



Διεύθυνση: Χρήστος Α. Χαρακόπουλος

Μ. Αλεξάνδρου 49, 3ος όροφος, Δράμα, τηλ.: 25210 21972, κιν.: 6973585563  
www.akademia.gr / e-mail: info@akademia.gr

**ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ  
Γ΄ ΤΑΞΗΣ ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ  
ΤΕΤΑΡΤΗ 4 ΙΟΥΝΙΟΥ 2014**

**Ενδεικτικές απαντήσεις**

**Θέμα Α**

- A1. δ
- A2. γ
- A3. β
- A4. γ
- A5. β

**Θέμα Β**

**B1.** Η σειρά των βημάτων που οδηγούν στην κατασκευή καρυστύπου είναι:

4, 2, 1, 6, 3, 5

**B2.** α --> DNA πολυμεράσες

β --> πριμόσωμα

γ --> DNA δεσμάση

δ --> DNA ελικάση

ε --> RNA πολυμεράση

**B3.** Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών μπορεί να πραγματοποιηθεί:

- Με τη μελέτη του καρυστύπου, όπως για παράδειγμα κατά τον προγεννητικό έλεγχο.
- Με διάφορες βιοχημικές δοκιμασίες.
- Με την ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA (μοριακή διάγνωση).

**B4.** Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό υλικό τους με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος.

**B5.** Με τον όρο ζύμωση εννοούμε τη διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιεσδήποτε συνθήκες. Ο όρος ζύμωση παλαιότερα χρησιμοποιείτο μόνο για αναερόβιες διεργασίες αλλά σήμερα χρησιμοποιείται με την ευρεία έννοια και περιλαμβάνει

όλες τις διεργασίες, αερόβιες και αναερόβιες. Τα προϊόντα της ζύμωσης είναι είτε τα ίδια τα κύπαρα που ονομάζονται βιομάζα είτε προϊόντα των κυττάρων όπως πρωτεΐνες και αντιβιοτικά.

### Θέμα Γ

**Γ1.** Παρατηρούμε ότι από τη διασταύρωση των ατόμων I1 και I2 τα οποία δεν εμφανίζουν το γνώρισμα γεννιεται το άτομο II3 το οποίο πάσχει από την ασθένεια. Εμφανίζεται δηλαδή στη δεύτερη γενιά ένα χαρακτηριστικό το οποίο δεν υπήρχε στη γενιά I. Αυτό μπορεί να συμβαίνει μόνο αν η σχέση των γονιδίων είναι σχέση επικρατούς υπολειπόμενου, το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας είναι υπολειπόμενο και οι γονείς ετερόζυγοι.

Συμβολίζω: A: φυσιολογικό  
α: ασθένεια

γονότυποι γενιά I: Aα × Aα  
γαμέτες A,α A,α

γενιά II:

	A	α
A	AA	Aα
α	Aα	αα

Φαινοτυπική αναλογία: 3 υγιείς  
1 ασθενής

Ενώ αν ο ένας γονέας ήταν ετερόζυγος και ο άλλος ομόζυγος:

γονότυποι γενιά I: AA × Aα  
γαμέτες A A,α

γενιά II: AA, Aα  
Φαινοτυπική αναλογία: όλοι υγιείς

Ενώ αν ήταν και οι δύο ομόζυγοι:

γονότυποι γενιά I: AA × AA  
γαμέτες A A

γενιά II: AA  
Φαινοτυπική αναλογία: όλοι υγιείς

### Γ2.

Παρατηρούμε ότι από τη διασταύρωση των ατόμων II4 (αρσενικό άτομο που δεν πάσχει) II5 (θηλυκό που πάσχει) γεννιέται ο απόγονος III1 που πάσχει. Αν ο τρόπος κληρονομησης της ασθένειας ήταν φυλοσύνδετος, ο γονότυπος του ατόμου III1 θα ήταν  $X^aX^a$ . Ωστόσο, σε κάθε ζεύγος χρωμοσωμάτων το ένα χρωμόσωμα είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης. Άρα στην περίπτωση αυτή το ένα χρωμόσωμα  $X^a$  το άτομο III1 θα το έπερνε από τον πατέρα της. Στην περίπτωση αυτή, ο γονότυπος του πατέρα (II4) θα ήταν  $X^aY$ , άρα θα ήταν ασθενής. Αυτό όμως δε συμβαίνει όπως βλέπουμε από το δέντρο, άρα ο τρόπος κληρονομησης του γνωρίσματος είναι αυτοσωμικός και ο γονότυπος του ατόμου II4 είναι Aα.

