

ΠΟΛΥΤΡΟΠΗ ΑΡΜΟΝΙΑ
ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ΄ ΤΑΞΗΣ ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ: 10 ΜΑΪΟΥ 2021
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ
ΣΥΝΟΛΟ ΣΕΛΙΔΩΝ: ΕΠΤΑ (7)
ΛΥΣΕΙΣ ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΩΝ ΘΕΜΑΤΩΝ

ΘΕΜΑ Α

A1 → δ

A2 → β

A3 → β

A4 → α

A5 → γ

ΘΕΜΑ Β

- B1. Α.** i. Σωστό
ii. Λάθος
iii. Λάθος
iv. Λάθος
v. Σωστό

B. Καθένας από τους γαμέτες που θα προκύψουν θα περιέχει 2 μόρια DNA τα οποία θα συνιστούν 2 χρωμοσώματα.

B2. Οι μεταλλάξεις που εμφανίζονται αιφνίδια μέσα στον πληθυσμό ονομάζονται αυτόματες και θεωρείται ότι προέρχονται από λάθη που γίνονται κατά την αντιγραφή του DNA ή κατά το διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων.

Πολλοί τύποι μεταλλάξεων μπορεί να προκληθούν από παράγοντες του περιβάλλοντος, που ονομάζονται μεταλλαξογόνοι. Σ' αυτούς περιλαμβάνονται διάφορες χημικές ουσίες, καθώς και διάφοροι τύποι ακτινοβιλιών όπως η Χ και η γ-ακτινοβολία, καθώς και η κοσμική και η υπεριώδης ακτινοβολία. Μερικές από τις χημικές ουσίες που έχουν μεταλλαξογόνο δράση είναι η φορμαλδεΐδη, ορισμένες χρωστικές,

αρωματικοί κυκλικοί υδρογονάνθρακες, ακόμη και η καφεΐνη. Πολλές από αυτές τις ουσίες βρίσκονται σε γεωργικά, βιομηχανικά και φαρμακευτικά προϊόντα που χρησιμοποιούνται ευρύτατα.

- B3.** Κυτταρικός κύλος ονομάζεται το χρονικό διάστημα που μεσολαβεί από τη δημιουργία ενός κυττάρου ως τότε που και το ίδιο θα παράγει τους απογόνους του.

Η διάρκεια του κυτταρικού κύκλου αλλά και η διάρκεια καθεμιάς από τις φάσεις του εξαρτώνται από τον τύπο του κυττάρου αλλά και από εξωτερικούς παράγοντες, όπως η θερμοκρασία, η παροχή θρεπτικών ουσιών, οξυγόνου κ.ά. Μερικά κύτταρα ολοκληρώνουν τον κυτταρικό τους κύκλο σύντομα και αυτό τους επιτρέπει να διαιρούνται με μεγάλη συχνότητα. Άλλα, όπως τα νευρικά κύτταρα, από τη στιγμή που θα δημιουργηθούν, διαιρούνται σπάνια ή και καθόλου.

- B4.** Δύο τέτοια παραδείγματα γενετικών ασθενειών του ανθρώπου που ακολουθούν τον Μεντελικό τρόπο κληρονομησης είναι η φαινυλκετονουρία και η δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Όσον αφορά στη δρεπανοκυτταρική αναιμία αυτή προκαλείται από το μεταλλαγμένο γονίδιο β^s . Η έκφραση του συγκεκριμένου γονιδίου οδηγεί σε αλλαγή της στερεοδιάταξης της αιμοσφαιρίνης και κατά συνέπεια την αλλαγή της μορφής των ερυθροκυττάρων, τα οποία, σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου, παίρνουν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα. Τα ετερόζυγα άτομα (φορείς) έχουν ένα φυσιολογικό β γονίδιο και ένα μεταλλαγμένο και δεν εμφανίζουν τα συμπτώματα της ασθένειας. Στους φορείς προκαλείται δρεπάνωση μόνο σε συνθήκες μεγάλης έλλειψης οξυγόνου, όπως σε υψόμετρο μεγαλύτερο από 3.000 m.

Η φαινυλκετονουρία είναι μία ασθένεια η οποία προκαλείται από την έλλειψη του ενζύμου που στα φυσιολογικά άτομα μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη, με αποτέλεσμα τη συσσώρευση φαινυλαλανίνης. Στα άτομα που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο μεταλλαγμένο γονίδιο παρεμποδίζεται η φυσιολογική ανάπτυξη και λειτουργία των κυττάρων του εγκεφάλου, με συνέπεια τη διανοητική καθυστέρηση. Εάν η ασθένεια ανιχνευθεί νωρίς, κατά τη νεογνική ηλικία, τότε η εμφάνιση των συμπτωμάτων που σχετίζονται με αυτήν μπορεί να αποφευχθεί με τη χρησιμοποίηση, εφ' όρου ζωής, κατάλληλου διαιτολογίου με περιορισμένη ποσότητα φαινυλαλανίνης.

ΘΕΜΑ Γ

- Γ1. α.** Ο γενετιστής θα πραγματοποιήσει διασταύρωση ελέγχου δηλαδή θα διασταυρώσει το φυτό που παράγει κίτρινα σπέρματα, του οποίου δεν γνωρίζει τον γονότυπο του, με ένα άτομο ομόζυγο για το

υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την παραγωγή πράσινων σερμάτων. Στο φυτό που παράγει πράσινα σπέρματα ο γονότυπος καθορίζει και το φαινότυπο του.

Έστω

K: το επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για το κίτρινο χρώμα των σπερμάτων

k: το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για το πράσινο χρώμα των σπερμάτων

➤ Έστω ότι το φυτό το οποίο έχει κίτρινα σπέρματα έχει γονότυπο KK.

P	KK(x)kk	
Γαμέτες	K	k
ΓΑ	100%Kk	
ΦΑ	100% Κίτρινα σπέρματα	

➤ Έστω ότι το φυτό το οποίο έχει κίτρινα σπέρματα έχει γονότυπο Kk.

P	Kk(x)kk	
Γαμέτες	K, k	k
ΓΑ	Kk:kk	
ΦΑ	Κίτρινα σπέρματα: πράσινα σπέρματα	

Για της παραπάνω διασταυρώσεις ισχύει ο 1ος νόμος του Mendel ή νόμος του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων, ο οποίος αναφέρει ότι κατά την παραγωγή των γαμετών διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και τα δύο αλληλόμορφα γονίδια και έτσι προκύπτουν δύο είδη γαμετών σε ίση αναλογία. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των γονέων.

β. Προκειμένου να γίνει τεχνητή γονιμοποίηση, η γύρη από τους στήμονες του ενός άνθους θα μεταφερθεί με ειδικό εργαλείο στον ύπερο του άλλου άνθους. Από το δεύτερο φυτό θα έχουν απομακρυνθεί οι ανθήρες προκειμένου να αποφευχθεί η αυτογονιμοποίηση.

γ. Το αρχικό φυτό παράγει αρσενικούς και θυληκούς γαμέτες καθένας από τους οποίους έχει διαφορετική χρωμοσωμική σύσταση. Το φυτό απόγονος θα προκύψει από την ένωση των γαμετών.

Κατά τη διαδικασία παραγωγής γαμετών χάρη στον ανεξάρτητο συνδυασμό χρωμοσωμάτων δημιουργείται ένα πλήθος από νέους συνδυασμούς μη ομόλογων χρωμοσωμάτων και συνεπώς ένα πλήθος από νέους συνδυασμούς γονιδίων, που βρίσκονται σε μη ομόλογα χρωμοσώματα. Σε κάθε γαμέτη του φυτού περιέχεται ένας από τους 2^n (όπου n ο αριθμός ζευγών χρωμοσωμάτων του φυτού)

Επιπλέον λόγω του επιχιασμού μεταξύ του κάθε ζεύγους ομόλογων χρωμοσωμάτων έχει συμβεί ανταλλαγή των μη αδελφών χρωματίδων των ομόλογων χρωμοσωμάτων, και άρα και των γονιδίων που

περιέχουν.

Ο συνδυασμός των δύο μηχανισμών που αναφέρθηκαν έχει ως συνέπεια σε κάθε γαμέτη να αντιπροσωπεύεται ένα μοναδικό «μείγμα» γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα και ταυτόχρονα ένα μοναδικό «μείγμα» γονιδίων που βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα.

- Γ2.** Προκειμένου να εντοπίσουμε τις αλληλουχίες που είναι υπεύθυνες για τη σύνθεση του ολιγοπεπτιδίου αναζητούμε κωδικόνιο έναρξης 5' ATG3' και στη συνέχεια συνεχώς, μη επικαλυπτόμενα με βήμα τριπλέτας ένα από τα κωδικόνια λήξης 5'TGA3', 5'TAA3', 5' TAG3'. Επομένως η κωδική αλυσίδα η οποία περιέχει την πληροφορία για το ολιγοπεπτίδιο είναι η 1η.

5' AACCTCACCCG **ATG TTC CGA TAA** CCGATGGCCCA 3'
3' TTGGAGTGGGC TAC AAG GCT ATT GGCTACCGGT 5'

Οι DNA πολυμεράσες λειτουργούν μόνο προς καθορισμένη κατεύθυνση και τοποθετούν τα νουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3' άκρο της δεοξυριβόζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA. Τ. Έτσι, λέμε ότι αντιγραφή γίνεται με προσανατολισμό 5' προς 3'. Κάθε νεοσυντιθέμενη αλυσίδα θα έχει προσανατολισμό 5'→3'. Προκειμένου να κλωνοποιηθεί η συγκεκριμένη αλληλουχία θα χρησιμοποιηθούν τα πρωταρχικά τμήματα όπως φαίνεται παρακάτω:

5' AACCTCACCCG **ATG TTC CGA TAA** CCGATGGCCCA 3'
← 3' **GGCTA5'**
5' **ACCCG3'** →
3' TTGGAGTGGGC TAC AAG GCT ATT GGCTACCGGT 5'

- Γ3.** Προκειμένου να δημιουργήσουμε ένα μοριακό διαγνωστικού τέστ θα ελέγξουμε την έκφραση του γονιδίου ανιχνεύοντας το mRNA που μεταγράφεται από το γονίδιο *MAGE*.

Για τον σκοπό αυτό απομονώνεται το ολικό «ώριμο» mRNA από κύτταρα που πρέπει να ελεγχθούν για την έκφραση του καρκινικού αντιγόνου *MAGE*.

Το mRNA χρησιμοποιείται σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA (cDNA: complementary DNA). Η σύνθεση του cDNA γίνεται από το ένζυμο αντίστροφη μεταγραφάση. Παράγονται έτσι υβριδικά μόρια cDNA-mRNA.

Το mRNA διασπάται με κατάλληλες χημικές ουσίες ή αποδιατάσσεται με θέρμανση και τα cDNA χρησιμεύουν σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA. Το αποτέλεσμα είναι η δημιουργία δίκλωνων μορίων DNA.

Στη συνέχεια θα χρησιμοποιήσουμε πρωταρχικά τμήματα συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα με τμήμα της αλληλουχίας εξωνίων του γονιδίου *MAGE* ώστε να κλωνοποιηθεί το cDNA του γονιδίου *MAGE* σε περίπτωση που υπάρχει στα δείγματα.

Έτσι κλωνοποιηθεί το cDNA του γονιδίου *MAGE* συνεπάγεται η έκφραση του γονιδίου στα συγκεκριμένα δείγματα.

ΘΕΜΑ Δ

- Δ1.** Παρατηρούμε ότι έχει γίνει αντικατάσταση του νουκλεοτιδίου που έχει αζωτούχο βάση G με νουκλεοτίδιο που έχει αζωτούχο βάση A.

Φυσιολογικό αλληλόμορφο:

5'.....GGACUACAUCGAAUUUU **G** GGGGCGCACGUCG.....3'

Μεταλλαγμένο αλληλόμορφο:

5'.....GGACUACAUCGAAUUUU **A** GGGGCGCACGUCG.....3'

Επειδή δεν μας δίδεται η αλληλουχία των κωδικονίων διακρίνουμε 3 περιπτώσεις για το βήμα τριπλέτας με το οποίο διαβάζεται το συγκεκριμένο mRNA κατά τη μετάφραση του στα ριβοσώματα. Διαβάζοντας συνεχώς, μη επικαλυπτόμενα με βήμα τριπλέτας το mRNA διακρίνουμε τις εξής περιπτώσεις:

- i. Έστω ότι η πρώτη βάση είναι η πρώτη βάση του αντίστοιχου κωδικονίου:

Φυσιολογικό αλληλόμορφο :

5'.....GGA-CUA-CAU-CGA-AUU-UUG- GGG-GCG-CAC-GUC-G.....3'

Μεταλλαγμένο αλληλόμορφο:

5'.....GGA-CUA-CAU-CGA-AUU-UUA-GGG-GCG-CAC-GUC-G.....3'

Το κανονικό mRNA έχει το 5'-UUG-3' που κωδικοποιεί την Λευκίνη και προκύπτει συνώνυμο κωδικόνιο 5'-UUA-3', οπότε δεν έχουμε αλλαγή αμινοξέος στην πολυπεπτιδική αλυσίδα.

- ii. Έστω ότι η πρώτη βάση είναι η δεύτερη βάση του αντίστοιχου κωδικονίου:

Φυσιολογικό αλληλόμορφο :

5'.....GG-ACU-ACA-UCG-AAU-UUU-GGG-GGC-GCA-CGU-CG.....3'

Μεταλλαγμένο αλληλόμορφο:

5'.....GG-ACU-ACA-UCG-AAU-UUU-AGG-GGC-GCA-CGU-CG.....3'

Στην περίπτωση αυτή έχουμε αλλαγή ενός αμινοξέος στην πολυπεπτιδική αλυσίδα, της γλυκίνης με αργινίνη. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε απώλεια της λειτουργίας της πρωτεΐνης ή όχι (ουδέτερη μετάλλαξη).

iii. Έστω ότι η πρώτη βάση είναι η τρίτη βάση του αντίστοιχου κωδικονίου :

Φυσιολογικό αλληλόμορφο :

5'.....G-GAC-UAC-AUC-GAA-UUU-UGG-GGG-CGC-ACG-UCG.....3'

Μεταλλαγμένο αλληλόμορφο:

5'.....G-GAC-UAC-AUC-GAA-UUU-UAG-GGG-CGC-ACG-UCG.....3'

Στην περίπτωση αυτή προκύπτει μήνυμα λήξης και έχουμε πρόωρη λήξη της μετάφρασης και έλλειψη της πρωτεΐνης του συμπλέγματος SAC.

Δ2. Α. Μητέρα: M^1M^2

Πατέρας: M^1M^1

Ζυγωτό 1: M^1M^2

Ζυγωτό 2: M^1M^1

Β. Το ζυγωτό που έχει μη φυσιολογική χρωμοσωμική σύσταση είναι το ζυγωτό 3.

Από τη φυσιολογική διασταύρωση των γονέων του προκύπτει:

P	M^1M^2 (x)	M^1M^1
Γαμέτες	M^1, M^2	M^1
ΓΑ	$M^1M^1 : M^1M^2$	

Ωστόσο όπως φαίνεται στα αποτελέσματα της ηλεκτροφόρησης, από την παρατήρηση των ζωνών που προκύπτουν από το δείγμα που επεξεργάστηκε με EcoRI για το ζυγωτό 3 προκύπτει ότι φέρει τα αλληλόμορφα M^1 και M^2 όμως από το πάχος της ζώνης 1 φέρει περισσότερα αντίγραφα του γονιδίου M^2 .

Γνωρίζουμε ότι το γονίδιο M, εδράζεται στο 21ο χρωμόσωμα, συνεπώς το ζυγωτό έχει τρισωμία 21 δηλαδή θα πάσχει από σύνδρομο Down. Το ζυγωτό αυτό προέκυψε από μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων του χρωμοσώματος 21 κατά τη 2^η μειωτική διαίρεση της μητέρας με αποτέλεσμα να δημιουργηθεί ωάριο που περιείχε γονίδια $M^2 M^2$ το οποίο γονιμοποιήθηκε από φυσιολογικό σπερματοζωάριο το οποίο περιείχε το γονίδιο M^1 και έτσι προέκυψε ζυγωτό $M^1 M^2 M^2$.

Δ3. Η μείωση των επιπέδων κοχρεσινών αυξάνουν την πιθανότητα μη διαχωρισμού των ομόλογων χρωμοσωμάτων ή των αδελφών χρωματίδων κατά την παραγωγή γαμετών και έτσι αυξάνεται η πιθανότητα να δημιουργηθούν γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού. Η γονιμοποίηση των μη φυσιολογικών γαμετών, που προκύπτουν, με φυσιολογικό γαμέτη έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ζυγωτού με «λανθασμένη» ποσότητα γενετικού υλικού, το οποίο δεν αναπτύσσεται φυσιολογικά. Τα άτομα που προκύπτουν και έχουν περίσσεια ή έλλειψη μικρού αριθμού χρωμοσωμάτων ονομάζονται ανευπλοειδή. Πιθανώς αυτό να εξηγεί και τη δημιουργία του ζυγωτού 3 με τρισωμία 21 που προέκυψε από την γονιμοποίηση ωαρίων της γυναίκας του ερωτήματος Δ3.

Άλλα σύνδρομα γνωρίζεται ότι θα μπορούσε να εμφανίσει ένας απόγονος λόγω τεκνοποίησης σε μεγαλύτερη ηλικία είναι:

- Τρισωμία 13
- Τρισωμία 18
- Σύνδρομο Turner(XO)
- Σύνδρομο Klinefelter (XXY)

Δ4.

- Ατομα-φορείς γενετικών ασθενειών.
- Ατομα με οικογενειακό ιστορικό γενετικών ασθενειών.
- Γυναίκες με πολλαπλές αποβολές.