

ΒΙΟΛΟΓΙΑ
ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
2002

ΕΚΦΩΝΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1ο

A. Στις ερωτήσεις **1-2**, να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της ερώτησης και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση.

1. Δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA περιέχεται σε:

- α.** γαμέτη
- β.** ευκαρυωτικό πυρήνα
- γ.** βακτήριο
- δ.** νουκλεόσωμα.

Μονάδες 5

2. Ασθένεια που οφείλεται σε αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο είναι η:

- α.** φαινυλκετονουρία
- β.** οικογενής υπερχοληστερολαιμία
- γ.** δρεπανοκυτταρική αναιμία
- δ.** β-θαλασσαιμία.

Μονάδες 5

B. Να οριστούν οι παρακάτω έννοιες:

1. Ανοικτό πλαίσιο ανάγνωσης.

Μονάδες 7

2. Συνεχής καλλιέργεια.

Μονάδες 8

ΘΕΜΑ 2ο

1. Να περιγράψετε τη διαδικασία για την παραγωγή στελέχους καλαμποκιού, ποικιλίας Bt.

Μονάδες 10

2. Να περιγράψετε τις διαδικασίες στις οποίες γνωρίζετε ότι βρίσκει εφαρμογή η ιχνηθέτηση.

Μονάδες 15

ΘΕΜΑ 3ο

1. Δίνεται το παρακάτω τμήμα μορίου DNA προκαρυωτικού κυττάρου.

5' 3'
G A A T T C T T A A T G C A A G A T C A T A A A G A A T T C T A G
C T T A A G A A T T A C G T T C T A G T A T T T C T T A A G A T C
3' 5'

Το παραπάνω τμήμα DNA κόβεται με EcoRI, προκειμένου να ενσωματωθεί σε κατάλληλο πλασμίδιο που έχει κοπή με την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση, με τελικό σκοπό να εισαχθεί σε βακτήριο για την παραγωγή φαρμακευτικού πολυπεπτιδίου.

Να βρείτε την αλληλουχία των αμινοξέων του πολυπεπτιδίου με χρήση του παρατιθέμενου γενετικού κώδικα.

Μονάδες 6

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 8

Παρατίθεται ο γενετικός κώδικας.

Δ ε ύ τ ε ρ ο γ ρ ά μ μ α					
		U	C	A	
Π ρ ώ τ ο γ ρ ά μ μ α	U	UUU φαινυλαλανίνη	UCU σερίνη	UAU τυροσίνη	U C A G
		UUC φαινυλαλανίνη	UCC σερίνη	UAC τυροσίνη	
		UUA λευκίνη	UCA σερίνη	UAA λήξη	
		UUG λευκίνη	UCG σερίνη	UAG λήξη	
	C	CUU λευκίνη	CCU προλίνη	CAU ιστιδίνη	U C A G
		CUC λευκίνη	CCC προλίνη	CAC ιστιδίνη	
		CUA λευκίνη	CCA προλίνη	CAA γλουταμίνη	
		CUG λευκίνη	CCG προλίνη	CAG γλουταμίνη	
	A	AUU ισολευκίνη	ACU θρεονίνη	AAU ασπαραγγίνη	U C A G
		AUC ισολευκίνη	ACC θρεονίνη	AAC ασπαραγγίνη	
		AUA ισολευκίνη	ACA θρεονίνη	AAA λυσίνη	
		AUG μεθειονίνη έναρξη	ACG θρεονίνη	AAG λυσίνη	
	G	GUU βαλίνη	GCU αλανίνη	GAU ασπαρτικό οξύ	U C A G
		GUC βαλίνη	GCC αλανίνη	GAC ασπαρτικό οξύ	
		GUA βαλίνη	GCA αλανίνη	GAA γλουταμινικό οξύ	
		GUG βαλίνη	GCG αλανίνη	GAG γλουταμινικό οξύ	

2. Κατά τον προγεννητικό έλεγχο σε κυοφορούσα γυναίκα, διαπιστώθηκε ότι το έμβρυο νοσεί από το σύνδρομο Cri-du-chat (κλάμα της γάτας) και επιπλέον φέρει αναστροφή στο μικρό βραχίονα του χρωμοσώματος 3.

α. Να περιγράψετε τις διαδικασίες που ακολουθήθηκαν για τη διάγνωση.

Μονάδες 8

β. Βάσει ποιών παρατηρήσεων έγινε η διάγνωση;

Μονάδες 3

ΘΕΜΑ 4ο

Σε ένα φυτό παρατηρούνται, μεταξύ άλλων, οι εξής caractères: Καρπός μεγάλος που ελέγχεται από το γονίδιο Μ και καρπός μικρός που ελέγχεται από το γονίδιο μ. Καρπός πλούσιος σε υδατάνθρακες που ελέγχεται από το γονίδιο Υ και καρπός φτωχός σε υδατάνθρακες που ελέγχεται από το γονίδιο υ. Έχετε στη διάθεσή σας ένα αμιγές στέλεχος με καρπό μεγάλο και φτωχό σε υδατάνθρακες, καθώς και ένα αμιγές στέλεχος με καρπό μικρό και πλούσιο σε υδατάνθρακες.

- α. Να διασταυρώσετε τα παραπάνω στελέχη και να βρείτε τους γονότυπους και φαινότυπους των απογόνων της F_1 και F_2 γενιάς.

Μονάδες 4

- β. Να αιτιολογήσετε τη φαινοτυπική αναλογία των ατόμων της F_2 γενιάς.

Μονάδες 9

- γ. Έχοντας στη διάθεσή σας τα φυτά της F_2 γενιάς, να αιτιολογήσετε πώς μπορείτε να απομονώσετε αμιγή στελέχη με φαινότυπο καρπό μεγάλο και πλούσιο σε υδατάνθρακες, κάνοντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις.

Μονάδες 12

Διευκρινίζεται ότι: τα γονίδια που αναφέρονται είναι αυτοσωμικά και βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1ο

- A.** 1. γ βακτήριο.
2. β οικογενής υπερχοληστερολαιμία.
- B.** 1. Η αλληλουχία των βάσεων ενός γονιδίου ... λήξης ορίζεται ως πλαίσιο ανάγνωσης. (σελ. 36).
2. Συνεχής καλλιέργεια: Σ' αυτόν τον τύπο ... διαρκώς σε ανάπτυξη. (σελ. 111).

ΘΕΜΑ 2ο

1. Το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*, που ζει στο έδαφος, παράγει μια ισχυρή τοξίνη ... ποικιλίες B_t. (σελ. 132-133).

ΔΙΑΔΙΚΑΣΙΑ ΠΑΡΑΓΩΓΗΣ

- α.** Απομόνωση του γονιδίου του βακτηρίου *B.thuringiensis* που παράγει την τοξίνη. (Η απομόνωση πραγματοποιείται με την εφαρμογή περιοριστικών ενδονουκλεασών). Ένωση του γονιδίου με το φορέα κλωνοποίησης που είναι το πλασμίδιο Ti του *Agrobacterium tumefaciens*. (Το *A.tumefaciens* το οποίο ζει ... επιθυμητή ιδιότητα. σελ. 131) και δημιουργία ανασυνδυασμένου DNA.
- β.** Μεταφορά του ανασυνδυασμένου μορίου DNA στο Αγροβακτήριο (κύτταρο-ξενιστής). Η διαδικασία αυτή ονομάζεται μετασχηματισμός.
- (Προαιρετικά:
- Επιλογή και απομόνωση των κυττάρων των βακτηρίων που περιέχουν το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο λόγω της ικανότητάς τους να αναπτύσσονται σε θρεπτικό υλικό που περιέχει αντιβιοτική ουσία.
 - Επιλογή βακτηριακού κλώνου που περιέχει το επιθυμητό DNA με τη βοήθεια ειδικών μορίων ανιχνευτών.)
- γ.** "Μόλυνση" φυτικών κυττάρων καλαμποκιού στο εργαστήριο με τα Αγροβακτήρια που περιέχουν το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο. Τα τροποποιημένα φυτικά κύτταρα δίνουν ένα νέο καλαμπόκι που περιέχει το γονίδιο της τοξίνης του B_t και έχει την ικανότητα να μεταβιβάζει τις νέες ιδιότητες στους απογόνους του.
2. Η οριστική επιβεβαίωση ότι το DNA ... παραχθούν οι νέοι φάγοι. (σελ. 14). Υβριδοποίηση των νουκλεϊκών οξέων χρησιμοποιείται για την ανίχνευση κλώνων γονιδιοματικής ή cDNA βιβλιοθήκης. (σελ. 60 - 61) (ιχθυετημένα μόρια ανιχνευτές).
- (Προαιρετικά:
- Πειραματική απόδειξη του μηχανισμού αντιγραφής του DNA. Τα δύο θυγατρικά μόρια ... ημισυντηρητικός. (σελ. 27-28).
 - Μονοκλωνικά αντισώματα (σελ. 119-120))

Τα χρωμοσώματα μελετώνται στο στάδιο της μετάφασης καρυότυπο (σελ 20).

ΘΕΜΑ 4ο

Ο Mendel μελέτησε την κληρονομικότητα δύο διαφορετικών χαρακτήρων. Οι χαρακτήρες ... όπως ακριβώς προσδιόρισε ο Mendel. (σελ. 73-74).

ΔΕΔΟΜΕΝΑ

Αυτοσωμικά γονίδια σε διαφορετικά ζεύγη χρωμοσωμάτων.

M: μεγάλος καρπός Y: πλούσιος σε υδατ/κες

μ: μικρός καρπός y: φτωχό σε υδατ/κες.

α.

P: MMyy X μμYY

Γαμ.: My μY

F₁: MμYy

- Γενότυπος: MμYy
- Φαινότυπος: Μεγάλος καρπός πλούσιος σε υδατάνθρακες.

Γαμ. ♂	MY	My	μY	my
MY	MMYY	MμYy	MμYY	MμYy
My	MMYy	MMyy	MμYy	Mμyy
μY	MμYY	MμYy	μμYY	μμYy
my	MμYy	Mμyy	μμYy	μμyy

- Φαινότυποι: - Μεγάλος καρπός, πλούσιος σε υδατάνθρακα. [MMYY, MμYy, MμYY, MμYy]
- Μεγάλος καρπός, φτωχός σε υδατάνθρακα. [MMyy, Mμyy]
- Μικρός καρπός, πλούσιος σε υδατάνθρακα. [μμYY, μμYy]
- Μικρός καρπός, φτωχός σε υδατάνθρακα. [μμyy]

β. Φαινοτυπική αναλογία:

9: Μεγάλος καρπός - πλούσιος σε υδατάνθρακα.

3: Μεγάλος καρπός - φτωχός σε υδατάνθρακα.

3: Μικρός καρπός - πλούσιος σε υδατάνθρακα.

1: Μικρός καρπός - φτωχός σε υδατάνθρακα.

Δεύτερος νόμος ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων (σελ. 73)

γ.

Τα αμιγή στελέχη είναι τα MMYY. Στην F₂ γενιά παίρνουμε φαινόμενο μεγάλος καρπός - πλούσιος σε υδατάνθρακες από τους γενοτύπους:

MMYY, MμYY, MμYy και MMYy.

Η απομόνωση θα γίνει με διασταύρωση ελέγχου με το φυτό μμyy που υπάρχει ανάμεσα στα άτομα της F₂ [Η διασταύρωση ενός ατόμου... διασταύρωση ελέγχου - > σελ 73]

Επιλέγουμε τελικά το φυτό που έδωσε 100% φυτά με μεγάλο καρπό - πλούσιο σε υδατάνθρακα.

Διασταυρώσεις:

P₂: MMYY X μμγγ
Γαμ: MY μγ
F₃: MμΥγ -> όλα τα φυτά με μεγάλο καρπό και πλούσια σε υδατάνθρακα.

P₂: MμΥΥ X μμγγ
Γαμ.: MY, μΥ μγ
F₃: MμΥγ , μμΥγ

50% φυτά με μεγάλο καρπό - πλούσιο σε υδατ/κα
50% φυτά με μικρό καρπό - πλούσιο σε υδατ/κα

P₂: MMΥγ X μμγγ
Γαμ.: MY, My μγ
F₃: M, Υγ , MMγγ

50% φυτά με μεγάλο καρπό - πλούσιο σε υδατ/κα
50% φυτά με μεγάλο καρπό - φτωχό σε υδατ/κα

P₂: MμΥγ X μμγγ
Γαμ.: MY, My, μΥ, μγ μγ
F₃: MμΥγ 25% μεγάλος καρπός - πλούσιος σε υδατ/κα.
Mμγγ 25% μεγάλος καρπός - φτωχός σε υδατ/κα.
MμΥγ 25% μικρός καρπός - πλούσιος σε υδατ/κα.
Mμγγ 25% μικρός καρπός φτωχός σε υδατ/κα.

ΒΙΟΛΟΓΙΑ Γ' ΤΑΞΗΣ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ 2003

ΕΚΦΩΝΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1ο

A. Να γράψετε τον αριθμό της καθεμιάς από τις παρακάτω προτάσεις **1-5** και δίπλα του τη λέξη **Σωστό**, αν η πρόταση είναι σωστή, ή **Λάθος**, αν η πρόταση είναι λανθασμένη.

1. Ο καταστολέας κωδικοποιείται από ένα ρυθμιστικό γονίδιο, που βρίσκεται μπροστά από τον υποκινητή. Μονάδες 2
2. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες παράγονται από ευκαρυωτικά κύτταρα. Μονάδες 2
3. Η μέθοδος αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (PCR) επιτρέπει την επιλεκτική αντιγραφή μορίων DNA, χωρίς τη μεσολάβηση ζωικών κυττάρων. Μονάδες 2
4. Τα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία παράγουν μόνο HbA. Μονάδες 2
5. Η αιμορροφιλία Α οφείλεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο. Μονάδες 2

B. Για τις ερωτήσεις **1-3**, να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της ερώτησης και δίπλα του το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση.

1. Ένα άτομο που ανήκει στην ομάδα αίματος AB έχει γονότυπο:
 - α. $I^A I^B$
 - β. ii
 - γ. $I^B i$
 - δ. $I^A i$.Μονάδες 5
2. Τα φυλετικά χρωμοσώματα του ανθρώπου βρίσκονται:
 - α. μόνο στα μυϊκά κύτταρα
 - β. μόνο στα γεννητικά κύτταρα
 - γ. σε όλα τα κύτταρα
 - δ. μόνο στα ηπατικά κύτταρα.Μονάδες 5
3. Μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει:
 - α. το σύνολο του m-RNA ενός οργανισμού
 - β. το σύνολο του DNA ενός οργανισμού
 - γ. αντίγραφα ενός μόνο ανασυνδυασμένου πλασμιδίου
 - δ. αντίγραφα ανασυνδυασμένων κυττάρων.Μονάδες 5

ΔΙΕΥΚΡΙΝΙΣΗ

Διευκρινίζεται ότι στο 1Α3 θέμα η λέξη "ζωικών" αντικαθίσταται με τη λέξη "ζωντανών". Παρακαλούμε να γίνει, με ευθύνη του προέδρου της ΛΕ, η σχετική διόρθωση πριν τη διανομή των θεμάτων στους εξεταζόμενους.

Στην περίπτωση που τα θέματα έχουν διανεμηθεί η διόρθωση να διαβαστεί σε κάθε αίθουσα και να γραφεί στον πίνακα, με ευθύνη πάντα του προέδρου της ΛΕ.

ΘΕΜΑ 2ο

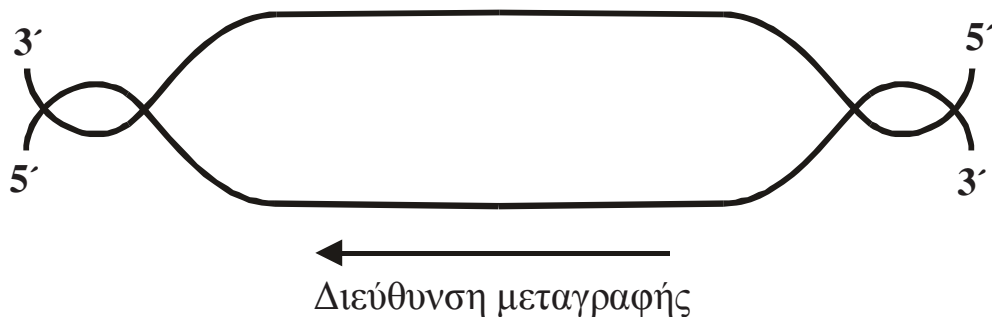
1. Τι ονομάζεται υβριδοποίηση νουκλεϊκών οξέων;
Μονάδες 5
2. Το 1997 οι ερευνητές του Ινστιτούτου Roslin της Σκωτίας ανακοίνωσαν ότι κλωνοποίησαν ένα πρόβατο (Dolly). Ποια διαδικασία ακολούθησαν;
Μονάδες 10
3. Να περιγράψετε το σχηματισμό μιας πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας, με προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$.
Μονάδες 10

ΘΕΜΑ 3ο

1. Πώς αντιμετωπίζεται η κυστική ίνωση με γονιδιακή θεραπεία;
Μονάδες 10
2. Άνδρας ο οποίος πάσχει από κυστική ίνωση και υποβλήθηκε σε γονιδιακή θεραπεία για τη νόσο, αποκτά παιδιά με φυσιολογική γυναίκα. Τι πιθανότητες υπάρχουν να είναι τα παιδιά τους φυσιολογικά; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
Μονάδες 15

ΘΕΜΑ 4ο

Δίδεται το παρακάτω τμήμα DNA, το οποίο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του πεπτιδίου:
ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη...
και η διεύθυνση της μεταγραφής.



1. Να μεταφέρετε το παραπάνω σχήμα στο τετράδιό σας και να σημειώσετε επάνω σ' αυτό τα κωδικόνια του DNA, που κωδικοποιούν το τμήμα του πεπτιδίου αυτού (Μονάδες 3) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 9).
Μονάδες 12
2. Μετάλλαξη που έγινε σ' ένα σημείο στο παραπάνω DNA έδωσε το πεπτίδιο:
τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη...
Να εντοπίσετε το είδος της μετάλλαξης (Μονάδες 6) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 7).
Μονάδες 13

Δίδονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις αμινοξέων και κωδικονίων.
Τυροσίνη — UAU
Ισολευκίνη — AUA

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1ο

1. Η υβριδοποίηση είναι μια πολύ σημαντική ιδιότητα του DNA που μας δίνει τη δυνατότητα αν έχουμε ένα γνωστό μόριο DNA, να το χρησιμοποιήσουμε ως ανιχνευτή για τον εντοπισμό του συμπληρωματικού του, όταν το τελευταίο βρίσκεται μαζί με χιλιάδες άλλα κομμάτια. (Πρόκειται για τη σύνδεση δύο μονόκλωνων αλυσίδων DNA ή RNA ή DNA - RNA με δεσμούς υδρογόνου, σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Η τεχνική αυτή χρησιμοποιείται για την ανίχνευση κλώνων γονιδιωματικής ή c-DNA βιβλιοθήκης).
2. Το πρόβατο Dolly δημιουργήθηκε, όταν ο πυρήνας ενός κυττάρου του μαστικού αδένος ενός εξάχρονου προβάτου τοποθετήθηκε στο ωάριο που απομακρύνθηκε από ένα δεύτερο πρόβατο. Από το ωάριο αυτό είχε αφαιρεθεί προηγουμένως ο πυρήνας με μικροπιπέτα. Το κύτταρο, του οποίου χρησιμοποίησαν τον πυρήνα, δηλαδή το κύτταρο του αδένος του μαστού, πιθανώς δεν ήταν πλήρως διαφοροποιημένο και έτσι ήταν ευκολότερο να επιστρατευτεί η λειτουργία όλων των γονιδίων. Το κύτταρο από το μαστικό αδένος και το ωάριο συντήκονται. Το έμβρυο το οποίο δημιουργήθηκε ύστερα από 3-4 διαιρέσεις, κατόπιν ηλεκτρικής διέγερσης εμφυτεύτηκε στη μήτρα της θετής μητέρας - προβατίνας, η οποία γέννησε τη Dolly.
3. Σχηματισμός πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας (σχολ. βιβλίο σελ. 14)

Για δεοξυριβονουκλεοτιδική αλυσίδα: → ΑΝΤΙΓΡΑΦΗ

Για να αρχίσει η αντιγραφή του DNA, είναι απαραίτητο να ξετυλιχθούν στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής, οι δύο αλυσίδες. Τα ένζυμα που σπάζουν τους δεσμούς υδρογόνου είναι οι DNAελικάσες. Όταν ανοίξει η διπλή έλικα, δημιουργείται μια "θηλιά".

Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA είναι οι DNAπολυμεράσες. Επειδή τα ένζυμα αυτά δεν έχουν την ικανότητα να αρχίσουν την αντιγραφή, το κύτταρο διαθέτει ειδικό σύμπλοκο, το πριμόσωμα.

Το πριμόσωμα συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, τα πρωταρχικά τμήματα. Ένα είδος DNA-πολυμεράσης επιμηκύνει τα πρωταρχικά τμήματα, τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες DNA.

Η DNA-πολυμεράση διορθώνει και τα τυχόν λάθη. Ένα άλλο είδος DNA-πολυμεράσης απομακρύνει τα πρωταρχικά τμήματα RNA και τα αντικαθιστά με DNA. Οι DNA-πολυμεράσες λειτουργούν προς καθορισμένη κατεύθυνση και τοποθετούν το νουκλεοτίδιο στο 3' άκρο της δεοξυριβοζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας. Η αντιγραφή γίνεται με προσανατολισμό 5' - 3'. Για να ακολουθηθεί αυτός ο κανόνας σε κάθε τμήμα DNA που γίνεται η αντιγραφή, η σύνθεση του DNA είναι συνεχής στη μια αλυσίδα και ασυνεχής στην άλλη. Τα κομμάτια της ασυνεχούς αλυσίδας συνδέονται με τη DNA-δεσμάση.

Για ριβονουκλεοτιδική αλυσίδα: → ΜΕΤΑΓΡΑΦΗ

Η μεταγραφή καταλύεται από ένα ένζυμο, την RNA πολυμεράση, η οποία προσδένεται σε ειδικές περιοχές του DNA (υποκινητές), με τη βοήθεια των μεταγραφικών παραγόντων. Οι υποκινητές και οι μεταγραφικοί παράγοντες αποτελούν τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής του DNA και επιτρέπουν στην RNA-πολυμεράση να αρχίσει σωστά τη μεταγραφή.

Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου, η RNA-πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Τοποθετεί στη συνέχεια τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια μιας αλυσίδας του DNA, βάσει του κανόνα συμπληρωματικότητας των βάσεων, με τη διαφορά ότι απέναντι από την αδενίνη βάζει ουρακίλη. Η RNA-πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια με 3' - 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5' - 3'. Η σύνθεση σταματά στις αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής.

ΘΕΜΑ 2ο

1. Το είδος της γονιδιακής θεραπείας ονομάζεται *in vivo* και εφαρμόστηκε για τη θεραπεία της κυστικής ίνωσης.

Η κυστική ίνωση οφείλεται σε μεταλλάξεις ενός γονιδίου, το οποίο κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη, η οποία διευκολύνει τη μεταφορά ιόντων δια μέσου των επιθηλιακών κυττάρων του πνεύμονα. Η ασθένεια παρουσιάζει υπολειπόμενη αυτοσωμική κληρονομικότητα και επηρεάζει πρωτίστως τη λειτουργία των πνευμόνων.

Το φυσιολογικό γονίδιο, ενσωματώθηκε αρχικά σε ένα αδενοϊό. Ο ανασυνδυασμένος ιός εισήλθε στον οργανισμό με ψεκασμό με τη βοήθεια βρογχοσκοπίου και μόλυνε τα κύτταρα του αναπνευστικού συστήματος (διαμόλυνση). Με την εισαγωγή του στα κύτταρα το φυσιολογικό γονίδιο ενσωματώθηκε στο γονιδίωμά τους και παρήγαγε το φυσιολογικό προϊόν.

Είναι σημαντικό να λεχθεί ότι το φυσιολογικό γονίδιο απομονώθηκε από υγιή οργανισμό, με ενδονουκλεάσες περιορισμού. Επιπλέον, ο αδενοϊός είχε καταστεί αβλαβής πριν τη χρησιμοποίηση. Τέλος για την ενσωμάτωση του φυσιολογικού γονιδίου στο ιικό DNA χρησιμοποιήθηκαν τεχνικές του ανασυνδυασμένου DNA

2. Είναι φανερό ότι με την παραπάνω μεθοδολογία δεν επηρεάζονται τα γεννητικά κύτταρα του ασθενούς. Συνεπώς τα γεννητικά κύτταρα του ασθενούς είναι ομόζυγα για τον υπολειπόμενο αυτοσωμικό χαρακτήρα.

Εάν συμβολίσουμε με

A: το φυσιολογικό αλληλόμορφο

a: το αλληλόμορφο της κυστικής ίνωσης.

Ο άνδρας με κυστική ίνωση έχει γενότυπο aa.

- α) Γυναίκα φυσιολογική με ομόζυγο γενότυπο (AA):

P: ♀ AA x ♂ aa

Γαμ.: A a

F₁: Aa

Όλα τα παιδιά είναι φαινοτυπικά φυσιολογικά, ενώ γενοτυπικά ετερόζυγα (φορείς της ασθένειας)

- β) Γυναίκα φυσιολογική με ετερόζυγο γενότυπο (Aa):

P: ♀ Aa x ♂ aa

Γαμ.: A, a a

F₁: Aa, aa

Το 50% των παιδιών (Aa) είναι φυσιολογικά ως προς το φαινότυπο, αλλά αποτελούν φορείς της ασθένειας.

Το υπόλοιπο 50% των παιδιών εκδηλώνουν κυστική ίνωση (ασθενείς).

Άρα η συνολική πιθανότητα ένα παιδί να εμφανίζει φυσιολογικό φαινότυπο είναι 75%.

ΘΕΜΑ 3ο

A.

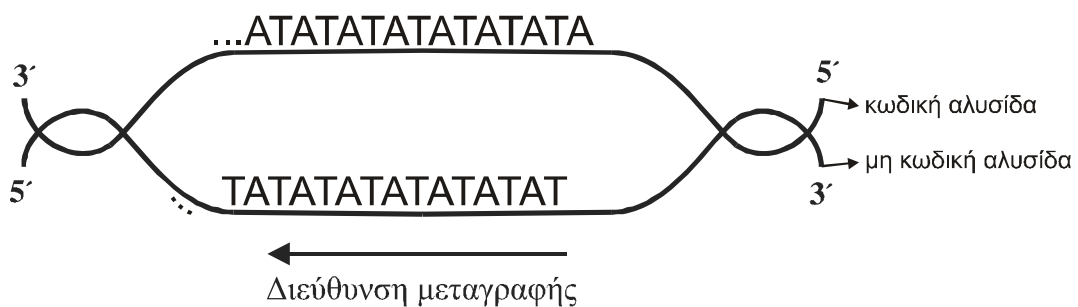
1. Σωστό
2. Λάθος
3. Σωστό
4. Λάθος
5. Λάθος

B.

1. α
2. γ
3. β

ΘΕΜΑ 4ο

1.



Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5' → 3'. Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική (κάτω αλυσίδα). Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική (επάνω αλυσίδα). Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου.

ΑΝΑΛΥΣΗ ΣΧΗΜΑΤΟΣ

DNA κωδική αλυσίδα: 5' ... ATA - TAT - ATA - TAT - ATA ... 3'

DNA μη κωδική αλυσίδα: 3' ... TAT - ATA - TAT - ATA - TAT ... 5'

m-RNA: 5' ... AUA - UAU - AUA - UAU - AUA ... 3'

πολυπεπτίδιο: ...ισολευκίνη - τυροσίνη - ισολευκίνη - τυροσίνη - ισολευκίνη ...

2. Πραγματοποιήθηκε μια σημειακή μετάλλαξη σ' ένα σημείο του DNA και τροποποίησε το πεπτίδιο:

DNA κωδική αλυσίδα: 5' ...A-TAT - ATA - TAT - ATA - TAT ... 3'

↓ προσθήκη αδενίνης

DNA μη κωδική αλυσίδα: 3' ... T-ATA - TAT - ATA - TAT - AT@... 5'

m-RNA: 5' ... A-UAU - AUA - UAU - AUA - UAU... 3'

πολυπεπτίδιο: ... τυροσίνη - ισολευκίνη - τυροσίνη - ισολευκίνη - τυροσίνη ...

Η απλούστερη περίπτωση είναι να θεωρήσουμε πως έγινε προσθήκη στην αρχή του τμήματος της μεταγραφόμενης αλυσίδας. Συγκεκριμένα, πρόκειται για εισαγωγή ενός δεοξυριβονουκλεοτιδίου αδενίνης, ώστε το κωδικόνιο της ισολευκίνης να τροποποιηθεί και να δώσει τυροσίνη.

ΒΙΟΛΟΓΙΑ Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ 2004

ΕΚΦΩΝΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις **1** έως **5** και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη φράση που συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Κατά τη μεταγραφή του DNA συντίθεται ένα ...
 - α. δίκλωνο μόριο DNA.
 - β. μονόκλωνο μόριο DNA.
 - γ. δίκλωνο RNA.
 - δ. μονόκλωνο RNA.

Μονάδες 5
2. Μια cDNA βιβλιοθήκη περιέχει ...
 - α. το σύνολο του DNA ενός οργανισμού.
 - β. αντίγραφα των mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται σε συγκεκριμένα κύτταρα.
 - γ. αντίγραφα του mRNA ενός μόνο γονιδίου.
 - δ. αντίγραφα που περιέχουν κομμάτια γονιδίων και άλλα τμήματα DNA.

Μονάδες 5
3. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη β θαλασσαιμία ...
 - α. είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο.
 - β. έχει πολλαπλά αλληλόμορφα.
 - γ. είναι επικρατές αυτοσωμικό.
 - δ. είναι επικρατές φυλοσύνδετο.

Μονάδες 5
4. Οι ιντερφερόνες που χρησιμοποιεί σήμερα ο άνθρωπος είναι δυνατόν να παράγονται σε μεγάλες ποσότητες από ...
 - α. κύτταρα ανθρώπου.
 - β. κύτταρα ζώων.
 - γ. γενετικά τροποποιημένα βακτήρια.
 - δ. φυτικά κύτταρα.

Μονάδες 5
5. Τα ένζυμα που διορθώνουν λάθη κατά την αντιγραφή του DNA είναι ...
 - α. DNA ελικάσες και DNA δεσμάση.
 - β. RNA πολυμεράσες και πριμόσωμα.
 - γ. DNA δεσμάση και επιδιορθωτικά ένζυμα.
 - δ. DNA πολυμεράσες και επιδιορθωτικά ένζυμα.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 2ο

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Ποια είδη RNA παράγονται κατά τη μεταγραφή του DNA προκαρυωτικού κυττάρου (μονάδες 3) και ποιος είναι ο ρόλος τους (μονάδες 6);

Μονάδες 9
2. Ποια βήματα απαιτούνται για την παραγωγή μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης ανθρώπινης προέλευσης από ένα διαγονιδιακό ζώο;

Μονάδες 9
3. Ποιος ο ρόλος των μονοκλωνικών αντισωμάτων ως ανοσοδιαγνωστικά;

Μονάδες 7

ΘΕΜΑ 3ο

Από δύο φυσιολογικούς γονείς, ως προς τον αριθμό και το μέγεθος των χρωμοσωμάτων, γεννήθηκε παιδί με σύνδρομο Turner (XO).

1. Να γράψετε έναν από τους πιθανούς μηχανισμούς που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση του συγκεκριμένου παιδιού.

