

ΒΙΟΛΟΓΙΑ
ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ
ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

- A1: δ
A2: β
A3: α
A4: α
A5: β

ΘΕΜΑ Β

B1. 1 – γ, 2 – β, 3 – γ, 4 – α, 5 – γ, 6 – γ, 7 – β

B2. Το pH επηρεάζει σημαντικά την ανάπτυξη των μικροοργανισμών. Οι περισσότεροι αναπτύσσονται σε pH 6-9. Υπάρχουν όμως μικροοργανισμοί που αναπτύσσονται σε διαφορετικό pH, όπως είναι τα βακτήρια του γένους *Lactobacillus*, που αναπτύσσονται σε pH 4-5. Έτσι ο ρυθμός ανάπτυξης Β ανήκει στο γένος *Lactobacillus*.

B3. Το είδος της μετάλλαξης είναι έλλειψη χρωμοσωμικού τμήματος από το μικρό βραχίονα του 5^{ου} χρωμοσώματος.

Η έλλειψη είναι η απώλεια γενετικού υλικού. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat) οφείλεται στην έλλειψη ενός τμήματος από το χρωμόσωμα 5. Το σύνδρομο ονομάζεται έτσι, γιατί το κλάμα των νεογέννητων που πάσχουν μοιάζει με το κλάμα της γάτας (cri-du-chat). Τα άτομα που πάσχουν από το συγκεκριμένο σύνδρομο εμφανίζουν διανοητική καθυστέρηση.

B4. Θραύσματα ίσου μήκους θα προκύψουν στις περιπτώσεις α και δ και διαφορετικού μήκους στις περιπτώσεις β και γ.

Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες παράγονται από βακτήρια και ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι να τα προστατεύουν από την εισβολή «ξένου» DNA. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA. Μία από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες που χρησιμοποιείται ευρέως είναι η EcoRI που απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli*. Το ένζυμο αυτό όποτε συναντά την αλληλουχία: 5'-G A A T T C-3'

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

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

Με το τέλος της αντιγραφής κάθε ινίδιο χρωματίνης έχει διπλασιαστεί. Τα δύο αντίγραφα κάθε ινιδίου συνδέονται μεταξύ τους με μία δομή που ονομάζεται κεντρομερίδιο. Ο όρος αδελφές χρωματίδες χρησιμοποιείται για να περιγράψει τα διπλασιασμένα χρωμοσώματα κατά το χρονικό διάστημα που είναι συνδεδεμένα στο κεντρομερίδιο. Επομένως οι αδελφές χρωματίδες είναι δύο πανομοιότυπα μόρια DNA κι έτσι θα διαθέτουν ίσες φορές την αλληλουχία 5'-G A A T T C-3'

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

Ο όρος κλώνος αναφέρεται σε μια ομάδα πανομοιότυπων μορίων, κυττάρων ή οργανισμών. Έτσι οι δύο βακτηριακοί κλώνοι θα έχουν το ίδιο ακριβώς DNA και όπως και παραπάνω θα διαθέτουν ίσες φορές την αλληλουχία 5'-G A A T T C-3'

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

Τα δύο γονίδια που κωδικοποιούν διαφορετικές πολυπεπτιδικές αλυσίδες αποτελούν διαφορετικά τμήματα DNA. Επίσης τα διαφορετικά πλασμίδια αποτελούν διαφορετικά μόρια DNA κι έτσι θα διαθέτουν διαφορετικές φορές την αλληλουχία

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

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

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Το είδος του βιβλιοθήκης με το οποίο θα εργαστούμε είναι η γονιδιωματική βιβλιοθήκη. Αυτό γιατί η γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει το συνολικό DNA του οργανισμού δότη. Αντίθετα οι cDNA βιβλιοθήκες περιέχουν αντίγραφα των mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται στα κύτταρα αυτά και έχουν το πλεονέκτημα απομόνωσης μόνο των αλληλουχιών των γονιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα, δηλαδή των εξονίων.

