

ΠΟΛΥΤΡΟΠΗ ΑΡΜΟΝΙΑ
ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ 12/04/2021
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ
ΣΥΝΟΛΟ ΣΕΛΙΔΩΝ: ΔΕΚΑ (10)
ΛΥΣΕΙΣ ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΩΝ ΘΕΜΑΤΩΝ

ΘΕΜΑ Α

A1. γ

A2. δ

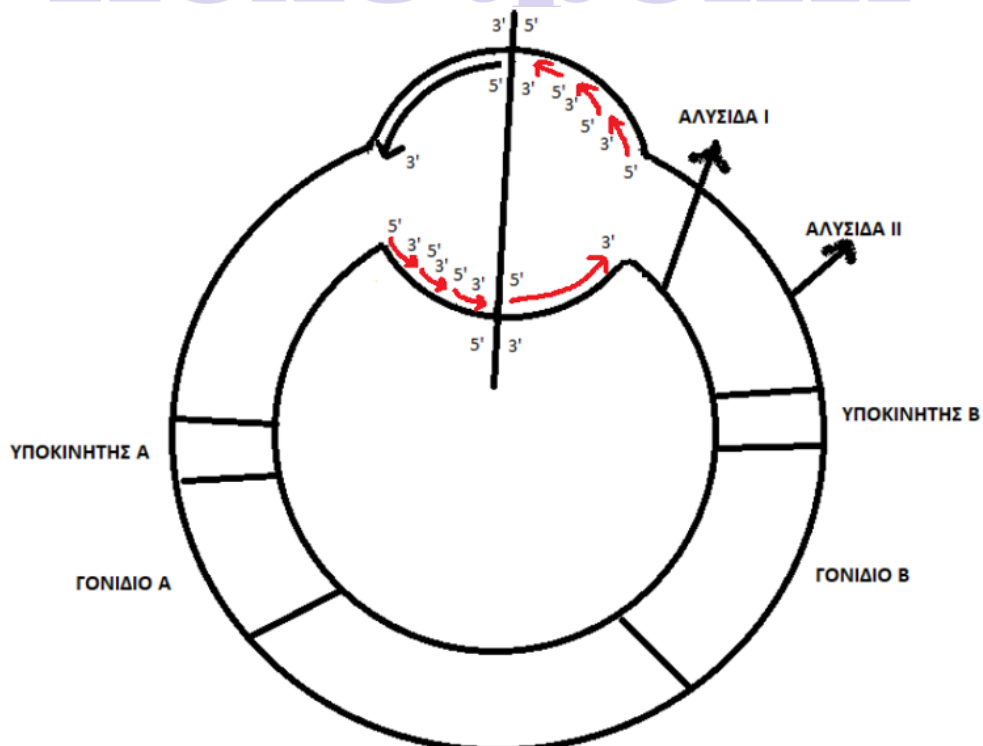
A3. α

A4. δ

A5. γ

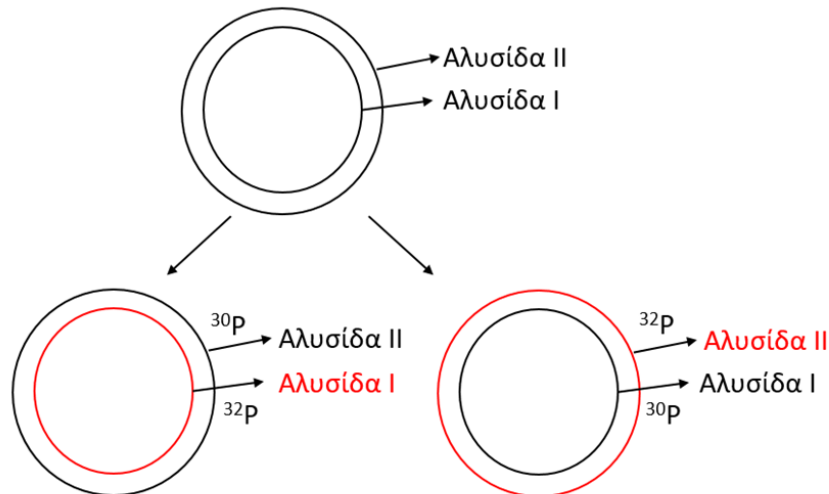
ΘΕΜΑ Β

B1. α.



