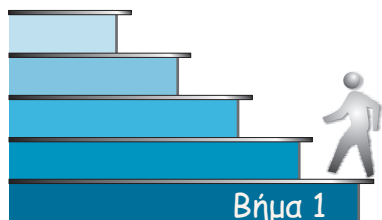


Κεφάλαιο 1°

Το γενετικό υλικό

Ο μαθητής που έχει μελετήσει το κεφάλαιο γενετικό υλικό πρέπει να γνωρίζει:

- ✓ Με ποια πειράματα οι επιστήμονες κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό του κυττάρου.
- ✓ Ποιες οι διαφορές RNA και DNA.
- ✓ Τη δομή ενός δεοξυριβονουκλεοτιδίου και ενός ριβονουκλεοτιδίου.
- ✓ Τι δομή της δίκλωνης αλυσίδας του DNA και του RNA.
- ✓ Τα δεδομένα που επέτρεψαν τον προσδιορισμό της δομής του DNA στο χώρο.
- ✓ Τα χαρακτηριστικά του μοντέλου της διπλής έλικας.
- ✓ Που συναντάμε, ποια η δομή και ποια η φυσιολογική λειτουργία των πλασμιδίων.
- ✓ Γιατί και πώς το γενετικό υλικό του ανθρώπου πακετάρεται στον πυρήνα.
- ✓ Τις διαφορές και τις ομοιότητες μιτοχονδρίων και χλωροπλαστών.



Μαθαίνουμε τη θεωρία - Λέξεις “κλειδιά”

Θεωρία 1

Γιατί παλαιότερα εθεωρούντο οι πρωτεΐνες φορείς των γενετικών πληροφοριών;

Απάντηση:

Οι επιστήμονες πίστευαν ότι τα μόρια που μεταφέρουν τη γενετική πληροφορία είναι οι πρωτεΐνες, που παρουσιάζουν μεγαλύτερη ποικιλομορφία, επειδή είναι αποτέλεσμα συνδυασμού 20 διαφορετικών αμινοξέων, ενώ τα νουκλεϊκά οξέα είναι αποτέλεσμα συνδυασμού 4 μόνο νουκλεοτιδίων.

Θεωρία 2

Ποια πειράματα είχαν αποφασιστική συμβολή στο να αποδειχθεί ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό;

Απάντηση:

Μια από τις πρώτες μελέτες που οδήγησε στην ταυτοποίηση του DNA ως γενετικό υλικό έγινε από τον Griffith (1928). Ο Griffith χρησιμοποίησε 2 στελέχη του βακτηρίου *Diplococcus pneumoniae* (πνευμονιόκκος). Το πρώτο, ονομάζεται λείο γιατί έχει μια κάψα που περιβάλλει το κύτταρο και το προστατεύει μέσα στον ξενιστή, ενώ το δεύτερο αδρό γιατί δεν έχει την κάψα και δεν είναι λοιμογόνο. Ο Griffith στα πειράματα του σκότωσε με θέρμανση τα λεία βακτήρια και με αυτά μόλυνε ποντίκι, το οποίο παρέμεινε ζωντανό. Όταν όμως μόλυνε το ποντίκι με ζωντανά αδρά βακτήρια και νεκρά λεία τότε το ποντίκι πέθανε και στο αίμα του βρέθηκαν πολλά λεία βακτήρια. Ο Griffith συμπέρανε ότι μερικά αδρά βακτήρια μετασηματίστηκαν σε λεία λοιμογόνα μετά από αλληλεπίδραση με τα νεκρά λεία βακτήρια. Υπέθεσε ότι ο παράγοντας μετασηματισμού είναι κάποιο μόριο των νεκρών βακτηρίων που είναι υπεύθυνο για την αλλαγή του γενετικού υλικού των αδρών βακτηρίων, αλλά δεν κατάφερε να εξηγήσει πως από τα νεκρά λεία βακτήρια δημιουργήθηκαν ζωντανά λεία και που ακριβώς οφειλόταν αυτή η αλλαγή.

Το 1944 οι T. Avery, C. Macleod και M. McCarthy έδειξαν ότι ο παράγοντας μετασηματισμού δεν ήταν πρωτεΐνη αλλά DNA. Οι ερευνητές χρησιμοποίησαν ένα σύστημα *in vitro* και όχι *in vivo*, όπου ο μετασηματισμός των αδρών σε λεία βακτήρια έγινε σε δοκιμαστικό σωλήνα. Κλασμάτωσαν τα νεκρά λεία βακτήρια στα διάφορα συστατικά τους (μεμβράνες, πρωτεΐνες, λιπίδια, RNA και DNA) και έλεγξαν ποιο από τα συστατικά αυτά είχε την ικανότητα μεταση-

ματισμού. Ανακάλυψαν ότι αιτία της αλλαγής αυτής ήταν το DNA. Η πλήρης απόδειξη ήλθε το 1953 από τα πειράματα των Hersey και Chase οι οποίοι μελέτησαν τον κύκλο ζωής του βακτηριοφάγου T₂. Οι ερευνητές για να διαπιστώσουν αν ο φάγος καθώς μολύνει το βακτήριο εγχέει σ' αυτό DNA, πρωτεΐνες ή και τα δυο κατασκεύασαν “ραδιενεργούς” φάγους, χρησιμοποιώντας ³²P για την ιχνηθέτηση του DNA και ³⁵S για την ιχνηθέτηση των πρωτεϊνών. Βρήκαν ότι τα βακτήρια περιείχαν μόνο ραδιενεργό φώσφορο και όχι θείο, δηλαδή μόνο DNA. Έτσι αποδείχθηκε ότι μόνο το DNA των φάγων εισχωρεί στο βακτηριακό κύτταρο και κατά συνέπεια αυτό είναι το γενετικό υλικό, αφού το γεγονός αυτό εξασφαλίζει την αναπαραγωγή τους.

Θεωρία 3

Ποιες είναι οι βιοχημικές ενδείξεις ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό;

Απάντηση:

- α. Η ποσότητα του DNA σε κάθε οργανισμό είναι σταθερή και δεν μεταβάλλεται από αλλαγές στο περιβάλλον, καθώς επίσης είναι η ίδια στους διαφόρους κυτταρικούς τύπους του ίδιου οργανισμού.
- β. Τα γαμετικά κύτταρα των ανωτέρων ζώων, που είναι απλοειδή, περιέχουν τη μισή ποσότητα DNA απ' ότι τα σωματικά κύτταρα του ίδιου οργανισμού που είναι διπλοειδή.
- γ. Η ποσότητα του DNA είναι συνήθως ανάλογη με την πολυπλοκότητα του οργανισμού, όσο πιο προχωρημένος εξελικτικά είναι ο οργανισμός, τόσο περισσότερο είναι το DNA που περιέχει.

Θεωρία 4

Δώσατε διαφορές και ομοιότητες RNA και DNA.

Απάντηση:

DNA	RNA
Συνήθως δίκλωνο	Συνήθως μονόκλωνο
Αποτελείται από δεοξυριβονουκλεοτίδια	Αποτελείται από ριβονουκλεοτίδια
Περιέχει τις βάσεις αδενίνη (A), θυμίνη(T), κυτοσίνη (C), γουανίνη (G)	Περιέχει τις βάσεις αδενίνη (A), ουρακίλη(U), κυτοσίνη (C), γουανίνη (G)
Χρησιμοποιεί για πεντοζη την δεοξυριβόζη	Χρησιμοποιεί για πεντόζη την ριβόζη
Τα νουκλεοτίδια του φέρουν και μια φωσφορική ομάδα (H ₃ PO ₄)	Τα νουκλεοτίδια του φέρουν και μια φωσφορική ομάδα (H ₃ PO ₄)

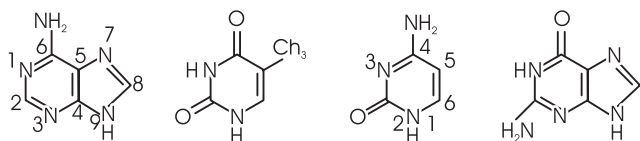
Θεωρία 5

Να περιγράψετε την δομή ενός δεοξυριβονουκλεοτιδίου.

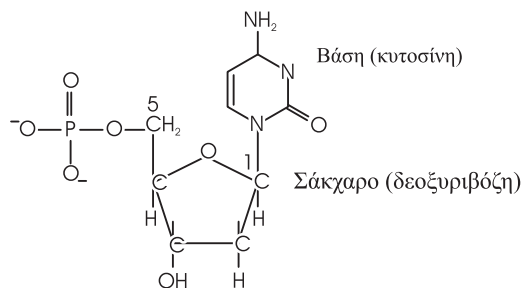
Απάντηση:

Τα δεοξυριβονουκλεοτίδια είναι συστατικά των δεοξυριβονουκλεϊκών οξέων. Κάθε νουκλεοτίδιο του DNA αποτελείται από:

- α. μια πεντόζη, τη δεοξυριβόζη
- β. μια φωσφορική ομάδα ενωμένη με την πεντόζη με τον 5' άνθρακα.
- γ. μια αζωτούχα βάση, που μπορεί να είναι αδενίνη (A), θυμίνη(T), κυτοσίνη (C), γουανίνη (G), η οποία συνδέεται με την πεντόζη με τον 1' άνθρακα.



Αδενίνη (Adec) Θυμίνη (Thy) Κυτοσίνη (Cyt) Γουανίνη (Gua)



Δεοξυριβονουκλεοτίδιο

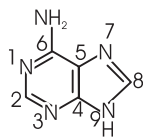
Θεωρία 6

Να περιγράψετε τη δομή ενός ριβονουκλεοτιδίου.

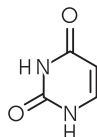
Απάντηση:

Τα ριβονουκλεοτίδια είναι συστατικά των ριβονουκλεϊκών οξέων. Κάθε νουκλεοτίδιο του RNA αποτελείται από:

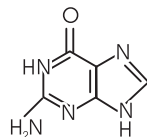
- α. μια πεντόζη, τη ριβόζη
- β. μια φωσφορική ομάδα ενωμένη με την πεντόζη με το 5' άνθρακα
- γ. μια αζωτούχο βάση, που μπορεί να είναι αδενίνη (A), ουρακίλη(U), κυτοσίνη (C), γουανίνη (G) που συνδέεται με τον 1' άνθρακα της πεντόζης.



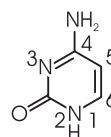
Αδενίνη (Adec)



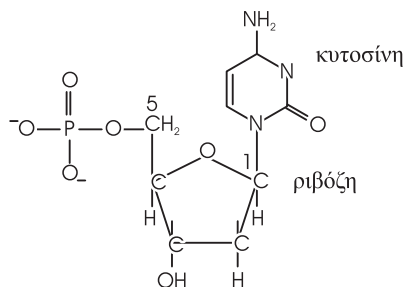
Ουρακίλη (Ura)



Γουανίνη (Gua)



Κυτοσίνη (Cyt)



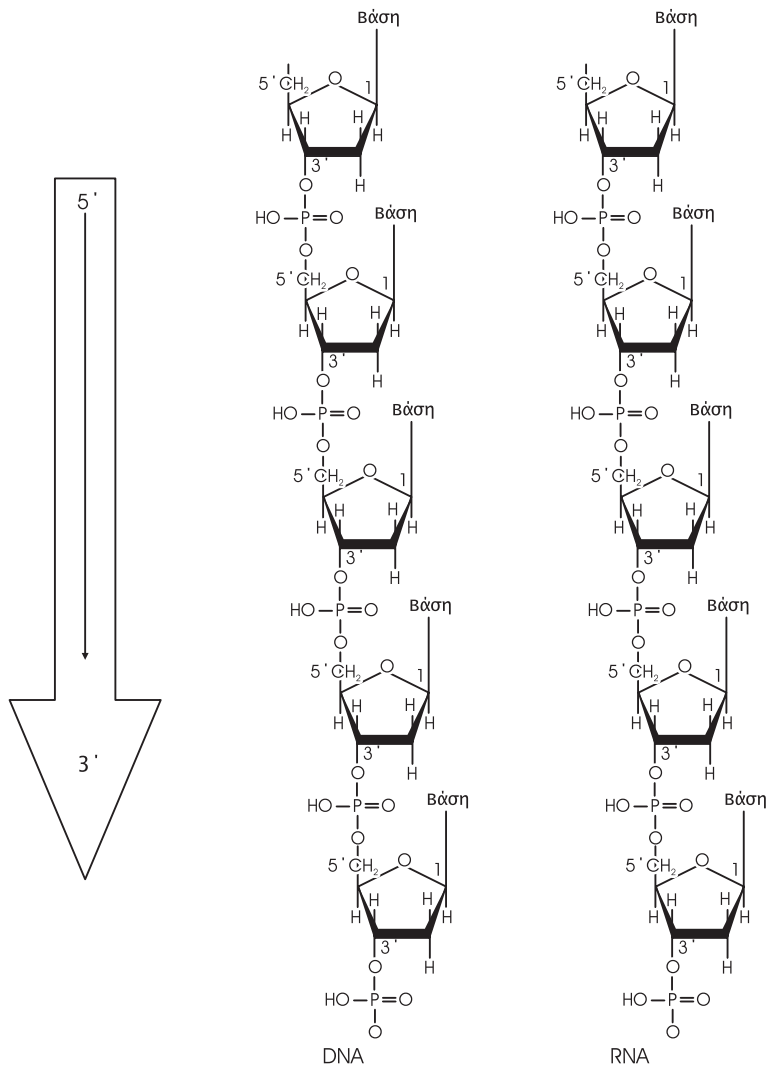
Ριβονουκλεοτίδιο

Θεωρία 7

Γιατί η κατεύθυνση της αλυσίδας του DNA και του RNA είναι πάντα 5' - 3';

Απάντηση:

Μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα σχηματίζεται από την ένωση πολλών νουκλεοτιδίων με ομοιοπολικό δεσμό. Ο δεσμός αυτός δημιουργείται μεταξύ του υδροξυλίου του 3' άνθρακα της πεντόζης του πρώτου νουκλεοτιδίου και της φωσφορικής ομάδας που είναι συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου. Ο δεσμός αυτός ονομάζεται φωσφοδιεστερικός δεσμός. Με τον τρόπο αυτό η πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα που δημιουργείται έχει ένα σκελετό, που αποτελείται από επανάληψη των μορίων φωσφορική ομάδα - πεντόζη - φωσφορική ομάδα - πεντόζη. Ανεξάρτητα από τον αριθμό των νουκλεοτιδίων από τα οποία αποτελείται η πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα το πρώτο της νουκλεοτίδιο έχει πάντα μια ελεύθερη φωσφορική ομάδα συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του και το τελευταίο νουκλεοτίδιο της έχει ελεύθερο το υδροξύλιο του 3' άνθρακα της πεντόζης του. Για το λόγο αυτό αναφέρεται ότι ο προσανατολισμός της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας είναι πάντα 5' - 3'.



Θεωρία 8

Ποια δεδομένα επέτρεψαν τον προσδιορισμό της δομής του DNA στο χώρο;

Απάντηση:

- Σε κάθε μόριο DNA (που συνήθως είναι δίκλωνο) το πλήθος των αδενινών ισούται με το πλήθος των θυμινών, ενώ το πλήθος των γουανινών ισούται με το πλήθος των κυτοσινών. (Δηλαδή $A = T$ και $G = C$)
- Η αναλογία των αζωτούχων βάσεων ($A + T / G + C$) διαφοροποιείται σε κάθε είδος οργανισμού και είναι σχετική με αυτό.
- Η απεικόνιση του μορίου του DNA με χρήση ακτίνων - X

Έτσι το 1953 οι Watson και Crick διατύπωσαν το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA.

Θεωρία 9

Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του μοντέλου της διπλής έλικας;

Απάντηση:

- α. Τα μόρια του DNA έχουν ελικοειδή δομή και είναι φτιαγμένα από έναν σταθερό σκελετό, που αποτελείται από επαναλαμβανόμενα μόρια φωσφορικής ομάδας - δεοξυριβόζης
- β. Το μόριο αποτελείται από μια διπλή έλικα με τον υδρόφιλο σκελετό (σακχαρικά κατάλοιπα και φωσφορικές ρίζες) εκτεθειμένο στο εξωτερικό υδατικό περιβάλλον και τις υδρόφοβες βάσεις στο εσωτερικό του μορίου.
- γ. Οι δυο ελικοειδείς αλυσίδες συγκρατούνται μεταξύ τους με υδρογονικούς δεσμούς ανάμεσα στις συμπληρωματικές βάσεις. Ως τέτοιες θεωρούνται τα ζευγάρια αδενίνη - θυμίνη (2 δεσμοί υδρογόνου) και γουανίνη - κυτοσίνη (3 δεσμοί υδρογόνου).
- δ. Η συμπληρωματικότητα των αλυσίδων υποδηλώνει ότι η νουκλεοτιδική αλληλουχία της μιας αλυσίδας καθορίζει την νουκλεοτιδική αλληλουχία της άλλης. Το γεγονός αυτό είναι πολύ σημαντικό για την αντιγραφή του DNA διότι κάθε αλυσίδα μπορεί να χρησιμεύσει ως καλούπι για την σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας έτσι ώστε να παραχθούν δυο δίκλιωνα DNA ίδια με το μητρικό.
- ε. Η κατεύθυνση των αλυσίδων είναι αντιπαράλληλη, το 3' άκρο της μιας είναι ζευγαρωμένο με το 5' άκρο της άλλης.
- στ. Σε κάθε στροφή της έλικας αντιστοιχούν 10 ζευγάρια βάσεων. Η κατακόρυφη απόσταση ανάμεσα στα δυο διαδοχικά ζευγάρια βάσεων είναι 0,34 nm και το βήμα της έλικας είναι 34 nm.
- ζ. Η διπλή έλικα είναι δεξιόστροφη και έχει δευτεροταγή δομή στο χώρο.

Θεωρία 10

Ισχύει η πρόταση “το γενετικό υλικό ελέγχει όλες τις λειτουργίες του κυττάρου”; Εξηγήστε.

Απάντηση:

Η παραπάνω πρόταση ισχύει αφού οι λειτουργίες του γενετικού υλικού είναι:

- α. **Αποθήκευση της γενετικής πληροφορίας.** Οι γενετικές πληροφορίες που καθορίζουν όλα τα χαρακτηριστικά ενός οργανισμού οργανώνονται σε λειτουργικές μονάδες, τα γονίδια.
- β. **Η διατήρηση και μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας,** που εξασφαλίζεται από κύτταρο σε κύτταρο και από οργανισμό σε οργανισμό με τον αυτοδιπλασιασμό του DNA

γ. Η έκφραση των γενετικών πληροφοριών, που επιτυγχάνεται με τον έλεγχο της πρωτεϊνοσύνθεσης.

Θεωρία 11

Πλασμίδια. Που τα συναντάμε; Ποια είναι η δομή τους; Ποια η φυσιολογική τους λειτουργία;

Απάντηση:

Τα πλασμίδια τα συναντάμε αποκλειστικά στο κυτταρόπλασμα των βακτηρίων. Οι γενετικές πληροφορίες του βακτηριακού κυττάρου είναι αποθηκευμένες στο χρωμόσωμα και στις εξωχρωματοσωμικές γενετικές μονάδες (πλασμίδια). Πρόκειται για μικρά, κυκλικά μόρια DNA (με διπλή δεξιόστροφη έλικα) που είναι ανεξάρτητα από το βακτηριακό χρωμόσωμα. Μερικά πλασμίδια μεταφέρουν μόνο ένα ή δυο γονίδια, ενώ άλλα είναι μεγαλύτερα και φθάνουν να έχουν μέγεθος ίσο με το 1/5 του βακτηριακού χρωμοσώματος και μεταφέρουν πολλά γονίδια. Αντιπροσωπεύουν το 1-2 % του γενετικού υλικού του βακτηρίου. Διπλασιάζονται ανεξάρτητα του κεντρικού γενετικού υλικού του βακτηρίου. Περιέχουν γονίδια:

1. που προσδίδουν ανθεκτικότητα σε αντιβιοτικά και
2. που βοηθούν στις ανταλλαγές γενετικού υλικού μεταξύ:
 - α. πλασμιδίων του ίδιου του βακτηρίου ή πλασμιδίων και άλλων πλασμιδίων διαφορετικών κυττάρων.
 - β. πλασμιδίων και κεντρικού γενετικού υλικού του ίδιου του βακτηρίου
 - γ. πλασμιδίων και κεντρικών γενετικών υλικών διαφορετικών κυττάρων.

Θεωρία 12

Γιατί το γενετικό υλικό του ανθρώπου πακετάρεται στον πυρήνα και πως;

Απάντηση:

Το γενετικό υλικό του ανθρώπου αναδιπλώνεται με τη βοήθεια πρωτεϊνών για να “χωρέσει” στον πυρήνα του κυττάρου. Εάν βάλουμε τα γραμμικά μόρια DNA από τα οποία αποτελείται το ανθρώπινο (πυρηνικό) γενετικό υλικό το ένα πίσω από το άλλο αυτά φθάνουν γύρω στα 2 μέτρα. Άρα λοιπόν χρειάζεται αναδίπλωση στο χώρο για να μπορεί να χωρέσει στον πυρήνα που έχει διάμετρο 10μm. Κάθε μόριο DNA πακετάρεται με πρωτεΐνες σχηματίζοντας ένα ινίδιο χρωματίνης. Ένα ινίδιο χρωματίνης μοιάζει με κομπολόι από χάντρες. Κάθε χάντρα ονομάζεται νουκλεόσωμα και είναι η βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης. Ένα νουκλεόσωμα συνίσταται από ένα οκταμερές πρωτεϊνών που ονομάζονται ιστόνες και ένα τμήμα DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων τυλιγμένο στο οκταμερές. Τα νουκλεοσώματα αναδιπλώνονται με την βοήθεια άλλων πρωτεϊνών, των μη ιστονών, οπότε συσπειρώνεται και άλλο το μόριο του DNA σχηματίζοντας τελικά το ινίδιο της χρωματίνης. Τέλος κάθε ινίδιο μετά από αναδίπλωση σχηματίζει ένα χρωμόσωμα.

Θεωρία 13

Ποιας μορφής μπορεί να είναι το γενετικό υλικό των:

- α. ευκαρυωτικών κυττάρων
- β. προκαρυωτικών κυττάρων
- γ. των ιών;

Απάντηση:

- α. Των ευκαρυωτικών κυττάρων το γενετικό υλικό δεν μπορεί παρά να είναι μόνο DNA δίκλωνο γραμμικό ή DNA δίκλωνο κυκλικό όταν αναφερόμαστε σε μιτοχόνδρια και χλωροπλάστες (κάποιες εξαιρέσεις βρίσκουμε γραμμικό μιτοχονδριακό DNA σε κάποια πρωτόζωα).
 - β. Των προκαρυωτικών κυττάρων είναι κυκλικό δίκλωνο DNA, είτε αναφερόμαστε στο κεντρικό γενετικό υλικό είτε στο πλασμιδικό.
 - γ. Των ιών μπορεί να είναι DNA μονόκλωνο (γραμμικό ή κυκλικό), δίκλωνο (γραμμικό ή κυκλικό) καθώς και RNA μονόκλωνο (γραμμικό ή κυκλικό), δίκλωνο (γραμμικό ή κυκλικό*).
- *Εξαιρετικά σπάνια περίπτωση.

Θεωρία 14

Συγκρίνατε μιτοχόνδρια και χλωροπλάστες.

Απάντηση:

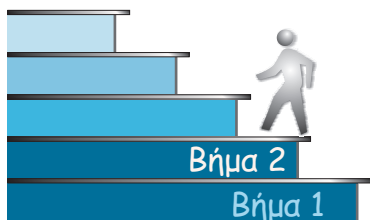
ΜΙΤΟΧΟΝΔΡΙΑ	ΧΛΩΡΟΠΛΑΣΤΕΣ
Γενετικό υλικό: DNA δίκλωνο, κυκλικό (σπάνια γραμμικό)	Γενετικό υλικό: DNA δίκλωνο, κυκλικό
Το γενετικό υλικό τους περιέχει πληροφορίες σχετικά με την οξειδωτική φωσφορυλίωση	Το γενετικό υλικό τους περιέχει πληροφορίες σχετικά με την φωτοσύνθεση
Κωδικοποιούν μικρό αριθμό πρωτεϊνών	Κωδικοποιούν μικρό αριθμό πρωτεϊνών
Το μεγαλύτερο πλήθος των πρωτεϊνών που είναι απαραίτητες για την λειτουργία τους κωδικοποιούνται από το DNA του πυρήνα.	Το μεγαλύτερο πλήθος των πρωτεϊνών που είναι απαραίτητες για την λειτουργία τους κωδικοποιούνται από το DNA του πυρήνα
Το ζυγωτό στους ανώτερους οργανισμούς όπως ο άνθρωπος φέρει μητρικής προέλευσης μιτοχονδριακό DNA	-----
Μικρότερο το μιτοχονδριακό DNA σε σχέση με των χλωροπλαστών	Μεγαλύτερο το DNA των χλωροπλαστών σε σχέση με των μιτοχονδρίων
Το μιτοχόνδριο φέρει 2 - 10 αντίγραφα DNA	-----

Λέξεις “κλειδιά”

- ▶ **Απλοειδές κύτταρο:** Είναι το κύτταρο που το γονιδίωμα του υπάρχει σε ένα μόνο αντίγραφο. Απλοειδή κύτταρα είναι τα προκαρυωτικά κύτταρα, μερικοί κατώτεροι ευκαρυωτικοί οργανισμοί και οι γαμέτες των διπλοειδών οργανισμών.
- ▶ **Διπλοειδές κύτταρο:** Είναι το κύτταρο που το γονιδίωμα του υπάρχει σε δυο αντίγραφα. Διπλοειδή κύτταρα είναι τα σωματικά κύτταρα των ανωτέρων ευκαρυωτικών οργανισμών.
- ▶ **Αριθμός ή αλληλουχία βάσεων:** Είναι ο όρος που περιγράφει το μήκος ή την αλληλουχία ενός νουκλεϊκού οξέος αντίστοιχα. π.χ. το δίκλωνο μόριο DNA έχει μήκος 2.000 ζεύγη βάσεων.
- ▶ **Γονιδίωμα κυττάρου:** Είναι το σύνολο του γενετικού υλικού ενός κυττάρου. Σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο ο όρος αφορά συνήθως μόνο στο γενετικό υλικό που βρίσκεται στον πυρήνα του.
- ▶ **Δεοξυριβονουκλεοτίδιο:** Είναι το νουκλεοτίδιο που έχει ως σάκχαρο (πεντόζη) τη δεοξυριβόζη και ως αζωτούχο βάση αδενίνη (A), θυμίνη(T), κυτοσίνη (C), γουανίνη (G). Είναι η βασική μονάδα του DNA.
- ▶ **Ριβονουκλεοτίδιο:** Είναι το νουκλεοτίδιο που έχει ως σάκχαρο (πεντόζη) τη ριβόζη και ως αζωτούχο βάση αδενίνη (A), ουρακίλη(U), κυτοσίνη (C), γουανίνη (G). Είναι η βασική μονάδα του RNA.
- ▶ **Καρύοτυπος:** Είναι η απεικόνιση, κατά σειρά μεγέθους, των μεταφασικών χρωμοσωμάτων ενός κυττάρου. Ο αριθμός αλλά και η μορφολογία των χρωμοσωμάτων αποτελεί χαρακτηριστικό κάθε είδους.
- ▶ **Νουκλεόσωμα:** Αποτελεί τη βασική μονάδα οργάνωσης του ινιδίου της χρωματίνης. Ένα νουκλεόσωμα συνίσταται από ένα οκταμερές πρωτεϊνών που ονομάζονται ιστόνες και ένα τμήμα DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων τυλιγμένο στο οκταμερές. Τα νουκλεόσωμα αναδιπλώνονται με την βοήθεια άλλων πρωτεϊνών, των μη ιστονών, οπότε συσπειρώνεται και άλλο το μόριο του DNA σχηματίζοντας τελικά το ινίδιο της χρωματίνης.
- ▶ **Πλασμίδια:** Πρόκειται για μικρά, κυκλικά μόρια DNA, που είναι ανεξάρτητα από το βακτηριακό χρωμόσωμα. Αντιπροσωπεύουν το 1-2 % του γενετικού υλικού του βακτηρίου. Διπλασιάζονται ανεξάρτητα του κεντρικού γενετικού υλικού του βακτηρίου. Περιέχουν γονίδια που προσδίδουν ανθεκτικότητα σε αντιβιοτικά και που βοηθούν στις ανταλλαγές γενετικού υλικού του βακτηρίου είτε με άλλα είτε με τον εαυτό τους.
- ▶ **Φωσφοδιεστερικός δεσμός:** Είναι ομοιοπολικός δεσμός συμπίκνωσης (δηλαδή με ταυτόχρονη αποβολή ενός μορίου νερού) που ενώνει δυο νουκλεοτίδια. Σχηματίζεται μεταξύ του υδροξυλίου του 3' άνθρακα της πεντόζης του πρώτου νουκλεοτιδίου και της φωσφορικής ομάδας που είναι συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου. Ονομάζεται και 3' - 5' φωσφοδιεστερικός δεσμός.

- ▶ **Πνευμονιόκκοκος:** Είδος βακτηρίου, που είναι παθογόνο και προσβάλλει το αναπνευστικό σύστημα, χρησιμοποιήθηκε από τον Griffith για την εύρεση του γενετικού υλικού.
- ▶ **In vivo:** Πρόκειται για βιολογικό πείραμα το οποίο γίνεται μέσα στον οργανισμό.
- ▶ **In vitro:** Πρόκειται για βιολογικό πείραμα το οποίο γίνεται στο εργαστήριο μέσα σε δοκιμαστικό σωλήνα.
- ▶ **Βακτηριοφάγος:** Πρόκειται για ιό ο οποίος προσβάλλει μόνο βακτήρια.
- ▶ **Ιχνηθέτηση:** Θεωρείται η αντικατάσταση ή από την αρχή τοποθέτηση ενός ραδιενεργού ισότοπου στη θέση του κανονικού στοιχείου.
- ▶ **Συμπληρωματικότητα βάσεων:** Ο μηχανισμός κατά τον οποίο στις αλυσίδες των νουκλεϊκών οξέων πάντα απέναντι από μια αδενίνη βρίσκεται μια θυμίνη (ή ουρακίλη αν πρόκειται για RNA) και απέναντι από μια γουανίνη υπάρχει πάντα μια κυτοσίνη. Εξασφαλίζει τη διατήρηση και τη μεταβίβαση των γενετικών πληροφοριών καθώς και τον έλεγχο του φαινοτύπου.
- ▶ **Οκταμερές ιστονών:** Σύμπλεγμα 8 πρωτεϊνών που παίρνει μέρος στην συσπείρωση του DNA. Γύρω του τυλίγεται κομμάτι DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων.
- ▶ **Μη ιστόνη:** Πρωτεϊνικά μόρια που βοηθούν στην παραπάνω συσπείρωση του DNA.
- ▶ **Ημιαυτόνομο οργανίδιο:** Το οργανίδιο εκείνο το οποίο έχει την ικανότητα να συνθέτει κάποιες από τις πρωτεΐνες οι οποίες χρειάζονται για να επιτελεί τις λειτουργίες του, ενώ κάποιες άλλες κωδικοποιούνται από το πυρηνικό DNA. Συνήθως αναφερόμαστε στα μιτοχόνδρια και τους χλωροπλάστες.
- ▶ **Γονίδια ανθεκτικότητας:** Γονίδια τα οποία απαντούν στα πλασμίδια των βακτηρίων. Είναι τα γονίδια εκείνα τα οποία προσδίδουν στα βακτήρια ανθεκτικότητα σε κάποια αντιβιοτικά. Παίζουν σημαντικό ρόλο στην επιβίωση του κυττάρου.
- ▶ **Γονίδια μεταφοράς γενετικού υλικού:** Γονίδια τα οποία απαντούν στα πλασμίδια των βακτηρίων. Είναι τα γονίδια εκείνα τα οποία είναι υπεύθυνα για την μεταφορά του γενετικού υλικού, είτε από το κύριο DNA του βακτηρίου στα πλασμίδια είτε από τα πλασμίδια του βακτηρίου στα πλασμίδια του ίδιου βακτηρίου, είτε στην μεταφορά DNA από τα πλασμίδια σε πλασμίδια άλλου βακτηρίου (βακτηριακή σύζευξη), είτε στην μεταφορά DNA από τα πλασμίδια στο κύριο γενετικό υλικό άλλων βακτηρίων.
- ▶ **Μιτοχονδριακό DNA:** DNA το οποίο εντοπίζεται στα μιτοχόνδρια. Πρόκειται για κυκλικό δίκλωνο (και σπάνια γραμμικό σε κάποια πρωτόζωα) μόριο το οποίο σε κάθε μιτοχόνδριο μπορεί να υπάρχει σε 2- 10 αντίγραφα. Συνθέτει κάποιες πρωτεΐνες που είναι υπεύθυνες για την οξειδωτική φωσφορυλίωση. Αντιγράφεται ανεξάρτητα από το πυρηνικό γενετικό υλικό ανάλογα με τις ανάγκες του κυττάρου. Στους ανώτερους οργανισμούς όπως ο άνθρωπος είναι καθαρά μητρικής προέλευσης (διότι στα σπερματοζώαρια τα μιτοχόνδρια βρίσκονται στον αυχένα τους, κομμάτι το οποίο δεν εισχωρεί στο ωάριο όταν γίνεται η γονιμοποίηση). Σε μέγεθος είναι μικρότερο από το DNA των χλωροπλάστων. Το γενετικό υλικό των μιτοχονδρίων αποτελεί λιγότερο από το 0,1% του γενετικού υλικού όλου του κυττάρου.

- ▶ **Οξειδωτική φωσφορλίωση:** Λειτουργία του μιτοχονδρίου που σχετίζεται με την απελευθέρωση ενέργειας σε μορφή ATP, την οποία χρησιμοποιεί το κύτταρο.
- ▶ **Ινίδιο χρωματίνης:** Είναι η μορφή του χρωμοσώματος κατά τη μεσόφαση. Αποτελείται από ένα μόριο DNA πακεταρισμένο με πρωτεΐνες ιστόνες και μη ιστόνες. Στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο μοιάζει με κομπολόι από χάντρες. Κάθε χάντρα ονομάζεται νουκλεόσωμα και αποτελεί τη βασική μονάδα οργάνωσης του ινιδίου χρωματίνης.
- ▶ **Αδελφές χρωματίδες:** Στο στάδιο αντιγραφής του DNA παράγονται δυο θυγατρικά μόρια DNA τα οποία οργανώνονται σε δυο ινίδια χρωματίνης και παραμένουν ενωμένα σε ένα σημείο, το κεντρομερίδιο, ο σχηματισμός αυτός ονομάζεται αδελφές χρωματίδες.
- ▶ **Φυλετικό χρωμόσωμα:** Είναι ένα ζευγάρι χρωμοσωμάτων που καθορίζουν το φύλο. Στον άνθρωπο το 23ο ζεύγος χρωμοσωμάτων στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δυο ομόλογα φυλετικά χρωμοσώματα που συμβολίζονται XX, ενώ στα αρσενικά άτομα από το ζεύγος XY, όπου το Y είναι μικρότερο σε μέγεθος από το X.
- ▶ **Ομόλογα χρωμοσώματα:** Είναι ζευγάρι χρωμοσωμάτων στα σωματικά κύτταρα των διπλοειδών οργανισμών που έχουν το ίδιο σχήμα, το ίδιο μέγεθος και την ίδια θέση κεντρομεριδίου. Περιέχουν την ίδια σειρά γονιδίων που ελέγχουν την ίδια ιδιότητα με διαφορετικό ενδεχομένως τρόπο.
- ▶ **Αλληλόμορφα γονίδια:** Είναι γονίδια που βρίσκονται σε ομόλογα χρωμοσώματα στον ίδιο γενετικό τόπο και ελέγχουν ίδιες λειτουργίες
- ▶ **Αυτοσωμικά χρωμοσώματα:** Πρόκειται για τα 22 ζεύγη χρωμοσωμάτων που καθορίζουν τις λειτουργίες των ανθρώπινων κυττάρων εκτός από το φύλο.
- ▶ **Αποικία:** Πρόκειται για συναθροίσεις προκαρυωτικών κυττάρων όπως π.χ. των βακτηρίων που μοιάζουν με τους ιστούς των ευκαρυωτικών. Κάθε κύτταρο είναι αυτόνομος οργανισμός.
- ▶ **Βακτήριο:** Προκαρυωτικό κύτταρο το οποίο έχει σαν κύριο γενετικό υλικό κυκλικό μόριο DNA και σαν δευτερεύον πλασμίδια με κυκλικό DNA, δεν έχει οργανωμένο πυρήνα και δεν έχει ευκαρυωτικά οργανίδια (π.χ. σύστημα Golgi, μιτοχόνδρια, χλωροπλάστες κ.α) και ανήκει στους μικροοργανισμούς.
- ▶ **Γονίδιο:** Είναι το τμήμα εκείνο του DNA που μεταφράζεται. Επίσης υπάρχουν και γονίδια που κωδικοποιούν άλλους τύπους RNA (tRNA, rRNA, snRNA και όχι πρωτεΐνες). Είναι το κομμάτι το οποίο δεν αποτελεί την “σαβούρα” του γενετικού υλικού του κυττάρου.
- ▶ **Ζωνοποίηση:** Χρώση του καρυότυπου με ειδικές χρωστικές ουσίες που τον κάνουν έτοιμο για μελέτη και παρατήρηση. Βελτιώνεται η δυνατότητα διάπισης δομικών αναμαλιών.
- ▶ **Πουρίνες, Πυριμιδίνες:** Πουρίνες είναι οι αζωτούχες βάσεις αδενίνη και γουανίνη και Πυριμιδίνες είναι οι κυτοσίνη, ουρακίλη, θυμίνη.



Ερωτήσεις Θεωρίας

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ

Ερωτήσεις ανάπτυξης

1. Πώς σχηματίζεται ένα νουκλεοτίδιο και πώς μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα;
2. Ποια είναι τα ελεύθερα άκρα μιας πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας και ποιος είναι ο προσανατολισμός της;
3. Ποιοι δεσμοί υπάρχουν στο μόριο του DNA;
4. Να περιγράψετε το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA στο χώρο κατά Watson και Crick.
5. Να εξηγήσετε γιατί το DNA ελέγχει όλες τις λειτουργίες των κυττάρων.
6. Σε ποια μέρη ενός ευκαρυωτικού κυττάρου μπορούμε να συναντήσουμε γενετικό υλικό;
7. Τι είναι τα πλασμίδια και ποιες είναι οι ιδιότητες τους;
8. Ποια είναι η σύσταση της χρωματίνης;
9. Να αναφέρετε τις χαρακτηριστικές μορφές του γενετικού υλικού ενός ευκαρυωτικού κυττάρου, στα διάφορα στάδια του κυτταρικού κύκλου.
10. Ποια τεχνική ακολουθούμε προκειμένου να παρατηρήσουμε τα χρωμοσώματα ενός ανθρώπινου κυττάρου;
11. Να αιτιολογήσετε την εικασία “τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες μπορεί κάποτε να αποτελούσαν υποχρεωτικά ενδοσυμβιωτικά κύτταρα στα ευκαρυωτικά κύτταρα”.

12. Ποιες μορφές μπορεί να πάρει το γενετικό υλικό των ιών;
13. Εντοπίστε τις διαφορές μεταξύ του γενετικού υλικού των ιών και των βακτηρίων.
14. Ποια είναι η σημασία της συμπληρωματικότητας των αζωτούχων βάσεων στο μόριο του DNA;
15. Τι συμβαίνει κατά τη διάρκεια της μεσόφασης; *(Να συμβουλευτείται το παράρτημα)*
16. Σε τι διαφέρουν δυο μη ομόλογα μεταφασικά χρωμοσώματα; *(Να συμβουλευτείται το παράρτημα)*
17. Το συνολικό DNA σε ζεύγη βάσεων στη *Drosophila melanogaster* (έντομο), στο *Sacharomyces cerevisiae* (ζύμη) και στην *Eserichichia coli* (βακτήριο) είναι: $1,6 \cdot 10^8$, $1,4 \cdot 10^7$ και $4 \cdot 10^6$ αντίστοιχα. Τι συμπέρασμα προκύπτει;
18. Γιατί η μελέτη των χρωμοσωμάτων γίνεται όταν αυτά βρίσκονται στο στάδιο της μετάφασης; *(Να συμβουλευτείται το παράρτημα)*
19. Σε τρία φυσιολογικά κύτταρα του καλαμποκιού η ποσότητα DNA σε ζεύγη βάσεων είναι αντίστοιχα: Α κύτταρο: $5 \cdot 10^9$, Β κύτταρο: $10 \cdot 10^9$ και Γ κύτταρο: $20 \cdot 10^9$. Τι είδους κύτταρα μπορεί να είναι αυτά; *(Πανελλήνιες 2002)*
20. Συμπληρώστε τον παρακάτω πίνακα που αναφέρεται σε ανθρώπινα κύτταρα. *(Να συμβουλευτείται το παράρτημα)*

	Χαρακτηριστικά κυττάρου (απλοειδές - διπλοειδές και αν υπάρχουν ομόλογα χρωμοσώματα)	Αντίγραφα γονιδιώματος	Ποσότητα DNA σε ζεύγη βάσεων	Μόρια DNA	Αριθμός χρωμοσωμάτων
Γαμέτης					
Σωματικό κύτταρο στην αρχή της μεσόφασης					
Σωματικό κύτταρο στην μετάφαση					
Προϊόν πρώτης μειωτικής διαίρεσης					

21. Ο παρακάτω πίνακας περιέχει πληροφορίες για το γενετικό υλικό 4 ιων. Τι είδους γενετικό υλικό περιέχει ο καθένας;

	ΙΟΣ Α	ΙΟΣ Β	ΙΟΣ Γ	ΙΟΣ Δ
Φ.φ.δ	3.000	3.119	3.600	2.859
Αδενίνες	750	1.200	600	700
Θυμίνες	750	1.120	-----	-----
Κυτοσίνες	750	400	1.200	780
Γουανίνες	750	400	1.200	780
Ουρακίλες	-----	-----	600	600

Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής

1. Στο πείραμα του Griffith:
 - α. τα “αδρά” μη παθογόνα βακτήρια μετασχηματίστηκαν σε “αδρά” παθογόνα
 - β. τα “αδρά” μη παθογόνα βακτήρια μετασχηματίστηκαν σε “λεία” παθογόνα
 - γ. τα “λεία” παθογόνα βακτήρια μετασχηματίστηκαν σε “αδρά”
 - δ. τα “αδρά” βακτήρια μετασχηματίστηκαν σε “λεία” παθογόνα
2. Στο πείραμα των Avery, Mc Cleod και Mc Carthy αποδείχτηκε ότι η ουσία που προκαλούσε το μετασχηματισμό των “αδρών” βακτηρίων σε “λεία” παθογόνα ήταν:
 - α. οι πρωτεΐνες
 - β. το DNA
 - γ. οι υδατάνθρακες
 - δ. το RNA
3. Η ποσότητα του DNA είναι:
 - α. σταθερή σε κάθε σωματικό κύτταρο ενός οργανισμού (στάδιο G1) και δεν μεταβάλλεται από αλλαγές στο περιβάλλον
 - β. κατά κανόνα, ανάλογη με την πολυπλοκότητα του οργανισμού
 - γ. η μισή στα γαμετικά κύτταρα σε σύγκριση με τα σωματικά
 - δ. όλα τα παραπάνω
4. Τα πειράματα των Hershey και Chase απέδειξαν:
 - α. ότι ολόκληρος ο φάγος εισέρχεται τα βακτήρια
 - β. ότι το πρωτεϊνικό περίβλημα εισέρχεται στο βακτήριο
 - γ. ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό
 - δ. όλα τα παραπάνω
5. Η συμπληρωματικότητα των βάσεων έχει μεγάλη σημασία:
 - α. για τον αυτοδιπλασιασμό του DNA
 - β. για τη μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας από κύτταρο σε κύτταρο
 - γ. για τη σύνθεση των πρωτεϊνών
 - δ. για όλα τα παραπάνω
6. Το νουκλεϊκό οξύ RNA είναι το γενετικό υλικό:
 - α. των προκαρυωτικών κυττάρων
 - β. των μιτοχονδρίων και χλωροπλαστών
 - γ. των διπλοειδών οργανισμών
 - δ. κάποιων ιών
7. Το γονιδίωμα στους προκαρυωτικούς οργανισμούς είναι:
 - α. δύο αντίγραφα κυκλικών μορίων DNA
 - β. μόνο δίκλιωνα κυκλικά μόρια DNA, τα πλασμίδια

- γ. ένα δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA και τα πλασμίδια
δ. ένα κυκλικό μόριο DNA με πρωτεΐνες
8. Τα πλασμίδια που υπάρχουν σε ένα προκαρυωτικό κύτταρο:
α. είναι δίκλιωνα μόρια DNA με το ίδιο μέγεθος
β. φέρουν γενικές πληροφορίες για το σύνολο των ιδιοτήτων του βακτηρίου
γ. μεταφέρουν γενετικό υλικό σε άλλα βακτήρια
δ. αντιγράφονται ταυτόχρονα με το κύριο μόριο DNA του βακτηρίου
9. Το γενετικό υλικό βρίσκεται στην κυκλική του μορφή:
α. στα προκαρυωτικά κύτταρα
β. σε κάποιους ιούς
γ. στους χλωροπλάστες και στα μιτοχόνδρια των περισσότερων ευκαρυωτικών κυττάρων
δ. σε όλα τα παραπάνω
10. 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
11. Σε ένα διπλοειδές κύτταρο στο τέλος της μίτωσης το γενετικό υλικό των δύο θυγατρικών κυττάρων αποτελείται:
α. από δύο μη αδελφές χρωματίδες κάθε ομόλογου ζεύγους χρωμοσωμάτων
β. από ένα μόριο DNA, κάθε χρωμοσώματος
γ. από δύο αλυσίδες DNA κάθε αρχικού χρωμοσώματος
δ. από όλα τα παραπάνω
12. Οι αδελφές χρωματίδες:
α. προκύπτουν από την αντιγραφή του DNA
β. συνδέονται στο κεντρομερίδιο
γ. η καθεμιά αποτελείται από ένα μόριο DNA συνδεδεμένο με ιστόνες
δ. όλα τα παραπάνω
13. Η λειτουργία του DNA ως γενετικό υλικό είναι δυνατή, επειδή το μόριό του έχει τις παρακάτω ιδιότητες:
α. παράγει αντίγραφό του
β. μεταβιβάζει τις γενετικές πληροφορίες από ένα κύτταρο στα γειτονικά του
γ. ελέγχει όλες τις κυτταρικές δραστηριότητες, όπως σύνθεση ριβοσωμάτων, πρωτεϊνών και μιτοχονδρίων
δ. όλα τα παραπάνω

14. Οι πληροφορίες για τις κληρονομικές ιδιότητες ενός οργανισμού, είναι αποθηκευμένες:
- στο μόριο DNA
 - στα χρωμοσώματα όλων των κυττάρων
 - στα γονίδια
 - στις πολυπεπτιδικές αλυσίδες
15. Το μιτοχονδριακό DNA ενός κυττάρου:
- είναι πατρικής προέλευσης
 - περιέχει γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά
 - κληροδοτείται από την μητέρα
 - είναι μονόκλωνο

Ερωτήσεις τύπου σωστό - λάθος

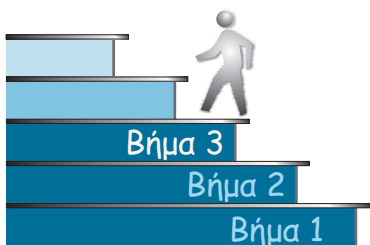
- Στο δίκλωνο μόριο DNA ισχύει πάντα η ισότητα: $A + T = C + G$. ()
- Η αναλογία των βάσεων στο DNA διαφέρει από είδος σε είδος και σχετίζεται με το είδος του οργανισμού. ()
- Το κυκλικό μόριο DNA των προκαρυωτικών κυττάρων αναδιπλώνεται και πακετάρεται με τη βοήθεια κυρίως ιστονών. ()
- Τα χρωμοσώματα μελετώνται στο στάδιο της μεσόφασης. ()
- Η ποσότητα των πρωτεϊνών σε κάθε κύτταρο ενός οργανισμού είναι σταθερή και δεν μεταβάλλεται από αλλαγές στο περιβάλλον. ()
- Η ποσότητα DNA σε κάθε κύτταρο ενός οργανισμού μεταβάλλεται με την ηλικία του οργανισμού. ()
- Το καρδιακό κύτταρο περιέχει διπλάσια ποσότητα DNA από το γαμετικό κύτταρο. ()
- Τα γαμετικά κύτταρα του ανθρώπου περιέχουν 23 ομόλογα χρωμοσώματα. ()
- Στο πείραμα του Griffith μεγάλο ποσοστό “αδρών” βακτηρίων “μετασχηματίστηκαν” σε “λεία” παθογόνα. ()
- Σε μερικές περιπτώσεις το RNA είναι φορέας γενετικών πληροφοριών. ()
- Τα γονίδια διπλασιάζονται στη μεσόφαση. ()
- Ο αριθμός των φυλετικών χρωμοσωμάτων σε ένα ανθρώπινο νευρικό κύτταρο είναι δύο. ()
- Το περιβάλλον μπορεί να μεταβάλλει την ποσότητα του DNA ενός οργανισμού. ()
- Η μία πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα ενός μορίου DNA ονομάζεται αδελφή χρωματίδα. ()
- Όλα τα οργανίδια ενός ευκαρυωτικού κυττάρου έχουν DNA. ()

Ερωτήσεις αντιστοίχισης

- | | |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>1. α. Νουκλεόσωμα
β. Πλασμίδιο
γ. Κεντρομερίδιο
δ. Δίκλωνο μόριο RNA
ε. Απλοειδές κύτταρο</p> | <p>1. Βρίσκεται στους ιούς
2. Το γονιδίωμα υπάρχει σε ένα αντίγραφο
3. Συνδέει τα ομόλογα χρωμοσώματα
4. Δίκλωνο, κυκλικό μόριο DNA
5. Συνδέει τις αδελφές χρωματίδες
6. Βασική μονάδα οργάνωσης των ινιδίων χρωματίνης</p> |
| <p>2. α. Γαμέτης
β. Διπλοειδές κύτταρο
γ. Ιός
δ. Μιτοχόνδριο
ε. Βακτήριο</p> | <p>1. Το νουκλεϊκό του οξύ μπορεί να είναι μονόκλωνο μόριο DNA
2. Περιέχει τη μισή ποσότητα DNA από ένα σωματικό κύτταρο
3. Είναι ημιαυτόνομο οργανίδιο
4. Το γονιδίωμα υπάρχει σε δύο αντίγραφα
5. Περιέχει πλασμίδια
6. Το γενετικό υλικό ενός κυττάρου</p> |
| <p>3. α. “Λείο” βακτήριο
β. Ραδιενεργό ^{35}S
γ. Βακτηριοφάγος T_2
δ. Βακτήριο χωρίς κάλυμμα
ε. Γενετικό υλικό κυττάρων</p> | <p>1. DNA ιός
2. Πνευμονιόκοκκος μη παθογόνος
3. Πρωτεΐνες
4. Πνευμονιόκοκκος παθογόνος
5. RNA ιός
6. DNA</p> |
| <p>4. α. Ινίδια χρωματίνης
β. Νουκλεοσώματα
γ. Ιστόνες
δ. Χρωμοσώματα</p> | <p>1. Κατά την μεσόφαση μπορούμε να τα διακρίνουμε με την βοήθεια του οπτικού μικροσκοπίου
2. Πρωτεΐνες των νουκλεοσωμάτων
3. Αντιγράφονται κατά την διάρκεια της μίτωσης
4. Αποτελούνται από 2 αδελφές χρωματίδες ενωμένες στο κεντρομερίδιο
5. Πακετάρονται και σχηματίζουν ινίδια χρωματίνης
6. Μόρια DNA του μεσοφασικού πυρήνα πακεταρισμένα με πρωτεΐνες</p> |

Ερωτήσεις συμπλήρωσης κενών

1. Στο πείραμα του Griffith μερικά βακτήρια μετασχηματίστηκαν σε παθογόνα.
2. Οι αζωτούχες βάσεις της μιας αλυσίδας του DNA συνδέονται με δεσμούς με τις αζωτούχες βάσεις της απέναντι αλυσίδας με βάση τον κανόνα της των βάσεων.
3. Τα χρωμοσώματα ταξινομούνται κατά ελαττούμενο μέγεθος. Η απεικόνιση αυτή αποτελεί τον
4. Τα κύτταρα που το γονιδίωμά τους υπάρχει σε ένα μόνο αντίγραφο ονομάζονται ενώ σε δύο αντίγραφα ονομάζονται
5. Κάθε νουκλεοτίδιο του DNA αποτελείται από μία πεντόζη, τη ενωμένη με μία ομάδα και μία βάση.
6. Το DNA αποτελείται από δύο αλυσίδες που σχηματίζουν στο χώρο μία διπλή
7. Ανάμεσα στην αδενίνη και τη σχηματίζονται δεσμοί υδρογόνου, ενώ ανάμεσα στη και την κυτοσίνη σχηματίζονται δεσμοί υδρογόνου.
8. Η συμπληρωματικότητα έχει τεράστια σημασία για τον του DNA, μία ιδιότητα που το καθιστά το καταλληλότερο μόριο για τη διατήρηση και τη της γενετικής πληροφορίας.
Το DNA αποτελεί το όλων των κυττάρων και των περισσότερων ιών. Κάποιοι ιοί έχουν ως γενετικό υλικό
9. Το γενετικό υλικό του κυττάρου ονομάζεται
10. Η βασική μονάδα οργάνωση της χρωματίνης είναι



Λύνουμε περισσότερες ασκήσεις

Μεθοδολογία επίλυσης ασκήσεων

Μεθοδος 1

Δομή (DNA) οργανισμών και οργανιδίων

DNA δίκλωνο γραμμικό	}	Πυρηνικό DNA ευκαρυωτικών οργανισμών
		Μιτοχονδριακό DNA ορισμένων κατώτερων πρωτόζωων
		Γενετικό υλικό ορισμένων ιών

DNA δίκλωνο κυκλικό	}	Μιτοχονδριακό DNA
		DNA χλωροπλαστών
		Πλασμίδια (βακτήρια)
		Γενετικό υλικό βακτηρίων
	}	Γενετικό υλικό ορισμένων ιών

Μέθοδος 2

Συμπληρωματικότητα βάσεων

α. Γνωρίζουμε ότι: αριθμός A + αριθμός T + αριθμός G + αριθμός C = 2ν
 όπου ν: ο αριθμός των νουκλεοτιδίων ανά κλώνο οπότε
 2ν: ο αριθμός των νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο μόριο.

$$\left. \begin{array}{l} \text{Έτσι θα έχουμε } A + T + G + C = 2\nu \\ \text{Επειδή όμως } A = T \text{ και } G = C \end{array} \right\} \begin{array}{l} (A + T) + (G + C) = 2\nu \\ \downarrow \quad \quad \downarrow \\ 2A + 2G = 2\nu \end{array}$$

Άρα: $2A + 2G = 2\nu$ και ακόμα $A + G = C + T$

$$\left. \begin{array}{l} 2A + 2C \\ 2G + 2T \\ 2C + 2T \end{array} \right\} = 2v \quad \left. \begin{array}{l} A + C \\ G + T \\ A + G \end{array} \right\} = v$$

β. δ. Η (Δεσμοί Υδρογόνου)

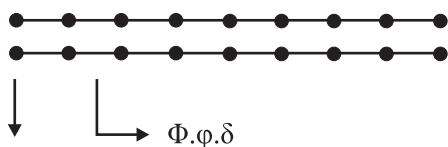
Γνωρίζουμε ότι: Ζεύγος A – T → 2δ.Η
 Ζεύγος G – C → 3δ.Η } Επίσης: A = T και G = C

$$2A + 3G = \delta. Η$$

(όλου του μορίου)

Μέθοδος 3**φ.φ.δ (Φωσφοδιεστερικοί δεσμοί)**

α. Εάν το μόριο DNA είναι (δίκλωνο) γραμμικό.



Νουκλεοτίδιο

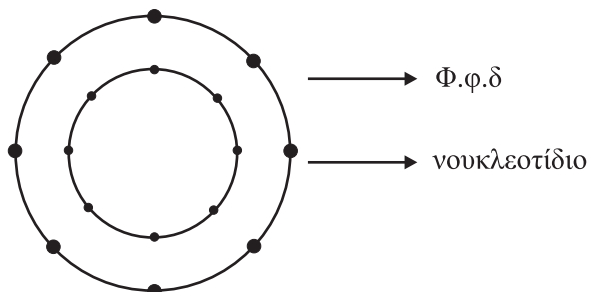
Εάν v ο αριθμός νουκλεοτιδίων ανά κλώνο

τότε ο αριθμός των φ.φ.δ ανά κλώνο: $v - 1$

Οπότε στο δίκλωνο μόριο DNA θα είναι: $\Phi.φ.δ = 2(v - 1) = 2v - 2$

Γενικός τύπος: Δεσμοί πολυμερισμού: δομικοί λίθοι - αλυσίδες (ισχύει και για πρωτεΐνες).

β. Εάν το μόριο DNA είναι (δίκλωνο) κυκλικό.



Εάν n ο αριθμός νουκλεοτιδίων ανά κλώνο τότε και $\phi.\phi.\delta = n$ ανά κλώνο
 Δηλαδή στο δίκλωνο μόριο DNA θα είναι οι $\phi.\phi.\delta$ τόσοι όσα και τα νουκλεοτίδια.

Οπότε στο δίκλωνο μόριο DNA θα είναι: $\Phi.\phi.\delta = 2n$

Όσον αφορά τα μόρια του H_2O που αποβάλλονται για να υδρολυθεί (διάσπαση) το μόριο του DNA είναι τόσα όσα και οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί του μορίου. Είναι δηλαδή: $\mu\omicron\rho\iota\alpha\ H_2O = \phi.\phi.\delta$

Μέθοδος 4

Αριθμός πεντοζών και αριθμός ατόμων P (φωσφορικών ομάδων)

α. Ο αριθμός των πεντοζών σε ένα μόριο DNA είναι ίσος με τον αριθμό των νουκλεοτιδίων που περιέχει το μόριο γιατί κάθε νουκλεοτίδιο περιέχει και μια πεντόζη (είτε δεοξυριβόζη αν πρόκειται για DNA είτε ριβόζη εάν πρόκειται για RNA)

Άρα: Αριθμός πεντοζών = Αριθμός νουκλεοτιδίων

β. Ο αριθμός των φωσφορικών μονάδων είναι ίσος με τον αριθμό των νουκλεοτιδίων που περιέχει το μόριο γιατί κάθε νουκλεοτίδιο περιέχει και μια φωσφορική ομάδα που με τη σειρά της περιέχει ένα άτομο P

Άρα: Αριθμός ατόμων P = Αριθμός νουκλεοτιδίων

Συμπερασματικά: Αριθμός πεντοζών = Αριθμός ατόμων P =
 Αριθμός νουκλεοτιδίων

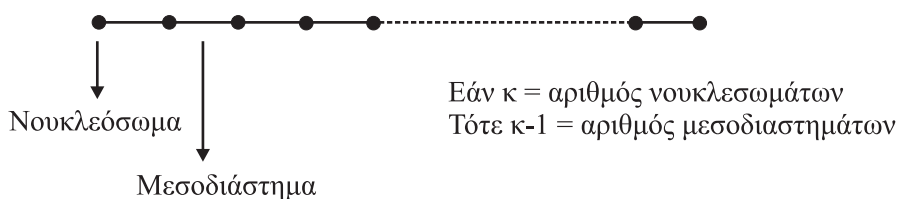
Μέθοδος 5

Υπολογισμοί που αφορούν νουκλεοσώματα

- Νουκλεόσωμα είναι η βασική μονάδα δημιουργίας του ινιδίου χρωματίνης (που μοιάζει με χάντρα από κομπολόι). Αποτελείται από:

8 μέρη πρωτεϊνών → το 8μερες ιστονών και
τυλιγμένο ολόγυρα DNA μήκους 146 ζ . β

- Συνήθως στις ασκήσεις ένα ινίδιο χρωματίνης αρχίζει και τελειώνει με νουκλεοσώματα και μεταξύ 2 συνεχόμενων νουκλεοσωμάτων υπάρχει DNA μήκους 54 ζευγών βάσεων.



Άρα: $146\kappa + 54(\kappa - 1) =$ το μήκος του DNA σε ζεύγη βάσεων
(ή του μορίου τελικά)

Γενικός τύπος: Μεσοδιαστήματα: νουκλεοσώματα - ινίδια χρωματίνης.

Μέθοδος 6

Ποσοστά αζωτούχων βάσεων μορίου DNA (ή RNA)

- Αν δεν είναι απόλυτη η συμπληρωματικότητα των βάσεων τότε το μόριο είναι μονόκλωνο.
- Αν δίνονται τα ποσοστά μόνο της μια αλυσίδας τότε με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας βρίσκουμε και τα ποσοστά της άλλης και ύστερα προσθέτοντας την επί της εκατό συγκέντρωση των δυο ιδίων αζωτούχων βάσεων και διαιρώντας δια του δυο βρίσκουμε το ποσοστό της αζωτούχας βάσης στο μόριο.

π.χ. εάν γνωρίζουμε πως η αδενίνη του ενός κλώνου είναι 10% και η θυμίνη του ίδιου κλώνου 20% τότε η αδενίνη του άλλου κλώνου θα είναι 20% και η θυμίνη του άλλου κλώνου 10%. Τέλος στο σύνολο του μορίου θα είναι:

Αδενίνη = $(A_1 + A_2) / 2 = (10 + 20) / 2 = 15\%$ και ομοιος για την θυμίνη.

- 1. Ένα ινίδιο χρωματίνης έχει μήκος 40.292 νουκλεοτίδια. Εάν το μόριο αρχίζει και τελειώνει με νουκλεόσωμα και εάν μεταξύ 2 συνεχόμενων νουκλεοτιδίων υπάρχει DNA μήκους 54 ζ. β να βρείτε πόσα μόρια ιστονών περιέχει το ινίδιο αυτό.**

Λύση:

Εάν κ είναι ο αριθμός των νουκλεοσωμάτων τότε $\kappa - 1$ είναι ο αριθμός των μεσοδιαστημάτων. Επίσης γνωρίζουμε πως έχουμε 54 ζεύγη βάσεων ανά κλώνο και ότι το κάθε νουκλεόσωμα αποτελείται από ένα 8μερες ιστονών και DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων.

Άρα: $40292 \text{ νουκλεοτίδια} : 2 = 20146 \text{ ζεύγη βάσεων}.$

$$146\kappa + 54(\kappa - 1) = \text{μήκος DNA σε ζεύγη βάσεων}$$

$$146\kappa + 54(\kappa - 1) = 20146$$

$$146\kappa + 54\kappa - 54 = 20146$$

$$200\kappa = 20200$$

$$\kappa = 101 \text{ νουκλεοσώματα}$$

Οπότε $101 \text{ νουκλεοσώματα} \cdot 8 \text{ ιστόνες/νουκλεόσωμα} =$
 $= 808 \text{ μόρια ιστονών περιέχει το ινίδιο αυτό}.$

- 2. Πυρηνικό DNA έχει μήκος 50.000 ζεύγη βάσεων. Εάν η $A = 30\%$ να βρείτε:**
- το πλήθος των αζωτούχων βάσεων και καθεμιά από αυτές
 - το πλήθος των δεσμών υδρογόνου
 - το πλήθος των φωσφοδιεστερικών δεσμών
 - το συνολικό αριθμό μορίων H_2O που χρειάζεται για να υδρολυθεί το μόριο αυτό του DNA.

Λύση:

Αφού το κομμάτι του DNA είναι πυρηνικό τότε πρόκειται για κομμάτι ευκαρυωτικού κυττάρου άρα θα είναι δίκλωνο και γραμμικό. Οπότε: $50000 \text{ ζ. β} \cdot 2 = 100000 \text{ νουκλεοτίδια ή αζωτούχες βάσεις}.$

- α.** Εφόσον $A = 30\%$ τότε και $T = 30\%$ λόγω συμπληρωματικότητας των βάσεων.

Από τον ίδιο κανόνα προκύπτει ότι $G = C.$

Οπότε: $A + T + G + C = 100\%$ ενώ $G = C$ και $A = T$

Οπότε: $2A + 2G = 100\%$

$$2G = 100\% - 2A$$

$$2G = 100\% - 2 \cdot 30\%$$

$$2G = 100\% - 60\%$$

$$2G = 40\%$$

$$G = 20\% = C$$

Συνεπώς: $G = C = 20\%$ και $A = T = 30\%$

Από τα ποσοστά μπορούμε εύκολα να υπολογίσουμε τα νουκλεοτίδια του συγκεκριμένου κλώνου: $A = 100000 \cdot 0,3 = 30000$ νουκλεοτίδια και

$$G = 100000 \cdot 0,2 = 20000 \text{ νουκλεοτίδια.}$$

Άρα: $G = C = 20000$ βάσεις και $A = T = 30000$ βάσεις.

β. Το ζεύγος $A - T$ έχει 2 δεσμούς υδρογόνου $\cdot 30000$ βάσεις = 60000 δ. Η

Το ζεύγος $G - C$ έχει 3 δεσμούς υδρογόνου $\cdot 20000$ βάσεις = 60000 δ. Η

Άρα συνολικά θα έχουμε 120000 δ. Η

γ. Γνωρίζουμε πως ο αριθμός των φωσφοδιεστερικών δεσμών στο δίκλωνο μόριο DNA θα είναι $2(n-1)$ όπου n ο αριθμός των νουκλεοτιδίων.

$$\text{Άρα: } \varphi. \varphi. \delta = 2(n-1) = 2n - 2 = 100.000 - 2 = 99.998$$

δ. Για να υδρολυθεί το μόριο αυτό χρειάζεται τόσα μόρια νερού όσα έχουν αποβληθεί όταν αυτό δημιουργήθηκε, δηλαδή τόσα όσα και οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί. Οπότε χρειάζονται 99.998 μόρια νερού.

3. Σε ένα τμήμα μορίου DNA βρέθηκαν 10 φ. φ. δ και 15 δ. Η. Να βρείτε το πλήθος κάθε μιας από τις 4 αζωτούχες βάσεις.

Λύση:

Έχουμε να κάνουμε με μόριο DNA που είναι γραμμικό και δίκλωνο (αφού αναφέρονται δεσμοί υδρογόνου). Αφού οι φ. φ. δ είναι 10 και το τμήμα είναι γραμμικό ισχύει ότι $\varphi. \varphi. \delta = n - 1$ ανά κλώνο. Οπότε στο δίκλωνο μόριο θα είναι

$$\varphi. \varphi. \delta = 2(n-1), \text{ όπου } n \text{ ο αριθμός νουκλεοτιδίων ανά κλώνο.}$$

$$\text{Άρα: } 10 = 2n - 2 \rightarrow 12 = 2n \rightarrow 2n = 12 \text{ νουκλεοτίδια}$$

• Γνωρίζουμε ότι: $A + T + G + C = 2n$ και $G = C, A = T$

$$\text{Άρα: } 2A + 2G = 2n \rightarrow 2A + 2G = 12 \quad (1)$$

- Επίσης γνωρίζουμε ότι: $A - T \rightarrow 2\delta. H$ και $G = C$, $A = T$

Και $G - C \rightarrow 3\delta. H$

$$\text{Άρα: } 2A + 3G = \delta. H \rightarrow 2A + 3G = 15 \quad (2)$$

Από την (1) και την (2) προκύπτει: ότι $G = C = 3$ και $A = T = 3$.

