

Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΕΚΦΩΝΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1^ο

Να επιλέξετε τη φράση που συμπληρώνει ορθά κάθε μία από τις ακόλουθες προτάσεις:

1. Το DNA ενός ανθρώπινου κυττάρου αποτελείται από $6 \cdot 10^9$ ζεύγη αζωτούχων βάσεων. Το κύτταρο είναι:
 - A. Γαμέτης.
 - B. Σωματικό πριν την αντιγραφή του DNA.
 - Γ. Σωματικό μετά την αντιγραφή του DNA.
 - Δ. Σωματικό στη μετάφαση της μίτωσης.
2. Η χρώση των χρωμοσωμάτων για τη δημιουργία των ζωνών Giemsa είναι απαραίτητη για τον εντοπισμό:
 - A. Γονιδιακών μεταλλάξεων.
 - B. Τρισωμίας 21.
 - Γ. Μονοσωμίας.
 - Δ. Αναστροφής.
3. Ως πηγή άνθρακα σε εργαστηριακή καλλιέργεια *E. coli* μπορεί να χρησιμοποιηθεί:
 - A. Το διοξείδιο του άνθρακα.
 - B. Το άγαρ.
 - Γ. Διάλυμα γλυκόζης και λακτόζης.
 - Δ. Η ινσουλίνη.
4. Σε έλλειψη γονιδίου οφείλεται:
 - A. Η φαινυλκετονουρία.
 - B. Το σύνδρομο «φωνή της γάτας».
 - Γ. Η κυστική ίνωση.
 - Δ. Το ρετινοβλάστωμα.

5. Τα μονοκλωνικά αντισώματα που χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία του καρκίνου απομονώνονται από:
- Τον σπλήνα ποντικών που έχουν μολυνθεί με επιλεγμένο αντιγόνο.
 - Υβριδώματα λεμφοκυττάρων – καρκινικών κυττάρων.
 - Ανθρώπινα Β-λεμφοκύτταρα που συντήκονται με λεμφοκύτταρα ποντικών.
 - Καρκινικά κύτταρα ποντικών.

ΜΟΝΑΔΕΣ 25

ΘΕΜΑ 2^ο

- A. Να περιγράψετε τη δομή ενός φυσιολογικού μεταφασικού χρωμοσώματος και τον τρόπο με τον οποίο από τα ινίδια χρωματίνης προκύπτουν τα μεταφασικά χρωμοσώματα.

ΜΟΝΑΔΕΣ 8 (4+4)

- B. Η έκφραση των γονιδίων είναι γνωστό ότι υπόκειται σε ρύθμιση. Να εξηγήσετε πώς επιτυγχάνεται η γονιδιακή ρύθμιση στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς στο επίπεδο της μετάφρασης.

ΜΟΝΑΔΕΣ 5

- Γ. Τι είναι η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος και με ποιο τρόπο συμβάλλει στη μελέτη της οργάνωσης και της λειτουργίας του γενετικού υλικού του ανθρώπου;

ΜΟΝΑΔΕΣ 6 (2+4)

- Δ. Μια ομάδα Βιοτεχνολόγων επιθυμεί να δημιουργήσει ένα στέλεχος σόγιας ποικιλίας Βt. Να εξηγήσετε τη διαδικασία με την οποία το πλασμίδιο Ti του *Agrobacterium tumefaciens* συμβάλλει σε αυτόν τον σκοπό.

ΜΟΝΑΔΕΣ 6

ΘΕΜΑ 3^ο

- A. Η αλληλουχία βάσεων που ακολουθεί αποτελεί ασυνεχές γονίδιο που κωδικοποιεί μικρο πεπτίδιο.

