

ΒΙΟΛΟΓΙΑ Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ
ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
2005
ΕΚΦΩΝΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις **1** έως **5** και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Τα φυλετικά χρωμοσώματα ...

- α.** υπάρχουν μόνο στα γεννητικά κύτταρα.
- β.** εντοπίζονται μόνο στα σωματικά κύτταρα.
- γ.** υπάρχουν στα σωματικά και στα γεννητικά κύτταρα.
- δ.** εντοπίζονται στα φυτικά και στα βακτηριακά κύτταρα.

Μονάδες 5

2. Κατά τη λανθάνουσα φάση, σε μια κλειστή καλλιέργεια, ο πληθυσμός των μικροοργανισμών ...

- α.** παραμένει σχεδόν σταθερός.
- β.** χαρακτηρίζεται από αυξομειώσεις.
- γ.** αυξάνεται με γρήγορους ρυθμούς.
- δ.** αυξάνεται σταθερά.

Μονάδες 5

3. Ex vivo ονομάζεται η γονιδιακή θεραπεία κατά την οποία ...

- α.** τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό και εισάγονται πάλι σ' αυτόν.
- β.** τα κύτταρα τροποποιούνται μέσα στον οργανισμό του ασθενούς.
- γ.** τα κύτταρα πολλαπλασιάζονται στο εργαστήριο.
- δ.** τα κύτταρα συντήκονται με αντισώματα.

Μονάδες 5

4. Σε άτομα που πάσχουν από αιμορροφιλία Β, χορηγείται ...

- α.** η αυξητική ορμόνη.
- β.** ο παράγοντας IX.
- γ.** η α_1 - αντιθρυψίνη.
- δ.** η απαμινάση της αδενοσίνης.

Μονάδες 5

5. Σε χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται...

- α.** ο αλφισμός.
- β.** η κυστική ίνωση.
- γ.** η θαλασσαιμία.
- δ.** το σύνδρομο φωνή της γάτας.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 2ο

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Ποια είναι τα πλεονεκτήματα της χρησιμοποίησης διαγονιδιακών ζώων και φυτών για την αύξηση της ζωικής και φυτικής παραγωγής έναντι της κλασικής μεθόδου των διασταυρώσεων;

Μονάδες 7

2. Ποια είναι η δομή του DNA στο χώρο σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας των Watson και Crick;

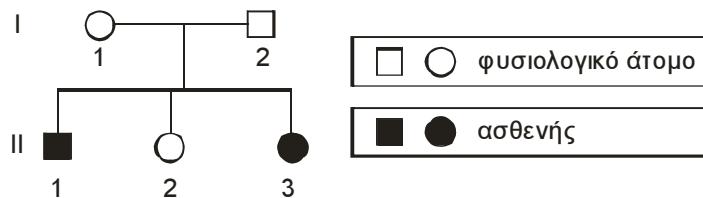
Μονάδες 9

3. Τι είναι οι ιντερφερόνες, τι προκαλούν και σε ποιες περιπτώσεις μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την αντιμετώπιση ασθενειών;

Μονάδες 9

ΘΕΜΑ 3ο

Το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο αναπαριστά τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η δρεπανοκυτταρική αναιμία σε μια οικογένεια.



1. Με βάση τα δεδομένα του γενεαλογικού δέντρου να βρείτε αν η δρεπανοκυτταρική αναιμία

α. κληρονομείται ως επικρατής ή υπολειπόμενος χαρακτήρας.

β. οφείλεται σε αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο γονίδιο (Μονάδες 2).

Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας και να προσδιορίσετε τους γονότυπους των μελών της οικογένειας (Μονάδες 12).

Μονάδες 14

2. Πού οφείλεται η δρεπανοκυτταρική αναιμία;

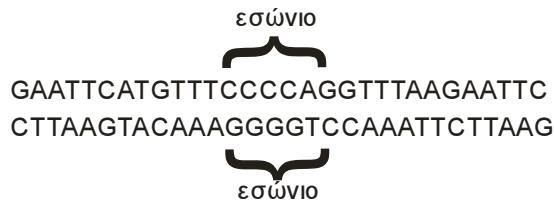
Μονάδες 5

3. Τι προβλήματα προκαλούν τα δρεπανοκύτταρα στους ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία;

