

ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ 2014
ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
04-06-2014

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α.

A1- δ

A2- γ

A3- β

A4- γ

A5- β

ΘΕΜΑ Β.

B1.

Τα βήματα που οδηγούν στη κατασκευή καρυότυπου είναι:

4→2→1→6→3→5

B2.

Τα ένζυμα που καταλύουν τις παρακάτω διαδικασίες είναι:

A. DNA-πολυμεράσες

B. πριμόσωμα

Γ. DNA-δεσμάση

Δ. DNA-ελικάσες

E. RNA-πολυμεράσες

B3.

Σελ. 98 σχολ. Βιβλίου: Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών μπορεί να γίνει:

- Με τη μελέτη του καρυότυπου, όπως για παράδειγμα κατά τον προγεννητικό έλεγχο,
- Με διάφορες βιοχημικές δοκιμασίες,
- Με την ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA (μοριακή διάγνωση).

B4.

Σελ. 131 σχολ. Βιβλίου: Διαγονιδιακά ή γενετικά τροποποιημένα ονομάζονται τα ζώα που έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση των τεχνικών Γενετικής Μηχανικής. Αυτό γίνεται με προσθήκη νέων γονιδίων απευθείας στον οργανισμό, με αποτέλεσμα να δημιουργούνται σε σύντομο χρονικό διάστημα ζώα που έχουν τους επιθυμητούς χαρακτήρες, πχ. ανθεκτικότητα σε ασθένειες.

B5.

Σελ. 109 σχολ. Βιβλίου: Από: «Με τον όρο ζύμωση εννοούμε τη διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό...» Μέχρι «Τα προϊόντα της ζύμωσης είναι είτε τα ίδια τα κύτταρα που ονομάζονται βιομάζα, είτε τα προϊόντα των κυττάρων, όπως πρωτεΐνες και αντιβιοτικά».

ΘΕΜΑ Γ.

Γ1.

Παρατηρούμε ότι από τον γάμο δύο υγιών ατόμων (Π1 και Ι2) γεννιέται κορίτσι που πάσχει (Π3). Αυτό σημαίνει ότι **το γονίδιο είναι υπολειπόμενο.**

Έστω ότι το γονίδιο είναι επικρατές:
A=επικρατές αλληλόμορφο – ασθένεια
A=υπολειπόμενο αλληλόμορφο – υγιής

Τα άτομα Π1 και Π2 είναι υγιή, άρα θα έπρεπε να έχουν γονότυπο αα, και σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Μέντελ θα αποκτούν μόνο υγιείς απογόνους. Η κόρη τους (Π3) όμως πάσχει (A₋), κάτι που δεν είναι δυνατό, άρα απορρίπτεται.

Γ2.

Έστω η ασθένεια κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο.

X^A = φυλοσύνδετο επικρατές αλληλόμορφο – υγιής

X^a = φυλοσύνδετο υπολειπόμενο αλληλόμορφο – ασθενής.

Παρατηρούμε ότι το κορίτσι Π3 πάσχει, άρα θα είχε γονότυπο X^aX^a. Αυτό σημαίνει ότι σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Μέντελ πρέπει να έχει πάρει από ένα X^a από κάθε γονέα, άρα και ο πατέρας της θα έπρεπε να έχει γονότυπο X^aY, δηλ. να είναι ασθενής. Κάτι τέτοιο όμως δεν ισχύει, ο πατέρας είναι υγιής X^AY, οπότε **το γονίδιο δεν είναι φυλοσύνδετο αλλά αυτοσωμικό.**

Γ3. Οι πιθανοί γονότυποι των ατόμων είναι:

Π1: AA ή Aa

Π2: AA ή Aa

Π3: αα (πάσχει)

Π4: Aa, γιατί η μητέρα του πάσχει (αα) άρα θα πάρει το ένα αλληλόμορφο α από αυτήν.

Γ4.

Με βάση τα δεδομένα του πίνακα και έχοντας υπόψη ότι κάθε άτομο φέρει δύο αντίγραφα του γονιδίου (A,a) το οποίο ελέγχει το συγκεκριμένο γνώρισμα, οι γονότυποι των ατόμων είναι οι εξής:

Π1: ομόζυγο AA

Αφού ο ιχνηθετημένος ανιχνευτής υβριδοποιεί το υπολειπόμενο μεταλλαγμένο γονίδιο, και σε αυτό το άτομο δεν υβριδοποιήθηκε κανένα μόριο DNA, συμπεραίνουμε ότι το άτομο είναι ομόζυγο για το επικρατές αλληλόμορφο A.

Άτομο Π2: ετερόζυγο Aa

Στο δείγμα του ατόμου αυτού υβριδοποιήθηκε με τον ιχνηθετημένο ανιχνευτή ένα μόριο DNA, άρα φέρει ένα αντίγραφο του υπολειπόμενου μεταλλαγμένου γονιδίου, και εφόσον είναι υγιής θα είναι ετερόζυγο (Aa).

