

**ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ – ΛΥΣΕΙΣ ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΩΝ
ΤΕΤΑΡΤΗ 04 ΙΟΥΝΙΟΥ 2014**

ΘΕΜΑ Α

- A1- δ
A2- γ
A3- β
A4- γ
A5- β

ΘΕΜΑ Β

B1. 4 - 2 - 1 - 6 - 3 - 5

- B2. α) DNA πολυμεράση
β) πριμόσωμα
γ) DNA δεσμάση
δ) DNA ελικάση
ε) RNA πολυμεράση

B3. Σελ.98, «Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών... (μοριακή διάγνωση).»

(Συμπληρωματικά αναφέρονται στο σχολικό βιβλίο, διαδικασία δρεπάνωσης για δρεπανοκυτταρική αναιμία (σελ. 99), μοριακή διάγνωση με μέθοδο PCR (σελ.61) και χρήση μορίων ανιχνευτών (σελ.60), & μονοκλωνικά αντισώματα (σελ.119))

B4. Σελ. 133, «Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα ... από κάποιο άλλο είδος.»

B5. Σελ. 109, «Με τον όρο ζύμωση ...και αντιβιοτικά.»

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Η ασθένεια οφείλεται σε υπολειπόμενο γονίδιο, καθώς σε περίπτωση επικρατούς κληρονομικότητας κάθε ασθενής στο γενεαλογικό δέντρο έχει έναν τουλάχιστον ασθενή γονέα. Το ασθενές άτομο II3, προέρχεται από υγιείς γονείς.

(1^η περίπτωση:

Αν το αλληλόμορφο για την ασθένεια είναι επικρατές (A), οι γονείς I1, I2 έχουν γονότυπο αα.

Άρα P: αα x αα

Γαμέτες: α α

F1: αα, όλοι οι απόγονοι είναι φυσιολογικοί, η περίπτωση απορρίπτεται.

2^η περίπτωση:

Έστω η ασθένεια καθορίζεται από υπολειπόμενο αλληλόμορφο (αυτοσωμικό).

Τα αλληλόμορφα που καθορίζουν την κληρονόμηση της μονογονιδιακής ασθένειας είναι

A : φυσιολογικό

α : μεταλλαγμένο αλληλόμορφο υπεύθυνο για την ασθένεια.

Για τη διασταύρωση (διασταύρωση 1) των ατόμων I1 και I2 μπορεί να ισχύει:

P: Aα x Aα

Γαμέτες: A, α A, α

F1: AA, Aα, Aα, αα

Προκύπτει ασθενές άτομο II3 με γονότυπο αα.)

Γ2.

1^η περίπτωση:

Εστω η ασθένεια οφείλεται σε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο κληρονομικότητας.

Τα αλληλόμορφα είναι:

X^A : φυσιολογικό φυλοσύνδετο αλληλόμορφο

X^α : μεταλλαγμένο υπολειπόμενο αλληλόμορφο, υπεύθυνο για την ασθένεια.

Διασταύρωση γονέων II4 (φυσιολογικός πατέρας) x II5 (ασθενής μητέρα):

P: X^A Y x X^α X^α

Γαμέτες: X^A, Y X^α

F1: X^αY, X^A X^α

Παρατηρείται ότι ΔΕΝ προκύπτει θηλυκός απόγονος με την ασθένεια.

Επομένως ΔΕΝ είναι δεκτή η παραπάνω περίπτωση.

2^η περίπτωση

Εστω η ασθένεια οφείλεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονομικότητας.

Τα αλληλόμορφα που καθορίζουν την κληρονόμηση της μονογονιδιακής ασθένειας είναι:

A : φυσιολογικό

α : μεταλλαγμένο αλληλόμορφο υπεύθυνο για την ασθένεια.

Για την ίδια διασταύρωση των γονέων II4 (φυσιολογικός πατέρας) x II5 (ασθενής μητέρα):

P: Aα x αα

Γαμέτες: A, α α

F1: Aα, αα

Προκύπτει ασθενές άτομο III1 με γονότυπο αα.

Η περίπτωση του αυτοσωμικού υπολειπόμενου τρόπου κληρονόμησης επαληθεύεται από όλες τις διασταυρώσεις του γενεαλογικού δέντρου.

Για όλες τις παραπάνω διασταυρώσεις ισχύει ο 1^{ος} νόμος του Mendel ή νόμος του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων. (σελ. 71)

Γ3.

Πιθανοί γονότυποι ατόμων (από τη διασταύρωση 1 των I1 με I2):

II1, II2: AA ή Aa

II3: aa

II4: Aa (Το υγιές άτομο II4 μπορεί να προκύψει από γονότυπο ομόζυγο για το επικρατές (AA) ή ετερόζυγο (Aa). Η περίπτωση του ομόζυγου ατόμου δεν μπορεί να ισχύει καθώς υπάρχει απόγονος με την ασθένεια (aa), το οποίο κληρονομεί οπωσδήποτε ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο από τον πατέρα !!4.)

Γ4.

Οι ανιχνευτές αποτελούν μονόκλωνα μόρια RNA ή DNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το τμήμα που θέλουμε να εντοπίσουμε. Για την ανίχνευση, απαιτούνται οι διαδικασίες της αποδιάταξης και υβριδοποίησης. (σελ.60-61)

Το άτομο II3, είναι ασθενές με γονότυπο aa, επομένως δικαιολογημένα ο ανιχνευτής υβριδοποιείται στα δύο μεταλλαγμένα αλληλόμορφα του ατόμου βάσει συμπληρωματικότητας των βάσεων.

Στο άτομο II1, ο ανιχνευτής δεν υβριδοποιείται σε κάποιο αλληλόμορφο του ατόμου βάσει συμπληρωματικότητας των βάσεων, επομένως το άτομο δε φέρει κανένα μεταλλαγμένο γονίδιο και είναι ομόζυγο για το επικρατές (AA).

Στα άτομα II2 και II4, ο ανιχνευτής υβριδοποιείται μια φορά στον καθένα, άρα τα άτομα είναι φορείς της ασθένειας με ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο και γονότυπο Aa.

Γ5.

Η μερική αχρωματοψία αποτελεί ασθένεια που κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο.

Έστω αλληλόμορφα:

X^A : φυσιολογικό φυλοσύνδετο αλληλόμορφο

X^a : μεταλλαγμένο υπολειπόμενο αλληλόμορφο, υπεύθυνο για τη μερική αχρωματοψία.

Ο γονότυπος του παιδιού με Klinefelter και μερική αχρωματοψία είναι $X^a X^a Y$.

Οι φυσιολογικοί γονείς του έχουν γονότυπο $X^A Y$ (ο πατέρας) και $X^A X^a$ (η μητέρα). (Η περίπτωση της μητέρας ομόζυγης για το επικρατές απορρίπτεται, καθώς πρέπει να διαθέτει και να κληροδοτεί το υπολειπόμενο αλληλόμορφο για την ασθένεια.)

Το άτομο με Klinefelter προκύπτει από γονιμοποίηση μη φυσιολογικού ωαρίου με δύο χρωμοσώματα X^a με φυσιολογικό σπερματοζωάριο με το φυλετικό χρωμόσωμα Y . Το μη φυσιολογικό ωάριο προκύπτει από μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων του X^a , κατά τη 2^η μειωτική διαίρεση στη μητέρα.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1.

Δεδομένου ότι δε δίνεται προσανατολισμός του τμήματος του DNA, η διερεύνηση για την εύρεση της κωδικής αλυσίδας περιλαμβάνει 4 περιπτώσεις. Το τμήμα κωδικοποιεί τα 8 πρώτα αμινοξέα, οπότε είναι απαραίτητη η παρουσία κωδικονίου έναρξης 5'ATG 3'. Πρόκειται για δομικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης, δηλαδή προκαρυστικού οργανισμού με συνεχή γονίδια.

1^η περίπτωση:

Έστω κωδική η αλυσίδα I με προσανατολισμό 5' (αριστερά)– 3' (δεξιά).

Ανιχνεύεται κωδικόνιο έναρξης 5'ATG 3', το οποίο ακολουθείται συνεχώς και με βήμα τριπλέτας από 7 κωδικόνια.

2^η περίπτωση:

Έστω κωδική η αλυσίδα I με προσανατολισμό 3' (αριστερά)– 5' (δεξιά).

Δεν ανιχνεύεται κωδικόνιο έναρξης 5'ATG 3', η υπόθεση απορρίπτεται.

