



ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗ ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
Παρασκευή 19 Ιουνίου 2020
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ:
ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ
(ΠΑΛΑΙΟ ΣΥΣΤΗΜΑ)

(Ενδεικτικές Απαντήσεις)

ΘΕΜΑ Α

A1. β

A2. α

A3. β

A4. α

A5. δ

ΘΕΜΑ Β

B1. α→4

β→5

γ→1

δ→3

B2.

- i. σχ. βιβλίο σελ. 123 'Ο οργανισμός μας...εναντίον του.'
- ii. σχ. βιβλίο σελ. 137 'Τα φυτά και τα ζώα...γενετικά τροποποιημένα.'
- iii. σχ. βιβλίο σελ. 61 'Ο φορέας κλωνοποίησης...όπως ένα βακτήριο.'

B3. σχ. βιβλίο σελ. 105 'Η πολυπλοκότητα της ασθένειας αυτής...υποστεί μεταλλάξεις.'

B4. Για την κατασκευή της γονιδιωματικής βιβλιοθήκης χρησιμοποιούνται:

- i. περιοριστική ενδονουκλεάση
- ii. DNA δεσμάση

Για την κατασκευή της cDNA βιβλιοθήκης χρησιμοποιούνται:

- i. αντίστροφη μεταγραφή
- ii. DNA πολυμεράση
- iii. περιοριστική ενδονουκλεάση
- iv. DNA δεσμάση

B5. Οι περιοχές του DNA που μεταγράφονται και δεν μεταφράζονται είναι οι εξής: Γονίδια tRNA,

Γονίδια rRNA

καθώς και οι 5'-3' αμετάφραστες περιοχές, το κωδικόνιο λήξης, ο χειριστής (δεν αποσαφηνίζεται στο σχολικό βιβλίο) που είναι περιοχές των γονιδίων mRNA

Σημείωση: Στην πραγματικότητα μεταγράφεται και ένα μέρος των Αλληλουχιών Λήξης Μεταγραφής αλλά δεν αναφέρεται στο σχολικό βιβλίο

ΘΕΜΑ Γ

Γ1:

Αφού ο άνδρας είναι φορέας της φαινυλκετονουρίας και έχει ομάδα αίματος AB, τότε, εάν συμβολίσουμε με Φ το αλληλόμορφο που ελέγχει τη σύνθεση του ενζύμου για την διάσπαση της φαινυλαλανίνης και ϕ το αλληλόμορφο του που προκαλεί την φαινυλκετονουρία, I^A το γονίδιο που ελέγχει τη σύνθεση του αντιγόνου A, I^B αυτό που ελέγχει την σύνθεση του αντιγόνου B και i το αλληλόμορφο που δεν ελέγχει την ύπαρξη αντιγόνου στα ερυθρά αιμοσφαίρια, τότε ο άνδρας θα έχει γονότυπο $I^A I^B \Phi \phi$.

Αφού έχουμε μετατόπιση μεταξύ του 9 και του 12 χρωμοσώματος στα τμήματα που περιέχουν τα παραπάνω γονίδια τότε γενικά μπορεί να συμβούν οι παρακάτω αμοιβαίες μετατοπίσεις:

- α. μεταξύ του χρωμοσώματος 9 που φέρει I^A και του 12 που φέρει το Φ
- β. μεταξύ του χρωμοσώματος 9 που φέρει I^B και του 12 που φέρει το Φ
- γ. μεταξύ του χρωμοσώματος 9 που φέρει I^A και του 12 που φέρει το ϕ
- δ. μεταξύ του χρωμοσώματος 9 που φέρει I^B και του 12 που φέρει το ϕ

Με βάση όμως τα παιδιά τελικά ισχύει η δ περίπτωση.

Γ2.

Συμβολίζουμε:

9^{IA} το φυσιολογικό 9 χρωμόσωμα που φέρει το I^A γονίδιο.

9^i το φυσιολογικό 9 χρωμόσωμα που φέρει το i γονίδιο.

9^ϕ το μη φυσιολογικό 9 χρωμόσωμα που φέρει το ϕ γονίδιο

12^Φ το φυσιολογικό 12 χρωμόσωμα που φέρει το Φ γονίδιο

12^ϕ το φυσιολογικό 12 χρωμόσωμα που φέρει το ϕ γονίδιο

12^{IB} το μη φυσιολογικό 12 χρωμόσωμα που φέρει το γονίδιο I^B

Ο καρυότυπος του άνδρα θα είναι:

$9^{IA} 9^\phi 12^\Phi 12^{IB}$

Ο καρυότυπος της γυναίκας θα είναι:

$9^i 9^i 12^\phi 12^\phi$

Διασταύρωση:

Καρυότυποι : $\sigma 9^{IA} 9^\phi 12^\Phi 12^{IB} \times \phi 9^i 9^i 12^\phi 12^\phi$

Γαμέτες : $\sigma 9^{IA} 12^\Phi, 9^{IA} 12^{IB}, 9^\phi 12^\Phi, 9^\phi 12^{IB} \times \phi 9^i 12^\phi$



Απόγονοι:

Καρυότυποι: σ ή ϕ : $9^{IA} 9^i 12^\Phi 12^\phi, 9^{IA} 9^i 12^{IB} 12^\phi, 9^\phi 9^i 12^\Phi 12^\phi, 9^\phi 9^i 12^{IB} 12^\phi$

Καρυότυποι: 1 Φυσιολογικός : 3 Μη φυσιολογικούς

Φαινότυποι : 1 A- φυσιολογικό, 1 AB-Μη φυσιολ., 1 O- Φυσιολ., 1 B-φαινυλκετονουρία

Απάντηση: Παρατηρούμε ότι προκύπτει παιδί με φυσιολογικό φαινότυπο ως προς την ασθένεια και ομάδα αίματος A και παιδί με μη φυσιολογικό καρυότυπο, ομάδα αίματος AB το οποίο πάσχει από φαινυλκετονουρία.

Σημείωση:

Εδώ υπάρχει ασάφεια στο θέμα, διότι δεν διευκρινίζεται εάν το 2^ο παιδί πάσχει ή όχι από φαινυλκετονουρία. Εάν δεν πάσχει, τότε το παιδί αυτό έχει προκύψει από γαμέτη του πατέρα, ο οποίος προέκυψε από φυσιολογική μείωση, γιατί δεν μπορεί, βάσει της παραπάνω διασταύρωσης, να φέρει το Φ γονίδιο. Επομένως έχει προκύψει από άτυπη μειωτική διαίρεση, κατά την οποία δεν έγινε διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων του 12^{ov} ζεύγους κατά την 1^η μειωτική διαίρεση, με αποτέλεσμα να προκύψει γαμέτης $9^{IA} 12^{IB} 12^\Phi$, ο οποίος γονιμοποίησε γαμέτη της μητέρας $9^i 12^\phi$ και προέκυψε παιδί με μη φυσιολογικό καρυότυπο $9^{IA} 9^i 12^{IB} 12^\Phi 12^\phi$, το οποίο έχει ομάδα αίματος AB και δεν πάσχει από φαινυλκετονουρία.

Γ3.

Από την διασταύρωση στο ερώτημα Γ2, προκύπτει ότι η πιθανότητα να προκύψει παιδί φυσιολογικό με φυσιολογικό καρυότυπο είναι $\frac{1}{4}$. Η πιθανότητα

να είναι κορίτσι είναι $\frac{1}{2}$. Επομένως η συνολική πιθανότητα να προκύψει κορίτσι φυσιολογικό με φυσιολογικό καρυότυπο είναι $\frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$.

Γ4.

Σελ.103 Σχολ. Βιβλίου:

Στις περιπτώσεις που υπάρχει αυξημένη πιθανότητα το έμβρυο να εμφανίσει κάποια γενετική ανωμαλία, τότε συνίσταται η διενέργεια προγεννητικού ελέγχου. Με την αμνιοπαρακέντηση λαμβάνεται από τον αμνιακό σάκο, με τη βοήθεια βελόνας, μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού. Μέσα σε αυτό βρίσκονται εμβρυϊκά κύτταρα. Τα κύτταρα αυτά μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την ανάλυση DNA και τη βιοχημική ανάλυση ορισμένων πρωτεϊνών και ενζύμων, όπως στην περίπτωση της φαινυλκετονουρίας.

Η αμνιοπαρακέντηση πραγματοποιείται από την 12η-16η εβδομάδα της κύησης και αποτελεί έναν ασφαλή και αξιόπιστο τρόπο διάγνωσης των γενετικών ανωμαλιών. Εναλλακτική μέθοδος προγεννητικού ελέγχου είναι η λήψη χοριακών λαχνών. Πραγματοποιείται συνήθως την 9η-12η εβδομάδα της κύησης και περιλαμβάνει τη λήψη εμβρυϊκών κυττάρων από τις προεκβολές (λάχνες) του χόριου (εμβρυϊκή μεμβράνη που συμμετέχει στο σχηματισμό του πλακούντα). Τα κύτταρα από τις χοριακές λάχνες μπορούν να χρησιμοποιηθούν τόσο για τον έλεγχο των χρωμοσωμάτων (καρυότυπος) όσο και για βιοχημικές αναλύσεις και ανάλυση DNA όπως στη δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Συνεπώς η διάγνωση στο έμβρυο μπορεί να γίνει κυρίως με ανάλυση DNA.

Σελ.93 Σχολ. Βιβλίου:

Τα ετερόζυγα άτομα (φορείς) της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, έχουν ένα φυσιολογικό β γονίδιο και ένα μεταλλαγμένο και δεν εμφανίζουν τα συμπτώματα της ασθένειας. Στους φορείς προκαλείται δρεπάνωση μόνο σε συνθήκες μεγάλης έλλειψης οξυγόνου, όπως σε υψόμετρο μεγαλύτερο από 3.000 m.

Οπότε στους γονείς μπορεί να γίνει τεστ δρεπάνωσης και παρατήρηση των ερυθρών αιμοσφαιρίων ή μοριακή διάγνωση, δηλαδή ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του αντιστοίχου γονιδίου για να διαπιστωθεί ότι στην κωδική αλυσίδα του DNA, αλλάζει μία βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο GAG, που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ, αντικαθίσταται από το GTG, που κωδικοποιεί τη βαλίνη. Αυτή η μετάλλαξη οδηγεί σε αλλαγή της στερεοδιάταξης της αιμοσφαιρίνης, η οποία έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της μορφής των ερυθροκυττάρων, τα οποία, σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου, παίρνουν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Το γονίδιο A

mRNA:

5' GAAUUCGGAACAUGCCCGGGUCAGCCUGAGAGAAUUCCC 3'

Δ2. 1^η Περίπτωση: Το γονίδιο B

Μεταγραφόμενη Αλυσίδα 1:

5' CTTATACGCAAT**TG**TCCTAAA 3'

ή

Μεταγραφόμενη Αλυσίδα 2:

5' GAATAT**TG**CGTTACAAGGATTT 3'

2^η Περίπτωση: Το γονίδιο Γ

Μεταγραφόμενη Αλυσίδα 1:

5' ACTAT**TG**CACTTCCGGCCAA 3'

Δ3. 1^η Περίπτωση: Το γονίδιο Γ

Μεταγραφόμενη Αλυσίδα 2:

3' TGATACGTGA**AGG**CCGGTT 5'

2^η Περίπτωση: Το γονίδιο Β

Μεταγραφόμενη Αλυσίδα 2:

3' GAATATGCGTTACA**AGG**ATTT 5'

Δ4.

i. Το γονίδιο τέμνεται με την περ. ενδονουκλεάση EcoRI, η οποία δημιουργεί εκατέρωθεν μονόκλωνα άκρα. Το πλασμίδιο θα τέμνεται με την ΠΕ-I, η οποία δημιουργεί όμοια μονόκλωνα άκρα.

ii. Από τη μία πλευρά: 5'-CAATTC-3'

3'-GTTAAG-5'

Από την άλλη πλευρά: 5'-GAATTG-3'

3'-CTTAAC-5'

iii. Η ΠΕ-I δεν θα έχει θέση κοπής στο ανασυνδυασμένο πλασμίδιο.