

ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ΄ ΤΑΞΗΣ ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
ΤΡΙΤΗ 18 ΙΟΥΝΙΟΥ 2019
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ:

ΘΕΜΑ Α

1 - α, 2-β, 3-γ, 4-γ, 5-β

ΘΕΜΑ Β

B1. 1 – ζ, 2-στ, 3-α, 4-ε, 5-β, 6-δ

B2. ΜΟΝΟ στο Α θα γίνει σύνθεση DNA. Η DNA πολυμεράση τοποθετεί τα νουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3΄ άκρο της δεοξυριβόζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας συνδέοντάς τα με 3-5 φωσφοδιεστερικό δεσμό, γι' αυτό και λέμε ότι η DNA πολυμεράση δρα με συγκεκριμένη μόνο κατεύθυνση από το 5΄ προς το 3΄ άκρο της αλυσίδας που συνθέτει.

Αντίθετα στο Β δε θα γίνει σύνθεση γιατί δεν υπάρχει καν πρωταρχικό τμήμα και μόνη της η DNA πολυμεράση αδυνατεί να ξεκινήσει την αντιγραφή, ενώ στο Γ δε θα συμβεί σύνθεση διότι δεν υπάρχει ο σωστός προσανατολισμός στην κάτω αλυσίδα που δίνεται.

B3. α. Το άτομο είναι θηλυκό λόγω απουσίας Y χρωμοσώματος.

β. Σύνδρομο Turner.

γ. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Turner έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων 44 αλλά μόνο ένα φυλετικό χρωμόσωμα X από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων (X0) και αποτελεί τη μοναδική περίπτωση μονοσωμίας που επιβιώνει στον άνθρωπο. Τα άτομα αυτά δεν εμφανίζουν δευτερογενή χαρακτηριστικά φύλου παρόλο που έχουν φαινότυπο θηλυκού ατόμου και είναι στείρα.

δ. 90 μόρια DNA υπάρχουν στον καρυότυπο, γιατί τα χρωμοσώματα είναι σε αυτή τη φάση διπλασιασμένα, αποτελούνται από 2 αδελφές χρωματίδες ενωμένες στο κεντρομερίδιο και κάθε αδελφή χρωματίδα είναι ένα μόριο DNA, άρα $45 \cdot 2 = 90$ μόρια DNA.

B4. Στόχος της γονιδιακής θεραπείας είναι να "διορθώσει" τη γενετική βλάβη εισάγοντας στους ασθενείς φυσιολογικά αλληλόμορφα του μεταλλαγμένου γονιδίου. Απαραίτητες προϋποθέσεις είναι:

1. Ο εντοπισμός της θέσης του συγκεκριμένου γονιδίου για τη γενετική ασθένεια πάνω στα χρωμοσώματα (Χαρτογράφηση) καθώς και η γνώση της αλληλουχίας του φυσιολογικού και του μη μεταλλαγμένου αλληλομόρφου.

2. Η απομόνωση και η κλωνοποίηση του φυσιολογικού αλληλομόρφου του γονιδίου.
3. Το αλληλόμορφο που προκαλεί την ασθένεια να είναι υπολειπόμενο του φυσιολογικού.
4. Ο προσδιορισμός του κυτταρικού τύπου στον οποίο εκφράζεται το γονίδιο και συνεπώς εκδηλώνονται τα συμπτώματα της ασθένειας.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Αναλογία θηλυκών : αρσενικά = 2:1 ΑΡΑ υπάρχει φυλοσύνδετο θνησιγόνο!

Μελετάμε ως προς το χρώμα σώματος:

ΘΗΛΥΚΑ:	κίτρινα 80	} αναλογία ♀ που προκύπτει 2κίτρινα:1 μαύρο:1 άσπρο
	μαύρα 40	
	άσπρα 40	
ΑΡΣΕΝΙΚΑ:	κίτρινα 40	} αναλογία ♂ 2κίτρινα:1 μαύρο:1 άσπρο
	μαύρα 20	
	άσπρα 20	

ΣΥΝΕΠΩΣ στα δύο φύλα αναλογία που προκύπτει 2κίτρινα:1 μαύρο:1 άσπρο

ΑΡΑ: επειδή δεν έχω ενδιάμεσο φαινότυπο αλλά 3 διαφορετικούς πρόκειται για πολλαπλά αλληλόμορφα και αυτοσωμικό τρόπο κληρονομής.

P: $K^1K^3 X K^2K^3$ (1) όπου K^1 : επικρατές αλληλομ. κίτρινο, K^2 : μαύρο, K^3 άσπρο

Μελετάμε ως προς την παραγωγή της πρωτεΐνης A:

Όλοι οι Θηλυκοί και όλοι οι Αρσενικοί απόγονοι την παράγουν, δεν υπάρχει κανείς που να μην την παράγει, άρα αυτό το γονίδιο οφείλεται σε φυλοσύνδετο θνησιγόνο.

