

## ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΤ. 2006

### ΘΕΜΑ 1

1α, 2δ, 3β, 4β, 5α

### ΘΕΜΑ 2

1. Σελίδα 28 σχολικού βιβλίου: “ Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA..... απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA”.

2. Σελίδα 14 σχολικού βιβλίου: “Η οριστική επιβεβαίωση ότι το DNA ..... και να παραχθούν νέοι φάγοι”.

3. Σελίδα 101 σχολικού βιβλίου: “ Τα ογκογονίδια .....συνηθέστερα μετατόπισης”.

4. Σελίδα 108 σχολικού βιβλίου: “Οι παράγοντες που επηρεάζουν .....σε θερμοκρασία μικρότερη των 20<sup>0</sup>C”.

### ΘΕΜΑ 3

1(α). Σημειακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης στο τέταρτο κωδικόνιο. Η πρώτη βάση της τριπλέτας GAA αντικαθίσταται από μία θυμίνη οπότε προκύπτει κωδικόνιο λήξης (TAA). Σε επίπεδο mRNA η αντίστοιχη τριπλέτα UAA έχει σαν αποτέλεσμα πρόωρο τερματισμό στη σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Η πρωτεΐνη που προκύπτει έχει μικρότερο μήκος από τη φυσιολογική και η μετάλλαξη κατά συνέπεια είναι επιβλαβής. (καταστροφή λειτουργικότητας της πολυπεπτιδικής αλυσίδας)

(β). Προσθήκη τριών διαδοχικών βάσεων (CCG) μεταξύ 1<sup>ου</sup> και 2<sup>ου</sup> κωδικονίου.

Σελίδα 91 σχολικού βιβλίου: “Αλλαγές στον αριθμό των βάσεων έχουν ως αποτέλεσμα την εμφάνιση .....λειτουργικότητά της”.

2. Σελίδα 91 σχολικού βιβλίου: “ Οι μεταλλάξεις δεν είναι πάντοτε βλαβερές” όλη η παράγραφος.

Σημείωση: θα μπορούσε να αναφερθεί η ιδιότητα του εκφυλισμού του γενετικού κώδικα για τη περίπτωση των σιωπηλών μεταλλάξεων (σελίδα 35 σχολικού βιβλίου)

## ΘΕΜΑ 4

Μελετάμε 2 ιδιότητες (ασθένειες)

- α) Οικογενής υπερχοληστερολαιμία
- β) β-θαλασσαιμία

Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία έχει αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας ενώ η β-θαλασσαιμία έχει αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

Ορισμός γονιδίων:

A=επικρατές αυτοσωμικό αλληλόμορφο υπεύθυνο για οικογενή υπερχοληστερολαιμία

a=υπολειπόμενο αυτοσωμικό αλληλόμορφο υπεύθυνο για φυσιολογική κατάσταση.

B=επικρατές αυτοσωμικό αλληλόμορφο υπεύθυνο για παραγωγή της β – αλυσίδας της HbA

β= υπολειπόμενο αυτοσωμικό αλληλόμορφο υπεύθυνο για έλλειψη ή μειωμένη σύνθεση της β- αλυσίδας της HbA (για β-θαλασσαιμία)

ΑΤΟΜΑ	ΠΙΘΑΝΟΙ ΓΟΝΟΤΥΠΟΙ
(ΜΗΤΕΡΑ)ΓΥΝΑΙΚΑ	ααββ
ΓΙΑΝΝΗΣ	Aαββ
ΕΛΕΝΗ	ααBB ή ααBβ

Από κάθε ζεύγος αλληλόμορφων γονιδίων, το ένα μητρικής και το άλλο πατρικής προέλευσης. Συνεπώς:

Δεδομένου ότι ο Γιάννης πάσχει από β- θαλασσαιμία (ομόζυγος για το υπολειπόμενο γονίδιο) β θα έχει πάρει ένα β από τη μητέρα του και ένα β από τον πατέρα του. Εφ' όσον η μητέρα του είναι υγιής θα είναι ετερόζυγη (φορέας) για τη β-θαλασσαιμία και ομόζυγοι για το α με γονότυπο ααββ.

Η Ελένη το ένα αλληλόμορφο α το έχει πάρει από τη μητέρα της και το άλλο α από τον πατέρα της.

Άρα ο πατέρας της διαθέτει τουλάχιστον ένα α αλληλόμορφο γονίδιο.

Δεδομένου ότι ο Γιάννης πάσχει από οικογενή υπερχοληστερολαιμία, έχει πάρει το α από τη μητέρα του και το A από τον πατέρα του.

Με βάση τα παραπάνω ο γονότυπος του πατέρα μπορεί να είναι: Aαββ ή Aαββ.

Για το γονότυπο της Ελένης ισχύει:

1<sup>η</sup> περίπτωση: Αν ο πατέρας της έχει γονότυπο ΑαΒβ, η Ελένη θα έχει γονότυπο ααΒβ ή ααΒΒ

2<sup>η</sup> περίπτωση: Αν ο πατέρας της έχει γονότυπο Ααββ η Ελένη θα έχει γονότυπο ααββ

P: (ΜΗΤΕΡΑ) αα

$\begin{matrix} \text{X} \\ \text{A} \end{matrix}$  Αα (ΠΑΤΕΡΑΣ)

ΓΑΜΕΤΕΣ:

$\begin{matrix} \alpha \\ \alpha \end{matrix}$

$\begin{matrix} \text{A} \\ \alpha \end{matrix}$

F<sub>1</sub>:

	A	α
A	Aα	αα

ΓΟΝΟΤΥΠΙΚΗ ΑΝΑΛΟΓΙΑ: 1Αα: 1αα

ΦΑΙΝΟΤΥΠΙΚΗ ΑΝΑΛΟΓΙΑ : 1 ΠΑΣΧΕΙ : 1 ΥΓΙΕΣ

Άρα η πιθανότητα να γεννηθεί παιδί που πάσχει από την ασθένεια είναι  $\frac{1}{2}$

Σελίδα 123 σχολικού βιβλίου : “ Οι γνώσεις αυτές..... βλάβη από την ασθένεια.”

Σελίδα 124 σχολικού βιβλίου: “ Τα κύτταρα του αιμοποιητικού ..... ένεση στον οργανισμό.”

Με βάση τα παραπάνω ο τύπος γονιδιακής θεραπείας που θα μπορούσε να εφαρμοστεί είναι η ex vivo γονιδιακή θεραπεία, γιατί τα συγκεκριμένα κύτταρα μπορούν να τροποποιηθούν έξω από τον οργανισμό και να εισαχθούν πάλι σε αυτόν.

Η διαδικασία που μπορεί να ακολουθηθεί είναι όμοια με αυτή που ακολουθήθηκε για τη θεραπεία της ανοσοανεπάρκειας λόγω έλλειψης ADA με τη διαφορά ότι αντί για λεμφοκύτταρα παραλαμβάνονται πρόδρομα ερυθροκύτταρα, και τροποποιούνται με το φυσιολογικό γονίδιο που κωδικοποιεί τη β- πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης Α(HbA).