Γνωρίζουμε ότι τα γονίδια που μεταγράφονται σε tRNA μεταγράφονται αλλά δε μεταφράζονται. Συνεπώς τα ευκαρυωτικά γονίδια που μεταγράφονται σε tRNA μπορούν να εντοπιστούν μόνο στη γονιδιωματική βιβλιοθήκη και όχι στη cDNA.

Γ2. Γνωρίζουμε ότι τα αντικωδικόνια των tRNA είναι συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα των κωδικονίων του mRNA. Το κωδικόνιο λήξης δεν κωδικοποιεί κανένα αμινοξύ και δεν έχει αντίστοιχο αντικωδικόνιο.

Επομένως το αντικωδικόνιο 3' CCC 5' θα προσδεθεί στο κωδικόνιο του mRNA 5' GGG 3' που κωδικοποιεί τη γλυκίνη, ενώ το τροποποιημένο αντικωδικόνιο 3' ACC 5' θα προσδεθεί στο κωδικόνιο του mRNA 5' UGG 3'. Το τροποποιημένο tRNA εξακολουθεί να μεταφέρει το αμινοξύ γλυκίνη, εφόσον το μόνο που άλλαξε είναι η περιοχή του αντικωδικονίου.

Γνωρίζουμε ότι τόσο η κωδική αλυσίδα του DNA όσο και το mRNA, είναι συμπληρωματικά προς τη μεταγραφόμενη αλυσίδα του DNA. Έτσι, η μόνη τους διαφορά είναι ότι όπου στην κωδική αλυσίδα υπάρχει T στο mRNA υπάρχει U. Εφόσον το κωδικόνιο έναρξης του mRNA είναι το AUG με κατεύθυνση 5'AUG 3', το αντίστοιχο κωδικόνιο στην κωδική αλυσίδα του DNA θα είναι το ATG και θα έχει κατεύθυνση 5' ATG 3'. Επίσης, εφόσον τα κωδικόνια λήξης του mRNA είναι τα 5'

UAG 3' ή 5' UGA 3' ή 5' UAA 3', τα αντίστοιχα κωδικόνια στην κωδική αλυσίδα του DNA θα είναι τα 5' TAG 3' ή 5' TGA 3' ή 5' TAA 3'. Τέλος, οι βάσεις ανάμεσα στο κωδικόνιο έναρξης και το κωδικόνιο λήξης θα πρέπει να διαβάζονται ανά τριάδες (κώδικας τριπλέτας), συνεχόμενα χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο (συνεχής), καθώς κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε μία μόνο τριπλέτα (μη επικαλυπτόμενος). Συνεπώς τόσο στο γονίδιο α όσο και στο γονίδιο β, η κωδική αλυσίδα θα έχει κατεύθυνση 5' → 3' από δεξιά προς τα αριστερά.

Η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή με τη βοήθεια μεταγραφικών παραγόντων και προσθέτει συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια έναντι των δεοξυριβονουκλεοτιδίων της μη κωδικής αλυσίδας ενώνοντάς τα με 3' – 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Απέναντι από Α προσθέτει U, απέναντι από T προσθέτει A και απέναντι από G προσθέτει C και αντίστροφα.

Το mRNA συντίθεται με κατεύθυνση 5' → 3' με μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας και της αντιπαράλληλης.

Το mRNA που θα προκύψει από το γονίδιο α είναι το ακόλουθο:

5' AAUAUGCCGGGCCAUGAAUA 3'

Το mRNA που θα προκύψει από το γονίδιο α είναι το ακόλουθο:

5' AAUAUGCCGUGGCCAUGAAUA 3'

Συνεπώς από την έκφραση του γονιδίου β μπορούν να παραχθούν δύο πεπτίδια.

Το πρώτο πεπτίδιο που θα παραχθεί θα έχει την αλληλουχία:

NH₂ - μεθειονίνη – προλίνη – γλυκίνη – προλίνη - COOH

Βέβαια εάν θεωρήσουμε ότι στο κωδικόνιο 5' UGG 3' εκτός από το τροποποιημένο tRNA μπορεί να προσδεθεί και κάποιο φυσιολογικό tRNA που διαθέτει το βακτήριο και μεταφέρει το αμινοξύ τρυπτοφάνη, τότε το 2^ο πεπτίδιο θα είναι το: NH₂ - μεθειονίνη – προλίνη – τρυπτοφάνη– προλίνη - COOH)

Από την έκφραση του γονιδίου α θα παραχθούν 2 αμινοξέα η μεθειονίνη και η προλίνη.

