**ΟΜΑΔΑ Α**

**Α1** α

**Α3** γ

**Α4** γ



 **B3** α. θηλυκό

 β. Turner

γ. Τα άτομα με σύνδρομο Turner έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) αλλά μόνο ένα χρωμόσωμα Χ από το ζεύγος των 2 φυλετικών χρωμοσωμάτων (ΧO). Αυτή είναι η μοναδική μονοσωμία που έχει βρεθεί στον άνθρωπο. Τα άτομα δεν εμφανίζουν δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου, παρ’ όλο που έχουν φαινότυπο θηλυκού ατόμου, και είναι στείρα.

δ. Το άτομο με σύνδρομο Turner έχει στον καρυότυπό του 45 χρωμοσώματα. Κάθε φυσιολογικό μεταφασικό χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες, οι οποίες συγκρατούνται στο κεντρομερίδιο. Επειδή κάθε αδελφή χρωματίδα είναι ένα μόριο DNA, στην εικόνα 2 απεικονίζονται 45 x 2 = 90 μόρια DNA.

**Γ1 Ως προς το χρώμα :** ανεξαρτήτως φύλου

 1 άσπρο :2 κίτρινα : 1 μαύρο

Προκύπτουν από διασταύρωση κίτρινου με μαύρο γονέα

πρόκειται για πολλαπλά αλληλόμορφα

Κ1 κίτρινο

Κ2 μαύρο

Κ3 άσπρο

Όπου Κ1 επικρατεί Κ2 και Κ3

 Κ2 επικρατεί Κ3

 Κ1>Κ2>Κ3

Δυνατοί γονότυποι Αντίστοιχοι φαινότυποι

Κ1Κ1 , Κ1Κ2, Κ1Κ3 κίτρινο

Κ2Κ2, Κ2Κ3 μαύρο

Κ3Κ3 άσπρο

Τα άτομα είναι ετερόζυγα:

Θηλυκό Κ1Κ3 x Αρσενικό Κ2Κ3

Γαμ. Κ1, Κ3 x K2, K3

F1 K1K2, K1K3, K2K3, K3K3 (2κίτρινα:1μαύρο:1άσπρο)

**Ως προς την πρωτεϊνη Α :** 2 θηλυκά :1 αρσενικό

 Διαφορετική αναλογία ανάλογα με το φύλο και μειωμένη αναλογία

ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΟ και ΘΝΗΣΙΓΟΝΟ

Αλληλόμορφα γονίδια:

Χα μη παραγωγή πρωτεϊνης

ΧΑ παραγωγή πρωτεϊνης

Δυνατοί γονότυποι Αντίστοιχοι φαινότυποι

 ΧΑ ΧΑ , ΧΑ Χα παραγωγή πρωτεΐνης σε θηλυκά άτομα

Χα Χα μη παραγωγή πρωτεΐνης σε θηλυκά άτομα

ΜΗ ΒΙΩΣΙΜΟ

ΧΑ Υ παραγωγή πρωτεΐνης σε αρσενικά άτομα

Χα Υ μη παραγωγή πρωτεΐνης σε αρσενικά άτομα

 ΜΗ ΒΙΩΣΙΜΟ

Το θνησιγόνο γονίδιο πρέπει να υπάρχει στους γονείς, (εφικτό μόνο στα θηλυκά άτομα), καθώς έχουμε μειωμένες αναλογίες.

Διασταύρωση:

Θηλυκό ΧΑ Χα x Αρσενικό ΧΑ Υ

Γαμ. ΧΑ , Χα x ΧΑ , Υ

F1 ΧΑ ΧΑ, ΧΑ Χα, ΧΑ Υ, Χα Υ

 (2θηλυκά:1αρσενικό, όλα παράγουν την πρωτεΐνη Α)

Διασταύρωση διυβριδισμού:

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | ΧΑΚ1 | ΧΑΚ3 | ΧαΚ1 | ΧαΚ3 |
| ΧΑΚ2 | ΧΑΧΑΚ1Κ2 | ΧΑΧΑΚ2Κ3 | ΧΑΧαΚ1Κ2 | ΧΑΧαΚ2Κ3 |
| ΧΑΚ3 | ΧΑΧΑΚ1Κ3 | ΧΑΧΑΚ3Κ3 | ΧΑΧαΚ1Κ3 | ΧΑΧαΚ3Κ3 |
| ΥΚ2 | ΧΑΥΚ1Κ2 | ΧΑΥΚ2Κ3 | ΧαΥΚ1Κ2 | ΧαΥΚ2Κ3 |
| ΥΚ3 | ΧΑΥΚ1Κ3 | ΧΑΥΚ3Κ3 | ΧαΥΚ1Κ3 | ΧαΥΚ3Κ3 |

Θηλυκά κίτρινα παραγωγή πρωτεΐνης Α ΙΙΙΙ

Θηλυκά μαύρα παραγωγή πρωτεΐνης Α ΙΙ

Θηλυκά άσπρα παραγωγή πρωτεΐνης Α ΙΙ

Αρσενικά κίτρινα παραγωγή πρωτεΐνης Α ΙΙ

Αρσενικά μαύρα παραγωγή πρωτεΐνης Α Ι

Αρσενικά άσπρα παραγωγή πρωτεΐνης Α Ι

Αρσενικά μη βιώσιμα: ΙΙΙΙ

Η παραπάνω αναλογία εξηγεί τα αποτελέσματα της εκφώνησης

**Γ2.** Έστω Μ μεγάλες κεραίες και μ μικρές κεραίες

1η περίπτωση: θηλυκό με το επικρατές και αρσενικό με το υπολειπόμενο χαρακτηριστικό

Αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό, οι διασταυρώσεις ανάμεσα σε αμιγή άτομα (σε διαφορετικό αλληλόμορφο το κάθε άτομο), θα δώσει 100% ετερόζυγους απογόνους, οι οποίοι θα εκφράσουν μόνο το επικρατές χαρακτηριστικό, μεγάλες κεραίες.

Ρ: ΜΜ x μμ

Γαμ: Μ μ **Όλοι οι απόγονοι μεγάλες κεραίες**

F1 Mμ

Αν το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο

Ρ: ΧΜΧΜ x XμΥ

Γαμ: ΧΜ Χμ , Υ **Όλοι οι απόγονοι μεγάλες κεραίες**

F1: ΧΜΧμ , ΧΜΥ

2η περίπτωση: θηλυκό με το υπολειπόμενο και αρσενικό με το επικρατές χαρακτηριστικό

Αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό, οι διασταυρώσεις ανάμεσα σε αμιγή άτομα (σε διαφορετικό αλληλόμορφο το κάθε άτομο), θα δώσει 100% ετερόζυγους απογόνους, οι οποίοι θα εκφράσουν μόνο το επικρατές χαρακτηριστικό, μεγάλες κεραίες.

Ρ: μμ x ΜΜ

Γαμ: μ Μ **Όλοι οι απόγονοι μεγάλες κεραίες**

F1 Mμ

Αν το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο

Ρ: ΧμΧμ x XΜΥ

Γαμ: Χμ ΧΜ , Υ

F1: ΧΜΧμ , ΧμΥ

**Οι θηκυκοί απόγονοι με μεγάλες κεραίες και οι αρσενικοί με μικρές κεραίες**

Η σωστή διασταύρωση είναι θηλυκά με μικρές κεραίες και αρσενικά με μεγάλες κεραίες, καθώς η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων είναι διαφορετική ανάλογα με το αν το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο ή αυτοσωμικό.

**Γ3** Μετά τη διαδικασία μετασχηματισμού υπάρχουν τρεις κατηγορίες βακτηρίων:

Χ: ΜΗ μετασχηματισμένα

Υ: Μετασχηματισμένα – με ΜΗ ανασυνδυασμένο πλασμίδιο

Ζ: Μετασχηματισμένα – με ανασυνδυασμένο πλασμίδιο

**Καλλιέργεια Α**: επιβιώνουν όλα τα μετασχηματισμένα βακτήρια καθώς έχουν διαθέσιμη τροφή (γλυκόζη), και επιπλέον ανθεκτικότητα στο αντιβιοτικό αμπικιλίνη (Υ, Ζ), χάρη στο πλασμίδιο που έχουν προσλάβει.

**Καλλιέργεια Β**: επιβιώνουν μόνο τα μετασχηματισμένα βακτήρια που δεν έχουν προσλάβει ανασυνδυασμένο πλασμίδιο (Υ), καθώς μόνο αυτά έχουν τόσο ανθεκτικότητα στο αντιβιοτικό αμπικιλίνη (Υ, Ζ), χάρη στο πλασμίδιο που έχουν προσλάβει, αλλά και δυνατότητα διάσπασης της λακτόζης αφού το οπερόνιο είναι ακόμα ενεργό.

Στα βακτήρια Ζ το οπερόνιο της λακτόζης έχει απενεργοποιηθεί με την εισαγωγή του ξένου γονιδίου κατά τον ανασυνδυασμό, έτσι το βακτήριο δεν έχει πηγή ενέργειας και δεν επιβιώνει.

Από σύγκριση των τρυβλίων:

1, 2, 4, 6 : Μετασχηματισμένα – με ΜΗ ανασυνδυασμένο πλασμίδιο

3, 5, 7: Μετασχηματισμένα – με ανασυνδυασμένο πλασμίδιο

**Δ1**

Το φυσιολογικό αλληλόμορφο δεν κόβεται από την EcoRI, ενώ το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο κόβεται μία φορά. Επομένως, αν το τμήμα DNA ενός ατόμου δημιουργεί, μετά τη δράση της EcoRI, 2 είδη κομματιών DNA, τότε το άτομο φέρει μόνο το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο. Αν το τμήμα DNA ενός ατόμου δημιουργεί 1 είδος κομματιού DNA, τότε το άτομο φέρει μόνο το φυσιολογικό αλληλόμορφο. Αν το τμήμα DNA ενός ατόμου δημιουργεί 3 είδη κομματιών DNA, τότε το άτομο είναι ετερόζυγο. Διακρίνουμε της εξής περιπτώσεις:

Σύμφωνα με τα αποτελέσματα της εξέτασης το κορίτσι της οικογένειας ΙΙ1

έχει μόνο τα μεταλλαγμένα γονίδια (μόνο θραύσματα), ενώ το αγόρι ΙΙ2 μόνο τα φυσιολογικά γονίδια (όλα τα τμήματα 1000ζ,β,)

**1η περίπτωση:** Αυτοσωμικό επικρατές (το μεταλλαγμένο γονίδιο)

Πατέρας ΑΑ ή Αα Μητέρα αα

Γαμ Α, Α ή Α, α x α

Απόγονοι Αα ή Αα και αα

**Άτοπο: ο ΙΙ1 θα έπρεπε να είναι ΑΑ και δεν προκύπτει από τη διασταύρωση**

**2η περίπτωση:** Αυτοσωμικό υπολειπόμενο (το μεταλλαγμένο γονίδιο)

Πατέρας αα Μητέρα Αα ή ΑΑ

Γαμ α x Α, α ή Α

Απόγονοι Αα, αα ή Αα

**Άτοπο: ο ΙΙ2 θα έπρεπε να είναι ΑΑ και δεν προκύπτει από τη διασταύρωση**

**3η περίπτωση:** Φυλοσύνδετο υπολειπόμενο (το μεταλλαγμένο γονίδιο)

Πατέρας ΧαΥ Μητέρα ΧΑΧα ή ΧΑΧΑ

Γαμ Χα, Υ x ΧΑ , Χα ή ΧΑ

Απόγονοι ΧΑΧα, ΧαΧα , ΧΑΥ ΧαΥ ή ΧΑΧα , ΧΑΥ

**Δεν προκύπτει άτοπο**

**Δ2.** Με βάση την απάντηση στο Δ1,

II1: γονότυπο ΧαΧα και θα εμφανίσει τα συμπτώματα της ασθένειας, ενώ

ΙΙ2 : γονότυπο ΧΑΥ και δεν θα εμφανίσει τα συμπτώματα της ασθένειας.

**Δ3.** Ο πατέρας έχει μόνο το μεταλλαγμένο γονίδιο άρα 2 είδη 400 και 600. Η μητέρα έχει και τα δύο αλληλόμορφα, άρα τρία είδη (400, 600 και 1000)

**Δ4.** 

.

**G**



Η μετάλλαξη αντικατάστασης μίας βάσης δημιούργησε στο γονίδιο θέση αναγνώρισης από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI. H EcoRI αναγνωρίζει την αλληλουχία 5’GAATTC3’ (και τη συμπληρωματική της) και κόβει μεταξύ G και Α με κατεύθυνση 5’ προς 3’. Συνεπώς αντικαταστάθηκε η 17ηβάση από το 5’ άκρο με G.

Εάν θεωρηθεί ότι στο τμήμα δεν περιέχεται εσώνιο, η μετάλλαξη δημιουργεί κωδικόνιο λήξης 5’TGA3’ που οδηγεί σε πρόωρο τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης, γεγονός που οδηγεί σε απώλεια λειτουργικότητας της πρωτεΐνης.

ΟΜΑΔΑ Β

Α. Σε μία cDNA βιβλιοθήκη περιέχονται αντίγραφα μόνο των ώριμων mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται στο συγκεκριμένο απλοειδές κύτταρο

Μεταγράφονται 15.000 γονίδια, άρα παράγονται 15.000 διαφορετικά μόρια ώριμου mRNA και επομένως ο μέγιστος αριθμός κλώνων στη βιβλιοθήκη θα μπορούσε να είναι 15.000

Β. Έχουμε 21 χρωμοσώματα άρα 21 μόρια DNA

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Tμήμα | Θέσεις αναγνώρισης από την BamHI | Θραύσματα |
| 1ο 2ο..21ο | Χ1Χ2Χ21 | Χ1+1Χ2 +1Χ21 +1 |
| Συνολικά | Χ1 + Χ2 + … Χ21 | Χ1 + Χ2 + … Χ21+21 |

Όμως Χ1 + Χ2 + … Χ21=12000 (συνολικές θέσεις αναγνώρισης)

Αριθμός από θραύσματα = 12021

Κάθε τμήμα θα έχει 2 ακραία θραύσματα με ένα μονόκλωνο άκρο, μη κατάλληλα χωρίς ειδική επεξεργασία, για ενσωμάτωση σε πλασμίδια.

Συνολικά 2x21=42 θραύσματα με ένα μονόκλωνο άκρο.

Επομένως τα υπόλοιπα 12021 – 42 =11979 θραύσματα, μπορούν να ενσωματωθούν σε πλασμίδια σχηματίζοντας ισάριθμους κλώνους στη γονιδιωματική βιβλιοθήκη.