

Β' Τεύχος

5ο Κεφάλαιο

2^ο ΘΕΜΑ 2

31. Η εμφάνιση ενός ατόμου δεν αποκαλύπτει πάντοτε τα αλληλόμορφα του. Στην περίπτωση του μοσχομπίζελου, στο ψηλό φυτό μπορεί να αντιστοιχούν δύο γονότυποι. α. Να δώσετε τον ορισμό του γονότυπου (μονάδες 3) και να εξηγήσετε τι προκύπτει από την έκφραση του γονότυπου (μονάδες 3).

β. Να ονομάσετε τη διασταύρωση με την οποία μπορούμε να εξακριβώσουμε τον γονότυπο ενός ψηλού φυτού (μονάδες 2) και να περιγράψετε τη διαδικασία που πρέπει να ακολουθήσουμε (μονάδες 4).

Μονάδες 12

α. Ο γονότυπος αναφέρεται στο σύνολο των αλληλόμορφων γονιδίων ενός οργανισμού, ενώ ο φαινότυπος αφορά το σύνολο των χαρακτήρων οι οποίοι αποτελούν την έκφραση του γονότυπου ενός οργανισμού, όπως είναι η εξωτερική εμφάνιση και η βιοχημική σύσταση.

β. Η διασταύρωση ενός ατόμου άγνωστου γονότυπου με τον επικρατή φαινότυπο με ένα άτομο ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο (δηλαδή με υπολειπόμενο φαινότυπο) ονομάζεται διασταύρωση ελέγχου. Προκειμένου να εξακριβωθεί, δηλαδή, αν ένα ψηλό φυτό έχει γονότυπο ΨΨ (ομόζυγο) ή Ψψ (ετερόζυγο), πραγματοποιούμε τις παρακάτω διασταυρώσεις. Διασταυρώνουμε το ψηλό φυτό με κοντά (ψψ) φυτά. Αν το ψηλό φυτό, που διασταυρώνεται με το κοντό (ψψ) φυτό, δίνει ψηλούς και κοντούς απογόνους σε αναλογία 1:1, τότε το φυτό είναι Ψψ (ετερόζυγο), ενώ αν παράγει μόνο ψηλά φυτά, είναι ΨΨ (ομόζυγο).

35. Από τότε που ανακαλύφθηκε το μιτοχονδριακό DNA στον άνθρωπο, ολοένα και περισσότερα ερευνητικά προγράμματα αναλαμβάνουν την αλληλούχισή του προκειμένου να ταυτοποιήσουν γονίδια, που εμπλέκονται σε μηχανισμούς γήρανσης αλλά και σε εκφυλιστικές ασθένειες του ανθρώπου, όπως η μυϊκή καχεξία. Παράλληλα στον κλάδο της Βιολογίας Φυτών παρόμοιες μελέτες θα μπορούσαν να αφορούν στον τρόπο κληρονομής των γονιδίων που βρίσκονται στους χλωροπλάστες των φυτικών κυττάρων.

α. Να αναλύσετε τα κοινά σημεία που έχει το DNA των μιτοχονδρίων με αυτό των χλωροπλάστων (μονάδες 4) και να αναφέρετε μία διαφορά ανάμεσα στο DNA των χλωροπλάστων και των μιτοχονδρίων (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε τον τρόπο κληρονομής των μιτοχονδριακών γονιδίων (μονάδες 4) και να αναφέρετε αν ισχύουν οι νόμοι του Μέντελ για τα γονίδια αυτά (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες έχουν DNA, το οποίο είναι ένα κυκλικό και δίκλωνο μόριο (με εξαίρεση το μιτοχονδριακό ορισμένων κατώτερων πρωτοζώων που είναι γραμμικό). Το γενετικό υλικό των μιτοχονδρίων και των χλωροπλάστων περιέχει πληροφορίες σχετικές με τη λειτουργία τους, δηλαδή σχετικά με την οξειδωτική φωσφορυλίωση και τη φωτοσύνθεση αντίστοιχα, και κωδικοποιεί μικρό αριθμό πρωτεϊνών. (Οι περισσότερες όμως πρωτεΐνες, που είναι απαραίτητες για τη λειτουργία των μιτοχονδρίων και των χλωροπλάστων, κωδικοποιούνται από γονίδια που βρίσκονται στο DNA του πυρήνα. Το γεγονός αυτό δείχνει ότι τα οργανί-

δια αυτά δεν είναι ανεξάρτητα από τον πυρήνα του κυττάρου και για το λόγο αυτό χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα). Το DNA των χλωροπλαστών είναι, όπως και αυτό των μιτοχονδρίων, κυκλικό μόριο, αλλά έχει μεγαλύτερο μέγεθος από το μιτοχονδριακό DNA (εναλλακτικά: περιέχει, όπως προαναφέρθηκε διαφορετικά γονίδια).

β. Κάθε μιτοχόνδριο περιέχει δύο έως δέκα αντίγραφα του κυκλικού μορίου DNA. Το ζυγωτό των ανώτερων οργανισμών περιέχει μόνο τα μιτοχόνδρια που προέρχονται από το ωάριο. Επομένως, η προέλευση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική. Συνεπώς, οι νόμοι του Μέντελ δεν ισχύουν στην περίπτωση των μιτοχονδριακών γονιδίων.

43. Η μελέτη της κληρονομικότητας από την εποχή του Mendel έως σήμερα, αποδεικνύει ότι οι ιδέες του Mendel ήταν ρηξικέλευθες και καινοτόμες όχι μόνο για την εποχή του, αλλά και για τη σημερινή εποχή. Έτσι, η ορολογία που χρησιμοποίησε χρησιμοποιείται σχεδόν αναλλοίωτη ως σήμερα με μικρές προσθήκες. Παράλληλα, η ακρίβεια των πειραμάτων του και οι τεχνικές μελέτης της κληρονομικότητας στο μωσχομπίζελο αποτελούν παραδείγματα επιστημονικής αριστείας και εφαρμογής της επιστημονικής μεθοδολογίας.

α. Να δώσετε τον ορισμό για την έννοια «αμιγή» στελέχη, όπως αυτή χρησιμοποιήθηκε από τον Mendel και να την αντιπαραβάλλετε με την έννοια «ομόζυγα» άτομα, όπως αυτή χρησιμοποιείται σήμερα (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε τις έννοιες «αυτογονιμοποίηση» και «τεχνητή γονιμοποίηση» στο φυτό μωσχομπίζελο (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Αμιγή στελέχη για μία ιδιότητα είναι αυτά που έπειτα από αυτογονιμοποίηση παρουσιάζουν για πολλές γενιές την ίδια έκφραση ως προς ένα χαρακτηριστικό ή ιδιότητα. Ομόζυγο για μια ιδιότητα είναι ένα άτομο που φέρει τα ίδια αλληλόμορφα γονίδια για την ιδιότητα αυτή.

β. Κατά την αυτογονιμοποίηση η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους πέφτει στον ύπερο του ίδιου άνθους, ενώ στην τεχνητή γονιμοποίηση η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους μπορεί να μεταφερθεί, με ειδικό εργαλείο, στον ύπερο του επιθυμητού άνθους.

50. Ο Γκρέγκορ Γιόχαν Μέντελ (Gregor Mendel) ήταν Αυστριακός μοναχός, γνωστός για τις μελέτες που πραγματοποίησε σχετικά με τους μηχανισμούς της κληρονομικότητας χαρακτηριστικών στα φυτά. Σήμερα θεωρείται ο πατέρας της γενετικής.

α. Να ονομάσετε το φυτό που διάλεξε για τα πειράματά του (μονάδες 2) και να αναφέρετε δύο βασικά πλεονεκτήματα του φυτού που βοήθησαν τον Mendel στην έρευνά του (μονάδες 4).

β. Να αναφέρετε έναν λόγο της επιτυχίας των πειραμάτων του Mendel (μονάδες 3) και να γράψετε τι ορίζει ο πρώτος νόμος της κληρονομικότητας που διατύπωσε, ως συνέπεια των διασταυρώσεων μονοϋβριδισμού που πραγματοποίησε (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Ο Mendel διάλεξε για τα πειράματά του το φυτό μωσχομπίζελο (*Pisum sativum*), το οποίο καλλιεργούσε στον κήπο του μοναστηριού όπου ζούσε. Δύο βασικά πλεονεκτήματα του μωσχομπίζελου, που βοήθησαν τον Mendel στην έρευνά του είναι ότι:

- αναπτύσσεται πολύ εύκολα και
- εμφανίζει μεγάλη ποικιλότητα σε πολλούς χαρακτήρες του όπως στο ύψος, όπου εμφανίζονται ψηλά και κοντά φυτά, στο χρώμα του άνθους, όπου υπάρχουν ιώδη και λευκά άνθη, στο χρώμα και στο σχήμα του σπέρματος καθώς και σε άλλες ιδιότητες.

Εναλλακτικά:

- δίνει μεγάλο αριθμό απογόνων και παρέχει τη δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας των αποτελεσμάτων,
- παρέχει τη δυνατότητα τεχνητής γονιμοποίησης, πέρα από την αυτογονιμοποίηση, η οποία συμβαίνει φυσιολογικά.

β. Η επιτυχία των πειραμάτων του Mendel μπορεί να αποδοθεί στο ότι:

- Μελέτησε μία ή δύο ξεχωριστές ιδιότητες του φυτού κάθε φορά και όχι το σύνολο των ιδιοτήτων που το χαρακτηρίζει. Διάλεξε, για παράδειγμα, το χρώμα των ανθέων ή το ύψος του φυτού και όχι όλα τα γνωρίσματά του.

Εναλλακτικά:

- Χρησιμοποίησε για τα πειράματά του αμιγή (καθαρά) στελέχη για τη συγκεκριμένη ιδιότητα που μελετούσε, δηλαδή στελέχη τα οποία μετά την αυτογονιμοποίηση θα παρουσίαζαν για πολλές γενιές την ίδια ιδιότητα (π.χ. ψηλό φυτό, ιώδες άνθος).
- Ανέλυσε τα αποτελέσματά του στατιστικά, δηλαδή μετρούσε τους απογόνους των ατόμων τα οποία είχαν μια συγκεκριμένη ιδιότητα και στη συνέχεια υπολόγιζε τις συχνότητες εμφάνισης τους.

β. Από τα αποτελέσματα των πειραμάτων του ο Mendel διατύπωσε τους νόμους της κληρονομικότητας: το νόμο του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων και το νόμο της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων. Ο νόμος του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων είναι γνωστός και ως πρώτος νόμος του Mendel. Σύμφωνα με αυτόν, ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται οι χαρακτήρες των οργανισμών είναι αποτέλεσμα των γεγονότων που συμβαίνουν στη μείωση. Κατά την παραγωγή των γαμετών διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και τα δύο αλληλόμορφα γονίδια, και οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών.

66. Το 1900, ο William Bateson, ένας από τους κύριους υποστηρικτές του Μενδελισμού, μετέφρασε την εργασία του Μέντελ από τα γερμανικά στα αγγλικά και τη δημοσίευσε στο περιοδικό της Βασιλικής Εταιρείας Κηπουρικής. Ήταν ο πρώτος που χρησιμοποίησε τον όρο γενετική και καθιέρωσε τους όρους ομόζυγος, ετερόζυγος και αλληλόμορφο.

α. Να ορίσετε τις ακόλουθες έννοιες: αλληλόμορφα γονίδια, ομόζυγο και ετερόζυγο άτομο (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε αν, στον άνθρωπο, υπάρχει αρσενικό άτομο που να είναι ομόζυγο για την αιμορροφιλία A (μονάδες 4).

γ. Να εξηγήσετε γιατί η αιμορροφιλία A εμφανίζεται συχνότερα στα αρσενικά άτομα και πιο σπάνια στα θηλυκά (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Αλληλόμορφα γονίδια είναι τα γονίδια που βρίσκονται στην ίδια θέση στα ομόλογα χρωμοσώματα και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα (με διαφορετικό ενδεχομένως τρόπο).

Ένα άτομο με ίδια αλληλόμορφα γονίδια για μια συγκεκριμένη ιδιότητα είναι ομόζυγο για την ιδιότητα αυτή, ενώ ένα άτομο με δύο διαφορετικά αλληλόμορφα γονίδια είναι ετερόζυγο.

β. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της αιμορροφιλίας A είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο (X^a), ενώ το φυσιολογικό αλληλόμορφο είναι επικρατές (X^A). Τα γονίδια που βρίσκονται πάνω στο X χρωμόσωμα (στη φυλοσύνδετη περιοχή του), όπως εκείνο που ευθύνεται για την αιμορροφιλία A, δεν έχουν αντίστοιχα αλληλόμορφα στο Y χρωμόσωμα. Επειδή τα αρσενικά άτομα έχουν ένα χρωμόσωμα X και ένα Y, δεν είναι δυνατόν να υπάρχουν αρσενικά άτομα που να είναι ομόζυγα για την αιμορροφιλία.

γ. Ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα που φέρουν το γονίδιο, αλλά μόνο σε εκείνα τα θηλυκά που είναι ομόζυγα για το υπολει-

πόμενο γονίδιο. Συνεπώς, οι ασθένειες που ελέγχονται από υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια, όπως η αιμορροφιλία, εμφανίζονται συχνότερα στα αρσενικά άτομα και πιο σπάνια στα θηλυκά άτομα.

77. Ο Mendel αναφέρεται συχνά και ως “πατέρας της γενετικής” γιατί κατάφερε μέσα από μια σειρά επιτυχών πειραματικών διασταυρώσεων στο φυτό μωσχομπίζελο να διατυπώσει τους δύο βασικούς νόμους που εξηγούν την κληρονομία των γενετικά καθοριζόμενων χαρακτηριστικών.

