

ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΟ ΟΡΟΣΗΜΟ

Βιολογία Προσανατολισμού (Παλαιό και νέο σύστημα)

27-5-2016

ΘΕΜΑ Α

A1. β

A2. β

A3. δ

A4. γ

A5. γ

ΘΕΜΑ Β

B1. 1: Α

2: Γ

3: Α

4: Β

5: Α

6: Α

7: Γ

B2. Σελ 20: «Τα μεταφασικά χρωμοσώματα... κάθε είδους.»

Συμπεράσματα: α) φύλο ατόμου, β) τυχόν χρωμοσωμικές ανωμαλίες.

B3. α. Σελ 119: «Κάθε είδος...μονοκλωνικά.»

β. Σελ 57: «Οι τεχνικές με τις οποίες...Γενετική Μηχανική.»

B4. Σελ 117: «Πριν την ανάπτυξη της τεχνολογίας ...για ευρεία κατανάλωση.»

Όσον αφορά την παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών από όργανα θηλαστικών, με χαρακτηριστικό παράδειγμα την παραγωγή ινσουλίνης από εκχύλιση ιστών παγκρέατος από χοίρους και βοοειδή, η διαδικασία ήταν πολύπλοκη, δαπανηρή και επιπλέον προκαλούσε αλλεργικές αντιδράσεις επειδή είχε μικρές διαφορές στην σύσταση των αμινοξέων της από την ανθρώπινη.

Όσον αφορά την χρήση γενετικά τροποποιημένων βακτηρίων για την παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών (cDNA βιβλιοθήκη) στις περισσότερες περιπτώσεις, οι πρωτεΐνες αυτές δεν είναι ακριβώς ίδιες με αυτές του ανθρώπου επειδή τα βακτήρια δεν διαθέτουν τους μηχανισμούς τροποποίησης των πρωτεϊνών που διαθέτουν οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί.

Τα διαγονιδιακά ζώα χρησιμοποιούνται για την παραγωγή χρήσιμων πρωτεϊνών σε μεγάλη ποσότητα, οι οποίες έχουν ίδια σύσταση με τις ανθρώπινες, και παράλληλα είναι εύκολη η συλλογή τους από το γάλα των ζώων.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Στο γενεαλογικό δέντρο 1 απεικονίζεται η κληρονομία των ομάδων αίματος. Οι ομάδες αίματος καθορίζονται από το γονίδιο I που έχει 3 πολλαπλά αλληλόμορφα, το I^A, το I^B και το i. Τα I^A και I^B κωδικοποιούν τα ένζυμα που σχηματίζουν τα

A και B αντιγόνα αντίστοιχα, ενώ το i δεν κωδικοποιεί κάποιο ένζυμο. Το I^A και I^B είναι συνεπικρατή, ενώ το i υπολειπόμενο. Άτομο ομάδας A έχει γονότυπο $I^A I^A$ ή $I^A i$, άτομο ομάδας B έχει γονότυπο $I^B I^B$ ή $I^B i$, άτομο ομάδας AB έχει γονότυπο $I^A I^B$ και άτομο ομάδας O έχει ομάδα αίματος ii.

Το άτομο I1 έχει δύο πιθανούς γονότυπους: $I^A I^B$ ή $I^A i$. Αυτό προκύπτει από τη διασταύρωσή του με το άτομο I2 που έχει ομάδα αίματος B και άρα πιθανούς γονότυπους: $I^B I^B$ ή $I^B i$ και με δεδομένο ότι προκύπτουν απόγονοι με ομάδα αίματος B (γονότυπος $I^B I^B$ ή $I^B i$) και AB (γονότυπος $I^A I^B$). Παραθέτουμε τις πιθανές διασταυρώσεις:

