



## ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

### ΘΕΜΑ 1<sup>ο</sup>

1. δ 2. γ 3. γ 4. β 5. δ

### ΘΕΜΑ 2<sup>ο</sup>

**A.** Σελ. 14 σχολικού βιβλίου: « Η οριστική επιβεβαίωση ... νέοι φάγοι.»

**B.** Σελ. 119 σχολικού βιβλίου: « Οι ιντερφερόνες είναι ... αντικαρκινικοί παράγοντες.»

**Γ. Στο επίπεδο μετά τη μεταγραφή.** Σελ. 42 σχολικού βιβλίου: « Περιλαμβάνονται οι μηχανισμοί ... κυτταρόπλασμα.»

**Στο επίπεδο της μετάφρασης.** Σελ. 42 σχολικού βιβλίου: « Ο χρόνος που ζουν ... στα ριβοσώματα.»

**Δ.** Σελ. 136 σχολικού βιβλίου: « Η κλωνοποίηση όμως είναι ... συγγενικό είδος ζώου.»

### ΘΕΜΑ 3<sup>ο</sup>

**A1.**

Αλυσίδα 1 5'-ACCAGCATGATGCCAAGTGGCTTGGCAACTGAATTAAGTCTTATAACATT-3'

Αλυσίδα 2 3'-TGGTCGTACTIONACGGTTCACCGAACCGTTGACTTAATTCAGAATATTGTAA-5'

Η αλυσίδα 1 του παραπάνω τμήματος είναι η κωδική διότι έχει κατεύθυνση 5'→3' ίδια με τη διεύθυνση της μεταγραφής, η οποία καθορίζεται από τη θέση του υποκινητή (αριστερά του γονιδίου). Ο υποκινητής είναι ειδική περιοχή του DNA πριν από την αρχή κάθε γονιδίου στον οποίο προσδένεται η RNA πολυμεράση με τη βοήθεια των μεταγραφικών παραγόντων κατά την έναρξη της μεταγραφής. Η μη κωδική αλυσίδα, που είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη της κωδικής θα οδηγήσει στη σύνθεση του πρόδρομου mRNA, με τη δράση της RNA πολυμεράσης. Το ένζυμο αυτό τοποθετεί ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου, σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων.



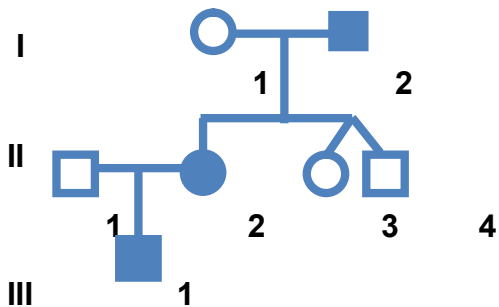
γ) **Σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat)** Σελ. 97 σχολικού βιβλίου: « Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat) οφείλεται ... διανοητική καθυστέρηση.»

δ) **Φαινυλκετονουρία (PKU)** Σελ. 94 σχολικού βιβλίου: « Η φαινυλκετονουρία (PKU) είναι μια ασθένεια ... διανοητική καθυστέρηση.»

**B2.** Η εμφάνιση των συμπτωμάτων της φαινυλκετονουρίας μπορεί να αποφευχθεί εάν η ασθένεια ανιχνευθεί νωρίς κατά την νεογνική ηλικία και χρησιμοποιηθεί, εφ' όρου ζωής, κατάλληλο διαιτολόγιο με περιορισμένη ποσότητα φαινυλαλανίνης.

#### ΘΕΜΑ 4<sup>ο</sup>

A1.



