ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ Γ΄ΛΥΚΕΙΟΥ

**ΘΕΜΑ Α**

**Α1.** Β

**Α2.** Δ

**Α3.** Δ

**Α4.** Β

**Α5.** Β

**ΘΕΜΑ Β**

**Β1.**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Ανιχνευτής** | **Γονιδιωματική βιβλιοθήκη σωματικού κυττάρου** | **cDNA βιβλιοθήκη πρόδρομου ερυθροκυττάρου** | **cDNA βιβλιοθήκη Β-λεμφοκυττάρου** |
|  |  |  |  |
| **1.** Γονιδίου ιστόνης | + | + | + |
| **2.** Γονιδίου  μιτοχονδριακού DNA | - | - | - |
| **3.** Γονιδίου σύνθεσης του αντιγόνου Β | + | + | - |
| **4.**Υποκινητή γονιδίου της α-αλυσίδας της HbA | + | - | - |
| **5.** Γονιδίου μεγάλης αλυσίδας αντισώματος | + | - | + |
| **6.** Αλληλουχίας λήξης  γονιδίου της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της HbA | + | - | - |
| **7.** Γονιδίου tRNA μεθειονίνης | + | - | - |
| **8.** 1ου εσωνίου γονιδίου αλυσίδων-β της HbA | + | - | - |
| **9.** Γονιδίου της δ-αλυσίδας της HbA2 | + | + | - |
| **10.** Γονιδίου  πρωτεΐνης ριβοσώματος | + | + | + |

**Β2.** (α) Σύμφωνα με το σχήμα, το ριβόσωμα μεταφράζει το ώριμο mRNA κινούμενο από τα αριστερά προς τα δεξιά. Κάθε μόριο mRNA μεταφράζεται από το 5’ προς το 3’ του άκρο, αφού κατά την έναρξη της μετάφρασης η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα προσδένεται στην 5’ αμετάφραστη περιοχή του mRNA για να ξεκινήσει τη μετάφρασή του. Οπότε, Ι : 5’ άκρο και ΙΙ : 3’ άκρο.

Τα αμινοξέα στις θέσεις Β, Γ και Δ είναι: Β: προλίνη, Γ: γλυκίνη και Δ: τρθπτοφάνη.

(β) Το tRNA της θέσης Α εντάσσει στην πολυπεπτιδική αλυσίδα το αμινοξύ προλίνη.

(γ) Στο τέλος της μετάφρασης προκύπτει ένα ολιγοπεπτίδιο σε 4 αμινοξέα. Μεταξύ αυτών σχηματίζονται 4 – 1 = 3 πεπτιδικοί δεσμοί. Κατά το σχηματισμό καθενός πεπτιδικού δεσμού αποβάλλεται 1 μόριο νερού. Τελικά, κατά το σχηματισμό του πρωτεϊνικού προϊόντος αποβάλλονται 3 μόρια νερού.

(δ) 5’ αμετάφραστη περιοχή: 5’ AUCGA 3’ και 3’ αμετάφραστη περιοχή: 5’ CGACU 3’

(ε) Η ωρίμανση του mRNA είναι διαδικασία που λαμβάνει χώρα στο εσωτερικό του πυρήνα, όπου και εντοπίζονται τα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια (snRNA + πρωτεΐνες) που την πραγματοποιούν. Περιλαμβάνει την αποκοπή των εσωνίων και τη συρραφή των εξωνίων. Για την αποκοπή των 2 εσωνίων (τα εσώνια αποτελούν ενδιάμεσα τμήματα) διασπώνται 4 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί. Για τη συρραφή των 3 εξωνίων που απομένουν σχηματίζονται 2 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί. Άρα, συνολικά, κατά την ωρίμανση του πρόδρομου mRNA που προκύπτει από αυτό το γονίδιο διασπώνται 2 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί. (4 φ.δ. διασπώνται – 2 φ.δ. που σχηματίζονται = 2 φ.δ. διασπώνται).

