

**ΒΙΟΛΟΓΙΑ Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ**

επιμέλεια θεμάτων: Κουμπανάκης Κωστής

**ΖΗΤΗΜΑ ΠΡΩΤΟ**

Στις παρακάτω ερωτήσεις να βάλετε σε κύκλο το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση.

1. Σε έναν καρυότυπο από κύτταρα *Zea mays* (καλαμπόκι) παρατηρούνται 40 μόρια DNA. Πόσα χρωμοσώματα θα περιέχει κάθε φυσιολογικός γυρεόκοκκος του φυτού;

- α) 10
- β) 20
- γ) 40
- δ) 80

2. Η πιθανότητα δύο γονείς φορείς της κυστικής ίνωσης να αποκτήσουν αγόρι που πάσχει είναι

- α) 1/2
- β) 1/4
- γ) 1/8
- δ) 3/8

3. In vitro αντιγραφή του DNA πραγματοποιείται

- α) όταν μία βακτηριακή καλλιέργεια αναπτύσσεται σε περιβάλλον με ραδιενεργό φώσφορο,  $^{32}\text{P}$
- β) όταν μία βακτηριακή καλλιέργεια αναπτύσσεται σε περιβάλλον με ραδιενεργό θείο,  $^{35}\text{S}$
- γ) σε μία αντίδραση PCR
- δ) όλα τα παραπάνω αληθεύουν

4. Για την δημιουργία ενός διαγονιδιακού ζώου, η ένωση του γονιδίου γίνεται σε

- α) ωάριο
- β) σπερματοζωάριο
- γ) απύρηνο ωάριο
- δ) ζυγωτό

5. Με ποιο τρόπο μεταφέρεται η γενετική πληροφορία από κύτταρο σε κύτταρο, αλλά και μέσα στο ίδιο κύτταρο;

- α) Μέσω του DNA
- β) Μέσω του RNA
- γ) Μέσω του DNA και του RNA αντίστοιχα
- δ) Μέσω του RNA και του DNA αντίστοιχα

**ΖΗΤΗΜΑ ΔΕΥΤΕΡΟ**

1. Ποια βήματα απαιτούνται για την παραγωγή ανθρώπινης φαρμακευτικής πρωτεΐνης από διαγονιδιακά ζώα;
2. Ποια είναι τα κύρια ένζυμα της αντιγραφής και ποιος είναι ο ρόλος τους;
3. Που οφείλεται η αιμορροφιλία A και γιατί εμφανίζεται συχνότερα σε αρσενικά άτομα;

**ΖΗΤΗΜΑ ΤΡΙΤΟ**

Δύο γονείς έχουν φυσιολογικά επίπεδα φαινυλαανίνης, όπως διαπιστώθηκε μετά από βιοχημικό έλεγχο. Επιπλέον, ο ένας από τους δύο εμφανίζει μειωμένη σύνθεση HBA και αυξημένη σύνθεση HBA<sub>2</sub>, ενώ ο άλλος

έχει μειωμένα επίπεδα HbA και αυξημένα επίπεδα HbF. Το πρώτο παιδί τους έχει αυξημένα επίπεδα φαιουλαλανίνης.

1. Ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο παιδί τους να πάσχει από φαιουλκετονουρία και β-θαλασσαιμία; Ποια είναι η πιθανότητα να μην πάσχει από καμία από τις δύο ασθένειες; Ποια είναι η πιθανότητα να πάσχει μόνο από τη μία από τις δύο ασθένειες; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
2. Με ποιους τρόπους μπορεί να διαγνωστεί η φαιουλκετονουρία στα νεογέννητα, ποιες συνέπειες έχει και πώς μπορούν να αποφευχθούν οι συνέπειες αυτές;

#### **ΖΗΤΗΜΑ ΤΕΤΑΡΤΟ**

Δίνεται η παρακάτω αλληλουχία ενός ευκαρυωτικού γονιδίου, όπου με έντονη πλάγια γραφή σημειώνεται ένα εσώνιο που περιέχει:

5' GATTATGGAATTCACCTAT**GATCGCAT**GGCCATTGAACCT 3'  
3' CTAATACCTTAAGTGGATA**CTAGCGTA**CCGGTAACTTGA 5'

