



## Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ ΘΕΤΙΚΗ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗ

### ΒΙΟΛΟΓΙΑ

#### ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

##### ΘΕΜΑ 1<sup>ο</sup>

1. δ
2. γ
3. α
4. δ
5. β

##### ΘΕΜΑ 2<sup>ο</sup>

1. Σελ. 13 σχολικού βιβλίου, από «Η απάντηση δόθηκε το 1944 ... ήταν το DNA».
2. Σελ. 59 σχολικού βιβλίου, από «Βακτήρια - ξενιστές ... ανθεκτικότητα στο συγκεκριμένο αντιβιοτικό».
3. Όπως συμβαίνει με όλους τους οργανισμούς, έτσι και με τους μικροοργανισμούς, για να αναπτυχθούν είναι απαραίτητο να μπορούν να προμηθευθούν από το περιβάλλον τους μια σειρά θρεπτικών συστατικών. Σ' αυτά περιλαμβάνονται ο άνθρακας, το άζωτο, διάφορα μεταλλικά ιόντα και το νερό. Η πηγή άνθρακα για τους αυτότροφους μικροοργανισμούς είναι το διοξείδιο του άνθρακα της ατμόσφαιρας, ενώ για τους ετερότροφους διάφορες οργανικές ενώσεις όπως οι υδατάνθρακες. Η πηγή αζώτου για τους περισσότερους μικροοργανισμούς είναι τα αμμωνιακά ή τα νιτρικά ιόντα ( $\text{NO}_3^-$ ). Τέλος τα μεταλλικά ιόντα είναι απαραίτητα για την πραγματοποίηση των χημικών αντιδράσεων στο κύτταρο και ως συστατικά διαφόρων μορίων.  
Για την ανάπτυξη μιας καλλιέργειας χρησιμοποιούνται τεχνητά θρεπτικά υλικά, τα οποία μπορεί να είναι υγρά ή στερεά. Τα υγρά θρεπτικά υλικά περιέχουν όλα τα θρεπτικά συστατικά διαλυμένα στο νερό. Τα στερεά θρεπτικά υλικά παρασκευάζονται με ανάμιξη του υγρού θρεπτικού υλικού με έναν πολυσακχαρίτη που προέρχεται από φύκη, το άγαρ. Το άγαρ είναι ρευστό σε θερμοκρασίες πάνω από  $45^\circ\text{C}$  αλλά στερεοποιείται σε μικρότερες θερμοκρασίες. Μία καλλιέργεια ξεκινάει με την προσθήκη μικρής ποσότητας κυττάρων στο θρεπτικό υλικό, μία διαδικασία που ονομάζεται εμβολιασμός.
4. Σελ. 119 και 120 σχολικού βιβλίου, η παράγραφος με τίτλο «Θεραπευτικά».

##### ΘΕΜΑ 3<sup>ο</sup>

**A.** Ο ειδικός επιστήμονας είναι σε θέση να συμβουλέψει τους ενδιαφερόμενους, μόνο όταν διαθέτει τα απαραίτητα στοιχεία που του επιτρέπουν να γνωρίζει τη συγκεκριμένη γενετική ασθένεια, τη συχνότητα εμφάνισης της, τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται, τις επιπτώσεις στα άτομα που πάσχουν από αυτή, τους τρόπους αντιμετώπισης κ.ά.

Μία μέθοδος που μπορεί να χρησιμοποιήσει για να διαπιστώσει το γονότυπο του ζευγαριού, είναι το γενεαλογικό δένδρο.

Ο καθοδηγητής θα εξηγήσει στους υποψήφιους γονείς ότι η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο και ότι προκαλείται από την έλλειψη του ενζύμου που στα φυσιολογικά άτομα μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη, με αποτέλεσμα τη συσσώρευση φαινυλαλανίνης. Στα άτομα που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο μεταλλαγμένο γονίδιο παρεμποδίζεται η φυσιολογική ανάπτυξη και λειτουργία των κυττάρων του εγκεφάλου, με συνέπεια τη διανοητική καθυστέρηση. Εάν η ασθένεια ανιχνευτεί νωρίς, κατά την νεογνική ηλικία, τότε η εμφάνιση των συμπτωμάτων που σχετίζονται με αυτήν μπορεί να αποφευχθεί με τη χρησιμοποίηση, εφ' όρου ζωής, κατάλληλου διαιτολογίου με περιορισμένη ποσότητα

φαινυλαλανίνης. Επειδή οι γονείς είναι ετερόζυγοι, η πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί με φαινυλκετονουρία είναι 25%.

Επειδή υπάρχει αυξημένη πιθανότητα το έμβρυο να πάσχει από φαινυλκετονουρία, είναι απαραίτητη η διενέργεια προγεννητικού ελέγχου. Με βάση τα αποτελέσματα του προγεννητικού ελέγχου καλούνται οι γονείς να αποφασίσουν, στην περίπτωση που το έμβρυο πάσχει από φαινυλκετονουρία, τη διακοπή της κύησης ή όχι.

**B. Ο προγεννητικός έλεγχος μπορεί να πραγματοποιηθεί με δύο τρόπους:**

**I. Με την αμνιοπαρακέντηση**

Με αμνιοπαρακέντηση λαμβάνεται από τον αμνιακό σάκο, με τη βοήθεια βελόνας, μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού. Μέσα σε αυτόν βρίσκονται εμβρυϊκά κύτταρα. Τα κύτταρα αυτά μπορούν να χρησιμοποιηθούν για:

- α. την ανάλυση του DNA
- β. τη βιοχημική ανάλυση ορισμένων πρωτεϊνών και ενζύμων που συμμετέχουν στη μετατροπή της φαινυλαλανίνης σε τυροσίνη.

Η αμνιοπαρακέντηση πραγματοποιείται από τη 12<sup>η</sup> - 16<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης και αποτελεί έναν ασφαλή και αξιόπιστο τρόπο διάγνωσης των γενετικών ανωμαλιών. Εκτός από την φαινυλκετονουρία με αμνιοπαρακέντηση μπορεί να ελεγχθεί η ύπαρξη περισσότερων από 100 γενετικών ανωμαλιών.

**II. Με λήψη χοριακών λαχνών**

Η λήψη χοριακών λαχνών αποτελεί εναλλακτική μέθοδο προγεννητικού ελέγχου. Πραγματοποιείται συνήθως την 9<sup>η</sup> - 12<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης και περιλαμβάνει τη λήψη εμβρυϊκών κυττάρων από τις προεκβολές (λάχνες) του χόριου (εμβρυϊκή μεμβράνη που συμμετέχει στο σχηματισμό του πλακούντα). Από τις χοριακές λάχνες παίρνουμε κύτταρα που μπορεί να χρησιμοποιηθούν για βιοχημικές αναλύσεις και ανάλυση του DNA, ώστε να διαπιστωθεί εάν το έμβρυο πάσχει από φαινυλκετονουρία.

Η λήψη χοριακών λαχνών μας δίνει τη δυνατότητα έγκαιρης διάγνωσης. Στην περίπτωση που διαπιστωθεί ότι υπάρχει στο έμβρυο η συγκεκριμένη ασθένεια, είναι δυνατή η διακοπή της κύησης χωρίς να δημιουργηθεί πρόβλημα υγείας στη μητέρα. Η απόφαση για διακοπή ή μη της κύησης επηρεάζεται και από άλλες παραμέτρους, που διαφέρουν από κοινωνία σε κοινωνία και μπορεί να σχετίζονται με τις θρησκευτικές αντιλήψεις, ηθικές παραμέτρους κ.ά.

Η πιθανότητα να γεννηθεί παιδί φυσιολογικό ετερόζυγο, είναι 1/2 (50%).

**Γ. Η πιθανότητα το φυσιολογικό παιδί να είναι ετερόζυγο είναι 2/3. Στο συμπέρασμα αυτό οδηγήσαμε με τη βοήθεια της μελέτης του Μέντελ σχετικά με τους μηχανισμούς κληρονομιάς. Σύμφωνα με το Μέντελ ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται οι χαρακτηριστές είναι αποτέλεσμα των γεγονότων που συμβαίνουν στη μείωση. Κατά το σχηματισμό των γαμετών διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και τα δύο αλληλόμορφα γονίδια. Έτσι στους γονείς που έχουν γονότυπο Φφ, σχηματίζονται δύο ειδών γαμέτες Φ και φ σε ίση αναλογία. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών. Η κατανομή των αλληλομόρφων στους γαμέτες και ο τυχαίος συνδυασμός τους αποτελεί τον πρώτο νόμο του Μέντελ ή νόμο του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων.**

Επειδή και οι δύο γονείς είναι ετερόζυγοι Φφ, (Φ το φυσιολογικό και φ το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη φαινυλκετονουρία), οι συνδυασμοί των γαμετών είναι τέσσερις. Επειδή οι δύο από τους τέσσερις δυνατούς συνδυασμούς γαμετών παράγουν ένα ετερόζυγο άτομο, ενώ οι υπόλοιποι συνδυασμοί δίνουν ένα ομόζυγο επικρατές και ένα ομόζυγο υπολειπόμενο, η γονοτυπική αναλογία από τη διασταύρωση είναι: 1ΦΦ : 2Φφ : 1φφ. Η αντίστοιχη φαινοτυπική αναλογία είναι 3 φυσιολογικά προς 1 φαινυλκετονουρία. Από τη γονοτυπική αναλογία φαίνεται ότι από τα τρία φυσιολογικά άτομα, τα δύο είναι ετερόζυγα.

P : Φφ x Φφ  
 γαμ: Φ, φ Φ, φ  
 F<sub>1</sub>: ΦΦ, Φφ, Φφ, φφ  
 Φυσιολογικά PKU

ΘΕΜΑ 4<sup>ο</sup>

## 1.

Οι διαφορές οι οποίες παρατηρούνται μεταξύ των δύο κυττάρων, οφείλονται στο γεγονός ότι έχουν αναπτύξει μηχανισμούς που τους επιτρέπουν να εκφράζουν τη γενετική τους πληροφορία επιλεκτικά και να ακολουθούν μόνο τις οδηγίες που χρειάζονται κάθε χρονική στιγμή. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα τα δύο είδη κυττάρων να διαφέρουν στην δομή και στη λειτουργία, (παρ' όλο που και τα δύο είδη κυττάρων έχουν το ίδιο DNA). Έτσι για παράδειγμα, στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα εκφράζονται κυρίως τα γονίδια των αιμοσφαιρινών, ενώ στα Β-λεμφοκύτταρα τα γονίδια των αντισωμάτων. Αυτή η εξειδίκευση που εμφανίζεται στη μορφή και στη λειτουργία των κυττάρων ονομάζεται κυτταρική διαφοροποίηση.

## 2.

**A.** Το γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί τη β αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης Α είναι διακεκομμένο ή ασυνεχές δηλ. η αλληλουχία που μεταφράζεται σε αμινοξέα διακόπτεται από ενδιάμεσες αλληλουχίες οι οποίες δε μεταφράζονται σε αμινοξέα. Οι αλληλουχίες που μεταφράζονται σε αμινοξέα ονομάζονται εξώνια και οι ενδιάμεσες εσώνια.

Με τη μεταγραφή του γονιδίου προκύπτει το m RNA που περιέχει επίσης εξώνια και εσώνια και ονομάζεται πρόδρομο. Αποτελείται από 1.500 νουκλεοτίδια και μετατρέπεται με τη διαδικασία της ωρίμανσης σε ώριμο m RNA, το οποίο αποτελείται από 700 νουκλεοτίδια. Κατά τη διαδικασία της ωρίμανσης τα εσώνια που αντιστοιχούν σε 800 νουκλεοτίδια (1500 - 700 = 800), κόβονται από μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά «σωματίδια» και απομακρύνονται. Τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια αποτελούνται από sn RNA και από πρωτεΐνες και λειτουργούν ως ένζυμα: κόβουν τα εσώνια και συρράπτουν τα εξώνια μεταξύ τους. Έτσι προκύπτει το «ώριμο» m RNA με 700 νουκλεοτίδια.

**B.** Το ώριμο m RNA έχει μόνο εξώνια (και όχι εσώνια) αλλά εξακολουθεί να έχει αλληλουχίες που δε μεταφράζονται. Οι αλληλουχίες αυτές βρίσκονται στα 5' και 3' άκρα και ονομάζονται 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές. Δηλαδή από τα 700 νουκλεοτίδια που αποτελείται το m RNA, ένας αριθμός νουκλεοτιδίων δεν εκφράζεται.

Στη συνέχεια το ώριμο m RNA προσδένεται μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στην 5' αμετάφραστη περιοχή του, με το ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Το πρώτο κωδικόνιο του m RNA είναι πάντοτε AUG και σ' αυτό προσδένεται το t RNA που φέρει το αμινοξύ μεθειονίνη. Όμως δεν έχουν όλες οι πρωτεΐνες του οργανισμού ως πρώτο αμινοξύ μεθειονίνη. Αυτό συμβαίνει γιατί σε πολλές πρωτεΐνες, μετά τη σύνθεση τους απομακρύνονται ορισμένα αμινοξέα από το αρχικό αμινοξύ άκρο τους. Κάτι ανάλογο συμβαίνει και με τη β πολυπεπτιδική αλυσίδα. Η επεξεργασία αυτή γίνεται στο τέταρτο επίπεδο ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης των ευκαρυωτικών κυττάρων, όπου υπάρχει πιθανότητα η πρωτεΐνη να πρέπει να υποστεί τροποποίηση για να γίνει βιολογικά λειτουργική.

Τα 146 αμινοξέα από τα οποία αποτελείται η β πολυπεπτιδική αλυσίδα της Α αιμοσφαιρίνης κωδικοποιούνται από 146 κωδικόνια, και αν προσθέσουμε της λήξης, αντιστοιχούν σε  $147 \times 3 = 441$  νουκλεοτίδια του ώριμου m RNA. Από τα 259 νουκλεοτίδια ( $700 - 441 = 259$ ) που υπολείπονται, κάποια ανήκουν στις 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές, ενώ ορισμένα νουκλεοτίδια κωδικοποιούν αμινοξέα, τα οποία δεν ανήκουν στη λειτουργική β πολυπεπτιδική αλυσίδα.