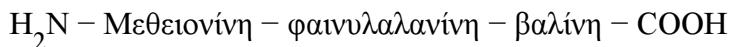
Μονάδες 6

ΘΕΜΑ 4ο

Δίνεται τμήμα μορίου DNA ευκαρυωτικού κυττάρου που περιέχει ασυνεχές γονίδιο,



το οποίο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του παρακάτω πεπτιδίου, που δεν έχει υποστεί καμιά τροποποίηση:



Να γράψετε την κωδική και τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου, το πρόδρομο m-RNA και το ώριμο m-RNA (Μονάδες 4) και να ορίσετε τα 3' και 5' άκρα των παραπάνω νουκλεοτιδικών αλυσίδων αιτιολογώντας την απάντησή σας (Μονάδες 8). Να αναφέρετε τις διαδικασίες κατά την πορεία από το γονίδιο στο πεπτίδιο και τις περιοχές του κυττάρου στις οποίες πραγματοποιούνται (Μονάδες 6). Πώς μπορούμε να δημιουργήσουμε ένα ανασυνδυασμένο πλασμίδιο, που να περιέχει το συγκεκριμένο γονίδιο χρησιμοποιώντας την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI; (Μονάδες 7).

Δίνονται οι παρακάτω αντιστοιχίεις αμινοξέων και κωδικονίων από το γενετικό κώδικα:

| | | |
|---------------|---|-----|
| Μεθειονίνη | → | AUG |
| Φαινυλαλανίνη | → | UUU |
| Βαλίνη | → | GUU |

Μονάδες 25

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1^ο

1 - γ

2 - α

3 - α

4 - β

5 - δ

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Ένας τρόπος βελτίωσης της φυτικής και ζωικής παραγωγής είναι οι ελεγχόμενες από τον άνθρωπο διασταυρώσεις φυτών και ζώων. Για το σκοπό αυτό πραγματοποιείται επιλογή φυτών και ζώων που έχουν συγκεκριμένα χαρακτηριστικά, όπως φυτά με μεγάλο μέγεθος καρπών, με ανθεκτικότητα σε ακραίες περιβαλλοντολογικές συνθήκες ή ζώα που παράγουν μεγάλη ποσότητα κρέατος. Οι οργανισμοί αυτοί διασταυρώνονται με σκοπό τη δημιουργία απογόνων με επιθυμητά χαρακτηριστικά. Αυτός ο τρόπος βελτίωσης της παραγωγής είναι χρονοβόρος και επίπονος, επειδή απαιτούνται συνεχείς διασταυρώσεις. Επιπλέον οι απόγονοι που προκύπτουν φέρουν συνήθως ορισμένους μόνο από τους επιθυμητούς χαρακτήρες μαζί με άλλες μη επιθυμητές ιδιότητες.

Είναι φανερό ότι η χρησιμοποίηση διαγονιδιακών φυτών και ζώων για την αύξηση της φυτικής και ζωικής παραγωγής παρουσιάζει σημαντικά πλεονεκτήματα έναντι της κλασικής μεθόδου των διασταυρώσεων. Αυτά επιγραμματικά είναι τα παρακάτω:

- Επιλογή και προσθήκη μόνο επιθυμητών ιδιοτήτων με ταυτόχρονη διατήρηση των παλαιών επιθυμητών χαρακτηριστικών.
- Ταχύτατη παραγωγή βελτιωμένων φυτών και ζώων σε σχέση με παραδοσιακές τεχνικές.

Θα μπορούσε να προστεθεί ότι με τα διαγονιδιακά ζώα και φυτά επιτυγχάνεται προσθήκη νέων ιδιοτήτων, που δεν είναι καταγεγραμμένες στο γενετικό υλικό του είδους.

2. Οι Watson και Crick διατύπωσαν το μοντέλο της **διπλής έλικας του DNA**, που αναφέρεται στη δομή του DNA στο χώρο. Σύμφωνα με το μοντέλο αυτό:

