

**ΠΟΛΥΤΡΟΠΗ ΑΡΜΟΝΙΑ**  
**ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ**  
**Γ΄ ΤΑΞΗΣ ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ**  
**ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΑΝΑΡΤΗΣΗΣ: 12/04/2022**  
**ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ**  
**ΣΥΝΟΛΟ ΣΕΛΙΔΩΝ: ΕΞΙ (6)**  
**ΛΥΣΕΙΣ ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΩΝ ΘΕΜΑΤΩΝ**

**ΘΕΜΑ Α**

A1. Δ

A2. Α

A3. Γ

A4. Β

A5. Γ

**ΘΕΜΑ Β**

**B1.** 1Σ, 2Λ, 3Λ, 4Λ, 5Σ

**B2. Α.** Ο συνδυασμός των του επιχιασμού και του ανεξάρτητου συνδυασμού χρωμοσωμάτων έχει ως συνέπεια σε κάθε γαμέτη να αντιπροσωπεύεται ένα μοναδικό «μείγμα» γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα και ταυτόχρονα ένα μοναδικό «μείγμα» γονιδίων που βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα. Έτσι λοιπόν, χάρη στη μείωση, είναι στατιστικά απίθανο εμείς και κάποιο από τα αδέρφια μας να έχουμε την ίδια συλλογή χρωμοσωμάτων και γονιδίων και από τους δύο γονείς, οπότε να είμαστε πανομοιότυποι μεταξύ μας. Το γεγονός αυτό, που είναι η ουσία της γενετικής ποικιλομορφίας που χαρακτηρίζει τους αμφιγονικά αναπαραγόμενους οργανισμούς, έχει μεγάλη σημασία για την εξέλιξη. Μερικοί από τους συνδυασμούς γονιδίων (άρα και γνωρισμάτων που επηρεάζονται από τα γονίδια αυτά) είναι επιτυχεότεροι απ' ό,τι άλλοι, με την έννοια ότι προσφέρουν μεγαλύτερες δυνατότητες επιβίωσης στο φορέα τους σε συγκεκριμένες περιβαλλοντικές συνθήκες. Ο μηχανισμός αυτός συμβάλλει στην εξέλιξη, γιατί κάθε πληθυσμός περνά στις επόμενες γενιές του πιο ευνοϊκούς συνδυασμούς γονιδίων και γνωρισμάτων. Ένας άλλος μηχανισμός δημιουργίας γενετικής ποικιλότητας είναι η δημιουργία μεταλλάξεων όπου χωρίς αυτές η εξέλιξη, όπως τη γνωρίζουμε σήμερα, δε θα είχε συμβεί.

**B.** Ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα επωφελούς μετάλλαξης είναι τα ετερόζυγα άτομα με δρεπανοκυτταρική αναιμία ή β θαλασσαιμία. Η συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με δρεπανοκυτταρική αναιμία ή β-θαλασσαιμία είναι αυξημένη σε περιοχές όπως οι χώρες της Μεσογείου, της Δυτικής και Ανατολικής Αφρικής και της Ν,Α. Ασίας, όπου εμφανιζόταν ελονοσία. Η αυξημένη συχνότητα οφείλεται στην ανθεκτικότητα των φορέων στην προσβολή

από το πλασμάδιο (πρωτόζωο) που προκαλεί την ελονοσία, επειδή τα ερυθροκύτταρα τους δεν ευνοούν τον πολλαπλασιασμό του. Συνεπώς, η προστασία που προσδίδει η μετάλλαξη ως προς την ελονοσία αποτελεί ένα πλεονέκτημα, που τους παρέχει αυξημένη πιθανότητα επιβίωσης και δυνατότητα αναπαραγωγής.

