

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΘΕΜΑΤΑ Ο.Ε.Φ.Ε. 2003

ΘΕΜΑΤΑ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ

ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1^ο

A. 1.β (3 μονάδες)

2.δ (3 μονάδες)

3.γ (3 μονάδες)

B. 1. ΛΑΘΟΣ (2 μονάδες)

2. ΛΑΘΟΣ (2 μονάδες)

3. ΛΑΘΟΣ (2 μονάδες)

4. ΣΩΣΤΟ (2 μονάδες)

5. ΣΩΣΤΟ (2 μονάδες)

Γ.

	Ευκαρυωτικά κύτταρα	Προκαρυωτικά κύτταρα
Υποκινητής	+	+
Πρωταρχικά τμήματα RNA	+	+
Διακεκομμένα γονίδια	+	-
Περιοριστικές ενδογονιδιακές	-	+
Κυτταρική διαφοροποίηση	+	-
Πολύσωμα	+	+

ΘΕΜΑ 2^ο

A.

1) Είναι γνωστό ότι τα γονίδια διακρίνονται σε δύο κατηγορίες:

- Στα γονίδια που μεταγράφονται σε m RNA και μεταφράζονται στη συνέχεια σε πρωτεΐνες και
- Στα γονίδια που μεταγράφονται και παράγουν t RNA, r RNA, sn RNA.

Η διαφορά στον αριθμό των γονιδίων συγκριτικά με εκείνον των πρωτεϊνών οφείλεται κατά ένα μέρος στα γονίδια της δεύτερης κατηγορίας, που δεν κωδικοποιούν τη σύνθεση πρωτεϊνών, αλλά ενός μορίου RNA.

Επιπλέον σε κάθε ομάδα κυττάρων εκφράζονται διαφορετικά γονίδια. Στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα, για παράδειγμα, εκφράζονται κυρίως τα γονίδια των ανοσοσφαιρινών, ενώ στα B-λεμφοκύτταρα τα γονίδια των αντισωμάτων. Σε κάθε κύτταρο δεν παράγονται δηλαδή όλες οι πρωτεΐνες. Τα κύτταρα έχουν αναπτύξει μηχανισμούς που τους επιτρέπουν να εκφράζουν επιλεκτικά τη γενετική τους πληροφορία. Αυτό αποτελεί μέρος της γονιδιακής ρύθμισης, η οποία παρέχει τις πληροφορίες για το είδος και την ποσότητα των πρωτεϊνών οι οποίες πρέπει να παραχθούν σε κάθε συγκεκριμένη χρονική στιγμή. (4 μονάδες)

2) Τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα που φέρει κάθε διπλοειδής οργανισμός έχουν διαφορετική προέλευση, καθώς το ένα προέρχεται από τη μητέρα και το άλλο από τον πατέρα. Η αλληλουχία βάσεων σε κάθε ένα από αυτά, συνεπώς, δεν είναι απαραίτητα ίδια. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν συγκεκριμένες αλληλουχίες βάσεων, τις οποίες και κόβουν σε καθορισμένα σημεία. Η δημιουργία διαφορετικού αριθμού θραυσμάτων στο άλλο ομόλογο χρωμόσωμα από την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση οφείλεται στη διαφορετική αλληλουχία βάσεων στο DNA του χρωμοσώματος αυτού. (3 μονάδες)

B.

Βιβλίο σελ. 131:

«Ο πληθυσμός του πλανήτη μας αυξάνεταιείναι απαραίτητη η αύξηση της φυτικής και ζωϊκής παραγωγής» (1 μονάδα)

Οι διάφοροι μέθοδοι που χρησιμοποιούνται για τον σκοπό αυτό είναι:

α. Ελεγχόμενες από τον άνθρωπο διασταυρώσεις

Βιβλίο σελ. 131 «Ένας τρόπος βελτίωσης της φυτικής και ζωϊκής παραγωγής μαζί με άλλες μη επιθυμητές ιδιότητες.»

Επίσης πρέπει να αναφερθεί ως μειονέκτημα των ελεγχόμενων από τον άνθρωπο διασταυρώσεων πως με αυτές μεταβιβάζονται μόνο ήδη προϋπάρχουσες ιδιότητες στο συγκεκριμένο είδος οργανισμού. (3,5 μονάδες)

β. Δημιουργία διαγονιδιακών οργανισμών

Βιβλίο σελ. 131 «Η γενετική μηχανική δίνει τη δυνατότητα προσθήκης ...επιπτώσεις στην υγεία του ανθρώπου, καθώς και στο περιβάλλον» (2,5 μονάδες)

© E M A T A 2 0 0 3

γ. Χρήση εντομοκτόνων

Βιβλίο σελ. 132 «Τα έντομα μπορούν να δημιουργήσουν μεγάλα προβλήματα στη γεωργία έγινε κατανοητό πως ήταν επικίνδυνα για την υγεία του ανθρώπου και προκαλούσαν μεγάλη οικολογική καταστροφή». (1 μονάδα)

δ. Χρησιμοποίηση των βακτηρίων *Bacillus thuringiensis* για την καταπολέμηση των εντόμων

Το βακτήριο *Bacillus thuringiensis* που ζει στο έδαφος, παράγει μία ισχυρή τοξίνη, η οποία μπορεί να καταστρέψει πολλά είδη εντόμων και σκωλήκων και είναι 80.000 φορές πιο ισχυρή από πολλά εντομοκτόνα. Η τεχνική όμως αυτή είναι αρκετά δαπανηρή, επειδή τα βακτήρια δεν επιβιώνουν για μεγάλο χρονικό διάστημα και κατά συνέπεια χρειάζονται συνεχείς ψεκασμοί. (1 μονάδα)

Γ.

Γενετικές ανωμαλίες που οφείλονται στην έλλειψη ενός ενζύμου είναι:

α. Η φαινυλκετονουρία, κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο.

Όπως σχολικό βιβλίο σελ.94 από «η φαινυλκετονουρία είναι μία ασθένειαέως..... περιορισμένη ποσότητα φαινυλαλανίνης» (3 μονάδες)

β. Ο αλφισμός, κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο.

Όπως σχολικό βιβλίο σελ.94 από «ο αλφισμός οφείλεταιέως ...ενώ άλλα εμφανίζουν μειωμένη ενεργότητα» (3 μονάδες)

γ. Η ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος.

Η ασθένεια οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA), που παίρνει μέρος στο μεταβολισμό των πουρινών στα κύτταρα του μυελού των οστών. Η έλλειψη οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου που παράγει το ένζυμο αυτό και η ασθένεια εμφανίζει υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Οι ασθενείς πάσχουν από χρόνιες μολύνσεις, έχουν προδιάθεση για ανάπτυξη καρκίνου σε πολύ μικρή ηλικία και πολλοί πεθαίνουν ύστερα από λίγους μήνες ζωής. (3 μονάδες)

ΘΕΜΑ 3^ο

A

1. Κατά την ανάπτυξη της γονιδιωματικής βιβλιοθήκης το γονιδίωμα ενός οργανισμού κόβεται σε χιλιάδες κομμάτια με μία περιοριστική ενδονουκλεάση. Προκειμένου τα θραύσματα αυτά να ενσωματωθούν σε βακτήρια για να κλωνοποιηθούν είναι απαραίτητη η ενσωμάτωσή τους σε ειδικούς φορείς. Οι πιο χαρακτηριστικοί φορείς είναι τα πλασμίδια και το DNA των βακτηριοφάγων.

Τα πλασμίδια που χρησιμοποιούνται ως φορείς κλωνοποίησης περιέχουν την αλληλουχία που αναγνωρίζει η συγκεκριμένη περιοριστική ενδονουκλεάση μία μόνο φορά. Έτσι τα πλασμίδια κόβονται με την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση σε αυτή

τη θέση, αφήνοντας μονόκλωνα άκρα στο σημείο τομής. Τα δύο DNA, του πλασμιδίου και του οργανισμού αναμιγνύονται και επειδή έχουν συμπληρωματικά άκρα ενώνονται μεταξύ τους με τη μεσολάβηση ενός ενζύμου, της DNA δεσμάσης. Με τον τρόπο αυτό δημιουργούνται ανασυνδυασμένα πλασμίδια. Τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια εισάγονται σε βακτήρια-ξενιστές

Η κλωνοποίηση σε πλασμίδια είναι σχετικά απλή και για αυτό τα πλασμίδια αποτελούν το συνηθέστερο φορέα κλωνοποίησης για οργανισμούς με μικρό γονιδίωμα. Ένας άλλος φορέας που χρησιμοποιείται ευρύτατα γιατί μπορεί ενσωματώσει μεγαλύτερα κομμάτια ξένου DNA, είναι το DNA του φάγου λ.

(5 μονάδες)

2. Για να λειτουργήσει ένα πλασμίδιο ως φορέας κλωνοποίησης, πρέπει οπωσδήποτε να διαθέτει μία θέση αναγνώρισης από μία περιοριστική ενδονουκλεάση και ένα τουλάχιστον γονίδιο ανθεκτικότητας σε κάποιο αντιβιοτικό. Άρα, το συγκεκριμένο πλασμίδιο θα μπορούσε να καταστεί ακατάλληλος φορέας κλωνοποίησης, εάν:

1. Υποστεί μετάλλαξη στη θέση αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης, οπότε δεν είναι πλέον εφικτή η αναγνώρισή της από το ένζυμο.
2. Υποστεί μετάλλαξη είτε στον υποκινητή είτε στο ίδιο το γονίδιο που προσδίδει ανθεκτικότητα στο αντιβιοτικό, οπότε δεν είναι πλέον εφικτή η επιλογή των μετασηματισμένων κλώνων από την καλλιέργεια.
3. Υποστεί μετάλλαξη σε μία άλλη θέση του πλασμιδίου, που συμπτωματικά οδηγεί στη δημιουργία μίας δεύτερης θέσης αναγνώρισης από την ίδια την περιοριστική ενδονουκλεάση.
4. Τμήμα του πλασμιδίου που περιέχει είτε το γονίδιο ανθεκτικότητας είτε τη θέση αναγνώρισης μεταφερθεί στο κύριο DNA του βακτηρίου κατά την ανταλλαγή γενετικού υλικού μεταξύ τους.

(8 μονάδες)

Προαιρετικά:

5. Υποστεί μετάλλαξη στη θέση έναρξης της αντιγραφής και χάσει την ικανότητα αυτοδιπλασιασμού του
6. Υποστεί μετάλλαξη σε περιοχές του DNA που σχετίζονται με την ανεξάρτητη αντιγραφή του.

B.

1. Σύμφωνα με βιοχημικά δεδομένα που υπήρχαν ακόμα και πριν την οριστική επιβεβαίωση πως το DNA είναι το γενετικό υλικό, η ποσότητα του DNA είναι κατά κανόνα ανάλογη με την πολυπλοκότητα του οργανισμού. Συνήθως όσο εξελικτικά πιο ανώτερος είναι ένας οργανισμός τόσο περισσότερο DNA περιέχει σε κάθε κύτταρό του.

(2 μονάδες)

Γνωρίζουμε πως κατά τη διάρκεια της μεσόφασης και πριν την αντιγραφή του DNA, το γενετικό υλικό βρίσκεται με τη μορφή ινιδίων χρωματίνης, με μικρό βαθμό συσπείρωσης, τα οποία σχηματίζουν δίκτυο. Κάθε χρωμόσωμα αντιπροσωπεύεται από ένα μόριο DNA.

Κατά τη διάρκεια της μετάφασης τα χρωμοσώματα βρίσκονται συσπειρωμένα στη μορφή των χρωματίδων και κάθε χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδελφές

χρωματίδες, και άρα δύο μόρια DNA.

(2 μονάδες)

Δηλαδή ένα μεταφασικό κύτταρο έχει διπλάσια ποσότητα γενετικού υλικού, από ένα μεσοφασικό κύτταρο πριν την αντιγραφή. Για να είναι άρα η σύγκριση του γενετικού υλικού των δύο οργανισμών αξιόπιστη θα πρέπει να υπολογίσουμε την ποσότητα του γενετικού υλικού είτε σε μεταφασικά κύτταρα του σπονδυλοζώου Α (όπου είναι $8 \cdot 10^9$ ζεύγη βάσεων), είτε σε μεσοφασικά κύτταρα πριν την αντιγραφή του σπονδυλοζώου Β (όπου είναι $6 \cdot 10^8$ ζεύγη βάσεων). Σε κάθε περίπτωση, η σύγκριση μας οδηγεί στο συμπέρασμα πως το γενετικό υλικό του σπονδυλοζώου Α είναι μεγαλύτερο από αυτό του σπονδυλοζώου Β.

(3 μονάδες)

Άρα, ο εξελικτικός βιολόγος, με βάση αυτό το κριτήριο, θα πρέπει να συμπεράνει πως το σπονδυλόζωο Α είναι κατά πάσα πιθανότητα πιο πολύπλοκο από το σπονδυλόζωο Β.

(1 μονάδα)

2. Γνωρίζουμε πως οι γαμέτες κάθε οργανισμού είναι απλοειδείς, και συγκεκριμένα περιέχουν μια χρωματίδα από κάθε ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων, άρα περιέχουν τη μισή ποσότητα γενετικού υλικού σε σχέση με τα μεσοφασικά κύτταρα πριν την αντιγραφή.

(1 μονάδα)

Άρα οι γαμέτες του σπονδυλοζώου Α θα περιέχουν DNA μήκους $2 \cdot 10^9$ ζευγών βάσεων και του σπονδυλοζώου Β $3 \cdot 10^8$ ζευγών βάσεων.

(3 μονάδες)

ΘΕΜΑ 4^ο

Α. Είναι φανερό πως για να παράγεται η ουσία W στον οργανισμό και το άτομο να είναι υγιές, θα πρέπει να υπάρχουν και τα τρία ένζυμα (E1, E2 και E3) που συμμετέχουν στη μεταβολική οδό. Αν απουσιάζει έστω και ένα από τα τρία αυτά ένζυμα, η ουσία W δε μπορεί να παραχθεί. Αυτό σημαίνει ότι αν κάποιος από τους απόγονους είναι ομόζυγος για τουλάχιστον ένα από τα τρία υπολειπόμενα αλληλόμορφα (α , β και γ) που δεν κωδικοποιούν τη σύνθεση του αντίστοιχου ενζύμου, θα είναι ασθενής.

Αφού ο άνδρας είναι ετερόζυγος και για τα τρία ζεύγη αλληλόμορφων γονιδίων θα έχει γονότυπο ΑαΒβΓγ.

Η διασταύρωση είναι η παρακάτω:

Πατρική γενιά: ΑαΒβΓγ \otimes ΑΑΒβγγ

Αφού τα γονίδια εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, σημαίνει ότι είναι ανεξάρτητα και ότι μπορούν να μελετηθούν ξεχωριστά αφού ισχύει ο δεύτερος νόμος του Mendel.

Μελετούμε τη διασταύρωση μονοϋβριδισμού που αφορά το ένζυμο E1:

Πατρική γενιά: Αα \otimes ΑΑ

Γαμέτες: Α, α \otimes Α

F₁: ΑΑ, Αα

Είναι φανερό ότι το ένζυμο E1 θα παράγεται από όλους τους απόγονους, αφού σε κάθε περίπτωση αυτοί θα διαθέτουν τουλάχιστον ένα επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο για τη σύνθεση του (ΑΑ ή Αα).

Μπορούμε τώρα να ελέγξουμε την πιθανότητα που θα έχουν οι απόγονοι για την παραγωγή των ενζύμων E2 και E3 μελετώντας ταυτόχρονα την κληρονομική των δύο ιδιοτήτων με διασταύρωση διυβριδισμού:

Πατρική γενιά: BβΓγ ⊗ Bβγγ

Γαμέτες: ΒΓ, Βγ, βΓ, βγ ⊗ Βγ, βγ

Για να βρούμε τους απόγονους της F1 μπορούμε να χρησιμοποιήσουμε το τετράγωνο του Punnett:

	ΒΓ	Βγ	βΓ	βγ
Βγ	BΒΓγ	BΒγγ	BβΓγ	Bβγγ
βγ	BβΓγ	Bβγγ	ββΓγ	ββγγ

Οι απόγονοι με γονότυπο BΒΓγ, BβΓγ και ΒβΓγ θα παράγουν την ουσία W και θα είναι υγιείς.

Οι απόγονοι με γονότυπο BΒγγ, Ββγγ, ββγγ, ββΓγ και ββγγ δε θα μπορούν να παράγουν την ουσία W και θα είναι ασθενείς.

Επομένως, η φαινοτυπική αναλογία είναι 3 υγιείς : 5 ασθενείς.

Η πιθανότητα λοιπόν να αποκτηθεί ασθενής απόγονος είναι $5/8 \times 100\% = 62,5\%$.

Άλλος τρόπος λύσης

Η διασταύρωση είναι η παρακάτω:

Πατρική γενιά: ΑαΒβΓγ ⊗ ΑΑΒβγγ

Γαμέτες: ΑΒΓ, ΑβΓ, αΒΓ, αβΓ, ΑΒγ, Αβγ, αΒγ, αβγ ⊗ ΑΒγ, Αβγ

F1:

Τετράγωνο του Punnett:

	ΑΒΓ	ΑβΓ	αΒΓ	αβΓ	ΑΒγ	Αβγ	αΒγ	αβγ
ΑΒγ	ΑΑΒΒΓγ	ΑΑΒβΓγ	ΑαΒΒΓγ	ΑαββΓγ	ΑΑΒΒγγ	ΑΑΒβγγ	ΑαΒΒγγ	Ααββγγ
Αβγ	ΑΑΒβΓγ	ΑαββΓγ	ΑαΒβΓγ	ΑαββΓγ	ΑΑΒβγγ	ΑΑββγγ	ΑαΒβγγ	Ααββγγ

Η φαινοτυπική αναλογία είναι 6 υγιείς : 10 ασθενείς

Η πιθανότητα λοιπόν να αποκτηθεί ασθενής απόγονος είναι $10/16 \times 100\% = 62,5\%$.

(2 μονάδες)

Β. Αφού ο άνδρας δεν παράγει την ουσία W σημαίνει ότι είναι ομόζυγος για ένα τουλάχιστον υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο. Τα γονίδια είναι ανεξάρτητα και μπορούμε να μελετήσουμε την κληρονομική κάθε γονιδίου ξεχωριστά.

Από το γονότυπο της συζύγου είναι φανερό ότι ο άνδρας δε μπορεί να είναι ομόζυγος για τα υπολειπόμενα γονίδια β ή γ ούτε ετερόζυγος, αφού σε κάθε περίπτωση μπορεί να γεννηθεί ασθενής απόγονος, κάτι που απέκλεισε ο γενετιστής:

	Άνδρας	Γυναίκα
Πατρική γενιά:	$\beta\beta$	$\otimes B\beta$
Γαμέτες:	β	$\otimes B, \beta$
F ₁ :	$B\beta, \beta\beta$	

Υπάρχει πιθανότητα να γεννηθεί ασθενές παιδί (πιθανότητα 50% λόγω έλλειψης του E2): απορρίπτεται.

	Άνδρας	Γυναίκα
Πατρική γενιά:	$\gamma\gamma$	$\otimes \gamma\gamma$
Γαμέτες:	γ	$\otimes \gamma$
F ₁ :	$\gamma\gamma$	

Σε κάθε περίπτωση το παιδί θα πάσχει (πιθανότητα 100% λόγω έλλειψης E3): απορρίπτεται.

	Άνδρας	Γυναίκα
Πατρική γενιά:	$B\beta$	$\otimes B\beta$
Γαμέτες:	B, β	$\otimes B, \beta$
F ₁ :	$BB, B\beta, \beta\beta, \beta B$	

Υπάρχει πιθανότητα να γεννηθεί ασθενές παιδί (πιθανότητα 25% λόγω έλλειψης E2): απορρίπτεται.

	Άνδρας	Γυναίκα
Πατρική γενιά:	$\Gamma\gamma$	$\otimes \gamma\gamma$
Γαμέτες:	Γ, γ	$\otimes \gamma$
F ₁ :	$\Gamma\gamma, \gamma\gamma$	

Υπάρχει πιθανότητα να γεννηθεί ασθενές παιδί (πιθανότητα 50% λόγω έλλειψης E3): απορρίπτεται.

Άρα ο γονότυπος του άνδρα σε σχέση με τα ένζυμα E2 και E3 είναι BB και ΓΓ αντίστοιχα ώστε να αποκλειστεί η πιθανότητα να αποκτήσει ασθενές παιδί.

Από τα παραπάνω είναι φανερό πως ο μόνος τρόπος για να πάσχει ο άνδρας είναι να έχει γονότυπο αα. Αυτό μάλιστα δε θα επηρεάσει την υγεία κανενός απόγονου κάτι που φαίνεται και από τη διασταύρωση:

	Άνδρας	Γυναίκα
Πατρική γενιά:	$αα$	$\otimes AA$
Γαμέτες:	$α$	$\otimes A$
F ₁ :	$Aα$	

Επομένως ο γονότυπος του άνδρα είναι: ααBBΓΓ.

(7 μονάδες)

Γ. Στο έμβρυο, η ασθένεια μπορεί να ανιχνευτεί μόνο με μοριακή διάγνωση: ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA που μπορεί να απομονωθεί από τους πυρήνες των εμβρυϊκών κυττάρων, για να εντοπιστούν τα μεταλλαγμένα υπολειπόμενα γονίδια α, β ή γ.

Στο ενήλικο άτομο μπορεί να εφαρμοστεί η μοριακή διάγνωση σε δείγμα γενετικού υλικού από κύτταρα του αίματος (π.χ. λεμφοκύτταρα), όπως και για το έμβρυο. Επίσης, μπορεί να εφαρμοστούν και βιοχημικές δοκιμασίες για τον εντοπισμό των τριών ενζύμων ή της ουσίας W στα λεμφοκύτταρα που έχουν απομονωθεί από το αίμα.

Η μελέτη του καρυότυπου δε θα μπορούσε να συμβάλει στον εντοπισμό της ασθένειας σε καμία από τις δύο παραπάνω περιπτώσεις. Η ασθένεια οφείλεται σε μεταλλαγμένα αλληλόμορφα γονίδια τα οποία δεν είναι διακριτά στα χρωμοσώματα του καρυότυπου.

Η βιοχημικές δοκιμασίες δεν μπορούν επίσης να εφαρμοστούν στην περίπτωση του προγεννητικού ελέγχου αφού γίνεται λόγος για ένζυμα και ουσίες που εκφράζονται και υπάρχουν αντίστοιχα μόνο στα λεμφοκύτταρα. Στο αμνιακό υγρό που λαμβάνεται για τον έλεγχο δεν περιέχονται λεμφοκύτταρα του εμβρύου. (8 μονάδες)

ΘΕΜΑΤΑ 2003

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΘΕΜΑΤΑ Ο.Ε.Φ.Ε. 2004

ΘΕΜΑΤΑ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1^ο

A. 1.α, 2.β, 3.δ, 4.γ, 5.α

ΜΟΝΑΔΕΣ 10 (2 ΓΙΑ ΚΑΘΕ ΣΩΣΤΗ ΕΠΙΛΟΓΗ)

B.

i) λήξης

ii) αμινικό

iii) τροποποιήσεις, προϊνσουλίνη, ενδιάμεσου, ινσουλίνη.

ΜΟΝΑΔΕΣ 6 (1 ΓΙΑ ΚΑΘΕ ΣΩΣΤΗ ΑΞΗ)

Γ. 1-Λ, 2-Σ, 3-Λ, 4-Σ, 5-Σ, 6.Σ, 7.Λ, 8.Λ, 9.Σ.

ΜΟΝΑΔΕΣ 9 (1 ΓΙΑ ΚΑΘΕ ΣΩΣΤΗ ΕΠΙΛΟΓΗ)

ΘΕΜΑ 2^ο

A.

i) Το πρωταρχικό τμήμα κατά την αντιγραφή του συγκεκριμένου χρωμοσωμικού τμήματος αποτελεί η αλληλουχία UGAAU, καθώς μετά από αυτή συνδέεται δεοξυριβονουκλεοτίδο με βάση T. Συνεπώς το μήκος του πρωταρχικού τμήματος είναι 5 αζωτούχες βάσεις.

Για τον υπολογισμό των δεσμών υδρογόνου λαμβάνεται υπόψη ότι μεταξύ των συμπληρωματικών βάσεων A-T ή A-U αναπτύσσονται δύο δεσμοί υδρογόνου και μεταξύ των συμπληρωματικών βάσεων G-C τρεις δεσμοί υδρογόνου. Η αντιγραφή της εν λόγω αλληλουχίας θα ολοκληρωθεί με τη

- Σύνθεση των συμπληρωματικών αλληλουχιών CAC και CGT πριν και μετά το τμήμα που ήδη έχει αντιγραφεί, οπότε και θα δημιουργηθούν 4 δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των δύο ζευγών A-T και 12 δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των τεσσάρων ζευγών G-C.
- Απομάκρυνση του πρωταρχικού τμήματος, οπότε και θα σπάσουν 8 δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των ζευγών U-A και 3 δεσμοί υδρογόνου μεταξύ του ζεύγους G-C, δηλαδή θα σπάσουν συνολικά 11 δεσμοί υδρογόνου.
- Αντικατάσταση του πρωταρχικού τμήματος από την αλληλουχία δεοξυριβονουκλεοτιδίων TGAAT, οπότε και θα δημιουργηθούν 11 δεσμοί υδρογόνου.