- Το DNA αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες που σχηματίζουν στο χώρο μια δεξιόστροφη διπλή έλικα.
- Η διπλή έλικα έχει ένα σταθερό σκελετό, που αποτελείται από επαναλαμβανόμενα μόρια φωσφορικής ομάδας - δεοξυριβόζης ενωμένων με φωσφοδιεστερικό δεσμό. Ο σκελετός αυτός είναι υδρόφιλος και βρίσκεται στο εξωτερικό του μορίου. Προς το εσωτερικό του σταθερού αυτού σκελετού βρίσκονται οι αζωτούχες βάσεις που είναι υδρόφιβες.
- Οι αζωτούχες βάσεις της μιας αλυσίδας συνδέονται με δεσμούς υδρογόνου με τις αζωτούχες βάσεις της απέναντι αλυσίδας με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας. Η αδενίνη συνδέεται μόνο με θυμίνη και αντίστροφα, ενώ η κυτοσίνη μόνο με γουανίνη και αντίστροφα. Οι δεσμοί υδρογόνου που αναπτύσσονται μεταξύ των βάσεων σταθεροποιούν τη δευτερογή δομή του μορίου.
- Ανάμεσα στην αδενίνη και στη θυμίνη σχηματίζονται δύο δεσμοί υδρογόνου, ενώ ανάμεσα στη γουανίνη και στη κυτοσίνη σχηματίζονται τρεις δεσμοί υδρογόνου.
- Οι δύο αλυσίδες ενός μορίου DNA είναι συμπληρωματικές, και αυτό υποδηλώνει ότι η αλληλουχία της μιας καθορίζει την αλληλουχία της άλλης. Η συμπληρωματικότητα έχει τεράστια σημασία για τον αυτοδιπλασιασμό του DNA, μια ιδιότητα που το καθιστά το

καταλληλότερο μόριο για τη διατήρηση και τη μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας. Κάθε αλυσίδα DNA μπορεί να χρησιμεύει ως καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας, ώστε τελικά να σχηματίζονται δύο δίκλωνα μόρια DNA πανομοιότυπα με το μητρικό μόριο.

- Οι δύο αλυσίδες είναι αντιπαράλληλες, δηλαδή το 3' άκρο της μίας είναι απέναντι από το 5' άκρο της άλλης.

3. Οι ιντερφερόνες είναι αντιϊκές πρωτεΐνες, που παράγονται από κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιούς. Οι πρωτεΐνες αυτές, επάγουν την παραγωγή άλλων πρωτεϊνών από τα γειτονικά υγιή κύτταρα οι οποίες εμποδίζουν τον πολλαπλασιασμό των ιών σ' αυτά. Οι ιντερφερόνες είναι οικογένεια συγγενών πρωτεϊνών, που ταξινομούνται ανάλογα με τη χημική και βιολογική ενεργότητα τους σε τρεις ομάδες: τις ιντερφερόνες α, β και γ. Οι ιντερφερόνες έχουν ιδιαίτερο ενδιαφέρον ως αντικοί και πιθανόν ως αντικαρκινικοί παράγοντες. Παράγονται σε ελάχιστες ποσότητες στο σώμα και γι' αυτό δεν ήταν ευρεία η χρήση τους στη θεραπεία ασθενειών. Όμως, μετά την κλωνοποίηση ορισμένων γονιδίων ιντερφερονών, είναι σήμερα δυνατή η παραγωγή τους σε μεγάλες ποσότητες. Η μέθοδος παραγωγής μιας ιντερφερόνης είναι παρόμοια με τη μέθοδο παραγωγής του πρόδρομου μορίου της ινσουλίνης.

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία κληρονομείται ως:

- α. υπολειπόμενος και
- β. αυτοσωμικός χαρακτήρας

Αν η ασθένεια κληρονομούνταν ως επικρατής χαρακτήρας, προκειμένου τα άτομα ΙΙ1 και ΙΙ3 να εκδηλώνουν την ασθένεια, θα έπρεπε τουλάχιστον ο ένας από τους δύο γονείς (ΙΙ1 ή ΙΙ2) να φέρει το επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο, άρα να εκδηλώνει την ασθένεια. Δεδομένου ότι κανείς από τους δύο γονείς δεν είναι ασθενής, η υπόθεση αυτή απορρίπτεται. Επομένως η δρεπανοκυτταρική αναιμία κληρονομείται ως υπολειπόμενος χαρακτήρας.

Αν ο χαρακτήρας οφειλόταν σε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο, προκειμένου το άτομο ΙΙ3 να εκδηλώνει την ασθένεια, θα έπρεπε και οι δύο γονείς να φέρουν (τουλάχιστον) από ένα αλληλόμορφο. Σε αυτή την περίπτωση ο πατέρας θα εκδήλωνε την ασθένεια, καθώς θα έφερε στο μοναδικό του X χρωμόσωμα το υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Δεδομένου ότι ο πατέρας είναι υγιής, η υπόθεση αυτή απορρίπτεται. Επομένως η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται σε υπολειπόμενο αυτοσωμικό γονίδιο.