Μονάδες 7

2. Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Turner;

Μονάδες 6

3. Να περιγράψετε τις διαδικασίες που πρέπει να ακολουθηθούν για τη διάγνωση του συνδρόμου Turner πριν από τη γέννηση ενός παιδιού.

Μονάδες 12

ΘΕΜΑ 4ο

Ένας άνδρας με ομάδα αίματος O και με φυσιολογική όραση παντρεύεται μια γυναίκα με ομάδα αίματος A, που είναι φορέας μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και στο κόκκινο. Ο πατέρας του συγκεκριμένου άνδρα είναι ομάδας αίματος A με φυσιολογική όραση και η μητέρα του είναι ομάδας αίματος B με φυσιολογική όραση.

- α. Να προσδιορίσετε τους γονότυπους των γονέων του άνδρα .

Μονάδες 6

- β. Να γράψετε τις πιθανές διασταυρώσεις μεταξύ του άνδρα ομάδας αίματος O με φυσιολογική όραση και της γυναίκας ομάδας αίματος A που είναι φορέας μερικής αχρωματοψίας.

Μονάδες 12

- γ. Σε καθεμιά από τις προηγούμενες διασταυρώσεις του ερωτήματος β, να βρείτε την πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι ομάδας αίματος A με μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο (μονάδες 2), και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5).

Μονάδες 7

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1ο

1. **δ.** (μονόκλωνο RNA)
2. **β.** (αντίγραφα των mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται σε συγκεκριμένα κύτταρα)
3. **β.** (έχει πολλαπλά αλληλόμορφα)
4. **γ.** (γενετικά τροποποιημένα βακτήρια)
5. **δ.** (DNA πολυμεράσες και επιδιορθωτικά ένζυμα)

ΘΕΜΑ 2ο

1. Βιβλίο σελ. 31

Τα γονίδια διακρίνονται σε δύο κατηγορίες:

- στα γονίδια που μεταγράφονται σε mRNA και μεταφράζονται στη συνέχεια σε πρωτεΐνες και
- στα γονίδια που μεταγράφονται και παράγουν tRNA, rRNA και snRNA.

Υπάρχουν τρία είδη μορίων RNA που παράγονται τη μεταγραφή του DNA στους προκαρυωτικούς οργανισμούς: το αγγελιαφόρο RNA (mRNA), το μεταφορικό RNA (tRNA) και το ριβοσωμικό RNA (rRNA).

1. Αγγελιαφόρο RNA (mRNA): Τα μόρια αυτά μεταφέρουν την πληροφορία του DNA για την παραγωγή μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας.
2. Ριβοσωμικό RNA (rRNA): Τα μόρια αυτά συνδέονται με πρωτεΐνες και σχηματίζουν το ριβόσωμα, ένα «σωματίδιο» απαραίτητο για την πραγματοποίηση της πρωτεϊνσύνθεσης.
3. Μεταφορικό RNA (tRNA): Κάθε μεταφορικό RNA συνδέεται με ένα συγκεκριμένο αμινοξύ και το μεταφέρει στη θέση της πρωτεϊνσύνθεσης.

2. Βιβλίο σελ. 135 (Συνοψίζοντας, θα μπορούσαμε να αναφέρουμε ότι τα βήματα που απαιτούνται και καθαρισμός της φαρμακευτικής πρωτεΐνης.)

3. Βιβλίο σελ. 119 (Τα μονοκλωνικά αντισώματα επειδή αναγνωρίζουν ειδικά έναν αντιγονικό καθοριστή, δηλαδή μόνο μία περιοχή ενός αντιγόνου, είναι πολύ χρήσιμα ως ανοσοδιαγνωστικά. Μπορούν κατά την κύηση.)

ΘΕΜΑ 3ο

1. Αν κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης δεν πραγματοποιηθεί φυσιολογικά ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων, ένα φαινόμενο που ονομάζεται μη-διαχωρισμός, τότε δημιουργούνται γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού. Η γονιμοποίηση των μη φυσιολογικών γαμετών έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ζυγωτού με «λανθασμένη» ποσότητα γενετικού υλικού, το οποίο δεν αναπτύσσεται φυσιολογικά (Βιβλίο σελ. 95-96).

Η απουσία ενός μόνο χρωμοσώματος ονομάζεται μονοσωμία. Το σύνδρομο Turner (XO) είναι η μονοσωμία του φυλετικού (X) χρωμοσώματος και μπορεί να εξηγηθεί ως το αποτέλεσμα της γονιμοποίησης ενός φυσιολογικού γαμέτη με ένα γαμέτη που δεν είχε φυλετικό (X ή Y) χρωμόσωμα. Ο πιθανός μηχανισμός που μπορεί να εξηγήσει την απουσία του φυλετικού χρωμοσώματος στο γαμέτη, δεδομένου ότι οι γονείς του συγκεκριμένου παιδιού ήταν φυσιολογικοί ως προς τον αριθμό και το μέγεθος των χρωμοσωμάτων, είναι ο μη-διαχωρισμός των φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά το σχηματισμό των γαμετών στη μείωση. Συγκεκριμένα ο μη-διαχωρισμός μπορεί να συνέβη με οποιονδήποτε από τους παρακάτω τρόπους:

- στην πρώτη μειωτική διαίρεση κατά το σχηματισμό του ωαρίου ή του σπερματοζωαρίου, με αποτέλεσμα να μη διαχωριστούν τα XX ή τα XΨ χρωμοσώματα και να προκύψουν και γαμέτες χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα, ή
- στη δεύτερη μειωτική διαίρεση, με αποτέλεσμα να μη διαχωριστούν οι αδελφές χρωματίδες ενός X ή ενός Y χρωμοσώματος και να προκύψει και πάλι ωάριο ή σπερματοζάριο χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα.

2. Βιβλίο σελ. 97 (Τα άτομα που πάσχουν ... στείρα.)

3. Για τη διάγνωση του συνδρόμου Turner πριν από τη γέννηση ενός παιδιού είναι απαραίτητο να ληφθούν κύτταρα του εμβρύου και να γίνει ανάλυση του καρυότυπου. Συγκεκριμένα,
Βιβλίο σελ. 99-100 (Με την αμνιοπαρακέντηση ... πιο έγκαιρης διάγνωσης.)
Βιβλίο σελ. 20 (Η μελέτη των χρωμοσωμάτων είναι δυνατή μόνο Το 23^ο ζεύγος στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δύο X χρωμοσώματα, ενώ στα αρσενικά από ένα X και ένα Y χρωμόσωμα.)
Στην περίπτωση του συνδρόμου Turner, ο καρυότυπος θα καταδείξει την παρουσία ενός μόνο X χρωμοσώματος στο έμβρυο.

ΘΕΜΑ 4ο

α. Το γονίδιο της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και το κόκκινο είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο (Βιβλίο σελ. 81), ενώ το γονίδιο I που καθορίζει τις ομάδες αίματος σύμφωνα με το σύστημα ABO είναι αυτοσωμικό και έχει τρία αλληλόμορφα. Τα I^A και I^B που καθορίζουν τις A και B ομάδες είναι συνεπικρατή, ενώ το i είναι υπολειπόμενο Άτομα ομάδας A έχουν γονότυπο $I^A I^A$ ή $I^A i$. Άτομα ομάδας B έχουν $I^B I^B$ ή $I^B i$, ενώ άτομα AB έχουν $I^A I^B$. Τα άτομα της ομάδας O είναι ii (Βιβλίο σελ. 76).

Εάν συμβολίσουμε με X^M το γονίδιο για τη φυσιολογική όραση και με X^m το γονίδιο για τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο επομένως, θα έχουμε για τους γονείς του άνδρα:

$I^A i X^M Y$ για τον πατέρα, δεδομένου ότι έχει ομάδα αίματος A και φυσιολογική όραση, και

$I^B i X^M X^M$ ή $I^B i X^M X^m$ για τη μητέρα, δεδομένου ότι έχει ομάδα αίματος B και φυσιολογική όραση, χωρίς να είμαστε σε θέση να γνωρίζουμε εάν είναι ομόζυγη για το γονίδιο της φυσιολογικής όρασης ή είναι φορέας της μερικής αχρωματοψίας.

Οι δύο γονείς είναι ετερόζυγοι, $I^A i$ και $I^B i$, δεδομένου ότι αποκτούν γιο με ομάδα αίματος O, επομένως ο κάθε γονέας έχει ένα i αλληλόμορφο που κληροδοτεί στο γιο του.

β. Οι πιθανές διασταυρώσεις είναι:

- $ii X^M Y \times I^A I^A X^M X^M$ και
- $ii X^M Y \times I^A i X^M X^M$,

δεδομένου ότι ο άνδρας έχει φυσιολογική όραση και ομάδα αίματος O, ενώ η γυναίκα είναι φορέας της μερικής αχρωματοψίας και ομάδας αίματος A, χωρίς όμως να γνωρίζουμε αν είναι ομόζυγη ή ετερόζυγη γι' αυτό το χαρακτηριστικό.

Οι πιθανοί απόγονοι της πρώτης διασταύρωσης είναι:

Γαμέτες	$I^A X^M$	$I^A X^m$		
$i X^M$	$I^A i X^M X^M$	$I^A i X^M X^m$		
$i Y$	$I^A i X^M Y$	$I^A i X^m Y$		

Οι πιθανοί απόγονοι της δεύτερης διασταύρωσης είναι:

Γαμέτες	$I^A X^M$	$I^A X^m$	$i X^M$	$i X^m$
$i X^M$	$I^A i X^M X^M$	$I^A i X^m X^M$	$ii X^M X^M$	$ii X^m X^M$
$i Y$	$I^A i X^M Y$	$I^A i X^m Y$	$ii X^M Y$	$ii X^m Y$

- Υ.** Όπως προκύπτει από το τετράγωνο του Punnett, η πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι με ομάδα αίματος Α και μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο ($I^A i X^m Y$) είναι $\frac{1}{4}$ (25%) στην πρώτη περίπτωση, και $\frac{1}{8}$ (12,5%) στη δεύτερη περίπτωση.

Το γεγονός αυτό ερμηνεύεται με βάση το δεύτερο νόμο (της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων) του Mendel, που αναφέρει ότι ... συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο κατά τη δημιουργία των γαμετών (Βιβλίο σελ. 73-74).

ΒΙΟΛΟΓΙΑ Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ
ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
2005
ΕΚΦΩΝΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1ο

Να γράψετε στο τετράδιό 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. Τα φυλετικά χρωμοσώματα ...

- α.** υπάρχουν μόνο στα γεννητικά κύτταρα.
- β.** εντοπίζονται μόνο στα σωματικά κύτταρα.
- γ.** υπάρχουν στα σωματικά και στα γεννητικά κύτταρα.
- δ.** εντοπίζονται στα φυτικά και στα βακτηριακά κύτταρα.

Μονάδες 5

2. Κατά τη λανθάνουσα φάση, σε μια κλειστή καλλιέργεια, ο πληθυσμός των μικροοργανισμών ...

- α.** παραμένει σχεδόν σταθερός.
- β.** χαρακτηρίζεται από αυξομειώσεις.
- γ.** αυξάνεται με γρήγορους ρυθμούς.
- δ.** αυξάνεται σταθερά.

Μονάδες 5

3. Ex vivo ονομάζεται η γονιδιακή θεραπεία κατά την οποία ...

- α.** τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό και εισάγονται πάλι σ' αυτόν.
- β.** τα κύτταρα τροποποιούνται μέσα στον οργανισμό του ασθενούς.
- γ.** τα κύτταρα πολλαπλασιάζονται στο εργαστήριο.
- δ.** τα κύτταρα συντήκονται με αντισώματα.

Μονάδες 5

4. Σε άτομα που πάσχουν από αιμορροφιλία Β, χορηγείται ...

- α.** η αυξητική ορμόνη.
- β.** ο παράγοντας ΙΧ.
- γ.** η α_1 - αντιθρυψίνη.
- δ.** η απαμινάση της αδενοσίνης.

Μονάδες 5

5. Σε χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται ...

- α.** ο αλφισμός.
- β.** η κυστική ίνωση.
- γ.** η θαλασσαιμία.
- δ.** το σύνδρομο φωνή της γάτας.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 2ο

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Ποια είναι τα πλεονεκτήματα της χρησιμοποίησης διαγονιδιακών ζώων και φυτών για την αύξηση της ζωικής και φυτικής παραγωγής έναντι της κλασικής μεθόδου των διασταυρώσεων;

Μονάδες 7

2. Ποια είναι η δομή του DNA στο χώρο σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας των Watson και Crick;

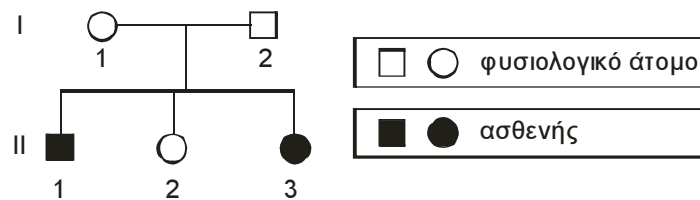
Μονάδες 9

3. Τι είναι οι ιντερφερόνες, τι προκαλούν και σε ποιες περιπτώσεις μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την αντιμετώπιση ασθενειών;

Μονάδες 9

ΘΕΜΑ 3ο

Το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο αναπαριστά τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η δρεπανοκυτταρική αναιμία σε μια οικογένεια.



1. Με βάση τα δεδομένα του γενεαλογικού δέντρου να βρείτε αν η δρεπανοκυτταρική αναιμία

α. κληρονομείται ως επικρατής ή υπολειπόμενος χαρακτήρας.

β. οφείλεται σε αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο γονίδιο (Μονάδες 2).

Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας και να προσδιορίσετε τους γονότυπους των μελών της οικογένειας (Μονάδες 12).

Μονάδες 14

2. Πού οφείλεται η δρεπανοκυτταρική αναιμία;

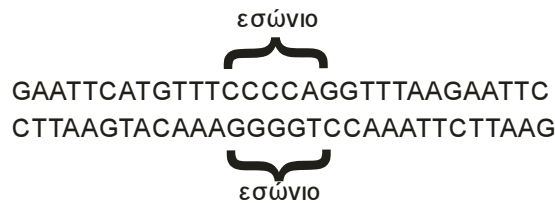
Μονάδες 5

3. Τι προβλήματα προκαλούν τα δρεπανοκύτταρα στους ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία;

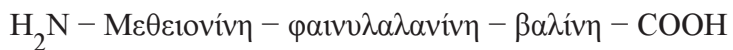
Μονάδες 6

ΘΕΜΑ 4ο

Δίνεται τμήμα μορίου DNA ευκαρυωτικού κυττάρου που περιέχει ασυνεχές γονίδιο,



το οποίο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του παρακάτω πεπτιδίου, που δεν έχει υποστεί καμιά τροποποίηση:



Να γράψετε την κωδική και τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου, το πρόδρομο m-RNA και το ώριμο m-RNA (Μονάδες 4) και να ορίσετε τα 3' και 5' άκρα των παραπάνω νουκλεοτιδικών αλυσίδων αιτιολογώντας την απάντησή σας (Μονάδες 8). Να αναφέρετε τις διαδικασίες κατά την πορεία από το γονίδιο στο πεπτίδιο και τις περιοχές του κυττάρου στις οποίες πραγματοποιούνται (Μονάδες 6). Πώς μπορούμε να δημιουργήσουμε ένα ανασυνδυασμένο πλασμίδιο, που να περιέχει το συγκεκριμένο γονίδιο χρησιμοποιώντας την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI; (Μονάδες 7).

Δίνονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις αμινοξέων και κωδικονίων από το γενετικό κώδικα:

Μεθειονίνη	→	AUG
Φαινυλαλανίνη	→	UUU
Βαλίνη	→	GUU

Μονάδες 25

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1^ο

- 1 - γ
- 2 - α
- 3 - α
- 4 - β
- 5 - δ

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Ένας τρόπος βελτίωσης της φυτικής και ζωικής παραγωγής είναι οι ελεγχόμενες από τον άνθρωπο διασταυρώσεις φυτών και ζώων. Για το σκοπό αυτό πραγματοποιείται επιλογή φυτών και ζώων που έχουν συγκεκριμένα χαρακτηριστικά, όπως φυτά με μεγάλο μέγεθος καρπών, με ανθεκτικότητα σε ακραίες περιβαλλοντολογικές συνθήκες ή ζώα που παράγουν μεγάλη ποσότητα κρέατος. Οι οργανισμοί αυτοί διασταυρώνονται με σκοπό τη δημιουργία απογόνων με επιθυμητά χαρακτηριστικά. Αυτός ο τρόπος βελτίωσης της παραγωγής είναι χρονοβόρος και επίπονος, επειδή απαιτούνται συνεχείς διασταυρώσεις. Επιπλέον οι απόγονοι που προκύπτουν φέρουν συνήθως ορισμένους μόνο από τους επιθυμητούς χαρακτήρες μαζί με άλλες μη επιθυμητές ιδιότητες.

Είναι φανερό ότι η χρησιμοποίηση διαγονιδιακών φυτών και ζώων για την αύξηση της φυτικής και ζωικής παραγωγής παρουσιάζει σημαντικά πλεονεκτήματα έναντι της κλασικής μεθόδου των διασταυρώσεων. Αυτά επιγραμματικά είναι τα παρακάτω:

- Επιλογή και προσθήκη μόνο επιθυμητών ιδιοτήτων με ταυτόχρονη διατήρηση των παλαιών επιθυμητών χαρακτηριστικών.
- Ταχύτατη παραγωγή βελτιωμένων φυτών και ζώων σε σχέση με παραδοσιακές τεχνικές.

Θα μπορούσε να προστεθεί ότι με τα διαγονιδιακά ζώα και φυτά επιτυγχάνεται προσθήκη νέων ιδιοτήτων, που δεν είναι καταγεγραμμένες στο γενετικό υλικό του είδους.

2. Οι Watson και Crick διατύπωσαν το μοντέλο της **διπλής έλικας του DNA**, που αναφέρεται στη δομή του DNA στο χώρο. Σύμφωνα με το μοντέλο αυτό:

- Το DNA αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες που σχηματίζουν στο χώρο μια δεξιόστροφη διπλή έλικα.
- Η διπλή έλικα έχει ένα σταθερό σκελετό, που αποτελείται από επαναλαμβανόμενα μόρια φωσφορικής ομάδας - δεοξυριβόζης ενωμένων με φωσφοδιεστερικό δεσμό. Ο σκελετός αυτός είναι υδρόφιλος και βρίσκεται στο εξωτερικό του μορίου. Προς το εσωτερικό του σταθερού αυτού σκελετού βρίσκονται οι αζωτούχες βάσεις που είναι υδρόφοβες.
- Οι αζωτούχες βάσεις της μιας αλυσίδας συνδέονται με δεσμούς υδρογόνου με τις αζωτούχες βάσεις της απέναντι αλυσίδας με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας. Η αδερίνη συνδέεται μόνο με θυμίνη και αντίστροφα, ενώ η κυτοσίνη μόνο με γουανίνη και αντίστροφα. Οι δεσμοί υδρογόνου που αναπτύσσονται μεταξύ των βάσεων σταθεροποιούν τη δευτεροταγή δομή του μορίου.
- Ανάμεσα στην αδερίνη και στη θυμίνη σχηματίζονται δύο δεσμοί υδρογόνου, ενώ ανάμεσα στη γουανίνη και στη κυτοσίνη σχηματίζονται τρεις δεσμοί υδρογόνου.
- Οι δύο αλυσίδες ενός μορίου DNA είναι συμπληρωματικές, και αυτό υποδηλώνει ότι η αλληλουχία της μιας καθορίζει την αλληλουχία της άλλης. Η συμπληρωματικότητα έχει τεράστια σημασία για τον αυτοδιπλασιασμό του DNA. μια ιδιότητα που το καθιστά το

καταλληλότερο μόριο για τη διατήρηση και τη μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας. Κάθε αλυσίδα DNA μπορεί να χρησιμεύει ως καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας, ώστε τελικά να σχηματίζονται δύο δίκλωνα μόρια DNA πανομοιότυπα με το μητρικό μόριο.

- Οι δύο αλυσίδες είναι αντιπαράλληλες, δηλαδή το 3' άκρο της μίας είναι απέναντι από το 5' άκρο της άλλης.
3. Οι ιντερφερόνες είναι αντιϊκές πρωτεΐνες, που παράγονται από κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιούς. Οι πρωτεΐνες αυτές, επάγουν την παραγωγή άλλων πρωτεϊνών από τα γειτονικά υγιή κύτταρα οι οποίες εμποδίζουν τον πολλαπλασιασμό των ιών σ' αυτά. Οι ιντερφερόνες είναι οικογένεια συγγενών πρωτεϊνών, που ταξινομούνται ανάλογα με τη χημική και βιολογική ενεργότητα τους σε τρεις ομάδες: τις ιντερφερόνες α, β και γ. Οι ιντερφερόνες έχουν ιδιαίτερο ενδιαφέρον ως αντιικοί και πιθανόν ως αντικαρκινικοί παράγοντες. Παράγονται σε ελάχιστες ποσότητες στο σώμα και γι' αυτό δεν ήταν ευρεία η χρήση τους στη θεραπεία ασθενειών. Όμως, μετά την κλωνοποίηση ορισμένων γονιδίων ιντερφερονών, είναι σήμερα δυνατή η παραγωγή τους σε μεγάλες ποσότητες. Η μέθοδος παραγωγής μιας ιντερφερόνης είναι παρόμοια με τη μέθοδο παραγωγής του πρόδρομου μορίου της ινσουλίνης.

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία κληρονομείται ως:

α. υπολειπόμενος και

β. αυτοσωμικός χαρακτήρας

Αν η ασθένεια κληρονομούνται ως επικρατής χαρακτήρας, προκειμένου τα άτομα Π1 και Π3 να εκδηλώνουν την ασθένεια, θα έπρεπε τουλάχιστον ο ένας από τους δύο γονείς (Π1 ή Ι2) να φέρει το επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο, άρα να εκδηλώνει την ασθένεια. Δεδομένου ότι κανείς από τους δύο γονείς δεν είναι ασθενής, η υπόθεση αυτή απορρίπτεται. Επομένως η δρεπανοκυτταρική αναιμία κληρονομείται ως υπολειπόμενος χαρακτήρας.

Αν ο χαρακτήρας οφειλόταν σε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο, προκειμένου το άτομο Π3 να εκδηλώνει την ασθένεια, θα έπρεπε και οι δύο γονείς να φέρουν (τουλάχιστον) από ένα αλληλόμορφο. Σε αυτή την περίπτωση ο πατέρας θα εκδήλωνε την ασθένεια, καθώς θα έφερε στο μοναδικό του Χ χρωμόσωμα το υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Δεδομένου ότι ο πατέρας είναι υγιής, η υπόθεση αυτή απορρίπτεται. Επομένως η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται σε υπολειπόμενο αυτοσωμικό γονίδιο.

Από τα παραπάνω προκύπτει ότι οι δύο γονείς είναι ετερόζυγοι για το αλληλόμορφο της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

Αν συμβολίσουμε με Δ το επικρατές αυτοσωμικό αλληλόμορφο (φυσιολογικό) και δ το αντίστοιχο υπολειπόμενο (υπεύθυνο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία), ο γάμος και οι πιθανοί απόγονοι θα έχουν ως εξής:

P:	Δδ	X	Δδ
Γαμέτες	Δ, δ		Δ, δ
F₁:	1ΔΔ:	2Δδ:	1δδ

Σύμφωνα με τους φαινότυπους που παρατηρούνται στο γενεαλογικό δέντρο, οι γονότυποι των μελών της οικογένειας θα είναι:

Π1: Δδ

Ι2: Δδ

Π1: δδ
Π2: ΔΔ ή Δδ
Π3: δδ

2. Η πρώτη γενετική ασθένεια που βρέθηκε ότι είναι αποτέλεσμα συγκεκριμένης γονιδιακής μετάλλαξης ήταν η **δρεπανοκυτταρική αναιμία**. Η ασθένεια οφείλει την ονομασία της στο χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα που παίρνουν σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου τα ερυθροκύτταρα των ατόμων που πάσχουν. Τα δρεπανοκύτταρα εμποδίζουν τη φυσιολογική κυκλοφορία του αίματος στα τριχοειδή αγγεία. Το 1949, ο Linus Pauling και οι συνεργάτες του ανακάλυψαν ότι η αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων, HbA , που αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, δύο α και δύο β , διέφερε στα φυσιολογικά άτομα σε σχέση με εκείνα που έπασχαν από δρεπανοκυτταρική αναιμία. Η διαφορά εντοπίζεται στο έκτο αμινοξύ της β - πολυπεπτιδικής αλυσίδας, όπου το γλουταμινικό οξύ αντικαθίσταται από βαλίνη. Η μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη συμβολίζεται ως HbS . Η αλλαγή στην ακολουθία των αμινοξέων είναι αποτέλεσμα μίας γονιδιακής μετάλλαξης στην τριπλέτα που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ. Στην κωδική αλυσίδα του DNA δηλαδή, αλλάζει μια βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο GAG, που κωδικοποιεί το γλουταμινικό, αντικαθίσταται από το GTG, που κωδικοποιεί τη βαλίνη. Αυτή η μετάλλαξη οδηγεί σε αλλαγή της στερεοδιάταξης της αιμοσφαιρίνης, η οποία έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της μορφής των ερυθροκυττάρων, τα οποία παίρνουν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα.
3. Τα δρεπανοκύτταρα εμποδίζουν τη φυσιολογική κυκλοφορία του αίματος στα τριχοειδή αγγεία. Το 1949, ο Linus Pauling και οι συνεργάτες του ανακάλυψαν ότι η αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων, HbA , που αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, δύο α και δύο β , διέφερε στα φυσιολογικά άτομα σε σχέση με εκείνα που έπασχαν από δρεπανοκυτταρική αναιμία. Η διαφορά εντοπίζεται στο έκτο αμινοξύ της β - πολυπεπτιδικής αλυσίδας, όπου το γλουταμινικό οξύ αντικαθίσταται από βαλίνη. Η μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη συμβολίζεται ως HbS . Η αλλαγή στην ακολουθία των αμινοξέων είναι αποτέλεσμα μίας γονιδιακής μετάλλαξης στην τριπλέτα που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ. Στην κωδική αλυσίδα του DNA δηλαδή, αλλάζει μια βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο GAG, που κωδικοποιεί το γλουταμινικό, αντικαθίσταται από το GTG, που κωδικοποιεί τη βαλίνη. Αυτή η μετάλλαξη οδηγεί σε αλλαγή της στερεοδιάταξης της αιμοσφαιρίνης, η οποία έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της μορφής των ερυθροκυττάρων, τα οποία παίρνουν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα.
- Ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι ομόζυγοι για το μεταλλαγμένο γονίδιο που συμβολίζεται με β^s . Κατά συνέπεια παράγουν μόνο HbA , και καθόλου HbA . Τα ετερόζυγα άτομα (φορείς), που έχουν ένα φυσιολογικό β γονίδιο και ένα μεταλλαγμένο, δεν εμφανίζουν τα συμπτώματα της ασθένειας. Στα άτομα αυτά συμβαίνει δρεπάνωση μόνο σε συνθήκες μεγάλης έλλειψης οξυγόνου, όπως σε υψόμετρο άνω των 3.000 m.

ΘΕΜΑ 4^ο

Με βάση την αλληλουχία του πεπτιδίου, H_2N -Μεθειονίνη-φαινυλαλανίνη-βαλίνη- COOH , το γεγονός ότι το ριβόσωμα μεταφράζει το mRNA ξεκινώντας από το 5' άκρο του μορίου και το κωδικόνιο AUG και τερματίζοντας σε ένα από τα κωδικόνια λήξης (UGA, UAA, UAG), και λαμβάνοντας υπόψη τις αντιστοιχίες αμινοξέων και κωδικονίων από το γενετικό κώδικα, τα κωδικόνια του mRNA (σε κατεύθυνση 5' προς 3') αναμένεται να είναι:

AUG-UUU-GUU

και κάποιο από τα κωδικόνια λήξης (UGA, UAA, UAG).

Τα αντίστοιχα κωδικόνια στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου θα είναι:

5' ATG-TTT-GTT-TGA ή TAA ή TAG 3'

Έτσι, με διερεύνηση των δύο αλυσίδων που δίνονται, προκύπτει ότι η κωδική αλυσίδα θα πρέπει να είναι η:

5' GAATTCATGTTTCCCCAGGTTTAAGAATTC 3'

Η μη κωδική αλυσίδα θα είναι η συμπληρωματική της:

3' CTTAAGTACAAAGGGGTCCAAATTCTTAAG 5'

Η μεταγραφή γίνεται σε κατεύθυνση 5' προς 3' με πρότυπο τη μη κωδική αλυσίδα του DNA και με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων.

Επομένως, η αλληλουχία του πρόδρομου mRNA θα είναι:

5' GAAUUCAUGUUUCCCCAGGUUUAAGAAUUC 3',

αφού θα περιέχει τις 5', 3' αμετάφραστες περιοχές και το εσώνιο, ενώ η αλληλουχία του ώριμου mRNA δε θα περιέχει το εσώνιο και θα είναι:

5' GAAUUCAUGUUUGUUUAAGAAUUC 3'.

Οι διαδικασίες που οδηγούν από το γονίδιο στην παραγωγή του παραπάνω πεπτιδίου είναι: η μεταγραφή και η ωρίμανση, οι οποίες γίνεται στον πυρήνα του ευκαρυωτικού κυττάρου, και η μετάφραση, η οποία γίνεται στο κυτταρόπλασμα (στα ριβοσώματα).

Σημείωση: Δεδομένου ότι στο Σχολικό Βιβλίο δε διευκρινίζεται αν τα χλωροπλαστικά και μιτοχονδριακά γονίδια είναι ασυνεχή, θα μπορούσε να υποτεθεί ότι οι παραπάνω διαδικασίες ενδέχεται να συμβούν και στους χλωροπλάστες ή τα μιτοχόνδρια αντίστοιχα.

Η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI αναγνωρίζει την αλληλουχία:

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

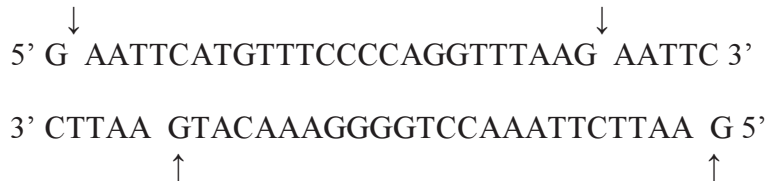
στο δίκλωνο DNA και, όποτε τη συναντά, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A (με κατεύθυνση 5' προς 3') αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα

άκρα. Τα άκρα αυτά μπορούν να σχηματίσουν δεσμούς υδρογόνου με τις συμπληρωματικές βάσεις άλλων κομματιών DNA, που έχουν κοπεί με το ίδιο ένζυμο.

Προκειμένου λοιπόν να δημιουργήσουμε ένα ανασυνδυασμένο πλασμίδιο, που να περιέχει το συγκεκριμένο γονίδιο, θα κόψουμε το συγκεκριμένο τμήμα του μορίου DNA με την ενδονουκλεάση EcoRI, ενώ με το ίδιο ένζυμο θα κόψουμε και το πλασμίδιο, το οποίο θα πρέπει να επιλεγεί ώστε να φέρει αυτή την αλληλουχία (τουλάχιστον) μία φορά.

Σημείωση: Εννοείται ότι ο συγκεκριμένος φορέας θα πρέπει να διαθέτει κάποιο γονίδιο ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικό.

Έτσι, το συγκεκριμένο τμήμα θα κοπεί στα εξής σημεία:



Το κομμάτι, που παρεμβάλλεται στα βέλη, θα ενωθεί με το πλασμίδιο, που θα έχει τα μονόκλωνα συμπληρωματικά άκρα, με τη βοήθεια της DNA δεσμάσης.

