

ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΕΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ (ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ)

Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ – ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ 2

ΘΕΜΑ 1^ο

A. 1 β, 2 α, 3 δ, 4 δ, 5 γ

B. 1 Λ, 2 Σ, 3 Λ, 4 Λ, 5 Λ

ΘΕΜΑ 2^ο

A. 1) α- θαλασσαιμία Σελ 93 σχολικού βιβλίου: “Τα γονίδια που κωδικοποιούν.... συστατικό αυτών των αιμοσφαιρινών.”

Ρετινοβλάστωμα Σελ 101 σχολικού βιβλίου: “ Τα ογκοκατασταλτικά γονίδια είναι ενός ογκοκατασταλτικού γονιδίου.”

2) **Σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat)** Σελ 97 σχολικού βιβλίου: “ Το σύνδρομο φωνή της γάτας διανοητική καθυστέρηση.”

3) **Σύνδρομο Turner** Σελ 97 σχολικού βιβλίου: “ Τα άτομα που πάσχουν και είναι στείρα.”

B. 1) Σελ 119 σχολικού βιβλίου: “ Κάθε είδος αντισώματος που ονομάζονται μονοκλωνικά.”

2) Τα ανοσοδιαγνωστικά τεστ για την εξακρίβωση μιας πιθανής κύησης περιέχουν μονοκλωνικά αντισώματα για ειδικές ορμόνες που παράγονται κατά την κύηση. Αυτές οι ορμόνες χορηγούνται με ένεση σε διαφορετικά ποντίκια και προκαλούν ανοσολογική αντίδραση με αποτέλεσμα να αρχίσει η παραγωγή αντισωμάτων από εξειδικευμένα Β-λεμφοκύτταρα. Ύστερα από 2 εβδομάδες αφαιρείται ο σπλήνας και απομονώνονται τα β- λεμφοκύτταρα. Τα κύτταρα αυτά συντήκονται με καρκινικά κύτταρα και παράγονται υβριδώματα που παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα. Τα υβριδώματα μπορούν να φυλάσσονται για μεγάλα χρονικά διαστήματα στη κατάψυξη (-80°C) και να παράγουν οποιαδήποτε στιγμή μονοκλωνικά αντισώματα για ειδικές ορμόνες που παράγονται κατά την κύηση. Συνεισφέρουν έτσι σημαντικά στην αύξηση της ευαισθησίας κλινικών δοκιμασιών όπως η εξακρίβωση μιας πιθανής κύησης.

Γ. 1) Η γενετική καθοδήγηση είναι μια διαδικασία κατά την οποία ειδικοί επιστήμονες δίνουν πληροφορίες σε μεμονωμένα άτομα, ζευγάρια και οικογένειες που πάσχουν από γενετική ασθένεια ή έχουν αυξημένες πιθανότητες να την εμφανίσουν.

2) Ο ειδικός επιστήμονας είναι σε θέση να συμβουλέψει τους ενδιαφερόμενους, μόνο όταν διαθέτει τα απαραίτητα στοιχεία που του επιτρέπουν να γνωρίζει τη συγκεκριμένη γενετική ασθένεια, τη συχνότητα εμφάνισης της, τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται, τις επιπτώσεις στα άτομα που πάσχουν από αυτήν, τους τρόπους αντιμετώπισης της κ.α.

3) Εμβρυϊκά κύτταρα, από έγκυο που διανύει τον τέταρτο μήνα της κύησης, παραλαμβάνονται με τη αμνιοπαρακέντηση, η οποία πραγματοποιείται από την 12^η – 16^η εβδομάδα της κύησης. Σύμφωνα με τη μέθοδο αυτή, λαμβάνεται από τον αμνιακό σάκο, με τη βοήθεια βελόνας, μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού. Μέσα σε αυτό βρίσκονται εμβρυϊκά κύτταρα. Τα κύτταρα αυτά μπορεί να χρησιμοποιηθούν για την ανάλυση DNA και τη βιοχημική ανάλυση ορισμένων πρωτεϊνών και ενζύμων, όπως στη περίπτωση της φαινύλκετονουρίας. Επίσης, ύστερα από καλλιέργεια, τα εμβρυϊκά αυτά κύτταρα χρησιμοποιούνται για τη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών, με μελέτη καρυοτύπου. Αποτελεί έναν ασφαλή και αξιόπιστο τρόπο διάγνωσης των γενετικών ανωμαλιών.

ΘΕΜΑ 3^ο

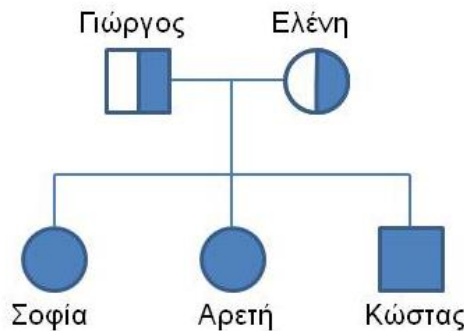
1) Εφόσον το γονίδιο που ευθύνεται για την ομοκυστινουρία εδράζεται στο 21^ο χρωμόσωμα, η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό τρόπο. Επίσης εφόσον από υγιείς γονείς (Γιώργος και Ελένη) προκύπτουν ασθενείς απόγονοι, το γονίδιο που ευθύνεται για την ασθένεια είναι υπολειπόμενο. (Αν ήταν επικρατής ο τύπος κληρονομικότητας θα έπρεπε κάθε ασθενής απόγονος να έχει και έναν τουλάχιστον ασθενή γονέα).

2) Η **ομοκυστινουρία** κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Έστω ότι με β συμβολίζεται το υπεύθυνο για την ομοκυστινουρία αλληλόμορφο και Β το φυσιολογικό. Κάθε άτομο που πάσχει θα έχει γονότυπο ββ, ενώ τα άτομα με φυσιολογικό φαινότυπο έχουν πιθανό γονότυπο ΒΒ ή Ββ. Στη συγκεκριμένη οικογένεια, τα παιδιά πάσχουν από ομοκυστινουρία, συνεπώς έχουν δύο υπολειπόμενα αλληλόμορφα γονίδια για την ασθένεια δηλαδή έχουν γονότυπο ββ. Οι γονείς τους (Γιώργος και Ελένη) θα τους έχουν κληροδοτήσει από ένα β ο καθένας. Άρα, επειδή ο Γιώργος και η Ελένη έχουν υγιή φαινότυπο, και οι δύο τους είναι ετερόζυγοι με γονότυπο Ββ.

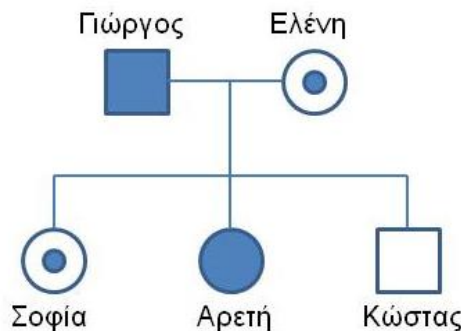
Η αιμορροφιλία Α ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, καθώς το αλληλόμορφο που ευθύνεται γι' αυτή εντοπίζεται πάνω στο X φυλετικό χρωμόσωμα του ανθρώπου και δεν έχει αλληλόμορφο στο Y. Συμβολίζουμε με X^A το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο που ευθύνεται για την φυσιολογική πήξη αίματος. Συμβολίζουμε με X^a το υπολειπόμενο αλληλόμορφο που ευθύνεται για την αιμορροφιλία Α. Θηλυκά άτομα με φυσιολογική πήξη αίματος θα έχουν γονότυπο $X^A X^A$ ή $X^A X^a$. Θηλυκά άτομα με αιμορροφιλία Α θα έχουν γονότυπο $X^a X^a$. Αρσενικά άτομα με φυσιολογική πήξη αίματος θα έχουν γονότυπο $X^A Y$. Αρσενικά άτομα με αιμορροφιλία Α θα έχουν γονότυπο $X^a Y$. Από τα παιδιά, η Αρετή είναι θηλυκό άτομο που πάσχει από αιμορροφιλία Α, συνεπώς έχει γονότυπο $X^a X^a$. Ο Γιώργος είναι αρσενικό και πάσχει από αιμορροφιλία Α, άρα θα έχει γονότυπο $X^a Y$. Ο μικρός Κωστάκης είναι αρσενικό άτομο με φυσιολογική πήξη αίματος, συνεπώς έχει γονότυπο $X^A Y$. Η Ελένη στον Κωστάκη κληροδοτεί το φυσιολογικό X^A (ο Κωστάκης από τον πατέρα του παίρνει το Y χρωμόσωμα), ενώ παράλληλα αποκτά την Αρετή που πάσχει με γονότυπο $X^a X^a$ και της κληροδοτεί ένα X^a . Η Σοφία κληροδοτεί από τον πατέρα της το X^a αλλά επειδή η ίδια έχει φυσιολογική πήξη αίματος ο γονότυπος της θα είναι $X^A X^a$.

3)

Ομοκυστινουρία



Αιμορροφιλία Α



4) Οι γονότυποι των γονέων είναι:

Γιώργος: $B\beta X^aY$

Ελένη: $B\beta X^A X^a$

Η διασταύρωση έχει ως εξής:

P: ♂ $B\beta X^aY$ x $B\beta X^A X^a$ ♀

Πιθανοί γαμέτες: $B X^a, B Y$ / $B X^A, B X^a$
 $\beta X^a, \beta Y$ $\beta X^A, \beta X^a$

♀ \ ♂	BX^a	BY	βX^a	βY
BX^A	$BB X^A X^a$	$BB X^A Y$	$B\beta X^A X^a$	$B\beta X^A Y$
BX^a	$BB X^a X^a$	$BB X^a Y$	$B\beta X^a X^a$	$B\beta X^a Y$
βX^A	$B\beta X^A X^a$	$B\beta X^A Y$	$\beta\beta X^A X^a$	$\beta\beta X^A Y$
βX^a	$B\beta X^a X^a$	$B\beta X^a Y$	$\beta\beta X^a X^a$	$\beta\beta X^a Y$

Ισχύει ο πρώτος νόμος του Mendel ή νόμος του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων που αναφέρει ότι ο τρόπος που κληρονομούνται οι χαρακτήρες είναι αποτέλεσμα γεγονότων που συμβαίνουν κατά τη μείωση. Κατά την παραγωγή των γαμετών διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα αλληλόμορφα που βρίσκονται σ'αυτά. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών.

Επειδή τα γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη χρωμοσωμάτων (αυτοσωμικά και φυλοσύνδετα) ισχύει και ο δεύτερος νόμος του Mendel ή νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων που αναφέρει ότι το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα.

Κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός και δε σχετίζεται με το αποτέλεσμα προηγούμενων κυήσεων. Έτσι η πιθανότητα το επόμενο παιδί της οικογένειας να μην πάσχει από ομοκυστινουρία και αιμορροφιλία A είναι 6/16.

ΘΕΜΑ 4^ο

1. Η ινσουλίνη είναι μία ορμόνη που παράγεται από ειδικά κύτταρα του παγκρέατος. Η ορμόνη αυτή ρυθμίζει το μεταβολισμό των υδατανθράκων και ειδικότερα το ποσοστό της γλυκόζης στο αίμα.
2. Η ινσουλίνη αποτελείται από δύο μικρά πεπτίδια, Α και Β, τα οποία αποτελούνται συνολικά από 51 αμινοξέα και συγκρατούνται μεταξύ τους με δισουλφιδικούς δεσμούς. Το γονίδιο της ινσουλίνης παράγει ένα πρόδρομο μόριο, την προϊνσουλίνη, το οποίο μετατρέπεται τελικά σε ινσουλίνη με αποκοπή ενός ενδιάμεσου πεπτιδίου μετά την μετάφραση (μετα-μεταφραστική τροποποίηση με απομάκρυνση κάποιων αμινοξέων από την πολυπεπτιδική αλυσίδα που συντίθεται στα ριβοσώματα).
3. Σελίδα 118 σχολικού βιβλίου: «Η ινσουλίνη χρησιμοποιείται για την θεραπεία των διαβητικών αλλεργικές αντιδράσεις.»
4. Ένζυμα που χρησιμοποιούμε για την σύγχρονη τεχνική παραγωγής ινσουλίνης από γενετικά τροποποιημένα βακτήρια είναι τα ακόλουθα:
 - Αντίστροφη μεταγραφή: σύνθεση με καλούπι το ώριμο mRNA που απομονώνεται από παγκρεατικά κύτταρα, της συμπληρωματικής DNA αλυσίδας (cDNA)
 - DNA πολυμεράση: σύνθεση με καλούπι το μονόκλωνο cDNA της συμπληρωματικής DNA αλυσίδας
 - Περιοριστική ενδονουκλεάση: κόψιμο του πλασμιδίου ή γενικότερα του φορέα κλωνοποίησης που θα χρησιμοποιηθεί
 - DNA δεσμάση: για τον σχηματισμό ανασυνδυασμένου πλασμιδίου
5. Η κωδική αλυσίδα ενός γονιδίου είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη με την μη κωδική αλυσίδα. Το mRNA συντίθεται από την RNA πολυμεράση τοποθετώντας με κατεύθυνση 5' προς 3' συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια



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

απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια της μη κωδικής αλυσίδας. Άρα το mRNA θα έχει συμπληρωματική αλληλουχία προς την μη κωδική αλυσίδα ενός γονιδίου και αντιπαράλληλα άκρα με αυτή. Επομένως, η αλληλουχία του mRNA που θα παραχθεί από την μεταγραφή του τμήματος του γονιδίου της ινσουλίνης που δίνεται θα είναι:

5' ...GCAUAAAGAUGGUGGACUUUAUCCUUAGCGCGAACUGGG...3'

Επειδή το συγκεκριμένο τμήμα του mRNA κωδικοποιεί τα 8 τελευταία αμινοξέα του μορίου της ινσουλίνης, θα πρέπει με κατεύθυνση 5' προς 3' να εντοπίσουμε ένα κωδικόνιο λήξης και πριν από αυτό 8 τουλάχιστον κωδικόνια για αμινοξέα.

5' ...GCAUAAAGAUGGUGGACUUUAUCCU UAGCGCGAACUGGG...3'

Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, συνεχής και μη επικαλυπτόμενος. Κάνοντας χρήση του γενετικού κώδικα, τα 8 τελευταία αμινοξέα της πρωτεΐνης θα είναι:

H₂N-.....his-lys-asp-gly-gly-leu-tyr-pro-COOH

Η αλληλουχία των 8 τελευταίων αμινοξέων στο άτομο A διαφέρει σε σχέση με την φυσιολογική σε ένα αμινοξύ. Συγκεκριμένα το τέταρτο αμινοξύ από το τέλος αντί της γλυκίνης που υπάρχει στην φυσιολογική πρωτεΐνη έχει αλλάξει από το αμινοξύ αργινίνη. Η αλλαγή αυτή είναι αποτέλεσμα γονιδιακής μετάλλαξης αντικατάστασης ενός νουκλεοτιδίου στην τριπλέτα που κωδικοποιούσε την γλυκίνη. Με χρήση του γενετικού κώδικα παρατηρούμε ότι η αργινίνη κωδικοποιείται από τις τριπλέτες CGU, CGC, CGA, CGG, AGA, AGG. Άρα πιθανότατα έγινε στην κωδική αλυσίδα αντικατάσταση του 1^{ου} νουκλεοτιδίου της τριπλέτας της γλυκίνης GGA από G σε C ή του 1^{ου} νουκλεοτιδίου από G σε A, με αποτέλεσμα να προκύψει κωδικόνιο CGA ή AGA αντίστοιχα.



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

Η αλληλουχία των 8 τελευταίων αμινοξέων στο άτομο Β διαφέρει σε σχέση με την φυσιολογική σε μέγεθος. Συγκεκριμένα, η μεταλλαγμένη αποτελείται από 2 αμινοξέα λιγότερα. Η αλλαγή αυτή είναι αποτέλεσμα γονιδιακής μετάλλαξης στην τριπλέτα που κωδικοποιούσε το δεύτερο αμινοξύ από το τέλος και η οποία οδήγησε στην εμφάνιση ενός κωδικονίου λήξης. Έτσι, συνέβει πρόωρος τερματισμός της πρωτεϊνοσύνθεσης. Άρα πιθανότατα έγινε στην κωδική αλυσίδα αντικατάσταση του 3^{ου} νουκλεοτιδίου της τριπλέτας της τυροσίνης (TAT) σε G ή A με αποτέλεσμα την εμφάνιση στη θέση αυτή ενός κωδικονίου λήξης TAG ή TAA. Η συγκεκριμένη περίπτωση μπορεί επίσης να εξηγηθεί και με την προσθήκη μίας G ή A αμέσως μετά το 2^ο νουκλεοτίδιο της τριπλέτας της τυροσίνης στην κωδική αλυσίδα.

ΟΡΟΣΗΜΟ ΠΕΙΡΑΙΑ
ΔΕΜΕΝΑΓΑΣ ΠΟΛΥΧΡΟΝΗΣ