**B3.** Μολονότι έχουν παραχθεί αποτελεσματικά εμβόλια για μια σειρά από ασθένειες όπως η διφθερίτιδα, ο τέτανος, η ευλογιά και η πολιομυελίτιδα, υπάρχουν πολλά μειονεκτήματα στην παραγωγή εμβολίων με τον παραπάνω τρόπο. Τα μειονεκτήματα αυτά είναι:

- Δεν μπορούν όλοι οι μολυσματικοί παράγοντες να αναπτυχθούν σε κυτταροκαλλιέργεια και έτσι δεν έχουν αναπτυχθεί εμβόλια για πολλές ασθένειες.
- Ορισμένοι ιοί των ζώων αναπτύσσονται με αργό ρυθμό σε κυτταροκαλλιέργειες και συνεπώς η απόδοσή τους είναι πολύ χαμηλή, άρα και τα εμβόλια γίνονται πολύ ακριβά.
- Χρειάζονται μεγάλες προφυλάξεις, για να μην εκτεθεί το προσωπικό που κατασκευάζει τα εμβόλια στον παθογόνο παράγοντα.
- Δεν είναι όλα τα εμβόλια αποτελεσματικά για μια ασθένεια π.χ. για τον ιό του AIDS γίνονται συνεχείς ανεπιτυχείς προσπάθειες κατασκευής εμβολίου.

**B4.** Το σύνολο των βακτηριακών κλώνων που περιέχει το συνολικό DNA του οργανισμού δότη αποτελεί μία γονιδιωματική βιβλιοθήκη. Τα κύτταρα ενός πολύπλοκου πολυκύτταρου οργανισμού έχουν όλα το ίδιο γενετικό υλικό, άρα και τα ίδια γονίδια. Στις γονιδιωματικές βιβλιοθήκες από τα σωματικά κύτταρα, τα οποία είναι διπλοειδή, δηλαδή περιέχουν δύο αντίγραφα του γονιδιώματος, θα βρούμε την ίδια ποσότητα (ίδιο αριθμό αντιγράφων) του γονιδίου της κυστικής ίνωσης, ανεξάρτητα από το αν εκφράζεται ή όχι στον συγκεκριμένο ιστό. Αντίθετα στη γονιδιωματική του γαμετικού κυττάρου, τα οποία είναι απλοειδή, δηλαδή περιέχουν ένα αντίγραφο του γονιδιώματος, θα βρούμε τη μισή ποσότητα. Κάθε γαμέτης έχει πάρει, από κάθε ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων, υποχρεωτικά τη μία χρωματίδα.

Οι cDNA βιβλιοθήκες περιέχουν αντίγραφα των mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται στα κύτταρα αυτά και έχουν το πλεονέκτημα απομόνωσης μόνο των αλληλουχιών των γονιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα, δηλαδή των εξωνίων. Γνωρίζουμε ότι όλα τα κύτταρα έχουν το ίδιο DNA, όμως εκφράζουν τη γενετική τους πληροφορία επιλεκτικά. Έτσι ότι το γονίδιο της κυστικής ίνωσης εκφράζεται αποκλειστικά στα κύτταρα του πνεύμονα, λόγω κυτταρικής διαφοροποίησης. Συνεπώς στην cDNA βιβλιοθήκη από κύτταρα του πνεύμονα, θα βρούμε αντίγραφα του γονιδίου της κυστικής ίνωσης αφού το γονίδιο είναι ενεργό και θα μεταγράφεται. Αντίθετα στη cDNA βιβλιοθήκη από κύτταρα του σπλήνα και στη cDNA βιβλιοθήκη ανθρώπινου γαμετικού κυττάρου δε θα βρεθούν αντίγραφα του γονιδίου της κυστικής ίνωσης. Τόσο στα κύτταρα του σπλήνα, όσο και σε ένα γαμετικό κύτταρο το γονίδιο της κυστικής ίνωσης θα είναι ανενεργό, δηλαδή δεν θα μεταγράφεται.

## ΘΕΜΑ Γ

**Γ1. Α.** Το χρονικό διάστημα που μεσολαβεί από τη δημιουργία ενός κυττάρου ως τότε που και το ίδιο θα παράγει τους απογόνους του, ονομάζεται κυτταρικός κύκλος ή κύκλος ζωής του κυττάρου.

**Β.**

Στάδιο	Αριθμός μορίων DNA
Τέλος 2 <sup>ης</sup> μίτωσης	56
Τέλος 1 <sup>ης</sup> μειωτικής διαίρεσης	56
Τέλος 2 <sup>ης</sup> μειωτικής διαίρεσης	28
Ζυγωτό αμέσως μετά την φάση S	112
Κύτταρο στην ανάφαση της 2 <sup>ης</sup> μειωτικής διαίρεσης	56

**Γ.** Το κύτταρο βρίσκεται στην πρόφαση της μίτωσης. Κατά την έναρξη της τα ινίδια της χρωματίνης αρχίζουν να περιελίσσονται και να συμπυκνώνονται, για να πάρουν τη χαρακτηριστική μορφή των χρωμοσωμάτων, χωρίς να έχουν ακόμη τον μέγιστο βαθμό συσπείρωσης. Κατά την πρόφαση ξεκινά ο σχηματισμός της ατράκτου, αυτό στα ζωικά κύτταρα γίνεται με τη βοήθεια του κεντροσωματίου, που έχει ήδη διπλασιαστεί κατά τη μεσόφαση. Στην εικόνα παρατηρούμε την παρουσία του πυρηνικού φακέλου και του πυρηνίσκου οι οποίοι δεν έχουν ακόμη αποδιοργανωθεί. Από τα διπλασιασμένα κεντροσωμάτια, που δεν έχουν λάβει θέση στους πόλους του κυττάρου, ξεπροβάλουν νημάτια μικροσωληνίσκων και τα χρωμοσώματα είναι διπλασιασμένα, όμως όχι στο μέγιστο βαθμό συσπείρωσης.

**Γ2.**

Έστω Α: φυσιολογικό γονίδιο για το Ένζυμο Α, α: μεταλλαγμένο γονίδιο για το Ένζυμο Α

Έστω Β: φυσιολογικό γονίδιο για το Ένζυμο Β, β: μεταλλαγμένο γονίδιο για το Ένζυμο Β

Έστω Γ: φυσιολογικό γονίδιο για το Ένζυμο Γ, γ: μεταλλαγμένο γονίδιο για το Ένζυμο Γ

Ο μύκητας είναι απλοειδής, άρα διαθέτει ένα αντίγραφο του γονιδιώματος. Το πράσινο χρώμα προϋποθέτει την λειτουργία τόσο του ενζύμου Α, όσο και του ενζύμου Β, αλλά όχι του ενζύμου Γ. Συνεπώς ο γονότυπος του συγκεκριμένου στελέχους θα είναι ΑΒγ. Το καφέ χρώμα προϋποθέτει την ύπαρξη φυσιολογικού γονιδίου για το ένζυμο Α, αλλά την απουσία του ενζύμου Β, ώστε να μην μετατραπεί η καφέ σε πράσινη χρωστική. Συνεπώς ο γονότυπος του συγκεκριμένου στελέχους θα είναι Αβγ ή ΑΒΓ.

**Β.** Οι παράγοντες που επηρεάζουν τη δραστικότητα των ενζύμων είναι η θερμοκρασία και το pH. Η αντίδραση που επιτελεί το ένζυμο Β εξαρτάται από το ένζυμο Α, διότι το προϊόν της αντίδρασης του ενζύμου Α είναι ταυτόχρονα το υπόστρωμα της αντίδρασης του ενζύμου Β. Συνεπώς αν δεν ολοκληρωθεί η πρώτη αντίδραση από το ένζυμο Α είναι αδύνατο να πραγματοποιηθεί η δεύτερη αντίδραση από το ένζυμο Β.

**Γ3. Α.** Στο DNA<sub>1</sub> η κωδική αλυσίδα είναι η πάνω.

Πρωτεΐνη 1: **NH<sub>2</sub>- met-cys – glu- arg- COOH**

Στο DNA<sub>2</sub> η κωδική αλυσίδα είναι η κάτω

Πρωτεΐνη 2: **NH<sub>2</sub>- met- pro- asp-leu-thr-thr-COOH**

**Β.** Παρατηρούμε ότι το γονίδιο που εντοπίζουμε στο DNA<sub>1</sub> περιέχει εσώνιο, άρα είναι ασυνεχές. Γνωρίζουμε ότι ασυνεχή είναι τα γονίδια των ευκαρυωτικών οργανισμών και των ιών που τους προσβάλλουν. Άρα το DNA<sub>1</sub> ανήκει στον αδενοϊό που έχει την ικανότητα να μολύνει τα κύτταρα του αναπνευστικού συστήματος του ανθρώπου, όπου και θα εντοπίσουμε την αντίστοιχη πρωτεΐνη.

Αντίθετα το DNA<sub>2</sub> περιέχει συνεχές γονίδιο, όπως είναι τα γονίδια των προκαρυωτικών οργανισμών. Οι βακτηριοφάγοι έχουν την ικανότητα να μολύνουν μονάχα βακτηριακά κύτταρα, τα γονίδια των οποίων δεν θα περιέχουν εσώνια καθώς δεν διαθέτουν μηχανισμούς ωρίμανσης. Στα βακτηριακά κύτταρα λοιπόν θα εντοπίζουμε την πρωτεΐνη 2.

### ΘΕΜΑ Δ

**Δ1. Α.** Η διαδικασία παραγωγής του καρυότυπου πραγματοποιείται στο στάδιο της μετάφασης καθώς έχουμε μέγιστο βαθμό συσπείρωσης. Τα χρωμοσώματα σε αυτό το στάδιο είναι διπλασιασμένα, δηλαδή κάθε χρωμόσωμα αποτελείται από δύο μόρια DNA. Συνεπώς στο ένα από τα δύο χρωμοσώματα του 3<sup>ου</sup> ζεύγους ομόλογων χρωμοσωμάτων θα υπάρχουν 4 θέσεις αναγνώρισης από την EcoRI.

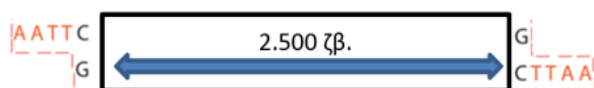
Η EcoRI όποτε συναντά την αλληλουχία: 5'-G A A T T C-3'  
3'-C T T A A G-5'

στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A (με κατεύθυνση 5'→3') αφήνοντας μονόκλινα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα. Σε κάθε θέση αναγνώρισης καταστρέφονται 2 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί και 8 δεσμοί υδρογόνου. Συνολικά οι φωσφοδιεστερικοί που καταστρέφονται είναι 8 και οι δεσμοί υδρογόνου 32.

**Β.** Το πλασμίδιο που θα χρησιμοποιηθεί έχει μία μοναδική θέση αναγνώρισης από την EcoRI άρα καταστρέφονται 2 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί και 8 δεσμοί υδρογόνου.

**Γ.** Ορισμένα πλασμίδια γίνονται ξανά κυκλικά χωρίς να προσλάβουν ένθεμα. Στα πλασμίδια αυτά θα δημιουργηθούν και πάλι 2 φ/δ και 8 δεσμοί υδρογόνου, τα πλασμίδια θα έχουν μήκος 10.000 νουκλεοτίδια. Τα πλασμίδια που προσλαμβάνουν ένθεμα θα έχουν πλέον δύο θέσεις αναγνώρισης εκατέρωθεν της ένθεσης. Θα δημιουργηθούν 4 φ/δ και 16 δεσμοί υδρογόνου.

Το ένθεμα μετά την πέψη θα αποτελείται είναι:



Άρα θα αποτελείται από 5.000 νουκλεοτίδια + 12 βάσεις από τη θέση κοπής. Αν σε αυτό προσθέσουμε 10.000 νουκλεοτίδια του πλασμιδίου, τα ανασυνδιασμένα πλασμίδια θα έχουν συνολικό μήκος 15.012 νουκλεοτίδια.

**Δ2. Α.** Δυο γονείς ετερόζυγοι για PKU, γνωρίζουμε ότι κληρονομείται με αυτοσωμικό και υπολειπόμενο τρόπο.

A → φυσιολογικό & α → ασθενές

Aα (X) Aα

A,α A,α

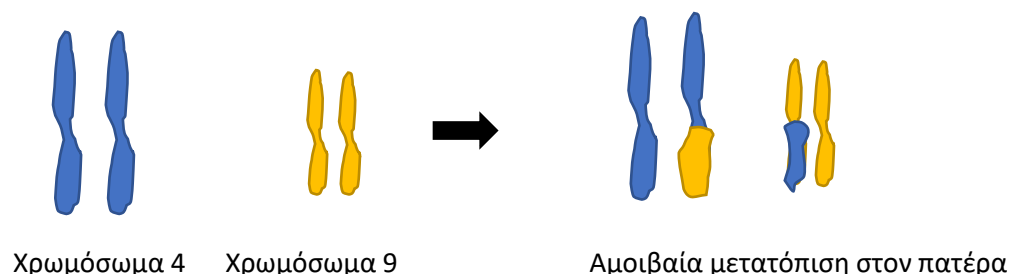
AA: 2Aα: αα

p = ¼

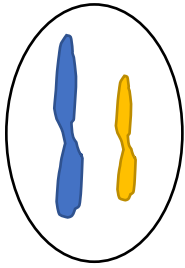
Ισχύει ο 1<sup>ος</sup> νόμος του Mendel.

**Β.** Η φαινυλκετονουρία (PKU = Phenyl Keton Urea) είναι μία ασθένεια η οποία προκαλείται από την έλλειψη του ενζύμου που στα φυσιολογικά άτομα μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη (Εικόνα 6.4), με αποτέλεσμα τη συσσώρευση φαινυλαλανίνης. Στα άτομα που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο μεταλλαγμένο γονίδιο παρεμποδίζεται η φυσιολογική ανάπτυξη και λειτουργία των κυττάρων του εγκεφάλου, με συνέπεια τη διανοητική καθυστέρηση. Εάν η ασθένεια ανιχνευθεί νωρίς, κατά τη νεογνική ηλικία, τότε η εμφάνιση των συμπτωμάτων που σχετίζονται με αυτήν μπορεί να αποφευχθεί με τη χρησιμοποίηση, εφ' όρου ζωής, κατάλληλου διαιτολογίου με περιορισμένη ποσότητα φαινυλαλανίνης. Ο έλεγχος στο νεογνό μπορεί να πραγματοποιηθεί με δύο πιθανούς τρόπους. Αρχικά με μοριακή διάγνωση, δηλαδή εντοπισμό του παθολογικού αλληλόμορφου στο γονίδιο του εμβρύου. Επίσης με βιοχημικές διαδικασίες, δηλαδή με τον υπολογισμό της συγκέντρωσης της φαινυλαλανίνης στο αίμα των νεογνών.

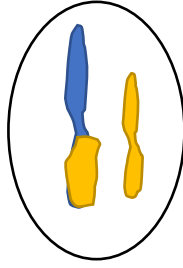
**Γ.** Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις έχουμε «ανταλλαγή» χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομόλογα χρωμοσώματα. Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις δε χάνεται γενετικό υλικό και τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικό φαινότυπο. Ταυτόχρονα όμως εμφανίζουν κίνδυνο απόκτησης απογόνων με χρωμοσωμικές ανωμαλίες, επειδή κατά το ζευγάρωμα των χρωμοσωμάτων στη μειωτική διαίρεση προκύπτουν και μη-φυσιολογικοί γαμέτες.



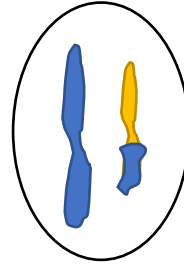
Γαμέτες Πατέρα



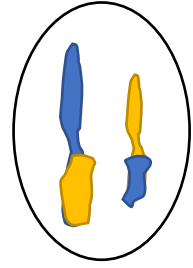
¼ Φυσιολογικός  
Φαινότυπος  
& καρυότυπος



¼ διπλασιασμός  
τμήματος 9<sup>ου</sup>  
χρωμοσώματος,  
έλλειψη τμήματος  
4<sup>ου</sup> χρωμοσώματος



¼ διπλασιασμός  
τμήματος 4<sup>ου</sup>  
χρωμοσώματος,  
έλλειψη τμήματος 9<sup>ου</sup>  
χρωμοσώματος



¼ φυσιολογικός  
φαινότυπος, μη  
φυσιολογικός  
καρυότυπος

Άρα το νεογνό μπορεί να εμφανίσει έλλειψη χρωμοσωμικού τμήματος, επανάληψη χρωμοσωμικού τμήματος ή αμοιβαία μετατόπιση. (Πιθανώς το χρωμοσωμικό τμήμα να έχει επανενωθεί έπειτα από αναστροφή.)

Ο προγεννητικός έλεγχος μπορεί να γίνει με μελέτη καρυοτύπου, και αφού πρόκειται θα δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες ύστερα από χρώση με ειδικές χρωστικές που δημιουργούν ζώνες (πχ. ζώνες Giemsa).