

Βιολογία Γ΄ Λυκείου
Απαντήσεις Διαγωνίσματος

ΘΕΜΑ Α

A1.β A2.γ A3.δ A4.δ A5.α

ΘΕΜΑ Β

B1. 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 περιβαλλοντικές 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.

B2.

- Δεν μπορούν όλοι οι μολυσματικοί παράγοντες να αναπτυχθούν σε κυτταροκαλλιέργεια και έτσι δεν έχουν αναπτυχθεί εμβόλια για πολλές ασθένειες.
- Ορισμένοι ιοί των ζώων αναπτύσσονται με αργό ρυθμό σε κυτταροκαλλιέργειες και συνεπώς η απόδοσή τους είναι πολύ χαμηλή, άρα και τα εμβόλια γίνονται πολύ ακριβά.
- Χρειάζονται μεγάλες προφυλάξεις, για να μην εκτεθεί το προσωπικό που κατασκευάζει τα εμβόλια στον παθογόνο παράγοντα.
- Δεν είναι όλα τα εμβόλια αποτελεσματικά για μια ασθένεια, π.χ. για τον ιό του AIDS γίνονται συνεχείς ανεπιτυχείς προσπάθειες κατασκευής εμβολίου.

B3. α) Στο συγκεκριμένο χρωμόσωμα είναι πιθανό να εντοπίζεται είτε έλλειψη, δηλαδή απώλεια γενετικού υλικού, στην χρωματίδα 1, είτε διπλασιασμός, δηλαδή επανάληψη κάποιου χρωμοσωμικού τμήματος, στην χρωματίδα 2.

β) Φυσιολογικά, οι δυο αδελφές χρωματίδες κάθε χρωμοσώματος είναι μεταξύ τους γενετικά πανομοιότυπες καθώς προέρχονται από τον διπλασιασμό του ίδιου αρχικού μορίου DNA. Στην συγκεκριμένη περίπτωση, επειδή η μετάλλαξη εντοπίζεται μόνο στην μία από τις δύο χρωματίδες προκύπτει ότι πραγματοποιήθηκε μετά την αντιγραφή του DNA.

γ) Καθένα από τα δύο θυγατρικά κύτταρα που προκύπτουν από την μίτωση κληρονομεί μία από τις δύο αδελφές χρωματίδες κάθε χρωμοσώματος του μητρικού κυττάρου. Άρα, οι συνδυασμοί χρωματίδων θα είναι:

- 1^η περίπτωση: χρωματίδες 1, 3 στο ένα θυγατρικό κύτταρο και 2, 4 στο άλλο.
- 2^η περίπτωση: χρωματίδες 1, 4 στο ένα θυγατρικό κύτταρο και 2, 3 στο άλλο.

B4. α) Μόνο στη cDNA βιβλιοθήκη παγκρεατικών κυττάρων παράγεται η ινσουλίνη. Έλλειψη ή μείωση της ινσουλίνης προκαλεί διαβήτη. Μόνο στη cDNA βιβλιοθήκη ηπατικών κυττάρων παράγεται η α₁-αντιθρυψίνη. Η απουσία της, που είναι αποτέλεσμα μετάλλαξης του γονιδίου, έχει ως αποτέλεσμα γενετική ασθένεια που οδηγεί στο εμφύσημα.

β) Ενδεικτικά, αναφέρουμε τρία από τα εξής: DNA ελικάση, DNA πολυμεράση, ένζυμα πριμοσώματος, DNA δεσμάση, επιδιορθωτικά ένζυμα, RNA πολυμεράση, πρωτεΐνες μικρών ριβονουκλεοπρωτεϊνικών σωματιδίων, ριβοσωμικές πρωτεΐνες, ιστόνες, μη ιστονικές πρωτεΐνες που συμμετέχουν στο πακετάρισμα του DNA.

γ) Γονίδια που κωδικοποιούν για tRNA, rRNA και snRNA.

B5. Η ανεπάρκεια ανοσοποιητικού συστήματος κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο ενώ η υπερχοληστερολαιμία με αυτοσωμικό επικρατή.