1^η διασταύρωση

Έστω γονότυπος I1: $I^A I^B$ και γονότυπος I2: $I^B I^B$

P: $I^A I^B \times I^B I^B$

Γαμέτες: $I^A, I^B / I^B$

Γ.Α. απογόνου: 50% $I^A I^B$, 50% $I^B I^B$

Φ.Α. απόγονων: 50% ομάδα αίματος AB: 50% ομάδα αίματος B

2^η διασταύρωση

Έστω γονότυπος I1: $I^A I^B$ και γονότυπος I2: $I^B i$

P: $I^A I^B \times I^B i$

Γαμέτες: $I^A, I^B / I^B, i$

Γ.Α. απογόνων: 25% $I^A I^B$, 25% $I^A i$, 25% $I^B i$, 25% $I^B I^B$

Φ.Α. απόγονων: 25% ομάδα αίματος AB: 25% ομάδα αίματος A: 50% ομάδα αίματος B

3^η διασταύρωση

Έστω γονότυπος I1: $I^A i$ και γονότυπος I2: $I^B i$

P: $I^A i \times I^B i$

Γαμέτες: $I^A, i / I^B, i$

Γ.Α. απογόνων: 25% $I^A I^B$, 25% $I^A i$, 25% $I^B i$, 25% ii

Φ.Α. απογόνων: 25% ομάδα αίματος AB: 25% ομάδα αίματος A: 25% ομάδα αίματος B: 25% ομάδα αίματος O.

4^η διασταύρωση

Έστω γονότυπος I1: $I^A i$ και γονότυπος I2: $I^B I^B$

P: $I^A i \times I^B I^B$

Γαμέτες: $I^A, i / I^B$

Γ.Α. απογόνων: 50% $I^A I^B$, 50% $I^B i$

Φ.Α. απόγονων: 50% ομάδα αίματος AB: 50% ομάδα αίματος B

Οι παραπάνω διασταυρώσεις προκύπτουν με βάση τον πρώτο νόμο του Mendel, ο οποίος περιγράφει ότι ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται οι χαρακτήρες είναι αποτέλεσμα των γεγονότων που συμβαίνουν στη μείωση. Κατά την παραγωγή των γαμετών διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς τα δύο αλληλόμορφα γονίδια. Οι απόγονοι προκύπτουν από τυχαίο συνδυασμό των γαμετών. Η κατανομή των αλληλομόρφων στους γαμέτες και ο τυχαίος συνδυασμός τους αποτελεί τον πρώτο νόμο του Mendel ή νόμου του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων.

Γ2. Το γενεαλογικό δέντρο 2 απεικονίζει τον τρόπο κληρονόμησης της αιμορροφιλίας A, το δέντρο 3 τον τρόπο κληρονόμησης του αλφισμού και το δέντρο 4 τον τρόπο κληρονόμησης οικογενούς υπεροχοληστερολαιμίας.

Γ3.Γενεαλογικό δέντρο 3:

Μελετώντας το γενεαλογικό δέντρο 3 από τη διασταύρωση των ατόμων I1 x I2, δηλαδή από υγιείς γονείς προκύπτουν και απόγονοι που πάσχουν (II2, II4). Από αυτό συμπεραίνουμε ότι ο χαρακτήρας κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο. Επειδή από υγιή πατέρα (I1) προκύπτει κόρη η οποία είναι ασθενής (II4), αποκλείεται η περίπτωση φυλοσύνδετης κληρονομικότητας, και άρα το γνώρισμα κληρονομείται με αυτοσωμικό τρόπο.

Επειδή η μοναδική ασθένεια, από τις δοθείσες που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο είναι ο αλφισμός, συμπεραίνουμε ότι το δέντρο αναφέρεται σε αυτήν την ασθένεια.

