

# ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΗ ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

ΤΕΤΑΡΤΗ 4 ΙΟΥΝΙΟΥ 2014

## ΘΕΜΑ Α

**A1.** δ

**A2.** γ

**A3.** β

**A4.** γ

**A5.** β

## ΘΕΜΑ Β

**B1.** 4 , 2 , 1 , 6 , 3 , 5

**B2.** α. DNA πολυμεράσες

β. πριμόσωμα

γ. DNA δεσμάση

δ. DNA ελικάση

ε. RNA πολυμεράση

**B3.** Μελέτη του καρυότυπου κατά τον προγεννητικό έλεγχο

Διάφορες βιοχημικές δοκιμασίες

Ανάλυση αλληλουχίας βάσεων του DNA (μοριακή διάγνωση)

Χρησιμοποίηση μονοκλωνικών αντισωμάτων

Τεχνική της PCR

Με την τεχνική της θεριδοποίησης με ειδικούς ανιχνευτές DNA

**B4.** Σχολικό βιβλίο σελίδα 133

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

**B5.** Σχολικό βιβλίο σελίδα 109

«Με τον όρο ζύμωση ... και αντιβιοτικά.».

## ΘΕΜΑ Γ

**Γ1.** Το ποιοι είναι οι γαμέτες, η αναλογία τους, καθώς και οι απόγονοι που προκύπτουν από το συνδυασμό τους, προσδιορίζονται από τον 1<sup>ο</sup> Νόμο του Mendel ή Νόμο του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων.

"Τα ομόλογα χρωμοσώματα καθώς και τα αλληλόμορφα γονίδια που βρίσκονται σ' αυτά, διαχωρίζονται κατά τη διάρκεια της μείωσης στους γαμέτες σε ίση αναλογία.

Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των ατόμων που διαυσταυρώθηκαν."

Η ασθένεια που φαίνεται στο γενεαλογικό δέντρο δεν μπορεί να είναι επικρατής, καθώς στην επικρατή κληρονομικότητα κάθε ασθενής έχει τουλάχιστον έναν γονέα ασθενή.

Αυτό δεν μπορεί να συμβαίνει στο δέντρο αυτό καθώς το άτομο II<sub>3</sub> που είναι ασθενής έχει δύο γονείς (I<sub>1</sub> και I<sub>2</sub>) υγιείς.

Άρα η ασθένεια είναι υπολειπόμενη.

- Γ2.** Φυλοσύνδετα ονομάζονται τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y.  
 Ένα αρσενικό άτομο κληρονομεί το X χρωμόσωμα από τη μητέρα του και το Y από τον πατέρα του.  
 Ένα θηλυκό άτομο κληρονομεί ένα X χρωμόσωμα από κάθε γονέα.  
 Αν το γονίδιο για την ασθένεια είναι φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τότε:  
 $X^A$  : αλληλόμορφο γονίδιο για φυσιολογικό άτομο  
 $X^a$  : αλληλόμορφο γονίδιο για ασθενές άτομο  
 Το άτομο  $III_1$  έχει γονότυπο  $X^aX^a$  διότι είναι ασθενές, θηλυκό άτομο και έχει κληρονομήσει ένα  $X^a$  από κάθε γονέα.  
 Ο πατέρας της όμως ( $II_4$ ) είναι υγιής και έχει γονότυπο  $X^AY$ .  
 Άρα δεν μπορεί να της έχει κληροδοτήσει το υπολειπόμενο αλληλόμορφο.  
 Συνεπώς η ασθένεια δεν είναι φυλοσύνδετη, είναι αυτοσωμική υπολειπόμενη.

- Γ3.** A : αλληλόμορφο γονίδιο για φυσιολογικό άτομο  
 a : αλληλόμορφο γονίδιο για ασθενές άτομο

Το άτομο  $II_3$  είναι ασθενές, οπότε έχει γονότυπο aa. Επειδή οι γονείς του απόμου αυτού είναι υγιείς έχουν ένα A γονίδιο και επειδή του έχουν κληροδοτήσει από ένα a αλληλόμορφο, είναι ετερόζυγοι δηλαδή έχουν γονότυπο Aa.

Τα άτομα  $II_1$ ,  $II_2$  έχουν γονότυπο AA ή Aa, διότι έχουν κληρονομήσει ένα A γονίδιο από τον ένα γονέα και ένα A ή a από τον άλλο.

Το άτομο  $II_4$  έχει γονότυπο Aa, διότι είναι υγιής οπότε έχει ένα A αλληλόμορφα και έχει κληροδοτήσει ένα a γονίδιο στην απόγονο  $III_1$  η οποία είναι ασθενής και έχει γονότυπο aa.

Άρα γονότυποι :  $II_1$ ,  $II_2$  : AA ή Aa

$II_3$  : aa

$II_4$  : Aa

- Γ4.** Σχολικό βιβλίο σελίδα 60 «Η υβριδοποίηση ... κομμάτια.»  
 Τα μόρια ανιχνευτές είναι συνήθως μονόκλωνα, ιχνηθετημένα μόρια DNA ή RNA.  
 Σύμφωνα με τα παραπάνω και σε συνδυασμό με τα δεδομένα του πίνακα, στο άτομο  $II_1$  δεν ανιχνεύεται μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, ενώ στο άτομο  $II_2$  ανιχνεύεται ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο.  
 Συνεπώς ο γονότυπος του απόμου  $II_1$  είναι AA, ενώ ο γονότυπος του απόμου  $II_2$  είναι Aa.

