

ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ Γ΄ ΤΑΞΗΣ
ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
& ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ Γ΄ ΤΑΞΗΣ
ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΕΠΑΛ (ΟΜΑΔΑ Β΄)

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ:

04 / 06 / 2014

ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ:

ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΕΣ
ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΘΕΜΑΤΩΝ

ΘΕΜΑ Α

- A1. δ,
A2. γ,
A3. β,
A4. γ,
A5. β

ΘΕΜΑ Β

B1. 4, 2, 1, 6, 3, 5

B2. α. DNA πολυμεράσες, β. πριμόσωμα, γ. DNA δεσμάση, δ. DNA ελικάση, ε. RNA πολυμεράση

B3. Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών μπορεί να πραγματοποιηθεί:

1. Με τη μελέτη **καρυοτύπου**, που συνήθως συμβαίνει κατά τον προγεννητικό έλεγχο χρωμοσωμικών ανωμαλιών.
2. Με διάφορες **βιοχημικές δοκιμασίες**.
3. Με την ανάλυση της **αλληλουχίας** των βάσεων του **DNA** (μοριακή διάγνωση).

B4. **Διαγονιδιακά ζώα** ονομάζονται εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό τους υλικό με την προσθήκη γονιδίων συνήθως από άλλο είδος.

B5. Ο όρος **ζύμωση** περιγράφει τη διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιεσδήποτε συνθήκες. Παλαιότερα ο όρος αυτός χρησιμοποιήθηκε για να περιγράψει τη διαδικασία ανάπτυξης των μικροοργανισμών μόνο σε αναερόβιες συνθήκες, αλλά σήμερα χρησιμοποιείται τόσο για αερόβιες όσο και για τις αναερόβιες.

Τα προϊόντα της ζύμωσης είναι είτε τα ίδια τα κύτταρα, δηλαδή η βιομάζα, είτε τα προϊόντα των κυττάρων, όπως πρωτεΐνες και αντιβιοτικά.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Το γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια είναι υπολειπόμενο, διότι από υγιείς γονείς, I1 και I2, γεννιέται απόγονος (II3) που πάσχει. Συνεπώς, το αλληλόμορφο για την πάθηση υπάρχει στους γονότυπους των γονέων και δεν εκφράζεται.

Γ2. Το γονίδιο κληρονομείται με αυτοσωμικό τύπο κληρονομικότητας, διότι από υγιή πατέρα (II4) αποκλείεται η γέννηση θηλυκού πάσχοντος ατόμου για φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο. Στην περίπτωση που ήταν φυλοσύνδετο, ο πατέρας θα είχε γονότυπο $X^A Y$ (έστω X^a το αλληλόμορφο για την ασθένεια) και η κόρη του θα είχε γονότυπο $X^a X^a$, γεγονός που αποκλείεται καθώς τα κορίτσια κληρονομούν X χρωμόσωμα και από τον πατέρα.

Γ3. Έστω A το φυσιολογικό αλληλόμορφο και a το υπεύθυνο για την ασθένεια αλληλόμορφο.

II1: AA ή Aa

II2: AA ή Aa

II3: aa

II4: Aa

Γ4. Υβριδοποίηση είναι η σύνδεση δυο μονόκλωνων συμπληρωματικών αλληλουχιών. Η μία από τις δυο αλληλουχίες είναι συνήθως ιχνηθετημένη και αποτελεί τον ανιχνευτή. Πρόκειται για μονόκλιωνα ιχνηθετημένα μόρια DNA ή RNA που κατασκευάζονται στο εργαστήριο. Οι ανιχνευτές περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το τμήμα DNA που επιθυμούμε να εντοπίσουμε ανάμεσα σε ένα σύνολο μορίων DNA.

Δεδομένου ότι ο ανιχνευτής υβριδοποιεί το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, το άτομο II1 έχει γονότυπο AA , διότι στο γενετικό του υλικό δεν υβριδοποιείται ο ανιχνευτής.

Το άτομο II2 έχει γονότυπο Aa , διότι στο γενετικό του υλικό υβριδοποιείται μία φορά ο ανιχνευτής.

Γ5. Τα άτομα με *σύνδρομο Klinefelter* έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά χρωμοσώματα XXY .

Οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες συμβαίνουν κατά τη διάρκεια της **μείωσης**, όταν δεν πραγματοποιείται φυσιολογικά ο διαχωρισμός των ομολόγων χρωμοσωμάτων κατά την 1η μειωτική διαίρεση ή των αδελφών χρωματίδων κατά τη 2η μειωτική διαίρεση. Το φαινόμενο ονομάζεται **μη διαχωρισμός** και έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία γαμετών με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού. Η γονιμοποίηση των μη φυσιολογικών γαμετών με φυσιολογικό επιφέρει τη δημιουργία ζυγωτού με λανθασμένη ποσότητα γενετικού υλικού, το οποίο δεν αναπτύσσεται φυσιολογικά. Τα άτομα που προκύπτουν κατά αυτόν τον τρόπο έχουν περίσσεια ή έλλειψη μικρού αριθμού χρωμοσωμάτων και ονομάζονται **ανευπλοειδή**.

