

ΤΑΞΗ: Γ' ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ

ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΣ: ΘΕΤΙΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ

ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ

Ημερομηνία: Σάββατο 22 Απριλίου 2017

Διάρκεια Εξέτασης: 3 ώρες

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

A1 → β, A2 → β, A3 → δ, A4 → γ, A5 → γ

ΘΕΜΑ Β

B1. Αναφορά στον 3' – 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό (σελ. 18 σχολ.)

Το ανθρώπινο γονιδίωμα σε ένα απλοειδές κύτταρο (γαμέτη) αποτελείται από περίπου $3 \cdot 10^9$ ζεύγη βάσεων DNA, που είναι οργανωμένα σε 23 χρωμοσώματα με τη μορφή μιας χρωματίδας. Κάθε χρωμόσωμα αντιστοιχεί σε ένα δίκλωνο και γραμμικό μόριο DNA.

$2 \times 3 \cdot 10^9 = 6 \cdot 10^9$ νουκλεοτίδια συνολικά στα 23 χρωμοσώματα. Άρα θα υπάρχουν $6 \cdot 10^9 = (2 \times 23)$ φωσφοδιεστερικοί δεσμοί

B2. Το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*, που ζει στο έδαφος, παράγει μια ισχυρή τοξίνη, η οποία μπορεί να καταστρέφει πολλά είδη εντόμων και σκωλήκων και είναι 80.000 φορές πιο ισχυρή από πολλά εντομοκτόνα.

Με την ολοκλήρωση της χαρτογράφησης του γονιδιώματος του *Bacillus thuringiensis* εντοπίσαμε και απομονώσαμε το γονίδιο που κωδικοποιεί την ισχυρή τοξίνη.

Το βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens*, το οποίο ζει στο έδαφος, διαθέτει τη φυσική ικανότητα να μολύνει φυτικά κύτταρα μεταφέροντας σ' αυτά ένα πλασμίδιο που ονομάζεται Ti. Το πλασμίδιο Ti ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό των φυτικών κυττάρων καλαμποκιού, και δημιουργεί εξογκώματα (όγκους) στο σώμα των φυτών. Οι ερευνητές, αφού απομόνωσαν το πλασμίδιο από το βακτήριο, κατόρθωσαν να απενεργοποιήσουν τα γονίδια που δημιουργούν τους όγκους τοποθετώντας στο πλασμίδιο - το οποίο έχει κοπεί με τη χρήση κατάλληλης περιοριστικής ενδονουκλεάσης που κόβει σε ενδιάμεση θέση στο γονίδιο που προκαλεί τους όγκους στα φυτά - το γονίδιο του *Bacillus* που θα προσδώσει στο φυτό ανθεκτικότητα σε έντομα και σκωλήκες, με τη βοήθεια της DNAδεσμάσης. Το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο εισάγεται σε φυτικά κύτταρα που αναπτύσσονται σε ειδικές καλλιέργειες στο

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΘΕΜΑΤΑ 2017
Β' ΦΑΣΗ

E_3.Βλ3Θ(α)

εργαστήριο και το επιθυμητό γονίδιο ενσωματώνεται σε ένα από τα χρωμοσώματα του φυτικού κυττάρου. Τα τροποποιημένα αυτά φυτικά κύτταρα τελικά δίνουν ένα νέο φυτικό οργανισμό, που περιέχει και εκφράζει το γονίδιο του Bacillus. Τα διαγονιδιακά φυτά (ποικιλίας Bt) που δημιουργούνται έχουν την ικανότητα να μεταβιβάζουν τις νέες ιδιότητες στους απογόνους τους.

B3.