A: αυτοσωμικό επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο

a: αυτοσωμικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για τον αλφισμό

Διασταύρωση I1 x II2: Aa x Aa

Γαμέτες: A, a/A, a

Γ.Α. απογόνων: 25%: AA: 50%: Aa: 25% αα

Φ.Α. απογόνων: 3 υγιή: 1 ασθενής με αλφισμό

Κάθε κύηση είναι χωριστό γεγονός. Επειδή είναι μικρός ο αριθμός των απογόνων, η αναλογία που προκύπτει ανάμεσα σε ασθενείς και υγιείς απογόνους αποκλίνει από την αναμενόμενη 3:1. Οι παραπάνω διασταυρώσεις πραγματοποιήθηκαν με βάση τον πρώτο νόμο του Mendel.

Γενεαλογικό δέντρο 4:

Στο γενεαλογικό δέντρο 4 παρατηρούμε ότι από ασθενείς γονείς (I1, I2) προκύπτουν και υγιείς απόγονοι (II1, II3). Συνεπώς, η ασθένεια, της οποίας ο τρόπος κληρονομησης απεικονίζεται στο δέντρο, κληρονομείται με επικρατή τρόπο, και άρα πρόκειται για την οικογενή υπεροχοληστερολαμία, που είναι η μοναδική από τις δοθείσες που κληρονομείται με επικρατή τρόπο.

A: αυτοσωμικό επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για οικογενή υπεροχοληστερολαμία:

a: αυτοσωμικό υπολειπόμενο φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο

Διασταύρωση I1 x II2: Aa x Aa

Γαμέτες: A, a/A, a

Γ.Α. απογόνων: 25%: AA: 50%: Aa: 25% αα

Φ.Α. απογόνων: 3 ασθενή: 1 υγιές

Κάθε κύηση είναι χωριστό γεγονός. Επειδή είναι μικρός ο αριθμός των απογόνων, η αναλογία που προκύπτει ανάμεσα σε ασθενείς και υγιείς απογόνους αποκλίνει από την αναμενόμενη 3:1. Οι παραπάνω διασταυρώσεις πραγματοποιήθηκαν με βάση τον πρώτο νόμο του Mendel.

Γενεαλογικό δέντρο 2:

Η αιμοροφιλία A είναι μία κλασική φυλοσύνδετη διαταραχή στην οποία το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά, λόγω έλλειψης του παράγοντα VIII, μίας αντιαιμοροφιλικής πρωτεΐνης. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση ασθένειας, είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο και συμβολίζεται με X^a . Το φυσιολογικό αλληλόμορφο του συμβολίζεται με X^A και είναι επικρατές. Επειδή τα αρσενικά άτομα έχουν 1 X χρωμόσωμα, ενώ τα θηλυκά 2, υπάρχουν δύο πιθανοί γονότυποι στα αρσενικά (X^AY : υγιές άτομο, X^aY : πάσχον άτομο) και στα θηλυκά τρεις (X^AX^A , X^AX^a , X^aX^a).

Κάθε κύηση είναι χωριστό γεγονός. Επειδή είναι μικρός ο αριθμός των απογόνων, η αναλογία που προκύπτει ανάμεσα σε ασθενείς και υγιείς απογόνους αποκλίνει από την αναμενόμενη 3:1. Οι παραπάνω διασταυρώσεις πραγματοποιήθηκαν με βάση τον πρώτο νόμο του Mendel.

X^A : φυλοσύνδετο επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο

X^a : φυλοσύνδετο υπολειπόμενο αλληλόμορφο υπεύθυνο για την αιμορροφιλία Α

Διασταύρωση I1 x I2: $X^aY \times X^AX^a$

Γαμέτες: $X^a, Y / X^A, X^a$

Γ.Α. απογόνων: 25%: X^AX^a : 25%: X^aX^a : 25% X^aY , 25% X^AY

Φ.Α. θηλυκών απογόνων: 50% ασθενή: 50% υγιή

Φ.Α. αρσενικών απογόνων: 50% ασθενή: 50% υγιή

Κάθε κύηση είναι χωριστό γεγονός. Οι παραπάνω διασταυρώσεις πραγματοποιήθηκαν με βάση τον πρώτο νόμο του Mendel.

