

# ΒΙΟΛΟΓΙΑ Γ' ΤΑΞΗΣ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ 2003

## ΕΚΦΩΝΗΣΕΙΣ

### ΘΕΜΑ 1ο

**A.** Να γράψετε τον αριθμό της καθεμιάς από τις παρακάτω προτάσεις **1-5** και δίπλα του τη λέξη **Σωστό**, αν η πρόταση είναι σωστή, ή **Λάθος**, αν η πρόταση είναι λανθασμένη.

1. Ο καταστολέας κωδικοποιείται από ένα ρυθμιστικό γονίδιο, που βρίσκεται μπροστά από τον υποκινητή. Μονάδες 2
2. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες παράγονται από ευκαρυωτικά κύτταρα. Μονάδες 2
3. Η μέθοδος αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (PCR) επιτρέπει την επιλεκτική αντιγραφή μορίων DNA, χωρίς τη μεσολάβηση ζωικών κυττάρων. Μονάδες 2
4. Τα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία παράγουν μόνο HbA. Μονάδες 2
5. Η αιμορροφιλία Α οφείλεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο. Μονάδες 2

**B.** Για τις ερωτήσεις **1-3**, να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της ερώτησης και δίπλα του το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση.

1. Ένα άτομο που ανήκει στην ομάδα αίματος AB έχει γονότυπο:
  - α.  $I^A I^B$
  - β. ii
  - γ.  $I^B i$
  - δ.  $I^A i$ .Μονάδες 5
2. Τα φυλετικά χρωμοσώματα του ανθρώπου βρίσκονται:
  - α. μόνο στα μυϊκά κύτταρα
  - β. μόνο στα γεννητικά κύτταρα
  - γ. σε όλα τα κύτταρα
  - δ. μόνο στα ηπατικά κύτταρα.Μονάδες 5
3. Μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει:
  - α. το σύνολο του m-RNA ενός οργανισμού
  - β. το σύνολο του DNA ενός οργανισμού
  - γ. αντίγραφα ενός μόνο ανασυνδυασμένου πλασμιδίου
  - δ. αντίγραφα ανασυνδυασμένων κυττάρων.Μονάδες 5

### ΔΙΕΥΚΡΙΝΙΣΗ

Διευκρινίζεται ότι στο 1Α3 θέμα η λέξη "ζωικών" αντικαθίσταται με τη λέξη "ζωντανών". Παρακαλούμε να γίνει, με ευθύνη του προέδρου της ΛΕ, η σχετική διόρθωση πριν τη διανομή των θεμάτων στους εξεταζόμενους.

Στην περίπτωση που τα θέματα έχουν διανεμηθεί η διόρθωση να διαβαστεί σε κάθε αίθουσα και να γραφεί στον πίνακα, με ευθύνη πάντα του προέδρου της ΛΕ.

## ΘΕΜΑ 2ο

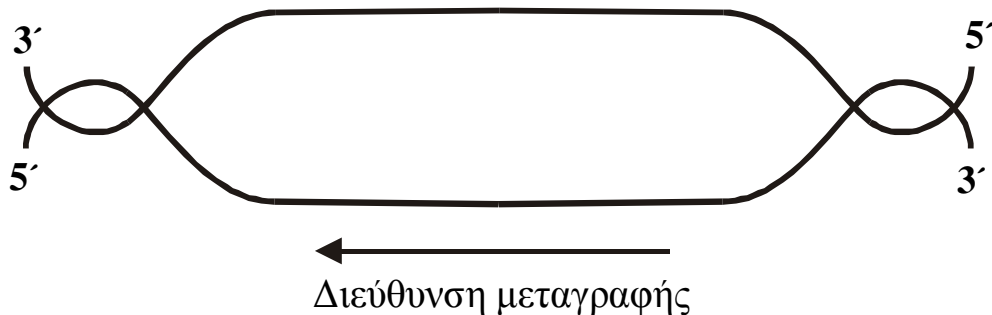
1. Τι ονομάζεται υβριδοποίηση νουκλεϊκών οξέων;  
Μονάδες 5
2. Το 1997 οι ερευνητές του Ινστιτούτου Roslin της Σκωτίας ανακοίνωσαν ότι κλωνοποίησαν ένα πρόβατο (Dolly). Ποια διαδικασία ακολούθησαν;  
Μονάδες 10
3. Να περιγράψετε το σχηματισμό μιας πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας, με προσανατολισμό  $5' \rightarrow 3'$ .  
Μονάδες 10