ΒΙΟΛΟΓΙΑ
Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
2006

ΕΚΦΩΝΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1ο

Να γράψετε στο τετράδιό 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 μια διαδικασία η οποία
- α. οδηγεί στη δημιουργία m-RNA χωρίς εξώνια.
 - β. καταλύεται από το ένζυμο DNA ελίκηση.
 - γ. συμβαίνει μόνο στους προκαρυωτικούς οργανισμούς.
 - δ. συμβαίνει μόνο στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς.

Μονάδες 5

3. Η μέθοδος της αλυσιδωτής αντίδρασης PCR μας επιτρέπει
- α. τη δημιουργία αντιγράφων των πολυπεπτιδικών αλυσίδων ενός οργανισμού.
 - β. την αντιγραφή συγκεκριμένων αλληλουχιών DNA, χωρίς μεσο- λάβηση 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**

ΘΕΜΑ 2ο

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

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

Μονάδες 4
2. Πώς επιβεβαιώθηκε οριστικά από τους Hershey και Chase ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό των κυττάρων;

Μονάδες 6
3. Πώς προκύπτουν τα ογκογονίδια και πώς σχετίζονται με την καρκινογένεση;

Μονάδες 7
4. Ποιοι παράγοντες επηρεάζουν το ρυθμό ανάπτυξης των μικροοργανισμών σε μια μικροβιακή καλλιέργεια και με ποιο τρόπο;

Μονάδες 8

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 που συνέβησαν στην αρχική αλληλουχία 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
2. Σε ποιες περιπτώσεις οι γονιδιακές μεταλλάξεις δεν είναι επιβλαβείς για τον ανθρώπινο οργανισμό;

Μονάδες 9

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 στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα, ποιος τύπος γονιδιακής θεραπείας θα μπορούσε να εφαρμοστεί για την αντιμετώπιση της β-θαλασσαιμίας και γιατί (Μονάδες 7);

Μονάδες 25

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1ο

1. α
2. δ
3. β
4. β
5. α

ΘΕΜΑ 2ο

1. Σελ. 28. Σχολ. βιβλίο, από «Τα κύρια ένζυμα...» έως «...απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA.»
2. Σελ. 14. Σχολ. βιβλίο, από «Η οριστική επιβεβαίωση... έως «...και να παραχθούν οι νέοι φάγοι.»
Επίσης εδώ καλό θα είναι να προστεθεί και ο ορισμός της ιχνηθέτησης.
3. Σελ. 101. Σχολ. βιβλίο, από «Τα «ογκογονίδια» προέρχονται...» έως «...συνηθέστερα μετατόπισης.»
4. Σελ. 108. Σχολ. βιβλίο, από «Οι παράγοντες που επηρεάζουν τον χρόνο διπλασιασμού...» έως «...που αναπτύσσονται σε θερμοκρασία μικρότερη των 20 °C.»
Επίσης πρέπει να προστεθεί ότι ο ρυθμός ανάπτυξης ενός πληθυσμού μικροοργανισμών, δηλαδή ο ρυθμός με τον οποίο διαιρούνται τα κύτταρα του, καθορίζεται από το **χρόνο διπλασιασμού**. Κάθε είδος μικροοργανισμού έχει χαρακτηριστικό χρόνο διπλασιασμού.

ΘΕΜΑ 3ο

1. α. Συγκρίνοντας το φυσιολογικό τμήμα της κωδικής αλυσίδας με το μεταλλαγμένο παρατηρούμε ότι έχει γίνει αντικατάσταση της βάσης γουανίνης από θυμίνη, έτσι το κωδικόνιο 5' GAA 3' που κωδικοποιεί αμινοξύ μετατράπηκε σε 5' TAA 3', το οποίο αποτελεί κωδικόνιο λήξης.

Απο την θεωρία γνωρίζουμε ότι το mRNA που παράγεται από το γονίδιο είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με την μη κωδική και άρα έχει την ίδια αλληλουχία βάσεων και την ίδια κατεύθυνση με την κωδική.

Άρα η αλληλουχία βάσεων πριν την μετάλλαξη θα είναι:

5'...CTG AAG CGA GAA CCC...3' **κωδική**
3'... GAC TTC GCT CTT GGG... 5' **μη κωδική**
5'...CUG AAG CGA **GAA** CCC...3' **mRNA**

Ενώ η αλληλουχία βάσεων μετά την μετάλλαξη θα είναι:

5'...CTG AAG CGA TAA CCC...3' **κωδική**
3'... GAC TTC GCT ATT GGG... 5' **μη κωδική**
5'...CUG AAG CGA **UAA** CCC...3' **mRNA**

Το mRNA όμως γνωρίζουμε μεταφράζεται ανά τριπλέτα στην κατεύθυνση 5'→3'.

Επίσης γνωρίζουμε ότι κάθε κωδικόνιο (τριπλέτα βάσεων) κωδικοποιεί ένα αμινοξύ, εκτός από τα κωδικόνια λήξης (5' UAA 3', 5' UGA 3', 5' UAG 3') που δεν κωδικοποιούν αμινοξέα απλώς σημαίνουν την λήξη της μετάφρασης.

Σύμφωνα με τα παραπάνω το αποτέλεσμα στην πολυπεπτιδική αλυσίδα θα είναι να έχει λιγότερα αμινοξέα από την αρχική λόγω πρόωρης λήξης της μετάφρασης. Στις περισσότερες από αυτές τις περιπτώσεις καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

1. **β.** Συγκρίνοντας το φυσιολογικό τμήμα της κωδικής αλυσίδας με το μεταλλαγμένο παρατηρούμε ότι έχει γίνει προσθήκη μιας τριπλέτας βάσεων (**CCG**) .

Από την θεωρία γνωρίζουμε ότι το mRNA που παράγεται από το γονίδιο είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με την μη κωδική και άρα έχει την ίδια αλληλουχία βάσεων και την ίδια κατεύθυνση με την κωδική.

Άρα η αλληλουχία βάσεων πριν την μετάλλαξη θα είναι:

5'...CTG AAG CGA TAA CCC... 3' **κωδική**
3'... GAC TTC GCT ATT GGG... 5' **μη κωδική**
5'...CUG AAG CGA **GAA** CCC...3' **mRNA**

Ένώ η αλληλουχία βάσεων μετά την μετάλλαξη θα είναι:

5'...CTG **CCG** AAG CGA GAA CCC...3' **κωδική**
3'... GAC **GGC** TTC GCT CTT GGG... 5' **μη κωδική**
5'...CUG **CCG** AAG CGA GAA CCC...3' **mRNA**

Το mRNA όμως γνωρίζουμε μεταφράζεται ανά τριπλέτα στην κατεύθυνση $5' \rightarrow 3'$.

Επίσης γνωρίζουμε ότι κάθε κωδικόνιο (τριπλέτα βάσεων) κωδικοποιεί ένα αμινοξύ, εκτός από τα κωδικόνια λήξης ($5' \text{ UAA } 3'$, $5' \text{ UGA } 3'$, $5' \text{ UAG } 3'$) που δεν κωδικοποιούν αμινοξέα απλώς σημαίνουν την λήξη της μετάφρασης.

Σύμφωνα με τα παραπάνω το αποτέλεσμα στην πολυπεπτιδική αλυσίδα θα είναι να έχει **ένα επιλέον αμινοξύ**, που θα μπορούσε να αλλάξει την λειτουργικότητα της.

2. Σελ. 91. Σχολ. βιβλίο, από «Μολονότι οι περισσότερες μεταλλάξεις...» έως «...αλλά και στις υπόλοιπες.»

ΘΕΜΑ 4ο

1. Γνωρίζουμε από την θεωρία μας ότι η οικογενής υπερχοληστερολαιμία κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο.

Έστω **A** το επικρατές γονίδιο στο οποίο οφείλεται η οικογενής υπερχοληστερολαιμία

Ενώ **a** το υπολειπόμενο φυσιολογικό γονίδιο.

Άρα άτομα με γονότυπο **Aa** ή **AA** πάσχουν από την οικογενή υπερχοληστερολαιμία.

Ενώ άτομα με γονότυπο **aa** δεν πάσχουν από την οικογενή υπερχοληστερολαιμία

Γνωρίζουμε από την θεωρία μας ότι η β-θαλασσαιμία κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο.

Έστω **B** το επικρατές φυσιολογικό γονίδιο.

Ενώ **b** το υπολειπόμενο γονίδιο στο οποίο οφείλεται η β-θαλασσαιμία.

Άρα άτομα με γονότυπο **Bb** ή **BB** δεν πάσχουν από την β-θαλασσαιμία.

Ενώ άτομα με γονότυπο **bb** πάσχουν από την β-θαλασσαιμία.

Βάση των παραπάνω ως προς την οικογενή υπερχοληστερολαιμία θα έχουμε :

- Η γυναίκα δεν πάσχει άρα θα έχει γονότυπο **aa**
- Ο Γιάννης επειδή πάσχει έχει γονότυπο **Aa** γιατί πήρε ένα φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο **a** από την μητέρα του η οποία δεν πάσχει και ένα **A** αλληλόμορφο από τον πατέρα του ο οποίος πάσχει.

- Η Ελένη δεν πάσχει από οικογενή υπερχοληστερολαιμία άρα θα έχει γονότυπο **αα**.
- Ο άνδρας θα έχει γονότυπο **Aa** γιατί αποκτά γιο που πάσχει άρα έχει ένα A γονίδιο και μία κόρη που δεν πάσχει άρα έχει και ένα α γονίδιο.

Βάση των παραπάνω ως προς την β-θαλασσαιμία θα έχουμε:

- Η γυναίκα δεν πάσχει άρα θα έχει γονότυπο **Bβ** γιατί αποκτά γιο που πάσχει, άρα σίγουρα του έχει δώσει ένα **β** γονίδιο.
- Ο Γιάννης πάσχει από β-θαλασσαιμία άρα έχει γονότυπο **ββ**.
- Η Ελένη δεν πάσχει από β-θαλασσαιμία, άρα θα έχει πιθανούς γονότυπους **BB** ή **Bβ** γιατί δεν μπορεί να αποκλειστεί κανένας από τους δυο.
- Ενώ ο άνδρας θα έχει πιθανούς γονοτύπους **Bβ** ή **ββ** γιατί δεν γνωρίζουμε εάν πάσχει και έτσι δεν μπορεί να αποκλειστεί κανένας από τους δύο. Αποκλείουμε να είναι **BB** γιατί ο γιος του ο Γιάννης πάσχει, άρα πρέπει σίγουρα να διαθέτει ένα **β** αλληλόμορφο.

Άρα συμπερασματικά οι γονότυποι και για τους δύο χαρακτήρες μαζί θα είναι:

- Η γυναίκα θα έχει γονότυπο **ααBβ**
- Ο Γιάννης **Aaββ**
- Η Ελένη **ααBβ** ή **ααBB**
- Ο άνδρας **Aaββ** ή **AaBβ**
- Η διασταύρωση μεταξύ του άνδρα και της γυναίκας ως προς την υπερχοληστερολαιμία θα είναι:

Γυναίκα: αα (X) Άντρας: Aa

γαμέτες γυναίκας: όλοι με **α**
και 50% με **A**

γαμέτες άνδρα: 50% με **α**

Η παραγωγή των γαμετών βασίζεται στον πρώτο νόμο του Mendel κατά τον οποίον τα αλληλόμορφα μεταβιβάζονται ισότιμα στους γαμέτες.

Άρα από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των δύο ατόμων προκύπτουν

50% άτομα με γονότυπο **αα** και 50% άτομα με γονότυπο **Aa**.

Άρα η πιθανότητα να πάσχει είναι **50%** γιατί κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός.

- Θα εφαρμόσουμε ex-vivo γονιδιακή θεραπεία γιατί τα κύτταρα του αιμοποιητικού συστήματος, στα οποία ανήκουν και τα πρόδρομα ερυθροκύτταρα, μπορούν να τροποποιηθούν εκτός του οργανισμού, επειδή μπορούν να αναπτύσσονται σε κυτταροκαλλιέργειες, να τροποποιούνται γενετικά και να εισάγονται με ενδοφλέβια ένεση στον οργανισμό.

Η διαδικασία που μπορεί να ακολουθηθεί είναι η εξής:

1. Πρόδρομα ερυθρά αιμοσφαίρια παραλαμβάνονται και πολλαπλασιάζονται σε κυτταροκαλλιέργειες.
 2. Τα φυσιολογικά γονίδια των αιμοσφαιρινών ενσωματώνονται σε έναν ιό φορέα που έχει καταστεί αβλαβής.
 3. Οι γενετικά τροποποιημένοι ιοί εισάγονται στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα.
 4. Τα γενετικά τροποποιημένα κύτταρα εισάγονται με ενδοφλέβια ένεση και παράγουν την φυσιολογική αιμοσφαιρίνη.
- Βέβαια τα τροποποιημένα ερυθροκύτταρα δεν ζουν για πάντα στον οργανισμό και χρειάζεται συνεχής έγχυση τέτοιων κυττάρων.

ΒΙΟΛΟΓΙΑ
Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
2007

ΕΚΦΩΝΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1ο

Να γράψετε στο τετράδιό 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. Τα πρωταρχικά τμήματα κατά την αντιγραφή του DNA συντίθενται από
- α. την DNA πολυμεράση.
 - β. την DNA δεσμάση.
 - γ. το πριμόσωμα.
 - δ. το πολύσωμα.

Μονάδες 5

2. Σε μια κλειστή καλλιέργεια οι μικροοργανισμοί διαιρούνται με ταχύ ρυθμό
- α. στη λανθάνουσα φάση.
 - β. στην εκθετική φάση.
 - γ. στη στατική φάση.
 - δ. στη φάση θανάτου.

Μονάδες 5

3. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Turner έχουν στον καρυότυπό τους
- α. 45 χρωμοσώματα.
 - β. 46 χρωμοσώματα.
 - γ. 47 χρωμοσώματα.
 - δ. 44 χρωμοσώματα.

Μονάδες 5

4. Το πλασμίδιο είναι
- α. δίκλωνο γραμμικό μόριο DNA.
 - β. δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA.
 - γ. δίκλωνο κυκλικό μόριο RNA.
 - δ. δίκλωνο γραμμικό μόριο RNA.

Μονάδες 5

5. Η κυστική ίνωση κληρονομείται με
- α. φυλοσύνδετο επικρατή τύπο κληρονομικότητας.
 - β. φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.
 - γ. αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας.
 - δ. αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 2ο

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Ποια κυτταρικά οργανίδια χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα (μονάδες 2) και για ποιο λόγο; (μονάδες 5)

Μονάδες 7

2. Ποια είναι τα βασικά χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα και πώς περιγράφονται;

Μονάδες 12

3. Γιατί η συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με β-θαλασσαιμία είναι αυξημένη σε περιοχές, όπως οι χώρες της Μεσογείου;

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ 3ο

Η Βιοτεχνολογία με την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA, τη χρήση της τεχνικής PCR και την παραγωγή μονοκλωνικών αντισωμάτων συνεισφέρει σε τομείς, όπως η γεωργία, η κτηνοτροφία και η Ιατρική.

1. Τι επιτρέπει η μέθοδος της αλυσιδωτής αντίδρασης της πολυμεράσης (PCR); (μονάδες 4) Να αναφέρετε τρεις πρακτικές εφαρμογές της (μονάδες 3).

Μονάδες 7

2. Να περιγράψετε τη διαδικασία παραγωγής στο εργαστήριο μονοκλωνικών αντισωμάτων για ένα επιλεγμένο αντιγόνο.

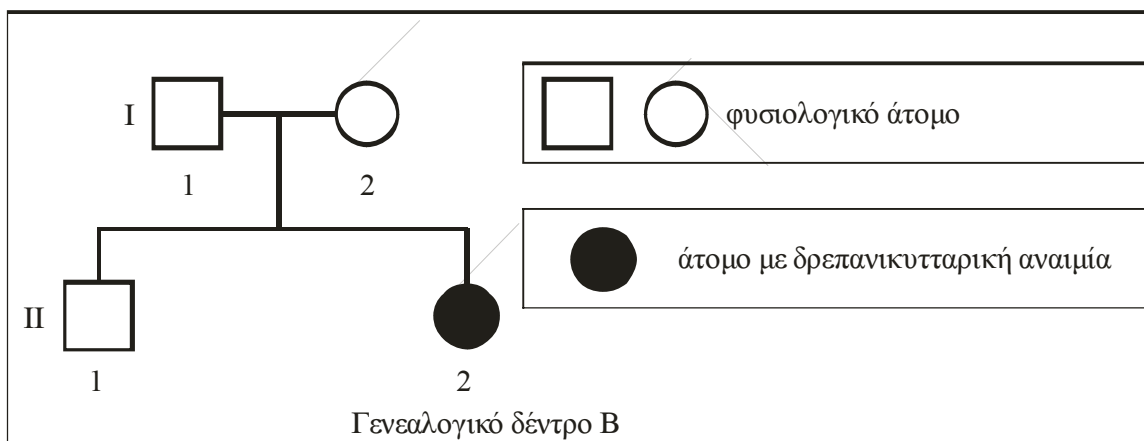
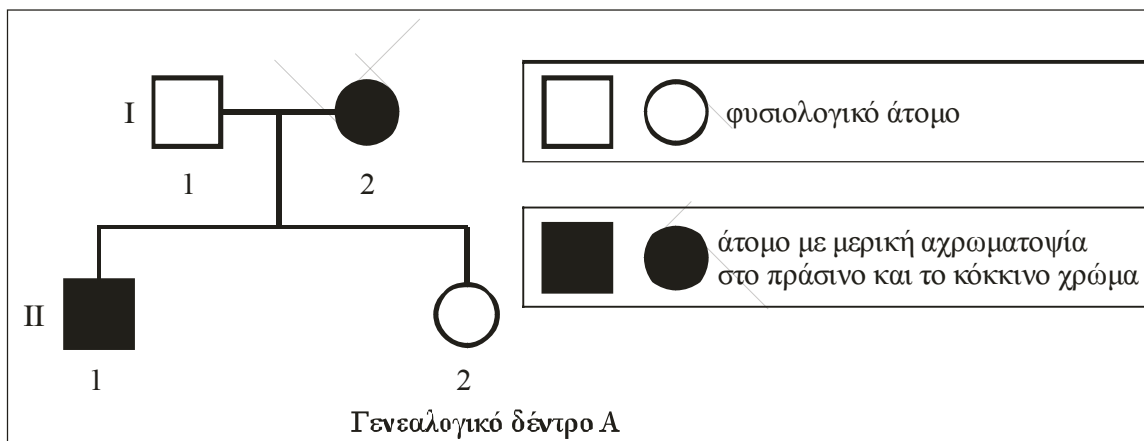
Μονάδες 8

3. Να περιγράψετε τη διαδικασία παραγωγής διαγονιδιακών φυτών, ανθεκτικών στα έντομα, με τη χρήση της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA και του βακτηρίου *Bacillus thuringiensis*.

Μονάδες 10

ΘΕΜΑ 4ο

Τα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα αναπαριστούν τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται στα μέλη της ίδιας οικογένειας η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα (γενεαλογικό δέντρο Α) και η δρεπανοκυτταρική αναιμία (γενεαλογικό δέντρο Β).



Να γράψετε τους γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο Α και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5). Να γράψετε τους γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο Β και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5). Το ζευγάρι (I1, I2) περιμένει τρίτο παιδί. Να υπολογίσετε την πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με δρεπανοκυτταρική αναιμία και φυσιολογική όραση (μονάδες 6). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5). Να αναφέρετε τις διαδικασίες που ακολουθούνται κατά τον προγεννητικό έλεγχο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, όταν η μητέρα βρίσκεται στην 11^η εβδομάδα της κύησης (μονάδες 4).

Μονάδες 25

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1ο

1. → γ
2. → β
3. → α
4. → β
5. → δ

ΘΕΜΑ 2ο

1. Σελ. 21. Σχολ. βιβλίο, από «Τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες ...» έως «...μεγαλύτερο μέγεθος από το μιτοχονδριακό DNA. σελ. 22»
2. Σελ. 35. Σχολ. βιβλίο, από «Τα βασικά χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα ...» έως «...με το κωδικόνιο λήξης. σελ. 36.»
3. Σελ. 93. Σχολ. βιβλίο, από «Η συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων ...» έως «...επιβίωσης και δυνατότητα αναπαραγωγής.»

ΘΕΜΑ 3ο

1. Σελ. 61. Σχολ. βιβλίο, από «Η μέθοδος αλυσιδωτής αντίδρασης ...» έως «...από απολιθώματα.»
2. Σελ. 119. Σχολ. βιβλίο, από «Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ σημαντικά ...» έως «...οποιαδήποτε στιγμή το συγκεκριμένο μονοκλωνικό αντίσωμα σε μεγάλες ποσότητες.»
3. Σελ. 131. Σχολ. βιβλίο, από «Το βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens*, ...» έως «...έχουν την ικανότητα να μεταβιβάζουν τις νέες ιδιότητες στους απογόνους. σελ. 132.»
Επίσης από την σελ. 133. Σχολ. βιβλίο, από «Το βακτήριο *Bacillus thuringiensis* ...» έως «...(τα γενετικά τροποποιημένα φυτά αυτού του τύπου αποτελούν τις ποικιλίες Bt).»

ΘΕΜΑ 4ο

Έστω X^A το επικρατές φυλοσύνδετο γονίδιο για την φυσιολογική όραση.
Ενώ X^a το υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο το υπεύθυνο για την μερική
αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο.
Άρα θηλυκά άτομα με γονότυπο $X^A X^a$ ή $X^A X^A$ έχουν φυσιολογική όραση.
Ενώ θηλυκά άτομα με γονότυπο $X^a X^a$ εμφανίζουν μερική αχρωματοψία.
Επίσης αρσενικά άτομα με γονότυπο $X^A Y$ έχουν φυσιολογική όραση.
Επίσης αρσενικά άτομα με γονότυπο $X^a Y$ εμφανίζουν αχρωματοψία.

Σύμφωνα με τα προηγούμενα για το **A γενεαλογικό δέντρο** θα ισχύει:

- Το I_1 είναι αρσενικό άτομο και θα έχει γονότυπο $X^A Y$
- Το I_2 είναι θηλυκό άτομο και θα έχει γονότυπο $X^a X^a$
- Το II_1 είναι αρσενικό άτομο και θα έχει γονότυπο $X^a Y$
- Το II_2 είναι θηλυκό άτομο και θα έχει γονότυπο $X^A X^a$ γιατί έχει σίγουρα ένα X^a το οποίο πήρε από την μητέρα της η οποία πάσχει.

Έστω β το επικρατές αυτοσωμικό φυσιολογικό γονίδιο.
Ενώ β^s το υπολειπόμενο αυτοσωμικό γονίδιο για την δρεπανοκυτταρική αναιμία
Άρα άτομα με $\beta\beta^s$ ή $\beta\beta$ θα έχουν φυσιολογικό φαινότυπο ενώ άτομα με $\beta^s\beta^s$
θα πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Σύμφωνα με τα προηγούμενα για το **B γενεαλογικό δέντρο** θα ισχύει:

- Το I_1 είναι αρσενικό άτομο και θα έχει γονότυπο $\beta\beta^s$.
 - Το I_2 είναι θηλυκό άτομο και θα έχει γονότυπο $\beta\beta^s$
- Τα άτομα αυτά είναι φορείς της ασθένειας, δηλαδή έχουν ο καθένας από ένα υπολειπόμενο γονίδιο για την δρεπανοκυτταρική αναιμία. Αυτό γιατί η κόρη τους έχει δυο γονίδια β^s τα οποία το ένα το πήρε από τον πατέρα της και το άλλο από την μητέρα της.
- Το II_1 είναι αρσενικό άτομο υγιές και θα έχει γονότυπο $\beta\beta^s$ ή $\beta\beta$ γιατί δεν μπορούμε να απορρίψουμε κανένα από τους δυο γονότυπους.
 - Το II_2 είναι θηλυκό άτομο και θα έχει γονότυπο $\beta^s\beta^s$ γιατί πάσχει.

Για το **A γενεαλογικό δέντρο** η διασταύρωση μεταξύ των ατόμων :
 II_1 και II_2 έχει ως εξής

$II_1: X^A Y$

x

$II_2: X^a X^a$

Γαμέτες: $1/2$ με X^A , $1/2$ με Y

όλοι με X^a

Απόγονοι: $1/2$ με $X^a Y$ και $1/2$ με $X^A X^a$

Άρα η πιθανότητα να γεννηθεί τρίτο παιδί με φυσιολογική όραση είναι $1/2$.
Αυτό συμβαίνει γιατί η πιθανότητα για κάθε παιδί που θα γεννήσουν οι γονείς αυτοί είναι ίδια **αφού κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός**



Για το **B** γενεαλογικό δέντρο η διασταύρωση μεταξύ των ατόμων:
I₁ και **I₂** έχει ως εξής:

I₁: ββ^s

x

I₂: ββ^s

Γαμέτες: 1/2 με β και 1/2 με β^s

1/2 με β και 1/2 με β^s

Απόγονοι: 1/4 με ββ και 1/2 με ββ^s και 1/4 με β^sβ^s

Άρα η πιθανότητα να γεννηθεί τρίτο παιδί με δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι **1/4**. Αυτό συμβαίνει γιατί η πιθανότητα για κάθε παιδί που θα γεννήσουν οι γονείς αυτοί είναι ίδια **αφού κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός**.

Οι παραπάνω διασταυρώσεις έγιναν σύμφωνα με τον πρώτο νόμο του Mendel. Σύμφωνα με τον οποίο έγινε ισότιμη κατανομή των αλληλόμορφων γονιδίων στους γαμέτες και ο τυχαίος συνδυασμός αυτών για την παραγωγή των απογόνων.

Επίσης στην προκειμένη περίπτωση ισχύει και ο δεύτερος νόμος του Mendel, επειδή το γονίδιο για το ένα χαρακτήρα(αχρωματοψία) βρίσκεται στο **X** φυλετικό χρωμόσωμα και το γονίδιο για τον άλλο χαρακτήρα (δρεπανοκυτταρική αναιμία) βρίσκεται σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα.

Έτσι το ένα γονίδιο δεν επηρεάζει την μεταβίβαση του γονιδίου για τον άλλο χαρακτήρα. Έχουμε δηλαδή ανεξάρτητο διαχωρισμό των γονιδίων επειδή γίνεται τυχαίος συνδυασμός των μη ομολόγων χρωμοσωμάτων κατά την παραγωγή των γαμετών στη μείωση.

Τελικά η πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με φυσιολογική όραση και δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι το γινόμενο των δυο παραπάνω πιθανοτήτων, δηλαδή: 1/2 επί 1/4 = 1/8

Για τον προγεννητικό έλεγχο της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας την 11^η εβδομάδα θα χρησιμοποιηθεί η λήψη χοριακών λαχνών. Αυτή πραγματοποιείται την 9^η με 12^η εβδομάδα της κύησης και περιλαμβάνει την λήψη εμβρυϊκών κυττάρων από τις προεκβολές (λάχνες) του χόριου (εμβρυϊκή μεμβράνη που συμμετέχει στον σχηματισμό του πλακούντα). Τα κύτταρα από τις χοριακές λάχνες θα χρησιμοποιηθούν για βιοχημικές αναλύσεις και ανάλυση DNA όπως στην δρεπανοκυτταρική αναιμία. Για την δρεπανοκυτταρική αναιμία μπορεί να εντοπιστεί το μεταλλαγμένο γονίδιο **β^s**. Το μεταλλαγμένο γονίδιο διαφέρει από το κανονικό γιατί το έκτο κωδικόνιο της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου είναι GTG έναντι του φυσιολογικού κωδικονίου που είναι GAG. Έχει δηλαδή γίνει αντικατάσταση της βάσης A από T. Επίσης προαιρετικά μπορεί να προστεθεί αν πρόκειται να γεννηθεί παιδί με δρεπανοκυτταρική αναιμία, μετά από μοριακή διάγνωση θα βρεθεί ομόζυγο για το παθολογικό μεταλλαγμένο γονίδιο στη γενετική θέση που κωδικοποιεί της β αλυσίδες της αιμοσφαιρίνης A.

ΒΙΟΛΟΓΙΑ
Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
2008

ΕΚΦΩΝΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1ο

Να γράψετε στο τετράδιό 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. Ο πνευμονιόκοκκος, τα δύο στελέχη του οποίου χρησιμοποίησε ο Griffith στο γνωστό πείραμα, είναι:

α. μύκητας.
β. βακτήριο.
γ. ιός.
δ. πρωτόζωο.

Μονάδες 5

2. Η ομάδα αίματος του ανθρώπου ελέγχεται από:

α. πολλαπλά αλληλόμορφα, όλα ισοεπικρατή.
β. δύο αλληλόμορφα με σχέση υποτελούς-επικρατούς.
γ. δύο υπολειπόμενα και ένα επικρατές.
δ. δύο συνεπικρατή γονίδια και ένα υπολειπόμενο.

Μονάδες 5

3. Η μεταγραφή στα προκαρυωτικά κύτταρα πραγματοποιείται:

α. στον πυρήνα.
β. στο κυτταρόπλασμα.
γ. στα μιτοχόνδρια.
δ. στο κυτταρικό τοίχωμα.

Μονάδες 5

4. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες:

α. είναι απαραίτητες για την έναρξη της μεταγραφής.
β. κόβουν τις πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες του RNA σε ειδικές θέσεις.
γ. περιορίζουν τη μεταγραφή του DNA.
δ. κόβουν το DNA σε ειδικές θέσεις.

Μονάδες 5

5. Τα ζώα, που έχουν υποστεί γενετική τροποποίηση λέγονται:

α. πολυγενετικά.
β. διαγονιδιακά.
γ. πολυπλοειδικά.
δ. πολυγονικά.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 2ο

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Πώς αναστέλλεται η δράση των ογκοκατασταλτικών γονιδίων; Να αναφέρετε ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα.

Μονάδες 5

2. Πώς ονομάζεται η αλλαγή που παρουσιάζεται στον καρυότυπο ενός ανθρώπου, όταν εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21 και πώς προκύπτει αυτό;

Μονάδες 8

3. Πώς συμβάλλει η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος στη μελέτη της εξέλιξής του και στη μαζική παραγωγή προϊόντων;

Μονάδες 7

4. Πώς χρησιμοποιείται ο όρος αδελφές χρωματίδες, σε ποιο στάδιο της κυτταρικής διαίρεσης εμφανίζουν το μεγαλύτερο βαθμό συσπείρωσης και πώς μοιράζονται στα δύο νέα κύτταρα;

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 3ο

Ο όρος γονιδιακή έκφραση αναφέρεται συνήθως σε όλη τη διαδικασία με την οποία ένα γονίδιο ενεργοποιείται για να παραγάγει μία πρωτεΐνη.

1. Πού αποσκοπεί κυρίως η ρύθμιση αυτή στην περίπτωση των βακτηρίων;

Μονάδες 5

2. Τα κύτταρα ενός ευκαρυωτικού πολύπλοκου οργανισμού, όπως τα νευρικά και τα μυϊκά, αν και έχουν το ίδιο γενετικό υλικό, διαφέρουν στη μορφή και τη λειτουργία. Πώς ονομάζεται αυτή η διαδικασία εξειδίκευσης και τι κάνει τα κύτταρα να διαφέρουν τόσο πολύ;

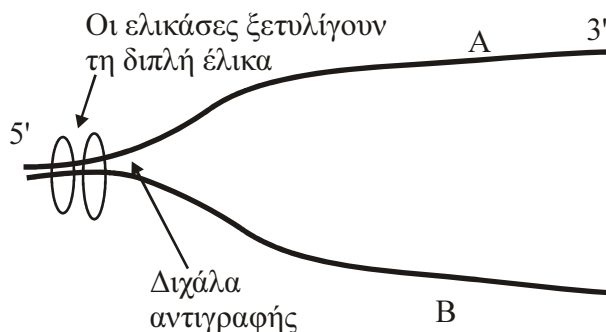
Μονάδες 8

3. Ο μηχανισμός της μεταγραφής είναι ο ίδιος στους προκαρυωτικούς και ευκαρυωτικούς οργανισμούς. Ποια είναι τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής του DNA, ποιο το ένζυμο που καταλύει τη μεταγραφή και πώς λειτουργεί αυτό κατά τη γονιδιακή ρύθμιση στο επίπεδο της μεταγραφής των ευκαρυωτικών οργανισμών;

Μονάδες 12

ΘΕΜΑ 4ο

Σε μια θέση τμήματος μορίου DNA με κλώνους A και B, έχει ξεκινήσει η αντιγραφή, όπως φαίνεται στο παρακάτω σχήμα.



Η DNA-δεσμάση εκτός του ότι συνδέει όλα τα κομμάτια που προκύπτουν από τις διάφορες θέσεις έναρξης αντιγραφής, δρα κατά την αντιγραφή του κλώνου B. Σε κάθε κλώνο να συμπληρώσετε τον προσανατολισμό της αντιγραφής και να χαρακτηρίσετε τον τρόπο σύνθεσης των νέων αλυσίδων DNA (μονάδες 4). Ποιά ένζυμα τοποθετούν τα συμπληρωματικά νουκλεοτίδια και ποιους άλλους ρόλους έχουν; (μονάδες 7).

Στην κωδική αλυσίδα A το γονίδιο, που είναι υπεύθυνο για την παραγωγή ενός πεπτιδίου, έχει την εξής αλληλουχία βάσεων:

5'.... ATG CCA TGC AAA CCG AAA TGA ...3'

Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει (μονάδες 2).

Κάποια αλλαγή που συνέβη στην παραπάνω κωδική αλυσίδα του DNA, έχει ως αποτέλεσμα το 4^ο κωδικόνιο στο μεταγραφόμενο mRNA να έχει τις βάσεις UAA και ο αριθμός των κωδικονίων να παραμένει σταθερός. Αφού γράψετε το νέο mRNA που προκύπτει, να εξηγήσετε ποια είναι η συγκεκριμένη αλλαγή που συνέβη και τι συνέπειες μπορεί να έχει για το πεπτίδιο; (μονάδες 8).

Γιατί η πρωτεϊνοσύνθεση στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς είναι μια «οικονομική διαδικασία»; (μονάδες 4).

Μονάδες 25

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1ο

1. β
2. δ
3. β
4. δ
5. β

ΘΕΜΑ 2ο

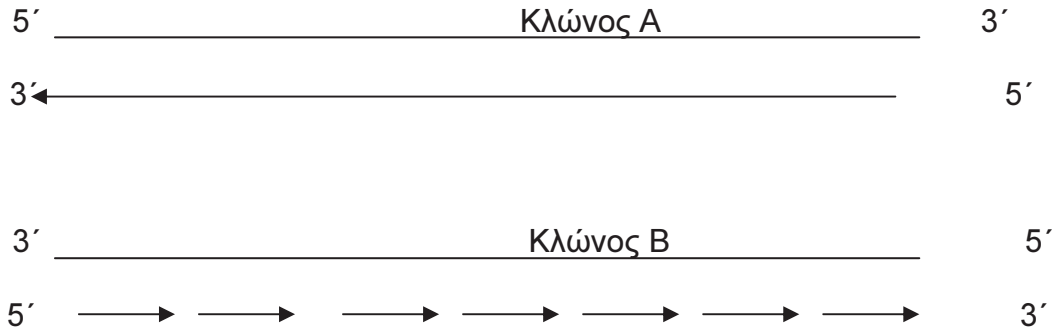
1. Σελ. 101 Σχολ. βιβλίο, από «Τα ογκόκατασταλτικά γονίδια ...» έως «...έλλειψης ενός ογκοκατασταλτικού γονιδίου.»
2. Σελ. 96 Σχολ. βιβλίο, από «Το σύνδρομο Down (Τρισωμία 21) ...» έως «...με το μητέρα ηλικίας 19 ετών.»
3. Σελ. 126 Σχολ. βιβλίο, από « Στην μελέτη της εξέλιξης...» έως «...στην γεωργία και στην κτηνοτροφία.»
4. Σελ. 18 Σχολ. βιβλίο, από «Αν παρατηρήσουμε το γενετικό υλικό ενός ευκαρυωτικού κυττάρου ...» έως «...τη μια από τις δύο «πρώην» αδερφές από κάθε χρωμόσωμα. σελ. 20.»

ΘΕΜΑ 3ο

1. Σελ. 40 Σχολ. βιβλίο, από «Στα βακτήρια η ρύθμιση ...» έως «...αύξηση και διαίρεση.»
 2. Σελ. 40 Σχολ. βιβλίο, από «Τα κύτταρα ενός πολυκύτταρου οργανισμού, ...» έως «...γίνεται σε πολλά επίπεδα.»
 3. Σελ. 32 Σχολ. βιβλίο, από «Ο μηχανισμός της μεταγραφής είναι ίδιος ...» έως «...αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, επιτρέπουν την απελευθέρωση του. σελ. 33.»
- Επίσης σελ. 41, από «Στο επίπεδο της μεταγραφής...» έως «...τη μεταγραφή του γονιδίου. σελ. 42.»

ΘΕΜΑ 4ο

- Η αλυσίδα που συντίθεται με καλούπι τον κλώνο Β γίνεται με **ασυνεχή** τρόπο και η αλυσίδα που συντίθεται με καλούπι τον κλώνο Α γίνεται με **συνεχή**.



- Σελ. 28 Σχολ. βιβλίο, από «Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν ...» έως «... είναι συνεχής στην μια αλυσίδα και ασυνεχής στην άλλη. σελ. 30.».
- Η κωδική αλυσίδα πριν την αλλαγή είναι:

5'...ATG CCA TGC AAA CCG AAA TGA...3'

Η αλληλουχία του mRNA θα είναι η εξής:

5'...AUG CCA UGC AAA CCG AAA UGA...3'

Η αλληλουχία του mRNA που προκύπτει μετά την αλλαγή που συνέβη θα είναι η εξής:

5'...AUG CCA UGC UAA CCG AAA UGA...3'

Η αλλαγή που συνέβη είναι **αντικατάσταση βάσης** στο τέταρτο κωδικόνιο του DNA. Αντικαταστάθηκε η αζωτούχος βάση **αδενίνη από ουρακίλη**.

Η αντικατάσταση αυτή έχει ως αποτέλεσμα να μετατραπεί ένα κωδικόνιο που κωδικοποιεί αμινοξύ σε κωδικόνιο λήξης (UAA), έτσι τερματίζεται η σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στις περισσότερες από αυτές τις περιπτώσεις καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

- Σελ. 37 Σχολ. βιβλίο, από «Σημειώνεται ότι πολλά μόρια mRNA ...» έως «...από ένα έως δύο αντίγραφα ενός γονιδίου. σελ. 38.»

ΒΙΟΛΟΓΙΑ
ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
2009

ΕΚΦΩΝΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό 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. Στο οπερόνιο της λακτόζης **δεν** περιλαμβάνεται

- α.** χειριστής.
- β.** υποκινητής.
- γ.** snRNA.
- δ.** δομικά γονίδια.

Μονάδες 5

2. Τα νουκλεοσώματα

- α.** αποτελούνται αποκλειστικά από DNA.
- β.** δεν σχηματίζονται κατά τη μεσόφαση.
- γ.** αποτελούνται από DNA που τυλίγεται γύρω από πρωτεΐνες.
- δ.** είναι ορατά μόνο με το οπτικό μικροσκόπιο.

Μονάδες 5

3. Σε άτομα που πάσχουν από μια μορφή εμφυσήματος χορηγείται

- α.** παράγοντας IX.
- β.** αυξητική ορμόνη.
- γ.** ισνουλίνη.
- δ.** α₁ – αντιθρυψίνη.

Μονάδες 5

4. Διαγονιδιακά είναι φυτά

- α.** τα οποία έχουν υποστεί γενετική αλλαγή.
- β.** στα οποία έχουν εισαχθεί ορμόνες.
- γ.** τα οποία έχουν εμβολιαστεί με αντιγόνα in vitro.
- δ.** στα οποία έχουν εισαχθεί αντιβιοτικά.

Μονάδες 5

5. Μετασχηματισμός βακτηριακού κυττάρου ξενιστή είναι

- α.** η εισαγωγή αντισώματος.
- β.** η εισαγωγή DNA πλασμιδίου.
- γ.** η εισαγωγή θρεπτικών συστατικών.
- δ.** η εισαγωγή αντίστροφης μεταγραφάσης.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 2^ο

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Τι εννοούμε με τον όρο ζύμωση και ποια τα προϊόντα της;

Μονάδες 4

2. Πώς τα μονοκλωνικά αντισώματα χρησιμοποιούνται στη θεραπεία του καρκίνου; (μονάδες 5) Ποια είναι τα πλεονεκτήματά τους συγκριτικά με άλλες μεθόδους θεραπείας; (μονάδες 2)

Μονάδες 7

3. Τι είναι η μετατόπιση και τι είναι η αμοιβαία μετατόπιση; Ποια προβλήματα μπορεί να προκαλέσει η αμοιβαία μετατόπιση στον άνθρωπο;

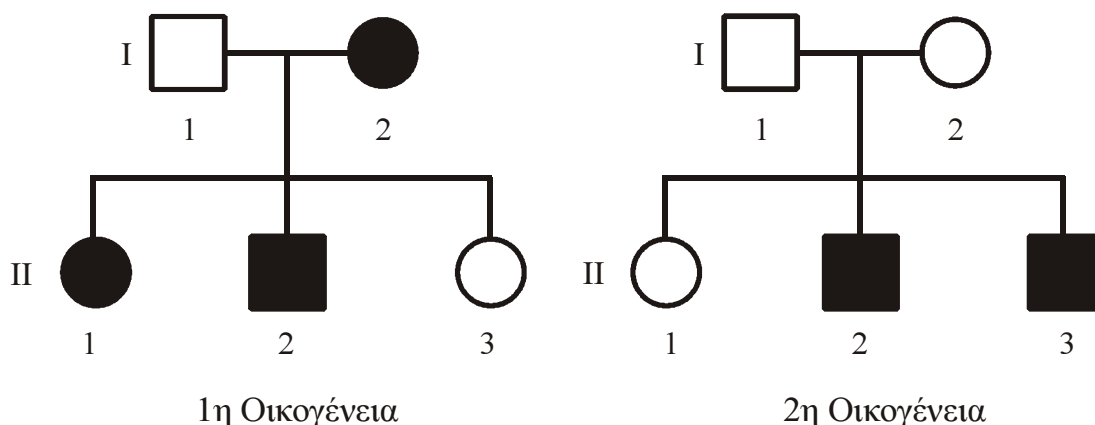
Μονάδες 6

4. Ποιες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητο να ζητήσουν γενετική καθοδήγηση;

Μονάδες 8

ΘΕΜΑ 3^ο

- A. Στα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης κοινού μονογονιδιακού χαρακτηριστικού σε δύο διαφορετικές οικογένειες 1 και 2.



Στην 1^η οικογένεια φέρουν το χαρακτηριστικό τα άτομα I₂, II₂, II₃ (μαυρισμένα) ενώ στην 2^η οικογένεια φέρουν το χαρακτηριστικό τα άτομα II₂, II₃ (μαυρισμένα).

Να προσδιορίσετε τον τρόπο κληρονόμησης του χαρακτηριστικού με βάση τα παραπάνω στοιχεία, αιτιολογώντας την απάντησή σας με τις κατάλληλες διασταυρώσεις (Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης και να μην εξεταστεί η περίπτωση του φυλοσύνδετου επικρατούς γονιδίου). (μονάδες 8) Να γράψετε τους γονότυπους όλων των ατόμων. (μονάδες 5)

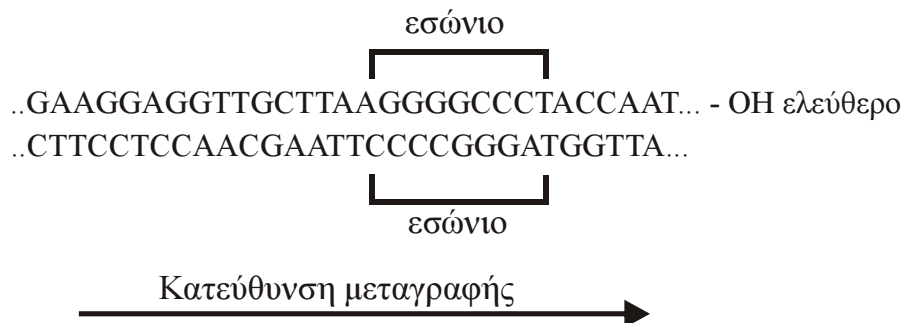
Μονάδες 13

- B. Να υποδείξετε ένα πιθανό μηχανισμό που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση ατόμου με σύνδρομο Turner από γονείς με φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων. (μονάδες 6) Να περιγράψετε τη διαδικασία με την οποία μπορούμε να απεικονίσουμε τα χρωμοσώματα του ατόμου με σύνδρομο Turner, μετά τη γέννησή του. (μονάδες 6)

Μονάδες 12

ΘΕΜΑ 4^ο

Δίνεται δίκλωνο μόριο DNA το οποίο περιέχει τμήμα ασυνεχούς γονιδίου που μεταγράφεται σε mRNA.



- α) Πού συναντάμε ασυνεχή γονίδια; (μονάδες 2)
- β) Να προσδιορίσετε τα 3' και 5' άκρα του παραπάνω μορίου DNA. (μονάδες 2)
Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)
- γ) Να γράψετε το τμήμα του πρόδρομου mRNA και του ώριμου mRNA που προκύπτουν από τη μεταγραφή του παραπάνω μορίου DNA, χωρίς αιτιολόγηση. (μονάδες 2)
- δ) Πως προκύπτει το ώριμο mRNA; (μονάδες 3)
- ε) Μπορεί η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI να κόψει το παραπάνω τμήμα DNA; (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)
- στ) Ποιες κατηγορίες γονιδίων που υπάρχουν στο χρωμοσωμικό DNA ενός κυτταρικού τύπου δεν κλωνοποιούνται σε cDNA βιβλιοθήκη; (μονάδες 8)

Μονάδες 25

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1°

1. γ
2. γ
3. δ
4. α
5. β

ΘΕΜΑ 2°

1. Σελ. 109. Σχολ. Βιβλίο, από «Με τον όρο ζύμωση...» έως «...πρωτεΐνες και αντιβιοτικά.»
2. Σελ. 119-120. Σχολ. Βιβλίο, από «Θεραπευτικά. Τα αντισώματα μπορούν ... έως «...επιπτώσεων της χημειοθεραπείας.»
3. Σελ. 97-98. Σχολ. Βιβλίο, από «Τέλος η μετατόπιση...» έως «...και μη φυσιολογικοί γαμέτες.»
4. Σελ. 99. Σχολ. Βιβλίο, από «Παρ'ότι γενετική καθοδήγηση...» έως «...πολλαπλές αποβολές.»

ΘΕΜΑ 3°

A. 1^η υπόθεση

Έστω ότι το χαρακτηριστικό οφείλεται σε αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο **A**.

Τα φυσιολογικά άτομα θα έχουν γονότυπο **αα** ενώ τα άτομα που φέρουν το χαρακτηριστικό θα έχουν γονότυπο **ΑΑ** ή **Αα**

Τότε στην 2^η οικογένεια τα άτομα θα **I₁** και **I₂** έχουν γονότυπο **αα** και η διασταύρωση θα είναι:

$$(I_1) \text{ αα } \times \text{ αα } (I_2)$$

γαμέτες: όλοι με **α**

όλοι με **α**

απόγονοι:

όλοι με **αα** (φυσιολογικοί)

Άρα η αρχική υπόθεση απορρίπτεται εξαιτίας των ατόμων **II₂** και **II₃** που φέρουν το χαρακτηριστικό. Επομένως το χαρακτηριστικό οφείλεται σε υπολειπόμενο γονίδιο.

2^η υπόθεση

Έστω ότι το χαρακτηριστικό οφείλεται σε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο **X^a**. Τα φυσιολογικά άτομα θα έχουν γονότυπο **X^AX^A** ή **X^AX^a** και **X^AY** ενώ τα άτομα που φέρουν το χαρακτηριστικό θα έχουν γονότυπο **X^aX^a** και **X^aY**

Τότε στην 1^η οικογένεια το άτομο **I₁** έχει γονότυπο **X^AY** και το **I₂** έχει γονότυπο **X^aX^a** και η διασταύρωση θα είναι:





γαμέτες: **A , α** όλοι με α

απόγονοι: Αα και αα

Οι γονότυποι των ατόμων της 1^{ης} οικογένειας θα είναι:

$$I_1 \text{ και } II_1 : \quad A\alpha$$

I_2 , II_2 και $II_3 : \alpha\alpha$



γαμέτες: A, a A, a

απόγονοι: $1AA : 2Aa : 1aa$

Οι γονότυποι των ατόμων της 2^{ης} οικογένειας θα είναι:

I_1 και $I_2 : A\alpha$

$$\Pi_1 : AA \text{ ή } A\alpha$$

II₂ και II₃ : αα

- B.** Τα άτομα με σύνδρομο Turner έχουν χρωμοσωμική σύσταση 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα φυλετικό (X).

Οι γαμέτες από τους οποίους μπορεί να προκύψει το άτομο αυτό είναι:

Γαμέτης πατέρα : 22 αυτοσωμικά και ένα φυλετικό Χ (φυσιολογικός).

Γαμέτης μητέρας : 22 αυτοσωμικά και κανένα φυλετικό (μη φυσιολογικός).



Ο μη φυσιολογικός γαμέτης της μητέρας μπορεί να έχει προκύψει με μη διαχωρισμό των φυλετικών χρωμοσωμάτων στην πρώτη μειωτική διαίρεση ή με μη διαχωρισμό των αδερφών χρωματίδων ενός εκ των δυο φυλετικών χρωμοσωμάτων στην δεύτερη μειωτική διαίρεση.

Τα χρωμοσώματα μπορούν να απεικονιστούν με την δημιουργία καρυοτύπου. Τα στάδια της δημιουργίας ενός καρυοτύπου αναφέρονται στην σελίδα 20 του σχολικού βιβλίου από «Η μελέτη των χρωμοσωμάτων...» έως «...στο μικροσκόπιο.».

ΘΕΜΑ 4^ο

- α. Τα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών οργανισμών και των ιών που τους προσβάλλουν είναι ασυνεχή ή διακεκομμένα.
- β. Σε μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα το πρώτο της νουκλεοτίδιο έχει πάντα μια ελεύθερη φωσφορική ομάδα συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του και το τελευταίο νουκλεοτίδιο της έχει ελεύθερο το υδροξύλιο του 3' άνθρακα της πεντόζης του. Επιπλέον οι δυο αλυσίδες κάθε μορίου DNA είναι αντιπαράλληλες, δηλαδή το 3' άκρο της μιας είναι απέναντι από το 5' άκρο της άλλης.

Για τους παραπάνω λόγους τα άκρα του μορίου DNA θα είναι όπως παρακάτω:

5' GAAGGAGGTTGCTTAAGGGGCCCTACCAAT 3'
3' CTTCTCCAACGAATTCCCCGGGATGG T TA 5'

γ. Πρόδρομο mRNA

5' GAAGGAGGUUGCUUAAGGGGCCCUACCAAU 3'

Ωριμο mRNA

5' GAAGGAGGUUGCUUAACUACCAAU 3'

- δ. Σελ. 33-34. Σχολ. βιβλίο, από «Όταν ένα γονίδιο...» έως «...Έτσι σχηματίζεται το «ώριμο» mRNA.».
- ε. Η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI όποτε συναντά την αλληλουχία:
5' GAATTC 3'
3' CTTAAG 5' στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A (με κατεύθυνση 5'→3').
Επομένως η συγκεκριμένη περιοριστική ενδονουκλεάση δεν κόβει το συγκεκριμένο τμήμα DNA διότι η αλληλουχία αυτή δεν υπάρχει με κατεύθυνση 5'→3'.
- στ. Επειδή η cDNA βιβλιοθήκη περιέχει αντίγραφα του ολικού ώριμου mRNA ενός κυτταρικού τύπου, στη cDNA βιβλιοθήκη, **δεν** κλωνοποιούνται:
-Γονίδια που δεν εκφράζονται στο συγκεκριμένο κυτταρικό τύπο.
-Γονίδια που μεταγράφονται σε rRNA, tRNA, snRNA.

ΒΙΟΛΟΓΙΑ
ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
2010
ΕΚΦΩΝΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

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

- A1.** 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

- A2.** Η διπλή έλικα του DNA
- α.** έχει μεταβαλλόμενο σκελετό
 - β.** έχει υδρόφιλο σκελετό
 - γ.** έχει πεπτιδικούς δεσμούς
 - δ.** είναι αριστερόστροφη

Μονάδες 5

- A3.** Τα πρωταρχικά τμήματα RNA συντίθενται από
- α.** το πριμόσωμα
 - β.** το νουκλεόσωμα
 - γ.** την DNA ελίκηση
 - δ.** την DNA δεσμάση

Μονάδες 5

- A4.** Η εισαγωγή ανασυνδυασμένου DNA σε βακτηριακό κύτταρο-ξενιστή ονομάζεται
- α.** ιχνηθέτηση
 - β.** μετασχηματισμός
 - γ.** εμβολιασμός
 - δ.** μικροέγχυση

Μονάδες 5

- A5.** 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:

- B1.** Ποια κύτταρα ονομάζονται απλοειδή και ποια κύτταρα ονομάζονται διπλοειδή;

Μονάδες 6

- B2.** Να περιγράψετε τον σχηματισμό του 3'-5' φωσφοδιεστερικού δεσμού. **Μονάδες 8**
- B3.** Τι είναι το πολύσωμα; **Μονάδες 5**
- B4.** 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 αιμορροφιλίας 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 Ια	5'	TACCTCAATCCGTATTA	3'
		Κλώνος Ιβ	3'	ATGGAGTTAGGCATAAT	5'
DNA μόριο II	[	Κλώνος ΙΙΑ	3'	CCGTACGGATTGAGGAA	5'
		Κλώνος ΙΙβ	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

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

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

ΘΕΜΑ Β

- B1.** Σχολικό βιβλίο σελ 17 «Το γενετικό υλικό... ονομάζονται διπλοειδή »
B2. Σχολικό βιβλίο σελ 14 « Το DNA 3' – 5' φωσφοδιεστερικός δεσμός»
B3. Σχολικό βιβλίο σελ 37-38 «Σημειώνεται ότι ... ονομάζεται πολύσωμα»
B4. Σχολικό βιβλίο σελ 108 «Η παρουσία ή απουσία ... είναι τοξικό (υποχρεωτικά αναερόβιοι)».

ΘΕΜΑ Γ

- Γ1.** Τα άτομα με ομάδα αίματος Α έχουν στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων τους αντιγόνο τύπου Α. Άτομα ομάδας αίματος Β έχουν αντιγόνο Β. Ένα άτομο ομάδας αίματος ΑΒ έχει αντιγόνα Α και Β, ενώ ένα άτομο ομάδας αίματος Ο δεν έχει κανένα αντιγόνο.

Τα μονοκλωνικά αντισώματα, επειδή αναγνωρίζουν ειδικά έναν αντιγονικό καθοριστή, είναι πολύ χρήσιμα ως ανοσοδιαγνωστικά. Συνεισφέρουν σημαντικά στην αύξηση της ευαισθησίας κλινικών δοκιμασιών, όπως η τυποποίηση (προσδιορισμός) των ομάδων αίματος.

Για τη δημιουργία του τεστ προσδιορισμού τόσο το αντιγόνο Α όσο και το αντιγόνο Β χορηγούνται σε ποντίκια με ένεση και προκαλούν ανοσολογική αντίδραση με αποτέλεσμα να αρχίσει η παραγωγή αντισωμάτων από εξειδικευμένα Β-λεμφοκύτταρα. Ύστερα από δύο εβδομάδες αφαιρείται ο σπλήνας και απομονώνονται τα Β-λεμφοκύτταρα. Τα κύτταρα αυτά συντήκονται με καρκινικά κύτταρα και δημιουργούνται τα υβριδώματα, τα οποία παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα που αναγνωρίζουν είτε το αντιγόνο Α είτε το αντιγόνο Β. Με τη χρήση των δύο αυτών τύπων μονοκλωνικών αντισωμάτων μπορεί να ελεγχθεί ένα άτομο για το ποιο ή ποια από τα αντιγόνα Α και Β φέρει στα ερυθροκύτταρά του και έτσι να προσδιοριστεί η ομάδα αίματός του.

- Γ2.** Δύο τύποι αιμορροφιλίας:

Αιμορροφιλία Α: Σελ.80: «Η αιμορροφιλία Α...μιας αντιαιμορροφιλικής πρωτεΐνης»

Αιμορροφιλία Β: Σελ.135: «...όπως ο παράγοντας ΙΧ...αιμορροφιλία Β»

Διαδικασία Αντιμετώπισης Αιμορροφιλίας Β:

Σελ.135: «Συνοψίζοντας...καθαρισμός της φαρμακευτικής πρωτεΐνης»

Η χορήγηση της φαρμακευτικής πρωτεΐνης (παράγοντας ΙΧ) στα άτομα που πάσχουν από αιμορροφιλία Β θα συμβάλει στην αντιμετώπιση της ασθένειας.

Γ3. Ανιχνευτής:

Από σελ.61: Ανιχνευτές είναι ιχνηθετημένα μόρια DNA ή RNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το κλωνοποιημένο DNA. Οι ανιχνευτές αναμειγνύονται με το DNA της βιβλιοθήκης (το οποίο έχει αποδιαταχθεί) και υβριδοποιούν μόνο το συμπληρωματικό τους DNA.

Διαδικασίες υβριδοποίησης:

Σελ. 60: «Αν επιδράσουμε...χιλιάδες άλλα κομμάτια.» και

Σελ.61: «Οι ανιχνευτές αναμειγνύονται...συμπληρωματικό τους DNA.»

Ο κλώνος DNA που θα υβριδοποιηθεί είναι ο Ια (από το μόριο DNA Ι)

Κλώνος Ια 5' TACCTCAATCCGTATTA 3'
Ανιχνευτής 3' AGUUAGGCAU 5'

Αυτό στηρίζεται στις ακόλουθες ιδιότητες:

1)στο νόμο της συμπληρωματικότητας των αζωτούχων βάσεων μεταξύ DNA και RNA (απέναντι από Α υπάρχει U, απέναντι από U υπάρχει Α, απέναντι από G υπάρχει C και απέναντι από C υπάρχει G).

2)οι δύο αλυσίδες (DNA και RNA) πρέπει να είναι αντιπαράλληλες.

ΘΕΜΑ Δ

- Δ1. Για να βρεθούν οι γονότυποι των μελών της οικογένειας θα μελετηθεί ο κάθε χαρακτήρας ξεχωριστά.

Δρεπανοκυτταρική αναιμία

Ο χαρακτήρας δρεπανοκυτταρική αναιμία ελέγχεται από **αυτοσωμικό υπολειπόμενο** γονίδιο. Κατά συνέπεια, έστω:

Δ: το φυσιολογικό αλληλόμορφο και

δ: το υπεύθυνο αλληλόμορφο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία

άρα τα ΔΔ και Δδ είναι φυσιολογικά άτομα και το άτομο δδ πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Άρα αφού το κορίτσι της οικογένειας πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία θα έχει γονότυπο δδ. Επομένως, οι 2 γονείς θα είναι φυσιολογικοί-φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας (Δδ).

Μερική αχρωματοψία

Η μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα ελέγχεται από **φυλοσύνδετο γονίδιο**, δηλαδή από γονίδιο που βρίσκεται μόνο στο **χρωμόσωμα X**. Το **επικρατές αλληλόμορφο** είναι υπεύθυνο για τη δημιουργία φυσιολογικού ατόμου, ενώ το **υπολειπόμενο** είναι υπεύθυνο για άτομα που **πάσχουν** από την ασθένεια. Επομένως, έστω:

X^A : το υπεύθυνο αλληλόμορφο για τη φυσιολογική όραση και
 X^a : το υπεύθυνο αλληλόμορφο για τη μερική αχρωματοψία

Στα αρσενικά άτομα ένα υγιές άτομο έχει γονότυπο X^AY , ενώ ένα που πάσχει έχει X^aY . Στα θηλυκά άτομα, τα υγιή έχουν γονότυπο X^AX^A ή X^AX^a , ενώ όσα πάσχουν έχουν X^aX^a .

Ο πατέρας είναι υγιής άρα X^AY και ο γιός X^aY . Οπότε αφού γεννηθηκε ασθενής γιος από υγιή μητέρα σημαίνει ότι η μητέρα είναι φορέας της ασθένειας άρα θα έχει γονότυπο X^AX^a .

Συνοψίζοντας, οι γονότυποι των γονέων είναι:

Πατέρας: $X^AY\Delta\delta$

Μητέρα: $X^AX^a\Delta\delta$

Δ2. Συνοψίζοντας, οι γονότυποι των παιδιών είναι:

Κόρη: $X^AX^A\delta\delta$ ή $X^AX^a\delta\delta$

Γιός $X^aY\Delta\Delta$ ή $X^aY\Delta\delta$

Δ3. Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel που λέγεται και **νόμος του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων**, κατά τη μείωση **διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα** και κατά συνέπεια και τα αλληλόμορφα γονίδια που βρίσκονται σ' αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Έτσι, κάθε γαμέτης περιέχει **ένα μόνο** από τα δύο αλληλόμορφα κάθε γονιδίου. Κατά τη γονιμοποίηση, μέσω του **τυχαίου συνδυασμού των γαμετών** των δύο γονέων, γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλόμορφων γονιδίων.

Σύμφωνα με το 2^ο νόμο του Mendel, το γονίδιο που ελέγχει έναν χαρακτήρα **δεν επηρεάζει** τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλον χαρακτήρα. Ο νόμος αυτός ισχύει για γονίδια που βρίσκονται σε **διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων**. Ο **ανεξάρτητος διαχωρισμός** των γονιδίων γίνεται επειδή τα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με **τυχαίο τρόπο** κατά τη δημιουργία των γαμετών. Στην περίπτωση της άσκησης, για τα γονίδια της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και της μερικής αχρωματοψίας ισχύει ο 2^{ος} νόμος του Mendel, αφού το πρώτο είναι **αυτοσωμικό** και το δεύτερο **φυλοσύνδετο**. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον **τυχαίο συνδυασμό** των γαμετών των δύο γονέων. Έτσι, συγκεντρωτικά, η διασταύρωση που πραγματοποιήθηκε ήταν η εξής:

P:	$X^AY\Delta\delta$	(x)	$X^AX^a\Delta\delta$
Γαμέτες:	$X^A\Delta, X^a\delta, Y\Delta, Y\delta$		$X^A\Delta, X^a\Delta, X^A\delta, X^a\delta$

	$X^A\Delta$	$X^a\Delta$	$X^A\delta$	$X^a\delta$
$X^A\Delta$	$X^AX^A\Delta\Delta$	$XAX^a\Delta\Delta$	$XAXA\Delta\delta$	$XAX^a\Delta\delta$
$X^A\delta$	$X^AX^A\Delta\delta$	$X^AX^a\Delta\delta$	$X^AX^A\delta\delta$	$X^AX^a\delta\delta$
$Y\Delta$	$X^AY\Delta\Delta$	$X^aY\Delta\Delta$	$X^AY\Delta\delta$	$X^aY\Delta\delta$
$Y\delta$	$X^AY\Delta\delta$	$X^aY\Delta\delta$	$X^AY\delta\delta$	$X^aY\delta\delta$

Άρα η πιθανότητα το τρίτο παιδί να έχει φυσιολογικό φαινότυπο είναι: 9/16

- Δ4.** Η δρεπανοκυτταρική αναιμία αποτελεί την πρώτη γενετική ασθένεια που προσδιορίστηκε ότι είναι αποτέλεσμα συγκεκριμένης γονιδιακής μετάλλαξης (Linus Pauling 1949). Η μετάλλαξη αυτή έχει ως αποτέλεσμα, στο επίπεδο του γονιδίου της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας, το κωδικόνιο της κωδικής αλυσίδας που κωδικοποιεί το 6ο αμινοξύ αντί για GAG είναι το GTG.
Σελ. 89-90 σχολικού βιβλίου. « Η αλλαγή στην ακολουθία παίρνουν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα.»

