

Τρίτη, 30 Μαΐου 2006
Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1ο

Να γράψετε στο τετράδιο σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Η μικροέγχυση είναι μέθοδος:
- α. παραγωγής διαγονιδιακών ζώων.
 - β. εισαγωγής ξένου DNA σε ιούς.
 - γ. παραγωγής διαγονιδιακών φυτών.
 - δ. παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων.

μονάδες 5

2. Η ωρίμανση του RNA είναι μία διαδικασία η οποία:
- α. οδηγεί στη δημιουργία m-RNA χωρίς εξώνια.
 - β. καταλύεται από το ένζυμο DNA ελικάση.
 - γ. συμβαίνει μόνο στους προκαρυωτικούς οργανισμούς.
 - δ. συμβαίνει μόνο στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς.

μονάδες 5

3. Η μέθοδος της αλυσιδωτής αντίδρασης RCR μας επιτρέπει:
- α. τη δημιουργία αντιγράφων των πολυπεπτιδικών αλυσίδων ενός οργανισμού.
 - β. την αντιγραφή συγκεκριμένων αλληλουχιών DNA, χωρίς μεσολάβηση ζωντανών κυττάρων.
 - γ. τον προσδιορισμό όλων των σωματικών κυττάρων ενός οργανισμού.
 - δ. τον ανασυνδυασμό πολλών πλασμιδίων από διαφορετικά βακτήρια.

μονάδες 5

4. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat) οφείλεται:
- α. σε αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία.
 - β. στην έλλειψη ενός τμήματος του χρωμοσώματος 5.
 - γ. σε ουδέτερη γονιδιακή μετάλλαξη.
 - δ. σε αναστροφή ενός χρωμοσωμικού τμήματος.

μονάδες 5

5. Ο καρυότυπος:

- α. απεικονίζει την ταξινόμηση των χρωμοσωμάτων κατά ελαττούμενο μέγεθος.
- β. χρησιμοποιείται για τον εντοπισμό γονιδιακών μεταλλάξεων
- γ. απεικονίζει το γενετικό υλικό κατά το στάδιο της μεσόφασης.
- δ. χρησιμοποιείται μόνο για τη μελέτη φυλετικών χρωμοσωμάτων.

μονάδες 5

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

- 1. – α
- 2. – δ
- 3. – β
- 4. – β
- 5. – α

ΘΕΜΑ 2ο

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Τι είναι πριμόσωμα και ποιος είναι ο ρόλος του στην αντιγραφή του DNA;

Μονάδες 4

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

Σχολικό βιβλίο, σελ. 28: «Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA ... από τις μητρικές αλυσίδες του DNA.»

2. Πώς επιβεβαιώθηκε οριστικά από τους Hershey και Chase ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό των κυττάρων;

Μονάδες 6

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

Σχολικό βιβλίο, σελ 14: «Η οριστική επιβεβαίωση ... να παραχθούν οι νέοι φάγοι.»

3. Πώς προκύπτουν τα ογκογονίδια και πώς σχετίζονται με την καρκινογένεση;

Μονάδες 7

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

Σχολικό βιβλίο, σελ. 101: «Τα ογκογονίδια “προέρχονται” από ... συνηθέστερα μετατόπισης.»

4. Ποιοι παράγοντες επηρεάζουν το ρυθμό ανάπτυξης των μικροοργανισμών σε μικροβιακή καλλιέργεια και με ποιο τρόπο;

Μονάδες 8

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

Ο ρυθμός ανάπτυξης ενός πληθυσμού μικροοργανισμών καθορίζεται από το χρόνο διπλασιασμού. Κάθε είδος μικροοργανισμού έχει χαρακτηριστικό χρόνο διπλασιασμού.

Σχολικό βιβλίο, σελ. 108: «Οι παράγοντες που επηρεάζουν ... μικρότερη των 20 °C.»

ΘΕΜΑ 3ο

Δίνεται το παρακάτω τμήμα της κωδικής αλυσίδας ενός γονιδίου που κωδικοποιεί τμήμα μιας πρωτεΐνης.

5' ... CTG AAG CGA GAA CCC ... 3'

1. Να προσδιορίσετε τους τύπους των μεταλλάξεων και τις επιπτώσεις τους στο γονιδιακό προϊόν σε κάθε μια από τις παρακάτω περιπτώσεις:

α. 5' ... CTG AAG CGA TAA CCC ... 3'

β. 5' ... CTG CCG AAG CGA GAA CCC ... 3'

Μονάδες 16

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

1. α. Αρχική κωδική αλυσίδα: 5' ... CTG AAG CGA GAA CCC ... 3'
Μεταλλαγμένη κωδική αλυσίδα: 5' ... CTG AAG CGA TAA CCC ... 3'

