σε καταστολή:** παράγεται ένα μόριο mRNA και μία πρωτεΐνη.

**Οπερόνιο λακτόζης σε επαγωγή:** παράγονται δύο μόρια mRNA και 4 πρωτεΐνες.

### **Σκοπός γονιδιακής ρύθμισης**

Στους προκαρυωτικούς οργανισμούς: Η **προσαρμογή** στις εναλλαγές του περιβάλλοντος με σκοπό την αύξηση και την αναπαραγωγή.

Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς: Η **κυτταρική διαφοροποίηση**.

### **Επίπεδα γονιδιακής ρύθμισης στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς**

- Επίπεδο μεταγραφής
- Επίπεδο μετά τη μεταγραφή
- Επίπεδο μετάφρασης
- Επίπεδο μετά τη μετάφραση (οι μετα-μεταφραστικές τροποποιήσεις μπορεί να περιλαμβάνουν απομάκρυνση αμινοξέων από το αμινοτικό άκρο ή ακόμα και αμινοξέων που βρίσκονται εσωτερικά στην αλυσίδα, όπως συμβαίνει με την ινσουλίνη).

**ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ**

- 1.** Γιατί ο διπλασιασμός του DNA χαρακτηρίζεται ημισυντηρητικός;
- 2.** Γιατί η μελέτη του μηχανισμού της αντιγραφής του DNA έχει γίνει κυρίως στα προκαρυωτικά κύτταρα;
- 3.** Πώς αρχίζει η αντιγραφή του DNA; (Πώς αυξάνεται η ταχύτητα της αντιγραφής του DNA των ευκαρυωτικών κυττάρων;)
- 4.** Πώς εξελίσσεται η αντιγραφή του DNA;
- 5.** Ποιες πληροφορίες περιέχει το DNA ως γενετικό υλικό ενός οργανισμού;
- 6.** Ποια είναι τα κύρια βήματα για την έκφραση των γενετικών πληροφοριών;
- 7.** Πώς συνοψίζονται οι ιδιότητες του DNA ως φορέα των γενετικών πληροφοριών;
- 8.** Πώς είναι γραμμένη (κωδικοποιημένη) η γενετική πληροφορία; Τι είναι ένα γονίδιο; Ποιες διαδικασίες αποτελούν τη γονιδιακή έκφραση;
- 9.** Γιατί σήμερα έχει εμπλουτιστεί και πώς η μορφή του κεντρικού δόγματος της βιολογίας;
- 10.** Τι επιτυγχάνεται με την αντιγραφή, τη μεταγραφή και τη μετάφραση;
- 11.** Σε ποιες κατηγορίες διακρίνονται τα γονίδια;
- 12.** Πόσα γονίδια διαθέτει ο ανθρώπινος οργανισμός και πώς εκφράζονται;
- 13.** Ποια είδη μορίων RNA παράγονται με τη μεταγραφή σε ένα κύτταρο και πώς;
- 14.** Πώς εξελίσσεται η μεταγραφή του DNA;
- 15.** Πώς διακρίνονται οι αλυσίδες του DNA ενός γονιδίου λόγω της μεταγραφής;
- 16.** Ποια διαδικασία έπεται της μεταγραφής;
- 17.** Ποια διαδικασία ονομάζεται ωρίμανση του mRNA και πώς επιτελείται αυτή;
- 18.** Τι ονομάζεται κωδικόνιο και τι γενετικός κώδικας;
- 19.** Γιατί τα νουκλεοτίδια λειτουργούν ανά τριάδα (κωδικόνιο) κατά τη μετάφραση;
- 20.** Ποια είναι τα βασικά χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα;
- 21.** Ποιες συνέπειες έχει το γεγονός ότι ο γενετικός κώδικας είναι σχεδόν καθολικός;
- 22.** Πότε χρησιμοποιείται ο όρος κωδικόνιο;

- 23.** Τι ονομάζεται ανοικτό πλαίσιο ανάγνωσης;
- 24.** Ποιοι είναι οι απαραίτητοι για την πρωτεϊνοσύνθεση παράγοντες;
- 25.** Πώς εξελίσσεται η μετάφραση του mRNA;
- 26.** Πώς μπορούν να παραχθούν σύντομα πολλά μόρια μιας πρωτεΐνης;
- 27.** Γιατί δεν έχουν όλες οι πολυπεπτιδικές αλυσίδες ως πρώτο αμινοξύ τη μεθειονίνη;

### **Γονιδιακή ρύθμιση**

- 1.** Τι είναι η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης;
- 2.** Γιατί είναι απαραίτητη η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης;
- 3.** Σε τι αποσκοπεί η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στα βακτήρια;
- 4.** Σε τι αποσκοπεί η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στα κύτταρα των πολυκύτταρων οργανισμών;
- 5.** Ποιες μελέτες έδειξαν τον τρόπο με τον οποίο ρυθμίζεται η γονιδιακή έκφραση στα βακτήρια;
- 6.** Τι ονομάζεται οπερόνιο;
- 7.** Πως είναι οργανωμένο και πως λειτουργεί το οπερόνιο της λακτόζης;
- 8.** Ποια ιδιαίτερα χαρακτηριστικά έχει ένα mRNA που προέρχεται από τη μεταγραφή ενός οπερονίου;
- 9.** Ποια είναι η σημασία των οπερονίων για τους προκαρυωτικούς οργανισμούς;
- 10.** Σε ποια επίπεδα γίνεται η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στα ευκαρυωτικά κύτταρα;
- 11.** Πώς γίνεται η ρύθμιση στο επίπεδο της μεταγραφής;
- 12.** Πώς γίνεται η ρύθμιση στο επίπεδο μετά τη μεταγραφή, στη μετάφραση και μετά τη μετάφραση;

**ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ - ΚΡΙΣΗΣ**

1. Κατά τη ροή της γενετικής πληροφορίας που ακριβώς εξυπηρετεί η συμπληρωματικότητα των αζωτούχων βάσεων;
2. Ποια σχέση έχουν η μη κωδική (μεταγραφόμενη) και η κωδική αλυσίδα του DNA με το RNA;
3. Ποια ένζυμα συντελούν στη δημιουργία φωσφοδιεστερικών δεσμών και σε ποιες διαδικασίες;
4. Πόσα διαφορετικά αντικωδικόνια πρέπει να υπάρχουν;
5. Ποια είδη RNA και ποια είδη DNA αναφέρονται, ανάλογα με τη λειτουργία τους;
6. Πόσες και ποιες αλληλουχίες με διακριτή δράση περιλαμβάνονται σε ένα γονίδιο ευκαρυωτικού κυττάρου που μεταγράφεται σε mRNA;
7. Ποιος είναι ο βιολογικός ρόλος της τριάδας αζωτούχων βάσεων UGA (ή UAA ή UAG) στο mRNA και στο tRNA, με τη φορά που θεωρούνται συνήθως;
8. Είναι δυνατόν όλα τα κωδικόνια ενός φυσιολογικού γονιδίου να είναι ίδια; Ποιο είναι το πιο φτωχό γονίδιο σε ποικιλία κωδικονίων που μπορεί να υπάρξει;
9. Πόσα διαφορετικά mRNA σχετίζονται με το οπερόνιο της λακτόζης; Πόσα ανοικτά πλαίσια ανάγνωσης διαθέτουν και πόσα διαφορετικά προϊόντα παράγουν;
10. Να φτιαχτεί ένα σχήμα όπου να φαίνονται όλες οι αλληλουχίες που σχετίζονται με τη δράση της RNA πολυμεράσης στο οπερόνιο της λακτόζης. Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
11. Ποια από τα επίπεδα ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης των ευκαρυωτικών κυττάρων σχετίζονται με το mRNA;
12. Μεταξύ των δομικών ή λειτουργικών συστατικών του κυττάρου υπάρχουν κάποια που αποτελούνται από πρωτεΐνες ενωμένες με νουκλεϊκά οξέα. Τα σύμπλοκα αυτά βιομόρια ονομάζονται νουκλεοπρωτεΐνες. Να αναφέρετε τις νουκλεοπρωτεΐνες που γνωρίζετε.
13. Σε ποιες περιοχές γίνεται η αντιγραφή, η μεταγραφή και η μετάφραση σε ένα ζωικό και σε ένα φυτικό κύτταρο;
14. Η αλληλουχία αμινοξέων μεταξύ μιας πρωτεΐνης από τον σακχαρομύκητα και μιας ανθρώπινης που επιτελούν την ίδια λειτουργία βρέθηκαν να έχουν ομοιότητα κατά 60%.

Όμως τα αντίστοιχα DNA είναι μόνο κατά 40% περίπου όμοια. Πώς δικαιολογείται αυτή η διαφορά σε ποσοστό ομοιότητας;

- 15.** Το μόριο DNA ενός βακτηρίου αποτελείται από  $2 \times 10^5$  ζεύγη βάσεων που περιέχουν το μη ραδιενεργό ισότοπο του φωσφόρου. Το βακτήριο αυτό τοποθετείται και πολλαπλασιάζεται σε θρεπτικό υλικό που περιέχει αποκλειστικά ως πηγή φωσφόρου ραδιενεργό  $^{32}\text{P}$  και υφίσταται πέντε διαδοχικές διαιρέσεις. Ο αριθμός των νουκλεοτιδίων, που θα περιέχουν μη ραδιενεργό ισότοπο στο τέλος των πέντε διαιρέσεων, θα είναι: α) 0, β)  $4 \times 10^5$ , γ)  $2 \times 10^5$ . Να γράψετε τη σωστή απάντηση και να την αιτιολογήσετε. (πανελλήνιες εξετάσεις 2016)

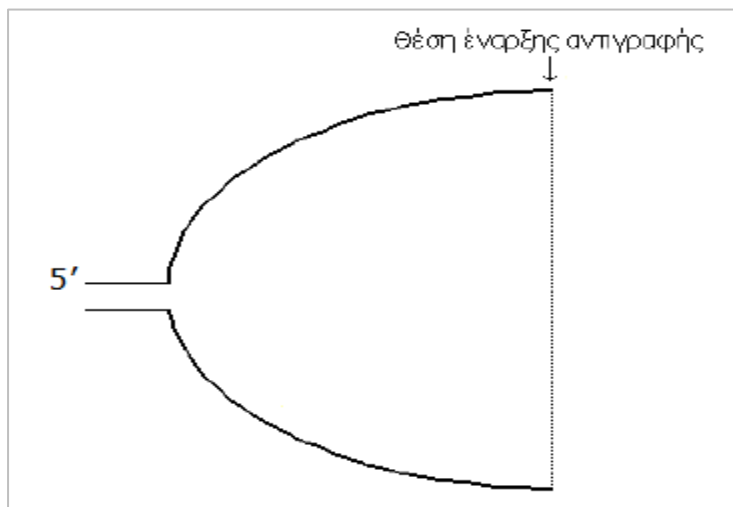
## ΑΣΚΗΣΕΙΣ

### Ομάδα Α

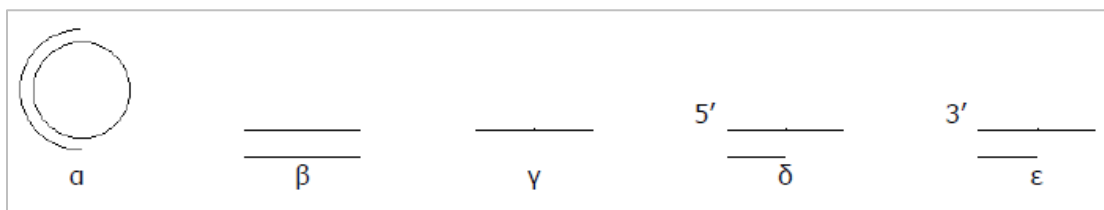
#### Αντιγραφή

1. Δίκλωνο μόριο DNA περιέχει μόνο ραδιενεργό φωσφόρο (P). Αυτοδιπλασιάζεται σε περιβάλλον όπου υπάρχει μόνο ραδιενεργό άζωτο (N). Όμως τα θυγατρικά μόρια που δημιουργήθηκαν αυτοδιπλασιάζονται σε περιβάλλον όπου δεν υπάρχουν ραδιενεργά στοιχεία. Να αναπαραστήσετε όλα τα μόρια που αναφέρονται σχεδιάζοντας τα μη ραδιενεργά τμήματα του DNA με συνεχή γραμμή, αυτά που έχουν ραδιενεργό φωσφόρο με διακεκομμένη γραμμή και αυτά που έχουν ραδιενεργό άζωτο με τελείες. Να αιτιολογήσετε τη μορφή που δώσατε στα σχέδιά σας.
2. Μόριο DNA αποτελείται από 5.000 ζεύγη αζωτούχων βάσεων με  $^{14}\text{N}$ . Το μόριο μεταφέρεται σε περιβάλλον με ραδιενεργά νουκλεοτίδια που περιέχουν  $^{15}\text{N}$  και αντιγράφεται δύο φορές.
  - A) Πόσες αλυσίδες και πόσα νουκλεοτίδια με ραδιενεργό  $^{15}\text{N}$  θα υπάρχουν στα μόρια DNA που θα προκύψουν μετά τον πρώτο και μετά το δεύτερο διπλασιασμό;
  - B) Ένα από τα μόρια που προέκυψαν από τον πρώτο διπλασιασμό, μεταφέρεται σε περιβάλλον με ραδιενεργό  $^{35}\text{S}$  όπου και διπλασιάζεται μία φορά. Πόσες αλυσίδες και πόσα νουκλεοτίδια με ραδιενεργό  $^{35}\text{S}$  θα υπάρχουν στα μόρια που θα προκύψουν;
3. Στο ακόλουθο σχήμα απεικονίζεται μέρος μίας θηλιάς κατά την αντιγραφή ενός μορίου DNA. Σύμφωνα με τα δεδομένα του σχήματος να σημειώσετε τα ελεύθερα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων του DNA και να σχεδιάσετε τον τρόπο σύνθεσης των θυγατρικών αλυσίδων

σε καθεμία αλυσίδα αιτιολογώντας την επιλογή της συνεχούς και της ασυνεχούς σύνθεσης.



4. Σε ένα διάλυμα που περιέχει διάφορα μόρια DNA, προσθέτουμε δεσοξυριβονουκλεοτίδια και DNA πολυμεράσες. Σε ποιες από τις παρακάτω περιπτώσεις είναι δυνατό να επιτελεστεί αντιγραφή των μορίων DNA;



5. Οι αλληλουχίες βάσεων που αναγράφονται παρακάτω αποτελούν στιγμιότυπο σε θέση έναρξης της αντιγραφής ενός τμήματος ευκαρυωτικού χρωμοσώματος.

**Θυγατρική αλυσίδα:**

**U G A A U T C C A T G A**

**Μητρική αλυσίδα:**

**G T G A C T T A A G G T A C T G C A**

A) Ποιο είναι το μήκος του πρωταρχικού τμήματος και ποιος είναι ο ελάχιστος αριθμός δεσμών υδρογόνου που πρόκειται να σπάσουν και να αναπτυχθούν μέχρι την ολοκλήρωση της αντιγραφής της συγκεκριμένης αλληλουχίας δεδομένου ότι δε συνέβησαν λάθη κατά τη διάρκειά της;

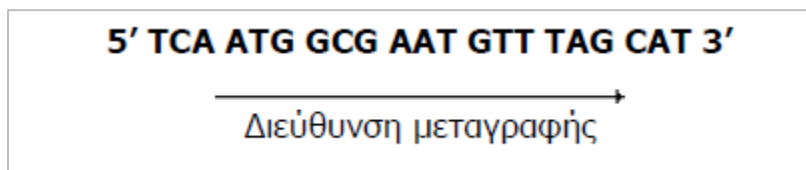
B) Να σημειώσετε τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων.



6. Με τον τρόπο που γίνεται η αντιγραφή του DNA πόσα νουκλεοτίδια μπορεί σε ένα διπλοειδές ανθρώπινο κύτταρο:
- A) να ενσωματώνονται λάθος;
- B) να παραμένουν ενσωματωμένα λάθος;

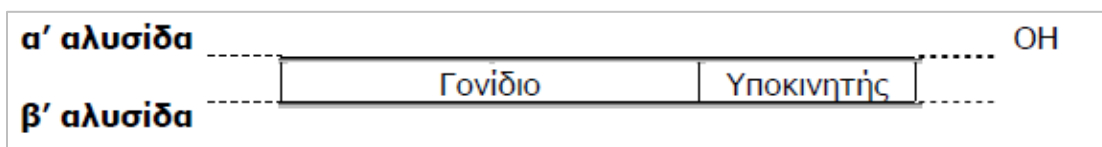
### Μεταγραφή και Μετάφραση

7. Μόριο mRNA που προέρχεται από τη μεταγραφή βακτηριακού DNA αποτελείται από 30% αδενίνη, 30% γουανίνη, 20% κυτοσίνη και 20% ουρακίλη. Ποια θα είναι η σύσταση επί τοις εκατό (%) των βάσεων στην κωδική και ποια στη μη κωδική αλυσίδα;
8. Στο mRNA που μεταγράφεται από ένα βακτηριακό γονίδιο, το άθροισμα A+C είναι ίσο με το 70% του συνόλου των αζωτούχων βάσεων του mRNA. Ποιο θα είναι το άθροισμα A+C στη μη κωδική και ποιο στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου από το οποίο μεταγράφεται το RNA αυτό;
9. Μόριο tRNA περιέχει 20% A, 10% U, 30% C, 40% G. Να υπολογιστούν οι αναλογίες των βάσεων στο γονίδιο από το οποίο προέκυψε αυτό.
10. Δίνεται η αλληλουχία των νουκλεοτιδικών βάσεων της μίας εκ των δύο αλυσίδων ενός γονιδίου προκαρυωτικού κυττάρου καθώς και η διεύθυνση με την οποία γίνεται η μεταγραφή:



Να γράψετε την αλληλουχία των νουκλεοτιδικών βάσεων του mRNA που παράγεται από το γονίδιο και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

11. Σύμφωνα με τα δεδομένα του ακόλουθου σχήματος, ποια από τις δύο αλυσίδες του γονιδίου είναι η μη κωδική;



12. Δίνεται το ακόλουθο βακτηριακό μόριο mRNA. Να συμπληρώσετε τον πίνακα.

<b>Κωδική αλυσίδα DNA</b>	
<b>Μη κωδική αλυσίδα</b>	
<b>mRNA</b>	<b>5' C A C A U G C C C G C A A G G U G A G U G 3'</b>
<b>5' αμετάφραστη περιοχή</b>	
<b>3' αμετάφραστη περιοχή</b>	
<b>Μεταφραζόμενο τμήμα</b>	
<b>Κωδικόνιο έναρξης</b>	
<b>Κωδικόνιο λήξης</b>	
<b>Αντικωδικόνια tRNA</b>	
<b>Αμινοξέα ολιγοπεπτιδίου</b>	

13. Η αλληλουχία βάσεων μιας κωδικής αλυσίδας είναι:

**5' -ATA-TCC-ATG-ATG-ATG-ATG-ATG-CCC-AAA-AAA-TAG-CCC-CCC- 3'**

- A) Να συνταχθεί η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA.
- B) Να υπολογιστεί το πλήθος των δεσμών υδρογόνου που αναπτύσσονται.
- Γ) Να συνταχθεί το RNA που παράγεται.
- Δ) Να υπολογιστεί ο αριθμός των αμινοξέων που κωδικοποιούνται.
- Ε) Να γραφούν τα αντικωδικόνια των tRNA που θα συνεργήσουν.
- ΣΤ) Ποια τμήματα της αλληλουχίας του RNA συμμετέχουν σε λειτουργίες κατά τις οποίες εκδηλώνεται η συμπληρωματικότητα;

**14.** Δίνεται η παρακάτω ακολουθία βάσεων σε ένα μεταγραφόμενο κλώνο του DNA : **3' - AAG- TAC-GGC-TAG-GGC-AAC-GCG-TCC-CAC-ATC-TTT- 5'** . Ζητείται:

A) Να γραφεί η συμπληρωματική αλυσίδα DNA (κωδική) και να υπολογιστεί το σύνολο των υδρογονικών δεσμών που σχηματίζονται.

B) Να γραφεί η ακολουθία των βάσεων του λειτουργικού mRNA που μπορεί να μεταγραφεί από τον αρχικό κλώνο και τα tRNA.

Γ) Να υπολογισθεί και να αιτιολογηθεί ο αντίστοιχος αριθμός αμινοξέων του πεπτιδίου που μεταφράζεται από το παραπάνω DNA.

Δ) Σε ποιες περιοχές του ευκαρυωτικού κυττάρου εντοπίζονται οι παραπάνω λειτουργίες;

**15.** Έστω ότι ένα τμήμα DNA έχει την εξής αλληλουχία βάσεων:

**5' -GCT-TCA-ATA-CCA-CGC-CAT-AAA- 3'**

**3' -CGA-AGT-TAT-GGT-GCG-GTA-TTT- 5'**

A) Να καθορίσετε ποια είναι η μεταγραφόμενη και ποια η κωδική αλυσίδα του DNA.

B) Να γραφεί το mRNA που προκύπτει από το παραπάνω τμήμα DNA και να καθορίσετε το πλαίσιο ανάγνωσης (όταν λέμε πλαίσιο ανάγνωσης ή ανοικτό πλαίσιο ανάγνωσης αναφερόμαστε στην αλληλουχία βάσεων ενός γονιδίου και του mRNA αντίστοιχα που μεταφράζεται σε αμινοξέα προκειμένου να σχηματιστεί μία πολυπεπτιδική αλυσίδα, άρα το πλαίσιο ανάγνωσης δεν περιλαμβάνει το κωδικόνιο λήξης).

Γ) Να γραφούν τα αντικωδικόνια των tRNA που θα χρησιμοποιηθούν κατά τη μετάφραση.

Δ) Κάνοντας χρήση του γενετικού κώδικα να γράψετε το πεπτίδιο που κωδικοποιείται από το παραπάνω γονίδιο.

**16.** Το πεπτίδιο γλουταμίνη - γλουταμινικό οξύ - θρεονίνη -γλυκίνη παράγεται από το γονίδιο:

(γλουταμίνη : CAA, γλουταμινικό οξύ : GAG, θρεονίνη : ACA και γλυκίνη : GGU)

**5'...ACGGATGCAAACCGTTGAGACAGGTTGAAAACA...3'**

**3'...TGCCTACGTTTGGCAACTCTGTCCAACCTTTGT...5'**

A) Να γράψετε το mRNA που προκύπτει, τις 3' και 5' αμετάφραστες περιοχές, το εσώνιο και το μεταφραζόμενο τμήμα.

B) Σε ποια κατηγορία οργανισμών ανήκει το παραπάνω γονίδιο;

Γ) Με ποιες διαδικασίες καταλήξαμε από το γονίδιο στο πεπτίδιο και σε ποιες περιοχές του κυττάρου πραγματοποιούνται αυτές;

**17.** Η αλληλουχία αποτελεί τμήμα DNA που περιέχει συνεχές γονίδιο και τον υποκινητή του.

**GCGATCAGATCAAAAACACGCGAGACCTCATCCAAAAGCGCGCG**

**CGCTAGTCTAGT T TTTGTGCGCTCTGGAGTAGGTTTTCGCGCGC**

Δεδομένου ότι η αλληλουχία GCGC (και η συμπληρωματική της) αποτελεί τον υποκινητή του γονιδίου αυτού:

A) Να προσδιορίσετε τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου.

B) Να γράψετε τα άκρα των αλυσίδων.

Γ) Να γράψετε την αλληλουχία βάσεων στο mRNA.

Δ) Να υπολογίσετε τον αριθμό των δεσμών υδρογόνου που αναπτύσσονται μεταξύ κωδικονίων και αντικωδικονίων κατά την επιμήκυνση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

**18.** Να υπολογίσετε το μήκος γονιδίου που είναι υπεύθυνο για τη δημιουργία αλυσίδας που αποτελείται από 150 αμινοξέα κατά τη σύνθεσή της δεδομένου ότι το ώριμο RNA που την κωδικοποιεί είναι το 40% του μήκους του προδρόμου RNA από το οποίο προήλθε, ότι το κωδικόνιο έναρξης εντοπίζεται 20 βάσεις μετά το 5' άκρο του και ότι μετά το κωδικόνιο λήξης υπάρχουν ακόμα 27 βάσεις μέχρι το 3' άκρο του.

**19.** Μία βακτηριακή πρωτεΐνη αποτελείται από 400 αμινοξέα τη στιγμή αμέσως μετά τη μετάφρασή της και περιλαμβάνει δύο όμοιες πολυπεπτιδικές αλυσίδες.

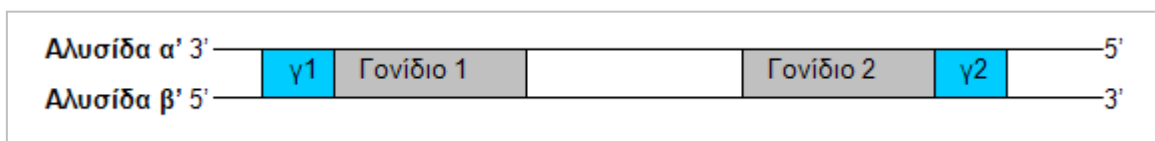
A) Πόσα είδη mRNA είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση της πρωτεΐνης;

B) Από πόσα νουκλεοτίδια αποτελείται το μεταφραζόμενο τμήμα στο mRNA;

Γ) Από πόσα νουκλεοτίδια αποτελείται το αντίστοιχο τμήμα στο γονίδιο;

Δ) Γιατί στην άσκηση αναφέρεται ο αριθμός των αμινοξέων αμέσως μετά τη μετάφραση;

**20.** Δίνεται ένα τμήμα μορίου DNA που απομονώθηκε από ευκαρυωτικό κύτταρο, επάνω στο οποίο διακρίνονται δύο γονίδια (1 και 2) καθώς και οι υποκινητές τους Y1 και Y2.



A) Ποια είναι τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής των γονιδίων που επιτρέπουν στην RNA πολυμεράση να αρχίσει σωστά τη μεταγραφή;

B) Με βάση τα στοιχεία που δίνονται στο σχήμα, να βρείτε τις μη κωδικές (μεταγραφόμενες) αλυσίδες των δύο γονιδίων και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Γ) Το γονίδιο 1 αποτελείται από 12.000 νουκλεοτίδια. Η μη κωδική αλυσίδα του μεταγράφεται σε mRNA. Κατά τη διαδικασία της ωρίμανσης από το πρόδρομο mRNA αφαιρείται το 60% των νουκλεοτιδίων ως εσώνια. Η πολυπεπτιδική αλυσίδα που προκύπτει κατά τη μετάφραση του ώριμου mRNA αποτελείται από 600 αμινοξέα. Να βρείτε πόσα νουκλεοτίδια υπάρχουν συνολικά στις 5' και 3'αμετάφραστες περιοχές του ώριμου mRNA.

**21.** Το ολιγοπεπτίδιο **met – val – met – gly – trp – phe** παράγεται στα νευρικά κύτταρα του ανθρώπου και δρα ως ορμόνη του νευρικού συστήματος. Δεδομένου ότι το πεπτίδιο δεν υφίσταται τροποποιήσεις μετά τη σύνθεσή του στα ριβοσώματα των νευρικών κυττάρων, να απαντήσετε στα ακόλουθα ερωτήματα:

**A.** Ποιο από τα αμινοξέα του πεπτιδίου φέρει ελεύθερο αμινικό άκρο και ποιο ελεύθερο καρβοξυλικό άκρο;

**B.** Με ποιο αμινοξύ σχηματίζει δεσμό μέσω του αμινικού της άκρου η gly;

**Γ.** Κατά τη διάρκεια της σύνθεσης της ορμόνης, όταν το tRNA που μεταφέρει τη val απομακρύνεται από το ριβόσωμα, ποιο αμινοξύ μεταφέρει το tRNA που εισέρχεται εκείνη τη στιγμή στο ριβόσωμα;

**Δ.** Κατά τη διάρκεια της σύνθεσης της ορμόνης και αμέσως μετά τη δημιουργία πεπτιδικού δεσμού μεταξύ met – gly, πόσοι δεσμοί σπάζουν και μεταξύ ποιων μορίων;

**E.** Συμβουλευόμενοι τον γενετικό κώδικα, να προσδιορίσετε τον αριθμό των διαφορετικών αλληλουχιών βάσεων στο mRNA που είναι δυνατό να κωδικοποιούν την ορμόνη.

**ΣΤ.** Εάν είναι γνωστό ότι οι 9 από τις 18 βάσεις των κωδικονίων που μεταφράζονται στα αμινοξέα της ορμόνης είναι G, ποιες είναι οι πιθανές αλληλουχίες βάσεων στο mRNA που κωδικοποιεί την ορμόνη;

**22.** Από βακτήριο *E. coli* απομονώθηκαν δύο μόρια RNA που έχουν προκύψει από τη μεταγραφή ενός γονιδίου το οποίο κωδικοποιεί πεπτίδιο και ενός γονιδίου το οποίο φέρει την πληροφορία για το rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος. Οι αλληλουχίες των δύο μορίων RNA είναι οι ακόλουθες:

RNA1

3' GAUAACAAUCGGCUACCCGUAACAAGUCA 5'

RNA2

5' ACUAAAUGUUCAGUAUGCCCCCUAAAUCAGCACAUCCC 3'

- A.** Ποιο από τα δύο μόρια RNA προέρχεται από το γονίδιο που κωδικοποιεί πεπτίδιο; Να αιτιολογήσετε την επιλογή σας.
- B.** Τα δύο μόρια RNA είναι συμπληρωματικά μεταξύ τους σε μία αλληλουχία 8 βάσεων. Να εντοπίσετε τις αλληλουχίες αυτές στα δύο μόρια RNA και να αναφέρεται σε τι εξυπηρετεί η μεταξύ τους σύνδεση.

**Ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης**

- 1.** Έστω ότι κάθε πρωτεΐνη που παράγεται από τα δομικά γονίδια του οπερονίου της λακτόζης του βακτηρίου *E.coli* αποτελείται από 90 αμινοξέα. Να απαντήσετε στα παρακάτω ζητήματα:
- A.** Πόσα μόρια mRNA και πόσα πρωτεϊνικά προϊόντα παράγονται από το οπερόνιο της λακτόζης, όταν το βακτήριο βρίσκεται:
- Σε περιβάλλον γλυκόζης
  - Σε περιβάλλον λακτόζης
- B.** Πόσοι υποκινητές ρυθμίζουν την έκφραση των δομικών γονιδίων στο οπερόνιο της λακτόζης;
- Γ.** Πόσα κωδικόνια έναρξης και πόσα λήξης υπάρχουν στο οπερόνιο;
- Δ.** Από πόσα νουκλεοτίδια αποτελείται το μεταφραζόμενο τμήμα του mRNA που κωδικοποιεί τη σύνθεση ενός ενζύμου;
- Ε.** Πόσες αμετάφραστες περιοχές έχει;
- ΣΤ.** Πόσες αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής έχει και σε ποια γονίδια βρίσκονται;
- Z.** Πόσες διαφορετικές αλληλουχίες για την πρόσδεση του rRNA της μικρής ριβοσωμικής υπομονάδας έχει;
- H.** Ποιος μπορεί να είναι ο αριθμός των συμπλόκων έναρξης σε μια δεδομένη χρονική στιγμή;
- Θ.** Πόσα διαφορετικά πολυσώματα σχηματίζονται όταν το οπερόνιο βρίσκεται σε επαγωγή;
- 2.** Σε θρεπτικό υλικό που πρόκειται να χρησιμοποιηθεί για τη δημιουργία τεσσάρων κλειστών καλλιεργείων *E.coli* περιέχονται ως πηγές άνθρακα λακτόζη και γλυκόζη σε ίσες ποσότητες. Εμβολιάζουμε μία από τις καλλιέργειες με το φυσιολογικό βακτήριο και κάθε μία από τις άλλες τρεις με βακτήρια που έχουν υποστεί μεταλλάξεις οι οποίες έχουν καταστήσει ανενεργά ορισμένα τμήματα του οπερονίου της λακτόζης, όπως φαίνονται στον ακόλουθο πίνακα:

Καλλιέργεια	1	2	3	4
Ανενεργό τμήμα	-	Ρυθμιστικό	Υποκινητής δομικών γονιδίων	Χειριστής

**A.** Να γράψετε τον ορισμό του οπερονίου.

**B.** Ποια διαδικασία γονιδιακής ρύθμισης συμβαίνει στο οπερόνιο της λακτόζης στην καλλιέργεια 1 τη στιγμή που εξαντλείται η γλυκόζη από το θρεπτικό υλικό;

**Γ.** Τα βακτήρια της καλλιέργειας 2 θα αναπτύσσονται παρουσία α) γλυκόζης; β) λακτόζης; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

**Δ.** Ποιες θα είναι οι συνέπειες της μετάλλαξης στην ανάπτυξη των βακτηρίων της καλλιέργειας 3 σε θρεπτικό υλικό λακτόζης;

**Ε.** Ποιες θα είναι οι συνέπειες της μετάλλαξης στην ανάπτυξη των βακτηρίων της καλλιέργειας 4 σε θρεπτικό υλικό γλυκόζης;

**ΣΤ.** Ποια από τις καλλιέργειες 2, 3, 4 θα επέλθει ταχύτερα στη φάση θανάτου και γιατί; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**3.** Απομονώσαμε το παρακάτω μόριο mRNA από το κυτταρόπλασμα ενός κυττάρου:

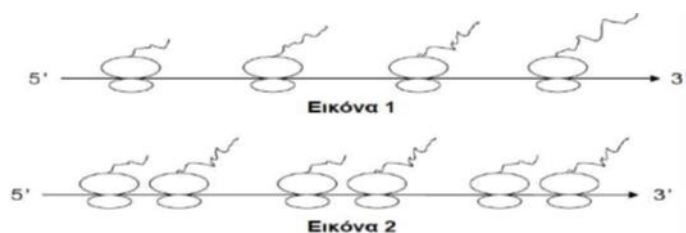
5' [Αμεταφρ-Χ<sub>1</sub>] AUGAUACCAUGA [Αμεταφρ-Χ<sub>2</sub>] AUGUUACCAUGGUAA [Αμεταφρ-Χ<sub>3</sub>] AUGCCUUUUCAAUCUUAA...3'

**A.** Πόσα διαφορετικά πεπτίδια θα συντεθούν αν μεταφραστεί το συγκεκριμένο mRNA; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**B.** Ποιος είναι ο ρόλος των αμετάφραστων αλληλουχιών: Αμεταφρ-Χ<sub>1</sub>, Αμεταφρ-Χ<sub>2</sub>, Αμεταφρ-Χ<sub>3</sub>;

**Γ.** Να εξηγήσετε αν το μόριο αυτό του mRNA απομονώθηκε από προκαρυωτικό ή ευκαρυωτικό κύτταρο;

**Δ.** Σε καθένα από τα παρακάτω σχήματα (I, II) απεικονίζεται ένα μόριο mRNA που μεταφράζεται από ριβοσώματα.



Να εξηγήσετε αν καθένα από τα σχήματα I, II θα μπορούσε να αφορά ευκαρυωτικό κύτταρο ή προκαρυωτικό κύτταρο. *(Πανελλήνιες εξετάσεις 2017 Ομογενών)*

**4.** Σε ένα κύτταρο A υπάρχουν συνολικά 14.000 γονίδια και 14.000 υποκινητές, ενώ παράγονται συνολικά 6.000 διαφορετικά μόρια mRNA. Σε ένα άλλο κύτταρο B υπάρχουν

4.000 γονίδια, 1.000 υποκινητές και 300 διαφορετικά mRNA σε μία δεδομένη χρονική στιγμή. Να εξηγήσετε πού οφείλεται η διαφορά αυτή ανάμεσα στα δύο κύτταρα.

5. Στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα περιέχονται οι εξής μεταγραφικοί παράγοντες: A, B, Γ, Δ, E, Z, H, Θ. Στα B-λεμφοκύτταρα περιέχονται οι εξής μεταγραφικοί παράγοντες: A, B, I, K, Λ, Μ, Ν, Ξ, Ο.

Για τη μεταγραφή ενός γονιδίου X απαιτούνται οι μεταγραφικοί παράγοντες Γ, E και Θ.

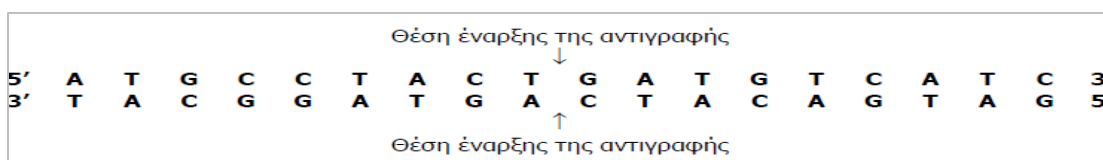
Για τη μεταγραφή ενός γονιδίου Y απαιτούνται οι μεταγραφικοί παράγοντες K, N, Ξ και Ο.

Για τη μεταγραφή ενός τρίτου γονιδίου Z απαιτούνται οι A και B.

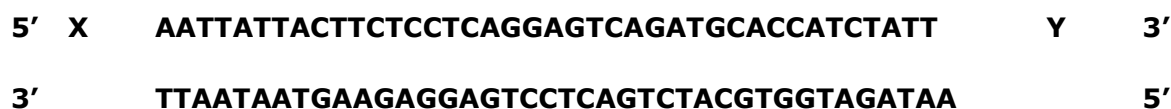
Ποιο από τα παραπάνω γονίδια θα μπορούσε να ελέγχει τη σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας β της αιμοσφαιρίνης και της ελαφριάς αλυσίδας ενός αντισώματος; Να αναφέρετε πέντε γονίδια τα οποία θα μπορούσε να είναι το Z. Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.

### Ομάδα Β

1. Στο ακόλουθο τμήμα DNA έχει σημειωθεί η θέση έναρξης της αντιγραφής.



- A) Πόσοι δεσμοί υδρογόνου θα σπάσουν από τις DNA ελικάσες κατά την αντιγραφή του συγκεκριμένου τμήματος;
- B) Να σημειώσετε τον προσανατολισμό της αντιγραφής και στις δύο αλυσίδες του DNA.
- Γ) Να σημειώσετε την αλληλουχία βάσεων των πρωταρχικών τμημάτων που θα σχηματιστούν αν είναι γνωστό ότι το μήκος καθενός είναι έξι νουκλεοτίδια. Επίσης να σημειώσετε τον προσανατολισμό των πρωταρχικών τμημάτων.
- Δ) Να εξηγήσετε ποια νουκλεοτίδια των θυγατρικών αλυσίδων θα συνδέσει η DNA δεσμάση κατά την αντιγραφή του εν λόγω τμήματος DNA.
2. Από κύτταρο πιθήκου απομονώνεται η ακόλουθη αλληλουχία βάσεων που αποτελεί γονίδιο υπεύθυνο για τη σύνθεση ενός μικρού πεπτιδίου και με κατάλληλες τεχνικές το γονίδιο ενσωματώνεται στο γονιδίωμα της *E.coli*.





Η αλληλουχία 5' GACTCC 3' (και η συμπληρωματική της) αποτελεί το εσώνιο που φέρει το γονίδιο στο εσωτερικό του και τα τμήματα X και Y αποτελούν αλληλουχίες που βρίσκονται εκατέρωθεν του γονιδίου.

A) Σε ποιο από τα τμήματα X και Y περιέχεται ο υποκινητής του γονιδίου; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

B) Να γράψετε την αλληλουχία και να σημειώσετε τα άκρα του mRNA που παράγεται από το γονίδιο αυτό και συνδέεται με τα ριβοσώματα προς το σχηματισμό του πεπτιδίου:

i) στην *E.coli*,

ii) στον πίθηκο.

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Γ) Να γράψετε τα αντικωδικόνια των μορίων tRNA που συμμετέχουν στην μετάφραση του mRNA και, συμβουλευόμενοι τον γενετικό κώδικα, την αλληλουχία των αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα τη στιγμή που ολοκληρώνεται η σύνθεσή της σε κάθε περίπτωση του προηγούμενου ερωτήματος.

3. Γονίδιο αποτελείται από 3.600 ζεύγη βάσεων και περιέχει 26 εσώνια. Το mRNA που μεταφέρεται στο κυτταρόπλασμα περιέχει το 1/3 των βάσεων του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του γονιδίου και κωδικοποιεί πρωτεΐνη που αποτελείται από δύο όμοιες πολυπεπτιδικές αλυσίδες και συνολικά 608 αμινοξέα. Να υπολογίσετε:

A) Τον αριθμό των βάσεων που αποτελούν τα εσώνια στο γονίδιο.

B) Τον αριθμό των εξωνίων στο γονίδιο.

Γ) Πόσοι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί σπάζουν και πόσοι δημιουργούνται κατά τη διαδικασία της ωρίμανσης; Τι απαιτείται για να πραγματοποιηθεί η ωρίμανση;

Δ) Τον αριθμό των βάσεων στις 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές του mRNA, δεδομένου του ότι μετά τη σύνθεση μίας αλυσίδας της πρωτεΐνης αφαιρούνται 7 αμινοξέα.

4. Μία αλυσίδα DNA γονιδίου που κωδικοποιεί πεπτίδιο και απομονώθηκε από βακτήριο *E. coli* περιέχει την ακόλουθη αλληλουχία:

**CCGGTTAAGGCTCATACAGCATGAGCCGAT**

A) Να γράψετε τη συμπληρωματική της.

B) Ποια από τις δύο αλυσίδες θα είναι η μη κωδική και γιατί;

Γ) Να τοποθετήσετε τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων αυτών.

Δ) Να γράψετε το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του τμήματος αυτού.

Ε) Να γράψετε το πεπτίδιο που προκύπτει από τη μετάφραση του mRNA αυτού και να σημειώσετε το αμινικό και το καρβοξυλικό άκρο.

ΣΤ) Κατά τη διάρκεια της μετάφρασης:

- Όταν η αμινομάδα της leu σχηματίζει πεπτιδικό δεσμό, να βρείτε πόσοι και ποιοι δεσμοί σπάζουν.
- Όταν το tRNA που μεταφέρει τη leu αφήνει το ριβόσωμα, να βρείτε ποιο tRNA θα συνδεθεί στη συνέχεια;

### **ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΣΥΝΤΟΜΗΣ ΑΠΑΝΤΗΣΗΣ**

#### **A. Συμπληρώστε τους ορισμούς των λέξεων που αναγράφονται παρακάτω:**

Αντιγραφή

Ένζυμα

DNA Ελικάσες

DNA Πολυμεράσες

Πριμόσωμα

Πρωταρχικά τμήματα

DNA Δεσμάση

Επιδιορθωτικά ένζυμα

Μεταγραφή

Μετάφραση

Γονίδιο

Γονιδιακή έκφραση

Αντίστροφη μεταγραφάση

Αγγελιοφόρο RNA

Μεταφορικό RNA

Ριβοσωμικό RNA

Μικρό πυρηνικό RNA

RNA Πολυμεράση

Υποκινητές

Μεταγραφικοί παράγοντες

Ριβονουκλεοτίδια

Αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής

Μεταγραφόμενη (μη κωδική) αλυσίδα

Μη μεταγραφόμενη (κωδική) αλυσίδα

Ωρίμανση

Ασυνεχή διακεκομμένα γονίδια

Εξώνια

Εσώνια

Πρόδρομο mRNA

Ώριμο mRNA

Αμετάφραστες περιοχές

Γενετικός κώδικας

Κωδικόνιο

Μη επικαλυπτόμενος κώδικας

Καθολικός κώδικας

Εκφυλισμένος κώδικας

Συνώνυμα κωδικόνια

Κωδικόνιο έναρξης

Κωδικόνια λήξης

Αντικωδικόνιο

Σύμπλοκο έναρξης της μετάφρασης

Ριβόσωμα

Πολύσωμα

Εμβρυογένεση

Κυτταρική διαφοροποίηση

Οπερόνια

Δομικά γονίδια οπερονίου λακτόζης

Ρυθμιστικό γονίδιο οπερονίου λακτόζης

Χειριστής οπερονίου λακτόζης

Καταστολέας οπερονίου λακτόζης

Επαγωγέας οπερονίου λακτόζης

## **B. Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής**

**Επιλέξτε το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή συνέχεια της πρότασης.**

**1. Ο όρος συμπληρωματικές αλυσίδες DNA σημαίνει ότι:**

- α. οι αλυσίδες είναι ακριβώς ίδιες.
- β. περιέχουν τα ίδια ποσοστά αζωτούχων βάσεων.
- γ. είναι διαφορετικές αλλά μπορούν να ενώνονται μεταξύ τους με ειδικό ζευγάρισμα.
- δ. δεν ισχύει τίποτα από τα παραπάνω.

**2. Ο μηχανισμός αυτοδιπλασιασμού του DNA ονομάζεται:**

- α. συντηρητικός.
- β. ημισυντηρητικός.
- γ. διασπαρτικός.
- δ. αντιγραφή.

**3. Τα βακτήρια έχουν:**

- α. μία θέση έναρξης της αντιγραφής.
- β. μία θέση έναρξης της μεταγραφής και πολλές της αντιγραφής.
- γ. μία θέση έναρξης της αντιγραφής για το κύριο κυκλικό τους DNA και από μία θέση αντιγραφής για κάθε πλασμίδιο.
- δ. ισχύουν όλα τα παραπάνω ανάλογα με το είδος του βακτηρίου.

**4. Κατά την διάρκεια της αντιγραφής στα ευκαρυωτικά κύτταρα γίνονται ορατές με το ηλεκτρονικό μικροσκόπιο θηλιές:**

- α. που είναι μέρος του μορίου της DNA ελικάσης.
- β. που είναι αποτέλεσμα του ξετυλίγματος του DNA.
- γ. που εκτείνονται και προς τις δύο κατευθύνσεις.
- δ. ισχύουν τα β και γ.

**5. Το πριμόσωμα είναι:**

- α. θέση έναρξης της αντιγραφής.
- β. ένζυμο.
- γ. σύμπλοκο ενζύμων.
- δ. τμήμα RNA.

**6. Οι DNA πολυμεράσες:**

- α. επιδιορθώνουν λάθη.
- β. επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα.
- γ. απομακρύνουν τα πρωταρχικά τμήματα.
- δ. όλα τα παραπάνω.

**7. Επιδιόρθωση σφαλμάτων κατά την αντιγραφή κάνουν:**

- α. η DNA δεσμάση και η DNA ελικάση.
- β. η DNA δεσμάση και η DNA πολυμεράση.
- γ. η DNA πολυμεράση και τα επιδιορθωτικά ένζυμα.

δ. η DNA πολυμεράση και το πριμόσωμα.

**8. Σε μία θηλιά αντιγραφής:**

α. και οι δύο θυγατρικές αλυσίδες συντίθενται συνεχώς.

β. η μία θυγατρική αλυσίδα συντίθεται συνεχώς και η άλλη ασυνεχώς.

γ. κάθε θυγατρική αλυσίδα προκύπτει και με συνεχή και με ασυνεχή σύνθεση.

δ. δεν ισχύει τίποτα από τα παραπάνω.

**9. Ο υποκινητής είναι:**

α. το τμήμα του γονιδίου που μεταγράφεται πρώτο από την RNA πολυμεράση.

β. το κωδικόνιο έναρξης AUG.

γ. η θέση έναρξης της αντιγραφής.

δ. η αλληλουχία στην οποία προσδένεται η RNA πολυμεράση προκειμένου να ξεκινήσει τη μεταγραφή.

**10. Η αλληλουχία λήξης της μεταγραφής:**

α. είναι το κωδικόνιο UGA,UAA ή UAG.

β. βρίσκεται προς το 3' άκρο της κωδικής αλυσίδας ενός γονιδίου.

γ. βρίσκεται προς το 5' άκρο της κωδικής αλυσίδας ενός γονιδίου.

δ. δεν υπάρχει σε όλα τα γονίδια.

**11. Τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής είναι:**

α. ο υποκινητής και η RNA πολυμεράση.

β. οι μεταγραφικοί παράγοντες και η RNA πολυμεράση.

γ. οι μεταγραφικοί παράγοντες και το γονίδιο.

δ. ο υποκινητής και οι μεταγραφικοί παράγοντες.

**12. Τα ρυθμιστικά μόρια της μεταγραφής του οπερονίου της λακτόζης είναι:**

α. το ρυθμιστικό γονίδιο και ο υποκινητής.

β. ο καταστολέας και ο χειριστής.

γ. ο χειριστής και ο υποκινητής.



δ. ο υποκινητής και οι μεταγραφικοί παράγοντες.

**13. Ένα γονίδιο μεταφέρεται από ευκαρυωτικό οργανισμό σε βακτήριο, όπου και παράγεται η αντίστοιχη πρωτεΐνη, διότι:**

α. η μεταγραφή συμβαίνει με όμοιο μηχανισμό σε προκαρυωτικά και ευκαρυωτικά κύτταρα.

β. ο γενετικός κώδικας είναι καθολικός.

γ. τα ριβοσώματα είναι θέσεις μετάφρασης οποιουδήποτε mRNA.

δ. ισχύουν όλα τα παραπάνω.

**14. Συνώνυμα κωδικόνια είναι αυτά:**

α. που κωδικοποιούν για μεθειονίνη και τρυπτοφάνη.

β. που διαφέρουν μόνο σε μια βάση.

γ. που κωδικοποιούν το ίδιο αμινοξύ.

δ. τίποτα από τα παραπάνω.

**15. Αν το 60% των βάσεων ενός γονιδίου βακτηρίου είναι G+C, το ποσοστό των ίδιων βάσεων στο RNA που παράγεται από τη μεταγραφή του είναι:**

α. 20%      β. 30%      γ. 40%      δ. 60%

**16. Αν το 30% των βάσεων ενός πρόδρομου mRNA είναι A+U, το ποσοστό των βάσεων G+C στο γονίδιο από το οποίο μεταγράφηκε είναι:**

α. 30%      β. 35%      γ. 60%      δ. 70%

**17. Δεδομένου ότι τα 20 αμινοξέα κωδικοποιούνται από 64 κωδικόνια, τα διαφορετικά είδη των tRNA σε κάθε κύτταρο είναι:**

α. 64      β. 61      γ. 20      δ. 18

**18. Στο σύμπλοκο έναρξης της μετάφρασης δεν ανήκει:**

α. το mRNA.

β. η μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος.

γ. η μεγάλη υπομονάδα του ριβοσώματος.

δ. το tRNA που φέρει τη μεθειονίνη.

**19. Κατά την πρωτεϊνοσύνθεση, το ριβόσωμα μετακινείται από:**

- α. το 5' προς το 3' άκρο του mRNA.
- β. το 3' προς το 5' άκρο του mRNA.
- γ. από το κωδικόνιο UAG προς το κωδικόνιο AUG του mRNA.
- δ. από το κωδικόνιο AGU προς το κωδικόνιο UAG του mRNA.

## 20. Η κυτταρική διαφοροποίηση:

- α. πραγματοποιείται στο ζυγωτό κύτταρο των πολυκύτταρων οργανισμών.
- β. Εμφανίζεται στα αρχικά στάδια της εμβρυογένεσης.
- γ. Είναι η διαδικασία κατά την οποία τα γονίδια ενός κυττάρου μεταγράφονται.
- δ. Αποσκοπεί στην προσαρμογή των βακτηρίων στο περιβάλλον που ζουν.

## Γ. Να χαρακτηρίσετε ως σωστή (Σ) ή λανθασμένη (Λ) κάθε μία από τις ακόλουθες προτάσεις.

1. Στα ευκαρυωτικά κύτταρα η διαδικασία της αντιγραφής επιτελείται αποκλειστικά στον πυρήνα. ( )
2. Κατά την αντιγραφή ενός δίκλωνου μορίου DNA, η σύνθεση σε όλο το μήκος της μίας αλυσίδας είναι συνεχής και στην άλλη αλυσίδα ασυνεχής. ( )
3. Η RNA πολυμεράση και το πριμόσωμα έχουν την ικανότητα να συνδέουν μεταξύ τους ριβονουκλεοτίδια με φωσφοδιεστερικό δεσμό. ( )
4. Το πριμόσωμα συνθέτει τα πρωταρχικά τμήματα αποκλειστικά στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής. ( )
5. Όλες οι πρωτεΐνες των οργανισμών έχουν ως πρώτο αμινοξύ τη μεθειονίνη. ( )
6. Κατά την έναρξη της μετάφρασης όλα τα νουκλεοτίδια της 5' αμετάφραστης περιοχής του mRNA συνδέονται με το rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος. ( )
7. Το πρόδρομο mRNA σχηματίζεται με τη διαδικασία της ωρίμανσης. ( )
8. Στο σύμπλοκο έναρξης της μετάφρασης δεν περιλαμβάνεται η μεγάλη υπομονάδα του ριβοσώματος. ( )
9. Τα προκαρυωτικά κύτταρα διαθέτουν υποκινητές και μεταγραφικούς παράγοντες. ( )
10. Η κυτταρική διαφοροποίηση στους προκαρυωτικούς οργανισμούς γίνεται με τα οπερόνια. ( )

11. Τα δομικά γονίδια του οπερονίου της λακτόζης μεταγράφονται όταν στο θρεπτικό υλικό περιέχεται γλυκόζη και λακτόζη. ( )
12. Στα προκαρυωτικά κύτταρα κάθε γονίδιο έχει το δικό του υποκινητή. ( )
13. Ο γενετικός κώδικας είναι εκφυλισμένος καθώς κάθε αμινοξύ κωδικοποιείται από δύο μέχρι έξι διαφορετικά κωδικόνια. ( )
14. Στους πολυκύτταρους ευκαρυωτικούς οργανισμούς η αντιγραφή εξασφαλίζει την έκφραση της γενετικής πληροφορίας. ( )
15. Κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου οι υποκινητές των γονιδίων μεταγράφονται. ( )
16. Σε ένα Β-λεμφοκύτταρο του ανθρώπου εκφράζονται τα γονίδια των αντισωμάτων. ( )
17. Κατά τη μετάφραση ένα αμινοξύ κωδικοποιείται από τρία κωδικόνια. ( )
18. Οι DNA ελικάσες συμμετέχουν στη διαδικασία της αντιγραφής. ( )
19. Το μεγαλύτερο ποσοστό βάσεων του ανθρώπινου γονιδιώματος δεν αποτελεί γονίδια. ( )
20. Τα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια εμφανίζουν ενζυμική δράση. ( )

**Δ. Γονίδιο ευκαρυωτικού κυττάρου έχει μήκος 2600 ζευγών αζωτούχων βάσεων. Μετά τη μεταγραφή και την ωρίμανση, προκύπτει mRNA 1200 αζωτούχων βάσεων, από τη μετάφραση του οποίου συντίθεται αλυσίδα 300 αμινοξέων (κατά τη σύνθεσή της). Να συμπληρώσετε στη στήλη τον αριθμό των αζωτούχων βάσεων που αναγράφονται στον πίνακα και σχετίζονται με το εν λόγω γονίδιο.**

		Αζωτούχες βάσεις
1.	Μη κωδική αλυσίδα	
2.	Πρόδρομο mRNA	
3.	Σύνολο βάσεων εσωνίων	
4.	Σύνολο βάσεων εξωνίων	
5.	Μεταφραζόμενο τμήμα	
6.	5' και 3' αμετάφραστες περιοχές	

**Ε. Ανατρέξτε στο γενετικό κώδικα, εντοπίστε την τριπλέτα που κωδικοποιεί την τρυπτοφάνη και συμπληρώστε τη δεξιά στήλη του πίνακα με τα κατάλληλα κωδικόνια ή το αντικωδικόνιο, στο γονίδιο ή τα μόρια RNA, λαμβάνοντας υπόψη τα άκρα που αναγράφονται.**

Αλυσίδα		
mRNA	3'	5'
tRNA	3'	5'
Κωδική	5'	3'
Μη κωδική	5'	3'

**ΣΤ. Να αναφέρετε ονομαστικά τα ένζυμα ή τα σύμπλοκα ενζύμων τα οποία καταλύουν τις παρακάτω διαδικασίες.**

- α. Επιμήκυνση πρωταρχικού τμήματος κατά την αντιγραφή.
- β. Σύνθεση πρωταρχικών τμημάτων.
- γ. Σύνδεση των κομματιών της ασυνεχούς αλυσίδας μεταξύ τους κατά την αντιγραφή.
- δ. Ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA κατά την αντιγραφή.
- ε. Σύνδεση ριβονουκλεοτιδίων κατά τη μεταγραφή. (εξετάσεις 2014)

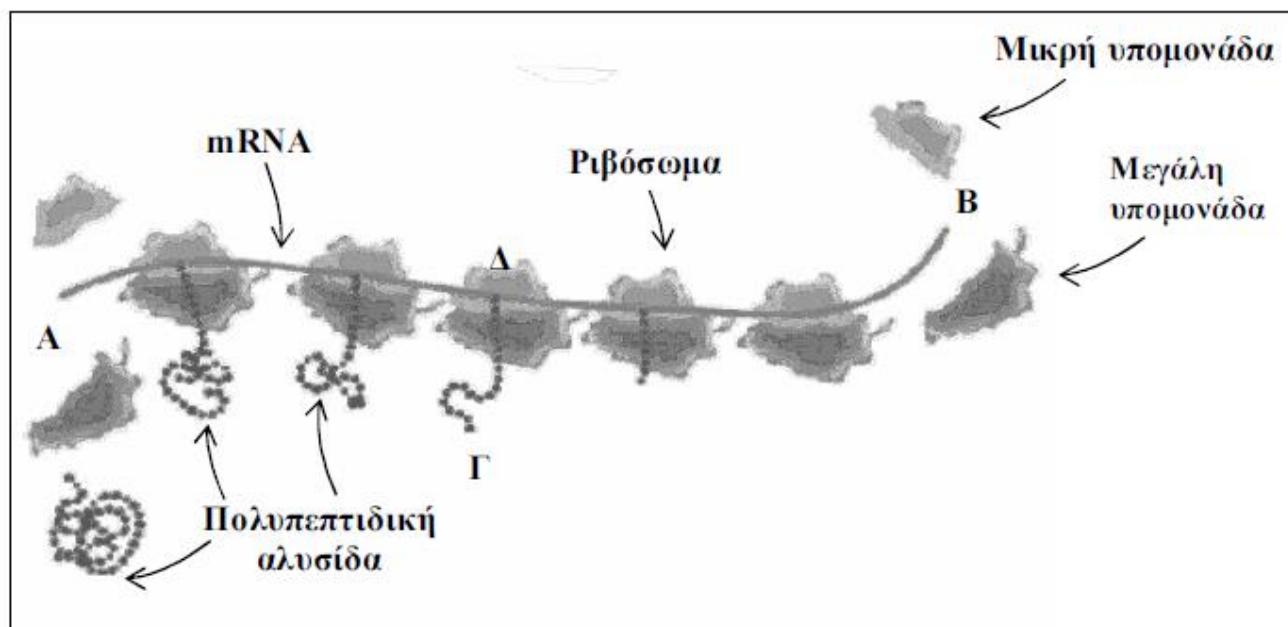
**Η. Να συνδυάσετε τους όρους της στήλης I με τα βιομόρια της στήλης II, αντιστοιχίζοντας κάθε φορά έναν αριθμό της στήλης I με ένα μόνο γράμμα, Α ή Β ή Γ της στήλης II.**

Στήλη I
1. DNA δεσμάση
2. Πρωταρχικό τμήμα
3. Υποκινητής
4. Μεταγραφικοί παράγοντες
5. Χειριστής
6. RNA πολυμεράση
7. Πλασμίδιο
8. Αντικωδικόνιο

Στήλη II
A: DNA
B: Πρωτεΐνη
Γ: RNA

(επαναληπτικές εξετάσεις 2015)

**Θ. Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζεται ένα στιγμιότυπο της μετάφρασης ενός mRNA ευκαρυωτικού κυττάρου.**

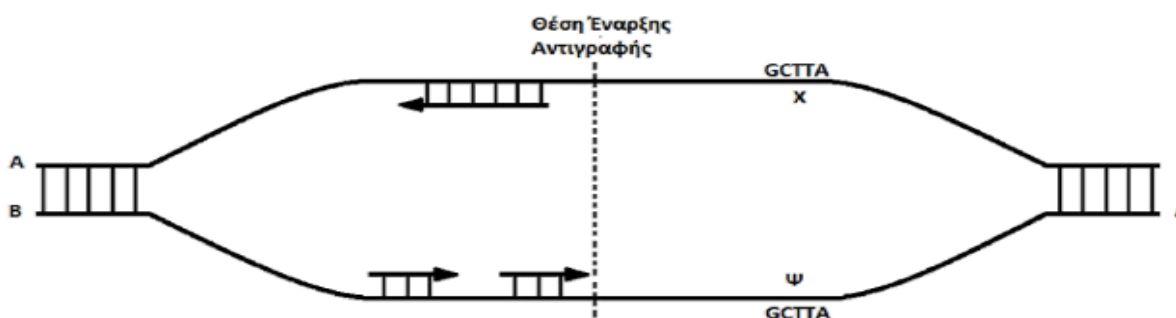


**A.** Να επισημάνετε σε ποια θέση (A ή B) αντιστοιχεί η ελεύθερη φωσφορική ομάδα και σε ποια θέση το ελεύθερο υδροξύλιο της παραπάνω πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας καθώς επίσης και στις θέσεις Γ και Δ, το αμινικό και καρβοξυλικό άκρο της νεοσυντιθέμενης πεπτιδικής αλυσίδας.

**B.** Το ώριμο mRNA παρότι αποτελείται αποκλειστικά από εξώνια έχει δύο περιοχές που δεν μεταφράζονται σε αμινοξέα. Οι αλληλουχίες αυτές ονομάζονται 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές. Ποιος είναι ο ρόλος της 5' αμετάφραστης περιοχής;

**Γ.** Ένα κύτταρο μπορεί να παράγει μεγάλο αριθμό μορίων μιας πρωτεΐνης από ένα ή δύο αντίγραφα ενός γονιδίου. Με ποιον τρόπο το επιτυγχάνει αυτό; (επαναληπτικά θέματα οεφε 2014)

**I. Το παρακάτω σχήμα απεικονίζει μια θηλιά αντιγραφής.**



**A.** Να σημειώσετε στις θέσεις A-Δ τον προσανατολισμό των πολυνουκλεοτιδικών αλυσίδων, αιτιολογώντας την απάντησή σας.

**B.** Σε ποια περιοχή X ή Ψ ή και στις δύο μπορεί να δημιουργηθεί πρωταρχικό τμήμα 5' -UAAGC- 3'; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

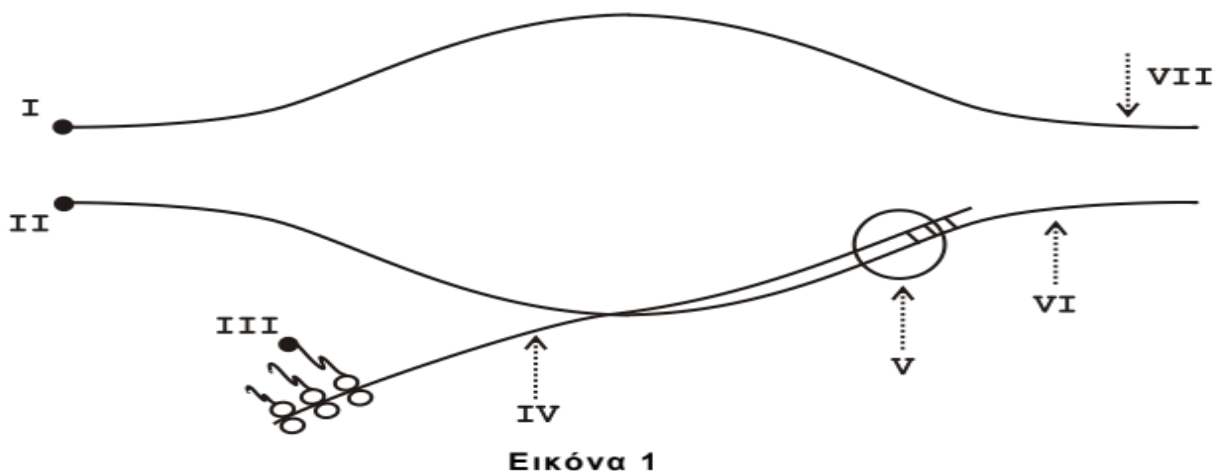
**Γ.** Αν η παραπάνω θηλιά αντιγραφής είναι η μοναδική στο μόριο του DNA, να εξηγήσετε ποια θα είναι η μορφή του (γραμμικό/κυκλικό – μονόκλωνο/δίκλωνο) και από ποια κατηγορία οργανισμών είναι πιθανόν να προέρχεται το παραπάνω μόριο του DNA.

**Δ.** Αν όλα τα πρωταρχικά τμήματα έχουν το ίδιο μήκος και στην κάθε ασυνεχή αλυσίδα δημιουργούνται 5 πρωταρχικά τμήματα, να εξηγήσετε πόσα ριβονουκλεοτίδια είναι απαραίτητα για την αντιγραφή του DNA στην παραπάνω θηλιά αντιγραφής. (επαναληπτικά θέματα οεφε 2015)

**E.** Να αντιστοιχίσετε τον καθένα από τους αριθμούς I, II, III, IV, V, VI, VII της εικόνας 1 με μια από τις παρακάτω έννοιες:

- |                          |                      |
|--------------------------|----------------------|
| A. φωσφορική ομάδα       | E. υδροξύλιο         |
| B. mRNA                  | ΣΤ. αμινομάδα        |
| Γ. μεταγραφόμενη αλυσίδα | Z. RNA πολυμεράση    |
| Δ. κωδική αλυσίδα        | H: πυρηνική μεμβράνη |

Η εικόνα 1 αντιστοιχεί σε προκαρυωτικό ή σε ευκαρυωτικό κύτταρο; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.



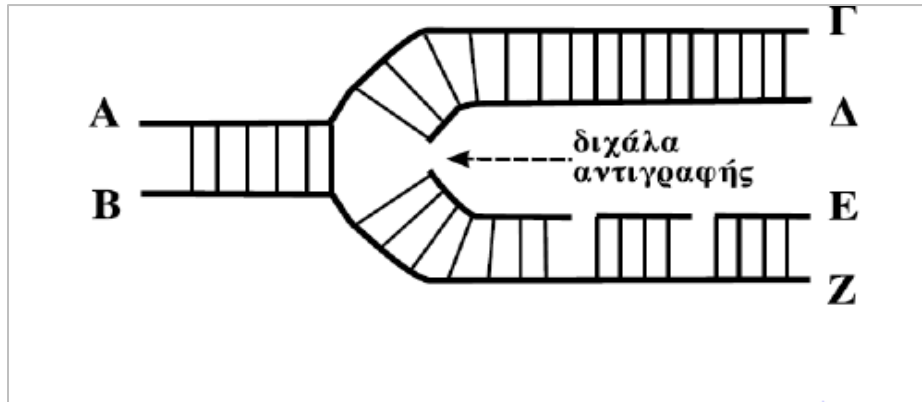
(Πανελλαδικές Εξετάσεις 2017)

**Κ. Να αντιστοιχίσετε τις προτάσεις της στήλης Α με μία πρόταση της στήλης Β ώστε να δείξετε το επίπεδο ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης που επηρεάζεται σε κάθε πρόταση της στήλης Α.**

Στήλη Α	Στήλη Β
<b>1.</b> Η τετρακυκλίνη εμποδίζει τη σύνδεση της μεγάλης ριβοσωμικής υπομονάδας στο σύμπλοκο έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης	<b>Α.</b> Επίπεδο της μεταγραφής.
<b>2.</b> Η ρυφαμυκίνη προσδένεται στην RNA πολυμεράση εμποδίζοντας την πρόσδεση στον υποκινητή.	<b>Β.</b> Επίπεδο μετά τη μεταγραφή.
<b>3.</b> Η στατίνη (spliceostatin C) αναστέλλει τη δράση της πρωτεΐνης SF3b των μικρών ριβονουκλεοπρωτεϊνικών σωματιδίων.	<b>Γ.</b> Επίπεδο της μετάφρασης.
<b>4.</b> Η πολύ-A ουρά σταθεροποιεί το mRNA εμποδίζοντας την γρήγορη καταστροφή του.	<b>Δ.</b> Επίπεδο μετά τη μετάφραση.
<b>5.</b> Το πρωτεολυτικό ένζυμο αφαιρεί 30 αμινοξέα από την ινσουλίνη.	
<b>6.</b> Η μεθυλοτρανσφεράση μεταφέρει μεθυλομάδες στο DNA παρεμποδίζοντας τη σύνδεση των μεταγραφικών παραγόντων .	

### ΣΧΕΤΙΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ

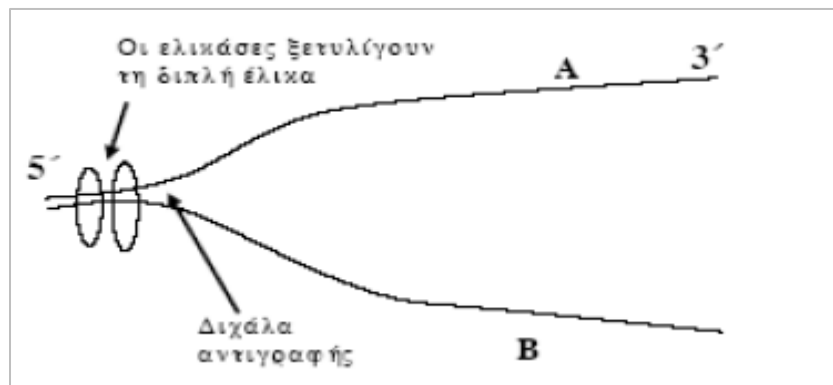
1. Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA στο οποίο έχει αρχίσει η διαδικασία της αντιγραφής.



- A.** Στις θέσεις A, B, Γ, Δ, E, Z να αντιστοιχίσετε τις ενδείξεις 3' ή 5' ώστε να φαίνεται ο προσανατολισμός των αρχικών και νεοσυντιθέμενων αλυσίδων.
- B.** Τι είναι τα πρωταρχικά τμήματα, πώς δημιουργούνται και πώς επιμηκύνονται;
- Γ.** Εξηγήστε γιατί πρέπει στην παραπάνω διαδικασία να ενεργοποιηθεί το ένζυμο DNA δεσμάση και πώς θα δράσει αυτό;
- Δ.** Ποια ένζυμα θα επιδιορθώσουν τα πιθανά λάθη της διαδικασίας της αντιγραφής;

(εξετάσεις εσπερινών 2009)

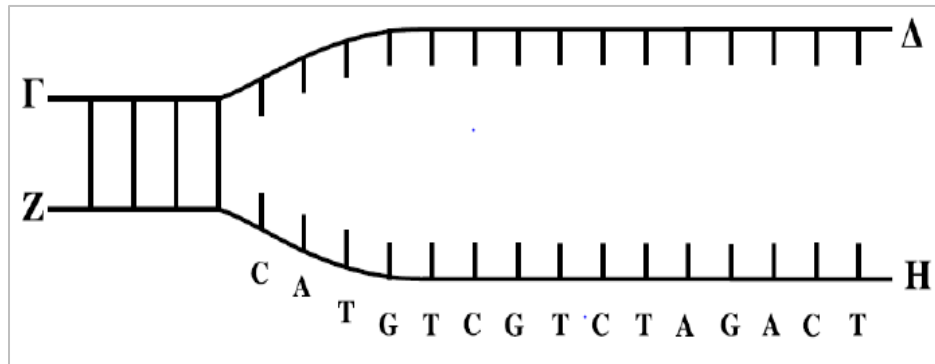
- 2.** Σε μία θέση τμήματος μορίου DNA με κλώνους A και B, έχει ξεκινήσει η αντιγραφή, όπως φαίνεται στο παρακάτω σχήμα.



Η DNA δεσμάση εκτός του ότι συνδέει όλα τα κομμάτια που προκύπτουν από τις διάφορες θέσεις έναρξης της αντιγραφής, δρα κατά την αντιγραφή του κλώνου B. Σε κάθε κλώνο να συμπληρώσετε τον προσανατολισμό της αντιγραφής και να χαρακτηρίσετε τον τρόπο σύνθεσης των νέων αλυσίδων DNA. Ποια ένζυμα τοποθετούν τα συμπληρωματικά νουκλεοτίδια και ποιους άλλους ρόλους έχουν;



3.



Δίδεται το παρακάτω τμήμα DNA, το οποίο αντιγράφεται. Στον κλώνο ΖΗ η αντιγραφή γίνεται με ασυνεχή τρόπο. Τα σημεία Δ και Η υποδεικνύουν τη θέση έναρξης της αντιγραφής.

**A.** Να μεταφέρετε στο τετράδιό σας το παραπάνω σχήμα, να σχεδιάσετε τα συνεχή και ασυνεχή τμήματα των νέων κλώνων με βέλη υποδεικνύοντας τους προσανατολισμούς των νέων και των μητρικών κλώνων. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**B.** Στον κλώνο που αντιγράφεται με συνεχή τρόπο να γράψετε την αλληλουχία των νουκλεοτιδίων και τον προσανατολισμό του πρωταρχικού τμήματος, το οποίο αποτελείται από 8 (οκτώ) νουκλεοτίδια. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. *(εξετάσεις 2011)*

4. Δίνονται τα παρακάτω αμινοξέα και δίπλα τους τριπλέτες του γενετικού υλικού που κωδικοποιούν τα αμινοξέα αυτά:

Τυροσίνη (tyr) → UAU, Φαινυλαλανίνη (phe) → UUU, Προλίνη (pro) → CCC

**A.** Αξιοποιώντας τις παραπάνω πληροφορίες να δώσετε το mRNA που κωδικοποιεί το ακόλουθο τμήμα πολυπεπτιδικής αλυσίδας:

**...- phe – phe – pro – tyr – tyr – pro - ...**

**B.** Να γράψετε την κωδική αλυσίδα του DNA και τη συμπληρωματική της, προσδιορίζοντας το 3' και το 5' άκρο καθεμιάς από αυτές.

**Γ.** Πόσοι είναι οι δεσμοί υδρογόνου που σταθεροποιούν τις δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες στο παραπάνω μόριο DNA; *(εξετάσεις εσπερινών 2003)*

5. Δίνεται το πεπτίδιο:

H<sub>2</sub>N - **Μεθειονίνη** - **Αλανίνη** - **Τυροσίνη** - **Προλίνη** - **Σερίνη** - COOH που κωδικοποιείται από το παρακάτω τμήμα μορίου DNA ευκαρυωτικού κυττάρου.



**A.** Να γράψετε την αλληλουχία του προδρόμου mRNA, την αλληλουχία του ώριμου mRNA που προκύπτει μετά τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**B.** Να περιγράψετε τη διαδικασία ωρίμανσης του προδρόμου mRNA.

Δίνονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις αμινοξέων και κωδικονίων από το γενετικό κώδικα:

Αλανίνη → GCC

Μεθειονίνη → AUG

Προλίνη → CCC

Σερίνη → AGC

Τυροσίνη → UAU

*(Επαναληπτικές εξετάσεις Ιουλίου 2006)*

**6.** Δίνεται τμήμα μορίου DNA ευκαρυωτικού κυττάρου που περιέχει το ασυνεχές γονίδιο



το οποίο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του παρακάτω πεπτιδίου:

H<sub>2</sub>N - **Μεθειονίνη** - **Αλανίνη** - **Λευκίνη** - **Ασπαργίνη** - COOH

**A.** Να προσδιορίσετε την κωδική και τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου αιτιολογώντας την απάντησή σας.

**B.** Να γράψετε το πρόδρομο mRNA, το ώριμο mRNA, το εσώνιο του γονιδίου και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Δίνονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις αμινοξέων και κωδικονίων:

Αλανίνη → GCU, Λευκίνη → UUG, Ασπαργίνη → AAU *(Εξετάσεις εσπερινών 2010)*

7. Δίνεται το παρακάτω τμήμα βακτηριακού DNA που κωδικοποιεί τα πέντε (5) πρώτα αμινοξέα μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Η κατεύθυνση στην οποία κινείται η RNA πολυμεράση κατά τη μεταγραφή υποδεικνύεται από το βέλος.



- A.** Ποια από τις δύο αλυσίδες του παραπάνω DNA είναι η κωδική και ποια είναι η μη κωδική; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- B.** Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του παραπάνω DNA.
- Γ.** Να γράψετε και να αιτιολογήσετε το αντικωδικόνιο του tRNA που μεταφέρει το 2<sup>ο</sup> αμινοξύ της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.
- Δ.** Τι είναι το σύμπλοκο έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης και ποια είναι η μετέπειτα πορεία του tRNA που συμμετέχει σε αυτό; *(Επαναληπτικές εξετάσεις 2008)*
8. Δίνεται το παρακάτω ολιγοπεπτίδιο έξι αμινοξέων το οποίο δεν έχει υποστεί καμία τροποποίηση μετά τη σύνθεσή του.

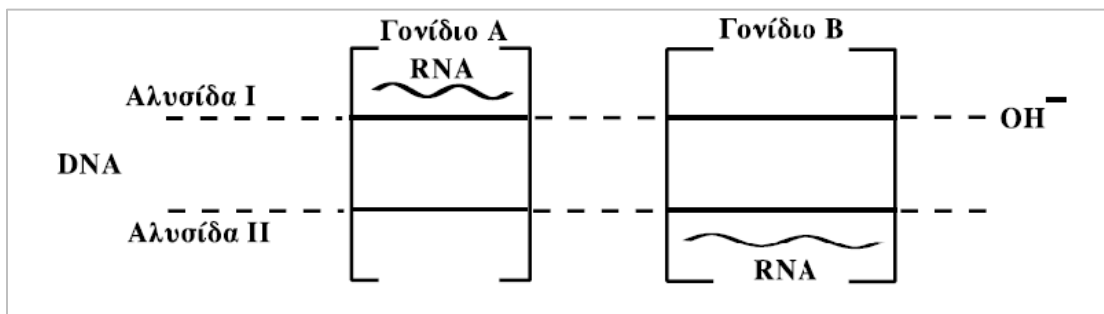


- A.** Με τη βοήθεια του τμήματος του γενετικού κώδικα που παρατίθεται, γράψτε την αλληλουχία των νουκλεοτιδίων και τον προσανατολισμό του τμήματος mRNA που κωδικοποιεί το παραπάνω ολιγοπεπτίδιο. Δικαιολογήστε την απάντησή σας.
- B.** Γράψτε με τον κατάλληλο προσανατολισμό την αλληλουχία νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο μόριο DNA που κωδικοποιεί το παραπάνω ολιγοπεπτίδιο. Ποια είναι η κωδική και ποια η μη κωδική αλυσίδα;
- Γ.** Εάν η τριπλέτα 5' – UGG – 3' στο mRNA αντικατασταθεί από την τριπλέτα 5' – UGA – 3', γράψτε την αλληλουχία των αμινοξέων στο νέο ολιγοπεπτίδιο που θα συντεθεί.

Δίνονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις αμινοξέων και κωδικονίων από το γενετικό κώδικα:

GUC: Βαλίνη, UGG: Τρυπτοφάνη, GGU: Γλυκίνη, AUG: Μεθειονίνη, AAA: Λυσίνη, GCC: Αλανίνη *(Εξετάσεις ομογενών 2009)*

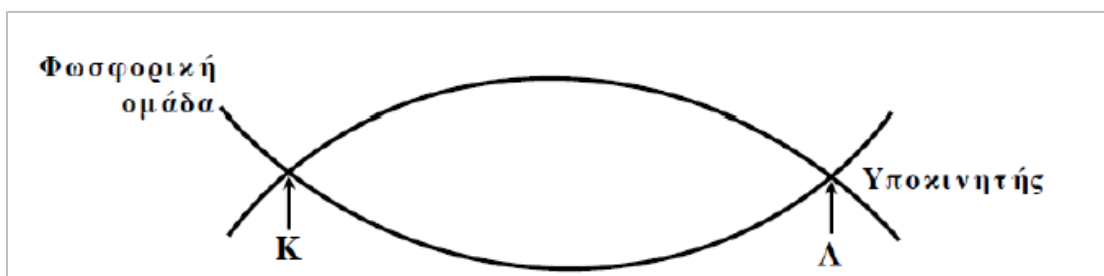
9. Σε ένα μόριο DNA ευκαρυωτικού κυττάρου υπάρχουν δύο γονίδια A και B, όπως φαίνεται στο σχήμα:



- A.** Να μεταφέρετε το σχήμα στο τετράδιό σας και να ορίσετε τους προσανατολισμούς των αλυσίδων του DNA. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- B.** Τα γονίδια A και B μεταγράφονται σε RNA. Να ορίσετε τους προσανατολισμούς του RNA. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- Γ.** Ποια είναι η κωδική αλυσίδα για το γονίδιο A και ποια για το B; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- Δ.** Τι είναι ο υποκινητής; Να ορίσετε τη θέση του υποκινητή για κάθε γονίδιο με ένα βέλος.

(Εξετάσεις εσπερινών 2011)

10. Στο παρακάτω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA, μεταξύ των σημείων K και Λ περιέχεται ένα γονίδιο. Στο διάγραμμα υποδεικνύεται η θέση του υποκινητή του γονιδίου. Να μεταφέρετε το σχήμα στο τετράδιό σας.



- A.** Να σημειώσετε στο σχήμα τους προσανατολισμούς των κλώνων του μορίου και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- B.** Να τοποθετήσετε στο σχήμα και στις κατάλληλες θέσεις το κωδικόνιο έναρξης του γονιδίου και ένα από τα κωδικόνια λήξης.

**Γ.** Να εξηγήσετε τι γίνεται κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου.

(Επαναληπτικές 2011)

**11.** Δίνεται το παρακάτω τμήμα βακτηριακού DNA, το οποίο κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.

Αλυσίδα 1: GTTGAATTCTTAGCTTAAGTCGGGCATGAATTCTC  
Αλυσίδα 2: CAACTTAAGAATCGAATTCAGCCCGTACTTAAGAG

**A.** Να προσδιορίσετε την κωδική και τη μη κωδική αλυσίδα του παραπάνω τμήματος DNA, επισημαίνοντας τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων του. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**B.** Το παραπάνω τμήμα DNA αντιγράφεται, και κατά τη διαδικασία της αντιγραφής δημιουργούνται τα παρακάτω πρωταρχικά τμήματα:

i. 5' GAGAAUUC 3'

ii. 5' UUAAGCUA 3'

iii. 5' GUUGAAUU 3'

Να προσδιορίσετε ποια αλυσίδα αντιγράφεται με συνεχή και ποια με ασυνεχή τρόπο. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Εξετάσεις 2012)

**12.** Στην **εικόνα 1** φαίνεται ένα μέρος μίας βιολογικής διαδικασίας, η οποία βρίσκεται σε εξέλιξη.

CUCUUTCT  
GAGAAACATGCATACGAC

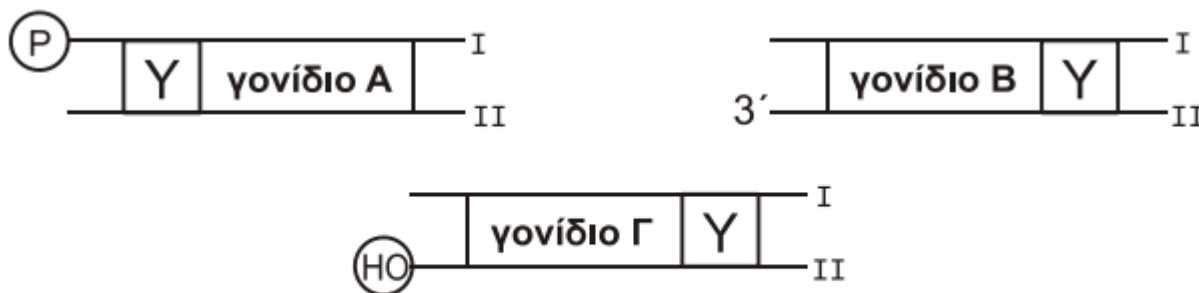
**Εικόνα 1**

**A.** Να ονομάσετε τη διαδικασία που βρίσκεται σε εξέλιξη στην **εικόνα 1** και να εντοπίσετε τη βάση που ενσωματώθηκε κατά παράβαση του κανόνα της συμπληρωματικότητας. Να γράψετε το τελικό δίκλωνο μόριο το οποίο θα παραχθεί στο τέλος της διαδικασίας που απεικονίζει η **εικόνα 1**. Να σημειώσετε τον προσανατολισμό των αλυσίδων του μορίου αυτού.

**B.** Να ονομάσετε τα ένζυμα που είναι απαραίτητα για τη δημιουργία του τελικού δίκλωνου μορίου του ερωτήματος A και να αναφέρετε τη δράση του καθενός ενζύμου.

(Εξετάσεις 2015)

**13.** Στην **εικόνα 1** απεικονίζονται διαγραμματικά 3 μόρια DNA, στα οποία ο υποκινητής σημειώνεται με Υ.



**Εικόνα 1**

Να μεταφέρετε στο τετράδιό σας τα τρία σχήματα της **εικόνας 1** και να σημειώσετε με ένα βέλος την κατεύθυνση μεταγραφής σε καθένα από τα γονίδια A, B και Γ. Να γράψετε για το κάθε γονίδιο A, B και Γ ποια από τις δύο αλυσίδες I ή II είναι η κωδική.

(Επαναληπτικές εξετάσεις 2015)

**14.** Ένα βακτήριο περιέχει κυκλικό μόριο DNA που αποτελείται από 100.000 ζεύγη βάσεων. Το βακτήριο αυτό αναπτύσσεται σε θρεπτικό υλικό που περιέχει αποκλειστικά ως πηγή φωσφόρου ραδιενεργό <sup>32</sup>P με αποτέλεσμα όλα τα νέα νουκλεοτίδια να είναι ραδιενεργά.

**A.** Να υπολογίσετε τον αριθμό των ραδιενεργών νουκλεοτιδίων που θα περιέχονται στο σύνολο των βακτηρίων μετά από δύο διαδοχικές διαιρέσεις του αρχικού βακτηρίου. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Στον **πίνακα I** δίνονται τα αντικωδικόνια των tRNAs και η σειρά με την οποία χρησιμοποιούνται κατά τη μετάφραση ενός μορίου mRNA, που περιέχει 7 κωδικόνια.

**Πίνακας I**

Σειρά	1 <sup>ο</sup>	2 <sup>ο</sup>	3 <sup>ο</sup>	4 <sup>ο</sup>	5 <sup>ο</sup>	6 <sup>ο</sup>
Αντικωδικόνια tRNA	3'UAC5'	5'AUC3'	3'GAC5'	5'AUC3'	5'CAG3'	3'UGG5'

**B.** Να γράψετε μία αλληλουχία βάσεων του μορίου mRNA, συμπεριλαμβανομένου του 7<sup>ου</sup> κωδικονίου, για τη μετάφραση του οποίου χρησιμοποιούνται τα tRNAs του **πίνακα I**.

**Γ.** Να γράψετε την αλληλουχία βάσεων του γονιδίου, η μεταγραφή του οποίου δίνει το mRNA του ερωτήματος B και να ορίσετε τα 5' και 3' άκρα του. Να εντοπίσετε την κωδική και τη μη κωδική αλυσίδα. Να υποδείξετε τη θέση του υποκινητή στο παραπάνω γονίδιο, τοποθετώντας το γράμμα Υ στο κατάλληλο άκρο του μορίου. (Εξετάσεις Εσπερινών 2015)

**15.** Στην **Εικόνα 1** δίνεται ένα τμήμα δίκλωνου DNA που περιέχει 2 γονίδια χωρίς εσώνια τα οποία έχουν την πληροφορία για τη σύνθεση 2 μικρών πεπτιδίων.

Γ    **TATGCAATGGTACACCCATATATGGAGTACCAGCATTCCTTGG**    Δ  
      **ATACGTTACCATGTGGGTATATACCTCATGGTCGTAAGAACC**

**Εικόνα 1**

**A.** Να γράψετε την αλληλουχία των βάσεων της κωδικής αλυσίδας αυτών των γονιδίων οι οποίες αντιστοιχούν στις 5' αμετάφραστες περιοχές των μορίων mRNA τα οποία προκύπτουν από την μεταγραφή αυτών των γονιδίων. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**B.** Να δηλώσετε σε ποια από τις θέσεις Γ, Δ της Εικόνας 1, θα προσδεθεί η RNA πολυμεράση, με τη βοήθεια μεταγραφικών παραγόντων, κατά τη μεταγραφή της γενετικής πληροφορίας αυτών των γονιδίων και να αιτιολογήσετε τις επιλογές σας.

(Επαναληπτικές Εξετάσεις 2016)

**16.** Με βάση τη δομή και τα στοιχεία που δίνονται στην Εικόνα, στην οποία απεικονίζεται ένα γονίδιο, να υπολογίσετε το μήκος:

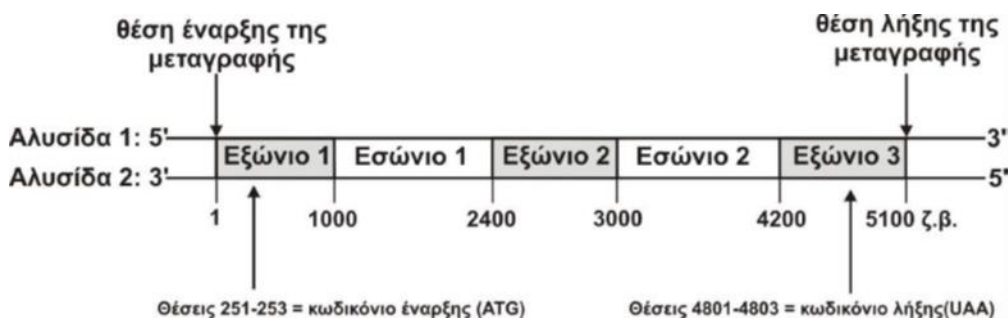
**A.** του αρχικού προϊόντος της μεταγραφής,

**B.** του ώριμου mRNA,

**Γ.** της πρωτεΐνης σε αριθμό αμινοξέων, που κωδικοποιείται από αυτό το γονίδιο και

**Δ.** των αμετάφραστων περιοχών.

Να αιτιολογήσετε σύντομα τις απαντήσεις σας.



**E.** Ποια από τις δύο αλυσίδες του γονιδίου είναι η κωδική; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**ΣΤ.** Κατά την ωρίμανση του πρόδρομου mRNA του γονιδίου πόσοι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί διασπώνται και πόσοι σχηματίζονται ώστε να δημιουργηθεί το ώριμο mRNA;

**Z.** Να αναφέρετε ποιες διαδικασίες έλαβαν χώρα και σε ποια μέρη του κυττάρου για το σχηματισμό της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. (Πανελλαδικές Εσπερινών 2019)

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑ ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΣΜΕΝΟΥ DNA

### ΣΤΟΧΟΙ ΤΗΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΣΜΕΝΟΥ DNA

- Η κατανόηση των μυστηρίων της ζωής και της εξέλιξης πάνω στη Γη.

- Η κατανόηση των πολύπλοκων μηχανισμών που ρυθμίζουν τη γονιδιακή έκφραση στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς.
- Η διάγνωση και αντιμετώπιση γενετικών προβλημάτων.
- Η παραγωγή φαρμάκων (εμβόλια, ορμόνες κ.λπ.): είναι εφικτό όχι μόνο να κλωνοποιήσουμε ευκαρυωτικά γονίδια μέσα σε βακτήρια αλλά και να υποχρεώσουμε τα βακτήρια να παράγουν σε μεγάλες ποσότητες τις πρωτεΐνες που κωδικοποιούν αυτά τα γονίδια (θεραπευτική Ιατρική).
- Η βελτίωση φυτικής και ζωϊκής παραγωγής με την εμφάνιση νέων επιθυμητών χαρακτηριστικών (ευγονική – Γεωργία και Κτηνοτροφία).

### **ΣΤΑΔΙΑ ΤΗΣ ΔΙΑΔΙΚΑΣΙΑΣ ΚΛΩΝΟΠΟΙΗΣΗΣ**

A. Κατασκευή του ανασυνδυσασμένου DNA

B. Μεταφορά του ανασυνδυσασμένου DNA σε κύτταρο – ξενιστή

Γ. Επιλογή και απομόνωση των μετασχηματισμένων κυττάρων – ξενιστών

Δ. Δημιουργία βακτηριακών κλώνων

E. Επιλογή του βακτηριακού κλώνου που περιέχει το επιθυμητό τμήμα DNA

### **Ρόλος ενζύμων στην τεχνολογία του ανασυνδυσασμένου DNA.**

- Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες και η DNA δεσμάση χρησιμοποιούνται για την κατασκευή γονιδιωματικής και cDNA βιβλιοθήκης.
- Η αντίστροφη μεταγραφάση και η DNA πολυμεράση χρησιμοποιούνται για την κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης, επιπλέον η δεύτερη στην PCR μέθοδο.

### **Αναλυτικότερα τα στάδια:**

#### ***A. Κατασκευή του ανασυνδυσασμένου DNA***

Επιτυγχάνεται:

- Με ειδικά ένζυμα: περιοριστικές ενδονουκλεάσες
- Με φορείς κλωνοποίησης
- Με υβριδοποίηση νουκλεϊκών οξέων

#### **Χαρακτηριστικά Περιοριστικών Ενδονουκλεασών**

- Παράγονται κυρίως από βακτήρια.



- Αναγνωρίζουν και κόβουν συγκεκριμένη δίκλωνη αλληλουχία μόνο σε μόρια δίκλωνου DNA (γραμμικά ή κυκλικά) μήκους 4 – 8 ζ.β. Η αλληλουχία την οποία αναγνωρίζει κάθε περιοριστική ενδονουκλεάση περιέχει την ίδια σειρά βάσεων στις δύο αλυσίδες αν αυτές διαβαστούν με κατεύθυνση 5' → 3'. Οι αλληλουχίες με το παραπάνω χαρακτηριστικό ονομάζονται **παλινδρομες**.
- Προστατεύουν από την εισβολή 'ξένου' DNA δηλ. κόβουν μόνο 'ξένο' DNA π.χ. αν σε ένα βακτήριο A εισέλθει DNA βακτηρίου B, οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες του A κόβουν το DNA του B, όχι όμως και του A, το οποίο είναι προστατευμένο.
- Δεν κόβουν στα άκρα του μορίου του DNA αλλά μόνο στο εσωτερικό του και σε συγκεκριμένες θέσεις.
- Λόγω συμπληρωματικότητας κόβουν και τις δύο αλυσίδες δημιουργώντας μονόκλωνες συμπληρωματικές ουρές (κολλώδη άκρα). Το είδος του μονόκλωνου άκρου (5' ή 3') που προκύπτει από τη δράση μιας Π.Ε. εξαρτάται από τον τρόπο που αυτή δρα:
  - I. Αν η Π.Ε. κόβει πριν το κέντρο της αλληλουχίας αναγνώρισής της, τότε δημιουργείται 5' μονόκλωνο άκρο.
  - II. Αν η Π.Ε. κόβει μετά το κέντρο της αλληλουχίας αναγνώρισής της, τότε δημιουργείται 3' μονόκλωνο άκρο.
  - III. Αν η Π.Ε. κόβει ακριβώς στο κέντρο την αλληλουχία αναγνώρισής της, τότε δεν δημιουργείται μονόκλωνο άκρο.

#### Παραδείγματα:

- 1.** η αλληλουχία που αναγνωρίζει η EcoRI διαβάζοντας από το 5' άκρο προς το 3' άκρο και τη μία και την άλλη αλυσίδα είναι 5' GAATTC 3' και κόβει μεταξύ G και A.
- 2.** η περιοριστική ενδονουκλεάση BamHI αναγνωρίζει την αλληλουχία 5' GGATCC 3' και τη συμπληρωματική της και κόβει μεταξύ των δύο G.
- 3.** η περιοριστική ενδονουκλεάση HindIII αναγνωρίζει την αλληλουχία 5' AAGCTT 3' και τη συμπληρωματική της και κόβει μεταξύ των δύο A.

Το γονιδίωμα ενός ευκαρυωτικού οργανισμού μπορεί να κοπεί σε χιλιάδες κομμάτια από μία περιοριστική ενδονουκλεάση.

Τα κομμάτια αυτά ενσωματώνονται σε ειδικούς φορείς – μόρια DNA (πλασμίδια ή DNA φάγων) που έχουν κοπεί από το **ίδιο** ένζυμο. Τα πλασμίδια ενσωματώνουν τμήματα DNA μήκους 30.000 ζευγών βάσεων, ενώ οι φάγοι έχουν δυνατότητα ενσωμάτωσης τμήματος DNA 100.000 ζευγών βάσεων.

Η περιοριστική ενδονουκλεάση **δεν** πρέπει να τέμνει το πλασμίδιο:

- Δύο ή περισσότερες φορές, διότι τότε δεν είναι δυνατό να δημιουργηθεί κυκλικό ανασυνδυασμένο πλασμίδιο.
- Στη μοναδική θέση έναρξης αντιγραφής που αυτό διαθέτει.
- Στο γονίδιο ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικό, αν αυτό είναι μόνο ένα.
- Στον υποκινητή του μοναδικού γονιδίου ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικό.

### **Χαρακτηριστικά γνωρίσματα των πλασμιδίων ως φορέων κλωνοποίησης**

1. Διαθέτουν θέση έναρξης της αντιγραφής, άρα μπορούν να αυτοδιπλασιάζονται ανεξάρτητα μέσα στο κύτταρο ξενιστή και να δίνουν πολλά αντίγραφα τους.
2. Περιέχουν ένα ή περισσότερα γονίδια που προσδίδουν ανθεκτικότητα σε αντιβιοτικά. Στην ιδιότητα αυτή στηρίζεται η επιλογή των βακτηρίων που προσέλαβαν πλασμίδιο, ανασυνδυασμένο ή μη.
3. Έχουν τη συγκεκριμένη ειδική αλληλουχία που κόβει η περιοριστική ενδονουκλεάση μόνο μία φορά.
4. Έχουν μικρό μέγεθος που συμβάλλει στην αύξηση του ποσοστού των βακτηρίων που μετασχηματίζονται και διευκολύνει τον διαχωρισμό τους από το κύριο DNA των βακτηρίων ξενιστών και την απομόνωσή τους μετά την ολοκλήρωση της κλωνοποίησης.
5. Δεν έχουν την ικανότητα μεταφοράς τους από το ένα βακτήριο στο άλλο διότι έχουν αδρανοποιηθεί τα γονίδια που φέρουν και σχετίζονται με αυτή.
6. Δεν έχουν την ικανότητα να ανταλλάσσουν γενετικό υλικό, ούτε μεταξύ τους ούτε με το κύριο βακτηριακό DNA.

**Σημείωση:** Επειδή τα φυσικά πλασμίδια δεν διαθέτουν όλα τα παραπάνω χαρακτηριστικά που θα τους επέτρεπαν να χρησιμοποιηθούν αποτελεσματικά ως φορείς κλωνοποίησης, κατασκευάζονται και χρησιμοποιούνται τεχνητά πλασμίδια. Συνήθως τα τεχνητά πλασμίδια διαθέτουν μεγάλο αριθμό διαφορετικών θέσεων αναγνώρισης για διάφορες περιοριστικές ενδονουκλεάσες, οι οποίες βρίσκονται μία φορά σε αυτά. Κάποιες από αυτές βρίσκονται μέσα σε ένα γονίδιο «δείκτη», έτσι ώστε το γονίδιο αυτό να απενεργοποιείται με την ενσωμάτωση του «ξένου» DNA.

### **Χαρακτηριστικά γνωρίσματα του DNA του βακτηριοφάγου λ ως φορέα κλωνοποίησης**

1. Διαθέτει θέση έναρξης της αντιγραφής και μπορεί να αυτοδιπλασιάζεται ανεξάρτητα από το κύριο μόριο DNA του βακτηρίου – ξενιστή.
2. Είναι δίκλωνο γραμμικό μόριο και έχει την ειδική αλληλουχία που κόβει η περιοριστική ενδονουκλεάση δύο φορές ώστε μετά την επίδρασή της να δημιουργούνται τρία τμήματα.

Το «ξένο» DNA ενσωματώνεται ανάμεσα στα δύο ακραία τμήματα, στη θέση του ενδιάμεσου τμήματος που απομακρύνθηκε.

3. Διαθέτει δείκτη επιλογής, π.χ. το γονίδιο *lacZ* που κωδικοποιεί το ένζυμο β-γαλακτοζιδάση.

### **Σύγκριση κλωνοποίησης σε πλασμίδιο με κλωνοποίηση σε βακτηριοφάγο λ**

<b>Πλασμίδιο</b>	<b>Βακτηριοφάγος λ</b>
Είναι πιο δύσκολος ο μετασχηματισμός	Επιτυγχάνεται ευκολότερος μετασχηματισμός
Ενσωματώνει μικρά τμήματα ξένου DNA (4.000 ζεύγη βάσεων)	Ενσωματώνει μεγαλύτερα κομμάτια ξένου DNA (12.000 – 20.000 ζεύγη βάσεων)
Χρησιμοποιείται για κλωνοποίηση για οργανισμούς με μικρό γονιδίωμα	Χρησιμοποιείται για κλωνοποίηση για οργανισμούς με μεγάλο γονιδίωμα

#### ***B. Μεταφορά ανασυνδυασμένου DNA σε κύτταρο-ξενιστή***

Τα ανασυνδυασμένα DNA που παράγονται επανεισάγονται σε βακτήρια που παροδικά έχουν γίνει διαπερατά σε μακρομόρια, με μία διαδικασία που λέγεται μετασχηματισμός.

#### ***Γ. Επιλογή και απομόνωση των μετασχηματισμένων κυττάρων-ξενιστών***

Συνήθως χρησιμοποιούνται ως ξενιστές βακτήρια που δεν έχουν πλασμίδια και επομένως είναι ευαίσθητα σε αντιβιοτικά. Δεδομένου ότι ορισμένα από τα βακτηριακά κύτταρα δέχονται το πλασμίδιο, ο εντοπισμός τους επιτυγχάνεται από την ανθεκτικότητα σε αντιβιοτικά που τους προσδίδει το εισηγμένο πλασμίδιο. Στο συγκεκριμένο στάδιο προκύπτουν τρεις κατηγορίες βακτηρίων: βακτήρια που δεν δέχτηκαν πλασμίδιο, βακτήρια που δέχτηκαν πλασμίδιο μη ανασυνδυασμένο και βακτήρια που δέχτηκαν ανασυνδυασμένο πλασμίδιο.

#### ***Δ. Δημιουργία βακτηριακών κλώνων***

Κάθε βακτήριο που προσλαμβάνει ένα μόριο DNA διαιρείται και δημιουργεί μία αποικία δηλ. ένα μεγάλο αριθμό βακτηρίων που είναι ίδια μεταξύ τους και περιέχουν ένα αντίγραφο του DNA (**βακτηριακός κλώνος**).

Η επιλογή των κλώνων που περιέχουν ανασυνδυασμένα πλασμίδια από εκείνα με μη ανασυνδυασμένα πλασμίδια είναι δυνατό να πραγματοποιηθεί με δύο τρόπους:

- I. μέσω ενός γονιδίου υπεύθυνου για την παραγωγή μίας κυανής χρωστικής, στο εσωτερικό του οποίου ενσωματώνεται το τμήμα DNA του δότη. Συνεπώς, όσα βακτήρια δέχτηκαν ανασυνδυασμένο πλασμίδιο δεν παράγουν χρωστική. Αντίθετα, τα βακτήρια που δέχτηκαν μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο βάφονται μπλε! (υπάρχει σχετικό σχήμα στο σχολικό βιβλίο)
- II. μέσω της χρήσης πλασμιδίου που διαθέτει δύο γονίδια που προσδίδουν ανθεκτικότητα σε διαφορετικά αντιβιοτικά π.χ. στην αμπικιλίνη και στη στρεπτομυκίνη. Η αλληλουχία την οποία αναγνωρίζει η Π.Ε. που θα χρησιμοποιήσουμε θα πρέπει να βρίσκεται στο εσωτερικό του ενός από τα δύο γονίδια ανθεκτικότητας (έστω στο εσωτερικό του γονιδίου που προσδίδει ανθεκτικότητα στην αμπικιλίνη). Έτσι, αν το πλασμίδιο είναι ανασυνδυασμένο, το γονίδιο που προσδίδει ανθεκτικότητα στην αμπικιλίνη θα είναι κατεστραμμένο, και το βακτήριο που θα φέρει το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο θα είναι ανθεκτικό στη στρεπτομυκίνη, αλλά ευαίσθητο στην αμπικιλίνη. Αρχικά με τη χρήση στρεπτομυκίνης επιλέγονται τα μετασχηματισμένα βακτήρια. Σε μία «δίδυμη καλλιέργεια» τοποθετείται αμπικιλίνη στο θρεπτικό υλικό. Τα βακτήρια που πεθαίνουν είναι τα μετασχηματισμένα με ανασυνδυασμένο πλασμίδιο.

Το σύνολο των κλώνων που σχηματίστηκαν περιέχει το συνολικό DNA του δότη και αποτελεί μία **γονιδιωματική βιβλιοθήκη**.

### **E. Επιλογή ενός κλώνου**

Γίνεται με χρήση ανιχνευτών.

### **Τι απαιτείται για την κατασκευή γονιδιωματικής βιβλιοθήκης:**

- Βακτήρια που δεν περιέχουν πλασμίδια.
- Πλασμίδια που περιέχουν γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά.
- DNA-δότης.
- Τα ένζυμα: περιοριστική ενδονουκλεάση, DNA δεσμάση και ένζυμα αντιγραφής.
- Αντιβιοτικό για το οποίο υπάρχει ανθεκτικότητα στο πλασμίδιο που θα χρησιμοποιήσουμε.
- Θρεπτικό υλικό για την καλλιέργεια των βακτηρίων.
- Μόρια ανιχνευτές.

### **ΚΛΩΝΟΠΟΙΗΣΗ mRNA – ΚΑΤΑΣΚΕΥΗ cDNA ΒΙΒΛΙΟΘΗΚΗΣ**

Στους ανώτερους ευκαρυωτικούς οργανισμούς πολλά γονίδια μεταγράφονται μόνο σε ορισμένα κύτταρα (κυτταρική διαφοροποίηση). Οι συγκεκριμένες αλληλουχίες που εκφράζονται μπορούν να κλωνοποιηθούν αν συνθέσουμε αντίγραφα DNA (cDNA) των mRNA και αυτά τα cDNA τα

κλωνοποιήσουμε σε βακτήρια ή βακτηριοφάγους λ. Οι cDNA κλώνοι αντιπροσωπεύουν μόνο τις DNA αλληλουχίες που εκφράζονται στα συγκεκριμένα κύτταρα. Άρα δεν περιέχουν τα εσώνια των γονιδίων αλλά μόνο τα εξώνια.

### **ΒΗΜΑΤΑ**

- Απομονώνεται το ολικό mRNA από τα συγκεκριμένα κύτταρα.
- Κατασκευάζονται υβρίδια μόρια mRNA-cDNA με αντίστροφη μεταγραφάση.
- Καταστρέφονται οι mRNA αλυσίδες.
- Οι cDNA αλυσίδες μετατρέπονται σε δίκλινα μόρια.
- Τα δίκλινα μόρια εισάγονται σε πλασμίδια ή φάγους για να κλωνοποιηθούν.
- Από έναν πληθυσμό διαφορετικών μορίων mRNA παράγεται ένας πληθυσμός διαφορετικών μορίων cDNA.

### **Τι απαιτείται για την κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης:**

- mRNA γονιδίων.
- τα ένζυμα αντίστροφη μεταγραφάση, DNA πολυμεράση, περιοριστική ενδονουκλεάση, DNA δεσμάση και όλα τα ένζυμα αντιγραφής για κλωνοποίηση.
- βακτήρια που δεν περιέχουν πλασμίδια.
- πλασμίδια που περιέχουν γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά.
- αντιβιοτικό για το οποίο υπάρχει ανθεκτικότητα στο πλασμίδιο που θα χρησιμοποιήσουμε.
- θρεπτικό υλικό για την καλλιέργεια των βακτηρίων.
- μόρια ανιχνευτές.

### **Περιοχές γενετικού υλικού που δεν μπορούν να κλωνοποιηθούν με τη δημιουργία cDNA βιβλιοθήκης:**

- το τμήμα DNA που δεν φέρει πληροφορίες.
- τα γονίδια που μεταγράφονται σε tRNA, rRNA, snRNA.
- εσώνια.
- υποκινητές.
- αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής.

**ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΕΝΟΣ ΚΛΩΝΟΥ ΑΠΟ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΘΗΚΗ Η cDNA ΒΙΒΛΙΟΘΗΚΗ**

Για τον εντοπισμό μεταξύ των κλώνων μιας γονιδιωματικής ή cDNA βιβλιοθήκης του DNA που θέλουμε να μελετήσουμε, και κατά συνέπεια του κλώνου που το περιέχει, ακολουθούμε τα εξής βήματα:

- Αποδιατάσσουμε το DNA της βιβλιοθήκης δηλαδή επιδρούμε με κατάλληλες χημικές ουσίες ή υψηλή θερμοκρασία και προκαλούμε αποχωρισμό των συμπληρωματικών αλυσίδων σπάζοντας τους δεσμούς υδρογόνου. Η διαδικασία αυτή λέγεται **αποδιάταξη**.
- Ακολουθεί **υβριδοποίηση** δηλαδή σύνδεση των μονόκλωνων αλυσίδων που προέκυψαν με συμπληρωματικές DNA ή RNA αλληλουχίες ιχνηθετημένων μορίων DNA ή RNA που χρησιμοποιούνται ως **ανιχνευτές**.
- Οι ανιχνευτές αναμειγνύονται με το αποδιαταγμένο DNA της βιβλιοθήκης και υβριδοποιούν **μόνο** το συμπληρωματικό τους DNA.

**PCR (Polymerase chain reaction) - ΑΛΥΣΙΔΩΤΗ ΑΝΤΙΔΡΑΣΗ ΠΟΛΥΜΕΡΑΣΗΣ**

Με τη μέθοδο αυτή λαμβάνει χώρα επιλεκτικός πολλαπλασιασμός μιας περιοχής DNA από ένα μείγμα μορίων DNA, χωρίς τη μεσολάβηση ζωντανών κυττάρων (*in vitro*).

**Ιδιότητες:** Ευαίσθητη και γρήγορη

**Εφαρμογές:**

- Ιατρική – έγκαιρη διάγνωση ασθενειών (πχ AIDS)
- Εγκληματολογία – διαλεύκανση υποθέσεων
- Εξέλιξη – μελέτη DNA απολιθωμάτων

**Συμπερασματικά:****Η γονιδιωματική βιβλιοθήκη:**

1. Περιέχει όλο το DNA του οργανισμού-δότη.
2. Περιέχει εσώνια, εξώνια, υποκινητές και τμήματα που δεν αποτελούν γονίδια.
3. Περιέχει το DNA του οργανισμού σπασμένο σε πολλά τμήματα και κάθε τμήμα σε πολλά αντίγραφα.
4. Ορισμένα από τα τμήματα του DNA περιέχουν ολόκληρα γονίδια, ενώ άλλα περιέχουν κομμάτια γονιδίων.

**Η cDNA βιβλιοθήκη:**

1. Αποτελεί ένα σύνολο από βακτηριακούς κλώνους, οι οποίοι περιέχουν αντίγραφα των mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται σε έναν συγκεκριμένο κυτταρικό τύπο ενός οργανισμού.
2. Χαρακτηρίζεται από το πλεονέκτημα ότι περιέχει μόνο τις αλληλουχίες των γονιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα, δηλαδή περιέχει μόνο τα εξώνια.
3. Είναι χρήσιμη για τη μελέτη γονιδίων τα οποία εκφράζονται σε κάποιο συγκεκριμένο κυτταρικό τύπο του οργανισμού, αλλά και την παραγωγή πρωτεϊνών από βακτήρια.

**ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ**

1. Σε τι οφείλεται η πρόοδος της τεχνολογίας του ανασυνδυσμένου DNA;
2. Τι ονομάζεται ανασυνδυσμένο DNA και τι επιτυγχάνεται με αυτό;
3. Τι ονομάζεται Γενετική Μηχανική και ποιοι είναι οι στόχοι της;
4. Πώς μπορεί να μεταφερθεί γενετικό υλικό από έναν οργανισμό σε έναν άλλον ώστε να δημιουργηθούν κύτταρα με επιθυμητές ιδιότητες;
5. Τι είναι μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη;
6. Ποιος είναι ο ρόλος των περιοριστικών ενδονουκλεασών και πώς δρουν;
7. Πώς εκμεταλλεύεται ο άνθρωπος τη δράση των περιοριστικών ενδονουκλεασών;
8. Πώς χρησιμοποιούνται τα ανασυνδυσμένα πλασμίδια;
9. Ποιοι είναι οι πιο συνηθισμένοι φορείς κλωνοποίησης;
10. Τι είναι μια cDNA βιβλιοθήκη;
11. Πώς κατασκευάζεται μια cDNA βιβλιοθήκη;
12. Ποιο πλεονέκτημα έχουν οι cDNA βιβλιοθήκες;
13. Ποια διαδικασία ονομάζεται αποδιάταξη και ποια υβριδοποίηση των νουκλεϊκών οξέων;
14. Πώς γίνεται η ανίχνευση μιας συγκεκριμένης αλυσίδας νουκλεϊκού οξέος;
15. Πώς επιτυγχάνεται ο επιλεκτικός πολλαπλασιασμός αλληλουχιών DNA και σε τι εξυπηρετεί;

**ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ - ΚΡΙΣΗΣ**

1. Ποιοι είναι οι πιο συνηθισμένοι φορείς κλωνοποίησης, πότε χρησιμοποιείται ο καθένας, τι είδους κύτταρα μετασχηματίζουν και πώς;
2. Πώς επιλέγονται τα μετασχηματισμένα βακτήρια και πώς επιλέγεται ένας κλώνος που περιέχει ένα επιθυμητό γονίδιο;
3. Ποια ένζυμα χρησιμοποιούνται στην κατασκευή μιας γονιδιωματικής και μιας cDNA βιβλιοθήκης και με ποιο τρόπο;
4. Ένας ερευνητής επιθυμεί να μελετήσει την αλληλουχία αζωτούχων βάσεων σε ένα γονίδιο ευκαρυωτικού κυττάρου, όπως αυτή εκφράζεται για τη σύνθεση ενός ενζύμου. Ένας άλλος ερευνητής επιθυμεί να μελετήσει την αλληλουχία βάσεων του υποκινητή του γονιδίου αυτού. Τι είδους βιβλιοθήκες πρέπει να κατασκευάσουν οι δύο ερευνητές;
5. Δύο cDNA βιβλιοθήκες δημιουργήθηκαν για ανθρώπινο ηπατικό και παγκρεατικό κύτταρο αντίστοιχα. Μεταξύ των κλώνων που προέκυψαν υπήρχαν αρκετοί όμοιοι μεταξύ των δύο βιβλιοθηκών. Πώς εξηγείται αυτή η παρουσία όμοιων κλώνων μεταξύ των δύο βιβλιοθηκών;
6. Κατά την κατασκευή μίας cDNA βιβλιοθήκης και την απομόνωση ενός επιθυμητού κλώνου από αυτή πραγματοποιείται δύο φορές η διαδικασία της αποδιάταξης μορίων νουκλεϊκών οξέων. Σε ποια στάδια της τεχνικής συμβαίνουν αποδιάταξεις και από ποια διαφορά χαρακτηρίζονται;
7. Οι ιοί αποδεικνύονται πολύτιμα εργαλεία στην κατασκευή βιβλιοθηκών. Να εντοπίσετε τους τρόπους με τους οποίους οι ιοί χρησιμοποιούνται για το σκοπό αυτό.
8. Σε ένα πλασμίδιο που είχε χρησιμοποιηθεί για την κατασκευή γονιδιωματικής βιβλιοθήκης με συγκεκριμένη περιοριστική ενδονουκλεάση συνέβη μία μετάλλαξη, δηλαδή μία αλλαγή στην αλληλουχία των βάσεων του. Μετά τη μετάλλαξη, το πλασμίδιο κρίθηκε ως ακατάλληλος φορέας κλωνοποίησης. Ποιες είναι οι πιθανές θέσεις του πλασμιδίου που συνέβη η αλλαγή ώστε να επηρεαστεί η κατάλληλότητά του;
9. Δύο διαφορετικά είδη βακτηριοφάγων μολύνουν δύο διαφορετικά βακτήρια *E. coli*. Μετά από λίγη ώρα, στο ένα βακτήριο οι βακτηριοφάγοι πολλαπλασιάζονται ενώ στο άλλο όχι. Να δώσετε μια ερμηνεία.



10. Για ποιους λόγους οι γονιδιωματικές βιβλιοθήκες δεν είναι κατάλληλες για την παραγωγή ανθρώπινων πρωτεϊνών, ενώ είναι κατάλληλες οι cDNA βιβλιοθήκες;

### ΘΕΩΡΗΤΙΚΕΣ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ

1. Η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI αναγνωρίζει μία συγκεκριμένη αλληλουχία 6 ζεύγη βάσεων στο DNA. Η περιοριστική ενδονουκλεάση HaeIII αναγνωρίζει μια αλληλουχία 4 ζεύγη βάσεων στο DNA. Απομονώνεται το DNA ενός ευκαρυωτικού κυττάρου και δημιουργούνται δύο δείγματα ενός καθαρού παρασκευάσματος DNA σε δοκιμαστικό σωλήνα. Στο καθένα επιδρούμε με διαφορετική περιοριστική ενδονουκλεάση. Ποιος δοκιμαστικός σωλήνας αναμένεται να περιέχει περισσότερα κομμάτια DNA;
2. Για την κατασκευή μίας γονιδιωματικής βιβλιοθήκης διαθέτετε δύο πλασμίδια και δύο περιοριστικές ενδονουκλεάσες. Η απομόνωσή τους έγινε από την *Escherichia coli* και από το *Streptococcus pneumoniae*. Η αλληλουχία βάσεων που αναγνωρίζει η περιοριστική ενδονουκλεάση της *E. coli* (EcoRI), συναντάται μία φορά στο πλασμίδιο του *Streptococcus pneumoniae*. Το ίδιο ισχύει και για την άλλη περιοριστική ενδονουκλεάση (SpeRI) και το πλασμίδιο της *E. coli* με τη μόνη διαφορά ότι διαθέτει την αλληλουχία αναγνώρισης από τη SpeRI δύο φορές. Και τα δύο πλασμίδια διαθέτουν ένα γονίδιο ανθεκτικότητας σε διαφορετικό όμως αντιβιοτικό. Να εξηγήσετε ποιο συνδυασμό βακτηρίων, πλασμιδίου και περιοριστικής ενδονουκλεάσης θα χρησιμοποιήσετε για να κατασκευάσετε την παραπάνω βιβλιοθήκη.
3. Ένα πλασμίδιο που χρησιμοποιείται ως φορέας κλωνοποίησης για την κατασκευή μίας γονιδιωματικής βιβλιοθήκης διαθέτει τρία γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικό, για στρεπτομυκίνη, αμπικιλίνη και πενικιλίνη. Η αλληλουχία βάσεων που αναγνωρίζει η περιοριστική ενδονουκλεάση βρίσκεται μέσα στο γονίδιο ανθεκτικότητας στη πενικιλίνη. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο θα επιλέξετε τα **μετασχηματισμένα** από τα **μη μετασχηματισμένα** βακτήρια ώστε να προχωρήσετε στη φάση της κλωνοποίησης. Τα βακτήρια που χρησιμοποιούνται ως κύτταρα-ξενιστές φέρουν στο κύριο μόριο DNA ένα γονίδιο ανθεκτικότητας στην αμπικιλίνη.
4. Ένα πλασμίδιο που χρησιμοποιείται ως φορέας κλωνοποίησης διαθέτει δύο γονίδια ανθεκτικότητας στα αντιβιοτικά αμπικιλίνη και καναμυκίνη. Η αλληλουχία αναγνώρισης για την περιοριστική ενδονουκλεάση P1 βρίσκεται μέσα στο γονίδιο ανθεκτικότητας για την καναμυκίνη. Μετά τη διαδικασία του μετασχηματισμού, τα βακτήρια που προέκυψαν διαμοιράζονται σε τρία τρυβλία με κατάλληλο θρεπτικό υλικό ως εξής: στο 1<sup>ο</sup> τρυβλίο έχει

προσθεθεί επιπλέον η αμπικιλίνη, στο 2<sup>ο</sup> τρυβλίο η καναμυκίνη, ενώ στο 3<sup>ο</sup> τρυβλίο προστίθενται και τα δύο αντιβιοτικά, αμπικιλίνη και καναμυκίνη.

**A.** Να εξηγήσετε τι αποικίες θα αναπτυχθούν σε καθένα από τα τρία τρυβλία.

**B.** Να εξηγήσετε πώς θα γίνει η επιλογή των μετασχηματισμένων κλώνων στους οποίους βρίσκεται το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο.

**5.** Προκειμένου να κλωνοποιήσουμε ένα επιλεγμένο τμήμα DNA, κατασκευάσαμε ένα τεχνητό πλασμίδιο που περιλαμβάνει:

- I. γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη,
- II. γονίδιο που κωδικοποιεί ένζυμο, το οποίο μετατρέπει μία άχρωμη ουσία σε έγχρωμη. Το γονίδιο αυτό περιλαμβάνει την αλληλουχία που αναγνωρίζεται από μία περιοριστική ενδονουκλεάση.

Αφού πραγματοποιήθηκαν όλα τα στάδια παραγωγής ανασυνδυασμένου πλασμιδίου και εισαγωγής στα βακτήρια – ξενιστές, προέκυψαν:

**A.** Βακτήρια που δεν είναι ανθεκτικά στη στρεπτομυκίνη.

**B.** Άχρωμες αποικίες ανθεκτικές στη στρεπτομυκίνη.

**Γ.** Αποικίες μπλε χρώματος ανθεκτικές στη στρεπτομυκίνη.

Από ποια αποικία θα επιλεγούν τα βακτήρια που περιέχουν το επιθυμητό τμήμα DNA; Εξηγείστε.

**6.** Τι είδους βιβλιοθήκη θα κατασκευάζατε προκειμένου να κλωνοποιήσετε:

- I. το γονίδιο που κωδικοποιεί το rRNA της μικρής ριβοσωμικής υπομονάδας;
- II. το ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης;
- III. το γονίδιο (ασυνεχές) που κωδικοποιεί την α-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης HbA, ώστε να γίνει η παραγωγή της α αλυσίδας σε μεγάλη ποσότητα;
- IV. τις 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές του γονιδίου που κωδικοποιεί τη β-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης HbA;
- V. τα εσώνια του γονιδίου που κωδικοποιεί την ινσουλίνη;

**7.** Για τη δημιουργία γονιδιωματικής βιβλιοθήκης διαθέτουμε τέσσερα (4) διαφορετικά είδη πλασμιδίων και τρία (3) διαφορετικά είδη βακτηρίων. Τα βακτήρια που θα χρησιμοποιηθούν ως ξενιστές δεν περιέχουν πλασμίδια, φέρουν όμως στο κυρίως γενετικό υλικό τους γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά, όπως παρουσιάζεται στον Πίνακα Α:

Πίνακας Α

Βακτήριο	Α	Β	Γ
Ανθεκτικότητα σε Αντιβιοτικά	αμπικιλίνη στρεπτομυκίνη	καναμυκίνη	αμπικιλίνη καναμυκίνη

Τα πλασμίδια που θα χρησιμοποιηθούν διαθέτουν μια θέση αναγνώρισης για κατάλληλη περιοριστική ενδονουκλεάση και γονίδιο/γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά. Στον Πίνακα Β σημειώνεται με (+) η παρουσία και με (-) η απουσία γονιδίου ανθεκτικότητας σε αντίστοιχο αντιβιοτικό:

Πίνακας Β

Πλασμίδιο	1	2	3	4
Ανθεκτικότητα στην Αμπικιλίνη	+	-	+	-
Ανθεκτικότητα στη Στρεπτομυκίνη	-	-	+	+
Ανθεκτικότητα στην Καναμυκίνη	-	+	-	-

Να εξηγήσετε ποιοι συνδυασμοί πλασμιδίων-βακτηρίων μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την επιλογή μετασχηματισμένων βακτηρίων. (Πανελλαδικές Εξετάσεις 2022)

## ΑΣΚΗΣΕΙΣ

### Ομάδα Α

- Δύο περιοριστικές ενδονουκλεάσες I και II έχουν η καθεμία ως αλληλουχία αναγνώρισης έξι ζεύγη νουκλεοτιδίων. Δίνονται για την ΠΕ.I τα τρία πρώτα νουκλεοτίδια 5' GTC 3' και για την ΠΕ.II τα τρία τελευταία 3' GAC 5' στην αντίστοιχη αλληλουχία αναγνώρισης.
  - Να γράψετε την πλήρη αλληλουχία αναγνώρισης από κάθε περιοριστική ενδονουκλεάση.
  - Εάν η περιοριστική ενδονουκλεάση I κόβει μεταξύ G και T με προσανατολισμό 5' → 3' και η περιοριστική ενδονουκλεάση II κόβει μεταξύ A και G με προσανατολισμό 5' → 3', να γράψετε τα τμήματα που θα προκύψουν με τα 5' και 3' άκρα τους μετά τη δράση της καθεμίας σε αντίστοιχα δύο διαφορετικά γραμμικά τμήματα DNA, καθένα από τα οποία περιέχει μια φορά την αλληλουχία αναγνώρισής τους.
- Με τη δράση της EcoRI ένα μόριο DNA από ευκαρυωτικό κύτταρο κόπηκε σε 5 κομμάτια.
  - Σε πόσα σημεία κόπηκε το μόριο;
  - Πόσων δεσμών τη διάσπαση προκάλεσε η EcoRI;

Γ) Σε ένα από τα θραύσματα περιέχονται 204 νουκλεοτίδια με τη βάση αδενίνη και 1300 δεσμοί υδρογόνου. Πόσα νουκλεοτίδια με τη βάση γουανίνη υπάρχουν στο θραύσμα;

Δ) Πόσα πλασμίδια χρειάζονται για την κατασκευή μίας «βιβλιοθήκης» του συγκεκριμένου μορίου DNA;

Ε) Πόσων δεσμών τη διάσπαση θα προκαλέσει η EcoRI στα πλασμίδια αυτά;

Στ) Όταν ένα θραύσμα ενσωματώνεται επιτυχώς σε ένα πλασμίδιο πόσοι φωσφοδιεστερικοί και πόσοι δεσμοί υδρογόνου δημιουργούνται;

3. Στο ακόλουθο τμήμα DNA προκαρυωτικού κυττάρου περιέχεται γονίδιο που κωδικοποιεί τη σύνθεση ενός τριπεπτιδίου.

**3' G A A T T C T T A A G A G T A T G A A G G T A C T T A A G A A T T C 5'**

**5' C T T A A G A A T T C T C A T A C T T C C A T G A A T T C T T A A G 3'**

A) Να γράψετε την αλληλουχία βάσεων του θραύσματος που προκύπτει μετά την επίδραση της EcoRI, στο οποίο περιέχεται το γονίδιο.

B) Να γράψετε την αλληλουχία του μεταφραζόμενου τμήματος του mRNA.

Γ) Να χρησιμοποιήσετε τον γενετικό κώδικα και να γράψετε την αλληλουχία των αμινοξέων του τριπεπτιδίου.

4. Βακτηριακό DNA τέμνεται με την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI. Ένα από τα θραύσματα που προκύπτουν περιέχει 312 T, ενώ οι δύο αλυσίδες του συγκρατούνται με 2446 δεσμούς υδρογόνου. Να υπολογίσετε:

A) Τον αριθμό των υπολοίπων αζωτούχων βάσεων του τμήματος.

B) Τον αριθμό των φωσφοδιεστερικών δεσμών που περιλαμβάνονται στο τμήμα αυτό.

5. Το πρόδρομο mRNA για την ωοαλβουμίνη της κότας περιέχει επτά εσώνια και οκτώ εξώνια. Τα εσώνια καταλαμβάνουν το 70% του mRNA.

Αν απομονωθεί το γονίδιο της ωοαλβουμίνης, υποστεί αποδιάταξη και υβριδοποιηθεί με το κυτταροπλασματικό mRNA που παράγει την ωοαλβουμίνη, να εξηγηθεί:

A) Ποια αλυσίδα του DNA θα μετέχει στην υβριδοποίηση;

B) Ποιο θα είναι το ποσοστό υβριδοποίησης του mRNA με την αλυσίδα DNA;

6. Μία από τις αλυσίδες cDNA που δημιουργήθηκαν κατά την κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης περιέχει την ακολουθία βάσεων:

**5' GGGTATTTAAACCCAAATAACATGGCTTC 3'**

A) Ποια ένζυμα είναι απαραίτητα για την κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης από ένα ευκαρυωτικό κύτταρο;

B) Ποιο είναι το πεπτίδιο που θα προκύψει στον κλώνο βακτηρίων στον οποίο θα εισέλθει το συγκεκριμένο τμήμα DNA;

Γ) Ποια θα είναι η % αναλογία A στο μόριο – ανιχνευτή που παρασκευάστηκε για την απομόνωση αυτού του γονιδίου και υβριδοποιεί την κωδική αλυσίδα του;

7. Προκειμένου να ανιχνευτεί σε cDNA βιβλιοθήκη ο βακτηριακός κλώνος που παράγει την ανθρώπινη ινσουλίνη, πρωτεΐνη που εκκρίνεται από το πάγκρεας και σχετίζεται με τον μεταβολισμό της γλυκόζης, παράχθηκε RNA σύμφωνα με μέρος της αλληλουχίας της αλυσίδας της ινσουλίνης που αποτελείται από τα αμινοξέα:

**HOOC-...trp-met-met-trp-his-met-trp-trp...NH<sub>2</sub>**

A) Ποιο είναι το πλεονέκτημα της επιλογής της συγκεκριμένης αλληλουχίας αμινοξέων;

B) Ποιες είναι οι πιθανές αλληλουχίες του ανιχνευτή;

Γ) Ποιος είναι ο ελάχιστος αριθμός δεσμών υδρογόνου που αναπτύχθηκαν κατά την υβριδοποίηση του ανιχνευτή με 60 αποδιατεταγμένα πλασμίδια που απομονώθηκαν από 6 βακτήρια ενός κλώνου που περιείχε το εν λόγω γονίδιο; (συμβουλευτείτε τον γενετικό κώδικα)

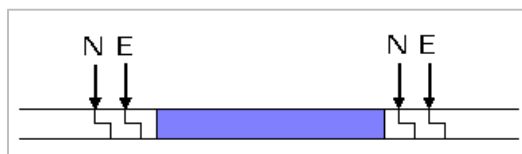
Δ) Πως ερμηνεύετε την απομόνωση τόσο μεγάλου αριθμού πλασμιδίων από 6 μόνο μετασχηματισμένα βακτήρια;

8. Γονίδιο που προέρχεται από μιτοχονδριακό DNA αποτελείται από 1500 ζεύγη αζωτούχων βάσεων. Ακριβώς πριν και ακριβώς μετά το γονίδιο βρίσκεται η αλληλουχία GGATCC την οποία αναγνωρίζει και κόβει μεταξύ των δύο G η περιοριστική ενδονουκλεάση BamHI. Πλασμίδιο 2500 ζευγών βάσεων περιέχει τη αλληλουχία μία φορά και επωάζεται αρχικά σε διάλυμα BamHI και στη συνέχεια σε διάλυμα που περιέχει τα γονίδια. Τα πλασμίδια που προκύπτουν ελέγχονται ως προς τον αριθμό των βάσεων τους και προκύπτει ότι μερικά πλασμίδια αποτελούνται από 2500 ζεύγη βάσεων, μερικά από 4006 ζεύγη βάσεων και μερικά από 5512 ζεύγη βάσεων. Πώς μπορεί να ερμηνευτεί ο αριθμός των βάσεων στα πλασμίδια;
9. Σε μία εφαρμογή PCR επιχειρείται η σύνθεση τουλάχιστον 120 αντιγράφων ενός τμήματος μορίου DNA. Το τμήμα αυτό συνίσταται από 50.000 νουκλεοτίδια. Η διάρκεια αντιγραφής του τμήματος αυτού με τη μέθοδο PCR διαρκεί 1 ώρα.

A) Μετά από πόσο χρόνο θα έχουμε τον επιθυμητό αριθμό αντιγράφων του τμήματος του DNA που μας ενδιαφέρει;

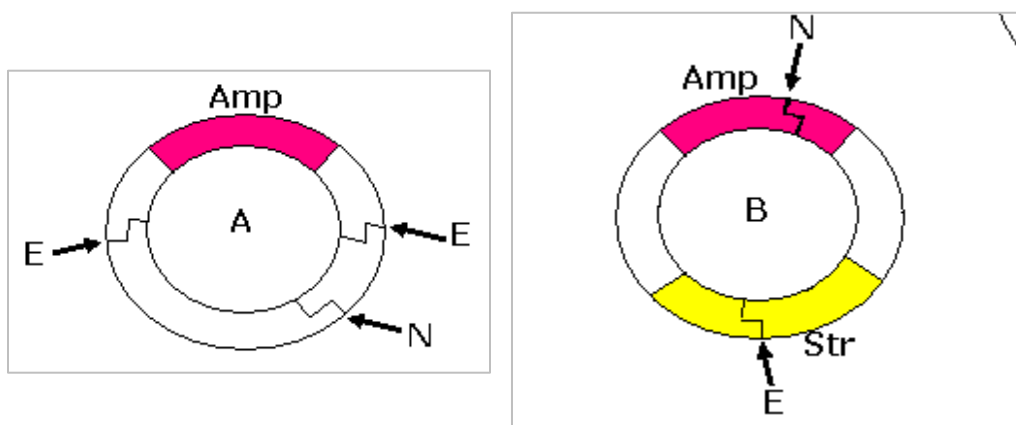
B) Πόσα νουκλεοτίδια θα υπάρχουν σε όλα συνολικά τα αντίγραφα και πόσα νουκλεοτίδια θα έχουν χρησιμοποιηθεί για τη σύνθεσή τους;

**10.** Στο σχήμα I παριστάνεται χρωμοσωμικό τμήμα που πρόκειται να κλωνοποιηθεί και οι θέσεις που τέμνεται από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες EcoRI (θέση E) και NotI (θέση N).



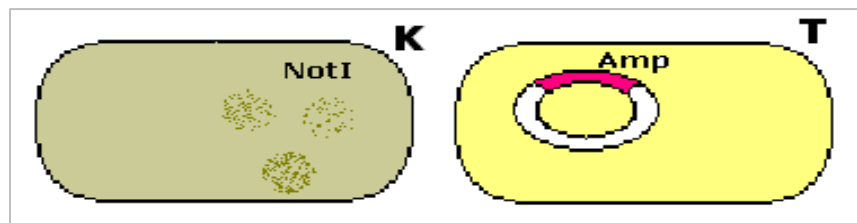
**Σχήμα I**

Στο σχήμα II παριστάνονται δύο πλασμίδια που είναι πιθανοί φορείς κλωνοποίησης του χρωμοσωμικού τμήματος, τα γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά που φέρουν (Amp: αμπικιλίνη, Str: στρεπτομυκίνη) και οι θέσεις που οι EcoRI και NotI τα τέμνουν.



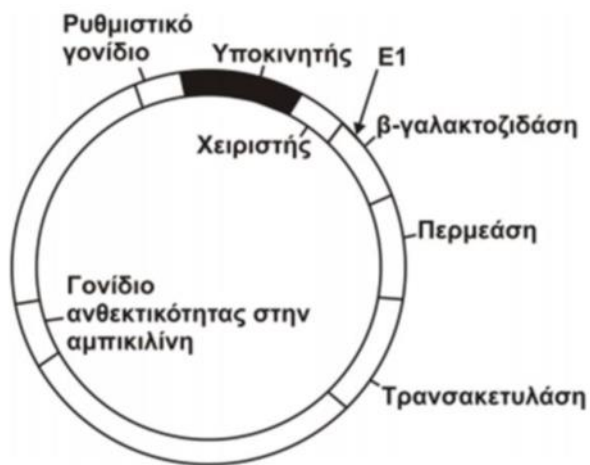
**Σχήμα II**

Στο σχήμα III απεικονίζονται τα βακτήρια K και T που είναι πιθανά κύτταρα-ξενιστές για την κλωνοποίηση του χρωμοσωμικού τμήματος. Στο κυτταρόπλασμα του βακτηρίου K ανιχνεύονται ίχνη της περιοριστικής ενδονουκλεάσης NotI, ενώ στο βακτήριο T προϋπάρχει ένα πλασμίδιο που προσδίδει ανθεκτικότητα στην αμπικιλίνη.



**Σχήμα ΙΙΙ**

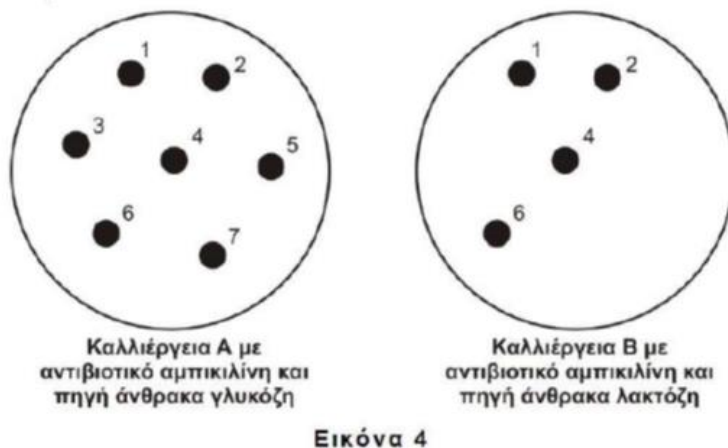
- A.** Ποιος συνδυασμός περιοριστικής ενδονουκλεάσης-πλασμιδίου αποκλείεται να χρησιμοποιηθεί για την κλωνοποίηση του τμήματος, ανεξαρτήτως κυττάρου-ξενιστή; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
- B.** Είναι δυνατή η κλωνοποίηση του χρωμοσωμικού τμήματος με τον ανασυνδυασμό του πλασμιδίου A με τη βοήθεια της NotI και το μετασχηματισμό του βακτηρίου K; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- Γ.** Είναι δυνατή η κλωνοποίηση του χρωμοσωμικού τμήματος με τον ανασυνδυασμό του πλασμιδίου B με τη βοήθεια της EcoRI και το μετασχηματισμό του βακτηρίου T; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- Δ.** Πώς είναι δυνατός ο μετασχηματισμός του βακτηρίου T; Με ποιο αντιβιοτικό θα γίνει στην περίπτωση αυτή η επιλογή των μετασχηματισμένων βακτηρίων;
- Ε.** Το χρωμοσωμικό τμήμα πρόκειται να κλωνοποιηθεί με σκοπό τη μελέτη της αλληλουχίας των βάσεων του. Ποια άλλη εναλλακτική μέθοδος κλωνοποίησης, εκτός από το μετασχηματισμό βακτηρίων, θα μπορούσε να χρησιμοποιηθεί και ποιο είναι το πλεονέκτημά της;
- 11.** Προκειμένου να μελετήσουμε το γονίδιο που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη A, το κλωνοποιούμε σε κατάλληλο πλασμίδιο φορέα (Εικόνα 3) που φέρει την αλληλουχία του οπερονίου της λακτόζης. Το γονίδιο εισάγεται στο σημείο που κόβει η περιοριστική ενδονουκλεάση E1. Για τον μετασχηματισμό χρησιμοποιούμε ως βακτήρια ξενιστές στελέχη E.coli στα οποία δεν λειτουργεί το οπερόνιο της λακτόζης και είναι ευαίσθητα στην αμπικιλίνη.



**Εικόνα 3**

Μετά τη διαδικασία του μετασχηματισμού, τα βακτήρια μεταφέρονται σε στερεό θρεπτικό υλικό με γλυκόζη ως πηγή άνθρακα και αντιβιοτικό αμπικιλίνη

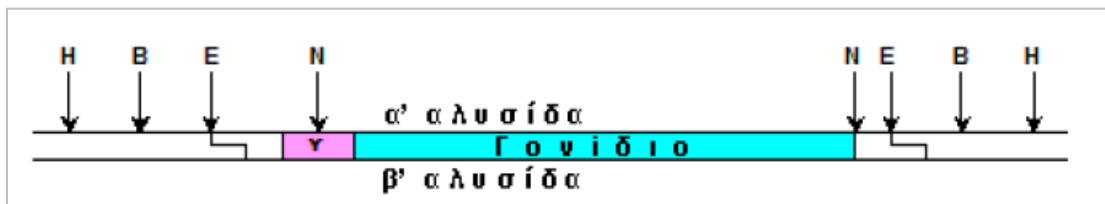
(καλλιέργεια Α, Εικόνα 4). Στη συνέχεια μεταφέρουμε δείγματα από όλες τις αριθμημένες αποικίες σε νέο στερεό θρεπτικό μέσο που περιέχει λακτόζη και αμπικιλίνη, οπότε αναπτύσσεται η καλλιέργεια Β (Εικόνα 4). Να αναφέρετε τα είδη των βακτηρίων που αναπτύσσονται στις δύο παραπάνω καλλιέργειες Α και Β. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.



Εικόνα 4

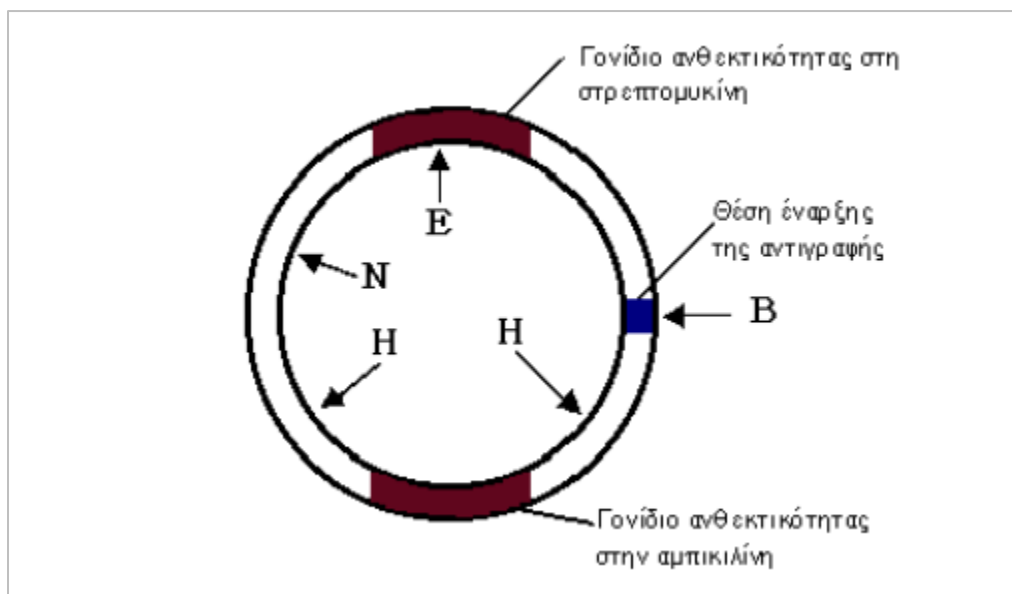
12. Στα ακόλουθα σχήματα παριστάνονται:

- τμήμα DNA προκαρυωτικού κυττάρου, στο οποίο περιέχεται ένα γονίδιο και ο υποκινητής του. (Σχήμα I)
- πλασμίδιο που πρόκειται να χρησιμοποιηθεί ως φορέας κλωνοποίησης του συγκεκριμένου γονιδίου για την παραγωγή της πρωτεΐνης που κωδικοποιεί στο κυτταρόπλασμα βακτηρίου – ξενιστή. (Σχήμα II)



Σχήμα I





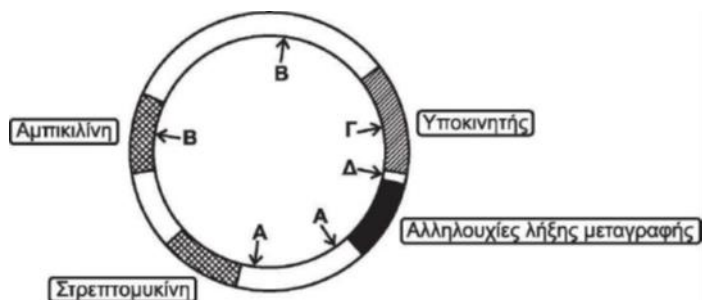
**Σχήμα ΙΙ**

Τα σημεία E, B, N και H υποδηλώνουν τις θέσεις αναγνώρισης των περιοριστικών ενδονουκλεασών EcoRI, BamHI, NotI και HindIII αντίστοιχα.

A) Ποια από τις δύο αλυσίδες του γονιδίου είναι η μη κωδική;

B) Ποιο από τα τέσσερα ένζυμα είναι το καταλληλότερο για τη δημιουργία ανασυνδυασμένου DNA με στόχο την παραγωγή της πρωτεΐνης που κωδικοποιεί το γονίδιο στο βακτήριο ξενιστή;

**13.** Στην Εικόνα 1 δίνεται ένα πλασμίδιο που φέρει γονίδια ανθεκτικότητας στα αντιβιοτικά αμπικιλίνη και στρεπτομυκίνη, έναν υποκινητή και αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής. Στις θέσεις Α, Β, Γ και Δ βρίσκονται αλληλουχίες, οι οποίες αναγνωρίζονται από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες α, β, γ και δ αντίστοιχα. Το πλασμίδιο αυτό το χρησιμοποιούμε ως φορέα για την κλωνοποίηση ενός ανθρώπινου συνεχούς γονιδίου με σκοπό να παράγουμε ένα ολιγοπεπτίδιο σε καλλιέργειες *in vitro*. Στα βακτήρια που θα χρησιμοποιηθούν για τον μετασχηματισμό περιέχονται όλοι οι μεταγραφικοί παράγοντες που απαιτούνται για τη μεταγραφή και δεν περιέχονται πλασμίδια.



- A.** Ποια από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες α, β, γ ή δ είναι η κατάλληλη για τη χρήση του πλασμιδίου αυτού ως φορέα κλωνοποίησης;
- B.** Με ποιον τρόπο μπορούμε να επιλέξουμε τους βακτηριακούς κλώνους που έχουν προσλάβει πλασμίδιο (ανασυνδυσασμένο ή μη) από τους κλώνους που δεν έχουν προσλάβει πλασμίδιο; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Παρακάτω δίνεται τμήμα DNA το οποίο περιέχει το συνεχές ανθρώπινο γονίδιο που επιθυμούμε να εισαγάγουμε στο πλασμίδιο του σχήματος.

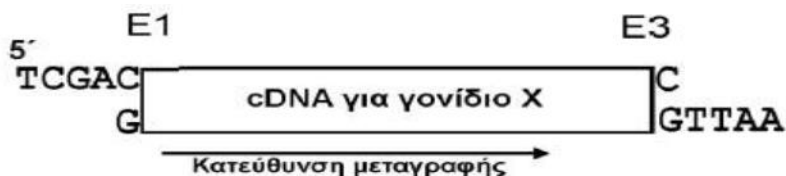
Αλυσίδα I **OH-GCCAATATTTAAATGAGCATGCCGTAGGAATATTCGG**  
 Αλυσίδα II **CGGTTATAAATTTACTCGTACGGCATCCTTATAAGCC**

Εικόνα 2

- Γ.** Να εντοπίσετε την κωδική αλυσίδα του παραπάνω γονιδίου. Να γράψετε το mRNA και να σημειώσετε τον προσανατολισμό του. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- Δ.** Με βάση το παραπάνω γονίδιο, να γράψετε την αλληλουχία μήκους έξι ζευγών βάσεων που αναγνωρίζει η περιοριστική ενδονουκλεάση, την οποία προσδιορίσατε στο ερώτημα I, για την κλωνοποίηση του γονιδίου.
- E.** Να εξηγήσετε γιατί η κλωνοποίηση του παραπάνω γονιδίου στο πλασμίδιο του σχήματος μπορεί να οδηγήσει:
- I. στη δημιουργία βακτηριακών κλώνων που παράγουν το ολιγοπεπτίδιο και
  - II. στη δημιουργία βακτηριακών κλώνων που δεν παράγουν το ολιγοπεπτίδιο παρόλο που περιέχουν το ανασυνδυσασμένο πλασμίδιο.

(Πανελλήνιες Επαναληπτικές Εξετάσεις 2014)

- 14.** Έστω γονίδιο X (ασυνεχές) που κωδικοποιεί μια φαρμακευτική πρωτεΐνη η οποία εκφράζεται σε ένα ανθρώπινο κυτταρικό τύπο. Επιδιώκοντας την κλωνοποίηση του γονιδίου αυτού, συνθέτουμε το δίκλωνο cDNA του γονιδίου όπως φαίνεται στην Εικόνα 2. Το δίκλωνο cDNA φέρει στα άκρα του και εκτός των περιοχών του γονιδίου, θέσεις που αναγνωρίζουν δυο περιοριστικές ενδονουκλεάσες (E1 και E3), οι οποίες, όταν επιδράσουν στο δίκλωνο cDNA, αφήνουν τα μονόκλωνα άκρα που φαίνονται στην Εικόνα 2.

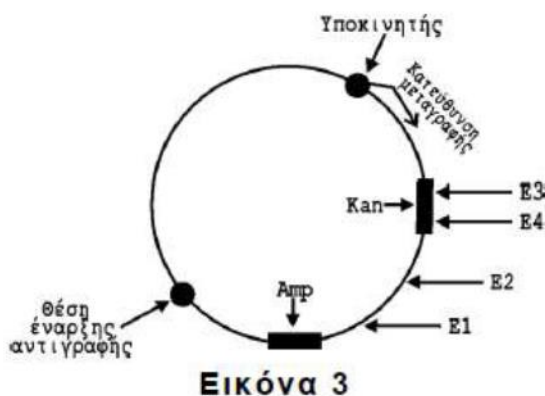


Εικόνα 2

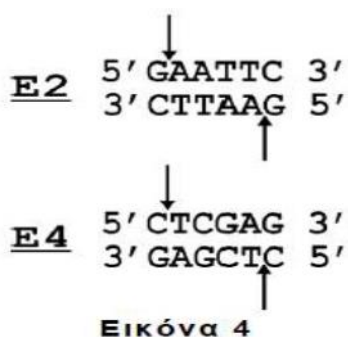
- A.** Ποιες είναι οι αλληλουχίες των 6 ζευγών βάσεων που αναγνωρίζει η καθεμιά από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες E1 και E3 που χρησιμοποιήθηκαν;
- B.** Ποια από τα παρακάτω δεν υπάρχουν στο cDNA του γονιδίου X;
- I. Υποκινητής,

- II. Εξώνια,
- III. Εσώνια,
- IV. 5΄ αμετάφραστη περιοχή,
- V. 3΄ αμετάφραστη περιοχή.

Γ. Θέλουμε να ενσωματώσουμε το cDNA του γονιδίου X στο πλασμίδιο της Εικόνας 3. Το πλασμίδιο περιέχει τις θέσεις που αναγνωρίζουν οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες E1, E2, E3 και E4. Στις θέσεις Amp και Kan του πλασμιδίου βρίσκονται τα γονίδια ανθεκτικότητας στα αντιβιοτικά αμπικιλίνη και καναμυκίνη, αντίστοιχα.

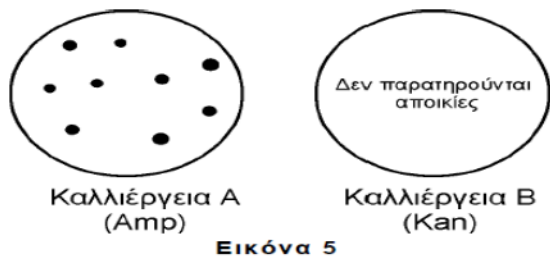


Στην Εικόνα 4 που ακολουθεί απεικονίζονται οι ειδικές αλληλουχίες DNA που αναγνωρίζονται από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες E2 και E4 και με τα βέλη υποδηλώνονται οι θέσεις που κόβονται οι αλυσίδες.



Ποιο ή ποια ένζυμο θα χρησιμοποιήσουμε για να κόψουμε το πλασμίδιο έτσι ώστε να ενσωματώσει το cDNA με το γονίδιο X και να επιτύχουμε την έκφρασή του από τον υποκινητή του πλασμιδίου; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Στη συνέχεια της διαδικασίας κλωνοποίησης του γονιδίου μετασχηματίζουμε κύτταρα του βακτηρίου E. coli (Escherichia coli). Τα μισά από αυτά τα κύτταρα καλλιεργούνται σε θρεπτικό υλικό που περιέχει το αντιβιοτικό αμπικιλίνη (Εικόνα 5, καλλιέργεια Α) και τα άλλα μισά σε θρεπτικό υλικό που περιέχει το αντιβιοτικό καναμυκίνη (Εικόνα 5, καλλιέργεια Β). Να εξηγήσετε τα αποτελέσματα της ανάπτυξης των καλλιεργειών Α και Β όπως αυτά απεικονίζονται στην Εικόνα 5.



(Πανελλαδικές Εξετάσεις 2017)

### Ομάδα Β

1. Το παρακάτω τμήμα ενός μορίου DNA κόβεται με την EcoRI προκειμένου να ενσωματωθεί σε κατάλληλο πλασμίδιο:

**3' ΑΤCΤΤΑΑGΑΤGΑGΤCΤGCAAACGΤΑCΤΤΑΑGΑG 5'**

**5' TAGAATTCTACACAGACGTTTGCATGAATTCTC 3'**

Ένα τμήμα του πλασμιδίου έχει την παρακάτω αλληλουχία βάσεων :

**5' AΑΤΑΤGCGAATTCTGA 3'**

**3' ΤΤΑΤΑCΓCΤΤΑΑGΑCΤ 5'**

Αν το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο εισέλθει σε βακτήριο ποια θα είναι η αλληλουχία των αμινοξέων του ολιγοπεπτιδίου που θα σχηματιστεί;

2. Η αλληλουχία **3'...AAGCUGACGUCG...5'** αποτελεί μέρος μεταφραζόμενου τμήματος ώριμου mRNA που απομονώθηκε από σωματικό κύτταρο ανθρώπου και πρόκειται να χρησιμοποιηθεί για την κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης.

A) Να γράψετε την αλληλουχία βάσεων στο τμήμα του cDNA που σχηματίζεται.

B) Πόσοι δεσμοί υδρογόνου θα σπάσουν από το συγκεκριμένο τμήμα κατά την αποδιάταξη του υβριδικού μορίου mRNA/cDNA ;

Γ) Ο ανιχνευτής με αλληλουχία 5'CCTAGCTGCAGTCGAAGCAT 3' υβριδοποιεί την κωδική ή τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου;

Δ) Πόσοι δεσμοί υδρογόνου σχηματίζονται κατά την υβριδοποίηση του ανιχνευτή με το γονίδιο;

3. Μία γενετικά καθοριζόμενη ασθένεια είναι η αιμορροφιλία Α, κατά την οποία οι ασθενείς (1 στους 10.000 άνδρες) δεν παράγουν πλήρως τον δραστικό παράγοντα VIII και για το λόγο αυτό εκδηλώνουν επανειλημμένες ανεξέλεγκτες αιμορραγίες. Σήμερα ο παράγοντας VIII παράγεται βιομηχανικά με τη μέθοδο του ανασυνδυασμένου DNA.

A) Πως θα δημιουργούσατε μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη , αν επιδιώκετε την παραγωγή του μέσω αυτής ;

B) Η ανεύρεση του γονιδίου για αυτόν τον παράγοντα από τη γονιδιωματική βιβλιοθήκη αποτελεί ένα πρόβλημα ανάλογο με την αναζήτηση ενός βιβλίου από μια βιβλιοθήκη με 40.000 βιβλία, χωρίς καμία αρχειοθέτηση. Πως μπορεί να επιλυθεί το πρόβλημα αυτό:

I) αν είναι γνωστή η ταυτότητα του γονιδίου;

II) αν δεν είναι γνωστή η ταυτότητα του γονιδίου;

III) ποια προβλήματα θα προκύψουν κατά τις παραπάνω διαδικασίες;

4. Ένα δίκλωνο γραμμικό μόριο DNA κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση HindIII και δίνει τμήματα 15 kb, 18 kb, 7 kb. Όταν το ίδιο μόριο κόβεται μόνο από την EcoRI προκύπτουν δύο τμήματα, 18 και 22 kb. Όταν κόβουμε ταυτόχρονα και με τις δύο περιοριστικές ενδονουκλεάσες, προκύπτουν 4 τμήματα με τα εξής μεγέθη: 18, 15, 4, 3 kb. Να δείξετε πού βρίσκονται στο μόριο DNA οι αλληλουχίες τις οποίες αναγνωρίζουν τα δύο ένζυμα.
5. Δίνεται ένα γραμμικό μόριο DNA μήκους 10.000 ζευγών βάσεων (ζ.β.). Από την επίδραση σε αυτό δύο περιοριστικών ενδονουκλεασών πήραμε τα παρακάτω τμήματα DNA.

Περιοριστική ενδονουκλεάση	Τμήματα DNA
EcoRI	3.000 ζβ, 3.600 ζβ, 3.400 ζβ.
BamHI	4.500 ζβ, 3.000 ζβ, 2.500 ζβ.
EcoRI και BamHI	2.500 ζβ, 500 ζβ, 3.600 ζβ, 3.000 ζβ, 400 ζβ.

Να σχεδιάσετε τον χάρτη περιορισμού του παραπάνω μορίου.

6. Ένα πλασμίδιο υπόκειται στη δράση της EcoRI, οπότε παράγονται δύο τμήματα των 1,5 kb και 6,5kb αντίστοιχα (kb=χιλιάδες ζεύγη βάσεων). Όταν το ίδιο πλασμίδιο υπόκειται στη δράση της HindIII, παράγονται δύο τμήματα των 2 kb και 6 kb. Από την ταυτόχρονη επάση του πλασμιδίου με τις δύο περιοριστικές ενδονουκλεάσες παράγονται τέσσερα τμήματα των 0.5 kb, 1 kb, 1,5 kb και 5kb. Να απεικονίσετε στο πλασμίδιο τις σχετικές θέσεις αναγνώρισης των δύο ενδονουκλεασών.

## ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΣΥΝΤΟΜΗΣ ΑΠΑΝΤΗΣΗΣ

### A. Συμπληρώστε τους ορισμούς των λέξεων που αναγράφονται παρακάτω:

Γενετική Μηχανική

Ανασυνδυσασμένο μόριο DNA

Φορέας κλωνοποίησης

Κύτταρο ξενιστής

Μετασχηματισμός

Κλώνος

Κλωνοποίηση

Περιοριστική ενδονουκλεάση

Αντίστροφη μεταγραφάση

Γονιδιωματική βιβλιοθήκη

cDNA βιβλιοθήκη

Αντιβιοτικά

Ανιχνευτής

Αποδιάταξη του DNA

Υβριδοποίηση

Ιχνηθέτηση

Αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης PCR

### **B. Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής**

**Επιλέξτε το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή συνέχεια της πρότασης.**

#### **1. Μετασχηματισμός είναι:**

- α. η εισαγωγή RNA σε ένα βακτηριακό κύτταρο.
- β. η εισαγωγή DNA σε ένα βακτηριακό κύτταρο.
- γ. η επιλογή και απομόνωση ενός κυττάρου – ξενιστή.
- δ. η κατασκευή ανασυνδυασμένου DNA.

#### **2. Φορέας κλωνοποίησης είναι:**

- α. το DNA του πυρήνα.
- β. το mRNA.
- γ. το tRNA.
- δ. το DNA του φάγου λ.

#### **3. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες κωδικοποιούνται από γονίδια που:**

- α. είναι ασυνεχή.
- β. εντοπίζονται πάντα σε κυκλικά μόρια DNA.
- γ. δεν υπόκεινται σε γονιδιακή ρύθμιση.

δ. προσδίδουν ανθεκτικότητα σε αντιβιοτικά.

**4. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες:**

α. είναι απαραίτητες για την έναρξη της μεταγραφής.

β. είναι απαραίτητες για τη διαδικασία της αντίστροφης μεταγραφής.

γ. κόβουν τις πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες του RNA σε ειδικές θέσεις.

δ. κόβουν το DNA σε ειδικές θέσεις.

**5. Μία γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει:**

α. το ολικό «ώριμο» mRNA ενός οργανισμού.

β. όλα τα είδη RNA ενός οργανισμού.

γ. όλο το γονιδίωμα ενός οργανισμού.

δ. μόνο ορισμένα γονίδια ενός οργανισμού.

**6. Μία cDNA βιβλιοθήκη περιέχει:**

α. το σύνολο του DNA ενός οργανισμού.

β. αντίγραφα των mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται σε συγκεκριμένα κύτταρα.

γ. αντίγραφα του mRNA ενός μόνο γονιδίου.

δ. αντίγραφα που περιέχουν κομμάτια γονιδίων και άλλα τμήματα DNA.

**7. Ινίδιο χρωματίνης τέμνεται από την EcoRI σε 6 θραύσματα. Η EcoRI έσπασε σε αυτό:**

α. 40 δεσμούς υδρογόνου.

β. 48 δεσμούς υδρογόνου.

γ. 12 φωσφοδιεστερικούς δεσμούς.

δ. 60 φωσφοδιεστερικούς δεσμούς.

**8. Στους κλώνους cDNA βιβλιοθήκης παγκρεατικού κυττάρου δεν είναι δυνατό να περιέχονται γονίδια που:**

α. κωδικοποιούν τις RNA πολυμεράσες.

β. κωδικοποιούν τις αλυσίδες της αιμοσφαιρίνης.

γ. κωδικοποιούν πρωτεΐνες απαραίτητες για τη λειτουργία των μιτοχονδρίων.



δ. προσδίδουν ανθεκτικότητα σε αντιβιοτικά.

**9. Η επιλογή ενός βακτηριακού κλώνου που περιέχει ανασυνδυασμένο πλασμιδίο γίνεται με:**

α. χρήση ειδικών μορίων ανιχνευτών.

β. χρήση αντιβιοτικών.

γ. ένζυμα πρωτεϊνοσύνθεσης.

δ. χρήση βιοαντιδραστήρων.

**10. Αποδιάταξη είναι το φαινόμενο κατά το οποίο:**

α. κόβεται το DNA.

β. αποχωρίζονται οι συμπληρωματικές αλυσίδες του DNA.

γ. συνδέονται μεταξύ τους οι συμπληρωματικές αλυσίδες του DNA.

δ. ιχνηθετείται το DNA.

**11. Η μέθοδος της αλυσιδωτής αντίδρασης PCR μας επιτρέπει:**

α. τη δημιουργία αντιγράφων των πολυπεπτιδικών αλυσίδων ενός οργανισμού.

β. την αντιγραφή συγκεκριμένων αλληλουχιών DNA χωρίς τη μεσολάβηση ζωντανών κυττάρων.

γ. τον προσδιορισμό όλων των σωματικών κυττάρων ενός οργανισμού.

δ. τον ανασυνδυασμό πολλών πλασμιδίων από διαφορετικά βακτήρια.

**Γ. Να χαρακτηρίσετε ως σωστή (Σ) ή λανθασμένη (Λ) κάθε μία από τις ακόλουθες προτάσεις.**

**1.** Οι ερευνητές εξασφαλίζουν από τα βακτήρια τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες και την αντίστροφη μεταγραφάση. ( )

**2.** Η cDNA βιβλιοθήκη που δημιουργείται από ένα ηπατικό κύτταρο έχει όλους τους βακτηριακούς κλώνους ίδιους με τη cDNA βιβλιοθήκη που δημιουργείται από ένα κύτταρο παγκρέατος του ίδιου οργανισμού.

**3.** Η γονιδιωματική βιβλιοθήκη ενός ηπατικού κυττάρου και ενός παγκρεατικού κυττάρου που απομονώθηκαν από τον ίδιο οργανισμό είναι όμοιες. ( )

4. Οι 5΄ και 3΄ αμετάφραστες περιοχές των γονιδίων δεν περιλαμβάνονται σε μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη.
5. Οι 5΄ και 3΄ αμετάφραστες περιοχές των γονιδίων δεν περιλαμβάνονται σε μια cDNA βιβλιοθήκη.
6. Ένας κλώνος βακτηρίων γονιδιωματικής βιβλιοθήκης αποτελείται από κύτταρα που περιέχουν διαφορετικά ανασυνδυασμένα πλασμίδια. ( )
7. Μετά την προσθήκη αντιβιοτικού σε καλλιέργεια βακτηρίων προς κατασκευή βιβλιοθήκης, επιβιώνουν μόνο τα κύτταρα που μετασχηματίστηκαν από ανασυνδυασμένο DNA. ( )
8. Η αλυσιδωτή αντίδραση της πολυμεράσης είναι μέθοδος εύρεσης της αλληλουχίας των βάσεων του DNA. ( )
9. Τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια των κλώνων μιας cDNA βιβλιοθήκης περιέχουν τους υποκινητές των γονιδίων του οργανισμού δότη. ( )
10. Η παραγωγή ανθρώπινων πρωτεϊνών στη cDNA βιβλιοθήκη οφείλεται, μεταξύ άλλων, στον εκφυλισμό του γενετικού κώδικα. ( )
11. Με τη βοήθεια των ανιχνευτών επιλέγουμε τους βακτηριακούς κλώνους που έχουν προσλάβει ανασυνδυασμένο πλασμίδιο. ( )
12. Με τη βοήθεια αντιβιοτικών επιλέγουμε το βακτηριακό κλώνο που περιέχει το επιθυμητό γονίδιο. ( )

**Δ. Ο πίνακας αφορά στις cDNA και τις γονιδιωματικές βιβλιοθήκες. Να συμπληρώσετε με (+) τις στήλες ανάλογα με το αν παρουσιάζουν τα χαρακτηριστικά που αναφέρονται ή ανάλογα με το αν επιτελούνται οι διαδικασίες που αναγράφονται κατά την κατασκευή των βιβλιοθηκών.**

Χαρακτηριστικά/Διαδικασίες	cDNA βιβλιοθήκη	Γονιδιωματική βιβλιοθήκη
Απομόνωση ολικού DNA		
Απομόνωση ολικού RNA		
Αντίστροφη μεταγραφή		
Αντιγραφή		
Αποδιάταξη RNA - DNA		
Αποδιάταξη δίκλωνων DNA		
Περιλαμβάνονται υποκινητές		

<b>Μεγαλύτερος αριθμός κλώνων</b>		
<b>Υβριδοποίηση με ανιχνευτή</b>		
<b>Προσθήκη αντιβιοτικού</b>		
<b>Δεν περιέχονται εσώνια</b>		
<b>Δυνατή η μελέτη όλου του γονιδιώματος</b>		
<b>Δυνατή η παραγωγή πρωτεϊνών του δότη στα κύτταρα ξενιστές</b>		

**Ε.** Έχουμε στη διάθεσή μας την γονιδιωματική βιβλιοθήκη ενός ανθρώπου και τη cDNA βιβλιοθήκη ενός ερυθροκυττάρου του ανθρώπου. Σημειώστε με το σύμβολο (+) ή (-) στις στήλες II και III το θετικό ή αρνητικό σήμα υβριδοποίησης αντίστοιχα των μορίων ανιχνευτών της στήλης I.

	<b>Στήλη I</b>	<b>Στήλη II</b>	<b>Στήλη III</b>
	<b>Ανιχνευτής</b>	<b>Γονιδιωματική βιβλιοθήκη ανθρώπου</b>	<b>cDNA βιβλιοθήκη πρόδρομου ερυθροκυττάρου</b>
<b>1</b>	Γονιδίου της RNA πολυμεράσης		
<b>2</b>	Γονιδίου αλυσίδων – β της HbA		
<b>3</b>	Γονιδίου σύνθεσης του αντιγόνου A		
<b>4</b>	1 <sup>ο</sup> εσωνίου γονιδίου αλυσίδων – α της HbA		
<b>5</b>	Υποκινητή γονιδίου αλυσίδων – β της HbA		
<b>6</b>	Αλληλουχίας λήξης μεταγραφής του γονιδίου αλυσίδων – β της HbA		
<b>7</b>	5' αμετάφραστης περιοχής του γονιδίου μιας ιστόνης		
<b>8</b>	Ανθρώπινου γονιδίου του tRNA σερίνης		
<b>9</b>	Ανθρώπινου γονιδίου rRNA μικρής υπομονάδας ριβοσώματος		
<b>10</b>	Γονιδίου της βακτηριακής RNA πολυμεράσης		

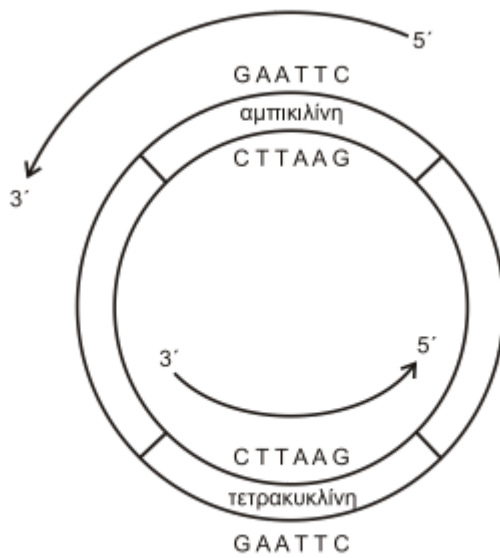
**ΣΤ.** Το τμήμα DNA που απεικονίζεται στην **εικόνα 2** έχει προκύψει μετά από επίδραση με ενδονουκλεάση EcoRI.

**ΑΑΤΤCCGCAAΑΤΤΑΑ**  
**GGCGΤΤΤΑΑΤΤ**

**Εικόνα 2**

Να σημειώσετε τα 5' και 3' άκρα του, αιτιολογώντας την απάντησή σας. Να εξηγήσετε αν είναι δυνατόν το συγκεκριμένο τμήμα να κλωνοποιηθεί με τη βοήθεια πλασμιδίου χρησιμοποιώντας τεχνολογία ανασυνδυασμένου DNA.  
 (Πανελλαδικές Εξετάσεις 2017)

**Ζ.** Στο **σχήμα 3** απεικονίζεται πλασμίδιο που διαθέτει γονίδια ανθεκτικότητας σε δύο αντιβιοτικά, την αμπικιλίνη και τετρακυκλίνη και αναγράφονται εσωτερικές αλληλουχίες των δύο γονιδίων ανθεκτικότητας. Αφού το πλασμίδιο κοπεί με την EcoRI και εισαχθεί ένα γονίδιο ξένου οργανισμού σε αυτό να εξηγήσετε ποιο από τα δύο αντιβιοτικά θα χρησιμοποιούσατε για τη διάκριση των μετασχηματισμένων βακτηριακών κλώνων με ανασυνδυασμένο πλασμίδιο.



**σχήμα 3**

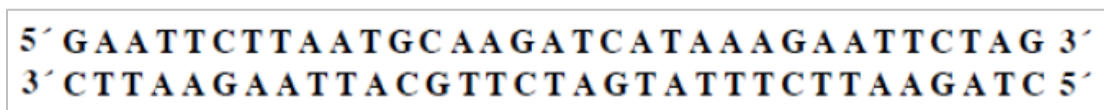
(Πανελλαδικές Εξετάσεις 2018)

**ΣΧΕΤΙΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ**

1. Δίνεται δίκλωνο μόριο DNA το οποίο περιέχει τμήμα ασυνεχούς γονιδίου που μεταγράφεται σε mRNA.

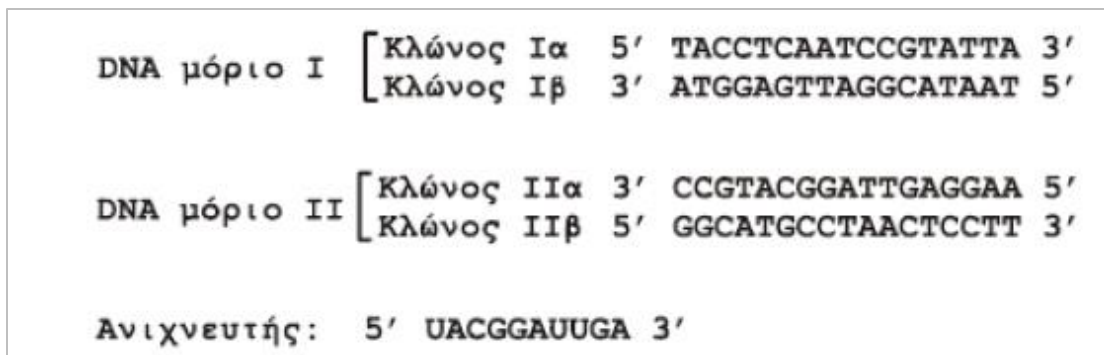


- A.** Πού συναντάμε ασυνεχή γονίδια;
- B.** Να προσδιορίσετε τα 3' και 5' άκρα του παραπάνω μορίου DNA αιτιολογώντας την απάντησή σας.
- Γ.** Να γράψετε το τμήμα του προδρόμου mRNA και του ωρίμου mRNA που προκύπτουν από τη μεταγραφή του παραπάνω DNA, χωρίς αιτιολόγηση.
- Δ.** Πώς προκύπτει το ώριμο mRNA;
- Ε.** Μπορεί η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI να κόψει το παραπάνω DNA; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- ΣΤ.** Ποιες κατηγορίες γονιδίων που υπάρχουν στο χρωμοσωμικό DNA ενός κυτταρικού τύπου δεν κλωνοποιούνται σε cDNA βιβλιοθήκη; (Εξετάσεις 2009)
2. Δίνεται το παρακάτω τμήμα μορίου DNA προκαρυωτικού κυττάρου.



Το παραπάνω τμήμα DNA κόβεται με EcoRI, προκειμένου να ενσωματωθεί σε κατάλληλο πλασμίδιο που έχει κοπεί με την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση, με τελικό σκοπό να εισαχθεί σε βακτήριο για την παραγωγή φαρμακευτικού πολυπεπτιδίου. Να βρείτε την αλληλουχία των αμινοξέων του πολυπεπτιδίου με χρήση του παρατιθέμενου γενετικού κώδικα. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Εξετάσεις 2002)

3. Δίνεται μείγμα μορίων DNA και ένας ανιχνευτής RNA.

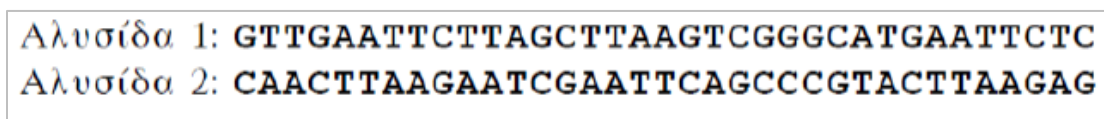


A. Να εξηγήσετε τι είναι ανιχνευτής.

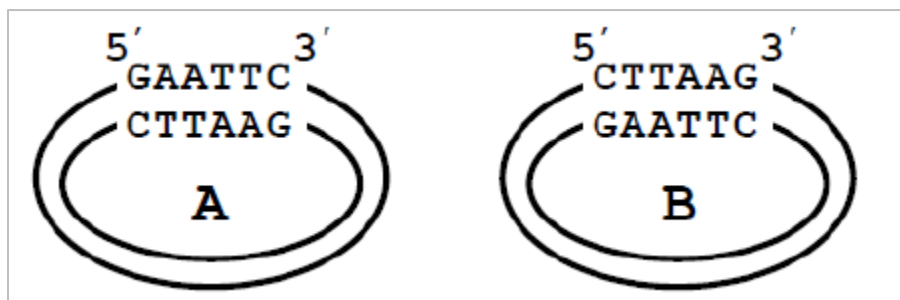
B. Να περιγράψετε τις διαδικασίες που θα ακολουθηθούν προκειμένου ο ανιχνευτής να υβριδοποιήσει την κατάλληλη αλληλουχία DNA.

Γ. Να εξηγήσετε ποιος είναι ο κλώνος του DNA που θα υβριδοποιηθεί. (Εξετάσεις 2010)

4. Δίνεται το παρακάτω τμήμα βακτηριακού DNA το οποίο κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.



Το παραπάνω τμήμα DNA κόβεται με το ένζυμο EcoRI, προκειμένου να ενσωματωθεί σε ένα από τα δύο πλασμίδια A και B που δίνονται παρακάτω.



A. Ποιο από τα δύο πλασμίδια θα επιλέξετε για τη δημιουργία ανασυνδυασμένου πλασμιδίου; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

B. Πόσοι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί θα διασπαστούν στο πλασμίδιο που επιλέξατε και πόσοι θα δημιουργηθούν κατά το σχηματισμό του ανασυνδυασμένου πλασμιδίου;

(Εξετάσεις 2012)

5. Δίνεται το παρακάτω πεπτίδιο που παράγεται από ένα βακτήριο:

**HOOC – μεθειονίνη – αλανίνη – σερίνη – ασπαραγίνη – μεθειονίνη – NH<sub>2</sub>**

**A.** Να γράψετε το τμήμα του δίκλωνου DNA που κωδικοποιεί το παραπάνω πεπτίδιο. Να ορίσετε το 5' και 3' άκρο κάθε αλυσίδας και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. Επίσης να καθορίσετε την κωδική και τη μη κωδική αλυσίδα και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Δίνονται τα κωδικόνια: αλανίνη → GCU, ασπαραγίνη → AAU, μεθειονίνη → AUG, σερίνη → UCU. Το κωδικόνιο λήξης είναι το UGA.

**B.** Μπορεί η παραπάνω αλυσίδα να κοπεί από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**Γ.** Πώς σχηματίζεται το σύμπλοκο έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης; Από τι αποτελείται το πολύσωμα; (Εσπερινά 2012)

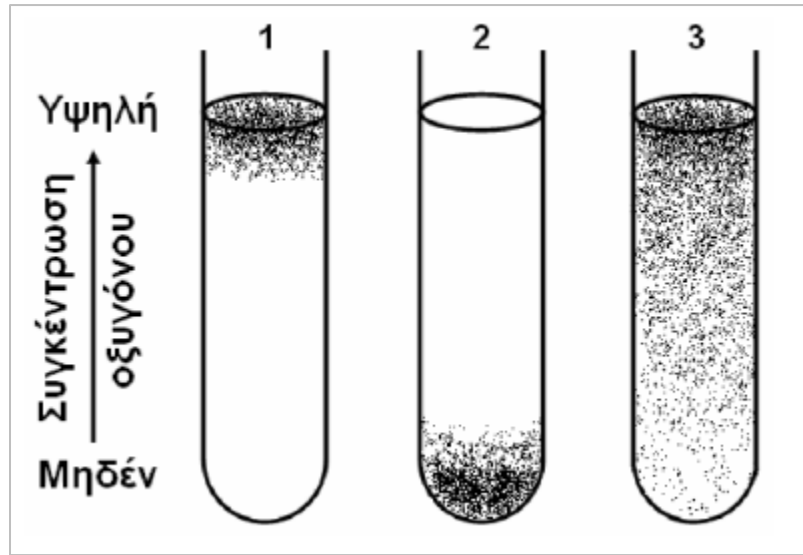
6. Ένα πλασμίδιο που χρησιμοποιείται ως φορέας κλωνοποίησης ενός τμήματος DNA, έχει ένα γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό αμπικιλίνη και ένα γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό τετρακυκλίνη. Το γονίδιο ανθεκτικότητας στην τετρακυκλίνη περιέχει την αλληλουχία που αναγνωρίζεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI. Δημιουργούμε ανασυνδυασμένα πλασμίδια με τη χρήση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης EcoRI. Τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια χρησιμοποιήθηκαν για το μετασχηματισμό βακτηρίων που δεν είχαν κανένα πλασμίδιο. Στη συνέχεια τα βακτήρια καλλιεργούνται σε θρεπτικό υλικό.

**A.** Ποια βακτήρια επιζούν, αν στο θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας προσθέσουμε το αντιβιοτικό αμπικιλίνη; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**B.** Ποια βακτήρια επιζούν, αν στο θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας προσθέσουμε το αντιβιοτικό τετρακυκλίνη αντί της αμπικιλίνης; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**Γ.** Στους παρακάτω δοκιμαστικούς σωλήνες (1,2,3) φαίνεται η διαβάθμιση της συγκέντρωσης του οξυγόνου και η περιοχή ανάπτυξης τριών ειδών μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό. Οι μικροοργανισμοί απεικονίζονται ως μαύρες κουκίδες.

Σε ποιον από τους τρεις δοκιμαστικούς σωλήνες έχουμε καλλιέργεια μυκήτων που χρησιμοποιούνται στην αρτοποιηχανία, βακτηρίων του γένους *Clostridium* και βακτηρίων του γένους *Mycobacterium*; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.



(Επαναληπτικές εξετάσεις 2012)

7. Στην **εικόνα 2** απεικονίζεται ένα ασυνεχές γονίδιο ανθρώπινου ηπατικού κυττάρου. Το γονίδιο αυτό είναι υπεύθυνο για την παραγωγή του ολιγοπεπτιδίου της **εικόνας 3**.

5' GCTCAGCAGTAGGCAATTCTGCTTCCACATCT 3'  
 3' CGAGTCGTCATCCGTTAAGACGAAGGTGTAGA 5'

**Εικόνα 2**

$H_2N$ -trp-lys-pro-tyr-cys-COOH

**Εικόνα 3**

**A.** Να εντοπίσετε και να γράψετε την αλληλουχία βάσεων του εσωνίου του γονιδίου της **εικόνας 2**. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

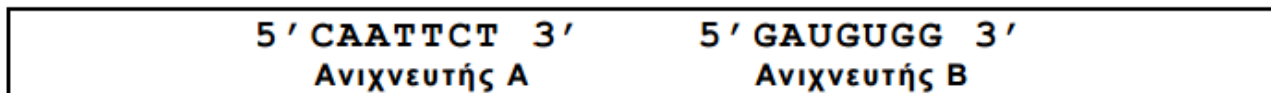
**B.** Να γράψετε το πρόδρομο μόριο του mRNA που δημιουργείται από την μεταγραφή του γονιδίου της **εικόνας 2**. Να γράψετε το ώριμο mRNA που προκύπτει από τη διαδικασία της ωρίμανσης.

Ένας ερευνητής θέλει να κλωνοποιήσει το γονίδιο της **εικόνας 2** για να το μελετήσει. Επίσης, θέλει να κλωνοποιήσει το ίδιο γονίδιο, για την παραγωγή του ολιγοπεπτιδίου της **εικόνας 3**, από βακτηριακή καλλιέργεια σε μεγάλη ποσότητα.

**Γ.** Τι είδους βιβλιοθήκη θα πρέπει να κατασκευάσει σε καθεμία περίπτωση; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.



Ο ίδιος ερευνητής έχει στην διάθεσή του μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη και μία cDNA βιβλιοθήκη ανθρώπινων ηπατικών κυττάρων και τα δύο μόρια ανιχνευτές A και B της **εικόνας 4**.



**Εικόνα 4**

**Δ.** Να διερευνήσετε την καταλληλότητα του **ανιχνευτή A** και του **ανιχνευτή B** να εντοπίζει σε κάθε μια από τις δύο βιβλιοθήκες τον βακτηριακό κλώνο που περιέχει το υπεύθυνο γονίδιο για τη σύνθεση του ολιγοπεπτιδίου της **εικόνας 2**.

**Ε.** Να εξηγήσετε γιατί ο αριθμός των αμινοξέων του ολιγοπεπτιδίου της **εικόνας 3** είναι διαφορετικός από τον αριθμό των κωδικονίων του ώριμου mRNA από το οποίο προκύπτει.

Δίνονται:

Κωδικόνια	5' UGG 3'	5' CCC 3'	5' UGC 3'	5' AAG 3'	5' UAC 3'
Αμινοξέα	trp	pro	cys	lys	tyr

*(Επαναληπτικές Εξετάσεις 2015)*

**8.** Προκειμένου να εντοπισθεί ένα από τα γονίδια του tRNA της γλυκίνης (Gly), εργαζόμαστε με τη βοήθεια βιβλιοθήκης που έχει προκύψει από ευκαρυωτικό γενετικό υλικό.

**A.** Με ποιο είδος βιβλιοθήκης πρέπει να εργαστούμε; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**B.** Το αντικωδικόνιο του tRNA που μελετάμε είναι το 3' CCC 5'. Το γονίδιο αυτού του tRNA υφίσταται μετάλλαξη ώστε το αντικωδικόνιό του τώρα να μετατραπεί σε 3' ACC 5' χωρίς περαιτέρω επιπτώσεις στην λειτουργικότητα του tRNA.

Το μεταλλαγμένο γονίδιο χρησιμοποιείται για τον μετασχηματισμό ενός βακτηρίου. Το βακτήριο δεν διαθέτει το αντίστοιχο φυσιολογικό γονίδιο και εκφράζει το μεταλλαγμένο γονίδιο του tRNA που του έχει εισαχθεί. Δίνονται οι κωδικές αλυσίδες δύο γονιδίων (α και β) του βακτηρίου που κωδικοποιούν δύο ολιγοπεπτίδια.

Γονίδιο α            **ΑΤΑΑΓΤΑССGGGGCCGTΑΤΑΑ**  
 Γονίδιο β            **ΑΤΑΑΓΤΑССGGTGCCGTΑΤΑΑ**

Θα παραχθούν πεπτίδια από την έκφραση και των δύο γονιδίων; Να γράψετε την αλληλουχία όσων πεπτιδίων θα παραχθούν. Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.

(Πανελλαδικές Εξετάσεις 2018)

**9.** Παρακάτω σας δίνονται τέσσερις μονόκλωνες αλυσίδες DNA:

1. 5' – AAATGAAACCAGGATAAG -3'
2. 5' – AATTCGGGGGGC -3'
3. 5' – AATCCTTATCCTGGTTTCATTT -3'
4. 5' –AATTGCCCCCCG -3'

Οι αλυσίδες αυτές τοποθετούνται σε κατάλληλο περιβάλλον υβριδοποίησης.

**A.** Να γράψετε τα μόρια DNA που θα προκύψουν μετά την υβριδοποίηση, τα οποία θα ονομάσετε υβριδοποιημένο μόριο 1 και υβριδοποιημένο μόριο 2.

**B.** Στο ένα από τα υβριδοποιημένα μόρια DNA που θα προκύψουν εμπεριέχεται γονίδιο, το οποίο κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο. Να γράψετε το mRNA που θα προκύψει και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**Γ.** Το πεπτίδιο που προκύπτει από τη μετάφραση του παραπάνω mRNA είναι:

H<sub>2</sub>N – Μεθειονίνη – Λυσίνη – Προλίνη – Γλυκίνη – COOH

Ποιο είναι το αντικωδικόνιο του tRNA που θα τοποθετηθεί στο ριβόσωμα μετά την αποσύνδεση του tRNA, το οποίο μεταφέρει το αμινοξύ λυσίνη; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**Δ.** Στα υβριδοποιημένα μόρια 1 και 2 προστίθεται το ένζυμο DNA δεσμάση. Να γράψετε τα πιθανά ανασυνδυασμένα μόρια DNA που θα προκύψουν από τη δράση της DNA δεσμάσης, σημειώνοντας τους προσανατολισμούς των αλυσίδων και αιτιολογώντας την απάντησή σας. Εάν στη συνέχεια προστεθεί η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI, να εξηγήσετε πόσα τμήματα DNA θα προκύψουν.

(Πανελλήνιες εξετάσεις 2013)

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: ΜΕΝΔΕΛΙΚΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ

### ΘΕΩΡΙΑ

**Κληρονομικότητα:** Η ιδιότητα των ατόμων να μοιάζουν με τους προγόνους τους.

**Κληρονομικοί χαρακτήρες:** Οι ιδιότητες που κληρονομούνται στους απογόνους.

**Γενετική:** Ο κλάδος της Βιολογίας που μελετά τα φαινόμενα της κληρονομικότητας και τους νόμους που τα διέπουν.

**Mendel:** Ο πατέρας της Γενετικής.

### **ΚΑΤΑΛΛΗΛΟΤΗΤΑ ΠΕΙΡΑΜΑΤΙΚΟΥ ΥΛΙΚΟΥ**

Για να είναι ένα είδος κατάλληλο ως πειραματικό υλικό διασταυρώσεων πρέπει:

- Να έχει μικρό χρόνο γενιάς.
- Να δίνει μεγάλο αριθμό απογόνων σε κάθε διασταύρωση.
- Να παρουσιάζει γενετική ποικιλομορφία.
- Να μην εμποδίζεται η διασταύρωσή του για κάποιο λόγο.

**Άνθρωπος:** Ακατάλληλο πειραματικό υλικό.

**Δημοφιλή πειραματόζωα:** Μοσχομπίζελο, Δροσόφιλα.

### **ΧΡΗΣΙΜΟΙ ΟΡΙΣΜΟΙ**

**Αλληλόμορφα γονίδια:** Τα γονίδια που βρίσκονται στις αντίστοιχες θέσεις των ομολόγων χρωμοσωμάτων και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα με ενδεχομένως διαφορετικό τρόπο.

**Επικρατές γονίδιο:** Το γονίδιο που εκφράζεται στο φαινότυπο ακόμα και όταν συνυπάρχει με το υπολειπόμενο αλληλόμορφό του, του οποίου τη δράση και εμποδίζει.

**Υπολειπόμενο γονίδιο:** Το γονίδιο που εκφράζεται στο φαινότυπο μόνο όταν βρίσκεται σε ομόζυγη κατάσταση, ενώ μαζί με το επικρατές αλληλόμορφό του η δράση του εμποδίζεται.

**Ατελώς επικρατή γονίδια:** Τα γονίδια που όταν συνυπάρχουν εκδηλώνουν φαινότυπο ενδιάμεσο από εκείνο που θα εκδήλωνε το καθένα χωριστά, αν βρισκόταν σε ομόζυγη κατάσταση.

**Συνεπικρατή γονίδια:** Τα γονίδια που όταν συνυπάρχουν, εκδηλώνουν το καθένα ξεχωριστά τη δράση τους στο φαινότυπο, με την ίδια ένταση.

**Πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια:** Τα αλληλόμορφα γονίδια που είναι περισσότερα από δύο και απαντούν σε ένα πληθυσμό ατόμων. Τα γονίδια αυτά είναι αποτέλεσμα μεταλλάξεων.

**Ομόζυγο άτομο:** Στις αντίστοιχες γονιδιακές θέσεις των ομολόγων χρωμοσωμάτων που ελέγχουν μια ιδιότητα φέρει ίδια αλληλόμορφα.

**Ετερόζυγο άτομο:** Στις αντίστοιχες γονιδιακές θέσεις των ομολόγων χρωμοσωμάτων που ελέγχουν μια ιδιότητα φέρει διαφορετικά αλληλόμορφα.

**Αμιγές στέλεχος:** Ομόζυγο άτομο για ένα συγκεκριμένο χαρακτήρα.

**Ανεξάρτητα γονίδια ή μη συνδεδεμένα:** Τα γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα.

**Γονότυπος:** Το σύνολο των αλληλομόρφων γονιδίων ενός οργανισμού.

**Φαινότυπος:** Αποτελεί την έκφραση του γονοτύπου ενός οργανισμού και αφορά στο σύνολο των χαρακτηριστικών του, όπως είναι τα εξωτερικά χαρακτηριστικά και η βιοχημική σύσταση.

Ο γονότυπος βάζει τα όρια στα οποία θα εκδηλωθεί ο φαινότυπος όμως και το περιβάλλον παίζει καθοριστικό ρόλο στην εκδήλωση του φαινοτύπου.

**Μονοϋβριδισμός:** Η μελέτη του τρόπου κληρονόμησης **ενός** μόνο χαρακτήρα.

**Διυβριδισμός:** Η μελέτη του τρόπου κληρονόμησης **δύο** χαρακτήρων.

### ΔΙΑΤΥΠΩΣΗ ΝΟΜΩΝ MENDEL

#### ΠΡΩΤΟΣ ΝΟΜΟΣ MENDEL – ΝΟΜΟΣ ΔΙΑΧΩΡΙΣΜΟΥ ΤΩΝ ΑΛΛΗΛΟΜΟΡΦΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ Ή ΝΟΜΟΣ ΟΜΟΙΟΜΟΡΦΙΑΣ

- Όταν διασταυρώνονται δύο αμιγή άτομα μεταξύ τους όλοι οι απόγονοι της πρώτης θυγατρικής γενιάς είναι ομοιόμορφοι (νόμος ομοιομορφίας).

Στο μωσχομπίζελο:

Ψ: ψηλό και ψ : κοντό      Ψ>ψ

P1: ΨΨ x ψψ

P2: Ψψ x Ψψ

Γαμ: Ψ    ψ

Γαμ: Ψ,ψ    Ψ,ψ

F1:    Ψψ

F2: ΨΨ, Ψψ, Ψψ, ψψ

ΓΑ: 100% Ψψ

ΓΑ: 1ΨΨ : 2Ψψ : 1ψψ

ΦΑ: 100% ψηλά (ομοιομορφία)

ΦΑ: 3 ψηλά : 1 κοντό

- Τα γονίδια καθορίζουν τα κληρονομούμενα χαρακτηριστικά.
- Τα γονίδια εμφανίζονται στα άτομα ανά ζεύγη, αλλά **κατά τον σχηματισμό των γαμετών διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και τα δύο αλληλόμορφα γονίδια σε ίση αναλογία, ένα μόνο γονίδιο από κάθε ζεύγος μεταβιβάζεται στον κάθε γαμέτη (νόμος διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων) και οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των γονέων.**
- Όταν λέμε ότι «διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα αλληλόμορφα γονίδια σε ίση αναλογία ...» σημαίνει ότι εάν ένα άτομο έχει γονότυπο Aa και παράγει 100 γαμέτες, οι 50 από αυτούς περιέχουν το γονίδιο A και οι άλλοι 50 το γονίδιο a.
- Όταν λέμε ότι «οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των γονέων» σημαίνει ότι κάθε γαμέτης από τον ένα γονέα μπορεί να γονιμοποιήσει οποιονδήποτε γαμέτη του άλλου γονέα.

### **ΔΕΥΤΕΡΟΣ ΝΟΜΟΣ MENDEL – ΝΟΜΟΣ ΑΝΕΞΑΡΤΗΤΗΣ ΜΕΤΑΒΙΒΑΣΗΣ ΤΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ**

**Το γονίδιο που ελέγχει έναν χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα, εάν τα γονίδια αυτά βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.** Αυτό ισχύει διότι τα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με **τυχαίο** τρόπο κατά τη δημιουργία γαμετών!

Στο μωσχομπίζελο για το χρώμα και το σχήμα των σπερμάτων, ισχύει:

K: κίτρινο και k: πράσινο K>k

Λ: λείο και λ: ρυτιδωμένο Λ>λ

P1: KKΛΛ x κκλλ

P2: KκΛλ x KκΛλ

Γαμ: ΚΛ κλ

Γαμ: ΚΛ, Κλ, κΛ, κλ

ΓΑ: 100% KκΛΛ

ΦΑ: 9 : 3 : 3 : 1

ΦΑ: 100% κίτρινα – λεία

Δεδομένου του τυχαίου συνδυασμού των χρωμοσωμάτων και του 1<sup>ου</sup> νόμου του Mendel, εάν ένα φυτό έχει γονότυπο ΚκΛλ και παράγει 100 γυρεόκοκκους, οι 25 από αυτούς θα έχουν γονιδιακή σύσταση ΚΛ, οι 25 κΛ, επίσης 25 θα περιέχουν τα γονίδια Κλ και τέλος 25 θα έχουν τα γονίδια κλ.

Για να ισχύουν οι νόμοι του Mendel πρέπει να αναφερόμαστε σε:

- Ανεξάρτητα γονίδια.
- Αμιγή άτομα πατρικής γενιάς.
- Αυτοσωμικά γονίδια.
- Γονίδια με σχέση επικρατούς – υπολειπόμενου.

### **ΕΞΑΙΡΕΣΕΙΣ ΑΠΟ ΤΟΥΣ ΝΟΜΟΥΣ ΤΟΥ MENDEL**

#### **1. ΑΤΕΛΩΣ ΕΠΙΚΡΑΤΗ ΓΟΝΙΔΙΑ**

#### **2. ΣΥΝΕΠΙΚΡΑΤΗ ΓΟΝΙΔΙΑ**

**3. ΘΝΗΣΙΓΟΝΑ ΓΟΝΙΔΙΑ:** Τα γονίδια αυτά προκαλώντας το θάνατο των ατόμων που τα φέρουν τροποποιούν τις αναλογίες του Mendel.

**4. ΠΟΛΛΑΠΛΑ ΑΛΛΗΛΟΜΟΡΦΑ:** Η δυνατότητα των πολλών διαφορετικών συνδυασμών των γονιδίων αυτών τροποποιεί τις αναλογίες του Mendel.

**5. ΣΥΝΔΕΔΕΜΕΝΑ ΓΟΝΙΔΙΑ:** Τα γονίδια που βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα τροποποιούν τις αναλογίες του Mendel.

**6. ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΑ ΓΟΝΙΔΙΑ:** Τα γονίδια αυτά απαντούν με διαφορετικές αναλογίες στα δύο φύλα.

**7. ΜΙΤΟΧΟΝΔΡΙΑΚΑ ΓΟΝΙΔΙΑ:** Μεταβιβάζονται μόνο από τη μητέρα στον απόγονο.

**8. ΕΠΙΔΡΑΣΗ ΠΕΡΙΒΑΛΛΟΝΤΟΣ:** Η έκφραση ορισμένων γονιδίων επηρεάζεται από περιβαλλοντικούς παράγοντες πχ εκδήλωση καρκίνου.

### **ΔΙΑΣΤΑΥΡΩΣΗ ΕΛΕΓΧΟΥ**

**Διασταύρωση ελέγχου** ονομάζεται η διασταύρωση μεταξύ ενός ατόμου άγνωστου γονοτύπου με άτομο ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο που στοχεύει στην εξακρίβωση του γονοτύπου του πρώτου ατόμου.

**Παράδειγμα:** Το επικρατές γονίδιο K ελέγχει το κίτρινο χρώμα σπέρματος στο μοσχομπίζελο και το αλληλόμορφο k το ρυτιδωμένο. Η εξακρίβωση του γονοτύπου ενός φυτού που παράγει κίτρινα σπέρματα (πιθανοί γονότυποι: KK ή Kk) πραγματοποιείται με τη διασταύρωσή του με ένα φυτό που παράγει πράσινα σπέρματα και έχει γονότυπο kk.

**1<sup>η</sup> περίπτωση****P: KK x kk****Γαμ: K k****F: Kk****Φ.Α.: 100% κίτρινα****2<sup>η</sup> περίπτωση****P: Kk x kk****Γαμ: K, k****F: Kk, kk****Φ.Α.: 1 κίτρινο : 1 πράσινο**

Από τις φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων της θυγατρικής γενιάς συμπεραίνεται ο γονότυπος του ατόμου με τον επικρατή φαινότυπο.

**ΓΕΝΕΑΛΟΓΙΚΑ ΔΕΝΤΡΑ:** Σημαντικό εργαλείο για τη μελέτη της κληρονομικότητας στον άνθρωπο.

**ΟΡΙΣΜΟΣ:** Διαγραμματική απεικόνιση των μελών μιας οικογένειας για πολλές γενιές, στην οποία αναπαριστώνται οι γάμοι, η σειρά των γεννήσεων, το φύλο των ατόμων και ο φαινότυπός τους σε σχέση με κάποιο συγκεκριμένο χαρακτήρα.

Ο υπό μελέτη χαρακτήρας μπορεί να παρουσιάζει αυτοσωμική επικρατή κληρονομικότητα (οικογενή υπερχοληστερολαιμία), αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα (δρεπανοκυτταρική αναιμία, β-θαλασσαιμία, κυστική ίνωση), φυλοσύνδετη επικρατή κληρονομικότητα (σπάνιες ασθένειες όπως η υποφωσφαταιμική ραχίτιδα και η ανεπάρκεια του ενζύμου ορνιθινοτρανσκαρβαμυλάση) ή φυλοσύνδετη υπολειπόμενη (αιμορροφιλία A, μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα).

Τα γενεαλογικά δέντρα συνεισφέρουν σημαντικά στη μελέτη του τρόπου κληρονόμησης διαφόρων χαρακτήρων και βοηθούν στη γενετική καθοδήγηση. Επίσης συμβάλλουν στον προσδιορισμό πιθανοτήτων γέννησης ατόμων με συγκεκριμένα χαρακτηριστικά.

### **Πιθανότητες!**

Όταν η πιθανότητα να συμβεί ένα ενδεχόμενο είναι  $a$  και η πιθανότητα να συμβεί ένα άλλο ανεξάρτητο ενδεχόμενο είναι  $\beta$ , τότε η πιθανότητα να συμβούν και τα δύο ενδεχόμενα είναι το γινόμενο των πιθανοτήτων, δηλαδή  $a \times \beta$ .

**Παράδειγμα:** Έστω ότι η πιθανότητα από ένα ζευγάρι να γεννηθεί παιδί ομάδας Ο είναι  $\frac{1}{4}$  και η πιθανότητα να γεννηθεί από το ίδιο ζευγάρι παιδί  $Rh^+$  είναι  $\frac{1}{2}$ . Η πιθανότητα να γεννηθεί από το ζευγάρι παιδί Ο και  $Rh^+$  είναι  $\frac{1}{4} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$ .

**Παρατήρηση:** Όταν μελετούμε δύο ιδιότητες σε μία οικογένεια, μπορούμε να εντοπίσουμε τους γονοτύπους των απογόνων και να υπολογίσουμε τις πιθανότητες να γεννηθούν άτομα με συγκεκριμένα χαρακτηριστικά με δύο τρόπους:

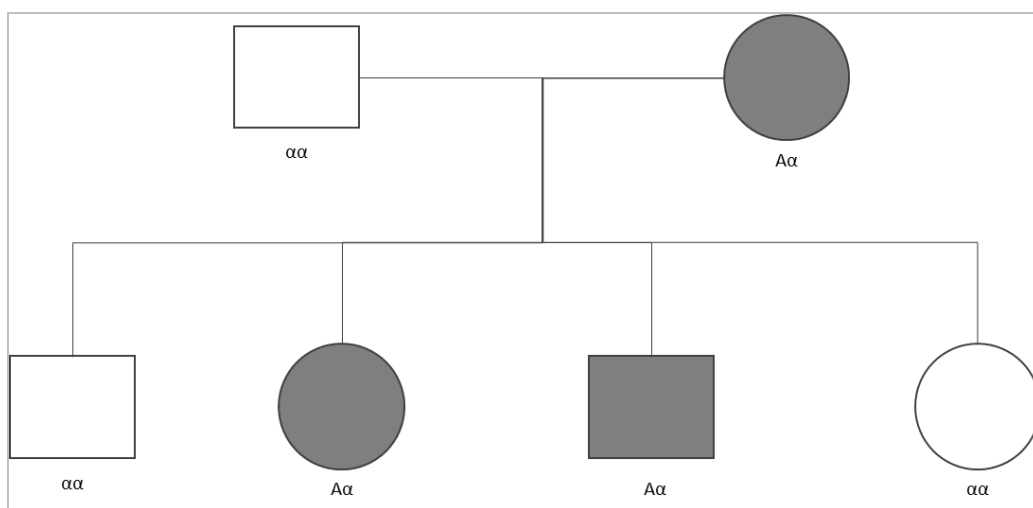
**1ος τρόπος:** Επιτελώντας διασταυρώσεις διυβριδισμού, ανάλογες αυτών που μελετήσαμε στον 2<sup>ο</sup> νόμο του Mendel.

**2ος τρόπος:** Επιτελώντας δύο διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού και στη συνέχεια, συνδυάζοντας τα αποτελέσματά τους.

### **ΑΥΤΟΣΩΜΙΚΗ ΕΠΙΚΡΑΤΗΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ**

Ένα **επικρατές** γονίδιο, το οποίο βρίσκεται σε **αυτοσωμικό** χρωμόσωμα, κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας.

Ο αυτοσωμικός επικρατής χαρακτήρας εκδηλώνεται, εκτός από το ομόζυγο άτομο, και σε άτομο ετερόζυγο για τον χαρακτήρα αυτό.





Στο γενεαλογικό δέντρο του σχήματος φαίνεται ότι κάθε απόγονος έχει πιθανότητα 50% να κληρονομήσει το αλληλόμορφο A του ασθενούς γονέα και να είναι και ο ίδιος ασθενής με γονότυπο Aa. Επίσης, κάθε απόγονος έχει πιθανότητα 50% να κληρονομήσει το φυσιολογικό αλληλόμορφο a και να είναι φυσιολογικός με γονότυπο aa.

Η γέννηση ενός ατόμου με φυσιολογικό ή μη φαινότυπο δεν μεταβάλλει τις πιθανότητες για τη γέννηση των επόμενων ατόμων. Αυτό συμβαίνει διότι **κάθε κύηση είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός και δεν σχετίζεται με το αποτέλεσμα προηγούμενων κυήσεων.**

### **Προσοχή!**

Στην κλασική αυτοσωμική επικρατή κληρονομικότητα, κάθε ασθενής προέρχεται από έναν τουλάχιστον ασθενή γονέα. Προσέξτε όμως, κάθε ασθενής γονέας για αυτοσωμική επικρατή ασθένεια δεν έχει απαραίτητα και έναν ασθενή απόγονο!

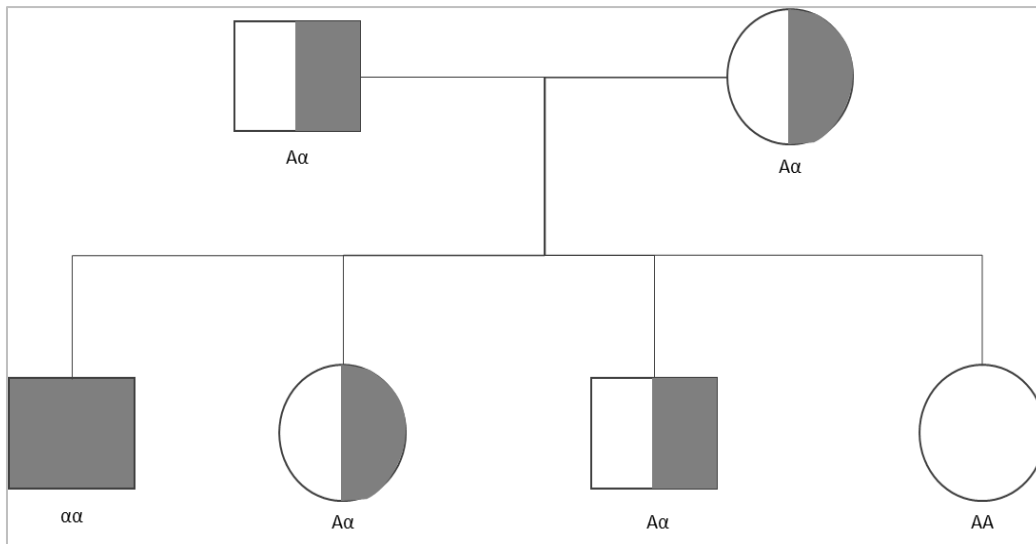
Η συχνότητα ασθενειών που κληρονομούνται με αυτό τον τρόπο είναι συνήθως αρκετά υψηλή και παράδειγμα αποτελεί η οικογενής υπερχοληστερολαιμία που σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο πρώιμης εμφάνισης στεφανιαίας νόσου και εμφανίζει συχνότητα 1/500 άτομα.

### **ΑΥΤΟΣΩΜΙΚΗ ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ**

Ένα υπολειπόμενο γονίδιο που βρίσκεται σε γενετική θέση σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Ο αυτοσωμικός υπολειπόμενος χαρακτήρας εκδηλώνεται μόνο στα ομόζυγα άτομα, τα οποία έχουν κληρονομήσει ένα παθολογικό αλληλόμορφο από κάθε γονέα.

Παραδείγματα ασθενειών στον άνθρωπο που κληρονομούνται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο αποτελούν:

- Η δρεπανοκυτταρική αναιμία.
- Η κυστική ίνωση.
- Η β-θαλασσαιμία.
- Ο αλφισμός.
- Η φαινυλκετονουρία.
- Η κληρονομική ανεπάρκεια του ανοσοβιολογικού.



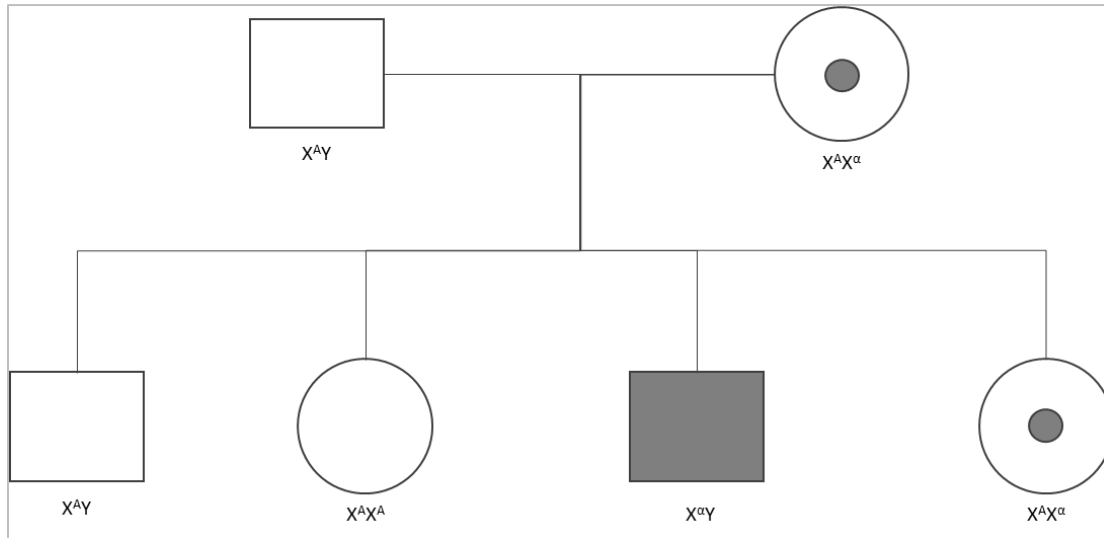
Στις περιπτώσεις αυτές που μελετάμε, εάν και οι δύο γονείς είναι φορείς της ίδιας ασθένειας, η πιθανότητα γέννησης παιδιού που πάσχει είναι 25%.

Η πιθανότητα και οι δύο σύζυγοι να είναι φορείς της ίδιας αυτοσωμικής υπολειπόμενης ασθένειας είναι πολύ μικρή, ωστόσο αυξάνεται σε περίπτωση αιμομιξίας.

**ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΗ ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ**

**Φυλοσύνδετα** ονομάζονται εκείνα τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y χρωμόσωμα.

Τα υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια ακολουθούν έναν ιδιαίτερο τύπο κληρονομικότητας που λέγεται φυλοσύνδετη υπολειπόμενη. Σύμφωνα με αυτή, ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα που φέρουν το γονίδιο, αλλά μόνο σε εκείνα τα θηλυκά που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο γονίδιο. Γι'αυτό το λόγο, τα φυλοσύνδετα υπολειπόμενα χαρακτηριστικά εμφανίζονται συχνότερα σε αρσενικά άτομα και πολύ σπάνια στα θηλυκά.



Ασθένειες που κληρονομούνται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας αποτελούν:

- Η αιμορροφιλία A, στην οποία το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά λόγω έλλειψης του παράγοντα VIII, μίας αντι-αιμορροφιλικής πρωτεΐνης, Το υπεύθυνο για την ασθένεια γονίδιο συμβολίζεται  $X^a$  ενώ  $X^A$  συμβολίζεται το φυσιολογικό αλληλόμορφο.
- Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα.

### ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ

1. Ποιος θεωρείται ο θεμελιωτής της Γενετικής;
2. Σε ποια στοιχεία οφείλεται η επιτυχία των πειραμάτων του Μέντελ;
3. Πώς γίνεται η αυτογονιμοποίηση και η τεχνητή γονιμοποίηση στο μωσχομπίζελο;
4. Ποια τακτική ακολουθούσε ο Μέντελ κατά τις πειραματικές διασταυρώσεις του;
5. Ποια είναι τα κύρια συμπεράσματα (οι νόμοι) του Μέντελ;
6. Τι είναι τα αλληλόμορφα γονίδια;
7. Ποια άτομα χαρακτηρίζονται ομόζυγα και ποια ετερόζυγα;
8. Ποια αλληλόμορφα ονομάζονται επικρατή και ποια υπολειπόμενα; Πώς συμβολίζονται;
9. Πότε εκφράζεται ένα επικρατές και πότε ένα υπολειπόμενο γονίδιο;
10. Τι ονομάζεται γονότυπος και τι φαινότυπος;

- 11.** Ποιες διασταυρώσεις ονομάζονται μονοϋβριδισμού και ποιες διυβριδισμού;
- 12.** α) Παράδειγμα διασταύρωσης μονοϋβριδισμού όπου τα άτομα της πατρικής γενιάς είναι αμιγή (ομόζυγα).  
β) Σε τι οφείλεται το είδος και η αναλογία των γονοτύπων των απογόνων μιας διασταύρωσης;  
γ) Πώς μπορεί να γίνει ο υπολογισμός των γονοτυπικών και των φαινοτυπικών αναλογιών μιας διασταύρωσης;
- 13.** Τι προβλέπει ο πρώτος νόμος του Μέντελ;
- 14.** Πώς μπορεί να εξακριβωθεί ο γονότυπος ενός ατόμου (Τι είναι μια διασταύρωση ελέγχου και σε τι χρησιμεύει);
- 15.** Ποια συμπεράσματα προκύπτουν από τις μελέτες μονοϋβριδισμού;
- 16.** Πώς οδηγήθηκε ο Μέντελ στη διατύπωση του νόμου της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων; Τι προβλέπει ο 2<sup>ος</sup> νόμος του Μέντελ;
- 17.** Σε τι οφείλεται ο ανεξάρτητος διαχωρισμός των γονιδίων;
- 18.** Παράδειγμα διασταύρωσης διυβριδισμού (τα άτομα της γενιάς P είναι αμιγή).
- 19.** Σε ποιες περιπτώσεις στις διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού οι φαινοτυπικές αναλογίες δεν είναι αυτές που αναμένονται σύμφωνα με τα πειράματα του Μέντελ;
- 20.** Ποια γονίδια ονομάζονται ατελώς επικρατή; Πώς διαμορφώνονται οι αναλογίες των απογόνων όταν τα γονίδια είναι ατελώς επικρατή;
- 21.** Ποια γονίδια ονομάζονται συνεπικρατή; Πώς διαμορφώνονται οι αναλογίες των απογόνων όταν τα γονίδια είναι συνεπικρατή;
- 22.** Πώς κληρονομούνται οι ομάδες αίματος (σύστημα ABO) στον άνθρωπο;
- 23.** Ποια γονίδια ονομάζονται θνησιγόνα; Πώς επιδρούν τα θνησιγόνα γονίδια;
- 24.** Τι είναι τα πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια και που εντοπίζονται;
- 25.** Ποιες περιπτώσεις πολλαπλών αλληλομόρφων είναι γνωστές στον άνθρωπο;
- 26.** Τι ονομάζεται γενετική θέση;
- 27.** Πώς επηρεάζουν τις αναλογίες των απογόνων τα πολλαπλά αλληλόμορφα;
- 28.** Ποια προβλήματα έχει η μελέτη της κληρονομικότητας στον άνθρωπο και πώς γίνεται αυτή;

- 29.** Τι ονομάζεται τύπος κληρονομικότητας;
- 30.** Ποιοι χαρακτήρες ονομάζονται μονογονιδιακοί και πώς κληρονομούνται;
- 31.** Τι είναι το γενεαλογικό δέντρο;
- 32.** Σε τι χρησιμεύει ένα γενεαλογικό δέντρο;
- 33.** Ποια σύμβολα χρησιμοποιούνται σε ένα γενεαλογικό δέντρο;
- 34.** Παράδειγμα αξιοποίησης γενεαλογικού δέντρου. Πώς μπορεί να γίνουν προβλέψεις με βάση το γενεαλογικό δέντρο;
- 35.** Πώς εκδηλώνονται τα γνωρίσματα που οφείλονται σε επικρατές αυτοσωμικό γονίδιο;
- 36.** Πόσο συχνές είναι οι ασθένειες που αποτελούν επικρατή αυτοσωμικό χαρακτήρα;
- 37.** Με ποια συχνότητα εμφανίζονται οι ασθένειες που οφείλονται σε επικρατή αυτοσωμικά γονίδια στις οικογένειες και στον πληθυσμό;
- 38.** Πώς εκδηλώνονται τα γνωρίσματα που οφείλονται σε υπολειπόμενο αυτοσωμικό γονίδιο;
- 39.** Με ποια συχνότητα εμφανίζονται σε μία οικογένεια οι ασθένειες που οφείλονται σε υπολειπόμενα αυτοσωμικά γονίδια;
- 40.** Ποιες ασθένειες οφείλονται σε υπολειπόμενα αυτοσωμικά γονίδια;
- 41.** Τι είναι η φυλοσύνδετη κληρονομικότητα;
- 42.** Ποια γνωρίσματα του ανθρώπου σχετίζονται με φυλοσύνδετα γονίδια;
- 43.** Πώς συμβολίζονται τα φυλοσύνδετα γονίδια;
- 44.** Ποιοι διαφορετικοί γονότυποι μπορεί να δημιουργηθούν σχετικοί με ένα φυλοσύνδετο γονίδιο που έχει δύο αλληλόμορφα;
- 45.** Με ποια συχνότητα εκδηλώνονται τα γνωρίσματα που οφείλονται σε υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο;

**ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ - ΚΡΙΣΗΣ**

1. Σε ποιες περιπτώσεις δεν είναι απαραίτητη η επιτέλεση διασταύρωσης ελέγχου για ένα χαρακτήρα σε ένα άτομο γιατί ο γονότυπος είναι δυνατό να προσδιοριστεί από το φαινότυπο του ατόμου; Να δώσετε από ένα παράδειγμα.
2. Πόσοι διαφορετικοί φαινότυποι και πόσοι διαφορετικοί γονότυποι προκύπτουν από τη διασταύρωση δύο ετερόζυγων ατόμων για δύο ζεύγη ανεξάρτητων γονιδίων με σχέση επικρατούς – υπολειπομένου;
3. Να εξηγήσετε πώς είναι δυνατό από γονείς με τον ίδιο φαινότυπο για μία ασθένεια να γεννηθεί παιδί με διαφορετικό φαινότυπο για την ασθένεια αυτή δεδομένου ότι δεν συνέβη μετάλλαξη.
4. Σε ποιες περιπτώσεις διασταυρώσεων δεν παρατηρείται στους απογόνους η αναμενόμενη μεντελική αναλογία φαινοτύπων στον μονοϋβριδισμό 3:1; Να εξηγήσετε αν στις διασταυρώσεις αυτές ισχύει ο 1<sup>ος</sup> νόμος του Mendel.

**ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ ΑΣΚΗΣΕΩΝ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΚΑΙ ΑΣΚΗΣΕΙΣ****A. Εύρεση γαμετών**

Για να βρίσκετε σωστά τους γαμέτες και να σχηματίζονται όλοι οι συνδυασμοί αλληλομόρφων σε αυτούς πρέπει να θυμάστε ότι **κάθε γαμέτης περιέχει μόνο ένα αλληλόμορφο από κάθε ζευγάρι γονιδίων που μελετάμε.**

Ο αριθμός των ειδών γαμετών που μπορεί να παράγει ένα άτομο προσδιορίζεται εύκολα από τον τύπο  $2^k$ , όπου  $k$  είναι ο αριθμός των ετερόζυγων ζευγών γονιδίων που έχει το άτομο. Για παράδειγμα, άτομο με γονότυπο AaBb έχει δύο ετερόζυγα ζεύγη γονιδίων και παράγει  $2^2 = 4$  είδη γαμετών.

**Ασκήσεις**

1. Ένας διπλοειδής οργανισμός με 5 ζεύγη ανεξάρτητων γονιδίων έχει γονότυπο AaBBGgddEe. Πόσα και ποια είδη γαμετών είναι δυνατόν να δημιουργηθούν από αυτόν τον οργανισμό;
2. Να γράψετε τους γαμέτες που παράγονται από τα άτομα με γονοτύπους αυτούς που αναφέρονται στην αριστερή στήλη του πίνακα.

Γονότυποι	Γαμέτες
<b>Kk</b>	
<b>nn</b>	
<b>Uu</b>	
<b>KKNN</b>	
<b>KKNn</b>	
<b>KkNN</b>	
<b>KkNn</b>	
<b>KKNnUu</b>	
<b>KkNnUuTT</b>	

3. Για τους παρακάτω γονοτύπους διαφόρων οργανισμών, σχετικά με ζεύγη γονιδίων που ανήκουν σε διαφορετικά χρωμοσώματα, να γράψετε τα πιθανά είδη γαμετών που μπορεί να προκύψουν από τους οργανισμούς αυτούς.

Γονότυποι	Γαμέτες
<b>X<sup>A</sup>X<sup>a</sup></b>	
<b>K<sup>1</sup>K<sup>2</sup>Bb</b>	
<b>X<sup>A</sup>Ymm</b>	
<b>X<sup>a</sup>YK<sup>1</sup>K<sup>2</sup></b>	
<b>X<sup>A</sup>X<sup>a</sup>I<sup>A</sup>I<sup>B</sup></b>	
<b>I<sup>A</sup>iK<sup>1</sup>K<sup>1</sup></b>	
<b>K<sup>1</sup>K<sup>2</sup>I<sup>A</sup>I<sup>B</sup>X<sup>A</sup>Y</b>	

4. Να γράψετε τους γονοτύπους των ατόμων από τα οποία παράγονται οι γαμέτες που αναγράφονται στη δεξιά στήλη του πίνακα.

Γονότυποι	Γαμέτες
	<b>A</b>
	<b>A,a</b>

	<b>AB</b>
	<b>AB, αB</b>
	<b>AB, Aβ, αB, αβ</b>
	<b>ABΓ, AβΓ, αBΓ, αβΓ</b>

## **B. Μονοϋβριδισμός με αυτοσωμικά γονίδια**

### **Μεθοδολογία**

**A.** Μονοϋβριδισμός είναι η μελέτη του τρόπου που κληρονομείται μία ιδιότητα.

**B.** Στις ασκήσεις μονοϋβριδισμού αρχικά παρουσιάζουμε τους συμβολισμούς των αλληλομόρφων που θα χρησιμοποιήσουμε. Το επικρατές συμβολίζεται με κεφαλαίο γράμμα, που κατά κανόνα είναι το πρώτο γράμμα του επικρατούς χαρακτήρα, και το υπολειπόμενο με το αντίστοιχο μικρό γράμμα.

**Γ.** Κάθε διασταύρωση μονοϋβριδισμού γίνεται σύμφωνα με τον 1<sup>ο</sup> νόμο του Mendel, οπότε τον αναφέρουμε και γράφουμε τη διατύπωσή του σε κάθε άσκηση.

**Δ.** Οι φαινοτυπικές αναλογίες που εμφανίζονται συχνά στις ασκήσεις είναι η αναλογία 3:1 από τη διασταύρωση δύο ετερόζυγων ατόμων και η αναλογία 1:1 από τη διασταύρωση ενός ετερόζυγου ατόμου και ενός ομόζυγου για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Οι αναλογίες αυτές τροποποιούνται στην περίπτωση ατελώς επικρατών αλληλομόρφων, συνεπικρατών αλληλομόρφων, θνησιγόνων αλληλομόρφων και φυλοσύνδετων γονιδίων.

**Ε.** Για να βρούμε τον ακριβή γονότυπο ενός ατόμου το διασταυρώνουμε με άτομο ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο, δηλαδή πραγματοποιούμε διασταύρωση ελέγχου.

**ΣΤ.** Η πιθανότητα να συμβούν ταυτόχρονα δύο ή περισσότερα ενδεχόμενα που είναι ανεξάρτητα μεταξύ τους είναι ίση με το γινόμενο των επιμέρους πιθανοτήτων. Για παράδειγμα, έστω πως βρήκαμε ότι η πιθανότητα ένα ζευγάρι να αποκτήσει παιδί με μια ασθένεια είναι  $\frac{1}{4}$  και ζητείται η πιθανότητα να αποκτήσει γιο με τη συγκεκριμένη ασθένεια. Η πιθανότητα να γεννηθεί αρσενικό άτομο από ένα ζευγάρι είναι  $\frac{1}{2}$ . Άρα η πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι με την ασθένεια είναι  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$ .

### **Ασκήσεις**

#### **Αλληλόμορφα γονίδια που έχουν σχέση επικρατούς – υπολειπόμενου**

1. Ο Mendel διασταύρωσε μοσχομπίζελο που είχε ιώδη άνθη με άλλο που είχε λευκά άνθη, και στην πρώτη θυγατρική γενιά όλα τα φυτά είχαν ιώδη άνθη. Από τη διασταύρωση των φυτών της πρώτης θυγατρικής γενιάς μεταξύ τους προέκυψαν στη δεύτερη θυγατρική γενιά



200 φυτά. Ποια είναι η αναμενόμενη φαινοτυπική αναλογία και ποιος είναι ο αριθμός των φυτών σε κάθε φαινοτυπική ομάδα για τα φυτά της δεύτερης θυγατρικής γενιάς;

2. Από τη διασταύρωση ενός εντόμου του είδους *Drosophilamelanogaster* με κανονικές πτέρυγες με έντομο του ίδιου είδους που είχε ατροφικές πτέρυγες προέκυψαν αποκλειστικά άτομα με κανονικές πτέρυγες. Τα άτομα αυτά διασταυρώθηκαν μεταξύ τους και στην επόμενη γενιά προέκυψαν 302 άτομα με κανονικές πτέρυγες και 98 με ατροφικές. Να παραστήσετε τη διασταύρωση και να εξηγήσετε πώς είναι δυνατό από τα άτομα της τελευταίας γενιάς να απομονωθούν άτομα ομόζυγα για το επικρατές αλληλόμορφο.
3. Μια ποικιλία τομάτας η οποία έχει κυανέρυθρο βλαστό διασταυρώνεται με μία άλλη ποικιλία που έχει πράσινο βλαστό. Τα άτομα της F1 γενιάς έχουν κυανέρυθρο βλαστό. Διασταυρώνουμε τα άτομα της F1 γενιάς με τα αρχικά άτομα που έχουν πράσινο βλαστό και παίρνουμε 742 απογόνους με πράσινο και 768 με κυανέρυθρο βλαστό. Ποιος είναι ο γονότυπος των γονέων και των απογόνων;

### Ατελώς επικρατή και συνεπικρατή αλληλόμορφα γονίδια

1. Σε μία ράτσα βοοειδών το χρώμα του τριχώματος ελέγχεται από συνεπικρατή γονίδια. Το κόκκινο ελέγχεται από τον γονότυπο  $K^1K^1$ , το παρδαλό (μίγμα κόκκινο και άσπρο) από τον  $K^1K^2$  και το άσπρο από τον  $K^2K^2$ .
  - A. Διασταυρώνουμε παρδαλά άτομα μεταξύ τους, ποιες γονοτυπικές και φαινοτυπικές αναλογίες αναμένουμε στην F1 γενιά;
  - B. Αν διασταυρώσουμε κόκκινα με παρδαλά άτομα και τους απογόνους της F1 γενιάς τους διασταυρώσουμε μεταξύ τους τυχαία, ποιο ποσοστό της F2 γενιάς θα είναι παρδαλά;
2. Στα ραπανάκια το σχήμα της ρίζας (ριζοκόνδυλου) μπορεί να είναι επίμηκες, στρογγυλό ή ωοειδές. Έγιναν τρεις διασταυρώσεις και πήραμε τα ακόλουθα αποτελέσματα όσον αφορά στις φαινοτυπικές αναλογίες:

Διασταύρωση	Γονείς	Απόγονοι με στρογγυλή ρίζα	Απόγονοι με ωοειδή ρίζα	Απόγονοι με επίμηκη ρίζα
1	ωοειδές x ωοειδές	1	2	1
2	επίμηκες x ωοειδές		1	1
3	στρογγυλό x ωοειδές	1	1	

Ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων κάθε διασταύρωσης;

- 3.** Σε πέντε διαφορετικά είδη φυτών έγινε διασταύρωση ενός ατόμου του είδους με λευκό και ενός ατόμου ίδιου είδους με κόκκινο άνθος. Προέκυψαν τα παραπάνω αποτελέσματα όσον αφορά στη φαινοτυπική αναλογία των απογόνων:

Είδος 1: 100% λευκό χρώμα

Είδος 2: 100% κόκκινο χρώμα

Είδος 3: 50% λευκό χρώμα, 50% κόκκινο χρώμα

Είδος 4: 100% ροζ χρώμα

Είδος 5: 100% ασπροκόκκινο χρώμα

Με ποιον τρόπο κληρονομείται το χρώμα σε κάθε είδος; Να γίνουν οι παραπάνω διασταυρώσεις;

### Πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια – Ομάδες αίματος

#### Μεθοδολογία

Για την επίλυση των ασκήσεων αυτών πρέπει να έχετε υπόψη σας τα εξής:

**A.** Στην περίπτωση των πολλαπλών αλληλόμορφων γονιδίων εμφανίζονται τουλάχιστον τρεις φαινότυποι.

**B.** Αν οι φαινότυποι είναι τέσσερις ή περισσότεροι, τότε είναι μια ξεκάθαρη περίπτωση πολλαπλών αλληλόμορφων γονιδίων.

**Γ.** Αν οι φαινότυποι είναι τρεις, μπορεί τα γονίδια, εκτός από πολλαπλά αλληλόμορφα, να είναι ατελώς επικρατή ή συνεπικρατή, όταν ο ένας από τους τρεις φαινότυπους είναι ενδιάμεσος ή ταυτόχρονη έκφραση των άλλων δύο. Σε αυτή την περίπτωση χρειάζεται η σχετική διερεύνηση.

- Σε ένα είδος τρωκτικών υπάρχουν τέσσερις χρωματισμοί, ο καφέ, ο μαύρος, ο άσπρος και ο γκρι. Διασταυρώσεις μεταξύ γκρι τρωκτικών δίνουν απογόνους άσπρους, γκρι και μαύρους σε αναλογία 1:2:1. Διασταυρώσεις καφέ τρωκτικών με γκρι δίνουν απογόνους μαύρους και άσπρους σε αναλογία 1:1. Να βρείτε τη σχέση των αλληλομόρφων γονιδίων (δεδομένου ότι είναι αυτοσωμικά) που ελέγχουν τον χρωματισμό των τρωκτικών αυτών και να κάνετε τις διασταυρώσεις.
- Σε ποντίκια έγιναν επαναληπτικά οι παρακάτω πειραματικές διασταυρώσεις:

#### Διασταυρώσεις

I. Μαύρο x Γκρι

II. Μαύρο x Γκρι

III. Μαύρο x Γκρι

IV. Καφέ x Γκρι

#### Απόγονοι

100% Μαύρο

50% Μαύροι, 50% Γκρι

50% Μαύροι, 50% Καφέ

50% Καφέ, 50% Γκρι

- A. Πόσα αλληλόμορφα φαίνεται να υπάρχουν για το χρώμα;  
B. Ποιοι είναι οι γονότυποι γονέων και απογόνων στις διασταυρώσεις αυτές;
3. Σε ένα είδος φυτού το χρώμα του άνθους μπορεί να είναι άσπρο, κόκκινο ή ροζ. Από τη διασταύρωση δύο φυτών με ροζ χρώμα άνθους προέκυψαν 93 απόγονοι με ροζ άνθη και 29 απόγονοι με κόκκινα. Από τη διασταύρωση ενός φυτού με ροζ άνθη και ενός με κόκκινα άνθη προέκυψαν 52 απόγονοι με ροζ και 49 απόγονοι με άσπρα άνθη.
- Με ποιον τρόπο κληρονομείται το χρώμα του άνθους σε αυτά τα φυτά; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
  - Υπάρχει περίπτωση από κάποια διασταύρωση να προκύψουν και οι τρεις φαινότυποι στους απογόνους;

Θεωρήστε ότι το υπεύθυνο για το χρώμα γονίδιο είναι αυτοσωμικό.

4. Ένας άνδρας με ομάδα αίματος O παντρεύεται μία γυναίκα με ομάδα αίματος AB. Στην οικογένεια υπάρχουν 3 παιδιά από τα οποία τα 2 προέρχονται από προηγούμενους γάμους των γονιών τους ενώ το 3ο προέρχεται από αυτόν τον γάμο. Οι ομάδες αίματος των παιδιών είναι B, O και AB. Να βρείτε από ποιον γάμο προέρχεται το κάθε παιδί.
5. Ο Γιώργος έχει ομάδα αίματος A και ο πατέρας του ομάδα O. Η Μαρία έχει ομάδα αίματος B και η μητέρα της O. Ο Γιώργος και η Μαρία αποκτούν δύο παιδιά, τον Θανάση με ομάδα αίματος A και την Ελένη με ομάδα αίματος AB.
- Ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι όλων των ατόμων που αναφέρονται;
  - Ποια είναι η πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με ομάδα αίματος A από αυτούς τους γονείς;
  - Ποια είναι η πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με ομάδα αίματος B από αυτούς τους γονείς;
  - Ποια είναι η πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με ομάδα αίματος AB από αυτούς τους γονείς;
  - Ποια είναι η πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με ομάδα αίματος O από αυτούς τους γονείς;

### Θνησιγόνα αλληλόμορφα γονίδια

#### Μεθοδολογία

Για την επίλυση των ασκήσεων αυτών πρέπει να έχετε υπόψη σας τα εξής:

**A.** Τα θνησιγόνα είναι συνήθως υπολειπόμενα αλληλόμορφα που σε ομόζυγη κατάσταση προκαλούν πρόωρο θάνατο. Δεν αποκλείεται όμως να εμφανίζουν και επικρατή δράση, π.χ. η νόσος Huntington στον άνθρωπο. Το επικρατές θνησιγόνο προκαλεί όψιμη έναρξη της θανατηφόρου ασθένειας. Σε αρκετές περιπτώσεις, μπορεί να εμφανίζουν ταυτόχρονα διπλή δράση,

δηλαδή να ελέγχουν έναν χαρακτήρα με επικρατή τρόπο, ενώ ταυτόχρονα να εμφανίζουν υπολειπόμενη θνησιγόνο δράση.

**Β.** Τα αλληλόμορφα αυτά, αν δεν ορίζονται ως θνησιγόνα από την εκφώνηση, γίνονται αντιληπτά από τον μειωμένο, σε σχέση με τον αναμενόμενο, αριθμό των ατόμων κάποιου φαινοτύπου, δηλαδή από τις τροποποιημένες αναλογίες.

1. Η απουσία ποδιών στα βοοειδή («ακρωτηριασμένα» ζώα) οφείλεται σε ένα υπολειπόμενο αυτοσωμικό αλληλόμορφο που προκαλεί θάνατο σε ομόζυγη κατάσταση. Αν οι φυσιολογικοί απόγονοι από τη διασταύρωση δύο ετερόζυγων ζώων διασταυρωθούν μεταξύ τους, ποια θα είναι η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων από κάθε πιθανή διασταύρωση;
2. Η βραχυφαλαγγία είναι μια γενετική ανωμαλία κατά την οποία τα άτομα εμφανίζουν εξαιρετικά κοντά δάχτυλα όταν στο γονότυπό τους βρίσκεται σε ετερόζυγη κατάσταση το θνησιγόνο γονίδιο  $B^L$ . Τα άτομα με φυσιολογικά δάχτυλα είναι ομόζυγα για το αλληλόμορφο  $B$ . Παρατηρήθηκε κάποτε ένας γάμος μεταξύ δύο ατόμων με βραχυφαλαγγία. Ποιες ήταν οι αναμενόμενες φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων τους;
3. Κουνέλια με την ανωμαλία του Pelger (ανωμαλία των λευκών αιμοσφαιρίων και του σκελετού) διασταυρώθηκαν με φυσιολογικά άτομα και στην  $F_1$  γενιά καταμετρήθηκαν 237 φυσιολογικά και 227 μη φυσιολογικά (Pelger) άτομα. Από πολλές διασταυρώσεις μεταξύ μη φυσιολογικών ατόμων, καταμετρήθηκαν στην  $F_1$  γενιά 435 μη φυσιολογικά και 215 φυσιολογικά άτομα. Να εξηγηθούν τα αποτελέσματα.
4. Χήνες με λοφίο διασταυρώθηκαν μεταξύ τους και στην  $F_1$  παρατηρήθηκε η φαινοτυπική αναλογία 2 με λοφίο : 1 χωρίς λοφίο. Πώς εξηγούνται τα αποτελέσματα; Είναι δυνατή η ύπαρξη ομόζυγων ατόμων με λοφίο;
5. Διασταυρώθηκαν δύο άτομα ενός είδους εντόμου με κεραίες ενδιάμεσου μήκους και προέκυψαν 161 άτομα με κεραίες ενδιάμεσου μήκους και 79 άτομα με κεραίες κανονικού μήκους. Σε μια άλλη διασταύρωση ενός ατόμου του ίδιου είδους εντόμου που είχε κεραίες ενδιάμεσου μήκους με ένα άτομο με κεραίες κανονικού μήκους, προέκυψαν 121 άτομα με κεραίες κανονικού μήκους και 119 άτομα με κεραίες ενδιάμεσου μήκους. Με δεδομένο ότι δεν έγινε κάποια μετάλλαξη, να εξηγήσετε τα αποτελέσματα των διασταυρώσεων αυτών, γράφοντας τις αντίστοιχες διασταυρώσεις. (Πανελλαδικές Εξετάσεις 2016)

## **Γ. Διυβριδισμός**

### **Μεθοδολογία**

1. Διυβριδισμός είναι η μελέτη του τρόπου που κληρονομούνται δύο ιδιότητες ταυτόχρονα.
2. Κάθε διασταύρωση διυβριδισμού γίνεται σύμφωνα με τον 1<sup>ο</sup> και 2<sup>ο</sup> νόμο του Mendel, οπότε τους αναφέρουμε και γράφουμε τη διατύπωσή τους σε κάθε άσκηση.

- 3.** Ο 2<sup>ος</sup> νόμος του Mendel δίνει τη δυνατότητα να προσεγγιστεί μια περίπτωση διυβριδισμού είτε ενιαία (και οι δύο ιδιότητες ταυτόχρονα) είτε ως δύο ανεξάρτητες περιπτώσεις μονοϋβριδισμού και στη συνέχεια να γίνει σύνθεση. Η επιλογή της προσέγγισης εξαρτάται από το είδος του προβλήματος.
- 4.** Μεγάλη προσοχή χρειάζεται κατά την εύρεση των γαμετών. Σε κάθε γαμέτη υπάρχουν δύο γονίδια, ένα για κάθε ιδιότητα, άρα δύο γράμματα.
- 5.** Όταν από τη διασταύρωση δύο ατόμων που διαφέρουν σε δύο ιδιότητες οι απόγονοι που προκύπτουν είναι σε αναλογία 9 : 3 : 3 : 1, τότε βγάζουμε τα εξής συμπεράσματα:
  - Τα γονίδια είναι αυτοσωμικά δηλαδή εδράζονται στα αυτοσωμικά χρωμοσώματα και όχι στα φυλετικά.
  - Τα γονίδια έχουν σχέση επικρατούς – υπολειπόμενου. Τα επικρατή γονίδια είναι αυτά που αντιπροσωπεύουν το 9 της αναλογίας, ενώ τα υπολειπόμενα το 1 της αναλογίας.
  - Τα άτομα της πατρικής είναι ετερόζυγα και για τα δύο γονίδια.
  - Τα γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα.
  - Τα γονίδια δεν ανήκουν σε ειδική κατηγορία. Αν αυτό συμβαίνει π.χ. όταν τα γονίδια είναι ατελώς επικρατή ή συνεπικρατή ή πολλαπλά αλληλόμορφα ή θνησιγόνα, τότε η αναλογία 9 : 3 : 3 : 1 διαφοροποιείται.
- 6.** Στη διασταύρωση ελέγχου, στις περιπτώσεις διυβριδισμού, το άτομο με τον γνωστό γονότυπο είναι ομόζυγο για τα υπολειπόμενα αλληλόμορφα και στις δύο ιδιότητες. Ειδικά για την εύρεση του γονοτύπου ενός φυτού, εάν δεν έχουμε στη διάθεσή μας κατάλληλο φυτό για πραγματοποίηση διασταύρωσης ελέγχου, μπορούμε να βασιστούμε στα αποτελέσματα της αυτογονιμοποίησης.
- 7.** Αν δίνεται το φύλο στους απογόνους της διασταύρωσης, τότε πρέπει να ελέγξουμε αν η μία από τις δύο ιδιότητες ελέγχεται από φυλοσύνδετα αλληλόμορφα.
- 8.** Σε ορισμένες ασκήσεις, με βάση τις φαινοτυπικές αναλογίες και τα υπόλοιπα δεδομένα, καταλήγουμε στο συμπέρασμα ότι μια ιδιότητα μπορεί να ελέγχεται είτε από αυτοσωμικό αλληλόμορφο είτε από φυλοσύνδετο. Σε αυτή την περίπτωση, διερευνούμε δύο πιθανές λύσεις.
- 9.** Σε ορισμένες ασκήσεις γνωρίζουμε τις αναλογίες φαινοτύπων στη θυγατρική γενιά για ένα ή περισσότερα γονίδια και αναζητούμε τον τρόπο κληρονομικότητας των γονιδίων αυτών

ή/και τους γονοτύπους της πατρικής γενιάς. Πρόκειται για ασκήσεις αντιστρόφου τύπου για την επίλυση των οποίων εργαζόμαστε ως εξής:

- Εάν πρόκειται για διυβριδισμό (που είναι το σύνηθες), απομονώνουμε κάθε ιδιότητα και τη μελετάμε ξεχωριστά, όπως αν είχαμε να αντιμετωπίσουμε 2 ασκήσεις μονούβριδισμού.
- Ελέγχουμε για καθεμία από τις ιδιότητες εάν υπάρχει φυλοσύνδετο γονίδιο. Εάν οι θηλυκοί και αρσενικοί απόγονοι για ένα γνώρισμα δεν είναι αριθμητικά ίσοι, το γονίδιο που ελέγχει αυτή την ιδιότητα είναι φυλοσύνδετο. Στην περίπτωση που είναι ίσοι, το γονίδιο μπορεί να είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο.
- Από τις αναλογίες της θυγατρικής γενιάς προσδιορίζουμε τους πιθανούς γονοτύπους των ατόμων της πατρικής γενιάς για κάθε ιδιότητα.
- Εάν πρόκειται για διυβριδισμό, συνδυάζουμε με όλους τους δυνατούς τρόπους τους πιθανούς γονοτύπους των ατόμων της πατρικής γενιάς και απεικονίζουμε τη διασταύρωση για επιβεβαίωση των συμπερασμάτων μας.

**10.** Σε μελέτες διυβριδισμού, όταν τα υπεύθυνα για τις δύο ιδιότητες γονίδια βρίσκονται στο ίδιο ζευγάρι ομόλογων χρωμοσωμάτων (είναι δηλαδή συνδεδεμένα), δεν παράγονται όλοι αυτοί οι γαμέτες που θα παράγονταν αν τα γονίδια εδράζονταν σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, αφού τα γονίδια δεν μεταβιβάζονται ανεξάρτητα. Έστω ένα ετερόζυγο άτομο (AaBb) για δύο ιδιότητες. Όταν τα γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, τότε το άτομο παράγει τους γαμέτες AB, ab, Ab, aB. Εάν τα γονίδια βρίσκονται στο ίδιο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων, τότε το άτομο παράγει 2 διαφορετικά είδη γαμετών. Ποια είδη γαμετών θα προκύψουν εξαρτάται από ποια αλληλόμορφα από την κάθε ιδιότητα εδράζονται στο ίδιο χρωμόσωμα του ζεύγους ομόλογων.

## Ασκήσεις

**1.** Στη *Drosophila* το εβένινο χρώμα του σώματος καθορίζεται από το υπολειπόμενο γονίδιο γ και το γκρι χρώμα του σώματος από το επικρατές αλληλόμορφο του Γ. Οι ατροφικές πτέρυγες καθορίζονται από το υπολειπόμενο γονίδιο κ και οι κανονικές από το επικρατές αλληλόμορφο του Κ.

Διασταυρώθηκαν άτομα ετερόζυγα και για τα δύο χαρακτηριστικά και προέκυψαν 256 απόγονοι.

**A.** Ποιοι είναι οι φαινότυποι των απογόνων και πόσα άτομα αναμένεται να υπάρχουν σε κάθε φαινοτυπική ομάδα;

**B.** Με ποιον τρόπο είναι δυνατή η απομόνωση αμιγών ατόμων με γκρι χρώμα και ατροφικές πτέρυγες;

Τα γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα.

- 2.** Το μεγάλο ύψος στο φυτό της ντομάτας καθορίζεται από επικρατές γονίδιο και το χαμηλό από υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο. Ο τριχωτός βλαστός καθορίζεται από επικρατές γονίδιο και ο λείος από υπολειπόμενο. Τα ζεύγη γονιδίων βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα. Από την αυτογονιμοποίηση ενός φυτού ετερόζυγου και για τις δύο ιδιότητες προκύπτουν 512 φυτά.

**A.** Πόσοι διαφορετικοί φαινότυποι και πόσοι διαφορετικοί γονότυποι υπάρχουν στη νέα γενιά;

**B.** Με βάση τους νόμους του Mendel πόσα φυτά θα έχουν μεγάλο ύψος και λείο βλαστό;

**Γ.** Με ποιες διασταυρώσεις είναι δυνατή η απομόνωση από τα άτομα της F<sub>2</sub> γενιάς αμιγών φυτών με μεγάλο ύψος και λείο βλαστό;

- 3.** Το γονίδιο D είναι επικρατές αυτοσωμικό και ελέγχει τον σχηματισμό κοχλία στο αυτί (όργανο απαραίτητο για τη λειτουργία της ακοής). Το γονίδιο E είναι επικρατές αυτοσωμικό, ανεξάρτητο του D, και ελέγχει το σχηματισμό ακουστικού νεύρου. Αν ένα άτομο είναι ομόζυγο υπολειπόμενο για ένα από τα δύο ζεύγη γονιδίων, είναι κουφό. Δύο κουφοί γονείς επισκέφτηκαν γενετιστή, ο οποίος τους διαβεβαίωσε ότι αποκλείεται να αποκτήσουν κουφό παιδί.

**A.** Ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων;

**B.** Αν ένα αγόρι τους παντρευτεί με γυναίκα που έχει ίδιο γονότυπο με αυτό, τι ποσοστό των απογόνων τους θα έχει φυσιολογική ακοή;

- 4.** Το επικρατές γονίδιο L ελέγχει το κοντό τρίχωμα στα ινδικά χοιρίδια και το αλληλόμορφο του l το μακρύ τρίχωμα. Δύο ατελώς επικρατή αλληλόμορφα γονίδια σε διαφορετική γονιδιακή θέση καθορίζουν το χρώμα του τριχώματος έτσι ώστε: C<sub>K</sub>C<sub>K</sub> = κίτρινο, C<sub>K</sub>C<sub>A</sub> = κρεμ, C<sub>A</sub>C<sub>A</sub> = άσπρο. Από τη διασταύρωση διϋβριδίων κοντότριχων με κρεμ χρώμα γουρουνιών (LlC<sub>K</sub>C<sub>A</sub>), ποια θα είναι η φαινοτυπική αναλογία που αναμένουμε στους απογόνους τους;

- 5.** Ο αστιγματισμός είναι ένα χαρακτηριστικό του ανθρώπου που οφείλεται σε επικρατές αυτοσωμικό γονίδιο. Ένα ζευγάρι γονιδίων ελέγχει τα κατσαρά, τα ίσια και τα ενδιάμεσα μαλλιά. Μια γυναίκα με ενδιάμεσα μαλλιά και αστιγματισμό, της οποίας ο πατέρας έχει φυσιολογική όραση, παντρεύεται ένα άνδρα με ενδιάμεσα μαλλιά και φυσιολογική όραση.
- A.** Ποια πιθανότητα υπάρχει το πρώτο παιδί τους να γεννηθεί με κατσαρά μαλλιά και φυσιολογική όραση;
- B.** Πόσοι διαφορετικοί φαινότυποι και γονότυποι είναι δυνατό να εμφανιστούν στα παιδιά τους;
- 6.** Στα βοοειδή, τα φυσιολογικά πόδια που ελέγχονται από τον γονότυπο DD, τα κοντά πόδια από τον γονότυπο Dd ενώ ο γονότυπος dd είναι θνησιγόνος και δίνει μοσχάρια παραμορφωμένα που χαρακτηρίζονται ως «Μπουλντόγκ». Η παρουσία κεράτων στα βοοειδή ελέγχεται από το υπολειπόμενο γονίδιο p ενώ η απουσία από το αλληλόμορφο του επικρατές P. Αν διασταυρώσουμε ετερόζυγο ταύρο (DdPp) με αγελάδα του ίδιου γονοτύπου, ποιες φαινοτυπικές αναλογίες θα αναμένουμε στους ώριμους απογόνους τους;
- 7.** Από τη διασταύρωση μεταξύ δύο ψηλών μοσχομπίζελων, το ένα εκ των οποίων έχει λεία και το άλλο ρυτιδωμένα σπέρματα, προκύπτουν 160 απόγονοι, εκ των οποίων οι 20 έχουν κοντό ύψος και ρυτιδωμένα σπέρματα. Με βάση τους δύο νόμους του Mendel να βρείτε ποιος αναμένεται να είναι ο φαινότυπος των υπολοίπων ατόμων της θυγατρικής γενιάς.
- 8.** Στο φυτό μοσχομπίζελο το χρώμα των σπερμάτων μπορεί να είναι είτε κίτρινο είτε πράσινο, ενώ το ύψος του είναι είτε ψηλό είτε κοντό. Τα γονίδια που ελέγχουν τις παραπάνω διασταυρώσεις βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.
- Εάν έχετε στη διάθεσή σας ένα ψηλό μοσχομπίζελο με κίτρινα σπέρματα, να κάνετε τις κατάλληλες διασταυρώσεις που απαιτούνται για να βρείτε τον γονότυπό του. Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. *(Πανελλαδικές Εξετάσεις 2011)*
- 9.** Ο Γιάννης έχει ομάδα αίματος AB και ρέζους θετικό και η μητέρα του έχει ομάδα αίματος A και ρέζους αρνητικό. Η γυναίκα του Αλεξία έχει ομάδα αίματος A και ρέζους θετικό, η δε μητέρα της είχε ομάδα αίματος O και ρέζους αρνητικό. Ποια η πιθανότητα από το γάμο του Γιάννη και της Αλεξίας να γεννηθεί παιδί με A ομάδα αίματος και ρέζους αρνητικό;
- (Το γονίδιο που ελέγχει το ρέζους αρνητικό είναι αυτοσωμικό υπολειπόμενο).
- 10.** Ο Δημήτρης (φυσιολογικός), του οποίου ο πατέρας έπασχε από κυστική ίνωση και η Ελένη, που είναι φυσιολογική αλλά της οποίας ο πατέρας έπασχε από αιμορροφιλία και η μητέρα



από κυστική ίνωση, αποκτούν έναν απόγονο. Ποια είναι η πιθανότητα ο απόγονος αυτός να είναι αγόρι που πάσχει και από τις δύο ασθένειες;

**11.** Από τη διασταύρωση φυτών μοσχομπίζελου προέκυψαν οι απόγονοι:

- 62 φυτά ψηλά με κίτρινο χρώμα καρπού
- 60 φυτά ψηλά με πράσινο χρώμα καρπού
- 63 φυτά κοντά με κίτρινο χρώμα καρπού
- 61 φυτά κοντά με πράσινο χρώμα καρπού

Να βρείτε τους γονοτύπους και φαινοτύπους των ατόμων που διασταυρώθηκαν και να κάνετε διασταυρώσεις που μπορούν να δώσουν τους παραπάνω φαινοτύπους.

**12.** Στις καλοκαιρινές κολοκυθιές ένα υπολειπόμενο γονίδιο *w* ελέγχει το κίτρινο χρώμα καρπού, ενώ το επικρατές αλληλόμορφο *W* το λευκό χρώμα. Σε ένα άλλο ζεύγος χρωμοσωμάτων του φυτού υπάρχει η γενετική θέση που καθορίζει το δισκοειδές ή σφαιρικό σχήμα καρπού. Από τη διασταύρωση δύο φυτών προέκυψαν στη θυγατρική γενιά τα εξής:

- 45 φυτά με λευκό και δισκοειδή καρπό.
- 44 φυτά με κίτρινο και δισκοειδή καρπό.
- 14 φυτά με λευκό και σφαιρικό καρπό.
- 16 φυτά με κίτρινο και σφαιρικό καρπό.

Να βρείτε τους φαινοτύπους και τους γονοτύπους των ατόμων της πατρικής γενιάς και να επιτελέσετε τη διασταύρωση.

**13.** Στους ποντικούς το μαύρο χρώμα είναι επικρατές στο άσπρο και το κοντό τρίχωμα επικρατές στο μακρύ. Να βρεθούν οι πιθανοί γονότυποι των γονέων σε καθεμιά από τις παρακάτω διασταυρώσεις. Τα γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα. (Συμβολισμός *M*=μαύρο, *m*=άσπρο, *B*=κοντό και *b*=μακρύ)

Φαινότυποι γονέων	Φαινότυποι απογόνων			
	μαύρο	μαύρο	άσπρο	άσπρο
	μαύρο	μακρύ	κοντό	μακρύ
α. μαύρο κοντό x μαύρο κοντό	268	89	92	30

β. μαύρο κοντό x μαύρο μακρύ	82	80	0	0
γ. μαύρο κοντό x άσπρο κοντό	55	0	53	0
δ. άσπρο κοντό x άσπρο κοντό	0	0	75	24
ε. μαύρο μακρύ x μαύρο μακρύ	0	88	0	29
ζ. μαύρο κοντό x μαύρο κοντό	68	22	0	0
η. μαύρο κοντό x μαύρο μακρύ	120	118	41	39

**14.** Στα κουνέλια το τραχύ τρίχωμα επικρατεί του λείου και το μαύρο του λευκού. Από διασταύρωση δύο κουνελιών πήραμε:

Θηλυκά άτομα

- 14 με τραχύ τρίχωμα και μαύρο χρώμα
- 13 με τραχύ τρίχωμα και λευκό χρώμα
- 4 με λείο τρίχωμα και μαύρο χρώμα
- 4 με λείο τρίχωμα και λευκό χρώμα

Αρσενικά άτομα

- 16 με τραχύ τρίχωμα και μαύρο χρώμα
- 12 με τραχύ τρίχωμα και λευκό χρώμα
- 6 με λείο τρίχωμα και μαύρο χρώμα
- 5 με λείο τρίχωμα και λευκό χρώμα

Να εξηγήσετε τα αποτελέσματα.

**15.** Σε ένα είδος εντόμου μελετώνται οι χαρακτήρες χρώμα σώματος, μέγεθος φτερών και σχήμα σώματος που ελέγχονται από αυτοσωμικά γονίδια. Ένα άτομο του είδους (έστω E1) διαθέτει τα επικρατή γνωρίσματα που είναι καφέ χρώμα σώματος, μεγάλα φτερά, λείο σώμα. Το έντομο E1 διασταυρώνεται με έντομο E2 που χαρακτηρίζεται από κίτρινο και ρυτιδωμένο σώμα.

Από τη διασταύρωση αυτή (Διασταύρωση Α) προέκυψαν 54 έντομα με καφέ και λείο σώμα, 48 έντομα με καφέ και ρυτιδωμένο, 51 με κίτρινο και λείο σώμα και 50 με κίτρινο και ρυτιδωμένο.

Από τη διασταύρωση του ατόμου E1 με έντομο E3 που έχει μικρά φτερά και ρυτιδωμένο σώμα (Διασταύρωση Β) προέκυψαν 73 έντομα με μεγάλα φτερά και λείο σώμα και 68 έντομα με μικρά φτερά και ρυτιδωμένο σώμα.

Ισχύει ο 2<sup>ος</sup> νόμος του Μέντελ για τις δύο διασταυρώσεις; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας, δίνοντας τις δύο διασταυρώσεις.

#### **Δ. Φυλοσύνδετη Κληρονομικότητα**

##### **Μεθοδολογία**

Για την επίλυση ασκήσεων με **φυλοσύνδετα γονίδια** είναι σημαντικό να γνωρίζουμε ή να συμπεράνουμε ότι το γονίδιο ανήκει σε αυτή την ιδιαίτερη κατηγορία γονιδίων. Γι' αυτόν τον λόγο:

- Πρέπει να γνωρίζουμε τα φυλοσύνδετα γονίδια που αναφέρονται στο σχολικό βιβλίο (για την αιμορροφιλία A και την αχρωματοψία σε πράσινο και κόκκινο).
- Εάν η άσκηση δεν αναφέρεται σε ένα από τα γνωστά φυλοσύνδετα γονίδια, ελέγχουμε τις φαινοτυπικές αναλογίες σε θηλυκά και αρσενικά άτομα στη θυγατρική γενιά. Αν οι θηλυκοί και αρσενικοί απόγονοι με ένα γνώρισμα δεν είναι ίσοι αριθμητικά, το γονίδιο που ελέγχει αυτή την ιδιότητα είναι φυλοσύνδετο.
- Ίδια φαινοτυπική αναλογία στους αρσενικούς και τους θηλυκούς απογόνους δεν αρκεί πάντα για να καταλήξουμε στο συμπέρασμα ότι το υπεύθυνο γονίδιο είναι αυτοσωμικό. Εάν η φαινοτυπική αναλογία είναι 3:1 τόσο στους αρσενικούς όσο και στους θηλυκούς απογόνους, τότε το γονίδιο είναι αυτοσωμικό. Εάν η φαινοτυπική αναλογία είναι 1:1 τόσο στους αρσενικούς όσο και στους θηλυκούς απογόνους, τότε το γονίδιο μπορεί να είναι **είτε αυτοσωμικό** (γονείς Aa, aa) **είτε φυλοσύνδετο** (γονείς X<sup>A</sup>X<sup>a</sup>, X<sup>a</sup>Y).
- Συμβολίζουμε με κατάλληλο τρόπο τα γονίδια, πάνω δεξιά στο X χρωμόσωμα, γράφουμε τους γονοτύπους της πατρικής γενιάς και επιτελούμε τη διασταύρωση.
- Στη θυγατρική γενιά, τελικά, γράφουμε τη φαινοτυπική αναλογία συνήθως ξεχωριστά για θηλυκά και αρσενικά άτομα.
- Ένα φυλοσύνδετο γονίδιο μπορεί να είναι σε σχέση με ένα αλληλόμορφο του:
  - I. Επικρατές,
  - II. Υπολειπόμενο,
  - III. Ατελώς επικρατές,
  - IV. Συνεπικρατές,
  - V. Θνησιγόνο. Εάν οι αρσενικοί απόγονοι είναι οι μισοί από τους θηλυκούς (σε είδος που το θηλυκό είναι XX), καταλαβαίνουμε την ύπαρξη φυλοσύνδετου θνησιγόνου.
- Υπάρχουν φυλοσύνδετα γονίδια που έχουν πολλαπλά αλληλόμορφα.
- Υπάρχουν οργανισμοί στους οποίους τα αρσενικά άτομα έχουν δύο όμοια φυλετικά χρωμοσώματα και τα θηλυκά δύο ανόμοια.

**Ασκήσεις**

1. Από τη διασταύρωση μίας θηλυκής δροσόφιλας με κόκκινα μάτια με αρσενική που επίσης έχει κόκκινα μάτια (1<sup>η</sup> διασταύρωση) γεννιούνται θηλυκά άτομα με κόκκινα μάτια και αρσενικά με κόκκινα και λευκά μάτια σε αναλογία 1:1. Από τη διασταύρωση του ίδιου θηλυκού με άλλο αρσενικό (2<sup>η</sup> διασταύρωση) προκύπτουν άτομα με λευκά και κόκκινα μάτια σε αναλογία 1:1.

A. Να προσδιορίσετε τον τύπο κληρονομικότητας της ιδιότητας.

B. Να παραστήσετε την 1<sup>η</sup> διασταύρωση.

Γ. Να προσδιορίσετε το φαινότυπο και το γονότυπο του αρσενικού ατόμου της 2<sup>ης</sup> διασταύρωσης.

Δίνεται ότι τα θηλυκά άτομα δροσόφιλας έχουν δύο X φυλετικά χρωμοσώματα και τα αρσενικά ένα X και ένα Y.

2. Από τη διασταύρωση μίας θηλυκής δροσόφιλας με κανονικό μέγεθος ματιών με μία αρσενική με μικρά μάτια προέκυψαν θηλυκοί απόγονοι που είχαν όλοι μικρά μάτια και αρσενικοί απόγονοι που είχαν κανονικά μάτια. Από τα αποτελέσματα είναι δυνατός ο προσδιορισμός του τύπου κληρονομικότητας του χαρακτήρα για το μέγεθος των ματιών; Ποιοι είναι οι γονότυποι των ατόμων που αναφέρονται; Να παραστήσετε τη σχετική διασταύρωση.

3. Σε ένα είδος εντόμου το χρώμα των ματιών μπορεί να είναι είτε κόκκινο είτε άσπρο. Το αλληλόμορφο για το κόκκινο χρώμα είναι το επικρατές. Από τη διασταύρωση δύο εντόμων προέκυψαν 800 απόγονοι από τους οποίους:

- 200 θηλυκά με κόκκινα μάτια,
- 200 αρσενικά με κόκκινα μάτια,
- 200 θηλυκά με άσπρα μάτια,
- 200 αρσενικά με άσπρα μάτια.

Να διερευνήσετε τους **πιθανούς τρόπους κληρονόμησης** του χρώματος των ματιών στο είδος αυτό του εντόμου και να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των γονέων.

4. Στη *Drosophila* το κανονικό μέγεθος των ματιών καθορίζεται από ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο, ενώ το μικρό μέγεθος από το αλληλόμορφο του επικρατές. Αν οι απόγονοι της F2 γενιάς είναι:

- 24 αρσενικά με μικρά μάτια

- 25 θηλυκά με μικρά μάτια
- 26 αρσενικά με μεγάλα μάτια
- 25 θηλυκά με μεγάλα μάτια

Να βρείτε τους γονοτύπους των ατόμων που διασταυρώθηκαν της πατρικής P και F1 γενιάς.

- 5.** Στα θηλαστικά ένα θηλυκό είναι φορέας ενός υπολειπομένου φυλοσύνδετου γονιδίου που προκαλεί αποβολή του εμβρύου.
- A.** Ποιο ποσοστό των απογόνων που επιβιώνουν αναμένεται να είναι αρσενικά άτομα;
- B.** Ποιο ποσοστό των θηλυκών απογόνων αναμένεται να είναι φορείς;
- 6.** Ένα ζεύγος υγιών ατόμων αποκτά παιδί με αιμορροφιλία A και επιθυμούν να τεκνοποιήσουν δεύτερη φορά. Όμως, προκειμένου να αποφύγουν την περίπτωση να γεννηθεί πάλι παιδί που νοσεί, καταφεύγουν σε τεχνητή γονιμοποίηση (δεν λαμβάνουμε υπόψη μας την πιθανότητα μεταλλάξεων).
- A.** Ποια είναι η πιθανότητα το δεύτερο παιδί να πάσχει από αιμορροφιλία A;
- B.** Ποιο είναι το φύλο του ασθενούς παιδιού και ποια είναι η πιθανότητα να γεννηθεί και να νοσεί;
- Γ.** Κατά την τεχνητή γονιμοποίηση απομονώνονται γαμέτες από τους γονείς και γίνεται επιλογή τους. Ποια σπερματοζωάρια πρέπει να χρησιμοποιηθούν ώστε το παιδί να είναι υγιές;
- Δ.** Εάν δεν γίνει επιλογή σπερματοζωαρίων, ποιο θα είναι το ποσοστό των ζυγωτών που φέρουν ένα παθογόνο αλληλόμορφο και ποιο το ποσοστό όσων φέρουν δύο;
- E.** Ποια είναι η πιθανότητα (αν δεν είχαν παιδί) να αποκτήσουν δύο αιμορροφιλικά παιδιά;
- 7.** Ένας άντρας με συγκεκριμένη ασθένεια παντρεύεται μια φυσιολογική γυναίκα. Αποκτούν 8 παιδιά (4 κορίτσια και 4 αγόρια). Όλα τα κορίτσια έχουν την ασθένεια του πατέρα τους, αλλά κανένα από τα αγόρια. Ποιον τρόπο κληρονόμησης θα προτείνετε για την ασθένεια;
- 8.** Η διασταύρωση δύο ατόμων της μύγας *Drosophila* έδωσε 110 θηλυκούς απογόνους και μόνο 51 αρσενικούς. Να δώσετε μία πιθανή γενετική εξήγηση του αποτελέσματος αυτού.
- 9.** Τι φαινοτύπους και γονοτύπους αναμένετε στα άτομα ενός πληθυσμού αν ένας χαρακτήρας ελέγχεται από ζεύγος αλληλομόρφων φυλοσύνδετων γονιδίων που δρουν ως συνεπικρατή;
- 10.** Σε ένα θηλαστικό της Αυστραλίας, το χρώμα του τριχώματος μπορεί να είναι καφέ, κίτρινο, κιτρινοκαφέ και λευκό. Από τη διασταύρωση κίτρινου θηλυκού με καφέ αρσενικό, όλοι οι

Θηλυκοί απόγονοι είναι κιτρινοκαφέ και όλοι οι αρσενικοί κίτρινοι. Από τη διασταύρωση λευκού θηλυκού με καφέ αρσενικό, όλοι οι θηλυκοί απόγονοι είναι καφέ και όλοι οι αρσενικοί λευκοί. Από τη διασταύρωση λευκού θηλυκού με κίτρινο αρσενικό, όλοι οι θηλυκοί απόγονοι είναι κίτρινοι και όλοι οι αρσενικοί λευκοί. Εάν το φύλο στο συγκεκριμένο θηλαστικό καθορίζεται όπως στον άνθρωπο, να εξηγήσετε τα αποτελέσματα των παραπάνω διασταυρώσεων, κάνοντας και τις διασταυρώσεις.

- 11.** Στον πληθυσμό ενός σκαθαριού που ζει στον Αμαζόνιο υπάρχουν άτομα με πράσινο, μπεζ, γαλάζιο, καφέ, πορτοκαλί, καφέ με πορτοκαλί ρίγες, καθώς και με λευκό χρώμα. Ο τρόπος καθορισμού του φύλου στο σκαθάρι είναι όμοιος με του ανθρώπου. Να βρείτε τους γονοτύπους των γονέων για τις ακόλουθες διασταυρώσεις:

Διασταύρωση	Γονείς		Απόγονοι	
	Μητέρα	Πατέρας	Θηλυκοί	Αρσενικοί
1	γαλάζια	πράσινος	πράσινοι	γαλάζιοι
2	λευκή	καφέ	μπεζ	λευκοί
3	μπεζ	πράσινος	πράσινοι	καφέ, λευκοί
4	γαλάζια	λευκός	γαλάζιοι	γαλάζιοι
5	πράσινη	λευκός	πράσινοι πορτοκαλί	πράσινοι πορτοκαλί
6	γαλάζια	καφέ	γαλάζιοι καφέ με πορτοκαλί ρίγες	γαλάζιοι πορτοκαλί

- 12.** Σε ένα είδος πτηνών το χρώμα πτερώματος μπορεί να είναι στα αρσενικά λευκό ή μαύρο ή στικτό, ενώ στα θηλυκά λευκό ή μαύρο. Να βρεθούν οι φαινότυποι των απογόνων της διασταύρωσης ενός στικτού και ενός μαύρου ατόμου.
- 13.** Ο καθορισμός του φύλου σε μερικά πτηνά, όπως το αγριοπερίστερο (είδος *Columba livia*), διαφοροποιείται από τον αντίστοιχο του ανθρώπου (τα αρσενικά άτομα έχουν δύο Χ φυλετικά χρωμοσώματα, ενώ τα θηλυκά έχουν Χ και Υ). Τα ετερόζυγα αρσενικά άτομα του είδους εμφανίζουν εγκοπές στα φτερά. Από διασταυρώσεις μεταξύ φυσιολογικών θηλυκών και ετερόζυγων αρσενικών που φέρουν εγκοπές στους απογόνους μετρήθηκαν 63 αρσενικά χωρίς εγκοπές, 62 αρσενικά με εγκοπές στα φτερά και 61 θηλυκά χωρίς εγκοπές. Να εξηγήσετε τα αποτελέσματα.

**14.** Ένα θηλυκό άτομο *Drosophila* με μεγάλα φτερά και καστανό σώμα διασταυρώθηκε με αρσενικό που είχε κοντά φτερά και κίτρινο σώμα. Οι απόγονοι της F1 γενιάς διασταυρώθηκαν μεταξύ τους και στην F2 καταμετρήθηκαν οι ακόλουθοι φαινότυποι:

- 60 αρσενικά με μεγάλα φτερά και καστανό σώμα
- 122 θηλυκά με μεγάλα φτερά και καστανό σώμα
- 62 αρσενικά με μεγάλα φτερά και κίτρινο σώμα
- 19 αρσενικά με κοντά φτερά και καστανό σώμα
- 41 θηλυκά με κοντά φτερά και καστανό σώμα
- 20 αρσενικά με κοντά φτερά και κίτρινο σώμα

Να εξηγηθεί το αποτέλεσμα και να γίνουν όλες οι διασταυρώσεις.

**15.** Από μία διασταύρωση ατόμων *Drosophila* προέκυψαν οι εξής απόγονοι:

Θηλυκά άτομα

- 105 με πτέρυγες κανονικού σχήματος – κανονικού μεγέθους
- 102 με πτέρυγες ζαρωμένες – κανονικού μεγέθους

Αρσενικά άτομα

- 104 με πτέρυγες κανονικού σχήματος – μικρού μεγέθους
- 106 με πτέρυγες ζαρωμένες – μικρού μεγέθους

Επίσης είναι γνωστό ότι το γονίδιο που ελέγχει το κανονικό σχήμα πτερύγων είναι επικρατές του γονιδίου για τις ζαρωμένες πτέρυγες και ότι XX είναι τα θηλυκά και XYτα αρσενικά άτομα της δροσόφιλας.

Να βρείτε τους γονοτύπους των γονέων και να επιτελέσετε τη διασταύρωση.

**16.** Άντρας με κανονική όραση και προσκολλημένους λοβούς αυτιών παντρεύεται γυναίκα με κανονική όραση και ελεύθερους λοβούς της οποίας ο πατέρας είχε αχρωματοψία στο πράσινο και προσκολλημένους λοβούς. Να βρείτε τους πιθανούς απογόνους των δύο γονέων σε σχέση με τους δύο χαρακτήρες.

**17.** Ένας άντρας έχει μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα και αιμορροφιλία A. Από τον πρώτο γάμο του απέκτησε ένα γιο και μία κόρη. Ο γιος του εκδήλωσε μόνο αιμορροφιλία και η κόρη του μόνο μερική αχρωματοψία, ενώ η σύζυγός του ήταν υγιής. Από το δεύτερο γάμο του απέκτησε επίσης ένα γιο και μια κόρη. Ο γιος του εκδήλωσε και τις δύο

παθήσεις, η κόρη του καμία, ενώ η σύζυγος του ήταν υγιής. Να αναπαραστηθούν οι γονότυποι όλων των ατόμων που αναφέρθηκαν και να γίνουν τα τετράγωνα του Punnett των συζεύξεων.

**18.** Μία γυναίκα που ανήκει στην ομάδα αίματος A και έχει φυσιολογική όραση αποκτά πέντε παιδιά από δύο άντρες. Ο ένας ανήκε στην ομάδα αίματος AB και είχε μερική αχρωματοψία για το πράσινο και το κόκκινο χρώμα και ο άλλος ανήκε στην ομάδα αίματος A και είχε φυσιολογική όραση. Τα παιδιά είναι:

- Αγόρι: ομάδα αίματος A – μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα
- Αγόρι: ομάδα αίματος O – μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα
- Κορίτσι: ομάδα αίματος A – μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα
- Κορίτσι: ομάδα αίματος B – φυσιολογική όραση
- Κορίτσι: ομάδα αίματος A – φυσιολογική όραση

Ποιος από τους δύο άντρες είναι ο πιο πιθανός πατέρας σε κάθε περίπτωση; Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.

## **E. Γενεαλογικά Δέντρα.**

### **Μεθοδολογία**

1. Για την επίλυση αυτών των ασκήσεων είναι βασικό να χειρίζεστε με δεξιότητα τους συμβολισμούς των ατόμων στα γενεαλογικά δέντρα, όπως αποτυπώνονται στο σχολικό βιβλίο.
2. Για τη μελέτη της κληρονομικότητας μέσω των γενεαλογικών δέντρων ισχύουν τα εξής:
  - **Δεν** συμπεραίνουμε τον τύπο κληρονομικότητας από τις αριθμητικές αναλογίες ατόμων με μία ιδιότητα προς άτομα δίχως αυτή, όπως υποδεικνύονται στο δέντρο.
  - Αν μία κατηγορία γονιδίου επαληθεύεται για μια οικογένεια, τότε δεν ισχύει για όλο το δέντρο, παρά μόνο αν επαληθευτεί για όλες τις υπόλοιπες οικογένειες.
  - Αν μία κατηγορία γονιδίου δεν επαληθεύεται έστω και για μία οικογένεια του δέντρου, τότε δεν ισχύει για όλες τις οικογένειες. Δηλαδή, **αρκεί μία διασταύρωση του δέντρου για να απορριφθεί μία υπόθεση για τον τύπο κληρονομικότητας ενός γονιδίου, αλλά χρειάζονται όλες για να επαληθευτεί.**
3. Συμπεραίνουμε ότι ένα αλληλόμορφο που μελετάται σε ένα δέντρο είναι **υπολειπόμενο**, εάν από γονείς που **δεν φέρουν** το χαρακτηριστικό που ελέγχει το αλληλόμορφο γεννιέται



**παιδί με το χαρακτηριστικό.** Στην περίπτωση αυτή, για το αλληλόμορφο **απορρίπτεται** η περίπτωση του φυλοσύνδετου εάν από:

- Πατέρα που δεν εκφράζει το χαρακτηριστικό γεννιέται θηλυκό άτομο με το χαρακτηριστικό αυτό.
- Μητέρα που εκφράζει το χαρακτηριστικό γεννιέται αρσενικό άτομο που δεν το εκδηλώνει.

Αυτό συμβαίνει διότι, εάν ήταν φυλοσύνδετο, πατέρας που δεν εκφράζει το υπολειπόμενο γνώρισμα (γονότυπος  $X^AY$ ) γεννά κόρη με αυτό (γονότυπος  $X^aX^a$ ), και ομοίως μητέρα με το υπολειπόμενο γνώρισμα ( $X^aX^a$ ) γεννά γιο  $X^AY$ , που είναι **αδύνατο** να συμβεί.

4. Συμπεραίνουμε ότι ένα αλληλόμορφο που μελετάται σε ένα δέντρο είναι **επικρατές**, εάν από γονείς που **φέρουν** το χαρακτηριστικό που ελέγχει το αλληλόμορφο γεννιέται **παιδί χωρίς το χαρακτηριστικό**. Στην περίπτωση αυτή, για το αλληλόμορφο **απορρίπτεται** η περίπτωση του φυλοσύνδετου εάν από:

- Πατέρα που εκφράζει το χαρακτηριστικό γεννιέται θηλυκό άτομο χωρίς το χαρακτηριστικό αυτό.
- Μητέρα που δεν εκφράζει το χαρακτηριστικό γεννιέται αρσενικό άτομο που το εκδηλώνει.

Αυτό συμβαίνει διότι, εάν ήταν φυλοσύνδετο, πατέρας που εκφράζει το επικρατές γνώρισμα (γονότυπος  $X^AY$ ) γεννά κόρη χωρίς αυτό (γονότυπος  $X^aX^a$ ), και ομοίως μητέρα χωρίς το επικρατές γνώρισμα ( $X^aX^a$ ) γεννά γιο  $X^AY$ , που είναι **αδύνατο** να συμβεί.

5. Στην περίπτωση που πρόκειται για γονίδιο το οποίο εντοπίζεται στο DNA του πυρήνα, το γονίδιο μπορεί να είναι:

- αυτοσωμικό υπολειπόμενο ή
- αυτοσωμικό επικρατές ή
- φυλοσύνδετο υπολειπόμενο ή
- φυλοσύνδετο επικρατές (αν και το σχολικό βιβλίο δεν έχει σχετικό παράδειγμα).

Οπότε κάνουμε 4 υποθέσεις για το είδος του γονιδίου που ελέγχει την ιδιότητα που μελετάται στο δέντρο, προσπαθούμε να απορρίψουμε όσες υποθέσεις είναι δυνατόν από τα δεδομένα του δέντρου ακολουθώντας την προηγούμενη μεθοδολογία και σε περίπτωση που δεν μπορούμε να απορρίψουμε κάποια από αυτές, τότε τη δεχόμαστε ως πιθανή.

6. Ορισμένες φορές, με βάση το γενεαλογικό δέντρο, καταλήγουμε σε περισσότερους από έναν πιθανούς τρόπους κληρονομικότητας για ένα χαρακτηριστικό. Σε μία τέτοια περίπτωση μπορεί να δίνονται στοιχεία τα οποία προκύπτουν από τη χρήση ανιχνευτή που υβριδοποιεί είτε το φυσιολογικό είτε το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο και οδηγούν στην απόρριψη κάποιων τύπων κληρονομικότητας. Εναλλακτικά μπορεί να δίνονται στοιχεία τα οποία προκύπτουν από τη δράση περιοριστικής ενδονουκλεάσης που κόβει είτε το φυσιολογικό είτε το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο.
7. Στην περίπτωση που πρόκειται για γονίδιο το οποίο εντοπίζεται στο μιτοχονδριακό DNA, το χαρακτηριστικό το εμφανίζουν όλα τα παιδιά γυναίκας με το χαρακτηριστικό αυτό, καθώς και όλα τα εγγόνια που έχει αποκτήσει από τις κόρες της. Αυτό γιατί το ζυγωτό του ανθρώπου περιέχει μόνο τα μιτοχόνδρια που προέρχονται από το ωάριο, δηλαδή η προέλευση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική.
8. Τα **μονοζυγωτικά δίδυμα** προέρχονται από ένα μόνο ζυγωτό που διαιρείται μιτωτικά. Συνεπώς, κατά τον υπολογισμό των πιθανοτήτων στα γενεαλογικά δέντρα, αντιμετωπίζονται ως **ένας** απόγονος. Τα **διζυγωτικά δίδυμα** προκύπτουν από την ανεξάρτητη γονιμοποίηση δύο διαφορετικών ωαρίων ταυτόχρονα και παρουσιάζουν μεταξύ τους τον ίδιο βαθμό ομοιότητας με δύο οποιαδήποτε αδέρφια. Τα μονοζυγωτικά δίδυμα έχουν πάντα το ίδιο φύλο, ενώ τα διζυγωτικά μπορεί να έχουν ίδιο ή διαφορετικό φύλο.

### Ασκήσεις

1. Σε ένα απομονωμένο χωριό ορισμένα άτομα παρουσιάζουν έλλειψη ενός ενζύμου. Η κατανομή των χαρακτηριστικών αυτών έχει ως εξής: Μια φυσιολογική γυναίκα παντρεύεται ένα φυσιολογικό άνδρα και αποκτούν 1 κορίτσι φυσιολογικό, 1 κορίτσι που πάσχει και 1 αγόρι φυσιολογικό. Το φυσιολογικό κορίτσι που προήλθε από τον 1<sup>ο</sup> γάμο, παντρεύεται άνδρα φυσιολογικό και αποκτά 1 φυσιολογικό κορίτσι και 1 αγόρι και 1 κορίτσι που πάσχουν. Το κορίτσι που πάσχει παντρεύεται κανονικό άντρα και αποκτά 1 αγόρι φυσιολογικό και 1 κορίτσι φυσιολογικό. Το αγόρι που προήλθε από τον πρώτο γάμο, παντρεύεται φυσιολογική γυναίκα και αποκτούν 1 κορίτσι φυσιολογικό και ένα αγόρι που πάσχει. Να γραφτεί το γενεαλογικό δέντρο και να βρεθεί σε ποια κατηγορία γονιδίων ανήκει το γονίδιο που προκαλεί την έλλειψη του ενζύμου.
2. Από το γάμο μιας φυσιολογικής γυναίκας με φυσιολογικό άνδρα γεννήθηκαν 1 κορίτσι φυσιολογικό, 1 αγόρι φυσιολογικό και 1 αγόρι που πάσχει. Το φυσιολογικό κορίτσι παντρεύεται άνδρα φυσιολογικό και αποκτούν 1 κορίτσι που πάσχει και 1 αγόρι που πάσχει. Το φυσιολογικό αγόρι παντρεύεται γυναίκα φυσιολογική και αποκτά 1 κορίτσι φυσιολογικό

και 1 αγόρι που πάσχει. Το αγόρι που πάσχει και προέρχεται από το πρώτο γάμο, παντρεύεται γυναίκα κανονική και αποκτούν 1 κορίτσι φυσιολογικό και 1 αγόρι που πάσχει. Να γίνει το γενεαλογικό δέντρο και να εξετασθεί αν η απεικονιζόμενη ιδιότητα οφείλεται σε:

A. Επικρατές φυλοσύνδετο γονίδιο

B. Υπολειπόμενο φυλοσύνδετο

Γ. Επικρατές αυτοσωμικό

Δ. Υπολειπόμενο αυτοσωμικό

- 3.** Ο Νίκος και η Μαρία είναι φυσιολογικά άτομα και έχουν παιδιά τον Δημοσθένη που είναι φυσιολογικός, τον Σωτήρη που πάσχει από μια κληρονομική ασθένεια και την Πηνελόπη που και αυτή πάσχει από την ασθένεια. Η Πηνελόπη παντρεύεται τον Ηλία που είναι φυσιολογικός και αποκτούν μια κόρη, την Αριάδνη, που είναι φυσιολογική.

**A.** Να σχεδιάσετε το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας.

**B.** Να διερευνήσετε με ποιον τρόπο κληρονομείται η συγκεκριμένη ασθένεια.

**Γ.** Ποια είναι η πιθανότητα να αποκτήσει η Πηνελόπη παιδί που πάσχει από την ίδια ασθένεια;

- 4.** Ένας άνδρας πάσχει από αστιγματισμό, γνώρισμα που οφείλεται σε αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο, αλλά διακρίνει το πράσινο και το κόκκινο χρώμα. Η μητέρα του έχει απολύτως φυσιολογική όραση και ο πατέρας του αστιγματισμό και αχρωματοψία στο πράσινο – κόκκινο. Η σύζυγος του άντρα αυτού έχει απολύτως φυσιολογική όραση, αλλά η μητέρα της ανήκει στη σπάνια περίπτωση γυναίκας με αχρωματοψία.

A. Να σχεδιάσετε τα γενεαλογικά δέντρα.

B. Να γράψετε τους γονοτύπους των ατόμων που αναφέρονται.

Γ. Ποια είναι η πιθανότητα το ζευγάρι να αποκτήσει αγόρι με φυσιολογική όραση;

- 5.** Στον άνθρωπο η ασθένεια γαλακτοζαιμία (δυσανεξία στη λακτόζη) οφείλεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο. Μια γυναίκα της οποίας ο πατέρας έπασχε από γαλακτοζαιμία παντρεύεται έναν άντρα του οποίου ο παππούς από τη μητέρα του είχε την ίδια ασθένεια. Το ζευγάρι απέκτησε ένα κορίτσι με γαλακτοζαιμία.

A. Να σχεδιάσετε το γενεαλογικό δένδρο που αφορά τα παραπάνω άτομα.

B. Ποια πιθανότητα υπάρχει το ζευγάρι να αποκτήσει αγόρι με γαλακτοζαιμία; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

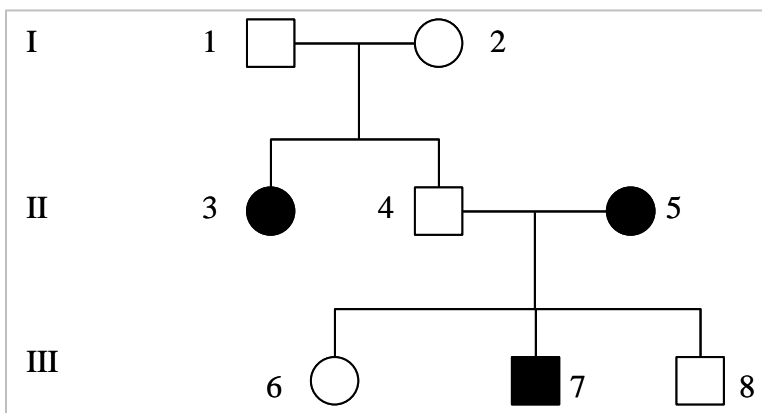
**6.** Ο αλφισμός είναι η απουσία χρωστικής από το δέρμα, τα μάτια και τα μαλλιά. Τα άτομα που έχουν κληρονομήσει αυτό το γενετικό χαρακτηριστικό δεν παράγουν χρωστική. Το διάγραμμα αποτελεί το γενεαλογικό δέντρο μιας οικογένειας, άτομα της οποίας έχουν κληρονομήσει αυτό το γενετικό χαρακτηριστικό. Τα μαύρα τετράγωνα και κύκλοι είναι άτομα που δεν παράγουν χρωστική, ενώ τα υπόλοιπα έχουν φαινότυπο φυσιολογικό.

A. Τι εννοούμε με τη φράση ότι ο φαινότυπος είναι φυσιολογικός;

B. Τι συμπεραίνετε από το γενεαλογικό δέντρο; Το γονίδιο του αλφισμού είναι επικρατές ή υπολειπόμενο;

Γ. Να καταγράψετε τους πιθανούς γονοτύπους των ατόμων 1-8.

Δ. Αν το άτομο 8 παντρευτεί κάποιο αλφικό άτομο, ποια είναι η πιθανότητα το πρώτο τους παιδί να είναι αλφικό;



**7.** Άντρας με οικογενή υπερχοληστερολαιμία, του οποίου ο πατέρας πάσχει από την ίδια ασθένεια, παντρεύεται γυναίκα με μερική αχρωματοψία για το πράσινο και το κόκκινο χρώμα της οποίας η μητέρα είχε φυσιολογική όραση. Από το γάμο τους απέκτησαν ένα αγόρι.

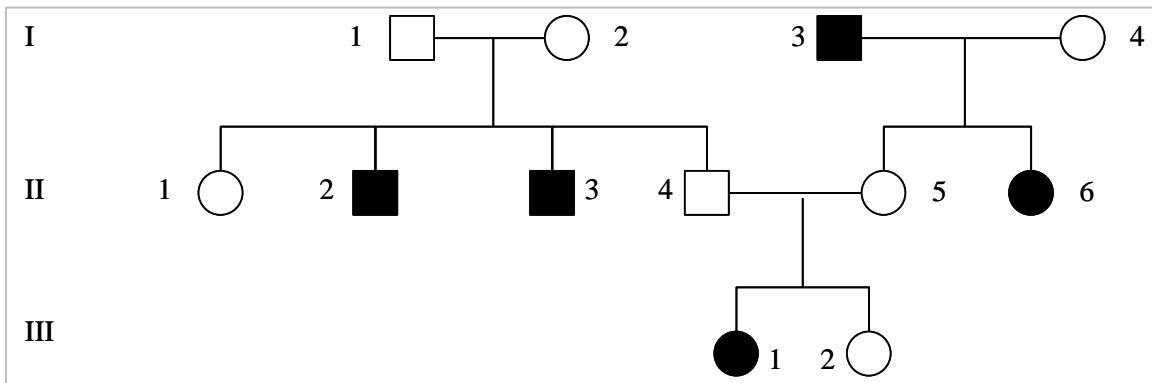
A. Να σχεδιάσετε τα γενεαλογικά δένδρα για τις δύο ασθένειες.

B. Να προσδιορίσετε τους πιθανούς φαινοτύπους και γονοτύπους του αγοριού και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

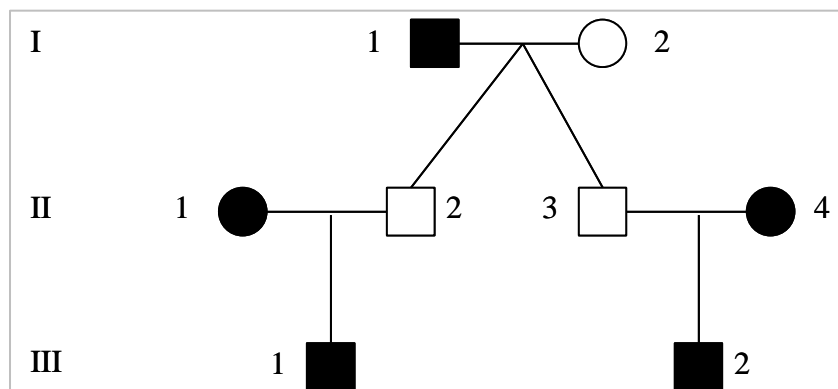
**8.** Το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο αναφέρεται στην κληρονομηση του χαρακτήρα προσκολλημένοι λοβοί αυτιών. Να βρείτε:

A. Τους γονοτύπους όλων των ατόμων.

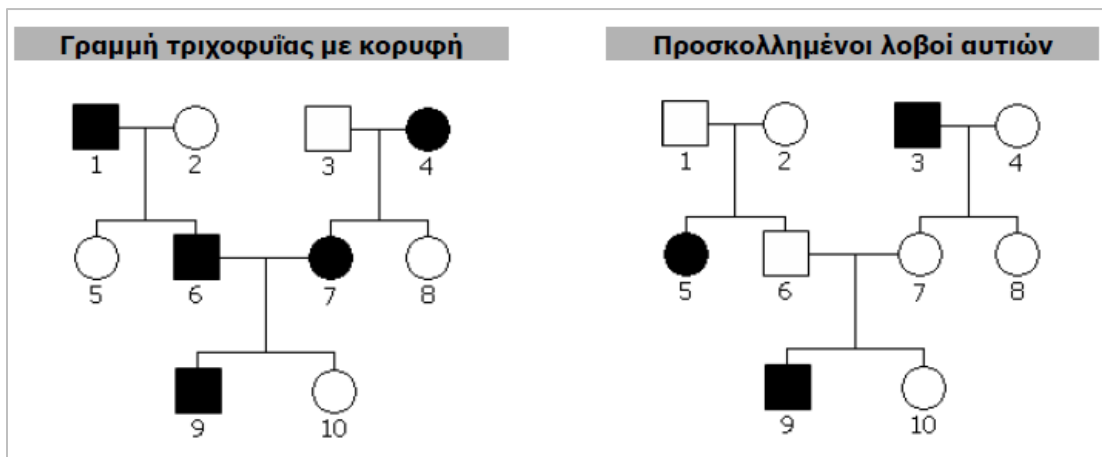
Β. Την πιθανότητα να προκύψει αγόρι με ελεύθερους λοβούς αυτιών από τη διασταύρωση της III1 με άντρα που έχει τον ίδιο γονότυπο με τον II4.



9. Να βρείτε αν το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο θα μπορούσε να αναφέρεται στην κληρονομία της αιμορροφιλίας Α.



10. Στα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα απεικονίζονται τα μέλη της ίδιας οικογένειας, ενώ σε αυτά έχουν σημειωθεί τα άτομα, τα οποία εμφανίζουν γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή και προσκολλημένους λοβούς αντίστοιχα.

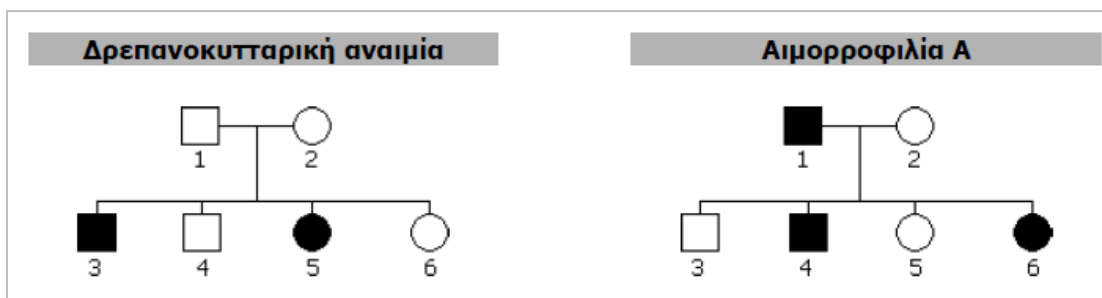


A. Να σημειώσετε τους γονοτύπους των ατόμων της οικογένειας.

B. Ποια είναι η πιθανότητα για το άτομο (10) να μην εμφανίζει κανένα από τα δύο προαναφερόμενα χαρακτηριστικά;

Γ. Ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο παιδί των γονέων (6) και (7) να έχει γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή και ελεύθερους λοβούς αυτιών;

**11.** Στα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα απεικονίζεται η κληρονομία της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και της αιμορροφιλίας A στα άτομα της ίδιας οικογένειας.



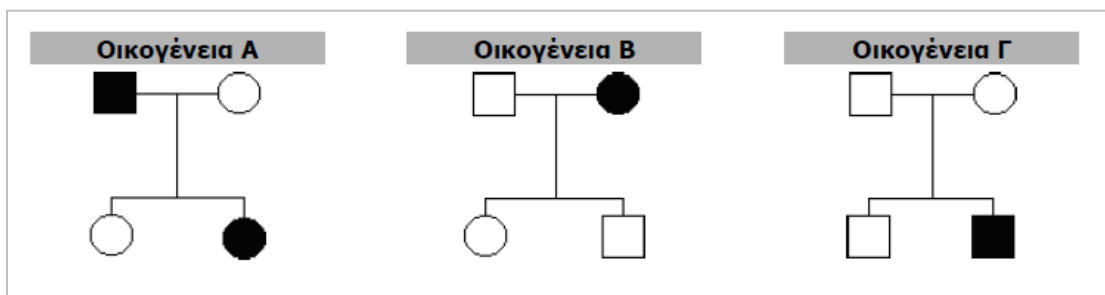
A. Να αναφέρετε τον τύπο κληρονομικότητας των δύο ασθενειών και να σημειώσετε τους γονοτύπους των μελών της οικογένειας.

B. Ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο παιδί των γονέων 1 και 2 να εμφανίσει και τις δύο ασθένειες;

Γ. Το άτομο 3 παντρεύεται με υγιή γυναίκα της οποίας ο πατέρας έπασχε από αιμορροφιλία Α και η μητέρα της από δρεπανοκυτταρική αναιμία. Ποια είναι η πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί που να έχει:

- i. Ίδιο φαινότυπο με τον πατέρα του σε σχέση με τις δύο ασθένειες;
- ii. Ίδιο γονότυπο με τη μητέρα του σε σχέση με τις δύο ασθένειες;

12. Παρακάτω παρουσιάζονται τρία γενεαλογικά δέντρα διαφορετικών οικογενειών, στα οποία σημειώνεται η κληρονομηση της ίδιας ασθένειας:



A. Να εξηγήσετε τον τύπο κληρονομικότητας της ασθένειας και να σημειώσετε τους γονοτύπους των ατόμων κάθε οικογένειας.

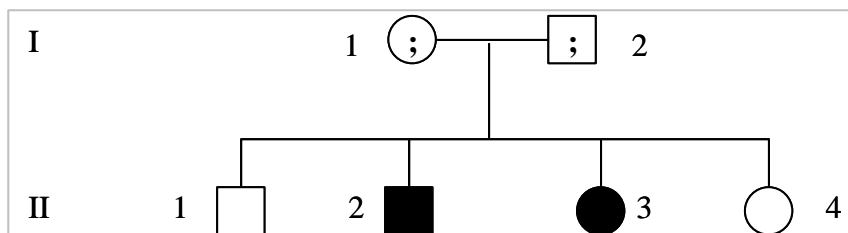
B. Αν το πρώτο παιδί της οικογένειας Γ παντρευτεί με το πρώτο παιδί της οικογένειας Α, ποια είναι η πιθανότητα να αποκτήσουν ασθενές παιδί;

13. Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο, στο οποίο οι φαινότυποι των γονέων I1 και I2 είναι άγνωστοι. Τα άτομα II2 και II3 είναι ασθενή. Να γραφούν οι πιθανοί φαινότυποι και γονότυποι των γονέων I1 και I2 όταν:

A. Το αλληλόμορφο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια είναι επικρατές.

B. Το αλληλόμορφο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια είναι υπολειπόμενο.

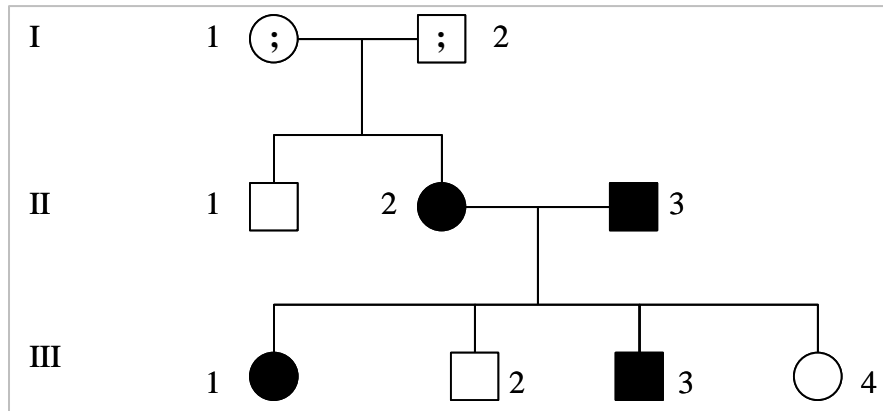
Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.



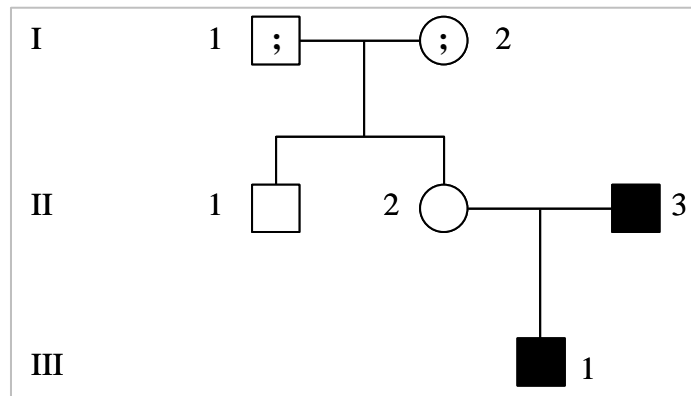
**14.** Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο:

A. Να βρείτε τους γονοτύπους των ατόμων της γενιάς (I). Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

B. Τι πιθανότητες έχουν τα άτομα II2 και II3 να αποκτήσουν και πέμπτο παιδί που να φέρει το συγκεκριμένο χαρακτήρα;

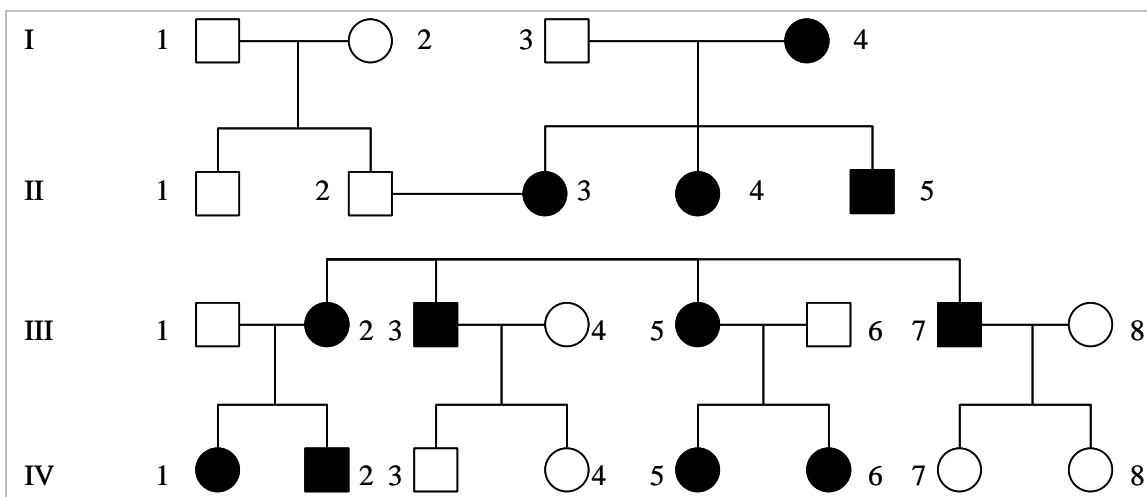


**15.** Στο παρακάτω γενεαλογικό δένδρο να γράψετε τους πιθανούς γονοτύπους και φαινοτύπους των γονέων I1 και I2, αν το αλληλόμορφο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια είναι υπολειπόμενο.

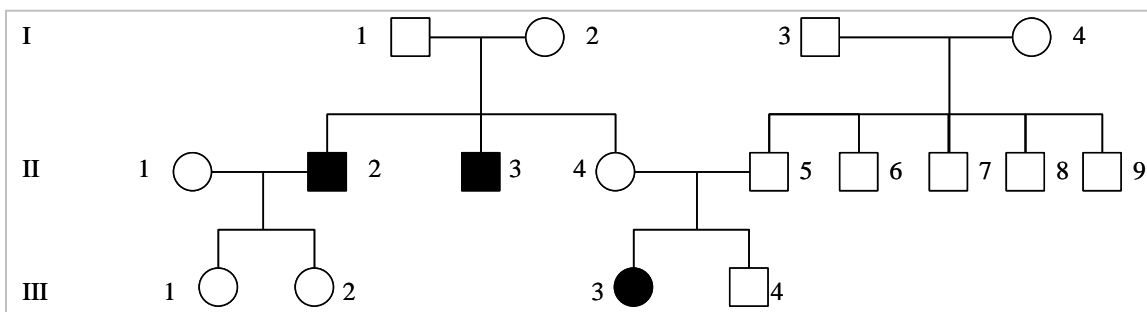


**16.** Να μελετήσετε αν στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο η ασθένεια μπορεί να οφείλεται σε μία ιδιότητα που βρίσκεται στο μιτοχονδριακό DNA.





**17.** Στο πιο κάτω γενεαλογικό δένδρο τα τρία άτομα πάσχουν από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα. Το θηλυκό άτομο III3 εμφανίζει το σύνδρομο Turner. Πώς προκύπτει αυτό το άτομο;



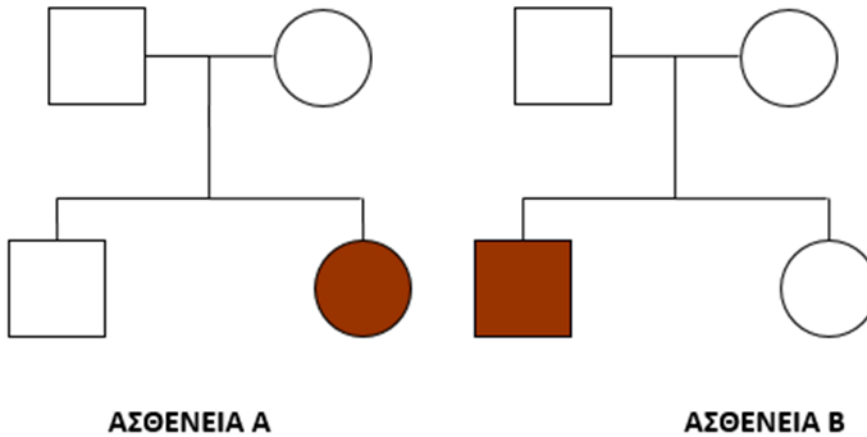
**18.** Ένα υγιές ζευγάρι – ο Δημήτρης και η Μαρία – γέννησαν παιδί με κυαμισμό, ασθένεια που προκαλείται από την έλλειψη ενός ενζύμου λόγω της παρουσίας ενός μεταλλαγμένου αλληλομόρφου σε γενετική θέση που εντοπίζεται στο X χρωμόσωμα. Ο αδελφός της Μαρίας πάσχει επίσης από κυαμισμό παρά το γεγονός ότι και οι δυο γονείς τους είναι υγιείς.

Δεδομένου ότι δε συνέβη γονιδιακή μετάλλαξη στα γεννητικά κύτταρα του Δημήτρη:

- A. Να συμβολίσετε κατάλληλα το γονίδιο και τους γονοτύπους των μελών της οικογένειας και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
- B. Να απεικονίσετε το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας.
- Γ. Να προσδιορίσετε την πιθανότητα το επόμενο παιδί του Δημήτρη και της Μαρίας να πάσχει από την ασθένεια και να αιτιολογήσετε πώς προκύπτει αυτή η πιθανότητα.

Δ. Ο κυματισμός είναι δυνατό να αποφευχθεί με την απομάκρυνση συγκεκριμένων τροφίμων από τη διατροφή του ατόμου. Ποιας άλλης ασθένειας τα συμπτώματα γνωρίζετε ότι αποφεύγονται με κατάλληλο διαιτολόγιο;

**19.** Τα γενεαλογικά δένδρα αφορούν την εμφάνιση δύο γενετικών ασθενειών (Α και Β) στα μέλη **μίας** οικογένειας.



Α. Ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο παιδί της οικογένειας να είναι αγόρι και να πάσχει από αμφότερες τις ασθένειες;

Β. Εάν είναι γνωστό ότι το επόμενο παιδί που περιμένει η οικογένεια είναι αγόρι, ποια είναι η πιθανότητα να πάσχει και από τις δύο ασθένειες;

Γ. Ποια η πιθανότητα το κορίτσι αυτής της οικογένειας να είναι φορέας της ασθένειας Β;

Δ. Ποιες συγκεκριμένες γενετικές ασθένειες του ανθρώπου γνωρίζετε ότι ακολουθούν όμοιο τύπο κληρονομικότητας με την ασθένεια Α;

**ΣΤ. Ασκήσεις με πιθανότητες**

**1.** Δύο γονείς είναι φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. Αποκτούν τη Μαρία, η οποία δεν πάσχει από την εν λόγω ασθένεια.

- i. Ποια είναι η πιθανότητα για τη Μαρία να είναι φορέας της ασθένειας;
- ii. Ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο παιδί που σκοπεύουν να αποκτήσουν οι εν λόγω γονείς να είναι φορέας της ασθένειας;
- iii. Ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο παιδί που σκοπεύουν να αποκτήσουν οι εν λόγω γονείς να είναι αγόρι το οποίο να πάσχει από την ασθένεια;

**2.** Ένας άνδρας πάσχει από φαινυλκετονουρία και είναι το μοναδικό άτομο στην οικογένειά του, καθώς και στα άτομα τα οποία αναφέρονται, που εμφανίζει την ασθένεια. Να υπολογίσετε την πιθανότητα να είναι φορέας:

- i. η μητέρα του,
- ii. η μικρή αδελφή του,
- iii. ο γιος του,
- iv. ο γιος της αδελφής του.

**3.** Από γυναίκα-φορέα της αιμορροφιλίας A και υγιή άντρα, ποια είναι η πιθανότητα να προκύψει:

- i. παιδί που πάσχει.
- ii. αγόρι που πάσχει.
- iii. εγγονός από την κόρη τους που πάσχει.

**4.** Ο Γιώργος και η Ελένη έχουν και οι δύο κανονική όραση. Αν ο πατέρας της Ελένης είχε μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο, να υπολογίσετε την πιθανότητα να αποκτήσουν:

- i. αγόρι φυσιολογικό.
- ii. αγόρι που πάσχει από μερική αχρωματοψία.
- iii. κορίτσι φυσιολογικό.
- iv. κορίτσι που πάσχει από αχρωματοψία.

**5.** Ένας κανονικός άνδρας παντρεύτηκε μια κανονική γυναίκα και απέκτησαν ένα αλφικό παιδί. Με ποια πιθανότητα:

- i. Το δεύτερό τους παιδί να είναι επίσης αλφικό;
- ii. Τα δύο επόμενα παιδιά τους να είναι αλφικά;
- iii. Από τα δύο επόμενα παιδιά τους μόνο το ένα να είναι αλφικό;

**6.** Η αίσθηση της γεύσης μιας ουσίας, του PTC, οφείλεται σε αυτοσωμικό επικρατές αλληλόμορφο ενώ η απουσία γεύσης σε ένα υπολειπόμενο. Από τη διασταύρωση μιας γυναίκας με γεύση, της Ελένης, της οποίας ο πατέρας δεν έχει γεύση της ουσίας και ενός άνδρα με γεύση, του Παναγιώτη ο οποίος έχει μια κόρη χωρίς γεύση από τον πρώτο του γάμο, ποια είναι η πιθανότητα να γεννηθεί:

- i. Κόρη με γεύση,
- ii. Κόρη χωρίς γεύση,
- iii. Γιος με γεύση,
- iv. Παιδί, ανεξάρτητα από το φύλο, με γεύση.

**7.** Σε μια οικογένεια ο πατέρας πάσχει από μια ασθένεια που ονομάζεται υποφωσφαταιμία, ενώ η μητέρα είναι φυσιολογική. Για την ασθένεια είναι υπεύθυνο ένα επικρατές φυλοσύνδετο αλληλόμορφο γονίδιο.

Το ζευγάρι έχει 4 κόρες που πάσχουν από αυτή την ασθένεια και 2 γιους που δεν πάσχουν.

Αν μια από τις κόρες παντρευτεί φυσιολογικό άντρα, να υπολογίσετε:

- i. την πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι φυσιολογικό,
- ii. την πιθανότητα να γεννηθεί κορίτσι φυσιολογικό.

**8.** Ο Γιάννης, ο οποίος είναι υγιής, παντρεύεται με τη Μαρία, που επίσης είναι υγιής, και αποκτούν ένα αγόρι, τον Γιώργο, ο οποίος πάσχει από αιμορροφιλία Α και ένα αλφικό κορίτσι, τη Δήμητρα. Ο Γιώργος παντρεύεται με υγιή γυναίκα και αποκτούν ένα κορίτσι που πάσχει από αλφισμό και αιμορροφιλία και ένα υγιές κορίτσι, τη Γεωργία. Η Δήμητρα παντρεύεται υγιή άντρα και αποκτά ένα αλφικό αγόρι, τον Νίκο, και ένα αιμορροφιλικό αγόρι. Ο Νίκος παντρεύεται με τη Γεωργία και αποκτούν παιδί που πάσχει από αιμορροφιλία και δεν είναι αλφικό.

- i. Να σχεδιάσετε δύο φορές το γενεαλογικό δέντρο (μία φορά για κάθε ασθένεια) και να σημειώσετε τους γονότυπους όλων των ατόμων.
- ii. Ποιο είναι το φύλο του παιδιού της Γεωργίας και του Νίκου;
- iii. Ποια είναι η πιθανότητα να γεννηθεί από αυτό το ζευγάρι παιδί με αιμορροφιλία και αλφισμό;

**9.** Η πιθανότητα ένα ζευγάρι να αποκτήσει παιδί με ομάδα αίματος ΑΒ και φυσιολογική πήξη του αίματος είναι  $\frac{3}{8}$ , παιδί με ομάδα αίματος Α και φυσιολογική πήξη του αίματος είναι  $\frac{3}{8}$ , παιδί με ομάδα αίματος ΑΒ και αιμορροφιλία Α είναι  $\frac{1}{8}$  και παιδί με ομάδα αίματος Α και αιμορροφιλία Α είναι  $\frac{1}{8}$ . Ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι του ζευγαριού;

**10.** Ένας άντρας και μια γυναίκα έχουν 12.5% πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί με μία από τις τέσσερις ομάδες αίματος και οικογενή υπερχοληστερολαιμία ή παιδί με μία από τις τέσσερις ομάδες αίματος το οποίο είναι φυσιολογικό. Από τα δεδομένα αυτά να βρείτε τους γονοτύπους του άντρα και της γυναίκας.

## **ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΣΥΝΤΟΜΗΣ ΑΠΑΝΤΗΣΗΣ**

### **A. Συμπληρώστε τους ορισμούς των λέξεων που αναγράφονται παρακάτω:**

Αμιγή στελέχη

Γενετική θέση

Ομόλογα χρωμοσώματα

Αλληλόμορφα γονίδια

Ομόζυγο άτομο

Ετερόζυγο άτομο

Πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια

Επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο

Υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο

Γονότυπος

Φαινότυπος

Μονοϋβριδισμός

Διασταύρωση ελέγχου

Διυβριδισμός

Ατελώς επικρατή αλληλόμορφα γονίδια

Συνεπικρατή αλληλόμορφα γονίδια

Θνησιγόνα γονίδια

Μονογονιδιακός χαρακτήρας

Γενεαλογικό δέντρο

Γενετική καθοδήγηση

Αυτοσωμική κληρονομικότητα

Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα

Φορέας

Αιμορροφιλία Α

Μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα

Οικογενής υπερχοληστερολαιμία

Τετράγωνο του Punnett

## **B. Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής**

**Επιλέξτε το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή συνέχεια της πρότασης.**

**1. Ασθένεια που οφείλεται σε αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο είναι η:**

- α. φαιτυλκετονουρία.
- β. οικογενής υπερχοληστερολαιμία.
- γ. δρεπανοκυτταρική αναιμία.
- δ. β-θαλασσαιμία.

**2. Η γονοτυπική αναλογία που προκύπτει από μία διασταύρωση ταυτίζεται με τη φαινοτυπική στις περιπτώσεις διασταυρώσεων:**

- α. μονοϋβριδισμού.
- β. πολλαπλών αλληλομόρφων.
- γ. ατελώς επικρατών γονιδίων.
- δ. φυλοσύνδετων γονιδίων.

**3. Η μείωση παρατηρείται:**

- α. Στα κύτταρα του νευρικού συστήματος.
- β. Στα κύτταρα του δέρματος όταν έχουμε κάποιο τραυματισμό.
- γ. Στα γεννητικά κύτταρα σπερματοζώαριο και ωάριο.
- δ. Στα άωρα γεννητικά κύτταρα.

**4. Η διασταύρωση ενός ατόμου γνωστού γονότυπου π. χ. Αα με ένα άτομο ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο ονομάζεται:**

- α. Διασταύρωση ελέγχου.
- β. Διασταύρωση μονοϋβριδισμού.
- γ. Διασταύρωση διυβριδισμού.
- δ. Υπολειπόμενη διασταύρωση.

**5. Η αναλογία διυβριδισμού 9:3:3:1, όταν το ένα υπολειπόμενο γονίδιο είναι θνησιγόνο, μετατρέπεται σε:**

- α. 3:1
- β. 8:3:3:1
- γ. 4:2:2:1
- δ. 6:3:2:1

**6. Η αναλογία 1:1:1:1 μπορεί να προκύψει:**

- α. σε διασταύρωση ετερόζυγου ατόμου ομάδας αίματος Α με ετερόζυγο άτομο ομάδας αίματος Β.
- β. σε διασταύρωση ατόμων με τον ίδιο γονότυπο, ετερόζυγων για ισοεπικρατή γονίδια.
- γ. σε διασταύρωση ελέγχου σε περίπτωση διυβριδισμού.
- δ. στις περιπτώσεις α και γ.

**7. Ένα ζευγάρι έχει δύο παιδιά που είναι και τα δύο κορίτσια. Η πιθανότητα να είναι κορίτσια και το τρίτο παιδί που κυοφορεί η μητέρα είναι:**

- α.  $\frac{1}{2}$ .
- β.  $\frac{1}{4}$ .
- γ.  $\frac{1}{8}$ .
- δ.  $\frac{1}{16}$ .

**8. Ένα ζευγάρι σχεδιάζει να αποκτήσει τρία παιδιά. Η πιθανότητα να είναι και τα τρία κορίτσια είναι:**

- α.  $\frac{1}{2}$ .
- β.  $\frac{1}{4}$ .



γ.  $1/8$ .

δ.  $1/16$ .

**9. Σε ένα γενεαλογικό δέντρο με δύο ομόκεντρους κύκλους συμβολίζονται:**

α. τα μονοζυγωτικά δίδυμα κορίτσια.

β. τα θηλυκά που είναι ετερόζυγα για ένα χαρακτήρα.

γ. τα κορίτσια που έχουν προκύψει από αιμομειξία.

δ. τα θηλυκά άτομα φορείς ενός φυλοσύνδετου υπολειπόμενου χαρακτήρα.

**10. Ένα φυλοσύνδετο αλληλόμορφο δεν κληρονομείται ποτέ:**

α. από τον πατέρα στους γιους.

β. από τον πατέρα στις κόρες.

γ. από τη μητέρα στους γιους.

δ. από τη μητέρα στις κόρες.

**11. Σε ένα ζευγάρι η γυναίκα φέρει ένα αντίγραφο του γονιδίου που είναι υπεύθυνο για την οικογενή υπερχοληστερολαιμία, ενώ ο άντρας της κανένα. Και οι δύο είναι φορείς της κυστικής ίνωσης. Η πιθανότητα να αποκτήσουν αγόρι υγιές είναι:**

α.  $1/2$ .

β.  $1/8$ .

γ.  $3/8$ .

δ.  $3/16$ .

**12. Σε ένα ζευγάρι η σύζυγος είναι φορέας της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και το κόκκινο, ενώ ο σύζυγος έχει φυσιολογική όραση. Η πιθανότητα να αποκτήσουν αγόρι που πάσχει από την αχρωματοψία αυτή είναι:**

α.  $1/2$ .

β.  $1/4$ .

γ.  $1/8$ .

δ.  $1/16$ .

**13. Σε ένα ζευγάρι η σύζυγος είναι φορέας της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και το κόκκινο, ενώ ο σύζυγος έχει φυσιολογική όραση. Γνωρίζουν ότι το μωρό που κυοφορεί η γυναίκα είναι αγόρι. Ποια είναι η πιθανότητα να πάσχει από μερική αχρωματοψία;**

- α.  $\frac{1}{2}$ .
- β.  $\frac{1}{4}$ .
- γ.  $\frac{1}{8}$ .
- δ.  $\frac{1}{16}$ .

**14. Ο αντιαιμορροφιλικός παράγοντας VIII:**

- α. αποτελεί φυλοσύνδετο γονίδιο.
- β. είναι πρωτεΐνη.
- γ. υπάρχει στο αίμα των αιμορροφιλικών ατόμων.
- δ. αποτελείται από νουκλεοτίδια.

**15. Κατά την αυτογονιμοποίηση:**

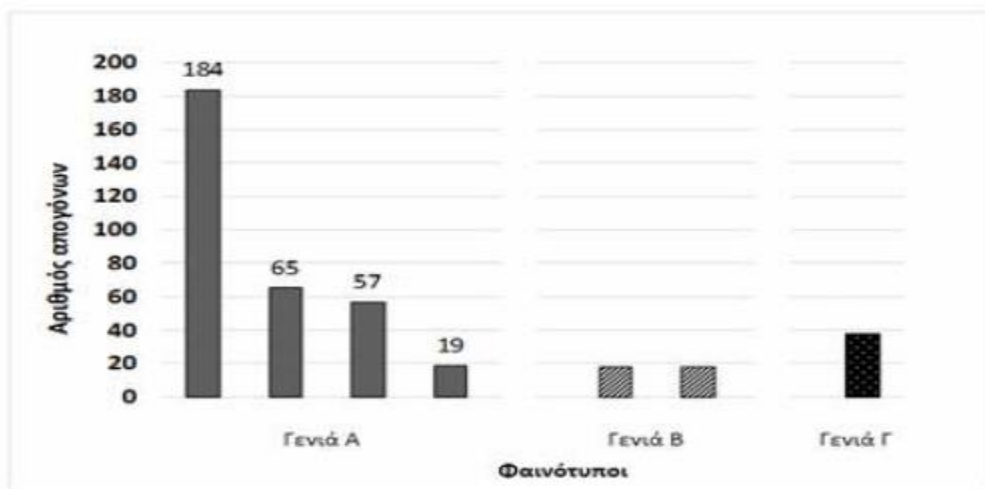
- α. η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους πέφτει στον ύπερο του ίδιου άνθους.
- β. η γύρη από τον ύπερο ενός άνθους πέφτει στους στήμονες του ίδιου άνθους.
- γ. η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους πέφτει σε άλλους στήμονες του ίδιου άνθους.
- δ. η γύρη από τον ύπερο ενός άνθους πέφτει σε άλλον ύπερο του ίδιου άνθους.

**B. Να χαρακτηρίσετε ως σωστή (Σ) ή λανθασμένη (Λ) κάθε μία από τις ακόλουθες προτάσεις.**

- 1.** Ο πρώτος νόμος του Mendel δε σχετίζεται με τις διασταυρώσεις διυβριδισμού.
- 2.** Τα αμιγή στελέχη είναι ομόζυγα σε σχέση με μία συγκεκριμένη ιδιότητα.
- 3.** Οι διαφορετικές μορφές του ίδιου χαρακτήρα ελέγχονται από αλληλόμορφα γονίδια.
- 4.** Κατά το σχηματισμό των γαμετών, ο διαχωρισμός των αλληλομόρφων γονιδίων γίνεται κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση.
- 5.** Ο τύπος κληρονομικότητας της γραμμής τριχοφυΐας με κορυφή είναι ίδιος με τον τύπο κληρονομικότητας των ελεύθερων λοβών αυτιών.

6. Ένα ζεύγος αλληλομόρφων γονιδίων ελέγχει την ίδια ιδιότητα και εδράζεται στο ίδιο ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων.
7. Μονογονιδιακοί είναι οι χαρακτήρες που ελέγχονται από ένα αλληλόμορφο γονίδιο.
8. Τα πολλαπλά αλληλόμορφα ενός γονιδίου ελέγχουν τον ίδιο χαρακτήρα.
9. Οι γυρεόκοκκοι αποτελούν απλοειδή κύτταρα.
10. Στην περίπτωση των πολλαπλών αλληλομόρφων δεν ισχύουν οι νόμοι του Mendel.
11. Οι ασθένειες που παρουσιάζουν αυτοσωμικό τύπο κληρονομικότητας εμφανίζονται με την ίδια συχνότητα τόσο στα αρσενικά όσο και στα θηλυκά άτομα.
12. Για τη β-θαλασσαιμία ευθύνονται πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια.
13. Στα γενεαλογικά δέντρα οι διζυγωτικοί και οι μονοζυγωτικοί δίδυμοι απεικονίζονται με τον ίδιο τρόπο.
14. Κατά την αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα, δύο πάσχοντες γονείς μπορούν να αποκτήσουν υγιές παιδί.
15. Εάν όλοι οι απόγονοι από τη διασταύρωση μιας λευκής κότας και ενός μαύρου κόκκορα είναι γκριζοί, τα γονίδια που καθορίζουν το χρώμα είναι συνεπικρατή.

**Γ. Με βάση τα δεδομένα του παρακάτω γραφήματος που δείχνει τις διαδοχικές διασταυρώσεις φυτών μωσχομπίζελου, να αντιστοιχίσετε τις γενιές Α, Β και Γ στις γενιές P, F1 και F2 αντίστοιχα και να γράψετε τους γονοτύπους των γονέων και των απογόνων της F1 και F2.**



(Επαναληπτικά θέματα οεφε 2014)

**Δ.** Μια γυναίκα (Γ<sub>1</sub>) παντρεύτηκε δύο διαφορετικούς άντρες (Σ<sub>1</sub> και Σ<sub>2</sub>) και έκανε δύο παιδιά (Π<sub>1</sub> και Π<sub>2</sub>). Με τη χρήση μονοκλωνικών αντισωμάτων ελέγχθηκε η παρουσία (+) των αντιγόνων Α, Β στα μέλη της οικογένειας. Με βάση τα δεδομένα του παρακάτω πίνακα να εξηγήσετε ποιος είναι ο πατέρας (Σ<sub>1</sub> ή Σ<sub>2</sub>) του κάθε παιδιού (Π<sub>1</sub> και Π<sub>2</sub>).

Μέλη Οικογένειας	Αντιγόνο Α	Αντιγόνο Β
Γ <sub>1</sub>	-	-
Σ <sub>1</sub>	+	+
Σ <sub>2</sub>	+	-
Π <sub>1</sub>	-	-
Π <sub>2</sub>	-	+

(Πανελλαδικές Εξετάσεις 2017)

**Ε.** Σημειώστε με (+) τον τύπο κληρονομικότητας που αντιστοιχεί στις ασθένειες που αναφέρονται στις φράσεις του πίνακα.

	Αυτοσωμική υπολειπόμενη	Αυτοσωμική επικρατής	Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη
Γονείς - νάνοι γεννούν φυσιολογικό παιδί.			
Μητέρα με μυϊκή δυστροφία γεννά μόνο αγόρια που πάσχουν.			
Απόγονος με νόσο του Huntington προέρχεται από έναν τουλάχιστον ασθενή γονέα.			
Γυναίκα με αχρωματοψία στο μπλε προέρχεται από υγιείς γονείς.			

Οι μισοί γαμέτες άνδρα που πάσχει από την υπολειπόμενη αιμορροφιλία Β περιέχουν το γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια.			
---	--	--	--

### ΣΧΕΤΙΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ

- Ένας γεωργός καλλιεργεί στο κτήμα του ένα φυτό που έχει κίτρινα ή κόκκινα άνθη και καρπούς με στρογγυλό ή ωοειδές σχήμα. Από τη διασταύρωση φυτών με κίτρινα άνθη και στρογγυλούς καρπούς με φυτά που έχουν κόκκινα άνθη και ωοειδείς καρπούς πήρε μόνο φυτά με πορτοκαλί άνθη και ωοειδείς καρπούς. Τα στελέχη που διασταυρώθηκαν ήταν αμιγή και τα γονίδια που ελέγχουν τις δύο ιδιότητες βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.

**A.** Να κάνετε τη διασταύρωση και να αιτιολογήσετε τα αποτελέσματα.

**B.** Αν διασταυρωθούν μεταξύ τους τα φυτά που προέκυψαν από την πρώτη διασταύρωση, να υπολογίσετε την πιθανότητα να προκύψουν φυτά με πορτοκαλί άνθη και στρογγυλούς καρπούς.

**Γ.** Τι ονομάζεται φαινότυπος και τι γονότυπος ενός οργανισμού;

*(Επαναληπτικές εξετάσεις 2006)*

- Σε ένα φυτό παρατηρούνται μεταξύ άλλων οι εξής χαρακτήρες: καρπός μεγάλος που ελέγχεται από το γονίδιο Μ και καρπός μικρός που ελέγχεται από το γονίδιο μ, καρπός πλούσιος σε υδατάνθρακες που ελέγχεται από το γονίδιο Υ και καρπός φτωχός σε υδατάνθρακες που ελέγχεται από το γονίδιο υ. Έχετε στη διάθεσή σας ένα αμιγές στέλεχος με καρπό μεγάλο και φτωχό σε υδατάνθρακες, καθώς και ένα αμιγές στέλεχος με καρπό μικρό και πλούσιο σε υδατάνθρακες.

**A.** Να διασταυρώσετε τα παραπάνω στελέχη και να βρείτε τους γονοτύπους και φαινοτύπους των απογόνων της F1 και F2 γενιάς.

**B.** Να αιτιολογήσετε τη φαινοτυπική αναλογία των ατόμων της F2 γενιάς.

Γ. Έχοντας στη διάθεσή σας τα φυτά της F2 γενιάς, να αιτιολογήσετε πώς μπορείτε να απομονώσετε αμιγή στελέχη με φαινότυπο καρπό μεγάλο και πλούσιο σε υδατάνθρακες, κάνοντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις.

(Εξετάσεις 2002)

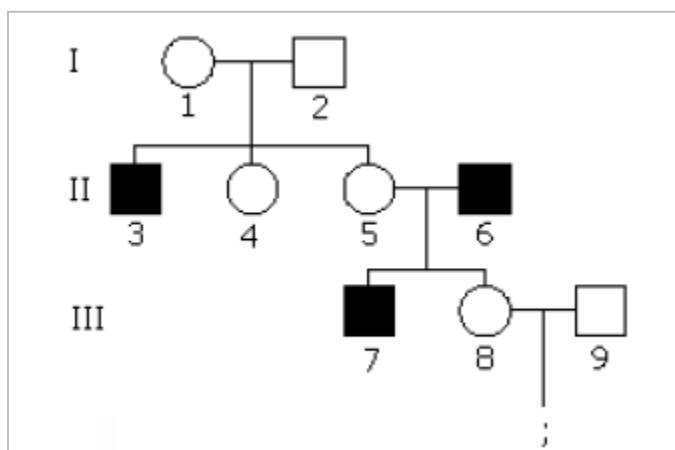
3. Ένας άνδρας με ομάδα αίματος O και με φυσιολογική όραση παντρεύεται μια γυναίκα με ομάδα αίματος A που είναι φορέας μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα. Ο πατέρας του συγκεκριμένου άνδρα είναι ομάδας αίματος A με φυσιολογική όραση και η μητέρα του είναι ομάδας αίματος B με φυσιολογική όραση.

A. Να προσδιορίσετε τους γονοτύπους των γονέων του άνδρα.

B. Να γράψετε τις πιθανές διασταυρώσεις μεταξύ του άνδρα ομάδας αίματος O με φυσιολογική όραση και της γυναίκας ομάδας αίματος A που είναι φορέας μερικής αχρωματοψίας.

Γ. Σε καθεμία από τις προηγούμενες διασταυρώσεις του ερωτήματος B, να βρείτε την πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι ομάδας αίματος A με μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. (Εξετάσεις 2004)

4. Δίνεται το γενεαλογικό δέντρο μιας οικογένειας στην οποία εμφανίζεται η ασθένεια της αιμορροφιλίας. Τα άτομα (3), (6) και (7) πάσχουν από αιμορροφιλία.

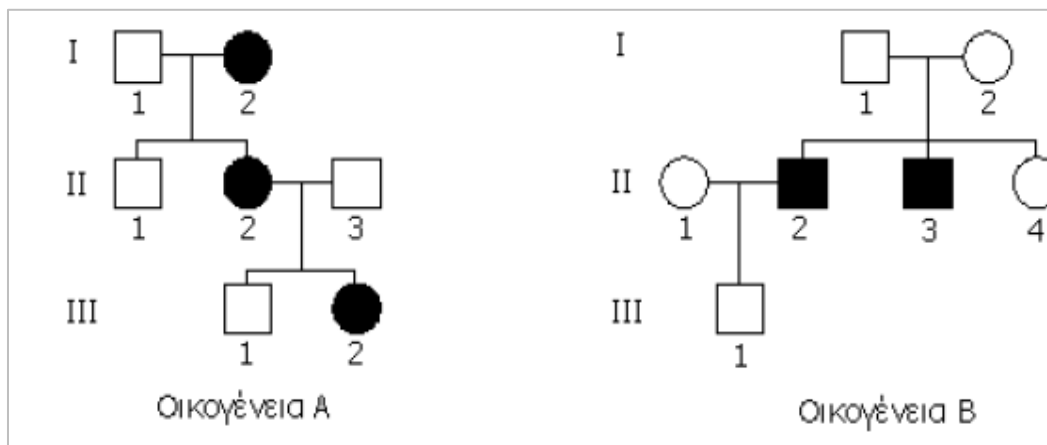


A. Τι είναι το γενεαλογικό δέντρο;

B. Να γράψετε τους πιθανούς γονοτύπους όλων των ατόμων που απεικονίζονται στο παραπάνω γενεαλογικό δέντρο.

**Γ.** Ποια είναι η πιθανότητα το παιδί των γονέων (8) και (9) να είναι αγόρι αιμορροφιλικό; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Επαναληπτικές εξετάσεις 2003)

**5.** Στα παρακάτω γενεαλογικά δένδρα μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης της ίδιας ασθένειας σε δύο διαφορετικές οικογένειες A και B.



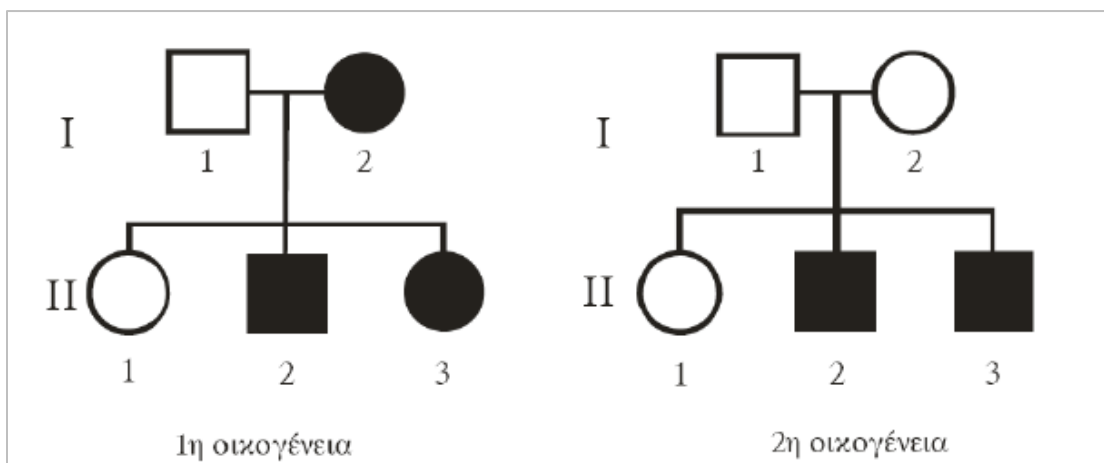
**A.** Με βάση τα παραπάνω γενεαλογικά δένδρα να βρείτε τον τύπο κληρονομικότητας της ασθένειας αυτής (να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης).

**B.** Να γράψετε τους πιθανούς γονοτύπους όλων των ατόμων που απεικονίζονται στα γενεαλογικά δένδρα των οικογενειών A και B.

**Γ.** Να υπολογίσετε την πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι με την ασθένεια αυτή από το γάμο του ατόμου III<sub>2</sub> της οικογένειας A με το άτομο III<sub>1</sub> της οικογένειας B.

(Επαναληπτικές εξετάσεις 2004)

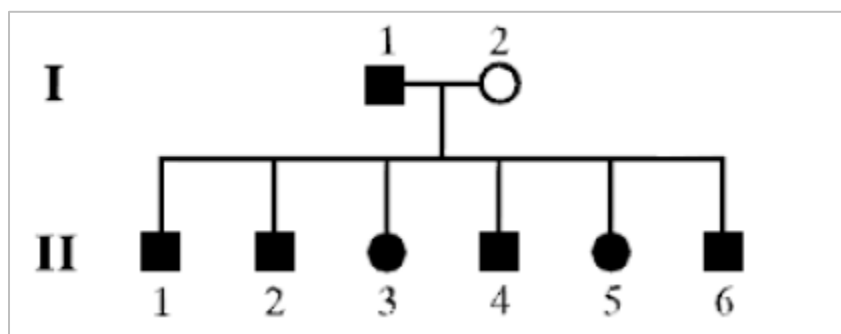
**6.** Στα παρακάτω γενεαλογικά δένδρα μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης κοινού μονογονιδιακού χαρακτηριστικού σε δύο διαφορετικές οικογένειες 1 και 2. Στην 1<sup>η</sup> οικογένεια φέρουν το χαρακτηριστικό τα άτομα I<sub>2</sub>, II<sub>2</sub>, II<sub>3</sub> (μαυρισμένα) ενώ στη 2<sup>η</sup> οικογένεια φέρουν το χαρακτηριστικό τα άτομα II<sub>2</sub>, II<sub>3</sub> (μαυρισμένα).



**A.** Να προσδιορίσετε τον τρόπο κληρονομής του χαρακτηριστικού με βάση τα παραπάνω στοιχεία, αιτιολογώντας την απάντησή σας με τις κατάλληλες διασταυρώσεις (να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης και να μην εξεταστεί η περίπτωση του φυλοσύνδετου επικρατούς γονιδίου).

**B.** Να γράψετε τους γονοτύπους όλων των ατόμων. (Εξετάσεις 2009)

**7.** Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο στο οποίο τα άτομα I1 και II1, II2, II3, II4, II5, II6 πάσχουν από μονογονιδιακή ασθένεια.



**A.** Να προσδιορίσετε όλους τους πιθανούς γονοτύπους των γονέων στο παραπάνω γενεαλογικό δέντρο.

**B.** Να προσδιορίσετε όλους τους πιθανούς γονοτύπους των παιδιών στο παραπάνω γενεαλογικό δέντρο.

**Γ.** Να κάνετε τις κατάλληλες διασταυρώσεις και να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.

Σημείωση: Να μην εξεταστεί η περίπτωση φυλοσύνδετου επικρατούς γονιδίου.



(Επαναληπτικές εξετάσεις 2010)

**8.** Μία αρσενική μύγα *Drosophila* με λευκά μάτια διασταυρώθηκε με μια θηλυκή με κόκκινα μάτια. Από τη διασταύρωση αυτή πήραμε 280 απογόνους στην F1 γενιά που είχαν όλοι κόκκινα μάτια. Διασταυρώνοντας δύο άτομα από την F1 γενιά προκύπτουν 319 απόγονοι στην F2 γενιά. Μία ανάλυση των απογόνων της F2 γενιάς έδειξε ότι υπάρχουν:

- 159 θηλυκά με κόκκινα μάτια
- 82 αρσενικά με κόκκινα μάτια
- 78 αρσενικά με λευκά μάτια

Με βάση τα δεδομένα να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το παραπάνω γνώρισμα.

Για τα άτομα που διασταυρώθηκαν δίνεται ότι τα θηλυκά έχουν ένα ζευγάρι X χρωμοσωμάτων (XX) και τα αρσενικά έχουν ένα X και ένα Ψ χρωμόσωμα (XΨ).

Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης.

(Εξετάσεις 2012)

**9.** Σε ένα είδος εντόμου το χρώμα των ματιών μπορεί να είναι είτε κόκκινο είτε άσπρο, ενώ το μέγεθος των φτερών είτε φυσιολογικό είτε ατροφικό. Τα παραπάνω χαρακτηριστικά οφείλονται σε γονίδια που εδράζονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα. Στο έντομο αυτό το φύλο καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο. Τα γονίδια για το κόκκινο χρώμα ματιών και το φυσιολογικό μέγεθος φτερών είναι επικρατή και το γονίδιο του μεγέθους των φτερών είναι αυτοσωμικό. Από τη διασταύρωση δύο εντόμων προέκυψαν 800 απόγονοι με τις παρακάτω αναλογίες:

- |       |          |  |
|-------|----------|--|
| • 150 | θηλυκά   | με φυσιολογικά φτερά και κόκκινα μάτια |
| • 150 | αρσενικά | με φυσιολογικά φτερά και κόκκινα μάτια |
| • 150 | θηλυκά   | με φυσιολογικά φτερά και άσπρα μάτια   |
| • 150 | αρσενικά | με φυσιολογικά φτερά και άσπρα μάτια   |
| • 50  | θηλυκά   | με ατροφικά φτερά και κόκκινα μάτια    |
| • 50  | αρσενικά | με ατροφικά φτερά και κόκκινα μάτια    |
| • 50  | θηλυκά   | με ατροφικά φτερά και άσπρα μάτια      |
| • 50  | αρσενικά | με ατροφικά φτερά και άσπρα μάτια      |

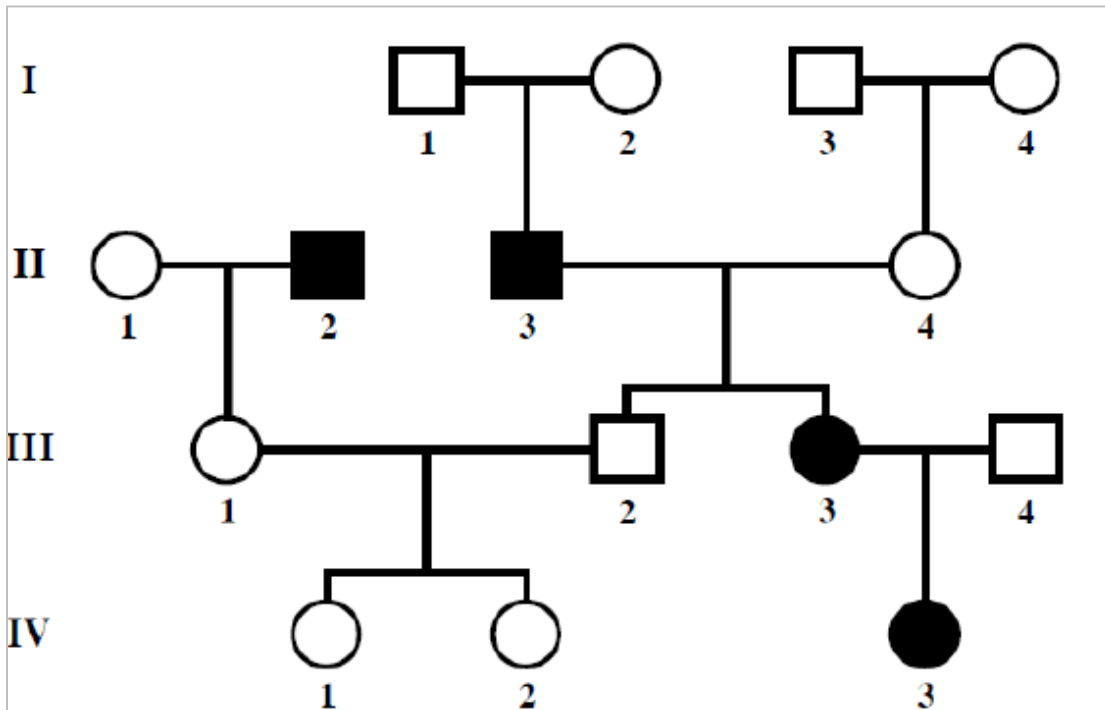
**A.** Να γράψετε τους γονοτύπους των γονέων όσον αφορά το μέγεθος των φτερών. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**Β.** Με βάση τις αναλογίες των απογόνων της συγκεκριμένης διασταύρωσης να διερευνήσετε τους πιθανούς τρόπους κληρονομής του χαρακτήρα για το χρώμα των ματιών και να γράψετε τους πιθανούς γονοτύπους των γονέων. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**Γ.** Μερικές φορές οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων δεν είναι αυτές που αναμένονται από τους νόμους του Mendel. Να αναφέρετε ονομαστικά πέντε τέτοιες περιπτώσεις. (Εξετάσεις 2013)

**10.** Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο, όπου απεικονίζεται ο τρόπος με τον οποίο κληρονομείται μια μονογονιδιακή ασθένεια.

Τα άτομα II2, II3, III3 και IV3 πάσχουν από την ασθένεια αυτή. Για όλα τα παρακάτω ερωτήματα να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης.



**A.** Με βάση τα δεδομένα του γενεαλογικού δέντρου να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η ασθένεια.

**B.** Να προσδιορίσετε την πιθανότητα το ζευγάρι III1 και III2 να αποκτήσει αγόρι που να πάσχει. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**Γ.** Αν τα άτομα I1 και I4 πάσχουν από μια ασθένεια που οφείλεται σε γονίδιο μιτοχονδριακού DNA, να αναφέρετε ποια άτομα του γενεαλογικού δέντρου θα κληρονομήσουν το γονίδιο αυτό. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. *(Εξετάσεις 2012)*

**11.** Από τη διασταύρωση δύο ατόμων ενός είδους εντόμων γεννήθηκαν 1000 αρσενικά και 1004 θηλυκά άτομα. Οι μισοί θηλυκοί απόγονοι είχαν μαύρο χρώμα σώματος, ενώ οι άλλοι μισοί είχαν ασπρόμαυρο χρώμα. Οι μισοί αρσενικοί απόγονοι είχαν μαύρο χρώμα σώματος, ενώ οι άλλοι μισοί είχαν άσπρο χρώμα. Να εξηγήσετε τον τρόπο κληρονομής του χαρακτηριστικού αυτού. Να γράψετε τους γονότυπους των γονέων και να κάνετε τη διασταύρωση. Στα έντομα αυτά το φύλο καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο. *(Επαναληπτικές εξετάσεις 2013)*

**12.** Από δύο γονείς που πάσχουν μόνο από την κληρονομική ασθένεια I γεννιέται κορίτσι που δεν πάσχει από την κληρονομική ασθένεια I, αλλά πάσχει από την κληρονομική ασθένεια II. Να εξηγήσετε τον τρόπο κληρονομικότητας της ασθένειας I, να εξηγήσετε τον τρόπο κληρονομικότητας της ασθένειας II και να γράψετε τους γονότυπους των γονέων. Τα γονίδια που καθορίζουν τις ασθένειες I και II βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. *(Επαναληπτικές εξετάσεις 2013)*

**13.** Σε ένα είδος εντόμου ένα γονίδιο είναι υπεύθυνο για την παραγωγή του ενζύμου A, ενώ το αλληλόμορφο του δεν παράγει το ένζυμο A. Ένα άλλο γονίδιο καθορίζει το χαρακτήρα «ανοιχτό χρώμα σώματος», ενώ το αλληλόμορφο του καθορίζει το «σκούρο χρώμα σώματος».

Διασταυρώνεται ένα θηλυκό έντομο που παράγει το ένζυμο A και έχει ανοιχτό χρώμα σώματος με ένα αρσενικό έντομο που παράγει το ένζυμο A και έχει ανοιχτό χρώμα σώματος. Από τη διασταύρωση προκύπτουν:

- 600 θηλυκοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο A και έχουν ανοιχτό χρώμα σώματος,
- 300 αρσενικοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο A και έχουν σκούρο χρώμα σώματος και
- 300 αρσενικοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο A και έχουν ανοιχτό χρώμα σώματος.

Δίνονται:

- i. Για τον τρόπο κληρονομής των δύο χαρακτήρων ισχύει ο 2ος νόμος του Mendel.
- ii. Για τη σύνθεση του ενζύμου A, τα άτομα που διασταυρώθηκαν είναι ετερόζυγα.
- iii. Το έντομο είναι διπλοειδής ευκαρυωτικός οργανισμός και το φύλο του καθορίζεται όπως στον άνθρωπο.

**A.** Να γράψετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το γονίδιο που δεν παράγει το ένζυμο

A. Να γράψετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το γονίδιο που καθορίζει το ανοιχτό χρώμα σώματος.

B. Να αιτιολογήσετε τον τρόπο κληρονόμησης των παραπάνω χαρακτήρων, κάνοντας την κατάλληλη διασταύρωση ή τις κατάλληλες διασταυρώσεις.

Δεν απαιτείται η διατύπωση των νόμων του Mendel.

(Εξετάσεις 2015)

**14.** Μια γενετική ασθένεια οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη. Το φυσιολογικό γονίδιο κόβεται σε μία θέση από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI, ενώ το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του δεν κόβεται. Τα συμπτώματα της ασθένειας εμφανίζονται μετά την ηλικία των 30 ετών.

Ένας υγιής άντρας 40 ετών είναι παντρεμένος με γυναίκα 35 ετών που εμφανίζει τα συμπτώματα της ασθένειας και αποκτούν ένα κορίτσι. Για τον εντοπισμό του φυσιολογικού και του μεταλλαγμένου γονιδίου, απομονώθηκαν από σωματικά κύτταρα κάθε μέλους της οικογένειας τμήματα DNA μήκους 10.000 ζευγών βάσεων, που περιέχουν τα αλληλόμορφα γονίδια. Στα τμήματα αυτά έγινε επίδραση με την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI.

A. Ποια είναι η αλληλουχία που αναγνωρίζει η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI;

B. Να διερευνήσετε αν η ασθένεια αυτή κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο κληρονομικότητας και αν κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονομικότητας.

Γ. Να γράψετε τους γονοτύπους των μελών της οικογένειας.

(Επαναληπτικές Εξετάσεις 2015)

**15.** Η βιοσύνθεση του ενζύμου A στον άνθρωπο ελέγχεται από επικρατές φυλοσύνδετο γονίδιο. Από γονιδιακή μετάλλαξη προέκυψε υπολειπόμενο αλληλόμορφο το οποίο ευθύνεται για έλλειψη του ενζύμου. Το B είναι ένζυμο απαραίτητο σε λειτουργία των μιτοχονδρίων. Από μετάλλαξη στο γονίδιο που ελέγχει τη σύνθεσή του προκύπτει πρόωρη τριπλέτα λήξης. Τα άτομα στα οποία εκφράζεται το γονίδιο αυτό εμφανίζουν έλλειψη του ενζύμου.

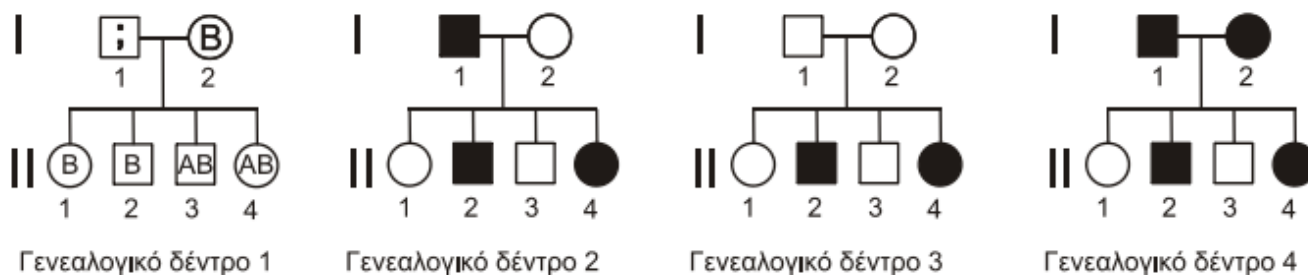
Γυναίκα με έλλειψη και των δύο προαναφερθέντων ενζύμων παντρεύεται φυσιολογικό άντρα. Ποιοι οι πιθανοί φαινότυποι των απογόνων τους;

Δίνεται ότι η συχνότητα της έλλειψης του B ενζύμου δεν είναι μεγαλύτερη σε κάποιο από τα δύο φύλα στον γενικό πληθυσμό. Επίσης υποθέτουμε ότι τα άτομα με έλλειψη του B ενζύμου επιβιώνουν και αναπαράγονται κανονικά.

(Επαναληπτικά Θέματα σεφ 2015)

**16.** Από τη διασταύρωση μιας ράτσας γάτας με αραιό τρίχωμα με γάτο που έχει πυκνό τρίχωμα, προκύπτουν γατάκια σε αναλογία 1 (αραιό): 1 (πυκνό). Η διασταύρωση ατόμων με αραιό τρίχωμα μεταξύ τους δίνει απογόνους σε αναλογία 2 (αραιό): 1 (πυκνό). Να γράψετε τις διασταυρώσεις και να εξηγήσετε τα αποτελέσματα. Δίνεται ότι το αντίστοιχο γονίδιο είναι αυτοσωμικό. (Προσοχή: ένα άτομο πεθαίνει όταν φέρει θνησιγόνο αλληλόμορφο γονίδιο σε ομόζυγη κατάσταση, Επαναληπτικά θέματα ΟΕΦΕ 2016)

**17.** Στην παρακάτω εικόνα υπάρχουν τέσσερα γενεαλογικά δέντρα (1, 2, 3, 4) στα οποία απεικονίζεται ο τρόπος κληρονόμησης τεσσάρων διαφορετικών χαρακτήρων του ανθρώπου. Στο γενεαλογικό δέντρο 1, ο χαρακτήρας που μελετάται, είναι οι ομάδες αίματος (A, B, AB και O). Οι υπόλοιποι τρεις χαρακτήρες που μελετώνται, είναι: η ασθένεια της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας, η αιμορροφιλία A και ο αλφισμός.



Με βάση τα στοιχεία που υπάρχουν στην εικόνα:

A. Να γράψετε στο τετράδιό σας τον γονότυπο του ατόμου I1 που βρίσκεται στο γενεαλογικό δέντρο 1 και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

B. Να αντιστοιχίσετε τους τρεις υπόλοιπους χαρακτήρες που μελετώνται με τα υπόλοιπα τρία γενεαλογικά δέντρα (2,3 και 4) γράφοντας δίπλα από το καθένα γενεαλογικό δέντρο τον χαρακτήρα που του αντιστοιχεί. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

(Πανελλαδικές Εξετάσεις 2016)

**18.** Διασταυρώθηκαν δύο άτομα ενός είδους εντόμου με κεραίες ενδιάμεσου μήκους και προέκυψαν 161 άτομα με κεραίες ενδιάμεσου μήκους και 79 άτομα με κεραίες κανονικού μήκους. Σε μία άλλη διασταύρωση, ενός ατόμου του ίδιου είδους εντόμου που είχε κεραίες ενδιάμεσου μήκους με ένα άτομο με κεραίες κανονικού μήκους, προέκυψαν 121 άτομα με κεραίες κανονικού μήκους και 119 άτομα με κεραίες ενδιάμεσου μήκους. Με

δεδομένο ότι δεν έγινε κάποια μετάλλαξη, να εξηγήσετε τα αποτελέσματα των διασταυρώσεων αυτών, γράφοντας τις αντίστοιχες διασταυρώσεις.

(Επαναληπτικές Εξετάσεις 2016)

**19.** Σε ένα είδος ποντικών, το γονίδιο που προσδίδει το μαύρο χρώμα τριχώματος επικρατεί του λευκού και το γονίδιο που ευθύνεται για τη μακριά ουρά επικρατεί του γονιδίου που ευθύνεται για την κοντή ουρά. Το φύλο στους ποντικούς καθορίζεται όπως στον άνθρωπο και τα γονίδια που ελέγχουν τα δύο χαρακτηριστικά βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Από αλληπάλληλες διασταυρώσεις του ίδιου μαύρου θηλυκού ποντικού με μακριά ουρά με τον ίδιο άσπρο αρσενικό με κοντή ουρά προέκυψαν:

- 31 αρσενικά μαύρα με μακριά ουρά
- 32 αρσενικά άσπρα με κοντή ουρά
- 31 αρσενικά μαύρα με κοντή ουρά
- 29 αρσενικά άσπρα με μακριά ουρά
- 30 θηλυκά μαύρα με μακριά ουρά
- 31 θηλυκά άσπρα με μακριά ουρά
- 29 θηλυκά μαύρα με κοντή ουρά
- 30 θηλυκά άσπρα με κοντή ουρά

A. Να διερευνηθεί και να προσδιοριστεί ο τρόπος κληρονομησης των γονιδίων.

B. Να γράψετε τους πιθανούς γονοτύπους του θηλυκού γονέα.

Γ. Να δώσετε τις αντίστοιχες διασταυρώσεις.

Δεν απαιτείται η διατύπωση των νόμων του Mendel.

(Πανελλαδικές Εξετάσεις 2018)

**20.** Σε ένα είδος εντόμου το σώμα του μπορεί να έχει έναν από τους εξής χρωματισμούς: κίτρινο χρώμα, άσπρο χρώμα και μαύρο χρώμα. Στο ίδιο έντομο ένα γονίδιο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση της πρωτεΐνης A, ενώ το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του δεν συνθέτει την πρωτεΐνη αυτή. Διασταυρώνονται θηλυκά άτομα με κίτρινο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη A, με αρσενικά άτομα με μαύρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη A και γεννήθηκαν οι εξής απόγονοι:

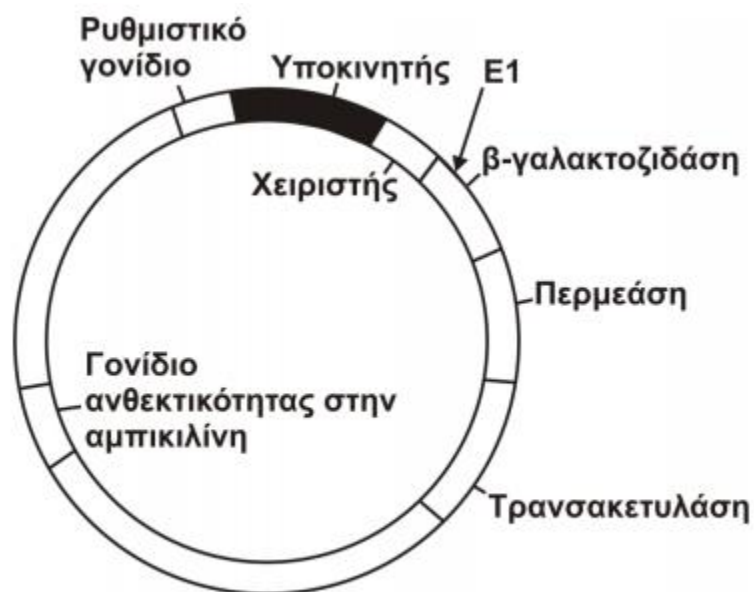
- 80 θηλυκά άτομα με κίτρινο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη A
- 40 θηλυκά άτομα με μαύρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη A
- 40 θηλυκά άτομα με άσπρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη A
- 40 αρσενικά άτομα με κίτρινο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη A
- 20 αρσενικά άτομα με μαύρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη A

- και 20 αρσενικά άτομα με άσπρο χρώμα σώματος που παράγουν την πρωτεΐνη Α.

**A.** Να βρείτε τον τρόπο κληρονομής των δύο χαρακτήρων και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. Να γράψετε τους γονότυπους των γονέων. Δίνεται ότι για τα παραπάνω χαρακτηριστικά ισχύει ο 2ος νόμος του Mendel. Δεν απαιτείται η διατύπωση των νόμων του Mendel.

**B.** Ένα άλλο χαρακτηριστικό στο έντομο αυτό είναι το μήκος των κεραιών. Το αλληλόμορφο που ελέγχει το μεγάλο μήκος κεραιών είναι επικρατές, ενώ αυτό που ελέγχει το μικρό μήκος είναι υπολειπόμενο. Διαθέτουμε δύο αμιγείς πληθυσμούς, ο ένας με μεγάλες κεραιές και ο άλλος με μικρές κεραιές. Πώς θα διαπιστώσετε αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο, πραγματοποιώντας την κατάλληλη ή τις κατάλληλες διασταυρώσεις;

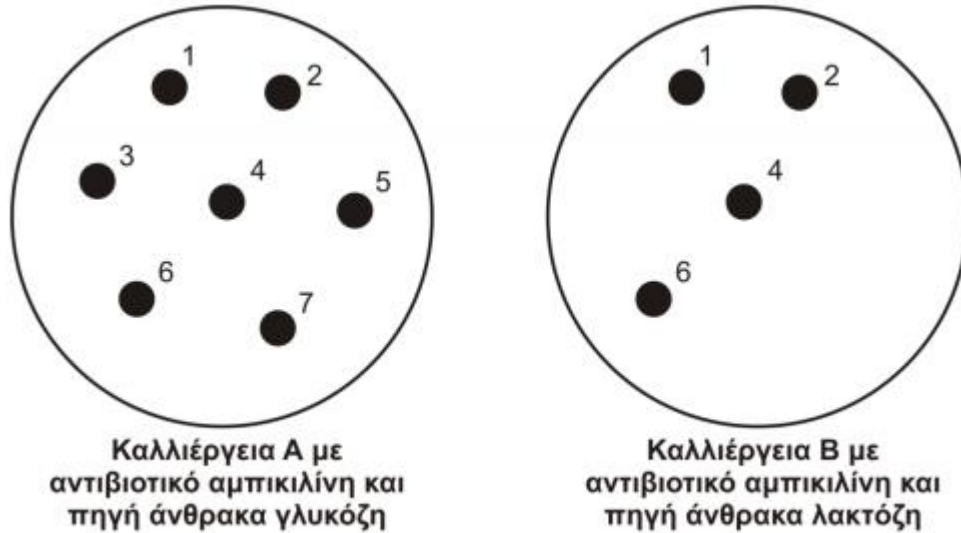
**Γ.** Προκειμένου να μελετήσουμε το γονίδιο που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη Α, το κλωνοποιούμε σε κατάλληλο πλασμίδιο φορέα (**Εικόνα 3**) που φέρει την αλληλουχία του οπερονίου της λακτόζης. Το γονίδιο εισάγεται στο σημείο που κόβει η περιοριστική ενδονουκλεάση E1. Για τον μετασχηματισμό χρησιμοποιούμε ως βακτήρια ξενιστές στελέχη E.coli στα οποία δεν λειτουργεί το οπερόνιο της λακτόζης και είναι ευαίσθητα στην αμπικιλίνη.



**Εικόνα 3**

Μετά τη διαδικασία του μετασχηματισμού, τα βακτήρια μεταφέρονται σε στερεό θρεπτικό υλικό με γλυκόζη ως πηγή άνθρακα και αντιβιοτικό αμπικιλίνη (καλλιέργεια Α, **Εικόνα 4**). Στη συνέχεια μεταφέρουμε δείγματα από όλες τις αριθμημένες αποικίες σε νέο στερεό θρεπτικό

μέσο που περιέχει λακτόζη και αμπικιλίνη, οπότε αναπτύσσεται η καλλιέργεια Β (**Εικόνα 4**). Να αναφέρετε τα είδη των βακτηρίων που αναπτύσσονται στις δύο παραπάνω καλλιέργειες Α και Β. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.



Εικόνα 4

(Πανελλαδικές Εξετάσεις 2019)

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: ΜΕΤΑΛΛΑΞΙΣ

### ΘΕΩΡΙΑ

**Μεταλλάξεις** είναι οι αλλαγές που συμβαίνουν στο γενετικό υλικό ενός οργανισμού, τόσο σε γονιδιακό επίπεδο (γονιδιακές μεταλλάξεις) όσο και σε χρωμοσωμικό επίπεδο (χρωμοσωμικές ανωμαλίες).

Μπορούν να συμβούν σε οποιοδήποτε γεννητικό ή σωματικό κύτταρο ενός οργανισμού.

Οι μεταλλάξεις των γεννητικών κυττάρων είναι κληρονομικές.

Οι μεταλλάξεις των σωματικών κυττάρων αποτελούν την πλειονότητα των μεταλλάξεων.

### Διάκριση ανάλογα με την έκταση της βλάβης

**Γονιδιακές μεταλλάξεις:** όταν η αλλαγή αφορά μικρό αριθμό βάσεων.

**Χρωμοσωμικές ανωμαλίες:** όταν η αλλαγή αφορά μεγαλύτερο τμήμα του χρωμοσώματος ή ολόκληρο το χρωμόσωμα.



## **A) Τύποι γονιδιακών μεταλλάξεων**

- **Αντικατάσταση βάσης** (σημειακή μετάλλαξη)

### **Σιωπηλή**

Προκύπτει μια διαφορετική τριπλέτα βάσεων που κωδικοποιεί το ίδιο αμινοξύ (συνώνυμο κωδικόνιο – εκφυλισμός γενετικού κώδικα), οπότε προκύπτει η ίδια πρωτεΐνη.

### **Ουδέτερη**

Προκύπτει μια διαφορετική τριπλέτα βάσεων που κωδικοποιεί ένα διαφορετικό αμινοξύ. Η αλλαγή αυτή έχει ελάχιστη επίδραση στη στερεοδιάταξη και τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

### **Επιβλαβής**

Προκύπτει μια διαφορετική τριπλέτα βάσεων που κωδικοποιεί ένα διαφορετικό αμινοξύ. Η αλλαγή αυτή έχει μεγάλη επίδραση στη στερεοδιάταξη και τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης πχ.

1. απώλεια λειτουργικότητας ενζύμου λόγω αλλαγής στερεοδιάταξης ενεργού κέντρου.
2. δρεπανοκυτταρική αναιμία.
3. δημιουργία κωδικονίου λήξης – τερματισμός πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

### **Πλεονεκτική**

Τα νέα γνωρίσματα αποτελούν παράγοντα γενετικής ποικιλότητας.

- **Προσθήκη βάσης ή βάσεων**

Προσθήκη 3 ή αριθμού πολλαπλασίου του 3 βάσεων έχει ως αποτέλεσμα προσθήκη ενός ή περισσότερων αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα.

Προσθήκη αριθμού βάσεων διαφορετικού του 3 ή των πολλαπλασίων του διαταράσσει το πλαίσιο ανάγνωσης και η πρωτεΐνη που προκύπτει δε μοιάζει με την αρχική.

- **Έλλειψη βάσης ή βάσεων**

Έλλειψη 3 ή αριθμού πολλαπλασίου του 3 βάσεων έχει ως αποτέλεσμα έλλειψη ενός ή περισσότερων αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα.

Έλλειψη αριθμού βάσεων διαφορετικού του 3 ή των πολλαπλασίων του διαταράσσει το πλαίσιο ανάγνωσης και η πρωτεΐνη που προκύπτει δε μοιάζει με την αρχική.

**Αυτόματες**

Οι μεταλλάξεις που εμφανίζονται αιφνίδια μέσα στον πληθυσμό. Οφείλονται σε λάθη κατά την αντιγραφή του γενετικού υλικού ή κατά τη διαίρεση των χρωμοσωμάτων.

**Μεταλλάξεις που οφείλονται σε μεταλλαξογόνους παράγοντες**

Οι παράγοντες αυτοί διακρίνονται σε φυσικούς και χημικούς.

**Μεταλλάξεις που οφείλονται σε γονίδια που κωδικοποιούν ένζυμα**

Δημιουργία αυτοσωμικού υπολειπόμενου γονιδίου και μειωμένη ενεργότητα ή έλλειψη ενεργότητας ενζύμου πχ φαινυλκετονουρία, αλφισμός.

Μεγάλος αριθμός **ασθενειών** στον άνθρωπο είναι αποτέλεσμα μεταλλάξεων. Σε αυτές συγκαταλέγονται αιμοσφαιρινοπάθειες όπως η δρεπανοκυτταρική αναιμία, η β-θαλασσαιμία και η α-θαλασσαιμία.

**Διαφορές και ομοιότητες δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και β-θαλασσαιμίας**

- **Ομοιότητες**

1. Οφείλονται σε γονιδιακές μεταλλάξεις.
2. Αφορούν τις β-αλυσίδες της αιμοσφαιρίνης Α.
3. Εμφανίζεται έλλειψη HbA.
4. Είναι μονογονιδιακές ασθένειες και παρουσιάζουν αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.
5. Προκαλούν αναιμία στον οργανισμό.
6. Προσδίδουν ανθεκτικότητα στην ελονοσία.
7. Ο προγεννητικός έλεγχος επιτελείται με μοριακή διάγνωση.

- **Διαφορές**

<b>Δρεπανοκυτταρική αναιμία</b>	<b>β-θαλασσαιμία</b>
1. Τροποποίηση της αλληλουχίας των αμινοξέων της β-αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης.	1. Δε συντίθενται οι β-αλυσίδες της αιμοσφαιρίνης ή συντίθενται σε μικρές ποσότητες.
2. Ποιοτική αλλοίωση των β-αλυσίδων.	2. Ποσοτική αλλοίωση των β-αλυσίδων.

3. Οφείλεται σε αντικατάσταση βάσης.	3. Οφείλεται σε προσθήκη ή έλλειψη ή αντικατάσταση βάσης.
4. Η μετάλλαξη εμφανίζεται στο μεταφραζόμενο τμήμα του γονιδίου.	4. Οι μεταλλάξεις είναι δυνατό να εμφανιστούν και σε περιοχές εκτός του μεταφραζόμενου τμήματος, όπως στον υποκινητή, εσώνια κ.λ.π.
5. Τροποποιείται το σχήμα των ερυθροκυττάρων δηλαδή προκαλείται δρεπάνωση υπό συνθήκες έλλειψης οξυγόνου.	5. Δεν τροποποιείται το σχήμα των ερυθροκυττάρων δηλαδή τα ερυθρά αιμοσφαίρια δεν δρεπανώνουν.
6. Δεν εμφανίζει ετερογένεια.	6. Εμφανίζει μεγάλη ετερογένεια.
7. Δεν εμφανίζεται εναλλακτική σύνθεση.	7. Τα ομόζυγα άτομα εμφανίζουν αυξημένη σύνθεση HbF ενώ τα ετερόζυγα HbA2.
8. Ειδικός τύπος εργαστηριακής διάγνωσης είναι η δοκιμασία δρεπάνωσης.	8. Δεν υπάρχει αυτός ο τύπος διάγνωσης.
9. Η αναιμία προκαλείται λόγω καταστροφής των ερυθρών αιμοσφαιρίων όταν δρεπανώνουν.	9. Η αναιμία προκαλείται λόγω έλλειψης β-αλυσίδων άρα και HbA, η οποία δεν δεσμεύει σωστά το οξυγόνο.

**Σημείωση:** Μεταλλάξεις είναι δυνατό να συμβούν στον υποκινητή ενός γονιδίου ή σε άλλες ρυθμιστικές περιοχές του γονιδιώματος. Στην περίπτωση αυτή, είναι δυνατό να τροποποιηθεί η έκφραση των γονιδίων. Σε πολλές περιπτώσεις, μια μετάλλαξη στον υποκινητή οδηγεί στη μη έκφραση ή στον περιορισμό της έκφρασης του γονιδίου, όπως συχνά συμβαίνει με τη β-θαλασσαιμία.

## **B) Χρωμοσωμικές ανωμαλίες**

Διακρίνονται σε **αριθμητικές** και **δομικές**.

Στις **αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες**, ανήκουν οι **ανευπλοειδίες** και οι **πολυπλοειδίες**. Παραδείγματα ανευπλοειδιών είναι η **μονοσωμία** (απουσία ενός χρωμ/τος) όπως το σύνδρομο Turner και η **τρισωμία** (περίσσεια ενός χρωμ/τος) όπως τα σύνδρομα Down, 13, 18, Klinefelter.

Οι **δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες** είναι οι εξής:

**1. Έλλειψη** όταν έχουμε απώλεια τμήματος χρωμ/τος όπως στο σύνδρομο «φωνή της γάτας».

- 2. Διπλασιασμός** όταν έχουμε επανάληψη χρωμ/κού τμήματος.
- 3. Αναστροφή** όταν έχουμε θραύση χρωμ/κού τμήματος και επανένωση με αναστροφή.
- 4. Μετατόπιση** όταν έχουμε θραύση χρωμ/κού τμήματος και επανένωση σε μη ομόλογο χρωμ/μα. Στις **αμοιβαίες μετατοπίσεις** συμβαίνει ανταλλαγή τμημάτων μεταξύ μη ομολόγων χρωμοσωμάτων, κατά τις οποίες συνήθως δε χάνεται γενετικό υλικό και δεν προκύπτει μεταβολή στο φαινότυπο των ατόμων που τις υφίστανται. Όμως είναι πιθανό από τα άτομα αυτά να γεννηθούν απόγονοι με χρωμοσωμικές ανωμαλίες, επειδή κατά το συνδυασμό των χρωμοσωμάτων στη μειωτική διαίρεση προκύπτουν και μη φυσιολογικοί γαμέτες.

### Διαφορές γονιδιακών μεταλλάξεων – χρωμοσωμικών ανωμαλιών

Γονιδιακές μεταλλάξεις	Χρωμοσωμικές ανωμαλίες
1. αλλαγές σε επίπεδο νουκλεοτιδίων	1. αλλαγές σε επίπεδο χρωμοσώματος
2. οι αλλαγές αφορούν ένα γονίδιο	2. οι αλλαγές αφορούν πολλά γονίδια
3. τα είδη είναι α) αντικατάσταση βάσης β) προσθήκη βάσης και γ) αφαίρεση βάσης	3. τα είδη είναι αριθμητικές και δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες
4. επιδιορθώνονται από τον οργανισμό με τα επιδιορθωτικά ένζυμα και την DNA πολυμεράση	4. δεν υπάρχει μηχανισμός επιδιόρθωσης
5. δεν είναι ορατές με το μικροσκόπιο	5. είναι ορατές με το μικροσκόπιο
6. πιο συχνές	6. πιο σπάνιες
7. ποικίλα αποτελέσματα και δεν συνεπάγεται πάντα αλλαγή του φαινοτύπου	7. συνήθως οδηγούν σε τροποποίηση του φαινοτύπου
8. η διάγνωση γίνεται με ανάλυση DNA και με διάφορες βιοχημικές διαδικασίες όπως πχ. ενεργότητα ενζύμου, δοκιμασία δρεπάνωσης, ανίχνευση μη	8. η διάγνωση γίνεται από τη μελέτη του καρυοτύπου

φυσιολογικών πρωτεϊνών	
9. συμβαίνουν στη μεσόφαση στην αντιγραφή του DNA	9. συμβαίνουν στη μείωση και οι δομικές μπορούν να συμβούν και στη μεσόφαση

## **Διάγνωση μεταλλάξεων**

### **A) Διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών**

Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες διαπιστώνονται με τη μελέτη του καρυοτύπου. Για τη διαπίστωση των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι απαραίτητη η χρώση των χρωμοσωμάτων με τεχνική που δημιουργούν ζώνες στο χρωμόσωμα, όπως ζώνες Giemsa.

### **B) Διάγνωση γονιδιακών μεταλλάξεων**

Οι γονιδιακές μεταλλάξεις διαπιστώνονται :

1. Με διάφορες βιοχημικές διαδικασίες πχ για τη φαινυλκετονουρία γίνεται υπολογισμός της συγκέντρωσης της φαινυλαλανίνης στο αίμα των νεογέννητων ή μέτρηση ενεργότητας του ενζύμου στην έγκυο.
2. Με την ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA δηλ. μοριακή διάγνωση πχ PCR για δρεπανοκυτταρική αναιμία, α και β-θαλασσαιμία, κυστική ίνωση κλπ.
3. Με την ανίχνευση υποκατάστατων πρωτεϊνών πχ αυξημένη ποσότητα HbF στην ομόζυγη β-θαλασσαιμία, αυξημένη ποσότητα HbA2 στην ετερόζυγη β-θαλασσαιμία, ύπαρξη HbS στη δρεπανοκυτταρική αναιμία.
4. Με άλλες τεχνικές. Μία από αυτές είναι η παρατήρηση της μορφολογίας των ερυθροκυττάρων σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου.

### **Σημασία γενετικής καθοδήγησης**

Η γενετική καθοδήγηση συμβάλλει στον εντοπισμό της πιθανότητας απόκτησης απογόνων που να πάσχουν από συγκεκριμένη γενετική ασθένεια. Οι ειδικοί επιστήμονες συμβουλεύουν τους ενδιαφερόμενους για την πιθανότητα γέννησης απογόνων με μία γενετική ανωμαλία λαμβάνοντας υπόψη:

- τη συχνότητα εμφάνισής της.
- τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται.
- τις επιπτώσεις στα άτομα που πάσχουν από αυτή.

- τους τρόπους αντιμετώπισης ή θεραπείας της.

Ορισμένες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητο να απευθυνθούν σε ειδικούς πριν την απόκτηση απογόνων, όπως άτομα-φορείς γενετικών ασθενειών, άτομα με οικογενειακό ιστορικό γενετικών ασθενειών, γυναίκες ηλικίας 35 ετών και άνω και γυναίκες με πολλαπλές αποβολές.

### **Μέθοδοι προγεννητικού ελέγχου**

1. αμνιοπαρακέντηση
2. λήψη χοριακών λαχνών

### **Διαφορές αμνιοπαρακέντησης και λήψης εμβρυακών κυττάρων από χοριακές λάχνες**

<b>Αμνιοπαρακέντηση</b>	<b>Χοριακές λάχνες</b>
1. Λαμβάνεται μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού από τον αμνιακό σάκο, μέσα στον οποίο βρίσκονται εμβρυϊκά κύτταρα	1. Λαμβάνονται εμβρυϊκά κύτταρα από τις προεκβολές (λάχνες) του χορίου
2. Πραγματοποιείται από την 12-16 εβδομάδα της κύησης	2. Πραγματοποιείται από την 9-12 εβδομάδα της κύησης
3. Δίνει τη δυνατότητα παρασκευής χρωμοσωμάτων καλύτερης ποιότητας	3. Δεν είναι τόσο καλή η παρασκευή των χρωμοσωμάτων
4. Γίνεται αργότερα η διάγνωση	4. Δίνει τη δυνατότητα πιο έγκαιρης διάγνωσης

### **Καρκίνος**

Σε γενετικό επίπεδο είναι αποτέλεσμα:

- μετατροπής πρωτο-ογκογονιδίων σε ογκογονίδια.
- απουσίας λειτουργικότητας ογκοκατασταλτικών γονιδίων.
- αδρανοποίησης των μηχανισμών επιδιόρθωσης του DNA.

