

Βιολογία προσανατολισμού Γ' Λυκείου

***Τράπεζα θεμάτων διαβαθμισμένης
δυσκολίας***

***τέταρτο θέμα
εκφωνήσεις – απαντήσεις***

τεύχος Α'

σχολικό έτος 2022 - 2023

ΘΕΜΑ 4

4.1 Ο γορίλας (*Gorilla gorilla*) αποτελεί γένος της οικογένειας των ανθρωπιδών, ενώ πρόκειται για το μεγαλύτερο από όλα τα πρωτεύοντα που ζουν σήμερα. Το έντερο των γορίλων επενδύεται εσωτερικά με επιθηλιακά κύτταρα και εκεί συμβιώνουν πολλά είδη βακτηρίων που αποτελούν μέρος της φυσιολογικής μικροχλωρίδας τους. Επιστήμονες απομόνωσαν από το έντερο ενός φυσιολογικού γορίλα διαφορετικούς τύπους κυττάρων, για τέσσερις εκ των οποίων (Α έως Δ) προσδιόρισαν τον αριθμό και τη μορφή των μορίων DNA που υπάρχουν στο εσωτερικό τους. Τα αποτελέσματα των μετρήσεων έδειξαν ότι:

- Σε κάθε κύτταρο από τον κυτταρικό τύπο Α υπήρχαν 48 γραμμικά μόρια DNA και 208 κυκλικά μόρια DNA.
- Σε κάθε κύτταρο από τον κυτταρικό τύπο Β εντοπίστηκαν 5 κυκλικά μόρια DNA και καθόλου γραμμικά μόρια. Ένα εξ αυτών είχε μέγεθος περίπου 90 φορές μεγαλύτερο από τα υπόλοιπα που ήταν ισομεγέθη.
- Σε κάθε κύτταρο από τον κυτταρικό τύπο Γ υπήρχαν 96 γραμμικά μόρια και 460 κυκλικά μόρια DNA.
- Σε κάθε κύτταρο από τον κυτταρικό τύπο Δ εντοπίστηκε 1 κυκλικό μόριο DNA.

α. Να εξηγήσετε σε ποιον οργανισμό, από τους αναφερόμενους στην εκφώνηση, ανήκει καθένα από τα κύτταρα των κυτταρικών τύπων Α, Β, Γ και Δ (μονάδες 4) και να ερμηνεύσετε την ύπαρξη του μεγάλου αριθμού κυκλικών μορίων DNA στα κύτταρα των τύπων Α και Γ (μονάδες 2).

β. Να δικαιολογήσετε τη διαφορά στον αριθμό των κυκλικών μορίων DNA που παρατηρείται μεταξύ των κυτταρικών τύπων Β και Δ (μονάδες 3) και να εξηγήσετε τη διαφορά μεγέθους που παρατηρείται στα κυκλικά μόρια DNA του κυτταρικού τύπου Β (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2 Οι διπλοειδείς οργανισμοί που αναπαράγονται αμφιγονικά εκτός από τη μίτωση έχουν αναπτύξει και ένα άλλο είδος κυτταρικής διαίρεσης, τη μείωση, με την οποία παράγουν τους απλοειδείς γαμέτες τους.

α. Να αναφέρετε ποια είναι η βιολογική σημασία της μίτωσης στους ανώτερους ευκαρυωτικούς οργανισμούς (μονάδες 3) και να αναφέρετε τους μηχανισμούς που δημιουργούν γενετική ποικιλομορφία στους οργανισμούς που αναπαράγονται αμφιγονικά (μονάδες 4).

