

ΕΝΔΕΙΚΤΙΚΕΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΗ ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ Α

A1. γ, **A2.** β, **A3.** α, **A4.** γ, **A5.** δ.

ΘΕΜΑ Β

B1. 1→στ, 2→ε, 3→α, 4→γ, 5→δ

B2. Κύτταρο Α: μίτωση

Κύτταρο Β: μείωση

Τα κύτταρα που προκύπτουν μετά την ολοκλήρωση της κυτταρικής διαίρεσης του Α έχουν την ίδια ποσότητα DNA με το αρχικό και είναι επίσης διπλοειδή.

Τα κύτταρα που προκύπτουν μετά την ολοκλήρωση της κυτταρικής διαίρεσης του Β έχουν τη μισή ποσότητα DNA και είναι απλοειδή κύτταρα, δηλαδή είναι γαμετές.

Η μίτωση εξασφαλίζει τη γενετική σταθερότητα και η μείωση τη γενετική ποικιλομορφία.

B3. (α) Υβρίδωμα είναι ένα υβριδικό κύτταρο που έχει προκύψει από τη σύντηξη ενός Β-λεμφοκυττάρου με ένα καρκινικό κύτταρο με σκοπό την επιβίωσή του σε κυτταροκαλλιέργειες και την παραγωγή μονοκλωνικών αντισωμάτων.

(β) Η τρισδιάστατη δομή μιας πρωτεΐνης καθορίζει τη λειτουργία που αυτή εκτελεί. Αυτό φαίνεται από τις συνέπειες της έκθεσής της σε ακραίες τιμές θερμοκρασίας ή pH. Τότε η πρωτεΐνη υφίσταται αυτό που ονομάζουμε μετουσίωση. Σπάζουν δηλαδή οι δεσμοί που έχουν αναπτυχθεί μεταξύ των πλευρικών ομάδων, καταστρέφεται η τρισδιάστατη δομή της και η πρωτεΐνη χάνει τη λειτουργικότητά της.

B4. Οι δύο αλυσίδες ενός μορίου DNA είναι συμπληρωματικές, και αυτό υποδηλώνει ότι η αλληλουχία της μιας καθορίζει την αλληλουχία της άλλης. Η συμπληρωματικότητα έχει τεράστια σημασία για τον αυτοδιπλασιασμό του DNA, μια ιδιότητα που το καθιστά το καταλληλότερο μόριο για τη διατήρηση και τη μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας. Κάθε αλυσίδα DNA μπορεί να χρησιμεύει ως καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής. Έτσι τα δύο θυγατρικά μόρια που προκύπτουν, είναι πανομοιότυπα με το μητρικό και καθένα αποτελείται από μία παλιά και μία καινούρια αλυσίδα. Ο μηχανισμός αυτός ονομάστηκε ημισυντηρητικός.

DNA πολυμεράσες επιδιορθώνουν επίσης λάθη που συμβαίνουν κατά τη διάρκεια της αντιγραφής. Μπορούν, δηλαδή, να «βλέπουν» και να απομακρύνουν νουκλεοτίδια που οι ίδιες τοποθετούν, κατά παράβαση του κανόνα της συμπληρωματικότητας, και να τοποθετούν τα σωστά.

Η αντιγραφή του DNA είναι απίστευτα ακριβής, μόνο ένα νουκλεοτίδιο στα 100.000 μπορεί να ενσωματωθεί λάθος. Τα λάθη που δεν επιδιορθώνονται από τις DNA πολυμεράσες, επιδιορθώνονται σε μεγάλο ποσοστό από ειδικά επιδιορθωτικά ένζυμα. Έτσι ο αριθμός των λαθών περιορίζεται στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς στο ένα στα 10^{10} !

B5. Το στοιχείο που διαφοροποιεί τις 2 πρωτεΐνες είναι η διαφορετική πρωτοταγής δομή σε συνδυασμό με τις διαφορετικές ομάδες R. Όταν η σειρά των αμινοξέων είναι διαφορετική η δυνατότητα να σχηματιστούν δεσμοί ανάμεσα στις πλευρικές ομάδες αμινοξέων βρίσκεται σε διαφορετικά σημεία της πεπτιδικής αλυσίδας. Αυτό οδηγεί σε διαφορετική αναδίπλωση του μορίου, που συνεπάγεται διαφορετική δευτεροταγή και τριτοταγή δομή, επομένως σε διαφορετική διαμόρφωση στο χώρο και διαφορετική λειτουργία.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Τα πλασμίδια μετά τον ανασυνδυασμό τους χρησιμοποιούνται για τον μετασχηματισμό κατάλληλων βακτηρίων-ξενιστών.

Βακτήρια - ξενιστές δέχονται σε μικρό ποσοστό πλασμίδια, μερικά από τα οποία είναι ανασυνδυασμένο. Συνήθως χρησιμοποιούνται ως ξενιστές, βακτήρια που δεν έχουν πλασμίδια και επομένως είναι ευαίσθητα σε αντιβιοτικά. Για να μπει ένα πλασμίδιο μέσα στο βακτήριο, τα τοιχώματα του βακτηρίου γίνονται παροδικά διαπερατά σε μακρομόρια, μετά από κατάλληλη κατεργασία (μετασχηματισμός). Η επιλογή των βακτηρίων που δέχτηκαν ανασυνδυασμένο πλασμίδιο στηρίζεται στην ικανότητα ανάπτυξής τους παρουσία αντιβιοτικού, επειδή το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο περιέχει ένα γονίδιο που τους προσδίδει ανθεκτικότητα στο συγκεκριμένο αντιβιοτικό.

Σύμφωνα με τα παραπάνω για την επιλογή των μετασχηματισμένων βακτηρίων μπορούν να χρησιμοποιηθούν οι εξής συνδυασμοί:

Βακτήριο Α – πλασμίδιο 2

Το βακτήριο Α έχει ανθεκτικότητα στην αμπικιλίνη και τη στρεπτομυκίνη, συνεπώς το κατάλληλο πλασμίδιο είναι το 2 γιατί φέρει το γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό καναμυκίνη που δεν εντοπίζεται στο γονιδίωμα του βακτηρίου.

Βακτήριο Β – πλασμίδια 1, 3 και 4

Το βακτήριο Β φέρει γονίδιο ανθεκτικότητας στην καναμυκίνη, επομένως τα κατάλληλα πλασμίδια είναι αυτά που έχουν ανθεκτικότητα σε άλλα αντιβιοτικά, όπως η αμπικιλίνη και η στρεπτομυκίνη.

Βακτήριο Γ – πλασμίδια 3 και 4

Το βακτήριο Γ φέρει γονίδια ανθεκτικότητας στην αμπικιλίνη και καναμυκίνη, επομένως για τον μετασχηματισμό μπορεί να χρησιμοποιηθεί το πλασμίδιο 3 το οποίο έχει γονίδιο ανθεκτικότητας στη στρεπτομυκίνη και το πλασμίδιο 4 που επίσης διαθέτει γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη.

Γ2. Το γραμμικό τμήμα του γονιδίου β1 κόβεται σε μια θέση από την περιοριστική ενδονουκλεάση E1 οπότε προκύπτουν 2 θραύσματα που το άθροισμα των βάσεων ισούται με το μήκος του τμήματος, δηλαδή με 500 ζ.β.

Αντίστοιχα για το τμήμα του β2 που κόβεται από την E2 σε μια θέση οπότε προκύπτουν επίσης 2 θραύσματα που το άθροισμα των βάσεων τους ισούται με 500 ζ.β.

Προφανώς η επίδραση της E1 στο β2 αφήνει το τμήμα του άκοπο ενώ η επίδραση της E2 στο β1 επίσης αφήνει άκοπο το τμήμα του των 500 ζ.β.. Οπότε στο άτομο I2 και το άτομο III1 φέρουν το αλληλόμορφο β1 σε ομοζυγωτία και ετεροζυγωτία αντίστοιχα, ενώ τα άτομα II4 και III1 φέρουν το αλληλόμορφο β2 σε ομοζυγωτία και ετεροζυγωτία αντίστοιχα. Η ετερόζυγη κατάσταση διαπιστώνεται από την κοινή παρουσία των 2 θραυσμάτων (που αθροιστικά έχουν 500 ζ.β.).

Στο γονότυπο ενός ατόμου υπάρχουν 2 αλληλόμορφα γονίδια για τη σύνθεση των β αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης A, ένα πατρικής και ένα μητρικής προέλευσης.

Η β-θαλασσαιμία οφείλεται σε ελαττωμένη σύνθεση των β αλυσίδων και χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια, δηλαδή προκαλείται από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις και προσθήκες βάσεων. Οφείλεται δηλαδή σε πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια και κληρονομείται με αυτοσωμικό και υπολειπόμενο τρόπο.

Γ3. Έστω β το φυσιολογικό αλληλόμορφο, β1 το υπολειπόμενο αλληλόμορφο της β-θαλασσαιμίας και β2 το αλληλόμορφο της β-θαλασσαιμίας.

Γονότυποι:

I3: ββ2 αφού αφενώς παρουσιάζεται υγιής αλλά αποκτά ασθενή απόγονο (II4) ομόζυγο στο β2.

I4: ββ2 για τον ίδιο λόγο

II1: ββ1 κληρονομεί από την ασθενή I2 το β1 αλληλόμορφο και είναι υγιής

II2: ββ1 για τον ίδιο λόγο

II3: ββ2 είναι υγιής αλλά αποκτά απόγονο με γονότυπο β1β2 όπου το β1 προέρχεται από τον II2 συνεπώς φέρει το β2.

Γ4. Με την επίδραση της E1 θα προκύψουν αποκλειστικά τμήματα των 500 ζ.β. Με την επίδραση της E2 θα προκύψουν τμήματα των 500 ζ.β., των 200 ζ.β. και των 300 ζ.β.

Γ5. Διασταύρωση II2 × II3: ββ1 × ββ2

Γαμέτες: β, β1 × β, β2

Απόγονοι: ββ, ββ2, ββ1, β1β2

Άρα η πιθανότητα το παιδί να φέρει το αλληλόμορφο β2 είναι 50%.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. (α) Η αλυσίδα I αντιστοιχεί σε αλυσίδα του γονιδίου και η αλυσίδα II αντιστοιχεί στο cDNA.

(β) Η κωδική αλυσίδα του γονιδίου συμμετέχει στην υβριδοποίηση.

Η αλυσίδα cDNA, που παράχθηκε με καλούπι το ώριμο mRNA, είναι συμπληρωματική με αυτό και αντιστοιχεί στη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου, χωρίς τα εσώνια. Η cDNA συγκεκριμένα φέρει αλληλουχίες των εξωνίων του γονιδίου, γι' αυτό και υβριδοποιεί μερικώς την κωδική αλυσίδα του γονιδίου.

(γ) Οι περιοχές α και β αντιπροσωπεύουν τα εσώνια.

Τα εσώνια δεν υβριδοποιήθηκαν γιατί δεν περιέχονται στο ώριμο mRNA.

Σχολικό εγχειρίδιο τεύχος Β σελ. 37: «Τα γονίδια των ευκαρυωτικών ... ώριμο mRNA.»

Δ2. Έστω X^A το φυσιολογικό επικρατές και X^a το υπολειπόμενο παθολογικό

Γονότυποι γονέων : $X^A X^a \times X^A Y$

Γονότυπος κοριτσιού: $X^a X^a$

1^{ος} πιθανός μηχανισμός:

Συνέβη μη διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων του X^a χρωμοσώματος στη 2^η μειωτική διαίρεση κατά την ωογένεση οπότε προέκυψε ωάριο με 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και 2 X^a φυλετικά.

Παράλληλα κατά τη σπερματογένεση έγινε μη διαχωρισμός είτε των $X^A Y$ φυλετικών χρωμοσωμάτων στην 1^η μειωτική διαίρεση είτε των αδελφών χρωματίδων του X ή του Y χρωμοσώματος στη 2^η μειωτική διαίρεση, οπότε δημιουργήθηκε ♂ γαμέτης με 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα, χωρίς φυλετικά.

Ο γαμέτης αυτός γονιμοποίησε το παραπάνω ωάριο και προέκυψε ζυγωτό ♀ ατόμου με σύσταση $XaXa$ όσον αφορά τα φυλετικά χρωμοσώματα.

2^{ος} πιθανός μηχανισμός

Συνέβη μετατόπιση τμήματος του X^A χρωμοσώματος του πατέρα που περιέχει το φυσιολογικό αλληλομόρφο σε κάποιο αυτοσωμικό χρωμόσωμα. Κατά τη μείωση δημιουργήθηκε σπερματοζώαριο με 22 φυλετικά χρωμοσώματα (που κανένα δεν φέρει το τμήμα του X) και το X που παρουσιάζει έλλειψη τμήματος. Ο γαμέτης αυτός γονιμοποίησε φυσιολογικό ωάριο με 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και X^a φυλετικό και έτσι προέκυψε ζυγωτό ♀ ατόμου με φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων το οποίο όμως πάσχει από την ασθένεια λόγω έλλειψης τμήματος στο X του πατέρα.

Επιπλέον θα μπορούσε να έχει συμβεί γονιδιακή μετάλλαξη στο φυσιολογικό αλληλόμορφο του πατέρα και σπερματοζώαριο με X^a να γονιμοποιήσει φυσιολογικό ωάριο με X^a και να προκύψει ζυγωτό με X^aX^a .

Δ3.

Αλληλουχία αμινοξέων στη φυσιολογική πρωτεΐνη:

H2N-met-his-arg-leu-trp-gly-asp-

Αλληλουχία βάσεων mRNA:

5-AUG	CAU	CGU	UUA	UGG	GGU	GAU
	CAC	CGC	UUG		GGC	GAC
		CGA	CUU		GGA	
		CGG	CUC		GGG	
		AGA	CUA			
		AGG	CUG			

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Α: H2N-met-his-arg-trp-trp-gly-asp-

Έγινε αντικατάσταση βάσης στο 4^ο κωδικόνιο όπου η 2^η T αντικαταστάθηκε από G δηλαδή το TTG έγινε TGG.

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Β: H2N-met-his-arg-leu-trp-COOH....

Έγινε αντικατάσταση βάσης στο 6^ο κωδικόνιο όπου η 1^η γουανίνη αντικαταστάθηκε από θυμίνη και το GGA έγινε TGA δηλαδή δημιουργήθηκε πρόωρο κωδικόνιο λήξης.

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Γ: H2N-met-thr-gly-cys-gly-gly-asp-

Έγινε έλλειψη βάσης από το 2^ο κωδικόνιο CAC όπου αφαιρέθηκε η 1^η κυτοσίνη και άλλαξε όλη η αλληλουχία των κωδικονίων και των αμινοξέων.

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Δ: H₂N-met-his-met-trp-leu-trp-gly-asp-

Έγινε προσθήκη 3 βάσεων TGT μεταξύ των βάσεων A και G στο 3^ο κωδικόνιο.

(β) η αλληλουχία βάσεων στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου που κωδικοποιεί την φυσιολογική πρωτεΐνη είναι η εξής:

5'-ATG-CAC-AGG-TTG-TGG-GGA-GAC- ... 3'