

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

ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΙΙ

Ημερομηνία: Κυριακή 22 Απριλίου 2012

## ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

### ΘΕΜΑ Α

A1- δ, A2-α, A3-γ, A4-δ, A5-β

### ΘΕΜΑ Β

**B1.** Η διπλή έλικα του DNA συνδέεται με τις ιστόνες (πρωτεΐνες) σχηματίζοντας τα νουκλεοσώματα. Το νουκλεόσωμα αποτελεί τη βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης. Κάθε νουκλεόσωμα αποτελείται από 8 μόρια πρωτεϊνών που ονομάζονται ιστόνες (οκταμερές ιστονών), γύρω από τις οποίες τυλίγεται τμήμα DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων. Τα νουκλεοσώματα αναδιπλώνονται με αποτέλεσμα το DNA να πακετάρεται σε μεγαλύτερο βαθμό σχηματίζοντας τελικά τα ινίδια της χρωματίνης. Στην αναδίπλωση συμμετέχουν και άλλα είδη πρωτεϊνών.

**B2.** Η κλωνοποίηση είναι πολύ χρήσιμη στον πολλαπλασιασμό διαγονιδιακών ζώων. Η δημιουργία ενός διαγονιδιακού ζώου που παράγει τον ανθρώπινο παράγοντα πήξης του αίματος, για παράδειγμα, κοστίζει 1-2 εκατομμύρια ευρώ. Με κλωνοποίηση είναι δυνατό να παραχθούν πολλά πανομοιότυπα ζώα και κατά αυτόν τον τρόπο ακόμη μεγαλύτερες ποσότητες του φαρμάκου.

Η κλωνοποίηση είναι επίσης δυνατό να συνεισφέρει στην προστασία από την εξαφάνιση διαφόρων ζώων του πλανήτη. Στις καταψύξεις πολλών ζωολογικών κήπων διατηρούνται κατεψυγμένα ωάρια και σπερματοζωάρια ή έμβρυα ζώων που κινδυνεύουν να εξαφανιστούν. Πυρήνες από αυτά τα κύτταρα είναι δυνατό να μεταφερθούν σε απύρηνα ωοκύτταρα του είδους που μας ενδιαφέρει και στη συνέχεια να κυοφορηθούν στο ίδιο ή συγγενικό είδος ζώου.

**B3.** Τα πλασμίδια είναι δίκλωνα, κυκλικά μόρια DNA, το μέγεθος των οποίων ποικίλει, τα οποία εντοπίζονται σε πολλά βακτήρια και περιέχουν μικρό ποσοστό της γενετικής πληροφορίας του κυττάρου (1-2%).

Τα πλασμίδια χρησιμοποιούνται στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA ως φορείς κλωνοποίησης(αποτελούν τον συνηθέστερο φορέα κλωνοποίησης

για οργανισμούς με μικρό γονιδίωμα), εξαιτίας της ιδιότητάς τους να αντιγράφονται ανεξάρτητα από το κύριο μόριο DNA του βακτηρίου. Επιπλέον τα πλασμίδια που χρησιμοποιούνται ως φορείς κλωνοποίησης πρέπει να έχουν μόνο μια φορά την αλληλουχία που αναγνωρίζει η ΈσοRI και να διαθέτουν γονίδιο ανθεκτικότητας σε συγκεκριμένο αντιβιοτικό.

Μεταξύ των γονιδίων που περιέχονται στα πλασμίδια είναι:

- Γονίδια ανθεκτικότητας σε διάφορα αντιβιοτικά.
- Γονίδια που σχετίζονται με τη μεταφορά γενετικού υλικού.
- Ειδικά για το πλασμίδιο Ti, γονίδια που προκαλούν όγκους στα φυτά.

**B4.** Τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής είναι οι υποκινητές και οι μεταγραφικοί παράγοντες. Οι υποκινητές βρίσκονται πάντοτε πριν την αρχή κάθε γονιδίου. Οι μεταγραφικοί παράγοντες είναι ειδικές πρωτεΐνες που βοηθούν την RNA πολυμεράση να προσδεθεί στον υποκινητή κάθε γονιδίου που πρόκειται να μεταγραφεί, ώστε να αρχίσει σωστά η μεταγραφή.

Κατά τη μεταγραφή ένας αριθμός μηχανισμών καθορίζει ποια γονίδια θα μεταγραφούν ή/και με ποια ταχύτητα θα γίνει η μεταγραφή των γονιδίων. Το DNA των ευκαρυωτικών οργανισμών δεν οργανώνεται σε οπερόνια και κάθε γονίδιο έχει το δικό του υποκινητή και μεταγράφεται αυτόνομα. Η RNA πολυμεράση λειτουργεί όπως και στους προκαρυωτικούς οργανισμούς με τη βοήθεια μεταγραφικών παραγόντων. Όμως στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς οι μεταγραφικοί παράγοντες παρουσιάζουν τεράστια ποικιλία. Κάθε κυτταρικός τύπος έχει διαφορετικά είδη μεταγραφικών παραγόντων. Διαφορετικός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων ρυθμίζει τη μεταγραφή κάθε γονιδίου. Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός των μεταγραφικών παραγόντων προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου, αρχίζει η RNA πολυμεράση τη μεταγραφή του γονιδίου.

## ΘΕΜΑ Γ

**Γ1.** «Αν κατά την διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης δεν πραγματοποιηθεί φυσιολογικά ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων..... πρέπει να υπάρχουν σε δύο δόσεις για να εξασφαλιστεί η σωστή λειτουργία του ζυγωτού» (σελ. 96 σχολ.βιβλ.).

**Γ2.** «Τα ογκογονίδια προέρχονται από γονίδια που υπάρχουν φυσιολογικά στο ανθρώπινο γονιδίωμα..... ο καρκίνος του αμφιβληστροειδούς (ρετινοβλάστωμα) που είναι αποτέλεσμα έλλειψης ενός ογκοκατασταλτικού γονιδίου» (σελ. 101 σχολ.βιβλ.).

**Γ3. α.** Σε ορισμένες περιπτώσεις σε ένα πληθυσμό ατόμων μπορούμε να βρούμε περισσότερα από δύο αλληλόμορφα για μια γενετική θέση. Εάν στον πληθυσμό υπάρχουν τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα για μια γενετική θέση, τότε αυτά ονομάζονται πολλαπλά αλληλόμορφα. Στην άσκηση επομένως έχουμε τρία διαφορετικά ( πολλαπλά) αλληλόμορφα. Τα πολλαπλά αλληλόμορφα μπορεί να αλλάξουν τις αναλογίες των νόμων του Mendel, επειδή δημιουργούν πολλά είδη φαινοτύπων λόγω των διαφορετικών συνδυασμών που γίνονται. Αυτό δεν σημαίνει ότι η κληρονομικότητα των γονιδίων αποκλίνει από του Μεντελικούς νόμους. Η μελέτη της κληρονομικότητας των αλληλομόρφων μιας γενετικής θέσης πραγματοποιείται μέσω του 1<sup>ου</sup> νόμου του Mendel ή νόμου του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων. Σύμφωνα με τον νόμο αυτό, κατά τον σχηματισμό γαμετών διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς τα αλληλόμορφα γονίδια σε ίση αναλογία και οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών του ενός γονέα με τους γαμέτες του άλλου γονέα. Ο νόμος ισχύει ομοίως για την κληρονομικότητα των πολλαπλών αλληλομόρφων.

**β.** Για την φυσιολογική πρωτεΐνη ισχύει:

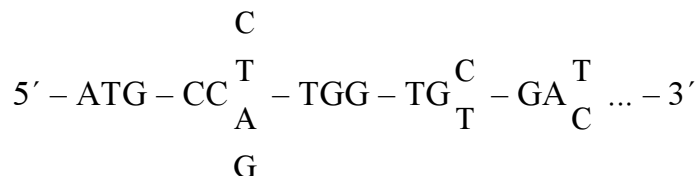
**Φυσιολογική πρωτεΐνη** met – pro – trp – cys – asp...  
**Κωδικόνια mRNA**



**Μη κωδική αλυσίδα**



**Κωδική αλυσίδα**



ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΘΕΜΑΤΑ 2012

E\_3.Βλ3Θ(α)

Για την μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Α ισχύει:

**Φυσιολογική πρωτεΐνη** met – ala – trp – cys – asp...

**Κωδικόνια mRNA**



**Μη κωδική αλυσίδα**



**Κωδική αλυσίδα**

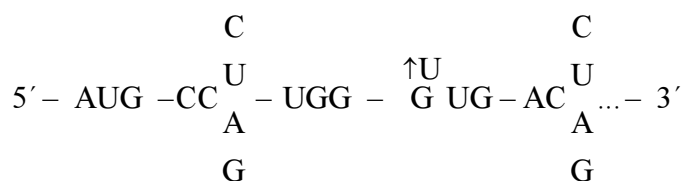


Από την σύγκριση μεταξύ της μεταλλαγμένης πρωτεΐνης Α και της φυσιολογικής πρωτεΐνης, προκύπτει ότι στην θέση του 2<sup>ου</sup> αμινοξέος έχει τοποθετηθεί η ala στην θέση του αμινοξέος pro. Αυτό είναι αποτέλεσμα γονιδιακής αντικατάστασης, όπου η πρώτη βάση (C) του δεύτερου κωδικονίου της κωδικής αλυσίδας έχει αντικατασταθεί από (G)

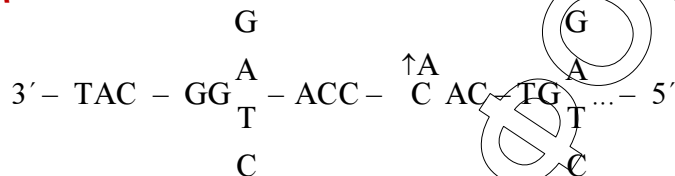
Για την μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Β ισχύει:

**Φυσιολογική πρωτεΐνη** met – pro – trp – val – thr...

**Κωδικόνια mRNA**



**Μη κωδική αλυσίδα**



**Κωδική αλυσίδα**



Στην μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Β, έγινε αφαίρεση ενός νουκλεοτιδίου στο 4<sup>ο</sup> κωδικόνιο με αποτέλεσμα την αλλαγή των δυο τελευταίων αμινοξέων. Συγκεκριμένα αφαιρέθηκε από το τέταρτο κωδικόνιο της κωδικής αλυσίδας του DNA το πρώτο νουκλεοτίδιο (T) με αποτέλεσμα την αλλαγή όλων των κωδικονίων από το σημείο αυτό και κάτω.

Συγκρίνοντας τις δύο μεταλλαγμένες πρωτεΐνες μπορούμε να καταλήξουμε στο συμπέρασμα ότι η πρώτη είναι πιο πιθανόν να έχει ελάχιστη επίδραση στη στερεοδιάταξη και στην λειτουργικότητά της καθώς έχει τροποποιηθεί κατά ένα μόνο αμινοξύ ενώ στη δεύτερη πρωτεΐνη λόγω της έλλειψης ή αλληλουχία των αμινοξέων δεν εμφανίζει πλέον πολλές ομοιότητες με την αρχική.

**ΘΕΜΑ Δ**

**Δ1.** Στον άνθρωπο η δρεπανοκυτταρική αναιμία κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, ενώ η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Στο γενεαλογικό δένδρο Α της οικογένειας δεν είναι δυνατό να απεικονίζεται φυλοσύνδετη υπολειπόμενη ασθένεια. Αυτό συμβαίνει διότι το θηλυκό άτομο Π2 πάσχει από την ασθένεια που απεικονίζεται στο δένδρο αυτό, συνεπώς θα έπρεπε να είναι ομόζυγο για το φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο που ευθύνεται για την αχρωματοψία, έστω X<sup>δ</sup>, δηλαδή να έχει γονότυπο X<sup>δ</sup> X<sup>δ</sup>. Ο πατέρας όμως αυτού του ατόμου είναι υγιής ως προς την ασθένεια του δένδρου Α, συνεπώς θα έχει γονότυπο X<sup>Δ</sup>Y, όπου X<sup>Δ</sup> το φυσιολογικό αλληλόμορφο. Όμως αυτό είναι άτοπο διότι τα θηλυκά άτομα κληρονομούν ένα X χρωμόσωμα από τη μητέρα και ένα από τον πατέρα. Συνεπώς το δένδρο Α απεικονίζει την κληρονομικότητα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και το Β της μερικής αχρωματοψίας. *(Σημειώνεται ότι η αντιστοίχιση θα μπορούσε να αιτιολογηθεί με αρκετούς τρόπους, εκ των οποίων εδώ προτείνεται απλώς*

ένας. Κάθε ολοκληρωμένη αιτιολόγηση εννοείται ότι πρέπει να βαθμολογηθεί πλήρως.)

Το αλληλόμορφο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία συμβολίζεται ως  $\beta^s$  και ως  $\beta$  το φυσιολογικό. Συνεπώς, τα άτομα I1 και I2 έχουν γονότυπο  $\beta\beta^s$  διότι είναι υγιή αλλά γενούν απόγονο που πάσχει από την ασθένεια, δηλαδή είναι φορείς. Το άτομο II1 έχει πιθανό γονότυπο  $\beta\beta$  ή  $\beta\beta^s$  διότι είναι υγιές και προκύπτει από γονείς φορείς. Το ασθενές άτομο II2 έχει γονότυπο  $\beta^s\beta^s$ .

Το άτομο I1 για τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο-κόκκινο έχει γονότυπο  $X^\Delta Y$ , ενώ το I2  $X^\Delta X^\delta$ , διότι είναι θηλυκό υγιές που γεννά αρσενικό απόγονο που πάσχει. Το άτομο II1 έχει γονότυπο  $X^\Delta Y$  και το θηλυκό άτομο II2 έχει πιθανό γονότυπο  $X^\Delta X^\Delta$  ή  $X^\Delta X^\delta$ .

Συνολικά και για τις δύο ασθένειες οι γονότυποι των ατόμων της οικογένειας είναι:

I1:  $\beta\beta^s X^\Delta Y$

I2:  $\beta\beta^s X^\Delta X^\delta$

II1:  $\beta\beta X^\delta Y$  ή  $\beta\beta^s X^\delta Y$

II2:  $\beta^s\beta^s X^\Delta X^\Delta$  ή  $\beta^s\beta^s X^\Delta X^\delta$

Δ2. Η ζητούμενη πιθανότητα προκύπτει από τη διασταύρωση των δύο γονέων I1 και I2:

	P: $\beta\beta^s X^\Delta X^\delta \otimes \beta\beta^s X^\Delta Y$			
Γαμέτες	$\beta X^\Delta$	$\beta^s X^\Delta$	$\beta X^\delta$	$\beta^s X^\delta$
$\beta X^\Delta$	$\beta\beta X^\Delta X^\Delta$	$\beta\beta^s X^\Delta X^\Delta$	$\beta\beta X^\Delta X^\delta$	$\beta\beta^s X^\Delta X^\delta$
$\beta^s X^\Delta$	$\beta\beta^s X^\Delta X^\Delta$	$\beta^s\beta^s X^\Delta X^\Delta$	$\beta\beta^s X^\Delta X^\delta$	$\beta^s\beta^s X^\Delta X^\delta$
$\beta Y$	$\beta\beta X^\Delta Y$	$\beta\beta^s X^\Delta Y$	$\beta\beta X^\delta Y$	$\beta\beta^s X^\delta Y$
$\beta^s Y$	$\beta\beta^s X^\Delta Y$	$\beta^s\beta^s X^\Delta Y$	$\beta\beta^s X^\delta Y$	$\beta^s\beta^s X^\delta Y$

Το άτομο II2 είναι θηλυκό με δρεπανοκυτταρική αναιμία και με φυσιολογική όραση. Η πιθανότητα που υπήρχε να γεννηθεί άτομο με τέτοιο φαινότυπο ήταν  $2/16$  ή  $1/8$ . Η πιθανότητα αυτή προκύπτει από τον τρόπο που διαχωρίζονται τα χρωμοσώματα και τα γονίδια κατά τον σχηματισμό γαμετών σύμφωνα με τους δύο νόμους του Μέντελ:

- Κατά τον σχηματισμό γαμετών διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και άρα τα αλληλόμορφα γονίδια σε ίση αναλογία και οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό αυτών των γαμετών.
- Το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα, εάν τα γονίδια αυτά βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Ο ανεξάρτητος διαχωρισμός των γονιδίων γίνεται, επειδή τα

χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο κατά τη δημιουργία των γαμετών.

- Δ3.** Η δρεπανοκυτταρική αναιμία αποτελεί ασθένεια του αιμοποιητικού συστήματος, ενώ η μερική αχρωματοψία αποτελεί ασθένεια που σχετίζεται με την όραση. Δεδομένου ότι η ex vivo γονιδιακή θεραπεία απαιτεί την απομόνωση κυττάρων του αιμοποιητικού συστήματος του ασθενή, που εμφανίζουν τη γενετική βλάβη, τροποποίησή τους έξω από τον οργανισμό, με την εισαγωγή του φυσιολογικού αλληλομόρφου και εισαγωγή πάλι σ' αυτόν, η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι δυνατό να αντιμετωπιστεί με ex vivo γονιδιακή θεραπεία.

Στην περίπτωση αυτή επιλέγονται ιοί – φορείς του φυσιολογικού αλληλομόρφου, οι οποίοι προηγουμένως έχουν καταστεί αβλαβείς με τις τεχνικές του ανασυνδυασμένου DNA. Στο γενετικό υλικό των ιών-φορέων συνδέεται το φυσιολογικό αλληλόμορφο και στη συνέχεια οι ιοί μολύνουν τα σωματικά κύτταρα του ασθενή που διατηρούνται σε καλλιέργεια.

- Δ4.**
- α.** Οι φορείς δρεπανοκυτταρικής και β-θαλασσαιμίας είναι ετερόζυγοι για ασθένεια-αιμοσφαιρινοπάθεια που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.
  - β.** Τόσο οι φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας όσο και της β-θαλασσαιμίας φέρουν μεταλλαγμένα αλληλόμορφα για το γονίδιο της β-αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης A.
  - γ.** Σε αμφότερες τις περιπτώσεις τα άτομα εμφανίζουν ανθεκτικότητα στην ελονοσία και εξελικτικό πλεονέκτημα επιβίωσης και αναπαραγωγής σε περιοχές όπως οι χώρες της Μεσογείου, της Δυτικής και Ανατολικής Αφρικής και της Ν.Α.Ασίας.