

**ΤΑΞΗ:** 3<sup>η</sup> ΤΑΞΗ ΕΠΑ.Λ. (Β' ΟΜΑΔΑ)

**ΜΑΘΗΜΑ:** ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΙΙ

**Ημερομηνία:** Παρασκευή 25 Απριλίου 2014

**Διάρκεια Εξέτασης:** 3 ώρες

### ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

#### ΘΕΜΑ Α

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

#### ΘΕΜΑ Β

- B1. α.** Τα πολυπεπίδια αυξάνονται σε μήκος καθώς το κάθε ριβόσωμα μετακινείται προς το 3' άκρο του mRNA. Επομένως το 5' άκρο βρίσκεται από τα δεξιά (B) και έχει ελεύθερη την φωσφορική του ομάδα και το 3' άκρο βρίσκεται προς τα αριστερά (A) με ελεύθερο το υδροξύλιο. Ανάλογα η κάθε πολυπεπτιδική αλυσίδα που συντίθεται έχει στο πρώτο αμινοξύ ελεύθερο το αμινικό άκρο (Γ) και στο τελευταίο αμινοξύ που προστίθεται, ελεύθερο το καρβοξυλικό άκρο (Δ).
- β.** 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 τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων.
- γ.** (σχολικό βιβλίο σελ.37-38) Πολλά μόρια mRNA μπορούν να μεταγράφονται από ένα μόνο γονίδιο. Πολλά ριβοσώματα μπορούν να μεταφράζουν ταυτόχρονα ένα mRNA, το καθένα σε διαφορετικό σημείο κατά μήκος του μορίου. Αμέσως μόλις το ριβόσωμα έχει μεταφράσει τα πρώτα κωδικόνια, η θέση έναρξης του mRNA είναι ελεύθερη για την πρόσδεση ενός άλλου ριβοσώματος. Το σύμπλεγμα των ριβοσωμάτων με mRNA ονομάζεται πολύσωμα. Έτσι, η πρωτεϊνοσύνθεση είναι μια «οικονομική διαδικασία». Ένα κύτταρο μπορεί να παραγάγει μεγάλα ποσά μιας πρωτεΐνης από ένα ή από δύο αντίγραφα ενός γονιδίου.

**B2. α.** (σχολικό βιβλίο σελ.35) Ο γενετικός κώδικας είναι σχεδόν καθολικός. Όλοι οι οργανισμοί έχουν τον ίδιο γενετικό κώδικα. Αυτό πρακτικά σημαίνει ότι το mRNA από οποιονδήποτε οργανισμό μπορεί να μεταφραστεί σε εκχυλίσματα φυτικών, ζωικών ή βακτηριακών κυττάρων *in vitro* και να παραγάγει την ίδια πρωτεΐνη.

(σχολικό βιβλίο σελ.36) Τα ριβοσώματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως θέση μετάφρασης για οποιοδήποτε mRNA. Αυτό εξηγεί γιατί τα βακτήρια μπορούν να χρησιμοποιηθούν σαν «εργοστάσια παραγωγής ανθρώπινων πρωτεϊνών».

Η διαδικασία της μεταγραφής και της μετάφρασης πραγματοποιούνται με τον ίδιο τρόπο τόσο στα βακτηριακά κύτταρα όσο και στα ανθρώπινα.

Τέλος, οι πρωτεΐνες δομούνται από τα ίδια είκοσι αμινοξέα και στις δυο κατηγορίες κυττάρων.

**β.** Η ινσουλίνη είναι μια ορμόνη που αποτελείται από 51 αμινοξέα και παράγεται από ειδικά κύτταρα του παγκρέατος. Η ινσουλίνη αποτελείται από δυο μικρά πεπτίδια, Α και Β, που συγκρατούνται μεταξύ τους με δισουλφιδικούς δεσμούς.

Το πρώτο αμινοξύ κάθε πεπτιδικής αλυσίδας έχει ελεύθερο αμινικό άκρο.

Εφ' όσον η ινσουλίνη αποτελείται από δυο μικρά πεπτίδια, δύο θα είναι και τα αμινικά άκρα της.

**γ.** Ο πεπτιδικός δεσμός είναι ομοιοπολικός δεσμός που συνδέει διαδοχικά αμινοξέα σε κάθε πολυπεπτιδική αλυσίδα. Η ινσουλίνη αποτελείται από δύο μικρά πεπτίδια με συνολικό αριθμό αμινοξέων 51, γι' αυτό ο αριθμός των πεπτιδικών δεσμών θα είναι ίσος με τον αριθμό των αμινοξέων πλην 2 (πλην 1 για κάθε ένα πεπτίδιο). Επομένως οι πεπτιδικοί δεσμοί που συναντώνται στο μόριο της είναι 49.