Παρατηρούμε πως στο τέταρτο κωδικόνιο του συγκεκριμένου τμήματος της κωδικής αλυσίδας συνέβη γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης. Συγκεκριμένα, η G αντικατάσταθηκε από T. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα τη μετατροπή του κωδικονίου GAA στο κωδικόνιο TAA, που είναι κωδικόνιο λήξης. Ως εκ τούτου κατά τη μετάφραση του mRNA, που θα προκύψει από τη μεταγραφή της γενετικής πληροφορίας του συγκεκριμένου γονιδίου, θα έχουμε πρόωρο τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στις περισσότερες από αυτές τις περιπτώσεις καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

- 1.β. Αρχική κωδική αλυσίδα: 5' ... CTG AAG CGA GAA CCC ... 3'
Μεταλλαγμένη κωδική αλυσίδα: 5' ... CTG CCG AAG CGA GAA CCC ... 3'

Παρατηρούμε πως μετά το πρώτο κωδικόνιο του συγκεκριμένου τμήματος της κωδικής αλυσίδας συνέβη γονιδιακή μετάλλαξη προσθήκης τριων βάσεων. Συγκεκριμένα, προστέθηκαν οι βάσεις CCG, οι οποίες συγκροτούν ένα κωδικόνιο.

Το κωδικόνιο αυτό δεν είναι κωδικόνιο λήξης, αλλά κωδικοποιεί αμινοξύ. Ως εκ τούτου από την έκφραση της γενετικής πληροφορίας του συγκεκριμένου μεταλλαγμένου γονιδίου θα προκύψει μία πολυπεπτιδική αλυσίδα που θα διαθέτει ένα επιπλέον αμινοξύ σε σύγκριση με τη φυσιολογική. Η προσθήκη αυτή μπορεί να αλλάξει τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

2. Σε ποιες περιπτώσεις οι γονιδιακές μεταλλάξεις δεν είναι επιβλαβείς για τον ανθρώπινο οργανισμό;

Μονάδες 9

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

Σχολικό βιβλίο, σελ. 91: «Οι μεταλλάξεις δεν είναι πάντα βλαβερές.»

ΘΕΜΑ 4ο

Μια φυσιολογική γυναίκα παντρεύεται έναν άνδρα και αποκτούν δύο παιδιά, το Γιάννη και την Ελένη. Ο Γιάννης παρουσιάζει οικογενή υπερχοληστερολαιμία και β-θαλασσαιμία, ενώ η Ελένη δεν παρουσιάζει καμία από τις δύο ασθένειες.

Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των γονέων και των παιδιών (Μονάδες 6) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 6). Εάν οι συγκεκριμένοι γονείς αποκτήσουν και τρίτο παιδί, να προσδιορίσετε την πιθανότητα να πάσχει μόνο από υπερχοληστερολαιμία, χωρίς να ληφθεί υπόψη η β-θαλασσαιμία (Μονάδες 6).

Πρόσφατα ανακοινώθηκε μελέτη για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας σε ασθενείς που πάσχουν από β-θαλασσαιμία. Λαμβάνοντας υπόψη ότι τα γονίδια των αιμοσφαιρινών εκφράζονται στο πρόδρομο ερυθροκύτταρο, ποιος τύπος γονιδιακής θεραπείας θα μπορούσε να εφαρμοστεί για την αντιμετώπιση της β-θαλασσαιμίας και γιατί (Μονάδες 7);

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

- Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία ακολουθεί αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας.

Συμβολίζουμε με A το αλληλόμορφο που καθορίζει την εμφάνιση της ασθένειας και με a το αντίστοιχο φυσιολογικό αλληλόμορφο.

Επειδή απόγονος που πάσχει (Γιάννης) θα διαθέτει οπωσδήποτε έναν τουλάχιστον γονέα που πάσχει, ο πατέρας του θα πάσχει από οικογενή υπερχοληστερολαιμία και θα είναι ετερόζυγος. Εάν ήταν ομόζυγος, θα έπασχαν και τα δύο παιδιά τους.

A: αλληλόμορφο οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας

a: φυσιολογικό αλληλόμορφο

Γονότυποι ως προς την οικογενή υπερχοληστερολαιμία:

Μητέρα: αα

Πατέρας: Αα

Γιάννης: Αα

Ελένη: αα

• Η β – θαλασσαιμία ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Συμβολίζουμε β: το αλληλόμορφο που καθορίζει τη φυσιολογική παραγωγή β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης Α και β⁰: το μεταλλαγμένο αλληλόμορφό του. Επειδή κάθε άνθρωπος είναι διπλοειδής οργανισμός θα διαθέτει για το ζεύγος αλληλομόρφων του γονιδίου που καθορίζει την αλυσίδα β ένα αλληλόμορφο πατρικής και ένα αλληλόμορφο μητρικής προέλευσης. Εφόσον ο Γιάννης πάσχει από β – θαλασσαιμία θα έχει γονότυπο β⁰β⁰ και οι δύο γονείς του θα διαθέτουν το αλληλόμορφο β⁰. Εφόσον η μητέρα είναι φυσιολογική θα έχει γονότυπο ββ⁰. Η Ελένη θα διαθέτει οπωσδήποτε το φυσιολογικό αλληλόμορφο.

