



ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

ΓΕΝΙΚΟ ΛΥΚΕΙΟ

19-6-2019

ΘΕΜΑ Α

- A1. - α
- A2. -β
- A3. -γ
- A4. -γ
- A5. -β

ΘΕΜΑ Β

- B1.** α1 – αντιθρυψίνη-Εμφύσημα
Πρωτεΐνη επιθηλικών κυττάρων – κυστική ίνωση
Απαμινάση της αδενοσίνης – Ανοσολογική ανεπάρκεια
Παράγοντας IX- Αιμορροφιλία Β
Ινσουλίνη – Διαβήτης
Μελανίνη -Αλφισμός
- B2.** Σύνθεση DNA θα γίνει στο μόριο Α, ενώ δεν θα γίνει στα μόρια Β και Γ.
Αιτιολόγηση : με ορισμό δημιουργίας φωσφοδιεστερικού δεσμού, προσανατολισμό νουκλεοτιδικών αλυσίδων (σελ.18 σχολικού βιβλίου) και δράση DNA πολυμεράσης κατά την επιμήκυνση πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας (σελ.34 σχολικού βιβλίου).
- B3.** α. Στον άνθρωπο η παρουσία του Υ φυλετικού χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο, ενώ η απουσία του το θηλυκό. Στην εικόνα 2 παρουσιάζεται καρυότυπος ανθρώπου με 1 Χ φυλετικό χρωμόσωμα και απουσία Υ χρωμοσώματος. Συνεπώς το άτομο είναι θηλυκού φύλου.
β. Στην εικόνα παρατηρούμε τον καρυότυπο του ατόμου να έχει 22 ζεύγη αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων και μονάχα 1 (το Χ) από τα 2 φυλετικά χρωμοσώματα. Συνεπώς παρουσιάζει αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία (ανευπλοειδία) και συγκεκριμένα μονοσωμία φυλετικών χρωμοσωμάτων – Turner.
γ. σελ 101 σχολικού βιβλίου «Τα άτομα που πάσχουν από Turner... και είναι στείρα»
δ. Στον άνθρωπο τα φυσιολογικά αρσενικά και θηλυκά άτομα έχουν στον πυρήνα των σωματικών κυττάρων τους 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους είναι μητρικής και το άλλο πατρικής προέλευσης. Από τα 23 ζεύγη τα 22 ζεύγη είναι μορφολογικά ίδια και στα δυο φύλα και ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Το 23^ο ζεύγος στα θηλυκά αποτελείται

από 2X χρωμοσώματα και στα αρσενικά από 1X και 1Y χρωμόσωμα. Τα χρωμοσώματα αυτά που ονομάζονται φυλετικά χρωμοσώματα. Η κατασκευή του καρυοτύπου γίνεται με σωματικά κύτταρα τα οποία βρίσκονται στην φάση της μετάφασης της μίτωσης όπου τα χρωμοσώματα έχουν το μέγιστο βαθμό συσπείρωσης και είναι ευδιάκριτα στο οπτικό μικροσκόπιο.

Στην φάση αυτή το κύτταρο έχει διπλασιάσει το γενετικό του υλικό, όπου το κάθε μεταφασικό διπλασιασμένο χρωμόσωμα έχει 2 μόρια DNA.

Στην αρχή της μεσόφασης ο άνθρωπος αυτός με την μονοσωμία φυλετικών χρωμοσωμάτων θα έχει 45 μόρια DNA αντί του φυσιολογικού αριθμού των 46 μορίων.

Κατά την μετάφαση τα 45 διπλασιασμένα χρωμοσώματα θα έχουν 90 μόρια DNA.

- B4.** Σελ.127 σχολικού βιβλίου «Η γονιδιακή θεραπεία έχει ως στόχο... προσδιορισμός των κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη από την ασθένεια»

ΘΕΜΑ Γ.

- Γ1.** Η ταυτόχρονη μελέτη δυο χαρακτήρων αποτελεί διασταύρωση διυβριδισμού. Οι δύο χαρακτήρες που δίνονται είναι το χρώμα σώματος του εντόμου και η ικανότητα σύνθεσης μιας πρωτεΐνης Α.

Οι δυο ιδιότητες καθορίζονται από γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων για αυτό ισχύει ο 2^{ος} νόμος του Mendel, της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων.

Ως προς το χρώμα παρατηρούμε 3 φαινοτύπους συνεπώς καταλήγουμε στην ύπαρξη πολλαπλών αλληλομόρφων (αναφορά στον ορισμό των πολλαπλών αλληλομόρφων)

Ως προς την παραγωγή της πρωτεΐνης Α παρατηρούμε την απουσία ατόμων με έλλειψη πρωτεΐνης καθώς και μειωμένο αριθμό αρσενικών ατόμων (2:1) μας οδηγεί στο συμπέρασμα της ύπαρξης θνησιγόνου φυλοσύνδετου γονιδίου (αναφορά στον ορισμό των θνησιγόνων γονιδίων).

Με βάση της αναλογίες των απογόνων ως προς το χρώμα:

$$K^1 = \text{άσπρο}, K^2 = \text{κίτρινο} K^3 = \text{μαύρο}.$$

Άτομα που διασταυρώθηκαν:

Θηλυκό άτομο με κίτρινο χρώμα σώματος με αρσενικό άτομο με μαύρο χρώμα σώματος. Εφόσον προκύπτουν και απόγονοι με άσπρο χρώμα σώματος συμπεραίνουμε ότι και οι δυο φέρουν το αλληλόμορφο για το άσπρο και ότι το κίτρινο είναι επικρατέστερου του μαύρου και του άσπρου ενώ το μαύρο επικρατεί ως προς το άσπρο.

$$K^2 > K^3 > K^1$$

Γονότυποι γονέων: θηλυκό K^2K^1 και αρσενικό K^3K^1 .

Με βάση τις αναλογίες των απογόνων ως προς την σύνθεση της πρωτεΐνης Α:

X^A = ικανότητα σύνθεσης πρωτεΐνης Α

X^a = έλλειψη πρωτεΐνης Α (θνησιγόνο)

Γονότυποι γονέων : $X^A X^a$ και $X^A Y$

Επαληθεύουμε τις αναλογίες των απογόνων με το τετράγωνο του Punnett.

	K^2X^A	K^2X^a	K^1X^A	K^1X^a
K^3X^A	$K^2K^3X^AX^A$	$K^2K^3X^AX^a$	$K^3K^1X^AX^A$	$K^3K^1X^AX^a$
K^3Y	$K^2K^3X^AY$	$K^2K^3X^aY$	$K^3K^1X^AY$	$K^3K^1X^aY$
K^1X^A	$K^2K^1X^AX^A$	$K^2K^1X^AX^a$	$K^1K^1X^AX^A$	$K^1K^1X^AX^a$
K^1Y	$K^2K^1X^AY$	$K^2K^1X^aY$	$K^1K^1X^AY$	$K^1K^1X^aY$

Φαινοτυπική αναλογία βιώσιμων απογόνων

♀: άσπρα – 2
 κίτρινα – 4
 μαύρα – 2
 όλα παράγουν την πρωτεΐνη Α.

♂: άσπρα – 1
 κίτρινα – 2
 μαύρα – 1

- Γ2.** Στην αυτοσωμική κληρονομικότητα η εμφάνιση του χαρακτήρα δεν επηρεάζεται από το φύλο ενώ στην φυλοσύνδετη κληρονομικότητα η εμφάνιση του χαρακτήρα διαφέρει στα δυο φύλα.

Μεγάλο μήκος κεραιών = επικρατής χαρακτήρας

Μικρό μήκος κεραιών = υπολειπόμενος χαρακτήρας

Για να διαπιστώσουμε αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο θα επιλέξουμε να διασταυρώσουμε το αμιγές θηλυκό άτομο με τον υπολειπόμενο φαινότυπο (μικρό μήκος κεραιών) και αρσενικό αμιγές άτομο με τον επικρατή φαινότυπο (μεγάλο μήκος κεραιών).

Αν όλοι οι απόγονοι είναι με μεγάλες κεραιές τότε το γονίδιο είναι αυτοσωμικό, ενώ αν οι αρσενικοί απόγονοι έχουν τον υπολειπόμενο φαινότυπο που κληρονομούν από την μητέρα (η μητέρα μεταβιβάζει το Χ χρωμόσωμα στον αρσενικό απόγονο) και οι θηλυκοί απόγονοι τον επικρατή φαινότυπο του πατέρα (ο πατέρας κληρονομεί το Χ χρωμόσωμα στην θηλυκοί απόγονοι) τότε το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο.

Εάν αυτοσωμικό

M= μεγάλες κεραιές

m= μικρές κεραιές

Θηλυκό: mm Αρσενικό: MM

	μ
M	Mμ

Γ.Α 100% Mμ Φ.Α 100% μεγάλες κεραιές.

Εάν είναι φυλοσύνδετο

X^A = μεγάλες κεραιές

X^a = μικρές κεραιές

X^aX^a x X^AY

	X^A	Y
X^a	X^AX^a	X^aY

Φ.Α θηλυκών ατόμων 100% μεγάλες κεραιές

Φ.Α αρσενικών ατόμων 100% μικρές κεραιές

- Γ3.** Καλλιέργεια Α: μετασηματισμένα βακτήρια με ανασυνδυασμένα και μη ανασυνδυασμένα πλασμίδια.

