

**ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ ΚΑΙ
ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΥΠΑΛΛΗΛΩΝ ΠΟΥ ΥΠΗΡΕΤΟΥΝ ΣΤΟ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ
ΔΕΥΤΕΡΑ 10 ΣΕΠΤΕΜΒΡΙΟΥ 2018
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ**

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

A1 δ

A2 β

A3 γ

A4 δ

A5 β

ΘΕΜΑ Β

B1. Σελ 41-42: "Σημειώνεται ότι... ενός γονιδίου."

B2. δ, στ, α, γ, β, ε

B3. Τα υβριδώματα μπορούν να επιβιώνουν για πολύ έξω από το σώμα και να διατηρούνται σε κυτταροκαλλιέργειες. Ακόμα, μπορούν να φυλάσσονται στη κατάψυξη (-80 ° C) και να παράγουν οποιαδήποτε στιγμή ένα συγκεκριμένο μονοκλωνικό αντίσωμα σε μεγάλες ποσότητες.

B4. A: 3, 4, 6, 7

B: 1, 2, 5

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Πρόκειται για γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάσταση βάσης.

Γ2. Για τις πιθανές συνέπειες που μπορεί να έχει η συγκεκριμένη μετάλλαξη στη δομή και στη λειτουργία της πολυπεπτιδικής αλυσίδας που κωδικοποιείται από το αντίστοιχο γονίδιο διακρίνουμε δύο περιπτώσεις:

1η περίπτωση: η πάνω αλυσίδα να είναι η κωδική.

Στη περίπτωση αυτή το κωδικόνιο 5' CAT 3' μετατρέπεται σε 5' CAC 3' και επειδή η αλλαγή συνέβη στη τρίτη βάση του κωδικονίου, το μετατρέπει σε

συνώνυμο κωδικόνιο. Η μετάλλαξη είναι σιωπηλή και δεν έχει καμία επίπτωση στην παραγόμενη πολυπεπτιδική αλυσίδα.

1η περίπτωση: η κάτω αλυσίδα να είναι η κωδική.

Στη περίπτωση αυτή το κωδικόνιο 5' ATG 3' μετατρέπεται σε 5' GTG 3'.

Αν πρόκειται για το κωδικόνιο έναρξης, τότε η έναρξη θα πραγματοποιηθεί στο επόμενο κωδικόνιο έναρξης, αν υπάρχει, και η πρωτεΐνη θα είναι σημαντικά μικρότερη με επίπτωση στη δομή και στη λειτουργικότητα της. Αν δεν υπάρχει άλλο κωδικόνιο 5' ATG 3' τότε δε θα γίνει καθόλου σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

Τέλος, αν πρόκειται για ένα τυχαίο κωδικόνιο στη μέση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας τότε γίνεται αλλαγή κωδικονίου. Αν το κωδικόνιο αυτό είναι κοντά στο ενεργό κέντρο του ενζύμου επηρεάζει σημαντικά τη δομή και τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης. Αν βρίσκεται μακριά από το ενεργό κέντρο του ενζύμου τότε πιθανόν οι επιπτώσεις της μετάλλαξης να μην είναι σημαντικές ή ακόμα και μηδαμινές (ουδέτερη μετάλλαξη).

Γ3. Με τη δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης θα προκύψουν 2 τμήματα δίκλωνου DNA.

Καθώς το τμήμα του φυσιολογικού γονιδίου που δόθηκε είναι ένα δίκλωνο γραμμικό τμήμα DNA και τέμνεται μία φορά με τη περιοριστική ενδονουκλεάση, προκύπτουν δύο τμήματα.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Ο γονότυπος της γυναίκας II είναι: $X^A X^a$

Ο γονότυπος της γυναίκας IV είναι: $X^A X^a$

Στον άνθρωπο υπάρχει ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων, που ονομάζονται φυλετικά και διαφέρουν ανάμεσα σε αρσενικά και θηλυκά άτομα. Τα φυσιολογικά θηλυκά άτομα έχουν ένα ζεύγος όμοιων X χρωμοσωμάτων, ενώ τα φυσιολογικά αρσενικά άτομα έχουν ένα X και ένα Y χρωμόσωμα. Τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y ονομάζονται φυλοσύνδετα και ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται αναφέρεται ως φυλοσύνδετη κληρονομικότητα.