4. Μόριο DNA περιέχει $5 \cdot 10^5$ νουκλεοτίδια. Αν η μια αλυσίδα του αποτελείται από 15% A, 25% Τα και 35% G, να υπολογίσετε:

- το συνολικό αριθμό δ. Η
- το συνολικό αριθμό φ.φ.δ.

Λύση:

A' αλυσίδα	B' συμπληρωματική αλυσίδα
A = 15%	T = 15%
T = 25%	A = 25%
G = 35%	C = 35%
C = 25%	G = 25%
Σύνολο : 100%	Σύνολο : 100%

Στο μόριο θα έχουμε: $(A_1 + A_2)/2 = (15\% + 25\%)/2 = 20\%$

$$(G_1 + G_2)/2 = (35\% + 25\%)/2 = 30\%$$

αλλά $A = T = 20\%$ και $G = C = 30\%$ λόγω του κανόνα της συμπληρωματικότητας

$$A = 5 \cdot 10^5 \cdot 0,2 = 10.000 \text{ βάσεις και}$$

$$G = 5 \cdot 10^5 \cdot 0,3 = 15.000 \text{ βάσεις}$$

α. Το ζεύγος A - T έχει 2 δεσμούς υδρογόνου $\cdot 10000$ βάσεις = 20000 δ. Η

Το ζεύγος G - C έχει 3 δεσμούς υδρογόνου $\cdot 15000$ βάσεις = 45000 δ. Η

Άρα συνολικά θα έχουμε 65000 δ. Η

β. Εάν πρόκειται για γραμμικό τμήμα DNA τότε $\text{φ.φ.δ} = 2(n - 1)$ όπου n ο αριθμός των νουκλεοτιδίων ανά κλώνο.

Άρα: $\text{φ.φ.δ} = 2(n - 1) = 2n - 2 = 50.000 - 2 = 49.998$, εάν πρόκειται για κυκλικό

τμήμα DNA τότε $\text{φ.φ.δ} = 2n = 50.000$

- 5.** Δυο μόρια DNA μήκους 25.000 ζευγών βάσεων το καθένα, γίνονται μονόκλωνα το ένα στους 80°C και το άλλο στους 70°C. Επίσης το ένα περιέχει περισσότερους φ.φ.δ από το άλλο.
- α.** που οφείλεται η διαφορά στη σταθερότητα στην υψηλή θερμοκρασία;
β. πόσους φ.φ.δ περιέχει το κάθε ένα μόριο και που οφείλεται η διαφορά τους;

Λύση:

$\text{DNA}_A \rightarrow 80^\circ\text{C}$ περιέχει περισσότερα ζεύγη G – C γιατί ζεύγος G – C \rightarrow 3δ. Η

$\text{DNA}_B \rightarrow 70^\circ\text{C}$ περιέχει λιγότερα ζεύγη G – C

DNA_A ζεύγος A – T \rightarrow 2δ. Η 50.000 ζεύγη \cdot 2 = 10.000δ. Η	}	Διάσπαση στους 80°C
ζεύγος G – C \rightarrow 3δ. Η 20.000 ζεύγη \cdot 3 = 60.000δ. Η		
Σύνολο: 70.000δ. Η		

DNA_B ζεύγος A – T \rightarrow 2δ. Η 20.000 ζεύγη \cdot 2 = 40.000δ. Η	}	Διάσπαση στους 70°C
ζεύγος G – C \rightarrow 3δ. Η 5.000 ζεύγη \cdot 3 = 15.000δ. Η		
Σύνολο: 55.000δ. Η		

Το DNA_A είναι γραμμικό και έχει $2n - 2 = 50.000 - 2 = 49.998$ φ.φ.δ και

Το DNA_B είναι κυκλικό και έχει $2n = 50.000$ φ.φ.δ.

- 6.α.** Ένα τμήμα ενός μορίου DNA αποτελείται από 1000 νουκλεοτίδια. Ποιο είναι το M. Β του τμήματος αυτού;
- β.** Ένα τμήμα ενός μορίου DNA αποτελείται από 999 νουκλεοτίδια ποιο είναι το μοριακό βάρος του τμήματος αυτού; (Δίνεται το μέσο μοριακό βάρος του νουκλεοτιδίου ότι είναι 200 ενώ του νερού 18).

Λύση:

α. επειδή ο αριθμός των νουκλεοτιδίων είναι ζυγός, το τμήμα μπορεί να είναι μονόκλωνο αλλά μπορεί να είναι και δίκλωνο.

1η εκδοχή: Μονόκλωνο τμήμα: Αριθμός νουκλεοτιδίων $1000[n - 1/\text{κλώνο}]$.

Ο αριθμός των φωσφοδιεστερικών δεσμών $1000 - 1 = 999$ επομένως

MB τμήματος = $(1000 \cdot 200) - (999 \cdot 18) = 182.018$

2η εκδοχή: δίκλωνο τμήμα: Αριθμός νουκλεοτιδίων $1000[2(v-1)]$. Ο αριθμός των φωσφοδιεστερικών δεσμών $1000 - 2 = 998$

$$\text{Άρα } MB = (1000 \cdot 200) - (998 \cdot 18) = 182.036 .$$

β. επειδή ο αριθμός των νουκλεοτιδίων είναι μονός το τμήμα είναι μονόκλωνο. Αριθμός νουκλεοτιδίων 999, αριθμός φωσφοδιεστερικών δεσμών 998.

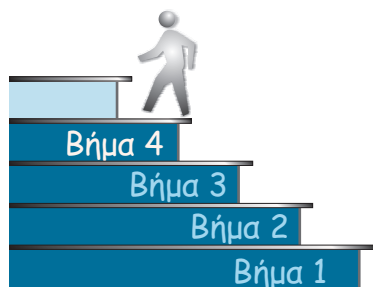
$$\text{Άρα } MB = (999 \cdot 200) - (998 \cdot 18) = 181.836 .$$

7. Σε ένα δίκλωνο μόριο DNA ο λόγος $A/C = 1/4$. Ο αριθμός των ζευγαριών βάσεων είναι 20.000. Ποια η εκατοστιαία σύσταση και ποιος ο ακριβής αριθμός των νουκλεοτιδίων που έχουν σαν αζωτούχα βάση την A, T, C, G αντιστοίχα; Ποια μπορεί να είναι η προέλευση του μορίου αν ο αριθμός των φωσφοδιεστερικών δεσμών είναι 40.000;

Λύση:

Από τον κανόνα της συμπληρωματικότητας έχουμε $A=T$ και $C=G$ αν διαιρέσουμε κατά μέλη προκύπτει πως: $A/C = T/G = 1/4$ επομένως σε ένα σύνολο 10 νουκλεοτιδίων έχουμε 1A, 4C, 1T, 4G στα 20.000 νουκλεοτίδια που έχει το συγκεκριμένο μόριο DNA θα είναι αντίστοιχα 10%A, 40%C, 10%T, 40%G και 4.000A, 16.000C, 4.000T, 16.000G.

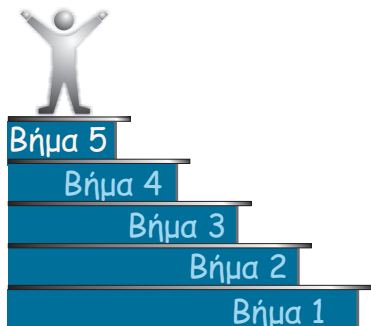
Επειδή ο αριθμός των φωσφοδιεστερικών δεσμών είναι ίσος με τον αριθμό των νουκλεοτιδίων του μορίου το μόριο είναι κυκλικό. Ένα κυκλικό μόριο DNA μπορεί να προέρχεται από προκαρυωτικό κύτταρο, από ιό, από μιτοχόνδριο ή χλωροπλάστη.



Λύνουμε μόνοι μας

1. Δίκλωνο μόριο DNA περιέχει 104.000 δεσμούς υδρογόνου κι το 20% του συνολικού αριθμού των βάσεων του είναι αδενίνη. Να βρεθούν:
 - α. τα ποσοστά των υπολοίπων βάσεων
 - β. ο συνολικός αριθμός των νουκλεοτιδίων καθώς και ο αριθμός που αναλογεί σε κάθε αζωτούχα βάση.
2. α. Ένα μόριο DNA έχει 3A και 14 φωσφοδιεστερικούς δεσμούς. Πόσες T, C, G και πόσους δεσμούς υδρογόνου περιέχει;
 - β. Ένα πλασμίδιο έχει 2.000 T και μήκος 7.000 ζ. β. Πόσους φ.φ.δ και πόσους δεσμούς υδρογόνου περιέχει;
3. Για την πλήρη υδρόλυση ενός μορίου DNA από ανθρώπινο μιτοχόνδριο χρειάστηκαν 6.000 μόρια νερού. Αν το μόριο περιέχει 1.000 C, να υπολογίσετε το μήκος του μορίου και τους δεσμούς υδρογόνου που περιέχει.
4. Ανάλυση μορίου DNA έδειξε ότι αποτελείται από 12.000 νουκλεοτίδια και ισχύει η αναλογία $A + T / C + G = 25\%$. Ποιο το μήκος του και από τι οργανισμό προέρχεται;
5. Το γενετικό υλικό ενός οργανισμού περιέχει A 20%, T 30%, C 30%, G 20%. Αν για την πλήρη υδρόλυση του απαιτούνται 12.536 μόρια νερού, να υπολογιστεί το μήκος του μορίου και να εξηγηθεί το είδος του οργανισμού.
6. Απομονώθηκαν 5 νουκλεοσώματα από ένα ινίδιο χρωματίνης και μετά από ανάλυση βρέθηκε ότι ισχύει $A / G = 1/4$, να υπολογίσετε τον αριθμό της κυτοσίνης.

7. Σε ένα ινίδιο χρωματίνης έχουμε 88 ιστόνες και 5.292 δεσμούς υδρογόνου. Ποιος είναι ο αριθμός καθεμιάς από τις 4 βάσεις; (η απόσταση μεταξύ δυο διαδοχικών νουκλεοσωμάτων είναι 54 ζ.)
8. Ο λόγος $A+T/C+G$ σε ένα μόριο DNA είναι 0,75. Το σύνολο των δεσμών υδρογόνου του μορίου είναι 4.500. Να βρεθεί ο αριθμός των νουκλεοτιδίων που έχουν για αζωτούχο βάση την A και αυτός που αντιστοιχεί στα νουκλεοτίδια που έχουν για αζωτούχο βάση την G.
9. Ένα μόριο DNA έχει μοριακό βάρος 100.000, ενώ το MB των νουκλεοτιδίων είναι 100 και του νερού 18. Να βρεθεί ο αριθμός των φ.φ.δ. (Να λυθεί με δυο τρόπους, κατά τον πρώτο να μην γίνει αφαίρεση των μορίων νερού ενώ κατά τον δεύτερο να γίνει αφαίρεση των μορίων νερού).
10. Μεσοφασικό ανθρώπινο χρωμόσωμα έχει 180.106 ζεύγη βάσεων. Αν το κομμάτι του DNA που συνδέει δυο νουκλεοσώματα έχει μήκος 54 ζεύγη βάσεων, να βρεις περίπου τον αριθμό των μορίων ιστονών που θα υπάρχουν στο στάδιο της μετάφασης αυτού του χρωμοσώματος. (Να θεωρήσεις ότι στα άκρα του χρωμοσώματος βρίσκονται νουκλεοσώματα. Να συμβουλευτείται το παράρτημα).
11. Μιτοχονδριακό DNA του ανθρώπου βρέθηκε να έχει $16 \cdot 10^3$ ζεύγη βάσεων. Αν ισχύει ο λόγος $A/C=1/3$, να βρεις:
α. τον ακριβή αριθμό των αζωτούχων βάσεων του μορίου και
β. τα μόρια του νερού που αποσπάστηκαν για την δημιουργία του μορίου.
12. Στο DNA ενός νουκλεοσώματος βρέθηκε ότι η διαφορά των βάσεων αδερίνης και κυτοσίνης είναι 80. Να βρεθούν τα ποσοστά των βάσεων στο τμήμα αυτό του DNA.
13. Σε ένα δίκλωνο μόριο DNA το ποσοστό της A είναι 25%, αν ο λόγος $A_1/A_2=1,5$ και $C_1/C_2=4$, να βρεθούν τα ποσοστά:
α. A, T, C, G στο συνολικό μόριο και
β. $A_1, T_1, C_1, G_1, A_2, T_2, C_2, G_2$ σε κάθε ένα κλώνο του μορίου.



Ελέγχουμε τις γνώσεις μας

Διαγώνισμα 1ου Κεφαλαίου

Θέμα 1

- α. Να περιγράψετε την δομή ενός νουκλεοτιδίου και να εξηγήσετε γιατί ο προσανατολισμός μιας πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας είναι πάντα 5'–3'
- β. Ποια είναι τα χαρακτηριστικά της διπλής έλικας;
- γ. Είναι σωστός ο χαρακτηρισμός “τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες είναι αυτόνομα οργανίδια”; Εξηγήστε.

(Μονάδες 25)

Θέμα 2

A. Να επιλέξετε ένα από τα παρακάτω:

1. Οι πρωτεΐνες αποτελούν το γενετικό υλικό για:

α. τα ευκαρυωτικά κύτταρα	β. τους ιούς
γ. τα βακτήρια	δ. όλα τα παραπάνω
ε. κανένα από τα παραπάνω	
2. Τα χρωμοσώματα του ανθρώπου
 - α. ευθύνονται για το φύλο του
 - β. αποτελούν την γενετική του ταυτότητα
 - γ. είναι 22 και ένα ακόμα που ονομάζεται φυλετικό
 - δ. προέρχονται αποκλειστικά από τον πατέρα εάν ο απόγονος είναι αγόρι
 - ε. κανένα από τα παραπάνω δεν τα περιγράφει
3. Τα νουκλεοσώματα είναι:
 - α. Η θεμελιώδης μονάδα οργάνωσης του ινιδίου χρωματίνης
 - β. Σαν χάντρες από κομπολόι όπως φαίνονται στο μικροσκόπιο
 - γ. Συσπειρωμένα με μόρια ιστονών για να πακετάρονται καλύτερα στον πυρήνα
 - δ. Όλα τα παραπάνω

4. Τι ισχύει για τις λειτουργίες του γενετικού υλικού:
 - α. Αποθηκεύει την γενετική πληροφορία
 - β. Διατηρεί και μεταβιβάζει την γενετική πληροφορία
 - γ. Εκφράζει την γενετική πληροφορία
 - δ. Όλα τα παραπάνω
5. Τα μιτοχόνδρια περιέχουν
 - α. από ένα έως δυο αντίγραφα DNA
 - β. Γονίδια ικανά να μεταφράζονται σε πρωτεΐνες
 - γ. Κυκλικό δίκλωνο RNA που μεταγράφεται σε DNA
 - δ. Γονίδια που προσδίδουν ανθεκτικότητα στα αντιβιοτικά
 - ε. Όλα τα παραπάνω

B. Να χαρακτηρίσετε τις παρακάτω προτάσεις ως σωστές ή λάθος.

1. Το μιτοχονδριακό DNA των κυττάρων του ανθρώπου είναι πάντοτε μητρικής προέλευσης. ()
2. Ο κάθε φυσιολογικός γαμέτης περιέχει μια μόνο χρωματίδη από κάθε ζευγάρι ομολόγων χρωμοσωμάτων. ()
3. Η αναλογία των βάσεων στο DNA διαφέρει από είδος σε είδος και σχετίζεται με το είδος του οργανισμού. ()
4. Στο δίκλωνο μόριο DNA ισχύει πάντα η ισότητα $A + T = C + G$. ()
5. Το καρδιακό κύτταρο περιέχει διπλάσια ποσότητα DNA από το γαμετικό κύτταρο. ()

(Μονάδες 25)

Θέμα 3

Δίδονται τα παρακάτω δεδομένα που αφορούν τα νουκλεϊκά οξέα διαφόρων οργανισμών. Να εξηγήσετε από ποιον οργανισμό πιθανόν να προέρχονται.

Οργανισμός 1: A : 3.000.000, T : 3.000.000, C : 5.000.000, G : 5.000.000

Οργανισμός 2 : A : 4.000.000, T : 3.000.000, C : 5.000.000, G : 7.000.000

Οργανισμός 3 : A : 4.000.000, U : 3.000.000, C : 5.000.000, G : 7.000.000

Οργανισμός 4 : A : 3.000.000, U : 3.000.000, C : 5.000.000, G : 5.000.000

Οργανισμός 5 : A : 3.000.000, T : 3.000.000, U : 5.000.000, G : 5.000.000

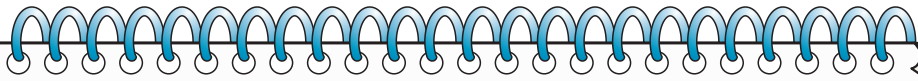
(Μονάδες 25)

Θέμα 4

Εάν σε ένα δίκλωνο μόριο DNA περιέχονται 10.000 βάσεις αδενίνης, οι οποίες αντιπροσωπεύουν το 15% του συνολικού ποσοστού των βάσεων. Να βρεθούν:

- α.** το ποσοστό των υπολοίπων βάσεων
- β.** ο αριθμός κάθε βάσης καθώς και το σύνολο των βάσεων
- γ.** οι φ.φ.δ καθώς και οι δεσμοί υδρογόνου
- δ.** το πλήθος των μορίων νερού που χρειάζεται για να υδρολυθεί το δίκλωνο μόριο DNA
- ε.** ο αριθμός των ατόμων P
- στ.** το μήκος του μορίου σε βάσεις και σε nm (μια πλήρης στροφή του DNA που περιέχει 10 ζεύγη βάσεων έχει μήκος 3,4 nm)

(Μονάδες 25)

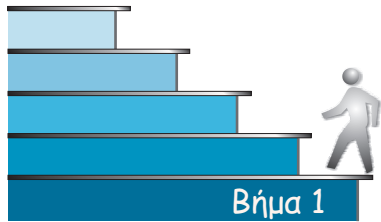


Κεφάλαιο 2°

Έκφραση, ρύθμιση της γενετικής πληροφορίας

Ο μαθητής που έχει μελετήσει το κεφάλαιο έκφραση, ρύθμιση της γενετικής πληροφορίας πρέπει να γνωρίζει:

- ✓ Πώς γίνεται η αντιγραφή του γενετικού υλικού.
- ✓ Πώς το DNA μεταγράφεται σε RNA και πώς μεταφράζεται σε πρωτεΐνες.
- ✓ Ποια ένζυμα και ποιοι μηχανισμοί δρουν στις παραπάνω λειτουργίες.
- ✓ Πώς ρυθμίζεται η γονιδιακή έκφραση σε προκαρυωτικούς και ευκαρυωτικούς οργανισμούς.
- ✓ Πώς να λύνει ασκήσεις που σχετίζονται με την αντιγραφή, έκφραση και ρύθμιση της γενετικής πληροφορίας.



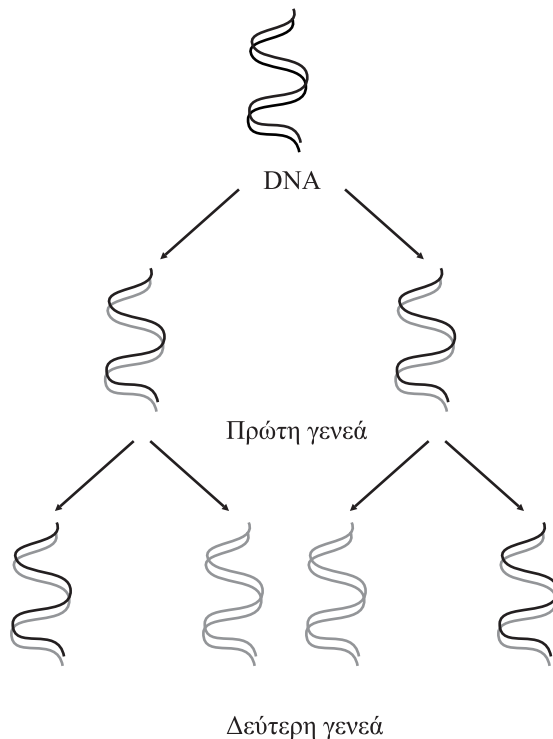
Μαθαίνουμε τη θεωρία - Λέξεις “κλειδιά”

Θεωρία 1

Γιατί ο διπλασιασμός του DNA χαρακτηρίζεται ως ημισυντηρητικός;

Απάντηση:

Η αντιγραφή του DNA (αυτοδιπλασιασμός) γίνεται στο στάδιο S της μεσόφασης. Η όλη διεργασία γίνεται με τον λεγόμενο ημισυντηρητικό τρόπο. Δηλαδή το δίκλωνο μόριο DNA ανοίγει και το κύτταρο (στον πυρήνα σε ευκαρυωτικά κύτταρα ή στην πυρηνική περιοχή σε προκαρυωτικό κύτταρο) έχοντας σαν καλούπι τις 2 μητρικές αλυσίδες δημιουργεί, βάσει του κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, τις 2 θυγατρικές αλυσίδες.



Ημισυντηρητικός αναδιπλασιασμός του DNA.
Το νεοσυντιθέμενο DNA δείχνεται με άτονη γραμμή

Θεωρία 2

Ποια είναι η πορεία αντιγραφής του DNA;

Απάντηση:

α. Έναρξη της αντιγραφής

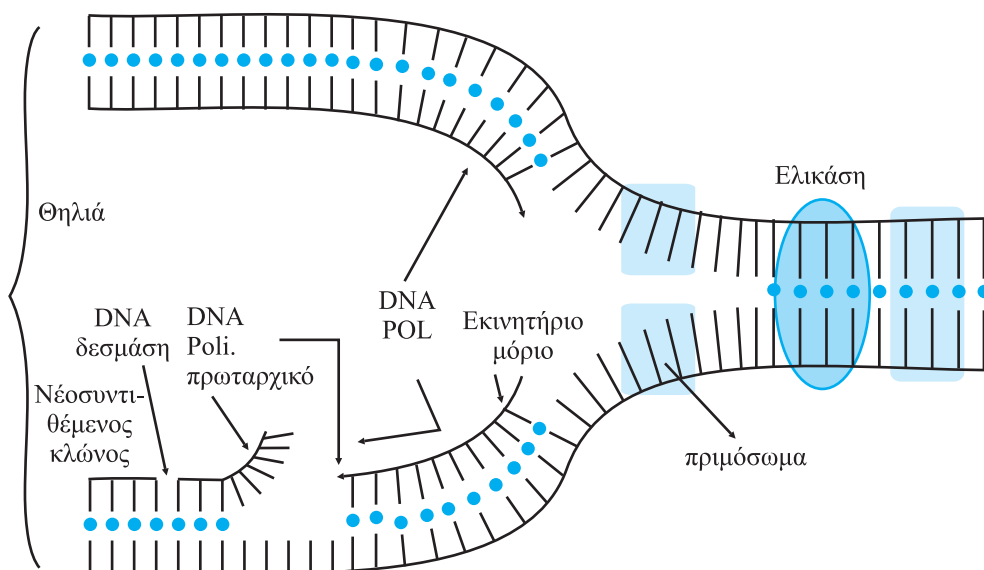
Μια πρωτεΐνη έναρξης της αντιγραφής προσδένεται στο πατρικό DNA στο σημείο έναρξης, όπου δημιουργείται χαλάρωση της διπλής έλικας του DNA. Με τη βοήθεια ενός ενζύμου της DNA ελικάσης, προκαλείται ξετύλιγμα του DNA με υδρόλυση και διάσπαση των υδρογονικών δεσμών (δημιουργία θηλιάς). Έπειτα ένα άλλο ένζυμο, η DNA πριμάση προσδένεται στην ελικάση και το αποδιαταγμένο DNA. Η πριμάση συνθέτει ένα μικρό πρωταρχικό τμήμα RNA που απαιτείται για την έναρξη της σύνθεσης του DNA. Το σύμπλοκο των τριών ενζύμων ονομάζεται πριμόσωμα. Τα πρωταρχικά τμήματα αφαιρούνται αργότερα από την DNA πολυμεράση.

β. Επιμήκυνση

Όταν η διπλή έλικα του DNA ανοίγει στο σημείο έναρξης, τότε η θηλιά αυξάνεται και προς τις δυο κατευθύνσεις, δημιουργούνται δηλαδή δυο διχάλες αντιγραφής. Επειδή ο πολυμερισμός του DNA γίνεται μόνο κατά την κατεύθυνση 5' - 3' και οι δυο αλυσίδες του DNA είναι αντιπαράλληλες, τότε μόνο η μια μπορεί να συνθέτεται συνεχώς κατά την κατεύθυνση 5' - 3', ενώ η άλλη κομματιαστά.

γ. Λήξη

Η αντιγραφή σταματά όταν το μόριο του DNA έχει αντιγραφεί πλήρως.



Θεωρία 3

Ποια ένζυμα παίρνουν μέρος στην αντιγραφή του DNA;

Απάντηση:

- **DNA ελικάση:** Ένζυμο που προκαλεί το ξετύλιγμα της διπλής έλικας σπάζοντας τους υδρογονοδεσμούς.
- **DNA πριμάση:** Προσδένεται στην ελικάση και το αποδιαταγμένο μόριο DNA και συνθέτει μικρό μόριο RNA.
- **Πριμόσωμα:** Σύμπλοκο μόριο που έχει σαν ρόλο να ξεκινά την διαδικασία της αντιγραφής τοποθετώντας συμπληρωματικά μικρά τμήματα RNA τα λεγόμενα πρωταρχικά τμήματα.
- **DNA πολυμεράση:** Ένζυμο το οποίο αφαιρεί τα πρωταρχικά τμήματα και συνθέτει μικρά τμήματα DNA στη θέση του τμήματος RNA, συνθέτει τον συνεχή κλώνο κατά την κατεύθυνση 5' - 3', διορθώνει τυχόν λάθη της συμπληρωματικότητας (*παρατήρηση: δεν υπάρχει μόνο μια DNA πολυμεράση που παίρνει μέρος στην αντιγραφή του DNA αλλά χάριν συντομίας αναφέρονται όλες σαν μια*).
- **DNA δεσμάση:** Ένζυμο υπεύθυνο για την σύνδεση των κομματιών της ασυνεχούς αλυσίδας καθώς και των ελευθέρων άκρων του DNA.
- **Επιδιορθωτικά ένζυμα:** Εκτός από τις DNA πολυμεράσες που είδαμε υπάρχουν και τα λεγόμενα επιδιορθωτικά ένζυμα που ελέγχουν το DNA μετά την αντιγραφή του μειώνοντας το ποσοστό λάθους στο $1 / 10^{10}$

Θεωρία 4

Γνωρίζουμε πως το DNA ενός ευκαρυωτικού κυττάρου είναι πολύ πιο μεγάλο από το αντίστοιχο ενός βακτηρίου. Σε ποιο από τα δυο γίνεται ταχύτερα η διαδικασία της αντιγραφής; Εξηγήστε.

Απάντηση:

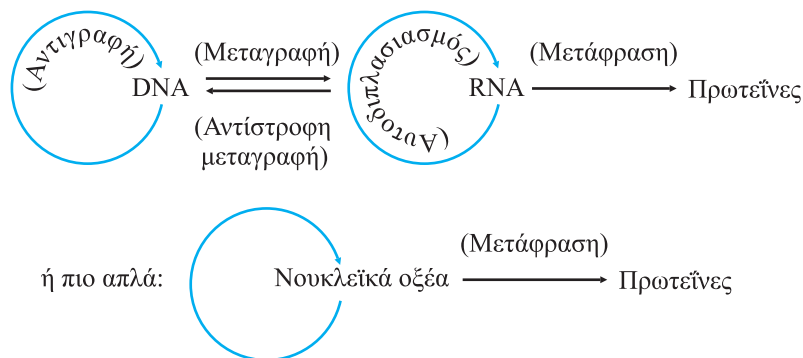
Η αντιγραφή του DNA ξεκινά από καθορισμένες θέσεις, τις θέσεις έναρξης της αντιγραφής. Στο κυκλικό DNA των βακτηρίων υπάρχει μόνο μια θέση έναρξης της αντιγραφής. Σε ευνοϊκές συνθήκες η αντιγραφή του ολοκληρώνεται σε λιγότερο από 30 λεπτά. Αντίθετα σε κάθε γραμμικό ινίδιο χρωματίνης ευκαρυωτικού κυττάρου υπάρχουν πολλές θέσεις έναρξης της αντιγραφής. Τα τμήματα του DNA που δημιουργούνται σε κάθε θέση ενώνονται στη συνέχεια μεταξύ τους. Γι' αυτό παρ' ότι το DNA των ανωτέρων ευκαρυωτικών οργανισμών είναι 1.000 φορές πιο μεγάλο, αντιγράφεται με μεγαλύτερη ταχύτητα.

Θεωρία 5

Ποιο είναι το κεντρικό δόγμα της βιολογίας;

Απάντηση:

Λαμβάνοντας υπ’ όψιν το γεγονός ότι το DNA αυτοδιπλασιάζεται και δίνει RNA μέσω της μεταγραφής το οποίο όταν μεταφραστεί δίνει πρωτεΐνες, καθώς και ότι οι ιοί, οι οποίοι περιέχουν RNA σαν γενετικό υλικό το οποίο έχει την ικανότητα να αυτοδιπλασιάζεται και μέσω του ενζύμου αντίστροφη μεταγραφή να συνθέτει DNA με πρότυπο το RNA, το κεντρικό δόγμα της βιολογίας σήμερα έχει την εξής μορφή:

**Θεωρία 6**

Ποια είναι η πορεία μεταγραφής του DNA σε RNA;

Απάντηση:**α. Έναρξη**

Το πρώτο βήμα στη διαδικασία της μεταγραφής είναι η πρόσδεση της RNA πολυμεράσης στον υποκινητή, που είναι μια αλληλουχία που ρυθμίζει τη μεταγραφή και είναι γειτονική στο σημείο έναρξης του γονιδίου, με τη βοήθεια πρωτεϊνών που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Η RNA πολυμεράση προσδένεται πιο ισχυρά και αρχίζει το άνοιγμα της διπλής έλικας.

β. Επιμήκυνση

Με την ενσωμάτωση του πρώτου νουκλεοτιδίου τελειώνει η διαδικασία της έναρξης και αρχίζει η επιμήκυνση της αλυσίδας του RNA. Μετά το ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA, η RNA πολυμεράση ξεκινάει να τοποθετεί απέναντι από τη μια αλυσίδα του DNA τα συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια. Η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια που προστίθενται, έτσι ώστε η φορά της μεταγραφής να είναι ίδια με τη φορά της αντιγραφής (**προσανατολισμός 5' - 3'**)

γ. Λήξη

Η μεταγραφή σταματάει σε ειδικές αλληλουχίες λήξης πάνω στο μόριο του DNA, αλληλουχίες που βρίσκονται μετά το τέλος του γονιδίου και επιτρέπουν το μόριο του RNA που μόλις συντέθηκε να απελευθερωθεί.

Θεωρία 7

Ποιες είναι οι βασικές διαφορές αντιγραφής και μεταγραφής του DNA;

Απάντηση:

Αντιγραφή	Μεταγραφή
Σκοπός της αντιγραφής είναι να παραχθούν 2 καινούργια μόρια DNA	Σκοπός είναι να παραχθεί ένα μόριο RNA
Γίνεται μόνο μια φορά στον κύκλο του κυττάρου, στην φάση S, όταν πρέπει να χωριστεί το κύτταρο σε δυο θυγατρικά	Γίνεται πολλές φορές στον κύκλο του κυττάρου, κάθε φορά που χρειάζεται μια πρωτεΐνη
Το μόριο του DNA ανοίγει ταυτόχρονα (αν πρόκειται για ευκαρυωτικό ή σε ένα σημείο αν πρόκειται για προκαρυωτικό) σε πολλά σημεία.	Το μόριο του DNA ανοίγει μόνο σε ένα σημείο (ανεξαρτήτως ευκαρυωτικού ή προκαρυωτικού κυττάρου)
Απέναντι από κάθε δεοξυριβονουκλεοτίδιο τοποθετείται ένα συμπληρωματικό δεοξυριβονουκλεοτίδιο σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας, με την βοήθεια της DNA πολυμεράσης	Απέναντι από κάθε δεοξυριβονουκλεοτίδιο τοποθετείται ένα συμπληρωματικό ριβονουκλεοτίδιο σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας, με την βοήθεια της RNA πολυμεράσης.
Αντιγράφονται και οι 2 αλυσίδες του DNA	Μεταγράφεται μόνο η μια αλυσίδα του DNA
Συμμετέχουν πολλά ένζυμα με κύριο την DNA πολυμεράση	Συμμετέχουν πολλά ένζυμα με κύριο την RNA πολυμεράση
Υπάρχουν μηχανισμοί επιδιόρθωσης	Δεν υπάρχουν μηχανισμοί επιδιόρθωσης

Θεωρία 8

Ποια μόρια παράγονται κατά την μεταγραφή; Περιγράψτε εν συντομία τα μόρια αυτά.

Απάντηση:

Κατά την μεταγραφή παράγεται RNA το οποίο μπορεί να είναι ένα από τα παρακάτω είδη:

- **mRNA (messenger)** → αγγελιοφόρο RNA που αντιπροσωπεύει περίπου το 5% του συνολικού RNA του κυττάρου. Είναι υπεύθυνο για την μεταφορά της γενετικής πληροφορίας από τον πυρήνα στα ριβοσώματα για παραγωγή πρωτεϊνών.
- **tRNA (transfer)** → μεταφορικό RNA που αντιπροσωπεύει περίπου το 15% του συνολικού RNA του κυττάρου. Είναι υπεύθυνο για την μεταφορά των διαφόρων αμινοξέων στα ριβοσώματα για την σύνθεση των πρωτεϊνών
- **rRNA (ribosomal)** → ριβοσωμικό RNA που αντιπροσωπεύει περίπου το 80% του συνολικού RNA του κυττάρου. Είναι υπεύθυνο μαζί με τις πρωτεΐνες για την δημιουργία ειδικών οργανιδίων, των ριβοσωμάτων, που χρησιμοποιούνται για την παραγωγή πρωτεϊνών.
- **snRNA (small nuclear)** → μικρό - πυρηνικό RNA που αντιπροσωπεύει περίπου το 1% του συνολικού RNA του κυττάρου. Είναι μικρά μόρια τα οποία συνδέονται με πρωτεΐνες, δίνοντας μικροριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια, τα οποία συμβάλλουν στην ωρίμανση του mRNA.

Θεωρία 9

Μετά την λήξη της αντιγραφής το mRNA είναι έτοιμο να χρησιμοποιηθεί από το κύτταρο για την πρωτεϊνόςύνθεση; Εξηγήστε.

Απάντηση:

Αντίθετα με τους προκαρυωτικούς οργανισμούς, το mRNA των ευκαρυωτικών οργανισμών υφίσταται τροποποιήσεις. Τα περισσότερα γονίδια που κωδικοποιούν πρωτεΐνες περιέχουν ενδιάμεσες αλληλουχίες (δεν μεταφράζονται σε αμινοξέα) που ονομάζονται εσώνια και παρεμβάλλονται μεταξύ των περιοχών που μεταφράζονται σε αμινοξέα και ονομάζονται εξώνια (ονομάζονται επίσης και κωδικές περιοχές). Η διαδικασία αποκοπής των εσωνίων για την παραγωγή του ώριμου mRNA είναι μια διαδικασία απαραίτητη να γίνει από το κύτταρο έτσι ώστε να γίνει λειτουργικό το mRNA και ονομάζεται ωρίμανση του mRNA. Το κόψιμο των εσωνίων και η συρραφή των εξωνίων γίνεται με την βοήθεια ριβονουκλεοπρωτεϊνικών σωματιδίων που αποτελούνται από snRNA και πρωτεΐνες και λειτουργούν σαν ένζυμα.

Θεωρία 10

Ποιες είναι οι ιδιότητες του γενετικού κώδικα;

Απάντηση:

1. Ο γενετικός κώδικας είναι **τριαδικός** (κώδικας τριπλέτας)
2. Ο γενετικός κώδικας είναι **συνεχής**. Το mRNA διαβάζεται συνεχώς, ανά τρία νουκλεοτίδια χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο του μηνύματος.
3. Ο γενετικός κώδικας είναι **μη επικαλυπτόμενος**. Κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε μια τριπλέτα.

4. Ο γενετικός κώδικας είναι **σχεδόν καθολικός**. Όλοι οι οργανισμοί έχουν τον ίδιο γενετικό κώδικα. Έτσι το mRNA από οποιοδήποτε οργανισμό μπορεί να μεταφραστεί σε σύστημα πρωτεϊνών in vitro από οποιαδήποτε εκχυλίσματα φυτικών, ζωικών ή βακτηριακών κυττάρων και να παράγει την ίδια πρωτεΐνη.
5. Ο γενετικός κώδικας είναι **εκφυλισμένος**. Με δυο εξαιρέσεις, το AUG που κωδικοποιεί τη μεθειονίνη και το UGG που κωδικοποιεί την τρυπτοφάνη, περισσότερα από ένα κωδικόνια κωδικοποιούν κάθε αμινοξύ. Αυτό αποτελεί τον εκφυλισμό του κώδικα.
6. Ο γενετικός κώδικας **έχει σήματα έναρξης και λήξης**. Στους προκαρυωτικούς και τους ευκαρυωτικούς οργανισμούς το AUG που κωδικοποιεί τη μεθειονίνη είναι το *κωδικόνιο έναρξης* για όλες τις πρωτεΐνες (σε μερικές περιπτώσεις χρησιμοποιείται σαν κωδικόνιο έναρξης το GUG που κωδικοποιεί μεθειονίνη αλλά εσωτερικά κωδικοποιεί βαλίνη). Τα τρία *κωδικόνια λήξης* UAA, UAG, UGA ονομάζονται κωδικόνια χωρίς νόημα διότι δεν κωδικοποιούν κανένα αμινοξύ.

Θεωρία 11

Ποια είναι η πορεία της μετάφρασης;

Απάντηση:

Η πρωτεϊνών σύνθεση γίνεται στα ριβοσώματα όπου μεταφράζεται το mRNA με προσανατολισμό 5' - 3' και το πολυπεπτίδιο δημιουργείται από το αμινικό προς το καρβοξυτελικό άκρο ($\text{NH}_2 \rightarrow \text{COOH}$). Τα αμινοξέα έρχονται στα ριβοσώματα προσδεμένα στα tRNA.

α. Έναρξη

Στους προκαρυωτικούς και στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς η έναρξη αρχίζει στο κωδικόνιο έναρξης AUG που κωδικοποιεί μεθειονίνη. Η έναρξη της μετάφρασης αρχίζει με την αναγνώριση του AUG από την μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος. Στο στάδιο αυτό τρεις πρωτεΐνες που ονομάζονται παράγοντες έναρξης της μετάφρασης προσδένονται στη μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος. Πάνω στην μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος ενώνεται το tRNA που φέρει το αμινοξύ μεθειονίνη, σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας. Εν συνεχεία η μεγάλη υπομονάδα του ριβοσώματος συνδέεται με την μικρή.

β. Επιμήκυνση

Κατά την φάση αυτή ένα δεύτερο tRNA με αντικωδικόνιο συμπληρωματικό του δεύτερου κωδικονίου του mRNA τοποθετείται στην κατάλληλη εισδοχή του ριβοσώματος μεταφέροντας το δεύτερο αμινοξύ. Μεταξύ των δυο αμινοξέων σχηματίζεται ένας πεπτιδικός δεσμός και αμέσως μετά το πρώτο tRNA αποσυνδέεται από το ριβόσωμα και συνδέεται πάλι με μεθειονίνη έτσι ώστε να ξαναχρησιμοποιηθεί. Η ίδια διαδικασία συνεχίζει για τα επόμενα αμινοξέα.

γ. Λήξη

Η λήξη της πρωτεϊνοσύνθεσης σηματοδοτείται από ένα από τα κωδικόνια λήξης. Το ριβόσωμα αναγνωρίζει ένα κωδικόνιο λήξης μόνο με τη βοήθεια πρωτεϊνών που ονομάζονται παράγοντες λήξης ή παράγοντες απελευθέρωσης. Με την λήξη της πρωτεϊνοσύνθεσης απελευθερώνεται το πολυπεπτίδιο από το tRNA και το tRNA από το ριβόσωμα, ενώ το ριβόσωμα διαχωρίζεται στις υπομονάδες του.

Θεωρία 12

Ένας ερευνητής βρήκε πως μία πεπτιδική αλυσίδα έχει για πρώτο αμινοξύ την βαλίνη. Έκανε λάθος; Εξηγήστε.

Απάντηση:

Πολλές από τις πολυπεπτιδικές αλυσίδες στα ευκαρυωτικά κύτταρα δεν είναι λειτουργικές μετά το τέλος της πρωτεϊνοσύνθεσης, αλλά χρειάζονται και άλλες κατεργασίες για να γίνουν έτοιμες για να λειτουργήσουν. Μια από αυτές τις κατεργασίες είναι και η αφαίρεση ενός ή και περισσότερων αμινοξέων από το αμινοτελικό άκρο, διεργασία που γίνεται στα οργανίδια του κυττάρου. Άρα λοιπόν δεν είναι υποχρεωτικό όλες οι πρωτεΐνες να έχουν σαν πρώτο αμινοξύ την μεθειονίνη. Όποτε ο ερευνητής έκανε σωστή παρατήρηση.

Θεωρία 13

Πώς μπορούν να παραχθούν γρήγορα πολλά μόρια μιας πρωτεΐνης;

Απάντηση:

Στην γρήγορη παραγωγή πολλών μορίων μιας πρωτεΐνης συμβάλλουν:

- α.** η δυνατότητα να μεταγράφονται πολλά μόρια mRNA από το ίδιο γονίδιο
- β.** η δυνατότητα να συνδέονται διαδοχικά πολλά ριβοσώματα στο ίδιο mRNA. Όταν ένα ριβόσωμα έχει ήδη μεταφράσει τα πρώτα κωδικόνια, η θέση έναρξης του mRNA είναι ελεύθερη να συνδεθεί με άλλο ριβόσωμα, σύμπλεγμα το οποίο ονομάζεται **πολύσωμα**.
- γ.** ένα κύτταρο μπορεί να παράγει μεγάλα ποσά μιας πρωτεΐνης από ένα ή δυο αντίγραφα ενός γονιδίου. (Ένας διπλοειδής οργανισμός έχει κατά κανόνα 2 αντίγραφα κάθε γονιδίου στο γονιδίωμα του).
- δ.** Στο προκαρυωτικό κύτταρο η μετάφραση μπορεί να αρχίσει πριν τελειώσει η μεταγραφή.

Θεωρία 14

Γιατί είναι απαραίτητη η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης (γενικά, στα βακτήρια και στους πολυκύτταρους οργανισμούς);

Απάντηση:

Τα προϊόντα της έκφρασης των γονιδίων είναι αναγκαία στο κύτταρο, αλλά σε διαφορετικές ποσότητες και συχνά σε διαφορετικές χρονικές στιγμές. Έτσι είναι απαραίτητη η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης, έτσι ώστε ούτε να περισσεύουν κάποιες πρωτεΐνες (σπατάλη) ούτε να λείπουν.

Στα βακτήρια που είναι αυτοτελείς οργανισμοί, με τη ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης επιδιώκεται η προσαρμογή τους στις περιβαλλοντικές αλλαγές, ώστε να εξασφαλίζονται οι καλύτερες συνθήκες για τις βασικές λειτουργίες τους, την αύξηση και την διαίρεση.

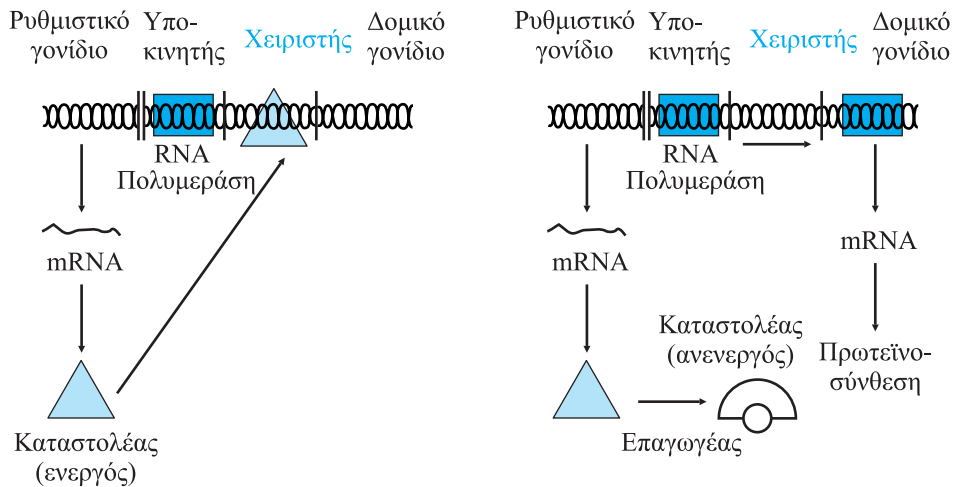
Ένας πολυκύτταρος οργανισμός δημιουργείται από ένα γονιμοποιημένο ωάριο με διαδοχικές μιτώσεις που δίνουν τρισεκατομμύρια κύτταρα. Τα κύτταρα αυτά έχουν τα ίδια γονίδια. Όμως στα πρώτα στάδια της εμβρυογένεσης τα κύτταρα εξειδικεύονται σε λειτουργίες. Αυτή η διαδικασία της εξειδίκευσης ονομάζεται διαφοροποίηση. Έτσι τα ευκαρυωτικά κύτταρα είναι πιο πολύπλοκα και εξειδικευμένα λόγω διαφοροποίησης αν και έχουν τα ίδια γονίδια ενώ απαιτείται και μεγάλη ακρίβεια κατά την ανάπτυξη του πολυκύτταρου οργανισμού. Γι' αυτό υπάρχει ανάγκη ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης και μάλιστα σε πολλά επίπεδα.

Θεωρία 15

Πώς λειτουργεί το οπερόνιο της λακτόζης;

Απάντηση:

Τα γονίδια του οπερονίου της λακτόζης υπόκεινται σε μια κοινή ρύθμιση. Όταν υπάρχει λακτόζη και απουσία γλυκόζης στο θρεπτικό υλικό, η RNA πολυμεράση προσδένεται σε μια αλληλουχία, τον υποκινητή, που βρίσκεται μπροστά από το πρώτο γονίδιο και μεταγράφει και τα τρία γονίδια μαζί δημιουργώντας ένα μεγάλο μόριο mRNA. Το μόριο αυτό έχει κωδικόνια έναρξης και λήξης για κάθε γονίδιο. Τα τρία γονίδια μεταφράζονται λοιπόν ταυτόχρονα από το ίδιο mRNA και συνθέτονται με τον ίδιο τρόπο και τα τρία ένζυμα ταυτόχρονα. Το οπερόνιο της λακτόζης δεν μεταγράφεται και δεν μεταφράζεται όταν δεν υπάρχει στο θρεπτικό υλικό η λακτόζη. Στην περίπτωση αυτή τα γονίδια αυτά βρίσκονται σε καταστολή. Αυτό επιτυγχάνεται με τον εξής τρόπο: Μια αλληλουχία DNA (χειριστής) που βρίσκεται μεταξύ υποκινητή και του πρώτου γονιδίου συνδέεται με μια πρωτεΐνη που ονομάζεται καταστολέας που κωδικοποιείται από ένα ρυθμιστικό γονίδιο που βρίσκεται μπροστά από το υποκινητή. Κατά την καταστολή, ο καταστολέας προσδένεται στον χειριστή και εμποδίζει την RNA πολυμεράση να αρχίσει την μεταγραφή του οπερονίου. Όταν υπάρχει λακτόζη στο θρεπτικό υλικό, τότε προσδένεται η ίδια στον καταστολέα και αφού του αλλάζει την τεταρτοταγή δομή του στο χώρο την κάνει ανίκανη να προσδεθεί στον χειριστή, με αποτέλεσμα η RNA πολυμεράση να προσδεθεί στον υποκινητή και να αρχίσει η μεταγραφή και των τριών γονιδίων.



Ρύθμιση της γονιδιακής εκφράσεως στα προκαρυωτικά κατά Jakob και Monod. Στο α δείχνεται η από το ρυθμιστικό γονίδιο παραγωγή ενός mRNA, που μεταφράζεται στη ρυθμιστική πρωτεΐνη, τον καταστολέα. Ο καταστολέας δεσμεύεται στο χειριστή και παρεμποδίζει τη μεταγραφή από την πολυμεράση. Στο β ο καταστολέας έχει υποστεί μεταβολή στη διαμόρφωσή του, λόγω προσδέσεων του επαγωγέα και δεν είναι σε θέση να παρεμποδίσει την πολυμεράση. Έτσι, μπορεί να προχωρήσει η μεταγραφή και η μετάφραση.

Θεωρία 16

Ποια είναι τα επίπεδα ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης στα ευκαρυωτικά κύτταρα;

Απάντηση:

α. Επίπεδο της μεταγραφής.

- Έλεγχος των γονιδίων που θα μεταγραφούν ή με ποια ταχύτητα θα γίνει η μεταγραφή
- Συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων. Κάθε γονίδιο έχει τους δικούς του μεταγραφικούς παράγοντες.
- Κάθε κύτταρο έχει εκείνους τους μεταγραφικούς παράγοντες που χρειάζονται για τα γονίδια που εκφράζει.

β. Επίπεδο μετά την μεταγραφή.

- Ωρίμανση του mRNA από το ριβονουκλειοπρωτεϊνικό οργανίδιο (snRNA + πρωτεΐνες)
- Η ταχύτητα που το mRNA εγκαταλείπει τον πυρήνα.

γ. Επίπεδο πριν την μετάφραση.

- Ο χρόνος ζωής των μορίων mRNA δεν είναι ίδιος για όλα τα μόρια

- Επίσης ποικίλλει και η ικανότητα πρόσδεσης του mRNA στα ριβοσώματα

δ. Επίπεδο μετά την μετάφραση.

- Ακόμη και όταν γίνει η πρωτεϊνοσύνθεση και παραχθεί η κατάλληλη πρωτεΐνη, μπορεί να υποστεί τροποποιήσεις, για να γίνει βιολογικά λειτουργική. Π.χ να αφαιρεθούν αμινοξέα από το αμινοτελικό άκρο, να προστεθούν λίπη (αν πρόκειται για λιποπρωτεΐνες), σάκχαρα (γλυκοπρωτεΐνες), χρωμοφόρες ομάδες (χρωμοπρωτεΐνες), νουκλεϊκά οξέα (νουκλεοπρωτεΐνες).

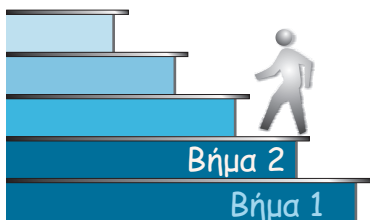
Λέξεις “κλειδιά”

- ▶ **Αγγελιοφόρο RNA (mRNA):** Το είδος RNA που μεταφέρει την πληροφορία του DNA για την παραγωγή μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας
- ▶ **Αλληλουχίες λήξης μεταγραφής:** Ειδικές αλληλουχίες DNA στο τέλος του γονιδίου που επιτρέπουν την απελευθέρωση του συντεθειμένου RNA, σταματώντας τη διαδικασία της μεταγραφής
- ▶ **Αντικωδικόνιο:** Τριπλέτα νουκλεοτιδίων του μορίου tRNA, συμπληρωματική με αντίστοιχο κωδικόνιο του mRNA.
- ▶ **Αντίστροφη μεταγραφάση:** Είναι ένζυμο που υπάρχει σε RNA ιούς και χρησιμοποιεί ως καλούπι το RNA για την σύνθεση DNA.
- ▶ **Γενετικός κώδικας:** Κώδικας αντιστοίχισης τριπλετών νουκλεοτιδίων (κωδικονίων) των γονιδίων, και των αντιστοιχών mRNA με τα αμινοξέα των πρωτεϊνών.
- ▶ **Γονιδιακή έκφραση:** Είναι οι πορείες της μεταγραφής και της μετάφρασης των γονιδίων.
- ▶ **Διαφοροποίηση:** Διαδικασία εξειδίκευσης των κυττάρων στο στάδιο της εμβρυογένεσης ενός πολυκύτταρου οργανισμού με σκοπό τη δημιουργία ιστών.
- ▶ **DNA δεσμάση:** Ένζυμο που συνδέει τμήματα DNA. Κατά τη διαδικασία της αντιγραφής η DNA δεσμάση ενώνει τα κομμάτια DNA της ασυνεχούς αλυσίδας, καθώς επίσης και όλα τα κομμάτια που προκύπτουν από τις διαφορετικές θέσεις έναρξης αντιγραφής.
- ▶ **DNA ελικάσες:** Ένζυμα που αναγνωρίζουν τις θέσεις έναρξης της αντιγραφής του DNA και ξεδιπλώνουν τις δυο αλυσίδες σπάζοντας τους δεσμούς υδρογόνου που τις συγκρατούν.
- ▶ **DNA πολυμεράσες:** Ένζυμα που συνθέτουν DNA. Για να αρχίσουν τη σύνθεση, απαιτείται αρχικό τμήμα RNA και μονόκλωνου DNA. Ένα είδος πολυμεράσης επιδιορθώνει τα λάθη της αντιγραφής, ενώ ένα άλλο απομακρύνει τα αρχικά τμήματα RNA και τα αντικαθιστά με τμήματα DNA.
- ▶ **Εξώνια:** Οι αλληλουχίες DNA του γονιδίου που μεταγράφονται και μεταφράζονται

- ▶ **Επιδιορθωτικά ένζυμα:** Ομάδες ενζύμων που επιδιορθώνουν τα λάθη στην ακολουθία των βάσεων του DNA.
- ▶ **Γονίδιο:** Τμήμα DNA (ή RNA) στο οποίο περιέχονται οι πληροφορίες που καθορίζουν τη σύνθεση ενός πολυπεπτιδίου ή ενός μορίου RNA.
- ▶ **Εσώνια:** Οι αλληλουχίες DNA μέσα σε ένα γονίδιο ευκαρυωτικού κυττάρου που μεταγράφονται μεν (*άρα υπάρχουν και στο πρόδρομο mRNA*) αλλά δεν μεταφράζονται, μιας και αφαιρούνται από τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια.
- ▶ **Ημισυντηρητικός τρόπος αντιγραφής:** Είναι ο τρόπος αυτοδιπλασιασμού του DNA κατά τον οποίο τα 2 θυγατρικά μόρια που προκύπτουν είναι πανομοιότυπα με το μητρικό, και καθένα αποτελείται από μια παλιά και μια καινούργια αλυσίδα.
- ▶ **Κωδική αλυσίδα DNA:** Η αλυσίδα DNA του γονιδίου, συμπληρωματική της μεταγραφόμενης, που φέρει τη γενετική πληροφορία.
- ▶ **Κωδικόνιο:** Τριπλέτα νουκλεοτιδίων της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου και του mRNA που κωδικοποιεί ένα συγκεκριμένο αμινοξύ
- ▶ **Μεταγραφή:** Σύνθεση λειτουργικού RNA με την βοήθεια της RNA πολυμεράσης με καλούπι μονόκλωνο DNA.
- ▶ **Μεταγραφικοί παράγοντες:** Πρωτεΐνες που βοηθούν την πρόσδεση της RNA πολυμεράσης στον υποκινητή του γονιδίου.
- ▶ **Μεταγραφόμενη αλυσίδα DNA:** Η αλυσίδα DNA του γονιδίου που χρησιμοποιείται ως καλούπι για την σύνθεση του RNA στη διαδικασία της μεταγραφής.
- ▶ **Μεταφορικό RNA (tRNA):** Είδος RNA που συνδέεται με ένα συγκεκριμένο αμινοξύ και το μεταφέρει στην θέση που δημιουργείται η πολυπεπτιδική αλυσίδα στο ριβόσωμα.
- ▶ **Μετάφραση:** Είναι η έκφραση της γενετικής πληροφορίας με τη σύνθεση μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας κάτω από τις οδηγίες ενός μορίου mRNA.
- ▶ **Μικρό πυρηνικό RNA (snRNA):** Είδος RNA το οποίο συνδέεται με πρωτεΐνες και σχηματίζουν μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια. Τα σωματίδια αυτά καταλύουν των ωρίμανση του mRNA, που γίνεται μόνο στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς.
- ▶ **Οπερόνιο:** Ομάδα γονιδίων που ελέγχει τη σύνθεση πρωτεϊνών, βρίσκονται το ένα δίπλα στο άλλο πάνω στο γονιδίωμα προκαρυωτικού οργανισμού και υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασης τους.
- ▶ **Πλαίσιο ανάγνωσης:** Η διαδρομή με βήμα τριπλέτας από το κωδικόνιο έναρξης του mRNA μέχρι το κωδικόνιο λήξης κατά τη διαδικασία της μετάφρασης.
- ▶ **Πολύσωμα:** Σύμπλεγμα του mRNA και των ριβοσωμάτων που συγχρόνως το μεταφράζουν.
- ▶ **Πριμόσωμα:** Ειδικό σύμπλοκο από πολλά ένζυμα που συνθέτει μικρά τμήματα RNA συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες DNA στις θέσεις

έναρξης αντιγραφής.

- ▶ **Πρόδρομο mRNA:** Το RNA το οποίο παράγεται κατά την μεταγραφή ενός γονιδίου σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο και περιέχει εξώνια και εσώνια.
- ▶ **RNA πολυμεράση:** Ένζυμο που συνθέτει RNA χρησιμοποιώντας σαν καλούπι μονόκλωνο DNA. Προσδένεται στον υποκινητή του γονιδίου, ενώ προκαλεί και τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας DNA.
- ▶ **Ριβοσωμικό RNA (rRNA):** Είδος RNA που συνδέεται με πρωτεΐνες και σχηματίζει το ριβόσωμα, ένα οργανίδιο απαραίτητο για την μετάφραση.
- ▶ **Ρυθμιστικό γονίδιο:** Γονίδιο μπροστά από τα δομικά γονίδια του οπερονίου που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη καταστολέα.
- ▶ **Σύμπλοκο έναρξης της πρωτεϊνσύνθεσης:** Το σύμπλοκο που δημιουργείται μετά την πρόσδεση του mRNA στη μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος και του tRNA που μεταφέρει τη μεθειονίνη. Στη συνέχεια, η μεγάλη υπομονάδα του ριβοσώματος συνδέεται με τη μικρή, για να ακολουθήσει η επιμήκυνση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.
- ▶ **Υποκινητής:** Περιοχή του DNA που βρίσκεται μπροστά από το γονίδιο. Στον υποκινητή προσδένεται η RNA πολυμεράση, για να ξεκινήσει η διαδικασία της μεταγραφής του γονιδίου.
- ▶ **Χειριστής:** Τμήμα του DNA το οποίο αλληλεπιδρά με την πρωτεΐνη καταστολέα, ελέγχοντας την λειτουργία του οπερονίου.
- ▶ **Ωρίμανση του mRNA:** Διαδικασία κατά την οποία από το πρόδρομο mRNA τα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια κόβουν και απομακρύνουν τα εσώνια, συρράπτουν τα εξώνια και δίνουν ώριμο mRNA που θα καθοδηγήσει τη σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.
- ▶ **Ωριμο mRNA:** Το mRNA που προκύπτει και μετά την διαδικασία της ωρίμανσης σε ευκαρυωτικό κύτταρο και περιέχει αποκλειστικά εξώνια και 2 αμετάφραστες περιοχές. Η μια βρίσκεται στο 5' άκρο και χρησιμεύει για την πρόσδεση του με τη μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος και η άλλη στο 3' άκρο.
- ▶ **Θέση έναρξης - αντιγραφής:** Καθορισμένη θέση από την οποία ξεκινάει η αντιγραφή του DNA.
- ▶ **Θέση πρόσδεσης της ελικάσης:** Καθορισμένη θέση στην οποία προσδένεται το ένζυμο ελικάση και προκαλεί ξετύλιγμα της διπλής έλικας σπάζοντας τους υδρογονοδεσμούς.



Ερωτήσεις Θεωρίας

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ

Ερωτήσεις ανάπτυξης

1. Εντοπίστε τις διαφορές στην αντιγραφή του γενετικού υλικού μεταξύ των βακτηρίων και των ευκαρυωτικών κυττάρων.
2. Να εξηγήσετε πως το DNA των ανωτέρων ευκαρυωτικών οργανισμών αντιγράφεται σε πολύ μικρό χρονικό διάστημα.
3. Μπορούν οι DNA πολυμεράσες να αρχίσουν την αντιγραφή του DNA; Εξηγήστε.
4. Τι εννοούμε με τον “γονιδιακή έκφραση”;
5. Ποιο ήταν το κεντρικό δόγμα της βιολογίας κατά F. Crick; Γιατί υποστηρίζουμε ότι δεν ισχύει σήμερα;
6. Ποιο είδος RNA υπάρχει μόνο στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς;
7. Ποια σχέση γνωρίζετε να υπάρχει μεταξύ των υποκινητών και μεταγραφικών παραγόντων; Εξηγήστε.
8. Να αναφέρετε τις διαφορές στην διαδικασία της μεταγραφής μεταξύ των προκαρυωτικών και των ευκαρυωτικών οργανισμών.
9. Δώστε τον ορισμό του γενετικού κώδικα. Σε ποια κύτταρα τον συναντάμε και ποια η σημασία του.
10. Να περιγράψετε ένα ριβόσωμα. Ποια είναι η σύσταση του και που το συναντάμε;
11. Να εξηγήσετε πως ένα κύτταρο κατορθώνει να παράγει μεγάλα ποσά μιας πρωτεΐνης από ένα μόνο γονίδιο.