## ΘΕΜΑ 3ο

1. Πώς αντιμετωπίζεται η κυστική ίνωση με γονιδιακή θεραπεία;  
Μονάδες 10
2. Άνδρας ο οποίος πάσχει από κυστική ίνωση και υποβλήθηκε σε γονιδιακή θεραπεία για τη νόσο, αποκτά παιδιά με φυσιολογική γυναίκα. Τι πιθανότητες υπάρχουν να είναι τα παιδιά τους φυσιολογικά; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.  
Μονάδες 15

## ΘΕΜΑ 4ο

Δίδεται το παρακάτω τμήμα DNA, το οποίο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του πεπτιδίου: ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη... και η διεύθυνση της μεταγραφής.



1. Να μεταφέρετε το παραπάνω σχήμα στο τετράδιό σας και να σημειώσετε επάνω σ' αυτό τα κωδικόνια του DNA, που κωδικοποιούν το τμήμα του πεπτιδίου αυτού (Μονάδες 3) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 9).  
Μονάδες 12
2. Μετάλλαξη που έγινε σ' ένα σημείο στο παραπάνω DNA έδωσε το πεπτίδιο: τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη...  
Να εντοπίσετε το είδος της μετάλλαξης (Μονάδες 6) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 7).  
Μονάδες 13

Δίδονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις αμινοξέων και κωδικονίων.  
Τυροσίνη – UAU  
Ισολευκίνη – AUA

## ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

### ΘΕΜΑ 1ο

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. (Πρόκειται για τη σύνδεση δύο μονόκλωνων αλυσίδων DNA ή RNA ή DNA - RNA με δεσμούς υδρογόνου, σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Η τεχνική αυτή χρησιμοποιείται για την ανίχνευση κλώνων γονιδιωματικής ή c-DNA βιβλιοθήκης).
2. Το πρόβατο Dolly δημιουργήθηκε, όταν ο πυρήνας ενός κυττάρου του μαστικού αδένος ενός εξάχρονου προβάτου τοποθετήθηκε στο ωάριο που απομακρύνθηκε από ένα δεύτερο πρόβατο. Από το ωάριο αυτό είχε αφαιρεθεί προηγουμένως ο πυρήνας με μικροπιπέτα. Το κύτταρο, του οποίου χρησιμοποίησαν τον πυρήνα, δηλαδή το κύτταρο του αδένος του μαστού, πιθανώς δεν ήταν πλήρως διαφοροποιημένο και έτσι ήταν ευκολότερο να επιστρατευτεί η λειτουργία όλων των γονιδίων. Το κύτταρο από το μαστικό αδένος και το ωάριο συντήκονται. Το έμβρυο το οποίο δημιουργήθηκε ύστερα από 3-4 διαιρέσεις, κατόπιν ηλεκτρικής διέγερσης εμφυτεύτηκε στη μήτρα της θετής μητέρας - προβατίνας, η οποία γέννησε τη Dolly.
3. Σχηματισμός πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας (σχολ. βιβλίο σελ. 14)  
Για δεοξυριβονουκλεοτιδική αλυσίδα: → ΑΝΤΙΓΡΑΦΗ  
Για να αρχίσει η αντιγραφή του DNA, είναι απαραίτητο να ξετυλιχθούν στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής, οι δύο αλυσίδες. Τα ένζυμα που σπάζουν τους δεσμούς υδρογόνου είναι οι DNAελικάσες. Όταν ανοίξει η διπλή έλικα, δημιουργείται μια "θηλιά".

Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA είναι οι DNAπολυμεράσες. Επειδή τα ένζυμα αυτά δεν έχουν την ικανότητα να αρχίσουν την αντιγραφή, το κύτταρο διαθέτει ειδικό σύμπλοκο, το πριμόσωμα.

