

ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6 - ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

ΑΣΚΗΣΕΙΣ

1. σε σωματικό κύτταρο οργανισμού που βρίσκεται στη φάση κυτταρικής διαφοροποίησης συνέβη μετάλλαξη σε γονίδιο που κωδικοποιεί πρωτεΐνη. Μετά τη γέννηση του ατόμου αποδείχτηκε ότι η μετάλλαξη δεν επέφερε μεταβολή στο φαινότυπό του. Σε ποιους λόγους είναι δυνατό να οφείλεται αυτό;
2. σε σωματικό κύτταρο οργανισμού συνέβη μετάλλαξη σε αλληλουχία που δεν κωδικοποιεί αμινοξέα. Εξαιτίας της μετάλλαξης αυτής δεν παράγεται μία φυσιολογική πρωτεΐνη του κυττάρου. Ποιες είναι οι πιθανές αιτίες που τροποποίησαν την έκφραση της πρωτεΐνης;
3. σε δύο παιδιά με τρισωμία 21 που δεν σχετίζονται συγγενικά μεταξύ τους, πραγματοποιήθηκε χρωμοσωμική ανάλυση των βάσεων του 21^{ου} χρωμοσώματος και στο πρώτο παιδί διαπιστώθηκε η παρουσία δυο χρωμοσωμάτων με την ίδια ακριβώς αλληλουχία βάσεων και ενός με διαφορετική. Η αντίστοιχη ανάλυση στο δεύτερο παιδί έδειξε την παρουσία τριων διαφορετικών αλληλουχιών βάσεων στα χρωμοσώματα 21. Πού οφείλεται αυτή η διαφορά;
4. Το άτομο με σύνδρομο Turner είναι στείρο. Αν θεωρήσουμε ότι είναι γόνιμο ένα τέτοιο άτομο και διασταυρωθεί με φυσιολογικό, ποιοι οι αναμενόμενοι απόγονοι;
5. Υποθέτουμε ότι ένα άτομο με σύνδρομο Klinefelter είναι γόνιμο και διασταυρώνεται με άτομο Down. Ποιοι θα είναι οι πιθανοί απόγονοι;
6. αν υποθέσουμε ότι ένα σύνδρομο Turner και ένα σύνδρομο Down είναι γόνιμα, ποιος θα είναι ο αριθμός των χρωμοσωμάτων στους απογόνους;
7. Η ομοκυστινουρία είναι μια γενετική ανωμαλία που οφείλεται σε υπολειπόμενο γονίδιο το οποίο εντοπίζεται στο 21^ο χρωμόσωμα του ανθρώπου. Η ομάδα αίματος καθορίζεται στον άνθρωπο από γενετική θέση που βρίσκεται στο 9ο χρωμόσωμα. Υγιής γυναίκα με ομάδα Β γνωρίζει ότι δεν αποτελεί φορέα της ασθένειας αλλά έχει σύζυγο ομάδας Α που πάσχει από ομοκυστινουρία. Η γυναίκα εγκυμονεί σε προχωρημένη ηλικία και υποβάλλεται σε αμνιοπαρακέντηση η οποία έδειξε ότι το κύημα πάσχει από σύνδρομο Down, είναι ομάδας αίματος Ο και φέρει δυο υπολειπόμενα αλληλόμορφα για την ομοκυστινουρία και ένα φυσιολογικό.
 - α. ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων. Πώς ερμηνεύετε τον γονότυπο του εμβρύου;
 - β. ποιο ρόλο έπαιξε η προχωρημένη ηλικία της μητέρας για την γενετική ανωμαλία του εμβρύου;
 - γ. τι είναι η αμνιοπαρακέντηση και σε ποια φάση της κύησης είναι δυνατό να πραγματοποιηθεί;
 - δ. με ποιες διαγνωστικές μεθόδους είναι δυνατός ο εντοπισμός της χρωμοσωμικής ανωμαλίας του εμβρύου και της ομάδας αίματος