Γ4. Σωστή απάντηση: β

Το μόριο DNA ενός βακτηρίου είναι δίκλωνο κυκλικό και αποτελείται από 2×10^5 ζ.β (4×10^5 βάσεις), άρα σε κάθε αλυσίδα 2×10^5 βάσεις. Η αντιγραφή πραγματοποιείται με ημισυντηρητικό τρόπο, δηλαδή η διπλή έλικα ξετυλίγεται και κάθε αλυσίδα λειτουργεί σαν καλούπι για την σύνθεση μίας νέας συμπληρωματικής αλυσίδας. Έτσι τα δύο θυγατρικά μόρια που προκύπτουν είναι πανομοιότυπα με το μητρικά και κάθε ένα αποτελείται από μία παλιά και μία καινούργια αλυσίδα. Τα νουκλεοτίδια του αρχικού μορίου DNA περιέχουν μη ραδιενεργό ισότοπο του φωσφόρου αλλά στη συνέχεια όλες οι αλυσίδες που θα σχηματιστούν θα περιέχουν αποκλειστικά νουκλεοτίδια με ραδιενεργό φώσφορο. Ανεξάρτητα από τον αριθμό των διαιρέσεων που θα ακολουθήσουν, τα νουκλεοτίδια με μη ραδιενεργό ισότοπο θα είναι όσα τα αρχικά δηλαδή 4×10^5 .

Γ5. Σελ 40: « Οι μηχανισμοί με τους οποίους ...τριών γονιδίων.»

Για να μην μπορέσει να διασπαστεί η λακτόζη θα πρέπει να μην έχει πραγματοποιηθεί μεταγραφή των δομικών γονιδίων, ώστε να μην προκύψουν τα ένζυμα τα οποία την διασπούν. Εφόσον αναζητούμε μονάχα τις θέσεις του οπερονίου στις οποίες μπορεί να συμβεί γονιδιακή μετάλλαξη, τότε οι πιθανές θέσεις είναι αυτές στον υποκινητή των δομικών γονιδίων και στο ρυθμιστικό γονίδιο.

Η μετάλλαξη στη θέση του υποκινητή των δομικών γονιδίων θα προκαλέσει πρόβλημα κατά την πρόσδεση της RNA πολυμεράσης με αποτέλεσμα να μην μπορέσει να πραγματοποιηθεί η μεταγραφή των δομικών γονιδίων και κατ'επέκταση η παραγωγή των 3 ενζύμων που θα διασπούσαν το δισακχαρίτη.

Η μετάλλαξη στο ρυθμιστικό γονίδιο θα οδηγήσει σε μη παραγωγή της φυσιολογικής πρωτεΐνης καταστολέα, μονάχα ως προς την περιοχή σύνδεσης της με τη λακτόζη και όχι με τον χειριστή, με αποτέλεσμα η πρωτεΐνη που θα παραχθεί να μην μπορεί να συνδέεται με την λακτόζη.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Γνωρίζουμε την σειρά tRNAs χρησιμοποιήθηκαν κατά την πρωτεϊνοσύνθεση και με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας και της αντιπαραλληλίας μπορούμε να βρούμε την αλληλουχία των νουκλεοτιδίων του ώριμου mRNA που κωδικοποιούν τα αμινοξέα.

Από αυτήν την αντιστοίχιση συμπεραίνουμε ότι αλληλουχία στο ώριμο mRNA είναι εξής:

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

Άρα με δεδομένο ότι το mRNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου, τη μη κωδική ή αλλιώς μεταγραφόμενη, η κωδική αλυσίδα που είναι συμπληρωματική της μη κωδικής θα έχει ίδια αλληλουχία με το mRNA με τη διαφορά ότι αντί θυμίνης στην κωδική στο mRNA θα υπάρχει η ουρακίλη στο mRNA ενώ επίσης θα είναι ομοπαράλληλες.