Τόσο η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο, όσο και η αιμορροφιλία, κληρονομούνται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

Από τη πρώτη διασταύρωση, ένας άνδρας που πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο και από αιμορροφιλία A (άνδρας I), παντρεύεται μια υγιή γυναίκα (γυναίκα II) και αποκτούν ένα υγιές κορίτσι και

ένα αγόρι που πάσχει και από τις δύο διαταραχές. Για να αποκτήσουν ένα αγόρι που πάσχει και από τις δύο διαταραχές, αυτό κληρονόμησε ένα X χρωμόσωμα από τη μητέρα του, πάνω στο οποίο υπήρχε το υπολειπόμενο α και δ γονίδιο. Η μητέρα του όμως για να είναι υγιής, διαθέτει τα επικρατή Α και Δ στο δεύτερο X φυλετικό της χρωμόσωμα.

Από τον γάμο ενός άλλου άνδρα που πάσχει επίσης από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο και από αιμορροφιλία Α (άνδρας III) και μιας υγιούς γυναίκας (γυναίκα IV), γεννιέται ένα κορίτσι που πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο και ένα αγόρι που πάσχει από αιμορροφιλία Α. Για να πάσχει το αγόρι από αιμορροφιλία, κληρονόμησε ένα X φυλετικό χρωμόσωμα από τη μητέρα του με τα α και Δ γονίδια. Για να γεννηθεί κορίτσι που πάσχει από αχρωματοψία και όχι από αιμορροφιλία, κληρονόμησε ένα Α και δ γονίδιο από τη μητέρα της, καθώς ο πατέρας της στο X χρωμόσωμα του διαθέτει τα α και δ αντίστοιχα.

Δ2. Τα αλληλόμορφα που ευθύνονται για την μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο και για την αιμορροφιλία βρίσκονται και τα δύο πάνω στο X φυλετικό χρωμόσωμα, σε περιοχές που δεν υπάρχουν στο Y και ονομάζονται φυλοσύνδετα. Σχηματικά:

Γυναίκα II: $X_{\Delta}^A X_{\delta}^a$

Γυναίκα IV: $X_{\delta}^A X_{\Delta}^a$

Δ3. Για να γεννηθεί παιδί με σύνδρομο Klinefelter και να πάσχει τόσο από μερική αχρωματοψία όσο και από αιμορροφιλία, σημαίνει ότι έχει γονότυπο:

$X_{\delta}^a X_{\delta}^a Y$

Θα μπορούσε να συμβεί μη διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσώματων στη πρώτη μειωτική διαίρεση του πατέρα, και να κληρονομήσει ένα X_{δ}^a από τη μητέρα του και τα $X_{\delta}^a Y$ από το πατέρα του.

Εναλλακτικά θα μπορούσε να συμβεί μη διαχωρισμός στη δεύτερη μειωτική διαίρεση των αδελφών χρωματίδων του X φυλετικού με τα α και δ γονίδια στη μείωση της μητέρας. Θα κληρονομούσε το Y από τον πατέρα του και τα

$X_{\delta}^a X_{\delta}^a$ από τη μητέρα του.

Δ4. Στον καρυότυπο τα χρωμοσώματα βρίσκονται στη μετάφαση, κατά την οποία το ένα χρωμόσωμα αποτελείται από 2 μόρια DNA. Συνεπώς, αφού το παιδί διαθέτει 2 X φυλετικά χρωμοσώματα, διαθέτει 4 μόρια DNA και κατά συνέπεια 4 αντίγραφα του αλληλομόρφου γονιδίου που προκαλεί την αιμορροφιλία Α.