7. από κανονική γυναίκα και άντρα με αχρωματοψία στο πράσινο προέκυψε σύνδρομο Klinefelter με αχρωματοψία στο πράσινο. Εξηγήστε.
8. Αντρας με μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο, με σύνδρομο Klinefelter, παντρεύεται γυναίκα με φυσιολογική όραση. Η μητέρα της έπασχε από μερική αχρωματοψία. Ποια η κατάσταση των απογόνων αυτού του ζευγαριού; (υποθέτουμε ότι τα Klinefelter είναι γόνιμα)
9. Από ένα φυσιολογικό ζευγάρι γεννιέται γιος αιμορροφιλικός και σύνδρομο Klinefelter. Να εξηγήσετε το φαινόμενο και να βρείτε τους γονοτύπους γονιών και παιδιού;
10. Ένα χρωμόσωμα σε ένα σωματικό κύτταρο παθαίνει αναστροφή σ' ένα άκρο στο 1/3 του συνολικού μήκους του. Πόσα γονίδια θα επηρεαστούν από αυτήν την μετάλλαξη;
11. Σε μια αναστροφή όλα τα γονίδια είναι παρόντα. Γιατί η αναστροφή αυτή θεωρείται μετάλλαξη;
12. Γιατί η μονοσωμία κατά κανόνα έχει θνησιγόνο αποτέλεσμα;
13. Τα αποτελέσματα μιας εξέτασης για αιμοσφαιρινοπάθειες έδειξαν ότι:
 - A. η HbA₂ ήταν σε φυσιολογικά επίπεδα
 - B. η HbF εμφανίζεται σε μικρές ποσότητες
 - Γ. η HbA απουσιάζει εντελώς
 - Δ. η HbS εμφανίζεται σε ποσοστό 85-97%
 Με βάση τα παραπάνω να απαντήσετε στις ερωτήσεις:
 - A) από ποια αιμοσφαιρινοπάθεια πάσχει το άτομο;
 - B) πώς δημιουργείται η αιμοσφαιρινόπαθεια αυτή;
14. Μια ανωμαλία του γονιδίου που ελέγχει τη σύνθεση του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA) προκαλεί μια ασθένεια του ανοσοποιητικού συστήματος. Απομονώθηκε το mRNA του ενζύμου ADA από υγιές άτομο και από άτομο που ασθενεί. Τμήματα των παραπάνω mRNA είναι:

Υγιές άτομο: AUG GAA UUU UGG GGG CGC ACG UCG.....

Ατομο που ασθενεί: AUG GAA UUU UAG GGG CGC ACG UUCG

 Ποια είναι η αιτία της ασθένειας;
17. Η αλληλουχία αμινοξέων glu-val-met-ile-cys-trp αποτελεί τμήμα μιας φυσιολογικής πολυπεπτιδικής αλυσίδας ενζύμου του ανθρώπινου οργανισμού. Συμβουλευόμενοι το γενετικό κώδικα να βρείτε τον τύπο της μετάλλαξης που συνέβη στο γονίδιο που τροποποιεί το τμήμα σε:
 - A. glu-val-met-ile-ala-gly
 - B. glu-leu-met-ile-cys-trp
 - Γ. glu-val

18. Δίνονται οι παρακάτω αλληλουχίες αμινοξέων που αποτελούν τμήματα: α. φυσιολογικής πρωτεΐνης και β. μη λειτουργικής πρωτεΐνης, που ευθύνεται για την κυστική ίνωση

1. να προσδιορίσεις τον τύπο της μετάλλαξης που έδωσε τη μη λειτουργική πρωτεΐνη
 2. σε ποιες περιπτώσεις μια γονιδιακή μετάλλαξη δεν θα επηρέαζε την αλληλουχία των αμινοξέων της δημιουργούμενης πρωτεΐνης
- α. φυσιολογική πρωτεΐνη:Glu Asn Ile Ile Phe Gly Val Ser.....
- β. μη φυσιολογική πρωτεΐνη...Glu Asn Ile Ile Gly Val Ser

