

Απολυτήριες Εξετάσεις Ημερήσιων Γενικών Λυκείων

Εξεταζόμενο Μάθημα: **Βιολογία Κατεύθυνσης**

Ημ/νία: 21 Μαΐου 2010

Απαντήσεις Θεμάτων

Θέμα Α

- A1** δ. Γονιδιακές μεταλλάξεις μπορεί να συμβούν σε ολόκληρο το γονιδίωμα ενός οργανισμού.
- A2** β. Η διπλή έλικα του DNA έχει υδρόφιλο σκελετό.
- A3** α. Τα πρωταρχικά τμήματα RNA συντίθενται από το πριμόσωμα.
- A4** β. Η εισαγωγή ανασυνδυασμένου DNA σε βακτηριακό κύτταρο ξενιστή ονομάζεται μετασχηματισμός.
- A5** γ. Στο οπερόνιο της λακτόζης όταν απουσιάζει η λακτόζη, η πρωτεΐνη καταστολής συνδέεται με τον χειριστή.

Θέμα Β

- B1** Σελίδα 17 σχολικού βιβλίου: «Το γενετικό υλικό ενός κυττάρου ονομάζονται διπλοειδή».
- B2** Σελίδα 14 σχολικού βιβλίου: «Το DNA όπως και το RNA, είναι ένα μακρομόριο ο δεσμός αυτός ονομάζεται 3' - 5' φωσφοδιεστερικός δεσμός.»
- B3** Σελίδες 37 και 38 σχολικού βιβλίου: Κατά τη διαδικασία της μετάφρασης «πολλά ριβοσώματα μπορούν να μεταφράζουν ταυτόχρονα ονομάζεται πολύσωμα.»
- B4** Σελίδα 108 σχολικού βιβλίου: «Η παρουσία ή απουσία O_2 μπορεί να βοηθήσει για τους οποίους το O_2 είναι τοξικό (υποχρεωτικά αναερόβιοι).»

Θέμα Γ

- Γ1** Οι ομάδες αίματος στον άνθρωπο σύμφωνα με το σύστημα ABO καθορίζονται από δύο αντιγόνα τα Α και Β. «Τα άτομα με ομάδα αίματος Α δεν έχει κανένα αντιγόνο» (Σελίδες 75 και 76 σχολικού βιβλίου)

Τα μονοκλωνικά αντισώματα επειδή αναγνωρίζουν ειδικά έναν αντιγονικό καθοριστή, είναι πολύ χρήσιμα ως ανοσοδιαγνωστικά. Συνεισφέρουν σημαντικά στην αύξηση της ευαισθησίας κλινικών δοκιμασιών, όπως η τυποποίηση (προσδιορισμός) των ομάδων αίματος.

Οι διαδικασίες με τις οποίες μπορούν να παραχθούν μονοκλωνικά αντισώματα τα οποία συνεισφέρουν στον προσδιορισμό των ομάδων αίματος του ανθρώπου είναι οι

εξής: Τα αντιγόνα Α και Β απομονώνονται και χορηγούνται με ένεση σε ποντικούς και προκαλούν ανοσολογική αντίδραση με αποτέλεσμα να αρχίσει η παραγωγή αντισωμάτων από εξειδικευμένα Β λεμφοκύτταρα. Ύστερα από δύο εβδομάδες αφαιρείται ο σπλήνας από τους ποντικούς και απομονώνονται τα Β λεμφοκύτταρα. Τα κύτταρα αυτά συντήκονται με καρκινικά κύτταρα και παράγονται δύο είδη υβριδωμάτων που παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα, τα μεν πρώτα για το αντιγόνο Α και τα δεύτερα για το αντιγόνο Β.

Στη συνέχεια, στο αίμα που πρόκειται να γίνει τυποποίηση ομάδας αίματος επιδρούμε με τα αντισώματα για το αντιγόνο Α και το αντιγόνο Β. Αν ανιχνευτεί αντίδραση και στα δύο αντιγόνα η ομάδα αίματος είναι η ΑΒ. Αν ανιχνευτεί μόνο στο αντιγόνο Α είναι η Α, αν μόνο στο αντιγόνο Β είναι η Β και αν δεν ανιχνευτεί καμία αντίδραση η ομάδα αίματος είναι Ο.

- Γ2.** Οι τύποι αιμοροφιλίας είναι δύο, η αιμοροφιλία Α και η αιμοροφιλία Β. Η αιμοροφιλία Α είναι μια κλασική φυλοσύνδετη διαταραχή, στην οποία το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά λόγω έλλειψης του παράγοντα VIII, μιας αντ αιμοροφιλικής πρωτεΐνης. Η αιμοροφιλία Β οφείλεται σε έλλειψη του παράγοντα IX, μιας πρωτεΐνης που συμμετέχει στο μηχανισμό πήξης του αίματος.

Τα βήματα που απαιτούνται για την παραγωγή μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης ανθρώπινης προέλευσης από διαγονιδιακό ζώο είναι τα παρακάτω:

«Απομόνωση του ανθρώπινου φαρμακευτικής πρωτεΐνης». (Σελίδα 135 σχολικού βιβλίου)

- Γ3.** Οι ανιχνευτές είναι ιχνηθετημένα μόρια DNA ή RNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το κλωνοποιημένο DNA.

Οι διαδικασίες που θα ακολουθηθούν προκειμένου ο ανιχνευτής να υβριδοποιήσει την κατάλληλη αλληλουχία DNA είναι: Αρχικά επιδρούμε στο DNA που απομονώθηκε από τις βιβλιοθήκες με κατάλληλες χημικές ουσίες ή αυξάνουμε τη θερμοκρασία ώστε να σπάσουν οι δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των συμπληρωματικών αλυσίδων και οι αλυσίδες αποχωρίζονται η μία από την άλλη. Η διαδικασία λέγεται αποδιάταξη.

Οι ανιχνευτές αναμειγνύονται με το DNA της βιβλιοθήκης και υβριδοποιούν μόνο το συμπληρωματικό τους DNA. Η διαδικασία της υβριδοποίησης ακολουθείται και για την απομόνωση ενός συγκεκριμένου γονιδίου από μια cDNA βιβλιοθήκη.

Μετά την αποδιάταξη των μορίων DNA που δόθηκαν θα προκύψουν οι εξής κλώνοι DNA:

Κλώνος Ια 5' TACCTCAATCCGTATTA 3'

Κλώνος Ιβ 3' ATGGAGTTAGGCATAAT 5'

Κλώνος ΙΙΑ 3' CCGTACGGATTGAGGAA 5'

Κλώνος ΙΙβ 5' GGCATGCCTAACTCCTT 3'

Ο ανιχνευτής 5' UACGGAUUGA 3' θα υβριδοποιήσει τον κλώνο που έχει τη συμπληρωματική αλληλουχία σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των αζωτούχων βάσεων (η αδενίνη είναι συμπληρωματική με τη θυμίνη και την ουρακίλη και η γουανίνη με την κυτοσίνη) και θα έχει αντιπαράλληλο προσανατολισμό. Θα υβριδοποιηθεί δηλαδή ο κλώνος Ια. Το υβριδοποιημένο κομμάτι θα είναι το εξής:

Κλώνος Ια 5' TACCTCAATCCGTATTA 3'

ανιχνευτής 3' AGUUAGGCAU 5'

- Δ1.** Η αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Το φυσιολογικό αλληλόμορφο συμβολίζεται με X^A και είναι επικρατές ενώ το υπολειπόμενο φυλοσύνδετο συμβολίζεται με X^a .

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Το φυσιολογικό αλληλόμορφο είναι το β και το υπολειπόμενο αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια είναι το β^s.

Ο γονότυπος του άντρα είναι ββ^s X^AY και της γυναίκας ββ^s X^AX^a .

Ως προς τη δρεπανοκυτταρική αναιμία και οι δύο γονείς εφόσον δεν πάσχουν φέρουν το επικρατές αλληλόμορφο β. Αποκτούν όμως απόγονο που πάσχει. Επειδή αυτός εκφράζει τον υπολειπόμενο φαινότυπο είναι ομόζυγος στο υπολειπόμενο. Αυτό σημαίνει ότι και οι δύο γονείς είναι φορείς του υπολειπόμενου αλληλόμορφου και το μεταβιβάζουν στον θηλυκό απόγονό τους, άρα είναι ετερόζυγοι.

Όσον αφορά τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο ο υγιής άντρας έχει το επικρατές αλληλόμορφο X^A γιατί τα υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια εκφράζονται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα που φέρουν το γονίδιο. Επειδή εκφράζει τον επικριτή φαινότυπο έχει γονότυπο X^AY . Η γυναίκα εφόσον δεν πάσχει έχει το επικρατές αλληλόμορφο αλλά είναι ετερόζυγη, γιατί μεταβιβάζει το υπολειπόμενο αλληλόμορφο στον αρσενικό απόγονο. Στη φυλοσύνδετη κληρονομικότητα οι αρσενικοί απόγονοι κληρονομούν το μοναδικό X χρωμόσωμά τους αποκλειστικά από τη μητέρα.

- Δ2.** Οι πιθανοί γονότυποι των παιδιών είναι οι εξής: αγόρι ββ X^AY ή ββ^s X^AY και κορίτσι ββ^s X^AX^A ή βββ^s X^AX^a . Το αγόρι εφόσον εκφράζει φαινοτυπικά το υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο έχει το γονίδιο X^a . Εφόσον δεν πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία έχει σίγουρα το επικρατές αλληλόμορφο β. Επειδή και οι δύο γονείς είναι ετερόζυγοι, ο απόγονος μπορεί να είναι ή ομόζυγος στο επικρατές ή ετερόζυγος.

Το κορίτσι ως προς τη δρεπανοκυτταρική αναιμία εφόσον εκφράζει τον υπολειπόμενο φαινότυπο είναι ομόζυγη στο υπολειπόμενο αλληλόμορφο ββ^s και ως προς την μερική αχρωματοψία εφόσον δεν πάσχει έχει το επικρατές αλληλόμορφο X^A το οποίο έχει κληρονομήσει από τον πατέρα. Το μοναδικό X χρωμόσωμα του πατέρα μεταβιβάζεται σε όλους τους θηλυκούς απογόνους. Επειδή η μητέρα της είναι ετερόζυγη μπορεί από αυτήν να έχει κληρονομήσει ή το επικρατές ή το υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Άρα είναι ή ομόζυγη στο επικρατές ή ετερόζυγη.

Δ3. (1^η λύση)

Κάθε κύηση είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός και δεν σχετίζεται με το αποτέλεσμα των προηγούμενων κυήσεων. Η πιθανότητα να προκύψει απόγονος που δεν πάσχει από μερική αχρωματοψία θα υπολογιστεί από την φαινοτυπική αναλογία της διασταύρωσης των γονέων για την ασθένεια αυτή.

P : $X^A Y$ X $X^A X^a$

Γαμ: X^A, Y X^A, X^a

F1: $X^A X^A, X^A X^a, X^A Y, X^a Y$

Γ.Α. : $1X^A X^A : 1X^A X^a : 1X^A Y : 1X^a Y$

Φ.Α. : 2 κορίτσια φυσιολογικά : 1 αγόρι φυσιολογικό: 1 αγόρι με μερική αχρωματοψία

Από τα 4 ισοπίθانا ενδεχόμενα της φαινοτυπικής αναλογίας της διασταύρωσης τα 3 είναι ο απόγονος να είναι φυσιολογικός άρα η πιθανότητα είναι $\frac{3}{4}$.

Η πιθανότητα να προκύψει απόγονος που δεν πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία θα υπολογιστεί από την φαινοτυπική αναλογία της διασταύρωσης των γονέων για την ασθένεια αυτή.

P : $\beta\beta^s$ X $\beta\beta^s$

Γαμ: β, β^s β, β^s

F1: $\beta\beta, \beta\beta^s, \beta\beta^s, \beta^s\beta^s$

Γ.Α. : $1\beta\beta : 2\beta\beta^s : 1\beta^s\beta^s$

Φ.Α. : 3 φυσιολογικοί απόγονοι : 1 που πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία

Από τα 4 ισοπίθانا ενδεχόμενα της φαινοτυπικής αναλογίας της διασταύρωσης τα 3 είναι ο απόγονος να είναι φυσιολογικός άρα η πιθανότητα είναι $\frac{3}{4}$.

Στις παραπάνω διασταυρώσεις ισχύει ο πρώτος νόμος του Μέντελ (που αναφέρει.... 1^{ος} νόμος, σελίδα 71 σχολικού βιβλίου).

Τα ζευγάρια των γονιδίων που ελέγχουν τις παραπάνω ασθένειες βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων επειδή η μία καθορίζεται από αυτοσωμικά και η άλλη από φυλοσύνδετα αλληλόμορφα, άρα ισχύει ο δεύτερος νόμος του Μέντελ (που αναφέρει 2^{ος} νόμος, σελίδα 73 σχολικού βιβλίου) και η πιθανότητα να είναι ο απόγονος φυσιολογικός είναι:

$$\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{16}$$

(2^η λύση)

Τα ζευγάρια των γονιδίων που ελέγχουν τις παραπάνω ασθένειες βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων επειδή η μία καθορίζεται από αυτοσωμικά και η άλλη από φυλοσύνδετα αλληλόμορφα, άρα ισχύουν ο πρώτος και ο δεύτερος νόμος του Μέντελ που αναφέρουν σελίδες 71 και 73 σχολικού βιβλίου.

Η πιθανότητα να προκύψει απόγονος που δεν πάσχει από μερική αχρωματοψία και δρεπανοκυτταρική αναιμία θα υπολογιστεί από την φαινοτυπική αναλογία της διασταύρωσης διυβριδισμού των γονέων για τις ασθένειες αυτές.

P :	$\beta\beta^s X^A Y$	X	$\beta\beta^s X^A X^a$	
Γαμ:	$\beta X^A, \beta^s X^A, \beta Y, \beta^s Y$		$\beta X^A, \beta X^a, \beta^s X^A, \beta^s X^a$	
F1:				
Γαμέτες	βX^A	$\beta^s X^A$	βY	$\beta^s Y$
βX^A	$\beta\beta X^A X^A$	$\beta\beta^s X^A X^A$	$\beta\beta X^A Y$	$\beta\beta^s X^A Y$
βX^a	$\beta\beta X^A X^a$	$\beta\beta^s X^A X^a$	$\beta\beta X^a Y$	$\beta\beta^s X^a Y$
$\beta^s X^A$	$\beta\beta^s X^A X^A$	$\beta\beta^s X^A X^A$	$\beta\beta^s X^A Y$	$\beta\beta^s X^A Y$
$\beta^s X^a$	$\beta\beta^s X^A X^a$	$\beta\beta^s X^a X^a$	$\beta\beta^s X^a Y$	$\beta\beta^s X^a Y$

Φαινοτυπική αναλογία:

6 κορίτσια φυσιολογικά και ως προς τις δύο ασθένειες

2 κορίτσια με δρεπανοκυτταρική χωρίς μερική αχρωματοψία

3 αγόρια φυσιολογικά και ως προς τις δύο ασθένειες

3 αγόρια με μερική αχρωματοψία χωρίς δρεπανοκυτταρική αναιμία

1 αγόρι με δρεπανοκυτταρική αναιμία χωρίς μερική αχρωματοψία

1 αγόρι με δρεπανοκυτταρική αναιμία και μερική αχρωματοψία

Από τα 16 ισοπίθانا ενδεχόμενα της φαινοτυπικής αναλογίας της διασταύρωσης 6 κορίτσια και 3 αγόρια είναι φυσιολογικά και ως προς τις δύο ασθένειες, άρα η πιθανότητα είναι 9/16.

- Δ4.** Σελίδες 89 και 90 σχολικού βιβλίου: «Η πρώτη ασθένεια που βρέθηκε χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα».