

ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ 2017

ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ

Θέματα και Απαντήσεις

Επιμέλεια: Ομάδα Βιολόγων



ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΟ

ΩΘΗΣΗ

Αφειρηρία το μέλλον



ΓΥΜΝΑΣΙΟ / ΛΥΚΕΙΟ

ΩΘΗΣΗ

Αφειρηρία το μέλλον

<http://www.othisi.gr>

Παρασκευή, 16 Ιουνίου 2017

ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ

ΘΕΜΑ Α

Στις ερωτήσεις **A1-A5** να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της ερώτησης και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη φράση η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

A1. Ένα γονίδιο μεταγράφεται σε tRNA που μεταφέρει το αμινοξύ μεθειονίνη. Η τριπλέτα της μεταγραφόμενης αλυσίδας του γονιδίου, που είναι συμπληρωματική με το αντικωδικόνιο του tRNA, είναι

- α. 3' CAT 5'
- β. 3' TAC 5'
- γ. 5' GTA 3'
- δ. 3' GTA 5'.

Μονάδες 5

A2. «Για όλους σχεδόν τους ζωντανούς οργανισμούς το αμινοξύ προλίνη κωδικοποιείται από τα κωδικόνια CCU, CCC, CCA, CCG». Στην παραπάνω πρόταση τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα που αναγνωρίζονται είναι

- α. καθολικός, τριαδικός, μη επικαλυπτόμενος
- β. καθολικός, τριαδικός, με κωδικόνια έναρξης και λήξης
- γ. καθολικός, τριαδικός, συνεχής
- δ. καθολικός, τριαδικός, εκφυλισμένος.

Μονάδες 5

A3. Νουκλεοσώματα εντοπίζονται

- α. σε μιτοχόνδρια ανθρώπινου μυϊκού κυττάρου
- β. σε πυρήνα φυτικού κυττάρου
- γ. στο κυτταρόπλασμα του βακτηρίου *Escherichia coli* (*E. coli*)
- δ. σε πυρήνα, μιτοχόνδριο και χλωροπλάστη φυτικού κυττάρου.

Μονάδες 5

A4. Σταθερότερη δευτεροταγή δομή μεταξύ μορίων DNA ίσου μήκους έχει το μόριο με

- α. 30% A
- β. 20% A
- γ. 10% A
- δ. 40% A.

Μονάδες 5

- A5. Ο ανθρώπινος αντιαμοροφιλικός παράγοντας IX παραλαμβάνεται από
- διαγονιδιακά θηλυκά πρόβατα
 - διαγονιδιακά αρσενικά πρόβατα
 - διαγονιδιακά αρσενικά και θηλυκά πρόβατα
 - μικρής ηλικίας θηλυκά πρόβατα.

Μονάδες 5

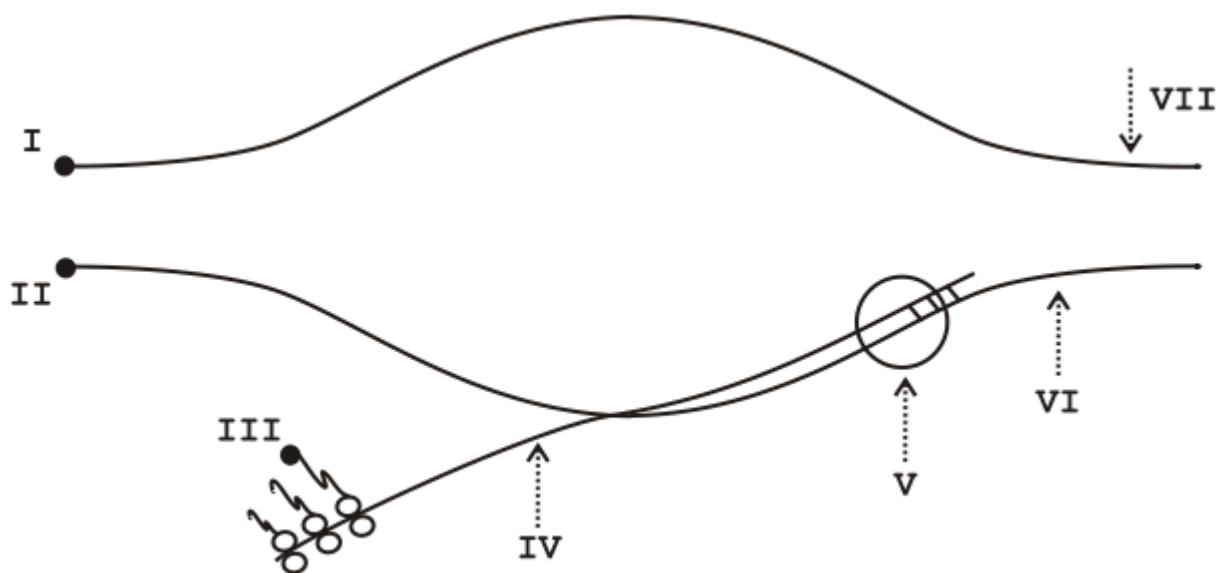
ΑΠΑΝΤΗΣΗ

- A1. → δ
 A2. → δ
 A3. → β
 A4. → γ
 A5. → α

ΘΕΜΑ Β

B1. Να μεταφέρετε στο τετράδιό σας την αντιστοιχία καθενός από τους αριθμούς I, II, III, IV, V, VI, VII της εικόνας 1 με μια από τις παρακάτω έννοιες:

- | | |
|--------------------------|----------------------|
| A. φωσφορική ομάδα | E. υδροξύλιο |
| B. mRNA | ΣΤ. αμινομάδα |
| Γ. μεταγραφόμενη αλυσίδα | Z. RNA πολυμεράση |
| Δ. κωδική αλυσίδα | H. πυρηνική μεμβράνη |



Εικόνα 1

Μονάδες 7

B2. Η εικόνα 1 αντιστοιχεί σε προκαρυωτικό ή σε ευκαρυωτικό κύτταρο; (μονάδες 2)
Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 5

B3. Κατά την έναρξη της κύησης ο οργανισμός της εγκυμονούσας παράγει μια ειδική ορμόνη, τη χοριακή γοναδοτροπίνη. Να περιγράψετε τη διαδικασία παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων που θα μπορούσαν να χρησιμοποιηθούν σε διαγνωστικούς ελέγχους (τέστ) κύησης.

Μονάδες 7

B4. Να συγκρίνετε μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη από ηπατικό κύτταρο με μία γονιδιωματική βιβλιοθήκη από μυϊκό κύτταρο του ίδιου οργανισμού για την κατασκευή των οποίων χρησιμοποιήθηκαν η ίδια μέθοδος και τα ίδια ένζυμα. (μονάδες 3) Να συγκρίνετε τις αντίστοιχες cDNA βιβλιοθήκες. (μονάδες 3)

Μονάδες 6

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

B1. A: I B: IV Γ: VI Δ: VII E: II ΣΤ: III Ζ: V

B2. Στην εικόνα 1 παρατηρούμε τη διεξαγωγή της μεταφραστικής διαδικασίας ταυτόχρονα με τη διαδικασία της μεταγραφής. Το φαινόμενο αυτό μπορεί να παρατηρηθεί μόνο στην περίπτωση απουσίας πυρηνικής μεμβράνης, γεγονός που καθιστά ικανές τις μικρές ριβοσωμικές υπομονάδες (και συνεκδοχικά τα ριβοσώματα) να προσδεθούν σε ένα τμήμα της 5' αμετάφραστης περιοχής του συντιθέμενου mRNA, ξεκινώντας τη σύνθεση του αντίστοιχου πεπτιδίου, ενόσω το mRNA παράγεται.

Με βάση τα παραπάνω, προκύπτει ότι η εικόνα 1 μπορεί να αντιστοιχεί σε προκαρυωτικό κύτταρο (τα βακτήρια δε διαθέτουν πυρηνική μεμβράνη), αλλά και σε ημιαυτόνομο οργανίδιο (μιτοχόνδριο ή χλωροπλάστης) ευκαρυωτικού κυττάρου. Τα συγκεκριμένα οργανίδια περιέχουν γενετικό υλικό και ριβοσώματα στο εσωτερικό τους, κάτι που καθιστά δυνατή την πραγματοποίηση της μεταγραφής και μετάφρασης στον ίδιο χώρο.

B3. Σχολικό βιβλίο σελ. 123 «Ένα επιλεγμένο αντιγόνο [σημ: στην προκειμένη περίπτωση, η χοριακή γοναδοτροπίνη] χορηγείται με ένεση σε ποντίκι το συγκεκριμένο μονοκλωνικό αντίσωμα σε μεγάλες ποσότητες».

