

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

Επιμέλεια διαγωνίσματος: ΜΑΝΤΖΑΡΙΔΗΣ ΓΙΑΝΝΗΣ - ΙΩΑΝΝΙΔΗΣ ΓΙΑΝΝΗΣ -
ΚΟΥΛΑΜΑΣ ΑΡΗΣ

ΘΕΜΑ Α

- A1.- δ σχεδόν καθολικός
A2.- β Mycobacterium και μύκητες της αρτοβιομηχανίας
A3.- γ 85 στην προΐνσουλίνη και 49 στην ινσουλίνη
A4.- δ
A5.- α τμήματα της κωδικής αλυσίδας του ασυνεχούς γονιδίου

ΘΕΜΑ Β

B1. Η αντιστοίχιση έχει ως εξής:

- A → 8
B → 5
Γ → 1
Δ → 3
E → 2
Στ → 4
Z → 6

B2. σχολικό βιβλίο σελίδα 112 «Το pH επηρεάζει σε pH 4-5.»
Επομένως, αν το pH της καλλιέργειας αυξηθεί στην τιμή 6, τότε αυξάνεται ο χρόνος διπλασιασμού και έτσι μειώνεται ο ρυθμός ανάπτυξης των βακτηρίων.

B3. i) σχολικό βιβλίο σελίδα 128 «Τα κύτταρα του αιμοποιητικού συστήματος In vivo.» Έτσι στην περίπτωση στην οποία τα κύτταρα που εμφανίζουν τη γενετική βλάβη ανήκουν στο αιμοποιητικό σύστημα, όπως τα κύτταρα του μυελού των οστών (γενικά), τότε εφαρμόζεται ex vivo γονιδιακή θεραπεία, στην οποία τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό και εισάγονται πάλι σε αυτόν. Επομένως στον ασθενή εφαρμόστηκε **ex vivo γονιδιακή θεραπεία.**

ii) πρόδρομα ερυθρά αιμοσφαίρια

B4. Τα ζητούμενα ένζυμα είναι τα εξής:

- 1 → αντίστροφη μεταγραφάση: σύνθεση μονόκλωνου cDNA από ώριμο mRNA
2 → DNA πολυμεράση: σύνθεση δίκλωνου cDNA από μονόκλωνο cDNA

3→ ειδική περιοριστική ενδονουκλεάση: κοπή πλασμιδίων φορέων κλωνοποίησης σε κατάλληλη θέση

4→ DNA δεσμάση: σύνδεση δίκλωνου μορίου cDNA στο κομμένο πλασμίδιο φορέα

5→ ειδικό ένζυμο (πεπτιδάση) για την απομάκρυνση του ενδιάμεσου πεπτιδίου από το μόριο της προϊνσουλίνης, ώστε να προκύψει η βιολογικά λειτουργική ινσουλίνη

B5.

α) Οι ζητούμενοι τρόποι είναι τρεις (3):

1. Γονιδιακή θεραπεία (για ορισμένες μορφές) (σχολικό βιβλίο σελίδα 121)
2. Ιντερφερόνες (σχολικό βιβλίο σελίδα 123)
3. Μονοκλωνικά αντισώματα (σχολικό βιβλίο σελίδες 123-124)

β) από σχολικό βιβλίο σελίδα 129: «Είναι βασικό να τονιστεί ότιτων μεθόδων της γονιδιακής θεραπείας.»

γ) από σχολικό βιβλίο σελίδα 130: «Η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος θα συμβάλλειμε διάφορες ασθένειες.» (οι 2 πρώτες κουκίδες)

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. i) ζώο [6]→ $X^aYB\beta$ και ζώο [7]→ $X^AX^aB\beta$

ii) Το ζώο [6] έχει το ίδιο μιτοχονδριακό DNA με το ζώο [3] που είναι ο δότης του απύρηνου ωαρίου. «Το ζυγωτό των ανώτερων οργανισμών μητρική.» (σχολικό σελίδα 25)

Γ2. α) 4 χρωμοσώματα (ανά 2 ομόλογα)

β) Οι λόγοι είναι τρεις (3):