12. Γιατί πιστεύετε ότι θα πρέπει να υπάρχει ένα πρόγραμμα ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης;
13. Πότε λέμε ότι ένα γονίδιο βρίσκεται υπό καταστολή; Πως επιτυγχάνεται αυτό;
14. Πως ρυθμίζεται η έκφραση των γονιδίων στα ευκαρυωτικά κύτταρα;
15. Η αλληλουχία των βάσεων του γονιδίου προσδιορίζει επακριβώς την αλληλουχία των αμινοξέων σε μια λειτουργική πρωτεΐνη;

Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής

1. Στην αντιγραφή του DNA τα κομμάτια της αλυσίδας που αντιγράφεται κατά ασυνεχή τρόπο συνδέονται μεταξύ τους:

α. με το πριμόσωμα	β. με τη DNA πολυμεράση
γ. με τη DNA δεσμάση	δ. με τις DNA ελικάσες
2. Στην αντιγραφή του DNA τα πρωταρχικά τμήματα RNA συντίθεται:

α. από τη DNA πολυμεράση	β. από το πριμόσωμα
γ. από τη DNA δεσμάση	δ. από τα επιδιορθωτικά ένζυμα
3. Για την αντιγραφή του DNA, είναι απαραίτητο να ξετυλιχτούν στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής οι δύο αλυσίδες. Αυτό επιτυγχάνεται:

α. με τη DNA δεσμάση	β. με τις DNA ελικάσες
γ. με το πριμόσωμα	δ. με τη DNA πολυμεράση
4. Στην αντιγραφή του DNA δε συμμετέχει:

α. η DNA ελικάση	β. η DNA δεσμάση
γ. η αντίστροφη μεταγραφάση	δ. το πριμόσωμα
5. Κατά την αντιγραφή του DNA το ένζυμο που επιμηκώνει τα πρωταρχικά τμήματα RNA είναι:

α. η RNA πολυμεράση	β. η αντίστροφη μεταγραφάση
γ. το πριμόσωμα	δ. η DNA πολυμεράση
6. Ο ημισυντηρητικός διπλασιασμός του DNA παρατηρείται;

α. μόνο στους ιούς	β. μόνο στα προκαρυωτικά κύτταρα
γ. μόνο στα ευκαρυωτικά κύτταρα	δ. σε όλους τους οργανισμούς
7. Προϊόν της μεταγραφής είναι:

α. το ριβοσωμικό RNA	β. το μεταφορικό RNA
γ. το αγγελιαφόρο RNA	δ. όλα τα παραπάνω
8. Ποια από τις παρακάτω διαδικασίες δεν συμπεριλαμβάνεται στην αντιγραφή του DNA;

- α. συντίθενται τμήματα πολυπεπτιδικής αλυσίδας
 - β. ανοίγει η διπλή έλικα του DNA
 - γ. συντίθενται μικρά τμήματα DNA
 - δ. δημιουργούνται ζεύγη συμπληρωματικών αζωτούχων βάσεων
9. Ποια από τις παρακάτω προτάσεις δεν ισχύει για την DNA πολυμεράση;
- α. κωδικοποιείται από γονίδιο
 - β. αποτελείται από αμινοξέα
 - γ. καταλύει το σχηματισμό 3' - 5' φωσφοδιεστερικών δεσμών
 - δ. αποτελείται από δεοξυριβονουκλεοτίδια
10. Ποια από τις παρακάτω προτάσεις δεν ισχύει για την RNA πολυμεράση;
- α. αποτελείται από αμινοξέα
 - β. αποτελείται από ριβονουκλεοτίδια
 - γ. συντίθεται από ριβοσώματα
 - δ. η πληροφορία για τη σύνθεσή της βρίσκεται στο DNA
11. Κατά την επιμήκυνση μιας αλυσίδας DNA ή RNA η αλληλουχία των νουκλεοτιδίων καθορίζεται:
- α. από την DNA ή RNA πολυμεράση
 - β. από τη συμπληρωματικότητα των βάσεων της αλυσίδας “καλούπι”
 - γ. το πριμόσωμα
 - δ. τη DNA δεσμάση
12. Το κεντρικό δόγμα της βιολογίας σήμερα υποστηρίζει:
- α. το RNA κατευθύνει τη σύνθεση αλυσίδας RNA
 - β. το DNA κατευθύνει τη σύνθεση DNA
 - γ. το DNA σχηματίζεται με καλούπι RNA
 - δ. το RNA κατευθύνει τη σύνθεση πρωτεϊνών
 - ε. όλα τα παραπάνω
13. Δύο ομόλογα χρωμοσώματα προκύπτουν:
- α. κατά την αντιγραφή του DNA
 - β. από τη σύντηξη των απλοειδών γαμετών κατά τη δημιουργία του ζυγωτού
 - γ. κατά τον αυτοδιπλασιασμό των δύο χρωματίδων
 - δ. από τη δράση της DNA πολυμεράσης
14. Τα μόρια tRNA που χρησιμοποιούνται κατά τη μετάφραση:
- α. κατασκευάζονται στα ριβοσώματα, αφού είναι ένζυμα
 - β. διαθέτουν μία τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, που συνδέεται με αντίστοιχη τριάδα νουκλεοτιδίων του mRNA.
 - γ. με τα αντικωδικονιά τους έρχονται σε συμπληρωματικότητα με τη μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος
 - δ. αποτελούνται από ριβονουκλεοτίδια

15. Για τις τριπλέτες νουκλεοτιδίων του γενετικού κώδικα ισχύει:
- α. ότι όλες κωδικοποιούν αμινοξύ
 - β. ότι μία τριπλέτα μπορεί να κωδικοποιεί από ένα μέχρι και τέσσερα διαφορετικά αμινοξέα
 - γ. ότι υπάρχουν συνώνυμες τριπλέτες του κωδικοποιούν το ίδιο νουκλεοτίδιο
 - δ. τίποτε από τα παραπάνω

Ερωτήσεις τύπου σωστό - λάθος

1. Υποκινητές βρίσκονται στο DNA και των προκαρυωτικών οργανισμών. ()
2. Το tRNA είναι ένα αντικωδικόνιο. ()
3. Στους προκαρυωτικούς οργανισμούς ένα μόριο mRNA μπορεί να έχει περισσότερα από ένα κωδικόνια έναρξης και λήξης. ()
4. Κάθε μόριο mRNA στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς έχει ένα και μόνο κωδικόνιο έναρξης και λήξης. ()
5. Το mRNA στους προκαρυωτικούς οργανισμούς έχει δύο περιοχές που δε μεταφράζονται. ()
6. Η μετακίνηση των ριβοσωμάτων στο mRNA γίνεται προς το 3' άκρο του mRNA. ()
7. Στους προκαρυωτικούς οργανισμούς βρίσκονται μόρια rRNA και tRNA. ()
8. Το mRNA της ανθρώπινης προϊνσουλίνης σε εκχυλίσματα βακτηριακών κυττάρων in vitro παράγει προϊνσουλίνη. ()
9. Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς υπάρχουν ομάδες γονιδίων που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους. ()
10. Τα εσώνια δε μεταγράφονται. ()
11. Η DNA δεσμάση καταλύει το σχηματισμό 3' - 5' φωσφοδιεστερικών δεσμών. ()
12. Τα κύτταρα του ήπατος περιέχουν τα γονίδια των αιμοσφαιρινών. ()
13. Όλα τα γονίδια των ευκαρυωτικών οργανισμών είναι ασυνεχή ή διακεκομμένα. ()
14. Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς το "ώριμο" mRNA περιέχει στη σειρά την πληροφορία για δύο ή περισσότερες πολυπεπτιδικές αλυσίδες. ()
15. Ο υποκινητής είναι ειδική περιοχή του DNA πριν από την αρχή κάθε γονιδίου. ()
16. Στη μεσόφαση γίνεται σύνθεση ιστονών. ()
17. Ο γενετικός κώδικας είναι η αντιστοίχιση τριάδων νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα. ()
18. Το DNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου. ()
19. Τα ριβοσώματα των βακτηρίων μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως θέση μετάφρασης για το mRNA της ανθρώπινης αιμοσφαιρίνης. ()
20. Μεταγραφικοί παράγοντες βρίσκονται και στους προκαρυωτικούς οργανισμούς. ()

Ερωτήσεις αντιστοίχισης

1.
 - α. DNA ελικάση
 - β. DNA πολυμεράση
 - γ. Πριμόσωμα
 - δ. DNA δεσμάση
 - ε. Αντίστροφη μεταγραφάση

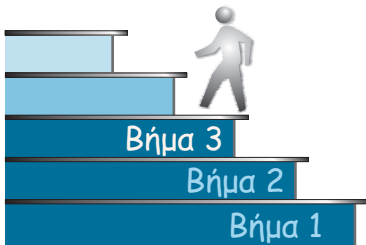
 2.
 - α. Υποκινητής
 - β. Μεταγραφικός παράγοντας
 - γ. Χειριστής
 - δ. Ρυθμιστικό γονίδιο
 - ε. Εξόνιο

 3.
 - α. Γονιδιακή έκφραση
 - β. Πλαίσιο ανάγνωσης
 - γ. Αντικωδικόνιο
 - δ. Σύμπλοκο έναρξης
 - ε. Πολύσωμα
1. Επιμηκύνει τα πρωταρχικά τμήματα RNA που προκύπτουν κατά την αντιγραφή του DNA
 2. Συνδέει κομμάτια DNA κατά την αντιγραφή του DNA
 3. Χρησιμοποιεί ως καλούπι το RNA για να συνθέσει DNA
 4. Συνθέτει μικρά τμήματα RNA κατά την αντιγραφή του DNA
 5. Σπάζει τους υδρογονικούς δεσμούς μεταξύ των δύο αλυσίδων του DNA κατά την αντιγραφή του DNA
 6. Καταλύει τη μεταγραφάση του DNA
1. Σε αυτό προσδένεται η πρωτεΐνη - καταστολέας
 2. Κωδικοποιεί την πρωτεΐνη - καταστολέα
 3. Αλληλουχία ενός γονιδίου που μεταφράζεται σε αμινοξέα
 4. Ειδική περιοχή του DNA, στην οποία προσδένεται η RNA πολυμεράση
 5. Βοηθά την RNA πολυμεράση να προσδεθεί στον υποκινητή
 6. Αλληλουχία ενός γονιδίου που δε μεταφράζεται σε αμινοξέα
1. Το σύμπλεγμα των ριβοσωμάτων με το mRNA
 2. Ειδική τριπλέτα νουκλεοτιδίων σε κάθε μόριο tRNA
 3. Οι πορείες της μεταγραφής και της μετάφρασης
 4. Οι διαδικασίες της αντιγραφής και της μετάφρασης
 5. Περιλαμβάνει το mRNA, τη μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος και το tRNA που μεταφέρει τη μεθειονίνη
 6. Η διαδρομή με βήμα τριπλέτας από το κωδικόνιο έναρξης μέχρι το κωδικόνιο λήξης

- | | |
|------------|----------------------|
| 4. α. rRNA | 1. Κωδικόνιο έναρξης |
| β. tRNA | 2. Ριβόσωμα |
| γ. ATG | 3. Κωδικόνιο λήξης |
| δ. UAA | 4. Αντικωδικόνιο |
| ε. snRNA | 5. Ωρίμανση mRNA |
| | 6. Υποκινητής |

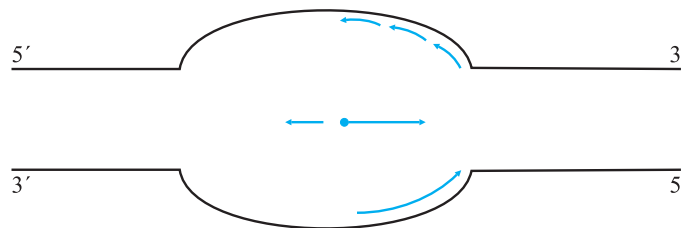
Ερωτήσεις συμπλήρωσης κενών

1. Τα ένζυμα που σπάζουν τους υδρογονικούς δεσμούς μεταξύ των δύο αλυσίδων κατά την αντιγραφή του DNA ονομάζονται
2. Ένα ειδικό σύμπλοκο ενζύμων, το συνθέτει στις της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, τα οποία ονομάζονται τμήματα.
3. Ένα είδος επιμηκύνει τα πρωταρχικά τμήματα, τοποθετώντας δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA.
4. Η σύνθεση του DNA είναι στη μία αλυσίδα και στην άλλη.
5. Οι πορείες της και της των γονιδίων αποτελούν τη γονιδιακή έκφραση.
6. Το ένζυμο χρησιμοποιεί ως καλούπι το RNA, για να συνθέσει DNA.
7. Τα τέσσερα είδη μορίων DNA που παράγονται κατά τη μεταγραφή είναι το, το, το και το
8. Κατά τη μεταγραφή η προσδένεται σε ειδικές περιοχές του DNA, που ονομάζονται με τη βοήθεια πρωτεϊνών, που ονομάζονται
9. Η μία αλυσίδα του DNA του γονιδίου που μεταγράφεται ονομάζεται ενώ η απέναντι αλυσίδα ονομάζεται
10. Στα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών οργανισμών, οι αλληλουχίες που μεταφράζονται σε αμινοξέα ονομάζονται και οι ενδιάμεσες αλληλουχίες ονομάζονται
11. Τα κωδικόνια που κωδικοποιούν το ίδιο αμινοξύ ονομάζονται
12. Η διαδρομή με βήμα τριπλέτας από το κωδικόνιο έναρξης μέχρι το κωδικόνιο λήξης ορίζεται ως



Λύνουμε περισσότερες ασκήσεις

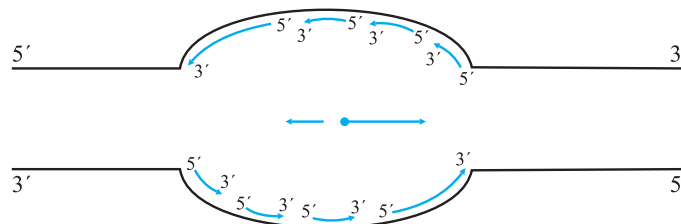
1.α. Συμπληρώστε το σχήμα.



- β. Μετά το πρώτο άνοιγμα της θηλιάς αντιγραφής ακολούθησαν διαδοχικές επιμηκύνσεις. Πόσες φορές επιμηκύνθηκε η παραπάνω θηλιά μετά το πρώτο άνοιγμα και πόσα συνολικά πρωταρχικά τμήματα δημιουργήθηκαν;
- γ. Αν η θηλιά άνοιξε και επιμηκύνθηκε κ φορές, δώστε τον γενικό τύπο συναρτήσεως του κ για τον αριθμό των πρωταρχικών τμημάτων.

Λύση:

- α. Κατά την αντιγραφή (αυτοδιπλασιασμός του DNA) χρησιμοποιούνται ως καλούπι και οι 2 αλυσίδες του μητρικού μορίου. Οι περιορισμοί που τηρούνται είναι ι) η αντιπαλληλότητα ιι) η συμπληρωματικότητα και ιιι) ότι η επιμήκυνση της νεοικοδομούμενης αλυσίδας γίνεται σε φορά 5'- 3'. Σε κάθε διχάλα αντιγραφής, εξαιτίας του τελευταίου κυρίως περιορισμού οικοδομείται μια συνεχής και μια ασυνεχής νέα πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα. Η θηλιά αντιγραφής περιλαμβάνει δυο διχάλες, επομένως με βάση τα προηγούμενα το σχήμα συμπληρώνεται όπως παρακάτω.



- β. Με τη προϋπόθεση ότι δεν συνενώθηκαν τα επιμέρους τμήματα της ασυνεχούς αλυσίδας διαπιστώνουμε ότι υπάρχουν τρία κομμάτια. Αυτό σημαίνει ότι το αρχικό άνοιγμα που αντιστοιχεί σε ένα εξ αυτών, επιμηκύνθηκε άλλες δυο φορές. Στην πρώτη διχάλα οικοδομήθηκαν τέσσερα νέα τμήματα επομένως δημιουργήθηκαν τέσσερα πρωταρχικά τμήματα. Στην θηλιά που αποτελείται από δυο διχάλες συνολικά οκτώ.
- γ. Αν κάθε διχάλα άνοιξε και επιμηκύνθηκε κ φορές τότε τα πρωταρχικά τμήματα είναι κ+1. Το κ αντιστοιχεί στα κ τμήματα της ασυνεχούς και το ένα στην συνεχή αλυσίδα. Συνολικά στην θηλιά θα έχουμε 2(κ+1).

2. Αν σε ένα δίκλωνο μόριο νουκλεϊκού οξέος ισχύει:

$$\alpha. \frac{A+C}{T+U+G} = 1 \quad \text{και} \quad \beta. \frac{A+C}{T+U+G} \neq 1$$

Τι εικόνα έχει το μόριο και σε ποιες φάσεις της ροής της γενετικής πληροφορίας συναντάμε τέτοια μόρια;

Λύση:

- α. Το πρώτο συμπέρασμα που μπορούμε να συνάγουμε είναι ότι είναι ένα υβρίδιο μόριο καθότι περιέχει T και U. Το δεύτερο συμπέρασμα είναι ότι ισχύει ο κανόνας συμπληρωματικότητας και επομένως πρόκειται για δίκλωνο μόριο. Τέτοια δίκλωνα υβρίδια μόρια στο πλαίσιο της ροής της γενετικής πληροφορίας σε μοριακό επίπεδο συναντάμε :
- i. Κατά την αντιγραφή. Το τμήμα της αλυσίδας καλούπι με το συμπληρωματικό τμήμα στο οποίο δεν αντικαταστάθηκε το πρωταρχικό τμήμα.
 - ii. Κατά την μεταγραφή. Το τμήμα καλούπι DNA που περιλαμβάνει γονίδιο με το RNA το νεοοικοδομούμενο πριν αυτό αποσπαστεί.
 - iii. Κατά την αντίστροφη μεταγραφή. Το RNA γενετικό υλικό του ιού στον πρώτο χρόνο που λειτουργεί ως καλούπι και με την βοήθεια της αντίστροφης μεταγραφάσης δημιουργείται συμπληρωματική αλυσίδα DNA (ρετροϊδί).
- β. Το πρώτο συμπέρασμα που μπορούμε να συνάγουμε είναι και πάλι υβρίδιο μόριο καθότι περιέχει T και U. Το δεύτερο συμπέρασμα είναι ότι δεν ισχύει ο κανόνας συμπληρωματικότητας και επομένως πρόκειται για μονόκλωνο μόριο. Τέτοια μονόκλωνα υβρίδια στο πλαίσιο της ροής της γενετικής πληροφορίας σε μοριακό επίπεδο συναντάμε κατά την αντιγραφή αν περιοριστούμε σε επιμηκυνσμένο πρωταρχικό τμήμα πριν την αντικατάστασή του.

3. Αν το γονιδίωμα της Esherichia coli διαθέτει $4 \cdot 10^6$ ζ.β κάθε DNA πολυμεράση τοποθετεί 1000 νουκλεοτίδια / sec σε πόσο χρόνο θα αντιγραφεί το DNA της;

Λύση:

Στην Esherichia coli που είναι βακτήριο και διαθέτει μια θέση έναρξης αντιγραφής λειτουργούν συνολικά τέσσερις DNA πολυμεράσες. Αν η κάθε μια εξ αυτών τοποθετεί

1000 νουκλεοτίδια / s τότε τοποθετούνται $4 \cdot 10^3$ νουκλεοτίδια/s συνολικά. Με την ολοκλήρωση της αντιγραφής θα έχουν τοποθετηθεί $2 \cdot 4 \cdot 10^6 = 8 \cdot 10^6$ νουκλεοτίδια. Αν t ο χρόνος που χρειάζεται για την ολοκλήρωση της διαμορφώνεται η εξίσωση $8 \cdot 10^6 = 4 \cdot 10^3 t \rightarrow t = 2 \cdot 10^3 \rightarrow 2000s \rightarrow 33,33min$

(Παρατήρηση: ο χρόνος είναι στα πλαίσια ανεκτής προσέγγισης σχ. βιβλ. σ. 27)

4. Πόσα λάθος νουκλεοτίδια τοποθετούνται κατά την αντιγραφή και πόσα παραμένουν μετά την λήξη της στο DNA του ζυγωτού του ανθρώπου;

Λύση:

Είναι γνωστό ότι κατά την αντιγραφή τοποθετούνται 1/ 100.000 λάθος νουκλεοτίδια. Από αυτά μετά τον έλεγχο που γίνεται αρχικά από την DNA πολυμεράση και ακολούθως από τα επιδιορθωτικά ένζυμα παραμένουν $1/10^{10}$. Τα συνολικά νουκλεοτίδια που τοποθετούνται είναι $2 \cdot 6 \cdot 10^9 = 12 \cdot 10^9$.

Επομένως για το πρώτο ερώτημα έχουμε:

$$\left. \begin{array}{l} \text{σε κάθε } 10^5 \text{ λάθος } 1 \\ 12 \cdot 10^9 \text{ λάθος } x \end{array} \right\} x = 12 \cdot 10^4$$

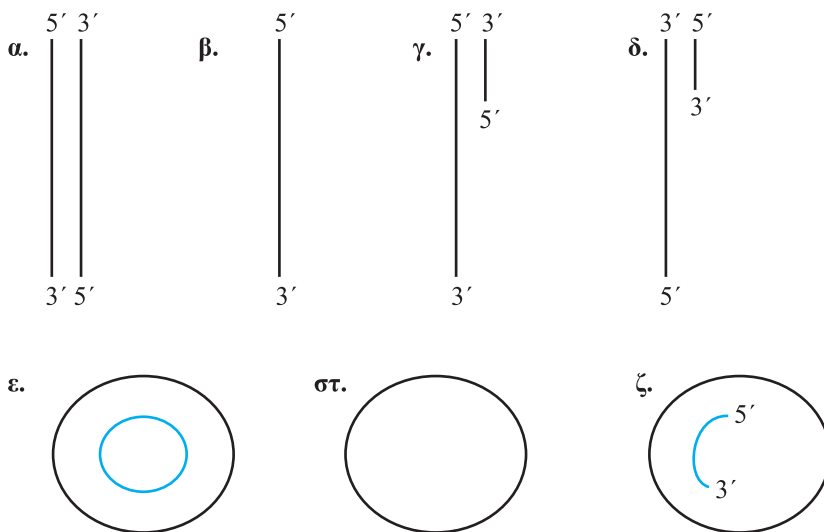
για το δεύτερο ερώτημα έχουμε:

$$\left. \begin{array}{l} \text{σε κάθε } 10^{10} \text{ λάθος } 1 \\ 12 \cdot 10^{10} \text{ λάθος } x; \end{array} \right\} x = 1,2$$

(Παρατήρηση: το πολύ μικρό αυτό ποσοστό λαθών που παραμένουν δημιουργούν ποικιλομορφία απαραίτητη για την δράση της φυσικής επιλογής και της εξέλιξης)

5. Σε ένα δοκιμαστικό σωλήνα διαθέτετε τα μόρια DNA που απεικονίζονται παρακάτω, DNA πολυμεράσες και ελεύθερα δεσοξυριβονουκλεοτίδια. Ποια από αυτά θα καταλήξουν σε δίκλωνο DNA και ποια από αυτά όχι; να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Λύση:



Για να απαντήσουμε την παραπάνω ερώτηση πρέπει να θυμόμαστε ότι η DNA πολυμεράση για να δράσει απαιτείται να υπάρχει οπωσδήποτε μονόκλωνη αλυσίδα καλούπι καθώς επίσης και ένα μικρό τμήμα από ολιγονουκλεοτίδια καθότι μπορεί να επιμηκύνει το 3' ελεύθερο άκρο μιας αλυσίδας, αλλά δεν μπορεί να ξεκινήσει. Επίσης είναι γνωστό ότι για να δημιουργηθεί φωσφοδιεστερικός δεσμός ανάμεσα σε δυο νουκλεοτίδια εφ' όσον δεν υπάρχει ελεύθερη βάση στην αλυσίδα καλούπι χρειάζεται DNA δεσμάση. Έτσι για κάθε περίπτωση ξεχωριστά μπορούμε να πούμε:

- α.** Δεν θα μπορέσει να γίνει αντιγραφή διότι λείπει η αλυσίδα καλούπι. Πιθανή αποδιάταξη με θέρμανση θα κατάστρεφε την DNA πολυμεράση.
- β.** Δεν θα μπορέσει να οικοδομηθεί συμπληρωματική, διότι λείπει πρωταρχικό τμήμα για να επιμηκύνει η DNA πολυμεράση.
- γ.** Δεν θα μπορέσει να επιμηκυνθεί το πρωταρχικό τμήμα διότι η DNA πολυμεράση δεν επιμηκύνει σε φορά 3' → 5'
- δ.** Θα δημιουργηθεί δίκλωνο μόριο διότι αφενός μεν υπάρχει αλυσίδα καλούπι και αφετέρου το πρωταρχικό τμήμα έχει ελεύθερο άκρο 3'.
- ε.** Δεν θα μπορέσει να γίνει αντιγραφή για τους ίδιους λόγους που ισχύουν και στην περίπτωση α

- στ. Δεν θα μπορέσει να οικοδομηθεί συμπληρωματική αλυσίδα όπως στην περίπτωση β
- ζ. Θα επιμηκυνθεί το άκρο 3' του πρωταρχικού τμήματος αλλά θα λείπει ένας φωσφοδιεστερικός δεσμός εξ αιτίας έλλειψης της DNA δεσμάσης.

6. Ένα mRNA αποτελείται από 250A, 100U, 350C, 300G.

Να βρεθεί η επί τις % σύσταση της κωδικής, της μεταγραφόμενης και του συνολικού γονιδίου από το οποίο μεταγράφηκε.

Λύση:

Επειδή κωδική αλυσίδα και mRNA είναι αντιπαράλληλες και συμπληρωματικές προς την μεταγραφόμενη είναι ίδιες μεταξύ τους αναφορικά με την αλληλουχία των βάσεων και όμοια προσανατολισμένες. Φυσικά όπου το mRNA έχει ουρακίλη στην κωδική αλυσίδα θα υπάρχει θυμίνη.

	mRNA	Μεταγραφόμενη	Κωδική	Γονίδιο
A	250 ή 25%	100 ή 10%	250 ή 25%	350 ή 17,5 %
T ή U	100 ή 10%	250 ή 25%	100 ή 10%	350 ή 17,5 %
C	350 ή 35%	300 ή 30%	350 ή 35%	650 ή 32,5 %
G	300 ή 30%	350 ή 35%	300 ή 30%	650 ή 32,5 %

Το γεγονός ότι από το mRNA μπορεί κανείς να διαπιστώσει την σύσταση του γονιδίου είναι αποτέλεσμα του ότι αποτελεί κινητό αντίγραφο γονιδίου.

7. HCOOH - μεθειονίνη - βαλίνη - τρυπτοφάνη - μεθειονίνη - NH₂

- α. Γράψτε το τμήμα ενός τουλάχιστον mRNA που αντιστοιχεί στο παραπάνω ολιγοπεπτίδιο.
- β. Ποιο πεπτίδιο θα παραμείνει αν αφαιρεθεί η μεθειονίνη κατά τη μεταμεταφραστική επεξεργασία;

Λύση:

- α. Το αρχικό άκρο της πεπτιδικής αλυσίδας είναι το αμινικό. Αυτό οδηγεί στο συμπέρασμα ότι η μεθειονίνη που βρίσκεται σε αυτό το άκρο αντιστοιχεί στο 5' άκρο του mRNA. Άρα πρέπει να ξαναγράψουμε την αλυσίδα κατά τον παρακάτω τρόπο:

NH₂ - μεθειονίνη - τρυπτοφάνη - βαλίνη - μεθειονίνη - HCOOH

Το mRNA με βάση τις παραπάνω πληροφορίες αν λάβουμε και τον εκφυλισμό του γενετικού κώδικα γίνεται:

5'..... - AUG - UGG - GUU - AUG - 3'

5'..... - AUG - UGG - GUC - AUG - 3'

5'..... - AUG - UGG - GUA - AUG - 3'

5'..... - AUG - UGG - GUG - AUG - 3'

Αυτά είναι τα συνολικά τμήματα mRNA και μπορούμε να γράψουμε οποιοδήποτε από αυτά.

- β. Το πεπτίδιο που θα παραμείνει αν αφαιρεθεί η μεθειονίνη η οποία αφαιρείται πάντοτε από το αμινικό άκρο θα είναι:

NH_2 - τρυπτοφάνη - βαλίνη - μεθειονίνη - HCOOH

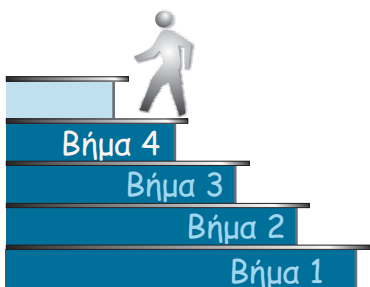
- 8. Μια πρωτεΐνη έχει MB 57400 ο δε αριθμός των πεπτιδικών δεσμών της είναι 570. Οι πεπτιδικές αλυσίδες είναι ανά 2 όμοιες και η μια εξ' αυτών περιέχει 141 αμινοξέα. Ποιο το MB των κλειστών πλαισίων ανάγνωσης των mRNA που την κωδικοποιούν; Πόσοι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί περιέχονται σε κάθε ένα από τα γονίδια που κωδικοποιούν τις αλυσίδες της;**

(Δίνονται μέσο MB αμινοξέος = 100, μέσο MB νουκλεοτιδίου = 200. Να μην υπολογιστούν τα μόρια νερού που αφαιρούνται κατά την συμπύκνωση για την οικοδόμηση πεπτιδικών και νουκλεοτιδικών αλυσίδων).

Λύση:

Εφ' όσον η πρωτεΐνη έχει MB 57400 και το μέσο MB αμινοξέος είναι 100 συνεπάγεται $57400/100 = 574$ είναι τα αμινοξέα. Η σχέση που συνδέει τα αμινοξέα με τους πεπτιδικούς δεσμούς σε μια πρωτεΐνη με τεταρτοταγή δομή είναι αμινοξέα = πεπτιδικοί δεσμοί + πεπτιδικές αλυσίδες. Από τη σχέση αυτή συνεπάγεται ότι οι αλυσίδες είναι 4 διότι $574 - 570 = 4$. Σύμφωνα με τα δεδομένα υπάρχουν 4 αλυσίδες ανά δυο όμοιες. Αν τα αμινοξέα του πρώτου τύπου αλυσίδας είναι 141 και της δεύτερης κ θα έχουμε $574 = 2 \cdot 141 + 2κ \rightarrow κ = 146$. Τα γονίδια που κωδικοποιούν την πρωτεΐνη είναι συνολικά 2 ένα για κάθε τύπο αλυσίδας. Το mRNA που κωδικοποιεί την πρώτου τύπου αλυσίδα στο κλειστό πλαίσιο ανάγνωσης περιλαμβάνει $141 + 1 = 142$ κωδικόνια ή 426 βάσεις. Αν θέλουμε να υπολογίσουμε το MB του είναι $462 \cdot 200 = 85200$.

Το mRNA που κωδικοποιεί την δεύτερου τύπου αλυσίδα περιλαμβάνει $146 + 1 = 147$ κωδικόνια ή 441 βάσεις. Τότε το MB θα είναι $441 \cdot 200 = 88200$. Το γονίδιο που αντιστοιχεί στην πρώτου τύπου αλυσίδα αποτελείται από 852 νουκλεοτίδια και επομένως ως δίκλωνο και ευθύγραμμο μόριο διαθέτει 850 φωσφοδιεστερικούς δεσμούς. Το γονίδιο που αντιστοιχεί στην δεύτερου τύπου αλυσίδα αποτελείται 882 νουκλεοτίδια και διαθέτει 880 φωσφοδιεστερικούς δεσμούς.



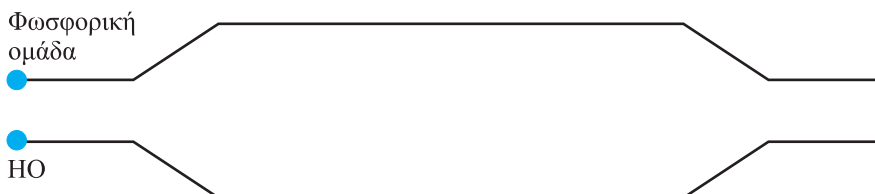
Λύνουμε μόνοι μας

1. Το ανθρώπινο γονιδίωμα διαθέτει 10000 θέσεις έναρξης αντιγραφής. Σε κάθε θηλιά τοποθετούνται $4 \cdot 10^2$ νουκλεοτίδια /. Σε πόσο χρόνο θα αντιγραφεί το DNA ενός ανθρώπινου ζυγωτού;

2. Δίδεται το παρακάτω mRNA



α. Να συμπληρωθούν οι βάσεις στο DNA από την μεταγραφή του οποίου προέκυψε



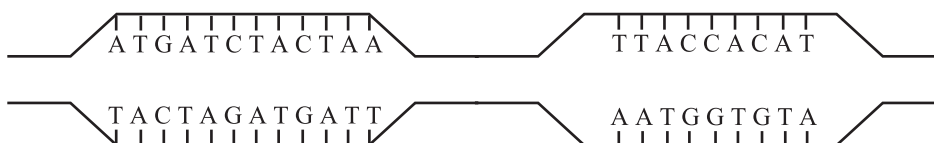
β. Να βρεθεί η ολιγοπεπτιδική αλυσίδα που κωδικοποιεί.

γ. Να γραφούν όλα τα mRNA που μπορούν να κωδικοποιήσουν την αλυσίδα αυτή.

(Παρατήρηση: να συμβουλευτείτε τον γενετικό κώδικα.)

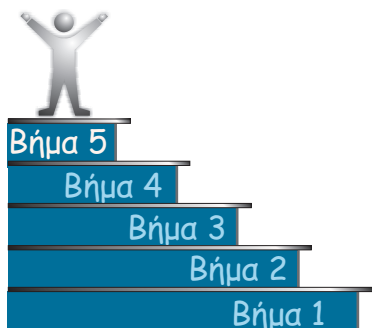
3. Κατά την ωρίμανση ενός μορίου mRNA καταναλώθηκαν στοιχειομετρικά 3 μόρια νερού. Σχεδιάστε το πρόδρομο mRNA με όλα τα μεταφραζόμενα και μη τμήματα του.

4. Να γράψετε τα 2 mRNA που προκύπτουν από την μεταγραφή των 2 γονιδίων και σημειώστε του υποκινητές.



- 5.** Το πλαίσιο ανάγνωσης ενός mRNA που συμπεριλαμβάνει και το κωδικόνιο λήξης αποτελείται από 1500 βάσεις. Η απόσταση μεταξύ 2 διαδοχικών ριβοσωμάτων είναι 90 βάσεις. Εξετάζουμε τη στιγμή που το πρώτο ριβόσωμα που προσκολλήθηκε έχει μόλις ολοκληρώσει τη μετάφραση και δεν έχει αποκολλήσει.
- Πόσα ριβοσώματα συμμετέχουν στο πολύσωμα;
 - Πόση απόσταση πάνω στο πλαίσιο ανάγνωσης έχει διατρέξει το τελευταίο;
 - Ποιο το συνολικό MB των πεπτιδικών αλυσίδων που έχουν συντεθεί εκείνη τη στιγμή; (Δίνεται ότι μέσο MB αμινοξέος = 100, μέσο MB νουκλεοτιδίου = 200, MB νερού = 18)
- 6.** Το παρακάτω δίκλωνο μόριο DNA
- ...ΑΤΑΤΓ...
...ΤΑΤΑΤ...
- αυτοδιπλασιάζεται σε καλλιέργεια μέσα στην οποία υπάρχουν μόνο ιχνηθετημένα νουκλεοτίδια που συμβολίζονται με A* T* C* G* αντί των κανονικών νουκλεοτιδίων. Να γραφούν τα μόρια που θα προκύψουν μετά τον πρώτο και δεύτερο διπλασιασμό. Δικαιολογήστε την απάντησή σας. (Γενικές Εξετάσεις 1994).
- 7.** Μια από τις 2 αλυσίδες του DNA που έχει τη σύνθεση βάσεων (A) : 21% (G) : 29% (C) : 29% (T) : 21% διπλασιάζεται για να δώσει τη συμπληρωματική της αλυσίδα. Η συμπληρωματική αυτή αλυσίδα μεταγράφεται σε RNA. Να δοθεί η σύνθεση των βάσεων, του σχηματιζόμενου RNA. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Γενικές Εξετάσεις 1988)
- 8.** Δίνεται ένας κλώνος DNA με την εξής αλληλουχία βάσεων:
- ...AACCCA TACTTACGT...TTTTTTTTT ACTCCGAGTCAT
- Να δοθεί ο ορισμός του γονιδίου και του mRNA. Να γράψετε και να αιτιολογήσετε το mRNA που προκύπτει από την παραπάνω αλληλουχία. (Γενικές Εξετάσεις 1992)
- 9.** Σε ένα “ώριμο” mRNA η περιοχή του που καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα περιλαμβάνει 2.999 φωσφοδιεστερικούς δεσμούς.
- Από πόσα κωδικόνια αποτελείται η παραπάνω περιοχή του mRNA;
 - Πόσα αμινοξέα θα έχει η πολυπεπτιδική αλυσίδα που θα προκύψει από τη μετάφραση του mRNA;

- 10.** Η κωδική αλυσίδα βακτηριακού DNA έχει την παρακάτω αλληλουχία βάσεων:
5' - ATGCGTACG ... TTTTAA - 3'
- Ποια είναι η αλληλουχία των βάσεων στη συμπληρωματική αλυσίδα;
 - Ποια είναι η ακολουθία των κωδικονίων στο mRNA που θα προκύψει από την μεταγραφόμενη αλυσίδα;
 - Ποια είναι τα αντικωδικόνια που αντιστοιχούν στα κωδικόνια του mRNA;
- 11.** Το τμήμα ενός DNA βακτηριακού κυττάρου, που καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων σε μια πολυπεπτιδική αλυσίδα αποτελείται από 3.000 νουκλεοτίδια.
- Πόσα κωδικόνια θα έχει το mRNA που θα καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα;
 - Πόσα αντικωδικόνια αντιστοιχούν στα κωδικόνια του mRNA;
 - Από πόσα αμινοξέα θα αποτελείται η πολυπεπτιδική αλυσίδα;
- 12.** Η εκατοστιαία αναλογία των αζωτούχων βάσεων ενός μορίου mRNA που προέρχεται από την μεταγραφή ενός βακτηριακού DNA είναι 30% G, 40% C, 20% A και 10% U. Ποια είναι η εκατοστιαία αναλογία των αζωτούχων βάσεων στην κωδική αλυσίδα του μορίου DNA από το οποίο προέκυψε;
- 13.** Δίνεται το “ώριμο” mRNA
5'-AUGGUGCACCAGAGUCCUGAGGAGAAGUAA-3'
- Να βρείτε:
- την αλληλουχία βάσεων του δίκλωνου DNA από το οποίο μεταγράφηκε
 - τα αντικωδικόνια που αντιστοιχούν στα κωδικόνια του mRNA
 - τα ποσοστά των βάσεων της μεταγραφόμενης αλυσίδας του DNA
 - το ποσοστό των βάσεων στο καθένα θυγατρικό μόριο που θα προκύψει από την αντιγραφή του παραπάνω μορίου DNA.
- 14.** Δίνεται το παρακάτω “ώριμο” mRNA με την παρακάτω αλληλουχία βάσεων:
5'-GAACCUAUGCGAGCUUUUAGU...UUUUGACGCAAA-3'
- Πώς ορίζεται το πλαίσιο ανάγνωσης;
 - Ποιο είναι το πλαίσιο ανάγνωσης στο συγκεκριμένο μόριο;
 - Ποιο είναι το πολυπεπτίδιο που σχηματίζεται;
(Να συμβουλευτείτε τον γενετικό κώδικα)
- 15.** Το DNA ενός πλασμιδίου έχει $1,2 \cdot 10^5$ φωσφοδιεστερικούς δεσμούς. Πόσες πρωτεΐνες μοριακού βάρους 40.000 θα μπορούσαν να κωδικοποιηθούν;
(Δίνεται ότι το μέσο MB των αμινοξέων είναι 100)



Ελέγχουμε τις γνώσεις μας

Διαγώνισμα 2ου Κεφαλαίου

Θέμα 1

A. Να επιλέξετε ένα από τα παρακάτω:

- Κατά την αντιγραφή:
 - το DNA ανοίγει σε πολλά σημεία
 - συμμετέχουν οι RNA πολυμεράσες
 - δεν απαιτείται ενέργεια
 - συντίθεται μια θυγατρική αλυσίδα για κάθε μόριο του DNA.
- Η μεταγραφή οδηγεί:
 - στη σύνθεση μια πολυπεπτιδικής αλυσίδας
 - στο διπλασιασμό του γενετικού υλικού
 - στη σύνθεση γονιδίων
 - σε κανένα από τα παραπάνω.
- Οι “υποκινητές” βρίσκονται:
 - στο mRNA
 - προσδεμένοι στους μεταγραφικούς παράγοντες
 - στο DNA
 - στα ριβοσώματα.
- Ως πλαίσιο ανάγνωσης ορίζουμε:
 - το μεταγραφόμενο τμήμα του DNA
 - το RNA που προκύπτει από τη διαδικασία “ωρίμανσης”
 - το τμήμα του mRNA από το κωδικόνιο έναρξης ως το κωδικόνιο λήξης με βήμα τριπλέτας
 - όλα τα παραπάνω.

5. Πολύσωμα είναι:
- το οργανίδιο που συμμετέχει στην πρωτεϊνοσύνθεση
 - ομάδα ριβοσωμάτων στο ενδοπλασματικό δίκτυο
 - το σύνολο των εξωνίων του μεταγραφόμενου DNA
 - το σύμπλεγμα των ριβοσωμάτων με το mRNA.
- B. Να συμπληρώσετε με τις κατάλληλες λέξεις τα κενά στις παρακάτω προτάσεις**
- Για να γίνει η αντιγραφή του απαιτείται να σπάσουν οι δεσμοί μεταξύ των συμπληρωματικών του βάσεων.
 - Ο τρόπος αντιγραφής του DNA χαρακτηρίζεται ως
 - Η διαδικασία με την οποία παράγεται το RNA ονομάζεται
 - Για τη σύνθεση μια πολυπεπτιδικής αλυσίδας χρησιμοποιείται ως εκμαγείο το, το οποίο φέρει τα κωδικόνια που αντιστοιχούν το καθένα σε τρία
 - Οι θεωρητικά τρόποι αντιγραφής του DNA θα μπορούσαν να είναι:,,
- (Μονάδες 25)*

Θέμα 2

- A. Ποιες από τις παρακάτω προτάσεις είναι σωστές; Αιτιολογήστε την απάντησή σας.**
- Η μεταγραφή γίνεται στον πυρηνίσκο.
 - Κατά την αντιγραφή το DNA ανοίγει σε πολλά σημεία ταυτόχρονα.
 - Ένα κωδικόνιο κωδικοποιεί συνήθως περισσότερα του ενός αμινοξέα.
 - Η σύνθεση του DNA γίνεται με τον ίδιο τρόπο και στις δύο αλυσίδες του μορίου.
 - Εκφυλισμός του γενετικού κώδικα σημαίνει ότι είναι κοινός για όλους τους οργανισμούς.
- B. Να απαντήσετε με μια μικρή παράγραφο στις παρακάτω ερωτήσεις**
- Σε ποιες φάσεις και σε ποιες διαδικασίες του κυττάρου συναντούμε:
 - μόρια DNA και RNA σε επαφή;
 - μόρια RNA και RNA σε επαφή;
 - Πόσα διαφορετικά είδη tRNA περιμένετε να συναντήσουμε θεωρητικά σε ένα κύτταρο, με βάση τα διαφορετικά αντικωδικόνια;
- (Μονάδες 25)*

Θέμα 3

Δίνονται βάσεις από τα μόρια DNA, mRNA και αντικωδικόνια tRNA καθώς και τα αμινοξέα που αντιστοιχούν. Συμπληρώστε τον πίνακα και βρείτε ποια αντικωδικόνια αντιστοιχούν στα αμινοξέα σερίνη και γλουταμίνη, αντίστοιχα.

α. UGT, GTT **β.** CCA, UGG **γ.** AGU, GUA **δ.** AGU, GUU

Δίκλωνο μόριο	T												
DNA							G	T	A				
mRNA		C	A				C						
tRNA				A	C	C					G	C	A
αμινοξέα	σερίνη			τρυπτοφάνη			γλουταμίνη			γ λυκίνη			

(Μονάδες 25)

Θέμα 4

Ένα μόριο mRNA αποτελείται από 1500 νουκλεοτίδια. Αν περιέχει 200A και 300U, ποιος ο αριθμός των φωσφοδιεστερικών και ποιος ο αριθμός των υδρογονοδεσμών του γονιδίου από το οποίο προήλθε;

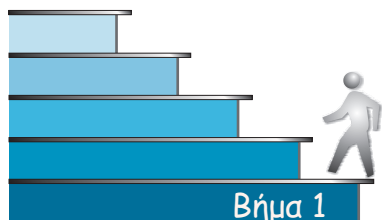
(Μονάδες 25)

Κεφάλαιο 4°

Τεχνολογία του ανασυνδυσμένου DNA

Ο μαθητής που έχει μελετήσει το κεφάλαιο τεχνολογία του ανασυνδυσμένου DNA πρέπει να γνωρίζει:

- ✓ Τι ονομάζεται ανασυνδυσμένο DNA, Γενετική Μηχανική.
- ✓ Πώς μπορεί να μεταφερθεί το DNA από ένα οργανισμό σε έναν άλλο.
- ✓ Τι είναι γονιδιωματική και τι cDNA βιβλιοθήκη και ποιες οι διαφορές τους.
- ✓ Τι είναι οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες και πώς δρουν.
- ✓ Ποιοι είναι οι φορείς κλωνοποίησης και πώς χρησιμοποιούνται.
- ✓ Τι είναι αποδιάταξη και τι υβριδοποίηση των νουκλεϊκών οξέων.
- ✓ Με ποιο τρόπο γίνεται ανίχνευση κλώνων γονιδιωματικής ή cDNA βιβλιοθήκης.
- ✓ Τι είναι η PCR.



Μαθαίνουμε τη θεωρία - Λέξεις “κλειδιά”

Θεωρία 1

Ποιοι είναι οι λόγοι που επέτρεψαν την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδιασμένου DNA και που εφαρμόζεται η τεχνολογία αυτή;

Απάντηση:

Οι λόγοι που επέτρεψαν την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδιασμένου DNA και έδωσαν τη δυνατότητα για έρευνα και επέμβαση στο γενετικό υλικό των οργανισμών είναι:

1. Η απομόνωση των περιοριστικών ενδονουκλεασών που έχουν την ικανότητα να κόβουν το DNA σε κομμάτια με συγκεκριμένη αλληλουχία βάσεων.
2. Η ανακάλυψη ειδικών φορέων που μεταφέρουν το DNA από το ένα κύτταρο στο άλλο, όπως είναι τα πλασμίδια και επιτρέπουν την κλωνοποίησή του.
Οι εφαρμογές της επιστήμης του ανασυνδιασμένου DNA μπορούμε να πούμε ότι συνοπτικά είναι:
 - α. Η δημιουργία γενετικά τροποποιημένων οργανισμών (μικροοργανισμών, φυτών και ζώων) με βελτιωμένες ιδιότητες.
 - β. Η μελέτη του γενετικού υλικού.
 - γ. Η παραγωγή πρωτεϊνών και άλλων ουσιών.
 - δ. Και γονιδιακές θεραπείες σε πειραματικό επίπεδο.

Θεωρία 2

Τι ονομάζεται ανασυνδιασμένο DNA, τι επιτυγχάνεται με αυτό καθώς και τι ονομάζεται Γενετική Μηχανική και ποιοι είναι οι στόχοι της;

Απάντηση:

Ανασυνδιασμένο DNA ονομάζεται ένα τεχνητό μόριο DNA που περιέχει γονίδια από δυο ή και περισσότερους οργανισμούς. Η εισαγωγή του ανασυνδιασμένου DNA σε ένα κύτταρο του προσδίδει νέες ιδιότητες οι οποίες γίνονται κληρονομικές.

Γενετική Μηχανική είναι το σύνολο των τεχνικών με τις οποίες ο άνθρωπος επεμβαίνει στο γενετικό υλικό και οι στόχοι της είναι:

- α. Η κατανόηση των μηχανισμών της ζωής και της εξέλιξης των οργανισμών.
- β. Η βελτίωση της υγείας και του τρόπου διαβίωσης του ανθρώπου μέσω εφαρμογών στην ιατρική, τη γεωργία και την κτηνοτροφία.

Θεωρία 3

Πως μπορεί να μεταφερθεί το DNA από έναν οργανισμό σε έναν άλλον για να δημιουργηθούν κύτταρα με επιθυμητές ιδιότητες;

Απάντηση:

Η τεχνολογία του ανασυνδιασμένου DNA περιλαμβάνει όλες τις τεχνικές που οδηγούν σε μεταφορά του γενετικού υλικού από έναν οργανισμό σε έναν άλλο. Τα στάδια της διαδικασίας αυτής περιλαμβάνουν:

- α. Απομόνωση του DNA με την βοήθεια ειδικών ενζύμων που ονομάζονται “περιοριστικές ενδονουκλεάσες” από τον οργανισμό δότη.
- β. Ένωση του τμήματος του DNA από τον οργανισμό δότη με έναν φορέα κλωνοποίησης που μπορεί να είναι ένα πλασμίδιο, ή γενετικό υλικό ιών και μπορεί να αυτοδιπλασιάζεται ανεξάρτητα μέσα σε ένα κύτταρο ξενιστή όπως για παράδειγμα ένα βακτήριο. Το DNA που δημιουργείται ονομάζεται ανασυνδιασμένο DNA.
- γ. Μεταφορά του ανασυνδιασμένου μορίου DNA σε ένα βακτηριακό κύτταρο ξενιστή (μετασχηματισμός του ξενιστή).
- δ. Επιλογή και απομόνωση των κυττάρων ξενιστών που έχουν προσλάβει το ανασυνδιασμένο DNA. Κάθε βακτήριο προσλαμβάνει ένα μόνο μόριο DNA και με πολλαπλασιασμό παράγεται μια αποικία του βακτηρίου που ονομάζεται βακτηριακός κλώνος.
- ε. Επιλογή του βακτηριακού κλώνου που περιέχει το επιθυμητό γονίδιο.

Θεωρία 4

Τι είναι η γονιδιωματική βιβλιοθήκη και πώς φτιάχνεται;

Απάντηση:

Πρόκειται για το σύνολο κλώνων βακτηρίων που περιέχουν όλο το DNA ενός οργανισμού και παράγεται ως εξής:

1. Απομόνωση του DNA ενός κυττάρου (ευκαρυωτικού ή προκαρυωτικού).
2. Δράση περιοριστικών ενδονουκλεασών για σπάσιμο του μορίου του DNA και δημιουργίας κολλώδων άκρων.
3. Επιλογή του επιθυμητού πλασμιδίου που θέλουμε να μετασχηματίσουμε.
4. Δράση της ίδιας περιοριστικής ενδονουκλεάσης για την δημιουργία κολλώδων άκρων στο πλασμίδιο.
5. Εισαγωγή του ξένου DNA στο πλασμίδιο και ανασυνδιασμός του βάσει του κανόνα της συμπληρωματικότητας.
6. Εισαγωγή των ανασυνδιασμένων πλασμιδίων σε βακτήρια.
7. Έλεγχος με αντιβιοτικά για την επιλογή του βακτηρίου που περιέχει το πλασμίδιο με το ανασυνδιασμένο DNA.
8. Κλωνοποίηση του βακτηρίου που μας ενδιαφέρει.

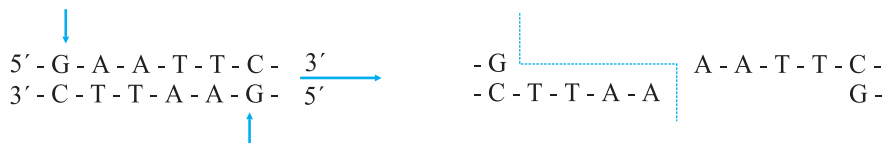
Θεωρία 5

Ποιος είναι ο ρόλος των περιοριστικών ενδονουκλεασών και πως δρουν; Πως τελικά δημιουργούνται τα ανασυνδισμένα πλασμίδια;

Απάντηση:

Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες είναι ένζυμα που παράγονται από βακτήρια για να προστατεύουν από τις εισβολές “ξένου” DNA (αμυντικές πρωτεΐνες). Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν συγκεκριμένες αλληλουχίες δίκλωνου DNA μήκους 4-8 νουκλεοτιδίων.

Μια ενδονουκλεάση που χρησιμοποιείται ευρέως είναι η EcoRI (προέρχεται από το βακτήριο E.coli) και κόβει το γονιδίωμα στην αλληλουχία 5'GAATTC3' μεταξύ των βάσεων G και A (με την έννοια κόβει εννοούμε υδρολύει τον φωσφοδιεστερικό δεσμό μεταξύ των νουκλεοτιδίων), αφήνοντας μονόκλινα κολλώδη άκρα:



Τα άκρα αυτά μπορούν να συνδεθούν με άλλα κομμάτια DNA, που έχουν κοπεί με το ίδιο ένζυμο, με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας. Έτσι για παράδειγμα μπορούμε να κόψουμε το γονιδίωμα ενός ανώτερου ευκαριωτικού οργανισμού, όπως του ανθρώπου, σε χιλιάδες κομμάτια. Κάποιο από αυτά περιέχει το γονίδιο που θέλουμε να μελετήσουμε. Τα κομμάτια μπορούμε να τα ενσωματώσουμε σε ειδικούς φορείς όπως, πλασμίδια ή βακτηριοφάγους. Τα πλασμίδια απομονώνονται από τα βακτήρια και κόβονται με την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση που κόβεται και το DNA του οργανισμού από το οποίο θέλουμε το επιθυμητό γονίδιο. Έτσι τόσο το πλασμίδιο όσο και το DNA του οργανισμού κόβονται με την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση σε μια συγκεκριμένη θέση και δημιουργούνται και στα δυο άκρα τους αλληλουχίες βάσεων συμπληρωματικές. Όταν τα επεξεργασμένα με αυτόν τον τρόπο τμήματα αναμιχθούν, ενώνονται μεταξύ τους με την μεσολάβηση ενός ενζύμου, της DNA δεσμάσης. Η DNA δεσμάση είναι ένζυμο που όπως έχουμε δει στην αντιγραφή, συνδέει κομμάτια DNA. Με αυτόν τον τρόπο δημιουργούνται ανασυνδισμένα πλασμίδια.

Θεωρία 6

Πως χρησιμοποιούνται τα ανασυνδισμένα πλασμίδια;

Απάντηση:

Τα ανασυνδισμένα πλασμίδια χρησιμοποιούνται ως εξής:

α. Τα βακτήρια - ξενιστές υφίστανται ειδική κατεργασία για να γίνουν τα τοιχώματα τους παροδικά διαπερατά σε μακρομόρια. Στο διάστημα αυτό μπο-

ρεί να εισαχθεί ένα ανασυνδιασμένο πλασμίδιο (μετασχηματισμός). Συνήθως χρησιμοποιούνται ως ξενιστές βακτήρια που δεν φέρουν πλασμίδια και επομένως είναι ευαίσθητα σε αντιβιοτικά.

- β. Μικρό ποσοστό βακτηρίων δέχεται ανασυνδιασμένα πλασμίδια.
- γ. Επιλέγονται τα βακτήρια που έχουν μετασχηματιστεί. Η επιλογή των μετασχηματισμένων βακτηρίων γίνεται με βάση την αντοχή που τους προσδίδει σε κάποιο αντιβιοτικό ένα γονίδιο του ανασυνδιασμένου πλασμιδίου.
- δ. Από κάθε μετασχηματισμένο βακτήριο δημιουργείται ένας κλώνος.
- ε. Τέλος με την χρήση ειδικών μορίων, των ανιχνευτών, επιλέγεται ο κλώνος που περιέχει το επιθυμητό γονίδιο.

Σημείωση: Υπάρχουν κύτταρα που πήραν κλειστά αλλά όχι ανασυνδυασμένα πλασμίδια. Υπάρχει τρόπος να διακρίνουμε τις αποικίες που σχηματίζουν αυτά τα κύτταρα από αυτούς που σχηματίζουν τα κύτταρα που πήραν ανασυνδυασμένα πλασμίδια.

Θεωρία 7

Ποιοι είναι οι πιο συνηθισμένοι φορείς κλωνοποίησης;

Απάντηση:

Η επιλογή του φορέα κλωνοποίησης γίνεται με βάση το μέγεθος των κομματιών του DNA που θέλουμε να μεταφέρουμε. Έτσι εάν το γονιδίωμα του οργανισμού είναι:

- α. Μικρό, η κλωνοποίηση του σε πλασμίδια είναι η πιο συνηθισμένη διότι είναι η πιο απλή.
- β. Σε διαφορετική περίπτωση χρησιμοποιείται συνήθως ο βακτηριοφάγος λ που μπορεί να ενσωματώσει πιο μεγάλα τμήματα ξένου DNA.

Θεωρία 8

Τι είναι και πως κατασκευάζεται μια cDNA βιβλιοθήκη;

Απάντηση:

Είναι ένα σύνολο κλώνων μετασχηματισμένων βακτηρίων που περιέχουν αντίγραφα των γονιδίων που εκφράζονται στα κύτταρα ενός ιστού.

Μια cDNA βιβλιοθήκη κατασκευάζεται με τον ακόλουθο τρόπο:

- α. απομονώνεται το ώριμο (αν πρόκειται για ευκαρυωτικό κύτταρο) mRNA από κύτταρα που εκφράζουν ένα συγκεκριμένο γονίδιο.
- β. με την δράση του ενζύμου αντίστροφη μεταγραφάση και καλούπι το mRNA του γονιδίου συντίθεται μια συμπληρωματική αλυσίδα DNA (cDNA). Έτσι παράγονται υβριδικά μόρια cDNA - mRNA.
- γ. με κατάλληλες χημικές ουσίες ή θέρμανση γίνεται αποδιάταξη και διασπά μόνο το mRNA από το υβριδικό μόριο cDNA - mRNA.
- δ. κάθε cDNA αλυσίδα χρησιμεύει για την σύνθεση της συμπληρωματικής της

αλυσίδας. Έτσι παράγονται δίκλινα μόρια DNA.

- ε. τα δίκλινα μόρια DNA εισάγονται σε φορείς (πλασμίδια ή βακτηριοφάγους) και κλωνοποιούνται. (Η συνέχεια της διαδικασίας είναι ίδια με την παρασκευή της γονιδιωματικής βιβλιοθήκης κοίτα την ερώτηση 4).

Θεωρία 9

Ποια διαδικασία ονομάζεται αποδιάταξη και ποια υβριδοποίηση των νουκλεϊκών οξέων;

Απάντηση:

Η απομόνωση στο δοκιμαστικό σωλήνα του συνολικού DNA από κύτταρα (προκαρυωτικά ή ευκαρυωτικά) είναι πλέον υπόθεση ρουτίνας. Με κατάλληλες χημικές ουσίες ή με υψηλή θερμοκρασία, σπάζουν οι δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των συμπληρωματικών αλυσίδων, οπότε αυτές αποχωρίζονται. Αυτή η διαδικασία ονομάζεται αποδιάταξη. Σε κατάλληλες συνθήκες οι δυο μονόκλωνες συμπληρωματικές αλυσίδες μπορούν να επανασυνδεθούν. Η διαδικασία της υβριδοποίησης, της επανασύνδεσης δηλαδή των δυο αλυσίδων, στηρίζεται στην ικανότητα των συμπληρωματικών αλυσίδων να ξαναδημιουργούν αυθόρμητα δεσμούς υδρογόνου μεταξύ των βάσεων.

Θεωρία 10

Με ποιο τρόπο γίνεται η ανίχνευση κλώνων γονιδιωματικής ή cDNA βιβλιοθήκης;

Απάντηση:

Μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει ένα μεγάλο αριθμό από κλωνοποιημένα κομμάτια χρωμοσωμικού DNA που έχουν παραχθεί με την δράση κάποιας περιοριστικής ενδονουκλεάσης. Τα κομμάτια αυτά μπορεί να είναι ολόκληρα γονίδια, μέρος γονιδίων ή και τμήματα DNA που δεν κωδικοποιούν πρωτεΐνες. Στη cDNA βιβλιοθήκη έχουμε κλωνοποιημένα αντίγραφα γονιδίων που προέκυψαν από αντίστροφη μεταγραφή. Ο εντοπισμός του κομματιού που θέλουμε μέσα από όλα αυτά τα κομμάτια γίνεται με την χρήση ιχνηθετημένων ανιχνευτών μορίων DNA ή RNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το κλωνοποιημένο DNA. Οι ανιχνευτές αναμειγνύονται με το DNA της βιβλιοθήκης το οποίο έχει αποδιαταχθεί, και υβριδοποιούν μόνο το συμπληρωματικό τους DNA και έτσι απομονώνεται ένα συγκεκριμένο γονίδιο.

Θεωρία 11

Να αναφέρετε εν συντομία τα βήματα που πρέπει ένας επιστήμονας να ακολουθήσει για να κλωνοποιήσει ένα τμήμα DNA.

Απάντηση:

- α. Να επιλέξει το γενετικό υλικό που θέλει να κλωνοποιήσει. Ανάλογα με το πρόβλημα που θέλει να επιλύσει μπορεί να κλωνοποιήσει χρωμοσωμικό DNA ή cDNA. Αν θέλει να κλωνοποιήσει ένα συγκεκριμένο γονίδιο, από mRNA κατασκευάζει cDNA βιβλιοθήκη. Αν όμως θέλει να απομονώσει ρυθμιστικές αλληλουχίες γονιδίων, όπως πχ. υποκινητές ή αριθμό εσωνίων σε ένα γονίδιο κατασκευάζει γονιδιωματική βιβλιοθήκη.
- β. Κατασκευή της κατάλληλης βιβλιοθήκης.
- γ. Ανίχνευση της αλληλουχίας που τον ενδιαφέρει. Ως ανιχνευτές για την επιλογή και απομόνωση του βακτηριακού κλώνου που περιέχει το επιθυμητό γονίδιο χρησιμοποιεί ένα συμπληρωματικό νουκλεϊκό οξύ.

Θεωρία 12

Τι γνωρίζετε για την αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης; (PCR)

Απάντηση:

Η μέθοδος PCR είναι μια τεχνική με την οποία ένα οποιοδήποτε τμήμα DNA πολλαπλασιάζεται ταχύτατα στον δοκιμαστικό σωλήνα (in vitro). Το DNA επώαζεται υπό κατάλληλες συνθήκες με το ένζυμο ταq DNA πολυμεράση (που είναι ειδική θερμοανθεκτική πολυμεράση) και ειδικά μικρά συνθετικά τμήματα DNA, τα οποία ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα ή ολιγονουκλεοτίδια (ή εναρκτές). Δισεκατομμύρια τμήματα DNA μπορούν να συντεθούν σε λίγες ώρες ενώ η κλωνοποίηση γονιδίων μπορεί να διαρκέσει εβδομάδες. Απαραίτητη προϋπόθεση για να γίνει η αντίδραση αυτή είναι να μπορέσουμε να οριοθετήσουμε το τμήμα που θέλουμε να πολλαπλασιάσουμε με τους εναρκτές. Οι εναρκτές συνθέτονται χημικά με κατάλληλα όργανα και πρέπει να είναι συμπληρωματικά ως προς τα άκρα του DNA που θέλουμε να πολλαπλασιάσουμε. Μέσα στον δοκιμαστικό σωλήνα που θα κάνουμε την PCR πρέπει να υπάρχουν: το δίκλωνο DNA που πρέπει να πολλαπλασιαστεί, τα πρωταρχικά τμήματα και η DNA πολυμεράση καθώς και ίχνη ιόντων που είναι απαραίτητα για την καλύτερη λειτουργία της πολυμεράση. Τα στάδια της αντίδρασης είναι τα εξής:

- α. Το DNA αποδιατάσσεται με θέρμανση για να διαχωριστούν οι δυο αλυσίδες με θέρμανση.
- β. Κρυνώνει για να μπορέσουν οι εναρκτές να προσδεθούν με υδρογονικούς δεσμούς στα άκρα του DNA, ένας εναρκτής σε κάθε αλυσίδα.
- γ. Η DNA πολυμεράση εκτείνει τους εναρκτές αντιγράφοντας τις αλυσίδες του DNA. Σε σύντομο χρόνο το DNA διπλασιάζεται. Το διάλυμα θερμαίνεται και πάλι για να αρχίσει ένας καινούργιος κύκλος αντιγραφής. Οι κύκλοι επαναλαμβάνονται (χρειάζονται περίπου 5 λεπτά για κάθε κύκλο) μέχρι η αλληλουχία στόχος να διπλασιαστεί πολλές φορές.

Θεωρία 13

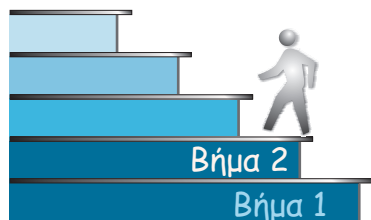
Ποιες οι διαφορές μεταξύ γονιδιωματικής και cDNA βιβλιοθήκης;

Γονιδιοματική	cDNA
1. Απομονώνεται όλο το DNA ενός οργανισμού δότη.	1. Απομονώνεται το ολικό mRNA (ώριμο) από κύτταρα που εκφράζουν το συγκεκριμένο γονίδιο που μας ενδιαφέρει.
2. Δεν χρησιμοποιούνται τα ένζυμα: αντίστροφη μεταγραφάση και DNA πολυμεράση.	2. Χρησιμοποιούνται τα ένζυμα: <ul style="list-style-type: none"> • αντίστροφη μεταγραφάση → υβρίδιο mRNA - cDNA • DNA πολυμεράση → μονόκλωνο cDNA → δίκλωνο <i>* Δίκλωνο cDNA με μήκος, το ελάχιστο μήκος γονιδίου (εξώνια + αμετάφραστες περιοχές 5' και 3')</i>
3. Το απομονωμένο DNA κόβεται με περιοριστική ενδονουκλεάση σε κομμάτια ποικίλου μεγέθους.	3. Στο δίκλωνο cDNA προστίθενται: <ul style="list-style-type: none"> • άκρα συμπληρωματικά με εκείνα που άφησε η περιοριστική ενδονουκλεάση την οποία χρησιμοποιήσαμε για να κόψουμε τον φορέα κλωνοποίησης (+ βοήθεια DNA δεσμάσης)
4. Περιέχει ολόκληρη την ποσότητα του γενετικού υλικού (π.χ. υποκινητές τμήμα ή τμήματα γονιδίων, αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, “σαβούρα” κ.α.). Έτσι, μας δίνεται το πλεονέκτημα απομόνωσης και μελέτης των παραπάνω αλληλουχιών ή τμημάτων που μας ενδιαφέρουν (με χρήση ανιχνευτών).	4. Περιέχει αντίγραφα των mRNA (σε δίκλωνο cDNA) όλων των γονιδίων που εκφράζονται στα κύτταρα αυτά που μας ενδιαφέρουν και μελετάμε. Έχει το πλεονέκτημα της απομόνωσης μόνο των αλληλουχιών των γονιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα, δηλ. των εξωνίων.
5. Δεν χρησιμοποιείται για τη παραγωγή μιας συγκεκριμένης πρωτεΐνης, επειδή το γονίδιο που τυχόν υπάρχει στον κλώνο περιέχει εσώνια (τα βακτήρια δεν διαθέτουν μηχανισμούς ωρίμανσης). Επίσης τα τμήματα τα ενσωματωμένα στο φορέα μπορεί να μην κωδικοποιούν γονίδια (π.χ. “σαβούρα” κ.α.).	5. Χρησιμοποιείται για την παραγωγή μιας συγκεκριμένης πρωτεΐνης, π.χ. μιας ιντερφερόνης.

Λέξεις “κλειδιά”

- ▶ **Ανασυνδιασμένο DNA:** Οποιοδήποτε μόριο DNA που δημιουργείται από τη σύνδεση κομματιών DNA, τα οποία προέρχονται από τους ίδιους ή διαφορετικούς οργανισμούς.
- ▶ **Ανιχνευτής:** Ιχνηθετημένα μόρια DNA ή RNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το κλωνοποιημένο DNA. Οι ανιχνευτές αναμειγνύονται με το DNA της βιβλιοθήκης το οποίο έχει αποδιαταχθεί, και υβριδοποιούν μόνο το συμπληρωματικό τους DNA και έτσι απομονώνεται ένα συγκεκριμένο γονίδιο.

- ▶ **Αποδιάταξη του DNA:** Με κατάλληλες χημικές ουσίες ή με υψηλή θερμοκρασία, σπάζουν οι δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των συμπληρωματικών αλυσίδων, οπότε αυτές αποχωρίζονται. Αυτή η διαδικασία ονομάζεται αποδιάταξη.
- ▶ **Αποτυπώματα DNA (DNA fingerprinting):** Το γενετικό υλικό είναι διαφορετικό από οργανισμό σε οργανισμό, εκτός από τους μονοζυγωτικούς διδύμους και διαφέρει είτε μέσα στα γονίδια είτε σε άλλες περιοχές. Γι' αυτό αν κοπεί με περιοριστικές ενδονουκλεάσες δημιουργείται διαφορετικός αριθμός κομματιών μεταξύ ατόμων. Ο αριθμός και το μέγεθος των κομματιών του DNA είναι χαρακτηριστικός για κάθε άτομο και αποτελεί τη μοριακή ταυτότητα του. Η μέθοδος αυτή ονομάζεται μέθοδος των “δακτυλικών αποτυπωμάτων” του DNA. Η μέθοδος χρησιμοποιείται για την πιστοποίηση της πατρότητας αλλά και από δικτικές αρχές για την αναγνώριση ύποπτων.
- ▶ **Γενετική Μηχανή:** Γενετική Μηχανική είναι το σύνολο των τεχνικών με τις οποίες ο άνθρωπος επεμβαίνει στο γενετικό υλικό των κυττάρων.
- ▶ **Γονιδιωματική βιβλιοθήκη:** Πρόκειται για το σύνολο κλώνων βακτηρίων που περιέχουν όλο το DNA ενός οργανισμού.
- ▶ **cDNA βιβλιοθήκη:** Είναι ένα σύνολο κλώνων μετασχηματισμένων βακτηρίων που περιέχουν αντίγραφα των γονιδίων που εκφράζονται στα κύτταρα ενός ιστού.
- ▶ **Κλώνος:** Είναι ένα σύνολο πανομοιότυπων μορίων, κυττάρων ή οργανισμών.
- ▶ **Κλωνοποίηση:** Είναι η παραγωγή πολλών αντιγράφων πανομοιότυπων μορίων, κυττάρων ή οργανισμών, δηλαδή η διαδικασία παραγωγής κλώνων.
- ▶ **Μετασχηματισμός:** Η εισαγωγή του DNA σε βακτηριακό κύτταρο και η γενετική αλλαγή των ιδιοτήτων του μετά την εισαγωγή. Ο ίδιος όρος χρησιμοποιείται για να περιγράψει τη μετατροπή των φυσιολογικών κυττάρων ενός ευκαριωτικού οργανισμού σε καρκινικά.
- ▶ **Περιοριστικές ενδονουκλεάσες:** Είναι ένζυμα που κόβουν το δίκλωνο DNA σε θέσεις όπου υπάρχει μια μικρή συγκεκριμένη αλληλουχία νουκλεοτιδίων. Απομονώθηκαν από βακτήρια και ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι να προστατεύουν από την εισβολή “ξένου” DNA. Χρησιμοποιούνται ευρέως στην τεχνολογία του ανασυνδιασμένου DNA.
- ▶ **Τεχνητά ανασυνδιασμένο DNA:** Το μόριο DNA που κατασκευάζεται τεχνητά και περιέχει γονίδια από δυο ή και περισσότερους οργανισμούς.
- ▶ **Φορέας κλωνοποίησης:** Γενετικό στοιχείο, κυρίως βακτηριοφάγος ή πλασμίδιο, το οποίο χρησιμοποιείται για να μεταφέρει ένα κομμάτι DNA σε ένα κύτταρο δέκτη με σκοπό την κλωνοποίηση του.
- ▶ **Υβριδοποίηση:** Είναι η σύνδεση δυο μονόκλωνων αλυσίδων DNA ή RNA-DNA με δεσμούς υδρογόνου σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων.
- ▶ **PCR:** Η μέθοδος PCR είναι μια τεχνική με την οποία ένα οποιοδήποτε τμήμα DNA πολλαπλασιάζεται ταχύτατα στον δοκιμαστικό σωλήνα (in vitro). Το DNA επωάζεται υπό κατάλληλες συνθήκες με το ένζυμο DNA πολυμεράση (που είναι ειδική θερμοανθεκτική πολυμεράση) και ειδικά μικρά συνθετικά τμήματα DNA, τα οποία ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα ή εναρκτές. Δισεκατομμύρια τμήματα DNA μπορούν να συντεθούν σε λίγες ώρες ενώ η κλωνοποίηση γονιδίων μπορεί να διαρκέσει εβδομάδες.

