

ΒΙΟΛΟΓΙΑ Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ 2004

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 φράση που συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

- Κατά τη μεταγραφή του DNA συντίθεται ένα ...
 - δίκλωνο μόριο DNA.
 - μονόκλωνο μόριο DNA.
 - δίκλωνο RNA.
 - μονόκλωνο RNA.

Μονάδες 5

- Μια cDNA βιβλιοθήκη περιέχει ...
 - το σύνολο του DNA ενός οργανισμού.
 - αντίγραφα των mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται σε συγκεκριμένα κύτταρα.
 - αντίγραφα του mRNA ενός μόνο γονιδίου.
 - αντίγραφα που περιέχουν κομμάτια γονιδίων και άλλα τμήματα DNA.

Μονάδες 5

- Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη β θαλασσαιμία ...
 - είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο.
 - έχει πολλαπλά αλληλόμορφα.
 - είναι επικρατές αυτοσωμικό.
 - είναι επικρατές φυλοσύνδετο.

Μονάδες 5

- Οι ιντερφερόνες που χρησιμοποιεί σήμερα ο άνθρωπος είναι δυνατόν να παράγονται σε μεγάλες ποσότητες από ...
 - κύτταρα ανθρώπου.
 - κύτταρα ζώων.
 - γενετικά τροποποιημένα βακτήρια.
 - φυτικά κύτταρα.

Μονάδες 5

- Τα ένζυμα που διορθώνουν λάθη κατά την αντιγραφή του DNA είναι ...
 - DNA ελικάσες και DNA δεσμάση.
 - RNA πολυμεράσες και πριμόσωμα.
 - DNA δεσμάση και επιδιορθωτικά ένζυμα.
 - DNA πολυμεράσες και επιδιορθωτικά ένζυμα.

Μονάδες 5

Απάντηση:

- δ.** (μονόκλωνο RNA)
- β.** (αντίγραφα των mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται σε συγκεκριμένα κύτταρα)
- β.** (έχει πολλαπλά αλληλόμορφα)
- γ.** (γενετικά τροποποιημένα βακτήρια)
- δ.** (DNA πολυμεράσες και επιδιορθωτικά ένζυμα)

ΘΕΜΑ 2ο

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

- Ποια είδη RNA παράγονται κατά τη μεταγραφή του DNA προκαρυωτικού κυττάρου (μονάδες 3) και ποιος είναι ο ρόλος τους (μονάδες 6);

Μονάδες 9

2. Ποια βήματα απαιτούνται για την παραγωγή μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης ανθρώπινης προέλευσης από ένα διαγονιδιακό ζώο;

Μονάδες 9

3. Ποιος ο ρόλος των μονοκλωνικών αντισωμάτων ως ανοσοδιαγνωστικά;

Μονάδες 7

Απάντηση:

1. Βιβλίο σελ. 31

Τα γονίδια διακρίνονται σε δύο κατηγορίες:

- στα γονίδια που μεταγράφονται σε mRNA και μεταφράζονται στη συνέχεια σε πρωτεΐνες και

- στα γονίδια που μεταγράφονται και παράγουν tRNA, rRNA και snRNA.

Υπάρχουν τρία είδη μορίων RNA που παράγονται τη μεταγραφή του DNA στους προκαρυωτικούς οργανισμούς: το αγγελιαφόρο RNA (mRNA), το μεταφορικό RNA (tRNA) και το ριβοσωμικό RNA (rRNA).

1. Αγγελιαφόρο RNA (mRNA): Τα μόρια αυτά μεταφέρουν την πληροφορία του DNA για την παραγωγή μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας.
2. Ριβοσωμικό RNA (rRNA): Τα μόρια αυτά συνδέονται με πρωτεΐνες και σχηματίζουν το ριβόσωμα, ένα «σωματίδιο» απαραίτητο για την πραγματοποίηση της πρωτεϊνοσύνθεσης.
3. Μεταφορικό RNA (tRNA): Κάθε μεταφορικό RNA συνδέεται με ένα συγκεκριμένο αμινοξύ και το μεταφέρει στη θέση της πρωτεϊνοσύνθεσης.

2. Βιβλίο σελ. 135 (Συνοψίζοντας, θα μπορούσαμε να αναφέρουμε ότι τα βήματα που απαιτούνται και καθαρισμός της φαρμακευτικής πρωτεΐνης.)

