

Πανελλαδικές εξετάσεις
Γ' Τάξης Ημερήσιου Γενικού Λυκείου
Βιολογία Θετικής Κατεύθυνσης
Τετάρτη 4 Ιουνίου 2014

ΘΕΜΑ Α

- A1.δ
- A2.γ
- A3.β
- A4.γ
- A5.β

ΘΕΜΑ Β

B1. 4,2,1,6,3,5

B2.

- α. DNA πολυμεράση
- β. πριμόσωμα
- γ. DNA δεσμάση
- δ. DNA πολυμεράση
- ε. RNA πολυμεράση

B3. «Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών..... όπως και τον εντοπισμό του μεταλλαγμένου γονιδίου β^s» σελ.98-99.

B4. «Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό υλικό τους με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος» σελ.133.

«Τα φυτά και τα ζώα που έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση των τεχνικών Γενετικής Μηχανικής ονομάζονται διαγονιδιακά ή γενετικά τροποποιημένα» σελ.131.

B5. «Με τον όρο ζύμωση όπως πρωτεΐνες και αντιβιοτικά» σελ. 109.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Για όλες τις παρακάτω διασταυρώσεις, γνωρίζουμε ότι κατά την παραγωγή των γαμετών στη μείωση, διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα, άρα και τα αλληλόμορφα γονίδια που αυτά φέρουν στους γαμέτες, και οι απόγονοι προκύπτουν με τυχαίο συνδυασμό των γαμετών (1ος νόμος του Mendel, νόμος του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων).

Από τη διασταύρωση των υγιών ατόμων Π1 και Π2 προκύπτει ο ασθενής απόγονος Π3. Από το γεγονός αυτό καταλαβαίνουμε ότι το γονίδιο που ευθύνεται για την ασθένεια είναι υπολειπόμενο. Το ένα αλληλόμορφο γονίδιο είναι μητρικής και το άλλο πατρικής προέλευσης. Το μεταλλαγμένο γονίδιο υπήρχε στους γονοτύπους των γονέων, αλλά η δράση του καλυπτόταν από το επικρατές αλληλόμορφο του. Αν η ασθένεια ακλουθούσε επικρατή τύπο κληρονομής, θα έπρεπε τουλάχιστον ένας από τους γονείς Π1 και Π2 να πάσχει για να κληροδοτήσει το επικρατές μεταλλαγμένο γονίδιο στον απόγονο Π3.

Γ2. Το υπεύθυνο για την ασθένεια γονίδιο μπορεί να είναι είτε αυτοσωμικό είτε φυλοσύνδετο. Θα πρέπει λοιπόν να διερευνηθούν και οι 2 περιπτώσεις:

Έστω ότι το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο:

Συμβολισμός αλληλομόρφων:

X^A : φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο (επικρατές)

X^a : μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την ασθένεια (υπολειπόμενο)

Οι αρσενικοί απόγονοι κληρονομούν το Y χρωμόσωμα από τον πατέρα το X χρωμόσωμα από τη μητέρα, ενώ και οι θηλυκοί απόγονοι κληρονομούν ένα X χρωμόσωμα από τον πατέρα και ένα από τη μητέρα.

Ο γονότυπος του ατόμου Π4 είναι $X^A Y$ (αφού είναι υγιής) και του ατόμου Π5 είναι $X^a X^a$ (αφού πάσχει). Από τη διασταύρωση αυτών προκύπτει:

$X^a X^a \times X^A Y$

Γαμέτες: X^a / X^A , Y

Απόγονοι:

| | | |
|-------|-----------|---------|
| | X^A | Y |
| X^a | $X^A X^a$ | $X^a Y$ |

Γονοτυπική αναλογία: $1X^A X^a : 1X^a Y$

Φαινοτυπική αναλογία: 1υγιές κορίτσι: 1 ασθενές αγόρι

Απορρίπτεται, καθώς ο θηλυκός απόγονός τους III1 πάσχει.

Έστω ότι το γονίδιο είναι αυτοσωμικό:

Συμβολισμός αλληλομόρφων:

A: φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο (επικρατές)

a: μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την ασθένεια (υπολειπόμενο)

Οι γονότυποι των γονέων I1 και I2 είναι Aa, αφού δίνουν ασθενή απόγονο. Από τη διασταύρωση αυτών προκύπτει:

Aa x Aa

Γαμέτες: A, a / A, a

Απόγονοι:

| | | |
|---|----|----|
| | A | a |
| A | Aa | Aa |
| a | Aa | aa |

Γονοτυπική αναλογία: 1AA : 2Aa : 1aa

Φαινοτυπική αναλογία: 3υγιείς απόγονοι: 1 ασθενείς απόγονοι

Οι γονότυποι των γονέων II4 και II5 είναι Aa και aa αντίστοιχα, αφού δίνουν ασθενή απόγονο.