Στην περίπτωση της συγκεκριμένης οικογένειας, οι γονείς έχουν γονότυπους $X^A Y$ και $X^A X^a$ (X^a το αλληλόμορφο για τη μερική αχρωματοψία) και το άτομο με Klinefelter έχει γονότυπο $X^a X^a Y$. Το άτομο προέκυψε από τον μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων του X^a χρωμοσώματος στη 2^η μειωτική διαίρεση της μητέρας. Κατ' αυτόν τον τρόπο προέκυψε ωάριο με δύο X^a χρωμοσώματα, το οποίο και γονιμοποιήθηκε με φυσιολογικό σπερματοζωάριο που περιείχε Y φυλετικό χρωμόσωμα.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Το μόριο του RNA που συντίθεται από τη μεταγραφή είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και

ονομάζεται **μη κωδική**. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται **κωδική**. Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου.

Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας **τριπλέτας, συνεχής, μη επικαλυπτόμενος**, έχει ένα κωδικόνιο **έναρξης** και τρία κωδικόνια **λήξης**. Το κωδικόνιο έναρξης σε όλους τους οργανισμούς είναι το 5' AUG 3' και κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη. Τα κωδικόνια λήξης είναι τα 5' UAG 3', 5' UGA 3' και 5' UAA 3', η παρουσία των οποίων στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Έτσι για παράδειγμα το κωδικόνιο έναρξης 5' AUG 3' αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου 5' ATG 3' κ.ο.κ

Η αλυσίδα I είναι η κωδική και έχει άκρα όπως φαίνονται ακολούθως, η μη κωδική είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλή της:

Κωδική: 5' AGCTATGACCATGATTACGGATTCACTG 3'
Μη κωδική: 3' TCGATACTGGTACTAATGCCTAAGTGAC 5'

Δ2. Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου, η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια της μίας αλυσίδας του DNA σύμφωνα με τον κανόνα συμπληρωματικότητας των βάσεων, όπως και στην αντιγραφή, με τη διαφορά ότι εδώ απέναντι από την αδενίνη τοποθετεί το ριβονουκλεοτίδιο που περιέχει ουρακίλη. Η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια, που προστίθενται το ένα μετά το άλλο με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή, όπως άλλωστε και η αντιγραφή, έχει προσανατολισμό 5'→3'.

Το mRNA είναι:

5' AGCU AUG ACC AUG AUU ACG GAU UCA CUG 3'

Δ3. Κατά την **έναρξη** της μετάφρασης, το mRNA συνδέεται μέσω μίας αλληλουχίας που βρίσκεται στη **5' αμετάφραστη περιοχή του** με το **rRNA** της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας.

Άρα η 5' αμετάφραστη περιοχή είναι: 5'AGCU 3'.

Δ4. Η αντικατάσταση βάσης γίνεται στο κωδικόνιο έναρξης 5' ATG 3', το οποίο τροποποιείται και δεν αποτελεί πλέον κωδικόνιο έναρξης. Επομένως, ως κωδικόνιο έναρξης λειτουργεί το τρίτο κωδικόνιο που είναι επίσης 5' ATG 3' και παράγεται πρωτεΐνη με 2 αμινοξέα λιγότερα, δηλαδή με 1022 αντί για 1024 που είχε η φυσιολογική.

[**Υποσημείωση:** παρότι αυτή η απάντηση φαίνεται ότι θα εκληφθεί ως ορθή, μετάλλαξη στο κωδικόνιο έναρξης δεν συνεπάγεται απαραίτητα την έναρξη της πρωτεϊνοσύνθεσης από το επόμενο 5' AUG 3'. Αυτό συμβαίνει διότι, η μετάλλαξη αυτή τροποποιεί επίσης την 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA, η οποία λειτουργεί για τη σύνδεση με το rRNA της μικρής υπομονάδας με βάση τη συμπληρωματικότητα, ώστε να ξεκινήσει η μετάφραση.]

Δ5. Φυσιολογικά, τα δομικά γονίδια του οπερονίου της λακτόζης της *E.coli* δεν μεταγράφονται όταν από το θρεπτικό υλικό απουσιάζει η λακτόζη. Αυτό επιτυγχάνεται με τα ρυθμιστικά μόρια, τον καταστολέα και τον χειριστή. Όταν **απουσιάζει η λακτόζη**, η πρωτεΐνη-καταστολέας προσδένεται ισχυρά στον χειριστή και εμποδίζει την RNA πολυμεράση να αρχίσει τη μεταγραφή των δομικών γονιδίων του οπερονίου. Όταν στο θρεπτικό υλικό υπάρχει μόνο λακτόζη, ο ίδιος ο δισακχαρίτης

προσδένεται στον καταστολέα και δεν του επιτρέπει να προσδεθεί στον χειριστή. Τότε η RNA πολυμεράση είναι ελεύθερη να αρχίσει τη μεταγραφή. Η λακτόζη εντέλει λειτουργεί ως **επαγωγέας** της μεταγραφής του οπερονίου της. Τα τρία δομικά γονίδια μεταγράφονται σε ένα μόριο mRNA. Η προσθήκη 4 διαδοχικών βάσεων μεταξύ 3^{ου} και 4^{ου} κωδικονίου, αλλάζει το βήμα τριπλέτας και η αλληλουχία των αμινοξέων στη παραγόμενη πρωτεΐνη (καταστολέας) δεν εμφανίζει πλέον πολλές ομοιότητες με την αρχική.

Συνεπώς, απουσία λακτόζης και γλυκόζης, ο ανενεργός πλέον καταστολέας δεν προσδένεται στον χειριστή με αποτέλεσμα η RNA πολυμεράση να μεταγράφει τα δομικά γονίδια και να παράγονται συνεχώς τα ένζυμα που διασπούν τη λακτόζη.

