



Προτεινόμενες λύσεις

ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ 18/6/19

ΘΕΜΑ Α

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

ΘΕΜΑ Β

B1.

- 1-ζ
- 2-στ
- 3-α
- 4-ε
- 5-β
- 6-δ

B2.

Η DNA πολυμεράση για να δράσει χρειάζεται 3' ελεύθερο άκρο του τελευταίου νουκλεοτιδίου και συμπληρωματική DNA αλυσίδα ως καλούπι.

Σύνθεση DNA από τη DNA πολυμεράση θα γίνει μόνο στο μόριο Α (και όχι στα Β και Γ). Συγκεκριμένα, στο μόριο Α θα γίνει σύνθεση αριστερόστροφα. Στα μόρια DNA Β και Γ δεν μπορεί να πραγματοποιηθεί σύνθεση γιατί δεν υπάρχει 3' ελεύθερο άκρο για να επιμηκύνει η DNA πολυμεράση.

B3.

- α. Το άτομο είναι θηλυκό, καθώς δε διαθέτει Υ χρωμόσωμα.
- β. Το άτομο διαθέτει 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα (22 ζεύγη ομόλογων) και 1 Χ χρωμόσωμα. Άρα, έχει σύνδρομο Turner (φυλετική μονοσωμία, Χ0).
- γ. Τα άτομα με σύνδρομο Turner έχουν φαινότυπο θηλυκού ατόμου, δεν εμφανίζουν δευτερογενή χαρακτηριστικά φύλου και είναι στείρα (*Σχολικό βιβλίο, σελ. 101*).
- δ. Στην Εικόνα 2 απεικονίζονται 90 μόρια DNA, μιας και ο καρυότυπος απεικονίζει 45 μεταφασικά χρωμοσώματα τα οποία είναι διπλασιασμένα και το καθένα αποτελείται από 2 μόρια DNA.



σπουδαστήριο Κυριακίδης – Ανδρεάδης

B4.

Η γονιδιακή θεραπεία έχει ως στόχο να «διορθώσει» τη γενετική βλάβη εισάγοντας στους ασθενείς φυσιολογικά αλληλόμορφα του μεταλλαγμένου γονιδίου. (Σχολικό βιβλίο, σελ. 127)

Απαραίτητες προϋποθέσεις για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας είναι:

- Κλωνοποίηση του υπεύθυνου (φυσιολογικού) γονιδίου
- Προσδιορισμός των κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη από την ασθένεια
- Το γονίδιο της ασθένειας να είναι υπολειπόμενο
- Ανάπτυξη κατάλληλου ιού – φορέα

ΘΕΜΑ Γ

Γ1.

Από τους απογόνους παρατηρούνται 160 θηλυκά (80+40+40) έναντι 80 αρσενικών (40+20+20), δηλαδή αναλογία φύλων 2 θηλυκά : 1 αρσενικό. Το χαρακτηριστικό της έλλειψης της πρωτεΐνης A δεν εμφανίζεται στον πληθυσμό των απογόνων. Επομένως το αλληλόμορφο για την έλλειψη της πρωτεΐνης A είναι φυλοσύνδετο θνησιγόνο υπολειπόμενο (X^a). Το αντίστοιχο επικρατές φυλοσύνδετο X^A ορίζει φυσιολογικά τη σύνθεση της πρωτεΐνης A.

Για να χάνεται ο φαινότυπος των μισών αρσενικών στους απογόνους, προκύπτει ότι ο θηλυκός γονέας είναι ετερόζυγος για τα αλληλόμορφα που σχετίζονται με την παραγωγή της πρωτεΐνης A, δηλαδή $X^A X^a$.

Κατάλληλη διασταύρωση:

P: $X^A X^a \times X^A Y$

Γαμέτες: $X^A, X^a // X^A, Y$

F1: $X^A X^A, X^A Y, X^A X^a, X^a Y$

Γ.Α.: 1 $X^A X^A$: 1 $X^A X^a$: 1 $X^A Y$

Φ.Α.: 2 θηλυκά που παράγουν την πρωτεΐνη A : 1 αρσενικό που παράγει την πρωτεΐνη A

Για τον χρωματισμό εμφανίζονται 3 φαινότυποι, χωρίς κάποιος από τους 3 να είναι ενδιάμεσος και να υποδηλώνει την ύπαρξη ατελώς επικρατών ή συνεπικρατών αλληλομόρφων. Άρα πρόκειται για 3 πολλαπλά αλληλόμορφα, που το καθένα είναι υπεύθυνο για κάθε χρωματισμό:

K^1 κίτρινο,

K^2 μαύρο,

K^3 άσπρο

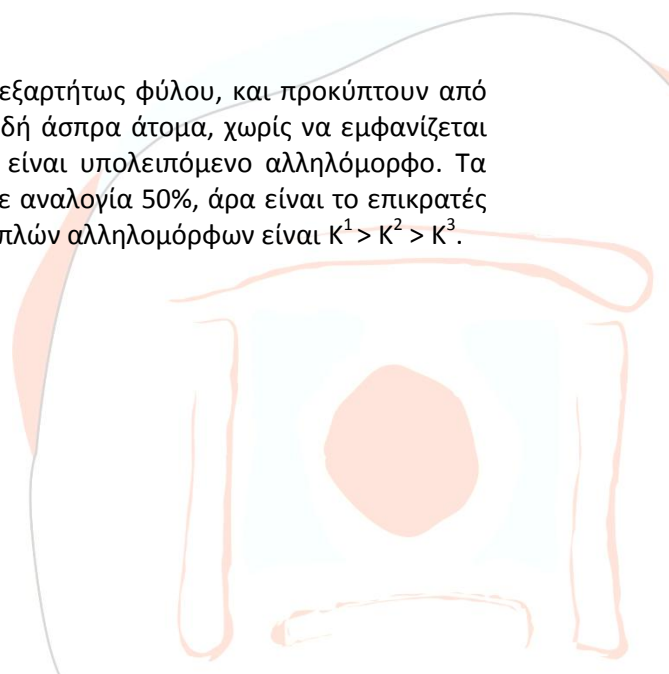
Παρατηρείται αναλογία 1 άσπρο : 2 κίτρινα : 1 μαύρο, ανεξαρτήτως φύλου, και προκύπτουν από διασταύρωση κίτρινου με μαύρο γονέα. Προκύπτουν δηλαδή άσπρα άτομα, χωρίς να εμφανίζεται το χαρακτηριστικό στην πατρική γενιά, που σημαίνει ότι είναι υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Τα άτομα με κίτρινο φαινότυπο προκύπτουν στους απογόνους σε αναλογία 50%, άρα είναι το επικρατές αλληλόμορφο. Επομένως, η σχέση επικράτειας των 3 πολλαπλών αλληλομόρφων είναι $K^1 > K^2 > K^3$.

Πιθανοί γονότυποι και αντίστοιχοι φαινότυποι:

$K^1 K^1, K^1 K^2, K^1 K^3$: κίτρινο χρώμα

$K^2 K^2, K^2 K^3$: μαύρο χρώμα

$K^3 K^3$: κίτρινο χρώμα





σπουδαστήριο Κυριακίδης – Ανδρεάδης

Κατάλληλη διασταύρωση:

$$P: K^1K^3 \times K^2K^3$$

Γαμέτες: $K^1, K^3 // K^2, K^3$

$$F1: K^1K^2, K^1K^3, K^2K^3, K^3K^3$$

$$Γ.Α.: 1 K^1K^2 : 1 K^1K^3 : 1 K^2K^3 : 1 K^3K^3$$

Φ.Α.: 2 κίτρινο χρώμα : 1 μαύρο χρώμα : 1 άσπρο χρώμα

Συνδιαστικά, οι γονότυποι των γονέων είναι

Θηλυκός γονέας: $K^1K^3 X^A X^a$

Αρσενικός γονέας: $K^2K^3 X^A Y$

Γ2.

Ιδιότητα: Μήκος κεραιών

Αλληλόμορφα:

Μ : επικρατές, υπεύθυνο για μεγάλο μήκος κεραιών

μ : υπολειπόμενο, υπεύθυνο για μικρό μήκος κεραιών

Θα διασταυρώσουμε θηλυκά άτομα με τον υπολειπόμενο φαινότυπο (μικρές κεραιές) με αρσενικά άτομα με τον επικρατή φαινότυπο (μεγάλες κεραιές).

