

ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ 2014

Ενδεικτικές Απαντήσεις

ΒΙΟΛΟΓΙΑ

Θετικής κατεύθυνσης

ΘΕΜΑ Α

A1. δ

A2. γ

A3. β

A4. γ

A5. β

ΘΕΜΑ Β

B1. Η σωστή σειρά είναι:

4

2

1

6

3

5

B2.

α. DNA πολυμεράση

β. πριμόσωμα

γ. DNA δεσμάση

δ. DNA ελικάσες

ε. RNA πολυμεράση

B3. Σχολικό βιβλίο, σελ. 98 «Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών μπορεί να πραγματοποιηθεί:... (μοριακή διάγνωση).



ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ 2014

Ενδεικτικές Απαντήσεις

B4. Σχολικό βιβλίο, σελ. 133 και 131 «Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό τους υλικό με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος, με τη χρήση των μηχανισμών της Γενετικής Μηχανικής.»

B5. Σχολικό βιβλίο, σελ. 109 «Με τον όρο ζύμωση ... όπως πρωτεΐνες και αντιβιοτικά.»

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Από τη διασταύρωση των ατόμων I1 και I2 που είναι υγιείς προκύπτει ο απόγονος II3 που πάσχει, αυτό σημαίνει ότι η ασθένεια οφείλεται σε υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Το ένα αλληλόμορφο γονίδιο είναι μητρικής και το άλλο πατρικής προέλευσης. Το μεταλλαγμένο γονίδιο υπήρχε στους γονοτύπους των γονέων, αλλά η δράση του καλυπτόταν από το επικρατές αλληλόμορφό του. Αν η ασθένεια ακλουθούσε επικρατή τύπο κληρονόμησης, θα έπρεπε τουλάχιστον ένας από τους γονείς I1 και I2 να πάσχει για να κληροδοτήσει το επικρατές μεταλλαγμένο γονίδιο στον απόγονο II3.



Γ2.

1^η περίπτωση:

Έστω ότι η ασθένεια οφείλεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο

Ορίζουμε

A: το αυτοσωμικό επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο που προσδίδει φυσιολογικό φαινότυπο

α: το αυτοσωμικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια

I1 x I2

P: Aα x Aα

Γαμέτες: A, α A, α

F1: αναλογία γονοτύπων: 1 AA: 2Aα: 1αα

Αναλογία φαινοτύπων 3 υγιή: 1 ασθενές

ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ 2014

Ενδεικτικές Απαντήσεις

Π4 x Π5

P: Αα x αα

Γαμέτες: Α, α α

F1: αναλογία γονοτύπων: 1 Αα : 1αα

Αναλογία φαινοτύπων 1 υγιές: 1 ασθενές

Και στις δύο διασταυρώσεις η υπόθεσή μας επιβεβαιώνεται.



2^η περίπτωση:

Έστω ότι η ασθένεια οφείλεται σε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο

Ένας φυσιολογικός διπλοειδής οργανισμός έχει 2 αλληλόμορφα γονίδια για μια μονογονιδιακή ιδιότητα στον πυρήνα των σωματικών του κυττάρων. Εξαίρεση αποτελεί το εξής: Στον άνθρωπο τα χρωμοσώματα του ζεύγους των φυλετικών χρωμοσωμάτων διαφέρουν ανάμεσα σε αρσενικά και θηλυκά άτομα. Τα φυσιολογικά θηλυκά άτομα έχουν ένα ζεύγος ομόλογων Χ χρωμοσωμάτων, ενώ τα φυσιολογικά αρσενικά άτομα έχουν ένα Χ και ένα Υ χρωμόσωμα. Τα γονίδια που βρίσκονται στο Χ χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Υ ονομάζονται φυλοσύνδετα και ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται αναφέρεται ως φυλοσύνδετη κληρονομικότητα.

