



## ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

### ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΣΤΑ ΘΕΜΑΤΑ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2021

#### ΘΕΜΑ 1<sup>ο</sup>

A1. α

A2. γ

A3. δ

A4. β

A5. γ

#### ΘΕΜΑ 2<sup>ο</sup>

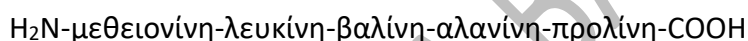
B1. 1.A, 2.Γ, 3.B, 4.A, 5.Γ, 6.B, 7.A

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<sup>S</sup>.

**B3.** 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 μεταφέρονται από ένα βακτήριο σε άλλο. Με τον τρόπο αυτό μετασχηματίζουν το βακτήριο στο οποίο εισέρχονται και του προσδίδουν καινούριες ιδιότητες.

Τα δύο στελέχη των βακτηρίων της ερώτησης έχουν δύο διαφορετικά πλασμίδια. Το πλασμίδιο του στελέχους A φέρει ένα γονίδιο ανθεκτικότητας στην αμπικιλίνη, ενώ το πλασμίδιο του στελέχους B φέρει ένα γονίδιο ανθεκτικότητας στην πενικιλίνη. Όταν αναμίχθηκαν τα δύο στελέχη, πραγματοποιήθηκε μεταφορά πλασμιδίων από το ένα βακτήριο στο άλλο, με αποτέλεσμα να προκύψουν βακτήρια που περιέχουν και τα δύο είδη πλασμιδίων και είναι ανθεκτικά και στα δύο αντιβιοτικά.

**B4.** Η μετάφραση του γονιδίου της άσκησης δημιουργεί το πεπτίδιο:



Κατά την επιμήκυνση της μετάφρασης του συγκεκριμένου γονιδίου ένα δεύτερο μόριο tRNA με αντικωδικόνιο συμπληρωματικό του δεύτερου κωδικονίου του mRNA τοποθετείται στην κατάλληλη εισδοχή του ριβοσώματος, μεταφέροντας το αμινοξύ 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 βαλίνη. Συνεπώς, το tRNA που μεταφέρει τη μεθειονίνη είναι αυτό που μόλις απομακρύνθηκε από το ριβόσωμα, τη στιγμή που το tRNA που μεταφέρει το αμινοξύ βαλίνη, προσδένεται στο ριβόσωμα.

Κάθε μόριο tRNA έχει μια ειδική τριπλέτα νουκλεοτιδίων, το αντικωδικόνιο, με την οποία προσδένεται, λόγω συμπληρωματικότητας και αντιπαραλληλίας, με το αντίστοιχο κωδικόνιο του mRNA. Το tRNA που μεταφέρει τη μεθειονίνη προσδένεται στο κωδικόνιο έναρξης  $5' \text{AUG} 3'$  του mRNA, επομένως έχει το αντικωδικόνιο  $3' \text{UAC} 5'$ .

**ΘΕΜΑ 3<sup>ο</sup>**

**Γ1.** Η θέση έναρξης της αντιγραφής βρίσκεται στη θέση Β. Το πρωταρχικό τμήμα που τοποθετείται πρώτο στην ασυνεχή αλυσίδα είναι το  $5'GCUUA3'$  (τοποθετείται απέναντι από την υπογραμμισμένη περιοχή 2 της πάνω μητρικής αλυσίδας)

**Γ2.** Το πριμόσωμα συνθέτει μικρά τμήματα RNA, τοποθετώντας ριβονουκλεοτίδια συμπληρωματικά των μητρικών αλυσίδων. Δεδομένου ότι υπάρχουν ραδιενεργά ριβονουκλεοτίδια με ουρακίλη, στις περιοχές που συντίθενται τα πρωταρχικά τμήματα απέναντι από τα νουκλεοτίδια με αδείνη των μητρικών αλυσίδων θα τοποθετηθούν ραδιενεργά ριβονουκλεοτίδια με ουρακίλη. Άρα από το πριμόσωμα θα ενσωματωθούν συνολικά 6 ραδιενεργά ριβονουκλεοτίδια με ουρακίλη.

Κατά την επιμήκυνση των πρωταρχικών τμημάτων οι DNA πολυμεράσες τοποθετούν συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες. Επομένως απέναντι από τα νουκλεοτίδια με κυτοσίνη θα τοποθετηθούν ραδιενεργά δεοξυριβονουκλεοτίδια με G. Κατά την επιμήκυνση των πρωταρχικών τμημάτων της πάνω μητρικής αλυσίδας ενσωματώνονται 7 ραδιενεργά δεοξυριβονουκλεοτίδια με G ενώ κατά την επιμήκυνση του πρωταρχικού τμήματος της κάτω μητρικής αλυσίδας ενσωματώνονται 6. Άρα θα έχουν ενσωματωθεί συνολικά 13 ραδιενεργά δεοξυριβονουκλεοτίδια με G.

**Γ3.** Μετά την ολοκλήρωση της αντιγραφής, έχουν αντικατασταθεί τα πρωταρχικά τμήματα RNA με DNA από τις DNA πολυμεράσες. Επομένως στα θυγατρικά μόρια DNA που προκύπτουν, δεν θα υπάρχουν πλέον ραδιενεργά ριβονουκλεοτίδια με ουρακίλη. Εκτός από τα 13 ραδιενεργά δεοξυριβονουκλεοτίδια με G, θα υπάρχουν επιπλέον και ακόμα 5 ραδιενεργά δεοξυριβονουκλεοτίδια με G τα οποία αντικατέστησαν τα ριβονουκλεοτίδια με G των πρωταρχικών τμημάτων. Θα υπάρχουν συνολικά λοιπόν 18 ραδιενεργά δεοξυριβονουκλεοτίδια με G.

**Γ4.** Κατάλληλο είναι μόνο το πλασμίδιο Α, γιατί όποιος κι αν είναι ο προσανατολισμός των αλυσίδων του πλασμιδίου, αυτό θα κόβεται σε μια μόνο θέση από τις δύο που

υπάρχει η αλληλουχία GAATTC (και η συμπληρωματική της) καθώς μόνο η μία από τις δύο αλληλουχίες θα έχει τον σωστό προσανατολισμό.

Αντίθετα το πλασμίδιο B είτε δεν θα κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI, είτε θα κόβεται δύο φορές ανάλογα με τον προσανατολισμό του μορίου. (Αν ο προσανατολισμός της εξωτερικής αλυσίδας είναι 5'→3' από τα δεξιά προς τα αριστερά δεν θα κόβεται από την EcoRI, ενώ αν είναι 5'→3' από τα αριστερά προς τα δεξιά θα κόβεται δύο φορές.)

**Γ5.** Δεδομένου ότι το τμήμα DNA κόβεται από την EcoRI, οι προσανατολισμοί του μορίου είναι: 5' άκρο στα αριστερά της πάνω αλυσίδας και 3' άκρο στα δεξιά της. Αντίστοιχα στην κάτω αλυσίδα θα έχουμε 3' στα αριστερά και 5' άκρο στα δεξιά. Έτσι προκύπτει ότι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου είναι η πάνω, επειδή σ' αυτήν υπάρχει από το 5' προς το 3' άκρο το κωδικόνιο έναρξης ATG, το κωδικόνιο λήξης TGA και μεταξύ αυτών ακέραιος αριθμός τριάδων νουκλεοτιδίων.

Η αλληλουχία που δημιουργείται στο πλασμίδιο μετά τη σωστή ενσωμάτωση του γονιδίου θα έχει το 5' άκρο στα αριστερά της πάνω αλυσίδας και το 3' άκρο στα δεξιά της (αντίστοιχα στην κάτω αλυσίδα 3' άκρο αριστερά και 5' άκρο δεξιά). Στην αλληλουχία που προκύπτει, η κωδική αλυσίδα του γονιδίου είναι η πάνω.

Οι πιθανές αλληλουχίες των ανιχνευτών θα είναι αυτές που υβριδοποιούν ένα μέρος του πλασμιδίου και ένα μέρος του γονιδίου, έτσι ώστε ο ανιχνευτής να υβριδοποιεί μόνο το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο, στο οποίο το γονίδιο εισάγεται με το σωστό προσανατολισμό. Έτσι, **ενδεικτικά**, ο ανιχνευτής μπορεί να υβριδοποιεί είτε τα 14 πρώτα νουκλεοτίδια της πάνω αλυσίδας ξεκινώντας από το 5' άκρο της, είτε τα 14 πρώτα νουκλεοτίδια της κάτω αλυσίδας ξεκινώντας από το 3' άκρο της.