**B3.**

- Αποτελεί κύτταρο – ξενιστή που δέχεται με τη διαδικασία του μετασχηματισμού ανασυνδεδεμένο πλασμίδιο και μετά τον πολλαπλασιασμό του δημιουργεί βακτηριακό κλώνο (σελ. 59 σχολικού βιβλίου)
- Παράγει την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI με την οποία, αφού την απόμονώσουμε, κόβουμε το γονιδίωμα του οργανισμού δότη και τους φορείς κλωνοποίησης.
- Περιέχει το πλασμίδιο που αποτελεί το συνηθέστερο φορέα κλωνοποίησης, αφού διαθέτει γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά και μία μόνο φορά την αλληλουχία που αναγνωρίζει η EcoRI.

## ΘΕΜΑ Γ

### Γ1.

#### α. (i)

Μια αντικατάσταση βάσης δημιουργεί μια τριπλέτα που κωδικοποιεί ένα διαφορετικό αμινοξύ και κατά συνέπεια μια αλλαγμένη πρωτεΐνη.

- Εάν το διαφορετικό αμινοξύ βρίσκεται στο ενεργό κέντρο ενός ενζύμου ή κοντά σε αυτό, τότε η ενεργότητά του, δηλαδή η ικανότητα κατάλυσης αντιδράσεων, μπορεί να ελαττωθεί ή και να μηδενισθεί.
- Σε άλλα είδη πρωτεϊνών η μετάλλαξη μπορεί να οδηγήσει σε αλλαγή της δομής τους και συνεπώς και της λειτουργίας τους, όπως στην περίπτωση της HbS στη δρεπανοκυτταρική αναιμία.
- Σε άλλες περιπτώσεις μία αντικατάσταση βάσης μπορεί να μετατρέψει ένα κωδικόνιο, που κωδικοποιεί κάποιο αμινοξύ, σε ένα κωδικόνιο λήξης, με αποτέλεσμα τον τερματισμό σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στις περισσότερες από αυτές τις περιπτώσεις καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης. (σχολικό σελίδα 91)

#### α. (ii)

Πολλές μεταλλάξεις δεν είναι επιβλαβείς και χαρακτηρίζονται ως ουδέτερες.

- Μεταλλάξεις που οδηγούν σε αλλαγή ενός μόνο αμινοξέος μπορεί να έχουν ελάχιστη επίδραση στη στερεοδιάταξη και στη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.
- Οι αλλαγές που συμβαίνουν σ' ένα γονίδιο και δεν οδηγούν σε αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων της πρωτεΐνης, λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα, οι οποίες ονομάζονται σιωπηλές μεταλλάξεις.
- Οι μεταλλάξεις σε ανενεργά, λόγω κυτταρικής διαφοροποίησης, γονίδια (σχολ. σελ.91).

β. Η μόνη αλλαγή που συνέβη στο γονίδιο είναι η αντικατάσταση μίας βάσης στην 6η τριπλέτα της αλληλουχίας (από αριστερά προς τα δεξιά), οπότε η τριπλέτα 5' TGG 3' έγινε 5' GGG 3'.

Επειδή τόσο η κωδική αλυσίδα του γονιδίου όσο και το mRNA είναι συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα με την μη κωδική αλυσίδα, το μόριο του mRNA έχει ίδια αλληλουχία και άκρα με την κωδική αλυσίδα (εκτός της βάσης T, που για το μόριο του mRNA είναι U).

α' περίπτωση: Η αλυσίδα που δίνεται είναι η κωδική, τότε το mRNA που συντίθεται είναι:

φυσιολ. mRNA:

5'... ACG – GAC – ACC – GAG – CUU – UGG – GAU – CUU- .... 3'

μεταλ.mRNA:

5'...ACG – GAC – ACC – GAG – CUU – GGG – GAU – CUU-... 3'

Στο μόριο του mRNA το κωδικόνιο 5' UGG 3' αντικαθίσταται από το κωδικόνιο 5' GGG 3'. Το κωδικόνιο 5' UGG 3' κωδικοποιεί το αμινοξύ τρυπτοφάνη. Το 5' GGG 3' κωδικοποιεί το αμινοξύ γλυκίνη.

Το αμινοξύ τρυπτοφάνη και το αμινοξύ μεθειονίνη είναι τα μόνα από τα 20 αμινοξέα που κωδικοποιούνται μόνο από ένα κωδικόνιο. Άρα οποιαδήποτε αλλαγή στο κωδικόνιο της τρυπτοφάνης, θα είχε προκαλέσει αλλαγή στη σύνθεση του πεπτιδίου.

Επομένως η αλυσίδα αυτή δεν μπορεί να είναι η κωδική.