α. Να εξηγήσετε τους παράγοντες που οδήγησαν τα πειράματα του Mendel σε επιτυχή συμπεράσματα, ώστε να διατυπωθούν οι δύο πασίγνωστοι νόμοι του Mendel (μονάδες 6). β. Να διατυπώσετε το δεύτερο νόμο του Mendel (μονάδες 3) και να ονομάσετε το είδος των διασταυρώσεων που οδήγησαν σε αυτόν (μονάδα 1). Να αναφέρετε πόσους και ποιους χαρακτήρες του φυτού μελέτησε ο Mendel κατά την πειραματική διαδικασία, που οδήγησε στην διαπίστωση του δεύτερου νόμου του (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Η επιτυχία των πειραμάτων του Mendel στηρίχθηκε στα παρακάτω:

I) Μελέτησε μία ή δύο ξεχωριστές ιδιότητες του φυτού κάθε φορά και όχι το σύνολο των ιδιοτήτων που το χαρακτηρίζει.

II) Χρησιμοποίησε για τα πειράματά του αμιγή (καθαρά) στελέχη για τη συγκεκριμένη ιδιότητα που μελετούσε.

III) Ανέλυσε τα αποτελέσματά του στατιστικά.

IV) Το μωσχομπίζελο, που επέλεξε να μελετήσει, αναπτύσσεται πολύ εύκολα και εμφανίζει μεγάλη ποικιλότητα σε πολλούς χαρακτήρες του. V) Επίσης το μωσχομπίζελο παρέχει τη δυνατότητα τεχνητής γονιμοποίησης, πέρα από την αυτογονιμοποίηση, η οποία συμβαίνει φυσιολογικά.

VI) Επιπλέον, το μωσχομπίζελο δίνει μεγάλο αριθμό απογόνων και παρέχει τη δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας των αποτελεσμάτων.

β. Ο δεύτερος νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων αναφέρει ότι το ζεύγος αλληλομόρφων που ελέγχει έναν χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του ζεύγους αλληλομόρφων που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα. Σήμερα είναι γνωστό ότι αυτό ισχύει μόνο για γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων (και η ανεξάρτητη μεταβίβαση των ζευγών των αλληλομόρφων οφείλεται στον τυχαίο συνδυασμό των ζευγών των ομόλογων χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση I). Για την διαπίστωση των συμπερασμάτων που οδήγησαν στη διατύπωση του δεύτερου νόμου του Mendel έγιναν διασταυρώσεις διυβριδισμού. Ο Mendel λοιπόν μελέτησε την κληρονομικότητα δύο διαφορετικών χαρακτήρων. Οι χαρακτήρες που επέλεξε ήταν το σχήμα και το χρώμα του σπέρματος. [Προαιρετικά: Το σχήμα του σπέρματος μπορεί να είναι λείο ή ρυτιδωμένο (καθορίζεται από τα αλληλόμορφα Λ,λ) και το χρώμα να είναι κίτρινο ή πράσινο (καθορίζεται από τα αλληλόμορφα Κ,κ)].

79. Μέσα από τις πειραματικές διασταυρώσεις του Mendel στο μωσχομπίζελο μελετήθηκε η κληρονομία των γενετικά καθοριζόμενων ιδιοτήτων που ελέγχονται από την έκφραση δύο αλληλόμορφων γονιδίων με σχέση επικρατούς- υπολειπόμενου. Στην περίπτωση ατόμων με επικρατή φαινότυπο, η έκφραση του επικρατούς γονιδίου καλύπτει ή/ και αναστέλλει αυτήν του υπολειπόμενου γονιδίου, με αποτέλεσμα ο υπολειπόμενος χαρακτήρας να μην εμφανίζεται στο φαινότυπο. Έτσι, δεν μπορούμε να γνωρίζουμε αν το άτομο είναι ομόζυγο ή ετερόζυγο για το επικρατές αλληλόμορφο, εκτός και αν ακολουθήσουμε συγκεκριμένη διαδικασία διε-

ρεύνησης του γονοτύπου. Από την άλλη μεριά, υπάρχουν κληρονομικές ιδιότητες που καθορίζονται από την ταυτόχρονη έκφραση των δύο αλληλομόρφων και την συνύπαρξη των εκφράσεων αυτών στο φαινότυπο του ατόμου. Στην δεύτερη αυτή περίπτωση τα ομόζυγα άτομα έχουν διαφορετικό φαινότυπο από τα ετερόζυγα, τα οποία εμφανίζουν είτε μωσαϊκούς είτε ενδιάμεσους φαινότυπους, ως αποτέλεσμα συν-έκφρασης των δύο αλληλομόρφων. α. Να περιγράψετε τη διαδικασία που πραγματοποίησε ο Mendel προκειμένου να διερευνήσει το γονότυπο ενός ατόμου που εκδηλώνει τον επικρατή χαρακτήρα (μονάδες 4), αναφέροντας, παράλληλα, και το όνομα της διαδικασίας αυτής (μονάδες 2).