3. Βιβλίο σελ. 119 (Τα μονοκλωνικά αντισώματα επειδή αναγνωρίζουν ειδικά έναν αντιγονικό καθοριστή, δηλαδή μόνο μία περιοχή ενός αντιγόνου, είναι πολύ χρήσιμα ως ανοσοδιαγνωστικά. Μπορούν κατά την κύηση.)

ΘΕΜΑ 3ο

Από δύο φυσιολογικούς γονείς, ως προς τον αριθμό και το μέγεθος των χρωμοσωμάτων, γεννήθηκε παιδί με σύνδρομο Turner (XO).

1. Να γράψετε έναν από τους πιθανούς μηχανισμούς που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση του συγκεκριμένου παιδιού.

Μονάδες 7

2. Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Turner;

Μονάδες 6

3. Να περιγράψετε τις διαδικασίες που πρέπει να ακολουθηθούν για τη διάγνωση του συνδρόμου Turner πριν από τη γέννηση ενός παιδιού.

Μονάδες 12

Απάντηση:

1. Αν κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης δεν πραγματοποιηθεί φυσιολογικά ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων, ένα φαινόμενο που ονομάζεται μη-διαχωρισμός, τότε δημιουργούνται γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού. Η γονιμοποίηση των μη φυσιολογικών γαμετών έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ζυγωτού με «λανθασμένη» ποσότητα γενετικού υλικού, το οποίο δεν αναπτύσσεται φυσιολογικά (Βιβλίο σελ. 95-96).

Η απουσία ενός μόνο χρωμοσώματος ονομάζεται μονοσωμία. Το σύνδρομο Turner (XO) είναι η μονοσωμία του φυλετικού (X) χρωμοσώματος και μπορεί να εξηγηθεί ως το αποτέλεσμα της γονιμοποίησης ενός φυσιολογικού γαμέτη με ένα γαμέτη που δεν είχε φυλετικό (X ή Y) χρωμόσωμα. Ο πιθανός μηχανισμός που μπορεί να

εξηγήσει την απουσία του φυλετικού χρωμοσώματος στο γαμέτη, δεδομένου ότι οι γονείς του συγκεκριμένου παιδιού ήταν φυσιολογικοί ως προς τον αριθμό και το μέγεθος των χρωμοσωμάτων, είναι ο μη-διαχωρισμός των φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά το σχηματισμό των γαμετών στη μείωση. Συγκεκριμένα ο μη-διαχωρισμός μπορεί να συνέβη με οποιονδήποτε από τους παρακάτω τρόπους:

- στην πρώτη μειωτική διαίρεση κατά το σχηματισμό του ωαρίου ή του σπερματοζωαρίου, με αποτέλεσμα να μη διαχωριστούν τα XX ή τα XY χρωμοσώματα και να προκύψουν και γαμέτες χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα, ή
- στη δεύτερη μειωτική διαίρεση, με αποτέλεσμα να μη διαχωριστούν οι αδελφές χρωματίδες ενός X ή ενός Y χρωμοσώματος και να προκύψει και πάλι ωάριο ή σπερματοζωάριο χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα.

2. Βιβλίο σελ. 97 (Τα άτομα που πάσχουν ... στείρα.)

3. Για τη διάγνωση του συνδρόμου Turner πριν από τη γέννηση ενός παιδιού είναι απαραίτητο να ληφθούν κύτταρα του εμβρύου και να γίνει ανάλυση του καρυότυπου. Συγκεκριμένα,

Βιβλίο σελ. 99-100 (Με την αμνιοπαρακέντηση ... πιο έγκαιρης διάγνωσης.)

Βιβλίο σελ. 20 (Η μελέτη των χρωμοσωμάτων είναι δυνατή μόνο ... Το 23^ο ζεύγος στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δύο X χρωμοσώματα, ενώ στα αρσενικά από ένα X και ένα Y χρωμόσωμα.)

Στην περίπτωση του συνδρόμου Turner, ο καρυότυπος θα καταδείξει την παρουσία ενός μόνο X χρωμοσώματος στο έμβρυο.

ΘΕΜΑ 4ο

Ένας άνδρας με ομάδα αίματος O και με φυσιολογική όραση παντρεύεται μια γυναίκα με ομάδα αίματος A, που είναι φορέας μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και στο κόκκινο. Ο πατέρας του συγκεκριμένου άνδρα είναι ομάδας αίματος A με φυσιολογική όραση και η μητέρα του είναι ομάδας αίματος B με φυσιολογική όραση.