Συνολικά για την πλήρη αντιγραφή του τμήματος θα σπάσουν 11 δεσμοί υδρογόνου και θα σχηματιστούν $11+4+12=27$ δεσμοί.

ΜΟΝΑΔΕΣ 4

ii) Κάθε νεοσυντιθέμενη αλυσίδα σχηματίζεται από την ένωση πολλών νουκλεοτιδίων με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό και άρα ο προσανατολισμός της είναι 5'→3'. Η σύνθεση της θυγατρικής αλυσίδας αρχίζει από τα πρωταρχικά τμήματα, ενώ κάθε νέα αλυσίδα είναι αντιπαράλληλη της μητρικής, δηλαδή το 3' άκρο της μίας είναι απέναντι από το 5' άκρο της άλλης. Συνεπώς τα άκρα των δύο αλυσίδων είναι:

Θυγατρική αλυσίδα: 5' U G A A U T C C A T G A 3'
Μητρική αλυσίδα: 3' G T G A C T T A A G G T A C T G C A 5'

ΜΟΝΑΔΕΣ 2

iii) Η αντιγραφή του DNA γίνεται με ημισυντηρητικό τρόπο διότι ξετυλίγεται η διπλή έλικα και κάθε αλυσίδα λειτουργεί ως καλούπι για τη σύνθεση μίας νέας συμπληρωματικής αλυσίδας. Κατ' αυτόν τον τρόπο προκύπτουν δύο θυγατρικά μόρια πανομοιότυπα με το μητρικό, κάθε ένα από τα οποία αποτελείται από μία παλιά και μία καινούργια αλυσίδα.

ΜΟΝΑΔΕΣ 2

iv) Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή είναι οι DNA πολυμεράσες. Επειδή τα ένζυμα αυτά δεν έχουν την ικανότητα να αρχίσουν την αντιγραφή, τα κύτταρα διαθέτουν ένα ειδικό σύμπλοκο ενζύμων που ονομάζεται πριμόσωμα, το οποίο συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες που ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα. Οι πολυμεράσες στη συνέχεια επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα, τοποθετώντας δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA.

Είναι ωστόσο γνωστό ότι για κάθε τμήμα DNA που αντιγράφεται, η σύνθεση της μίας αλυσίδας γίνεται με τρόπο συνεχή και της άλλης με τρόπο ασυνεχή. Τα πρωταρχικά τμήματα τοποθετούνται επίσης σε καθένα από τα τμήματα της αλυσίδας που συντίθεται με ασυνεχή τρόπο.

ΜΟΝΑΔΕΣ 2

v) Η πιστότητα της αντιγραφής εξασφαλίζεται μέσω των ακόλουθων μηχανισμών:

- Οι DNA πολυμεράσες επιλέγουν κάθε φορά τη σωστή βάση κατά τη σύνθεση της νέας αλυσίδας σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας.
- Οι DNA πολυμεράσες διορθώνουν τυχόν λάθη τους καθώς "βλέπουν" και απομακρύνουν νουκλεοτίδια που οι ίδες τοποθετούν κατά παράβαση του κανόνα συμπληρωματικότητας και τα τοποθετούν σωστά. Η αντιγραφή του DNA είναι απίστευτα ακριβής καθώς μόνο ένα νουκλεοτίδιο στα 100.000 μπορεί να ενσωματωθεί λανθασμένα.

- Τα λάθη που δεν διορθώνονται από τις DNA πολυμεράσες επιδιορθώνονται σε μεγάλο ποσοστό από ειδικά επιδιορθωτικά ένζυμα και ο αριθμός των λαθών περιορίζεται στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς στο ένα στα 10^{10} .

ΜΟΝΑΔΕΣ 6

(2 ΓΙΑ ΚΑΘΕ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ)

B.

i) Κάθε είδος αντισώματος που αναγνωρίζει έναν αντιγονικό καθοριστή παράγεται από μία ομάδα ομοίων Β-λεμφοκυττάρων, τα οποία αποτελούν έναν κλώνο. Τα αντισώματα που παράγονται από έναν κλώνο Β-λεμφοκυττάρων ονομάζονται μονοκλωνικά αντισώματα.

ΜΟΝΑΔΕΣ 3

ii) Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ σημαντικά στην Ιατρική καθώς μεταξύ των ποικίλων εφαρμογών τους αποτελεί και η χρησιμοποίησή τους ως εξειδικευμένα φάρμακα εναντίον παθογόνων μικροοργανισμών.

ΜΟΝΑΔΕΣ 1

Μία ενδιαφέρουσα εφαρμογή τους σχετικά με τη θεραπεία ασθενειών αφορά τη θεραπεία του καρκίνου. Τα καρκινικά κύτταρα έχουν στην επιφάνειά τους μεγάλη ποικιλία αντιγόνων που δεν υπάρχουν στα φυσιολογικά κύτταρα του οργανισμού και ονομάζονται καρκινικά αντιγόνα. Κατ' αυτόν τον τρόπο είναι δυνατό να κατασκευαστούν μονοκλωνικά αντισώματα εναντίον αυτών των αντιγόνων. Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ ειδικά μόνο για τα καρκινικά κύτταρα και μπορούν να γίνουν "μεταφορείς" ισχυρών αντικαρκινικών φαρμάκων. Όταν εισαχθούν στον οργανισμό βρίσκουν και προσβάλλουν τους καρκίνους-στόχους. Τα αντικαρκινικά φάρμακα που είναι συνδεδεμένα με τα αντισώματα δρουν κατευθείαν στα καρκινικά κύτταρα και τα καταστρέφουν. Επιτρέπουν έτσι τη θεραπεία με αποφυγή της χειρουργικής επέμβασης και των δυσάρεστων επιπτώσεων της χημειοθεραπείας.

ΜΟΝΑΔΕΣ 5

(ΣΥΝΟΛΟ 8 ΜΟΝΑΔΕΣ)

ΘΕΜΑ 3^ο

A.

i) Το μεταλλαγμένο γονίδιο που ευθύνεται για την ασθένεια της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας συμβολίζεται με β^s ενώ με β συμβολίζεται το φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο. Ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία (όπως το παιδί των εν λόγω γονέων) είναι ομόζυγοι για το γονίδιο β^s , δηλαδή έχουν γονότυπο $\beta^s\beta^s$. Το άτομο κληρονόμησε ένα μεταλλαγμένο γονίδιο από κάθε γονέα του και επειδή οι συγκεκριμένοι γονείς δεν εμφανίζουν τα συμπτώματα της ασθένειας συμπεραίνουμε ότι πρόκειται για ετερόζυγα άτομα ως προς τη συγκεκριμένη ιδιότητα, δηλαδή για φορείς με γονότυπο $\beta\beta^s$.

Η διασταύρωση των ατόμων αυτών έχει ως εξής:

Πατρική γενιά	$\beta\beta^s$	\otimes	$\beta\beta^s$
Γαμέτες	β, β^s		β, β^s
F ₁	$\beta\beta, \beta\beta^s, \beta\beta^s, \beta^s\beta^s$		
Γονοτυπική αναλογία:	$1\beta\beta : 2\beta\beta^s : 1\beta^s\beta^s$		

Η αναλογία γονοτύπων προκύπτει λόγω του πρώτου νόμου του Mendel σχετικά με το διαχωρισμό των αλληλόμορφων γονιδίων, σύμφωνα με τον οποίο όταν παράγεται ένας γαμέτης διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς τα δύο αλληλόμορφα γονίδια. Παράγονται ως εκ τούτου γαμέτες που περιέχουν κάθε ένα από τα δύο αλληλόμορφα σε ίση αναλογία ενώ οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό αυτών των γαμετών.

ΜΟΝΑΔΕΣ 5

ii) Η κύρια αιμοσφαιρίνη των φυσιολογικών ενηλίκων, HbA, αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, δύο α και δύο β , και διαφέρει στα φυσιολογικά άτομα σε σχέση με εκείνα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία. Η διαφορά εντοπίζεται στο έκτο αμινοξύ της β -πολυπεπτιδικής αλυσίδας, όπου το γλουταμινικό οξύ αντικαθίσταται από βαλίνη. Η μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη συμβολίζεται ως HbS. Τα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία παράγουν μόνο HbS και καθόλου HbA

ΜΟΝΑΔΕΣ 3

iii) Η συχνότητα των ατόμων με δρεπανοκυτταρική αναιμία (όπως και β -θαλασσαιμία) είναι αυξημένη σε περιοχές του κόσμου όπου εμφανιζόταν ελονοσία, μία εκ των οποίων είναι η Ανατολική Αφρική. Το γεγονός αυτό οφείλεται στην ανθεκτικότητα των φορέων στην προσβολή από το πλασμώδιο (πρωτόζωο) που προκαλεί την ελονοσία, επειδή τα ερυθροκύτταρά τους δεν ευνοούν τον πολλαπλασιασμό του. Συνεπώς, η προστασία που προσδίδει η μετάλλαξη ως προς την ελονοσία αποτελεί ένα πλεονέκτημα, που παρέχει στους φορείς αυξημένη πιθανότητα επιβίωσης και αναπαραγωγής.

ΜΟΝΑΔΕΣ 2

iv) Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι μία από τις λίγες γενετικές ασθένειες της οποίας ο μηχανισμός δημιουργίας έχει μελετηθεί διεξοδικά. Αυτό παρέχει τη δυνατότητα διάγνωσης της ασθένειας με τη χρησιμοποίηση διαφόρων τεχνικών, όπως η δοκιμασία δρεπάνωσης που αποτελεί την παρατήρηση της μορφολογίας των ερυθρών κυττάρων σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου. Για τη διάγνωση της ίδιας ασθένειας χρησιμοποιούνται επίσης τεχνικές που επιτρέπουν τον προσδιορισμό της αιμοσφαιρίνης HbS στα ερυθροκύτταρα όπως και τον εντοπισμό του μεταλλαγμένου γονιδίου β^s με μοριακή διάγνωση, δηλαδή ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA. Κατά τον προγεννητικό έλεγχο η διάγνωση της ασθένειας είναι εφικτή μόνο μέσω του εντοπισμού του γονιδίου β^s , καθώς με τις μεθόδους που πραγματοποιείται δεν απομονώνονται ερυθροκύτταρα του εμβρύου αλλά εμβρυικά κύτταρα από το αμνιακό υγρό, στα

οποία δεν εκφράζονται τα γονίδια που ευθύνονται για τη σύνθεση της αιμοσφαιρίνης.

ΜΟΝΑΔΕΣ 5

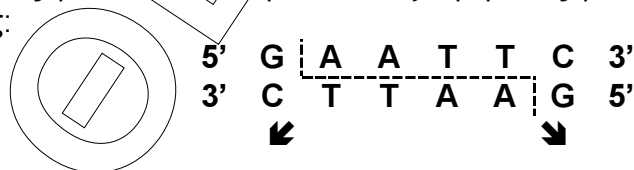
B. Η γονιδιακή ρύθμιση στο επίπεδο της μεταγραφής στους πολυκύτταρους ευκαρυωτικούς οργανισμούς πραγματοποιείται μέσω ενός αριθμού μηχανισμών, οι οποίοι ελέγχουν ποια γονίδια θα μεταγραφούν ή και με ποια ταχύτητα θα πραγματοποιηθεί η μεταγραφή. Κατ' αυτόν τον τρόπο η μεταγραφή είναι η διαδικασία η οποία καθορίζει ποια γονίδια θα εκφραστούν, σε ποιους ιστούς των πολυκύτταρων ευκαρυωτικών οργανισμών και σε ποια στάδια ανάπτυξης. Ως αποτέλεσμα, σε κάθε ομάδα κυττάρων των οργανισμών αυτών εκφράζονται διαφορετικά γονίδια. Στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα, για παράδειγμα, εκφράζονται τα γονίδια των αιμοσφαιρινών ενώ στα Β-λεμφοκύτταρα τα γονίδια των αντισωμάτων. Η εξειδίκευση των κυττάρων για να εκτελέσουν επιμέρους λειτουργίες ονομάζεται κυτταρική διαφοροποίηση και επιτελείται στα αρχικά στάδια της εμβρυογένεσης. Επιπλέον σε κάθε κύτταρο δεν παράγονται όλες οι πρωτεΐνες σε κάθε χρονική στιγμή. Το κύτταρο χρειάζεται κάθε πρωτεΐνη σε συγκεκριμένη ποσότητα και οι πρωτεΐνες ενός κυττάρου δεν παράγονται σε ίσες ποσότητες.

Στο DNA των ευκαρυωτικών κυττάρων κάθε γονίδιο έχει το δικό του υποκινητή και μεταγράφεται αυτόνομα. Η RNA πολυμεράση λειτουργεί 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 του γονιδίου αυτού.

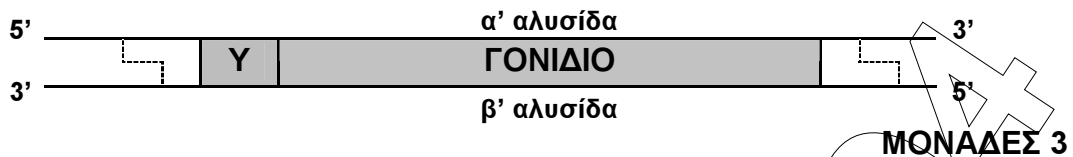
ΜΟΝΑΔΕΣ 10

ΘΕΜΑ 4^ο

i) Η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI αναγνωρίζει την αλληλουχία βάσεων 5' GAATTC 3' και την συμπληρωματική της. Όταν συναντήσει την εν λόγω αλληλουχία κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ της G και της A (με κατεύθυνση 5' → 3') αφήνοντας μονόκλινα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις, όπως παρουσιάζεται ακολούθως:



Είναι φανερό πως σε κάθε μονόκλωνο άκρο του θραύσματος που προκύπτει από την επίδραση της EcoRI το πρώτο νουκλεοτίδιο έχει πάντα 5' ελεύθερο άκρο. Επομένως τα ελεύθερα άκρα του τμήματος DNA ορίζονται ως ακολούθως:



Για τη μεταγραφή είναι γνωστό ότι:

- ▶ Ο υποκινητής βρίσκεται πάντοτε πριν από την αρχή κάθε γονιδίου.
- ▶ Έχει προσανατολισμό 5'→3', αφού η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό.

▶ Η αλυσίδα RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA, η οποία ονομάζεται μη κωδική.

Οι προαναφερόμενοι λόγοι ισχύουν όταν η β' αλυσίδα του γονιδίου είναι η μη κωδική.

ΜΟΝΑΔΕΣ 7

ii) Κατάλληλη είναι η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI.

ΜΟΝΑΔΕΣ 3

Διότι:

Η περιοριστική ενδονουκλεάση H είναι ακατάλληλη καθώς στο πλασμίδιο υπάρχουν δύο θέσεις αναγνώρισης και όταν επιδράσει σε αυτό θα κοπεί σε δύο σημεία. Κατ' αυτόν τον τρόπο ο φορέας κλωνοποίησης θα καταστραφεί.

Η περιοριστική ενδονουκλεάση B είναι ακατάλληλη διότι η θέση αναγνώρισης βρίσκεται στη θέση έναρξης αντιγραφής του πλασμιδίου, επομένως η ενσωμάτωση του γονιδίου στο εσωτερικό της αλληλουχίας αυτής θα καθιστά αδύνατη την αντιγραφή του ανασυνδυασμένου πλασμιδίου στο κυτταρόπλασμα του κυττάρου ξενιστή.

Η περιοριστική ενδονουκλεάση N είναι επίσης ακατάλληλη διότι υπάρχει θέση αναγνώρισης της στον υποκινητή του γονιδίου. Όταν επιδράσει στο τμήμα του DNA θα καταστρέψει τον υποκινητή με αποτέλεσμα να καταστεί αδύνατη η μεταγραφή του γονιδίου στο κυτταρόπλασμα του κυττάρου ξενιστή.

Κατάλληλη περιοριστική ενδονουκλεάση είναι η E, η οποία αν και θα καταστρέψει το γονίδιο ανθεκτικότητας του πλασμιδίου στη στρεπτομυκίνη, εν τούτοις το πλασμίδιο διαθέτει ένα επιπλέον γονίδιο ανθεκτικότητας στην αμπικιλίνη, μέσω του οποίου θα επιτευχθεί η επιλογή των βακτηρίων που δέχονται το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο.

ΜΟΝΑΔΕΣ 12



Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1^ο

Α:

1-Α, 2-Δ, 3-Γ, 4-Β, 5-Β

ΜΟΝΑΔΕΣ 15 (3Χ5)

Β.

1. Σωστή, 2. Λανθασμένη, 3. Λανθασμένη, 4. Λανθασμένη, 5. Σωστή

ΜΟΝΑΔΕΣ 10 (2Χ5)**ΘΕΜΑ 2^ο**

Α. Στόχο της γονιδιακής θεραπείας αποτελεί η διόρθωση μιας γενετικής βλάβης με την εισαγωγή στους ασθενείς φυσιολογικών αλληλόμορφων γονιδίων του μεταλλαγμένου γονιδίου, το οποίο ευθύνεται για την ασθένεια.

ΜΟΝΑΔΕΣ 2

Απαραίτητες προϋποθέσεις για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας αποτελούν:

- Η χαρτογράφηση του υπεύθυνου για την ασθένεια γονιδίου και κλωνοποίηση του φυσιολογικού αλληλομόρφου.
- Ο προσδιορισμός των κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη από την ασθένεια.
- Η ανάπτυξη κατάλληλων ιών - φορέων.

ΜΟΝΑΔΕΣ 3

Β.

Ο γονότυπος της γυναίκας ως προς τα εν λόγω γονίδια είναι ΔδΕε.

ι) Ο μη-διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων ενός ζεύγους συμβαίνει κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση. Στην περίπτωση αυτή τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα μεταβιβάζονται σε ένα από τα δύο θυγατρικά κύτταρα που προκύπτουν από την 1^η μειωτική διαίρεση, ενώ στο άλλο θυγατρικό δεν μεταβιβάζεται χρωμόσωμα του ζεύγους αυτού.

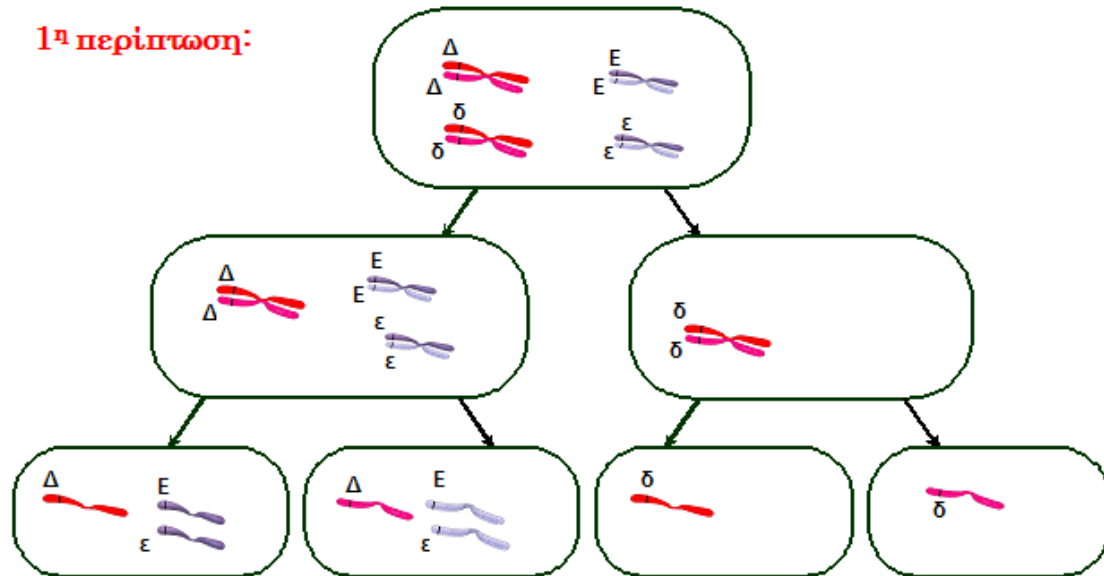
Στη δεύτερη μειωτική διαίρεση που ακολουθεί πραγματοποιείται ο διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων και μία χρωματίδα από κάθε χρωμόσωμα μεταβιβάζεται σε κάθε γαμέτη.

Οι γαμέτες συνεπώς που προκύπτουν κατά αυτόν τον τρόπο έχουν την ακόλουθη γονιδιακή σύσταση:

Γαμέτες από μη-διαχωρισμό ομόλογων χρωμοσωμάτων: ΔΕε, δΕε, Δ_, δ_

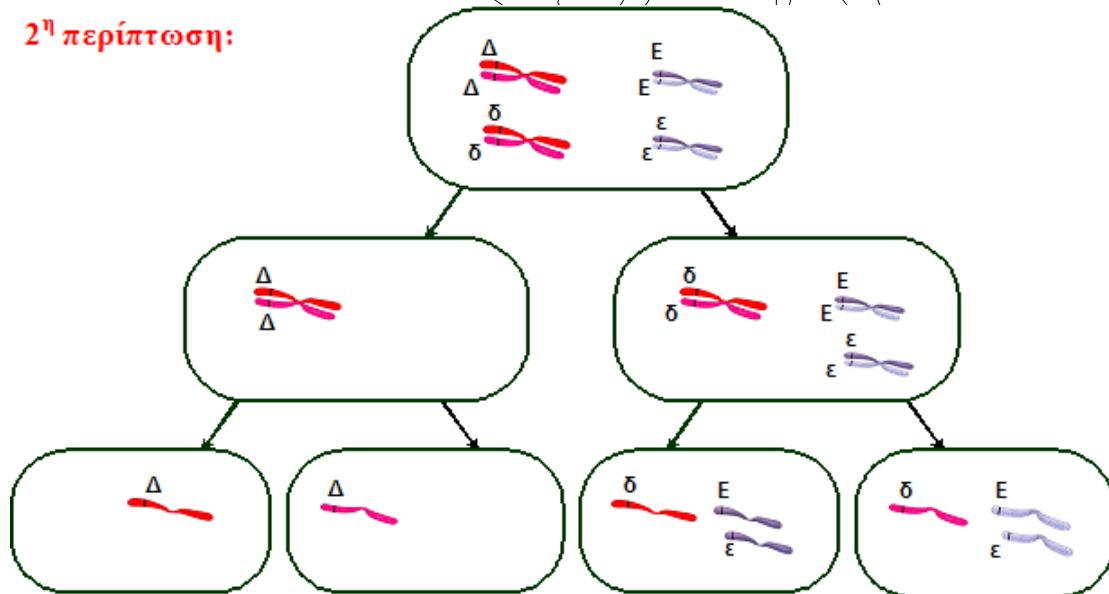
ΜΟΝΑΔΕΣ 4

1^η περίπτωση:



Εικόνα 1: Μη διαχωρισμός ομολόγων χρωμοσώματων κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση. Οι γαμέτες που προκύπτουν φέρουν γονιδιακή σύσταση: ΔΕε, δε.

2^η περίπτωση:



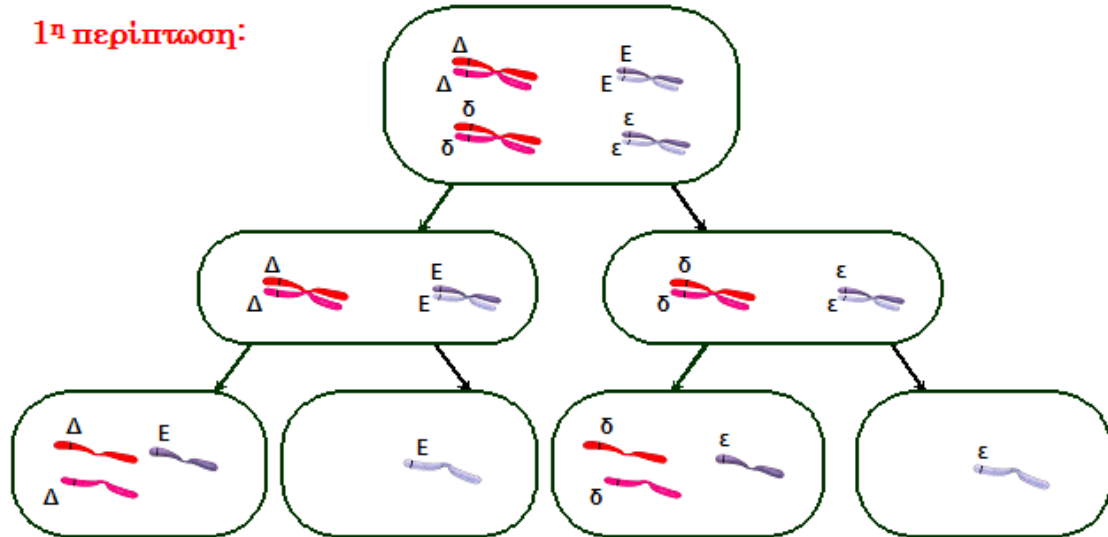
Εικόνα 2: Μη διαχωρισμός ομολόγων χρωμοσώματων κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση. Οι γαμέτες που προκύπτουν έχουν γονιδιακή σύσταση Δ, δεΕ.

ii) Ο μη-διαχωρισμός των χρωματιδίων συμβαίνει κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση αφού έχουν προκύψει από την πρώτη μειωτική διαίρεση δύο κύτταρα με ένα χρωμόσωμα από κάθε ζεύγος. Δεδομένου ότι τα χρωμοσώματα στην πρώτη μειωτική διαίρεση συνδυάζονται τυχαία, η πιθανή γονιδιακή σύσταση των κυττάρων που προκύπτουν από την πρώτη μειωτική διαίρεση είναι ΔΕ, δε, Δε, δεΕ. Ο μη-διαχωρισμός των χρωματιδίων είναι δυνατό να συμβεί σε οποιοδήποτε από αυτά τα κύτταρα. Συνεπώς η πιθανή γονιδιακή σύσταση των γαμετών είναι:

Γαμέτες από μη διαχωρισμό αδελφών χρωματιδίων: ΔΔΕ, Ε, δεε, ε, ΔΔε, δεΕ.

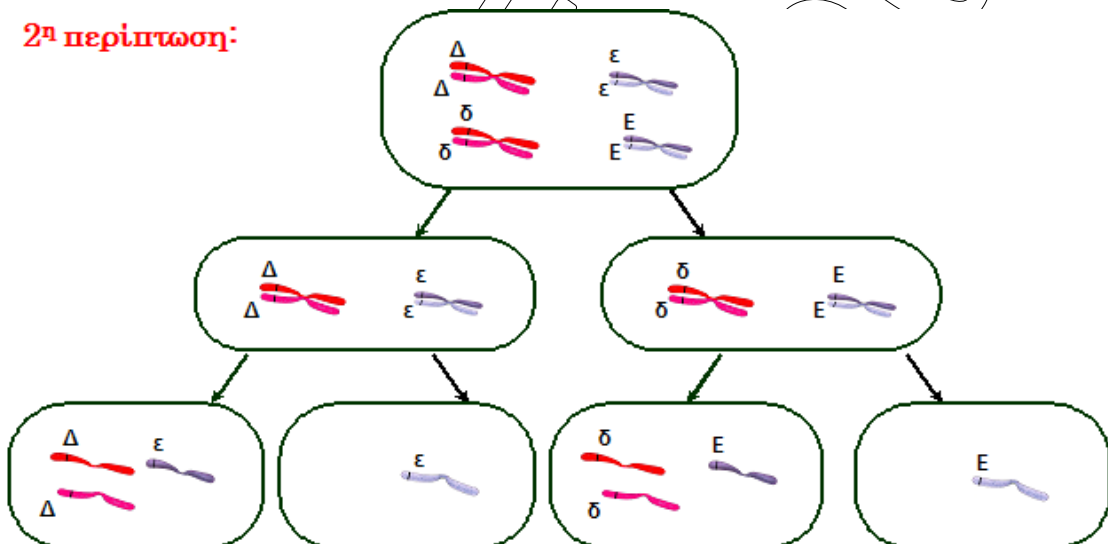
ΜΟΝΑΔΕΣ 4

1^η περίπτωση:



Εικόνα 3: Μη διαχωρισμός αδελφών χρωματιδών κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση. Οι γαμέτες που προκύπτουν έχουν πιθανή γονιδιακή σύσταση ΔΔΕ, Ε, δδε, ε.

2^η περίπτωση:



Εικόνα 4: Μη διαχωρισμός αδελφών χρωματιδών κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση. Οι γαμέτες που προκύπτουν έχουν πιθανή γονιδιακή σύσταση ΔΔε, ε, δδε, Ε.

ΟΕΦΕ

Γ.

i) Τα μόρια DNA του πυρήνα των ευκαρυωτικών κυττάρων είναι γραμμικά και κάθε μόριο από αυτά αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες. Η πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα σχηματίζεται από τη συνένωση πολλών νουκλεοτιδίων με ομοιοπολικό δεσμό που ονομάζεται 3'-5' φωσφοδιεστερικός δεσμός.

Ένα νουκλεοτίδιο της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας είναι δυνατό να αποτελεί:

- Το πρώτο νουκλεοτίδιο της αλυσίδας
- Ενδιάμεσο νουκλεοτίδιο
- Το τελευταίο νουκλεοτίδιο της αλυσίδας.

Σε κάθε μία από αυτές τις περιπτώσεις το νουκλεοτίδιο συνδέεται αντίστοιχα με τα υπόλοιπα νουκλεοτίδια της αλυσίδας ως ακολούθως:

- Με το υδροξύλιο του 3' άνθρακα της πεντόζης του με τη φωσφορική ομάδα του 5' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου.

ΜΟΝΑΔΕΣ 2

- Μέσω της φωσφορικής ομάδας που είναι συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του με το υδροξύλιο του 3' άνθρακα της πεντόζης του προηγούμενου νουκλεοτιδίου και με το υδροξύλιο του 3' άνθρακα της πεντόζης του με τη φωσφορική ομάδα του 5' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου.

ΜΟΝΑΔΕΣ 2

- Μέσω της φωσφορικής ομάδας που είναι συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του με το υδροξύλιο του 3' άνθρακα της πεντόζης του προηγούμενου νουκλεοτιδίου.

ΜΟΝΑΔΕΣ 2

Στο μόριο του DNA οι αζωτούχες βάσεις των νουκλεοτιδίων της μίας αλυσίδας συνδέονται με δεσμούς υδρογόνου με τις αζωτούχες βάσεις των νουκλεοτιδίων της απέναντι αλυσίδας σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας. Συνεπώς,

- Εάν η αζωτούχος βάση του νουκλεοτιδίου είναι αδενίνη ή θυμίνη συνδέεται με δύο δεσμούς υδρογόνου με τη θυμίνη ή την αδενίνη αντίστοιχα της απέναντι αλυσίδας.

ΜΟΝΑΔΕΣ 1

- Εάν η αζωτούχος βάση του νουκλεοτιδίου είναι κυτοσίνη ή γουανίνη συνδέεται με τρεις δεσμούς υδρογόνου με τη γουανίνη ή την κυτοσίνη αντίστοιχα της απέναντι αλυσίδας.

ΜΟΝΑΔΕΣ 1

ii) Ο ρόλος των δεσμών στη διαμόρφωση του μορίου του DNA είναι:

3'-5' φωσφοδιεστερικοί δεσμοί: Συγκρατούν σε γραμμική αλληλουχία τα νουκλεοτίδια κάθε πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας και με αυτόν τον τρόπο η αλυσίδα που δημιουργείται έχει ένα σταθερό σκελετό, ο οποίος αποτελείται από επαναλαμβανόμενα μόρια φωσφορικής ομάδας – δεοξυριβόζης. Ο σκελετός αυτός είναι υδρόφιλος και βρίσκεται στο εξωτερικό του μορίου ενώ προς το εσωτερικό του βρίσκονται οι αζωτούχες βάσεις που είναι υδρόφοβες.

ΜΟΝΑΔΕΣ 2

Δεσμοί υδρογόνου: Οι δεσμοί υδρογόνου που αναπτύσσονται μεταξύ των βάσεων σταθεροποιούν τη δευτεροταγή δομή του μορίου (διπλή έλικα).

ΜΟΝΑΔΕΣ 2

ΘΕΜΑ 3^ο

Α.

Από τη διατύπωση του θέματος δεν καθίσταται σαφές εάν η κληρονομικότητα των ιδιοτήτων είναι αυτοσωμική ή φυλοσύνδετη.

Συνεπώς διακρίνονται περιπτώσεις:

ι) Η ιδιότητα Α παρουσιάζει αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας και η Β αυτοσωμικό υπολειπόμενο.

Έστω ότι συμβολίζεται Α το επικρατές γονίδιο που ευθύνεται για την εκδήλωσή της ιδιότητας Α και α το αλληλόμορφο που δεν προσδίδει την ιδιότητα, ενώ β το αλληλόμορφο που ευθύνεται για τη Β και Β το αλληλόμορφο του που δεν προσδίδει την ιδιότητα.

Οι πιθανοί γονότυποι και φαινότυποι των διαφόρων ατόμων ως προς τις δύο ιδιότητες είναι:

Ιδιότητα Α		Ιδιότητα Β	
Γονότυπος	Φαινότυπος	Γονότυπος	Φαινότυπος
ΑΑ	Ιδιότητα Α	ΒΒ	-
Αα	Ιδιότητα Α	Ββ	-
αα	-	ββ	Ιδιότητα Β

Ο πατέρας που χαρακτηρίζεται μόνο από την ιδιότητα Α είναι δυνατό να έχει έναν από τους ακόλουθους γονότυπους:

Πατέρας

ΑΑΒΒ	ΑαΒΒ	ΑΑΒβ	ΑαΒβ
------	------	------	------

Η μητέρα που χαρακτηρίζεται μόνο από την ιδιότητα Β έχει γονότυπο:

Μητέρα

ααββ

Δεδομένου ότι κάθε γονέας κληροδοτεί στους απογόνους του ένα αλληλόμορφο γονίδιο για κάθε χαρακτήρα που ελέγχεται με αυτοσωμικό τρόπο, η γέννηση του γιου που φέρει την ιδιότητα Β (και συνεπώς έχει γονότυπο ββ) αποκλείει την πιθανότητα ο πατέρας του να είναι ομόζυγος για το επικρατές γονίδιο Β. Για τον ίδιο λόγο, τόσο η κόρη όσο και ο γιος, στους οποίους εκδηλώνεται η ιδιότητα Α, είναι ετερόζυγοι για τα γονίδια Α και α, διότι προέρχονται από μητέρα με γονότυπο αα.

Ο γονότυπος του γιου, στον οποίο εκφράζονται αμφότερες οι ιδιότητες και της κόρης που χαρακτηρίζεται μόνο από την Α είναι αντίστοιχα:

Γιος

Ααββ

Κόρη

ΑαΒβ

ενώ οι πιθανοί γονότυποι του πατέρα είναι:

Πατέρας

ΑΑΒβ	ΑαΒβ
------	------

ΜΟΝΑΔΕΣ 4

ii) Η ιδιότητα A παρουσιάζει αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας και η ιδιότητα B φυλοσύνδετο υπολειπόμενο.

Έστω ότι συμβολίζεται A το επικρατές γονίδιο που ευθύνεται για την εκδήλωσή της ιδιότητας A και a το αλληλόμορφο που δεν προσδίδει την ιδιότητα, ενώ X^B το αλληλόμορφο που ευθύνεται για τη B και X^b το αλληλόμορφο του που δεν προσδίδει την ιδιότητα.

Οι πιθανοί γονότυποι και φαινότυποι των διαφόρων ατόμων ως προς τις δύο ιδιότητες είναι:

Ιδιότητα A		Ιδιότητα B	
Γονότυπος	Φαινότυπος	Γονότυπος	Φαινότυπος
AA	Ιδιότητα A	$X^B X^B$	-
Aa	Ιδιότητα A	$X^B X^b$	-
aa	-	$X^b X^b$	Ιδιότητα B
		$X^B Y$	Ιδιότητα B
		$X^b Y$	Ιδιότητα B

Ο πατέρας που χαρακτηρίζεται από την επικρατή ιδιότητα A είναι πιθανό να έχει γονότυπο:

Πατέρας

AA $X^B Y$	Aa $X^B Y$
------------	------------

Η μητέρα που χαρακτηρίζεται μόνο από την υπολειπόμενη ιδιότητα B έχει γονότυπο:

Μητέρα

aa $X^b X^b$

Τα αρσενικά άτομα κληρονομούν το X φυλετικό χρωμόσωμα από τη μητέρα και το Y από τον πατέρα, ενώ τα θηλυκά κληρονομούν ένα X χρωμόσωμα από τη μητέρα και ένα από τον πατέρα. Συνεπώς η κόρη του ζεύγους αυτού θα είναι ετερόζυγη για την ιδιότητα B, καθώς θα φέρει ένα X^b αλληλόμορφο γονίδιο από τη μητέρα.

Ο γονότυπος του γιου, στον οποίο εκφράζονται αμφότερες οι ιδιότητες και της κόρης που χαρακτηρίζεται μόνο από την A είναι αντίστοιχα:

Γιος

Aa $X^B Y$

Κόρη

Aa $X^B X^b$

ΜΟΝΑΔΕΣ 4

iii) Η ιδιότητα A παρουσιάζει φυλοσύνδετο επικρατή τύπο κληρονομικότητας και η B αυτοσωμικό υπολειπόμενο:

Εστω ότι συμβολίζεται X^A το επικρατές γονίδιο που ευθύνεται για την εκδήλωσή της ιδιότητας A και X^a το αλληλόμορφο που δεν προσδίδει την ιδιότητα, ενώ β το αλληλόμορφο που ευθύνεται για τη B και B το αλληλόμορφο του που δεν προσδίδει την ιδιότητα.

Οι πιθανοί γονότυποι και φαινότυποι των διαφόρων ατόμων ως προς τις δύο ιδιότητες είναι:

Ιδιότητα A		Ιδιότητα B	
Γονότυπος	Φαινότυπος	Γονότυπος	Φαινότυπος
$X^A X^A$	Ιδιότητα A	BB	-
$X^A X^a$	Ιδιότητα A	Bβ	-
$X^a X^a$	-	ββ	Ιδιότητα B
$X^A Y$	Ιδιότητα A		
$X^a Y$	-		

Ο πατέρας που εκφράζει την επικρατή ιδιότητα A είναι πιθανό να έχει γονότυπο:

Πατέρας $X^A Y B B$ $X^A Y B \beta$

Η μητέρα στην οποία εκδηλώνεται μόνο η υπολειπόμενη ιδιότητα B έχει γονότυπο:

Μητέρα $X^a X^a \beta \beta$

Από το γάμο των ατόμων αυτών γεννήθηκε ο γιος που χαρακτηρίζεται και από τις δύο ιδιότητες, οπότε εάν τα γονίδια κληρονομούνται με τον προαναφερθέντα τρόπο, θα έχει γονότυπο $X^A Y \beta \beta$. Δεδομένου ότι τα αρσενικά άτομα κληρονομούν το X χρωμόσωμα από τη μητέρα, η περίπτωση η ιδιότητα A να κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο απορρίπτεται.

ΜΟΝΑΔΕΣ 4

iv) Η ιδιότητα A παρουσιάζει φυλοσύνδετο επικρατή τύπο κληρονομικότητας και η B φυλοσύνδετο υπολειπόμενο:

Στην περίπτωση που αμφότερες οι ιδιότητες κληρονομούνταν με φυλοσύνδετο τρόπο, τα γονίδια θα βρίσκονταν συνδεδεμένα πάνω στο ίδιο χρωμόσωμα (το X), που από τα δεδομένα του θέματος αποκλείεται.

ΜΟΝΑΔΕΣ 4

B.

Μία αποικία είναι ένα σύνολο από μικροοργανισμούς που έχουν προέλθει από διαδοχικές διαιρέσεις ενός κυττάρου, όταν αυτό αναπτύσσεται σε στερεό θρεπτικό υλικό.

Τα βακτήρια του γένους *Mycobacterium* αποτελούν υποχρεωτικά αερόβιους μικροοργανισμούς, διότι απαιτούν για την ανάπτυξή τους υψηλή συγκέντρωση O_2 .

Η δημιουργία αποικίας βακτηρίων *Mycobacterium* στο εργαστήριο πραγματοποιείται με τις ακόλουθες διαδοχικές διεργασίες:

- Απομόνωση βακτηρίου του γένους *Mycobacterium*.
- Προετοιμασία θρεπτικού υλικού. Στο θρεπτικό υλικό περιέχονται τα θρεπτικά συστατικά που εξασφαλίζουν πηγή άνθρακα, πηγή αζώτου και διάφορα μεταλλικά ιόντα. Ως πηγή άνθρακα είναι δυνατό να χρησιμοποιηθούν διάφορες οργανικές ενώσεις, όπως οι υδατάνθρακες, δεδομένου ότι το μικρόβιο που πρόκειται να καλλιεργηθεί είναι ετερότροφος οργανισμός. Ως πηγή αζώτου χρησιμοποιούνται τα αμμωνιακά ή νιτρικά ιόντα ενώ τα μεταλλικά ιόντα είναι απαραίτητα για την πραγματοποίηση των χημικών αντιδράσεων και ως συστατικά διαφόρων μορίων. Το θρεπτικό υλικό που θα χρησιμοποιηθεί για τη δημιουργία αποικίας πρέπει να είναι στερεό. Προς το σκοπό αυτό παρασκευάζεται υγρό θρεπτικό υλικό από τη διάλυση των θρεπτικών συστατικών στο νερό, το οποίο αναμιγνύεται στη συνέχεια με έναν πολυσακχαρίτη που προέρχεται από φύκη και ονομάζεται άγαρ. Το άγαρ είναι υγρό σε θερμοκρασίες πάνω από $45^\circ C$ αλλά στερεοποιείται σε μικρότερες θερμοκρασίες.
- Αποστείρωση του θρεπτικού υλικού και των οσκευών που πρόκειται να χρησιμοποιηθούν για την αποφυγή της ανάπτυξης άλλων μικροοργανισμών στην καλλιέργεια.
- Διαμόρφωση των κατάλληλων συνθηκών ανάπτυξης για το μικρόβιο. Στη συγκεκριμένη περίπτωση είναι απαραίτητη η παρουσία οξυγόνου και η διαμόρφωση κατάλληλου pH.
- Εμβολιασμός, με τον οποίο ξεκινά η καλλιέργεια και αποτελεί την προσθήκη στο θρεπτικό υλικό του μικροοργανισμού που έχει απομονωθεί.
- Παραμονή των μικροοργανισμών σε κλίβανο, ο οποίος εξασφαλίζει σταθερή θερμοκρασία κατάλληλη για την ανάπτυξή τους. Με αυτόν τον τρόπο σε μικρό χρονικό διάστημα, 12-76 ωρών παράγεται μεγάλος αριθμός μικροοργανισμών οπότε και προκύπτει η αποικία.

ΜΟΝΑΔΕΣ 9

ΘΕΜΑ 4^ο

i) Η μετάφραση του μορίου του mRNA πραγματοποιείται από το 5' προς το 3' άκρο του.

Συνεπώς η αλληλουχία βάσεων “διαβάζεται” ως:

5' ... $\overline{\text{UUA}}\overline{\text{AUU}}\overline{\text{GAU}}\overline{\text{UGC}}\overline{\text{GUA}}$... 3'

ΜΟΝΑΔΕΣ 2

Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή μία τριάδα νουκλεοτιδίων, που ονομάζεται κωδικόνιο, κωδικοποιεί ένα αμινοξύ.

Επιπλέον ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής και μη επικαλυπτόμενος. Ο κώδικας είναι συνεχής διότι το mRNA διαβάζεται συνεχώς ανά τρία νουκλεοτιδία χωρίς να παραλείπεται κάποιο από αυτά και μη επικαλυπτόμενος διότι κάθε νουκλεοτιδίο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο.

ΜΟΝΑΔΕΣ 6(2X3)

Σύμφωνα με αυτά τα χαρακτηριστικά του κώδικα τα πιθανά κωδικόνια στο τμήμα mRNA που περιέχει τη συγκεκριμένη αλληλουχία είναι:

- α) 5'... [UUA] [AUU] [GAU] [UGC] [GUA] ... 3'
 β) 5' ...[- -U] [UAA] [UUG] [AUU] [GCG] [UA -]... 3'
 γ) 5' ...[- UU] [AAU] [UGA] [UUG] [CGU] [A - -]... 3'

ΜΟΝΑΔΕΣ 6(2X3)

Ο γενετικός κώδικας έχει τρία κωδικόνια λήξης, τα UAG, UGA και UAA, η παρουσία των οποίων στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Δεδομένου ότι η συγκεκριμένη αλληλουχία μεταφράζεται πλήρως για τη σύνδεση αμινοξέων σε πρωτεΐνη, κανένα από τα κωδικόνια του τμήματος δεν μπορεί να αποτελεί κωδικόνιο λήξης. Συνεπώς απορρίπτονται οι β) και γ) περιπτώσεις διότι σε κάθε μία από αυτές παρουσιάζονται κωδικόνια λήξης.

ΜΟΝΑΔΕΣ 2

Από τη μετάφραση της αλληλουχίας:

5'... [UUA] [AUU] [GAU] [UGC] [GUA] ... 3'

προκύπτουν τα αμινοξέα:

leu - ile - asp - cys - val

ΜΟΝΑΔΕΣ 1

ii) Κατά τη μεταγραφή του γονιδίου το RNA συντίθεται συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου, η οποία ονομάζεται μη κωδική. Η σύνθεση του RNA γίνεται αντιπαράλληλα με τη μη κωδική αλυσίδα. Η συμπληρωματική αλυσίδα του γονιδίου, η κωδική, φέρει συνεπώς την ίδια αλληλουχία με το RNA, εκτός από τις θέσεις όπου η κωδική έχει ως βάση την T, όπου στο RNA υπάρχει U. Αντικατάσταση της C από T στο αντιστοιχο τμήμα της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου, σημαίνει ότι η μοναδική C του τμήματος αντικαθίσταται από U. Η νέα αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από τη μετάλλαξη είναι:

5'... [UUA] [AUU] [GAU] [UGU] [GUA] ... 3'

ΜΟΝΑΔΕΣ 4

Η μετάλλαξη που συνέβη είναι σιωπηλή διότι το κωδικόνιο που προέκυψε (UGU) κωδικοποιεί το ίδιο αμινοξύ με το αρχικό (UGC), τη ser. Το γεγονός αυτό οφείλεται στο ότι ο γενετικός κώδικας είναι εκφυλισμένος,

καθώς με εξαίρεση δύο αμινοξέα (μεθειονίνη και τρυπτοφάνη) τα υπόλοιπα 18 κωδικοποιούνται από δύο μέχρι και έξι διαφορετικά κωδικόνια. Τα κωδικόνια που κωδικοποιούν το ίδιο αμινοξύ ονομάζονται συνώνυμα.

ΜΟΝΑΔΕΣ 2

Επιπλέον το mRNA μεταφέρεται από το βακτήριο σε εκχυλίματα φυτικών κυττάρων και παράγεται η ίδια πρωτεΐνη διότι ο γενετικός κώδικας είναι σχεδόν καθολικός. Όλοι οι οργανισμοί έχουν τον ίδιο γενετικό κώδικα. Αυτό πρακτικά σημαίνει ότι το mRNA από οποιονδήποτε οργανισμό μπορεί να μεταφραστεί σε εκχυλίματα φυτικών, ζωικών ή βακτηριακών κυττάρων *in vitro* και να παραγάγει την ίδια πρωτεΐνη.

ΜΟΝΑΔΕΣ 2

ΘΕΜΑΤΑ ΟΕΦΕ 2005



Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ ΘΕΤΙΚΗ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗ

ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1^ο

1. δ
2. γ
3. α
4. δ
5. β

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Σελ. 13 σχολικού βιβλίου, από «Η απάντηση δόθηκε το 1944 ... ήταν το DNA».
2. Σελ. 59 σχολικού βιβλίου, από «Βακτήρια - ξενιστές ... ανθεκτικότητα στο συγκεκριμένο αντιβιοτικό».
3. Όπως συμβαίνει με όλους τους οργανισμούς, έτσι και με τους μικροοργανισμούς, για να αναπτυχθούν είναι απαραίτητο να μπορούν να προμηθευτούν από το περιβάλλον τους μια σειρά θρεπτικών συστατικών. Σ' αυτά περιλαμβάνονται ο άνθρακας, το άζωτο, διάφορα μεταλλικά ιόντα και το νερό. Η πηγή άνθρακα για τους αυτότροφους μικροοργανισμούς είναι το διοξείδιο του άνθρακα της ατμόσφαιρας, ενώ για τους ετερότροφους διάφορες οργανικές ενώσεις όπως οι υδατάνθρακες. Η πηγή αζώτου για τους περισσότερους μικροοργανισμούς είναι τα αμμωνιακά ή τα νιτρικά ιόντα (NO_3^-). Τέλος τα μεταλλικά ιόντα είναι απαραίτητα για την πραγματοποίηση των χημικών αντιδράσεων στο κύτταρο και ως συστατικά διαφόρων μορίων.
Για την ανάπτυξη μιας καλλιέργειας χρησιμοποιούνται τεχνητά θρεπτικά υλικά, τα οποία μπορεί να είναι υγρά ή στερεά. Τα υγρά θρεπτικά υλικά περιέχουν όλα τα θρεπτικά συστατικά διαλυμένα στο νερό. Τα στερεά θρεπτικά υλικά παρασκευάζονται με ανάμιξη του υγρού θρεπτικού υλικού με έναν πολυσακχαρίτη που προέρχεται από φύκη, το άγαρ. Το άγαρ είναι ρευστό σε θερμοκρασίες πάνω από 45°C αλλά στερεοποιείται σε μικρότερες θερμοκρασίες. Μία καλλιέργεια ξεκινάει με την προσθήκη μικρής ποσότητας κυττάρων στο θρεπτικό υλικό, μία διαδικασία που ονομάζεται εμβολιασμός.
4. Σελ. 119 και 120 σχολικού βιβλίου, η παράγραφος με τίτλο «Θεραπευτικά».

