

**ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΕΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ**  
**ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ (ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ) –**  
**ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ 1**

**ΘΕΜΑ Α**

- A. 1. β  
2. β  
3. γ  
4. β

- B. **Ζύμωση:** Διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιεσδήποτε συνθήκες  
**Υβριδοποίηση:** Σύνδεση μονόκλωνων συμπληρωματικών αλυσίδων DNA ή συμπληρωματικών DNA- RNA

**ΘΕΜΑ Β**

- A. Το ποσοστό της HbA είναι περιορισμένο στις εξής περιπτώσεις περιπτώσεις:  
I) **Φυσιολογικά** κατά την εμβρυική ηλικία, όπου η κύρια αιμοσφαιρίνη είναι η HbF  
II) **Παθολογικά**, όταν:  
α) το άτομο πάσχει από β-θαλασσαιμία, οπότε είναι αυξημένη στις περισσότερες περιπτώσεις η HbF, η οποία υποκαθιστά μερικώς τη λειτουργία της HbA.  
β) το άτομο είναι φορέας της β-θαλασσαιμίας, οπότε είναι αυξημένα τα ποσοστά της HbA2, η οποία αποτελεί διαγνωστικό δείκτη  
γ) το άτομο πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία, οπότε παράγεται η HbS αντί για την HbA  
δ) το άτομο είναι φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, οπότε το ποσοστό της HbA είναι μειωμένο, αφού εκτός από φυσιολογικές β-αλυσίδες παράγονται και παθολογικές.  
ε) το άτομο πάσχει από α-θαλασσαιμία. Η έλλειψη των γονιδίων α, που κωδικοποιούν την α πολυπεπτιδική αλυσίδα επηρεάζει όλες τις αιμοσφαιρίνες του ανθρώπου, επειδή η α πολυπεπτιδική αλυσίδα είναι συστατικό όλων των αιμοσφαιρινών.

B. 1. Σελ 117 σχολικού βιβλίου: « Η ινσουλίνη είναι μια ορμόνη ..... στο αίμα.» Σελ 118 σχολικού βιβλίου: « Η ινσουλίνη αποτελείται ..... τελικά σε ινσουλίνη».

2. Απομονώνεται το συνολικό ώριμο mRNA από κύτταρα του ανθρώπινου παγκρέατος στα οποία εκφράζεται το γονίδιο της ινσουλίνης. Το mRNA χρησιμοποιείται σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA (cDNA). Η σύνθεση γίνεται με το ένζυμο αντίστροφη μεταγραφάση. Παράγονται έτσι υβριδικά μόρια cDNA-mRNA. Το mRNA διασπάται με κατάλληλες χημικές ουσίες ή αποδιατάσσεται με θέρμανση και τα cDNA χρησιμεύουν σαν καλούπι για την σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA. Το αποτέλεσμα είναι η δημιουργία δίκλωνων μορίων DNA. Τα δίκλιωνα μόρια DNA εισάγονται σε πλασμίδια, τα οποία έχουν κοπεί με μια περιοριστική ενδονουκλεάση και εν συνεχεία ενώνονται με τη βοήθεια του ενζύμου



