

## ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΕΣ 2016

ΕΝΔΕΙΚΤΙΚΕΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

### ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις Α1 έως Α5 και, δίπλα, το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

Α1. Το γενετικό υλικό των χλωροπλαστών

α. είναι γραμμικό δίκλωνο DNA

**β. είναι κυκλικό μόριο DNA**

γ. έχει μικρότερο μήκος από το μιτοχονδριακό DNA

δ. είναι γραμμικό RNA.

Σωστό το β

Α2. Ένας φυσιολογικός γαμέτης ανθρώπου μπορεί να περιέχει

α. 46 χρωμοσώματα

**β. ένα X χρωμόσωμα**

γ. πλασμίδια

δ. DNA μήκους  $1,5 \times 10^9$  ζεύγη βάσεων.

Σωστό το β

Α3. Τα σωματικά κύτταρα του προβάτου Dolly περιείχαν

α. ανασυνδασμένο DNA

β. το σύνολο του γενετικού υλικού του κυττάρου του μαστικού αδένου του εξάχρονου προβάτου που χρησιμοποιήθηκε στη διαδικασία της κλωνοποίησης

γ. το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση της ανθρώπινης α1 αντιθρυψίνης

**δ. το μιτοχονδριακό DNA του ωαρίου στο οποίο τοποθετήθηκε ο πυρήνας του κυττάρου του μαστικού αδένου του εξάχρονου προβάτου.**

Σωστό το δ

Α4. Η ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος λόγω έλλειψης του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA), οφείλεται

α. στον ιό του AIDS

β. σε αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο

**γ. σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο**

δ. σε φυλοσύνδετο γονίδιο.

Σωστό το γ

Α5. Το πλασμίδιο Ti

α. δημιουργεί εξογκώματα στο βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens*

β. απομονώθηκε από τον βακτηριοφάγο T2

**γ. είναι κυκλικό δίκλωνο μόριο DNA**

δ. χρησιμοποιείται στη γονιδιακή θεραπεία της κυστικής ίνωσης.

Σωστό το γ

## ΘΕΜΑ Β

B1. Να αντιστοιχίσετε σωστά τον κάθε αριθμό της στήλης I με ένα μόνο γράμμα, Α ή Β ή Γ, της στήλης II, με βάση τη δράση των ενζύμων της στήλης I.

Στήλη I	Στήλη II
1. DNA δεσμάση	A: Δημιουργία φωσφοδιεστερικών δεσμών
2. DNA ελικάση	B: Διάσπαση φωσφοδιεστερικών δεσμών
3. RNA πολυμεράση	Γ: Ούτε το Α, ούτε το Β
4. Περιοριστική ενδονουκλεάση	
5. Πριμόσωμα	
6. Αντίστροφη μεταγραφάση	
7. Απαμινάση της αδενοσίνης	

- 1 → Α  
2 → Γ  
3 → Α  
4 → Β  
5 → Α  
6 → Α  
7 → Γ

B2. Τι είναι ο καρυότυπος; (μονάδες 4) Να αναφέρετε δύο (2) συμπεράσματα που μπορούν να εξαχθούν από τη μελέτη του καρυότυπου ενός ανθρώπου (μονάδες 4).

«Καρυότυπος ονομάζεται η απεικόνιση των μεταφασικών χρωμοσωμάτων, σε ζεύγη ομολόγων, κατά φθίνουσα σειρά μεγέθους. Με την μελέτη του καρυότυπου μπορούμε να αντιληφθούμε το φύλο ενός ατόμου, καθώς επίσης και την ύπαρξη χρωμοσωμικών (αριθμητικών και δομικών) χρωμοσωμικών μεταλλάξεων.» (σελ. 24)

B3. Να γράψετε τους ορισμούς:

α. μονοκλωνικά αντισώματα (μονάδες 2)

«Τα αντισώματα που παράγονται από έναν κλώνο Β – λεμφοκυττάρων και αναγνωρίζουν ένα είδος αντιγόνου» (σελ. 123)

β. γενετική μηχανική (μονάδες 2).