Άρα στην κωδική αλυσίδα θα εντοπίσω την αλληλουχία:

5' ...ATG TGG TTT CCT ATG TGG GTT...3'

Άρα η κωδική αλυσίδα είναι η Α.

Γνωρίζουμε ότι: σελ 32-33 «Η μεταγραφή καταλύεται από ένα ένζυμο ... απελευθέρωση του». Επίσης ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής, τριπλέτας, μη επικαλυπτόμενος και έχει ένα κωδικόνιο έναρξης και 3 λήξης.

Συνεπώς, με δεδομένο ότι γνωρίζουμε την θέση της 5' αμετάφραστης περιοχής, από την εκφώνηση, η αλυσίδα Α που είναι η κωδική και ομοπαράλληλη του mRNA, όπως προαναφέρθηκε, θα έχει προσανατολισμό 5' → 3' από τα αριστερά προς τα δεξιά.

Η αλυσίδα Β, δηλαδή η μη κωδική, από την οποία προέκυψε το μόριο mRNA, θα είναι αντιπαράλληλη με την αλυσίδα Α (μοντέλο διπλής έλικας), και άρα θα έχει αριστερά το 3' άκρο της (ελεύθερη την υδροξυλομάδα) και δεξιά το 5' άκρο της (ελεύθερη την φωσφορική ομάδα).

Δ2. Δεδομένου ότι στο ερώτημα Δ1 εντοπίσαμε τα εξώνια του γονιδίου, καθώς και την κωδική αλυσίδα, και γνωρίζοντας ότι τα εσώνια συνιστούν ενδιάμεσες αλληλουχίες στα εξώνια, οι οποίες δε μεταφράζονται σε αμινοξέα, αλλά αποκόπτονται με την διαδικασία την ωρίμανσης στο επίπεδο της γονιδιακής ρύθμισης μετά τη μεταγραφή, το εσώνιο είναι:

Εσώνιο:

Αλυσίδα Α: 5' AATCATA 3'

Αλυσίδα Β: 3' TTAGTAT 5'

Η διαδικασία της ωρίμανσης εδώ, πραγματοποιείται επειδή είναι κύτταρο ευκαρυωτικού οργανισμού, και όπως ξέρουμε τα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών οργανισμών είναι ασυνεχή ή διακεκομμένα, δηλαδή παρεμβάλλονται τα εσώνια.

Δ3. Συνολικό ώριμο mRNA: 5' ACAGU...AUG UGG UUU CCU AUG UGG GUU UAA GCAU...3'

Δ4. Γνωρίζουμε ότι κατά την έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης συνδέεται με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας η 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA με συγκεκριμένη αλληλουχία του ριβοσωμικού rRNA της μικρής υπομονάδας.

Καθώς γνωρίζουμε ότι η 5' αμετάφραστη περιοχή στο mRNA είναι η :

5' ACAGU 3'

Η αλληλουχία της μικρής υπομονάδας του rRNA θα είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη με την 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA άρα θα έχει ως εξής: 3' UGUCA 5'.

Η αλληλουχία 3' UGUCA 5' θα έχει προκύψει από μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου που μας δίνεται στην εικόνα 3. Άρα για να εντοπίσω την με-

ταγραφόμενη αλυσίδα του γονιδίου θα αναζητήσω την αλληλουχία 5'ACAGT 3'. Άρα η μεταγραφόμενη αλυσίδα είναι η Γ.