- Αν επιδράσουμε στο DNA που απομονώθηκε ... αποδιάταξη (σελ. 64 σχολ.)
- Πυρήνας ανθρώπινου σωματικού κυττάρου:
 - α. Αρχή μεσόφασης:** 46 ινίδια χρωματίνης που αντιστοιχούν σε 46 δίκλινα μόρια DNA
 $46 \times 2 = 92$ πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες
 - β. Μετά την αντιγραφή στη μεσόφαση:** 46 ινίδια χρωματίνης με τη μορφή αδελφών χρωματίδων ενωμένων στο κεντρομερίδιο, που αντιστοιχούν σε
 $46 \times 2 = 92$ μόρια DNA
 $92 \times 2 = 184$ πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες
 - γ. Αρχή μίτωσης, επομένως και στη μετάφαση:** 46 χρωμοσώματα με τη μορφή αδελφών χρωματίδων ενωμένων στο κεντρομερίδιο, που αντιστοιχούν σε $46 \times 2 = 92$ μόρια DNA
 $92 \times 2 = 184$ πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες
 - δ. Τέλος μίτωσης:** 46 χρωμοσώματα με τη μορφή μιας χρωματίδας, που αντιστοιχούν σε 46 δίκλινα μόρια DNA
 $46 \times 2 = 92$ πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες
- Μιτοχόνδρια:
 Κάθε μιτοχόνδριο περιέχει 2 έως 10 αντίγραφα του δίκλωνου και κυκλικού μορίου DNA. Επομένως, με την αποδιάταξη, σε κάθε μιτοχόνδριο θα προκύψουν, 4 έως 20 πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες.

B4.

Χαρτογράφηση είναι ο εντοπισμός της θέσης των γονιδίων στα χρωμοσώματα και ο προσδιορισμός της αλληλουχίας των βάσεων του DNA στο ανθρώπινο γονιδίωμα.

Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA σε συνδυασμό με τις μεθόδους της παραδοσιακής Γενετικής (γενεαλογικά δένδρα) οδήγησε στον εντοπισμό της θέσης στα χρωμοσώματα (χαρτογράφηση) πολλών μεταλλαγμένων γονιδίων, που προκαλούν τις αντίστοιχες ασθένειες. Επιπλέον ορισμένα μεταλλαγμένα γονίδια κλωνοποιήθηκαν και συγκρίθηκαν με τα φυσιολογικά αλληλόμορφα τους, για να εξακριβωθεί το είδος των μεταλλάξεων. Η χαρτογράφηση όλων των γονιδίων στα χρωμοσώματα είναι

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΘΕΜΑΤΑ 2017
Β' ΦΑΣΗ

E_3.Βλ3Θ(α)

ένας από τους κύριους στόχους του προγράμματος του ανθρώπινου γονιδιώματος.

Η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος, μεταξύ άλλων, θα συμβάλει στην ανάπτυξη μεθοδολογίας για τη διάγνωση και τη θεραπεία των ασθενειών με τον προσδιορισμό της θέσης και της αλληλουχίας των βάσεων των γονιδίων που έχουν μεταλλαγή και σχετίζονται με διάφορες ασθένειες (μοριακή διάγνωση).

ΘΕΜΑ Γ

Γ1.

- **Σύνδρομο Down**, οφείλεται στην ύπαρξη ενός επιπλέον χρωμοσώματος 21. Η διάγνωση γίνεται με **καρυότυπο**. (σελ. 100 σχολικού)
- **Σύνδρομο φωνή της γάτας**, έλλειψη τμήματος στο μικρό βραχίονα του χρωμοσώματος 5. Η διάγνωση γίνεται με **καρυότυπο**. Επιπλέον, είναι απαραίτητη η χρώση των χρωμοσωμάτων με τεχνικές που δημιουργούν ζώνες (ζώνες Giemsa) στο χρωμόσωμα που μας ενδιαφέρει. Τέλος, συγκρίνουμε το χρωμόσωμα με φυσιολογικό που βάφτηκε με τις ίδιες χρωστικές. (σελ. 101, 102 σχολικού)
- **Φαινυλκετονουρία (PKU)**, οφείλεται στην έλλειψη ενζύμου που μετατρέπει το αμινοξύ **φαινυλαλανίνη** σε **τυροσίνη** με αποτέλεσμα τη συσσώρευση φαινυλαλανίνης. Παρεμποδίζεται η φυσιολογική ανάπτυξη και η λειτουργία των κυττάρων του εγκεφάλου με συνέπεια τη διανοητική καθυστέρηση. Η διάγνωση γίνεται με **έλεγχο DNA** για την ύπαρξη του μεταλλαγμένου γονιδίου (μοριακή διάγνωση). (σελ. 98, 102 σχολικού)

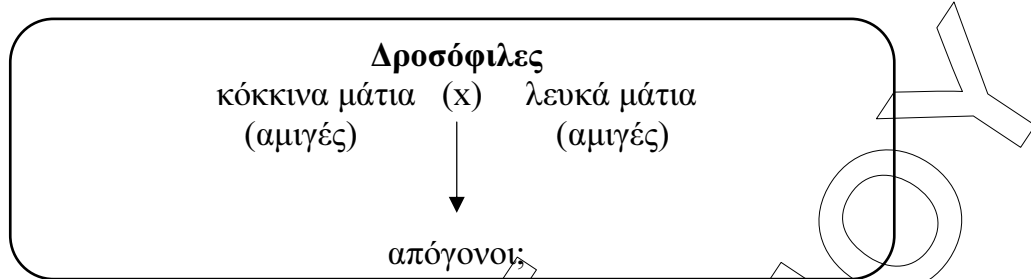
Γ2.

