

**ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ - 1^ο ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ**

ΘΕΜΑ 1^ο

A. Γιατί τα βακτήρια μπορούν να χρησιμοποιηθούν σαν «εργοστάσια παραγωγής ανθρώπινων πρωτεϊνών»;

B. Σε ένα βακτήριο εισάγεται με τη μέθοδο του ανασυνδυασμένου DNA ένα ανθρώπινο γονίδιο. Πιστεύετε ότι το βακτήριο θα παράγει την ίδια πρωτεΐνη που θα παρήγαγε ο ανθρώπινος οργανισμός; Πως μπορεί να ξεπεραστεί το πρόβλημα;

ΘΕΜΑ 2^ο

A. Τα αποτελέσματα μιας εξέτασης του αίματος ενός ατόμου έδειξαν ότι:

- 1) Η HbA απουσιάζει εντελώς
- 2) Η HbA₂ ήταν σε φυσιολογικά επίπεδα
- 3) Η HbF εμφανίζεται σε μικρές ποσότητες
- 4) Η HbS εμφανίζεται σε ποσοστό 85%-95%

Με βάση τα παραπάνω να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

α) Από ποια αιμοσφαιρινοπάθεια πάσχει το άτομο;

β) Πως δημιουργείται η αιμοσφαιρινοπάθεια αυτή και με ποιους φαινοτύπους εμφανίζεται στον πληθυσμό;

B. Σε γενετικό υλικό δύο ανθρώπινων κυττάρων παρατηρήθηκαν τα εξής:

Το ένα κύτταρο έχει όλα του τα χρωμοσώματα με μέγιστο βαθμό συσπείρωσης.

Τα 44 από αυτά είναι ίδια σε μορφή ανά δύο. Τα υπόλοιπα δύο διαφέρουν αρκετά μεταξύ τους στο μήκος. Το άλλο κύτταρο έχει 92 ινίδια χρωματίνης συνδεδεμένα ανά δύο. Ο βαθμός συσπείρωσης είναι κανονικός και κάθε ζεύγος είναι ίδιο σε μορφή με κάποιο άλλο. Να εξηγήσετε το είδος και την κατάσταση των κυττάρων.

ΘΕΜΑ 3^ο

A. Πως ρυθμίζεται η γονιδιακή έκφραση στα ευκαρυωτικά κύτταρα;

B. Ποιες είναι οι ιδιότητες που θα επιθυμούσαμε να έχει ένας φορέας κλωνοποίησης;

ΘΕΜΑ 4^ο

Ένας φυσιολογικός άντρας με ομάδα αίματος AB, παντρεύεται μία φυσιολογική γυναίκα που είναι ομάδα αίματος O.

α) Αν ο πατέρας της γυναίκας ήταν αιμορροφιλικός, ποια είναι η πιθανότητα το πρώτο παιδί του ζευγαριού να είναι αγόρι με ομάδα αίματος B και αιμορροφιλικό;

β) Πως δικαιολογούνται οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων;

γ) Ποια είναι η πιθανότητα και το δεύτερο παιδί του ζεύγους να είναι αγόρι με ομάδα αίματος B και αιμορροφιλικό;

ΘΕΜΑ 1^ο

A. Τα βακτήρια διαθέτουν ριβοσώματα. Τα ριβοσώματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως θέση μετάφρασης για οποιοδήποτε mRNA. Κάθε ριβόσωμα αποτελείται από δύο υπομονάδες. Η μικρή υπομονάδα διαθέτει μία θέση πρόσδεσης του mRNA, ενώ η μεγάλη υπομονάδα δύο θέσεις εισδοχής των tRNA.

Στα ριβοσώματα πραγματοποιείται:

- Η μετάφραση του mRNA, δηλαδή η διαδικασία με την οποία αντιστοιχίζονται τα κωδικόνια του mRNA σε αμινοξέα.
- Η σύνδεση των αμινοξέων σε πολυπεπτιδική αλυσίδα. Αυτό επιτυγχάνεται με τη βοήθεια των tRNA αλλά και τη συμμετοχή πρωτεϊνών και ενέργειας.

