

# **ΒΙΟΛΟΓΙΑ**

## **ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ**

**18 ΙΟΥΝΙΟΥ 2019**

**ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ**

### **ΘΕΜΑ Α**

**A1:** α

**A2:** β

**A3:** γ

**A4:** γ

**A5:** β

### **ΘΕΜΑ Β**

**B1.** 1 –ζ , 2 –στ , 3 –α , 4 –ε , 5 – β, 6 – δ

**B2.** Στο μόριο Α θα γίνει η σύνθεση ενώ στα Β και Γ δε θα γίνει σύνθεση DNA.

Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA ονομάζονται DNA πολυμεράσες. Επειδή τα ένζυμα αυτά δεν έχουν την ικανότητα να αρχίσουν την αντιγραφή, το κύτταρο έχει ένα ειδικό σύμπλοκο που αποτελείται από πολλά ένζυμα, το πριμόσωμα, το οποίο συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες, τα οποία ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα. Οι DNA πολυμεράσες επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα, τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA.

Οι DNA πολυμεράσες λειτουργούν μόνο προς καθορισμένη κατεύθυνση και τοποθετούν τα νουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3' άκρο της δεοξυριβόζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας.

Μόνο στο μόριο Α υπάρχει τμήμα το οποίο μπορεί να επιμηκυνθεί με κατεύθυνση 5' προς 3' από τη DNA πολυμεράση.

**B3. α.** Θηλυκό

**β.** Αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία: Σύνδρομο Turner

**γ.** Τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο Turner έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) αλλά μόνο ένα χρωμόσωμα X από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων (XO). Αυτή είναι η μοναδική μονοσωμία που έχει βρεθεί στον άνθρωπο. Τα άτομα αυτά δεν εμφανίζουν δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου, παρ' όλο που έχουν φαινότυπο θηλυκού ατόμου, και είναι στείρα.

**δ.** 90 μόρια DNA, καθώς ο καρυότυπος κατασκευάζεται στο στάδιο της μετάφασης, όπου το DNA είναι αντεγγραμμένο.

**B4.** Η γονιδιακή θεραπεία έχει ως στόχο να «διορθώσει» τη γενετική βλάβη εισάγοντας στους ασθενείς φυσιολογικά αλληλόμορφα του μεταλλαγμένου γονιδίου. Απαραίτητη προϋπόθεση για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας είναι, εκτός από την χαρογράφηση και την κλωνοποίηση του υπεύθυνου γονιδίου, και ο προσδιορισμός των κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη από την ασθένεια. Επίσης το γονίδιο που καθορίζει την έκφραση της ασθένειας θα πρέπει να κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο.

## ΘΕΜΑ Γ

**Γ1.** Παρατηρούμε ότι οι θηλυκοί απόγονοι είναι διπλάσιοι από τους αρσενικούς. Συνεπώς διαπιστώνουμε ότι θα υπάρχει κάποιο θνησιγόνο γονίδιο το οποίο εφόσον επηρεάζει μόνο τα αρσενικά άτομα κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο.

Μελετάμε κάθε ιδιότητα ξεχωριστά σε αρσενικούς και θηλυκούς απογόνους

### Ιδιότητα χρώμα σώματος

Με βάση τα χρώματα που παρατηρούνται διαπιστώνουμε ότι το χρώμα του σώματος στο έντομο καθορίζεται από πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια.

Έστω:

$A^K$ : αλληλόμορφο γονίδιο που καθορίζει το κίτρινο χρώμα σώματος

$A^M$ : αλληλόμορφο γονίδιο που καθορίζει το μαύρο χρώμα σώματος

$A^A$ : αλληλόμορφο γονίδιο που καθορίζει το άσπρο χρώμα σώματος

Φαινοτυπική αναλογία θηλυκών απογόνων: 1 με άσπρο χρώμα σώματος : 2 με κίτρινο χρώμα σώματος : 1 με μαύρο χρώμα σώματος

Φαινοτυπική αναλογία αρσενικών απογόνων: 1 με άσπρο χρώμα σώματος : 2 με κίτρινο χρώμα σώματος : 1 με μαύρο χρώμα σώματος

Εφόσον προκύπτει η ίδια φαινοτυπική αναλογία σε αρσενικούς και θηλυκούς απογόνους διαπιστώνουμε ότι το γονίδιο που καθορίζει το χρώμα του σώματος κληρονομείται με αυτοσωμικό τρόπο.

