ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΓΕΛ 2019

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΗ ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

ΘΕΜΑ Α

Α1. α

Α2. β

Α3. γ

Α4. γ

Α5. β

ΘΕΜΑ Β

Β1. 1-ζ, 2-στ, 3-α, 4-ε, 5-β, 6-δ

Β2. Σύνθεση θα γίνει στο Α μόριο DNA και όχι στα Β και Γ. Γνωρίζουμε ότι η κατεύθυνση της αντιγραφής είναι πάντα 5΄- 3΄ και ότι η DNA πολυμεράση δεν έχει τη δυνατότητα να αρχίσει την αντιγραφή. Επομένως στο μόριο Α η DNA πολυμεράση θα επιμηκύνει το ήδη υπάρχον τμήμα με το σωστό προσανατολισμό. Στο μόριο Β δεν υπάρχει πρωταρχικό τμήμα για να ξεκινήσει η DNA πολυμεράση την αντιγραφή. Στο μόριο Γ υπάρχει πρωταρχικό τμήμα αλλά ο προσανατολισμός είναι αντίθετος από αυτόν με το οποίο μπορεί να συνθέσει η DNA πολυμεράση.

Β3.

α. Θηλυκό

β. Το άτομο παρουσιάζει μονοσωμία στο φυλετικό χρωμόσωμα, επομένως πάσχει από σύνδρομο Turner.

γ. Τα άτομα με σύνδρομο Turner έχουν φαινότυπο θηλυκού ατόμου αλλά δεν εμφανίζουν δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου και είναι στείρα.

δ. Ο καρυότυπος απεικονίζει τα μεταφασικά χρωμοσώματα τα οποία είναι διπλασιασμένα. Επομένως κάθε χρωμόσωμα αποτελείται από δύο χρωματίδες και κάθε χρωματίδα αποτελεί ένα μόριο DNA. Στη συγκεκριμένη περίπτωση έχουμε 45 χρωμοσώματα δηλαδή 90 χρωματίδες και άρα 90 μόρια DNA.

Β4. Σχολικό βιβλίο σελ. 127: « Οι γνώσεις αυτές…από την ασθένεια».

Περί επιστημών

Οι απαραίτητες προϋποθέσεις είναι:

- Η κλωνοποίηση του υπεύθυνου γονιδίου.
- Ο προσδιορισμός των κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη.

Συμπληρωματικά θα μπορούσαν να αναφερθούν και τα παρακάτω:

- Ο εντοπισμός της θέσης του γονιδίου στο ανθρώπινο γονιδίωμα που σχετίζεται με την ασθένεια (χαρτογράφηση).
- Ο τρόπος κληρονόμησης της ασθένειας να είναι υπολειπόμενος.
- Η εύρεση ή η δημιουργία κατάλληλου φορέα κλωνοποίησης.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Το χρώμα του σώματος ελέγχεται από τρία πολλαπλά αλληλόμορφα. Συμβολίζω με K^1 το αλληλόμορφο για το κίτρινο χρώμα, K^2 αλληλόμορφο για το μαύρο χρώμα και K^3 αλληλόμορφο για το λευκό χρώμα. Το συγκεκριμένο χαρακτηριστικό έχει αυτοσωμικό τρόπο κληρονόμησης, καθώς η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων και στα δύο φύλα είναι η ίδια. Επίσης παρατηρούμε ότι η αναλογία αυτή είναι 2 κίτρινο χρώμα : 1 μαύρο χρώμα : 1 λευκό χρώμα. Άρα το αλληλόμορφο για το κίτρινο χρώμα είναι επικρατές των αντίστοιχων αλληλόμορφων του μαύρου και του λευκού. Επίσης το αλληλόμορφο για το μαύρο χρώμα επικρατεί του αλληλόμορφου για το άσπρο.

Συνεπώς :

P γενιά: K^1K^3 x K^2K^3

Γαμέτες : K^1, K^3 K^2, K^3

F_1 γενιά: K^1K^2, K^1K^3, K^2K^3, K^3K^3

↓ ↓ ↓

κίτρινα μαύρο άσπρο

Το γονίδιο για την παραγωγή της πρωτεΐνης Α είναι φυλοσύνδετο, καθώς παρατηρούμε ότι οι θηλυκοί απόγονοι είναι 160 και οι αρσενικοί είναι 80. Επίσης δεν υπάρχουν άτομα που να μην παράγουν την πρωτεΐνη Α. άρα το αλληλόμορφο που σχετίζεται με την μη παραγωγή της πρωτεΐνης Α είναι υπολειπόμενο και θνησιγόνο.

Έστω ότι :

X^A: το αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση της πρωτεΐνης Α και

X^α : το αλληλόμορφο που δεν συνθέτει την πρωτεΐνη Α.

P γενιά: $X^A X^\alpha$ x X^AY

Γαμέτες : X^A, X^α X^AY

F_1 γενιά: X^AX^A, X^AY, X^AX^α, $X^\alpha Y \rightarrow$ δεν επιβιώνει

Άρα οι γονότυποι των γονέων είναι : $K^1K^3X^AX^\alpha$ x $K^2K^3X^AY$

Γ2. Αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό τότε:

Μ: το αλληλόμορφο για το μεγάλο μήκος κεραιών

μ: το αλληλόμορφο για το μικρό μήκος κεραιών

Διασταυρώνουμε ένα αμιγές θηλυκό άτομο για το ένα αλληλόμορφο με ένα αμιγές αρσενικό άτομο για το άλλο αλληλόμορφο.

Ρ γενιά : ΜΜ x μμ

Γαμέτες: Μ μ

F_1 γενιά: Μμ

Όλοι οι απόγονοι θα έχουν μεγάλο μήκος κεραιών.

Αν το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο τότε:

X^M: το αλληλόμορφο για το μεγάλο μήκος κεραιών

X^μ: το αλληλόμορφο για το μικρό μήκος κεραιών

Διασταυρώνουμε ένα αμιγές θηλυκό άτομο $X^\mu X^\mu$ με ένα αμιγές αρσενικό άτομο X^MY

Ρ γενιά : $X^\mu X^\mu$ x X^MY

Γαμέτες: X^μ, X^M, Y

F_1 γενιά: X^MX^μ, $X^\mu Y$

Όλοι οι θηλυκοί απόγονοι θα έχουν μεγάλο μήκος κεραιών, ενώ όλοι οξ αρσενικοί θα έχουν μικρό μήκος κεραιών.

Γ3. Το πλασμίδιο προσφέρει ανθεκτικότητα στην αμπικιλίνη, ενώ φέρει και την αλληλουχία του οπερονίου της λακτόζης. Κατά τη δημιουργία ανασυνδυασμένου πλασμιδίου η περιοριστική ενδονουκλεάση Ε1 κόβει μέσα στο γονίδιο της β-γαλακτοζιδάσης. Επομένως στην καλλιέργεια Α που έχει αμπικιλίνη και πηγή άνθρακα γλυκόζη αναπτύσσονται όλα τα μετασχηματισμένα βακτήρια που έχουν ανασυνδυασμένο ή μη πλασμίδιο.

Αντιθέτως στην καλλιέργεια Β με αμπικιλίνη και πηγή άνθρακα λακτόζη αναπτύσσονται μόνο τα μετασχηματισμένα βακτήρια με το μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο, καθώς η εισαγωγή του γονιδίου στο ανασυνδυασμένο πλασμίδιο απενεργοποίησε το οπερόνιο της λακτόζης.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο κόβεται από την EcoRI, ενώ το φυσιολογικό αλληλόμορφο δεν κόβεται καθόλου. Επομένως το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο θα εμφανίζει δύο τμήματα DNA, ενώ το φυσιολογικό θα εμφανίζει ένα ενιαίο τμήμα DNA. Άρα το άτομο II_1 που έχει μόνο τμήματα DNA μήκους 600 ζ.β. και μήκους 400 ζ.β. έχει μόνο μεταλλαγμένα αλληλόμορφα, ενώ το άτομο II_2 που έχει μόνο τμήματα DNA μήκους 1000 ζ.β. έχει μόνο φυσιολογικά αλληλόμορφα.

Έστω ότι ο τρόπος κληρονόμησης είναι αυτοσωμικός υπολειπόμενος:

Α: το φυσιολογικό αλληλόμορφο

α: το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο

Ρ γενιά : Αα x αα

Γαμέτες: Α,α α

F_1 γενιά: Αα, αα

Απορρίπτεται γιατί γνωρίζουμε ότι άτομο II_2 έχει μόνο φυσιολογικά αλληλόμορφα (ΑΑ).

Έστω ότι ο τρόπος κληρονόμησης είναι αυτοσωμικός επικρατής:

Α: το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο

α: το φυσιολογικό αλληλόμορφο

Ρ γενιά : Αα x αα

Γαμέτες: Α,α α

F_1 γενιά: Αα, αα

Απορρίπτεται γιατί γνωρίζουμε ότι το άτομο II_1 έχει δύο μεταλλαγμένα αλληλόμορφα (ΑΑ).

Έστω ότι ο τρόπος κληρονόμησης είναι φυλοσύνδετος υπολειπόμενος:

X^A: το φυσιολογικό αλληλόμορφο

X^α: το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο

Ρ γενιά : X^AX^α x $X^\alpha Y$

Γαμέτες: X^A, Χα X^α,Υ

F_1 γενιά: X^AX^α , $\mathbf{X^AY}$, $\mathbf{X^\alpha X^\alpha}$, $X^\alpha Y$

Είναι δεκτή γιατί επιβεβαιώνονται τα αποτελέσματα της PCR τόσο για το άτομο II_1 όσο και για το άτομο II_2.

Δ2. Οι γονότυποι των παιδιών είναι:

II_1 : $\mathbf{X^{\alpha}X^{\alpha}}$

II_2: $\mathbf{X^{A}Y}$

Συμπτώματα θα εμφανίσει το παιδί II_1, καθώς είναι ομόζυγο ως προς το υπολειπόμενο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια.

Δ3. Σύμφωνα με την απάντηση του ερωτήματος Δ1 ο γονιός I_1 έχει γονότυπο $X^{\alpha}Y$ και θα εμφανίσει μόνο τμήματα DNA μήκους 600 ζ.β. και μήκους 400 ζ.β. , ενώ ο γονιός I_2 έχει γονότυπο $X^{A}X^{\alpha}$ και θα εμφανίσει τμήματα DNA μήκους 1000 ζ.β., 600 ζ.β. και 400 ζ.β.

Δ4.

α. Ο προσανατολισμός της κωδικής αλυσίδας θα είναι 5΄στο αριστερό άκρο της αλληλουχίας που μας δίνεται και 3΄στο δεξιό άκρο, καθώς εντοπίζουμε στο έβδομο νουκλεοτίδιο το κωδικόνιο ATG που στη μεταγραφόμενη αλυσίδα αντιστοιχεί στο AUG που είναι το κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης. Δεδομένου ότι στην αλληλουχία αυτή βρίσκεται το σημείο της μετάλλαξης και γνωρίζοντας από τα δεδομένα της άσκησης ότι το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI , η μετάλλαξη που θα γίνει θα πρέπει να οδηγεί στο σχηματισμό της αλληλουχίας αναγνώρισης της EcoRI που είναι :

5΄- GAATTC-3΄

3΄- CTTAAG-5΄

Μια τέτοια μετάλλαξη είναι η αντικατάσταση της C από G στο δεκατοέβδομο νουκλεοτίδιο. Επομένως η αλληλουχία της κωδικής αλυσίδας του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου είναι :

5΄…CGAACGATGCCAGTCT**G**AATTCACGGA…3΄

β. Η αντικατάσταση αυτή οδήγησε στη δημιουργία κωδικονίου λήξης της μετάφρασης (UGA) στο τέταρτο κωδικόνιο. Πλέον η πολυπεπτιδική αλυσίδα τερματίζεται πρόωρα και αποτελείται από μόλις τρία αμινοξέα. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την καταστροφή της λειτουργικότητας της συγκεκριμένης πρωτεΐνης, γεγονός που οδηγεί και στην εμφάνιση της ασθένειας.

Επιμέλεια θεμάτων:

Αλέξης Σπύρος, Βιολόγος M.Sc.

Υποψήφιος διδάκτωρ του Πανεπιστημίου Πατρών