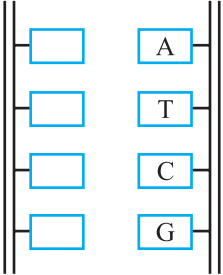


Ερωτήσεις Θεωρίας

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ

Ερωτήσεις ανάπτυξης

1. Να χρησιμοποιήσετε σωστά τους παρακάτω όρους διατυπώνοντας από μία πρόταση που να εκφράζει την έννοια κάθε όρου.
cDNA, αποδιάταξη, μετασχηματισμός, πλασμίδιο, περιοριστική ενδονουκλεάση, γονιδιωματική βιβλιοθήκη.
2. Να απαντήσετε σύντομα σε κάθε μία από τις παρακάτω ερωτήσεις:
 - α. Πού βρίσκει εφαρμογές η ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA;
 - β. Γιατί χρησιμοποιούμε την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση για να κόψουμε το DNA του πλασμιδίου φορέα και το DNA του δότη;
 - γ. Ποιος ο ρόλος της DNA δεσμάσης στη διαδικασία σχηματισμού του ανασυνδυασμένου DNA;
3. Σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο ένα γονίδιο είναι υπεύθυνο για την παραγωγή μιας πρωτεΐνης 148 αμινοξέων. Αν το ίδιο γονίδιο κλωνοποιηθεί σε ένα βακτηριακό πληθυσμό, θα παραχθεί η ακριβής πρωτεΐνη; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
4. Παρατηρήθηκε ότι οι κλώνοι ενός μορίου DNA αποχωρίζονται στη θερμοκρασία των 100°C. Οι παρατηρήσεις έδειξαν ότι οι κλώνοι παραμένουν ανέπαφοι. Αυτό το φαινόμενο οι ερευνητές το ονόμασαν αποδιάταξη της νουκλεοτιδικής αλυσίδας.
 - α. Πώς δρα η θερμοκρασία στο DNA για να γίνει η αποδιάταξη των κλώνων του;
 - β. Παρατηρήθηκε ότι σε ορισμένες περιπτώσεις η αποδιάταξη των κλώνων είναι φαινόμενο αντιστρεπτό. Ποια σημαντική μέθοδος για τη σύγχρονη Βιολογία ανακαλύφθηκε, που βασίζεται αφενός στην ιδιότητα της αποδιάταξης των κλώνων και αφετέρου στην ιδιότητα της επανέλιξής τους;

5. Το παρακάτω διάγραμμα παρουσιάζει ένα κομμάτι του μορίου του DNA:
- Να συμπληρώσετε τα κενά πλαίσια με τα γράμματα που αντιστοιχούν στις σωστές βάσεις.
 - Να σχηματίσετε τόξα, που θα δείχνουν τους χημικούς δεσμούς που ανοίγουν, όταν γίνεται αποδιάταξη των κλώνων.
 - Να δώσετε την ονομασία των ενζύμων που παίζουν τον ρόλο της “κόλας” ανάμεσα στα μέρη του DNA του ίδιου κλώνου.
6. Σ’ ένα πείραμα PCR επιχειρείται η κατασκευή τουλάχιστον 30 αντιγράφων ενός αρχικού κομματιού από DNA. Το κομμάτι αυτό αποτελείται από 10.000 νουκλεοτίδια και η αντιγραφή του διαρκεί 2 ώρες.
- Μετά από πόσο χρόνο θα έχουμε τον επιθυμητό αριθμό αντιγράφων;
 - Πόσα νουκλεοτίδια θα υπάρχουν τελικά στα αντιγραφα και πόσα χρειάστηκαν;
 - Πόσοι κλώνοι συντέθηκαν;
- 
7. Δώστε σχηματικά την κατασκευή μιας cDNA βιβλιοθήκης.
8. Θέλετε να φτιάξετε γονιδιωματική βιβλιοθήκη για το καλαμπόκι *Zea mays*. Αναφέρετε τα μοριακά εργαλεία που θα χρησιμοποιήσετε και τους χειρισμούς που πρέπει να γίνουν.
9. Να δημιουργήσετε μια λίστα με τα υλικά ενός πειράματος για την παρασκευή ανθρώπινης ινσουλίνης σε κύτταρα *E. coli*.
10. Που βρίσκει εφαρμογή η διαδικασία της υβριδοποίησης;

Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής

1. Η γονιδιωματική βιβλιοθήκη είναι:
- το σύνολο των βακτηριακών κλώνων που περιέχει το ώριμο mRNA ενός ιστού
 - το σύνολο των βακτηριακών κλώνων που περιέχει το συνολικό DNA του οργανισμού - δότη
 - το συνολικό DNA του οργανισμού - δότη
 - το συνολικό DNA του οργανισμού - δότη ενσωματωμένο σε φορέα κλωνοποίησης

2. Μετασχηματισμός είναι:
 - α. η αλλαγή στη μορφή ενός βακτηρίου
 - β. η εισαγωγή ιχνηθετημένων ανιχνευτών μορίων DNA ή RNA σε βακτήριο
 - γ. η είσοδος του DNA του φάγου σε βακτήριο
 - δ. η εισαγωγή ανασυνδυσμένου DNA σε βακτήριο
3. Η τεχνολογία του ανασυνδυσμένου DNA έδωσε τη δυνατότητα στον άνθρωπο:
 - α. να τροποποιεί το γενετικό υλικό των οργανισμών
 - β. να βελτιώνει τον τρόπο διαβίωσής του
 - γ. να κατανοεί πολύπλοκους μηχανισμούς του γενετικού του υλικού
 - δ. όλα τα παραπάνω
4. Ένας φωσφοδιεστερικός δεσμός σε δίκλωνο μόριο μπορεί να υδρολυθεί από τη δράση:
 - α. μιας RNA πολυμεράσης
 - β. μιας DNA δεσμάσης
 - γ. μιας περιοριστικής ενδονουκλεάσης
 - δ. μιας DNA ελικάσης
5. Η τεχνολογία του ανασυνδυσμένου DNA περιλαμβάνει:
 - α. επιλεκτικές διασταυρώσεις φυτών και ζώων
 - β. τη δημιουργία πρωτεϊνικών βιβλιοθηκών
 - γ. τη δημιουργία μορίων DNA που περιέχουν γονίδια από δύο ή περισσότερους οργανισμούς
 - δ. όλα τα παραπάνω
6. Η μέθοδος PCR είναι μία τεχνική με την οποία:
 - α. πολλαπλασιάζεται ταχύτατα τμήμα DNA στο εργαστήριο
 - β. υβριδοποιείται μόριο DNA
 - γ. πολλαπλασιάζονται ταχύτατα βακτήρια
 - δ. ολοκληρώνεται ο ανασυνδυασμός του DNA
7. Ως φορείς κλωνοποίησης ανασυνδυσμένου DNA χρησιμοποιούνται:
 - α. πλασμίδια της E. coli
 - β. ο βακτηριοφάγος λ
 - γ. ιοί ζωικών κυττάρων
 - δ. όλα τα παραπάνω
8. Για τη δημιουργία του ανασυνδυσμένου DNA δεν χρειάζεται:
 - α. η περιοριστική ενδονουκλεάση
 - β. η DNA δεσμάση
 - γ. πλασμίδιο ή βακτηριοφάγος λ
 - δ. η DNA πολυμεράση
9. Η αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR) χρησιμοποιεί:
 - α. πλασμίδια της E. coli
 - β. βακτηριοφάγους λ
 - γ. περιοριστικές ενδονουκλεάσες
 - δ. DNA πολυμεράση

10. Τμήμα νουκλεϊκού οξέος που χρησιμοποιείται, για να γίνει επιλογή ενός βακτηριακού κλώνου που περιέχει το επιθυμητό γονίδιο, ονομάζεται:
- α. φορέας κλωνοποίησης β. ανιχνευτής
γ. υποκινητής δ. χειριστής
11. Ο φυσιολογικός ρόλος των περιοριστικών ενδονουκλεασών είναι:
- α. να απομακρύνουν εσώνια από το πρόδρομο mRNA
β. να προστατεύσουν τα βακτήρια από την εισβολή “ξένου” DNA
γ. να απομακρύνουν εξώνια από το πρόδρομο mRNA
δ. να περιορίζουν τη δράση των βακτηρίων
12. Τα γονίδια των αλυσίδων των αιμοσφαιρινών εκφράζονται:
- α. στα λεμφοκύτταρα
β. στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα
γ. στα κύτταρα του παγκρέατος
δ. στα νευρικά κύτταρα
13. Στην κατασκευή της cDNA βιβλιοθήκης χρησιμοποιούνται:
- α. η αντίστροφη μεταγραφάση
β. η DNA δεσμάση
γ. περιοριστική ενδονουκλεάση
δ. όλα τα παραπάνω
14. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες καταλύουν:
- α. τη διάσπαση των δεσμών υδρογόνου μεταξύ G και A
β. την υδρόλυση του πεπτιδικού δεσμού
γ. τη διάσπαση 3' - 5' φωσφοδιεστερικών δεσμών
δ. το σχηματισμό 3' - 5' φωσφοδιεστερικών δεσμών
15. Υβριδοποίηση είναι:
- α. η σύνδεση μονόκλωνων συμπληρωματικών αλυσίδων DNA
β. η σύνδεση δίκλωνων αλυσίδων DNA
γ. ο αποχωρισμός των δύο συμπληρωματικών αλυσίδων του DNA
δ. η σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA στο cDNA

Ερωτήσεις τύπου σωστό - λάθος

1. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA έδωσε στον άνθρωπο την ικανότητα να τροποποιεί το γενετικό υλικό των οργανισμών. ()
2. Η DNA δεσμάση μπορεί να ενώσει τμήματα αλυσίδων DNA ενός οργανισμού, αλλά και τμήματα DNA διαφορετικών οργανισμών. ()
3. Δύο διαφορετικές περιοριστικές ενδονουκλεάσες κόβουν το DNA του ανθρώπινου κυττάρου σε διαφορετικές θέσεις. ()

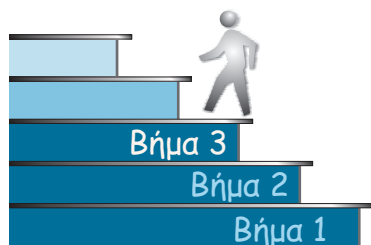
4. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες ενός βακτηρίου μπορεί να κόψουν το DNA ενός άλλου βακτηρίου. ()
5. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες δεν κόβουν το γενετικό υλικό των βακτηρίων μέσα στο οποίο παράγονται. ()
6. Φορείς κλωνοποίησης είναι μόνο τα πλασμίδια των βακτηρίων και οι βακτηριοφάγοι. ()
7. Το ανασυνδυασμένο DNA περιέχει γονίδια από δύο ή περισσότερους οργανισμούς. ()
8. Ο βακτηριοφάγος λ χρησιμοποιείται ως φορέας για μικρά κομμάτια ξένου DNA. ()
9. Η γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει το σύνολο του DNA του οργανισμού - δότη. ()
10. Οι cDNA βιβλιοθήκες περιέχουν μόνο τα εξώνια των γονιδίων που εκφράζονται σε ένα κύτταρο. ()
11. Για τη δημιουργία cDNA βιβλιοθήκης χρησιμοποιείται μόνο το ένζυμο αντίστροφη μεταγραφάση. ()
12. Κάθε βακτήριο προσλαμβάνει ένα μόριο ανασυνδυασμένου DNA. ()
13. Η γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει το DNA του οργανισμού - δότη, που δεν κωδικοποιεί πρωτεΐνες. ()
14. Ένας υποκινητής ανιχνεύεται σε μία γονιδιωματική βιβλιοθήκη. ()
15. Στη μέθοδο της αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης χρησιμοποιούνται πρωταρχικά τμήματα. ()

Ερωτήσεις αντιστοίχισης

- | | |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ol style="list-style-type: none"> 1. α. Πλασμίδιο β. Βακτήριο γ. Ανιχνευτής δ. E. coli | <ol style="list-style-type: none"> 1. Εσώνια 2. Φορέας 3. Ξενιστής 4. cDNA 5. Ένζυμο |
| <ol style="list-style-type: none"> 2. α. Περιοριστική ενδονουκλεάση β. DNA δεσμάση γ. Αντίστροφη μεταγραφάση δ. Πλασμίδιο | <ol style="list-style-type: none"> 1. Δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA 2. Αναγνωρίζει ειδική αλληλουχία δίκλωνου DNA 3. Συνδέει κομμάτια του DNA 4. Συνθέτει cDNA 5. Συμμετέχει στην πρωτεϊνοσύνθεση |

Ερωτήσεις συμπλήρωσης κενών

1. Η εισαγωγή του ανασυνδυασμένου DNA σε βακτηριακό κύτταρο - ξενιστή ονομάζεται
2. Οι παράγονται από τα βακτήρια και ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι να τα προστατεύουν από την εισβολή “ξένου” DNA.
3. Το σύνολο των βακτηριακών κλώνων που περιέχει το συνολικό DNA του οργανισμού δότη αποτελεί μία
4. Για να γίνει επιλογή ενός κλώνου που έχει το επιθυμητό γονίδιο, χρησιμοποιούνται ειδικοί
5. Η σύνθεση του cDNA γίνεται από το ένζυμο
6. Για να κατασκευαστεί μία απομονώνεται το ολικό mRNA από κύτταρα που εκφράζουν το συγκεκριμένο γονίδιο.
7. Η διαδικασία αποχωρισμού των δύο συμπληρωματικών αλυσίδων του DNA λέγεται
8. Η διαδικασία επανασύνδεσης δύο μονόκλωνων συμπληρωματικών αλυσίδων DNA ή συμπληρωματικών DNA - RNA λέγεται
9. Κάθε βακτήριο περιέχει αντίγραφα ενός μόνο πλασμιδίου και δίνει ένα
10. Η διαδικασία δημιουργίας κλώνων βακτηρίων ονομάζεται
11. Μία γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει ένα τεράστιο αριθμό από κομμάτια χρωμοσωμικού DNA, τα οποία έχουν παραχθεί με δράση κάποιας
12. “Κλώνος” ονομάζεται μία ομάδα μορίων ή



Λύνουμε περισσότερες ασκήσεις

- 1.** Υποθέστε ότι θα χρησιμοποιήσετε ένα πλασμίδιο που διαθέτει ένα γονίδιο ανθεκτικότητας ως φορέα κλωνοποίησης.
- Σε ποιες περιπτώσεις θα το επιλέγατε;
 - Τι περιορισμούς θα είχατε για την ενδονουκλεάση που θα επιλέγατε;
 - Τι περιορισμούς θα είχατε στα κύτταρα που θα διαλέγατε για να μετασχηματίσετε με το ανασυνδιασμένο πλασμίδιο;

Λύση:

- Ο πρώτος περιορισμός είναι συνάρτηση του μεγέθους του προς κλωνοποίηση DNA. Τα πλασμίδια επιλέγονται όταν το προς κλωνοποίηση DNA είναι σχετικά μικρό. Ο δεύτερος περιορισμός είναι όταν το συνολικό μέγεθος του γονιδιώματος είναι μεγάλο. Αν το γονιδίωμα έχει συνολικά μεγάλο μέγεθος και είστε υποχρεωμένοι να το κόψετε σε μεγάλο κομμάτι τότε θα είχατε μεγάλο αριθμό αποικιών άρα και κλώνων οπότε θα ήταν μεγάλη η δυσχέρεια στην ανίχνευση του επιθυμητού κλώνου.
- Οι περιορισμοί σας θα ήταν:
 - ▶ να υπάρχει μόνο μία θέση αναγνώρισης
 - ▶ να μην καταστρέφει την μοναδική θέση έναρξης αντιγραφής (τα κυκλικά μόρια DNA έχουν μόνο μια θέση έναρξης αντιγραφής)
 - ▶ να μην καταστρέφει το μοναδικό γονίδιο που προσδίδει ανθεκτικότητα στο αντιβιοτικό. Στην αντίθετη περίπτωση θα αδυνατούσατε να απαλλαγείτε από τα μη μετασχηματισμένα βακτήρια.
- Τα κύτταρα που θα επιλέγατε:
 - ▶ θα πρέπει να μην διαθέτουν πλασμίδια
 - ▶ θα πρέπει να είναι γενετικά τροποποιημένα ώστε να μην διαθέτουν ενδονουκλεάσες.

- 2.** Το απλοειδές ανθρώπινο γονιδίωμα αποτελείται από $3 \cdot 10^9$ ζεύγη βάσεων και 23 χρωμοσώματα. Αν το επεξεργασθείτε με την ενδονουκλεάση Sau3A που αναγνωρίζει την αλληλουχία $5' \dots \text{GATC} \dots 3'$

$3' \dots \text{CTAG} \dots 5'$ θα είχατε 10^6 τμήματα.

- Πόσες φορές συναντάμε την παραπάνω αλληλουχία στο απλοειδές ανθρώπινο γονιδίωμα;
- Θα είχατε περισσότερα ή λιγότερα τμήματα αν το επεξεργαζόσασταν με την E. coRI;

Λύση:

α. Σε κάθε χρωμόσωμα οι θέσεις, αναγνώρισης είναι κατά μια λιγότερη από τα κομμάτια που προκύπτουν. Επομένως σε ένα συνολικό γονιδίωμα που αποτελείται από 23 χρωμοσώματα οι θέσεις αναγνώρισης θα είναι $10^6 - 23$.

Γενικός τύπος: θέσεις αναγνώρισης: κομμάτια - μόρια DNA.

β. Επειδή η E. coli αναγνωρίζει έξι και όχι τέσσερα ζεύγη βάσεων η πιθανότητα να συναντήσουμε την αλληλουχία που αυτή η ενδονουκλεάση αναγνωρίζει είναι μικρότερη. Έτσι θα έχουμε λιγότερες θέσεις αναγνώρισης, λιγότερα αλλά μεγαλύτερα τμήματα.

3. Πέπτετε απλοειδές γονιδίωμα με μια ενδονουκλεάση και έχετε n επιμέρους τμήματα.

Δημιουργείτε ανασυνδισμένα πλασμίδια φροντίζοντας το κάθε ένα να πάρει μόνον ένα τμήμα. Είναι γεγονός ότι θα υπάρξουν και πολλά πλασμίδια που θα παραμείνουν χωρίς να πάρουν κανένα τμήμα. Επιχειρείτε μετασχηματισμό βακτηριακής καλλιέργειας φροντίζοντας να πάρουν τα κύτταρα το πολύ ένα πλασμίδιο. Φυσικά θα υπάρξουν και μη μετασχηματισμένα κύτταρα. Επιχειρείτε καλλιέργεια σε στερεό θρεπτικό υλικό που περιέχει αντιβιοτικό για να απαλλαγείτε από τα μη μετασχηματισμένα κύτταρα.

α. Πόσων ειδών πλασμίδια θα έχετε;

β. Ποιος ο αριθμός των αποικιών;

γ. Πόσοι διαφορετικοί κλώνοι;

δ. Πως θα μπορούσατε να εντοπίσετε τον κλώνο που σας ενδιαφέρει;

Λύση:

α. Θα έχετε n ανασυνδισμένα και πολλά μη ανασυνδισμένα πλασμίδια.

β. Θα έχετε n και πολλές αποικίες όσα τα βακτήρια που δέχτηκαν πλασμίδιο.

γ. Θα έχετε n και ένα κλώνο. Κάθε βακτήριο που πήρε μετασχηματισμένο πλασμίδιο είναι μοναδικό, θα δημιουργήσει μια μόνο αποικία που θα αποτελεί ξεχωριστό κλώνο (τόμο) της βιβλιοθήκης σας. Ενώ πολλές αποικίες που προήλθαν από βακτήρια που δέχθηκαν μη ανασυνδισμένο πλασμίδιο θα αποτελούν ένα κλώνο.

δ. Θα χρησιμοποιήσετε μονοκλωνικούς ανιχνευτές DNA ή RNA που θα αναγνωρίζουν μοναδικές αλληλουχίες σε ολόκληρο το γονιδίωμα.

4. Δυο επιστήμονες με μέθοδο PCR μετατρέπουν 2 διαφορετικά μονόκλωνα μόρια DNA σε δίκλωνα.

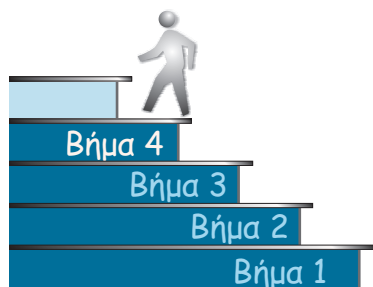
α. Αν ο πρώτος έχει στον δοκιμαστικό σωλήνα το τμήμα 5'...GGTCC 3' ποιο τμήμα πρέπει να διαθέτει ο δεύτερος για φτιάξει το ίδιο μόριο;

β. Αν τα πρωταρχικά τμήματα αποτελούνται από 2 νουκλεοτίδια ποια τέτοια τμήματα πρέπει να διαθέτει ο καθένας;

Λύση:

α. Για να υπολογίσουμε ποια μονόκλωνη αλυσίδα πρέπει να διαθέτει ο δεύτερος επιστήμονας πρέπει να σκεφτούμε ότι οι δύο αλυσίδες του DNA είναι μεταξύ τους συμπληρωματικές αλλά και αντιπαράλληλες. Επομένως η αλυσίδα που διαθέτει πρέπει να είναι 3' C C A G G 5'.

β. Τα πρωταρχικά τμήματα πρέπει να είναι συμπληρωματικά με το 3' άκρο της μονόκλωνης αλυσίδας ώστε να αφήνουν ελεύθερα άκρο 3' ικανό να επιμηκύνει η taq-πολυμεράση. Έτσι ο πρώτος επιστήμονας πρέπει να διαθέτει 5' G G και ο δεύτερος 5' C C.



Λύνουμε μόνοι μας

1. Υποθέστε ότι έχετε ένα ευθύγραμμο τμήμα DNA και σκοπεύετε να κλωνοποιήσετε το μεσαίο τμήμα του. Αν προτιθήσετε να χρησιμοποιήσετε ως φορέα κλωνοποίησης ένα πλασμίδιο και ως περιοριστική ενδονουκλεάση την E. coRI:
 - α. Πόσες συνολικά θέσεις αναγνώρισης πρέπει να υπάρχουν;
 - β. Πόσοι φ.φ.δ θα υδρολυθούν και πόσοι θα δημιουργηθούν ώστε να έχετε το ανασυνδιασμένο πλασμίδιο;
 - γ. Πόσοι υδρογονοδεσμοί θα σπάσουν και πόσοι θα δημιουργηθούν όταν θα έχετε το ανασυνδιασμένο πλασμίδιο;

2. Απομονώνετε ένα μόριο mRNA από το κυτταρόπλασμα ενός πολυκύτταρου ευκαριωτικού οργανισμού. Με την διαδικασία της αντίστροφης μεταγραφής δημιουργείται δίκλωνο μόριο DNA. Ακολούθως το μόριο cDNA εισάγεται σε πλασμίδιο που στην συνέχεια μετασχηματίζει κύτταρο ξενιστή για να παραχθεί πρωτεϊνικό προϊόν. Αν το mRNA έχει μήκος 1000 βάσεων ενώ το άθροισμα T+U στο δίκλωνο μόριο είναι 600, να βρεθούν:
 - α. Η σύσταση του δίκλωνου DNA μορίου καθώς και οι φ.φ.δ και οι υδρογονοδεσμοί.
 - β. Τα ένζυμα που θα χρησιμοποιηθούν.
 - γ. Οι προϋποθέσεις που θα πρέπει να τηρηθούν κατά την ενσωμάτωση στο πλασμίδιο.

3. Αν δημιουργηθεί cDNA βιβλιοθήκη από πρόδρομα ερυθρά αιμοσφαίρια:
 - α. Θα περιέχονται κλώνοι που να μην διαθέτουν γονίδια;
 - β. Ποια η βασική διαφορά των κλώνων αυτών με τους κλώνους της γονιδιωματικής βιβλιοθήκης που επίσης περιέχουν γονίδια;
 - γ. Οι αποικίες που θα βρείτε θα αντιστοιχούν κάθε μια σε διαφορετικό κλώνο ή όχι;

4. Χρησιμοποιώντας ουσίες όπως η χλωραμφαινικόλη, μπορείτε να δημιουργήσετε πολλά αντίγραφα πλασμιδίου σε ένα βακτηριακό κύτταρο. Ο λυτικός κύκλος του φάγου λ διαρκεί 30 λεπτά. Από κάθε ένα φάγο προκύπτουν 100 καινούργια φάγοι. Η *in vitro* κλωνοποίηση PCR διαρκεί κατά μέσο όρο 5 λεπτά. Αν επιχειρήσετε πετυχημένη κλωνοποίηση τμήματος DNA και με τους τρεις παραπάνω τρόπους και θεωρώντας ότι σε κάθε κύτταρο θα έχετε μέσο όρο 20 πλασμίδια. Ποιος ο αριθμός των αντιγράφων του μορίου σε κάθε περίπτωση μετά από 4 ώρες;

5. Αν η ενδονουκλεάση I κόβει ένα τμήμα DNA 1 μ σε δυο τμήματα μήκους 0,9μ και 0,1μ, ενώ η ενδονουκλεάση II σε δυο τμήματα 0,6μ και 0,4μ.
 - α. Πόσα είναι τα σημεία αναγνώρισης για την κάθε μια;
 - β. Ποιο το πιθανό αποτέλεσμα αν επιδράσετε και με τις δυο ταυτόχρονα;



Βήμα 5

Βήμα 4

Βήμα 3

Βήμα 2

Βήμα 1

Ελέγχουμε τις γνώσεις μας

Διαγώνισμα 4ου Κεφαλαίου

Θέμα 1

A. Να σημειώσετε τη σωστή απάντηση:

1. Πώς ονομάζονται τα κυκλικά μόρια DNA που αναπαράγονται ανεξαρτήτως;
 - α. διακεκομμένα γονίδια
 - β. εσώνια
 - γ. ρυθμιστικά γονίδια
 - δ. πλασμίδια
2. Αποδιάταξη είναι το φαινόμενο κατά το οποίο:
 - α. ωριμάζει το πρόδρομο RNA
 - β. μεταφράζεται το DNA
 - γ. αποχωρίζονται οι κλώνοι του DNA
 - δ. συνδέονται μεταξύ τους οι κλώνοι του DNA
3. Πώς ονομάζονται τα βακτηριακά ένζυμα που τεμαχίζουν το DNA σε συγκεκριμένες θέσεις;
 - α. πολυμεράσες
 - β. δεσμάσες
 - γ. περιοριστικές ενδοκλουνεάσες
 - δ. κινάσες
4. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες:
 - α. κόβουν τους δεσμούς υδρογόνου μεταξύ των βάσεων A και G
 - β. κόβουν τις πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες του μορίου του DNA σε ειδικές θέσεις
 - γ. ενώνουν τμήματα του ανασυνδυσμένου DNA με 3 - 8 νουκλεοτίδια
 - δ. ενσωματώνουν το DNA του δότη σε ειδική θέση του φορέα κλωνοποίησης
5. Το ένζυμο EcoRI κόβει την αλυσίδα του γονιδιώματος ενός ευκαριωτικού κυττάρου στις θέσεις μεταξύ G και A. Έτσι προκύπτουν:
 - α. χιλιάδες τμήματα του DNA με τον ίδιο αριθμό νουκλεοτιδίων, που μπορούν να συνδεθούν με το πλασμίδιο φορέα
 - β. πολλά τμήματα του DNA από τα οποία μόνο ένα μπορεί να συνδεθεί με το πλασμίδιο φορέα

- γ. πολλά διαφορετικά τμήματα του DNA που έχουν τη δυνατότητα να συνδεθούν με το πλασμίδιο φορέα
- δ. δύο τμήματα του DNA με διαφορετικό αριθμό νουκλεοτιδίων από τα οποία μόνο το ένα μπορεί να συνδεθεί με το πλασμίδιο φορέα

B. Να χαρακτηρίσετε τις παρακάτω προτάσεις ως σωστές (Σ) ή λανθασμένες (Λ):

1. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες είναι γονίδια που κωδικοποιούν ένζυμα, τα οποία κόβουν το DNA σε ορισμένες περιοχές. ()
2. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες δικλωνου DNA και το κόβουν σε ορισμένη θέση. ()
3. Η απομόνωση των περιοριστικών ενδονουκλεασών επέτρεψε στους ερευνητές να αναπτύξουν την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA. ()
4. Ως φορέας κλωνοποίησης χρησιμοποιείται DNA ευκαρυωτικών κυττάρων. ()
5. Ως φορείς κλωνοποίησης χρησιμοποιούνται πλασμίδια, βακτηριοφάγοι και ιοί. ()

(Μονάδες 25)

Θέμα 2

A. Να αντιστοιχίσετε τους όρους της πρώτης στήλης με τις έννοιες ή τις φράσεις της δεύτερης στήλης:

- | | |
|-----------------------|------------------------------------------------------------|
| α. EcoRI | 1. Κυκλικά μόρια DNA των βακτηρίων |
| β. DNA δεσμάση | 2. Πρωτεΐνες που περιβάλλουν το γενετικό υλικό των φάγων |
| γ. Πλασμίδια | 3. Κόβει το DNA σε ειδικές θέσεις |
| | 4. Ένζυμα που συνδέουν κομμάτια DNA με συμπληρωματικά άκρα |
| α. Ανασυνδιασμένο DNA | 1. Περιοριστική ενδονουκλεάση |
| β. EcoRI | 2. Υβριδοποιεί DNA - RNA |
| γ. Πλασμίδια | 3. Φορείς κλωνοποίησης |
| | 4. Μόριο με γονίδια από δύο ή περισσότερους οργανισμούς. |
| α. Υβριδοποίηση | 1. Εισαγωγή πλασμιδίων σε βακτήρια |
| β. Αποδιάταξη | 2. Σύνδεση συμπληρωματικών κλώνων DNA - DNA |
| γ. Μετασχηματισμός | 3. Απομόνωση συγκεκριμένου γονιδίου |
| | 4. Διάσπαση δεσμών H μεταξύ των συμπληρωματικών βάσεων |

B. Να συμπληρώσετε με τους κατάλληλους όρους τα κενά στις παρακάτω προτάσεις:

1. Κατά τη διαδικασία παραγωγής ανασυνδυασμένου DNA τα ένζυμα κόβουν το DNA του δότη και του φορέα σε συγκεκριμένη θέση.
2. Το σύνολο των βακτηριακών κλώνων που περιέχουν ολόκληρο το DNA του δότη ονομάζεται
3. Το ένζυμο ECoRI, που απομονώθηκε από το βακτήριο E. coli, όταν συναντά την αλληλουχία βάσεων, κόβει την αλυσίδα μεταξύ των G, A.
4. Με τη μέθοδο PCR αντιγράφουμε επιλεκτικά ειδικές αλληλουχίες
5. Κατά τη διαδικασία παρασκευής του ανασυνδυασμένου DNA, το DNA του δέκτη και το DNA του δότη ενώνονται με τη βοήθεια του ενζύμου

(Μονάδες 25)

Θέμα 3

Να απαντήσεις στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Να χρησιμοποιήσετε σωστά τους παρακάτω όρους διατυπώνοντας από μία πρόταση που να εκφράζει την έννοια κάθε όρου.
cDNA, αποδιάταξη, μετασχηματισμός, πλασμίδιο, περιοριστική ενδονουκλεάση, γονιδιωματική βιβλιοθήκη.
2. Να απαντήσετε σύντομα σε κάθε μία από τις παρακάτω ερωτήσεις (10 - 20 λέξεις):
 - α. Πού βρίσκεται εφαρμογές η ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA;
 - β. Γιατί χρησιμοποιούμε την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση για να κόψουμε το DNA του πλασμιδίου φορέα και το DNA του δότη;
 - γ. Ποιος ο ρόλος της DNA δεσμάσης στη διαδικασία σχηματισμού του ανασυνδυασμένου DNA;

(Μονάδες 25)

Θέμα 4

- α. Αν το απλοειδές γονιδίωμα του ανθρώπου κοπεί σε τμήματα 20.000 ζευγών βάσεων, πόσα διαφορετικά ανασυνδυασμένα λίκκα σωματίδια χρειάζονται για να δημιουργηθεί μια πλήρης γονιδιωματική βιβλιοθήκη;
- β. Αν υποβάλουμε τρία διαφορετικά μόρια DNA σε αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης πόσα μόρια DNA θα έχουμε μετά από 20 κύκλους; (κάθε κύκλος περιλαμβάνει τρία στάδια: 1. αποδιάταξη, 2. υβριδισμό εκκινητών, 3. σύνθεση DNA).

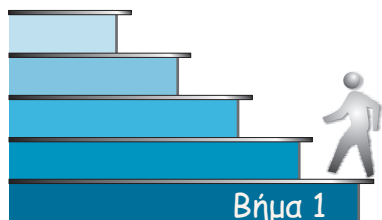
(Μονάδες 25)

Κεφάλαιο 5°

Μενδελική κληρονομικότητα

Ο μαθητής που έχει μελετήσει το κεφάλαιο μενδελική κληρονομικότητα πρέπει να γνωρίζει:

- ✓ Πού στηρίχθηκε η επιτυχία των πειραμάτων του Mendel.
- ✓ Τον πρώτο νόμο του Mendel (νόμο του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων) που περιγράφει τον τρόπο κληρονόμησης ενός γονιδίου.
- ✓ Το δεύτερο νόμο του Mendel (νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων) που περιγράφει τον τρόπο κληρονόμησης δύο γονιδίων.
- ✓ Τις περιπτώσεις που η γονιδιακή έκφραση τροποποιεί τις αναλογίες που προκύπτουν από τους νόμους του Mendel:
 - α. ατελώς επικρατή και συνεπικρατή γονίδια
 - β. θνησιγόνα αλληλόμορφα γονίδια
 - γ. πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια.
- ✓ Πώς αναγνωρίζουμε τους τύπους κληρονομικότητας στα γενεαλογικά δέντρα:
 - α. αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα
 - β. αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα
 - γ. φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα.



Μαθαίνουμε τη θεωρία - Λέξεις “κλειδιά” - Βασική μεθοδολογία

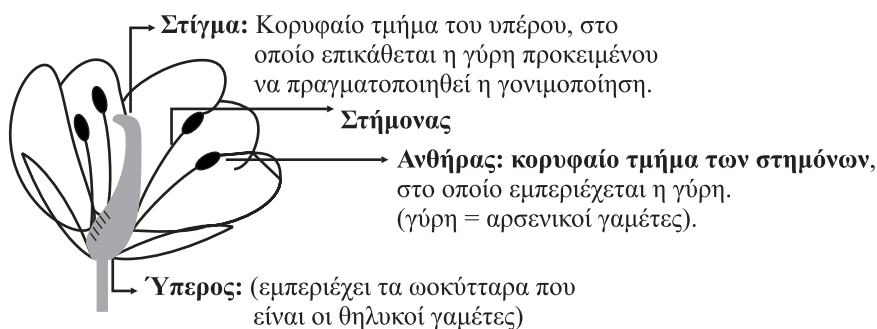
Θεωρία 1

Πού στηρίχθηκε η επιτυχία των πειραμάτων του Mendel;

Απάντηση:

- α. Μελετούσε 1 ή 2 ξεχωριστές ιδιότητες του φυτού κάθε φορά και όχι το σύνολο των ιδιοτήτων που το χαρακτηρίζει.
- β. Ανέλυσε στατιστικά τα αποτελέσματα των πειραμάτων του.
- γ. Χρησιμοποίησε για τα πειράματά του καθαρά (αμιγή) στελέχη για την συγκεκριμένη ιδιότητα που μελετούσε.
- δ. Χρησιμοποίησε για τα πειράματά του το φυτό μοσχομπίζελο που είχε τα ακόλουθα πλεονεκτήματα:
 - i. Δίνει γρήγορα απογόνους (έχει μικρό χρόνο γενιάς).
 - ii. Δίνει πολλούς απογόνους και παρέχει τη δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας των αποτελεσμάτων.
 - iii. Προσφέρεται για τεχνητή γονιμοποίηση, πέρα από την αυτογονιμοποίηση. (Το μοσχομπίζελο μπορεί εύκολα με τεχνητή αυτογονιμοποίηση να δώσει καθαρά (αμιγή) στελέχη).
 - iv. Εμφανίζει μεγάλη ποικιλότητα σε πολλούς χαρακτήρες (π.χ. για το χαρακτηριστικό “ύψος” υπάρχουν “ψηλά” και “κοντά” φυτά).

Ανατομία Άνθους



Λέξεις “κλειδιά”

► Τεχνητή γονιμοποίηση:

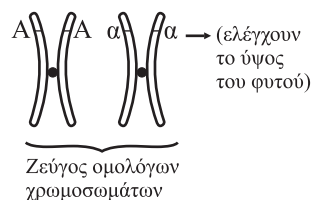
Η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους μεταφέρεται με ειδικό εργαλείο στον ύπερο του επιθυμητού άνθους.

► Αυτογονιμοποίηση:

Η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους πέφτει στον ύπερο του ίδιου άνθους. (Ο Μέντελ με αυτογονιμοποίηση δημιούργησε τα αμιγή στελέχη).

► Ομόλογα χρωμοσώματα:

Ζευγάρια χρωμοσωμάτων που μοιάζουν μορφολογικά (σε σχήμα, μέγεθος, θέση κεντρομεριδίου, χαρακτηριστικές χρωμοφόρες ζώνες) -εξάιρεση τα φυλετικά X, Y- και σε αντίστοιχες γενετικές θέσεις, φέρουν γονίδια που ελέγχουν την ίδια ιδιότητα, αλλά όχι υποχρεωτικά με τον ίδιο τρόπο (αλληλόμορφα γονίδια). Το ένα χρωμόσωμα από κάθε ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης.



► Αλληλόμορφα γονίδια:

Τα γονίδια που εδράζονται στην ίδια γενετική θέση των ομολόγων χρωμοσωμάτων και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα π.χ. τα γονίδια A, a που καθορίζουν το “ύψος” στο φυτό μοσχομπίζελο.

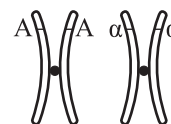
► Ομόζυγο άτομο:

Ένα άτομο με ίδια αλληλόμορφα γονίδια για μια συγκεκριμένη ιδιότητα είναι ομόζυγο για την ιδιότητα αυτή. (π.χ. AA ή aa).



► Ετερόζυγο άτομο:

Ένα άτομο με διαφορετικά αλληλόμορφα γονίδια για μια συγκεκριμένη ιδιότητα είναι ετερόζυγο για την ιδιότητα αυτή.



► Γονότυπος:

Το σύνολο των αλληλομόρφων γονιδίων ενός οργανισμού.

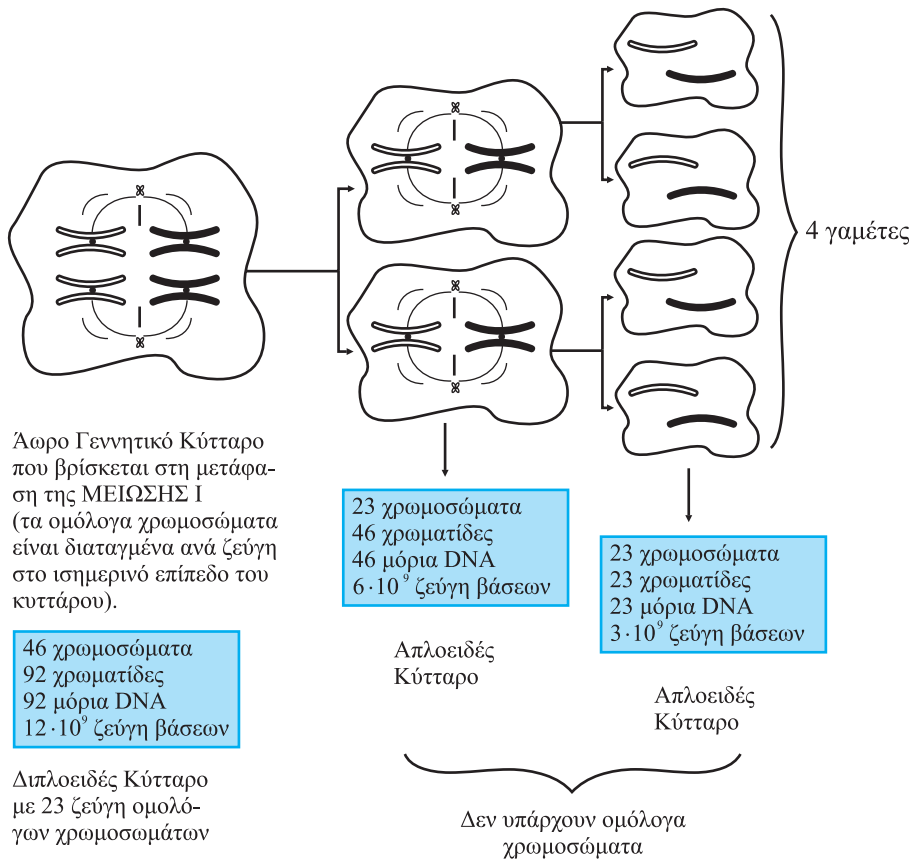
► Φαινότυπος:

Το σύνολο των χαρακτήρων (βιοχημικά, μορφολογικά, φυσιολογικά) ενός οργανισμού, οι οποίοι αποτελούν την έκφραση του γονότυπου.

► Επικρατές γονίδιο:

Το γονίδιο που καλύπτει την έκφραση του αλληλόμορφου του στα ετερόζυγα άτομα. Το γονίδιο του οποίου η δράση καλύπτεται από το επικρατές αλληλόμορφο, ονομάζεται υπολειπόμενο.

Η Μείωση σχηματικά:

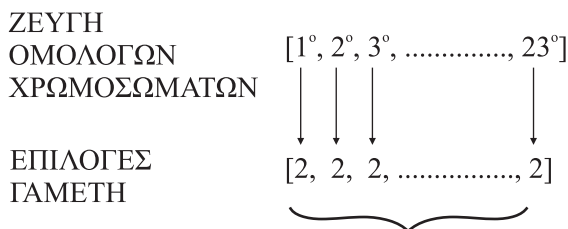


Όπως παρατηρούμε:

- Στην 1η μείωση διαχωρίζονται τα χρωμοσώματα κάθε ζεύγους ομολόγων και κάθε κύτταρο παίρνει ένα χρωμόσωμα, με τις αδερφές χρωματίδες ενωμένες στο κεντρομερίδιο, από κάθε ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων.
- Στην 2η μείωση που ακολουθεί, διαχωρίζονται οι αδερφές χρωματίδες κάθε χρωμοσώματος. Το τελικό αποτέλεσμα είναι να δημιουργηθούν 4 γαμέτες, κάθε ένας από τους οποίους έχει πάρει 1 χρωματίδα από κάθε ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων του άωρου γεννητικού κυττάρου, από το οποίο ξεκίνησε η μείωση.

Υπολογισμός του αριθμού των γαμετών που δημιουργεί ένας οργανισμός

Παρακολουθώντας τα γεγονότα της μείωσης, είναι σαφές ότι ο κάθε γαμέτης που τελικά θα δημιουργηθεί, θα πάρει από κάθε ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων είτε τη χρωματίδα μητρικής είτε τη χρωματίδα πατρικής προέλευσης. Άρα για κάθε ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων έχει 2 επιλογές (χρωματίδα μητρικής ή χρωματίδα πατρικής προέλευσης).



Κάθε χρωματίδα που τελικά θα επιλεγεί από κάθε ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων, θα συνδυαστεί με τις χρωματίδες των υπολοίπων ζευγαριών.



Άρα ο μέγιστος αριθμός των γαμετών που μπορεί να δημιουργήσει φυσιολογικά ένα άτομο, θα δίνεται από το γινόμενο των δυνατών επιλογών, δηλαδή:

$$[2 \cdot 2 \cdot 2 \cdot \dots \cdot 2]$$



23 φορές (όσα και τα ζεύγη των ομολόγων χρωμοσωμάτων)



$$2^{23}$$

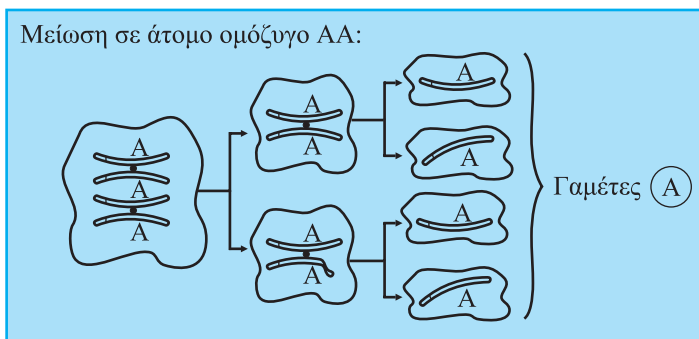
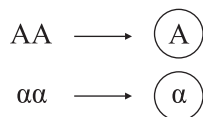
ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΟΙ
ΓΑΜΕΤΕΣ

1ος Νόμος του Μέντελ ή νόμος του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων

Τα χαρακτηριστικά των ατόμων καθορίζονται από ζεύγη αλληλομόρφων γονιδίων που εδράζονται στην ίδια θέση των ομολόγων χρωμοσωμάτων. Στη μείωση κατά τον σχηματισμό των γαμετών, τα ομόλογα χρωμοσώματα διαχωρίζονται μεταξύ τους, με συνέπεια να διαχωρίζονται και τα αλληλόμορφα γονίδια που εδράζονται σε αυτά.

Καθώς ο κάθε γαμέτης παίρνει μια χρωματίδα από κάθε ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων, θα παίρνει και ένα αλληλόμορφο γονίδιο, από κάθε ζεύγος αλληλομόρφων γονιδίων που φέρει.

Αν το άτομο είναι ομόζυγο AA ή αα, ο γαμέτης έχει μόνο μία επιλογή:



Αν το άτομο είναι ετερόζυγο Aa, ο γαμέτης έχει 2 επιλογές:



Για τις ασκήσεις, ας προσέξουμε τις διασταυρώσεις:

$$\left. \begin{array}{l} 1) P: (\Psiηλό) (x) (Κοντό) \\ F_1: 100\% (\Psiηλά) \end{array} \right\} \longrightarrow P: \begin{array}{ccc} AA & (x) & aa \\ & (αμιγές) & (αμιγές) \end{array}$$

$$\left. \begin{array}{l} 2) P: (\Psiηλό) (x) (Κοντό) \\ F_1: (\Psiηλά) : (Κοντά) \\ \quad 1 : 1 \end{array} \right\} \longrightarrow P: \begin{array}{ccc} Aa & (x) & aa \end{array}$$

$$\left. \begin{array}{l} 3) P: (\Psiηλό) (x) (\Psiηλό) \\ F_1: (\Psiηλά) : (Κοντά) \\ \quad 3 : 1 \end{array} \right\} \longrightarrow P: \begin{array}{ccc} Aa & (x) & Aa \end{array}$$

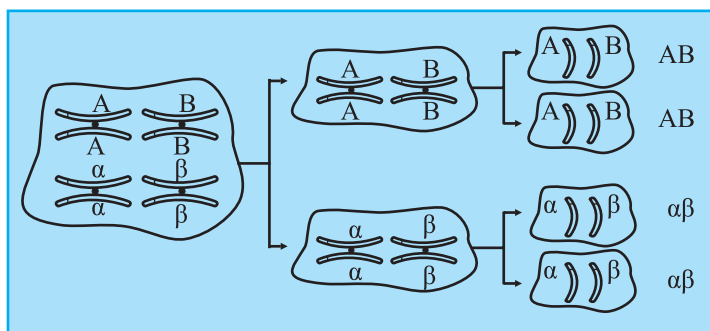
2ος Νόμος του Μέντελ ή νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων

Κατά τον σχηματισμό των γαμετών στην μείωση, ο διαχωρισμός ενός ζεύγους αλληλομόρφων γονιδίων είναι ανεξάρτητος από τον διαχωρισμό ενός άλλου ζεύγους αλληλομόρφων γονιδίων, με την προϋπόθεση ότι αυτά εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.

Π.χ.

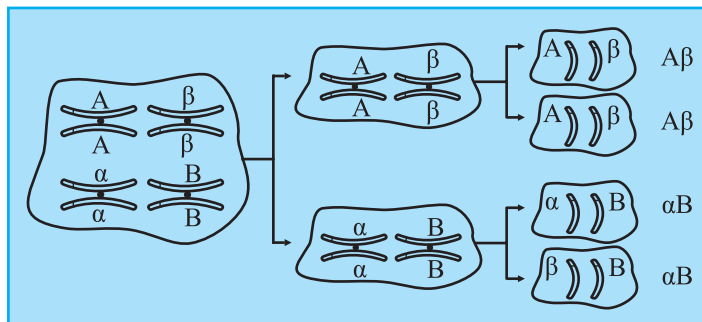
Έστω ότι ένα άτομο είναι ετερόζυγο ($AaBb$) για δύο ζεύγη αλληλομόρφων γονιδίων που εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. Οι γαμέτες που μπορεί να σχηματίσει βάσει των διαφορετικών διατάξεων των ομολόγων χρωμοσωμάτων του κατά τη μετάφαση I της 1^{ης} ΜΕΙΩΣΗΣ είναι:

A.



ή

B.



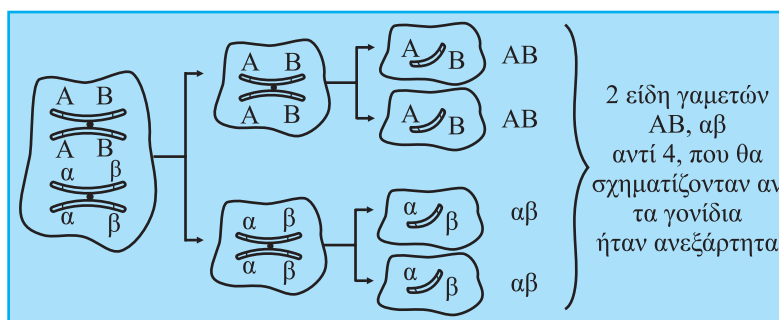
Παρατηρούμε ότι το άτομο μπορεί φυσιολογικά να σχηματίσει 4 είδη διαφορετικών γαμετών: AB, αβ, AB, αB.

Προσοχή!!!

Ο 2^{ος} νόμος του Μέντελ, δηλαδή ο ανεξάρτητος διαχωρισμός διαφορετικών ζευγών αλληλομόρφων γονιδίων, ισχύει μόνο στην περίπτωση που τα γονίδια αυτά εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. Αν τα γονίδια εδράζονται στο ίδιο ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων (συνδεδεμένα γονίδια), είναι φανερό ότι θα μεταφέρονται μαζί στον γαμέτη τα αλληλόμορφα γονίδια που εδράζονται στην ίδια χρωματίδα.

Παράδειγμα:

Ένα άτομο είναι ετερόζυγο AaBb για δύο ζεύγη αλληλομόρφων γονιδίων, αλλά τα γονίδια (A, a) και (B, b) εδράζονται στο ίδιο ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων. Οι γαμέτες που θα παραχθούν εξαρτώνται από τον τύπο της σύνδεσης των γονιδίων. Στην περίπτωση που τα επικρατή αλληλόμορφα βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα θα έχουμε:



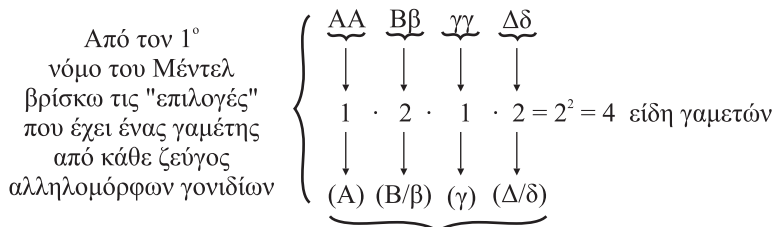
Παρατηρούμε ότι δεν ισχύει ο ελεύθερος συνδυασμός των γονιδίων, γιατί τα αλληλόμορφα που εδράζονται στην ίδια χρωματίδα, μεταφέρονται μαζί στον ίδιο γαμέτη. Από τα παραπάνω είναι σαφές ότι με εφαρμογή των νόμων του Μέντελ μπορούμε να βρούμε τους γαμέτες ενός ατόμου, ανεξαρτήτως γονότυπου και αριθμού αλληλομόρφων γονιδίων που αυτός φέρει, **με την προϋπόθεση ότι τα γονίδια είναι ανεξάρτητα** (δηλαδή εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων).

Πώς με βάση τους νόμους του Μέντελ βρίσκουμε γαμέτες:

- ▶ Ο 1^{ος} νόμος του Μέντελ μου δίνει τις “επιλογές” που έχει ένας γαμέτης από κάθε ζεύγος αλληλομόρφων γονιδίων.
 - Αν το άτομο είναι ομόζυγο π.χ. (AA), όποια και από τις 4 χρωματίδες του συγκεκριμένου ζεύγους ομολόγων και να πάρει ο γαμέτης, αυτή θα φέρει το αλληλόμορφο A (1 επιλογή).
 - Αν το άτομο είναι ετερόζυγο (Aa), ο γαμέτης έχει 2 επιλογές (ή να πάρει τη χρωματίδα με το A ή τη χρωματίδα με το a).
- ▶ Ο 2^{ος} νόμος του Μέντελ, στη συνέχεια, μου επιτρέπει να συνδυάσω τις “επιλογές” από κάθε ζεύγος αλληλομόρφων γονιδίων, με τις “επιλογές” των υπολοίπων ζευγαριών των γονιδίων, με την προϋπόθεση ότι τα γονίδια είναι ανεξάρτητα, δηλαδή εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων:

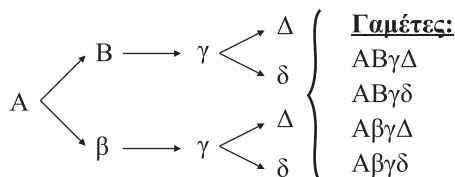
Παράδειγμα:

Να βρεθούν οι γαμέτες ενός ατόμου που έχει γονότυπο AABβγγΔδ (τα γονίδια είναι ανεξάρτητα).



Από τον 2^ο νόμο του Μέντελ, μου επιτρέπεται ο συνδυασμός των "επιλογών", με την προϋπόθεση ότι τα γονίδια είναι ανεξάρτητα.

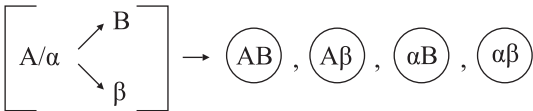
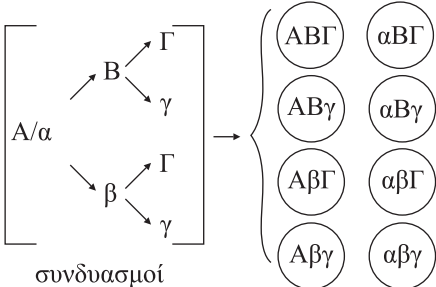
Το γινόμενο των “επιλογών” $(1 \cdot 2 \cdot 1 \cdot 2) = 2^2 = 4$ μου δίνει τα είδη των διαφορετικών γαμετών που θα σχηματιστούν, ενώ το κλαδόγραμμα μας βοηθά να γράψουμε του γαμέτες:



Παρατήρηση:

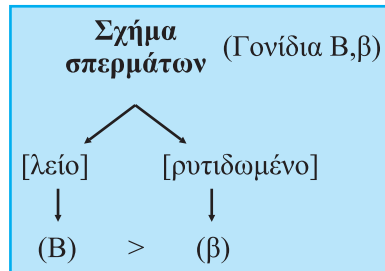
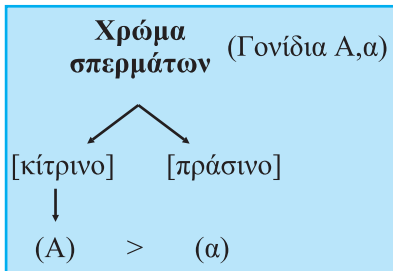
Επειδή ένα ετερόζυγο ζεύγος αλληλομόρφων γονιδίων (Aα), δίνει 2 “επιλογές” γονιδίων στο γαμέτη (A και α), ενώ ένα ομόζυγο (π.χ. AA) μόνο μια (A), είναι σαφές ότι ο αριθμός των διαφορετικών ειδών γαμετών που μπορεί να κάνει ένα άτομο θα προκύπτει από τον τύπο 2^n όπου n θα είναι ο αριθμός των ετερόζυγων ζευγαριών αλληλομόρφων γονιδίων που φέρει το άτομο.

Π.χ. Να βρεθούν οι γαμέτες των ατόμων με τον ακόλουθο γονότυπο (τα γονίδια σε όλες τις περιπτώσεις είναι ανεξάρτητα).

Γονότυπος	Γαμέτες
α: AA $\rightarrow 2^0 = 2^0 = 1 \rightarrow$	(A)
β: Aα $\rightarrow 2^1 = 2^1 = 2 \rightarrow$ (1 ετερόζυγο ζεύγος γονιδίων)	(A), (α)
γ: AαBB $\rightarrow 2^1 = 2^1 = 2 \rightarrow$ (1 ετερόζυγο ζεύγος γονιδίων)	[A/α \rightarrow B] \rightarrow (AB), (αB) συνδυασμοί
δ: AαBβ $\rightarrow 2^2 = 2^2 = 4 \rightarrow$	 συνδυασμοί
ε: AαBBΓΓ $\rightarrow 2^1 = 2^1 = 2 \rightarrow$ (1 ετερόζυγο ζεύγος γονιδίων)	[A/α \rightarrow B \rightarrow Γ] \rightarrow (ABΓ), (αBΓ) συνδυασμοί
στ: AαBβΓγ $\rightarrow 2^3 = 2^3 = 8 \rightarrow$ (3 ετερόζυγα ζεύγη γονιδίων)	 συνδυασμοί

Διασταύρωση Μέντελ στον διυβριδισμό

Ταυτόχρονη μελέτη 2 χαρακτήρων:



P: [κίτρινο, λείο] αμιγές (x) **AABB**

[πράσινο, ρυτιδωμένο] αμιγές **ααββ**

γαμέτες: \textcircled{AB}

$\textcircled{αβ}$

F₁: **AaBb**
100% [κίτρινα, λεία]

F₁ x F₁: **AaBb** (x)

AaBb

Γαμέτες: AB, Aβ, αB, αβ

AB, Aβ, αB, αβ

(♀) \ (♂)	AB	Aβ	αB	αβ
AB	AABB κίτρινα, λεία	AABβ κίτρινα, λεία	AaBB κίτρινα, λεία	AaBβ κίτρινα, λεία
Aβ	AABβ κίτρινα, λεία	AAbb κίτρινα, ρυτιδωμένα	AaBβ κίτρινα, λεία	Aaββ κίτρινα, ρυτιδωμένα
αB	AaBB κίτρινα, λεία	AaBβ κίτρινα, λεία	aaBB πράσινα, λεία	aaBβ πράσινα, λεία
αβ	AaBβ κίτρινα λεία	Aaββ κίτρινα, ρυτιδωμένα	aaBβ πράσινα λεία	aaββ πράσινα ρυτιδωμένα

Φαινοτυπική αναλογία στους απογόνους της F₂:

9 [κίτρινα λεία] : 3 [κίτρινα ρυτιδωμένα] : 3 [πράσινα λεία] : 1 [πράσινο ρυτιδωμένο]

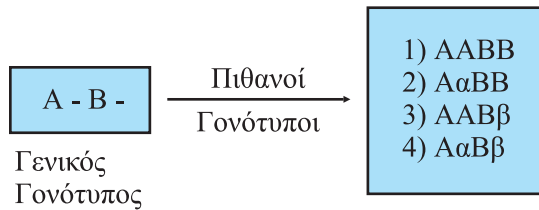
9 (E + E) : 3 (E + Y) : 3 (Y + E) : 1 (Y + Y)

όπου E = Επικρατής φαινότυπος

Y = Υπολειπόμενος φαινότυπος

Διασταύρωση ελέγχου στο διυβριδισμό

Πώς βρίσκουμε τον άγνωστο γονότυπο ενός ατόμου που εκδηλώνει τον επικρατή φαινότυπο για δύο αυτοσωμικούς χαρακτήρες;



Διασταυρώνουμε το άτομο αυτό, με άτομο ομόζυγο για τα υπολειπόμενα γονίδια και για τους δύο χαρακτήρες (ααββ).

Οι πιθανές διασταυρώσεις είναι τέσσερις:

P ₁ :	AABB	(x)	ααββ
γαμέτες:	(AB)		(αβ)
F ₁ :	100% AaBb		

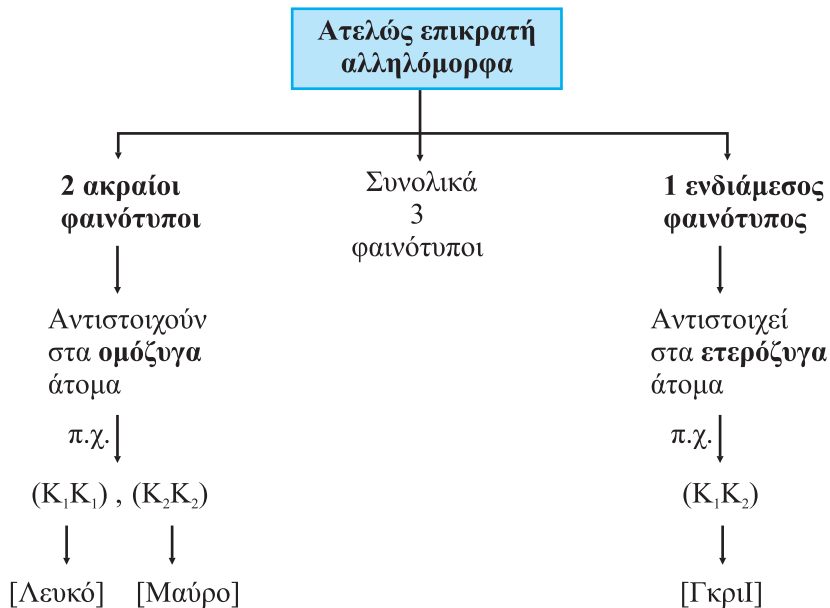
P ₂ :	AaBB	(x)	ααββ
γαμέτες:	(AB), (αB)		(αβ)
F ₁ :	AaBb, ααBb		50% 50%

P ₃ :	AABb	(x)	ααββ
γαμέτες:	(AB), (Ab)		(αβ)
F ₁ :	AaBb, AaBb		50% 50%

P ₄ :	AaBb	(x)	ααββ
γαμέτες:	(AB), (Ab), (αB), (αb)		(αβ)
F ₁ :	AaBb, AaBb, ααBb, ααBb		25% 25% 25% 25%

Ανάλογα με ποια από τις παραπάνω φαινοτυπικές αναλογίες των 4 διασταυρώσεων θα πάρουμε στους απογόνους μας, συμπεραίνουμε τον άγνωστο γονότυπο του ατόμου που μας ενδιαφέρει.

Όταν η γονιδιακή έκφραση τροποποιεί τις αναλογίες που προκύπτουν από τους νόμους του Μέντελ



Παράδειγμα:

Ο καθορισμός του χρώματος των ανθέων στο φυτό *Antirrhinum* (σκυλάκι)

P:	K_1K_1	(x)	K_2K_2
	[Κόκκινα άνθη]		[Λευκά άνθη]
γαμέτες:	(K_1)		(K_2)
F ₁ :	K_1K_2		
	[Ροζ άνθη]		
F ₁ x F ₁ :	K_1K_2	(x)	K_1K_2
γαμέτες:	$(K_1), (K_2)$		$(K_1), (K_2)$
F ₂ :	$K_1K_1,$	$K_1K_2,$	$K_1K_2,$
			K_2K_2
Γονοτυπική αναλογία (F₂):	1 K_1K_1 : 2 K_1K_2 : 1 K_2K_2		
Φαινοτυπική αναλογία (F₂):	1 [Κόκκινα]: 2 [Ροζ]: 1 [Λευκά]		

Παρατηρήσεις:

1. Όταν τα αλληλόμορφα γονίδια που καθορίζουν μία ιδιότητα είναι ατελώς επικρατή, οι γονοτυπικές και οι φαινοτυπικές αναλογίες ταυτίζονται!
2. Το γεγονός ότι δεν παίρνουμε τις αναμενόμενες από τις διασταυρώσεις του Μέντελ φαινοτυπικές αναλογίες (π.χ. την φαινοτυπική αναλογία 3:1 από τη διασταύρωση ετερόζυγων ατόμων) **δεν σημαίνει ότι για τα γονίδια αυτά δεν ισχύουν οι νόμοι του Μέντελ.**
3. Τα ατελώς επικρατή αλληλόμορφα που καθορίζουν έναν χαρακτήρα, μπορεί ως προς τη θέση τους στα χρωμοσώματα να είναι είτε αυτοσωμικά είτε φυλοσύνδετα.
 - a. Όταν είναι **αυτοσωμικά**, ο ενδιάμεσος φαινότυπος θα εμφανίζεται στα άτομα και των δύο φύλων (♀, ♂) που είναι ετερόζυγα (K_1K_2).
 - β. Όταν είναι **φυλοσύνδετα**, ο ενδιάμεσος φαινότυπος θα εμφανίζεται μόνο στα θηλυκά άτομα (♀) που είναι ετερόζυγα ($X^{K_1}X^{K_2}$).

Παράδειγμα:

Έστω ότι τα ατελώς επικρατή αλληλόμορφα (K_1, K_2) καθορίζουν το λευκό και το μαύρο χρώμα της γούνας αντίστοιχα, σε μία ράτσα ζώων. Ποιοι θα είναι οι γονότυποι και οι φαινότυποι των απογόνων, από τη διασταύρωση λευκού θηλυκού (♀) με μαύρο αρσενικό (♂), όταν:

- a. τα γονίδια είναι αυτοσωμικά
- β. τα γονίδια είναι φυλοσύνδετα

Αυτοσωμικά γονίδια:

P: (♀) K_1K_1 (x) K_2K_2 (♂)
[Λευκό] [Μαύρο]

γαμέτες: (K_1) (K_2)

F₁: K_1K_2
100% [Γκρι] (♀, ♂)

Όλοι οι απόγονοι ανεξαρτήτως φύλου, είναι γκριζοί.

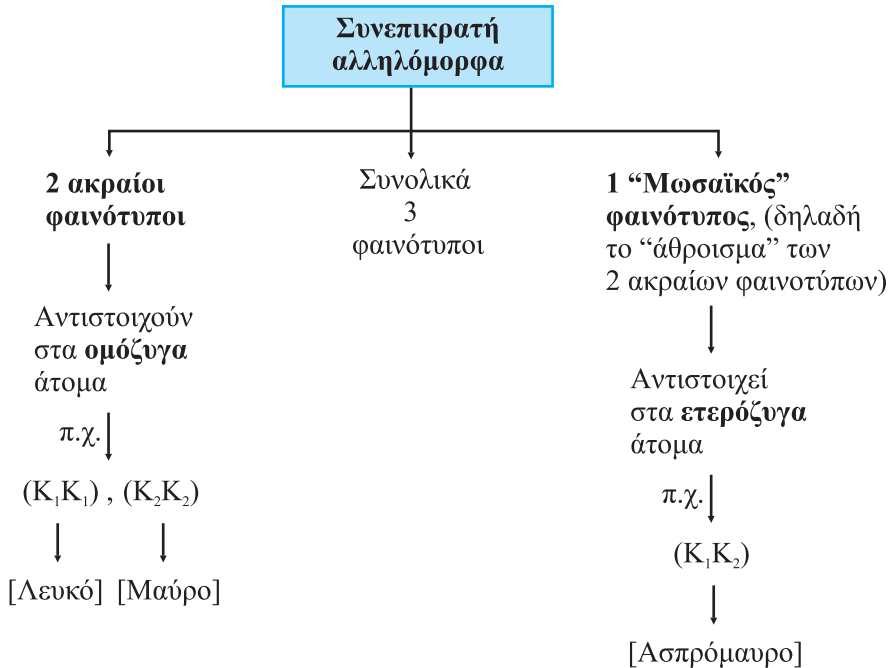
Φυλοσύνδετα γονίδια:

P: (♀) $X^{K_1}X^{K_1}$ (x) $X^{K_2}Y$ (♂)
[Λευκό] [Μαύρο]

γαμέτες: (X^{K_1}) $(X^{K_2}), (Y)$

F₁: $X^{K_1}X^{K_2}$, $X^{K_1}Y$
(♀) (♂)
[Γκρι] [Λευκό]

Οι θηλυκοί απόγονοι είναι γκριζοί και οι αρσενικοί λευκοί.

**Σημείωση:**

1. Ισχύουν οι προηγούμενες παρατηρήσεις για τα ατελώς επικρατή αλληλόμορφα γονίδια.