Επίσης ο γενετικός κώδικας είναι σχεδόν καθολικός.

B. Η διαδικασία έκφρασης ενός γονιδίου πραγματοποιείται σχεδόν με τον ίδιο τρόπο και στα προκαρυωτικά και στα ευκαρυωτικά κύτταρα. Παρόλα αυτά, υπάρχουν ορισμένες σημαντικές διαφορές:

- Τα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών κυττάρων είναι ασυνεχή ή διακεκομμένα. Αυτό σημαίνει ότι, ακολουθίες νουκλεοτιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα (εξώνια), διακόπτονται από ακολουθίες νουκλεοτιδίων που δεν μεταφράζονται σε αμινοξέα (εσώνια). Κατά τη διαδικασία της μεταγραφής ενός ασυνεχούς γονιδίου δημιουργείται το πρόδρομο mRNA που περιέχει και εξώνια και εσώνια. Το πρόδρομο mRNA υφίσταται τη διαδικασία της ωρίμανσης, κατά την οποία τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια αποκόπτουν τα εσώνια και συρράπτουν τα εξώνια μεταξύ τους. Με αυτό τον τρόπο σχηματίζεται το ώριμο mRNA, το οποίο περιέχει μόνο εξώνια και θα μεταφραστεί στα ριβοσώματα. Τα γονίδια των προκαρυωτικών κυττάρων δεν περιέχουν εσώνια και γι'αυτό οι προκαρυωτικοί οργανισμοί δεν διαθέτουν τον μηχανισμό της ωρίμανσης.
- Κατά τη γονιδιακή ρύθμιση των ευκαρυωτικών οργανισμών και ειδικά στο επίπεδο μετά τη μετάφραση, η πρωτεΐνη που έχει παραχθεί υπόκειται συχνά σε τροποποιήσεις για να γίνει βιολογικά λειτουργική. Αυτή η διαδικασία δεν πραγματοποιείται στους προκαρυωτικούς οργανισμούς.

Από τα παραπάνω εξάγεται το συμπέρασμα ότι, αν ένα ανθρώπινο γονίδιο εισαχθεί σε ένα βακτήριο, πιθανότατα να μη παραχθεί η ίδια πρωτεΐνη με αυτήν που θα παρήγαγε ο ανθρώπινος οργανισμός. Στην περίπτωση που το γονίδιο είναι ασυνεχές, θα μεταφραστούν και οι ακολουθίες των νουκλεοτιδίων που αντιστοιχούν στα εσώνια, ενώ υπάρχει αδυναμία τροποποίησης από το βακτήριο της παραγόμενης πρωτεΐνης.

Το πρόβλημα του ασυνεχούς γονιδίου μπορεί να ξεπεραστεί με τη κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης, ενώ η τροποποίηση της παραγόμενης πρωτεΐνης, είτε με ενζυμική επεξεργασία εργαστηριακά, είτε με τη χρήση διαγονιδιακών ζώων.

ΘΕΜΑ 2^ο

A. α). Η ύπαρξη της HbS σε ποσοστό 85-95%, καθώς και η πλήρης απουσία της HbA, μας δείχνει ότι το άτομο το οποίο εξετάζεται πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία.

β). Το 1949, ο Linus Pauling και οι συνεργάτες του ανακάλυψαν ότι η αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων, HbA, που αποτελείται από 4 πολυπεπτιδικές αλυσίδες, δύο α και δύο β, διέφερε στα φυσιολογικά άτομα σε σχέση με εκείνα που έπασχαν από δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Σήμερα γνωρίζουμε ότι η διαφορά εντοπίζεται στο έκτο αμινοξύ της β- πολυπεπτιδικής αλυσίδας, όπου το γλουταμινικό οξύ αντικαθίσταται από βαλίνη. Η μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη συμβολίζεται ως HbS. Η αλλαγή στην ακολουθία των αμινοξέων είναι αποτέλεσμα μιας γονιδιακής μετάλλαξης στην τριπλέτα που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ. Στην κωδική αλυσίδα του DNA δηλαδή, αλλάζει μία βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο GAG, που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ, αντικαθίσταται από το GTG, που κωδικοποιεί τη βαλίνη. Αυτή η μετάλλαξη οδηγεί σε αλλαγή της στερεοδιάταξης της αιμοσφαιρίνης, η οποία έχει σαν αποτέλεσμα την αλλαγή της μορφής των ερυθροκυττάρων, τα οποία, σε συνθήκες έλλειψης του οξυγόνου παίρνουν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα. Τα δρεπανοκύτταρα εμποδίζουν τη φυσιολογική κυκλοφορία του αίματος στα τριχοειδή αγγεία δημιουργώντας προβλήματα σε διάφορα όργανα όπως στο σπλήνα και τους πνεύμονες. Τα δρεπανοκύτταρα καταστρέφονται ταχύτερα από τα φυσιολογικά με συνέπεια την εμφάνιση συμπτωμάτων αναιμίας.

Ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι ομόζυγοι για το μεταλλαγμένο γονίδιο που συμβολίζεται με β^s. Τα άτομα αυτά παράγουν μόνο HbS και καθόλου HbA. Τα ετερόζυγα άτομα (φορείς) έχουν ένα φυσιολογικό β γονίδιο και ένα μεταλλαγμένο και δεν εμφανίζουν τα συμπτώματα της ασθένειας. Στους φορείς προκαλείται δρεπάνωση μόνο σε συνθήκες μεγάλης έλλειψης οξυγόνου, όπως σε υψόμετρο μεγαλύτερο από 3.000 m.

B. Το πρώτο κύτταρο είναι φυσιολογικό σωματικό κύτταρο ανθρώπου, το οποίο βρίσκεται στο στάδιο της μετάφασης της κυτταρικής διαίρεσης, διότι σ' αυτό παρατηρείται μέγιστος βαθμός συσπείρωσης των χρωμοσωμάτων. Το κύτταρο ανήκει σε αρσενικό άτομο, διότι περιέχει 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα ή 22 ζεύγη χρωμοσωμάτων, αφού είναι ανά δύο ίδια και ένα ζεύγος φυλετικών χρωμοσωμάτων που δεν μοιάζουν μεταξύ τους, άρα το ένα είναι X και το άλλο Y.

Το δεύτερο κύτταρο είναι φυσιολογικό κύτταρο ανθρώπου, το οποίο βρίσκεται στο στάδιο της μεσόφασης και ειδικά μετά την αντιγραφή του DNA, διότι τα ινίδια χρωματίνης είναι συνδεδεμένα στο κεντρομερίδιο και σχηματίζουν 23 ζεύγη, αφού το κάθε ένα είναι όμοιο με ένα άλλο. Τα 22 ζεύγη χρωμοσωμάτων είναι αυτοσωμικά και το ένα ζεύγος φυλετικό.

Το κύτταρο ανήκει σε θηλυκό άτομο, αφού τα δύο φυλετικά χρωμοσώματα είναι ίδια σε μήκος (XX).

ΘΕΜΑ 3^ο

A. Στα ευκαρυωτικά κύτταρα η γονιδιακή έκφραση ρυθμίζεται σε τέσσερα επίπεδα:

- **Στο επίπεδο της μεταγραφής.** Ένας αριθμός μηχανισμών ελέγχουν ποια γονίδια θα μεταγραφούν ή/και με ποια ταχύτητα θα γίνει η μεταγραφή. Το DNA των ευκαρυωτικών κυττάρων δεν οργανώνεται σε οπερόνια αλλά κάθε γονίδιο έχει το δικό του υποκινητή και μεταγράφεται αυτόνομα. Η RNA πολυμεράση λειτουργεί (όπως και στους προκαρυωτικούς οργανισμούς) με τη βοήθεια πρωτεϊνών, που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Μόνο που στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς οι μεταγραφικοί παράγοντες παρουσιάζουν τεράστια ποικιλία. Κάθε κυτταρικός τύπος περιέχει διαφορετικά είδη μεταγραφικών παραγόντων. Διαφορετικός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων ρυθμίζει τη μεταγραφή κάθε γονιδίου. Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός των μεταγραφικών παραγόντων προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου αρχίζει η RNA πολυμεράση τη μεταγραφή ενός γονιδίου.
- **Στο επίπεδο μετά τη μεταγραφή.** Περιλαμβάνονται οι μηχανισμοί με τους οποίους γίνεται η ωρίμανση του πρόδρομου mRNA και καθορίζεται η ταχύτητα με την οποία το ώριμο mRNA αφήνει τον πυρήνα και εισέρχεται στο κυτταρόπλασμα.
- **Στο επίπεδο της μετάφρασης.** Ο χρόνος που «ζουν» τα μόρια mRNA στο κυτταρόπλασμα δεν είναι ο ίδιος για όλα τα είδη RNA, επειδή μετά από κάποιο χρονικό διάστημα

αποικοδομούνται. Επίσης, ποικίλλει και η ικανότητα πρόσδεσης του mRNA στα ριβοσώματα.

- **Στο επίπεδο μετά τη μετάφραση.** Ακόμη και όταν γίνει η πρωτεϊνοσύνθεση και παραχθεί η κατάλληλη πρωτεΐνη, μπορεί να πρέπει να υποστεί τροποποιήσεις, για να γίνει βιολογικά λειτουργική.

B. Οι ιδιότητες που πρέπει να έχει ένας φορέας κλωνοποίησης είναι:

- Ικανότητα αυτοδιπλασιασμού μέσα σε ένα κύτταρο – ξενιστή, όπως σ' ένα βακτήριο.
- Μία αλληλουχία νουκλεοτιδίων DNA που αναγνωρίζεται από μία περιοριστική ενδονουκλεάση μία μόνο φορά.
- Δυνατότητα εισόδου στο κύτταρο – ξενιστή (π.χ. πλασμίδιο).
- Γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά ή μία άλλη ιδιότητα που μας δίνει τη δυνατότητα να επιλέξουμε τα κύτταρα – ξενιστές στα οποία εισήλθε ο φορέας με το ανασυνδυασμένο DNA.

Ως φορείς κλωνοποίησης συνήθως χρησιμοποιούνται πλασμίδια ή βακτηριοφάγοι όπως ο βακτηριοφάγος λ.

ΘΕΜΑ 4^ο

I^A = γονίδιο υπεύθυνο για την ομάδα αίματος A.

I^B = γονίδιο υπεύθυνο για την ομάδα αίματος B.

i = γονίδιο υπεύθυνο για την ομάδα αίματος O.

A = γονίδιο υπεύθυνο για τη φυσιολογική πήξη του αίματος

a = γονίδιο υπεύθυνο για την αιμορροφιλία.

Ο άντρας έχει γονότυπο $I^A I^B X^A Y$

Η γυναίκα έχει γονότυπο $ii X^A X^a$ διότι έχει κληρονομήσει ένα X^a από τον πατέρα της μιας και αυτός ήταν αιμορροφιλικός (γονότυπος : $X^A Y$) και η ίδια είναι φυσιολογική ως προς τη πήξη του αίματος.

Η διασταύρωση θα είναι:

P: $I^A I^B X^A Y$ x $ii X^A X^a$
Γαμέτες: $I^A X^A, I^A Y, I^B X^A, I^B Y$ / $i X^A, i X^a$

F₁:

	$i X^A$	$i X^a$
$I^A X^A$	$I^A i X^A X^A$	$I^A i X^A X^a$
$I^A Y$	$I^A i X^A Y$	$I^A i X^a Y$
$I^B X^A$	$I^B i X^A X^A$	$I^B i X^A X^a$
$I^B Y$	$I^B i X^A Y$	$I^B i X^a Y$

F₁ (Φαινοτυπική αναλογία):

- Θηλυκά: 2/8 ομάδα αίματος A, φυσιολογικά ως προς τη πήξη του αίματος
 2/8 ομάδα αίματος B, φυσιολογικά ως προς τη πήξη του αίματος

- Αρσενικά: 1/8 ομάδα αίματος Α, φυσιολογικά ως προς τη πήξη του αίματος
1/8 ομάδα αίματος Α, αιμορροφιλικά
1/8 ομάδα αίματος Β, φυσιολογικά ως προς τη πήξη του αίματος
1/8 ομάδα αίματος Β, αιμορροφιλικά

α) Η πιθανότητα το πρώτο παιδί του ζευγαριού να είναι αγόρι με ομάδα αίματος Β και αιμορροφιλικό είναι 1/8.