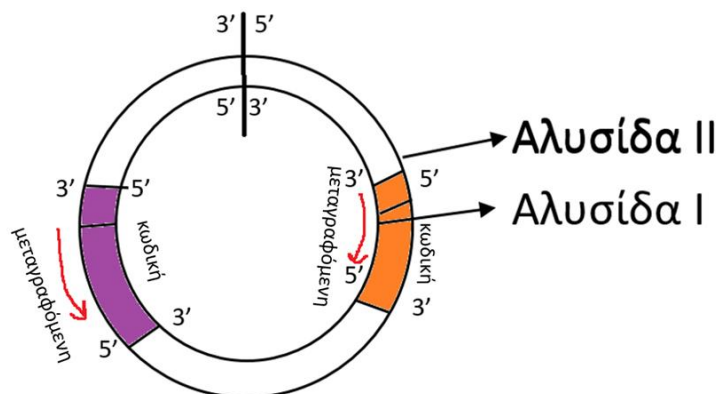
β. Η DNA δεσμάση θα ενώσει τα κομμάτια τα ασυνεχή τμήματα μεταξύ τους (δεν πρέπει ο μαθητής να πει ότι ενώνει τμήματα από διαφορετικές ΘΕΑ καθώς στη συγκεκριμένη περίπτωση πρόκειται για βακτηριακό DNA το οποίο περιέχει 1 ΘΕΑ)

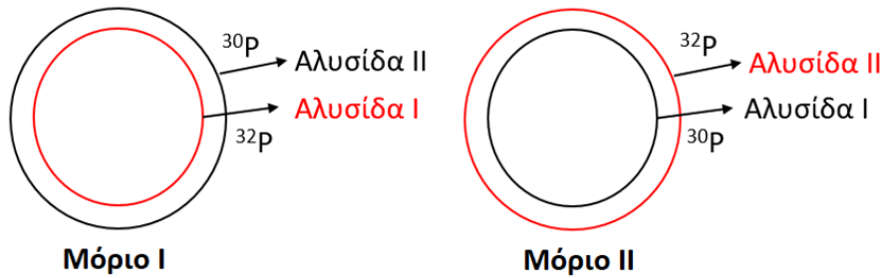
γ.



Η διπλή έλικα ξετυλίγεται και κάθε αλυσίδα λειτουργεί σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας νέας συμπληρωματικής αλυσίδας. Έτσι τα δύο θυγατρικά μόρια που προκύπτουν είναι πανομοιότυπα με το μητρικό και καθένα αποτελείται από μία παλιά και μία καινούρια αλυσίδα. Ο μηχανισμός αυτός ονομάστηκε ημισυντηρητικός. Εφόσον το μόριο μεταφέρεται και αντιγράφεται σε περιβάλλον που περιέχει ^{32}P οι δύο νεοσυντιθέμενες αλυσίδες θα έχουν νουκλεοτίδια με ^{32}P .

δ.





		Για το Μόριο I	Για το μόριο II
Γονίδιο A	Κωδική	32p	30p
	Μεταγραφόμενη	30p	32p
Γονίδιο B	Κωδική	30p	32p
	Μεταγραφόμενη	32p	30p

Πολύτροπον

B2.

A: Μετάφαση της 1^{ης} μειωτικής διαίρεσης

Το ομόλογα χρωμοσώματα τα οποία είναι ίδια σε σχήμα και μέγεθος έχουν στοιχηθεί στο επίπεδο του ισημερινού του κυττάρου. Επίσης παρατηρούμε ότι έχουν ανταλλάξει μεταξύ τους χρωμοσωμικά τμήματα οι μη αδελφές χρωματίδες των ομόλογων χρωμοσωμάτων, έχει συμβεί δηλαδή επιχιασμός. **(Μονάδες 1+1)**

B: Μετάφαση της 2^{ης} μειωτικής διαίρεσης

Τα χρωμοσώματα του κυττάρου έχουν στοιχηθεί στο επίπεδο του ισημερινού του κυττάρου, όμως δεν είναι μεταξύ τους ομόλογα καθώς δεν έχουν ίδιο μέγεθος και θέση κεντρομεριδίου. Το κύτταρο περιέχει μια πλήρη απλοειδή σειρά διπλασιασμένων χρωμοσωμάτων. **(Μονάδες 1+1)**

Γ : Μετάφραση μίτωσης

Όλα τα χρωμοσώματα του κυττάρου έχουν στοιχηθεί στο επίπεδο του ισημερινού. Ανά δύο είναι ίδια σε σχήμα, μέγεθος και θέση κεντρομεριδίου. (Μονάδες 1+1)

B3.

- Κάθε ασθενές άτομο έχει έναν ασθενή γονέα
- Η ασθένεια προσβάλλει τόσο αρσενικά όσο και θηλυκά άτομα
- Από φυσιολογικούς γονείς προκύπτουν μόνο φυσιολογικοί απόγονοι

ΘΕΜΑ Γ

Γ1.

A. Το γονίδιο προέρχεται από ευκαρυωτικό οργανισμό, οπότε είναι ασυνεχές και με μικρά γράμματα βλέπουμε το εσώνιο. Ελέγχουμε για κωδικόνιο έναρξης και στη συνέχεια με βήμα τριπλέτας (αφού ο γενετικός κώδικας είναι τριπλέτας, συνεχής και μη επικαλυπτόμενος) ψάχνω για κωδικόνιο λήξης. Ενδιάμεσα παρεμβάλλονται και τα υπόλοιπα κωδικόνια που κωδικοποιούν το πεπτίδιο. Βρίσκουμε στην πάνω αλυσίδα κωδικόνιο έναρξης και προσπερνώντας το εσώνιο κωδικόνιο λήξης (5'TGA3').

Η περιοριστική ενδονουκλεάση TaqI κόβει εντός της κωδικοποιούσας περιοχής και μονάχα μία φορά το γονίδιο, οπότε απορρίπτεται.

Η HindIII κόβει δύο φορές εκατέρωθεν του γονιδίου. Άρα επιλέγουμε την HindIII για να ενσωματώσουμε το γονίδιο στο πλασμίδιο το οποίο επίσης έχει μοναδική θέση αναγνώρισης από τη HindIII.

```
5' GCGCC AAGCTT CATGTTTTCTTATCCTAATggtaAATAAATGATCTCGAA AAGCTT TC3'  
3' CGCGG TTCGAAGTACAAAAGAATAGGATTacatTTATTTACTAGAGCTT TTCGAAG5'
```

B. Τα ένζυμα που χρησιμοποιούνται για τη κατασκευή γονιδιωματικής βιβλιοθήκης:

-Περιοριστική ενδονουκλεάση: πέψη του φορέα (σε μοναδική θέση) και του γενετικού υλικού του οργανισμού- δότη.

-DNA δεσμάση: συνένωση των παραπάνω τμημάτων με σκοπό τη δημιουργία ανασυνδιασμένων πλασμιδίων

Γ. Κατά την παραγωγή τόσο του mRNA, όσο και του πεπτιδίου, το βακτήριο δεν μπορεί να αναγνωρίσει και να αφαιρέσει την αλληλουχία του εσωνίου αφού δε διαθέτει μηχανισμούς ωρίμανσης. Το εσώνιο μεταγράφεται και μεταφράζεται κανονικά μέσα στο βακτήριο ξενιστή (τετράγωνο), αλλάζοντας την αλληλουχία της πρωτεΐνης του οργανισμού δότη.

5' GCGCC**AAGCTT**CATGTTTCTTATCCTAAT**ggtaA**TAAATGATC**TCGAAAAGCTT**TC3'
3' CGCGG**TTCGAA**GTACAAAAGAATAGGATTAccatTTATTTACTAG**AGCTT****TTCGAA**AG5'

Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Κάθε τριπλέτα νουκλεοτιδίων το κωδικόνιο αντιστοιχεί σε ένα αμινοξύ. Το κωδικόνιο λήξης δεν αντιστοιχεί σε αμινοξύ. Με τη βοήθεια του γενετικού κώδικα το πεπτίδιο που προκύπτει είναι:

NH₂- met- phe – ser- tyr- pro- asn- gly- lys- COOH

Γ2.

A. Όσα λιγότερα ζεύγη έχει η αλληλουχία αναγνώρισης μίας περιοριστικής ενδονουκλεάσης, τόσο μεγαλύτερη είναι η συχνότητα εμφάνισης της στο γονιδίωμα του οργανισμού δότη, με αποτέλεσμα να κόβεται σε περισσότερα κομμάτια. Επομένως, οι διαφορετικοί κλώνοι που θα προκύψουν με την TaqI ενδονουκλεάση είναι περισσότεροι από αυτούς που θα προκύψουν από την HindIII. Η TaqI αναγνωρίζει 4ζβ. άρα εμφανίζεται κάθε $4^4 = 256$ ζεύγη νουκλεοτιδίων και η HindIII αναγνωρίζει 6ζβ. άρα εμφανίζεται κάθε $4^6 = 4.096$ ζεύγη νουκλεοτιδίων. Συνεπώς με τη χρήση της TaqI θα δημιουργηθούν περισσότεροι κλώνοι συγκριτικά με τη χρήση της HindIII.

B. Μία βασική διαφορά ανάμεσα στη χρήση πλασμιδίου ή φάγου λ σε μία γονιδιωματική βιβλιοθήκη είναι το μέγεθος του γενετικού υλικού που μπορεί να ενσωματώσει ο καθένας. Το πλασμίδιο χρησιμοποιείται ως φορέας κλωνοποίησης όταν το γονιδίωμα οργανισμού έχει μικρό μέγεθος, ενώ ο φάγος λ μπορεί να ενσωματώσει και μεγαλύτερο μέγεθος. Άρα εάν γίνει πέψη με την TaqI, που δίνει μικρότερα τμήματα, θα χρησιμοποιήσουμε ως φορέα κλωνοποίησης πλασμίδιο. Κάνοντας πέψη με την HindIII, η οποία δίνει μεγαλύτερα τμήματα, θα χρησιμοποιήσουμε ως φορέα κλωνοποίησης φάγο λ.

Γ3. Με τη βοήθεια των μονόκλωνων αζευγάρωτων άκρων θα βρούμε τις αλληλουχίες αναγνώρισης των περιοριστικών ενδονουκλεασών μήκους 4ζβ.

5' CCAAGC...TAAATG 3'
3' GCGGTTTCG...ATTTACTA 5'

↓
Αριστερά η αλληλουχία έχει κοπεί από Π.Ε. που αναγνωρίζει 5'GCGC 3'
3'CGCG 5'
↑

↓
Δεξιά η αλληλουχία έχει κοπεί από Π.Ε. που αναγνωρίζει 5'GATC 3'
3'CTAG 5'
↑

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Από το παραπάνω γενεαλογικό δέντρο συμπεραίνουμε ότι η ασθένεια κληρονομείται με επικρατή τρόπο κληρονόμησης. Δεν μπορεί να κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο καθώς:

Έστω ότι η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό και υπολειπόμενο τρόπο κληρονόμησης.

