

ΤΑΞΗ: Γ΄ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗ: ΘΕΤΙΚΗ
ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ

Ημερομηνία: Κυριακή 28 Απριλίου 2013

Διάρκεια Εξέτασης: 3 ώρες

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

- A1. α
- A2. β
- A3. α
- A4. β
- A5. α

ΘΕΜΑ Β

- B1.** Καρυότυπος είναι η απεικόνιση των χρωμοσωμάτων ενός οργανισμού. Τα χρωμοσώματα ταξινομούνται σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος. Τα χρωμοσώματα του καρυότυπου μελετώνται στο στάδιο της μετάφασης, όπου εμφανίζουν τον μεγαλύτερο βαθμό συσπείρωσης και είναι ευδιάκριτα. Τα μεταφασικά χρωμοσώματα αποτελούνται από δύο αδελφές χρωματίδες, οι οποίες συγκρατούνται στο κεντρομερίδιο. Στη μετάφαση κάθε χρωμόσωμα αποτελείται από δύο μόρια DNA.
- 1^{ος} καρυότυπος: Στο άτομο με μονοσωμία απουσιάζει ένα χρωμόσωμα, οπότε στον καρυότυπό του υπάρχουν $45 \cdot 2 = 90$ μόρια DNA
- 2^{ος} καρυότυπος: Στο άτομο με τρισωμία υπάρχει ένα επιπλέον χρωμόσωμα, οπότε στον καρυότυπό του υπάρχουν $47 \cdot 2 = 94$ μόρια DNA
- 3^{ος} καρυότυπος: Η αναστροφή έχει ως συνέπεια την αλλαγή της διάταξης των γονιδίων στο χρωμόσωμα, οπότε στον καρυότυπό του ατόμου δεν αλλάζει η ποσότητα του γενετικού υλικού. Συνεπώς, παρατηρούνται 46 χρωμοσώματα και $46 \cdot 2 = 92$ μόρια DNA.
- 4^{ος} καρυότυπος: Στον καρυότυπο του φυσιολογικού ατόμου υπάρχουν $46 \cdot 2 = 92$ μόρια DNA.
- B2.** Σχολικό βιβλίο σελ.108: «Η παρουσία ή απουσία οξυγόνου μπορεί να βοηθήσει ή να αναστείλει την ανάπτυξη των μικροοργανισμών..... είναι τοξικό (υποχρεωτικά αναερόβιο).»

B3. Οι απαραίτητες προϋποθέσεις που πρέπει να ισχύουν για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας είναι:

- Χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος, ώστε να είναι γνωστή η θέση του υπεύθυνου γονιδίου στα χρωμοσώματα του ανθρώπινου οργανισμού,
- Απομόνωση και κλωνοποίηση του φυσιολογικού αλληλομόρφου,
- Προσδιορισμός των σωματικών κυττάρων που εμφανίζουν την βλάβη από την ασθένεια,
- Επιλογή κατάλληλων ιών-φορέων για τη μεταφορά του φυσιολογικού αλληλομόρφου στα κύτταρα που εμφανίζουν την βλάβη, αφού πρώτα καταστούν αβλαβείς,
- Ειδικά για την *in vivo* γονιδιακή θεραπεία απαραίτητη είναι η επιλογή «έξυπνων» ιών φορέων.

B4. α) 2 ρυθμιστικά και 5 δομικά γονίδια, οπότε 7 γονίδια συνολικά.

β) Αν τα οπερόνια είναι σε καταστολή, παράγεται ένα μόριο mRNA από την μεταγραφή του κάθε ρυθμιστικού γονιδίου σε κάθε οπερόνιο. Αντίθετα, στην περίπτωση που τα οπερόνια είναι σε επαγωγή, τότε παράγονται 2 mRNA από το κάθε οπερόνιο, ένα από το ρυθμιστικό γονίδιο και ένα από την μεταγραφή των δομικών γονιδίων.

γ) Καθόσον χρόνο τα οπερόνια είναι σε καταστολή παράγονται 2 ρυθμιστικές πρωτεΐνες καταστολείς από την έκφραση των ρυθμιστικών γονιδίων, μία για κάθε οπερόνιο. Όταν όμως τα οπερόνια είναι σε επαγωγή παράγονται επιπλέον 2 και 3 πρωτεΐνες αντίστοιχα από τα δομικά του γονίδια, δηλαδή συνολικά 3 και 4 πρωτεΐνες για κάθε οπερόνιο.