Δ5.

i) θέση 1:

Φυσιολογικό γονίδιο

I: 5' ACATGT...ATG/TGAATCATAG/TTT/CCT/ATG/TGG/GTT/TAAGCAT 3'

II 3' TGTACT... TAC/ACTTAGTATC/AAA/GGA/TAC/ACC/CAA/ATTCGTA 5'

1^η περίπτωση:

I: 5' ACATGT...ATG/TGAATCATAG/TAG/CCT/CCT/ATG/TGG/GTT/TAAGCAT 3'

II 3' TGTACT... TAC/ACTTAGTATC/ATC/GAA/GGA/TAC/ACC/CAA/ATTCGTA 5'

Η προσθήκη σε διαδοχικών βάσεων πολλαπλάσιων του 3 μπορεί να οδηγήσει σε προσθήκη αμινοξέων και να αλλάξει ενδεχομένως την λειτουργικότητα της πρωτεΐνης και ενδεχομένως και σε κωδικόνιο λήξης και λήξη της πρωτεϊνοσύνθεσης.

Στην περίπτωση αυτή παρατηρούμε ότι η τριπλέτα που εισέρχεται διακόπτει το κωδικόνιο TTT και εκεί δημιουργεί κωδικόνιο λήξης με αποτέλεσμα την πρόωρη λήξη της πρωτεϊνοσύνθεσης.

2^η περίπτωση (ανεστραμμένο):

I: 5' ACATGT...ATG/TGAATCATAG/TGC/TTT/CCT/ATG/TGG/GTT/TAAGCAT 3'

II 3' TGTACT... TACACTTAGTATC/AAG/CAA/GGA/TAC/ACC/CAA/ATTCGTA 5'

Στην περίπτωση αυτή σχηματίζεται ένα επιπλέον κωδικόνιο ανάμεσα στην τριπλέτα 5'TTT3' της κωδικής, οπότε θα προκύψει ένα επιπλέον αμινοξύ. Στην περίπτωση που το επιπλέον αμινοξύ επηρεάζει την στερεοδιάταξη της πρωτεΐνης θα επηρεάζει και τη λειτουργία της, ενώ αν όχι θα είναι μία ουδέτερη μετάλλαξη.

ii) θέση 2:

Φυσιολογικό γονίδιο

I: 5' ACATGT...ATG/TGAATCATAG/TTT/CCT/ATG/TGG/GTT/TAAGCAT 3'

II 3' TGTACT... TAC/ACTTAGTATC/AAA/GGA/TAC/ACC/CAA/ATTCGTA 5'

I: 5' ACATGT...ATG/TGAATCATAG/TTT/CCT/AGC/ATG/TGG/GTT/TAAGCAT 3'

II 3' TGTACT... TAC/ACTTAGTATC/AAA/GGA/TCG/TAC/ACC/CAA/ATTCGTA 5'

Στην περίπτωση αυτή σχηματίζεται ένα επιπλέον κωδικόνιο ανάμεσα στα κωδικόνια της κωδικής 5'CCT3' και 5'ATG3', οπότε θα προκύψει ένα επιπλέον αμινοξύ. Στην περίπτωση που το επιπλέον αμινοξύ επηρεάζει την στερεοδιάταξη της πρωτεΐνης θα επηρεάζει και τη λειτουργία της, ενώ αν όχι θα είναι μία ουδέτερη μετάλλαξη.

2^η περίπτωση (ανεστραμμένη):

I: 5' ACATGT...ATG/TGAATCATAG/TTT/CCT/GCT/ATG/TGG/GTT/TAAGCAT 3'

II 3' TGTACT... TAC/ACTTAGTATC/AAA/GGA/CGA/TAC/ACC/CAA/ATTCGTA 5'

Στην περίπτωση αυτή σχηματίζεται ένα επιπλέον κωδικόνιο ανάμεσα στα κωδικόνια της κωδικής 5'CCT3' και 5'ATG3', οπότε θα προκύψει ένα επιπλέον αμινοξύ. Στην περίπτωση που το επιπλέον αμινοξύ επηρεάζει την στερεοδιάταξη της πρωτεΐνης θα επηρεάζει και τη λειτουργία της, ενώ αν όχι θα είναι μία ουδέτερη μετάλλαξη.