ΘΕΜΑ 3^ο

A. Ο ειδικός επιστήμονας είναι σε θέση να συμβουλέψει τους ενδιαφερόμενους, μόνο όταν διαθέτει τα απαραίτητα στοιχεία που του επιτρέπουν να γνωρίζει τη συγκεκριμένη γενετική ασθένεια, τη συχνότητα εμφάνισής της, τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται, τις επιπτώσεις στα άτομα που πάσχουν από αυτή, τους τρόπους αντιμετώπισης κ.ά.

Μία μέθοδος που μπορεί να χρησιμοποιήσει για να διαπιστώσει το γονότυπο του ζευγαριού, είναι το γενεαλογικό δένδρο.

Ο καθοδηγητής θα εξηγήσει στους υποψήφιους γονείς ότι η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο και ότι προκαλείται από την έλλειψη του ενζύμου που στα φυσιολογικά άτομα μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη, με αποτέλεσμα τη συσσώρευση φαινυλαλανίνης. Στα άτομα που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο μεταλλαγμένο γονίδιο παρεμποδίζεται η φυσιολογική ανάπτυξη και λειτουργία των κυττάρων του εγκεφάλου, με συνέπεια τη διανοητική καθυστέρηση. Εάν η ασθένεια ανιχνευτεί νωρίς, κατά την νεογνική ηλικία, τότε η εμφάνιση των συμπτωμάτων που σχετίζονται με αυτήν μπορεί να αποφευχθεί με τη χρησιμοποίηση, εφ' όρου ζωής, κατάλληλου διαιτολογίου με περιορισμένη ποσότητα

φαινυλαλανίνης. Επειδή οι γονείς είναι ετερόζυγοι, η πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί με φαινυλκετονουρία είναι 25%.

Επειδή υπάρχει αυξημένη πιθανότητα το έμβρυο να πάσχει από φαινυλκετονουρία, είναι απαραίτητη η διενέργεια προγεννητικού ελέγχου. Με βάση τα αποτελέσματα του προγεννητικού ελέγχου καλούνται οι γονείς να αποφασίσουν, στην περίπτωση που το έμβρυο πάσχει από φαινυλκετονουρία, τη διακοπή της κύησης ή όχι.

B. Ο προγεννητικός έλεγχος μπορεί να πραγματοποιηθεί με δύο τρόπους:

I. Με την αμνιοπαρακέντηση

Με αμνιοπαρακέντηση λαμβάνεται από τον αμνιακό σάκο, με τη βοήθεια βελόνας, μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού. Μέσα σε αυτόν βρίσκονται εμβρυϊκά κύτταρα. Τα κύτταρα αυτά μπορούν να χρησιμοποιηθούν για:

- την ανάλυση του DNA
- τη βιοχημική ανάλυση ορισμένων πρωτεϊνών και ενζύμων που συμμετέχουν στη μετατροπή της φαινυλαλανίνης σε τυροσίνη.

Η αμνιοπαρακέντηση πραγματοποιείται από τη 12^η – 16^η εβδομάδα της κύησης και αποτελεί έναν ασφαλή και αξιόπιστο τρόπο διάγνωσης των γενετικών ανωμαλιών. Εκτός από την φαινυλκετονουρία με αμνιοπαρακέντηση μπορεί να ελεγχθεί η ύπαρξη περισσότερων από 100 γενετικών ανωμαλιών.

II. Με λήψη χοριακών λαχνών

Η λήψη χοριακών λαχνών αποτελεί εναλλακτική μέθοδο προγεννητικού ελέγχου. Πραγματοποιείται συνήθως την 9^η – 12^η εβδομάδα της κύησης και περιλαμβάνει τη λήψη εμβρυϊκών κυττάρων από τις προεκβολές (λάχνες) του χόριου (εμβρυϊκή μεμβράνη που συμμετέχει στο σχηματισμό του πλακούντα). Από τις χοριακές λάχνες παίρνουμε κύτταρα που μπορεί να χρησιμοποιηθούν για βιοχημικές αναλύσεις και ανάλυση του DNA, ώστε να διαπιστωθεί εάν το έμβρυο πάσχει από φαινυλκετονουρία.

Η λήψη χοριακών λαχνών μας δίνει τη δυνατότητα έγκαιρης διάγνωσης.

Στην περίπτωση που διαπιστωθεί ότι υπάρχει στο έμβρυο η συγκεκριμένη ασθένεια, είναι δυνατή η διακοπή της κύησης χωρίς να δημιουργηθεί πρόβλημα υγείας στη μητέρα. Η απόφαση για διακοπή ή μη της κύησης επηρεάζεται και από άλλες παραμέτρους, που διαφέρουν από κοινωνία σε κοινωνία και μπορεί να σχετίζονται με τις θρησκευτικές αντιλήψεις, ηθικές παραμέτρους κ.ά.

Η πιθανότητα να γεννηθεί παιδί φυσιολογικό ετερόζυγο, είναι 1/2 (50%).

Γ. Η πιθανότητα το φυσιολογικό παιδί να είναι ετερόζυγο είναι 2/3. Στο συμπέρασμα αυτό οδηγούμαστε με τη βοήθεια της μελέτης του Μέντελ σχετικά με τους μηχανισμούς κληρονομιάς. Σύμφωνα με το Μέντελ ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται οι χαρακτηριστικές είναι αποτέλεσμα των γεγονότων που συμβαίνουν στη μείωση. Κατά το σχηματισμό των γαμετών διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και τα δύο αλληλόμορφα γονίδια. Έτσι στους γονείς που έχουν γονότυπο Φφ, σχηματίζονται δύο ειδών γαμέτες, Φ και φ σε ίση αναλογία. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών. Η κατανομή των αλληλομόρφων στους γαμέτες και ο τυχαίος συνδυασμός τους αποτελεί τον πρώτο νόμο του Μέντελ ή νόμο του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων.

Επειδή και οι δύο γονείς είναι ετερόζυγοι Φφ, (Φ το φυσιολογικό και φ το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη φαινυλκετονουρία), οι συνδυασμοί των γαμετών είναι τέσσερις. Επειδή οι δύο από τους τέσσερις δυνατούς συνδυασμούς γαμετών παράγουν ένα ετερόζυγο άτομο, ενώ οι υπόλοιποι συνδυασμοί δίνουν ένα ομόζυγο επικρατές και ένα ομόζυγο υπολειπόμενο, η γονοτυπική αναλογία από τη διασταύρωση είναι: 1ΦΦ : 2Φφ : 1φφ. Η αντίστοιχη φαινοτυπική αναλογία είναι 3 φυσιολογικά προς 1 φαινυλκετονουρία. Από τη γονοτυπική αναλογία φαίνεται ότι από τα τρία φυσιολογικά άτομα, τα δύο είναι ετερόζυγα.

P : Φφ x Φφ
 γαμ: Φ, φ Φ, φ
 F₁: ΦΦ, Φφ, Φφ, φφ
 Φυσιολογικά PKU

ΘΕΜΑ 4^ο

1.

Οι διαφορές οι οποίες παρατηρούνται μεταξύ των δύο κυττάρων, οφείλονται στο γεγονός ότι έχουν αναπτύξει μηχανισμούς που τους επιτρέπουν να εκφράζουν τη γενετική τους πληροφορία επιλεκτικά και να ακολουθούν μόνο τις οδηγίες που χρειάζονται κάθε χρονική στιγμή. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα τα δύο είδη κυττάρων να διαφέρουν στην δομή και στη λειτουργία, (παρ' όλο που και τα δύο είδη κυττάρων έχουν το ίδιο DNA). Έτσι για παράδειγμα, στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα εκφράζονται κυρίως τα γονίδια των αιμοσφαιρινών, ενώ στα Β-λεμφοκύτταρα τα γονίδια των αντισωμάτων.

Αυτή η εξειδίκευση που εμφανίζεται στη μορφή και στη λειτουργία των κυττάρων ονομάζεται κυτταρική διαφοροποίηση.

2.

A. Το γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί τη β αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης A είναι διακεκομμένο ή ασυνεχές δηλ. η αλληλουχία που μεταφράζεται σε αμινοξέα διακόπτεται από ενδιάμεσες αλληλουχίες οι οποίες δε μεταφράζονται σε αμινοξέα. Οι αλληλουχίες που μεταφράζονται σε αμινοξέα ονομάζονται εξώνια και οι ενδιάμεσες εσώνια.

Με τη μεταγραφή του γονιδίου προκύπτει το m RNA που περιέχει επίσης εξώνια και εσώνια και ονομάζεται πρόδρομο. Αποτελείται από 1.500 νουκλεοτίδια και μετατρέπεται με τη διαδικασία της ωρίμανσης σε ώριμο m RNA, το οποίο αποτελείται από 700 νουκλεοτίδια. Κατά τη διαδικασία της ωρίμανσης τα εσώνια που αντιστοιχούν σε 800 νουκλεοτίδια, (1500 - 700 = 800), κόβονται από μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά «σωματίδια» και απομακρύνονται. Τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια αποτελούνται από sn RNA και από πρωτεΐνες και λειτουργούν ως ένζυμα: κόβουν τα εσώνια και συρράπτουν τα εξώνια μεταξύ τους. Έτσι προκύπτει το «ώριμο» m RNA με 700 νουκλεοτίδια.

B. Το ώριμο m RNA έχει μόνο εξώνια (και όχι εσώνια) αλλά εξακολουθεί να έχει αλληλουχίες που δε μεταφράζονται. Οι αλληλουχίες αυτές βρίσκονται στα 5' και 3' άκρα και ονομάζονται 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές. Δηλαδή από τα 700 νουκλεοτίδια που αποτελείται το m RNA, ένας αριθμός νουκλεοτιδίων δεν εκφράζεται.

Στη συνέχεια το ώριμο m RNA προσδένεται μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στην 5' αμετάφραστη περιοχή του, με το ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Το πρώτο κωδικόνιο του m RNA είναι πάντοτε AUG και σ' αυτό προσδένεται το t RNA που φέρει το αμινοξύ μεθειονίνη. Όμως δεν έχουν όλες οι πρωτεΐνες του οργανισμού ως πρώτο αμινοξύ μεθειονίνη. Αυτό συμβαίνει γιατί σε πολλές πρωτεΐνες, μετά τη σύνθεση τους απομακρύνονται ορισμένα αμινοξέα από το αρχικό αμινοξύ άκρο τους. Κάτι ανάλογο συμβαίνει και με τη β πολυπεπτιδική αλυσίδα. Η επεξεργασία αυτή γίνεται στο τέταρτο επίπεδο ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης των ευκαρυωτικών κυττάρων, όπου υπάρχει πιθανότητα η πρωτεΐνη να πρέπει να υποστεί τροποποίηση για να γίνει βιολογικά λειτουργική.

Τα 146 αμινοξέα από τα οποία αποτελείται η β πολυπεπτιδική αλυσίδα της A αιμοσφαιρίνης κωδικοποιούνται από 146 κωδικόνια, και αν προσθέσουμε της λήξης, αντιστοιχούν σε $147 \times 3 = 441$ νουκλεοτίδια του ώριμου m RNA. Από τα 259 νουκλεοτίδια ($700 - 441 = 259$) που υπολείπονται, κάποια ανήκουν στις 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές, ενώ ορισμένα νουκλεοτίδια κωδικοποιούν αμινοξέα, τα οποία δεν ανήκουν στη λειτουργική β πολυπεπτιδική αλυσίδα.



Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ
ΘΕΤΙΚΗ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ
ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

Απάντηση στο 1^ο Θέμα

1. α
2. γ
3. δ
4. β
5. β

Απάντηση στο 2^ο Θέμα

1. Σχολικό σελ. 17 από «Το DNA ... τον έλεγχο της σύνθεσης των πρωτεϊνών».

2.

Α. Τα χρωμοσώματα ταξινομούνται ανά ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος. Η απεικόνιση αυτή αποτελεί τον καρυότυπο. Κάθε φυσιολογικό μεταφασικό χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες, οι οποίες συγκρατούνται στο κεντρομερίδιο. Το κεντρομερίδιο «διαρρεί» κάθε χρωματίδα σε δύο βραχίονες, ένα μεγάλο και ένα μικρό. Τα μεταφασικά χρωμοσώματα ενός κυττάρου διαφέρουν μεταξύ τους ως προς το μέγεθος και ως προς τη θέση του κεντρομεριδίου.

Ο αριθμός και η μορφολογία των χρωμοσωμάτων είναι ιδιαίτερο χαρακτηριστικό κάθε είδους. Στον άνθρωπο τα φυσιολογικά αρσενικά και θηλυκά άτομα έχουν στον πυρήνα των σωματικών τους κυττάρων 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης και ελέγχουν ίδιες ιδιότητες. Από τα 23 ζεύγη τα είναι μορφολογικά ίδια στα αρσενικά και στα θηλυκά άτομα και ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Το 23^ο ζεύγος στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δύο X χρωμοσώματα, ενώ το στα αρσενικά από ένα X και ένα Y χρωμόσωμα. Το Y χρωμόσωμα είναι μικρότερο σε μέγεθος από το X. Τα χρωμοσώματα αυτά λέγονται φυλετικά και σε πολλούς οργανισμούς, συμπεριλαμβανομένου του ανθρώπου, καθορίζουν το φύλο. Στον άνθρωπο η παρουσία του Y χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο, ενώ η απουσία του το θηλυκό άτομο. Έτσι, ένα φυσιολογικό αρσενικό άτομο έχει 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα ζεύγος XY, ενώ ένα φυσιολογικό θηλυκό 44 αυτοσωμικά και ένα ζεύγος XX.

3.

Ζύμωση εννοούμε τη διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιασδήποτε συνθήκες. Παλιότερα ο όρος ζύμωση χρησιμοποιείτο μόνο για αναερόβιες διεργασίες ενώ σήμερα και αναερόβιες και αερόβιες.

Προϊόντα ζύμωσης:

1. Τα ίδια τα κύτταρα που ονομάζονται βιομάζα
 2. Προϊόντα κυττάρων όπως πρωτεΐνες και αντιβιοτικά.
- (σελ 109 Σχολικού)

Αρχικά διαχωρίζονται τα υγρά από στερεά συστατικά. Στα στερεά περιλαμβάνονται και τα κύτταρα. Η διαδικασία αυτή γίνεται με διήθηση ή φυγοκέντρηση. Το προϊόν που επιθυμούμε μπορεί να περιλαμβάνεται στα στερεά ή τα υγρά συστατικά και παραλαμβάνονται με τη χρήση κατάλληλων μεθόδων

Για να αξιοποιηθούν τα προϊόντα της ζύμωσης πρέπει να είναι απόλυτα καθαρά, χωρίς δηλαδή προσμίξεις (Σελίδα 111 Σχολικού)

4. Σχολικό σελ. 123 από: «Η ασθένεια αυτή οφείλεται να τους καταπολεμήσει».

Απάντηση στο ΘΕΜΑ 3^ο

A.

Η Γενετική μηχανική βρίσκει εφαρμογή τόσο στην Ιατρική όσο και στη Γεωργία. Σημαντικός ο ρόλος των βακτηρίων στα παραπάνω, διότι περιέχουν τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες, - ένζυμα που κόβουν το DNA σε συγκεκριμένες αλληλουχίες βάσεων - καθώς και τα πλασμίδια, που χρησιμοποιούνται σαν φορείς κλωνοποίησης. Τα πλασμίδια μπορούν να δεχθούν ξένο DNA και να ανασυνδυαστούν. Τα βακτήρια έχουν τη δυνατότητα να δεχθούν ανασυνδυασμένα πλασμίδια να μετασχηματιστούν και να εκφράσουν το ξένο DNA που υπάρχει στα πλασμίδια. Συνήθως χρησιμοποιούνται ως ξενιστές, βακτήρια που δεν έχουν πλασμίδια και επομένως είναι ευαίσθητα σε αντιβιοτικά. (Γνωρίζουμε ότι στα πλασμίδια υπάρχουν γονίδια για την ανθεκτικότητα σε αντιβιοτικά). Για να εισέλθει ένα πλασμίδιο μέσα σε βακτήριο, τα τοιχώματα του βακτηρίου γίνονται παροδικά διαπερατά σε μακρομόρια, μετά από κατάλληλη κατεργασία. Η διαδικασία εισαγωγής των ανασυνδυασμένων πλασμιδίων στα βακτήρια ονομάζεται μετασχηματισμός. Μικρό ποσοστό όμως από τα βακτήρια δέχεται τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια. Τα βακτήρια αυτά μπορούμε να τα επλάξουμε. Η επιλογή τους στηρίζεται στην ικανότητα ανάπτυξης τους παρουσία αντιβιοτικού, επειδή το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο περιέχει ένα γονίδιο που τους προσδίδει ανθεκτικότητα στο συγκεκριμένο αντιβιοτικό. Κάθε βακτήριο που προσέλαβε ένα ανασυνδυασμένο πλασμίδιο πολλαπλασιάζεται (η καλλιέργεια των βακτηρίων γίνεται είτε σε κλίβαο, είτε σε βιοαντιδραστήρα) και δίνει ένα κλώνο. Η διαδικασία δημιουργίας κλώνων βακτηρίων ονομάζεται κλωνοποίηση. Με τον τρόπο αυτό δημιουργούνται πολλά αντίγραφα γονιδίων, γεγονός που είναι απαραίτητη προϋπόθεση τόσο για τη μελέτη του συγκεκριμένου γονιδίου όσο και για την παραγωγή της πρωτεΐνης που αυτό κωδικοποιεί. Έτσι παράγονται οι φαρμακευτικές πρωτεΐνες, - όπως η ινσουλίνη, η αυξητική ορμόνη και οι ιντερφερόνες - σε μεγάλες ποσότητες, καθιστώντας τα βακτήρια εργοστάσια παραγωγής ανθρώπινων πρωτεϊνών.

Σημαντικός ο ρόλος των βακτηρίων και στη βελτίωση φυτικής παραγωγής με τεχνικές που χρησιμοποιεί η Γενετική Μηχανική. Συγκεκριμένα το βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens*, το οποίο ζει στο έδαφος, διαθέτει τη φυσική ικανότητα να μολύνει φυτικά κύτταρα μεταφέροντας σ' αυτά ένα πλασμίδιο που ονομάζεται Ti (Ti = tumor inducing factor). Το πλασμίδιο Ti ενσωματώνεται

στο γενετικό υλικό των φυτικών κυττάρων, και δημιουργεί εξογκώματα (όγκους) στο σώμα των φυτών. Οι ερευνητές αφού απομόνωσαν το πλασμίδιο από το βακτήριο, κατόρθωσαν να απενεργοποιήσουν τα γονίδια που δημιουργούν τους όγκους τοποθετώντας στο πλασμίδιο το γονίδιο που θα προσδώσει στο φυτό μία επιθυμητή ιδιότητα. Το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο εισάγεται σε φυτικά κύτταρα που αναπτύσσονται σε ειδικές καλλιέργειες στο εργαστήριο. Τα τροποποιημένα αυτά φυτικά κύτταρα τελικά δίνουν ένα νέο φυτικό οργανισμό, που περιέχει και εκφράζει το ξένο γονίδιο. Τα διαγονιδιακά φυτά που δημιουργούνται έχουν την ικανότητα να μεταβιβάζουν τις νέες ιδιότητες στους απογόνους.

Η Γενετική Μηχανική στηριζόμενη στη συγκεκριμένη ιδιότητα του *A. tumefaciens* πέτυχε να δημιουργήσει καλλιέργειες ανθεκτικές στα έντομα, χρησιμοποιώντας και το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*. Το συγκεκριμένο βακτήριο που ζει στο έδαφος, παράγει ισχυρή τοξίνη, η οποία μπορεί να καταστρέφει 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 στη συνέχεια ψεκάγονται στον αγρό. Όμως, η τεχνική αυτή είναι αρκετά δαπανηρή, επειδή τα βακτήρια δεν επιβιώνουν για μεγάλο χρονικό διάστημα και κατά συνέπεια χρειάζονται συνεχείς ψεκασμοί. Για το λόγο αυτό έγιναν προσπάθειες απομόνωσης του γονιδίου του βακτηρίου που παράγει την τοξίνη, και μεταφοράς του στα φυτά. Η μεταφορά στα φυτά έγινε με τη βοήθεια του πλασμιδίου *Ti* του *Agrobacterium tumefaciens*. Τα γενετικά τροποποιημένα φυτά θα είναι ανθεκτικά στα διάφορα έντομα. Το πρώτο φυτό στο οποίο ενσωματώθηκε το γονίδιο ανθεκτικότητας στα έντομα του *Bacillus thuringiensis* ήταν το καλαμπόκι. Τα γενετικά τροποποιημένα φυτά αυτού του τύπου αποτελούν τις ποικιλίες Bt.

B.

Χαρτογράφηση είναι ο εντοπισμός της θέσης των γονιδίων στα χρωμοσώματα, και ο προσδιορισμός της αλληλουχίας των βάσεων του DNA στο γονιδίωμα ενός οργανισμού.

Η παράλληλη χαρτογράφηση του DNA διαφόρων οργανισμών θα συμβάλει στην αποκάλυψη των εξελικτικών σχέσεων που υπάρχουν μεταξύ των οργανισμών. Έτσι, εκτός από το DNA του ανθρώπινου γονιδιώματος, βρίσκονται σε εξέλιξη προγράμματα χαρτογράφησης γονιδιωμάτων οργανισμών όπως είναι το πρόβατο, ο σκύλος, η αγελάδα, διάφορα έντομα, ο γεωσκώληκας, καθώς και πολλοί μικροοργανισμοί.

Γ. Η εξαφάνιση οργανισμών μπορεί να αποτραπεί διότι στις καταγνώξεις πολλών ζωολογικών κήπων υπάρχουν κατεψυγμένα ωάρια και σπερματοζώαρια ή έμβρυα ζώων που κινδυνεύουν να εξαφανιστούν. Πυρήνες από αυτά τα κύτταρα μπορούν να μεταφερθούν σε απύρηνα ωοκύτταρα του είδους που μας ενδιαφέρει και στη συνέχεια να κυοφορηθούν στο ίδιο ή σε συγγενικό είδος ζώου.

Απάντηση στο ΘΕΜΑ 4^ο

Η αλληλουχία που προκύπτει μετά την αναστροφή

5' TATA ATG TCTACTT **CTACTTAATC CATT CG** 3' αλυσίδα I
3' ATAT TAC AGATGAA **GATGAATTAGGTAAGC** 5' αλυσίδα II

Το υδροξύλιο που βρίσκεται στο 3' άνθρακα της πεντόζης της αλυσίδας I, του τμήματος που αναστρέφεται,

5' GAATGGATTAAGTAG 3' αλυσίδα I
3' CTTACCTAAT TCATC 5' αλυσίδα II

συνδέεται - με την αναστροφή - με φωσφοδιεστερικό δεσμό με το 5' άνθρακα της πεντόζης της αλυσίδας II του τμήματος

5' TATAATGTCTACTT 3' αλυσίδα I
3' ATATTACAGATGAA 5' αλυσίδα II

και το αντίστροφο (το 5' άκρο της αλυσίδας II του τμήματος που αναστρέφεται, συνδέεται με το 3' άκρο της αλυσίδας I του ακίνητου τμήματος). Η σύνδεση των δύο τμημάτων DNA γίνεται με το ένζυμο DNA δεσμάση Η/θραύση έγινε στο κωδικόνιο λήξης του αρχικού γονιδίου με αποτέλεσμα να προκύψει νέο κωδικόνιο λήξης (Μεταφέρθηκε κατά δύο κωδικόνια δεξιά, του αρχικού).

Το τμήμα του γονιδίου

5' ATG TCT ACT TCT ACT TAA 3' κωδική αλυσίδα
3' TAC AGA TGA AGA TGAATT 5' μη κωδική αλυσίδα

... και του m RNA του

5' AUG UCU ACU UCU ACU UAA 3'

που κωδικοποιούν τη σύνθεση της πεπτιδικής αλυσίδας. Αρχίζουν με το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνουν με το κωδικόνιο λήξης.

Το m RNA προκύπτει με μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας, από την RNA πολυμεράση, η οποία αρχικά προσδένεται στον υποκινητή, ώστε να ξετυλιχθεί τοπικά η διπλή έλικα του DNA. Στη συνέχεια τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια της μη κωδικής αλυσίδας σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Συγκεκριμένα, απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια με αδερίνη, θυμίνη, γουανίνη, και κυτοσίνη, τοποθετούνται τα ριβονουκλεοτίδια με ουρακίλη, αδερίνη, κυτοσίνη και γουανίνη αντίστοιχα. Το m RNA έχει προσανατολισμό 5' → 3', διότι η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια με 3' - 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό.

