

**ΕΝΔΕΙΚΤΙΚΕΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑΤΟΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ Γ' ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ**

Επιμέλεια διαγωνίσματος: ΜΑΝΤΖΑΡΙΔΗΣ ΓΙΑΝΝΗΣ - ΙΩΑΝΝΙΔΗΣ ΓΙΑΝΝΗΣ - ΚΟΥΛΑΜΑΣ ΑΡΗΣ

ΘΕΜΑ Α

- A1.-** β. εμφανίζει ετερογένεια, όπως και οι θαλασσαιμίες
A2.- δ. με κατάλληλη επεξεργασία να γίνουν διαπερατά τα τοιχώματα του βακτηρίου
A3.- δ. την όραση στο κόκκινο-πράσινο και τη σύνθεση του παράγοντα VIII
A4.- β. ρυθμιστικό γονίδιο, υποκινητής, χειριστής, δομικά γονίδια
A5.- α. 80 μόρια DNA

ΘΕΜΑ Β

B1. (Λόγω του ανεξάρτητου συνδυασμού των χρωμοσωμάτων στην μετάφαση I της 1^{ης} μειωτικής διαίρεσης υπάρχουν, για τα δυο ζεύγη χρωμοσωμάτων, δυο πιθανές διατάξεις στο ισημερινό επίπεδο του κυττάρου. Για το λόγο αυτό διακρίνονται δυο περιπτώσεις για τα κυτταρικά προϊόντα κάθε μειωτικής διαίρεσης.)

Θυγατρικά κύτταρα της 1^{ης} μειωτικής διαίρεσης:

1^η περίπτωση:

κύτταρο 1 → σύσταση ΨΨII και κύτταρο 2 → σύσταση ψψι

2^η περίπτωση:

Κύτταρο 1 → σύσταση ΨΨι και κύτταρο 2 → σύσταση ψψII

Θυγατρικά κύτταρα της 2^{ης} μειωτικής διαίρεσης:

1^η περίπτωση:

γαμέτες από το κύτταρο 1 → σύσταση ΨI και γαμέτες από κύτταρο 2 → σύσταση ψι

2^η περίπτωση:

γαμέτες από το κύτταρο 1 → σύσταση Ψι και γαμέτες από κύτταρο 2 → σύσταση ψI

Τα 200 άωρα γεννητικά κύτταρα συνολικά παράγουν $200 \times 4 = 800$ γαμέτες. Σε επίπεδο οργανισμού από το φυτό με γονότυπο ΨψI παράγονται στατιστικά 4 είδη γαμετών σε ίση αναλογία: ΨI, ψι, Ψι, ψI.

Επομένως, **200 γαμέτες** αναμένεται να έχουν σύσταση ΨI.

B2. από σχολικό βιβλίο Β' τεύχος, σελίδα 105 (κεφάλαιο 6) το απόσπασμα:

« Τα ογκογονίδια προέρχονται από γονίδια συνηθέστερα μετατόπισης.»

B3. α. Τα ένζυμα που ζητούνται είναι η **αντίστροφη μεταγραφάση** και η **DNA πολυμεράση.**

- Αφού απομονωθεί το ολικό ώριμο (κυτταροπλασματικό) mRNA από τα ειδικά παγκρεατικά κύτταρα στα οποία εκφράζεται το γονίδιο της ινσουλίνης, κάθε αλυσίδα (ώριμου) mRNA χρησιμεύει ως καλούπι για τη σύνθεση μιας

συμπληρωματικής αλυσίδας DNA που ονομάζεται cDNA αλυσίδα. Για το σκοπό αυτό χρησιμοποιείται το ένζυμο **αντίστροφη μεταγραφάση**. Έτσι δημιουργούνται υβριδικά μόρια mRNA/cDNA.

- Μετά την αποδιάταξη των υβριδικών μορίων mRNA/cDNA, κάθε αλυσίδα cDNA χρησιμεύει για τη σύνθεση μιας νέας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA. Για το σκοπό αυτό χρησιμοποιείται το ένζυμο **DNA πολυμεράση**. Έτσι δημιουργούνται δίκλιωνα μόρια DNA.

β. Στη cDNA βιβλιοθήκη περιέχονται κλωνοποιημένα μόνο τα εξώνια των ενεργών γονιδίων του πυρηνικού DNA που εκφράζονται στα ειδικά παγκρεατικά κύτταρα, σε μια δεδομένη χρονική στιγμή. Αντίθετα, στη γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχονται κλωνοποιημένες τμηματικά όλες οι αλληλουχίες του γονιδιώματος του κυττάρου δότη είτε μεταγράφονται σε RNA είτε όχι. Συνεπώς μπορούν να μελετηθούν όλες οι αλληλουχίες του χρωμοσωμικού DNA σε μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη, μεταξύ αυτών και ο υποκινητής του γονιδίου της ινσουλίνης.

