

# Πανελλαδικές εξετάσεις 2016

Ενδεικτικές απαντήσεις στο μάθημα «ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ...»

## Θέμα Α

A1: β

A2: β

A3: δ

A4: γ

A5: γ

## Θέμα Β

**B1.** 1:A, 2:Γ, 3:A, 4:B, 5:A, 6:A, 7:Γ

**B2.** Σχολ. Βιβλ. Κεφ.1, σελ. 24

Καρυότυπος: η απεικόνιση, κατά ζεύγη και σειρά ελαττούμενου μεγέθους, των μεταφασικών χρωμοσωμάτων ενός κυττάρου.

Τα συμπεράσματα που μπορούν να εξαχθούν από τη μελέτη του καρυότυπου ενός ανθρώπου είναι:

α) προσδιορισμός του φύλου (η παρουσία του Υ χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικού φύλου).

β) η πιθανή ύπαρξη αριθμητικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών (ανευπλοειδή άτομα) ή δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών (μέσω της μελέτης των ζωνών που προκύπτουν στα χρωμοσώματα μετά από χρώση τους με ειδικές τεχνικές).

**B3.**

α. Σχολ. Βιβλ. Κεφ.8, σελ. 123

Μονοκλωνικά αντισώματα: τα αντισώματα που παράγονται από έναν κλώνο Β λεμφοκυττάρων και αναγνωρίζουν έναν συγκεκριμένο αντιγονικό καθοριστή.

β. Σχολ. Βιβλ. Κεφ.4, σελ. 61

Γενετική Μηχανική: οι τεχνικές με τις οποίες ο άνθρωπος επεμβαίνει στο γενετικό υλικό των οργανισμών.

**B4.** Οι λόγοι για τους οποίους η παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών από το γάλα γενετικά τροποποιημένων θηλαστικών πλεονεκτεί:

α) έναντι της παραγωγής τους από βακτήρια, είναι:

1. η απουσία μηχανισμών ωρίμανσης στα βακτήρια που απαιτεί την εισαγωγή γονιδίων απαλλαγμένων από τα εσώνια,
2. η απουσία μηχανισμών τροποποίησης των πρωτεϊνών (μεταμεταφραστικές τροποποιήσεις) από τα βακτήρια που σε ορισμένες περιπτώσεις έχει σαν αποτέλεσμα οι πρωτεΐνες που παράγονται από αυτά να μην είναι ακριβώς ίδιες με τις ανθρώπινες.

β) έναντι της παραγωγής τους από όργανα θηλαστικών (πχ. με εκχύλιση), είναι:

1. το υψηλό κόστος παραγωγής
2. η πολυπλοκότητα της διαδικασίας και η μεγάλη χρονική της διάρκεια
3. η παραγωγή προϊόντων με μικρές διαφορές στη σύσταση των αμινοξέων από τις ανθρώπινες πρωτεΐνες, που συχνά προκαλούσε αλλεργικές αντιδράσεις.
4. η παραλαβή της πρωτεΐνης σε μικρές ποσότητες

## Θέμα Γ

### Γ1. Γενεαλογικό δέντρο 1

Ο γονότυπος του ατόμου I1 μπορεί να είναι:  $I^A I^B$  ή  $I^A i$

Οι ομάδες αίματος καθορίζονται από πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια, τα  $I^A$  και  $I^B$  που είναι συνεπικρατή και το  $i$  που είναι υπολειπόμενο. Άτομα με γονότυπο  $I^A I^A$  ή  $I^A i$  έχουν Α ομάδα αίματος, άτομα με γονότυπο  $I^B I^B$  ή  $I^B i$  έχουν Β ομάδα αίματος, άτομα με γονότυπο  $I^A I^B$  έχουν ΑΒ ομάδα αίματος, ενώ άτομα με γονότυπο  $ii$  έχουν ομάδα αίματος Ο.

Αφού προκύπτουν απόγονοι με ομάδα αίματος ΑΒ (I3, I4) θα πρέπει ο πατέρας (I1) να διαθέτει το  $I^A$  αλληλόμορφο γονίδιο. Αφού προκύπτουν παιδιά με ομάδα Β (I1, I2) θα πρέπει ο πατέρας να έχει το γονίδιο  $I^B$  ή  $i$ .