19. να συμπληρωθεί ο παρακάτω πίνακας

	Αριθμός χρωμοσωμάτων στον καρυότυπο	Αριθμός αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον καρυότυπο	Αριθμός φυλετικών χρωμοσωμάτων στον καρυότυπο	Αριθμός μορίων DNA σε σωματικό κύτταρο πριν την αντιγραφή	Αριθμός μορίων DNA σε σωματικό κύτταρο μετά την αντιγραφή
Τρισωμία 13					
Τρισωμία 18					
Σύνδ. Down					
Kleinfelter					
Turner					
Φωνή της γάτας					
Αναστροφή					
Ρετινοβλάστωμα					
αλφισμός					

20. από θηλυκά άτομα που πάσχουν από διάφορες γενετικές ασθένειες απομονώθηκαν κύτταρα που βρίσκονται στην αρχή του κυτταρικού τους κύκλου. Να ταξινομήσετε τα κύτταρα κατά σειρά φθίνοντος αριθμού δεσοξυριβονουκλεοτιδίων που περιέχουν στον πυρήνα τους.

Δρεπανοκυτταρική αναιμία	
Σύνδρομο Down	
Τρισωμία 13	
A-θαλασσαιμία	
Σύνδρομο Turner	
Τρισωμία 18	
Σύνδρομο cri-du-chat	

21. Γυναίκα πάσχει από β-θαλασσαιμία και παντρεύεται άντρα υγιή. Αποκτούν δύο παιδιά το ένα εκ των οποίων εμφανίζει σοβαρή αναιμία και το άλλο ήπια αναιμία. Πώς εξηγείται αυτή η διαφορά

**ΑΣΚΗΣΕΙΣ 6^{ου} κεφαλαίου
ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ**

2004

Από δύο φυσιολογικούς γονείς, ως προς τον αριθμό και το μέγεθος των χρωμοσωμάτων, γεννήθηκε παιδί με σύνδρομο Turner (ΧΟ).

1. Να γράψετε έναν από τους 4 πιθανούς μηχανισμούς που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση του συγκεκριμένου παιδιού. Μον 7
2. Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Turner; Μον 6
3. Να περιγράψετε τις διαδικασίες που πρέπει να ακολουθηθούν για τη διάγνωση του συνδρόμου Turner πριν από τη γέννηση ενός παιδιού. Μον 12

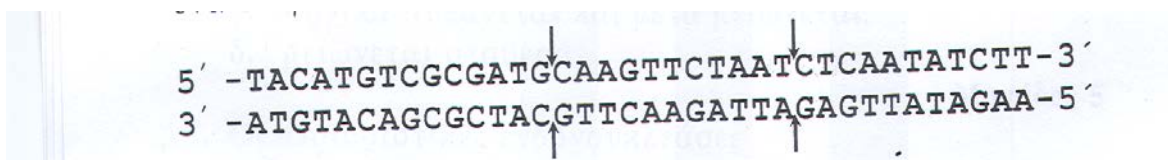
2006

Δίνεται το παρακάτω τμήμα της κωδικής αλυσίδας ενός γονιδίου που κωδικοποιεί τμήμα μιας πρωτεΐνης
5'.....CTG AAG CGA GAA CCC ...3'

1. να προσδιορίσετε τους τύπους των μεταλλάξεων που συνέβησαν στην αρχική αλληλουχία και τις επιπτώσεις τους στο γονιδιακό προϊόν σε κάθε μια από τις παρακάτω περιπτώσεις (μον 16)
α. 5'...CTG AAG CGA TAA CCC...3'
β. 5'...CTG CCG AAG CGA GAA CCC...3'
2. σε ποιες περιπτώσεις οι γονιδιακές μεταλλάξεις δεν είναι επιβλαβείς για τον ανθρώπινο οργανισμό (9)

2010

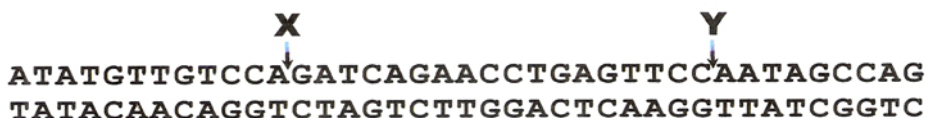
. Δίνεται το παρακάτω τμήμα μορίου DNA που κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.