α. Να προσδιορίσετε τους γονότυπους των γονέων του άνδρα .

Μονάδες 6

β. Να γράψετε τις πιθανές διασταυρώσεις μεταξύ του άνδρα ομάδας αίματος O με φυσιολογική όραση και της γυναίκας ομάδας αίματος A που είναι φορέας μερικής αχρωματοψίας.

Μονάδες 12

γ. Σε καθεμιά από τις προηγούμενες διασταυρώσεις του ερωτήματος β, να βρείτε την πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι ομάδας αίματος A με μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο (μονάδες 2), και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5).

Μονάδες 7

Απάντηση:

α. Το γονίδιο της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και το κόκκινο είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο (Βιβλίο σελ. 81), ενώ το γονίδιο I που καθορίζει τις ομάδες αίματος σύμφωνα με το σύστημα ABO είναι αυτοσωμικό και έχει τρία αλληλόμορφα. Τα I^A και I^B που καθορίζουν τις A και B ομάδες είναι συνεπικρατή, ενώ το i είναι υπολειπόμενο. Άτομα ομάδας A έχουν γονότυπο $I^A I^A$ ή $I^A i$. Άτομα ομάδας B έχουν $I^B I^B$ ή $I^B i$, ενώ άτομα AB έχουν $I^A I^B$. Τα άτομα της ομάδας O είναι ii (Βιβλίο σελ. 76).

Εάν συμβολίσουμε με X^M το γονίδιο για τη φυσιολογική όραση και με X^m το γονίδιο για τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο επομένως, θα έχουμε για τους γονείς του άνδρα:

$I^A i X^M Y$ για τον πατέρα, δεδομένου ότι έχει ομάδα αίματος A και φυσιολογική όραση, και $I^B i X^M X^M$ ή $I^B i X^M X^m$ για τη μητέρα, δεδομένου ότι έχει ομάδα αίματος B και φυσιολογική όραση, χωρίς να είμαστε σε θέση να γνωρίζουμε εάν είναι ομόζυγη για το γονίδιο της φυσιολογικής όρασης ή είναι φορέας της μερικής αχρωματοψίας.

Οι δύο γονείς είναι ετερόζυγοι, $I^A i$ και $I^B i$, δεδομένου ότι αποκτούν γιο με ομάδα αίματος O, επομένως ο κάθε γονέας έχει ένα i αλληλόμορφο που κληροδοτεί στο γιο του.

β. Οι πιθανές διασταυρώσεις είναι:

- $ii X^M Y \times I^A I^A X^M X^M$ και
- $ii X^M Y \times I^A i X^M X^m$,

δεδομένου ότι ο άνδρας έχει φυσιολογική όραση και ομάδα αίματος O, ενώ η γυναίκα είναι φορέας της μερικής αχρωματοψίας και ομάδας αίματος A, χωρίς όμως να γνωρίζουμε αν είναι ομόζυγη ή ετερόζυγη γι' αυτό το χαρακτηριστικό.

Οι πιθανοί απόγονοι της πρώτης διασταύρωσης είναι:

Γαμέτες	$I^A X^M$	$I^A X^m$		
$i X^M$	$I^A i X^M X^M$	$I^A i X^m X^M$		
$i Y$	$I^A i X^M Y$	$I^A i X^m Y$		

Οι πιθανοί απόγονοι της δεύτερης διασταύρωσης είναι:

Γαμέτες	$I^A X^M$	$I^A X^m$	$i X^M$	$i X^m$
$i X^M$	$I^A i X^M X^M$	$I^A i X^m X^M$	$ii X^M X^M$	$ii X^m X^M$
$i Y$	$I^A i X^M Y$	$I^A i X^m Y$	$ii X^M Y$	$ii X^m Y$

γ. Όπως προκύπτει από το τετράγωνο του Punnett, η πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι με ομάδα αίματος A και μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο ($I^A i X^m Y$) είναι $\frac{1}{4}$ (25%) στην πρώτη περίπτωση, και $\frac{1}{8}$ (12,5%) στη δεύτερη περίπτωση.

Το γεγονός αυτό ερμηνεύεται με βάση το δεύτερο νόμο (της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων) του Mendel, που αναφέρει ότι ... συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο κατά τη δημιουργία των γαμετών (Βιβλίο σελ. 73-74).