### Γ2.

Γενεαλογικό δέντρο 2 – αιμορροφιλία Α

Γενεαλογικό δέντρο 3 – αλφισμός

Γενεαλογικό δέντρο 4 – οικογενής υπερχοληστερολαιμία

### Γ3.

Γνωρίζουμε ότι η οικογενής υπερχοληστερολαιμία οφείλεται σε επικρατές αυτοσωμικό γονίδιο, η αιμορροφιλία Α σε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο και ο αλφισμός σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο.

Με βάση τα παραπάνω, στο γενεαλογικό δέντρο 3 παρατηρούμε ότι υγιείς γονείς δίνουν και απογόνους που πάσχουν, γεγονός που μαρτυρά την ύπαρξη του γονιδίου στους γονείς οι οποίοι όμως δεν το εκδηλώνουν, άρα είναι υπολειπόμενο. Δεν θα μπορούσε να είναι φυλοσύνδετο καθώς ο υγιής πατέρας I1 ( $X^A Y$ ) μεταβιβάζει το επικρατές φυσιολογικό γονίδιο σε όλες τις κόρες του που έτσι θα είναι υγιείς. Παρατηρούμε όμως την ύπαρξη της II4 που πάσχει. Άρα το γονίδιο είναι αυτοσωμικό και υπολειπόμενο και αφορά στον αλφισμό.

Στο γενεαλογικό δέντρο 4 παρατηρούμε ότι δύο ασθενείς γονείς αποκτούν και υγιή παιδιά, επομένως ο χαρακτήρας που μελετάται έχει επικρατή τύπο κληρονομικότητας και άρα αναφέρεται στην οικογενή υπερχοληστερολαιμία.

Επομένως, το γενεαλογικό δέντρο 2 αντιστοιχεί στην αιμορροφιλία, η οποία κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο και οι γονότυποι των ατόμων είναι:

I1:  $X^a Y$

I2:  $X^A X^a$

II1:  $X^A X^a$

II2:  $X^a Y$

II3:  $X^A Y$

II4:  $X^a X^a$

### Γ4.

Η σωστή απάντηση είναι το β.

Γνωρίζουμε ότι το βακτηριακό DNA είναι κυκλικό δίκλωνο μόριο DNA που διαθέτει μία θέση έναρξης της αντιγραφής και αντιγράφεται με ημισυντηρητικό μηχανισμό.

Το συγκεκριμένο μόριο DNA αποτελείται από  $2 \times 10^5$  ζεύγη βάσεων, δηλαδή  $4 \times 10^5$  νουκλεοτίδια.

Σύμφωνα με τον ημισυντηρητικό μηχανισμό της αντιγραφής κάθε αλυσίδα του μητρικού μορίου λειτουργεί ως καλούπι για τη σύνθεση μιας νέας συμπληρωματικής αλυσίδας. Κάθε νέα αλυσίδα που δημιουργείται διαθέτει

νουκλεοτίδια με ραδιενεργό φώσφορο ( $^{32}\text{P}$ ) καθώς ο φώσφορος ενσωματώνεται στη φωσφορική ομάδα κάθε νουκλεοτιδίου. Μετά από 5 διαδοχικές διαιρέσεις προκύπτουν 32 μόρια DNA, δηλαδή συνολικά 64 αλυσίδες από τις οποίες μόνο δυο ( $4 \times 10^5$  νουκλεοτίδια), αυτές του αρχικού μορίου DNA, περιέχουν μη ραδιενεργό φώσφορο.

### Γ5.

Ο μαθητής πρέπει αρχικά να αναφερθεί στη δομή και τη λειτουργία του οπερονίου της λακτόζης.

Οι πιθανές θέσεις του οπερονίου της λακτόζης στις οποίες πιθανόν να έχουν συμβεί μεταλλάξεις που οδηγούν σε αδυναμία των βακτηρίων να διασπασούν τη λακτόζη είναι:

α) Γονιδιακή μετάλλαξη στην αλληλουχία του κοινού υποκινητή των τριών δομικών γονιδίων που θα έχει ως αποτέλεσμα την αδυναμία σύνδεσης της RNA πολυμεράσης σε αυτόν, με αποτέλεσμα να μην είναι δυνατή η μεταγραφή των δομικών γονιδίων και επομένως η παραγωγή των τριών ενζύμων που συμμετέχουν στη διάσπαση της λακτόζης.