Διασταυρώσεις:

εάν ήταν φυλοσύνδετο θα ίσχυε:

γονότυποι γενιά II:  $X^AY \times X^aX^a$   
 γαμέτες  $X^A, Y$   $X^a$

γενιά III:  $X^AX^a, X^aY$

Φαινοτυπική αναλογία: 100% κορίτσια υγιή  
 100% αγόρια ασθενή

παρατηρούμε δηλαδή ότι δεν είναι δυνατό να γεννηθούν κορίτσια ασθενή αν το γνώρισμα είναι φυλοσύνδετο άρα είναι αυτοσωμικό.

ως αυτοσωμικό:

γονότυποι γενιά II:  $Aa \times aa$   
 γαμέτες  $A, a$   $a$

γενιά III:  $Aa, aa$

Φαινοτυπική αναλογία: 50% άτομα υγιή  
 50% άτομα ασθενή

παρατηρούμε δηλαδή ότι είναι δυνατό να γεννηθούν ασθενή άτομα αν το γνώρισμα είναι αυτοσωμικό και ο πατέρας ετερόζυγος.

**Γ3.** Οι πιθανοί γονότυποι των ατόμων που ζητούνται είναι:

II1: AA ή Aa

II2: AA ή Aa

II3: aa

II4: Aa

**Γ4.**

Ο γονότυπος του ατόμου II1 είναι AA και του ατόμου II2 είναι Aa.

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 μορίου.

Η τεχνική που χρησιμοποιείται συνήθως περιλαμβάνει τη χρήση ιχνηθετημένων ανιχνευτών μορίων DNA ή RNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το κλωνοποιημένο DNA. Οι ανιχνευτές αναμειγνύονται με το DNA το οποίο έχει αποδιαταχθεί και υβριδοποιούν μόνο το συμπληρωματικό τους DNA.

Ο συγκεκριμένος ανιχνευτής υβριδοποιεί το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο. Οι πιθανοί γονότυποι του ατόμου II1 είναι AA ή Aa. Μια και ο ανιχνευτής δεν υβριδοποίησε κανένα μόριο DNA τότε το άτομο II1 δεν έχει το μεταλλαγμένο γονίδιο, άρα ο γονότυπός του μπορεί να είναι μόνο AA.

Οι πιθανοί γονότυποι του ατόμου II2 είναι επίσης AA ή Aa. Μια και ο ανιχνευτής υβριδοποίησε ένα μόριο DNA τότε το άτομο II1 έχει μία φορά το μεταλλαγμένο γονίδιο, άρα ο γονότυπός του μπορεί να είναι μόνο Aa.

**Γ5.** Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο οφείλεται σε υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο.

Συμβολίζω ως:

Φ: φυσιολογικό γονίδιο

φ: γονίδιο αχρωματοψίας

Δεδομένου ότι ο πατέρας είναι υγιής, ο γονότυπός του θα είναι:

$X^{\Phi}Y$

Δεδομένου ότι και η μητέρα είναι υγιής, οι πιθανοί γονότυποί της είναι:

$X^{\Phi}X^{\Phi}$  ή  $X^{\Phi}X^{\phi}$

Μια και γεννιέται παιδί το οποίο πάσχει από μερική αχρωματοψία, θα πρέπει να υπάρχει έστω μια φορά το γονίδιο στους γονείς του, γεγονός που μας οδηγεί στο συμπέρασμα ότι ο γονότυπος της μητέρας είναι  $X^{\Phi}X^{\phi}$ .