Από τα παραπάνω προκύπτει ότι οι δύο γονείς είναι ετερόζυγοι για το αλληλόμορφο της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

Αν συμβολίσουμε με Δ το επικρατές αυτοσωμικό αλληλόμορφο (φυσιολογικό) και δ το αντίστοιχο υπολειπόμενο (υπεύθυνο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία), ο γάμος και οι πιθανοί απόγονοι θα έχουν ως εξής:

| | | | |
|------------------|---------------|------|----|
| P: | Δδ | X | Δδ |
| Γαμέτες | Δ, δ | Δ, δ | |
| F ₁ : | 1ΔΔ: 2Δδ: 1δδ | | |

Σύμφωνα με τους φαινότυπους που παρατηρούνται στο γενεαλογικό δέντρο, οι γονότυποι των μελών της οικογένειας θα είναι:

- I1: Δδ
- I2: Δδ

ΙΙ1: δδ

ΙΙ2: ΔΔ ή Δδ

ΙΙ3: δδ

2. Η πρώτη γενετική ασθένεια που βρέθηκε ότι είναι αποτέλεσμα συγκεκριμένης γονιδιακής μετάλλαξης ήταν η **δρεπανοκυτταρική αναιμία**. Η ασθένεια οφείλει την ονομασία της στο χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα που παίρνουν σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου τα ερυθροκύτταρα των ατόμων που πάσχουν. Τα δρεπανοκύτταρα εμποδίζουν τη φυσιολογική κυκλοφορία του αίματος στα τριχοειδή αγγεία. Το 1949, ο Linus Pauling και οι συνεργάτες του ανακάλυψαν ότι η αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων, ,HbA, που αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, δύο α και δύο β, διέφερε στα φυσιολογικά άτομα σε σχέση με εκείνα που έπασχαν από δρεπανοκυτταρική αναιμία. Η διαφορά εντοπίζεται στο έκτο αμινοξύ της β - πολυπεπτιδικής αλυσίδας, όπου το γλουταμινικό οξύ αντικαθίσταται από βαλίνη. Η μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη συμβολίζεται ως HbS. Η αλλαγή στην ακολουθία των αμινοξέων είναι αποτέλεσμα μίας γονιδιακής μετάλλαξης στην τριπλέτα που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ. Στην κωδική αλυσίδα του DNA δηλαδή, αλλάζει μια βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο GAG, που κωδικοποιεί το γλουταμινικό, αντικαθίσταται από το GTG, που κωδικοποιεί τη βαλίνη. Αυτή η μετάλλαξη οδηγεί σε αλλαγή της στερεοδιάταξης της αιμοσφαιρίνης, η οποία έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της μορφής των ερυθροκυττάρων, τα οποία παίρνουν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα.
3. Τα δρεπανοκύτταρα εμποδίζουν τη φυσιολογική κυκλοφορία του αίματος στα τριχοειδή αγγεία. Το 1949, ο Linus Pauling και οι συνεργάτες του ανακάλυψαν ότι η αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων, ,HbA, που αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, δύο α και δύο β, διέφερε στα φυσιολογικά άτομα σε σχέση με εκείνα που έπασχαν από δρεπανοκυτταρική αναιμία. Η διαφορά εντοπίζεται στο έκτο αμινοξύ της β - πολυπεπτιδικής αλυσίδας, όπου το γλουταμινικό οξύ αντικαθίσταται από βαλίνη. Η μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη συμβολίζεται ως HbS. Η αλλαγή στην ακολουθία των αμινοξέων είναι αποτέλεσμα μίας γονιδιακής μετάλλαξης στην τριπλέτα που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ. Στην κωδική αλυσίδα του DNA δηλαδή, αλλάζει μια βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο GAG, που κωδικοποιεί το γλουταμινικό, αντικαθίσταται από το GTG, που κωδικοποιεί τη βαλίνη. Αυτή η μετάλλαξη οδηγεί σε αλλαγή της στερεοδιάταξης της αιμοσφαιρίνης, η οποία έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της μορφής των ερυθροκυττάρων, τα οποία παίρνουν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα.
- Ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι ομόζυγοι για το μεταλλαγμένο γονίδιο που συμβολίζεται με β^s . Κατά συνέπεια παράγουν μόνο HbA, και καθόλου HbA. Τα ετερόζυγα άτομα (φορείς), που έχουν ένα φυσιολογικό β γονίδιο και ένα μεταλλαγμένο, δεν εμφανίζουν τα συμπτώματα της ασθένειας. Στα άτομα αυτά συμβαίνει δρεπάνωση μόνο σε συνθήκες μεγάλης έλλειψης οξυγόνου, όπως σε υψόμετρο άνω των 3.000 m.

