

Απαντήσεις Βιολογία Κατεύθυνσης 2014

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΘΕΜΑΤΩΝ ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 4-6-2014
ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ**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 ελικάση, ε. RNA πολυμεράση

B3. σελ. 98 «Η διάγνωση ... μοριακή διάγνωση»

Σημείωση: Η παράθεση των παραδειγμάτων για τη διάγνωση της φαινυλκετονουρίας και της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας δεν είναι απαραίτητη, καθώς δεν ζητείται.

B4. σελ. 133 «Διαγονιδιακά ... άλλο είδος»

B5. σελ. 109 «Με τον όρο ... αντιβιοτικά»

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Στο γενεαλογικό δέντρο της άσκησης παρατηρούμε ότι, στην περίπτωση των ατόμων 1 και 2 της πρώτης γενιάς, από υγιείς γονείς προκύπτει άρρωστο αγόρι (άτομο 3 της δεύτερης γενιάς). Αυτό όμως μπορεί να συμβεί μόνο αν το αλληλόμορφο που δημιουργεί την ασθένεια είναι υπολειπόμενο, αφού στην περίπτωση της επικρατούς κληρονομικότητας, κάθε ασθενής έχει έναν τουλάχιστον ασθενή γονέα (δηλαδή αν ήταν επικρατής η κληρονομικότητα οι δύο αυτοί γονείς θα είχαν στο γονότυπό τους μόνο το υπολειπόμενο αλληλόμορφο, αφού είναι υγιείς, οπότε δε θα μπορούσαν να δώσουν ασθενές παιδί).

Γ2. Στην περίπτωση του ατόμου 4 της δεύτερης γενιάς παρατηρούμε ότι από υγιή πατέρα προκύπτει άρρωστο κορίτσι (άτομο 1 της τρίτης γενιάς). Αυτό όμως δε θα μπορούσε να συμβεί αν το γονίδιο που ελέγχει την ασθένεια ήταν φυλοσύνδετο, αφού στην περίπτωση αυτή το άτομο Π3 (πατέρα) θα είχε γονότυπο $X^A Y$ (έστω X^A το αλληλόμορφο που ευθύνεται για τον υγιή φαινότυπο), οπότε θα κληροδοτούσε το X^A αλληλόμορφο σε όλες τις κόρες του, από τις οποίες υποχρεωτικά δε θα έπρεπε να πάσχει καμία. Έτσι, το αλληλόμορφο που ελέγχει την ασθένεια είναι αυτοσωμικό.

Γ3. Αφού η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, έστω:

A: το υπεύθυνο φυσιολογικό αλληλομορφο,

α: το υπεύθυνο αλληλόμορφο για την ασθένεια

Π1: AA ή Aa

Π2: AA ή Aa

Π3: αα

Π4: Aa

Σημείωση: Δεν απαιτούνταν αιτιολόγηση

Γ4. Π1: ΑΑ, Π2: Αα

Αιτιολόγηση: Οι γονείς των ατόμων αυτών εφόσον είναι υγιείς θα έχουν γονότυπο ΑΑ ή Αα. Ωστόσο εφόσον κάνουν ασθενές παιδί (Π3) πρέπει και οι δύο να έχουν από ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο στο γονότυπο τους για να το κληροδοτήσουν στο ασθενές παιδί, οπότε θα είναι και οι δύο ετερόζυγοι Αα. Από τη διασταύρωση δύο ετερόζυγων ατόμων Αα οι υγιείς απόγονοι θα έχουν γονότυπο ή ΑΑ ή Αα. Εάν κάποιο άτομο έχει γονότυπο ΑΑ, τότε ο ανιχνευτής (ιχνηθετημένο μόριο DNA ή RNA που περιέχει αλληλουχίες συμπληρωματικές με αλληλουχίες του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου που ευθύνεται για την ασθένεια) δε θα υβριδοποιήσει κανένα μόριο DNA, ενώ αν είναι ετερόζυγο Αα θα υβριδοποιήσει ένα μόριο.

Γ5. Η αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα ελέγχεται από φυλοσύνδετο γονίδιο, δηλαδή από γονίδιο που βρίσκεται μόνο στο χρωμόσωμα X. Το επικρατές αλληλόμορφο είναι υπεύθυνο για τη δημιουργία φυσιολογικού ατόμου, ενώ το υπολειπόμενο προκαλεί άτομα που πάσχουν από την ασθένεια.

Επομένως, έστω:

X^A : το υπεύθυνο αλληλόμορφο για τη φυσιολογική κατάσταση και

X^a : το υπεύθυνο αλληλόμορφο για την ασθένεια.

Στα αρσενικά άτομα ένα υγιές άτομο έχει γονότυπο X^AY , ενώ ένα που πάσχει έχει X^aY . Στα θηλυκά άτομα, τα υγιή έχουν γονότυπο X^AX^A ή X^AX^a , ενώ όσα πάσχουν έχουν X^aX^a .

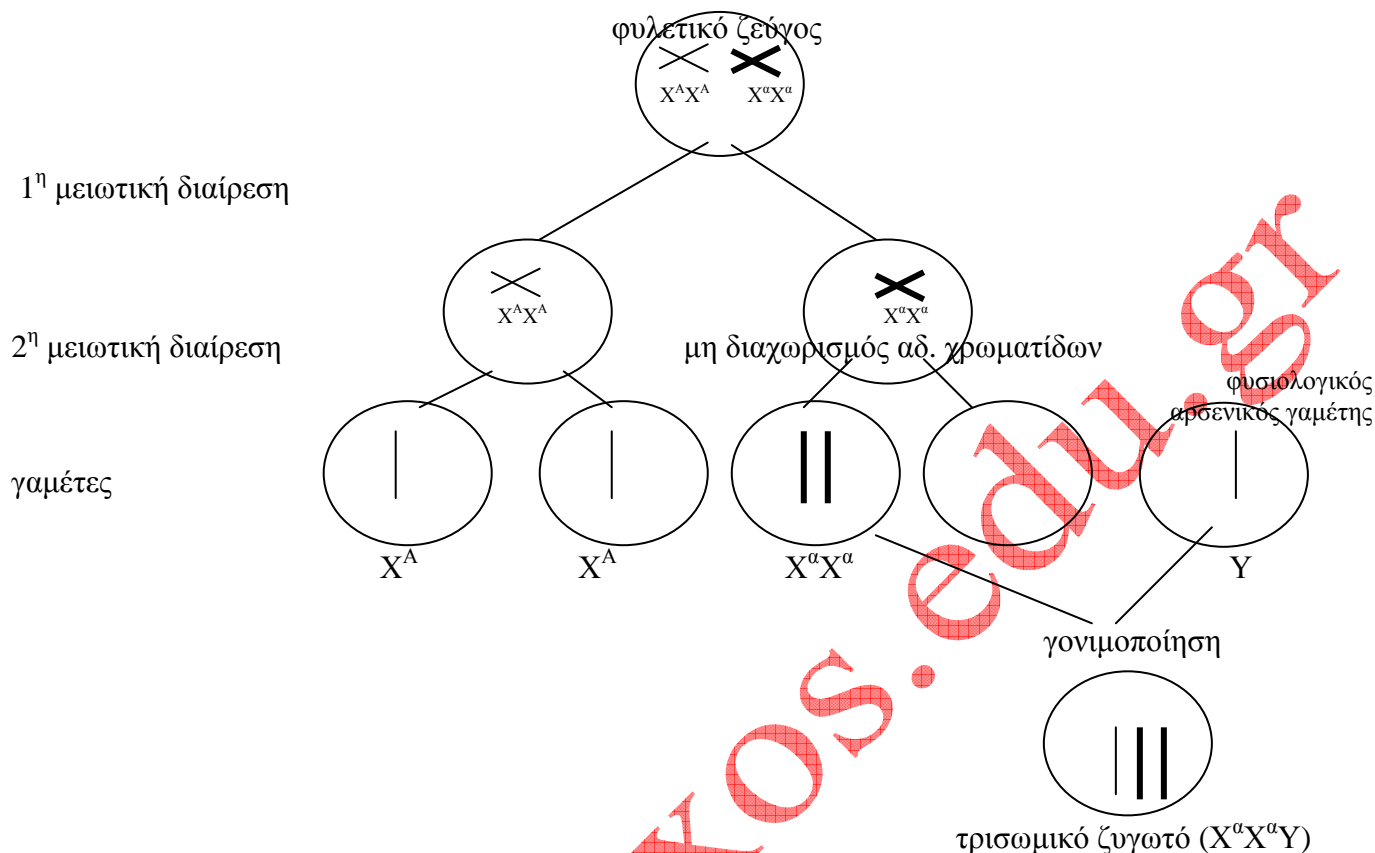
Εφόσον οι γονείς είναι φυσιολογικοί θα έχουν γονότυπο X^AY ο πατέρας και X^AX^A ή X^AX^a η μητέρα. Ωστόσο εφόσον γεννιέται παιδί με την ασθένεια η μητέρα θα έχει γονότυπο ετερόζυγο ώστε να κληροδοτήσει στο παιδί της το υπολειπόμενο αλληλόμορφο.

Άτομα με Klinefelter έχουν τρία φυλετικά χρωμοσώματα, τα XXY . Εφόσον το παιδί πάσχει από την ασθένεια θα πρέπει να έχει στο γονότυπο του δύο X^a αλληλόμορφα. Επομένως θα έχει γονότυπο X^aX^aY .

Για να προκύψει τέτοιο άτομο θα πρέπει να συμβεί χρωμοσωμική μετάλλαξη. Ένας πιθανός μηχανισμός είναι η μετάλλαξη να συμβεί στη 2η μειωτική διαίρεση της γαμετογένεσης της μητέρας, δηλαδή μη διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων στο φυλετικό χρωμόσωμα με το X^a αλληλόμορφο. Οπότε θα προκύψει γαμέτης με δύο τέτοια γονίδια, ο οποίος αν γονιμοποιηθεί από ένα φυσιολογικό σπερματοζωάριο με Y φυλετικό χρωμόσωμα θα προκύψει τρισωμικό ζυγωτό X^aX^aY .

Σημείωση: Το σχήμα δεν απαιτείται, αλλά είναι θεμιτή η παράθεση του.

Μη διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων (στη γαμετογένεση της μητέρας)



ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Κωδική αλυσίδα είναι η I.

5' AGCTATGACCATGATTACGGATTCACTG 3' αλυσίδα I
3' TCGATACTGGTACTAATGCCTAAGTGAC 5' αλυσίδα II

Αιτιολόγηση:

Για να βρεθεί η κωδική αλυσίδα του DNA ψάχνουμε και στις δυο αλυσίδες, με κατεύθυνση 5' → 3', το κωδικόνιο 5' ATG 3', που αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης 5' AUG 3' του mRNA και παράλληλα μετά από αυτό να υπάρχουν τουλάχιστον 7 ακόμα κωδικόνια μιας και στην εκφώνηση δίνεται ότι από αυτό το κομμάτι DNA κωδικοποιούνται τα 8 πρώτα αμινοξέα του πρώτου δομικού γονιδίου του σπερονίου της λακτόζης, δηλαδή η μεθειονίνη και άλλα 7 έπειτα.

Δ2.

5' AGCUAUGACCAUGAUUACGGAUUCACUG 3'

Κατά τη μεταγραφή ενός γονιδίου, το mRNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μια αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική. Επομένως, αφού η μη κωδική αλυσίδα είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη τόσο με το mRNA όσο και με την κωδική αλυσίδα του DNA, το mRNA και η κωδική αλυσίδα είναι μεταξύ τους όμοια, με τη μόνη διαφορά ότι όπου υπάρχει ουρακίλη στο mRNA, υπάρχει θυμίνη στην κωδική αλυσίδα. Σύμφωνα με το γενετικό κώδικα, η μετάφραση όλων των mRNA αρχίζει από το κωδικόνιο έναρξης 5' AUG 3' και τελειώνει σε

ένα από τα τρία κωδικόνια λήξης 5' UAG 3', 5' UGA 3' ή 5' UAA 3' (εδώ δεν δίνονται μιας και μιλάμε για το αρχικό τμήμα του γονιδίου).

Επιπλέον, ο γενετικός κώδικας είναι:

- κώδικας τριπλέτας, δηλαδή μια τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, κωδικοποιεί ένα αμινοξύ,
- συνεχής, δηλαδή το mRNA διαβάζεται συνεχώς ανά τρία νουκλεοτίδια χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο και
- μη επικαλυπτόμενος, δηλαδή κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο.

Το mRNA περιέχει επίσης και δύο περιοχές που ανήκουν στα εξώνια αλλά δε μεταφράζονται σε αμινοξέα, τις αμετάφραστες περιοχές. Εδώ υπάρχει η 5' αμετάφραστη περιοχή 5' AGCU 3' που βρίσκεται πριν το κωδικόνιο έναρξης.

Δ3.

5' AGCU 3'

Δ4. Με αντικατάσταση βάσης στο κωδικόνιο έναρξης σημαίνει ότι η μετάφραση θα ξεκινήσει από το επόμενο διαθέσιμο κωδικόνιο έναρξης που στην προκειμένη περίπτωση είναι το τρίτο κωδικόνιο που απλά κωδικοποιούσε μεθειονίνη και τώρα θα παίζει και ρόλο κωδικονίου έναρξης.

Δ5. Το ρυθμιστικό γονίδιο μεταγράφεται συνεχώς και παράγει λίγα μόρια του καταστολέα. Τα μόρια αυτά προσδένονται συνεχώς στο χειριστή και εμποδίζουν την RNA πολυμεράση να αρχίσει τη μεταγραφή των γονιδίων του οπερονίου.

Μια μετάλλαξη σαν αυτή που περιγράφεται στην εκφώνηση θα οδηγήσει σε πλήρη αλλαγή των κωδικονίων από αυτό το σημείο και μετά, άρα και σε αλλαγή της σύνθεσης των αμινοξέων της πρωτεΐνης - καταστολέα (πιθανότατα και σε αλλαγή του μεγέθους της αφού θα αλλάξει και το κωδικόνιο λήξης). Αυτό θα έχει ως συνέπεια και την απώλεια της λειτουργικότητας της πρωτεΐνης. Οπότε αν και στο θρεπτικό υλικό δεν θα υπάρχει λακτόζη και γλυκόζη, η RNA πολυμεράση θα είναι ελεύθερη να αρχίσει τη μεταγραφή των δομικών γονιδίων και θα παράγονται τα τρία ένζυμα (β-γαλακτοζιδάση, περμεάση, τρανσακετυλάση).

Επιμέλεια: Κώστας Βροχόπουλος