

ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ

4 ΙΟΥΝΙΟΥ 2014

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

A1: δ

A2: γ

A3: β

A4: γ

A5: β

ΘΕΜΑ Β

B1. Η σωστή σειρά για την κατασκευή καρυοτύπου: 4→ 2→ 1→6→ 3→5 .

B2. α. DNA πολυμεράση

β. πριμόσωμα.

γ. DNA δεσμάση.

δ. DNA ελικάση.

ε. RNA πολυμεράση.

B3. Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών μπορεί να πραγματοποιηθεί :

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

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

B5. Με τον όρο **ζύμωση** εννοούμε τη διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιεσδήποτε συνθήκες. Ο όρος ζύμωση παλαιότερα χρησιμοποιείτο μόνο για αναερόβιες διεργασίες αλλά σήμερα χρησιμοποιείται με την ευρεία έννοια και περιλαμβάνει όλες τις διεργασίες, αερόβιες και αναερόβιες. Τα προϊόντα της ζύμωσης είναι είτε τα ίδια τα κύτταρα που ονομάζονται **βιομάζα** είτε προϊόντα των κυττάρων όπως πρωτεΐνες και αντιβιοτικά.

ΘΕΜΑ Γ

Αρχικά προσπαθούμε να αποδείξουμε εάν το αλληλόμορφο γονίδιο που καθορίζει την ασθένεια κληρονομείται με επικρατή ή υπολειπόμενο τρόπο και στη συνέχεια εάν κληρονομείται με αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο τρόπο.

- Γ1.** Από το γενεαλογικό δένδρο παρατηρούμε ότι γονείς που δεν έχουν την ασθένεια, τα άτομα Ι1 και Ι2 αποκτούν παιδί με την ασθένεια, το άτομο ΙΙ3. Έτσι διαπιστώνουμε ότι το αλληλόμορφο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο. Αυτό γιατί εάν ήταν επικρατές, τότε οι γονείς, τα άτομα Ι1 και Ι2, θα έπρεπε να είναι ομόζυγοι για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο, ενώ το παιδί τους το άτομο ΙΙ3, θα έπρεπε να έχει ένα τουλάχιστον επικρατές αλληλόμορφο (άτοπο). Αναλυτικότερα, επιτελώντας και τις κατάλληλες διασταυρώσεις για να απορρίψουμε την περίπτωση το αλληλόμορφο γονίδιο για την ασθένεια να κληρονομείται με επικρατή τρόπο έχουμε:

Αν είναι αυτοσωμικό:

$P_{1(\text{υγιείς γονείς})}$	αα	(×)	αα
Γαμέτες	α		α
F_1	αα		
Φαινοτυπική αναλογία	100% υγιείς (άτοπο)		

Αν είναι φυλοσύνδετο:

$P_{1(\text{υγιείς γονείς})}$	X^aX^a	(×)	X^aY
Γαμέτες	X^a		X^a, Y
F_1	X^aX^a, X^aY		
Φαινοτυπική αναλογία	100% υγιείς (άτοπο)		

Επομένως αποκλείεται το αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια να κληρονομείται με επικρατή τρόπο. Άλλωστε γνωρίζουμε ότι στην επικρατή κληρονομικότητα, κάθε ασθενής έχει έναν τουλάχιστον ασθενή γονέα.

Άρα το αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο.

- Γ2.** Επιπρόσθετα, από το παραπάνω γενεαλογικό δένδρο παρατηρούμε, ότι πατέρας που δεν έχει την ασθένεια, το άτομο ΙΙ4, αποκτά κόρη με την ασθένεια, το άτομο ΙΙΙ1. Έτσι διαπιστώνουμε ότι το αλληλόμορφο που καθορίζει την ασθένεια αποκλείεται να κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο. Αυτό γιατί γνωρίζουμε ότι τα θηλυκά άτομα παίρνουν από ένα X φυλετικό χρωμόσωμα από τους δύο γονείς τους. Έτσι από τη στιγμή που αποδείξαμε ότι το αλληλόμορφο που καθορίζει την ασθένεια κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο, εάν θεωρούσαμε ότι το υπολειπόμενο αλληλόμορφο είναι φυλοσύνδετο τότε το άτομο ΙΙΙ1 θα είχε γονότυπο X^aX^a . Έτσι θα έπρεπε να κληρονομήσει το ένα X^a υπολειπόμενο αλληλόμορφο από τον πατέρα της. Επομένως το άτομο ΙΙ4 θα είχε γονότυπο X^aY και θα έπασχε (άτοπο). Άρα το αλληλόμορφο που καθορίζει την ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό τρόπο.

Γ3. Οι πιθανοί γονότυποι των ατόμων θα είναι:

Συμβολισμός Αλληλομόρφου	Ιδιότητα που ελέγχει το αλληλόμορφο	Πιθανοί γονότυποι
A:	Επικρατές αλληλόμορφο υπεύθυνο για τη μη εμφάνιση του χαρακτηριστικού	Aa ή AA
a:	Υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την έκφραση του χαρακτηριστικού	aa

Π₁ : Aa ή AA

Π₂: Aa ή AA

Π₃ : aa

Π₄: Aa

Γ4. Οι ανιχνευτές είναι ιχνηθετημένα μόρια DNA ή RNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το κλωνοποιημένο DNA. Οι ανιχνευτές αναμειγνύονται με το DNA της βιβλιοθήκης (το οποίο έχει αποδιαταχθεί) και υβριδοποιούν μόνο το συμπληρωματικό τους DNA.

Οι διαδικασίες που θα ακολουθηθούν προκειμένου ο ανιχνευτής να υβριδοποιήσει την κατάλληλη αλληλουχία DNA είναι:

Αν επιδράσουμε στο DNA που απομονώθηκε από τα τέσσερα άτομα με κατάλληλες χημικές ουσίες ή αυξήσουμε τη θερμοκρασία τότε σπάζουν οι δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των δύο συμπληρωματικών αλυσίδων και οι δύο αλυσίδες αποχωρίζονται η μία από την άλλη. Η διαδικασία αυτή λέγεται αποδιάταξη. Οι δύο μονόκλωνες συμπληρωματικές αλυσίδες σε κατάλληλες συνθήκες μπορούν να επανασυνδεθούν. Στην ιδιότητα αυτή στηρίζεται η διαδικασία της υβριδοποίησης που είναι η σύνδεση μονόκλωνων συμπληρωματικών αλυσίδων DNA ή συμπληρωματικών DNA-RNA. 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. Τέλος, ο ανιχνευτής αναμειγνύεται με τα τμήματα DNA (τα οποία έχουν αποδιαταχθεί) που απομονώθηκαν από τα τέσσερα άτομα και υβριδοποιεί μόνο το συμπληρωματικό του DNA, δηλαδή το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο a.

Επίσης θα πρέπει να αναφέρουμε ότι ο άνθρωπος είναι διπλοειδής οργανισμός, δηλαδή το γενετικό υλικό υπάρχει σε δύο δόσεις. Δηλαδή το κάθε άτομο φέρει δύο μόρια DNA στα οποία θα εδράζονται τα γονίδια που καθορίζουν την έκφραση της παραπάνω ασθένειας. Δηλαδή από το κάθε άτομο απομονώθηκαν δύο μόρια DNA.

Συνεπώς:

Το άτομο Π1 θα έχει γονότυπο AA εφόσον ο ανιχνευτής δεν υβριδοποιεί κανένα μόριο DNA.

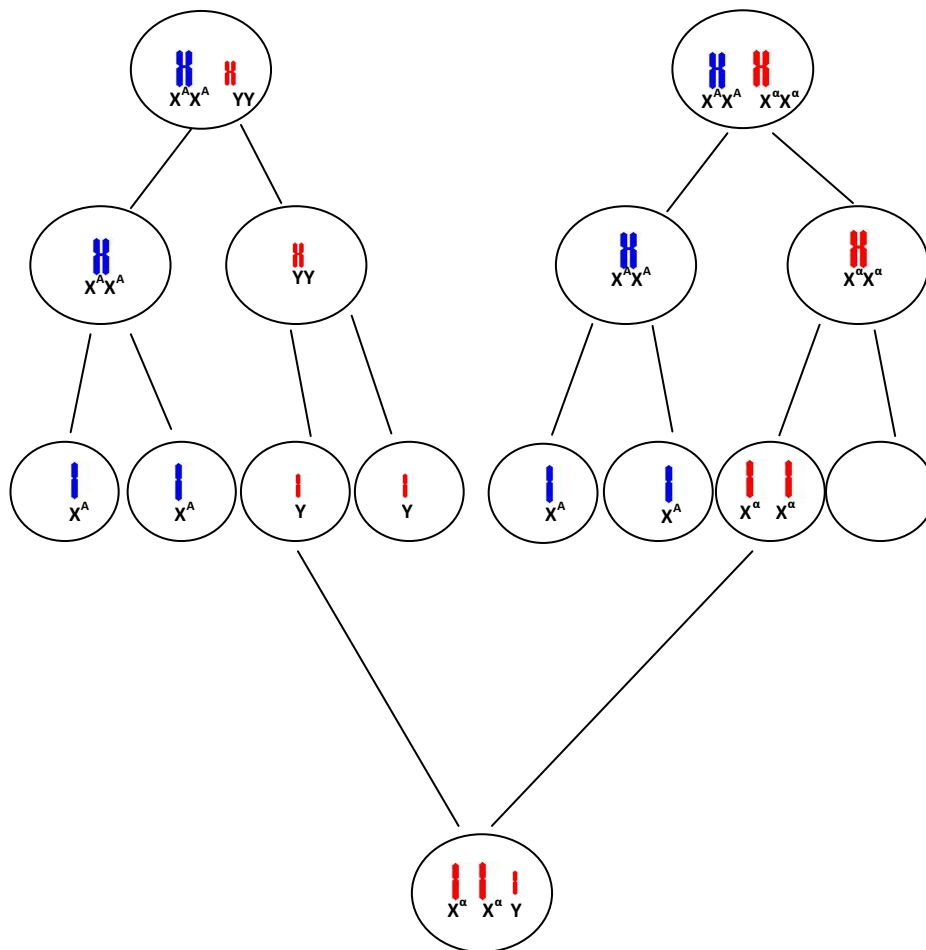
Το άτομο Π2 θα έχει γονότυπο Aa εφόσον ο ανιχνευτής υβριδοποιεί το ένα από τα δύο μόρια DNA.