ΘΕΜΑ 4^ο

Με βάση την αλληλουχία του πεπτιδίου, H₂N-Μεθειονίνη-φαινυλαλανίνη-βαλίνη-COOH, το γεγονός ότι το ριβόσωμα μεταφράζει το mRNA ξεκινώντας από το 5' άκρο του μορίου και το κωδικόνιο AUG και τερματίζοντας σε ένα από τα κωδικόνια λήξης (UGA, UAA, UAG), και λαμβάνοντας υπόψη τις αντίστοιχίσεις αμινοξέων και κωδικονίων από το γενετικό κώδικα, τα κωδικόνια του mRNA (σε κατεύθυνση 5' προς 3') αναμένεται να είναι:

AUG-UUU-GUU

και κάποιο από τα κωδικόνια λήξης (UGA, UAA, UAG).

Τα αντίστοιχα κωδικόνια στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου θα είναι:

5' ATG-TTT-GTT-TGA ή TAA ή TAG 3'

Έτσι, με διερεύνηση των δύο αλυσίδων που δίνονται, προκύπτει ότι η κωδική αλυσίδα θα πρέπει να είναι η:

5' GAATTCATGTTCCCCAGGTTAACAGAATTTC 3'

Η μη κωδική αλυσίδα θα είναι η συμπληρωματική της:

3' CTTAAGTACAAAGGGGTCCAAATTCTTAAG 5'

Η μεταγραφή γίνεται σε κατεύθυνση 5' προς 3' με πρότυπο τη μη κωδική αλυσίδα του DNA και με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων.

Επομένως, η αλληλουχία του πρόδρομου mRNA θα είναι:

5' GAAUUCAGUUUCAGGUUAAGAAUUC 3',

αφού θα περιέχει τις 5', 3' αμετάφραστες περιοχές και το εσώνιο, ενώ η αλληλουχία του ώριμου mRNA δε θα περιέχει το εσώνιο και θα είναι:

5' GAAUUCAGUUUGUUUAAGAAUUC 3' .

Οι διαδικασίες που οδηγούν από το γονίδιο στην παραγωγή του παραπάνω πεπτιδίου είναι: η μεταγραφή και η ωρίμανση, οι οποίες γίνεται στον πυρήνα του ευκαρυωτικού κυττάρου, και η μετάφραση, η οποία γίνεται στο κυτταρόπλασμα (στα ριβοσώματα).

Σημείωση: Δεδομένου ότι στο Σχολικό Βιβλίο δε διευκρινίζεται αν τα χλωροπλαστικά και μιτοχονδριακά γονίδια είναι ασυνεχή, θα μπορούσε να υποτεθεί ότι οι παραπάνω διαδικασίες ενδέχεται να συμβούν και στους χλωροπλάστες ή τα μιτοχόνδρια αντίστοιχα.

Η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI αναγνωρίζει την αλληλουχία:

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

στο δίκλωνο DNA και, όποτε τη συναντά, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A (με κατεύθυνση 5' προς 3') αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομένα

άκρα. Τα άκρα αυτά μπορούν να σχηματίσουν δεσμούς υδρογόνου με τις συμπληρωματικές βάσεις άλλων κομματιών DNA, που έχουν κοπεί με το ίδιο ένζυμο.

Προκειμένου λοιπόν να δημιουργήσουμε ένα ανασυνδυασμένο πλασμίδιο, που να περιέχει το συγκεκριμένο γονίδιο, θα κόψουμε το συγκεκριμένο τμήμα του μορίου DNA με την ενδονουκλεάση EcoRI, ενώ με το ίδιο ένζυμο θα κόψουμε και το πλασμίδιο, το οποίο θα πρέπει να επιλεγεί ώστε να φέρει αυτή την αλληλουχία (τουλάχιστον) μία φορά.

Σημείωση: Εννοείται ότι ο συγκεκριμένος φορέας θα πρέπει να διαθέτει κάποιο γονίδιο ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικό.

Έτσι, το συγκεκριμένο τμήμα θα κοπεί στα εξής σημεία:

