

ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ Γ΄ ΛΥΚΕΙΟΥ
ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΑ ΘΕΜΑΤΑ 2007

ΘΕΜΑ 1^ο

1. Ο αριθμός των πλασμιδίων στο εσωτερικό των βακτηρίων

- α) διαφέρει ανάλογα με το είδος του βακτηρίου.
- β) μπορεί να διαφέρει ακόμη και στο ίδιο βακτήριο.
- γ) είναι σταθερός για βακτήρια του ίδιου στελέχους.
- δ) καθορίζεται από γονίδια που βρίσκονται στο κύριο μόριο DNA.

ΜΟΝΑΔΕΣ 5

2. Η ρύθμιση της ποσότητας της παραγόμενης πρωτεΐνης

- α) στα ευκαρυωτικά κύτταρα, μπορεί να επηρεαστεί από το χρόνο ζωής του αντίστοιχου mRNA.
- β) στα προκαρυωτικά κύτταρα, γίνεται στο επίπεδο μετά τη μεταγραφή.
- γ) στα ευκαρυωτικά κύτταρα, επηρεάζεται μόνο από το ρυθμό της μεταγραφής.
- δ) κανένα από τα παραπάνω δεν ισχύει.

ΜΟΝΑΔΕΣ 5

3. Μια από τις διαφορές γονιδιωματικής –cDNA βιβλιοθήκης είναι

- α) η χρήση περιοριστικής ενδονουκλεάσης μόνο στην πρώτη.
- β) η χρήση DNA πολυμεράσης μόνο στη δεύτερη.
- γ) οι φορείς κλωνοποίησης που χρησιμοποιούνται.
- δ) αντιβιοτικά μπορούν να χρησιμοποιηθούν μόνο στην πρώτη.

ΜΟΝΑΔΕΣ 5

4. Κατά τη γονιδιακή θεραπεία

- α) τροποποιείται το γενετικό υλικό όλων των κυττάρων του οργανισμού που πάσχει.
- β) τροποποιείται γενετικά το ζυγωτό.
- γ) τα άτομα που θεραπεύονται μεταβιβάζουν το φυσιολογικό αλληλόμορφο στους απογόνους τους.
- δ) τα άτομα που θεραπεύονται μεταβιβάζουν το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο στους απογόνους τους.

ΜΟΝΑΔΕΣ 5

5. Μια μετάλλαξη σε κωδικοποιούσα περιοχή

- α) θα μπορούσε να είναι σιωπηλή μετάλλαξη.
- β) επηρεάζει πάντα την παραγόμενη πρωτεΐνη.
- γ) μεταβιβάζεται πάντοτε στους απογόνους.
- δ) δε μπορεί να ευθύνεται για την πρόκληση καρκίνου.

ΜΟΝΑΔΕΣ 5

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Να αναφέρετε περιπτώσεις στις οποίες η δημιουργία ανασυνδυασμένων μορίων DNA βρίσκει εφαρμογές στην Ιατρική.

ΜΟΝΑΔΕΣ 15

2. Να περιγράψετε τη διαδικασία παραγωγής μιας αλυσίδας ριβονουκλεοτιδίων σε κύτταρο αλλά και την ενδεχόμενη επεξεργασία της.

ΜΟΝΑΔΕΣ 10

ΘΕΜΑ 3^ο

Θεωρήστε ότι εργάζεστε ως γενετικός σύμβουλος και σας ζητείται να διερευνήσετε την περίπτωση μιας οικογένειας στην οποία εμφανίζεται μια σπάνια γενετική ασθένεια στο μυϊκό σύστημα για την οποία γνωρίζετε ότι καθορίζεται

από μιτοχονδριακό γονίδιο. Από το ζευγάρι, που σας επισκέπτεται, και θέλει να αποκτήσει απογόνους, πάσχει μόνο ο άντρας.

1. Ποιες είναι οι προβλέψεις σας για το αν θα πάσχουν ή όχι οι αρσενικοί και οι θηλυκοί απόγονοι του συγκεκριμένου ζευγαριού; ΜΟΝΑΔΕΣ 3

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. ΜΟΝΑΔΕΣ 5

2. Με δεδομένο ότι πάσχει μόνο ο ένας από τους δύο γονείς αυτού του άντρα, να επισημάνετε ποιος από τους δύο ήτανε και ποια από τα υπόλοιπα μέλη της οικογένειάς του (αδερφός και αδερφή) πάσχουν επίσης, αιτιολογώντας την απάντησή σας. ΜΟΝΑΔΕΣ 7

3. Τι γνωρίζετε για τα οργανίδια ή τα μόρια DNA (εκτός του κυρίως μορίου DNA) που βρίσκονται στο κυτταρόπλασμα και φέρουν μέρος της γενετικής πληροφορίας του κυττάρου;

ΜΟΝΑΔΕΣ 10

ΘΕΜΑ 4^ο

1. Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA:

α. 5'-AACCACATGAATTCAATCCCAGGACCCTGATTT...-3'

β. 3'-TTGGTGTACTTAAGTTAGGGTCCTGGGACTAAA...-5'

Γίνεται αντικατάσταση του ένατου νουκλεοτιδίου (G) από T στην α αλυσίδα του παραπάνω τμήματος. Ποιες μπορεί να είναι οι επιπτώσεις της προηγούμενης μετάλλαξης αν το παραπάνω τμήμα DNA είναι:

α. ολόκληρο γονίδιο βακτηρίου που κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.

β. τμήμα γονιδίου βακτηρίου που κωδικοποιεί τα 9 τελευταία αμινοξέα μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

γ. τμήμα DNA πλασμιδίου που χρησιμοποιείται στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA ως φορέας κλωνοποίησης και κόβεται με την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI.

Παρατίθεται ο γενετικός κώδικας.

ΜΟΝΑΔΕΣ 15

2. Θεωρήστε ότι η πάθηση που διερευνήσατε στο 3^ο θέμα ήτανε η αιμορροφιλία A. Ποια η πιθανότητα το συγκεκριμένο ζευγάρι (στο οποίο πάσχει μόνο ο άντρας) να αποκτήσει ένα παιδί που πάσχει; ΜΟΝΑΔΕΣ 10

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1^ο

1.β

2.α

3.β

4.δ

5.α

ΘΕΜΑ 2^ο

1. • Βλ. βιβλίο Ο.Ε.Δ.Β. σελ. 117: «Πριν από την ανάπτυξη ... οι ιντερφερόνες και η αυξητική ορμόνη.» Η παραγωγή των παραπάνω πρωτεϊνών γίνεται σε βακτήρια με την κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης.

• Βλ. βιβλίο Ο.Ε.Δ.Β. σελ. 123: «Οι γνώσεις αυτές ... του μεταλλαγμένου γονιδίου.» Το φυσιολογικό αλληλόμορφο ενσωματώνεται στο DNA ενός ιού που έχει καταστεί αβλαβής με μεθόδους της γενετικής μηχανικής και στη συνέχεια το ανασυνδυασμένο DNA εισάγεται στα κύτταρα που εμφανίζουν τη βλάβη με ex vivo-όπως για παράδειγμα κατά τη θεραπεία της ανοσοβιολογικής ανεπάρκειας που οφείλεται στην έλλειψη της απαμινάσης της αδενοσίνης- ή in vivo-όπως για παράδειγμα κατά τη θεραπεία της κυστικής ίνωσης – γονιδιακή θεραπεία.

• Βλ. βιβλίο Ο.Ε.Δ.Β. σελ. 133: «Η σημαντικότερη από αυτές είναι η μικροέγχυση... χοίρων και αιγών.» Μια από τις πιο σημαντικές εφαρμογές των διαγονιδιακών ζώων είναι η παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών στο γάλα τους, όπως για παράδειγμα η παραγωγή της α₁-αντιθρυψίνης στο γάλα προβάτου με

στόχο τη θεραπεία του εμφυσήματος και η παραγωγή του παράγοντα IX για τη θεραπεία της αιμορροφιλίας B.

2. Βλ. βιβλίο Ο.Ε.Δ.Β. σελ. 32: «Ο μηχανισμός της μεταγραφής είναι ο ίδιος ... όπου είναι η θέση της πρωτεϊνοσύνθεσης.»(από σελ. 34).

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Βλ. βιβλίο Ο.Ε.Δ.Β. σελ. 21: «Το ζυγωτό των ανώτερων οργανισμών ... των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική.» Επομένως όλοι οι απόγονοι αυτού του ζευγαριού (αρσενικοί και θηλυκοί) θα κληρονομήσουν μόνο το μιτοχονδριακό DNA της μητέρας και άρα και το φαινότυπο της μητέρας και αναμένεται να είναι υγιείς.

2. Ο άντρας αυτός κληρονόμησε το μιτοχονδριακό DNA και άρα και την πάθηση από τη μητέρα του, δεδομένου ότι η προέλευση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική. Η μητέρα του μεταβίβασε το μιτοχονδριακό DNA και άρα και την πάθηση στον αδερφό του και στην αδερφή αυτού του άντρα που επίσης πάσχουν.

3. Βλ. βιβλίο Ο.Ε.Δ.Β. σελ. 18: «Σε πολλά βακτήρια ... στο κεφάλαιο του ανασυνδυασμένου DNA.» και σελ. 21 «Τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες έχουν DNA ... μεγαλύτερο μέγεθος από το μιτοχονδριακό DNA.»

ΘΕΜΑ 4^ο

1. Αντικατάσταση στην 9^η θέση της α αλυσίδας, της G από T σημαίνει ότι στην συμπληρωματική της, β αλυσίδα, γίνεται αντικατάσταση της C από A. Έτσι το παραπάνω τμήμα DNA μετά τη μετάλλαξη θα έχει την παρακάτω ακολουθία νουκλεοτιδίων:

α. 5'-AACCACATTAATTC AATCCCAGGACCCTGATTT-3'

β. 3'-TTGGTGTAATTAAGTTAGGGACCTGGGACTAAA-5'

α) Μεταγραφόμενη αλυσίδα του αρχικού γονιδίου μπορεί να είναι μόνο η β γιατί μόνο σε αυτή την περίπτωση το παραγόμενο mRNA έχει (ψάχνοντας το με φορά 5' προς 3') κωδικόνιο έναρξης (AUG) και κωδικόνιο λήξης (UGA).

