

Απαντήσεις στα θέματα βιολογίας κατεύθυνσης 2014

ΘΕΜΑ Α

- A1. δ
- A2. γ
- A3. β
- A4. γ
- A5. β

ΘΕΜΑ Β

B1. $4 \rightarrow 2 \rightarrow 1 \rightarrow 6 \rightarrow 3 \rightarrow 5$

B2.

- α) DNA πολυμεράση
- β) πριμόσωμα
- γ) DNA δεσμάση
- δ) DNA ελικάση
- ε) RNA πολυμεράση

B3. (σελ. 98 σχολικού βιβλίου) "Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών... αλληλουχίας των βάσεων του DNA (μοριακή διάγνωση)".

B4. (σελ. 133 σχολικού βιβλίου) "Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα... από κάποιο άλλο είδος" ή (σελ. 131 σχολικού βιβλίου) "τα ζώα που έχουν υποστεί... ονομάζονται διαγονιδιακά ή γενετικά τροποποιημένα".

B5. (σελ. 109 σχολικού βιβλίου) "Με τον όρο ζύμωση εννοούμε... πρωτεΐνες και αντιβιοτικά".

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Η ασθένεια αποκλείεται να οφείλεται σε επικρατές γονίδιο, λόγω του γεγονότος ότι το άτομο II3 πάσχει, ενώ οι γονείς του (άτομα I1 και I2) είναι υγιή. Στην κλασική επικρατή κληρονομικότητα, κάθε ασθενής στο γενεαλογικό δέντρο έχει τουλάχιστον έναν ασθενή γονέα.

Γ2. Η ασθένεια οφείλεται σε αυτοσωμικό γονίδιο. Αποκλείουμε τη φυλοσύνδετη (υπολειπόμενη) κληρονομικότητα εξαιτίας του ασθενούς ατόμου III1, δηλαδή του απογόνου των ατόμων II4 και II5. Αν η ασθένεια οφειλόταν σε φυλοσύνδετο γονίδιο, τότε και τα δύο φυλετικά X χρωμοσώματα του (θηλυκού) ατόμου III1 θα έπρεπε να φέρουν το υπολειπόμενο γονίδιο. Θα έπρεπε, δηλαδή, καθένας από τους δύο γονείς του να του κληροδοτήσουν από ένα X χρωμόσωμα που φέρει υπολειπόμενο γονίδιο ασθένειας. Ο πατέρας του ατόμου III1 όμως (άτομο II4), είναι υγιής, πράγμα που σημαίνει πως το μοναδικό X χρωμόσωμά του που μπορεί να μεταβιβάσει στον απόγονό του φέρει το επικρατές φυσιολογικό γονίδιο.

Γ3. Συμβολίζοντας με «A» το επικρατές φυσιολογικό γονίδιο και με «a» το υπολειπόμενο γονίδιο της ασθένειας, έχουμε τους ακόλουθους γονοτύπους.

II1: AA ή Aa

II2: AA ή Aa

II3: aa (λόγω του γεγονότος ότι πάσχει)

II4: Aa (λόγω του γεγονότος ότι αποκτάει απόγονο με γονότυπο aa)

Γ4. Με βάση τα δεδομένα του πίνακα, συμπεραίνονται με βεβαιότητα οι γονότυποι των ατόμων II1 και II2. Επειδή ο ανιχνευτής δεν υβριδοποιεί κανένα μόριο DNA στο άτομο II1, σημαίνει πως το άτομο αυτό δεν φέρει κανένα παθολογικό γονίδιο, έχει δηλαδή γονότυπο AA (ομόζυγο για το φυσιολογικό γονίδιο). Επειδή ο ανιχνευτής υβριδοποιεί μόνο ένα μόριο DNA στο άτομο II2, σημαίνει πως ένα μόνο από τα δύο αλληλόμορφα γονίδια του ατόμου αυτού είναι παθολογικό. Το άλλο αλληλόμορφο είναι φυσιολογικό. Άρα, το άτομο II2 έχει γονότυπο Aa (ετερόζυγο).

Γ5. Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα είναι υπολειπόμενη φυλοσύνδετη ασθένεια. Αυτό σημαίνει πως το γονίδιο στο οποίο οφείλεται η ασθένεια είναι υπολειπόμενο σε σχέση με το φυσιολογικό, ενώ η γενετική του θέση εντοπίζεται στο X φυλετικό χρωμόσωμα (και μάλιστα στην περιοχή που δεν έχει αλληλόμορφη στο Y φυλετικό χρωμόσωμα).

Ο υγιής πατέρας του συγκεκριμένου αγοριού διαθέτει το φυσιολογικό αλληλόμορφο στο μοναδικό του X χρωμόσωμα. Η μητέρα του αγοριού είναι σίγουρα φορέας του παθολογικού γονιδίου, διότι, αφενός δεν πάσχει, αφετέρου πρέπει κάποιος από τους δύο γονείς να φέρει το παθολογικό γονίδιο για να το κληροδοτήσει στο παιδί.

