

# ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΘΕΜΑΤΑ Ο.Ε.Φ.Ε. 2003

## ΘΕΜΑΤΑ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ

### ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

### ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

#### ΘΕΜΑ 1<sup>ο</sup>

A. 1.β (3 μονάδες)

2.δ (3 μονάδες)

3.γ (3 μονάδες)

B. 1. ΛΑΘΟΣ (2 μονάδες)

2. ΛΑΘΟΣ (2 μονάδες)

3. ΛΑΘΟΣ (2 μονάδες)

4. ΣΩΣΤΟ (2 μονάδες)

5. ΣΩΣΤΟ (2 μονάδες)

Γ.

	Ευκαρυωτικά κύτταρα	Προκαρυωτικά κύτταρα
Υποκινητής	+	+
Πρωταρχικά τμήματα RNA	+	+
Διακεκομμένα γονίδια	+	-
Περιοριστικές ενδογονιδιακές ενδογονιδιακές	-	+
Κυτταρική διαφοροποίηση	+	-
Πολύσωμα	+	+

**ΘΕΜΑ 2<sup>ο</sup>**

A.

1) Είναι γνωστό ότι τα γονίδια διακρίνονται σε δύο κατηγορίες:

- Στα γονίδια που μεταγράφονται σε m RNA και μεταφράζονται στη συνέχεια σε πρωτεΐνες και
- Στα γονίδια που μεταγράφονται και παράγουν t RNA, r RNA, sn RNA.

Η διαφορά στον αριθμό των γονιδίων συγκριτικά με εκείνον των πρωτεϊνών οφείλεται κατά ένα μέρος στα γονίδια της δεύτερης κατηγορίας, που δεν κωδικοποιούν τη σύνθεση πρωτεϊνών, αλλά ενός μορίου RNA.

Επιπλέον σε κάθε ομάδα κυττάρων εκφράζονται διαφορετικά γονίδια. Στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα, για παράδειγμα, εκφράζονται κυρίως τα γονίδια των ανοσοσφαιρινών, ενώ στα Β-λεμφοκύτταρα τα γονίδια των αντισωμάτων. Σε κάθε κύτταρο δεν παράγονται δηλαδή όλες οι πρωτεΐνες. Τα κύτταρα έχουν αναπτύξει μηχανισμούς που τους επιτρέπουν να εκφράζουν επιλεκτικά τη γενετική τους πληροφορία. Αυτό αποτελεί μέρος της γονιδιακής ρύθμισης, η οποία παρέχει τις πληροφορίες για το είδος και την ποσότητα των πρωτεϊνών οι οποίες πρέπει να παραχθούν σε κάθε συγκεκριμένη χρονική στιγμή. (4 μονάδες)

2) Τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα που φέρει κάθε διπλοειδής οργανισμός έχουν διαφορετική προέλευση, καθώς το ένα προέρχεται από τη μητέρα και το άλλο από τον πατέρα. Η αλληλουχία βάσεων σε κάθε ένα από αυτά, συνεπώς, δεν είναι απαραίτητα ίδια. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν συγκεκριμένες αλληλουχίες βάσεων, τις οποίες και κόβουν σε καθορισμένα σημεία. Η δημιουργία διαφορετικού αριθμού θραυσμάτων στο άλλο ομόλογο χρωμόσωμα από την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση οφείλεται στη διαφορετική αλληλουχία βάσεων στο DNA του χρωμοσώματος αυτού. (3 μονάδες)

B.

Βιβλίο σελ. 131:

«Ο πληθυσμός του πλανήτη μας αυξάνεται .....είναι απαραίτητη η αύξηση της φυτικής και ζωϊκής παραγωγής» (1 μονάδα)

Οι διάφοροι μέθοδοι που χρησιμοποιούνται για τον σκοπό αυτό είναι:

- α. Ελεγχόμενες από τον άνθρωπο διασταυρώσεις

Βιβλίο σελ. 131 «Ένας τρόπος βελτίωσης της φυτικής και ζωϊκής παραγωγής .... μαζί με άλλες μη επιθυμητές ιδιότητες.»

