ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις **Α1** *έως* **Α5** *και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.*

Α1. Γονιδιακές μεταλλάξεις μπορεί να συμβούν
- **α.** μόνο σε περιοχές του DNA που μεταγράφονται
- **β.** μόνο στις κωδικές περιοχές των γονιδίων
- **γ.** μόνο στα πρόδρομα mRNA
- **δ.** σε ολόκληρο το γονιδίωμα ενός οργανισμού

Μονάδες 5

Α2. Η διπλή έλικα του DNA
- **α.** έχει μεταβαλλόμενο σκελετό
- **β.** έχει υδρόφιλο σκελετό
- **γ.** έχει πεπτιδικούς δεσμούς
- **δ.** είναι αριστερόστροφη

Μονάδες 5

Α3. Τα πρωταρχικά τμήματα RNA συντίθενται από
- **α.** το πριμόσωμα
- **β.** το νουκλεόσωμα
- **γ.** την DNA ελικάση
- **δ.** την DNA δεσμάση

Μονάδες 5

Α4. Η εισαγωγή ανασυνδυασμένου DNA σε βακτηριακό κύτταρο-ξενιστή ονομάζεται
- **α.** ιχνηθέτηση
- **β.** μετασχηματισμός
- **γ.** εμβολιασμός
- **δ.** μικροέγχυση

Μονάδες 5

Α5. Στο οπερόνιο της λακτόζης, όταν απουσιάζει η λακτόζη, η πρωτεΐνη καταστολέας συνδέεται με
- **α.** τον υποκινητή
- **β.** το ρυθμιστικό γονίδιο
- **γ.** τον χειριστή
- **δ.** την RNA-πολυμεράση

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

Β1. Ποια κύτταρα ονομάζονται απλοειδή και ποια κύτταρα ονομάζονται διπλοειδή; **Μονάδες 6**

Β2. Να περιγράψετε τον σχηματισμό του 3΄- 5΄ φωσφοδιεστερικού δεσμού. **Μονάδες 8**

Β3. Τι είναι το πολύσωμα; **Μονάδες 5**

Β4. Πώς το οξυγόνο επηρεάζει την ανάπτυξη των μικροοργανισμών; **Μονάδες 6**

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Να περιγράψετε τις διαδικασίες με τις οποίες μπορούν να παραχθούν μονοκλωνικά αντισώματα, τα οποία συνεισφέρουν στον προσδιορισμό των ομάδων αίματος του ανθρώπου. **Μονάδες 7**

Γ2. Να αναφέρετε ποιους τύπους αιμοροφιλίας γνωρίζετε και πού οφείλονται (μονάδες 2). Να περιγράψετε τη διαδικασία αντιμετώπισης μίας εξ αυτών, με βάση τη μέθοδο δημιουργίας διαγονιδιακών ζώων (μονάδες 6). **Μονάδες 8**

Γ3. Δίνεται μείγμα μορίων DNA και ένας ανιχνευτής RNA.

```
DNA μόριο I   [Κλώνος Iα  5′ TACCTCAATCCGTATTA 3′
              [Κλώνος Iβ  3′ ATGGAGTTAGGCATAAT 5′

DNA μόριο II  [Κλώνος IIα 3′ CCGTACGGATTGAGGAA 5′
              [Κλώνος IIβ 5′ GGCATGCCTAACTCCTT 3′

Ανιχνευτής:  5′ UACGGAUUGA 3′
```

Να εξηγήσετε τι είναι ανιχνευτής (μονάδες 2), να περιγράψετε τις διαδικασίες που θα ακολουθηθούν προκειμένου ο ανιχνευτής να υβριδοποιήσει την κατάλληλη αλληλουχία DNA (μονάδες 4) και να εξηγήσετε ποιος είναι ο κλώνος του DNA που θα υβριδοποιηθεί (μονάδες 4). **Μονάδες 10**

εκπαιδευτικός οργανισμός
ΟΡΙΖΟΝΤΕΣ
ΗΡΑΚΛΕΙΟ ΚΡΗΤΗΣ

ΘΕΜΑ Δ

Υγιής άντρας παντρεύτηκε με υγιή γυναίκα και απέκτησαν ένα αγόρι με αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα, ένα κορίτσι που πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία και περιμένουν το τρίτο παιδί τους.

Δ1. Να προσδιορίσετε τους γονότυπους των γονέων και να εξηγήσετε την απάντησή σας. **Μονάδες 4**

Δ2. Να προσδιορίσετε τους πιθανούς γονότυπους των παιδιών τους και να εξηγήσετε την απάντησή σας. **Μονάδες 4**

Δ3. Να υπολογίσετε την πιθανότητα το τρίτο παιδί να έχει φυσιολογικό φαινότυπο. Να εξηγήσετε την απάντησή σας κάνοντας ή την απαιτούμενη διασταύρωση ή τις απαιτούμενες διασταυρώσεις. **Μονάδες 12**

Δ4. Να εξηγήσετε τα γενετικά αίτια της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. **Μονάδες 5**

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

Α1. → δ **Α2. → β** **Α3. → α** **Α4. → β** **Α5. → γ**

ΘΕΜΑ Β

Β1. Σχολ. βιβλίο, σελ. 17: «Τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα … ονομάζονται διπλοειδή».

