

Πανελλαδικές Εξετάσεις Ημερήσιων Γενικών Λυκείων

Εξεταζόμενο μάθημα: *Βιολογία Προσανατολισμού Θετικών Σπουδών*

Παρασκευή, 27 Μαΐου 2016

Ενδεικτικές απαντήσεις θεμάτων

Θέμα Α

A1. Το γενετικό υλικό των χλωροπλαστών:

- α) είναι γραμμικό δίκλωνο DNA.
- β) είναι κυκλικό μόριο DNA.
- γ) έχει μικρότερο μήκος από το μιτοχονδριακό DNA.
- δ) είναι γραμμικό RNA.

A2. Ένας φυσιολογικός γαμέτης ανθρώπου μπορεί να περιέχει:

- α) 46 χρωμοσώματα.
- β) ένα X χρωμόσωμα.
- γ) πλασμίδια.
- δ) DNA μήκους $1,5 \times 10^9$ ζεύγη βάσεων.

A3. Τα σωματικά κύτταρα του προβάτου Dolly περιείχαν:

- α) ανασυνδυασμένο DNA.
- β) το σύνολο του γενετικού υλικού του κυττάρου του μαστικού αδένου του εξάχρονου προβάτου που χρησιμοποιήθηκε στη διαδικασία της κλωνοποίησης.
- γ) το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση της ανθρώπινης αι αντιθρυψίνης.
- δ) το μιτοχονδριακό DNA του ωαρίου στο οποίο τοποθετήθηκε ο πυρήνας του κυττάρου του μαστικού αδένου του εξάχρονου προβάτου.

A4. Η ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος λόγω έλλειψης του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA), οφείλεται:

- α) στον ιό του AIDS.
- β) σε αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο.
- γ) σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο.
- δ) σε φυλοσύνδετο γονίδιο.

A5. Το πλασμίδιο *Ti*:

- α) δημιουργεί εξογκώματα στο βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens*.
- β) απομονώθηκε από τον βακτηριοφάγο T2.
- γ) είναι κυκλικό δίκλωνο μόριο DNA.
- δ) χρησιμοποιείται στη γονιδιακή θεραπεία της κυστικής ίνωσης.

Θέμα Β

B1.

Στήλη Ι
1. DNA δεσμάση A
2. DNA ελικάση Γ
3. RNA πολυμεράση A
4. Περιοριστική ενδονουκλεάση B
5. Πριμόσωμα A
6. Αντίστροφη μεταγραφάση A
7. Απαμινάση της αδενοσίνης Γ

Στήλη ΙΙ
A: Δημιουργία φωσφοδιεστερικών δεσμών
B: Διάσπαση φωσφοδιεστερικών δεσμών
Γ: Ούτε το A, ούτε το B

→Σχόλιο: Μην ξεχνάτε ότι η DNA ελικάση διασπά δεσμούς υδρογόνου και όχι φωσφοδιεστερικούς.

B2. Τι είναι ο καρυότυπος; Να αναφέρετε δύο (2) συμπεράσματα που μπορούν να εξαχθούν από τη μελέτη του καρυότυπου ενός ανθρώπου.

✓Καρυότυπος είναι η απεικόνιση των μεταφασικών χρωμοσωμάτων που ταξινομούνται σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος.

Από τη μελέτη του καρυότυπου ενός ανθρώπου μπορούμε να εξάγουμε συμπεράσματα για:

- Το φύλο του ατόμου (από την παρουσία ή την απουσία του Y χρωμοσώματος).
- Πιθανές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, είτε αριθμητικές (μονοσωμία ή τρισωμίες) είτε δομικές (έλλειψη, διπλασιασμός, αναστροφή, αμοιβαία ή μη αμοιβαία μετατόπιση).

B3. Να γράψετε τους ορισμούς:

α. μονοκλωνικά αντισώματα **β.** γενετική μηχανική

α. ✓ Κάθε είδος αντισώματος που αναγνωρίζει έναν αντιγονικό καθοριστή παράγεται από μια ομάδα όμοιων Β-λεμφοκυττάρων, που αποτελούν έναν κλώνο. Τα αντισώματα που παράγονται από έναν κλώνο Β-λεμφοκυττάρων ονομάζονται **μονοκλωνικά**.

β. ✓ Οι τεχνικές με τις οποίες ο άνθρωπος επεμβαίνει στο γενετικό υλικό αποτελούν τη **Γενετική Μηχανική**.

