

ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ
16 ΙΟΥΝΙΟΥ 2021

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

- A1. α
A2. γ
A3. δ
A4. β
A5. γ

ΘΕΜΑ Β

B1.

- 1–Α
2–Γ
3–Β
4–Α
5–Γ
6–Β
7–Α

- B2. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι μία ασθένεια που οφείλεται στη μετάλλαξη του έκτου αμινοξέος της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης HbA. Συγκεκριμένα στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου το κωδικόνιο GAG που κωδικοποιεί το γλουταμικό οξύ, λόγω αντικατάστασης βάσης, μετατρέπεται σε GTG που κωδικοποιεί το αμινοξύ βαλίνη. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή στη στερεοδιαμόρφωση της αιμοσφαιρίνης και κατ' επέκταση την αλλαγή της μορφής των ερυθροκυττάρων, τα οποία σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου παίρνουν το χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα με αποτέλεσμα τα άτομα που είναι ομόζυγα για το μεταλλαγμένο γονίδιο (β^S) να παράγουν μόνο τη μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη HbS και να εμφανίζουν αναιμία.

Οι γνώσεις που έχουμε αποκτήσει σε μοριακό επίπεδο για τον μηχανισμό που δημιουργεί τη γενετική αυτή ασθένεια, την οποία έχουμε μελετήσει διεξοδικά βοηθούν στην έγκαιρη διάγνωση της και μας προσφέρουν τη δυνατότητα σχεδιασμού της κατάλληλης θεραπευτικής αγωγής. Μία τεχνική διάγνωσης

είναι η παρατήρηση της μορφολογίας των ερυθροκυττάρων σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου. Στην περίπτωση που το άτομο πάσχει, τα ερυθροκύτταρα παίρνουν το δρεπανοειδές σχήμα (δοκιμασία δρεπάνησης). Μπορούν επίσης να χρησιμοποιηθούν τεχνικές που επιτρέπουν τον προσδιορισμό της αιμοσφαιρίνης HbS στα ερυθροκύτταρα όπως και τον εντοπισμό του μεταλλαγμένου γονιδίου (β^S).

*Παρατήρηση: Μπορεί να αναφερθεί ως διαγνωστική μέθοδος και η ηλεκτροφόρηση αιμοσφαιρίνης.

- B3.** Τα βακτήρια περιέχουν εκτός από το κύριο κυκλικό δίκλωνο μόριο DNA και πλασμίδια. Τα πλασμίδια είναι και αυτά δίκλινα κυκλικά μόρια DNA με διάφορα μεγέθη. Περιέχουν μικρό ποσοστό της γενετικής πληροφορίας και αποτελούν το 1-2% του βακτηριακού DNA. Ένα βακτήριο μπορεί να διαθέτει περισσότερα από ένα πλασμίδια τα οποία αντιγράφονται ανεξάρτητα από το κύριο μόριο DNA του βακτηρίου. Μεταξύ των γονιδίων που περιέχουν τα πλασμίδια υπάρχουν γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά και γονίδια που σχετίζονται με την μεταφορά γενετικού υλικού από ένα βακτήριο σε άλλο. Τα πλασμίδια έχουν τη δυνατότητα να ανταλλάσσουν το γενετικό υλικό τόσο μεταξύ τους όσο και με το κύριο μόριο DNA του βακτηρίου, καθώς και να μεταφέρονται από ένα βακτήριο σε άλλο. Με τον τρόπο αυτό μετασχηματίζουν το βακτήριο στο οποίο εισέρχονται και του προσδίδουν καινούργιες ιδιότητες.

Το γονίδιο ανθεκτικότητας στην αμπικιλίνη του στελέχους A αλλά και το γονίδιο ανθεκτικότητας στην πενικιλίνη του στελέχους B είναι γονίδια που εντοπίζονται σε πλασμίδια. Κατά την ανάμιξη των δύο στελεχών και την μεταφορά τους σε θρεπτικό υλικό που περιέχει και τα δύο αντιβιοτικά φαίνεται πως πραγματοποιήθηκε μετασχηματισμός ορισμένων βακτηρίων λόγω μεταφοράς πλασμιδίων από το ένα στέλεχος στο άλλο. Τα βακτηριακά κύτταρα που κατέληξαν να έχουν και τα δύο πλασμίδια απέκτησαν ανθεκτικότητα και στα δύο αντιβιοτικά και έδωσαν τις αποικίες που παρατηρήθηκαν.

