



ΟΜΙΛΟΣ ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΩΝ ΜΕΣΗΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ

Ύλη στην οποία αναφέρεται το παρόν κριτήριο: όλη η εξεταστέα ύλη.

## ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΟ 4<sup>ο</sup> ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

### ΘΕΜΑ Α

A1. δ.

A2. γ.

A3. γ.

A4. β.

A5. α.

### ΘΕΜΑ Β

B1. A → 7, B → 5, Γ → 1, Δ → 3, E → 8, ΣΤ → 2, Z → 6, H → 4

B2. α. Τα ογκογονίδια προέρχονται από γονίδια που υπάρχουν φυσιολογικά στο ανθρώπινο γονιδίωμα και ονομάζονται πρωτο-ογκογονίδια. Βρέθηκε ότι όλα τα πρωτο-ογκογονίδια έχουν πολύ σημαντικό ρόλο στη φυσιολογική λειτουργία του κυττάρου, ενεργοποιώντας τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό, σε περιπτώσεις που αυτός είναι απαραίτητος όπως στην επούλωση τραυμάτων.

β. Οι δύο μονόκλωνες συμπληρωματικές αλυσίδες σε κατάλληλες συνθήκες μπορούν να επανασυνδεθούν. Στην ιδιότητα αυτή στηρίζεται η διαδικασία της υβριδοποίησης που είναι η σύνδεση μονόκλωνων συμπληρωματικών αλυσίδων DNA ή συμπληρωματικών DNA-RNA. Η υβριδοποίηση είναι μια πολύ σημαντική ιδιότητα του DNA που μας δίνει τη δυνατότητα αν έχουμε ένα γνωστό μόριο DNA, να το χρησιμοποιήσουμε ως ανιχνευτή για τον εντοπισμό του συμπληρωματικού του όταν το τελευταίο βρίσκεται μαζί με χιλιάδες άλλα κομμάτια.

B3. α. 2 → 1 → 4 → 3

Οι μικροοργανισμοί όταν βρεθούν σε κατάλληλες συνθήκες, αυξάνονται σε μέγεθος και διαιρούνται με αποτέλεσμα την αύξηση του αριθμού τους. Ο ρυθμός ανάπτυξης ενός πληθυσμού μικροοργανισμών, δηλαδή ο ρυθμός με τον οποίο διαιρούνται τα κύτταρά του, καθορίζεται από το χρόνο διπλασιασμού. Κάθε είδος μικροοργανισμού έχει χαρακτηριστικό χρόνο διπλασιασμού. Ο ρυθμός ανάπτυξης και ο χρόνος διπλασιασμού είναι αντιστρόφως ανάλογα μεγέθη. Άρα ο μικροοργανισμός που έχει τον μεγαλύτερο ρυθμό ανάπτυξης θα έχει και τον μικρότερο χρόνο διπλασιασμού.

**β.** Αρχικά, γίνεται διαχωρισμός των υγρών από τα στερεά συστατικά, στα οποία συμπεριλαμβάνονται και τα κύτταρα. Αυτό γίνεται συνήθως με διήθηση ή με φυγοκέντρηση. Το επιθυμητό προϊόν θα περιλαμβάνεται στα υγρά συστατικά, από όπου παραλαμβάνεται με τη χρήση κατάλληλων μεθόδων. Τα προϊόντα της ζύμωσης μπορούν να αξιοποιηθούν μόνο όταν είναι απόλυτα καθαρά, δηλαδή όταν δεν έχουν προσμείξεις.

**γ.** Κλειστή καλλιέργεια και συνεχής καλλιέργεια.

Θα πρέπει να πραγματοποιηθεί συνεχής καλλιέργεια.

**B4.** Προκαλούνται από μεταλλάξεις στο γονίδιο για την πολυπεπτιδική αλυσίδα β της αιμοσφαιρίνης.

Κληρονομούνται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

Και στις 2 περιπτώσεις υπάρχει έλλειψη της αιμοσφαιρίνης Α και αναιμία.

Η συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων είναι μεγαλύτερη στις χώρες της Μεσογείου, στη δυτική και ανατολική Αφρική και στην ΝΑ Ασία μια και οι φορείς και των 2 ασθενειών εμφανίζουν ανθεκτικότητα στην προσβολή από το πρωτόζωο πλασμώδιο που προκαλεί την ελονοσία.

**B5.** Η β-θαλασσαιμία, η α-θαλασσαιμία και ο αλφισμός.

## ΘΕΜΑ Γ

**Γ1. α)** Από τα τρία άτομα έχουν επιλεγεί μεταφασικά χρωμοσώματα δηλαδή αποτελούμενα από δύο αδελφές χρωματίδες το καθένα. Φυσιολογικά τα αποτελέσματα είναι : 8 γονίδια για την αλυσίδα α (τα γονίδια της α αλυσίδας της HbA είναι διπλά) και 4 γονίδια για την αλυσίδα β. Με βάση τα αποτελέσματα του πίνακα:

Μαρία: Εμφανίζει έλλειψη δύο γονιδίων α (4 επειδή είναι μεταφασικά χρωμοσώματα) άρα εμφανίζει α-θαλασσαιμία.

Κώστας: Φέρει ένα μόνο φυσιολογικό αλληλόμορφο για την αλυσίδα  $\beta$  και συνεπώς είναι φορέας της β-θαλασσαιμίας ( $\beta\beta^0$  γονότυπος).

Θανάσης: Φέρει ένα φυσιολογικό αλληλόμορφο για την αλυσίδα β και φέρει ένα μεταλλαγμένο β<sup>s</sup> για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία. Άρα είναι φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας (ββ<sup>s</sup> → γονότυπος).

β) Σχολικό βιβλίο, Β' τεύχος σελίδα 97

«Τα γονίδια που κωδικοποιούν τις αλυσίδες των αιμοσφαιρινών ...δεν είναι σημαντική για τη λειτουργία του μορίου.»

Γ2. Η διασταύρωση είναι: ΦφΑα ⊗ ΦφΑα

Γαμέτες: ΦΑ, Φα, φΑ, φα // ΦΑ, Φα, φΑ, φα

Γαμέτες	ΦΑ	Φα	φΑ	φα
ΦΑ	ΦΦΑΑ	ΦΦΑα	ΦφΑΑ	ΦφΑα
Φα	ΦΦΑα	ΦΦαα	ΦφΑα	Φφαα
φΑ	ΦφΑΑ	ΦφΑα	φφΑΑ	φφΑα
φα	ΦφΑα	Φφαα	φφΑα	φφαα

α. Στην περίπτωση αυτή η απουσία του ενζύμου E<sub>1</sub> δεν επιτρέπει τη σύνθεση μελανίνης στα άτομα με γονότυπο φφ --. Επομένως, η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων είναι: **9 φυσιολογικά (Φ-Α-), 3 με αλφισμό (Φ - αα) και 4 με αλφισμό και φαινυλκετονουρία (φφ --)**.

β. Στην περίπτωση αυτή η απουσία του ενζύμου E<sub>1</sub> δεν επηρεάζει τη σύνθεση μελανίνης στα άτομα με γονότυπο **φφΑ-**. Επομένως, η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων είναι: **9 φυσιολογικά (Φ-Α-), 3 με αλφισμό (Φ-αα), 3 με φαινυλκετονουρία (φφΑ-)** και **1 με αλφισμό και φαινυλκετονουρία (φφ --)**.

Γ3. Η μερική αχρωματοψία οφείλεται σε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο αλληλόμορφο έστω Χα, ενώ το επικρατές ΧΑ είναι εκείνο που δίνει την ικανότητα διάκρισης των χρωμάτων.

Η II2 δεν είναι δυνατόν να πάσχει από φυλοσύνδετη υπολειπόμενη ασθένεια εφόσον ο πατέρας της είναι υγιής. Επίσης αποκλείεται να εμφανίζει σύνδρομο Turner γιατί τα άτομα που πάσχουν, είναι στείρα. Τέλος το άτομο II2 δεν είναι αποτέλεσμα γονιδιακής μετάλλαξης.

Μπορούμε να ερμηνεύσουμε τον γονότυπο του ατόμου II2 εάν υποθέσουμε ότι έχει συμβεί μη διαχωρισμός στα φυλετικά χρωμοσώματα και των 2 γονέων.

Το άτομο II2 έχει προκύψει από τη γονιμοποίηση ενός ωαρίου που φέρει 2 αντίγραφα του χρωμοσώματος Χα, ως αποτέλεσμα μη διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων του Χ χρωμοσώματος που φέρει το αλληλόμορφο α, στη 2<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση, από ένα

σπερματοζώαριο που δεν έχει φυλετικό χρωμόσωμα ως αποτέλεσμα μη διαχωρισμού των φυλετικών χρωμοσωμάτων, είτε κατά την 1<sup>η</sup> είτε κατά τη 2<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση.

Οι πιθανοί γονότυποι των ατόμων της οικογένειας είναι:

I1, I11, και I13: ΧΑΥ μια και είναι φυσιολογικά αρσενικά άτομα.

I2: ΧΑΧα, είναι φυσιολογικό θηλυκό και φέρει το αλληλόμορφο που θα μεταβιβάσει στο άτομο I12.

I12: ΧαΧα, θηλυκό με αχρωματοψία.

I111: ΧΑΧα, είναι φυσιολογικό θηλυκό και φέρει το αλληλόμορφο της αχρωματοψίας που έχει κληρονομήσει από το I12

## ΘΕΜΑ Δ

**Δ1.** Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5'→3'. Το μόριο RNA που συντίθεται, έχει προσανατολισμό 5'→3' είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική.

Γενετικός κώδικας είναι ένας κώδικας αντιστοίχισης των νουκλεοτιδίων του mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών.

Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή τρία νουκλεοτίδια κωδικοποιούν ένα αμινοξύ. Είναι συνεχής, δηλαδή το mRNA διαβάζεται συνεχώς ανά τρία νουκλεοτίδια χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο. Είναι μη επικαλυπτόμενος, δηλαδή κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο.

Έχει κωδικόνιο έναρξης, το AUG και κωδικοποιεί τη μεθειονίνη και κωδικόνια λήξης, τα UAG, UGA και UAA στα οποία σταματά η σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται.

Έτσι, για παράδειγμα, το κωδικόνιο έναρξης AUG αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου ATG κ.ο.κ.

Η διαδικασία της μετάφρασης γίνεται με προσανατολισμό 5' → 3', δηλαδή το ριβόσωμα αρχίζει να μεταφράζει το mRNA ξεκινώντας από το κωδικόνιο κωδικόνιο έναρξης AUG και με βήμα τριπλέτας συνεχίζει μέχρι να συναντήσει ένα από τα κωδικόνια λήξης όπου τερματίζεται η σύνθεση του πεπτιδίου. Οι πρωτεΐνες συντίθενται με κατεύθυνση από το αμινικό προς το καρβοξυλικό τους άκρο.

Τα γνωστά κωδικόνια για το γλουταμινικό οξύ είναι το GAG και για την Βαλίνη το GTG

Σύμφωνα με τα παραπάνω τα κωδικόνια του mRNA που κωδικοποιούν το πεπτίδιο είναι:

H<sub>2</sub>N – Μεθειονίνη- Προλίνη – Βαλίνη – Γλυκίνη – Γλουταμινικό οξύ – COOH

mRNA: 5' AUGCCUGUGGGGGAG 3'

Τα κωδικόνια της κωδικής αλυσίδας που κωδικοποιούν το πεπτιδίο είναι:

5' **ATGCCTGTGGGGCTC** 3'

Συγκρίνοντας τα κωδικόνια της κωδικής αλυσίδας με το δοθέν τμήμα DNA διαπιστώνω ότι η κωδική αλυσίδα είναι η κάτω και διαβάζεται με προσανατολισμό 5' → 3' από δεξιά προς αριστερά.

Μη κωδική: 5' ATGTTACTACTCCCCGGACGAACACAGGCATAAACGT 3'

Κωδική: 3' TACAAT**GATGAGGGG**CCTGCTT**GTGTCCGT**ATTTGCA 5'

Η αλληλουχία του εσωνίου που υπάρχει στο παραπάνω γονίδιο είναι η εξής:

Μη κωδική: 5' GGACGAA 3'

Κωδική: 3' CCTGCTT 5'

**Δ2.** Η αλληλουχία του λειτουργικού μορίου mRNA είναι η εξής:

5' ACGUUU**AUGCCUGUGGGG**GAGUAGUAACA 3'

**Δ3.** Για να δημιουργηθεί πεπτιδίο με ένα κωδικόνιο λιγότερο θα πρέπει να δημιουργηθεί στη θέση του 5<sup>ου</sup> κωδικονίου, ένα από τα κωδικόνια λήξης. Αυτό μπορεί να γίνει με :

- Αντικατάσταση της 1ης βάσης T στο κωδικόνιο **GAG** με T στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου και A στην αντίστοιχη θέση της μη κωδικής με αποτέλεσμα να προκύψει κωδικόνιο λήξης 5' TAG 3'.
- Προσθήκη μιας T στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου πριν από το κωδικόνιο **GAG** και **A** στην αντίστοιχη θέση της μη κωδικής με αποτέλεσμα να δημιουργηθεί κωδικόνιο λήξης 5' TGA 3'.
- Προσθήκη τριών βάσεων που αποτελούν κωδικόνιο λήξης μεταξύ 4<sup>ου</sup> και 5<sup>ου</sup> κωδικονίου
- Αφαίρεση τριών βάσεων και συγκεκριμένα του 5<sup>ου</sup> κωδικονίου, ώστε το επόμενο κωδικόνιο να είναι το κωδικόνιο λήξης 5' TAG 3'

**Δ4.** Εξαιτίας της έλλειψης των τεσσάρων βάσεων δεν είναι δυνατή η αναγνώριση του εσωνίου από τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια κατά την ωρίμανση. Το εσώνιο διαθέτει 7 ζεύγη βάσεων και μετά την έλλειψη θα υπάρχει μια τριάδα βάσεων που δεν θα απομακρυνθεί. Αυτή η τριάδα θα παραμείνει στο ώριμο mRNA και θα αποτελέσει ένα επιπλέον κωδικόνιο που θα μεταφραστεί.

Άρα το πεπτιδίο θα έχει ένα επιπλέον αμινοξύ. Αν η προσθήκη αυτή αλλάζει τη στερεοδιάταξη του πεπτιδίου (το πιθανότερο) τότε θα καταστραφεί η λειτουργικότητα του πεπτιδίου ενώ αν δεν την αλλάζει τότε θα πρόκειται για μια ουδέτερη μετάλλαξη.

**Δ5. i.** Το μεταλλαγμένο tRNA που μεταφέρει τη λυσίνη διαθέτει αντικωδικόνιο 3'-AUC-5' που είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με το κωδικόνιο λήξης 5'-UAG-3'. Επομένως η πρωτεϊνοσύνθεση δε θα τερματιστεί αλλά θα τοποθετηθεί στο πεπτίδιο μια λυσίνη. Το επόμενο κωδικόνιο 5'-UAA-3' και θα ολοκληρωθεί η σύνθεση του πεπτιδίου με ένα επιπλέον αμινοξύ.

**ii.** Στο μεταλλαγμένο tRNA το αντικωδικόνιο 3'-CUC-5' που είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με το κωδικόνιο 5'-GAG-3' του mRNA. Επομένως στο πεπτίδιο αντί να τοποθετηθεί γλουταμινικό οξύ θα τοποθετηθεί μια λυσίνη στη θέση του 4<sup>ου</sup> αμινοξέος. Άρα το πεπτίδιο θα διαφέρει κατά ένα αμινοξύ σε σχέση με το αρχικό

Και στις δυο περιπτώσεις αν αλλάζει η στερεοδιάταξη του πεπτιδίου, που είναι και το πιθανότερο, τότε θα αλλάζει και η λειτουργικότητά του. Διαφορετικά θα πρόκειται για ουδέτερη μετάλλαξη.

(\*) Οι απαντήσεις συντάχθηκαν από την ομάδα διδασκόντων του Τομέα Βιολογίας του Φροντιστηρίου αξία και αποτελούν πνευματική τους ιδιοκτησία.

Η χρήση τους εκτός Φροντιστηρίου, επιτρέπεται μόνο για εκπαιδευτικούς σκοπούς. Οποιαδήποτε άλλη χρήση ή αναπαραγωγή χωρίς άδεια, μπορεί να επιφέρει τις προβλεπόμενες από το Νόμο κυρώσεις.