Δεδομένου ότι οι ανιχνευτές είναι ιχνηθετημένα μόρια DNA ή RNA, θα έχουν τις εξής πιθανές αλληλουχίες:

Οι ανιχνευτές που υβριδοποιούν την πάνω αλυσίδα της αλληλουχίας είναι:

- 3'CCCCCTTAAGTACA5' (ανιχνευτής DNA)
- 3'CCCCCUUAAGUACA5' (ανιχνευτής RNA)

Οι ανιχνευτές που υβριδοποιούν την κάτω αλυσίδα της αλληλουχίας είναι:

- 5'GGGGGAATTCATGT3' (ανιχνευτής DNA)
- 5'GGGGGAAUUCAUGU3' (ανιχνευτής RNA)

**ΘΕΜΑ 4<sup>ο</sup>**

**Δ1.** Έστω: A: φυσιολογικό αλληλόμορφο,

α: αλληλόμορφο υπεύθυνο για την ομοκυστινουρία

Η μητέρα του Κώστα (γιαγιά 1) είναι φορέας της ασθένειας, άρα έχει γονότυπο Aa. Ο πατέρας του Κώστα (παππούς 1) πάσχει, άρα έχει γονότυπο aa. Ο Κώστας είναι υγιής, άρα κληρονόμησε το A από τη γιαγιά 1 και το α από τον παππού 1. Επομένως, ο Κώστας έχει γονότυπο Aa.

Ο πατέρας της Ελένης (παππούς 2) είναι φορέας της ασθένειας, άρα έχει γονότυπο Aa. Η μητέρα της Ελένης (γιαγιά 2) πάσχει, άρα έχει γονότυπο aa. Η Ελένη είναι υγιής, άρα κληρονόμησε το A από τον παππού 2 και το α από τη γιαγιά 1. Επομένως, η Ελένη έχει γονότυπο Aa.

Ο Νίκος πάσχει από ομοκυστινουρία, επομένως έχει γονότυπο aa. Ο Νίκος κληρονόμησε σίγουρα από τον πατέρα του το 21<sup>ο</sup> χρωμόσωμα που φέρει το α αλληλόμορφο, το οποίο, όπως αναφέρθηκε, προέρχεται από τον παππού 1. Επίσης, ο Νίκος κληρονόμησε σίγουρα από τον πατέρα του το χρωμόσωμα Y, το οποίο προέρχεται από τον παππού 1. Επομένως, ο ελάχιστος αριθμός χρωμοσωμάτων που έχει κληρονομήσει ο Νίκος από τον πατέρα του είναι 2.

**Δ2.** Το σύνδρομο Down (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 21<sup>ου</sup> ζεύγους κατά το σχηματισμό γαμετών στη μείωση. Με αυτό τον τρόπο δημιουργείται ωάριο, και σε σχετικά λιγότερες περιπτώσεις σπερματοζώαριο, με δύο χρωμοσώματα 21. Γονιμοποίηση του γαμέτη που έχει το επιπλέον χρωμόσωμα 21 με ένα φυσιολογικό θα δημιουργήσει στο ζυγωτό τρισωμία 21.

Τα ομόλογα χρωμοσώματα έχουν διαφορετική αλληλουχία βάσεων, ενώ οι αδελφές χρωματίδες ενός χρωμοσώματος είναι γενετικά πανομοιότυπες, δηλαδή έχουν την ίδια αλληλουχία βάσεων. Τόσο ο Κώστας, όσο και η Ελένη έχουν γονότυπο Aa. Η Μαρία έχει τρία χρωμοσώματα 21, τα οποία έχουν τρεις διαφορετικές αλληλουχίες

βάσεων. Επομένως, ο μη φυσιολογικός γαμέτης του γονέα που οδήγησε στη δημιουργία του ζυγωτού της Μαρίας προήλθε από μη-διαχωρισμό των ομόλογων χρωμοσωμάτων στην 1<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση και περιέχει τα χρωμοσώματα A και a. Επομένως, αφού η Μαρία έχει το A αλληλόμορφο δεν θα πάσχει από ομοκυστινουρία.

**Δ3.** Στην F2 γενιά για το μήκος της κεραίας παρατηρούνται οι παρακάτω αναλογίες:

Θηλυκά άτομα: μικρές κεραίες / μεγάλες κεραίες = 800 / 0 → όλα με μικρές κεραίες

Αρσενικά άτομα: μικρές κεραίες / μεγάλες κεραίες = 400 / 400 = 1 / 1

Η αναλογία του γνωρίσματος είναι διαφορετική στα δύο φύλα. Αυτό μπορεί να εξηγηθεί μόνο αν το γονίδιο που ελέγχει το μήκος των κεραίων είναι φυλοσύνδετο. Επίσης, επειδή τα άτομα με μικρές κεραίες είναι συνολικά τριπλάσια από τα άτομα με μεγάλες κεραίες, το μικρό μήκος κεραίων ελέγχεται από το επικρατές αλληλόμορφο.

