



**Πανελλαδικές Εξετάσεις Ημερήσιων Γενικών Λυκείων**

Εξεταζόμενο μάθημα: *Βιολογία Προσανατολισμού*

*Θετικών Σπουδών*

Παρασκευή, 16 Ιουνίου 2017

**Ενδεικτικές απαντήσεις θεμάτων**

**Θέμα A**

*A1.*

- α) 3' CAT 5'
- β) 3' TAC 5'
- γ) 5' GTA 3'
- δ) 3' GTA 5'

*A2.*

- α) καθολικός, τριαδικός, μη επικαλυπτόμενος
- β) καθολικός, τριαδικός, με κωδικόνια έναρξης και λήξης
- γ) καθολικός, τριαδικός, συνεχής
- δ) καθολικός, τριαδικός, εκφυλισμένος.

*A3.*

- α) σε μιτοχόνδρια ανθρώπινου μυϊκού κυττάρου
- β) σε πυρήνα φυτικού κυττάρου
- γ) στο κυτταρόπλασμα του βακτηρίου *Escherichia coli* (*E. coli*)
- δ) σε πυρήνα, μιτοχόνδριο και χλωροπλάστη φυτικού κυττάρου.

**A4.**

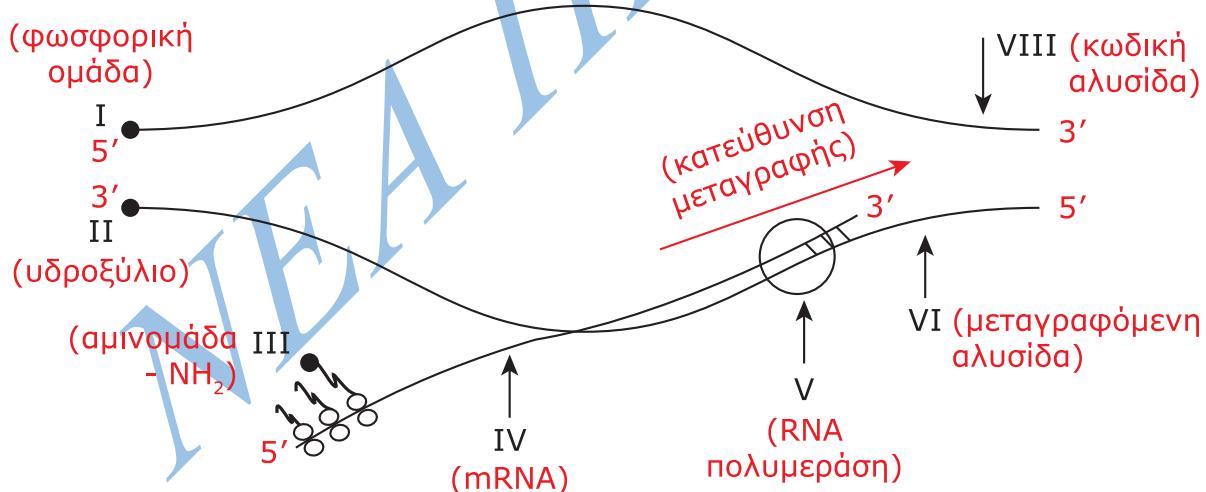
- α) 30% A
- β) 20% A
- γ) **10% A**
- δ) 40% A.

**A5.**

- α) διαγονιδιακά θηλυκά πρόβατα
- β) διαγονιδιακά αρσενικά πρόβατα
- γ) διαγονιδιακά αρσενικά και θηλυκά πρόβατα
- δ) μικρής ηλικίας θηλυκά πρόβατα.

### **Θέμα Β**

**B1.**



**B2.** Η εικόνα αντιστοιχεί σε προκαρυωτικό κύτταρο, γιατί στους προκαρυωτικούς οργανισμούς το mRNA αρχίζει να μεταφράζεται σε πρωτεΐνη πριν ακόμη ολοκληρωθεί η μεταγραφή του. Αυτό είναι δυνατό, επειδή δεν υπάρχει πυρηνική μεμβράνη.

**B3.** Η χοριακή γοναδοτροπίνη, που στη συγκεκριμένη περίπτωση λειτουργεί ως αντιγόνο, χορηγείται με ένεση σε ποντίκι και προκαλεί ανοσολογική αντίδραση με αποτέλεσμα να αρχίσει παραγωγή αντισωμάτων από εξειδικευμένα B-λεμφοκύτταρα.

Τυπερα από δύο εβδομάδες αφαιρείται ο σπλήνας και απομονώνονται τα B-λεμφοκύτταρα. Τα κύτταρα αυτά συντήκονται με καρκινικά κύτταρα και παράγονται τα υβριδώματα που παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα. Τα υβριδώματα μπορούν να φυλάσσονται για μεγάλα χρονικά διαστήματα στην κατάψυξη (-80°C) και να παράγουν οποιαδήποτε στιγμή το συγκεκριμένο μονοκλωνικό αντίσωμα σε μεγάλες ποσότητες.

*Σε αυτή τη περίπτωση τα μονοκλωνικά αντισώματα λειτουργούν ως ανοσοδιαγνωστικά, δείχνοντας τη διακύμανση στη συγκέντρωση της χοριακής γοναδοτροπίνης.*

**B4.** Το σύνολο των βακτηριακών κλώνων, που περιέχει το συνολικό DNA του οργανισμού δότη, αποτελεί μία γονιδιωματική βιβλιοθήκη. Για τη κατασκευή αυτών των γονιδιωματικών βιβλιοθηκών χρησιμοποιήθηκαν ηπατικό και μυϊκό κύτταρο του ίδιου οργανισμού (σωματικά κύτταρα του ίδιου οργανισμού περιέχουν το ίδιο DNA επειδή έχουν προκύψει από μιτωτικές διαιρέσεις του ζυγωτού), χρησιμοποιώντας τα ίδια ένζυμα (περιοριστικές ενδονουκλεάσες) και την ίδια μέθοδο. Συνεπώς, οι θέσεις αναγνώρισης στο γονιδίωμα είναι ταυτόσημες, άρα τα κομμάτια DNA που θα προκύψουν από τη δράση των ενζύμων θα είναι ίδια. Οι βακτηριακοί κλώνοι που θα κατασκευαστούν και για τις δύο βιβλιοθήκες θα περιέχουν τα ίδια κομμάτια DNA του οργανισμού.

Αν θέλουμε να κλωνοποιήσουμε μόνο τα γονίδια που εκφράζονται σε συγκεκριμένα κύτταρα, τότε κατασκευάζουμε τις cDNA βιβλιοθήκες. Οι cDNA βιβλιοθήκες περιέχουν αντίγραφα των mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται στα κύτταρα αυτά και έχουν το πλεονέκτημα απομόνωσης μόνο των αλληλουχιών των γονιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα, δηλαδή των εξωνίων.

Παρά το γεγονός ότι το ηπατικό και το μυϊκό κύτταρο μοιράζονται το ίδιο DNA, εκφράζουν συγκεκριμένα γονίδια για να παράξουν συγκεκριμένες πρωτεΐνες (κυτταρική διαφοροποίηση). Επομένως τα δύο κύτταρα παράγουν διαφορετικό ολικό ώριμο mRNA, οπότε για τα συγκεκριμένα γονίδια προκύπτουν διαφορετικοί κλώνοι. Ωστόσο και τα δύο κύτταρα εκφράζουν κάποια κοινά γονίδια για τη παραγωγή πρωτεΐνων, απαραίτητων για βασικές λειτουργίες των κυττάρων, π.χ. ένζυμα μεταγραφής. Για αυτά τα γονίδια προκύπτουν κοινοί κλώνοι μεταξύ των δύο βιβλιοθηκών.

### Θέμα Γ

**Γ1.** Κάθε γονίδιο ευκαρυωτικού κυττάρου έχει δικό του υποκινητή. Κάθε κυτταρικός τύπος έχει επίσης διαφορετικά είδη μεταγραφικών παραγόντων, των οποίων ο διαφορετικός συνδυασμός ρυθμίζει τη μεταγραφή του γονιδίου. Στο επίπεδο ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης κατά τη μεταγραφή, μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων συνδεθεί στον υποκινητή του γονιδίου μπορεί η RNA πολυμεράση να ξεκινήσει τη μεταγραφή. Στα κύτταρα του μαστικού αδένα του προβάτου οι μεταγραφικοί παράγοντες θα συνδεθούν στον υποκινητή του γονιδίου της καζεΐνης, οπότε θα μεταγραφεί και το γονίδιο της α1 αντιθρυψίνης, του οποίου η αλληλουχία ενσωματώθηκε μέσα στο γονίδιο της καζεΐνης.

**Γ2.** Η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI αναγνωρίζει την αλληλουχία **5'GAATTC 3'** και **3'CTTAAG 5'** και κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ G και A με κατεύθυνση **5'→3'**, αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις. Σύμφωνα με τα παραπάνω, τα άκρα του τμήματος φαίνονται ακολούθως:



Το πλασμίδιο είναι δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA. Μετά από επίδραση με EcoRI, το πλασμίδιο ανοίγει έχοντας 2 μονόκλωνα άκρα. Προκειμένου να ενσωματωθεί ένα ξένο τμήμα μέσα στο πλασμίδιο, θα πρέπει να έχει εκατέ-

ρωθεν μονόκλωνα άκρα, που θα συνδεθούν με τα αντίστοιχα συμπληρωματικά άκρα του πλασμαδίου. Το τμήμα που δίνεται στην εικόνα έχει μόνο ένα μονόκλωνο άκρο. Επομένως, δεν είναι δυνατή η κλωνοποίηση του συγκεκριμένου τμήματος.

### Γ3.

$I^A$ , αυτοσωμικό αλληλόμορφο, υπεύθυνο για την παραγωγή ενζύμου που σχηματίζει το αντιγόνο  $A$  στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων.

$I^B$ , αυτοσωμικό αλληλόμορφο, υπεύθυνο για την παραγωγή ενζύμου που σχηματίζει το αντιγόνο  $B$  στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων.

i, αυτοσωμικό αλληλόμορφο που δεν κωδικοποιεί κάποιο ένζυμο.

Τα  $I^A$  και  $I^B$  είναι συνεπικρατή, ενώ το i είναι υπολειπόμενο.

#### *Πιθανοί γονότυποι και φαινότυποι*

άτομα  $I^A I^A$ ,  $I^A i$  έχουν ομάδα αίματος A, άτομα  $I^B I^B$ ,  $I^B i$  έχουν ομάδα αίματος B, άτομα  $I^A I^B$  έχουν ομάδα αίματος AB και άτομα ii έχουν ομάδα αίματος O

Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πρωτεΐνικά μόρια που παράγονται από ένα κλώνο B-λεμφοκυττάρων και είναι εξειδικευμένα να συνδέονται με ένα συγκεκριμένο αντιγονικό καθοριστή. Σύμφωνα με όλα τα παραπάνω, οι ομάδες αίματος και οι πιθανοί γονότυποι όλων των ατόμων φαίνονται στον ακόλουθο πίνακα:

<i>Μέλη οικογένειας</i>	<i>Αντιγόνο A</i>	<i>Αντιγόνο B</i>	<i>Ομάδες Αίματος</i>	<i>Πιθανοί Γονότυποι</i>
$\Gamma_1$	–	–	0	ii
$\Sigma_1$	+	+	AB	$I^A I^B$
$\Sigma_2$	+	–	A	$I^A I^A$ ή $I^A i$
$\Pi_1$	–	–	0	ii
$\Pi_2$	–	+	B	$I^B I^B$ ή $I^B i$

Πατρική γενιά  $P$

$\Gamma_1(x) \Sigma_1$

Φαινότυποι

Ομάδα  
Αίματος 0

Ομάδα  
Αίματος AB

Πατρική γενιά  $P$ :

ii (x)

$I^A I^B$

Γαμέτες (από μείωση):

i

$I^A, I^B$

1η θυγατρική γενιά ( $F_1$ ):

$I^A i$

Φαινοτυπική αναλογία:

1 παιδί με ομάδα  
αίματος A

$I^B i$   
1 παιδί με ομάδα  
αίματος B

Αν ο  $\Sigma_2$  είναι ομόζυγος:

Πατρική γενιά  $P$

$\Gamma_1(x) \Sigma_2$

Φαινότυποι

Ομάδα  
Αίματος 0

Ομάδα  
Αίματος A

Πατρική γενιά  $P$ :

ii (x)

$I^A I^A$

Γαμέτες (από μείωση):

i

$I^A$

1η θυγατρική γενιά ( $F_1$ ):

$I^A i$

Φαινοτυπική αναλογία:

όλα με ομάδα  
αίματος A

Αν ο  $\Sigma_2$  είναι ετερόζυγος:

Πατρική γενιά  $P$

$\Gamma_1(x) \Sigma_2$

Φαινότυποι

Ομάδα  
Αίματος 0

Ομάδα  
Αίματος A

Πατρική γενιά  $P$ :

ii (x)

$I^A i$

Γαμέτες (από μείωση):

i

$I^A, i$

1η θυγατρική γενιά ( $F_1$ ):

$I^A i$

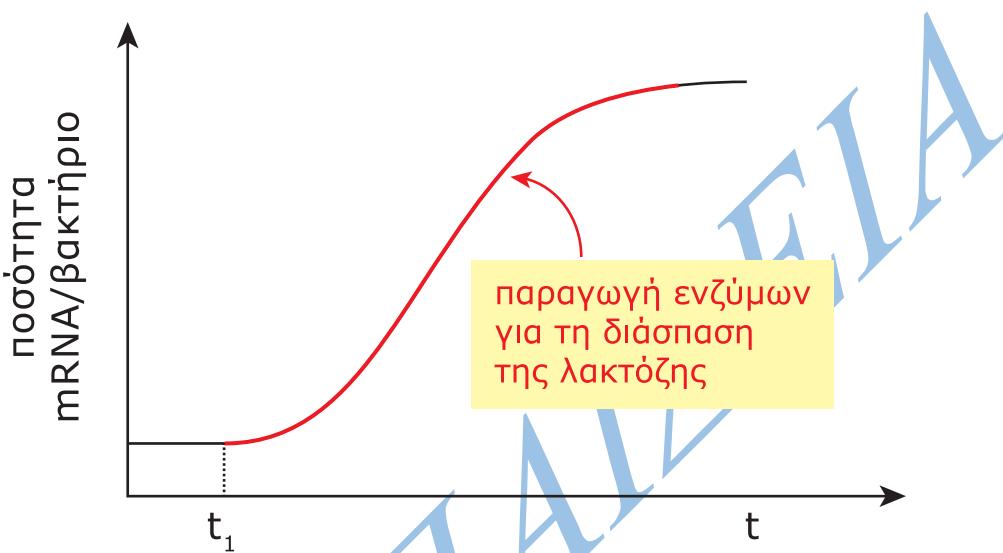
Φαινοτυπική αναλογία:

1 παιδί με ομάδα  
αίματος A

ii  
1 παιδί με ομάδα  
αίματος 0

Από τις παραπάνω διασταυρώσεις προκύπτει ότι ο  $\Sigma_1$  είναι ο πατέρας του παιδιού  $\Pi_2$  με ομάδα αίματος B και ο  $\Sigma_2$  είναι ο πατέρας του παιδιού  $\Pi_1$  με ομάδα αίματος 0.

**Γ4.**



Πρωταρχική πηγή C για την *E. coli* είναι η γλυκόζη. Η απουσία λακτόζης πριν την  $t_1$  διατηρούσε το οπερόνιο της λακτόζης υπό καταστολή. Ωστόσο, επειδή το ρυθμιστικό γονίδιο εκφράζεται συνεχώς για την παραγωγή του καταστολέα (ανεξάρτητα από το αν το οπερόνιο είναι υπό καταστολή ή όχι), η ποσότητα του mRNA παρέμενε σταθερή έως τη χρονική στιγμή  $t_1$ .

Η προσθήκη λακτόζης στο θρεπτικό υλικό είχε ως συνέπεια την ενεργοποίηση του οπερονίου της, επειδή η ίδια η λακτόζη λειτούργησε ως επαγωγέας της διάσπασής της. Πιο συγκεκριμένα, η λακτόζη συνδέθηκε με τον καταστολέα, εμποδίζοντάς τον να συνδεθεί στο χειριστή του οπερονίου, οπότε η RNA πολυμεράση μετέγραψε τα τρία δομικά γονίδια σε ένα ενιαίο μόριο mRNA, που με τη μετάφρασή του οδήγησε στην παραγωγή των τριών ενζύμων που από κοινού διασπούν τη λακτόζη. Το ρυθμιστικό γονίδιο συνέχισε να μεταγράφεται. Ως αποτέλεσμα των παραπάνω η ποσότητα του mRNA αυξήθηκε μετά τη χρονική στιγμή  $t_1$ .

## Θέμα Δ

**Δ1.** Στη δρεπανοκυτταρική αναιμία, η διαφορά ανάμεσα στη φυσιολογική και την τροποποιημένη αιμοσφαιρίνη εντοπίζεται στο έκτο αμινοξύ της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας, όπου το γλουταμινικό οξύ αντικαθίσταται από βαλίνη. Η αλλαγή στην ακολουθία των αμινοξέων είναι αποτέλεσμα μιας γονιδιακής μετάλλαξης στην τριπλέτα που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ. Στην κωδική αλυσίδα του DNA αλλάζει μία βάση και το φυσιολογικό κωδικό GAG, που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ, αντικαθίσταται από το GTG, που κωδικοποιεί τη βαλίνη.

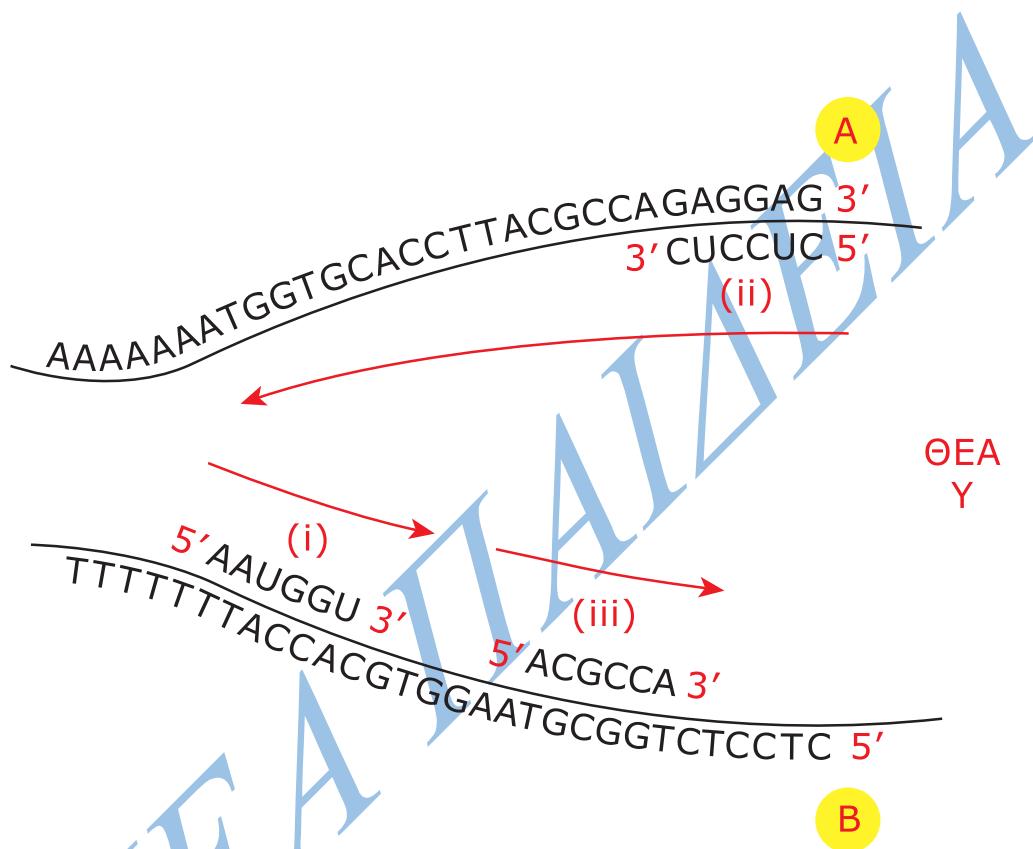


Με βάση τα παραπάνω και με δεδομένο ότι γίνεται μεταμεταφραστική αφαίρεση του πρώτου αμινοξέος από το αμινικό άκρο της πεπτιδικής αλυσίδας προκύπτει ότι στο φυσιολογικό γονίδιο της β-αλυσίδας της HbA αντιστοιχεί η αλληλουχία III, ενώ στο γονίδιο  $\beta^s$  της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας αντιστοιχεί η αλληλουχία I.

**Δ2.** Η αλληλουχία II θα μπορούσε να αντιστοιχεί σε γονίδιο που προκαλεί β-θαλασσαιμία.

Στην αλληλουχία II έχει συμβεί προσθήκη μιας βάσης C στο πρώτο κωδικόνιο 5' ATG 3' με πιθανή συνέπεια να μην ξεκινάει η μετάφραση, οπότε δεν θα παράγεται λειτουργική β-αλυσίδα. Άλλωστε, είναι γνωστό ότι η β-θαλασσαιμία οφείλεται σε διάφορες γονιδιακές μεταλλάξεις, όπως προσθήκες, ελλείψεις ή αντικαταστάσεις βάσεων.

**Δ3.**



- α. Η θέση έναρξης της αντιγραφής αντιστοιχεί στη θέση Υ.
- β. Συνεχώς αντιγράφεται η αλυσίδα A και ασυνεχώς αντιγράφεται η αλυσίδα B.
- γ. Στην αλυσίδα B, η οποία αντιγράφεται ασυνεχώς, πρώτο συντίθεται το πρωταρχικό τμήμα 5' ACGCCA 3' (iii).

**Δ4.** Σε έναν πληθυσμό μπορεί να υπάρχουν πολλά διαφορετικά αλληλόμορφα για ένα γονίδιο π.χ. υπάρχουν περισσότερα από 300 διαφορετικά αλληλόμορφα για το γονίδιο της β- πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης. Αυτά ονομάζονται πολλαπλά αλληλόμορφα.

Έστω

B, αυτοσωμικό αλληλόμορφο, υπεύθυνο για τη σύνθεση της φυσιολογικής β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης HbA.

β<sup>s</sup>, αυτοσωμικό αλληλόμορφο, υπεύθυνο για τη μειωμένη παραγωγή της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης HbS.

Πατρική γενιά P

Φαινότυποι

Φορέας β -  
θαλασσαιμίας

Φορέας  
δρεπανοκυτταρικής

Πατρική γενιά P:

B β

Bβ<sup>s</sup>

Γαμέτες (από μείωση):

B, β

B, β<sup>s</sup>

1η θυγατρική γενιά (F<sub>1</sub>):

BB Bβ

Bβ<sup>s</sup> ββ<sup>s</sup>

*Ευχόμαστε στους υποψήφιους καλά αποτελέσματα!*

Επιμέλεια απαντήσεων των θεμάτων:

Αθανασίου Ιωάννης

Καττή Κωνσταντίνα

Κρυσταλλίδης Παναγιώτης