Ενδεικτικά, αναφέρουμε τρία από τα εξής:

Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα	Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα
Ένα άτομο πρέπει να είναι ομόζυγο για το παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο για να εμφανίσει την ασθένεια.	Ένα άτομο μπορεί να είναι είτε ομόζυγο, είτε ετερόζυγο για το παθολογικό επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο για να εμφανίσει την ασθένεια.
Ένα υγιές άτομο μπορεί να είναι είτε ομόζυγο, είτε ετερόζυγο για το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο.	Ένα υγιές άτομο πρέπει να είναι ομόζυγο για το φυσιολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο.
Ασθενείς γονείς, φυσιολογικά αποκτούν μόνο ασθενή παιδιά.	Από ασθενείς γονείς είναι δυνατόν να προκύψουν και ασθενή και υγιή παιδιά.
Από υγιείς γονείς είναι δυνατόν να προκύψουν και υγιή και ασθενή παιδιά.	Υγιείς γονείς, φυσιολογικά αποκτούν μόνο υγιή παιδιά.
Μία αυτοσωμική υπολειπόμενη ασθένεια μπορεί να εμφανίζεται με μικρότερη συχνότητα στα άτομα μίας οικογένειας και στον πληθυσμό.	Μία αυτοσωμική επικρατής ασθένεια μπορεί να εμφανίζεται με μεγαλύτερη συχνότητα στα άτομα μίας οικογένειας και στον πληθυσμό.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Το ζυγωτό των ανώτερων οργανισμών περιέχει μόνο τα μιτοχόνδρια που προέρχονται από το ωάριο. Επομένως, η προέλευση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική.

Αφού δεν εμφανίζουν και τα δύο παιδιά την ασθένεια προκύπτει ότι η μητέρα φέρει την μετάλλαξη στο πυρηνικό γονίδιο για την αλυσίδα α και ο πατέρας φέρει την μετάλλαξη στο μιτοχονδριακό γονίδιο για την αλυσίδα β.

Γ2. Επειδή ο πατέρας δεν μπορεί να κληροδοτήσει την μετάλλαξη του μιτοχονδριακού γονιδίου στα παιδιά του, η εμφάνιση της ασθένειας στα παιδιά του ζευγαριού εξαρτάται αποκλειστικά από την κληρονομηση του μεταλλαγμένου πυρηνικού γονιδίου για την αλυσίδα α.

Αφού η μητέρα φέρει την μετάλλαξη στο πυρηνικό γονίδιο για την αλυσίδα α και είναι υγιής, προκύπτει ότι το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο είναι υπολειπόμενο και η μητέρα είναι ετερόζυγη.

Επειδή το ζευγάρι αποκτά αγόρι με την ασθένεια προκύπτει ότι το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο. Αν το γονίδιο ήταν αυτοσωμικό, τότε το αγόρι θα είχε κληρονομήσει ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο από κάθε γονέα, κάτι που δεν μπορεί να ισχύει αφού μόνο ένας γονέας φέρει την συγκεκριμένη μετάλλαξη.

Γ3. Συμβολίζουμε:

X^A : φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο

X^a : παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο

Οι δύο γονείς έχουν γονότυπο $X^A Y$ ο πατέρας και $X^A X^a$ η μητέρα.

Κάθε κορίτσι που προκύπτει με φυσιολογικό τρόπο από το ζευγάρι θα πρέπει να είναι υγιές καθώς κληρονομεί το X^A από τον πατέρα της.

Διακρίνουμε τους εξής μηχανισμούς για την εξήγηση της γέννησης ασθενούς κοριτσιού:

1^{ος} μηχανισμός: Μη διαχωρισμός κατά την παραγωγή των γαμετών. Το κορίτσι έχει γονότυπο $X^a O$ (έχει επίσης σύνδρομο Turner) και έχει προκύψει από την γονιμοποίηση φυσιολογικού ωαρίου με το X^a (X^a), από μη φυσιολογικό σπερματοζώαριο χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα (O) λόγω μη διαχωρισμού του ζεύγους φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση ή των αδελφών χρωματίδων ενός φυλετικού χρωμοσώματος κατά την δεύτερη μειωτική διαίρεση του πατέρα.

