

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ
ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ-ΕΣΠΕΡΙΝΟ 2021

ΘΕΜΑ Α

A₁ : β, **A₂** : δ, **A₃** : β, **A₄** : γ, **A₅** : δ

ΘΕΜΑ Β

B₁: 1. α
2. β
3. β
4. α
5. α

B₂:

Την ίδια εποχή υπήρχαν πολλά βιοχημικά δεδομένα που υποστήριζαν ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό.

- Η ποσότητα του DNA σε κάθε οργανισμό είναι σταθερή και δε μεταβάλλεται από αλλαγές στο περιβάλλον. Η ποσότητα του DNA είναι επίσης ίδια σε όλα τα είδη κυττάρων ενός οργανισμού όπως στην περίπτωση του ανθρώπου σε αυτά του σπλήνα, της καρδιάς, του ήπατος κτλ.
- Οι γαμέτες των ανώτερων οργανισμών, που είναι απλοειδείς, περιέχουν τη μισή ποσότητα DNA από τα σωματικά κύτταρα, που είναι διπλοειδή.
- Η ποσότητα του DNA είναι, κατά κανόνα, ανάλογη με την πολυπλοκότητα του οργανισμού. Συνήθως, όσο εξελικτικά ανώτερος είναι ο οργανισμός τόσο περισσότερο DNA περιέχει σε κάθε κύτταρο του.

B₃: 5' **ΑΑΥΑΥΓΓΑϸΥΥΑΥΑΥΓΑΑΥΑΑΑΑΑ** 3'
3' **ΤΤΑΤΑϸϸΤΓΑΑΑΤΑΤΑϸΤΤΑΤΤΤΤ** 5'

Αντίστροφη μεταγραφάση
cDNA βιβλιοθήκη

B₄: Φαινυλκετονουρία:

Βιοχημικά (Προσδιορισμός Phe στο αίμα).

PCR (Μοριακή ανάλυση).

Σύνδρομο Klinefelter:

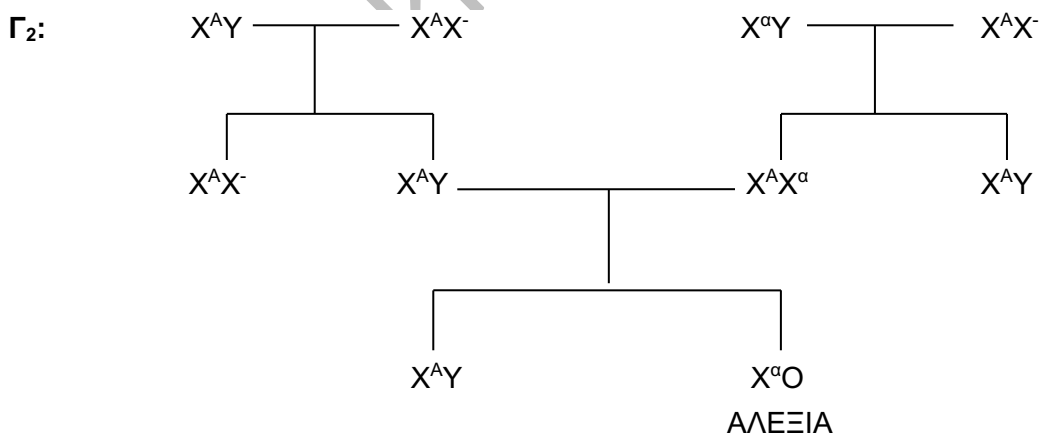
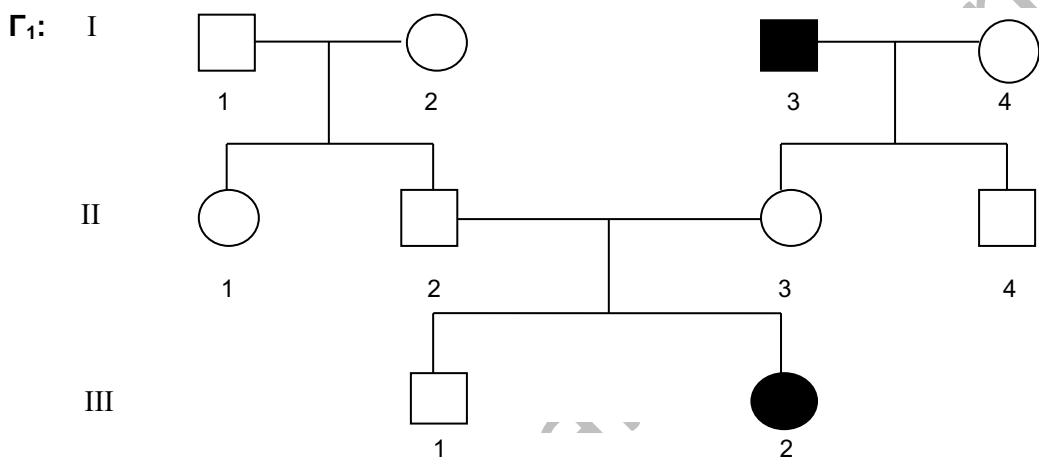
Καρυότυπος (Καταμέτρηση φυλετικών χρωμοσωμάτων).