Β2. Σχολ. βιβλίο, σελ. 14: «Μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα … ονομάζεται 3΄ - 5΄ φωσφοδιεστερικός δεσμός». Τέτοιους δεσμούς σχηματίζουν κατά την αντιγραφή η DNA πολυμεράση που κατασκευάζει τις θυγατρικές αλυσίδες του DNA και κατά τη μεταγραφή η RNA πολυμεράση που κατασκευάζει το μόριο RNA.

Β3. Σχολ. βιβλίο, σελ. 37 – 38: «Πολλά ριβοσώματα … ονομάζεται πολύσωμα».

Β4. Σχολ. βιβλίο, σελ. 108: «Η παρουσία ή απουσία O_2 … (υποχρεωτικά και αναερόβιοι)».

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ σημαντικά στην Ιατρική και μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως διαγνωστικά στον προσδιορισμό των ομάδων αίματος του ανθρώπου. Σχολ. βιβλίο, σελ. 119: «Ήταν επομένως σημαντικό να γίνει δυνατή … το συγκεκριμένο μονοκλωνικό αντίσωμα σε μεγάλες ποσότητες». Για την ανοσοποίηση του ποντικού χρησιμοποιείται είτε το αντιγόνο Α είτε το αντιγόνο Β που κωδικοποιούνται αντίστοιχα από τα γονίδια I^A και I^B.

<u>Σημείωση</u>: Είναι επιστημονικά ορθό να αναφέρουμε ότι μονοκλωνικά αντισώματα μπορούν να παραχθούν και με τη διαδικασία του ανασυνδυασμένου DNA μετά από την κατασκευή μιας cDNA βιβλιοθήκης απομονώνοντας mRNA από τα Β λεμφοκύτταρα. Ωστόσο η διαδικασία αυτή δεν αναφέρεται με σαφήνεια στο σχολικό βιβλίο. Η αναφορά αυτή γίνεται εξαιτίας της διατύπωσης της ερώτησης, η οποία ζητάει «τις διαδικασίες» με τις οποίες μπορούν να παραχθούν μονοκλωνικά αντισώματα.

Γ2. Σχολ. βιβλίο, σελ. 80: « Η αιμορροφιλία Α … συμβολίζεται με X^{α}». Επίσης η αιμορροφιλία Β προκαλείται λόγω έλλειψης του παράγοντα IX που είναι πρωτεΐνη η οποία συμμετέχει στον μηχανισμό πήξης του αίματος. Η αιμορροφιλία Β αντιμετωπίζεται με χορήγηση του παράγοντα IX. Η πρωτεΐνη αυτή μπορεί να παραχθεί σε ένα διαγονιδιακό ζώο και τα βήματα που απαιτούνται για την παραγωγή της είναι τα παρακάτω: Σχολ. βιβλίο, σελ. 135: «Απομόνωση … και καθαρισμός της φαρμακευτικής πρωτεΐνης».

Γ3. Ανιχνευτής είναι ένα γνωστής αλληλουχίας ιχνηθετημένο μονόκλωνο μόριο DNA ή RNA που περιέχει αλληλουχία συμπληρωματική προς ένα συγκεκριμένο μόριο DNA και επιτρέπει τον εντοπισμό του όταν το τελευταίο βρίσκεται μαζί με χιλιάδες άλλα (π.χ. σε μια γονιδιωματική ή cDNA βιβλιοθήκη). Αρχικά το μείγμα μορίων DNA αποδιατάσσεται με κατάλληλες χημικές ουσίες ή με αύξηση της θερμοκρασίας οπότε σπάνε οι δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των συμπληρωματικών αλυσίδων και οι αλυσίδες αποχωρίζονται η μία την άλλη. Η διαδικασία αυτή λέγεται αποδιάταξη. Στη συνέχεια προστίθεται το μόριο ανιχνευτής (μονόκλωνο RNA στη συγκεκριμένη περίπτωση) το οποίο υπό κατάλληλες συνθήκες συνδέεται σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας με την συμπληρωματική αλυσίδα DNA ως εξής:

RNA	DNA
A	T
U	A
C	G
G	C

Η διαδικασία αυτή ονομάζεται υβριδοποίηση και επιτρέπει τον εντοπισμό της συμπληρωματικής αλυσίδας DNA. Επίσης απαραίτητη προϋπόθεση για τη σύνδεση εκτός από τον σχηματισμό των συμπληρωματικών ζευγών αζωτούχων βάσεων είναι το ότι οι δύο αλυσίδες DNA – RNA πρέπει να είναι αντιπαράλληλες, δηλαδή το 3΄ άκρο της μίας να είναι απέναντι από το 5΄ άκρο της άλλης. Επομένως το μόριο ανιχνευτής θα υβριδοποιηθεί με τον κλώνο Ια.

Κλώνος Ια 5΄ TACCTCAATCCGTATTA 3΄

Ανιχνευτής 3΄ AGUUAGGCAU 5΄

ΘΕΜΑ Δ

Δ1,2. Η αχρωματοψία στο κόκκινο και πράσινο ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, όπου X^{α} είναι το υπολειπόμενο αλληλόμορφο που καθορίζει την αχρωματοψία και X^A το επικρατές αλληλόμορφο για την φυσιολογική κατάσταση. Το αγόρι με αχρωματοψία θα έχει γονότυπο $X^{\alpha}Y$. Αυτό σημαίνει ότι η φυσιολογική μητέρα που του κληροδότησε το X^{α} αλληλόμορφο είναι φορέας με γονότυπο X^AX^{α}. Ο φυσιολογικός πατέρας έχει γονότυπο X^AY. Η

φυσιολογική κόρη μπορεί να έχει γονότυπο X^AX^A ή X^AX^α όπως προκύπτει από τη διασταύρωση των γονέων (X^AY x X^AX^α).

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία, ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας όπου Β είναι το επικρατές αλληλόμορφο για τη φυσιολογική κατάσταση β^s το υπολειπόμενο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία. Η κόρη που εμφανίζει δρεπανοκυτταρική αναιμία θα έχει γονότυπο $\beta^s\beta^s$. Αυτό σημαίνει ότι έχει κληρονομήσει ένα β^s αλληλόμορφο από κάθε γονέα οι οποίοι είναι φορείς με γονότυπο $B\beta^s$. Ως εκ τούτου ο γιος που είναι φυσιολογικός, μπορεί να έχει γονότυπο ΒΒ ή $B\beta^s$ όπως προκύπτει από την διασταύρωση των γονέων ($B\beta^s$x$B\beta^s$). Τελικά οι γονότυποι των γονέων είναι:

πατέρας $X^AYB\beta^s$

μητέρα $X^AX^\alpha B\beta^s$

και οι γονότυποι των παιδιών είναι:

γιος $X^\alpha Y$ $B\beta^s$ ή $X^\alpha YBB$

κόρη X^AX^A $\beta^s\beta^s$ ή $X^AX^\alpha\beta^s\beta^s$

Δ3. Σύμφωνα με την διασταύρωση των γονέων ισχύει:

Διασταύρωση $X^AYB\beta^s$ x $X^AX^\alpha B\beta^s$

Γαμέτες X^AB, $X^A\beta^s$, YB, $Y\beta^s$ X^AB, $X^A\beta^s$, $X^\alpha B$, $X^\alpha\beta^s$

Απόγονοι

πατέρας / μητέρα	**X^AB**	**$X^A\beta^s$**	**YB**	**$Y\beta^s$**
X^AB	X^AX^ABB	$X^AX^AB\beta^s$	X^AYBB	$X^AYB\beta^s$
$X^A\beta^s$	$X^AX^AB\beta^s$	$X^AX^A\beta^s\beta^s$	$X^AYB\beta^s$	$X^AY\beta^s\beta^s$
$X^\alpha B$	$X^AX^\alpha BB$	$X^AX^\alpha B\beta^s$	$X^\alpha YBB$	$X^\alpha YB\beta^s$
$X^\alpha\beta^s$	$X^AX^\alpha B\beta^s$	$X^AX^\alpha\beta^s\beta^s$	$X^\alpha YB\beta^s$	$X^\alpha Y\beta^s\beta^s$

Φαινοτυπική αναλογία απογόνων: 6 θηλυκά φυσιολογικά: 3 αρσενικά φυσιολογικά: 3 αρσενικά με αχρωματοψία: 2 θηλυκά με δρεπανοκυτταρική αναιμία: 1 αρσενικό με δρεπανοκυτταρική αναιμία: 1 αρσενικό με δρεπανοκυτταρική αναιμία και αχρωματοψία.

Κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός και επομένως η πιθανότητα το τρίτο παιδί να έχει φυσιολογικό γονότυπο με βάση τον παραπάνω πίνακα είναι $9/16$. Επίσης εφόσον τα ζεύγη των αλλολομόρφων βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων ισχύει ο β΄ νόμος του Mendel της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων.

Δ4. Σχολ. βιβλίο, σελ. 89 – 90: «Σήμερα γνωρίζουμε ότι … που κωδικοποιεί τη βαλίνη.»

Επιμέλεια
ΟΜΑΔΑ ΒΙΟΛΟΓΩΝ Ε.Ο. «ΟΡΙΖΟΝΤΕΣ»

ΟΡΙΖΟΝΤΕΣ