Σχ. βιβλίο σελ. 95
‘Στην περίπτωση που η διαφορετική τριπλέτα που προέκυψε... καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.’

Γ3.

- Στην αντιγραφή με την DNA ελικάση (σελ. 32 σχολικού)
- Στη μεταγραφή με την RNA πολυμεράση (σελ. 36 σχολικού)

Γ4



- **1^η περίπτωση:** Έστω ότι το γονίδιο που ελέγχει το χρώμα των ματιών στις δροσόφιλες είναι αυτοσωμικό.

Συμβολισμός

A: επικρατές γονίδιο για τα κόκκινα μάτια
α: υπολειπόμενο γονίδιο για τα λευκά μάτια

αυτοσωμικό
A > α

P: ♀ AA (x) ♂ αα

Γαμ: A α

F₁: Aα
(κόκκινα μάτια)

Φ.Α. = όλοι οι απόγονοι με κόκκινα μάτια

- **2^η περίπτωση:** Έστω ότι το γονίδιο που ελέγχει το χρώμα των ματιών στις δροσόφιλες είναι φυλοσύνδετο.

Συμβολισμός

X^A: επικρατές γονίδιο για τα κόκκινα μάτια
X^a: υπολειπόμενο γονίδιο για τα λευκά μάτια

φυλοσύνδετο
X^A > X^a

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΘΕΜΑΤΑ 2017
Β' ΦΑΣΗ

E_3.Bλ3Θ(α)

Δύο είναι οι πιθανές διασταυρώσεις αμιγών στελεχών με διαφορετικό φαινότυπο:

P: ♀ $X^A X^A$ (x) ♂ $X^a \Psi$
 Γαμ: X^A – X^a, Ψ
 F₁: $X^A X^a$, $X^A \Psi$
 (♀ κόκκινα) (♂ κόκκινα)

P: ♀ $X^a X^a$ (x) ♂ $X^A \Psi$
 Γαμ: X^a – X^A, Ψ
 F₁: $X^A X^a$, $X^a \Psi$
 (♀ κόκκινα) (♂ λευκά)

Συμπέρασμα: Για να διαπιστώσουμε αν το γονίδιο για το χρώμα ματιών της δροσόφιλας είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο, θα πρέπει να διασταυρώσουμε (♀) με λευκά μάτια και (♂) με κόκκινα μάτια.

Αν όλοι οι απόγονοι έχουν κόκκινα μάτια, το γονίδιο είναι αυτοσωμικό. Αντίθετα, αν όλοι οι θηλυκοί απόγονοι έχουν κόκκινα μάτια και όλοι οι αρσενικοί λευκά μάτια, τότε το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο.

ΘΕΜΑ Δ

Για την κατασκευή του καρυότυπου χρησιμοποιούνται σωματικά κύτταρα που βρίσκονται στην μετάφαση της μίτωσης. Έτσι όταν τα χρωμοσώματα βρίσκονται στην αντικειμενοφόρο πλάκα αποτελούνται από 2 αδελφές χρωματίδες, το καθένα, δηλαδή από 2 μόρια DNA.

Κάθε σωματικό κύτταρο, φυσιολογικού ανθρώπου, είναι διπλοειδές και διαθέτει 22 ζεύγη ομολόγων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (22 AA) και ένα ζεύγος φυλετικών χρωμοσωμάτων, που είναι το XX στις γυναίκες και το XY για τους άνδρες.