Τα t RNA και τα αμινοξέα που έρχονται στα ριβοσώματα

Το m RNA συνδέεται μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στην αμετάφραστη περιοχή του, με το ριβοσωμικό RNA, της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος, σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας. Το πρώτο t RNA που έρχεται στην πρώτη θέση εισδοχής της μεγάλης υπομονάδας του ριβοσώματος - είναι συμπληρωματικό στο πρώτο κωδικόνιο AUG του m RNA - έχει αντικωδικόνιο UAC και μεταφέρει το αμινοξύ μεθειονίνη.

Το δεύτερο t RNA με αντικωδικόνιο AGA - είναι συμπληρωματικό στο δεύτερο κωδικόνιο του m RNA UCU - μεταφέρει το αμινοξύ σερίνη (σύμφωνα με τα δεδομένα της εκφώνησης). Το τρίτο αμινοξύ - επίσης είναι γνωστό από τα δεδομένα της εκφώνησης -, είναι η θρεονίνη. Μεταφέρεται από το t RNA με αντικωδικόνιο UGA που είναι συμπληρωματικό στο τρίτο κωδικόνιο του m RNA, ACU. Τα τρία πρώτα αμινοξέα είναι τα ίδια με το αρχικό πεπτίδιο που κωδικοποιούσε το αρχικό γονίδιο, πριν από την αναστροφή. Με την αναστροφή το γονίδιο επιμηκύνθηκε κατά δύο κωδικόνια που είναι ίδια με το δεύτερο και το τρίτο κωδικόνιο, με αποτέλεσμα το τέταρτο και το πέμπτο t RNA να μεταφέρουν αντίστοιχα τα αμινοξέα σερίνη και θρεονίνη. Η επιμήκυνση σταματά όταν το ριβόσωμα συναντήσει το κωδικόνιο UAA, επειδή δεν υπάρχει t RNA που να αντιστοιχεί σ' αυτό.

	1 ^ο κωδικόνιο	2 ^ο κωδικόνιο	3 ^ο κωδικόνιο	4 ^ο κωδικόνιο	5 ^ο κωδικόνιο	6 ^ο κωδικόνιο
m RNA	AUG	UCU	ACU	UCU	ACU	UAA
	1 ^ο αντι- κωδικόνιο	2 ^ο αντι- κωδικόνιο	3 ^ο αντι- κωδικόνιο	4 ^ο αντι- κωδικόνιο	5 ^ο αντι- κωδικόνιο	
tRNA	UAC	AGA	UGA	AGA	UGA	-
	1 ^ο αμινοξύ	2 ^ο αμινοξύ	3 ^ο αμινοξύ	4 ^ο αμινοξύ	5 ^ο αμινοξύ	
πεπτίδιο	μεθειονίνη	σερίνη	θρεονίνη	σερίνη	θρεονίνη	



08
επαναληπτικά
θέματα

Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ
ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1^ο

A: 1-Δ, 2-B, 3-A, 4-B, 5-A

ΜΟΝΑΔΕΣ 15 (3Χ5)

B: 1- Λάθος, 2- Σωστή, 3- Λάθος, 4- Σωστή, 5- Λάθος

ΜΟΝΑΔΕΣ 10 (2Χ5)

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Καρυότυπος είναι η απεικόνιση των μεταφασικών χρωμοσωμάτων σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος. Κάθε μεταφασικό χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες ενωμένες στο κεντρομερίδιο, δηλαδή από δύο μόρια DNA. Ομοίως σε κάθε σωματικό κύτταρο που βρίσκεται μετά την αντιγραφή τα χρωμοσώματα είναι διπλασιασμένα, δηλαδή κάθε ένα αποτελείται από δύο μόρια DNA (**2 ΜΟΝΑΔΕΣ**).

Ο καρυότυπος του φυσιολογικού ατόμου έχει 46 χρωμοσώματα, άρα στο σωματικό κύτταρο μετά την αντιγραφή θα υπάρχουν 92 μόρια DNA (**1,5 ΜΟΝΑΔΑ**).

Μονοσωμία ονομάζεται η απουσία ενός χρωμοσώματος και συνεπώς ο καρυότυπος του ατόμου που εμφανίζει μονοσωμία έχει 45 χρωμοσώματα, άρα 90 μόρια DNA υπάρχουν στο σωματικό κύτταρο (**1,5 ΜΟΝΑΔΑ**).

Τρισωμία ονομάζεται η ύπαρξη ενός επιπλέον χρωμοσώματος και ο καρυότυπος του ατόμου που εμφανίζει τρισωμία έχει 47 χρωμοσώματα, άρα 94 μόρια DNA (**1,5 ΜΟΝΑΔΑ**).

Η αναστροφή δημιουργείται από θραύσεις σε δύο διαφορετικά σημεία ενός χρωμοσώματος και επανένωση του

τμήματος ύστερα από αναστροφή. Η αναστροφή έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της διάταξης των γονιδίων στο χρωμόσωμα, ενώ η ποσότητα του γενετικού υλικού παραμένει σταθερή. Συνεπώς, το σωματικό κύτταρο του ατόμου –μετά την αντιγραφή- που εμφανίζει αναστροφή έχει 92 μόρια DNA **(1,5 ΜΟΝΑΔΑ)**.

2. Οι ανιχνευτές είναι μονόκλωνα ιχνηθετημένα μόρια DNA ή RNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το κλωνοποιημένο DNA **(3 ΜΟΝΑΔΕΣ)**.

Ο ρόλος τους είναι η επιλογή ενός βακτηριακού κλώνου που περιέχει το επιθυμητό τμήμα DNA **(1,5 ΜΟΝΑΔΕΣ)**. Οι ανιχνευτές αναμειγνύονται με το DNA της γονιδιοματικής ή της cDNA βιβλιοθήκης (το οποίο έχει προηγουμένως αποδιαταχθεί) και υβριδοποιούν μόνο τα συμπληρωματικά τους DNA **(1,5 ΜΟΝΑΔΕΣ)**.

3. Τα θρεπτικά συστατικά που είναι απαραίτητα για την καλλιέργεια ενός αυτότροφου μικροοργανισμού σε στερεό θρεπτικό υλικό είναι:

- ο άνθρακας: Πηγή άνθρακα για τους αυτότροφους μικροοργανισμούς είναι το CO₂ της ατμόσφαιρας **(1,25 ΜΟΝΑΔΑ)**.
- το άζωτο: Πηγή αζώτου για τους περισσότερους μικροοργανισμούς είναι τα αμμωνιακά ή τα νιτρικά ιόντα **(1,25 ΜΟΝΑΔΑ)**.
- διάφορα μεταλλικά ιόντα: Τα μεταλλικά ιόντα είναι απαραίτητα για την πραγματοποίηση των χημικών αντιδράσεων στο κύτταρο και ως συστατικά διαφόρων μορίων **(1,25 ΜΟΝΑΔΑ)**.
- το νερό **(1,25 ΜΟΝΑΔΑ)**.

(Στην περίπτωση που οι μαθητές αναφέρουν και το άγαρ στα θρεπτικά συστατικά, προτείνεται να αφαιρεθεί από τη βαθμολογία του ερωτήματος 1 ΜΟΝΑΔΑ.)

4. Πριν την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA, οι κύριες πηγές ινσουλίνης ήταν το πάγκρεας από χοίρους και βοοειδή. Η ινσουλίνη παραγόταν από την εκχύλιση αυτών των ιστών **(3 ΜΟΝΑΔΕΣ)**.

Μειονεκτήματα της μεθόδου αποτελούσαν:

- Η εν λόγω διαδικασία ήταν δαπανηρή και πολύπλοκη **(1 ΜΟΝΑΔΑ)**,
- Η ινσουλίνη των βοοειδών είχε μικρές διαφορές στη σύσταση των αμινοξέων της από την ανθρώπινη, προκαλούσε αλλεργικές αντιδράσεις **(1 ΜΟΝΑΔΑ)**,
- Ήταν διαθέσιμη σε μικρές ποσότητες **(1 ΜΟΝΑΔΑ)**.

ΘΕΜΑ 3^ο

- A. i) Δεδομένου ότι το αλληλόμορφο εντοπίζεται αποκλειστικά στο X χρωμόσωμα πρόκειται για φυλοσύνδετο γονίδιο **(0,5 ΜΟΝΑΔΕΣ)**.

Το αλληλόμορφο κληρονομείται ως υπολειπόμενο διότι οι υγιείς γονείς της Αλεξίας γέννησαν ασθενές παιδί, γεγονός που σημαίνει ότι το αλληλόμορφο υπήρχε στο γονότυπο τουλάχιστον του ενός γονέα και δεν εκφραζόταν, όπως συμβαίνει με τα υπολειπόμενα αλληλόμορφα **(1 ΜΟΝΑΔΑ)**.

Τα φυλοσύνδετα γονίδια συμβολίζονται ως εκθέτες στο X, τα επικρατή αλληλόμορφα με κεφαλαίο γράμμα και τα υπολειπόμενα με μικρό. Ως εκ τούτου, ένας πιθανός συμβολισμός είναι:

X^K για το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο και

x^k για το μεταλλαγμένο **(1 ΜΟΝΑΔΑ)**.

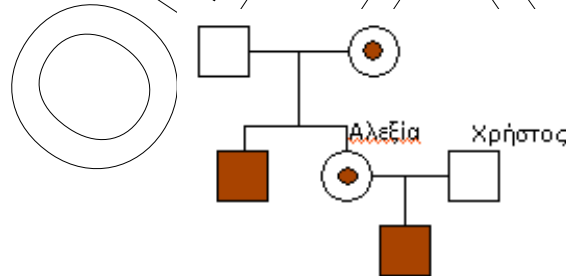
Οι πιθανοί γονότυποι και φαινότυποι των ατόμων ως προς τον κυριασμό είναι:

Θηλυκά άτομα		Αρσενικά άτομα	
Γονότυποι	Φαινότυποι	Γονότυποι	Φαινότυποι
$X^K X^K$	Υγιής	$X^K Y$	Υγιής
$X^K x^k$	Υγιής	$x^k Y$	Ασθενής
$x^k x^k$	Ασθενής		

Συνεπώς, ο υγιής πατέρας της Αλεξίας έχει γονότυπο X^KY **(0,5 ΜΟΝΑΔΕΣ)** και ο ασθενής αδελφός της X^KY **(0,5 ΜΟΝΑΔΕΣ)**. Εξαιτίας του ασθενούς αυτού γιου συμπεραίνουμε ότι η μητέρα της Αλεξίας είναι απαραίτητα φορέας, δηλαδή έχει γονότυπο X^KX^k , διότι τα άτομα κληρονομούν για κάθε ζεύγος χρωμοσωμάτων ένα χρωμόσωμα από τη μητέρα και ένα από τον πατέρα και ειδικά για τα φυλετικά χρωμοσώματα τα αγόρια κληρονομούν το Y χρωμόσωμα από τον πατέρα και το X από τη μητέρα **(1 ΜΟΝΑΔΑ)**.

Ο υγιής Χρήστος έχει γονότυπο X^KY **(0,5 ΜΟΝΑΔΕΣ)** ενώ η Αλεξία είναι φορέας (X^KX^k) της ασθένειας διότι παρότι υγιής, γέννησε παιδί με κυμισμό **(1 ΜΟΝΑΔΑ)**. Το παιδί τους είναι απαραίτητα αγόρι με γονότυπο X^KY διότι από υγιή πατέρα δεν είναι δυνατό να γεννηθεί κορίτσι με φυλοσύνδετη υπολειπόμενη ασθένεια **(2 ΜΟΝΑΔΕΣ)** καθώς τα κορίτσια κληρονομούν από τον πατέρα το X χρωμόσωμά του.

ii) Το γενεαλογικό δένδρο της οικογένειας είναι:



ΜΟΝΑΔΕΣ 4

(Στην περίπτωση που οι μαθητές δεν συμβολίσουν σωστά τα θηλυκά άτομα φορείς, προτείνεται να αφαιρεθεί από τη βαθμολογία του ερωτήματος 1 ΜΟΝΑΔΑ. Επίσης να αφαιρεθεί 1 ΜΟΝΑΔΑ, στην περίπτωση που δεν συμβολίσουν ως αγόρι -ΤΕΤΡΑΓΩΝΟ- το παιδί που γέννησαν ο Χρήστος και η Αλεξία.)

ι) Η πιθανότητα το επόμενο παιδί της οικογένειας να πάσχει από τη συγκεκριμένη ασθένεια είναι 25% ή 1/4 (**ΜΟΝΑΔΕΣ 2**), όπως φαίνεται από τη διασταύρωση:

P:	$X^K Y$	\otimes	$X^K X^K$
Γαμ:	X^K, Y		X^K, X^K
F:	$X^K X^K, X^K X^K, X^K Y, X^K Y$		

Η πιθανότητα αυτή προκύπτει από:

- τον 1^ο νόμο του Mendel, σύμφωνα με τον οποίο: κατά το σχηματισμό γαμετών διαχωρίζονται σε ίση αναλογία τα ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς τα αλληλόμορφα γονίδια και οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των γονέων. (**ΜΟΝΑΔΕΣ 3**).
- το γεγονός ότι κάθε κύηση είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός και δεν σχετίζεται με προηγούμενες. (**ΜΟΝΑΔΑ 1**).

B. ι) Η φαινυλκετονουρία αποτελεί μία ασθένεια που εάν ανιχνευθεί νωρίς κατά τη νεογνική ηλικία, η εμφάνιση των συμπτωμάτων της είναι δυνατό να αποφευχθεί με τη χρησιμοποίηση δια βίου κατάλληλου διαιτολογίου με περιορισμένη ποσότητα φαινυλαλανίνης (**ΜΟΝΑΔΕΣ 2**).

ii) Η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας (**ΜΟΝΑΔΕΣ 2**). Τα άτομα που είναι ομόζυγα για το αυτοσωμικό υπολειπόμενο μεταλλαγμένο γονίδιο στερούνται του ενζύμου που φυσιολογικά μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη, με αποτέλεσμα τη συσσώρευση φαινυλαλανίνης. Η συσσώρευση της φαινυλαλανίνης παρεμποδίζει τη φυσιολογική ανάπτυξη και λειτουργία των κυττάρων του εγκεφάλου, με συνέπεια διανοητική καθυστέρηση. (**ΜΟΝΑΔΕΣ 3**).

ΘΕΜΑ 4^ο

A. Οι υποκινητές βρίσκονται πάντα πριν από την αρχή κάθε γονιδίου. Η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή με την βοήθεια των μεταγραφικών παραγόντων **(1 ΜΟΝΑΔΑ)**. Αφού προκαλέσει τοπικό ξετύλιγμα των δύο αλυσίδων του γονιδίου, η RNA πολυμεράση συνθέτει το mRNA με προσανατολισμό 5'→3' **(0,5 ΜΟΝΑΔΕΣ)** διότι καταλύει τη σύνδεση ριβονουκλεοτιδίων με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό **(0,5 ΜΟΝΑΔΕΣ)**. Το mRNA που προκύπτει είναι συμπληρωματικό **(0,5 ΜΟΝΑΔΕΣ)** και αντιπαράλληλο με τη μεταγραφόμενη αλυσίδα **(0,5 ΜΟΝΑΔΕΣ)**.

Ο υποκινητής του εν λόγω γονιδίου βρίσκεται στο δεξιό άκρο της αλληλουχίας, όπως αυτή δίνεται, συνεπώς η RNA πολυμεράση θα μεταγράψει την αλληλουχία από τα δεξιά προς τα αριστερά. Από τη μεταγραφή του γονιδίου θα προκύψει μία εκ των δύο αλληλουχιών mRNA:

1) 5' AUCGAUGUGUCCACUUCGACAUUGAAGUG 3'

ή

2) 5' UAGCUACACAGGUGAAGCUGUAACUUCAC 3'

Δεδομένου ότι πρόκειται για RNA το οποίο μεταφράζεται σε πεπτίδιο, η εύρεση της αλληλουχίας γίνεται μέσω:

- του εντοπισμού του κωδικονίου AUG στο RNA,
- τον διαχωρισμό της αλληλουχίας σε τριπλέτες χωρίς επικαλύψεις ή να παραλείπεται κάποια βάση,
- του εντοπισμού ενός εκ των κωδικονίων λήξης UGA, UAG, UAA.

(1,5 ΜΟΝΑΔΑ)

Αυτό συμβαίνει διότι το προϊόν της μεταγραφής είναι mRNA που διαθέτει κωδικόνιο έναρξης AUG και ένα από τα κωδικόνια λήξης UAA, UGA, UAG **(0,5 ΜΟΝΑΔΑ)**, ενώ ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας **(0,5 ΜΟΝΑΔΑ)**, μη επικαλυπτόμενος **(0,5 ΜΟΝΑΔΑ)**, συνεχής **(0,5 ΜΟΝΑΔΑ)**.

Τις προϋποθέσεις αυτές πληροί η 1^η αλληλουχία RNA. Η αλληλουχία αυτή προέκυψε από τη μεταγραφή της αλυσίδας I του DNA, που είναι και η μη κωδική **(0,5 ΜΟΝΑΔΑ)**. Τα άκρα του τμήματος DNA είναι:

Αλυσίδα I:	5' CACTTCAATGTCTGAAGTGGACACATCGATTAAGTG 3'
Αλυσίδα II:	3' GTGAAGTTACAGCTTCACCTGTGTAGCTAATTCCAC 5'

(1 ΜΟΝΑΔΑ)

(Σημειώνεται ότι το ερώτημα θα μπορούσε να απαντηθεί επίσης με αναζήτηση των κωδικονίων έναρξης και λήξης, στις αλυσίδες του DNA, λύση ομοίως ορθή και πλήρως αποδεκτή.)

- B.** Το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του γονιδίου έχει αλληλουχία:

5'-AUCG AUG UGU CCA CUU CGA CAU UGA AGUG-3'

↑
κωδικόνιο έναρξης

↑
κωδικόνιο λήξης

(ΜΟΝΑΔΕΣ 3)

(Στην περίπτωση που οι μαθητές μεταγράψουν τον υποκινητή, προτείνεται να αφαιρεθεί 1 ΜΟΝΑΔΑ από τη βαθμολογία του ερωτήματος. Επίσης, εάν οι μαθητές δεν μεταγράψουν τα 5' και 3' αμετάφραστα άκρα, προτείνεται να αφαιρεθεί επίσης 1 ΜΟΝΑΔΑ.)

- Γ.** Κάθε μόριο tRNA μεταφέρει ένα αμινοξύ και χαρακτηρίζεται από μία ειδική τριπλέτα, το αντικωδικόνιο, που είναι συμπληρωματική προς ένα κωδικόνιο **(ΜΟΝΑΔΕΣ 2)**. Συνεπώς τα tRNA που θα συνδεθούν με το mRNA είναι:

mRNA: 5'-AUCG AUG UGU CCA CUU CGA CAU UGA AGUG-3'

tRNA: **UAC, ACA, GGU, GAA, GCU, GUA**

(ΜΟΝΑΔΕΣ 2)

Τη στιγμή που το ριβόσωμα συναντά το κωδικόνιο λήξης, στην πρώτη θέση εισδοχής υπάρχει ακόμη συνδεδεμένο το

τελευταίο tRNA, ενώ η δεύτερη θέση δεν καταλαμβάνεται από κάποιο tRNA δεδομένου ότι δεν υπάρχει tRNA με αντικωδικόνιο συμπληρωματικό προς το κωδικόνιο λήξης. Συνεπώς, για τον προσδιορισμό των δεσμών υδρογόνου που έχουν σπάσει μέχρι αυτή τη στιγμή, λαμβάνουμε υπόψη τους δεσμούς υδρογόνου που έχουν σπάσει μόνο μεταξύ των βάσεων των 5 πρώτων κωδικονίων με τις βάσεις των αντικωδικονίων των αντίστοιχων tRNA. **(ΜΟΝΑΔΕΣ 3)**

Δεδομένου ότι μεταξύ μίας A (αδενίνης) και μίας U (ουρακίλης) αναπτύσσονται 2 δεσμοί υδρογόνου, ενώ μίας G (γουανίνης) και μίας C (κυτοσίνης) αναπτύσσονται 3, οι δεσμοί που ζητείται να υπολογιστούν είναι:

1^ο κωδικόνιο AUG → αριθμός δεσμών υδρογόνου με αντικωδικόνιο του 1^{ου} tRNA: 7

2^ο κωδικόνιο UGU → αριθμός δεσμών υδρογόνου με αντικωδικόνιο του 2^{ου} tRNA: 7

3^ο κωδικόνιο CCA → αριθμός δεσμών υδρογόνου με αντικωδικόνιο του 3^{ου} tRNA: 8

4^ο κωδικόνιο CUU → αριθμός δεσμών υδρογόνου με αντικωδικόνιο του 4^{ου} tRNA: 7

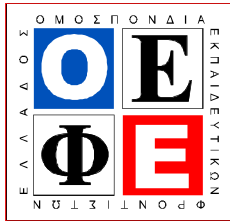
5^ο κωδικόνιο CGA → αριθμός δεσμών υδρογόνου με αντικωδικόνιο του 5^{ου} tRNA: 8

Σύνολο = **37** δεσμοί υδρογόνου

(ΜΟΝΑΔΕΣ 2)

- Δ.** Το βακτήριο *Bacillus thuringiensis* ζει στο έδαφος και παράγει μια ισχυρή τοξίνη, πολύ πιο ισχυρή από διάφορα εντομοκτόνα, η οποία καταστρέφει πολλά είδη εντόμων και σκωλήκων.

Κατά το παρελθόν βακτήρια του είδους πολλαπλασιάζονταν σε καλλιέργειες και στη συνέχεια ψεκάζονταν στους αγρούς. Η μέθοδος όμως αυτή είναι δαπανηρή και χρονοβόρα διότι απαιτούνται συνεχείς εργαστηριακές καλλιέργειες και ψεκασμοί, καθώς το βακτήριο δεν ζει για μεγάλο χρονικό διάστημα. **(ΜΟΝΑΔΕΣ 5)**



Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ
ΘΕΤΙΚΗ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1^ο

- A.** 1 - Γ
2 - Β
3 - Δ
4 - Γ
5 - Δ
- B.** 1 - Σ
2 - Λ
3 - Λ
4 - Λ
5 - Σ

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Κάθε είδος αντισώματος που αναγνωρίζει έναν αντιγονικό καθοριστή παράγεται από μία ομάδα όμοιων Β-λεμφοκυττάρων, που αποτελούν έναν κλώνο. Τα αντισώματα που παράγονται από έναν κλώνο Β-λεμφοκυττάρων ονομάζονται μονοκλωνικά.
Τα κύτταρα των οργάνων έχουν στην επιφάνειά τους ειδικά αντιγόνα επιφάνειας, που αναγνωρίζονται από ειδικά μονοκλωνικά αντισώματα. Με τα μονοκλωνικά αντισώματα μπορεί να γίνει έλεγχος των οργάνων δωρητών, για να διαπιστωθεί αν ταιριάζουν ανοσολογικά με τα αντίστοιχα των ασθενών. Κατά αυτόν τον τρόπο είναι δυνατό να αποφευχθεί η απόρριψη και οι μεταμοσχεύσεις να είναι επιτυχείς.
2. Ο καρκίνος σχετίζεται με αλλαγές στο γενετικό υλικό. Εντούτοις, δεν κληρονομείται ως απλός μεντελικός χαρακτήρας, αλλά είναι αποτέλεσμα της αλληλεπίδρασης γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. Η πολυπλοκότητα της ασθένειας αυτής σχετίζεται με τα ακόλουθα αίτια:
 - Ο καρκίνος, σε αντίθεση με τις κληρονομικές ασθένειες, όπως η δρεπανοκυτταρική αναιμία, δεν προκαλείται από μία μετάλλαξη αλλά από τη «συσσώρευση» αρκετών γενετικών αλλαγών στα κύτταρα. Οι μεταλλάξεις αυτές είναι αποτέλεσμα διαφόρων περιβαλλοντικών παραγόντων, όπως η ακτινοβολία και οι χημικές ουσίες.

- Στη δημιουργία κάθε είδους καρκίνου συμμετέχουν συνήθως τόσο τα ογκογονίδια όσο και τα ογκοκατασταλτικά γονίδια. Για παράδειγμα, στον καρκίνο του παχέος εντέρου βρέθηκε ότι συμμετέχουν αρκετά γονίδια και των δύο τύπων, τα οποία έχουν υποστεί μεταλλάξεις.
3. Η αλληλουχία των βάσεων του mRNA καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων στις πρωτεΐνες με βάση έναν κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων του mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών, ο οποίος ονομάζεται γενετικός κώδικας. Ο κώδικας ονομάστηκε «κώδικας τριπλέτας» διότι τρία γουκλεοτίδια κωδικοποιούν ένα αμινοξύ. Κάθε τριάδα νουκλεοτιδίων ονομάζεται κωδικόνιο και κωδικοποιεί ένα αμινοξύ (εκτός από τρία κωδικόνια που κωδικοποιούν τη λήξη της μετάφρασης).
 4. Στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο και με ειδική επεξεργασία τα ινίδια χρωματίνης του πυρήνα των ευκαρυωτικών κυττάρων μοιάζουν με κομπολόγια από χάνδρες. Κάθε «χάνδρα» ονομάζεται νουκλεόσωμα και αποτελεί τη βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης. Το νουκλεόσωμα αποτελείται από DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων και από οκτώ μόρια πρωτεϊνών που ονομάζονται ιστόνες.