3' TAATCTACTTTTAAGATTGCGCACCCCTACTCTCCTTTT 5'
5' ATTAGATGAAATTCTAACGCGTGGGGATGAGAGGAAA 3'

Το μικρό πεπτίδιο που παράγεται από το εν λόγω γονίδιο αποτελείται κατά τη σύνθεσή του από την αλληλουχία αμινοξέων:

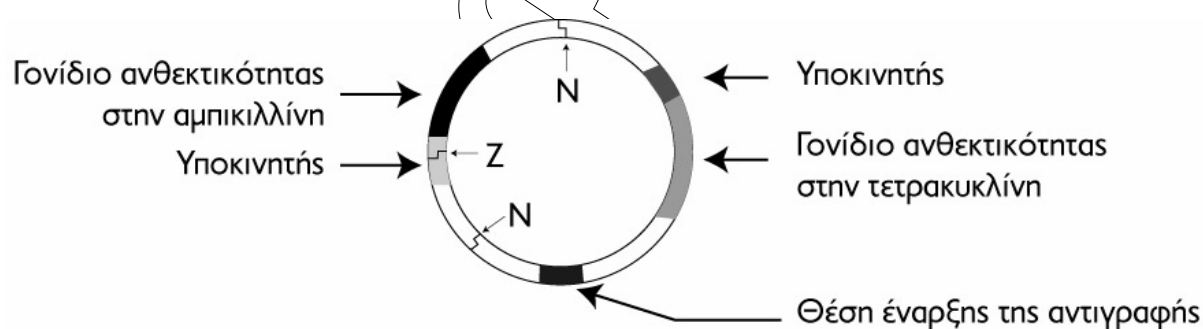
HOOC- gly-trp-phe-lys-met-NH₂

- i. Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει αμέσως μετά τη μεταγραφή του γονιδίου, να σημειώσετε τα άκρα του και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- i. Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που μεταφέρεται στα ριβοσώματα προκειμένου να γίνει η μετάφραση και η σύνθεση του πεπτιδίου.
- iii. Περιγράψτε την διαδικασία με την οποία το mRNA που παράγεται από την μεταγραφή ενός γονιδίου ευκαρυωτικού κυττάρου μετατρέπεται σε μόριο έτοιμο για να μεταφραστεί. Πώς λέγονται τα σωματίδια που επιτελούν τη λειτουργία αυτή και ποια είναι η σύστασή τους;

ΜΟΝΑΔΕΣ 18 (7+4+7)

[Στο τέλος των εκφωνήσεων δίνεται ο γενετικός κώδικας.]

- B.** Το πλασμίδιο που απεικονίζεται στο σχήμα χρησιμοποιείται ως φορέας κλωνοποίησης με τη χρήση μίας περιοριστικής ενδονουκλεάσης. Στο σχήμα απεικονίζονται επίσης δύο γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά που φέρει το πλασμίδιο, οι υποκινητές τους, η θέση έναρξης αντιγραφής του και οι θέσεις που τέμνουν το πλασμίδιο οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες N και Z.



Αντλώντας πληροφορίες από το σχήμα, να εξηγήσετε ποια περιοριστική ενδονουκλεάση (N ή Z) είναι κατάλληλη για την κατασκευή του ανασυνδυασμένου πλασμιδίου. Επίσης, να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο επιλέγονται τα βακτήρια που μετασχηματίζονται με το εν λόγω πλασμίδιο από εκείνα που δεν δέχθηκαν πλασμίδιο.

ΜΟΝΑΔΕΣ 7

ΘΕΜΑ 4^ο

Η αιμοχρωμάτωση είναι μονογονιδιακή γενετική ασθένεια που εμφανίζεται κατά την τρίτη έως την πέμπτη δεκαετία της ζωής του ανθρώπου και χαρακτηρίζεται από αυξημένη εντερική απορρόφηση σιδήρου και υπερφόρτωση πολλών ζωτικών οργάνων με σίδηρο.

Ο Νίκος είναι ένας άνδρας 30 ετών, για τον οποίο διαγνώστηκε ότι πάσχει από αιμοχρωμάτωση. Ο Νίκος περιέγραψε στους θεράποντες ιατρούς του το ακόλουθο ιστορικό:

«Οι γονείς μου είναι υγιείς ως προς αυτή τη νόσο, αλλά ο δίδυμος αδελφός της μητέρας μου πάσχει από αιμοχρωμάτωση, παρότι οι γονείς της μητέρας μου, όπως και η

μικρότερη της αδελφή, είναι υγιείς. Ο παππούς μου από τον πατέρα μου είναι επίσης υγιής, όμως η γιαγιά μου υποφέρει επί σειρά ετών από τα συμπτώματα της πάθησης.»

A. Στηριζόμενοι στις πληροφορίες από το ιστορικό του Νίκου:

- i.** Να απεικονίσετε σε γενεαλογικό δένδρο τα πάσχοντα και υγιή άτομα της οικογένειάς του,
- ii.** Να προσδιορίσετε τον τύπο κληρονομικότητας της αιμοχρωμάτωσης,
- iii.** Να γράψετε με τους κατάλληλους συμβολισμούς τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων που αναφέρονται,
- iv.** Να προσδιορίσετε την πιθανότητα να είναι φορέας η μικρή αδελφή της μητέρας του.

Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.

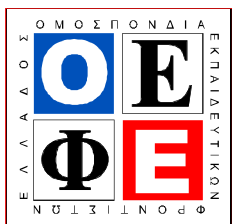
ΜΟΝΑΔΕΣ 19 (4+5+4+6)

B. Στην πατρίδα μας η αιμοχρωμάτωση παρουσιάζει σημαντική ετερογένεια. Ποιες άλλες γενετικές ασθένειες γνωρίζετε ότι χαρακτηρίζονται από ετερογένεια συμπτωμάτων (απλή αναφορά) και πού οφείλεται αυτή;

ΜΟΝΑΔΕΣ 6

ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΚΩΔΙΚΑΣ

| | | ΔΕΥΤΕΡΗ ΒΑΣΗ | | | | | |
|------------|---|--|---|---|---|------------------|--|
| | | U | C | A | G | | |
| ΠΡΩΤΗ ΒΑΣΗ | U | UUU Phe UUC UUA Leu UUG | UCU UCC Ser UCA UCG | UAU Tyr UAC UAA Stop UAG Stop | UGU Cys UGC UGA Stop UGG Trp | U C A G | |
| | C | CUU CUC Leu CUA CUG | CCU CCC Pro CCA CCG | CAU His CAC CAA Gln CAG | CGU CGC Arg CGA CGG | U C A G | |
| | A | AUU AUC Ile AUA AUG Met | ACU ACC Thr ACA ACG | AAU Asn AAC AAA Lys AAG | AGU Ser AGC AGA Arg AGG | U C A G | |
| | G | GUU GUC Val GUA GUG | GCU GCC Ala GCA GCG | GAU Asp GAC GAA Glu GAG | GGU GGC Gly GGA GGG | U C A G | |
| | | | | | | ΤΡΙΤΗ ΒΑΣΗ | |



Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1^ο

- 1 – Β
- 2 – Δ
- 3 – Γ
- 4 – Δ
- 5 – Β.

ΘΕΜΑ 2^ο

- A.** Όπως στο σχολικό, σελίδα 20: «Κάθε φυσιολογικό μεταφασικό... ως προς τη θέση του κεντρομεριδίου» και σελίδα «Κατά τη μεσόφαση το γενετικό υλικό είναι εύκολο να παρατηρηθούν στο οπτικό μικροσκόπιο.»
- B.** Όπως στο σχολικό, σελίδα 42: «Στο επίπεδο της μετάφρασης... του mRNA στα ριβοσώματα.»
- Γ.** Όπως στο σχολικό, σελίδες 125 και 126: «... τον εντοπισμό ανθρώπινο γονιδίωμα.» και «Μετά την ολοκλήρωση ... λιγότερα από 40.000 γονίδια.»
- Δ.** Το *Agrobacterium tumefaciens* διαθέτει τη φυσική ιδιότητα να μολύνει φυτικά κύτταρα μεταφέροντας σε αυτά το πλασμίδιο Ti, το οποίο ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό των φυτικών κυττάρων και δημιουργεί εξογκώματα (όγκους) στα φυτά. Οι ερευνητές απομονώνουν το πλασμίδιο από το βακτήριο και απενεργοποιούν τα γονίδια που προκαλούν τους όγκους τοποθετώντας στο πλασμίδιο το γονίδιο που θα προσδώσει στο φυτό μία επιθυμητή ιδιότητα. Στην περίπτωση των φυτών Βt το γονίδιο προέρχεται από βακτήρια του είδους *Bacillus thuringiensis* και είναι υπεύθυνο για την παραγωγή μίας τοξίνης που σκοτώνει έντομα και σκώληκες. Το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο εισάγεται σε φυτικά κύτταρα σόγιας που αναπτύσσονται σε ειδικές καλλιέργειες στο εργαστήριο. Τα γενετικά τροποποιημένα φυτά που προκύπτουν κατ' αυτόν τον τρόπο είναι ανθεκτικά στα διάφορα έντομα.

ΘΕΜΑ 3^ο

- A. i.** Κατά τη μεταγραφή ενός γονιδίου, η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή του γονιδίου, προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα στις δύο αλυσίδες του γονιδίου και μεταγράφει τη μία εκ των δύο αλυσίδων, η οποία ονομάζεται μεταγραφόμενη ή μη κωδική. Η μεταγραφή γίνεται σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας, μόνο που κατά τη μεταγραφή απέναντι από A τοποθετείται U. Στην περίπτωση που το RNA που παράγεται είναι mRNA, στην αλληλουχία βάσεων του εντοπίζεται το κωδικόνιο έναρξης 5' AUG 3' και ένα από τα κωδικόνια λήξης 5' UGA 3', 5' UAG 3', 5' UAA 3'. Παρατηρώντας την αλληλουχία των αζωτούχων βάσεων και στις δύο αλυσίδες διαπιστώνουμε ότι η μη κωδική αλυσίδα είναι η πρώτη, διότι σε αυτήν εντοπίζεται η συμπληρωματική και αντιπαράλληλη του κωδικονίου έναρξης τριπλέτα 3' TAC 5' και η συμπληρωματική και αντιπαράλληλη ενός εκ των κωδικονίων λήξης τριπλέτα 3' ACT 5'. Συνεπώς, η αλληλουχία βάσεων στο πρόδρομο mRNA είναι:

5' AUUAGAUGAAAUUCUAACGCGUGGGGAUGAGAGGAAAA 3'

- ii.** Πρόκειται για ασυνεχές γονίδιο, οπότε η αλληλουχία του ώριμου mRNA προκύπτει από την απομάκρυνση των εσώνιων στο εσωτερικό του μορίου. Προκειμένου να εντοπιστεί το εσώνιο ή τα εσώνια, συμβουλευόμαστε τον γενετικό κώδικα για να αποκαλύψουμε τις πιθανές αλληλουχίες των βάσεων που κωδικοποιούν το μικρό πεπτίδιο. Δεδομένου ότι τα πεπτίδια έχουν αρχικό αμινικό άκρο, η αλληλουχία των αμινοξέων με τη σειρά που συνδέονται σε πεπτίδιο είναι:

H₂N- met-lys-phe- trp- gly-COOH

Τα αμινοξέα αυτά κωδικοποιούνται από τα κωδικόνια:

Met: AUG
Lys: AAA, AAG
Phe: UUU, UUC
Trp: UGG
Gly: GGU, GGC, GGA, GGG

Αναζητώντας τα πιθανά κωδικόνια στο πρόδρομο mRNA παρατηρούμε ότι η αλληλουχία που μεταφράζεται τελικά σε αμινοξέα είναι:

5' AUG AAA UUC UGG GGA 3'

Συνεπώς, η αλληλουχία 5' **UAACGCG** 3' αποτελεί το εσώνιο και η αλληλουχία του ώριμου mRNA που μεταφέρεται στα ριβοσώματα για μετάφραση είναι:

5' AUUAG AUG AAA UUC UGG GGA UGA GAGGAAAA 3'

