

ΠΡΟΣΟΜΟΙΩΣΗ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ Γ ΤΑΞΗΣ

ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ

ΚΥΡΙΑΚΗ 28 ΑΠΡΙΛΙΟΥ 2013

ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ

ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

A1. δ

A2. β

A3. γ

A4. α

A5. β

ΘΕΜΑ Β

B1. Γνωρίζουμε ότι ένα φυσιολογικό σωματικό κύτταρο του ανθρώπου, στην αρχή της μεσόφασης (πριν την αντιγραφή) περιέχει στον πυρήνα του 46 χρωμοσώματα (23 ζεύγη) με τη μορφή ινιδίων χρωματίνης. Κάθε ινίδιο χρωματίνης περιέχει ένα μόριο DNA και ιστόνες. Επομένως, πριν την αντιγραφή του DNA στη μεσόφαση, το σωματικό κύτταρο του ανθρώπου περιέχει φυσιολογικά 46 μόρια DNA. Το σωματικό κύτταρο, λοιπόν, του 4ου εφήβου που έχει φυσιολογικό καρυότυπο μετά την αντιγραφή του DNA στη μεσόφαση θα περιέχει στον πυρήνα του 46 ζεύγη αδελφών χρωματίδων, δηλαδή 92 χρωματίδες, άρα 92 μόρια DNA.

Ο τρίτος έφηβος έχει μία δομική χρωμοσωμική ανωμαλία η οποία δημιουργείται από θραύσεις σε δύο διαφορετικά σημεία ενός χρωμοσώματος και επανένωση του τμήματος μετά από αναστροφή. Ο αριθμός, επομένως, των χρωμοσωμάτων του 3ου εφήβου είναι φυσιολογικός, άρα και το δικό του σωματικό κύτταρο στη μεσόφαση μετά την αντιγραφή του DNA θα περιέχει 92 μόρια DNA.

Γνωρίζουμε ότι η απουσία ενός μόνο χρωμοσώματος ονομάζεται μονοσωμία, ενώ η ύπαρξη ενός επιπλέον τρισωμία. Επομένως, ο καρυότυπος του 1ου εφήβου απεικονίζει 45 χρωμοσώματα και του 2ου εφήβου 47.

«Κάθε φυσιολογικό μεταφασικό χρωμόσωμα...και ένα μικρό» (σχολικό βιβλίο σελ. 20)

Συμπεραίνουμε, λοιπόν, πως το σωματικό κύτταρο του 1ου εφήβου μετά την αντιγραφή του DNA στη μεσόφαση θα περιέχει 45 ζεύγη αδελφών χρωματίδων, δηλαδή 90 χρωματίδες, άρα 90 μόρια DNA. Ομοίως, το σωματικό κύτταρο του 2ου εφήβου στην ίδια φάση του κυτταρικού κύκλου θα περιέχει 47 ζεύγη αδελφών χρωματίδων, δηλαδή 94 χρωματίδες, άρα 94 μόρια DNA.

B2. Μια cDNA βιβλιοθήκη περιέχει αντίγραφα του συνολικού ώριμου mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται σε έναν συγκεκριμένο ιστό. Για να απομονωθεί η αλληλουχία ενός γονιδίου από μια cDNA βιβλιοθήκη χρησιμοποιείται μια τεχνική που περιλαμβάνει τη χρήση ιχνηθετημένων ανιχνευτών μορίων DNA ή RNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το κλωνοποιημένο DNA. Οι ανιχνευτές αναμιγνύονται με το DNA της βιβλιοθήκης (το οποίο έχει αποδιαταχθεί) και υβριδοποιούν μόνο το συμπληρωματικό τους DNA. Για να απομονωθεί τελικά η επιθυμητή αλληλουχία πρέπει να αποδιαταχθούν τα υβριδικά μόρια επιθυμητής αλληλουχίας – ανιχνευτή.

B3. α. Οι λόγοι που τα 2 γονίδια παρουσιάζουν μικρότερο ποσοστό ομοιότητας από το αντίστοιχο των πρωτεϊνικών προϊόντων τους σε δύο διαφορετικά είδη οργανισμών είναι οι ακόλουθοι:

i) Εκφυλισμός του γενετικού κώδικα: Το ίδιο αμινοξύ στις πρωτεΐνες ενδέχεται να κωδικοποιείται από διαφορετικό κωδικόνιο στο mRNA και επομένως στο γονίδιο, αφού τα 18 από τα 20 αμινοξέα κωδικοποιούνται από 2-6 διαφορετικά κωδικόνια (συνώνυμα κωδικόνια)

ii) Ύπαρξη διαφορετικού κωδικονίου λήξης στο γονίδιο

iii) Διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων στις 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές των δύο γονιδίων

iv) Διαφορετικός αριθμός και διαφορετική αλληλουχία βάσεων των εσώνων στα γονίδια (Ενδέχεται το ένα μόνο ή και τα δύο γονίδια να περιέχουν εσώνια)

v) Απομάκρυνση αμινοξέων από το αμινικό άκρο της μίας ή και των δύο πρωτεϊνών μετά τη σύνθεσή τους προκειμένου να καταστούν βιολογικά ενεργές.

β. Τα snRNA προκύπτουν από τη μεταγραφή των αντίστοιχων γονιδίων διαδικασία κατά την οποία, η RNA πολυμεράση, αφού προσδεθεί στον υποκινητή και προκαλέσει τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA, «τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια

της μίας αλυσίδας...επιτρέπουν την απελευθέρωσή του» (σελ. 33 σχολικού βιβλίου)

Επομένως, τα snRNA έχουν την ίδια αλληλουχία βάσεων με την αλυσίδα που δεν μεταγράφεται, με εξαίρεση την αντικατάσταση του T από U. Άρα, τα snRNA θα παρουσιάζουν το ίδιο ποσοστό ομοιότητας με τα γονίδια από τα οποία προέκυψαν και δεν θα παρατηρηθεί αντίστοιχη διαφορά

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. σχολικό βιβλίο σελ. 97: «Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter...μετά την εφηβεία» και σελ. 93 «Η β-θαλασσαιμία...σε πολύ μικρή ποσότητα). και «Τα ετερόζυγα άτομα-φορείς...είναι 25%».

Έστω B το φυσιολογικό αλληλόμορφο και β^0 το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο

Φυσιολογικά άτομα BB

Ετερόζυγα άτομα -φορείς με ήπια αναιμία $B\beta^0$

Άτομα που πάσχουν από β-θαλασσαιμία $\beta^0\beta^0$

Άνδρας: $B\beta^0XXY$

Γυναίκα: $\beta^0\beta^0XX$

P: $B\beta^0XXY \times \beta^0\beta^0XX$

γαμέτες: BX, BXX, BXY, BY, β^0X , β^0XX , β^0XY , β^0Y // β^0X

F_1

	BX	BXX	BXY	BY	β^0X	β^0XX	β^0XY	β^0Y
β^0X	$B\beta^0XX$	$B\beta^0XXX$	$B\beta^0XXY$	$B\beta^0XY$	$\beta^0\beta^0XX$	$\beta^0\beta^0XXX$	$\beta^0\beta^0XXY$	$\beta^0\beta^0XY$

Φ.Α. 1 κορίτσι με φυσιολογικό καρυότυπο, φορέας της β-θαλασσαιμίας

1 αγόρι με φυσιολογικό καρυότυπο, φορέας της β-θαλασσαιμίας

1 άτομο με σύνδρομο triplo-X ,φορέας της β-θαλασσαιμίας

1 άτομο με σύνδρομο Klinefelter , φορέας της β-θαλασσαιμίας

1 κορίτσι με φυσιολογικό καρυότυπο, που πάσχει από β-θαλασσαιμία

1 άτομο με σύνδρομο triplo-X , που πάσχει από β-θαλασσαιμία

1 άτομο με σύνδρομο Klinefelter , που πάσχει από β-θαλασσαιμία

1 αγόρι με φυσιολογικό καρυότυπο, που πάσχει από β-θαλασσαιμία

Άρα η πιθανότητα να αποκτήσει το ζευγάρι αυτό αγόρι με φυσιολογικό καρυότυπο, φορέα της β-θαλασσαιμίας είναι 1/8

Γ2. Οι ετερόζυγοι γονείς έχουν γονότυπο AαBβ

P: P: AαBβ x AαBβ

γαμέτες: AB, Aβ, αB, αβ // AB, Aβ, αB, αβ

F₁:

	AB	Aβ	αB	αβ
AB	AABB	AABβ	AαBB	AαBβ
Aβ	AABβ	AAββ	AαBβ	Aαββ
αB	AαBB	AαBβ	ααBB	ααBβ
αβ	AαBβ	Aαββ	ααBβ	ααββ

Αφού το β είναι θνησιγόνο αλληλόμορφο που προκαλεί το θάνατο στα πρώτα στάδια της ζωής, τα ομόζυγα για το β άτομα πεθαίνουν πριν την εφηβεία.

Η Φ.Α. στα παιδιά εφηβικής ηλικίας του ζευγαριού αυτού είναι 9 παιδιά με κανονικό χρώμα δέρματος: 3 αλφικά παιδιά: 3 παιδιά με κανονικό χρώμα δέρματος: 1 αλφικό παιδί.

Γ3. Το Mycobacterium είναι ένα γένος βακτηρίων υποχρεωτικά αερόβιων, των οποίων η ανάπτυξη απαιτεί υψηλή συγκέντρωση οξυγόνου. Αφού το συγκεκριμένο βακτήριο είναι ετερότροφο, πρέπει να μπορεί να προμηθεύεται από το περιβάλλον του στην καλλιέργεια μια σειρά θρεπτικών συστατικών. Σ' αυτά περιλαμβάνονται ο άνθρακας, το άζωτο, τα μεταλλικά ιόντα και το νερό. Η πηγή άνθρακα για τους ετερότροφους μικροοργανισμούς είναι διάφορες οργανικές ενώσεις όπως υδατάνθρακες. «Η πηγή αζώτου...διάφορων μορίων» (σχολικό βιβλίο σελ. 108)

Επίσης, σελ 108 σχολικού βιβλίου: «Το pH επηρεάζει...pH 6-9» και «Η θερμοκρασία...20-45°C».

Η αποικία είναι ένα άθροισμα κυττάρων ενός βακτηρίου σε στερεό θρεπτικό υλικό.

Σελ. 109 σχολικού βιβλίου: «Σήμερα οι μικροοργανισμοί...πριν από την έναρξη της καλλιέργειας».

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. α.

i) σελ. 89-90 σχολικού βιβλίου: «Η πρώτη γενετική ασθένεια...που κωδικοποιεί τη βαλίνη».

Αφού το τμήμα αυτό DNA περιέχει τα κωδικόνια που κωδικοποιούν τα 7 πρώτα αμινοξέα της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της HbA, το 6ο κατά σειρά κωδικόνιο της κωδικής αλυσίδας πρέπει να είναι το 5'GAG3' που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ.

Σελ. 33 σχολικού βιβλίου: «Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5' → 3'...της πληροφορίας ενός γονιδίου».

Η κωδική αλυσίδα, λοιπόν, έχει προσανατολισμό 5' → 3' κατά τη φορά μεταγραφής, ενώ η μη κωδική είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη της κωδικής.

Σύμφωνα με όλα τα παραπάνω, η φορά μεταγραφής είναι 5' → 3' από αριστερά προς τα δεξιά, η πάνω αλυσίδα είναι η κωδική και η κάτω η μη κωδική.

Κωδική αλυσίδα 5'...GTG CAC CTG ACT CCT GAG GAG...3'

Μη κωδική αλυσίδα 3'...CAC GTG GAC TGA GGA CTC CTC...5'

φορά μεταγραφής: 5' → 3'

Η β-πολυπεπτιδική αλυσίδα της HbA δεν έχει τη μεθειονίνη πρώτο αμινοξύ. Η μεθειονίνη κωδικοποιείται από το κωδικόνιο έναρξης 5'ATG3. Παρατηρούμε ότι το πρώτο από τα κωδικόνια που δίνονται (κωδικοποιούν τα 7 πρώτα αμινοξέα της αλυσίδας) δεν είναι το 5'ATG3'. Συμπεραίνουμε ότι η μεθειονίνη απομακρύνεται από το αμινικό άκρο της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της HbA μετά τη σύνθεσή της.

ii) Το φυσιολογικό B γονίδιο έχει μια φορά την αλληλουχία που αναγνωρίζει η περιοριστική ενδονουκλεάση DdeI . Μετά τη δράση της εν λόγω ενδονουκλεάσης σε αυτό προκύπτουν τα ακόλουθα δύο τμήματα διαφορετικού μήκους:

5'...GTG CAC CTG ACT CC 3'

3'...CAC GTG GAC TGA GGA CT 5'

και

5'T GAG GAG...3'

3' C CTC...5'

Το μεταλλαγμένο γονίδιο β^s έχει την εξής αλληλουχία για τα ίδια κωδικόνια:

5'...GTG CAC CTG ACT CCT GTG GAG...3'

3'...CAC GTG GAC TGA GGA CAC CTC...5'

Παρατηρούμε ότι λόγω της μετάλλαξης που φέρει το μεταλλαγμένο γονίδιο β^s καταργεί τη θέση αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης DdeI με αποτέλεσμα να μην κόβεται από αυτή.

Αφού ένας φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας έχει ένα φυσιολογικό B γονίδιο και ένα μεταλλαγμένο γονίδιο β^s μετά την επίδραση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης DdeI σ' αυτά προκύπτουν συνολικά 3 τμήματα DNA, δύο από τη δράση της στο φυσιολογικό αλληλόμορφο και ακέραιο το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο β^s .

β. σελ. 100 σχολικού βιβλίου: «Εναλλακτική μέθοδος...του πλακούντα»

Τα κύτταρα από τις χοριακές λάχνες θα χρησιμοποιηθούν για ανάλυση DNA, προκειμένου να διαπιστωθεί αν το έμβρυο είναι ομόζυγο για το μεταλλαγμένο γονίδιο β^s .

Δ2. σελ. 18-19 σχολικού βιβλίου: «Στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο...οκταμερές ιστονών» και σελ. 20 σχολικού βιβλίου: «Το απλοειδές γονιδίωμα...σε 23 χρωμοσώματα».

Αφού δίνεται ότι το απλοειδές γονιδίωμα του ανθρώπου οργανώνεται σε ένα ινίδιο χρωματίνης που έχει στα άκρα του νουκλεοσώματα, αν τα νουκλεοσώματα που περιέχει, θα έχει επίσης $(n-1)$ ενδιάμεσα τμήματα μήκους 54 ζευγών βάσεων το καθένα.

Ισχύει ότι:

$$146 \cdot n + 54(n-1) = 3 \cdot 10^9$$

$$n = 15 \cdot 10^6 \text{ νουκλεοσώματα}$$

Αφού κάθε νουκλεόσωμα περιέχει 8 μόρια ιστονών, στο ινίδιο χρωματίνης υπάρχουν συνολικά $12 \cdot 10^7$ μόρια ιστονών.