Επίσης πρέπει να αναφερθεί ως μειονέκτημα των ελεγχόμενων από τον άνθρωπο διασταυρώσεων πως με αυτές μεταβιβάζονται μόνο ήδη προϋπάρχουσες ιδιότητες στο συγκεκριμένο είδος οργανισμού. (3,5 μονάδες)

- β. Δημιουργία διαγονιδιακών οργανισμών

Βιβλίο σελ. 131 «Η γενετική μηχανική δίνει τη δυνατότητα προσθήκης ...επιπτώσεις στην υγεία του ανθρώπου, καθώς και στο περιβάλλον» (2,5 μονάδες)

© E M A T A 2 0 0 3

γ. Χρήση εντομοκτόνων

Βιβλίο σελ. 132 «Τα έντομα μπορούν να δημιουργήσουν μεγάλα προβλήματα στη γεωργία .... έγινε κατανοητό πως ήταν επικίνδυνα για την υγεία του ανθρώπου και προκαλούσαν μεγάλη οικολογική καταστροφή». (1 μονάδα)

δ. Χρησιμοποίηση των βακτηρίων *Bacillus thuringiensis* για την καταπολέμηση των εντόμων

Το βακτήριο *Bacillus thuringiensis* που ζει στο έδαφος, παράγει μία ισχυρή τοξίνη, η οποία μπορεί να καταστρέψει πολλά είδη εντόμων και σκωλήκων και είναι 80.000 φορές πιο ισχυρή από πολλά εντομοκτόνα. Η τεχνική όμως αυτή είναι αρκετά δαπανηρή, επειδή τα βακτήρια δεν επιβιώνουν για μεγάλο χρονικό διάστημα και κατά συνέπεια χρειάζονται συνεχείς ψεκασμοί. (1 μονάδα)

Γ.

Γενετικές ανωμαλίες που οφείλονται στην έλλειψη ενός ενζύμου είναι:

α. Η φαινυλκετονουρία, κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο.

Όπως σχολικό βιβλίο σελ.94 από «η φαινυλκετονουρία είναι μία ασθένεια .....έως..... περιορισμένη ποσότητα φαινυλαλανίνης» (3 μονάδες)

β. Ο αλφισμός, κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο.

Όπως σχολικό βιβλίο σελ.94 από «ο αλφισμός οφείλεται ....έως ...ενώ άλλα εμφανίζουν μειωμένη ενεργότητα» (3 μονάδες)

γ. Η ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος.

Η ασθένεια οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA), που παίρνει μέρος στο μεταβολισμό των πουρινών στα κύτταρα του μυελού των οστών. Η έλλειψη οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου που παράγει το ένζυμο αυτό και η ασθένεια εμφανίζει υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Οι ασθενείς πάσχουν από χρόνιες μολύνσεις, έχουν προδιάθεση για ανάπτυξη καρκίνου σε πολύ μικρή ηλικία και πολλοί πεθαίνουν ύστερα από λίγους μήνες ζωής. (3 μονάδες)

### ΘΕΜΑ 3<sup>ο</sup>

A

1. Κατά την ανάπτυξη της γονιδιωματικής βιβλιοθήκης το γονιδίωμα ενός οργανισμού κόβεται σε χιλιάδες κομμάτια με μία περιοριστική ενδονουκλεάση. Προκειμένου τα θραύσματα αυτά να ενσωματωθούν σε βακτήρια για να κλωνοποιηθούν είναι απαραίτητη η ενσωμάτωσή τους σε ειδικούς φορείς. Οι πιο χαρακτηριστικοί φορείς είναι τα πλασμίδια και το DNA των βακτηριοφάγων.

Τα πλασμίδια που χρησιμοποιούνται ως φορείς κλωνοποίησης περιέχουν την αλληλουχία που αναγνωρίζει η συγκεκριμένη περιοριστική ενδονουκλεάση μία μόνο φορά. Έτσι τα πλασμίδια κόβονται με την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση σε αυτή

τη θέση, αφήνοντας μονόκλωνα άκρα στο σημείο τομής. Τα δύο DNA, του πλασμιδίου και του οργανισμού αναμιγνύονται και επειδή έχουν συμπληρωματικά άκρα ενώνονται μεταξύ τους με τη μεσολάβηση ενός ενζύμου, της DNA δεσμάσης. Με τον τρόπο αυτό δημιουργούνται ανασυνδυασμένα πλασμίδια. Τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια εισάγονται σε βακτήρια-ξενιστές

Η κλωνοποίηση σε πλασμίδια είναι σχετικά απλή και για αυτό τα πλασμίδια αποτελούν το συνηθέστερο φορέα κλωνοποίησης για οργανισμούς με μικρό γονιδίωμα. Ένας άλλος φορέας που χρησιμοποιείται ευρύτατα γιατί μπορεί ενσωματώσει μεγαλύτερα κομμάτια ξένου DNA, είναι το DNA του φάγου λ.

(5 μονάδες)

2. Για να λειτουργήσει ένα πλασμίδιο ως φορέας κλωνοποίησης, πρέπει οπωσδήποτε να διαθέτει μία θέση αναγνώρισης από μία περιοριστική ενδονουκλεάση και ένα τουλάχιστον γονίδιο ανθεκτικότητας σε κάποιο αντιβιοτικό. Άρα, το συγκεκριμένο πλασμίδιο θα μπορούσε να καταστεί ακατάλληλος φορέας κλωνοποίησης, εάν:

1. Υποστεί μετάλλαξη στη θέση αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης, οπότε δεν είναι πλέον εφικτή η αναγνώρισή της από το ένζυμο.
2. Υποστεί μετάλλαξη είτε στον υποκινητή είτε στο ίδιο το γονίδιο που προσδίδει ανθεκτικότητα στο αντιβιοτικό, οπότε δεν είναι πλέον εφικτή η επιλογή των μετασηματισμένων κλώνων από την καλλιέργεια.
3. Υποστεί μετάλλαξη σε μία άλλη θέση του πλασμιδίου, που συμπτωματικά οδηγεί στη δημιουργία μίας δεύτερης θέσης αναγνώρισης από την ίδια την περιοριστική ενδονουκλεάση.
4. Τμήμα του πλασμιδίου που περιέχει είτε το γονίδιο ανθεκτικότητας είτε τη θέση αναγνώρισης μεταφερθεί στο κύριο DNA του βακτηρίου κατά την ανταλλαγή γενετικού υλικού μεταξύ τους.

(8 μονάδες)

Προαιρετικά:

5. Υποστεί μετάλλαξη στη θέση έναρξης της αντιγραφής και χάσει την ικανότητα αυτοδιπλασιασμού του
6. Υποστεί μετάλλαξη σε περιοχές του DNA που σχετίζονται με την ανεξάρτητη αντιγραφή του.

B.

1. Σύμφωνα με βιοχημικά δεδομένα που υπήρχαν ακόμα και πριν την οριστική επιβεβαίωση πως το DNA είναι το γενετικό υλικό, η ποσότητα του DNA είναι κατά κανόνα ανάλογη με την πολυπλοκότητα του οργανισμού. Συνήθως όσο εξελικτικά πιο ανώτερος είναι ένας οργανισμός τόσο περισσότερο DNA περιέχει σε κάθε κύτταρό του.

(2 μονάδες)

Γνωρίζουμε πως κατά τη διάρκεια της μεσόφασης και πριν την αντιγραφή του DNA, το γενετικό υλικό βρίσκεται με τη μορφή ινιδίων χρωματίνης, με μικρό βαθμό συσπείρωσης, τα οποία σχηματίζουν δίκτυο. Κάθε χρωμόσωμα αντιπροσωπεύεται από ένα μόριο DNA.

Κατά τη διάρκεια της μετάφασης τα χρωμοσώματα βρίσκονται συσπειρωμένα στη μορφή των χρωματίδων και κάθε χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδελφές

χρωματίδες, και άρα δύο μόρια DNA.

(2 μονάδες)

Δηλαδή ένα μεταφασικό κύτταρο έχει διπλάσια ποσότητα γενετικού υλικού, από ένα μεσοφασικό κύτταρο πριν την αντιγραφή. Για να είναι άρα η σύγκριση του γενετικού υλικού των δύο οργανισμών αξιόπιστη θα πρέπει να υπολογίσουμε την ποσότητα του γενετικού υλικού είτε σε μεταφασικά κύτταρα του σπονδυλοζώου Α (όπου είναι  $8 \cdot 10^9$  ζεύγη βάσεων), είτε σε μεσοφασικά κύτταρα πριν την αντιγραφή του σπονδυλοζώου Β (όπου είναι  $6 \cdot 10^8$  ζεύγη βάσεων). Σε κάθε περίπτωση, η σύγκριση μας οδηγεί στο συμπέρασμα πως το γενετικό υλικό του σπονδυλοζώου Α είναι μεγαλύτερο από αυτό του σπονδυλοζώου Β.

(3 μονάδες)

Άρα, ο εξελικτικός βιολόγος, με βάση αυτό το κριτήριο, θα πρέπει να συμπεράνει πως το σπονδυλόζωο Α είναι κατά πάσα πιθανότητα πιο πολύπλοκο από το σπονδυλόζωο Β.

(1 μονάδα)

2. Γνωρίζουμε πως οι γαμέτες κάθε οργανισμού είναι απλοειδείς, και συγκεκριμένα περιέχουν μια χρωματίδα από κάθε ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων, άρα περιέχουν τη μισή ποσότητα γενετικού υλικού σε σχέση με τα μεσοφασικά κύτταρα πριν την αντιγραφή.

(1 μονάδα)

Άρα οι γαμέτες του σπονδυλοζώου Α θα περιέχουν DNA μήκους  $2 \cdot 10^9$  ζευγών βάσεων και του σπονδυλοζώου Β  $3 \cdot 10^8$  ζευγών βάσεων.

(3 μονάδες)

#### ΘΕΜΑ 4<sup>ο</sup>

Α. Είναι φανερό πως για να παράγεται η ουσία W στον οργανισμό και το άτομο να είναι υγιές, θα πρέπει να υπάρχουν και τα τρία ένζυμα (E1, E2 και E3) που συμμετέχουν στη μεταβολική οδό. Αν απουσιάζει έστω και ένα από τα τρία αυτά ένζυμα, η ουσία W δε μπορεί να παραχθεί. Αυτό σημαίνει ότι αν κάποιος από τους απόγονους είναι ομόζυγος για τουλάχιστον ένα από τα τρία υπολειπόμενα αλληλόμορφα ( $\alpha$ ,  $\beta$  και  $\gamma$ ) που δεν κωδικοποιούν τη σύνθεση του αντίστοιχου ενζύμου, θα είναι ασθενής.

Αφού ο άνδρας είναι ετερόζυγος και για τα τρία ζεύγη αλληλόμορφων γονιδίων θα έχει γονότυπο ΑαΒβΓγ.

Η διασταύρωση είναι η παρακάτω:

Πατρική γενιά: ΑαΒβΓγ  $\otimes$  ΑΑΒβγγ

Αφού τα γονίδια εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων, σημαίνει ότι είναι ανεξάρτητα και ότι μπορούν να μελετηθούν ξεχωριστά αφού ισχύει ο δεύτερος νόμος του Mendel.

Μελετούμε τη διασταύρωση μονοϋβριδισμού που αφορά το ένζυμο E1:

Πατρική γενιά: Αα  $\otimes$  ΑΑ

Γαμέτες: Α, α  $\otimes$  Α

F<sub>1</sub>: ΑΑ, Αα

Είναι φανερό ότι το ένζυμο E1 θα παράγεται από όλους τους απόγονους, αφού σε κάθε περίπτωση αυτοί θα διαθέτουν τουλάχιστον ένα επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο για τη σύνθεση του (ΑΑ ή Αα).

Μπορούμε τώρα να ελέγξουμε την πιθανότητα που θα έχουν οι απόγονοι για την παραγωγή των ενζύμων E2 και E3 μελετώντας ταυτόχρονα την κληρονομική των δύο ιδιοτήτων με διασταύρωση διυβριδισμού:

Πατρική γενιά: BβΓγ ⊗ Bβγγ

Γαμέτες: ΒΓ, Βγ, βΓ, βγ ⊗ Βγ, βγ

Για να βρούμε τους απόγονους της F1 μπορούμε να χρησιμοποιήσουμε το τετράγωνο του Punnett:

	ΒΓ	Βγ	βΓ	βγ
Βγ	BΒΓγ	<b>BΒγγ</b>	BβΓγ	<b>Bβγγ</b>
βγ	BβΓγ	<b>Bβγγ</b>	<b>ββΓγ</b>	<b>ββγγ</b>

Οι απόγονοι με γονότυπο BΒΓγ, BβΓγ και ΒβΓγ θα παράγουν την ουσία W και θα είναι υγιείς.

Οι απόγονοι με γονότυπο BΒγγ, Ββγγ, ββγγ, ββΓγ και ββγγ δε θα μπορούν να παράγουν την ουσία W και θα είναι ασθενείς.

Επομένως, η φαινοτυπική αναλογία είναι 3 υγιείς : 5 ασθενείς.

Η πιθανότητα λοιπόν να αποκτηθεί ασθενής απόγονος είναι  $5/8 \times 100\% = 62,5\%$ .

**Άλλος τρόπος λύσης**

Η διασταύρωση είναι η παρακάτω:

Πατρική γενιά: ΑαΒβΓγ ⊗ ΑΑΒβγγ

Γαμέτες: ΑΒΓ, ΑβΓ, αΒΓ, αβΓ, ΑΒγ, Αβγ, αΒγ, αβγ ⊗ ΑΒγ, Αβγ

F1:

Τετράγωνο του Punnett:

	ΑΒΓ	ΑβΓ	αΒΓ	αβΓ	ΑΒγ	Αβγ	αΒγ	αβγ
ΑΒγ	ΑΑΒΒΓγ	ΑΑΒβΓγ	ΑαΒΒΓγ	ΑαββΓγ	<b>ΑΑΒΒγγ</b>	ΑΑΒβγγ	ΑαΒΒγγ	Ααββγγ
Αβγ	ΑΑΒβΓγ	<b>ΑαββΓγ</b>	ΑαΒβΓγ	<b>ΑαββΓγ</b>	ΑΑΒβγγ	ΑΑββγγ	ΑαΒβγγ	Ααββγγ

Η φαινοτυπική αναλογία είναι 6 υγιείς : 10 ασθενείς

Η πιθανότητα λοιπόν να αποκτηθεί ασθενής απόγονος είναι  $10/16 \times 100\% = 62,5\%$ .

(2 μονάδες)

Β. Αφού ο άνδρας δεν παράγει την ουσία W σημαίνει ότι είναι ομόζυγος για ένα τουλάχιστον υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο. Τα γονίδια είναι ανεξάρτητα και μπορούμε να μελετήσουμε την κληρονομική κάθε γονιδίου ξεχωριστά.

Από το γονότυπο της συζύγου είναι φανερό ότι ο άνδρας δε μπορεί να είναι ομόζυγος για τα υπολειπόμενα γονίδια β ή γ ούτε ετερόζυγος, αφού σε κάθε περίπτωση μπορεί να γεννηθεί ασθενής απόγονος, κάτι που απέκλεισε ο γενετιστής:

	Άνδρας	Γυναίκα
Πατρική γενιά:	$\beta\beta$	$\otimes B\beta$
Γαμέτες:	$\beta$	$\otimes B, \beta$
F <sub>1</sub> :	$B\beta, \beta\beta$	

Υπάρχει πιθανότητα να γεννηθεί ασθενές παιδί (πιθανότητα 50% λόγω έλλειψης του E2): απορρίπτεται.

	Άνδρας	Γυναίκα
Πατρική γενιά:	$\gamma\gamma$	$\otimes \gamma\gamma$
Γαμέτες:	$\gamma$	$\otimes \gamma$
F <sub>1</sub> :	$\gamma\gamma$	

Σε κάθε περίπτωση το παιδί θα πάσχει (πιθανότητα 100% λόγω έλλειψης E3): απορρίπτεται.

	Άνδρας	Γυναίκα
Πατρική γενιά:	$B\beta$	$\otimes B\beta$
Γαμέτες:	$B, \beta$	$\otimes B, \beta$
F <sub>1</sub> :	$BB, B\beta, \beta B, \beta\beta$	

Υπάρχει πιθανότητα να γεννηθεί ασθενές παιδί (πιθανότητα 25% λόγω έλλειψης E2): απορρίπτεται.

	Άνδρας	Γυναίκα
Πατρική γενιά:	$\Gamma\gamma$	$\otimes \gamma\gamma$
Γαμέτες:	$\Gamma, \gamma$	$\otimes \gamma$
F <sub>1</sub> :	$\Gamma\gamma, \gamma\gamma$	

Υπάρχει πιθανότητα να γεννηθεί ασθενές παιδί (πιθανότητα 50% λόγω έλλειψης E3): απορρίπτεται.

Άρα ο γονότυπος του άνδρα σε σχέση με τα ένζυμα E2 και E3 είναι BB και ΓΓ αντίστοιχα ώστε να αποκλειστεί η πιθανότητα να αποκτήσει ασθενές παιδί.

Από τα παραπάνω είναι φανερό πως ο μόνος τρόπος για να πάσχει ο άνδρας είναι να έχει γονότυπο αα. Αυτό μάλιστα δε θα επηρεάσει την υγεία κανενός απόγονου κάτι που φαίνεται και από τη διασταύρωση:

	Άνδρας	Γυναίκα
Πατρική γενιά:	$αα$	$\otimes AA$
Γαμέτες:	$α$	$\otimes A$
F <sub>1</sub> :	$Aα$	

Επομένως ο γονότυπος του άνδρα είναι: ααBBΓΓ.

(7 μονάδες)

Γ. Στο έμβryo, η ασθένεια μπορεί να ανιχνευτεί μόνο με μοριακή διάγνωση: ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA που μπορεί να απομονωθεί από τους πυρήνες των εμβρυϊκών κυττάρων, για να εντοπιστούν τα μεταλλαγμένα υπολειπόμενα γονίδια α, β ή γ.



Στο ενήλικο άτομο μπορεί να εφαρμοστεί η μοριακή διάγνωση σε δείγμα γενετικού υλικού από κύτταρα του αίματος (π.χ. λεμφοκύτταρα), όπως και για το έμβρυο. Επίσης, μπορεί να εφαρμοστούν και βιοχημικές δοκιμασίες για τον εντοπισμό των τριών ενζύμων ή της ουσίας W στα λεμφοκύτταρα που έχουν απομονωθεί από το αίμα.

Η μελέτη του καρυότυπου δε θα μπορούσε να συμβάλει στον εντοπισμό της ασθένειας σε καμία από τις δύο παραπάνω περιπτώσεις. Η ασθένεια οφείλεται σε μεταλλαγμένα αλληλόμορφα γονίδια τα οποία δεν είναι διακριτά στα χρωμοσώματα του καρυότυπου.

Η βιοχημικές δοκιμασίες δεν μπορούν επίσης να εφαρμοστούν στην περίπτωση του προγεννητικού ελέγχου αφού γίνεται λόγος για ένζυμα και ουσίες που εκφράζονται και υπάρχουν αντίστοιχα μόνο στα λεμφοκύτταρα. Στο αμνιακό υγρό που λαμβάνεται για τον έλεγχο δεν περιέχονται λεμφοκύτταρα του εμβρύου. (8 μονάδες)

ΘΕΜΑΤΑ 2003