1. να γράψετε τα κωδικόνια του DNA που κωδικοποιούν το πεπτίδιο αυτό. (μον. 2)
2. μετά την επίδραση ακτινοβολίας το παραπάνω τμήμα DNA σπάει στα σημεία που υποδεικνύονται από τα βέλη. Να γράψετε το τμήμα του DNA που αποκόπηκε και να σημειώσετε τον προσανατολισμό του. (μον. 2)
3. το τμήμα του DNA που αποκόπηκε, επανασυνδέεται στα ίδια σημεία κοπής μετά από αναστροφή. Να γράψετε ολόκληρο το μόριο του DNA που προκύπτει μετά την αναστροφή (μον. 4). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μον. 4). Να γράψετε τα κωδικόνια του μορίου DNA που κωδικοποιούν το νέο πεπτίδιο (μον. 2)

2011

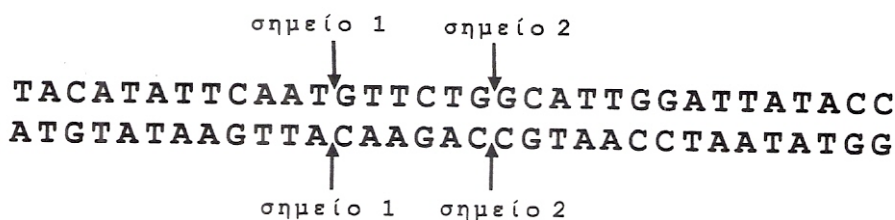
Δίνεται το παρακάτω δίκλωνο μόριο DNA, που κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο το οποίο λειτουργεί ως ένζυμο. Στο μόριο αυτό συμβαίνει μετάλλαξη προσθήκης τριών διαδοχικών νουκλεοτιδίων (5'-GAT-3').



1. Αν η προσθήκη συμβεί στη θέση X, να εξηγήσετε ποιες θα είναι οι συνέπειες: στη δομή του ενζύμου (μον. 5) και στη λειτουργικότητα του ενζύμου (μον. 2) (μον. 7)
2. αν η προσθήκη συμβεί στη θέση Y, να εξηγήσετε ποιες θα είναι οι συνέπειες στη δομή του ενζύμου (μον. 5).
Η παραπάνω μετάλλαξη έχει ελάχιστη επίδραση στη λειτουργικότητα του ενζύμου. Πώς χαρακτηρίζεται αυτή η μετάλλαξη; (μον. 2) Να εξηγήσετε την απάντησή σας. (μον. 2)
3. σε δυο άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Klinefelter έγινε ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA των φυλετικών χρωμοσωμάτων τους. Στο πρώτο άτομο η ανάλυση έδειξε τρεις διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων DNA. Στο δεύτερο άτομο η ανάλυση έδειξε δυο πανομοιότυπες και μια διαφορετική αλληλουχία βάσεων DNA. Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους γεννήθηκαν τα άτομα αυτά από φυσιολογικούς γονείς. (μον. 9)

2013

Δίνεται το παρακάτω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA, το οποίο περιέχει ένα συνεχές γονίδιο.



Δίνεται επίσης ο υποκινητής του παραπάνω γονιδίου

5' -TATAA-3'

3' -ATATT-5'

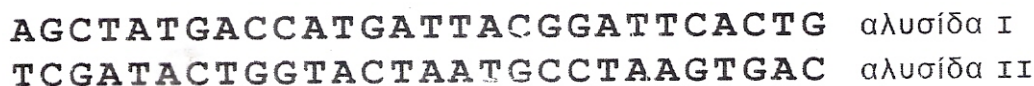
1. να γράψετε το παραπάνω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA, σημειώνοντας τον προσανατολισμό των αλυσίδων (μον.2)
2. να γράψετε το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του παραπάνω γονιδίου, σημειώνοντας τον προσανατολισμό του (μον. 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μον. 6) (μον. 8)

Το τμήμα DNA μεταξύ των σημείων 1 και 2, τα οποία υποδεικνύονται με βέλη πάνω στο δίκλωνο μόριο DNA, διπλασιάζεται. Το νέο τμήμα DNA μήκους 6 ζευγών βάσεων, που προέκυψε από τον διπλασιασμό μετά από θραύση στα άκρα του, αποκόβεται και ενσωματώνεται ανεστραμμένο στο σημείο 1 του αρχικού μορίου, ενώ τα σημεία, από τα οποία αποκόπηκε, επανασυνδέονται.

3. Να γράψετε το νέο δίκλωνο μόριο DNA που θα προκύψει από την παραπάνω διαδικασία (μον. 4). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μον. 4) Μονάδες 8
4. Ποιες θα είναι οι συνέπειες της παραπάνω μετάλλαξης στο mRNA (μον. 3) και ποιες θα είναι οι συνέπειες στο γονιδιακό προϊόν (μον. 4) Μονάδες 7

2014

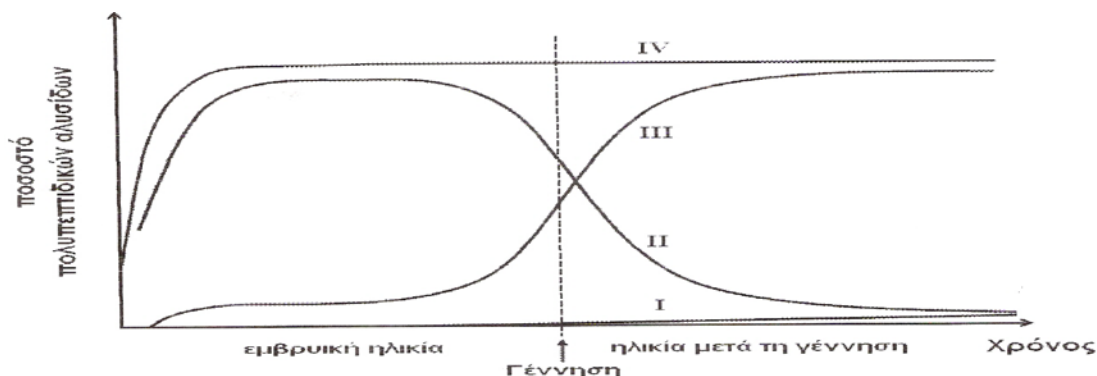
Δίνεται τμήμα DNA το οποίο κωδικοποιεί τα οκτώ πρώτα αμινοξέα του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης.



1. να εντοπίσετε την κωδική αλυσίδα (μ.1). Να σημειώσετε τον προσανατολισμό των αλυσίδων (μ.1). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μ.4) (μον.6)
2. να γράψετε το τμήμα του mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος του γονιδίου και να ορίσετε τα 5' και 3' άκρα του (μ.2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μ.3) (μον. 5)
3. να γράψετε το τμήμα του mRNA στο οποίο θα συνδεθεί η μικρή υπομονάδα κατά την έναρξη της μετάφρασης (μ.2)
4. η φυσιολογική πρωτεΐνη, που παράγεται από την έκφραση του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης, αποτελείται από 1024 αμινοξέα. Μια γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης μιας βάσης στο παραπάνω τμήμα DNA οδηγεί στην παραγωγή μιας πρωτεΐνης με 1022 αμινοξέα, δηλαδή μικρότερης κατά δυο αμινοξέα. Να εξηγήσετε με ποιον τρόπο μπορεί να συμβεί αυτό. (μ.6).
5. μια γονιδιακή μετάλλαξη που συνέβη στο ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης οδηγεί στην παραγωγή ενός τροποποιημένου mRNA. Το mRNA αυτό φέρει τέσσερις επιπλέον διαδοχικές βάσεις μεταξύ του 3ου και 4ου κωδικονίου του. Να εξηγήσετε ποια θα είναι η συνέπεια στην παραγωγή των ενζύμων που μεταβολίζουν τη λακτόζη, όταν το βακτήριο αναπτύσσεται σε θρεπτικό υλικό απουσία λακτόζης και γλυκόζης.

2012 επαναληπτικές

Στο παρακάτω διάγραμμα απεικονίζεται η φυσιολογική μεταβολή στο ποσοστό των πολυπεπτιδικών αλυσίδων των αιμοσφαιρινών HbA, HbF και HbA₂ του ανθρώπου από την εμβρυϊκή ηλικία και μετά τη γέννησή του.



Δ1. Ποιο είδος πολυπεπτιδικής αλυσίδας αντιστοιχεί σε καθεμιά από τις καμπύλες I, II, III και IV (μονάδες 2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Δ2. Τα αποτελέσματα μιας εξέτασης αίματος σε έναν ενήλικα έδειξαν ότι οι αιμοσφαιρίνες HbA, HbF και HbA₂ είναι σε φυσιολογικά επίπεδα. Πόσα γονίδια είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση της HbA σε ένα σωματικό κύτταρο στη μετάφαση (μονάδες 2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Δ3. Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA που περιέχει τα κωδικόνια που κωδικοποιούν τα επτά πρώτα αμινοξέα της φυσιολογικής β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της HbA.

5'... GTG CAC CTG ACT CCT GAG GAG ... 3
3'... CAC GTG GAC TGA GGA CTC CTC ... 5

Η περιοριστική ενδονουκλεάση DdeI αναγνωρίζει την αλληλουχία

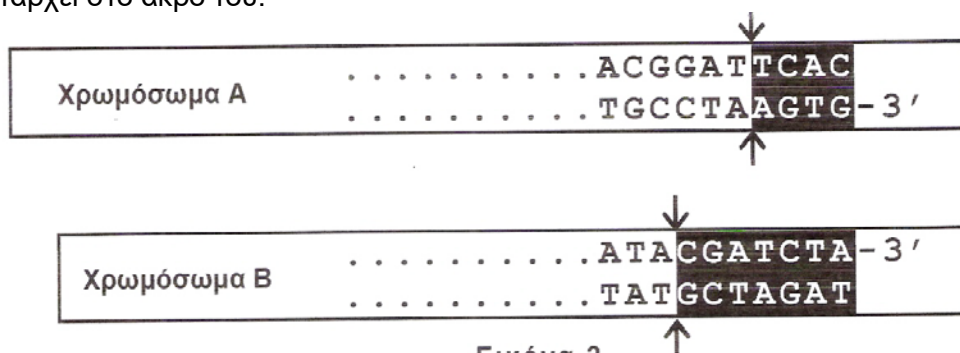
5'CTGAG 3
3'GACTC 5

και κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του C και του T (με κατεύθυνση 5' → 3'). Η αλληλουχία που αναγνωρίζει η DdeI βρίσκεται στο παραπάνω τμήμα DNA. Από ένα άτομο φορέα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας απομονώθηκαν τμήματα DNA, που περιέχουν τα κωδικόνια τα οποία κωδικοποιούν τα επτά πρώτα αμινοξέα της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στα τμήματα αυτά επιδράσαμε με την περιοριστική ενδονουκλεάση DdeI. Πόσα τμήματα DNA διαφορετικού μήκους θα προκύψουν μετά τη δράση της DdeI (μονάδα 1); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Δ4. Να περιγράψετε τις διαδικασίες διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας κατά τον προγεννητικό έλεγχο τη δέκατη εβδομάδα της κύησης. Μονάδες 4

2015

Στην εικόνα 2 δίνονται δύο μη ομόλογα αυτοσωμικά χρωμοσώματα ενός κυττάρου, το χρωμόσωμα A και το χρωμόσωμα B. Σε κάθε χρωμόσωμα απεικονίζεται η αλληλουχία του DNA που υπάρχει στο άκρο του.



Εικόνα 2

Έστω ότι σε καθένα από τα χρωμοσώματα της εικόνας 2 συμβαίνει θραύση στα σημεία που δείχνουν τα βέλη. Στη συνέχεια πραγματοποιείται αμοιβαία μετατόπιση των ακραίων σκιασμένων τμημάτων ανάμεσα στο χρωμόσωμα Α και στο χρωμόσωμα Β.

Δ1. Να γράψετε όλα τα πιθανά χρωμοσώματα που θα προκύψουν μετά την αμοιβαία μετατόπιση, με τις αντίστοιχες αλληλουχίες DNA (μονάδες 4). Να σημειώσετε τους προσανατολισμούς όλων των μορίων DNA που προκύπτουν (μονάδες 2). Μονάδες 6

Μία από τις παραπάνω αμοιβαίες μετατοπίσεις γίνεται σε ζυγωτό, από το οποίο προκύπτει ένας ενήλικος άνθρωπος με φυσιολογικό φαινότυπο. Στον άνθρωπο αυτόν συμβολίζουμε το χρωμόσωμα Α που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα α και το χρωμόσωμα Β που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα β.

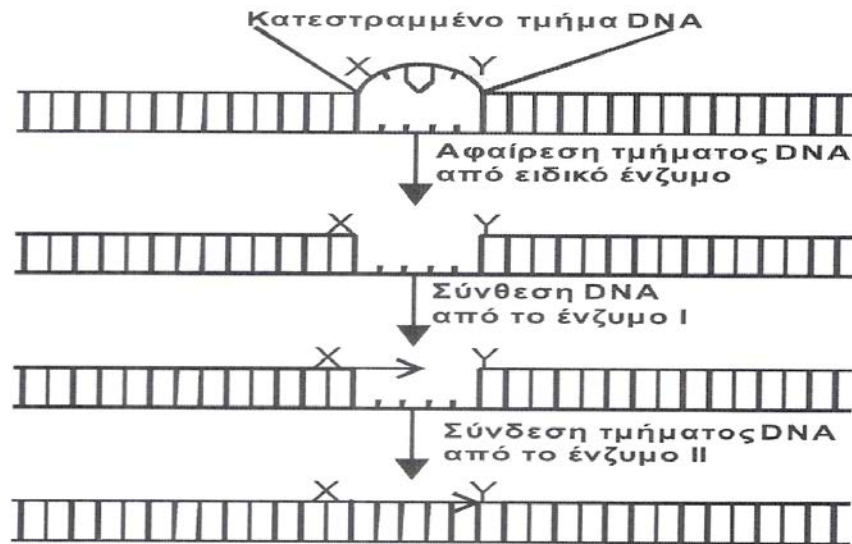
Δ2. Να γράψετε όλους τους πιθανούς γαμέτες αυτού του ενήλικα, χρησιμοποιώντας τους συμβολισμούς των χρωμοσωμάτων, όπως σας έχουν δοθεί. (Μονάδες 4)

Δ3. Κάθε γαμέτης που προκύπτει στο ερώτημα Δ2 γονιμοποιείται με φυσιολογικό γαμέτη. Να εξηγήσετε τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό φαινότυπο (μονάδες 5) και τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό καρυότυπο (μονάδες 4). Μονάδες 9

Δ4. Να εξηγήσετε το είδος ή τα είδη των δομικών χρωσωμικών ανωμαλιών, που σίγουρα θα έχει κάθε απόγονος με μη φυσιολογικό καρυότυπο. Μονάδες 6

2016 επαναληπτικές

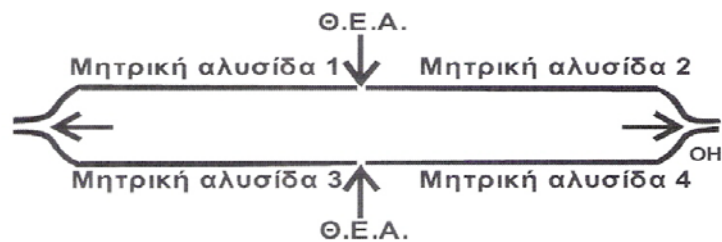
Στην εικόνα 2 απεικονίζεται τμήμα DNA του βακτηρίου E.coli το οποίο επιδιορθώνεται μεταξύ των σημείων X και Y με τη δράση τριών ενζύμων. Το πρώτο ένζυμο, κόβει την αλυσίδα και απομακρύνει το κατεστραμμένο τμήμα της αλυσίδας. Στη συνέχεια, το ένζυμο I εισέρχεται στο άνοιγμα που προκύπτει και προσθέτει νουκλεοτίδια για να συνθέσει το DNA που λείπει. Τα νουκλεοτίδια τοποθετούνται ξεκινώντας από την θέση X και πηγαίνοντας προς τη θέση Y, όπως φαίνεται στην εικόνα 2. Το ένζυμο II ολοκληρώνει την επιδιόρθωση με τη σύνδεση του τμήματος DNA στη θέση Y της αρχικής αλυσίδας.