B4. Μια φαρμακευτική πρωτεΐνη που προορίζεται για ανθρώπινη χρήση, μπορεί να παραχθεί από το γάλα γενετικά τροποποιημένων θηλαστικών, από βακτήρια και από όργανα θηλαστικών που δεν είναι γενετικά τροποποιημένα. Να αναφέρετε τους λόγους, για τους οποίους προτιμούμε να παράγουμε αυτή την πρωτεΐνη **όχι από βακτήρια ή από όργανα θηλαστικών, αλλά από το γάλα γενετικά τροποποιημένων θηλαστικών**.

✓Προτιμούμε να παράγουμε την φαρμακευτική πρωτεΐνη που προορίζεται για ανθρώπινη χρήση από το γάλα γενετικά τροποποιημένων θηλαστικών,

διότι, στις περισσότερες περιπτώσεις οι πρωτεΐνες που παράγονται από βακτήρια δεν είναι ακριβώς ίδιες με τις πρωτεΐνες του ανθρώπου, επειδή τα βακτήρια δεν διαθέτουν τους μηχανισμούς τροποποίησης των πρωτεϊνών (*μετα-μεταφραστική αποκοπή αμινοξέων*) που διαθέτουν οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί.

→ *Σχόλιο: Αν η παραγωγή της φαρμακευτικής πρωτεΐνης στα βακτήρια δεν στηριχτεί στην τεχνική της cDNA βιβλιοθήκης, πρόβλημα αποτελεί και η αδυναμία αποκοπής των εσωνίων από τα βακτήρια.*

✓ Ομοίως, δεν προτιμούμε να παράγουμε φαρμακευτικές πρωτεΐνες από όργανα θηλαστικών γιατί, όπως στην περίπτωση της ινσουλίνης, η διαδικασία είναι δαπανηρή και πολύπλοκη. Επιπλέον, οι πρωτεΐνες μπορεί να έχουν μικρές διαφορές στη σύσταση των αμινοξέων τους από τις αντίστοιχες ανθρώπινες και μπορούν να προκαλέσουν αλλεργικές αντιδράσεις.

→ *Σχόλιο: Γενικότερα, οι περισσότερες φαρμακευτικές πρωτεΐνες που παράγονταν πριν από την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA ήταν διαθέσιμες σε πολύ μικρές ποσότητες, η παραγωγή τους ήταν πολύ ακριβή και συχνά η βιολογική δράση τους δεν ήταν πλήρως κατανοητή.*

Θέμα Γ

Γ1. Ο γονότυπος του ατόμου Π1 του γενεαλογικού δέντρου μπορεί να είναι $I^A i$ ή $I^A I^B$.

→ *Σχόλιο: Επειδή η εκφώνηση θα έπρεπε να ζητά τους πιθανούς γονότυπους του ατόμου Π1, αρκεί μία από τις δύο απαντήσεις.*

Κάθε απόγονος κληρονομεί ένα αλληλόμορφο από κάθε γονέα του. Με δεδομένο ότι η μητέρα είναι ομάδα αίματος Β με γονότυπο $I^B I^B$ και επιπλέον γεννήθηκαν παιδιά με ομάδα αίματος ΑΒ και γονότυπο $I^A I^B$, είναι προφανές ότι ο πατέρας Π1 θα πρέπει να έχει ένα I^A αλληλόμορφο. Αποκλείεται ο

πατέρας να είναι ομόζυγος I^AI^A, γιατί τότε δεν θα μπορούσαν να έχουν γεννηθεί άτομα με ομάδα αίματος AB.

→ Σχόλιο: Εναλλακτικά, η αιτιολόγηση μπορεί να βασιστεί και στις αντίστοιχες διασταυρώσεις.

I2. Το *γενεαλογικό δέντρο 2* απεικονίζει τον τρόπο κληρονομής της *αιμορροφιλίας A*. Το *γενεαλογικό δέντρο 3* απεικονίζει τον τρόπο κληρονομής του *αλφισμού*. Το *γενεαλογικό δέντρο 4* απεικονίζει τον τρόπο κληρονομής της *οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας*.

I3.