**Β3.** Μετά το τέλος της πρώτης μειωτικής διαίρεσης η χρωμοσωμική σύσταση των γαμετών του θηλυκού ατόμου θα είναι ΧΧ και 0. Ενώ του αρσενικού ατόμου οι γαμέτες θα έχουν Χ ή Υ φυλετικό χρωμόσωμα.

Επομένως το ζυγωτό που θα προκύψει θα είναι το αποτέλεσμα συνδυασμού αυτών των γαμετών:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | ΧΧ | 0 |
| Χ | ΧΧΧ | Χ0 |
| Υ | ΧΥ | Υ0 |

Επομένως η αναλογία θηλυκών απογόνων προς αρσενικούς θα είναι 2/1 αντίστοιχα καθώς το άτομο με χρωμοσωμική σύσταση φυλετικών χρωμοσωμάτων Υ0 δεν επιβιώνει. (Άρα, πιθανότητα γέννησης αρσενικού ατόμου: 1/3 στο σύνολο των απογόνων που επιβιώνουν).

**ΘΕΜΑ Γ**

**Γ1.** (α) Η ασθένεια Α κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο.

Η ασθένεια Β κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο.

(β)

Συμβολισμός αλληλομόρφων για την ασθένεια Α:

Α: Φυσιολογικό επικρατές αυτοσωμικό αλληλόμορφα

α: Μεταλλαγμένο υπολειπόμενο αυτοσωμικό αλληλόμορφο, υπεύθυνο για την εκδήλωση της ασθένειας Α

Συμβολισμός αλληλομόρφων για την ασθένεια Β:

ΧΒ: Φυσιολογικό επικρατές φυλοσύνδετο αλληλόμορφα

Χβ: Μεταλλαγμένο υπολειπόμενο φυλοσύνδετο αλληλόμορφο, υπεύθυνο για την εκδήλωση της ασθένειας Β

Οι γονότυποι των ατόμων της 2ης γενιάς θα είναι:

ΙΙ1: ΑΑΧΒΧβ

ΙΙ2: ΑαΧβΥ

ΙΙ3: ααΧΒΧβ

ΙΙ4: ΑαΧΒΥ

Τα δεδομένα των δύο δέντρων απορρίπτουν το ενδεχόμενο επικρατούς κληρονομικότητας και για τις δύο ασθένειες καθώς μη πάσχοντες (άτομα Ι1 και Ι2) αποκτούν απόγονο που εκδηλώνει την ασθένεια Α (άτομο II3) ή την ασθένεια Β (άτομο ΙΙ2). Αν η εκδήλωση οποιασδήποτε εκ των ασθενειών καθοριζόταν από επικρατές αλληλόμορφο (αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο) θα έπασχε τουλάχιστον ένας εκ των γονέων σε κάθε περίπτωση.

Σε ότι αφορά στο δέντρο που παρουσιάζει την κληρονομικότητα της ασθένειας Α τα άτομα ΙΙ2 και ΙΙ4 είναι αρσενικά, ενώ ταυτόχρονα από τα δεδομένα της PCR και τη δράση της EcoRI, διαπιστώνεται πως έχουν τόσο φυσιολογικό αλλά και παθολογικό αλληλόμορφο για την εκδήλωση της ασθένειας Α (3 ανισομεγέθη τμήματα DNA είναι εμφανή στον αντίστοιχο πίνακα), δηλαδή πρόκειται για ετερόζυγα άτομα. Συμπερασματικά η ασθένεια Α δεν κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο.

Σε ότι αφορά στο γενεαλογικό δέντρο που παρουσιάζει την κληρονομικότητα της ασθένειας Β, το άτομο ΙΙ4 αποκτά απόγονο που πάσχει ενώ ταυτόχρονα από τα δεδομένα του αντίστοιχου πίνακα και τη δράση της BamHI, διαπιστώνεται ότι έχει μόνο φυσιολογικό αλληλόμορφο. Τα παραπάνω δεδομένα απορρίπτουν το ενδεχόμενο αυτοσωμικής κληρονομικότητας για την ασθένεια Β καθώς ο ομόζυγος για το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο γονέας θα το κληροδοτούσε στο σύνολο των απογόνων, οι οποίοι θα ήταν υγιείς (το άτομο ΙΙΙ2 νοσεί). Συμπερασματικά η ασθένεια Β κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο.