Εναλλακτικά, το κορίτσι μπορεί να έχει γονότυπο $X^a X^a$ και να έχει προκύψει από την γονιμοποίηση μη φυσιολογικού ωαρίου με δύο X χρωμοσώματα με το X^a ($X^a X^a$) λόγω μη διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων του X χρωμοσώματος με το X^a κατά την δεύτερη μειωτική διαίρεση της μητέρας, από επίσης μη φυσιολογικό σπερματοζώαριο (O) χωρίς φυλετικά χρωμοσώματα λόγω μη διαχωρισμού είτε στην πρώτη είτε στην δεύτερη μειωτική διαίρεση του πατέρα.

(Αρκεί η αναφορά μίας περίπτωσης μη διαχωρισμού.)

2^{ος} μηχανισμός: Γονιδιακή μετάλλαξη. Το κορίτσι έχει γονότυπο X^aX^a και προέκυψε από φυσιολογικό ωάριο που φέρει το X^a και σπερματοζώαριο που φέρει επίσης το X^a λόγω γονιδιακής μετάλλαξης στο X^A κατά την δημιουργία των γαμετών στον πατέρα.

3^{ος} μηχανισμός: Δομική χρωμοσωμική ανωμαλία. Το κορίτσι έχει γονότυπο X^aX^- και προέκυψε από φυσιολογικό ωάριο που φέρει το X^a και μη φυσιολογικό σπερματοζώαριο με έλλειψη του X^A λόγω δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας (π.χ. έλλειψης) στο αντίστοιχο τμήμα του X χρωμοσώματος κατά την δημιουργία των γαμετών στον πατέρα.

Γ4. Η πρώτη κόρη του αρχικού ζευγαριού έχει γονότυπο X^AX^A ή X^AX^a με πιθανότητα $\frac{1}{2}$ για τον καθένα σύμφωνα με την διασταύρωση:

P: $X^AX^a \times X^AY$

Γαμέτες: $X^A, X^a \times X^A, Y$

F1:

	X^A	Y
X^A	X^AX^A	X^AY
X^a	X^AX^a	X^aY

Γ.Α.: Θηλυκά: 1 X^AX^A : 1 X^AX^a

Αρσενικά: 1 X^AY : 1 X^aY

Φ.Α.: Θηλυκά: 100% υγιή

Αρσενικά: 1 υγιή : 1 ασθενή

Ο σύζυγος της πρώτης κόρης έχει γονότυπο X^AY αφού είναι υγιής.

Αν η πρώτη κόρη έχει γονότυπο X^AX^A , τότε η πιθανότητα απόκτησης ασθενούς παιδιού είναι $P = 0$, αφού και οι δύο γονείς φέρουν μόνο το X^A , αν όμως έχει γονότυπο X^AX^a τότε η πιθανότητα απόκτησης ασθενούς παιδιού (X^aY) είναι $\frac{1}{4}$ σύμφωνα με την διασταύρωση $X^AX^a \times X^AY$, όπως παραπάνω.

Αν λάβουμε υπόψιν την συνολική πιθανότητα, είναι $P = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$

Η διασταύρωση πραγματοποιείται με βάση τον πρώτο νόμο του Mendel (νόμος ανεξάρτητου διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων). Κατά

την παραγωγή των γαμετών διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα αλληλόμορφα γονίδια που αυτά φέρουν. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών.

Γ5. Το ασθενές αγόρι που προκύπτει από το προηγούμενο ερώτημα έχει γονότυπο X^aY . Ως αρσενικό άτομο, έχει 46 χρωμοσώματα, 44 αυτοσωμικά και δυο φυλετικά, ένα X και ένα Y. Από την μητέρα του έχει κληρονομήσει 23 χρωμοσώματα, 22 αυτοσωμικά και το X. Από αυτά, η μητέρα του αγοριού έχει κληρονομήσει το X χρωμόσωμα με το X^a από την μητέρα της (αφού μόνο αυτή φέρει το X^a) και τα υπόλοιπα 22 αυτοσωμικά μπορεί να είναι είτε μητρικής, είτε πατρικής προέλευσης. Άρα, ο μέγιστος αριθμός χρωμοσωμάτων που κληρονόμησε το αγόρι από την μητέρα της μητέρας του είναι 23 και ο ελάχιστος 1, ενώ από τον πατέρα της μητέρας του 22 και 0 αντίστοιχα.

