

ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
2014

Επιμέλεια:
Ομάδα Βιολόγων της
Ωθησης



Τετάρτη, 4 Ιουνίου 2014
Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμίας από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις **A1** έως **A5** και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

A1. Τα πλασμίδια είναι

- α. κυκλικά δίκλωνα μόρια RNA
- β. γραμμικά μόρια DNA
- γ. μονόκλωνα μόρια DNA
- δ. κυκλικά δίκλωνα μόρια DNA.

Μονάδες 5

A2. Το αντικωδικόνιο είναι τριπλέτα νουκλεοτιδίων του

- α. mRNA
- β. snRNA
- γ. tRNA
- δ. rRNA.

Μονάδες 5

A3. Η εισαγωγή ανασυνδυασμένου DNA σε βακτήριο-ξενιστή ονομάζεται

- α. μικροέγχυση
- β. μετασχηματισμός
- γ. εμβολιασμός
- δ. κλωνοποίηση.

Μονάδες 5

A4. Στην εκθετική φάση σε μια κλειστή καλλιέργεια, ο αριθμός των μικροοργανισμών

- α. παραμένει σχεδόν σταθερός
- β. μειώνεται
- γ. αυξάνεται ταχύτατα
- δ. παρουσιάζει αυξομειώσεις.

Μονάδες 5

A5. Με τη γονιδιακή θεραπεία

- α. παράγονται μονοκλωνικά αντισώματα
- β. γίνεται εισαγωγή του φυσιολογικού αλληλόμορφου γονιδίου
- γ. γίνεται αντικατάσταση του μεταλλαγμένου γονιδίου από το φυσιολογικό
- δ. μεταβιβάζεται στους απογόνους το φυσιολογικό γονίδιο.

Μονάδες 5

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

- A1 - δ
 A2 - γ
 A3 - β
 A4 - γ
 A5 - β

ΘΕΜΑ Β

B1. Να τοποθετήσετε στη σωστή σειρά τα παρακάτω βήματα τα οποία οδηγούν στην κατασκευή καρυότυπου, γράφοντας μόνο τους αριθμούς

1. Τα κύτταρα επώάζονται σε υποτονικό διάλυμα.
2. Αναστέλλεται ο κυτταρικός κύκλος στο στάδιο της μετάφασης.
3. Τα χρωμοσώματα παρατηρούνται στο μικροσκόπιο.
4. Γίνεται επαγωγή κυτταρικών διαιρέσεων με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση.
5. Τα χρωμοσώματα ταξινομούνται σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος.
6. Τα χρωμοσώματα απλώνονται σε αντικειμενοφόρο πλάκα και χρωματίζονται με ειδικές χρωστικές ουσίες.

Μονάδες 6

B2. Να αναφέρετε ονομαστικά τα ένζυμα ή τα σύμπλοκα ενζύμων τα οποία καταλύουν τις παρακάτω διαδικασίες

- α. Επιμήκυνση πρωταρχικού τμήματος κατά την αντιγραφή.
- β. Σύνθεση πρωταρχικών τμημάτων.
- γ. Σύνδεση των κομματιών της ασυνεχούς αλυσίδας μεταξύ τους κατά την αντιγραφή.
- δ. Ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA κατά την αντιγραφή.
- ε. Σύνδεση ριβονουκλεοτιδίων κατά τη μεταγραφή.

Μονάδες 5

B3. Πώς μπορεί να πραγματοποιηθεί η διάγνωση των γενετικών ασθενειών;

Μονάδες 6

B4. Ποια ζώα ονομάζονται διαγονιδιακά;

Μονάδες 2

B5. Τι εννοούμε με τον όρο ζύμωση; (μονάδες 2) Ποια είναι τα προϊόντα της ζύμωσης; (μονάδες 4)

Μονάδες 6

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

B1.

4. Γίνεται επαγωγή κυτταρικών διαιρέσεων με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση.
2. Αναστέλλεται ο κυτταρικός κύκλος στο στάδιο της μετάφασης.
1. Τα κύτταρα επώάζονται σε υποτονικό διάλυμα.

6. Τα χρωμοσώματα απλώνονται σε αντικειμενοφόρο πλάκα και χρωματίζονται με ειδικές χρωστικές ουσίες.
3. Τα χρωμοσώματα παρατηρούνται στο μικροσκόπιο.
5. Τα χρωμοσώματα ταξινομούνται σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος.

