

**ΕΝΔΕΙΚΤΙΚΕΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑΤΟΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ Γ' ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ**

ΥΠΕΥΘΥΝΟΙ ΚΑΘΗΓΗΤΕΣ: ΓΙΑΝΝΗΣ ΜΑΝΤΖΑΡΙΔΗΣ
ΒΙΒΗ ΑΥΓΟΥΛΕΑ

ΘΕΜΑ Α

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

ΘΕΜΑ Β

B1. Οι σωστές απαντήσεις είναι:

- 1 -> γ, 4 -> δ,
- 2 -> α, 5 -> α,
- 3 -> β, 6 -> β.

B2. Οι σωστές απαντήσεις είναι:

- α. Παρατηρούμε ότι έχει γίνει στο **18^ο νουκλεοτίδιο** από το 5' άκρο, αντικατάσταση του νουκλεοτιδίου που έχει αζωτούχο βάση **G** με νουκλεοτίδιο που έχει αζωτούχο βάση **A**.

Υγιές άτομο:

5'..... GGACUACAUCGAAUUUU G GGGGCGCACGUCG 3'

Άτομο που ασθενεί:

5'..... GGACUACAUCGAAUUUU A GGGGCGCACGUCG 3'

Επειδή δεν μας δίδεται η αλληλουχία των κωδικονίων ούτε η θέση του μηνύματος έναρξης ή λήξης και αφού δεν έχουμε το πλήρες ώριμο mRNA αλλά τμήμα του, δεν μπορούμε να γνωρίζουμε αν η πρώτη βάση του τμήματος αυτού θα είναι η 1^η ή 2^η ή 3^η βάση του αντίστοιχου κωδικονίου στο οποίο θα ανήκει. Έτσι έχουμε **3 περιπτώσεις** (ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής, μη επικαλυπτόμενος):

- i. Η πρώτη βάση είναι η πρώτη βάση του αντίστοιχου κωδικονίου, οπότε τα κωδικόνια έχουν ως εξής:

Υγιές άτομο:

5'..... GGA-CUA-CAU-CGA-AUU-UUG- GGG-GCG-CAC-GUC-G 3'

Άτομο που ασθενεί:

5'..... GGA-CUA-CAU-CGA-AUU-UUA-GGG-GCG-CAC-GUC-G 3'

Το κανονικό mRNA έχει το 5' – UUG – 3' που κωδικοποιεί την **Λευκίνη** και προκύπτει συνώνυμο κωδικόνιο 5' – UUA – 3', οπότε δεν έχουμε αλλαγή αμινοξέος στην πολυπεπτιδική αλυσίδα. Η περίπτωση αυτή απορρίπτεται διότι προκύπτει κανονικό ένζυμο.

- ii. Η πρώτη βάση είναι η τρίτη βάση του αντίστοιχου κωδικονίου, οπότε τα κωδικόνια έχουν ως εξής:

Υγιές άτομο:

5'..... G-GAC-UAC-AUC-GAA-UUU-UGG-GGG-CGC-ACG-UCG..... 3'

Άτομο που ασθενεί:

5'..... G-GAC-UAC-AUC-GAA-UUU-UAG-GGGCGCACGUCG 3'

Στην περίπτωση αυτή προκύπτει μήνυμα λήξης και έχουμε πρόωρη λήξη της μετάφρασης και δεν παίρνουμε το ένζυμο ADA, αλλά ένα πολύ μικρότερο πεπτίδιο, γεγονός που παρατηρούμε στα ασθενή άτομα, οπότε αποτελεί την πιο πιθανή περίπτωση για την παραπάνω ασθένεια.

- iii. Η πρώτη βάση είναι η δεύτερη βάση του αντίστοιχου κωδικονίου, οπότε τα κωδικόνια έχουν ως εξής:

Υγιές άτομο:

5' GG-ACU-ACA-UCG-AAU-UUU-GGG-GGC-GCA-CGU-CG 3'

Άτομο που ασθενεί:

5' GG-ACU-ACA-UCG-AAU-UUU-AGG-GGC-GCA-CGU-CG 3'

Στην περίπτωση αυτή έχουμε αλλαγή ενός αμινοξέος στην πολυπεπτιδική αλυσίδα, της **γλυκίνης** με **αργινίνη**. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε απώλεια της λειτουργίας του ενζύμου ή όχι (ουδέτερη μετάλλαξη). **Άρα η πιο πιθανή λύση είναι η ii.**

B3. Η σωστή απάντηση είναι:

- Ο καρκίνος, σε αντίθεση με τις κληρονομικές ασθένειες, όπως η δρεπανοκυτταρική αναιμία, δεν προκαλείται από μία μετάλλαξη, αλλά από τη «συσσώρευση» αρκετών γενετικών αλλαγών στα κύτταρα. Οι μεταλλάξεις αυτές είναι αποτέλεσμα διαφορετικών περιβαλλοντικών μεταλλαξογόνων παραγόντων όπως η ακτινοβολία ή χημικές ουσίες.
- Στη δημιουργία κάθε είδους καρκίνου συμμετέχουν συνήθως τόσο τα ογκογονίδια όσο και τα ογκοκατασταλτικά γονίδια. Για παράδειγμα, στον καρκίνο του παχέος εντέρου βρέθηκε ότι συμμετέχουν αρκετά γονίδια και των δύο τύπων, τα οποία έχουν υποστεί μεταλλάξεις.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Οι σωστές απαντήσεις είναι:

- a. Το άτομο είναι θηλυκό γιατί δεν έχει Y χρωμόσωμα.
- β. Η χρωμοσωμική ανωμαλία που φέρει το άτομο είναι το **σύνδρομο Turner**.

- γ. Τα άτομα με **σύνδρομο Turner** έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) αλλά μόνο ένα χρωμόσωμα X από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων (XO). Αυτή είναι η μοναδική μονοσωμία που έχει βρεθεί στον άνθρωπο. Τα άτομα δεν εμφανίζουν δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου, παρ' όλο που έχουν φαινότυπο θηλυκού ατόμου και είναι στείρα.
- δ. Το άτομο με **σύνδρομο Turner** έχει στον καρυότυπό του 45 χρωμοσώματα. Κάθε φυσιολογικό μεταφασικό χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες, οι οποίες συγκρατούνται στο κεντρομερίδιο. Επειδή κάθε αδελφή χρωματίδα είναι ένα δίκλωνο μόριο DNA, στην **εικόνα 2** απεικονίζονται:
- $$45 \times 2 = 90 \text{ μόρια DNA,}$$
- $$45 \text{ κεντρομερίδια και}$$
- $$90 \times 2 = 180 \text{ αλυσίδες DNA.}$$

