

**ΕΝΔΕΙΚΤΙΚΕΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ  
ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2016**

**ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ**

**ΘΕΜΑ Α**

**A1. Β, A2. Β, A3. Δ, A4. Γ, A5. γ**

**ΘΕΜΑ Β**

**B1.**

1 → Α, 2 → Γ, 3 → Α, 4 → Β, 5 → Α, 6 → Α, 7 → Γ

**B2.** Βλ. σχολικό βιβλίο, σελ.24(έκδοση 2014-15) Συμπεράσματα από καρύοτυπο : φύλλο και χρωμοσωμικές ανωμαλίες

**B3.** Βλ. σχολικό βιβλίο, σελ.123και 61(έκδοση 2014-15)

**B4.** Βλ. σχολικό βιβλίο, σελ. 141 και 122(έκδοση 2014-15)

**ΘΕΜΑ Γ**

**Γ1.** Το άτομο I<sub>1</sub> μπορεί να έχει γονότυπο I<sup>A</sup>i ή I<sup>A</sup>I<sup>B</sup>. Είναι γνωστό ότι οι ομάδες αίματος στον άνθρωπο καθορίζονται από τρία πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια, τα I<sup>A</sup>, I<sup>B</sup> και i. Τα I<sup>A</sup> και I<sup>B</sup>, τα οποία είναι μεταξύ τους συνεπικρατή και κωδικοποιούν τα αντιγόνα Α και Β της επιφάνειας των ερυθροκυττάρων, ενώ επικρατούν έναντι του i, το οποίο δεν κωδικοποιεί κάποιο αντιγόνο. Επίσης, κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός και δεν σχετίζεται με τα αποτελέσματα προηγούμενων κυήσεων. Το άτομο I<sub>2</sub> θα έχει γονότυπο I<sup>B</sup> I<sup>B</sup> καθώς αν είχε γονότυπο I<sup>B</sup>i δεν θα προέκυπταν οι αναλογίες και οι γονότυποι που δίνονται στο γενεαλογικό δέντρο και συνεπώς ο ΙΙ θα έχει γονότυπο I<sup>A</sup>I<sup>B</sup> ή I<sup>A</sup>i. (\* στις απαντήσεις δεν απαιτούνται και οι δύο περιπτώσεις γονοτύπων) Έτσι θα ισχύουν οι παρακάτω διασταυρώσεις που αιτιολογούν την φαινοτυπική αναλογία και τους φαινοτύπους των απογόνων.

**1<sup>η</sup> διασταύρωση:**

P: (I<sub>1</sub>) I<sup>A</sup>i x I<sup>B</sup> I<sup>B</sup> (I<sub>2</sub>)

Γαμέτες	I <sup>A</sup>	i
I <sup>B</sup>	I <sup>A</sup> I <sup>B</sup>	I <sup>B</sup> i

**Φαινοτυπική αναλογία:** 1 [AB]: 1[B]



## 2<sup>η</sup> διασταύρωση:

P: (I<sub>1</sub>) I<sup>A</sup> I<sup>B</sup> x I<sup>B</sup> I<sup>B</sup> (I<sub>2</sub>)

Γαμέτες	I <sup>A</sup>	I <sup>B</sup>
I <sup>B</sup>	I <sup>A</sup> I <sup>B</sup>	I <sup>B</sup> I <sup>B</sup>

**Φαινοτυπική αναλογία:** 1 [AB]: 1 [B]

Οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τον 1<sup>ο</sup> νόμο του Mendel, ο οποίος αποτελεί την κατανομή των αλληλόμορφων στους γαμέτες και στον τυχαίο συνδυασμό τους. Με βάση το νόμο αυτό, κατά τη μείωση όπου σχηματίζονται οι γαμέτες, διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και τα αλληλόμορφα γονίδια. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών.

