

## Λύσεις διαγωνίσματος προσομοίωσης Γ Λυκείου (παλαιά τμήματα)

### ΘΕΜΑ Α

- A1. Β
- A2. Γ
- A3. Γ
- A4. Δ
- A5. Α

### ΘΕΜΑ Β

B1. Παραδείγματα δομικών πρωτεϊνών είναι τα εξής: κολλαγόνο, ιστόνες, δομικές πρωτεΐνες ριβοσωμάτων, δομικές πρωτεΐνες μικρών ριβονουκλεοπρωτεϊνικών σωματιδίων.

B2.

	Ραδιενεργός φώσφορος	Ραδιενεργό θείο
χειριστής	+	
RNA πολυμεράση		+
ριβόσωμα	+	+
tRNA	+	
πριμόσωμα		+
πυρήνας	+	+

B3. Για να πραγματοποιηθούν πολλές από τις χημικές αντιδράσεις, ακόμη και αυτές που τελικά αποδίδουν ενέργεια (εξώθερμες), πρέπει αρχικά να προσφερθεί ενέργεια στα αντιδρώντα μόρια. Η ενέργεια αυτή ονομάζεται ενέργεια ενεργοποίησης.

Το ενεργό κέντρο είναι μια μικρή περιοχή του ενζύμου στην οποία γίνεται η πρόσδεση των υποστρωμάτων. Η σύνδεση των αντιδρώντων μορίων με αυτό μοιάζει με το «ταίριασμα του κλειδιού στην κλειδαριά».

Σε ορισμένες περιπτώσεις το ενεργό κέντρο των ενζύμων αποκτά σχήμα συμπληρωματικό του σχήματος του υποστρώματος μόνο μετά την πρόσδεση του υποστρώματος στο ενεργό κέντρο. Με αυτόν τον τρόπο, ορισμένα ένζυμα έχουν την ικανότητα να προσδέονται με διαφορετικά υποστρώματα.

B4. α. Μετά το τέλος της πρώτης μειωτικής διαίρεσης παράγονται 2 κύτταρα, ενώ μετά το τέλος της δεύτερης παράγονται 4 κύτταρα.

β. Γίνονται 3 πυρηνικές και 3 κυτταροπλασματικές διαιρέσεις.

γ. Κάθε θυγατρικό κύτταρο μετά τη μείωση II έχει 23 χρωμοσώματα και κάθε θυγατρικό κύτταρο μετά τη μείωση I έχει 46 μόρια DNA.

δ. Πραγματοποιείται μία αντιγραφή του γενετικού υλικού στη μεσόφαση και καμία κατά τη μείωση.

### ΘΕΜΑ Γ

Γ1. α. Αντιγόνο που εντοπίζεται στην εξωτερική επιφάνεια των καρκινικών κυττάρων.

β. Ειδικά αντιγόνα που εντοπίζονται στην επιφάνεια του νεφρού (αντιγόνα ιστοσυμβατότητας) του δότη και του δέκτη.

γ. Ειδική ορμόνη που παράγεται κατά την κύηση.

δ. Η τοξίνη που παράγεται από το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*.

Γ2. α. Η ασθένεια που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο είναι επικρατής. Αυτό συμπεραίνεται διότι αν ήταν υπολειπόμενη, τα άτομα III3 και III4 που είναι ασθενή θα ήταν και τα δύο ομόζυγα για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο και όλοι τους οι απόγονοι θα ήταν επίσης ομόζυγοι για το υπολειπόμενο και θα ήταν ασθενείς. Από τη στιγμή που αποκτούν υγιή απόγονο, τον IV3, τότε η ασθένεια είναι επικρατής.

Η ασθένεια θα μπορούσε να είναι είτε αυτοσωμική, είτε φυλοσύνδετη.

1<sup>η</sup> περίπτωση: αν είναι αυτοσωμική επικρατής

Συμβολισμός:

A: αλληλόμορφο για ασθένεια

α: φυσιολογικό αλληλόμορφο.

