

Θέμα Α

1. Γ 2. Δ 3. Β 4. Α 5. Α

Θέμα Β

1.

1-2, 2-2, 3-1, 4-1, 5-1, 6-2

2. Μερικά γονίδια είναι ατελώς επικρατή, οπότε ο φαινότυπος των ετερόζυγων ατόμων είναι ενδιάμεσος μεταξύ των δύο ομόζυγων. Όταν διασταυρώνεται ένα φυτό *Antirrhinum* (σκυλάκι) με κόκκινα άνθη ($K^1 K^1$) με ένα άλλο φυτό που έχει λευκά άνθη ($K^2 K^2$), οι απόγονοι της F_1 γενιάς έχουν άνθη με ενδιάμεσο χρώμα ($K^1 K^2$), ροζ. Στην F_2 γενιά η γονοτυπική αναλογία είναι ίδια με τη φαινοτυπική, δηλαδή 1 κόκκινο ($K^1 K^1$): 2 ροζ ($K^1 K^2$): 1 λευκό ($K^2 K^2$). Επειδή σ' αυτή την περίπτωση ο φαινότυπος των ετερόζυγων ατόμων διαφέρει από το φαινότυπο των ομόζυγων, η αναλογία είναι διαφορετική από την αναλογία 3:1 που παρατηρείται στις περιπτώσεις των επικρατών-υπολειπόμενων γονιδίων. Όταν ένα ετερόζυγο άτομο έχει φαινότυπο που είναι ενδιάμεσος ως προς τους αντίστοιχους των δύο γονέων του, τότε τα γονίδια του ονομάζονται ατελώς επικρατή. Σε τέτοιου τύπου διασταυρώσεις οι γονοτυπικές και φαινοτυπικές αναλογίες είναι ίδιες. Επομένως, δεν απαιτείται διασταύρωση ελέγχου εφόσον γνωρίζουμε το γονότυπο από τον φαινότυπο κάθε φυτού.

3. Η μεταγραφή καθορίζει ποια γονίδια θα εκφραστούν, σε ποιους ιστούς (στους πολυκύτταρους ευκαρυωτικούς οργανισμούς), και σε ποια στάδια της ανάπτυξης. Όλα τα κύτταρα ενός πολυκύτταρου οργανισμού έχουν το ίδιο DNA. Σε κάθε ομάδα κυττάρων όμως εκφράζονται διαφορετικά γονίδια (επιλεκτική έκφραση). Στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα, για παράδειγμα, εκφράζονται κυρίως τα γονίδια των αιμοσφαιρινών, ενώ στα Β-λεμφοκύτταρα τα γονίδια των αντισωμάτων.

Οι υποκινητές και οι μεταγραφικοί παράγοντες αποτελούν τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής του DNA και επιτρέπουν στην RNA πολυμεράση να αρχίσει σωστά τη μεταγραφή. Οι υποκινητές βρίσκονται πάντοτε πριν από την αρχή κάθε γονιδίου. Ένας αριθμός μηχανισμών ελέγχουν ποια γονίδια θα μεταγραφούν ή/και με ποια ταχύτητα θα γίνει η μεταγραφή. Η RNA πολυμεράση λειτουργεί (όπως και στους προκαρυωτικούς οργανισμούς) με τη βοήθεια πρωτεϊνών, που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Μόνο που στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς οι μεταγραφικοί παράγοντες παρουσιάζουν τεράστια ποικιλία. Κάθε κυτταρικός τύπος περιέχει διαφορετικά είδη μεταγραφικών παραγόντων. Διαφορετικός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων ρυθμίζει τη μεταγραφή κάθε γονιδίου. Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός των μεταγραφικών παραγόντων προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου, αρχίζει η RNA πολυμεράση τη μεταγραφή ενός γονιδίου. Οπότε, τα γονίδια των αντισωμάτων εκφράζονται μόνο στα Β Λεμφοκύτταρα διότι μόνο εκεί υπάρχει ο σωστός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων για την έκφραση αυτών των γονιδίων.