Το αγόρι με σύνδρομο Klinefelter διαθέτει τρισωμία φυλετικών χρωμοσωμάτων XXY. Για να πάσχει από αχρωματοψία, θα πρέπει και τα δύο X χρωμοσώματά του να φέρουν το παθολογικό γονίδιο. Ο μοναδικός γονέας που φέρει παθολογικό γονίδιο στο συγκεκριμένο χρωμόσωμα είναι η μητέρα. Αυτό σημαίνει πως τα δύο X χρωμοσώματα τα κληρονόμησε από τη μητέρα του. Φυσικά, το Y χρωμόσωμα το κληρονόμησε από τον πατέρα του. Για να γεννηθεί το συγκεκριμένο αγόρι, θα πρέπει ένα ωάριο με δύο όμοια X χρωμοσώματα (που φέρουν το παθολογικό γονίδιο) να γονιμοποιηθεί από ένα σπερματοζώαριο με Y χρωμόσωμα. Ο μόνος τρόπος για να προκύψει ωάριο με δύο όμοια X χρωμοσώματα, είναι να γίνει μη διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων, κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση της μητέρας. Πρόκειται για εκείνες τις αδελφές χρωματίδες που δημιουργήθηκαν από την αντιγραφή εκείνου του ινιδίου χρωματίνης που φέρει το γονίδιο της ασθένειας.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Η κωδική αλυσίδα του γονιδίου πρέπει να διαθέτει το κωδικόνιο έναρξης 5' ATG 3', το οποίο να ακολουθείται από 7 ακόμα κωδικόνια (τριάδες βάσεων) με συνεχή και μη επικαλυπτόμενο τρόπο. Η μόνη αλυσίδα που εκπληρώνει τις παραπάνω προϋποθέσεις είναι η αλυσίδα I, με το 5' άκρο της αριστερά και το 3' άκρο δεξιά. Επειδή οι δύο συμπληρωματικές αλυσίδες του γονιδίου είναι αντιπαράλληλες, απέναντι από το 5' άκρο της αλυσίδας I βρίσκεται το 3' άκρο της αλυσίδας II και απέναντι από το 3' άκρο της αλυσίδας I βρίσκεται το 5' άκρο της αλυσίδας II.

Δ2. Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μεταγραφόμενη (μη κωδική) αλυσίδα. Άρα, η αλληλουχία του θα είναι:

5' AGCUAUGACCAUGAUUACGGAUUCACUG 3'

Δ3. Κατά την έναρξη της μετάφρασης, το mRNA προσδένεται, μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στην 5' αμετάφραστη περιοχή του, με το ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος, σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Η 5' αμετάφραστη περιοχή κάθε μορίου mRNA βρίσκεται ακριβώς πριν από το κωδικόνιο έναρξης AUG. Άρα, στην περίπτωση αυτή η αμετάφραστη περιοχή είναι η 5' AGCU 3'.

Δ4. Μια αντικατάσταση βάσης στο τμήμα DNA που δίνεται, μπορεί να αλλοιώσει το κωδικόνιο έναρξης, με αποτέλεσμα να χρησιμοποιηθεί ως κωδικόνιο έναρξης το κωδικόνιο

μεθειονίνης που βρίσκεται δύο κωδικόνια αργότερα (αμέσως μετά την τριάδα ACC). Αφού, λοιπόν, τα κωδικόνια που παραλείπονται είναι δύο, τα αμινοξέα που θα συνδεθούν μεταξύ τους κατά τη μετάφραση θα είναι 1022, αντί για 1024.

Δ5. Το ρυθμιστικό γονίδιο κωδικοποιεί την πρωτεΐνη-καταστολέα, η οποία προσδένεται σε μια αλληλουχία του οπερονίου που βρίσκεται πριν τα δομικά γονίδια, ονομαζόμενη χειριστής, εμποδίζοντας έτσι τη μεταγραφή (άρα και συνολικά την έκφραση) των δομικών γονιδίων.

Το τροποποιημένο mRNA που προκύπτει από το μεταλλαγμένο ρυθμιστικό γονίδιο, φέρει 4 επιπλέον διαδοχικές βάσεις μεταξύ του 3ου και 4ου κωδικονίου, δηλαδή αριθμό βάσεων που δεν είναι πολλαπλάσιος του τρία. Η προσθήκη διαδοχικών βάσεων με αριθμό μη πολλαπλάσιο του τρία αλλοιώνει την αλληλουχία των αμινοξέων από το σημείο της μετάλλαξης κι έπειτα, με αποτέλεσμα η νέα πρωτεΐνη να μην εμφανίζει πλέον πολλές ομοιότητες με την (φυσιολογική) αρχική. Καταστρέφεται λοιπόν η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης-καταστολέα, με αποτέλεσμα να μην είναι πλέον ικανή να προσδεθεί στο χειριστή, είτε παρουσία είτε απουσία λακτόζης και γλυκόζης. Συμπερασματικά, τα δομικά γονίδια θα εκφράζονται διαρκώς και τα ένζυμα που αυτά κωδικοποιούν θα παράγονται συνέχεια.

e-biology