Σε αυτή την περίπτωση, οι γονότυποι των εικονιζόμενων ατόμων είναι:

I1: αα I2: Αα

II1: Αα, II2: αα, II3: Αα, II4: αα

III1 και III2: αα, III3 και III4: Αα, III5: αα, III6: Αα

IV1: αα, IV2: ΑΑ ή Αα, IV3: αα, IV4 και IV5: αα

2<sup>η</sup> περίπτωση: αν είναι φυλοσύνδετη επικρατής

Συμβολισμός:

X<sup>A</sup>: ασθένεια

X<sup>a</sup>: φυσιολογικό

Σε αυτή την περίπτωση, οι γονότυποι των εικονιζόμενων ατόμων είναι:

I1: X<sup>a</sup>X<sup>a</sup> I2: X<sup>a</sup>Y

II1: X<sup>A</sup>X<sup>a</sup>, II2: X<sup>a</sup>Y, II3: X<sup>A</sup>X<sup>a</sup>, II4: X<sup>a</sup>Y

III1: X<sup>a</sup>Y III2: X<sup>a</sup>X<sup>a</sup>, III3: X<sup>A</sup>Y, III4: X<sup>A</sup>X<sup>a</sup>, III5: X<sup>a</sup>Y, III6: X<sup>A</sup>X<sup>a</sup>

IV1: X<sup>a</sup>X<sup>a</sup>, IV2: X<sup>A</sup>X<sup>A</sup> ή X<sup>A</sup>X<sup>a</sup>, IV3: X<sup>a</sup>Y, IV4: X<sup>a</sup>X<sup>a</sup>, IV5: X<sup>a</sup>Y

β. 1<sup>η</sup> περίπτωση: αυτοσωμική επικρατής ασθένεια:

Διασταύρωση III5 x III6:

Γονείς: αα x Αα

Γαμέτες: α / Α, α

Απόγονοι: Αα, αα

Γονοτυπική αναλογία (ΓΑ): 1Αα:1αα

Φαινοτυπική αναλογία (ΦΑ): 1 ασθενής: 1 υγιής

Οπότε υπάρχει πιθανότητα  $\frac{1}{2}$  να γεννηθεί απόγονος με την ασθένεια και επιπλέον  $\frac{1}{2}$  να είναι αγόρι, οπότε η συνολική πιθανότητα είναι  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ .

Τα μονοζυγωτικά δίδυμα είναι πανομοιότυπα και προκύπτουν από το ίδιο ζυγωτό, άρα συνέβη μία γονιμοποίηση προκυμμένου να γεννηθούν, οπότε η πιθανότητα να είναι και τα δύο ασθενή αγόρια είναι  $\frac{1}{4}$ .

2<sup>η</sup> περίπτωση: Φυλοσύνδετη επικρατής ασθένεια:

Διασταύρωση III5 x III6:

Γονείς: X<sup>a</sup>Y x X<sup>A</sup>X<sup>a</sup>

Γαμέτες: X<sup>a</sup>, Y / X<sup>A</sup>, X<sup>a</sup>

Απόγονοι:

	X <sup>a</sup>	Y
--	----------------	---

$X^A$	$X^A X^a$	$X^A Y$
$X^a$	$X^a X^a$	$X^a Y$

ΓΑ:  $1X^A X^a : 1X^A Y : 1X^a X^a : 1X^a Y$

ΦΑ: 1 θηλυκό υγιές: 1 αρσενικό υγιές: 1 θηλυκό ασθενές: 1 αρσενικό ασθενές.

Συνεπώς και σε αυτή την περίπτωση, η πιθανότητα να αποκτηθεί αγόρι με την ασθένεια είναι  $1/4$  και αφού αναφερόμαστε σε μονοζυγωτικά δίδυμα, η πιθανότητα παραμένει  $1/4$  και για τα δύο.

γ. Στη γονιδιακή θεραπεία δε γίνεται αντικατάσταση του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου, αλλά προσθήκη του φυσιολογικού. Στην προκειμένη περίπτωση, το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο είναι το επικρατές. Ακόμα και να προστεθεί το φυσιολογικό υπολειπόμενο, το επικρατές γονίδιο για την ασθένεια θα καλύπτει την έκφραση του φυσιολογικού και η ασθένεια δε θα θεραπευτεί. Αυτό σημαίνει πως δε μπορεί να εφαρμοστεί γονιδιακή θεραπεία για τη συγκεκριμένη ασθένεια.

δ. Η προέλευση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική, που σημαίνει πως στο ζυγωτό των ανώτερων οργανισμών, τα γονίδια του μιτοχονδριακού DNA προέρχονται μόνο από το ωάριο. Αν η ασθένεια οφειλόταν σε μιτοχονδριακό γονίδιο θα έπρεπε όταν πάσχει κάποια μητέρα να πάσχουν όλοι οι απόγονοί της, ενώ όταν δεν πάσχει, να μην πάσχει κανένας απόγονος. Αυτό στην περίπτωση των μητέρων I1, II1, III4 και III6 δεν παρατηρείται, συνεπώς η ασθένεια δεν είναι μιτοχονδριακή.

Γ3. α. Οι φάσεις ανάπτυξης του στελέχους Β είναι:

t0-t1: λανθάνουσα φάση

t1-t2: εκθετική φάση

t2-t3: στατική φάση

t3-t4: φάση θανάτου

β. Το στέλεχος Α έχει την ικανότητα να μεταβολίζει τη λακτόζη ενώ το στέλεχος Β όχι. Στο στέλεχος Α, πρώτα καταναλώνεται η γλυκόζη, η οποία εξαντλείται τη χρονική στιγμή t2, δηλαδή στο τέλος της πρώτης εκθετικής φάσης. Ύστερα αρχίζει η έκφραση των δοκιμών γονιδίων του οπερονίου της λακτόζης και στο χρονικό διάστημα t3-t4 το στέλεχος Α μεταβολίζει τη λακτόζη, έως ότου εξαντληθεί τη χρονική στιγμή t4, οπότε τα βακτήρια μπαίνουν σε στατική φάση και φάση θανάτου.

Αντίθετα, το στέλεχος Β, λόγω κάποιας μετάλλαξης στο οπερόνιο της λακτόζης, δεν έχει τη δυνατότητα να μεταβολίζει τη λακτόζη. Πράγμα που σημαίνει πως όταν εξαντληθεί η γλυκόζη, τη χρονική στιγμή t2, το στέλεχος μπαίνει σε στατική φάση και φάση θανάτου. Σε αυτό το στέλεχος το οπερόνιο της λακτόζης θα πρέπει να είναι σε καταστολή, είτε υπάρχει λακτόζη στο περιβάλλον, είτε όχι. Πιθανές μεταλλάξεις που μπορούν να το εξηγήσουν αυτό είναι (να γίνει επιλογή δύο):

- Μετάλλαξη στο ρυθμιστικό γονίδιο, έτσι ώστε να παραχθεί καταστολέας που δεν θα έχει ικανότητα σύνδεσης με τη λακτόζη-επαγωγέα, συνεπώς θα παραμένει συνεχώς προσδεδεμένος στον χειριστή.
- Μετάλλαξη στον υποκινητή των δομικών γονιδίων, ώστε να μη μπορεί να προσδεθεί σε αυτόν η RNA πολυμεράση.

- Μετάλλαξη σε κάποιο από τα δομικά γονίδια, ώστε ένα τουλάχιστον από τα τρία ένζυμα που είναι απαραίτητα για τη διάσπαση της λακτόζης να μην είναι λειτουργικό

#### ΘΕΜΑ Δ

Δ1. α. Στη μεταγραφή, η RNA πολυμεράση συνθέτει RNA συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο προς τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου (μεταγραφόμενη), ενώ η αλυσίδα που δε μεταγράφεται και είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη στη μη κωδική, ονομάζεται κωδική (μη μεταγραφόμενη). Ο όρος κωδικόνιο αφορά τόσο το mRNA, όσο και την κωδική αλυσίδα από την οποία προέρχεται.

Στην αλυσίδα που δίνεται, εντοπίζονται δύο κωδικόνια έναρξης 5'ATG3' και προχωρώντας με βήμα τριπλέτας, συνεχώς και μη επικαλυπτόμενα, εντοπίζονται κωδικόνια λήξης 5'TGA3'. Οπότε, διακρίνονται δύο περιπτώσεις:

1<sup>η</sup> περίπτωση: 5' GCCG-**ATG**-TTG-TGG-CCG-CCA-**TGA**-GCGTAACCTGACCC3'

Κάθε κωδικόνιο αντιστοιχεί σε ένα αμινοξύ, εκτός από το κωδικόνιο λήξης, που δεν αντιστοιχεί σε αμινοξύ. Συνεπώς το πεπτίδιο αποτελείται από 5 αμινοξέα:

H<sub>2</sub>N-met-leu-trp-pro-COOH.

Ο πεπτιδικός δεσμός είναι ο ομοιοπολικός δεσμός που συνδέει δύο αμινοξέα μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Σχηματίζεται μεταξύ του OH της καρβοξυλομάδας του πρώτου αμινοξέος και του H της αμινομάδας του επόμενου, με απελευθέρωση ενός μορίου νερού, άρα τα μόρια νερού είναι όσα οι πεπτιδικοί δεσμοί. Στο πεπτίδιο υπάρχουν 5 αμινοξέα, άρα 4 πεπτιδικοί δεσμοί. Συνεπώς, απελευθερώνονται 4 μόρια νερού.

2<sup>η</sup> περίπτωση: 5' GCCGATGTTGTGGCCGCC-**ATG**-AGC-GTA-ACC-**TGA**-CCC3'

Σε αυτή την περίπτωση το πεπτίδιο αποτελείται από 4 αμινοξέα: H<sub>2</sub>N-met-ser-val-thr-COOH. Περιέχει 3 πεπτιδικούς δεσμούς, άρα για τον σχηματισμό του ελευθερώνονται 3 μόρια νερού.

Β. Σε κάθε μια από τις δύο περιπτώσεις που αναφέρθηκαν παραπάνω, η μετάλλαξη θα έχει διαφορετικό αποτέλεσμα.

#### 1.

1<sup>η</sup> περίπτωση: Μια τέτοια μετάλλαξη θα μετέτρεπε το κωδικόνιο 5'TGG3' της τρυπροφάνης σε κωδικόνιο λήξης 5'TGA3', οπότε θα είχαμε πρόωρη λήξη της πρωτεϊνοσύνθεσης.

2<sup>η</sup> περίπτωση: Μια τέτοια μετάλλαξη θα είχε ως αποτέλεσμα την αλλαγή ενός νουκλεοτιδίου στην 5' αμετάφραστη περιοχή, το οποίο πιθανό να επηρεάσει τη σύνδεση του mRNA με το ριβόσωμα.

#### 2.

1<sup>η</sup> περίπτωση: Σε αυτή την περίπτωση το κωδικόνιο λήξης 5'TGA3' θα μετατραπεί στο κωδικόνιο 5'TGC3', το οποίο κωδικοποιεί το αμινοξύ κυστεΐνη, οπότε θα συνεχιστεί η πρωτεϊνοσύνθεση για δύο κωδικόνια ακόμα, οπότε θα προκύψει άλλο κωδικόνιο λήξης, 5'TAA3'.

5' GCCG-**ATG**-TTG-TGG-CCG-CCA-TG**C**-GCG-**TAA**-CCTGACCC3'

Αυτό σημαίνει πως το πεπτίδιο θα έχει δύο αμινοξέα παραπάνω και θα είναι το εξής:  
H<sub>2</sub>N-met-leu-trp-pro-pro-cys-ala-COOH.

2<sup>η</sup> περίπτωση: Σε αυτή την περίπτωση θα υπάρξει αλλαγή στο κωδικόνιο του 2<sup>ου</sup> αμινοξέος, με αποτέλεσμα να αλλάξει ένα αμινοξύ στην πολυπεπτιδική αλυσίδα, από σερίνη σε αργινίνη:

5' GCCGATGTTGTGGCCGCC-**ATG**-CGC-GTA-ACC-**TGA**-CCC3'

Το πεπτίδιο που θα παραχθεί, θα είναι το εξής: H<sub>2</sub>N-met-arg-val-thr-COOH

### 3.

1<sup>η</sup> περίπτωση: Σε αυτή την περίπτωση θα σχηματιστεί νέο κωδικόνιο λήξης 5'TAA3' στη θέση του παλιού, οπότε δε θα υπάρχει καμιά αλλαγή στο πεπτίδιο.

5' GCCG-**ATG**-TTG-TGG-CCG-CCA-**TAA**-GAGCGTAACCTGACCC3'

2<sup>η</sup> περίπτωση: Σε αυτή την περίπτωση καταστρέφεται το κωδικόνιο έναρξης και αφού δεν υπάρχει άλλη τριάδα 5'ATG3' ύστερα από το σημείο που έγινε η προσθήκη δύο διαδοχικών A, δεν ξεκινά η πρωτεϊνοσύνθεση και δεν παράγεται πεπτιδική αλυσίδα:

5' GCCGATGTTGTGGCCGCCAT**AA**GAGCGTAACCTGA-CCC3'

### 4.

1<sup>η</sup> περίπτωση: Σε αυτή την περίπτωση καταστρέφεται το κωδικόνιο έναρξης, οπότε η μετάφραση θα ξεκινήσει από την επόμενη τριάδα 5'ATG3' που θα συναντήσει το ριβόσωμα. Προχωρώντας με βήμα τριπλέτας, συνεχώς και μη επικαλυπτόμενα, καταλήγουμε σε κωδικόνιο λήξης 5'TGA3'.

5' GCCGTGTTGTGGCCGCC-**ATG**-AGC-GTA-ACC-**TGA**-CCC3'

Άρα, το πεπτίδιο που θα παραχθεί θα είναι το εξής: H<sub>2</sub>N-met-ser-val-thr-COOH.

2<sup>η</sup> περίπτωση: Μια τέτοια μετάλλαξη θα είχε ως αποτέλεσμα την αλλαγή ενός νουκλεοτιδίου στην 5' αμετάφραστη περιοχή, το οποίο πιθανό να επηρεάσει τη σύνδεση του mRNA με το ριβόσωμα.

Δ2. α. Προκύπτει στους απογόνους φαινοτυπική αναλογία 2:1, συνεπώς υπάρχει θνησιγόνο γονίδιο.

Συμβολισμός:

A: παραγωγή ενζύμου

α: έλλειψη ενζύμου.

Διασταύρωση:

P: Aα x Aα

Γαμέτες: A, α/A, α

F1:

	A	α
A	AA	Aα
α	Aα	αα

Αν το θνησιγόνο αλληλόμορφο ήταν το α, τότε οι απόγονοι με γονότυπο αα θα πέθαιναν και οι υπόλοιποι (AA και Aα) θα παρήγαγαν όλοι το ένζυμο, οπότε δε θα μπορούσε να προκύψει η φαινοτυπική αναλογία της εκφώνησης.

Άρα, το θνησιγόνο αλληλόμορφο πρέπει να είναι το επικρατές, A σε ομόζυγη κατάσταση. Δηλαδή στα άτομα με γονότυπο AA το ένζυμο υπερεκφράζεται και πεθαίνουν.

Γονοτυπική αναλογία: 2Aa: 1aa

Φαινοτυπική αναλογία: 2 που παράγουν το ένζυμο: 1 που δεν παράγει το ένζυμο.

β. Και τα δύο αλληλόμορφα βρίσκονται στη φυλοσύνδετη περιοχή του X χρωμοσώματος, συνεπώς είναι συνδεδεμένα.

Συμβολισμός:

XA: φυσιολογική πήξη αίματος

Xa: αιμορροφιλία

XG: φυσιολογική όραση

Xg: μερική αχρωματοψία.

Γονότυπος άνδρα: X<sup>αν</sup>Y

Γονότυπος γυναίκας: X<sup>AΓ</sup>X<sup>αν</sup> ή X<sup>Αν</sup>X<sup>αΓ</sup>

Γονότυπος αγοριών: X<sup>Αν</sup>Y και X<sup>αΓ</sup>Y

Οι αρσενικοί απόγονοι παίρνουν το X φυλετικό χρωμόσωμα από τη μητέρα τους, που σημαίνει πως η μητέρα πρέπει να έχει ένα χρωμόσωμα : X<sup>Αν</sup> και ένα X<sup>αΓ</sup>, άρα έχει γονότυπο X<sup>Αν</sup>X<sup>αΓ</sup>.

Διασταύρωση:

Γονείς: X<sup>Αν</sup>X<sup>αΓ</sup> x X<sup>αν</sup>Y

Γαμέτες: X<sup>Αν</sup>, X<sup>αΓ</sup> / X<sup>αν</sup>, Y

Απόγονοι:

	X <sup>Αν</sup>	X <sup>αΓ</sup>
X <sup>αν</sup>	X <sup>Αν</sup> X <sup>αν</sup>	X <sup>αΓ</sup> X <sup>αν</sup>
Y	X <sup>Αν</sup> Y	X <sup>αΓ</sup> Y

Γ.Α: 1 X<sup>Αν</sup>X<sup>αν</sup>: 1 X<sup>αΓ</sup>X<sup>αν</sup>: 1 X<sup>Αν</sup>Y: 1 X<sup>αΓ</sup>Y

Φ.Α: 1 θηλυκό με κανονική πήξη και αχρωματοψία: 1 θηλυκό με αιμορροφιλία και κανονική πήξη: 1 αρσενικό με κανονική πήξη και αχρωματοψία: 1 αρσενικό με αιμορροφιλία και κανονική