Με βάση τα παραπάνω ως προς τη β – θαλασσαιμία οι γονότυποι των ατόμων θα είναι:

β: το αλληλόμορφο που καθορίζει τη φυσιολογική παραγωγή β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης Α

β⁰: το μεταλλαγμένο αλληλόμορφό του.

Μητέρα: ββ⁰

Πατέρας: ββ⁰ ή β⁰β⁰

Γιάννης: β⁰β⁰

Ελένη: ββ⁰ ή ββ

Στην περίπτωση που ο πατέρας πάσχει από β – θαλασσαιμία, η Ελένη θα έχει γονότυπο ββ⁰.

Στην περίπτωση που ο πατέρας είναι φαινοτυπικά υγιής ως προς τη β - θαλασσαιμία, η Ελένη μπορεί να έχει γονότυπο ββ ή ββ⁰.

• Όσον αφορά την ταυτόχρονη μελέτη των δύο ασθενειών, οι πιθανοί γονότυποι των γονέων θα είναι:

Μητέρα: ααββ⁰

Πατέρας: Ααββ⁰ ή Ααβ⁰β⁰

Γιάννης: Ααβ⁰β⁰

Ελένη: ααββ⁰ ή ααββ.

- Για την πιθανότητα ο τρίτος απόγονος των δύο γονέων να πάσχει από οικογενή υπερχοληστερολαιμία θα έχουμε:

Γονότυποι γονέων ως προς την οικογενή υπερχοληστερολαιμία:

Μητέρα: αα

Πατέρας: Αα

Κάθε κύηση αποτελεί ένα ανεξάρτητο γεγονός και δε σχετίζεται με το αποτέλεσμα προηγούμενων κυήσεων. Άρα, για να βρούμε την πιθανότητα να πάσχει το τρίτο παιδί τους από οικογενή υπερχοληστερολαιμία πραγματοποιούμε τη διασταύρωση:

$$\sigma^{\circ} \quad Aa \quad (x) \quad aa \quad \varphi$$

Γαμέτες: A, a // a

F₁: Aa, αα

Η πιθανότητα το παιδί να πάσχει από οικογενή υπερχοληστερολαιμία είναι 1/2.

Η διασταύρωση πραγματοποιήθηκε σύμφωνα με τον πρώτο νόμο του Mendel (Κατά την παραγωγή γαμετών μέσω της μείωσης διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και κατ' επέκταση και τα αλληλόμορφα γονίδια για κάθε ιδιότητα. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των δύο γονέων).

- Ορισμένα από τα κύτταρα του αιμοποιητικού συστήματος μπορούν να τροποποιούνται γενετικά, να αναπτύσσονται σε κυτταροκαλλιέργειες και να εισάγονται με ενδοφλέβια ένεση στον οργανισμό. Ο τύπος αυτός της γονιδιακής θεραπείας ονομάζεται ex vivo, γιατί τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό και εισάγονται πάλι σε αυτόν.

Ενδεικτικά αναφέρουμε ότι θα μπορούσαμε να ακολουθήσουμε τα εξής βήματα:

- Πρόδρομα ερυθροκύτταρα του ασθενούς παραλαμβάνονται και πολλαπλασιάζονται σε κυτταροκαλλιέργειες (αν είναι εφικτό)
- Το φυσιολογικό γονίδιο για τη β αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης Α ενσωματώνεται σε φορέα (συνήθως ιό φορέα που μπορεί να μολύνει πρόδρομα ερυθροκύτταρα και έχει καταστεί αβλαβής) με τεχνικές του ανασυνδυασμένου DNA
- Ο γενετικά τροποποιημένος ιός φορέας εισάγεται στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα
- Τα γενετικά τροποποιημένα πρόδρομα ερυθροκύτταρα εισάγονται με ενδοφλέβια ένεση στον ασθενή και παράγουν τη β αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης Α

Παρατήρηση: Όλα τα κύτταρα του αίματος προέρχονται από πολυδύναμα αιμοποιητικά κύτταρα του (ερυθρού) μυελού των οστών. Θα μπορούσε, λοιπόν, να θεωρηθεί ότι η τροποποίηση των κυττάρων αυτών αν ήταν εφικτή θα μπορούσε να αποτελέσει μέθοδο για τη γονιδιακή θεραπεία της β-θαλασσαιμίας. Όμως, στο σχολικό βιβλίο δεν αναφέρεται κάτι τέτοιο, ούτε στην περίπτωση της γονιδιακής

θεραπείας για την ανεπάρκεια του ανοσοβιολογικού συστήματος λόγω έλλειψης ADA.

ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ

Τα φετινά θέματα καλύπτουν όλο το φάσμα της ύλης, είναι σαφώς διατυπωμένα, και μπορούν να διαβαθμίσουν τις βαθμολογίες. Ο κατάλληλα προετοιμασμένος μαθητής μπορεί να αντεπεξέλθει στο συγκεκριμένο διαγώνισμα και να πετύχει υψηλές βαθμολογίες.