**A2.** Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, καθώς το αλληλόμορφο που ευθύνεται γι' αυτή εντοπίζεται πάνω στο X φυλετικό χρωμόσωμα του ανθρώπου και δεν έχει αλληλόμορφο στο Y. Συμβολίζουμε με  $X^A$  το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο που ευθύνεται για την φυσιολογική όραση. Συμβολίζουμε με  $X^a$  το υπολειπόμενο αλληλόμορφο που ευθύνεται για την μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο. Θηλυκά άτομα με φυσιολογική όραση θα έχουν γονότυπο  $X^A X^A$  ή  $X^A X^a$ . Θηλυκά άτομα με μερική αχρωματοψία θα έχουν γονότυπο  $X^a X^a$ . Αρσενικά άτομα με φυσιολογική όραση θα έχουν γονότυπο  $X^A Y$ . Αρσενικά άτομα με μερική αχρωματοψία θα έχουν γονότυπο  $X^a Y$ . Ο παππούς του αγοριού ( $I_2$ ) πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο, άρα έχει γονότυπο  $X^a Y$ . Η γυναίκα ( $II_2$ ) πάσχει και αυτή, άρα θα έχει γονότυπο  $X^a X^a$ , και έχει κληρονομήσει το ένα  $X^a$  από τον πατέρα της και το άλλο από τη μητέρα της ( $I_1$ ). Επειδή αυτή έχει φυσιολογική όραση θα έχει γονότυπο  $X^A X^a$ . Τα διζυγωτικά δίδυμα εμφανίζουν φυσιολογικό φαινότυπο, επομένως το αγόρι ( $I_3$ ) θα έχει γονότυπο  $X^A Y$  και το κορίτσι ( $I_4$ )  $X^A X^a$  διότι κληρονομεί το  $X^a$  αλληλόμορφο από το πατέρα της. Ο σύζυγος της γυναίκας ( $I_2$ ) έχει φυσιολογική όραση, άρα θα έχει γονότυπο  $X^A Y$ , ενώ το αγόρι που απέκτησαν ( $III_1$ ) εμφανίζει μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο, άρα έχει γονότυπο  $X^a Y$ .

- A3.** Επειδή το δεύτερο αγόρι του ζευγαριού  $II_1$  και  $II_2$  πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο, αλλά δεν έχει τον ίδιο γονότυπο με τον αδερφό του, προφανώς πάσχει και από σύνδρομο Klinefelter, με γονότυπο  $X^aX^aY$ . Κατά τη μείωση για το σχηματισμό των γαμετών της μητέρας του συνέβει μη-διαχωρισμός των αδερφών χρωματίδων του  $X$  χρωμοσώματος που φέρει το αλληλόμορφο  $X^a$ . Με αυτό τρόπο προέκυψε μη φυσιολογικός θηλυκός γαμέτης  $X^aX^a$ . Όταν αυτός διασταυρώθηκε με φυσιολογικό αρσενικό γαμέτη με  $Y$  φυλετικό χρωμόσωμα προέκυψε απόγονος με σύνδρομο Klinefelter και μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο ( $X^aX^aY$ ). Δεν μπορεί να έχει συμβεί λάθος στο διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση για το σχηματισμό των γαμετών του πατέρα διότι είναι φυσιολογικός και επομένως δε φέρει το  $X^a$  αλληλόμορφο.
- A4.** Όσον αφορά το σύνδρομο Klinefelter η διάγνωση έγινε με μελέτη καρυοτύπου, ενώ όσον αφορά τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο με ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA (μοριακή διάγνωση).
- B.**
- 1) Στα πολλαπλά αλληλόμορφα όπως τα γονίδια που καθορίζουν τις ομάδες αίματος, σύμφωνα με το σύστημα ABO
  - 2) Στη Τρισωμία 21 (Σύνδρομο Down), Τρισωμία 13 και 18
  - 3) Στον διπλασιασμό (δομική χρωμοσωμική ανωμαλία)
  - 4) Τα γονίδια που κωδικοποιούν την πολυπεπτιδική αλυσίδα  $\alpha$  είναι διπλά, δηλαδή υπάρχουν δύο γονίδια  $\alpha$  σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα.
  - 5) Στα σωματικά κύτταρα ανθρώπων που έχουν υποβληθεί σε γονιδιακή θεραπεία, στο γονιδίωμα των οποίων έχει εισαχθεί το φυσιολογικό αλληλόμορφο του μεταλλαγμένου γονιδίου, που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια.