

ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ ΚΑΙ ΕΣΠΕΡΙΝΩΝ ΓΕΝΙΚΩΝ ΛΥΚΕΙΩΝ
ΤΕΤΑΡΤΗ, 4 ΙΟΥΝΙΟΥ 2014
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ
ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

1. δ
2. γ
3. β
4. γ
5. β

ΘΕΜΑ Β

B1.

Η σειρά των βημάτων που οδηγούν στην κατασκευή καρυότυπου είναι: 4,2,1,6,3,5.

B2.

- α. DNA πολυμεράσες
- β. πριμόσωμα
- γ. DNA δεσμάση
- δ. DNA ελικάσες
- ε. RNA πολυμεράση/ες

B3.

Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών μπορεί να πραγματοποιηθεί :

- Με τη μελέτη του καρυότυπου, όπως για παράδειγμα κατά τον προγεννητικό έλεγχο.
- Με διάφορες βιοχημικές δοκιμασίες.
- Με την ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA (μοριακή διάγνωση).

Σημείωση 1: Μια άλλη αναφερόμενη μέθοδος διάγνωσης γενετικών ασθενειών (δρεπανοκυτταρική αναιμία) είναι η παρατήρηση της μορφολογίας των ερυθρών αιμοσφαιρίων (δοκιμασία δρεπάνωσης). Η αναφορά του συγκεκριμένου είναι εντός θέματος.

Σημείωση 2: Η αναφορά σε μονοκλωνικά αντισώματα (ανοσοδιαγνωστικά) δεν είναι λανθασμένη.

B4.

Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό υλικό τους με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος.

Σχόλιο: Η παράθεση του ορισμού των διαγονιδιακών φυτών και ζώων, σελ. 131 του σχολικού βιβλίου, είναι δεκτή αλλά όχι η πληρέστερη.

B5.

Με τον όρο ζύμωση εννοούμε τη διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιοσδήποτε συνθήκες.

Τα προϊόντα της ζύμωσης είναι είτε τα ίδια τα κύτταρα που ονομάζονται βιομάζα είτε προϊόντα των κυττάρων όπως πρωτεΐνες και αντιβιοτικά.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1.

Αν το υπεύθυνο αλληλόμορφο είναι επικρατές, τότε το άτομο II_3 είναι ομόζυγο ή ετερόζυγο για το επικρατές. Όμως πρέπει να το έχει κληρονομήσει από ένα τουλάχιστον γονέα ο οποίος και θα το εμφάνιζε, γεγονός που δεν ισχύει.

Αν το υπεύθυνο αλληλόμορφο είναι υπολειπόμενο εκφράζεται στον II_3 ενώ στους γονείς καλύπτεται από το επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο η έκφραση του. Άρα το υπεύθυνο γονίδιο είναι υπολειπόμενο.

Γ2.

Το υπεύθυνο γονίδιο είναι υπολειπόμενο και:

α) Εάν είναι φυλοσύνδετο, τότε η ασθενής III_1 έχει γονότυπο X^aX^a και πρέπει να έχει κληρονομήσει από τον πατέρα II_4 το X^a . Τότε ο II_4 θα ήταν ασθενής, γεγονός που δεν ισχύει άρα άτοπο.

β) Εάν είναι αυτοσωμικό τότε ο ασθενής II_3 είναι ομόζυγος (αα) και οι δύο γονείς είναι ετερόζυγοι (Αα) με φυσιολογικό φαινότυπο.

Τελικά το υπεύθυνο γονίδιο είναι υπολειπόμενο αυτοσωμικό.

ή

Με διασταυρώσεις. Ενδεικτικά:

(Α)

	I_1	I_2
P_1 :	Αα (χ)	Αα
Γαμέτες:	A , α	A , α
F_1 :	ΑΑ, Αα, Αα,	αα
Φαινότυποι:	Φυσιολογικά (II_1, II_2, II_4)	Ασθενείς (II_3)

και

(Β)

	II_4	II_5
P_2 :	Αα (χ)	αα
Γαμέτες:	A , α	α
F_2 :	Αα ,	αα
Φαινότυποι:	φυσιολογικά (-)	Ασθενείς (III_1)

Σχόλιο: Η διερεύνηση και αντίστοιχα η βαθμολόγηση των ερωτημάτων Γ1 και Γ2 μπορεί να γίνει με ενιαίο τρόπο.

Γ3. Πιθανοί γονότυποι:

II_1	AA ή Aa
II_2	AA ή Aa
II_3	aa
II_4	Aa

Γ4.

Ο ανιχνευτής για το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο δεν υβριδοποιείται με το γενετικό υλικό του II_1 , άρα αυτό δεν έχει το υπολειπόμενο αλληλόμορφο και ο γονότυπός του είναι: AA.

Στο γενετικό υλικό του II_2 ο ανιχνευτής υβριδοποιεί μόνο ένα μόριο DNA, άρα ο II_2 περιέχει ένα αλληλόμορφο υπολειπόμενο, είναι ετερόζυγος με γονότυπο: Aa.

Κάθε άτομο έχει στο γονιδίωμα του δύο αλληλόμορφα για το γνώρισμα αυτό, ένα πατρικής και ένα μητρικής προέλευσης.

Στα ετερόζυγα άτομα το επικρατές καλύπτει την έκφραση του υπολειπόμενου και έχουν φυσιολογικό φαινότυπο. Ο ανιχνευτής είναι μια αλληλουχία DNA ή RNA συμπληρωματική με την αλληλουχία του ζητούμενου γονιδίου, το οποίο υβριδοποιείται με μία αλυσίδα DNA του γονιδίου, που έχει πριν αποδιαταχθεί.

Σχόλιο: Η αναφορά της διαδικασίας υβριδοποίησης, σελ. 60 του σχολικού βιβλίου, είναι εντός θέματος αλλά δεν αποτελεί ζητούμενο.

Γ5.

Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

Ορίζουμε X^A ως φυσιολογικό γονίδιο και X^a ως το υπολειπόμενο γονίδιο της αχρωματοψίας.

Έτσι, ο πατέρας θα έχει γονότυπο X^AY (φυσιολογικός), ενώ η μητέρα X^AX^A ή X^AX^a . (φυσιολογική)

Το παιδί το οποίο πάσχει από σύνδρομο Klinefelter και μερική αχρωματοψία έχει γονότυπο X^aX^aY .

Το παιδί δεν μπορεί να κληρονόμησε X^a από τον πατέρα του, αφού αυτός διαθέτει το επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο. Άρα κληρονόμησε το Y από τον πατέρα και X^aX^a από τη μητέρα. Επομένως συνέβη λάθος κατά το σχηματισμό των γαμετών στη μητέρα, το οποίο οδήγησε στη δημιουργία ωαρίου με X^aX^a .

Το λάθος συνέβη στη δεύτερη μειωτική διαίρεση (μη-διαχωρισμός αδελφών χρωματίδων του X^a χρωμοσώματος) και τελικώς προκύπτουν γαμέτες που φέρουν ζεύγος πανομοιότυπων χρωμοσωμάτων (X^aX^a).

Άρα, προέκυψε ωάριο που έφερε το φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (22) και δύο φυλετικά χρωμοσώματα X^aX^a . Γονιμοποίηση αυτού του ωαρίου από φυσιολογικό σπερματοζωάριο που έφερε το Y χρωμόσωμα οδήγησε στη δημιουργία ζυγωτού με γονότυπο X^aX^aY .

ΘΕΜΑ Δ

Δ1.

Η αλυσίδα I αποτελεί την κωδική αλυσίδα. Σε αυτήν εντοπίζεται το κωδικόνιο έναρξης των 5'–ATG–3' και με βήμα τριπλέτας υπάρχουν τα υπόλοιπα επτά κωδικόνια αμινοξέων. Οπότε, τα άκρα της αλυσίδας I είναι: 5'–AGCTATGACCATGATTACGGATTCACTG–3'.

