

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΟ ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΟ ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ

ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

ΘΕΜΑ Α

A1. α, **A2** γ, **A3** γ, **A4** δ, **A5** β

ΘΕΜΑ Β

B1. 1Γ, 2Β, 3Α, 4Α, 5Γ, 6Α

B2. Σελ 136 σχ. βιβλίου: « Η κλωνοποίηση όμως ... συγγενικό είδος ζώου.»

B3. Σελ 20 σχ. βιβλίου: « Η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος θα συμβάλλει ... λιγότερα από 40000.»

B4. Σελ 77 σχ. βιβλίου: « Τα γενεαλογικά δένδρα συνεισφέρουν ... γενετική καθοδήγηση.»

Σελ 78 σχ. βιβλίου: « Ένα γενεαλογικό δένδρο δε μας βοηθά ... το μέλλον.»

Σελ 122 σχ. βιβλίου: « Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA ... που προκαλούν τις αντίστοιχες ασθένειες.»

B5. Σελ 92 σχ. βιβλίου: « Οι μεταλλάξεις που εμφανίζονται ... διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων.»

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. 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, διότι αν ήταν επικρατής ο τύπος κληρονομικότητας θα έπρεπε ένας τουλάχιστον γονέας να έπασχε.

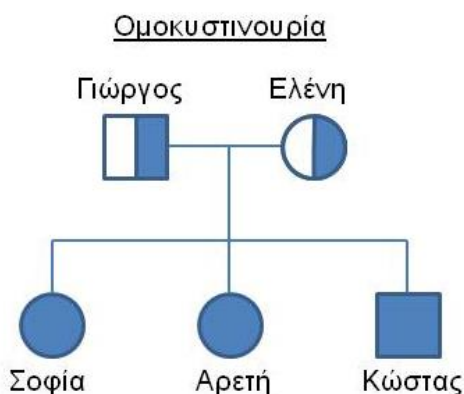
Γ2. Η ομοκυστινουρία κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Έστω ότι με β συμβολίζεται το υπεύθυνο για την ομοκυστινουρία αλληλόμορφο και Β το φυσιολογικό. Κάθε άτομο που πάσχει θα έχει γονότυπο ββ, ενώ τα άτομα με φυσιολογικό φαινότυπο έχουν πιθανό γονότυπο ΒΒ ή Ββ. Στη συγκεκριμένη οικογένεια, τα παιδιά πάσχουν από ομοκυστινουρία, συνεπώς έχουν δύο υπολειπόμενα αλληλόμορφα γονίδια για την ασθένεια δηλαδή έχουν γονότυπο

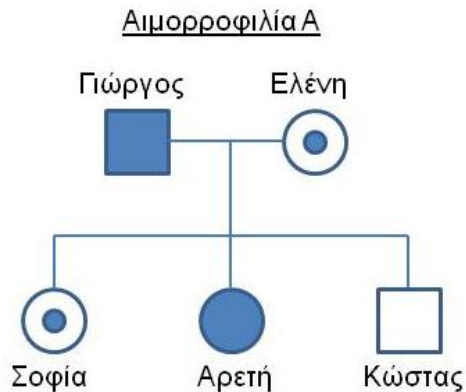
ββ. Οι γονείς τους (Γιώργος και Ελένη) θα τους έχουν κληροδοτήσει από ένα β αλληλόμορφο ο καθένας. Άρα, επειδή οι γονείς έχουν υγιή φαινότυπο, και οι δύο τους είναι ετερόζυγοι με γονότυπο Ββ.

Η αιμορροφιλία Α ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, καθώς το αλληλόμορφο που ευθύνεται γι' αυτή εντοπίζεται πάνω στο Χ φυλετικό χρωμόσωμα του ανθρώπου και δεν έχει αλληλόμορφο στο Υ. 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 Κώστας είναι αρσενικό άτομο με φυσιολογική πήξη αίματος, συνεπώς έχει γονότυπο $X^A Y$. Η Ελένη στο Κώστα κληροδοτεί το φυσιολογικό X^A (ο Κώστας από τον πατέρα του κληρονομεί το Υ χρωμόσωμα), ενώ παράλληλα αποκτά τη Αρετή που πάσχει με γονότυπο $X^a X^a$ και της κληροδοτεί ένα X^a . Η Σοφία κληρονομεί από τον πατέρα της το X^a αλλά επειδή η ίδια έχει φυσιολογική πήξη αίματος ο γονότυπος της θα είναι $X^A X^a$. Συμπερασματικά οι γονότυποι των μελών της οικογένειας ως προς τις δυο ασθένειες είναι:

Γιώργος: Ββ $X^a Y$, **Ελένη:** Ββ $X^A X^a$, **Σοφία:** ββ $X^A X^a$, **Αρετή:** ββ $X^a X^a$ και **Κώστας:** ββ $X^A Y$

Γ3.





Γ4. Η διασταύρωση έχει ως εξής:

$$P: B \beta X^a Y \quad \times \quad B \beta X^A X^a$$

$$\text{Γαμέτες: } BX^a, B Y, \quad / \quad B X^A, B X^a, \\ \beta X^a, \beta Y \quad \beta X^A, \beta X^a$$

Οι πιθανοί απόγονοι από την διασταύρωσή τους προσδιορίζονται με την βοήθεια του τετραγώνου του Punnett

F1	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	$B\beta X^a X^a$	$B\beta X^a Y$	$\beta\beta X^a X^a$	$\beta\beta X^a Y$

Επειδή κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός, η πιθανότητα το επόμενο παιδί της οικογένειας να μην πάσχει από ομοκυστινουρία και αιμορροφιλία Α είναι 6/16. Τα αποτελέσματα της προηγούμενης διασταύρωσης προκύπτουν σύμφωνα με τους νόμους του Mendel. 1^{ος} νόμος του Mendel ή νόμος του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων που αναφέρει ότι: Σελ. 72 σχ. βιβλίου (εικόνα 5.4): « Κατά τη μείωση διαχωρίζονται ... συνδυασμός των αλληλομόρφων γονιδίων.» 2^{ος} νόμος του Mendel ή νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων που αναφέρει ότι: Σελ 74 σχ. βιβλίου: « το γονίδιο που ελέγχει ... ομολόγων χρωμοσωμάτων.»

Γ5. Το επόμενο παιδί του Γιώργου και της Ελένης θα πάσχει από σύνδρομο Down και ομοκυστινουρία. Το σύνδρομο Down (Τρισωμία 21) είναι η πιο κοινή αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία. Στον καρυότυπο των ατόμων που πάσχουν εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21. Άρα το παιδί θα έχει γονότυπο βββ. Κατα τη μείωση για το σχηματισμό των ωαρίων, μπορεί να έχει συμβεί μη – διαχωρισμός των αδερφών χρωματίδων του 21^{ου} χρωμοσώματος που φέρει το αλληλόμορφο β κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση. Μ' αυτό τον τρόπο προκύπτει μη φυσιολογικός γαμέτης ββ. Όταν αυτός διασταυρωθεί με φυσιολογικό γαμέτη β, τότε προκύπτει παιδί με σύνδρομο Down και ομοκυστινουρία.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Η κωδική αλυσίδα είναι αυτή που έχει με κατεύθυνση 5' → 3', ίδια με τη διεύθυνση της μεταγραφής κωδικόνιο έναρξης 5' ATG 3' που αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης του mRNA 5' AUG 3', και με βήμα τριπλέτας, συνεχώς και μη επικαλυπτόμενα ένα από τρία κωδικόνια λήξης 5' TAG 3', 5' TGA 3', 5' TAA 3', που αντιστοιχούν στα κωδικόνια λήξης του mRNA 5' UAG 3', 5' UGA 3', 5' UAA 3' αντίστοιχα. Η μη κωδική αλυσίδα, που είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη της κωδικής, είναι η αλυσίδα που μεταγράφεται. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5' → 3'. Επειδή η αλληλουχία βάσεων, που μας δίνεται, αποτελεί τμήμα του φυσιολογικού γονιδίου της ανθρώπινης ινσουλίνης και κωδικοποιεί τα 8 τελευταία αμινοξέα του μορίου της ινσουλίνης, εντοπίζουμε στην αλυσίδα I κωδικόνιο λήξης 5' TAG 3' και πριν από αυτό 8 κωδικόνια. Επομένως η αλυσίδα I είναι η κωδική και η αλυσίδα II η μη κωδική.

Δ2. Η μη κωδική αλυσίδα μεταγράφεται με τη δράση του ενζύμου RNA πολυμεράση. Το ένζυμο αυτό τοποθετεί συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεόξυριβονουκλεοτίδια της μη κωδικής αλυσίδας. Η RNA πολυμεράση συνδέει τα τα ριβονουκλεοτίδια που προστίθενται το ένα με το άλλο, με 3' - 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5' → 3'. Η σύνθεση του mRNA σταματά στο τέλος του γονιδίου όπου ειδικές αλληλουχίες, οι οποίες ονομάζονται αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, επιτρέπουν την απελευθέρωση του. Επομένως, η αλληλουχία του mRNA που θα παραχθεί από την μεταγραφή του τμήματος του γονιδίου της ινσουλίνης που δίνεται θα είναι:

5'...GCAUAAAGAUGGUGGACUUUAUCCUAGCGCG – 3'

Δ3. Σελ. 118 σχ. βιβλίου: « Πριν από το 1982 ... αλλεργικές αντιδράσεις.»

Παραγωγή ινσουλίνης από διαγονιδιακά ζώα (gene pharming). Τα βήματα που απαιτούνται είναι τα παρακάτω. Απομόνωση του γονιδίου της ανθρώπινης ινσουλίνης. Μικροέγχυση του γονιδίου στον πυρήνα ενός γονιμοποιημένου ωαρίου ζώου. Τοποθέτηση του γενετικά τροποποιημένου ζυγωτού στη μήτρα ενήλικου ζώου για κυοφορία. Γέννηση του διαγονιδιακού ζώου. Διασταυρώσεις με σκοπό να περάσει η τροποποιημένη γενετική πληροφορία στους απογόνους. Παραγωγή, απομόνωση και καθαρισμός της προίνσουλίνης που παράγεται και με κατάλληλο ένζυμο, που αφαιρεί το ενδιάμεσο πεπτίδιο, μετατρέπεται σε ινсуλίνη.

Δ4. Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, συνεχής και μη επικαλυπτόμενος. Κάνοντας χρήση του γενετικού κώδικα, τα 8 τελευταία αμινοξέα της πρωτεΐνης θα είναι:



Η αλληλουχία των 8 τελευταίων αμινοξέων στο άτομο Α 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 του γονιδίου αντικατάσταση του 1^{ου} νουκλεοτιδίου του κωδικονίου 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.

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 στο κωδικόνιο που κωδικοποιούσε το αμινοξύ τυροσίνη και η οποία οδήγησε στην εμφάνιση ενός κωδικονίου λήξης. Έτσι, συνέβει πρόωρος τερματισμός της πρωτεϊνσύνθεσης. Άρα πιθανότατα έγινε στην κωδική αλυσίδα αντικατάσταση του 3^{ου} νουκλεοτιδίου του κωδικονίου της τυροσίνης (TAT) από T σε G ή A με αποτέλεσμα την εμφάνιση στη θέση αυτή ενός κωδικονίου λήξης TAG ή TAA αντίστοιχα. Η συγκεκριμένη περίπτωση μπορεί επίσης να εξηγηθεί και με την προσθήκη μίας G ή A αμέσως μετά το 2^ο νουκλεοτίδιο του κωδικονίου της τυροσίνης στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου. Μπορεί όμως να έχει συμβεί προσθήκη μιας G ή A μεταξύ 1^{ου} και 2^{ου} νουκλεοτιδίου του ίδιου κωδικονίου με αποτέλεσμα την εμφάνιση στη θέση αυτή ενός κωδικονίου λήξης TGA ή TAA αντίστοιχα.



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

ΟΡΟΣΗΜΟ ΠΕΙΡΑΙΑ
ΔΕΜΕΝΑΓΑΣ ΠΟΛΥΧΡΟΝΗΣ

ΟΡΟΣΗΜΟ