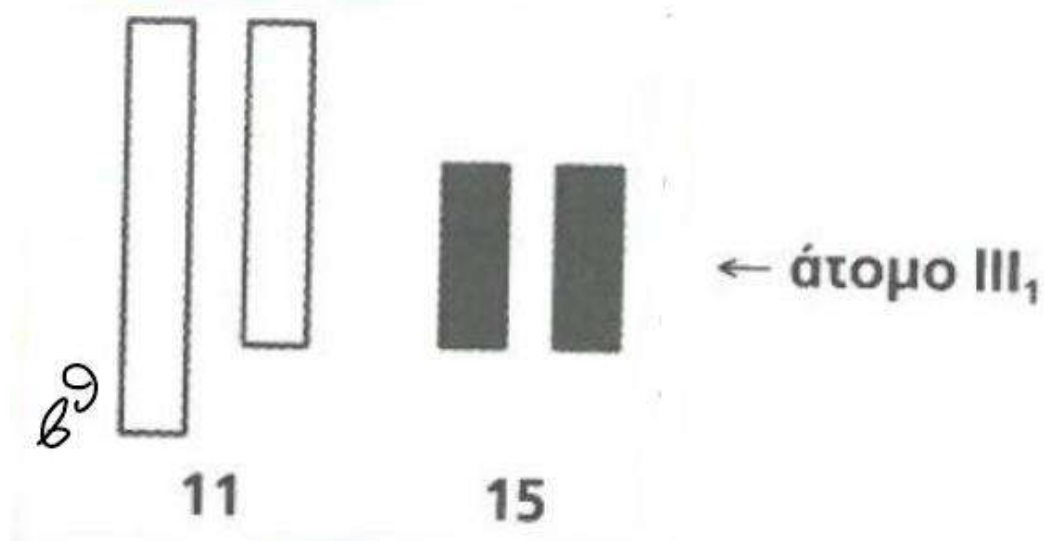
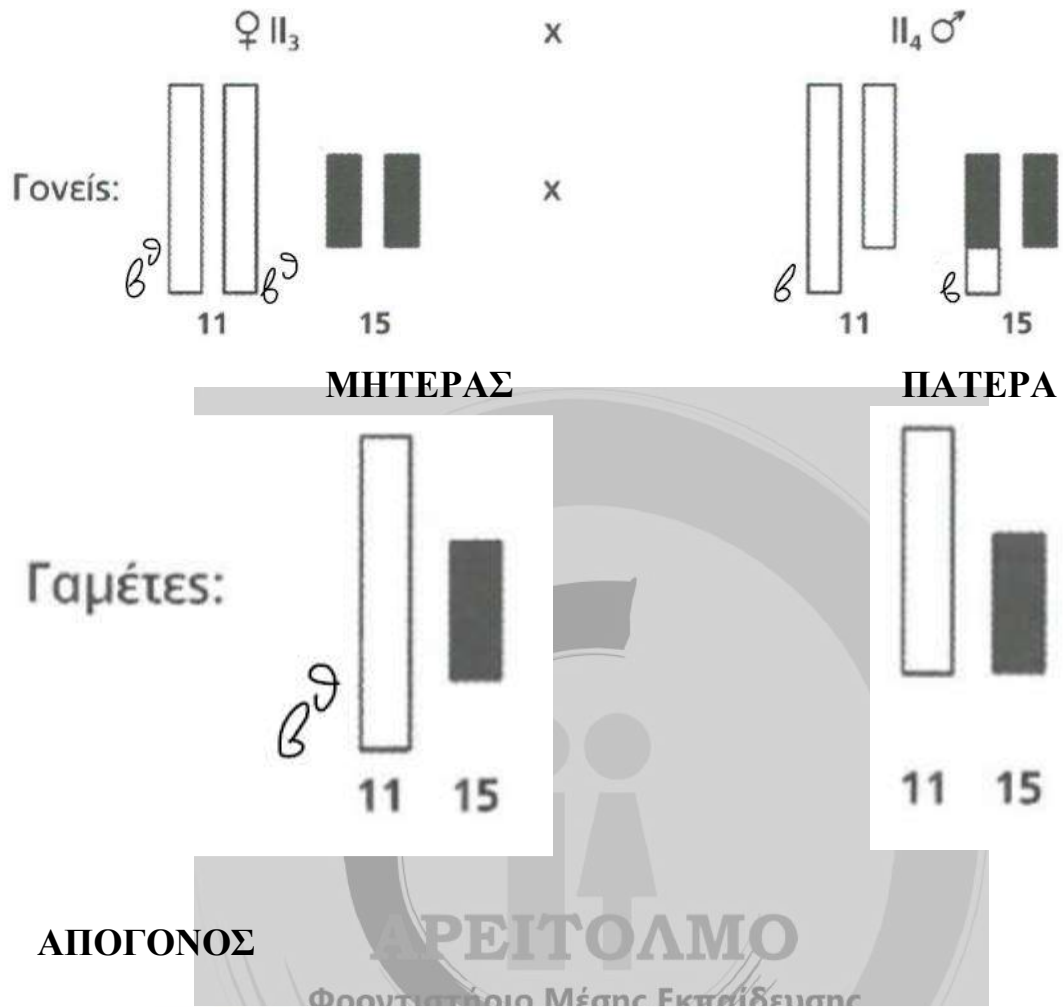
Γ2. Οι σωστές απαντήσεις είναι:

- α. Ορίζω: β = φυσιολογικό γονίδιο (επικρατές),
 β^{θ} = γονίδιο β – θαλασσαιμίας (υπολειπόμενο).

Τα **άτομα Ι1** και **Ι2** είναι φορείς της ασθένειας, αφού αποκτούν την **Π3** που πάσχει. Από την διασταύρωσή τους υπάρχει πιθανότητα $3/4$ να γεννηθούν φυσιολογικά άτομα, από τα οποία το $1/3$ είναι ομόζυγα για το φυσιολογικό γονίδιο και τα $2/3$ είναι φορείς. Συνεπώς, η πιθανότητα το **Π1** να είναι ομόζυγο για το φυσιολογικό γονίδιο είναι:
 $p = 1/3$.

- β. Από το γενεαλογικό δένδρο παρατηρούμε ότι το **άτομο ΙΙ1** πάσχει, δεδομένου ότι το **άτομο ΙΙ4** δεν είναι καν φορέας της ασθένειας, αφού έχει φυσιολογικά επίπεδα όλων των αιμοσφαιρινών. Αυτό εξηγείται αν το **σχήμα 2** αντιστοιχεί στο **άτομο ΙΙ3** και το **σχήμα 3** στο **άτομο ΙΙ4**. Το **άτομο ΙΙ1** κληρονόμησε από το **ΙΙ3** ένα παθολογικό αλληλόμορφο για την β – θαλασσαιμία και από το άτομο **ΙΙ4** το χρωμόσωμα του 11^{ου} ζεύγους που έχει υποστεί μετατόπιση, οπότε απουσιάζει το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο. Ο γονότυπος λοιπόν του **ΙΙ1** ως προς το γονίδιο της

β – θαλασσαιμίας είναι β^0 . Για τον λόγο αυτό εκδηλώνεται η ασθένεια.



ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Οι σωστές απαντήσεις είναι:

- α.** Αυτοσωμική και υπολειπόμενη κληρονομικότητα.
- β.** Η διασταύρωση **I1 × I2** και ο απόγονος αυτής **II6**.
- γ.** **Οι αρχικοί γονότυποι των ατόμων είναι όπως φαίνονται παρακάτω:**

I1: Aa I2: Aa II1: AA II2: Aa II3: Aa II4: AA II5: Aa II6: aa	Έστω ο γενετικός τύπος A (A, a) A = φυσιολογικό. a = πάσχει. A > a. Το αλληλόμορφο a σε ομόζυγη κατάσταση προκαλεί τον φαινότυπο της νόσου, ενώ σε ετερόζυγη κατάσταση εμφανίζει τον χαρακτηριστικό φαινότυπο των ακρών, (πατούσες, παλάμες, υφή μαλλιών)
II7: Aa	

Ο μαθητής λαμβάνει 1 μονάδα για τους γονότυπους των γονέων, 1 μονάδα για τους γονότυπους των **ατόμων II1, II4**, 1 μονάδα για τους γονότυπους των **ατόμων II2, II3, II5, II7**, 1 μονάδα για τον γονότυπο του ατόμου **II6**.

Δ2. Οι σωστές απαντήσεις είναι:

- α.** Αυτοσωμικός και υπολειπόμενος τύπος κληρονομικότητας.
- β.** Η διασταύρωση **I1 × I2** και ο απόγονος αυτής **II6**.

γ. Οι τελικοί γονότυποι των ατόμων είναι όπως φαίνονται παρακάτω:

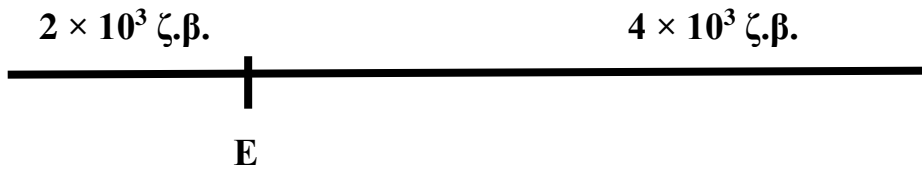
<p> Π1: A1A2 Π2: A1A3 Π1: A1A1 Π2: A1A2 Π3: A1A2 Π4: A1A1 Π5: A1A2 Π6: A2A3 </p>	<p>Έστω ο γενετικός τύπος A (A1, A2, A3)</p> <p> A1 = Φυσιολογικό (4.000 + 2.000 ζ.β.). A2 = Πάσχει (6.000 ζ.β.). A3 = Πάσχει (5.000 + 1.000 ζ.β.). A1 > A2 = A3. </p> <p>Τα αλληλόμορφα A2 και A3 σε ομόζυγη κατάσταση το καθένα ή σε ετερόζυγη κατάσταση μεταξύ τους προκαλούν τον φαινότυπο της νόσου, ενώ σε ετερόζυγη κατάσταση το καθένα από αυτά με το A1 εμφανίζουν τον χαρακτηριστικό φαινότυπο των ακρών (πατούσες, παλάμες, υφή μαλλιών)</p>
<p>Π7: A1A3</p>	

Ο μαθητής λαμβάνει 1 μονάδα για τους γονοτύπους των γονέων, 1 μονάδα για τους γονοτύπους των ατόμων **Π1, Π4**, 1 μονάδα για τους γονοτύπους των ατόμων **Π2, Π3, Π5, Π7**, 1 μονάδα για τον γονότυπο του ατόμου **Π6**.

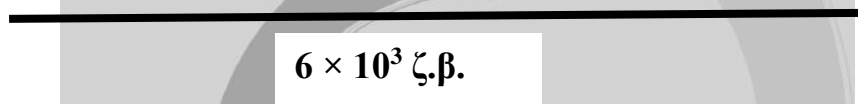
Τα παραπάνω προκύπτουν από τα αποτελέσματα του **πίνακα 1**, που αναλύονται ως εξής:

Κάθε ευθεία γραμμή στα παρακάτω σχήματα να θεωρηθεί ένα δίκλωνο μόριο DNA:

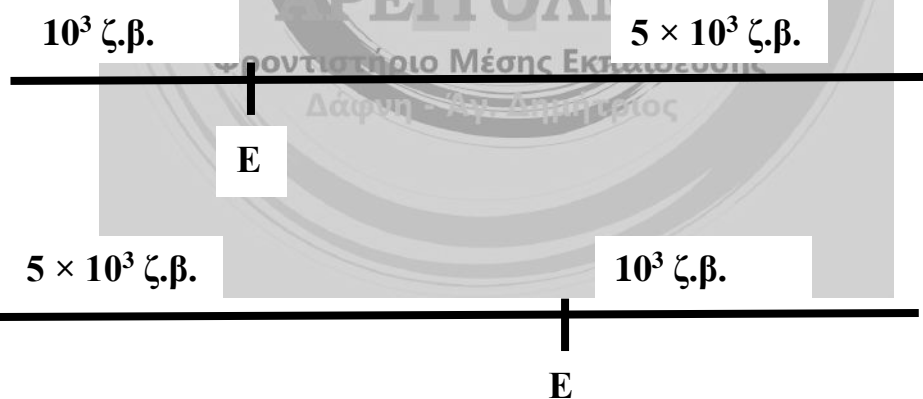
Αλληλόμορφο A1: Μια θέση αναγνώρισης για *EcoRI*, (δύο πιθανοί χάρτες περιορισμού).



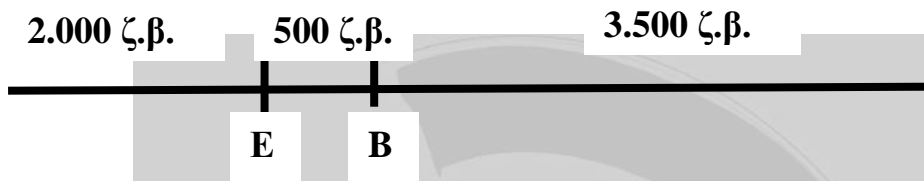
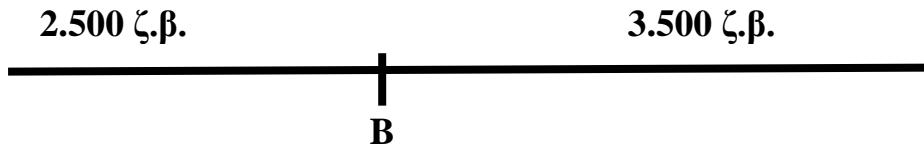
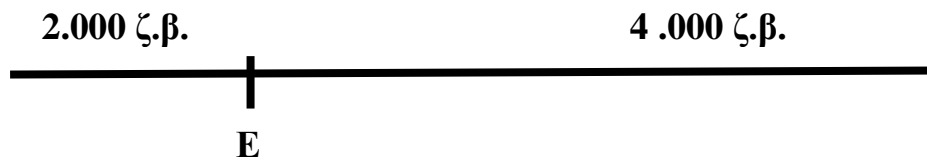
Αλληλόμορφο A2: Καμία θέση αναγνώρισης για *EcoRI*.



Αλληλόμορφο A3: Μια θέση αναγνώρισης για *EcoRI* (δύο πιθανοί χάρτες περιορισμού).



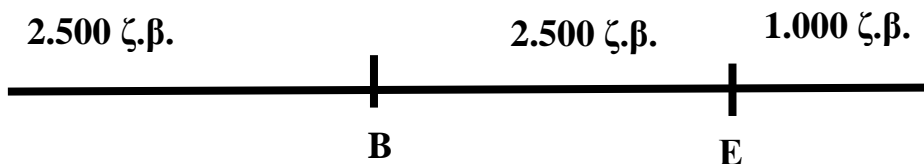
Δ3. Για το γονίδιο A1 έχω:



Για το γονίδιο A2 έχω:



Για το γονίδιο A3 έχω:



Για τα άτομα Π 1 και Π 6 έχω:

