

ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΕΣ
ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ 2010

Βιολογία Κατεύθυνσης

1^ο ΘΕΜΑ

Γιατί τα βακτήρια μπορούν να χρησιμοποιηθούν σαν «εργαστήρια παραγωγής ανθρώπινων πρωτεϊνών»;

2^ο ΘΕΜΑ

A. Τα αποτελέσματα μιας εξέτασης του αίματος ενός ατόμου έδειξαν ότι:

- 1) Η HbA απουσιάζει εντελώς
- 2) Η HbA₂ ήταν σε φυσιολογικά επίπεδα
- 3) ΗHbF εμφανίζεται σε μικρές ποσότητες
- 4) Η HbS εμφανίζεται σε ποσοστό 85% - 95%

Με βάση τα παραπάνω να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

- α) Από ποια αιμοσφαιρινοπάθεια πάσχει το άτομο;
 - β) Πώς δημιουργείται η αιμοσφαιρινοπάθεια αυτή και με ποιους φαινοτύπους εμφανίζεται στο πληθυσμό;
- B.** Σε γενετικό υλικό δύο ανθρώπινων κυττάρων παρατηρήθηκαν τα εξής: Το ένα κύτταρο έχει όλα του τα χρωμοσώματα με μέγιστο βαθμό συσπείρωσης. Τα 44 από αυτά είναι ίδια σε μορφή ανά δύο. Το υπόλοιπα δύο διαφέρουν αρκετά μεταξύ τους στο μήκος. Το άλλο κύτταρο έχει 92 ινίδια χρωματίνης συνδεδεμένα ανά δύο. Ο βαθμός συσπείρωσης είναι κανονικός και κάθε ζεύγος είναι ίδιο σε μορφή με κάποιο άλλο. Να εξηγήσετε το είδος και την κατάσταση των κυττάρων.

3^ο ΘΕΜΑ

Ένας φυσιολογικός άντρας με ομάδα αίματος AB, παντρεύεται μία φυσιολογική γυναίκα που έχει ομάδα αίματος O.

A. Αν ο πατέρας της γυναίκας ήταν αιμοροφιλικός, ποια είναι η πιθανότητα το πρώτο παιδί του ζευγαριού να είναι αγόρι με ομάδα αίματος B και αιμοροφιλικό;

B. Πως δικαιολογούνται οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων;

Γ. Ποια είναι η πιθανότητα και το δεύτερο παιδί του ζεύγους να είναι αγόρι με ομάδα αίματος B και αιμοροφιλικό;

ΑΠΑΝΤΗΣΗ 1ου ΘΕΜΑΤΟΣ

Τα βακτήρια διαθέτουν ριβοσώματα. Τα ριβοσώματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως θέση μεταφρασης για οποιοδήποτε mRNA. Κάθε ριβόσωμα αποτελείται από δύο υπομονάδες. Η μικρή υπομονάδα διαθέτει μία θέση πρόσδεσης του mRNA, ενώ η μεγάλη υπομονάδα δύο θέσεις εισδοχής των tRNA.

Στα ριβοσώματα πραγματοποιείται:

- Η μετάφραση του mRNA, δηλαδή η διαδικασία με την οποία αντιστοιχίζονται τα κωδικόνια του mRNA σε αμινομέα.
- Η σύνδεση των αμινομένων σε πολυπεπτιδική αλυσίδα. Αυτό επιταχύνεται με τη βοήθεια των tRNA αλλά και τη συμμετοχή πρωτεϊνών και ενέργειας.

ΑΠΑΝΤΗΣΗ 2ου ΘΕΜΑΤΟΣ

A.α) Η ύπαρξη της HbS σε ποσοστό 85-95%, καθώς και η πλήρης απουσία της HbA, μας δείχνει ότι το άτομο το ο-

ποίο εξετάζεται πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία. β) Το 1949, ο Linus Pauling και οι συνεργάτες του ανακάλυψαν ότι η αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων, HbA που αποτελείται από 4 πολυπεπτιδικές αλυσίδες, δύο α και δύο β, διέφερε στα φυσιολογικά άτομα σε σχέση με εκείνα που έπασχαν από δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Σήμερα γνωρίζουμε ότι η διαφορά εντοπίζεται στο έκτο αμινοξύ της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας, όπου το γλουταμινικό οξύ αντικαθίσταται από βαλίνη. Η μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη συμβολίζεται ως HbS. Η αλλαγή στην ακολουθία των αμινοξέων είναι αποτέλεσμα μιας γονιδιακής μεταλλαγής στην τριπλέτα που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ. Στην κωδική αλυσίδα του DNA δηλαδή, αλλάζει μία βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο GAG, που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ, αντικαθίσταται από το GTG, που κωδικοποιεί τη βαλίνη. Αυτή η μετάλλαξη οδηγεί σε αλλαγή της στερεοδιάταξης της αιμοσφαιρίνης, η οποία έχει σαν αποτέλεσμα την αλλαγή της μορφής των ερυθροκυττάρων τα οποία, σε συνθήκες έλλειψης του οξυγόνου παίρνουν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα. Τα δρεπανοκύτταρα εμποδίζουν τη φυσιολογική κυκλοφορία του αίματος στα τριχοειδή αγγεία δημιουργώντας προβλήματα σε διάφορα όργανα όπως στο σπλήνα και τους πνεύμονες. Τα δρεπανοκύτταρα καταστρέφονται ταχύτερα από τα φυσιολογικά με συνέπεια την εμφάνιση συμπτωμάτων αναιμίας.

Ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι ομόζυγοι για το μεταλλαγμένο γονίδιο που συμβολίζεται με β^s. Τα άτομα αυτά παράγουν μόνο HbS και καθόλου HbA. Τα ετερόζυγα άτομα (φορείς) έχουν ένα φυσιολογικό β γονίδιο και ένα μεταλλαγμένο και δεν εμφανίζουν τα συμπτώματα της ασθένειας. Στους φορείς προκαλείται δρεπάνωση μόνο σε συνθήκες μεγάλης έλλειψης οξυγόνου, όπως σε υψόμετρο μεγαλύτερο από 3.000m.

B. Το πρώτο κύτταρο είναι φυσιολογικό σωματικό κύτταρο ανθρώπου, το οποίο βρίσκεται στο στάδιο της μετάφασης της κυτταρικής διαίρεσης, διότι σ' αυτό παρατηρείται μέγιστος βαθμός συσπείρωσης των χρωμοσωμάτων. Το κύτταρο ανήκει σε αρσενικό άτομο, διότι περιέχει 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα ή 22 ζεύγη χρωμοσωμάτων, αφού είναι ανά δύο ίδια και ένα ζεύγος φυλετικών χρωμοσωμάτων που δεν μοιάζουν μεταξύ τους, άρα το ένα είναι X και το άλλο Y.

Το δεύτερο κύτταρο είναι φυσιολογικό κύτταρο ανθρώπου, το οποίο βρίσκεται στο στάδιο της μεσόφασης και ειδικά μετά την αντιγραφή του DNA, διότι τα ινίδια χρωματίνης είναι συνδεδεμένα στο κεντρομερίδιο και σχηματίζουν 23 ζεύγη, αφού το κάθε ένα είναι όμοιο με ένα άλλο. Τα 22 ζεύγη χρωμοσωμάτων είναι αυτοσωμικά και το ένα ζεύγος φυλετικό. Το κύτταρο ανήκει σε θηλυκό άτομο, αφού τα δύο φυλετικά χρωμοσώματα είναι ίδια σε μήκος (XX).

ΑΠΑΝΤΗΣΗ 3ου ΘΕΜΑΤΟΣ

I^A = γονίδιο υπεύθυνο για την ομάδα αίματος A.
I^B = γονίδιο υπεύθυνο για την ομάδα αίματος B.
i = γονίδιο υπεύθυνο για την ομάδα αίματος O.

A = γονίδιο υπεύθυνο για τη φυσιολογική πήξη του αίματος.

a = γονίδιο υπεύθυνο για την αιμορροφιλία.

Ο άνδρας έχει γονότυπο I^AI^BX^AY

Η γυναίκα έχει γονότυπο iiX^AX^a διότι έχει κληρονομήσει ένα X^a από τον πατέρα της μιας και αυτός ήταν αιμορροφιλικός (γονότυπος: X^aY) και η ίδια είναι φυσιολογική ως προς την πήξη του αίματος.

Η διασταύρωση θα είναι:

P: I^AI^BX^AY x iiX^AX^a

Γαμέτες: I^AX^A, I^BX^A, I^BY / iX^A, iX^a

F₁:

	iX ^A	iX ^a
I ^A X ^A	I ^A iX ^A X ^A	I ^A iX ^A X ^a
I ^B X ^A	I ^B iX ^A X ^A	I ^B iX ^A X ^a
I ^B Y	I ^B iX ^A Y	I ^B iX ^a Y

F₁ (Φαινοτυπική αναλογία):

Θηλυκά: 2/8 ομάδα αίματος A, φυσιολογικά ως προς την πήξη του αίματος.

2/8 ομάδα αίματος B, φυσιολογικά ως προς την πήξη του αίματος.

Αρσενικά: 1/8 ομάδα αίματος A, φυσιολογικά ως προς την πήξη του αίματος.

1/8 ομάδα αίματος A, αιμορροφιλικά.

1/8 ομάδα αίματος B, φυσιολογικά ως προς την πήξη του αίματος.

1/8 ομάδα αίματος B, αιμορροφιλικά.

A. Η πιθανότητα το πρώτο παιδί του ζευγαριού να είναι αγόρι με ομάδα αίματος B και αιμορροφιλικό είναι 1/8.

B. Σύμφωνα με τον **1^ο Νόμο του Mendel** ισχύει: Κατά τη μείωση τα άτομα διαχωρίζουν τα ομόλογα χρωμοσώματα καθώς και τα αλληλόμορφα γονίδια που βρίσκονται σ' αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες, ώστε σε κάθε γαμέτη να υπάρχει ένα μόνο αλληλόμορφο.

Σύμφωνα με το **2^ο Νόμο του Mendel** ισχύει: Τα άτομα τα οποία ελέγχονται για 2 ή περισσότερες ιδιότητες, διαχωρίζουν κατά τη διάρκεια της μείωσης τα αλληλόμορφα της μιας ιδιότητας ανεξάρτητα από τα αλληλόμορφα της δεύτερης ιδιότητας. Ο ανεξάρτητος διαχωρισμός των γονιδίων γίνεται, επειδή τα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο κατά τη δημιουργία των γαμετών. Ο νόμος ισχύει για γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων (ανεξάρτητα γονίδια).

Γ. Επειδή κάθε κύηση αποτελεί ανεξάρτητο γεγονός και δεν σχετίζεται με προηγούμενες ή επόμενες κύσεις, γι' αυτό και το δεύτερο παιδί του ζεύγους θα έχει την ίδια πιθανότητα με το πρώτο να έχει ομάδα αίματος B και να είναι αιμορροφιλικό, δηλαδή 1/8.

ΤΑ ΘΕΜΑΤΑ ΕΠΙΜΕΛΗΘΗΚΑΝ ΤΑ ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΑ

ΧΑΣΙΑΚΗΣ
στον ΠΕΙΡΑΙΑ