

**ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
ΠΑΡΑΣΚΕΥΗ 16 ΙΟΥΝΙΟΥ 2017
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ
ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΘΕΜΑΤΩΝ**

ΘΕΜΑ Α

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

ΘΕΜΑ Β

B1.

- A. → I φωσφορική ομάδα
B. → IV mRNA
Γ. → VI μεταγραφόμενη αλυσίδα
Δ. → VII κωδική αλυσίδα
E. → II υδροξύλιο
ΣΤ. → III αμινομάδα
Ζ. → V RNA πολυμεράση

B2. Παρατηρούμε ότι η μετάφραση εξελίσσεται ταυτόχρονα με την μεταγραφή, και αυτό είναι δυνατό μόνο στα προκαρυωτικά κύτταρα, τα οποία δεν διαθέτουν πυρηνική μεμβράνη και τη διαδικασία της ωρίμανσης.

B3. Ένα επιλεγμένο αντιγόνο (στην περίπτωση αυτή η β-χοριακή γοναδοτροπίνη) χορηγείται με ένεση σε ποντίκι και προκαλεί ανοσολογική αντίδραση με αποτέλεσμα να αρχίσει η παραγωγή αντισωμάτων από εξειδικευμένα Β-λεμφοκύτταρα. Ύστερα από δύο εβδομάδες αφαιρείται ο σπλήνας και απομονώνονται τα Β-λεμφοκύτταρα. Τα κύτταρα αυτά συντήκονται με καρκινικά κύτταρα και παράγονται τα υβριδώματα που παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα. Τα υβριδώματα μπορούν να φυλάσσονται για μεγάλα χρονικά διαστήματα στην κατάψυξη (-80°C) και να παράγουν οποιαδήποτε στιγμή το συγκεκριμένο μονοκλωνικό αντίσωμα σε μεγάλες ποσότητες.

B4. Μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη είναι το σύνολο των βακτηριακών που περιέχει το σύνολο του γονιδιώματός ενός οργανισμού. Μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει έναν τεράστιο αριθμό από κλωνοποιημένα κομμάτια χρωμοσωμικού DNA, τα οποία έχουν παραχθεί με δράση κάποιας περιοριστικής ενδονουκλεάσης. Ορισμένα από τα κομμάτια αυτά περιέχουν ολόκληρα γονίδια, άλλα περιέχουν κομμάτια γονιδίων και άλλα τμήματα DNA που δεν κωδικοποιούν πρωτεΐνες.

Επομένως με την προϋπόθεση ότι οι βιβλιοθήκες κατασκευάστηκαν με την ίδια μέθοδο και τις ίδιες περιοριστικές ενδονουκλεάσες, θα είναι πανομοιότυπες.

Αντίθετα 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 εξωνίων.

Σύμφωνα με την κυτταρική διαφοροποίηση, τα κύτταρα των διαφορετικών ιστών ενός πολυκύτταρου οργανισμού παρότι, έχουν τις ίδιες γενετικές οδηγίες, έχουν αναπτύξει μηχανισμούς που τους επιτρέπουν να εκφράζουν τη γενετική τους πληροφορία επιλεκτικά και να ακολουθούν μόνο τις οδηγίες που χρειάζονται κάθε χρονική στιγμή.

Επομένως, οι δυο cDNA βιβλιοθήκες θα έχουν τόσο κοινούς όσο και διαφορετικούς κλώνους. Αφενώς διότι περιέχουν γονίδια που εκφράζονται και στους δύο κυτταρικούς τύπους (κοινοί κλώνοι) και γονίδια που εκφράζονται λόγω γονιδιακής ρύθμισης αποκλειστικά σε κάθε ένα από τα κύτταρα (διαφορετικοί κλώνοι).

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής είναι οι υποκινητές και οι μεταγραφικοί παράγοντες. Οι υποκινητές βρίσκονται πάντοτε πριν την αρχή κάθε γονιδίου. Οι μεταγραφικοί παράγοντες είναι ειδικές πρωτεΐνες που βοηθούν την RNA πολυμεράση να προσδεθεί στον υποκινητή κάθε γονιδίου που πρόκειται να μεταγραφεί, ώστε να αρχίσει σωστά η μεταγραφή.

Κατά τη μεταγραφή ένας αριθμός μηχανισμών καθορίζει ποια γονίδια θα μεταγραφούν ή/και με ποια ταχύτητα θα γίνει η μεταγραφή των γονιδίων. Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς οι μεταγραφικοί παράγοντες παρουσιάζουν τεράστια ποικιλία.

Κάθε κυτταρικός τύπος έχει διαφορετικά είδη μεταγραφικών παραγόντων. Διαφορετικός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων ρυθμίζει τη μεταγραφή κάθε γονιδίου. Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός των μεταγραφικών παραγόντων προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου, αρχίζει η RNA πολυμεράση τη μεταγραφή του γονιδίου.

Συνεπώς, προκειμένου να εκφραστεί ένα γονίδιο σε ένα κυτταρικό τύπο είναι απαραίτητο να υπάρχει ο κατάλληλος συνδυασμός υποκινητή και μεταγραφικών παραγόντων. Εφόσον το γονίδιο της AAT εισάγεται στο γονίδιο της καζεΐνης σημαίνει ότι θα ελέγχεται από τον υποκινητή της καζεΐνης, οπότε είναι δυνατή η έκφραση.

Παράλληλα τμήμα της γονιδιακής έκφρασης του γονιδίου είναι και η μετάφραση του παραγόμενου mRNA. Η σωστή μετάφραση το μορίου εξασφαλίζεται από το δεδομένο ότι ο γενετικός κώδικας είναι καθολικός, τα ριβοσώματα αποτελούν θέσεις μετάφρασης οποιουδήποτε mRNA και οι ζωικοί οργανισμοί επιτελούν στα κύτταρά τους τις διαδικασίες της ωρίμανσης του mRNA και τις μετα-μεταφραστικές τροποποιήσεις ανάλογες με αυτές που γίνονται στον άνθρωπο.

Γ2.

5'ATTCCGCAAATTAAG 3'
3'GGCGTTTAATT 5'

Διότι η περιοριστική ενδονουκλεάση αυτή αναγνωρίζει την αλληλουχία

5' GAATTC 3'

3' CTTAAG 5' την οποία και κόβει μεταξύ G και A με κατεύθυνση 5'→3'.

Δεν είναι δυνατόν το τμήμα να κλωνοποιηθεί εφόσον δεν διαθέτει μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις και στα δύο κομμένα άκρα, καθώς το πλασμίδιο θα έχει μετά τη δράση της EcoRI δυο μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις.

Γ3. Τα αντιγόνα A, B αντιστοιχούν στις ομάδες αίματος, οπότε:

Το γονίδιο I^i που καθορίζει τις ομάδες αίματος, έχει τρία αλληλόμορφα. Τα I^A και I^B κωδικοποιούν τα ένζυμα που σχηματίζουν τα A και B αντιγόνα αντίστοιχα, ενώ το i δεν κωδικοποιεί κάποιο ένζυμο. Τα I^A και I^B είναι συνεπικρατή, ενώ το i είναι υπολειπόμενο. Ατομα ομάδας A έχουν γονότυπο, $I^A I^A$ ή $I^A i$. Ατομα ομάδας B έχουν γονότυπο $I^B I^B$ ή $I^B i$, ενώ άτομα AB έχουν $I^A I^B$. Τα άτομα ομάδας 0 είναι ii .

Γ1: ομάδα 0 και γονότυπος ii ,

Σ1: ομάδα AB και γονότυπος $I^A I^B$,

Σ2: ομάδα Α και γονότυπος $I^A I^A$ ή $I^A i$,

Π1: ομάδα 0 και γονότυπος ii ,

Π2: ομάδα Β και γονότυπος $I^B I^B$ ή $I^B i$.

Συνεπώς, το παιδί Π1 είναι του άντρα Σ2 και το παιδί Π2 είναι του άνδρα Σ1.

Γ4.

Ένα βακτηριακό κύτταρο *E. coli* έχει περισσότερα από 4000 γονίδια. Μερικά γονίδια μεταγράφονται συνεχώς και κωδικοποιούν πρωτεΐνες, που χρειάζονται για τις βασικές λειτουργίες του κυττάρου. Άλλα γονίδια μεταγράφονται μόνο όταν το κύτταρο αναπτύσσεται σε ειδικές περιβαλλοντικές συνθήκες, επειδή τα προϊόντα των γονιδίων αυτών είναι απαραίτητα για την επιβίωση του κυττάρου στις συνθήκες αυτές.