Ορίζουμε:

X^A: το φυλοσύνδετο επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο που προσδίδει φυσιολογικό φαινότυπο

X^a: το φυλοσύνδετο υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια

Π1 x Π2

P: X^AΥ x X^AX^a

Γαμέτες: X^A,Υ X^A,X^a

F1: X^AX^a,X^AX^A, X^AΥ, X^aΥ

αναλογία γονοτύπων:

1X^AX^a: 1X^AX^A: 1X^AΥ: 1X^aΥ

Αναλογία φαινοτύπων:

2[θηλυκά, υγιή]: 1[αρσενικό, υγιές]: 1[αρσενικό, ασθενές]

ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ 2014

Ενδεικτικές Απαντήσεις

Π4 x Π5

P: $X^A Y \times X^a X^a$

Γαμέτες: $X^A Y \quad X^a$

F1: $X^A X^a, X^a Y$

αναλογία γονοτύπων:

$1X^A X^a : 1X^a Y$

Αναλογία φαινοτύπων:

$1[\text{θηλυκό, υγιές}] : 1[\text{αρσενικό, ασθενές}]$

Απορρίπτεται γιατί δεν προκύπτει θηλυκός απόγονος που πάσχει.

Συμπερασματικά, η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

Για όλες τις παραπάνω διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού ισχύει ο **1^{ος} νόμος του Μέντελ** κατά τον οποίο κατά την παραγωγή των γαμετών στη μείωση, διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα, άρα και τα αλληλόμορφα γονίδια που αυτά φέρουν στους γαμέτες, και οι απόγονοι προκύπτουν με τυχαίο συνδυασμό των γαμετών (1ος νόμος του Mendel, νόμος του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων).

Γ3. Οι πιθανοί γονότυποι των ατόμων είναι

Π1: AA ή Aa

Π2: AA ή Aa

Π3: aa

Π4: Aa

Για το άτομο Π4 απορρίπτεται ο γονότυπος Aa, διότι όταν διασταυρώνεται με τον Π5 (aa) προκύπτει απόγονος aa (ΠΠ3), όπως υποδείξαμε στη διασταύρωση παραπάνω.



Γ4. Οι ανιχνευτές είναι ιχνηθετημένα μόρια DNA ή RNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες προς το τμήμα του DNA που θέλουμε να εντοπίσουμε. Στη συγκεκριμένη περίπτωση με το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια. Οι ανιχνευτές αναμιγνύονται με το DNA, το οποίο έχει αποδιαταχθεί και υβριδοποιείται μόνο με το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο.

ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ 2014

Ενδεικτικές Απαντήσεις

Βάσει των παραπάνω, στο άτομο Π1 ο ανιχνευτής δεν υβριδοποιείται με κανένα μόριο DNA. Αυτό σημαίνει ότι δεν φέρει το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο και άρα ο γονότυπός του είναι **AA**.

Αντίθετα, στο άτομο Π2, ο ανιχνευτής υβριδοποιείται με 1 μόριο DNA. Συνεπώς, φέρει το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο μια μόνο φορά και άρα ο γονότυπός του είναι **Aa**.

Γ5. Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά χρωμοσώματα, τα XXΥ, αντί του φυσιολογικού ζεύγους XY.

Αν κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης δεν πραγματοποιηθεί φυσιολογικά ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων ή των αδελφών χρωματίδων, ένα φαινόμενο που ονομάζεται μη-διαχωρισμός, τότε δημιουργούνται γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού. Η γονιμοποίηση των μη φυσιολογικών γαμετών, που προκύπτουν, με φυσιολογικό γαμέτη έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ζυγωτού με «λανθασμένη» ποσότητα γενετικού υλικού, το οποίο δεν αναπτύσσεται φυσιολογικά. Τα άτομα που προκύπτουν και έχουν περίσσεια ή έλλειψη μικρού αριθμού χρωμοσωμάτων ονομάζονται ανευπλοειδή.



Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα οφείλεται σε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο.

Συμβολισμός αλληλομόρφων:

X^A: φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την φυσιολογική διάκριση χρωμάτων (επικρατές)

X^a: μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για τη μερική αχρωματοψία (υπολειπόμενο)

Ο γονότυπος της μητέρας είναι X^AX^a και του πατέρα X^AΥ, ενώ ο γονότυπος του παιδιού είναι X^aX^aΥ. Ο συγκεκριμένος απόγονος προέκυψε από τη γονιμοποίηση ενός φυσιολογικού αρσενικού γαμέτη με χρωμοσωμική / γονιδιακή σύσταση 22,Y με έναν μη φυσιολογικό θηλυκό γαμέτη με χρωμοσωμική / γονιδιακή σύσταση 22 X^aX^a. ο τελευταίος προέκυψε από το μη διαχωρισμό των αδερφών χρωματίδων στη μείωση 2 της μητέρας, στο X φυλετικό χρωμόσωμα που φέρει το υπολειπόμενο αλληλόμορφο α.

ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ 2014

Ενδεικτικές Απαντήσεις

ΘΕΜΑ Δ

Δ1.

Η κωδική αλυσίδα είναι η αλυσίδα I.

5' AGCTATGACCATGATTACGGATTCACTG 3' αλυσίδα I: κωδική
3' TCGATACTGGTACTAATGCCTAAGTGAC 5' αλυσίδα II: μη κωδική

Γνωρίζουμε ότι η μεταγραφή γίνεται προσανατολισμό 5→3, διότι η RNA πολυμεράση τοποθετεί ριβονουκλεοτίδια συμπληρωματικά με τα δεσοξυριβονουκλεοτίδια της μη κωδικής αλυσίδας (μεταγραφόμενη) και τα συνδέει με 3',5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Συνεπώς, το mRNA είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με τη μη κωδική αλυσίδα ή αλλιώς μεταγραφόμενη. Επιπλέον, βάσει του μοντέλου της διπλής έλικας η μη κωδική είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη με την κωδική. Άρα, το mRNA και η κωδική έχουν τα ίδια άκρα. Επιπλέον, στο mRNA το κωδικόνιο έναρξης είναι το 5' AUG3', άρα βάσει των παραπάνω στην κωδική αλυσίδα το κωδικόνιο έναρξης θα είναι το 5' ATG 3'.

Αναζητούμε το κωδικόνιο έναρξης 5' ATG 3' και στις 2 αλυσίδες διαβάζοντας αυτές από αριστερά προς τα δεξιά και το αντίστροφο.

Εντοπίζουμε ATG δύο φορές στην αλυσίδα II αλλά προχωρώντας με βήμα τριπλέτας, συνεχώς και μη επικαλυπτόμενα, εφόσον βρισκόμαστε σε προκαρυωτικό κύτταρο (*E. coli*) και άρα δεν υπάρχουν εσώνια, δεν δημιουργούνται 8 κωδικόνια,

τα οποία θα κωδικοποιήσουν τα 8 αμινοξέα, και γι αυτό το λόγο απορρίπτονται. Για τον ίδιο λόγο απορρίπτεται το δεύτερο ATG στην αλυσίδα I καθώς δημιουργούνται 6 κωδικόνια και άρα δεν κωδικοποιούνται τα 8 αμινοξέα.

Τελικά, δεχόμαστε ότι το πρώτο ATG στην αλυσίδα I ως το κωδικόνιο έναρξης γιατί με βήμα τριπλέτας, συνεχώς και μη επικαλυπτόμενα, δημιουργούνται συνολικά 8 κωδικόνια που το καθένα κωδικοποιεί ένα αμινοξύ.

Σύμφωνα με όλα τα παραπάνω, η κωδική (αλυσίδα I) έχει το 5' άκρο αριστερά και 3' άκρο δεξιά. Αντίθετα, η μη κωδική (αλυσίδα II) έχει 3' άκρο αριστερά και 5' άκρο δεξιά.



ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ 2014

Ενδεικτικές Απαντήσεις

Δ2. Το mRNA που παράγεται έχει την παρακάτω αλληλουχία και άκρα:

5' AGCUAUGACCAUGAUUACGGAUUCACUG 3'

Για την αιτιολόγηση: σελ. 32-33 σχολικού βιβλίου «Η RNA πολυμεράση ... επιτρέπουν την απελευθέρωσή του.»

Δ3. Θεωρία σχολικού βιβλίου σελ.36 «Έναρξη: Κατά την έναρξη της μετάφρασης ... με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων.»

Άρα, η 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA είναι η 5' AGCU 3' και σε αυτή προσδένεται η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα.

Δ4. «Αλλαγή αυτού του τύπου ονομάζεται αντικατάσταση βάσης Η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης» σελ. 91.

