

**ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ**  
**Γ' ΤΑΞΗΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ ΓΕΝΙΚΩΝ ΛΥΚΕΙΩΝ**  
**18 ΙΟΥΝΙΟΥ 2019-06-19**  
**ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ**

**ΘΕΜΑ Α**

**A1** α

**A2** β

**A3** γ

**A4** γ

**A5** β

**ΘΕΜΑ Β**

**B1**

ΣΤΗΛΗ Ι – ΣΤΗΛΗ ΙΙ

1 ζ

2 στ

3 α

4 ε

5 β

6 δ

**B2**

Θα γίνει στο μόριο Α, δε θα γίνει στα μόρια Β και Γ.

Αιτιολόγηση – Οι DNA πολυμεράσεις επιμηκώνουν μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα με κατεύθυνση 5' → 3', προσθέτοντας δεσοξυριβονουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3' άκρο.

Παρατηρούμε ότι μόνο το μόριο Α διαθέτει ελεύθερο 3' άκρο στη θυγατρική αλυσίδα και μητρική αλυσίδα DNA «καλούπι», συνεπώς στα μόρια Β και Γ δε θα μπορεί να δράσει DNA πολυμεράση.

### **B3**

**α.** Θηλυκό άτομο (απουσία Y χρωμοσώματος)

**β.** Σύνδρομο Turner

**γ.** Στείριότητα, δεν αναπτύσσει δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου

**δ.** Κάθε μεταφασικό χρωμόσωμα αποτελείται από 2 μόρια DNA (αδελφές χρωματίδες), που συγκρατούνται ενωμένα στο κεντρομερίδιο. Παρατηρούνται συνολικά 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα φυλετικό X, δηλαδή συνολικά 45 χρωμοσώματα, άρα 90 μόρια DNA συνολικά.

### **B4**

Η γονιδιακή θεραπεία στηρίζεται στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA και έχει σαν στόχο να διορθώσει τη γενετική βλάβη, εισάγοντας το φυσιολογικό αλληλόμορφο στα σωματικά κύτταρα που εμφανίζουν τη βλάβη.

Απαραίτητες προϋποθέσεις εφαρμογής:

- Να έχει χαρτογραφηθεί και κλωνοποιηθεί το υπεύθυνο γονίδιο για την ασθένεια
- Η ασθένεια να κληρονομείται ως υπολειπόμενη
- Να χρησιμοποιούνται αβλαβείς ιοί-φορείς
- Να γνωρίζουμε τα σωματικά κύτταρα που εμφανίζουν τη βλάβη.

## **ΘΕΜΑ Γ**

### **Γ1**

Παρατηρούμε αναλογία απογόνων 160 θηλυκά / 80 αρσενικά άτομα, άρα τα μισά αναμενόμενα αρσενικά άτομα «χάνονται». Αυτό σημαίνει πως στη συγκεκριμένη διασταύρωση δρα φυλοσύνδετο και θνησιγόνο αλληλόμορφο (ορισμοί φυλοσύνδετης κληρονομικότητας, θνησιγόνων γονιδίων), το οποίο προκαλεί το θάνατο των μισών αρσενικών αναμενόμενων απογόνων.

Ως προς το χρώμα σώματος

Ελέγχεται από πολλαπλά αλληλόμορφα (διατύπωση ορισμού). Επειδή οι φαινότυποι κίτρινο, μαύρο, άσπρο εμφανίζονται με την ίδια αναλογία και στα δύο φύλα, ο χαρακτήρας «χρώμα σώματος» κληρονομείται με αυτοσωμικό τύπο.

Έστω A1 κίτρινο χρώμα, A2 μαύρο χρώμα και A3 άσπρο χρώμα σώματος.

Από γονείς με φαινότυπο κίτρινο και μαύρο χρώμα σώματος, προκύπτουν απόγονοι και με άσπρο φαινότυπο, άρα το A3 αλληλόμορφο είναι υπολειπόμενο έναντι των A1 και A2 αλληλομόρφων και οι γονότυποι των ατόμων της πατρικής γενιάς είναι ετερόζυγοι:

P: A1A3 x A2A3

F1: A1A2, A1A3, A2A3, A3A3

Παρατηρούμε ότι προκύπτει η φαινοτυπική αναλογία απογόνων 2 κίτρινα προς 1 μαύρο προς 1 άσπρο, η οποία είναι ανεξάρτητη του φύλου και συμφωνεί με τα αποτελέσματα που δίνονται στην εκφώνηση.

Συμπερασματικά

A1 αλληλόμορφο ελέγχει κίτρινο χρώμα σώματος, επικρατεί έναντι των αλληλομόρφων A2 και A3

A2 αλληλόμορφο ελέγχει μαύρο χρώμα σώματος, επικρατεί έναντι του αλληλομόρφου A3

A3 αλληλόμορφο ελέγχει άσπρο χρώμα σώματος

Ως προς την παραγωγή πρωτεΐνης A

Το θηλυκό άτομο της πατρικής γενιάς είναι ετερόζυγο ως προς το φυλοσύνδετο και υπολειπόμενο θνησιγόνο, ώστε τα μισά αρσενικά άτομα που προκύπτουν από τη διασταύρωση, να πεθαίνουν, αλλά τα υπόλοιπα μισά αρσενικά, να κληρονομούν το φυσιολογικό αλληλόμορφο για την παραγωγή της πρωτεΐνης A.

Αντίθετα, το αρσενικό άτομο της πατρικής γενιάς, προφανώς φέρει το φυσιολογικό αλληλόμορφο, ώστε να παράγει την πρωτεΐνη A, βάσει εκφώνησης.

Αν Λ το φυσιολογικό αλληλόμορφο για την παραγωγή πρωτεΐνης A και λ το υπολειπόμενο θνησιγόνο, τότε η διασταύρωση σε επίπεδο πατρικής γενιάς και πρώτης γενιάς απογόνων είναι

P:  $X^{\Lambda}X^{\lambda} \times X^{\Lambda}Y$

F1:  $X^{\Lambda}X^{\Lambda}, X^{\Lambda}X^{\lambda},$

$X^{\Lambda}Y, X^{\lambda}Y$  (το άτομο αυτό πεθαίνει)

Παρατηρούμε φαινοτυπική αναλογία μεταξύ των βιώσιμων απογόνων 2 θηλυκά άτομα που παράγουν πρωτεΐνη A προς ένα αρσενικό άτομο που παράγει πρωτεΐνη A.

Συνολικά, η πατρική γενιά είναι

P:  $X^{\Lambda}X^{\lambda} A1A3 \times X^{\Lambda}YA2A3$

## **Γ2**

Θα διασταυρώσουμε αμιγές θηλυκό άτομο για το υπολειπόμενο χαρακτηριστικό με αμιγές αρσενικό άτομο για το επικρατές χαρακτηριστικό. Από τα αποτελέσματα της πρώτης θυγατρικής γενιάς, προκύπτει συμπέρασμα για τον τύπο κληρονομικότητας.

Έστω A → μεγάλο μήκος κεραιών και α → μικρό μήκος κεραιών

Αν πρόκειται για αυτοσωμικό γονίδιο

P: αα x AA

F1: Aα (100% απογόνων με μεγάλο μήκος κεραιών)

Αν πρόκειται για φυλοσύνδετο γονίδιο

P:  $X^aX^a \times X^AY$

F1:  $X^AX^a, X^aY$  (100% θηλυκών απογόνων με μεγάλο μήκος κεραιών και 100% αρσενικών απογόνων με μικρό μήκος)

Συμπερασματικά, ανάλογα με τα αποτελέσματα της F1, συμπεραίνουμε αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο: αν όλοι οι απόγονοι είναι με μεγάλο μήκος κεραιών, το γονίδιο είναι αυτοσωμικό, ενώ αν όλοι οι θηλυκοί απόγονοι είναι με μεγάλο μήκος κεραιών και όλοι οι αρσενικοί απόγονοι με μικρό μήκος κεραιών, το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο.

(Διατύπωση πρώτου νόμου Μέντελ)

ΣΗΜΕΙΩΣΗ: Επιστημονικά τεκμηριωμένη λύση είναι και η διασταύρωση θηλυκού ατόμου με μεγάλο μήκος κεραιών με αρσενικό άτομο με μικρό μήκος κεραιών. Στην περίπτωση αυτή, επειδή οι απόγονοι της F1 θα είναι όλοι με μεγάλο μήκος κεραιών, η διάκριση του τύπου κληρονομικότητας, θα γίνει από την F2 γενιά:

Αν στην F2 γενιά η αναλογία φαινοτύπων είναι 3 (μεγάλες κεραιές) /1 (μικρές κεραιές), ανεξαρτήτως φύλου, το γονίδιο είναι αυτοσωμικό. Αν όμως είναι 2 θηλυκά με μεγάλες κεραιές, ένα αρσενικό με μεγάλες κεραιές και ένα αρσενικό με μικρές κεραιές, το γονίδιο θα είναι φυλοσύνδετο.

### **Γ3**

Μετασχηματισμός ονομάζεται η εισαγωγή ξένου DNA σε βακτηριακά κύτταρα ξενιστές.

Αφού τα βακτήρια-ξενιστές είναι ευαίσθητα στην αμπικιλίνη, όσα κύτταρα μετασχηματίζονται αποκτούν το γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό και έτσι επιβιώνουν σε θρεπτικό υλικό που περιέχει αμπικιλίνη.

Μετά τον αρχικό μετασχηματισμό, προκύπτουν οι παρακάτω βακτηριακές αποικίες:

- Βακτηριακές αποικίες που δε μετασχηματίστηκαν – ευαίσθητες στην αμπικιλίνη, ανίκανες να διασπάσουν λακτόζη, ικανές να χρησιμοποιήσουν γλυκόζη.
- Βακτηριακές αποικίες που μετασχηματίστηκαν με ανασυνδυασμένο πλασμίδιο – στα κύτταρα αυτά, το γονίδιο της β γαλακτοσιδάσης είναι ανενεργό (στη θέση του έχει ενσωματωθεί ξένο γενετικό υλικό, αφού η ενδονουκλεάση κόβει μέσα στο γονίδιο της β γαλακτοσιδάσης) και έτσι δεν μπορούν να διασπάσουν τη λακτόζη, μπορούν όμως να αναπτυχθούν σε περιβάλλον γλυκόζης. Επιπλέον, οι αποικίες αυτές είναι ανθεκτικές στην αμπικιλίνη, αφού αποκτούν το γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό αυτό.
- Βακτηριακές αποικίες που μετασχηματίστηκαν με μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο – στα κύτταρα αυτά, το γονίδιο της β γαλακτοσιδάσης είναι ενεργό (μερικές φορές τα πλασμίδια ξαναγίνονται κυκλικά, πριν προσλάβουν ξένο γενετικό υλικό) και έτσι μπορούν να διασπάσουν τη λακτόζη, μπορούν όμως να αναπτυχθούν και σε περιβάλλον γλυκόζης. Επιπλέον, οι αποικίες αυτές είναι ανθεκτικές στην αμπικιλίνη, αφού αποκτούν το γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό αυτό.

Στην καλλιέργεια Α, παρατηρούμε τις 7 βακτηριακές αποικίες που μετασχηματίστηκαν με πλασμίδιο (ανασυνδυσασμένο ή μη). Στο περιβάλλον της αμπικιλίνης, τα μη μετασχηματισμένα βακτήρια πεθαίνουν, όμως στο θρεπτικό υλικό υπάρχει γλυκόζη και έτσι αναπτύσσονται όλα τα βακτήρια που μετασχηματίστηκαν με πλασμίδιο, είτε μπορούν να διασπάσουν τη λακτόζη είτε όχι.

Στην καλλιέργεια Β, παρατηρούμε τις βακτηριακές αποικίες που μετασχηματίστηκαν με μη ανασυνδυσασμένο πλασμίδιο, διότι μόνο αυτά, βάσει των όσων έχουν ήδη αναλυθεί, μπορούν να εκφράσουν τα ένζυμα του οπερονίου της λακτόζης και να διασπάσουν τη λακτόζη σε γλυκόζη και γαλακτόζη.

## **ΘΕΜΑ Δ**

### **Δ1**

Σε ένα γενεαλογικό δέντρο, με τετράγωνο συμβολίζει ένα αρσενικό άτομο, ενώ ο κύκλος ένα θηλυκό άτομο. Η σκίαση υποδηλώνει την εκδήλωση του κληρονομικού χαρακτήρα από το άτομο, ενώ η μη σκίαση του ατόμου, υποδηλώνει φυσιολογικό φαινότυπο.

Το φυσιολογικό αλληλόμορφο δεν κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση (παραμένει λοιπόν ένα τμήμα μήκους 1000 ζευγών βάσεων), κόβεται όμως το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο σε δύο τμήματα, μήκους 600 και 400 ζευγών βάσεων.

Η διερεύνηση θα αφορά σε 3 πιθανούς τύπους κληρονόμησης (αυτοσωμικό υπολειπόμενο, αυτοσωμικό επικρατές, φυλοσύνδετο υπολειπόμενο):

Έστω αυτοσωμικός υπολειπόμενος τύπος

(A →φυσιολογικό αλληλόμορφο, α→μεταλλαγμένο αλληλόμορφο)

Π1 – αα (τμήματα μήκους 600 ζευγών βάσεων και 400 ζευγών βάσεων)

Π2 – ΑΑ (μόνο τμήματα 1000 ζευγών βάσεων)

Με δεδομένο ότι ο Π1 πάσχει, θα έχει γονότυπο αα, όμως η περίπτωση αυτή, απορρίπτεται, διότι δε θα προέκυπτε απόγονος Π2 με γονότυπο ΑΑ.

Έστω αυτοσωμικός επικρατής τύπος

(A →μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, α→φυσιολογικό αλληλόμορφο)

Π1 – ΑΑ (τμήματα μήκους 600 ζευγών βάσεων και 400 ζευγών βάσεων)

Π2 – αα (μόνο τμήματα 1000 ζευγών βάσεων)

Όμως η μητέρα Ι2 είναι φυσιολογική, άρα με γονότυπο αα θα έπρεπε να μεταβιβάξει ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο α στον Π1 απόγονο, συνεπώς και αυτή η περίπτωση απορρίπτεται.

Έστω φυλοσύνδετος υπολειπόμενος τύπος

(A →φυσιολογικό αλληλόμορφο, α→μεταλλαγμένο αλληλόμορφο)

Π1 –  $X^aX^a$  (τμήματα μήκους 600 ζευγών βάσεων και 400 ζευγών βάσεων)

Π2 –  $X^AY$  (μόνο τμήματα 1000 ζευγών βάσεων)

Με δεδομένο ότι ο Π1 πάσχει, θα έχει γονότυπο  $X^aY$  και η υγιής μητέρα, θα έχει γονότυπο  $X^AX^a$ , ώστε να μεταβιβάζει ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο στην κόρη της που πάσχει και ένα επικρατές αλληλόμορφο στον υγιή γιο της.

Η περίπτωση αυτή είναι τελικά αποδεκτή.

**ΣΗΜΕΙΩΣΗ** – η περίπτωση μιτοχονδριακής κληρονομικότητας, απορρίπτεται, διότι από υγιή μητέρα, παρατηρείται τελικά ασθενής απόγονος. Το μιτοχονδριακό γενετικό υλικό μεταβιβάζεται στο ζυγωτό αποκλειστικά από το ωάριο (δεν κρίνεται απαραίτητο να ληφθεί περίπτωση μιτοχονδριακής κληρονομικότητας).

## **Δ2**

Ασθενεί το άτομο Π1 με γονότυπο  $XaXa$  (δηλαδή ασθενεί η κόρη).

Δεν ασθενεί το άτομο με γονότυπο  $X^AY$  (δηλαδή ο γιος είναι υγιής)

## **Δ3**

Ο πατέρας θα έχει τμήματα μήκους 600 ζευγών βάσεων και 400 ζευγών βάσεων (διαθέτει το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο).

Η μητέρα, ως ετερόζυγη, θα έχει τμήματα 1000 ζευγών βάσεων (από το φυσιολογικό αλληλόμορφο) και τμήματα μήκους 600 και 400 ζευγών βάσεων (από το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο).

## **Δ4**

**α.**

Η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI αναγνωρίζει την ειδική αλληλουχία 5'GAATTC3' στο δίκλωνο DNA και κόβει μεταξύ G και A, με κατεύθυνση 5'→3'.

Συνεπώς, η μεταλλαγμένη κωδική αλυσίδα, ως αποτέλεσμα αντικατάστασης βάσης, θα πρέπει να περιλαμβάνει την αλληλουχία αναγνώρισης της περιοριστικής αυτής ενδονουκλεάσης και θα είναι η

5' ...CGAAACGATGCCAGTCTGAATTCACGGA...3'

**β.**

Αν θεωρηθεί συνεχές το γονίδιο, τότε με βήμα τριπλέτας, χωρίς να παραλείπεται νουκλεοτίδιο και μη επικαλυπτόμενα, παρατηρούμε μαζί με το κωδικόνιο έναρξης στη μεταλλαγμένη κωδική αλυσίδα τα κωδικόνια

5'....ATG-CCA-GTC-TGA...3',

Ο γενετικός κώδικας έχει κωδικόνιο έναρξης 5' ATG 3' και κωδικόνια λήξης 5'TGA3', 5'TAA3', 5'TAG3'.

Αντίθετα στη φυσιολογική κωδική αλυσίδα, τα κωδικόνια είναι

5'...ATG-CCA-GTC-TCA-ATT-CAC-GGA...3'

Η μετάλλαξη δημιουργεί πρόωρη λήξη, και έτσι σχηματίζεται τριπεπίδιο, αντί της φυσιολογικής πρωτεΐνης. Το μεταλλαγμένο πεπτίδιο θα εμφανίζει απώλεια μεγάλου αριθμού αμινοξέων, με αποτέλεσμα αλλαγή της στερεοδομής του, ελάττωση ή και μηδενισμό της λειτουργικότητάς του.

ΣΗΜΕΙΩΣΗ: η εκφώνηση δε δίνει διευκρίνιση ως προς το αν το γονίδιο είναι συνεχές ή ασυνεχές. Στην περίπτωση ασυνεχούς γονιδίου, δεν είναι δεδομένο ότι η αντικατάσταση θα δημιουργήσει πρόωρη λήξη, είναι όμως δεδομένο ότι η μετάλλαξη θα έχει επίπτωση στη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης, αφού η μεταλλαγμένη πρωτεΐνη είναι υπεύθυνη για ασθένεια στον άνθρωπο.

ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ

ΒΑΣΙΛΗΣ ΝΤΑΝΟΣ

ΔΙΔΑΚΤΩΡ, ΒΙΟΛΟΓΟΣ