1. Να γράψετε την αλληλουχία του πρόδρομου mRNA και του ώριμου mRNA που παράγεται από την μεταγραφή του παραπάνω γονιδίου και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
2. Στο παραπάνω γονίδιο συνέβη μία μετάλλαξη. Το ζεύγος G/C που υπογραμμίζεται αντικαθίσταται από T/A. Κύτταρα που είναι ομόζυγα για τη συγκεκριμένη μετάλλαξη μετατρέπονται σε καρκινικά. Πιστεύετε ότι το γονίδιο αυτό είναι ογκογονίδιο ή ογκοκατασταλτικό γονίδιο και γιατί;
3. Ένα άτομο επισκέπτεται ένα ειδικό κέντρο διάγνωσης για να δει αν είναι ή όχι φορέας της μετάλλαξης. Ο ειδικός γιατρός απομονώνει το συνολικό DNA από ένα και μόνο κύτταρο του ατόμου και πολλαπλασιάζει το παραπάνω γονίδιο υποβάλλοντας το σε 3 κύκλους της αντίδρασης PCR, ενώ στη συνέχεια κόβει το σύνολο των μορίων που έχουν προκύψει από την PCR με *EcoRI*. Να εξηγήσετε πώς, με βάση την παραπάνω μεθοδολογία, μπορεί να διαγνωστεί αν το άτομο είναι ομόζυγο φυσιολογικό, φορέας ή ομόζυγο για τη συγκεκριμένη μετάλλαξη.

#### **ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ**

##### **ΖΗΤΗΜΑ ΠΡΩΤΟ**

1:α, 2:γ, 3:γ, 4:δ, 5:γ

##### **ΖΗΤΗΜΑ ΔΕΥΤΕΡΟ**

1. σελ σχολ. 135: «Τα βήματα που απαιτούνται...καθαρισμός της φαρμακευτικής πρωτεΐνης».
2. σελ σχολ. 28-30: «Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν...από τις διάφορες θέσεις έναρξης αντιγραφής».
3. σελ σχολ. 80: «Η αιμορροφιλία Α είναι...και πάρα πολύ σπάνια στα θηλυκά άτομα».

##### **ΖΗΤΗΜΑ ΤΡΙΤΟ**

1. Η φαιουλκετονουρία (PKU) κληρονομείται ως αυτοσωμικός υπολειπόμενος χαρακτήρας. Οι δύο γονείς έχουν φυσιολογικά επίπεδα φαιουλαλανίνης, επομένως δεν πάσχουν από φαιουλκετονουρία (PKU). Το πρώτο τους παιδί όμως έχει αυξημένα επίπεδα φαιουλαλανίνης, άρα πάσχει από PKU. Αυτό σημαίνει ότι οι γονείς είναι ετερόζυγοι ως προς την συγκεκριμένη ασθένεια, καθώς είναι φυσιολογικοί, έχουν δώσει όμως από ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο στο παιδί τους.

Η β-θαλασσαιμία κληρονομείται επίσης ως αυτοσωμικός υπολειπόμενος χαρακτήρας. Ο γονέας με μειωμένη σύνθεση HbA και αυξημένη σύνθεση HbA<sub>2</sub> είναι ετερόζυγος (φορέας), ενώ ο γονέας με αυξημένη σύνθεση HbF πάσχει από β-θαλασσαιμία.

Συμβολίζουμε A=φυσιολογικό, α=PKU, B=φυσιολογικό, β=β-θαλασσαιμία.

Για να βρούμε τις ζητούμενες πιθανότητες, θα πρέπει να πραγματοποιήσουμε διασταύρωση διυβριδισμού.

P: AαBβ X Aαββ

γαμέτες: AB, Aβ, αB, αβ / Aβ, αβ

F<sub>1</sub>: AABβ, AαBβ, AAββ, Aαββ, AαBβ, ααBβ, Aαββ, ααββ

φαινοτυπική αναλογία: 3 φυσιολογικά: 3 με β-θαλασσαιμία: 1 με PKU : 1 με PKU και β-θαλασσαιμία

Επομένως, η πιθανότητα το επόμενο παιδί τους να πάσχει και από τις δύο ασθένειες είναι 1/8. Η πιθανότητα να μην πάσχει από καμία ασθένεια είναι 3/8. Η πιθανότητα να πάσχει μόνο από τη μία από τις δύο ασθένειες είναι  $3/8+1/8=4/8=1/2$