PCR (Ποσοτική ανίχνευση φυλοσύνδετου γονιδίου π.χ. Αιμορροφιλίας A) σε συνδυασμό με το φύλο του νεογέννητου.

Fish (Ένθετο σχολικού βιβλίου: Τεχνικές που χρησιμοποιούνται στη Βιολογία: «Ψαρεύοντας» στα χρωμοσώματα με την τεχνική FISH (Fluorescence In Situ Hybridisation). Εκτός ύλης.

B₅: Όταν το βακτήριο *E. coli* αναπτύσσεται σε γλυκόζη, τότε το οπερόνιο της λακτόζης (ειδικότερα τα δομικά γονίδια του) δεν εκφράζεται καθώς η πρωτεΐνη καταστολέας που κωδικοποιείται από το ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης, βρίσκεται συνδεδεμένη με την αλληλουχία του χειριστή του οπερονίου, που παρεμβάλλεται μεταξύ του υποκινητή των δομικών γονιδίων του οπερονίου της λακτόζης και του πρώτου δομικού γονιδίου του (γονίδιο Z). Ωστόσο σε περιβάλλον γλυκόζης (όπως άλλωστε υπό οποιαδήποτε άλλη πηγή άνθρακα αυξάνεται το βακτήριο *E. coli*) εκφράζεται συνεχώς το ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης και παράγει λίγα μόρια καταστολέα.

ΘΕΜΑ Γ



Όπου – το αλληλόμορφο A ή α και A(A,α) A>α το φυλοσύνδετο γονίδιο που ελέγχει την αχρωματοψία στο κόκκινο-πράσινο. Με το αλληλόμορφο A να ελέγχει την φυσιολογική όραση και να είναι επικρατές του αλληλομόρφου α που ευθύνεται για την παθολογική έκφραση της αχρωματοψίας στο κόκκινο-πράσινο. Η Αλεξία μπορεί να έχει γονότυπο $44+X^\alpha O$ (παιδί με σύνδρομο Turner). Δεδομένου ότι σε κάθε φυσιολογική γονιμοποίηση, κάθε γονέας κληροδοτεί στον απόγονο του ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμά του. Ωστόσο εάν η γονιμοποίηση που οδήγησε στην Αλεξία ήταν φυσιολογική τότε το σπερματοζωάριο του πατέρα

της, που είναι υγιής ως προς την αχρωματοψία, θα έφερε X^A (φυλετικό χρωμόσωμα X με επικρατές αλληλόμορφο A) και συνεπώς η Αλεξία δεν θα νοσούσε από αχρωματοψία. Εάν όμως το σπερματοζωάριο δεν έφερε φυλετικό χρωμόσωμα, λόγω λάθος διαχωρισμού είτε κατά την μείωση I είτε κατά την μείωση II κατά τον σχηματισμό αυτού του γαμέτη του πατέρα, τότε το σχηματισμένο ζυγωτό θα είχε $44+XO$ πλήθος χρωμοσωμάτων και θα έφερε το X^a της μητέρας ως μοναδικό φυλετικό χρωμόσωμα. Έτσι η Αλεξία θα ήταν κορίτσι με σύνδρομο Turner και αχρωματοψία στο κόκκινο-πράσινο.

Γ₃: Έστω ο αυτοσωμικός γενετικός τύπος A (A^K, A^M, A^A) με πολλαπλά αλληλόμορφα με σχέση επικρατείας $A^K > A^M > A^A$ όπου το A^K σε ομόζυγη κατάσταση είναι θνησιγόνο εμβρυακό αλληλόμορφο και προκαλεί τον θάνατο του εμβρύου. Οπότε έχουμε σύμφωνα με τα δεδομένα της άσκησης:

| ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ | ΓΟΝΟΤΥΠΟΣ |
|------------|-----------------------|
| [ΚΑΦΕ] | $A^K A^M$ ή $A^K A^A$ |
| [ΜΑΥΡΟ] | $A^M A^M$ ή $A^M A^A$ |
| [ΛΕΥΚΟ] | $A^A A^A$ |

Ο φαινότυπος $A^K A^K$ δεν επιβιώνει ως έμβρυο οπότε δεν γεννιέται.

Γ₄: P: [ΚΑΦΕ] X [ΚΑΦΕ] ή [ΚΑΦΕ] X [ΚΑΦΕ]

F₁: [ΚΑΦΕ], [ΜΑΥΡΑ] [ΚΑΦΕ] X [ΛΕΥΚΑ]

δηλαδή:

P: $A^K A^M$ X $A^K A^M$

F₁: $A^K A^K$: $2A^K A^M$: $A^M A^M$

P: $A^K A^M$ X $A^K A^A$

F₁: $A^K A^K$: $A^K A^A$: $A^K A^M$: $A^M A^A$

P: $A^K A^A$ X $A^K A^A$

F₁: $A^K A^K$: $2A^K A^A$: $A^A A^A$

P: [ΜΑΥΡΟ] X [ΜΑΥΡΟ] ή P: [ΜΑΥΡΟ] X [ΜΑΥΡΟ] και P: [ΜΑΥΡΟ] X [ΜΑΥΡΟ]

F₁: [ΜΑΥΡΟ] : [ΛΕΥΚΟ] F₁: 3[ΜΑΥΡΑ] : [ΛΕΥΚΑ] F₁: 100% [ΜΑΥΡΟ]

δηλαδή:

P: $A^M A^M$ X $A^M A^M$

F₁: 100% $A^M A^M$

$A^M A^M$ X $A^M A^A$

$A^M A^M$: $A^M A^A$ *

$A^M A^A$ X $A^M A^A$

$A^M A^M$: $2A^M A^A$: $A^A A^A$

* Είναι προφανές ότι η αναλογία των απογόνων 1[ΜΑΥΡΟ] : 1[ΛΕΥΚΟ] δεν μπορεί να είναι φαινοτυπική όπως παρουσιάζεται στην εκφώνηση της άσκησης αλλά έχει προκύψει σύγχυση μεταξύ της γονοτυπικής αναλογίας $A^M A^M$: $A^M A^A$ και της φαινοτυπικής [ΜΑΥΡΟ] : [ΛΕΥΚΟ] από τους θεματοδότες.

Θεωρούμε λοιπόν ότι δεν είναι στατιστικώς σημαντική και την αγνοούμε.

ΘΕΜΑ Δ

Δ₁: Κωδική αλυσίδα = Αλυσίδα I.

Αιτιολόγηση: Η μεταγραφή ξεκινάει από την θέση που υπάρχει ο υποκινητής του κάθε γονιδίου παρόλο που ο ίδιος δεν μεταγράφεται και εξελίσσεται προς τις αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής του γονιδίου. Εφόσον το γονίδιο κωδικοποιεί για mRNA θα πρέπει να φέρει διαδοχικά τις εξής αλληλουχίες στην κωδική του αλυσίδα:

5' αμετάφραστη περιοχή -> κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης (5' ATG_{3'}) - > πλήθος νουκλεοτιδίων που είναι ακέραιο πολλαπλάσιο του 3 (εφόσον πρόκειται για βακτηριακό γονίδιο, το οποίο αποκλείεται να διαθέτει εσώνια) τα οποία ανά 3 συνιστούν ένα κωδικόνιο -> κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης (5' UGA_{3'} ή 5' UAG_{3'} ή 5' UAA_{3'}) -> 3' αμετάφραστη περιοχή -> αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής.

Τα παραπάνω πληρούνται μόνο από την Αλυσίδα I του δοθέντος γονιδίου. Άρα αυτή είναι η κωδική του αλυσίδα και η αλυσίδα II είναι η μη-κωδική αλυσίδα του γονιδίου αυτού.

Δ₂: 5' **UUAAUAAUGCAGUUGCAGCAUUAACG** 3'

Δ₃: Ο ρόλος της 5' αμετάφραστης περιοχής του mRNA είναι να διαθέτει σε ένα τμήμα της την αλληλουχία που αναγνωρίζεται από rRNA της μικρής υπομονάδας των ριβοσωμάτων ώστε να ξεκινάει η δημιουργία του συμπλόκου έναρξης της μετάφρασης.

α) Η προσθήκη μίας βάσης εντός αυτής (5' αμετάφραστη περιοχή) είτε είναι ουδέτερη χωρίς καμία επίπτωση στο ρυθμό της μετάφρασης του ορισμένου mRNA είτε αυξάνει είτε μειώνει τη συγγένεια του ριβοσώματος με αυτή, επηρεάζοντας τον ρυθμό της μετάφρασης. Σε κάθε περίπτωση όμως θα παράγεται το πολυπεπτίδιο με τη φυσιολογική πρωτοταγή δομή. Σε κάθε περίπτωση η πρωθύστερη έναρξη της μετάφρασης αν από τις μεταλλάξεις προκύπτει πρόωρο 5' ATG_{3'} στην κωδική αλυσίδα, δεν μπορεί να συμβεί εξαιτίας της καθορισμένης γεωμετρίας των ριβοσωμάτων.

β) Η αντικατάσταση μίας βάσης εντός αυτής (5' αμετάφραστη περιοχή) είτε δεν επηρεάζει το ρόλο της (ουδέτερη μετάλλαξη) είτε αυξάνει είτε μειώνει την συγγένεια του ριβοσώματος με αυτή επηρεάζοντας τον ρυθμό της μετάφρασης αυτού του μορίου. Σε κάθε περίπτωση η πρωθύστερη έναρξη της μετάφρασης αν από τις μεταλλάξεις προκύπτει πρόωρο 5' ATG_{3'} στην κωδική αλυσίδα, δεν μπορεί να συμβεί εξαιτίας της καθορισμένης γεωμετρίας των ριβοσωμάτων.



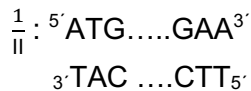
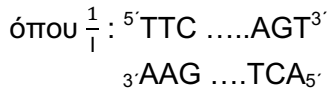
Πιθανά μόρια DNA από την σύνδεση I και II:

$$\alpha. \text{I} + \text{II} = \text{I/II} + \text{I/I}$$

$$\beta. \text{I} + \frac{1}{\text{II}} = \text{II} + \text{I/I}$$

$$\gamma. \frac{1}{\text{I}} + \text{II} = \text{I/II} + \text{I}$$

$$\delta. \frac{1}{\text{I}} + \frac{1}{\text{II}} = \text{II} + \text{I}$$



Το σημαντικό είναι η σύνδεση των τμημάτων I και II ή οποιοδήποτε άλλου συνδυασμού τους να γίνει με τέτοιο τρόπο ώστε στο σημείο σύνδεσής τους να επιτρέπεται ο σχηματισμός 3'-5' φωσφοδιεστερικού δεσμού.

Δ5: Οι δυο ζητούμενοι πιθανοί τρόποι ανίχνευσης του τμήματος με το σχηματιζόμενο γονίδιο που κωδικοποιεί για μικρό πεπτίδιο, με βάση την εξεταζόμενη ύλη μπορεί να είναι:

α. Σε 4 διαφορετικούς δοκιμαστικούς σωλήνες με το ίδιο βακτηριακό εκχύλισμα ο καθένας, προστίθεται ένα διαφορετικό ανασυνδυασμένο πλασμίδιο. Το καθένα από τα 4 πιθανά διαφορετικά μόρια DNA που σχηματίζονται στο παραπάνω προηγούμενο ερώτημα ανασυνδυάζει από ένα πλασμίδιο. Ο πλασμιδιακός φορέας είναι ο ίδιος σε κάθε περίπτωση και κατάλληλος για την έκφραση ενός γονιδίου που κωδικοποιεί για mRNA, ενώ σε κάθε μια από τις 4 περιπτώσεις ανασυνδυάζεται στο ίδιο σημείο του.

Σε όποιο δοκιμαστικό σωλήνα παρατηρείται σύνθεση ετερόλογης "πρωτεΐνης" από το πλασμίδιο αυτό στο βακτηριακό εκχύλισμα, τότε αυτό το μόριο που ανασυνδύασε αυτό το πλασμίδιο είναι και αυτό που φέρει το ζητούμενο γονίδιο.

β. Με ανασυνδυασμένα πλασμίδια φορείς κλωνοποίησης (4 διαφορετικά αναλόγως το μόριο που τα ανασυνδύασε, ισχύουν οι προϋποθέσεις που αναφέρθηκαν στην περίπτωση α), μετασχηματίζουμε βακτήρια ξενιστές. Αυτά καλλιεργούνται σε υγρό θρεπτικό μέσο το καθένα σε ξεχωριστή καλλιέργεια. Από κάθε καλλιέργεια γίνεται ανίχνευση της παραγωγής της ζητούμενης ετερόλογης "πρωτεΐνης".

Σημείωση: Για την ανίχνευση της πρωτεΐνης στα α και β, απαιτείται η χρήση τεχνικών που αναφέρονται στο 7^ο και 8^ο κεφάλαιο, τα οποία είναι εκτός ύλης για το έτος 2021.

Οι προτάσεις:

A. Να χρησιμοποιηθεί ιχνηθετημένος ανιχνευτής με αλληλουχία συμπληρωματική προς την κωδική ή μη κωδική αλυσίδα του ζητούμενου τμήματος απαιτεί την πλήρη γνώση της ζητούμενης αλληλουχίας (θεωρείται γνωστή επειδή δίνεται!) για τον σχεδιασμό του ανιχνευτή και επιπλέον, πρέπει να ληφθεί υπόψη ότι ένας τέτοιος ανιχνευτής, θα εμφανίζει μερική συμπληρωματικότητα, σε υψηλό ωστόσο ποσοστό, με όλα τα τμήματα που σχηματίζονται (επομένως δεν θα υβριδίσει κατά αποκλειστικότητα με το ζητούμενο τμήμα!). Η απομόνωση δε στη συνέχεια του ζητούμενου μορίου, μετά την χρήση του ανιχνευτή, απαιτεί τεχνικές που δεν γνωρίζει ο μαθητής, άλλωστε στην εκφώνηση της άσκησης δεν δίνονται επαρκή στοιχεία για το περιβάλλον όπου βρίσκονται τα μόρια I και II, ώστε να γνωρίζουμε αν είναι εφικτό ή όχι στο περιβάλλον αυτό, να πραγματοποιηθεί με τεχνική της υβριδοποίησης.

Ο ανιχνευτής: 5'ATGCAGAATTCTGCCTGA 3' (κωδικοποιούσα αλληλουχία του γονιδίου) εμφανίζει συμπληρωματικότητα κατά:

- α. 100% με το μόριο α.
- β. 61,1% με το μόριο β.
- γ. 83,3% με το μόριο γ.
- δ. 38,8% με το μόριο δ.

Η ενίσχυση του προς αναζήτηση μορίου DNA με PCR, για τον εντοπισμό του ανάμεσα στα υπόλοιπα 3 μόρια, προσक्रούει στην μοναδικότητα των primers που πρέπει να χρησιμοποιηθούν ώστε να επιτευχθεί η ζητούμενη ενίσχυση. Όπως και στην περίπτωση του ανιχνευτή, υπάρχει μεγάλη ομοιότητα μεταξύ των ακρών των 4 μορίων DNA, συνεπώς δεν θα έχουμε ενίσχυση μόνο του προς αναζήτηση μορίου.

B. Η χρήση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης EcoRI, η οποία αν επωαστεί με όλα τα δυνατά μόρια που σχηματίζονται θα πέψει μόνο το ζητούμενο με το μικρό γονίδιο (mRNA), προϋποθέτει και πάλι την πλήρη γνώση των αλληλουχιών που σχηματίζονται, ενώ δεν είναι εντός ύλης η ηλεκτροφόρηση DNA, ώστε να διακριθούν τα θραύσματα από τα ακέραια μόρια (τόσο μικρά θραύσματα και μόρια είναι άλλωστε έξω από την ευαισθησία της τεχνικής ηλεκτροφόρησης που αναφέρεται στο ένθετο: τεχνικές που χρησιμοποιούνται στη Βιολογία του σχολικού βιβλίου).

Επιπρόσθετα με αυτή την λογική, θα μπορούσε να σκεφτεί ο μαθητής οποιαδήποτε περιοριστική ενδονουκλεάση εκτός της EcoRI, που θα μπορούσε να χρησιμοποιήσει για να πέψει, ένα μόνο από τα 4 διαφορετικά μόρια DNA που σχηματίζονται. Η πιθανή λογική του θεματοδότη, ότι μόνο αυτήν γνωρίζει ο μαθητής από την ύλη του σχολικού βιβλίου, έρχεται σε πλήρη αντίθεση με την λογική, πρόσφατα παλαιότερων θεμάτων των εξετάσεων, που δίνονται οι αλληλουχίες αναγνώρισής τους και τα ένζυμα περιορισμού που τις αναγνωρίζουν αυτές τις αλληλουχίες, και τα ένζυμα αυτά δεν είναι EcoRI. Άλλωστε κάθε επιστημονικά ορθή απάντηση θα πρέπει να λαμβάνεται ως ορθή!

Σχολιασμός των θεμάτων: Από το 2014 μέχρι σήμερα είναι πραγματικά θλιβερό να βλέπουμε θέματα στις πανελλήνιες εξετάσεις που βρίθουν από επιστημονικά και παιδαγωγικά λάθη, τα συγκεκριμένα μαζί με τα θέματα των ημερήσιων του 2018, του 2015 και 2014, αλλά και τα θέματα των εσπερινών του 2017 ήταν από τα χειρότερα που έχουμε δει!

Ας ελπίσουμε στο μέλλον ότι οι θεματοδότες και οι λύτες που θα επιλέγονται από την ΚΕΕ θα πληρούν τα εχέγγρα της υπευθυνότητας και της βιολογικής αλλά και παιδαγωγικής γνώσης, ώστε να μην κρίνουν κόππους ετών των εφήβων και των οικογενειών τους. Μια τέτοια δικλίδα ασφάλειας θα ήταν η διαφάνεια της διαδικασίας επιλογής και η συνακόλουθη διαφάνεια στην γνωστοποίηση των ονομάτων των θεματοδοτών και των λυτών δυο χρονιά μετά.