Έστω

A: Το επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για τη σύνθεση του ενζύμου A

a: Το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την έλλειψη του ενζύμου A

Για τη διασταύρωση των ατόμων I1 και I2 ισχύει:

	αα (x) αα
Γαμέτες	α α
ΓΑ	100% αα
ΦΑ	100% έλλειψη ενζύμου A

Όμως το άτομο II2 συνθέτει το ένζυμο A όπως φαίνεται στο γενεαλογικό δέντρο συνεπώς η υπόθεση δεν είναι δεκτή.

Έστω ότι η ασθένεια κληρονομείται με φυλοσύνδετο και υπολειπόμενο τρόπο κληρονόμησης.

Έστω

X^A : Το επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για τη σύνθεση του ενζύμου A

X^a : Το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την έλλειψη του ενζύμου A

Για τη διασταύρωση των ατόμων I1 και I2 ισχύει:

	X^AY (x) X^aX^a
Γαμέτες	X^a, Y X^a
ΓΑ	$X^aX^a:X^aY$
ΦΑ	Θηλυκά με έλλειψη ενζύμου A: αρσενικά με έλλειψη ενζύμου A

Όμως το άτομο II2 συνθέτει το ένζυμο A όπως φαίνεται στο γενεαλογικό δέντρο συνεπώς η υπόθεση δεν είναι δεκτή.

Έστω ότι η ασθένεια κληρονομείται με φυλοσύνδετο και επικρατή τρόπο κληρονόμησης.

Έστω

X^A : Το επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την έλλειψη του ενζύμου A

X^a : Το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για τη σύνθεση του ενζύμου A

Εφόσον από τη διασταύρωση των ατόμων προκύπτει και υγιής απόγονος II2 η μητέρα θα πρέπει να είναι ετερόζυγη προκειμένου να διερευνηθεί αν κληροδότησε το φυσιολογικό αλληλόμορφο στον απόγονο.

Για τη διασταύρωση των ατόμων I1 και I2 ισχύει:

	$X^AY(x) X^AX^a$
Γαμέτες	$X^A, Y \quad X^A, X^a$
ΓΑ	$X^AX^A: X^AX^a: X^AY: X^aY$
ΦΑ	2 θηλυκά με έλλειψη ενζύμου A:αρσενικά με έλλειψη ενζύμου A:αρσενικά τα οποία συνθέτουν το ένζυμο A

Όμως το άτομο II2 συνθέτει το ένζυμο A όπως φαίνεται στο γενεαλογικό δέντρο συνεπώς η υπόθεση δεν είναι δεκτή.

Συνεπώς η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό και επικρατή τρόπο κληρονόμησης γεγονός που επιβεβαιώνεται από όλες τις διασταυρώσεις του γενεαλογικού δέντρου. Έστω

A: Το επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την έλλειψη του ενζύμου A

a: Το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για τη σύνθεση του ενζύμου A

Για τη διασταύρωση των ατόμων I1 και I2 ισχύει:

	$Aa(x) Aa$
Γαμέτες	$A, a \quad A, a$
ΓΑ	$AA:2Aa:aa$
ΦΑ	3 σύνθεση ενζύμου A:1 έλλειψη ενζύμου A

Για τη διασταύρωση των ατόμων I3 και I4 ισχύει:

	$Aa(x) Aa$
Γαμέτες	$A, a \quad A, a$
ΓΑ	$AA:2Aa:aa$
ΦΑ	3 σύνθεση ενζύμου A:1 έλλειψη ενζύμου A

Ή

	AA (x) Aα
Γαμέτες	A A,α
ΓΑ	AA:αα
ΦΑ	σύνθεση ενζύμου A: έλλειψη ενζύμου A

Συνεπώς η υπόθεση είναι δεκτή.

Δ2.

Κωδική αλυσίδα 5' TATAACCC **ATGTCACCTATTGA** CGAAAT3' **ΑΛΥΣΙΔΑ I**
Μη κωδική αλυσίδα 3' ATATTGGG TACAGTGGATAAACT GCTTTA5' **ΑΛΥΣΙΔΑ II**

Προκειμένου να εντοπίσουμε τις αλληλουχίες που είναι υπεύθυνες για τη σύνθεση των ολιγοπεπτιδίων αναζητούμε στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου κωδικόνιο έναρξης 5' ATG3' και στη συνέχεια συνεχώς, μη επικαλυπτόμενα με βήμα τριπλέτας ένα από τα κωδικόνια λήξης 5'TGA3', 5'TAA3', 5' TAG3'. Ο όρος κωδικόνιο δεν αντιστοιχεί μόνο στο mRNA αλλά και στο γονίδιο από το οποίο μεταγράφεται. Συνεπώς η αλυσίδα I είναι η κωδική και η αλυσίδα II είναι η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου.

Η αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του φυσιολογικού γονιδίου είναι:

5' CCCAUGUCACCUAUUUGACGAAAU3'

Δ3. 5' AUUUCGTCAAATAGGTGACATGGG3'

Δ4. Η μεταγραφή του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου γονιδίου έχει ως αποτέλεσμα την παραγωγή του ενός μορίου mRNA το οποίο είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του φυσιολογικού γονιδίου. Λόγω συμπληρωματικότητας και αντιπαράλληλιας τα δύο mRNA είναι δυνατόν να υβριδοποιηθούν και με αυτό τον τρόπο εμποδίζεται η έκφραση του φυσιολογικού γονιδίου α, το οποίο δεν μπορεί να μεταφραστεί. Συνεπώς τα συγκεκριμένα άτομα χαρακτηρίζονται από έλλειψη του ενζύμου A και εκδηλώνουν τη συγκεκριμένη ασθένεια.

Δ5. Η λήψη των εμβρυϊκών κυττάρων την 13^η εβδομάδα κύησης έγινε με αμνιοπαρακέντηση. Με την Αμνιοπαρακέντηση λαμβάνεται από τον αμνιακό σάκο, με τη βοήθεια βελόνας, μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού. Μέσα σε αυτό βρίσκονται εμβρυϊκά κύτταρα. Τα κύτταρα αυτά μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την ανάλυση DNA με χρήση μορίων ανιχνευτών για την ανίχνευση του παθολογικού αλληλόμορφου γονιδίου.

Τα μόρια ανιχνευτές μπορούν να υβριδοποιήσουν τις αλληλουχίες του φυσιολογικού και του μεταλλαγμένου γονιδίου όπως φαίνεται παρακάτω:

Φυσιολογικό γονίδιο:

3' UAUUGGG5'

5' TATAACCCATGTCACCTATTTGACGAAAT3'

3' ATATTGGGTACAGTGGATAAACTGCTTTA5'

5' ATTTGAC3'

Μεταλλαγμένο γονίδιο:

3' CAGTTTA5'

5' TATAAATTTTCGTCAAATAGGTGACATGGG3'

3' ATATTTAAAGCAGTTTATCCACTGTACCC5'

Συνεπώς κατάλληλος ανιχνευτής για την ανίχνευση του παθολογικού αλληλόμορφου γονιδίου στα εμβρυϊκά κύτταρα είναι ο ανιχνευτής Β αφού ο ανιχνευτής Α υβριδοποιεί και τα δύο γονίδια. Χρησιμοποιώντας τον ανιχνευτή Β εάν αυτός υβριδοποιηθεί και με τα δύο γονίδια ο απόγονος των ατόμων ΙΙ2 και ΙΙ3 θα έχει γονότυπο αα και θα είναι υγιής. Αντίθετα εάν ο ανιχνευτής Β υβριδοποιηθεί μόνο με το ένα γονίδιο ο απόγονος θα έχει γονότυπο Αα και θα είναι ασθενής.