

Ενδεικτικές απαντήσεις βιολογίας κατεύθυνσης 2014

Θέμα Α

A1. δ

A2. γ

A3. β

A4. γ

A5. β

Θέμα Β

B1. 4→2→1→6→3→5

B2. α. DNA πολυμεράση

β. πριμόσωμα

γ. DNA δεσμάση

δ. DNA ελικάση

ε. RNA πολυμεράση

B3. Σελίδα 98 σχολικού βιβλίου: <<Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών . . . (μοριακή διάγνωση)>>

B4. Σελίδα 133 σχολικού βιβλίου : << Διαγονιδιακά ονομάζονται . . . κάποιο άλλο είδος.>>

B5. Σελίδα 109 σχολικού βιβλίου: << Τα προϊόντα της ζύμωσης. . . και αντιβιοτικά.>>

Θέμα Γ

Γ1. Από τους υγιείς γονείς I_1 και I_2 προκύπτει παιδί με την ασθένεια (II_3). Η ασθένεια επομένως οφείλεται σε υπολειπόμενο γονίδιο διότι αν ήταν επικρατές ένας τουλάχιστον γονέας θα έπασχε.

Γ2. Έστω ότι η ασθένεια κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο

X^A : επικρατές αλληλόμορφο υπεύθυνο για φυσιολογική κατάσταση

X^a : υπολειπόμενο αλληλόμορφο υπεύθυνο για την ασθένεια



ΑΓ.ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΟΥ 11 -- ΠΕΙΡΑΙΑΣ -- 18532 -- ΤΗΛ. 210-4224752, 4223687

Από πατέρα II_4 , που είναι αρσενικός και φυσιολογικός (X^AY) δε μπορεί να προκύψουν κορίτσια που πάσχουν διότι κληροδοτεί σε όλους τους θηλυκούς απογόνους του, το X^A αλληλόμορφο. Επομένως η υπόθεση απορρίπτεται διότι το παιδί III_1 είναι θηλυκό και πάσχει. Και η ασθένεια κληρονομείται ως αυτοσωμικός χαρακτήρας.

Γ3. Η ασθένεια κληρονομείται με υπολειπόμενο αυτοσωμικό τύπο.

Α: επικρατές αλληλόμορφο υπεύθυνο για φυσιολογική κατάσταση

α: υπολειπόμενο αλληλόμορφο υπεύθυνο για ασθένεια

Το άτομο III_1 πάσχει άρα θα έχει γονότυπο aa . Το άτομο αυτό κληρονομεί το ένα αλληλόμορφο a από τον πατέρα (II_4) και το άλλο από τη μητέρα (II_5). Επειδή ο πατέρας (II_4) είναι φυσιολογικός θα έχει γονότυπο Aa . Το άτομο II_3 πάσχει άρα θα έχει γονότυπο aa . Το άτομο αυτό κληρονομεί το ένα αλληλόμορφο από τον πατέρα (I_1) και το άλλο από τη μητέρα (I_2) και επειδή αυτοί είναι φυσιολογικοί θα είναι φορείς Aa . Τα άτομα II_1 και II_2 είναι φυσιολογικά θα έχουν επομένως το A αλληλόμορφο. Αν έχουν κληρονομήσει το A απ' τον πατέρα ή τη μητέρα τότε θα έχουν γονότυπο AA . Αν έχουν κληρονομήσει το a αλληλόμορφο απ' τον πατέρα ή τη μητέρα τότε θα έχουν γονότυπο Aa .

Συμπερασματικά:

II_1 AA ή Aa

II_2 AA ή Aa

II_3 aa

II_4 Aa

Γ4. Οι ανιχνευτές είναι μονόκλωνα ιχνηθετημένα μόρια DNA ή RNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς την αλληλουχία DNA που επιθυμούμε να ανιχνεύσουμε. Οι ανιχνευτές αναμειγνύονται με τα τμήματα DNA, τα οποία προηγουμένως έχουν απαδιαταχθεί και υβριδοποιούν μόνο τη συμπληρωματική τους αλληλουχία.

Στο άτομο II_1 δεν προέκυψαν μόρια DNA τα οποία υβριδοποιεί ο ανιχνευτής. Επομένως δε φέρει το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο a . Συνεπώς έχει γονότυπο AA . Στο άτομο II_2 ο ανιχνευτής υβριδοποιεί ένα μόριο DNA. Επομένως το άτομο αυτό φέρει το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο a μια φορά. Συνεπώς έχει γονότυπο Aa .



ΑΓ.ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΟΥ 11 -- ΠΕΙΡΑΙΑΣ -- 18532 -- ΤΗΛ. 210-4224752, 4223687

Στο άτομα II_3 ο ανιχνευτής υβριδοποιεί 2 μόρια DNA. Επομένως το άτομα αυτό είναι ομόζυγο για το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο α και έχει γονότυπο αα.

Για το άτομα II_4 ισχύει ότι και για το άτομο II_2

Γ5. Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά χρωμοσώματα XXY αντί του φυσιολογικού ζεύγους XY. Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο κληρονομείται με υπολειπόμενο φυλοσύνδετο τύπο κληρονομικότητας. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση ασθένειας συμβολίζεται με X^a . Το φυσιολογικό αλληλόμορφο του συμβολίζεται με X^A και είναι επικρατές. Ο πατέρας αφού έχει φυσιολογική όραση θα έχει γονότυπο X^AY . Η μητέρα με φυσιολογική όραση θα έχει γονότυπο X^AX^a διότι από τη διασταύρωση τους προκύπτει αγόρι με μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο. Το αγόρι που πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο με σύνδρομο Klinefelter θα έχει γονότυπο X^aX^aY .

Κατά τη μείωση για το σχηματισμό των γαμετών της μητέρας μπορεί να έχει συμβεί μη διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων του Χφυλετικού χρωμοσώματος που φέρει το αλληλόμορφο α με αποτέλεσμα να προκύψει μη φυσιολογικό ωάριο με 2 φυλετικά χρωμοσώματα X^aX^a . Όταν αυτό γονιμοποιηθεί από φυσιολογικό σπέρματοζωάριο με Y φυλετικό χρωμόσωμα προκύπτει αγόρι με σύνδρομο klinefelter και μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο. (X^aX^aY). Το φαινόμενο του μη διαχωρισμού δε μπορεί να πραγματοποιηθεί κατά τη μείωση για το σχηματισμό των γαμετών του πατέρα διότι δε φέρει το αλληλόμορφο X^a .

Θέμα Δ

Δ.1.: Η κωδική αλυσίδα είναι αυτή, που έχει με κατεύθυνση $5' \rightarrow 3'$, κωδικόνιο έναρξης ATG που αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης AUG του mRNA και με βήμα τριπλέτας, συνεχώς και μη επικαλυπτόμενα ένα από τα τρία κωδικόνια λήξης (TAA, TAG, TGA) που αντιστοιχούν στα κωδικόνια λήξης UAA, UAG, UGA του mRNA. Η μη κωδική αλυσίδα που είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη της κωδικής, είναι η αλυσίδα που μεταγράφεται. Επειδή το τμήμα του DNA που μας δίνεται κωδικοποιεί τα 8 πρώτα αμινοξέα του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης, εντοπίζουμε στην αλυσίδα I, από τα αριστερά προς τα δεξιά, κωδικόνιο έναρξης ATG και με βήμα τριπλέτας, συνεχώς και μη επικαλυπτόμενα, 7 κωδικόνια. Επομένως, η αλυσίδα I είναι η κωδική, η αλυσίδα II είναι η μη κωδική και ο προσανατολισμός των αλυσίδων είναι:

I: $5'-AGCTATGACCATGATTACGGATTCACTG-3'$

II: $3'-TCGATACTGGTACTAATGCCTAAGTGAC-5'$

Δ2. Η μη κωδική αλυσίδα θα οδηγήσει στη σύνθεση του τμήματος του mRNA με τη δράση του ενζύμου RNA πολυμεράσης. Το ένζυμο αυτό τοποθετεί ριβονουκλεοτίδια απέναντι απ' τα δεοξυριβονουκλεοτίδια της αλυσίδας II σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5'→3'. Το τμήμα του mRNA που θα προκύψει απ' τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος:

5'-AGCUAUGACCAUGAUUACGGAUUCACUG-3'

Δ3. Το mRNA προσδένεται μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στη 5' αμετάφραστη περιοχή με το rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας. Επομένως το τμήμα του mRNA που θα συνδεθεί με τη μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος είναι

5' -AGCU-3'

Δ4. Λόγω γονιδιακής μετάλλαξης αντικατάστασης μιας βάσης στην κωδική αλυσίδα του τμήματος DNA που μας δίνεται στο κωδικόνιο έναρξης ATG μπορεί να έχει ως αποτέλεσμα τη μετάθεση του κωδικονίου έναρξης έως το επόμενο ATG της κωδικής αλυσίδας του παραπάνω τμήματος με αποτέλεσμα την παραγωγή πρωτεΐνης με δυο λιγότερα αμινοξέα. Εναλλακτικά θα μπορούσε λόγω αντικατάστασης μιας βάσης δυο κωδικόνια πριν το κωδικόνιο λήξης της κωδικής αλυσίδας του πρώτου δομικού γονιδίου του σπερονίου, να προκύψει κωδικόνιο λήξης με αποτέλεσμα προωρο τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης.

Δ5. Πρόκειται για μετάλλαξη προσθήκης διαδοχικών βάσεων με αριθμό διαφορετικό του 3 που κατά πάσα πιθανότητα θα έχει ως αποτέλεσμα παραγωγή πρωτεΐνης με τελείως διαφορετική αμινοξική αλληλουχία από τη φυσιολογική. Συνέπεια αυτού θα είναι η παραγωγή από το ρυθμιστικό γονίδιο μη λειτουργικής πρωτεΐνης καταστολέα, η οποία πιθανότατα θα παρουσιάζει απώλεια της ικανότητας πρόσδεσης στην αλληλουχία του χειριστή. Στην περίπτωση αυτή θα έχουμε συνεχή ενεργοποίηση του σπερονίου της λακτόζης, άρα και συνεχή παραγωγή των ενζύμων που μεταβολίζουν τη λακτόζη. Είτε το βακτήριο αναπτύσσεται σε θρεπτικό υλικό παρουσία γλυκόζης και λακτόζης ή απουσία γλυκόζης και λακτόζης.



ΑΓ.ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΟΥ 11 -- ΠΕΙΡΑΙΑΣ -- 18532 -- ΤΗΛ. 210-4224752, 4223687

(Σημείωση: Η διατύπωση του ερωτήματος Δ5 μπορεί να παρερμηνευθεί και ως ταυτόχρονη απουσία λακτόζης και γλυκόζης από το θρεπτικό υλικό ανάπτυξης του βακτηρίου. Στην περίπτωση αυτή το βακτήριο θα παρουσιάζει έντονο πρόβλημα ανάπτυξης εξαιτίας έλλειψης τροφής)

ΟΡΟΣΗΜΟ ΠΕΙΡΑΙΑ

ΓΙΑΝΝΙΟΣ ΠΑΝΑΓΙΩΤΗΣ

ΔΕΜΕΝΑΓΑΣ ΠΟΛΥΧΡΟΝΗΣ

ΟΡΟΣΗΜΟ