Το πριμόσωμα συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, τα πρωταρχικά τμήματα. Ένα είδος DNA-πολυμεράσης επιμηκύνει τα πρωταρχικά τμήματα, τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες DNA.

Η DNA-πολυμεράση διορθώνει και τα τυχόν λάθη. Ένα άλλο είδος DNA-πολυμεράσης απομακρύνει τα πρωταρχικά τμήματα RNA και τα αντικαθιστά με DNA. Οι DNA-πολυμεράσες λειτουργούν προς καθορισμένη κατεύθυνση και τοποθετούν το νουκλεοτίδιο στο 3' άκρο της δεοξυριβοζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας. Η αντιγραφή γίνεται με προσανατολισμό 5' - 3'. Για να ακολουθηθεί αυτός ο κανόνας σε κάθε τμήμα DNA που γίνεται η αντιγραφή, η σύνθεση του DNA είναι συνεχής στη μια αλυσίδα και ασυνεχής στην άλλη. Τα κομμάτια της ασυνεχούς αλυσίδας συνδέονται με τη DNA-δεσμάση.

Για ριβονουκλεοτιδική αλυσίδα: → ΜΕΤΑΓΡΑΦΗ

Η μεταγραφή καταλύεται από ένα ένζυμο, την RNA πολυμεράση, η οποία προσδένεται σε ειδικές περιοχές του DNA (υποκινητές), με τη βοήθεια των μεταγραφικών παραγόντων. Οι υποκινητές και οι μεταγραφικοί παράγοντες αποτελούν τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής του DNA και επιτρέπουν στην RNA-πολυμεράση να αρχίσει σωστά τη μεταγραφή.

Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου, η RNA-πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Τοποθετεί στη συνέχεια τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια μιας αλυσίδας του DNA, βάσει του κανόνα συμπληρωματικότητας των βάσεων, με τη διαφορά ότι απέναντι από την αδενίνη βάζει ουρακίλη. Η RNA-πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια με 3' - 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5' - 3'. Η σύνθεση σταματά στις αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής.

## ΘΕΜΑ 2ο

1. Το είδος της γονιδιακής θεραπείας ονομάζεται *in vivo* και εφαρμόστηκε για τη θεραπεία της κυστικής ίνωσης.

Η κυστική ίνωση οφείλεται σε μεταλλάξεις ενός γονιδίου, το οποίο κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη, η οποία διευκολύνει τη μεταφορά ιόντων δια μέσου των επιθηλιακών κυττάρων του πνεύμονα. Η ασθένεια παρουσιάζει υπολειπόμενη αυτοσωμική κληρονομικότητα και επηρεάζει πρωτίστως τη λειτουργία των πνευμόνων.

Το φυσιολογικό γονίδιο, ενσωματώθηκε αρχικά σε ένα αδενοϊό. Ο ανασυνδυασμένος ιός εισήλθε στον οργανισμό με ψεκασμό με τη βοήθεια βρογχοσκοπίου και μόλυνε τα κύτταρα του αναπνευστικού συστήματος (διαμόλυνση). Με την εισαγωγή του στα κύτταρα το φυσιολογικό γονίδιο ενσωματώθηκε στο γονιδίωμά τους και παρήγαγε το φυσιολογικό προϊόν.

Είναι σημαντικό να λεχθεί ότι το φυσιολογικό γονίδιο απομονώθηκε από υγιή οργανισμό, με ενδονουκλεάσες περιορισμού. Επιπλέον, ο αδενοϊός είχε καταστεί αβλαβής πριν τη χρησιμοποίησή του. Τέλος για την ενσωμάτωση του φυσιολογικού γονιδίου στο ιικό DNA χρησιμοποιήθηκαν τεχνικές του ανασυνδυασμένου DNA

2. Είναι φανερό ότι με την παραπάνω μεθοδολογία δεν επηρεάζονται τα γεννητικά κύτταρα του ασθενούς. Συνεπώς τα γεννητικά κύτταρα του ασθενούς είναι ομόζυγα για τον υπολειπόμενο αυτοσωμικό χαρακτήρα.

Εάν συμβολίσουμε με

A: το φυσιολογικό αλληλόμορφο

a: το αλληλόμορφο της κυστικής ίνωσης.

Ο άνδρας με κυστική ίνωση έχει γενότυπο aa.

- α) Γυναίκα φυσιολογική με ομόζυγο γενότυπο (AA):

P: ♀ AA x ♂ aa

Γαμ.: A a

F<sub>1</sub>: Aa

Όλα τα παιδιά είναι φαινοτυπικά φυσιολογικά, ενώ γενοτυπικά ετερόζυγα (φορείς της ασθένειας)

- β) Γυναίκα φυσιολογική με ετερόζυγο γενότυπο (Aa):

P: ♀ Aa x ♂ aa

Γαμ.: A, a a

F<sub>1</sub>: Aa, aa

Το 50% των παιδιών (Aa) είναι φυσιολογικά ως προς το φαινότυπο, αλλά αποτελούν φορείς της ασθένειας.

Το υπόλοιπο 50% των παιδιών εκδηλώνουν κυστική ίνωση (ασθενείς).

Άρα η συνολική πιθανότητα ένα παιδί να εμφανίζει φυσιολογικό φαινότυπο είναι 75%.

### ΘΕΜΑ 3ο

#### A.

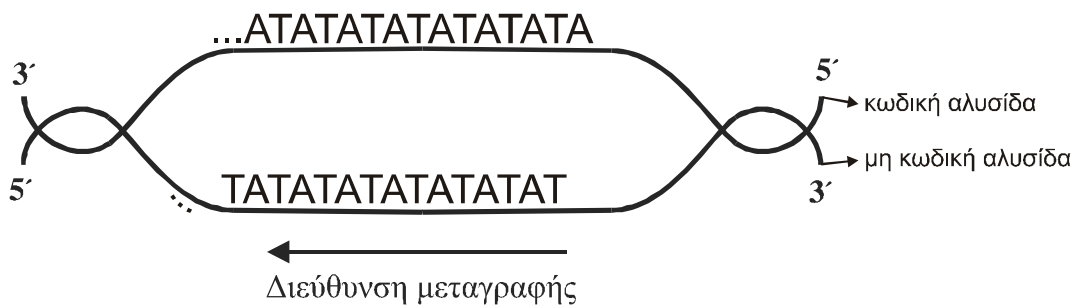
1. Σωστό
2. Λάθος
3. Σωστό
4. Λάθος
5. Λάθος

#### B.

1. α
2. γ
3. β

### ΘΕΜΑ 4ο

#### 1.



Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5' → 3'. Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική (κάτω αλυσίδα). Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική (επάνω αλυσίδα). Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου.

#### ΑΝΑΛΥΣΗ ΣΧΗΜΑΤΟΣ

DNA κωδική αλυσίδα:	5' ... ATA - TAT - ATA - TAT - ATA ... 3'
DNA μη κωδική αλυσίδα:	3' ... TAT - ATA - TAT - ATA - TAT ... 5'
m-RNA:	5' ... AUA - UAU - AUA - UAU - AUA ... 3'
πολυπεπίδιο:	...ισολευκίνη - τυροσίνη - ισολευκίνη - τυροσίνη - ισολευκίνη ...

2. Πραγματοποιήθηκε μια σημειακή μετάλλαξη σ' ένα σημείο του DNA και τροποποίησε το πεπτίδιο:

DNA κωδική αλυσίδα:	5' ...A-TAT - ATA - TAT - ATA - TAT ... 3'
	↓ προσθήκη αδενίνης
DNA μη κωδική αλυσίδα:	3' ... T-ATA - TAT - ATA - TAT - AT@... 5'
m-RNA:	5' ... A-UAU - AUA - UAU - AUA - UAU... 3'
πολυπεπίδιο:	... τυροσίνη - ισολευκίνη - τυροσίνη - ισολευκίνη - τυροσίνη ...

Η απλούστερη περίπτωση είναι να θεωρήσουμε πως έγινε προσθήκη στην αρχή του τμήματος της μεταγραφόμενης αλυσίδας. Συγκεκριμένα, πρόκειται για εισαγωγή ενός δεοξυριβονουκλεοτιδίου αδενίνης, ώστε το κωδικόνιο της ισολευκίνης να τροποποιηθεί και να δώσει τυροσίνη.