Σημ.: Η παρατήρηση των χρωμοσωμάτων στο μικροσκόπιο δεν αναφέρεται σαφώς στο σχολικό βιβλίο σε ποιο στάδιο πραγματοποιείται, επομένως οι μαθητές μπορεί να αδυνατούν να τοποθετήσουν το βήμα αυτό στη σωστή χρονική σειρά.

- B2.** α) DNA πολυμεράση
β) Πριμόσωμα (σύμπλοκο ενζύμων)
γ) DNA δεσμάση
δ) DNA ελικάση
ε) RNA πολυμεράση

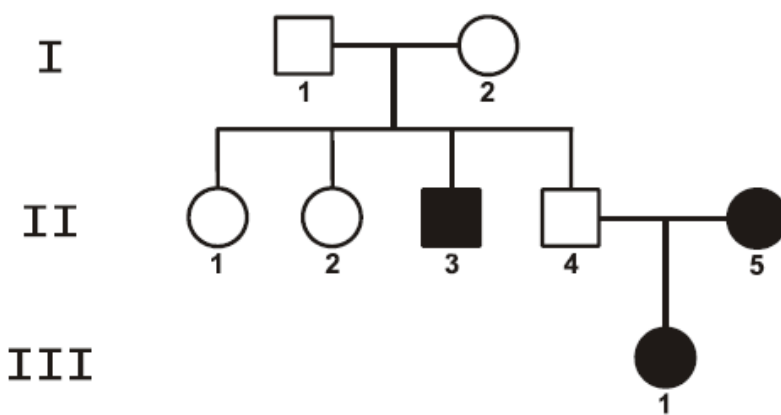
B3. Σχολ. Βιβλίο σελ. 98 «Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών...(μοριακή διάγνωση)». (Θα μπορούσαν να αναφερθούν επίσης (α) μικροσκοπική παρατήρηση ερυθροκυττάρων (τεστ δρεπάνωσης) και (β) η χρήση μονοκλωνικών αντισωμάτων ως ειδική περίπτωση βιοχημικής δοκιμασίας).

B4. Σχολ. Βιβλίο σελ. 133 «Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα... κάποιο άλλο είδος». (είναι επιθυμητό να μεταβιβάζονται οι ιδιότητες στους απογόνους τους).

B5. Σχολ. Βιβλίο σελ. 109 «Με τον όρο ζύμωση... και αντιβιοτικά».

ΘΕΜΑ Γ

Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο απεικονίζει τον τρόπο κληρονομής μιας μονογονιδιακής ασθένειας σε μια οικογένεια, η οποία οφείλεται σε μετάλλαξη ενός γονιδίου. Σε κάθε περίπτωση ισχύει ο πρώτος νόμος του Μέντελ.



Γ1. Να

Αγίατριά το μέλλον

Αγίατριά το μέλλον

διερευνήσετε εάν η ασθένεια αυτή οφείλεται σε επικρατές ή σε υπολειπόμενο γονίδιο. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας, είτε περιγραφικά είτε με διασταυρώσεις.

Μονάδες 4

Γ2. Να προσδιορίσετε εάν η ασθένεια αυτή κληρονομείται ως αυτοσωμικός ή ως φυλοσύνδετος χαρακτήρας. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας, είτε περιγραφικά είτε με διασταυρώσεις.

Μονάδες 6

Γ3. Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων Π_1 , Π_2 , Π_3 και Π_4 , με βάση τα δεδομένα του παραπάνω γενεαλογικού δένδρου.

Μονάδες 3

Γ4. Τα άτομα Π_1 , Π_2 και Π_4 θέλουν να γνωρίζουν εάν είναι φορείς του παθολογικού αλληλόμορφου γονιδίου. Για το σκοπό αυτό, τα άτομα Π_1 , Π_2 , Π_3 και Π_4 υποβλήθηκαν σε ανάλυση του γενετικού τους υλικού με τη χρήση ιχνηθετημένου ανιχνευτή. Ο ανιχνευτής υβριδοποιεί το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο. Τα αποτελέσματα της ανάλυσης παρουσιάζονται στον παρακάτω πίνακα