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Η επιλογή και η ανίχνευση κλώνων σε μια γονιδιωματική ή μια cDNA βιβλιοθήκη που περιέχουν το επιθυμητό γονίδιο πραγματοποιείται με τη βοήθεια των μορίων ανιχνευτών. Οι ανιχνευτές είναι **μονόκλωνα ιχνηθετημένα** μόρια DNA ή RNA που κατασκευάζονται στο εργαστήριο και περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το τμήμα DNA που επιθυμούμε να εντοπίσουμε ανάμεσα σε ένα σύνολο μορίων DNA.
2. Η διάσπαση της λακτόζης επιτυγχάνεται χάρη στην επαγωγή της μεταγραφής του οπερονίου της λακτόζης που υπάρχει στο γονιδίωμα της *E. coli*, και το οποίο αποτελείται από το ρυθμιστικό γονίδιο, που παράγει την πρωτεΐνη καταστολέα, τον υποκινητή των τριών δομικών γονιδίων, τον χειριστή και τα τρία δομικά γονίδια από τα οποία παράγονται τα ένζυμα που διασπούν τη λακτόζη. Όταν στο θρεπτικό υλικό που αναπτύσσεται το βακτήριο υπάρχει μόνο λακτόζη, ο ίδιος ο δισακχαρίτης προσδένεται στον καταστολέα και δεν του επιτρέπει να προσδεθεί στον χειριστή. Τότε η RNA πολυμεράση είναι ελεύθερη να αρχίσει τη μεταγραφή. Η λακτόζη εντέλει λειτουργεί ως **επαγωγέας** της μεταγραφής του οπερονίου της. Τα τρία δομικά γονίδια μεταγράφονται σε ένα μόριο mRNA. Το mRNA μεταφράζεται σε τρία ένζυμα, καθώς περιέχει κωδικόνια έναρξης και λήξης για κάθε ένζυμο.
3. Από τη βιομηχανική καλλιέργεια παραλαμβάνεται αρχικά προΐνσουλίνη, η οποία μετατρέπεται στο εργαστήριο σε ινσουλίνη με ειδική ενζυμική κατεργασία. Ωστόσο για την παραλαβή καθαρής ινσουλίνης απαιτείται και η

διεργασία καθαρισμού του προϊόντος που παραλαμβάνεται από τον βιοαντιδραστήρα. Προς τον σκοπό αυτό, αρχικά γίνεται διαχωρισμός των υγρών από τα στερεά συστατικά, στα οποία συμπεριλαμβάνονται τα κύτταρα. Αυτό γίνεται συνήθως με διήθηση ή με φυγοκέντρηση. Το επιθυμητό προϊόν μπορεί να περιλαμβάνεται στα στερεά ή υγρά συστατικά, από όπου παραλαμβάνεται με τη χρήση κατάλληλων μεθόδων.

4. Εναλλακτική μέθοδο παραγωγής ανθρώπινων φαρμακευτικών πρωτεϊνών αποτελεί η παραγωγή πρωτεϊνών από κύτταρα των μαστικών αδένων των ζώων (gene pharming), όπως προβάτων και αγελάδων ώστε να είναι δυνατή η συλλογή της πρωτεΐνης από το γάλα των ζώων.

Τα βήματα που απαιτούνται για την παραγωγή μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης από διαγονιδιακό ζώο είναι τα εξής:

- ✓ Απομόνωση του ανθρώπινου γονιδίου που κωδικοποιεί την φαρμακευτική πρωτεΐνη που μας ενδιαφέρει.
- ✓ Μικροέγχυση του γονιδίου στον πυρήνα ενός γονιμοποιημένου ωαρίου του ζώου.
- ✓ Τοποθέτηση του γενετικώς τροποποιημένου ζυγωτού στη μήτρα ενήλικου ζώου για κύοφορία.
- ✓ Γέννηση του διαγονιδιακού ζώου.
- ✓ Διασταυρώσεις με σκοπό τη μεταβίβαση της τροποποιημένης γενετικής πληροφορίας στους απογόνους.
- ✓ Παραγωγή, απομόνωση και καθαρισμός της φαρμακευτικής πρωτεΐνης.

Η μέθοδος σε σχέση με την παραγωγή πρωτεϊνών από βακτήρια, παρουσιάζει το πλεονέκτημα ότι από τα διαγονιδιακά ζώα παράγονται πρωτεΐνες όμοιες με αυτές που παράγονται από τον ανθρώπινο οργανισμό αλλά και πολύπλοκες πρωτεΐνες που τα βακτήρια δεν είναι δυνατό να συνθέσουν διότι στερούνται τους μηχανισμούς τροποποίησης των πρωτεϊνών που διαθέτουν οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί.

ΘΕΜΑ 4^ο

1. Για την ιδιότητα «τύπος πτερυγών»: Στην πατρική γενιά διασταυρώνουμε αμιγή άτομα, το ένα με ίσιες πτέρυγες και το άλλο με αναδιπλωμένες. Στη πρώτη θυγατρική γενιά όλοι οι απόγονοι ανεξάρτητα από το φύλο τους έχουν ίσιες πτέρυγες. Εφόσον δεν παρατηρείται διαφορά στον τύπο πτερυγών των απογόνων ως προς το φύλο, συμπεραίνουμε ότι η ιδιότητα κληρονομείται με αυτοσωμικό τρόπο. Επίσης στην πρώτη θυγατρική γενιά δεν εμφανίζονται άτομα με αναδιπλωμένες πτέρυγες, χαρακτηριστικό που εμφάνιζε όμως ο ένας γονέας. Το χαρακτηριστικό αυτό που «χάθηκε» από την F_1 είναι υπολειπόμενο.
- Για την ιδιότητα «χρώμα ματιών»: Στη πρώτη θυγατρική γενιά παρατηρούμε διαφορά στο χρώμα ματιών ως προς το φύλο, εφόσον όλα τα θηλυκά άτομα

εμφανίζουν κόκκινα μάτια, ενώ τα αρσενικά άσπρα. Η φαινοτυπική αυτή διαφορά ως προς το φύλο υποδεικνύει ότι πρόκειται για φυλοσύνδετη ιδιότητα.

2. Έστω :

X^A : επικρατές φυλοσύνδετο αλληλόμορφο υπεύθυνο για κόκκινο χρώμα ματιών

X^a : υπολειπόμενο φυλοσύνδετο αλληλόμορφο υπεύθυνο για λευκό χρώμα ματιών

Γ : επικρατές αυτοσωμικό αλληλόμορφο υπεύθυνο για ίσιες πτέρυγες

γ : υπολειπόμενο αυτοσωμικό αλληλόμορφο υπεύθυνο για αναδιπλωμένες πτέρυγες

Τα άτομα που διασταυρώνονται στην πατρική γενιά είναι αμιγή στελέχη. Το θηλυκό άτομο θα είναι ομόζυγο και για τις δύο ιδιότητες με γονότυπο $X^a X^a \Gamma \Gamma$. Το αρσενικό άτομο θα είναι ομόζυγο ως προς το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γ εφόσον εμφανίζει αναδιπλωμένες πτέρυγες και στο X χρωμόσωμά του θα φέρει το επικρατές αλληλόμορφο X^A εφόσον έχει κόκκινα μάτια. Άρα ο γονότυπός του είναι: $X^A Y \gamma \gamma$.

3. Ο δεύτερος νόμος του Mendel ή νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων αναφέρει ότι κατά τον σχηματισμό γαμετών το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα. Αυτό ισχύει αν τα αλληλόμορφα της μίας ιδιότητας εδράζονται σε διαφορετικό ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων από τα αλληλόμορφα της άλλης ιδιότητας. Κατά την μείωση τα ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων διατάσσονται τυχαία και μετά τον διαχωρισμό των ομόλογων χρωμοσωμάτων τα αλληλόμορφα των ιδιοτήτων συνδυάζονται στους γαμέτες με τυχαίο επίσης τρόπο.

Στην περίπτωση που μελετάμε ο 2^{ος} νόμος του Mendel ισχύει εφόσον από τις δύο ιδιότητες η μία είναι αυτοσωμική και η άλλη φυλοσύνδετη. Εξ ορισμού λοιπόν τα αλληλόμορφα των δύο ιδιοτήτων θα διαχωρίζονται ανεξάρτητα.

4. Ρ γενιά : $X^a X^a \Gamma \Gamma \times X^A Y \gamma \gamma$

Γαμέτες : $X^a \Gamma, X^A \gamma, Y \gamma$

F₁ γενιά : $X^A X^a \Gamma \gamma, X^a Y \Gamma \gamma$

F₁ ⊗ F₁ : $X^A X^a \Gamma \gamma \otimes X^a Y \Gamma \gamma$

Γαμέτες : $X^A \Gamma, X^a \Gamma, X^A \gamma, X^a \gamma, X^a \Gamma, X^a \gamma, Y \Gamma, Y \gamma$

F₂ γενιά :

	$X^A \Gamma$	$X^a \Gamma$	$X^A \gamma$	$X^a \gamma$
$X^A \Gamma$	$X^A X^A \Gamma \Gamma$	$X^A X^a \Gamma \Gamma$	$X^A X^A \Gamma \gamma$	$X^A X^a \Gamma \gamma$
$X^a \gamma$	$X^A X^a \Gamma \gamma$	$X^a X^a \Gamma \gamma$	$X^A X^a \gamma \gamma$	$X^a X^a \gamma \gamma$
$Y \Gamma$	$X^A Y \Gamma \Gamma$	$X^a Y \Gamma \Gamma$	$X^A Y \Gamma \gamma$	$X^a Y \Gamma \gamma$
$Y \gamma$	$X^A Y \Gamma \gamma$	$X^a Y \Gamma \gamma$	$X^A Y \gamma \gamma$	$X^a Y \gamma \gamma$

Ένα άτομο με άσπρα μάτια έχει γονότυπο $X^a X^a$ αν είναι θηλυκό άτομο και $X^a Y$ αν είναι αρσενικό, ενώ για να διαθέτει ίσιες πτέρυγες θα πρέπει να είναι ετερόζυγο ή ομόζυγο για το επικρατές αλληλόμορφο Γ , δηλαδή $\Gamma\Gamma$ ή $\Gamma\gamma$. Με βάση τα παραπάνω και το τετράγωνο του Punnett η πιθανότητα να προκύψει άτομο με άσπρα μάτια και ίσιες πτέρυγες είναι 6 στις 16.

ΘΕΜΑΤΑ 2009
ΟΕΦΕ



Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ
ΘΕΤΙΚΗ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1^ο

- 1 → γ
2 → δ
3 → β
4 → α
5 → γ

ΘΕΜΑ 2^ο

Μονάδες 25 (5X5)

- A.** Διαγονιδιακά ζώα ονομάζονται εκείνα στα οποία το γενετικό τους υλικό έχει τροποποιηθεί με την πρόσθεση γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος. (μονάδες 2) Η μοναδική μέθοδος δημιουργίας διαγονιδιακών χοίρων είναι η **μικροέγχυση**. (μονάδα 1) Στη μέθοδο αυτή χρησιμοποιούνται ωάρια χοίρων που έχουν γονιμοποιηθεί στο εργαστήριο. (μονάδα 1) Σε αυτά γίνεται εισαγωγή του ξένου DNA με ειδική μικροβελόνα. (μονάδα 1) Το ξένο γενετικό υλικό ενσωματώνεται συνήθως σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζυγωτού. (μονάδα 1) Το ζυγωτό τοποθετείται στη μήτρα της «θετής» μητέρας, ενός ζώου στο οποίο θα αναπτυχθεί το έμβρυο. (μονάδα 1)
- B.** i) Το άτομο **B** είναι ετερόζυγο για τη β θαλασσαιμία (φορέας) και εμφανίζει ήπια αναιμία. (μονάδα 1). Έχει ελαττωμένη σύνθεση της β πολυπεπτιδικής αλυσίδας, και συνεπώς σύνθεση HbA σε μικρή ποσότητα (μονάδα 1). Τα ετερόζυγα άτομα έχουν αυξημένη σύνθεση HbA₂, η οποία αποτελεί διαγνωστικό δείκτη (μονάδα 1). Το άτομο **Γ** είναι ομόζυγο για τη β-θαλασσαιμία και εμφανίζει σοβαρή αναιμία (μονάδα 1). Έχει παντελή έλλειψη της β πολυπεπτιδικής αλυσίδας, συνεπώς και HbA, λόγω του ότι είναι ομόζυγο για το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του β γονιδίου (μονάδα 1). Στα ομόζυγα άτομα παρατηρείται, σε πολλές περιπτώσεις, αύξηση της HbF, η οποία υποκαθιστά μερικώς τη λειτουργία της HbA (μονάδα 1).
- ii) Η **β θαλασσαιμία** χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια, δηλαδή προκαλείται από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων, όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις και προσθήκες βάσεων (μονάδες 2). Τα συμπτώματα της ασθένειας διαφέρουν ως προς τη βαρύτητα μεταξύ διάφορων ατόμων και σχετίζονται με το είδος της μετάλλαξης που τα προκαλεί (μονάδες 2).

- Γ. Οι μηχανισμοί της γονιδιακής ρύθμισης μετά την ωρίμανση του προδρόμου mRNA είναι:
- η ταχύτητα με την οποία το ώριμο mRNA αφήνει τον πυρήνα και εισέρχεται στο κυτταρόπλασμα (μονάδες 2),
 - ο χρόνος που “ζουν” τα μόρια mRNA στο κυτταρόπλασμα δεν είναι ίδιος για όλα τα είδη RNA, επειδή μετά από κάποιο χρονικό διάστημα αποικοδομούνται (μονάδες 2),
 - ποικίλλει η ικανότητα πρόσδεσης του mRNA στα ριβοσώματα (μονάδες 2),
 - ακόμη κι αν γίνει η πρωτεϊνσύνθεση και παραχθεί η κατάλληλη πρωτεΐνη, μπορεί να υποστεί τροποποιήσεις για να γίνει βιολογικά λειτουργική (μονάδες 2).

ΘΕΜΑ 3^ο

- Α. Στο διάγραμμα απεικονίζονται οι τρεις από τις τέσσερις φάσεις ανάπτυξης μικροοργανισμών σε κλειστή καλλιέργεια: η λανθάνουσα, η εκθετική και η στατική:
- **Λανθάνουσα φάση:** Κατά τη φάση αυτή ο πληθυσμός των μικροοργανισμών που προέρχεται από την αρχική καλλιέργεια παραμένει σχεδόν σταθερός. Αυτό οφείλεται στο ότι οι μικροοργανισμοί χρειάζονται κάποιο χρονικό διάστημα προκειμένου να προσαρμοστούν στις νέες συνθήκες και να αρχίσουν να αναπτύσσονται. (ΜΟΝΑΔΕΣ 2)
 - **Εκθετική φάση:** Στη φάση αυτή οι μικροοργανισμοί διαιρούνται με ταχύ ρυθμό, διότι η καλλιέργεια πραγματοποιείται κάτω από άριστες συνθήκες θερμοκρασίας, pH, συγκέντρωσης οξυγόνου και διαθεσιμότητας θρεπτικών συστατικών. Η φάση ονομάζεται εκθετική επειδή ο αριθμός των μικροοργανισμών αυξάνεται εκθετικά. (ΜΟΝΑΔΕΣ 2)
 - **Στατική φάση:** Ο πληθυσμός των μικροοργανισμών δεν αυξάνεται, είτε λόγω εξάντλησης κάποιου θρεπτικού συστατικού, είτε λόγω συσσώρευσης τοξικών προϊόντων από τον μεταβολισμό των μικροοργανισμών. (ΜΟΝΑΔΕΣ 2)
- Β. Οι cDNA βιβλιοθήκες δίνουν τη δυνατότητα σύνθεσης ανθρώπινων πρωτεϊνών μέσα σε βακτήρια που έχουν κατάλληλα τροποποιηθεί με την προσθήκη συγκεκριμένων γονιδίων (μονάδα 1). Όπως είναι γνωστό τα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών οργανισμών, άρα και του ανθρώπου, είναι ασυνεχή, αφού διαθέτουν εσώνια που παρεμβάλλονται μεταξύ των εξωνίων τους. Κατ' αυτόν τον τρόπο το mRNA που παράγεται από ένα ασυνεχές γονίδιο είναι πρόδρομο και πρέπει να υποστεί την πολύπλοκη διαδικασία της ωρίμανσης. Σε αυτήν, συμμετέχει ένα αποκλειστικό για τους ευκαρυωτικούς οργανισμούς μόριο RNA, το snRNA που ενωμένο με πρωτεΐνες δημιουργεί τα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια της ωρίμανσης. Τα βακτήρια δεν διαθέτουν τα σωματίδια αυτά,

αφού τα δικά τους γονίδια είναι συνεχή και δεν μεσολαβεί στάδιο ωρίμανσης του mRNA. Τελικά οι cDNA βιβλιοθήκες παρέχουν το πλεονέκτημα ότι δεν κλωνοποιούνται ολόκληρα τα ασυνεχή γονίδια, αλλά αντίγραφα του ώριμου mRNA αυτών (μονάδες 3).

Η γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει το συνολικό DNA του οργανισμού-δότη, συμπεριλαμβανομένων των εσωνίων του. Επιπλέον, εάν καταφεύγαμε σε γονιδιωματική βιβλιοθήκη είναι πολύ πιθανό με τη χρήση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης (η οποία κόβει σε διάσπαρτα σημεία) να τεμαχιστούν τα γονίδια των οποίων τα πρωτεϊνικά προϊόντα θέλουμε να παράγουμε, ακόμη και εάν πρόκειται για γονίδια που δεν περιέχουν εσώνια. (μονάδα 1).

- Γ. Για την κατασκευή της cDNA βιβλιοθήκης απαιτούνται τα εξής ένζυμα:
- **αντίστροφη μεταγραφάση**, η οποία χρησιμοποιεί ως καλούπι το (ώριμο) mRNA που απομονώθηκε, για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA που ονομάζεται cDNA. Κατ' αυτόν τον τρόπο δημιουργούνται υβριδικά μόρια cDNA-mRNA.
 - **DNA πολυμεράση**, που χρησιμοποιεί την αλυσίδα cDNA για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA. Το αποτέλεσμα είναι η δημιουργία δίκλωνου μορίου DNA.
 - **περιοριστική ενδονουκλεάση**, η οποία κόβει τον φορέα κλωνοποίησης, πλασμίδιο ή DNA φάγων, σε κατάλληλα σημεία, αφήνοντας μονόκλινα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα. Αυτά μπορούν να σχηματίσουν δεσμούς υδρογόνου με τα μονόκλινα άκρα που θα αποκτήσουν (μετά από κατάλληλη επεξεργασία) τα δίκλινα μόρια DNA του δότη.
 - **DNA δεσμάση**, γνωστό ένζυμο της in vivo αντιγραφής του DNA των κυττάρων, που σχηματίζει 3'-5' φωσφοδιεστερικούς δεσμούς μεταξύ των νουκλεοτιδίων των μονόκλωνων άκρων του φορέα κλωνοποίησης και του δίκλωνου DNA του δότη. Έτσι ολοκληρώνεται ο ανασυνδυασμός του φορέα κλωνοποίησης.

Για κάθε ένζυμο θα δίνονται 1,5 μονάδες. Εάν γίνει αναφορά στο ένζυμο τροποποίησης της προϊνσουλίνης σε ώριμη ινσουλίνη, να μη βαθμολογηθεί ως ορθή, διότι δεν συμμετέχει στην κατασκευή της αντίστοιχης cDNA βιβλιοθήκης, απλά είναι αναγκαία για την ολοκλήρωση της βιοτεχνολογικής παραγωγής της ινσουλίνης.

- Δ. Οι ιντερφερόνες είναι αντιικές πρωτεΐνες που παράγονται από κύτταρα μολυσμένα από ιούς (μονάδες 2). Οι πρωτεΐνες αυτές επάγουν την παραγωγή άλλων πρωτεϊνών από τα υγιή γειτονικά κύτταρα, οι οποίες εμποδίζουν τον πολλαπλασιασμό των ιών σε αυτά (μονάδα 1). Τέλος, έχει βρεθεί ότι οι ιντερφερόνες, εκτός από αντιικοί παράγοντες, έχουν ιδιαίτερο ενδιαφέρον πιθανόν ως αντικαρκινικοί παράγοντες (μονάδα 1).
- Ε. Τα βακτήρια μπορούν αν χρησιμοποιηθούν σαν “εργοστάσια παραγωγής ανθρώπινων πρωτεϊνών” καθώς:

- Ο γενετικός κώδικας είναι (σχεδόν) καθολικός. Όλοι οι οργανισμοί έχουν τον ίδιο γενετικό κώδικα. Άρα η ανθρώπινη γενετική πληροφορία θα μεταγράφεται και θα παράγει την ίδια πολυπεπτιδική αλυσίδα μέσα στο βακτηριακό κυτταρόπλασμα, όπως και στο ανθρώπινο κύτταρο, απ' όπου προέρχεται. (μονάδες 2)
- Τα ριβοσώματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως θέση μετάφρασης για οποιοδήποτε mRNA, αφού λειτουργικά δε παρουσιάζονται διαφορές μεταξύ βακτηριακών και ευκαρυωτικών ριβοσωμάτων. (μονάδες 2)

ΘΕΜΑ 4^ο

A. Το δεδομένο ότι η μητέρα είναι ομόζυγη για το φυσιολογικό αλληλόμορφο και ο γιος της πάσχει από την ασθένεια αποκλείει την περίπτωση του φυλοσύνδετου γονιδίου [τόσο του υπολειπόμενου, όσο και του επικρατούς]. Αυτό συμβαίνει διότι τα αρσενικά άτομα κληρονομούν το μοναδικό X χρωμόσωμά τους από τη μητέρα και στη συγκεκριμένη περίπτωση η μητέρα θα κληροδοτούσε φυσιολογικό αλληλόμορφο στον γιο της, ο οποίος θα έπρεπε να είναι υγιής. (ΜΟΝΑΔΕΣ 4)

Έστω ότι η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας και με *k* συμβολίζουμε το γονίδιο που την προκαλεί, ενώ *K* είναι το φυσιολογικό αλληλόμορφο. Ο ασθενής άνδρας πρέπει τότε να έχει γονότυπο *kk*, η ομόζυγη για το φυσιολογικό αλληλόμορφο σύζυγός του *KK*, ο ασθενής γιος τους *kk* και η κόρη τους *Kk*. Το ενδεχόμενο αυτό αποκλείεται διότι κάθε απόγονος κληρονομεί ένα αλληλόμορφο από κάθε γονέα. (μονάδες 4)

Συνεπώς, η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας και με *K* συμβολίζουμε το γονίδιο που την προκαλεί, ενώ *k* είναι το φυσιολογικό αλληλόμορφο. (ΜΟΝΑΔΕΣ 2)

Η ομόζυγη για το φυσιολογικό αλληλόμορφο σύζυγος, όπως και η κόρη της οικογένειας έχουν γονότυπο *kk*. Ο ασθενής άνδρας έχει γονότυπο *Kk*, διότι πάσχει αλλά από αυτόν προέκυψε υγιής απόγονος, η κόρη του με γονότυπο *kk*. Ο ασθενής πατέρας έχει κληροδοτήσει το αλληλόμορφο *K* στο γιό του, ο οποίος και έχει γονότυπο *Kk*, διότι κληρονόμησε ένα φυσιολογικό αλληλόμορφο από τη μητέρα του. (μονάδες 2)

B. Από την παρατήρηση της φυσιολογικής αλληλουχίας και της αλληλουχίας του αλληλομόρφου που προκαλεί την ασθένεια είναι προφανές ότι πρόκειται για αντικατάσταση μίας αζωτούχου βάσης στο τέταρτο κωδικόνιο. Πρόκειται δηλαδή για γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης της *T* στο τέταρτο κωδικόνιο από *G*. (μονάδες 2)

Σύμφωνα με τον γενετικό κώδικα, το κωδικόνιο 5'AGU 3' που υπάρχει φυσιολογικά στην 4^η θέση κωδικοποιεί το αμινοξύ ser ενώ το κωδικόνιο 5'AGG 3' που υπάρχει στη μεταλλαγμένη εκδοχή κωδικοποιεί το αμινοξύ arg. Η αντικατάσταση του αμινοξέος αυτού στην πολυπεπτιδική αλυσίδα προφανώς επηρέασε τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης, καθώς η νέα πρωτεΐνη σχετίζεται με την εκδήλωση της ασθένειας. Η μεταβολή της λειτουργικότητας της πρωτεΐνης μετά την αλλαγή ενός αμινοξέος εξαρτάται από τη θέση του

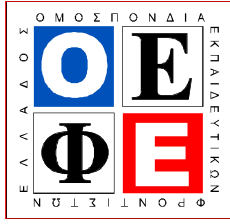
αμινοξέος, όπως όταν αυτό βρίσκεται στο ενεργό κέντρο ενός ενζύμου ή κοντά σε αυτό, οπότε μπορεί να ελαττωθεί ή και να μηδενιστεί η ενεργότητά του, δηλαδή η ικανότητα κατάλυσης αντιδράσεων. Σε άλλα είδη πρωτεϊνών η μετάλλαξη μπορεί να οδηγήσει σε αλλαγή της δομής και συνεπώς της λειτουργικότητας τους, όπως συμβαίνει με την περίπτωση της HbS στη δρεπανοκυτταρική αναιμία. (μονάδες 6)

Γ. Μονογονιδιακοί ονομάζονται οι χαρακτήρες που καθορίζονται από αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου. (μονάδες 2)

Η μελέτη της κληρονομικότητας στον άνθρωπο εμφανίζει πολλές δυσκολίες διότι:

- Οι άνθρωποι έχουν μικρό αριθμό απογόνων,
- Κάθε γενιά έχει μεγάλη διάρκεια, περίπου 20-30 χρόνια,
- Στον άνθρωπο δεν είναι δυνατό να γίνουν διασταυρώσεις ανάλογες με εκείνες που πραγματοποιούσε ο Mendel, χρησιμοποιώντας το μωσχομπίζελο.