β) Σύμφωνα με τον **1^ο Νόμο του Mendel** ισχύει: Κατά τη μείωση τα άτομα διαχωρίζουν τα ομόλογα χρωμοσώματα καθώς και τα αλληλόμορφα γονίδια που βρίσκονται σ'αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες, ώστε σε κάθε γαμέτη να υπάρχει ένα μόνο αλληλόμορφο.

Σύμφωνα με τον **2^ο Νόμο του Mendel** ισχύει: Τα άτομα τα οποία ελέγχονται για 2 ή περισσότερες ιδιότητες, διαχωρίζουν κατά τη διάρκεια της μείωσης τα αλληλόμορφα της μιας ιδιότητας ανεξάρτητα από τα αλληλόμορφα της δεύτερης ιδιότητας.

Ο ανεξάρτητος διαχωρισμός των γονιδίων γίνεται, επειδή τα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο κατά τη δημιουργία των γαμετών.

Ο νόμος ισχύει για γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων (ανεξάρτητα γονίδια).

γ) Επειδή κάθε κύηση αποτελεί ανεξάρτητο γεγονός και δεν σχετίζεται με προηγούμενες ή επόμενες κυήσεις, γι'αυτό και το δεύτερο παιδί του ζεύγους θα έχει την ίδια πιθανότητα με το πρώτο να έχει ομάδα αίματος Β και να είναι αιμορροφιλικό, δηλαδή 1/8.

2^ο ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

A. Κατά τη δημιουργία διαγονιδιακών φυτών και ζώων οι γενετικές τροποποιήσεις γίνονται στα φυτά σε σωματικά φυτικά κύτταρα, ενώ κατά τη δημιουργία διαγονιδιακών ζώων γίνονται στο ζυγωτό των ζώων. Εξηγήστε τους λόγους για τους οποίους συμβαίνει κάτι τέτοιο.

B. Ποιες νομίζετε ότι είναι οι απαραίτητες προϋποθέσεις για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας σε μια ασθένεια;

ΘΕΜΑ 2^ο

A. Δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Πώς προκύπτουν; Πώς διαπιστώνονται και τι προκαλούν;

B. Τι ονομάζεται γενετικός κώδικας; Ποια είναι τα βασικά χαρακτηριστικά του;

ΘΕΜΑ 3^ο

A . Με ποιες από τις μεθόδους που γνωρίζετε μπορούμε να παράγουμε ινσουλίνη ;

B . Πώς μπορεί να προκύψει ανευπλοειδικός γαμέτης σε έναν ανθρώπινο οργανισμό ;

ΘΕΜΑ 4^ο

Ένας άντρας κληρονόμησε μία επικρατή ασθένεια Α από τη μητέρα του και μία επίσης επικρατή ασθένεια Β από τον πατέρα του .

Η γυναίκα του δεν πάσχει από καμία ασθένεια .

Α . Ποιος θα είναι ο γονότυπος του άντρα , της γυναίκας και των απογόνων τους και ποια η διασταύρωση αν και τα δύο γονίδια είναι αυτοσωμικά ;

Β . Ποιος θα είναι ο γονότυπος των παραπάνω ατόμων και ποια η διασταύρωση αν η μία ασθένεια οφείλεται σε αυτοσωμικό γονίδιο και η άλλη σε φυλοσύνδετο ;

Γ . Στην περίπτωση που η μία ασθένεια είναι αυτοσωμική και η άλλη φυλοσύνδετη, πώς μπορεί να προκύψει απόγονος με σύνδρομο Turner και φυσιολογικός ως προς τις δύο ασθένειες ;