β. Για έναν διπλοειδή οργανισμό, ο οποίος σε κάθε σωματικό του κύτταρο στην αρχή της μεσόφασης διαθέτει 32 μόρια DNA, να μεταφέρετε στην κόλλα σας συμπληρωμένο τον παρακάτω πίνακα με τα αντίστοιχα μόρια γενετικού υλικού που διαθέτει ανά κύτταρο (μονάδες 6):

	Μετάφαση μίτωσης	μετάφαση μείωσης I	ανάφαση μείωσης II
Αριθμός μορίων DNA			
Αριθμός χρωμοσωμάτων			

Μονάδες 13

4.1

α. Τα κύτταρα από τους κυτταρικούς τύπους Α και Γ ανήκουν στο γορίλα, καθώς περιέχουν γραμμικά μόρια DNA που αντιστοιχούν στον πυρήνα κάθε σωματικού κυττάρου του γορίλα σε διάφορες φάσεις του κυτταρικού κύκλου πριν από τον αυτοδιπλασιασμό και μετά τον αυτοδιπλασιασμό του DNA (και τον διπλασιασμό των μιτοχονδρίων). Τα κύτταρα του κυτταρικού τύπου Β και Δ, που έχουν μόνο κυκλικό DNA, ανήκουν σε βακτήρια της φυσιολογικής μικροχλωρίδας.

Ο μεγάλος αριθμός κυκλικών μορίων DNA στα κύτταρα του τύπου Α και Γ αφορούν μόρια μιτοχονδριακού DNA (κάθε μιτοχόνδριο περιέχει 2-10 αντίγραφα μιτοχονδριακού DNA).

β. Τα κύτταρα του κυτταρικού τύπου Δ ανήκουν σε κάποιο είδος βακτηρίων τα οποία δεν διαθέτουν πλασμίδια. Αντίθετα, στα κύτταρα του τύπου Β το κυκλικό μόριο DNA με το μεγαλύτερο μέγεθος αφορά στο κύριο βακτηριακό DNA, ενώ τα υπόλοιπα ισομεγέθη μόρια, αντιστοιχούν στα μόρια των πλασμιδίων τα οποία αποτελούν το 1-2% του ολικού βακτηριακού DNA.

4.2

α. Η μίτωση είναι μια διαδικασία που ευνοεί τη γενετική σταθερότητα καθώς τα θυγατρικά κύτταρα είναι ταυτόσημα γενετικά μεταξύ τους και με το μητρικό. Στους ανώτερους ευκαρυωτικούς οργανισμούς με μίτωση επιτυγχάνεται η μονογονική αναπαραγωγή (π.χ. η βλαστητική αναπαραγωγή των φυτών με παραφυάδες, οφθαλμούς κτλ.). Με μίτωση επίσης πραγματοποιείται η ανάπτυξη των πολυκύτταρων οργανισμών μέσω της αύξησης του αριθμού των κυττάρων τους και η ανανέωση (αντικατάσταση) των νεκρών, γηρασμένων ή κατεστραμμένων κυττάρων τους.

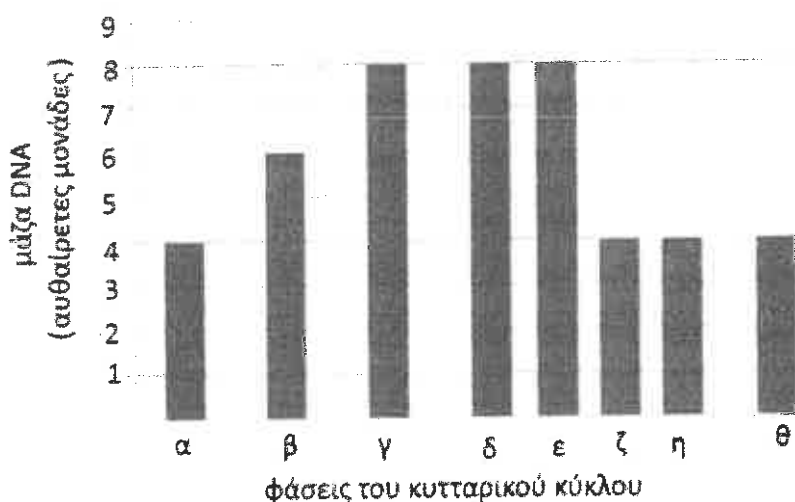
Οι μηχανισμοί που δημιουργούν γενετική ποικιλότητα είναι ο επιχiasμός και ο ανεξάρτητος συνδυασμός χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση I, ο τυχαίος συνδυασμός των γαμετών κατά τη γονιμοποίηση και βέβαια οι γονιδιακές μεταλλάξεις οι οποίες μπορεί να δημιουργούν νέα αλληλόμορφα.