(ΜΟΝΑΔΕΣ 3)



Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1^ο

- 1 – Β
- 2 – Δ
- 3 – Γ
- 4 – Δ
- 5 – Β.

ΘΕΜΑ 2^ο

- A.** Όπως στο σχολικό, σελίδα 20: «Κάθε φυσιολογικό μεταφασικό... ως προς τη θέση του κεντρομεριδίου» και σελίδα «Κατά τη μεσόφαση το γενετικό υλικό είναι εύκολο να παρατηρηθούν στο οπτικό μικροσκόπιο.»
- B.** Όπως στο σχολικό, σελίδα 42: «Στο επίπεδο της μετάφρασης... του mRNA στα ριβοσώματα.»
- Γ.** Όπως στο σχολικό, σελίδες 125 και 126: «... τον εντοπισμό ανθρώπινο γονιδίωμα.» και «Μετά την ολοκλήρωση ... λιγότερα από 40.000 γονίδια.»
- Δ.** Το *Agrobacterium tumefaciens* διαθέτει τη φυσική ιδιότητα να μολύνει φυτικά κύτταρα μεταφέροντας σε αυτά το πλασμίδιο Ti, το οποίο ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό των φυτικών κυττάρων και δημιουργεί εξογκώματα (όγκους) στα φυτά. Οι ερευνητές απομονώνουν το πλασμίδιο από το βακτήριο και απενεργοποιούν τα γονίδια που προκαλούν τους όγκους τοποθετώντας στο πλασμίδιο το γονίδιο που θα προσδώσει στο φυτό μία επιθυμητή ιδιότητα. Στην περίπτωση των φυτών Βt το γονίδιο προέρχεται από βακτήρια του είδους *Bacillus thuringiensis* και είναι υπεύθυνο για την παραγωγή μίας τοξίνης που σκοτώνει έντομα και σκώληκες. Το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο εισάγεται σε φυτικά κύτταρα σόγιας που αναπτύσσονται σε ειδικές καλλιέργειες στο εργαστήριο. Τα γενετικά τροποποιημένα φυτά που προκύπτουν κατ' αυτόν τον τρόπο είναι ανθεκτικά στα διάφορα έντομα.

ΘΕΜΑ 3^ο

- A. i.** Κατά τη μεταγραφή ενός γονιδίου, η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή του γονιδίου, προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα στις δύο αλυσίδες του γονιδίου και μεταγράφει τη μία εκ των δύο αλυσίδων, η οποία ονομάζεται μεταγραφόμενη ή μη κωδική. Η μεταγραφή γίνεται σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας, μόνο που κατά τη μεταγραφή απέναντι από A τοποθετείται U. Στην περίπτωση που το RNA που παράγεται είναι mRNA, στην αλληλουχία βάσεων του εντοπίζεται το κωδικόνιο έναρξης 5' AUG 3' και ένα από τα κωδικόνια λήξης 5' UGA 3', 5' UAG 3', 5' UAA 3'. Παρατηρώντας την αλληλουχία των αζωτούχων βάσεων και στις δύο αλυσίδες διαπιστώνουμε ότι η μη κωδική αλυσίδα είναι η πρώτη, διότι σε αυτήν εντοπίζεται η συμπληρωματική και αντιπαράλληλη του κωδικονίου έναρξης τριπλέτα 3' TAC 5' και η συμπληρωματική και αντιπαράλληλη ενός εκ των κωδικονίων λήξης τριπλέτα 3' ACT 5'. Συνεπώς, η αλληλουχία βάσεων στο πρόδρομο mRNA είναι:

5' AUUAGAUGAAAUUCUAACGCGUGGGGAUGAGAGGAAAA 3'

- ii.** Πρόκειται για ασυνεχές γονίδιο, οπότε η αλληλουχία του ώριμου mRNA προκύπτει από την απομάκρυνση των εσώνιων στο εσωτερικό του μορίου. Προκειμένου να εντοπιστεί το εσώνιο ή τα εσώνια, συμβουλευόμαστε τον γενετικό κώδικα για να αποκαλύψουμε τις πιθανές αλληλουχίες των βάσεων που κωδικοποιούν το μικρό πεπτίδιο. Δεδομένου ότι τα πεπτίδια έχουν αρχικό αμινικό άκρο, η αλληλουχία των αμινοξέων με τη σειρά που συνδέονται σε πεπτίδιο είναι:

H₂N- met-lys-phe- trp- gly-COOH

Τα αμινοξέα αυτά κωδικοποιούνται από τα κωδικόνια:

Met: AUG
Lys: AAA, AAG
Phe: UUU, UUC
Trp: UGG
Gly: GGU, GGC, GGA, GGG

Αναζητώντας τα πιθανά κωδικόνια στο πρόδρομο mRNA παρατηρούμε ότι η αλληλουχία που μεταφράζεται τελικά σε αμινοξέα είναι:

5' AUG AAA UUC UGG GGA 3'

Συνεπώς, η αλληλουχία 5' **UAACGCG** 3' αποτελεί το εσώνιο και η αλληλουχία του ώριμου mRNA που μεταφέρεται στα ριβοσώματα για μετάφραση είναι:

5' AUUAG AUG AAA UUC UGG GGA UGA GAGGAAAA 3'

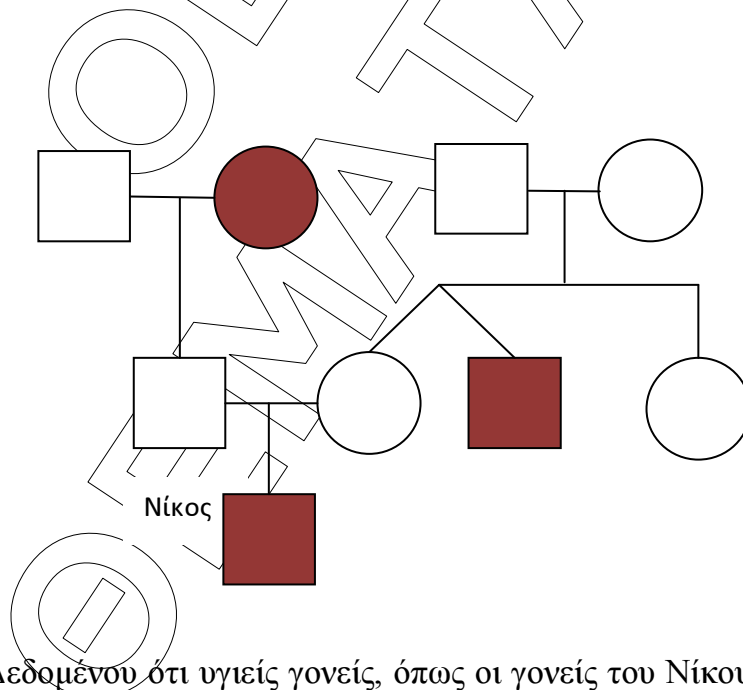
(Σημείωση: Στην περίπτωση που οι μαθητές δεν συμπεριλάβουν τα 5' και 3' αμετάφραστα άκρα στην αλληλουχία του ώριμου mRNA, να δοθούν 3 αντί των 4 μονάδων για το υποερώτημα.)

iii. Όπως στο σχολικό βιβλίο, σελίδα 33-34 «Όταν ένα γονίδιο που ... το ώριμο mRNA.»

B. Για την κατασκευή ανασυνδυασμένου πλασμιδίου δεν είναι κατάλληλη η περιοριστική ενδονουκλεάση N, διότι η κόβει το πλασμίδιο σε δύο θέσεις. Η περιοριστική ενδονουκλεάση Z κόβει το πλασμίδιο στον υποκινητή του γονιδίου ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό αμικικιλίνη και συνεπώς δεν επιτρέπει την έκφρασή του. Όμως, το πλασμίδιο διαθέτει και ένα ακόμη γονίδιο ανθεκτικότητας στην τετρακυκλίνη, οπότε η επιλογή των βακτηρίων που δέχθηκαν πλασμίδιο (ανασυνδυασμένο ή μη) μετά τον μετασχηματισμό θα πραγματοποιηθεί με το αντιβιοτικό τετρακυκλίνη. Επιπλέον, η Z δεν επηρεάζει τη μοναδική θέση έναρξη αντιγραφής που διαθέτει το πλασμίδιο (όπως και όλα τα κυκλικά μόρια DNA), οπότε το πλασμίδιο διατηρεί τη θεμελιώδη ιδιότητά του ως φορέας κλωνοποίησης να αντιγράφεται ανεξάρτητα από το κύτταρο-ξενιστή του.

ΘΕΜΑ 4^ο

A. i.



ii. Δεδομένου ότι υγιείς γονείς, όπως οι γονείς του Νίκου και οι γονείς της μητέρας του, γεννούν παιδιά με αιμοχρωμάτωση, η πάθηση κληρονομείται με υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Αυτό συμβαίνει διότι το αλληλόμορφο για την πάθηση υπάρχει στους γονότυπους των γονέων αλλά δεν εκφράζεται και κατ' αυτόν τον τρόπο συμπεριφέρονται τα υπολειπόμενα γονίδια. Επίσης, η πάθηση δεν

μπορεί να οφείλεται σε φυλοσύνδετο γονίδιο, διότι η πάσχουσα γιαγιά του Νίκου γέννησε υγιή γιό, γεγονός που δεν θα συνέβαινε στην περίπτωση που το γονίδιο ήταν φυλοσύνδετο. Στην περίπτωση που ήταν φυλοσύνδετο, η πάσχουσα γιαγιά θα είχε γονότυπο X^aX^a (όπου X^a το υποτιθέμενο για την πάθηση αλληλόμορφο), και ο γιός της θα είχε γονότυπο X^AY , κάτι που αποκλείεται, καθώς τα αρσενικά άτομα κληρονομούν το X χρωμόσωμα από τη μητέρα τους.

- iii. Έστω A το φυσιολογικό αλληλόμορφο και a το αλληλόμορφο που ευθύνεται για την αιμοχρωμάτωση. Ο Νίκος, ο δίδυμος αδελφός της μητέρας του και η γιαγιά του από τον πατέρα έχουν γονότυπο aa , διότι είναι ασθενείς. Οι γονείς του Νίκου είναι απαραίτητα φορείς, δηλαδή έχουν γονότυπο Aa , διότι γέννησαν ασθενές παιδί. Το ίδιο συμβαίνει και με τους γονείς της μητέρας του Νίκου, δηλαδή τόσο ο παππούς όσο και η γιαγιά από τη μητέρα του έχουν γονότυπο Aa . Η μικρή αδελφή της μητέρας του Νίκου μπορεί να έχει γονότυπο AA ή Aa , διότι είναι υγιές άτομο που γεννήθηκε από γονείς φορείς. Επίσης, ο παππούς από τον πατέρα του Νίκου μπορεί να έχει γονότυπο AA ή Aa , διότι είναι υγιής.
- iv. Η πιθανότητα να είναι φορέας η μικρή αδελφή της μητέρας του προκύπτει από τη διασταύρωση των γονέων της:

P:	♂ Aa ⊗ ♀ Aa
Γαμέτες:	A, a A, a
F:	AA, Aa, Aa, aa

Δεδομένου ότι η γυναίκα αυτή έχει υγιή φαινότυπο, η πιθανότητα να είναι φορέας είναι $2/3$. Η πιθανότητα αυτή απορρέει από τον μηχανισμό με τον οποίο συμβαίνει η μείωση, η δημιουργία γαμετών και των ζυγωτών, που περιγράφονται στον 1^ο νόμο του Μέντελ, σύμφωνα με τον οποίο: Κατά τον σχηματισμό γαμετών διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα αλληλόμορφα γονίδια σε ίση αναλογία και οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των γονέων.

[Σημείωση: στην περίπτωση που οι μαθητές δεν αναφέρουν τον 1^ο νόμο του Μέντελ, να βαθμολογηθεί το υποερώτημα με 3 αντί των 6 μονάδων.]

B. Ασθένειες με ετερογένεια αποτελούν:

- Η β-θαλασσαιμία. Η ετερογένεια της ασθένειας προέρχεται από τα πολλά και διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων που ευθύνονται για την εμφάνισή της, όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις και προσθήκες βάσεων.

- Η α-θαλασσαιμία. Η ασθένεια σχεδόν σε όλες τις περιπτώσεις είναι αποτέλεσμα ελλείψεων ολόκληρου του γονιδίου που κωδικοποιεί την α πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης. Σε κάθε άτομο υπάρχουν συνολικά 4 γονίδια, οπότε 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.
- Ο αλφισμός. Η ετερογένεια του αλφισμού προέρχεται από την ενεργότητα του ενζύμου που απαιτείται για τη σύνθεση της μελανίνης, καθώς άλλα άτομα εμφανίζουν παντελή έλλειψη ενεργότητας του ενζύμου και άλλα μειωμένη ενεργότητα.

[Σημείωση: Η απλή αναφορά σε κάθε μία από τις τρεις ασθένειες να βαθμολογηθεί με 1 μονάδα. Η αιτιολόγηση της ετερογένειας για κάθε ασθένεια να βαθμολογηθεί επίσης με 1 μονάδα.]

ΤΑΞΗ: Γ΄ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗ: ΘΕΤΙΚΗ
ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ

Ημερομηνία: Κυριακή 22 Απριλίου 2012

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

A1-δ, A2-α, A3-γ, A4-δ, A5-β

ΘΕΜΑ Β

- B1.** Η διπλή έλικα του DNA συνδέεται με τις ιστόνες (πρωτεΐνες) σχηματίζοντας τα νουκλεοσώματα. Το νουκλεόσωμα αποτελεί τη βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης. Κάθε νουκλεόσωμα αποτελείται από 8 μόρια πρωτεϊνών που ονομάζονται ιστόνες (οκταμερές ιστονών), γύρω από τις οποίες τυλίγεται τμήμα DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων. Τα νουκλεοσώματα αναδιπλώνονται με αποτέλεσμα το DNA να πακετάρεται σε μεγαλύτερο βαθμό σχηματίζοντας τελικά τα ινίδια της χρωματίνης. Στην αναδίπλωση συμμετέχουν και άλλα είδη πρωτεϊνών.
- B2.** Η κλωνοποίηση είναι πολύ χρήσιμη στον πολλαπλασιασμό διαγονιδιακών ζώων. Η δημιουργία ενός διαγονιδιακού ζώου που παράγει τον ανθρώπινο παράγοντα πήξης του αίματος, για παράδειγμα, κοστίζει 1-2 εκατομμύρια ευρώ. Με κλωνοποίηση είναι δυνατό να παραχθούν πολλά πανομοιότυπα ζώα και κατά αυτόν τον τρόπο ακόμη μεγαλύτερες ποσότητες του φαρμάκου.
- Η κλωνοποίηση είναι επίσης δυνατό να συνεισφέρει στην προστασία από την εξαφάνιση διαφόρων ζώων του πλανήτη. Στις καταψύξεις πολλών ζωολογικών κήπων διατηρούνται κατεψυγμένα ωάρια και σπερματοζώαρια ή έμβρυα ζώων που κινδυνεύουν να εξαφανιστούν. Πυρήνες από αυτά τα κύτταρα είναι δυνατό να μεταφερθούν σε απύρηνα ωοκύτταρα του είδους που μας ενδιαφέρει και στη συνέχεια να κυοφορηθούν στο ίδιο ή συγγενικό είδος ζώου.
- B3.** Τα πλασμίδια είναι δίκλωνα, κυκλικά μόρια DNA, το μέγεθος των οποίων ποικίλει, τα οποία εντοπίζονται σε πολλά βακτήρια και περιέχουν μικρό ποσοστό της γενετικής πληροφορίας του κυττάρου (1-2%).

Τα πλασμίδια χρησιμοποιούνται στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA ως φορείς κλωνοποίησης (αποτελούν τον συνηθέστερο φορέα κλωνοποίησης για οργανισμούς με μικρό γονιδίωμα), εξαιτίας της ιδιότητάς τους να αντιγράφονται ανεξάρτητα από το κύριο μόριο DNA του βακτηρίου. Επιπλέον τα πλασμίδια που χρησιμοποιούνται ως φορείς κλωνοποίησης πρέπει να έχουν μόνο μια φορά την αλληλουχία που αναγνωρίζει η EcoRI και να διαθέτουν γονίδιο ανθεκτικότητας σε συγκεκριμένο αντιβιοτικό.

Μεταξύ των γονιδίων που περιέχονται στα πλασμίδια είναι:

- Γονίδια ανθεκτικότητας σε διάφορα αντιβιοτικά.
- Γονίδια που σχετίζονται με τη μεταφορά γενετικού υλικού.
- Ειδικά για το πλασμίδιο Ti, γονίδια που προκαλούν όγκους στα φυτά.

B4. Τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής είναι οι υποκινητές και οι μεταγραφικοί παράγοντες. Οι υποκινητές βρίσκονται πάντοτε πριν την αρχή κάθε γονιδίου. Οι μεταγραφικοί παράγοντες είναι ειδικές πρωτεΐνες που βοηθούν την RNA πολυμεράση να προσδεθεί στον υποκινητή κάθε γονιδίου που πρόκειται να μεταγραφεί, ώστε να αρχίσει σωστά η μεταγραφή.

Κατά τη μεταγραφή ένας αριθμός μηχανισμών καθορίζει ποια γονίδια θα μεταγραφούν ή και με ποια ταχύτητα θα γίνει η μεταγραφή των γονιδίων. Το DNA των ευκαρυωτικών οργανισμών δεν οργανώνεται σε οπερόνια και κάθε γονίδιο έχει το δικό του υποκινητή και μεταγράφεται αυτόνομα. Η RNA πολυμεράση λειτουργεί όπως και στους πρόκαρυωτικούς οργανισμούς με τη βοήθεια μεταγραφικών παραγόντων. Όμως στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς οι μεταγραφικοί παράγοντες παρουσιάζουν τεράστια ποικιλία. Κάθε κυτταρικός τύπος έχει 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 του γονιδίου.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. «Αν κατά την διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης δεν πραγματοποιηθεί φυσιολογικά ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων..... πρέπει να υπάρχουν σε δύο δόσεις για να εξασφαλιστεί η σωστή λειτουργία του ζυγωτού» (σελ. 96 σχολ.βιβλ.).

Γ2. «Τα ογκογονίδια προέρχονται από γονίδια που υπάρχουν φυσιολογικά στο ανθρώπινο γονιδίωμα..... ο καρκίνος του αμφιβληστροειδούς

(ρετινοβλάστωμα) που είναι αποτέλεσμα έλλειψης ενός ογκοκατασταλτικού γονιδίου» (σελ. 101 σχολ.βιβλ.).

- Γ3. α.** Σε ορισμένες περιπτώσεις σε ένα πληθυσμό ατόμων μπορούμε να βρούμε περισσότερα από δύο αλληλόμορφα για μια γενετική θέση. Εάν στον πληθυσμό υπάρχουν τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα για μια γενετική θέση, τότε αυτά ονομάζονται πολλαπλά αλληλόμορφα. Στην άσκηση επομένως έχουμε τρία διαφορετικά (πολλαπλά) αλληλόμορφα. Τα πολλαπλά αλληλόμορφα μπορεί να αλλάζουν τις αναλογίες των νόμων του Mendel, επειδή δημιουργούν πολλά είδη φαινοτύπων λόγω των διαφορετικών συνδυασμών που γίνονται. Αυτό δεν σημαίνει ότι η κληρονομικότητα των γονιδίων αποκλίνει από του Μεντελικούς νόμους. Η μελέτη της κληρονομικότητας των αλληλομόρφων μιας γενετικής θέσης πραγματοποιείται μέσω του 1^{ου} νόμου του Mendel ή νόμου του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων. Σύμφωνα με τον νόμο αυτό, κατά τον σχηματισμό γαμετών διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς τα αλληλόμορφα γονίδια σε ίση αναλογία και οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών του ενός γονέα με τους γαμέτες του άλλου γονέα. Ο νόμος ισχύει ομοίως για την κληρονομικότητα των πολλαπλών αλληλομόρφων.

- β.** Για την φυσιολογική πρωτεΐνη ισχύει:

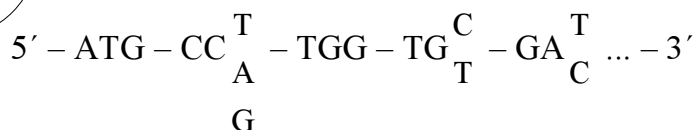
Φυσιολογική πρωτεΐνη met – pro – trp – cys – asp...
Κωδικόνια mRNA



Μη κωδική αλυσίδα



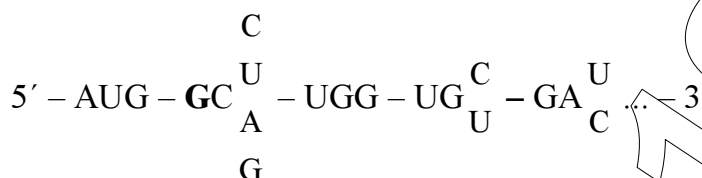
Κωδική αλυσίδα



Για την μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Α ισχύει:

Φυσιολογική πρωτεΐνη met – ala – trp – cys – asp...

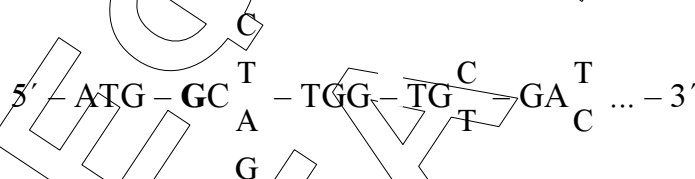
Κωδικόνια mRNA



Μη κωδική αλυσίδα



Κωδική αλυσίδα

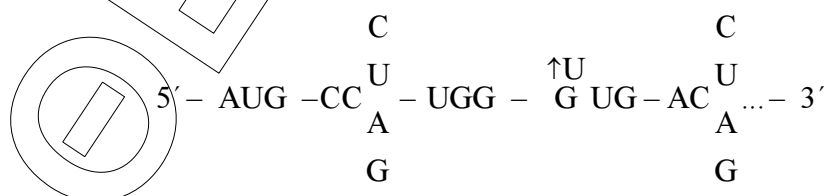


Από την σύγκριση μεταξύ της μεταλλαγμένης πρωτεΐνης Α και της φυσιολογικής πρωτεΐνης, προκύπτει ότι στην θέση του 2^{ου} αμινοξέος έχει τοποθετηθεί η ala στην θέση του αμινοξέος pro. Αυτό είναι αποτέλεσμα γονιδιακής αντικατάστασης, όπου η πρώτη βάση (C) του δεύτερου κωδικονίου της κωδικής αλυσίδας έχει αντικατασταθεί από (G)

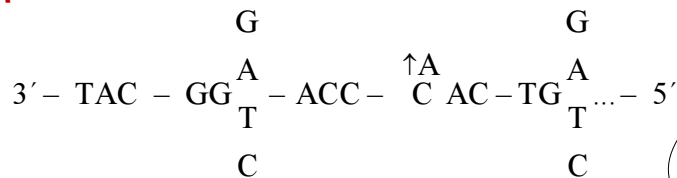
Για την μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Β ισχύει:

Φυσιολογική πρωτεΐνη met – pro – trp – val – thr...

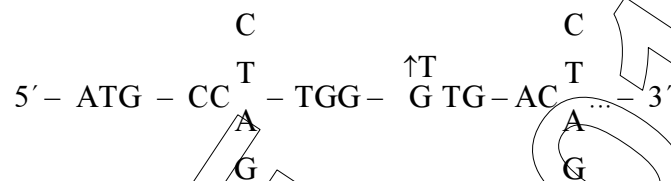
Κωδικόνια mRNA



Μη κωδική αλυσίδα



Κωδική αλυσίδα



Στην μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Β, έγινε αφαίρεση ενός νουκλεοτιδίου στο 4^ο κωδικόνιο με αποτέλεσμα την αλλαγή των δυο τελευταίων αμινοξέων. Συγκεκριμένα αφαιρέθηκε από το τέταρτο κωδικόνιο της κωδικής αλυσίδας του DNA το πρώτο νουκλεοτίδιο (T) με αποτέλεσμα την αλλαγή όλων των κωδικονίων από το σημείο αυτό και κάτω.