X^a : θνησιγόνο γονίδιο, όχι παραγωγή της A

X^A : φυσιολογικό αλληλόμορφο για την παραγωγή της A

ΣΥΝΕΠΩΣ: **P:** $X^A X^a \times X^A Y$ (2)

ΑΡΑ καταλήγουμε ότι P: $K^1K^3 X^A X^a \times K^2K^3 X^A Y$

	K^1X^A	K^1X^a	K^3X^A	K^3X^a
K^2X^A	$K^1K^2X^AX^A$	$K^1K^2X^AX^a$	$K^2K^3X^AX^A$	$K^2K^3X^AX^a$
K^2Y	$K^1K^2X^AY$	$K^1K^2X^aY$	$K^2K^3X^AY$	$K^2K^3X^aY$
K^3X^A	$K^1K^3X^AX^A$	$K^1K^3X^AX^a$	$K^3K^3X^AX^A$	$K^3K^3X^AX^a$
K^3Y	$K^1K^3X^AY$	$K^1K^3X^aY$	$K^3K^3X^AY$	$K^3K^3X^aY$

Τα άτομα που μαρκαρίστηκαν με κόκκινο πεθαίνουν λόγω έκφρασης του φυλοσύνδετου θνησιγόνου γονιδίου.

Η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων είναι:

- 4 θηλυκά με κίτρινο χρώμα και παραγωγή πρωτεΐνης A:
- 2 θηλυκά με μαύρο χρώμα και παραγωγή πρωτεΐνης A:
- 2 θηλυκά με άσπρο χρώμα και παραγωγή πρωτεΐνης A:
- 2 αρσενικά με κίτρινο χρώμα και παραγωγή πρωτεΐνης A:
- 1 αρσενικό με μαύρο χρώμα και παραγωγή πρωτεΐνης A:
- 1 αρσενικό με άσπρο χρώμα και παραγωγή πρωτεΐνης A.

Η αναλογία που βρέθηκε είναι ίδια με τη δοθείσα, άρα η διασταύρωσή μας εξηγεί τα αποτελέσματα της άσκησης.

Γ2. Η διασταύρωση με την οποία μπορούμε να διαπιστώσουμε αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο είναι ένα θηλυκό με το υπολειπόμενο γνώρισμα, με μικρές κεραίες, με ένα αρσενικό με μεγάλες κεραίες.

Αν το γονίδιο κληρονομείται με ΑΥΤΟΣΩΜΙΚΟ τρόπο:

A: αλληλόμορφο για μεγάλο μήκος κεραιών

a: αλληλόμορφο για μικρό μήκος κεραιών

Το αμιγές θηλυκό έχει γονότυπο aa και το αμιγές αρσενικό έχει γονότυπο AA. ΑΡΑ:

P γενιά: aa x AA

γαμέτες: a x A

F1 γενιά: Aa

Φ. A: όλοι οι απόγονοι έχουν κεραίες μεγάλου μήκους

Αν το γονίδιο κληρονομείται με ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΟ ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΟ τρόπο:

X^A: αλληλόμορφο για μεγάλο μήκος κεραιών

X^a: αλληλόμορφο για μικρό μήκος κεραιών

Το αμιγές θηλυκό έχει γονότυπο X^aX^a, ενώ το αμιγές αρσενικό έχει γονότυπο X^AY. Η διασταύρωση είναι η εξής:

P: X^aX^a x X^AY γαμέτες: X^AX^a x X^aY F1: X^AX^a, X^aY

Φ.Α: όλοι οι θηλυκοί απόγονοι έχουν κεραίες μεγάλου μήκους και όλοι οι αρσενικοί απόγονοι έχουν κεραίες μικρού μήκους.

Βάσει των αποτελεσμάτων της διασταύρωσης μπορούμε να καταλάβουμε αν το γονίδιο κληρονομείται με αυτοσωμικό ή με φυλοσύνδετο τρόπο.

Γ3. Στην καλλιέργεια Α υπάρχει αμπικιλίνη και ως πηγή άνθρακα χρησιμοποιείται η γλυκόζη. Στην καλλιέργεια αυτή αναπτύσσονται τα βακτήρια με το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο και με το μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο.

Στην καλλιέργεια Β υπάρχει αμπικιλίνη και ως πηγή άνθρακα χρησιμοποιείται η λακτόζη. Άρα, στην Β καλλιέργεια αναπτύσσονται μόνο τα βακτήρια με το μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο (πλασμίδια που έκλεισαν χωρίς να ενσωματώσουν το ξένο γονίδιο), διότι έχουν λειτουργικό το γονίδιο της β-γαλακτοσιδάσης επομένως επιβιώνουν κανονικά μεταβολίζοντας τη λακτόζη.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Το φυσιολογικό αλληλόμορφο δεν κόβεται από την EcoRI άρα έχει μήκος 1000 ζ.β., ενώ το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο κόβεται μία φορά άρα δίνει 2 τμήματα ένα με 600 ζ.β. και ένα με 400ζ.β.

Το άτομο Π₁ εμφανίζει 2τμήματα 600ζ.β. και 400ζ.β. , ενώ το άτομο Π₂ εμφανίζει ένα τμήμα DNA μήκους 1000 ζ.β.