β. Ο πίνακας συμπληρωμένος είναι:

	Μετάφαση μίτωσης	μετάφαση μείωσης I	ανάφαση μείωσης II
Αριθμός μορίων DNA	64	64	32
Αριθμός χρωμοσωμάτων	32	32	32

ΘΕΜΑ 4

4.1 Το παρακάτω ραβδόγραμμα απεικονίζει τη μάζα του DNA που φέρει ένα από τα χρωμοσώματα σωματικού κυττάρου ενός διπλοειδούς οργανισμού κατά τις διαδοχικές φάσεις ενός κυτταρικού κύκλου (στήλες α έως η, τέσσερις από τις οποίες αναφέρονται σε διαδοχικά στάδια της μίτωσης). Η στήλη θ απεικονίζει τη μάζα DNA του χρωμοσώματος σε θυγατρικό κύτταρο που προκύπτει μετά τη μίτωση του αρχικού σωματικού κυττάρου.



- α. Να περιγράψετε τα γεγονότα που χαρακτηρίζουν τις στήλες α έως γ (μονάδες 4) και να αιτιολογήσετε τη μάζα DNA που απεικονίζεται στη στήλη β (μονάδες 2).
- β. Να εξηγήσετε ποιες από τις στήλες α έως η αναφέρονται σε στάδια της μίτωσης και να τα ονομάσετε (μονάδες 4). Να προσδιορίσετε τη μάζα DNA του αναφερόμενου χρωμοσώματος σε γαμέτη του συγκεκριμένου οργανισμού (μονάδες 2).

Μονάδες 12

4.2 Κατά την έναρξη της μετάφρασης των mRNA ενός κυττάρου, η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα του ριβοσώματος συνδέεται με το mRNA και αμέσως μετά προσδένεται το πρώτο tRNA που μεταφέρει το αμινοξύ μεθειονίνη. Παρακάτω δίνονται δύο δίκλωνες αλληλουχίες DNA. Η αλληλουχία Α περιλαμβάνει ένα μικρό συνεχές γονίδιο που κωδικοποιεί ένα τετραπεπτίδιο, ενώ η αλληλουχία Β αποτελεί τμήμα του γονιδίου που κωδικοποιεί το rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος που παίρνει μέρος στη μετάφραση της του mRNA που μεταγράφεται από το τμήμα με αλληλουχία Α.

Αλληλουχία Α

A C G T C G T G T A C G C A A G C T G T A C T C G A
T G C A G C A C A T G C G T T C G A C A T G A G C T

Αλληλουχία Β

Αλυσίδα Ι 5' T G C A G C A C A T 3'

Αλυσίδα ΙΙ 3' A C G T C G T G T A 5'

- α. Να εξηγήσετε ποια αλυσίδα της αλληλουχίας Α, η πάνω ή η κάτω, είναι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου (μονάδες 4).
- β. Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που παράγεται από τη μεταγραφή της αλληλουχίας Α (μονάδες 3) και να γράψετε την 5'αμετάφραστη περιοχή του mRNA που έχει μήκος 8 νουκλεοτιδίων (μονάδες 2).
- γ. Να εξηγήσετε ποια από τις αλυσίδες Ι ή ΙΙ της αλληλουχίας Β αποτελεί τη μεταγραφόμενη αλυσίδα του γονιδίου του rRNA (μονάδες 4).

Μονάδες 13

4.1

α. Οι στήλες α - γ αναφέρονται στη μεσόφαση. Στη διάρκεια της μεσόφασης δεν παρατηρούνται έντονα κινητικά φαινόμενα στο χώρο του πυρήνα, αλλά το κύτταρο προετοιμάζεται για την επικείμενη διαίρεσή του και αυξάνεται σε όγκο. Στη διάρκειά της πραγματοποιείται ο διπλασιασμός του DNA, η σύνθεση mRNA, tRNA, πρωτεϊνών κτλ. Η μάζα που απεικονίζεται στη στήλη β - 6 αυθαίρετες μονάδες μάζας - είναι ενδιάμεση μεταξύ της ποσότητας της στήλης α - 4 αυθαίρετες μονάδες μάζας και της στήλης γ (μετά τον αυτοδιπλασιασμό του DNA) - 8 αυθαίρετες μονάδες μάζας. Προφανώς, αντιστοιχεί στη διάρκεια του αυτοδιπλασιασμού του DNA (που πραγματοποιείται κατά τη μεσόφαση).