β. Να διακρίνετε τα γονίδια των οποίων η ταυτόχρονη παρουσία και έκφραση οδηγεί σε ενδιάμεσους φαινοτύπους στα ετερόζυγα άτομα, από εκείνα των οποίων η συνέκφραση έχει ως αποτέλεσμα μωσαϊκούς φαινοτύπους (μονάδες 4). Να αναφέρετε από ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα για κάθε περίπτωση (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Ο Mendel, προκειμένου να εξακριβώσει αν ένα ψηλό φυτό είχε γονότυπο ΨΨ (ομόζυγο) ή Ψψ (ετερόζυγο), πραγματοποίησε επιπλέον διασταυρώσεις. Διασταύρωσε ψηλά φυτά άγνωστου γονότυπου με κοντά (ψψ) φυτά. Όταν ένα ψηλό φυτό, που διασταυρωνόταν με ένα κοντό (ψψ) φυτό, έδινε ψηλούς και κοντούς απογόνους (σε αναλογία 1:1), τότε ο Mendel ήξερε ότι το φυτό ήταν ΨΨ (ετερόζυγο), ενώ αν έδινε μόνο ψηλά φυτά, ήταν ΨΨ (ομόζυγο). Η διασταύρωση ενός ατόμου άγνωστου γονότυπου με ένα άτομο ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο ονομάζεται διασταύρωση ελέγχου. Το άτομο που είναι ομόζυγο για τα υπολειπόμενα γονίδια έχει πάντοτε ένα μόνο γονότυπο που καθορίζει και το φαινότυπο, δηλαδή ένα κοντό φυτό έχει πάντοτε γονότυπο ψψ.

β. Μερικά γονίδια είναι ατελώς επικρατή, οπότε ο φαινότυπος των ετερόζυγων ατόμων είναι ενδιάμεσος μεταξύ των δύο ομόζυγων. Ατελώς επικρατή γονίδια είναι τα γονίδια που καθορίζουν το χρώμα ανθέων στο φυτό σκυλάκι (*Antirrhinum*). Στην περίπτωση αυτή, ένα ετερόζυγο άτομο, με γονότυπο K^1K^2 , εμφανίζει ενδιάμεσο ροζ φαινότυπο. Υπάρχουν όμως περιπτώσεις στις οποίες στα ετερόζυγα άτομα εκφράζονται και τα δύο αλληλόμορφα στο φαινότυπο. Στην περίπτωση αυτή τα γονίδια ονομάζονται συνεπικρατή. Δύο από τα αλληλόμορφα (I^A και I^B) της γενετικής θέσης που καθορίζει τον τύπο των ομάδων αίματος του συστήματος ABO του ανθρώπου είναι συνεπικρατή. Στην συγκεκριμένη περίπτωση, ένα άτομο ετερόζυγο, με γονότυπο $I^A I^B$, έχει “μωσαϊκό” φαινότυπο, δηλαδή ομάδα αίματος AB.

84. Μια υποψήφια μητέρα, φορέας στην μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και στο πράσινο χρώμα και στην αιμορροφιλία συμβουλευτήκε κάποιον γενετιστή, προκειμένου να προσδιορίσει την πιθανότητα γέννησης ενός παιδιού που να εκδηλώνει και τα δύο νοσήματα. Ο γενετιστής της εξήγησε ότι στους υπολογισμούς του δεν συμπεριλαμβάνει το 2^ο νόμο του Mendel.

α. Να διατυπώσετε το 2^ο νόμο του Mendel (μονάδες 3) και να εξηγήσετε γιατί δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί στην παραπάνω περίπτωση (μονάδες 3).

β. Το μοσχομπίζελο είναι ιδανικό για τη μελέτη του τρόπου μεταβίβασης των κληρονομικών χαρακτήρων. Στον άνθρωπο η μελέτη των τύπων κληρονομικότητας εμφανίζει πολλές δυσκολίες. Να αναφέρετε ποιες μπορεί να είναι αυτές οι δυσκολίες (μονάδες 3) και να γράψετε ποιοι χαρακτήρες ακολουθούν στον άνθρωπο Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας (μονάδες 3).

Μονάδες 12

α. Ο 2^{ος} νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων υποστηρίζει ότι το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χα-

ρακτήρα. Σήμερα είναι γνωστό ότι αυτό ισχύει μόνο για γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Ο ανεξάρτητος διαχωρισμός των γονιδίων γίνεται, επειδή τα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο κατά τη δημιουργία των γαμετών. Στην περίπτωση των δύο φυλοσύνδετων γνωρισμάτων δεν ισχύει αυτός ο νόμος καθώς οι γενετικοί τόποι που τα ελέγχουν βρίσκονται και οι δύο στο φυλετικό X χρωμόσωμα (στη φυλοσύνδετη περιοχή του, δηλαδή στην περιοχή που δεν έχει ομολογία με το Y χρωμόσωμα).

β. Οι δυσκολίες αυτές οφείλονται στο γεγονός ότι οι άνθρωποι παράγουν μικρό αριθμό απογόνων, ενώ η κάθε γενιά έχει μεγάλη διάρκεια, περίπου 20-30 χρόνια. Επιπλέον, στον άνθρωπο δεν είναι δυνατόν να γίνουν διασταυρώσεις ανάλογες με εκείνες που έκανε ο Mendel, χρησιμοποιώντας το μωσχόμπιζελο.

Στον άνθρωπο, το Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας ακολουθούν οι χαρακτήρες που καθορίζονται από αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου (δηλαδή ενός γενετικού τόπου). Αυτοί ονομάζονται μονογονιδιακοί χαρακτήρες και σε αυτούς περιλαμβάνονται διάφορες μονογονιδιακές ασθένειες.

88. Το γενετικό υλικό ενός κυττάρου αποτελεί το γονιδίωμά του. Τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε ένα μόνο αντίγραφο ονομάζονται απλοειδή, ενώ τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε δύο αντίγραφα, όπως είναι τα σωματικά κύτταρα των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών, ονομάζονται διπλοειδή.

α. Να αναφέρετε πόσα αντίγραφα του γονιδίου της DNA δεσμάσης υπάρχουν στο γονιδίωμα της *E. coli* (μονάδες 2) και πόσα αντίγραφα του ίδιου γονιδίου στο γονιδίωμα ενός παγκρεατικού κυττάρου φυσιολογικού ανθρώπου, στις διάφορες φάσεις του κυτταρικού κύκλου (μονάδες 4).

β. Σε κάποιες περιπτώσεις ο αριθμός των αλληλομόρφων για ένα γνώρισμα στο γονιδίωμα φυσιολογικών ανθρώπινων κυττάρων είναι είτε μεγαλύτερος είτε μικρότερος του δύο. Να αναφέρετε δύο περιπτώσεις κατά τις οποίες ο αριθμός των γονιδίων για μία γενετική θέση σε ένα φυσιολογικό ανθρώπινο κύτταρο είναι μικρότερος του δύο (μονάδες 4) και μία περίπτωση κατά την οποία ο αριθμός των γονιδίων που ελέγχουν ένα γνώρισμα σε φυσιολογικά κύτταρα να είναι μεγαλύτερος του δύο (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Στο γονιδίωμα της *E. coli*, που είναι απλοειδής οργανισμός υπάρχει ένα αντίγραφο του γονιδίου της DNA δεσμάσης πριν την αντιγραφή του DNA και δύο μετά την αντιγραφή. Στο παγκρεατικό κύτταρο του ανθρώπου, που είναι διπλοειδής οργανισμός, υπάρχουν 2 αντίγραφα του γονιδίου για το διάστημα του κυτταρικού κύκλου πριν την αντιγραφή του DNA και 4 αντίγραφα το χρονικό διάστημα μετά την αντιγραφή.

β. Στην περίπτωση των φυλοσύνδετων γονιδίων στον άνδρα, ο οποίος έχει ένα X χρωμόσωμα, υπάρχει ένα μόνο αλληλόμορφο για μία ορισμένη γενετική θέση. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελούν το γονίδιο για τον αντιαιμοροφιλικό παράγοντα VIII και το γονίδιο για τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα, τα οποία είναι φυλοσύνδετα, και στα φυσιολογικά αρσενικά άτομα υπάρχουν μόνο σε ένα αντίγραφο. Άλλη μία περίπτωση, στην οποία τα αλληλόμορφα που ελέγχουν ένα γνώρισμα σε φυσιολογικό ανθρώπινο κύτταρο είναι ένα και όχι δύο, είναι η περίπτωση των κυττάρων των γαμετών, στα οποία περιλαμβάνονται ένα χρωμόσωμα από κάθε ζευγάρι χρωμοσωμάτων και, συνεπώς, ένα μόνο αλληλόμορφο για κάθε γενετική θέση.

Μεγαλύτερο αριθμό από δύο αλληλόμορφα, σε φυσιολογικά ανθρώπινα κύτταρα έχουμε στην περίπτωση των γονιδίων που έχουν προέλθει από διπλασιασμό, όπως τα γονίδια για την α πο-

λυπεπτιδική αλυσίδα της HbA, (υπάρχουν 2 γονίδια σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα).

93. Η μύγα δροσόφιλα (*Drosophila melanogaster*) χρησιμοποιείται ως πρότυπος οργανισμός σε μελέτες γενετικής, εμβρυολογίας, γήρανσης, ακόμη και σε πειράματα νευρολογίας που αφορούν στη μάθηση και στη συμπεριφορά. Το γεγονός αυτό αποδεικνύει το βραβείο Νόμπελ που δόθηκε το 1933 στον Τόμας Χαντ Μόργκαν (Thomas Hunt Morgan) για τη μελέτη του ρόλου των χρωμοσωμάτων στην κληρονομικότητα, όπως και το βραβείο Νόμπελ που δόθηκε το 2017 στους Jeffrey C. Hall, Michael Rosbash και Michael W. Young, για τη μελέτη του κικκάρδιου ρυθμού, δηλαδή του “βιολογικού ρολογιού” των οργανισμών.

α. Η μύγα δροσόφιλα χρησιμοποιείται σταθερά ως πρότυπος οργανισμός σε πειράματα γενετικής γιατί εμφανίζει, προφανώς, ορισμένα επιθυμητά χαρακτηριστικά. Με βάση τις γνώσεις που έχετε από την χρήση του μωσχομπίζελο (*Pisum sativum*) από τον Μέντελ (Mendel) να γράψετε τρία από αυτά τα επιθυμητά χαρακτηριστικά που πιστεύετε ότι διαθέτει η δροσόφιλα, προκειμένου να αξιοποιείται ως πειραματικό μοντέλο (μονάδες 6).

β. Σε αντίθεση με τη δροσόφιλα ο άνθρωπος δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε παρόμοια πειράματα γενετικής ή φυσιολογίας. Να εξηγήσετε γιατί συμβαίνει αυτό (μονάδες 3) και να αναφέρετε με ποιους τρόπους πραγματοποιείται η μελέτη των γενετικών ασθενειών στον άνθρωπο (μονάδες 3).

Μονάδες 12

α. Τρία χαρακτηριστικά που πιθανώς εμφανίζει ένας οργανισμός, όπως η δροσόφιλα, τα οποία είναι επιθυμητά για την αξιοποίησή της ως πειραματικού μοντέλου είναι τα εξής:

- να αναπτύσσεται εύκολα στο εργαστήριο,
- να εμφανίζει ποικιλία σε πολλούς χαρακτήρες (π.χ. χρώμα ματιών, σχήμα φτερών),
- να δίνει μεγάλο αριθμό απογόνων, ώστε να παρέχει τη δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας των αποτελεσμάτων (εναλλακτικά: να εμφανίζει μικρή διάρκεια γενιάς, να επιτρέπει επιλεκτικές διασταυρώσεις ανάλογες με αυτές που έκανε ο Mendel, οι χαρακτήρες που μελετώνται να είναι μονογονιδιακοί).

β. Στον άνθρωπο, η μελέτη των κληρονομικών χαρακτηριστικών εμφανίζει πολλές δυσκολίες. Αυτό συμβαίνει, επειδή οι άνθρωποι έχουν μικρό αριθμό απογόνων, ενώ η κάθε γενιά έχει μεγάλη διάρκεια, περίπου 20-30 χρόνια. Επιπλέον, στον άνθρωπο δεν είναι δυνατόν να γίνουν διασταυρώσεις ανάλογες με εκείνες που έκανε ο Mendel, χρησιμοποιώντας το μωσχομπίζελο. Παρ' όλες τις δυσκολίες η Γενετική Ανθρώπου έχει προσδεύσει λόγω του μεγάλου ενδιαφέροντος που υπάρχει για την κατανόηση του τρόπου κληρονόμησης διαφόρων χαρακτήρων από τους γονείς στους απογόνους καθώς και του τρόπου κληρονόμησης διαφόρων ασθενειών. Οι γενετικές μελέτες στον άνθρωπο πραγματοποιούνται με μεθόδους κλασικής γενετικής, π.χ. με τη χρήση των γενεαλογικών δέντρων καθώς και με σύγχρονες μοριακές τεχνικές που περιλαμβάνουν την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA (εναλλακτικά: της PCR και ανιχνευτών μορίων) και τη χαρτογράφηση και τον προσδιορισμό της αλληλουχίας των υπεύθυνων γονιδίων.

118. Οι γενετικές πληροφορίες, που κατά βάση καθορίζουν τα χαρακτηριστικά των οργανισμών και τις λειτουργίες τους, βρίσκονται καταγεγραμμένες υπό μορφή νουκλεοτιδικών αλληλουχιών, των λεγόμενων γονιδίων, τα οποία κατανέμονται σε συγκεκριμένες θέσεις πάνω στα χρωμοσώματα. Κάποια από αυτά τα γονίδια χαρακτηρίζονται ως αυτοσωμικά και κάποια άλλα ως φυλοσύνδετα. Ανάμεσα στα αυτοσωμικά και, σπανιότερα, ανάμεσα στα φυλοσύνδετα γονίδια, υπάρχουν και γονίδια που η έκφρασή τους σχετίζεται με τη βιωσιμότητα του φορέα τους, και χαρακτηρίζονται ως θνησιγόνα.

- α. Να εξηγήσετε πού εδράζονται τα φυλοσύνδετα γονίδια (μονάδες 2). Να διερευνήσετε αν τα παραπάνω γονίδια βρίσκονται πάντοτε ως ζεύγη αλληλομόρφων (μονάδες 2) και να αναφέρετε δύο χαρακτήρες που κληρονομούνται με φυλοσύνδετο τρόπο στον άνθρωπο (μονάδες 2).
- β. Να δώσετε τον ορισμό των θνησιγόνων γονιδίων (μονάδες 3) και να εξηγήσετε πως διαφοροποιείται το αποτέλεσμα της έκφρασής τους στον πληθυσμό, όταν αυτά είναι αυτοσωμικά και όταν αυτά είναι φυλοσύνδετα (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Τα φυλοσύνδετα γονίδια εδράζονται πάνω στο X φυλετικό χρωμόσωμα και δεν έχουν αντίστοιχα αλληλόμορφα γονίδια στο Y φυλετικό χρωμόσωμα (εδράζονται στη λεγόμενη φυλοσύνδετη μοίρα του X χρωμοσώματος). Άρα, τα γονίδια αυτά δεν βρίσκονται πάντοτε ως ζεύγη αλληλομόρφων, παρά μόνο στα θηλυκά άτομα που έχουν φυσιολογικό καρυότυπο, που έχουν δηλαδή δύο X φυλετικά χρωμοσώματα.

[προαιρετικά: στα άτομα με αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, στα φυλετικά χρωμοσώματα μπορεί να μην έχουμε ζεύγη αλληλομόρφων φυλοσύνδετων γονιδίων στα θηλυκά άτομα, όπως για παράδειγμα στο XO (Turner), ή, αντίθετα, να έχουμε ζεύγη φυλοσύνδετων αλληλομόρφων στα αρσενικά με σύνδρομο XXY (Klinefelter)].

Δύο γνωστοί φυλοσύνδετοι χαρακτήρες στον άνθρωπο είναι η ασθένεια της αιμορροφιλίας και η μερική αχρωματοψία στο πράσινο-κόκκινο χρώμα, οι οποίες αμφότερες οφείλονται σε υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια.

β. Θνησιγόνα ονομάζονται τα γονίδια που επηρεάζουν αρνητικά τη βιωσιμότητα των ατόμων που τα φέρουν, οδηγώντας συνήθως σε πρόωρο θάνατο, καθώς εκδηλώνουν την θνησιγόνο δράση τους πολύ νωρίς κατά την εμβρυική ανάπτυξη, οδηγώντας, έτσι, σε πρόωρο τερματισμό της κύησης. (Συνήθως είναι υπολειπόμενα, χωρίς να αποκλείεται και η παρουσία επικρατών θνησιγόνων γονιδίων). Συνηθέστερα, τα θνησιγόνα γονίδια είναι αυτοσωμικά, εκδηλώνοντας τη θνησιγόνο δράση τους με ισοδύναμο τρόπο μεταξύ αρσενικών και θηλυκών ατόμων. Στην περίπτωση που ένα θνησιγόνο γονίδιο είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο (έστω X^a), τότε εκδηλώνει τη θνησιγόνο δράση του συχνότερα σε αρσενικά άτομα σε σχέση με τα θηλυκά, σε επίπεδο πληθυσμού. Αντίθετα, κάτι τέτοιο δεν παρατηρείται όταν το θνησιγόνο γονίδιο είναι αυτοσωμικό, δηλαδή δεν παρατηρείται διαφορά έκφρασης τογονιδίου σε σχέση με το φύλο του ατόμου.