Η γονιδιακή μετάλλαξη που συνέβη οδήγησε σε απώλεια του κωδικονίου έναρξης του γονιδίου. Καθώς όμως το ριβόσωμα συναντά άλλο κωδικόνιο έναρξης παρακάτω στο ίδιο βήμα τριπλέτας, θα παραχθεί γονιδιακό προϊόν μικρότερο κατά 2 αμινοξέα.

Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, συνεχής και μη επικαλυπτόμενος.

Το mRNA που προκύπτει μετά την αντικατάσταση βάσης:

5' AGCUxxxACCAUGAUUACGGAUUCACUG 3'

Επομένως κωδική αλυσίδα του γονιδίου η επάνω, μη κωδική η κάτω. Η RNA πολυμεράση αφού προσδεθεί στον υποκινητή με τη βοήθεια των μεταγραφικών παραγόντων, “διαβάζοντας” τη μη κωδική αλυσίδα από το 3' προς το 5' άκρο της, συνθέτει mRNA 5' → 3', το οποίο είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο της μη κωδικής (σελ. 32 ο μηχανισμός της μεταγραφής...σελ.33 της πληροφορίας ενός γονιδίου).

Δ5. Τα βακτήρια E. coli χρησιμοποιούν ως πηγή άνθρακα το σάκχαρο γλυκόζη. Αν στο περιβάλλον αντί για γλυκόζη υπάρχει ο δισακχαρίτης λακτόζη, το βακτήριο έχει τη δυνατότητα να τον διασπάσει για να επιβιώσει. καθώς παραγάγει τα τρία απαραίτητα ένζυμα που χρειάζεται για να μεταβολίσει το δισακχαρίτη λακτόζη, όταν δεν υπάρχει γλυκόζη στην

ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ 2014

Ενδεικτικές Απαντήσεις

τροφή του. Οι Jacob και Monod απέδειξαν με γενετικές μελέτες ότι τα γονίδια που κωδικοποιούν τα τρία αυτά ένζυμα βρίσκονται το ένα δίπλα στο άλλο πάνω στο γονιδίωμα του βακτηρίου και αποτελούν μια μονάδα, που την ονόμασαν οπερόνιο της λακτόζης.

«Σε αυτό περιλαμβάνονται εκτός από αυτά τα γονίδια, που ονομάζονται δομικά ... δηλαδή σε ομάδες που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους» σελ. 40-41.

«Ένας άλλος σημαντικός τύπος γονιδιακών μεταλλάξεων περιλαμβάνει προσθήκη ή έλλειψη βάσεων ... δεν εμφανίζει πλέον πολλές ομοιότητες με την αρχική» σελ. 91

Με βάση τα παραπάνω, δεν μπορεί να επιτευχθεί η καταστολή του οπερονίου, καθώς η πρωτεΐνη – καταστολέας έχει πιθανότατα χάσει τη λειτουργικότητά της και τη στερεοδιάταξή της δεν μπορεί να προσδεθεί στο χειριστή. Τα δομικά γονίδια «εκφράζονται» συνεχώς, δηλαδή μεταγράφονται και συνθέτουν τα ένζυμα διάσπασης της λακτόζης, ανεξάρτητα της παρουσίας γλυκόζης ή λακτόζης. Φυσικά, δεν υπάρχει ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης διότι το βακτήριο σπαταλά άσκοπα ενέργεια για τη σύνθεση των ενζύμων που και στις δύο περιπτώσεις δεν χρειάζεται να παράγονται.

ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ: Α. ΣΟΛΩΜΟΥ

ΣΧΟΛΙΟ

- Τα φετινά θέματα της Βιολογίας Θετικής Κατεύθυνσης ήταν σαφή και χωρίς επιστημονικά λάθη, αρκετά δυσκολότερα από τα περσινά.
- Τα ζητήματα Α και Β ήταν ιδιαίτερα εύκολα.
- Τα ζητήματα Γ και Δ όμως είχαν μια κλιμακούμενη δυσκολία, στην οποία μόνο ο καλά προετοιμασμένος μαθητής θα μπορούσε να ανταποκριθεί, απαιτώντας όμως ανάπτυξη της κριτικής σκέψης. Ειδικά το θέμα Δ εμφάνιζε παγίδες και απαιτούσε ιδιαίτερη προσοχή.