Στο γενεαλογικό δέντρο 3

Ο αλφισμός οφείλεται σε *αυτοσωμικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο*. Στο συγκεκριμένο δέντρο από το γάμο δύο υγιών ατόμων της πατρικής γενιάς, γεννήθηκαν δύο άτομα που πάσχουν. Αυτό υποδεικνύει ότι το γονίδιο αυτό είναι *υπολειπόμενο*, γιατί αν ήταν επικρατές, ένα τουλάχιστον από τα άτομα της πατρικής γενιάς θα έπρεπε να πάσχει, κάτι που δεν συμβαίνει.

Το γονίδιο αποκλείεται να είναι φυλοσύνδετο υπολειπόμενο, γιατί αν ήταν, ο υγιής πατέρας II θα έπρεπε να έχει κληροδοτήσει το X^A αλληλόμορφο σε όλες του τις κόρες και επομένως καμία δεν θα έπρεπε να πάσχει, κάτι που δεν συμβαίνει, αφού η κόρη II4 πάσχει.

Στο γενεαλογικό δέντρο 4

Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία οφείλεται σε *αυτοσωμικό επικρατές αλληλόμορφο*. Στο συγκεκριμένο δέντρο από το γάμο δύο ατόμων που εμφανίζουν την ασθένεια γεννήθηκαν δύο υγιή άτομα. Αυτό υποδεικνύει ότι το γονίδιο είναι επικρατές, γιατί αν ήταν υπολειπόμενο, οι γονείς θα ήταν ομόζυγοι για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο και θα αποκτούσαν μόνο άρρωστα παιδιά, κάτι που δεν συμβαίνει.

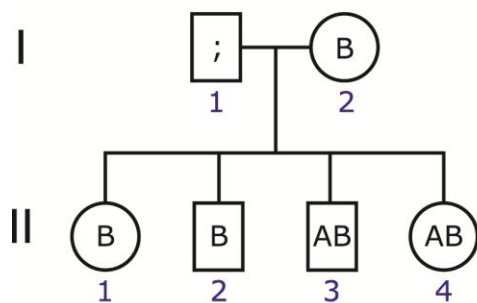
Το γονίδιο αποκλείεται να είναι φυλοσύνδετο επικρατές, γιατί αν ήταν, ο πατέρας θα έπρεπε να έχει κληροδοτήσει το X^A αλληλόμορφο σε όλες του τις

κόρες και επομένως θα έπρεπε όλες να πάσχουν, κάτι που δεν συμβαίνει, αφού η κόρη III1 είναι υγιής.

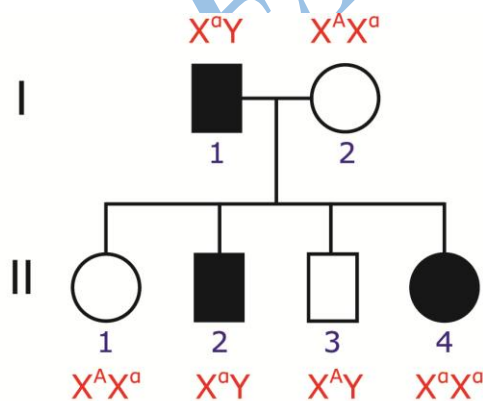
Στο γενεαλογικό δέντρο 2

Η αιμορροφιλία A οφείλεται σε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Με δεδομένο ότι τα άλλα δύο δέντρα απεικονίζουν αυτοσωμικά αλληλόμορφα, στο συγκεκριμένο δέντρο μελετάται η αιμορροφιλία A.

→ Σχόλιο: Εναλλακτικά, η αιτιολόγηση μπορεί να βασιστεί και στις αντίστοιχες διασταυρώσεις.

