

## ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ 2006

### ΘΕΜΑ 1<sup>ο</sup>

- 1 Α
- 2 Δ
- 3 Β
- 4 Β
- 5 Α

### ΘΕΜΑ 2<sup>ο</sup>

1. Απάντηση από το βιβλίο του ΟΕΔΒ σελίδα 28 (από ειδικό σύμπλοκο..... πρωταρχικά τμήματα)
2. Απάντηση από το βιβλίο του ΟΕΔΒ σελίδα 14 (οριστική επιβεβαίωση..... να παραχθούν νέοι φάγοι)
3. Απάντηση από το βιβλίο του ΟΕΔΒ σελίδα 101 ( τα σγκογονίδια προέρχονται ..... μετατόπισης)
4. Απάντηση από το βιβλίο του ΟΕΔΒ σελίδα 108 ( οι παράγοντες που επηρεάζουν ..... θερμοκρασία μικρότερη των 20° C)

### ΘΕΜΑ 3<sup>ο</sup>

1. Φυσιολογική κωδική αλυσίδα: 5' ...CTG AAG CGA GAA CCC .... 3'  
Φυσιολογικό mRNA: 5' ...CUG AAG CGA GAA CCC .... 3'

Μεταλλαγμένη κωδική αλυσίδα περίπτωση Α

5' ... CTG AAG CGA TAA CCC .... 3'

Μεταλλαγμένο mRNA: 5' ...CUG AAG CGA UAA CCC .... 3'

Η περίπτωση αυτή αναφέρεται σε γονιδιακή μετάλλαξη και συγκεκριμένα σε αντικατάσταση του νουκλεοτιδίου με τη βάση G από άλλο με τη βάση T. Στο mRNA το κωδικόνιο GAA κωδικοποιεί για κάποιο αμινοξύ και η μετάλλαξη έχει ως αποτέλεσμα τη πρόωγη δημιουργία κωδικονίου λήξης που οδηγεί στον πρόωρο τερματισμό της πρωτεΐνης.

Φυσιολογική κωδική αλυσίδα: 5' ...CTG AAG CGA GAA CCC .... 3'  
Φυσιολογικό mRNA: 5' ...CUG AAG CGA GAA CCC .... 3'

Μεταλλαγμένη κωδική αλυσίδα περίπτωση Β

5' ... CTG CCG AAG CGA TAA CCC .... 3'

Μεταλλαγμένο mRNA: 5' ...CUG CCG AAG CGA UAA CCC .... 3'

Η περίπτωση αυτή αναφέρεται σε γονιδιακή μετάλλαξη και συγκεκριμένα σε προσθήκη τριπλέτας νουκλεοτιδίων CCG. Στο mRNA εμφανίζεται στην ένα επιπλέον κωδικόνιο που κωδικοποιεί κάποιο αμινοξύ, άρα η πρωτεΐνη θα έχει ένα παραπάνω αμινοξύ από το φυσιολογικό αριθμό. Αυτό μπορεί να οδηγήσει στην αλλαγή της λειτουργικότητας της πρωτεΐνης.

2. Απάντηση από το βιβλίο του ΟΕΔΒ σελίδα 91 (οι περισσότερες από τις μεταλλάξεις.....εξελικτική πίεση).

Επίσης πρέπει να αναφερθούν και τα εσώνια, οι 3' αμετάφραστες περιοχές καθώς και οι 5' αμετάφραστες περιοχές (αρκεί η μετάλλαξη να μην επηρεάζει την πρόσδεση του ριβοσώματος στο mRNA).

#### ΘΕΜΑ 4<sup>ο</sup>

**Β-θαλασσαιμία:** Ασθένεια Αυτοσωμική υπολειπόμενη  
Συμβολισμοί αλληλομόρφων : Β φυσιολογικό, β παθολόγο  
Γονότυποι - Φαινότυποι: BB/Bβ Υγιής  
ββ Ασθενής

**Οικογενής Υπερχοληστερολαιμία:** Ασθένεια Αυτοσωμική Επικρατής  
Συμβολισμοί αλληλομόρφων : α φυσιολογικό, Α παθολόγο  
Γονότυποι - Φαινότυποι: αα Υγιής  
ΑΑ/Αα Ασθενής

Μητέρα Γιάννη (φυσιολογική): ααββ  
Πατέρας Γιάννη: Ααββ ή Ααββ  
Γιάννης (πάσχει και από τις δύο ασθένειες): Ααββ  
Ελένη (δεν πάσχει από καμία ασθένεια): ααΒΒ ή ααΒβ

#### Αιτιολόγηση:

Ο Γιάννης πάσχει από β-θαλασσαιμία άρα έχει πάρει ένα β από τη μητέρα και ένα από τον πατέρα. Συνεπώς η μητέρα επειδή είναι φυσιολογική θα είναι φορέας (Ββ) και ο πατέρας θα είναι είτε φορέας (Ββ) είτε ασθενής (ββ).

Η Ελένη θα είναι ομόζυγη (ΒΒ) μόνο αν ο πατέρας είναι και αυτός φορέας.

Αφού η μητέρα είναι φυσιολογική ως προς την οικογενή υπερχοληστερολαιμία και ο Γιάννης πάσχει, έχοντας πάρει ένα αλληλόμορφο α, από τη μητέρα είναι φορέας (Αα). Το άλλο αλληλόμορφο Α το έχει πάρει από τον πατέρα άρα ο πατέρας είναι ασθενής. Η Ελένη αφού δεν πάσχει το δεύτερο αλληλόμορφο α το έχει πάρει από τον πατέρα άρα αυτός είναι φορέας (Αα).

Διασταύρωση για τρίτο παιδί ως προς την οικογενή υπερχοληστερολαιμία

P      Μητέρα   αα      **X**      Πατέρας   Αα

	A	a
a	Aa	αα

Φαινότυποι : 50% Φυσιολογικά άτομα  
50% Ασθενή με οικ.υπερχοληστερολαιμία

#### Γονιδιακή θεραπεία:

Β-θαλασσαιμία: Απάντηση από το βιβλίο του ΟΕΔΒ σελίδα 93

Γονιδιακή θεραπεία: Απάντηση από το βιβλίο του ΟΕΔΒ σελίδα 123-124.

Θεραπεία: Ex vivo (το παράδειγμα του βιβλίου αναφέρεται σε λεμφοκύτταρα και η μοναδική διαφοροποίηση είναι η αντικατάσταση των υπό θεραπεία κυττάρων από τα πρόδρομα ερυθροκύτταρα).