Γ5. Γνωρίζουμε ότι τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο Klinefelter, είναι αρσενικά άτομα και έχουν χρωμοσωμική σύσταση φυλετικών χρωμοσωμάτων **XXY**, έχουν δηλαδή ένα παραπάνω **X** φυλετικό χρωμόσωμα. Επιπρόσθετα, το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και στο κόκκινο

κληρονομείται με υπολειπόμενο φυλοσύνδετο τρόπο και συμβολίζεται με X^a . Το φυσιολογικό αλληλόμορφο του συμβολίζεται με X^A και είναι επικρατές. Εφόσον το άτομο πάσχει και από μερική αχρωματοψία θα έχει γονότυπο $X^A X^a Y$.

Με βάση το γεγονός ότι οι γονείς έχουν φυσιολογική όραση και η μερική αχρωματοψία ελέγχεται από φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο οι γονότυποι των δύο γονέων θα είναι : $X^A X^a$, $X^A Y$.

Διαπιστώνουμε ότι συνέβη μη διαχωρισμός των αδερφών χρωματίδων του X^a φυλετικού χρωμοσώματος κατά την 2^η μειωτική διαίρεση των άωρων γεννητικών κυττάρων της μητέρας. Έτσι, δημιουργήθηκε θηλυκός γαμέτης με ένα παραπάνω φυλετικό χρωμόσωμα και πιο συγκεκριμένα με $X^A X^a$ φυλετικά χρωμοσώματα, ο οποίος γονιμοποιήθηκε από φυσιολογικό αρσενικό γαμέτη με Y φυλετικό χρωμόσωμα και δημιουργήθηκε έτσι άτομο με γονότυπο $X^A X^a Y$. Σχηματικά έχουμε:



ΘΕΜΑ Δ

- Δ1.** Γνωρίζουμε ότι τόσο η κωδική αλυσίδα του DNA όσο και το mRNA, είναι συμπληρωματικά προς τη μεταγραφόμενη αλυσίδα του DNA. Έτσι, η μόνη τους διαφορά είναι ότι όπου στην κωδική αλυσίδα υπάρχει T στο mRNA υπάρχει U. Εφόσον το κωδικόνιο έναρξης του mRNA είναι το AUG με κατεύθυνση 5' AUG 3', το αντίστοιχο κωδικόνιο στην κωδική αλυσίδα του DNA θα είναι το ATG και θα έχει κατεύθυνση 5' ATG 3'. Επίσης, εφόσον τα κωδικόνια λήξης του mRNA είναι τα 5' UAG 3' ή 5' UGA 3' ή 5' UAA 3', τα αντίστοιχα κωδικόνια στην κωδική αλυσίδα του DNA θα είναι τα 5' TAG 3' ή 5' TGA 3' ή 5' TAA 3'. Τέλος, οι βάσεις ανάμεσα

στο κωδικόνιο έναρξης και το κωδικόνιο λήξης θα πρέπει να διαβάζονται ανά τριάδες (κώδικας τριπλέτας), συνεχόμενα χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο (συνεχής), καθώς κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε μία μόνο τριπλέτα (μη επικαλυπτόμενος).

Επίσης οι δύο αλυσίδες είναι αντιπαράλληλες, δηλαδή το 3' άκρο της μίας είναι απέναντι από το 5' άκρο της άλλης.

Συνεπώς η κωδική αλυσίδα είναι η αλυσίδα I με κατεύθυνση 5' → 3' από αριστερά προς τα δεξιά.

5'-A G C T A T G A C C A T G A T T A C G G A T T C A C T G 3' I
3'-T C G A C A C T G G T A C T A A T G C C T A A G T G A C 5' I

- Δ2.** Η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή με τη βοήθεια μεταγραφικών παραγόντων και προσθέτει συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια έναντι των δεοξυριβονουκλεοτιδίων της μη κωδικής αλυσίδας ενώνοντάς τα με 3' – 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Απέναντι από A προσθέτει U, απέναντι από T προσθέτει A και απέναντι από G προσθέτει C και αντίστροφα.

Το mRNA συντίθεται με κατεύθυνση 5' → 3' με μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας και της αντιπαράλληλίας. Επομένως, το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας φέρει την ακόλουθη αλληλουχία:

5' AGCUAUGACCAUGAUUACGGAUUCACUG 3'

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

Άρα το τμήμα του mRNA στο οποίο θα συνδεθεί η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα κατά την έκφραση της μετάφρασης είναι η ακόλουθη: **5' AGCU 3'**

- Δ4.** Εφόσον η μετάλλαξη συνέβη στο παραπάνω τμήμα και οδήγησε στην παραγωγή μια πρωτεΐνης με δύο αμινοξέα λιγότερα διαπιστώνουμε ότι η γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης συνέβη στο κωδικόνιο έναρξης το οποίο καταστράφηκε. Έτσι η πρωτεϊνοσύνθεση ξεκινάει πλέον από το 3^ο κωδικόνιο, το οποίο αναγνωρίζει πλέον η RNA πολυμεράση ως νέο κωδικόνιο έναρξης (δηλαδή ATG).

Οι γονιακές μεταλλάξεις αντικατάστασης βάσης μπορεί να προκληθούν είτε από λάθη που γίνονται κατά την αντιγραφή του DNA είτε από παράγοντες του περιβάλλοντος, που ονομάζονται μεταλλαξογόνοι.

- Δ5.** Στο οπερόνιο της λακτόζης περιλαμβάνονται εκτός από τα γονίδια που κωδικοποιούν τα ένζυμα που διασπούν τη λακτόζη σε γλυκόζη και γαλακτόζη, που ονομάζονται δομικά, και αλληλουχίες DNA που ρυθμίζουν τη μεταγραφή τους. Οι αλληλουχίες αυτές που βρίσκονται μπροστά από τα δομικά γονίδια είναι κατά σειρά ένα ρυθμιστικό γονίδιο, ο υποκινητής και ο χειριστής. Το οπερόνιο της λακτόζης δε μεταγράφεται ούτε μεταφράζεται, όταν απουσιάζει από το θρεπτικό υλικό η λακτόζη. Τότε λέμε ότι τα γονίδια που το αποτελούν βρίσκονται υπό καταστολή. Πώς επιτυγχάνεται η καταστολή; Δύο είναι τα ρυθμιστικά μόρια: μια αλληλουχία DNA, που ονομάζεται χειριστής και βρίσκεται μεταξύ του υποκινητή και

του πρώτου γονιδίου, και μια ρυθμιστική πρωτεΐνη-καταστολέας. 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.

Όταν στο θρεπτικό υλικό υπάρχει μόνο λακτόζη, τότε ο ίδιος ο δισακχαρίτης προσδένεται στον καταστολέα και δεν του επιτρέπει να προσδεθεί στο χειριστή. Τότε η RNA πολυμεράση είναι ελεύθερη να αρχίσει τη μεταγραφή.

Εφόσον ο αριθμός των βάσεων που προστέθηκαν μεταξύ του 3^{ου} και του 4^{ου} κωδικονίου είναι διαφορετικός του τρία ή πολλαπλασίων του, τότε η αλληλουχία των αμινοξέων δεν εμφανίζει πλέον πολλές ομοιότητες με την αρχική. Επομένως η πρωτεΐνη που θα παράγεται δε θα έχει τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης καταστολέα και δε θα συνδέεται πλέον ούτε με το χειριστή, ούτε με τη λακτόζη.

Συνεπώς απουσία λακτόζης ο καταστολέας δε θα συνδέεται με το χειριστή και τα τρία δομικά γονίδια θα εκφράζονται χωρίς λόγο. Έτσι το βακτήριο θα παράγει άσκοπα τα τρία ένζυμα που διασπών τη λακτόζη σε γλυκόζη και γαλακτόζη. Δηλαδή θα καταναλώνει άσκοπα σημαντικά ποσά ενέργειας κάτι που μπορεί να επηρεάσει την επιβίωσή του.