ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΕΣ
ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ 2010

Βιολογία Κατεύθυνσης

ΘΕΜΑ 1ο

Τι είναι η δρεπανοκυτταρική αναιμία;
Με ποιους τρόπους μπορεί να γίνει η διάγνωση της ασθένειας σε άτομα: α) που είναι ομόζυγα και β) ετερόζυγα για την ασθένεια;

ΘΕΜΑ 2ο

Δίνεται η κωδική αλυσίδα του DNA ενός γονιδίου:

3′ GTAAAGTTTGATGTGTAGTGGTAAATAAGTAA CCTGA 5′

α) Να γράψετε την αλληλουχία των βάσεων του πρόδρομου mRNA.
β) Αν το ολιγοπεπτίδιο που σχηματίστηκε από τη μετάφραση του ώριμου mRNA ήταν:met-asn-lys-val-val να βρείτε την αλληλουχία των βάσεων του ώριμου mRNA και του εσωνίου που βρίσκεται στο γονίδιο.
(asn: AAU, lys: AAA, val: GUA, val:GUU)
γ) Να γραφούν τα tRNA που θα χρησιμοποιηθούν κατά τη μετάφραση.
δ) Πόσοι πεπτιδικοί δεσμοί σχηματίζονται κατά τη μετάφραση και πόσοι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί δημιουργούνται κατά τη συρραφή των εξωνίων μεταξύ τους;

ΘΕΜΑ 3ο

Ποια ένζυμα καταλύουν τη διάσπαση ή το σχηματισμό 3′-5′ φωσφοδιεστερικών δεσμών;

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

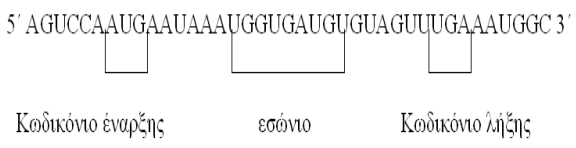
ΘΕΜΑ 1ο

Η πρώτη γενετική ασθένεια που βρέθηκε ότι είναι αποτέλεσμα συγκεκριμένης γονιδιακής μετάλλαξης ήταν η **δρεπανοκυτταρική αναιμία**. Το 1949, ο Linus Pauling και οι συνεργάτες του ανακάλυψαν ότι η αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων, HbA, που αποτελείται από τέσσερις 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 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 ταχύτατα 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.
α) Τα ομόζυγα άτομα για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία μπορούν να διαγνωστούν με τους εξής τρόπους:
- δοκιμασία δρεπάνωσης σε συνθήκες έλλειψης O_2
- ανίχνευση της αιμοσφαιρίνης HbS στα ερυθροκύτταρα
- εντοπισμός του μεταλλαγμένου γονιδίου β^s

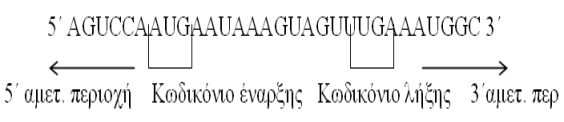
β) Τα ετερόζυγα άτομα για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, μπορούν να διαγνωστούν με:
- δοκιμασία δρεπάνωσης σε συνθήκες έλλειψης O_2
- εντοπισμό του μεταλλαγμένου γονιδίου β^s

ΘΕΜΑ 2ο

α. Η κωδική αλυσίδα του DNA είναι ίδια με την αλυσίδα του mRNA με τη διαφορά ότι αντί για T έχει U.
Πρόδρομο mRNA:



β. **Ώριμο mRNA:**



Εσώνιο: 5′ UGGUGAUGU 3′

γ. tRNA, UAC, UUA, UUU, CAU, CAA
δ. πεπτιδικοί δεσμοί: 4
φωσφοδιεστερικοί δεσμοί : 1

ΘΕΜΑ 3ο

Τα ένζυμα που καταλύουν τη διάσπαση ή το σχηματισμό 3′-5′ φωσφοδιεστερικών δεσμών είναι:
Πριμόσωμα: Καταλύει το σχηματισμό 3′-5′ φβσφοδιεστερικών δεσμών στα ριβονουκλεοτίδια των πρωταρχικών τμημάτων.
DNA πολυμεράσες:
- Κατά την επιμήκυνση των πρωταρχικών τμημάτων καταλύουν το σχηματισμό 3′-5′ φωσφοδιεστερικών δεσμών μεταξύ των νουκλεοτιδίων του DNA.
- Κατά την απομάκρυνση των πρωταρχικών τμημάτων και την αντικατάστασή τους με νουκλεοτίδια DNA, καταλύουν τη διάσπαση και το σχηματισμό 3′-5′ φωσφοδιεστερικών δεσμών αντίστοιχα.
- Κατά την απομάκρυνση των νουκλεοτιδίων που έχουν τοποθετηθεί λανθασμένα κατά την αντιγραφή καθώς και κατά την τοποθέτηση των σωστών νουκλεοτιδίων, καταλύουν τη διάσπαση και το σχηματισμό 3′-5′ φωσφοδιεστερικών δεσμών αντίστοιχα.

DNA δεσμάση: Καταλύει το σχηματισμό 3′-5′ φωσφοδιεστερικών δεσμών μεταξύ τόσο των κομματιών της ασυνεχούς αλυσίδας, όσο και των κομματιών που προκύπτουν από τις διάφορες θέσεις έναρξης της αντιγραφής.
Επιδιορθωτικά ένζυμα: Καταλύουν τη διάσπαση 3′-5′ φωσφοδιεστερικών δεσμών κατά την απομάκρυνση των νουκλεοτιδίων που έχουν τοποθετηθεί λανθασμένα κατά την αντιγραφή και το σχηματισμό των ίδιων δεσμών κατά την τοποθέτηση των σωστών νουκλεοτιδίων.
Αντίστροφη μεταγραφάση: Καταλύει το σχηματισμό 3′-5′ φωσφοδιεστερικών δεσμών μεταξύ των DNA νουκλεοτιδίων.
RNA πολυμεράσες: Καταλύουν το σχηματισμό 3′-5′ φωσφοδιεστερικών δεσμών μεταξύ των ριβονουκλεοτιδίων που προκύπτουν κατά τη μεταγραφή του DNA.
Ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια: Καταλύουν τη διάσπαση 3′-5′ φωσφοδιεστερικών δεσμών προκειμένου να κόψουν τα εσώνια, αλλά και το σχηματισμό 3′-5′ φωσφοδιεστερικών δεσμών για να συρράψουν τα εξώνια μεταξύ τους.
Περιοριστικές ενδονουκλεάσες: Καταλύουν τη διάσπαση 3′-5′ φωσφοδιεστερικών δεσμών.

ΤΑ ΘΕΜΑΤΑ ΕΠΙΜΕΛΗΘΗΚΑΝ ΤΑ ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΑ

ΧΑΣΙΑΚΗΣ
στον **ΠΕΙΡΑΙΑ**