Θέμα Δ

Δ1. Όταν το ριβόσωμα συγκροτείται από τις υπομονάδες του κατά την έναρξη της μετάφρασης, οι δύο θέσεις εισδοχής των tRNA βρίσκονται στο πρώτο και δεύτερο κωδικόνιο. Άρα, αφού το ριβόσωμα μετακινείται πέντε φορές κατά μήκος του mRNA (μέχρι να συναντήσει κάποιο κωδικόνιο λήξης), το mRNA διαθέτει $5+2 = 7$ κωδικόνια.

Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και την κωδική αλυσίδα του γονιδίου αφού είναι πανομοιότυπο με αυτήν, με εξαίρεση ότι φέρει την βάση U και όχι T. Το mRNA είναι αντιπαράλληλο και συμπληρωματικό με την μεταγραφόμενη (μη κωδική) αλυσίδα του γονιδίου, η οποία είναι αντιπαράλληλη και συμπληρωματική με την μη μεταγραφόμενη (κωδική) αλυσίδα. Επομένως, η κωδική αλυσίδα του γονιδίου πρέπει να διαθέτει κωδικόνιο έναρξης $5'ATG3'$ το οποίο καταλήγει με βήμα τριπλέτας, τρόπο συνεχή και μη επικαλυπτόμενο και κατεύθυνση $5' \rightarrow 3'$ σε κάποιο κωδικόνιο λήξης $5'TGA3'$ ή $5'TAG3'$ ή $5'TAA3'$ (αφού η μεταγραφή γίνεται με κατεύθυνση $5' \rightarrow 3'$).

Οι αλυσίδες του γονιδίου είναι αντιπαράλληλες, απέναντι από το $5'$ άκρο της μίας βρίσκεται το $3'$ άκρο της άλλης και αντίστροφα.

Με βάση τα παραπάνω, η κωδική αλυσίδα του γονιδίου είναι η 2 και τα $5'$ και $3'$ άκρα του αντιστοιχούν ως εξής:

I-5' II-3' III-3' IV-5'

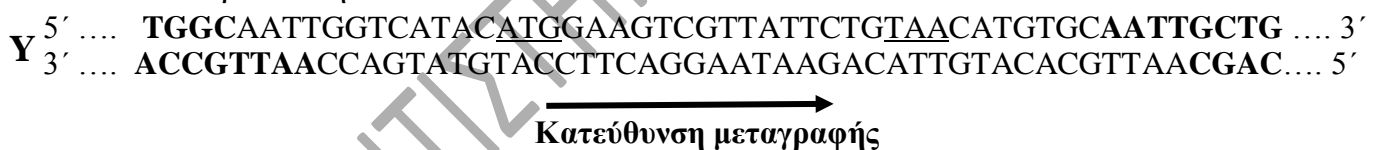
Δ2. Ο υποκινητής είναι μία αλληλουχία που βρίσκεται στην αρχή του γονιδίου, στην οποία προσδένεται η RNA πολυμεράση με την βοήθεια πρωτεϊνών που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες για να αρχίσει την μεταγραφή.

Η κατεύθυνση της μεταγραφής είναι 5'→3' καθώς η RNA πολυμεράση τοποθετεί ριβονουκλεοτίδια με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό συμπληρωματικά με την αλυσίδα του γονιδίου που μεταγράφεται.

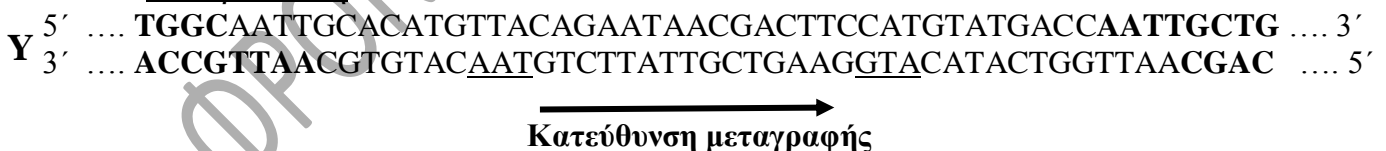
Με βάση όσα αναφέρθηκαν για το προηγούμενο ερώτημα προκύπτει ότι στην θέση του υποκινητή θα βρίσκεται το 5' άκρο της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου και το 3' της μη κωδικής.

Επειδή το πλασμίδιο και το μόριο DNA μετά την επίδραση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης R έχουν μονόκλιωνα άκρα 5' AATT3' και στις δύο πλευρές τους, το γονίδιο μπορεί να ενσωματωθεί με δυο πιθανούς προσανατολισμούς ως πριν τον βακτηριακό υποκινητή. Άρα, οι πιθανές αλληλουχίες που σχηματίζονται είναι:

1^η περίπτωση



2^η περίπτωση



Στην πρώτη περίπτωση το γονίδιο ενσωματώνεται με τον σωστό προσανατολισμό σε σχέση με τον υποκινητή του πλασμιδίου και επομένως μπορεί να παραχθεί το πεπτίδιο που κωδικοποιεί φυσιολογικά. Στην δεύτερη περίπτωση (ενσωμάτωση με λάθος προσανατολισμό) ως νέα κωδική αλυσίδα λειτουργεί η αλυσίδα I και δεν είναι δυνατόν να παραχθεί το ίδιο πεπτίδιο.

Δ3. α) Ο ανιχνευτής πρέπει να είναι αντιπαράλληλος και συμπληρωματικός τόσο με τμήμα κάποιας αλυσίδας του γονιδίου ενσωματωμένου με τον σωστό προσανατολισμό, όσο και με τμήμα της αλυσίδας της αλληλουχίας του πλασμιδίου.

Ενδεικτικά: 5' UGGCAAUUGGUCAU 3'

β) Ο ανιχνευτής πρέπει να είναι αντιπαράλληλος και συμπληρωματικός τόσο με τμήμα κάποιας αλυσίδας του γονιδίου ενσωματωμένου με τον λάθος προσανατολισμό, όσο και με τμήμα της αλυσίδας της αλληλουχίας του πλασμιδίου.

Ενδεικτικά: 5' UGGCAAUUGCACAU 3'

γ) Ο ανιχνευτής πρέπει να είναι αντιπαράλληλος και συμπληρωματικός μόνο με τμήμα κάποιας αλυσίδας του γονιδίου.

Ενδεικτικά: 5' CACAUGUUACAGAA 3'

Δ4. Το αρχικό πεπτίδιο πιθανότατα χρειάζεται να υποστεί κάποια μετα-μεταφραστική τροποποίηση προκειμένου να καταστεί λειτουργικό. Τα βακτήρια ως προκαρυωτικοί οργανισμοί δεν διαθέτουν τους μηχανισμούς μετα-μεταφραστικής τροποποίησης των ευκαρυωτικών οργανισμών και γι' αυτό δεν είναι δυνατόν να ανιχνευτεί το λειτουργικό πεπτίδιο.

Δ5. Ένας τρόπος αντιμετώπισης του προβλήματος αυτού είναι η τροποποίηση του αρχικού πρωτεϊνικού μορίου με ενζυμική κατεργασία ώστε να καταστεί λειτουργικό. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί η αποκοπή του ενδιάμεσου πεπτιδίου της προΐνσουλίνης για την μετατροπή της σε ινσουλίνη. Άλλος τρόπος είναι η παραγωγή της πρωτεΐνης από ευκαρυωτικούς οργανισμούς και συγκεκριμένα διαγονιδιακά ζώα με την μέθοδο gene pharming. Χαρακτηριστικά παράδειγματα αποτελούν η παραγωγή του παράγοντα IX και της α_1 -αντιθρυψίνης.

Ζαφειριάδης Γιώργος