**Τ5.** Για να προκύψει άτομο με σύνδρομο Klinefelter με μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα από γονείς με φυσιολογική όραση θα πρέπει η μητέρα να είναι ετερόζυγη και να έχει γονότυπο  $X^A X^a$  και ο πατέρας  $X^A Y$ . Για να προκύψει αυτό το άτομο θα πρέπει να έχει συμβεί μη διαχωρισμός των αδερφών χρωματίδων κατά τη 2<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση του  $X^a$  φυλετικού χρωμοσώματος της μητέρας, οπότε προκύπτει ωάριο με 22 αυτοσωμικά και δύο  $X^a$  φυλετικά χρωμοσώματα. Το ωάριο αυτό γονιμοποιείται από φυσιολογικό σπερματοζωάριο με 22 αυτοσωμικά και ένα  $Y$  φυλετικό χρωμόσωμα.

## ΘΕΜΑ Δ

**Δ1.** Η μεταγραφή γίνεται με κατεύθυνση  $5' \rightarrow 3'$ .

Το mRNA που συντίθεται έχει προσανατολισμό  $5' \rightarrow 3'$ .

Το mRNA είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με τη μεταγραφόμενη αλυσίδα του DNA που ονομάζεται μη κωδική. Η μη κωδική αλυσίδα του DNA είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη με την άλλη αλυσίδα του DNA που ονομάζεται κωδική.

Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, συνεχής και μη επικαλυπτόμενος και έχει κωδικόνιο έναρξης το 5'AUG3' που κωδικοποιεί τη μεθειονίνη.

Το όρος κωδικόνιο δεν αναφέρεται μόνο στο mRNA, αλλά και στο γονίδιο από το οποίο πρόεκυψε.

Άρα κωδικόνιο έναρξης στην κωδική αλυσίδα είναι το 5'ATG3'. Βρίσκω κωδικόνιο έναρξης 5'ATG3' στην επάνω αλυσίδα και από αριστερά προς τα δεξιά.

Η επάνω αλυσίδα είναι η κωδική και η κάτω η μη κωδική.

Ο προσανατολισμός του μορίου είναι:

5' AGC ... CTG 3'

3' TCG ... GAC 5'

**Δ2.** Το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του παραπάνω γονιδίου είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με τη μη κωδική αλυσίδα του DNA.

Το mRNA συντίθεται με προσανατολισμό  $5' \rightarrow 3'$  και είναι :

5' AGCU AUG ACC AUG AUU ACG GAU UCA CUG 3'

**Δ3.** Σχολικό βιβλίο σελίδα 36

«Κατά την έναρξη ... της συμπληρωματικότητας των βάσεων»

Το τμήμα αυτό είναι : 5' AGCU 3'

**Δ4.** Για να δημιουργηθεί πρωτεΐνη με 2 λιγότερα αμινοξέα θα πρέπει να έχει συμβεί μετάλλαξη στο  $5^{\circ}$  ή  $6^{\circ}$  ή  $7^{\circ}$  νουκλεοτίδιο της κωδικής αλυσίδας έτσι ώστε να δημιουργηθεί κωδικόνιο διαφορετικό του κωδικούντος έναρξης με αποτέλεσμα η μετάφραση να ξεκινήσει μετά από 2 κωδικόνια που έχει επίσης κωδικόνιο έναρξης.

Προσοχή! Άλλη μια περίπτωση δημιουργίας πρωτεΐνης με 1022 αμινοξέα είναι το κωδικόνιο που κωδικοποιεί το 1023 αμινοξύ να μετατραπεί σε κωδικόνιο λήξης. Με αυτό τον τρόπο δημιουργείται πρόωρη λήξη και δημιουργία πρωτεΐνης με 1022 αμινοξέα, **αλλά αυτό δεν συμβαίνει στο παραπάνω τμήμα DNA που δίνεται.**

**Δ5.** Η προσθήκη 4 διαδοχικών βάσεων σε ένα μόριο mRNA, αλλάζει την αλληλουχία των αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα που αυτό κωδικοποιεί επειδή οι διαδοχικές βάσεις είναι διάφορες του 3 ή πολλαπλασίων του 3.

Επίσης, επειδή η μετάλλαξη γίνεται μετά το 3ο κωδικόνιο του mRNA που κωδικοποιεί το ένζυμο, αλλάζει και η επόμενη αλληλουχία των αμινοξέων.

Άρα η πρωτεΐνη καταστολέας δεν έχει καμία σχέση με την αρχική.

Συνεπώς μηδενίζεται η ενεργότητά της.

Σ' αυτή την περίπτωση η πρωτεΐνη καταστολέας δεν μπορεί να προσδεθεί στο χειριστή, οπότε η RNA πολυμεράση μεταγράφει τα δομικά γονίδια του οπερονίου και παράγονται τα ένζυμα που διασπούν τη λακτόζη, τα οποία όμως απουσία λακτόζης δεν έχουν κάποια χρηστικότητα.