Άτομο γενιάς II	Π_1	Π_2	Π_3	Π_4
Αριθμός μορίων DNA τα οποία υβριδοποιεί ο ανιχνευτής	0	1	2	1

Με βάση τα δεδομένα του πίνακα να προσδιορίσετε τους γονότυπους των ατόμων Π_1 και Π_2 . (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Μονάδες 6

Γ5. Σε μια άλλη οικογένεια από το γάμο δύο ατόμων με φυσιολογική όραση γεννήθηκε ένα αγόρι με σύνδρομο Klinefelter, που πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα. Να περιγράψετε έναν πιθανό μηχανισμό που οδηγεί στη γέννηση του συγκεκριμένου ατόμου. Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση γονιδιακής μετάλλαξης.

Μονάδες 6

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

Γ1. Από τη διασταύρωση των ατόμων I_1 και I_2 απορρίπτεται η περίπτωση η ασθένεια να οφείλεται σε επικρατές αλληλόμορφο διότι στην περίπτωση αυτή ασθενής απόγονος θα είχε αναγκαστικά έναν τουλάχιστον ασθενή γονέα.

(απορριπτική διασταύρωση:

Έστω A: παθολογικό αλληλόμορφο.

α: φυσιολογικό αλληλόμορφο.

Τότε η διασταύρωση I_1 (x) I_2 θα ήταν αα (x) αα και δε θα μπορούσε να αποκτηθεί ασθενής απόγονος.

Η

Γ4. Κάθε άτομο διαθέτει ένα ζεύγος αλληλομόρφων γονιδίων, ένα πατρικής και ένα μητρικής προέλευσης για κάθε αυτοσωμική γονιδιακή θέση. Ο ανιχνευτής συνδέεται μόνο στη μία εκ των δύο αλυσίδων DNA του μεταλλαγμένου γονιδίου οπότε η μη σύνδεση με το αλληλόμορφο του ατόμου Π_1 υποδηλώνει ότι το άτομο αυτό δε διαθέτει μεταλλαγμένο αλληλόμορφο. Άρα το άτομο αυτό είναι ομόζυγο προς το επικρατές αλληλόμορφο (AA). Στο άτομο Π_2 έχει υβριδοποιηθεί το ένα από τα 2 αλληλόμορφα του, επομένως το άτομο είναι ετερόζυγο (Aa). Τελικά το άτομο Π_1 θα έχει γονότυπο AA ενώ το Π_2 Aa.

Γ5. Μερική αχρωματοψία στο κόκκινο – πράσινο κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Συμβολίζουμε με X^A το φυσιολογικό αλληλόμορφο και με X^a το υπολειπόμενο αλληλόμορφο που προκαλεί την ασθένεια. Θεωρητικά οι πιθανοί γονότυποι και οι αντίστοιχοι φαινότυποι για τα θηλυκά και τα αρσενικά άτομα είναι:

Θηλυκά άτομα: X^AX^A και X^AX^a φαινοτυπικά φυσιολογικά,

X^aX^a θηλυκό άτομο που πάσχει από μερική αχρωματοψία.

Αρσενικά άτομα: X^AY αρσενικό υγιές άτομο

X^aY αρσενικό άτομο που πάσχει από μερική αχρωματοψία.

Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter έχουν 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και 3 φυλετικά (XXY). Ένα άτομο που πάσχει από σύνδρομο Klinefelter και μερική αχρωματοψία θα έχει γονότυπο X^aX^aY .

Σχολικό βιβλίο σελ. 96 (μηχανισμός δημιουργίας αριθμητικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών γενικά) από: «Αν κατά τη διάρκεια ... έως ... ενώ η ύπαρξη ενός επιπλέον τρισωμίας.» Στη συγκεκριμένη περίπτωση, έγινε μη διαχωρισμός κατά την 2η μειωτική διαίρεση στο θηλυκό άτομο στο διπλασιασμένο X^a . Τότε, οι γαμέτες που προκύπτουν θα είναι ως προς τη σύσταση των φυλετικών τους χρωμοσωμάτων: X^A , X^A , X^aX^a , O. Η γονιμοποίηση του ωαρίου με τα δύο φυλετικά χρωμοσώματα X^aX^a με σπερματοζωάριο που περιέχει ένα φυλετικό χρωμόσωμα Y οδηγεί σε ζυγωτό και κατ' επέκταση σε απόγονο με σύσταση φυλετικών χρωμοσωμάτων: X^aX^aY .

P:	X^AY	(x)	X^AX^a
	(Φυσιολογικός διαχωρισμός)		(Μη διαχωρισμός στο διπλασιασμένο χρωμόσωμα X^a στη 2 ^η μειωτική διαίρεση)
γαμέτες:	X^A , Y		X^A , X^A , X^aX^a , O

F₁: $2X^AX^A$, $X^AX^aX^a$, X^aX^aY , X^AO , ~~X^aO~~ , $2X^AY$

Δίνεται τμήμα DNA το οποίο κωδικοποιεί τα οκτώ πρώτα αμινοξέα του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης.

AGCTATGACCATGATTACGGATTCACTG αλυσίδα I

TCGATACTGGTACTAATGCCTAAGTGAC αλυσίδα II

Δ1. Να εντοπίσετε την κωδική αλυσίδα. (μονάδα 1) Να σημειώσετε τον προσανατολισμό των αλυσίδων. (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Μονάδες 6

Δ2. Να γράψετε το τμήμα του mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος του γονιδίου και να ορίσετε τα 5' και 3' άκρα του. (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 5

Δ3. Να γράψετε το τμήμα του mRNA στο οποίο θα συνδεθεί η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα κατά την έναρξη της μετάφρασης.

Μονάδες 2

Δ4. Η φυσιολογική πρωτεΐνη, που παράγεται από την έκφραση του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης, αποτελείται από 1024 αμινοξέα. Μια γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης μιας βάσης στο παραπάνω τμήμα DNA οδηγεί στην παραγωγή μιας πρωτεΐνης με 1022 αμινοξέα, δηλαδή μικρότερης κατά δύο αμινοξέα. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο μπορεί να συμβεί αυτό.

Μονάδες 6

Δ5. Μια γονιδιακή μετάλλαξη που συνέβη στο ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης οδηγεί στην παραγωγή ενός τροποποιημένου mRNA. Το mRNA αυτό φέρει τέσσερις επιπλέον διαδοχικές βάσεις μεταξύ του 3ου και 4ου κωδικονίου του. Να εξηγήσετε ποια θα είναι η συνέπεια στην παραγωγή των ενζύμων που μεταβολίζουν τη λακτόζη, όταν το βακτήριο αναπτύσσεται σε θρεπτικό υλικό απουσία λακτόζης και γλυκόζης.

Μονάδες 6

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

Δ1. Εφόσον το γονίδιο που δίνεται είναι βακτηριακού DNA δε θα περιέχει εσώνια και δεδομένου ότι κωδικοποιεί μόνο τα 8 πρώτα αμινοξέα, δεν αναμένεται ο εντοπισμός κωδικονίου λήξης. Συνεπώς, στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου αυτού θα πρέπει να εντοπιστεί με προσανατολισμό 5' → 3' το κωδικόνιο έναρξης 5' ATG 3' και με βήμα τριπλέτας, συνεχόμενα και μη επικαλυπτόμενα να προκύπτουν άλλα 7 κωδικόνια ώστε να κωδικοποιούνται συνολικά 8 αμινοξέα. Παρατηρούμε ότι οι παραπάνω προϋποθέσεις ικανοποιούνται στην αλυσίδα I επομένως αυτή είναι η κωδική με το ελεύθερο 5' άκρο της αριστερά και το ελεύθερο 3' άκρο της δεξιά. Με βάση τα παραπάνω, η μη κωδική αλυσίδα είναι η αλυσίδα II, με το ελεύθερο 3' άκρο της

αριστερά και το ελεύθερο 5' άκρο της δεξιά, λόγω αντιπαράλληλίας με την αλυσίδα 2. (Οι παραπάνω συνθήκες δεν ικανοποιούνται στην αλυσίδα II εφόσον εκεί εντοπίζεται και κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνιο λήξης).