Γ3. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες παράγονται από βακτήρια και ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι να τα προστατεύουν από την εισβολή «ξένου» DNA. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA. Μία από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες που χρησιμοποιείται ευρέως είναι η EcoRI που απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli*. Το ένζυμο αυτό όποτε συναντά την αλληλουχία: 5'-G A A T T C-3'

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

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

Συνεπώς η EcoRI θα κόψει μέσα στο γονίδιο ανθεκτικότητας στην τετρακυκλίνη κι έτσι θα καταστραφεί η ιδιότητα της ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό αυτό. Επομένως η επιλογή μετασχηματισμένων κλώνων με το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο θα γίνει με το γονίδιο ανθεκτικότητας στην αμικικλίνη.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1α. Εφόσον οι θηλυκοί και οι αρσενικοί απόγονοι είναι περίπου ίσοι αποκλείουμε την περίπτωση θνησιγόνου φυλοσύνδετου γονιδίου.

Με βάση τη φαινοτυπική αναλογία των απογόνων διαπιστώνουμε ότι τόσο γονίδιο που καθορίζει το χρώμα του σώματος όσο και το γονίδιο που καθορίζει το μήκος της ουράς μπορεί να κληρονομείται τόσο με αυτοσωμικό όσο και με φυλοσύνδετο τρόπο.

Δίνονται παρακάτω οι σχέσεις των αλληλομόρφων γονιδίων

Τα γονίδια μπορούν να εδράζονται σε

- i) δύο διαφορετικά ζεύγη αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων,
- ii) ένα ζευγάρι αυτοσωμικών και ένα φυλετικών (διακρίνονται δύο περιπτώσεις):

α) τα γονίδια που ελέγχουν το χρώμα τριχώματος σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα και αυτά που ελέγχουν το μήκος ουράς σε φυλετικό

β) τα γονίδια που ελέγχουν το χρώμα τριχώματος σε φυλετικό χρωμόσωμα και αυτά που ελέγχουν το μήκος ουράς σε αυτοσωμικό.

Περίπτωση i) δύο διαφορετικά ζεύγη αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων

Συμβολισμός Αλληλομόρφου	Ιδιότητα που ελέγχει το αλληλόμορφο	Πιθανοί γονότυποι
M:	Επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για το μαύρο χρώμα	MM, Mμ
μ:	Υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για το λευκό	μμ
K:	Επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την μακριά ουρά	KK, Kκ
κ:	Υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την κοντή ουρά	κκ

Εφόσον προκύπτουν απόγονοι με το υπολειπόμενο χαρακτηριστικό και για τις δύο ιδιότητες συμπεραίνουμε ότι κληρονόμησαν από ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο από τους δύο γονείς τους. Επίσης από τη φαινοτυπική αναλογία των απογόνων (1:1), διαπιστώνουμε ότι το ένα άτομο της πατρικής γενιάς, το θηλυκό, θα είναι ετερόζυγο ενώ το άλλο, το αρσενικό, θα είναι ομόζυγο για το υπολειπόμενο.

Περίπτωση ii α) τα γονίδια που ελέγχουν το χρώμα τριχώματος σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα και αυτά που ελέγχουν το μήκος ουράς σε φυλετικό

Συμβολισμός Αλληλομόρφου	Ιδιότητα που ελέγχει το αλληλόμορφο	Πιθανοί γονότυποι
M:	Επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για το μαύρο χρώμα	MM, Mμ
μ:	Υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για το λευκό	μμ
X^K:	Επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την μακριά ουρά	X^KX^K, X^KX^k, X^KY
X^k::	Υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την κοντή ουρά	X^kX^k, X^kY

Αφού το φύλο στο έντομο καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο, συνεπώς η παρουσία του Y φυλετικού χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο και η απουσία του το θηλυκό. Επομένως τα αρσενικά άτομα θα έχουν XY φυλετικά χρωμοσώματα και τα θηλυκά XX.