Θνησιγόνα γονίδια

- Είναι συνήθως **υπολειπόμενα** και επιφέρουν το θάνατο όταν είναι σε ομοζυγωτία (αυτοσωμικά θνησιγόνα).
- Ο θάνατος μπορεί να επέλθει είτε **πριν τη γέννηση (αποβολές)**, είτε **μετά τη γέννηση** και πριν την ωρίμανση.
- Όταν είναι σε **ετεροζυγωτία**, μερικά από αυτά δεν δίνουν κάποιο εμφανές φαινοτυπικό χαρακτηριστικό, ενώ άλλα προκαλούν μία πάθηση (ή απλά καθορίζουν έναν διαφορετικό φαινότυπο, σε σχέση με τα άτομα που είναι ομόζυγα για τα επικρατή φυσιολογικά αλληλόμορφα γονίδια).

Παράδειγμα:

P: (♀) Θθ (x) Θθ (♂)

γαμέτες: Θ, Θ Θ, Θ

F1: ΘΘ, Θθ, Θθ, θθ

Επιβιώνουν
Πεθαίνουν
(♀, ♂)
(♀, ♂)

Παρατηρούμε ότι η αναμενόμενη από τις διασταυρώσεις του Μέντελ φαινοτυπική αναλογία 3:1, γίνεται, **στους απογόνους που επιβιώνουν, αναλογία 2:1**. Αυτό σημαίνει ότι σε μία άσκηση προσανατολιζόμαστε στην ύπαρξη θνησιγόνου αυτοσωμικού γονιδίου, όταν παρατηρήσουμε ότι στους απογόνους απουσιάζει ένας φυσιολογικά αναμενόμενος φαινότυπος.

- Όταν το θνησιγόνο γονίδιο είναι **φυλοσύνδετο υπολειπόμενο**, παρατηρούμε ότι στους απογόνους που επιβιώνουν τα θηλυκά άτομα είναι διπλάσια από τα αρσενικά (2♀:1♂)

Παράδειγμα: P: (♀) $X^{\ominus}X^{\ominus}$ (x) $X^{\ominus}Y$ (♂)

γαμέτες: X^{\ominus}, X^{\ominus} X^{\ominus}, Y

F1: $\underbrace{X^{\ominus}X^{\ominus}, X^{\ominus}X^{\ominus}}_{\substack{\text{Όλοι οι θηλυκοί} \\ \text{απόγονοι} \\ \text{επιβιώνουν} \\ (2\text{♀})}}$: $X^{\ominus}Y$ $\underbrace{X^{\ominus}Y}_{\substack{50\% \text{ των αρσενικών} \\ \text{απογόνων} \\ \text{επιβιώνουν} \\ (1\text{♂})}}$

$X^{\ominus}Y$
50% των αρσενικών απογόνων δεν επιβιώνουν

- Από τους θηλυκούς απογόνους που επιβιώνουν, είτε θα είναι όλοι φαινοτυπικά όμοιοι, ή οι ομόζυγοι $X^{\ominus}X^{\ominus}$ θα εμφανίζουν διαφορετικό φαινότυπο από τους ετερόζυγους $X^{\ominus}X^{\ominus}$.
- Όταν στα σχετικά προβλήματα ζητηθεί η φαινοτυπική αναλογία στους **ενήλικους απογόνους**, δεν πρέπει να συμπεριλάβουμε τα άτομα που αποβιώνουν.

Πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια

Τα περισσότερα των δύο αλληλόμορφα γονίδια που μπορούμε να συναντήσουμε σε **μία γενετική θέση**, σε έναν **πληθυσμό** ατόμων του ίδιου είδους, και τα οποία ελέγχουν την ίδια ιδιότητα.

Παραδείγματα πολλαπλών αλληλομόρφων γονιδίων είναι:

1. Τα γονίδια της β-θαλασσαιμίας.
2. Τα γονίδια I^A, I^B, i που καθορίζουν τις ομάδες αίματος σύμφωνα με το σύστημα ABO.

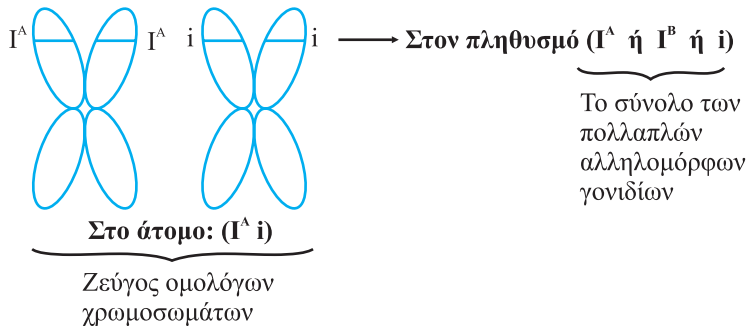
Ομάδες αίματος	Πιθανοί γονότυποι
A	$I^A I^A$ ή $I^A i$
B	$I^B I^B$ ή $I^B i$
AB	$I^A I^B$
O	$i i$

Προσοχή!

Το σύνολο των πολλαπλών αλληλομόρφων γονιδίων για μια γενετική θέση θα το συναντήσουμε **στον πληθυσμό**.

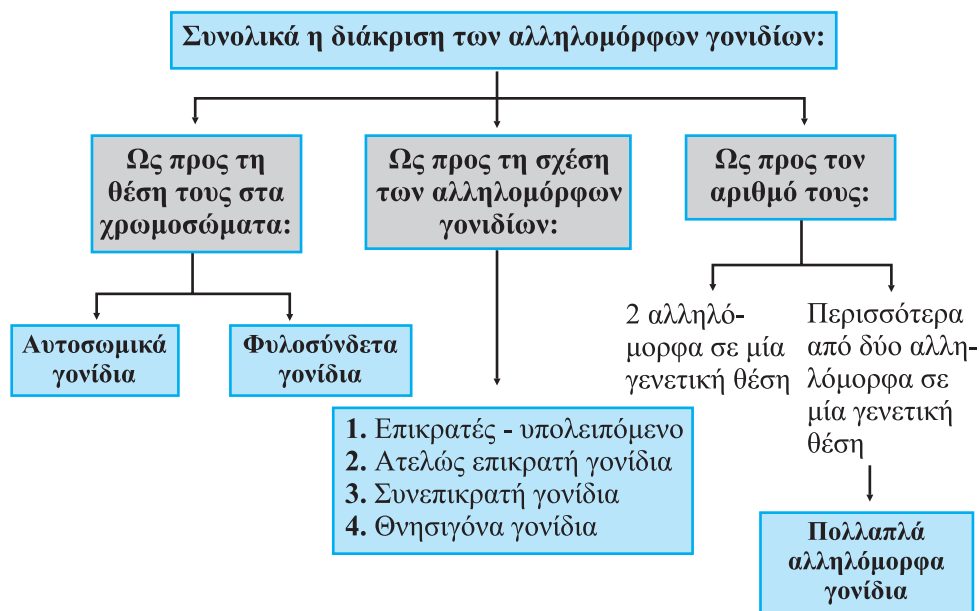
Κάθε **άτομο** μπορεί να **έχει το πολύ δύο διαφορετικά αλληλόμορφα**, από το σύνολο των πολλαπλών αλληλομόρφων γονιδίων που απαντώνται στον πληθυσμό, στην συγκεκριμένη γενετική θέση.

π.χ.

**Παρατηρήσεις:**

- Υπάρχουν χαρακτηριστικά στον άνθρωπο, όπως **το χρώμα του δέρματος** και **το ύψος**, τα οποία καθορίζονται από περισσότερα των δύο αλληλόμορφα γονίδια, που εδράζονται σε διαφορετικές γενετικές θέσεις. Αυτοί οι χαρακτήρες ονομάζονται **πολυγονιδιακοί** και τα γονίδια που τους καθορίζουν δεν είναι πολλαπλά αλληλόμορφα, εφόσον **δεν εδράζονται στην ίδια γενετική θέση**. Στην ύλη μας εξετάζουμε αποκλειστικά **μονογονιδιακούς χαρακτήρες**, δηλαδή χαρακτήρες που καθορίζονται από αλληλόμορφα γονίδια μιας γενετικής θέσης, που μπορεί να είναι 2, ή περισσότερα από 2, οπότε και τα ονομάζουμε πολλαπλά αλληλόμορφα.
- Στις ασκήσεις η παρουσία πολλαπλών αλληλομόρφων γονιδίων γίνεται αντιληπτή από την παρατήρηση:
 - τριών διακριτών φαινοτύπων για έναν χαρακτήρα** ή
 - περισσότερων των 3 φαινοτύπων**, στους οποίους δεν αποκλείεται η παρουσία ενδιάμεσου ή μωσαϊκού φαινότυπου
- Όταν δίνεται η σχέση μεταξύ των πολλαπλών αλληλομόρφων γονιδίων μιας γενετικής θέσης, μπορούμε να βρούμε τους πιθανούς γονότυπους που αντιστοιχούν σε κάθε φαινότυπο:

π.χ. **στο φυτό κινέζικη Primula** 3 αλληλόμορφα γονίδια με σχέση κυριαρχίας ($A > a^h > a$) καθορίζουν αντίστοιχα **λευκή, μικρή κίτρινη και μεγάλη κίτρινη κηλίδα άνθους**. Οι αντίστοιχοι γονότυποι θα είναι: (AA ή Aa^h ή Aa), ($a^h a^h$ ή $a^h a$), (aa).



Γενεαλογικό δέντρο

Η διαγραμματική απεικόνιση των μελών μιας οικογένειας για πολλές γενιές, στην οποία αναπαριστώνται: **οι γάμοι, η σειρά των γεννήσεων, το φύλο των ατόμων και ο φαινότυπος τους σε σχέση με κάποιον συγκεκριμένο χαρακτήρα.**

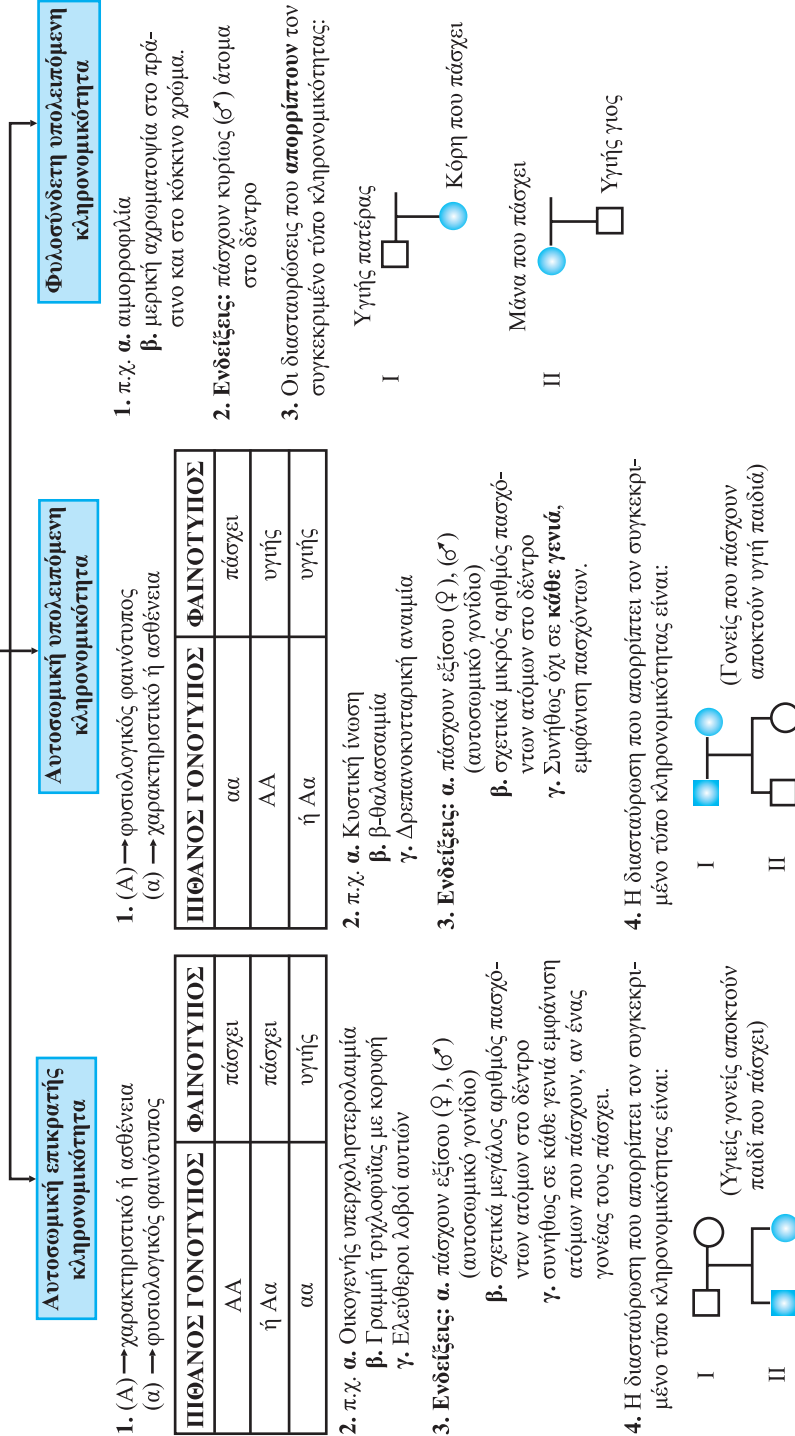
Τα γενεαλογικά δέντρα συνεισφέρουν σημαντικά:

1. στη μελέτη του τρόπου κληρονομησης διαφόρων χαρακτήρων
2. στη γενετική καθοδήγηση.

Κάθε μαθητής θα πρέπει να γνωρίζει:

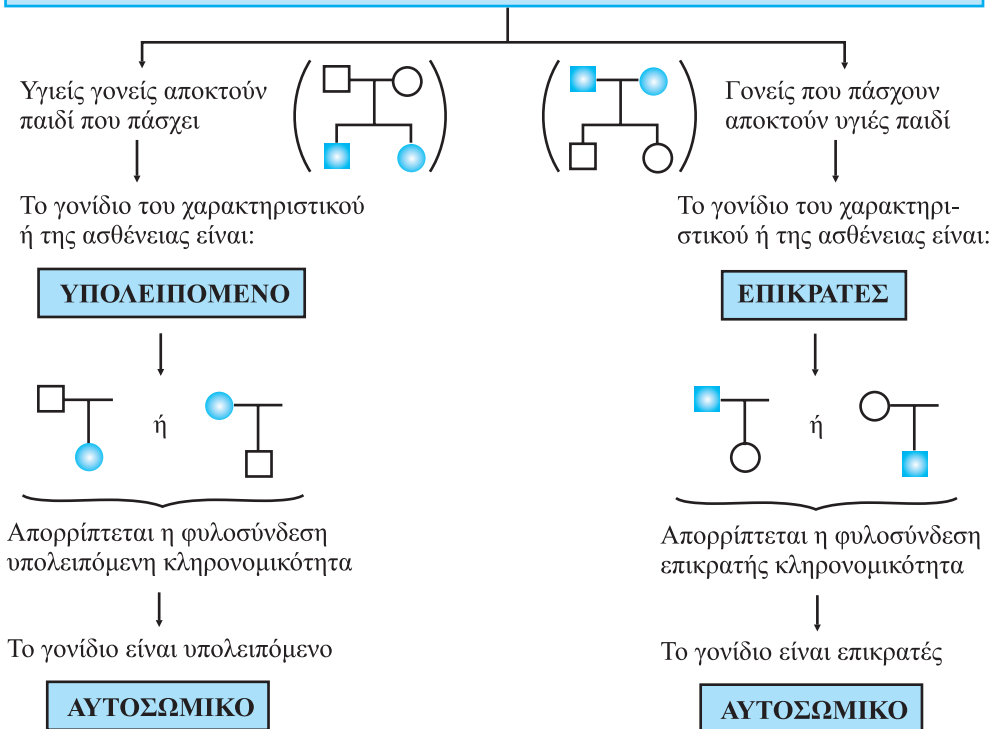
1. Τα **κύρια σύμβολα** που χρησιμοποιούνται στα γενεαλογικά δέντρα, προκειμένου να μπορεί να τα σχεδιάσει ο ίδιος, όπως απαιτείται στις ασκήσεις 8 και 16 του σχολ. βιβλίου.
2. Τις **χαρακτηριστικές διασταυρώσεις** με τη βοήθεια των οποίων εντοπίζει τον τύπο κληρονομικότητας του χαρακτηριστικού ή της ασθένειας που απεικονίζεται σε ένα γενεαλογικό δέντρο.
3. Ότι σε κάθε γενεαλογικό δέντρο **απεικονίζουμε αποκλειστικά ένα χαρακτήρα**. Αυτό σημαίνει ότι αν στα μέλη μιας οικογένειας μελετώνται δύο χαρακτήρες, θα πρέπει να σχεδιάσουμε ξεχωριστά γενεαλογικά δέντρα για κάθε περίπτωση. Ο γονότυπος κάθε ατόμου και για τους δύο χαρακτήρες, θα προκύπτει από τον συνδυασμό των γονοτύπων που βρέθηκαν στα δύο επιμέρους γενεαλογικά δέντρα, (Βλέπε άσκηση 1 στο βήμα 4).

ΒΑΣΙΚΟΙ ΤΥΠΟΙ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ ΣΤΑ ΓΕΝΕΑΛΟΓΙΚΑ ΔΕΝΤΡΑ



5. Η ξαφνική εμφάνιση ενός χαρακτηριστικού σε μία οικογένεια, όταν αυτή δεν δικαιολογείται από τους γονότυπους των γονέων, θα οφείλεται σε **ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ!**

ΕΥΡΕΣΗ ΤΟΥ ΤΥΠΟΥ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ ΣΤΑ ΓΕΝΕΑΛΟΓΙΚΑ ΔΕΝΤΡΑ



Αυτοσωμική Επικρατής Κληρονομικότητα

1. Κίτρινο χρώμα σπερμάτων (μοσχομπίζελο) > πράσινο
2. Λεία σπέρματα (μοσχομπίζελο) > ρυτιδωμένα
3. Ψηλό φυτό (μοσχομπίζελο) > κοντό
4. Γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή > Γραμμή τριχοφυΐας χωρίς κορυφή
5. Ελεύθεροι λοβοί αυτιών > Προσκολλημένοι λοβοί αυτιών
6. Οικογενής υπερχοληστερολαιμία

Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα

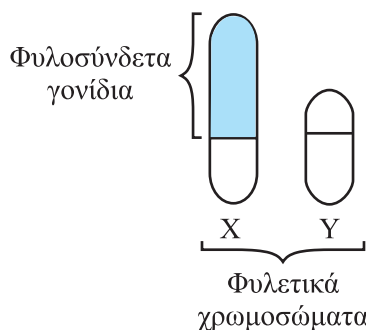
1. Δρεπανοκυτταρική αναιμία
2. β-θαλασσαιμία
3. Κυστική ίνωση

Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα

1. Αιμορροφιλία
2. Μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα

Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα

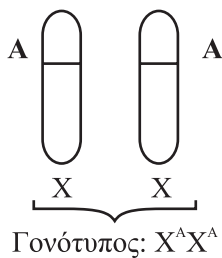
Φυλοσύνδετα γονίδια: Βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y χρωμόσωμα.



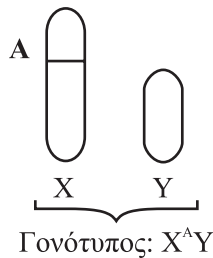
- π.χ. 1. Αιμορροφιλία
2. Μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα

Αυτό σημαίνει ότι ένα θηλυκό άτομο που έχει δύο X φυλετικά χρωμοσώματα, θα έχει αντίστοιχα και ζεύγος φυλοσύνδετων γονιδίων, ενώ ένα αρσενικό θα έχει μόνο ένα φυλοσύνδετο γονίδιο, στο μοναδικό X χρωμόσωμα που διαθέτει.

ΘΗΛΥΚΟ ΑΤΟΜΟ



ΑΡΣΕΝΙΚΟ ΑΤΟΜΟ



Έστω (A,a) το ζεύγος των αλληλομόρφων γονιδίων που καθορίζει την αιμορροφιλία.

Φύλο	Πιθανός γονότυπος	Φαινότυπος
♀	$X^A X^A$	Υγιές
	$X^A X^a$	Υγιής (φορέας)
	$X^a X^a$	πάσχει
♂	$X^A Y$	Υγιές
	$X^a Y$	πάσχει

Παρατηρήσεις:

1. Τα φυσιολογικά (σ) άτομα δεν μπορούν να είναι φορείς φυλοσύνδετων υπολειπόμενων γονιδίων (ή θα είναι υγιή X^AY , ή θα πάσχουν X^aY).
2. Τα φυλοσύνδετα υπολειπόμενα χαρακτηριστικά εκδηλώνονται με μεγαλύτερη συχνότητα στα αρσενικά άτομα.

Για να πάσχει ένα (σ), αρκεί η μητέρα του να είναι φορέας (X^AX^a). Αντίθετα, για να πάσχει ένα (φ) πρέπει η μητέρα του να είναι τουλάχιστον φορέας (X^AX^a) και ο πατέρας του οπωσδήποτε να πάσχει.

P:	$(\varphi) X^AX^a \otimes X^AY (\sigma)$ [υγιής, φορέας] [υγιής]	P:	$(\varphi) X^AX^a \otimes X^aY (\sigma)$ [υγιής φορέας] [πάσχει]
γαμέτες:	$(X^A), (X^a) \quad (X^A), (Y)$	γαμέτες:	$(X^A), (X^a) \quad (X^a), (Y)$
F ₁ :	$X^AX^A, X^AY, X^AX^a, \underbrace{X^aY}_{(\sigma)}$ [πάσχει]	F ₁ :	$X^AX^a, X^AY, \underbrace{X^aX^a}_{(\varphi)}, X^aY$ [πάσχει]

3. Στις ασκήσεις με φυλοσύνδετα υπολειπόμενα γονίδια, από τους αρσενικούς απογόνους μιας διασταύρωσης (εφόσον ο αριθμός των απογόνων είναι μεγάλος), μπορούμε να συμπεράνουμε τον γονότυπο της μητέρας τους. Υπενθυμίζουμε ότι τα αρσενικά άτομα, το X φυλετικό χρωμόσωμα το παίρνουν από τη μητέρα τους. **Ειδικότερα:**

- α. Αρσενικά (σ) ενός τύπου (X^AY , ή X^aY), σημαίνει ότι η μητέρα τους δημιουργεί μόνο ένα τύπο γαμετών (είτε γαμέτες X^A , είτε γαμέτες X^a), δηλαδή είναι ομόζυγη για το αντίστοιχο αλληλόμορφο γονίδιο (X^AX^A , ή X^aX^a).
- β. Αρσενικά (σ) δύο τύπων (X^AY και X^aY), σημαίνει ότι η μητέρα τους δημιουργεί γαμέτες και X^A και X^a , δηλαδή είναι ετερόζυγη. (X^AX^a). **Συνολικά:**

P γενιά (φ)	γαμέτες	F ₁ γενιά (σ)
α. X^AX^A	X^A	X^AY
β. X^AX^a	X^A και X^a	X^AY και X^aY
γ. X^aX^a	X^a	X^aY

4. Αν από τους (σ) απογόνους συμπεράνουμε τον γονότυπο της μητέρας, από τους (φ) απογόνους μπορούμε να συμπεράνουμε τον γονότυπο του πατέρα:

Παράδειγμα:

Έστω (A,a) τα φυλοσύνδετα γονίδια που καθορίζουν το χρώμα του σώματος στην μύγα *Drosophila*

$$\left. \begin{array}{l} (A) \rightarrow \text{Καστανό} \\ (\alpha) \rightarrow \text{Κίτρινο} \end{array} \right\} (A > \alpha)$$

Να βρεθούν οι γονότυποι και οι φαινότυποι των ατόμων της P γενιάς στην ακόλουθη διασταύρωση. Ο αριθμός των απογόνων είναι μεγάλος.

P: (♀) [] ⊗ [] (♂)

F₁: 100% (♀) [Καστανό σώμα]

50% (♂) [Καστανό σώμα], 50% (♂) [Κίτρινο σώμα]

Απάντηση:

Για να προκύψουν (♂) με καστανό (X^AY) και κίτρινο σώμα (X^aY), η μητέρα τους είναι ετερόζυγη (X^AX^a) και άρα θα έχει καστανό σώμα. Αντίθετα, για να προκύψουν μόνο καστανά (♀) στην F₁, το (♂) της P γενιάς θα πρέπει να είναι καστανό (X^AY).

Άρα: P:	(♀)	X ^A X ^a	⊗	X ^A Y (♂)
		[Καστανό σώμα]		[Καστανό σώμα]
γαμέτες:		X ^A , X ^a		X ^A , Y
F ₁ :		X ^A X ^A , X ^A X ^a		X ^A Y, X ^a Y
				(♂) (♂)
		100% (♀) [Καστανό]		[καστανό] [Κίτρινο]
				50% 50%

Συμπέρασμα: Όταν τα γονίδια που καθορίζουν έναν χαρακτήρα είναι φυλοσύνδετα, από τους (♂) απογόνους μπορούμε να συμπεράνουμε το γονότυπο της “μητέρας” τους, ενώ από τους θηλυκούς απογόνους, τον γονότυπο του “πατέρα” τους (εφόσον ο αριθμός των απογόνων είναι μεγάλος).

5. Αν για ένα φυλοσύνδετο χαρακτήρα δεν γνωρίζουμε τον επικρατή φαινότυπο, μπορούμε να τον συμπεράνουμε από τους (♀) απογόνους μιας διασταύρωσης, αν αποδείξουμε ότι αυτοί είναι ετερόζυγοι.

Παράδειγμα:

Έστω (A,a) τα φυλοσύνδετα αλληλόμορφα γονίδια που καθορίζουν το χρώμα των ματιών (κόκκινο, λευκό) στη *Drosophila*. Ποιος είναι ο επικρατής φαινότυπος στην ακόλουθη διασταύρωση; (Ο αριθμός των απογόνων είναι μεγάλος)

P: (♀) [Λευκά μάτια] ⊗ [Κόκκινα μάτια] (♂)

F₁: 100% (♀) [Κόκκινα μάτια]

100% (♂) [Λευκά μάτια]

Απάντηση:

Επειδή στην F₁ γενιά όλα τα (♂) είχαν λευκά μάτια (X^{ΛΕΥΚΟ}Y), το (♀) της P

γενιάς θα είναι ομόζυγο ($X^{ΛΕΥΚΟ}X^{ΛΕΥΚΟ}$).

Το (σ) της P γενιάς θα είναι ($X^{ΚΟΚΚΙΝΟΥ}$). Άρα οι (φ) απόγονοι της F_1 γενιάς που παίρνουν από ένα X χρωμόσωμα από κάθε γονέα τους, θα είναι ετερόζυγοι ($X^{ΚΟΚ}X^{ΛΕΥΚΟ}$) και αφού έχουν κόκκινα μάτια, το κόκκινο χρώμα ματιών θα επι-

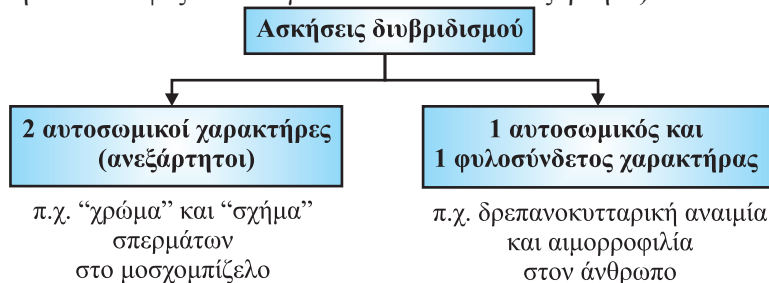
κρατεί του λευκού. Δηλαδή: $(A) \rightarrow [Κόκκινα\ μάτια]$
 $(a) \rightarrow [Λευκά\ μάτια]$ } ($A > a$)

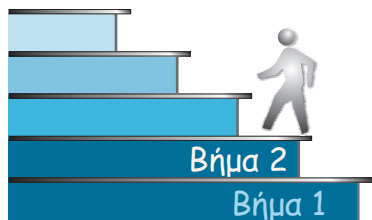
6. Πώς καταλαβαίνουμε ότι ένα ζεύγος αλληλομόρφων γονιδίων που καθορίζει μία ιδιότητα είναι φυλοσύνδετο;

- Για τις περιπτώσεις των γονιδίων που συμπεριλαμβάνονται **στην εξεταστέα ύλη**, η εμφάνιση διαφορετικών φαινοτύπων για έναν χαρακτήρα, μεταξύ (φ) και (σ) απογόνων, σε μία διασταύρωση, υποδηλώνει ότι τα γονίδια που τον καθορίζουν είναι φυλοσύνδετα.
- Αντίθετα, αν πάρουμε ίδιους φαινότυπους για μια ιδιότητα και στους (φ) και στους (σ) απογόνους μιας διασταύρωσης, δεν μπορούμε να ξέρουμε αν τα γονίδια που την καθορίζουν είναι αυτοσωμικά ή φυλοσύνδετα.
- Εξαίρεση αποτελεί η **αναλογία 3:1**, η οποία όταν εμφανίζεται για έναν χαρακτήρα και στους (φ) και στους (σ) απογόνους μιας διασταύρωσης, τότε τα γονίδια που τον καθορίζουν είναι **αυτοσωμικά** και οι γονείς που διασταυρώθηκαν **ετερόζυγοι**.

P: Aa ⊗ Aa
 γαμέτες: A, a A, a
 F₁: AA, Aa, Aa, aa
 3 : 1

- Με δεδομένο ότι στις ασκήσεις διυβριδισμού τα αλληλόμορφα γονίδια που καθορίζουν κάθε χαρακτήρα πρέπει να εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων, (για να ισχύει ο 2^{ος} νόμος του Μέντελ), ή θα έχουμε διυβριδισμό με δύο αυτοσωμικούς και ανεξάρτητους χαρακτήρες ή διυβριδισμό με έναν αυτοσωμικό και ένα φυλοσύνδετο χαρακτήρα (στην δεύτερη περίπτωση είναι σαφές ότι τα γονίδια θα είναι ανεξάρτητα).





Ερωτήσεις Θεωρίας

Ερωτήσεις ανάπτυξης

1. Γιατί ο Μέντελ θεωρείται ο πατέρας της γενετικής; Για ποιους λόγους ο Μέντελ επέλεξε το μωσχομπίζελο για τα πειράματά του; Ποιες ιδιότητες πρέπει να έχουν οι οργανισμοί ώστε να είναι κατάλληλοι για πειραματικές διασταυρώσεις;
2. Ποια η διαφορά αυτογονιμοποίησης από την τεχνητή διασταυρούμενη γονιμοποίηση; Με ποιον τύπο διασταύρωσης ο Μέντελ δημιούργησε αμιγή φυτά για συγκεκριμένους χαρακτήρες;
3. Να εξηγήσετε γιατί η μελέτη του τρόπου μεταβίβασης των κληρονομικών χαρακτηριστικών στον άνθρωπο εμφανίζει πολλές δυσκολίες.
4. Τι είναι τα αλληλόμορφα γονίδια; Πότε ένα άτομο χαρακτηρίζεται ομόζυγο και πότε ετερόζυγο για ένα χαρακτήρα; Ποιο αλληλόμορφο γονίδιο χαρακτηρίζουμε ως επικρατές και ποιο ως υπολειπόμενο; Τι είναι ο γονότυπος και τι ο φαινότυπος; Ποιες διασταυρώσεις ονομάζονται διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού και ποιες διυβριδισμού;
5. Να περιγράψετε την σειρά των πειραμάτων στα αποτελέσματα των οποίων βασιζόμενος ο Μέντελ πρότεινε τον πρώτο νόμο;
6. Τι είναι η διασταύρωση ελέγχου και ποια διασταύρωση ελέγχου πραγματοποίησε ο Μέντελ για να μελετήσει το ύψος του μωσχομπίζελου;
7. Να περιγράψετε την σειρά των πειραμάτων στα αποτελέσματα των οποίων βασιζόμενος ο Μέντελ πρότεινε τον δεύτερο νόμο.
8. Δείξτε σε μια διασταύρωση την αρχή της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων. Αναλύστε τον τρόπο με τον οποίο διαχωρίζονται τα γονίδια και μεταβιβάζονται στους απογόνους.

9. Υπάρχει περίπτωση σε μία διασταύρωση διυβριδισμού η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων στην F_2 γενιά να είναι διαφορετική από την αναλογία 9:3:3:1; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
10. Πότε τα αλληλόμορφα γονίδια που καθορίζουν ένα χαρακτήρα ονομάζονται ατελώς επικρατή και συνεπικρατή; Να αναφέρεται ένα παράδειγμα σε κάθε περίπτωση. Ποιοι φαινότυποι αντιστοιχούν στα ομόζυγα και ποιοι στα ετερόζυγα άτομα;
11. Πώς μπορούμε να διαπιστώσουμε ότι τα ατελώς επικρατή ή συνεπικρατή αλληλόμορφα γονίδια που καθορίζουν ένα χαρακτήρα είναι αυτοσωμικά ή φυλοσύνδετα;
12. Τι είναι τα θνησιγόνα γονίδια και πώς η δράση τους επηρεάζει τον φαινότυπο; Πώς μπορούμε να διακρίνουμε τα αυτοσωμικά θνησιγόνων από τα φυλοσύνδετα θνησιγόνα γονίδια;
13. Τι είναι τα πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια; Το σύνολο των πολλαπλών αλληλομόρφων γονιδίων μιας γενετικής θέσης το συναντάμε στο άτομο ή στον πληθυσμό; Να αναφέρετε παράδειγμα.
14. Τι είναι τα γενεαλογικά δένδρα και ποια η χρησιμότητα της κατασκευής τους;
15. Πώς συμβολίζουμε σε ένα γενεαλογικό δένδρο τα αρσενικά και τα θηλυκά άτομα, το γάμο, την αιμομειξία, τα άτομα αγνώστου φύλου, τα άτομα φορείς αυτοσωμικών υπολειπόμενων γονιδίων, τα θηλυκά άτομα φορείς φυλοσύνδετων υπολειπόμενων γονιδίων, τους διζυγωτικούς και τους μονοζυγωτικούς διδύμους; Τι εκφράζουν οι λατινικοί και τι οι αραβικοί αριθμοί στα γενεαλογικά δένδρα;
16. Ποια χαρακτηριστικά που ακολουθούν αυτοσωμική επικρατή και αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα γνωρίζετε;
17. Σε ποιου τύπου διασταυρώσεις οι γονοτυπικές και φαινοτυπικές αναλογίες ταυτίζονται; Γιατί συμβαίνει αυτό;
18. Τι είναι τα φυλοσύνδετα γονίδια; Γιατί οι ασθένειες που ελέγχονται από υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια εμφανίζονται συχνότερα στα αρσενικά άτομα και πολύ σπάνια στα θηλυκά;

Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής

1. Όταν δύο αλληλόμορφα γονίδια εκφράζονται στο φαινότυπο των ετερόζυγων ατόμων και στα δύο φύλα:
 - α. είναι ατελώς επικρατή και φυλοσύνδετα
 - β. είναι ατελώς επικρατή και αυτοσωμικά
 - γ. είναι συνεπικρατή και φυλοσύνδετα
 - δ. είναι συνεπικρατή και αυτοσωμικά
2. Η β-θαλασσαιμία είναι μία ασθένεια που ελέγχεται από:
 - α. πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια
 - β. ατελώς επικρατή γονίδια
 - γ. συνεπικρατή γονίδια
 - δ. υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια
3. Η αιμορροφιλία και αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα είναι ασθένειες οι οποίες εμφανίζονται:
 - α. συχνότερα στα θηλυκά άτομα
 - β. συχνότερα στα αρσενικά άτομα
 - γ. σε όλους τους απογόνους ανεξαρτήτως φύλου με την ίδια συχνότητα
 - δ. μόνο στα αρσενικά άτομα
4. Στους απογόνους μιας διασταύρωσης ελέγχου στον μονοϋβριδισμό, μπορεί να προκύψει η φαινοτυπική αναλογία:
 - α. 3:1
 - β. 2:1
 - γ. 1:1
 - δ. καμία από τις παραπάνω

Ερωτήσεις τύπου σωστό - λάθος

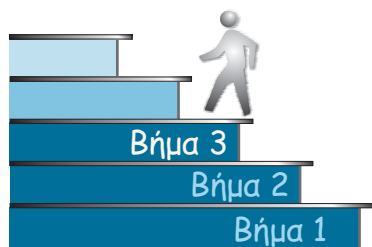
1. Για να ισχύει ο δεύτερος νόμος του Μέντελ θα πρέπει τα αλληλόμορφα γονίδια που καθορίζουν τους επιμέρους χαρακτήρες να εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. ()
2. Τα θνησιγόνα γονίδια μπορούν να επιφέρουν τον θάνατο κατά την κύηση ή και μετά την γέννηση. ()
3. Το γενεαλογικό δένδρο είναι η διαγραμματική απεικόνιση διαφόρων χαρακτηριστικών των μελών μιας οικογένειας για πολλές γενιές. ()
4. Ο πρώτος νόμος του Μέντελ ισχύει πάντοτε, με την προϋπόθεση ότι τα ομόλογα χρωμοσώματα διαχωρίζονται κανονικά στη μείωση. ()
5. Από δύο γονείς που πάσχουν μπορεί να γεννηθεί υγιές παιδί αν η ασθένεια καθορίζεται από αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο. ()

Ερωτήσεις αντιστοίχισης

- | | |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>1. α. Αιμορροφιλία
β. Κυστική ίνωση
γ. Οικογενής υπερχοληστερολαιμία
δ. Γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή
ε. Προσκολλημένοι λοβοί αυτιών
στ. Δρεπανοκυτταρική αναιμία
ζ. Μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα
η. β-θαλασσαιμία</p> | <p>1. Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα
2. Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα
3. Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα</p> |
| <p>2. α. Πολλαπλά αλληλόμορφα
β. Διασταύρωση ελέγχου
γ. Αλληλόμορφα γονίδια
δ. Γονότυπος
ε. Φυλοσύνδετα γονίδια
στ. Συνεπικρατή αλληλόμορφα
ζ. Επικρατές γονίδιο</p> | <p>1. Το σύνολο των αλληλομόρφων γονιδίων ενός οργανισμού
2. Καλύπτει την έκφραση του αλληλομόρφου του
3. β-θαλασσαιμία
4. Άτομο άγνωστου γονότυπου διασταυρώνεται με άτομο ομόζυγο υπολειπόμενο
5. Βρίσκονται στην ίδια θέση των ομολόγων χρωμοσωμάτων και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα
6. Βρίσκονται στο Χ χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y χρωμόσωμα
7. Εκφράζονται στο φαινότυπο των ετερόζυγων ατόμων</p> |

Ερωτήσεις συμπλήρωσης κενών

- Κατά τη διασταύρωση ένα άτομο άγνωστου γονότυπου διασταυρώνεται με άτομο ομόζυγο για το αλληλόμορφο γονίδιο.
- Εάν όλοι οι απόγονοι από τη διασταύρωση μιας λευκής κότας και ενός μαύρου κόκκορα είναι γκριζοί, τα γονίδια που καθορίζουν το χρώμα είναι
- Αν ένα χαρακτηριστικό εκδηλώνεται με μεγαλύτερη συχνότητα στα αρσενικά άτομα, ακολουθεί υπολειπόμενη κληρονομικότητα.
- Ο πρώτος νόμος του Μέντελ ονομάζεται νόμος του των γονιδίων ενώ ο δεύτερος νόμος του Μέντελ ονομάζεται νόμος της των γονιδίων.
- Τα γονίδια που καθορίζουν τις ομάδες αίματος στον άνθρωπο σύμφωνα με το σύστημα ABO, είναι αλληλόμορφα.



Λύνουμε περισσότερες ασκήσεις

1. Στη *Drosophila* το χρώμα των ματιών (κόκκινο, λευκό) ελέγχεται από το ζεύγος των αλληλομόρφων γονιδίων (A, a), ενώ το μήκος των φτερών (μακρές, κοντές) από το ζεύγος των αλληλομόρφων (B, b). Από τη διασταύρωση αρσενικού με κόκκινα μάτια και μακρά φτερά με θηλυκό που έχει λευκά μάτια και κοντά φτερά, όλοι οι απόγονοι της F_1 γενιάς είχαν μακρά φτερά, αλλά όλοι οι θηλυκοί απόγονοι είχαν κόκκινα μάτια και όλοι οι αρσενικοί λευκά. Τα γονίδια (A, a) και (B, b) είναι ανεξάρτητα. Ποιος είναι ο γονότυπος των γονέων και ποια η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων στην F_2 γενιά, που προκύπτει από τη διασταύρωση των ατόμων της F_1 ;

Λύση:

Από τη **διαφορετική φαινοτυπική αναλογία** στους απογόνους της F_1 γενιάς ως προς το χρώμα των ματιών, (♀ με κόκκινα μάτια και ♂ με λευκά μάτια), συμπεραίνουμε ότι το ζεύγος των αλληλομόρφων γονιδίων (A, a) που ελέγχει το χρώμα των ματιών είναι **φυλοσύνδετο**. Όλα τα ♂ της F_1 που έχουν λευκά μάτια, θα έχουν το γενικό γονότυπο $X^{ΛΕΥΚΟ}Y$. Αυτό σημαίνει ότι η μητέρα τους θα είναι ομόζυγη για το φυλοσύνδετο γονίδιο που καθορίζει το λευκό χρώμα ματιών ($X^{ΛΕΥΚΟ}X^{ΛΕΥΚΟ}$), εφόσον κάνει μόνο γαμέτες $X^{ΛΕΥΚΟ}$. Ο πατέρας τους που έχει κόκκινα μάτια θα έχει γονότυπο $X^{ΚΟΚΚΙΝΟ}Y$.

Άρα, τα (♀) της F_1 γενιάς, που παίρνουν ένα X χρωμόσωμα από τη μητέρα τους ($X^{ΛΕΥΚΟ}$) και ένα από τον πατέρα τους ($X^{ΚΟΚΚΙΝΟ}$), θα είναι ετερόζυγα ($X^{ΚΟΚΚΙΝΟ}X^{ΛΕΥΚΟ}$), και ο φαινότυπος που εκδηλώνουν θα είναι ο επικράτης.

Δηλαδή το κόκκινο χρώμα ματιών επικρατεί του λευκού:

$$\left. \begin{array}{l} [\text{κόκκινα μάτια}] \rightarrow (A) \\ [\text{λευκά μάτια}] \rightarrow (a) \end{array} \right\} (A > a)$$

Εφόσον το ζεύγος των αλληλομόρφων γονιδίων που καθορίζει το χρώμα των ματιών είναι φυλοσύνδετο, τα γονίδια (B, b) που ελέγχουν το μήκος των φτερών θα είναι αυτοσωμικά (για να είναι ανεξάρτητα και να ισχύει κατά το διαχωρισμό τους στη μείωση ο 2ος νόμος του Μέντελ).

Επιπλέον, για να έχουν όλοι οι απόγονοι στην F_1 γενιά μακρά φτερά, θα πρέπει τα άτομα της P γενιάς να είναι αμιγή (ομόζυγα BB και ββ). Άρα θα κάνουν ένα τύπο γαμετών το καθένα (B και β αντίστοιχα), με αποτέλεσμα όλοι οι απόγονοι της F_1 γενιάς να είναι ετερόζυγοι (Bβ). Αυτό σημαίνει ότι ο φαινότυπος που εκδηλώνουν θα είναι ο επικρατής, **δηλαδή οι μακρές πτέρυγες θα επικρατούν των κοντών.**

$$\left. \begin{array}{l} [\text{μακρές πτέρυγες}] \rightarrow (B) \\ [\text{κοντές πτέρυγες}] \rightarrow (\beta) \end{array} \right\} (B > \beta)$$

Έτσι:

P: ♀ [άσπρα μάτια + κοντά φτερά] (x) [κόκκινα μάτια + μακρά φτερά] ♂

(♀) $X^aX^a\beta\beta$ (x) X^AYBB (♂)

Γαμέτες: $X^a\beta$ X^AB, YB

F_1 : (♀) $\underbrace{X^AX^aB\beta}$, $\underbrace{X^aYB\beta}$ (♂)

Φαινότυπος: [κόκκινα μάτια + μακρά φτερά] [άσπρα μάτια + μακρά φτερά]

$F_1 \times F_1$: (♀) $X^AX^aB\beta$ (x) $X^aYB\beta$ (♂)

Γαμέτες: (♀) $X^AB, X^a\beta, X^aB, X^a\beta$ (x) $X^aB, X^a\beta, YB, Y\beta$ (♂)

Από το τετράγωνο του Punnett θα έχουμε:

♀ \ ♂	X^aB	$X^a\beta$	YB	$Y\beta$
X^AB	X^AX^aBB (♀) κόκκινα μάτια + μακρά φτερά	$X^AX^aB\beta$ (♀) κόκκινα μάτια + μακρά φτερά	X^AYBB (♂) κόκκινα μάτια + μακρά φτερά	$X^aYB\beta$ (♂) κόκκινα μάτια + μακρά φτερά
$X^a\beta$	$X^AX^aB\beta$ (♀) κόκκινα μάτια + μακρά φτερά	$X^AX^a\beta\beta$ (♀) κόκκινα μάτια + κοντά φτερά	$X^aYB\beta$ (♂) κόκκινα μάτια + μακρά φτερά	$X^aY\beta\beta$ (♂) κόκκινα μάτια + κοντά φτερά
X^aB	X^aX^aBB (♀) άσπρα μάτια + μακρά φτερά	$X^aX^aB\beta$ (♀) άσπρα μάτια + μακρά φτερά	X^aYBB (♂) άσπρα μάτια + μακρά φτερά	$X^aYB\beta$ (♂) άσπρα μάτια + μακρά φτερά
$X^a\beta$	$X^aX^aB\beta$ (♀) άσπρα μάτια + μακρά φτερά	$X^aX^a\beta\beta$ (♀) άσπρα μάτια + κοντά φτερά	$X^aYB\beta$ (♂) άσπρα μάτια + μακρά φτερά	$X^aY\beta\beta$ (♂) άσπρα μάτια + κοντά φτερά

Η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων στην F_2 γενιά και για τα δύο φύλα (♀, ♂) είναι:

3 άτομα [κόκκινα μάτια + μακρά φτερά]:

1 άτομο [κόκκινα μάτια + κοντά φτερά]:

3 άτομα [άσπρα μάτια + μακρά φτερά]:

1 άτομο [άσπρα μάτια + κοντά φτερά]:

2. Ένα θηλυκό άτομο δροσόφιλας από στέλεχος με μακρές πτέρυγες και καστανό σώμα διασταυρώθηκε με αρσενικό που έχει κοντές πτέρυγες και κίτρινο σώμα. Οι απόγονοι διασταυρώθηκαν μεταξύ τους και στην F_2 καταμετρήθηκαν οι ακόλουθοι φαινότυποι:

Φαινότυπος	Φύλο	Αριθμός ατόμων
[μακρές πτέρυγες, καστανό σώμα]	♂	30
[μακρές πτέρυγες, καστανό σώμα]	♀	62
[μακρές πτέρυγες, κίτρινο σώμα]	♂	30
[κοντές πτέρυγες, καστανό σώμα]	♂	11
[κοντές πτέρυγες, καστανό σώμα]	♀	24
[κοντές πτέρυγες, κίτρινο σώμα]	♂	10

Να εξηγηθούν τα αποτελέσματα.

Λύση:

Εξετάζουμε τους απογόνους της F_2 γενιάς για κάθε χαρακτήρα ξεχωριστά, στα άτομα και των δύο φύλων:

Χαρακτήρας	Θηλυκά άτομα (♀)	Αρσενικά άτομα (♂)
Χρώμα σώματος	100% [καστανό] = (62 + 24) = 86 άτομα	[καστανό] : [κίτρινο] = (30 + 11) : (30 + 10) = 41 : 40 = 1 : 1
Μήκος πτερύγων	[μακρές] : [κοντές] = 62 : 24 = 3 : 1	[μακρές] : [κοντές] = (30 + 30) : (11 + 10) = 60 : 21 = 3 : 1

- Η **διαφορετική φαινοτυπική αναλογία** για το χαρακτήρα “**χρώμα σώματος**”, σε ♀ και ♂ απογόνους στην F_2 γενιά, υποδηλώνει ότι τα αλληλόμορφα γονίδια (**A, a**) που την καθορίζουν είναι **φυλοσύνδετα**. Το **καστανό** χρώμα σώματος ($86+41=127$ άτομα), θα ελέγχεται από το επικρατές γονίδιο **A** και το **κίτρινο** χρώμα σώματος (40 άτομα), από το υπολειπόμενο αλληλόμορφο του **a**.
- Για τον χαρακτήρα “**μήκος πτερύγων**”, η αναλογία **3 [μακρές] : 1 [κοντές]** που παρατηρήθηκε και στους θηλυκούς και στους αρσενικούς απογόνους της F_2 γενιάς, υποδηλώνει ότι τα γονίδια (**B, b**) που ελέγχουν το μήκος των πτερυγών είναι **αυτοσωμικά** και ότι το γονίδιο **B** για τις **μακρές** πτέρυγες επικρατεί έναντι του αλληλομόρφου του **b** για τις **κοντές** πτέρυγες.
- ✓ Η παρουσία στην F_2 γενιά, αρσενικών με καστανό (**$X^A Y$**) αλλά και κίτρινο (**$X^a Y$**) χρώμα σώματος, υποδηλώνει ότι **το ♀ άτομο της F_1 γενιάς ήταν καστανό και ετερόζυγο ($X^A X^a$)**, ενώ η παρουσία μόνο καστανών ♀ στην F_2 , υποδηλώνει ότι το ♂ άτομο της F_1 ήταν καστανό (**$X^A Y$**). [Αν το ♂ της F_1 ήταν κίτρινο (**$X^a Y$**), η διασταύρωσή του με το ετερόζυγο ♀ της F_1 (**$X^A X^a$**) θα οδηγούσε στην εμφάνιση και κίτρινων θηλυκών (**$X^a X^a$**) στην F_2 γενιά, κάτι που δεν ισχύει]. Το κίτρινο ♂ της P θα έχει γονότυπο **$X^a Y$** , ενώ το καστανό ♀ της P θα έχει γονότυπο **$X^A X^A$** αφού από την διασταύρωσή τους, στην F_1 γενιά, προκύπτουν μόνο καστανά άτομα (♀ και ♂).
- ✓ Η αναλογία **3 [μακρές]: 1 [κοντές]** που παρατηρήθηκε στην F_2 γενιά για το μήκος των πτερυγών, υποδηλώνει ότι τα ♀ και ♂ της F_1 είχαν μακρές πτέρυγες και ήταν ετερόζυγα, με γονότυπο **Bb**. Τα άτομα αυτά προήλθαν από τη διασταύρωση αμιγών ατόμων στη P γενιά, [(♀) → BB, (♂) → bb].

Με βάση τα παραπάνω θα έχουμε:

P:	(♀) $X^A X^A BB$	(♂)	$X^a Y bb$	(♂)
Φαινότυπος:	[καστανό + μακρές]		[κίτρινο + κοντές]	
Γαμέτες:	$X^A B$		$X^a b, Y b$	
F_1:	(♀) $X^A X^a Bb$,	$X^A Y Bb$	(♂)
Φαινότυπος:	[καστανό + μακρές]		[καστανό + μακρές]	
$F_1 \times F_1$:	(♀) $X^A X^a Bb$	(♂)	$X^A Y Bb$	(♂)
Γαμέτες:	(♀) $X^A B, X^A b, X^a B, X^a b$	(♂)	$X^A B, X^a b, Y B, Y b$	(♂)

Από το τετράγωνο του Punnett θα έχουμε:

$\begin{matrix} \text{♀} \\ \text{♂} \end{matrix}$	$X^A B$	$X^A b$	$Y B$	$Y b$
$X^A B$	$X^A X^A B B$ (♀) καστανό σώμα + μακρές πτέρυγες	$X^A X^A B b$ (♀) καστανό σώμα + μακρές πτέρυγες	$X^A Y B B$ (♂) καστανό σώμα + μακρές πτέρυγες	$X^A Y B b$ (♂) καστανό σώμα + μακρές πτέρυγες
$X^A b$	$X^A X^A b B$ (♀) καστανό σώμα + μακρές πτέρυγες	$X^A X^A b b$ (♀) καστανό σώμα + κοντές πτέρυγες	$X^A Y b B$ (♂) καστανό σώμα + μακρές πτέρυγες	$X^A Y b b$ (♂) καστανό σώμα + κοντές πτέρυγες
$X^a B$	$X^a X^a B B$ (♀) καστανό σώμα + μακρές πτέρυγες	$X^a X^a b B$ (♀) καστανό σώμα + μακρές πτέρυγες	$X^a Y B B$ (♂) κίτρινο σώμα + μακρές πτέρυγες	$X^a Y B b$ (♂) κίτρινο σώμα + μακρές πτέρυγες
$X^a b$	$X^a X^a b B$ (♀) καστανό σώμα + μακρές πτέρυγες	$X^a X^a b b$ (♀) καστανό σώμα + κοντές πτέρυγες	$X^a Y b B$ (♂) κίτρινο σώμα + μακρές πτέρυγες	$X^a Y b b$ (♂) κίτρινο σώμα + κοντές πτέρυγες

Παρατηρούμε ότι οι φαινοτυπικές αναλογίες που παίρνουμε στο τετράγωνο του Punnett, ικανοποιούν τις φαινοτυπικές αναλογίες των δεδομένων της άσκησης.

3. Σε ένα φυτό παρατηρούνται, μεταξύ άλλων, οι εξής caractéristiques:

Καρπός μεγάλος που ελέγχεται από το γονίδιο M και καρπός μικρός που ελέγχεται από το γονίδιο m . Καρπός πλούσιος σε υδατάνθρακες που ελέγχεται από το γονίδιο Y και καρπός φτωχός σε υδατάνθρακες που ελέγχεται από το γονίδιο y . 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.

- Να διασταυρώσετε τα παραπάνω στελέχη και να βρείτε τους γονότυπους και φαινότυπους των απογόνων της F_1 και F_2 γενιάς.
- Να αιτιολογήσετε τη φαινοτυπική αναλογία των ατόμων της F_2 γενιάς.
- Έχοντας στη διάθεσή σας τα φυτά της F_2 γενιάς, να αιτιολογήσετε πώς μπορείτε να απομονώσετε αμιγή στελέχη με φαινότυπο καρπό μεγάλο και πλούσιο σε υδατάνθρακες, κάνοντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις.

Λύση:

α. Χαρακτήρες:

1. Καρπός μεγάλος → M

Καρπός μικρός → μ

2. Καρπός πλούσιος σε υδατάνθρακες → Y

Καρπός φτωχός σε υδατάνθρακες → υ

Η διασταύρωση των αμιγών στελεχών (ομόζυγα άτομα) της P γενιάς θα είναι:

P: MMυυ (x) μμYY
 φαινότυπος: [καρπός μεγάλος, φτωχός σε υδατάνθρακες] [καρπός μικρός, πλούσιος σε υδατάνθρακες]
 γαμέτες: Mυ μY

F₁: MμYυ

Φαινότυπος: [καρπός μεγάλος, πλούσιος σε υδατάνθρακες]

F₁xF₁: MμYυ (x) MμYυ

Γαμέτες: MY, Mυ, μY, μυ MY, Mυ, μY, μυ

Τοποθετούμε τους γαμέτες στο τετράγωνο του Punnett και έχουμε:

	MY	Mυ	μY	μυ
MY	MMYY καρπός μεγάλος, πλούσιος σε υδατάνθρακες	MMYυ καρπός μεγάλος, πλούσιος σε υδατάνθρακες	MμYY καρπός μεγάλος, πλούσιος σε υδατάνθρακες	MμYυ καρπός μεγάλος, πλούσιος σε υδατάνθρακες
Mυ	MMYυ καρπός μεγάλος, πλούσιος σε υδατάνθρακες	MMυυ καρπός μεγάλος, φτωχός σε υδατάνθρακες	MμYυ καρπός μεγάλος, πλούσιος σε υδατάνθρακες	Mμυυ καρπός μεγάλος, φτωχός σε υδατάνθρακες
μY	MμYY καρπός μεγάλος, πλούσιος σε υδατάνθρακες	MμYυ καρπός μεγάλος, πλούσιος σε υδατάνθρακες	μμYY καρπός μικρός, πλούσιος σε υδατάνθρακες	μμYυ καρπός μικρός, πλούσιος σε υδατάνθρακες
μυ	MμYυ καρπός μεγάλος, πλούσιος σε υδατάνθρακες	Mμυυ καρπός μεγάλος, φτωχός σε υδατάνθρακες	μμYυ καρπός μικρός, πλούσιος σε υδατάνθρακες	μμυυ καρπός μικρός, φτωχός σε υδατάνθρακες

Η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων στην F_2 γενιά είναι 9:3:3:1

9 [καρπός μεγάλος, πλούσιος σε υδατάνθρακες]

3 [καρπός μεγάλος, φτωχός σε υδατάνθρακες]

3 [καρπός μικρός, πλούσιος σε υδατάνθρακες]

1 [καρπός μικρός, φτωχός σε υδατάνθρακες]

β. Η φαινοτυπική αναλογία 9:3:3:1 των ατόμων της F_2 γενιάς αιτιολογείται με βάση το νόμο της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων (δεύτερος νόμος του Mendel), όπως περιγράφεται στις σελίδες 73 και 74 του σχολ. βιβλίου.

γ. Για να απομονώσουμε τα αμιγή στελέχη της F_2 γενιάς με φαινότυπο [καρπός μεγάλος, πλούσιος σε υδατάνθρακες] απαιτείται η χρήση της διασταύρωσης ελέγχου. Σύμφωνα με αυτήν, τα άτομα της F_2 γενιάς που φέρουν τον επικρατή φαινότυπο και για τους δύο χαρακτήρες, θα διασταυρωθούν με άτομο ομόζυγο για τα δύο υπολειπόμενα χαρακτηριστικά (μυυ).

Οι πιθανοί γονότυποι των ατόμων της F_2 γενιάς που φέρουν τους δύο επικρατείς χαρακτήρες είναι: **1. MMY_Y**, **2. Mμ_YY**, **3. MMY_υ**, **4. Mμ_Yυ**

Οι δυνατές διασταυρώσεις ελέγχου είναι:

1. P: **MMY_Y** (x) **μμυυ**

γαμέτες: MY μυ

F_1 : MμYυ

Φαινότυποι: 100% [καρπός μεγάλος, πλούσιος σε υδατάνθρακες]

2. P: **Mμ_YY** (x) **μμυυ**

γαμέτες: MY, μY μυ

F_1 : MμYυ, μμYυ

Φαινότυποι: 1 [καρπός μεγάλος, πλούσιος σε υδατάνθρακες] : 1 [καρπός μικρός, πλούσιος σε υδατάνθρακες]

3. P: **MMY_υ** (x) **μμυυ**

γαμέτες: MY, Mυ μυ

F_1 : MμYυ, Mμμυ

Φαινότυποι: 1 [καρπός μεγάλος, πλούσιος σε υδατάνθρακες] : 1 [καρπός μεγάλος, φτωχός σε υδατάνθρακες]

4. P: **Mμ_Yυ** (x) **μμυυ**

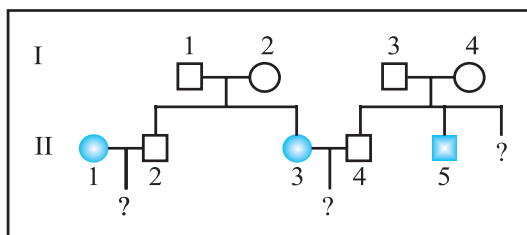
γαμέτες: MY, Mυ, μY, μυ μυ

F_1 : MμYυ, Mμμυ, μμYυ, μμμυ
1 : 1 : 1 : 1

Φαινότυποι: [καρπός μεγάλος, πλούσιος σε υδατάνθρακες] : [καρπός μεγάλος, φτωχός σε υδατάνθρακες] : [καρπός μικρός, πλούσιος σε υδατάνθρακες] : [καρπός μικρός, φτωχός σε υδατάνθρακες]

Σύμφωνα με τις παραπάνω διασταυρώσεις, τα άτομα της F_2 γενιάς που είναι αμιγή και για τους δύο επικρατείς χαρακτήρες, στη διασταύρωση ελέγχου δίνουν μόνο ένα είδος απογόνων με φαινότυπο [καρπό μεγάλο και πλούσιο σε υδατάνθρακες], κάτι που άλλωστε ήταν αναμενόμενο, δεδομένου ότι τα ομόζυγα άτομα $MMYY$ παράγουν μόνο ένα είδος γαμετών (MY).

4. Το ακόλουθο γενεαλογικό δέντρο απεικονίζει τον τρόπο κληρονομής μιας ασθένειας στον άνθρωπο:



- Να βρείτε τον τύπο κληρονομικότητας της ασθένειας και τον γονότυπο όλων των ατόμων που απεικονίζονται στο παραπάνω γενεαλογικό δέντρο.
- Ποια η πιθανότητα ένα επόμενο παιδί των ατόμων I_3 και I_4 να εμφανίζει τη νόσο;
- Ποια η πιθανότητα ένα επόμενο παιδί των ατόμων I_3 και I_4 να είναι αγόρι και να εμφανίζει τη νόσο;
- Ποια η πιθανότητα το άτομο Π_3 να είναι ετερόζυγο;
- Ποια η πιθανότητα το άτομο Π_2 να είναι ετερόζυγο;
- Ποια η πιθανότητα ένα επόμενο παιδί των ατόμων Π_3 και Π_4 να είναι ετερόζυγο;
- Ποια η πιθανότητα ένα επόμενο παιδί των ατόμων Π_3 και Π_4 να είναι κορίτσι και να εμφανίζει τη νόσο;

Λύση:

Από τη μελέτη του γενεαλογικού δέντρου, παρατηρούμε ότι φυσιολογικοί γονείς (I_1 , I_2 και I_3 , I_4) αποκτούν παιδιά και των δύο φύλων που πάσχουν [(♀, Π_3), (♂, Π_5)]. Αυτό υποδηλώνει ότι ο χαρακτήρας που μελετάμε καθορίζεται από **αυτοσωμικό υπολειπόμενο** γονίδιο. Έστω a το γονίδιο που καθορίζει την ασθένεια και A το αλληλόμορφο του, που είναι υπεύθυνο για τον φυσιολογικό φαινότυπο. Θα ισχύει:

Πιθανοί γονότυποι	Φαινότυποι
AA	Υγιής
Aa	Υγιής (φορέας)
aa	Πάσχει

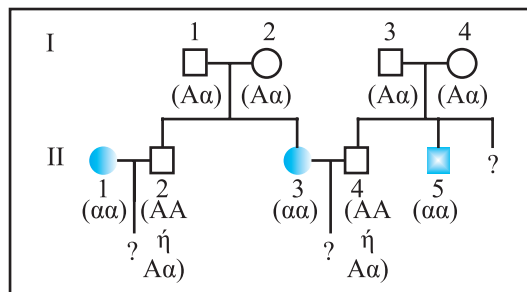
Με βάση τα παραπάνω:

- Τα άτομα Π_1 , Π_3 και Π_5 που πάσχουν, θα έχουν γονότυπο aa .
- Τα υγιή άτομα I_1 , I_2 και I_3 , I_4 θα είναι ετερόζυγα με γονότυπο Aa , εφόσον αποκτούν απογόνους που πάσχουν (άτομα Π_3 , και Π_5 αντίστοιχα).
- Τα υγιή άτομα Π_2 και Π_4 θα έχουν γονότυπο AA ή Aa , όπως προκύπτει από την ακόλουθη διασταύρωση:

Διασταύρωση - 1

P:	Aa	(x)	Aa
Γαμέτες:	A, a		A, a
F₁:	$\underbrace{AA, Aa, Aa}$		\underbrace{aa}
Φαινότυπος:	[υγιή]		[πάσχουν]

α. Η λύση του γενεαλογικού δέντρου θα είναι:



β. Κάθε γέννηση είναι γεγονός ανεξάρτητο και το αποτέλεσμα της δεν σχετίζεται με τα αποτελέσματα προηγούμενων κήσεων. Έτσι, όπως προκύπτει από τη διασταύρωση -1, η πιθανότητα ένα επόμενο παιδί των ατόμων I_3 και I_4 να

εμφανίζει τη νόσο, δηλαδή να έχει γονότυπο aa , θα είναι: $P = \frac{1}{4}$

γ. Όπως προκύπτει από την ακόλουθη διασταύρωση, η πιθανότητα γέννησης

θηλυκού (XX) ή αρσενικού (XY) απογόνου είναι $\frac{1}{2}$ σε κάθε κήση:

Διασταύρωση - 2

P: (♀)	XX	(x)	XY	(♂)
Γαμέτες:	X, X		X, Y	
F₁:	$\underbrace{XX, XX}$		$\underbrace{XY, XY}$	
Φαινότυπος:	(♀)		(♂)	

Κανόνας της στατιστικής:

Η πιθανότητα να συμβούν ταυτόχρονα δύο ανεξάρτητα γεγονότα (A, B) που το ένα δεν επηρεάζει την πραγματοποίηση του άλλου, ισούται με το γινόμενο των πιθανοτήτων ($P = P_A \cdot P_B$) να συμβεί το καθένα χωριστά.

Γενικός Α: Το επόμενο παιδί των ατόμων I_3, I_4 να είναι αγόρι (σ^r), με πιθανότητα: $P_A = \frac{1}{2}$
(από διασταύρωση -2)

Γενικός Β: Το επόμενο παιδί των ατόμων I_3, I_4 να εμφανίζει τη νόσο, δηλαδή να έχει γονότυπο aa , με πιθανότητα: $P_B = \frac{1}{4}$ (από διασταύρωση -1).

Άρα η πιθανότητα ένα επόμενο παιδί των ατόμων I_3, I_4 να είναι αγόρι και να εμφανίζει τη νόσο (ανεξάρτητα γεγονότα) θα είναι: $P = P_A \cdot P_B \Rightarrow P = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{4} \Rightarrow P = \frac{1}{8}$

δ. Το άτομο Π_3 πάσχει, δηλαδή έχει γονότυπο aa . Άρα η πιθανότητα να είναι ετερόζυγο (Aa), θα είναι: $P = 0$

ε. Το άτομο Π_2 είναι υγιές και έχει προκύψει από τη διασταύρωση των ατόμων I_1 και I_2 . Από τη διασταύρωση -1 που αναγράφεται προηγουμένως, βλέπουμε ότι ένας υγιής απόγονος της F_1 γενιάς (άτομα με γονότυπους: (AA, Aa, Aa) μπορεί να είναι ετερόζυγος (Aa)

με πιθανότητα: $P = \frac{2}{3}$

στ. Το υγιές άτομο Π_4 , των γονέων I_3, I_4 όπως φαίνεται από τη διασταύρωση -1 και σε αντιστοιχία με το προηγούμενο ερώτημα, θα είναι ετερόζυγο (Aa) με πιθανότητα: $P = \frac{2}{3}$

ή ομόζυγο (AA) με πιθανότητα: $P = \frac{1}{3}$.

Αν το υγιές άτομο Π_4 είναι ετερόζυγο (Aa), έχουμε:

Διασταύρωση - 3

P: (♀) (Π_3)	aa	(x)	Aa	(Π_4)	(σ^r)
Γαμέτες:	a		A, a		
F_1:	<u>Aa</u>		<u>aa</u>		
Φαινότυπος:	[υγιές] (φορέας)		[πάσχει]		

Πιθανότητα: $P = \frac{1}{2}$

Αν το υγιές άτομο Π_4 είναι ομόζυγο (AA), έχουμε:

Διασταύρωση - 4

P: (♀) (Π_3)	aa	(x)	AA	(Π_4) (σ^r)
Γαμέτες:	a		A	
F_1:	<u>Aa</u>			
Φαινότυπος:	100% [υγιή] \rightarrow (φορείς)			
Πιθανότητα:	$P = 1$			

- Η πιθανότητα το άτομο Π_4 να είναι ετερόζυγο (Αα) $\left[P = \frac{2}{3} \right]$ και να κάνει παιδί ετερόζυγο (Αα) $\left[P = \frac{1}{2} \right]$ θα είναι: $P = \frac{2}{3} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{3}$ (ανεξάρτητα γεγονότα).