β' περίπτωση: Η αλυσίδα που δίνεται είναι η μη κωδική, τότε το mRNA που συντίθεται είναι:

φυσιολ. mRNA:

3'.....UGC – CUG – UGG – CUC – GAA – ACC – CUA – GAA -.... 5'

μεταλ. mRNA

3'..... UGC – CUG – UGG – CUC – GAA – CCC – CUA – GAA - ..... 5'

Στο mRNA το κωδικόνιο 5' CCA 3' αντικαθίσταται από το κωδικόνιο 5' CCC 3'. Λόγω του εκφυλισμού του γενετικού κώδικα, τα δύο κωδικόνια κωδικοποιούν το ίδιο αμινοξύ την προλίνη. Επομένως η αλυσίδα αυτή είναι η μη κωδική.

**Γ2.**

Στη γενιά A έχουμε αναλογία απογόνων 184:65:57:19, παρόμοια αναλογία με τα αποτελέσματα των διασταυρώσεων του 2ου νόμου του Μέντελ (9:3:3:1). Άρα είναι η F2. Οι πιθανοί γονότυποι θα είναι: για τα 184 άτομα (A\_B\_), για τα 65 άτομα (ααB\_), για τα 57 άτομα (A\_ββ) και για τα 19 άτομα (ααββ).

Η Γ γενιά έχει όλα τα άτομα φαινοτυπικά όμοια. Άρα είναι η F1.

Ο φαινότυπος θα είναι ΑαΒβ

Η Β γενιά έχει φαινότυπους σε ίση αναλογία. Άρα θα είναι η P, και οι γονότυποι θα είναι ΑΑΒΒ και ααββ.

Γ3. α. Ένα διαγονιδιακό φυτό φέρει:

- γενετικές πληροφορίες του είδους του
- γενετικές πληροφορίες του πλασμιδίου Ti του βακτηρίου *Agrobacterium tumefaciens*
- γενετικές πληροφορίες για κάποια επιθυμητή ιδιότητα που φέρει το γονίδιο του οργανισμού δότη το οποίο ενσωματώθηκε στο πλασμίδιο Ti πχ για την παραγωγή ισχυρής τοξίνης, στις ποικιλίες Bt, του βακτηρίου *Bacillus thuringiensis*.

β. Ένα κλωνοποιημένο ζώο όπως πχ η Dolly φέρει:

- γενετικές πληροφορίες του πυρήνα του σωματικού κυττάρου του μαστικού αδένος του οργανισμού δότη (εξάχρονο πρόβατο)
- γενετικές πληροφορίες των μιτοχονδρίων του θηλαστικού ζώου από το οποίο προέρχεται το απύρηνο ωάριο

### ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Έστω ότι το γονίδιο που ελέγχει την ασθένεια είναι υπολειπόμενο και φυλοσύνδετο.

**Συμβολισμός**

$X^a$ : υπολειπόμενο γονίδιο για την ασθένεια | φυλοσύνδετο

$X^A$ : επικρατές φυσιολογικό γονίδιο |  $X^A > X^a$

**ΔΥΣΗ**  
 ♂ υγιής (x)  $X^A\Psi$       ♀ πάσχει  $X^aX^a$

1<sup>ος</sup> γιος:  $X^A\Psi$

2<sup>ος</sup> γιος:  $X^A\Psi$

κόρη: πάσχει  $X^aX^a$

Οι γιοι, αφού είναι υγιείς, έχουν γονότυπο  $X^A\Psi$ . Κληρονόμησαν το  $\Psi$  από τον πατέρα τους και άρα το  $X^A$  από τη μητέρα τους. Η μητέρα όμως, αφού πάσχει ( $X^aX^a$ ), δεν έχει στον γονότυπό της το φυσιολογικό γονίδιο  $X^A$ . Επομένως δεν μπορεί το γονίδιο που ελέγχει την ασθένεια να είναι υπολειπόμενο και φυλοσύνδετο.

Δ2.

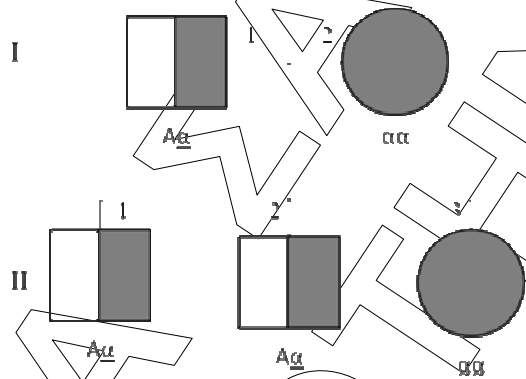
- 1<sup>η</sup> περίπτωση: Έστω ότι το γονίδιο που ελέγχει την ασθένεια είναι υπολειπόμενο και αυτοσωμικό.

**Συμβολισμός**

α: υπολειπόμενο γονίδιο για την ασθένεια | αυτοσωμικό

A: επικρατές φυσιολογικό γονίδιο |  $A \geq a$

Αναφορά στα κύρια σύμβολα που χρησιμοποιούμε (σχολικό εικόνα 5.10)



Οι απόγονοι  $\Pi_1$  και  $\Pi_2$ , αφού είναι υγιείς, θα έχουν στον γονότυπό τους τουλάχιστον ένα φυσιολογικό γονίδιο A που κληρονόμησαν από τον πατέρα τους ( $I_1$ ), οπότε από τη μητέρα τους που πάσχει ( $a a$ ), θα κληρονόμησουν ένα a. Επομένως, θα έχουν γονότυπο Aa (φορείς).

Η απόγονος  $\Pi_3$ , αφού πάσχει, θα έχει γονότυπο aa. Κληρονόμησε το ένα a από τη μητέρα της ( $I_2$ ) και άρα το άλλο a από τον πατέρα της ( $I_1$ ). Επομένως ο πατέρας έχει γονότυπο Aa (φορέας).

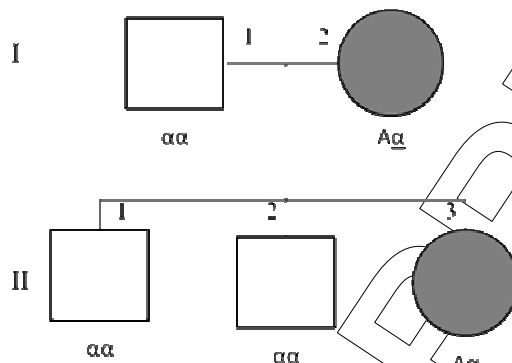
Άρα, το γονίδιο που ελέγχει την ασθένεια μπορεί να είναι υπολειπόμενο και αυτοσωμικό.

- 2<sup>η</sup> περίπτωση: έστω ότι το γονίδιο που ελέγχει την ασθένεια είναι επικρατές και αυτοσωμικό.

**Συμβολισμός**

A: επικρατές γονίδιο για την ασθένεια | αυτοσωμικό

a: υπολειπόμενο φυσιολογικό γονίδιο |  $A > a$



Οι απόγονοι  $\Pi_1$  και  $\Pi_2$ , αφού είναι υγιείς, θα έχουν γονότυπο  $αα$ . Κληρονόμησαν το ένα  $α$  από τον πατέρα τους ( $I_1$ ) και άρα το άλλο  $α$  από την μητέρα τους ( $I_2$ ), η οποία, αφού πάσχει, θα έχει γονότυπο  $Aα$ . Η απόγονος  $\Pi_3$ , αφού πάσχει, θα έχει στον γονότυπό της τουλάχιστον ένα επικρατές γονίδιο  $A$  που κληρονόμησε από τη μητέρα της, οπότε από τον πατέρα της, που είναι υγιής ( $αα$ ), θα κληρονομήσει ένα  $α$ . Επομένως, θα έχει γονότυπο  $Aα$ . Άρα, το γονίδιο που ελέγχει την ασθένεια μπορεί να είναι επικρατές - αυτοσωμικό.

**Δ3.** Το γενεαλογικό δέντρο είναι η διαγραμματική απεικόνιση... σε σχέση με κάποιο συγκεκριμένο χαρακτήρα (σελ. 77 σχολικού βιβλίου).

- Τα γενεαλογικά δένδρα συνεισφέρουν... γενετική καθοδήγηση (σελ. 77 σχολικού βιβλίου)
- Ένα γενεαλογικό δένδρο δε μας βοηθά μόνο να καταλάβουμε το παρελθόν αλλά και να προσδιορίσουμε το μέλλον (σελ 78 σχολικού βιβλίου)
- Η ανάλυση των γενεαλογικών δένδρων έχει ιδιαίτερη σημασία όταν τα αλληλόμορφα που μελετώνται σχετίζονται με τη δημιουργία ασθενειών. (σελ 78 σχολικού βιβλίου). Η τεχνολογία του ανασυνδιασμένου 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.

**Δ4.**

- Η γενετική καθοδήγηση είναι μία διαδικασία κατά την οποία ειδικοί επιστήμονες ... κυρίως σχετικά με την απόκτηση υγιών απογόνων (σελ. 99 σχολικού βιβλίου).
- Γενετική καθοδήγηση μπορούν να ζητήσουν:
  - ✓ Άτομα – φορείς γενετικών ασθενειών
  - ✓ Άτομα με οικογενειακό ιστορικό γενετικών ασθενειών
  - ✓ Γυναίκες ηλικίας 35 ετών και άνω
  - ✓ Γυναίκες με πολλαπλές αποβολές