B4. Όλα τα διπλοειδή κύτταρα ενός πολυκύτταρου οργανισμού περιέχουν το ίδιο ποσοτικά (εφόσον βρίσκονται στην ίδια φάση του κυτταρικού κύκλου) και ποιοτικά γονιδίωμα (πυρηνικό γενετικό υλικό), εφόσον προκύπτουν από διαδοχικές μιτωτικές διαιρέσεις ενός αρχικού κυττάρου, του ζυγωτού. Εντούτοις, στο πλαίσιο της γονιδιακής ρύθμισης, τα κύτταρα ενός κυτταρικού τύπου περιέχουν –συγκρινόμενα με αυτά που ανήκουν σε έναν άλλο κυτταρικό τύπο- διαφορετικά είδη μεταγραφικών παραγόντων. Διαφορετικός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων ρυθμίζει τη μεταγραφή κάθε γονιδίου. Επομένως, σε κάθε κυτταρικό τύπο εκφράζεται διαφορετικός συνδυασμός γονιδίων στο πλαίσιο της κυτταρικής διαφοροποίησης.

Πρέπει επιπλέον να τονιστεί ότι, κατά τη γονιδιακή ρύθμιση στο μεταγραφικό επίπεδο, υπάρχουν μηχανισμοί που καθορίζουν και την ταχύτητα με την οποία θα γίνει η μεταγραφή. Απόρροια αυτού είναι η παραγωγή ποικίλου αριθμού μορίων mRNA κατά τη μεταγραφή ενός γονιδίου.

Με βάση τα παραπάνω, έχουμε:

Σύγκριση γονιδιωματικών βιβλιοθηκών

Εφόσον αυτές περιέχουν το γονιδίωμα του κάθε κυττάρου –τμηματικά- μέσα σε βακτηριακούς κλώνους, οι δύο βιβλιοθήκες θα περιέχουν, συγκρινόμενες μεταξύ τους, τον ίδιο αριθμό και ποιότητα βακτηριακών κλώνων.

Παρατήρηση: Στην περίπτωση που η απομόνωση του πυρηνικού γενετικού υλικού πραγματοποιήθηκε σε διαφορετικές –μεταξύ των δύο κυττάρων- φάσεις του κυτταρικού κύκλου (πριν και μετά την αντιγραφή αντίστοιχα), η μία εκ των δύο βιβλιοθηκών αναμένεται να περιέχει διπλάσιο αριθμό βακτηριακών κλώνων από την άλλη, χωρίς όμως αυτό να επηρεάζει την ποιότητα των κλωνοποιημένων τμημάτων.

Σύγκριση cDNA βιβλιοθηκών

Για τη δημιουργία των συγκεκριμένων βιβλιοθηκών, απαιτείται αρχικά η απομόνωση –από τους δύο κυτταρικούς τύπους- του ολικού ώριμου mRNA που εντοπίζεται στο κυτταρόπλασμα τη δεδομένη χρονική στιγμή απομόνωσης αυτού. Βάσει της γονιδιακής ρύθμισης που πραγματοποιείται στα κύτταρα αυτά, καταλήγουμε στα ακόλουθα συμπεράσματα:

Οι δύο βιβλιοθήκες θα περιέχουν διαφορετικούς βακτηριακούς κλώνους (εφόσον υπάρχουν γονίδια που εκφράζονται αποκλειστικά σε ένα από τους δύο κυτταρικούς τύπους, π.χ. γονίδιο αι-αντιθρυψίνης στα ηπατικά κύτταρα και γονίδιο μυοσίνης στα μυϊκά κύτταρα) αλλά και κάποιους κοινούς (εφόσον υπάρχουν γονίδια που εκφράζονται και στους δύο κυτταρικούς τύπους π.χ. γονίδια ιστονών). Αναφορικά, μάλιστα, με τη δεύτερη κατηγορία βακτηριακών κλώνων, αυτοί ενδεχομένως να αντιπροσωπεύονται σε διαφορετικούς αριθμούς στις δύο βιβλιοθήκες, κάτι που εξαρτάται από το πλήθος των αντιγράφων των ώριμων mRNA που συλλέχθηκαν από το κυτταρόπλασμα τη στιγμή που πραγματοποιήθηκε η απομόνωση.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Στο μαστικό αδένα ενός προβάτου υπάρχει συγκεκριμένος κυτταρικός τύπος στον οποίο εκφράζεται το γονίδιο της καζεΐνης, μιας πρωτεΐνης του γάλακτος. Θέλουμε να πάρουμε την πρωτεΐνη α1-αντιθρυψίνη από το γάλα ενός διαγονιδιακού προβάτου. Για το λόγο αυτό εισάγουμε μέσα στο γονίδιο της καζεΐνης με κατάλληλο προσανατολισμό το γονίδιο της α1-αντιθρυψίνης. Να εξηγήσετε γιατί θα εκφραστεί το γονίδιο της α1-αντιθρυψίνης στα κύτταρα του μαστικού αδένα.

Μονάδες 6

Γ2. Το τμήμα DNA, που απεικονίζεται στην **εικόνα 2**, έχει προκύψει μετά από επίδραση με ενδονουκλεάση EcoRI.

**ΑΑΤΤCCGCAAΑΤΤΑΑ
GGCGΤΤΤΑΑΤΤ**

Εικόνα 2

Να σημειώσετε τα 5' και 3' άκρα του, αιτιολογώντας την απάντησή σας.
(μονάδες 4)

Να εξηγήσετε αν είναι δυνατόν το συγκεκριμένο τμήμα να κλωνοποιηθεί με τη βοήθεια πλασμιδίου χρησιμοποιώντας τεχνολογία ανασυνδυασμένου DNA.
(μονάδες 2)

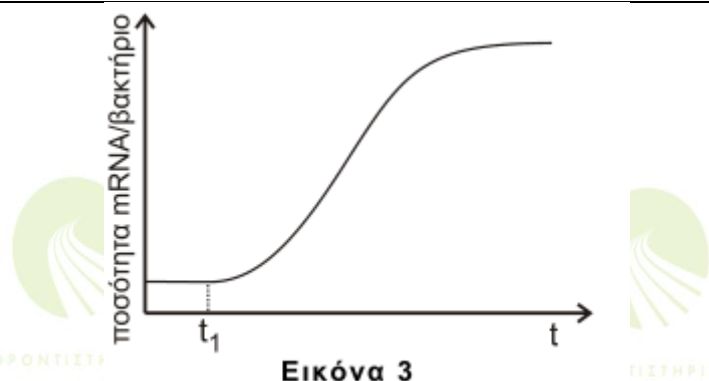
Μονάδες 6

Γ3. Μια γυναίκα (Γ₁) παντρεύτηκε δύο διαφορετικούς άντρες (Σ₁ και Σ₂) και έκανε δύο παιδιά (Π₁ και Π₂). Με τη χρήση μονοκλωνικών αντισωμάτων ελέγχθηκε η παρουσία (+) των αντιγόνων Α, Β στα μέλη της οικογένειας. Με βάση τα δεδομένα του παρακάτω πίνακα να εξηγήσετε ποιος είναι ο πατέρας (Σ₁ ή Σ₂) του κάθε παιδιού (Π₁ και Π₂).

Μέλη Οικογένειας	Αντιγόνο Α	Αντιγόνο Β
Γ ₁	-	-
Σ ₁	+	+
Σ ₂	+	-
Π ₁	-	-
Π ₂	-	+

Μονάδες 6

Γ4. Σε μια καλλιέργεια βακτηρίων *Escherichia coli* (*E. coli*), διαπιστώνεται ότι η πηγή C του θρεπτικού υλικού έχει εξαντληθεί. Προκειμένου οι μικροοργανισμοί να συνεχίσουν να διαιρούνται, προστίθεται λακτόζη στο θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας τη χρονική στιγμή t₁. Στην παρακάτω γραφική παράσταση (**εικόνα 3**) απεικονίζεται η ποσότητα mRNA ανά βακτήριο σε συνάρτηση με τον χρόνο.



Εικόνα 3

Να αιτιολογήσετε την αύξηση της ποσότητας του mRNA μετά την προσθήκη της λακτόζης.