ΘΕΜΑΤ

Γ1. i. Για την αντιγραφή του πλασμιδίου είναι απαραίτητη η θέση έναρξης της αντιγραφής. Θέσεις έναρξης της αντιγραφής ονομάζονται τα καθορισμένα σημεία από τα οποία αρχίζει η αντιγραφή του DNA. Κάθε πλασμίδιο έχει μόνο μια θέση έναρξης. Για την μεταγραφή των γονιδίων του πλασμιδίου είναι απαραίτητο να υπάρχει ο **υποκινητής** ο οποίος εντοπίζεται πριν από την αρχή κάθε γονιδίου και ανήκει στα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής. Στον υποκινητή στην συνέχεια θα συνδεθεί η RNA πολυμεράση με την βοήθεια μεταγραφικών παραγόντων. Επιπλέον, ρυθμιστική περιοχή του πλασμιδίου είναι οι **αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής**, οι οποίες βρίσκονται το τέλος του γονιδίου. Στις αλληλουχίες αυτές σταματά η σύνθεση του RNA ενώ ταυτόχρονα οι αλληλουχίες αυτές επιτρέπουν και την απελευθέρωσή του RNA.

ii. Το βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens* είναι ένα βακτήριο που φυσιολογικά ζει στο έδαφος και διαθέτει την ικανότητα να μολύνει φυτικά κύτταρα μεταφέροντας σε αυτά ένα πλασμίδιο που ονομάζεται Ti. Το πλασμίδιο Ti ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό των φυτικών κυττάρων και δημιουργεί εξογκώματα (όγκους) στο σώμα των φυτών. Η τεχνική που χρησιμοποιήθηκε για την δημιουργία του διαγονιδιακού φυτού περιλαμβάνει τα εξής βήματα:

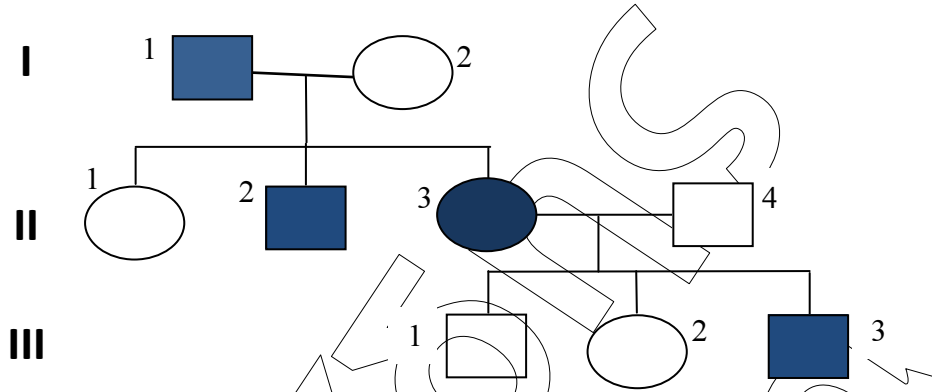
- Απομονώνεται το πλασμίδιο Ti από το βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens*.
- Απενεργοποιείται το γονίδιο που δημιουργεί όγκους. Στο συγκεκριμένο πλασμίδιο το γονίδιο που προκαλεί όγκους (Γ) απενεργοποιείται με την χρήση της περιοριστικής ενδογονκλεάσης NotI. Η NotI τέμνει στο εσωτερικό το γονίδιο που προκαλεί όγκους και με τη σύνδεση στη θέση αυτή του γονιδίου που προσδίδει ανθεκτικότητα στον παγετό το γονίδιο καθίσταται ανενεργό.
- Το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο εισάγεται σε φυτικά κύτταρα ντομάτας.
- Τα φυτικά κύτταρα ντομάτας αναπτύσσονται σε ειδικές καλλιέργειες.
- Τα φυτικά αυτά κύτταρα δίνουν έναν νέο φυτικό οργανισμό που περιέχει και εκφράζει το νέο γονίδιο. Ο οργανισμός είναι πλέον διαγονιδιακός.

Τα διαγονιδιακά αυτά φυτά έχουν την ικανότητα να μεταβιβάζουν την νέα ιδιότητα στους απογόνους.

iii. Τρεις λόγοι για τους οποίους οι ερευνητές επικεντρώνονται στην δημιουργία γενετικώς τροποποιημένων φυτών είναι:

- Να δώσουν στους αγρότες την δυνατότητα να προφυλάσσουν αποτελεσματικά τις καλλιέργειες από τα έντομα και τα ζιζάνια.
- Να παράγουν προϊόντα τα οποία έχουν «μεγαλύτερη διάρκεια ζωής» από τα χωράφι έως τον καλλιεργητή.
- Να παράγουν φυτά με μεγαλύτερο μέγεθος καρπών (ή ανθεκτικότητα σε ακραίες περιβαλλοντικές συνθήκες)

Γ2. i.