5' AGCTATGACCATGATTACGGATTCACTG 3' αλυσίδα I
3' TCGATACTGGTACTAATGCCTAAGTGAC 5' αλυσίδα II

Δ2. Το mRNA που προκύπτει κατά τη μεταγραφή είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο της μεταγραφόμενης αλυσίδας του γονιδίου, με τη διαφορά ότι απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια της μεταγραφόμενης αλυσίδας με A τοποθετούνται τα ριβονουκλεοτίδια με U. Με βάση τα παραπάνω, το τμήμα του mRNA που θα προκύψει είναι:

5' AGCUAUGACCAUGAUUACGGAUUCACUG 3'

Δ3. Κατά την έναρξη της μετάφρασης το mRNA προσδένεται, μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στην 5' αμετάφραση περιοχή του, με το ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Η 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA είναι αυτή που βρίσκεται πριν από το κωδικόνιο έναρξης 5' AUG 3', δηλαδή στη συγκεκριμένη περίπτωση η:

5' AGCU 3'

Δ4. Δεδομένου ότι η πρωτεΐνη αποτελείται από 1024 αμινοξέα, η κωδικοποιούσα περιοχή του γονιδίου διαθέτει 1025 κωδικόνια (μαζί με το κωδικόνιο λήξης). Η γονιδιακή μετάλλαξη στο παραπάνω τμήμα DNA που μπορεί να οδηγήσει στην παραγωγή μιας πρωτεΐνης με δύο λιγότερα αμινοξέα είναι η αντικατάσταση μιας από τις βάσεις του κωδικονίου έναρξης 5' ATG 3' (οποιασδήποτε από τις 3) στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου. Σε αυτή την περίπτωση (και δεδομένου ότι για το συγκεκριμένο κωδικόνιο δεν ισχύει ο εκφυλισμός του γενετικού κώδικα) η μετάφραση του mRNA που θα παραχθεί από τη μεταγραφή του μεταλλαγμένου γονιδίου, θα ξεκινήσει από το επόμενο στη σειρά κωδικόνιο 5' AUG 3' το οποίο απέχει 2 κωδικόνια ως προς το αρχικό κωδικόνιο έναρξης του φυσιολογικού γονιδίου. Το προηγούμενο κωδικόνιο έναρξης (που έχει πλέον υποστεί μετάλλαξη), θα αποτελεί τμήμα της 5' αμετάφραστης περιοχής (που θα αυξηθεί κατά 6 νουκλεοτίδια). Έτσι η παραλλαγμένη πολυπεπτιδική αλυσίδα θα διαθέτει 2 αμινοξέα λιγότερα ως προς την αρχική και συγκεκριμένα θα λείπουν τα δύο αρχικά ενώ τα υπόλοιπα θα παραμείνουν ίδια.

Δ5. Η προσθήκη 4 διαδοχικών βάσεων μεταξύ του 3^{ου} και 4^{ου} κωδικονίου του ρυθμιστικού γονιδίου θα οδηγήσει σε αλλαγή του τρόπου συγκρότησης των κωδικονίων μετά το 3^ο κωδικόνιο αυτού. Το αποτέλεσμα είναι ότι μόνο τα τρία πρώτα αμινοξέα της πρωτεΐνης-καταστολέα που παράγεται από το ρυθμιστικό γονίδιο θα

είναι ίδια με τα αρχικά. Άρα, ο καταστολέας θα χάσει πιθανότατα τη λειτουργικότητά του με αποτέλεσμα να μην μπορεί να προσδεθεί στο χειριστή του οπερονίου. Έτσι, η RNA πολυμεράση θα μπορεί, αφού προσδεθεί στον υποκινητή των δομικών γονιδίων, να τα μεταγράψει διαρκώς. Άρα, τα τρία ένζυμα που συμμετέχουν στη διάσπαση της λακτόζης θα παράγονται συνεχώς, ανεξαρτήτως του τι περιέχεται στο θρεπτικό υλικό όπου αναπτύσσεται το βακτήριο. Υπο φυσιολογικές συνθήκες τα ένζυμα αυτά παράγονται όταν το βακτήριο βρεθεί σε θρεπτικό υλικό παρουσία μόνο λακτόζης.

ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ

Τα θέματα καλύπτουν μεγάλο φάσμα της ύλης. Απευθύνονται σε μαθητές που έχουν εμβαθύνει σε έννοιες και μηχανισμούς του μαθήματος. Μπορεί το συγκεκριμένο διαγώνισμα να οδηγήσει σε μια κλιμάκωση των βαθμολογιών σε ικανοποιητικό βαθμό.