(γ) Το άτομο ΙΙΙ1 είναι δυνατό να έχει γονότυπο α\_ ΧβΧβ και συνεπώς να εκδηλώνει την ασθένεια Α και την ασθένεια Β. Σε ότι αφορά στην ασθένεια Β κληρονομεί τα παθολογικά αλληλόμορφα των 2 γονέων του και σε ότι αφορά την εκδήλωση ασθένειας Α κληρονομεί το παθολογικό αλληλόμορφο από τον γονέα ΙΙ2 και είναι πιθανό να κληρονομεί από τον γονέα ΙΙ1 χρωμόσωμα με έλλειψη της περιοχής στην οποία εδράζεται το επικρατές Α. Η χρωμοσωμική αυτή ανωμαλία (έλλειψη) θα μπορούσε να γίνει σε επίπεδο γαμέτη, ζυγωτού ή να οφείλεται σε μετατόπιση τμήματος του χρωμοσώματος με το Α σε μη ομόλογό του χρωμόσωμα στον γονέα ΙΙ1.

**Γ2.** Σε ένα ζώο της Αφρικής μελετήθηκε το γενετικό υλικό ενός κυττάρου του και βρέθηκαν 2,5x103 ζεύγη βάσεων στη φάση G1. Στη μετάφαση Ι του ίδιου κυττάρου μετρήθηκαν 12 μόρια DNA.

(α) Πρόκειται για άωρο γενετικό κύτταρο. Διπλοειδές κύτταρο που θα εισέλθει σε διαδικασία μείωσης.

(β) G1 Φάση: Η μεσόφαση υποδιαιρείται στα στάδια G1, S και G2. Στο στάδιο **G1**, που είναι το μεγαλύτερο σε διάρκεια, γίνεται η βιοσύνθεση mRNA, tRNA, ριβοσωμάτων και πρωτεϊνών (δομικών και λειτουργικών).

Παράλληλα, εξίσου έντονη είναι και η αναπνοή του κυττάρου, ώστε να καλύψει τις αυξημένες ενεργειακές ανάγκες αυτής της περιόδου.

Μετάφαση Ι: Κατά τη διάρκειά της τα ζεύγη των ομόλογων χρωμοσωμάτων ολοκληρώνουν τη μετακίνησή τους προς το ισημερινό επίπεδο του κυττάρου. Αντίθετα όμως με ό,τι συμβαίνει στη μιτωτική μετάφαση, επειδή το κάθε χρωμόσωμα τοποθετείται απέναντι στο ομόλογό του, ο στοίχος που δημιουργείται δεν είναι στοίχος μεμονωμένων χρωμοσωμάτων αλλά ζευγών ομολόγων. Επειδή στη συνέχεια κάθε χρωμόσωμα από τα μέλη κάθε ζευγαριού ομολόγων μπορεί να κατευθυνθεί είτε προς τον έναν είτε προς τον άλλο πόλο, είναι δυνατός ένας μεγάλος αριθμός διαφορετικών συνδυασμών. Το φαινόμενο αυτό, που λέγεται **ανεξάρτητος συνδυασμός των χρωμοσωμάτων**, είναι ένας μηχανισμός αναδιανομής των γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά, μη ομόλογα, χρωμοσώματα. Η άτρακτος έχει πλέον οργανωθεί πλήρως και τα νημάτιά της καταλήγουν στα κεντρομερίδια.