Γ5.

Ένα άτομο με σύνδρομο Klinefelter έχει φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) αλλά τρία αντί για δύο φυλετικά, και συγκεκριμένα δύο X και ένα Y χρωμόσωμα (XXY). Έχει φαινότυπο αρσενικού ατόμου, αλλά παρουσιάζει διαφορές στα δευτερογενή γνωρίσματα του φύλου.

Η αχρωματοψία στο πράσινο-κόκκινο χρώμα οφείλεται σε υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο.

Έστω:

X^A : φυλοσύνδετο επικρατές αλληλόμορφο – κανονική όραση

X^a : φυλοσύνδετο υπολειπόμενο αλληλόμορφο – αχρωματοψία.

Το αγόρι που έχει σύνδρομο Klinefelter και πάσχει από αχρωματοψία θα έχει γονότυπο: **X^aX^a Y.**

Οι γονείς του έχουν φυσιολογική όραση, άρα:

Πατέρας: $X^A Y$.

Μητέρα: $X^A X^A$ ή $X^A X^a$. Για να γεννηθεί όμως παιδί που φέρει το υπολειπόμενο γονίδιο (και αφού δεν λαμβάνουμε υπόψη τη περίπτωση μετάλλαξης) θα πρέπει να είναι ετερόζυγη, δηλ. $X^A X^a$.

Το αγόρι πήρε το Y από τον πατέρα, άρα πρέπει να πάρει δύο αντίγραφα X^a από τη μητέρα. Αυτό μπορεί να συμβεί λόγω **μη διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων του χρωμοσώματος X^a της μητέρας κατά τη 2^η μειωτική διαίρεση**, οπότε και προκύπτει γαμέτης που θα περιέχει 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και δύο φυλετικά χρωμοσώματα X , άρα και δύο αντίγραφα του γονιδίου της αχρωματοψίας ($X^a X^a$). Ο γαμέτης αυτός θα ενωθεί με φυσιολογικό γαμέτη του πατέρα που θα περιέχει 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα φυλετικό Y . Έτσι, θα προκύψει το αγόρι που θα έχει τελικά γονότυπο $X^a X^a Y$.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Το τμήμα DNA που μας δίνεται κωδικοποιεί τα οκτώ πρώτα αμινοξέα του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης.

Αυτό σημαίνει ότι μεταγραφόμενο, θα δίνει ένα μόριο mRNA που θα πρέπει να περιέχει το κωδικόνιο έναρξης $5'$ -AUG- $3'$, και θα πρέπει να περιλαμβάνει τουλάχιστον 8 κωδικόνια (τριπλέτες νουκλεοτιδίων), ώστε να κωδικοποιεί τα 8 πρώτα αμινοξέα. Το mRNA προκύπτει από τη μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου, σύμφωνα με τον κανόνα συμπληρωματικότητας των βάσεων και έχει αντιπαράλληλο προσανατολισμό. Επίσης, η κωδική αλυσίδα του γονιδίου είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη με την μη κωδική (μεταγραφόμενη). Έτσι, θα πρέπει στην κωδική αλυσίδα να υπάρχει το κωδικόνιο έναρξης $5'$ -ATG- $3'$ ενώ στη μη κωδική το κωδικόνιο έναρξης $3'$ -TAC- $5'$.

Διαβάζοντας και τις δύο αλυσίδες DNA από τα αριστερά προς τα δεξιά, και το αντίστροφο, συναντάμε το κωδικόνιο έναρξης $5'$ -ATG- $3'$ αρκετές φορές (δύο στην πάνω, από τα αριστερά προς τα δεξιά, και δύο στην κάτω, και προς τις δύο κατευθύνσεις). Παρόλα αυτά, το μόνο κωδικόνιο που βρίσκεται σε τέτοια θέση ώστε να είναι το 1^ο κωδικόνιο και να ακολουθούν άλλα επτά (σύνολο οκτώ κωδικόνια, που θα κωδικοποιούν τα οκτώ πρώτα αμινοξέα) είναι μόνο ένα, οπότε **η αλυσίδα I είναι η κωδική** με τον προσανατολισμό που σημειώνεται στο παρακάτω σχήμα:

$5'$ - AGCTATGACCATGATTACGGATTCACTG- $3'$ αλυσίδα I κωδική
 $3'$ - TCGATACTGGTACTAATGCCTAAGTGAC- $5'$ αλυσίδα II (μη κωδική)

Δ2. Το mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA είναι:

$5'$ - AGCUAUGACCAUGAUUACGGAUUCACUG- $3'$

Το mRNA προκύπτει από τη μεταγραφή της μη κωδικής (μεταγραφόμενης) αλυσίδας με τη βοήθεια της RNA-πολυμεράσης, η οποία τοποθετεί ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια του γονιδίου σύμφωνα με τον κανόνα συμπληρωματικότητας των βάσεων. Δηλαδή απέναντι από αδενίνη τοποθετεί ουρακίλη, απέναντι από θυμίνη αδενίνη, και απέναντι από γουανίνη κυτοσίνη, και το αντίστροφο. Η κατεύθυνση της μεταγραφής γίνεται με κατεύθυνση $5' \rightarrow 3'$, και το mRNA είναι αντιπαράλληλο με τη μη κωδική αλυσίδα.

Δ3. Η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα θα συνδεθεί στο $5'$ αμετάφραστο άκρο του mRNA σύμφωνα με τον κανόνα συμπληρωματικότητας των βάσεων. Το $5'$ αμετάφραστο άκρο του mRNA

αποτελείται από τα νουκλεοτίδια που βρίσκονται πριν το κωδικόνιο έναρξης, άρα είναι η αλληλουχία:

5' - AGCU - 3'

Δ4. Η γονιδιακή μετάλλαξη συμβαίνει στο παραπάνω τμήμα DNA και οδηγεί στη παραγωγή μιας πρωτεΐνης με 1022 αμινοξέα, δηλαδή κατά δύο αμινοξέα μικρότερης από τη φυσιολογική. Αυτό μπορεί να συμβεί εάν η γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης συνέβει στο κωδικόνιο έναρξης 5'-ATG-3' το οποίο δεν διαθέτει συνώνυμο κωδικόνιο, και κατά συνέπεια δεν θα κωδικοποιεί πια την μεθειονίνη, αλλά ούτε και την έναρξη της μετάφρασης. Η μετάφραση θα ξεκινήσει στο αμέσως επόμενο κωδικόνιο 5'-ATG-3' το οποίο είναι το μεθεπόμενο, με αποτέλεσμα να παραχθεί πρωτεΐνη στην οποία θα λείπουν τα πρώτα δύο αμινοξέα.

(Σημ. Υπάρχει μία ασάφεια ως προς την εκφώνηση: θα μπορούσε να συμβεί και γονιδιακή μετάλλαξη στο 1023^ο κωδικόνιο, το οποίο να μετατραπεί σε κωδικόνιο λήξης, άρα θα έχουμε πρόωρη λήξη της μετάφρασης και θα έχουμε πάλι 1022 αμινοξέα. Αλλά στην εκφώνηση ζητάτε γονιδιακή μετάλλαξη που έγινε «στο παραπάνω τμήμα DNA», άρα αναφέρετε στην αλληλουχία που δόθηκε κατά την εκφώνηση, και όχι γενικά στο γονίδιο).

Δ5. Εάν εξαιτίας μιας μετάλλαξης στο ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης προστεθούν 4 διαδοχικών βάσεων μεταξύ του 3^{ου} και 4^{ου} κωδικονίου στο mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του, θα αλλάξει το βήμα τριπλέτας (δηλαδή το πλαίσιο ανάγνωσης), άρα και η αλληλουχία των κωδικονίων, με αποτέλεσμα να κωδικοποιούν διαφορετικά αμινοξέα. Οι αλλαγές αυτές θα είναι στο μεγαλύτερο μέρος της πολυπεπτιδικής αλυσίδας, η οποία θα έχει διαφορετική αμινοξική αλληλουχία, και πιθανότατα μεγαλύτερο ή μικρότερο μήκος, με αποτέλεσμα να αλλάξει η στερεοδιάταξή της άρα και η λειτουργία της.

Το ρυθμιστικό γονίδιο παράγει την πρωτεΐνη-καταστολέα, η οποία απουσία λακτόζης προσδένεται ειδικά με τον χειριστή και εμποδίζει την μεταγραφή των δομικών γονιδίων του οπερονίου της λακτόζης, οπότε δεν παράγονται και τα τρία ένζυμα που απαιτούνται για τη διάσπαση της λακτόζης.

Η συγκεκριμένη μετάλλαξη θα έχει ως αποτέλεσμα η πρωτεΐνη-καταστολέας να έχει ελάχιστες ομοιότητες με τη φυσιολογική, άρα δεν θα μπορεί να προσδένεται στον χειριστή, με αποτέλεσμα η RNA-πολυμεράση να μεταγράφει διαρκώς τα τρία δομικά γονίδια, και να παράγονται συνεχώς τα τρία ένζυμα που διασπούν τη λακτόζη, ανεξάρτητα εάν αυτή βρίσκεται στο θρεπτικό υλικό ή όχι.

Επιμέλεια: Δρ. Δήμητρα Τσίρη, Βιολόγος