

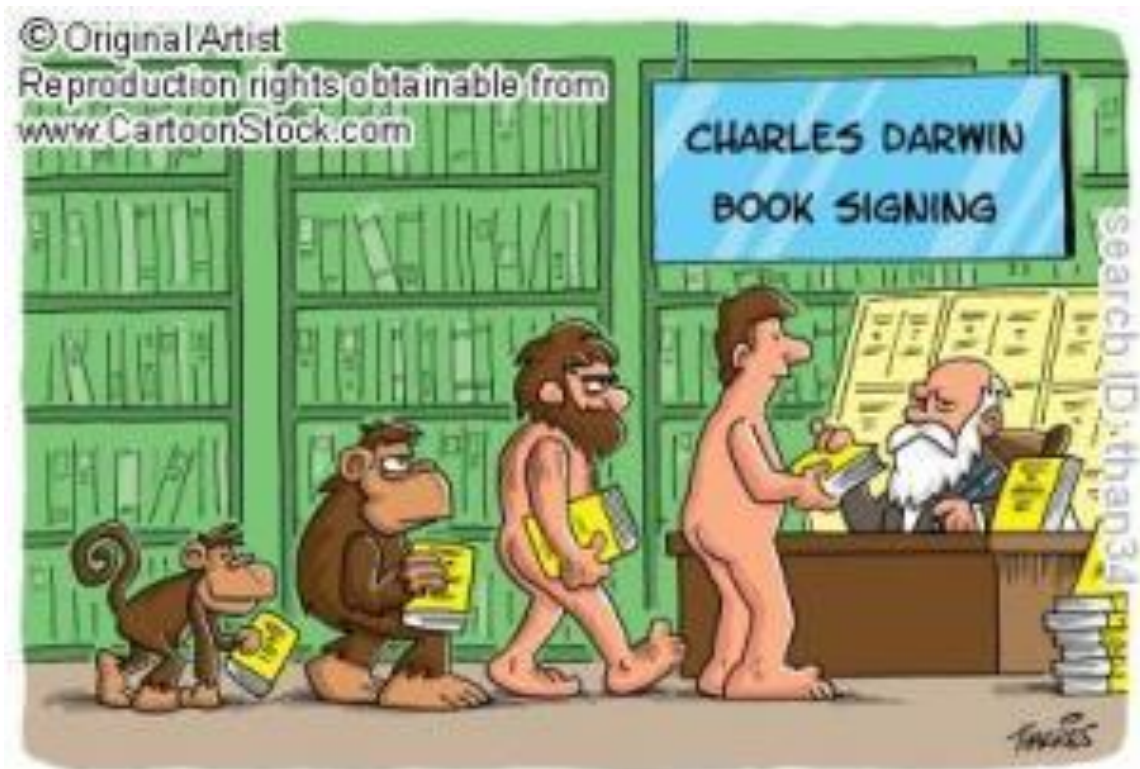


ΠΡΟΤΥΠΟΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΣ ΟΡΓΑΝΙΣΜΟΣ

ρούλα μακρή

# Απαντήσεις Πανελληνίες 2016 **Βιολογία**

ΘΕΤΙΚΕΣ ΣΠΟΥΔΕΣ



Τομέας Βιολόγων "ρούλα μακρή"



ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ  
Γ΄ ΤΑΞΗΣ ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΚΑΙ Δ΄ ΤΑΞΗΣ ΕΣΠΕΡΙΝΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ  
ΚΑΙ ΕΠΑΛ (ΟΜΑΔΑ Β΄)  
ΤΕΤΑΡΤΗ 27 ΜΑΪΟΥ 2016 - ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ:  
ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

**ΘΕΜΑ Α**

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

**ΘΕΜΑ Β**

**B1.**

- 1. Α
- 2. Γ
- 3. Α
- 4. Β
- 5. Α
- 6. Α
- 7. Γ

**B2.**

Κάθε φυσιολογικό μεταφασικό χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες, οι οποίες συγκρατούνται στο κεντρομερίδιο. Το κεντρομερίδιο «διαιρεί» κάθε χρωματίδα σε δύο βραχίονες, ένα μεγάλο και ένα μικρό. Τα μεταφασικά χρωμοσώματα ενός κυττάρου διαφέρουν μεταξύ τους ως προς το μέγεθος και ως προς τη θέση του κεντρομεριδίου. Τα χρωμοσώματα ταξινομούνται σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος. Η απεικόνιση αυτή αποτελεί τον καρυότυπο. Συμπεράσματα που μπορούν να εξαχθούν από τη μελέτη του καρυότυπου ενός ανθρώπου

