

ΠΟΛΥΤΡΟΠΗ ΑΡΜΟΝΙΑ
ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ΄ ΤΑΞΗΣ ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ: 26 ΑΠΡΙΛΙΟΥ 2022
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ
ΣΥΝΟΛΟ ΣΕΛΙΔΩΝ: ΕΠΤΑ (7)
ΛΥΣΕΙΣ ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΩΝ ΘΕΜΑΤΩΝ

ΘΕΜΑ Α

A1 → δ

A2 → γ

A3 → β

A4 → β

A5 → γ

ΘΕΜΑ Β

B1. Α. Το πρώτο κύτταρο βρίσκεται στην ανάφαση της μίτωσης. Η εικόνα αποτελεί στιγμιότυπο μίτωσης καθώς υπάρχουν ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων (ίδια χρωμοσώματα σε σχήμα, μέγεθος και θέση κεντρομεριδίου, ένα πατρικής και ένα μητρικής προέλευσης). Τέλος βρισκόμαστε στην ανάφαση καθώς παρατηρείται αποχωρισμός των αδελφών χρωματίδων οι οποίες απομακρύνονται προς τους πόλους του κυττάρου.

Το δεύτερο κύτταρο βρίσκεται στην ανάφαση της μείωσης II. Στο συγκεκριμένο στιγμιότυπο δεν παρατηρούνται ομόλογα χρωμοσώματα, το κύτταρο περιέχει ένα απλοειδές αντίγραφο διπλασιασμένων χρωμοσωμάτων και παρατηρείται αποχωρισμός των αδελφών χρωματίδων οι οποίες απομακρύνονται προς τους πόλους του κυττάρου. Επίσης παρατηρείται και στα δύο χρωμοσώματα ότι έχει προηγηθεί επιχιασμός κατά την πρόφαση της μείωσης I, δηλαδή ανταλλαγή χρωμοσωμικών τμημάτων με χρωματίδα του ομόλογου χρωμοσώματος.

B. i) Οι χρωματίδες α και β είναι αποτέλεσμα του αυτοδιπλασιασμού του γενετικού υλικού, που έγινε κατά την S φάση της μεσόφασης, και έτσι σε περίπτωση που δεν έχει γίνει κάποια μετάλλαξη είναι γενετικά όμοιες.

ii) Οι χρωματίδες γ και δ είναι και αυτές πανομοιότυπες γενετικά μιας και είναι αποτέλεσμα αντιγραφής πριν να ξεκινήσει η πρώτη μειωτική διαίρεση. Ωστόσο παρατηρείται ότι έχει προηγηθεί επιχιασμός κατά την πρόφαση της μείωσης I, δηλαδή ανταλλαγή χρωμοσωμικών τμημάτων με χρωματίδα του ομόλογου χρωμοσώματος. Συνεπώς διαφέρουν για τα συγκεκριμένα χρωμοσωμικά τμήματα ως προς τη χρωμοσωμική τους σύσταση.

iii) Οι χρωματίδες α και σ προέρχονται η κάθε μία από ένα από τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα, όπου το ένα είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης. Έτσι περιέχουν τις ίδιες γενετικές θέσεις και ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες, ωστόσο δεν είναι γενετικά όμοιες.

B2. A. Το μόριο των αμινοξέων αποτελείται από δύο τμήματα, ένα σταθερό και ένα μεταβλητό. Το σταθερό αποτελείται από ένα άτομο υδρογόνου, μια αμινομάδα και μια καρβοξυλομάδα, ενωμένα σε ένα κοινό άτομο άνθρακα, ενώ το μεταβλητό αποτελείται από την πλευρική ομάδα. Η ομάδα αυτή έχει διαφορετική χημική δομή για κάθε αμινοξύ. Συνεπώς, το αμινοξύ φαινυλαλανίνη με το αμινοξύ τυροσίνη διαφέρουν διότι διαθέτουν διαφορετικές πλευρικές ομάδες.

B. Η περιοχή της υδροξυλάσης που αλληλεπιδρά με την φαινυλαλανίνη είναι μία μικρή περιοχή της που ονομάζεται ενεργό κέντρο. Μέσω αυτής την περιοχής της συνδέεται επιλεκτικά με το υπόστρωμα, όπως «ταιριάζει το κλειδί στην κλειδαριά». Έτσι επιτυγχάνεται ο κατάλληλος προσανατολισμός του υποστρώματος με αποτέλεσμα να γίνονται ασταθείς οι δεσμοί του, δηλαδή «σπάνε» πιο εύκολα, κάτι που αποτελεί προϋπόθεση για το σχηματισμό του προϊόντος. Με τον τρόπο αυτό η υδροξυλάση μειώνει την ενέργεια ενεργοποίησης δηλαδή την ελάχιστη ενέργεια που πρέπει να προσφερθεί ώστε να μετατραπεί η φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη.

Γ. Το υπόστρωμα της υδροξυλάσης είναι η φαινυλαλανίνη και το προϊόν της αντίδρασης που καταλύει είναι η τυροσίνη.

B3. Τα αντισώματα είναι πρωτεϊνικά μόρια, που παράγονται από τα Β-λεμφοκύτταρα του ανοσοποιητικού μας συστήματος, όταν ένα αντιγόνο προσβάλει τον οργανισμό. Ένα μόριο αντισώματος αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, ανα δύο όμοιες, συνεπώς το τελικό στάδιο διαμόρφωσης του αποτελεί η τεταρτοταγής του δομή.

Εκθέτοντας τα μονοκλωνικά αντισώματα σε ακραίες θερμοκρασίες (-80 °C) ένα μόριο αντισώματος υφίσταται μετουσίωση, δηλαδή σπάζουν δηλαδή οι δεσμοί που έχουν αναπτυχθεί μεταξύ των πλευρικών ομάδων των αμινοξέων, καταστρέφεται η τρισδιάστατη δομή του και το πρωτεϊνικό μόριο χάνει τη λειτουργικότητά του. Για τον λόγο αυτό παράγονται υβριδώματα τα οποία μπορούν να διατηρηθούν για μεγάλα χρονικά διαστήματα στην κατάψυξη και να παράγουν οποιαδήποτε στιγμή μονοκλωνικά αντισώματα σε μεγάλες ποσότητες.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Α. Τα γονίδια τα οποία είναι υπεύθυνα για το χρώμα του άνθους στο φυτό *Antirrhinum* (σκυλάκι) είναι ατελώς επικρατή, δηλαδή ο φαινότυπος των ετερόζυγων ατόμων είναι ενδιάμεσος μεταξύ των δύο ομόζυγων. Συνεπώς τα φυτά που διαθέτει ο γενετιστής είναι ετερόζυγα όπως προκύπτει από τον φαινότυπο τους.

Έστω τα αλληλόμορφα:

K^1 : υπεύθυνο για το κόκκινο χρώμα του άνθους

K^2 : υπεύθυνο για το λευκό χρώμα του άνθους

Έτσι:

K^1K^1 : κόκκινα άνθη

K^2K^2 : λευκά άνθη

K^1K^2 : ροζ άνθη

P	K^1K^2 (x)	K^1K^2
γαμέτες	K^1, K^2	K^1, K^2
ΓΑ(F1)	$K^1K^1:2K^1K^2:K^2K^2$	
ΦΑ(F1)	1 κόκκινο: 2 ροζ : 1 λευκό	

Για την παραπάνω διασταύρωση ισχύει ο πρώτος νόμος του Mendel.

Β. Όλα τα κύτταρα ενός πολυκύτταρου οργανισμού έχουν το ίδιο DNA. Σε κάθε ομάδα κυττάρων όμως, λόγω κυτταρικής διαφοροποίησης, εκφράζεται επιλεκτικά η γενετική πληροφορία, δηλαδή εκφράζονται διαφορετικά γονίδια. Οι cDNA βιβλιοθήκες περιέχουν αντίγραφα των mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται σε κάποιο συγκεκριμένο κυτταρικό τύπο και μάλιστα έχουν το πλεονέκτημα απομόνωσης μόνο των αλληλουχιών των γονιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα, δηλαδή των εξωνίων.

Στη συγκεκριμένη περίπτωση θέλουμε να κλωνοποιήσουμε τα γονίδια που είναι υπεύθυνα για το χρώμα του άνθους του φυτού *Antirrhinum* θα κατασκευάσουμε μια cDNA βιβλιοθήκη, απομονώνοντας το ολικό «ώριμο» mRNA από κύτταρα που εκφράζουν τα συγκεκριμένα γονίδια, δηλαδή τα κύτταρα του άνθους του φυτού.

Η χρωστική που δίνει το χρώμα του άνθους στα συγκεκριμένα κύτταρα περιέχεται στους χρωμοπλάστες που περιέχουν χρωστικές και βρίσκονται στα άνθη των φυτών. Οι χρωμοπλάστες ανήκουν σε μια ευρύτερη κατηγορία οργανιδίων των φυτικών κυττάρων που ονομάζονται πλαστίδια.

- Γ2.Α.** Κατά την έναρξη της μετάφρασης το mRNA προσδέεται, μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στην 5' αμετάφραση περιοχή του, με το ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Το πρώτο κωδικόνιο του mRNA είναι πάντοτε 5' AUG 3' και σ' αυτό προσδέεται το tRNA που φέρει το αμινοξύ μεθειονίνη. Το σύμπλοκο που δημιουργείται μετά την πρόσδεση του mRNA στη μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος και του tRNA που μεταφέρει τη μεθειονίνη ονομάζεται σύμπλοκο έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης και η συγκρότηση του αποτελεί απαραίτητη προϋπόθεση για την έναρξη της πρωτεϊνοσύνθεσης. Συνεπώς η στρεπτομυκίνη αφού μπορεί και προσδέεται στην μικρή ριβοσωμική υπομονάδα των βακτηριακών κυττάρων δεν επιτρέπει την έναρξη της μετάφρασης και με αυτόν τον τρόπο αναστέλλει την ανάπτυξη τους.
- Β.** Ανθεκτικότητα στη στρεπτομυκίνη εμφανίζει το στελέχος II εφόσον δεν παρατηρείται αναστολή της μετάφρασης του πεπτιδίου μετά την προσθήκη της πενικιλίνης, όπως παρατηρείται στα στελέχη I και III. Η ανθεκτικότητα του στελέχους II στην πενικιλίνη μπορεί να εξηγηθεί λόγω ύπαρξης γονιδίων ανθεκτικότητας στην στρεπτομυκίνη τα οποία μπορεί να φέρει είτε σε κάποιο πλασμίδιο του είτε στο κύριο γενετικό υλικό, εφόσον τα πλασμίδια έχουν τη δυνατότητα να ανταλλάσσουν γενετικό υλικό τόσο μεταξύ τους όσο και με το κύριο μόριο DNA του βακτηρίου, καθώς και να μεταφέρονται από ένα βακτήριο σε άλλο.
- Γ.** Για την κατασκευή γενετικά τροποποιημένων μικροοργανισμούς που παράγουν στρεπτομυκίνη θα χρησιμοποιήσουμε το πλασμίδιο A καθώς αυτό διαθέτει και γονίδιο ανθεκτικότητας στη στρεπτομυκίνη. Εφόσον τα βακτήρια ξενιστές τα οποία θα χρησιμοποιηθούν δεν

διαθέτουν πλασμίδια, ούτε και γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά, χρησιμοποιώντας το πλασμίδιο B, μετά την ενσωμάτωση του γονιδίου που κωδικοποιεί το ένζυμο το οποίο είναι υπεύθυνο για την παραγωγή πενικιλίνης με τη βοήθεια της EcoRI, τα βακτήρια θα παράγουν το αντιβιοτικό πενικιλίνη και θα αναστέλλεται η ανάπτυξη τους.

- Δ.** Όπως παρατηρείται στο διάγραμμα η παραγωγή της πενικιλίνης ακολουθεί την ανάπτυξη των μικροοργανισμών και παράγεται κυρίως κατά την εκθετική φάση ανάπτυξης της καλλιέργειας, ενώ κατά την στατική φάση η συγκέντρωση της παραμένει σταθερή. Συνεπώς για την παραγωγή της θα πρέπει να εφαρμόσει η φαρμακοβιομηχανία συνεχής καλλιέργεια όπου οι μικροοργανισμοί τροφοδοτούνται συνεχώς με θρεπτικά συστατικά και ταυτόχρονα απομακρύνονται από την καλλιέργεια κύτταρα και άχρηστα προϊόντα. Έτσι οι μικροοργανισμοί διαιρούνται με και πάλι με ταχύ ρυθμό, επειδή στην καλλιέργεια προσφέρονται και πάλι άριστες συνθήκες με αποτέλεσμα να παράγεται μεγαλύτερη ποσότητα στρεπτομυκίνης.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Έστω τα αλληλόμορφα:

- A: Επικρατές μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του γονιδίου της προϊνσουλίνης
 α: Φυσιολογικό αλληλόμορφο του γονιδίου της προϊνσουλίνης
 B: Φυσιολογικό αλληλόμορφο του γονιδίου που κωδικοποιεί ένζυμο PC2
 β: υπολειπόμενο μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του γονιδίου που κωδικοποιεί ένζυμο PC2

Άτομα	Γονότυποι
I1	ααBβ
I2	AαBB
I3	ααββ
I4	ααBB
II1	AαBβ
II2	ααBβ

Η πιθανότητα που δίνει ο γενετικός καθοδηγητής το παιδί του Παύλου και της Έλενας (III1) να εμφανίσει σακχαρώδη διαβήτη όπως προκύπτει από τη διασταύρωσή τους είναι:

Ααββ (x) ααββ
 Γαμέτες: ΑΒ,Αβ,αΒ,αβ αΒ,αβ

	ΑΒ	Αβ	αΒ	αβ
αΒ	ΑαΒΒ	ΑαΒβ	ααΒΒ	ααΒβ
αβ	ΑαΒβ	Ααββ	ααΒβ	ααββ

Τα άτομα τα οποία εκδηλώνουν σακχαρώδη διαβήτη θα έχουν γονότυπο Α_ ή/ και ββ. Συνεπώς η πιθανότητα είναι 5/8.

Για την παραπάνω διασταύρωση ισχύει ο 1ος και ο 2ος νόμος του Mendel.

Δ2. Καταρχάς λαμβάνεται δείγμα εμβρυϊκών κυττάρων είτε με αμνιοπαρακέντηση είτε με λήψη χοριακών λαχνών. Με την αμνιοπαρακέντηση λαμβάνεται από τον αμνιακό σάκο, με τη βοήθεια βελόνας, μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού, μέσα σε αυτό βρίσκονται εμβρυϊκά κύτταρα. Εναλλακτικά γίνεται λήψη εμβρυϊκών κυττάρων από τις προεκβολές (λάχνες) του χόριου (εμβρυϊκή μεμβράνη που συμμετέχει στο σχηματισμό του πλακούντα).

Τα κύτταρα αυτά μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την ανάλυση DNA και την ανίχνευση των μεταλλαγμένων γονιδίων τα οποία είναι υπεύθυνα για την εκδήλωση σακχαρώδη διαβήτη (μοριακή διαγνωση). Η τεχνική αυτή μπορεί να γίνει με τη βοήθεια της τεχνικής PCR, με την επεξεργασία των κλωνοποιημένων αλληλομόρφων με χρήση περιοριστικών ενδονουκλεασών είτε με χρήση ειδικών μορίων ανιχνευτών ανάλογα το είδος της μετάλλαξης των παθολογικών αλληλομόρφων.

Δ3. Στο φυσιολογικό γονίδιο το οποίο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του ενζύμου PC2 εντοπίζουμε στην πάνω αλυσίδα κωδικόνιο έναρξης 5'ATG3' και συνεχώς, μη επικαλύπτομενα και με βήμα τριπλέτας εντοπίζουμε τα κωδικόνια τα οποία είναι υπεύθυνα για την σύνθεση των πρώτων αμινοξέων του ενζύμου. Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Άρα κωδική αλυσίδα του γονιδίου αποτελεί η πάνω αλυσίδα και μη κωδική αποτελεί η κάτω αλυσίδα του γονιδίου.

Φυσιολογικό γονίδιο PC2:

5' CGACTT **ATGCGATTCAAATCACCCCTGGCAAACAATCGCCTTTTGCCAA**.....3' κωδική
 3' GCTGAATACGCTAAGTTTAGTGGGACCGTTTGTTAGCGGAAAACGGTT.....5' μη κωδική

Παρατηρώντας την αλληλουχία του μεταλλαγμένου αλληλομόρφου στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου, στο 4^ο κωδικόνιο έχει γίνει αντικατάσταση της βάσης A από T με αποτέλεσμα το σχηματισμό πρόωρου κωδικονίου λήξης και άρα τον τερματισμό σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας στα πρώτα αμινοξέα. Το γεγονός αυτό θα συνεπάγεται με έλλειψη ενζύμου που μπορεί να συντεθεί από το συγκεκριμένο γονίδιο.

Μεταλλαγμένο γονίδιο PC2:

5' CGACTT **ATGCGATTCTA**ATCACCCCTGGCAAACAATCGCCTTTTGCCAA.....3' κωδική
3' GCTGAATACGCTAAGATTAGTGGGACCGTTTGTTAGCGGAAAACGGTT.....5' μη κωδική

Το συγκεκριμένο γονίδιο συμπεριφέρεται σαν υπολειπόμενο εφόσον στα ετερόζυγα άτομα το ένζυμο PC2 συνεχίζει να παράγεται από το φυσιολογικό γονίδιο το οποίο είναι επικρατές και άρα η έκφραση του καλύπτει την έκφραση του μεταλλαγμένου γονιδίου.

- Δ4.** Η ρύθμιση της έκφρασης των γονιδίων στα ευκαρυωτικά κύτταρα γίνεται με ιδιαίτερα πολύπλοκους μηχανισμούς και πραγματοποιείται σε πολλά επίπεδα. Η εκδήλωση διαβήτη στην οικογένεια της Έλενας είναι αποτέλεσμα απορρύθμισης της γονιακής έκφρασης στο επίπεδο μετά την μετάφραση όπου μετά την πρωτεϊνοσύνθεση και την παραγωγή της, η προΐνσουλίνη πρέπει να υποστεί τροποποιήσεις, για να γίνει βιολογικά λειτουργική. Η τροποποίηση αυτή αφορά στην ενζυμική αποκοπή του ενδιάμεσου πεπτιδίου από το ένζυμο PC2. Στα παγκρεατικά κύτταρα η συγκεκριμένη τροποποίηση μετά τη μετάφραση πραγματοποιείται στο εσωτερικό του Αδρού Ενδοπλασματικού Δικτύου (ΑΕΔ). Μετά τη σύνθεση της η προΐνσουλίνη στα ριβοσώματα που βρίσκονται στην επιφάνεια του ΑΕΔ εισέρχεται στο εσωτερικό των αγωγών ώστε να υποστεί ενζυμική τροποποίηση.