- Η πιθανότητα το άτομο Π_4 να είναι ομόζυγο (ΑΑ) $\left[P = \frac{1}{3} \right]$ και να κάνει παιδί ετερόζυγο (Αα) $[P = 1]$ θα είναι: $P = \frac{1}{3} \cdot 1 \Rightarrow P = \frac{1}{3}$ (ανεξάρτητα γεγονότα).

Όμως το άτομο Π_4 θα έχει **έναν** γονότυπο [δηλαδή θα είναι ή ομόζυγο (ΑΑ) ή ετερόζυγο (Αα)].

Κανόνας της στατιστικής:

Εάν δύο ενδεχόμενα Α και Β, που έχουν πιθανότητα εμφάνισης P_A και P_B αντίστοιχα, είναι ασυμβίβαστα (δηλαδή η πραγματοποίηση του ενός δεν επιτρέπει την πραγματοποίηση του άλλου), η πιθανότητα πραγματοποίησης ενός από αυτά τα δύο δίνεται από το άθροισμα των πιθανοτήτων να πραγματοποιηθεί το καθένα ξεχωριστά, δηλαδή: $P = P_A + P_B$.

Με βάση τα παραπάνω, η πιθανότητα ένα επόμενο παιδί των γονέων Π_3 και Π_4 να είναι ετερόζυγο θα είναι: $P = \frac{1}{3} + \frac{1}{3} \Rightarrow P = \frac{2}{3}$ (ασυμβίβαστα γεγονότα).

ζ. Σκεπτόμενοι όπως και στο προηγούμενο ερώτημα, από τις διασταυρώσεις 3 και 4 θα έχουμε:

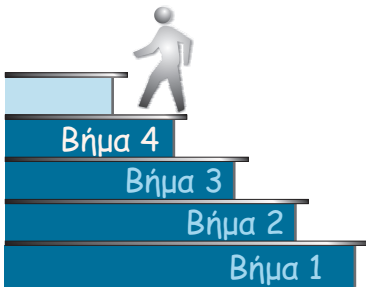
- Η πιθανότητα το άτομο Π_4 να είναι ετερόζυγο (Αα) $\left[P = \frac{2}{3} \right]$ και να κάνει απόγονο που πάσχει (αα) $\left[P = \frac{1}{2} \right]$, θα είναι: $P = \frac{2}{3} \cdot \frac{1}{2} \Rightarrow P = \frac{1}{3}$

- Η πιθανότητα το άτομο Π_4 να είναι ομόζυγο (ΑΑ) $\left[P = \frac{1}{3} \right]$ και να κάνει απόγονο που πάσχει (αα) $[P = 0]$, θα είναι: $P = \frac{1}{3} \cdot 0 \Rightarrow P = 0$

- Έτσι, η πιθανότητα ένα επόμενο παιδί των γονέων Π_3 , Π_4 να εμφανίζει τη νόσο, θα είναι: $P = \frac{1}{3} + 0 \Rightarrow P = \frac{1}{3}$ (ασυμβίβαστα γεγονότα, δεδομένου ότι το άτομο Π_4 θα έχει γονότυπο ή ΑΑ ή Αα)

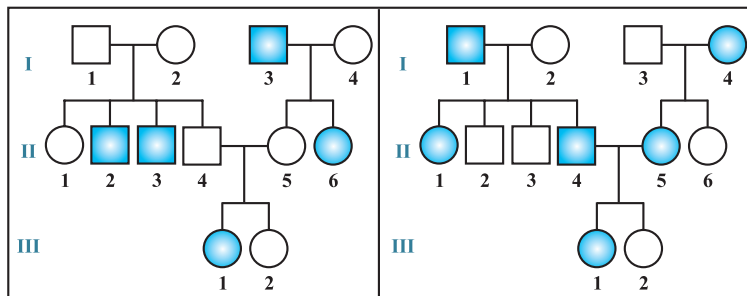
- Η πιθανότητα ο απόγονος αυτός, των γονέων Π_3 , Π_4 να είναι κορίτσι είναι $P = \frac{1}{2}$, όπως και σε κάθε κύηση, όπως αποδείξαμε προηγουμένως (διασταύρωση - 2).

- Άρα, η πιθανότητα ένα επόμενο παιδί των γονέων Π_3 , Π_4 να είναι κορίτσι και να εμφανίζει τη νόσο θα είναι: $P = \frac{1}{3} \cdot \frac{1}{2} \Rightarrow P = \frac{1}{6}$



Λύνουμε μόνοι μας

1. Τα γενεαλογικά δένδρα που ακολουθούν απεικονίζουν τον τρόπο που κληρονομείται η γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή και οι προσκολλημένοι λοβοί αυτιών, στα μέλη μιας οικογένειας. Ποιο γενεαλογικό δένδρο αντιστοιχεί σε κάθε χαρακτηριστή; Να γραφούν οι τύποι κληρονομικότητας και να βρεθούν οι γονότυποι όλων των ατόμων.



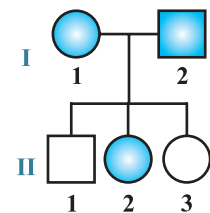
2. Ένα παιδί έχει ένα θείο από τον πατέρα του και μία θεία από τη μητέρα του που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία (οι θείοι είναι αδέρφια των γονέων του). Να σχεδιάσετε το γενεαλογικό δέντρο και να βρείτε την πιθανότητα που έχει και το ίδιο να πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία.

3. Στο συγκεκριμένο γενεαλογικό δένδρο απεικονίζεται ο τρόπος με τον οποίο κληρονομείται μια ασθένεια.

Το άτομο I-1 (μαυρισμένο) πάσχει και έχει ομάδα αίματος O.

Το άτομο I-2 (μαυρισμένο) πάσχει και έχει ομάδα αίματος B (ομόζυγο).

Τα άτομα αυτά απέκτησαν τρία παιδιά, εκ των οποίων το II-2 (μαυρισμένο) πάσχει.



α. Με βάση το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο, να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η ασθένεια.

β. Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους και φαινότυπους των ατόμων της I και II γενιάς.

- γ. Το άτομο Π-1 παντρεύεται γυναίκα που έχει ομάδα αίματος AB και πάσχει από την ίδια ασθένεια. Να προσδιορίσετε την πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί που θα έχει ομάδα αίματος A και θα πάσχει.

Επαναληπτικές Απολυτήριες Εξετάσεις
Γ΄ τάξης Λυκείου - Ιούλιος 2002

4. Ένας άνδρας που πάσχει από οικογενή υπερχοληστερολαιμία και έχει ελεύθερους λοβούς αυτιών, παντρεύεται μια γυναίκα, η οποία δεν πάσχει από υπερχοληστερολαιμία και έχει ελεύθερους λοβούς αυτιών. Το ζευγάρι αυτό αποκτά τρία παιδιά. Το πρώτο εμφανίζει υπερχοληστερολαιμία και έχει ελεύθερους λοβούς αυτιών, το δεύτερο δεν πάσχει από υπερχοληστερολαιμία και έχει προσκολλημένους λοβούς αυτιών και το τρίτο δεν πάσχει από υπερχοληστερολαιμία και έχει ελεύθερους λοβούς αυτιών.

- α. Ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι των γονέων;

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

- β. Ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι των τριών παιδιών;

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Εισαγωγικές εξετάσεις
Ελλήνων εξωτερικού
Σεπτέμβριος 2002

5. Σε ένα ζευγάρι ο άνδρας και η γυναίκα έχουν ομάδα αίματος A και φυσιολογική όραση. Αποκτούν δύο παιδιά. Το ένα είναι κορίτσι ομάδας αίματος O και έχει κανονική όραση, το άλλο είναι αγόρι με ομάδα αίματος A και πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο χρώμα.

- α. Ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων;

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

- β. Ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι των δύο παιδιών;

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Εισαγωγικές εξετάσεις
Ελλήνων του εξωτερικού
Σεπτέμβριος 2001

6. Θεωρούμε τρία φυτά που παράγουν κίτρινα και στρογγυλά μπιζέλια. Τα τρία φυτά τα συμβολίζουμε με A, B και Γ. Το καθένα από αυτά διασταυρώνεται με φυτό που παράγει πράσινα και ρυτιδωμένα μπιζέλια, που συμβολίζουμε με Δ. Από κάθε διασταύρωση παράγονται 100 φυτά.

- Η διασταύρωση A×Δ έδωσε:

51 φυτά που παράγουν κίτρινα και στρογγυλά μπιζέλια και 49 φυτά που παράγουν πράσινα και στρογγυλά μπιζέλια.

► Η διασταύρωση ΒΘΔ έδωσε:

100 φυτά που παράγουν κίτρινα και στρογγυλά μπιζέλια.

► Η διασταύρωση ΓΘΔ έδωσε:

24 φυτά που παράγουν κίτρινα και στρογγυλά μπιζέλια,

26 φυτά που παράγουν κίτρινα και ρυτιδωμένα μπιζέλια,

25 φυτά που παράγουν πράσινα και στρογγυλά μπιζέλια,

25 φυτά που παράγουν πράσινα και ρυτιδωμένα μπιζέλια,

Θεωρούμε ότι τα γονίδια που ελέγχουν την έκφραση των γνωρισμάτων βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.

1. Να αιτιολογήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομούνται τα δύο γνωρίσματα.
2. Να αιτιολογήσετε τους γονότυπους των Α, Β και Γ φυτών.

Επαναληπτικές Απολυτήριες Εξετάσεις

Γ' τάξης Ενιαίου Λυκείου

Ιούλιος 2001

7. Να βρεθούν οι γαμέτες (είδη και αριθμητικές αναλογίες) των ατόμων με τον ακόλουθο γονότυπο:

AaBb, AABbγγΔδ, AaX^BY, AaXXY

8. Από τη διασταύρωση μιας δροσόφιλας με κίτρινο σώμα και μακρά φτερά με μια άλλη με καστανό σώμα και κοντά φτερά, όλοι οι απόγονοι της F₁ γενιάς είχαν μακρά φτερά, αλλά όλοι οι θηλυκοί απόγονοι είχαν καστανό σώμα και όλοι οι αρσενικοί κίτρινο σώμα. Ποιος είναι ο γονότυπος των γονέων και ποια η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων στη F₂ γενιά, που προκύπτει από τη διασταύρωση των ατόμων της F₁;

Δίνεται ότι το κίτρινο σώμα (α) και τα κοντά φτερά (β) ελέγχονται από 2 υπολειπόμενα γονίδια, ενώ το καστανό σώμα (Α) και τα μακρά φτερά (Β) από τα αλληλόμορφα τους επικρατή γονίδια. Το ζεύγος των γονιδίων για το μέγεθος των φτερών είναι αυτοσωμικό.

9. Από τη διασταύρωση αρσενικής *Drosophila* με κίτρινο χρώμα σώματος (κ) και κοντά φτερά (σ), με θηλυκή σταχτί χρώματος (Κ) και μακρά φτερά (Σ) στην F₁ γενιά, όλοι οι απόγονοι είναι σταχτί χρώματος και με μακρά φτερά.

Από τη διασταύρωση των ατόμων της F₁ γενιάς, στην F₂ παίρνουμε τα ακόλουθα αποτελέσματα:

58 (♀) σταχτί χρώμα - μακρά φτερά

30 (♂) σταχτί χρώμα - μακρά φτερά

9 (♂) σταχτί χρώμα - κοντά φτερά

21 (♀) σταχτί χρώμα - κοντά φτερά

11 (♂) κίτρινο χρώμα - κοντά φτερά

32 (♂) κίτρινο χρώμα - μακρά φτερά.

Να εξηγηθούν τα αποτελέσματα και να γραφούν όλες οι διασταυρώσεις.

10. Στις κότες, άτομα με γονότυπο (A_) έχουν φτερά στα πόδια και με γονότυπο (aa) έχουν γυμνά πόδια. Άτομα επίσης με γονότυπο (P_) έχουν λοφίο σε σχήμα “πίσου” ενώ με γονότυπο (pp) έχουν “απλό” λοφίο (και τα δύο ζεύγη γονιδίων είναι αυτοσωμικά και ανεξάρτητα).

Οι πετεινοί I και II και οι κότες III και IV έχουν φτερά στα πόδια και λοφίο σε σχήμα “πίσου”. Να βρεθούν οι γονότυποι των 4 ατόμων, από τα αποτελέσματα των διασταυρώσεων που ακολουθούν:

P₁: III ♂ I → F₁: 100% [“φτερά” - “πίσου”]

P₂: IV ♂ I → F₁: 100% [“φτερά” - “πίσου”]

P₃: III ♂ II → F₁: [“φτερά” - “πίσου”] και [“γυμνά” - “πίσου”]

P₄: IV ♂ II → F₁: [“φτερά” - “πίσου”] και [“φτερά” - “απλό”]

11. Στην κινέζικη *Primula* τρία αλληλόμορφα γονίδια με σχέση κυριαρχίας

$A > a^h > a$ ρυθμίζουν τρεις τύπους λουλουδιών. Το πρώτο κάνει την κηλίδα του άνθους λευκή, το δεύτερο κίτρινη αλλά μικρή και το τρίτο κίτρινη αλλά πολύ μεγάλη.

Να βρεθεί:

α. Πόσοι γονότυποι αντιστοιχούν σε κάθε έναν από τους τρεις τύπους των κηλίδων.

β. Ένα φυτό με λευκή κηλίδα διασταυρώθηκε με ένα φυτό που είχε μικρή κίτρινη κηλίδα και προέκυψαν 36 φυτά με λευκή κηλίδα, 17 με μικρή κίτρινη και 19 με μεγάλη κίτρινη κηλίδα. Ποιοι οι γονότυποι των γονέων και των απογόνων; Να γίνει η διασταύρωση.

12. Από τη διασταύρωση δύο ατόμων *Drosophila*, ενός θηλυκού με πορτοκαλί μάτια και αναδιπλωμένες πτέρυγες με ένα αρσενικό με πορτοκαλί μάτια και ίσιες πτέρυγες, πήραμε στην F₁ τους ακόλουθους απογόνους:

P: 10 (♂) [καφέ μάτια - ίσιες πτέρυγες]

20 (♂) [πορτοκαλί μάτια - ίσιες πτέρυγες]

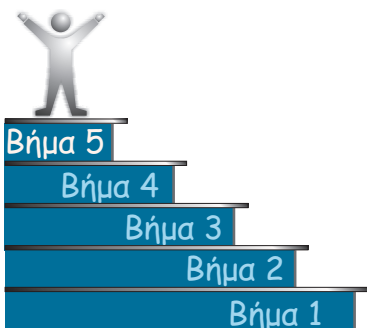
10 (♀) [καφέ μάτια - ίσιες πτέρυγες]

12 (♀) [καφέ μάτια - αναδιπλωμένες πτέρυγες]

20 (♀) [πορτοκαλί μάτια - ίσιες πτέρυγες]

22 (♀) [πορτοκαλί μάτια - αναδιπλωμένες πτέρυγες]

Να εξηγηθούν τα αποτελέσματα.



Ελέγχουμε τις γνώσεις μας

Διαγώνισμα 5ου Κεφαλαίου

Θέμα 1

- α. Δείξτε σε μία διασταύρωση την αρχή της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων. Αναλύστε τον τρόπο με τον οποίο διαχωρίζονται τα γονίδια και μεταβιβάζονται στους απογόνους.
- β. Υπάρχει περίπτωση σε μία διασταύρωση διϋβριδισμού η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων στην F_2 γενιά να είναι διαφορετική από την αναλογία 9:3:3:1; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- γ. Εξηγήστε για ποιο λόγο η μερική αχρωματοψία στο πράσινο χρώμα εμφανίζεται συχνότερα στους άνδρες παρά στις γυναίκες.

(Μονάδες 25)

Θέμα 2

- A. α. Από τη διασταύρωση δύο ατόμων δροσόφιλας προέκυψαν 180 θηλυκά και 95 αρσενικά άτομα. Να εξηγήσετε το αποτέλεσμα και να γράψετε την αντίστοιχη διασταύρωση.
- β. Σε ποιου τύπου διασταυρώσεις οι γονοτυπικές και οι φαινοτυπικές αναλογίες είναι ίδιες; Γιατί συμβαίνει αυτό;
- B. Να χαρακτηρίσετε τις παρακάτω προτάσεις ως σωστές ή λάθος.
 1. Για να ισχύει ο δεύτερος νόμος του Μέντελ, θα πρέπει τα γονίδια να βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. ()
 2. Τα είδη των διαφορετικών γαμετών που μπορεί να δημιουργήσει ένα άτομο, αυξάνονται με την αύξηση του αριθμού των ετερόζυγων ζευγαριών αλληλομόρφων γονιδίων που διαθέτει ο γονότυπός του. ()
 3. Τα θνησιγόνα γονίδια μπορούν να επιφέρουν το θάνατο σε ένα άτομο, μόνο μετά τη γέννησή του. ()

(Μονάδες 25)

Θέμα 3

Από τη διασταύρωση μιας θηλυκής δροσόφιλας με κόκκινα μάτια (A) και μακρά φτερά (B), με αρσενική που έχει τον ίδιο φαινότυπο, στην F_1 γενιά πήραμε τα ακόλουθα αποτελέσματα:

60 (♀) με κόκκινα μάτια και μακρά φτερά

30 (♂) με κόκκινα μάτια και μακρά φτερά

10 (♂) με κόκκινα μάτια και κοντά φτερά

11 (♂) με λευκά μάτια και κοντά φτερά

21 (♀) με κόκκινα μάτια και κοντά φτερά

31 (♂) με λευκά μάτια και μακρά φτερά

Να εξηγηθούν τα αποτελέσματα.

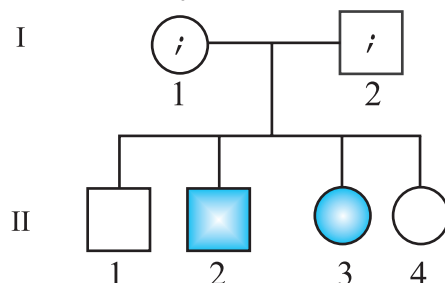
(Μονάδες 25)

Θέμα 4

Δίνεται το παρακάτω γενεολογικό δέντρο στο οποίο:

Οι φαινότυποι των γονέων I-1, I-2 είναι άγνωστοι.

Τα άτομα II-2, II-3 είναι ασθενή.



Να γραφούν οι πιθανοί φαινότυποι και γονότυποι των γονέων I-1 και I-2 όταν:

- το αλληλόμορφο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια είναι επικρατές. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας
- το αλληλόμορφο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια είναι υπολειπόμενο. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

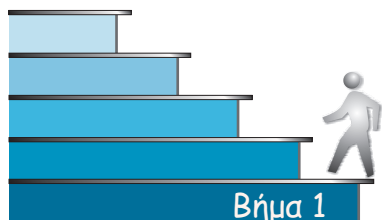
(Μονάδες 25)

Κεφάλαιο 6°

Μεταλλάξεις

Ο μαθητής που έχει μελετήσει το κεφάλαιο μεταλλάξεις πρέπει να γνωρίζει:

- ✓ Τι είναι οι μεταλλάξεις γενικά και που οφείλονται.
- ✓ Τι είναι οι Γονιδιακές μεταλλάξεις, σε ποιες κατηγορίες διακρίνονται, πώς προκαλούνται και τι δυσλειτουργίες προκαλούν.
- ✓ Τι είναι οι χρωμοσωμικές μεταλλάξεις, σε ποιες κατηγορίες διακρίνονται, πώς προκαλούνται και τι δυσλειτουργίες προκαλούν.
- ✓ Τι είναι η δρεπανοκυτταρική αναιμία.
- ✓ Ποιοι παράγοντες ονομάζονται μεταλλαξογόνοι.
- ✓ Ποιες είναι οι ανθρώπινες αιμοσφαιρίνες.
- ✓ Τι είναι η β-θαλασσαιμία, ποια τα συμπτώματά της και πώς κληρονομείται.
- ✓ Τι είναι η φαινυλκετονουρία.
- ✓ Τι είναι ο αλφισμός.
- ✓ Τι είναι ο προγεννητικός έλεγχος, πώς γίνεται και σε τι συμβάλλει.
- ✓ Τι είναι ο καρκίνος και πώς δημιουργείται.
- ✓ Πώς μπορεί να λύνει ασκήσεις με μεταλλαγμένα γονίδια.



Μαθαίνουμε τη θεωρία - Λέξεις “κλειδιά”

Θεωρία 1

Γενικά περί μεταλλάξεων

ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ:

α. Γονιδιακές: Αφορούν μικρό αριθμό βάσεων στο DNA, μπορούν να συμβούν με 3 τρόπους. (Πάρα πολλές μεταλλάξεις και των 3 τρόπων γίνονται σε τμήματα του DNA που δεν κωδικοποιούν κανένα γονίδιο, μη κωδικοποιούσες περιοχές)

Φυσιολογικό:	G A A / T C C / C A G / A A G / A G A C T T \ A G G \ G T C \ T T C \ T C T
Αντικατάσταση:	G A A / G C C / C A G / A A G / A G A C T T \ C G G \ G T C \ T T C \ T C T
Προσθήκη:	G A A / G T C / C C A / G A A / G A G / A C T T \ C A G \ G G T \ C T T \ C T C \ T
Έλλειψη:	G A A / C C C / A G A / A G A / G A C T T \ G G G \ T C T \ T C T \ C T

β. Χρωμοσωμικές: Μεγάλες σε έκταση αλλαγές στη δομή ή στον αριθμό των χρωμοσωμάτων. Αλλαγές που συνήθως έχουν ως αποτέλεσμα την τροποποίηση του φαινότυπου του ατόμου. Συμβαίνουν κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου λόγω μεταλλαξογόνων παραγόντων.

Ανευπλοειδία: Καλείται η έλλειψη ή η περίσσεια μικρού αριθμού χρωμοσωμάτων και τα άτομα ανευπλοειδή.

Πολυπλοειδία: Καλείται το φαινόμενο κατά το οποίο ο αριθμός των χρωμοσωμάτων ενός ατόμου είναι διπλασιασμένος, τριπλασιασμένος κ.λ.π. (Συνήθως εφαρμόζεται στα φυτά για παραγωγή καλύτερων ποικιλιών).

Μεταλλάξεις:

- α.** Αλλαγές στην αλληλουχία του DNA που συνήθως δημιουργούν ένα διαφορετικό φαινότυπο, χωρίς αυτό να είναι απαραίτητο.
- β.** Όταν οι αλλαγές γίνουν σε μεγάλο τμήμα του χρωμοσώματος, ονομάζονται χρωμοσωμικές ανωμαλίες

- γ. Μπορούν να συμβούν σε οποιοδήποτε γενετικό ή σωματικό κύτταρο ενός οργανισμού.
- δ. Μόνον οι μεταλλάξεις που γίνονται στα γεννητικά κύτταρα μπορούν να κληρονομηθούν στους απογόνους.
- ε. Μεταλλάξεις σε σωματικά κύτταρα υπό προϋποθέσεις τροποποιούν το φαινότυπο του ατόμου.

ΓΟΝΙΔΙΑΚΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ:

- I. Αντικατάσταση:** Κατά αυτόν τον τρόπο μπορεί να αντικατασταθεί μια βάση. Η τριπλέτα που προκύπτει μπορεί:
1. Να κωδικοποιεί το ίδιο αμινοξύ (εκφυλισμένος γενετικός κώδικας → συνώνυμο κωδικόνιο) → σιωπηλή μετάλλαξη.
 2. Να κωδικοποιεί ένα διαφορετικό αμινοξύ και κατά συνέπεια μια αλλαγμένη πρωτεΐνη, όπου:
 - 2α. Εάν το διαφορετικό αμινοξύ βρίσκεται στο ενεργό κέντρο ενός ενζύμου ή κοντά σε αυτό, χάνεται η ικανότητα κατάλυσης αντιδράσεων και φυσικά η αναμενόμενη πρωτεΐνη.
 - 2β. Σε άλλα είδη πρωτεϊνών μπορεί να οδηγήσει σε αλλαγή της δομής τους και συνεπώς της λειτουργίας τους (π.χ Hbs → δρεπανοκυτταρική αναιμία).
 - 2γ. Εάν το διαφορετικό αμινοξύ που δημιουργείται βρίσκεται μακριά από το ενεργό κέντρο του ενζύμου ή εάν δεν επηρεάζει τη στερεοδιάταξη της πρωτεΐνης στο χώρο τότε λέμε ότι έχουμε μια ουδέτερη μετάλλαξη.
 3. Να κωδικοποιεί κωδικόνιο λήξης ή να γίνει στο κωδικόνιο της λήξης με αποτέλεσμα τον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας γρηγορότερα ή πολύ αργότερα από το κανονικό. (Στις περισσότερες από αυτές τις περιπτώσεις καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης).

II. Προσθήκης και έλλειψης

Πρόκειται για αλλαγές στον αριθμό των βάσεων που 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 αλλάξει τη λειτουργικότητα της. Αν όμως ο αριθμός των βάσεων είναι διαφορετικός του 3 ή των πολλαπλασίων του, τότε διατηρείται το πλαίσιο ανάγνωσης των τριπλετών. Συνεπώς η αλληλουχία των αμινοξέων δεν εμφανίζει πλέον πολλές ομοιότητες με την αρχική. Δηλαδή αλλάζει η τριπλέτα στην οποία έγινε η μετάλλαξη οπότε και όλες οι υπόλοιπες.

ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

- I. Δομικές** (Για την διαπίστωση τους είναι απαραίτητη η χρώση των χρωμοσωμάτων με τεχνικές που δημιουργούν ζώνες στο χρωμόσωμα, όπως οι ζώνες Giemsa)

1. **Έλλειψη:** Απώλεια γενετικού υλικού. Π.χ το σύνδρομο φωνής της γάτας (Cri du chat) όπου έχουμε έλλειψη ενός τμήματος του μεγάλου βραχίονα του χρωμοσώματος 5΄,
 2. **Διπλασιασμός:** Επανάληψη ενός χρωμοσωμικού τμήματος στο χρωμόσωμα.
 3. **Αναστροφή:** Δημιουργείται από θραύσεις σε 2 διαφορετικά σημεία ενός χρωμοσώματος και επανένωση του τμήματος ύστερα από αναστροφή.
 4. **Μετατόπιση:** Είναι αποτέλεσμα θραύσης ενός τμήματος του χρωμοσώματος και στη συνέχεια ένωσης του σε ένα άλλο μη ομόλογο χρωμόσωμα.
 5. **Αμοιβαία μετατόπιση:** Έχουμε “ανταλλαγή” χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομόλογα χρωμοσώματα. Σε αυτές δεν χάνεται γενετικό υλικό και τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικό φαινότυπο.
- II. Αριθμητικές** (Μη διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων κατά την Μείωση I και II. *Συμβουλευτείτε το παράρτημα*)
1. **Αυτοσωμικές:**
 - A. **Μονοσωμία:** Καμία μονοσωμία δεν έχει υπάρξει. Συνήθως το έμβρυο πεθαίνει ενδομήτρια → αποβολή.
 - B. **Τρισωμία:** (3 αυτοσωμικά χρωμοσώματα)
 - α. Σύνδρομο Down (21° χρωμ) → 45 XX / 45XY
 - β. Σύνδρομο Patau (13° χρωμ) → 45 XX / 45 XY
 - γ. Σύνδρομο Edwards (18° χρωμ) → 45XX / 45XY
 2. **Φυλετικές**
 - A. **Μονοσωμία:** Η μοναδική, κατά την οποία το άτομο επιβιώνει είναι το σύνδρομο Turner (44XO)
 - B. **Τρισωμία** (3 φυλετικά χρωμοσώματα):
 - α. Σύνδρομο Klinefelter (άρρεν) → 44XXY
 - β. Σύνδρομο Triplo - x (θήλυ) → 44XXX
 - γ. Σύνδρομο Υπεράρρεν (άρρεν) → 44XY Y

Θεωρία 2

Τι γνωρίζετε για την δρεπανοκυτταρική αναιμία;

Απάντηση:

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι μια κληρονομική ασθένεια η οποία οφείλεται σε ένα μεταλλαγμένο β-γονίδιο το οποίο παράγει τη β-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης Α τροποποιημένη. Στο β-γονίδιο το κωδικόνιο GAG που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ αντικαθίσταται από το κωδικόνιο GTG που κωδικοποιεί τη βαλίνη, στην κωδική αλυσίδα. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα το

πρωτεϊνικό προϊόν να έχει διαφορετική χημική δομή, η οποία οδηγεί και σε διαφορετικό σχήμα των ερυθροκυττάρων (δρεπανοειδές). Το δρεπανοειδές σχήμα εμποδίζει τη φυσιολογική ροή των ερυθροκυττάρων στα αγγεία. Το παθολογικό β-γονίδιο είναι υπολειπόμενο, δηλαδή για να ασθενεί κάποιος θα πρέπει να κληρονομήσει δυο παθολογικά γονίδια.

Θεωρία 3

Ποιοι ονομάζονται μεταλλαξιγόνοι παράγοντες; Να αναφερθούν παραδείγματα.

Απάντηση:

Μεταλλαξιγόνοι είναι οι παράγοντες που μπορούν να δημιουργήσουν μεταλλάξεις. Τέτοιοι παράγοντες είναι:

- α. διάφορα χημικά, όπου συνήθως προκαλούν τροποποιήσεις ή τοπικές αλλαγές στην νουκλεοτιδική αλληλουχία. Παραδείγματα τέτοιων ουσιών είναι οι αρωματικοί πολυκυκλικοί υδρογονάνθρακες (νικοτίνη - τσιγάρο), οι αρωματικές αμίνες κ.α.
- β. οι ιονίζουσες ακτινοβολίες, τυπικό παράδειγμα οι ακτίνες X που προκαλούν χρωμοσωμικές μετατοπίσεις και σπασίματα. Τα κύτταρα προστατεύονται καθώς διαθέτουν διάφορα ένζυμα τα οποία αναγνωρίζουν τις αλλαγές και τις επιδιορθώνουν πριν αυτές οριστικοποιηθούν στη δομή του DNA.

Θεωρία 4

Ποιες ανθρώπινες αιμοσφαιρίνες γνωρίζετε και ποια τα γονίδια που είναι υπεύθυνα για τη σύνθεσή τους;

Απάντηση:

Κατά την εμβρυϊκή ζωή η κύρια αιμοσφαιρίνη του ανθρώπου είναι η εμβρυϊκή (HbF), η οποία αποτελείται από δύο α- και δύο γ- πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Οι αιμοσφαιρίνες του ενήλικα είναι κυρίως η αιμοσφαιρίνη A (HbA) που αποτελείται από δυο α- και δυο β- πολυπεπτιδικές αλυσίδες και η αιμοσφαιρίνη A₂(HbA₂) που αποτελείται από δύο α- και δύο δ- πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Στον ενήλικα απαντώνται και μικρές ποσότητες (λιγότερο από 1%) HbF. Συνολικά τα γονίδια που κωδικοποιούν τις πιο συνηθισμένες ανθρώπινες αιμοσφαιρίνες είναι το γονίδιο β (χρωμόσωμα 11), το γονίδιο α (χρωμόσωμα 16), το γονίδιο δ (χρωμόσωμα 11) και το γονίδιο γ (χρωμόσωμα 11). Όπως όλα τα γονίδια έτσι και αυτά που κωδικοποιούν τις πολυπεπτιδικές αλυσίδες των αιμοσφαιρινών μπορούν να υποστούν μεταλλάξεις με διάφορα αποτελέσματα στον ανθρώπινο οργανισμό.

Θεωρία 5

Τι γνωρίζετε για τη β-θαλασσαιμία; Ποια τα συμπτώματα της ασθένειας αυτής; Πως κληρονομείται; Γιατί η συχνότητα είναι αυξημένη στη Μεσόγειο;

Απάντηση:

Πρόκειται για κληρονομική ασθένεια η οποία οφείλεται σε γονιδιακές μεταλλάξεις του β-γονιδίου που συνθέτει τη β-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης Α. Κληρονομείται με υπολειπόμενο αυτοσωμικό τρόπο και έτσι δυο γονείς φορείς έχουν πιθανότητα 25% σε κάθε γέννηση να αποκτήσουν παιδί που να πάσχει από β-θαλασσαιμία. Τα ομόζυγα άτομα εμφανίζουν σοβαρή αναιμία και χρειάζονται τακτικά μεταγγίσεις, ενώ τα ετερόζυγα άτομα εμφανίζουν ήπια αναιμία και αυξημένη σύνθεση της αιμοσφαιρίνης Α₂. Τα ετερόζυγα άτομα δεν χρειάζονται μεταγγίσεις. Η συχνότητα εμφάνισης του β-παθολογικού γονιδίου (β-θαλασσαιμία και δρεπανοκυτταρική αναιμία) είναι μεγάλη στις χώρες της Μεσογείου, διότι οι φορείς είναι άτομα ανθεκτικά στη ελονοσία. Αυτό σημαίνει ότι έχουν πλεονέκτημα επιβίωσης και άρα μεταβίβασης των παθολογικών γονιδίων στους απογόνους τους. Η συχνότητα του β-παθολογικού γονιδίου στην Ελλάδα είναι περίπου 8% και σε ορισμένες περιοχές, όπως η Θεσσαλία φθάνει στο 20%.

Θεωρία 6

Τι γνωρίζετε για τη φαινυλκετονουρία;

Απάντηση:

Πρόκειται για μια κληρονομική ασθένεια που οφείλεται σε υπολειπόμενο αυτοσωμικό γονίδιο. Το φυσιολογικό γονίδιο παράγει ένα ένζυμο το οποίο μετατρέπει τη φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη η οποία αποβάλλεται με τα ούρα. Στα ομόζυγα για το υπολειπόμενο γονίδιο άτομα, που δεν παράγουν το ένζυμο, συσσωρεύεται φαινυλαλανίνη. Οι ασθενείς, εάν δεν χρησιμοποιούν τροφές με περιορισμένη ποσότητα φαινυλαλανίνης, οδηγούνται σε διανοητική καθυστέρηση.

Θεωρία 7

Τι γνωρίζετε για τον αλφισμό;

Απάντηση:

Πρόκειται για κληρονομική ασθένεια. Οφείλεται σε μεταλλαγή ενός (ή δυο) γονιδίου που οδηγεί στην έλλειψη ενός ενζύμου που χρησιμοποιείται στη μετατροπή της τυροσίνης στη χρωστική μελανίνη γι' αυτό τα άτομα που πάσχουν από την αρρώστια αυτή έχουν άσπρο δέρμα και μαλλιά και κόκκινα μάτια. Τα άτομα αυτά είναι πολύ ευαίσθητα στην υπεριώδη ακτινοβολία.

Θεωρία 8

Με ποιους τρόπους και για ποιες ασθένειες μπορεί να γίνει προγεννητικός έλεγχος;

Απάντηση:

Προγεννητικός έλεγχος μπορεί να γίνει σχεδόν για όλες τις ασθένειες οι οποίες οφείλονται σε γνωστές μεταλλάξεις. Οι μέθοδοι είναι 2:

α. Με την αμνιοπαρακέντηση, όπου λαμβάνεται από τον αμνιακό σάκο, με τη βοήθεια βελόνας, μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού. Τα κύτταρα που λαμβάνονται από το υγρό μπορούν να χρησιμοποιηθούν για ανάλυση DNA και την βιοχημική ανάλυση ορισμένων πρωτεϊνών και ενζύμων όπως στην περίπτωση της φαινυλκετονουρίας. Επίσης μπορούμε να κάνουμε διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών, με μελέτη του καρυοτύπου. Η μέθοδος αυτή πραγματοποιείται την 11η-20η εβδομάδα της κύησης και αποτελεί ασφαλή και αξιόπιστο τρόπο διάγνωσης των γενετικών ανωμαλιών (περισσότερες από 100 γενετικές ανωμαλίες).

β. Με τη λήψη χοριακών λαχνών. Πραγματοποιείται συνήθως την 9η-12η εβδομάδα της κύησης και περιλαμβάνει τη λήψη εμβρυϊκών κυττάρων από τις προεκβολές (λάχνες) του χόριου. Τα ληφθέντα κύτταρα μπορούν να χρησιμοποιηθούν τόσο για τον έλεγχο των χρωμοσωμάτων (καρυότυπος) όσο και για βιοχημικές αναλύσεις και ανάλυση DNA όπως στην δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Η αμνιοπαρακέντηση σε σχέση με την λήψη χοριακών λαχνών, μας δίνει τη δυνατότητα παρασκευής χρωμοσωμάτων καλύτερης ποιότητας. Αντίθετα η λήψη χοριακών λαχνών δίνει τη δυνατότητα πιο έγκαιρης διάγνωσης.

Θεωρία 9

Ποια είναι η μοριακή φύση του καρκίνου;

Απάντηση:

Τα τελευταία χρόνια η γνώση για τη μοριακή βάση του καρκίνου αποκτήθηκε μέσω της ανακάλυψης της ύπαρξης δυο ομάδων γονιδίων που μεταλλαγές ή ελλείψεις τους οδηγούν σε καρκίνο:

α. Τα ογκογονίδια που προέρχονται από τα πρωτοογκογονίδια τα οποία είναι γονίδια με σημαντικό ρόλο στην ενεργοποίηση του κυτταρικού πολλαπλασιασμού. Τα πρωτοογκογονίδια, με μεταλλάξεις (συνήθως μετατοπίσεις), μετατρέπονται σε ογκογονίδια τα οποία υπερλειτουργούν και οδηγούν τα κύτταρα σε ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό και άρα καρκίνο.

β. Τα ογκοκατασταλτικά γονίδια τα οποία καταταστέλλουν την κυτταρική διαίρεση. Με μεταλλάξεις (συνήθως ελλείψεις) τα γονίδια αυτά χάνουν τη δυνατότητα να καταστέλλουν την κυτταρική διαίρεση και έτσι το κύτταρο οδηγείται σε

ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό και άρα καρκίνο.

Έτσι λοιπόν με τις δυο παραπάνω μετατροπές (μεταλλάξεις) φθάνουμε από ένα φυσιολογικό κύτταρο σε ένα καρκινικό. (Συμπληρωματικά πρέπει να αναφερθεί πως καρκίνος δημιουργείται επίσης από την αδρανοποίηση των μηχανισμών επιδιόρθωσης του DNA σε συνδυασμό με τα παραπάνω, όπως επίσης και με την μόλυνση των κυττάρων με DNA και RNA ογκογόνους ιούς, ιούς δηλαδή που φέρουν ογκογονίδια ή ενεργοποιούν τα κυτταρικά πρωτοογκογονίδια).

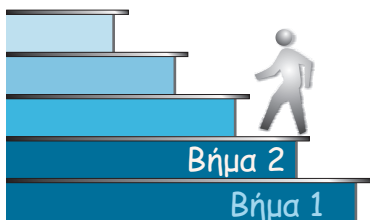
Λέξεις “κλειδιά”

- ▶ **Αλφισμός:** Ασθένεια η οποία οφείλεται στην έλλειψη ενός ενζύμου, το οποίο είναι απαραίτητο για το σχηματισμό της χρωστικής μελανίνης.
- ▶ **Αμνιοπαρακέντηση:** Εξέταση προγεννητικού ελέγχου, κατά την οποία λαμβάνεται από τον αμνιακό σάκο, με την βοήθεια βελόνας, μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού μέσα στο οποίο βρίσκονται εμβρυϊκά κύτταρα
- ▶ **Αναστροφή:** Τύπος δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας, που προκύπτει όταν ένα μικρό τμήμα χρωμοσώματος σπάσει και ενωθεί με ένα άλλο χρωμόσωμα μη ομόλογο.
- ▶ **Ανευπλοειδία:** Τύπος αριθμητικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας, κατά τον οποίο ο καρυότυπος ενός ατόμου εμφανίζει ένα χρωμόσωμα παραπάνω (τρισωμία) ή ένα χρωμόσωμα λιγότερο (μονοσωμία).
- ▶ **Αυτοματη μεταλλαξη:** Μετάλλαξη που εμφανίζεται αιφνίδια μέσα στον πληθυσμό και θεωρείται ότι προέρχεται από λάθη που γίνονται κατά την αντιγραφή του DNA ή κατά τη διαίρεση των χρωμοσωμάτων.
- ▶ **Γονιδιακή μετάλλαξη:** Μετάλλαξη που αφορά μικρό αριθμό βάσεων, στις οποίες συμβαίνει αντικατάσταση, προσθήκη ή έλλειψη.
- ▶ **Διπλασιασμός:** Τύπος χρωμοσωμικής δομικής ανωμαλίας, που οφείλεται στην επανάληψη ενός τμήματος χρωμοσώματος.
- ▶ **Δρεπανοκυτταρική αναιμία:** Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι μια κληρονομική ασθένεια η οποία οφείλεται σε ένα μεταλλαγμένο β- γονίδιο το οποίο παράγει τη β- πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης Α τροποποιημένη. Στο β- γονίδιο το κωδικόνιο GAG που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ αντικαθίσταται από το κωδικόνιο GTG που κωδικοποιεί τη βαλίνη. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα το πρωτεϊνικό προϊόν να έχει διαφορετική χωροδιάταξη, η οποία οδηγεί και σε διαφορετικό σχήμα των ερυθροκυττάρων (δρεπανοειδές). Το δρεπανοειδές σχήμα εμποδίζει τη φυσιολογική ροή των ερυθροκυττάρων στα αγγεία. Το παθολογικό β- γονίδιο είναι υπολειπόμενο, δηλαδή για να ασθενεί κάποιος θα πρέπει να κληρονομήσει δυο παθολογικά γονίδια.
- ▶ **Θαλασαιμία:** Πρόκειται για κληρονομική ασθένεια η οποία οφείλεται σε γονιδιακές μεταλλάξεις του β- γονιδίου που συνθέτει τη β- πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης Α. Κληρονομείται με υπολειπόμενο αυτοσωμικό τρόπο και έτσι δυο γονείς φορείς έχουν πιθανότητα 25% σε κάθε γέννηση να αποκτή-

σουν παιδί που να πάσχει από β-θαλασσαιμία. Τα ομόζυγα άτομα εμφανίζουν σοβαρή αναιμία και χρειάζονται τακτικά μεταγγίσεις, ενώ τα ετερόζυγα άτομα εμφανίζουν ήπια αναιμία και αυξημένη σύνθεση της αιμοσφαιρίνης A_2 . Τα ετερόζυγα άτομα δεν χρειάζονται μεταγγίσεις. Η συχνότητα εμφάνισης του β-παθολογικού γονιδίου είναι μεγάλη στις χώρες της Μεσογείου, διότι οι φορείς είναι άτομα ανθεκτικά στη ελονοσία. Αυτό σημαίνει ότι έχουν πλεονέκτημα επιβίωσης και άρα μεταβίβασης των παθολογικών γονιδίων στους απογόνους τους. Η συχνότητα του β-παθολογικού γονιδίου στην Ελλάδα είναι περίπου 8% και σε ορισμένες περιοχές, όπως η Θεσσαλία φθάνει στο 20%.

- ▶ **Μετάλλαξη:** Αλλαγή στο γενετικό υλικό ενός οργανισμού.
- ▶ **Μεταλλαξογόνοι παράγοντες:** Παράγοντες του περιβάλλοντος, όπως χημικές ουσίες, ιονίζουσες ακτινοβολίες, καθώς και η κοσμική και υπεριώδης ακτινοβολία που ευθύνονται για μεταλλάξεις.
- ▶ **Σημειακή μετάλλαξη:** Τύπος γονιδιακής μετάλλαξης που οφείλεται σε αντικατάσταση μιας βάσεως από μια άλλη.
- ▶ **Σιωπηλή μετάλλαξη:** Αλλαγή που συμβαίνει σε ένα γονίδιο και δεν οδηγεί σε αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων της δημιουργούμενης πρωτεΐνης, λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα.
- ▶ **Σύνδρομο Down:** Τύπος τρισωμίας, κατά τον οποίο ο καρυότυπος του ατόμου εμφανίζει ένα υπεράριθμο 21 χρωμόσωμα.
- ▶ **Σύνδρομο Klinefelter:** Τύπος τρισωμίας, κατά τον οποίο ο καρυότυπος ενός αρσενικού ατόμου εμφανίζει ένα υπεράριθμο X χρωμόσωμα (XXY)
- ▶ **Σύνδρομο Turner:** Τύπος μονοσωμίας, κατά τον οποίο ο καρυότυπος θηλυκού ατόμου εμφανίζει ένα φυλετικό χρωμόσωμα X λιγότερο.
- ▶ **Σύνδρομο "Φωνή της γάτας" (cri du chat):** Τύπος δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας, που οφείλεται στην έλλειψη ενός μεγάλου τμήματος του μικρού βραχίονα από το χρωμόσωμα 5.
- ▶ **Φαινυλκετονουρία:** Πρόκειται για μια κληρονομική ασθένεια που οφείλεται σε υπολειπόμενο αυτοσωμικό γονίδιο. Το φυσιολογικό γονίδιο παράγει ένα ένζυμο το οποίο μετατρέπει τη φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη η οποία αποβάλλεται με τα ούρα. Στα ομόζυγα για το υπολειπόμενο γονίδιο άτομα, που δεν παράγουν το ένζυμο, συσσωρεύεται φαινυλαλανίνη. Οι ασθενείς, εάν δεν χρησιμοποιούν τροφές με περιορισμένη ποσότητα φαινυλαλανίνης, οδηγούνται σε διανοητική καθυστέρηση.
- ▶ **Χρωμοσωμική ανωμαλία:** Μετάλλαξη που οφείλεται είτε σε αλλαγή στον αριθμό των χρωμοσωμάτων (αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία), είτε σε αλλαγή της δομής ενός χρωμοσώματος (δομική χρωμοσωμική ανωμαλία).
- ▶ **Λήψη χοριακών λάχνων:** Προγεννητικός έλεγχος που πραγματοποιείται συνήθως την 9η -12η εβδομάδα της κινήσεως και περιλαμβάνει τη λήψη εμβρυϊκών κυττάρων από τις προεκβολές (λάχνες) του χορίου.

- ▶ **Ογκοκατασταλτικά γονίδια:** Γονίδια τα οποία είναι υπεύθυνα για την καταστολή της κυτταρικής διαίρεσης.
- ▶ **Αιμοσφαιρίνες (HbA, HbA₂, HbF):** Πρωτεΐνες του αίματος συγκεκριμένα η HbA είναι η αιμοσφαιρίνη του ενήλικα και αποτελείται από 2α- και 2β- πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Η HbA₂ είναι επίσης αιμοσφαιρίνη των ανηλίκων που αποτελείται από 2α- και 2δ- πολυπεπτιδικές αλυσίδες. HbF είναι εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη.
- ▶ **Αιμοσφαιρινοπάθειες:** Παθήσεις του αίματος που αφορούν μεταλλάξεις που έχουν συμβεί στα γονίδια που κωδικοποιούν τις πολυπεπτιδικές αλυσίδες των αιμοσφαιρινών (π.χ. β-θαλασσαιμία).
- ▶ **Τρισωμία: α.** Αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία, λόγω μη διαχωρισμού των χρωμοσωμάτων κατά την Μείωση I και II. Στην περίπτωση της αυτοσωμικής τρισωμίας έχουμε 3 αυτοσωμικά χρωμοσώματα (π.χ. Σύνδρομο Down (21ο χρωμ. → 45XX/45XY), Patau (13ο χρωμ. → 45XX/45XY) και Edwards (18ο χρωμ. → 45XX/45XY). **β.** Φυλετική χρωμοσωμική ανωμαλία, λόγω μη διαχωρισμού των χρωμοσωμάτων κατά την Μείωση I και II (3 φυλετικά χρωμοσώματα). Έχουμε 3 σύνδρομα: Klinefelter (άρρεν) 44XXY, Triplo-X (θήλυ) → 44XXX και Υπεράρρεν (άρρεν) 44XYY.
- ▶ **Διακοπή κύησης:** Γίνεται είτε λόγω προγεννητικού ελέγχου που δείχνει σοβαρές ανωμαλίες στο έμβρυο, είτε λόγω χρωμοσωμικής ανωμαλίας όπου το έμβρυο δεν είναι βιώσιμο.
- ▶ **Μέθοδοι ανάλυσης Μεταλλάξεων:** Είναι οι 3 παρακάτω: **α.** Ανάλυση DNA με την μέθοδο PCR, **β.** με τον έλεγχο (χρώση) του Καρυότυπου και **γ.** με βιοχημική ανάλυση του DNA του ατόμου που μας ενδιαφέρει.
- ▶ **Αχρωματοψία:** Η ανικανότητα των οφθαλμών να διακρίνουν τα χρώματα.
- ▶ **Αχρωματοψία μερική:** Δαλτωνισμός, είναι κληρονομική πάθηση, όπου ο ασθενής διακρίνει ελάχιστα το πράσινο και καθόλου το κόκκινο. Ελέγχεται από φυλοσύνδετα γονίδια.
- ▶ **Αχρωματοψία ολική:** Είναι πολύ σπάνια. Ο ασθενής διακρίνει μόνο το λευκό, το μαύρο και αποχρώσεις του καφέ. Ελέγχεται από ατελώς φυλοσύνδετα γονίδια.



Ερωτήσεις Θεωρίας

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ

Ερωτήσεις ανάπτυξης

1. Ποια άτομα παρουσιάζουν ανθεκτικότητα στην ελονοσία;
2. Μπορεί να γεννηθεί παιδί με α -θαλασσαιμία;
3. Εκτός από μεταλλάξεις σε ογκογονίδια και ογκοκατασταλτικά γονίδια πώς αλλιώς μπορεί να προκύψει καρκίνος;
4. Πώς μπορεί να διαγνωσθεί η β -θαλασσαιμία;
5. Τι γνωρίζετε για το ρετινοβλάστωμα;
6. Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες έχουν συνήθως ως αποτέλεσμα την τροποποίηση του φαινοτύπου. Γιατί συμβαίνει αυτό;
7. Ποια είναι η σημασία των μεταλλάξεων για την εξέλιξη της ζωής;
8. Σε ποιες κατηγορίες κυττάρων μπορεί να συμβεί μετάλλαξη; Σε ποια περίπτωση τα αποτελέσματα της είναι εμφανή στο φαινότυπο;
9. Να εξηγήσετε γιατί ο πολυμορφισμός σε περιοχές του DNA εκτός γονιδίων είναι πολύ μεγαλύτερος από αυτόν μέσα στα γονίδια.
10. Να ονομάσετε τους παράγοντες που μπορούν να προκαλέσουν μεταλλάξεις.
11. Ποια είναι η απάντηση των κυττάρων απέναντι στο πλήθος των μεταλλαξιογόνων παραγόντων του περιβάλλοντος;
12. Γνωρίζετε κάποια πρωτεΐνη που να παράγεται σε μεγαλύτερο βαθμό κάτω από παθολογικές καταστάσεις;

13. Στην Ελλάδα - Ιταλία και Ισπανία παρατηρείται μεγάλο ποσοστό από-μων που πάσχουν από ετερόζυγη β-θαλασσαιμία. Να εξηγήσετε που οφείλεται αυτό.
14. Είστε στο εργαστήριο και κάποιος συμμαθητής σας φοβάται ότι πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία. Τι θα κάνετε για να τον πείσετε για το αντίθετο;
15. Τι ακριβώς είναι ο καρκίνος; Σε ποια κύτταρα συμβαίνει συχνότερα (σωματικό ή γαμετικά) και γιατί;

Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής

1. Είναι αλήθεια για τα μεταλλαγμένα γονίδια ότι:
 - α. εμφανίζονται για μικρό χρονικό διάστημα
 - β. η κληρονόμησή τους είναι μη αναμενόμενη
 - γ. η κληρονόμησή τους είναι ίδια με τα φυσιολογικά γονίδια
 - δ. είναι πάντα θνησιγόνα
2. Η μεσογειακή αναιμία α και β τύπου δε μπορεί να προκύψει:
 - α. από μετάλλαξη, όπου με αντικατάσταση μιας βάσης αλλάζει ένα αμινοξύ
 - β. από μετάλλαξη, όπου με αντικατάσταση μιας βάσης βγαίνει λήξη (stop)
 - γ. από μετάλλαξη, όπου με προσθήκη μιας βάσης αλλάζουν όλα τα επόμενα αμινοξέα (κινητή λήξη)
 - δ. από μετάλλαξη, όπου με αφαίρεση μιας βάσης αλλάζουν όλα τα επόμενα αμινοξέα (κινητή λήξη)
3. Ποια από τα πιο κάτω που αναφέρονται στις γονιδιακές μεταλλάξεις σε ευκαρυωτικά κύτταρα είναι σωστά:
 - α. προκύπτουν με πρόσθεση, αφαίρεση ή αντικατάσταση βάσεων στο DNA ή στο RNA
 - β. είναι το αίτιο της δημιουργίας νέων αλληλομόρφων
 - γ. είναι η κυριότερη αιτία αύξησης ή ελάττωσης του αριθμού των χρωμοσωμάτων
 - δ. προκαλούν αύξηση της γενετικής ποικιλομορφίας
4. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία προκύπτει:
 - α. από μετάλλαξη, όπου με αντικατάσταση μιας βάσης αλλάζει ένα αμινοξύ
 - β. από μετάλλαξη, όπου με αντικατάσταση μιας βάσης βγαίνει λήξη (stop)
 - γ. από μετάλλαξη, όπου με προσθήκη μιας βάσης αλλάζουν όλα τα επόμενα αμινοξέα (κινητή λήξη)
 - δ. από μετάλλαξη, όπου με αφαίρεση μιας βάσης αλλάζουν όλα τα επόμενα αμινοξέα (κινητή λήξη)

5. Ποιο από τα παρακάτω είναι σωστό;
 - α. Ανευπλοειδία είναι η έλλειψη της βασικής σειράς των χρωμοσωμάτων
 - β. Οι ανευπλοειδίες οφείλονται στο μη αποχωρισμό ενός ζεύγους ομόλογων χρωμοσωμάτων κατά την μείωση
 - γ. Το σύνδρομο Down είναι περίπτωση ανευπλοειδίας σε αντίθεση με το σύνδρομο Turner.
6. Αν ένα λανθασμένο νουκλεοτίδιο αντικαταστήσει το σωστό σε μία αλυσίδα DNA, τότε λέμε ότι το αποτέλεσμα “μετάλλαξη” προήλθε από:
 - α. αναστροφή
 - β. προσθήκη
 - γ. αντικατάσταση
 - δ. αφαίρεση
7. Οι μεταλλάξεις έχουν ως αποτέλεσμα:
 - α. τη δημιουργία γενετικής ποικιλότητας
 - β. τη δημιουργία κληρονομικών ασθενειών
 - γ. την εμφάνιση πολλών περιπτώσεων καρκίνου
 - δ. όλα όσα περιγράφονται στα α, β, γ
8. Ως γονιδιακή μετάλλαξη σε ευκαρυωτικό κύτταρο χαρακτηρίζεται η μεταβολή που μπορεί να γίνει με όλους τους πιο κάτω τρόπους εκτός από:
 - α. προσθήκη μιας επιπλέον βάσης στην πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα του DNA
 - β. αφαίρεση μιας βάσης από την πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα του DNA
 - γ. αντικατάσταση μιας βάσης από μία άλλη στην πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα του DNA
 - δ. αντιστροφή δύο βάσεων της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας του DNA
 - ε. προσθήκη ή αφαίρεση μιας βάσης από ένα μόριο mRNA
9. Ποιες από τις παρακάτω προτάσεις, που αφορούν τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, είναι λανθασμένες;
 - α. Τα ερυθροκύτταρα περιέχουν την HbS αντί της HbA
 - β. Οφείλεται σε ελλείψεις ή προσθήκες βάσεων
 - γ. Το έκτο αμινοξύ της β-αλυσίδας αντί για γλουταμινικό είναι βαλίνη
 - δ. Το πέμπτο αμινοξύ της α-αλυσίδας αντί για γλουταμινικό είναι λευκίνη
10. Τι δεν ισχύει για τις μεταλλάξεις;
 - α. είναι σημαντικοί παράγοντες για την εξέλιξη
 - β. είναι πάντα δυσμενείς
 - γ. είναι ξαφνικές αλλαγές του γενετικού υλικού
 - δ. είναι δυνατό να δημιουργηθούν από ραδιενέργεια και χημικές ουσίες
11. Η συχνότητα εμφάνισης μεταλλάξεων σε περιοχές γονιδίων στο γενετικό υλικό είναι υποδεκαπλάσια της συχνότητας εμφάνισης μεταλλάξεων στο

υπόλοιπο 95% γιατί:

- α. οι περιοχές εκτός γονιδίων είναι περισσότερες
 - β. οι κωδικοποιούσες περιοχές βρίσκονται κάτω από εξελικτική πίεση
 - γ. οι περιοχές εκτός γονιδίων δε βρίσκονται κάτω από εξελικτική πίεση
 - δ. οι περιοχές εκτός γονιδίων βρίσκονται κάτω από εξελικτική πίεση
12. Ως περιβάλλον που επηρεάζει το γονότυπο για τη δημιουργία φαινοτύπου μπορούν να θεωρηθούν:
- α. κλιματολογικές συνθήκες
 - β. χημικές ουσίες
 - γ. το υπόλοιπο γονιδίωμα
 - δ. όλα τα παραπάνω
13. Ποια από τις παρακάτω προτάσεις δεν αφορά την α-θαλασσαιμία;
- α. Είναι αποτέλεσμα έλλειψης ολόκληρου του γονιδίου α
 - β. Μπορούν να δημιουργηθούν ελλείψεις σε ένα, δύο, τρία ή και στα τέσσερα γονίδια α
 - γ. Τα άτομα με α-θαλασσαιμία εμφανίζουν ανθεκτικότητα στο πρωτόζωο της ελονοσίας
 - δ. Η έλλειψη της α-αλυσίδας επηρεάζει όλες τις αιμοσφαιρίνες
14. Μία ασθένεια που οφείλεται σε ανωμαλία αριθμού γονιδίων είναι:
- α. β-θαλασσαιμία
 - β. χορεία Huntington
 - γ. γαλακτοζαιμία
 - δ. σύνδρομο Down

Ερωτήσεις τύπου σωστό - λάθος

1. Οι μεταλλάξεις δημιουργούν ένα διαφορετικό φαινότυπο. ()
2. Μία μετάλλαξη είναι πάντα κληρονομήσιμη στους απογόνους. ()
3. Η χρωμοσωμική ανωμαλία ταυτίζεται με την έννοια της γονιδιακής μετάλλαξης. ()
4. Από μία μετάλλαξη προκύπτει πάντα υπολειπόμενο χαρακτηριστικό. ()
5. Όλες οι μεταλλάξεις μεταβιβάζονται από τη μία γενιά στην άλλη. ()
6. Από μία μετάλλαξη προκύπτει πάντα επικρατές χαρακτηριστικό. ()
7. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται σε μία χρωμοσωμική ανωμαλία. ()
8. Μία μετάλλαξη είναι συνήθως κληρονομήσιμη. ()
9. Η αλλαγή της στερεοδιάταξης της αιμοσφαιρίνης HbA στη δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται σε μία μετάλλαξη. ()
10. Από μία μετάλλαξη προκύπτει συνήθως υπολειπόμενο χαρακτηριστικό. ()

11. Το γεγονός ότι ο γενετικός κώδικας είναι εκφυλισμένος μειώνει την πιθανότητα εμφάνισης των δυσμενών επιπτώσεων μιας μετάλλαξης. ()
12. Από μία μετάλλαξη προκύπτει συνήθως επικρατές χαρακτηριστικό. ()
13. Άτομα φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας έχουν ανάγκη, αραιά, από μεταγγίσεις αίματος. ()
14. Οι μεγάλης έκτασης αλλαγές στο γονιδίωμα αποτελούν τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες. ()
15. Οι σημειακές μεταλλάξεις είναι δυνατό να οδηγήσουν σε σοβαρό πρόβλημα. ()

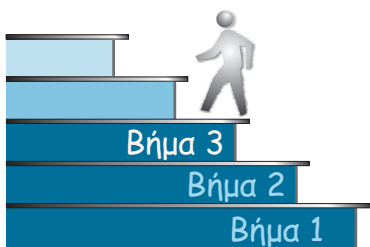
Ερωτήσεις αντιστοίχισης

- | | |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ol style="list-style-type: none"> 1. α. Σύνδρομο cri du chat β. Σύνδρομο Klinefelter γ. Σύνδρομο Down δ. Σύνδρομο Turner | <ol style="list-style-type: none"> 1. τρισωμία φυλετικών χρωμοσωμάτων 2. τρισωμία αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων 3. μονοσωμία φυλετικών χρωμοσωμάτων 4. έλλειψη |
| <ol style="list-style-type: none"> 2. α. Ανευπλοειδία β. Έλλειψη γ. Τρισωμία δ. Πολυπλοειδία | <ol style="list-style-type: none"> 1. Σύνδρομο Turner 2. Σύνδρομο cri du chat 3. Σύνδρομο Down |
| <ol style="list-style-type: none"> 3. α. α-θαλασσαιμία β. Δρεπανοκυτταρική αναιμία γ. β-θαλασσαιμία δ. Αλφισμός | <ol style="list-style-type: none"> 1. Έλλειψη ή προσθήκη βάσεων 2. Αντικατάσταση μιας βάσης 3. Έλλειψη ολόκληρου γονιδίου |
| <ol style="list-style-type: none"> 4. α. β-θαλασσαιμία β. Ετερόζυγη β-θαλασσαιμία γ. Δρεπανοκυτταρική | <ol style="list-style-type: none"> 1. Αντικατάσταση γλουταμινικού οξέος 2. Δε σχηματίζει μελανίνη 3. Αυξημένη σύνθεση HbA₂ 4. Έλλειψη HbA |

Ερωτήσεις συμπλήρωσης κενών

1. Οι αλλαγές στην αλληλουχία του DNA ονομάζονται Εάν η αλλαγή αφορά αριθμό νουκλεοτιδίων ονομάζεται γονιδιακή. Εάν αφορά αλλαγές σε μεγάλο τμήμα του ονομάζεται ανωμαλία.
2. Στη δρεπανοκυτταρική αναιμία τα ερυθροκύτταρα έχουν σχήμα. Η αιμοσφαιρίνη S διαφέρει από την αιμοσφαιρίνη A γιατί το αντικαθίσταται από στη θέση 6.

3. Η προσθήκη ενός νουκλεοτιδίου στην αλληλουχία του DNA διαταράσσει το των τριπλετών και συνεπώς την αλληλουχία των
4. Η κύρια αιμοσφαιρίνη κατά την εμβρυική ηλικία είναι η με σύσταση Κατά την ενήλικη ζωή η κύρια αιμοσφαιρίνη είναι η με σύσταση
5. Η β-θαλασσαιμία προκαλείται από Όταν δύο γονείς είναι φορείς της β-θαλασσαιμίας η πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί που πάσχει είναι Όταν ο ένας είναι φορέας της β-θαλασσαιμίας και ο άλλος της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας η πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί που να πάσχει είναι
6. Η γονιμοποίηση μη φυσιολογικών γαμετών ως προς τον αριθμό χρωμοσωμάτων έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία με λανθασμένη ποσότητα γενετικού υλικού. Τα άτομα που προκύπτουν έχουν ή μικρού αριθμού χρωμοσωμάτων και ονομάζονται ανευπλοειδή.
7. Ο καρύοτυπος του φυλετικού ζεύγους χρωμοσωμάτων των ανθρώπων με σύνδρομο Klinefelter είναι Τα άτομα αυτά παρουσιάζουν χαρακτηριστικά ατόμου είναι όμως
8. είναι η επανάληψη ενός χρωμοσωμικού τμήματος στο χρωμόσωμα δημιουργείται από θραύση και επανένωση χρωμοσωμικού τμήματος στο ίδιο χρωμόσωμα μετά από στροφή 180°. Κατά τη μετατόπιση, χρωμοσωμικό τμήμα σπάει και στη συνέχεια κολλάει με ένα άλλο χρωμόσωμα.
9. Ο καρκίνος είναι αποτέλεσμα ενεργοποίησης , απουσίας λειτουργικότητας και αδρανοποίησης των μηχανισμών του DNA.



Λύνουμε περισσότερες ασκήσεις

- 1.** Η αντιγραφή του DNA είναι απίστευτα ακριβής διαδικασία. Παρ' όλα ταύτα πάντοτε ενσωματώνονται κάποια λάθος νουκλεοτίδια (υπερβάσεις του κανόνα της συμπληρωματικότητας). Σε ένα κύκλο αντιγραφής του γονιδιώματος ενός ανθρώπινου ζυγωτού:
- πόσα λάθος νουκλεοτίδια ενσωματώνονται και
 - πόσα παραμένουν;

Λύση:

Σε κάθε κύκλο αντιγραφής μόνο ένα νουκλεοτίδιο ενσωματώνεται λάθος. Τα λάθη επιδιορθώνονται από την ίδια την DNA πολυμεράση και από ειδικά επιδιορθωτικά ένζυμα με αποτέλεσμα τα λάθη στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς να περιορίζονται στο 1 στα 10^{10} .

- Επομένως: σε κάθε 10^5 νουκλεοτίδια ενσωματώνεται 1 λάθος
σε $12 \cdot 10^9$ $12 \cdot 10^4$
- σε κάθε 10^{10} νουκλεοτίδια παραμένει 1 λάθος
σε $12 \cdot 10^9$ 1,2

- 2.** Πόσες πιθανότητες έχουμε να οδηγηθούμε σε σιωπηλή μετάλλαξη εφ' όσον αναφερόμαστε σε κωδικόνια που κωδικοποιούν: α. μεθειόνινη, β. φαινυλαλανίνη, γ. ισολευκίνη, δ. λευκίνη, ε. λήξη. Ο μηχανισμός μετάλλαξης είναι αντικατάσταση μιας βάσης.

Λύση:

Σιωπηλές μεταλλάξεις χαρακτηρίζουμε εκείνες όπου μεταπίπτουμε σε συνώνυμο κωδικόνιο μετά από αντικατάσταση μιας βάσης από μια άλλη. Για την διευκόλυνση μας θα μελετήσουμε την μεταβολή των κωδικονίων στο mRNA ενώ γνωρίζουμε ότι η αντικατάσταση έγινε στο DNA. Οποιοδήποτε κωδικόνιο μπορεί με αντικατάσταση μιας βάσης να μετατραπεί σε εννέα νέα κωδικόνια.

- Μεθειονίνη:** Κωδικοποιείται αποκλειστικά από το AUG επομένως η πιθανότητα είναι 0%

- β. Φαινυλαλανίνη:** Κωδικοποιείται από UUU και UUC. Επομένως μόνο ένα από τα εννέα κωδικόνια που θα προκύψουν είναι συνώνυμο. Πιθανότητα 11,11%
- γ. Ισολευκίνη:** Κωδικοποιείται από AUU, AUC, και AUA. Επομένως όποιο και από τα τρία και να κωδικοποιούσε πριν την μετάλλαξη υπάρχουν δυο περιπτώσεις για να οδηγηθούμε σε συνώνυμο κωδικόνιο. Πιθανότητα 22,22 %
- δ. Λευκίνη:** Κωδικοποιείται από UUA, UUG, CUU, CUC, CUA και CUG. Αν πριν από την μετάλλαξη κωδικοποιείται με ένα εκ των δυο πρώτων κωδικονίων η πιθανότητα είναι 11,11% ενώ αν κωδικοποιείται με ένα εκ των τεσσάρων τελευταίων η πιθανότητα είναι 33,33%.
- ε. Αλήξη:** Κωδικοποιείται από UAA, UAG, UGA. Αν πριν από την μετάλλαξη κωδικοποιείται με UAA τότε η πιθανότητα είναι 22,22% ενώ αν κωδικοποιείται από UAG ή UGA τότε 11,11% σε κάθε περίπτωση.

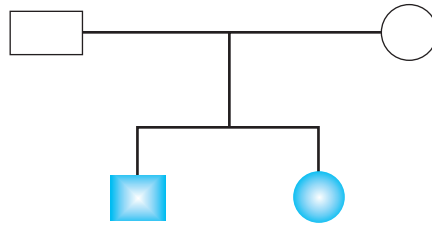
3. Στον άνθρωπο παρατηρούνται αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που αναφέρονται σε παρουσία ενός υπεράριθμου χρωμοσώματος, τρισωμίες, αλλά και σε μια βιώσιμη μονοσωμία στο φυλετικό ζεύγος που οφείλεται σε έλλειψη ενός Y. Διερευνήστε στις παρακάτω περιπτώσεις αν μπορεί να συμβεί λάθος στην γαμετογένεση μητέρας ή πατέρα κατά την πρώτη ή την δεύτερη μειωτική. Συμπληρώστε τον παρακάτω πίνακα.

Λύση:

	ΜΗΤΕΡΑ		ΠΑΤΕΡΑΣ	
	1η Μειωτική	2η Μειωτική	1η Μειωτική	2η Μειωτική
Kleinfelter XXY	+	+	+	-
Σύνδρομο XYY	-	-	-	+
Σύνδρομο τριπλό X XXX	+	+	-	+
Σύνδρομο Turner XO	+	+	+	+
Τρισωμία 21	+	+	+	+

Στις τρισωμίες αν το λάθος γίνει στην πρώτη μειωτική κανένα από τα τρία χρωμοσώματα δεν είναι ίδιο με κάποιο από τα άλλα. Αν το λάθος γίνει στην δεύτερη μειωτική τότε τα δυο από τα τρία είναι ολόιδια διότι προϋπήρξαν ως αδελφές χρωματίδες. (Συμβουλευτείτε το παράρτημα)

4. Στο παρακάτω γενεαλογικό δένδρο οι απόγονοι έχουν προκύψει ενώ έχει προηγηθεί μια μόνο χρωμοσωμική μετάλλαξη. Ποια θα μπορούσε να είναι αυτή;

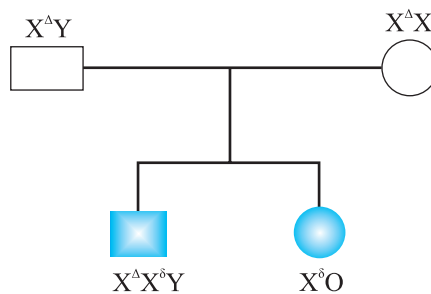


Klinefelter, μερική
αχρωματοψία (Δαλτονισμός)

Turner, μερική
αχρωματοψία (Δαλτονισμός)

Λύση:

Η μερική αχρωματοψία είναι ασθένεια που οφείλεται σε κληρονομικό φυλοσύνδετο υποτελή τύπο. Έτσι ο γονότυπος των ατόμων που εμφανίζονται στο γενεαλογικό δέντρο είναι:



Στην περίπτωση του Klinefelter γιου ο πατέρας πρέπει να έδωσε το Y χρωμόσωμα ενώ τα δυο X^δ πρέπει να είναι μητρικής προέλευσης. Επειδή η μητέρα είναι ετερόζυγη τα δυο X πρέπει να προϋπήρχαν ως αδελφές χρωματίδες. Συνεπώς η μετάλλαξη συνέβη κατά την δεύτερη μειωτική της μητέρας. Στην περίπτωση της Turner κόρης θα πρέπει το X^δ χρωμόσωμα να προήλθε από την μητέρα. Ο πατέρας επομένως έδωσε ανευπλοειδικό γαμέτη χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα. Ένας τέτοιος γαμέτης θα μπορούσε να προέλθει από λάθος και πρώτης και δεύτερης μειωτικής του πατέρα.

- 5. Στα ηπατικά κύτταρα του ανθρώπου παράγεται μια πρωτεΐνη που αποτελείται από 150 αμινοξέα και μια πεπτιδική αλυσίδα. Το 50ο αμινοξύ καθώς και το 150ο είναι η τρυπτοφάνη ενώ το 51ο είναι η μεθειονίνη. Δυο ερευνητές μελετούν την σύσταση 2 μεταλλαγμένων γονιδίων. Ο πρώτος παρατηρεί ότι η πεπτιδική αλυσίδα που συντίθεται από το γονίδιο που μελετά αποτελείται από τα πρώτα 49 αμινοξέα ενώ ο δεύτερος ότι η πεπτιδική αλυσίδα που συντίθεται από το δεύτερο μεταλλαγμένο γονίδιο αποτελείται από τα πρώτα 149 αμινοξέα. Ποιες πιθανές μεταλλάξεις μπορεί να συνέβησαν στο παραπάνω γονίδιο;**

Λύση:

Στο mRNA που προκύπτει από το φυσιολογικό γονίδιο θα πρέπει η διαδοχή του 50ου και 51ου κωδικονίου να είναι 5'.....UGGAUG.....3'. Στο mRNA που προκύπτει από το πρώτο μεταλλαγμένο γονίδιο θα πρέπει το πεντηκοστό κωδικόνιο να έχει μετατραπεί σε κωδικόνιο λήξης. Αυτό μπορεί να προκύψει με τους παρακάτω τρόπους:

A. Με προσθήκη βάσης. Η προστιθέμενη βάση πρέπει οπωσδήποτε να είναι A(αδενίνη) και να προστεθεί ή μεταξύ πρώτης και δεύτερης βάσης ή μεταξύ δεύτερης και τρίτης βάσης. Στην κωδική αλυσίδα επομένως το κωδικόνιο TGG πρέπει να μετατραπεί ή σε TAG ή σε TGA.

B. Με αφαίρεση μιας βάσης. Η αφαιρούμενη βάση μπορεί να είναι οποιαδήποτε από τις 2 G(γουνίνες). Έτσι και επειδή ο κώδικας είναι τριαδικός μη επικαλυπτόμενος και συνεχής ως τρίτη βάση διαβάζεται η A(αδενίνη) του επόμενου κωδικονίου και προκύπτει κωδικόνιο λήξης. Και στις 2 περιπτώσεις το κωδικόνιο TGG της κωδικής μετατρέπεται σε TGA.

Γ. Με αντικατάσταση βάσης. Η βάση που αντικαταστάθηκε μπορεί να είναι οποιαδήποτε από τις δυο G και πρέπει οπωσδήποτε να αντικατασταθεί από A. Έτσι στην κωδική αλυσίδα το κωδικόνιο TGG μετατρέπεται ή σε TAG ή σε TGA.

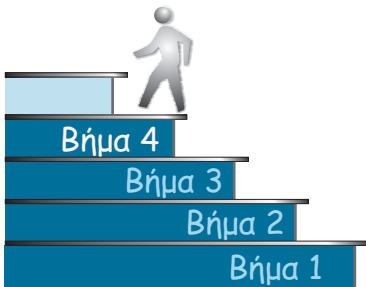
Στο mRNA του φυσιολογικού γονιδίου το 150ο κωδικόνιο είναι UGG ακολουθεί δε κάποιο κωδικόνιο λήξης. 5'.....UGG (UAA ή UAG ή UGA).....3' Στο mRNA που προκύπτει από το δεύτερο μεταλλαγμένο γονίδιο το κωδικόνιο λήξης πρέπει να είναι το 150ο. Αυτό μπορεί να προκύψει με τους παρακάτω τρόπους:

α. Με προσθήκη βάσης. Όμοια όπως και προηγουμένως

β. Με αφαίρεση βάσης. Είναι αδύνατον να προκύψει κωδικόνιο λήξης διότι η βάση που θα αντικαταστήσει αυτήν που αφαιρέθηκε είναι ή η T(θυμίνη) ή η U(ουρακίλη). Στο mRNA κωδικόνιο λήξης με τελευταία βάση την θυμίνη στην κωδική αλυσίδα δεν υπάρχει.

γ. Με αντικατάσταση βάσης. Όμοια όπως προηγουμένως.

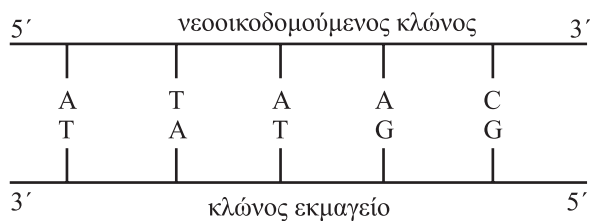
δ. Με αφαίρεση τριών συνεχόμενων βάσεων. Κάτι τέτοιο μπορεί να συμβεί αν αφαιρεθεί το 150ο κωδικόνιο της κωδικής αλυσίδας TGG οπότε στην θέση 150 μετατοπίζεται το κωδικόνιο λήξης. Μπορεί ακόμα να συμβεί και αν αφαιρεθούν οι 2 τελευταίες βάσεις GG του προτελευταίου και η πρώτη βάση του κωδικονίου λήξης. Στην θέση 150 προκύπτει πάντα ένα από τα κωδικόνια λήξης σε όλες τις περιπτώσεις TAA, TAG, TGA. Τέλος ποτέ δεν μπορεί να συμβεί αν αφαιρεθεί η τελευταία βάση του 148ου κωδικονίου και 2 πρώτες βάσεις του 150ου διότι σαν τελευταία βάση του προκύπτοντος κωδικονίου θα διαβαστεί η G. Κανένα κωδικόνιο λήξης δεν έχει σαν τελευταία βάση την G.



Λύνουμε μόνοι μας

1. Μια γυναίκα πάσχει από το σύνδρομο Turner και βλέπει κανονικά τα χρώματα, ενώ η μητέρα της είναι δαλτονική. Πόσα αυτοσωμικά και πόσα φυλετικά χρωμοσώματα έχει η γυναίκα στα σωματικά κύτταρα; Εξηγήστε πως δημιουργήθηκαν οι γαμέτες για να γεννηθεί αυτό το άτομο.
2. Από το γάμο κανονικών ατόμων γεννήθηκε αιμοφιλικό αγόρι με σύνδρομο Klinefelter. Να βρεθούν οι γονότυποι των γονέων και να εξηγήσετε τον τρόπο δημιουργίας αυτού του ατόμου.
3. Δυο άντρες εργάζονται σε κέντρο πυρηνικών ερευνών. Ο πρώτος είναι ομάδα αίματος O και ο πατέρας του έπασχε από ολική αχρωματοψία, η γυναίκα του είναι ομάδα αίματος O και φυσιολογική και αποκτούν ένα κορίτσι ομάδας αίματος O με ολική αχρωματοψία. Ο δεύτερος άντρας είναι κανονικός ομάδας αίματος AB και η γυναίκα του φυσιολογική ομάδας αίματος B και αποκτούν ένα παιδί με ένα επικρατές αυτοσωμικό γονίδιο και ομάδας αίματος O. Οι δυο άνδρες ζητούν αποζημίωση με τον ισχυρισμό ότι οι ακτινοβολίες προκάλεσαν μεταλλάξεις. Να εξετάσετε αν έχουν δίκιο.
4. Δυο άντρες εργάζονται σε κέντρο πυρηνικών ερευνών και ζητούν αποζημίωση με την αιτιολογία ότι η ακτινοβολία τους προκάλεσε μεταλλάξεις. Ο πρώτος ήταν κανονικός καθώς και η γυναίκα του και αποκτούν κόρη με ένα επικρατές γονίδιο, το οποίο προκάλεσε την εμφάνιση της παθολόγου αιμοσφαιρίνης E και δαλτονική. Ο δεύτερος άντρας είναι αλφικός και η γυναίκα του κανονική και αποκτούν ένα αγόρι αλφικό με ένα επικρατές γονίδιο το οποίο μειώνει την άμυνα του οργανισμού. Να εξετασθεί αν έχουν δίκιο.

5. 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 21ο χρωμόσωμα και το γονίδιο για τα ίσια μαλλιά είναι επικρατές.
6. Να βρεθεί τι παιδιά θα γεννηθούν από το γάμο ατόμων με βραχυφαλαγγία και στίγμα. Τα γονίδια είναι ανεξάρτητα (για το ομόζυγο της βραχυφαλαγγίας τα άτομα πεθαίνουν).
7. Αν κατά τη διάρκεια της αντιγραφής δημιουργηθεί αταίριαστο ζεύγος βάσεων είναι γνωστό ότι μπορεί να γίνει επιδιόρθωση α) από την ίδια την DNA πολυμεράση β) από τα επιδιορθωτικά ένζυμα και γ) να διαφύγει των μηχανισμών επιδιόρθωσης. Στο παρακάτω σχήμα υποδεικνύεται ένα τέτοιο λάθος. Διερευνήστε τα τρία παραπάνω ενδεχόμενα και υποδείξτε την εικόνα που θα έχουν τα δυο μόρια DNA που θα προκύψουν μετά από ένα κύκλο αντιγραφής.



8. Η αλληλουχία αμινοξέων Glu - Cys - Met - Phe - Trp - Asp αποτελεί τμήμα μιας φυσιολογικής πρωτεΐνης. Προσδιορίστε τον τύπο μετάλλαξης ο οποίος έχει σαν αποτέλεσμα την αλλαγή της αλληλουχίας ή του αριθμού των αμινοξέων σε κάθε μια από τις παρακάτω μεταλλαγμένες πρωτεΐνες. (Συμβουλευτείτε τον πίνακα με τον γενετικό πίνακα).

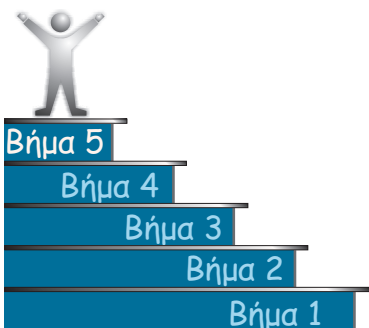
Φυσιολογική πρωτεΐνη: Glu - Cys - Met - Phe - Trp - Asp

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Α: Glu - Cys - Ile - Phe - Trp - Asp

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Β: Glu - Val - Cys - Ser - Glu - Thr

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Γ: Glu - Cys - Met - Phe

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Δ: Glu - Met - Tyr - Val - Ieu - Gly



Ελέγχουμε τις γνώσεις μας

Διαγώνισμα 6ου Κεφαλαίου

Θέμα 1

A. Να επιλέξετε ένα από τα παρακάτω:

1. Στον καρύοτυπο των ατόμων που πάσχουν από σύνδρομο Down εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα, συγκεκριμένα:

α. του 21	β. του 13
γ. του 18	δ. του 5
2. Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter έχουν:

α. 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και δύο φυλετικά χρωμοσώματα, τα XX	β. 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και μόνο ένα χρωμόσωμα X από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων (XO).
γ. 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και τρία φυλετικά χρωμοσώματα, τα XXY	
3. Το σύνδρομο “φωνή της γάτας” (cri-du-chat) οφείλεται:

α. σε αναστροφή	β. σε έλλειψη
γ. σε μετατόπιση	δ. σε διπλασιασμό
4. Αλλαγή στο ποσό της γενετικής πληροφορίας παρατηρείται:

α. κατά την έλλειψη	β. κατά τις σημειακές μεταλλάξεις
γ. κατά την αναστροφή	δ. κατά την αμοιβαία μετατόπιση
5. Στις μονοσωμίες ανήκει το σύνδρομο:

α. Down	β. Klinefelter
γ. “φωνή της γάτας” (cri-du-chat)	δ. Turner
6. Με τη μελέτη του καρύοτυπου μπορεί να διαγνωστεί:

α. το σύνδρομο Down	β. η δρεπανοκυτταρική αναιμία
γ. ο αλφισμός	δ. η β-θαλασσαιμία

7. Το σύνδρομο Down οφείλεται:
 - α. σε μετάλλαξη με αντικατάσταση
 - β. στην έλλειψη ενός χρωμοσώματος και συγκεκριμένα του 21ου
 - γ. στο μη διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων του 21ου ζεύγους κατά τη μείωση
 - δ. στην έλλειψη ενός μεγάλου τμήματος από το χρωμόσωμα 21
8. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται:
 - α. σε αντικατάσταση μιας βάσης από κάποια άλλη
 - β. σε προσθήκη βάσεων
 - γ. σε έλλειψη βάσεων
 - δ. σε απουσία ενός μόνο χρωμοσώματος
9. Οι ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία:
 - α. έχουν γονότυπο β^sβ^s
 - β. έχουν λεμφοκύτταρα με διαφορετική μορφή
 - γ. παράγουν μεγάλη ποσότητα HbS και μικρή HbA
 - δ. παρουσιάζουν δρεπάνωση μόνο σε συνθήκες μεγάλης έλλειψης οξυγόνου
10. “Η με αντικατάσταση μετάλλαξη” ενός γονιδίου ονομάζεται:
 - α. η προσθήκη ενός ζεύγους βάσεων στο γονίδιο
 - β. η έλλειψη ενός ζεύγους βάσεων στο γονίδιο
 - γ. η αντικατάσταση ενός ζεύγους βάσεων στο γονίδιο
 - δ. όλα τα παραπάνω

B. Να χαρακτηρίσετε τις παρακάτω προτάσεις ως σωστές ή λάθος.

1. Οι μεταλλάξεις των σωματικών κυττάρων δε μεταφέρονται στα θυγατρικά κύτταρα. ()
2. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία σε υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο. ()
3. Τα ετερόζυγα άτομα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας είναι εντελώς φυσιολογικά. ()
4. Δύο πρωτεΐνες που έχουν την ίδια αμινοξική ακολουθία και τον ίδιο αριθμό αμινοξέων έχουν και το ίδιο σχήμα. ()
5. Μία μετάλλαξη με αντικατάσταση μέσα σε εσώνιο ενός γονιδίου δεν πρέπει να προκαλεί αλλαγή στο πρωτεϊνικό μόριο του γονιδίου. ()
6. Οι περισσότερες μεταλλάξεις οδηγούν σε αποτέλεσμα που δεν είναι ευνοϊκό για τον οργανισμό. ()
7. Μεταλλάξεις συμβαίνουν μόνο μέσα σε γονίδια. ()
8. Μεταλλάξεις μπορεί να συμβούν μόνο στα γεννητικά κύτταρα. ()
9. Όλες οι μεταλλάξεις είναι υπεύθυνες για τη δημιουργία κληρονομικών ασθενειών. ()

10. Η πρώτη γενετική ασθένεια που βρέθηκε ότι είναι αποτέλεσμα γονιδιακής μετάλλαξης ήταν η δρεπανοκυτταρική αναιμία. ()
11. Τα ομόζυγα άτομα για τα μεταλλαγμένα γονίδια β^s παράγουν μεγάλη ποσότητα HbS και μικρή ποσότητα HbA. ()
12. Στην τριπλέτα GAG που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ μπορεί να αντικατασταθεί η αδενίνη από τη θυμίνη, με αποτέλεσμα η τριπλέτα να κωδικοποιεί τη βαλίνη. ()
13. Η αντικατάσταση μιας βάσης στην αλληλουχία των νουκλεοτιδίων, οδηγεί πάντοτε στην αλλαγή της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. ()
14. Σε μερικές περιπτώσεις μία μετάλλαξη με αντικατάσταση μπορεί να διακόψει τη σύνθεση πολυπεπτιδικής αλυσίδας. ()
15. Οι μεταλλάξεις αυξάνουν τη γενετική ποικιλότητα προσφέροντας υλικό και δυνατότητες για την εξέλιξη. ()

(Μονάδες 25)

Θέμα 2

A. Ερωτήσεις αντιστοίχισης (να αντιστοιχίσετε τους όρους που αναγράφονται στην πρώτη στήλη με τις έννοιες ή τις φράσεις που αναγράφονται στη δεύτερη στήλη):

- | | |
|----------------------------------|--------------------------------------|
| 1.α. Μεταλλαξιογόνος παράγοντας | 1. Σύσταση $\alpha_2\delta_2$ |
| β. Αιμοσφαιρίνη HbA ₂ | 2. Σύσταση $\alpha_2\gamma_2$ |
| γ. Ομόζυγη β-θαλασσαιμία | 3. Φορμαλδεϋδη |
| δ. Αιμοσφαιρίνη HbF | 4. Διανοητική καθυστέρηση |
| ε. Φαινυλκετονουρία | 5. Παντελής έλλειψη της HbA |
| | 6. Χρωμοσωμική ανωμαλία |
| 2.α. Σύνδρομο Klinefelter | 1. Απουσία ενός μόνο χρωμοσώματος |
| β. Σύνδρομο cri-du-chat | 2. Ένα X χρωμόσωμα |
| γ. Μονοσωμία | 3. Τρισωμία φυλετικών χρωμοσωμάτων |
| δ. Σύνδρομο Turner | 4. Έλλειψη τμήματος χρωμοσώματος |
| ε. Τρισωμία 18 | 5. Τρισωμία αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων |
| | 6. Αλφισμός |

B. Ερωτήσεις συμπλήρωσης κενού (να συμπληρώσετε με τους κατάλληλους όρους τα κενά στις παρακάτω προτάσεις):

1. Οι μεταλλάξεις που εμφανίζονται αιφνίδια μέσα στον πληθυσμό ονομάζονται και θεωρείται ότι προέρχονται από λάθη που γίνονται κατά την του DNA ή κατά τη διαίρεση των χρωμοσωμάτων.
2. Πολλοί τύποι μεταλλάξεων μπορεί να προκληθούν από παράγοντες του περιβάλλοντος, που ονομάζονται
3. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες έχουν ως αποτέλεσμα την αλλαγή στη ή στη της γενετικής πληροφορίας στα χρωμοσώματα.
4. Υπάρχουν δύο τύποι γονιδίων που σχετίζονται με την καρκινογένεση. Τα και τα γονίδια.
5. Μία μετάλλαξη που αφορά την αντικατάσταση προσθήκη ή μιας βάσης λέγεται γονιδιακή.
6. Τα άτομα που πάσχουν από έχουν διαφορετική αιμοσφαιρίνη από τα φυσιολογικά. Η διαφορά εντοπίζεται στο 6ο αμινοξύ της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας όπου το αντικαθίσταται από

(Μονάδες 25)

Θέμα 3

1. Πώς μπορεί να διαγνωσθεί η β-θαλασσαιμία;
2. Τι γνωρίζετε για το ρετινοβλάστωμα;
3. Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες έχουν συνήθως ως αποτέλεσμα την τροποποίηση του φαινοτύπου. Γιατί συμβαίνει αυτό;

(Μονάδες 25)

Θέμα 4

- A.** Ένα αρσενικό άτομο έχει 47 χρωμοσώματα. Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου εμφανίστηκαν κατά την εφηβεία:
- α. Σε τι είδους χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται ο φαινότυπος;
 - β. Πόσα αυτοσωμικά και πόσα φυλετικά χρωμοσώματα έχει το παραπάνω άτομο;
- B.** Ένα χρωμόσωμα σε ένα σωματικό κύτταρο παθαίνει αναστροφή σε ένα του άκρο στο 1/3 του συνολικού μήκους του. Πόσα γονίδια θα επηρεαστούν από αυτή τη μετάλλαξη; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

(Μονάδες 25)

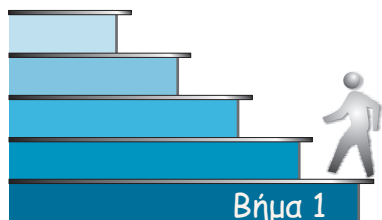


Κεφάλαιο 7°

Αρχές και μεθοδολογία της βιοτεχνολογίας

Ο μαθητής που έχει μελετήσει το κεφάλαιο αρχές και μεθοδολογία της βιοτεχνολογίας πρέπει να γνωρίζει:

- ✓ Τι είναι η βιοτεχνολογία και σε τι χρησιμεύει σαν επιστήμη.
- ✓ Πώς γίνεται ο διπλασιασμός των μικροοργανισμών (στο εργαστήριο και στη βιομηχανία) και ποιες είναι οι συνθήκες που τον επηρεάζουν.
- ✓ Ποια είδη καλλιέργειας μικροοργανισμών υπάρχουν, ποιες φάσεις περιλαμβάνουν και ποιες οι διαφορές τους.



Μαθαίνουμε τη θεωρία - Λέξεις “κλειδιά”

Θεωρία 1

Τι γνωρίζετε για την ιστορία, το αντικείμενο, καθώς και τις τεχνικές που εφαρμόζονται στην Βιοτεχνολογία;

Απάντηση:

Οι ζωντανοί οργανισμοί παράγουν επί χιλιάδες χρόνια χρήσιμα προϊόντα. Σήμερα όμως με την εξέλιξη της τεχνολογίας έχει γίνει εφικτό να παράγονται και άλλα προϊόντα όπως τρόφιμα, αντιβιοτικά, εμβόλια κ.α.

Η Βιοτεχνολογία αποτελεί συνδυασμό Επιστήμης και Τεχνολογίας και πρόκειται για διαδικασία παραγωγής προϊόντων από ακατέργαστα υλικά με την βοήθεια ζωντανών οργανισμών. Γενικά η Βιοτεχνολογία είναι η χρήση των έμβιων προς όφελος του ανθρώπου.

Η Βιοτεχνολογία στηρίζεται σε τεχνικές καλλιέργειας και ανάπτυξης μικροοργανισμών καθώς και στην τεχνολογία του ανασυνδιασμένου DNA. Ειδικά ο ανασυνδιασμός του DNA επιτρέπει την εισαγωγή νέων επιθυμητών ιδιοτήτων στα έμβια πιο εύκολα και με μεγαλύτερη ακρίβεια από ότι στο παρελθόν. Μπορεί τέλος να εξασφαλιστεί και η σταθερή μεταβίβαση της ευνοϊκής ιδιότητάς τους στους απογόνους.

Θεωρία 2

Τι είναι και τι καθορίζει ο χρόνος διπλασιασμού των μικροοργανισμών;

Απάντηση:

Ο χρόνος διπλασιασμού είναι ο αριθμός με τον οποίο διαιρούνται τα κύτταρα ενός συγκεκριμένου μικροοργανισμού σε ιδανικές συνθήκες. Ο χρόνος διπλασιασμού καθορίζει το ρυθμό ανάπτυξης ενός πληθυσμού μικροοργανισμών. Τα θυγατρικά κύτταρα πρέπει να έχουν το ίδιο μέγεθος με τα πατρικά. Για παράδειγμα ο χρόνος διπλασιασμού σε ιδανικές συνθήκες του βακτηρίου *Escherichia coli* είναι 20 λεπτά.

Θεωρία 3

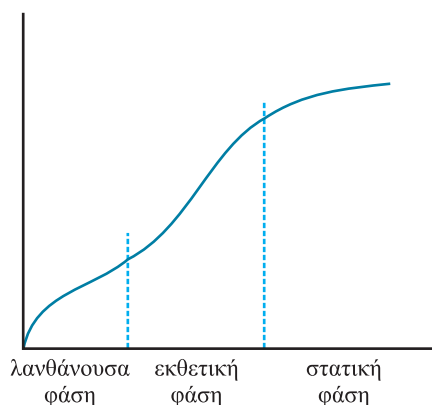
Ποιοι παράγοντες επηρεάζουν το χρόνο διπλασιασμού των μικροοργανισμών;

Απάντηση:

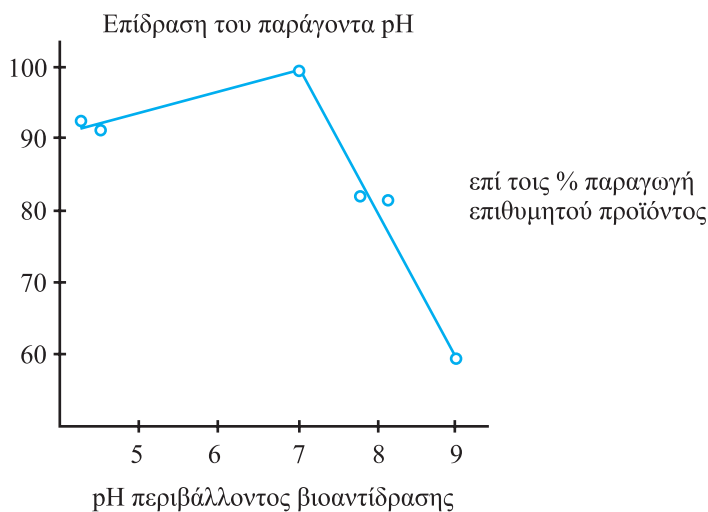
α. Το υπόστρωμα (θρεπτικό υλικό): Για να έχουμε μια καλή και σταθερή σε ποιότητα απόδοση, πρέπει να έχουμε μια καλή και όσον το δυνατόν σταθερή

σύσταση του υποστρώματος, το οποίο πρέπει να περιέχει τα απαραίτητα για τον μικροοργανισμό συστατικά όπως C, N και διάφορα μεταλλικά ιόντα. Πηγή C για τους αυτότροφους είναι το CO₂ της ατμόσφαιρας, ενώ για τους ετερότροφους, οργανικές ενώσεις, όπως υδατάνθρακες (π.χ. γλυκόζη κ.α.). Πηγή N για τους περισσότερους μικροοργανισμούς είναι τα αμμωνιακά ή νιτρικά ιόντα. Όσον αφορά τα διάφορα μεταλλικά ιόντα, αυτά είναι απαραίτητα για την πραγματοποίηση ενδοκυτταρικών αντιδράσεων και ως συστατικά μορίων.

Αύξηση μικροοργανισμών σε θρεπτικό περιβάλλον



β. Το pH. Σε pH 6-9 συμβαίνουν σχεδόν όλες οι ζυμώσεις των μικροοργανισμών. (Ορισμένοι αποκλίνουν όπως τα βακτήρια του γένους *Lactobacillus* που αναπτύσσονται σε pH 4-5). Πέρα από αυτά τα όρια η απόδοση πέφτει κατακόρυφα, είτε γιατί καταστρέφει το προϊόν, είτε γιατί σ' αυτά τα pH σταματά η δράση των μικροοργανισμών.



- γ. Το O_2 . Ανάλογα με την επίδραση του O_2 οι μικροοργανισμοί διακρίνονται σε:
- i. Υποχρεωτικά αερόβιους, όπου για να αναπτυχθούν απαιτούν υψηλή συγκέντρωση O_2 (π.χ. *Mycobacterium*).
 - ii. Προαιρετικά αερόβιους, όπου αναπτύσσονται παρουσία O_2 ταχύτερα από ότι χωρίς O_2 (τα περισσότερα της αρτοβιομηχανίας).
 - iii. Υποχρεωτικά αναερόβιους, όπου για αυτούς το O_2 είναι τοξικό και δεν αναπτύσσονται παρουσία του (βακτήρια του γένους *Clostridium*).
- δ. Η **θερμοκρασία**. Αυτή μπορεί να επηρεάσει τόσο την αύξηση του αριθμού των μικροοργανισμών όσο και σε δεύτερο στάδιο την αύξηση παραγωγής του τελικού επιθυμητού προϊόντος. Οι περισσότεροι μικροοργανισμοί αναπτύσσονται άριστα σε θερμοκρασία 20-45°C, ορισμένοι απαιτούν πάνω από 45°C, ενώ άλλοι κάτω από 20°C.

Θεωρία 4

Τι ειδών θρεπτικά υλικά μπορούμε να χρησιμοποιήσουμε στο εργαστήριο για μια καλλιέργεια;

Απάντηση:

- α. **Υγρά θρεπτικά υλικά**. Αυτά περιέχουν όλα τα θρεπτικά συστατικά που χρειάζονται οι μικροοργανισμοί (C, N, διάφορα μεταλλικά ιόντα) διαλυμένα σε νερό, μέσα σε δοκιμαστικούς σωλήνες.
- β. **Στερεά θρεπτικά υλικά**. Αυτά παρασκευάζονται με ανάμειξη υγρών θρεπτικών υλικών με έναν πολυσακχαρίτη, το άγαρ, που προέρχεται από φύκη. Το άγαρ στερεοποιείται σε θερμοκρασίες μικρότερες των 45° C και υγροποιείται περίπου στους 100° C. Η χρησιμότητα του άγαρ συνίσταται στο ότι δίνει τη δυνατότητα να αναπτυχθούν μικροοργανισμοί σε στερεό θρεπτικό υπόστρωμα. Αυτό δίνει την δυνατότητα μελέτης της μορφολογίας των αποικιών που αναπτύσσονται πράγμα που δεν είναι δυνατόν στις καλλιέργειες όπου χρησιμοποιούνται υγρά θρεπτικά υλικά. Έτσι μπορούν να επιλεγούν οι επιθυμητές αποικίες με βάση τη μορφολογία τους για περαιτέρω μελέτη.

Θεωρία 5

Συγκρίνετε την καλλιέργεια των μικροοργανισμών σε εργαστήριο και στην βιομηχανία.

Απάντηση:

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ	ΒΙΟΜΗΧΑΝΙΑ
Τα θρεπτικά υλικά και οι συσκευές αποστειρώνονται για να μην αναπτυχθούν και άλλοι μικροοργανισμοί εκτός των επιθυμητών.	Τα θρεπτικά υλικά και οι συσκευές αποστειρώνονται για να μην αναπτυχθούν και άλλοι μικροοργανισμοί εκτός των επιθυμητών.
Γίνεται εμβολιασμός, δηλαδή προσθήκη μικρής ποσότητας κυττάρων στο θρεπτικό υλικό ⁽¹⁾ .	Γίνεται εμβολιασμός, δηλαδή προσθήκη μικρής ποσότητας κυττάρων στο θρεπτικό υλικό ⁽¹⁾ .
Χρησιμοποιούνται είτε υγρά θρεπτικά υλικά σε δοκιμαστικούς σωλήνες, είτε στερεά θρεπτικά υλικά με βάση το άγαρ σε τρυβλία (πλάκες στις οποίες γίνεται η εναπόθεση του στερεού θρεπτικού υλικού).	Το θρεπτικό υλικό που χρησιμοποιείται περιέχει φθηνές πηγές άνθρακα (π.χ μελάσα που αποτελεί παράπροϊόν της επεξεργασίας ζαχαροκάλαμου ή ζαχαρότευτλων).
Οι μικροοργανισμοί διατηρούνται σε κλίβανο που εξασφαλίζει σταθερή θερμοκρασία, κατάλληλη για την ανάπτυξη τους.	Χρησιμοποιούνται συσκευές που ονομάζονται ζυμωτήρες ή βιοαντιδραστήρες. Αυτές επιτρέπουν έλεγχο και ρύθμιση των συνθηκών της καλλιέργειας (θερμοκρασία, pH, O ₂).
Μετά από 12 -76 ώρες έχει παραχθεί μεγάλο πλήθος βακτηρίων και η καλλιέργεια μπορεί να διατηρηθεί στην κατάψυξη (-80°C) επί μακρόν.	Μετά από 12 -76 ώρες έχει παραχθεί μεγάλο πλήθος βακτηρίων και η καλλιέργεια μπορεί να διατηρηθεί στην κατάψυξη (-80°C) επί μακρόν.

Παρατήρηση⁽¹⁾: Στις συγχρονισμένες καλλιέργειες ξεκινάμε με ένα μικροοργανισμό τον οποίο προηγούμενα έχουμε απομονώσει μεταξύ άλλων με τους οποίους συνυπάρχει στο φυσικό περιβάλλον.

Θεωρία 6

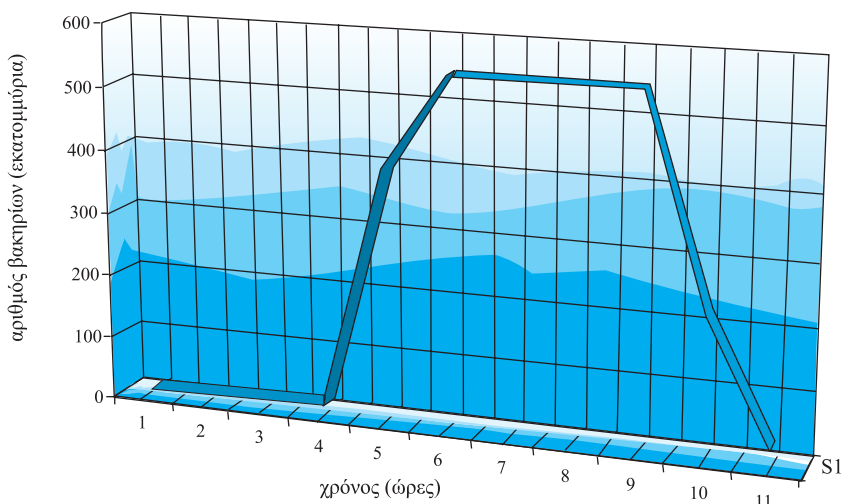
Ποιους τύπους καλλιέργειών γνωρίζετε;

Απάντηση:

1. Κλειστή καλλιέργεια. Τοποθετείται στο βιοαντιδραστήρα ορισμένη ποσότητα αποστειρωμένου θρεπτικού υλικού, η οποία εμβολιάζεται με αρχική καλλιέργεια μικροοργανισμών. Δεν απομακρύνονται από την καλλιέργεια κύτταρα και άχρηστα προϊόντα, ούτε τροφοδοτείται συνεχώς με θρεπτικά συστατικά. Έτσι παρατηρούνται οι εξής φάσεις ανάπτυξης των μικροοργανισμών:

α. Η λανθάνουσα φάση, είναι το χρονικό διάστημα που απαιτείται για να προσαρμοστούν οι μικροοργανισμοί στο θρεπτικό υλικό στο οποίο τοποθετήθηκαν. Στη φάση αυτή οι μικροοργανισμοί εναρμονίζονται στο θρεπτικό υπόστρωμα στο οποίο βρίσκονται, παράγουν δηλαδή τα κατάλληλα ένζυμα που θα τους επιτρέψουν την αξιοποίηση του.

- β. Η εκθετική φάση** κατά την οποία οι μικροοργανισμοί αναπτύσσονται με γοργούς ρυθμούς (εκθετικά).
- γ. Η στατική φάση** όπου δεν αυξάνεται ο αριθμός των μικροοργανισμών. Αυτό συμβαίνει επειδή, είτε γιατί συσσωρεύονται τοξικοί μεταβολίτες (τοξικά προϊόντα που προέρχονται από τον μεταβολισμό των μικροοργανισμών), είτε γιατί εξαντλήθηκε κάποιο από τα θρεπτικά υλικά. Κατά την εκθετική και στατική φάση οι μικροοργανισμοί παράγουν διάφορα χρήσιμα προϊόντα που παίρνουμε από τις ζυμώσεις.
- δ. Η φάση θανάτου**, κατά την οποία ο αριθμός των μικροοργανισμών μειώνεται λόγω της επιδείνωσης των παραπάνω δυσμενών συνθηκών.
- 2. Συνεχής (ή ανοιχτή) καλλιέργεια.** Οι μικροοργανισμοί σε αυτήν βρίσκονται συνεχώς στην εκθετική φάση ανάπτυξης. Αυτό επιτυγχάνεται με τη συνεχή παροχή θρεπτικών υλικών στην καλλιέργεια και με την ταυτόχρονη απομάκρυνση των κυττάρων και των άχρηστων τοξικών μεταβολιτών, εφόσον ο διαθέσιμος χώρος που υπάρχει το επιτρέπει.



Θεωρία 7

Τι ονομάζεται ζύμωση και ποια είναι τα προϊόντα της ζύμωσης;

Απάντηση:

Ζύμωση ονομάζεται κάθε διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό σε οποιεσδήποτε συνθήκες. Ο όρος περιλαμβάνει αναερόβιες και αερόβιες διεργασίες. Τα προϊόντα της ζύμωσης είναι είτε τα ίδια τα κύτταρα, που ονομάζονται βιομάζα, είτε προϊόντα των κυττάρων, όπως πρωτεΐνες και αντιβιοτικά.

Θεωρία 8

Ποιες οι διαφορές μεταξύ κλειστής και συνεχούς καλλιέργειας;

Απάντηση:

ΚΛΕΙΣΤΗ ΚΑΛΛΙΕΡΓΕΙΑ	ΣΥΝΕΧΗΣ ΚΑΛΛΙΕΡΓΕΙΑ
Στην καλλιέργεια τοποθετείται ορισμένη ποσότητα θρεπτικού υλικού	Η καλλιέργεια τροφοδοτείται συνεχώς με θρεπτικό υλικό
Δεν απομακρύνονται από την καλλιέργεια νεκρά κύτταρα καθώς και άχρηστα (τοξικά) προϊόντα του μεταβολισμού των μικροοργανισμών.	Απομακρύνονται από την καλλιέργεια νεκρά κύτταρα καθώς και άχρηστα (τοξικά) προϊόντα του μεταβολισμού των μικροοργανισμών.
Παρατηρούνται 4 φάσεις ανάπτυξης (λανθάνουσα, εκθετική, στατική και φάση θανάτου)	Οι μικροοργανισμοί βρίσκονται μόνιμως σε εκθετική φάση ανάπτυξης.

Θεωρία 9

Πώς γίνεται η παραλαβή των προϊόντων μιας καλλιέργειας;

Απάντηση:

Η τελική κατεργασία είναι ο καθαρισμός του προϊόντος από το βιοαντιδραστήρα.

- α.** Διαχωρισμός των υγρών από τα στερεά συστατικά (με διήθηση ή με φυγοκέντρηση). Το επιθυμητό προϊόν μπορεί να περιλαμβάνεται στα στερεά συστατικά (βιομάζα ή μη εκκρινόμενα κυτταρικά προϊόντα όπως οι πρωτεΐνες) ή στα υγρά συστατικά, όπως εκκρινόμενες πρωτεΐνες ή αντιβιοτικά.
- β.** Χρησιμοποιείται πλήθος βιοχημικών τεχνικών (χρωματογραφία, εκχύλιση και απόσταξη) για το διαχωρισμό και τελικά καθαρισμό του προϊόντος.

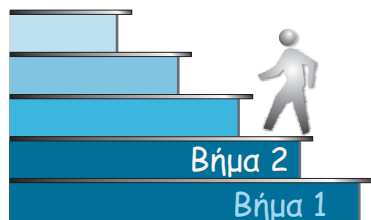
Λέξεις “κλειδιά”

- **Απομόνωση:** Είναι η διαδικασία κατά την οποία ένας μικροοργανισμός που πρόκειται να καλλιεργηθεί απομονώνεται από τους άλλους που ζει μαζί στο φυσικό του χώρο.
- **Αποστείρωση:** Είναι μια απόλυτη αντιμικροβιακή μέθοδος που καταστρέφει τους μικροοργανισμούς καθώς και τις ανθεκτικές μορφές τους, τα ενδοσπόρια.
- **Άγαρ:** Πολυσακχαρίτης που προέρχεται από φύκη του Ειρηνικού. Χρησιμοποιείται στις καλλιέργειες στις οποίες το θρεπτικό υλικό είναι στερεό. Το άγαρ στεριοποιείται σε θερμοκρασίες μικρότερες των 45°C και υγροποιείται περίπου στους 100°C. Η χρησιμότητα του άγαρ συνίσταται στο ότι δίνει τη δυνα-

τότητα να αναπτυχθούν μικροοργανισμοί σε στερεό θρεπτικό υπόστρωμα. Αυτό δίνει τη δυνατότητα μελέτης της μορφολογίας των αποικιών που αναπτύσσονται πράγμα, που δεν είναι δυνατόν στις καλλιέργειες όπου χρησιμοποιούνται υγρά θρεπτικά υλικά. Έτσι μπορούν να επιλεγούν οι επιθυμητές αποικίες με βάση τη μορφολογία τους για περαιτέρω μελέτη.

- ▶ **Βιοαντιδραστήρας:** Δοχείο μέσα στο οποίο πραγματοποιείται μια βιολογική αντίδραση, συνήθως ζύμωση ή βιομετατροπή. Το μέγεθος των βιοαντιδραστήρων ποικίλλει.
- ▶ **Βιομάζα:** Μεγάλη ποσότητα οργανικής βιολογικής ύλης, που περιλαμβάνει ζωντανά και νεκρά κύτταρα μαζί με τα συστατικά τους. Η βιομάζα μαζί με τα προϊόντα ζύμωσης είναι το προϊόν από την ανάπτυξη μικροοργανισμών σε βιοαντιδραστήρα.
- ▶ **Βιοτεχνολογία:** Η Βιοτεχνολογία αποτελεί συνδυασμό Επιστήμης και Τεχνολογίας και πρόκειται για διαδικασία παραγωγής προϊόντων από ακατέργαστα υλικά με την βοήθεια ζωντανών οργανισμών. Γενικά η Βιοτεχνολογία είναι η χρήση των έμβιων προς όφελος του ανθρώπου.
- ▶ **Εμβολιασμός:** Είναι η προσθήκη μικρού αριθμού μικροοργανισμών σε νέο περιβάλλον, όπου και θα αναπτυχθούν, όπως για παράδειγμα σε βιοαντιδραστήρα.
- ▶ **Ζύμωση:** Είναι η διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών κάτω από οποιεσδήποτε συνθήκες (αερόβιες ή αναερόβιες) μέσα σε υγρό θρεπτικό υλικό.
- ▶ **Καλλιέργεια:** Είναι η διεργασία της ανάπτυξης μικροοργανισμών, φυτικών ή ζωικών κυττάρων κάτω από κατάλληλες συνθήκες περιβάλλοντος (θρεπτικά συστατικά, pH, θερμοκρασία, αερισμός κ. α).
- ▶ **Κλειστή καλλιέργεια:** Είναι ο τύπος καλλιέργειας σε βιοαντιδραστήρα, όπου οι μικροοργανισμοί της καλλιέργειας ακολουθούν την λανθάνουσα φάση, την εκθετική, τη στατική και τέλος την φάση θανάτου, λόγω συσσώρευσης τοξικών προϊόντων ή εξάντλησης κάποιου θρεπτικού υλικού.
- ▶ **Προαιρετικά αερόβιοι:** Μικροοργανισμοί όπου αναπτύσσονται παρουσία O_2 ταχύτερα από ότι χωρίς O_2 .
- ▶ **Συνεχής (ή ανοιχτή) καλλιέργεια:** Είναι ο τύπος καλλιέργειας σε βιοαντιδραστήρα, κατά τον οποίο οι μικροοργανισμοί της καλλιέργειας τροφοδοτούνται συνεχώς με θρεπτικά συστατικά, ενώ ταυτόχρονα απομακρύνονται από την καλλιέργεια κύτταρα και άχρηστα προϊόντα. Με αυτόν τον τρόπο οι μικροοργανισμοί βρίσκονται διαρκώς σε φάση ανάπτυξης.
- ▶ **Υπόστρωμα:** Το κατάλληλο θρεπτικό υλικό που χρειάζεται ένας μικροοργανισμός για να αναπτυχθεί στο εργαστήριο όταν γίνεται καλλιέργεια του είτε συνεχής είτε κλειστή.
- ▶ **Υποχρεωτικά αερόβιοι μικροοργανισμοί:** Μικροοργανισμοί όπου για να αναπτυχθούν απαιτούν υψηλή συγκέντρωση O_2 .

- ▶ **Υποχρεωτικά αναερόβιοι μικροοργανισμοί:** Μικροοργανισμοί όπου για αυτούς το O_2 είναι τοξικό και δεν αναπτύσσονται παρουσία του.
- ▶ **Λανθάνουσα φάση:** Είναι το χρονικό διάστημα που απαιτείται για να προσαρμοστούν οι μικροοργανισμοί στο θρεπτικό υλικό στο οποίο τοποθετήθηκαν. Στη φάση αυτή οι μικροοργανισμοί εναρμονίζονται στο θρεπτικό υπόστρωμα στο οποίο βρίσκονται, παράγουν δηλαδή τα κατάλληλα ένζυμα που θα τους επιτρέψουν την αξιοποίηση του.
- ▶ **Εκθετική φάση:** Είναι το χρονικό διάστημα κατά το οποίο οι μικροοργανισμοί αναπτύσσονται εκθετικά.
- ▶ **Στατική φάση:** Είναι το χρονικό διάστημα όπου δεν αυξάνεται ο αριθμός των μικροοργανισμών. Αυτό συμβαίνει επειδή, είτε γιατί συσσωρεύονται τοξικοί μεταβολίτες (τοξικά προϊόντα που προέρχονται από τον μεταβολισμό των μικροοργανισμών), είτε γιατί εξαντλήθηκε κάποιο από τα θρεπτικά υλικά. Κατά την εκθετική και στατική φάση οι μικροοργανισμοί παράγουν διάφορα χρήσιμα προϊόντα που παίρνουμε από τις ζυμώσεις.
- ▶ **Φάση θανάτου:** Είναι το χρονικό διάστημα όπου ο αριθμός των μικροοργανισμών μειώνεται λόγω της επιδείνωσης των παραπάνω δυσμενών συνθηκών (μείωση διαθέσιμου χώρου, θρεπτικών υλικών, αύξηση παραπροϊόντων μεταβολισμού κ. α).
- ▶ **Χρόνος διπλασιασμού:** Ο χρόνος διπλασιασμού είναι ο αριθμός με τον οποίο διαιρούνται τα κύτταρα ενός συγκεκριμένου μικροοργανισμού σε ιδανικές συνθήκες. Ο χρόνος διπλασιασμού καθορίζει το ρυθμό ανάπτυξης ενός πληθυσμού μικροοργανισμών.
- ▶ **Υγρά θρεπτικά υλικά:** Θρεπτικά υλικά που περιέχουν όλα τα θρεπτικά συστατικά (άνθρακα, άζωτο, μεταλλικά ιόντα) διαλυμένα σε νερό.
- ▶ **Στερεά θρεπτικά υλικά:** Αυτά παρασκευάζονται με ανάμειξη υγρών θρεπτικών υλικών με έναν πολυσακχαρίτη, το άγαρ, που προέρχεται από φύκη.
- ▶ **Στείρες συνθήκες:** Ονομάζονται οι συνθήκες που δεν επιτρέπουν την είσοδο και επιβίωση μικροοργανισμών. Στείρες συνθήκες μπορούν να δημιουργούνται με την χρήση χημικών ουσιών ή ακτινοβολιών.
- ▶ **Τρυβλία:** Μικρή διπλή γυάλινη κάψα που χρησιμοποιείται για καλλιέργεια μικροοργανισμών.
- ▶ **Ζυμογόνα βακτήρια:** Είναι βακτήρια που προκαλούν ζυμώσεις (π.χ. Streptococcus).
- ▶ **Ζυμομύκητες:** Μύκυτες που προκαλούν ζυμώσεις (π.χ. Saccharomyces, Penicillium).
- ▶ **pH:** Αρνητικός δεκαδικός λογάριθμος της συγκέντρωσης των ιόντων υδρογόνου.



Ερωτήσεις Θεωρίας

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ

Ερωτήσεις ανάπτυξης

1. Τι είναι η Βιοτεχνολογία και σε ποιες τεχνικές στηρίζεται;
2. Από ποιους παράγοντες επηρεάζεται ο ρυθμός ανάπτυξης των μικροοργανισμών;
3. Γιατί οι μικροβιακές καλλιέργειες αποτελούν ένα σημαντικό εργαλείο για τη βιοτεχνολογία;
4. Ποιοι μικροοργανισμοί χαρακτηρίζονται ως αυτότροφοι και ποιοι ως ετερότροφοι;
5. Ποια είναι η σύνθεση ενός τεχνητού θρεπτικού υλικού σε στερεή κατάσταση; Ποιες οι επιτρεπόμενες θερμοκρασίες διατήρησης του;
6. Τι εννοούμε με τον όρο ζύμωση; Ποια τα προϊόντα της;
7. Τι είναι ο βιοαντιδραστήρας, που χρησιμοποιείται και ποια είναι τα πλεονεκτήματά του σε σχέση με την εργαστηριακή καλλιέργεια;
8. Ποιες είναι οι διαφορές μιας κλειστής από μιας συνεχούς καλλιέργειας;
9. Στο ίδιο σύστημα αξόνων δώστε τις καμπύλες ανάπτυξης ενός μικροοργανισμού σε κλειστή και συνεχή καλλιέργεια, να επισημάνετε τις διαφορές τους.
10. Με ποια διαδικασία θα παραλαμβάνετε ένα υγρό προϊόν από βιοαντιδραστήρα;
11. Σε ποιες φάσεις μιας καλλιέργειας παράγουν συνήθως οι μικροοργανισμοί τα χρήσιμα προϊόντα;

12. Εφαρμόζονταν στην αρχαιότητα μέθοδοι βιοτεχνολογίας; Σε ποιους τομείς;
13. Ποιος είναι ο σημαντικότερος παράγοντας για μια μικροβιακή καλλιέργεια;
14. Να χρησιμοποιήσετε σωστά τους όρους και να διατυπώσετε από μια πρόταση που να εκφράζει την έννοια του όρου:
εμβολιασμός, ζύμωση, βιοαντιδραστήρας, συνεχής καλλιέργεια

Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής

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. 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 C	β. πηγή αζώτου
γ. άγαρ	δ. μεταλλικά ιόντα
4. 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
5. Στην κλειστή καλλιέργεια η σειρά των φάσεων ανάπτυξης ενός μικροοργανισμού είναι:
 - α. λανθάνουσα - στατική - εκθετική - θανάτου
 - β. στατική - λανθάνουσα - εκθετική - θανάτου
 - γ. λανθάνουσα - εκθετική - στατική - θανάτου
 - δ. εκθετική - στατική - λανθάνουσα - θανάτου
6. Στη συνεχή καλλιέργεια οι μικροοργανισμοί βρίσκονται συνεχώς:

α. σε λανθάνουσα φάση	β. σε εκθετική φάση
γ. σε στατική φάση	δ. σε εκθετική και στατική φάση

7. Οι μικροοργανισμοί παράγουν χρήσιμα προϊόντα συνήθως κατά τη διάρκεια:
 - α. της λανθάνουσας και της εκθετικής φάσης
 - β. της εκθετικής φάσης
 - γ. της στατικής φάσης
 - δ. της εκθετικής και της στατικής φάσης
8. Τα βακτήρια του γένους *Lactobacillus* αναπτύσσονται σε pH:

α. 6 - 7	β. 7 - 8
γ. 4 - 5	δ. 7 - 9
9. Υποχρεωτικά αναερόβια είναι:
 - α. τα βακτήρια του γένους *Escherichia*
 - β. τα βακτήρια του γένους *Clostridium*
 - γ. οι μύκητες που χρησιμοποιούνται στην αρτοποιία
 - δ. τα βακτήρια του γένους *Mycobacterium*
10. Στις περισσότερες περιπτώσεις οι ενεργειακές απαιτήσεις του κυττάρου για τις βιοσυνθετικές του λειτουργίες εξαρτώνται:
 - α. από την πηγή του άνθρακα και το οξυγόνο
 - β. από τα αμμωνιακά ή νιτρικά ιόντα
 - γ. από το pH και τη θερμοκρασία
 - δ. τίποτε από τα παραπάνω
11. Με τον όρο “ζύμωση” εννοούμε τη διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών:
 - α. σε υγρό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιεσδήποτε συνθήκες
 - β. σε υγρό θρεπτικό υλικό και σε αναερόβιες συνθήκες
 - γ. σε στερεό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιεσδήποτε συνθήκες
 - δ. σε στερεό θρεπτικό υλικό και σε αναερόβιες συνθήκες

Ερωτήσεις τύπου σωστό - λάθος

1. Η πηγή άνθρακα για τους ετερότροφους μικροοργανισμούς είναι το CO₂. ()
2. Ο όρος “ζύμωση” χρησιμοποιείται μόνο για αναερόβιες διαδικασίες. ()
3. Το στερεό θρεπτικό υλικό έχει επιπλέον έναν πολυσακχαρίτη, το άγαρ. ()
4. Οι ιντερφερόνες περιέχονται στα υγρά συστατικά της ζύμωσης. ()
5. Τα προϊόντα της ζύμωσης μπορούν να αξιοποιηθούν μόνο όταν είναι απολύτως καθαρά. ()
6. Μία καλλιέργεια κλώνου περιλαμβάνει μικροοργανισμούς του ίδιου είδους. ()
7. Η διάρκεια κάθε φάσης στην κλειστή καλλιέργεια διαφέρει ανάλογα με το είδος των μικροοργανισμών. ()
8. Κάθε μικροοργανισμός έχει χαρακτηριστικό χρόνο διπλασιασμού σε ιδανικές συνθήκες. ()

9. Ο βιοαντιδραστήρας και το θρεπτικό υλικό παστεριώνονται πριν από τη χρήση τους. ()
10. Οι μικροοργανισμοί αναπτύσσονται σε μεγάλη κλίμακα στις βιομηχανικές μονάδες κάτω από αυστηρά ελεγχόμενες συνθήκες καλλιέργειας. ()
11. Οι μικροοργανισμοί παράγουν από το μεταβολισμό τους τοξικά προϊόντα. ()
12. Οι ζωντανοί μικροοργανισμοί ήταν γνωστοί ακόμη και στην αρχαιότητα, αφού γνώριζαν οι άνθρωποι της εποχής εκείνης να φτιάχνουν κρασί. ()
13. Η βιοτεχνολογία αφορά μόνο σε προϊόντα που παράγονται από μικροοργανισμούς με τεχνικές ανασυνδυασμένου DNA. ()
14. Ο ρυθμός ανάπτυξης ενός μικροοργανισμού εξαρτάται μόνο από το είδος του μικροοργανισμού. ()
15. Η πηγή αζώτου για τους περισσότερους μικροοργανισμούς είναι το ατμοσφαιρικό άζωτο. ()

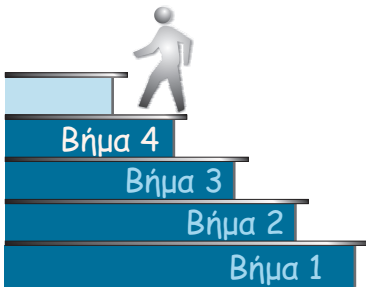
Ερωτήσεις αντιστοίχισης

- | | |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ol style="list-style-type: none"> 1. α. Αμμωνιακά ή νιτρικά ιόντα β. Αποστείρωση γ. Βακτήρια του γένους <i>Mycobacterium</i> δ. Αγάρ | <ol style="list-style-type: none"> 1. Υψηλή συγκέντρωση οξυγόνου 2. Πηγή αζώτου 3. Στείρο περιβάλλον από μικρόβια 4. Υλικό για στερεές καλλιέργειες 5. Απομόνωση συγκεκριμένου μικροοργανισμού |
| <ol style="list-style-type: none"> 2. α. Οργανικές ενώσεις β. Βιοτεχνολογία γ. <i>Mycobacterium</i> δ. <i>Lactobacillus</i> | <ol style="list-style-type: none"> 1. PH: 4-5 2. Πηγή άνθρακα για τους ετερότροφους μικροοργανισμούς 3. Υποχρεωτικά αερόβια 4. Υποχρεωτικά αναερόβια 5. Χρήση ζωντανών οργανισμών προς όφελος του ανθρώπου |
| <ol style="list-style-type: none"> 3. α. Βιοαντιδραστήρας β. Εμβολιασμός γ. Μύκητες της αρτοβιομηχανίας δ. Βιομάζα | <ol style="list-style-type: none"> 1. Προαιρετικά αερόβιοι 2. Προϊόν ζύμωσης 3. Βιομηχανική καλλιέργεια 4. Υδρογονάνθρακες 5. Προσθήκη ποσότητας κυττάρων σε θρεπτικό υλικό |

- | | |
|------------------------|-------------------------------------------|
| 4. α. Στερεά συστατικά | 1. Πηγή άνθρακα |
| β. Ζύμωση | 2. Μείωση του αριθμού των μικροοργανισμών |
| γ. Κλειστή καλλιέργεια | 3. Πρωτεΐνες που δεν εκκρίνονται |
| δ. Αλεύρι σόγιας | 4. Υγρό θρεπτικό υλικό |
| | 5. Πηγή αζώτου |

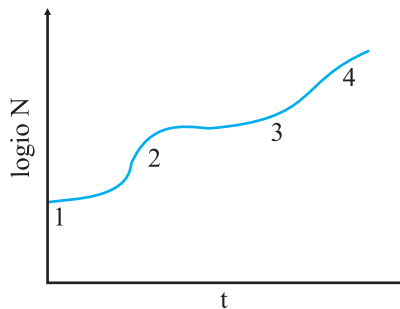
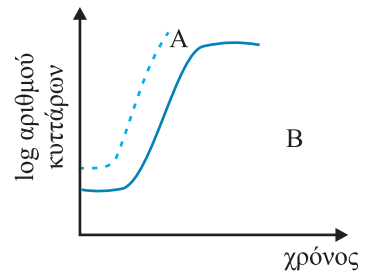
Ερωτήσεις συμπλήρωσης κενών

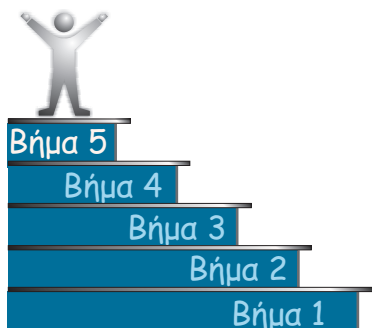
1. Στην κλειστή καλλιέργεια οι φάσεις ανάπτυξης των μικροοργανισμών είναι η , η , η και η φάση
2. Οι μικροοργανισμοί στη συνεχή καλλιέργεια βρίσκονται σε φάση ανάπτυξης.
3. Μία καλλιέργεια ξεκινάει με την προσθήκη μικρής ποσότητας στο θρεπτικό υλικό, μία διαδικασία που ονομάζεται
4. Για την ανάπτυξη των μικροοργανισμών χρησιμοποιούνται τεχνητά
5. Όταν γίνεται καλλιέργεια μικροοργανισμών σε μεγάλη κλίμακα, χρησιμοποιούνται κατάλληλες συσκευές που ονομάζονται
6. Μικροοργανισμοί για τους οποίους το O_2 είναι τοξικό ονομάζονται
7. Μικροοργανισμοί που για την ανάπτυξή τους απαιτούν υψηλή συγκέντρωση O_2 ονομάζονται
8. Τα στερεά θρεπτικά υλικά παρασκευάζονται με ανάμειξη των υλικών με ένα πολυσακχαρίτη που προέρχεται από , το
9. Η στο βιοαντιδραστήρα ξεκινάει με τον εμβολιασμό από μία καλλιέργεια μικροοργανισμών που έχει γίνει στο εργαστήριο .
10. Ο διαχωρισμός των υγρών από τα στερεά συστατικά γίνεται συνήθως με ή με
11. Προϊόντα βιοτεχνολογίας είναι η αλκοόλη, που παράγεται με και η ανθρώπινη ινσουλίνη, που παράγεται από βακτήρια.
12. Οι αυτότροφοι οργανισμοί δε χρειάζονται στα θρεπτικά συστατικά τους πηγή



Λύνουμε μόνοι μας

- Εξηγήστε γιατί δεν είναι εφικτή η καλλιέργεια ιών σε τεχνητά θρεπτικά υλικά.
- Ποιες οι διαφορές μεταξύ μιας εργαστηριακής και μιας βιομηχανικής μικροβιακής καλλιέργειας;
- Δίνονται οι καμπύλες ανάπτυξης δύο μικροοργανισμών A και B.
 - Εξηγήστε τις διαφορές που παρουσιάζουν οι καμπύλες A και B.
 - Ποιος τύπος καλλιέργειας χρησιμοποιείται σε κάθε περίπτωση; Αιτιολογήστε την απάντησή σας.
- Να εξηγήσεις τις φάσεις στην παρακάτω καμπύλη ανάπτυξης ενός μικροοργανισμού.





Ελέγχουμε τις γνώσεις μας

Διαγώνισμα 7ου Κεφαλαίου

Θέμα 1

A. Να σημειώσετε τη σωστή απάντηση:

- Εξάντληση κάποιου θρεπτικού συστατικού παρατηρείται κατά:
 - τη λανθάνουσα φάση
 - την εκθετική φάση
 - τη στατική φάση
 - σε καμία από τις παραπάνω φάσεις
- Η βιομάζα είναι:
 - οι πρωτεΐνες που εκκρίνονται από τα κύτταρα
 - τα θρεπτικά συστατικά που βρίσκονται στο θρεπτικό υλικό
 - το θρεπτικό υλικό του βιοαντιδραστήρα
 - τα ίδια κύτταρα του μικροοργανισμού
- Στο θρεπτικό υλικό για αυτότροφους μικροοργανισμούς δε βρίσκεται:
 - νερό
 - πηγή αζώτου
 - πηγή άνθρακα
 - μεταλλικό ιόν
- Για κάθε μικροοργανισμό διαφορετικού είδους:
 - ο χρόνος διπλασιασμού του δεν επηρεάζεται από τη διαθεσιμότητα θρεπτικών συστατικών, το pH, το O₂ και τη θερμοκρασία
 - η άριστη ανάπτυξη του γίνεται σε οποιαδήποτε θερμοκρασία
 - η διαδοχή των φάσεων ανάπτυξής του σε κλειστή καλλιέργεια είναι συγκεκριμένη
 - η άριστη ανάπτυξη του γίνεται σε υψηλή συγκέντρωση O₂
- Στη συνεχή καλλιέργεια:
 - οι μικροοργανισμοί τροφοδοτούνται συνεχώς με θρεπτικά συστατικά
 - απομακρύνονται από την καλλιέργεια κύτταρα και άχρηστα προϊόντα
 - οι μικροοργανισμοί βρίσκονται διαρκώς σε εκθετική φάση ανάπτυξης
 - σε όλα τα παραπάνω

B. Να χαρακτηρίσετε τις παρακάτω προτάσεις ως σωστές (Σ) ή λανθασμένες (Λ):

1. Οι μύκητες της αρτοβιομηχανίας αναπτύσσονται μόνο παρουσία O_2 . ()
2. Η πηγή C για τους αυτότροφους μικροοργανισμούς είναι το CO_2 . ()
3. Οι ιντερφερόνες περιέχονται στα υγρά συστατικά. ()
4. Όταν σταματάει η ανάπτυξη του μύκητα *Penicillium*, αρχίζει η παραγωγή της πενικιλίνης. ()
5. Η πηγή N για τους περισσότερους μικροοργανισμούς είναι τα νιτρώδη ιόντα. ()

(Μονάδες 25)

Θέμα 2

Να απαντήσεις στις παρακάτω ερωτήσεις:

- A.1.** Τι περιλαμβάνει ένα στερεό θρεπτικό υλικό;
2. Σε τι διαφέρει ένα στερεό θρεπτικό υλικό για αυτότροφο μικροοργανισμό από ένα στερεό θρεπτικό υλικό για ετερότροφο;
 3. Τι είναι ζύμωση;
 4. Τι γνωρίζεις για την κλειστή καλλιέργεια;

B. Να αντιστοιχίσεις τους όρους της πρώτης στήλης με τις έννοιες ή τις φράσεις της δεύτερης στήλης:

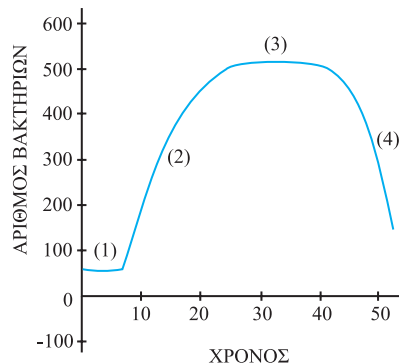
- | | |
|---------------------------------|-----------------------------------------------------|
| α. Βιομάζα | 1. Πηγή C για τους ετερότροφους μικροοργανισμούς |
| β. Αντιβιοτικά | 2. Τα ίδια τα κύτταρα του μικροοργανισμού |
| γ. Γλυκόζη | 3. Περιέχει άγαρ |
| δ. Στερεό θρεπτικό υλικό | 4. Τύπος ζύμωσης |
| ε. Κλειστή καλλιέργεια | 5. Εξάτμιση του νερού |
| | 6. Προϊόν ζύμωσης που περιέχεται στα υγρά συστατικά |

(Μονάδες 25)

Θέμα 3

- B.** Εάν σε μια κλειστή καλλιέργεια του βακτηρίου *E. coli* η εκθετική φάση ξεκίνησε στις 4 το απόγευμα και ο αριθμός των βακτηρίων ήταν 25.000 και στις 9 το απόγευμα ήταν 200.000 να υπολογίσετε τον χρόνο διπλασιασμού των βακτηρίων *E. coli*, καθώς και τον αριθμό των διπλασιασμών που πραγματοποιήθηκαν ανά ώρα. (Δίνεται ότι $\log 25000 = 4,4$ και $\log 200000 = 5,3$)

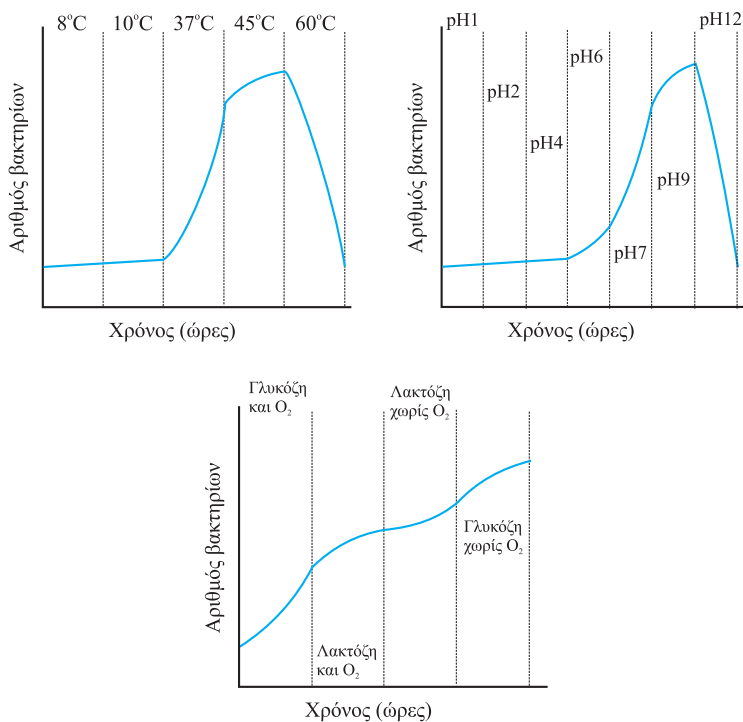
Α. Να εξηγήσετε τις φάσεις στην παρακάτω καμπύλη ανάπτυξης ενός μικροοργανισμού.



(Μονάδες 25)

Θέμα 4

Παρακάτω δίνονται 3 γραφικές παραστάσεις που αποτελούν συμπεράσματα μιας συνεχούς καλλιέργειας κάποιου μικροβίου. Αφού τις μελετήσετε να εξάγετε συμπεράσματα για το ποιο μπορεί να είναι το μικρόβιο καθώς και ποια η μορφολογία του (αερόβιο, αναερόβιο, σε τι pH αναπτύσσεται κ.α).



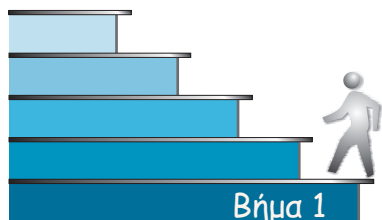
(Μονάδες 25)

Κεφάλαιο 8°

Εφαρμογές της βιοτεχνολογίας στην ιατρική

Ο μαθητής που έχει μελετήσει το κεφάλαιο εφαρμογές της βιοτεχνολογίας στην ιατρική πρέπει να γνωρίζει:

- ✓ Πώς συμβάλει η βιοτεχνολογία στην Ιατρική επιστήμη στους παρακάτω τομείς:
 - α. στην έγκαιρη διάγνωση
 - β. στη πρόληψη
 - γ. στην αποτελεσματική θεραπεία.
- ✓ Τι είναι η ινσουλίνη και πώς παράγεται.
- ✓ Τι είναι οι ιντερφερόνες και πώς παράγονται.
- ✓ Τι είναι τα μονοκλωνικά αντισώματα, που χρησιμεύουν και πώς παράγονται.
- ✓ Τι είναι η γονιδιακή θεραπεία και πώς εφαρμόζεται.
- ✓ Τι είναι η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος και με ποιους τρόπους θα ωφελήσει στην έρευνα.



Μαθαίνουμε τη θεωρία - Λέξεις “κλειδιά”

Θεωρία 1

Ποιοι είναι οι βασικοί στόχοι της Ιατρικής και ποια η συμβολή της Βιοτεχνολογίας;

Απάντηση:

Η Βιοτεχνολογία έχει σημαντική συμβολή στους 3 βασικούς στόχους της ιατρικής που είναι:

- α. Η έγκαιρη διάγνωση, έχοντας αναπτύξει ευαίσθητες τεχνικές εντοπισμού μιας ασθένειας σε εξαιρετικά πρώιμο στάδιο, πριν καν εμφανιστούν συμπτώματα.
- β. Η πρόληψη, έχοντας αναπτύξει προηγμένα εμβόλια για σοβαρές ασθένειες ή προσπαθώντας να αναπτύξει για άλλες.
- γ. Η αποτελεσματική θεραπεία, συμβάλλοντας στην κατανόηση των βιοχημικών μηχανισμών και του γενετικού υπόβαθρου της νόσου ώστε να εφαρμοστεί η κατάλληλη φαρμακευτική αγωγή ή και γενετική διόρθωση.

Θεωρία 2

Ποιες τεχνικές της Γενετικής Μηχανικής χρησιμοποιούνται στις Ιατρικές Εφαρμογές;

Απάντηση:

Εφαρμογή στην ιατρική βρίσκουν η τεχνολογία του ανασυνδιασμένου DNA, η PCR και οι ανιχνευτές DNA. Αυτά αποδίδουν στην βελτίωση και διερεύνηση της παραγωγής ευαίσθητων διαγνωστικών ουσιών, εμβολίων και φαρμάκων. Ταχύτατα αναπτύσσεται ο τομέας της γονιδιακής θεραπείας, στηριζόμενος στην τεχνολογία του ανασυνδιασμένου DNA, σοβαρών γενετικών νόσων (κυστική ίνωση, καρκίνος), του AIDS κ.α.

Θεωρία 3

Τι είναι η ινσουλίνη και ποιος ο ρόλος της;

Απάντηση:

Η ινσουλίνη είναι μια ορμόνη. Συνίσταται από 2 μικρά πεπτίδια Α και Β, συνολικά 51 αμινοξέων που συγκρατούνται με δισουλφιδικούς δεσμούς. Παράγεται

από ειδικά κύτταρα του παγκρέατος ρυθμίζοντας τον μεταβολισμό των υδατανθράκων και συγκεκριμένα το ποσοστό της γλυκόζης στο αίμα. Το γονίδιο της ινσουλίνης παράγει ένα πρόδρομο μόριο, την προϊνσουλίνη, που μετατρέπεται τελικά σε ινσουλίνη. Όταν λείπει η ινσουλίνη εκδηλώνεται η νόσος του διαβήτη. Πριν το 1982 η ινσουλίνη παραγόταν κυρίως από εκχύλιση παγκρέατος χοίρων και βοοειδών με μια πολύπλοκη και δαπανηρή διαδικασία. Επιπλέον διέφερε λίγο από την ανθρώπινη στην αλληλουχία των αμινοξέων αλλά προκαλούσε αλλεργικές αντιδράσεις σε πολλά άτομα.

Θεωρία 4

Ποια τα στάδια της παραγωγής την ινσουλίνης σήμερα με τη μέθοδο του ανασυνδιασμένου DNA;

Απάντηση:

Στη μέθοδο περιλαμβάνεται η κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης από κύτταρα του παγκρέατος και επιλογή του κλώνου που περιέχει το γονίδιο. Συνοπτικά:

- α.** Απομονώνεται όλο το mRNA από κύτταρα ανθρώπινου παγκρέατος.
- β.** Κατασκευάζονται δίκλιωνα DNA και ενσωματώνονται σε πλασμίδια.
- γ.** Μετασχηματίζονται βακτήρια με τα ανασυνδιασμένα πλασμίδια και πολλαπλασιάζονται σε υγρό θρεπτικό υλικό
- δ.** Επιλέγονται τα βακτήρια που περιέχουν το γονίδιο που κωδικοποιεί το πρόδρομο μόριο της ινσουλίνης.
- ε.** Καλλιεργούνται τα επιλεγμένα βακτήρια σε βιοαντιδραστήρα για παραγωγή του πρόδρομου μορίου.
- στ.** Συλλέγεται η προϊνσουλίνη και μετατρέπεται σε ινσουλίνη με κατάλληλο ένζυμο που αφαιρεί το ενδιάμεσο πεπτίδιο.

Θεωρία 5

Τι είναι, πώς παράγονται και ποιος ο ρόλος των ιντερφερονών;

Απάντηση:

Οι ιντερφερόνες είναι οικογένεια συγγενών πρωτεϊνών που ταξινομούνται ανάλογα με τη χημική και βιολογική ενεργότητα τους σε ιντερφερόνες α, β και γ. Οι ιντερφερόνες παράγονται από κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιούς και επάγουν στα υγιή γειτονικά κύτταρα την παραγωγή άλλων πρωτεϊνών που εμποδίζουν τον πολλαπλασιασμό των ιών. Έχουν ιδιαίτερο ενδιαφέρον και ως πιθανοί αντικαρκινικοί παράγοντες. Όμως παράγονται σε ελάχιστες ποσότητες στο σώμα και έτσι δεν ήταν ευρεία η χρήση τους στη θεραπεία ασθενειών. Σήμερα με την κλωνοποίηση ορισμένων γονιδίων τους οι ιντερφερόνες παράγονται σε μεγάλες ποσότητες. Η μέθοδος είναι παρόμοια με αυτήν της παραγωγής του προδρόμου μορίου της ινσουλίνης. Το mRNA της ιντερφερόνης απο-

μονώνεται από κύτταρα που έχουν διεγερθεί για να παράγουν ιντερφερόνες.

Θεωρία 6

Σε τι χρησιμεύουν τα μονοκλωνικά αντισώματα στην Ιατρική;

Απάντηση:

Υπάρχουν 3 ειδών εφαρμογές των μονοκλωνικών αντισωμάτων:

- α. Ανοσοδιαγνωστικά.** Μπορούν να ανιχνεύσουν σε υγρά του σώματος ουσίες υπεύθυνες για ασθένειες, παθογόνους μικροοργανισμούς, τη διακύμανση προϊόντων του μεταβολισμού που μπορεί να δείχνει ότι θα εκδηλωθεί κάποια νόσος. Έχουν κατασκευαστεί ανοσοδιαγνωστικά τεστ μονοκλωνικών αντισωμάτων για ειδικές ορμόνες που παράγονται κατά την κύηση και επιτρέπουν την εξακρίβωση της σε πολλά αρχικά στάδια.
- β. Θεραπευτικά.** Η πιο ενδιαφέρουσα είναι η εφαρμογή τους κατά του καρκίνου. Τα καρκινικά κύτταρα φέρουν στην επιφάνεια τους αντιγόνα που δεν υπάρχουν στα φυσιολογικά. Τα μονοκλωνικά αντισώματα που είναι ειδικά εναντίον των καρκινικών κυττάρων μπορούν να γίνουν μεταφορείς ισχυρών αντικαρκινικών φαρμάκων.
- γ. Μέσα για την επιλογή οργάνων συμβατών για μεταμόσχευση.** Με τα διάφορα είδη μονοκλωνικών αντισωμάτων μπορεί να ελεγχθεί ποια ακριβώς αντιγόνα επιφανείας έχουν προς μεταμόσχευση όργανο και ο δέκτης και αν ταιριάζουν. Έτσι προλαμβάνεται η απόρριψη του μοσχεύματος.

Θεωρία 7

Πώς παράγονται σε μεγάλες ποσότητες τα μονοκλωνικά αντισώματα;

Απάντηση:

- ▶ Ένα επιλεγμένο αντιγόνο χορηγείται με ένεση σε ποντίκι προκαλώντας ανοσολογική αντίδραση και παραγωγή αντισωμάτων από εξειδικευμένα Β-λεμφοκύτταρα.
- ▶ Ύστερα από 2 εβδομάδες αφαιρείται ο σπλήνας και απομονώνονται τα Β-λεμφοκύτταρα.
- ▶ Τα Β-λεμφοκύτταρα συντήκονται με καρκινικά και παράγονται υβριδώματα που παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα σε μεγάλες ποσότητες.
- ▶ Τα υβριδώματα μπορούν να καταψυχθούν (-80°C) για πολύ και να παράξουν, όποτε χρειαστεί το συγκεκριμένο μονοκλωνικό αντίσωμα.

Θεωρία 8

Πώς συμβάλλει στην αντιμετώπιση των γενετικών ασθενειών η τεχνολογία του ανασυνδιασμένου DNA;

Απάντηση:

Η τεχνολογία του ανασυνδιασμένου DNA επέτρεψε:

- α. Σε συνδυασμό με την παραδοσιακή γενετική τον εντοπισμό της θέσης στα χρωμοσώματα πολλών παθογόνων γονιδίων. Γονίδια που έχουν “χαρτογραφηθεί” είναι της νόσου Huntington, της μυϊκής δυστροφίας, της κυστικής ίνωσης κ. α
- β. Την κλωνοποίηση παθογόνων και φυσιολογικών αλληλόμορφων και τη σύγκριση του ώστε να εξακριβωθεί το είδος της μετάλλαξης.
- γ. Τη δυνατότητα ανάπτυξης της γονιδιακής θεραπείας. Αυτή έχει ως στόχο να διορθώσει τη γενετική βλάβη, εισάγοντας στον ασθενή φυσιολογικό αλληλόμορφο του παθογόνου γονιδίου. Προϋποτίθεται εκτός από την κλωνοποίηση του γονιδίου και ο προσδιορισμός των κυττάρων που εκδηλώνουν την ασθένεια.

Θεωρία 9

Ποια η διαδικασία που ακολουθείται στη γονιδιακή θεραπεία της ADA;

Απάντηση:

- α. Παραλαμβάνονται λεμφοκύτταρα του ασθενούς και πολλαπλασιάζονται σε κυτταροκαλλιέργειες.
- β. Ενσωματώνεται το φυσιολογικό γονίδιο της απαμινάσης της αδενοσίνης σε ένα φορέα ιό.
- γ. Ο τροποποιημένος ιός εισάγεται στα λεμφοκύτταρα με μια διαδικασία που ονομάζεται διαμόλυνση.
- δ. Τα γενετικά τροποποιημένα λεμφοκύτταρα εισάγονται με ενδοφλέβια ένεση στο παιδί και παράγουν το ένζυμο ADA.

Θεωρία 10

Ποτέ εφαρμόστηκε για πρώτη φορά γονιδιακή θεραπεία in vivo και πώς;

Απάντηση:

Γονιδιακή θεραπεία in vivo εφαρμόστηκε για πρώτη φορά για την αντιμετώπιση της κυστικής ίνωσης το 1993. Η κυστική ίνωση οφείλεται σε υπολειπόμενα αυτοσωμικά αλληλόμορφα ενός γονιδίου που κωδικοποιούν μια πρωτεΐνη. Αυτή διευκολύνει τη διακίνηση ιόντων δια μέσου των επιθηλιακών κυττάρων του πνεύμονα.

Για την *in vivo* θεραπεία αναπτύσσονται έξυπνοι φορείς όπως αδενοϊοί που προσβάλλουν ειδικά τα κύτταρα του ιστού που πάσχει. Έτσι για την αντιμετώπιση της κυστικής ίνωσης:

- α. Αρχικά το φυσιολογικό γονίδιο ενσωματώνεται σε έναν αδενοϊό.
- β. Ο ανασυνδιασμένος ιός εισάγεται στον οργανισμό με τη βοήθεια βρογχοσκοπίου και μολύνει τα κύτταρα του αναπνευστικού συστήματος.
- γ. Το φυσιολογικό γονίδιο αφού εισέλθει στα κύτταρα ενσωματώνεται στο γονιδίωμα τους και παράγει φυσιολογικά το προϊόν.

Θεωρία 11

Με ποιους τρόπους θα ωφελήσει η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος;

Απάντηση:

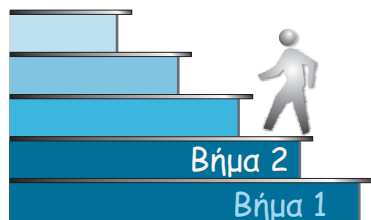
Η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος θα συμβάλλει:

- α. Στην μελέτη της οργάνωσης και λειτουργίας του ανθρώπινου γονιδιώματος. Θα προσδιοριστούν το σύνολο των γονιδίων, των ρυθμιστικών περιοχών και περιοχών με άγνωστη λειτουργία.
- β. Στην ανάπτυξη μεθοδολογίας για την διάγνωση και θεραπεία γενετικών νόσων με προσδιορισμό της θέσης και της αλληλουχίας των παθογόνων αλληλόμορφων.
- γ. Στην παραγωγή προϊόντων, με τεχνικές της βιοτεχνολογίας, χρήσιμων στη φαρμακοβιομηχανία, στη γεωργία κ.α.
- δ. Στη μελέτη των εξελικτικών σχέσεων των ειδών, όπως φαίνεται από τη σύγκριση των γονιδιωμάτων τους. Άλλωστε εξελίσσονται προγράμματα χαρτογράφησης και σε άλλα είδη.

Λέξεις “κλειδιά”

- ▶ **Αντιγονικός καθοριστής:** Το τμήμα του αντιγόνου το οποίο αναγνωρίζεται από ένα συγκεκριμένο αντίσωμα.
- ▶ **Γονιδιακή θεραπεία:** Η διαδικασία με την οποία μια ασθένεια μπορεί να θεραπευτεί με γενετική τροποποίηση σωματικών κυττάρων ενός ασθενούς (όχι μόνιμα και όχι στους απογόνους).
- ▶ **Διαμόλυνση:** Η διαδικασία εισαγωγής ξένου DNA σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο με τη βοήθεια γενετικά τροποποιημένου ιού.
- ▶ **Μονοκλωνικό αντίσωμα:** Αντίσωμα που παράγεται από ένα κλώνο Β- λεμφοκυττάρων, γι' αυτό έχει εξειδίκευση για ένα μόνο αντιγονικό καθαριστή.
- ▶ **Υβρίδιομα:** Υβριδική κυτταρική σειρά που παράγεται από σύντηξη ενός καρκινικού κυττάρου με ένα λεμφοκύτταρο. Τα κύτταρα της σειράς αυτής είναι αθάνατα και παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα.

- ▶ **Φαρμακευτικές πρωτεΐνες:** Οι πρωτεΐνες που χρησιμοποιούνται ως φάρμακα. Αρκετές από αυτές παράγονται από γενετικά τροποποιημένα βακτήρια ή από διαγονιδιακά ζώα.
- ▶ **Ex vivo:** Είναι όρος που χρησιμοποιείται για την περιγραφή μιας βιολογικής διαδικασίας, όταν αυτή πραγματοποιείται έξω από τον οργανισμό.
- ▶ **In Vivo:** Είναι όρος που χρησιμοποιείται για την περιγραφή μιας βιολογικής διαδικασίας, όταν αυτή πραγματοποιείται σε ένα ζωντανό οργανισμό.
- ▶ **Ινσουλίνη:** Πρωτεΐνη που εκκρίνεται από το πάγκρεας και η έλλειψή της σχετίζεται με αρρώστιες όπως ο διαβήτης (ινσουλινοεξαρτώμενος).
- ▶ **Ιντερφερόνες:** Πρωτεΐνη που παράγεται από κύτταρα τα οποία έχουν προσβληθεί από ιούς.
- ▶ **ADA:** Ένζυμο απαμινάση της αδενοσίνης που η έλλειψή του προκαλεί ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος. Θεραπεύεται με γονιδιακή θεραπεία.
- ▶ **Έξυπνοι φορείς (αδενοϊοί, ρετροϊοί):** Σύμφωνα με τον Anderson και τους συνεργάτες του οι έξυπνοι φορείς είναι ιοί οι οποίοι έχουν γίνει φορείς του φυσιολογικού γονιδίου και προσβάλλουν ειδικά τα κύτταρα του ιστού που πάσχει, ο οποίος εκφράζει το μεταλλαγμένο γονίδιο.
- ▶ **Εμβόλιο γυμνού DNA:** Τύπος εμβολίου το οποίο αποτελείται μόνο από DNA. Στη συγκεκριμένη περίπτωση το γονίδιο που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη με αντιγονική δράση εισάγεται κατευθείαν στον οργανισμό που πρόκειται να ανοσοποιηθεί.



Ερωτήσεις Θεωρίας

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ

Ερωτήσεις ανάπτυξης

1. Με ποιους τρόπους συμβάλλει η Βιοτεχνολογία στην εξέλιξη της Ιατρικής;
2. Δώστε συνοπτικά τα στάδια της κλωνοποίησης του γονιδίου και της παραγωγής του μορίου της ινσουλίνης.
3. Τι είναι οι ιντερφερόνες και ποια η φυσιολογική τους δράση; Ποιες οι φαρμακευτικές τους δράσεις;
4. Ποιες πηγές ινσουλίνης χρησιμοποιούνταν πριν την κλωνοποίηση του γονιδίου της; Τι προβλήματα υπήρχαν;
5. Γιατί το τελικό προϊόν της ζύμωσης σε βιοαντιδραστήρα ινσουλίνης είναι ανενεργό; Πώς προκύπτει από αυτό η ενεργή ινσουλίνη;
6. Ερμηνεύστε τους όρους: αντίσωμα, αντιγόνο, αντιγονικός καθοριστής.
7. Τι είναι τα μονοκλωνικά αντισώματα;
8. Αναλύστε την τεχνική παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων.
9. Γιατί τα αντισώματα χαρακτηρίζονται ως “τέλεια φάρμακα”;
10. Με ποιο τρόπο τα μονοκλωνικά αντισώματα συμβάλλουν στην καταπολέμηση του καρκίνου; Ποια τα πλεονεκτήματα της μεθόδου αυτής;
11. Υπάρχει πιθανότητα οι απόγονοι ενός οργανισμού που υφίσταται γονιδιακή θεραπεία να πάσχουν από την ίδια νόσο; Εξηγήστε.
12. Τι είναι η ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος και ποια διαδικασία ακολουθήθηκε για τη θεραπεία της;

13. Τι είναι η κυστική ίνωση και πώς αντιμετωπίζεται με γονιδιακή θεραπεία;
14. Γιατί ορισμένοι φορείς χαρακτηρίζονται ως “έξυπνοι”;
15. Ερμηνεύστε τους όρους: *in vivo*, *ex vivo*, *in vitro*.

Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής

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 υπολειπόμενου 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. Η Βιοτεχνολογία συνεισφέρει στην Ιατρική:
 - α. με την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA
 - β. με τη χρήση της τεχνικής PCR
 - γ. με τη χρήση ανιχνευτών DNA
 - δ. όλα τα παραπάνω
5. Οι φαρμακευτικές πρωτεΐνες που έχουν παραχθεί με την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA:
 - α. είναι διαθέσιμες σε πολύ μικρές ποσότητες
 - β. η παραγωγή τους είναι πολύ ακριβή
 - γ. είναι σε τέτοιες ποσότητες ώστε ο έλεγχος της δράσης τους να είναι αποτελεσματικός
 - δ. τίποτε από τα παραπάνω

6. Τα μονοκλωνικά αντισώματα:
 - α. παράγονται από μία ομάδα Β-λεμφοκυττάρων
 - β. είναι υβριδικά μόρια DNA
 - γ. αναγνωρίζουν ειδικά έναν αντιγόνο καθοριστή
 - δ. τα α και γ
7. Η έγκαιρη διάγνωση μιας ασθένειας απαιτεί:
 - α. να εντοπισθεί η ασθένεια στα αρχικά στάδια
 - β. να ανιχνευθεί πολύ νωρίς κάποια μόλυνση
 - γ. να διαπιστωθεί η ύπαρξη μιας κληρονομικής ασθένειας
 - δ. όλα τα παραπάνω
8. Η πρόληψη ασθενειών, όπως, για παράδειγμα, η ηπατίτιδα-Β χρειάζεται:
 - α. τη σωστή ενημέρωση του πληθυσμού για τον τρόπο που μεταδίδεται
 - β. τη δημιουργία ασφαλών εμβολίων
 - γ. την αποφυγή συμπεριφορών που βάζουν σε κίνδυνο μόλυνσης ένα άτομο
 - δ. όλα τα παραπάνω
9. Η ινσουλίνη του παγκρέατος:
 - α. παράγεται από όλα τα κύτταρά του
 - β. δρα και ως αντική ορμόνη
 - γ. είναι πρωτεΐνη
 - δ. όλα τα παραπάνω
10. Στη γονιδιακή θεραπεία για την κυστική ίνωση χρησιμοποιήθηκε ως φορέας:
 - α. αδενοϊός
 - β. ο βακτηριοφάγος λ
 - γ. πλασμίδιο
 - δ. ένας ρετροϊός
11. Στην ασθένεια που οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA) η βλάβη εμφανίζεται:
 - α. στα επιθηλιακά κύτταρα
 - β. στα νευρικά κύτταρα
 - γ. στα ερυθρά αιμοσφαίρια
 - δ. στα λεμφοκύτταρα
12. Τα μονοκλωνικά αντισώματα χρησιμοποιούνται στη θεραπεία του καρκίνου, επειδή:
 - α. ενώνονται με τα καρκινικά και τα εξουδετερώνουν
 - β. καταστρέφουν την πλασματική μεμβράνη των καρκινικών κυττάρων
 - γ. περιορίζουν τις κυτταρικές διαιρέσεις των καρκινικών κυττάρων
 - δ. μεταφέρουν ισχυρά αντικαρκινικά φάρμακα

13. Η γονιδιακή θεραπεία εφαρμόζεται για ασθένειες, όπως:
 - α. διφθερίτιδα
 - β. πολιομυελίτιδα
 - γ. ευλογιά
 - δ. μυϊκή δυστροφία Duchenne
14. Το φυσιολογικό γονίδιο στην in vivo γονιδιακή θεραπεία εισέρχεται στο κύτταρο του ιστού:
 - α. μέσω λιποσωμάτων
 - β. μέσω ιών
 - γ. με τη μορφή γυμνού DNA
 - δ. με όλα τα παραπάνω
15. Για να παραχθεί ινσουλίνη με τη βοήθεια της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA, χρειάζεται να γίνει:
 - α. επιλογή των βακτηρίων που περιέχουν το γονίδιο της ινσουλίνης μέσα από μία γονιδιωματική βιβλιοθήκη
 - β. χρήση του ενζύμου αντίστροφης μεταγραφάσης
 - γ. χρήση περιοριστικής ενδονουκλεάσης για την αποκοπή του ενδιάμεσου πεπτιδίου και τη μετατροπή της προϊνσουλίνης σε ινσουλίνη
 - δ. όλα τα παραπάνω

Ερωτήσεις τύπου σωστό - λάθος

1. Οι φαρμακευτικές πρωτεΐνες παράγονται αποκλειστικά με την τεχνική του ανασυνδυασμένου DNA και δε μπορούν να παραχθούν με άλλη μέθοδο. ()
2. Μία ανθρώπινη πρωτεΐνη παράγεται από όλα τα κύτταρα του ανθρώπου, αφού όλα τους διαθέτουν το σχετικό γονίδιο. ()
3. Για τη δημιουργία της ινσουλίνης κωδικοποιούνται δύο ζεύγη αλληλόμορφων γονιδίων, αφού η ινσουλίνη αποτελείται από δύο πεπτίδια. ()
4. Στους διαβητικούς τα γονίδια παραγωγής ινσουλίνης πιθανόν να έχουν μεταλλαχθεί. ()
5. Η προϊνσουλίνη αποτελείται από περισσότερα αμινοξέα απ' ό,τι η ινσουλίνη. ()
6. Ένα πρόβλημα που έπρεπε να αντιμετωπίσουν οι επιστήμονες κατά την κλωνοποίηση γονιδίων ινσουλίνης σε cDNA βιβλιοθήκες ήταν ότι τα γονίδια που δημιουργούσαν στο εργαστήριο δεν είχαν συγκολλητικά άκρα για τη σύνδεσή της με τα πλασμίδια. ()
7. Ένα άλλο πρόβλημα ήταν ότι τα γονίδια δεν είχαν υποκινητές. ()
8. Το άτομο που έχει κυστική ίνωση είναι ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο. ()

9. Για την πρόκληση της ανοσολογικής αντίδρασης δεν είναι απαραίτητα όλα τα συστατικά ενός παθογόνου μικροοργανισμού. ()
10. Στην ex vivo γονιδιακή θεραπεία γίνεται αντικατάσταση του μεταλλαγμένου γονιδίου στα κύτταρα που εμφανίζουν τη βλάβη. ()
11. Η προΐνσουλίνη αποτελεί το λειτουργικό πρωτεϊνικό μόριο. ()
12. Για την κλωνοποίηση και απομόνωση του γονιδίου της ινσουλίνης απομονώνεται μόνο το mRNA του γονιδίου της προΐνσουλίνης. ()
13. Η προΐνσουλίνη είναι μία πολυπεπτιδική αλυσίδα. ()
14. Τα Β-λεμφοκύτταρα δε μπορούν να διατηρηθούν σε κυτταροκαλλιέργειες για μεγάλο χρονικό διάστημα. ()
15. Σήμερα γονιδιακή θεραπεία “διορθώνει” μόνιμα τη γενετική βλάβη. ()
16. Το γονίδιο που εισάγεται στα κύτταρα με τη βλάβη στη γονιδιακή θεραπεία, μεταβιβάζεται στους απογόνους. ()
17. Η γονιδιακή θεραπεία στηρίζεται στην εφαρμογή της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA. ()
18. Αντιγονικός καθοριστής είναι μία μόνο περιοχή του αντιγόνου. ()

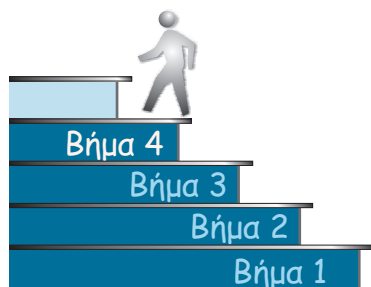
Ερωτήσεις αντιστοίχισης

- | | |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ol style="list-style-type: none"> 1. α. Ινσουλίνη
β. Ιντερφερόνες
γ. cDNA
δ. Αγάρ
ε. Απαμίνωση της αδενοσίνης (ADA) | <ol style="list-style-type: none"> 1. Παίρνει μέρος στο μεταβολισμό των πουρινών του μυελού των οστών 2. Ρυθμίζει το ποσοστό γλυκόζης στο αίμα 3. Σχηματίζει με καλούπι το RNA 4. Παράγονται από κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιούς 5. Παράγεται από μικροοργανισμό και θανατώνει άλλους μικροοργανισμούς ή αναστέλλει την ανάπτυξή τους 6. Αναγνωρίζει αντιγονικό καθοριστή |
| <ol style="list-style-type: none"> 2. α. Αντιγονικός καθοριστής
β. Μονοκλωνικά αντισώματα
γ. Υβριδώματα
δ. Μύκητες | <ol style="list-style-type: none"> 1. Σύντηξη Β-λεμφοκυττάρων με καρκινικά κύτταρα 2. Αντιβιοτικά 3. Περιοχή του αντιγόνου 4. Γενετικά τροποποιημένα υβριδικά μόρια 5. Φορείς ισχυρών αντικαρκινικών φαρμάκων |

- | | |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>3. α. Διαμόλυνση
β. Ex vivo γονιδιακή θεραπεία
γ. In vivo γονιδιακή θεραπεία
δ. Μονοκλωνικά αντισώματα</p> | <p>1. Τρόπος γονιδιακής θεραπείας, κατά την οποία τα φυσιολογικά γονίδια ενσωματώνονται σε ιό και εισάγονται κατευθείαν στον οργανισμό
2. Εισαγωγή γενετικά τροποποιημένου ιού σε κύτταρα
3. Θεραπεία καρκίνου
4. Τρόπος γονιδιακής θεραπείας, κατά την οποία τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό και εισάγονται πάλι σε αυτόν
5. Χορήγηση αντιβιοτικού στον ασθενή</p> |
| <p>4. α. Ινσουλίνη
β. Μονοκλωνικά αντισώματα
γ. Β-Λεμφοκύτταρα
δ. Ιντερφερόνες</p> | <p>1. Ακριβής διάγνωση λοιμώξεων
2. Πάγκρεας
3. Παράγουν αντισώματα
4. Γονιδιωματική βιβλιοθήκη
5. Αντικαρκινική δράση</p> |

Ερωτήσεις συμπλήρωσης κενών

1. Ένα αντίσωμα αναγνωρίζει μία περιοχή μόνο του αντιγόνου, η οποία ονομάζεται
2. Το αντίσωμα που παράγεται από ένα κλώνο Β-λεμφοκυττάρων ονομάζεται
3. Η τεχνική ανίχνευση με μονοκλωνικά αντισώματα είναι και
4. Ο γενετικά τροποποιημένος ιός εισάγεται στα λεμφοκύτταρα, με μία διαδικασία που ονομάζεται
5. Τα κύτταρα που παράγονται από τη σύντηξη Β-λεμφοκυττάρων με καρκινικά κύτταρα ονομάζονται
6. Απαραίτητη προϋπόθεση για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας είναι η του υπεύθυνου γονιδίου.



Λύνουμε μόνοι μας

Προτού επιχειρηθεί μια μεταμόσχευση έγινε έλεγχος των αντιγόνων 5 διαθέσιμων οργάνων και του υποψήφιου δέκτη. Προέκυψαν τα αποτελέσματα του παρακάτω πίνακα (το + σημαίνει ότι το αντίσωμα αντέδρασε με το αντιγόνο):

Αντίσωμα	Όργανο Α	Όργανο Β	Όργανο Γ	Όργανο Δ	Όργανο Ε	Δέκτης
1 ^ο	-	+	+	-	+	+
2 ^ο	+	+	+	-	-	+
3 ^ο	+	-	+	+	-	-
4 ^ο	-	+	+	-	+	+
5 ^ο	+	+	+	-	+	+
6 ^ο	+	-	-	+	+	-
7 ^ο	-	-	-	+	-	-

- Ποιο από τα όργανα είναι το καταλληλότερο;
- Σε πόσα αντιγόνα διαφέρει ο δέκτης από τα υπόλοιπα όργανα;
- Να ταξινομήσετε τα υπόλοιπα όργανα με το βαθμό συμβατότητας τους με τον δέκτη.
- Πως παρήχθησαν τα αντισώματα που χρησιμοποιήθηκαν στον έλεγχο;



Ελέγχουμε τις γνώσεις μας

Διαγώνισμα 8ου Κεφαλαίου

Θέμα 1

Στις ερωτήσεις 1 - 3 να απαντήσετε με μια παράγραφο:

1. Τι είναι τα υβριδώματα;
2. Πώς απομονωνόταν και ποια ήταν η πηγή ινσουλίνης πριν το 1982;
3. Τι είναι ο διαβήτης και πως αντιμετωπίζεται;

(Μονάδες 25)

Θέμα 2

A. Στις ερωτήσεις 1-5 να επιλέξετε την σωστή απάντηση:

1. Η γονιδιακή θεραπεία δεν στηρίζεται στην:
 - α. τεχνολογία του ανασυνδιασμένου DNA
 - β. κλασική γενετική
 - γ. καλή γνώση των κυττάρων του πάσχοντα ιστού
 - δ. ανάπτυξη κατάλληλων φορέων
2. Με την γονιδιακή θεραπεία αντιμετωπίζουμε ασθένειες που οφείλονται σε:
 - α. πρωτόζωα και μύκητες
 - β. γενετικές ανωμαλίες
 - γ. ιούς που προκαλούν χρωμοσωμικές ανωμαλίες
 - δ. σε περιβαλλοντικούς παράγοντες
3. Το αντίσωμα βρίσκεται:
 - α. στα βακτήρια στην πλασματική τους μεμβράνη
 - β. σε όλα τα μικρόβια που μολύνουν τον οργανισμό
 - γ. μόνο στους ιούς που προσβάλλουν το αναπνευστικό σύστημα
 - δ. σε κανένα από τα παραπάνω
4. Η διαμόλυνση είναι διαδικασία που συμβαίνει:

α. in vitro	β. ex vivo
γ. in vivo	δ. σε όλα τα παραπάνω

5. Το AIDS θεραπεύετε με:
- α. με μονοκλωνικά αντισώματα β. με εμβόλια - υπομονάδες
 γ. με γονιδιακή θεραπεία δ. δεν θεραπεύεται.

B. Να χαρακτηρίσετε τις ερωτήσεις 1-5 σωστές ή λάθος.

1. Η γονιδιακή θεραπεία στηρίζεται στην εφαρμογή της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA. ()
2. Σήμερα έχουν κλωνοποιηθεί περισσότερα από 300 γονίδια φαρμακευτικών πρωτεϊνών. ()
3. Η προϊνσουλίνη αποτελείται από 51 αμινοξέα. ()
4. Η κύρια πηγή φαρμακευτικής ινσουλίνης σήμερα είναι ο παγκρεατικός ιστός χοίρων και βοοειδών. ()
5. Αντιγονικός καθοριστής είναι μία μόνο περιοχή του αντιγόνου. ()

(Μονάδες 25)

Θέμα 3

Να συμπληρώσετε με τους κατάλληλους όρους τα κενά στις παρακάτω προτάσεις:

1. Η ινσουλίνη είναι μία που παράγεται από ειδικά κύτταρα του ρυθμίζοντας τον των υδατανθράκων.
2. Οι ιντερφερόνες επάγουν στα υγιεινά γειτονικά κύτταρα την παραγωγή που εμποδίζουν τον πολλαπλασιασμό των
3. Τα μονοκλωνικά αντισώματα χρησιμεύουν ως ή ή
4. Γονιδιακή θεραπεία εφαρμόστηκε για πρώτη φορά για την αντιμετώπιση της Η κυστική ίνωση οφείλεται σε αλληλόμορφα ενός γονιδίου, που κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη. Αυτή διευκολύνει την διακίνηση δια μέσω κυττάρων του
5. Η Βιοτεχνολογία έχει σημαντική συμβολή στους εξής στόχους της Ιατρικής:
 α., β., γ. Ταχύτατα αναπτύσσεται ο τομέας της θεραπείας, στηριζόμενος στη τεχνολογία του

(Μονάδες 25)

Θέμα 4

Σε άτομο που πάσχει από κυστική ίνωση έγινε γονιδιακή θεραπεία:

- α. Ποια είναι η διαδικασία που ακολουθήθηκε;
- β. Ποια είναι η πιθανότητα το παραπάνω άτομο να δώσει απογόνους που να πάσχουν;

(Μονάδες 25)

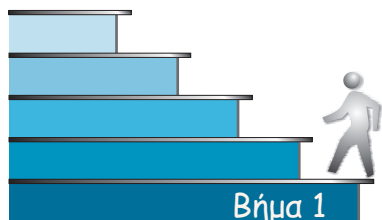


Κεφάλαιο 9°

Εφαρμογές της βιοτεχνολογίας στη γεωργία και την κτηνοτροφία

Ο μαθητής που έχει μελετήσει το κεφάλαιο εφαρμογές της βιοτεχνολογίας στη γεωργία και την κτηνοτροφία πρέπει να γνωρίζει:

- ✓ Ποια ήταν η συμβατική μέθοδος φυτικής και ζωικής παραγωγής και ποια είναι η νέα μέθοδος που χρησιμοποιείται πλέον.
- ✓ Τι είναι τα διαγονιδικά φυτά και ζώα και ποια τα πλεονεκτήματά τους.
- ✓ Πώς μέσω της Βιοτεχνολογίας δίνεται η δυνατότητα να καταπολεμηθούν τα έντομα και τα παράσιτα.
- ✓ Ποιες πρωτεΐνες, χρήσιμες για τον άνθρωπο παράγονται από διαγονιδικά ζώα και πώς.



Μαθαίνουμε τη θεωρία

Θεωρία 1

Ποια είναι η συμβατική μέθοδος βελτίωσης της φυτικής και ζωικής παραγωγής και ποια τα μειονεκτήματά της;

Απάντηση:

Ένας τρόπος βελτίωσης της φυτικής και ζωικής παραγωγής είναι οι ελεγχόμενες από τον άνθρωπο διασταυρώσεις φυτών και ζώων. Για το σκοπό αυτό πραγματοποιείται επιλογή φυτών και ζώων που έχουν συγκεκριμένα χαρακτηριστικά, όπως φυτά με μεγάλο μέγεθος καρπών, με ανθεκτικότητα σε ακραίες περιβαλλοντικές συνθήκες ή ζώα που παράγουν μεγάλη ποσότητα κρέατος. Οι οργανισμοί αυτοί διασταυρώνονται με σκοπό τη δημιουργία απογόνων με επιθυμητά χαρακτηριστικά. Τα μειονεκτήματά της συμβατικής μεθόδου είναι ότι πρόκειται για χρονοβόρα και επίπονη διαδικασία όπου απαιτούνται συνεχείς διασταυρώσεις. Επιπλέον οι απόγονοι που προκύπτουν φέρουν συνήθως ορισμένους μόνο από τους επιθυμητούς χαρακτήρες μαζί με άλλες μη επιθυμητές ιδιότητες.

Θεωρία 2

Ποια είναι η μέθοδος που χρησιμοποιείται πλέον για την βελτίωση της γεωργίας και της κτηνοτροφίας;

Απάντηση:

Η επιστήμη της βιοτεχνολογίας κατέστησε την τροποποίηση των φυσικών χαρακτηριστικών των φυτών και των ζώων ευκολότερη και περισσότερο προσιτή. Πιο συγκεκριμένα δίνει την δυνατότητα προσθήκης νέων γονιδίων απευθείας στον οργανισμό. Καθιστά συνεπώς δυνατή σε σύντομο χρονικό διάστημα τη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών και ζώων, που έχουν τους επιθυμητούς χαρακτήρες όπως για παράδειγμα ανθεκτικότητα σε ασθένειες. Τα φυτά και τα ζώα που έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση των τεχνικών της γενετικής μηχανικής ονομάζονται διαγονιδιακά ή γενετικά τροποποιημένα.

Θεωρία 3

Πώς μπορούμε να δημιουργήσουμε ένα διαγονιδιακό φυτό;

Απάντηση:

Ο τρόπος δημιουργίας των διαγονιδιακών φυτών είναι με ανασυνδυασμένο πλασμίδιο στο γονίδιο του φυτού και είναι γνωστός αφού έχει είδη αναφερθεί στο κεφάλαιο του ανασυνδυασμένου DNA. Στην πλειάδα των περιπτώσεων των διαγονιδιακών φυτών σαν μέσο μεταφοράς του γονιδίου που θέλουμε να ενσωματώσουμε στο γονιδίωμα του ευκαρυωτικού κυττάρου του φυτού είναι το πλασμίδιο Ti (tumor inducing factor). Το πλασμίδιο αυτό προέρχεται από το βακτήριο *Agrobacterium tumifaciens*, το οποίο ζει στο έδαφος και διαθέτει τη φυσική ικανότητα να μολύνει φυτικά κύτταρα μεταφέροντας σε αυτά το πλασμίδιο Ti. Το πλασμίδιο αυτό ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό των φυτικών κυττάρων και δημιουργεί εξογκώματα στο σώμα των φυτών. Οι ερευνητές αφού κατόρθωσαν να απενεργοποιήσουν τα γονίδια που είναι υπεύθυνα για την δημιουργία των όγκων ανασυνδίασαν το πλασμίδιο με το γονίδιο που έχει την επιθυμητή ιδιότητα έτσι ώστε να μπορεί να εκφραστεί στο φυτό. Τα ανασυνδυασμένα φυτικά κύτταρα στη συνέχεια καλλιεργήθηκαν στο εργαστήριο όπου και έδωσαν έναν νέο φυτικό οργανισμό, που περιείχε και εξέφραζε το ξένο γονίδιο. Τα διαγονιδιακά φυτά που δημιουργήθηκαν είχαν την ικανότητα να μεταβιβάζουν τις νέες ιδιότητες στους απογόνους τους. Το βακτήριο *Agrobacterium tumifaciens*, χρησιμοποιήθηκε αρχικά για να τροποποιηθούν γενετικά φυτά που ανήκαν στα δικοτυλήδονα (καπνός, εσπεριδοειδή) σήμερα χρησιμοποιείται και για τα μονοκοτυλήδονα φυτά όπως τα δημητριακά και το ρύζι αλλά και στις πατάτες, τις τομάτες καθώς και σε πολλά δένδρα.

Θεωρία 4

Πως γινόταν παλαιότερα η καταπολέμηση των παρασίτων και των εντόμων; Γιατί έπρεπε η μέθοδος αυτή να εγκαταλειφθεί;

Απάντηση:

Μετά τον δεύτερο παγκόσμιο πόλεμο χρησιμοποιήθηκαν πολλά εντομοκτόνα για την καταπολέμηση παρασίτων και εντόμων που δημιουργούσαν μεγάλο πρόβλημα στις παραγωγές. Τα εντομοκτόνα αυτά όμως ήταν ιδιαίτερα επικίνδυνα για την υγεία του ανθρώπου και προκαλούσαν μεγάλη οικολογική καταστροφή. Ήταν λοιπόν αναγκαίο να βρεθεί κάποιος άλλος τρόπος αντιμετώπισης του προβλήματος.

Θεωρία 5

Με ποιον τρόπο φιλικό στο περιβάλλον μέσω της βιοτεχνολογίας καταφέρνουμε να καταπολεμήσουμε τα έντομα και τα παράσιτα;

Απάντηση:

Η βιοτεχνολογία έδωσε λύση και για αυτό το πρόβλημα. Το βακτήριο *Bacillus*

thuringiensis που ζει στο έδαφος παράγει μια ισχυρή τοξίνη που μπορεί να καταστρέψει πολλά είδη εντόμων και σκωλήκων και είναι 80.000 φορές πιο ισχυρή από πολλά εντομοκτόνα. Τα βακτήρια αυτά μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την καταπολέμηση των εντόμων. Αρχικά πολλαπλασιάζονται στο εργαστήριο και στην συνέχεια ψεκάζονται στον αγρό. Όμως η τεχνική αυτή είναι αρκετά δαπανηρή επειδή τα βακτήρια δεν επιβιώνουν για μεγάλο χρονικό διάστημα και κατά συνέπεια χρειάζονται συνεχείς ψεκασμοί. Έτσι λοιπόν απομονώθηκε το γονίδιο του βακτηρίου που παράγει την τοξίνη και με τη βοήθεια του πλασμιδίου *Ti* μεταφέρθηκε στα φυτά, όπου έγιναν ανθεκτικά στα διάφορα έντομα.

Θεωρία 6

Τι ονομάζουμε διαγονιδιακά ζώα και ποιος ο ρόλος τους;

Απάντηση:

Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα εκείνα που έχει τροποποιηθεί το γενετικό τους υλικό με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος. Τα διαγονιδιακά ζώα χρησιμοποιούνται για παραγωγή χρήσιμων πρωτεϊνών σε μεγάλη ποσότητα. Βέβαια η παραγωγή πρωτεϊνών είναι δυνατή και από βακτήρια (όπως η ινσουλίνη ή η αυξητική ορμόνη), στις περισσότερες όμως 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. Μια πολλά υποσχόμενη ιδέα είναι η παραγωγή πρωτεϊνών από κύτταρα των μαστικών αδένων των ζώων, για παράδειγμα των προβάτων και των αγελάδων. Με αυτόν 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).

Θεωρία 7

Τι γνωρίζετε για την παραγωγή της α_1 - αντιθρυψίνης από τα διαγονιδιακά ζώα;

Απάντηση:

Η πιο επιτυχημένη εφαρμογή αφορά την παραγωγή της ανθρώπινης $\text{H}\alpha_1$ - αντιθρυψίνης (AAT) από πρόβατα. Η πρωτεΐνη αυτή παράγεται στο ήπαρ του ανθρώπου και η απουσία της (αποτέλεσμα μετάλλαξης του γονιδίου) έχει ως αποτέλεσμα γενετική ασθένεια που οδηγεί στο εμφύσημα. Για την παραγωγή της πρωτεΐνης αυτής από τα πρόβατα απομονώθηκε το φυσιολογικό γονίδιο της AAT του ανθρώπου και στη συνέχεια με μικροέγχυση τοποθετήθηκε σε γονιμοποιημένο ωάριο προβάτου. Το πρόβατο που γεννήθηκε από το γονιμοποιημένο αυτό ωάριο ήταν η Tracy της οποίας οι απόγονοι συνέχιζαν να έχουν το ξένο γονίδιο και να παράγουν την AAT. Οι δυνατότητες παραγωγής τέτοιων ουσιών

από διαγονιδιακά ζώα είναι πολύ μεγάλες.

Θεωρία 8

Ποιος είναι ο τρόπος που γίνεται ένα διαγονιδιακό ζώο;

Απάντηση:

Υπάρχουν αρκετές μέθοδοι που μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την είσοδο του ξένου DNA στα κύτταρα ενός ζώου. Η σημαντικότερη από αυτές είναι η μικροέγχυση, κατά την οποία χρησιμοποιούνται ωάρια του ζώου που έχουν γονιμοποιηθεί στο εργαστήριο. Σε αυτά γίνεται εισαγωγή του ξένου DNA με ειδική μικροβελόνα. Το ξένο γενετικό υλικό ενσωματώνεται συνήθως σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζωγωτού. Το ζυγωτό τοποθετείται στη συνέχεια στην μήτρα της θετής μητέρας, ενός ζώου στο οποίο θα αναπτυχθεί το έμβρυο. Η μικροέγχυση αποτελεί τη μοναδική μέθοδο δημιουργίας διαγονιδιακών αγελάδων, προβάτων, χοίρων και αιγών.

Θεωρία 9

Να αναφέρετε μερικές από τις πρωτεΐνες που παράγονται από διαγονιδιακά ζώα.

Απάντηση:

- ▶ AAT
- ▶ Παράγοντας IX, πρωτεΐνη που συμμετέχει στον μηχανισμό πήξης του αίματος και χορηγείται σε άτομα που πάσχουν από αιμορροφιλία Β
- ▶ Ενεργοποιητής πλασμινογόνου (tPA), που χρησιμοποιείται για την διάλυση θρόμβων σε ασθενείς που πάσχουν από ασθένειες του κυκλοφορικού
- ▶ Αυξητική ορμόνη.

Θεωρία 10

Να αναφέρετε τα βήματα παραγωγής μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης ανθρώπινης προέλευσης από ένα διαγονιδιακό ζώο.

Απάντηση:

- α. Απομόνωση του ανθρώπινου γονιδίου που κωδικοποιεί τη φαρμακευτική πρωτεΐνη που μας ενδιαφέρει.
- β. Μικροέγχυση του γονιδίου στον πυρήνα ενός γονιμοποιημένου ωαρίου του ζώου.
- γ. Τοποθέτηση του γενετικά τροποποιημένου ωαρίου στη μήτρα ενήλικου ζώου για κυοφορία
- δ. Γέννηση του διαγονιδιακού ζώου.
- ε. Διασταυρώσεις με σκοπό να περάσει η τροποποιημένη γενετική πληροφορία

στους απογόνους.

στ. Παραγωγή, απομόνωση και καθορισμός της φαρμακευτικής πρωτεΐνης.

Θεωρία 11

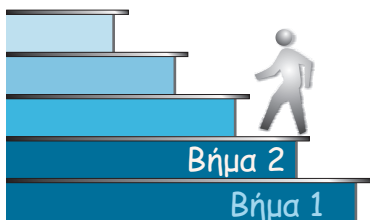
Ποια είναι τα πλεονεκτήματα της χρησιμοποίησης διαγονιδιακών ζώων και φυτών για την αύξηση της φυτικής και ζωικής παραγωγής έναντι της κλασικής μεθόδου των διασταυρώσεων;

Απάντηση:

- α.** Επιλογή και προσθήκη μόνο επιθυμητών ιδιοτήτων με ταυτόχρονη διατήρηση παλαιών επιθυμητών χαρακτηριστικών
- β.** Ταχύτατη παραγωγή βελτιωμένων φυτών και ζώων σε σχέση με παραδοσιακές τεχνικές.

Λέξεις “κλειδιά”

- ▶ **Διαγονιδιακοί οργανισμοί (ή τροποποιημένοι γενετικά οργανισμοί):** Είναι οι φυτικοί και ζωικοί οργανισμοί που έχουν δημιουργηθεί με τεχνικές Γενετικής Μηχανικής και περιέχουν γονίδια από άλλον οργανισμό, συνήθως διαφορετικού είδους.
- ▶ **Επιλεκτικές διασταυρώσεις:** Διασταυρώσεις μεταξύ φυτών ή ζώων για την δημιουργία απογόνων με επιθυμητές ιδιότητες.
- ▶ **Μικροέγχυση:** Μέθοδος μεταφοράς DNA με τη βοήθεια μικροβελόνας στον πυρήνα ενός ζωικού ή φυτικού κυττάρου.
- ▶ **Ποικιλίες Bt:** Γενετικά τροποποιημένα φυτά στα οποία ενσωματώθηκε το γονίδιο της ανθεκτικότητας στα έντομα του *Bacillus thuringiensis*
- ▶ **Πλασμίδιο Ti:** πλασμίδιο που βρίσκεται στο βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens* και ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό των φυτικών κυττάρων, δημιουργώντας όγκους στο σώμα των φυτών.
- ▶ **Agrobacterium tumefaciens:** Βακτήριο του εδάφους από το οποίο απομονώθηκε το πλασμίδιο Ti.
- ▶ **Dolly:** Το πρώτο ζώο που γεννήθηκε με τη βοήθεια των τεχνικών της Γενετικής Μηχανικής (ανασυνδιάστηκε το DNA του). Πρόκειται δηλαδή για το πρώτο διαγονιδιακό ζώο.



Ερωτήσεις Θεωρίας

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ

Ερωτήσεις ανάπτυξης

1. Τι σημαίνει διαγονιδιακός οργανισμός;
2. Τι είναι το ζυγωτό;
3. Γιατί μειονεκτεί η μέθοδος παραγωγής ανθρώπινης ινσουλίνης από βακτήρια σε σχέση με την παραγωγή της από διαγονιδιακά ζώα;
4. Ποιες διασταυρώσεις ονομάζονται ελεγχόμενες και σε τι αποσκοπούν;

Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής

1. Η μικροέγχυση είναι η εισαγωγή:
 - α. ανασυνδρασμένου DNA σε βακτηριακό κύτταρο
 - β. γενετικά τροποποιημένου ιού στα κύτταρα
 - γ. "ξένου" DNA στο γονιμοποιημένο ωάριο ενός ζώου με ειδική μικροβελόνα
 - δ. γενετικά τροποποιημένων κυττάρων στον οργανισμό
2. Ο παράγοντας IX χρησιμοποιείται:
 - α. για τη ρύθμιση της ποσότητας της γλυκόζης στο αίμα
 - β. για την πήξη του αίματος
 - γ. για τη διάλυση θρόμβων σε ασθενείς που πάσχουν από ασθένειες του κυκλοφορικού
 - δ. για την καταπολέμηση του καρκίνου
3. Για τη βελτίωση της ζωικής παραγωγής:
 - α. επιλέγονται ζώα που έχουν συγκεκριμένα χαρακτηριστικά, και στη συνέχεια διασταυρώνονται
 - β. τροποποιεί το γενετικό υλικό των ζώων με την προσθήκη γονιδίων
 - γ. γονιμοποιείται το ωάριο του ζώου στο εργαστήριο και στη συνέχεια αυτό τοποθετείται στη μήτρα μιας "θετής" μητέρας
 - δ. το α και β

4. Τα γενετικά τροποποιημένα φυτά ή ζώα, μπορεί να φέρουν στο γονιδιώμά τους νέα γονίδια υπεύθυνα:
 - α. για ανθεκτικότητα σε ασθένειες
 - β. για ανθεκτικότητα σε ακραίες περιβαλλοντικές συνθήκες
 - γ. για παραγωγή μεγάλης ποσότητας κρέατος στα ζώα
 - δ. για όλα τα παραπάνω
5. Ένα διαγονιδιακό φυτό περιέχει στα κύτταρά του:
 - α. τα βακτήρια *Agrobacterium tumifaciens*
 - β. το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*
 - γ. ένα ξένο γονίδιο
 - δ. όλα τα παραπάνω
6. Το ανασυνδυσμένο πλασμίδιο του *Agrobacterium tumifaciens* που χρησιμοποιείται για να μεταφέρει επιθυμητά γονίδια σε φυτά:
 - α. φέρει ενεργά ογκογονίδια
 - β. είναι μονόκλωνο DNA
 - γ. χρησιμοποιείται και για τη δημιουργία διαγονιδιακών ζώων
 - δ. ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό των φυτικών κυττάρων ορισμένων ειδών
7. Τα εντομοκτόνα που κατασκευάστηκαν λίγο μετά το Β΄ Παγκόσμιο Πόλεμο:
 - α. κατασκευάζονταν με την τεχνολογία του ανασυνδυσμένου DNA
 - β. παρά τη χρησιμοποίησή τους υπήρχε μείωση της γεωργικής παραγωγής
 - γ. δημιουργούσαν οικολογικά προβλήματα
 - δ. όλα τα παραπάνω
8. Μία από τις μεθόδους, η οποία μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την είσοδο του “ξένου” DNA στο ζυγωτό ενός ζώου είναι:
 - α. η διασταύρωση επιλεγμένων ατόμων που έχουν συγκεκριμένα χαρακτηριστικά
 - β. η μικροέγχυση
 - γ. η μέθοδος PCR
 - δ. η τεχνολογία του ανασυνδυσμένου DNA
9. “Διαγονιδιακά” ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό τους υλικό:
 - α. με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος
 - β. με υπεριώδη ακτινοβολία
 - γ. με τη χρήση των τεχνικών γενετικής μηχανικής
 - δ. το α και γ
10. Για τη δημιουργία διαγονιδιακών ή γενετικά τροποποιημένων φυτών χρησιμοποιείται το βακτήριο:
 - α. *Bacillus thuringiensis*
 - β. *Escherichia coli*
 - γ. *Agrobacterium tumifaciens*
 - δ. *Streptomyces*

Ερωτήσεις τύπου σωστό - λάθος

1. Τα διαγονιδιακά φυτά έχουν την ικανότητα να μεταβιβάζουν τις νέες ιδιότητες στους απογόνους τους. ()
2. Η μικροέγχυση αποτελεί τη μοναδική μέθοδο δημιουργίας διαγονιδιακών προβάτων. ()
3. Όλα τα κύτταρα στο γενετικά τροποποιημένο καλαμπόκι περιέχουν το γονίδιο της ανθεκτικότητας στα έντομα. ()
4. Το τελικό στάδιο για την παραγωγή μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης ανθρώπινης προέλευσης από ένα διαγονιδιακό πρόβατο είναι η απομόνωση και ο καθαρισμός της από το γάλα του προβάτου. ()
5. Το πλασμίδιο Ti ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό των φυτικών κυττάρων και δημιουργεί όγκους. ()
6. Οι φαρμακευτικές πρωτεΐνες που παράγονται από διαγονιδιακές αίγες είναι ακριβώς ίδιες με τις πρωτεΐνες ανθρώπου. ()
7. Ο μοναδικός τρόπος φυτοπροστασίας είναι τα εντομοκτόνα. ()
8. Η γενετική μηχανική δίνει τη δυνατότητα σε φυτά και ζώα να αποκτήσουν ανθεκτικότητα σε ασθένειες. ()
9. Το πρώτο φυτό στο οποίο ενσωματώθηκε το γονίδιο της ανθεκτικότητας στα έντομα ήταν το καλαμπόκι. ()
10. Από τα διαγονιδιακά ζώα μπορούμε να πάρουμε χρήσιμες πρωτεΐνες σε μικρές ποσότητες. ()
11. Από διαγονιδιακά ζώα μπορεί να παραχθεί και η ανθρώπινη πρωτεΐνη, παράγοντας IX. ()
12. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA συμβάλλει στη δημιουργία φυτών και ζώων με νέες ιδιότητες. ()
13. Το πλασμίδιο Ti υπάρχει στα βακτήρια *Agrobacterium tumifaciens* και *Bacillus thuringiensis*. ()

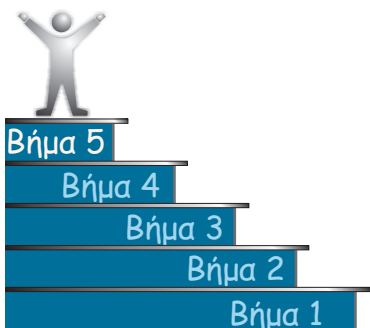
Ερωτήσεις αντιστοίχισης

- | | |
|-----------------------------|---------------------------------------------------------------------|
| 1. α. Μικροέγχυση | 1. Γονιμοποιημένο ωάριο |
| β. Ζυγωτό | 2. Καλαμπόκι |
| γ. Ποικιλία Bt | 3. Κυκλικό δίκλωνο DNA |
| δ. Πλασμίδιο Ti | 4. Είσοδος ξένου DNA στο γονιμοποιημένο ωάριο με ειδική μικροβελόνα |
| ε. Απαμινάση της αδενοσίνης | 5. Ωάριο |

- | | |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>2. α. Παράγοντας IX
β. Ενεργοποιητής Πλασμινογόνου
γ. α₁- Αντιθρυψίνη
δ. Τοξίνη</p> | <p>1. Bacillus thuringiensis
2. Παράγεται στο ήπαρ και η απουσία της οδηγεί στο εμφύσημα
3. Πρωτεΐνη που συμμετέχει στο μηχανισμό της πήξης του αίματος
4. Διάλυση θρόμβων
5. Αυξητική ορμόνη</p> |
| <p>3. α. Ελεγχόμενες διασταυρώσεις
β. Γενετική Μηχανική
γ. Agrobacterium tumifaciens
δ. Bacillus thuringiensis</p> | <p>1. Εξογκώματα στο σώμα των φυτών
2. Τοξίνη
3. Επίπονος τρόπος βελτίωσης της παραγωγής
4. Προσθήκη νέων γονιδίων στον οργανισμό
5. Διαμόλυνση</p> |
| <p>4. α. Ζυγωτό
β. Παράγοντας IX
γ. ΑΤΤ πρωτεΐνη
δ. Ενεργοποιητής πλασμινογόνου</p> | <p>1. Πήξη του αίματος
2. Ήπαρ του ανθρώπου
3. Γονιμοποιημένο ωάριο
4. Εμβόλια-υπομονάδες
5. Ασθένεια του κυκλοφοριακού</p> |

Ερωτήσεις συμπλήρωσης κενών

1. Η γενετική μηχανική δίνει τη δυνατότητα προσθήκης απευθείας στον οργανισμό.
2. Τα φυτά και τα ζώα που έχουν υποστεί με τη χρήση των τεχνικών της Γενετικής Μηχανικής ονομάζονται
3. Το βακτήριο Agrobacterium tumifaciens το οποίο ζει φέρει ένα που ονομάζεται Ti. .
4. Τα διαγονιδιακά φυτά που δημιουργούνται μεταβιβάζουν τις στους απογόνους τους.
5. Το πρώτο φυτό στο οποίο ενσωματώθηκε το γονίδιο ανθεκτικότητας στο ήταν
6. Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα στα οποία έχει τροποποιηθεί τους με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο είδος.
7. Η μικροέγχυση αποτελεί μέθοδο δημιουργίας προβάτων.
8. Τα διαγονιδιακά ζώα χρησιμοποιούνται για την παραγωγή
9. Ανέκαθεν ο άνθρωπος έκανε επιλεκτικές για τη βελτίωση της και παραγωγής.



Ελέγχουμε τις γνώσεις μας

Διαγώνισμα 9ου Κεφαλαίου

Θέμα 1

A. Στις ερωτήσεις 1-5 να επιλέξετε την σωστή απάντηση:

1. Οι ποικιλίες Bt περιλαμβάνουν:
 - α. σύνολο βακτηριακών ατόμων
 - β. σύνολο φυτικών οργανισμών, όπως το βαμβάκι, η πατάτα, η τομάτα
 - γ. τα φυτά που φέρουν ενσωματωμένο στο γενετικό υλικό τους το γονίδιο του βακτηρίου *Bacillus thuringiensis* και είναι ανθεκτικά στα έντομα
 - δ. το α και β
2. Η μικροέγχυση είναι η εισαγωγή:
 - α. ανασυνδυσασμένου DNA σε βακτηριακό κύτταρο
 - β. γενετικά τροποποιημένου ιού στα κύτταρα
 - γ. “ξένου” DNA στο γονιμοποιημένο ωάριο ενός ζώου με ειδική μικροβελόνα
 - δ. γενετικά τροποποιημένων κυττάρων στον οργανισμό
3. “Διαγονιδιακά” ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό τους υλικό:
 - α. με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος
 - β. με υπεριώδη ακτινοβολία
 - γ. με τη χρήση των τεχνικών γενετικής μηχανικής
 - δ. με κανένα από τα παραπάνω
4. Η παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών από διαγονιδιακά ζώα πλεονεκτεί έναντι της παραγωγής από βακτήρια, διότι:
 - α. οι παραγόμενες πρωτεΐνες είναι ίδιες με τις ανθρώπινες
 - β. η διαδικασία παραγωγής είναι απλούστερη
 - γ. η ποσότητα των παραγομένων πρωτεϊνών είναι μεγαλύτερη
 - δ. όλα τα παραπάνω

B. Να χαρακτηρίσετε τις προτάσεις 1-4 σωστές ή λάθος.

1. Το πλασμίδιο Ti είναι 80.000 φορές πιο ισχυρό από πολλά εντομοκτόνα. ()
2. Η Tracy ήταν η θετή μητέρα του πρώτου προβάτου που παρήγαγε στο γάλα του την ΑΤΤ ()
3. Η κλωνοποίηση της Dolly έγινε από κύτταρα του μαστικού αδένα ενηλίκου. ()
4. Η δημιουργία ενός φυτικού οργανισμού μπορεί να ξεκινήσει από ένα μόνο κύτταρο. ()

*(Μονάδες 25)***Θέμα 2****A. Να αντιστοιχίσεις τους όρους της πρώτης στήλης με τις έννοιες ή τις φράσεις της δεύτερης στήλης:**

- | | |
|-----------------------|--------------------------------------------------------|
| α. Πλασμίδιο Ti | 1. Φυτό με νέες ιδιότητες |
| β. Διαγονιδιακό άτομο | 2. <i>Bacillus thuringiensis</i> |
| γ. Εντομοκτόνο | 3. Φορέας για την εισαγωγή γονιδίων στα φυτικά κύτταρα |
| | 4. Ηπατίτιδα-B |

B. Να συμπληρώσεις με τους κατάλληλους όρους τα κενά στις παρακάτω προτάσεις:

1. Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα στα οποία έχει τροποποιηθεί τους με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο είδος.
2. Η μικροέγχυση αποτελεί μέθοδο δημιουργίας προβάτων.
3. Τα διαγονιδιακά ζώα χρησιμοποιούνται για την παραγωγή

*(Μονάδες 25)***Θέμα 3**

1. Ποιες είναι οι διαφορές κατά τη δημιουργία ενός διαγονιδιακού φυτού κι ενός διαγονιδιακού ζώου;
2. Σε τι συνίσταται η μικροέγχυση και πού χρησιμοποιείται αποκλειστικά;

*(Μονάδες 25)***Θέμα 4**

Για τη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων οργανισμών η είσοδος του ξένου γονιδίου γίνεται στα φυτά σε κύτταρα από τα οποία με καλλιέργεια προέρχεται ο νέος φυτικός οργανισμός και στα ζώα σε ένα γονιμοποιημένο ωάριο, από το οποίο θα προέλθει ο νέος ζωικός οργανισμός. Να εξηγηθεί η σκοπιμότητα της ενέργειας αυτής.

(Μονάδες 25)