«Οι τεχνικές με τις οποίες ο άνθρωπος επεμβαίνει στο γενετικό υλικό» (σελ. 61)

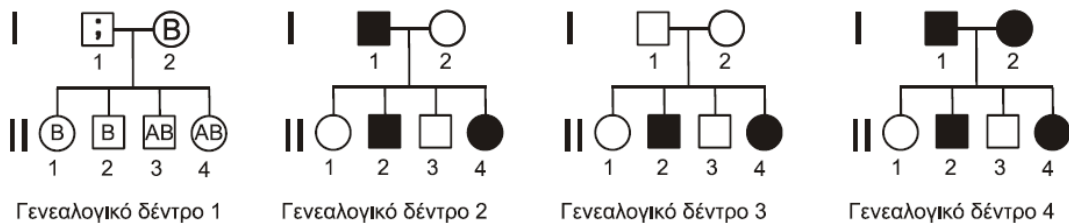
B4. Μια φαρμακευτική πρωτεΐνη που προορίζεται για ανθρώπινη χρήση, μπορεί να παραχθεί από το γάλα γενετικά τροποποιημένων θηλαστικών, από βακτήρια και από όργανα θηλαστικών που δεν είναι γενετικά τροποποιημένα. Να αναφέρετε τους λόγους, για τους οποίους προτιμούμε να παράγουμε αυτή την πρωτεΐνη όχι από βακτήρια (μονάδες 2) ή από όργανα θηλαστικών (μονάδες 4), αλλά από το γάλα γενετικά τροποποιημένων θηλαστικών. (σελ. 141 και σελ. 122).

**Όχι από βακτήρια:** «όπως έχει ήδη αναφερθεί είναι δυνατή η παραγωγή πρωτεϊνών, όπως η ινσουλίνη και η αυξητική ορμόνη, από βακτήρια. Στις περισσότερες περιπτώσεις οι πρωτεΐνες αυτές δεν είναι ίδιες με τις πρωτεΐνες του ανθρώπου, επειδή τα βακτήρια δεν διαθέτουν τους μηχανισμούς τροποποίησης των πρωτεϊνών που διαθέτουν οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί»

**Όχι από όργανα θηλαστικών:** Οι πρωτεΐνες αυτές μπορούν να παραχθούν από την εκχύλιση των ιστών που τις παράγουν με μια δαπανηρή και πολύπλοκη διαδικασία και επιπλέον, επειδή μικρές διαφορές στη σύσταση των αμινοξέων τους από τις ανθρώπινες, προκαλούν αλλεργικές αντιδράσεις.

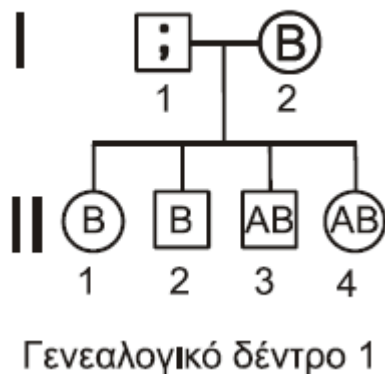
## ΘΕΜΑ Γ

Στην εικόνα 1 υπάρχουν τέσσερα γενεαλογικά δέντρα (1, 2, 3, 4) στα οποία απεικονίζεται ο τρόπος κληρονομησης τεσσάρων διαφορετικών χαρακτήρων του ανθρώπου. Στο γενεαλογικό δέντρο 1, ο χαρακτήρας που μελετάται, είναι οι ομάδες αίματος (A, B, AB και O). Οι υπόλοιποι τρεις χαρακτήρες που μελετώνται, είναι: η ασθένεια της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας, η αιμορροφιλία A και ο αλφισμός.



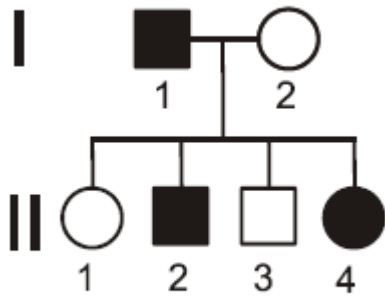
Με βάση τα στοιχεία που υπάρχουν στην εικόνα 1:

Γ1. Να γράψετε στο τετράδιό σας τον γονότυπο του ατόμου II που βρίσκεται στο γενεαλογικό δέντρο 1 (μονάδα 1) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3).