- B4.** Η μεταφορά του mRNA είναι η αντιστοίχιση των κωδικονίων σε αμινοξέα και η διαδοχική σύνδεση των αμινοξέων σε πολυπεπτιδική αλυσίδα. Πραγματοποιείται στο ριβόσωμα με τη βοήθεια του tRNA και την συμμετοχή πολλών πρωτεϊνών και ενέργειας. Κάθε μόριο tRNA έχει μία ειδική τριπλέτα νουκλεοτιδίων το αντικωδικόνιο, με την οποία προσδένεται λόγω συμπληρωματικότητας με το αντίστοιχο κωδικόνιο του mRNA. Επιπλέον κάθε tRNA διαθέτει μία ειδική θέση σύνδεσης με ένα συγκεκριμένο αμινοξύ. Η μεγάλη ριβοσωμική υπομονάδα έχει δύο θέσεις εισδοχής των tRNA στις οποίες τοποθετούνται με κατάλληλη σειρά τα tRNA κατά την έναρξη και την επιμήκυνση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

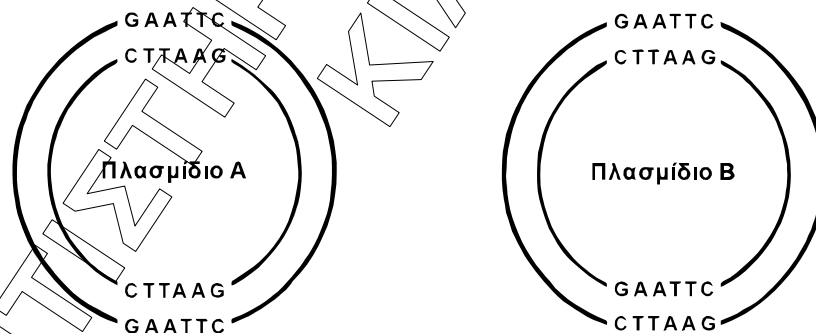
Με δεδομένο ότι το πρώτο αμινοξύ που τοποθετείται κατά την έναρξη είναι η μεθειονίνη, στη συνέχεια τοποθετείται η λευκίνη και έπειτα η βαλίνη και αφού η μεγάλη ριβοσωμική υπομονάδα έχει δύο θέσεις εισδοχής tRNA, τη στιγμή

που μεταφέρεται η βαλίνη, από το ριβόσωμα απομακρύνεται το tRNA της μεθειονίνης. Γνωρίζουμε ότι το κωδικόνιο που αντιστοιχεί στην μεθειονίνη είναι το ATG επομένως το αντικωδικόνιο του tRNA είναι το συμπληρωματικό UAC.

ΘΕΜΑ Γ

- Γ1.** Η θέση έναρξης αντιγραφής βρίσκεται στο B και η 2η αλυσίδα αντιγράφεται συνεχώς από δεξιά προς αριστερά. Στον ασυνεχή κλώνο το πρωταρχικό τμήμα το οποίο θα τοποθετηθεί 1ο είναι το τμήμα 2.
- Γ2.** Το πριμόσωμα κατά την δημιουργία πρωταρχικών τμημάτων ενσωματώνει ουρακίλη (U) απέναντι από την αδενίνη. Επομένως θα τοποθετηθούν συνολικά 6 ραδιενεργές ουρακίλες.
Κατά την επιμήκυνση των πρωταρχικών τμημάτων η DNA πολυμεράση τοποθετεί γουανίνες G απέναντι από κυτοσίνες. Επομένως συνολικά θα τοποθετηθούν 13 ραδιενεργές γουανίνες.
- Γ3.** Μετά την ολοκλήρωση της αντιγραφής τα ριβονουκλεοτίδια των πρωταρχικών τμημάτων θα αντικατασταθούν από δεσοξυριβονουκλεοτίδια από την DNA πολυμεράση. Επομένως οι μη ραδιενεργές γουανίνες των πρωταρχικών τμημάτων (συνολικά 5) θα αντικατασταθούν από ραδιενεργές, έτσι θα υπάρχουν συνολικά $13+5=18$ ραδιενεργές γουανίνες.