Από τη φαινοτυπική αναλογία των απογόνων διαπιστώνουμε ότι το αλληλόμορφο γονίδιο για το κίτρινο χρώμα σώματος θα επικρατεί έναντι των άλλων δύο. Επίσης εφόσον από τη διάσταύρωση γονέα με κίτρινο χρώμα σώματος με γονέα με μαύρο χρώμα σώματος προκύπτει απόγονος και με άσπρο χρώμα σώματος, διαπιστώνουμε ότι το αλληλόμορφο γονίδιο για το μαύρο χρώμα σώματος θα επικρατεί του αλληλόμορφου γονιδίου για το άσπρο χρώμα σώματος.

Συνεπώς έχουμε:  $A^K > A^M > A^A$

Επίσης εφόσον προκύπτει απόγονος με άσπρο χρώμα σώματος με γονότυπο  $A^A A^A$  διαπιστώνουμε ότι και τα δύο άτομα της πατρικής γενιάς θα είναι ετερόζυγα.

Γονότυπος μητέρας  $A^K A^A$ .

Γονότυπος μητέρας  $A^M A^A$ .

### Ιδιότητα παραγωγή πρωτεΐνης

Παρατηρούμε ότι προκύπτουν μόνο απόγονοι που παράγουν την πρωτεΐνη A. Συνεπώς μπορούμε να διαπιστώσουμε ότι το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο που

δεν παράγει την πρωτεΐνη συμπεριφέρεται ως θνησιγόνο και εφόσον επηρεάζει μόνο τα αρσενικά άτομα κληρονομείται με υπολειπόμενο φυλοσύνδετο τρόπο.

Εστω:  $X^B$ : επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την παραγωγή της πρωτεΐνης A

Εστω:  $X^b$ : επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την μη παραγωγή της πρωτεΐνης A

Επιπρόσθετα εφόσον δεν επιβιώνουν τα μισά αρσενικά άτομα, διαπιστώνουμε ότι η μητέρα θα είναι ετερόζυγη με γονότυπο  $X^B X^b$

Γονότυπος πατέρα:  $X^B Y$ .

Διασταύρωση: P: ♀  $A^K A^A X^B X^b (x) A^M A^A X^B Y$  ♂

Θα πρέπει να επιτελέσουμε τη διασταύρωση για να επιβεβαιωθούν οι αναλογίες τις άσκησεις.

(ΣΗΜΕΙΩΣΗ: θα έπρεπε να είναι λίγο καλύτερη η διατύπωση της άσκησης καθώς η συγκεκριμένη άσκηση μπορεί να επιλυθεί και με τριβριδισμό)

**Γ2.** Τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y ονομάζονται φυλοσύνδετα και ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται αναφέρεται ως φυλοσύνδετη κληρονομικότητα. Εάν τα γονίδια που σχετίζονται με την ιδιότητα μήκος κεραιών είναι φυλοσύνδετα, τότε το μήκος των κεραιών των αρσενικών απογόνων θα καθορίζεται αποκλειστικά από τον θηλυκό γονέα ενώ στους θηλυκούς απογόνους θα συμμετέχουν τα αλληλόμορφα και των δύο γονέων. Θα επιλέξουμε έναν τρόπο διασταύρωσης, ώστε να είναι εμφανής στους απογόνους ο διαχωρισμός των ιδιοτήτων.

**α περίπτωση**

Εάν τα αλληλόμορφα γονίδια κληρονομούνται με φυλοσύνδετο τρόπο, τότε:

Συμβολισμός Αλληλομόρφου	Ιδιότητα που ελέγχει το αλληλόμορφο	Πιθανοί γονότυποι
$X^M$ :	Επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για το μεγάλο μήκος κεραιών	$X^M X^M$ , $X^M X^m$ , $X^M Y$
$X^m$ ::	Υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για το μικρό μήκος κεραιών	$X^m X^m$ , $X^m Y$

Αφού το φύλο στο έντομο καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο, συνεπώς η παρουσία του Y φυλετικού χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο και η απουσία του το θηλυκό. Επομένως τα αρσενικά άτομα θα έχουν XY φυλετικά χρωμοσώματα και τα θηλυκά XX.