Συγκρίνοντας τις δύο μεταλλαγμένες πρωτεΐνες μπορούμε να καταλήξουμε στο συμπέρασμα ότι η πρώτη είναι πιο πιθανόν να έχει ελάχιστη επίδραση στη στερεοδιάταξη και στην λειτουργικότητά της καθώς έχει τροποποιηθεί κατά ένα μόνο αμινοξύ ενώ στη δεύτερη πρωτεΐνη λόγω της έλλειψης η αλληλουχία των αμινοξέων δεν εμφανίζει πλέον πολλές ομοιότητες με την αρχική.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Στον άνθρωπο η δρεπανοκυτταρική αναιμία κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, ενώ η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Στο γενεαλογικό δένδρο Α της οικογένειας δεν είναι δυνατό να απεικονίζεται φυλοσύνδετη υπολειπόμενη ασθένεια. Αυτό συμβαίνει διότι το θηλυκό άτομο Π2 πάσχει από την ασθένεια που απεικονίζεται στο δένδρο αυτό, συνεπώς θα έπρεπε να είναι ομόζυγο για το φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο που ευθύνεται για την αχρωματοψία, έστω X^δ , δηλαδή να έχει γονότυπο $X^\delta X^\delta$. Ο πατέρας όμως αυτού του ατόμου είναι υγιής ως προς την ασθένεια του δένδρου Α, συνεπώς θα έχει γονότυπο $X^{\Delta}Y$, όπου X^{Δ} το φυσιολογικό αλληλόμορφο. Όμως αυτό είναι άτοπο διότι τα θηλυκά άτομα κληρονομούν ένα Χ χρωμόσωμα από τη μητέρα και ένα από τον πατέρα. Συνεπώς το δένδρο Α απεικονίζει την κληρονομικότητα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και το Β της μερικής αχρωματοψίας. *(Σημειώνεται ότι η αντιστοίχιση θα μπορούσε να αιτιολογηθεί με αρκετούς τρόπους, εκ των οποίων εδώ προτείνεται απλώς*

ένας. Κάθε ολοκληρωμένη αιτιολόγηση εννοείται ότι πρέπει να βαθμολογηθεί πλήρως.)

Το αλληλόμορφο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία συμβολίζεται ως β^s και ως β το φυσιολογικό. Συνεπώς, τα άτομα I1 και I2 έχουν γονότυπο $\beta\beta^s$ διότι είναι υγιή αλλά γενούν απόγονο που πάσχει από την ασθένεια, δηλαδή είναι φορείς. Το άτομο II1 έχει πιθανό γονότυπο $\beta\beta$ ή $\beta\beta^s$ διότι είναι υγιές και προκύπτει από γονείς φορείς. Το ασθενές άτομο II2 έχει γονότυπο $\beta^s\beta^s$.

Το άτομο I1 για τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο-κόκκινο έχει γονότυπο $X^\Delta Y$, ενώ το I2 $X^\Delta X^\delta$, διότι είναι θηλυκό υγιές που γεννά αρσενικό απόγονο που πάσχει. Το άτομο II1 έχει γονότυπο $X^\delta Y$ και το θηλυκό άτομο II2 έχει πιθανό γονότυπο $X^\Delta X^\Delta$ ή $X^\Delta X^\delta$.

Συνολικά και για τις δύο ασθένειες οι γονότυποι των ατόμων της οικογένειας είναι:

I1: $\beta\beta^s X^\Delta Y$

I2: $\beta\beta^s X^\Delta X^\delta$

II1: $\beta\beta X^\delta Y$ ή $\beta\beta^s X^\delta Y$

II2: $\beta^s\beta^s X^\Delta X^\Delta$ ή $\beta^s\beta^s X^\Delta X^\delta$

Δ2. Η ζητούμενη πιθανότητα προκύπτει από τη διασταύρωση των δύο γονέων I1 και I2:

	P: $\beta\beta^s X^\Delta X^\delta \otimes \beta\beta^s X^\Delta Y$			
Γαμέτες	βX^Δ	$\beta^s X^\Delta$	βX^δ	$\beta^s X^\delta$
βX^Δ	$\beta\beta X^\Delta X^\Delta$	$\beta\beta^s X^\Delta X^\Delta$	$\beta\beta X^\Delta X^\delta$	$\beta\beta^s X^\Delta X^\delta$
$\beta^s X^\Delta$	$\beta\beta^s X^\Delta X^\Delta$	$\beta^s\beta^s X^\Delta X^\Delta$	$\beta\beta^s X^\Delta X^\delta$	$\beta^s\beta^s X^\Delta X^\delta$
βY	$\beta\beta X^\Delta Y$	$\beta\beta^s X^\Delta Y$	$\beta\beta X^\delta Y$	$\beta\beta^s X^\delta Y$
$\beta^s Y$	$\beta\beta^s X^\Delta Y$	$\beta^s\beta^s X^\Delta Y$	$\beta\beta^s X^\delta Y$	$\beta^s\beta^s X^\delta Y$

Το άτομο II2 είναι θηλυκό με δρεπανοκυτταρική αναιμία και με φυσιολογική όραση. Η πιθανότητα που υπήρχε να γεννηθεί άτομο με τέτοιο φαινότυπο ήταν 2/16 ή 1/8. Η πιθανότητα αυτή προκύπτει από τον τρόπο που διαχωρίζονται τα χρωμοσώματα και τα γονίδια κατά τον σχηματισμό γαμετών σύμφωνα με τους δύο νόμους του Μέντελ:

- Κατά τον σχηματισμό γαμετών διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και άρα τα αλληλόμορφα γονίδια σε ίση αναλογία και οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό αυτών των γαμετών.
- Το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα, εάν τα γονίδια αυτά βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Ο ανεξάρτητος διαχωρισμός των γονιδίων γίνεται, επειδή τα

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΘΕΜΑΤΑ 2012

E_3.Βλ3Θ(α)

χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο κατά τη δημιουργία των γαμετών.

- Δ3.** Η δρεπανοκυτταρική αναιμία αποτελεί ασθένεια του αιμοποιητικού συστήματος, ενώ η μερική αχρωματοψία αποτελεί ασθένεια που σχετίζεται με την όραση. Δεδομένου ότι η ex vivo γονιδιακή θεραπεία απαιτεί την απομόνωση κυττάρων του αιμοποιητικού συστήματος του ασθενή, που εμφανίζουν τη γενετική βλάβη, τροποποίησή τους έξω από τον οργανισμό, με την εισαγωγή του φυσιολογικού αλληλομόρφου και εισαγωγή πάλι σ' αυτόν, η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι δυνατό να αντιμετωπιστεί με ex vivo γονιδιακή θεραπεία.

Στην περίπτωση αυτή επιλέγονται ιοί – φορείς του φυσιολογικού αλληλομόρφου, οι οποίοι προηγουμένως έχουν καταστεί αβλαβείς με τις τεχνικές του ανασυνδυσμένου DNA. Στο γενετικό υλικό των ιών-φορέων συνδέεται το φυσιολογικό αλληλόμορφο και στη συνέχεια οι ιοί μολύνουν τα σωματικά κύτταρα του ασθενή που διατηρούνται σε καλλιέργεια.

- Δ4.**
- α.** Οι φορείς δρεπανοκυτταρικής και β-θαλασσαιμίας είναι ετερόζυγοι για ασθένεια-αιμοσφαιρινοπάθεια που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.
 - β.** Τόσο οι φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας όσο και της β-θαλασσαιμίας φέρουν μεταλλαγμένα αλληλόμορφα για το γονίδιο της β-αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης A.
 - γ.** Σε αμφότερες τις περιπτώσεις τα άτομα εμφανίζουν ανθεκτικότητα στην ελονοσία και εξελικτικό πλεονέκτημα επιβίωσης και αναπαραγωγής σε περιοχές όπως οι χώρες της Μεσογείου, της Δυτικής και Ανατολικής Αφρικής και της Ν.Α. Ασίας.

ΤΑΞΗ: Γ΄ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗ: ΘΕΤΙΚΗ
ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ

Ημερομηνία: Κυριακή 28 Απριλίου 2013

Διάρκεια Εξέτασης: 3 ώρες

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

- A1. α
A2. β
A3. α
A4. β
A5. α

ΘΕΜΑ Β

- B1.** Καρυότυπος είναι η απεικόνιση των χρωμοσωμάτων ενός οργανισμού. Τα χρωμοσώματα ταξινομούνται σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος. Τα χρωμοσώματα του καρυότυπου μελετώνται στο στάδιο της μετάφασης, όπου εμφανίζουν τον μεγαλύτερο βαθμό συσπείρωσης και είναι ευδιάκριτα. Τα μεταφασικά χρωμοσώματα αποτελούνται από δύο αδελφές χρωματίδες, οι οποίες συγκρατούνται στο κεντρομερίδιο. Στη μετάφαση κάθε χρωμόσωμα αποτελείται από δύο μόρια DNA.
1^{ος} καρυότυπος: Στο άτομο με μονοσωμία απουσιάζει ένα χρωμόσωμα, οπότε στον καρυότυπό του υπάρχουν $45 \cdot 2 = 90$ μόρια DNA
2^{ος} καρυότυπος: Στο άτομο με τρισωμία υπάρχει ένα επιπλέον χρωμόσωμα, οπότε στον καρυότυπό του υπάρχουν $47 \cdot 2 = 94$ μόρια DNA
3^{ος} καρυότυπος: Η αναστροφή έχει ως συνέπεια την αλλαγή της διάταξης των γονιδίων στο χρωμόσωμα, οπότε στον καρυότυπό του ατόμου δεν αλλάζει η ποσότητα του γενετικού υλικού. Συνεπώς, παρατηρούνται 46 χρωμοσώματα και $46 \cdot 2 = 92$ μόρια DNA.
4^{ος} καρυότυπος: Στον καρυότυπο του φυσιολογικού ατόμου υπάρχουν $46 \cdot 2 = 92$ μόρια DNA.
- B2.** Σχολικό βιβλίο σελ.108: «Η παρουσία ή απουσία οξυγόνου μπορεί να βοηθήσει ή να αναστείλει την ανάπτυξη των μικροοργανισμών..... είναι τοξικό (υποχρεωτικά αναερόβιοι).»

B3. Οι απαραίτητες προϋποθέσεις που πρέπει να ισχύουν για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας είναι:

- Χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος, ώστε να είναι γνωστή η θέση του υπεύθυνου γονιδίου στα χρωμοσώματα του ανθρώπινου οργανισμού,
- Απομόνωση και κλωνοποίηση του φυσιολογικού αλληλομόρφου,
- Προσδιορισμός των σωματικών κυττάρων που εμφανίζουν την βλάβη από την ασθένεια,
- Επιλογή κατάλληλων ιών-φορέων για τη μεταφορά του φυσιολογικού αλληλομόρφου στα κύτταρα που εμφανίζουν την βλάβη, αφού πρώτα καταστούν αβλαβείς,
- Ειδικά για την in vivo γονιδιακή θεραπεία απαραίτητη είναι η επιλογή «έξυπνων» ιών φορέων.

B4. α) 2 ρυθμιστικά και 5 δομικά γονίδια, οπότε 7 γονίδια συνολικά.

β) Αν τα οπερόνια είναι σε καταστολή, παράγεται ένα μόριο mRNA από την μεταγραφή του κάθε ρυθμιστικού γονιδίου σε κάθε οπερόνιο. Αντίθετα, στην περίπτωση που τα οπερόνια είναι σε επαγωγή, τότε παράγονται 2 mRNA από το κάθε οπερόνιο, ένα από το ρυθμιστικό γονίδιο και ένα από την μεταγραφή των δομικών γονιδίων.

γ) Καθόσον χρόνο τα οπερόνια είναι σε καταστολή παράγονται 2 ρυθμιστικές πρωτεΐνες- καταστολείς από την έκφραση των ρυθμιστικών γονιδίων, μία για κάθε οπερόνιο. Όταν όμως τα οπερόνια είναι σε επαγωγή παράγονται επιπλέον 2 και 3 πρωτεΐνες αντίστοιχα από τα δομικά του γονίδια, δηλαδή συνολικά 3 και 4 πρωτεΐνες για κάθε οπερόνιο.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. i. Για την αντιγραφή του πλασμιδίου είναι απαραίτητη η θέση έναρξης της αντιγραφής. Θέσεις έναρξης της αντιγραφής ονομάζονται τα καθορισμένα σημεία από τα οποία αρχίζει η αντιγραφή του DNA. Κάθε πλασμίδιο έχει μόνο μια θέση έναρξης. Για την μεταγραφή των γονιδίων του πλασμιδίου είναι απαραίτητο να υπάρχει ο **υποκινητής** ο οποίος εντοπίζεται πριν από την αρχή κάθε γονιδίου και ανήκει στα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής. Στον υποκινητή στην συνέχεια θα συνδεθεί η RNA πολυμεράση με την βοήθεια μεταγραφικών παραγόντων. Επιπλέον, ρυθμιστική περιοχή του πλασμιδίου είναι οι **αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής**, οι οποίες βρίσκονται το τέλος του γονιδίου. Στις αλληλουχίες αυτές σταματά η σύνθεση του RNA ενώ ταυτόχρονα οι αλληλουχίες αυτές επιτρέπουν και την απελευθέρωσή του RNA.

ii. Το βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens* είναι ένα βακτήριο που φυσιολογικά ζει στο έδαφος και διαθέτει την ικανότητα να μολύνει φυτικά κύτταρα μεταφέροντας σε αυτά ένα πλασμίδιο που ονομάζεται Ti. Το πλασμίδιο Ti ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό των φυτικών κυττάρων και δημιουργεί εξογκώματα (όγκους) στο σώμα των φυτών. Η τεχνική που χρησιμοποιήθηκε για την δημιουργία του διαγονιδιακού φυτού περιλαμβάνει τα εξής βήματα:

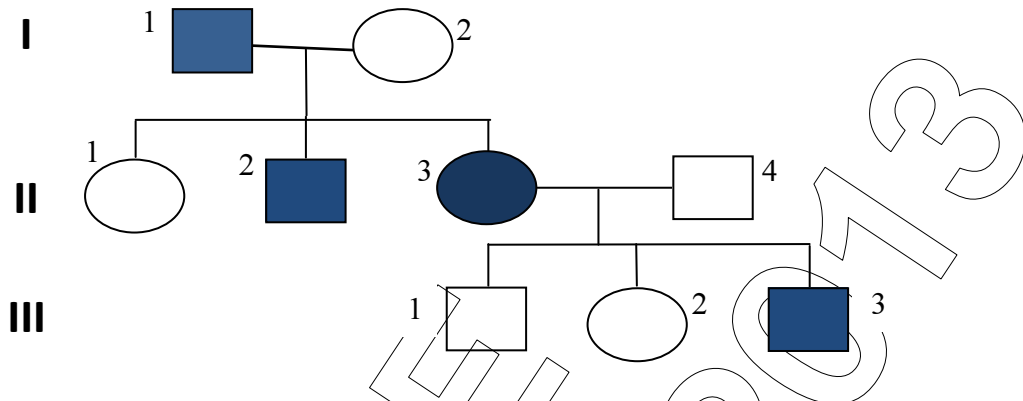
- Απομονώνεται το πλασμίδιο Ti από το βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens*.
- Απενεργοποιείται το γονίδιο που δημιουργεί όγκους. Στο συγκεκριμένο πλασμίδιο το γονίδιο που προκαλεί όγκους (Γ) απενεργοποιείται με την χρήση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης NotI. Η NotI τέμνει στο εσωτερικό το γονίδιο που προκαλεί όγκους και με τη σύνδεση στη θέση αυτή του γονιδίου που προσδίδει ανθεκτικότητα στον παγετό το γονίδιο καθίσταται ανενεργό.
- Το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο εισάγεται σε φυτικά κύτταρα ντομάτας.
- Τα φυτικά κύτταρα ντομάτας αναπτύσσονται σε ειδικές καλλιέργειες.
- Τα φυτικά αυτά κύτταρα δίνουν έναν νέο φυτικό οργανισμό που περιέχει και εκφράζει το νέο γονίδιο. Ο οργανισμός είναι πλέον διαγονιδιακός.

Τα διαγονιδιακά αυτά φυτά έχουν την ικανότητα να μεταβιβάζουν την νέα ιδιότητα στους απογόνους.

iii. Τρεις λόγοι για τους οποίους οι ερευνητές επικεντρώνονται στην δημιουργία γενετικώς τροποποιημένων φυτών είναι:

- Να δώσουν στους αγρότες την δυνατότητα να προφυλάσσουν αποτελεσματικά τις καλλιέργειες από τα έντομα και τα ζιζάνια.
- Να παράγουν προϊόντα τα οποία έχουν «μεγαλύτερη διάρκεια ζωής» από τα χωράφι έως τον καλλιεργητή.
- Να παράγουν φυτά με μεγαλύτερο μέγεθος καρπών (ή ανθεκτικότητα σε ακραίες περιβαλλοντικές συνθήκες)

Γ2. i.



Ακολουθούμε τους συμβολισμούς για τα γονίδια που αναφέρονται στην άσκηση:

X^A : φυσιολογικό αλληλόμορφο

X^a : αλληλόμορφο υπεύθυνο για την αχρωματοψία στο κόκκινο και στο πράσινο (πρόκειται για ασθένεια που κληρονομείται με υπολειπόμενο φυλοσύνδετο τρόπο κληρονομικότητας).

Οι γονότυποι των ατόμων είναι οι εξής:

- Το άτομο II έχει γονότυπο X^aY επειδή πάσχει, Το άτομο I2 έχει γονότυπο X^AX^a (είναι φορέας της αχρωματοψίας γιατί γεννά αγόρι που πάσχει),
- Το άτομο II1 έχει γονότυπο X^AX^a (είναι σίγουρα φορέας επειδή είναι υγιής και έχει πατέρα που πάσχει), Το άτομο II2 έχει γονότυπο X^aY επειδή πάσχει και ο φαινότυπός του δικαιολογείται με το δεδομένο ότι η μητέρα του είναι φορέας, Το άτομο II3 έχει γονότυπο X^aX^a επειδή πάσχει και ο φαινότυπός της δικαιολογείται διότι προκύπτει από ασθενή πατέρα και μητέρα φορέα, Το άτομο II4 έχει γονότυπο X^AY επειδή είναι υγιής,
- Το άτομο III1 θα έπρεπε να έχει γονότυπο X^AY διότι είναι υγιής, ο φαινότυπός του όμως δεν δικαιολογείται διότι η μητέρα του πάσχει από φυλοσύνδετη υπολειπόμενη ασθένεια και είναι γνωστό ότι τα αγόρια κληρονομούν X χρωμόσωμα από τη μητέρα. Συνεπώς, το άτομο III1 είναι αυτό με τον μη αναμενόμενο φαινότυπο. Δεδομένου ότι το άτομο αυτό εμφανίζει χρωμοσωμική ανωμαλία και είναι αγόρι, ο γονότυπός του είναι X^AX^aY , ώστε να είναι αγόρι με φυσιολογικό ως προς την αχρωματοψία φαινότυπο και απόγονος πάσχουσας μητέρας. Το άτομο III2 έχει γονότυπο X^AX^a (είναι θηλυκό άτομο φορέας, διότι είναι υγιής και έχει μητέρα που πάσχει),

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΘΕΜΑΤΑ 2013

E_3.Bλ3Θ(α)

- Το άτομο III3 έχει γονότυπο $X^{\delta}Y$, δηλαδή είναι πάσχον αρσενικό άτομο που γεννήθηκε από πάσχουσα μητέρα.
- ii. Το άτομο με τη χρωμοσωμική ανωμαλία είναι το άτομο III1. Συμβολίζουμε με X^{δ} το υπολειπόμενο αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την αχρωματοψία. Ο φυσιολογικός πατέρας (II4) έχει γονότυπο $X^{\Delta}Y$ και η μητέρα (II3) που πάσχει από την ασθένεια έχει γονότυπο $X^{\delta}X^{\delta}$. Το παιδί τους έχει σύνδρομο Klinefelter και δεν πάσχει από αχρωματοψία, άρα έχει γονότυπο $X^{\Delta}X^{\delta}Y$. Μηχανισμό γέννησης του παιδιού αποτελεί η μεταφορά του ενός X^{δ} χρωμοσώματος από τη μητέρα στο ζυγωτό και των δύο φυλετικών χρωμοσωμάτων $X^{\Delta}Y$ του πατέρα, εξαιτίας μη διαχωρισμού των φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση στον πατέρα, δηλαδή στον σχηματισμό των σπερματοζωαρίων. (Αναφορά στην παράγραφο του μη διαχωρισμού, σελίδας 96 σχολικού βιβλίου). Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά χρωμοσώματα XXY , αντί του φυσιολογικού XY . Τα άτομα αυτά έχουν εξωτερικά χαρακτηριστικά αρσενικού ατόμου είναι όμως στείρα. Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου εμφανίζονται μετά την εφηβεία.

ΘΕΜΑ Δ

- Δ1. i.** Η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου που κωδικοποιεί μόριο tRNA ανιχνεύεται από την τριπλέτα 5' TGG 3', συμπληρωματική του αντικωδικονίου 3' ACC 5'. Η τριπλέτα TGG υπάρχει μόνον στην αλυσίδα α, η οποία είναι και η μη κωδική του γονιδίου με άκρα:

3' CGCTCCCG GGT TGTCTCAAAGC 5'

Δεδομένου ότι οι δύο αλυσίδες του γονιδίου είναι συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες, η αλυσίδα β (κωδική) έχει άκρα:

5' GCGAGGGCCCAACAGAGTTTCG 3'

- ii. Η αλληλουχία βάσεων στο tRNA είναι:

5' GCGAGGGCCCAACAGAGUUUCG 3'

Η αιτιολόγηση όπως στο σχολικό βιβλίο, σελίδα 32-33 «Κατά την έναρξη της μεταγραφής ... έχει προσανατολισμό 5'→3', όπως και η αντιγραφή.»

- Δ2. i.** Δεδομένου ότι η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου είναι η μεταγραφόμενη, το μόριο του mRNA που σχηματίζεται είναι

συμπληρωματικό και συνεπώς αντιπαράλληλο με την αλυσίδα αυτή. Η μη κωδική αλυσίδα όμως είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη με την κωδική, συνεπώς το μόριο του mRNA φέρει την ίδια αλληλουχία με την κωδική αλυσίδα, με εξαίρεση τις βάσεις T οι οποίες στο mRNA είναι βάσεις U. Κάθε μόριο mRNA φέρει το κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης 5' AUG 3' και ένα από τα κωδικόνια λήξης της μετάφρασης 5' UGA 3', 5' UAA 3', 5' UAG 3'. Η κωδική αλυσίδα πρέπει ως εκ τούτου να φέρει την τριπλέτα 5' ATG 3' που αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης και μία από τις τριπλέτες 5' TGA 3', 5' TAA 3', 5' TAG 3' που αντιστοιχούν στα κωδικόνια λήξης. Επιπροσθέτως, το συγκεκριμένο μόριο mRNA πρέπει να φέρει μία τουλάχιστον φορά την τριπλέτα 5' TGG 3', δηλαδή το κωδικόνιο που είναι συμπληρωματικό με το αντικωδικόνιο του εν λόγω tRNA. Τις προϋποθέσεις αυτές πληροί μόνον η αλυσίδα 1, η οποία είναι και η κωδική αλυσίδα του γονιδίου με άκρα:

Αλυσίδα 1: 3' GGG **GAT** CTG CGT ACT CCA **GGT** AAA TCT **GTA** GCC 5'

Τα άκρα της μη κωδικής αλυσίδας 2 είναι:

Αλυσίδα 2: 5' CCC CTA GAC GCA TGA GGT CCA TTT AGA CAT CGG 3'

ii. Η RNA πολυμεράση συνδέεται στον υποκινητή με τη βοήθεια των μεταγραφικών παραγόντων προκειμένου να αρχίσει τη μεταγραφή. Το μόριο του RNA συντίθεται με προσανατολισμό 5'→3' συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με τη μη κωδική αλυσίδα. Συνεπώς, ο υποκινητής που βρίσκεται πριν την αρχή του γονιδίου συνδέεται με το 3' άκρο της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου.

iii. Τα αντικωδικόνια των tRNA που θα χρησιμοποιηθούν κατά τη μετάφραση είναι κατά σειρά:

3' UAC 5', 3' AGA 5', 3' UUU 5', 3' ACC 5', 3' UGG 5', 3' AGU 5',
3' ACG 5', 3' CAG 5'.

Δ3. Τμήματα του DNA των εσκαρωτικών κυττάρων που μεταγράφονται αλλά δεν μεταφράζονται, εκτός από τα γονίδια που μεταγράφονται σε tRNA, αποτελούν:

- Τα γονίδια που μεταγράφονται σε rRNA,
- Τα γονίδια που μεταγράφονται σε snRNA,
- Τα εσώνια,
- Η 3' αμετάφραστη περιοχή της μη κωδικής του γονιδίου,
- Η 5' αμετάφραστη περιοχή της μη κωδικής του γονιδίου, συμπεριλαμβανομένου του κωδικονίου λήξης.