I→ απουσία κεντροσωματίων για την οργάνωση της ατράκτου

II→ ύπαρξη φραγμοπλάστη για την κυτταροπλασματική διαίρεση και

III→ παρουσία κυτταρικού τοιχώματος που περιβάλλει την πλασματική μεμβράνη

γ) μίτωση → κύτταρα Γ και Θ, όπου κύτταρο Γ: πρόφαση και κύτταρο Δ: ανάφαση
μείωση → κύτταρα Α, Β, Δ, Ε, Στ, Ζ, Η και Ι, όπου κύτταρο Α: μετάφαση II κύτταρο Β: ανάφαση I κύτταρο Δ: πρόφαση I κύτταρο Ε: ανάφαση II κύτταρο Στ: μετάφαση I κύτταρο Ζ: τελόφαση II (κυτταροπλασματική διαίρεση II) κύτταρο Η: πρόφαση II και κύτταρο Ι: τελόφαση I (και κυτταροπλασματική διαίρεση I)

Γ3. Αναμένεται να είναι **διαφορετικές** για τους εξής λόγους:

1^{ος}: παρουσία του X ή του Y χρωμοσώματος στο γονιδίωμα των 2 κυττάρων (σχολικό βιβλίο σελίδα 24)

2^{ος}: πιθανοί επιχιασμοί στην πρόφαση I της 1^{ης} μειωτικής διαίρεσης του άωρου/των άωρων γεννητικού/-ών κυττάρου/-ων από το οποίο/τα οποία προήλθαν τα 2 γαμετικά κύτταρα (σχολικό βιβλίο σελίδα 142 από Α τεύχος)

3^{ος}: ανεξάρτητος συνδυασμός των χρωμοσωμάτων στη μετάφαση I (από σχολικό βιβλίο σελίδες 144-145 Α τεύχος το απόσπασμα: «Χάρη στον ανεξάρτητο συνδυασμό των χρωμοσωμάτων ανταλλάσσονται και γονίδια.»)

Γ4. i) φαινυλκετονουρία (PKU), αλφισμός, μελαγχρωματική ξηροδερμία, ανοσολογική ανεπάρκεια λόγω έλλειψης του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA)

ii) Οι 3 παραλλαγές του γονιδίου ονομάζονται **πολλαπλά αλληλόμορφα**.

iii) Αρχικά αναζητούμε στο φυσιολογικό αλληλόμορφο την κωδική και μη κωδική αλυσίδα DNA. Μέσω της γνωστής μεθοδολογίας από το 2^ο κεφάλαιο, αποκαλύπτουμε ότι η πάνω αλυσίδα από τα αριστερά προς τα δεξιά έχει κ.ε. 5'ATG3' και με βήμα τριπλέτας (δεχόμαστε ότι το γονίδιο δεν έχει εσώνιο) εντοπίζουμε στη θέση 13 το κ.λ. 5'TGA3'. Άρα, η πάνω αλυσίδα είναι η ΚΩΔΙΚΗ και η κάτω η ΜΗ ΚΩΔΙΚΗ.

Αλληλόμορφο για μειωμένη ενεργότητα: φέρει αντικατάσταση βάσης G από C στο 11^ο κωδικόνιο της κωδικής αλυσίδας, οπότε το νέο κωδικόνιο δεν είναι συνώνυμο με το φυσιολογικό, οπότε κωδικοποιεί ένα διαφορετικό αμινοξύ στην πεπτιδική αλυσίδα. Το διαφορετικό αυτό αμινοξύ πιθανότατα βρίσκεται μακριά από το ενεργό κέντρο του ενζύμου και για το λόγο αυτό η ενεργότητά του είναι μειωμένη. Ειδικά, εάν βρισκόταν στο ενεργό κέντρο ή κοντά σε αυτό, τότε η ικανότητα κατάλυσης θα περιοριζόταν αρκετά ή θα μηδενιζόταν.

Αλληλόμορφο για έλλειψη ενζύμου: αναστροφή τμήματος μήκους 15 ζ.β. στην αρχή της κωδικοποιούσας περιοχής με αποτέλεσμα να προκύψει κωδικόνιο λήξης TAG μετά το κωδικόνιο έναρξης ATG. Ενώ παράγεται mRNA και σχηματίζεται το σύμπλοκο έναρξης της μετάφρασης, μετά τη σύνδεση της μεγάλης υπομονάδας με τη μικρή, επέρχεται η λήξη της μετάφρασης, αφού το κ.λ. UAG αναγνωρίζεται από τον παράγοντα απελευθέρωσης και έτσι αποσυναρμολογείται το ριβόσωμα χωρίς να γίνει σύνθεση πεπτιδίου.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. I) Διακρίνουμε δυο (2) επιμέρους περιπτώσεις:

1^η: **Μη διαχωρισμός στην 1^η μειωτική διαίρεση**

- Κύτταρο 2: 22 χρωμοσώματα (διπλασιασμένα)
- Κύτταρο 3: 24 χρωμοσώματα (διπλασιασμένα)
- Κύτταρο 4: 22 χρωμοσώματα (μη διπλασιασμένα)
- Κύτταρο 5: 22 χρωμοσώματα (μη διπλασιασμένα)
- Κύτταρο 6: 24 χρωμοσώματα (μη διπλασιασμένα)
- Κύτταρο 7: 24 χρωμοσώματα (μη διπλασιασμένα)

2^η: **Μη διαχωρισμός στην 2^η μειωτική διαίρεση**

- Κύτταρο 2: 23 χρωμοσώματα (διπλασιασμένα)
- Κύτταρο 3: 23 χρωμοσώματα (διπλασιασμένα)
- Κύτταρο 4: 23 χρωμοσώματα (μη διπλασιασμένα)
- Κύτταρο 5: 23 χρωμοσώματα (μη διπλασιασμένα)
- Κύτταρο 6: 24 χρωμοσώματα (μη διπλασιασμένα)
- Κύτταρο 7: 22 χρωμοσώματα (μη διπλασιασμένα)

II) Η ομοκυστινουρία εμφανίζει ΑΥΚ. Έστω A= το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο του γονιδίου και α= το παθολογικό (μεταλλαγμένο) υπολειπόμενο αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για τη μονογονιδιακή νόσο. Η γυναίκα είναι ετερόζυγη Aa και ο άνδρας ομόζυγος AA. Το παιδί με σύνδρομο Down μπορεί να έχει έναν από τους 3 γονότυπους: AAA ή AAa ή Aaa.

Δ2. Η συμπλήρωση των στηλών του πίνακα έχει ως εξής:

1^η στήλη: 108 / 52 / 54

2^η στήλη: 110 / 53 / 54 ή 56

3^η στήλη: 110 / 52 / 0 (στείρο άτομο)

4^η στήλη: 106 / 52 / 0 (στείρο άτομο)

Δ3. Τόσο η PKU όσο και η AKU εμφανίζουν αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα και οι γονιδιακοί τόποι είναι ανεξάρτητοι. Συνεπώς ισχύει ο 2^{ος} Νόμος του Mendel, όπως ασφαλώς και ο 1^{ος} Νόμος του Mendel.

A= επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο που κωδικοποιεί το ένζυμο που μετατρέπει την φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη

α= υπολειπόμενο μεταλλαγμένο αλληλόμορφο υπεύθυνο για την PKU

B= επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο που κωδικοποιεί το ένζυμο που μετατρέπει την ουσία OM στο τελικό προϊόν

β= υπολειπόμενο μεταλλαγμένο αλληλόμορφο υπεύθυνο για την AKU

Οι γονείς είναι αμότεροι AaBb, οπότε συνθέτουν τα 2 ένζυμα E1 και E2, συνεπώς είναι και υγιή (φορείς και των 2 ασθενειών).

Ένα άτομο με γονότυπο AABB ή AABb ή AaBB ή AaBb είναι υγιές και για τις 2 παθολογικές καταστάσεις, αφού συνθέτει και τα 2 ένζυμα E1 και E2.

Ένα άτομο με γονότυπο AAββ ή Aaββ συνθέτει μόνο το ένζυμο E1 και όχι το ένζυμο E2, οπότε θα πάσχει MONO από την αλκαπτονουρία.

Ένα άτομο με γονότυπο aaBB ή aaBb συνθέτει MONO το ένζυμο E2 και όχι το ένζυμο E1, οπότε θα πάσχει MONO από φαινυλκετονουρία. Εξάλλου η AKU προϋποθέτει τη σύνθεση του ενζύμου E1, ώστε να παράγεται η τυροσίνη, η οποία μετέπειτα μετατρέπεται σε OM και λόγω έλλειψης του ενζύμου E2 συσσωρεύεται η ουσία OM και έτσι δημιουργείται η AKU.

Ένα άτομο με γονότυπο ααββ θα πάσχει MONO από PKU και δεν υπάρχει περίπτωση να πάσχει και ταυτόχρονα και από τις 2 νόσους. Η έλλειψη του ενζύμου E1 οδηγεί σε έλλειψη της τυροσίνης και κατ'έκταση και της ουσίας OM.

Από τη διασταύρωση AaBb x AaBb προκύπτει η φ.α.= 9 υγιή: 4 με PKU: 3 με AKU

α. 9/16

β. 4/16

γ. 3/16

δ. 0

ΑΡΕΙΤΟΛΜΟ

Δάφνη - Αγ. Δημήτριος