

Απαντήσεις Πανελλαδικών Βιολογίας Προσανατολισμού 2017

ΘΕΜΑ Α

- A1.** δ (5 μον.)
- A2.** δ (5 μον.)
- A3.** β (5 μον.)
- A4.** γ (5 μον.)
- A5.** α (5 μον.)

ΘΕΜΑ Β

- B1.** I Α, II Ε, III ΣΤ, IV Β, V Ζ, VI Γ, VII Δ (7 μον.)
- B2.** Πρόκειται για προκαρυωτικό κύτταρο, εφόσον η μεταγραφή πραγματοποιείται παράλληλα με τη μετάφραση, βλ. και Σελ. 37 βιβλίου: «Στους προκαρυωτικούς οργανισμούς το mRNA αρχίζει να μεταφράζεται ... οι ενδιάμεσες αλληλουχίες ονομάζονται εσώνια.» (3 μον.)
- B3.** Σελ. 123: «Ο οργανισμός μας είναι ικανός να παράγει αντισώματα ... στην κατάψυξη και να παράγουν οποιαδήποτε στιγμή το συγκεκριμένο μονοκλωνικό αντίσωμα σε μεγάλες ποσότητες.» (7 μον.)
- B4.** Οι γονιδιωματικές βιβλιοθήκες από διαφορετικά σωματικά κύτταρα του ίδιου οργανισμού αναφέρονται σε ίσες ποσότητες DNA και αφού χρησιμοποιήθηκαν ίδιες περιοριστικές ενδονουκλεάσες, τότε αυτές

αναγνωρίζουν τις ίδιες αλληλουχίες - στόχους και δημιουργούν ίσο αριθμό βακτηριακών κλώνων και στις δύο περιπτώσεις.

(3μον.)

Για τη δημιουργία μίας cDNA βιβλιοθήκης συλλέγουμε το ολικό ώριμο mRNA από όσα γονίδια μεταγράφονται στο συγκεκριμένο κυτταρικό τύπο που μας ενδιαφέρει. Αφού οι δύο κυτταρικοί τύποι είναι διαφορετικοί, ο αριθμός των αλληλουχιών - στόχων που θα βρίσκει η ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση σε κάθε περίπτωση θα είναι διαφορετικός, με αποτέλεσμα να χρειάζεται διαφορετικός αριθμός πλασμιδίων που θα δράσουν ως φορείς κλωνοποίησης, στη συνέχεια να δημιουργηθεί διαφορετικός αριθμός κυττάρων - ξενιστών και τέλος να δημιουργηθεί διαφορετικός αριθμός βακτηριακών κλώνων.

(3 μον.)

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Κατάλληλος προσανατολισμός σημαίνει η κωδική αλυσίδα του γονιδίου της α1 - αντιθρυψίνης να συνδεθεί με το 5' άκρο της μετά τον υποκινητή του γονιδίου που προϋπήρχε και εξυπηρετούσε τη μεταγραφή του γονιδίου της καζεΐνης. Το τελευταίο δεν θα μπορεί να εκφραστεί πλέον, αφού θα έχει διακοπεί από την παρουσία του νέου γονιδίου και με τρόπο που είναι διαφορετικός από τα εσώνια που αυτό περιείχε.

Οι μεταγραφικοί παράγοντες για το συγκεκριμένο υποκινητή (που ούτως ή άλλως εκφράζονται στο συγκεκριμένο κυτταρικό τύπο) θα βοηθήσουν στη δέσμευση της RNA πολυμεράσης επάνω στον υποκινητή. Στη συνέχεια αυτή θα μετακινηθεί προς το γονίδιο, σπάζοντας τους δεσμούς υδρογόνου ανάμεσα στους δύο κλώνους του και διαβάζοντας τη μη κωδική αλυσίδα του από το 3' προς το 5' άκρο της. Έτσι παράλληλα συνθέτει το mRNA της α1 -

αντιθρυψίνης, το οποίο θα είναι συμπληρωματικό και άρα αντιπαράλληλο προς τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου. **(6 μον.)**

Γ2. Η αρχική αλληλουχία ήταν η παρακάτω (εμφανίζονται με έντονα γράμματα οι βάσεις της αρχικής αλληλουχίας που αποκόπηκαν ύστερα από την επίδραση της EcoRI, ενώ μέσα σε πλαίσιο σημειώνεται η αλληλουχία - στόχος):

```
5' GAATTCCGCAAATTA 3'  
3' CTTAAGGCGTTTAATT 5'
```

Ο προσανατολισμός του τμήματος προκύπτει σύμφωνα με την αλληλουχία - στόχο.

(4 μον.)

Το συγκεκριμένο τμήμα δεν είναι δυνατό να κλωνοποιηθεί άμεσα, καθώς φέρει μονόκλωνο άκρο μόνο από τη μία πλευρά του και άρα δεν μπορεί να ενσωματωθεί σε κάποιο φορέα κλωνοποίησης, του οποίου τα δύο ανοικτά άκρα θα είχαν προκύψει από την EcoRI. Ίσως πρόκειται για ακραίο τμήμα ενός γραμμικού μορίου DNA.

(2 μον.)

Γ3. Η Γ1 είναι ομάδας αίματος O, με γονότυπο ii.

Ο σύζυγος Σ1 είναι ομάδας αίματος AB, με γονότυπο I^AI^B.

Ο σύζυγος Σ2 είναι ομάδας αίματος A, με γονότυπο I^A__.

Το παιδί Π1 είναι ομάδας αίματος O, με γονότυπο ii.

Το παιδί Π2 είναι ομάδας αίματος B, με γονότυπο I^B__.

Η υποστηρικτική θεωρία αναπτύσσεται στις Σελ. 79, 80.

Παρακάτω αναπαριστώνται οι διασταυρώσεις της Γ1 με τους Σ1, Σ2.

1^η διασταύρωση: Γ1: ii x I^A I^B: Σ1

Γ1 / Σ1	I ^A	I ^B
i	I ^A i	I ^B i

Φ.Α.: 50% ομάδας A : 50% ομάδας B.

2^η διασταύρωση: Γ1: ii x I^A _: Σ2

Γ1 / Σ2	I ^A	_
i	I ^A i	_i

Φ.Α.: 50% ομάδας A : 50% ομάδας A, B ή O.

Εφόσον το Π1 είναι ομάδας O, αυτό μπορεί να προκύψει μόνο ως αποτέλεσμα της 2^{ης} διασταύρωσης (έχει πατέρα τον Σ2) και άρα το παιδί Π2 είναι αποτέλεσμα της 1^{ης} διασταύρωσης (έχει πατέρα τον Σ1).

(6 μον.)

Γ4. Το είδος *E. coli* προτιμά ως πηγή υδατανθράκων τη γλυκόζη, αλλά απουσία της μπορεί να τραφεί με λακτόζη (σελ. βιβλίου: 44 - 45).

Μετά το χρόνο t1 η παρουσία λακτόζης επιτρέπει στα βακτήρια να ξαναμπούνε σε εκθετική φάση και στη συνέχεια της καμπύλης να μπούνε στη στατική φάση, λόγω εξάντλησης κάποιου θρεπτικού συστατικού ή συσσώρευσης πολλών τοξικών ουσιών, παραπροϊόντων του μεταβολισμού τους.

(7 μον.)

ΘΕΜΑ Δ

Δ1, Δ2. Η κωδική αλυσίδα του γονιδίου που κωδικοποιεί τη β^s φέρει στο 6^ο κωδικόνιό της (στην πραγματικότητα στο 7^ο, αν συνυπολογίσουμε και το γεγονός ότι το 1^ο αμινοξύ απομακρύνεται κατά τη μετα-μεταφραστική τροποποίηση) GTG (βαλίνη) αντί του ορθού GAG (γλουταμινικό οξύ) που έχει στο ίδιο σημείο το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο β.

- Εξωνική αλληλουχία I: αναγνωρίζουμε στην επάνω αλυσίδα κωδικόνιο έναρξης και στην κατάλληλη θέση το κωδικόνιο GTG. Άρα πρόκειται για την κωδική αλυσίδα του παθολογικού αλληλομόρφου β^s.

5' AAAAAA ATG GTG CAC CTT ACG CCA GTG GAG 3'

- Εξωνική αλληλουχία II: δεν αναγνωρίζουμε πουθενά κωδικόνιο έναρξης. Αυτό σημαίνει ότι πρόκειται για την 5' αμετάφραστη περιοχή ενός άλλου αλληλομόρφου για τις β αλυσίδες και σίγουρα όχι του β^s. Το συγκεκριμένο αλληλόμορφο είναι παθολογικό, μιας και έχει ακυρωθεί το αρχικό κωδικόνιο έναρξης λόγω μετάλλαξης, με αποτέλεσμα να υπάρχει άλλο κωδικόνιο έναρξης πιο κάτω, που δεν απεικονίζεται εδώ. Η μετάλλαξη συνίσταται σε προσθήκη μίας C στην 3^η θέση του κωδικονίου έναρξη, με αποτέλεσμα να αλλάζει η σύνθεση σε βάσεις όλων των ακόλουθων τριπλετών. Είναι γνωστό ότι η β θαλασσαιμία, της οποίας συγκεκριμένη υποπερίπτωση αποτελεί η δρεπανοκυτταρική αναιμία, έχει πολλαπλά αλληλόμορφα. Παρακάτω φαίνεται υπογραμμισμένη η C που προστέθηκε, ενώ έχει διατηρηθεί ο διαχωρισμός σε τριπλέτες, για να γίνει φανερή η απουσία κωδικονίου έναρξης και η μετατόπιση ολόκληρου του αναγνωστικού πλαισίου.

5' AAAAAA ATC GGT GCA CCT TAC GCC AGA GGAG 3'

- Εξωνική αλληλουχία III: αναγνωρίζουμε στην επάνω αλυσίδα κωδικόνιο έναρξης και στην κατάλληλη θέση το κωδικόνιο GAG. Άρα πρόκειται για την κωδική αλυσίδα του φυσιολογικού αλληλομόρφου.

5' AAAAAA ATG GTG CAC CTT ACG CCA GAG GAG 3'

Σε όλες τις παραπάνω περιπτώσεις να επισημάνουμε ότι η 5' αμετάφραστη περιοχή του γονιδίου (άρα και του μεταγραφόμενο από αυτό mRNA) θεωρείται εξωνική περιοχή, αφού απαντάται και στο ώριμο mRNA, το οποίο αποτελείται αποκλειστικά από εξώνια.

(6+5 μον.)

Δ3. β) Στην αλληλουχία III η επάνω αλυσίδα αντιγράφεται με συνεχή τρόπο και η κάτω με συνεχή.

α) Η θέση έναρξης της αντιγραφής βρίσκεται από την Υ πλευρά των αλυσίδων, αφού από εκεί ξεκινά το πρωταρχικό τμήμα της συνεχώς αντιγραφόμενης αλυσίδας.

γ) Το πρωταρχικό τμήμα της ασυνεχούς σύνθεσης που συντίθεται πρώτο είναι εκείνο που βρίσκεται εγγύτερα στη θέση έναρξης αντιγραφής, δηλ. το (iii).

Παρακάτω παριστάνονται οι αλληλουχίες με τα συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα πρωταρχικά τμήματα επάνω τους. Για λόγους αναγνωρισιμότητας έχει διατηρηθεί η αρχική κατανομή σε τριπλέτες.

3' CUC CUC 5'

5' AAAAAA ATG GTG CAC CTT ACG CCA GAG GAG 3'

3' TTTTTT TAC CAC GTG GAA TGC GGT CTC CTC 5'

5' AA AUG GU 3' 5' ACG CCA 3'

(9 μον.)

Δ4. Και οι δύο ασθένειες έχουν αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Στην ουσία το αλληλόμορφο της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας αποτελεί μία πολύ συγκεκριμένη υποπερίπτωση των πολλαπλών αλληλομόρφων της β Θαλασσαιμίας. Και τα τρία αλληλόμορφα καταλαμβάνουν τον ίδιο γονιδιακό τόπο επάνω στο ίδιο ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων.

Θέτουμε: φυσιολογικό αλληλόμορφο β > παθολογικού αλληλομόρφου β^s

φυσιολογικό αλληλόμορφο β > παθολογικού αλληλομόρφου β¹

I1: ββ^s × ββ¹: I2

I1 / I2	β	β ¹
β	ββ	ββ ¹
β ^s	ββ ^s	β ^s β ¹

Φ.Α.: 25% φυσιολογικοί μη φορείς: 25% φυσιολογικοί φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας : 25% φυσιολογικοί φορείς της β Θαλασσαιμίας : 25% φορείς της δρεπανοκυτταρικής και της β Θαλασσαιμίας

Τα άτομα της τελευταίας γονοτυπικής κατηγορίας έχουν μόνο παθολογικά αλληλόμορφα, κατά συνέπεια τα άτομα αυτά μπορούν να χαρακτηριστούν ως ασθενείς μίας από τις πολλές μορφές της β Θαλασσαιμίας. Άλλωστε αυτή ως γνωστόν, έχει διαβαθμισμένο φαινότυπο, ακριβώς λόγω του ότι οφείλεται σε ομόζυγη κατάσταση ποικίλων (πολλαπλών) παθολογικών αλληλομόρφων.

(5 μον.)