Συνεπώς:

- Κάθε μεταφασικό ζευγάρι ομολόγων χρωμοσωμάτων περιλαμβάνει 4 μόρια DNA με αποτέλεσμα, μετά την αποδιάταξη του DNA τους, ένας κατάλληλος ανιχνευτής, να δίνει 4 θέσεις υβριδοποίησης (μια σε κάθε μόριο DNA).
- Στο άτομο με το σύνδρομο Down ο ανιχνευτής Alz δίνει 6 θέσεις υβριδοποίησης. Αυτό σημαίνει ότι, το χρωμόσωμα στο οποίο βρίσκεται το γονίδιο για τη νόσο Alzheimer, υπάρχει στον καρυότυπο του ατόμου τρεις φορές.
 Στον καρυότυπο των ατόμων με σύνδρομο Down εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21 (τρισωμία 21). Συμπέρασμα: η γενετική θέση για τη νόσο βρίσκεται στο 21ο χρωμόσωμα.
- Στο άτομο με το σύνδρομο Turner ο ανιχνευτής Duc δίνει δύο θέσεις υβριδοποίησης. Αυτό σημαίνει ότι, το χρωμόσωμα στο οποίο βρίσκεται το

γονίδιο για τη νόσο του Duchenne, υπάρχει στον καρυότυπο του ατόμου μια φορά.

Στον καρυότυπο των ατόμων με σύνδρομο Turner υπάρχουν τα 22 ζεύγη αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων αλλά ένα μόνο φυλετικό χρωμόσωμα, το X (X0). Συμπέρασμα: η γενετική θέση για τη νόσο Duchenne βρίσκεται στο X χρωμόσωμα.

- Στο άτομο με το σύνδρομο Klinefelter ο ανιχνευτής Duc δίνει τέσσερις θέσεις υβριδοποίησης.

Στον καρυότυπο των ατόμων με σύνδρομο Klinefelter υπάρχουν 22 ζεύγη αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων 3 φυλετικά ΧΧΥ. Συμπέρασμα: Το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο (βρίσκεται στην περιοχή του X που δεν έχει αλληλόμορφα στο Y), γιατί αν βρισκόταν στην περιοχή του X που έχει αλληλόμορφα στο Y, ο ανιχνευτής θα έδινε έξι θέσεις υβριδοποίησης.

Από το γενεαλογικό δένδρο της οικογένειας για την νόσο του Alzheimer και τη διασταύρωση Π_1 (x) Π_2 έχουμε: «από τη διασταύρωση δύο γονέων με όμοιο φαινότυπο (υγιής x υγιής) προκύπτει απόγονος με διαφορετικό φαινότυπο (ασθένεια). Σύμφωνα με τον 1ο νόμο του Mendel, κάθε απόγονος προκύπτει από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των δύο γονέων και κάθε γαμετής έχει ένα αλληλόμορφο για κάθε χαρακτήρα. Συνεπώς το αλληλόμορφο για την ασθένεια υπάρχει στους γονείς χωρίς να εκδηλώνεται και άρα είναι το υπολειπόμενο».

Επομένως, η νόσος Alzheimer κληρονομείται με αυτοσωμικό, υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

Συμβολισμός

A: επικρατές φυσιολογικό γονίδιο | αυτοσωμικό
 α: υπολειπόμενο γονίδιο για τη νόσο Alz | A > α

Τα άτομα Π_3 και Π_4 (υγιή) έχουν γονότυπο Aa γιατί οι γονείς τους I_1 και I_3 (ασθενείς) έχουν γονότυπο aa (μια υπολειπόμενη ιδιότητα εκδηλώνεται μόνο σε ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο), και κάθε απόγονος παίρνει ένα αλληλόμορφο από κάθε γονέα.

(Π_3) (Π_4)
 P: ♀ Aa x ♂ Aa

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΘΕΜΑΤΑ 2017
Β' ΦΑΣΗ

E_3.Βλ3Θ(α)

Από το γενεαλογικό δένδρο της οικογένειας για την νόσο του Duchenne, που κληρονομείται με φυλοσύνδετο τύπο κληρονομικότητας, **αν το γονίδιο ήταν επικρατές** θα είχαμε:

Συμβολισμός

X^δ : υπολειπόμενο φυσιολογικό γονίδιο | φυλοσύνδετο
 X^Δ : επικρατές γονίδιο για τη νόσο Duc | $X^\Delta > X^\delta$

Ο ♂ γονέας Π_1 (ασθένεια) θα είχε γονότυπο $X^\Delta Y$
 Ο ♀ απόγονος του Π_1 (φυσιολογικός) θα είχε γονότυπο $X^\delta X^\delta$
 Άτοπο γιατί οι ♀ απόγονοι παίρνουν ένα X από τον ♂ γονέα.