Και η αλυσίδα II που είναι αντιπαράλληλη της αλυσίδας I θα έχει τα εξής άκρα: 3'–TCGATACTGGTACTAATGCCTAAGTGAC–5'.

Το κωδικόνιο έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης του mRNA, 5'–AUG–3' είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με το 3'–TAC–5' της μη κωδικής αλυσίδας II του γονιδίου, άρα ο προσανατολισμός του κωδικονίου έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης ATG, της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου είναι 5'–ATG–3'.

Δ2.

Η μεταγραφή γίνεται με κατεύθυνση 5' → 3' και το mRNA που προκύπτει είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο της μη κωδικής αλυσίδας.

Το mRNA είναι 5'–AGCUAUGACCAUGAUUACGGAUUCACUG–3'.

Δ3.

Κατά την έναρξη της μετάφρασης το mRNA προσδένεται, μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στην 5' αμετάφραση περιοχή του, με το ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων.

Συνεπώς η μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος προσδένεται με το τμήμα 5'... AGCU–3'.

Δ4.

Μπορεί να έγινε αντικατάσταση μιας βάσης στο κωδικόνιο έναρξης 5'–ATG–3' με αποτέλεσμα αυτό να μετατραπεί σε μία τριπλέτα που δεν σηματοδοτεί την έναρξη. Ως κωδικόνιο έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης θα μπορούσε πλέον να λειτουργήσει η μεθεπόμενη τριπλέτα βάσεων ATG (AUG στο mRNA), με αποτέλεσμα το mRNA που θα παραχθεί να έχει δύο λιγότερα κωδικόνια, άρα και το πρωτεϊνικό προϊόν δύο λιγότερα αμινοξέα.

Σημείωση: Στην εκφώνηση του υποερωτήματος: «...στο παραπάνω τμήμα DNA...». Η διατύπωση αυτή μπορεί να θεωρηθεί ότι αναφέρεται σε ολόκληρο το δομικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης. Σε μια τέτοια προσέγγιση είναι δεκτή και μια εναλλακτική απάντηση. Ειδικότερα, ότι η μετάλλαξη οδήγησε στην δημιουργία κωδικονίου λήξης, δύο κωδικόνια πριν από το αρχικό κωδικόνιο λήξης αυτού του γονιδίου, με αποτέλεσμα πάλι το πρωτεϊνικό προϊόν να έχει δύο λιγότερα αμινοξέα. Αυτό, φυσικά, αποτελεί υπόθεση σύμφωνα με μια τέτοιου τύπου ανάγνωση της εκφώνησης.

Δ5.

Το ρυθμιστικό γονίδιο είναι υπεύθυνο για την έκφραση της πρωτεΐνης καταστολέα του οπερονίου της λακτόζης. Προσθήκη τεσσάρων βάσεων μεταξύ του 3^{ου} και 4^{ου} κωδικονίου, στο ρυθμιστικό γονίδιο, μπορεί να αλλάξει όλη την αλληλουχία των κωδικονίων από το 4^ο κωδικόνιο και μετά με αποτέλεσμα την αλλαγή της παραγόμενης πρωτεΐνης.

Συνεπώς, το τροποποιημένο πρωτεϊνικό προϊόν πιθανός να μη λειτουργεί ως καταστολέας.

Ο τροποποιημένος καταστολέας απουσία της λακτόζης πιθανότατα δεν προσδένεται στον χειριστή, όπως θα έκανε φυσιολογικά. Η RNA πολυμεράση καταλύει τη μεταγραφή των τριών δομικών γονιδίων και τελικά την παραγωγή των ένζυμων, των απαραίτητων για την διάσπαση της λακτόζης.

Σχόλιο: Στα πλαίσια του σχολικού βιβλίου, βέβαια, στο θρεπτικό υλικό των ετερότροφων βακτηρίων, υποχρεωτικά πρέπει να περιλαμβάνεται μια πηγή C (άνθρακα) π.χ. υδατάνθρακες.