β. Οι στήλες δ έως η αναφέρονται σε στάδια της μίτωσης, καθώς διαδέχονται τη μεσόφαση. Οι στήλες δ, ε, ζ και η αναφέρονται συγκεκριμένα στην πρόφαση, τη μετάφαση, την ανάφαση και την τελόφαση αντίστοιχα. Σε γαμέτη του συγκεκριμένου οργανισμού, η μάζα του DNA του συγκεκριμένου χρωμοσώματος θα είναι η ίδια με την αρχική, καθώς πρόκειται για ινίδιο χρωματίνης, δηλαδή θα αντιστοιχεί σε 4 αυθαίρετες μονάδες μάζας.

4.2

α. Κωδική είναι η κάτω αλυσίδα αφού σε αυτήν εντοπίζονται το κωδικόνιο έναρξης 5'-ATG-3', το κωδικόνιο λήξης 5'-TAG-3', καθώς και ακέραιος αριθμός τριπλετών ανάμεσά τους αφού πρόκειται για συνεχές γονίδιο. Άρα, η μεταγραφόμενη (μη κωδική) αλυσίδα είναι η πάνω.

β. Το mRNA που παράγεται από τη μετάφραση της αλληλουχίας Α είναι:

5'UGCAGCACAU GCGUUCGACAU GAGCU3', ενώ η 5' αμετάφραστη περιοχή είναι:

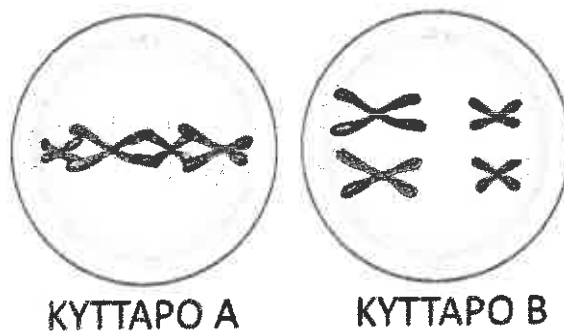
5'UGCAGCAC 3'.

γ. Επειδή κατά την έναρξη της μετάφρασης, το ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος προσδένεται αντιπαράλληλα με την 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA, σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, το rRNA θα περιέχει την αλληλουχία: 3' ACGUCGUG 5' (που είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη της αλληλουχίας της 5' αμετάφραστης περιοχής του mRNA. Η αλληλουχία του rRNA προκύπτει από τη μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας της

αλληλουχίας B με την οποία είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη. Αυτή είναι η αλυσίδα I.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Ο βασικός τύπος κυτταρικής διαίρεσης στα ευκαρυωτικά κύτταρα είναι η μίτωση. Ωστόσο οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί, που αναπαράγονται αμφιγονικά, έχουν αναπτύξει και έναν άλλο τύπο κυτταρικής διαίρεσης, τη μείωση, με την οποία παράγουν τους απλοειδείς γαμέτες τους. Στην εικόνα απεικονίζονται τα κύτταρα Α και Β δύο διαφορετικών οργανισμών, σε κάποιο στάδιο της μειωτικής διαίρεσης που πραγματοποιεί το καθένα από αυτά.



- α. Να αναφέρετε το στάδιο της μειωτικής διαίρεσης στο οποίο βρίσκεται το καθένα από τα κύτταρα Α και Β (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).
- β. Να εξηγήσετε ποιος είναι ο διπλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων του οργανισμού, από τον οποίο προέρχεται το καθένα από τα κύτταρα Α και Β (μονάδες 4) και να αναφέρετε τον αριθμό των χρωμοσωμάτων που θα έχει το κάθε τελικό κύτταρο που θα προκύψει από αυτά, μετά την ολοκλήρωση της μείωσης Ι και ΙΙ (μονάδες 2).

