



ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
ΚΑΙ ΕΠΑΛ (ΟΜΑΔΑ Β')
ΤΕΤΑΡΤΗ 4 ΙΟΥΝΙΟΥ 2014 - ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ:
ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

- A.1 δ
- A.2 γ
- A.3 β
- A.4 γ
- A.5 β

ΘΕΜΑ Β

B.1 4,2,1,6,5,3

- B.2 α) DNA πολυμεράση
β) πριμόσωμα
γ) DNA δεσμάση
δ) DNA ελικάσες
ε) RNA πολυμεράση

B.3 Σελίδα 98 σχολικού βιβλίου
«Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών ... του DNA (μοριακή διάγνωση).»
Επίσης μπορούν να αναφερθούν τα παραδείγματα των σελίδων 98,99 στο
σχολικού βιβλίου καθώς και τα μονοκλωνικά αντισώματα που
χρησιμοποιούνται και ως ανοσοδιαγνωστικά.

B.4 Τα φυτά και τα ζώα που έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση των
τεχνικών Γενετικής Μηχανικής ονομάζονται διαγονιδιακά ή γενετικά
τροποποιημένα (σελίδα 131 σχ. βιβλίο)
και: Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί
το γενετικό τους υλικό με την προσθήκη γονιδίων συνήθως από κάποιο
άλλο είδος (σελ. 133 σχ. βιβλίο)

B.5 Σελίδα 109 σχολικού βιβλίου
«Με τον όρο ζύμωση ... πρωτεΐνες και αντιβιοτικά.»

ΘΕΜΑ Γ

Γ.1 Από τους γονείς I_2 και I_2 που είναι φυσιολογικοί και τον απόγονό τους II_3
που εκφράζει την ασθένεια, συμπεραίνουμε πως το γονίδιο της ασθένειας
είναι υπολειπόμενο γιατί αν και υπήρχε, στους γονείς δεν εκφράστηκε.

Γ.2 Από την κόρη III_1 που είναι ασθενής και τον πατέρα της II_4 που είναι υγιής συμπεραίνουμε πως το γονίδιο της ασθένειας δεν είναι φυλοσύνδετο υπολειπόμενο.

Εξήγηση: Αν το γονίδιο της ασθένειας ήταν φυλοσύνδετο υπολειπόμενο, η III_1 θα ήταν ομόζυγη στα φυλοσύνδετα υπολειπόμενα γονίδια και θα είχε κληρονομήσει το ένα απ' τον πατέρα της, ο οποίος θα ήταν ασθενής. Επειδή οι άντρες διαθέτουν ένα φυλετικό χρωμόσωμα X κι ένα Y, αρκεί ένα αντίγραφο του φυλοσύνδετου υπολειπόμενου γονιδίου, για να εκφράσουν την ασθένεια.

Όμως ο II_4 δεν πάσχει. Άρα η ασθένεια δεν οφείλεται σε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο, αλλά σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο.

Γ.3 Έστω: A, το αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο που εκφράζει τον φυσιολογικό φαινότυπο
α, το αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια

II_1 : AA ή Aa

II_2 : AA ή Aa

II_3 : aa

II_3 : Aa

Γ.4 Με βάση τα δεδομένα του πίνακα συμπεραίνουμε πως:

- Το άτομο II_1 είναι ομόζυγο στο επικρατές αλληλόμορφο A δηλαδή έχει γονότυπο AA
- Το άτομο II_2 είναι ετερόζυγο, δηλαδή διαθέτει ένα επικρατές φυσιολογικό γονίδιο A κι ένα μεταλλαγμένο υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο α. Δηλαδή έχει γονότυπο Aa

Οι ανιχνευτές είναι μόρια DNA ή RNA ιχνηθετημένα, που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το παθολογικό αλληλόμορφο γονίδιο που αναζητούμε (το α). Ο ανιχνευτής αναμείχθηκε με το DNA των ατόμων, το οποίο είχε προηγουμένως αποδιαταχθεί και υβριδοποίησε μόνο το συμπληρωματικό του DNA, δηλαδή το γονίδιο α.

Στο άτομο II_1 δεν εντοπίστηκε το α, άρα είναι ομόζυγο στα επικρατή, AA.

Στο άτομο II_2 εντοπίστηκε ένα μόνο αντίγραφο του γονιδίου α, όπως και στο άτομο II_4 . Άρα είναι ετερόζυγα άτομα Aa.

Τέλος στο άτομο II_3 εντοπίστηκαν 2 αντίγραφα του α, δηλαδή είναι ομόζυγο στα υπολειπόμενα γονίδια aa, γι' αυτό και εκφράζει την ασθένεια.



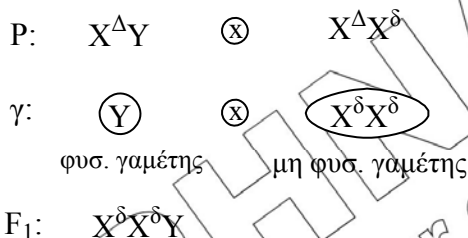
Γ.5 Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο-κόκκινο είναι φυλοσύνδετη υπολειπόμενη ασθένεια. Έστω: X^{Δ} , το φυλοσύνδετο επικρατές γονίδιο για την φυσιολογική όραση.

X^{δ} , το φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο για την μερική αχρωματοψία σε πράσινο-κόκκινο.

Το σύνδρομο Klinefelter, XXY , είναι αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία, ανευπλοειδία και συγκεκριμένα τρισωμία φυλετικών χρωμοσωμάτων. Τα άτομα είναι αρσενικά, στείρα και τα συμπτώματα εμφανίζονται κατά την εφηβεία.