Ακολουθούμε τους συμβολισμούς για τα γονίδια που αναφέρονται στην άσκηση:

X^A : φυσιολογικό αλληλόμορφο

$X^δ$: αλληλόμορφο υπεύθυνο για την αχρωματοψία στο κόκκινο και στο πράσινο (πρόκειται για ασθένεια που κληρονομείται με υπολειπόμενο φυλοσύνδετο τρόπο κληρονομικότητας).

Οι γονότυποι των ατόμων είναι οι εξής:

- Το άτομο II έχει γονότυπο $X^δY$ επειδή πάσχει, Το άτομο I2 έχει γονότυπο $X^AX^δ$ (είναι φορέας της αχρωματοψίας γιατί γεννά αγόρι που πάσχει).
- Το άτομο III1 έχει γονότυπο $X^AX^δ$ (είναι σίγουρα φορέας επειδή είναι υγιής και έχει πατέρα που πάσχει), Το άτομο II2 έχει γονότυπο $X^δY$ επειδή πάσχει και ο φαινότυπός του δικαιολογείται με το δεδομένο ότι η μητέρα του είναι φορέας, Το άτομο III3 έχει γονότυπο $X^δX^δ$ επειδή πάσχει και ο φαινότυπός της δικαιολογείται διότι προκύπτει από ασθενή πατέρα και μητέρα φορέα, Το άτομο II4 έχει γονότυπο X^AY επειδή είναι υγιής,
- Το άτομο III1 θα έπρεπε να έχει γονότυπο X^AY διότι είναι υγιής, ο φαινότυπός του όμως δεν δικαιολογείται διότι η μητέρα του πάσχει από φυλοσύνδετη υπολειπόμενη ασθένεια και είναι γνωστό ότι τα αγόρια κληρονομούν X χρωμόσωμα από τη μητέρα. Συνεπώς, το άτομο III1 είναι αυτό με τον μη αναμενόμενο φαινότυπο. Δεδομένου ότι το άτομο αυτό εμφανίζει χρωμοσωμική ανωμαλία και είναι αγόρι, ο γονότυπός του είναι $X^AX^δY$, ώστε να είναι αγόρι με φυσιολογικό ως προς την αχρωματοψία φαινότυπο και απόγονος πάσχουσας μητέρας. Το άτομο III2 έχει γονότυπο $X^AX^δ$ (είναι θηλυκό άτομο φορέας, διότι είναι υγιής και έχει μητέρα που πάσχει),

- Το άτομο III3 έχει γονότυπο $X^{\delta}Y$, δηλαδή είναι πάσχον αρσενικό άτομο που γεννήθηκε από πάσχουσα μητέρα.
- ii. Το άτομο με τη χρωμοσωμική ανωμαλία είναι το άτομο III1. Συμβολίζουμε με X^{δ} το υπολειπόμενο αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την αχρωματοψία. Ο φυσιολογικός πατέρας (II4) έχει γονότυπο $X^{\Delta}Y$ και η μητέρα (II3) που πάσχει από την ασθένεια έχει γονότυπο $X^{\delta}X^{\delta}$. Το παιδί τους έχει σύνδρομο Klinefelter και δεν πάσχει από αχρωματοψία, άρα έχει γονότυπο $X^{\Delta}X^{\delta}Y$. Μηχανισμό γέννησης του παιδιού αποτελεί η μεταφορά του ενός X^{δ} χρωμοσώματος από τη μητέρα στο ζυγωτό και των δύο φυλετικών χρωμοσωμάτων $X^{\Delta}Y$ του πατέρα, εξαιτίας μη διαχωρισμού των φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση στον πατέρα, δηλαδή στον σχηματισμό των σπερματοζωαρίων. (Αναφορά στην παράγραφο του μη διαχωρισμού, σελίδα 96 σχολικού βιβλίου). Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά χρωμοσώματα XXY , αντί του φυσιολογικού XY . Τα άτομα αυτά έχουν εξωτερικά χαρακτηριστικά αρσενικού ατόμου είναι όμως στείρα. Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου εμφανίζονται μετά την εφηβεία.