Επομένως, έστω: X<sup>M</sup>: μικρό μήκος κεραίων

X<sup>m</sup>: μεγάλο μήκος κεραίων

Στην F2 γενιά για το είδος των φτερών παρατηρούνται οι παρακάτω αναλογίες:

Θηλυκά άτομα: κανονικά φτερά / ατροφικά φτερά = 600 / 200 = 3 / 1

Αρσενικά άτομα: κανονικά φτερά / ατροφικά φτερά = 600 / 200 = 3 / 1

Αναλογία 3 : 1 ξεχωριστά σε κάθε φύλο μπορεί να προκύψει μόνο αν το γονίδιο που ελέγχει το είδος των φτερών είναι αυτοσωμικό. Επίσης, επειδή τα άτομα με κανονικά φτερά είναι συνολικά τριπλάσια από τα άτομα με ατροφικά φτερά, το κανονικό είδος φτερών ελέγχεται από το επικρατές αλληλόμορφο.

Επομένως, έστω: K: κανονικά φτερά

k: ατροφικά φτερά

**Δ4.** Για το μήκος των κεραίων: Στην F2 γενιά προκύπτουν αρσενικά άτομα τόσο με μικρές κεραίες, που έχουν γονότυπο X<sup>M</sup>Y, όσο και με μεγάλες κεραίες, που έχουν γονότυπο X<sup>m</sup>Y. Τα άτομα αυτά κληρονόμησαν το χρωμόσωμα X από το θηλυκό άτομο της F1 γενιάς. Επομένως, το θηλυκό άτομο της F1 γενιάς έχει γονότυπο X<sup>M</sup>X<sup>m</sup>. Όλα τα θηλυκά άτομα της F2 γενιάς έχουν μεγάλες κεραίες, άρα φέρουν το X<sup>M</sup> αλληλόμορφο.

Το αλληλόμορφο αυτό το κληρονόμησαν από το αρσενικό άτομο της F1 γενιάς, το οποίο έχει γονότυπο  $X^MY$ .

Επειδή όλα τα αρσενικά άτομα της F1 γενιάς έχουν γονότυπο  $X^MY$ , το θηλυκό άτομο της P γενιάς έχει γονότυπο  $X^MX^M$ . Επίσης επειδή τα θηλυκά άτομα της F1 γενιάς έχουν γονότυπο  $X^MX^m$ , τα αρσενικά άτομα της P γενιάς έχουν γονότυπο  $X^mY$ , έτσι ώστε να κληροδοτήσουν το  $X^m$  αλληλόμορφο σε αυτά. Επομένως, η διασταύρωση για το μήκος των κεραιών είναι η παρακάτω:

P γενιά:  $X^MX^M$  (x)  $X^mY$

γαμέτες:  $X^M$   $X^M$ ,  $Y$

F1 γενιά:  $X^MX^m$ ,  $X^MY$  Φ.Α: όλα με μικρές κεραίες

F1 γενιά:  $X^MX^m$  (x)  $X^MY$

γαμέτες:  $X^M$ ,  $X^m$   $X^M$ ,  $Y$

F2 γενιά:  $X^MX^M$ ,  $X^MX^m$ ,  $X^MY$ ,  $X^mY$  Φ.Α: 2 θηλυκά με μικρές κεραίες : 1 αρσενικό με μικρές κεραίες : 1 αρσενικό με μεγάλες κεραίες

Για το είδος των φτερών: Στην F2 γενιά προκύπτει η αναλογία 3 με κανονικά φτερά : 1 με ατροφικά φτερά. Η αναλογία αυτή είναι γνωστή από τις διασταυρώσεις του Mendel και προκύπτει όταν διασταυρώνονται στην P γενιά ομόζυγα άτομα, που διαφέρουν ως προς την έκφραση του χαρακτήρα, και στην F1 γενιά ετερόζυγα άτομα. Επομένως, η διασταύρωση για το είδος των φτερών είναι η παρακάτω:

P γενιά:  $KK$  (x)  $kk$

γαμέτες:  $K$   $k$

F1 γενιά:  $Kk$  Φ.Α: όλα με κανονικά φτερά

F1 γενιά:  $Kk$  (x)  $Kk$

γαμέτες:  $K$ ,  $k$   $K$ ,  $k$

F2 γενιά:  $KK$ ,  $Kk$ ,  $Kk$ ,  $kk$  Φ.Α: 3 με κανονικά φτερά : 1 με ατροφικά φτερά

Επομένως, υπάρχουν δύο πιθανοί γονότυποι στην P γενιά:

$KKX^MX^M$  (x)  $kkX^MY$  ή  $kkX^MX^M$  (x)  $KKX^MY$ ,

ενώ οι γονότυποι των ατόμων της F1 γενιάς είναι:

$KkX^MX^m$  (x)  $KkX^MY$ .