Μονάδες 7

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

Γ1. Οι λόγοι για τους οποίους καθίσταται εφικτή η έκφραση του γονιδίου της αι-αντιθρυψίνης στα κύτταρα του μαστικού αδένου του προβάτου είναι:

Τα κύτταρα αυτά διαθέτουν τον κατάλληλο συνδυασμό μεταγραφικών παραγόντων που επιτρέπουν την πρόσδεση της RNA-πολυμεράσης στον υποκινητή του γονιδίου της καζεΐνης. Επομένως, η ένθεση του γονιδίου της αι-αντιθρυψίνης μέσα στο προαναφερθέν γονίδιο με το σωστό προσανατολισμό (3' άκρο της μη κωδικής αλυσίδας προς την πλευρά του υποκινητή), θα επιτρέψει τη μεταγραφή αυτού και την παραγωγή του αναμενόμενου πρόδρομου mRNA. Επιπλέον, το πρόβατο –ως ευκαρυωτικός οργανισμός- διαθέτει τους ίδιους μηχανισμούς γονιδιακής ρύθμισης με τον άνθρωπο, γεγονός που καθιστά δυνατή τη σωστή ωρίμανση του παραπάνω πρόδρομου mRNA και τη μετέπειτα μετάφραση του ώριμου mRNA στα ριβοσώματα (σε αυτό συμβάλλει σαφώς το ότι ο γενετικός κώδικας είναι πρακτικά καθολικός και η έλλειψη εξειδίκευσης από τα ριβοσώματα, τα οποία επομένως μπορούν να μεταφράσουν οποιασδήποτε προέλευσης mRNA). Τέλος, τις όποιες μετα-μεταφραστικές τροποποιήσεις απαιτεί ενδεχομένως το μόριο της παραγόμενης αι-αντιθρυψίνης, μπορούν να πραγματοποιήσουν τα κύτταρα του προβάτου.

Γ2. Γνωρίζουμε ότι μία από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες που χρησιμοποιείται ευρέως στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA είναι η EcoRI που απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli*. Το ένζυμο αυτό όποτε συναντά την αλληλουχία:

$$5'-G A A T T C-3'$$

$$3'-C T T A A G-5'$$

στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A (με κατεύθυνση 5'→3') αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα. Εφόσον στη δοθείσα αλληλουχία, παρατηρείται μονόκλωνο άκρο στο αριστερό της τμήμα, καταλαβαίνουμε ότι εκεί βρισκόταν η αλληλουχία αναγνώρισης.

5' GAATTCGCAAAATTA 3'
3' CTTAAGGCGTTTAATT 5'

Μετά τη δράση της EcoRI προέκυψαν τα εξής θραύσματα:

5' G- 3' 5' AATTCGCAAAATTA 3'
3' CTTAA - 5' 3' GCGTTTAATT 5'

Επομένως, στο παραπάνω τμήμα DNA τα άκρα είναι:

5' AATTCGCAAAATTA 3'
3' GCGTTTAATT 5'

Για να εισέλθει ένα τμήμα DNA σε ένα πλασμίδιο, πρέπει να διαθέτει εκατέρωθεν αυτού δύο άκρα μονόκλωνα, ώστε να σχηματίζει δεσμούς με τα άκρα του πλασμιδίου που θα έχει κοπεί με την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση. Συνεπώς, το παραπάνω τμήμα DNA δεν μπορεί να κλωνοποιηθεί σε πλασμίδιο, αφού διαθέτει ένα μονόκλωνο άκρο.

Παρατήρηση: Μπορεί επιπλέον να αναφερθεί ότι για την ενσωμάτωση του δοθέντος τμήματος στο εσωτερικό ενός πλασμιδίου απαιτείται οπωσδήποτε η προσθήκη μονόκλωνου τμήματος 5' AATT 3' στο 5' άκρο της κάτω αλυσίδας.

Γ3. Γνωρίζουμε ότι δύο από τα αλληλόμορφα του γονιδίου που καθορίζει τον τύπο των ομάδων αίματος ABO του ανθρώπου είναι συνεπικρατή. Τα άτομα με ομάδα αίματος A έχουν στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων τους αντιγόνο τύπου A, ενώ άτομα ομάδας αίματος B έχουν αντιγόνο B. Ένα άτομο ομάδας αίματος AB έχει αντιγόνα A και B, ενώ ένα άτομο ομάδας αίματος 0 δεν έχει κανένα αντιγόνο. Το γονίδιο I, που καθορίζει τις ομάδες αίματος, έχει τρία αλληλόμορφα. Τα I^A και I^B κωδικοποιούν τα ένζυμα που σχηματίζουν τα A και B αντιγόνα αντίστοιχα, ενώ το i δεν κωδικοποιεί κάποιο ένζυμο. Τα I^A και I^B είναι συνεπικρατή, ενώ το i είναι υπολειπόμενο. Άτομα ομάδας A έχουν γονότυπο, I^AI^A ή I^Ai. Άτομα ομάδας B έχουν γονότυπο I^BI^B ή I^Bi, ενώ άτομα AB έχουν I^AI^B. Τα άτομα ομάδας 0 είναι ii.

Με βάση τα παραπάνω και λαμβάνοντας υπόψη τα αποτελέσματα από τη χρήση των μονοκλωνικών αντισωμάτων, αντιλαμβανόμαστε ότι η Γ₁ έχει ομάδα αίματος O (γονότυπος ii), ο Σ₁ ομάδα AB (γονότυπος I^AI^B), ο Σ₂ ομάδα I^Ai (γονότυπος I^Ai), βάσει των παρακάτω διασταυρώσεων που καταδεικνύονται από το 1^ο νόμο του Mendel:

Σ1σ I^AB (x) ii ♀Γ1
 γαμ: I^A I^B // i
 F1: I^Ai, I^Bi,
 Γ.Α.: 1I^Ai : 1I^Bi
 Φ.Α.: 1 (A) : 1 (B)

Σ2σ I^Ai (x) ii ♀Γ1
 γαμ: I^A, i // i
 F1: I^Ai, ii,
 Γ.Α.: 1I^Ai : 1ii
 Φ.Α.: 1 (A) : 1 (0)

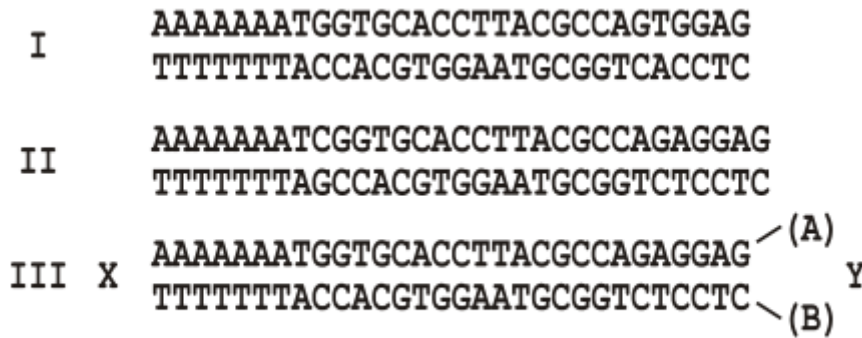
Συμπερασματικά: Π1 αντιστοιχεί σε Σ2 και Π2 αντιστοιχεί σε Σ1.

1^{ος} Νόμος του Mendel: Κατά την παραγωγή γαμετών (με μείωση), από έναν οργανισμό, διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και κατά συνέπεια τα αλληλόμορφα που διαθέτει για μία ιδιότητα. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών, που προέρχονται από το αρσενικό και το θηλυκό άτομο.

Γ4. Η ποσότητα του mRNA που ανιχνεύεται στο κυτταρόπλασμα του βακτηρίου πριν τη χρονική στιγμή ti βρίσκεται σε μία σταθερή, σχετικά χαμηλή τιμή. Η συγκεκριμένη ποσότητα αντιπροσωπεύει τα όποια μόρια mRNA έχουν προέλθει από τη μεταγραφή γονιδίων, η οποία (μεταγραφή) πραγματοποιούνταν πριν την εξάντληση της αρχικής πηγής άνθρακα (να σημειωθεί ότι η μεταγραφή, όπως κάθε μεταβολική διεργασία, απαιτεί κατανάλωση ενέργειας – άρα κατανάλωση της πηγής άνθρακα). Η προσθήκη λακτόζης στο θρεπτικό υλικό τη στιγμή ti είχε ως αποτέλεσμα τη σταδιακή επαγωγή της έκφρασης των δομικών γονιδίων του οπερονίου της λακτόζης. Συγκεκριμένα, η προστιθέμενη λακτόζη συνδέθηκε στον καταστολέα ο οποίος βρισκόταν αρχικά συνδεδεμένος στον χειριστή (εξ' ου και η καταστολή του οπερονίου) αλλάζοντας τη στερεοδιαμόρφωση του, με αποτέλεσμα αυτός (ο καταστολέας) να αποδεσμευθεί από το χειριστή. Επομένως, η RNA-πολυμεράση πραγματοποίησε μεταγραφή των δομικών γονιδίων του οπερονίου, με αποτέλεσμα την επακόλουθη μετάφραση του ενιαίου mRNA και την παραγωγή των τριών ενζύμων που μετέχουν στη διάσπαση και αξιοποίηση της λακτόζης (παραγωγή ενέργειας) από το κύτταρο. Η αύξηση, επομένως, της ποσότητας του mRNA μετά τη χρονική στιγμή ti αντιπροσωπεύει τη σταδιακή συσσώρευση στο κυτταρόπλασμα μορίων mRNA (τόσο αυτού που παράγεται κατά τη μεταγραφή των δομικών γονιδίων, όσο και αυτών που παράγονται κατά τη μεταγραφή άλλων γονιδίων του βακτηρίου). Το γεγονός ότι σταδιακά η καμπύλη προσεγγίζει μία ανώτερη σταθερή τιμή, υποδηλώνει ότι η λακτόζη έχει εξαντληθεί, οπότε σταδιακά σταματά και η παραγωγή περαιτέρω μορίων mRNA.

ΘΕΜΑ Δ

Στην **εικόνα 4** δίνονται τρεις (3) νουκλεοτιδικές αλληλουχίες, οι οποίες αποτελούν τμήμα του 1^{ου} εξωνίου τριών διαφορετικών αλληλομόρφων της β-αλυσίδας της HbA. Η β-αλυσίδα της HbA αποτελείται από 146 αμινοξέα και δίνεται ότι υφίσταται μεταμεταφραστική τροποποίηση κατά την οποία απομακρύνεται το πρώτο αμινοξύ από το αμινικό άκρο.



Εικόνα 4

Δ1. Ποια από τις αλληλουχίες της **εικόνας 4** αντιστοιχεί στο φυσιολογικό γονίδιο της β-αλυσίδας της HbA και ποια στο γονίδιο β^s της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. (μονάδες 2)

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Μονάδες 6

Δ2. Η αλληλουχία της **εικόνας 4** που απομένει θα μπορούσε να αντιστοιχεί σε γονίδιο που προκαλεί β-θαλασσαιμία; (μονάδες 2)

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 5

Δ3. Η αλληλουχία III της **εικόνας 4** είναι τμήμα ενός μορίου DNA, που αντιγράφεται σε μια διχάλα αντιγραφής, στην οποία συμμετέχουν τα εξής πρωταρχικά τμήματα:

i) 5' AAAUGGU 3', ii) 5' CUCCUC 3' και iii) 5' ACGCCA 3'

α. Να εντοπίσετε αν η θέση έναρξης της διχάλας αντιγραφής βρίσκεται στη θέση X ή στη θέση Y. (μονάδες 3)

β. Ποια αλυσίδα (A ή B) στη διχάλα αντιγραφής αντιγράφεται συνεχώς και ποια ασυνεχώς; (μονάδες 3)

γ. Ποιο από τα πρωταρχικά τμήματα της ασυνεχούς αλυσίδας συντίθεται πρώτο; (μονάδες 3)

(Στα παραπάνω ερωτήματα δεν απαιτείται αιτιολόγηση.)

Μονάδες 9

Δ4. Ποιοι οι πιθανοί γονότυποι των απογόνων που προκύπτουν από τη διασταύρωση φορέα β-θαλασσαιμίας με φορέα δρεπανοκυτταρικής αναιμίας; Να γράψετε στο τετράδιό σας την κατάλληλη διασταύρωση.

Μονάδες 5

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

Δ1. Όπως γνωρίζουμε, το κωδικόνιο που αντιστοιχεί στο 6^ο αμινοξύ της τροποποιημένης (λειτουργικής) β-αλυσίδας της HbA στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου β είναι το 5'GAG 3' το οποίο, μετά από αντικατάσταση της A από T μετατρέπεται σε 5'GTG 3', στην περίπτωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. Εντούτοις, το συγκεκριμένο κωδικόνιο αποτελεί το 7^ο στη σειρά κωδικόνιο της κωδικής αλυσίδας, δεδομένου ότι πραγματοποιείται αποκοπή της μεθειονίνης από το αρχικό αμινικό άκρο (μετα-μεταφραστική τροποποίηση). Έτσι προκύπτει το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο β^s.

Εφόσον στην εικόνα 4 δίνεται τμήμα από το πρώτο εξώνιο του γονιδίου, θα πρέπει σε αυτό να περιλαμβάνεται το κωδικόνιο έναρξης. Διαβάζοντας και τις δυο αλυσίδες σε κάθε τμήμα και προς τις δύο κατευθύνσεις, εντοπίζουμε το κωδικόνιο έναρξης διαβάζοντας την πάνω αλυσίδα (κωδική) από αριστερά προς τα δεξιά και κατόπιν, με βήμα τριπλέτας, συνεχόμενά και μη επικαλυπτόμενα, το 5'GAG 3' ως 7^ο κωδικόνιο (ή το 5'GTG 3', ανάλογα με το αλληλόμορφο).

Από τα παραπάνω προκύπτει ότι το τμήμα III αντιστοιχεί στο φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο β και το τμήμα I αντιστοιχεί στο αλληλόμορφο γονίδιο β^s.

I 5' ΑΑΑΑΑΑΑΤGGTGCACCTTACGCCAGTGGAG 3'
3' ΤΤΤΤΤΤΤΑCCACGTGGAAT GCGGTCA CCT C 5'

II 5' ΑΑΑΑΑΑΑΤCGTGCACCTTACGCCAGTGGAG 3'
3' ΤΤΤΤΤΤΤΑGCACGTGGAAT GCGGTCA CCT C 5'

III 5' ΑΑΑΑΑΑΑΤGGTGCACCTTACGCCAGAGGAG 3'
3' ΤΤΤΤΤΤΤΑCCACGTGGAAT GCGG TCT CCT C 5'

Δ2. Η αλληλουχία που απομένει είναι η II. Παρατηρούμε ότι το κωδικόνιο έναρξης 5' ATG 3' καταργείται λόγω προσθήκης μίας C πριν τη G. Άρα το αντίστοιχο αλληλόμορφο γονίδιο δεν εκφράζεται. Επειδή η β θαλασσαιμία προκαλείται από μεταλλάξεις του γονιδίου β, το τμήμα II θα μπορούσε να αντιστοιχεί σε αλληλόμορφο γονίδιο β^o.

Δ3. Α. Στη θέση Υ β. Συνεχής η A, ασυνεχής η Β γ. Το πρωταρχικό τμήμα III.

Δ4. Εφόσον ο ένας γονέας είναι φορέας της β-θαλασσαιμίας, θα έχει γονότυπο $\beta\beta^{\theta}$, ενώ ο άλλος γονέας που είναι φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, θα έχει γονότυπο $\beta\beta^s$.

Επομένως οι γονότυποι των ατόμων της F_1 γενιάς που προκύπτουν από τη διασταύρωση των δυο παραπάνω ατόμων δίνεται παρακάτω, βάσει του πρώτου νόμου του Mendel:

P: $\beta\beta^{\theta}$ (x) $\beta\beta^s$
γαμ.: β, β^{θ} // β, β^s
F: $1 \beta\beta : 1 \beta\beta^s : 1 \beta\beta^{\theta} : 1 \beta\beta^s$
Φ.Α.: 1 φυσιολ. : 1 φορέας δρεπ. : 1 φορέας β-θαλ. : 1 μικροδρεπ.

1^{ος} Νόμος του Mendel: Κατά την παραγωγή γαμετών (με μείωση), από έναν οργανισμό, διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και κατά συνέπεια τα αλληλόμορφα που διαθέτει για μία ιδιότητα. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών, που προέρχονται από το αρσενικό και το θηλυκό άτομο.

ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ

Τα θέματα καλύπτουν όλο το φάσμα της εξεταζόμενης ύλης, είναι κλιμακούμενης δυσκολίας και προϋποθέτουν άριστη προετοιμασία. Επομένως, θα προκύψει σαφής διαβάθμιση των βαθμολογιών. Υψηλές βαθμολογίες θα μπορούν να πετύχουν υποψήφιοι πάρα πολύ καλά προετοιμασμένοι, με άριστη γνωστική υποδομή και συνθετική ικανότητα.