Μονάδες 12

4.2 Το DNA είναι βιολογικό μακρομόριο. Στη φύση, με ελάχιστες εξαιρέσεις, απαντάται ως δίκλωνο μόριο που αποτελείται από δύο συμπληρωματικές πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες, η κάθε μία από τις οποίες αποτελείται από δεοξυριβονουκλεοτίδια που ενώνονται μεταξύ τους με φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η παρακάτω αλληλουχία αποτελεί τη μία πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα τμήματος μορίου DNA:

...X... AGGCATTGCCAAGTTCTGAAATCTG...Z...

- α. Αν ο φωσφοδιεστερικός δεσμός μεταξύ των νουκλεοτιδίων με αζωτούχες βάσεις C – A, που απεικονίζονται σκιασμένα, δημιουργείται μεταξύ του υδροξυλίου (–OH) του

3' άνθρακα της πεντόζης της κυτοσίνης (C) και της φωσφορικής ομάδας (PO_4^-) που είναι συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης της αδενίνης (A), να εξηγήσετε ποιο από τα άκρα 3' ή 5' της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας βρίσκεται στο άκρο X και ποιο στο άκρο Z (μονάδες 6).

β. Να γράψετε τη συμπληρωματική πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα του συγκεκριμένου τμήματος (μονάδες 2) και να εξηγήσετε ποια βάση βρίσκεται στο 5' άκρο της (μονάδες 2).

γ. Να υπολογίσετε τους συνολικούς φωσφοδιεστερικούς δεσμούς του δίκλωνου τμήματος που δημιουργήθηκε και τους δεσμούς υδρογόνου που αναπτύσσονται μεταξύ των δύο αλυσίδων του (μονάδες 3).

Μονάδες 13

4.1

α. Το κύτταρο Α βρίσκεται στη μετάφαση II και το κύτταρο Β βρίσκεται στη μετάφαση I. Η μείωση II έχει την ίδια ακολουθία γεγονότων με τη μίτωση. Επομένως κατά τη διάρκεια της μετάφασης II, τα χρωμοσώματα έχουν φτάσει στο ισημερινό επίπεδο, με τις αδελφές χρωματίδες κάθε χρωμοσώματος να έχουν τοποθετηθεί παράλληλα προς αυτό, όπως φαίνεται στην εικόνα για το κύτταρο Α. Κατά τη διάρκεια της μετάφασης I τα ζεύγη των ομόλογων χρωμοσωμάτων ολοκληρώνουν τη μετακίνησή τους προς το ισημερινό επίπεδο του κυττάρου. Αντίθετα όμως με ό,τι συμβαίνει στη μιτωτική μετάφαση, επειδή το κάθε χρωμόσωμα τοποθετείται απέναντι στο ομόλογό του, ο στοιχός που δημιουργείται δεν είναι στοιχός μεμονωμένων χρωμοσωμάτων αλλά ζευγών ομόλογων, όπως φαίνεται στην εικόνα για το κύτταρο Β.

β. Για το κύτταρο Α, το οποίο είναι θυγατρικό κύτταρο της μείωσης I κατά την οποία έχουν ήδη διαχωριστεί τα ομόλογα χρωμοσώματα, ο διπλοειδής αριθμός των χρωμοσωμάτων του οργανισμού από τον οποίο προέρχεται θα είναι ο διπλάσιος, δηλαδή $2n = 8$. Ο αντίστοιχος διπλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων του οργανισμού από τον οποίο προέρχεται το κύτταρο Β είναι αυτός που υποδεικνύεται, δηλαδή $2n = 4$, καθώς το κύτταρο Β είναι στη μετάφαση I και επομένως διαθέτει τον διπλοειδή αριθμό χρωμοσωμάτων του είδους του.

Το κάθε τελικό κύτταρο που θα προκύψει, μετά την ολοκλήρωση της μείωσης, από το κύτταρο Α θα περιέχει 4 χρωμοσώματα. Αντίθετα, το κάθε κύτταρο που θα προκύψει από το κύτταρο Β, μετά την ολοκλήρωση της μείωσης I θα περιέχει 2 διπλασιασμένα χρωμοσώματα, ενώ μετά την ολοκλήρωση της μείωσης II θα περιέχει 2 αδιπλασιασμένα χρωμοσώματα στη μορφή ινιδίων χρωματίνης.