3^η περίπτωση:

Έστω κωδική η αλυσίδα II (κάτω) με προσανατολισμό 5' (αριστερά)– 3' (δεξιά).

Ανιχνεύεται κωδικόνιο έναρξης 5'ATG 3', το οποίο ακολουθείται συνεχώς και με βήμα τριπλέτας από 2 κωδικόνια που κωδικοποιούν αμινοξέα και ένα κωδικόνιο λήξης 5'TGA 3'. Η υπόθεση απορρίπτεται.

4^η περίπτωση:

Έστω κωδική η αλυσίδα II (κάτω) με προσανατολισμό 3' (αριστερά)– 5' (δεξιά).

Ανιχνεύεται κωδικόνιο έναρξης 5'ATG 3', το οποίο ακολουθείται συνεχώς και με βήμα τριπλέτας από 3 μόνο κωδικόνια που αντιστοιχούν σε αμινοξέα. Η υπόθεση απορρίπτεται.

Άρα δεκτή είναι η πρώτη περίπτωση, με κωδική αλυσίδα την I και μη κωδική αλυσίδα τη συμπληρωματική και αντιπαράλληλη αλυσίδα II.

5' Αλυσίδα I κωδική 3'
3' Αλυσίδα II μη κωδική5'

Δ2. Το τμήμα του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας 2, βάσει συμπληρωματικότητας των βάσεων μετά τη δράση της RNA πολυμεράσης είναι:

5'AGCU AUG ACC AUG AUU ACG GAU UCA CUG 3'

Ο προσανατολισμός του mRNA είναι αντιπαράλληλος με αυτόν της μη κωδικής και όμοιος με της κωδικής αλυσίδας.

Δ3. Το τμήμα του mRNA στο οποίο θα συνδεθεί η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα και το rRNA με βάση τη συμπληρωματικότητα των βάσεων κατά την έναρξη της μετάφρασης αντιστοιχεί στη 5'αμετάφραστη περιοχή του mRNA προς μετάφραση.

Το τμήμα αυτό αντιστοιχεί στο 5' AGCU 3'

Δ4. Η αντικατάσταση βάσης στο παραπάνω τμήμα DNA μείωση των αμινοξέων της πολυπεπτιδικής αλυσίδας κατά 2, από 1024 σε 1022. Το αποτέλεσμα αυτό μπορεί να αιτιολογηθεί από το γεγονός ότι η αντικατάσταση έγινε στο κωδικόνιο έναρξης 5'ATG 3' , το οποίο δεν έχει συνώνυμο κωδικόνιο. Συνεπώς η πρωτεϊνοσύνθεση θα ξεκινήσει από το επόμενο κωδικόνιο έναρξης που συναντάται 2 κωδικόνια μετά.

Δ5. Το ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης κωδικοποιεί τη πρωτεΐνη καταστολέα του οποίου ο ρόλος είναι να προσδένεται στο χειριστή και να καταστέλλει την έκφραση των δομικών γονιδίων. Το βακτήριο της *E Coli* χρησιμοποιεί κατά προτίμηση γλυκόζη ως πηγή άνθρακα και μετά την εξάντληση της οδηγείται σε επαγωγή του οπερονίου της λακτόζης για τη διάσπασή της (υπό φυσιολογικές συνθήκες).

Η γονιδιακή μετάλλαξη της προσθήκης 4 επιπλέον διαδοχικών βάσεων στο ρυθμιστικό γονίδιο οδηγεί σε αλλαγή του βηματισμού τριπλέτας και κατά συνέπεια αλλαγή της λειτουργικότητας της πρωτεΐνης καθώς η αλληλουχία των

αμινοξέων δεν εμφανίζει πλέον πολλές ομοιότητες με την αρχική (όμοια μόνο τα 3 πρώτα αμινοξέα).

Το αποτέλεσμα της συγκεκριμένης μετάλλαξης είναι η κωδικοποίηση ελαττωματικής πρωτεΐνης-καταστολέα γεγονός που πιθανότατα δεν επιτρέπει τη πρόσδεση του στο χειριστή (ανεξάρτητα από τη παρουσία ή απουσία γλυκόζης ή λακτόζης) και τελικά το οπερόνιο παραμένει μόνιμα σε επαγωγή παράγοντας συνεχώς τα ένζυμα μεταβολισμού της λακτόζης.