

ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

Απαντήσεις στα θέματα των Εισαγωγικών Εξετάσεων

τέκνων Ελλήνων του Εξωτερικού και

τέκνων Ελλήνων Υπαλλήλων στο εξωτερικό 2013

ΘΕΜΑ Α

A1. γ

A2. β

A3. δ

A4. α

A5. δ

ΘΕΜΑ Β

B1. Σελ. 41, «Στο γονιδίωμα των προκαρυωτικών οργανισμών...σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους».

B2. Σελ. 14, «Η έκφραση in vivo χρησιμοποιείται... ³²P στα νουκλεοτίδια για την ιχνηθέτηση του DNA».

B3. Σελ.109, «Για την ανάπτυξη τους (των μικροοργανισμών) χρησιμοποιούνται τεχνητά θρεπτικά...αλλά στερεοποιείται σε μικρότερες θερμοκρασίες».

Σελ.108, «Η πηγή άνθρακα για τους αυτότροφους ... τα αμμωνιακά ή τα νιτρικά ιόντα ».

B4. Σελ. 135, «Είναι φανερό ότι η χρησιμοποίηση διαγονιδιακών...με παραδοσιακές τεχνικές»

Ο τρόπος βελτίωσης της παραγωγής με τις κλασσικές μεθόδους των διασταυρώσεων είναι χρονοβόρος και επίπονος επειδή απαιτούνται συνεχείς διασταυρώσεις.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Η κωδική αλυσίδα είναι η αλυσίδα 2.

Επειδή δεν γνωρίζουμε τα άκρα του τμήματος DNA διακρίνουμε 2 περιπτώσεις.

1^η περίπτωση

5'TGACTATCTGAGATTCATGTACTC3'
3'ACTGATAGACTCTAAGTACATGAG5'

2^η περίπτωση

3'TGACTATCTGAGATTCATGTACTC5'
5'ACTGATAGACTCTAAGTACATGAG3'

Ανεξάρτητα από τον αριθμό των νουκλεοτιδίων από τα οποία αποτελείται η πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα, το πρώτο της νουκλεοτίδιο έχει πάντα μία ελεύθερη φωσφορική ομάδα συνδεδεμένη στο 5' άνθρακα της πεντόζης του και το τελευταίο νουκλεοτίδιο της έχει ελεύθερο το υδροξύλιο του 3' άνθρακα της πεντόζης του. Οι δυο αλυσίδες είναι αντιπαράλληλες.

Παρατηρούμε ότι στην 1^η περίπτωση ξεκινώντας από το 5 άκρο της αλυσίδας 2 συναντάμε κωδικόνιο έναρξης 5'ATG3' και προχωρώντας με βήμα τριπλέτας (αφού το γονίδιο είναι συνεχές και άρα δεν υπάρχουν εσώνια) καταλήγουμε σε κωδικόνιο λήξης 5'TAG3'.

Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή μια τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, κωδικοποιεί ένα αμινοξύ.

Ο γενετικός κώδικας έχει κωδικόνια έναρξης και κωδικόνια λήξης. Το κωδικόνιο έναρξης είναι το 5'AUG3' στο mRNA και το 5'ATG3' στην κωδική αλυσίδα του DNA. Τα κωδικόνια λήξης είναι τα 5'UAG3', 5'UAA3' και 5'UGA3' στο mRNA και αντίστοιχα τα 5'TAG3', 5'TAA3' και 5'TGA3' στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου.

Επίσης δεν παραλείψαμε κάποιο νουκλεοτίδιο γιατί ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής και υπολογίσαμε κάθε νουκλεοτίδιο να ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο γιατί ο κώδικας είναι μη επικαλυπτόμενος.

Η κατεύθυνση της μεταγραφής είναι 5' → 3' και το μόριο mRNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μια αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική.

Γ2. mRNA

5' GAGUACAUGAAUCUCAGAUAGUCA3'

Γ3. Ο υποκινητής του γονιδίου βρίσκεται στη θέση B.

Γνωρίζουμε ότι η RNA πολυμεράση προσδένεται σε ειδικές περιοχές του DNA, που ονομάζονται υποκινητές. Οι υποκινητές βρίσκονται πάντοτε πριν από την αρχή κάθε γονιδίου.

Η μη κωδική αλυσίδα είναι η αλυσίδα 1 όπως φαίνεται στην πρώτη περίπτωση, δηλαδή, έχει το 3' άκρο της δεξιά και το 5' άκρο αριστερά. Το mRNA παράγεται από την RNA πολυμεράση με κατεύθυνση 5' → 3' και για να συμβεί αυτό πρέπει η RNA πολυμεράση να κινηθεί από δεξιά προς τα αριστερά. Άρα ο υποκινητής βρίσκεται στη θέση B.

Γ4. i) Στο 4^ο κωδικόνιο στην κωδική αλυσίδα του DNA 5'AGA3' αντικατάσταση του πρώτου νουκλεοτιδίου που φέρει αζωτούχο βάση Α με νουκλεοτίδιο που φέρει αζωτούχο βάση Τ. Έτσι, προκύπτει κωδικόνιο λήξης 5'TGA3'.

ii) Προσθήκη ανάμεσα στο 3^ο και 4^ο κωδικόνιο ενός νουκλεοτιδίου με αζωτούχο βάση Τ. Έτσι προκύπτει πάλι κωδικόνιο λήξης 5'TAG3'.

Γονιδιακές μεταλλάξεις είναι οι αλλαγές που αφορούν μικρό αριθμό βάσεων στις οποίες συμβαίνει αντικατάσταση, προσθήκη ή αφαίρεση.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Παρατηρούμε ότι από υγιείς γονείς προκύπτει παιδί που πάσχει. Άρα η ασθένεια ακολουθεί υπολειπόμενο τρόπο κληρονομής.

Έστω ότι το αλληλόμορφο που προκαλεί την ασθένεια είναι αυτοσωμικό υπολειπόμενο.

A → φυσιολογικό, επικρατεί

a → ασθένεια, υπολειπόμενο

Για να προκύπτει από φυσιολογικούς γονείς παιδί που πάσχει πρέπει οι γονείς να είναι και οι δύο φορείς, δηλαδή ετερόζυγοι. Επομένως:

Γονείς I₁ : Aa

I₂ : Aa

Γονείς Aa ⊗ Aa

Γαμέτες A, a A, a

Απόγονοι : AA, Aa, Aa, aa

Γονοτυπική αναλογία : 1AA : 2Aa : 1aa

Φαινοτυπική αναλογία : 3 Φυσιολογικά : 1 ασθενές

Η υπόθεση είναι δεκτή γιατί προκύπτουν και φυσιολογικά (Π_1 , Π_2 , Π_4) και ασθενή (Π_3) παιδιά.

Έστω ότι το αλληλόμορφο που προκαλεί την ασθένεια είναι φυλοσύνδετο υπολειπόμενο

X^A → φυσιολογικό, επικρατεί

X^a → ασθένεια, υπολειπόμενο

Στα φυλοσύνδετα γονίδια παρατηρούνται 3 γονότυποι για τα ♀ άτομα και 2 γονότυποι για τα ♂ άτομα.

Δηλαδή

	ΓΟΝΟΤΥΠΟΙ	ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΙ
♀	$X^A X^A$	φυσιολογικό
♀	$X^A X^a$	φυσιολογικό
♀	$X^a X^a$	ασθενές
♂	$X^A Y$	φυσιολογικό
♂	$X^a Y$	ασθενές

Για να προκύψει από φυσιολογικούς γονείς αγόρι που πάσχει θα πρέπει η μητέρα να είναι φορέας, δηλαδή ετερόζυγη και να έχει γονότυπο $X^A X^a$

Επομένως

I_1 : $X^A Y$

Π_2 : $X^A X^a$

Γονείς : ♀ $X^A X^a$ ⊗ $X^A Y$

Γαμέτες : X^A, X^a X^A, Y

Απόγονοι : $X^A X^A$, $X^A X^a$, $X^A Y$, $X^a Y$

Γονοτυπική αναλογία : $1X^A X^A$: $1X^A X^a$: $1X^A Y$: $1X^a Y$

Φαινοτυπική αναλογία : ♀ : όλα φυσιολογικά

♂ : 1 φυσιολογικό : 1 ασθενές

Η υπόθεση είναι δεκτή γιατί το Π_3 είναι αγόρι που πάσχει, το Π_1 είναι αγόρι φυσιολογικό ενώ όλα τα κορίτσια (Π_2, Π_4) είναι φυσιολογικά.

Επομένως η ασθένεια μπορεί να ακολουθεί είτε αυτοσωμικό υπολειπόμενο είτε φυλοσύνδετο υπολοιπόμενο τρόπο κληρονόμησης. Όλες οι διασταυρώσεις έγιναν σύμφωνα με τον πρώτο νόμο του Mendel κατά τον οποίο τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και άρα και τα δύο αλληλόμορφα γονίδια διαχωρίζονται κατά την παραγωγή των γαμετών. Οι γαμέτες περιέχουν το ένα ή το άλλο αλληλόμορφο σε ίση αναλογία. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών.

Δ2. Από τον πρώτο νόμο του Mendel προκύπτει ότι τα αλληλόμορφα ενός γονιδίου διαχωρίζονται στην πρώτη μειωτική διαίρεση και οι γαμέτες που προκύπτουν φέρουν το ένα ή το άλλο σε ίση πιθανότητα. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον ελεύθερο συνδυασμό των γαμετών.

Επομένως και με βάση τις προηγούμενες διασταυρώσεις, αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό, η πιθανότητα να προκύψει παιδί που πάσχει είναι $\frac{1}{4}$. Η αναλογία φύλου που προκύπτει σε κάθε διασταύρωση είναι 1♀ (θηλυκό) : 1♂ (αρσενικό), δηλαδή η πιθανότητα να προκύψει αγόρι ή κορίτσι είναι $\frac{1}{2}$. Αυτό αποδεικνύεται ως εξής :

Τα θηλυκά άτομα έχουν 2X χρωμοσώματα και τα αρσενικά 1X και 1Y.
Δηλαδή:

	♂	XY	\otimes	♀	XX
Γαμέτες :		X, Y			X, X
Απόγονοι :		XX, XX,		XY,	XY
Φαινοτυπική αναλογία :		1 ♂	:	1 ♀	

Επειδή το γεγονός να προκύψει άτομο φυσιολογικό ή ασθενές είναι ανεξάρτητο από το γεγονός να προκύψει άτομο αρσενικό ή θηλυκό, η συνολική πιθανότητα να προκύψει αγόρι που πάσχει είναι ίση με το γινόμενο

των επιμέρους πιθανοτήτων, δηλαδή $\frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$

Αν το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο, από τα αποτελέσματα της διασταύρωσης στο υποερώτημα Δ1, προκύπτει ότι η πιθανότητα να προκύψει αγόρι που πάσχει είναι $\frac{1}{4}$

Οι πιθανότητες ερμηνεύονται με βάση τον πρώτο νόμο του Mendel που αναφέρθηκε και δεν επηρεάζονται από τα αποτελέσματα προηγούμενων κηρύσεων γιατί κάθε κύηση αποτελεί ανεξάρτητο γεγονός.

Δ3. Γνωρίζουμε ότι οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες είναι ένζυμα που αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA. Το ένζυμο EcoRI, όποτε συναντά την αλληλουχία



κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A.

Παρατηρούμε ότι τα τμήματα των 2000 και 500 ζευγών βάσεων αθροιστικά δίνουν το τμήμα των 2500 ζευγών βάσεων. Επομένως στα άτομα που εμφανίζουν μετά την δράση της EcoRI μόνο το τμήμα των 2500 ζευγών βάσεων θα έχουν το φυσιολογικό αλληλόμορφο, όσα εμφανίζουν μόνο τα τμήματα των 2000 και 500 ζευγών βάσεων θα έχουν μόνο το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο και όσα άτομα έχουν και τα τρία τμήματα (2500,2000 και 500) θα έχουν και τα 2 αλληλόμορφα.

Αν θεωρήσουμε ότι το γονίδιο είναι αυτοσωμικό, τότε το άτομο I_1 θα έχει γονότυπο AA και το άτομο I_2 γονότυπο Aa.

Κάνοντας την διασταύρωση έχουμε :

Γονείς :	AA	⊗	Aa
Γαμέτες :	A,A		A,a
Απόγονοι :	AA,	Aa,	AA, Aa
Γονοτυπική αναλογία :	2AA	:	2Aa

Φαινοτυπική αναλογία : όλα (100%) φυσιολογικά άτομα

Έτσι καταλήγουμε σε άτοπο γιατί το άτομο Π_3 πάσχει.

Επομένως το γονίδιο ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολοιπόμενο τρόπο κληρονομής . Το άτομο I_1 είναι αρσενικό φυσιολογικό και έχει γονότυπο X^AY , ενώ το Π_2 θηλυκό με γονότυπο X^AX^a (φορέας). Το Π_1 έχει γονότυπο X^AY (φυσιολογικό αρσενικό) και το Π_2 X^AX^A (φυσιολογικό θηλυκό ομόζυγο). Το Π_3 έχει γονότυπο X^aY (ασθενές αγόρι) και το Π_4 γονότυπο X^AX^a (φορέας).

Επιμέλεια Καθηγητών Φροντιστηρίων Βακάλη