4.2

α. Ο 3' - 5' φωσφοδιεστερικός δεσμός δημιουργείται μεταξύ του υδροξυλίου του 3' άνθρακα της πεντόζης του προηγούμενου νουκλεοτιδίου και της φωσφορικής ομάδας που είναι συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου. Ανεξάρτητα από τον αριθμό των νουκλεοτιδίων από τα οποία αποτελείται η πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα, το πρώτο της νουκλεοτίδιο έχει πάντα μία ελεύθερη φωσφορική ομάδα συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του και το τελευταίο νουκλεοτίδιο της έχει ελεύθερο το υδροξύλιο του 3' άνθρακα της

πεντόζης του. Επομένως το Χ είναι το 5' άκρο του νουκλεοτιδικού τμήματος και το Ζ το 3' άκρο.

β. Η συμπληρωματική αλυσίδα είναι η: 3'- TCCGTAACGGTTCAGCTTTTAGC - 5', καθώς (σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας) οι δύο αλυσίδες είναι αντιπαράλληλες. Ταυτόχρονα ο προσανατολισμός της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας είναι 5'→3', επομένως η βάση που βρίσκεται στο 5' άκρο, είναι η βάση κυτοσίνη (C) που σημειώνεται παραπάνω με έντονη γραφή.

γ. Οι συνολικοί φωσφοδιεστερικοί δεσμοί στα γραμμικά μόρια είναι όσα τα νουκλεοτίδια μείον 2. Δηλαδή $24 \times 2 - 2 = 46$. Επειδή μεταξύ των ζευγών A - T δημιουργούνται 2 δεσμοί υδρογόνου και μεταξύ των ζευγών G - C 3 δεσμοί υδρογόνου, οι συνολικοί δεσμοί υδρογόνου που θα αναπτυχθούν είναι $2 \times (A - T) + 3 \times (G - C) = 59$.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Ένας ερευνητής μπέρδευσε κάποια δείγματα νουκλεϊκών οξέων που είχαν απομονωθεί από κύτταρα βακτηρίων *Escherichia coli*, πυρήνα σωματικών κυττάρων ανθρώπου και ιούς που βρέθηκε ότι περιέχουν το ένζυμο αντίστροφη μεταγραφάση. Μετά από ανάλυση των δειγμάτων, ο ερευνητής πήρε τα παρακάτω αποτελέσματα:

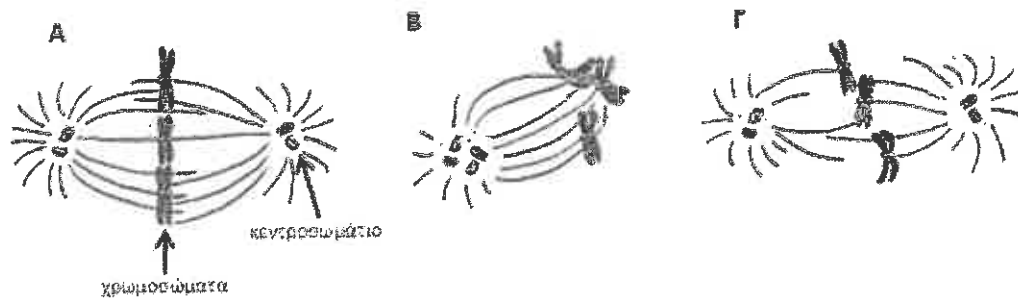
Ποσοστά βάσεων	1 ^ο Δείγμα	2 ^ο Δείγμα	3 ^ο Δείγμα
A%	24%	33%	35%
G%	26%	17%	22%
T%	24%	33%	-
C%	26%	17%	13%
U%	-	-	30%
Συνολικό μέγεθος γονιδιώματος (αριθμός βάσεων)	12×10^9	8×10^6	$9,2 \times 10^3$

α. Να εξηγήσετε ποιο είδος νουκλεϊκού οξέος υπάρχει σε κάθε δείγμα, καθώς και τον αριθμό των κλώνων που περιέχει καθένα από αυτά (μονάδες 6).