Όταν στο θρεπτικό υλικό της *E. coli* υπάρχει μόνο λακτόζη, ο ίδιος ο δισακχαρίτης προσδένεται στον καταστολέα και δεν του επιτρέπει να προσδεθεί στο χειριστή. Τότε η RNA πολυμεράση είναι ελεύθερη να αρχίσει τη μεταγραφή. Η λακτόζη εντέλει λειτουργεί ως επαγωγέας της μεταγραφής του οπερονίου της.

Τότε τα γονίδια αρχίζουν να «εκφράζονται», δηλαδή να μεταγράφονται και να συνθέτουν τα ένζυμα. Τα τρία ένζυμα μεταφράζονται ταυτόχρονα από το ίδιο μόριο mRNA το οποίο περιέχει κωδικόνιο έναρξης και λήξης για κάθε ένζυμο.

Με την προσθήκη λακτόζης στο θρεπτικό υπόστρωμα θα ενεργοποιηθεί η μεταγραφή των γονιδίων του οπερονίου. Επομένως η ραγδαία αύξηση στο ποσοστό του RNA οφείλεται στη μεταγραφή των δομικών γονιδίων του οπερονίου της λακτόζης.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Φυσιολογικό γονίδιο: αλληλουχία III

Γονίδιο δρεπανοκυτταρικής: αλληλουχία I

Διαβάζω και τις δυο αλυσίδες προς οποιαδήποτε κατεύθυνση ώστε να εντοπίσω ένα κωδικόνιο έναρξης 5'ATG3'.

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 κ.ο.κ.

Στη συνέχεια χρησιμοποιούμε τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα (τριπλέτας, συνεχής και μη επικαλυπτόμενος) ώστε να εντοπίσουμε τα υπολοιπα κωσικόνια της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου.

Στην αλυσίδα I παρατηρούμε ότι το 7ο κωδικόνιο (που αντιστοιχεί στο 6ο αμινοξύ της β-αλυσίδας αφού έχουμε απομάκρυνση της μεθειονίνης μετά τη μετάφραση) είναι το 5' GTG 3' έχουμε δηλαδή αντικατάσταση της βάσης Α από Τ, ενώ στη φυσιολογική αλυσίδα III έχουμε 7ο κωδικόνιο το 5' GAG 3'. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης στο γονίδιο της β πολυπεπτιδική αλυσίδας της HbA.

Περισσότερο συγκεκριμένα το έκτο αμινοξύ της αλυσίδας αυτής, που φυσιολογικά είναι το γλουταμινικό οξύ, έχει αντικατασταθεί από βαλίνη. Η αλλαγή στην ακολουθία των αμινοξέων είναι αποτέλεσμα της αλλαγής του φυσιολογικού κωδικονίου GAG της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου, που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ, σε GTG που κωδικοποιεί τη βαλίνη.

Δ2. Η β-θαλασσαιμία οφείλεται σε ελαττωμένη σύνθεση των β αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης HbA. Η ασθένεια προκαλείται από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων, όπως αντικαταστάσεις, προσθήκες, ελλείψεις βάσεων.

Στην αλληλουχία II έχει συμβεί προσθήκη μίας βάσης C στο 1ο κωδικόνιο (έναρξης). Συνεπώς, είναι πιθανό η μετάφραση του mRNA που προκύπτει από αυτό το γονίδιο να μην πραγματοποιηθεί, γεγονός που μπορεί να επιφέρει β-θαλασσαιμία.

Δ3.

- α. ΘΕΑ στη θέση Υ.
 β. συνεχώς αντιγράφεται η Α αλυσίδα και ασυνεχώς η Β.
 γ. το πρωταρχικό τμήμα iii.

Δ4.

Συμβολίζω με:

B: το επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο της β-αλυσίδας της HbA

β: το υπολειπόμενο παθολογικό αλληλόμορφο για τη β-θαλασσαιμία

β^s: το υπολειπόμενο παθολογικό αλληλόμορφο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία

Πρόκειται για πολλαπλά αλληλόμορφα για το γονίδιο της β-αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης HbA

φορέας β-θαλασσαιμίας : Bβ

φορέας δρεπανοκυτταρικής : Bβ^s

Γαμέτες	Bβ × Bβ ^s	
	B	β ^s
B	BB	Bβ ^s
B	Bβ	ββ ^s

Επιμέλεια απαντήσεων:

Πούλος Κωνσταντίνος – Βιολόγος M.Sc

Φροντιστήριο Μ.Ε «ΕΠΙΛΟΓΗ» - Καλαμάτα

<http://www.epil.gr>