Η παραπάνω διασταύρωση και τα αποτελέσματα προκύπτουν σύμφωνα με τους νόμους του Μέντελ, που βασίζονται σε γεγονότα που συμβαίνουν στην μείωση. Για το κάθε γνώρισμα, ισχύει ο πρώτος νόμος, του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων: Καθώς τα ομόλογα χρωμοσώματα διαχωρίζονται στους γαμέτες, διαχωρίζονται και τα αλληλόμορφα γονίδια. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών. Για την μελέτη των δύο γνωρισμάτων ταυτόχρονα, ισχύει ο δεύτερος νόμος, του ανεξάρτητου συνδυασμού των γονιδίων: Τα γονίδια που ελέγχουν ένα γνώρισμα δεν επηρεάζουν την μεταβίβαση των γονιδίων που ελέγχουν ένα άλλο γνώρισμα, υπό την προϋπόθεση ότι τα γονίδια που ελέγχουν τα δύο γνωρίσματα εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Αυτό προκύπτει από τον ανεξάρτητο διαχωρισμό και τον συνακόλουθο συνδυασμό των χρωμοσωμάτων κατά την μείωση. Για τον υπολογισμό των πιθανοτήτων, γνωρίζουμε επίσης ότι κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός και δεν επηρεάζεται από τα αποτελέσματα προηγούμενων κυήσεων.

2. σελ σχολ. 94: « Η φαινυλκετονουρία...με περιορισμένη ποσότητα φαινυλαλανίνης». σελ. σχολ. 98: « Η εφαρμογή προγράμματος...στο αίμα των νεογέννητων». Μπορούμε να αναφέρουμε επίσης ότι η διάγνωση της φαινυλκετονουρίας μπορεί να γίνει και με μοριακή ανάλυση DNA για τον προσδιορισμό του υπεύθυνου υπολειπόμενου αλληλόμορφου.

#### **ΖΗΤΗΜΑ ΤΕΤΑΡΤΟ**

1. πρόδρομο mRNA: 5'-GAUUAUGGAAUUCACCUAUGAUCGCAUGGCCAUUGAACCU-3'

ώριμο mRNA: 5'-GAUUAUGGAAUUCACCGGCCAUUGAACCU-3'

Κατά την μεταγραφή, η RNA πολυμεράση χρησιμοποιεί ως πρότυπο την μία από τις δύο αλυσίδες του γονιδίου, τοποθετώντας απέναντι ριβονουκλεοτίδια σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας, με την διαφορά ότι απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια που περιέχουν αδενίνη τοποθετεί ριβονουκλεοτίδια που περιέχουν ουρακίλη. Τα νουκλεοτίδια συνδέονται με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό, έτσι η κατεύθυνση της μεταγραφής είναι 5'→3', όπως και στην αντιγραφή. Η αλυσίδα που μεταγράφεται ονομάζεται μεταγραφόμενη ή μη κωδική, ενώ η συμπληρωματική της ονομάζεται κωδική. Το παραγόμενο mRNA είναι επομένως συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με την μεταγραφόμενη αλυσίδα, ενώ έχει την ίδια αλληλουχία βάσεων (αλλά με ουρακίλη αντί για θυμίνη) και την ίδια πολικότητα με την κωδική αλυσίδα.

Το mRNA μεταφράζεται με κατεύθυνση 5'→3' σύμφωνα με τον γενετικό κώδικα. Κάθε αμινοξύ κωδικοποιείται από μία τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, ενώ το mRNA διαβάζεται με συνεχή και μη επικαλυπτόμενο τρόπο. Η μετάφραση ξεκινάει πάντα από το κωδικόνιο έναρξης, που είναι το AUG, και καταλήγει, με βήμα τριπλέτας, σε ένα από τα τρία κωδικόνια λήξης, UGA, UAG ή UAA. Εφόσον το mRNA έχει την ίδια αλληλουχία με την κωδική αλυσίδα, αυτά τα χαρακτηριστικά θα πρέπει να ισχύουν και για την κωδική αλυσίδα του γονιδίου. Με απλή διερεύνηση λοιπόν προκύπτει ότι κωδική αλυσίδα είναι η πάνω, ενώ μεταγράφεται η κάτω.

Το πρόδρομο mRNA περιλαμβάνει τόσο τις αλληλουχίες που μεταφράζονται, δηλαδή τα εξώνια, όσο και αυτές που δεν μεταφράζονται, τα εσώνια, τα οποία αποκόπτονται κατά την διαδικασία της ωρίμανσης. Το

mRNA που προκύπτει μετά την ωρίμανση ονομάζεται ώριμο και περιλαμβάνει μόνο τα εξώνια, αλλά και τις 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές.