Από τη διασταύρωση αυτών προκύπτει:

Aa X aa

Γαμέτες: A, a / a

Απόγονοι:

| | | |
|---|----|----|
| | A | a |
| a | Aa | aa |

Γονοτυπική αναλογία: 1Aa:1aa

Φαινοτυπική αναλογία: 1 υγιή άτομα:1 ασθενή άτομα

Τα παραπάνω αποτελέσματα επιβεβαιώνουν τα δεδομένα της άσκησης. Άρα η ασθένεια ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομησης.

Γ3. Με βάση τα αποτελέσματα των παραπάνω διασταυρώσεων, οι πιθανοί γονότυποι των ατόμων είναι:

I1: Aa

I2: Aa

II1:AA ή Aa
II2: AA ή Aa
II3:aa
II4: AA ή Aa
II5:aa
III1:aa

Γ4. Ένας φυσιολογικός διπλοειδής οργανισμός έχει 2 αλληλόμορφα γονίδια για μια μονογονιδιακή αυτοσωμική ιδιότητα στον πυρήνα των σωματικών του κυττάρων. Τα αλληλόμορφα γονίδια ομόλογα είναι το ένα μητρικής και το άλλο πατρικής προέλευσης, και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα με ίδιο ή διαφορετικό τρόπο (δηλαδή έχουν την ίδια ή διαφορετική αλληλουχία βάσεων).

Οι ανιχνευτές είναι μονόκλωνα μόρια DNA ή RNA, ιχνηθετημένα, με γνωστή αλληλουχία βάσεων, τα οποία υβριδοποιούνται σε κατάλληλο περιβάλλον με τις συμπληρωματικές τους αλληλουχίες (μετά την αποδιάταξη των τελευταίων), συνάπτοντας δεσμούς υδρογόνου. Ο ειδικός ανιχνευτής που χρησιμοποιείται εδώ είναι συμπληρωματικός με την αλληλουχία του μεταλλαγμένου γονιδίου, άρα εάν υπάρχει το μεταλλαγμένο γονίδιο στα κύτταρά των ατόμων της οικογένειας, θα το υβριδοποιήσει.

Με βάση λοιπόν τα αποτελέσματα της υβριδοποίησης:

- Στο DNA του ατόμου III ο ανιχνευτής δεν υβριδοποιήθηκε, άρα στο γονότυπο του δεν υπάρχει το μεταλλαγμένο γονίδιο (γονότυπος AA)
- Στο DNA του ατόμου II2 ο ανιχνευτής υβριδοποιήθηκε μια φορά, άρα στο γονότυπο του υπάρχει μια φορά το μεταλλαγμένο γονίδιο (γονότυπος Aa)

Γ5. Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά χρωμοσώματα, τα XXY, αντί του φυσιολογικού ζεύγους XY.

Αν κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης δεν πραγματοποιηθεί φυσιολογικά ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων ή των αδελφών χρωματίδων, ένα φαινόμενο που ονομάζεται μη-διαχωρισμός, τότε δημιουργούνται γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού. Η γονιμοποίηση των μη φυσιολογικών γαμετών, που προκύπτουν, με φυσιολογικό γαμέτη έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ζυγωτού με «λανθασμένη» ποσότητα γενετικού υλικού, το οποίο δεν αναπτύσσεται φυσιολογικά. Τα άτομα που προκύπτουν και έχουν περίσσεια ή έλλειψη μικρού αριθμού χρωμοσωμάτων ονομάζονται ανευπλοειδή.

Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα οφείλεται σε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο.

Συμβολισμός αλληλομόρφων:

X^A : φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την φυσιολογική διάκριση χρωμάτων (επικρατές)

X^a : μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για τη μερική αχρωματοψία (υπολειπόμενο)

Ο γονότυπος της μητέρας είναι $X^A X^a$ και του πατέρα $X^A Y$, ενώ ο γονότυπος του παιδιού είναι $X^a X^a Y$. Ο συγκεκριμένος απόγονος προέκυψε από τη γονιμοποίηση ενός φυσιολογικού αρσενικού γαμέτη με χρωμοσωμική / γονιδιακή σύσταση 22Y με έναν μη φυσιολογικό θηλυκό γαμέτη με χρωμοσωμική / γονιδιακή σύσταση 22 $X^a X^a$. ο τελευταίος προέκυψε από το μη διαχωρισμό των αδερφών χρωματίδων στη μείωση 2 της μητέρας, στο X φυλετικό χρωμόσωμα που φέρει το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο a.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. «Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου ονομάζεται κωδική» σελ. 32-33.

Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, συνεχής μη επικαλυπτόμενος, και έχει κωδικόνιο έναρξης το AUG.

Αναζητούμε το κωδικόνιο έναρξης 5' ATG 3' και στις 2 αλυσίδες διαβάζοντας αυτές από αριστερά προς τα δεξιά και το αντίστροφο. Εντοπίζουμε ATG δύο φορές στην αλυσίδα II αλλά προχωρώντας με βήμα τριπλέτας, συνεχώς και μη επικαλυπτόμενα, εφόσον βρισκόμαστε σε προκαρυωτικό κύτταρο (E. coli) και άρα δεν υπάρχουν εσώνια, δεν δημιουργούνται 8 κωδικόνια, τα οποία θα κωδικοποιήσουν τα 8 αμινοξέα, και γι' αυτό το λόγο απορρίπτονται. Για τον ίδιο λόγο απορρίπτεται το δεύτερο ATG στην αλυσίδα I καθώς δημιουργούνται 6 κωδικόνια και άρα δεν κωδικοποιούνται τα 8 αμινοξέα.