Επομένως, η νόσος του Duchenne κληρονομείται με φυλοσύνδετο, υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

Συμβολισμός

X^Δ : επικρατές φυσιολογικό γονίδιο | φυλοσύνδετο
 X^δ : υπολειπόμενο γονίδιο για τη νόσο Duc | $X^\Delta > X^\delta$

Ο ♂ γονέας Π_4 (φυσιολογικός) έχει γονότυπο $X^\Delta Y$
 Ο ♀ γονέας Π_3 (φυσιολογικός) έχει γονότυπο $X^\Delta X^\delta$ γιατί έχει προκύψει ♀ απόγονος με την νόσο Duchenne, ο οποίος θα φέρει το X^δ το οποίο θα το έχει πάρει από τον ♀ γονέα αφού ο ♂ γονέας είναι $X^\Delta Y$.

Σύμφωνα με τον 1ο νόμο του Μέντελ: τα αλληλόμορφα γονίδια διαχωρίζονται κατά την μείωση γιατί διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα πάνω στα βρίσκονται, ώστε κάθε γαμέτης να έχει ένα αλληλόμορφο για κάθε χαρακτήρα, και τον 2ο νόμο του Μέντελ: το αλληλόμορφο γονίδιο που ελέγχει τον ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει την μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει τον άλλο χαρακτήρα (ισχύει γιατί τα γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα), η διασταύρωση του Π_3 με τον Π_4 θα είναι:

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΘΕΜΑΤΑ 2017
 Β' ΦΑΣΗ

E_3.Βλ3Θ(α)

P: ♂AaX^ΔY x ♀AaX^ΔX^δ
 Γαμ: AX^Δ, aX^Δ, AY, aY AX^Δ, AX^δ, aX^Δ, aX^δ
 F₁:

♀ \ ♂	AX ^Δ	aX ^Δ	AY	aY
AX ^Δ	AA X ^Δ X ^Δ ♀ φυσιολ.	Aa X ^Δ X ^Δ ♀ φυσιολ.	AA X ^Δ Y ♂ φυσιολ.	Aa X ^Δ Y ♂ φυσιολ.
AX ^δ	AA X ^Δ X ^δ ♀ φυσιολ.	Aa X ^Δ X ^δ ♀ φυσιολ.	AA X ^δ Y ♂ Duchenne	Aa X ^δ Y ♂ Duchenne
aX ^Δ	Aa X ^Δ X ^Δ ♀ φυσιολ.	aa X ^Δ X ^Δ ♀ Alzheimer	Aa X ^Δ Y ♂ φυσιολ.	aa X ^Δ Y ♂ Alzheimer
aX ^δ	Aa X ^Δ X ^δ ♀ φυσιολ.	aa X ^Δ X ^δ ♀ Alzheimer	Aa X ^δ Y ♂ Duchenne	aa X ^δ Y ♂ Alzheimer – Duchenne

Φ.Α(♀): 6/8 φυσιολ.: 2/8 Alzheimer

Φ.Α(♂): 3/8φυσιολ.: 1/8 Alzheimer: 3/8 Duchenne: 1/8 Alzheimer – Duchenne

Παρατηρούμε ότι δεν προκύπτουν ♀ απόγονοι με την νόσο Duchenne. Αυτό σημαίνει ότι το κορίτσι με την νόσο είναι αποτέλεσμα μετάλλαξης που συνέβη σε κάποιον από τους γονείς:

- Αναφορά στο μη διαχωρισμό (σελ. 100 σχολικού)
- ♀ γαμέτης X^δX^δ, λόγω μη αποχωρισμού των αδελφών χρωματίδων του χρωμοσώματος X^δ στην 2^η μειωτική διαίρεση σε γεννητικό κύτταρο της μητέρας.
- ♂ γαμέτης 0, λόγω μη αποχωρισμού των φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά την 1^η μειωτική διαίρεση ή των αδελφών χρωματίδων τους κατά την 2^η μειωτική διαίρεση σε γεννητικό κύτταρο του πατέρα. Η γονιμοποίηση των γαμετών αυτών δίνει ♀ απόγονο X^δX^δ (νόσος Duchenne).
- Από τις Φ.Α. της διασταύρωσης παρατηρούμε ότι η πιθανότητα το κορίτσι να μην εμφανίσει την νόσο Alzheimer είναι 3/4.