

## ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ

### ΘΕΜΑ Α

1. Από δυο γονείς που δε πάσχουν από την ασθένεια αποκτήθηκε ένα παιδί που πάσχει. Ποια είναι η πιθανότερη εξήγηση αν η ασθένεια που μελετάται είναι α) η δρεπανοκυτταρική αναιμία β) η αιμορροφιλία γ) η αχονδροπλασία, που κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο; ΜΟΝΑΔΕΣ(12)
2. Που δρουν φυσιολογικά α) οι DNA πολυμεράσες β) οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες γ) η αντίστροφη μεταγραφάση δ) η DNA δεσμάση; Να αναφέρετε ποιες είναι οι εφαρμογές τους στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA; ΜΟΝΑΔΕΣ(13)

### ΘΕΜΑ Β

1. Ποιες προϋποθέσεις θα πρέπει να πληρούνται για να εκφραστεί στο φαινότυπο ενός ατόμου μια γονιδιακή μετάλλαξη που συμβαίνει σε κάποιο σωματικό του κύτταρο; ΜΟΝΑΔΕΣ(13)
2. Ποιες μεθόδους θεραπείας ασθενειών με τη χρήση των τεχνικών της Βιοτεχνολογίας γνωρίζετε; ΜΟΝΑΔΕΣ (12)

### ΘΕΜΑ Γ

1. Δεχόμαστε ότι ένας υποθετικός βακτηριοφάγος έχει RNA ως γενετικό υλικό και το ένζυμο αντίστροφη μεταγραφάση. Η ακολουθία νουκλεοτιδίων σε ένα τμήμα του RNA του ιού είναι η παρακάτω : ...GCCGAAUUCAUUA.. Ο ιός μολύνει ένα βακτήριο E.coli. Ο ιός, με τη διαδικασία της αντίστροφης μεταγραφής, με καλούπι το RNA του συνθέτει μια συμπληρωματική αλυσίδα DNA. Στη συνέχεια, αφού απομακρυνθεί το RNA του ιού, η αλυσίδα του DNA αντιγράφεται και έτσι το DNA γίνεται δίκλωνο. Στη συνέχεια μπορεί να αρχίσει ο πολλαπλασιασμός του ιού. Να προτείνετε έναν πιθανό μηχανισμό με τον οποίο το βακτήριο θα μπορούσε να σταματήσει τον πολλαπλασιασμό του ιού, αφού αυτός σχηματίσει το DNA του. Να γράψετε την ακολουθία νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA του ιού. ΜΟΝΑΔΕΣ(13)
2. Να περιγράψετε αναλυτικά τα στάδια για τη διάγνωση μιας δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας σε ένα έμβρυο κατά τη 10<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης. ΜΟΝΑΔΕΣ (12)

### ΘΕΜΑ Δ

1. Στο βακτήριο E.coli το φυσιολογικό K αλληλόμορφο (ρυθμιστικό γονίδιο) καθορίζει την πρωτεΐνη καταστολέα. Το μεταλλαγμένο k αλληλόμορφο καθορίζει μια αλλαγμένη πρωτεΐνη καταστολέα που ενώ διατηρεί την ικανότητα της να συνδέεται στο χειριστή δε μπορεί να συνδεθεί με τη λακτόζη. Ποια είναι η γενετική σύσταση ενός βακτηρίου που παράγει τη μεταλλαγμένη πρωτεΐνη καταστολέα; Ποιες είναι οι συνέπειες της μετάλλαξης όταν το βακτήριο αναπτύσσεται σε θρεπτικό υλικό στο οποίο υπάρχει μόνο λακτόζη ως πηγή άνθρακα; ΜΟΝΑΔΕΣ (15)
2. Να περιγράψετε τη θεραπευτική μέθοδο που εφαρμόστηκε για τη θεραπεία της κληρονομικής ανοσολογικής ανεπάρκειας. ΜΟΝΑΔΕΣ (10)

## ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

### ΘΕΜΑ Α

1. α) Η δρεπανοκυτταρική αναιμία κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Σε μια τέτοια ασθένεια είναι δυνατόν από δυο γονείς φορείς, που δεν πάσχουν την ασθένεια να