1. Στον άνθρωπο τα φυσιολογικά αρσενικά και θηλυκά άτομα έχουν στον πυρήνα των σωματικών τους κυττάρων 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης και ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες. Από τα 23 ζεύγη τα 22 είναι μορφολογικά ίδια στα αρσενικά και στα θηλυκά άτομα και ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Το 23ο ζεύγος στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δύο Χ χρωμοσώματα, ενώ στα αρσενικά από ένα Χ και ένα Υ χρωμόσωμα. Το Υ χρωμόσωμα είναι μικρότερο σε μέγεθος από το Χ. Τα χρωμοσώματα αυτά ονομάζονται φυλετικά και σε πολλούς οργανισμούς, συμπεριλαμβανομένου και του ανθρώπου, καθορίζουν το φύλο. Στον άνθρωπο η παρουσία του Υ χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο, ενώ η απουσία του το θηλυκό



άτομο. Έτσι, ένα φυσιολογικό αρσενικό άτομο έχει 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα ζεύγος XY, ενώ ένα φυσιολογικό θηλυκό 44 αυτοσωμικά και ένα ζεύγος XX.

2. Τυχόν δομικές ή αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες (αριθμητικές και δομικές, με τη βοήθεια της χρώσης Giemsa και επιγραμματική αναφορά των περιπτώσεων των μεταλλάξεων).
3. Ο αριθμός και η μορφολογία των χρωμοσωμάτων είναι ιδιαίτερο χαρακτηριστικό κάθε είδους.  
(Κύριες απαντήσεις είναι η 1 και η 2).

**B3.**

α. Κάθε είδος αντισώματος που αναγνωρίζει έναν αντιγονικό καθοριστή παράγεται από μια ομάδα όμοιων B- λεμφοκυττάρων, που αποτελούν έναν κλώνο. Τα αντισώματα που παράγονται από έναν κλώνο B-λεμφοκυττάρων ονομάζονται μονοκλωνικά.

β. Οι τεχνικές με τις οποίες ο άνθρωπος επεμβαίνει στο γενετικό υλικό, αποτελούν τη Γενετική Μηχανική.

**B4.**

Δεν προτιμούμε να παράγουμε μια φαρμακευτική πρωτεΐνη που προορίζεται για ανθρώπινη χρήση από βακτήρια επειδή στις περισσότερες περιπτώσεις οι πρωτεΐνες αυτές δεν είναι ακριβώς ίδιες με τις πρωτεΐνες του ανθρώπου, επειδή τα βακτήρια δεν διαθέτουν τους μηχανισμούς τροποποίησης των πρωτεϊνών που διαθέτουν οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί.

Δεν προτιμούμε να παράγουμε μια φαρμακευτική πρωτεΐνη που προορίζεται για ανθρώπινη χρήση από όργανα θηλαστικών επειδή η παραγωγή της μπορεί να είναι μια δαπανηρή και πολύπλοκη διαδικασία και επιπλέον να έχει μικρές διαφορές στην σύσταση των αμινοξέων σε σχέση με την ανθρώπινη και να προκαλεί αλλεργικές αντιδράσεις (π.χ. όπως η ινσουλίνη).

Αντιθέτως, μια πολλά υποσχόμενη ιδέα είναι η παραγωγή μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης που προορίζεται για ανθρώπινη χρήση από κύτταρα των μαστικών αδένων γενετικά τροποποιημένων θηλαστικών, για παράδειγμα προβάτων και αγελάδων γιατί με αυτό τον τρόπο θα είναι δυνατή η συλλογή της πρωτεΐνης από το γάλα των ζώων. Αυτός ο τρόπος παραγωγής ονομάζεται παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών από διαγονιδιακά ζώα (gene pharming).