Όπως γνωρίζουμε τα αρσενικά άτομα κληρονομούν το X φυλετικό χρωμόσωμα από τη μητέρα τους και το Y από τον πατέρα τους.

Σ' αυτή την περίπτωση προκύπτουν απόγονοι αρσενικοί τόσο με μακριά όσο και κοντή ουρά, άρα ο θηλυκός γονέας θα είναι ετερόζυγος, ενώ από το γεγονός ότι προκύπτουν και απόγονοι (και των δύο φύλων) με λευκό χρώμα τριχώματος, ο θηλυκός γονέας θα είναι επίσης ετερόζυγος γι αυτό το ζεύγος αλληλόμορφων.

Περίπτωση ii β) τα γονίδια που ελέγχουν το χρώμα τριχώματος σε φυλετικό χρωμόσωμα και αυτά που ελέγχουν το μήκος ουράς σε αυτοσωμικό.

Συμβολισμός Αλληλομόρφου	Ιδιότητα που ελέγχει το αλληλόμορφο	Πιθανοί γονότυποι
X^M:	Επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για το μαύρο χρώμα	X^MX^M, X^MX^m, X^MY
X^m:	Υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για το λευκό	X^mX^m, X^mY
K:	Επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την μακριά ουρά	KK, Kκ
κ:	Υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την κοντή ουρά	κκ

	MX^K	MX^K	μX^K	μX^K
μX^K	MMX^KX^K	$M\mu X^KX^K$	$\mu\mu X^KX^K$	$\mu\mu X^KX^K$
μY	$M\mu X^KY$	$M\mu X^KY$	$\mu\mu X^KY$	$\mu\mu X^KY$

iiβ) $KK X^M X^\mu \times \kappa\kappa X^\mu Y$

Γονείς: *θηλυκός*: KKX^MX^μ (×) *Αρσενικός*: $\kappa\kappa X^\mu Y$
Γαμέτες: KX^M , KX^μ , κX^M , κX^μ κX^μ , κY

	$K X^M$	$K X^\mu$	κX^M	κX^μ
κX^μ	$K \kappa X^M X^\mu$	$K \kappa X^\mu X^\mu$	$\kappa\kappa X^M X^\mu$	$\kappa\kappa X^\mu X^\mu$
κY	$K\kappa X^MY$	$K\kappa X^\mu Y$	$\kappa\kappa X^MY$	$\kappa\kappa X^\mu Y$

Δ2. Γνωρίζουμε ότι τα γονίδια που κωδικοποιούν την πολypeπτιδική αλυσίδα α είναι διπλά, δηλαδή υπάρχουν δύο γονίδια α σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα.

Ο άνδρας θα έχει γονότυπο $aa/a-$. Η γυναίκα μπορεί να έχει γονότυπο $aa/-$ ή $a-/a-$. Ωστόσο από το πρώτο παιδί το οποίο έχει μόνο ένα γονίδιο για την α – πολypeπτιδική αλυσίδα, διαπιστώνουμε ότι η μητέρα του δε θα του έδωσε κανένα α γονίδιο. Επομένως ο γονότυπος της μητέρας θα είναι $aa/-$.

Διασταύρωση: P: $aa/a- \times aa/-$

Γαμ.: aa , $a-$ aa , $--$

F1: aa/aa , $aa/-$, $aa/a-$, $a/--$

Η πιθανότητα να έχει φυσιολογικό γονότυπο είναι $1/4$ ή 25%.

Η πιθανότητα να έχει φυσιολογικό φαινότυπο είναι $1/4$ ή 25%.

Δ3. Τα φυτά και τα ζώα που έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση των τεχνικών Γενετικής Μηχανικής ονομάζονται διαγονιδιακά ή γενετικά τροποποιημένα.