ΒΙΟΛΟΓΙΑ
ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
2011
ΕΚΦΩΝΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

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

A1. Κατά τη λανθάνουσα φάση σε μια κλειστή καλλιέργεια ο πληθυσμός των μικρο-οργανισμών

- α.** παραμένει σχεδόν σταθερός.
- β.** αυξάνεται σταθερά.
- γ.** αρχικά αυξάνεται και μετά μειώνεται.
- δ.** μειώνεται σταθερά.

Μονάδες 5

A2. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες

- α.** συμμετέχουν στη μεταγραφή του DNA.
- β.** καταλύουν την ωρίμανση του mRNA.
- γ.** συμμετέχουν στη μετάφραση του mRNA.
- δ.** αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες DNA.

Μονάδες 5

A3. Το πλασμίδιο *Ti* χρησιμοποιείται στη διαδικασία

- α.** της μικροέγχυσης.
- β.** δημιουργίας διαγονιδιακών ζώων.
- γ.** δημιουργίας διαγονιδιακών φυτών.
- δ.** παραγωγής υβριδωμάτων.

Μονάδες 5

A4. Το γεγονός ότι κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο σημαίνει ότι ο γενετικός κώδικας είναι

- α.** συνεχής.
- β.** μη επικαλυπτόμενος.
- γ.** εκφυλισμένος.
- δ.** σχεδόν καθολικός.

Μονάδες 5

A5. Τα υβριδώματα παράγονται ύστερα από

- α.** σύντηξη βακτηρίων με καρκινικά κύτταρα.
- β.** σύντηξη B λεμφοκυττάρων με καρκινικά κύτταρα.
- γ.** σύντηξη B λεμφοκυττάρων με ιούς.
- δ.** υβριδοποίηση δύο μονόκλωνων αλυσίδων DNA.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

Να απαντήσετε στα παρακάτω:

- B1.** Να περιγράψετε το πείραμα του Griffith και να αναφέρετε το συμπέρασμα στο οποίο κατέληξε.

Μονάδες 8

- B2.** Να εξηγήσετε γιατί τα άτομα που πάσχουν από μελαγχρωματική ξηροδερμία εμφανίζουν πολλαπλάσια συχνότητα καρκίνου του δέρματος σε σχέση με τα φυσιολογικά άτομα.

Μονάδες 7

- B3.** Τι είναι:

- α) γονιδιωματική βιβλιοθήκη.
- β) cDNA βιβλιοθήκη.

Μονάδες 6

- B4.** Η ανάλυση δειγμάτων DNA από δύο βακτηριακές καλλιέργειες έδωσε τα εξής αποτελέσματα: στην πρώτη καλλιέργεια βρέθηκε ποσοστό αδερίνης (A) 28% και στη δεύτερη βρέθηκε ποσοστό γουανίνης (G) 28%. Να εξηγήσετε αν τα βακτήρια των δύο καλλιεργειών ανήκουν στο ίδιο ή σε διαφορετικό είδος.

Μονάδες 4

ΘΕΜΑ Γ

- Γ1.** Στο φυτό μοσχομπίζελο το χρώμα των σπερμάτων μπορεί να είναι είτε κίτρινο είτε πράσινο, ενώ το ύψος του είναι είτε ψηλό είτε κοντό. Τα γονίδια που ελέγχουν τις παραπάνω ιδιότητες βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. Εάν έχετε στη διάθεσή σας ένα ψηλό μοσχομπίζελο με κίτρινα σπέρματα, να κάνετε τις κατάλληλες διασταυρώσεις που απαιτούνται για να βρείτε το γονότυπό του (μονάδες 4).

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 7).

Μονάδες 11

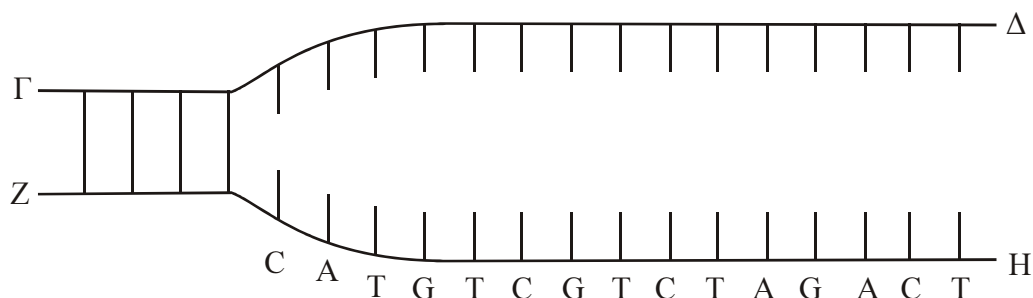
- Γ2.** Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους από δύο φυσιολογικούς γονείς μπορεί να γεννηθεί παιδί με σύνδρομο Turner.

Μονάδες 8

- Γ3.** Μία πρωτεΐνη ενός ευκαρυωτικού κυττάρου αποτελείται από μία πολυπεπτιδική αλυσίδα 100 αμινοξέων. Το γονίδιο από το οποίο κωδικοποιήθηκε η πρωτεΐνη αποτελείται από πολύ περισσότερα νουκλεοτίδια από αυτά που κωδικοποιούν τα 100 αμινοξέα. Να αναφέρετε τους λόγους αυτής της διαφοράς.

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Δ



Δίδεται το παραπάνω τμήμα DNA, το οποίο αντιγράφεται. Στον κλώνο ΖΗ η αντιγραφή γίνεται με ασυνεχή τρόπο. Τα σημεία Δ και Η υποδεικνύουν τη θέση έναρξης της αντιγραφής.

- Δ1.** Να μεταφέρετε στο τετράδιό σας το παραπάνω σχήμα, να σχεδιάσετε τα συνεχή και ασυνεχή τμήματα των νέων κλώνων με βέλη υποδεικνύοντας τους προσανατολισμούς των νέων και των μητρικών κλώνων (μονάδες 2).
Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 6

- Δ2.** Στον κλώνο που αντιγράφεται με συνεχή τρόπο να γράψετε την αλληλουχία των νουκλεοτιδίων και τον προσανατολισμό του πρωταρχικού τμήματος, το οποίο αποτελείται από 8 (οκτώ) νουκλεοτίδια (μονάδες 2).
Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3).

Μονάδες 5

Δίνεται το παρακάτω τμήμα μορίου DNA που κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.



- Δ3.** Να γράψετε τα κωδικόνια του DNA που κωδικοποιούν το πεπτίδιο αυτό.

Μονάδες 2

- Δ4.** Μετά την επίδραση ακτινοβολίας το παραπάνω τμήμα DNA σπάει στα σημεία που υποδεικνύονται από τα βέλη. Να γράψετε το τμήμα του DNA που αποκόπηκε και να σημειώσετε τον προσανατολισμό του.

Μονάδες 2

- Δ5.** Το τμήμα του DNA που αποκόπηκε, επανασυνδέεται στα ίδια σημεία κοπής μετά από αναστροφή.
Να γράψετε ολόκληρο το μόριο του DNA που προκύπτει μετά την αναστροφή (μονάδες 4).
Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).
Να γράψετε τα κωδικόνια του μορίου DNA που κωδικοποιούν το νέο πεπτίδιο. (μονάδες 2)

Μονάδες 10

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

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

ΘΕΜΑ Β

- B1.** Το 1928 ο Griffith χρησιμοποίησε δύο στελέχη του βακτηρίου πνευμονιόκοκκος (*Diplococcus pneumoniae*), τα οποία ξεχωρίζουν μορφολογικά, όταν καλλιεργηθούν σε θρεπτικό υλικό, λόγω της παρουσίας ή μη ενός προστατευτικού καλύμματος. Το στέλεχος που είχε κάλυμμα σχημάτιζε λείες αποικίες και ήταν παθογόνο, δηλαδή σκότωνε τα ποντίκια που μόλυνε, ενώ εκείνο που δεν είχε κάλυμμα σχημάτιζε αδρές αποικίες και δεν ήταν παθογόνο. Ο Griffith χρησιμοποίησε υψηλή θερμοκρασία, για να σκοτώσει τα λεία βακτήρια και με αυτά μόλυνε ποντικούς, οι οποίοι παρέμεναν ζωντανοί. Όταν όμως ανέμιξε νεκρά λεία βακτήρια με ζωντανά αδρά και με το μείγμα μόλυνε ποντικούς, τότε αυτοί πέθαναν. Στο αίμα των νεκρών ποντικών βρέθηκαν ζωντανά λεία βακτήρια. Ο Griffith συμπέρανε ότι μερικά αδρά βακτήρια «μετασχηματίστηκαν» σε λεία παθογόνα ύστερα από αλληλεπίδραση με τα νεκρά λεία βακτήρια, αλλά δεν μπόρεσε να δώσει ικανοποιητική απάντηση για το πώς γίνεται αυτό.
- B2.** Τέλος, βλάβες στους μηχανισμούς επιδιόρθωσης του DNA έχουν ως αποτέλεσμα την αυξημένη συχνότητα εμφάνισης καρκίνου. Τα άτομα, για παράδειγμα, που πάσχουν από μελαγχρωματική ξηροδερμία εμφανίζουν πολλαπλάσια συχνότητα καρκίνων του δέρματος, κυρίως στις περιοχές που εκτίθενται στην ακτινοβολία του ήλιου, σε σχέση με τα φυσιολογικά άτομα. Είναι γνωστό ότι η ασθένεια δημιουργείται από ανικανότητα επιδιόρθωσης βλαβών που προκαλούνται από την υπερϊώδη ακτινοβολία λόγω μετάλλαξης των γονιδίων που κωδικοποιούν τα επιδιορθωτικά ένζυμα.
- B3.** α) Το σύνολο των βακτηριακών κλώνων που περιέχει το συνολικό DNA του οργανισμού δότη και αποτελεί μία γονιδιωματική βιβλιοθήκη.
β) Αν θέλουμε να κλωνοποιήσουμε μόνο τα γονίδια που εκφράζονται σε συγκεκριμένα κύτταρα, τότε κατασκευάζουμε τις cDNA βιβλιοθήκες. Οι cDNA βιβλιοθήκες περιέχουν αντίγραφα των mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται στα κύτταρα αυτά και έχουν το πλεονέκτημα απομόνωσης μόνο των αλληλουχιών των γονιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα, δηλαδή των εξωνίων.

- B4.** Στα βακτήρια το DNA είναι δίκλωνο κυκλικό μόριο. Με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας, στο δίκλωνο μόριο DNA ισχύει $A=T$ και $G=C$. Συνεπώς, στο πρώτο μόριο $A=T=28\%$ και $G=C=22\%$. Στο δεύτερο, $A=T=22\%$ και $G=C=28\%$. Επίσης, βρέθηκε ότι η αναλογία των βάσεων $[(A+T)/(G+C)]$ διαφέρει από είδος σε είδος και σχετίζεται με το είδος του οργανισμού. Άρα ο λόγος για το πρώτο είναι 56/44 και για το δεύτερο 44/56, οπότε ανήκουν σε διαφορετικό είδος.

ΘΕΜΑ Γ

- Γ1.** Στο φυτό μοσχομπίζελο το χρώμα των σπερμάτων μπορεί να είναι είτε κίτρινο είτε πράσινο. Το επικρατές αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για το κίτρινο χρώμα σπέρματος συμβολίζεται με K ενώ το υπολειπόμενο αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για το πράσινο χρώμα σπέρματος συμβολίζεται με το k . Το επικρατές αλληλόμορφο που καθορίζει το ψηλό φυτό συμβολίζεται με Ψ και το υπολειπόμενο αλληλόμορφο που καθορίζει το κοντό φυτό συμβολίζεται με το ψ .

Τα ψηλά φυτά με κίτρινα σπέρματα μπορεί να έχουν 4 διαφορετικούς γονότυπους: $\Psi\Psi KK$, $\Psi\psi KK$, $\Psi\Psi Kk$ και $\Psi\psi Kk$.

Για να βρούμε τους γονότυπους κάνουμε 4 διασταυρώσεις ελέγχου. Διασταύρωση ελέγχου ονομάζεται η διασταύρωση ενός ατόμου άγνωστου γονότυπου με ένα άτομο ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο.

Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel ή νόμο του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων, κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και κατά συνέπεια και τα αλληλόμορφα γονίδια που βρίσκονται σ' αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Έτσι, κάθε γαμέτης περιέχει ένα μόνο από τα δύο αλληλόμορφα κάθε γονιδίου. Επίσης, σύμφωνα με τον 2^ο νόμο του Mendel, της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων, η μεταβίβαση στους γαμέτες ενός γονιδίου που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα, αρκεί τα δύο γονίδια να βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των δύο γονέων.

α) P: $\Psi\Psi KK$ (x) $\psi\psi kk$
 Γαμέτες: ΨK , ψk
 F1: $\Psi\psi Kk$

Φαινοτυπική αναλογία: Όλα ψηλά φυτά με κίτρινα σπέρματα

β) P: $\Psi\psi KK$ (x) $\psi\psi kk$
 Γαμέτες: ΨK , ψK , ψk
 F1: $\Psi\psi Kk$, $\psi\psi Kk$

Φαινοτυπική αναλογία: 1 ψηλό φυτό με κίτρινα σπέρματα : 1 κοντό φυτό με κίτρινα σπέρματα

γ) P: ΨΨΚκ (x) ψψκκ
 Γαμέτες: ΨΚ, Ψκ, ψΚ, ψκ
 F1: ΨψΚκ, ΨΨκκ

Φαινοτυπική αναλογία: 1 ψηλό φυτό με κίτρινα σπέρματα : 1 ψηλό φυτό με πράσινα σπέρματα

δ) P: ΨΨΚκ (x) ψψκκ
 Γαμέτες: ΨΚ, Ψκ, ψΚ, ψκ, ψκ
 F1: ΨψΚκ, Ψψκκ, ψψΚκ, ψψκκ

Φαινοτυπική αναλογία: 1 ψηλό φυτό με κίτρινα σπέρματα : 1 ψηλό φυτό με πράσινα σπέρματα : 1 κοντό φυτό με κίτρινα σπέρματα : 1 κοντό φυτό με πράσινα σπέρματα

Συνεπώς από τις φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων μπορούμε να εξακριβώσουμε το γονότυπο του αρχικού ατόμου.

Γ2. Τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο Turner έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) αλλά μόνο ένα χρωμόσωμα X από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων (XO). Αυτή είναι η μοναδική μονοσωμία που έχει βρεθεί στον άνθρωπο. Τα άτομα αυτά δεν εμφανίζουν δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου, παρ' όλο που έχουν φαινότυπο θηλυκού ατόμου, και είναι στείρα. Τα άτομα με σύνδρομο Turner (XO) μπορούν να προκύψουν από μη διαχωρισμό των ομόλογων χρωμοσωμάτων ή των αδελφών χρωματίδων κατά την 1^η ή 2^η μειωτική διαίρεση αντίστοιχα (κατά τη δημιουργία των γαμετών) τόσο στη μητέρα όσο και στον πατέρα.

Δηλαδή

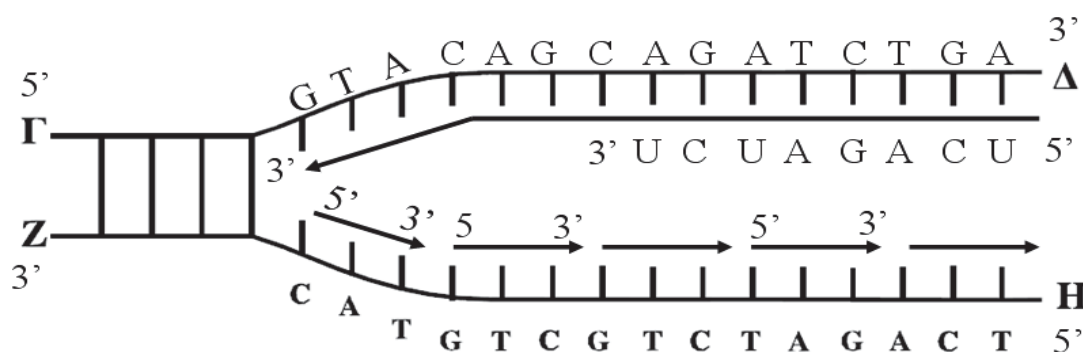
- Μη Διαχωρισμός Ομόλογων Χρωμοσωμάτων (Μείωση I) στη μητέρα, Φυσιολογικός Διαχωρισμός στον πατέρα. Έτσι προκύπτει θηλυκός γαμέτης χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα, ο οποίος γονιμοποιήθηκε από αρσενικό γαμέτη με X φυλετικό χρωμόσωμα και προέκυψε το άτομο XO.
- Μη Διαχωρισμός Ομόλογων Χρωμοσωμάτων (Μείωση I) στον πατέρα, Φυσιολογικός Διαχωρισμός στη μητέρα. Έτσι προκύπτει αρσενικός γαμέτης χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα, ο οποίος γονιμοποίησε θηλυκό γαμέτη με X φυλετικό χρωμόσωμα και προέκυψε το άτομο XO.
- Μη Διαχωρισμός Αδελφών Χρωματίδων (Μείωση II) στη μητέρα, Φυσιολογικός Διαχωρισμός στον πατέρα. Έτσι προκύπτει θηλυκός γαμέτης χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα, ο οποίος γονιμοποιήθηκε από αρσενικό γαμέτη με X φυλετικό χρωμόσωμα και προέκυψε το άτομο XO.
- Μη Διαχωρισμός Αδελφών Χρωματίδων (Μείωση II) στον πατέρα, Φυσιολογικός Διαχωρισμός στη μητέρα. Έτσι προκύπτει αρσενικός γαμέτης χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα, ο οποίος γονιμοποίησε θηλυκό γαμέτη με X φυλετικό χρωμόσωμα και προέκυψε το άτομο XO.

Γ3. Η αλληλουχία του γονιδίου είναι μεγαλύτερη από αυτή που κωδικοποιεί τη συγκεκριμένη πολυπεπτιδική αλυσίδα γιατί στο γονίδιο περιέχονται:

- οι αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής
- τα εσώνια
- οι 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές
- το κωδικόνιο λήξης.
- Επίσης, η πρωτεΐνη αυτή προκειμένου να καταστεί βιολογικά λειτουργική είναι δυνατό να υπέστη μετά-μεταφραστική επεξεργασία, ωρίμανση με αποκοπή είτε αμινοξέων από το αμινικό άκρο ή ενδιάμεσου πεπτιδίου, οπότε το αντίστοιχο γονίδιο θα διαθέτει και την αλληλουχία των νουκλεοτιδίων που αντιστοιχούν σ' αυτά τα απομακρυνθέντα αμινοξέα.
- Το γονίδιο είναι δίκλωνο και μεταγράφεται μόνο η μη-κωδική αλυσίδα

ΘΕΜΑ Δ

Δ1.



Οι DNA πολυμεράσες λειτουργούν μόνο προς καθορισμένη κατεύθυνση και τοποθετούν τα νουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3' άκρο της δεοξυριβόζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας. Έτσι, λέμε ότι αντιγραφή γίνεται με προσανατολισμό 5' προς 3'. Κάθε νεοσυντιθέμενη αλυσίδα θα έχει προσανατολισμό 5'→3'. Έτσι, σε κάθε διπλή έλικα που παράγεται οι δύο αλυσίδες θα είναι αντιπαράλληλες. Για να ακολουθηθεί αυτός ο κανόνας σε κάθε τμήμα DNA που γίνεται η αντιγραφή, η σύνθεση του DNA είναι συνεχής στη μια αλυσίδα και ασυνεχής στην άλλη.

Δ2. Επειδή οι DNA πολυμεράσες δεν έχουν την ικανότητα να αρχίσουν την αντιγραφή, το κύτταρο έχει ένα ειδικό σύμπλοκο που αποτελείται από πολλά ένζυμα, το πριμόσωμα, το οποίο συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες, τα οποία ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα. Αφού η αντιγραφή γίνεται με φορά 5'→3' και το πρωταρχικό τμήμα τοποθετείται στη θέση έναρξης της αντιγραφής, συνεπώς και αυτό θα έχει κατεύθυνση 5'→3'. Άρα το πρωταρχικό τμήμα είναι το ακόλουθο: 5' – UCAGAU – 3'.

Δ3. 5' – ATG – TCG – CGA – TGC – AAG – TTC – TAA – 3'

Δ4. 5' – CAAGTTCTAAT– 3'
3' – GTTCAAGATTA– 5'

Δ5. 5' –TACATGTCGCGATG**ATTAGAACTTG** CTCAATATCTT–3'
3' –ATGTACAGCGCTAC**TAATCTTGAAC** GAGTTATAGAA–5'

Η αναστροφή δημιουργείται από θραύσεις σε δύο διαφορετικά σημεία ενός χρωμοσώματος και επανένωση του τμήματος ύστερα από αναστροφή. Για να μπορέσει να γίνει η επανένωση θα πρέπει τα νουκλεοτίδια στα άκρα του θραύσματος να επασυνδεθούν με 3' – 5' φωσφοδιεστερικούς δεσμούς στα σημεία θραύσης. Συνεπώς, μετά την αναστροφή, θα πρέπει να έχουν τον ίδιο προσανατολισμό και τις ίδιες ελεύθερες ομάδες (φωσφορική ή υδροξύλιο)

Στο συγκεκριμένο μόριο DNA το νουκλεοτίδιο του θραύσματος που φέρει ως αζωτούχο βάση την C στην πάνω αλυσίδα έχει ελεύθερη P ομάδα στον 5' άνθρακα της πεντόζης του, και μετά την αναστροφή εξακολουθεί να έχει τον ίδιο προσανατολισμό και την ίδια ελεύθερη ομάδα. Οπότε συνδέεται με 3' – 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό με το ελεύθερο υδροξύλιο στον 3' άνθρακα της πεντόζης του νουκλεοτίδιου που φέρει ως αζωτούχο βάση τη G. Τα ίδια ισχύουν και για το νουκλεοτίδιο του θραύσματος που φέρει ως αζωτούχο βάση την A.

Τα νουκλεοτίδια, στα άκρα του θραύσματος που φέρουν ως αζωτούχες βάσεις τη G και τη T έχουν ελεύθερο OH στον 3' άνθρακα της πεντόζης τους και μετά την αναστροφή εξακολουθούν να έχουν τον ίδιο προσανατολισμό και την ίδια ελεύθερη ομάδα οπότε και πάλι σχηματίζεται ο 3' – 5' φωσφοδιεστερικός δεσμός.

Τα κωδικόνια του μορίου DNA που κωδικοποιούν το νέο πεπτίδιο είναι:

5' –ATG–TCG–CGA–TGA –3'

ΒΙΟΛΟΓΙΑ
ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
2012
ΕΚΦΩΝΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

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

A1. Η διπλή έλικα του DNA ξετυλίγεται κατά τη μεταγραφή από το ένζυμο

- α.** RNA πολυμεράση
- β.** DNA πολυμεράση
- γ.** DNA ελικάση
- δ.** DNA δεσμάση.

Μονάδες 5

A2. Οι ιστόνες είναι

- α.** DNA
- β.** RNA
- γ.** πρωτεΐνες
- δ.** υδατάνθρακες.

Μονάδες 5

A3. Ασθένεια που μπορεί να διαγνωστεί με καρυότυπο είναι

- α.** η φαινυλκετονουρία
- β.** η δρεπανοκυτταρική αναιμία
- γ.** η β-θαλασσαιμία
- δ.** το σύνδρομο Cri du chat.

Μονάδες 5

A4. Σύνδεση κωδικονίου με αντικωδικόνιο πραγματοποιείται κατά την

- α.** αντιγραφή
- β.** μετάφραση
- γ.** μεταγραφή
- δ.** αντίστροφη μεταγραφή.

Μονάδες 5

A5. Ο αλφισμός οφείλεται σε γονίδιο

- α.** αυτοσωμικό επικρατές
- β.** φυλοσύνδετο επικρατές
- γ.** αυτοσωμικό υπολειπόμενο
- δ.** φυλοσύνδετο υπολειπόμενο.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

- B1.** Πώς χρησιμοποιούνται τα μονοκλωνικά αντισώματα για την επιλογή οργάνων συμβατών στις μεταμοσχεύσεις;

Μονάδες 6

- B2.** Να περιγράψετε τη διαδικασία κλωνοποίησης με την οποία δημιουργήθηκε το πρόβατο Dolly.

Μονάδες 7

- B3.** Πού οφείλεται η αυξημένη συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με δρεπανοκυτταρική αναιμία ή β-θαλασσαιμία σε χώρες όπου εμφανιζόταν ελονοσία;

Μονάδες 6

- B4.** Να αναφέρετε ποια θρεπτικά συστατικά είναι απαραίτητα για να αναπτυχθεί ένας μικροοργανισμός σε μια καλλιέργεια.

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Γ

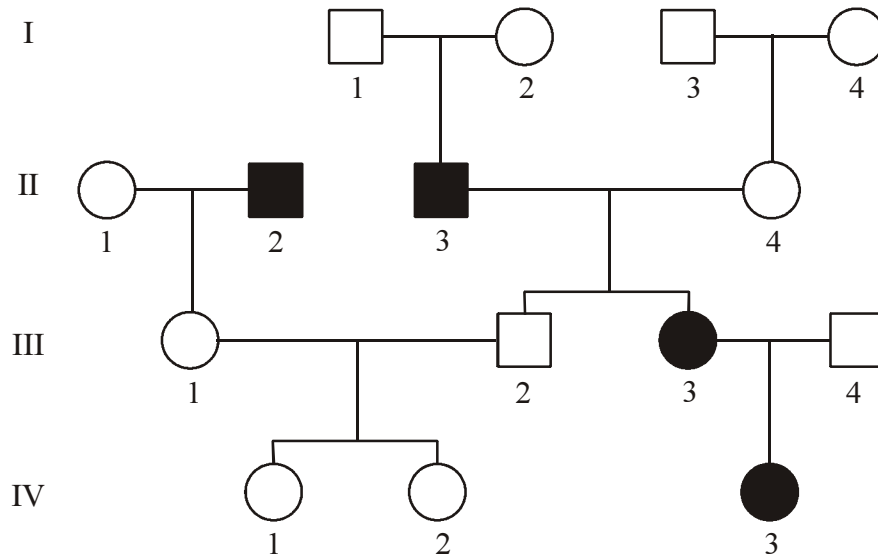
- Γ1.** Μια αρσενική μύγα *Drosophila* με λευκά μάτια διασταυρώθηκε με μια θηλυκή με κόκκινα μάτια. Από τη διασταύρωση αυτή πήραμε 280 απογόνους στην F_1 γενιά που είχαν όλοι κόκκινα μάτια. Διασταυρώνοντας δύο άτομα από την F_1 γενιά προκύπτουν 319 απόγονοι στην F_2 γενιά. Μια ανάλυση των απογόνων της F_2 γενιάς έδειξε ότι υπάρχουν:

159 θηλυκά με κόκκινα μάτια, 82 αρσενικά με κόκκινα μάτια και 78 αρσενικά με λευκά μάτια. Με βάση τα δεδομένα να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το παραπάνω γνώρισμα. Για τα άτομα που διασταυρώθηκαν δίνεται ότι τα θηλυκά έχουν ένα ζευγάρι X χρωμοσωμάτων (XX) και τα αρσενικά έχουν ένα X και ένα Ψ χρωμόσωμα ($X\Psi$).

Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης.

Μονάδες 5

Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο, όπου απεικονίζεται ο τρόπος με τον οποίο κληρονομείται μια μονογονιδιακή ασθένεια. Τα άτομα II_2 , II_3 , III_3 , και IV_3 πάσχουν από την ασθένεια αυτή. Για όλα τα παρακάτω ερωτήματα να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης.



Γ2. Με βάση τα δεδομένα του γενεαλογικού δένδρου να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η ασθένεια.

Μονάδες 6

Γ3. Να προσδιορίσετε την πιθανότητα το ζευγάρι **III₁**, **III₂** να αποκτήσει αγόρι που θα πάσχει (μονάδα 1).

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 7).

Μονάδες 8

Γ4. Αν τα άτομα **I₁** και **I₄** πάσχουν από μια ασθένεια που οφείλεται σε γονίδιο μιτοχondριακού DNA, να αναφέρετε ποια άτομα του γενεαλογικού δένδρου θα κληρονομήσουν το γονίδιο αυτό (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Δ

Δίνεται το παρακάτω τμήμα βακτηριακού DNA, το οποίο κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.

Αλυσίδα 1: GTTGAATTCTTAGCTTAAGTCGGGCATGAATTCTC

Αλυσίδα 2: CAACTTAAGAATCGAATTCAGCCCGTACTTAAGAG

Δ1. Να προσδιορίσετε την κωδική και τη μη κωδική αλυσίδα του παραπάνω τμήματος DNA, επισημαίνοντας τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων του (μονάδες 1). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5).

Μονάδες 6

Δ2. Το παραπάνω τμήμα DNA αντιγράφεται, και κατά τη διαδικασία της αντιγραφής δημιουργούνται τα παρακάτω πρωταρχικά τμήματα:

i) 5' - GAGAAUUC - 3'

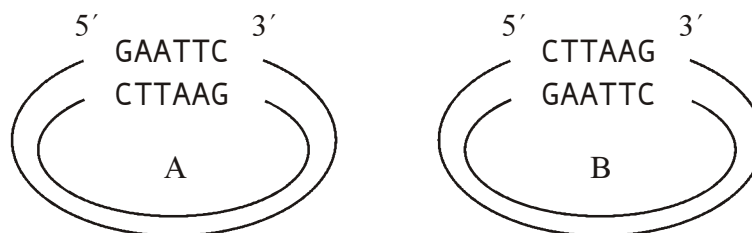
ii) 5' - UUAAGCUA - 3'

iii) 5' - GUUGAAUU - 3'

Να προσδιορίσετε ποια αλυσίδα αντιγράφεται, με συνεχή και ποια με ασυνεχή τρόπο (μονάδες 1). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5).

Μονάδες 6

- Δ3.** Το παραπάνω τμήμα DNA κόβεται με το ένζυμο EcoRI, προκειμένου να ενσωματωθεί σε ένα από τα δύο πλασμίδια Α και Β που δίνονται παρακάτω.



Ποιο από τα δύο πλασμίδια θα επιλέξετε για τη δημιουργία ανασυνδυασμένου πλασμιδίου (μονάδα 1);

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4). Πόσοι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί θα διασπαστούν στο πλασμίδιο που επιλέξατε και πόσοι θα δημιουργηθούν κατά το σχηματισμό του ανασυνδυασμένου πλασμιδίου (μονάδες 2);

Μονάδες 7

- Δ4.** Από τη μύγα *Drosophila* απομονώθηκαν τρία διαφορετικά φυσιολογικά κύτταρα στα οποία προσδιορίστηκε το μέγεθος του γονιδιώματος σε ζεύγη βάσεων. Στο πρώτο κύτταρο το μέγεθος του γονιδιώματος υπολογίστηκε σε $3,2 \cdot 10^8$ ζεύγη βάσεων, στο δεύτερο κύτταρο σε $1,6 \cdot 10^8$ ζεύγη βάσεων και στο τρίτο κύτταρο σε $6,4 \cdot 10^8$ ζεύγη βάσεων. Να δικαιολογήσετε γιατί υπάρχουν οι διαφορές αυτές στο μέγεθος του γονιδιώματος των τριών κυττάρων.

Μονάδες 6

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

- A1. Α
- A2. Γ
- A3. Δ
- A4. Β
- A5. Γ

ΘΕΜΑ Β

- B1.** Τα μονοκλωνικά αντισώματα μεταξύ των άλλων χρησιμοποιούνται και για την επιλογή οργάνων συμβατών για μεταμόσχευση. Τα κύτταρα των οργάνων έχουν στην επιφάνειά τους ειδικά αντιγόνα επιφανείας, που αναγνωρίζονται από ειδικά μονοκλωνικά αντισώματα. Με τα μονοκλωνικά αντισώματα μπορεί να γίνει έλεγχος των οργάνων δωρητών, για να διαπιστωθεί αν ταιριάζουν ανοσολογικά με τα αντίστοιχα των ασθενών. Έτσι, είναι δυνατόν να αποφευχθεί η απόρριψη και οι μεταμοσχεύσεις να είναι επιτυχείς.
- B2.** Το πρόβατο Dolly δημιουργήθηκε, όταν ο πυρήνας ενός κυττάρου του μαστικού αδένος ενός εξάχρονου πρόβατου τοποθετήθηκε στο ωάριο ενός άλλου πρόβατου. Από το ωάριο είχε προηγουμένως αφαιρεθεί ο πυρήνας. Το κύτταρο διεγείρεται με ηλεκτρική διέγερση. Το έμβρυο το οποίο δημιουργήθηκε ύστερα από 3-4 διαιρέσεις εμφυτεύτηκε στη μήτρα θετής μητέρας-προβατίνας, η οποία γέννησε τη Dolly.
- B3.** Η συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με δρεπανοκυτταρική αναιμία ή β-θαλασσαιμία είναι αυξημένη σε περιοχές όπως οι χώρες της Μεσογείου, της Δυτικής και Ανατολικής Αφρικής και της Ν,Α. Ασίας, όπου εμφανιζόταν ελονοσία. Η αυξημένη συχνότητα οφείλεται στην ανθεκτικότητα των φορέων στην προσβολή από το πλασμώδιο (πρωτόζωο) που προκαλεί την ελονοσία, επειδή τα ερυθροκύτταρά τους δεν ευνοούν τον πολλαπλασιασμό του. Συνεπώς, η προστασία που προσδίδει η μετάλλαξη ως προς την ελονοσία αποτελεί ένα πλεονέκτημα, που τους παρέχει αυξημένη πιθανότητα επιβίωσης και δυνατότητα αναπαραγωγής.
- B4.** Όπως και όλοι οι υπόλοιποι οργανισμοί, για να αναπτυχθεί ένας μικροοργανισμός είναι απαραίτητο να μπορεί να προμηθεύεται από το περιβάλλον στο οποίο αναπτύσσεται μια σειρά θρεπτικών συστατικών. Σ' αυτά περιλαμβάνονται ο άνθρακας, το άζωτο, διάφορα μεταλλικά ιόντα και το νερό. Η πηγή άνθρακα για τους αυτότροφους μικροοργανισμούς είναι το CO₂ της ατμόσφαιρας, ενώ για τους ετερότροφους διάφορες οργανικές ενώσεις όπως οι υδατάνθρακες. Η πηγή αζώτου για τους περισσότερους μικροοργανισμούς είναι τα αμμωνιακά ή τα νιτρικά ιόντα (NO⁻³). Τέλος, τα μεταλλικά ιόντα είναι απαραίτητα για την πραγματοποίηση των χημικών αντιδράσεων στο κύτταρο και ως συστατικά διαφόρων μορίων.

ΘΕΜΑ Γ

- Γ1.** Εφόσον προκύπτουν διαφορετικά φαινοτυπικά χαρακτηριστικά σε αρσενικούς και θηλυκούς απογόνους της F_2 γενιάς, διαπιστώνουμε ότι το γονίδιο που καθορίζει την έκφραση του χρώματος των ματιών στη *Drosophila melanogaster*, κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο. Αυτό γιατί, εάν εδραζόταν σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα, ο τρόπος κληρονόμησης του στα δύο φύλα θα ήταν ακριβώς ο ίδιος. Αφού από τη διασταύρωση των ατόμων της πατρικής γενιάς, όλοι οι απόγονοι της F_1 γενιάς έχουν κόκκινα μάτια, διαπιστώνουμε ότι επικρατές αλληλόμορφο θα είναι αυτό για την έκφραση των κόκκινων ματιών. Έτσι έχουμε:

X^A : επικρατές αλληλόμορφο, υπεύθυνο για την έκφραση του κόκκινου χρώματος ματιών

X^a : υπολειπόμενο αλληλόμορφο, υπεύθυνο για την έκφραση του λευκού χρώματος ματιών

Επίσης, αφού όλοι οι απόγονοι της F_1 γενιάς προκύπτουν με κόκκινα μάτια διαπιστώνουμε ότι το θηλυκό άτομο της πατρικής γενιάς θα είναι ομόζυγο και θα έχει γονότυπο $X^A X^A$. Αυτό γιατί εάν ήταν ετερόζυγο, θα προέκυπταν και απόγονοι με λευκά μάτια.

Τέλος, αφού οι θηλυκοί και οι αρσενικοί απόγονοι στην F_2 γενιά είναι σχεδόν ίσοι (1 : 1) αποκλείουμε την περίπτωση θνησιγόνου (φυλοσύνδετου) γονιδίου.

Επιτελώντας και τις κατάλληλες διασταυρώσεις έχουμε:

$$\begin{aligned} P: & X^A X^A (\times) X^a Y \\ \Gamma: & X^A \quad X^a, Y \\ F_1: & X^A X^a, X^A Y \end{aligned}$$

Όλοι οι απόγονοι με κόκκινα μάτια.

$$\begin{aligned} F_1: & X^A X^a (\times) X^A Y \\ \Gamma: & X^A, X^a \quad X^A, Y \\ F_2: & X^A X^A, X^A X^a, X^A Y, X^a Y \end{aligned}$$

Φαινοτυπική αναλογία:

Θηλυκοί απόγονοι: όλοι με κόκκινα μάτια

Αρσενικοί απόγονοι: 1 με κόκκινα μάτια: 1 με λευκά μάτια

Οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τον 1ο νόμο του Mendel, ο οποίος αποτελεί την κατανομή των αλληλομόρφων στους γαμέτες και τον τυχαίο συνδυασμό τους. Με βάση το νόμο αυτό, κατά τη μείωση όπου σχηματίζονται οι γαμέτες, διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και τα δύο αλληλόμορφα γονίδια. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών.

- Γ2.** Αρχικά προσπαθούμε να αποδείξουμε εάν το αλληλόμορφο γονίδιο που καθορίζει την ασθένεια κληρονομείται με επικρατή ή υπολειπόμενο τρόπο και στη συνέχεια εάν κληρονομείται με αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο τρόπο.

Από το γενεαλογικό δένδρο παρατηρούμε ότι γονείς που δεν έχουν την ασθένεια, τα άτομα I1 και I2 αποκτούν παιδί με την ασθένεια, το άτομο II3. Έτσι διαπιστώνουμε ότι το αλληλόμορφο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο. Αυτό γιατί εάν ήταν επικρατές, τότε οι γονείς, τα άτομα I1 και I2, θα έπρεπε να είναι ομόζυγοι για το υπολειπόμενο χαρακτηριστικό, ενώ το παιδί

τους το άτομο II3, θα έπρεπε να έχει ένα τουλάχιστον επικρατές αλληλόμορφο (άτοπο).

Αναλυτικότερα, επιτελώντας και τις κατάλληλες διασταυρώσεις για να απορρίψουμε την περίπτωση το αλληλόμορφο γονίδιο για την ασθένεια να κληρονομείται με επικρατή τρόπο έχουμε:

Αν είναι αυτοσωμικό:

P ₁	αα	(×)	αα
Γαμέτες	α		α
F ₁	αα		
Φαινοτυπική αναλογία	100% υγιείς		

Αν είναι φυλοσύνδετο:

P ₁	X ^a X ^a	(×)	X ^a Y
Γαμέτες	X ^a		X ^a , Y
F ₁	X ^a X ^a , X ^a Y		
Φαινοτυπική αναλογία	100% υγιείς		

Επομένως αποκλείεται το αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια να κληρονομείται με επικρατή τρόπο. Άλλωστε γνωρίζουμε ότι στην επικρατή κληρονομικότητα, κάθε ασθενής έχει έναν τουλάχιστον ασθενή γονέα.

Άρα το αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο.

Επιπρόσθετα, από το παραπάνω γενεαλογικό δένδρο παρατηρούμε, ότι πατέρας που δεν έχει την ασθένεια, το άτομο III4, αποκτά κόρη με την ασθένεια, το άτομο IV3. Έτσι διαπιστώνουμε ότι το αλληλόμορφο που καθορίζει την ασθένεια αποκλείεται να κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο. Αυτό γιατί γνωρίζουμε ότι τα θηλυκά άτομα παίρνουν από ένα X φυλετικό χρωμόσωμα από τους δύο γονείς τους. Έτσι από τη στιγμή που αποδείξαμε ότι το αλληλόμορφο που καθορίζει την ασθένεια κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο, εάν θεωρούσαμε ότι το υπολειπόμενο αλληλόμορφο είναι φυλοσύνδετο τότε το άτομο IV3 θα είχε γονότυπο X^aX^a. Έτσι θα έπρεπε να κληρονομήσει το ένα X^a υπολειπόμενο αλληλόμορφο από τον πατέρα της. Επομένως το άτομο III4 θα είχε γονότυπο X^aY και θα έπασχε (άτοπο).

Άρα το αλληλόμορφο που καθορίζει την ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό και υπολειπόμενο τρόπο.

- Γ3.** Εφόσον τα υγιή άτομα III1 και III2 έχουν και τα δύο από έναν ασθενή γονέα, θα κληρονομήσουν από ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο και θα είναι και τα δύο ετερόζυγα.

Έχουμε:

Α: επικρατές αλληλόμορφο υπεύθυνο για το φυσιολογικό φαινότυπο

α: υπολειπόμενο αλληλόμορφο υπεύθυνο για την ασθένεια

Γονότυποι ατόμων III1 και III2: Αα



Η κάθε γέννηση είναι ανεξάρτητο γεγονός και δε σχετίζεται με τα αποτελέσματα των προηγούμενων γεννήσεων

Διασταύρωση: III1 (×) III2
P: Aa (×) Aa
Γ: A, a A, a
F: AA, Aa, Aa, aa

Οπότε η πιθανότητα να πάσχει κάποιος επόμενος απόγονός τους είναι 1/4 ή 25%.
Επίσης, η πιθανότητα να είναι αγόρι προκύπτει ως εξής:

P: XX (×) XY
Γ: X X,Y
F: XX, XY

Συνεπώς η πιθανότητα να είναι αγόρι είναι 1/2 ή 50%.

Άρα η συνολική πιθανότητα να είναι αγόρι που πάσχει είναι $1/4 \times 1/2 = 1/8$ ή 12.5%.
Οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel, ο οποίος αποτελεί την κατανομή των αλληλομόρφων στους γαμέτες και τον τυχαίο συνδυασμό τους. Με βάση το νόμο αυτό, κατά τη μείωση όπου σχηματίζονται οι γαμέτες, διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και τα δύο αλληλόμορφα γονίδια. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών.

- Γ4.** Το ζυγωτό των ανώτερων οργανισμών περιέχει μόνο τα μιτοχόνδρια που προέρχονται από το ωάριο. Επομένως, η προέλευση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική. Έτσι ο άνδρας Ι1 που θα φέρει το γονίδιο της ασθένειας στο μιτοχόνδριό του, δεν θα επηρεάσει την υγεία των απογόνων του καθώς δεν είναι αυτός που κληροδοτεί το μιτοχονδριακό DNA στους απογόνους.

Αντίθετα, στην περίπτωση που η γυναίκα Ι4 φέρει το γονίδιο της ασθένειας στο DNA των μιτοχονδρίων της θα το κληροδοτήσει σε όλους της τους απογόνους, καθώς τα μιτοχόνδρια είναι πάντοτε μητρικής προέλευσης στους απογόνους. Έτσι, η απόγονος της Ι4, δηλ. η ΙΙ4 θα πάσχει από την κληρονομική ασθένεια, καθώς επίσης και όλοι οι απόγονοι της ΙΙ4, δηλ. τα άτομα ΙΙΙ2, ΙΙΙ3. Ο απόγονος ΙΙΙ2 δεν θα κληροδοτήσει την ασθένεια στους απογόνους του, αλλά η ΙΙΙ3 θα αποκτήσει κόρη (ΙV3) που θα φέρει την ασθένεια.

Συνολικά: αν πάσχει ο Ι1 δεν θα πάσχει κανείς από τους απογόνους του
 αν πάσχει η Ι4 θα πάσχουν και τα άτομα ΙΙ4, ΙΙΙ2, ΙΙΙ3 και ΙV3.

ΘΕΜΑ Δ

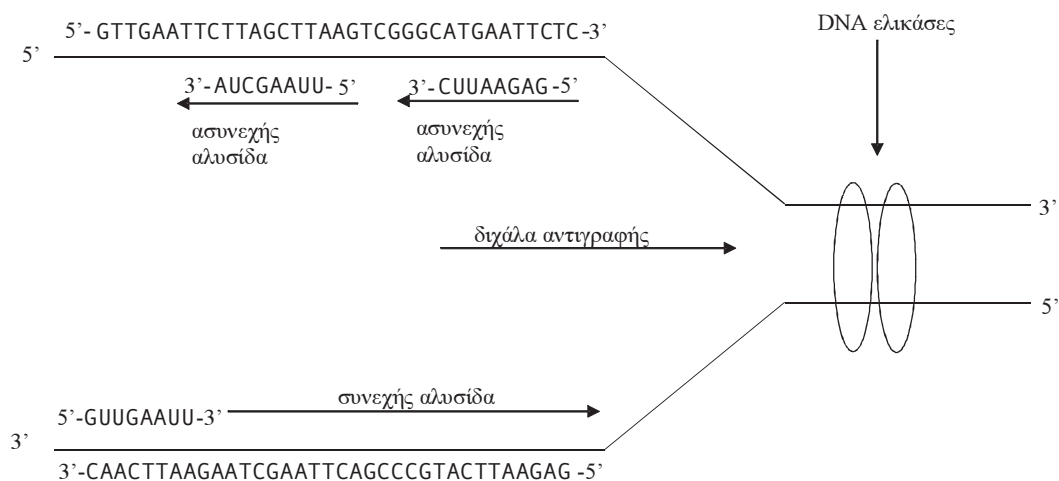
- Δ1.** Γνωρίζουμε ότι τόσο η κωδική αλυσίδα του DNA όσο και το mRNA, είναι συμπληρωματικά προς τη μεταγραφόμενη αλυσίδα του DNA, με τη διαφορά ότι όπου στην κωδική αλυσίδα υπάρχει T στο mRNA υπάρχει U. Εφόσον το κωδικόνιο έναρξης του mRNA είναι το AUG με κατεύθυνση 5'AUG 3', το αντίστοιχο κωδικόνιο στην κωδική αλυσίδα του DNA θα είναι το ATG και θα έχει κατεύθυνση 5' ATG 3'. Επίσης, εφόσον τα κωδικόνια λήξης του mRNA είναι τα 5' UAG 3' ή 5' UGA 3' ή 5' UAA 3', τα αντίστοιχα κωδικόνια στην κωδική αλυσίδα του DNA θα είναι τα 5' TAG 3' ή 5' TGA 3' ή 5' TAA 3'. Τέλος, οι βάσεις ανάμεσα στο κωδικόνιο έναρξης και το κωδικόνιο λήξης θα πρέπει να διαβάζονται ανά τριάδες



(κώδικας τριπλέτας), συνεχόμενα χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο (συνεχής), καθώς κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε μία μόνο τριπλέτα (μη επικαλυπτόμενος). Σε κάθε διπλή έλικα οι δύο αλυσίδες είναι αντιπαράλληλες, άρα απέναντι από το 5' άκρο της κωδικής θα βρίσκεται το 3' άκρο της μη-κωδικής αλυσίδας και αντίστροφα. Επομένως η κωδική αλυσίδα του τμήματος DNA είναι η αλυσίδα 2 και η μη-κωδική είναι η αλυσίδα 1. Τα άκρα των δύο αλυσίδων έχουν ως εξής:

Αλυσίδα 1^η: 5'-GTTGAATTCTTAGCTTAAGTCGGGCATGAATTCTC-3'
 Αλυσίδα 2^η: 3'-CAACTTAAGAATCGAATTCAGCCCGTACTTAAGAG-5'

- Δ2.** Με συνεχή τρόπο αντιγράφεται η 2^η αλυσίδα και με ασυνεχή τρόπο η 1^η. Οι DNA πολυμεράσες λειτουργούν μόνο προς καθορισμένη κατεύθυνση και τοποθετούν τα νουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3' άκρο της δεοξυριβόζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας επιμηκύνοντας τα πρωταρχικά τμήματα RNA. Έτσι, λέμε ότι αντιγραφή γίνεται με προσανατολισμό 5' προς 3'. Κάθε νεοσυντιθέμενη αλυσίδα θα έχει προσανατολισμό 5'→3'. Έτσι, σε κάθε διπλή έλικα που παράγεται οι δύο αλυσίδες θα είναι αντιπαράλληλες. Για να ακολουθηθεί αυτός ο κανόνας σε κάθε τμήμα DNA που γίνεται η αντιγραφή, η σύνθεση του DNA είναι συνεχής στη μια αλυσίδα και ασυνεχής στην άλλη. Επειδή οι DNA πολυμεράσες δεν έχουν την ικανότητα να αρχίσουν την αντιγραφή, το κύτταρο έχει ένα ειδικό σύμπλοκο που αποτελείται από πολλά ένζυμα, το πριμόσωμα, το οποίο συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες, τα οποία ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα. Αφού η αντιγραφή γίνεται με φορά 5'→3' και το πρωταρχικό τμήμα τοποθετείται στη θέση έναρξης της αντιγραφής, συνεπώς και αυτό θα έχει κατεύθυνση 5'→3'. Τα πρωταρχικά τμήματα (i) και (ii) έχουν συμπληρωματικές αλληλουχίες στην 1^η αλυσίδα ενώ στη 2^η αλυσίδα υπάρχει μόνο μία συμπληρωματική αλληλουχία πρωταρχικού τμήματος (iii), έτσι συμπεραίνουμε ότι η 1^η αλυσίδα αντιγράφεται με ασυνεχή και η 2^η αλυσίδα με συνεχή τρόπο.



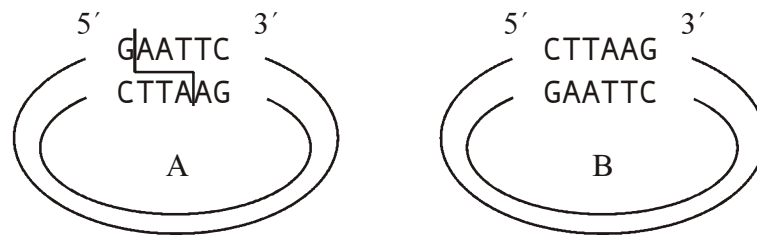
- Δ3.** Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες παράγονται από βακτήρια και ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι να τα προστατεύουν από την εισβολή «ξένου» DNA. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA. Μία από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες που χρησιμοποιείται ευρέως είναι η EcoRI που απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli*. Το ένζυμο αυτό όποτε συναντά την αλληλουχία:



στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A (με κατεύθυνση 5' → 3') αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα.

Θα επιλέξουμε το πλασμίδιο A γιατί εκεί μόνο υπάρχει η αλληλούχια GAATTC με την κατάλληλη κατεύθυνση 5' → 3'.

Επειδή η EcoRI κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A σπάζοντας 1 φ.δ. συνολικά θα διασπαστούν 2 φ.δ. στο πλασμίδιο. Όταν θα αναμιχθούν το DNA του πλασμιδίου με το DNA του παραπάνω τμήματος κατά το σχηματισμό του ανασυνδυασμένου πλασμιδίου η DNA δεσμάση θα καταλύσει το σχηματισμό 4 φ.δ.



- Δ4.** Ο όρος γονιδίωμα αναφέρεται συνήθως στο γενετικό υλικό που βρίσκεται στον πυρήνα. Γνωρίζουμε ότι τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε ένα μόνο αντίγραφο, όπως είναι τα προκαρυωτικά και οι γαμέτες των διπλοειδών οργανισμών, ονομάζονται απλοειδή. Τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε δύο αντίγραφα, όπως είναι τα σωματικά κύτταρα των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών, ονομάζονται διπλοειδή. Επίσης, ο κυτταρικός κύκλος ενός σωματικού κυττάρου, που απομονώθηκε από πολυκύτταρο ευκαρυωτικό οργανισμό, περιλαμβάνει το στάδιο της μεσόφασης, το οποίο προηγείται, και το στάδιο της μίτωσης (ή και της μείωσης αν είναι άωρο γεννητικό), το οποίο ακολουθεί. Γνωρίζουμε ότι σε κάποια χρονική στιγμή του σταδίου της μεσόφασης τα σωματικά κύτταρα αντιγράφουν το γενετικό υλικό του πυρήνα τους.

Επομένως:

- το κύτταρο, το μέγεθος του γονιδιώματος του οποίου υπολογίστηκε σε $1,6 \times 10^8$ ζεύγη βάσεων είναι γαμετικό, δηλαδή απλοειδές,
- το κύτταρο, το μέγεθος του γονιδιώματος του οποίου υπολογίστηκε σε $3,2 \times 10^8$ ζεύγη βάσεων, είναι σωματικό και βρίσκεται στο στάδιο της μεσόφασης πριν την αντιγραφή του DNA
- και τέλος το κύτταρο, το μέγεθος του γονιδιώματος του οποίου υπολογίστηκε σε $6,4 \times 10^8$ ζεύγη βάσεων, είναι σωματικό και βρίσκεται στο στάδιο μετά την αντιγραφή του DNA

ΒΙΟΛΟΓΙΑ
ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
2013
ΕΚΦΩΝΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

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

A1. Βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης αποτελεί το

- α.** νουκλεοτίδιο
- β.** πολύσωμα
- γ.** νουκλεόσωμα
- δ.** κεντρομερίδιο

Μονάδες 5

A2. Επιδιορθωτικά ένζυμα χρησιμοποιούνται από το κύτταρο κατά

- α.** τη μεταγραφή
- β.** την αντιγραφή
- γ.** την ωρίμανση
- δ.** τη μετάφραση

Μονάδες 5

A3. Το ένζυμο που προκαλεί τη διάσπαση των δεσμών υδρογόνου στη θέση έναρξης της αντιγραφής είναι

- α.** η DNA ελικάση
- β.** η RNA πολυμεράση
- γ.** η DNA δεσμάση
- δ.** το πριμόσωμα

Μονάδες 5

A4. Με τον εμβολιασμό προστίθενται στο θρεπτικό υλικό μιας καλλιέργειας

- α.** πρωτεΐνες
- β.** πλασμίδια
- γ.** αντισώματα
- δ.** μικροοργανισμοί

Μονάδες 5

A5. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat) οφείλεται

- α.** σε έλλειψη ενός τμήματος χρωμοσώματος
- β.** σε γονιδιακή μετάλλαξη
- γ.** σε έλλειψη ενός χρωμοσώματος
- δ.** σε διπλασιασμό ενός χρωμοσωμικού τμήματος

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

- B1.** Να περιγράψετε τη διαδικασία που εφαρμόστηκε για πρώτη φορά το 1990 στη γονιδιακή θεραπεία της ανεπάρκειας του ανοσοποιητικού συστήματος, η οποία οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA).

Μονάδες 8

- B2.** Να περιγράψετε τη μέθοδο της μικροέγχυσης.

Μονάδες 6

- B3.** Ποιες πληροφορίες περιέχει το μιτοχονδριακό DNA και γιατί τα μιτοχόνδρια χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα οργανίδια;

Μονάδες 6

- B4.** Γιατί ο γενετικός κώδικας χαρακτηρίζεται ως εκφυλισμένος;

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Γ

Σε ένα είδος εντόμου το χρώμα των ματιών μπορεί να είναι είτε κόκκινο είτε άσπρο, ενώ το μέγεθος των φτερών είτε φυσιολογικό είτε ατροφικό. Τα παραπάνω χαρακτηριστικά οφείλονται σε γονίδια που εδράζονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα. Στο έντομο αυτό, το φύλο καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο. Τα γονίδια για το κόκκινο χρώμα ματιών και το φυσιολογικό μέγεθος φτερών είναι επικρατή και το γονίδιο του μεγέθους των φτερών είναι αυτοσωμικό. Από τη διασταύρωση δύο εντόμων προέκυψαν 800 απόγονοι με τις παρακάτω αναλογίες:

150	θηλυκά	με φυσιολογικά φτερά και κόκκινα μάτια
150	αρσενικά	με φυσιολογικά φτερά και κόκκινα μάτια
150	θηλυκά	με φυσιολογικά φτερά και άσπρα μάτια
150	αρσενικά	με φυσιολογικά φτερά και άσπρα μάτια
50	θηλυκά	με ατροφικά φτερά και κόκκινα μάτια
50	αρσενικά	με ατροφικά φτερά και κόκκινα μάτια
50	θηλυκά	με ατροφικά φτερά και άσπρα μάτια
50	αρσενικά	με ατροφικά φτερά και άσπρα μάτια

- Γ1.** Να γράψετε τους γονοτύπους των γονέων όσον αφορά το μέγεθος των φτερών (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 6

- Γ2.** Με βάση τις αναλογίες των απογόνων της συγκεκριμένης διασταύρωσης να διερευνήσετε τους πιθανούς τρόπους κληρονομής του χαρακτήρα για το χρώμα των ματιών και να γράψετε τους πιθανούς γονοτύπους των γονέων (μονάδες 6). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 8).

Μονάδες 14

- Γ3.** Μερικές φορές οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων δεν είναι αυτές που αναμένονται από τους νόμους του Mendel. Να αναφέρετε ονομαστικά πέντε τέτοιες περιπτώσεις.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Δ

Παρακάτω σας δίνονται τέσσερις μονόκλωνες αλυσίδες DNA:

1. 5'-AAATGAAACCAGGATAAG – 3'
2. 5'-AATTCGGGGGGGC – 3'
3. 5'-AATTCTTATCCTGGTTCATTT – 3'
4. 5'-AATTGCCCCCCCG – 3'

Οι αλυσίδες αυτές τοποθετούνται σε κατάλληλο περιβάλλον υβριδοποίησης.

- Δ1.** Να γράψετε τα μόρια DNA που θα προκύψουν μετά την υβριδοποίηση, τα οποία θα ονομάσετε *υβριδοποιημένο μόριο 1* και *υβριδοποιημένο μόριο 2*.

Μονάδες 2

- Δ2.** Στο ένα από τα δύο υβριδοποιημένα μόρια DNA που θα προκύψουν εμπεριέχεται γονίδιο, το οποίο κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο. Να γράψετε το mRNA που θα προκύψει (μονάδα 1) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2).

Μονάδες 3

- Δ3.** Το πεπτίδιο που προκύπτει από τη μετάφραση του παραπάνω mRNA είναι:

H₂N – Μεθειονίνη – Λυσίνη – Προλίνη – Γλυκίνη – COOH

Ποιο είναι το αντικωδικόνιο του tRNA που θα τοποθετηθεί στο ριβόσωμα μετά την αποσύνδεση του tRNA, το οποίο μεταφέρει το αμινοξύ λυσίνη (μονάδες 2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Μονάδες 8

- Δ4.** Στα υβριδοποιημένα μόρια 1 και 2 προστίθεται το ένζυμο DNA δεσμάση. Να γράψετε τα πιθανά ανασυνδυασμένα μόρια DNA που θα προκύψουν από την δράση της DNA δεσμάσης, σημειώνοντας τους προσανατολισμούς των αλυσίδων (μονάδες 4) και αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 4). Εάν στη συνέχεια προστεθεί η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI, να εξηγήσετε πόσα τμήματα DNA θα προκύψουν (μονάδες 4).

Μονάδες 12

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

A1: γ

A2: β

A3: α

A4: δ

A5: α

ΘΕΜΑ Β

B1. Η γονιδιακή θεραπεία εφαρμόστηκε για πρώτη φορά το Σεπτέμβριο του 1990 σε ένα τετράχρονο κορίτσι που έπασχε από ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος. Η ασθένεια αυτή οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA), που παίρνει μέρος στον μεταβολισμό των πουρινών στα κύτταρα του μυελού των οστών. Η έλλειψη οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου που παράγει το ένζυμο αυτό. Η ασθένεια εμφανίζει αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

Η διαδικασία που ακολουθείται στη γονιδιακή θεραπεία της παραπάνω ασθένειας είναι η εξής:

- Λεμφοκύτταρα του παιδιού παραλαμβάνονται και πολλαπλασιάζονται σε κυτταροκαλλιέργειες.
- Το φυσιολογικό γονίδιο της απαμινάσης της αδενοσίνης ενσωματώνεται σε έναν ιό-φορέα (ο οποίος έχει καταστεί αβλαβής) με τις τεχνικές του ανασυνδυασμένου DNA.
- Ο γενετικά τροποποιημένος ιός εισάγεται στα λεμφοκύτταρα.
- Τα γενετικά τροποποιημένα λεμφοκύτταρα εισάγονται με ενδοφλέβια ένεση στο παιδί και παράγουν το ένζυμο ADA

Βέβαια τα τροποποιημένα λεμφοκύτταρα δε ζουν για πάντα μέσα στον οργανισμό - δηλαδή η θεραπεία δεν είναι μόνιμη- και χρειάζεται συνεχής έγχυση τέτοιων κυττάρων.

Όμως, όπως στην περίπτωση των διαβητικών, τα άτομα μπορούν να ζουν φυσιολογικά, κάνοντας σε κανονικά χρονικά διαστήματα αυτή τη θεραπεία.

Ο τύπος αυτός της γονιδιακής θεραπείας ονομάζεται *ex vivo*, γιατί τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό και εισάγονται πάλι σ' αυτόν.

B2. Υπάρχουν αρκετές μέθοδοι, οι οποίες μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την είσοδο του «ξένου» DNA στα κύτταρα ενός ζώου. Η σημαντικότερη από αυτές είναι η μικροέγχυση. Στη μέθοδο αυτή χρησιμοποιούνται ωάρια του ζώου που έχουν γονιμοποιηθεί στο εργαστήριο. Σε αυτά γίνεται εισαγωγή του ξένου DNA με ειδική μικροβελόνα. Το ξένο γενετικό υλικό ενσωματώνεται συνήθως σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζυγωτού. Το ζυγωτό τοποθετείται στη συνέχεια στη μήτρα της «θετής» μητέρας, ενός ζώου στο οποίο θα αναπτυχθεί το έμβρυο. Η μικροέγχυση αποτελεί τη μοναδική μέθοδο δημιουργίας διαγονιδιακών αγελάδων, προβάτων, χοίρων και αιγών.