**ΘΕΜΑ Γ****Γ.1.**

Πιθανοί γονότυποι:  $I_2: I^B I^B, I^B I^i$   
 $II_1: I^B I^i$  ή  $I^B I^B$   
 $II_2: I^B I^i$  ή  $I^B I^B$   
 $II_3: I^A I^B$   
 $II_4: I^A I^B$

Για να προκύψουν άτομα με γονότυπο  $I^A I^B$  το άτομο  $I_1$  θα πρέπει να έχει το γονίδιο  $I_A$ . Για να προκύψουν άτομα με  $I^B I^B$  ή  $I^B I^i$  θα πρέπει ο γονέας  $I_1$  να έχει το γονίδιο  $I^B$  ή  $i$ . Άρα οι πιθανοί γονότυποι του ατόμου  $I_1$  είναι  $I^A I^i$  ή  $I^A I^B$ .



Πραγματοποιώ τις διασταυρώσεις για να επιβεβαιώσω το συμπέρασμα μου:

P:  $I^A I^B$  x  $I^B I^B$

γαμ:  $I^A, I^B$   $I^B$

F<sub>1</sub>:  $I^A I^B, I^B I^B$

Γ.Α: 1:1

Φ.Α: 1ομΑΒ: 1ομΒ

Προκύπτουν και οι 2 ομάδες των απογόνων άρα επιβεβαιώνεται η υπόθεση μου.

P:  $I^A I^B$  x  $I^B I^B$

γαμ:  $I^A, I^B$   $I^B$

F<sub>1</sub>:  $I^A I^B, I^A I^B, I^B I^B, I^B I^B$

Γ.Α: 1:1:1:1

Φ.Α: 1ομΑΒ: 1ομΑ: 2ομΒ

Προκύπτουν και οι 2 ομάδες των απογόνων άρα επιβεβαιώνεται η υπόθεση μου.

P:  $I^A I^B$  x  $I^B I^B$

γαμ:  $I^A, I^B$   $I^B$

F<sub>1</sub>:  $I^A I^B, I^B I^B$

Γ.Α: 1:1

Φ.Α: 1ομΑΒ: 1ομΒ

Προκύπτουν και οι 2 ομάδες των απογόνων άρα επιβεβαιώνεται η υπόθεση μου.

P:  $I^A I^B$  x  $I^B I^B$

γαμ:  $I^A, I^B$   $I^B$

F<sub>1</sub>:  $I^A I^B, I^A I^B, I^B I^B, I^B I^B$

Γ.Α: 1:1:1:1

Φ.Α: 1ομΑΒ: 1ομΑ: 1ομΒ: 1ομΟ

Προκύπτουν και οι 2 ομάδες των απογόνων άρα επιβεβαιώνεται η υπόθεση μου.

Οι παραπάνω διασταυρώσεις έγιναν με βάση του 1<sup>ου</sup> N. Nendel

## Γ.2

Γενεαλογικό δέντρο 2 → **αιμορροφιλία Α**

Γενεαλογικό δέντρο 3 → αλφισμός

Γενεαλογικό δέντρο 4 → **Οικογενής υπερχοληστερολαιμία**

P: αα x αα

γαμ: α α

F<sub>1</sub>: αα

Γ.Α: όλα αα

Φ.Α: όλα ασθενή

Σε αυτή την περίπτωση δεν υπάρχουν φυσιολογικά άτομα. Άρα απορρίπτεται.

### Μελετώ το δέντρο 3

Από 2 φυσιολογικούς γονείς ( $I_1, I_2$ ) προκύπτουν απόγονοι που πάσχουν ( $II_2, II_4$ ). Άρα το γονίδιο για την ασθένεια προϋπήρχε στους γονείς και δεν εκφραζόταν. Το



φυσιολογικό γονίδιο κάλυπτε την έκφραση του ασθενούς άρα η ασθένεια είναι υπολειπόμενη.

Εξετάζω την περίπτωση φυλοσυνδέτου:

Ονομάζω τα γονίδια  $X^A$ : φυσιολ.  $X^a$ : ασθενές

P:  $X^AY$  x  $X^AX^a$

γαμ:  $X^A, Y$   $X^A, X^a$

$F_1$ :  $X^AX^A, X^AX^a, X^AY, X^aY$

Γ.Α: 1:1:1:1

Φ.Α: 2 ανδρικά φυσιολογικά: 1 γυναικείο ασθενές: 1γυναικείο φυσιολ.