B4. Οι μηχανισμοί ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης μετά την ωρίμανση του πρόδρομου mRNA μέχρι τη σύνθεση της λειτουργικής πολυπεπτιδικής αλυσίδας είναι οι ακόλουθοι:

- η ταχύτητα με την οποία το ώριμο mRNA αφήνει τον πυρήνα και εισέρχεται στο κυτταρόπλασμα
- ο χρόνος «ζωής» του mRNA στο κυτταρόπλασμα, καθώς όλα τα είδη RNA μετά από κάποιο χρονικό διάστημα αποικοδομούνται
- ποικίλλει η ικανότητα πρόσδεσης του mRNA στα ριβοσώματα
- ακόμη και όταν γίνει η πρωτεϊνοσύνθεση και παραχθεί η κατάλληλη πολυπεπτιδική αλυσίδα μπορεί να πρέπει να υποστεί τροποποιήσεις για να γίνει βιολογικά λειτουργική πρωτεΐνη

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. α. από σχολικό βιβλίο Β' τεύχος, σελίδες 103-104 (κεφάλαιο 6) το απόσπασμα:
«Με την αμνιοπαρακέντηση λαμβάνεται από 100 γενετικών ανωμαλιών.»

β. Ο εντοπισμός της χρωμοσωμικής ανωμαλίας του εμβρύου μπορεί να γίνει με την κατασκευή καρυότυπου, όπου θα διαπιστωθεί η ύπαρξη ενός επιπλέον χρωμοσώματος 21. Αντίθετα, η ομάδα αίματος στο σύστημα ABO μπορεί να προσδιοριστεί με ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA (μοριακή διάγνωση), όπου θα διαπιστωθεί η παρουσία του αλληλόμορφου *i* σε δυο αντίγραφα.

γ. Η ομοκυστινουρία είναι μια γενετική ασθένεια που εμφανίζει αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα, καθώς η γενετική θέση της νόσου εντοπίστηκε στο 21^ο χρωμόσωμα. Έστω *M* το επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο και *m* το υπολειπόμενο παθολογικό αλληλόμορφο. Η μητέρα είναι υγιής ομόζυγη *MM*, με βάση τα δεδομένα, ενώ ο πατέρας νοσεί, οπότε έχει γονότυπο *mm*.

Όσον αφορά στην ομάδα αίματος του συστήματος ABO, επειδή το παιδί έχει γονότυπο *ii* θα πρέπει και οι δυο γονείς να φέρουν ένα αλληλόμορφο *i* στο γονότυπό τους. Έτσι η μητέρα είναι *I^Bi* και ο πατέρας *I^Ai*.

Ο συνολικός γονότυπος των γονέων είναι:

μητέρα → ***MMI^Bi***

πατέρας → ***μμI^Ai***

δ. Το έμβρυο έχει γονότυπο **Mmii**. Είναι φανερό ότι κληρονόμησε ένα αλληλόμορφο M από τη μητέρα μέσω φυσιολογικού ωαρίου και δυο αλληλόμορφα m από τον πατέρα μέσω μη φυσιολογικού σπερματοζωαρίου. Επομένως ο μη διαχωρισμός συνέβη κατά την παραγωγή των πατρικών γαμετών είτε στη μείωση I, όπου δεν αποχωρίστηκαν τα ομόλογα χρωμοσώματα του 21^{ου} ζεύγους είτε στη μείωση II, όπου δεν αποχωρίστηκαν οι αδερφές χρωματίδες ενός χρωμοσώματος 21. Σε κάθε περίπτωση προκύπτει ένα (τουλάχιστον) σπερματοζωάριο μη φυσιολογικό με ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21 και γονιδιακή σύσταση mm, το οποίο γονιμοποίησε φυσιολογικό ωάριο με ένα χρωμόσωμα 21 και σύσταση M. Έτσι προέκυψε το ανευπλοειδές ζυγωτό με τρισωμία 21 και γονότυπο Mmm. Συνεπώς, η προχωρημένη ηλικία της μητέρας **δεν** έπαιξε ρόλο για την αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία του εμβρύου.

Γ2. α. Εφόσον οι 2 μονογονιδιακοί χαρακτήρες ελέγχονται από ανεξάρτητα γονίδια, αυτό σημαίνει ότι ισχύει ο 2^{ος} Νόμος του Mendel κι έτσι μπορεί να μελετηθεί κάθε χαρακτήρας ξεχωριστά.