(γ)

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | Ζεύγη βάσεων | Μόρια DNA | Χρωμοσώματα | Ινίδια Χρωματίνης |
| Γαμέτης | 1,25x103 | 3 | 3 | 3 |
| Σωματικό κύτταρο πριν την αντιγραφή του DNA | 2,5x103 | 6 | 6 | 6 |
| Σωματικό κύτταρο μετά την αντιγραφή του DNA | 5x103 | 12 | 6 | - |
| Κύτταρο μετά τη μείωση Ι | 2,5x103 | 6 | 3 | - |

**ΘΕΜΑ Δ**

**Δ1.**

Β1Β1: βαθύ κόκκινο

Β1Β2: ανοιχτό κόκκινο

Β2Β2: δεν επιβιώνουν

P: Β1Β1 (Χ) Β1Β2

Γαμέτες: Β1 Β1, Β2

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | Β1 | Β2 |
| Β1 | Β1Β1 | Β1Β2 |

Άρα έχουμε δυο ειδών απογόνους Β1Β1 και Β1Β2

Οι αυτογονιμοποιήσεις αυτών των φυτών δίνουν τους εξης απογόνους.

P: Β1Β1 (Χ) Β1Β1

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | Β1 | Β1 |
| Β1 | Β1Β1 | Β1Β1 |
| Β1 | Β1Β1 | Β1Β1 |

Ρ: Β1Β2 (Χ) Β1Β2

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | Β1 | Β2 |
| Β1 | Β1Β1 | Β1Β2 |
| Β2 | Β1Β2 | Β2Β2 |

Καθώς ο γονότυπος Β2Β2 δεν είναι βιώσιμος οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων θα είναι:

5/7 βαθύ κόκκινο

2/7 ανοιχτό κόκκινο

**Δ2.** Αφού το τμήμα που δίνεται κωδικοποιεί τα 7 πρώτα αμινοξέα ενός πολυπεπτιδίου «διαβάζουμε» και τις δυο αλυσίδες και προς τις δυο κατευθύνσεις, ώστε να εντοπίσουμε τριπλέτα 5’ATG 3’ και 6 κωδικόνια κατόπιν αυτής. Η τριπλέτα 5’ATG 3’ αντιστοιχεί, στο παραγόμενο mRNA, σε τριπλέτα 5’AUG 3’ δηλαδή σε κωδικόνιο έναρξης. Η αλυσίδα με αυτά τα χαρακτηριστικά είναι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου. Βάσει των παραπάνω, η τριπλέτα 5’ATG 3’ (και 6 κωδικόνια κατόπιν αυτής) εντοπίζονται στην πάνω αλυσίδα με το 5’ άκρο της δεξιά και το 3’ άκρο της αριστερά.

(α) Το πρωταρχικό τμήμα συνεχούς αντιγραφής που συντίθεται στη Θ.Ε.Α. αυτού του τμήματος είναι συμπληρωματικό της αλληλουχίας: 5’ ATAAGATCA 3’ που εντοπίζεται στην κωδική αλυσίδα. Κάθε τμήμα που αντιγράφεται συνεχώς διαθέτει ένα πρωταρχικό τμήμα το οποίο συντίθεται με διεύθυνση 5’ -> 3’ στη Θ.Ε.Α. Άρα η Θ.Ε.Α. βρίσκεται στο σημείο όπου και εντοπίζεται η αρχή της συμπληρωματικής αλληλουχίας του πρωταρχικού αυτού τμήματος.

Θ.Ε.Α.

5’**U G A U C U U A U 3’: πρωταρχικό τμήμα**

3’... C T C C T A **A C T A G A A T A** G G C G T A G A ...5’ : Κωδική

5’... G A G G A T T G A T C T T A T C C G C A T C T ...3’: Μη κωδική

(β) Το άτομο 1 που πάσχει από την υπολειπόμενη νευροπάθεια συνθέτει ένα διαφοροποιημένο πρωταρχικό τμήμα με αλληλουχία: 3’ UAUACUAGU 5’ . Το τμήμα αυτό αντιστοιχεί στην κωδική αλυσίδα, αφού όμως αυτή έχει υποστεί γονιδιακή μετάλλαξη.