ΑΓ.ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΟΥ 11 -- ΠΕΙΡΑΙΑΣ -- 18532 -- ΤΗΛ. 210-4224752, 4223687  
DNA δεσμάση. Τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια εισέρχονται σε κατάλληλα βακτήρια ξενιστές με μια διαδικασία γνωστή ως μετασχηματισμός. Για το σκοπό αυτό γίνονται τα τοιχώματα του βακτηρίου παροδικά διαπερατά σε μακρομόρια μετά από κατάλληλη κατεργασία. Κάθε βακτήριο που προσέλαβε ένα ανασυνδυασμένο πλασμίδιο πολλαπλασιάζεται σε στερεό θρεπτικό υλικό, το οποίο περιέχει πηγή άνθρακα, πηγή αζώτου και μεταλλικά ιόντα, παρουσία αντιβιοτικού και δίνει έναν κλώνο. Η διαδικασία αυτή ονομάζεται κλωνοποίηση. Μ' αυτό τον τρόπο έχουμε κατασκευάσει μια cDNA βιβλιοθήκη, η οποία περιέχει αντίγραφα της αλληλουχίας των εξωνίων των γονιδίων που εκφράζονται στα κύτταρα του παγκρέατος και κατ' επέκταση και του γονιδίου της ινσουλίνης. Στη συνέχεια επιλέγουμε το κλώνο που περιέχει τα εξόνια του γονιδίου που κωδικοποιεί το πρόδρομο μόριο της ινσουλίνης με τη χρήση ιχνηθετημένων ανιχνευτών μορίων DNA ή RNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το κλωνοποιημένο DNA. Οι ανιχνευτές αναμιγνύονται με το DNA της βιβλιοθήκης, το οποίο έχει προηγουμένως απομονωθεί και αποδιαταχθεί, υβριδοποιώντας μόνο το συμπληρωματικό DNA. Τα βακτήρια αυτά καλλιεργούνται σε μεγάλη κλίμακα χρησιμοποιώντας κατάλληλες συσκευές που ονομάζονται βιοαντιδραστήρες, οι οποίοι επιτρέπουν τον έλεγχο και τη ρύθμιση των συνθηκών (θερμοκρασία, pH, συγκέντρωση O<sub>2</sub>) που αφορούν την καλλιέργεια. Όλες οι διεργασίες πρέπει να γίνονται κάτω από στείρες συνθήκες για να μη γίνει μόλυνση της καλλιέργειας. Ο ίδιος ο βιοαντιδραστήρας και το θρεπτικό υλικό αποστειρώνονται πριν τη χρήση. Τελική κατεργασία είναι η διεργασία καθαρισμού του προϊόντος που παραλαμβάνεται από τον βιοαντιδραστήρα. Με διήθηση ή φυγοκέντρηση διαχωρίζουμε συνήθως τα υγρά από τα στερεά συστατικά και στη συνέχεια με κατάλληλη μέθοδο παραλαμβάνουμε την προϊνσουλίνη. Τέλος, με κατάλληλο ένζυμο, αφαιρούμε το ενδιάμεσο πεπτίδιο, οπότε η προϊνσουλίνη μετατρέπεται σε ινσουλίνη.

## ΘΕΜΑ Γ

**A. αλφισμός:** Σελ 94 σχολικού βιβλίου: «Ο αλφισμός οφείλεται ..... μειωμένη ενεργότητα».

**φαινυλκετονουρία (PKU):** Σελ 94 σχολικού βιβλίου: «Η φαινυλκετονουρία είναι μια ασθένεια ..... ποσότητα φαινυλαλανίνης».

**Ανοσοανεπάρκεια που οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA):** Σελ 123 σχολικού βιβλίου: « Η ασθένεια αυτή οφείλεται ..... να τους καταπολεμήσει».

**B.** Ο αριθμός των αμινοξέων μιας πεπτιδικής αλυσίδας αντιστοιχεί στον αριθμό των κωδικονίων του mRNA που μεταφράζεται συν το κωδικόνιο λήξης που δεν κωδικοποιεί αμινοξύ, γιατί δεν υπάρχουν tRNA που να αντιστοιχούν σ' αυτά. Αφού δεν αφαιρούνται αμινοξέα από το αμινοτελικό άκρο ισχύουν τα εξής:

α) Επειδή και τα 2000 αμινοξέα ανήκουν σε μία αλυσίδα, αυτή προκύπτει από τη μετάφραση ενός mRNA. Το mRNA αυτό θα διαθέτει 2000 κωδικόνια αντίστοιχα προς τα αμινοξέα και 1 επιπλέον κωδικόνιο λήξης. Άρα συνολικά  $(2000+1) \times 3 = 6003$



ΑΓ.ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΟΥ 11 -- ΠΕΙΡΑΙΑΣ -- 18532 -- ΤΗΛ. 210-4224752, 4223687  
νουκλεοτίδια, επειδή κάθε κωδικόνιο είναι μια τριάδα νουκλεοτιδίων. Οι  
αμετάφραστες περιοχές είναι το 50% του συγκεκριμένου mRNA.

Άρα συνολικά το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του γονιδίου θα έχει  $6003 \times 2 = 12006$  νουκλεοτίδια. Κατά τη διαδικασία της μεταγραφής, το μόριο του mRNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό με τη μία αλυσίδα του γονιδίου και ονομάζεται μη κωδική, η οποία θα περιέχει τον ίδιο αριθμό νουκλεοτιδίων με το mRNA. Έτσι το μήκος του γονιδίου θα είναι 12006 ζεύγη βάσεων.

β) Επειδή οι πολυπεπτιδικές αλυσίδες είναι ίδιες, αποτελούνται από 1000 αμινοξέα με την ίδια αλληλουχία. Για τη συνθεσή τους αρκεί ένα mRNA που θα μεταφραστεί δύο φορές. Το συγκεκριμένο mRNA έχει 1000 κωδικόνια συν 1 της λήξης = 1001 κωδικόνια. Άρα  $1001 \times 3 = 3003$  νουκλεοτίδια. Οι αμετάφραστες περιοχές αποτελούν το 50% του mRNA. Άρα συνολικά το mRNA θα έχει  $3003 \times 2 = 6006$  νουκλεοτίδια και έχει προέλθει από τη μεταγραφή ενός γονιδίου με μήκος 6006 ζεύγη βάσεων.

γ) Επειδή τα 2000 αμινοξέα ανήκουν σε διαφορετικές πολυπεπτιδικές αλυσίδες, είναι απαραίτητη η μετάφραση δύο διαφορετικών μορίων mRNA. Αυτά διαθέτουν αθροιστικά 2000 κωδικόνια συν 2 της λήξης = 2002 κωδικόνια.

Άρα  $2002 \times 3 = 6006$  νουκλεοτίδια. Οι αμετάφραστες περιοχές είναι το 50% των συγκεκριμένων mRNA. Άρα συνολικά τα mRNA θα έχουν  $6006 \times 2 = 12012$  νουκλεοτίδια και τα γονίδια από τα οποία μεταγράφονται θα έχουν μήκος συνολικά 12012 ζεύγη βάσεων.

## ΘΕΜΑ Δ

1. Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας. Έστω ότι συμβολίζουμε με A το αλληλόμορφο που ευθύνεται για την ασθένεια και a το φυσιολογικό. Τα άτομα που πάσχουν θα έχουν γονότυπο AA ή Aa ενώ τα υγιή aa. Στο γενεαλογικό δένδρο τα άτομα 1, 2, και 7 είναι υγιή και συνεπώς θα έχουν γονότυπο aa. Τα άτομα 1 και 2 είναι γονείς του 5 και του κληροδοτούν ο καθένας ένα αλληλόμορφο a και επομένως θα έχει φαινότυπο υγιούς ατόμου και γονότυπο aa. Από το άτομο 5 και 6 γεννήθηκαν τα άτομα 7 και 8. Το άτομο 8 πάσχει από οικογενή υπερχοληστερολαιμία, συνεπώς έχει ένα τουλάχιστον επικρατές αλληλόμορφο A στον



ΑΓ.ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΟΥ 11 -- ΠΕΙΡΑΙΑΣ -- 18532 -- ΤΗΛ. 210-4224752, 4223687  
γονότυπό του και θα πρέπει να έχει ένα τουλάχιστον πάσχοντα γονέα που θα είναι ο 6  
αφού ο 5 είναι υγιής. Έτσι ο 6 έχει ένα τουλάχιστον Α. Από το ίδιο ζευγάρι γεννήθηκε και

2.

υγιές παιδί το 7 με γονότυπο  $aa$ . Κληρονόμησε δηλαδή ένα  $a$  από κάθε γονέα του. Έτσι ο  
γονότυπος του 6 θα είναι  $Aa$ .

3. **Η β θαλασσαιμία** κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.  
Έστω ότι με  $\beta$  συμβολίζεται το υπεύθυνο για την  $\beta$  θαλασσαιμία αλληλόμορφο και  $B$  το  
φυσιολογικό. Κάθε άτομο που πάσχει θα έχει γονότυπο  $\beta\beta$ , ενώ τα άτομα με φυσιολογικό  
φαινότυπο έχουν πιθανό γονότυπο  $BB$  ή  $B\beta$ . Στη συγκεκριμένη οικογένεια, τα άτομα 3, 4  
και 8 πάσχουν από  $\beta$  θαλασσαιμία, συνεπώς έχουν δύο υπολειπόμενα αλληλόμορφα  
γονίδια για την ασθένεια δηλαδή έχουν γονότυπο  $\beta\beta$ . Τα άτομα 3 και 4 έχουν αποκτήσει  
τον απόγονο 6 και του έχουν κληροδοτήσει από ένα  $\beta$  ο καθένας. Άρα, το άτομο 6 έχει  
γονότυπο  $\beta\beta$  και πάσχει από  $\beta$  θαλασσαιμία. Τα άτομα 6 και 5 απέκτησαν ένα υγιές αγόρι,  
το 7. Αυτό κληρονόμησε από τον γονέα 6 ένα αλληλόμορφο  $\beta$  και από τον άλλο γονέα το  
φυσιολογικό αλληλόμορφο  $B$  και έχει γονότυπο  $B\beta$ . Το ζευγάρι αυτό απέκτησε και ένα  
παιδί που πάσχει το 8 με γονότυπο  $\beta\beta$ . Του κληροδότησαν δηλαδή από ένα  $\beta$  ο καθένας  
άρα η μητέρα 5 θα έχει γονότυπο  $B\beta$  και υγιή φαινότυπο.

4. **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  $X^a Y$ . Στο γενεαλογικό δένδρο τα άτομα 4 και 8 είναι θηλυκά που  
πάσχουν από αιμορροφιλία Α, συνεπώς έχουν γονότυπο  $X^a X^a$ . Το άτομο 6 είναι  
αρσενικό και θα πάσχει από αιμορροφιλία Α και θα έχει γονότυπο  $X^a Y$  αφού κλη-  
ρονομεί το  $X$  χρωμόσωμα από την πάσχουσα μητέρα του 4 και μαζί το φυλοσύνδετο



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

γονίδιο που ευθύνεται για την ασθένεια και το Y χρωμόσωμα από τον πατέρα του. Το άτομο 7 είναι αρσενικό με φυσιολογική πήξη αίματος, συνεπώς έχει γονότυπο  $X^A Y$ . Το άτομο 5 είναι η μητέρα του 7, και του κληροδοτεί το φυσιολογικό  $X^A$  ενώ παράλληλα αποκτά το κορίτσι 8 που πάσχει με γονότυπο  $X^a X^a$  και της κληροδοτεί ένα  $X^a$ . Το άλλο  $X^a$  το κληροδοτεί ο πατέρας 6 που έχει γονότυπο  $X^a Y$  και θα πάσχει. Άρα η μητέρα 5 έχει φυσιολογική πήξη αίματος και γονότυπο  $X^A X^a$ .

**ΟΡΟΣΗΜΟ ΠΕΙΡΑΙΑ**  
**ΔΕΜΕΝΑΓΑΣ ΠΟΛΥΧΡΟΝΗΣ**

ΟΡΟΣΗΜΟ