

ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ
ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2021

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 από τις λίγες γενετικές ασθένειες της οποίας ο μηχανισμός δημιουργίας έχει μελετηθεί διεξοδικά. Αυτό μας δίνει τη δυνατότητα διάγνωσης της ασθένειας με τη χρησιμοποίηση πολλών διαφορετικών τεχνικών. Μία από αυτές είναι η παρατήρηση της μορφολογίας των ερυθρών κυττάρων σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου. Στην περίπτωση όπου το άτομο πάσχει, τα ερυθροκύτταρά του παίρνουν δρεπανοειδές σχήμα (δοκιμασία δρεπάνωσης). Για τη διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας χρησιμοποιούνται επίσης τεχνικές που επιτρέπουν τον προσδιορισμό της αιμοσφαιρίνης HbS στα ερυθροκύτταρα όπως και τον εντοπισμό του μεταλλαγμένου γονιδίου β^s.

B3. Η ανάπτυξη αποικιών παρουσία των δύο αντιβιοτικών οφείλεται στην ύπαρξη βακτηρίων που είναι ανθεκτικά και στα δύο αντιβιοτικά. Όταν έγινε συγκαλλιέργεια των δύο στελεχών Α και Β μεταφέρθηκαν πλασμίδια με ανθεκτικότητα στην αμπικιλίνη από το στέλεχος Α στο στέλεχος Β ή και το αντίστροφο με αποτέλεσμα τον μετασχηματισμό και την δημιουργία βακτηριακών στελεχών ανθεκτικών και στα δυο αντιβιοτικά.

Σε πολλά βακτήρια, εκτός από το κύριο κυκλικό μόριο DNA, υπάρχουν και τα πλασμίδια. Τα πλασμίδια είναι 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 περιέχει ένα ή περισσότερα πλασμίδια,

τα οποία αντιγράφονται ανεξάρτητα από το κύριο μόριο DNA του βακτηρίου. Μεταξύ των γονιδίων που περιέχονται στα πλασμίδια υπάρχουν γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά και γονίδια που σχετίζονται με τη μεταφορά γενετικού υλικού από ένα βακτήριο σε άλλο. Τα πλασμίδια έχουν τη δυνατότητα να ανταλλάσσουν 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 καινούριες ιδιότητες

B4. Κατά την επιμήκυνση ένα δεύτερο μόριο tRNA με αντικωδικόνιο συμπληρωματικό του δεύτερου κωδικονίου του mRNA τοποθετείται στην κατάλληλη εισδοχή του ριβοσώματος, μεταφέροντας το δεύτερο αμινοξύ, που στην προκειμένη περίπτωση είναι η λευκίνη. Μεταξύ της μεθειονίνης και της λευκίνης σχηματίζεται πεπτιδικός δεσμός και αμέσως μετά, το πρώτο tRNA αποσυνδέεται από το ριβόσωμα και απελευθερώνεται στο κυτταρόπλασμα όπου συνδέεται πάλι με μεθειονίνη, έτοιμο για επόμενη χρήση. Το ριβόσωμα και το mRNA έχουν τώρα ένα tRNA, πάνω στο οποίο είναι προσδεμένα δύο αμινοξέα. Έτσι αρχίζει η επιμήκυνση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στη συνέχεια το ριβόσωμα κινείται κατά μήκος του mRNA κατά ένα κωδικόνιο. Ένα τρίτο tRNA, έρχεται να προσδεθεί μεταφέροντας το αμινοξύ του που στην προκειμένη περίπτωση είναι η βαλίνη. Ανάμεσα στη λευκίνη και τη βαλίνη σχηματίζεται πεπτιδικός δεσμός. Η πολυπεπτιδική αλυσίδα συνεχίζει να αναπτύσσεται καθώς νέα tRNA μεταφέρουν αμινοξέα τα οποία συνδέονται μεταξύ τους.

Σύμφωνα με τα παραπάνω, το tRNA που μόλις απομακρύνθηκε από το ριβόσωμα είναι αυτό που μεταφέρει την μεθειονίνη, με αντικωδικόνιο το 3' UAC 5', συμπληρωματικό του κωδικονίου έναρξης 5' AUG 3'.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Η θέση έναρξης της αντιγραφής είναι στη θέση B και το πρωταρχικό που τοποθετείται πρώτο στην ασυνεχή αλυσίδα είναι το (2).

Γ2. Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA ονομάζονται DNA πολυμεράσες. Επειδή τα ένζυμα αυτά δεν έχουν την ικανότητα να αρχίσουν την αντιγραφή, το κύτταρο διαθέτει ένα ειδικό σύμπλοκο που αποτελείται από πολλά ένζυμα, το πριμόσωμα, το οποίο συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες (απέναντι από την αδενίνη τοποθετείται η ουρακίλη, απέναντι από την θυμίνη τοποθετείται η αδενίνη και απέναντι από την γουανίνη τοποθετείται η κυτοσίνη και αντίστροφα), τα οποία ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα. Οι DNA πολυμεράσες επιμηκώνουν τα πρωταρχικά τμήματα, τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις

μητρικές αλυσίδες του DNA (απέναντι από την αδενίνη τοποθετείται η θυμίνη και αντίστροφα και απέναντι από την γουανίνη τοποθετείται η κυτοσίνη και αντίστροφα). Σύμφωνα με τα παραπάνω το πριμόσωμα θα τοποθετήσει συνολικά 6 ραδιενεργά νουκλεοτίδια με αζωτούχα βάση U και η DNA πολυμεράση θα τοποθετήσει 13 ραδιενεργά νουκλεοτίδια με αζωτούχα βάση G.

Γ3. Οι DNA πολυμεράσες απομακρύνουν τα πρωταρχικά τμήματα RNA και τα αντικαθιστούν με τμήματα DNA, συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα με τις μητρικές αλυσίδες. Θα υπάρχουν 13 ραδιενεργά νουκλεοτίδια από την επιμήκυνση και 5 από την αντικατάσταση των πρωταρχικών τμημάτων (σύνολο 18).

Γ4. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA με συγκεκριμένο προσανατολισμό. Η EcoRI όποτε συναντά την αλληλουχία: 5'-G A A T T C-3'

3'-C T T A A G-5' στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A (με κατεύθυνση 5'→3') αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα.

Κατάλληλο είναι το πλασμίδιο που τέμνεται μια μόνο φορά από την περιοριστική ενδονουκλεάση.

Σύμφωνα με την εικόνα 2 το πλασμίδιο A κόβεται σε μία μόνο θέση από το ένζυμο ενώ το πλασμίδιο B κόβεται σε δύο θέσεις, με οποιοδήποτε προσανατολισμό κι αν θέσουμε στις αλυσίδες των πλασμιδίων. Συνεπώς κατάλληλο είναι το πλασμίδιο A.

Γ5. Το θραύσμα που προκύπτει από την πέψη με EcoRI θα είναι:

5' AATTCATGTTTCACAAGAGTG3'
3' GTACAAAGTGTTCCTCACTTAA5'

Το θραύσμα μπορεί να τοποθετηθεί με δύο εναλλακτικούς τρόπους εντός του πλασμιδίου, είτε με τον σωστό προσανατολισμό ως προς τον υποκινητή, με το 5' άκρο της κωδικής αλυσίδας τοποθετημένο προς τον υποκινητή, με το κωδικόνιο έναρξης κοντά σε αυτόν, όπως και συμβαίνει σύμφωνα με την εκφώνηση, είτε με λάθος προσανατολισμό. Στο γονίδιο έχουν εντοπιστεί τα κωδικόνια 5'ATG3', 5'TTT3', 5'CAC3', 5'AAA3', 5'GAG3' και η λήξη 5'TGA3'. Οι δυο αλληλουχίες είναι:

Αλληλουχία 1 (η ορθή)

5' GGGGAATTCATGTTTCACAAGAGTGAATTCGGGG3'
3' CCCCCTTAAGTACAAAGTGTTCCTCACTTAAAGCCCC5'

Αλληλουχία 2 (με λάθος προσανατολισμό)

5'GGGGGAATTCACTCTTTGTGAAACATGAATTCGGGG3'

3'CCCCCTTAAGTGAGAAACACTTTGTACTTAA GCCCC5'

Ο ανιχνευτής που θα κατασκευάσουμε θα πρέπει να υβριδοποιεί μια αλληλουχία που υπάρχει μόνο στην αλληλουχία 1. Η υβριδοποίηση είναι μια πολύ σημαντική ιδιότητα του DNA που μας δίνει τη δυνατότητα αν έχουμε ένα γνωστό μόριο DNA, να το χρησιμοποιήσουμε ως ανιχνευτή για τον εντοπισμό του συμπληρωματικού του όταν το τελευταίο βρίσκεται μαζί με χιλιάδες άλλα κομμάτια. Ο ανιχνευτής θα πρέπει να είναι μια αλληλουχία DNA ή RNA συμπληρωματική και αντιπαράλληλη με το τμήμα αυτό είτε στην κωδική ή στην μη κωδική αλυσίδα άρα οι πιθανοί ανιχνευτές είναι:

5' GGGGGAATTCAATGT3'

3'CCCCCTTAAGTACA5'

5'GAGTGAATTCGGGG3'

3'CTCACTTAAGCCCC5'

Μπορούν να χρησιμοποιηθούν και RNA ανιχνευτές με τις αντίστοιχες αλληλουχίες.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Συμβολίζουμε την αυτοσωμική υπολειπόμενη ασθένεια της ομοκυστινουρίας:

A: φυσιολογικό αλληλόμορφο και a: αλληλόμορφο για την ομοκυστινουρία.

Οι παππούς 1, η γιαγιά 2 και ο Νίκος πάσχουν άρα έχουν γονότυπο aa. Η γιαγιά 1 και ο παππούς 2 είναι φορείς άρα έχουν γονότυπο Aa. Ο Κώστας και η Ελένη είναι υγιείς απόγονοι που έχουν έναν ασθενή γονέα, άρα είναι ομοίως φορείς Aa.

Ο Κώστας έχει κληρονομήσει αναγκαστικά από τη μητέρα του το 21^ο χρωμόσωμα με το φυσιολογικό αλληλόμορφο A, καθώς μόνο αυτή το διαθέτει, ενώ από τον πατέρα του έχει κληρονομήσει το 21^ο χρωμόσωμα με το παθολογικό γονίδιο a, το οποίο κληροδοτεί στον ασθενή γιό του Νίκο. Συνεπώς, ο Νίκος έχει κληρονομήσει οπωσδήποτε το 21^ο χρωμόσωμα από τον παππού 1. Επίσης, έχει κληρονομήσει από τον Κώστα και το Y φυλετικό χρωμόσωμα που ο Κώστας με τη σειρά του κληρονόμησε από τον δικό του πατέρα (παππού 1). Σύμφωνα με τα παραπάνω, ο Νίκος έχει οπωσδήποτε κληρονομήσει 2 χρωμοσώματα από τον παππού 1, το 21^ο χρωμόσωμα με το αλληλόμορφο της ομοκυστινουρίας και το Y φυλετικό χρωμόσωμα.

Στον άνθρωπο τα φυσιολογικά αρσενικά και θηλυκά άτομα έχουν στον πυρήνα των σωματικών τους κυττάρων 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης και ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες. Από τα 23 ζεύγη τα 22 είναι μορφολογικά ίδια στα αρσενικά και στα θηλυκά άτομα και ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Το 23ο ζεύγος στα θηλυκά άτομα

αποτελείται από δύο Χ χρωμοσώματα, ενώ στα αρσενικά από ένα Χ και ένα Υ χρωμόσωμα.

Δ2. Αν κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης δεν πραγματοποιηθεί φυσιολογικά ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων των αδελφών χρωματίδων, ένα φαινόμενο που ονομάζεται μη-διαχωρισμός, τότε δημιουργούνται γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού. Η γονιμοποίηση των μη φυσιολογικών γαμετών, που προκύπτουν, με φυσιολογικό γαμέτη έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ζυγώτου με «λανθασμένη» ποσότητα γενετικού υλικού, το οποίο δεν αναπτύσσεται φυσιολογικά. Τα άτομα που προκύπτουν και έχουν περίσσεια ή έλλειψη μικρού αριθμού χρωμοσωμάτων ονομάζονται ανευπλοειδή. Η ύπαρξη ενός επιπλέον χρωμοσώματος λέγεται τρισωμία. Το σύνδρομο Down ή Τρισωμία 21 είναι η πιο κοινή αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία. Στον καρυότυπο των ατόμων που πάσχουν, σε όλες σχεδόν τις περιπτώσεις, εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21. Η ύπαρξη του επιπλέον χρωμοσώματος είναι αποτέλεσμα μη διαχωρισμού των χρωμοσωμάτων του 21ου ζεύγους κατά το σχηματισμό γαμετών στη μείωση. Με αυτό τον τρόπο δημιουργείται ωάριο, και σε σχετικά λιγότερες περιπτώσεις σπερματοζωάριο, με δύο χρωμοσώματα 21. Γονιμοποίηση του γαμέτη που έχει το επιπλέον χρωμόσωμα 21 με ένα φυσιολογικό θα δημιουργήσει στο ζυγώτο τρισωμία 21.

Μη διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων στη Μείωση I δημιουργεί άτομο με 3 διαφορετικές αλληλουχίες χρωμοσωμάτων, ενώ μη διαχωρισμός των πανομοιότυπων αδερφών χρωματίδων στη Μείωση II οδηγεί σε άτομο με δυο ίδιες και μια διαφορετική αλληλουχία. Συνεπώς η Μαρία έχει προκύψει από μη διαχωρισμό στη Μείωση I της μητέρας ή του πατέρα. Διακρίνουμε τις εξής περιπτώσεις, αναφορικά με το γονίδιο της ομοκυστινουρίας του 21^{ου} χρωμοσώματος:

Με μη διαχωρισμό στη Μείωση I της μητέρας και αναλόγα με το ποιο αλληλόμορφο Α ή α κληρονομεί από τον πατέρα, η Μαρία μπορεί να έχει γονότυπο ΑΑα ή Ααα.

Με μη διαχωρισμό στη Μείωση I του πατέρα και αναλόγα με το ποιο αλληλόμορφο Α ή α κληρονομεί από την μητέρα η Μαρία μπορεί να έχει γονότυπο ΑΑα ή Ααα.

Σε όλες τις περιπτώσεις η Μαρία δεν γίνεται να πάσχει από ομοκυστινουρία.

Δ3. Εφόσον ισχύει ο 2^{ος} Νόμος του Mendel, μπορούμε να μελετήσουμε τις δύο ιδιότητες ξεχωριστά.

Μέγεθος κεραιών:

Το γονίδιο για το μέγεθος των κεραιών είναι φυλοσύνδετο καθώς η φαινοτυπική αναλογία είναι διαφορετική στα αρσενικά και τα θηλυκά άτομα, αφού όλα τα θηλυκά έχουν μικρές κεραιές, ενώ εμφανίζονται αρσενικά με μικρές και μεγάλες σε αναλογία 1:1. Τα γονίδια που βρίσκονται στο Χ χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Υ ονομάζονται φυλοσύνδετα και ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται αναφέρεται ως φυλοσύνδετη κληρονομικότητα. Επίσης, έχουμε συνολικά αναλογία 3 μικρές κεραιές: 1

μεγάλες κεραίες, συνεπώς το γονίδιο για τις μικρές κεραίες επικρατεί στο γονίδιο για τις μεγάλες κεραίες.

Σχήμα φτερών:

Η φαινοτυπική αναλογία είναι 3 κανονικά : 1 ατροφικό, ανεξαρτήτως φύλου, που αποτελεί την κλασική μενδελική αναλογία σε διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού ετερόζυγων ατόμων για αυτοσωμικά γονίδια που έχουν σχέση επικρατούς - υπολειπόμενου, όπου στην προκειμένη περίπτωση επικρατές είναι το γονίδιο για τα κανονικά φτερά.

Δ4. Για τις κεραίες $X^M \rightarrow$ μικρές κεραίες, $X^m \rightarrow$ μεγάλες κεραίες

Στην F2 γενιά προκύπτουν αρσενικά με μικρές $X^M Y$ και αρσενικά με μεγάλες κεραίες $X^m Y$. Τα αρσενικά άτομα κληρονομούν το X χρωμόσωμα από τη μητέρα τους, άρα τα θηλυκά άτομα της F1 θα είναι ετερόζυγα $X^M X^m$. Αφού όλα τα θηλυκά έχουν μικρές κεραίες το αρσενικά της F1 γενιάς θα έχουν γονότυπο $X^m Y$. Τα άτομα της P γενιάς θα πρέπει να είναι $X^M X^M \times X^m Y$ ώστε να προκύψουν θηλυκά μόνο ετερόζυγα και αρσενικά μόνο $X^m Y$.

Για τα φτερά $K \rightarrow$ κανονικά $k \rightarrow$ ατροφικά

Για να προκύψει η αναλογία 3:1 πρέπει και οι 2 γονείς της F1 γενιάς να είναι ετερόζυγοι $Kk \times Kk$. Για να προκύψουν μόνο ετερόζυγα άτομα στην F1 γενιά οι γονείς στην P γενιά θα πρέπει να είναι ομόζυγοι με γονότυπους $KK \times kk$.

Συνολικά θα έχουμε:

P: $KK X^M X^M \times kk X^m Y$ ή $kk X^M X^M \times KK X^m Y$

F1 \times F1: $Kk X^M X^m \times Kk X^m Y$

Γράφουμε τις δυο διασταυρώσεις που επιβεβαιώνουν τις υποθέσεις μας, σύμφωνα με τον 1^ο και 2^ο Νόμο Mendel.