

## Λύσεις των Θεμάτων Βιολογίας Θετικής Κατεύθυνσης 30/05/2006

### ΘΕΜΑ 1<sup>ο</sup>

- 1 → α
- 2 → δ
- 3 → β
- 4 → β
- 5 → α

### ΘΕΜΑ 2<sup>ο</sup>

1. Σχολικό βιβλίο σελ.28

«Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή ... τα οποία ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα».

2. Η οριστική επιβεβαίωση ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό ήλθε το 1952 με τα κλασικά πειράματα των Hersey και Chase οι οποίοι μελέτησαν τον κύκλο ζωής του βακτηριοφάγου T<sub>2</sub>.

Σχολικό βιβλίο σελ.14

«Η οριστική επιβεβαίωση...για να πολλαπλασιαστούν και να παραχθούν οι νέοι φάγοι».

3. Τα ογκογονίδια αποτελούν γονίδια που σχετίζονται με την καρκινογένεση.

Σχολικό βιβλίο σελ.101

«Τα ογκογονίδια προέρχονται από γονίδια ... συνη-θέστερα μετατόπισης».

4. Οι μικροοργανισμοί όταν βρεθούν σε κατάλληλες συνθήκες, αυξάνονται σε μέγεθος και διαιρούνται με αποτέλεσμα την αύξηση του αριθμού τους. Ο ρυθμός ανάπτυξης ενός πληθυσμού μικροοργανισμών, δηλαδή ο χρόνος με τον οποίο διαιρούνται τα κύτταρά του, καθορίζεται από το χρόνο διπλασιασμού.

Σχολικό βιβλίο σελ.108

« Οι μικροοργανισμοί όταν βρεθούν...και άλλοι που αναπτύσσονται σε θερμοκρασία μικρότερη των 20°C».

### ΘΕΜΑ 3ο

1.

Δίνεται η κωδική αλυσίδα ενός γονιδίου

5' ...CTG AAG CGA GAA CCC ... 3'

Το μετάγραφο που προκύπτει είναι :

m RNA : 5' ... CUG AAG CGA GAA CCC ... 3'

α. Μετά από γονιδιακή μετάλλαξη η κωδική αλυσίδα αλλάζει ως εξής :

5' ...CTG AAG CGA TAA CCC ... 3'

Παρατηρούμε ότι στο κωδικόνιο GAA της κωδικής αλυσίδας η βάση G (γουανίνη) αντικαθίσταται από τη βάση T (θυμίνη).

Το μετάγραφο που προκύπτει στη μεταλλαγμένη αλυσίδα είναι το παρακάτω :

m RNA : 5' ... CUG AAG CGA UAA CCC ... 3'

Επομένως θα μεταφραστεί το κωδικόνιο UAA αντί του κωικονίου GAA.

Από τη θεωρία του σχολικού βιβλίου διαπιστώνουμε ότι το κωδικόνιο UAA αντιστοιχεί σε κωδικόνιο λήξης. Η παρουσία του κωδικονίου λήξης στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

Όσον αφορά στην επίπτωση που θα έχει η παραπάνω γονιδιακή μετάλλαξη στο γονιδιακό προϊόν, η απάντηση βρίσκεται στο σχολικό βιβλίο σελ. 91

« Σε άλλες περιπτώσεις ... καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης».

**β.** Μετά από γονιδιακή μετάλλαξη η κωδική αλυσίδα αλλάζει ως εξής :

5' ...CTG CCG AAG CGA GAA CCC ... 3'

Παρατηρούμε ότι πραγματοποιήθηκε προσθήκη τριών βάσεων CCG μετά το πρώτο κωδικόνιο οι οποίες θα οδηγήσουν στην προσθήκη ενός επιπλέον αμινοξέος.

Σύμφωνα με το σχολικό βιβλίο σελ. 91 η προσθήκη διαδοχικών βάσεων σε οποιοδήποτε πολλαπλάσιο του τρία δημιουργεί αντίστοιχα προσθήκη ενός ή περισσότερων αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα που μπορεί να αλλάζει τη λειτουργικότητά της.

2. Σχολικό βιβλίο σελ.91

**Οι μεταλλάξεις δεν είναι πάντοτε βλαβερές.**

« Μολονότι οι περισσότερες μεταλλάξεις ... αλλά και στις υπόλοιπες».

## ΘΕΜΑ 4ο

Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο και σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο πρώιμης εμφάνισης στεφανιαίας νόσου.

Συμβολισμός :

A: επικρατές γονίδιο που προκαλεί στην ασθένεια

a: φυσιολογικό αλληλόμορφο

Γονότυποι ατόμων : Ασθενείς AA ή Aa  
Φυσιολογικοί aa

β-θαλασσαιμία: Κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Η ασθένεια επομένως εκδηλώνεται μόνο στα ομόζυγα άτομα.

Συμβολισμός :

B: φυσιολογικό αλληλόμορφο

β: παθολογικό αλληλόμορφο

Γονότυποι ατόμων : Ασθενείς ββ  
Φυσιολογικοί BB ή Bβ

Το ετερόζυγο άτομο Bβ είναι φορέας της νόσου και όχι ασθενής.  
Από την εκφώνηση της άσκησης προκύπτουν :

A. η μητέρα είναι φυσιολογική και για τις δύο ασθένειες.

Επομένως ως προς την οικογενή υπερχοληστερολαιμία είναι ομόζυγη aa. Εφόσον δεν έχει β-θαλασσαιμία οπωσδήποτε έχει στο γονότυπό της το επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο B.

B. Ο γιος της Γιάννης έχει και τις δύο ασθένειες άρα έχει γονότυπο AΑββ ή Aαββ.

Η κόρη της Ελένη είναι φυσιολογική και για τις δύο ασθένειες και άρα έχει γονότυπο ααBB ή ααBβ.

Ο Γιάννης εφόσον έχει β-θαλασσαιμία (ββ) έχει κληρονομήσει το ένα αλληλόμορφο β από τη μητέρα του και το άλλο από τον πατέρα

του. Επομένως η μητέρα του είναι ετερόζυγη ως προς την β-θαλασσαιμία (Bβ) και άρα ο γονότυπός της είναι ααBβ.

Όσον αφορά στον πατέρα των παιδιών έχει οπωσδήποτε οικογενή υπερχοληστερολαιμία εφόσον ο γιος του Γιάννης πάσχει (Aa). Επειδή η κόρη του Ελένη είναι φυσιολογική (aa) ο πατέρας θα είναι ετερόζυγος (Aa) ως προς την υπερχοληστερολαιμία. Όσον αφορά στη β-θαλασσαιμία ο πατέρας μπορεί να είναι φορέας (Bβ) ή να πάσχει (ββ) διότι στο Γιάννη κληρονομεί το παθολογικό αλληλόμορφο β ενώ στην Ελένη μπορεί να κληρονομεί το αλληλόμορφο B ή β.

#### Γονότυποι ατόμων

Μητέρα : ααBβ

Πατέρας : AaBβ ή Aaββ

Γιάννης : Aaββ

Ελένη : ααBB ή ααBβ

Στη συνέχεια η άσκηση ζητά να μην λάβουμε υπόψη τη β-θαλασσαιμία επομένως θα ασχοληθούμε μόνο με την οικογενή υπερχοληστερολαιμία.

Η διασταύρωση των γονέων είναι η εξής :

P: αα X Aa

Γαμέτες: α , A,α

F1 : Aa, αα

Γονοτυπική αναλογία: 1Aa:1αα

Φαινοτυπική αναλογία: 1ασθενές : 1 φυσιολογικό

Συνεπώς η πιθανότητα το τρίτο παιδί να πάσχει από οικογενή υπερχοληστερολαιμία είναι  $\frac{1}{2}$  (50%).

Η β-θαλασαιμία οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου που ευθύνεται για την παραγωγή των β-αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης, η οποία παράγεται στα ερυθροκύτταρα. Θα μπορούσαμε να την αντιμετωπίσουμε με ex vivo γονιδιακή θεραπεία δεδομένου ότι τα ερυθροκύτταρα μπορούν να τροποποιούνται γενετικά, να αναπτύσσονται σε κυττα-ροκαλλιέργειες και να εισάγονται με ενδοφλέβια ένεση στον οργανισμό.

Η διαδικασία συνοπτικά είναι η εξής :

Παραλαμβάνουμε άωρα ερυθροκύτταρα και τα πολλαπλασιάζουμε σε κυτταροκαλλιέργειες. Ενσωματώνουμε σε έναν αβλαβή ιό το φυσιολογικό γονίδιο για την κατασκευή β-αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης, με την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA. Ο γενετικά τροποποιημένος ιός εισάγεται στα άωρα ερυθροκύτταρα και στη συνέχεια τα γενετικά τροποποιημένα κύτταρα εισάγονται στον ασθενή με ενδοφλέβια ένεση. Επειδή τα ερυθροκύτταρα δεν ζουν για πάντα μέσα στον οργανισμό θα πρέπει να γίνεται συνεχής εισαγωγή γενετικά τροποποιημένων κυττάρων.