Εάν συμβολίσουμε το γονίδιο που κωδικοποιεί την τοξίνη ως Α τότε το πρώτο φυτό που φέρει το γονίδιο σ' ένα από τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα του 1^{ου} ζεύγους θα

έχει γονότυπο $1^A 1^- 4^- 4^-$. Το δεύτερο φυτό που φέρει το γονίδιο σ' ένα από τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα του 4^{ου} ζεύγους θα έχει γονότυπο $1^- 1^- 4^A 4^-$.

Διασταύρωση: P: $1^A 1^- 4^- 4^- \times 1^- 1^- 4^A 4^-$

Γαμ.: $1^A 4^-$, $1^- 4^-$ $1^- 4^A$, $1^- 4^-$

F1: $1^A 1^- 4^A 4^-$, $1^A 1^- 4^- 4^-$, $1^- 1^- 4^A 4^-$, $1^- 1^- 4^- 4^-$

Το ποσοστό των απογόνων που θα είναι ανθεκτικά στα έντομα θα είναι 3/4 ή 75%. Αυτό γιατί αρκεί να υπάρχει 1 φορά το γονίδιο που κωδικοποιεί την τοξίνη ούτως ώστε το φυτό να έχει ανθεκτικότητα στα έντομα.

**ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΗ ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ**

ΘΕΜΑ Α

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

ΘΕΜΑ Β

- B1.** Σχολικό βιβλίο, σελίδες 41 - 42:
«Σημειώνεται ότι πολλά μόρια mRNA ... δύο αντίγραφα ενός γονιδίου.»
- B2.** δ – στ – α – γ – β – ε
- B3.** Σχολικό βιβλίο, σελίδα 123:
«Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ σημαντικά ... το συγκεκριμένο μονοκλωνικό αντίσωμα σε μεγάλες ποσότητες.»
- B4.** 1 - Β, 2 - Β, 3 - Α, 4 - Α, 5 - Β, 6 - Α, 7 - Α

ΘΕΜΑ Γ

- Γ1.** Γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης.
- Γ2.** Στις αλληλουχίες που δίνονται η κατεύθυνση των αλυσίδων είναι:
5' TTGTCCCGGGAACAT 3'
3' AACAGGGCCCTTGTA 5' και

5' TTGTCCCGGGAACAC 3'
3' AACAGGGCCCTTGTG 5'

Αυτό ισχύει επειδή το νουκλεοτίδιο που έχει ελεύθερη την ομάδα του υδροξυλίου στον τρίτο άνθρακα, είναι το τελευταίο της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας. Η δεύτερη αλυσίδα είναι αντιπαράλληλη της πρώτης, σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA.

Συνέπειες μετάλλαξης:

- I) Αν η κωδική αλυσίδα του γονιδίου είναι η πάνω, το τελευταίο αμινοξύ που προέρχεται από το κωδικόνιο CAU (ιστιδίνη), θα παραμείνει ίδιο, αφού το κωδικόνιο CAC είναι συνώνυμο. Έτσι δεν θα παρατηρηθεί αλλαγή στη δομή και την λειτουργία της πρωτεΐνης.

II) Αν η κωδική αλυσίδα είναι η κάτω, το πρώτο κωδικόνιο ATG που κωδικοποιεί μεθειονίνη, θα αλλάξει σε GTG που κωδικοποιεί βαλίνη.

Αν το κωδικόνιο της μεθειονίνης είναι και κωδικόνιο έναρξης για την μετάφραση, η έναρξη δεν θα συμβεί στο σωστό σημείο και έτσι δεν θα παραχθεί καθόλου ή θα παραχθεί μικρότερου μήκους πολυπεπτιδική αλυσίδα, που πιθανότατα δεν θα είναι λειτουργική. Αν το κωδικόνιο της μεθειονίνης είναι ένα τυχαίο κωδικόνιο στην αλληλουχία του γονιδίου, η μετατροπή του σε βαλίνη θα προκαλέσει τυχόν αλλαγές στη δομή και στην λειτουργία της πολυπεπτιδικής αλυσίδας γεγονός που εξαρτάται από τον ρόλο που έχει το συγκεκριμένο αμινοξύ στη διαμόρφωση και την λειτουργικότητα της αλυσίδας.

- Γ3.** Το τμήμα του DNA που υφίσταται την δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης είναι το εξής: 5' TTGTCCC GGGAACAT 3'
 3' AACAGGG CCCTTGTA 5'.

Μετά τη δράση του ενζύμου θα προκύψουν τα 2 τμήματα :

5' TTGTCCC 3' και 5' GGGAACAT 3'
 3' AACAGGG 5' 3' CCCTTGTA 5'

Αυτό συμβαίνει επειδή η περιοριστική ενδονουκλεάση με κατεύθυνση 5' → 3' κόβει και τις δύο αλυσίδες μεταξύ C και G, αφού βρίσκει την αλληλουχία αναγνώρισης.

- Γ4.** Για να προκύψουν ανασυνδυασμένα μόρια DNA θα πρέπει η DNA δεσμάση να δημιουργήσει 3' - 5' φωσφοδιεστερικούς δεσμούς. Συνεπώς, καθένα από τα τμήματα που έχουν προκύψει από την δράση της ενδονουκλεάσης μπορεί να συνδεθεί στο πλασμίδιο με δύο τρόπους:

5' _____ 3' 5' TTGTCCC 3' 5' _____ 3'
 3' _____ 5' 3' AACAGGG 5' 3' _____ 5'

5' _____ 3' 5' GGGACAA 3' 5' _____ 3'
 3' _____ 5' 3' CCCTGTT 5' 3' _____ 5'

5' _____ 3' 5' GGGAACAT 3' 5' _____ 3'
 3' _____ 5' 3' CCCTTGTA 5' 3' _____ 5'

5' _____ 3' 5' ATGTTCCC 3' 5' _____ 3'
 3' _____ 5' 3' TACAAGGG 5' 3' _____ 5'

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Τα γονίδια για τη μερική αχρωματοψία και για την αιμορροφιλία Α βρίσκονται στο φυλετικό χρωμόσωμα Χ και δεν έχουν αλληλόμορφο στο Υ, δηλαδή πρόκειται για φυλοσύνδετα γονίδια. Το αλληλόμορφο για την φυσιολογική πήξη του αίματος επικρατεί του αλληλομόρφου για την αιμορροφιλία και το αλληλόμορφο για την φυσιολογική αντίληψη των χρωμάτων επικρατεί του αλληλομόρφου για την μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο. Άρα, συμβολίζουμε ως εξής:

X^{Δ} : επικρατές αλληλόμορφο για την φυσιολογική αντίληψη των χρωμάτων

X^{δ} : υπολειπόμενο αλληλόμορφο για την μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο

X_A : επικρατές αλληλόμορφο για την φυσιολογική πήξη του αίματος

X_a : υπολειπόμενο αλληλόμορφο για την αιμορροφιλία

Η γυναίκα II αποκτά με τον ασθενή άνδρα (γονότυπος $X^{\delta}_a Y$) ένα υγιές κορίτσι και ένα αγόρι που πάσχει και από τις δύο ασθένειες. Επειδή το αγόρι κληρονομεί το Χ φυλετικό χρωμόσωμα από την μητέρα του, γίνεται αντιληπτό ότι η μητέρα έχει στο γονότυπό της Χ χρωμόσωμα που φέρει τα δύο υπολειπόμενα αλληλόμορφα. Εφόσον όμως είναι υγιής η μητέρα, πρόκειται για ετερόζυγο άτομο, με γονότυπο $X^{\Delta}_A X^{\delta}_a$.

Η γυναίκα IV αποκτά με τον ασθενή άνδρα (γονότυπος $X^{\delta}_a Y$) ένα κορίτσι με μερική αχρωματοψία, αλλά φυσιολογική πήξη αίματος (γονότυπος $X^{\delta}_A X^{\delta}_a$) και ένα αγόρι με αιμορροφιλία, αλλά φυσιολογική αντίληψη των χρωμάτων (γονότυπος $X^{\Delta}_a Y$). Συνεπώς ο γονότυπός της είναι $X^{\delta}_A X^{\delta}_a$.

Δ2. Οι δύο γυναίκες έχουν τον ίδιο φαινότυπο και ως προς τις δύο ασθένειες, όμως ο γονότυπός τους είναι διαφορετικός, όπως διαπιστώθηκε παραπάνω. Επειδή τα γονίδια που ευθύνονται για τις ασθένειες είναι στα φυλετικά Χ χρωμόσωματα, οι θέσεις των αλληλομόρφων τους σε κάθε γυναίκα εμφανίζονται ως εξής:

Γυναίκα II	$\begin{array}{c c} \Delta & \delta \\ \hline A & a \end{array}$	Γυναίκα IV	$\begin{array}{c c} \delta & \Delta \\ \hline A & a \end{array}$
------------	--	------------	--

- Δ3.** Το άτομο που γεννήθηκε με σύνδρομο Klinefelter έχει τρία φυλετικά χρωμοσώματα, δηλαδή XXY. Επειδή οι γονείς του (I x II) έχουν γονότυπους $X^{\delta}_{\alpha} Y$ και $X^{\Delta}_A X^{\delta}_{\alpha}$, αντίστοιχα, και το παιδί εμφανίζει και τις δύο ασθένειες, ο γονότυπός του θα είναι: $X^{\delta}_{\alpha} X^{\delta}_{\alpha} Y$. Το άτομο αυτό μπορεί να προέκυψε από μη διαχωρισμό των φυλετικών χρωμοσωμάτων $X^{\delta}_{\alpha} Y$ του πατέρα κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση, οπότε δημιουργήθηκε μη φυσιολογικό σπερματοζωάριο με $X^{\delta}_{\alpha} Y$ γενετική σύσταση που γονιμοποίησε ένα φυσιολογικό ωάριο της μητέρας με γενετική σύσταση X^{δ}_{α} . Επίσης, το άτομο αυτό μπορεί να προέκυψε από μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων X^{δ}_{α} κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση της μητέρας, οπότε προέκυψε μη φυσιολογικό ωάριο με γενετική σύσταση $X^{\delta}_{\alpha} X^{\delta}_{\alpha}$, που γονιμοποιήθηκε από φυσιολογικό σπερματοζωάριο με Y φυλετικό χρωμόσωμα.
- Δ4.** Επειδή η μοριακή ανάλυση έδειξε δύο πανομοιότυπες αλληλουχίες βάσεων στα φυλετικά χρωμοσώματα του παιδιού με σύνδρομο Klinefelter, συμπεραίνουμε ότι η τρισωμία προέκυψε από μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων της μητέρας κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση. Κάθε μία από τις αδελφές χρωματίδες είναι αντίγραφο της άλλης, οπότε διαθέτουν την ίδια αλληλουχία νουκλεοτιδίων. Η διαφορετική αλληλουχία αντιστοιχεί στο Y φυλετικό χρωμόσωμα.
- Δ5.** Στον καρυότυπο απεικονίζονται τα ζεύγη των χρωμοσωμάτων ενός οργανισμού. Τα χρωμοσώματα έχουν απομονωθεί κατά την μετάφαση της μίτωσης, όπου κάθε χρωματίδα είναι ενωμένη στο κεντρομερίδιο με το ακριβές αντίγραφό της (ζεύγη αδελφών χρωματίδων). Συνεπώς, στον καρυότυπο του ατόμου με Klinefelter και γονοτυπική σύσταση $X^{\delta}_{\alpha} X^{\delta}_{\alpha} Y$, κάθε φυλετικό X χρωμόσωμα αποτελείται από δύο μόρια DNA. Σε κάθε ένα από τα μόρια υπάρχει ένα αλληλόμορφο γονίδιο για την αιμορροφιλία A. Οπότε, σε κάθε X φυλετικό χρωμόσωμα υπάρχουν δύο αντίγραφα του αλληλομόρφου γονιδίου και συνολικά στα δύο X φυλετικά χρωμοσώματα υπάρχουν 4 αντίγραφα του αλληλομόρφου γονιδίου.