**Γ2.** Γενεαλογικό δένδρο 2 → αιμορροφιλία

Γενεαλογικό δένδρο 3 → αλφισμός

Γενεαλογικό δένδρο 4 → οικογενής υπερχοληστερολαιμία

**Γ3.** Η αιμορροφιλία κληρονομείται με υπολειπόμενο φυλοσύνδετο τρόπο. Με βάση το γενεαλογικό δένδρο 2, ισχύει:

Συμβολισμός Αλληλόμορφου	Ιδιότητα που ελέγχει το αλληλόμορφο	Πιθανοί γονότυποι
X <sup>A</sup> :	Επικρατές αλληλόμορφο υπεύθυνο για τη φυσιολογική πήξη του αίματος	Θηλυκά: X <sup>A</sup> X <sup>A</sup> ή X <sup>A</sup> X <sup>a</sup> Αρσενικά: X <sup>A</sup> X <sup>Y</sup>
X <sup>a</sup> :	Υπολειπόμενο αλληλόμορφο υπεύθυνο για την αιμορροφιλία A	Θηλυκά: X <sup>a</sup> X <sup>a</sup> Αρσενικά: X <sup>a</sup> Y

Στο άνθρωπο η παρουσία του Y φυλετικού χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο και η απουσία του, το θηλυκό. Επομένως, τα αρσενικά άτομα θα έχουν XY φυλετικά χρωμοσώματα και τα θηλυκά XX. Όπως γνωρίζουμε, τα αρσενικά άτομα κληρονομούν το X φυλετικό χρωμόσωμα από τη μητέρα τους και το Y από τον πατέρα τους. Έτσι, αφού προκύπτει αγόρι Π<sub>2</sub> με αιμορροφιλία και γονότυπο X<sup>a</sup>Y, διαπιστώνουμε ότι η μητέρα του, το άτομο I<sub>2</sub> θα έχει γονότυπο X<sup>A</sup>X<sup>a</sup>, αφού έχει φυσιολογικό φαινότυπο. Επίσης, γνωρίζουμε ότι οι θηλυκοί απόγονοι κληρονομούν από ένα X φυλετικό χρωμόσωμα από τη μητέρα και τον πατέρα τους. Αφού προκύπτει η κόρη Π<sub>4</sub> που πάσχει από αιμορροφιλία, θα έχει γονότυπο X<sup>a</sup>X<sup>a</sup>. Ο πατέρας, το άτομο I<sub>1</sub>, που πάσχει αιμορροφιλία θα έχει γονότυπο: X<sup>a</sup>Y.



### Διασταύρωση:

(I<sub>2</sub>) X<sup>A</sup> X<sup>a</sup> (x) (I<sub>1</sub>) X<sup>a</sup>Y

Γαμέτες	X <sup>A</sup>	X <sup>a</sup>
X <sup>a</sup>	X <sup>A</sup> X <sup>a</sup>	X <sup>a</sup> X <sup>a</sup>
Y	X <sup>A</sup> Y	X <sup>a</sup> Y

**Φαινοτυπική αναλογία:** 1 με κορίτσι φυσιολογική πήξη αίματος: 1 κορίτσι με αιμορροφιλία  
1 αγόρι με φυσιολογική πήξη αίματος: 1 αγόρι με αιμορροφιλία.

**Ο αλφισμός κληρονομείται με υπολειπόμενο αυτοσωματικό τρόπο.** Από το γενεαλογικό δένδρο 3 παρατηρούμε ότι γονείς που δεν έχουν την ασθένεια, τα άτομα I<sub>1</sub> και I<sub>2</sub>, αποκτούν παιδιά με την ασθένεια, τα άτομα II<sub>2</sub> και II<sub>4</sub>. Έτσι, διαπιστώνουμε ότι το αλληλόμορφο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο. Αυτό γιατί εάν ήταν επικρατές, τότε οι γονείς, τα άτομα I<sub>1</sub> και I<sub>2</sub>, θα έπρεπε να είναι ομόζυγοι για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο, ενώ τα παιδιά τους, τα άτομα II<sub>2</sub> και II<sub>4</sub>, θα έπρεπε να έχουν ένα τουλάχιστον επικρατές αλληλόμορφο. Επιπρόσθετα, από το παραπάνω γενεαλογικό δένδρο 3 παρατηρούμε ότι πατέρας που δεν έχει την ασθένεια, το άτομο I<sub>1</sub>, αποκτά κόρη με την ασθένεια, το άτομο II<sub>4</sub>. Έτσι, το αλληλόμορφο που καθορίζει την ασθένεια αποκλείεται να κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο καθώς το άτομο II<sub>4</sub> θα είχε γονότυπο X<sup>a</sup>X<sup>a</sup> και θα έπρεπε να κληρονομήσει το ένα X<sup>a</sup> υπολειπόμενο αλληλόμορφο από τον πατέρα της.

Είναι γνωστό ότι η οικογενής υπερχοληστερολαιμία κληρονομείται με επικρατή αυτοσωμικό τρόπο. Από το γενεαλογικό δένδρο 4 παρατηρούμε ότι γονείς που έχουν την ασθένεια, τα άτομα I<sub>1</sub> και I<sub>2</sub> αποκτούν παιδιά χωρίς την ασθένεια, τα άτομα II<sub>1</sub> και II<sub>3</sub>. Έτσι διαπιστώνουμε ότι το αλληλόμορφο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια κληρονομείται με επικρατή τρόπο. Αυτό γιατί εάν ήταν το υπολειπόμενο, τότε οι γονείς, τα άτομα I<sub>1</sub> και I<sub>2</sub>, θα έπρεπε να είναι ομόζυγοι για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο, ενώ τα παιδιά τους, τα άτομα, II<sub>1</sub> και II<sub>3</sub>, θα έπρεπε να έχει ένα τουλάχιστον επικρατές αλληλόμορφο. Συνεπώς αυτοί οι γονείς είναι ετερόζυγοι.

Επιπλέον από το γενεαλογικό δένδρο 4 παρατηρούμε ότι πατέρας II που έχει την ασθένεια II, αποκτά κόρη χωρίς την ασθένεια, το άτομο II<sub>1</sub> και έτσι το αλληλόμορφο που καθορίζει την ασθένεια αποκλείεται να κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο.

**Γ4.** Γνωρίζουμε ότι το κάθε νουκλεοτίδιο έχει μια αζωτούχο βάση. Έτσι ο συνολικός αριθμός των νουκλεοτιδίων στο αρχικό μόριο DNA του βακτηρίου θα είναι 4x10<sup>5</sup>. Οι Watson και Crick φαντάστηκαν μια διπλή έλικα η οποία ξετυλίγεται και κάθε αλυσίδα λειτουργεί σαν καλούπι



για τη σύνθεση μιας νέας συμπληρωματικής αλυσίδας. Έτσι, τα δύο θυγατρικά μόρια που προκύπτουν είναι πανομοιότυπα με το μητρικό και καθένα αποτελείται από μια παλιά και μια καινούργια αλυσίδα. Ο μηχανισμός αυτός ονομάστηκε **ημισυντηρητικός**. Επομένως μετά των 5 διασταυρώσεων οι μόνες αλυσίδες που δεν θα περιέχουν το μη ραδιενεργό ισότοπο του φωσφόρου θα είναι οι δύο αρχικές. Έτσι, ο αριθμός των νουκλεοτιδίων που δεν θα περιέχουν το μη ραδιενεργό ισότοπο του φωσφόρου θα είναι  $4 \times 10^5$ .

**Γ5.** Το **οπερόνιο της λακτόζης** περιλαμβάνει τα γονίδια που κωδικοποιούν τα τρία ένζυμα διάσπασης της λακτόζης, που ονομάζονται **δομικά**, και αλληλουχίες DNA που ρυθμίζουν τη μεταγραφή τους. Οι αλληλουχίες αυτές που βρίσκονται μπροστά από τα δομικά γονίδια είναι κατά σειρά ένα **ρυθμιστικό γονίδιο**, ο **υποκινητής** και ο **χειριστής**. Το οπερόνιο της λακτόζης δε μεταγράφεται, ούτε μεταφράζεται, όταν απουσιάζει από το θρεπτικό υλικό η λακτόζη. Τότε, λέμε ότι τα γονίδια που το αποτελούν βρίσκονται υπό **καταστολή**. Υπάρχουν όμως και περιπτώσεις που το οπερόνιο δεν λειτουργεί λόγω μετάλλαξης σε σημεία καθοριστικά για την έκφραση/λειτουργία του. Επειδή στο συγκεκριμένο στέλεχος της *Escherichia Coli* συνέβησαν μεταλλάξεις που καθιστούν αδύνατη τη διάσπαση της λακτόζης, είναι κατανοητό ότι οι μεταλλάξεις αυτές αφορούν στο οπερόνιο της λακτόζης (εκτός δομικών γονιδίων). Οι μεταλλάξεις μπορεί να συνέβησαν:

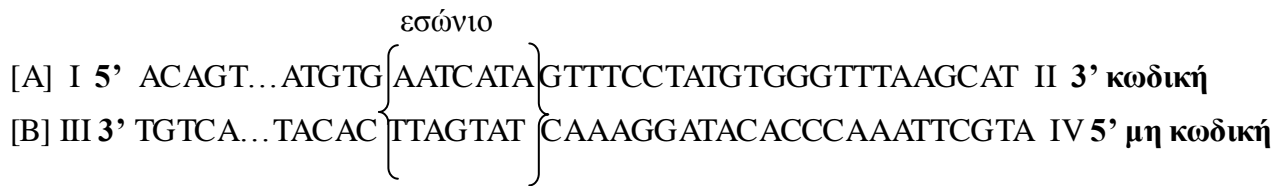
- Στην αλληλουχία του ρυθμιστικού γονιδίου, με αποτέλεσμα να παράγεται τροποποιημένη πρωτεΐνη καταστολέας, με αλλαγές στην αλληλουχία της στα σημεία πρόσδεσης της λακτόζης (επαγωγέα του οπερονίου). Επομένως, δε θα μπορεί να συνδεθεί η λακτόζη στην πρωτεΐνη καταστολέα και η πρωτεΐνη καταστολέας θα είναι μόνιμα συνδεδεμένη με το χειριστή.
- Στην αλληλουχία του υποκινητή των δομικών γονιδίων, με αποτέλεσμα την αδυναμία πρόσδεσης της RNA πολυμεράσης σε αυτόν και την αποτυχία έναρξης της μεταγραφής των δομικών γονιδίων. Έτσι δεν θα γίνει η μετάφραση των τριών ενζύμων που καταλύουν τη διάσπαση λακτόζης.

## ΘΕΜΑΔ

**Δ1.** Η κωδική αλυσίδα είναι η Α. Διαβάζοντας την αλυσίδα Α από αριστερά προς τα δεξιά συναντάται κωδικόνιο έναρξης κωδικής αλυσίδας το 5'ATG 3' και λίγες βάσεις πιο κάτω το κωδικόνιο λήξης κωδικής 5'TAA 3', που αντιστοιχούν σε κωδικόνια mRNA, τα 5'AUG 3' (έναρξης) και 5'UAA3' (λήξης) αντίστοιχα. (Εναλλακτικά η αιτιολόγηση μπορεί να αφορά στη 5' αμετάφραστη περιοχή και την μικρή ριβοσωμική υπομονάδα που συνδέεται εκεί) Επίσης τα αντικωδικόνια που δίνονται είναι γνωστό ότι είναι συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα με τα



κωδικόνια mRNA και επομένως αν τα αντιστοιχήσουμε στο μόριο μας θα αναγνωρίσουμε και το εσώνιο που παρεμβάλλεται στην εν λόγω ακολουθία νουκλεοτιδίων. Τα παραπάνω καθώς και οι ζητούμενοι προσανατολισμοί φαίνονται στο παρακάτω σχήμα:



**Δ2. 5' AATCATA 3'**

**3' TTAGTAT 5'**

**Δ3. 5' ACAGUAUGUGGUUCCUAUGUGGUAAGCAU 3'**

**Δ4.** Η μεταγραφόμενη αλυσίδα είναι η Γ και έχει προσανατολισμό 5'...ACAGT...3'. Η αλληλουχία του ριβοσωμικού RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος με την οποία θα συνδεθεί η 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA θα είναι : 3' UGUCAS' **Σχολικό βιβλίο σελ. 36** «Κατά την έναρξη της μετάφρασης το mRNA προσδένεται... συμπληρωματικότητας των βάσεων»

**Δ5. i)** Με την προσθήκη των τριών ζευγών βάσεων στη θέση 1 θα προκύψει κωδικόνιο λήξης το 5'TAG 3' με αποτέλεσμα τον πρόωρο τερματισμό της σύνθεσης του πεπτιδίου. Το νέο πεπτίδιο θα αποτελείται από δύο μόνο αμινοξέα και δεν θα είναι λειτουργικό.

ii) Με την προσθήκη των τριών ζευγών βάσεων στην θέση 2 θα προκύψει πεπτίδιο επιμηκυμένο κατά ένα αμινοξύ. Το νέο πεπτίδιο πιθανόν να μην είναι λειτουργικό ή πιθανόν να πρόκειται για ουδέτερη μετάλλαξη χωρίς σοβαρή δηλαδή επίπτωση στον οργανισμό.

(\* στις απαντήσεις δεν απαιτούνται και οι άλλοι δύο τρόποι εισαγωγής των τριών ζευγών βάσεων στις συγκεκριμένες θέσεις)

Επιμέλεια απαντήσεων: Άρια Πιτσάκη