1^{ος} χαρακτήρας: χρώμα ματιών

Από τη διασταύρωση δυο ατόμων ίδιου φαινότυπου (P γενιά) προκύπτουν 100% απόγονοι ίδιου φαινότυπου και στα 2 φύλα. Επίσης ο φαινότυπος των απογόνων είναι διαφορετικός (και ενδιάμεσος) σε σχέση με τον φαινότυπο των γονέων. Επιπλέον στη 2^η διασταύρωση προκύπτει η ίδια φαινοτυπική αναλογία 1:2:1 και στα 2 φύλα από δυο γονείς ίδιου φαινότυπου (ωοειδές σχήμα). Επομένως, το γονίδιο είναι **αυτοσωμικό** και έχει **2 αλληλόμορφα** που είναι **ατελώς επικρατή**. Ο φαινότυπος «ωοειδές» σχήμα είναι ενδιάμεσος των άλλων δυο φαινοτύπων «σφαιρικό» και «νεφροειδές», οπότε αντιστοιχεί στα ετερόζυγα άτομα.

2ος χαρακτήρας: χρώμα ματιών

Στη 2^η διασταύρωση η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων διαφέρει στα 2 φύλα, αφού στα θηλυκά άτομα προκύπτει φ.α.=100% κόκκινα μάτια και στα αρσενικά άτομα φ.α.=1 πορτοκαλί: 1 λευκά μάτια. Επομένως το γονίδιο είναι **φυλοσύνδετο**. Επίσης, τόσο στην 1^η όσο και στη 2^η διασταύρωση η αναλογία φύλου είναι 1θηλυκά:1αρσενικά, οπότε δεν υπάρχει θνησιγόνο αλληλόμορφο για τη συγκεκριμένη φυλοσύνδετη γενετική θέση. Τα **αλληλόμορφα** του γονιδίου είναι **3**, δηλαδή **πολλαπλά με διαδοχική σχέση επικράτειας-υποτέλειας**. Πιο ειδικά, από την 1^η διασταύρωση δυο ατόμων με διαφορετικό φαινότυπο (P γενιά) προκύπτουν 100% απόγονοι φαινοτυπικά όμοιοι με έναν από τους δυο γονείς («πορτοκαλί» χρώμα). Έτσι το αλληλόμορφο για το πορτοκαλί χρώμα είναι επικρατές σε αυτό που καθορίζει το λευκό χρώμα. Επίσης, στη 2^η διασταύρωση οι μισοί αρσενικοί απόγονοι έχουν το αλληλόμορφο για το πορτοκαλί χρώμα και οι άλλοι μισοί για το λευκό, άρα ο θηλυκός γονέας στην P γενιά της 2^{ης} διασταύρωσης είναι ετερόζυγο άτομο. Έτσι κληροδοτεί και στους θηλυκούς απογόνους τα αλληλόμορφα για το πορτοκαλί και το λευκό χρώμα, όμως αυτοί ταυτόχρονα κληρονομούν όλοι και το αλληλόμορφο για τα κόκκινα χρώμα από τον αρσενικό γονέα. Το αλληλόμορφο αυτό καλύπτει την έκφραση των δυο μητρικών αλληλόμορφων, οπότε είναι επικρατές σε αυτά. Τελικά, **το αλληλόμορφο για τα κόκκινα μάτια είναι επικρατές στα αλληλόμορφα για τα πορτοκαλί και τα λευκά μάτια και αυτό που καθορίζει τα πορτοκαλί μάτια είναι επικρατές σε αυτό που καθορίζει τα λευκά μάτια.**

β. Σ^1 = αλληλόμορφο για το σφαιρικό σχήμα σμηρίγγων

Σ^2 = αλληλόμορφο για το νεφροειδές σχήμα σμηρίγγων

$\Sigma^1\Sigma^1$ = σφαιρικό σχήμα $\Sigma^2\Sigma^2$ = νεφροειδές σχήμα $\Sigma^1\Sigma^2$ = ωοειδές σχήμα

X^K = αλληλόμορφο για τα κόκκινα μάτια

X^{Π} = αλληλόμορφο για τα πορτοκαλί μάτια

X^{Λ} = αλληλόμορφο για τα λευκά μάτια

1^η διασταύρωση:

P γενιά: $\Sigma^2 \Sigma^2 X^{\Pi} X^{\Pi}$ (x) $\Sigma^1 \Sigma^1 X^{\Lambda} \Psi$

2^η διασταύρωση:

P γενιά: $\Sigma^1 \Sigma^2 X^{\Pi} X^{\Lambda}$ (x) $\Sigma^1 \Sigma^2 X^{\Lambda} \Psi$

γ. Ο 1^{ος} Νόμος του Mendel ή Νόμος της Διαχωρισμού των Αλληλόμορφων Γονιδίων αναφέρει ότι: Κατά την παραγωγή των γαμετών διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και τα αλληλόμορφα γονίδια που βρίσκονται πάνω σε αυτά. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των αλληλόμορφων γονιδίων.

Ο 2^{ος} Νόμος του Mendel ή Νόμος της Ανεξάρτητης Μεταβίβασης των Γονιδίων αναφέρει ότι: Το γονίδιο που ελέγχει έναν χαρακτήρα δεν επηρεάζει την κληρονομήση ενός γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα.

Τρεις (3) περιπτώσεις στις οποίες οι νόμοι δεν εφαρμόζονται είναι:

- γονίδια που βρίσκονται στο ίδιο ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων, δηλαδή δεν είναι ανεξάρτητα (δεν ισχύει ο 2^{ος} Νόμος του Mendel)
- γονίδια που εδράζονται στο μιτοχondριακό DNA
- χαρακτήρες που δεν ελέγχονται από αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου, δηλαδή δεν είναι μονογονιδιακοί

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Από το σχολικό βιβλίο το απόσπασμα: « Τα πλασμίδια που χρησιμοποιούνται στο συγκεκριμένο αντιβιοτικό.» σελίδες 62-63 Β' τεύχος

Το γονίδιο του ενζύμου δεν εκφράζεται στα βακτήρια που προσέλαβαν το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο, αφού ενσωματώθηκε το τμήμα ξένου DNA στο εσωτερικό της αλληλουχίας του. Τα βακτήρια κατά συνέπεια θα δημιουργούν άχρωμες αποικίες. Αντίθετα, στο μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο το γονίδιο του ενζύμου είναι λειτουργικό και η άχρωμη ουσία μετατρέπεται σε έγχρωμη. Συνεπώς τα βακτήρια που το προσέλαβαν θα δημιουργούν αποικίες μπλε χρώματος. Τέλος, τα μη μετασχηματισμένα βακτήρια δεν θα έχουν ανθεκτικότητα στο αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη, σε αντίθεση με τα μετασχηματισμένα με ανασυνδυασμένο ή μη πλασμίδιο βακτήρια. Με βάση τα παραπάνω θα επιλεγούν **οι άχρωμες αποικίες ανθεκτικές στο αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη.**

Δ2. α. Αρχικά θα πρέπει να αναφερθούν τα εξής στοιχεία θεωρίας από το Β' τεύχος:

- ορισμοί μη κωδική-κωδική αλυσίδα (σελίδα 37)
- η μεταγραφή έχει κατεύθυνση $5' \rightarrow 3'$, άρα το ένζυμο RNA πολυμεράση που καταλύει τη μεταγραφή κινείται πάντοτε πάνω στη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου από το $3'$ προς το $5'$ άκρο της
- ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, συνεχής, μη επικαλυπτόμενος, έχει κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνια λήξης (σελίδα 39)
- ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA, αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται και πιο ειδικά, αφορά μόνο στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου (σελίδα 39)
- Η κωδική αλυσίδα DNA του γονιδίου έχει τα ίδια $5'$ και $3'$ άκρα με το παραγόμενο mRNA και όμοια αλληλουχία βάσεων με αυτό, με τη μόνη

διαφορά ότι όπου η κωδική έχει T το mRNA έχει U. Για το λόγο αυτό στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου με φορά 5' → 3' θα πρέπει να εντοπιστεί το κ.ε. ATG και με βήμα τριπλέτας, εφόσον το γονίδιο δεν έχει εσώνια, ένα κ.λ. TAG ή TAA ή TGA.

Στην αλυσίδα που μας δόθηκε, εφόσον είναι η κωδική, αναγνωρίζουμε από τα αριστερά προς τα δεξιά το κ.ε. ATG και με βήμα τριπλέτας το κ.λ. TAG.

Αν αφαιρεθεί η 5^η βάση από το 5' άκρο της κωδικής (κι αντίστοιχα από το 3' άκρο της μη κωδικής) αλυσίδας του γονιδίου, τότε στο μεταλλαγμένο γονίδιο **δεν θα υπάρχει κ.ε. ATG**. Στο παραλλαγμένο mRNA δεν θα εντοπίζεται κ.ε. AUG.

« Κατά την έναρξη της μετάφρασης με τη μικρή.» (σελίδες 40-41 από σχολικό βιβλίο Β' τεύχος). Συνεπώς, **δεν σχηματίζεται το σύμπλοκο έναρξης της μετάφρασης και δεν συντίθεται το πολυπεπτίδιο του ενζύμου.**

β. Το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο είναι **θνησιγόνο** (θεωρία σχολικό βιβλίο Β' τεύχος, σελίδα 80) με **υπολειπόμενη δράση**. Όμως δε γνωρίζουμε αν είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο και για το λόγο αυτό διακρίνουμε 2 περιπτώσεις:

- **αυτοσωμικό γονίδιο**

A= επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο που κωδικοποιεί το πολυπεπτίδιο

a= υπολειπόμενο θνησιγόνο αλληλόμορφο που δεν παράγει το πολυπεπτίδιο

Οι γονείς είναι και οι φορείς **Aa**, αφού σε μια προηγούμενη κύηση προέκυψε πρόωρη αποβολή (**aa**).

Σε μια επόμενη κύηση η πιθανότητα να γεννηθεί (βιώσιμος) απόγονος είναι $\frac{3}{4}$ (**75%**). (**σημείωση: πρέπει να γίνει η διασταύρωση των 2 γονέων Aa**)

- **φυλοσύνδετο γονίδιο**

X^A= επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο που κωδικοποιεί το πολυπεπτίδιο

X^a= υπολειπόμενο θνησιγόνο αλληλόμορφο που δεν παράγει το πολυπεπτίδιο

Ο πατέρας έχει γονότυπο **X^AY** και η μητέρα είναι φορέας **X^AX^a**, διότι σε προηγούμενη κύηση ο απόγονος δεν ήταν βιώσιμος και προφανώς αρσενικού φύλου **X^aY**, οπότε για το λόγο αυτό η μητέρα είναι ετερόζυγη. Αποκλείεται το νεκρό παιδί να ήταν θηλυκού φύλου (**X^aX^a**), γιατί δεν μπορεί πατέρας με το επικρατές φυλοσύνδετο γνώρισμα να αποκτήσει φυσιολογικά κόρη με το υπολειπόμενο γνώρισμα, εκτός αν γίνει μετάλλαξη κατά την παραγωγή των γαμετών. Η πιθανότητα να προκύψει στην επόμενη κύηση βιώσιμος απόγονος είτε αρσενικός είτε θηλυκός είναι $\frac{3}{4}$ (**75%**). (**σημείωση: πρέπει να γίνει η διασταύρωση των 2 γονέων X^AY x X^AX^a**)

Κάθε κύηση είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός που δε σχετίζεται με τα αποτελέσματα προηγούμενων κύσεων.

Δ3. « Το οπερόνιο της λακτόζης δε μεταγράφεται ούτε μεταφράζεται συνεχώς σε χειριστή.» (σελίδα 44, σχολικό βιβλίο Β' τεύχος)

«Όταν στο θρεπτικό υλικό υπάρχει μόνο λακτόζη για την αποικοδόμησή της.» (σελίδα 45, σχολικό βιβλίο Β' τεύχος)

παρουσία μόνο λακτόζης στο θρεπτικό υλικό

- **στέλεχος A:** τα ένζυμα διάσπασης της λακτόζης συντίθενται κανονικά (η μετάλλαξη στο χειριστή του οπερονίου δεν επηρεάζει τη λειτουργία του)

- **στέλεχος Β:** τα δομικά γονίδια του οπερονίου είναι υπό καταστολή, διότι ο καταστολέας είναι συνδεδεμένος στο χειριστή, μιας και δε μπορεί να συνδεθεί σε αυτόν η λακτόζη. Τα 3 ένζυμα για τον καταβολισμό της λακτόζης δεν παράγονται και τα βακτήρια δεν θα επιβιώσουν.

παρουσία μόνο γλυκόζης στο θρεπτικό υλικό

- **στέλεχος Α:** τα ένζυμα διάσπασης του δισακχαρίτη συντίθενται κανονικά χωρίς να είναι απαραίτητο, συνεπώς πρόκειται για σπατάλη υλικών και ενέργειας
- **στέλεχος Β:** τα ένζυμα διάσπασης της λακτόζης δε συντίθενται, δηλαδή τα δομικά γονίδια είναι υπό καταστολή (η μετάλλαξη στο ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου δεν επηρεάζει τη λειτουργία του)



ΑΡΕΙΤΟΛΜΟ

Δάφνη - Αγ. Δημήτριος