

ΒΙΟΛΟΓΙΑ
ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
2010
ΕΚΦΩΝΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις **A1** έως **A5** και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

- A1.** Γονιδιακές μεταλλάξεις μπορεί να συμβούν
- α.** μόνο σε περιοχές του DNA που μεταγράφονται
 - β.** μόνο στις κωδικές περιοχές των γονιδίων
 - γ.** μόνο στα πρόδρομα mRNA
 - δ.** σε ολόκληρο το γονιδίωμα ενός οργανισμού

Μονάδες 5

- A2.** Η διπλή έλικα του DNA
- α.** έχει μεταβαλλόμενο σκελετό
 - β.** έχει υδρόφιλο σκελετό
 - γ.** έχει πεπτιδικούς δεσμούς
 - δ.** είναι αριστερόστροφη

Μονάδες 5

- A3.** Τα πρωταρχικά τμήματα RNA συντίθενται από
- α.** το πριμόσωμα
 - β.** το νουκλεόσωμα
 - γ.** την DNA ελικάση
 - δ.** την DNA δεσμάση

Μονάδες 5

- A4.** Η εισαγωγή ανασυνδυασμένου DNA σε βακτηριακό κύτταρο-ξενιστή ονομάζεται
- α.** ιχνηθέτηση
 - β.** μετασχηματισμός
 - γ.** εμβολιάσμος
 - δ.** μικροέγχυση

Μονάδες 5

- A5.** Στο οπερόνιο της λακτόζης, όταν απουσιάζει η λακτόζη, η πρωτεΐνη καταστολέας συνδέεται με
- α.** τον υποκινητή
 - β.** το ρυθμιστικό γονίδιο
 - γ.** τον χειριστή
 - δ.** την RNA-πολυμεράση

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

- B1.** Ποια κύτταρα ονομάζονται απλοειδή και ποια κύτταρα ονομάζονται διπλοειδή;

Μονάδες 6

B2. Να περιγράψετε τον σχηματισμό του 3'-5' φωσφοδιεστερικού δεσμού. **Μονάδες 8**

B3. Τι είναι το πολύσωμα; **Μονάδες 5**

B4. Πώς το οξυγόνο επηρεάζει την ανάπτυξη των μικροοργανισμών; **Μονάδες 6**

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Να περιγράψετε τις διαδικασίες με τις οποίες μπορούν να παραχθούν μονοκλωνικά αντισώματα, τα οποία συνεισφέρουν στον προσδιορισμό των ομάδων αίματος του ανθρώπου. **Μονάδες 7**

Γ2. Να αναφέρετε ποιους τύπους αιμορροφιλίας γνωρίζετε και πού οφείλονται (μονάδες 2). Να περιγράψετε τη διαδικασία αντιμετώπισης μίας εξ αυτών, με βάση τη μέθοδο δημιουργίας διαγονιδιακών ζώων (μονάδες 6). **Μονάδες 8**

Γ3. Δίνεται μείγμα μορίων DNA και ένας ανιχνευτής RNA.

DNA μόριο I	[Κλώνος Ια	5'	TACCTCAATCCGTATTA	3'
		Κλώνος Ιβ	3'	ATGGAGTTAGGCATAAT	5'

DNA μόριο II	[Κλώνος Ια	3'	CCGTACGGATTGAGGAA	5'
		Κλώνος Ιβ	5'	GGCATGCCTAACTCCTT	3'

Ανιχνευτής: 5' UACGGAUUGA 3'

Να εξηγήσετε τι είναι ανιχνευτής (μονάδες 2), να περιγράψετε τις διαδικασίες που θα ακολουθηθούν προκειμένου ο ανιχνευτής να υβριδοποιήσει την κατάλληλη αλληλουχία DNA (μονάδες 4) και να εξηγήσετε ποιος είναι ο κλώνος του DNA που θα υβριδοποιηθεί (μονάδες 4). **Μονάδες 10**

ΘΕΜΑ Δ

Υγής άντρας παντρεύτηκε με υγιή γυναίκα και απέκτησαν ένα αγόρι με αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα, ένα κορίτσι που πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία και περιμένουν το τρίτο παιδί τους.

Δ1. Να προσδιορίσετε τους γονότυπους των γονέων και να εξηγήσετε την απάντησή σας. **Μονάδες 4**

Δ2. Να προσδιορίσετε τους πιθανούς γονότυπους των παιδιών τους και να εξηγήσετε την απάντησή σας. **Μονάδες 4**

Δ3. Να υπολογίσετε την πιθανότητα το τρίτο παιδί να έχει φυσιολογικό φαινότυπο. Να εξηγήσετε την απάντησή σας κάνοντας ή την απαιτούμενη διασταύρωση ή τις απαιτούμενες διασταυρώσεις. **Μονάδες 12**

Δ4. Να εξηγήσετε τα γενετικά αίτια της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. **Μονάδες 5**

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

A1. → δ A2. → β A3. → α A4. → β A5. → γ

ΘΕΜΑ Β

- B1.** Σχολικό βιβλίο σελ 17 «Το γενετικό υλικό... ονομάζονται διπλοειδή»
B2. Σχολικό βιβλίο σελ 14 « Το DNA 3' – 5' φωσφοδιαστερικός δεσμός»
B3. Σχολικό βιβλίο σελ 37-38 «Σημειώνεται ότι ... ονομάζεται πολύσωμα»
B4. Σχολικό βιβλίο σελ 108 «Η παρουσία ή απουσία ... είναι τοξικό (υποχρεωτικά αναερόβιοι)».

ΘΕΜΑ Γ

- Γ1.** Τα άτομα με ομάδα αίματος Α έχουν στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων τους αντιγόνο τύπου Α. Άτομα ομάδας αίματος Β έχουν αντιγόνο Β. Ένα άτομο ομάδας αίματος ΑΒ έχει αντιγόνα Α και Β, ενώ ένα άτομο ομάδας αίματος Ο δεν έχει κανένα αντιγόνο.

Τα μονοκλωνικά αντισώματα, επειδή αναγνωρίζουν ειδικά έναν αντιγονικό καθοριστή, είναι πολύ χρήσιμα ως ανοσοδιαγνωστικά. Συνεισφέρουν σημαντικά στην αύξηση της ευαισθησίας κλινικών δοκιμασιών, όπως η τυποποίηση (προσδιορισμός) των ομάδων αίματος.

Για τη δημιουργία του τεστ προσδιορισμού τόσο το αντιγόνο Α όσο και το αντιγόνο Β χορηγούνται σε ποντίκια με ένεση και προκαλούν ανοσολογική αντίδραση με αποτέλεσμα να αρχίσει η παραγωγή αντισωμάτων από εξειδικευμένα Β-λεμφοκύτταρα. Υστερα από δύο εβδομάδες αφαιρείται ο σπλήνας και απομονώνονται τα Β-λεμφοκύτταρα. Τα κύτταρα αυτά συντήκονται με καρκινικά κύτταρα και δημιουργούνται τα υβριδώματα, τα οποία παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα που αναγνωρίζουν είτε το αντιγόνο Α είτε το αντιγόνο Β. Με τη χρήση των δύο αυτών τύπων μονοκλωνικών αντισωμάτων μπορεί να ελεγχθεί ένα άτομο για το ποιο ή ποια από τα αντιγόνα Α και Β φέρει στα ερυθροκύτταρά του και έτσι να προσδιοριστεί η ομάδα αίματός του.

- Γ2.** Δύο τύποι αιμορροφιλίας:

Αιμορροφιλία Α: Σελ.80: «Η αιμορροφιλία Α...μιας αντιαιμορροφιλικής πρωτεΐνης»

Αιμορροφιλία Β: Σελ.135: «...όπως ο παράγοντας ΙΧ...αιμορροφιλία Β»

Διαδικασία Αντιμετώπισης Αιμορροφιλίας Β:

Σελ.135: «Συνοψίζοντας...καθαρισμός της φαρμακευτικής πρωτεΐνης»

Η χορήγηση της φαρμακευτικής πρωτεΐνης (παράγοντας ΙΧ) στα άτομα που πάσχουν από αιμορροφιλία Β θα συμβάλει στην αντιμετώπιση της ασθένειας.

Γ3. Ανιχνευτής:

Από σελ.61: Ανιχνευτές είναι ιχνηθετημένα μόρια DNA ή RNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το κλωνοποιημένο DNA. Οι ανιχνευτές αναμειγνύονται με το DNA της βιβλιοθήκης (το οποίο έχει αποδιαταχθεί) και υβριδοποιούν μόνο το συμπληρωματικό τους DNA.

Διαδικασίες υβριδοποίησης:

Σελ. 60: «Αν επιδράσουμε...χιλιάδες άλλα κομμάτια.» και
Σελ.61: «Οι ανιχνευτές αναμειγνύονται... συμπληρωματικό τους DNA.»

Ο κλώνος DNA που θα υβριδοποιηθεί είναι ο Ια (από το μόριο DNA I)

Κλώνος Ια 5' TACCTCAATCCGTATTA 3'
Ανιχνευτής 3' AGUUAGGCAU 5'

Αυτό στηρίζεται στις ακόλουθες ιδιότητες:

- 1)στο νόμο της συμπληρωματικότητας των αζωτούχων βάσεων μεταξύ DNA και RNA (απέναντι από A υπάρχει U, απέναντι από U υπάρχει A, απέναντι από G υπάρχει C και απέναντι από C υπάρχει G).
- 2)οι δύο αλυσίδες (DNA και RNA) πρέπει να είναι αντιπαράλληλες.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Για να βρεθούν οι γονότυποι των μελών της οικογένειας θα μελετηθεί ο κάθε χαρακτήρας ξεχωριστά.

Δρεπανοκυτταρική αναιμία

Ο χαρακτήρας δρεπανοκυτταρική αναιμία ελέγχεται από αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο. Κατά συνέπεια, έστω:

Δ: το φυσιολογικό αλληλόμορφο και

δ: το υπεύθυνο αλληλόμορφο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία

άρα τα ΔΔ και Δδ είναι φυσιολογικά άτομα και το άτομο δδ πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Άρα αφού το κορίτσι της οικογένειας πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία θα έχει γονότυπο δδ. Επομένως, οι 2 γονείς θα είναι φυσιολογικοί-φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας (Δδ).

Μερική αχρωματοψία

Η μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα ελέγχεται από φυλοσύνδετο γονίδιο, δηλαδή από γονίδιο που βρίσκεται μόνο στο χρωμόσωμα X. Το επικρατές αλληλόμορφο είναι υπεύθυνο για τη δημιουργία φυσιολογικού ατόμου, ενώ το υπολειπόμενο είναι υπεύθυνο για άτομα που πάσχουν από την ασθένεια. Επομένως, έστω:

X^A : το υπεύθυνο αλληλόμορφο για τη φυσιολογική όραση και
 X^a : το υπεύθυνο αλληλόμορφο για τη μερική αχρωματοψία

Στα αρσενικά άτομα ένα υγιές άτομο έχει γονότυπο X^AY , ενώ ένα που πάσχει έχει X^aY . Στα θηλυκά άτομα, τα υγιή έχουν γονότυπο X^AX^A ή X^AX^a , ενώ όσα πάσχουν έχουν X^aX^a .

Ο πατέρας είναι υγιής άρα X^AY και ο γιός X^aY . Οπότε αφού γεννηθηκε ασθενής γιος από υγιή μητέρα σημαίνει ότι η μητέρα είναι φορέας της ασθένειας άρα θα έχει γονότυπο X^AX^a .

Συνοψίζοντας, οι γονότυποι των γονέων είναι:

Πατέρας: $X^AY\Delta\delta$
Μητέρα: $X^AX^a\Delta\delta$

Δ2. Συνοψίζοντας, οι γονότυποι των παιδιών είναι:

Κόρη: $X^AX^A\delta\delta$ ή $X^AX^a\delta\delta$
Γιός: $X^aY\Delta\Delta$ ή $X^aY\Delta\delta$

Δ3. Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel που λέγεται και νόμος του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων, κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και κατά συνέπεια και τα αλληλόμορφα γονίδια που βρίσκονται σ' αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Έτσι, κάθε γαμέτης περιέχει ένα μόνο από τα δύο αλληλόμορφα κάθε γονιδίου. Κατά τη γονιμοποίηση, μέσω του τυχαίου συνδυασμού των γαμετών των δύο γονέων, γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλόμορφων γονιδίων.

Σύμφωνα με το 2^ο νόμο του Mendel, το γονίδιο που ελέγχει έναν χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλον χαρακτήρα. Ο νόμος αυτός ισχύει για γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Ο ανεξάρτητος διαχωρισμός των γονιδίων γίνεται επειδή τα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο κατά τη δημιουργία των γαμετών. Στην περίπτωση της άσκησης, για τα γονίδια της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και της μερικής αχρωματοψίας ισχύει ο 2^{ος} νόμος του Mendel, αφού το πρώτο είναι αυτοσωμικό και το δεύτερο φυλοσύνδετο. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των δύο γονέων. Έτσι, συγκεντρωτικά, η διασταύρωση που πραγματοποιήθηκε ήταν η εξής:

P: $X^AY\Delta\delta$ (x) $X^AX^a\Delta\delta$
Γαμέτες: $X^A\Delta, X^A\delta, Y\Delta, Y\delta$ $X^A\Delta, X^a\Delta, X^A\delta, X^a\delta$

	$X^A\Delta$	$X^a\Delta$	$X^A\delta$	$X^a\delta$
$X^A\Delta$	$X^AX^A\Delta\Delta$	$XAX^a\Delta\Delta$	$XAXA\Delta\delta$	$XAX^a\Delta\delta$
$X^A\delta$	$X^AX^A\Delta\delta$	$X^AX^a\Delta\delta$	$X^AX^A\delta\delta$	$X^AX^a\delta\delta$
$Y\Delta$	$X^AY\Delta\Delta$	$X^aY\Delta\Delta$	$X^AY\Delta\delta$	$X^aY\Delta\delta$
$Y\delta$	$X^AY\Delta\delta$	$X^aY\Delta\delta$	$X^AY\delta\delta$	$X^aY\delta\delta$

Άρα η πιθανότητα το τρίτο παιδί να έχει φυσιολογικό φαινότυπο είναι: 9/16

- Δ4.** Η δρεπανοκυτταρική αναιμία αποτελεί την πρώτη γενετική ασθένεια που προσδιορίστηκε ότι είναι αποτέλεσμα συγκεκριμένης γονιδιακής μετάλλαξης (Linus Pauling 1949). Η μετάλλαξη αυτή έχει ως αποτέλεσμα, στο επίπεδο του γονιδίου της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας, το κωδικόνιο της κωδικής αλυσίδας που κωδικοποιεί το 6ο αμινοξύ αντί για GAG είναι το GTG. Σελ. 89-90 σχολικού βιβλίου. « Η αλλαγή στην ακολουθία παίρνουν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα.»