β) Γονιδιακή μετάλλαξη στην αλληλουχία του ρυθμιστικού γονιδίου που έχει ως αποτέλεσμα την παραγωγή ενός τροποποιημένου καταστολέα ο οποίος αδυνατεί να συνδεθεί με την λακτόζη. Έτσι παρά την παρουσία της λακτόζης, ο καταστολέας συνδέεται στο χειριστή και η RNA πολυμεράση δεν μπορεί να προχωρήσει και να μεταγράψει τα δομικά γονίδια.

## Θέμα Δ

**Δ1.** Κωδική αλυσίδα είναι η αλυσίδα A. Τα μόρια t-RNA διαθέτουν μια τριάδα συνεχόμενων νουκλεοτιδίων το αντικωδικόνιο, το οποίο είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο του κωδικωνίου του mRNA με το οποίο συνδέεται. Από τα αντικωδικόνια (με τη σειρά που χρησιμοποιήθηκαν), βρίσκουμε τα κωδικόνια του mRNA (υπενθυμίζεται ότι στο κωδικόνιο λήξης δεν αντιστοιχεί κανένα tRNA).

Τα κωδικόνια του mRNA με τη σειρά που διαβάζονται από το ριβόσωμα για να αντιστοιχιστούν με αμινοξέα είναι:

5'AUG3', 5'UGG3', 5'UUU3', 5'CCU3', 5'AUG3', 5'UGG3', 5'GUU3'

Το mRNA προκύπτει από τη μεταγραφή της μίας εκ των δύο αλυσίδων του DNA η οποία ονομάζεται μη κωδική ή μεταγραφόμενη και αποτελεί το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας του γονιδίου. Κατά συνέπεια είναι όμοιο ως προς τον προσανατολισμό και την αλληλουχία (διαθέτοντας όμως ουρακίλη αντί θυμίνης) με τη μη μεταγραφόμενη αλυσίδα (κωδική αλυσίδα). Αναζητούμε στις δύο αλυσίδες με κατεύθυνση από αριστερά προς τα δεξιά (υπενθυμίζεται ότι το rRNA της μικρής ριβοσωμικής υπομονάδας συνδέεται με την 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA) τα αντίστοιχα των κωδικονίων έναρξης (5'ATG3') και λήξης (5'TAA3', 5'TGA3' και 5'TAG3') γνωρίζοντας ότι μεταξύ των δύο μετά την απομάκρυνση του εσωνίου ο αριθμός των νουκλεοτιδίων είναι ακέραιο πολλαπλάσιο του τρία (κώδικας τριπλέτας, συνεχής και μη επικαλυπτόμενος). Τις παραπάνω προϋποθέσεις ως κωδική αλυσίδα ικανοποιεί η αλυσίδα A (τα κωδικόνια έναρξης και λήξης απεικονίζονται υπογραμμισμένα).

**Αλυσίδα A**      I [ACAGT...]ATGTGAATCATAGTTTCCTATGTGGGTTTAAGCAT    II

Αλυσίδα B      III [TGTC...]TACACTTAGTATCAAAGGATACACCCAAATTCGTA    IV

Το 5' άκρο της κωδικής αλυσίδας θα βρίσκεται προς τη μεριά της 5' αμετάφραστης περιοχής που αντιστοιχεί στα νουκλεοτίδια εντός της αγκύλης. Τα άκρα του γονιδίου φαίνονται στη συνέχεια (υπενθυμίζεται ότι το mRNA συντίθεται κατά τη μεταγραφή από το 5' προς το 3' άκρο και οι δύο αλυσίδες του DNA είναι αντιπαράλληλες):

**Αλυσίδα Α** 5' [ACAGT...]ATGTGAATCATAGTTTCCTATGTGGGTTTAAAGCAT3'

Αλυσίδα Β 3' [TGTCA...]TACACTTAGTATCAAAGGATACACCCAAATTCGTA5'

**Δ2.** Σε συνέχεια των παραπάνω, διαπιστώνουμε ότι η αλληλουχία που αναμένεται με βάση τα κωδικόνια διακόπτεται για 7 νουκλεοτίδια. Τα νουκλεοτίδια αυτά αποτελούν το εσώνιο και δίνονται με σκούρους χαρακτήρες:

**Αλυσίδα Α** 5' [ACAGT...]ATGTGAATCATAGTTTCCTATGTGGGTTTAAAGCAT3'

Αλυσίδα Β 3' [TGTCA...]TACACTTAGTATCAAAGGATACACCCAAATTCGTA5'

και το εσώνιο όπως βρίσκεται στο γονίδιο είναι:

**5'AATCATA3'**

**3'TTAGTAT5'**

**Δ3.** Στο ερώτημα αυτό απαιτείται η ανάλυση του φαινομένου της ωρίμανσης και του τρόπου με τον οποίο αυτή συμβαίνει για τα ασυνεχή γονίδια των ευκαρυωτικών οργανισμών. Το ώριμο mRNA που προκύπτει μετά την αποκοπή του εσωνίου και τη συρραφή των εξωνίων είναι το ακόλουθο:

**5' [ACAGU...]AUGUGGUUCCUAUGUGGGUUUAAGCAU3'**

**Δ4.** Κατά την έναρξη της μετάφρασης, η μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος μέσω του rRNA που αυτή περιέχει προσδένεται στο mRNA με τη βοήθεια μιας αλληλουχίας της 5' αμετάφραστης περιοχής του τελευταίου. Το rRNA πρέπει σε αυτό το σημείο να είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο της 5' αμετάφραστης περιοχής του mRNA και κατά συνέπεια η εν λόγω αλληλουχία του rRNA είναι:

**3'UGUCA5'**

Το μόριο του rRNA αποτελεί προϊόν μεταγραφής συγκεκριμένου γονιδίου. Η μεταγραφή γίνεται με το ίδιο τρόπο που έχει περιγραφεί για τα γονίδια που παράγουν mRNA (μπορεί να γίνει αναφορά στα σχετικά χωρία του σχολικού βιβλίου). Η μεταγραφόμενη αλυσίδα είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη του rRNA που προέκυψε και κατά συνέπεια στο συγκεκριμένο σημείο θα πρέπει να διαθέτει την αλληλουχία:

**5'ACAGT3'**

Έτσι γίνεται φανερό ότι η μεταγραφόμενη αλυσίδα είναι η Γ.

**Δ5.** i) Η προσθήκη τριών συνεχόμενων νουκλεοτιδίων στη θέση 1 προκαλεί πρόωρο τερματισμό της σύνθεσης της του ολιγοπεπτιδίου (εμφάνιση κωδικονίου 5'TAG3' στην κωδική αλυσίδα). Στην πραγματικότητα προκύπτει ένα διπεπτίδιο χωρίς καμία λειτουργικότητα.

Αλυσίδα Α 5' [ACAGT...]ATGTGAATCATAGT**AGC**TTCCTATGTGGGTTTAAAGCAT3'

Αλυσίδα Β 3' [TGTCA...]TACACTTAGTATCA**T**CGAAGGATACACCCAAATTCGTA5'

ii) Η προσθήκη τριών συνεχόμενων νουκλεοτιδίων στη θέση 2 προκαλεί προσθήκη αμινοξέος στο ολιγοπεπτίδιο). Η αλλαγή αυτή μπορεί να μην αλλάζει (σχετικά απίθανο λόγω του μικρού αριθμού των αμινοξέων του προϊόντος) ή να αλλάζει τη λειτουργικότητά της.

Αλυσίδα Α 5' [ACAGT...]ATGTGAATCATAGTTTCCT**AGC**ATGTGGGTTTAAAGCAT3'

Αλυσίδα Β 3' [TGTCA...]TACACTTAGTATCAAAGGA**T**CGTACACCCAAATTCGTA5'

**Σχόλιο:** Τα τρία συνεχόμενα νουκλεοτίδια μπορεί να τοποθετηθούν και ανεστραμμένα στα σημεία που έχουν υποδειχθεί. Στην πρώτη θέση θα δημιουργηθεί αλυσίδα με ένα αμινοξύ περισσότερο (οι επιπτώσεις έχουν αναφερθεί):

Αλυσίδα Α 5' [ACAGT...]ATGTGAATCATAGT**GCT**TTTCCTATGTGGGTTTAAGCAT3'

Αλυσίδα Β 3' [TGTCA...]TACACTTAGTATCA**CGA**AAGGATACACCCAAATTCGTA**5'**

Στη δεύτερη θέση οι συνέπειες είναι ίδιες:

Αλυσίδα Α 5' [ACAGT...]ATGTGAATCATAGTTTTCCT**GCT**ATGTGGGTTTAAGCAT3'

Αλυσίδα Β 3' [TGTCA...]TACACTTAGTATCAAAGGA**CGA**TACACCCAAATTCGTA**5'**

Μένει να διευκρινιστεί πως θα βαθμολογηθεί το συγκεκριμένο ερώτημα.

ΠΡΩΤΟ