

ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗ

ΘΕΜΑ 1^ο

Σε ένα βακτήριο εισάγεται με τη μέθοδο του ανασυνδυασμένου DNA ένα ανθρώπινο γονίδιο. Πιστεύεται ότι το βακτήριο θα παράγει την ίδια πρωτεΐνη που θα παρήγαγε ο ανθρώπινος οργανισμός; Πώς μπορεί να ξεπεραστεί το πρόβλημα;

ΘΕΜΑ 2^ο

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

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

Με βάση τα παραπάνω να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

α) Από ποιά αιμοσφαιρινοπάθεια πάσχει το άτομο;

β) Πως δημιουργείται η αιμοφαιρινοπάθεια αυτή και με ποιους φαινοτύπους εμφανίζεται στον 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. Τα 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.

ΑΠΑΝΤΗΣΗ ΣΤΟ 1^ο ΘΕΜΑ

Η διαδικασία έκφρασης ενός γονιδίου πραγματοποιείται σχεδόν με τον ίδιο τρόπο και στα προκαρυωτικά και στα ευκαρυωτικά κύτταρα. Παρόλα αυτά, υπάρχουν ορισμένες σημαντικές διαφορές:

α) Τα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών κυττάρων είναι ασυνεχή ή διακεκομμένα. Αυτό σημαίνει ότι,

ακολουθίες νουκλεοτιδίων που μεταφράζονται σε αμινομέα (εξώνια), διακόπτονται από ακολουθίες νουκλεοτιδίων που δεν μεταφράζονται σε αμινοξέα (εσώνια). Κατά τη διαδικασία της μεταγραφής ενός ασυνεχούς γονιδίου δημιουργείται το πρόδρομο mRNA υφίσταται τη διαδικασία της ωρίμανσης, κατά την οποία τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια αποκόπτονται τα εσώνια και συρράπτουν τα εξώνια μεταξύ τους. Με αυτό τον τρόπο σχηματίζεται το ώριμο mRNA, το οποίο περιέχει μόνο εξώνια και θα μεταφραστεί στα ριβοσώματα. Τα γονίδια των προκαρυωτικών κυττάρων δεν περιέχουν εσώνια και γι' αυτό οι προκαρυωτικοί οργανισμοί δεν διαθέτουν τον μηχανισμό της ωρίμανσης.

β) Κατά τη γονιδιακή ρύθμιση των ευκαρυωτικών οργανισμών και ειδικά στο επίπεδο μετά τη μετάφραση, η πρωτεΐνη που έχει παραχθεί υπόκειται συχνά σε τροποποιήσεις για να γίνει βιολογικά λειτουργική. Αυτή η διαδικασία δεν πραγματοποιείται στους προκαρυωτικούς οργανισμούς. Από τα παραπάνω εξάγεται το συμπέρασμα ότι, αν το ανθρώπινο γονίδιο εισαχθεί σε ένα βακτήριο, πιθανότητα να μην παραχθεί η ίδια πρωτεΐνη με αυτήν που θα παρήγαγε ο ανθρώπινος οργανισμός. Στην περίπτωση που το γονίδιο είναι ασυνεχές, θα μεταφραστούν και οι ακολουθίες των νουκλεοτιδίων που αντιστοιχούν στα εσώνια, ενώ υπάρχει αδυναμία τροποποίησης από το βακτήριο της παραγόμενης πρωτεΐνης.

Το πρόβλημα του ασυνεχούς γονιδίου μπορεί να ξεπεραστεί με τη κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης, ενώ η τροποποίηση της παραγόμενης πρωτεΐνης, είτε με ενδυμική επεξεργασία εργαστηριακά, είτε με τη χρήση διαγονιδιακών ζώων.

ΑΠΑΝΤΗΣΗ ΣΤΟ 2^ο ΘΕΜΑ

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

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 3.000 m.

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).

ΤΑ ΘΕΜΑΤΑ ΕΠΙΜΕΛΗΘΗΚΑΝ ΤΑ ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΑ

Γ. ΧΑΣΙΑΚΗΣ
ΣΤΟΝ ΠΕΙΡΑΙΑ