β. Να προσδιορίσετε την πιθανή προέλευση του κάθε δείγματος και να εξηγήσετε τις επιλογές σας (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Η άτρακτος, μια δομή αποτελούμενη κυρίως από ακτινωτά νημάτια μικροσωληνίσκων, συμμετέχει σε σημαντικά γεγονότα που συμβαίνουν κατά τη μίτωση. Διαταραχές στο φυσιολογικό σχηματισμό της ατράκτου προκαλούνται από τη δράση κάποιων φαρμακευτικών ουσιών, όπως της ταξόλης, που χρησιμοποιούνται για την αντιμετώπιση διάφορων μορφών καρκίνου. Οι ουσίες αυτές, που στοχεύουν στην αναστολή της διαδικασίας της μίτωσης (αντι-μιτωτική δράση), συνήθως οδηγούν στο θάνατο τα κύτταρα που διαιρούνται. Στα παρακάτω σχήματα απεικονίζεται η μορφή της ατράκτου κατά τη μετάφαση της μίτωσης: (Α) ενός φυσιολογικού κυττάρου και (Β) και (Γ) κυττάρων στα οποία δόθηκαν δύο διαφορετικά αντι-μιτωτικά φάρμακα, αντίστοιχα.



α. Να περιγράψετε το φυσιολογικό ρόλο που έχει η άτρακτος στη διαδικασία της μίτωσης (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε αν η άτρακτος που απεικονίζεται στο σχήμα (Α) προέρχεται από ένα ζωικό ή ένα φυτικό κύτταρο (μονάδες 3).

γ. Να αναφέρετε ποια προβλήματα φαίνεται να προκαλούν τα αντι-μιτωτικά φάρμακα στη μορφή της άτρακτου των κυττάρων (Β) και (Γ) με δεδομένο ότι το πρώτο φάρμακο επιδρά στη διαδικασία μετακίνησης των κέντροσωματίων και το δεύτερο στην επιμήκυνση των μικροσωληνίσκων (μονάδες 4).

Μονάδες 13

4.1

α. Το DNA περιέχει τη βάση θυμίνη (T), ενώ το RNA την ουρακίλη (U). Στα δίκλωνα μόρια DNA ή RNA ισχύει η συμπληρωματικότητα των βάσεων, δηλαδή G=C και A=T για το DNA ή A=U για το RNA. Άρα, το 1^ο και 2^ο δείγμα περιέχει δίκλωνο DNA, ενώ το 3^ο δείγμα μονόκλωνο RNA.

β. Οι ιοί που διαθέτουν το ένζυμο αντίστροφη μεταγραφάση περιέχουν RNA ως γενετικό υλικό. Εφόσον όλοι οι ιοί περιέχουν ένα μόνο είδος νουκλεϊκού οξέος υποθέτουμε ότι το 3^ο δείγμα απομονώθηκε από αυτή την κατηγορία ιών. Τα βακτήρια *Escherichia coli* και οι πυρήνες κυττάρων ανθρώπου περιέχουν δίκλωνο DNA ως γενετικό υλικό και RNA ως προϊόν μεταγραφής. Εφόσον το RNA αποδόθηκε στους RNA ιούς, τα δύο είδη DNA των δειγμάτων ανήκουν είτε στα βακτήρια, είτε στα σωματικά κύτταρα ανθρώπου. Η ποσότητα του DNA είναι, κατά κανόνα, ανάλογη με την πολυπλοκότητα του οργανισμού και συνήθως, όσο εξελικτικά ανώτερος είναι ο οργανισμός τόσο περισσότερο DNA περιέχει σε κάθε κύτταρό του. Σύμφωνα με τον πίνακα, μεγαλύτερο μέγεθος γονιδιώματος εντοπίζεται στο 1^ο δείγμα σε σχέση με το 2^ο, συνεπώς, το 1^ο δείγμα προέρχεται από κύτταρα ανθρώπου και το 2^ο δείγμα από βακτήρια. (εναλλακτικά: Γνωρίζουμε ότι το ανθρώπινο γονιδίωμα σε ένα απλοειδές κύτταρο (γαμέτη) αποτελείται από περίπου 3×10^9 ζεύγη βάσεων DNA. Συνεπώς, το συνολικό γονιδίωμα ενός ανθρώπινου σωματικού κυττάρου θα είναι 6×10^9 ζεύγη βάσεων ή 12×10^9 βάσεις, που αντιστοιχεί στα δεδομένα του δείγματος 1. Άρα, το 1^ο δείγμα προέρχεται από κύτταρα του ανθρώπου και το 2^ο δείγμα από βακτήρια).