ΘΕΜΑ Δ

- Δ1. i. Η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου που κωδικοποιεί μόριο tRNA ανιχνεύεται από την τριπλέτα $5' TGG 3'$, συμπληρωματική του αντικωδικογίου $3' ACC 5'$. Η τριπλέτα TGG υπάρχει μόνον στην αλυσίδα α, η οποία είναι και η μη κωδική του γονιδίου με άκρα:

$3' CGCTCCCG GGT TGTCTCAAAGC 5'$

Δεδομένου ότι οι δύο αλυσίδες του γονιδίου είναι συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες, η αλυσίδα β (κωδική) έχει άκρα:

$5' GCGAGGGCCCAACAGAGTTTCG 3'$

- ii. Η αλληλουχία βάσεων στο tRNA είναι:

$5' GCGAGGGCCCAACAGAGUUUCG 3'$

Η αιτιολόγηση όπως στο σχολικό βιβλίο, σελίδα 32-33 «Κατά την έναρξη της μεταγραφής ... έχει προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$, όπως και η αντιγραφή.»

- Δ2. i. Δεδομένου ότι η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου είναι η μεταγραφόμενη, το μόριο του mRNA που σχηματίζεται είναι

συμπληρωματικό και συνεπώς αντιπαράλληλο με την αλυσίδα αυτή. Η μη κωδική αλυσίδα όμως είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη με την κωδική, συνεπώς το μόριο του mRNA φέρει την ίδια αλληλουχία με την κωδική αλυσίδα, με εξαίρεση τις βάσεις T οι οποίες στο mRNA είναι βάσεις U. Κάθε μόριο mRNA φέρει το κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης 5' AUG 3' και ένα από τα κωδικόνια λήξης της μετάφρασης 5' UGA 3', 5' UAA 3', 5' UAG 3'. Η κωδική αλυσίδα πρέπει ως εκ τούτου να φέρει την τριπλέτα 5' ATG 3' που αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης και μία από τις τριπλέτες 5' TGA 3', 5' TAA 3', 5' TAG 3' που αντιστοιχούν στα κωδικόνια λήξης. Επιπροσθέτως, το συγκεκριμένο μόριο mRNA πρέπει να φέρει μία τουλάχιστον φορά την τριπλέτα 5' TGG 3', δηλαδή το κωδικόνιο που είναι συμπληρωματικό με το αντικωδικόνιο του εν λόγω tRNA. Τις προϋποθέσεις αυτές πληροί μόνον η αλυσίδα 1, η οποία είναι και η κωδική αλυσίδα του γονιδίου με άκρα:

Αλυσίδα 1: 3' GGG **GAT** CTG CGT ACT CCA **GGT** AAA TCT **GTA** GCC 5'

Τα άκρα της μη κωδικής αλυσίδας 2 είναι:

Αλυσίδα 2: 5' CCC CTA **GAC** **GCA** TGA GGT CCA TTT **AGA** CAT CGG 3'

ii. Η RNA πολυμεράση συνδέεται στον υποκινητή με τη βοήθεια των μεταγραφικών παραγόντων προκειμένου να αρχίσει τη μεταγραφή. Το μόριο του RNA συντίθεται με προσανατολισμό 5'→3' συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με τη μη κωδική αλυσίδα. Συνεπώς, ο υποκινητής που βρίσκεται πριν την αρχή του γονιδίου συνδέεται με το 3' άκρο της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου.

iii. Τα αντικωδικόνια των tRNA που θα χρησιμοποιηθούν κατά τη μετάφραση είναι κατά σειρά:

3' UAC 5', 3' AGA 5', 3' UUU 5', 3' ACC 5', 3' UGG 5', 3' AGU 5',
3' ACG 5', 3' CAG 5'.

Δ3. Τμήματα του DNA των ευκαρυωτικών κυττάρων που μεταγράφονται αλλά δεν μεταφράζονται, εκτός από τα γονίδια που μεταγράφονται σε tRNA, αποτελούν:

- Τα γονίδια που μεταγράφονται σε rRNA,
- Τα γονίδια που μεταγράφονται σε snRNA,
- Τα εσόνια,
- Η 3' αμετάφραστη περιοχή της μη κωδικής του γονιδίου,
- Η 5' αμετάφραστη περιοχή της μη κωδικής του γονιδίου, συμπεριλαμβανομένου του κωδικονίου λήξης.