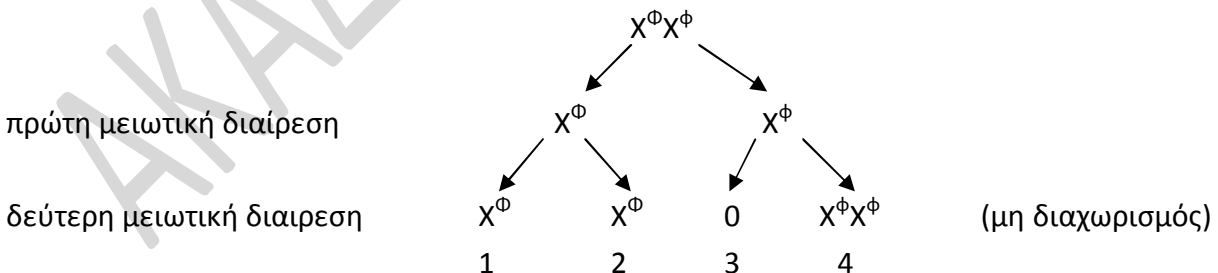
Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά χρωμοσώματα, τα XXY, αντί του φυσιολογικού ζεύγους XY. Τέτοια άτομα προκύπτουν αν κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης δεν πραγματοποιηθεί φυσιολογικά ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων ή 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 ζυγωτού με «λανθασμένη» ποσότητα γενετικού υλικού, το οποίο δεν αναπτύσσεται φυσιολογικά.

Το παιδί που πάσχει από μερική αχρωματοψία θα έχει γονότυπο:

$X^{\phi}X^{\phi}Y$

Το παραπάνω άτομο θα μπορούσε να δημιουργηθεί με τον εξής τρόπο:

- Μη διαχωρισμός των αδερφών χρωματίδων στην μητέρα:



εάν ένας φυσιολογικός γαμέτης του πατέρα που έχει το Y χρωμόσωμα γονιμοποιήσει τον γαμέτη 4 του παραπάνω σχήματος γεννιέται άτομο με γονότυπο  $X^{\phi}X^{\phi}Y$ .

## Θέμα Δ

**Δ1.** Γνωρίζουμε ότι ο γενετικός κώδικας είναι αντιστοίχιση κωδικονίων mRNA με αμινοξέα, ο όρος ωστόσο κωδικόνιο χρησιμοποιείται και για το γονίδιο. Επειδή το τμήμα DNA κωδικοποιεί τα 8

πρώτα αμινοξέα του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης, θα περιέχει κωδικόνιο έναρξης (5' ATG 3' στην κωδική, δηλαδή 5' AUG 3' στο mRNA) από το οποίο διαβάζοντας με βήμα τριπλέτας, συνεχώς και μη επικαλυπτόμενα θα πρέπει να περιλαμβάνει άλλα 7 κωδικόνια (σύνολο 8).

Τις προϋποθέσεις αυτές πληροί η αλυσίδα I ως κωδική. Επομένως κατ'αντιστοιχία τα άκρα είναι τα παρατιθέμενα.

5' AGCT**ATG**ACCATGATTACGGATTCACTG 3' αλυσίδα I (κωδική)  
3' TCG**A**TACTGGTACTAATGCCTAAGTGAC 5' αλυσίδα II (μη κωδική)  
έναρξη

**Δ2.** Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται.

Η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια, που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5' → 3'

Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο 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. Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου.

Άρα η κωδική αλυσίδα του γονιδίου Α θα έχει τον ίδιο προσανατολισμό και την ίδια αλληλουχία με το αντίστοιχο mRNA με τη διαφορά ότι αντί για ουρακίλη θα έχει θυμίνη.

Επομένως το mRNA που προκύπτει είναι το εξής:

5' AGCUAUGACCAUGAUUACGGAUUCACUG 3'

**Δ3.** Η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα κατά την έναρξη της μετάφρασης συνδέεται με το mRNA μέσω της 5' αμετάφραστης περιοχής του. Άρα στην προκειμένη περίπτωση η 5' αμετάφραστη περιοχή είναι

**5'AGCU 3'.**

**Δ4.**

Στις περισσότερες περιπτώσεις μια αντικατάσταση βάσης δημιουργεί μια τριπλέτα που κωδικοποιεί ένα διαφορετικό αμινοξύ και κατά συνέπεια μια αλλαγμένη πρωτεΐνη. (Εάν το διαφορετικό αμινοξύ βρίσκεται στο ενεργό κέντρο ενός ενζύμου ή κοντά σε αυτό, τότε η ενεργότητά του, δηλαδή η ικανότητα κατάλυσης αντιδράσεων, μπορεί να ελαττωθεί ή και να μηδενισθεί. Επίσης, σε άλλα είδη πρωτεϊνών η μετάλλαξη μπορεί να οδηγήσει σε αλλαγή της δομής τους και συνεπώς και της λειτουργίας τους, όπως στην περίπτωση της HbS στη δρεπανοκυτταρική αναιμία. Σε άλλες περιπτώσεις μία αντικατάσταση βάσης μπορεί να μετατρέψει ένα κωδικόνιο, που κωδικοποιεί κάποιο αμινοξύ, σε ένα κωδικόνιο λήξης, με αποτέλεσμα τον τερματισμό σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.) Στις περισσότερες από αυτές τις περιπτώσεις καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

