**ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ**

**Γ΄ ΤΑΞΗ ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ**

**Παρασκευή 16 Ιουνίου 2017**

**ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ**

**ΘΕΜΑ Α**

Α1 δ

Α2 δ

Α3 β

Α4 γ

Α5 α

**ΘΕΜΑ Β**

**Β1.**

Ι A

ΙΙ E

ΙΙΙ ΣΤ

ΙV Β

V Ζ

VI Γ

VII Δ

**Β2.**

Προκαρυωτικό κύτταρο, διότι παρατηρούμε ότι η μετάφραση του mRNA στα ριβοσώματα αρχίζει πριν ολοκληρωθεί η μεταγραφή του μορίου mRNA, και προχωρά ταυτόχρονα με αυτή.

Σχολικό Βιβλίο, σελ. 37, «Στους προκαρυωτικούς…ωρίμανσης».

**Β3.**

Σελ. 119 «Ανοσοδιαγνωστικά. Τα αντισώματα θα συνεισφέρουν …. κύηση»

 «Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ σημαντικά… ποσότητες» Στην συγκεκριμένη περίπτωση, χρησιμοποιούμε ως αντιγόνο επιλογής την ορμόνη χοριακή γοναδοτροπίνη.

**Β4.**

Ορισμός γονιδιωματικής βιβλιοθήκης σελ. 59

«Η ζωή αρχίζει …. γονίδια» σελ.40

«Τα κύτταρα … ίδια γονίδια» σελ.40

Συνεπώς, αφού χρησιμοποιήθηκε η ίδια Π.Ε. για να κοπεί το DNA-δότη, οι δύο γονιδιωματικές βιβλιοθήκες από ηπατικό και από μυϊκό θα έχουν τον ίδιο αριθμό κλώνων με ίδια ακριβώς θραύσματα του οργανισμού δότη.

Ορισμός cDNA βιβλιοθήκης

«Μολονότι όλα τα κύτταρα…χρονική στιγμή»

Συνεπώς, σε κάθε κυτταρικό τύπο εκφράζονται διαφορετικά γονίδια. Υπάρχουν όμως και γονίδια που εκφράζονται σε όλους τους κυτταρικούς τύπους (π.χ. τα γονίδια για τη σύνθεση RNA πολυμερασών, ιστονών)

Οπότε περιέχουν ορισμένους ίδιους κλώνους (των γονιδίων που εκφράζονται στους δύο κυτταρικούς τύπους) αλλά και διαφορετικούς κλώνους (ανάλογα με τον κυτταρικό τύπο).

**ΘΕΜΑ Γ**

**Γ1.**

Σελ. 45: «Το DNA των ευκαρυωτικών….ενός γονιδίου. Τα κύτταρα του μαστικού αδένα, θα διαθέτουν κατάλληλο συνδυασμό μεταγραφικών παραγόντων για την πρόσδεση της RNA πολυμεράσης και, τελικά, τη μεταγραφή του γονιδίου της καζεΐνης και της παραγωγής της εν λόγω πρωτεΐνης του γάλακτος. Εισάγοντας το γονίδιο της α1-αντιθρυψίνης με το σωστό προσανατολισμό, ως προς τον υποκινητή του γονιδίου της καζεΐνης (θα πρέπει το κωδικόνιο έναρξης να τοποθετηθεί κοντά στον υποκινητή του γονιδίου της καζεΐνης), τότε πλέον, εφόσον θα ξεκινά η μεταγραφή του γονιδίου της καζεΐνης, θα μεταγράφεται παράλληλα το σωστό πρόδρομο mRNA του γονιδίου της α1-αντιθρυψίνης, το οποίο, μετά από κατάλληλη ωρίμανση ώστε να γίνει ώριμο mRNA στον πυρήνα των μαστικών κυττάρων, θα εξέλθει στο κυτταρόπλασμα και θα καθοδηγήσει τη σύνθεση της α1-αντιθρυψίνης. Η καθολικότητα του γενετικού κώδικα θα επιτρέψει τη δημιουργία ίδιας πρωτεΐνης με τον οργανισμό που απομονώσαμε το γονίδιο. Επίσης, οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί διαθέτουν μηχανισμούς μετα – μεταφραστικών τροποποιήσεων που είναι πολλές φορές απαραίτητες προκειμένου να καταστεί μια ευκαρυωτική πρωτεΐνη λειτουργική.

**Γ2.**

Σελ. 61 «Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες…κομμένα άκρα».

Επομένως ο προσανατολισμός των αλυσίδων είναι:

5’-AATTCCGCAAATTAA-3’

 3’-GGCGTTTAATT-5’

Για την κλωνοποίηση τμήματος γονιδίου σε πλασμίδιο (Σχ. Βιβλίο σελ. 62: «Η αλληλουχία GAATTC…DNA δεσμάσης».

Το τμήμα όμως αυτό δεν μπορεί να κλωνοποιηθεί καθώς δεν διαθέτει 2 μονόκλωνα άκρα. *Θα μπορούσε όμως με τεχνητή τροποποίηση να προστεθεί στο 5’ άκρο της κάτω αλυσίδας TTAA και να μπορέσει να προχωρήσει η κλωνοποίηση.*

**Γ3**.

Σελ. 79-80: « Δύο από τα αλληλόμορφα….0 είναι ii». Σχ. Βιβλίο σελ. 123 «Τα μονοκλωνικά αντισώματα…ομάδων αίματος». Bάσει του πίνακα μπορούμε να καταλάβουμε τι ομάδα αίματος έχει το κάθε μέλος της οικογένειας, ανάλογα με την παρουσία ή όχι των αντιγόνων Α και Β στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων τους, όπως αυτή ανιχνεύεται από τα ειδικά μονοκλωνικά αντισώματα. Έτσι, οι ομάδες αίματος και οι πιθανοί γονότυποι των ατόμων είναι οι εξής:

Γ1 (μητέρα) Ομάδα 0, Γονότυπος ii

Σ1 (Άνδρας 1) Ομάδα ΑΒ, Γονότυπος IAIB

Σ2 (Άνδρας 2) Ομάδα Α, Γονότυπος IAIA ή IΑi

Π1 (Παιδί 1) Ομάδα 0, Γονότυπος ii

Π2 (Παιδί 2) Ομάδα Β, Γονότυπος IBi ή IBIB

Στις παρακάτω διασταυρώσεις της μητέρας Γ1 με τους δύο άνδρες Σ1 και Σ2 ισχύει ο 1ος νόμος του Μendel (Σελ. 75: «Η κατανομή….αλληλόμορφων γονιδίων». Τα αλληλόμορφα κληρονομούνται με αυτοσωματικό τρόπο

Μητέρα Γ1 x Άνδρας Σ1

P: ii x IAIB

Γαμέτες: i IA , IB

F1: IAi , IBi

Γονοτυπική Αναλογία: 1 (IAi) : 1 (IBi)

Φαινοτυπική Αναλογία: 50% απόγονοι ομάδας αίματος Α, 50% απόγονοι ομάδας αίματος Β.

Άρα ο άνδρας Σ1 μπορεί να είναι πατέρας μόνο του παιδιού Π2 (ομάδα αίματος Β), αφού από τη διασταύρωση δεν προκύπτει απόγονος με ομάδα αίματος 0, όπως ο Π1. Το παιδί Π2 θα έχει γονότυπο IBi

Μητέρα Γ1 x Άνδρας Σ2

Αντίστοιχα:

P: ii x IAIΑ

Γαμέτες: i IA

F1: IAi

Γονοτυπική Αναλογία: 100% (IAi)

Φαινοτυπική Αναλογία: 100% απόγονοι ομάδας αίματος Α (Απορρίπτεται, γιατί κανένα παιδί δεν έχει ομάδα αίματος Α)

Ή

P: ii x IAi

Γαμέτες: i IA , i

F1: IAi , ii

Γονοτυπική Αναλογία: 1 (IAi) : 1 (ii)

Φαινοτυπική Αναλογία: 50% απόγονοι ομάδας αίματος Α, 50% απόγονοι ομάδας αίματος 0.

Έτσι, προκύπτει ότι ο άνδρας Σ2 είναι πατέρας του παιδιού Π1 και ο γονότυπός του Σ1 είναι IAi

**Γ4**

Σελ. 44-45: «Οι αρχικές μελέτες…κοινό έλεγχο της έκφρασής τους». Δεδομένου ότι τη χρονική στιγμή t1 που προστίθεται η λακτόζη, στο μέσο της καλλιέργειας υπάρχει λακτόζη και όχι γλυκόζη, η λακτόζη θα λειτουργήσει όπως προαναφέρθηκε ως επαγωγέας του οπερονίου της λακτόζης, απελευθερώνοντας το χειριστή και επιτρέποντας στην RNA πολυμεράση να προχωρήσει στη μεταγραφή του οπερονίου, με αποτέλεσμα τα επίπεδα του κοινού mRNA που παράγεται από τη μεταγραφή των τριών δομικών γονιδίων να αυξηθούν, και κατά συνέπεια να αυξηθούν και τα ολικά επίπεδα mRNA στο κυτταρόπλασμα του βακτηρίου, όπως φαίνεται στην Εικόνα 3.

**ΘΕΜΑ Δ**

**Δ1**

Σελ. 93 «Η πρώτη γενετική… κωδικοποιεί τη βαλίνη». Εφόσον γνωρίζουμε ότι μετά την μετάφραση αφαιρείται το 1ο αμινοξύ της ΗbA (μεθειονίνη), περιμένουμε να εντοπίσουμε την εν λόγω μετάλλαξη στο 7ο κωδικόνιο του 1ου εξωνίου της β- αλυσίδας.

Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5’→3’ όπως και η αντιγραφή. Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική. Διαβάζουμε τις αλυσίδες και προς τις δύο κατευθύνσεις αναζητώντας την τριπλέτα 5’-ΑΤG-3’ (στον κωδικό κλώνο του γονιδίου) που αντιστοιχεί στο κωδικίνιο έναρξης 5’-ΑUG-3’ στο mRNA, το οποίο κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη. Mε βήμα τριπλέτας από το κωδικόνιο έναρξης, συνεχόμενα και μη επικαλυπτόμενα (ιδιότητες γενετικού κώδικα) βρίσκουμε τα κωδικόνια.

Ι. 5’-ΑΑΑΑΑΑ**-ΑTG**-GTG-CAC-CTT-ACG-CCA**-[GTG]-**GAG…3’

 3’-TTTTTT-TAC-CTC-GTG-GAA-TGC-GGT-[CAC]-CTC …5’

(Υπάρχει 1 κωδ. Έναρξης)

ΙΙ. ΙΙ. 5’-ΑΑΑΑΑΑ-[ΑTC]- GGT-GCA-CCT-TAC-GCC-AGA-GGA-G…3’

 3’-TTTTTT-[TAG]- CCA-CGT-GGA-ATG-CGG-TCT-CCT-C…5’

(δεν υπάρχει κωδικόνιο έναρξης στον κωδικό κλώνο)

ΙΙΙ. 5’-ΑΑΑΑΑΑ-**ΑTG**-GTG-CAC-CTT-ACG-CCA**-GΑG-**GAG…3’

 3’-TTTTTT-TAC-CTC-GTG-GAA-TGC-GGT-CΤC-CTC …5’

(Υπάρχει 1 κωδ. Έναρξης)

Tα άκρα προσδιορίζονται βάσει του κωδικονίου έναρξης. Στην αλληλουχία 2 βλέπουμε ότι δεν υπάρχει κωδικόνιο έναρξης, λόγω γονιδιακής μετάλλαξης προσθήκης ενός ζεύγους βάσεων C-G μέσα στο φυσιολογικό κωδικόνιο έναρξης, της αλληλουχίας ΙΙΙ (φυσιολογική αλληλουχία). Η αλληλουχία Ι σε σχέση με την ΙΙΙ φέρει στο 7ο κωδικόνιο, που αντιστοιχεί στο 6ο αμινοξύ της β-αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης γονιδιακής μετάλλαξης αντικατάστασης της βάσης Τ, από 5’-GAG-3’ (στην αλληλουχία ΙΙΙ) σε 5’-GTG-3’ στον κωδικό κλώνο, που οδηγεί στην αντικατάσταση του αμινοξέος γλουταμινικό οξύ σε βαλίνη, όπως περιγράφηκε για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία. Έτσι, η αλληλουχία Ι αντιστοιχεί στο αλληλόμορφο βS της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και η αλληλουχία ΙΙΙ στο φυσιολογικό.

**Δ2**

Σελ. 97: «Τα ερυθρά αιμοσφαίρια….25%».

Όπως, προαναφέρθηκε, στην αλληλουχία 2 βλέπουμε ότι δεν υπάρχει κωδικόνιο έναρξης στον κωδικό κλώνο, λόγω γονιδιακής μετάλλαξης προσθήκης ζεύγους βάσεων G-C στο κωδικόνιο έναρξης της φυσιολογικής αλληλουχίας, και αλλαγής του πλαισίου ανάγνωσης σε σχέση με την αλληλουχία ΙΙΙ (φυσιολογική αλληλουχία).

Αυτό θα οδηγήσει σε αδυναμία παραγωγής φυσιολογικής β-αλυσίδας, αφού η μετάφραση θα ξεκινήσει εάν και όπου δημιουργηθεί νέο κωδικόνιο έναρξης 5’-ΑΤG-3’ (στον κωδικό κλώνο), το οποίο δεν φαίνεται να υπάρχει στο τμήμα του 1ου εξωνίου της Εικόνας 4. Σε αυτή την περίπτωση, εφόσον θα μεταβληθεί ο τρόπος που διαβάζεται το mRNA σε τριπλέτες (βήμα τριπλέτας), λόγω του ότι προστίθεται αριθμός βάσεων μη πολλαπλάσιος του 3, η νέα πολυπεπτιδική αλυσίδα θα έχει τελείως διαφορετική αλληλουχία αμινοξέων σε σχέση με τη φυσιολογική. Συνεπώς, η μετάλλαξη αυτή θα είναι σίγουρα επιβλαβής και θα μπορούσε να αποτελεί μία από τις περισσότερες από 300 μεταλλάξεις που σχετίζονται με τη β-θαλασσαιμία.

**Δ3**.

α Υ

β Α συνεχής, Β ασυνεχής

Γ 5΄ΑCGCCA3΄

**Δ4.**

Το φυσιολογικό αλληλόμορφο της β-αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης (Β), το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο που σχετίζεται με τη δρεπανοκυτταρική αναιμία (βS) και το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο που σχετίζεται με τη β-θαλασσαιμία (β), αποτελούν ουσιαστικά πολλαπλά αλληλόμορφα του ίδιου γονιδίου που κωδικοποιεί τη β-αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης. Έτσι οι γονότυποι των δύο διασταυρούμενων ατόμων, είναι οι εξής:

Φορέας β-θαλασσαιμίας: Ββθ

Φορέας δρεπανοκυτταρικής αναιμίας: ΒβS

Για τη διασταύρωση ισχύει ο 1ος νόμος του Μendel (Σχ. Βιβλίο σελ. 75: «Η κατανομή…γονιδίων).

Πρόκυπτει η εξής διασταύρωση:

P: Ββθ x ΒβS

Γαμέτες: Β,βθ Β, βS

F1: ΒΒ, ΒβS, Ββθ, βθβS

Έτσι οι γονότυποι των απογόνων μπορεί να είναι:

25% ομόζυγος για το φυσιολογικό αλληλόμορφο της β-αλυσίδας

25% ετερόζυγος φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας

25% ετερόζυγος φορέας της β- θαλασσαιμίας

25% ετερόζυγος, που φέρει τα δύο παθολογικά αλληλόμορφα (βθ και βS), o οποίος εφόσον δε διαθέτει φυσιολογικό αλληλόμορφο, δε θα παράγει καθόλου φυσιολογική β-αλυσίδα, άρα και φυσιολογική αιμοσφαιρίνη HbA και αναμένεται να πάσχει από δρεπανοκυτταρική και β - θαλασσαιμία