Όπως γνωρίζουμε τα αρσενικά άτομα κληρονομούν το X φυλετικό χρωμόσωμα από τη μητέρα τους και το Y από τον πατέρα τους.

Από τη διασταύρωση αμιγών γονέων με γονότυπους:

$X^M X^M$  (θηλυκός γονέας),  $X^M Y$  (αρσενικός γονέας), θα έχουμε:

Γονείς:	θηλυκός: $X^M X^M$	(×)	Αρσενικός: $X^M Y$
Γαμέτες:	$X^M$		$X^M$ $Y$

	$X^M$	$Y$
$X^M$	$X^M X^M$	$X^M Y$

**Φαινότυποι:** Όλοι οι θηλυκοί απόγονοι με μεγάλο μήκος κεραίες  
 όλοι οι αρσενικοί απόγονοι με μικρού μήκους κεραίες

**β περίπτωση**

Εάν το γονίδιο που ελέγχει το μήκος κεραίων είναι αυτοσωμικό, τότε

Συμβολισμός Αλληλομόρφου	Ιδιότητα που ελέγχει το αλληλόμορφο	Πιθανοί γονότυποι
<b>M:</b>	Επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για το μεγάλο μήκος κεραίων	<b>MM, Mμ</b>
<b>μ:</b>	Υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για το μικρό μήκος κεραίων	<b>μμ</b>

Οπότε από τη διασταύρωση θηλυκού γονέα με αρσενικό αμιγής και οι δύο που διαφέρουν κατά αυτή την ιδιότητα θα προέκυπταν απόγονοι με ετερόζυγοι με τον ίδιο φαινότυπο (μεγάλο μήκος κεραίων)

Δηλαδή:

Γονείς:	θηλυκός: <b>μμ</b>	(×)	Αρσενικός: <b>MM</b>
Γαμέτες:	<b>μ</b>		<b>M</b>
Απόγονοι:		<b>Mμ</b>	

(όλοι με μεγάλο μήκος κεραίων)

Άρα διασταυρώνουμε θηλυκό άτομο με μικρό μήκος κεραίων με αρσενικό με μεγάλο μήκος κεραίων.

Εάν οι απόγονοι εμφανίζουν όλοι το ίδιο μήκος κεραίων ανεξαρτήτως φύλου (β περίπτωση), τότε το αλληλόμορφο είναι αυτοσωμικό

Εάν οι απόγονοι εμφανίζουν διαφορετικό γνώρισμα ανάμεσα στα δύο φύλα (α περίπτωση) τότε το αλληλόμορφο είναι φυλοσύνδετο.

**Γ3.** Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες παράγονται από βακτήρια και ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι να τα προστατεύουν από την εισβολή «ξένου» DNA. Οι

περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA. Μία από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες που χρησιμοποιείται ευρέως είναι η EcoRI που απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli*. Το ένζυμο αυτό όποτε συναντά την αλληλουχία: 5'-G A A T T C-3'

3'-C T T A A G-5'

στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A (με κατεύθυνση 5'→3') αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα.

Συνεπώς η EcoRI θα κόψει το πλασμίδιο μέσα στο γονίδιο της β-γαλακτοζιδάσης, άρα όταν αυτά τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια μετασχηματίζουν βακτήρια δεν θα εκφράζεται το οπερόνιο της λακτόζης στα μετασχηματισμένα αυτά βακτήρια με αποτέλεσμα να μην μπορούν να μεταβολίσουν τη λακτόζη του θρεπτικού τους υλικού.

Μετά τη δράση της EcoRI μερικά πλασμίδια ξαναγίνονται κυκλικά, χωρίς να προσλάβουν DNA του γονιδίου που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη A, άρα χωρίς να επηρεάζεται η έκφραση του οπερονίου της λακτόζης. Αυτά τα μη ανασυνδυασμένα πλασμίδια είναι δυνατό να μετασχηματίσουν βακτήρια, τα οποία θα έχουν την ικανότητα να μεταβολίζουν τη λακτόζη του θρεπτικού τους υλικού.

Βακτήρια - ξενιστές δέχονται σε μικρό ποσοστό πλασμίδια, μερικά από τα οποία είναι ανασυνδυασμένα.

Άρα μετά τη διαδικασία κλωνοποίησης, θα υπάρχουν τρία «είδη» βακτηρίων:

- Μετασχηματισμένα με ανασυνδυασμένο πλασμίδιο που εμφανίζουν ανθεκτικότητα στην αμικιλίνη και δεν μπορούν να μεταβολίσουν τη λακτόζη
- Μετασχηματισμένα με μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο που εμφανίζουν ανθεκτικότητα στην αμικιλίνη και μπορούν να μεταβολίσουν τη λακτόζη
- Μη μετασχηματισμένα βακτήρια, που δεν παρουσιάζουν ανθεκτικότητα στην αμικιλίνη και δεν μπορούν να μεταβολίσουν τη λακτόζη.

Στην καλλιέργεια Α (με πηγή άνθρακα γλυκόζη και παρουσία αντιβιοτικού αμικιλίνης):

Οι αποικίες 1,2,3,4,5,6,7 αφορούν σε βακτήρια μετασχηματισμένα από ανασυνδυασμένο ή μη πλασμίδιο. Τα βακτήρια αναπτύσσονται παρουσία του αντιβιοτικού, άρα έχουν μετασχηματιστεί από το πλασμίδιο

Στην καλλιέργεια Β (με πηγή άνθρακα λακτόζη και παρουσία αντιβιοτικού αμικιλίνης):

Οι αποικίες 1,2,4,6 αφορούν σε βακτήρια μετασχηματισμένα με μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο (καθώς λειτουργεί το οπερόνιο της λακτόζης).

Άρα οι αποικίες 3,5,7 αφορούν σε βακτήρια μετασχηματισμένα με ανασυνδυασμένα πλασμίδια

## ΘΕΜΑ Δ

**Δ1.** Με βάση τα τμήματα DNA που εντοπίστηκαν στα παιδιά διαπιστώνουμε ότι η κόρη το άτομο Π1 θα είναι ομόζυγο για το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο, ενώ ο γιος το άτομο Π2 θα είναι ομόζυγο για το φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο ή θα έχει ένα φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο σε περίπτωση που ο τρόπος κληρονομής είναι φυλοσύνδετος.

Για τον τρόπο κληρονομησης θα πρέπει να εξετάσουμε περιπτώσεις.

1<sup>η</sup> περίπτωση: Έστω ότι το αλληλόμορφο γονίδιο που καθορίζει την έκφραση της ασθένειας κληρονομείται με επικρατή αυτοσωμικό τρόπο.

Έστω:

A: επικρατές αλληλόμορφο που καθορίζει την έκφραση της ασθένειας

a: υπολειπόμενο φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο

Η περίπτωση αυτή **απορρίπτεται**. Αυτό γιατί, εφόσον η κόρη θα πρέπει να είναι ομόζυγη για το επικρατές αλληλόμορφο που καθορίζει την έκφραση της ασθένειας, θα έχει γονότυπο AA. Κάτι τέτοιο όμως δεν είναι δυνατό από τη στιγμή που από τη μητέρα της (το άτομο I2) θα έχει γονότυπο aa και θα της κληροδοτήσει ένα a υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο.

2<sup>η</sup> περίπτωση: Έστω ότι το αλληλόμορφο γονίδιο που καθορίζει την έκφραση της ασθένειας κληρονομείται με υπολειπόμενο αυτοσωμικό τρόπο.

Έστω:

A: επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο

a: υπολειπόμενο αλληλόμορφο που καθορίζει την έκφραση της ασθένειας

Η περίπτωση αυτή **απορρίπτεται**. Αυτό γιατί, εφόσον ο γιος, το άτομο II2, θα πρέπει να είναι ομόζυγος για το επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο, θα έχει γονότυπο AA. Κάτι τέτοιο όμως δεν είναι δυνατό από τη στιγμή που από τον ασθενή πατέρα του (το άτομο I1) με γονότυπο aa, θα κληρονομήσει ένα a υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο.

3<sup>η</sup> περίπτωση: Έστω ότι το αλληλόμορφο γονίδιο που καθορίζει την έκφραση της ασθένειας κληρονομείται με υπολειπόμενο φυλοσύνδετο τρόπο.

Έστω:

$X^A$ : επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο

$X^a$ : υπολειπόμενο αλληλόμορφο που καθορίζει την έκφραση της ασθένειας

Γνωρίζουμε ότι τα θηλυκά έχουν δύο X φυλετικά χρωμοσώματα ενώ τα αρσενικά ένα X και ένα Y φυλετικό χρωμόσωμα. Επίσης τα θηλυκά άτομα κληρονομούν από ένα X φυλετικό χρωμόσωμα από τους δύο γονείς τους, ενώ τα αρσενικά κληρονομούν το X φυλετικό χρωμόσωμα από τη μητέρα τους και το Y από τον πατέρα τους.

Η κόρη, το άτομο III1, θα έχει γονότυπο  $X^a X^a$  ενώ ο γιος, το άτομο II2, θα έχει γονότυπο  $X^A Y$ .

Με βάση τους γονότυπους των απογόνων διαπιστώνουμε ότι η μητέρα, το άτομο I1 θα έχει γονότυπο  $X^A X^a$ , ενώ ο πατέρας, το άτομο I2, θα έχει γονότυπο  $X^a Y$ .

Διασταύρωση:

P: ♀  $X^A X^a$  (x)  $X^a Y$  ♂

G:  $X^A$ ,  $X^a$                        $X^a$ , Y

	$X^A$	$X^a$
$X^a$	$X^A X^a$	$X^a X^a$
Y	$X^A Y$	$X^a Y$

Φαινοτυπική αναλογία θηλυκών απογόνων: 1 υγιές : 1 ασθενές

Φαινοτυπική αναλογία αρσενικών απογόνων: 1 υγιές : 1 ασθενές ΙΣΧΥΕΙ

Οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τον 1<sup>ο</sup> νόμο του Mendel. Με βάση τον 1<sup>ο</sup> νόμο του Mendel - ο οποίος αποτελεί την κατανομή των αλληλομόρφων στους γαμέτες και τον τυχαίο συνδυασμό τους - κατά τη μείωση όπου σχηματίζονται οι γαμέτες, διαχωρίζονται τα δύο ζευγάρια ομόλογων χρωμοσωμάτων και συνεπώς και τα αλληλόμορφα γονίδια. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών.

**Δ2.** Γονότυπος ατόμου Π1:  $X^aX^a$

Γονότυπος ατόμου Π2:  $X^AY$

Επομένως τα συμπτώματα της ασθένειας θα τα εμφανίσει μόνο η κόρη, το άτομο Π1, κατά την εφηβεία.

**Δ3.** Πατέρας - άτομο Ι1: τμήματα μήκους 600 ζ.β. και τμήματα μήκους 400 ζ.β.

Μητέρα - άτομο Ι2: τμήματα μήκους 1000 ζ.β., τμήματα μήκους 600 ζ.β. και τμήματα μήκους 400 ζ.β.

**Δ4.**

**α.** 5' ... CGAACGATGCCAGTCTGAATTCACGGA...3'

**β.** Γνωρίζουμε ότι τόσο η κωδική αλυσίδα του DNA όσο και το mRNA, είναι συμπληρωματικά προς τη μεταγραφόμενη αλυσίδα του DNA. Έτσι, η μόνη τους διαφορά είναι ότι όπου στην κωδική αλυσίδα υπάρχει T στο mRNA υπάρχει U. Εφόσον το κωδικόνιο έναρξης του mRNA είναι το AUG με κατεύθυνση 5' AUG 3', το αντίστοιχο κωδικόνιο στην κωδική αλυσίδα του DNA θα είναι το ATG και θα έχει κατεύθυνση 5' ATG 3'. Επίσης, εφόσον τα κωδικόνια λήξης του mRNA είναι τα 5' UAG 3' ή 5' UGA 3' ή 5' UAA 3', τα αντίστοιχα κωδικόνια στην κωδική αλυσίδα του DNA θα είναι τα 5' TAG 3' ή 5' TGA 3' ή 5' TAA 3'. Τέλος, οι βάσεις ανάμεσα στο κωδικόνιο έναρξης και το κωδικόνιο λήξης θα πρέπει να διαβάζονται ανά τριάδες (κώδικας τριπλέτας), συνεχόμενα χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο (συνεχής), καθώς κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε μία μόνο τριπλέτα (μη επικαλυπτόμενος).

Παρατηρούμε ότι το φυσιολογικό κωδικόνιο 5' TCA 3' μετά τη μετάλλαξη τροποποιείται σε 5' TGA 3', το οποίο αποτελεί κωδικόνιο λήξης. Συνεπώς πραγματοποιείται πρόωρος τερματισμός στη σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στις περισσότερες από αυτές τις περιπτώσεις καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.