4.α) DNA πολυμεράση

β) RNA πολυμεράση, πριμόσωμα, ένζυμο που καταλύει αυτοδιπλασιασμό RNA γενετικού υλικού ιών, μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια.

γ) DNA ελικάση, RNA πολυμεράση

5. α) σιωπηλές μεταλλάξεις β) ουδέτερες μεταλλάξεις γ) μεταλλάξεις στο εσωτερικό εσωνίου που δεν επηρεάζουν τη διαδικασία ωρίμανσης δ) συνήθως οι φορείς μετατοπίσεων και αναστροφών δεν εμφανίζουν διαφορετικό φαινότυπο καθώς η ποσότητα γενετικού υλικού δεν αλλάζει

Θέμα Γ

α. Συνεχές γονίδιο : 5' CCTTA3' ,
 Ασυνεχές γονίδιο: 5' CCTCAGT3'

β. Υπάρχει και στις 2. Η θέση K περιέχει υποκινητή για το συνεχές γονίδιο και η Λ για το ασυνεχές.

γ. 3' UGG5'

δ. Δεν θα μπορούσε να εντοπιστεί σε χλωροπλάστη αφού υπάρχει ασυνεχές γονίδιο το οποίο μπορεί να υπάρξει μόνο σε DNA πυρήνα ή ιού που προσβάλλει ευκαρυωτικά.

2. Παντελής έλλειψη HbA: 1) Οποιαδήποτε γονιδιακή μετάλλαξη που οδηγεί στη δημιουργία πρόωρου κωδικονίου λήξης.

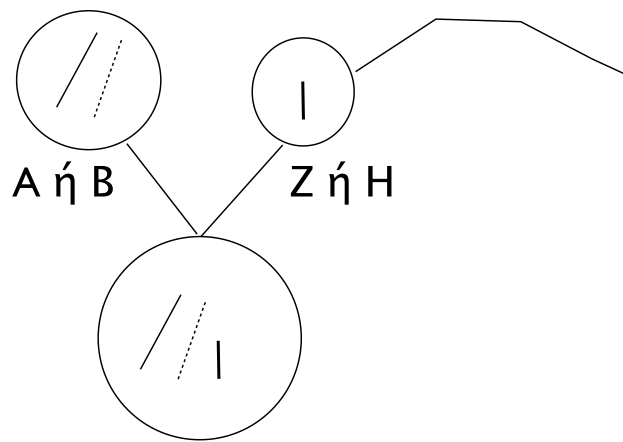
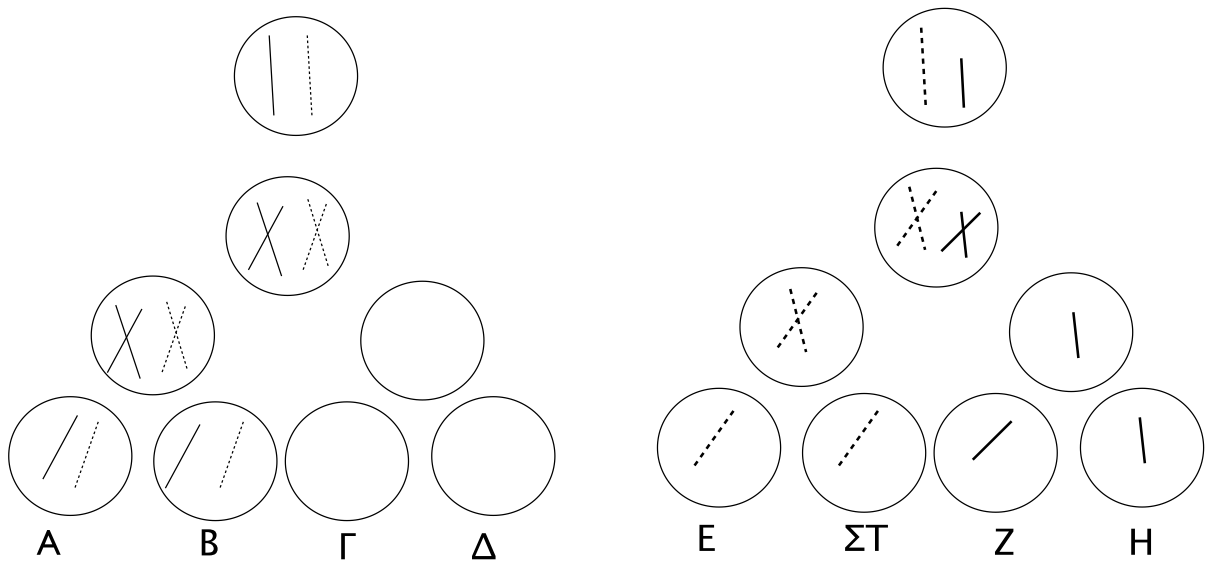
2) Οποιαδήποτε γονιδιακή μετάλλαξη στο κωδικόνιο έναρξης 5' ATG3'.