1^η περίπτωση – αν το υπεύθυνο γονίδιο είναι φυλοσύνδετο:

$$P: X^M X^m \times X^M Y$$

Γαμέτες: $X^m // X^M, Y$

$$Γ.Α.: 1 X^M X^m : 1 X^m Y$$

Φ.Α.: 1 θηλυκό με μεγάλες κεραιές : 1 αρσενικό με μικρές κεραιές

2^η περίπτωση – αν το υπεύθυνο γονίδιο είναι αυτοσωμικό:

$$P: μμ \times MM$$

Γαμέτες: $μ // M$

$$Γ.Α.: 100\% Mμ$$

Φ.Α.: 100% με μεγάλες κεραιές

Άρα, αν όλοι οι απόγονοι, ανεξαρτήτως φύλου, έχουν μεγάλο μήκος κεραιών σημαίνει ότι το γονίδιο είναι αυτοσωμικό, ενώ αν οι αρσενικοί απόγονοι έχουν μικρό μήκος κεραιών και οι θηλυκοί έχουν μεγάλο μήκος κεραιών, σημαίνει ότι το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο.

Γ3.

Στην καλλιέργεια Α αναπτύσσονται τα βακτήρια που έχουν ανθεκτικότητα στο αντιβιοτικό αμπικιλίνη, άρα είναι μετασηματισμένα και έχουν προσλάβει πλασμίδιο, είτε ανασυνδυασμένο είτε μη ανασυνδυασμένο.

Στην καλλιέργεια Β αναπτύσσονται μόνο τα βακτήρια που έχουν ανθεκτικότητα στο αντιβιοτικό αμπικιλίνη και μπορούν να αναπτυχθούν παρουσία λακτόζης, έπειτα από ενεργοποίηση του οπερονίου της λακτόζης. Οι αποικίες 1, 2, 4 και 6 είναι μετασηματισμένα βακτήρια με μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο. Έχουν προσλάβει πλασμίδιο με γονίδιο ανθεκτικότητας στην αμπικιλίνη, χωρίς να έχει ενσωματωθεί το γονίδιο για την πρωτεΐνη Α στο σημείο E1. Έτσι, στο μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο, το οπερόνιο της λακτόζης λειτουργεί, είναι σε επαγωγή με την



σπουδαστήριο Κυριακίδης – Ανδρεάδης

παρουσία της λακτόζης και γίνεται διάσπαση του δισακχαρίτη ώστε να εξασφαλιστεί η γλυκόζη ως πηγή άνθρακα.

Οι υπόλοιπες αποικίες 3, 5 και 7 (που επιβιώνουν στην καλλιέργεια Α και όχι στην καλλιέργεια Β) αφορούν βακτήρια μετασχηματισμένα με ανασυνδυασμένο πλασμίδιο. Έχουν ανθεκτικότητα στο αντιβιοτικό αμικιλίνη, αλλά δεν επιβιώνουν παρουσία λακτόζης, καθώς σε αυτά τα πλασμίδια το οπερόνιο της λακτόζης έχει διακοπεί από το γονίδιο της πρωτεΐνης Α και μάλιστα εντός του γονιδίου της β-γαλακτοσιδάσης.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1.

- Το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο κόβεται με EcoRI άρα προκύπτουν τα τμήματα 600 και 400ζβ.
- Το φυσιολογικό αλληλόμορφο δεν έχει αλληλουχία αναγνώρισης της EcoRI άρα το τμήμα είναι μήκους 1000ζβ.

1η περίπτωση: Η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονομικότητας.

A : επικρατές, φυσιολογικό αλληλόμορφο

α : υπολειπόμενο, μεταλλαγμένο αλληλόμορφο

Γονότυποι γονέων: I1: αα και I2: Αα ή ΑΑ

Απορρίπτεται, καθώς δεν προκύπτει άτομο που να φέρει μόνο φυσιολογικά αλληλόμορφα (ΑΑ) και τμήματα μόνο 1000ζβ, όπως ο απόγονος II2.

2η περίπτωση: Η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο κληρονομικότητας.

Δ : επικρατές, μεταλλαγμένο αλληλόμορφο

δ : υπολειπόμενο, φυσιολογικό αλληλόμορφο

Γονότυποι γονέων: I1: ΔΔ ή Δδ και I2: δδ

Απορρίπτεται, καθώς δεν προκύπτει άτομο που να φέρει μόνο μεταλλαγμένα αλληλόμορφα (ΔΔ) και τμήματα 600 και 400ζβ, όπως ο απόγονος II1.

3η περίπτωση: Η ασθένεια κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο κληρονομικότητας.

X^Γ : επικρατές, φυσιολογικό αλληλόμορφο

X^Υ : υπολειπόμενο, μεταλλαγμένο αλληλόμορφο

Γονότυποι γονέων: I1: X^ΥY και I2: X^ΓX^Υ ή X^ΓX^Γ

Δεκτή η περίπτωση με γονότυπο μητέρας I2 X^ΓX^Υ γιατί προκύπτουν μεταξύ άλλων απόγονοι:

- X^ΥX^Υ, θηλυκό ομόζυγο για το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, στο οποίο με τη δράση της EcoRI προκύπτουν μόνο τμήματα 600 και 400ζβ, όπως το II1, και
- X^ΓY, αρσενικό με φυσιολογικό αλληλόμορφο, στο οποίο με τη δράση της EcoRI προκύπτουν μόνο τμήματα των 1000ζβ, όπως το II2



σπουδαστήριο Κυριακίδης – Ανδρεάδης

Δ2.

Σύμφωνα με τη φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα, οι γονότυποι των παιδιών της οικογένειας είναι X^Y για την κόρη (II1), η οποία έχει γονότυπου ασθενούς ατόμου και X^Y για το γιο (II2), ο οποίος είναι υγιής. Τα συμπτώματα θα εμφανίσει το άτομο II1.

Δ3.

Το αναμενόμενο μήκος τμημάτων DNA για κάθε άτομο θα είναι:

Πατέρας I1 με γονότυπο X^Y : τμήματα DNA μήκους 600 ζ.β. και 400 ζ.β., καθώς διαθέτει μόνο μεταλλαγμένο αλληλόμορφο

Μητέρα I2 με γονότυπο X^X : τμήματα DNA μήκους 1000 ζ.β. (από το φυσιολογικό αλληλόμορφο X^f), 600 ζ.β. και 400 ζ.β. (από το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο X^y).

Δ4.

α.

Η EcoRI αναγνωρίζει την αλληλουχία 5'GAATTC3' (και τη συμπληρωματική της) και κόβει μεταξύ G και A με κατεύθυνση 5' προς 3'.

Το φυσιολογικό τμήμα που δεν κόβεται από την EcoRI, έχει την αλληλουχία
5'..... CGAACG ATG CCA GTC TCA ATT CAC GGA.....3'

κ.ε.

Για να κοπεί από την EcoRI, το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο θα πρέπει να διαθέτει την αλληλουχία αναγνώρισης από την περιοριστική ενδονουκλεάση και να γίνει:

5'..... CGAACG ATG CCA GTC TGA ATT CAC GGA.....3'

Άρα, έχει γίνει μετάλλαξη αντικατάστασης μίας βάσης και συγκεκριμένα αντικαταστάθηκε η 17η βάση από το 5' άκρο από C σε G.

β.

Εάν θεωρηθεί ότι στο τμήμα δεν περιέχεται εσώνιο και σύμφωνα με το βήμα τριπλέτας από το κωδικόνιο έναρξης ATG, το κωδικόνιο 5'TCA3' με τη μετάλλαξη μετατρέπεται σε 5'TGA3', που αποτελεί κωδικόνιο λήξης και οδηγεί σε πρόωρο τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης. Η πρωτεΐνη θα έχει μόνο 3 αμινοξέα που σημαίνει ότι χάνει τη λειτουργικότητά της.

Επιμέλεια: Π. Μιλκούδη

