

ΜΑΘΗΜΑ: Βιολογία προσανατολισμού

### ΘΕΜΑ Α

A1. β

A2. γ

A3. δ

A4. γ

A5. α

### ΘΕΜΑ Β

**B1. Αυλάκωση:** Κατά τη διάρκεια της κυτταροπλασματικής διαίρεσης, διανέμεται το κυτταρόπλασμα στα δύο θυγατρικά κύτταρα. Ο τρόπος με τον οποίο γίνεται αυτό εξαρτάται από το είδος του κυττάρου. Στα ζωικά κύτταρα, στο ύψος του ισημερινού επιπέδου του κυττάρου, σχηματίζεται ένας περιφερικός δακτύλιος από ινίδια ακτίνης. Ο δακτύλιος αυτός με την πάροδο του χρόνου στενεύει όλο και περισσότερο, ώσπου να διχοτομήσει τελικά το κύτταρο (αυλάκωση).

**Συμπύκνωση:** Οι πρωτεΐνες οικοδομούνται από αμινοξέα, τα νουκλεϊνικά οξέα από νουκλεοτίδια, οι πολυσακχαρίτες από μονοσακχαρίτες. Συνεπώς τα αμινοξέα, τα νουκλεοτίδια και οι μονοσακχαρίτες αποτελούν τις μονάδες (μονομερή), οι οποίες επαναλαμβανόμενες πολλές φορές συνιστούν τα μακρομόρια (πολυμερή). Τα μονομερή των διάφορων ειδών μακρομορίων μπορεί να είναι ίδια (πρωτεΐνες) ή διαφορετικά (λιπίδια). Ωστόσο συνδέονται μεταξύ τους με τον ίδιο πάντοτε βασικό χημικό μηχανισμό, που ονομάζεται συμπύκνωση. Κατά τη συμπύκνωση το ένα μονομερές χάνει ένα άτομο υδρογόνου (H), ενώ το άλλο μια υδροξυλομάδα (OH). Αφαιρείται δηλαδή τελικά ένα μόριο νερού και τα δύο μονομερή συνδέονται με ομοιοπολικό δεσμό.

**B2. α)** Αντιγραφή, μεταγραφή και μετάφραση.

Το στιγμιότυπο αφορά προκαρυωτικό κύτταρο, αφού πραγματοποιείται μετάφραση πριν ακόμη ολοκληρωθεί η διαδικασία της μεταγραφής.

β) Οι κυτταρικές δομές 1, 2, 3 είναι τα ριβοσώματα και από αυτά παράγεται - κατά τη διάρκεια της μετάφρασης - μια πολυπεπτιδική αλυσίδα (πρωτεΐνη).

Από τα τρία ριβοσώματα αυτό που μέχρι στιγμής έχει παράγει τη μεγαλύτερη ποσότητα πρωτεΐνης είναι το ριβόσωμα 3. Κάθε μόριο mRNA μεταφράζεται από το 5' προς το 3' του άκρο. Βάσει αυτού και σύμφωνα με την εικόνα, στο σημείο X του παραγόμενου mRNA βρίσκεται το 5' του άκρο, ενώ εξελίσσεται η μεταγραφή προς τα αριστερά. Άρα το ριβόσωμα 3 που απέχει περισσότερο από τα άλλα δυο από το 5' άκρο του mRNA, έχει συνθέσει τη μεγαλύτερη ποσότητα της πρωτεΐνης.

γ) Στο σχήμα, εκτός των άλλων, παρατηρείται και μια θηλιά αντιγραφής του DNA. Το πάνω και δεξιά τμήμα και το κάτω και αριστερά τμήμα αυτής της θηλιάς ακολουθούν συνεχή τρόπο αντιγραφής. Άρα, τα πρωταρχικά τμήματα μήκους 5 νουκλεοτιδίων που τους αντιστοιχούν είναι: 5' ACGUA 3' και 5' AUCGA 3' .

### B3.

A	→	3	E	→	4
B	→	8	Στ	→	5
Γ	→	1	Z	→	7
Δ	→	2	H	→	6

**B4.** Άτομο που είναι φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας φέρει ένα φυσιολογικό αλληλόμορφο του γονιδίου σύνθεσης των β – αλυσίδων της HbA και ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του ίδιου γονιδίου, υπεύθυνο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία. Έστω β το φυσιολογικό αλληλόμορφο και β<sup>s</sup> το μεταλλαγμένο της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

α) Η HbA αποτελείται από 2α και 2β πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Οπότε, 2 διαφορετικά μόρια mRNA μεταφράζονται για τη σύνθεσή της. Το ένα σχετίζεται με τη σύνθεση των α – αλυσίδων και το άλλο με τη σύνθεση των β – αλυσίδων.

β) Ένα άτομο φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας διαθέτει τους εξής τύπους αιμοσφαιρίνης στα ερυθροκύτταρά του: HbA, HbA<sub>2</sub>, HbF και HbS.

γ) Παράγονται 5 είδη πολυπεπτιδικών αλυσίδων που αφορούν τις αιμοσφαιρίνες αυτού του ατόμου. Αυτές είναι: α – αλυσίδες, β – αλυσίδες, γ – αλυσίδες, δ – αλυσίδες και β<sup>s</sup> – αλυσίδες.

### ΘΕΜΑ Γ

**Γ1.** α) Οι ανιχνευτές αποτελούν μονόκλωνα μόρια DNA ή RNA, συμπληρωματικά με την επιθυμητή αλληλουχία. Πρόκειται για ιχνηθετημένα μόρια που στη συγκεκριμένη περίπτωση χρησιμοποιούνται για τον εντοπισμό γονιδίων.

Η ανίχνευση γίνεται σε διπλασιασμένα μεταφασικά χρωμοσώματα. Έτσι, οι ανιχνευτές υβριδοποιούν τις συγκεκριμένες γενετικές θέσεις σε διπλάσιο αριθμό απ' ότι αν τα χρωμοσώματα χρησιμοποιούνταν πριν την αντιγραφή τους.

Η Μαρία είναι φυσιολογικό άτομο και φέρει 4 υβριδοποιήσεις του γονιδίου A. Το ίδιο παρατηρείται και στο Γιάννη ο οποίος πάσχει από Σύνδρομο Klinefelter (XXY), οπότε και φέρει 2 φυλετικά X χρωμοσώματα. Αντιθέτως, στην Κατερίνα που πάσχει από Σύνδρομο Turner (XO) και στο Δημήτρη που ως αρσενικό άτομο φέρει X και Y φυλετικά χρωμοσώματα, παρατηρούνται 2 υβριδοποιήσεις του A γονιδίου. Συμπεραίνουμε πως το γονίδιο A εδράζεται στο X φυλετικό χρωμόσωμα.

Παράλληλα, οι 6 θέσεις υβριδοποίησης του B γονιδίου στο Δημήτρη που παρουσιάζει τρισωμία 13 σε σύγκριση με τις 4 θέσεις υβριδοποίησης του B στα υπόλοιπα 3 άτομα, μας οδηγεί στο συμπέρασμα πως το γονίδιο B εδράζεται στο χρωμόσωμα 13.

β)

Άτομα	Μαρία	Δημήτρης	Κατερίνα	Γιάννης
Μόρια DNA καρυτύπου	92	94	90	94
Χρωμοσώματα καρυτύπου	46	47	45	47
Μόρια DNA στο G1	46	47	45	47
Χρωμοσώματα στο G1	46	47	45	47

Γ2. α) Γονότυποι Μαρίας για τα γονίδια σύνθεσης των α – αλυσίδων:



(αα) (- -)

ή

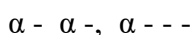
(α-) (α-)

β) Επιτελούμε 2 διασταυρώσεις λόγω των δύο πιθανών γονοτύπων της Μαρίας :

1<sup>η</sup> διασταύρωση



γαμέτες : α - // α - , - -

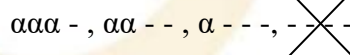


πιθανότητα 1/2

2<sup>η</sup> διασταύρωση



γαμέτες : αα , - - // α - , - -



πιθανότητα 1/3

Τα γονίδια αρχίζουν τη λειτουργία της πολύ σύντομα μετά τη γονιμοποίηση. Μερικά αλληλόμορφα δημιουργούν τόσο σοβαρά προβλήματα σε ένα έμβρυο που οδηγούν σε διακοπή της ανάπτυξης συνήθως πριν από την 8<sup>η</sup> εβδομάδα. Ένα τέτοιο άτομο δεν επιβιώνει μέχρι τη γέννηση και συνεπώς ο αντίστοιχος φαινότυπος χάνεται. Αφού η Μαρία βρίσκεται στην 15 εβδομάδα της κύησης, το έμβρυο θα είχε ήδη απορριφθεί αν είχε έλλειψη και των 4 γονιδίων της α- αλυσίδας.

Η αμνιοπαρακέντηση πραγματοποιείται από την 12<sup>η</sup>-16<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης και αποτελεί έναν ασφαλή και αξιόπιστο τρόπο διάγνωσης των γενετικών ανωμαλιών.

**Γ3.** Έστω A το γονίδιο της ανθρώπινης ινσουλίνης.

Συμβολίζουμε:

$X^A$ : X φυλετικό χρωμόσωμα με το γονίδιο της ινσουλίνης

$X^-$ : X φυλετικό χρωμόσωμα που δεν φέρει το γονίδιο της ινσουλίνης

$4^A$ : 4<sup>ο</sup> χρωμόσωμα που φέρει το γονίδιο της ινσουλίνης

$4^-$ : 4<sup>ο</sup> χρωμόσωμα που δεν φέρει το γονίδιο της ινσουλίνης.

Διασταυρώνουμε ♀ διαγονιδιακό πρόβατο με το γονίδιο της ινσουλίνης ενσωματωμένο στο X φυλετικό χρωμόσωμα με ♂ διαγονιδιακό με το γονίδιο της ινσουλίνης ενσωματωμένο στο 4<sup>ο</sup> χρωμόσωμα.

P:  $4^- 4^- X^A X^-$  x  $4^A 4^- X^- Y$

F:

	$4^- X^A$	$4^- X^-$
$4^A X^-$	$4^A 4^- X^A X^-$	$4^A 4^- X^- X^-$
$4^- X^-$	$4^- 4^- X^A X^-$	$4^- 4^- X^- X^-$
$4^A Y$	$4^A 4^- X^A Y$	$4^A 4^- X^- Y$
$4^- Y$	$4^- 4^- X^A Y$	$4^- 4^- X^- Y$

Τα διαγονιδιακά πρόβατα που έχουν τη δυνατότητα να παράγουν την πρωτεΐνη στο γάλα τους είναι μόνο τα θηλυκά.

Οπότε, η πιθανότητα να γεννηθεί διαγονιδιακό θηλυκό πρόβατο που θα φέρει 2 φορές το γονίδιο της ινσουλίνης είναι: **1/8** στο σύνολο των απογόνων ανεξαρτήτως φύλου.

## ΘΕΜΑ Δ

**Δ1.** Ως φορέα κλωνοποίησης

**Δ2.** Τα Β-λεμφοκύτταρα, αντιγονικός καθοριστής, μονοκλωνικά αντισώματα

**Δ3.** Στη γονιδιακή θεραπεία, στις περισσότερες περιπτώσεις ως φορείς χρησιμοποιούνται ιοί οι οποίοι αν και καθίστανται αβλαβείς, έχουν μικρή πιθανότητα να προκαλέσουν παρενέργειες και σε ορισμένες περιπτώσεις καρκίνο.

**Δ4.** ΕΣΩΝΙΟ

5' TTGTCCCTATTATGTGGGAAGGTGGCTTCGGGTAATAATAGGGAC 3'

3' AACAGGGATAATACACCCTTCCACCGAAGCCCATGATTATAATCCCTG 5'

Διαβάζοντας την πάνω αλυσίδα από αριστερά προς τα δεξιά εντοπίζω την τριπλέτα ATG, επειδή, ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Έτσι, για παράδειγμα, το κωδικόνιο έναρξης AUG αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου ATG. Με βήμα τριπλέτας διαβάζω και για να εντοπίσω τα 7 κωδικόνια ( με το λήξης) που αντιστοιχούν στο εξαπεπτίδιο. Το εσώνιο στο γονίδιο είναι το εξής :

5'GGTGGC 3'

3' CCACCG 5'



Οι cDNA βιβλιοθήκες περιέχουν αντίγραφα των mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται στα κύτταρα αυτά και έχουν το πλεονέκτημα απομόνωσης μόνο των αλληλουχιών των γονιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα, δηλαδή των εξονίων. Κατά την ωρίμανση του mRNA που παράγεται από το παραπάνω γονίδιο και απομονώνεται κατά την κατασκευή της cDNA βιβλιοθήκης, γίνεται συρραφή των εσωνίων και ως αποτέλεσμα δημιουργείται θέση αναγνώρισης για την EcoRI στο εσωτερικό του γονιδίου με συνέπεια κανένας κλώνος να παράγει το επιθυμητό πεπτίδιο.

**Δ5.** 5' GUCCCUA 3' ή 5' GTCCCTA 3' (Αποδεκτή οποιαδήποτε από τις 2 αλληλουχίες)

**Δ6.** 14 μόρια του εκκινητή, αποδιάταξη, με αύξηση θερμοκρασίας ή χημικές ουσίες



νέο φροντιστήριο

Επιμέλεια απαντήσεων: Παναγιώτης Ρουφικτός, Γιώργος Ζώης, Γιώτα Παππά