

**Απαντήσεις Πανελληνίων Βιολογίας Προσανατολισμού 2016**

**ΘΕΜΑ Α**

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

**ΘΕΜΑ Β**

B1. 1Α, 2Γ, 3Α, 4Β, 5Α, 6Α, 7Γ (7 μον.)

B2. Σελ. 24: «Κάθε φυσιολογικό μεταφασικό χρωμόσωμα ... αποτελεί τον καρύοτυπο.» (4 μον.)

Ο αριθμός και η μορφολογία των χρωμοσωμάτων είναι ιδιαίτερο χαρακτηριστικό κάθε είδους.

Το φύλο του ανθρώπου μπορεί να εξαχθεί από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων: XX για τις γυναίκες και XY για τους άνδρες.

(4 μον.)

B3. α. Σελ. 123: «Κάθε είδος αντισώματος που αναγνωρίζει έναν αντιγονικό καθοριστή ... ονομάζονται μονοκλωνικά.»

(2 μον.)

β. Σελ. 61: «Οι τεχνικές με τις οποίες... όσο και στη γεωργία και στην κτηνοτροφία.» (ενδεχομένως οι εφαρμογές της εδώ να μην απαιτούνται).

(2 μον.)

**B4.** Σελ. : Μέσω βακτηρίων αυτή η πρωτεΐνη θα παραγόταν με τη βοήθεια μίας cDNA βιβλιοθήκης και στη συνέχεια με μία καλλιέργεια βιομηχανικής κλίμακας. Ωστόσο, η cDNA βιβλιοθήκη, αν και μας απαλλάσσει από την παρουσία των εσωνίων, δεν παρέχει τις απαραίτητες μετα-μεταφραστικές τροποποιήσεις, ούτως ώστε η πρωτεΐνη να καταστεί λειτουργική. Τα βακτήρια δεν είναι σε θέση να τις πραγματοποιήσουν, γι' αυτό και είναι απαραίτητο να πραγματοποιηθούν ενζυμικά μετά την τελική κατεργασία, όπως π.χ. στην περίπτωση μετατροπής της προΐνσουλίνης σε ινσουλίνη με την αφαίρεση ενός ενδιάμεσου πεπτιδίου.

(2 μον.)

Τα μη γενετικά τροποποιημένα θηλαστικά παράγουν αρκετές από τις φαρμακευτικές πρωτεΐνες που χρειάζονται συνάνθρωποί μας, ωστόσο αυτές έχουν κάποιες διαφορές στη σύστασή τους σε αμινοξέα, προκαλώντας έτσι αλλεργίες στους ανθρώπους-χρήστες τέτοιων πρωτεϊνών. Πράγματι, αυτό συνέβαινε μέχρι το 1982 με την ινσουλίνη, κύριες πηγές της οποίας ήταν το πάγκρεας από χοίρους και βοοειδή.

Τα γενετικά τροποποιημένα θηλαστικά από την άλλη (στα οποία έχουμε εισαγάγει ένα ανθρώπινο γονίδιο που κωδικοποιεί συγκεκριμένη φαρμακευτική πρωτεΐνη), είναι σε θέση να παράγουν λειτουργικές ανθρώπινες φαρμακευτικές πρωτεΐνες (*gene pharming*), καθώς μπορούν να πραγματοποιήσουν σωστά την ωρίμανση του πρόδρομου mRNA και εν συνεχεία τις απαραίτητες μετα-μεταφραστικές τροποποιήσεις.

(4 μον.)

**ΘΕΜΑ Γ**

**Γ1.** Σελ. 79-80: «Δύο από τα αλληλόμορφα του γονιδίου που καθορίζει τον τύπο των ομάδων αίματος ABO είναι συνεπικρατή. ... Τα άτομα ομάδας O είναι ii.»

Στο Γενεαλογικό δέντρο 1 θα έχουμε λοιπόν:

$$I1: I^A\_ \times I^B\_ : I2$$

I1 / I2	$I^B$	—
$I^A$	$I^A I^B$	$I^A\_$
—	$I^B\_$	—

Ο αριθμός των 4 απογόνων που φαίνονται στο γενεαλογικό δέντρο είναι πολύ μικρός για να θεωρηθεί το δείγμα στατιστικά αξιόπιστο και άρα δεν μπορούμε να εξαγάγουμε Φαινοτυπική Αναλογία από αυτό. Με τους συγκεκριμένους γονείς όπως έχουν παρασταθεί, προκύπτει όντως η πιθανότητα να πάρουμε απογόνους σαν και αυτούς του δέντρου. Ωστόσο το άτομο I1 θα μπορούσε να είναι  $I^A I^B$  ή  $I^A i$ , εξασφαλίζοντας έτσι ότι ο απόγονος κάτω αριστερά στο τετράγωνο του Punnett έχει ως φαινότυπο Ομάδα Β.

**(4 μον.)**

**Γ2, Γ3.** Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία έχει αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας, η αιμορροφιλία Α έχει φυλοσύνδετο υπολειπόμενο και ο αλφισμός έχει αυτοσωμικό υπολειπόμενο.

Το Γενεαλογικό δέντρο 3

- Δεν μπορεί να απεικονίζει την οικογενή υπερχοληστερολαιμία, καθώς κάθε ασθενής θα έπρεπε να έχει τουλάχιστον έναν ασθενή γονέα, το οποίο δεν συμβαίνει εδώ.

- Δεν μπορεί επίσης να απεικονίζει την αιμορροφιλία A, καθώς θα έπρεπε ( $X^A$  φυσιολογικό >  $X^a$  παθολογικό):

$$I1: X^A Y \times X^A X^- : I2$$

I1 / I2	$X^A$	$X^-$
$X^A$	$X^A X^A$	$X^A X^-$
Y	$X^A Y$	$X^- Y$

Όμως δεν δικαιολογείται η παρουσία θηλυκών ατόμων που να πάσχουν, όπως είναι το II4 ( $X^a X^a$ ), συνεπώς η υπόθεσή μας είναι άκυρη.

- Απεικονίζει λοιπόν τον αλφισμό (A φυσιολογικό > a παθολογικό):

$$I1: A\_ \times A\_ : I2$$

I1 / I2	A	-
A	AA	A_
-	A_	--

Αν όπου \_ είναι a και από τους δύο γονείς, τότε δικαιολογείται η παρουσία των ασθενών ατόμων II2 και II4 (αα το καθένα).

#### Το Γενεαλογικό δέντρο 4

- Δεν μπορεί να απεικονίζει την αιμορροφιλία A, καθώς θα έπρεπε ( $X^A$  φυσιολογικό >  $X^a$  παθολογικό):

$$I1: X^a Y \times X^a X^a : I2$$

I1 / I2	$X^a$	$X^a$
$X^a$	$X^a X^a$	$X^a X^a$
Y	$X^a Y$	$X^a Y$

ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΟ ΜΕΣΗΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ «ΠΡΟΤΥΠΟ»

Όμως δεν δικαιολογείται η παρουσία των υγιών ατόμων II1 ( $X^A X^-$ ) και II3 ( $X^A Y$ ), άρα η υπόθεσή μας είναι άκυρη.

- Απεικονίζει λοιπόν την οικογενή υπερχοληστερολαιμία (ο φυσιολογικό < O παθολογικό):

$$I1: O\_ \times O\_ : I2$$

I1 / I2	O	-
O	OO	O_
-	O_	--

Παρατηρούμε ότι είναι δυνατό να παραχθούν υγιή άτομα (oo), όπως είναι τα II1 και II3, αν όπου \_ είναι ο και για τους δύο γονείς.

Το Γενεαλογικό δέντρο 2

- Απεικονίζει την αιμορροφιλία Α, καθώς θα έπρεπε ( $X^A$  φυσιολογικό >  $X^a$  παθολογικό):

$$I1: X^a Y \times X^A X^- : I2$$

I1 / I2	$X^A$	$X^-$
$X^a$	$X^A X^a$	$X^a X^-$
Y	$X^A Y$	$X^- Y$

Παρατηρούμε ότι παράγονται οπωσδήποτε αρσενικά και θηλυκά υγιή άτομα (II1 και II3 αντίστοιχα), ενώ μπορεί να δικαιολογηθεί και η παρουσία αρσενικών και θηλυκών ασθενών ατόμων (II2 και II4), αν όπου  $X^-$  είναι  $X^a$ .

Οι παραπάνω διασταυρώσεις πραγματοποιήθηκαν σύμφωνα με τον 1ο Νόμο του Mendel (Σελ. 75: «Κατά την παραγωγή των γαμετών στη μείωση ... νόμο του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων.»). Οι μόνες περιπτώσεις από τις παραπάνω στις οποίες δεν ισχύει ακριβώς ο νόμος αυτός, είναι στη

γαμετογένεση των αρσενικών ατόμων, καθώς δεν διαθέτουν αλληλόμορφο επάνω στο Y χρωμόσωμα, για ένα φυλοσύνδετο γονίδιο που υπάρχει επάνω στο X.

(9 μον.)

**Γ4.** Τα  $2 \times 10^5$  ζεύγη νουκλεοτιδίων =  $4 \times 10^5$  δεοξυριβονουκλεοτίδια στο αρχικό μόριο DNA και όλα φέρουν το μη ραδιενεργό  $^{31}\text{P}$ .

Η αντιγραφή είναι μία ημισυντηρητική διαδικασία και έτσι, κάθε νέο μόριο DNA θα αποτελείται από έναν παλιό κλώνο και ένα νέο. Κάθε δεοξυριβονουκλεοτίδιο αποτελείται από μία πεντόζη δεοξυριβόζη (σάκχαρο με 5 άτομα C), μία αζωτούχα βάση (Αδενίνη ή Γουανίνη ή Θυμίνη ή Κυτοσίνη) και μία ρίζα φωσφορικού οξέος. Στην τελευταία εντοπίζεται και η ανάγκη για άτομα P. Για να συνθέσει τους νέους κλώνους και γενικά τα νέα μόρια DNA, το βακτήριο θα αντλήσει πρώτες ύλες από το θρεπτικό υλικό και συνεπώς  $^{32}\text{P}$ . Άρα μόνο οι 2 κλώνοι του αρχικού μορίου θα εξακολουθούν να φέρουν  $^{31}\text{P}$ , όσες αντιγραφές του DNA κι αν προκύψουν. Συνεπώς στο τέλος μόνο  $4 \times 10^5$  δεοξυριβονουκλεοτίδια θα φέρουν  $^{31}\text{P}$ .

(6 μον.)

**Γ5.** Στο οπερόνιο της λακτόζης αυτό περιλαμβάνονται, εκτός από τα δομικά γονίδια και αλληλουχίες του DNA που ρυθμίζουν τη μεταγραφή τους.

Σελ. 44: «Οι αλληλουχίες αυτές που βρίσκονται μπροστά από τα δομικά γονίδια είναι ... τότε η πρωτεΐνη καταστολέας είναι ελεύθερη να προσδεθεί στο χειριστή και να καταστείλει τη λειτουργία των τριών γονιδίων.»

Συμπερασματικά οι μεταλλάξεις μπορεί να έχουν συμβεί στον υποκινητή και άρα να υπάρχει δυσκολία να δεσμευθεί επάνω του η RNA πολυμεράση για να ξεκινήσει τη μεταγραφή των δομικών γονιδίων.

Ενδεχομένως όμως να έχει γίνει και μετάλλαξη σε εκείνη την περιοχή του ρυθμιστικού γονιδίου που κωδικοποιεί την περιοχή του καταστολέα που συνδέεται με τη λακτόζη. Έτσι η λακτόζη δεν μπορεί να απενεργοποιήσει τον

καταστολέα, ο οποίος υποθέτουμε ότι θα μπορεί ακόμα να προσδεθεί στο χειριστή, εμποδίζοντας έτσι τη διέλευση της RNA πολυμεράσης από τον υποκινητή προς τα 3 δομικά γονίδια.

(5 μον.)

### ΘΕΜΑ Δ

**Δ1.** Το γονίδιο είναι ασυνεχές, δηλαδή περιέχει 1 ή περισσότερα εσώνια, αλληλουχίες DNA που μεταγράφονται επάνω στο πρόδρομο mRNA, αλλά δεν μεταφράζονται.

Η 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA ενώνεται με συγκεκριμένη αλληλουχία της μικρής ριβοσωμικής υπομονάδας χάρη στη συμπληρωματικότητα των αζωτούχων βάσεων (το ριβόσωμα αποτελείται από rRNA και πρωτεΐνες), ούτως ώστε να αρχίσει να σχηματίζεται το σύμπλοκο έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης, το οποίο θα ολοκληρωθεί με την πρόσδεση, απέναντι από το κωδικόνιο έναρξης (5'-AUG-3') του mRNA του αντικωδικονίου του πρώτου tRNA, συμπληρωματικού και αντιπαράλληλου (3'-...UAC-...5'), το οποίο μεταφέρει το αμινοξύ μεθειονίνη. Τα υπόλοιπα κωδικόνια συνδέονται ακολούθως με τα συμπληρωματικά τους αντικωδικόνια, ενώ απέναντι από το κωδικόνιο λήξης δεν έρχεται κάποιο tRNA, αφού δεν υπάρχει συμπληρωματικό αντικωδικόνιο εδώ και φυσικά δεν κωδικοποιείται κάποιο αμινοξύ.

Συμπεραίνουμε ότι η 5' αμετάφραστη περιοχή του γονιδίου βρίσκεται στα αριστερά του σχήματος.

Σελ. 39: Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας...

Σελ. 39: Κωδικόνιο έναρξης..., κωδικόνιο λήξης...

Σελ. 39: Κωδική και μη κωδική αλυσίδα...

Σελ. 18: 5' και 3' άκρο...

Παρακάτω, σημειώνονται στη δεδομένη αλληλουχία τα άκρα, και υπογραμμίζονται τα κωδικόνια. Η Αλυσίδα Α είναι η κωδική. Με κυματιστή

γραμμή υπογραμμίζεται το εσώνιο. Παρατηρούμε ότι το 2ο κωδικόνιο διακόπτεται από το εσώνιο.

Αλ. Α: 5' -ATG TG AATCATA G TTT CCT ATG TGG GTT TAA GCAT- 3'

Αλ. Β: 3' -TAC AC TTAGTAT C AAA GGATAC ACC CAA ATT CGTA- 5'

(9 μον.)

Δ2. 5' -AATCATA- 3'

3' -TTAGTAT- 5'

(1 μον.)

Δ3. Το mRNA έχει ουσιαστικά ίδια αλληλουχία και προσανατολισμούς με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου, με τη διαφορά ότι δεν διαθέτει Τ, αλλά U (ουρακίλες) ως αζωτούχες βάσεις.

Η ίδια η μεταφραζόμενη ακολουθία του mRNA αφορά τα κωδικόνια αμινοξέων. Ωστόσο σημαντικό είναι και το κωδικόνιο λήξης UAA, καθώς, όπως ήδη αναφέρθηκε στο Δ1, και η 5' αμετάφραστη περιοχή του. Κατά συνέπεια οι απολύτως απαραίτητες περιοχές είναι οι:

5' -AUG UGG UUU CCU AUG UGG GUU- 3'

αλλά με τη διευρημένη θεώρηση είναι οι:

5' -ACAGU...AUG UGG UUU CCU AUG UGG GUU UAA- 3'

(5 μον.)

Δ4. Η μη μεταγραφόμενη αλυσίδα έχει ίδια αλληλουχία και προσανατολισμούς με το rRNA, το οποίο, όπως ήδη ειπώθηκε στο Δ1, πρέπει να είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο σε ένα σημείο του με την 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA. Η τελευταία είναι:

5' -ACAGU- 3' και άρα συνδέεται με περιοχή του rRNA που είναι:

3' -UGUCA- 5', η οποία μεταγράφεται από την αλληλουχία του γονιδίου που κωδικοποιεί το rRNA: 5' -ACAGU- 3'

(4 μον.)



**Δ5.**

Η προσθήκη των 3 ζευγών βάσεων στη θέση 1 του γονιδίου θα έχει ως αποτέλεσμα το ώριμο mRNA να γίνει (υπογραμμίζονται τα κωδικόνια):

5' -ACAGU...AUG UGG UAG CUU CCU AUG UGG GUU UAA GCAU - 3'

Δηλαδή να δημιουργηθεί κωδικόνιο λήξης στη θέση 3 και να τερματιστεί πρόωρα η πρωτεϊνοσύνθεση, σχηματίζοντας ένα διπεπτίδιο με τα 2 πρώτα αμινοξέα του φυσιολογικού επταπεπτιδίου.

(3 μον.)

Η προσθήκη των 3 ζευγών βάσεων στη θέση 2 του γονιδίου θα έχει ως αποτέλεσμα το ώριμο mRNA να γίνει (υπογραμμίζονται τα κωδικόνια):

5' -ACAGU...AUG UGG UUU CCU AGC AUG UGG GUU UAA GCAU - 3'

Δηλαδή έχει προστεθεί 1 ακόμα κωδικόνιο, μεταξύ των παλαιών κωδικονίων 4 και 5, οδηγώντας στην παραγωγή ενός οκταπεπτιδίου. Το αν αυτό θα επηρεάσει κάπως τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης, εξαρτάται από τη μεταβολή στη στερεοδιάταξή της που θα προκληθεί έτσι.

(3 μον.)