Οι γονείς του παιδιού είχαν γονότυπο $X^{\Delta}Y$ ο πατέρας και $X^{\Delta}X^{\delta}$ η μητέρα, που προφανώς είναι φορέας της μερικής αχρωματοψίας και ευθύνεται για την εμφάνιση της αχρωματοψίας στο παιδί της.

Ένας πιθανός μηχανισμός για τη γέννηση του παιδιού είναι ο παρακάτω.



Δηλαδή ο πατέρας μεταβίβασε φυσιολογικό γαμέτη με Y φυλετικό χρωμόσωμα, ενώ η μητέρα ανώμαλο γαμέτη με $2X^{\delta}$ φυλετικά χρωμοσώματα, λόγω μη διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων κατά τη 2^η μειωτική διαίρεση. Από τη σύντηξη των παραπάνω γαμετών προέκυψε παιδί γονότυπου $X^{\delta}X^{\delta}Y$

ΘΕΜΑ Δ

Δ.1 Κωδική είναι η πάνω αλυσίδα, με το 5' αριστερά και το 3' δεξιά, γιατί διαβάζοντάς τη από αριστερά προς τα δεξιά, συναντούμε το κωδικόνιο 5'ATG3' που αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης 5'AUG3' του mRNA και συνεχίζοντας το διάβασμα ανά τριπλέτα, συναντούμε συνολικά άλλα 7 κωδικόνια που κωδικοποιούν αμινοξέα.

Το κωδικόνιο έναρξης κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη.

Έτσι συνολικά το παραπάνω τμήμα της πάνω αλυσίδας κωδικοποιεί 8 αμινοξέα.

Επιπλέον γνωρίζουμε πως η κωδική αλυσίδα έχει παράλληλο προσανατολισμό με το mRNA και ίδια αλληλουχία βάσεων, αλλά όπου η κωδική έχει νουκλεοτίδιο με T , το mRNA έχει νουκλεοτίδιο με U .

Η μη κωδική είναι η κάτω αλυσίδα με το 3' αριστερά και το 5' άκρο, δεξιά.

- Δ.2** mRNA: 5'AGCU-AUG-ACC-AUG-AUU-ACG-GAU-UCA-CUG 3'
Το mRNA παράγεται κατά τη μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας και είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλό της, όμως απέναντι από κάθε νουκλεοτίδιο με A της μη κωδικής, το mRNA έχει U και όχι T.
- Δ.3** Κατά την έναρξη της μετάφρασης η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα (rRNA και πρωτεΐνες) συνδέεται με δεσμούς υδρογόνου, λόγω συμπληρωματικότητας, με την 5'αμετάφραστη περιοχή του mRNA που είναι:
5'AGCU3'
- Δ.4** Ο γονιδιακές μεταλλάξεις, όπως οι αντικαταστάσεις βάσεων συμβαίνουν στη διάρκεια της αντιγραφής του DNA κατά τη μεσοφάση και μπορεί να οφείλονται ή σε τυχαία λάθη (αυτόματες) ή σε δράση μεταλλαξογόνων παραγόντων
Στη συγκεκριμένη περίπτωση έγινε αντικατάσταση βάσης στο κωδικόνιο έναρξης. Το κωδικόνιο έναρξης 5'ATG3' (στην κωδική) και 3'TAC5' (στη μη κωδική), δεν έχει συνώνυμα κωδικόνια. Έτσι η αντικατάσταση βάση το κατέστρεψε με αποτέλεσμα να γίνει έναρξη της πρωτεϊνοσύνθεσης απ' το επόμενο κωδικόνιο έναρξης που βρίσκεται λίγο παρακάτω, συγκεκριμένα απ' την 11^η έως την 13^η βάση του mRNA (5'→3'). Έτσι η παραγόμενη πρωτεΐνη έχει δύο λιγότερα αμινοξέα από την αντίστοιχη φυσιολογική.
- Δ.5** Το ρυθμιστικό γονίδιο του σπερονίου της λακτόζης περιέχει την πληροφορία για την σύνθεση του καταστολέα του σπερονίου.
Η μετάλλαξη που συνέβη στο γονίδιο και είχε ως αποτέλεσμα την παραγωγή ενός τροποποιημένου mRNA, είναι γονιδιακή μετάλλαξη και συγκεκριμένα προσθήκη 4 διαδοχικών νουκλεοτιδίων μεταξύ του 3^{ου} και 4^{ου} κωδικονίου της κωδικής και (μη κωδικής). Ο αριθμός των νουκλεοτιδίων που προστέθηκαν δεν είναι πολλαπλάσιο του 3. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή στον τρόπο διαβάσματος της γενετικής πληροφορίας. Έτσι απ' το σημείο αυτό και μετά τροποποιούνται οι τριπλέτες στο mRNA κι ως εκ τούτου τροποποιείται και η παραγόμενη πρωτεΐνη καταστολέας η οποία χάνει τη λειτουργικότητά της. Έτσι ο χειριστής του σπερονίου μένει ελεύθερος και η RNA πολυμεράση μετραγράφει διαρκώς τα δομικά γονίδια του σπερονίου.
Και Σελίδα 41 «Τότε η RNA πολυμεράση ... για κάθε ένζυμο.»
Τα ένζυμα που παράγονται απ' τη διαρκή έκφραση του σπερονίου δεν βρίσκουν λακτόζη να διασπάσουν. Η άσκοπη κατανάλωση ενέργειας για την έκφραση του σπερονίου σε συνάρτηση και με την απουσία γλυκόζης απ' το θρεπτικό υλικό θα δημιουργήσουν πρόβλημα στην επιβίωση του βακτηριακού πληθυσμού.