ή

P:  $X^AY$  x  $X^AX^A$

γαμ:  $X^A, Y$   $X^A$

$F_1$ :  $X^AX^A, X^AY,$

Γ.Α: 1:1

Φ.Α: 1 ανδρικό φυσιολογικό: 1 γυναικείο φυσιολ.

και στις δυο περιπτώσεις δεν προκύπτει αντρικός απόγονος ασθενής όπως στο δέντρο ( II<sub>4</sub>)

άρα απορρίπτεται η περίπτωση φυλοσυνδέτου.

Άρα το δέντρο απεικονίζει μια αυτοσωμική υπολειπόμενη ασθένεια δηλ. αλφισμο.

Πραγματοποιώ τη διασταύρωση για να επιβεβαιώσω την υπόθεση μου.

B: φυσιολογικό β: αλφισμός

P: Bβ x Bβ

γαμ: B,β B,β

$F_1$ : BB, Bβ, Bβ, ββ

Γ.Α: 1:2:1

Φ.Α: 3 φυσιολ.:1 αλφισμός

Προκύπτουν όλοι οι φαινότυποι του δέντρου άρα επιβεβαιώνεται η υπόθεση μου.

### Γενεαλογικό δέντρο 2

Με βάση τα παραπάνω στο δέντρο αντιστοιχίζεται η αιμορροφιλία A.

Ονομάζω τα γονίδια  $X^A$ :φυσιολ.,  $X^a$ :αιμορροφ.

P:  $X^AY$  x  $X^AX^a$

γαμ:  $X^a, Y$   $X^A, X^a$

$F_1$ :  $X^AX^a, X^aX^a, X^AY, X^aY$

Γ.Α: 1:1:1:1

Φ.Α: 1 ανδρικό φυσιολογικό: 1 ανδρικό αιμορροφ.: 1 γυναικείο φυσιολογικό: 1 γυναικείο αιμορρ.

Προκύπτουν όλοι οι φαινότυποι του δέντρου. Άρα επιβεβαιώνεται η υπόθεση του.

**Γ.3**Μελετώ το γεν. δέντρο 4

Από δύο ασθενείς γονείς ( $I_1, I_2$ ) προκύπτουν φυσιολογικοί απόγονοι ( $II_1, II_3$ ). Άρα το φυσιολογικό γονίδιο προϋπήρχε στους γονείς αλλά δεν εκφράζονταν. Συμπεραίνω ότι το γονίδιο της ασθένειας καλύπτει την έκφραση του φυσιολογικού άρα είναι επικρατές.

Γνωρίζω ότι η οικογενής υπερχοληστερολαιμία κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο, η αιμορροφιλία Α με φυλοσύνθετο υπολειπόμενο και ο αλφισμός με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο.

Άρα συμπεραίνω ότι το δέντρο 3 αντιστοιχεί στην οικογένεια υπερχολ.

Πραγματοποιώ και τη διασταύρωση για να επιβεβαιώσω την υπόθεση μου.

Ονομάζω τα γονίδια:  $A \rightarrow$  οικογ. υπερχολ,  $a \rightarrow$  φυσιολογικό

P:  $Aa \quad x \quad Aa$

γαμ:  $A, a \quad A, a$

$F_1$ :  $AA, Aa, Aa, aa$

Γ.Α:  $1:2:1$

Φ.Α: 3οικ.υπερκολ. : 1 φυσιολ.

Η ασθένεια δε μπορεί να είναι υπολειπόμενη γιατί για να εκφραστεί ο υπολειπόμενος φαινότυπος πρέπει τα άτομα να έχουν ομόζυγο για το υπολειπόμενο γονότυπο ( $aa$ ). Σε αυτήν την περίπτωση η διασταύρωση θα ήταν :

**Γ.4**

β)  $4 \times 10^5$

**Γ.5**

- στον υποκινητή του.
- στον ρυθμιστικό γονίδιο (ο καταστολέας να μπορεί να προσδεθεί στη λακτόζη).
- στο χειριστή (ώστε ο καταστολέας να προσδέεται πολύ ισχυρά)\*.