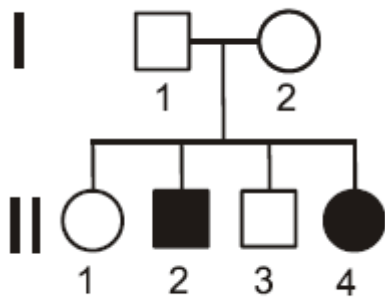
Ο χαρακτήρας «Ομάδα αίματος – σύστημα ABO» στον άνθρωπο είναι μονογονιδιακός, ελέγχεται δηλαδή από 1 γονίδιο το οποίο είναι αυτοσωμικό και έχει πολλαπλά αλληλόμορφα (συγκεκριμένα 3) στον ανθρώπινο πληθυσμό. Τα αλληλόμορφα είναι:  $I^A$  που κωδικοποιεί το κατάλληλο ένζυμο για την παραγωγή του αντιγόνου A,  $I^B$  που κωδικοποιεί το κατάλληλο ένζυμο για την παραγωγή του αντιγόνου B και το  $i$  που δεν κωδικοποιεί κανένα ένζυμο. Οι πιθανές ομάδες αίματος είναι A (προκύπτει από τους γονότυπους  $I^A I^A$  και  $I^A i$ ), ομάδα B (προκύπτει από τους γονότυπους  $I^B I^B$  και  $I^B i$ ), ομάδα AB (προκύπτει από το γονότυπο  $I^A I^B$ , δεδομένου ότι τα δύο αλληλόμορφα είναι συνεπικρατή) και 0 (προκύπτει από το γονότυπο  $ii$ ). Για το άτομο II: ο γονότυπός του είναι  $I^A i$  ή  $I^A I^B$ .

Γ2. Να αντιστοιχίσετε τους τρεις υπόλοιπους χαρακτήρες που μελετώνται (οικογενής υπερχοληστερολαιμία, αιμορροφιλία Α και αλφισμός) με τα υπόλοιπα τρία γενεαλογικά δέντρα (2, 3 και 4), γράφοντας, δίπλα από το καθένα γενεαλογικό δέντρο, τον χαρακτήρα που του αντιστοιχεί.



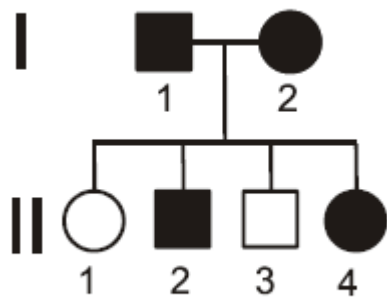
Γενεαλογικό δέντρο 2

Το συγκεκριμένο δέντρο αναφέρεται στην κληρονόμηση της ασθένειας **αιμορροφιλία Α**.



Γενεαλογικό δέντρο 3

Το συγκεκριμένο δέντρο αναφέρεται στην κληρονόμηση της ασθένειας **αλφισμός**.



Γενεαλογικό δέντρο 4

Το συγκεκριμένο δέντρο αναφέρεται στην κληρονόμηση της ασθένειας **οικογενής υπερχοληστερολαιμία**.

Γ3. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας στο ερώτημα Γ2.

**Δέντρο 3:** από δύο υγιείς γονείς γεννιούνται και ασθενή παιδιά. Το νόσημα, λοιπόν, είναι υπολειπόμενο. Το γονίδιο είναι αυτοσωμικό, γιατί ο φαινότυπος του πατέρα είναι υγιής, κάτι που αποκλείει την απόκτηση ασθενούς θυγατέρας, στην περίπτωση φυλοσύνδετου υπολειπόμενου. Από τις τρεις επιλογές, μόνο ο αλφισμός ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονόμησης.

**Δέντρο 4:** από δύο ασθενείς γονείς γεννιούνται δύο υγιή παιδιά. Το φυσιολογικό αλληλόμορφο είναι υπολειπόμενο ενώ αυτό που δίνει την ασθένεια είναι επικρατές. Δεν γίνεται να είναι φυλοσύνδετο γιατί από ασθενή πατέρα γεννιέται υγιής θυγατέρα, κάτι το οποίο απορρίπτεται στην περίπτωση του φυλοσύνδετου επικρατούς. Κατ' επέκταση, ο τύπος κληρονόμησης είναι αυτοσωμικός επικρατής, που τον ακολουθεί η οικογενής υπερχοληστεριολαιμία.

**Δέντρο 2:** αναφέρεται στην κληρονόμηση της αιμορροφιλίας A, η οποία ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονόμησης. Από τα δεδομένα του δέντρου καταλαβαίνουμε ότι αυτή η υπόθεση ισχύει, υπό την προϋπόθεση το άτομο I2 να είναι ετερόζυγο.

Πρέπει να τονιστεί ότι όλα τα παραπάνω ισχύουν δεδομένου ότι **εφαρμόζεται ο πρώτος νόμος του Μέντελ** και κανένα ασθενές άτομο **δεν είναι προϊόν κάποιας μετάλλαξης**, γονιδιακής ή χρωμοσωμικής.

G4. Το μόριο DNA ενός βακτηρίου αποτελείται από  $2 \times 10^5$  ζεύγη βάσεων που περιέχουν το μη ραδιενεργό ισότοπο του φωσφόρου. Το βακτήριο αυτό τοποθετείται και πολλαπλασιάζεται σε θρεπτικό υλικό που περιέχει αποκλειστικά ως πηγή φωσφόρου ραδιενεργό  $^{32}\text{P}$ , και υφίσταται πέντε διαδοχικές διαιρέσεις. Ο αριθμός των νουκλεοτιδίων, που θα περιέχουν το μη ραδιενεργό ισότοπο του φωσφόρου στο τέλος των πέντε διαιρέσεων, θα είναι:

α) 0

**β)  $4 \times 10^5$**

γ)  $2 \times 10^5$

Να γράψετε τη σωστή απάντηση (μονάδες 2) και να την αιτιολογήσετε (μονάδες 4).

(Να θεωρήσετε ότι δεν έχουν συμβεί μεταλλάξεις ή ανταλλαγή γενετικού υλικού).

Ο μηχανισμός αντιγραφής είναι ημισυντηρητικός...

Το βακτηριακό DNA είναι δίκλωνο και άρα αποτελείται από συνολικά  $4 \times 10^5$  νουκλεοτίδια, τα οποία είναι μη ραδιενεργά. Η σωστή απάντηση είναι το β καθώς όσες διαιρέσεις και αν περάσουν τα αρχικά νουκλεοτίδια παραμένουν σταθερά σε αριθμό.

G5. Βρέθηκε ότι στελέχη του βακτηρίου *Escherichia coli* (*E. coli*) δεν μπορούν να διασπάσουν το δισακχαρίτη λακτόζη. Στα στελέχη αυτά, εντοπίστηκαν γονιδιακές μεταλλάξεις. Να εξηγήσετε σε ποια ή ποιες θέσεις του οπερονίου της λακτόζης, εκτός από τα δομικά γονίδια, έχουν συμβεί αυτές οι μεταλλάξεις.

Οι μεταλλάξεις μπορούν να έχουν γίνει

A) Στον υποκινητή των τριών δομικών γονιδίων, με αποτέλεσμα να μην μπορούν να εκφράζονται.

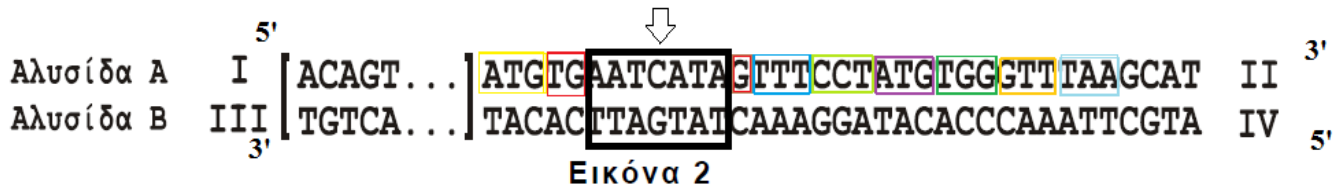
B) Στο ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου, να γίνει τέτοια μετάλλαξη ώστε να επηρεάσει την ικανότητα σύνδεσης του καταστολέα με τη λακτόζη, με αποτέλεσμα να μην μπορεί αυτή να λειτουργήσει επαγωγικά.

## ΘΕΜΑ Δ

Στην εικόνα 2, το τμήμα του DNA περιλαμβάνει ασυνεχές γονίδιο ευκαρυωτικού κυττάρου που κωδικοποιεί μικρό πεπτίδιο. Μέσα στην αγκύλη φαίνεται η αλληλουχία της αμετάφραστης περιοχής που ενώνεται με το rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος.

Τα t-RNAs που χρησιμοποιήθηκαν κατά σειρά στην παραγωγή του πεπτιδίου, είχαν τα αντικωδικόνια 5' CAU 3', 5' CCA 3', 5' AAA 3', 5' AGG 3', 5' CAU 3', 5' CCA 3', 5' AAC 3'.

Δ1. Να σημειώσετε στο τετράδιό σας ποια από τις αλυσίδες A ή B είναι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου (μονάδες 3). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4). Να χαρακτηρίσετε ως 5' ή 3' τα άκρα στα σημεία I, II, III, IV (μονάδες 2).



Ο όρος κωδικόνιο αναφέρεται στην κωδική αλυσίδα, ωστόσο αντί για τη βάση U έχουμε T. Τα κωδικόνια του mRNA βρίσκονται με βάση τα αντικωδικόνια του tRNA, σύμφωνα με την αρχή της συμπληρωματικότητας των βάσεων (αλληλουχίες συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες). Με βάση τα παραπάνω δεδομένα προκύπτει ότι η 5' αμετάφραστη περιοχή βρίσκεται αριστερά. Η αλυσίδα I είναι η κωδική.

Δ2. Να γράψετε στο τετράδιό σας το εσώνιο που υπάρχει στο παραπάνω γονίδιο.

Το εσώνιο φαίνεται σε μαύρο πλαίσιο. Να τονιστεί ότι πρέπει να αναγραφεί ως **δίκλωνη αλληλουχία**, με τα άκρα:



Τα εσώνια αποτελούν αλληλουχίες που μεταγράφονται αλλά δε μεταφράζονται. Επομένως, βρίσκεται μέσω της σύγκρισης του mRNA με την κωδική αλυσίδα.

Δ3. Να γράψετε την αλληλουχία των βάσεων του mRNA, που θα χρησιμοποιηθεί κατά τη μετάφραση της πληροφορίας του γονιδίου της εικόνας 2.

5' ACAGU...AUGUGGUUCCUAUGUGGGUUAAGCAU 3'

Ωριμο mRNA

Θεωρία ωρίμανσης. **Οι αμετάφραστες περιοχές πρέπει οπωσδήποτε να αναγραφούν.** Στην αντίθετη περίπτωση χάνονται όλες οι μονάδες.

Δ4. Στην εικόνα 3, η αλληλουχία είναι τμήμα του γονιδίου που μεταγράφεται στο rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος που χρησιμοποιείται στη μετάφραση του ευκαρυωτικού γονιδίου της εικόνας 2.

Ποια είναι η μεταγραφόμενη αλυσίδα του γονιδίου που μεταγράφεται στο rRNA; (μονάδα 1)  
Να γραφεί ο προσανατολισμός της (μονάδα 1). Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας (μονάδες 2).

Αλυσίδα Γ 5' . . . ACAGT . . . 3'  
Αλυσίδα Δ 3' . . . TGTCA . . . 5'

### Εικόνα 3

Η μεταγραφόμενη αλυσίδα είναι η Γ. Η μεταγραφόμενη αλυσίδα είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη του μορίου RNA που παράγεται καθώς η RNA πολυμεράση μεταγράφει με προσανατολισμό 5→3 και συνθέτει μια αλυσίδα RNA συμπληρωματική και αντιπαράλληλη. Πρέπει να διευκρινιστεί ότι η 5 αμετάφραστη περιοχή του mRNA είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη με το 3 άκρο του ριβοσωμικού RNA, καθώς έτσι γίνεται η σύνδεση ριβοσωμικής υπομονάδας με το mRNA.

Δ5. Στην εικόνα 4, υπάρχει το ίδιο τμήμα DNA με την εικόνα 2, και με τα υπογραμμισμένα γράμματα φαίνεται η αλληλουχία των βάσεων στις οποίες γίνεται γονιδιακή μετάλλαξη προσθήκης των τριών παρακάτω συνεχόμενων ζευγών βάσεων:

5' AGC 3'  
3' TCG 5'.

Πρέπει να διευκρινιστεί ότι η παραπάνω αλληλουχία μπορεί να ενσωματωθεί **όπως αναγράφεται (περίπτωση πρώτη)** ή **ανάστροφα (περίπτωση δεύτερη)** τόσο στη θέση 1 όσο και στη θέση 2.

Ποιο θα είναι το αποτέλεσμα της μετάλλαξης αν η προσθήκη γίνει:

i) στη θέση 1;

- Πρώτη περίπτωση: πρόωρος τερματισμός πρωτεϊνοσύνθεσης.
- Δεύτερη περίπτωση: ένα επιπλέον αμινοξύ.

ii) στη θέση 2;

- Πρώτη περίπτωση: ένα επιπλέον αμινοξύ.
- Δεύτερη περίπτωση: ένα επιπλέον αμινοξύ.