2. Πρόκειται για γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης, που επηρεάζει το δεύτερο κωδικόνιο του γονιδίου. Πιο συγκεκριμένα, στην κωδική αλυσίδα το κωδικόνιο GAA αντικαθίσταται από TAA. Στο mRNA το κωδικόνιο GAA μετατρέπεται έτσι σε UAA, το οποίο είναι κωδικόνιο λήξης. Αυτό οδηγεί σε πρόωρο τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης. Το γονίδιο πλέον μπορεί να κωδικοποιεί μόνο το πρώτο αμινοξύ, τη μεθειονίνη, επομένως η πρωτεΐνη καταστρέφεται πλήρως.

Εφόσον η μετάλλαξη αυτή μετατρέπει τα κύτταρα σε καρκινικά, πιθανότατα το γονίδιο είναι ογκοκατασταλτικό. Είναι γνωστό ότι η καρκινογένεση σχετίζεται με υπερλειτουργία των ογκογονιδίων (τα οποία προέρχονται από τα πρωτο-ογκογονίδια, που επάγουν τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό), σε συνδυασμό με υπολειτουργία των ογκοκατασταλτικών γονιδίων, τα οποία είναι υπεύθυνα για τον τερματισμό του κυτταρικού πολλαπλασιασμού. Η έλλειψη λειτουργίας εκ μέρους της πρωτεΐνης λόγω της μετάλλαξης οδηγεί σε καρκινογένεση; επομένως φαίνεται ότι ο φυσιολογικός ρόλος του γονιδίου είναι να παρεμποδίζει την κυτταρική διαίρεση, λειτουργώντας δηλαδή ως ογκοκατασταλτικό.

3. Κάθε σωματικό κύτταρο είναι διπλοειδές και περιέχει δύο αντίγραφα του γονιδίου, που μπορεί να είναι είτε και τα δύο φυσιολογικά, είτε και τα δύο μεταλλαγμένα, είτε ένα φυσιολογικό κι ένα μεταλλαγμένο. Με την PCR μπορούμε να πολλαπλασιάσουμε επιλεκτικά την αλληλουχία DNA που μας ενδιαφέρει πολλές φορές, χωρίς την μεσολάβηση ζωντανού κυττάρου. Μετά από τρεις κύκλους PCR, τα δύο αρχικά γονίδια θα έχουν αντιγραφεί από τρεις φορές, παράγοντας έτσι 16 αντίγραφα.

Η ενδονουκλεάση περιορισμού EcoRI προέρχεται από το βακτήριο E. coli. Αναγνωρίζει στο δίκλωνο DNA την αλληλουχία 5'-GAATTC-3' και κόβει ανάμεσα στο G και στο A και τις δύο αλυσίδες, αφήνοντας μονόκλωνες ουρές από αζευγάρωτες βάσεις στα κόμματα άκρα. Στο φυσιολογικό γονίδιο η αλληλουχία αυτή υπάρχει μία φορά, έτσι το φυσιολογικό γονίδιο κόβεται σε δύο τμήματα. Η μετάλλαξη όμως καταστρέφει την θέση αναγνώρισης της EcoRI, επομένως το μεταλλαγμένο γονίδιο δεν κόβεται πλέον από το ένζυμο. Αν το άτομο είναι ομόζυγο φυσιολογικό, τα 16 αντίγραφα του γονιδίου που θα έχουν προκύψει μετά την PCR θα κοπούν μία φορά το καθένα από την EcoRI, δίνοντας 32 τμήματα DNA. Αν το άτομο είναι ομόζυγο για την συγκεκριμένη μετάλλαξη, τα 16 αντίγραφα δεν θα κοπούν, άρα θα ανιχνεύσουμε 16 μόρια DNA. Αν το άτομο είναι φορέας της μετάλλαξης, με την PCR θα προκύψουν 8 αντίγραφα του φυσιολογικού και 8 αντίγραφα του μεταλλαγμένου γονιδίου, άρα θα μετά το κόψιμο θα προκύψουν 24 τμήματα DNA.



**Επέλεξε το οργανωμένο  
φροντιστήριο μας  
πιστοποιημένο μέλος  
των Ο.Ε.Φ.Ε. - Σ.Φ.Μ.Ε.Κ.**