αποκτηθεί ένας απόγονος που πάσχει. β) Η αιμορροφιλία κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο. Ο πατέρας αφού δεν πάσχει έχει γενότυπο  $X^AY$ . Αν η μητέρα είναι φορέας ( $X^AX^a$ ) μπορεί να αποκτηθεί ένα αγόρι που πάσχει με γενότυπο  $X^aY$ . γ) Η αχονδροπλασία οφείλεται σε ένα αυτοσωμικό επικρατές αλληλόμορφο A. Οι γονείς, αφού δεν πάσχουν, έχουν γενότυπο  $aa$  και  $aa$ . Στην περίπτωση αυτή όλοι οι απόγονοι θα έχουν γενότυπο  $aa$ . Ένα παιδί που πάσχει από την ασθένεια ( $A$ ) μπορεί να γεννηθήκε μόνο αν συνέβη κάποια μετάλλαξη και το φυσιολογικό α μετατράπηκε στο A. Η μετάλλαξη μπορεί να συνέβη σε κάποιον από τους γαμέτες ενός από τους δυο γονείς ή στο ζυγωτό.

2.α) Οι DNA πολυμεράσες συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA και δρουν φυσιολογικά όπου γίνεται αντιγραφή, δηλαδή στα προκαρυωτικά κύτταρα καθώς και στον πυρήνα, τα μιτοχόνδρια και τους χλωροπλάστες των ευκαρυωτικών κύτταρων. Οι DNA πολυμεράσες χρησιμοποιούνται για τη δημιουργία δίκλωνου DNA από το cDNA κατά την κατασκευή της cDNA βιβλιοθήκης καθώς και στη μέθοδο PCR για την αντιγραφή του DNA.

β) Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες συναντώνται φυσιολογικά στα βακτήρια και σήμερα χρησιμοποιούνται στην κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης και γονιδιωματικής βιβλιοθήκης. Επίσης χρησιμοποιούνται για τη δημιουργία του ανασυνδυασμένου πλασμιδίου  $Ti$  κατά τη διαδικασία δημιουργίας διαγονιδιακών φυτών.

γ) Η αντίστροφη μεταγραφάση είναι ένα ένζυμο που συναντάται φυσιολογικά μόνο σε κάποιους ιούς που έχουν RNA ως γενετικό υλικό. Στη Βιοτεχνολογία χρησιμοποιείται για την παραγωγή DNA με καλούπι το mRNA κατά τη διαδικασία κατασκευής cDNA βιβλιοθήκης.

δ) Η DNA δεσμάση συμμετέχει στην αντιγραφή του DNA και άρα συναντάται στα προκαρυωτικά κύτταρα καθώς και στον πυρήνα, τα μιτοχόνδρια και τους χλωροπλάστες των ευκαρυωτικών κύτταρων. Χρησιμοποιείται για τη δημιουργία του ανασυνδυασμένου DNA κατά τις διαδικασίες κατασκευής γονιδιωματικής, cDNA βιβλιοθήκης και κατά τη δημιουργία διαγονιδιακών φυτών.

## **ΘΕΜΑ Β**

1. • Θα πρέπει η μετάλλαξη να συμβεί σε κάποιο κύτταρο στο οποίο εκφράζεται το γονίδιο που μεταλλάχθηκε.

• Θα πρέπει η μετάλλαξη να συμβεί σε κάποιο πρώιμο στάδιο της εμβρυϊκής ανάπτυξης ώστε να υπάρχουν αρκετά κύτταρα που θα έχουν τη μετάλλαξη.

• Θα πρέπει η μετάλλαξη να συμβεί σε περιοχή του γονιδίου που μεταφράζεται (εξώνια), να επηρεάζει αμινοξέα σημαντικά για τη λειτουργία της πρωτεΐνης και να μην οδηγεί στη δημιουργία συνώνυμου κωδικονίου.

• Το μη μεταλλαγμένο αλληλόμορφο να μην επικρατεί στην έκφραση του αλληλομόρφου που δημιουργήθηκε με μετάλλαξη.

