



ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

ΘΕΜΑ Α

A1→δ

A2→γ

A3→β

A4→γ

A5→β

ΘΕΜΑ Β

B1. 4→2→1→6→3→5

B2. α. DNA πολυμεράση

β. πριμόσωμα

γ. DNA δεσμάση

δ. DNA ελκίαση

ε. RNA πολυμεράση

B3. Σχολικό βιβλίο, Σελ.: 98: «Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών ... (μοριακή διάγνωση)».

B4. Σχολικό βιβλίο, Σελ.: 133: «Διαγονιδιακά ζώα ονομάζονται ... κάποιο άλλο είδος».

Σχολικό βιβλίο, Σελ.: 131: «Τα φυτά και τα ζώα ... ή γενετικά τροποποιημένα».

B5. Σχολικό βιβλίο, Σελ.: 109: «Με τον όρο ζύμωση ... πρωτεΐνες και αντιβιοτικά».

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Από το γενεαλογικό δένδρο παρατηρούμε ότι οι γονείς της γενιάς I είναι υγιείς, γεγονός που αποκλείει την περίπτωση να προκύψει ασθενής απόγονος, εάν θεωρήσουμε ότι η ασθένεια οφείλεται σε επικρατές γονίδιο. Επομένως, οφείλεται σε υπολειπόμενο γονίδιο.

Γ2. Σύμφωνα με τα παραπάνω, η ασθένεια κληρονομείται είτε ως αυτοσωμικός υπολειπόμενος χαρακτήρας είτε ως φυλοσύνδετος υπολειπόμενος.

Έστω ότι πρόκειται για φυλοσύνδετο υπολειπόμενο χαρακτήρα. Το αλληλόμορφο το οποίο ευθύνεται για την εμφάνιση της ασθένειας συμβολίζεται με X^a και X^A το φυσιολογικό αλληλόμορφο.

Από τη διασταύρωση των ατόμων II_4 , II_5 παρατηρούμε ότι:

II_4 : αρσενικός φυσιολογικός με γονότυπο X^AY



II₅: θηλυκός ασθενής με γονότυπο X^aX^a

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

Από το τετράγωνο του Punnett προκύπτει ότι δεν μπορεί να γεννηθεί θηλυκός ασθενής απόγονος (III₁)

Άρα, απορρίπτεται ο φυλοσύνδετος υπολειπόμενος χαρακτήρας.

Επομένως, η ασθένεια οφείλεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο χαρακτήρα, το οποίο προκύπτει και από τις διασταυρώσεις I₁, I₂ και II₄, II₅.

Αν Α το φυσιολογικό αλληλόμορφο και α το υπολειπόμενο αλληλόμορφο που ευθύνεται για την εμφάνιση της ασθένειας, τότε για να προκύψουν ασθενείς απόγονοι (II₃, III₁) πρέπει οι υγιείς γονείς να είναι ετερόζυγοι.

Διασταύρωση I₁ x I₂ (Aa x Aa)

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Φαινοτυπική αναλογία: 3 άτομα υγιή
1 άτομο ασθενές

Διασταύρωση II₄ x II₅ (Aa x aa)

	A	a
a	Aa	aa
a	Aa	aa

Φαινοτυπική αναλογία: 1 άτομο υγιές
1 άτομο ασθενές

- Γ3.** II₁ → AA ή Aa
II₂ → AA ή Aa
II₃ → aa
II₄ → Aa (ετερόζυγος, για να μπορεί να προκύψει ασθενής απόγονος III₁)

- Γ4.** 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. Ο ανιχνευτής είναι ιχνηθετημένο μόριο DNA ή RNA που περιέχει αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το γονίδιο που θέλουμε να εντοπίσουμε.



Σύμφωνα με τα δεδομένα του πίνακα, τα άτομα II_2 και II_4 είναι φορείς του παθολογικού αλληλόμορφου γονιδίου από τη στιγμή που ο ανιχνευτής υβριδοποιεί ένα μόριο DNA, ενώ το άτομο II_1 δεν είναι φορέας εφόσον δεν υβριδοποιείται κανένα μόριο.

- Γ5.** Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο είναι μια ασθένεια η οποία ακολουθεί τον φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Το σύνδρομο Klinefelter αποτελεί περίπτωση αριθμητικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας και συγκεκριμένα, τα άτομα αυτά έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά χρωμοσώματα, τα XXY (τρισωμία), αντί του φυσιολογικού ζεύγους XX

Για τη μερική αχρωματοψία ορίζουμε:

X^A : το αλληλόμορφο για τη φυσιολογική όραση

X^a : το αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της αχρωματοψίας στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα.

Αφού οι γονείς είναι φυσιολογικοί συμπεραίνουμε ότι οι γονότυποι τους είναι:

X^AY για τον πατέρα

X^AX^a ή X^AX^a για τη μητέρα

Από τη στιγμή όμως που προκύπτει απόγονος με μερική αχρωματοψία καταλαβαίνουμε ότι η μητέρα φέρει το παθολογικό αλληλόμορφο, οπότε είναι φορέας με γονότυπο X^AX^a .

Για να προκύψει απόγονος και με Klinefelter και με μερική αχρωματοψία θα πρέπει το άτομο να έχει γονότυπο X^aX^aY . Άρα το σφάλμα έχει γίνει στην 2^η μειωτική διαίρεση της μητέρας δηλαδή μη διαχωρισμός των αδερφών χρωματίδων αφού μόνο εκείνη φέρει το παθολογικό αλληλόμορφο X^a το οποίο ο απόγονος φέρει 2 αντίγραφα.

Αυτό θα έχει σαν αποτέλεσμα να προκύψει μη φυσιολογικός γαμέτης (ωάριο) με λανθασμένη ποσότητα γενετικού υλικού, δηλαδή θα φέρει 2 χρωματίδες του φυλετικού ζεύγους αντί για μία.

ΘΕΜΑ Δ

- Δ1.** Η κωδική αλυσίδα είναι η **αλυσίδα I** με προσανατολισμό 5' αριστερά και 3' στα δεξιά

κωδικόνιο έναρξης

5' AGCT**ATG**ACCATGATTACGGATTCACTG 3' **αλυσίδα I**

Το μόριο RNA που συντίθεται κατά 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 και αντιπαράλληλη αλυσίδα του DNA του γονιδίου



ονομάζεται κωδική.

Από τα παραπάνω καταλαβαίνουμε ότι: η κωδική αλυσίδα είναι όμοια με την αντίστοιχη του mRNA μόνο που αντί για θυμίνη (T) συναντάμε ουρακίλη (U) και έχουν ίδιο προσανατολισμό (5'→3') λόγω του προσανατολισμού της μεταγραφής. Επίσης απ' το γενετικό κώδικα γνωρίζουμε ότι είναι συνεχής δηλαδή το mRNA διαβάζεται συνεχώς ανά τρία νουκλεοτίδια χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο. Ο γενετικός κώδικας είναι μη επικαλυπτόμενος, δηλαδή κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο. Ο γενετικός κώδικας έχει κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνια λήξης. Το κωδικόνιο έναρξης σε όλους τους οργανισμούς είναι το AUG και κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη. Υπάρχουν τρία κωδικόνια λήξης, τα UAG, UGA και UAA. Η παρουσία των κωδικονίων αυτών στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

Οπότε αναζητούμε για την κωδική αλυσίδα το κωδικόνιο έναρξης 5'-ATG-3' και 8 κωδικόνια τα οποία θα κωδικοποιήσουν τα 8 πρώτα αμινοξέα του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης.

Οι παραπάνω προϋποθέσεις για την κωδική αλυσίδα ικανοποιούνται μονάχα απ' την αλυσίδα I.

- Δ2.** Το τμήμα του mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος του γονιδίου θα είναι:

5' AGCU AUG ACC AUG AUU AGG GAU UCA CUG ... 3'

Ο προσανατολισμός του μορίου του mRNA προκύπτει απ' το γεγονός ότι η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5'→3' όπως και η αντιγραφή. Η σύνθεση του RNA σταματά στο τέλος του γονιδίου όπου ειδικές αλληλουχίες οι οποίες ονομάζονται αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής επιτρέπουν την απελευθέρωση του.

- Δ3.** Κατά την έναρξη της μετάφρασης το mRNA προσδένεται, μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στην 5' αμετάφραστη περιοχή του, με το ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Άρα το τμήμα του mRNA είναι το 5' - AGCU - 3'

- Δ4.** Για να παραχθεί πρωτεΐνη με 1022 αμινοξέα, δηλαδή μικρότερη κατά 2 αμινοξέα θα πρέπει:
1. Ή να έχει γίνει αντικατάσταση βάσης στο κωδικόνιο έναρξης (5' - ATG - 3') με αποτέλεσμα να ξεκινήσει η μετάφραση απ' το αμέσως επόμενο κωδικόνιο έναρξης που βρίσκεται στο 3^ο κωδικόνιο της φυσιολογικής αλληλουχίας.
 2. Ή να έχει γίνει αντικατάσταση βάσης στο 1023^ο κωδικόνιο της αλληλουχίας με αποτέλεσμα να προκύψει πρόωρο κωδικόνιο λήξης.

- Δ5.** 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. Εφόσον το mRNA αυτό φέρει 4 επιπλέον διαδοχικές βάσεις μεταξύ του 3^{ου} και 4^{ου} κωδικόνιου τότε καταλαβαίνουμε ότι έχει γίνει προσθήκη 4 βάσεων (γονιδιακή μετάλλαξη) δηλαδή αριθμός διαφορετικός του 3 ή πολλαπλασίων του με αποτέλεσμα να αλλάζει εντελώς η αλληλουχία του mRNA άρα και η δομή και λειτουργία της πρωτεΐνης καταστολέα.

Αυτό θα έχει σαν αποτέλεσμα, παρά την έλλειψη στο περιβάλλον του βακτηρίου της λακτόζης, το οπερόνιο να μεταγράφεται και να μεταφράζεται συνεχώς, οπότε γίνεται συνεχής παραγωγή των ενζύμων β-γαλακτοζιδάση, περμεάση και τρανσακετυλάση που είναι υπεύθυνη για τη διάσπαση της λακτόζης.

Ο Φροντιστηριακός Όμιλος ENA εύχεται στους μαθητές καλή συνέχεια και καλή τύχη στα υπόλοιπα μαθήματα.