Εικόνα 2

Δ1. ποια είναι τα ονόματα των ενζύμων I και II; (μ.4). Να εξηγήσετε ποια είναι τα 5', 3' άκρα των δύο (2) αλυσίδων του δοθέντος τμήματος DNA (μ.4) (μ.8)

Δ2. το επιδιορθωμένο τμήμα του βακτηριακού DNA αντιγράφεται. Στην εικ. 3 απεικονίζεται η θηλιά αντιγραφής που δημιουργείται στη θέση έναρξης της αντιγραφής (Θ.Ε.Α.). Κατά την διάρκεια της αντιγραφής δημιουργείται το πρωταρχικό 5' GCUGUAA3' στο τμήμα της αλυσίδας που αντιγράφεται συνεχώς.



Εικόνα 3

Να μεταφέρετε στο τετράδιό σας τη θηλιά της εικόνας 3 και να δείξετε με βέλος σε ποιες θέσεις μπορεί να τοποθετηθεί το πρωταρχικό τμήμα που σας δόθηκε, με την αιχμή του βέλους να δείχνει την κατεύθυνση σύνθεσης της νέας αλυσίδας του DNA (μ. 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μ.4) (μ.6)

Δ3. Να εξηγήσετε πόσα υδροξύλια (-OH) μπορούν να συμμετάσχουν στη δημιουργία φωσφοδιεστερικού δεσμού στο πρωταρχικό τμήμα 5' GCUGUAA 3' (μ. 4)

Δ4. Τμήμα του παραπάνω επιδιορθωμένου κομματιού DNA της εικ. 2, φέρει την αλληλουχία νουκλεοτιδίων που δίνεται στην εικόνα 4. Η αλληλουχία αυτή περιέχει μόνο ένα γονίδιο που κωδικοποιεί μικρό πεπτίδιο οκτώ (8) αμινοξέων:

**GAAC TAATACCTACTCGGACATTTGACCGCGATTGTACCA
CTTGATTATGGATGAGCCTGTAAACTGGCGCTAACATGGT**

Εικ. 4

Σε βακτηριακό στέλεχος E.coli που περιέχει την παραπάνω αλληλουχία (εικ. 4), έγινε μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης η οποία είχε ως αποτέλεσμα να παράγεται πεπτίδιο που αντί για οκτώ (8) αμινοξέα αποτελείται μόνο από δύο (2) αμινοξέα. Να εξηγήσετε ποια ήταν αυτή η αντικατάσταση βάσης και σε ποιο κωδικόνιο έγινε. (μ.2)

Δ5. Στη συνέχεια, στο ίδιο βακτηριακό στέλεχος E.coli γίνεται μια δεύτερη μετάλλαξη στο γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί το t RNA που έχει το αντικωδικόνιο 5'GUA3' και που μεταφέρει το αμινοξύ τυροσίνη. Η μετάλλαξη αυτή έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή του αντικωδικονίου σε 5'CUA3', χωρίς η συγκεκριμένη μετάλλαξη να επηρεάζει τη θέση πρόσδεσης του t RNA με το αμινοξύ που μεταφέρει. Να εξηγήσετε ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στην παραγωγή του προηγούμενου πεπτιδίου των δύο (2) αμινοξέων από την μετάλλαξη στο γονίδιο του t RNA στο συγκεκριμένο βακτηριακό στέλεχος της E.coli. (μ.5)