- B3.** Τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες έχουν DNA. Το γενετικό υλικό των μιτοχονδρίων περιέχει πληροφορίες σχετικές με τη λειτουργία τους, δηλαδή σχετικά με την οξειδωτική φωσφορυλίωση, και κωδικοποιεί μικρό αριθμό πρωτεϊνών. Οι περισσότερες όμως πρωτεΐνες, που είναι απαραίτητες για τη λειτουργία των μιτοχονδρίων, κωδικοποιούνται από γονίδια που βρίσκονται στο DNA του πυρήνα. Το γεγονός αυτό δείχνει ότι τα οργανίδια αυτά δεν είναι ανεξάρτητα από τον πυρήνα του κυττάρου και για το λόγο αυτό χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα.
- B4.** Ο γενετικός κώδικας χαρακτηρίζεται ως εκφυλισμένος. Με εξαίρεση δύο αμινοξέα (μεθειονίνη και τρυπτοφάνη) τα υπόλοιπα 18 κωδικοποιούνται από δύο μέχρι και έξι διαφορετικά κωδικόνια. Τα κωδικόνια που κωδικοποιούν το ίδιο αμινοξύ ονομάζονται συνώνυμα.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Ιδιότητα μέγεθος φτερών

Έστω:

K: επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο, υπεύθυνο για το κανονικό μέγεθος φτερών

κ: υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο, υπεύθυνο για το ατροφικό μέγεθος φτερών

Φαινοτυπική αναλογία θηλυκών απογόνων: 3 με φυσιολογικά φτερά : 1 με ατροφικά φτερά

Φαινοτυπική αναλογία αρσενικών απογόνων: 3 με φυσιολογικά φτερά : 1 με ατροφικά φτερά

Εφόσον προκύπτουν απόγονοι με ατροφικά φτερά και γονότυπο **κκ** διαπιστώνουμε ότι κληρονόμησαν από ένα **κ** υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο από τους γονείς τους. Επίσης από τη φαινοτυπική αναλογία των απογόνων (3:1), διαπιστώνουμε ότι και τα δύο άτομα της πατρικής γενιάς θα είναι ετερόζυγα. Δηλαδή θα έχουν γονότυπο **Kκ** και φαινότυπο κανονικές φτερά.

Διασταύρωση: P: **Kκ** x **Kκ**

Γ: **K, κ K, κ**

	K	κ
K	KK	Kκ
κ	Kκ	κκ

Φαινοτυπική αναλογία: 3 με φυσιολογικά φτερά : 1 με ατροφικά φτερά **ΙΣΧΥΕΙ**

Οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τον **1^ο** και τον **2^ο νόμο του Mendel**. Με βάση τον **1^ο νόμο του Mendel** – ο οποίος αποτελεί την κατανομή των αλληλομόρφων στους γαμέτες και τον τυχαίο συνδυασμό τους - κατά τη μείωση όπου σχηματίζονται οι γαμέτες, διαχωρίζονται τα δύο ζευγάρια ομόλογων χρωμοσωμάτων και συνεπώς και τα αλληλόμορφα γονίδια. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών.

Ο **2^{ος}** νόμος του Mendel ισχύει εφόσον τα δύο διαφορετικά γονίδια εδράζονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα.

Γ2. Ιδιότητα χρώμα ματιών

Φαινοτυπική αναλογία θηλυκών απογόνων: 1 με κόκκινα μάτια : 1 με άσπρα μάτια

Φαινοτυπική αναλογία αρσενικών απογόνων: 1 με κόκκινα μάτια : 1 με άσπρα μάτια

Με βάση τη φαινοτυπική αναλογία των απογόνων διαπιστώνουμε ότι το γονίδιο που καθορίζει το χρώμα των ματιών στο έντομο μπορεί να κληρονομείται τόσο με αυτοσωμικό όσο και με φυλοσύνδετο τρόπο.

1^η περίπτωση: Έστω ότι κληρονομείται με αυτοσωμικό τρόπο. Τότε:

A: επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο, υπεύθυνο για το κόκκινο χρώμα ματιών

a: υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο, υπεύθυνο για το άσπρο χρώμα ματιών

Εφόσον προκύπτουν απόγονοι με άσπρο χρώμα ματιών διαπιστώνουμε ότι κληρονόμησαν από ένα a υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο από τους δύο γονείς τους.

Για τους πιθανούς γονότυπους των γονέων θα πρέπει να εξετάσουμε δύο υποπεριπτώσεις:

i) Θηλυκό άτομο γονότυπος: Aa

αρσενικό άτομο γονότυπος: aa

Διασταύρωση: P: ♀ Aa x ♂ aa

Γ: A, a a

	A	a
a	Aa	aa

Φαινοτυπική αναλογία: 1 με κόκκινα μάτια : 1 με άσπρα μάτια ΙΣΧΥΕΙ

ii) Θηλυκό άτομο γονότυπος: aa

αρσενικό άτομο γονότυπος: Aa

Διασταύρωση: P: ♀ aa x ♂ Aa

Γ: a A, a

	a
A	Aa
a	aa

Φαινοτυπική αναλογία: 1 με κόκκινα μάτια : 1 με άσπρα μάτια ΙΣΧΥΕΙ

2^η περίπτωση: Έστω ότι κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο. Τότε:

X^A: επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο, υπεύθυνο για το κόκκινο χρώμα ματιών

X^a: υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο, υπεύθυνο για το άσπρο χρώμα ματιών

Αφού στο έντομο το φύλο καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο, συνεπώς η παρουσία του Y φυλετικού χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο και η απουσία του το θηλυκό. Επομένως τα αρσενικά άτομα θα έχουν XY φυλετικά χρωμοσώματα και τα θηλυκά XX.

Όπως γνωρίζουμε τα αρσενικά άτομα κληρονομούν το X φυλετικό χρωμόσωμα από τη μητέρα τους και το Y από τον πατέρα τους. Έτσι, αφού προκύπτουν αρσενικοί απόγονοι τόσο με κόκκινα μάτια και γονότυπο X^AY όσο και με λευκά μάτια και γονότυπο X^aY, διαπιστώνουμε ότι η μητέρα τους, το θηλυκό άτομο της πατρικής

γενιάς θα έχει γονότυπο $X^A X^a$ και φαινότυπο κόκκινα μάτια. Επίσης, γνωρίζουμε ότι οι θηλυκοί απόγονοι κληρονομούν από ένα X φυλετικό χρωμόσωμα από τη μητέρα και τον πατέρα τους. Αφού προκύπτουν θηλυκοί απόγονοι με λευκά μάτια και γονότυπο $X^a X^a$, διαπιστώνουμε ότι κληρονόμησαν από ένα X^a υπολειπόμενο αλληλόμορφο από τους δύο γονείς τους. Άρα το αρσενικό άτομο της πατρικής γενιάς θα έχει γονότυπο $X^a Y$ και φαινότυπο άσπρα μάτια.

Διασταύρωση: $P: X^A X^a \times X^a Y$
 $G: X^A, X^a \quad X^a, Y$

	X^A	X^a
X^A	$X^A X^A$	X^A
Y	$X^A Y$	$X^a Y$

Φαινοτυπική αναλογία: 1 με κόκκινα μάτια : 1 με άσπρα μάτια ΙΣΧΥΕΙ

Οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τον 1^ο και τον 2^ο νόμο του Mendel. Με βάση τον 1^ο νόμο του Mendel – ο οποίος αποτελεί την κατανομή των αλληλομόρφων στους γαμέτες και τον τυχαίο συνδυασμό τους - κατά τη μείωση όπου σχηματίζονται οι γαμέτες, διαχωρίζονται τα δύο ζευγάρια ομόλογων χρωμοσωμάτων και συνεπώς και τα αλληλόμορφα γονίδια. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών.

Ο 2^{ος} νόμος του Mendel ισχύει εφόσον τα δύο διαφορετικά γονίδια εδράζονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα.

Γ3. Οι αναλογίες των νόμων του Mendel δεν ισχύουν στις παρακάτω περιπτώσεις:

- Ατελώς επικρατή γονίδια
- Συνεπικρατή γονίδια
- Θνησιγόνα γονίδια
- Πολλαπλά αλληλόμορφα
- Φυλοσύνδετα γονίδια

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας (η A συνδέεται μόνο με τη T και αντίστροφα και η G μόνο με την C και αντίστροφα), προκύπτουν δύο υβριδοποιημένα μόρια. Η αλυσίδα 1 υβριδοποιείται με την αλυσίδα 3 και προκύπτει το υβριδοποιημένο μόριο 1 και η αλυσίδα 2 υβριδοποιείται με την αλυσίδα 4 και προκύπτει το υβριδοποιημένο μόριο 2. Έτσι:

Υβριδοποιημένο μόριο 1:

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

Υβριδοποιημένο μόριο 2:

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

- Δ2.** Γνωρίζουμε ότι τόσο η κωδική αλυσίδα του DNA όσο και το mRNA, είναι συμπληρωματικά προς τη μεταγραφόμενη αλυσίδα του DNA. Έτσι, η μόνη τους διαφορά είναι ότι όπου στην κωδική αλυσίδα υπάρχει T στο mRNA υπάρχει U. Εφόσον το κωδικόνιο έναρξης του mRNA είναι το AUG με κατεύθυνση 5' AUG 3', το αντίστοιχο κωδικόνιο στην κωδική αλυσίδα του DNA θα είναι το ATG και θα έχει κατεύθυνση 5' ATG 3'. Επίσης, εφόσον τα κωδικόνια λήξης του mRNA είναι τα 5' UAG 3' ή 5' UGA 3' ή 5' UAA 3', τα αντίστοιχα κωδικόνια στην κωδική αλυσίδα του DNA θα είναι τα 5' TAG 3' ή 5' TGA 3' ή 5' TAA 3'. Τέλος, οι βάσεις ανάμεσα στο κωδικόνιο έναρξης και το κωδικόνιο λήξης θα πρέπει να διαβάζονται ανά τριάδες (κώδικας τριπλέτας), συνεχόμενα χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο (συνεχής), καθώς κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε μία μόνο τριπλέτα (μη επικαλυπτόμενος).

Συνεπώς το υβριδοποιημένο μόριο στο οποίο εμπεριέχεται γονίδιο είναι το υβριδοποιημένο μόριο 1 και η κωδική του αλυσίδα είναι η πάνω αλυσίδα, με κατεύθυνση από αριστερά προς τα δεξιά.

Η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή με τη βοήθεια μεταγραφικών παραγόντων και προσθέτει συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια έναντι των δεοξυριβονουκλεοτιδίων της μη κωδικής αλυσίδας ενώνοντάς τα με 3' – 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Απέναντι από A προσθέτει U, απέναντι από T προσθέτει A και απέναντι από G προσθέτει C και αντίστροφα.

Το mRNA συντίθεται με κατεύθυνση 5' → 3' με μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας και της αντιπαραλληλίας. Επομένως, το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας φέρει την ακόλουθη αλληλουχία (μεταγράφεται ολόκληρη η κάτω αλυσίδα του υβριδοποιημένου μορίου 1):

5' AAAUGAAACCAGGAUAAGAAUU 3'

- Δ3.** Κατά την επιμήκυνση του πεπτιδίου που σχηματίζεται κατά τη μετάφραση, ένα δεύτερο μόριο tRNA με αντικωδικόνιο συμπληρωματικό του δεύτερου κωδικονίου του mRNA τοποθετείται στην κατάλληλη εισδοχή του ριβοσώματος, μεταφέροντας το δεύτερο αμινοξύ. Μεταξύ της μεθειονίνης και του δεύτερου αμινοξέος σχηματίζεται πεπτιδικός δεσμός και αμέσως μετά, το πρώτο tRNA αποσυνδέεται από το ριβόσωμα και απελευθερώνεται στο κυτταρόπλασμα όπου συνδέεται πάλι με μεθειονίνη, έτοιμο για επόμενη χρήση. Το ριβόσωμα και το mRNA έχουν τώρα ένα tRNA, πάνω στο οποίο είναι προσδεμένα δύο αμινοξέα. Έτσι αρχίζει η επιμήκυνση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

Στη συνέχεια το ριβόσωμα κινείται κατά μήκος του mRNA κατά ένα κωδικόνιο. Ένα τρίτο tRNA έρχεται να προσδεθεί μεταφέροντας το αμινοξύ του. Ανάμεσα στο δεύτερο και στο τρίτο αμινοξύ σχηματίζεται πεπτιδικός δεσμός. Η πολυπεπτιδική αλυσίδα συνεχίζει να αναπτύσσεται καθώς νέα tRNA μεταφέρουν αμινοξέα τα οποία συνδέονται μεταξύ τους.

Συνεπώς, μετά την αποσύνδεση του t-RNA που κωδικοποιεί τη λυσίνη, στο m-RNA θα προσδεθεί το t-RNA με αντικωδικόνιο 3' - CCU -5' που μεταφέρει το αμινοξύ Γλυκίνη.

- Δ4.** Το ανασυνδυασμένο μόριο DNA, είναι ένα τεχνητό μόριο DNA, που περιέχει γονίδια από δύο ή και περισσότερους οργανισμούς.

Τα δύο υβριδοποιημένα μόρια DNA 1 και 2, αναμιγνύονται και ενώνονται μεταξύ τους επειδή έχουν μονόκλωνα συμπληρωματικά άκρα με τη μεσολάβηση του ενζύμου DNA δεσμάση, η οποία καταλύει το σχηματισμό 3' - 5' φωσφοδιεστερικών δεσμών.

Με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας η Α συνδέεται μόνο με τη Τ και αντίστροφα και η G μόνο με την C και αντίστροφα. Επίσης στην ένωση των δύο διαφορετικών υβριδοποιημένων μορίων DNA εφαρμόζεται και ο κανόνας της αντιπαλληλίας, σύμφωνα με τον οποίο απέναντι από το 5' άκρο μίας αλυσίδας θα βρίσκεται το 3' άκρο της άλλης και αντίστροφα.

Έτσι τα πιθανά ανασυνδυασμένα μόρια DNA θα είναι 2, με βάση την κατεύθυνση των αλυσίδων τους. Δηλαδή στο υβριδοποιημένο μόριο 1 το τελευταίο νουκλεοτίδιο στο 3' άκρο στην πάνω αλυσίδα που φέρει ως αζωτούχο βάση τη G, έχει στο 3' άκρο του ελεύθερο υδροξύλιο και θα ενωθεί με 3' - 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό με τη φωσφορική ομάδα που έχει στο 5' ελεύθερο άκρο του το νουκλεοτίδιο που φέρει ως αζωτούχο βάση την Α από το υβριδοποιημένο μόριο 2. Βέβαια το υβριδοποιημένο μόριο 2 βάση της κατεύθυνσης των αλυσίδων του μπορεί να ενωθεί με 2 τρόπους με το υβριδοποιημένο μόριο 1, γι' αυτό και προκύπτουν 2 διαφορετικά ανασυνδυασμένα μόρια. Έτσι :

Ανασυνδυασμένο μόριο 1:

5'- AAATGAAACCAGGATAAGAATTCGGGGGGGC -3'
3'- TTTACTTTGGTCCT ATTCTTAAGCCCCCGTTAA -5'

Ανασυνδυασμένο μόριο 2:

5'- AAATGAAACCAGGATAAGAATTGCCCCCGG -3'
3'- TTTACTTTGGTCCT ATTCTTAACGGGGGGGCTTAA -5'

Γνωρίζουμε ότι η EcoRI, που απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli*, 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.

Η αλληλουχία αυτή υπάρχει μία φορά στο ανασυνδυασμένο μόριο 1, οπότε και προκύπτουν μετά τη δράση της δύο διαφορετικά μόρια DNA. Δηλαδή:

5'- AAATGAAACCAGGATAAG↓AATTCGGGGGGGC -3'
3'- TTTACTTTGGTCCT ATTCTTA↑AGCCCCCGTTAA -5'

Τα τμήματα που προκύπτουν είναι:

Τμήμα 1

5'- AAATGAAACCAGGATAAG -3'
3'- TTTACTTTGGTCCT ATTCTTAA -5'

Τμήμα 2

5'- AATTCGGGGGGC -3'
3'- GCCCCCGTTAA -5'

Στο ανασυνδυασμένο μόριο 2 δεν υπάρχει καμία φορά η θέση αναγνώρισης της EcoRI.

Επομένως μετά τη δράση της EcoRI προκύπτουν συνολικά είτε 2 τμήματα DNA είτε 1 τμήμα DNA.

**ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Δ' ΤΑΞΗΣ ΕΣΠΕΡΙΝΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
ΚΑΙ ΕΠΑΛ (ΟΜΑΔΑ Β')**
ΤΕΤΑΡΤΗ 4 ΙΟΥΝΙΟΥ 2014 - ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ:
ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΣΥΝΟΛΟ ΣΕΛΙΔΩΝ: ΤΕΣΣΕΡΙΣ (4)

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

ΘΕΜΑ Β

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

- 1. Τα κύτταρα επωάζονται 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. Γιατί ο γενετικός κώδικας χαρακτηρίζεται σχεδόν καθολικός;

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)

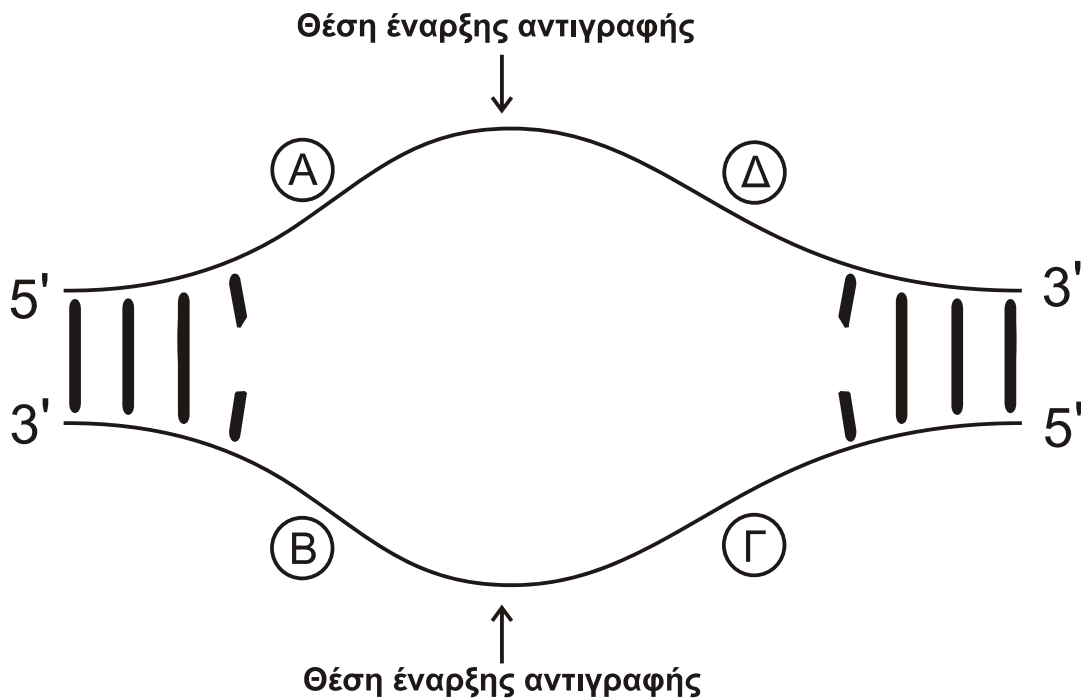
Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Γ

- Γ1.** Να τοποθετήσετε κατά μέγεθος από το μικρότερο στο μεγαλύτερο, ανάλογα με την ποσότητα του γενετικού υλικού, τα παρακάτω **νουκλεόσωμα, μεταφασικό χρωμόσωμα, γονίδιο, αδελφή χρωματίδα** (Το μέσο γονίδιο αποτελείται περίπου από 1000 ζεύγη βάσεων.)

Μονάδες 4

- Γ2.** Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζεται μια θηλιά αντιγραφής.



Ποια από τα τμήματα Α, Β, Γ και Δ αντιγράφονται συνεχώς και ποια αντιγράφονται ασυνεχώς; (μονάδες 4) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Μονάδες 8

- Γ3.** Το γενετικό υλικό των ευκαρυωτικών κυττάρων αν και είναι πολύ μεγαλύτερο από το γενετικό υλικό των προκαρυωτικών κυττάρων, αντιγράφεται πολύ γρήγορα. Για ποιο λόγο συμβαίνει αυτό;

Μονάδες 6

- Γ4.** Γιατί ο τρόπος αντιγραφής του DNA ονομάζεται ημισυντηρητικός; (μονάδες 4) Ποια είναι η σημασία της συμπληρωματικότητας των αλυσίδων της διπλής έλικας του DNA; (μονάδες 3)

Μονάδες 7

ΘΕΜΑ Δ

Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA προκαρυωτικού κυττάρου το οποίο κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.

TTTCATGTCTCGGGCTGCATGGCT αλυσίδα I
AAAGTACAGAGCCCGACGTACCGA 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 mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA και να ορίσετε τα 5' και 3' άκρα του. (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Μονάδες 6

- Δ3.** Από πόσα αμινοξέα θα αποτελείται το ολιγοπεπτίδιο το οποίο παράγεται; (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 6)

Μονάδες 8

- Δ4.** Να γράψετε τα αντικωδικόνια, με τον προσανατολισμό τους, τα οποία θα χρησιμοποιηθούν κατά τη μετάφραση του mRNA.

Μονάδες 5

ΟΔΗΓΙΕΣ (για τους εξεταζομένους)

- 1.** Στο εξώφυλλο του τετραδίου να γράψετε το εξεταζόμενο μάθημα. Στο εσώφυλλο πάνω-πάνω να συμπληρώσετε τα Ατομικά στοιχεία μαθητή. Στην αρχή των απαντήσεών σας να γράψετε πάνω-πάνω την ημερομηνία και το εξεταζόμενο μάθημα. **Να μην αντιγράψετε** τα θέματα στο τετράδιο και **να μη γράψετε** πουθενά στις απαντήσεις σας το όνομά σας.
- 2.** Να γράψετε το ονοματεπώνυμό σας στο πάνω μέρος των φωτοαντιγράφων αμέσως μόλις σας παραδοθούν. **Τυχόν σημειώσεις σας πάνω στα θέματα δεν θα βαθμολογηθούν σε καμία περίπτωση.** Κατά την αποχώρησή σας να παραδώσετε μαζί με το τετράδιο και τα φωτοαντίγραφα.
- 3.** Να απαντήσετε **στο τετράδιό σας** σε όλα τα θέματα **μόνο** με μπλε ή **μόνο** με μαύρο στυλό με μελάνι που δεν σβήνει. Μολύβι επιτρέπεται, **μόνο** αν το ζητάει η εκφώνηση, και **μόνο** για πίνακες, διαγράμματα κλπ.
- 4.** Κάθε απάντηση επιστημονικά τεκμηριωμένη είναι αποδεκτή.
- 5.** Διάρκεια εξέτασης: τρεις (3) ώρες μετά τη διανομή των φωτοαντιγράφων.
- 6.** Ωρα δυνατής αποχώρησης: 10.30 π.μ.

ΣΑΣ ΕΥΧΟΜΑΣΤΕ ΚΑΛΗ ΕΠΙΤΥΧΙΑ

ΤΕΛΟΣ ΜΗΝΥΜΑΤΟΣ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

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

ΘΕΜΑ Β

- B1. Η σωστή σειρά για την κατασκευή καρυοτύπου: $4 \rightarrow 2 \rightarrow 1 \rightarrow 6 \rightarrow 3 \rightarrow 5$.
- B2. α. DNA πολυμεράση
β. πριμόσωμα.
γ. DNA δεσμάση.
δ. DNA ελικάση.
ε. RNA πολυμεράση.
- B3. Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών μπορεί να πραγματοποιηθεί :
- Με τη μελέτη του καρυοτύπου, όπως για παράδειγμα κατά τον προγεννητικό έλεγχο.
 - Με διάφορες βιοχημικές δοκιμασίες.
 - Με την ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA (μοριακή διάγνωση).
- B4. Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό υλικό τους με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος.
- B5. Με τον όρο ζύμωση εννοούμε τη διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιεσδήποτε συνθήκες. Ο όρος ζύμωση παλαιότερα χρησιμοποιείτο μόνο για αναερόβιες διεργασίες αλλά σήμερα χρησιμοποιείται με την ευρεία έννοια και περιλαμβάνει όλες τις διεργασίες, αερόβιες και αναερόβιες. Τα προϊόντα της ζύμωσης είναι είτε τα ίδια τα κύτταρα που ονομάζονται βιομάζα είτε προϊόντα των κυττάρων όπως πρωτεΐνες και αντιβιοτικά.

ΘΕΜΑ Γ

Αρχικά προσπαθούμε να αποδείξουμε εάν το αλληλόμορφο γονίδιο που καθορίζει την ασθένεια κληρονομείται με επικρατή ή υπολειπόμενο τρόπο και στη συνέχεια εάν κληρονομείται με αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο τρόπο.

- Γ1. Από το γενεαλογικό δένδρο παρατηρούμε ότι γονείς που δεν έχουν την ασθένεια, τα άτομα I1 και I2 αποκτούν παιδί με την ασθένεια, το άτομο II3. Έτσι διαπιστώνουμε ότι το αλληλόμορφο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο. Αυτό γιατί εάν ήταν επικρατές, τότε οι γονείς, τα άτομα I1 και I2, θα έπρεπε να είναι ομόζυγοι για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο, ενώ το παιδί τους το άτομο II3, θα έπρεπε να έχει ένα τουλάχιστον επικρατές αλληλόμορφο (άτοπο). Αναλυτικότερα, επιτελώντας και τις κατάλληλες διασταυρώσεις για να απορρίψουμε την περίπτωση το αλληλόμορφο γονίδιο για την ασθένεια να κληρονομείται με επικρατή τρόπο έχουμε:

Αν είναι αυτοσωμικό:

P ₁ (υγιείς γονείς)	αα	(×)	αα
Γαμέτες	α		α
F ₁	αα		
Φαινοτυπική αναλογία	100% υγιείς (άτοπο)		

Αν είναι φυλοσύνδετο:

P ₁ (υγιείς γονείς)	X ^a X ^a	(×)	X ^a Y
Γαμέτες	X ^a		X ^a , Y
F ₁	X ^a X ^a , X ^a Y		
Φαινοτυπική αναλογία	100% υγιείς (άτοπο)		

Επομένως αποκλείεται το αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια να κληρονομείται με επικρατή τρόπο. Άλλωστε γνωρίζουμε ότι στην επικρατή κληρονομικότητα, κάθε ασθενής έχει έναν τουλάχιστον ασθενή γονέα. Άρα το αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο.

- Γ2. Επιπρόσθετα, από το παραπάνω γενεαλογικό δένδρο παρατηρούμε, ότι πατέρας που δεν έχει την ασθένεια, το άτομο II4, αποκτά κόρη με την ασθένεια, το άτομο III1. Έτσι διαπιστώνουμε ότι το αλληλόμορφο που καθορίζει την ασθένεια αποκλείεται να κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο. Αυτό γιατί γνωρίζουμε ότι τα θηλυκά άτομα παίρνουν από ένα X φυλετικό χρωμόσωμα από τους δύο γονείς τους. Έτσι από τη στιγμή που αποδείξαμε ότι το αλληλόμορφο που καθορίζει την ασθένεια κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο, εάν θεωρούσαμε ότι το υπολειπόμενο αλληλόμορφο είναι φυλοσύνδετο τότε το άτομο III1 θα είχε γονότυπο X^aX^a. Έτσι θα έπρεπε να κληρονομήσει το ένα X^a υπολειπόμενο αλληλόμορφο από τον πατέρα της. Επομένως το άτομο II4 θα είχε γονότυπο X^aY και θα έπασχε (άτοπο). Άρα το αλληλόμορφο που καθορίζει την ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό τρόπο.

Γ3. Οι πιθανοί γονότυποι των ατόμων θα είναι:

Συμβολισμός Αλληλομόρφου	Ιδιότητα που ελέγχει το αλληλόμορφο	Πιθανοί γονότυποι
A:	Επικρατές αλληλόμορφο υπεύθυνο για τη μη εμφάνιση του χαρακτηριστικού	Aa ή AA
a:	Υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την έκφραση του χαρακτηριστικού	aa

II₁: Aa ή AA

II₂: Aa ή AA

II₃: aa

II₄: Aa

Γ4. Οι ανιχνευτές είναι ιχνηθετημένα μόρια DNA ή RNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το κλωνοποιημένο DNA. Οι ανιχνευτές αναμειγνύονται με το DNA της βιβλιοθήκης (το οποίο έχει αποδιαταχθεί) και υβριδοποιούν μόνο το συμπληρωματικό τους DNA.

Οι διαδικασίες που θα ακολουθηθούν προκειμένου ο ανιχνευτής να υβριδοποιήσει την κατάλληλη αλληλουχία DNA είναι:

Αν επιδράσουμε στο DNA που απομονώθηκε από τα τέσσερα άτομα με κατάλληλες χημικές ουσίες ή αυξήσουμε τη θερμοκρασία τότε σπάζουν οι δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των δύο συμπληρωματικών αλυσίδων και οι δύο αλυσίδες αποχωρίζονται η μία από την άλλη. Η διαδικασία αυτή λέγεται αποδιάταξη. Οι δύο μονόκλωνες συμπληρωματικές αλυσίδες σε κατάλληλες συνθήκες μπορούν να επανασυνδεθούν. Στην ιδιότητα αυτή στηρίζεται η διαδικασία της υβριδοποίησης που είναι η σύνδεση μονόκλωνων συμπληρωματικών αλυσίδων DNA ή συμπληρωματικών DNA-RNA. Η υβριδοποίηση είναι μια πολύ σημαντική ιδιότητα του DNA που μας δίνει τη δυνατότητα αν έχουμε ένα γνωστό μόριο DNA, να το χρησιμοποιήσουμε ως ανιχνευτή για τον εντοπισμό του συμπληρωματικού του. Τέλος, ο ανιχνευτής αναμειγνύεται με τα τμήματα DNA (τα οποία έχουν αποδιαταχθεί) που απομονώθηκαν από τα τέσσερα άτομα και υβριδοποιεί μόνο το συμπληρωματικό του DNA, δηλαδή το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο α.

Επίσης θα πρέπει να αναφέρουμε ότι ο άνθρωπος είναι διπλοειδής οργανισμός, δηλαδή το γενετικό υλικό υπάρχει σε δύο δόσεις. Δηλαδή το κάθε άτομο φέρει δύο μόρια DNA στα οποία θα εδράζονται τα γονίδια που καθορίζουν την έκφραση της παραπάνω ασθένειας. Δηλαδή από το κάθε άτομο απομονώθηκαν δύο μόρια DNA.

Συνεπώς:

Το άτομο II₁ θα έχει γονότυπο AA εφόσον ο ανιχνευτής δεν υβριδοποιεί κανένα μόριο DNA.

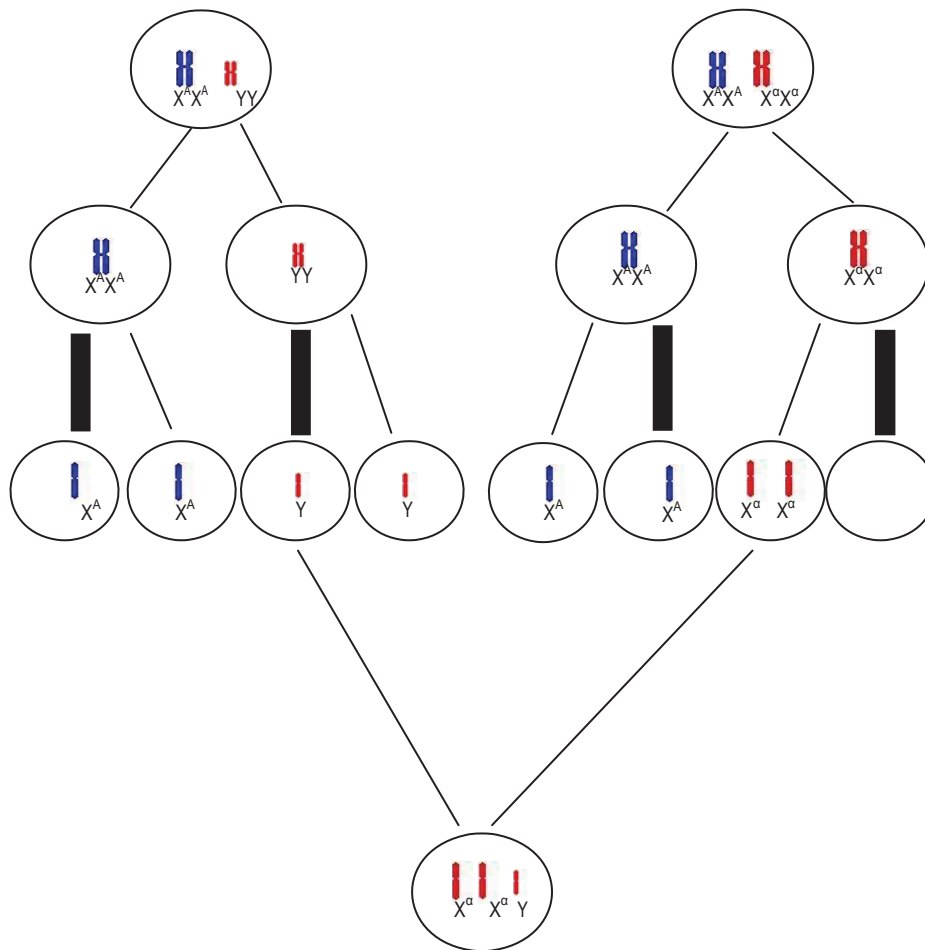
Το άτομο II₂ θα έχει γονότυπο Aa εφόσον ο ανιχνευτής υβριδοποιεί το ένα από τα δύο μόρια DNA.

Γ5. Γνωρίζουμε ότι τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο Klinefelter, είναι αρσενικά άτομα και έχουν χρωμοσωμική σύσταση φυλετικών χρωμοσωμάτων XXY, έχουν δηλαδή ένα παραπάνω X φυλετικό χρωμόσωμα. Επιπρόσθετα, το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και στο κόκκινο

κληρονομείται με υπολειπόμενο φυλοσύνδετο τρόπο και συμβολίζεται με X^a . Το φυσιολογικό αλληλόμορφο του συμβολίζεται με X^A και είναι επικρατές. Εφόσον το άτομο πάσχει και από μερική αχρωματοψία θα έχει γονότυπο $X^A X^a Y$.

Με βάση το γεγονός ότι οι γονείς έχουν φυσιολογική όραση και η μερική αχρωματοψία ελέγχεται από φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο οι γονότυποι των δύο γονέων θα είναι : $X^A X^a$, $X^A Y$.

Διαπιστώνουμε ότι συνέβη μη διαχωρισμός των αδερφών χρωματίδων του X^a φυλετικού χρωμοσώματος κατά την 2^η μειωτική διαίρεση των άωρων γεννητικών κυττάρων της μητέρας. Έτσι, δημιουργήθηκε θηλυκός γαμέτης με ένα παραπάνω φυλετικό χρωμόσωμα και πιο συγκεκριμένα με $X^A X^a$ φυλετικά χρωμοσώματα, ο οποίος γονιμοποιήθηκε από φυσιολογικό αρσενικό γαμέτη με Y φυλετικό χρωμόσωμα και δημιουργήθηκε έτσι άτομο με γονότυπο $X^A X^a Y$. Σχηματικά έχουμε:



ΘΕΜΑ Δ

- Δ1. Γνωρίζουμε ότι τόσο η κωδική αλυσίδα του DNA όσο και το mRNA, είναι συμπληρωματικά προς τη μεταγραφόμενη αλυσίδα του DNA. Έτσι, η μόνη τους διαφορά είναι ότι όπου στην κωδική αλυσίδα υπάρχει T στο mRNA υπάρχει U. Εφόσον το κωδικόνιο έναρξης του mRNA είναι το AUG με κατεύθυνση 5' AUG 3', το αντίστοιχο κωδικόνιο στην κωδική αλυσίδα του DNA θα είναι το ATG και θα έχει κατεύθυνση 5' ATG 3'. Επίσης, εφόσον τα κωδικόνια λήξης του mRNA είναι τα 5' UAG 3' ή 5' UGA 3' ή 5' UAA 3', τα αντίστοιχα κωδικόνια στην κωδική αλυσίδα του DNA θα είναι τα 5' TAG 3' ή 5' TGA 3' ή 5' TAA 3'. Τέλος, οι βάσεις ανάμεσα

στο κωδικόνιο έναρξης και το κωδικόνιο λήξης θα πρέπει να διαβάζονται ανά τριάδες (κώδικας τριπλέτας), συνεχόμενα χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο (συνεχής), καθώς κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε μία μόνο τριπλέτα (μη επικαλυπτόμενος).

Επίσης οι δύο αλυσίδες είναι αντιπαράλληλες, δηλαδή το 3' άκρο της μίας είναι απέναντι από το 5' άκρο της άλλης.

Συνεπώς η κωδική αλυσίδα είναι η αλυσίδα I με κατεύθυνση 5' → 3' από αριστερά προς τα δεξιά.

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

- Δ2. Η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή με τη βοήθεια μεταγραφικών παραγόντων και προσθέτει συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια έναντι των δεοξυριβονουκλεοτιδίων της μη κωδικής αλυσίδας ενώνοντάς τα με 3' – 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Απέναντι από A προσθέτει U, απέναντι από T προσθέτει A και απέναντι από G προσθέτει C και αντίστροφα.

Το mRNA συντίθεται με κατεύθυνση 5' → 3' με μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας και της αντιπαράλληλίας. Επομένως, το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας φέρει την ακόλουθη αλληλουχία:

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.

Άρα το τμήμα του mRNA στο οποίο θα συνδεθεί η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα κατά την έκφραση της μετάφρασης είναι η ακόλουθη: 5'AGCU 3'

- Δ4. Εφόσον η μετάλλαξη συνέβη στο παραπάνω τμήμα και οδήγησε στην παραγωγή μια πρωτεΐνης με δύο αμινοξέα λιγότερα διαπιστώνουμε ότι η γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης συνέβη στο κωδικόνιο έναρξης το οποίο καταστράφηκε. Έτσι η πρωτεϊνοσύνθεση ξεκινάει πλέον από το 3^ο κωδικόνιο, το οποίο αναγνωρίζει πλέον η RNA πολυμεράση ως νέο κωδικόνιο έναρξης (δηλαδή ATG).

Οι γονιακές μεταλλάξεις αντικατάστασης βάσης μπορεί να προκληθούν είτε από λάθη που γίνονται κατά την αντιγραφή του DNA είτε από παράγοντες του περιβάλλοντος, που ονομάζονται μεταλλαξογόνοι.

- Δ5. Στο οπερόνιο της λακτόζης περιλαμβάνονται εκτός από τα γονίδια που κωδικοποιούν τα ένζυμα που διασπούν τη λακτόζη σε γλυκόζη και γαλακτόζη, που ονομάζονται δομικά, και αλληλουχίες DNA που ρυθμίζουν τη μεταγραφή τους. Οι αλληλουχίες αυτές που βρίσκονται μπροστά από τα δομικά γονίδια είναι κατά σειρά ένα ρυθμιστικό γονίδιο, ο υποκινητής και ο χειριστής. Το οπερόνιο της λακτόζης δε μεταγράφεται ούτε μεταφράζεται, όταν απουσιάζει από το θρεπτικό υλικό η λακτόζη. Τότε λέμε ότι τα γονίδια που το αποτελούν βρίσκονται υπό καταστολή. Πώς επιτυγχάνεται η καταστολή; Δύο είναι τα ρυθμιστικά μόρια: μια αλληλουχία DNA, που ονομάζεται χειριστής και βρίσκεται μεταξύ του υποκινητή και

του πρώτου γονιδίου, και μια ρυθμιστική πρωτεΐνη-καταστολέας. Όταν απουσιάζει η λακτόζη ο καταστολέας προσδένεται ισχυρά στο χειριστή και εμποδίζει την RNA πολυμεράση να αρχίσει τη μεταγραφή των γονιδίων του οπερονίου. Ο καταστολέας κωδικοποιείται από ένα ρυθμιστικό γονίδιο, που βρίσκεται μπροστά από τον υποκινητή. Το ρυθμιστικό γονίδιο μεταγράφεται συνεχώς και παράγει λίγα μόρια του καταστολέα. Τα μόρια αυτά προσδένονται συνεχώς στο χειριστή.

Όταν στο θρεπτικό υλικό υπάρχει μόνο λακτόζη, τότε ο ίδιος ο δισακχαρίτης προσδένεται στον καταστολέα και δεν του επιτρέπει να προσδεθεί στο χειριστή. Τότε η RNA πολυμεράση είναι ελεύθερη να αρχίσει τη μεταγραφή.

Εφόσον ο αριθμός των βάσεων που προστέθηκαν μεταξύ του 3^{ου} και του 4^{ου} κωδικονίου είναι διαφορετικός του τρία ή πολλαπλασίων του, τότε η αλληλουχία των αμινοξέων δεν εμφανίζει πλέον πολλές ομοιότητες με την αρχική. Επομένως η πρωτεΐνη που θα παράγεται δε θα έχει τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης καταστολέα και δε θα συνδέεται πλέον ούτε με το χειριστή, ούτε με τη λακτόζη.

Συνεπώς απουσία λακτόζης ο καταστολέας δε θα συνδέεται με το χειριστή και τα τρία δομικά γονίδια θα εκφράζονται χωρίς λόγο. Έτσι το βακτήριο θα παράγει άσκοπα τα τρία ένζυμα που διασπούν τη λακτόζη σε γλυκόζη και γαλακτόζη. Δηλαδή θα καταναλώνει άσκοπα σημαντικά ποσά ενέργειας κάτι που μπορεί να επηρεάσει την επιβίωσή του.

**ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ΄ ΤΑΞΗΣ ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
ΚΑΙ ΕΠΑΛ (ΟΜΑΔΑ Β΄)
ΠΑΡΑΣΚΕΥΗ 22 ΜΑΪΟΥ 2015 - ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ:
ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΣΥΝΟΛΟ ΣΕΛΙΔΩΝ: ΠΕΝΤΕ (5)**

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.** Οι περιοχές του DNA που μεταφράζονται σε αμινοξέα ονομάζονται
- α. εσώνια
 - β. εξώνια
 - γ. υποκινητές
 - δ. 5΄ αμετάφραστες περιοχές.

Μονάδες 5

- A2.** Το νουκλεόσωμα αποτελείται
- α. από RNA και ιστόνες
 - β. μόνο από RNA
 - γ. από DNA και ιστόνες
 - δ. μόνο από DNA.

Μονάδες 5

- A3.** Για τη θεραπεία του εμφυσήματος χρησιμοποιείται
- α. η α_1 -αντιθρυψίνη
 - β. η ινσουλίνη
 - γ. ο παράγοντας VIII
 - δ. η αυξητική ορμόνη.

Μονάδες 5

- A4.** Η κυστική ίνωση κληρονομείται ως
- α. αυτοσωμικός επικρατής χαρακτήρας
 - β. φυλοσύνδετος υπολειπόμενος χαρακτήρας
 - γ. φυλοσύνδετος επικρατής χαρακτήρας
 - δ. αυτοσωμικός υπολειπόμενος χαρακτήρας.

Μονάδες 5

ΑΡΧΗ 2ΗΣ ΣΕΛΙΔΑΣ – Γ΄ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

- A5.** Με καρυότυπο μπορεί να διαγνωστεί
- α. η β-θαλασσαιμία
 - β. ο αλφισμός
 - γ. το σύνδρομο Down
 - δ. η οικογενής υπερχοληστερολαιμία.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

- B1.** Να αντιστοιχίσετε σωστά τον αριθμό καθεμίας από τις φράσεις της **στήλης Ι** με ένα μόνο γράμμα, Α ή Β, της **στήλης ΙΙ**.

Στήλη Ι	Στήλη ΙΙ
1. Στην πλειονότητά τους έχουν την ικανότητα κυτταρικής διαίρεσης.	Α: Σωματικά κύτταρα στην αρχή της μεσόφασης
2. Παράγονται με μείωση.	
3. Δεν έχουν την ικανότητα κυτταρικής διαίρεσης.	
4. Στον άνθρωπο έχουν DNA συνολικού μήκους δύο μέτρων.	
5. Παράγονται με μίτωση.	Β: Γαμέτες
6. Οι μεταλλάξεις στο DNA τους δεν κληρονομούνται στην επόμενη γενιά.	
7. Στον άνθρωπο έχουν DNA συνολικού μήκους 3×10^9 ζεύγη βάσεων.	
8. Οι μεταλλάξεις στο DNA τους κληρονομούνται στην επόμενη γενιά.	

Μονάδες 8

- B2.** Από τι αποτελείται το σύμπλοκο έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης;

Μονάδες 7

- B3.** Σήμερα μπορούμε να κατασκευάσουμε στο δοκιμαστικό σωλήνα ένα «ανασυνδυασμένο» μόριο DNA. Τι είναι το ανασυνδυασμένο μόριο DNA;

Μονάδες 4

- B4.** Τι είναι η ινσουλίνη και ποιος είναι ο ρόλος της;

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Γ

Στην **εικόνα 1** φαίνεται ένα μέρος μίας βιολογικής διαδικασίας, η οποία βρίσκεται σε εξέλιξη.

CUCUUTCT
GAGAAACATGCATACGAC

Εικόνα 1

- Γ1.** Να ονομάσετε τη διαδικασία, που βρίσκεται σε εξέλιξη, στην **εικόνα 1** και να εντοπίσετε τη βάση που ενσωματώθηκε κατά παράβαση του κανόνα της συμπληρωματικότητας (μονάδες 2). Να γράψετε το τελικό δίκλωνο μόριο, το οποίο θα παραχθεί στο τέλος της διαδικασίας που απεικονίζει η **εικόνα 1** (μονάδες 3). Να σημειώσετε τον προσανατολισμό των αλυσίδων του μορίου αυτού (μονάδα 1).

Μονάδες 6

- Γ2.** Να ονομάσετε τα ένζυμα που είναι απαραίτητα για τη δημιουργία του τελικού δίκλωνου μορίου του ερωτήματος **Γ1** και να αναφέρετε τη δράση του καθενός ενζύμου.

Μονάδες 5

Σε ένα είδος εντόμου ένα γονίδιο είναι υπεύθυνο για την παραγωγή του ενζύμου Α, ενώ το αλληλόμορφό του δεν παράγει το ένζυμο Α. Ένα άλλο γονίδιο καθορίζει το χαρακτήρα «ανοιχτό χρώμα σώματος», ενώ το αλληλόμορφό του καθορίζει το «σκούρο χρώμα σώματος».

Διασταυρώνεται ένα θηλυκό έντομο που παράγει το ένζυμο Α και έχει ανοιχτό χρώμα σώματος με ένα αρσενικό έντομο που παράγει το ένζυμο Α και έχει ανοιχτό χρώμα σώματος. Από τη διασταύρωση προκύπτουν:

600 θηλυκοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο Α και έχουν ανοιχτό χρώμα σώματος,

300 αρσενικοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο Α και έχουν σκούρο χρώμα σώματος και

300 αρσενικοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο Α και έχουν ανοιχτό χρώμα σώματος.

Δίνονται:

- Για τον τρόπο κληρονομής των δύο χαρακτήρων ισχύει ο 2^{ος} νόμος του Mendel.
- Για τη σύνθεση του ενζύμου Α, τα άτομα που διασταυρώθηκαν είναι ετερόζυγα.
- Το έντομο είναι διπλοειδής ευκαρυωτικός οργανισμός και το φύλο του καθορίζεται όπως στον άνθρωπο.

- Γ3.** Να γράψετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το γονίδιο που δεν παράγει το ένζυμο Α (μονάδες 2). Να γράψετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το γονίδιο που καθορίζει το ανοιχτό χρώμα σώματος (μονάδες 2).

Μονάδες 4

ΑΡΧΗ 4ΗΣ ΣΕΛΙΔΑΣ - Γ' ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

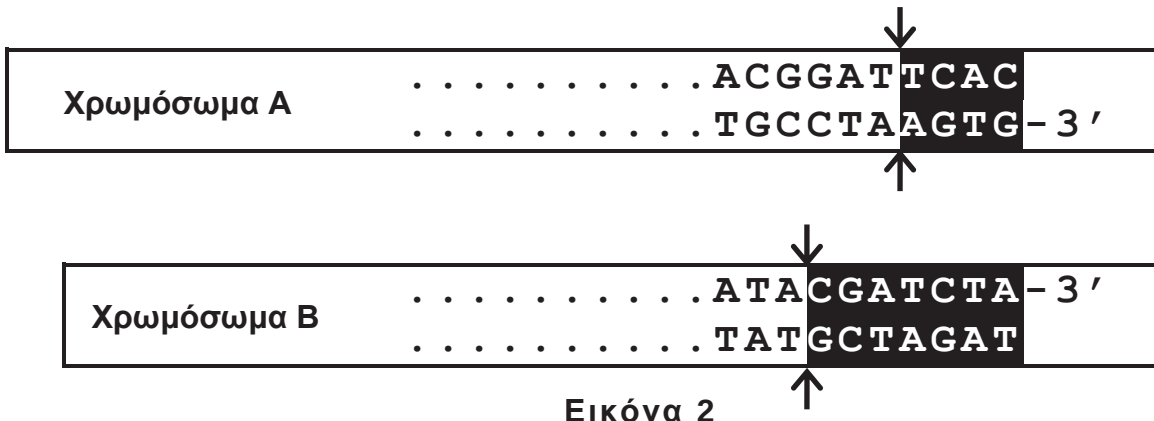
Γ4. Να αιτιολογήσετε τον τρόπο κληρονόμησης των παραπάνω χαρακτήρων, κάνοντας την κατάλληλη διασταύρωση ή τις κατάλληλες διασταυρώσεις.

Δεν απαιτείται η διατύπωση των νόμων του Mendel.

Μονάδες 10

ΘΕΜΑ Δ

Στην **εικόνα 2** δίνονται δύο μη ομόλογα αυτοσωμικά χρωμοσώματα ενός κυττάρου, το χρωμόσωμα Α και το χρωμόσωμα Β. Σε κάθε χρωμόσωμα απεικονίζεται η αλληλουχία του DNA που υπάρχει στο άκρο του.



Έστω ότι σε καθένα από τα χρωμοσώματα της **εικόνας 2** συμβαίνει θραύση στα σημεία που δείχνουν τα βέλη. Στη συνέχεια πραγματοποιείται αμοιβαία μετατόπιση των ακραίων σκιασμένων τμημάτων ανάμεσα στο χρωμόσωμα **A** και στο χρωμόσωμα **B**.

Δ1. Να γράψετε όλα τα πιθανά χρωμοσώματα που θα προκύψουν μετά την αμοιβαία μετατόπιση, με τις αντίστοιχες αλληλουχίες DNA (μονάδες 4). Να σημειώσετε τους προσανατολισμούς όλων των μορίων DNA που προκύπτουν (μονάδες 2).

Μονάδες 6

Μία από τις παραπάνω αμοιβαίες μετατοπίσεις γίνεται σε ζυγωτό, από το οποίο προκύπτει ένας ενήλικος άνθρωπος με φυσιολογικό φαινότυπο. Στον άνθρωπο αυτόν συμβολίζουμε το χρωμόσωμα Α που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα α και το χρωμόσωμα Β που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα β .

Δ2. Να γράψετε όλους τους πιθανούς γαμέτες αυτού του ενήλικα, χρησιμοποιώντας τους συμβολισμούς των χρωμοσωμάτων, όπως σας έχουν δοθεί. **Μονάδες 4**

Μονάδες 4

Δ3. Κάθε γαμέτης που προκύπτει στο ερώτημα Δ2 γονιμοποιείται με φυσιολογικό γαμέτη. Να εξηγήσετε τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό φαινότυπο (μονάδες 5) και τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό καρυότυπο (μονάδες 4).

Μονάδες 9

Δ4. Να εξηγήσετε το είδος ή τα είδη των δομικών χρωσωμικών ανωμαλιών, που σίγουρα θα έχει κάθε απόγονος με μη φυσιολογικό καρυότυπο.

Μονάδες 6

ΟΔΗΓΙΕΣ (για τους εξεταζομένους)

1. Στο εξώφυλλο του τετραδίου να γράψετε το εξεταζόμενο μάθημα. Στο εσώφυλλο πάνω-πάνω να συμπληρώσετε τα ατομικά στοιχεία μαθητή. Στην αρχή των απαντήσεών σας να γράψετε πάνω-πάνω την ημερομηνία και το εξεταζόμενο μάθημα. **Να μην αντιγράψετε** τα θέματα στο τετράδιο και **να μη γράψετε** πουθενά στις απαντήσεις σας το όνομά σας.
2. Να γράψετε το ονοματεπώνυμό σας στο πάνω μέρος των φωτοαντιγράφων αμέσως μόλις σας παραδοθούν. **Τυχόν σημειώσεις σας πάνω στα θέματα δεν θα βαθμολογηθούν σε καμία περίπτωση.** Κατά την αποχώρησή σας να παραδώσετε μαζί με το τετράδιο και τα φωτοαντίγραφα.
3. Να απαντήσετε **στο τετράδιό σας** σε όλα τα θέματα **μόνο** με μπλε ή **μόνο** με μαύρο στυλό με μελάνι που δεν σβήνει. Μολύβι επιτρέπεται, **μόνο** αν το ζητάει η εκφώνηση, και **μόνο** για πίνακες, διαγράμματα κλπ.
4. Κάθε απάντηση επιστημονικά τεκμηριωμένη είναι αποδεκτή.
5. Διάρκεια εξέτασης: τρεις (3) ώρες μετά τη διανομή των φωτοαντιγράφων.
6. Ωρα δυνατής αποχώρησης: 10.30 π.μ.

ΣΑΣ ΕΥΧΟΜΑΣΤΕ ΚΑΛΗ ΕΠΙΤΥΧΙΑ

ΤΕΛΟΣ ΜΗΝΥΜΑΤΟΣ

ΘΕΜΑ: ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΕΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΑ ΘΕΜΑΤΑ ΤΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ ΓΕΝΙΚΩΝ
ΛΥΚΕΙΩΝ

Παρασκευή, 22 Μαΐου 2015

ΘΕΜΑ Α

1. β
2. γ
3. α
4. δ
5. γ

ΘΕΜΑ Β

B1.

1. Α
2. Β
3. Β
4. Α
5. Α
6. Α
7. Β
8. Β

B2.

Η απάντηση βρίσκεται στην σελίδα 40 του σχολικού βιβλίου.

Το σύμπλοκο έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης αποτελείται από: mRNA, μικρή ριβοσωμική υπομονάδα, t-RNA με μεθειονίνη.

B3.

Η απάντηση βρίσκεται στην σελίδα 61 του σχολικού βιβλίου.

“Ανασυνδυασμένο” μόριο DNA είναι ένα τεχνητό μόριο που περιέχει γονίδια από δύο ή περισσότερους οργανισμούς.

B4.

Η απάντηση βρίσκεται στην σελίδα 121 του σχολικού βιβλίου.

Η ινσουλίνη είναι μια ορμόνη (πρωτεΐνη) που αποτελείται από 51 αμινοξέα.

Ο ρόλος της είναι να ρυθμίζει το μεταβολισμό των υδατανθράκων και ειδικότερα το ποσοστό της γλυκόζης στο αίμα.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1.

Η διαδικασία της εικόνας 1 είναι: αντιγραφή DNA

Η βάση που ενσωματώθηκε λάθος είναι η C αντί για G στην αναπτυσσόμενη αλυσίδα.

Θεωρούμε ότι ολοκληρώνεται η αντιγραφή, οπότε αντικαθίσταται το πρωταρχικό τμήμα και γίνεται επιδιόρθωση και προκύπτει:

5'- CTCTTTGTACGTATGCTG -3'

3'- GAGAAACATGCATACGAC -5'

Σχόλιο: Υπάρχει η πιθανότητα να μη γίνει επιδιόρθωση, οπότε το τμήμα θα είναι:

5'- CTCTTTCTACGTATGCTG -3'

3'- GAGAAACATGCATACGAC -5' (πιθανότητα $1:10^{10}$)

Γ2.

Τα ένζυμα που είναι απαραίτητα είναι:

DNA-πολυμεράσες (ρόλος: επιμήκυνση πρωταρχικού τμήματος, επιδιόρθωση, απομάκρυνση πρωταρχικών τμημάτων και αντικατάσταση με DNA)

επιδιορθωτικά ένζυμα (ρόλος: επιδιόρθωση του λάθους)

Σχόλιο: Η αναφορά και στα: πριμόσωμα, DNA-ελικάση, DNA-δεσμάση είναι ορθή αλλά όχι απαιτούμενη.

Γ3.

Το υπεύθυνο για τη σύνθεση του ενζύμου Α γονίδιο κληρονομείται ως αυτοσωμικό επικρατές, ενώ το αλληλομορφό του που δεν παράγει το ένζυμο ως αυτοσωμικό υπολειπόμενο. Το υπολειπόμενο γονίδιο, που δεν παράγει το ένζυμο, σε ομόζυγη κατάσταση επιφέρει το θάνατο των απογόνων, είναι δηλαδή θνησιγόνο.

Το γονίδιο που καθορίζει το ανοιχτό χρώμα σώματος κληρονομείται ως φυλοσυνδετο επικρατές, ενώ το αλληλόμορφο του που καθορίζει το σκούρο χρώμα σώματος κληρονομείται ως φυλοσύνδετο υπολειπόμενο.

Γ4.

Έστω “Β” το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για το ανοιχτό χρώμα σώματος, επικρατές στο υπολειπόμενο “β”, που είναι υπεύθυνο για το σκούρο χρώμα σώματος. Και “Α” το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του ενζύμου, επικρατές στο υπολειπόμενο “α”, που είναι υπεύθυνο για την μη παραγωγή του ενζύμου.

Για τη σύνθεση του ενζύμου Α, τα άτομα που διασταυρώνονται είναι ετερόζυγα και έχουν γονότυπο Αα.

Για το χρώμα: προκύπτει διαφορετική φαινοτυπική αναλογία μεταξύ αρσενικού και θηλυκού ατόμου και συμπεραίνουμε ότι η κληρονομηση του υπεύθυνου γονιδίου συνδέεται με το φύλο, είναι φυλοσύνδετο.

Γονότυπος θηλυκού: X^BX^B

Γονότυπος αρσενικού: X^BY

Διάγραμμα διασταύρωσης:

$X^BX^BAa \times X^BYAa$

ΓΑΜΕΤΕΣ	X^BA	X^Ba	YA	Ya
X^BA	X^BX^BAA	X^BX^BAa	X^BYAA	X^BYAa
X^Ba	X^BX^BAa	X^BX^Baa	X^BYAa	X^BYaa
X^bA	X^BX^bAA	X^BX^bAa	X^bYAA	X^bYAa
X^ba	X^BX^bAa	X^BX^baa	X^bYAa	X^bYaa

Φαινοτυπική αναλογία:

6/16 θηλυκά άτομα που παράγουν ένζυμο Α και έχουν ανοιχτό χρώμα

3/16 αρσενικά άτομα που παράγουν ένζυμο Α και έχουν ανοιχτό χρώμα

3/16 αρσενικά άτομα που παράγουν ένζυμο Α και έχουν σκούρο χρώμα

2/16 θηλυκά μη βιώσιμα

2/16 αρσενικά μη βιώσιμα

Σχόλιο: Η επεξεργασία της απάντησης μπορεί να γίνει και με διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1.

Τα πιθανά χρωμοσώματα και οι προσανατολισμοί που προκύπτουν είναι:

χρωμόσωμα Α:

3' - ACGGAT 5' - 3' ATCTAGC - 5'

5' - TGCCTA 3' - 5' TAGATCG - 3'

ή

χρωμόσωμα A':

3' - ACGGAT 5' - 3' GCTAGAT -5'
5' - TGCCTA 3' - 5' CGATCTA -3'

χρωμόσωμα B:

5' - ATA 3' - 5' AGTG -3'
3' - TAT 5' - 3' TCAC -5'

ή

χρωμόσωμα B':

5' - ATA 3' - 5' CACT -3'
3' - TAT 5' - 3' GTGA -5'

Δ2.

Στα κύτταρα του ανθρώπου αυτού υπάρχουν 1 χρωμόσωμα A , 1 χρωμόσωμα α, 1 χρωμόσωμα B και 1 χρωμόσωμα β.

Τα χρωμοσώματα διατάσσονται φυσιολογικά σε ζεύγη ομολόγων και διαχωρίζονται ανεξάρτητα, οπότε οι πιθανοί γαμέτες περιέχουν 1 χρωμόσωμα από κάθε ζεύγος:

Πιθανός γαμέτης (1): χρωμόσωμα A και χρωμόσωμα B (AB)

Πιθανός γαμέτης (2): χρωμόσωμα A και χρωμόσωμα β (Aβ)

Πιθανός γαμέτης (3): χρωμόσωμα α και χρωμόσωμα B (αB)

Πιθανός γαμέτης (4): χρωμόσωμα α και χρωμόσωμα β (αβ)

Δ3.

Οι απόγονοι που προκύπτουν από τη γονιμοποίηση:

α) του γαμέτη (1) με φυσιολογικά χρωμοσώματα A και B θα έχουν φυσιολογικό φαινότυπο και αποτελούν το 25%.

β) του γαμέτη (2) με χρωμοσώματα A και β μπορεί να έχουν μη φυσιολογικό φαινότυπο και αποτελούν το 25%.

γ) του γαμέτη (3) με χρωμοσώματα α και B μπορεί να έχουν μη φυσιολογικό φαινότυπο και αποτελούν το 25%.

δ) του γαμέτη (4) με χρωμοσώματα α και β συνήθως έχουν φυσιολογικό φαινότυπο και αποτελούν το 25%.

Συνολικά: απόγονοι με φυσιολογικό φαινότυπο μπορεί να αποτελούν το 50%.

Φυσιολογικό καρυότυπο θα έχουν μόνο οι απόγονοι με φυσιολογικά χρωμοσώματα A και B, δηλαδή το 25% (Σχόλιο: το ποσοστό αυτό ισχύει, εφ' όσον η αμοιβαία μετατόπιση του προβλήματος, είναι πράγματι εμφανής στον καρυότυπο).

Δ4.

Ο απόγονος (β) με AABβ έχει ένα επιπλέον τμήμα του χρωμοσώματος A και έλλειψη τμήματος του χρωμοσώματος B.

Ο απόγονος (γ) με AaBB έχει ένα επιπλέον τμήμα του χρωμοσώματος B και έλλειψη τμήματος του χρωμοσώματος A.

Ο απόγονος (δ) με AaBβ έχει αμοιβαία μετατόπιση.

Σχόλιο: Οποσδήποτε προκύπτει αντίφαση με τον ορισμό των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών, όπως αναφέρεται στο σχολικό βιβλίο, ως “μεγάλες σε έκταση αλλαγές” ή “αλλαγές σε μεγαλύτερο τμήμα του χρωμοσώματος” που έχουν συνήθως ως αποτέλεσμα την τροποποίηση του φαινότυπου. Οι απαντήσεις δίνονται στο πνεύμα της απλουστευτικής θεώρησης των φαινομένων, όπως προκύπτει από το θέμα.