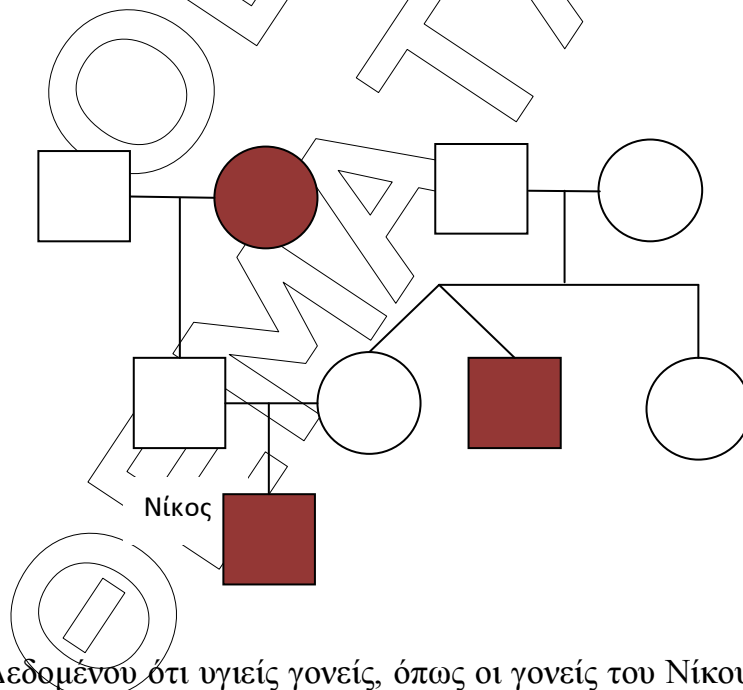
(Σημείωση: Στην περίπτωση που οι μαθητές δεν συμπεριλάβουν τα 5' και 3' αμετάφραστα άκρα στην αλληλουχία του ώριμου mRNA, να δοθούν 3 αντί των 4 μονάδων για το υποερώτημα.)

iii. Όπως στο σχολικό βιβλίο, σελίδα 33-34 «Όταν ένα γονίδιο που ... το ώριμο mRNA.»

B. Για την κατασκευή ανασυνδυασμένου πλασμιδίου δεν είναι κατάλληλη η περιοριστική ενδονουκλεάση N, διότι η κόβει το πλασμίδιο σε δύο θέσεις. Η περιοριστική ενδονουκλεάση Z κόβει το πλασμίδιο στον υποκινητή του γονιδίου ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό αμικικιλίνη και συνεπώς δεν επιτρέπει την έκφρασή του. Όμως, το πλασμίδιο διαθέτει και ένα ακόμη γονίδιο ανθεκτικότητας στην τετρακυκλίνη, οπότε η επιλογή των βακτηρίων που δέχθηκαν πλασμίδιο (ανασυνδυασμένο ή μη) μετά τον μετασχηματισμό θα πραγματοποιηθεί με το αντιβιοτικό τετρακυκλίνη. Επιπλέον, η Z δεν επηρεάζει τη μοναδική θέση έναρξης αντιγραφής που διαθέτει το πλασμίδιο (όπως και όλα τα κυκλικά μόρια DNA), οπότε το πλασμίδιο διατηρεί τη θεμελιώδη ιδιότητά του ως φορέας κλωνοποίησης να αντιγράφεται ανεξάρτητα από το κύτταρο-ξενιστή του.

ΘΕΜΑ 4^ο

A. i.



ii. Δεδομένου ότι υγιείς γονείς, όπως οι γονείς του Νίκου και οι γονείς της μητέρας του, γεννούν παιδιά με αιμοχρωμάτωση, η πάθηση κληρονομείται με υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Αυτό συμβαίνει διότι το αλληλόμορφο για την πάθηση υπάρχει στους γονότυπους των γονέων αλλά δεν εκφράζεται και κατ' αυτόν τον τρόπο συμπεριφέρονται τα υπολειπόμενα γονίδια. Επίσης, η πάθηση δεν

μπορεί να οφείλεται σε φυλοσύνδετο γονίδιο, διότι η πάσχουσα γιαγιά του Νίκου γέννησε υγιή γιό, γεγονός που δεν θα συνέβαινε στην περίπτωση που το γονίδιο ήταν φυλοσύνδετο. Στην περίπτωση που ήταν φυλοσύνδετο, η πάσχουσα γιαγιά θα είχε γονότυπο X^aX^a (όπου X^a το υποτιθέμενο για την πάθηση αλληλόμορφο), και ο γιός της θα είχε γονότυπο X^AY , κάτι που αποκλείεται, καθώς τα αρσενικά άτομα κληρονομούν το X χρωμόσωμα από τη μητέρα τους.

- iii. Έστω A το φυσιολογικό αλληλόμορφο και a το αλληλόμορφο που ευθύνεται για την αιμοχρωμάτωση. Ο Νίκος, ο δίδυμος αδελφός της μητέρας του και η γιαγιά του από τον πατέρα έχουν γονότυπο aa , διότι είναι ασθενείς. Οι γονείς του Νίκου είναι απαραίτητα φορείς, δηλαδή έχουν γονότυπο Aa , διότι γέννησαν ασθενές παιδί. Το ίδιο συμβαίνει και με τους γονείς της μητέρας του Νίκου, δηλαδή τόσο ο παππούς όσο και η γιαγιά από τη μητέρα του έχουν γονότυπο Aa . Η μικρή αδελφή της μητέρας του Νίκου μπορεί να έχει γονότυπο AA ή Aa , διότι είναι υγιές άτομο που γεννήθηκε από γονείς φορείς. Επίσης, ο παππούς από τον πατέρα του Νίκου μπορεί να έχει γονότυπο AA ή Aa , διότι είναι υγιής.
- iv. Η πιθανότητα να είναι φορέας η μικρή αδελφή της μητέρας του προκύπτει από τη διασταύρωση των γονέων της:

| | |
|-----------------|------------------|
| P: | ♂ Aa ⊗ ♀ Aa |
| Γαμέτες: | A, a A, a |
| F: | AA, Aa, Aa, aa |

Δεδομένου ότι η γυναίκα αυτή έχει υγιή φαινότυπο, η πιθανότητα να είναι φορέας είναι $2/3$. Η πιθανότητα αυτή απορρέει από τον μηχανισμό με τον οποίο συμβαίνει η μείωση, η δημιουργία γαμετών και των ζυγωτών, που περιγράφονται στον 1^ο νόμο του Μέντελ, σύμφωνα με τον οποίο: Κατά τον σχηματισμό γαμετών διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα αλληλόμορφα γονίδια σε ίση αναλογία και οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των γονέων.

[Σημείωση: στην περίπτωση που οι μαθητές δεν αναφέρουν τον 1^ο νόμο του Μέντελ, να βαθμολογηθεί το υποερώτημα με 3 αντί των 6 μονάδων.]

B. Ασθένειες με ετερογένεια αποτελούν:

- Η β-θαλασσαιμία. Η ετερογένεια της ασθένειας προέρχεται από τα πολλά και διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων που ευθύνονται για την εμφάνισή της, όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις και προσθήκες βάσεων.

- Η α-θαλασσαιμία. Η ασθένεια σχεδόν σε όλες τις περιπτώσεις είναι αποτέλεσμα ελλείψεων ολόκληρου του γονιδίου που κωδικοποιεί την α πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης. Σε κάθε άτομο υπάρχουν συνολικά 4 γονίδια, οπότε ελλείψεις μπορεί να δημιουργηθούν σε ένα, δύο, τρία ή και στα τέσσερα από αυτά τα γονίδια. Όσο περισσότερα γονίδια α λείπουν τόσο βαρύτερα είναι τα συμπτώματα της ασθένειας.
- Ο αλφισμός. Η ετερογένεια του αλφισμού προέρχεται από την ενεργότητα του ενζύμου που απαιτείται για τη σύνθεση της μελανίνης, καθώς άλλα άτομα εμφανίζουν παντελή έλλειψη ενεργότητας του ενζύμου και άλλα μειωμένη ενεργότητα.

[Σημείωση: Η απλή αναφορά σε κάθε μία από τις τρεις ασθένειες να βαθμολογηθεί με 1 μονάδα. Η αιτιολόγηση της ετερογένειας για κάθε ασθένεια να βαθμολογηθεί επίσης με 1 μονάδα.]