Κατά τη διαδικασία της μεταγραφής το mRNA παράγεται με καλούπι τη μεταγραφόμενη (δηλ. τη β). Άρα θα είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με αυτήν. Η σειρά των νουκλεοτιδίων στο αρχικό και το παραγόμενο μετά τη μετάλλαξη mRNA είναι η ακόλουθη:

Αρχικό mRNA : 5'-AAC CAC AUG AAU UCA AUC CCA GGA CCC UGA UUU-3'

Νέο mRNA: 5'-AAC CAC AUU AAU UCA AUC CCA GGA CCC UGA UUU-3'

Παρατηρούμε ότι στο καινούριο mRNA δεν υπάρχει κωδικόνιο έναρξης. Άρα δεν είναι δυνατό να αρχίσει η μετάφραση αυτού του mRNA. Στο βακτήριο στο οποίο συμβαίνει η μετάλλαξη δε θα είναι δυνατή η σύνθεση του ολιγοπεπτιδίου.

β) Το τμήμα του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του συγκεκριμένου γονιδίου θα πρέπει να έχει 10^ο κωδικόνιο κάποιο κωδικόνιο λήξης ώστε να κωδικοποιεί τα 9 τελευταία αμινοξέα της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Αυτό μπορεί να γίνει μόνο αν μεταγραφόμενη είναι η β αλυσίδα. Το αρχικό αλλά και το mRNA που προκύπτει μετά τη μετάλλαξη έχουν την ίδια σειρά νουκλεοτιδίων με αυτήν που δόθηκε στην απάντηση του προηγούμενου ερωτήματος. Παρατηρούμε ότι η αντικατάσταση βάσης οδήγησε στην αλλαγή ενός κωδικονίου. Το 3^ο κωδικόνιο που ήταν το AUG αντικαταστάθηκε από το AUU. Άρα θα έχουμε αντικατάσταση του 3^{ου} αμινοξέος του συγκεκριμένου τμήματος και συγκεκριμένα της μεθειονίνης από ισολευκίνη. Οι επιπτώσεις στο φαινότυπο εξαρτώνται από πόσο σημαντική είναι η θέση που κατέχει αυτό το αμινοξύ στην πολυπεπτιδική αλυσίδα και άρα από το πόσο μπορεί να επηρεάσει το σχήμα ή τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

γ) Αφού αυτό το πλασμίδιο χρησιμοποιείται στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA θα πρέπει να έχει 1 φορά την ακολουθία: 5'-GAATTC-3'
3'-CTTAAG-5'

που αναγνωρίζεται από την EcoRI. Η ακολουθία αυτή παρατηρείται μια φορά στο παραπάνω τμήμα DNA του πλασμιδίου (μετά το 9^ο νουκλεοτίδιο) και άρα θα είναι και η μοναδική σε όλο το πλασμίδιο. Μετά τη μετάλλαξη η παραπάνω ακολουθία παίρνει τη μορφή: 5'-TAATTC-3'

3'-ATTAAG-5' που δεν αναγνωρίζεται και δε κόβεται από την EcoRI. Άρα μετά τη μετάλλαξη το πλασμίδιο δε θα έχει την ακολουθία που αναγνωρίζεται από την EcoRI και δε θα μπορεί να κοπεί με την συγκεκριμένη περιοριστική ενδονουκλεάση ώστε να χρησιμοποιηθεί στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA. Θα μπορούσε όμως ίσως να κοπεί με κάποια άλλη περιοριστική ενδονουκλεάση αν υπάρχει σε κάποιο σημείο του μία φορά η αντίστοιχη ακολουθία.

2. Η αιμορροφιλία Α καθορίζεται από φυλοσύνδετο υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο. Επομένως ο άντρας που πάσχει έχει γονότυπο X^aY . Για τη σύζυγο του που είναι υγιής υπάρχουν δύο δυνατές περιπτώσεις: να είναι ομόζυγη (X^AX^A) ή ετερόζυγη (X^AX^a), δηλ. φορέας.

1^η περίπτωση: X^AX^A x X^aY
γαμ.: X^A, X^A X^a, Y

	X^a	Y
X^A	X^AX^a	X^AY
X^A	X^AX^a	X^AY

Φαιν. αναλ.: 1 ♀ υγιή : 1 ♂ υγιή

$P_1=0\%$ να αποκτήσουν παιδιά που πάσχει

2^η περίπτωση: X^AX^a x X^aY
γαμ.: X^A, X^a X^a, Y

	X^a	Y
X^A	X^AX^a	X^AY
X^a	X^aX^a	X^aY

Φαιν. αναλ.: 1 ♀ υγιή : 1 ♀ πάσχουν : 1 ♂ υγιή : 1 ♂ πάσχουν

$P_2=50\%$ να αποκτήσουν παιδιά που πάσχει (αυτό μπορεί να είναι ή αγόρι ή κορίτσι).

ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ: ΚΑΡΑΦΟΛΑ ΣΟΦΙΑ