Γ4.



Εικόνα 2

Από την εικόνα 2 προκύπτει πως λόγω προσανατολισμού των αντιπαράλληλων αλυσίδων η θέση αναγνώρισης για την περιοριστική ενδοκλέαση EcoRI μπορεί να υπάρχει μόνο 1 φορά στο πλασμίδιο A (είτε επάνω, είτε κάτω):

Αν ο εξωτερικός κλώνος έχει 5' στο G επάνω η θέση αναγνώρισης είναι η επάνω. Αν ο εξωτερικός κλώνος έχει 5' στο G κάτω η θέση αναγνώρισης είναι κάτω.

Το πλασμίδιο A είναι κατάλληλος φορέας κλωνοποίησης.

Το πλασμίδιο Β για τους ίδιους λόγους μπορεί να έχει είτε 2 θέσεις αναγνώρισης (αν 5' στο G του εξωτερικού κλώνου) ή καμία (αν 3' στο G του εξωτερικού κλώνου). Επομένως δεν είναι κατάλληλος φορέας κλωνοποίησης).

Γ5.

GGGGGAATTCATGTTTCACAAAGAGTGAATTCGGGG
CCCCCTTAAGTACAAAGTGTTCCTCACCTTAAGCCCC

Καθώς η αλληλουχία του DNA που μας δίνεται η κωδικοποιεί 5-πεπτίδιο, η αλληλουχία προκύπτει μόνο μετά την σωστή ενσωμάτωση (εικόνα 5) έχει τους παρακάτω προσανατολισμούς άκρων:

(κωδική αλυσίδα)

5' GGGGGAATTCATGTTTCACAAAGAGTGAATTCGGGG 3'
3' CCCCCTTAAGTACAAAGTGTTCCTCACCTTAAGCCCC 5'

Η ενσωμάτωση με τον σωστό προσανατολισμό θα είναι αν το 5' άκρο της κωδικής αλυσίδας τοποθετηθεί προς τον υποκινητή του πλασμιδίου. Ο ανιχνευτής θα πρέπει να είναι συμπληρωματικός και αντιπαράλληλος με την αλυσίδα που υβριδοποιεί (έστω ότι υβριδοποιεί την κωδική αλυσίδα στο 5' άκρο της οπότε θα έχει την ακόλουθη αλληλουχία:

3' CCCCCTTAAGTACA 5' (αποτελείται από δεσφζυ ριβονουκλεοτίδια)).

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Ο Νίκος έχει κληρονομήσει τα μισά του χρωμοσώματα από τον πατέρα του. Μεταξύ αυτών έχει κληρονομήσει και το Y χρωμόσωμά του, το οποίο και ο πατέρας του έχει κληρονομήσει από τον δικό του πατέρα (δηλαδή από τον παππού 1).

Από τα 23 χρωμοσώματα που κληρονομεί ο Νίκος από τον πατέρα του, τα 22 αυτοσωμικά μπορεί να προέρχονται είτε από τη γιαγιά 1, είτε από τον παππού 1, αλλά το Y χρωμόσωμα μπορεί να προέρχεται μόνο από τον παππού 1. Επίσης το παθολογικό αλληλόμορφο του Κώστα το οποίο κληροδοτεί στον Νίκο πρέπει να προέρχεται από τον παππού 1, καθώς μόνο η γιαγιά 1 μπορεί να έχει κληροδοτήσει το αντίστοιχο φυσιολογικό. Συνεπώς ο ελάχιστος αριθμός χρωμοσωμάτων που μπορεί να έχει κληρονομήσει ο Νίκος από τον παππού 1 είναι 2 χρωμοσώματα, το Y και το 21.

- Δ2.** Καθώς ο Κώστας έχει έναν γονιό που πάσχει από ομοκυστινουρία, θα φέρει ένα παθολογικό αλληλόμορφο. Συνεπώς, εφόσον γνωρίζουμε ότι ο Κώστας είναι υγιής, θα είναι ετερόζυγος για αυτό το γνώρισμα.

Αντίστοιχα, και η Ελένη έχει έναν γονιό που πάσχει, ενώ η ίδια είναι υγιής. Οπότε και η Ελένη θα είναι ετερόζυγη (δηλαδή φορέας) για την ομοκυστινουρία. Εφόσον το 2^ο παιδί φέρει τρεις διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων για το χρωμόσωμα 21 διαφορετικές, δηλαδή τρία διαφορετικά χρωμοσώματα 21. Συνεπώς, ο λανθασμένος διαχωρισμός έγινε κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση και η Μαρία κληρονόμησε από τον γονέα στον οποίο έγινε ο λανθασμένος διαχωρισμός 2 διαφορετικά αλληλόμορφα, άρα ένα φυσιολογικό και ένα παθολογικό. Από τον άλλο γονέα δεν γνωρίζουμε αν κληρονόμησε φυσιολογικό ή παθολογικό αλληλόμορφο. Όμως, εφόσον φέρει τουλάχιστον ένα φυσιολογικό αλληλόμορφο, η Μαρία δεν θα πάσχει από ομοκυστινουρία.

- Δ3.** Εξετάζουμε ξεχωριστά τα 2 χαρακτηριστικά στα δύο φύλα.

- Στα θηλυκά της F₂ παρατηρούμε ότι έχουμε μόνο μικρές κεραίες ενώ η αναλογία για τα φτερά είναι 3 κανονικά : 1 ατροφικά.
- Στα αρσενικά της F₂ η αναλογία για τις κεραίες είναι 1 μεγάλες : 1 μικρές και για τα φτερά 3 κανονικά : 1 ατροφικά.

Συνεπώς, εφόσον για τις κεραίες στα θηλυκά εμφανίζεται μόνο ένας φαινότυπος ενώ στα αρσενικά εμφανίζονται και οι δύο, συμπεραίνουμε ότι το μέγεθος κεραίας κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο κληρονομικότητας. Αυτό συμβαίνει διότι το ένα από τα 2 X χρωμοσώματα των θηλυκών προέρχεται από τον πατέρα, ο οποίος φέρει μόνο ένα X, το οποίο κληρονομούν αναγκαστικά όλοι οι θηλυκοί απόγονοι.

Για το σχήμα των φτερών δεν παρατηρείται ομοιομορφία σε κανένα φύλο. Συνεπώς το χαρακτηριστικό αυτό πρέπει να κληρονομείται με αυτοσωμικό τρόπο κληρονομικότητας.

- Δ4.** Το μέγεθος κεραίας, το οποίο κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο κληρονομικότητας έχει ως επικρατές αλληλόμορφο αυτό που ευθύνεται για το μικρό μέγεθος (καθώς αυτό εμφανίζεται σε όλα τα θηλυκά της F₂). Ο μόνος τρόπος για να υπάρχει αυτή η ομοιομορφία ως προς τον συγκεκριμένο φαινότυπο είναι εφόσον έχουν κληρονομήσει το επικρατές αλληλόμορφο από τον πατέρα τους (επειδή όλα τα θηλυκά έχουν κληρονομήσει το ίδιο (μοναδικό) X του πατέρα τους).

Εφόσον στους αρσενικούς της F₂ εμφανίζονται και οι 2 πιθανοί φαινότυποι για το μέγεθος της κεραίας και τα αρσενικά κληρονομούν ένα από τα 2 χρωμοσώματα της μητέρας τους και το Y του πατέρα τους, πρέπει η μητέρα να είναι ετερόζυγη γι' αυτό το χαρακτηριστικό.

Για τα φτερά, η μορφολογία των οποίων κληρονομείται με αυτοσωμικό τρόπο κληρονομικότητας και στα 2 φύλα έχουμε ανολογία 3:1.

Για να προκύψει αυτή η αναλογία πρέπει και οι 2 γονείς να είναι ετερόζυγοι. Επίσης, εφόσον είναι 3 κανονικά: 1 ατροφικά, πρέπει το γονίδιο για τα κανονικά να επικρατεί του γονιδίου για τα ατροφικά.

Συνεπώς, συμβολίζοντας ως X^M το γονίδιο για τις μικρές κεραίες και ως X^m το γονίδιο για τις μεγάλες κεραίες και συμβολίζοντας ως Φ το γονίδιο για τα κανονικά φτερά και ως ϕ το γονίδιο για τα ατροφικά,

οι γονότυποι των ατόμων της F_1 γενιάς είναι:

F_1 : ♀: $\Phi\phi X^M X^m$

♂: $\Phi\phi X^M Y$

(Η διασταύρωση που επιβεβαιώνει αυτούς τους γονότυπους γίνεται στο τέλος).

Για να προκύψουν αυτοί οι γονότυποι στην F_1 πρέπει στην πατρική γενιά ο ένας γονέας να είναι ομόζυγος για τα κανονικά φτερά και ο άλλος να είναι ομόζυγος για τα ατροφικά, εφόσον όλοι οι απόγονοι στη F_1 είναι ετερόζυγοι για αυτό το χαρακτηριστικό. Για τις κεραίες εφόσον στη F_1 όλα τα αρσενικά έχουν το γονίδιο X^M , πρέπει στην πατρική γενιά ο θηλυκός γονέας να είναι ομόζυγος για τις μικρές κεραίες. Τα θηλυκά της F_1 είναι όλα ετερόζυγα για το μέγεθος των κεραιών, οπότε, εφόσον αναγκαστικά έχουν κληρονομήσει το X^M από το θηλυκό της πατρικής γενιάς, πρέπει το αρσενικό της πατρικής να φέρει το X^m .

Δηλαδή συνολικά οι γονότυποι της πατρικής γενιάς είναι:

P: ♀: $\Phi\Phi X^M X^M$

♂: $\phi\phi X^m Y$ (1^η περίπτωση)

ή

♀: $\phi\phi X^M X^M$

♂: $\Phi\Phi X^m Y$ (2^η περίπτωση)

καθώς προκύπτουν οι ίδιοι απόγονοι ανεξάρτητα από το ποιος γονέας είναι ομόζυγος για τα κανονικά και ποιος για τα ατροφικά φτερά.

Ακολουθούν οι διασταυρώσεις οι οποίες επιβεβαιώνουν τους γονότυπους:

1) $F_1 \otimes F_2$

$\sigma \backslash \rho$	ΦX^M	ΦX^μ	ϕX^M	ϕX^μ
ΦX^M	$\Phi\Phi X^M X^M$	$\Phi\Phi X^M X^\mu$	$\Phi\phi X^M X^M$	$\Phi\phi X^M X^\mu$
ΦY	$\Phi\Phi X^M Y$	$\Phi\Phi X^\mu Y$	$\Phi\phi X^M Y$	$\Phi\phi X^\mu Y$
ϕX^M	$\Phi\phi X^M X^M$	$\Phi\phi X^M X^\mu$	$\phi\phi X^M X^M$	$\phi\phi X^M X^\mu$
ϕY	$\Phi\phi X^M Y$	$\Phi\phi X^\mu Y$	$\phi\phi X^M Y$	$\phi\phi X^\mu Y$

Καθώς προκύπτουν οι δοσμένες για την F_2 αναλογίες, επιβεβαιώνονται οι γονότυποι για την F_1 .

2) $P \otimes P$

1^η περίπτωση:

$\sigma \backslash \rho$	ΦX^M
ϕX^μ	$\Phi\phi X^M X^\mu$
ϕY	$\Phi\phi X^M Y$

2^η περίπτωση:

$\sigma \backslash \rho$	ϕX^M
ΦX^μ	$\Phi\phi X^M X^\mu$
ΦY	$\Phi\phi X^M Y$

Καθώς και για τις δύο περιπτώσεις επιβεβαιώνονται οι γονότυποι για την F_1 , ισχύουν και οι 2.