2. Τα μονοκλωνικά αντισώματα που παράγονται με μεθόδους της Βιοτεχνολογίας μπορούν να χρησιμοποιηθούν για τη θεραπεία ασθενειών που προκαλούνται από παθογόνους μικροοργανισμούς αλλά και για τη θεραπεία του καρκίνου. Μια άλλη πολύ σημαντική εφαρμογή της Βιοτεχνολογίας στη θεραπεία διαφόρων ασθενειών είναι η παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών σε γενετικά τροποποιημένα βακτήρια και στο γάλα διαγονιδιακών ζώων. Αυτές οι πρωτεΐνες χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία ασθενειών που συνήθως οφείλονται στη μετάλλαξη κάποιου

γονιδίου που έχει ως αποτέλεσμα την έλλειψη της αντίστοιχης πρωτεΐνης. Η μέθοδος της γονιδιακής θεραπείας είναι μια μέθοδος θεραπείας γενετικών ασθενειών που στηρίζεται στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA.

#### **ΘΕΜΑ Γ**

1. Το μονόκλωνο DNA που θα παραχθεί με καλούπι το RNA του ιού θα έχει την παρακάτω ακολουθία νουκλεοτιδίων ...CGGCTTAAGTAAT.. Όταν θα αντιγραφεί αυτή η αλυσίδα θα προκύψει ένα δίκλωνο μόριο με την παρακάτω ακολουθία νουκλεοτιδίων ....GCCGAATTCATTA...  
....CGGCTTAAGTAAT...

Όπως παρατηρείται στο παραπάνω DNA υπάρχει η ακολουθία νουκλεοτιδίων που αναγνωρίζεται από την EcoRI που φυσιολογικά υπάρχει στο βακτήριο. Έτσι η περιοριστική ενδονουκλεάση θα μπορούσε να κόψει το DNA του ιού στη θέση αυτή και να σταματήσει με αυτόν τον τρόπο τον πολλαπλασιασμό του ιού.

2. Θα γίνει λήψη χοριακών λαχνών που είναι μια μέθοδος προγεννητικού ελέγχου που μπορεί να εφαρμοστεί από τη 9<sup>η</sup> έως τη 12<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης. Τα εμβρυϊκά κύτταρα που προσλαμβάνονται, ύστερα από κυταροκαλλιέργεια, χρησιμοποιούνται για ανάλυση του καρυότυπου. Βλ. βιβλίο Ο.Ε.Δ.Β. σελ.20: «Επειδή σε έναν πληθυσμό κυττάρων.... απλώνονται σε αντικειμενοφόρο πλάκα.» Για τη διαπίστωση δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι απαραίτητη η χρώση των χρωμοσωμάτων με τεχνικές που δημιουργούν ζώνες στα χρωμοσώματα, όπως οι ζώνες Giemsa.

#### **ΘΕΜΑ Δ**

1. Τα βακτήρια είναι προκαρυωτικοί οργανισμοί και άρα απλοειδείς. Αυτό σημαίνει ότι σε κάθε βακτήριο για κάθε γενετική θέση υπάρχει ένα μόνο αλληλόμορφο. Ένα βακτήριο που συνθέτει τη μεταλλαγμένη πρωτεΐνη καταστολέα έχει μόνο το κ αλληλόμορφο. Σε ένα τέτοιο βακτήριο η λακτόζη δε μπορεί να προσδεθεί στην πρωτεΐνη καταστολέα. Έτσι η πρωτεΐνη καταστολέας παραμένει συνεχώς προσδεμένη στο χειριστή, οπότε δε γίνεται η μεταγραφή των δομικών γονιδίων. Όταν λοιπόν στο περιβάλλον υπάρχει μόνο λακτόζη, επειδή δεν παράγονται τα ένζυμα για τη διάσπαση της το βακτήριο δε θα μπορέσει να τη χρησιμοποιήσει και θα πεθάνει.
2. Για τη θεραπεία της κληρονομικής ανοσολογικής ανεπάρκειας εφαρμόστηκε η μέθοδος της in vivo γονιδιακής θεραπείας. Βλ. βιβλίο Ο.Ε.Δ.Β σελ.123: « Η ασθένεια αυτή οφείλεται στην έλλειψη .....και εισάγονται και πάλι σε αυτόν.»