Εδώ προκύπτει μία πρωτεΐνη με 1022 αντί για 1024 αμινοξέα, μετά από αντικατάσταση βάσης.

**1η περίπτωση**

Εάν η αντικατάσταση αυτή αφορά το παρατιθέμενο τμήμα (8 πρώτα κωδικόνια) του δομικού γονιδίου της λακτόζης τότε προκειμένου να προκύπτει πρωτεΐνη με 2 αμινοξέα λιγότερα, η μετάλλαξη συνέβη στο κωδικόνιο έναρξης με αποτέλεσμα η πρωτεϊνοσύνθεση να ξεκινάει από το επόμενο κωδικόνιο έναρξης (3ο κωδικόνιο της φυσιολογικής αλληλουχίας).

## 2η περίπτωση

Εάν η αντικατάσταση αυτή αφορά ολόκληρο το πρώτο δομικό γονίδιο, τότε προκειμένου να προκύπτει πρωτεΐνη με 2 αμινοξέα λιγότερα, το 3ο κωδικόνιο από το τέλος της κωδικοποιούσας περιοχής μετατράπηκε σε κωδικόνιο λήξης (TAA, TGA ή TAG στην κωδική αλυσίδα).

**Δ5.** Στο οπερόνιο της λακτόζης περιλαμβάνονται εκτός από τα γονίδια που κωδικοποιούν τα τρία απαραίτητα ένζυμα που χρειάζεται για να μεταβολίσει το *Escherichia coli* το δισακχαρίτη λακτόζη, τα οποία ονομάζονται δομικά και αλληλουχίες DNA που ρυθμίζουν τη μεταγραφή τους. Οι αλληλουχίες αυτές που βρίσκονται μπροστά από τα δομικά γονίδια είναι κατά σειρά ένα ρυθμιστικό γονίδιο, ο υποκινητής και ο χειριστής.

Όταν απουσιάζει η λακτόζη ο καταστολέας προσδέεται ισχυρά στο χειριστή και εμποδίζει την RNA πολυμεράση να αρχίσει τη μεταγραφή των γονιδίων του οπερονίου. Ο καταστολέας κωδικοποιείται από ένα ρυθμιστικό γονίδιο, που βρίσκεται μπροστά από τον υποκινητή. Το ρυθμιστικό γονίδιο μεταγράφεται συνεχώς και παράγει λίγα μόρια του καταστολέα. Τα μόρια αυτά προσδέονται συνεχώς στο χειριστή.

Με δεδομένο ότι στο ρυθμιστικό γονίδιο πραγματοποιήθηκε προσθήκη 4 επιπλέον διαδοχικών βάσεων μεταξύ του 3ου και 4ου κωδικονίου του, δηλαδή αριθμού βάσεων διαφορετικού του τρία ή πολλαπλάσιού του, το παραγόμενο προϊόν (καταστολέας) δε θα εμφανίζει πολλές ομοιότητες με το αρχικό. Αυτό σημαίνει ότι θα απολέσει την ικανότητά του να προσδεθεί στο χειριστή. Επομένως η RNA πολυμεράση είναι ελεύθερη να αρχίσει τη μεταγραφή. Τότε τα γονίδια αρχίζουν να «εκφράζονται» δηλαδή να μεταγράφονται και να συνθέτουν τα ένζυμα. Τα τρία ένζυμα μεταφράζονται ταυτόχρονα από το ίδιο μόριο mRNA το οποίο περιέχει κωδικόνιο έναρξης και λήξης για κάθε ένζυμο. **Άρα λόγω της μετάλλαξης στο ρυθμιστικό γονίδιο τα 3 ένζυμα θα παράγονται διαρκώς χωρίς να αξιοποιούνται μιας και απουσιάζει η λακτόζη από το θρεπτικό υλικό.**