Καλλιέργεια Β: μετασηματισμένα με μη ανασυνδυασμένα πλασμίδια.

Αιτιολόγηση με:

Σελ.61 σχολικού βιβλίου: Ορισμός ανασυνδυασμένου πλασμιδίου και σελ.63

σχολικού βιβλίου: ορισμός μετασηματισμού βακτηρίων.

Σελ.44 σχολικού βιβλίου οπερόνιο λακτόζης

Σελ. 63 σχολικού βιβλίου επιλογή μετασηματισμένων βακτηρίων με χρήση κατάλληλων αντιβιοτικών.

ΘΕΜΑ Δ.

- Δ1.** Μετά την επίδραση της EcoRI στα μόρια DNA των ατόμων Ι1 ΚΑΙ Ι2 και τα αποτελέσματα προκύπτει ότι το άτομο Ι1 έχει **μόνο μεταλλαγμένα γονίδια** και το άτομο Ι2 **έχει μόνο φυσιολογικά γονίδια**.

Εάν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό επικρατές:

Ι1: AA ή Aa και Ι2 αα

Το Ι1 θα πρέπει να είναι AA και το Ι2 θα πρέπει να είναι αα.

Κάνοντας την διασταύρωση παρατηρούμε ότι δεν μπορεί να ισχύει, οπότε δεν δεχόμαστε την αυτοσωμική επικρατή κληρονομικότητα.

Εάν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό υπολειπόμενο:

Ι1: αα και Ι2: AA ή Aa

Το Ι1 θα πρέπει να είναι αα και το Ι2 AA.

Κάνοντας την διασταύρωση παρατηρούμε ότι δεν μπορεί να ισχύει, οπότε δεν δεχόμαστε την αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα.

Εάν το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο υπολειπόμενο :

Το Ι1 θα είναι $X^a Y$ και το Ι2 $X^A X^a$

Οι Ι1 θα πρέπει να είναι $X^a X^a$ και ο Ι2 $X^A Y$

Κάνοντας την διασταύρωση παρατηρούμε ότι ισχύει, οπότε δεχόμαστε την υπολειπόμενη φυλοσύνδετη κληρονομικότητα.

- Δ2.** Ι1 $X^a X^a$ και Ι2 $X^A Y$

Τα συμπτώματα τις ασθένειας θα τα εμφανίσει το άτομο Ι1 που είναι ομόζυγο για το μεταλλαγμένο γονίδιο.

- Δ3.** Το άτομο Ι1 πάσχει οπότε θα έχει γονίδιο που έχει κοπεί με την EcoRI και θα προκύψουν τμήματα με 600ζ.β και 400ζ.β

Το άτομο Ι2 δεν πάσχει, είναι φορέας όμως του μεταλλαγμένου γονιδίου, οπότε θα προκύψουν τμήματα με 600ζ.β, 400 ζ.β αλλά και ολόκληρο γονίδιο με 1000ζ.β που δεν θα έχει κοπεί.

- Δ4.**

α. 5' ...CGAACGATGCCAGTGTGAATTCACGGA..3'

β. 5' ...CGAACGATGCCAGTGTCAATTCACGGA..3' (φυσιολογικό γονίδιο)

5' ...CGAACGATGCCAGTGTGAATTCACGGA..3' (μεταλλαγμένο γονίδιο)

Όπως παρατηρούμε στην παραπάνω αλληλουχία έχει συμβεί γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης μιας βάσης, συγκεκριμένα έχει αντικατασταθεί η C με την G, έτσι δημιουργείται η αλληλουχία που αναγνωρίζει και κόβει η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI (5' GAATTC 3')

CGAACGATG/CCA/GTG/TGA/ATTCACGGA..3'

Η κωδική αλυσίδα του γονιδίου φέρει την γενετική πληροφορία για την σύνθεση της πρωτεΐνης και το mRNA που θα προκύψει από την μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου θα έχει την ίδια αλληλουχία και τον ίδιο προσανατολισμό με την κωδική με την μόνη διαφορά ότι όπου θα υπάρχει T στην κωδική θα έχει τοποθετηθεί U στο mRNA.

Το mRNA μεταφράζεται από το ριβόσωμα από το 5' προς το 3' άκρο του και με βάση τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα : κώδικας τριπλέτας, συνεχής,

μη επικαλυπτόμενος και ύπαρξης κωδικονίου έναρξης και λήξης, παρατηρούμε ότι η αντικατάσταση που συνέβη οδήγησε σε δημιουργία πρόωρου κωδικονίου λήξης 5' TGA 3' (5' UGA 3' στο mRNA). Έτσι έχουμε πρόωρο τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης που οδηγεί στην δημιουργία μιας μη λειτουργικής πρωτεΐνης με μικρότερο αριθμό αμινοξέων.



ΟΡΟΣΗΜΟ