**5’ U G A U C A U A U 3’: πρωταρχικό τμήμα**

3’... C T C C T A A C T A G **Τ** A T A G G C G T A G A ...5’:Κωδική

5’... G A G G A T T G A T C **Α** T A T C C G C A T C T ...3’

Η νευροπάθεια οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης. Συγκεκριμένα, στο 4ο κωδικόνιο (ξεκινώντας από το κωδικόνιο έναρξης) της κωδικής αλυσίδας του τμήματος αυτού έγινε αντικατάσταση της Α από Τ. Έτσι το κωδικόνιο αυτό από 5’ AGA 3’ που ήταν στη φυσιολογική κωδική αλυσίδα μετατρέπεται σε 5’ TGA 3’ δηλαδή τριπλέτα που αντιστοιχεί σε κωδικόνιο λήξης (5’ UGA 3’ στο μεταγραφόμενο mRNA). Προφανώς, η πρόωρη λήξη της πρωτεϊνοσύνθεσης αυτού του πολυπεπτιδίου είναι και η αιτία της νευροπάθειας.

(γ) Με δεδομένο πως η νευροπάθεια είναι υπολειπόμενη ασθένεια, συχνότερη στους άνδρες, θεωρούμε πως ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονόμησης.

Τα δυο πρωταρχικά τμήματα κατασκευάζονται τεχνητά στο εργαστήριο και χρησιμοποιούνται ως ανιχνευτές του φυσιολογικού, καθώς και του υπολειπόμενου παθολογικού αλληλόμορφου που ευθύνεται για την ασθένεια.

Το άτομο 1 που πάσχει διασταυρώνεται με φυσιολογικού φαινοτύπου σύντροφο (άτομο 2) και αποκτούν αρσενικό απόγονο (άτομο 3).

Η μοριακή εξέταση που διενεργήθηκε στο άτομο 3 απέδειξε πως αυτό φέρει τόσο το φυσιολογικό, όσο και το παθολογικό αλληλόμορφο. Αυτό ωστόσο, μοιάζει άτοπο για αρσενικό άτομο που θα φέρει X και Y φυλετικά χρωμοσώματα.

Έστω XA : φυσιολογικά αλληλόμορφο Xα : παθολογικό αλληλόμορφο

Οι πιθανοί γονότυποι των παραπάνω ατόμων είναι:

Άτομο 1: XαY

Άτομο 2: XA XA ή XA Xα με φυσιολογικό φαινότυπο.

Άτομο 3: Η μόνη περίπτωση να προκύψει αρσενικός απόγονος που φέρει και τα δυο αλληλόμορφα είναι να έχει γονότυπο XAXαY δηλαδή να πάσχει από σύνδρομο Klinefelter.

(δ) Ο καρυότυπος διενεργείται πάντα σε σωματικά κύτταρα τα οποία διαιρούνται.

Στον καρυότυπο επίσης απεικονίζονται μεταφασικά χρωμοσώματα, τα οποία είναι διπλασιασμένα. Έτσι, καθένα αποτελείται από 2 αδελφές χρωματίδες δηλαδή από 2 μόρια DNA. Οπότε, στον καρυότυπο του ατόμου 3, το οποίο διαθέτει συνολικά 47 χρωμοσώματα εντοπίζονται 47 x 2 = 94 μόρια DNA.

(ε) Πιθανές ερμηνείες για την εμφάνιση του ατόμου 3:

1. Αν οι γονότυποι των γονέων είναι ΧαΥ (x) XAXA ή XAXα: Λόγω μη διαχωρισμού των χρωμοσωμάτων του φυλετικού ζεύγους κατά την 1η μειωτική διαίρεση στον πατέρα, προκύπτει ο μη φυσιολογικός γαμέτης 22 ΧαΥ. Γονιμοποίηση αυτού με φυσιολογικό 22 XA γαμέτη της μητέρας οδηγεί σε απόγονο με καρυότυπο 44XAXαY
2. Αν οι γονότυποι των γονέων είναι ΧαΥ (x) XAXα : Λόγω μη διαχωρισμού των χρωμοσωμάτων του φυλετικού ζεύγους κατά την 1η μειωτική διαίρεση στη μητέρα, προκύπτει ο μη φυσιολογικός γαμέτης 22 ΧΑXα. Γονιμοποίηση αυτού με φυσιολογικό 22Υ γαμέτη του πατέρα οδηγεί σε απόγονο με καρυότυπο 44XAXαY.

Επιμέλεια απαντήσεων: