

**ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
ΠΑΡΑΣΚΕΥΗ 16 ΙΟΥΝΙΟΥ 2017
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ:
ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ
ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ**

ΘΕΜΑ Α

A1. δ A2. δ A3. β A4. γ A5. α

ΘΕΜΑ Β

B1. I–A, II–E, III–ΣΤ, IV–B, V–Z, VI–Γ, VII–Δ

B2. Η εικόνα αντιστοιχεί σε προκαρυωτικό κύτταρο. Στους προκαρυωτικούς οργανισμούς το mRNA αρχίζει να μεταφράζεται σε πρωτεΐνη πριν ακόμη ολοκληρωθεί η μεταγραφή του. Αυτό είναι δυνατό, επειδή δεν υπάρχει πυρηνική μεμβράνη και επειδή το mRNA των βακτηρίων είναι εξ' αρχής ώριμο, χωρίς εσώνια.

B3. Θα χρησιμοποιηθεί η τεχνική παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων και το επιλεγμένο αντίγονο στην περίπτωση αυτή θα είναι η χοριακή γοναδοτροπίνη. Βλέπε και σελ.123 σχολικού βιβλίου: «Ένα επιλεγμένο αντιγόνο ... σε μεγάλες ποσότητες.»

B4. Όλα τα σωματικά κύτταρα ενός οργανισμού έχουν το ίδιο γενετικό υλικό στον πυρήνα τους. Εφόσον για την κατασκευή των γονιδιωματικών βιβλιοθηκών χρησιμοποιήθηκαν η ίδια μέθοδος και τα ίδια ένζυμα, θα δημιουργηθούν οι ίδιες γονιδιωματικές βιβλιοθήκες.

Επειδή το μυϊκό και το ηπατικό κύτταρο ανήκουν σε διαφορετικούς ιστούς, λόγω κυτταρικής διαφοροποίησης, διαφορετικά γονίδια πρωτεϊνών θα εκφράζονται στους δύο τύπους κυττάρων. Βέβαια, κάποιες πρωτεΐνες είναι απαραίτητες σε όλους τους κυτταρικούς τύπους π.χ. γονίδια ιστόνων, DNA πολυμεράσης κ.α. Επομένως, οι δύο cDNA βιβλιοθήκες θα είναι διαφορετικές, γιατί παρόλο που θα περιέχουν κάποιους κοινούς κλώνους, θα διαθέτουν και πολλούς διαφορετικούς.

και: - ορισμός γονιδιωματικής βιβλιοθήκης, σελ. 63 σχολικού βιβλίου «Το σύνολο των βακτηριακών...γονιδιωματική βιβλιοθήκη.».

- ορισμός cDNA βιβλιοθήκης σελ. 64 σχολικού βιβλίου «Στους ανώτερους ευκαριωτικούς...των εξωνίων».

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Εισάγοντας με τον κατάλληλο προσανατολισμό το γονίδιο της α1 αντιθρυψίνης στο εσωτερικό του γονιδίου καζεΐνης, εκμεταλλευόμαστε τον υποκινητή και τους μεταγραφικούς παράγοντες του γονιδίου καζεΐνης.

Όπως γνωρίζουμε οι υποκινητές και οι μεταγραφικοί παράγοντες αποτελούν τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής. Επειδή το γονίδιο καζεΐνης εκφράζεται στα κύτταρα του μαστικού αδένα καταλαβαίνουμε πως σε αυτά παράγονται οι κατάλληλοι μεταγραφικοί παράγοντες που επιτρέπουν την πρόσδεση της RNA πολυμεράσης

στον υποκινητή και τη μεταγραφή του γονιδίου. Έτσι τώρα θα μεταγράφεται το γονίδιο α1 αντιθρυψίνης στα μαστικά κύτταρα.

(σελ. 45 σχολικού βιβλίου. Ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στο επίπεδο της μεταγραφής.)

Επιπλέον, γνωρίζουμε πως ο γενετικός κώδικας είναι σχεδόν καθολικός (σελ. 39 σχολικού βιβλίου – να δοθεί ορισμός -) και τα ριβοσώματα αποτελούν τόπο μετάφρασης για οποιοδήποτε mRNA.

Τα πρόβατα ως ευκαριωτικοί οργανισμοί διαθέτουν μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια ώστε να ωριμάζουν το πρόδρομο mRNA . Επίσης, ως ευκαριωτικοί οργανισμοί διαθέτουν σύστημα τροποποίησης των παραγόμενων πρωτεϊνών.

- Γ2.** Η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI όποτε συναντά την αλληλουχία 5' GAATTC 3' στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A, με κατεύθυνση 5' → 3', αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα. Συγκεκριμένα, σπάει ο φωσφοδιεστερικός δεσμός που αναπτύσσεται ανάμεσα στην υδροξυλομάδα του άνθρακα 3 της G με τη φωσφορική ομάδα του άνθρακα 5' της A. Άρα, στο τμήμα αριστερά στην πάνω αλυσίδα θα υπάρχει 5' άκρο και δεξιά 3' και η κάτω αλυσίδα θα είναι αντιπαράλληλη.

5' AATTCGCAATTA 3'

3' GGCGTTTAATT 5'

Το συγκεκριμένο τμήμα δε μπορεί να κλωνοποιηθεί με τη βοήθεια πλασμιδίου γιατί δε διαθέτει εκατέρωθεν (κι από τις δύο πλευρές) μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις. Αυτό συμβαίνει γιατί το τμήμα διαθέτει μόνο αριστερά τη θέση που αναγνωρίζει η EcoRI και όχι δεξιά. Έτσι δε μπορεί να συνδεθεί σε πλασμίδιο που έχει κοπεί από την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση.

Σημείωση:

Το τμήμα θα μπορούσε να ενωθεί μόνο αν τροποποιήσουμε το άκρο δεξιά, δηλαδή αν το επιμηκύνουμε κατάλληλα και στη συνέχεια γίνει πέψη με EcoRI.

- Γ3.** Τα γονίδια που καθορίζουν τις ομάδες αίματος είναι πολλαπλά αλληλόμορφα και τα δύο από αυτά είναι συνεπικρατή. Ανήκουν στα αυτοσωμικά γονίδια.

Βλέπε σελίδα 79,80: « Δύο από τα αλληλόμορφα ... ομάδας O είναι ii.»

Με την βοήθεια των μονοκλωνικών αντισωμάτων που προσκολλώνται μόνο στον αντιγονικό καθοριστή που τους ταιριάζει, προσδιορίζουμε τις ομάδες αίματος των ατόμων.

$\Gamma_1 \rightarrow$ μηδενικής O ομάδας, με γονότυπο ii

$\Sigma_1 \rightarrow$ AB ομάδας, με γονότυπο $I^A I^B$

$\Sigma_2 \rightarrow$ A ομάδας, με γονότυπο $I^A _$

$\Pi_1 \rightarrow$ O ομάδας, με γονότυπο ii

$\Pi_2 \rightarrow$ B ομάδας, με γονότυπο $I^B _$

Ο σύζυγος Σ_1 είναι ο μοναδικός γονέας που διαθέτει το I^B γονίδιο άρα είναι πατέρας του παιδιού Π_2 .

Επειδή ο Σ_1 δεν διαθέτει το γονίδιο i , δεν μπορεί να αποκτήσει παιδί ομάδας O με γονότυπο ii. Άρα το Π_1 προέρχεται από τον πατέρα Σ_2 , ο οποίος τελικά έχει γονότυπο $I^A i$.

Δηλαδή:

$$\begin{array}{ccc}
 \Gamma_1 & \Sigma_1 & \\
 P:ii \otimes I^A I^B & & \Gamma_1 \quad \Sigma_2 \\
 \gamma:i \otimes I^A, I^B & & P:ii \otimes I^A i \\
 F_1:I^A i, I^B i & \text{και} & \gamma:i \otimes I^A, i \\
 & & F_1:I^A i, ii \\
 & & \uparrow \\
 & & \Pi_2 \dots \dots \dots \Pi_1
 \end{array}$$

Πρέπει να αναφερθεί ο πρώτος νόμος Mendel.

- Γ4.** Στο οπερόνιο της λακτόζης εκτός από τα δομικά γονίδια που κωδικοποιούν τα τρία ένζυμα περιλαμβάνονται και αλληλουχίες DNA που ρυθμίζουν τη μεταγραφή τους. Οι αλληλουχίες αυτές βρίσκονται μπροστά από τα δομικά γονίδια και είναι κατά σειρά ένα ρυθμιστικό γονίδιο, ο υποκινητής και ο χειριστής. Το ρυθμιστικό γονίδιο μεταγράφεται συνεχώς και παράγει λίγα μόρια του καταστολέα. Τα μόρια αυτά προσδεύονται στο χειριστή όταν δεν υπάρχει λακτόζη.
 Βλέπε σχολικό βιβλίο σελ. 45: «Όταν στο θρεπτικό υλικό υπάρχει μόνο λακτόζη ... τη λειτουργία των τριών γονιδίων.»
 Άρα η αύξηση της ποσότητας του mRNA οφείλεται στο γεγονός πως ξεκίνησε η μεταγραφή των 3 δομικών γονιδίων του οπερονίου της λακτόζης προκειμένου να παραχθούν ένζυμα για τη διάσπασή της. Η έκφραση των δομικών γονιδίων θα συνεχιστεί έως την εξάντληση της λακτόζης.

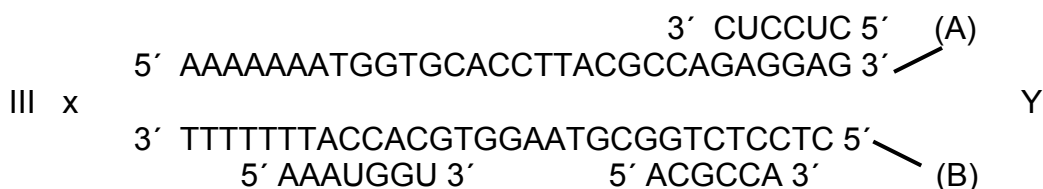
ΘΕΜΑ Δ

- Δ1.**
- Η αλληλουχία III αντιστοιχεί στο φυσιολογικό γονίδιο της β – αλυσίδας της HbA.
 - Η αλληλουχία I αντιστοιχεί στο γονίδιο β^s της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.
- Ξέρουμε πως στην ώριμη β αλυσίδα το 6^ο αμινοξύ είναι το γλουταμινικό οξύ που κωδικοποιείται από το κωδικόνιο 5' GAG 3' της κωδικής.
 Στο μεταλλαγμένο γονίδιο β^s λόγω αντικατάστασης βάσης το παραπάνω κωδικόνιο γίνεται 5' GTG 3' και κωδικοποιεί τη βαλίνη.
 Στην αλληλουχία III η πάνω αλυσίδα είναι κωδική με το 5' άκρο αριστερά, γιατί διαβάζοντάς την από αριστερά προς τα δεξιά συναντούμε το κωδικόνιο 5' ATG 3' που αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης 5' AUG' του mRNA και συνεχίζοντας με βήμα τριπλέτας (επειδή ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας συνεχής και μη επικαλυπτόμενος) συναντούμε το κωδικόνιο 5' GAG 3' (7^ο κωδικόνιο) που κωδικοποιεί το Glu. Μετά την αποκοπή της Met από το αμινικό άκρο της β αλυσίδας, το Glu θα γίνει 6^ο αμινοξύ.
 Για τον ίδιο λόγο στην αλληλουχία I η πάνω αλυσίδα είναι κωδική με 5' αριστερά, μόνο που λόγω της αντικατάστασης βάσης το 7^ο κωδικόνιο είναι 5' GTG 3' και κωδικοποιεί Val. Μετά την απομάκρυνση της Met από το αμινικό άκρο της β-αλυσίδας, η Val θα γίνει 6^ο αμινοξύ.
 και σελ. 93 σχολικού βιβλίου «Η πρώτη γενετική ασθένεια...συμπτωμάτων αναιμίας».
- Δ2.** Η αλληλουχία II έχει υποστεί γονιδιακή μετάλλαξη και συγκεκριμένα προσθήκη ενός νουκλεοτιδίου με C μεταξύ του 2^{ου} και 3^{ου} νουκλεοτιδίου του κωδικονίου έναρξης (5' ATG 3') της φυσιολογικής κωδικής. Έτσι, το κωδικόνιο έναρξης καταστρέφεται και παρεμποδίζεται η σύνθεση των φυσιολογικών β αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης. Αυτό

οδηγεί σε β-θαλασσαιμία. Άρα, η αλληλουχία II, μπορεί να αντιστοιχεί σε γονίδιο που προκαλεί β-θαλασσαιμία.

και σελ. 97 σχολικού βιβλίου «Μια από τις σοβαρότερες...σε πολύ μικρή ποσότητα»

- Δ3.** Κατά της αντιγραφή τα πρωταρχικά τμήματα RNA θα προσκολληθούν στις μητρικές αλυσίδες DNA ως εξής:



- α) Η θέση έναρξης της αντιγραφής βρίσκεται στη θέση Y.
 β) Η αλυσίδα A αντιγράφεται συνεχώς και η αλυσίδα B ασυνεχώς.
 γ) Το πρωταρχικό τμήμα της ασυνεχούς αλυσίδας που συντίθεται πρώτο είναι το iii) 5' ACGCCA 3'.

- Δ4.** Τα γονίδια των β – αλυσίδων είναι πολλαπλά αλληλόμορφα. Περιλαμβάνουν το φυσιολογικό γονίδιο, έστω B, που συνθέτει φυσιολογικές β – αλυσίδες, μια σειρά μεταλλαγμένων γονιδίων, έστω β, που προκαλούν β – θαλασσαιμία και το μεταλλαγμένο γονίδιο β^s που είναι υπεύθυνο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία. Τα γονίδια είναι αυτοσωμικά και τα β και β^s υπολειπόμενα του B.

P: Bβ ⊗ Bβ^s

γ: B, β ⊗ B, β^s

F₁: BB, B β^s, Bβ, ββ^s

Όπου Bβ = φορέας β – θαλασσαιμίας

Bβ^s φορέας δρεπανοκυτταρικής αναιμίας