Αν η ασθένεια κληρονομείται με ΑΥΤΟΣΩΜΙΚΟ ΕΠΙΚΡΑΤΗ τρόπο:

Α: αλληλόμορφο για την ασθένεια

α: φυσιολογικό αλληλόμορφο

Το άτομο Π₁ φέρει μόνο τα μεταλλαγμένα αλληλόμορφα και έχει γονότυπο ΑΑ. Το άτομο Ι₂ είναι υγιές επομένως έχει γονότυπο αα. ΟΜΩΣ το τελευταίο θα έπρεπε να είχε κληρονομήσει ένα α στο άτομο Π₁, γεγονός που βλέποντας τα δεδομένα δεν ισχύει. Επομένως απορρίπτεται.

Αν η ασθένεια κληρονομείται με ΑΥΤΟΣΩΜΙΚΟ ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΟ τρόπο:

Α: το φυσιολογικό αλληλόμορφο

α: το αλληλόμορφο που προκαλεί την ασθένεια

Το άτομο Ι₁ φέρει μόνο τα υπολειπόμενα αλληλόμορφα, γονότυπος αα.

Επομένως, με αυτόν τον τρόπο κληρονόησης το άτομο Π₂ δεν μπορεί να έχει μόνο τμήματα 1000ζ.β. όπως πρέπει να συμβαίνει βάσει υπόθεσης, αλλά θα έπρεπε να έχει και τμήματα 400ζ.β. και 600ζ.β. που θα αντιστοιχούν στο μεταλλαγμένο αλληλόμορφο που κληρονόμησε από τον πατέρα του. Επομένως, απορρίπτεται.

Αν η ασθένεια κληρονομείται με ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΥΟ ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΟ τρόπο:

X^A: το φυσιολογικό αλληλόμορφο,

X^a: το αλληλόμορφο που προκαλεί την ασθένεια

Το άτομο Π₁ δημιουργεί δύο είδη τμημάτων DNA μήκους 600 ζ.β. και 400 ζ.β., επομένως το άτομο αυτό είναι ομόζυγο για το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο άρα έχει γονότυπο X^aX^a και το άτομο Π₂ που δημιουργεί ένα είδος τμήματος DNA μήκους 1000 ζ.β., φέρει μόνο το φυσιολογικό αλληλόμορφο και έχει γονότυπο X^AY.

I₁: πάσχει, επομένως έχει γονότυπο X^aY

I₂ : έχει γονότυπο X^AX^a. (Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο Μεντελ)

Επομένως:

P: X^a X^a x X^AY

γαμ: X^A, X^a x X^a, Y

F₁: X^AX^a, X^aX^a, X^AY, X^aY

Δ2. Το άτομο Π₁ έχει γονότυπο X^aX^a και θα εμφανίσει τα συμπτώματα της ασθένειας, ενώ το άτομο Π₂ έχει γονότυπο X^AY και δεν θα εμφανίσει τα συμπτώματα της ασθένειας.

Δ3. Το άτομο Π₁ έχει γονότυπο X^aY, επομένως θα προκύψουν δύο κομμάτια DNA μήκους 600ζ.β. και 400ζ.β., ενώ το άτομο Π₂ έχει γονότυπο X^AX^a, θα δημιουργήσει 3 κομμάτια μήκους 1000ζ.β, 600ζ.β. και 400ζ.β.

Δ4.α. Το ένζυμο EcoRI αναγνωρίζει στο γονιδίωμα και κόβει όπου συναντά (με κατεύθυνση 5'→3') την αλληλουχία:

5'-GAATTC-3'

3'-CTTAAG-5', κόβοντας με κάθε αλυσίδα μεταξύ του G του A αφήνοντας μονόκλινα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα.

Στην κωδική αλυσίδα του φυσιολογικού γονιδίου εντοπίζεται από αριστερά προς τα δεξιά το κωδικόνιο έναρξης 5'-ATG-3'. Αν στο 4^ο κωδικόνιο 5'-TCA-3' γίνει αντικατάσταση της C από G, τότε δημιουργείται στο γονίδιο η αλληλουχία που αναγνωρίζει η EcoRI, που υπάρχει μόνο στο μεταλλαγμένο αλληλόμορφο. Συνεπώς, η ζητούμενη αλληλουχία της κωδικής αλυσίδας του μεταλλαγμένου αλληλομόρφου είναι:

5'...CGAACGATGCCAGTCTGAATTCACGGA...3'

β. Λόγω της αντικατάστασης της βάσης το 4^ο κωδικόνιο μετατρέπεται σε 5'-TGA-3', που αντιστοιχεί στο κωδικόνιο λήξης 5'-UGA-3'. Επέρχεται, επομένως, πρόωρος τερματισμός της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Επομένως, η μεταλλαγμένη πρωτεΐνη είναι διαφορετική από την φυσιολογική διότι αποτελείται από λιγότερα αμινοξέα. Επιπλέον, επειδή μας λέει ότι η μετάλλαξη αυτή προκαλεί και την ασθένεια, καταλαβαίνουμε ότι η μεταλλαγμένη πρωτεΐνη είναι και μη λειτουργική.