Με βάση τα παραπάνω, η κωδική αλυσίδα του γονιδίου είναι η πάνω και ο υποκινητής στα αριστερά του δοσμένου γονιδίου, καθώς σε αυτήν εντοπίζεται το κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας ATG και 7 ακόμη κωδικόνια, καθώς το δοσμένο τμήμα κωδικοποιεί τα 8 πρώτα αμινοξέα του γονιδίου, όπως δίνεται στην εκφώνηση της άσκησης.

Δ2. Με βάση όσα εξηγήθηκαν στο ερώτημα Δ1, το mRNA είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου. Απέναντι από κάθε A τοποθετείται U, απέναντι από κάθε T τοποθετείται A, ενώ απέναντι από κάθε G τοποθετείται C και το αντίστροφο (κανόνας συμπληρωματικότητας αζωτούχων βάσεων)

mRNA: 5' AGCUAUGACCAUGAUUACGGAUUCACUG 3'

Δ3. Πρόκειται για την 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA

5' AGCU 3'

Δ4. «Αλλαγή αυτού του τύπου ονομάζεται αντικατάσταση βάσης Η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης» σελ. 91.

Η γονιδιακή μετάλλαξη που συνέβη οδήγησε σε απώλεια του κωδικονίου έναρξης του γονιδίου. Καθώς όμως το ριβόσωμα συναντά άλλο κωδικόνιο έναρξης παρακάτω στο ίδιο βήμα τριπλέτας, θα παραχθεί γονιδιακό προϊόν μικρότερο κατά 2 αμινοξέα.

Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, συνεχής και μη επικαλυπτόμενος.

mRNA που προκύπτει μετά την αντικατάσταση βάσης:

5' AGCUxxxACC[AUG]AUUACGGAUUCACUG 3'

Δ5. Τα βακτήρια E. coli χρησιμοποιούν ως πηγή άνθρακα το σάκχαρο γλυκόζη. Αν στο περιβάλλον αντί για γλυκόζη υπάρχει ο δισακχαρίτης λακτόζη, το βακτήριο έχει τη δυνατότητα να τον διασπάσει για να επιβιώσει. καθώς παραγάγει τα τρία απαραίτητα ένζυμα που χρειάζεται για να μεταβολίσει το δισακχαρίτη λακτόζη, όταν δεν υπάρχει γλυκόζη στην τροφή του. Οι Jacob και Monod απέδειξαν με γενετικές μελέτες ότι τα γονίδια που κωδικοποιούν τα τρία αυτά ένζυμα βρίσκονται το ένα δίπλα στο άλλο πάνω στο γονιδίωμα του βακτηρίου και αποτελούν μια μονάδα, που την ονόμασαν οπερόνιο της λακτόζης.

«Σε αυτό περιλαμβάνονται εκτός από αυτά τα γονίδια, που ονομάζονται δομικά... δηλαδή σε ομάδες που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους» σελ. 40-41.

«Ένας άλλος σημαντικός τύπος γονιδιακών μεταλλάξεων περιλαμβάνει προσθήκη ή έλλειψη βάσεων δεν εμφανίζει πλέον πολλές ομοιότητες με την αρχική» σελ. 91

Με βάση τα παραπάνω, δεν μπορεί να επιτευχθεί η καταστολή του οπερονίου, καθώς η πρωτεΐνη – καταστολέας έχει πιθανότατα χάσει τη λειτουργικότητά της και δεν μπορεί να προσδεθεί στο χειριστή. Τα δομικά γονίδια «εκφράζονται» συνεχώς, δηλαδή μεταγράφονται και συνθέτουν τα ένζυμα διάσπασης της λακτόζης, ανεξάρτητα της παρουσίας γλυκόζης ή λακτόζης.

ΣΧΟΛΙΟ: Τα φετινά θέματα της Βιολογίας Θετικής Κατεύθυνσης ήταν σαφή (εξαιρουμένου του ερωτήματος Δ5) και χωρίς επιστημονικά λάθη, αρκετά δυσκολότερα από τα περσινά. Τα ζητήματα Α και Β ήταν ιδιαίτερα εύκολα. Τα ζητήματα Γ και Δ όμως είχαν μια κλιμακούμενη δυσκολία στην οποία μόνο ο καλά προετοιμασμένος μαθητής θα μπορούσε να ανταποκριθεί. Ειδικά το θέμα Δ εμφάνιζε παγίδες και απαιτούσε ιδιαίτερη προσοχή.

Επιμέλεια απαντήσεων
Παπαδογιαννάκη Γεωργία