### **ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ**

1. Τι ονομάζεται μετάλλαξη; Τι συνέπειες έχουν οι μεταλλάξεις στο φαινότυπο;
2. Σε ποιες κατηγορίες κατατάσσονται ανάλογα με την έκτασή τους οι μεταλλάξεις;

- 3.** Ποιες συνέπειες έχουν στα άτομα οι μεταλλάξεις;
- 4.** Σε ποια κύτταρα ενός πολυκύτταρου οργανισμού μπορούν να συμβούν μεταλλάξεις και ποιες είναι αναλόγως οι συνέπειές τους;
- 5.** Ποια ήταν η πρώτη γενετική ασθένεια που ανακαλύφθηκε ότι οφείλεται σε συγκεκριμένη γονιδιακή μετάλλαξη;
- 6.** Ποια διαφορά έχουν η αιμοσφαιρίνη και το αλληλόμορφο γονίδιο που σχετίζεται με τη δρεπανοκυτταρική αναιμία από τα φυσιολογικά;
- 7.** Ποιες συνέπειες έχει για τη λειτουργικότητα της αιμοσφαιρίνης και τον οργανισμό η τοποθέτηση της βαλίνης στη θέση του γλουταμινικού οξέος;
- 8.** Ποια συμπτώματα έχουν τα άτομα που φέρουν το αλληλόμορφο που σχετίζεται με τη δρεπανοκυτταρική αναιμία;
- 9.** Ποιοι είναι οι τύποι των γονιδιακών μεταλλάξεων;
- 10.** Ποιες είναι οι συνέπειες των μεταλλάξεων για τους οργανισμούς;
- 11.** Ποιες περιπτώσεις μεταλλάξεων δεν έχουν συνέπειες (αρνητικές ή θετικές);
- 12.** Ποιες είναι οι αιτίες των μεταλλάξεων;
- 13.** Ποιους μηχανισμούς διαθέτουν τα κύτταρα για να αντιμετωπίζουν την επίδραση των παραγόντων που προκαλούν μεταλλάξεις; Πόσο αποτελεσματικοί είναι αυτοί οι κυτταρικοί μηχανισμοί;
- 14.** Ποιες είναι οι αιμοσφαιρίνες του ανθρώπου και ποια είναι η δομή τους;
- 15.** Πώς προκαλούνται οι αιμοσφαιρινοπάθειες;
- 16.** Ποιες είναι οι σοβαρότερες αιμοσφαιρινοπάθειες; Πόσο διαδεδομένες είναι;
- 17.** Πώς προκαλείται η β-θαλασσαιμία και πώς κληροδοτείται;
- 18.** Από τι εξαρτάται η ένταση των συμπτωμάτων όσων πάσχουν από β-θαλασσαιμία; Πώς αντιμετωπίζονται τα συμπτώματα αυτά;
- 19.** Πώς προκαλείται η α θαλασσαιμία;
- 20.** Πώς επιδρούν οι μεταλλάξεις στον μεταβολισμό των οργανισμών;
- 21.** Πώς προκαλείται η φαινυλκετονουρία; Ποια τα συμπτώματά της και πώς αντιμετωπίζεται;
- 22.** Πώς προκαλείται ο αλφισμός;

23. Πώς εντοπίζονται οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες; Σε ποιες κατηγορίες διακρίνονται;
24. Πώς δημιουργούνται οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες;
25. Ποια άτομα ονομάζονται ανευπλοειδή; Τι είναι η μονοσωμία και τι η τρισωμία;
26. Ποιες είναι οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που εμφανίζονται πιο συχνά στον άνθρωπο;
27. Ποια χαρακτηριστικά έχουν τα άτομα με σύνδρομο Down; Πώς δημιουργούνται αυτά τα άτομα;
28. Ποια χαρακτηριστικά έχουν τα άτομα που πάσχουν από τρισωμία 13 ή τρισωμία 18;
29. Ποια χαρακτηριστικά έχουν τα άτομα που εκδηλώνουν το σύνδρομο Klinefelter;
30. Ποια χαρακτηριστικά έχουν τα άτομα που εκδηλώνουν το σύνδρομο Turner;
31. Ποια είδη δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών διακρίνονται;
32. Ποια είναι η επίδραση των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών;
33. Πώς διαπιστώνονται οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες;
34. Σε τι εξυπηρετεί η ανάπτυξη μεθόδων ανίχνευσης γενετικών ανωμαλιών;
35. Σε τι εξυπηρετεί η έγκαιρη διάγνωση μιας γενετικής νόσου;
36. Ποιες είναι οι μέθοδοι που χρησιμοποιούνται για τη διάγνωση γενετικών νόσων;
37. Ποιες περιπτώσεις εφαρμογής των μεθόδων διάγνωσης γενετικών νόσων αποτελούν χαρακτηριστικά παραδείγματα;
38. Τι είναι η γενετική καθοδήγηση;
39. Ποια στοιχεία χρειάζονται για να μπορεί ο ειδικός να συμβουλευσει όσους ανησυχούν για την απόκτηση υγιών απογόνων;
40. Ποιοι χρειάζονται γενετική καθοδήγηση;
41. Με ποιες τεχνικές διενεργείται ο προγεννητικός έλεγχος;
42. Ποια είναι η αξία των τεχνικών προγεννητικού ελέγχου;
43. Ποια είναι τα κύρια χαρακτηριστικά του καρκίνου; Από τι προέρχεται;
44. Πώς συντελούν τα ογκογονίδια στην ανάπτυξη καρκίνου;
45. Πώς συντελούν τα ογκοκατασταλτικά γονίδια στην ανάπτυξη καρκίνου;



46. Πώς συντελεί η ανεπάρκεια των μηχανισμών επιδιόρθωσης του DNA στην εμφάνιση καρκίνου;
47. Γιατί ο καρκίνος θεωρείται πολύπλοκη γενετικώς ασθένεια;

### ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ - ΚΡΙΣΗΣ

1. Τα γονίδια που κωδικοποιούν τις αλυσίδες των αιμοσφαιρινών εμφανίζουν πολλές μεταλλάξεις, οι οποίες οδηγούν στη δημιουργία αιμοσφαιρινοπαθειών. Οι πιο σημαντικές από αυτές αφορούν στα γονίδια που κωδικοποιούν τις α και τις β-αλυσίδες και οδηγούν σε ποικίλες ποιοτικές ή ποσοτικές εκτροπές από τα φυσιολογικά προϊόντα της γονιδιακής έκφρασης. Να αναλύσετε τι είδους μεταλλάξεις οδηγούν σε **ποιοτικές εκτροπές** και τι είδους μεταλλάξεις οδηγούν σε **ποσοτικές εκτροπές** από τη φυσιολογική σύνθεση των αλυσίδων.
2. Σε σωματικό κύτταρο οργανισμού συνέβη γονιδιακή μετάλλαξη σε αλληλουχία που δεν κωδικοποιεί αμινοξέα. Εξαιτίας της μετάλλαξης δεν παράγεται μία πρωτεΐνη του κυττάρου. Ποιες είναι οι πιθανές **αιτίες** που **τροποποίησαν την έκφραση** της πρωτεΐνης;
3. Σε ποιες περιπτώσεις γονιδιακής μετάλλαξης σε ευκαρυωτικό οργανισμό προκύπτει πολυπεπτιδική αλυσίδα με αριθμό αμινοξέων διαφορετικό από τον προβλεπόμενο;
4. Να αναφέρετε περιπτώσεις μεταλλάξεων στα ρυθμιστικά στοιχεία του οπερονίου της λακτόζης που μπορεί να επηρεάσουν σημαντικά την παραγωγή των τριών ενζύμων που συμμετέχουν στον μεταβολισμό της λακτόζης.
5. Σε σωματικό κύτταρο οργανισμού που βρίσκεται στη φάση της κυτταρικής διαφοροποίησης συνέβη μετάλλαξη σε γονίδιο που κωδικοποιεί πρωτεΐνη. Μετά τη γέννηση του ατόμου αποδείχθηκε ότι η μετάλλαξη δεν επέφερε μεταβολή στο φαινότυπό του. Σε ποιους λόγους είναι δυνατό να οφείλεται αυτό;
6. Ποιες από τις μεθόδους **διάγνωσης** της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας είναι δυνατό να εφαρμοστούν κατά τον προγεννητικό έλεγχο και ποιες σε ενήλικο άτομο;
7. Μπορούν τα γονίδια που ελέγχουν τη σύνθεση της α-αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης να χαρακτηριστούν ως πολλαπλά αλληλόμορφα;
8. Τι σχέση έχει το γονίδιο που ευθύνεται για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία με ένα από τα πολλαπλά αλληλόμορφα που ευθύνονται για τη β-θαλασσαιμία;

9. Να αναφέρετε τις περιπτώσεις των μεταλλάξεων το αποτέλεσμα των οποίων είναι η αλλαγή θέσης των γονιδίων στο γονιδίωμα.
10. Σε ποιες ασθένειες εμφανίζεται έλλειψη γονιδίων;
11. Ποιες ασθένειες γνωρίζετε ότι οφείλονται σε μεταλλάξεις και παρουσιάζουν ετερογένεια;
12. Σε ποιες περιπτώσεις μεταλλάξεων μπορεί να συμβεί:
- Έλλειψη γενετικού υλικού.
  - Αύξηση γενετικού υλικού.
  - Καμιά ποσοτική μεταβολή γενετικού υλικού.
13. Στην αναστροφή δεν χάνεται γενετικό υλικό ούτε μετακινούνται γονίδια σε άλλο χρωμόσωμα. Υπάρχει περίπτωση να δημιουργηθεί πρόβλημα στον οργανισμό που φέρει τέτοιου είδους μετάλλαξη;
14. **A.** Ο μη διαχωρισμός είτε των ομόλογων χρωμοσωμάτων είτε των αδελφών χρωματίδων του 21<sup>ου</sup> ζεύγους στον άνθρωπο μπορεί να οδηγήσει στον σχηματισμό μη φυσιολογικών γαμετών και κατ' επέκταση στη γέννηση τρισωμικών ατόμων. Σε ποια φάση της μειωτικής διαίρεσης, εάν συμβεί μη διαχωρισμός, είναι μεγαλύτερη η πιθανότητα να εμφανιστούν τρισωμικά άτομα.
- B.** Έχει υπολογιστεί ότι το 4% περίπου των ατόμων που εμφανίζουν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down έχουν 46 χρωμοσώματα. Να εξηγήσετε τα δύο ακόλουθα περιστατικά:
- Άντρας με φυσιολογικό φαινότυπο, που φέρει μετατόπιση του μεγάλου βραχίονα του χρωμοσώματος 21 στο χρωμόσωμα 5, αποκτά, με γυναίκα που έχει φυσιολογικό καρυότυπο, παιδί με 46 χρωμοσώματα που εμφανίζει τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down.
  - Γυναίκα με φυσιολογικό φαινότυπο, που φέρει αμοιβαία μετατόπιση μεταξύ του χρωμοσώματος 21 και του χρωμοσώματος 3, αποκτά, με άντρα που έχει φυσιολογικό καρυότυπο, παιδί με 46 χρωμοσώματα που εμφανίζει τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down.
15. Δύο έμβρυα, το ένα πάσχει από β-θαλασσαιμία και το άλλο από α-θαλασσαιμία. Ποιο πιστεύετε ότι θα εμφανίσει πρώτο τα συμπτώματα της ασθένειας; Να εξηγήσετε.
16. Ποιες ασθένειες γνωρίζετε ότι οφείλονται σε **μεταλλάξεις** και οδηγούν σε **διανοητική καθυστέρηση**; Με ποιους τρόπους γίνεται η διάγνωση των μεταλλάξεων αυτών σε ενήλικα άτομα;

- 17.** Με ποιους τρόπους είναι δυνατό ένα φυσιολογικό σωματικό κύτταρο να μετατραπεί σε καρκινικό;
- 18.** Τα άτομα με φαινυλκετονουρία είναι αλφικά; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας χρησιμοποιώντας το διάγραμμα του σχολικού βιβλίου.
- 19.** Σε ποιες περιπτώσεις συμβαίνει πρόωρη διακοπή της κύησης με θάνατο του εμβρύου;
- 20.** Κατά τον προγεννητικό έλεγχο σε κυοφορούσα γυναίκα, διαπιστώθηκε ότι το έμβρυο νοσεί από σύνδρομο cri-du-chat και επιπλέον φέρει αναστροφή στο μικρό βραχίονα του χρωμοσώματος 3.
- A. Να περιγράψετε τις διαδικασίες που ακολούθησαν για τη διάγνωση.
- B. Βάσει ποιων παρατηρήσεων έγινε η διάγνωση; (εξετάσεις 2002)
- 21.** Η δρεπανοκυτταρική αναιμία, η β-θαλασσαιμία και η φαινυλκετονουρία είναι μερικές από τις συχνά εμφανιζόμενες γενετικές ασθένειες του ανθρώπου που οφείλονται σε μεταλλάξεις.
- A. Σε τι μας βοηθά η διάγνωση των γενετικών ασθενειών;
- B. Ποιες τεχνικές μας δίνουν τη δυνατότητα διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας σε ενήλικα άτομα που πάσχουν από αυτή;
- Γ. Γιατί τα άτομα που πάσχουν από β-θαλασσαιμία παρουσιάζουν μεγάλη ετερογένεια συμπτωμάτων;
- Δ. Γιατί τα άτομα που πάσχουν από φαινυλκετονουρία εμφανίζουν διανοητική καθυστέρηση;
- (επαναληπτικές εξετάσεις 2004)

## ΑΣΚΗΣΕΙΣ

### Γονιδιακές μεταλλάξεις

- 1.** Οι παρακάτω μεταλλαγμένες αιμοσφαιρίνες χαρακτηρίζονται από συγκεκριμένη αντικατάσταση ή έλλειψη αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα. Να βρείτε τις αλλαγές που πραγματοποιήθηκαν και έδωσαν τις μεταλλαγμένες πρωτεΐνες.

Μεταλλαγμένες Αιμοσφαιρίνες	Αλυσίδα	Θέση	Αντικατάσταση Αμινοξέος
Mexico	a	54	Gln → Glu
M. Boston	a	58	His → Tyr
Koelliker	a	141	Arg → -

Genova	b	28	Leu → Pro
Seattle	b	76	Ala → Glu

2. Δίνεται η αλληλουχία βάσεων της κωδικής αλυσίδας ενός φυσιολογικού γονιδίου προκαρυωτικού κυττάρου:

5' ACT ATG CAC GTC TGG GCG TGA TAA GCT 3'

Να γράψετε τη φυσιολογική αλληλουχία αμινοξέων του πεπτιδίου που κωδικοποιείται από το γονίδιο και να σημειώσετε τις αλλαγές που προκύπτουν στην αλληλουχία αυτή, για καθεμία από τις ακόλουθες μεταλλάξεις:

- A. Το 5<sup>ο</sup> νουκλεοτίδιο από το 5' άκρο αντικαθίσταται από C.
- B. Το 7<sup>ο</sup> νουκλεοτίδιο από το 5' άκρο αντικαθίσταται από A.
- Γ. Το 12<sup>ο</sup> νουκλεοτίδιο από το 5' άκρο αντικαθίσταται από G.
- Δ. Το 15<sup>ο</sup> νουκλεοτίδιο από το 5' άκρο αντικαθίσταται από A.
- Ε. Το 19<sup>ο</sup> νουκλεοτίδιο από το 5' άκρο αντικαθίσταται από C.

3. Η αλληλουχία των βάσεων στο mRNA μιας πρωτεΐνης είναι η εξής:

5'...AUG GUG AAA AUG ....AGU UGG GCC UGA...3'

Ποια είδη μεταλλάξεων έχουν συμβεί σε κάθε μια από τις παρακάτω περιπτώσεις και ποια τα αποτελέσματά τους στην πρωτεϊνοσύνθεση (να κάνετε χρήση του γενετικού κώδικα).

- A. 5'...AUG GCG AAA AUG .....AGU UGG GCC UGA...3'
- B. 5'...AUG GUG AAA AUG.....AGU UGA GCC UGA...3'
- Γ. 5'... AUG GUG AAA AUG.....AGU UGG GCC UGU...3'
- Δ. 5'... AUA GUG AAA AUG.....AGU UGG GCC UGA...3'
- Ε. 5'... AUG GUG AAAA AUG.....AGU UGG GCC UGA...3'
- ΣΤ. 5'...AUG GUG AAA UG.....AGU UGG GCC UGA...3'
- Ζ. 5'... AUG GUG AAA UAU AUG.....AGU UGG GCC UGA ...3'
- Η. 5'...AUG GUG AUG.....AGU UGG GCC UGA...3'

4. Το KRAS αποτελεί ένα πρωτο-ογκογονίδιο που κωδικοποιεί μία πρωτεΐνη απαραίτητη για τη φυσιολογική επαγωγή της ανάπτυξης του κυττάρου. Σε γονίδιο KRAS που απομονώθηκε από κύτταρα όγκου ενός καρκινοπαθούς, παρατηρήθηκαν οι μεταλλάξεις σε ορισμένα κωδικόνια στην κωδική αλυσίδα, όπως αναγράφονται στον ακόλουθο πίνακα. Να γράψετε τη μεταβολή στη σύνθεση της πρωτεΐνης που κωδικοποιείται από το εν λόγω γονίδιο εξαιτίας αυτών των μεταλλάξεων. Ποιες από αυτές τις μεταλλάξεις δεν ευθύνονται για την εκτροπή ή λειτουργικότητα της πρωτεΐνης και για ποιο λόγο συμβαίνει αυτό;

Μετάλλαξη	Αριθμός κωδικονίου	Αλληλουχία φυσιολογικού γονιδίου	Αλληλουχία καρκινικού κυττάρου
1	14 <sup>ο</sup>	GGT	GTT
2	21 <sup>ο</sup>	GGG	GAC
3	48 <sup>ο</sup>	GAC	GAT
4	91 <sup>ο</sup>	CAA	TAA
5	128 <sup>ο</sup>	GCA	CCA

5. Δίνεται τμήμα DNA φυσιολογικού γονιδίου που κωδικοποιεί 7 από τα 50 αμινοξέα ενός φυσιολογικού πεπτιδίου.

**5'... GAC – ACC – GAG – CTT – TGG – GAT- CTT ... 3' (I)**

**3'... CTG – TGG – CTC – GAA – ACC – CTA – GAA ...5' (II)**

Μία γονιδιακή μετάλλαξη προκάλεσε την αλλαγή της αλληλουχίας σε:

**5'... GAC – ACC – GAG – CTT – GGG – GAT- CTT ... 3' (I)**

**3'... CTG – TGG – CTC – GAA – CCC – CTA – GAA ...5' (II)**

Παρά τη μετάλλαξη που έγινε, δεν υπήρξε αλλαγή στην αλληλουχία των αμινοξέων του πεπτιδίου.

**A.** Πότε μια μετάλλαξη του τύπου «αντικατάσταση βάσης» στις αλληλουχίες ενός γονιδίου που μεταφράζονται σε αμινοξέα (εξώνια) μπορεί:

I. Να θεωρείται επιβλαβής;

II. Να μην θεωρείται επιβλαβής;

**B.** Προσδιορίστε εάν η αλυσίδα I του DNA που δίνεται αποτελεί τμήμα της κωδικής ή της μη κωδικής αλυσίδας. Δίνεται ο γενετικός κώδικας. (ΟΕΦΕ 2014)

6. Άνδρας που πάσχει από γενετική ασθένεια έχει αποκτήσει με γυναίκα ομόζυγη για το φυσιολογικό αλληλόμορφο έναν γιο που νοσεί από την ίδια νόσο και μία κόρη με γονότυπο σαν τη μητέρα της.

**A.** Δεδομένου ότι πρόκειται για μονογονιδιακή ασθένεια, να εξηγήσεις ποιος είναι ο τύπος κληρονομικότητάς της, να συμβολίσεις κατάλληλα τα αλληλόμορφα γονίδια και να

γράψεις τους γονότυπους των ατόμων.

Το φυσιολογικό αλληλόμορφο κωδικοποιεί πρωτεΐνη, στην κωδική αλυσίδα του οποίου παρατηρείται από το 1ο έως το 6ο κωδικόνιο η αλληλουχία βάσεων:

**3' ... ATG – AAA – TGA – CAT – CGC – GTA ... 5'**

Η κωδική αλυσίδα του αλληλόμορφου που ευθύνεται για την εν λόγω ασθένεια περιέχει από το 1ο έως το 6ο κωδικόνιο την αλληλουχία:

**3' ... ATG – AAA – GGA – CAT – CGC – GTA ... 5'**

Δεδομένου ότι η αλληλουχία των υπόλοιπων βάσεων είναι πανομοιότυπη και στα δυο αλληλόμορφα, να εξηγήσετε το είδος της μετάλλαξης που συνέβη στο υπεύθυνο για την ασθένεια αλληλόμορφο, καθώς και τη μεταβολή στην πρωτεΐνη που συντίθεται από το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο. Δίνεται ο γενετικός κώδικας.

7. Παρακάτω δίνονται η φυσιολογική αλληλουχία των αμινοξέων που είναι τμήμα μιας πρωτεΐνης και μεταλλαγμένες μορφές της. Προσδιορίστε την αλλαγή που έγινε σε κάθε περίπτωση, στην αντιγραφή του DNA, ώστε να προκύψουν οι αλλαγές στην αλληλουχία ή τον αριθμό των αμινοξέων:

Φυσιολογική	Met-Val-Lys-Met-Pro-Trp-Ala
Μεταλλαγμένες	A. Met-Ala-Lys-Met-Pro-Trp-Ala
	B. Met-Val-Lys-Met-Pro
	Γ. Met-Val-Lys-Met-Pro-Trp-Ala-Ser-Ile
	Δ. Met-Pro-Trp-Ala
	E. Met-Val-Lys-Pro-Trp-Ala
	ΣΤ. Met-Val-Lys-Met-Lys-Pro-Trp-Ala
	Z. Met-Val-Gln-Asn-Ala-Met-Gly
	H. Met-Val-Lys-Cys-His-Gly

8. Η αλληλουχία βάσεων 5' ...AUG ACU GAA UUC AAG GCC...3' αποτελεί τμήμα ώριμου mRNA που κωδικοποιεί τα πρώτα έξι αμινοξέα μιας πρωτεΐνης. Τι είδους γονιδιακές μεταλλάξεις θα συμβούν στο αντίστοιχο τμήμα της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου ώστε να σχηματιστεί πρωτεΐνη που να λείπουν τα τέσσερα πρώτα αμινοξέα; (να θεωρήσεις ότι δεν έγινε αφαίρεση αμινοξέων από το αμινικό άκρο της πολυπεπτιδικής αλυσίδας).

- 9.** Σε κάποιο τμήμα του γενετικού υλικού στην κωδική αλυσίδα υπάρχει η εξής ακολουθία βάσεων: ATA – GAT. Σε ποια από τις παρακάτω μεταλλάξεις θα γίνουν οι περισσότερες αλλαγές αμινοξέων και γιατί; Α) ATG-GAT, Β) ATA – GAC – GAT, Γ) ATA-GAA-T.
- 10.** Το γονίδιο για ένα ένζυμο αποτελείται από τρία εξώνια. Παρακάτω φαίνεται η αλληλουχία του DNA της κωδικής αλυσίδας για τα δύο πρώτα εξώνια (κεφαλαία γράμματα) και ακόμα κάποιο μέρος της αλληλουχίας (μικρά γράμματα) γύρω από αυτά τα εξώνια:

5'...accggcagtagATATCAGACCATGCTAATCGCTCCCCGACAGgtaagtt.....ggctGGGTAGTTT....3'

- A.** Πόσα αμινοξέα κωδικοποιούνται από το πρώτο εξώνιο;
- B.** Ποιο είναι το αποτέλεσμα στην έκφραση του γονιδίου αυτού αν η βάση με αριθμό 14 στο πρώτο εξώνιο αλλάξει από C σε T;
- Γ.** Σε ποιο εξώνιο βρίσκεται το κωδικόνιο λήξης;
- Δ.** Ποια είναι η επίδραση στην έκφραση του γονιδίου αν αλλάξει η βάση με αριθμό 26 στο πρώτο εξώνιο από C σε T; (να συμβουλευτείς το γενετικό κώδικα).
- 11.** Η έκφραση ενός ευκαρυωτικού γονιδίου έχει σαν αποτέλεσμα τη σύνθεση στα ριβοσώματα μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας από 100 αμινοξέα. Να εξηγήσετε με ποιο είδος μιας γονιδιακής μετάλλαξης, το ίδιο γονίδιο μπορεί να παραγάγει μια πολυπεπτιδική αλυσίδα:
- A.** Με 150 αμινοξέα
- B.** με 60 αμινοξέα
- Γ.** με 100 αμινοξέα, αλλά με εξαίρεση την πρώτη μεθειονίνη, να αλλάζει η αλληλουχία όλων των υπολοίπων αμινοξέων.

- 12.** Γονίδιο προκαρυωτικού κυττάρου κωδικοποιεί τη σύνθεση πολυπεπτιδικής αλυσίδας που αποτελείται από 120 αμινοξέα. Τέσσερα μεταλλαγμένα αλληλόμορφα του γονιδίου προκαλούν τη σύνθεση αλυσίδων με τα χαρακτηριστικά που αναγράφονται στον πίνακα.

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη	Σύσταση
A	100 αμινοξέα όμοια με της αρχικής
B	107 αμινοξέα, τα 80 πρώτα όμοια με της αρχικής
Γ	150 αμινοξέα, τα 120 όμοια με της αρχικής
Δ	160 αμινοξέα, τα 85 όμοια με της αρχικής

Ποιο είδος γονιδιακής μετάλλαξης και σε ποια θέση του γονιδίου είναι δυνατόν να δικαιολογήσει τις αλλαγές της πολυπεπτιδικής αλυσίδας σε κάθε περίπτωση;

- 13.** Μία φυσιολογική πολυπεπτιδική αλυσίδα αποτελείται από 350 αμινοξέα και το ώριμο mRNA που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεσή αποτελείται από 1.197 νουκλεοτίδια. Μία γονιδιακή μετάλλαξη επηρέασε τον αριθμό των αμινοξέων της πολυπεπτιδικής αλυσίδας, αλλά και τον αριθμό των νουκλεοτιδίων του mRNA. Ποιος ήταν ο τύπος της μετάλλαξης αν:
- A.** η μεταλλαγμένη αλυσίδα αποτελείται από 358 αμινοξέα και το mRNA από 1.196 νουκλεοτίδια;
  - B.** η μεταλλαγμένη αλυσίδα αποτελείται από 310 αμινοξέα και το mRNA από 1.198 νουκλεοτίδια;
  - Γ.** η μεταλλαγμένη αλυσίδα αποτελείται από 349 αμινοξέα και το mRNA από 1.194 νουκλεοτίδια;
- 14.** Η αλληλουχία ...CAC AAG UAU CAC UAA GCU CGC...αποτελεί το τμήμα του mRNA που κωδικοποιεί τα 4 τελευταία αμινοξέα της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης.
- A.** Ποιες γονιδιακές μεταλλάξεις σε αυτό μπορεί να προκαλέσουν πρόωρη λήξη (οι απλούστερες δυνατές);
  - B.** Πόσο μικρότερη θα είναι η πεπτιδική αλυσίδα;
  - Γ.** Τι συμβαίνει σε ένα άτομο ομόζυγο για αυτές τις μεταλλάξεις;
  - Δ.** Ποιο από τα δεδομένα κωδικόνια του πλαισίου ανάγνωσης είναι πιο δύσκολο να αλλάξει νόημα εξαιτίας μιας αντικατάστασης;
- 15.** Δίνεται το τμήμα από μόριο DNA (μητρικό μόριο) ενός κυττάρου.
- ...ATACTA...
- ...TATGAT...
- Κατά την αντιγραφή του παρατηρείται μόνο μια αντικατάσταση, της γουανίνης (G) από κυτοσίνη (C). Ποια θα είναι η αλληλουχία των βάσεων όταν ολοκληρωθεί η αντιγραφή του και μετά από την αντιγραφή και των θυγατρικών του μορίων, εάν δεν συμβεί άλλη μετάλλαξη;
- 16.** Ένα άτομο είναι ετερόζυγο για μια ιδιότητα (A1A2, όπου A1 και A2 τα δύο διαφορετικά αλληλόμορφα). Σε ένα κύτταρό του κατά τον αυτοδιπλασιασμό του DNA παρατηρείται μια γονιδιακή μετάλλαξη. Αν από το κύτταρο αυτό παραχθούν γαμέτες, ποια αλληλόμορφα θα φέρουν αυτοί;



**Αιμοσφαιρινοπάθειες**

**17.** Οι αιμοσφαιρινοπάθειες κατέχουν μοναδική θέση στην Ιατρική Γενετική. Διάφορες μεταλλαγμένες μορφές αιμοσφαιρινών έχουν παρατηρηθεί που προκύπτουν από διάφορες μεταλλάξεις. Μερικά παραδείγματα αιμοσφαιρινών, καθώς και η μεταβολή που παρατηρείται στο πολυπεπτιδίο φαίνονται στον παρακάτω πίνακα. Να αναφέρετε ένα παράδειγμα γονιδιακής μετάλλαξης που μπορεί να οδηγήσει στη δημιουργία των μεταλλαγμένων αιμοσφαιρινών, αιτιολογώντας την απάντησή σας.

(Μπορείτε να συμβουλευτείτε τον γενετικό κώδικα από το σχολικό σας βιβλίο).

<b>Είδος Αιμοσφαιρίνης</b>	<b>Πολυπεπτιδική αλυσίδα που τροποποιείται</b>	<b>Πρόσθετες πληροφορίες</b>
Hb Bringham	Πολυπεπτιδική αλυσίδα β	Το αμινοξύ στη θέση 100 μεταβάλλεται από προλίνη σε λευκίνη
Hb <sub>Charlem</sub>	Πολυπεπτιδική αλυσίδα β	Το αμινοξύ στη θέση 6 μεταβάλλεται από γλουταμινικό οξύ σε βαλίνη & το αμινοξύ στη θέση 73 από ασπαραγινικό οξύ σε ασπαραγίνη
Hb Gun Hill	Πολυπεπτιδική αλυσίδα β	Μικρότερη κατά 5 αλληλουχία αμινοξέων στη β αλυσίδα. Όμοια αλληλουχία αμινοξέων στη β αλυσίδα από το αμινοξύ 1-90 και από το αμινοξύ 96-146
Hb Constant Spring	Πολυπεπτιδική αλυσίδα α	Πολυπεπτιδική αλυσίδα 173 αμινοξέων αντί για 141 αμινοξέα της φυσιολογικής. Τα αρχικά 141 αμινοξέα είναι όμοια στη φυσιολογική και τη

		μεταλλαγμένη πολυπεπτιδική αλυσίδα, ενώ δεν μεταβάλλεται ο αριθμός των βάσεων του γονιδίου
Hb Talk	Πολυπεπτιδική αλυσίδα β	Πολυπεπτιδική αλυσίδα 157 αμινοξέων αντί για τα 146 της φυσιολογικής. Τα αρχικά 146 αμινοξέα είναι όμοια στη φυσιολογική και τη μεταλλαγμένη πολυπεπτιδική αλυσίδα, ενώ μεταβάλλεται ο αριθμός των βάσεων του γονιδίου

**18.** Υπάρχει πιθανότητα δύο άτομα που φέρουν το καθένα από 2 γονίδια για την πολυπεπτιδική αλυσίδα α των αιμοσφαιρινών να αποκτήσουν υγιές παιδί;

**19.** Το DNA ενός παιδιού που πάσχει από σοβαρή μορφή β – θαλασσαιμίας εξετάστηκε σε ειδικό εργαστήριο. Από την ανάλυση που πραγματοποιήθηκε διαπιστώθηκαν τα ακόλουθα:

- I. στην αλληλουχία των βάσεων του μεταλλαγμένου αλληλομόρφου β<sup>91</sup> υπήρχε μία γονιδιακή μετάλλαξη έλλειψης 4 βάσεων σε περιοχή που αντιστοιχεί στο ένα άκρο του 1<sup>ου</sup> εσωνίου που υπάρχει στο φυσιολογικό αλληλόμορφο. Δίνεται ότι η συγκεκριμένη αλληλουχία των άκρων κάθε εσωνίου εξασφαλίζει την αναγνώριση και την αποκοπή του από τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια.
- II. στην αλληλουχία των βάσεων του μεταλλαγμένου αλληλομόρφου β<sup>92</sup> εντοπίστηκε γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης μίας μόνο βάσης στο 1<sup>ο</sup> εξώνιο, που είχε ως αποτέλεσμα την αδυναμία δημιουργίας του συμπλόκου έναρξης της μετάφρασης.

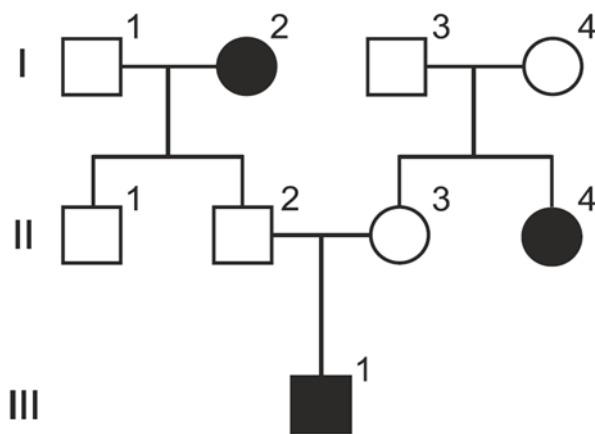
**A.** Να εξηγήσετε το γεγονός ότι η β-θαλασσαιμία εμφανίζει ετερογένεια συμπτωμάτων.

**B.** Να εξηγήσετε, με βάση τη μοριακή ανάλυση του εργαστηρίου, τον λόγο για τον οποίο το παιδί πάσχει από β-θαλασσαιμία. Πώς αντιμετωπίζεται η ασθένειά του;

**Γ.** Ποια άλλη αιμοσφαιρινοπάθεια γνωρίζετε ότι οφείλεται σε άλλο αλληλόμορφο του ίδιου γονιδίου το οποίο φέρει και αυτό αντικατάσταση μίας βάσης σε σχέση με το

φυσιολογικό; Ποια είναι η διαφορά στη σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας β στην περίπτωση της αιμοσφαιρινοπάθειας αυτής;

**20.** Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο (Σχήμα 2) παρουσιάζει τον τρόπο που κληρονομείται η β-θαλασσαιμία σε μια οικογένεια.



**Σχήμα 2**

β-θαλασσαιμία σε μια οικογένεια.

Τα άτομα **I2**, **II4** και **III1** πάσχουν από την ασθένεια.

Τα άτομα **I1**, **I2**, **II4** και **III1** ελέγχονται για την παρουσία συγκεκριμένων μεταλλάξεων στο γονίδιο της β αλυσίδας της HbA. Για το σκοπό αυτό, τμήμα του γονιδίου μήκους 500 ζ.β. πολλαπλασιάζεται με PCR και στα αντίγραφα μόρια DNA που προκύπτουν επιδρούμε με δύο περιοριστικές ενδονουκλεάσες (Π.Ε.), τις E1 και E2,

ξεχωριστά κάθε φορά.

Η E1 έχει μια θέση αναγνώρισης στο μεταλλαγμένο αλληλόμορφο β1 και καμία στο αλληλόμορφο β2, ενώ η E2 έχει μία θέση αναγνώρισης στο μεταλλαγμένο αλληλόμορφο β2 και καμία στο αλληλόμορφο β1. Καμία από τις δύο δεν επιδρά στο φυσιολογικό αλληλόμορφο.

Τα κομμάτια που προκύπτουν παρουσιάζονται στον παρακάτω **Πίνακα**.

	<b>Άτομα</b>			
	<b>I<sub>1</sub></b>	<b>I<sub>2</sub></b>	<b>II<sub>4</sub></b>	<b>III<sub>1</sub></b>
<b>E1</b>	500 ζ.β.	100 ζ.β. 400 ζ.β.	500 ζ.β.	100 ζ.β. 400 ζ.β. 500 ζ.β.
<b>E2</b>	500 ζ.β.	500 ζ.β.	200 ζ.β. 300 ζ.β.	200 ζ.β. 300 ζ.β. 500 ζ.β.

Με βάση τα δεδομένα του Πίνακα, ποιο/α από το/τα άτομο/α I1, I2, II4 και III1 φέρει/φέρουν το αλληλόμορφο β1 και ποιο/α φέρει/φέρουν το αλληλόμορφο β2;

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**A.** Να προσδιορίσετε τους γονότυπους των ατόμων **I3**, **I4**, **II1**, **II2** και **II3**.

**B.** Το άτομο **II3** ελέγχεται για την παρουσία των αλληλόμορφων β1 και β2 με την ίδια διαδικασία που περιγράφηκε παραπάνω. Πόσα διαφορετικά κομμάτια DNA θα προκύψουν και τι μήκος θα έχει το καθένα;

**Γ.** Τα άτομα **II2** και **II3** περιμένουν και δεύτερο παιδί. Ποια είναι η πιθανότητα αυτό το παιδί να φέρει το αλληλόμορφο β2; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας με την κατάλληλη διασταύρωση. (Πανελλαδικές Εξετάσεις 2022)

**Δομικές Χρωμοσωμικές ανωμαλίες**

**21.** Σε ένα χρωμόσωμα η φυσιολογική σειρά των γονιδίων είναι η ακόλουθη:  
**A-B-Γ-Δ-E-Z-H-Θ**

Σε έναν πληθυσμό ατόμων παρατηρήθηκαν οι παρακάτω σειρές γονιδίων:

A) **A-B-Γ-Δ-H-Z-E-Θ**

B) **A-B-Γ-Δ-Z-H-Θ**

Γ) **A-H-Z-E-Δ-Γ-B-Θ**

Δ) **A-B-Γ-Δ-E-Z-H-H-Θ**

Ποιοι μηχανισμοί μετάλλαξης εξηγούν αυτές τις διαφορές;

**22.** Δίνεται μια αλληλουχία DNA:

5' ATCG\_ATC 3'

3' TAGC\_TAG 5'

Στη θέση που δείχνεται με τις παύλες μεταξύ GA και CT γίνεται θραύση και στη συνέχεια αναστροφή. Δείξτε την αλληλουχία DNA μετά την επανένωση.

**23.** Δίνεται ακραίο τμήμα του χρωμοσώματος 21.

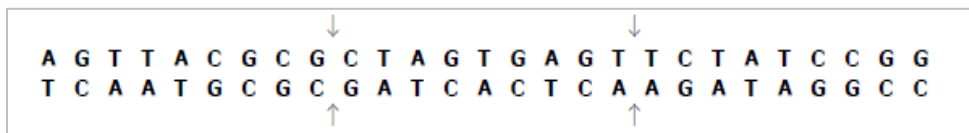
5'.....GTGAGTCATAAGAATT..... 3'

3'.....CACTCAGTATTCTTAA.....3'

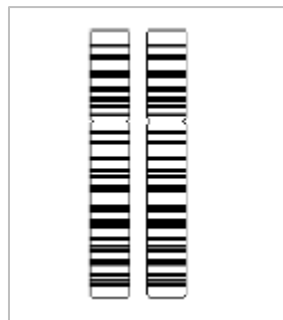
Να υποδείξετε το είδος της μετάλλαξης που θα έχει σαν αποτέλεσμα το παραπάνω τμήμα να κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI, χωρίς να μεταβληθεί η ποσότητα του DNA του χρωμοσώματος 21.

**24.** Θηλυκά άτομα δροσόφιλα ετερόζυγα για μια έλλειψη η οποία προκαλεί εγκοπές στα φτερά, διασταυρώθηκαν με φυσιολογικά αρσενικά και στην F1 μετρήθηκαν: θηλυκά 520 φυσιολογικά, 510 με εγκοπές στα φτερά και αρσενικά 512 φυσιολογικά. Να εξηγήσετε τα αποτελέσματα.

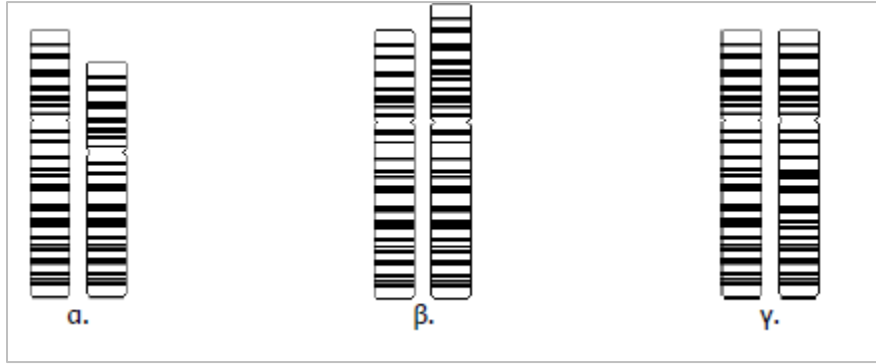
**25.** Δίνεται το παρακάτω τμήμα μορίου DNA που κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.



- A.** Να εξηγήσετε ποια είναι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου. Στη συνέχεια να γράψετε τα κωδικόνια του DNA που κωδικοποιούν το πεπτίδιο αυτό.
- B.** Μετά την επίδραση ακτινοβολίας το παραπάνω τμήμα DNA σπάει στα σημεία που υποδεικνύονται από τα βέλη. Να γράψετε το τμήμα του DNA που αποκόπηκε και να σημειώσετε τον προσανατολισμό του.
- Γ.** Το τμήμα του DNA που αποκόπηκε, επανασυνδέεται στα ίδια σημεία κοπής μετά από αναστροφή. Να γράψετε ολόκληρο το μόριο του DNA που προκύπτει μετά την αναστροφή και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- Δ.** Να γράψετε τα κωδικόνια του μορίου DNA που κωδικοποιούν το νέο πεπτίδιο.
- 26.** Γυναίκα με φυσιολογικό φαινότυπο που φέρει μετατόπιση τμήματος του χρωμοσώματος 18 στο χρωμόσωμα 3 παντρεύεται άντρα με φυσιολογικό καρυότυπο. Ποια είναι η πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί με φυσιολογικό καρυότυπο και ποια με φυσιολογικό φαινότυπο;
- 27.** Γυναίκα με φυσιολογικό φαινότυπο που φέρει αμοιβαία μετατόπιση μεταξύ των χρωμοσωμάτων 3 και 18 παντρεύεται άντρα με φυσιολογικό καρυότυπο. Ποια είναι η πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί με φυσιολογικό καρυότυπο, ποια με φυσιολογικό φαινότυπο και ποια με καρυότυπο όμοιο με της μητέρας;
- 28.** Δίνεται ένα φυσιολογικό ζεύγος αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων του ανθρώπου με τις χαρακτηριστικές ζώνες Giemsa.



Να εξηγήσετε τους τύπους δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών που παρατηρούνται σε καθεμία από τις ακόλουθες περιπτώσεις για ένα από τα δύο χρωμοσώματα του ζεύγους.



- 29.** Υποθέτουμε ότι σε ένα άτομο το 22<sup>ο</sup> χρωμόσωμα έχει μετατοπιστεί εξολοκλήρου στο 13<sup>ο</sup> και έχουν κολλήσει το ένα με το άλλο κατά μήκος. Το άτομο αυτό παντρεύεται με κανονικό. Ζητείται να βρεθούν οι δυνατοί καρυότυποι των παιδιών τους ως προς τα χρωμοσώματα 22 και 13.
- 30.** Αν θεωρήσουμε τα άτομα με το σύνδρομο Cri du chat γόνιμα, να δείξετε τι παιδιά θα προκύψουν από διασταύρωση ατόμου με το σύνδρομο με φυσιολογικό.
- 31.** Γονείς με φυσιολογικό φαινότυπο απέκτησαν κοριτσάκι με το σύνδρομο «φωνή της γάτας». Από παρατήρηση του καρυότυπου των γονέων προέκυψε ότι στη μητέρα υπάρχει μετατόπιση τμήματος από το 5ο στο 10ο χρωμόσωμα.
- A.** Ποια είναι τα συμπτώματα του συνδρόμου αυτού;
- B.** Να εξηγήσετε γιατί η μητέρα δεν εκδηλώνει τα συμπτώματα της ασθένειας, παρότι το γενετικό αίτιο εντοπίζεται σε αυτή.
- Γ.** Να εξηγήσετε πώς προέκυψε το συγκεκριμένο παιδί, κάνοντας την κατάλληλη διασταύρωση.  
(Επαναληπτικά Θέματα ΟΕΦΕ 2018, Β' Φάση)

### Αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες

- 32.** Στο σύνδρομο Down (τρισωμία 21) που προκύπτει από τον μη αποχωρισμό, όλα τα χρωμοσώματα 21 είναι διαφορετικά ή δύο είναι όμοια και το ένα διαφορετικό; Να εξηγήσετε πώς εμφανίζονται αυτές οι καταστάσεις.
- 33.** Στο χρωμόσωμα 21 του ανθρώπου υπάρχει γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί το ένζυμο συνθάση της κυσταθειονίνης. Γονιδιακή μετάλλαξη έχει ως αποτέλεσμα αντικατάσταση του αμινοξέος θρεονίνη στη θέση 278 του ενζύμου από το αμινοξύ ισολευκίνη. Άτομο ομόζυγο για το μεταλλαγμένο γονίδιο πάσχει από ομοκυστινουρία, και εμφανίζει θρομβώσεις, οστική αδυναμία, σκελετικές ανωμαλίες, διανοητική καθυστέρηση, εκτόπιση του φακού του ματιού. Από υγιείς γονείς γεννήθηκε παιδί με σύνδρομο Down και ομοκυστινουρία. Με

δεδομένο ότι η ηλικία της μητέρας κατά την κύηση ήταν προχωρημένη, να εξηγήσετε τον πιθανό μηχανισμό δημιουργίας αυτού του παιδιού.

- 34.** Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους από δύο φυσιολογικούς γονείς μπορεί να γεννηθεί παιδί με σύνδρομο Klinefelter.
- 35.** Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους από δύο φυσιολογικούς γονείς μπορεί να γεννηθεί παιδί με σύνδρομο Turner.
- 36.** Να δείξετε πώς μπορεί να προκύψει από φυσιολογικούς γονείς απόγονος με αιμορροφιλία A και Klinefelter.
- 37.** Ένας άνδρας που πάσχει από αιμορροφιλία A παντρεύεται με μια γυναίκα που είναι φορέας της ίδιας ασθένειας. Αποκτούν δύο παιδιά που πάσχουν από σύνδρομο Klinefelter. Το πρώτο παιδί είναι ετερόζυγο για το γονίδιο της αιμορροφιλίας A, ενώ το δεύτερο παιδί πάσχει από την ασθένεια αυτή. Αν θεωρήσουμε ότι δεν έχουν συμβεί γονιδιακές μεταλλάξεις, να υποδείξετε τους πιθανούς μηχανισμούς, με βάση τους οποίους είναι δυνατό να εξηγηθεί η γέννηση των συγκεκριμένων ατόμων.
- 38.** Να δείξετε πώς μπορεί να προκύψει απόγονος υπερράρεν (ΧΨΨ) από φυσιολογικούς γονείς.
- 39.** Να βρεθεί τι παιδιά θα γεννηθούν από το γάμο ενός φυσιολογικού άνδρα με ίσια μαλλιά, του οποίου ο πατέρας είχε σγουρά, με μια γυναίκα που πάσχει από σύνδρομο Down και έχει ίσια μαλλιά, ενώ ο πατέρας της είχε σγουρά. Το γονίδιο βρίσκεται στο 21<sup>ο</sup> χρωμόσωμα και το γονίδιο για τα ίσια μαλλιά είναι επικρατές.
- 40.** Μια γυναίκα πάσχει από το σύνδρομο Turner και βλέπει κανονικά τα χρώματα, ενώ η μητέρα της είχε μερική αχρωματοψία στο κόκκινο-πράσινο. Πόσα αυτοσωμικά και πόσα φυλετικά χρωμοσώματα έχει η γυναίκα αυτή στα σωματικά κύτταρα; Εξηγήστε πως δημιουργήθηκαν οι γαμέτες για να γεννηθεί αυτό το άτομο.
- 41. Α.** Από ένα ζεύγος που ο άνδρας ήταν φυσιολογικός και η γυναίκα εκδήλωνε μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο γεννήθηκε ένα φυσιολογικό αγόρι.
- Β.** Από ένα ζεύγος φυσιολογικών ατόμων γεννήθηκε ένα άτομο με σύνδρομο Klinefelter και μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο.
- Γ.** Το γονίδιο που σχετίζεται με τον αλφισμό βρίσκεται στο 11<sup>ο</sup> ζεύγος χρωμοσωμάτων. Από ένα ζεύγος φυσιολογικών ατόμων γεννήθηκε ένα άτομο με τρισωμία 11 και αλφισμό.
- Να ερμηνευθεί ο τρόπος με τον οποίο συνέβησαν τα παραπάνω.

**42.** Στο 3<sup>ο</sup> ζεύγος χρωμοσωμάτων μίας γυναίκας εντοπίζονται τα αλληλόμορφα γονίδια A και a. Στο 21<sup>ο</sup> ζεύγος χρωμοσωμάτων του ατόμου αυτού εντοπίζονται τα αλληλόμορφα E και ε.

**A.** Να προσδιορίσετε την πιθανή γονιδιακή σύσταση ως προς τα γονίδια A, a και E, ε

- I. των γαμετών που προκύπτουν από μη διαχωρισμό των ομολόγων χρωμοσωμάτων του 21<sup>ου</sup> ζεύγους
- II. των γαμετών που προκύπτουν από μη διαχωρισμό των χρωματίδων ενός χρωμοσώματος του 3<sup>ου</sup> ζεύγους

**B.** Ποιοι από τους παραπάνω γαμέτες εάν γονιμοποιηθούν από φυσιολογικό σπερματοζώαριο θα δώσουν απογόνους με γνωστό σύνδρομο;

**Γ.** Ποιοι από τους παραπάνω γαμέτες εάν γονιμοποιηθούν από φυσιολογικό σπερματοζώαριο θα δώσουν μη βιώσιμους απογόνους;

### Συνδυαστική άσκηση

**43.** Το μόριο ανιχνευτής A αποτελεί μία αλληλουχία βάσεων DNA που συνδέεται με το κεντρομερίδιο του 21<sup>ου</sup> ανθρώπινου χρωμοσώματος ενώ ο ανιχνευτής B αποτελεί αλληλουχία συμπληρωματική τμήματος φυλοσύνδετου υπολειπόμενου γονιδίου που επιφέρει μειωμένη άμυνα έναντι των λοιμώξεων. Ο ανιχνευτής Γ συνδέεται με την αλληλουχία του επικρατούς γονιδίου που ευθύνεται για την ασθένεια του Huntington και εντοπίζεται στο 4<sup>ο</sup> χρωμόσωμα και ο Δ συνδέεται με την αλληλουχία του φυσιολογικού γονιδίου του 7<sup>ου</sup> χρωμοσώματος που κωδικοποιεί πρωτεΐνη των επιθηλιακών κυττάρων, η έλλειψη της οποίας προκαλεί την κυστική ίνωση.

Χρωμοσωμικά παρασκευάσματα που απομονώθηκαν από σωματικά κύτταρα τεσσάρων ατόμων και μελετήθηκαν ως προς τη σύνδεσή τους με τους εν λόγω ανιχνευτές έδειξαν τα ακόλουθα :

	Αριθμός υβριδοποιημένων μορίων για το διπλοειδές γονιδίωμα κάθε ατόμου			
	A	B	Γ	Δ
<b>ΜΑΡΙΑ</b>	3	-	-	2
<b>ΚΩΣΤΑΣ</b>	2	1	-	2
<b>ΝΙΚΟΣ</b>	2	2	-	2
<b>ΕΛΕΝΗ</b>	2	1	1	1

A. Ποια μόρια ονομάζονται ανιχνευτές, ποια χρησιμότητά τους γνωρίζετε και σε ποια ιδιότητα των νουκλεϊκών οξέων στηρίζεται αυτή;



Β. Να προσδιορίσετε την πιθανή γενετική ανωμαλία και το γονότυπο καθενός εκ των προαναφερθέντων ατόμων. Να ληφθεί υπόψη ότι η Ελένη είναι ήδη μητέρα ενός παιδιού.

Γ. Αν υποθεθεί ότι η υγιής μητέρα του Κώστα τεκνοποιεί με τον πατέρα της Ελένης, ο οποίος πάσχει από την ίδια ασθένεια με την κόρη του αλλά προέρχεται από υγιή μητέρα, ποια είναι η πιθανότητα να γεννηθεί υγιές παιδί ως προς τις γενετικές ανωμαλίες που χαρακτηρίζουν τον Κώστα και την Ελένη;

Δ. Ανάλογη μελέτη παρασκευάσματος χρωμοσωμάτων ενός ακόμη ατόμου έδειξε ότι ο ανιχνευτής Α συνδέεται σε 2 θέσεις, ο Β δεν συνδέεται, ενώ ο Γ συνδέεται στο 7<sup>ο</sup> και ο Δ στο 4<sup>ο</sup> χρωμόσωμα. Τι είδους χρωμοσωμική ανωμαλία χαρακτηρίζει το άτομο αυτό ; Με ποιον τρόπο και σε ποια φάση του κυτταρικού κύκλου είναι δυνατό να προκύψει τέτοια ανωμαλία;

## Καρκίνος

### Στοιχεία που αφορούν στην κατανόηση της θεωρίας και στην επίλυση σχετικών ασκήσεων

#### Πρωτοογκογονίδια

Ο όρος πρωτοογκογονίδιο αναφέρεται στο φυσιολογικό αλληλόμορφο το οποίο ενεργοποιείται όταν το κύτταρο πρέπει να διαιρεθεί, καθώς η πρωτεΐνη που παράγεται από αυτό επάγει τον κυτταρικό κύκλο.

Ο όρος ογκογονίδιο αναφέρεται στη **μεταλλαγμένη εκδοχή** ενός πρωτοογκογονιδίου. Είναι δηλαδή η εκδοχή που προκύπτει μετά από μετάλλαξη στο φυσιολογικό πρωτοογκογονίδιο. Το πρόβλημα που προκαλείται από τη μετατροπή ενός πρωτοογκογονιδίου σε ογκογονίδιο είναι ότι το κύτταρο δέχεται διαρκώς εντολή για κυτταρική διαίρεση! Δηλαδή, όπως αναφέρεται στο σχολικό βιβλίο, το ογκογονίδιο υπερεκφράζεται και υπερπαράγει την πρωτεΐνη του.

Άρα παράγεται **η ίδια πρωτεΐνη** από πρωτοογκογονίδιο και ογκογονίδιο αλλά σε διαφορετική ποσότητα!

Επομένως, η μετάλλαξη σε ένα πρωτοογκογονίδιο ΔΕΝ ΓΙΝΕΤΑΙ ΣΕ ΚΩΔΙΚΟΠΟΙΟΥΣΑ αλλά σε ΡΥΘΜΙΣΤΙΚΗ ΠΕΡΙΟΧΗ π.χ στον υποκινητή, στην 5' αμετάφραστη περιοχή με αποτέλεσμα να διευκολύνεται η σύνδεση των ριβοσωμάτων στο mRNA ή σε περιοχή που να σχετίζεται με τον χρόνο ζωής του mRNA στο κυτταρόπλασμα («ζει» περισσότερο → μεταφράζεται περισσότερο).

#### Ογκοκατασταλτικά

Η πρωτεΐνη τους χρειάζεται ώστε να σταματά ο κυτταρικός κύκλος όποτε κρίνεται απαραίτητο.

Το ΠΡΟΒΛΗΜΑ με τα ογκοκατασταλτικά είναι η ΑΠΩΛΕΙΑ ΔΡΑΣΗΣ τους.

Δηλαδή, στον καρκίνο, στην περίπτωση των ογκοκατασταλτικών, δεν παράγεται πρωτεΐνη καθόλου ή παράγεται κάτι που δεν είναι λειτουργικό. Όταν δεν παράγεται η πρωτεΐνη του ογκοκατασταλτικού, δεν σταματά ο κυτταρικός κύκλος, άρα και η κυτταρική διαίρεση.

Αυτό μπορεί να προκύψει ως απώλεια όλου του γονιδίου, όπως στην περίπτωση του ρετινοβλαστώματος, ή με μετάλλαξη εντός κωδικοποιούσας περιοχής με αποτέλεσμα την παραγωγή ενός μη λειτουργικού μορίου ή π.χ. σε υποκινητή, οπότε δεν γίνεται μεταγραφή παρά το γεγονός ότι το γονίδιο παραμένει φυσιολογικό.

### **Σχετικές ασκήσεις**

1. Κατά την ανάλυση αλληλουχίας DNA δύο γονιδίων που απομονώθηκαν από καρκινικό κύτταρο έγινε σύγκριση με την αλληλουχία νουκλεοτιδίων των αντίστοιχων φυσιολογικών αλληλόμορφων τους και καταγράφηκαν οι ακόλουθες παρατηρήσεις:

Γονίδιο 1: Εκτεταμένες αντικαταστάσεις βάσεων στην 5' αμετάφραστη περιοχή του γονιδίου.

Γονίδιο 2: Το μεταλλαγμένο γονίδιο κωδικοποιούσε πεπτίδιο 4 αμινοξέων αντί για την πολυπεπτιδική αλυσίδα των 189 αμινοξέων που παράγεται από την έκφραση του φυσιολογικού γονιδίου.

Γνωρίζοντας ότι τα φυσιολογικά αλληλόμορφα είναι ένα πρωτοογκογονίδιο και ένα ογκοκατασταλτικό γονίδιο να εξηγήσετε ποιο από τα γονίδια 1 και 2 προέκυψε από μετάλλαξη στο πρωτοογκογονίδιο και ποιο από μετάλλαξη στο ογκοκατασταλτικό γονίδιο. Ποιος ο ρόλος των πρωτοογκογονιδίων και των ογκοκατασταλτικών γονιδίων σε φυσιολογικά κύτταρα;

2. Δίνεται η παρακάτω αλληλουχία ενός ευκαρυωτικού γονιδίου, όπου με έντονη πλάγια γραφή σημειώνεται ένα εσώνιο που περιέχει:

5' GATTATG**G**AATTCACCTAT**GATCGCAT**GGCCATTGAACCT 3'

3' CTAATAC**C**TTAAGTGGATA**CTAGCGTA**CCGGTAACTTGGA 5'

**A.** Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που παράγεται με τη διαδικασία της μεταγραφής και του mRNA που μεταφέρεται στα ριβοσώματα προκειμένου να παραχθεί το πεπτίδιο. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**B.** Στο παραπάνω γονίδιο συνέβη μία μετάλλαξη. Το ζεύγος G/C που επισημαίνεται με υπογράμμιση αντικαθίσταται από T/A. Κύτταρα που είναι ομόζυγα για τη συγκεκριμένη

μετάλλαξη μετατρέπονται σε καρκινικά. Πιστεύετε ότι το γονίδιο αυτό είναι ογκογονίδιο ή ογκοκατασταλτικό γονίδιο και γιατί;

- 3.** Στην προσπάθεια κατανόησης της αιτίας εμφάνισης καρκίνου σε δύο ασθενείς με τον ίδιο τύπο καρκίνου, συλλέχθηκαν πρωτεΐνες από καρκινικά τους κύτταρα, πραγματοποιήθηκε η διαδικασία της ηλεκτροφόρησης και της ανίχνευσης μίας πρωτεΐνης, της PTEN, που φαίνεται να σχετίζεται με την εμφάνιση καρκίνου. Επίσης, η ίδια διαδικασία γίνεται για φυσιολογικά κύτταρα του ίδιου ιστού. Τα αποτελέσματα φαίνονται στην εικόνα.



Σημείωση: κατά την ηλεκτροφόρηση των πρωτεϊνών γίνεται διαχωρισμός τους σύμφωνα με το μοριακό τους βάρος και την ηλεκτροφορητική τους ικανότητα καθώς και ανίχνευση τους με ειδικά αντισώματα. Το πάχος των μαύρων γραμμών (bands) είναι ανάλογο της ποσότητας της πρωτεΐνης που ανιχνεύθηκε.

- A.** Ποια πιστεύετε ότι είναι η δράση της πρωτεΐνης PTEN στα φυσιολογικά κύτταρα, δεδομένου ότι οι επιδιορθωτικοί μηχανισμοί λειτουργούν φυσιολογικά;
- B.** Γιατί από τους δύο ασθενείς προκύπτουν διαφορετικά αποτελέσματα στην ηλεκτροφόρηση αν και εμφανίζουν τον ίδιο τύπο καρκίνου; Να προτείνετε μία πιθανή εξήγηση που να αιτιολογεί την εμφάνιση καρκίνου στον ασθενή Β.
- Γ.** Να αναφέρετε είδη ακτινοβολιών που μπορεί να προκαλέσουν την εμφάνιση καρκίνου.

(ΟΕΦΕ Β' Φάση 2020, Απόφοιτοι)

## **ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΣΥΝΤΟΜΗΣ ΑΠΑΝΤΗΣΗΣ**

### **A. Συμπληρώστε τους ορισμούς των λέξεων που αναγράφονται παρακάτω:**

Αίμη

Αλφισμός

Αμνιοπαρακέντηση

Αναστροφή

Ανευπλοειδή άτομα

Ανευπλοειδία

Αυτόματη μετάλλαξη

Γενετική καθοδήγηση

Γονιδιακή μετάλλαξη

Διπλασιασμός

Δοκιμασία δρεπάνωσης

Δρεπανοκυτταρική αναιμία

Θαλασσαιμία

Καρκίνος

Μελαγχρωματική ξηροδερμία

Μεταβολική οδός

Μετάλλαξη

Μεταλλαξογόνοι παράγοντες

Μετατόπιση

Μονοσωμία

Ογκοκατασταλτικά γονίδια

Ουδέτερες μεταλλάξεις

Πρωτο – ογκογονίδια

Ρετινοβλάστωμα

Σιωπηλή μετάλλαξη

Σύνδρομο Down

Σύνδρομο Klinefelter

## **B. Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής**

**Επιλέξτε το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή συνέχεια της πρότασης.**

### **1. Οι μεταλλάξεις ευθύνονται για:**

- α. τη δημιουργία γενετικής ποικιλότητας στον πληθυσμό.
- β. πολλές κληρονομικές ασθένειες.
- γ. πολλές περιπτώσεις καρκίνου.
- δ. ισχύουν όλα τα παραπάνω.

### **2. Η εμφάνιση μιας μετάλλαξης στο γενετικό υλικό ενός οργανισμού:**

- α. προκαλεί απαραίτητα αλλαγή στο φαινότυπό του.
- β. ενδεχομένως προκαλεί αλλαγή στο φαινότυπο του οργανισμού, ανάλογα με τον τρόπο που επιδρά στο γονιδιακό προϊόν.
- γ. μεταβιβάζεται πάντα στους απογόνους του.
- δ. δεν επιφέρει αλλαγή στο φαινότυπο όταν συμβαίνει στα σωματικά κύτταρά του.

### **3. Οι ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία:**

- α. έχουν γονότυπο β<sup>s</sup>β<sup>s</sup>.
- β. έχουν λεμφοκύτταρα με διαφορετική μορφή.
- γ. παράγουν μεγάλη ποσότητα HbS και μικρή HbA.

δ. παρουσιάζουν δρεπάνωση μόνο σε συνθήκες μεγάλης έλλειψης οξυγόνου.

**4. Οι σιωπηλές μεταλλάξεις είναι οι μεταλλάξεις:**

- α. που οδηγούν σε ευνοϊκό για τον οργανισμό αποτέλεσμα.
- β. που οδηγούν σε αλλαγή ενός μόνο αμινοξέος της πρωτεΐνης.
- γ. στις περιοχές του DNA που δεν κωδικοποιούν πρωτεΐνες.
- δ. που δεν οδηγούν σε αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων.

**5. Οι αυτόματες μεταλλάξεις προέρχονται από:**

- α. επίδραση υπεριώδους ακτινοβολίας.
- β. επίδραση αρωματικών κυκλικών υδρογονανθράκων.
- γ. λάθη που γίνονται κατά το διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων.
- δ. όλα τα παραπάνω.

**6. Σε μετάλλαξη γονιδίου που κωδικοποιεί ένζυμο μίας μεταβολικής οδού του οργανισμού οφείλεται:**

- α. ο αλφισμός.
- β. η δρεπανοκυτταρική αναιμία.
- γ. η α-θαλασσαιμία.
- δ. η κυστική ίνωση.

**7. Τα γονίδια που κωδικοποιούν την αιμοσφαιρίνη υπάρχουν:**

- α. σε όλα τα κύτταρα του οργανισμού.
- β. μόνο στα ερυθρά αιμοσφαίρια.
- γ. στους μισούς γαμέτες κάθε οργανισμού.
- δ. μόνο στα κύτταρα του αίματος.

**8. Άτομο που εμφανίζει αυξημένη σύνθεση της HbA<sub>2</sub>:**

- α. πάσχει από β-θαλασσαιμία.
- β. πάσχει από α-θαλασσαιμία.
- γ. είναι φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

δ. είναι φορέας της β-θαλασσαιμίας.

**9. Η χρώση των χρωμοσωμάτων με ζώνες Giemsa είναι απαραίτητη για τη διάγνωση:**

α. γονιδιακών μεταλλάξεων.

β. τρισωμίας σε φυλετικό ή αυτοσωμικό χρωμόσωμα.

γ. μονοσωμίας σε φυλετικό χρωμόσωμα.

δ. αναστροφής τμήματος χρωμοσώματος στο ίδιο χρωμόσωμα.

**10. Μετατόπιση είναι:**

α. θραύση ενός τμήματος χρωμοσώματος και στη συνέχεια ένωσή του σε ένα άλλο μη ομόλογο χρωμόσωμα.

β. είδος μετάλλαξης, όπου τελικά ένα αμινοξύ μετατοπίζεται και καταλαμβάνει τη θέση ενός άλλου.

γ. θραύση ενός τμήματος χρωμοσώματος και στη συνέχεια ένωσή του στο ομόλογο χρωμόσωμα.

δ. θραύση ενός τμήματος χρωμοσώματος και επανένωση σε άλλο σημείο του ίδιου χρωμοσώματος.

**11. Με τη μελέτη του καρυοτύπου μπορεί να διαγνωστεί:**

α. η τρισωμία 18.

β. η δρεπανοκυτταρική αναιμία.

γ. ο αλφισμός.

δ. η β-θαλασσαιμία.

**12. Οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι αποτέλεσμα:**

α. λαθών στη μειωτική διαίρεση.

β. μη φυσιολογικού διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων.

γ. λαθών στη μιτωτική διαίρεση.

δ. ισχύουν τα α και β.

**13. Περισσότερες από τις φυσιολογικές βάσεις φέρουν στο γονιδίωμά τους άτομα που πάσχουν από:**



- α. σύνδρομο Turner.
- β. σύνδρομο Klinefelter.
- γ. σύνδρομο cri-du-chat.
- δ. α-θαλασσαιμία.

**14. Σε έλλειψη γονιδίων στον ανθρώπινο οργανισμό οφείλεται:**

- α. η φαινυλκετονουρία και ο αλφισμός.
- β. η α-θαλασσαιμία και το ρετινοβλάστωμα.
- γ. η μελαγχρωματική ξηροδερμία και η α-θαλασσαιμία.
- δ. η ελονοσία και η δρεπανοκυτταρική αναιμία.

**15. Με την αμνιοπαρακέντηση γίνεται:**

- α. προγεννητικός έλεγχος με την εξέταση χοριακών λαχνών.
- β. θεραπεία σε έμβρυο που παρουσιάζει γενετική ασθένεια.
- γ. εξέταση εμβρυϊκών κυττάρων που βρίσκονται μέσα στο αμνιακό υγρό.
- δ. εξέταση του εμβρύου γύρω στον 6<sup>ο</sup> μήνα της κύησης.

**Γ. Να χαρακτηρίσετε ως σωστή (Σ) ή λανθασμένη (Λ) καθεμία από τις ακόλουθες προτάσεις.**

1. Η έλλειψη ενός ενζύμου στον οργανισμό είναι δυνατό να οφείλεται στην προσθήκη μίας βάσης στο γονίδιο που το κωδικοποιεί. ( )
2. Οι μεταλλάξεις που έχουν ελάχιστη επίδραση στη στερεοδιάταξη μιας πρωτεΐνης ονομάζονται σιωπηλές. ( )
3. Στα κωδικόνια της μεθειονίνης και της τρυπτοφάνης δεν είναι δυνατό να συμβούν σιωπηλές μεταλλάξεις. ( )
4. Σε ένα φυσιολογικό γαμέτη ανθρώπου περιέχονται τρία γονίδια σχετικά με τη σύνθεση της αιμοσφαιρίνης Α. ( )

5. Το κοινό που έχουν το γονίδιο β<sup>s</sup> που προκαλεί τη δρεπανοκυτταρική αναιμία και ένα από τα πολλαπλά αλληλόμορφα που ευθύνονται για τη β-θαλασσαιμία είναι ότι είναι αλληλόμορφα γονίδια. ( )
6. Η β-θαλασσαιμία αποτελεί μονογονιδιακή ασθένεια που ελέγχεται από πολλαπλά αλληλόμορφα. ( )
7. Τα άτομα που πάσχουν από β-θαλασσαιμία έχουν περισσότερες από 300 μεταλλάξεις στο γονίδιο της πολυπεπτιδικής αλυσίδας β. ( )
8. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία παρουσιάζει μεγάλη ετερογένεια. ( )
9. Η ποσοστιαία σύσταση των αιμοσφαιρινών στα ερυθρά αιμοσφαίρια ενός ατόμου είναι ίδια κατά την εμβρυϊκή και την ενήλικη ζωή. ( )
10. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Down έχουν περισσότερα νουκλεοσώματα στον πυρήνα των σωματικών κυττάρων τους σε σχέση με τα άτομα που εμφανίζουν τρισωμία 18. ( )
11. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Down έχουν ίδιο αριθμό χρωμοσωμάτων στον καρυότυπό τους με τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Klinefelter. ( )
12. Βιώσιμο άτομο δεν είναι δυνατό να γεννηθεί από τη γονιμοποίηση γαμέτη με 21 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και 1 φυλετικό. ( )
13. Οι γονείς των ατόμων που πάσχουν από σύνδρομο Klinefelter δεν πάσχουν από το σύνδρομο αυτό. ( )
14. Η ανίχνευση των μεταλλαγμένων γονιδίων πραγματοποιείται με βιοχημικές δοκιμασίες. ( )
15. Το ρετινοβλάστωμα οφείλεται σε έλλειψη γονιδίου. ( )

**Δ. Στον πίνακα που ακολουθεί φαίνεται η ανάλυση των αιμοσφαιρινών στο αίμα μερικών ατόμων. Δεδομένου ότι μεταξύ αυτών απολύτως φυσιολογικό άτομο είναι η Μαρία, να αναφέρετε την πιθανή γενετική ανωμαλία που χαρακτηρίζει κάθε άτομο.**

Άτομα	HbA	HbA <sub>2</sub>	HbF	HbS
Μαρία	97%	2%	1%	-
Αντώνης	-	2%	98%	-
Τζέση	-	2%	1%	97%
Θεμιστοκλής	50%	1%	0,1%	-

<b>Χαριτίνη</b>	90%	7%	1%	-
-----------------	-----	----	----	---

**Ε. Να συμπληρώσετε με τους σωστούς αριθμούς τα τετράγωνα του πίνακα.**

	<b>Χρωμοσώματα στον καρυότυπο</b>	<b>Αυτοσωμικά χρωμοσώματα σε ηπατικό κύτταρο</b>	<b>Φυλετικά χρωμοσώματα σε νευρικό κύτταρο</b>
<b>Σύνδρομο Down</b>			
<b>Σύνδρομο Turner</b>			
<b>Σύνδρομο Klinefelter</b>			
<b>Σύνδρομο cri-du-chat</b>			
<b>α-θαλασσαιμία</b>			

**ΣΤ. Ποιες από τις ασθένειες που αναφέρονται είναι δυνατό να διαγνωστούν με τη βοήθεια καρυοτύπου;**

1. Σύνδρομο Down
2. Σύνδρομο Turner
3. α-θαλασσαιμία
4. Φαινυλκετονουρία
5. β-θαλασσαιμία
6. Τρισωμία 18
7. Σύνδρομο cri-du-chat
8. Δρεπανοκυτταρική αναιμία

**Σημείωση:** Το μέσο γονίδιο έχει μήκος 1.000 ζβ, ενώ η διακριτική ικανότητα του καρυοτύπου είναι μεγαλύτερη από ή ίση με 3-5 Mb.

**ΣΧΕΤΙΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ**

1. Από δύο φυσιολογικούς γονείς, ως προς τον αριθμό και το μέγεθος των χρωμοσωμάτων, γεννήθηκε παιδί με σύνδρομο Turner (XO).
- A.** Να γράψετε έναν από τους πιθανούς μηχανισμούς που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση του συγκεκριμένου παιδιού.
- B.** Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Turner;
- Γ.** Να περιγράψετε τις διαδικασίες που πρέπει να ακολουθηθούν για τη διάγνωση του συνδρόμου πριν από τη γέννηση του παιδιού. (εξετάσεις 2004)
2. Δίνεται το παρακάτω τμήμα mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή ενός γονιδίου βακτηριακού κυττάρου:
- ...5' AUG – CCU – CAU – CGU – UCU – ACU – UUU – UAA 3'...**
- A.** Να γράψετε στο τετράδιό σας τη μη κωδική αλυσίδα από την οποία προήλθε το παραπάνω mRNA και να ορίσετε τον προσανατολισμό της.
- B.** Αντικαθιστούμε μία τριπλέτα του παραπάνω mRNA με την τριπλέτα ...5'UGA3'... και το πεπτίδιο που κωδικοποιείται δεν υφίσταται την παραμικρή αλλαγή. Ποια είναι η τριπλέτα αυτή; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- Γ.** Η τριπλέτα ...5'UCU3'...του παραπάνω mRNA κωδικοποιεί το αμινοξύ σερίνη. Αν αντικαταστήσουμε αυτή την τριπλέτα με την τριπλέτα ...5'UCC3'..., δεν προκύπτει η παραμικρή αλλαγή στο πεπτίδιο. Πώς ερμηνεύεται το γεγονός αυτό με βάση τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα; (εξετάσεις εσπερινών 2008)
3. Η αλληλουχία αμινοξέων **H<sub>2</sub>N-met-his-arg-leu-trp-gly-asp.....** αντιστοιχεί στα 7 πρώτα αμινοξέα μιας φυσιολογικής πρωτεΐνης.
- A.** Προσδιορίστε τον τύπο μετάλλαξης, ο οποίος έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της αλληλουχίας ή του αριθμού των αμινοξέων σε καθεμιά από τις παρακάτω μεταλλαγμένες πρωτεΐνες:
- Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη A: **H<sub>2</sub>N-met-his-arg-trp-trp-gly-asp.....**
- Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη B: **H<sub>2</sub>N-met-his-arg-leu-trp-COOH.**
- Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Γ: **H<sub>2</sub>N-met-thr-gly-cys-gly-glu-thr.....**
- Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Δ: **H<sub>2</sub>N-met-his-met-trp-leu-trp-gly-asp.....**

Οι μεταλλαγμένες πρωτεΐνες Α, Β και Γ προκύπτουν με γονιδιακή μετάλλαξη ενός μόνο νουκλεοτιδίου.

**Β.** Ποια είναι η αλληλουχία των αζωτούχων βάσεων της κωδικής αλυσίδας του DNA, η οποία κωδικοποιεί τη συγκεκριμένη αλληλουχία των αμινοξέων στη φυσιολογική πρωτεΐνη;

(Πανελλαδικές Εξετάσεις 2022)

**4.** Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA, το οποίο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του πεπτιδίου:

**... ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη ...**

και η διεύθυνση της μεταγραφής.



**Α.** Να μεταφέρετε το παραπάνω σχήμα στο τετράδιό σας και να σημειώσετε επάνω σε αυτό τα κωδικόνια του DNA που κωδικοποιούν το τμήμα του πεπτιδίου αυτού και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

**Β.** Μετάλλαξη που έγινε σε ένα σημείο στο παραπάνω DNA έδωσε το πεπτίδιο:

**... τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη ...**

Να εντοπίσετε το είδος της μετάλλαξης και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Δίνονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις αμινοξέων και κωδικονίων:

Τυροσίνη → UAU, Ισολευκίνη → AUA

(εξετάσεις 2003)

**5.** Άνδρας που πάσχει από φαινυλκετονουρία και συνθέτει φυσιολογική ποσότητα μελανίνης αποκτά απογόνους με γυναίκα που πάσχει από αλφισμό, αλλά μπορεί να μετατρέψει τη φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη.

Να βρείτε τους πιθανούς γονοτύπους και φαινοτύπους των παιδιών.

Τα γονίδια που ελέγχουν τη φαινυλκετονουρία και τον αλφισμό βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.

(επαναληπτικές εξετάσεις 2009)

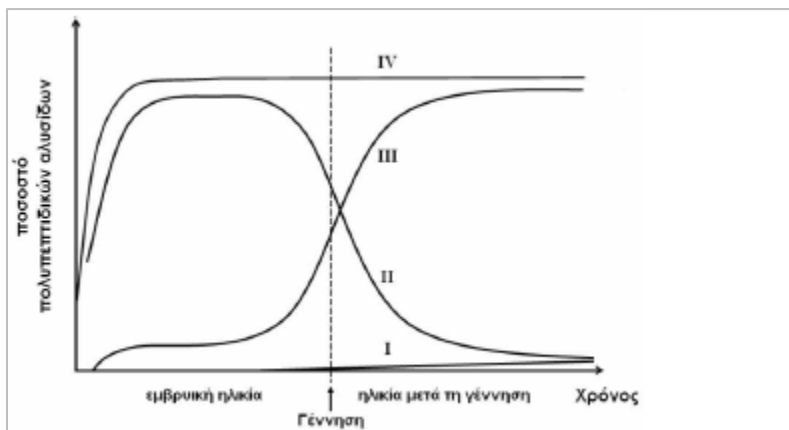
**6.** Δίνεται το παρακάτω δίκλωνο μόριο DNA που κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο, το οποίο λειτουργεί ως ένζυμο.

**CTTAACTAATAGGGTGGACCTAACATAGAT  
GAATTGATTATCCACCTGGATTGTATCTA**

- A.** Να γράψετε το mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA, ορίζοντας τα 5' και 3' άκρα του, και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
- B.** Να βρείτε τον αριθμό των αμινοξέων από τα οποία αποτελείται το ένζυμο μετά τη μετάφραση του παραπάνω mRNA και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας με βάση τις ιδιότητες του γενετικού κώδικα.
- Γ.** Να εξηγήσετε ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στη λειτουργία του ενζύμου, αν συμβεί γονιδιακή μετάλλαξη, η οποία θα προκαλέσει έλλειψη του δεύτερου νουκλεοτιδίου στο δεύτερο κωδικόνιο του γονιδίου. *(επαναληπτικές εξετάσεις 2009)*
- 7.** Δίνεται το παρακάτω τμήμα μορίου DNA που κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.

**5' -TACATGTCGCGATGCAAGTTCTAATCTCAATATCTT-3'**  
**3' -ATGTACAGCGCTACGTTCAAGATTAGAGTTATAGAA-5'**

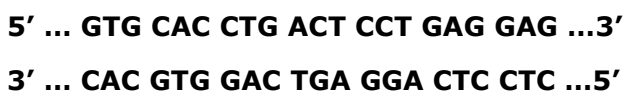
- A.** Να γράψετε τα κωδικόνια του DNA που κωδικοποιούν το πεπτίδιο αυτό.
- B.** Μετά την επίδραση ακτινοβολίας το παραπάνω τμήμα DNA σπάει στα σημεία που υποδεικνύονται από τα βέλη. Να γράψετε το τμήμα του DNA που αποκόπηκε και να σημειώσετε τον προσανατολισμό του.
- Γ.** Το τμήμα DNA που αποκόπηκε, επανασυνδέεται στα ίδια σημεία κοπής μετά από αναστροφή. Να γράψετε ολόκληρο το μόριο DNA που προκύπτει μετά την αναστροφή. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. Να γράψετε τα κωδικόνια του μορίου DNA που κωδικοποιούν το νέο πεπτίδιο. *(εξετάσεις 2011)*
- 8.** Στο παρακάτω διάγραμμα απεικονίζεται η φυσιολογική μεταβολή στο ποσοστό των πολυπεπτιδικών αλυσίδων των αιμοσφαιρινών HbA, HbF και HbA<sub>2</sub> του ανθρώπου από την εμβρυϊκή ηλικία και μετά τη γέννησή του.



**A.** Ποιο είδος πολυπεπτιδικής αλυσίδας αντιστοιχεί σε καθεμιά από τις καμπύλες I, II, III και IV; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**B.** Τα αποτελέσματα μιας εξέτασης αίματος σε έναν ενήλικα έδειξαν ότι οι αιμοσφαιρίνες HbA, HbF και HbA<sub>2</sub> είναι σε φυσιολογικά επίπεδα. Πόσα γονίδια είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση της HbA σε ένα σωματικό κύτταρο στη μετάφραση; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**Γ.** Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA που περιέχει τα κωδικόνια που κωδικοποιούν τα επτά πρώτα αμινοξέα της φυσιολογικής β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της HbA.



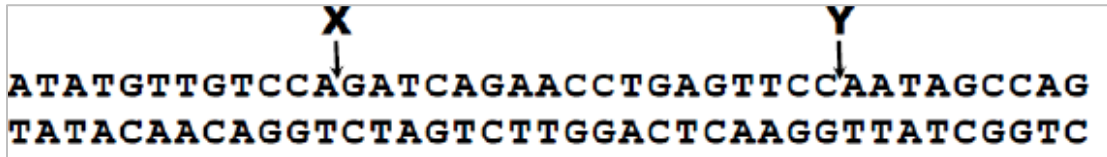
Η περιοριστική ενδονουκλεάση DdeI αναγνωρίζει την αλληλουχία



και κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του C και του T με κατεύθυνση 5' → 3'. Η αλληλουχία που αναγνωρίζει η DdeI βρίσκεται στο παραπάνω τμήμα DNA. Από ένα φορέα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας απομονώθηκαν τμήματα DNA, που περιέχουν τα κωδικόνια τα οποία κωδικοποιούν τα επτά πρώτα αμινοξέα της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στα τμήματα αυτά επιδράσαμε με την περιοριστική ενδονουκλεάση DdeI. Πόσα τμήματα DNA διαφορετικού μήκους θα προκύψουν μετά τη δράση της DdeI; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**Δ.** Να περιγράψετε τις διαδικασίες διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας κατά τον προγεννητικό έλεγχο τη δέκατη εβδομάδα της κύησης. (επαναληπτικές εξετάσεις 2012)

9. Δίνεται το παρακάτω δίκλωνο μόριο DNA που κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο το οποίο λειτουργεί ως ένζυμο. Στο μόριο αυτό συμβαίνει μετάλλαξη προσθήκης τριών (3) διαδοχικών νουκλεοτιδίων (5'-GAT-3').



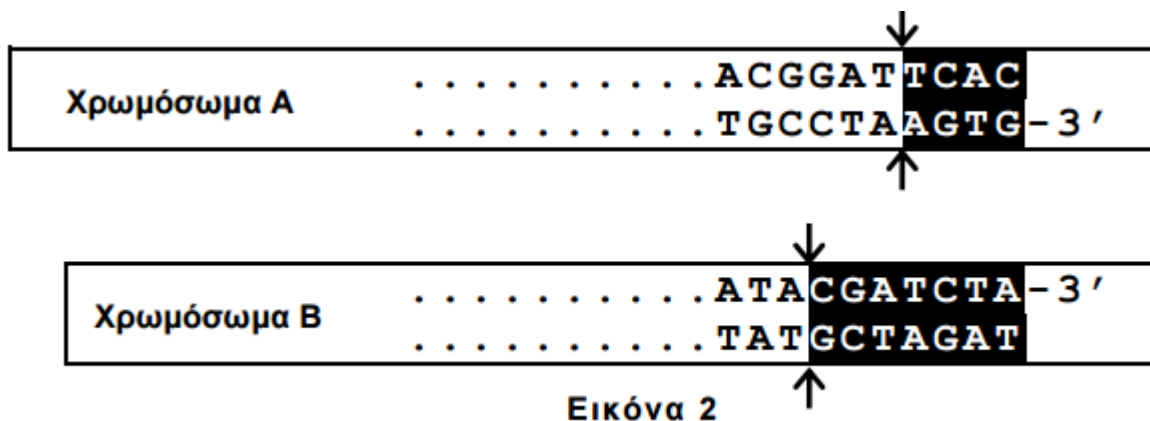
- A.** Αν η προσθήκη συμβεί στη θέση **X**, να εξηγήσετε ποιες θα είναι οι συνέπειες στη δομή του ενζύμου και στη λειτουργικότητα του ενζύμου.
- B.** Αν η προσθήκη συμβεί στη θέση **Y**, να εξηγήσετε ποιες θα είναι οι συνέπειες στη δομή του ενζύμου. Η παραπάνω μετάλλαξη έχει ελάχιστη επίδραση στη λειτουργικότητα του ενζύμου. Πώς χαρακτηρίζεται αυτή η μετάλλαξη; Να εξηγήσετε την απάντησή σας.
- Γ.** Σε δύο άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Klinefelter έγινε ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA των φυλετικών χρωμοσωμάτων τους. Στο πρώτο άτομο η ανάλυση έδειξε τρεις διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων DNA. Στο δεύτερο άτομο η ανάλυση έδειξε δύο πανομοιότυπες και μια διαφορετική αλληλουχία βάσεων DNA. Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους γεννήθηκαν τα άτομα αυτά από φυσιολογικούς γονείς.  
(επαναληπτικές εξετάσεις 2011)
- 10.** Να αντιστοιχίσετε σωστά τον αριθμό καθεμιάς από τις φράσεις της **στήλης I** με ένα μόνο γράμμα, A ή B, της **στήλης II**.



Στήλη I	Στήλη II
1. Στην πλειονότητά τους έχουν την ικανότητα κυτταρικής διαίρεσης.	A: Σωματικά κύτταρα στην αρχή της μεσόφασης
2. Παράγονται με μείωση.	
3. Δεν έχουν την ικανότητα κυτταρικής διαίρεσης.	
4. Στον άνθρωπο έχουν DNA συνολικού μήκους δύο μέτρων.	
5. Παράγονται με μίτωση.	B: Γαμέτες
6. Οι μεταλλάξεις στο DNA τους δεν κληρονομούνται στην επόμενη γενιά.	
7. Στον άνθρωπο έχουν DNA συνολικού μήκους $3 \times 10^9$ ζεύγη βάσεων.	
8. Οι μεταλλάξεις στο DNA τους κληρονομούνται στην επόμενη γενιά.	

(Εξετάσεις 2015)

11. Στην **εικόνα 2** δίνονται δύο μη ομόλογα αυτοσωμικά χρωμοσώματα ενός κυττάρου, το χρωμόσωμα A και το χρωμόσωμα B. Σε κάθε χρωμόσωμα απεικονίζεται η αλληλουχία του DNA που υπάρχει στο άκρο του.



Έστω ότι σε καθένα από τα χρωμοσώματα της **εικόνας 2** συμβαίνει θραύση στα σημεία που δείχνουν τα βέλη. Στη συνέχεια πραγματοποιείται αμοιβαία μετατόπιση των ακραίων σκιασμένων τμημάτων ανάμεσα στο χρωμόσωμα A και στο χρωμόσωμα B.

**A.** Να γράψετε όλα τα πιθανά χρωμοσώματα που θα προκύψουν μετά την αμοιβαία μετατόπιση, με τις αντίστοιχες αλληλουχίες DNA. Να σημειώσετε τους προσανατολισμούς όλων των μορίων DNA που προκύπτουν.

Μία από τις παραπάνω αμοιβαίες μετατοπίσεις γίνεται σε ζυγωτό, από το οποίο προκύπτει ένας ενήλικος άνθρωπος με φυσιολογικό φαινότυπο. Στον άνθρωπο αυτόν συμβολίζουμε το χρωμόσωμα A που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα a και το χρωμόσωμα B που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα β.

**B.** Να γράψετε όλους τους πιθανούς γαμέτες αυτού του ενήλικα, χρησιμοποιώντας τους συμβολισμούς των χρωμοσωμάτων, όπως σας έχουν δοθεί.

**Γ.** Κάθε γαμέτης που προκύπτει στο **ερώτημα B** γονιμοποιείται με φυσιολογικό γαμέτη. Να εξηγήσετε τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό φαινότυπο και τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό καρυότυπο.

**Δ.** Να εξηγήσετε το είδος ή τα είδη των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών, που σίγουρα θα έχει κάθε απόγονος με μη φυσιολογικό καρυότυπο. (Εξετάσεις 2015)

**12.** Στην **εικόνα 2**, το τμήμα του DNA περιλαμβάνει ασυνεχές γονίδιο ευκαρυωτικού κυττάρου που κωδικοποιεί μικρό πεπτίδιο. Μέσα στην αγκύλη φαίνεται η αλληλουχία της αμετάφραστης περιοχής που ενώνεται με το rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος.

Αλυσίδα A	I	[	ACAGT...	]	ATGTGAATCATAGTTTCCTATGTGGGTTTAAGCAT	II
Αλυσίδα B	III	[	TGTCA...	]	TACACTTAGTATCAAAGGATACACCCAAATTCGTA	IV

**Εικόνα 2**

Τα tRNAs που χρησιμοποιήθηκαν κατά σειρά στην παραγωγή του πεπτιδίου είχαν τα αντικωδικόνια:

**5' CAU 3', 5' CCA 3', 5' AAA 3', 5' AGG 3', 5' CAU 3', 5' CCA 3', 5' AAC 3'.**

**A.** Να σημειώσετε στο τετράδιό σας ποια από τις αλυσίδες A ή B είναι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. Να χαρακτηρίσετε ως 5' ή 3' τα άκρα στα σημεία I, II, III, IV.

**B.** Να γράψετε στο τετράδιό σας το εσώνιο που υπάρχει στο παραπάνω γονίδιο.

**Γ.** Να γράψετε την αλληλουχία των βάσεων του mRNA, που θα χρησιμοποιηθεί κατά τη μετάφραση της πληροφορίας του γονιδίου της **εικόνας 2**.

**Δ.** Στην **εικόνα 3**, η αλληλουχία είναι τμήμα του γονιδίου που μεταγράφεται στο rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος που χρησιμοποιείται στη μετάφραση του ευκαρυωτικού γονιδίου της **εικόνας 2**.

Αλυσίδα Γ ...ACAGT...  
Αλυσίδα Δ ...TGTCA...

**Εικόνα 3**

Ποια είναι η μεταγραφόμενη αλυσίδα του γονιδίου που μεταγράφεται στο rRNA; Να γραφεί ο προσανατολισμός της. Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.

**Ε.** Στην **εικόνα 4**, υπάρχει το ίδιο τμήμα DNA με την **εικόνα 2**, και με τα υπογραμμισμένα γράμματα φαίνεται η αλληλουχία των βάσεων στις οποίες γίνεται γονιδιακή μετάλλαξη προσθήκης των τριών παρακάτω συνεχόμενων ζευγών βάσεων:

5' AGC 3'

3' TCG 5'

θέση 1      θέση 2  
 ↓            ↓  
 Αλυσίδα Α    I [ACAGT...]ATGTGAATCATAG TTTCCATGTGGGTTTAAGCAT II  
 Αλυσίδα Β    III [TGTCA...]TACACTTAGTATC AAAGGATACACCCAAATTTCGTA IV

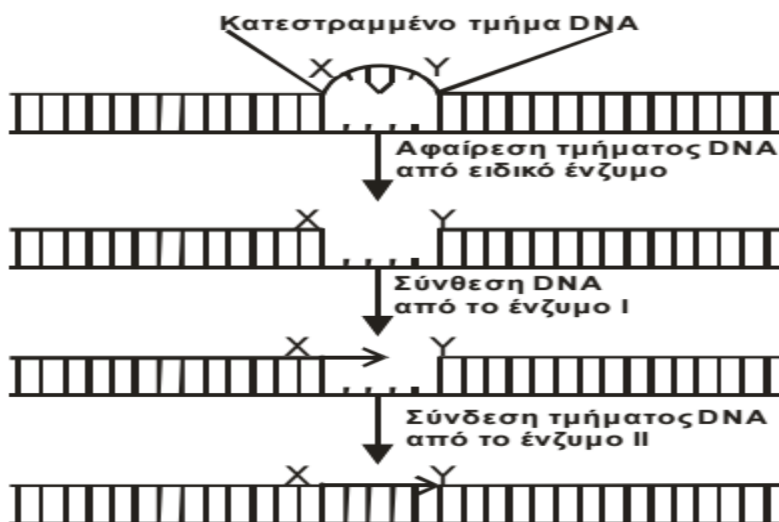
**Εικόνα 4**

Ποιο θα είναι το αποτέλεσμα της μετάλλαξης αν η προσθήκη γίνει:

**A.** Στη θέση 1;

**B.** Στη θέση 2;

**13.** Στην παρακάτω εικόνα απεικονίζεται τμήμα DNA του βακτηρίου *E. coli* το οποίο επιδιορθώνεται μεταξύ των σημείων X και Y με τη δράση τριών ενζύμων. Το πρώτο ένζυμο, ένα ειδικό ένζυμο, κόβει την αλυσίδα και απομακρύνει το κατεστραμμένο τμήμα της αλυσίδας. Στη συνέχεια, το ένζυμο I εισέρχεται στο άνοιγμα που προκύπτει και προσθέτει νουκλεοτίδια για να συνθέσει το DNA που λείπει. Τα νουκλεοτίδια τοποθετούνται ξεκινώντας από τη θέση X και πηγαίνοντας προς τη θέση Y, όπως φαίνεται στην εικόνα. Το ένζυμο II ολοκληρώνει την επιδιόρθωση με τη σύνδεση του τμήματος DNA στη θέση Y της αρχικής αλυσίδας.



**A.** Ποια είναι τα ονόματα των ενζύμων I και II; Να εξηγήσετε ποια είναι τα **5', 3'** άκρα των δύο αλυσίδων του δοθέντος τμήματος DNA.

**B.** Το επιδιορθωμένο τμήμα του βακτηριακού DNA αντιγράφεται. Στην παρακάτω εικόνα απεικονίζεται η θηλιά αντιγραφής που δημιουργείται στη θέση έναρξης της αντιγραφής (Θ.Ε.Α). Κατά τη διάρκεια της αντιγραφής δημιουργείται το πρωταρχικό τμήμα **5' GCUGUAA 3'** στο τμήμα της αλυσίδας που αντιγράφεται συνεχώς.



Να μεταφέρετε στο τετράδιό σας τη θηλιά της εικόνας και να δείξετε με βέλος σε ποιες θέσεις μπορεί να τοποθετηθεί το πρωταρχικό τμήμα που σας δόθηκε, με την αιχμή του βέλους να δείχνει την κατεύθυνση σύνθεσης της νέας αλυσίδας του DNA. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

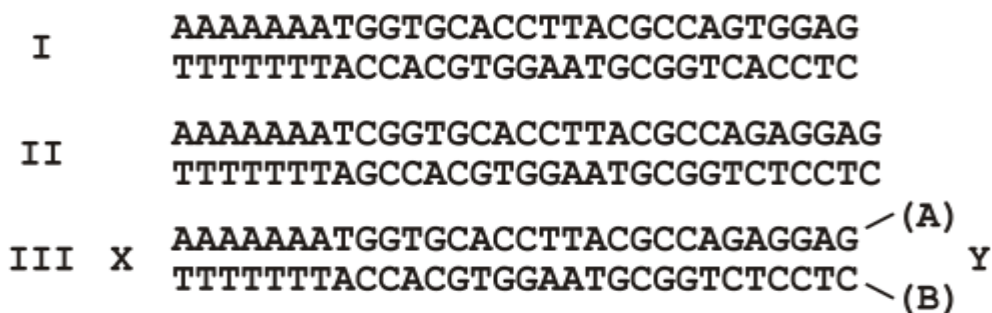
**Γ.** Τμήμα του παραπάνω επιδιορθωμένου κομματιού DNA της αρχικής εικόνας φέρει την αλληλουχία νουκλεοτιδίων που δίνεται παρακάτω. Η αλληλουχία αυτή περιέχει μόνο ένα γονίδιο που κωδικοποιεί μικρό πεπτίδιο οκτώ (8) αμινοξέων:

**GAAC TAATACCTACTCGGACATTTGACCGCGATTGTACCA  
CTTGATTATGGATGAGCCTGTAAACTGGCGCTAACATGGT**

Σε βακτηριακό στέλεχος *E. coli* που περιέχει την παραπάνω αλληλουχία, έγινε μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης η οποία είχε ως αποτέλεσμα να παράγεται πεπτίδιο που αντί για οκτώ (8) αμινοξέα αποτελείται από δύο (2) αμινοξέα. Να εξηγήσετε ποια ήταν αυτή η αντικατάσταση βάσης και σε ποιο κωδικόνιο έγινε.

**Δ.** Στη συνέχεια, στο ίδιο βακτηριακό στέλεχος *E. coli* γίνεται μια δεύτερη μετάλλαξη στο γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί το tRNA που έχει το αντικωδικόνιο **5' GUA 3'** και που μεταφέρει το αμινοξύ τυροσίνη. Η μετάλλαξη αυτή έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή του αντικωδικονίου σε **5' CUA 3'**, χωρίς η συγκεκριμένη μετάλλαξη να επηρεάζει τη θέση πρόσδεσης του tRNA με το αμινοξύ που μεταφέρει. Να εξηγήσετε ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στην παραγωγή του προηγούμενου πεπτιδίου των δύο (2) αμινοξέων από τη μετάλλαξη στο γονίδιο του tRNA στο συγκεκριμένο βακτηριακό στέλεχος της *E. coli*. (Επαναληπτικές Εξετάσεις 2016)

**14.** Στην **εικόνα 4** δίνονται τρεις (3) νουκλεοτιδικές αλληλουχίες, οι οποίες αποτελούν τμήμα του 1ου εξωνίου τριών διαφορετικών αλληλομόρφων της β-αλυσίδας της HbA. Η β-αλυσίδα της HbA αποτελείται από 146 αμινοξέα και δίνεται ότι υφίσταται μεταμεταφραστική τροποποίηση κατά την οποία απομακρύνεται το πρώτο αμινοξύ από το αμινικό άκρο.



**Εικόνα 4**

**A.** Ποια από τις αλληλουχίες της εικόνας 4 αντιστοιχεί στο φυσιολογικό γονίδιο της β-αλυσίδας της HbA και ποια στο γονίδιο της β<sup>s</sup> της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**B.** Η αλληλουχία της **εικόνας 4** που απομένει θα μπορούσε να αντιστοιχεί σε γονίδιο που προκαλεί β-θαλασσαιμία; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**Γ.** Η αλληλουχία της **εικόνας 4** είναι τμήμα ενός μορίου DNA που αντιγράφεται σε μια διχάλα αντιγραφής στην οποία συμμετέχουν τα εξής πρωταρχικά τμήματα:

**i) 5' AAUUGGU 3',    ii) 5' CUCCUC 3' και    iii) 5' ACGCCA 3'**

α. Να εντοπίσετε αν η θέση έναρξης της διχάλας αντιγραφής βρίσκεται στη θέση X ή στη θέση Y.

β. Ποια αλυσίδα (A ή B) στη διχάλα αντιγραφής αντιγράφεται συνεχώς και ποια ασυνεχώς;

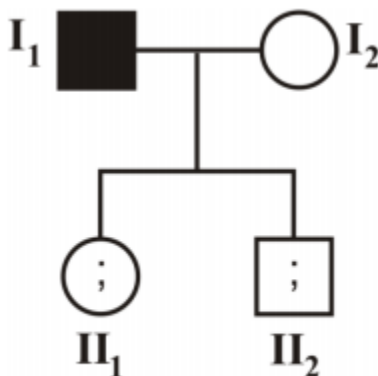
γ. Ποιο από τα πρωταρχικά τμήματα της ασυνεχούς αλυσίδας συντίθεται πρώτο;

**Δ.** Ποιοι οι πιθανοί γονότυποι των απογόνων που προκύπτουν από τη διασταύρωση φορέα β-θαλασσαιμίας με φορέα δρεπανοκυτταρικής αναιμίας; Να γράψετε στο τετράδιό σας την κατάλληλη διασταύρωση. *(Πανελλαδικές Εξετάσεις 2017)*

**15.** Ένας άνδρας με τρία γονίδια που κωδικοποιούν την α-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης αποκτά δύο παιδιά με μία γυναίκα που φέρει δύο γονίδια που κωδικοποιούν την α-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης. Εάν το πρώτο παιδί που γεννήθηκε φέρει μόνο ένα γονίδιο που κωδικοποιεί την α-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης, ποια η πιθανότητα το δεύτερο παιδί να έχει φυσιολογικό γονότυπο και φαινότυπο;

*(Πανελλαδικές Εξετάσεις 2018)*

**16.** Μία μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης σε ένα γονίδιο που κωδικοποιεί μία πρωτεΐνη οδηγεί σε ασθένεια που εκδηλώνεται κατά την εφηβεία. Η μετάλλαξη αυτή τροποποιεί την αλληλουχία του φυσιολογικού γονιδίου με αποτέλεσμα το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο να κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI στο σημείο αυτό. Προκειμένου το ζευγάρι που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο της **Εικόνας 5**, να διαπιστώσει αν τα παιδιά του θα εμφανίσουν την ασθένεια στην εφηβεία, αναζήτησε γενετική συμβουλή και τους προτάθηκε να κάνουν στα παιδιά τους γενετικό έλεγχο.



**Εικόνα 5**

Στον έλεγχο αυτό λαμβάνεται DNA από δείγμα σάλιου. Τμήματα DNA μήκους 1000 ζευγών βάσεων (ζ.β.) που περιέχουν το σημείο της μετάλλαξης, πολλαπλασιάζονται επιλεκτικά με αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR). Στα μόρια DNA που προκύπτουν επιδρούμε με EcoRI. Τα αποτελέσματα που λαμβάνονται έχουν ως εξής:

- Άτομο II<sub>1</sub> : τμήματα DNA μήκους 600 ζ.β. και τμήματα DNA μήκους 400 ζ.β.
- Άτομο II<sub>2</sub> : μόνο τμήματα DNA μήκους 1000 ζ.β.

**A.** Να διερευνήσετε τον τύπο κληρονομικότητας της ασθένειας και να τεκμηριώσετε την απάντησή σας. Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση φυλοσύνδετης επικρατούς κληρονομικότητας.

**Β.** Να γράψετε τους γονότυπους των παιδιών της οικογένειας και να αναφέρετε ποιο/ποια παιδί/παιδιά θα εμφανίσει/εμφανίσουν τα συμπτώματα της ασθένειας.

**Γ.** Αν οι γονείς υποβληθούν στον ίδιο γενετικό έλεγχο, να γράψετε το αναμενόμενο μήκος των τμημάτων DNA που θα προκύψουν για κάθε γονέα.

**Δ.** Δίνεται το τμήμα της αλληλουχίας της κωδικής αλυσίδας του φυσιολογικού αλληλόμορφου του γονιδίου στο οποίο περιλαμβάνονται το κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης και το σημείο της μετάλλαξης.

...CGAACGATGCCAGTCTCAATTCACGGA...

α. Να γράψετε την αλληλουχία του αντίστοιχου τμήματος της κωδικής αλυσίδας του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου.

β. Ποια είναι η επίπτωση της μετάλλαξης στη δομή και στη λειτουργικότητα της παραγόμενης πρωτεΐνης;  
(Πανελλαδικές Εξετάσεις 2019)

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: ΑΡΧΕΣ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΒΙΟΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ**

### **ΘΕΩΡΙΑ**

**ΒΙΟΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑ:** Ο συνδυασμός της Βιολογίας και της Τεχνολογίας με σκοπό τη χρησιμοποίηση ζωντανών οργανισμών για την παραγωγή χρήσιμων προϊόντων.

### **ΤΟΜΕΙΣ ΣΤΟΥΣ ΟΠΟΙΟΥΣ ΣΥΝΕΙΣΦΕΡΕΙ**

- Ιατρική (π.χ. παραγωγή εμβολίων και αντιβιοτικών).
- Γεωργία (π.χ. γενετικά τροποποιημένα φυτά).
- Κτηνοτροφία (π.χ. γενετικά τροποποιημένα ζώα).
- Βιομηχανία (π.χ. παραγωγή τροφίμων).
- Προστασία περιβάλλοντος (π.χ. βιολογικοί καθαρισμοί).

### **ΤΕΧΝΙΚΕΣ**

- Καλλιέργειας και ανάπτυξης μικροοργανισμών.
- Ανασυνδυασμένου DNA (ακριβείς και γρήγορες).

## **ΜΙΚΡΟΒΙΑΚΕΣ ΚΑΛΛΙΕΡΓΕΙΕΣ**

**Καλλιέργεια:** η ανάπτυξη ενός μικροοργανισμού στο εργαστήριο, κάτω δηλαδή από κατάλληλες τεχνητές συνθήκες και όχι στη φύση.

Ο **ρυθμός ανάπτυξης** της καλλιέργειας καθορίζεται από το **χρόνο διπλασιασμού** που με τη σειρά του καθορίζεται από το **είδος** του μικροοργανισμού. Ο χρόνος διπλασιασμού είναι αντιστρόφως ανάλογος με τον ρυθμό ανάπτυξης.

### **Περιβαλλοντικοί παράγοντες που επιδρούν στη μικροβιακή αύξηση**

A. Διαθεσιμότητα θρεπτικών συστατικών

B. pH

Γ. O<sub>2</sub>

Δ. Θερμοκρασία

### **A. Διαθεσιμότητα θρεπτικών συστατικών**

Για την ανάπτυξη μικροοργανισμού χρησιμοποιούνται θρεπτικά μέσα, υγρά ή στερεά, που περιέχουν όλα τα απαραίτητα συστατικά για την ανάπτυξη των μικροοργανισμών και στις σωστές ποσότητες.

Ένα θρεπτικό μέσο πρέπει να περιέχει:

- Αρκετή ποσότητα νερού.
- Πηγή άνθρακα (CO<sub>2</sub> για τους αυτότροφους οργανισμούς και οργανικές ενώσεις για τους ετερότροφους).
- Πηγή αζώτου (για τους περισσότερους οργανισμούς τα αμμωνιακά ή τα νιτρικά ιόντα).
- Πηγή αλάτων (μεταλλικά ιόντα πχ ασβέστιο, μαγνήσιο κ.λ.π.) που είναι απαραίτητα για την πραγματοποίηση χημικών αντιδράσεων στο κύτταρο και ως συστατικά διαφόρων μορίων.

### **B. pH**

Για τους περισσότερους μικροοργανισμούς κατάλληλο pH = 6-9.

Υπάρχουν βέβαια και οι εξαιρέσεις π.χ. *Lactobacillus* pH = 4-5.



### **Γ. Οξυγόνο**

**Υποχρεωτικά αερόβιοι:** απαιτούν υψηλή ποσότητα οξυγόνου για μια κανονική αύξηση (π.χ. *Mycobacterium*).

**Προαιρετικά αερόβιοι:** αναπτύσσονται απουσία οξυγόνου, αλλά παρουσία οξυγόνου η ανάπτυξη είναι ταχύτερη (π.χ. μύκητες αρτοβιομηχανίας).

**Υποχρεωτικά αναερόβιοι:** η παρουσία οξυγόνου είναι τοξική, δηλαδή αναστέλλει την αύξηση ή προκαλεί θάνατο (π.χ. *Clostridium*).

### **Δ. Θερμοκρασία**

Το εύρος των θερμοκρασιών που μπορεί να βρίσκεται η δραστηριότητα των ενζύμων των μικροοργανισμών περιλαμβάνει τρία χαρακτηριστικά σημεία: το ελάχιστο, το άριστο και το μέγιστο. Το εύρος αυτό ονομάζεται **θερμοκρασιακό εύρος αύξησης**.

Η **άριστη θερμοκρασία αύξησης** διαφέρει μεταξύ των μικροοργανισμών:

- Οι ψυχρόφιλοι έχουν άριστη αύξηση κάτω από 20 °C.
- Οι μεσόφιλοι αυξάνουν σε θερμοκρασία 20 °C ως 50 °C.
- Οι θερμόφιλοι αυξάνουν σε θερμοκρασία 40 °C ως 70 °C με άριστο τους 60 °C.
- Οι υπερθερμόφιλοι είναι λίγοι και μπορούν να αυξάνουν έως τους 110 °C.

### **Βήματα για την ανάπτυξη μικροοργανισμού σε εργαστηριακή καλλιέργεια**

- Παρασκευή κατάλληλων θρεπτικών υλικών (τα τεχνητά θρεπτικά υλικά είναι υγρά – διαλυμένα σε νερό – ή στερεά – ανάμειξη υγρών με άγαρ).
- Τα θρεπτικά υλικά και οι συσκευές αποστειρώνονται πριν την έναρξη της καλλιέργειας, για να μην επιμολυνθούν από μικρόβια του περιβάλλοντος.
- Διαμόρφωση κατάλληλων συνθηκών ανάπτυξης (pH, οξυγόνο, θερμοκρασία).
- Απομόνωση του μικροοργανισμού που πρόκειται να καλλιεργηθεί.
- Εμβολιασμός του θρεπτικού υλικού με προσθήκη μικρής ποσότητας κυττάρων.
- Επώαση των μικροοργανισμών σε ένα κλίβανο που εξασφαλίζει σταθερή θερμοκρασία για μικρό χρονικό διάστημα 12 – 76 ωρών.
- Διατήρηση της καλλιέργειας σε αδρανή μορφή στην κατάψυξη (-80 °C) για αρκετά μεγάλο χρονικό διάστημα.

**Άγαρ:** Πολυσακχαρίτης που παράγεται από φύκη. Στερεοποιείται σε θερμοκρασία μικρότερη των 45 °C και υγροποιείται στους 100 °C . Παρέχει λοιπόν τη δυνατότητα ανάπτυξης των μικροοργανισμών ακόμα και σε υψηλές θερμοκρασίες. Με αυτόν τον τρόπο είναι δυνατή η μελέτη μορφολογίας αποικιών κάτι που δεν μπορεί να συμβεί σε υγρά θρεπτικά μέσα. Δεν αποτελεί θρεπτικό υλικό αλλά υπόστρωμα για τη μικροβιακή καλλιέργεια.

### **Ανάπτυξη καλλιέργειας στη βιομηχανία**

**Συσκευές:** Ζυμωτήρες ή βιοαντιδραστήρες.

**Συνθήκες:** Αυστηρά ελεγχόμενες και ρυθμιζόμενες, στείρες, αερόβιες ή αναερόβιες.

**Θρεπτικά υλικά:** Φθηνά π.χ. μελάσα.

**Εμβολιασμός:** από εργαστηριακή καλλιέργεια.

**Προϊόντα ζύμωσης:** βιομάζα ή κυτταρικά προϊόντα (π.χ. πρωτεΐνες, αντιβιοτικά).

### **Τύποι ζύμωσης**

#### **Κλειστή καλλιέργεια**

- **Λανθάνουσα φάση:** φάση προσαρμογής των μικροοργανισμών στις συνθήκες της καλλιέργειας.
- **Εκθετική φάση:** εκθετική αύξηση των μικροοργανισμών λόγω άριστων συνθηκών.
- **Στατική φάση:** καμία αύξηση λόγω εξάντλησης θρεπτικών ή συσσώρευσης τοξικών προϊόντων μεταβολισμού.
- **Φάση θανάτου:** μείωση αριθμού μικροβίων λόγω των δυσμενών συνθηκών που επικρατούν στην καλλιέργεια.

Η **διαδοχή** των φάσεων σε κάθε κλειστή καλλιέργεια είναι συγκεκριμένη, αλλά η **διάρκεια** της κάθε φάσης διαφέρει ανάλογα με το είδος του μικροοργανισμού. **Χρήσιμα προϊόντα** παράγονται στην **εκθετική φάση** και στη **στατική φάση**.

#### **Συνεχής καλλιέργεια**

Μόνιμη εκθετική φάση με αντιμετώπιση περιοριστικών παραγόντων.

**Προσοχή!**

Η **επιλογή του τύπου της ζύμωσης** εξαρτάται κυρίως από τη φάση ανάπτυξης στην οποία παράγεται το επιθυμητό προϊόν. Όταν το προϊόν παράγεται κυρίως στην εκθετική φάση, επιλέγεται η συνεχής καλλιέργεια. Αντίθετα, όταν το επιθυμητό προϊόν παράγεται κατά τη στατική φάση, επιλέγεται η κλειστή καλλιέργεια.

**Παραλαβή προϊόντων**

Με τεχνικές διαχωρισμού όπως **διήθηση, φυγοκέντρηση** και **τεχνικές καθαρισμού**. Διαχωρίζονται τα στερεά (κύτταρα) από τα υγρά (προϊόντα έκκρισης) και καθαρίζεται το επιθυμητό μέρος με απομάκρυνση των προσμίξεων.

Συγκεκριμένα, **διήθηση** ονομάζεται η μέθοδος κατά την οποία ένα υγρό μείγμα διοχετεύεται από ένα φίλτρο και απομονώνονται τα στερεά σωματίδια που περιέχονται σε αυτό.

Η **φυγοκέντρηση** γίνεται σε ειδικό όργανο, τη φυγόκεντρο, και μέσω αυτής επιτυγχάνεται η επιλεκτική καθίζηση και ο διαχωρισμός των μακρομορίων που περιέχονται σε ένα διάλυμα ή ένα κυτταρικό εναιώρημα.

**Διαφορές εργαστηριακής και βιομηχανικής καλλιέργειας**

Εργαστηριακή καλλιέργεια	Βιομηχανική καλλιέργεια
1. Γίνεται σε μικρή κλίμακα.	1. Γίνεται σε μεγάλη κλίμακα.
2. Γίνεται σε τρυβλία ή σε ειδικά εργαστηριακά σκεύη.	2. Γίνεται σε κατάλληλες συσκευές που ονομάζονται ζυμωτήρες ή βιοαντιδραστήρες και επιτρέπουν τον έλεγχο και τη ρύθμιση των συνθηκών.
3. Χρησιμοποιείται πηγή ενέργειας η γλυκόζη.	3. Χρησιμοποιούνται φθηνές πηγές ενέργειας όπως η μελάσα.
4. Το θρεπτικό υλικό μπορεί να είναι στερεό ή υγρό.	4. Το θρεπτικό υλικό είναι υγρό.
5. Η καλλιέργεια ξεκινάει με την προσθήκη μικρής ποσότητας κυττάρων στο θρεπτικό υλικό (εμβολιασμός).	5. Η καλλιέργεια ξεκινάει με τον εμβολιασμό από μια αρχική καλλιέργεια μικροοργανισμών που έχει γίνει στο εργαστήριο.

**Διαφορές κλειστής και συνεχούς καλλιέργειας**

<b>Κλειστή καλλιέργεια</b>	<b>Συνεχής καλλιέργεια</b>
1. Διακρίνουμε 4 φάσεις ανάπτυξης α) λανθάνουσα, β) εκθετική, γ) στατική, δ) φάση θανάτου.	1. Διακρίνουμε 2 φάσεις ανάπτυξης α) λανθάνουσα, β) εκθετική.
2. Τοποθετείται στο βιοαντιδραστήρα ορισμένη ποσότητα θρεπτικού υλικού χωρίς να ανανεώνεται.	2. Γίνεται συνεχής τροφοδότηση της καλλιέργειας με θρεπτικό υλικό.
3. Η έλλειψη τροφής και η συνεχής συσσώρευση τοξικών ουσιών οδηγούν σε φάση θανάτου.	3. Απομακρύνονται τα άχρηστα τοξικά προϊόντα και η καλλιέργεια βρίσκεται συνεχώς σε εκθετική φάση.
4. Τα προϊόντα της ζύμωσης παραλαμβάνονται κατά την εκθετική και τη στατική φάση.	4. Τα προϊόντα παραλαμβάνονται μόνο κατά την εκθετική φάση.

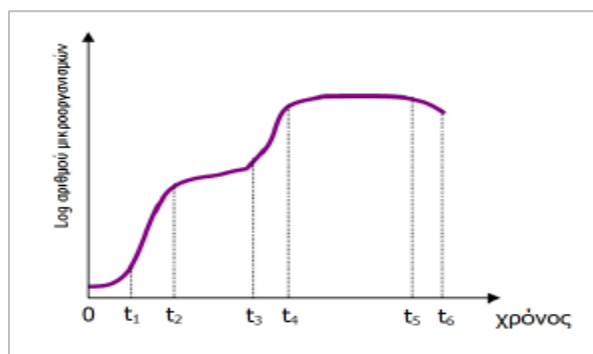
**ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ**

1. Ποια είναι η ιστορία και ποιο το αντικείμενο της Βιοτεχνολογίας;
2. Σε ποιες τεχνικές στηρίζεται η Βιοτεχνολογία;
3. Πώς πολλαπλασιάζονται οι μικροοργανισμοί και πώς μετριέται ο ρυθμός ανάπτυξης ενός πληθυσμού τους;
4. Ποιοι παράγοντες επηρεάζουν το χρόνο διπλασιασμού των μικροοργανισμών;
5. Τί υφής θρεπτικά υλικά χρησιμοποιούνται στο εργαστήριο;
6. Πώς γίνεται η καλλιέργεια μικροοργανισμών στο εργαστήριο;
7. Πώς γίνεται η καλλιέργεια μικροοργανισμών σε μεγάλη κλίμακα (βιομηχανική καλλιέργεια);
8. Τί ονομάζεται ζύμωση;
9. Ποια είναι τα προϊόντα της ζύμωσης;
10. Ποιοι τύποι ζύμωσης χρησιμοποιούνται ευρέως;
11. Σε ποιες φάσεις μιας καλλιέργειας παράγουν συνήθως οι μικροοργανισμοί τα χρήσιμα προϊόντα;

12. Πώς γίνεται η παραλαβή των προϊόντων μιας καλλιέργειας;

### ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ - ΚΡΙΣΗΣ

1. Με ποιους τρόπους γνωρίζετε ότι είναι δυνατό να εξασφαλίσουν άνθρακα οι μικροοργανισμοί που αναπτύσσονται σε καλλιέργεια;
2. Ποια χαρακτηριστικά μίας καλλιέργειας εξαρτώνται από το είδος των μικροοργανισμών;
3. Η καμπύλη ανάπτυξης βακτηρίων *E. coli* σε θρεπτικό υλικό που περιέχει γλυκόζη και λακτόζη φαίνεται στο παρακάτω διάγραμμα. Να ερμηνεύσετε την καμπύλη, αν γνωρίζετε ότι τα βακτήρια αξιοποιούν πρώτα τη γλυκόζη.



4. Ο χρόνος διπλασιασμού για το βακτήριο *E. coli* είναι 20 min. Καλλιέργεια αρχίζει με εμβολιασμό 100 βακτηρίων σε πλήρες θρεπτικό υλικό. Πόσα βακτήρια θα υπάρχουν θεωρητικά στην καλλιέργεια έπειτα από 24 ώρες;

Να μη ληφθεί υπόψη ο χρόνος της λανθάνουσας φάσης.

Σημείωση:

Τα βακτήρια πολλαπλασιάζονται με ρυθμό γεωμετρικής προόδου, δεδομένου ότι:

- 1 βακτήριο διπλασιάζεται και παράγονται  $2=2^1$  βακτήρια
- Αυτά διπλασιάζονται εκ νέου και παράγονται  $4=2^2$  βακτήρια
- Με το διπλασιασμό των τελευταίων προκύπτουν  $8=2^3$  βακτήρια

Δηλαδή μετά από  $n$  διπλασιασμούς ο αριθμός των βακτηρίων ( $N$ ) που προκύπτουν από ένα βακτήριο είναι  $2^n$ .

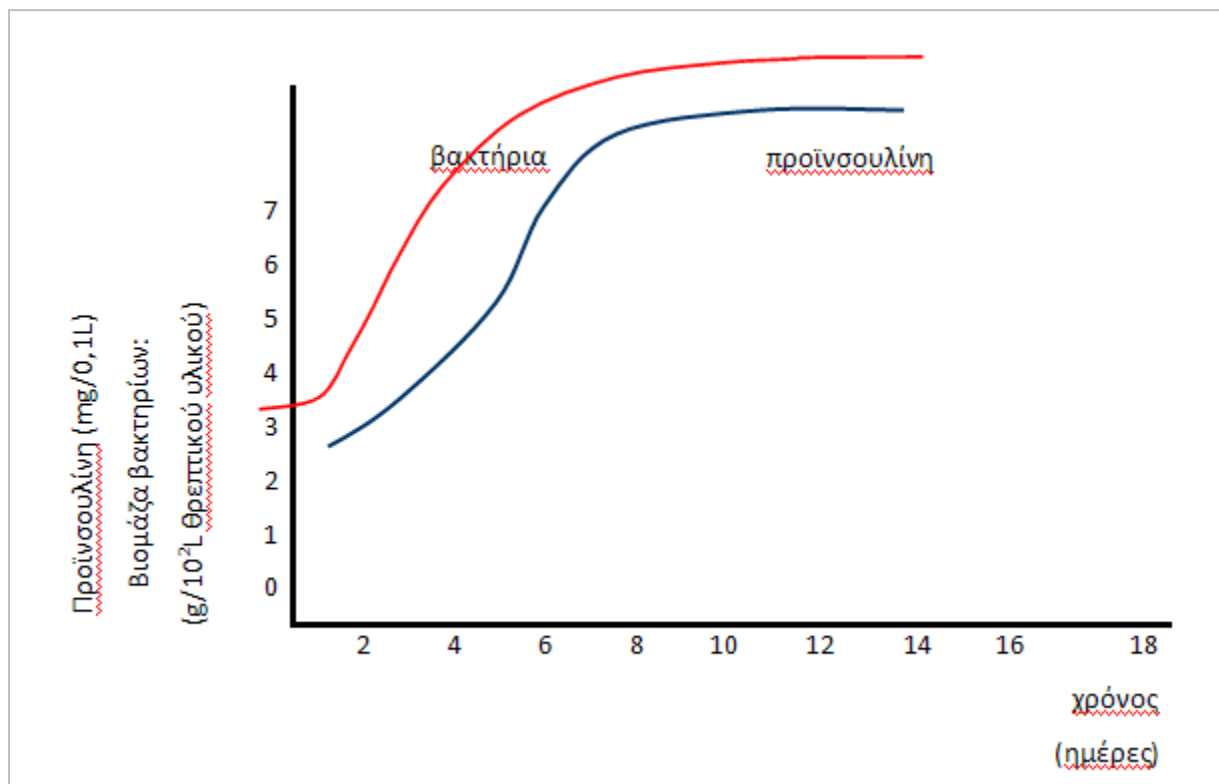
Αν η καλλιέργεια αρχίζει με  $N_0$  βακτήρια, ο τελικός αριθμός τους είναι:

$N = N_0 \times 2^n$ , όπου  $N$ : ο τελικός αριθμός βακτηρίων,  $N_0$ : ο αρχικός αριθμός βακτηρίων και  $n$  ο αριθμός των διαιρέσεων.

## ΑΣΚΗΣΕΙΣ

- Κατά την αλκοολική ζύμωση οι μικροοργανισμοί *Saccharomyces cerevisiae* μετατρέπουν τα σάκχαρα, που αποτελούν την πηγή άνθρακα στο θρεπτικό τους υλικό, σε αιθανόλη.
  - Ποια άλλα συστατικά είναι δυνατό να περιέχει το θρεπτικό υλικό μίας καλλιέργειας μικροοργανισμών;
  - Ο *Saccharomyces* ανήκει στους αυτότροφους ή τους ετερότροφους μικροοργανισμούς; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
  - Τι ονομάζουμε ζύμωση; Ποια είναι τα προϊόντα της ζύμωσης;
  - Η ζύμωση του συγκεκριμένου μικροοργανισμού πραγματοποιείται αρχικά σε αερόβιες συνθήκες, ενώ σε κάποια χρονική στιγμή σταματά η παροχή οξυγόνου οπότε και αρχίζει η παραγωγή της αιθανόλης. Όταν η συγκέντρωση της αιθανόλης ξεπεράσει το 15% της μάζας της καλλιέργειας, τότε παρατηρείται μείωση του pH, απότομη πτώση της παραγωγής της και θάνατος όλων των μικροοργανισμών. Χρησιμοποιώντας τα παραπάνω στοιχεία, να σχολιάσετε τις συνθήκες ανάπτυξης των συγκεκριμένων μικροοργανισμών σε σχέση με την παραγωγή της αιθανόλης.
  - Με ποιο τρόπο είναι δυνατό να επηρεάζει το οξυγόνο το ρυθμό ανάπτυξης άλλων ειδών μικροοργανισμών; Να αναφέρετε παραδείγματα.
  - Δεδομένου ότι ο εν λόγω μύκητας χαρακτηρίζεται από χρόνο διπλασιασμού 45min, να υπολογίσετε τον αριθμό των μυκήτων που είναι δυνατό να έχουν προκύψει σε 3 ώρες από αρχική καλλιέργεια 10 μικροοργανισμών, όταν αυτοί αναπτύσσονται σε ιδανικές συνθήκες.
  - Η αιθανόλη που παράγεται από καλλιέργειες του μύκητα απομονώνεται και χρησιμοποιείται σε διάφορους τομείς. Ποιες διαδικασίες περιλαμβάνει ο καθαρισμός και η απομόνωση των προϊόντων μίας καλλιέργειας;
- Σε κλειστή καλλιέργεια εμβολιάζονται  $10^6$  κύτταρα πνευμονιόκοκκου που χαρακτηρίζονται από χρόνο διπλασιασμού μισής ώρας. Η λανθάνουσα φάση διαρκεί 2 ώρες, ενώ η εκθετική φάση ολοκληρώνεται όταν ο πληθυσμός γίνει  $64 \times 10^6$  κύτταρα. Στην καλλιέργεια επέρχεται τότε στατική φάση, η οποία διαρκεί 3 ώρες.

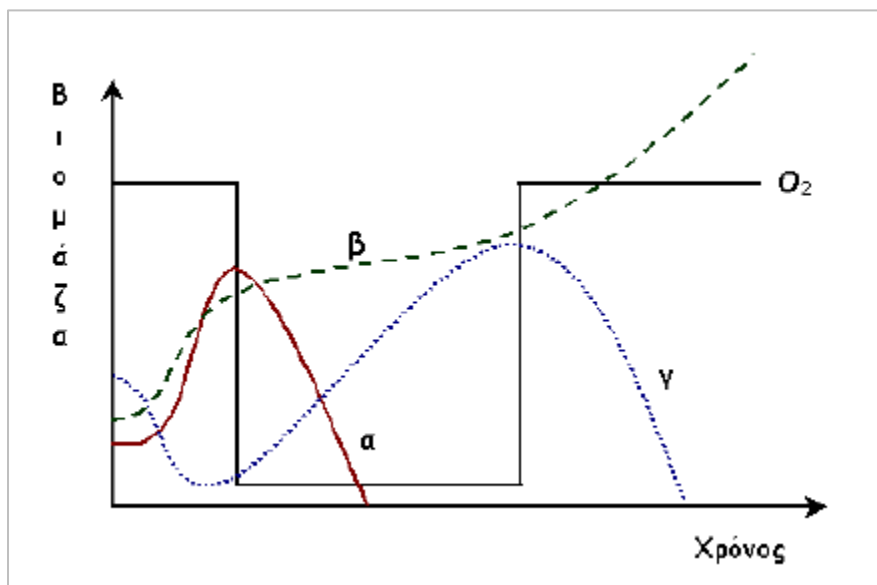
- A.** Να παραστήσετε τη μεταβολή του αριθμού των πνευμονιόκοκκων συναρτήσει του χρόνου.
  - B.** Ποιος είναι ο πληθυσμός των πνευμονιόκοκκων 4 ώρες μετά την έναρξη της καλλιέργειας;
  - Γ.** Σε ποια χρονική στιγμή από την έναρξη αρχίζει η φάση θανάτου;
- 3.** Στη γραφική παράσταση που ακολουθεί απεικονίζεται η μεταβολή του αριθμού βακτηρίων *E.coli* και της συγκέντρωσης ανθρώπινης ινσουλίνης που παράγεται από αυτά μετά τη γενετική τους τροποποίηση προς αυτό το σκοπό.



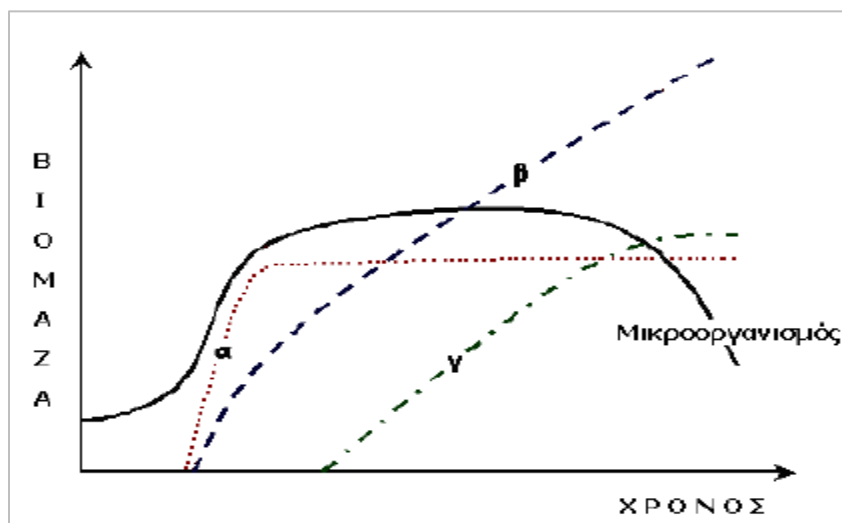
- A.** Να περιγράψετε συνοπτικά τη μέθοδο παρασκευής ανθρώπινης ινσουλίνης από βακτήρια με την κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης.
- B.** Για την ανάπτυξη των βακτηρίων σε βιοαντιδραστήρα χρησιμοποιήθηκε υγρό θρεπτικό υλικό. Ποια συστατικά γνωρίζετε ότι περιέχονται απαραίτητα σε αυτό;
- Γ.** Ποιοι είναι οι τύποι ζύμωσης που συνήθως χρησιμοποιούνται για καλλιέργεια σε βιομηχανική κλίμακα;
- Δ.** Να εντοπίσετε τις φάσεις παραγωγής ινσουλίνης σε σχέση με τις φάσεις ανάπτυξης του βακτηρίου. Σε ποια από τις φάσεις ανάπτυξης του βακτηρίου παρατηρείται μεγαλύτερη παραγωγή ινσουλίνης από τα βακτήρια;

**Ε.** Δεδομένης της απάντησής σας στο προηγούμενο ερώτημα, ποιος τύπος ζύμωσης πρέπει να επιλεγεί κατά την καλλιέργεια των βακτηρίων στη βιομηχανία προς παραγωγή ινσουλίνης;

- 4.** Στη γραφική παράσταση απεικονίζεται η μεταβολή του πληθυσμού τριών διαφορετικών μικροοργανισμών (α, β και γ) σε σχέση με τη μεταβολή της συγκέντρωσης του O<sub>2</sub> σε βιοαντιδραστήρα. Να εξηγήσετε σε ποια ομάδα ανήκει ο κάθε μικροοργανισμός σύμφωνα με την εξάρτηση της ανάπτυξής του από το οξυγόνο.



- 5.** Ένας μικροοργανισμός είναι σημαντικός διότι παράγει τρεις διαφορετικές ουσίες χρήσιμες για τον άνθρωπο. Στο ακόλουθο διάγραμμα απεικονίζεται η παραγωγή των τριών αυτών ουσιών μετά από ανάπτυξη του μικροοργανισμού σε κλειστή καλλιέργεια βιοαντιδραστήρα. Να μελετήσετε το διάγραμμα και να εξηγήσετε σε ποιες φάσεις ανάπτυξης του μικροοργανισμού παράγεται η κάθε ουσία στο βιοαντιδραστήρα.





- 6.** Σε μία κλειστή καλλιέργεια του βακτηρίου *E. coli* υπάρχουν δύο διαφορετικές πηγές άνθρακα: η γλυκόζη και η μελάσα.
- A.** Να σχεδιάσετε την καμπύλη αύξησης του πληθυσμού σε συνάρτηση με τον χρόνο.
- B.** Να σχεδιάσετε την καμπύλη μεταβολής του ρυθμού ανάπτυξης του μικροοργανισμού σε συνάρτηση με τη θερμοκρασία. Υποθέτουμε ότι ο συγκεκριμένος μικροοργανισμός δεν διασπά ταυτόχρονα τις δύο πηγές άνθρακα.

### ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΣΥΝΤΟΜΗΣ ΑΠΑΝΤΗΣΗΣ

#### A. Συμπληρώστε τους ορισμούς των λέξεων που αναγράφονται παρακάτω:

Άγαρ

Αποστείρωση

Αυτότροφοι οργανισμοί

Βιοαντιδραστήρας ή ζυμωτήρας

Βιομάζα

Βιοτεχνολογία

Εκθετική φάση

Εμβολιασμός

Ζύμωση

Κλειστή καλλιέργεια

Κλίβανος

Λανθάνουσα φάση

Μελάσα

Προαιρετικά αερόβιοι μικροοργανισμοί

Συνεχής καλλιέργεια

Τελική κατεργασία

Υποχρεωτικά αερόβιοι μικροοργανισμοί

Υποχρεωτικά αναερόβιοι μικροοργανισμοί

## **B. Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής**

**Επιλέξτε το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή συνέχεια της πρότασης.**

### **1. Η Βιοτεχνολογία στηρίζεται κυρίως:**

- α. σε τεχνικές καλλιέργειας και ανάπτυξης μικροοργανισμών.

- β. σε τεχνικές ανασυνδυασμένου DNA.
- γ. σε διασταυρώσεις ατόμων με επιθυμητούς χαρακτήρες.
- δ. ισχύουν τα α και β.

**2. Το άγαρ είναι:**

- α. πρωτεΐνη.
- β. πολυσακχαρίτης.
- γ. λιπίδιο.
- δ. νουκλεϊκό οξύ.

**3. Το υγρό θρεπτικό υλικό δεν περιέχει:**

- α. πηγή άνθρακα.
- β. πηγή αζώτου.
- γ. άγαρ.
- δ. μεταλλικά ιόντα.

**4. Ο ρυθμός ανάπτυξης μίας καλλιέργειας μικροοργανισμών καθορίζεται από:**

- α. τα θρεπτικά συστατικά.
- β. τη διαθεσιμότητα του οξυγόνου.
- γ. το χρόνο διπλασιασμού τους.
- δ. τη θερμοκρασία και το pH.

**5. Ο εμβολιασμός είναι:**

- α. η μεταφορά μικρής ποσότητας κυττάρων στο θρεπτικό υλικό.
- β. η μεταφορά του θρεπτικού υλικού σε βιοαντιδραστήρα.
- γ. η μεταφορά του θρεπτικού υλικού στον κλίβανο για επώαση.
- δ. η είσοδος του ανασυνδυασμένου DNA στα βακτήρια.

**6. Στην κλειστή καλλιέργεια η σειρά των φάσεων ανάπτυξης ενός μικροοργανισμού είναι:**

- α. λανθάνουσα – στατική – εκθετική – θανάτου.

β. στατική – λανθάνουσα – εκθετική – θανάτου.

γ. εκθετική – στατική – λανθάνουσα – θανάτου.

δ. λανθάνουσα – εκθετική – στατική – θανάτου.

**7. Τραύμα που επιδέχεται για μεγάλο χρονικό διάστημα κινδυνεύει να μολυνθεί από:**

α. *E. coli*.

β. *Clostridium*.

γ. *Mycobacterium*.

δ. *Lactobacillus*.

**8. Η σειρά των μεθόδων για την παραλαβή της πενικίλης είναι:**

α. αποστείρωση – παρασκευή θρεπτικού υλικού - επώαση – εμβολιασμός.

β. παρασκευή θρεπτικού υλικού – αποστείρωση – εμβολιασμός – επώαση.

γ. εμβολιασμός – επώαση – αποστείρωση – παρασκευή θρεπτικού υλικού.

δ. επώαση – εμβολιασμός – παρασκευή θρεπτικού υλικού – αποστείρωση.

**9. Με τον όρο «ζύμωση» εννοούμε τη διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών σε:**

α. υγρό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιεσδήποτε συνθήκες.

β. υγρό θρεπτικό υλικό και σε αναερόβιες συνθήκες.

γ. στερεό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιεσδήποτε συνθήκες.

δ. στερεό θρεπτικό υλικό και σε αναερόβιες συνθήκες.

**10.Ο διαχωρισμός των υγρών από τα στερεά συστατικά μίας καλλιέργειας πραγματοποιείται:**

A. κλειστή καλλιέργεια.

B. συνεχή καλλιέργεια.

Γ. διήθηση ή φυγοκέντρωση.

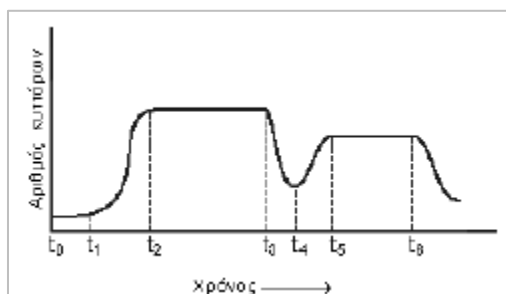
Δ. εκχύλιση ή απόσταξη.

**Γ. Να χαρακτηρίσετε ως σωστή (Σ) ή λανθασμένη (Λ) καθεμία από τις ακόλουθες προτάσεις.**

1. Η διάρκεια της κάθε φάσης σε μία κλειστή καλλιέργεια είναι η ίδια για όλα τα είδη των μικροοργανισμών. ( )
2. Η διαδοχή των φάσεων σε μία κλειστή καλλιέργεια είναι δυνατό να μεταβάλλεται. ( )
3. Ο ρυθμός ανάπτυξης μικροοργανισμών σε κλειστή καλλιέργεια είναι διαρκώς εκθετικός. ( )
4. Όσο μικρότερος είναι ο χρόνος διπλασιασμού των κυττάρων ενός είδους μικροοργανισμού, τόσο μεγαλύτερος είναι ο ρυθμός ανάπτυξής τους. ( )
5. Η πηγή άνθρακα για τους ετερότροφους οργανισμούς είναι το CO<sub>2</sub>. ( )
6. Τα προϊόντα της ζύμωσης μπορούν να αξιοποιηθούν μόνο όταν είναι απολύτως καθαρά. ( )
7. Η πηγή αζώτου για τους περισσότερους μικροοργανισμούς είναι το ατμοσφαιρικό άζωτο. ( )
8. Πριν από τον εμβολιασμό του μικροοργανισμού στο βιοαντιδραστήρα έχει προηγηθεί η καλλιέργειά του στο εργαστήριο. ( )
9. Ο ρυθμός αναπαραγωγής των κυττάρων στη στατική φάση της κλειστής καλλιέργειας είναι ίσος με το ρυθμό θανάτου τους. ( )
10. Η βιομάζα που προκύπτει από τη ζύμωση συμπεριλαμβάνεται στα στερεά συστατικά που παραλαμβάνονται από καλλιέργεια σε βιοαντιδραστήρα. ( )
11. Τα μεταλλικά ιόντα αποτελούν απαραίτητα συστατικά του θρεπτικού υλικού, γιατί συμβάλλουν στην πραγματοποίηση χημικών αντιδράσεων στα κύτταρα των μικροοργανισμών ή αποτελούν συστατικά διαφόρων μορίων. ( )
12. Τα βακτήρια του είδους *E. coli* αναπτύσσονται άριστα σε θερμοκρασία 37 °C λόγω της ιδιότητας να συμβιώνουν με τον ανθρώπινο οργανισμό. ( )
13. Η μελάσα χρησιμοποιείται ως πηγή άνθρακα σε εργαστηριακές καλλιέργειες. ( )

**ΣΧΕΤΙΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ**

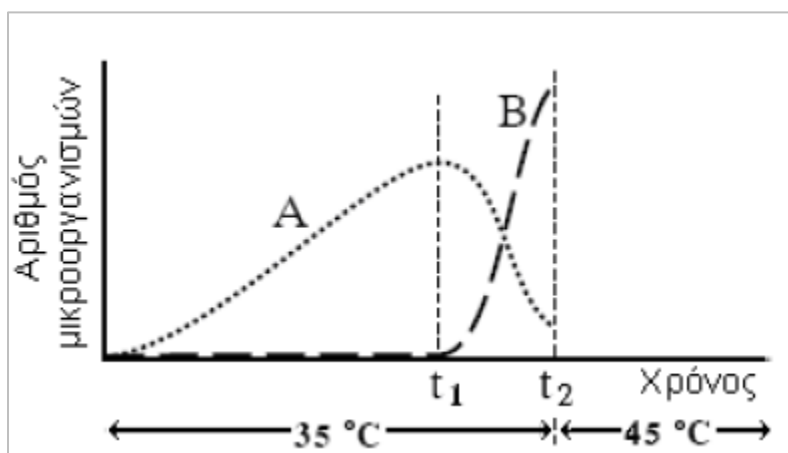
1. Πρόκειται να καλλιεργηθεί στο εργαστήριο ένας ετερότροφος μικροοργανισμός.
  - A. Να αναφέρετε ονομαστικά τα θρεπτικά συστατικά τα οποία πρέπει να προστεθούν στο μέσο καλλιέργειας, ώστε ο μικροοργανισμός αυτός να αναπτυχθεί φυσιολογικά.
  - B. Πώς μπορούμε να διαπιστώσουμε αν ο μικροοργανισμός αυτός είναι υποχρεωτικά αναερόβιος;
  - Γ. Τι γνωρίζετε για τους άλλους παράγοντες που επιδρούν στην ανάπτυξη του μικροοργανισμού; *(εξετάσεις εσπεριών 2009)*
2. Η παρακάτω καμπύλη αποδίδει την ανάπτυξη μικροοργανισμών του είδους *Escherichia coli* σε κάποια κλειστή καλλιέργεια.



- A. Πώς ονομάζεται η φάση από τη χρονική στιγμή  $t_0$  έως και  $t_1$  και τι συμβαίνει με τον πληθυσμό των μικροοργανισμών;
- B. Πού οφείλεται η αύξηση του αριθμού των μικροοργανισμών που παρατηρείται στο διάστημα από  $t_1$  έως και  $t_2$  και πώς ονομάζεται η φάση αυτή;
- Γ. Τη χρονική στιγμή  $t_3$  ενώ η σταθερή φάση είναι σχεδόν στο μέσον της, από βλάβη στο βιοαντιδραστήρα η θερμοκρασία ανεβαίνει απότομα στους 80 °C. Η βλάβη αποκαθίσταται ταχύτατα. Να ερμηνεύσετε τις μεταβολές του πληθυσμού των μικροοργανισμών από τη στιγμή  $t_3$  και μετά, όπως αυτές περιγράφονται στην καμπύλη ανάπτυξης.

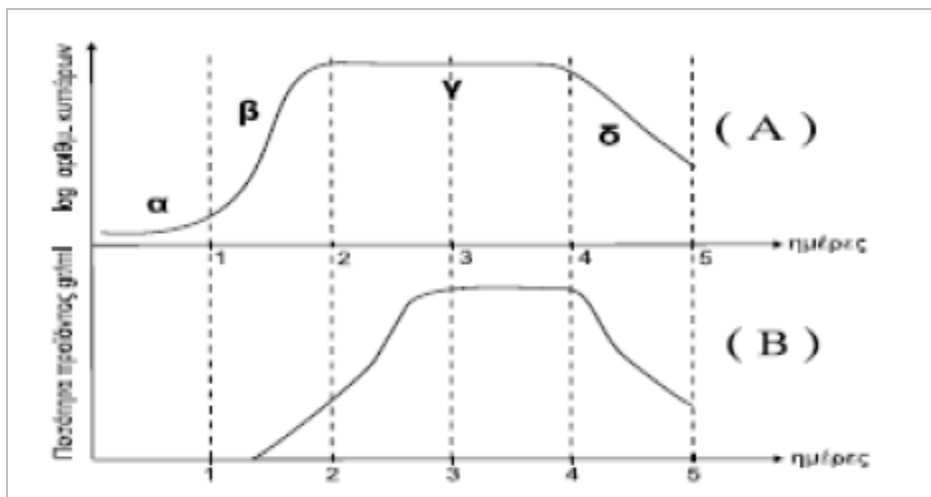
*(εξετάσεις εσπεριών 2004)*

3. Σε αποστειρωμένο θάλαμο καλλιέργειών όπου η θερμοκρασία έχει ρυθμιστεί στους 35 °C έχουν τοποθετηθεί δύο φιάλες με καλλιέργειες μικροοργανισμών. Στη μία φιάλη καλλιεργείται ο μικροοργανισμός A και στην άλλη ο μικροοργανισμός B. Από τις φιάλες αυτές έχει απομακρυνθεί ο αέρας. Ο μικροοργανισμός A έχει άριστη θερμοκρασία ανάπτυξης στους 35 °C, ενώ ο μικροοργανισμός B στους 45 °C.



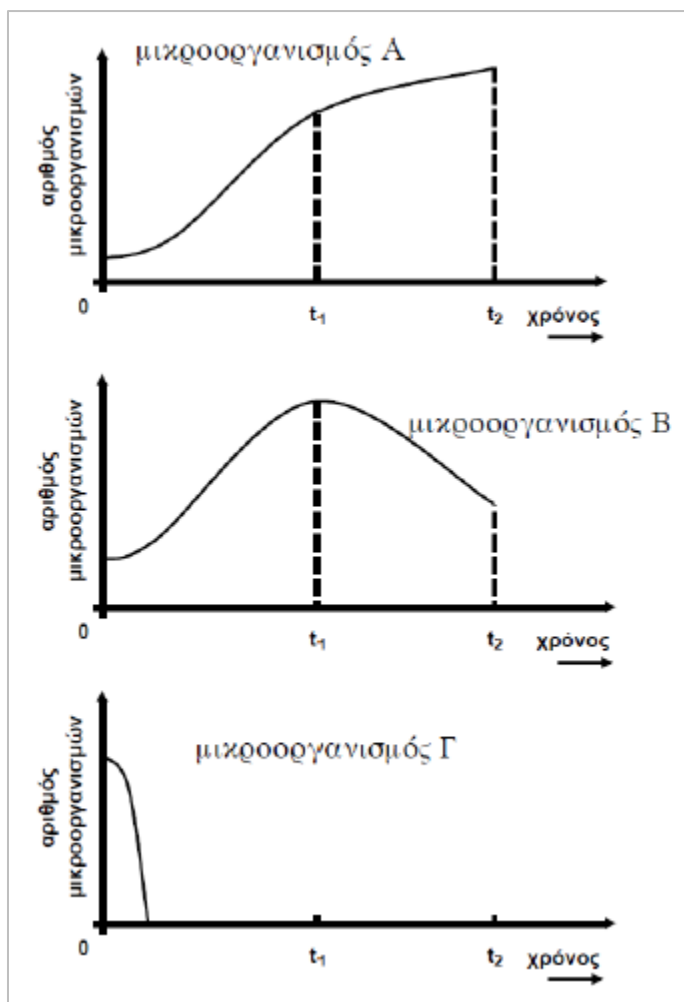
Τη χρονική στιγμή  $t_1$ , για κάποιο λόγο, απομακρύνονται τα πώματα από τις φιάλες των καλλιέργειών και οι μικροοργανισμοί έρχονται σε επαφή με τον ατμοσφαιρικό αέρα.

- A.** Με βάση το παραπάνω διάγραμμα, ποια είναι η αλλαγή που παρατηρείται στους πληθυσμούς των μικροοργανισμών A και B;
- B.** Να εξηγήσετε γιατί συμβαίνει η αλλαγή αυτή στον καθένα από τους δύο πληθυσμούς.
- Γ.** Στη χρονική στιγμή  $t_2$  η θερμοκρασία του θαλάμου καλλιέργειας αλλάζει στους 45 °C.
- Ποια θα είναι η επίδραση της αλλαγής αυτής στον πληθυσμό του μικροοργανισμού A;
  - Ποια θα είναι η επίδραση της αλλαγής αυτής στον πληθυσμό του μικροοργανισμού B; *(εξετάσεις εσπερινών 2006)*
4. Δίνονται τα παρακάτω διαγράμματα A και B. Στο A απεικονίζονται οι φάσεις (α,β,γ και δ) ανάπτυξης ενός μικροοργανισμού. Στο B απεικονίζεται η παραγωγή του προϊόντος από τον μικροοργανισμό, για το ίδιο χρονικό διάστημα.



- A.** Με βάση το διάγραμμα A να χαρακτηρίσετε τον τύπο της καλλιέργειας και να ονομάσετε τις φάσεις της.
- B.** Σε ποια φάση παράγεται η μεγαλύτερη ποσότητα του προϊόντος; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- Γ.** Αν το προϊόν εκκρίνεται από το μικροοργανισμό, πώς θα το παραλάβουμε από την καλλιέργεια;
- Δ.** Να αναφέρετε τους παράγοντες που επηρεάζουν το ρυθμό ανάπτυξης του μικροοργανισμού.  
(εξετάσεις εσπερινών 2010)
- 5.** Σε τρεις διαφορετικούς βιοαντιδραστήρες πραγματοποιείται κλειστή καλλιέργεια τριών διαφορετικών μικροοργανισμών A, B και Γ αντίστοιχα. Στα παρακάτω διαγράμματα απεικονίζεται ο αριθμός των μικροοργανισμών σε σχέση με το χρόνο. Στο χρονικό διάστημα από 0 έως  $t_1$  η συγκέντρωση του οξυγόνου στους βιοαντιδραστήρες είναι υψηλή και σταθερή, ενώ στο χρονικό διάστημα από  $t_1$  έως  $t_2$  η συγκέντρωση του οξυγόνου είναι χαμηλή και σταθερή.





**A.** Με βάση τα σχήματα να χαρακτηρίσετε τους μικροοργανισμούς Α, Β, Γ σε σχέση με την εξάρτηση της ανάπτυξής τους από τη συγκέντρωση του οξυγόνου. Αιτιολογήστε την απάντησή σας.

**B.** Με βάση τα σχήματα σε ποια φάση της καλλιέργειας των μικροοργανισμών γίνεται η μεταβολή της συγκέντρωσης του  $O_2$  στο βιοαντιδραστήρα όπου καλλιεργείται ο μικροοργανισμός Α; Αιτιολογήστε την απάντησή σας.

**Γ.** Πώς εξηγείται η εκθετική φάση σε μία κλειστή καλλιέργεια μικροοργανισμών;

**Δ.** Τι εννοούμε σήμερα με τον όρο ζύμωση; Ποια είναι τα προϊόντα της ζύμωσης;

(εξετάσεις εσπερινών 2012)

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8: ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΤΗΣ ΒΙΟΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ**

### **ΘΕΩΡΙΑ**

**Τομείς της Ιατρικής** στους οποίους συνεισφέρει η Βιοτεχνολογία:

- Έγκαιρη διάγνωση ασθενειών (PCR και χρήση μονοκλωνικών αντισωμάτων).
- Πρόληψη ασθενειών (ανάπτυξη και χρήση εμβολίων).
- Αποτελεσματική θεραπεία ασθενειών (φαρμακευτική αγωγή με αντιβιοτικά, φαρμακευτικές πρωτεΐνες ή μονοκλωνικά αντισώματα ή γενετική διόρθωση της βλάβης, όπως συμβαίνει στη γονιδιακή θεραπεία).

### **Τεχνολογίες:**

- Ανασυνδυασμένου DNA.
- Τεχνική PCR.
- Ανιχνευτές DNA.

Οι τεχνολογίες αυτές εξασφαλίζουν τη δυνατότητα παραγωγής φαρμακευτικών πρωτεϊνών τόσο για να ελέγχεται η δράση τους (προσδιορισμός της σύστασής τους, θεραπεία ασθενειών) όσο και για την ευρεία κατανάλωσή τους (μικρότερο κόστος, μεγαλύτερες ποσότητες).

### **Εφαρμογές:**

- Μονοκλωνικά αντισώματα.
- Εμβόλια.
- Φαρμακευτικές πρωτεΐνες.
- Γονιδιακή θεραπεία.

### **Πλεονεκτήματα παραγωγής φαρμακευτικών πρωτεϊνών με Γενετική Μηχανική**

- Παραγωγή πρωτεϊνών σε σημαντικές ποσότητες.
- Βιολογική δράση πρωτεϊνών πλήρως γνωστή και ελεγχόμενη.
- Δυνατότητα ευρείας κατανάλωσης (οικονομικά προσιτές).

Πρώτες πρωτεΐνες που παρασκευάστηκαν βιοτεχνολογικά: **ινσουλίνη, ιντερφερόνες** και **αυξητική ορμόνη**.

### **Ινσουλίνη**

- Μόριο πρωτεϊνικής φύσεως (ορμόνη).
- Παράγεται από παγκρεατικά κύτταρα.
- Αποτελείται από δύο μικρά πεπτίδια Α και Β, που συγκρατούνται μεταξύ τους με δισουλφιδικούς δεσμούς και περιέχουν συνολικά 51 αμινοξέα.
- Το γονίδιο της ινσουλίνης παράγει ένα πρόδρομο μόριο, την **προϊνσουλίνη**, το οποίο μετατρέπεται τελικά σε ινσουλίνη.
- Ρυθμίζει τον μεταβολισμό των υδατανθράκων.

### **Μέθοδος παρασκευής Ινσουλίνης μέσω c-DNA βιβλιοθήκης**

- Απομόνωση συνολικού mRNA από ανθρώπινα παγκρεατικά κύτταρα.
- Κατασκευή δίκλωνων μορίων DNA.
- Μετασχηματισμός βακτηρίων με τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια και πολλαπλασιασμός τους σε υγρό θρεπτικό υλικό.
- Επιλογή των βακτηρίων που περιέχουν το γονίδιο που κωδικοποιεί την προϊνσουλίνη.
- Ανάπτυξη των βακτηρίων αυτών σε βιοαντιδραστήρες για παραγωγή της προϊνσουλίνης.
- Η προϊνσουλίνη συλλέγεται και με το κατάλληλο ένζυμο, που αφαιρεί το ενδιάμεσο πεπτίδιο, μετατρέπεται σε ινσουλίνη.

### **Ιντερφερόνες**

- Πρωτεΐνες που δρουν εναντίον των ιών. Παράγονται από κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιούς και δρουν έμμεσα στην καταπολέμησή τους, καθώς επάγουν την παραγωγή άλλων πρωτεϊνών σε γειτονικά υγιή κύτταρα, οι οποίες παρεμποδίζουν τον πολλαπλασιασμό των ιών σε αυτά.
- Ανάλογα με τη χημική και βιολογική τους ενεργότητα, ταξινομούνται σε τρεις ομάδες: τις ιντερφερόνες α, β και γ.

- Η παραγωγή τους με μεθόδους Βιοτεχνολογίας είναι σημαντική γιατί έχουν ιδιαίτερο ενδιαφέρον ως αντιιικοί και πιθανόν ως αντικαρκινικοί παράγοντες και παράγονται στον οργανισμό σε μικρές ποσότητες.

### **Αυξητική ορμόνη**

- Πρωτεΐνη που εκκρίνεται από ένα τμήμα του εγκεφάλου, την υπόφυση.
- Προάγει την ανάπτυξη του ανθρώπινου σώματος και συμμετέχει στο μεταβολισμό.

**Αντιγόνο:** Μόριο – εισβολέας (παθογόνος μικροοργανισμός, ιός ή ξένο υλικό).

**Αντιγονικός καθοριστής:** Η περιοχή του αντιγόνου που αναγνωρίζεται από το αντίσωμα. Ένα αντιγόνο διαθέτει πολλούς αντιγονικούς καθοριστές γι' αυτό παράγονται πολλά είδη αντισωμάτων εναντίον του.

### **Μονοκλωνικά αντισώματα**

- Πρωτεϊνικά μόρια.
- Παράγονται από έναν κλώνο Β – λεμφοκυττάρων (λευκά αιμοσφαίρια).
- Αναγνωρίζουν ένα αντιγονικό καθοριστή (εξειδίκευση).
- Η παραγωγή τους ενεργοποιείται από την εισβολή αντιγόνου το οποίο και εξουδετερώνουν.
- Παρασκευάζονται στο εργαστήριο.

### **Παρασκευή μονοκλωνικών αντισωμάτων**

- Επιλεγμένο αντιγόνο χορηγείται με ένεση σε ποντικό.
- Ενεργοποιείται το ανοσοποιητικό σύστημα του ποντικού και παράγονται αντισώματα από τα Β-λεμφοκύτταρά του.
- Αφαίρεση σπλήνα και απομόνωση των Β-λεμφοκυττάρων.
- Σύντηξη Β-λεμφοκυττάρων και καρκινικών κυττάρων = παραγωγή υβριδωμάτων.
- Παραγωγή μονοκλωνικών αντισωμάτων.

### **Ιδιότητες Υβριδωμάτων**

- Διατηρούνται στο εργαστήριο (σε κυτταροκαλλιέργειες) για μεγάλο χρονικό διάστημα σε αντίθεση με τα Β-λεμφοκύτταρα.
- Διαιρούνται και παράγουν κλώνο κυττάρων.
- Παράγουν μεγάλες ποσότητες μονοκλωνικών αντισωμάτων.
- Διατηρούνται στην κατάψυξη για μεγάλο χρονικό διάστημα.

### **Εφαρμογές μονοκλωνικών αντισωμάτων**

#### **A) Ανοσοδιαγνωστικά**

Αφορά διάγνωση ουσιών σε διάφορα υγρά του σώματος που είτε είναι υπεύθυνες για ασθένειες είτε υπάρχουν φυσιολογικά και το ζητούμενο είναι η μέτρησή τους. Η μέθοδος στηρίζεται στην ένωση του αντισώματος με την προς μέτρηση ουσία.

#### **B) Θεραπευτικά**

Αφορά τη θεραπεία του καρκίνου που γίνεται ως εξής: κατασκευάζονται μονοκλωνικά αντισώματα για αντιγονικούς καθοριστές, οι οποίοι βρίσκονται στα καρκινικά κύτταρα. Τα αντισώματα συνδέονται με αντικαρκινικά φάρμακα και στη συνέχεια εισάγονται στον οργανισμό. Εκεί ενώνονται με τα καρκινικά κύτταρα – στόχους τα οποία και καταστρέφουν. Με αυτόν τον τρόπο, αποφεύγονται οι δυσμενείς συνέπειες της χημειοθεραπείας και των χειρουργικών επεμβάσεων.

#### **Γ) Για επιλογή οργάνων συμβατών για μεταμόσχευση**

Τα μονοκλωνικά αντισώματα αναγνωρίζουν ειδικά αντιγόνα που υπάρχουν στην επιφάνεια των κυττάρων, στο όργανο του δότη που προορίζεται για μεταμόσχευση και έτσι ελέγχεται η συγγένεια του δότη και του δέκτη. Τα ειδικά αντιγόνα που υπάρχουν στην επιφάνεια των κυττάρων μας είναι μοναδικά για κάθε οργανισμό και ονομάζονται **αντιγόνα ιστοσυμβατότητας**.

### **Εμβόλια**

Τα εμβόλια προκαλούν ενεργητική ανοσία με τεχνητό τρόπο.

Τα παραδοσιακά εμβόλια αποτελούνται από νεκρές ή εξασθενημένες μορφές ενός παθογόνου μικροοργανισμού. Ο παθογόνος μικροοργανισμός αναπτύσσεται σε κυτταροκαλλιέργεια, απομονώνεται και είτε νεκρώνεται είτε απενεργοποιείται, χωρίς να χάνει την ικανότητά του να προκαλεί ενεργητική ανοσία.

Γνωστά παραδείγματα εμβολίων με νεκρούς μικροοργανισμούς είναι κάποια αντιγριπικά εμβόλια και το εμβόλιο κατά της ηπατίτιδας Α.

Εμβόλια με εξασθενημένους μικροοργανισμούς έχουν αποδειχθεί ασφαλή και αποτελεσματικά κατά της ευλογιάς, της ανεμοβλογιάς και στο εμβόλιο MMR (ιλαράς, ερυθράς, παρωτίτιδας).

### **Μειονεκτήματα παραδοσιακών εμβολίων**

- Δεν μπορούν όλοι οι μολυσματικοί παράγοντες να αναπτυχθούν σε κυτταροκαλλιέργεια.
- Ορισμένοι ιοί των ζώων αναπτύσσονται με αργό ρυθμό σε κυτταροκαλλιέργειες και συνεπώς η απόδοσή τους είναι πολύ χαμηλή, άρα και τα εμβόλια γίνονται πολύ ακριβά.
- Χρειάζονται μεγάλες προφυλάξεις, για να μην εκτεθεί το προσωπικό που κατασκευάζει τα εμβόλια στον παθογόνο παράγοντα.
- Δεν είναι όλα τα εμβόλια αποτελεσματικά για μια ασθένεια π.χ. κατά του ιού HIV γίνονται συνεχείς ανεπιτυχείς προσπάθειες κατασκευής εμβολίου.

### **Νέα γενιά εμβολίων**

Εδώ ανήκουν εμβόλια που παράγονται με βιοτεχνολογικές μεθόδους, όπως:

- τα εμβόλια – υπομονάδες,
- εμβόλια από ζωντανούς γενετικά τροποποιημένους ιούς,
- εμβόλια γυμνού DNA,
- εμβόλια mRNA.

### **Εμβόλια – υπομονάδες**

Η παραγωγή των εμβολίων – υπομονάδων στηρίχθηκε στο γεγονός ότι όλα τα συστατικά ενός παθογόνου μικροοργανισμού δεν είναι απαραίτητα για την πρόκληση ανοσολογικής απόκρισης. Συνήθως, μόνο ορισμένες πρωτεΐνες επιφάνειας έχουν **αντιγονική ιδιότητα**. Τα εμβόλια – υπομονάδες στηρίζονται στην παραγωγή μόνο αυτών των συστατικών.

Γονίδια του παθογόνου μικροοργανισμού που κωδικοποιούν την πρωτεΐνη με την αντιγονική δράση εισάγονται σε κυτταροκαλλιέργειες (συνήθως ειδικά κύτταρα εντόμων) και παράγουν την πρωτεΐνη αυτή σε μεγάλες ποσότητες. Η πρωτεΐνη καθαρίζεται και χρησιμοποιείται ως εμβόλιο.

Εμβόλια – υπομονάδες έχουν εγκριθεί και χρησιμοποιούνται για ιούς όπως ο έρπης ζωστήρ και ο ιός της ηπατίτιδας Β.

### **Μειονέκτημα των εμβολίων – υπομονάδων**

Επειδή με τα εμβόλια – υπομονάδες εισάγουμε στον οργανισμό μόνο ένα τμήμα του παθογόνου μικροοργανισμού, μπορεί να χρειαστεί να δώσουμε στο ανοσοποιητικό σύστημα ένα «σήμα» ότι αυτή η μικρή πρωτεΐνη που εισάγουμε είναι πραγματική «απειλή». Αυτά τα εμβόλια χρειάζονται **ανοσοενισχυτικές ουσίες** δηλαδή χημικές ουσίες που εισάγονται μαζί με τις πρωτεΐνες του παθογόνου μικροοργανισμού και βοηθούν το ανοσοποιητικό σύστημα να τις αναγνωρίσει ως ξένες και να αρχίσει να φτιάχνει αντισώματα εναντίον τους.

### **Εμβόλια από ζωντανούς γενετικά τροποποιημένους ιούς**

Γονίδια από επικίνδυνο ιό ή άλλο μικροοργανισμό ενσωματώνονται σε άλλο ιό που είναι αβλαβής για τον άνθρωπο, όπως ο ιός της δαμαλίτιδας. Ο γενετικά τροποποιημένος ιός που προκύπτει εξακολουθεί να είναι αβλαβής, αλλά επειδή παράγει την αντιγονική πρωτεΐνη του ιού ή του μικροοργανισμού, εισάγεται στο σώμα και προκαλεί έντονη ανοσολογική αντίδραση.

### **Εμβόλια γυμνού DNA**

Ένας τύπος εμβολίου μπορεί να είναι το ίδιο το DNA. Στην περίπτωση αυτή το γονίδιο που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη με αντιγονική δράση εισάγεται κατευθείαν στον οργανισμό που πρόκειται να ανοσοποιηθεί. Το γονίδιο ενσωματώνεται στο γονιδίωμα και παράγει το αντιγόνο, το οποίο με τη σειρά του προκαλεί ενεργητική ανοσία στον οργανισμό. Η τεχνική εφαρμόζεται πειραματικά σε ποντίκι. Η ενσωμάτωση έχει επιτυχία της τάξης του 75%. Η τεχνική υπόσχεται πολλά για τον εμβολιασμό οικόσιτων ζώων.

### **Αντιβιοτικά**

Τα αντιβιοτικά είναι χημικές ουσίες που παράγονται από μικροοργανισμούς και θανατώνουν άλλους μικροοργανισμούς ή αναστέλλουν την ανάπτυξή τους.

Είναι προϊόντα του μεταβολισμού των μικροοργανισμών και σήμερα παράγονται σε μεγάλες ποσότητες στους βιοαντιδραστήρες.

Η πλειονότητα των πιο σημαντικών αντιβιοτικών έχουν απομονωθεί από το βακτήριο του εδάφους, γένους *Streptomyces*, μολονότι και άλλα βακτήρια και μύκητες είναι πηγές αντιβιοτικών.

### **Τεχνολογία ανασυνδυασμένου DNA στην παραγωγή αντιβιοτικών**

Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA εφαρμόζεται στην παραγωγή αντιβιοτικών με στόχο:

- την κλωνοποίηση όλων των γονιδίων που κωδικοποιούν ένζυμα απαραίτητα για τη βιοσύνθεση ενός αντιβιοτικού.

- την ανάπτυξη αντιβιοτικών με ισχυρότερη δράση εναντίον ορισμένων μικροβίων και με λιγότερες παρενέργειες.
- την κατασκευή γενετικά τροποποιημένων μικροοργανισμών με στόχο τη μεγαλύτερη απόδοση στην παραγωγή αντιβιοτικών.

### **Γονιδιακή θεραπεία**

Η διαδικασία με την οποία μία ασθένεια μπορεί να θεραπευθεί με γενετική τροποποίηση σωματικών κυττάρων ενός ασθενούς. Πρόκειται για θεραπεία σε γονιδιακό επίπεδο και στοχεύει να διορθώσει τη γενετική βλάβη εισάγοντας το φυσιολογικό γονίδιο.

### **Τύποι γονιδιακής θεραπείας**

**Ex vivo:** Η γονιδιακή θεραπεία, όταν τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό και στη συνέχεια εισάγονται πάλι σε αυτόν (γονιδιακή θεραπεία κληρονομικής ανοσολογικής ανεπάρκειας).

**In vivo:** Η γονιδιακή θεραπεία, όταν τα φυσιολογικά γονίδια ενσωματώνονται σε μόρια – φορείς όπως ιοί, και στη συνέχεια εισάγονται στον οργανισμό διαμέσου αυτών (γονιδιακή θεραπεία κυστικής ίνωσης).

### **Γονιδιακή θεραπεία κληρονομικής ανοσολογικής ανεπάρκειας**

Εφαρμόστηκε για πρώτη φορά το 1990 σε ένα κορίτσι με **ανεπάρκεια ανοσοποιητικού συστήματος (έλλειψη ενζύμου ADA** που λαμβάνει μέρος στο μεταβολισμό των πουρινών – πουρίνες είναι οι αζωτούχες βάσεις αδερίνη και γουανίνη - στα κύτταρα του μυελού των οστών). Η ασθένεια κληρονομείται με **αυτοσωμικό υπολειπόμενο** τύπο κληρονομικότητας.

Η διαδικασία που ακολουθείται στη γονιδιακή θεραπεία αυτής της ασθένειας είναι η εξής:

- Λήψη και πολλαπλασιασμός λεμφοκυττάρων.
- Ενσωμάτωση του φυσιολογικού γονιδίου σε ιό, ο οποίος στη συνέχεια εισάγεται στα λεμφοκύτταρα με τη διαδικασία της **διαμόλυνσης**.
- Εισαγωγή των λεμφοκυττάρων με το φυσιολογικό γονίδιο στον οργανισμό του κοριτσιού.

### **Γονιδιακή θεραπεία κυστικής ίνωσης**

Η **κυστική ίνωση** αποτελεί ασθένεια που οφείλεται σε μεταλλάξεις ενός γονιδίου, το οποίο κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη απαραίτητη για τη σωστή λειτουργία των επιθηλιακών κυττάρων των πνευμόνων. Η ασθένεια κληρονομείται με **αυτοσωμικό υπολειπόμενο** τύπο κληρονομικότητας.

Η διαδικασία που ακολουθείται στη γονιδιακή θεραπεία αυτής της ασθένειας είναι η εξής:



- Το φυσιολογικό γονίδιο ενσωματώνεται σε αδενοϊό (έξυπνος ιός – φορέας που προσβάλλει ένα συγκεκριμένο είδος ιστού ή κυττάρου).
- Ο ανασυνδυασμένος αδενοϊός εισέρχεται στον οργανισμό με ψεκασμό, με τη βοήθεια βρογχοσκοπίου και μολύνει τα κύτταρα του αναπνευστικού συστήματος.
- Το φυσιολογικό γονίδιο ενσωματώνεται στο γονιδίωμα του οργανισμού και παράγει το φυσιολογικό προϊόν.

### **Προϋποθέσεις για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας αποτελούν:**

- Η χαρτογράφηση του γονιδίου.
- Η κλωνοποίηση του φυσιολογικού αλληλομόρφου.
- Ο προσδιορισμός των σωματικών κυττάρων που εμφανίζουν βλάβη.

### **Διαφορές *ex vivo* – *in vivo* γονιδιακής θεραπείας**

<b>Ex vivo</b>	<b>In vivo</b>
1. Τροποποίηση κυττάρων έξω από τον οργανισμό και επανατοποθέτηση αυτών με ενδοφλέβια ένεση.	1. Τροποποίηση κυττάρων μέσα στον οργανισμό.
2. Εφαρμόζεται σε κύτταρα που μπορούν να μεταφερθούν έξω από τον οργανισμό πχ κύτταρα αιμοποιητικού συστήματος.	2. Εφαρμόζεται σε κύτταρα οργάνων ή ιστών που δεν μπορούν να μεταφερθούν έξω από τον οργανισμό πχ κύτταρα πνευμόνων.
3. Γίνεται συνεχής έγχυση γενετικά τροποποιημένων κυττάρων.	3. Γίνεται μια φορά η γενετική τροποποίηση των κυττάρων.

### **Αρνητικές συνέπειες γονιδιακής θεραπείας**

- Οι ασθενείς είναι πιθανό να παρουσιάσουν παρενέργειες.
- Αν και οι ιοί που χρησιμοποιούνται ως φορείς είναι αβλαβείς, μπορεί να εμφανιστούν ασθένειες, ακόμα και καρκίνος.

## **Η αξία της ανάλυσης του ανθρώπινου γονιδιώματος**

Η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος θα συμβάλλει:

- Στην ανακάλυψη του ακριβούς αριθμού των ανθρώπινων γονιδίων και της λειτουργίας του υπόλοιπου γενετικού υλικού.
- Στη διάγνωση και θεραπεία διαφόρων κληρονομικών ανωμαλιών.
- Στη μελέτη της εξέλιξης του ανθρώπινου γονιδιώματος.
- Στη μαζική παραγωγή προϊόντων μέσω της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA.

## **ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ**

1. Ποιοι είναι οι βασικοί στόχοι της Ιατρικής και ποια η συμβολή της Βιοτεχνολογίας;
2. Ποιες τεχνικές της Βιοτεχνολογίας χρησιμοποιούνται στις ιατρικές εφαρμογές;
3. Ποια προβλήματα στην παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών έλυσε η Βιοτεχνολογία και με ποια τεχνολογία;
4. Τι είναι η ινσουλίνη και ποιος ο ρόλος της; Πώς παραγόταν πριν το 1982;
5. Με ποια μέθοδο της βιοτεχνολογίας παράγεται σήμερα η ινσουλίνη;
6. Τι είναι οι ιντερφερόνες και ποιος ο ρόλος τους; Πώς η Βιοτεχνολογία εξυπηρέτησε την παραγωγή τους;
7. Τι είναι τα αντισώματα και ποιος ο ρόλος τους;
8. Τι είναι ο αντιγονικός καθοριστής;
9. Τι είναι τα μονοκλωνικά αντισώματα;
10. Σε τι χρησιμεύουν τα μονοκλωνικά αντισώματα στην Ιατρική;
11. Τι είναι τα υβριδώματα και σε τι χρησιμεύουν;
12. Πώς παράγονται σε μεγάλες ποσότητες τα μονοκλωνικά αντισώματα;
13. Γιατί ασχολείται η επιστήμη με τις γενετικές ασθένειες;

14. Πώς συμβάλλει στην αντιμετώπιση των γενετικών ασθενειών η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA;
15. Πότε εφαρμόστηκε για πρώτη φορά η γονιδιακή θεραπεία και πώς;
16. Ποιος τύπος γονιδιακής θεραπείας ονομάζεται *ex vivo* και ποιος *in vivo*;
17. Πότε εφαρμόστηκε για πρώτη φορά γονιδιακή θεραπεία *in vivo* και πώς;
18. Ποιους κινδύνους ενέχει η γονιδιακή θεραπεία;
19. Τι είναι το πρόγραμμα χαρτογράφησης του ανθρώπινου γονιδιώματος;
20. Με ποιους τρόπους θα ωφελήσει η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος;

### ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ - ΚΡΙΣΗΣ

1. Ποια ένζυμα είναι απαραίτητα για την παραγωγή ανθρώπινης ινσουλίνης από βακτήρια; Ποια βιοχημική αντίδραση καταλύει το καθένα από αυτά;
2. Με ποια διαδικασία είναι δυνατή η παραγωγή μεγάλων ποσοτήτων ανθρώπινης ιντερφερόνης από βακτήρια, δεδομένου του ότι ανθρώπινα κύτταρα μολύνονται εργαστηριακά από ιούς και παράγουν ιντερφερόνες.
3. Να αναφέρετε τα στάδια παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων για ένα επιλεγμένο αντιγόνο.
4. Ποιες κληρονομικές ασθένειες οφείλονται σε έλλειψη ενζύμου στον οργανισμό;
5. Η πραγματοποίηση της μεθόδου της γονιδιακής θεραπείας είναι δυνατή μόνο υπό ορισμένες προϋποθέσεις. Να αναλύσετε τις προϋποθέσεις που νομίζετε ότι πρέπει να συμβαίνουν ώστε να καθίσταται εφικτή και εφαρμόσιμη η μέθοδος για τη θεραπεία γενετικών ανωμαλιών.
6. Η γονιδιακή θεραπεία με τους τρόπους με τους οποίους εφαρμόζεται σήμερα συνοδεύεται από αρκετά μειονεκτήματα και κινδύνους. Ποια χαρακτηριστικά της θεραπείας αυτής αποτελούν μειονεκτήματα;
7. Οι ιοί, παρά το γεγονός ότι είναι σημαντικοί μολυσματικοί παράγοντες, χρησιμοποιούνται σήμερα από τη Γενετική Μηχανική με ποικίλους τρόπους. Να αναφέρετε τις περιπτώσεις κατά τις οποίες οι ιοί αποδεικνύονται χρήσιμοι για τις μεθόδους και τις εφαρμογές της Γενετικής Μηχανικής.

**8.** Ο καρκίνος αποτελεί σήμερα μία από τις κύριες αιτίες θανάτου ανθρώπων.

A. Με ποιους τρόπους η Γενετική Μηχανική είναι πιθανό να συμβάλλει στη θεραπεία του καρκίνου ή στη βελτίωση της υγείας των καρκινοπαθών;

B. Είναι δυνατό οι εφαρμογές της Γενετικής Μηχανικής να επιφέρουν αντίθετα αποτελέσματα ως προς αυτό το στόχο;

## ΑΣΚΗΣΕΙΣ

**1.** Η κληρονομική ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος περιλαμβάνει έναν αριθμό σπάνιων, μονογονιδιακών δυσλειτουργιών των οποίων το κοινό χαρακτηριστικό είναι η αναστολή στη διαφοροποίηση των T-λεμφοκυττάρων καθώς και η άμεση ή έμμεση παρεμπόδιση της ανοσίας που παρέχουν τα B-λεμφοκύτταρα. Η συνολική συχνότητα της ασθένειας εκτιμάται μεταξύ 1 : 50.000 και 1 : 100.000 στις γεννήσεις ζωντανών νεογνών. Μελέτες των προτύπων κληρονομικότητας, ανοσολογικά χαρακτηριστικά και πιο πρόσφατα ο προσδιορισμός των γονοτύπων έχουν οδηγήσει στην ταυτοποίηση τουλάχιστον 11 διαφορετικών καταστάσεων κληρονομικής ανεπάρκειας του ανοσοποιητικού συστήματος. Ένας από τους κύριους μηχανισμούς δημιουργίας κάποιων από αυτές τις παθολογικές καταστάσεις είναι ο πρώιμος κυτταρικός θάνατος που οφείλεται στη συσσώρευση μεταβολιτών πουρινών στα κύτταρα του μυελού των οστών, όπως συμβαίνει στην έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (adenosine deaminase – ADA).

**A.** Τι τύπο κληρονομικότητας παρουσιάζει η συγκεκριμένη ασθένεια και ποια είναι η κλινική εικόνα των ασθενών;

**B.** Ποια μέθοδος, βασιζόμενη στην τεχνολογία του ανασυνδυσασμένου DNA, χρησιμοποιείται για την αντιμετώπιση της εν λόγω ασθένειας; Ποιες είναι οι απαραίτητες προϋποθέσεις για την εφαρμογή της μεθόδου αυτής;

**Γ.** Περιγράψτε τη διαδικασία που ακολουθείται στη θεραπεία της ασθένειας.

**Δ.** Αναφέρατε άλλα παραδείγματα παρόμοιας θεραπείας.

**Ε.** Αναφέρατε περιορισμούς της εν λόγω θεραπείας.

**ΣΤ.** Μία φυσιολογική γυναίκα παντρεύεται ένα άντρα και αποκτούν δύο παιδιά, το Γιώργο και τη Μαρία. Ο Γιώργος παρουσιάζει οικογενή υπερχοληστερολαιμία και ανεπάρκεια

ανοσοποιητικού συστήματος λόγω έλλειψης ADA, ενώ η Μαρία δεν παρουσιάζει καμία από τις δύο ασθένειες. Να γράψετε τους πιθανούς γονοτύπους των γονέων και των παιδιών και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. Εάν οι συγκεκριμένοι γονείς αποκτήσουν και τρίτο παιδί, να προσδιορίσετε την πιθανότητα να πάσχει μόνο από ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος.

2. Η ακόλουθη αλληλουχία βάσεων αποτελεί τμήμα του φυσιολογικού γονιδίου της ανθρώπινης προΐνσουλίνης και κωδικοποιεί τα 8 τελευταία αμινοξέα του μορίου της ινσουλίνης.

5' ...GCATAAAGATGGTGGACTTTATCCTTAGCGCGAACTGGG 3'

**A.**

- i) Σε ποια κύτταρα του οργανισμού εκφράζεται το συγκεκριμένο γονίδιο;
- ii) Ποιος είναι ο ρόλος της ορμόνης αυτής στον ανθρώπινο οργανισμό;
- iii) Ποια είναι η δομή του μορίου της ινσουλίνης και σε τι διαφέρει από την προΐνσουλίνη;
- iv) Με ποια μέθοδο ήταν στο παρελθόν (πριν το 1982) δυνατή η εξασφάλιση ινσουλίνης για τα εκατομμύρια διαβητικών του κόσμου μας;
- v) Ποια ήταν τα μειονεκτήματα της μεθόδου του παρελθόντος;

**B.** Ο διαβήτης είναι μία πάθηση που προκαλείται από ποικίλα αίτια. Μεταξύ αυτών είναι πιθανές μεταλλάξεις που συμβαίνουν στο γονίδιο που κωδικοποιεί την προΐνσουλίνη.

Από δύο άτομα A και B που πάσχουν από διαβήτη απομονώθηκε ινσουλίνη και μελετήθηκε ως προς την αλληλουχία των αμινοξέων της.

Η ανάλυση των 8 τελευταίων αμινοξέων της ορμόνης που παράγεται σε κάθε ένα από τα άτομα αυτά έδειξε τα ακόλουθα:

ΑΤΟΜΟ	Αλληλουχία αμινοξέων								
<b>A</b>	his	lys	asp	gly	arg	leu	tyr	pro	-COOH
<b>B</b>	his	lys	asp	gly	gly	leu	-COOH		

Με τη βοήθεια του γενετικού κώδικα να εντοπίσετε το είδος της μετάλλαξης που έχει συμβεί στο γονίδιο της ινσουλίνης κάθε ατόμου.

**Γ.** Για την παραγωγή ανθρώπινης ινσουλίνης από βακτήρια είναι μεταξύ άλλων απαραίτητα ορισμένα ένζυμα. Ποια ένζυμα είναι αυτά και από ποιους οργανισμούς είναι δυνατή η εξασφάλισή τους, ώστε να χρησιμοποιηθούν στο εργαστήριο και τη φαρμακοβιομηχανία για τη σύνθεση ινσουλίνης;

- 3.** Η προΐνσουλίνη αποτελείται από 81 αμινοξέα. Η ινσουλίνη αποτελείται από 51 αμινοξέα. Το Α πεπτίδιο αποτελείται από 21 αμινοξέα και το τελευταίο του αμινοξύ είναι το τελευταίο της προΐνσουλίνης. Το πεπτίδιο Β αποτελείται από 30 αμινοξέα.

**A.** Ποια θα είναι η συνέπεια στο μόριο της προΐνσουλίνης και της ινσουλίνης αν συμβεί μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης στο 120<sup>ο</sup> νουκλεοτίδιο του γονιδίου της προΐνσουλίνης;

**B.** Ποια θα είναι η συνέπεια στο μόριο της προΐνσουλίνης και της ινσουλίνης αν συμβεί μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης στο 5<sup>ο</sup> νουκλεοτίδιο του γονιδίου της προΐνσουλίνης;

**Γ.** Ποια θα είναι η συνέπεια στο μόριο της προΐνσουλίνης και της ινσουλίνης αν συμβεί μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης στο 244<sup>ο</sup> νουκλεοτίδιο του γονιδίου της προΐνσουλίνης;

**Δ.** Ποια θα είναι η συνέπεια στο μόριο της προΐνσουλίνης και της ινσουλίνης αν συμβεί μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης στο 246<sup>ο</sup> νουκλεοτίδιο του γονιδίου της προΐνσουλίνης;

Σημείωση: Για να απαντήσετε στα ερωτήματα, να θεωρήσετε ως πρώτο νουκλεοτίδιο του γονιδίου το πρώτο νουκλεοτίδιο του κωδικονίου που κωδικοποιεί το πρώτο αμινοξύ της προΐνσουλίνης.

- 4.** Στον άνθρωπο υπάρχει ένα ζεύγος αυτοσωμικών αλληλόμορφων γονιδίων που κωδικοποιούν τη σύνθεση της προΐνσουλίνης. Ένα άλλο ανεξάρτητο ζεύγος αλληλόμορφων γονιδίων κωδικοποιεί τη σύνθεση του ενζύμου που αφαιρεί το ενδιάμεσο πεπτίδιο. Τα αλληλόμορφα γονίδια Α και Β είναι επικρατή και κωδικοποιούν τη σύνθεση της προΐνσουλίνης και του ενζύμου αντίστοιχα, ενώ τα α και β είναι τα αντίστοιχα υπολειπόμενα αλληλόμορφα, τα οποία δεν κωδικοποιούν φυσιολογικά προϊόντα. Άνδρας με γονότυπο ΑαΒβ παντρεύεται γυναίκα με γονότυπο ααΒβ. Ποια είναι η πιθανότητα να αποκτήσουν απόγονο που να μην παράγει ινσουλίνη;
- 5.** Όπως είναι γνωστό στα Β-λεμφοκύτταρα εκφράζονται τα γονίδια των αντισωμάτων. Τα αντισώματα αποτελούνται από 4 πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δύο όμοιες (δύο βαριές και δύο ελαφριές).

- A.** Τι ονομάζεται αντιγονικός καθοριστής και ποια αντισώματα χαρακτηρίζονται ως μονοκλωνικά;
- B.** Ποια διαδικασία ακολουθεί η παραγωγή μονοκλωνικών αντισωμάτων στο εργαστήριο;
- Γ.** Αναφέρατε τις εφαρμογές των μονοκλωνικών αντισωμάτων.
- Δ.** Αν αντιγράφεται το DNA 5 Β-λεμφοκυττάρων, πόσα νουκλεοτίδια μπορεί:
- Να ενσωματώνονται λάθος;
  - Να παραμένουν λάθος ενσωματωμένα;
- Ε.** Πόσα είναι τα γονίδια και τα μόρια mRNA που ευθύνονται για την κωδικοποίηση του αντισώματος;
- ΣΤ.** Αν οι αλληλουχίες των βάσεων των mRNA που είναι υπεύθυνες για τη σύνθεση των πεπτιδικών αλυσίδων (μεταφραζόμενο τμήμα) περιλαμβάνουν 1200 νουκλεοτίδια, ποιος θα είναι ο αριθμός των αμινοξέων ενός αντισώματος;
- Η.** Πώς εξασφαλίζεται η επιλεκτική έκφραση των γονιδίων των αντισωμάτων στα Β-λεμφοκύτταρα;
- 6.** Τα μονοκλωνικά αντισώματα χρησιμοποιούνται σήμερα μεταξύ άλλων στην τυποποίηση των δοκιμασιών για τον προσδιορισμό των ομάδων αίματος. Προς το σκοπό αυτό παράγονται μονοκλωνικά αντισώματα που αναγνωρίζουν και συνδέονται με το αντιγόνο A της επιφάνειας των ερυθροκυττάρων (αντι-A), μονοκλωνικά αντισώματα που αναγνωρίζουν και συνδέονται με το αντιγόνο B της επιφάνειας των ερυθροκυττάρων (αντι-B), και μονοκλωνικά αντισώματα που αναγνωρίζουν και συνδέονται με το αντιγόνο Rhesus (αντι-Rh), μία πρωτεΐνη που υπάρχει στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων των περισσότερων ανθρώπων. Ο παράγοντας Rhesus αποτελεί προϊόν της έκφρασης ενός επικρατούς αλληλομόρφου γονιδίου R, το οποίο εντοπίζεται σε διαφορετικό ζεύγος χρωμοσωμάτων από εκείνο των γονιδίων για τα αντιγόνα A και B, και τα άτομα που τον διαθέτουν χαρακτηρίζονται ως Rh<sup>+</sup> ενώ το υπολειπόμενο αλληλόμορφο r είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο Rh<sup>-</sup>.

Μία οικογένεια υποβλήθηκε σε δοκιμασία προσδιορισμού των ομάδων αίματος των μελών της για το σύστημα ABO και Rhesus με τη βοήθεια μονοκλωνικών αντισωμάτων. Τα αποτελέσματα της σύνδεσης των αντισωμάτων με τα αντιγόνα στο αίμα κάθε ατόμου φαίνονται στον πίνακα:

Μέλη οικογένειας	Αντι-A	Αντι-B	Αντι-Rh
Πατέρας	-	+	+
Μητέρα	+	-	+
Γιος	+	+	-
Κόρη	-	-	+

**A.** Ποια διαδικασία ακολούθησαν οι ερευνητές προκειμένου να παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα για το επιλεγμένο αντιγόνο Rhesus;

**B.** Τι είδους αλληλόμορφα καθορίζουν τη σύνθεση των αντιγόνων A και B;

**Γ.** Ποια είναι τα χαρακτηριστικά της μεθόδου διάγνωσης της παρουσίας αντιγόνων σε σωματικά υγρά ατόμων;

**Δ.** Ποιοι είναι οι γονότυποι των μελών της συγκεκριμένης οικογένειας;

**E.** Ποια ήταν η πιθανότητα να γεννηθεί από τους γονείς αυτούς άτομο με τον φαινότυπο του γιου της οικογένειας για το σύστημα ABO και Rhesus; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

### ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΣΥΝΤΟΜΗΣ ΑΠΑΝΤΗΣΗΣ

**A. Συμπληρώστε τους ορισμούς των λέξεων που αναγράφονται παρακάτω:**

Αδενοϊός

Αντιγονικός καθοριστής

Αντιγόνο



Απαμινάση της αδενοσίνης

Ασθένεια του Huntington

Αυξητική ορμόνη

B-λεμφοκύτταρα

Γενετική ασθένεια

Γονιδιακή θεραπεία

Γονιδιακή θεραπεία *ex vivo*

Γονιδιακή θεραπεία *in vivo*

Διαβήτης

Ινσουλίνη

Ιντερφερόνες

Ιός - φορέας

Καρκινικά Αντιγόνα

Καρκινικά κύτταρα

Κυστική ίνωση

Μονοκλωνικό αντίσωμα

Μυϊκή δυστροφία Duchenne

Πρόγραμμα του ανθρώπινου γονιδιώματος

Προϊνσουλίνη

Υβρίδωμα

Φαρμακευτικές πρωτεΐνες

Χαρτογράφηση γονιδίου

## **B. Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής**

**Επιλέξτε το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή συνέχεια της πρότασης.**

### **1. Η ινσουλίνη:**

- α. αποτελείται από δύο μικρά πεπτίδια, Α και Β
- β. αποτελείται από 51 αμινοξέα.
- γ. ρυθμίζει το ποσοστό της γλυκόζης στο αίμα
- δ. όλα τα παραπάνω.

**2. Η ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος λόγω έλλειψης του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA) οφείλεται σε μετάλλαξη:**

- α. αυτοσωμικού επικρατούς γονιδίου.
- β. αυτοσωμικού υπολειπόμενου γονιδίου.
- γ. φυλοσύνδετου επικρατούς γονιδίου.
- δ. φυλοσύνδετου υπολειπομένου γονιδίου.

**3. Στην *ex vivo* γονιδιακή θεραπεία:**

- α. τα κύτταρα τροποποιούνται μέσα στον οργανισμό.
- β. αντικαθίσταται το μεταλλαγμένο γονίδιο από το φυσιολογικό.
- γ. τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό και εισάγονται πάλι σε αυτόν.
- δ. τροποποιούνται τα γεννητικά κύτταρα.

**4. Στη γονιδιακή θεραπεία για την κυστική ίνωση χρησιμοποιήθηκε ως φορέας:**

- α. αδενοϊός.
- β. ο βακτηριοφάγος λ.
- γ. πλασμίδιο.
- δ. ένας ρετροϊός.

**5. Το μονοκλωνικό αντίσωμα:**

- α. αναγνωρίζει έναν αντιγονικό καθοριστή.
- β. παράγεται από έναν κλώνο Τ-λεμφοκυττάρων.
- γ. αποτελείται από πρωτεϊνικό και μη πρωτεϊνικό τμήμα.
- δ. δεν μπορεί να αναγνωρίσει ορμόνη.

**6. Ένας αντιγονικός καθοριστής:**

- α. μπορεί να είναι μια πρωτεΐνη με αντιγονική ιδιότητα.
- β. προκαλεί τη δημιουργία μονοκλωνικού αντισώματος.
- γ. είναι μια περιοχή του αντιγόνου έναντι του οποίου ο οργανισμός παράγει πολλά είδη μονοκλωνικών αντισωμάτων.
- δ. έχει τις ιδιότητες των α και β.

**7. Τα μονοκλωνικά αντισώματα που χρησιμοποιούνται ως ανοσοδιαγνωστικά απομονώνονται από:**

- α. το αίμα ποντικών.
- β. τον σπλήνα ποντικών.
- γ. τα υβριδώματα.
- δ. τα Β-λεμφοκύτταρα.

**8. Δεν είναι φαρμακευτικές πρωτεΐνες:**

- α. τα καρκινικά αντιγόνα.
- β. οι ιντερφερόνες.
- γ. η αυξητική ορμόνη.
- δ. η ινσουλίνη.

**9. Οι ιντερφερόνες είναι:**

- α. αντιιικές πρωτεΐνες που παράγονται από κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιούς.

- β. ένζυμα που ελέγχουν το μεταβολισμό των σακχάρων.
- γ. πρωτεΐνες που προκαλούν σύντηξη των καρκινικών κυττάρων.
- δ. χημικές ενώσεις που προκαλούν αλλαγές στα γονίδια.

**10. Η κληρονομική ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος οφείλεται στην έλλειψη:**

- α. του υπεύθυνου για την ADA γονιδίου.
- β. της ADA.
- γ. των πουρινών από τα λεμφοκύτταρα.
- δ. λεμφοκυττάρων.

**Γ. Να χαρακτηρίσετε ως σωστή (Σ) ή λανθασμένη (Λ) καθεμία από τις ακόλουθες προτάσεις.**

1. Η ινσουλίνη αποτελείται από δύο πεπτίδια Α και Β, τα οποία κωδικοποιούνται από δύο διαφορετικά ζεύγη αλληλόμορφων γονιδίων. ( )
2. Η ινσουλίνη αποτελεί ορμόνη, η οποία παράγεται από όλα τα κύτταρα του παγκρέατος. ( )
3. Το ενδιάμεσο πεπτίδιο της προΐνσουλίνης κωδικοποιείται από τα εσώνια του αντίστοιχου γονιδίου. ( )
4. Η κύρια πηγή φαρμακευτικής ινσουλίνης σήμερα είναι ο παγκρεατικός ιστός χοίρων και βοειδών. ( )
5. Ένα αντιγόνο που χαρακτηρίζεται από την ύπαρξη τεσσάρων διαφορετικών ειδών αντιγονικών καθοριστών είναι δυνατό να προκαλέσει την παραγωγή τεσσάρων ειδών μονοκλωνικών αντισωμάτων από έναν κλώνο Β-λεμφοκυττάρων. ( )
6. Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι δυνατό να δράσουν ως μεταφορείς ισχυρών φαρμάκων. ( )
7. Τα κύτταρα των οργάνων έχουν στην επιφάνειά τους ειδικά αντισώματα επιφανείας. ( )
8. Με τη γονιδιακή θεραπεία πραγματοποιείται επιδιόρθωση των γενετικών βλαβών στον οργανισμό, καθώς απομακρύνονται τα μεταλλαγμένα γονίδια και στη θέση τους εισάγονται τα φυσιολογικά αλληλόμορφα. ( )

9. Οι ιοί που χρησιμοποιούνται ως φορείς στις εφαρμογές της γονιδιακής θεραπείας, αν και καθίστανται αβλαβείς, είναι δυνατό να προκαλέσουν καρκίνο. ( )
10. Οι ιντερφερόνες είναι αντιϊικοί και πιθανόν αντικαρκινικοί παράγοντες. ( )

### ΣΧΕΤΙΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ

1. Η ινσουλίνη είναι μια ορμόνη απαραίτητη για την καλή λειτουργία του ανθρώπινου οργανισμού.
- A.** Ποιος είναι ο ρόλος της ινσουλίνης στον οργανισμό μας;
- B.** Από τι αποτελείται το μόριο της ινσουλίνης;
- Γ.** Να γράψετε συνοπτικά τα στάδια παραγωγής της ανθρώπινης ινσουλίνης σε καλλιέργεια βακτηρίων. *(επαναληπτικές εξετάσεις 2003)*
2. Η Βιοτεχνολογία με την παραγωγή μονοκλωνικών αντισωμάτων και τη γονιδιακή θεραπεία έχει συμβάλλει αποτελεσματικά στην υλοποίηση των βασικών στόχων της Ιατρικής, μεταξύ των οποίων είναι και η αποτελεσματική θεραπεία ασθενειών.
- A.** Γιατί τα μονοκλωνικά αντισώματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν στη θεραπεία του καρκίνου και ποια είναι τα πλεονεκτήματα που παρουσιάζει η χρήση τους έναντι άλλων μεθόδων θεραπείας του;
- B.** Ποια διαδικασία ακολουθείται στη γονιδιακή θεραπεία της ανεπάρκειας του ανοσοποιητικού συστήματος η οποία οφείλεται στην έλλειψη της απαμινάσης της αδενοσίνης και τι πιθανά προβλήματα αντιμετωπίζουν τα άτομα που πάσχουν από τη συγκεκριμένη ασθένεια;
- Γ.** Γιατί η χρήση της γονιδιακής θεραπείας θα είναι περιορισμένη στο άμεσο μέλλον;
- (επαναληπτικές εξετάσεις 2005)*
3. Άνδρας ο οποίος πάσχει από κυστική ίνωση και υποβλήθηκε σε γονιδιακή θεραπεία για τη νόσο αποκτά παιδιά με φυσιολογική γυναίκα. Τι πιθανότητες υπάρχουν να είναι τα παιδιά τους φυσιολογικά; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. *(εξετάσεις 2003)*

- 4.** Μία φυσιολογική γυναίκα παντρεύεται έναν άνδρα και αποκτούν δύο παιδιά, τον Γιάννη και την Ελένη. Ο Γιάννης παρουσιάζει οικογενή υπερχοληστερολαιμία και β-θαλασσαιμία, ενώ η Ελένη δεν παρουσιάζει καμία από τις δύο ασθένειες.
- A.** Να γράψετε τους πιθανούς γονοτύπους των γονέων και των παιδιών και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
- B.** Εάν οι συγκεκριμένοι γονείς αποκτήσουν και τρίτο παιδί, να προσδιορίσετε την πιθανότητα να πάσχει μόνο από υπερχοληστερολαιμία, χωρίς να ληφθεί υπόψη η β-θαλασσαιμία.
- Γ.** Πρόσφατα ανακοινώθηκε μελέτη για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας σε ασθενείς που πάσχουν από β-θαλασσαιμία. Λαμβάνοντας υπόψη ότι τα γονίδια των αιμοσφαιρινών εκφράζονται στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα, ποιος τύπος γονιδιακής θεραπείας θα μπορούσε να εφαρμοστεί για την αντιμετώπιση της β-θαλασσαιμίας και γιατί; *(εξετάσεις 2006)*
- 5.** Να περιγράψετε τις διαδικασίες με τις οποίες μπορούν να παραχθούν μονοκλωνικά αντισώματα, τα οποία συνεισφέρουν στον προσδιορισμό των ομάδων αίματος του ανθρώπου. *(εξετάσεις 2010)*

**ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9: ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΤΗΣ ΒΙΟΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ ΣΤΗ ΓΕΩΡΓΙΑ ΚΑΙ ΤΗΝ ΚΤΗΝΟΤΡΟΦΙΑ****ΘΕΩΡΙΑ**

Βασικοί τρόποι βελτίωσης φυτικής και ζωϊκής παραγωγής:

- Ελεγχόμενες διασταυρώσεις.
- Δημιουργία διαγονιδιακών ή γενετικά τροποποιημένων οργανισμών.

**Σύγκριση μεθόδου ελεγχόμενης διασταύρωσης και δημιουργίας διαγονιδιακών οργανισμών**

Μέθοδος ελεγχόμενης διασταύρωσης	Δημιουργία διαγονιδιακών οργανισμών
1. Χρονοβόρα και επίπονη μέθοδος διότι απαιτούνται συνεχείς διασταυρώσεις.	1. Ταχύτατη μέθοδος.
2. Δεν γίνεται προσθήκη νέων γονιδίων. Απλώς διατηρούνται ήδη υπάρχοντα και μεταφέρονται από γενιά σε γενιά.	2. Προσθήκη νέων γονιδίων απευθείας στον οργανισμό (γενετική τροποποίηση).
3. Οι νέοι οργανισμοί μπορούν να φέρουν και μη επιθυμητά χαρακτηριστικά.	3. Επιλογή και προσθήκη μόνο των επιθυμητών χαρακτηριστικών στους νέους οργανισμούς.
4. Δεν δημιουργούνται ηθικά διλήμματα από την εφαρμογή της.	4. Δημιουργούνται ηθικά διλήμματα από την εφαρμογή της που αφορούν στις επιπτώσεις στην υγεία του ανθρώπου καθώς και στο περιβάλλον.

**Κοινός στόχος:** η αύξηση και βελτίωση της φυτικής και ζωϊκής παραγωγής.

**Μέθοδος δημιουργίας διαγονιδιακών φυτών**

Αν θέλουμε να τροποποιήσουμε γενετικά ένα φυτό, ώστε αυτό να φέρει μία βελτιωμένη ιδιότητα, χρησιμοποιούμε βακτήρια που έχουν την ικανότητα να μολύνουν φυτικά κύτταρα (π.χ. ***Agrobacterium tumefaciens***). Το βακτήριο αυτό φυσιολογικά ζει στο έδαφος και διαθέτει την ικανότητα να μολύνει φυτικά κύτταρα μεταφέροντας σε αυτά ένα πλασμίδιο που ονομάζεται **Ti**. Το πλασμίδιο Ti ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό των φυτικών κυττάρων και δημιουργεί εξογκώματα (όγκους) στο σώμα των φυτών.



Παρά τη βλαπτικότητα του, το πλασμίδιο *Ti* αποτελεί ένα φυσικό «όχημα» για τη μεταφορά γενετικής πληροφορίας στο εσωτερικό των φυτικών κυττάρων.

Αυτό γίνεται σύμφωνα με τα παρακάτω βήματα:

- Απομόνωση του πλασμιδίου από το βακτήριο με κατάλληλες μεθόδους.
- Απενεργοποίηση του γονιδίου που δημιουργεί τους όγκους.
- Τοποθέτηση στο πλασμίδιο του επιθυμητού γονιδίου που θα προσδώσει τη βελτιωμένη ιδιότητα στο φυτό δηλαδή δημιουργία ανασυνδυασμένου DNA.
- Εισαγωγή του ανασυνδυασμένου πλασμιδίου σε φυτικά κύτταρα.
- Ανάπτυξη των φυτικών κυττάρων σε ειδικές καλλιέργειες.
- Τα τροποποιημένα φυτικά κύτταρα δίνουν ένα νέο οργανισμό που περιέχει τώρα ένα ξένο γονίδιο, το οποίο και εκφράζει (διαγονιδιακό φυτό).
- Τα διαγονιδιακά φυτά έχουν την ικανότητα να μεταβιβάζουν τις νέες ιδιότητες στους απογόνους τους.

### **Λόγοι δημιουργίας διαγονιδιακών φυτών**

- Αύξηση παραγωγής.
- Ανθεκτικότητα σε ασθένειες.
- Προστασία από ιούς, μύκητες, βακτήρια.
- Προστασία από έντομα και παράσιτα (αποφυγή χρήσης βλαβερών για το περιβάλλον εντομοκτόνων).

### **Εξολόθρευση εντόμων**

Ο άνθρωπος, στην προσπάθειά του να απομακρύνει τα έντομα από τις γεωργικές εκτάσεις, έχει επιχειρήσει τις ακόλουθες πρακτικές:

- Εντατική χρήση εντομοκτόνων που όμως είναι επικίνδυνα για την υγεία του ανθρώπου και προκαλούν μεγάλη οικολογική καταστροφή.
- Ψεκασμοί με βακτήρια *Bacillus thuringiensis*. Τα βακτήρια αυτά ζουν στο έδαφος και παράγουν μία ισχυρή τοξίνη η οποία καταστρέφει πολλά είδη εντόμων και σκωλήκων. Κατά το παρελθόν, βακτήρια του είδους αυτού καλλιεργούνταν στο εργαστήριο και στη συνέχεια

ψεκάζονταν στους αγρούς. Η μέθοδος όμως αυτή είναι δαπανηρή και χρονοβόρα, διότι απαιτούνται συνεχείς εργαστηριακές καλλιέργειες και ψεκασμοί καθώς τα βακτήρια δε ζουν για μεγάλο χρονικό διάστημα.

- Δημιουργία και καλλιέργεια γενετικώς τροποποιημένων φυτών, που παρουσιάζουν ανθεκτικότητα σε έντομα και σκώληκες και αποτελούν τα φυτά των ποικιλιών Bt.

### **Διαγονιδιακά φυτά Bt**

Προκύπτουν ως εξής:

- Από το βακτήριο *Bacillus thuringiensis* απομονώνεται το γονίδιο που παράγει την τοξίνη.
- Το γονίδιο ενσωματώνεται στο πλασμίδιο Tί με τεχνικές ανασυνδυασμένου DNA.
- Το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο Tί μεταφέρεται σε φυτικά κύτταρα, όπου και ενσωματώνεται στο γενετικό τους υλικό.
- Τα φυτά που προκύπτουν έχουν το γονίδιο για την παραγωγή της τοξίνης και είναι ανθεκτικά στα έντομα.

### **Σημείωση**

Τα διαγονιδιακά φυτά περιέχουν γενετικό υλικό από **τρία** διαφορετικά είδη:

- Του είδους στο οποίο φυσιολογικά ανήκουν.
- Του *Agrobacterium tumefaciens*.
- Του είδους από το οποίο προέρχεται το γονίδιο που μεταφέρθηκε σε αυτά.

### **Μέθοδος δημιουργίας διαγονιδιακών ζώων**

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

Είναι γνωστές πολλές τεχνικές που χρησιμοποιούνται για την παραγωγή διαγονιδιακών ζώων. Η πιο γνωστή είναι η τεχνική της **μικροέγχυσης** που ακολουθεί τα παρακάτω βήματα:

- Εισαγωγή ξένου DNA με ειδική μικροβελόνα στον πυρήνα γονιμοποιημένου ωαρίου (ζυγωτό) του ζώου, το οποίο θέλουμε να καταστήσουμε διαγονιδιακό.
- Ενσωμάτωση του ξένου γενετικού υλικού σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του ζυγωτού.

- Τοποθέτηση του ζυγωτού στη μήτρα ενός ζώου (θετή μητέρα) που θα χρησιμοποιηθεί για την κυοφορία.
- Γέννηση διαγονιδιακού ζώου.

### **Σημείωση**

Τα διαγονιδιακά ζώα περιέχουν γενετικό υλικό από **δύο** διαφορετικά είδη:

- Του είδους στο οποίο φυσιολογικά ανήκουν.
- Του είδους από το οποίο προέρχεται το γονίδιο που μεταφέρθηκε σε αυτά. Εάν πρόκειται για διαγονιδιακά ζώα gene pharming, το δεύτερο είδος είναι ο άνθρωπος.

**Εφαρμογή:** Παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών (**gene pharming**). Η μέθοδος στηρίζεται στην παραγωγή πρωτεϊνών από κύτταρα των μαστικών αδένων των ζώων, όπως προβάτων και αγελάδων, ώστε να είναι δυνατή η συλλογή της πρωτεΐνης από το γάλα των ζώων.

Η μέθοδος, σε σχέση με την παραγωγή πρωτεϊνών από βακτήρια, παρουσιάζει το πλεονέκτημα ότι από τα διαγονιδιακά ζώα παράγονται πρωτεΐνες όμοιες με αυτές που παράγονται από τον ανθρώπινο οργανισμό, αλλά και πολύπλοκες πρωτεΐνες που τα βακτήρια δεν είναι δυνατόν να συνθέσουν, διότι στερούνται τους μηχανισμούς τροποποίησης των πρωτεϊνών που διαθέτουν οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί.

### **Βήματα:**

- Απομόνωση του ανθρώπινου γονιδίου που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση της φαρμακευτικής πρωτεΐνης της οποίας η παρασκευή μας ενδιαφέρει.
- Εισαγωγή του γονιδίου με μικροέγχυση στον πυρήνα γονιμοποιημένου ωαρίου (ζυγωτό).
- Τοποθέτηση του ζυγωτού στη μήτρα ενός ενήλικου ζώου (θετή μητέρα) για κυοφορία.
- Γέννηση διαγονιδιακού ζώου.
- Εκτροφή και επιλεκτικές διασταυρώσεις με σκοπό να περάσει η τροποποιημένη γενετική πληροφορία στους απογόνους.
- Παραγωγή, απομόνωση και καθαρισμός της φαρμακευτικής πρωτεΐνης.

**Φαρμακευτικές πρωτεΐνες που παρασκευάστηκαν:** ινσουλίνη, ιντερφερόνες, α1-αντιθρυψίνη, αυξητική ορμόνη κ.λ.π.

**Σύγκριση διαμόλυνσης και μικροέγχυσης**

<b>Διαμόλυνση</b>	<b>Μικροέγχυση</b>
1. Εισαγωγή γονιδίων σε ανθρώπινα σωματικά κύτταρα.	1. Εισαγωγή γονιδίων σε γονιμοποιημένο ωάριο ζώου.
2. Μέσω φορέα-ιού γίνεται η εισαγωγή του επιθυμητού γονιδίου.	2. Απ'ευθείας εισαγωγή του ξένου DNA με μικροβελόνα.
3. Άμεσος τρόπος γονιδιακής θεραπείας.	3. Παραγωγή ανθρώπινων πρωτεϊνών για έμμεση θεραπεία.
4. Συνεχής εισαγωγή γονιδίων σε κύτταρα.	4. Εφ'άπαξ εισαγωγή γονιδίων.
5. Δεν κληρονομείται το ξένο DNA γιατί εισάγεται σε σωματικά κύτταρα.	5. Το ξένο DNA κληρονομείται, καθώς υπάρχει σε όλα τα κύτταρα του διαγονιδιακού ζώου, άρα και στους γαμέτες.

**Διαφορές κατά τη δημιουργία ενός διαγονιδιακού φυτού και ενός διαγονιδιακού ζώου.**

<b>Διαγονιδιακά φυτά</b>	<b>Διαγονιδιακά ζώα</b>
1. Τροποποιούνται γενετικά μέσω ενός πλασμιδίου που φέρει το επιθυμητό γονίδιο.	1. Μικροέγχυση του ξένου DNA απ'ευθείας σε γονιμοποιημένο ωάριο.
2. Έμμεση τοποθέτηση του επιθυμητού γονιδίου σε ενήλικα φυτά.	2. Άμεση τοποθέτηση του επιθυμητού γονιδίου στο γονιμοποιημένο ωάριο.
3. Το τροποποιημένο φυτό αναπτύσσεται σε ειδικές καλλιέργειες.	3. Το τροποποιημένο ζυγωτό αναπτύσσεται στη μήτρα θετικής μητέρας.
4. Σκοπός της δημιουργίας γενετικά τροποποιημένων φυτών είναι η δημιουργία ποικιλιών ανθεκτικών σε ασθένειες ή δύσκολες περιβαλλοντικές συνθήκες ή ποικιλιών που να φέρουν επιθυμητές ιδιότητες.	4. Σκοπός είναι η δημιουργία γενετικά τροποποιημένων ζώων που συνήθως παράγουν πρωτεΐνες για φαρμακευτική χρήση, σε μεγάλες ποσότητες, σε σύντομο χρόνο και με μικρό κόστος.

**Σκοπιμότητα της κλωνοποίησης θηλαστικών**

- Χρήσιμη στον πολλαπλασιασμό των διαγονιδιακών ζώων.
- Συνεισφέρει στην προστασία από την εξαφάνιση διαφόρων ζώων του πλανήτη.

**ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ**

1. Γιατί είναι απαραίτητη η αύξηση της αγροτικής παραγωγής;
2. Ποιος είναι ο συνήθης τρόπος βελτίωσης της φυτικής και της ζωϊκής παραγωγής;
3. Ποια μειονεκτήματα έχει η μέθοδος των διασταυρώσεων επιλεγμένων ατόμων;
4. Ποιες δυνατότητες δίνει η Γενετική Μηχανική στη βελτίωση της φυτικής και ζωϊκής παραγωγής;
5. Ποιο είναι το ιδιαίτερο χαρακτηριστικό του βακτηρίου *Agrobacterium tumefaciens*;
6. Πώς αξιοποιείται το πλασμίδιο Ti;
7. Τι ικανότητες επιδιώκουν να προσδώσουν στα καλλιεργούμενα φυτά οι ερευνητές; Τι είδους φυτά έχουν τροποποιηθεί;
8. Ποια προβλήματα δημιουργούν τα εντομοκτόνα και τα άλλα χημικά που χρησιμοποιούνται στις καλλιέργειες;
9. Ποιο είναι το ιδιαίτερο χαρακτηριστικό του βακτηρίου *Bacillus thuringiensis*;
10. Πώς αξιοποιείται το βακτήριο *Bacillus thuringiensis* στην αύξηση της αγροτικής παραγωγής;
11. Με ποιες μεθόδους δημιουργούνται διαγονιδιακά ζώα;
12. Ποιο πρόβλημα υπάρχει στην παραγωγή πρωτεϊνών από βακτήρια;
13. Πώς μπορεί να αντιμετωπιστεί το πρόβλημα της ακριβούς σύνθεσης πρωτεϊνών χάρη στα διαγονιδιακά ζώα;
14. Ποια είναι τα επιτεύγματα στον τομέα της χρήσης διαγονιδιακών ζώων για την παραγωγή πρωτεϊνών;

15. Ποια είναι συνοπτικά τα βήματα παραγωγής μίας φαρμακευτικής πρωτεΐνης ανθρώπινης προέλευσης από διαγονιδιακό ζώο;
16. Ποια τα πλεονεκτήματα της δημιουργίας διαγονιδιακών φυτών και ζώων για την αύξηση της φυτικής και της ζωϊκής παραγωγής;
17. Πώς και πότε επετεύχθη η πρώτη κλωνοποίηση θηλαστικού;
18. Σε τι εξυπηρετεί η κλωνοποίηση;

### ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ - ΚΡΙΣΗΣ

1. Να περιγράψετε τη διαδικασία δημιουργίας διαγονιδιακού φυτού ποικιλίας Bt.
2. Να περιγράψετε τη διαδικασία παραγωγής ανθρώπινης φαρμακευτικής πρωτεΐνης με τη βοήθεια διαγονιδιακών ζώων.
3. Να περιγράψετε τη διαδικασία δημιουργίας του προβάτου κλώνου Dolly.
4. Με ποιους τρόπους μπορούμε να δημιουργήσουμε διαγονιδιακά ζώα;
5. Ποιες φαρμακευτικές πρωτεΐνες γνωρίζετε ότι έχουν παραχθεί με τις μεθόδους της Γενετικής Μηχανικής; Μέσω ποιων οργανισμών είναι εφικτή η παραγωγή κάθε μίας από αυτές;
6. Με τη Γενετική Μηχανική είναι σήμερα εφικτή η μεταφορά γενετικού υλικού στα κύτταρα διάφορων οργανισμών. Ποιες μέθοδοι γνωρίζετε με τις οποίες επιτυγχάνεται αυτός ο στόχος;
7. Τα έντομα αποτελούν τις κύριες απειλές των καλλιεργούμενων φυτικών ειδών, για την εξολόθρευση των οποίων έχουν κατά καιρούς χρησιμοποιηθεί διάφορες μέθοδοι. Ποιες από αυτές γνωρίζετε και ποια μειονεκτήματα χαρακτηρίζουν κάθε μέθοδο;
8. Πόσων και ποιων ειδών οργανισμών γενετικές πληροφορίες φέρει:
  - A. Ένα διαγονιδιακό φυτό.
  - B. Ένα διαγονιδιακό ζώο.
  - Γ. Ένα ζώο – κλώνος.
  - Δ. Ένα ζώο – κλώνος διαγονιδιακού ζώου.

**ΑΣΚΗΣΕΙΣ**

**1.** Η κλωνοποίηση των θηλαστικών ξεκίνησε το 1997 στη Σκωτία με τη γέννηση του προβάτου Dolly.

**A.** Να εξηγήσετε την τεχνική κλωνοποίησης με την οποία δημιουργήθηκε η Dolly.

**B.** Για ποιο λόγο νομίζετε ότι οι ερευνητές του ζωολογικού κήπου του Βερολίνου επιχειρούν την κλωνοποίηση θηλαστικών, όπως το panda;

**Γ.** Μεταξύ των ζώων που έχουν γεννηθεί μετά την παρέμβαση του ανθρώπου στο γενετικό τους υλικό είναι η Tracy. Τι γνωρίζετε για το διαγονιδιακό πρόβατο Tracy;

**Δ.** Για ποιο λόγο επιχειρήθηκε η κλωνοποίηση της Tracy;

**E.** Με ποια μέθοδο γενετικής τροποποίησης προέκυψε η Tracy;

**ΣΤ.** Σε ζυγωτό ενός θηλυκού ατόμου αίγας εισήχθη το γονίδιο για την παραγωγή της

αυξητικής ορμόνης, το οποίο και ενσωματώθηκε σε ένα X χρωμόσωμα του ζώου. Μετά τη γέννηση και την ενηλικίωση του ζώου, που ονομάστηκε Andy, διασταυρώθηκε με φυσιολογικό αρσενικό.

- Ποια είναι η πιθανότητα από τη διασταύρωση της Andy με το φυσιολογικό αρσενικό να γεννηθεί διαγονιδιακό ζώο;
- Ένας από τους διαγονιδιακούς θηλυκούς απογόνους της Andy διασταυρώθηκε με αρσενικό που έφερε επίσης το γονίδιο της αυξητικής ορμόνης στο X χρωμόσωμά του. Ποια είναι η πιθανότητα από τη διασταύρωση αυτή να γεννηθεί ζώο α) διαγονιδιακό και β) που παράγει την αυξητική ορμόνη;

**2.** Σε ένα αρσενικό διαγονιδιακό ζώο, το γονίδιο που κωδικοποιεί τον παράγοντα VIII, απαραίτητο για την πήξη του αίματος, ενσωματώθηκε στο χρωμόσωμα 3. Σε ένα θηλυκό διαγονιδιακό ζώο, το ίδιο γονίδιο ενσωματώθηκε στο χρωμόσωμα 5.

**A.** Ποια είναι η πιθανότητα από τη διασταύρωση των δύο αυτών ζώων να προκύψει απόγονος που να φέρει δύο γονίδια για τον παράγοντα VIII;

**B.** Από τους απογόνους των δύο αρχικών ζώων απομονώσαμε ένα αρσενικό και ένα θηλυκό ζώο, τα οποία φέρουν από ένα γονίδιο για τον παράγοντα VIII στο 3<sup>ο</sup> χρωμόσωμα. Ποια

είναι η πιθανότητα να γεννηθεί ομόζυγος απόγονος και κατάλληλος για την παραγωγή του παράγοντα VIII;

**Γ.** Από τους απογόνους των δύο αρχικών ζώων απομονώσαμε ένα αρσενικό και ένα θηλυκό ζώο, τα οποία φέρουν δύο γονίδια για τον παράγοντα VIII. Ποιοι είναι οι πιθανοί τους απόγονοι;

### **ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΣΥΝΤΟΜΗΣ ΑΠΑΝΤΗΣΗΣ**

#### **A. Συμπληρώστε τους ορισμούς των λέξεων που αναγράφονται παρακάτω:**

AAT (α1-αντιθρυψίνη)

*Agrobacterium tumefaciens*

*Bacillus thuringiensis*

Gene pharming

Διαγονιδιακοί οργανισμοί

Εμφύσημα

Επιλεκτικές διασταυρώσεις

Ζιζάνιο

Ζυγωτό



Θετή μητέρα

Κλωνοποίηση

Μικροέγχυση

Παράγοντας IX

Ποικιλίες Bt

Πλασμίδιο Ti

## **B. Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής**

**Επιλέξτε το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή συνέχεια της πρότασης.**

### **1. Διαγονιδιακά είναι φυτά:**

- α. τα οποία έχουν υποστεί γενετική αλλαγή.
- β. στα οποία έχουν εισαχθεί ορμόνες.
- γ. τα οποία έχουν εμβολιαστεί με αντιγόνα *in vitro*.
- δ. στα οποία έχουν εισαχθεί αντιβιοτικά.

### **2. Το πλασμίδιο Ti:**

- α. υπάρχει σε πολλά είδη βακτηρίων.
- β. βρίσκεται στο βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens*.
- γ. ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό των ζωικών κυττάρων.

δ. απομονώνεται από τους ιούς.

**3. Το βακτήριο *Bacillus thuringiensis* που ζει στο έδαφος:**

α. παράγει μια ισχυρή τοξίνη.

β. εκκρίνει μία χρήσιμη ορμόνη.

γ. επιβιώνει για πολύ χρόνο.

δ. μολύνει τα διαγονιδιακά ζώα.

**4. Στο γονιδίωμα ενός φυτού Bt υπάρχουν γενετικές πληροφορίες από οργανισμούς:**

α. 1 είδους.

β. 2 ειδών.

γ. 3 ειδών.

δ. 4 ειδών.

**5. Στη μέθοδο της μικροέγχυσης χρησιμοποιούνται:**

α. Β-λεμφοκύτταρα.

β. πλασμίδια.

γ. καρκινικά κύτταρα.

δ. γονιμοποιημένα ωάρια ζώων.

**6. Σε άτομα που πάσχουν από αιμορροφιλία Β χορηγείται:**

α. παράγοντας ΙΧ.

β. αυξητική ορμόνη.

γ. ινσουλίνη.

δ. α1-αντιθρυψίνη.

**7. Το γονίδιο για την ανθρώπινη AAT:**

α. ανιχνεύεται και εκφράζεται σε όλα τα σωματικά κύτταρα της Tracy.

β. ανιχνεύεται και εκφράζεται μόνο στα κύτταρα των μαστικών αδένων της Tracy.

γ. ανιχνεύεται σε όλα τα σωματικά κύτταρα της Tracy, αλλά εκφράζεται μόνο στα κύτταρα των μαστικών αδένων της.

δ. ανιχνεύεται σε όλα τα σωματικά κύτταρα της Tracy, αλλά εκφράζεται μόνο στα ηπατικά κύτταρά της.

**8. Κοινή διαδικασία της δημιουργίας διαγονιδιακών ζώων και ζώων κλώνων αποτελεί:**

α. η γονιμοποίηση ωαρίου από σπερματοζώαριο στο εργαστήριο.

β. η μεταφορά της επιθυμητής πληροφορίας στον πυρήνα του ζυγωτού με μικροβελόνα.

γ. η μεταφορά του γονιδιώματος ενός κυττάρου σε απύρρηνο ωάριο.

δ. η εμφύτευση σε θετή μητέρα.

**9. Διαγονιδιακό ζώο δεν είναι δυνατό να δημιουργηθεί:**

α. μέσω κλωνοποίησης διαγονιδιακού ζώου.

β. με μικροέγχυση.

γ. με διασταύρωση μεταξύ διαγονιδιακών ζώων.

δ. μέσω ελεγχόμενων διασταυρώσεων.

**10. Λέγοντας ελεγχόμενες διασταυρώσεις αναφερόμαστε σε:**

α. κλωνοποίηση.

β. τυχαίες διασταυρώσεις.

γ. διασταυρώσεις ατόμων που φέρουν επιθυμητά χαρακτηριστικά.

δ. διασταυρώσεις κατά τις οποίες γίνεται έλεγχος της υγείας των ζώων.

**Γ. Να χαρακτηρίσετε ως σωστή (Σ) ή λανθασμένη (Λ) καθεμία από τις ακόλουθες προτάσεις.**

**1.** Τα διαγονιδιακά φυτά έχουν την ικανότητα να μεταβιβάζουν τις ιδιότητές τους στους απογόνους τους.

**2.** Με τη μέθοδο της μικροέγχυσης πραγματοποιείται γενετική τροποποίηση φυτών και ζώων.

**3.** Οι παράγοντες VIII και IX μετέχουν στο μηχανισμό πήξης του αίματος στον άνθρωπο.

4. Η πρώτη φαρμακευτική πρωτεΐνη που παράχθηκε από γενετικά τροποποιημένα βακτήρια ήταν η ινσουλίνη, ενώ η πρώτη φαρμακευτική πρωτεΐνη που παράχθηκε από γενετικά τροποποιημένα ζώα ήταν η  $\alpha_1$ - αντιθρυψίνη.
5. Με ελεγχόμενες διασταυρώσεις παράγονται ζώα τα οποία μπορούν να παράγουν φαρμακευτικές πρωτεΐνες ανθρώπινης προέλευσης.
6. Το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο *Ti* διαθέτει ενεργά γονίδια που προκαλούν εξογκώματα στα φυτά.
7. Η  $\alpha_1$ - αντιθρυψίνη φυσιολογικά παράγεται στα ηπατικά κύτταρα του ανθρώπου.
8. Τα φυτά *Bt* είναι ανθεκτικά σε ασθένειες και στον παγετό.
9. Όλα τα διαγονιδιακά ζώα είναι ζώα *gene pharming*.
10. Η διασταύρωση μεταξύ διαγονιδιακών ζώων γίνεται με στόχο την αύξηση της πιθανότητας γέννησης ζώων που έχουν την επιθυμητή γενετική τροποποίηση.
11. Αποκλειστική μέθοδο για τη δημιουργία διαγονιδιακών ζώων είναι η μικροέγχυση.
12. Η χρήση της τοξίνης του βακτηρίου *Bacillus thuringiensis* είναι ένας οικολογικός τρόπος απαλλαγής των καλλιεργειών από έντομα και σκώληκες.
13. Η κλωνοποίηση μπορεί να συνεισφέρει στην προστασία από την εξαφάνιση διαφόρων ζώων του πλανήτη.
14. Απαραίτητη προϋπόθεση για την παραγωγή συγκεκριμένης φαρμακευτικής πρωτεΐνης από διαγονιδιακά ζώα αποτελεί η χαρτογράφηση του αντίστοιχου γονιδίου που την κωδικοποιεί.

### ΣΧΕΤΙΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ

1. Η παραγωγή μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης ανθρώπινης προέλευσης μπορεί να γίνει και από τα διαγονιδιακά ζώα.
  - A. Ποια είναι τα βήματα της διαδικασίας που προηγούνται της γέννησης ενός διαγονιδιακού ζώου;
  - B. Εκτός από τα διαγονιδιακά ζώα, από ποιους άλλους οργανισμούς είναι δυνατή η παραγωγή ανθρώπινης φαρμακευτικής πρωτεΐνης και σε πιο χαρακτηριστικό του γενετικού κώδικα στηρίζεται η δυνατότητα αυτή;

**Γ.** Γιατί η κλωνοποίηση είναι χρήσιμη για τον πολλαπλασιασμό των διαγονιδιακών ζώων;

*(εξετάσεις εσπερινών 2006)*

**2. Α.** Τα έντομα δημιουργούν μεγάλα προβλήματα στη γεωργία και οδηγούν σε σημαντική μείωση της παραγωγής. Γνωρίζετε αν η Βιοτεχνολογία μπορεί να βοηθήσει στην καταπολέμηση των εντόμων και με ποιο τρόπο μπορεί να γίνει αυτό;

**Β.** Η ινσουλίνη είναι μια πρωτεΐνη που παράγεται από τον ανθρώπινο οργανισμό όπως και η αντιθρυψίνη (ΑΤΤ). Με ποιο τρόπο θα μπορούσε να παραχθεί η ινσουλίνη αν αξιοποιούσαμε τις δυνατότητες της γενετικής μηχανικής και τις ιδιότητες που έχουν τα διαγονιδιακά ζώα;

*(εξετάσεις εσπερινών 2001)*

**3.** Να αναφέρετε ποιους τύπους αιμορροφιλίας γνωρίζετε και πού οφείλονται. Να περιγράψετε τη διαδικασία αντιμετώπισης μίας εξ αυτών, με βάση τη μέθοδο δημιουργίας διαγονιδιακών ζώων.

*(εξετάσεις 2010)*

**4.** Με ποιον τρόπο δημιουργούμε διαγονιδιακά φυτά, τα προϊόντα των οποίων έχουν μεγαλύτερη διάρκεια ζωής σε σχέση με αυτά των μη διαγονιδιακών φυτών;

*(επαναληπτικές εξετάσεις 2012)*

**5.** Για τη δημιουργία ενός κλωνοποιημένου προβάτου –όπως ήταν η Dolly- χρησιμοποιούνται τρία πρόβατα Α, Β, Γ.

Από το πρόβατο Α απομονώνεται ο πυρήνας από κύτταρο μαστικών αδένων.

Από ένα ωάριο του προβάτου Β αφαιρείται ο πυρήνας και στη θέση του εισάγεται ο πυρήνας του κυττάρου από το πρόβατο Α. Προκύπτει έτσι ένα νέο κύτταρο.

Το κύτταρο αυτό υφίσταται λίγες διαιρέσεις και το έμβρυο που προκύπτει εμφυτεύεται στη μήτρα του προβάτου Γ. Μετά από λίγους μήνες γεννιέται το νέο πρόβατο (πρόβατο Δ).



**A.** Ποιο από τα πρόβατα A, B, Γ έχει ταυτόσημο πυρηνικό DNA με το πρόβατο Δ και γιατί;

**B.** Ποιο από τα πρόβατα A, B, Γ έχει ταυτόσημο μιτοχονδριακό DNA με το πρόβατο Δ και γιατί;

**Γ.** Με ποιο τρόπο η κλωνοποίηση μπορεί να συνεισφέρει στην προστασία από την εξαφάνιση διαφόρων ζωικών οργανισμών του πλανήτη μας;

(εξετάσεις εσπερινών 2007)

- 6.** Ένα είδος διπλοειδούς φυτού έχει δέκα χρωμοσώματα. Ένας ερευνητής έχει στη διάθεσή του δύο Bt διαγονιδιακά φυτά αυτού του είδους. Στο πρώτο, το γονίδιο της τοξίνης έχει ενσωματωθεί σε ένα από τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα του πρώτου ζεύγους ενώ το δεύτερο σε ένα από τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα του τέταρτου ζεύγους. Εάν τα δύο αυτά φυτά διασταυρωθούν μεταξύ τους, να γράψετε το ποσοστό των απογόνων της F1 γενιάς που θα είναι ανθεκτικά στα έντομα. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Πανελλαδικές Εξετάσεις 2018).

**ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ Γ ΛΥΚΕΙΟΥ**

1. *Βιολογία Θετικής Κατεύθυνσης Γ΄ Τάξης Ενιαίου Λυκείου*, Αλεπόρου-Μαρίνου Β., Αργυροκαστρίτης Α., Κομητοπούλου Α., Πιαλόγου Π., Σγουρίτσα Β., Ο.Ε.Δ.Β.
2. *Βιολογία Θετικής Κατεύθυνσης Γ΄ Ενιαίου Λυκείου*, Νότα Λαζαράκη – Ιορδάνης Σαράντος, Εκδόσεις Ελληνικά Γράμματα.
3. *Βιολογία Γ΄ Λυκείου Θετικής Κατεύθυνσης*, Σ. Σαλαμαστράκης, Γ. Γιαννακόπουλος, Ι. Λάγιος, Εκδόσεις Μεταίχμιο.
4. *Τετράδιο προετοιμασίας για τις πανελλαδικές εξετάσεις, Βιολογία*, Σ. Σαλαμαστράκης, Γ. Γιαννακόπουλος, Ι. Λάγιος, Εκδόσεις Μεταίχμιο.
5. *Βιολογία Γ΄ Λυκείου Θετικής Κατεύθυνσης*, Πηνελόπη Σωτηρίου – Δημοσθένης Καρυοφύλλης, Εκδόσεις Σαββάλας.
6. *Μοριακή Βιολογία του κυττάρου*, Alberts Β., Εκδόσεις Πασχαλίδης.
7. *Θεωρία και Ασκήσεις Γενετικής*, William D. Stansfield, McGraw-Hill Publishing Company.
8. *Βιοχημεία*, Stryer L., Ηράκλειο, Πανεπιστημιακές Εκδόσεις Κρήτης.