



ΕΠΑ.Λ. Β΄ ΟΜΑΔΑΣ

ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΙΙ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1^ο

- 1 → γ
- 2 → δ
- 3 → β
- 4 → α
- 5 → γ

Μονάδες 25 (5X5)

ΘΕΜΑ 2^ο

- A.** Διαγονιδιακά ζώα ονομάζονται εκείνα στα οποία το γενετικό τους υλικό έχει τροποποιηθεί με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος. (μονάδες 2) Η μοναδική μέθοδος δημιουργίας διαγονιδιακών χοίρων είναι η **μικροέγχυση**. (μονάδα 1) Στη μέθοδο αυτή χρησιμοποιούνται ωάρια χοίρων που έχουν γονιμοποιηθεί στο εργαστήριο. (μονάδα 1) Σε αυτά γίνεται εισαγωγή του ξένου DNA με ειδική μικροβελόνα. (μονάδα 1) Το ξένο γενετικό υλικό ενσωματώνεται συνήθως σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζυγωτού. (μονάδα 1) Το ζυγό τοποθετείται στη μήτρα της «θετής» μητέρας, ενός ζώου στο οποίο θα αναπτυχθεί το έμβρυο. (μονάδα 1)
- B.** i) Το άτομο **Β** είναι ετερόζυγο για τη β θαλασσαιμία (φορέας) και εμφανίζει ήπια αναιμία. (μονάδα 1). Έχει ελαττωμένη σύνθεση της β πολυπεπτιδικής αλυσίδας, και συνεπώς σύνθεση HbA σε μικρή ποσότητα (μονάδα 1). Τα ετερόζυγα άτομα έχουν αυξημένη σύνθεση HbA₂, η οποία αποτελεί διαγνωστικό δείκτη (μονάδα 1). Το άτομο **Γ** είναι ομόζυγο για τη β-θαλασσαιμία και εμφανίζει σοβαρή αναιμία (μονάδα 1). Έχει παντελή έλλειψη της β πολυπεπτιδικής αλυσίδας, συνεπώς και HbA, λόγω του ότι είναι ομόζυγο για το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του β γονιδίου (μονάδα 1). Στα ομόζυγα άτομα παρατηρείται, σε πολλές περιπτώσεις, αύξηση της HbF, η οποία υποκαθιστά μερικώς τη λειτουργία της HbA (μονάδα 1).
- ii) Η **β θαλασσαιμία** χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια, δηλαδή προκαλείται από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων, όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις και προσθήκες βάσεων (μονάδες 2). Τα συμπτώματα της ασθένειας διαφέρουν ως προς τη βαρύτητα μεταξύ διάφορων ατόμων και σχετίζονται με το είδος της μετάλλαξης που τα προκαλεί (μονάδες 2).

- Γ. Οι μηχανισμοί της γονιδιακής ρύθμισης μετά την ωρίμανση του προδρόμου mRNA είναι:
- η ταχύτητα με την οποία το ώριμο mRNA αφήνει τον πυρήνα και εισέρχεται στο κυτταρόπλασμα (μονάδες 2),
 - ο χρόνος που “ζουν” τα μόρια mRNA στο κυτταρόπλασμα δεν είναι ίδιος για όλα τα είδη RNA, επειδή μετά από κάποιο χρονικό διάστημα αποικοδομούνται (μονάδες 2),
 - ποικίλλει η ικανότητα πρόσδεσης του mRNA στα ριβοσώματα (μονάδες 2),
 - ακόμη κι αν γίνει η πρωτεϊνσύνθεση και παραχθεί η κατάλληλη πρωτεΐνη, μπορεί να υποστεί τροποποιήσεις για να γίνει βιολογικά λειτουργική (μονάδες 2).

ΘΕΜΑ 3^ο

- Α. Στο διάγραμμα απεικονίζονται οι τρεις από τις τέσσερις φάσεις ανάπτυξης μικροοργανισμών σε κλειστή καλλιέργεια: η λανθάνουσα, η εκθετική και η στατική:
- **Λανθάνουσα φάση:** Κατά τη φάση αυτή ο πληθυσμός των μικροοργανισμών που προέρχεται από την αρχική καλλιέργεια παραμένει σχεδόν σταθερός. Αυτό οφείλεται στο ότι οι μικροοργανισμοί χρειάζονται κάποιο χρονικό διάστημα προκειμένου να προσαρμοστούν στις νέες συνθήκες και να αρχίσουν να αναπτύσσονται. (ΜΟΝΑΔΕΣ 2)
 - **Εκθετική φάση:** Στη φάση αυτή οι μικροοργανισμοί διαιρούνται με ταχύ ρυθμό, διότι η καλλιέργεια πραγματοποιείται κάτω από άριστες συνθήκες θερμοκρασίας, pH, συγκέντρωσης οξυγόνου και διαθεσιμότητας θρεπτικών συστατικών. Η φάση ονομάζεται εκθετική επειδή ο αριθμός των μικροοργανισμών αυξάνεται εκθετικά. (ΜΟΝΑΔΕΣ 2)
 - **Στατική φάση:** Ο πληθυσμός των μικροοργανισμών δεν αυξάνεται, είτε λόγω εξάντλησης κάποιου θρεπτικού συστατικού, είτε λόγω συσσώρευσης τοξικών προϊόντων από τον μεταβολισμό των μικροοργανισμών. (ΜΟΝΑΔΕΣ 2)
- Β. Οι cDNA βιβλιοθήκες δίνουν τη δυνατότητα σύνθεσης ανθρώπινων πρωτεϊνών μέσα σε βακτήρια που έχουν κατάλληλα τροποποιηθεί με την προσθήκη συγκεκριμένων γονιδίων (μονάδα 1). Όπως είναι γνωστό τα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών οργανισμών, άρα και του ανθρώπου, είναι ασυνεχή, αφού διαθέτουν εσώνια που παρεμβάλλονται μεταξύ των εξωνίων τους. Κατ’ αυτόν τον τρόπο το mRNA που παράγεται από ένα ασυνεχές γονίδιο είναι πρόδρομο και πρέπει να υποστεί την πολύπλοκη διαδικασία της ωρίμανσης. Σε αυτήν, συμμετέχει ένα αποκλειστικό για τους ευκαρυωτικούς οργανισμούς μόριο RNA, το snRNA που ενωμένο με πρωτεΐνες δημιουργεί τα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια της ωρίμανσης. Τα βακτήρια δεν διαθέτουν τα σωματίδια αυτά,

αφού τα δικά τους γονίδια είναι συνεχή και δεν μεσολαβεί στάδιο ωρίμανσης του mRNA. Τελικά οι cDNA βιβλιοθήκες παρέχουν το πλεονέκτημα ότι δεν κλωνοποιούνται ολόκληρα τα ασυνεχή γονίδια, αλλά αντίγραφα του ώριμου mRNA αυτών (μονάδες 3).

Η γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει το συνολικό DNA του οργανισμού-δότη, συμπεριλαμβανομένων των εσωνίων του. Επιπλέον, εάν καταφεύγαμε σε γονιδιωματική βιβλιοθήκη είναι πολύ πιθανό με τη χρήση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης (η οποία κόβει σε διάσπαρτα σημεία) να τεμαχιστούν τα γονίδια των οποίων τα πρωτεϊνικά προϊόντα θέλουμε να παράγουμε, ακόμη και εάν πρόκειται για γονίδια που δεν περιέχουν εσώνια. (μονάδα 1).

- Γ.** Για την κατασκευή της cDNA βιβλιοθήκης απαιτούνται τα εξής ένζυμα:
- **αντίστροφη μεταγραφάση**, η οποία χρησιμοποιεί ως καλούπι το (ώριμο) mRNA που απομονώθηκε, για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA που ονομάζεται cDNA. Κατ' αυτόν τον τρόπο δημιουργούνται υβριδικά μόρια cDNA-mRNA.
 - **DNA πολυμεράση**, που χρησιμοποιεί την αλυσίδα cDNA για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA. Το αποτέλεσμα είναι η δημιουργία δίκλωνου μορίου DNA.
 - **περιοριστική ενδονουκλεάση**, η οποία κόβει τον φορέα κλωνοποίησης, πλασμίδιο ή DNA φάγων, σε κατάλληλα σημεία, αφήνοντας μονόκλινα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα. Αυτά μπορούν να σχηματίσουν δεσμούς υδρογόνου με τα μονόκλινα άκρα που θα αποκτήσουν (μετά από κατάλληλη επεξεργασία) τα δίκλινα μόρια DNA του δότη.
 - **DNA δεσμάση**, γνωστό ένζυμο της *in vivo* αντιγραφής του DNA των κυττάρων, που σχηματίζει 3'-5' φωσφοδιεστερικούς δεσμούς μεταξύ των νουκλεοτιδίων των μονόκλωνων άκρων του φορέα κλωνοποίησης και του δίκλωνου DNA του δότη. Έτσι ολοκληρώνεται ο ανασυνδυασμός του φορέα κλωνοποίησης.
- Για κάθε ένζυμο θα δίνονται 1,5 μονάδες. Εάν γίνει αναφορά στο ένζυμο τροποποίησης της προϊνσουλίνης σε ώριμη ινσουλίνη, να μη βαθμολογηθεί ως ορθή, διότι δεν συμμετέχει στην κατασκευή της αντίστοιχης cDNA βιβλιοθήκης, απλά είναι αναγκαία για την ολοκλήρωση της βιοτεχνολογικής παραγωγής της ινσουλίνης.*
- Δ.** Οι ιντερφερόνες είναι αντιικές πρωτεΐνες που παράγονται από κύτταρα μολυσμένα από ιούς (μονάδες 2). Οι πρωτεΐνες αυτές επάγουν την παραγωγή άλλων πρωτεϊνών από τα υγιή γειτονικά κύτταρα, οι οποίες εμποδίζουν τον πολλαπλασιασμό των ιών σε αυτά (μονάδα 1). Τέλος, έχει βρεθεί ότι οι ιντερφερόνες, εκτός από αντιικοί παράγοντες, έχουν ιδιαίτερο ενδιαφέρον πιθανόν ως αντικαρκινικοί παράγοντες (μονάδα 1).
- Ε.** Τα βακτήρια μπορούν αν χρησιμοποιηθούν σαν “εργοστάσια παραγωγής ανθρώπινων πρωτεϊνών” καθώς:

- Ο γενετικός κώδικας είναι (σχεδόν) καθολικός. Όλοι οι οργανισμοί έχουν τον ίδιο γενετικό κώδικα. Άρα η ανθρώπινη γενετική πληροφορία θα μεταγράφεται και θα παράγει την ίδια πολυπεπτιδική αλυσίδα μέσα στο βακτηριακό κυτταρόπλασμα, όπως και στο ανθρώπινο κύτταρο, απ' όπου προέρχεται. (μονάδες 2)
- Τα ριβοσώματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως θέση μετάφρασης για οποιοδήποτε mRNA, αφού λειτουργικά δε παρουσιάζονται διαφορές μεταξύ βακτηριακών και ευκαρυωτικών ριβοσωμάτων. (μονάδες 2)

ΘΕΜΑ 4^ο

A. Το δεδομένο ότι η μητέρα είναι ομόζυγη για το φυσιολογικό αλληλόμορφο και ο γιος της πάσχει από την ασθένεια αποκλείει την περίπτωση του φυλοσύνδετου γονιδίου [τόσο του υπολειπόμενου, όσο και του επικρατούς]. Αυτό συμβαίνει διότι τα αρσενικά άτομα κληρονομούν το μοναδικό X χρωμόσωμά τους από τη μητέρα και στη συγκεκριμένη περίπτωση η μητέρα θα κληροδοτούσε φυσιολογικό αλληλόμορφο στον γιο της, ο οποίος θα έπρεπε να είναι υγιής. (ΜΟΝΑΔΕΣ 4)

Έστω ότι η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας και με *k* συμβολίζουμε το γονίδιο που την προκαλεί, ενώ *K* είναι το φυσιολογικό αλληλόμορφο. Ο ασθενής άνδρας πρέπει τότε να έχει γονότυπο *kk*, η ομόζυγη για το φυσιολογικό αλληλόμορφο σύζυγός του *KK*, ο ασθενής γιος τους *kk* και η κόρη τους *Kk*. Το ενδεχόμενο αυτό αποκλείεται διότι κάθε απόγονος κληρονομεί ένα αλληλόμορφο από κάθε γονέα. (μονάδες 4)

Συνεπώς, η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας και με *K* συμβολίζουμε το γονίδιο που την προκαλεί, ενώ *k* είναι το φυσιολογικό αλληλόμορφο. (ΜΟΝΑΔΕΣ 2)

Η ομόζυγη για το φυσιολογικό αλληλόμορφο σύζυγος, όπως και η κόρη της οικογένειας έχουν γονότυπο *kk*. Ο ασθενής άνδρας έχει γονότυπο *Kk*, διότι πάσχει αλλά από αυτόν προέκυψε υγιής απόγονος, η κόρη του με γονότυπο *kk*. Ο ασθενής πατέρας έχει κληροδοτήσει το αλληλόμορφο *K* στο γιό του, ο οποίος και έχει γονότυπο *Kk*, διότι κληρονόμησε ένα φυσιολογικό αλληλόμορφο από τη μητέρα του. (μονάδες 2)

B. Από την παρατήρηση της φυσιολογικής αλληλουχίας και της αλληλουχίας του αλληλομόρφου που προκαλεί την ασθένεια είναι προφανές ότι πρόκειται για αντικατάσταση μίας αζωτούχου βάσης στο τέταρτο κωδικόνιο. Πρόκειται δηλαδή για γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης της *T* στο τέταρτο κωδικόνιο από *G*. (μονάδες 2)

Σύμφωνα με τον γενετικό κώδικα, το κωδικόνιο 5'AGU 3' που υπάρχει φυσιολογικά στην 4^η θέση κωδικοποιεί το αμινοξύ ser ενώ το κωδικόνιο 5'AGG 3' που υπάρχει στη μεταλλαγμένη εκδοχή κωδικοποιεί το αμινοξύ arg. Η αντικατάσταση του αμινοξέος αυτού στην πολυπεπτιδική αλυσίδα προφανώς επηρέασε τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης, καθώς η νέα πρωτεΐνη σχετίζεται με την εκδήλωση της ασθένειας. Η μεταβολή της λειτουργικότητας της πρωτεΐνης μετά την αλλαγή ενός αμινοξέος εξαρτάται από τη θέση του

αμινοξέος, όπως όταν αυτό βρίσκεται στο ενεργό κέντρο ενός ενζύμου ή κοντά σε αυτό, οπότε μπορεί να ελαττωθεί ή και να μηδενιστεί η ενεργότητά του, δηλαδή η ικανότητα κατάλυσης αντιδράσεων. Σε άλλα είδη πρωτεϊνών η μετάλλαξη μπορεί να οδηγήσει σε αλλαγή της δομής και συνεπώς της λειτουργικότητας τους, όπως συμβαίνει με την περίπτωση της HbS στη δρεπανοκυτταρική αναιμία. (μονάδες 6)

Γ. Μονογονιδιακοί ονομάζονται οι χαρακτήρες που καθορίζονται από αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου. (μονάδες 2)

Η μελέτη της κληρονομικότητας στον άνθρωπο εμφανίζει πολλές δυσκολίες διότι:

- Οι άνθρωποι έχουν μικρό αριθμό απογόνων,
- Κάθε γενιά έχει μεγάλη διάρκεια, περίπου 20-30 χρόνια,
- Στον άνθρωπο δεν είναι δυνατό να γίνουν διασταυρώσεις ανάλογες με εκείνες που πραγματοποιούσε ο Mendel, χρησιμοποιώντας το μωσχομπίζελο.

(ΜΟΝΑΔΕΣ 3)