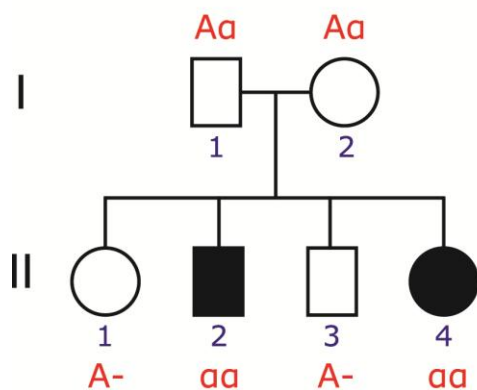


Γενεαλογικό δέντρο 1



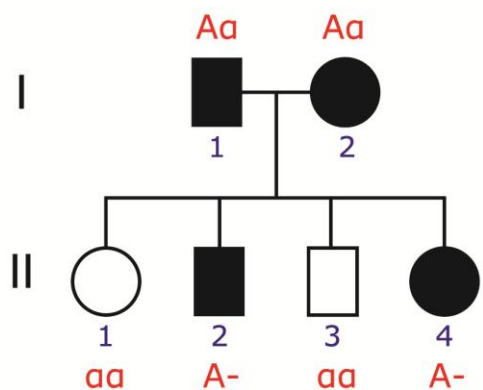
Γενεαλογικό δέντρο 2

Αιμορροφιλία A



Γενεαλογικό δέντρο 3

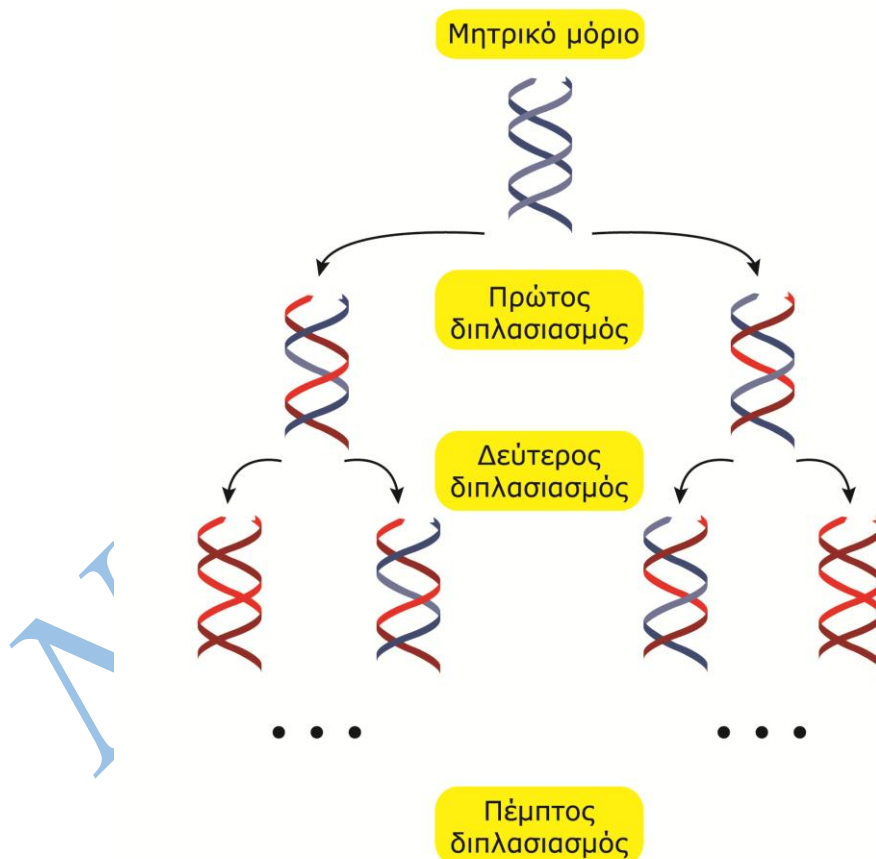
Αλφισμός



Γενεαλογικό δέντρο 4

Οικογενής υπερχοληστερολαιμία

Γ4. Η αντιγραφή του DNA γίνεται με ημισυντηρητικό τρόπο, δηλαδή κάθε νέο μόριο DNA που συντίθεται αποτελείται από μία παλιά (μητρική) και μία καινούρια (θυγατρική) αλυσίδα. Ο ραδιενεργός ^{32}P ενσωματώνεται μόνο στις νεοσυντιθέμενες αλυσίδες, άρα το μη ραδιενεργό ισότοπο θα εντοπίζεται μόνο στις δύο μητρικές πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες του αρχικού μορίου DNA. Με δεδομένο ότι το μόριο DNA αποτελείται από $2 \cdot 10^5$ ζεύγη βάσεων, κάθε αλυσίδα περιέχει $2 \cdot 10^5$ νουκλεοτίδια, άρα ο συνολικός αριθμός νουκλεοτιδίων που θα περιέχουν το μη ραδιενεργό ισότοπο του φωσφόρου στο τέλος των 5 διαιρέσεων θα είναι $4 \cdot 10^5$ νουκλεοτίδια. Επομένως σωστή απάντηση είναι η (β).



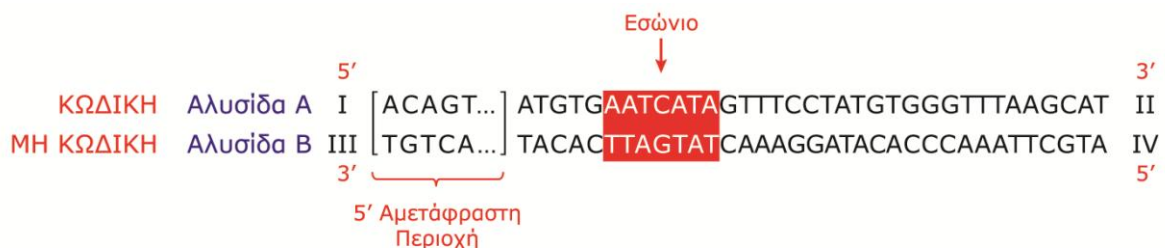
15. ✓ Γονιδιακή μετάλλαξη μπορεί να συνέβη στο ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου με συνέπεια να επηρεάστηκε η ακολουθία των αμινοξέων του καταστολέα, στην περιοχή σύνδεσής του με τη λακτόζη. Ως αποτέλεσμα ο καταστολέας δεν μπορεί να συνδεθεί με τη λακτόζη, η οποία φυσιολογικά λειτουργεί ως επαγωγέας του οπερονίου και δεν ξεκινά η μεταγραφή των δομικών γονιδίων.

✓ Γονιδιακή μετάλλαξη μπορεί να συνέβη στον κοινό υποκινητή των τριών δομικών γονιδίων με συνέπεια να μην μπορεί να προσδεθεί σε αυτόν η RNA πολυμεράση και να ξεκινήσει τη μεταγραφή των δομικών γονιδίων.

Θέμα Δ

Δ1, Δ2, Δ3. Η RNA πολυμεράση κινείται με κατεύθυνση 5'→3' κατά τη σύνθεση του mRNA. Το mRNA είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο της μη κωδικής (μεταγραφόμενης) αλυσίδας, που με τη σειρά της είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη της κωδικής αλυσίδας. Στο 5' άκρο της κωδικής αλυσίδας, μετά την αμετάφραστη περιοχή, υπάρχει το κωδικόνιο έναρξης 5' ATG 3', που υποδηλώνει την έναρξη της μετάφρασης.

Τα αντικωδικόνια είναι συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα των κωδικονίων του mRNA. Γράφουμε το ώριμο mRNA με τη βοήθεια των αντικωδικονίων (*Προσοχή: πρέπει να διαβαστούν αντίστροφα*) και το πρόδρομο mRNA με τη βοήθεια της μη κωδικής αλυσίδας. Συγκρίνοντας την αλληλουχία των βάσεων στα δύο μόρια mRNA προκύπτει η ακολουθία των βάσεων του εσώνιου. Σύμφωνα με όλα τα παραπάνω, η κωδική αλυσίδα είναι η A και τα 5' και 3' άκρα δίνονται στο ακόλουθο σχήμα.



αποτέλεσμα τον πρόωρο τερματισμό της μετάφρασης και την απώλεια λειτουργικότητας της πρωτεΐνης.

ii) Στη δεύτερη περίπτωση η προσθήκη των τριών συνεχόμενων ζευγών βάσεων δημιουργεί ένα επιπλέον κωδικόνιο, με αποτέλεσμα την εμφάνιση ενός επιπλέον αμινοξέος στην πεπτιδική ακολουθία. Ανάλογα με τη θέση του μπορεί η μετάλλαξη να χαρακτηριστεί ως ουδέτερη ή να οδηγήσει σε αλλαγή της στερεοδιάταξης και απώλεια της λειτουργικότητας της πρωτεΐνης.

→ Σχόλιο: Κανονικά θα έπρεπε να μελετηθεί και η συνέπεια της προσθήκης των τριών διαδοχικών βάσεων με τον αντίστροφο προσανατολισμό.

Οι εξετάσεις για τους υποψήφιους του Προσανατολισμού Θετικών Σπουδών ολοκληρώνονται με το μάθημα της Χημείας τη Δευτέρα. Ευχόμαστε στους υποψήφιους καλή συνέχεια και κυρίως καλά αποτελέσματα!

Επιμέλεια απαντήσεων των θεμάτων:

Αθανασίου Ιωάννης

Καττή Κωνσταντίνα

Κρυσταλλίδης Παναγιώτης