\* Η περίπτωση του χειριστή μπορεί να μην υπάρχει στο απαντητικό που θα δοθεί από το Υπουργείο.

**Διευκρίνιση επί της θεωρίας:** Σε όλες τις προαναφερθείσες απαντήσεις πρέπει να συμπληρωθούν ορισμοί για τις ασθένειες, τους τύπους κληρονομικότητας, τον πρώτο νόμο του Mendel καθώς και δομή και λειτουργικότητα οπερονίου.

**ΘΕΜΑ Δ****Δ1.**

Γνωρίζοντας ότι τα tRNA που χρησιμοποιήθηκαν τα αναγραφόμενα θα μπορέσουμε να βρούμε την αλληλουχία του mRNA. Ξέροντας πως το mRNA έχει



προσανατολισμό 5'→3' κατά τη σύνθεσή του στο ριβόσωμα για να πραγματοποιηθεί η πρωτεϊνοσύνθεση τα tRNA με τα αντικωδικόνια που φέρουν ενώνονται με προσανατολισμό 3'→5', άρα τα αντικωδικόνια έχουν την εξής ακολουθία:

t RNA: 3'UCA5', 3'ACC5', 3'AAA5', 3GGA5', 3UAC5', 3'ACC5', 3'CAA5'

έτσι, το mRNA σύμφωνα με τον κανόνα συμπληρωματικότητας όπου απέναντι από κάθε A υπάρχει μια U και αντίστροφα και απέναντι από κάθε G υπάρχει μία C και αντίστροφα θα έχει την εξής αλληλουχία (η αλληλουχία που ακολουθεί αφορά μόνο τα μεταφραζόμενα κωδικόνια)

m RNA: 5' AUGUGGUUUCCUAUGUGGGUU3'

Ξέρουμε πως στη μεταγραφή προκύπτει το mRNA που είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA ονομάζεται κωδική. Το mRNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας του γονιδίου.

Έτσι, σύμφωνα με τα παραπάνω η αντίστοιχη περιοχή του γονιδίου είναι η εξής:

Μη κωδική: 3' TACACCAAAGGATACACCCAA5'

Κωδική: 5' ATGTGGTTTCCTATGTGGGTT3'

Η αντιστοιχία των παραπάνω υπάρχει στο δίκλωνο τμήμα που δόθηκε με κωδική αλυσίδα να αντιστοιχεί στην Α και μη κωδική στη Β. Επαληθεύοντας τα εξής θα πρέπει στο 5' **άκρο** της κωδικής να συναντήσουμε ένα από τα 3 κωδικόνια λήξης (5' TGA3', 5TAA3', 5TAG3')

ΑΛΥΣΙΔΑ Α: ATGTGAATCATAGTTTCCTATGTGGGTTTAAGCAT3'

όντως στο τέλος της κωδικοποιούσας περιοχής συναντάμε το 5' TAA3' που αντιστοιχεί στο m RNA στο 5' UAA3' που είναι κωδικόνιο λήξης. Άρα οι προσανατολισμοί είναι οι εξής:

I=5' , II=3' , III=3' , IV= 5'

Ως γνωστόν το DNA εκτός από τον κανόνα συμπληρωματικότητας (A=T, G≡C) υπακούει και στον κανόνα αντιπαραλληλότητας, όπου το 5' ακρο του ενός κλώνου έχει απέναντι το 3' άκρο του άλλου και αντίστροφα.

## Δ2.

εσώνια 5' AATCATA 3'

3' TTAGTAT 5'

## Δ.3

Το mRNA όπως αναφέρθηκε προηγουμένως είναι το κινητό αντίγραφο της κωδικής αλυσίδας. Αφού οι μεταγραφικοί παράγοντας προσδεθούν στον υποκινητή αρχίζει η μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας απ' το ένζυμο RNA πολυμεράση (δράση με προσανατολισμό 5' → 3' ) και προκύπτει το πρόδρομο mRNA το οποίο στο γονίδιο που μας δόθηκε είναι το εξής:



5'ACAGUAUGUGAAUCAUAGUUUCCUAUGUGGGUUUAAGCAU3'

Το πρόδρομο mRNA περιλαμβάνει τις 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές, τα εξώνια και το εσώνιο.

Στον άνθρωπο τα περισσότερα γονίδια είναι ασυνεχή δηλαδή διακόπτονται οι κώδικες περιοχές (εξώνια) από μη κωδικές (εσώνια). Πριν το mRNA εγκαταλείψει τον πυρήνα υφίσταται την διαδικασία ωρίμανσης όπου τα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια (snRNA και πρωτεΐνες) αφαιρούν τα εσώνια και συρράπτουν τα εξώνια. Έτσι προκύπτει το ώριμο mRNA που εξέρχεται απ' τους πυρηνικούς πόρους και οδηγείται στα ριβοσώματα για πρωτεϊνοσύνθεση.

Το ώριμο mRNA είναι το εξής:

5'ACAGUAUGUGGUUUCCUAUGUGGUUUUAAGCAU3'

οι 5' αμετάφραστες περιοχές είναι:

5'ACAGU...

Η κωδική περιοχή είναι:

5'AUGUGGUUUCCUAUGUGGUUUUAAGCAU3'

το UAA κωδικόνιο λήξης

οι 3' αμετάφραστες περιοχές:

5'GCAU3'

#### Δ4.

Γ. ...ACAGT...

Δ. ...TGTCA...

Γνωρίζοντας ότι στην έναρξη της πρωτεϊνοσύνθεσης πρέπει να σχηματιστεί το σύμπλοκο έναρξης θα πρέπει να συμβούν τα εξής:

το mRNA να συνδεθεί σύμφωνα με τον κανόνα συμπληρωματικότητας με το rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος. Η σύνδεση αυτή συμβαίνει μεταξύ των ριβονουκλεοτιδίων της 5'της αμετάφραστης περιοχής του mRNA και των αλληλουχιών του RNA, ώστε στη συνέχεια να προστεθεί το 1<sup>ο</sup> tRNA που φέρει αντικωδικόνιο το 3'UAC 5'και φέρει το αμινοξύ μεθειονίνη.

Ξέροντας πως το mRNA έχει 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές ξέρουμε πως η 5' αμετάφραστη περιοχή του είναι (σύμφωνα με την αγκύλη) 5' ACAGU...3'

Το αντίστοιχο τμήμα του γονιδίου του rRNA είναι αυτό που απεικονίζεται στο σχήμα 3.

Για να γίνει η ένωση rRNA - mRNA θα πρέπει να έχω την εξής συμπληρωματική περιοχή

mRNA 5'ACAGU...3'

rRNA 3'UGUCA... 5'





Άρα, από την μεταγραφή του γονιδίου του rRNA πρέπει να προκύψει το ...5' ACUGU 3' ...

Έστω η Γ κωδική, άρα η μη μεταγραφόμενη, τότε η Δ μεταγράφεται ως εξής:

1<sup>η</sup> περίπτωση: Γ 5' ACAGT 3'

Δ 3' TGTCA 5'

rRNA: 5' ACAGU 3' -> ΑΠΟΡΡΙΠΤΕΤΑΙ

2<sup>η</sup> περίπτωση: Γ 3' ACAGT 5'

Δ 5' TGTCA 3'

rRNA 3' ACAGU 5' -> 5' UGACA 3' -> ΑΠΟΡΡΙΠΤΕΤΑΙ

Έστω η Γ μη κωδική, άρα μεταγραφόμενη:

1<sup>η</sup> περίπτωση: Δ 5' TGTCA 3'

Γ 3' ACAGT 5'

rRNA 5' UGUCA 3' -> ΑΠΟΡΡΙΠΤΕΤΑΙ

2<sup>η</sup> περίπτωση: Δ 3' TGTCA 5' κωδική

Γ 5' ACAGT 3' μη κωδική

rRNA 3' UGUCA 5' -> 5' ACUGU 3' -> ΑΠΟΔΕΚΤΗ

Άρα το γονίδιο έχει τον εξής προσανατολισμό:

Γ...5' ACAGT3' ...

Δ...3' TGTCA5'

με τη Δ κωδική αλυσίδα και τη Γ μη κωδική και παραγόμενο rRNA το 5' ACUGU 3'

#### Δ.5

Το παράδειγμα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας δείχνει ότι μία ασθένεια μπορεί να είναι το αποτέλεσμα αντικατάστασης μίας μόνο από τα δισεκατομμύρια βάσεων DNA. Αλλαγή αυτού του τύπου ονομάζεται **αντικατάσταση βάσης**, και μπορεί να έχει ποικίλα αποτελέσματα στην πρωτεΐνη που παράγεται από το αντίστοιχο γονίδιο. Στην περίπτωση που η διαφορετική τριπλέτα που προέκυψε κωδικοποιεί το ίδιο αμινοξύ (συνώνυμο κωδικόνιο) δεν αλλάζει η ακολουθία αμινοξέων στην παραγόμενη πρωτεΐνη. Στις περισσότερες όμως περιπτώσεις, μια αντικατάσταση βάσης δημιουργεί μια τριπλέτα που κωδικοποιεί ένα διαφορετικό αμινοξύ και κατά συνέπεια μια αλλαγμένη πρωτεΐνη. Εάν το διαφορετικό αμινοξύ βρίσκεται στο ενεργό κέντρο ενός ενζύμου ή κοντά σε αυτό, τότε η ενεργότητά του, δηλαδή η ικανότητα κατάλυσης αντιδράσεων, μπορεί να ελαττωθεί ή και να μηδενισθεί. Επίσης, σε άλλα είδη πρωτεϊνών η μετάλλαξη μπορεί να οδηγήσει σε αλλαγή της δομής τους και συνεπώς και της λειτουργίας τους, όπως στην περίπτωση της HbS στη δρεπανοκυτταρική αναιμία. Σε άλλες περιπτώσεις μία αντικατάσταση βάσης μπορεί να μετατρέψει ένα κωδικόνιο, που κωδικοποιεί κάποιο αμινοξύ, σε ένα κωδικόνιο λήξης, με αποτέλεσμα τον τερματισμό σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στις περισσότερες από αυτές τις περιπτώσεις καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

Ένας άλλος σημαντικός τύπος γονιδιακών μεταλλάξεων περιλαμβάνει **προσθήκη ή έλλειψη βάσεων**. Αλλαγές στον αριθμό των βάσεων έχουν ως αποτέλεσμα την εμφάνιση μεταλλαγμένων φαινοτύπων. Η προσθήκη ή η έλλειψη διαδοχικών βάσεων σε οποιοδήποτε αριθμό πολλαπλάσιο του τρία δημιουργεί, αντίστοιχα, προσθήκη ή έλλειψη ενός ή περισσότερων αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα, που μπορεί να αλλάζει τη λειτουργικότητά της. Αν όμως ο



αριθμός των βάσεων είναι διαφορετικός του τρία ή πολλαπλασίων του, τότε η αλληλουχία των αμινοξέων δεν εμφανίζει πλέον πολλές ομοιότητες με την αρχική.

Μολονότι οι περισσότερες μεταλλάξεις οδηγούν σε αποτέλεσμα που δεν είναι ευνοϊκό για τον οργανισμό, μερικές από αυτές εμφανίζουν πλεονεκτήματα. Χωρίς τις μεταλλάξεις, η γενετική ποικιλότητα θα περιοριζόταν αρκετά και η εξέλιξη, όπως τη γνωρίζουμε σήμερα, δε θα είχε συμβεί.

Οι περισσότερες από τις μεταλλάξεις θεωρούνται επιβλαβείς, επειδή έχουν σοβαρές επιπτώσεις στον οργανισμό. Πολλές όμως δεν είναι επιβλαβείς και χαρακτηρίζονται ως **ουδέτερες**.

Για παράδειγμα, μεταλλάξεις που οδηγούν σε αλλαγή ενός μόνο αμινοξέος μπορεί να έχουν ελάχιστη επίδραση στη στερεοδιάταξη και στη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης. Οι αλλαγές που συμβαίνουν σ' ένα γονίδιο και δεν οδηγούν σε αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων της δημιουργούμενης πρωτεΐνης, λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα, ονομάζονται **σιωπηλές μεταλλάξεις**. Αλλαγές στην αλληλουχία των βάσεων παρατηρούνται όχι μόνο σε περιοχές του DNA που μεταγράφονται (γονίδια) αλλά και στις υπόλοιπες.

Έστω ότι γίνει στη θέση 1 η προσθήκη

```
5ATGTGAATCATAGTAGCTTCCTATGTGGGTTTAAGCAT3'  
3'TACACTTAGTATCATCGAAGGATACCCCAAATTCGTA5'
```

Η μετάλλαξη γίνεται εντός κωδικής περιοχής τότε βλέπουμε πως σχηματίζεται το κωδικόνιο με κώδικα τριπλέτας μη επικαλυπτόμενα και συνεχώς ένα απ' τα κωδικόνια λήξης 5'TAG3' έτσι το μεταφραζόμενο τμήμα του mRNA θα είναι το εξής

```
5'AUGUGGUAG3'
```

Έτσι αν η αρχική μας πολυπεπτιδική αλυσίδα αποτελούνταν από 7 αμινοξέα, εδώ έχουμε πρόωρο τερματισμό με σχηματισμό ενός μόνο διπεπτιδίου που δεν είναι λειτουργικό.

Εάν αυτή λοιπόν η μετάλλαξη συνέβη σε κυτταρικό τύπο που απαιτείται η έκφραση του συγκεκριμένου ολιγοπεπτιδίου θα είναι επιζήμιο και θα οδηγήσει σε κυτταρική δυσλειτουργία. Αν συνέβη σε κυτταρικό τύπο που δεν χρειάζεται η έκφραση του δεν θα επηρεάσει τη λειτουργία του ανθρώπου.

Έστω ότι γίνει στη θέση 2 η προσθήκη.

```
5'ATGTGAATCATAGTTTCCTAGCATGTGGGTTTAAGCAT3'
```

Η προσθήκη στη προκειμένη περίπτωση γίνεται μεταξύ των κωδικονίων 5' CCT3' και 5' ATG3' και τα νουκλεοτίδια που προστέθηκαν είναι 3 σημαίνει ότι προστέθηκε ένα επιπλέον κωδικόνιο μεταξύ 5<sup>ου</sup> και 6<sup>ου</sup> κωδικονίου χωρίς να χαλάσει το πλαίσιο ανάγνωσης.

Αυτό συνεπάγεται πως το παραγόμενο πολυπεπτίδιο έχει ένα επιπλέον αμινοξύ άρα θα έχει 8 αμινοξέα αντί 7 που είχε το αρχικό.



Εδώ να σημειώσουμε πως υπάρχουν οι εξής υποπεριπτώσεις:

i) Αν η προσθήκη έγινε σε βασική λειτουργική περιοχή του ολιγοπεπτιδίου (π.χ ενεργό κέντρο ενζύμου) είναι πιθανό να επηρεαστεί η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

ii) Το αμινοξύ να επηρεάσει την 3<sup>η</sup> τάξη δομή του πεπτιδίου άρα και τη λειτουργικότητα του.

iii) Να μην επηρεαστεί καθόλου η λειτουργία του ολιγοπεπτιδίου.

Να σημειωθεί ότι τοποθετούμε στις θέσεις 1 και 2. Το κωδικόνιο τοποθετείται με τον προσανατολισμό που δόθηκε.

Έστω ότι τοποθετείται με τον εξής προσανατολισμό

5'GCT3'

3'CGA5'

Εν συντομία

5' ATGTGGTGCTTTCCTATGTGGGTTTAAG3'

Εδώ ισχύει ότι αναφέρθηκε στην προηγούμενη περίπτωση στη θέση 2 με τη διαφορά ότι γίνεται προσθήκη ενός αμινοξέος μεταξύ 2<sup>ου</sup> και 3<sup>ου</sup> αμινοξέος.

5' ATGTGGTTCCTGCTATGTGGGTTTAAG3'

Εδώ ισχύει ακριβώς ότι ισχύει στην προηγούμενη περίπτωση.

### Σχολιασμός Θεμάτων:

Τα θέματα χαρακτηρίζονται απαιτητικά. Απευθυνόντουσαν σε άριστα προετοιμασμένους μαθητές, δεν ήταν αυξανόμενης δυσκολίας και υπήρχαν περιθώρια λαθών απ' το πρώτο κιόλας θέμα. Η έκταση των απαντήσεων ήταν πολύ μεγάλη.

ΘΕΤΙΚΟ / ΘΕΩΡΗΤΙΚΟ