Μειωμένη παραγωγή HbA: 1) Μετάλλαξη στον υποκινητή η οποία ελαττώνει την ικανότητα πρόσδεσης μεταγραφικών παραγόντων ή/ και της RNA πολυμεράσης στον υποκινητή.

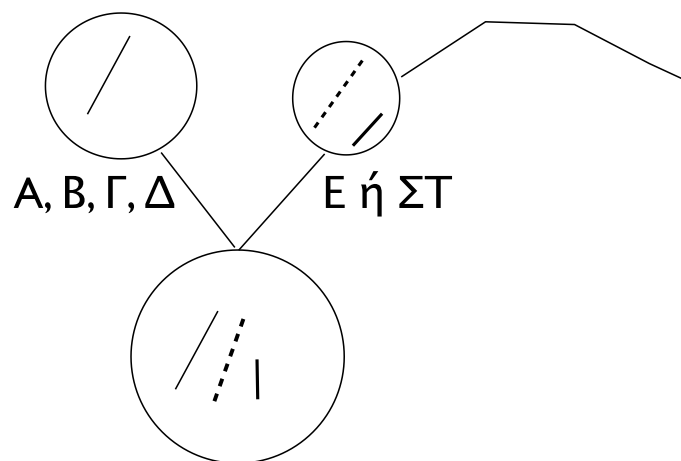
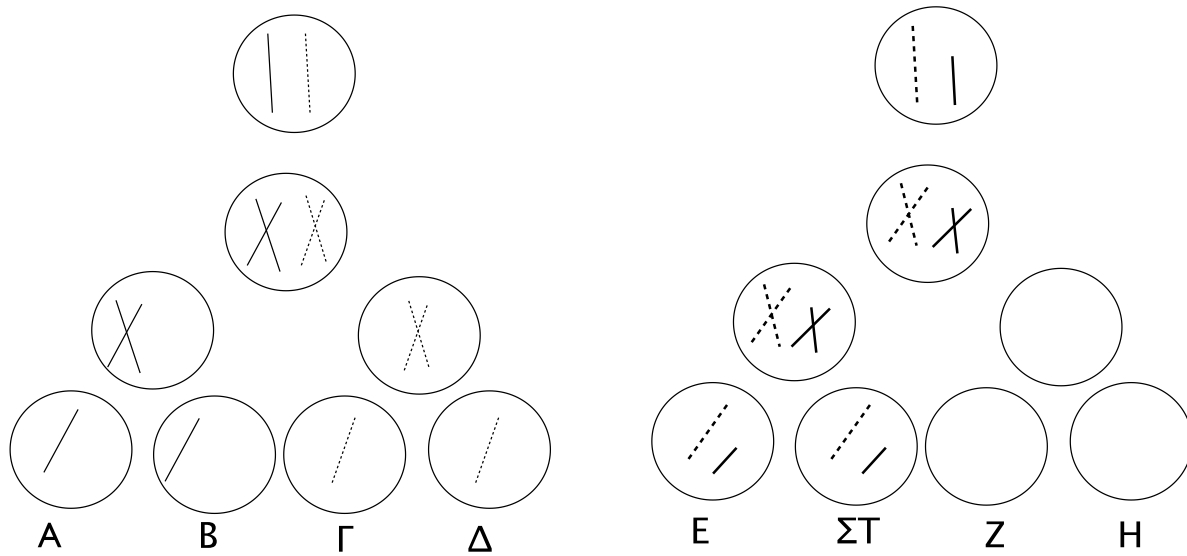
2) Μετάλλαξη στην 5' Αμετάφραστη περιοχή η οποία τροποποιεί την ικανότητα πρόσδεσης της μικρής ριβοσωμικής υπομονάδας.

3. Για να σχηματιστεί απόγονος με Klinefelter και τα 2 X χρωμοσώματα να μην είναι πανομοιότυπα, θα πρέπει ο μη διαχωρισμός να γίνει είτε στην Α' μειωτική διαίρεση της μητέρας για να βγουν τα δύο X χρωμοσώματα διαφορετικά (και φυσιολογική μειωτική διαίρεση στον πατέρα), είτε στη Α' μειωτική διαίρεση στον πατέρα για να σχηματιστεί γαμέτης με XY και φυσιολογική μειωτική διαίρεση στη μητέρα, οπότε εξ ορισμού θα είναι διαφορετικά τα X στον απόγονο.

1^η Περίπτωση: Μη διαχωρισμός στην Α' μειωτική διαίρεση της μητέρας



2^η Περίπτωση: Μη διαχωρισμός στην Β' μειωτική διαίρεση του πατέρα



Σε όλες τις παραπάνω περιπτώσεις, ο διαχωρισμός των υπόλοιπων ζευγών χρωμοσωμάτων πραγματοποιείται φυσιολογικά, ενώ όσον αφορά στο θηλυκό γαμέτη, αυτός που γονιμοποιείται είναι και ο λειτουργικός που προκύπτει από τη μείωση.

Θέμα Δ

Τα γονίδια που κωδικοποιούν την πολυπεπτιδική αλυσίδα α είναι διπλά, δηλαδή υπάρχουν δύο γονίδια α σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα. Η α-θαλασσαιμία είναι αποτέλεσμα, σχεδόν σε όλες τις περιπτώσεις, ελλείψεων ολόκληρου του γονιδίου που κωδικοποιεί την πολυπεπτιδική αλυσίδα α. Εφόσον σε κάθε άτομο υπάρχουν συνολικά τέσσερα γονίδια α, ελλείψεις μπορεί να δημιουργηθούν σε ένα, δύο, τρία, ή και στα τέσσερα από αυτά τα γονίδια. Όσο περισσότερα γονίδια α λείπουν τόσο βαρύτερα είναι τα συμπτώματα της ασθένειας. Η έλλειψη των γονιδίων α επηρεάζει όλες τις αιμοσφαιρίνες του ανθρώπου που αναφέρθηκαν, επειδή η πολυπεπτιδική αλυσίδα α αποτελεί συστατικό αυτών των αιμοσφαιρινών. Τα 2 γονίδια α ενός χρωμοσώματος κληρονομούνται ως μονάδα στους απογόνους.

Ο γονότυπος της γυναίκας είναι αα/α- (ελαφριά βαρύτητα) και του άντρα μπορεί να είναι αα/-- ή α-/α- (μέτρια βαρύτητα)

Άρα έχουμε δύο πιθανές διασταυρώσεις

αα/α-	X	αα/--
Γαμέτες: αα.α-		αα.--
Γονοτυπική αναλογία :	1 αα/αα :	1 αα/-- : 1 α-/αα : 1 α/--
Φαινοτυπική αναλογία:	1 φυσιολογικό :	1 μέτριας βαρύτητας : 1 ήπιας βαρύτητας : 1 υψηλής βαρύτητας

αα/α-	X	α-/α-
Γαμέτες: αα.α-		α-
Γονοτυπική αναλογία :	1 αα/α- :	1 α-/α-
1 ήπιας βαρύτητας :	1 μέτριας βαρύτητας	

Μόνο στην πρώτη περίπτωση μπορεί να προκύψει απόγονος με φυσιολογικό φαινότυπο.

Άρα οι γονότυποι είναι : γυναίκα αα/α- και άντρας αα/--

2. α) Χαρακτήρας 1: Χρώμα σώματος

Αρσενικά: 51 Μαύρα: 101 Γκρι : 49 Άσπρα → 1 μαύρο: 2 γκρι : 1 άσπρο

Θηλυκά: 50 Μαύρα: 101 Γκρι: 49 Άσπρα → 1 μαύρο: 2 γκρι: 1 άσπρο

Η αναλογία 1:2:1 και στα δύο φύλα φανερώνει πως το γνώρισμα είναι αυτοσωμικό καθώς με φυλοσύνδετο τύπο κληρονομικότητας δεν γίνεται να προκύψει αυτή η αναλογία και στα δύο φύλα.

Περίπτωση 1η: Τα αλληλόμορφα να είναι ατελώς επικρατή (το γκρι είναι ενδιάμεσος φαινότυπος του άσπρου και του μαύρου και προκύπτει σε διπλάσια συχνότητα). Όταν ένα ετερόζυγο άτομο έχει φαινότυπο που είναι ενδιάμεσος ως προς τους αντίστοιχους των δύο γονέων του, τότε τα γονίδια του ονομάζονται ατελώς επικρατή.

$K^1 \rightarrow$ Μαύρο

$K^2 \rightarrow$ Άσπρο

Για να προκύψει αναλογία 1 άσπρο : 2 γκρι : 1 μαύρο θα πρέπει τα άτομα που διασταυρώθηκαν να είναι $K^1K^2 \times K^1K^2$.

$$\begin{array}{ccc} & K^1K^2 & \times & K^1K^2 \\ \text{Γαμέτες:} & K^1, K^2 & & K^1, K^2 \end{array}$$
 Γονοτυπική αναλογία: 1 K^1K^1 : 2 K^1K^2 : 1 K^2K^2
 Φαινοτυπική αναλογία: 1 Μαύρο: 2 Γκρι: 1 Άσπρο

Περίπτωση 2η: Να οφείλεται σε πολλαπλά αλληλόμορφα. Εάν στον πληθυσμό υπάρχουν τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα για μία γενετική θέση, τότε αυτά ονομάζονται πολλαπλά αλληλόμορφα.

$K^1 \rightarrow \text{Γκρι}$
 $K^2 \rightarrow \text{Μαύρο}$
 $K^3 \rightarrow \text{Άσπρο}$
 Το K^1 είναι επικρατές του K^2 και K^3 . Το K^2 είναι επικρατές του K^3 .
 Για να προκύψει αναλογία 1 άσπρο : 2 γκρι : 1 μαύρο θα πρέπει τα άτομα που διασταυρώθηκαν να είναι $K^1K^3 \times K^2K^3$.

$$\begin{array}{ccc} & K^1K^3 & \times & K^2K^3 \\ \text{Γαμέτες:} & K^1, K^3 & & K^2, K^3 \end{array}$$
 Γονοτυπική αναλογία: 1 K^1K^2 : 1 K^1K^3 : 1 K^2K^3 : 1 K^3K^3
 Φαινοτυπική αναλογία: 2 γκρι: 1 μαύρο : 1 άσπρο

Υπάρχει και περίπτωση το K^2 να αντιστοιχεί στο άσπρο και το K^3 στο μαύρο

$$\begin{array}{ccc} & K^1K^3 & \times & K^2K^3 \\ \text{Γαμέτες:} & K^1, K^3 & & K^2, K^3 \end{array}$$
 Γονοτυπική αναλογία: 1 K^1K^2 : 1 K^1K^3 : 1 K^2K^3 : 1 K^3K^3
 Φαινοτυπική αναλογία: 2 γκρι: 1 άσπρο : 1 μαύρο

β) Χαρακτήρας 2: Πυκνότητα τριχώματος

Αρσενικά: 102 πυκνά : 99 αραιά \rightarrow 1 πυκνό : 1 αραιό
 Θηλυκά: 97 πυκνά : 102 αραιά \rightarrow 1 πυκνό : 1 αραιό

Από αυτήν την αναλογία δεν μπορούμε να καταλάβουμε εάν πρόκειται για αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο αλλά ούτε και για την επικράτεια.

Από το ανεξάρτητο πείραμα που αναφέρεται στην εκφώνηση, καταλαβαίνουμε ότι το αλληλόμορφο για το πυκνό τρίχωμα είναι το επικρατές.

Όμως θα πρέπει να διερευνήσουμε από αυτό το δεδομένο εάν είναι φυλοσύνδετο. Τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y ονομάζονται φυλοσύνδετα και ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται αναφέρεται ως φυλοσύνδετη κληρονομικότητα.

Εάν η διασταύρωση ήταν αρσενικό πυκνό X αραιό θηλυκό, τότε έχουμε $X^{II}Y \times X^{\pi}X^{\pi}$.

Από αυτή τη διασταύρωση απορρίπτεται ο φυλοσύνδετος τύπος κληρονομικότητας αφού όλα τα θηλυκά θα είχαν πυκνό τρίχωμα και όλα τα αρσενικά αραιό.

Εάν η διασταύρωση ήταν αρσενικό αραιό X πυκνό θηλυκό,

τότε έχουμε $X^\pi Y \times X^\Pi X^\Pi$. Σε αυτήν την περίπτωση, όλοι οι απόγονοι έχουν πυκνό τρίγωνο και τότε ισχύει το δεδομένο της εκφώνησης.

Ο αυτοσωμικός τύπος κληρονομικότητας ισχύει σε κάθε περίπτωση.

Όσον αφορά στη διασταύρωση με τους αριθμούς απογόνων:

Έστω αυτοσωμικό:

$\Pi \rightarrow$ πυκνό τρίγωνο, $\pi \rightarrow$ αραιό τρίγωνο

Γαμέτες: $\Pi\pi \times \pi\pi$

Γ.Α.: $1\Pi\pi : 1\pi\pi$

Φ.Α.: 1 Πυκνό : 1 αραιό.

Έστω φυλοσύνδετο (Για τις συνθήκες που δείξαμε προηγουμένως ότι ισχύει)

$X^\Pi X^\pi \times X^\pi Y$

Γαμέτες: $X^\Pi, X^\pi \times X^\pi, Y$

Αρσενικά: Γ.Α.: $1 X^\Pi Y : 1 X^\pi Y$ Φ.Α.: 1 πυκνό : 1 αραιό

Θηλυκά: Γ.Α.: $1 X^\Pi X^\pi : 1 X^\pi X^\pi$ Φ.Α.: 1 πυκνό : 1 αραιό

γ) Συνδυαστικά έχουμε τους εξής γονοτύπους:

$K^1 K^2 \Pi\pi \times K^1 K^2 \pi\pi$ ή $K^1 K^2 X^\Pi X^\pi \times K^1 K^2 X^\Pi X^\pi$

$K^1 K^3 \Pi\pi \times K^2 K^3 \pi\pi$ ή $K^1 K^3 \pi\pi \times K^2 K^3 \Pi\pi$ ή $K^1 K^3 X^\Pi X^\pi \times K^2 K^3 X^\pi Y$ ή $K^1 K^3 X^\pi Y \times K^2 K^3 X^\Pi X^\pi$