4.2

α. Στην αρχή της μετάφασης της μίτωσης, τα χρωμοσώματα, με τη βοήθεια των μικροσωληνίσκων της ατράκτου, εγκαταλείπουν τις τυχαίες θέσεις που καταλαμβάνουν κατά την πρόφαση και αρχίζουν να μετακινούνται κατά μήκος των νηματίων της ατράκτου, προς το ισημερινό επίπεδο του κυττάρου. Στο τέλος της φάσης αυτής, τα χρωμοσώματα έχουν τοποθετηθεί παράλληλα προς το ισημερινό επίπεδο του κυττάρου. Κατά την ανάφαση, οι μικροσωληνίσκοι της ατράκτου ασκούν αντίθετη έλξη στα κεντρομερίδια των χρωμοσωμάτων και έτσι, οι δύο

αδελφές χρωματίδες αποχωρίζονται και κινούνται προς τους αντίθετους πόλους. Συνοπτικά, η άτρακτος βοηθάει κατά τη μίτωση: α) στην τελική τοποθέτηση των χρωμοσωμάτων στο ισημερινό επίπεδο του κυττάρου κατά τη μετάφαση και β) στη μετακίνηση και στο σωστό διαμοιρασμό των αδελφών χρωματίδων προς τους δύο πόλους του κυττάρου κατά την ανάφαση.

β. Η άτρακτος του σχήματος (Α) προέρχεται από ένα ζωικό κύτταρο λόγω της παρουσίας κεντροσωματίων στους δύο πόλους του κυττάρου. Τα κεντροσωμάτια είναι δομές που συμβάλλουν στην οργάνωση της ατράκτου στα ζωικά κύτταρα, ενώ στα φυτικά η άτρακτος δεν οργανώνεται από κεντροσωμάτιο, καθώς δεν διαθέτουν αυτές τις δομές.

γ. Στο σχήμα (Β), τα κεντροσωμάτια απεικονίζονται στον ίδιο πόλο του κυττάρου και όχι στους αντίθετους πόλους, όπως συμβαίνει φυσιολογικά. Το αντι-μιτωτικό φάρμακο που δόθηκε, προφανώς, εμποδίζει τη μετακίνηση των κεντροσωματίων προς τους δύο πόλους του κυττάρου κατά τη πρόφαση και η άτρακτος οργανώνεται στον ένα μόνο πόλο του κυττάρου.

Στο σχήμα (Γ), κάποιοι μικροσωληνίσκοι της ατράκτου δεν έχουν επιμηκυνθεί σωστά λόγω της δράσης του φαρμάκου και εμφανίζουν μικρότερο, μη φυσιολογικό μήκος. Αυτό πιθανώς εμποδίζει τη σωστή τοποθέτηση των χρωμοσωμάτων στο ισημερινό επίπεδο του κυττάρου και, κατ' επέκταση, το σωστό διαμοιρασμό των αδελφών χρωματίδων.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Το 1928, ο Frederick Griffith, ένας Βρετανός γιατρός, προσπαθούσε να παρασκευάσει ένα εμβόλιο κατά της πνευμονίας. Είχε στη διάθεσή του δύο στελέχη του βακτηρίου *Diplococcus pneumoniae*, από τα οποία μόνο το ένα ήταν παθογόνο και προκαλούσε πνευμονία στα θηλαστικά.

α. Να εξηγήσετε σε ποια/ποιες από τις παρακάτω περιπτώσεις θα προκληθεί πνευμονία και, κατά συνέπεια, θάνατος σε ένα ποντίκι-πειραματόζωο, όταν του χορηγηθεί ένεση με: i) ζωντανά λεία βακτήρια, ii) ζωντανά αδρά βακτήρια και iii) μείγμα με νεκρά λεία και νεκρά αδρά βακτήρια που όλα θανατώθηκαν με θερμότητα (μονάδες 6).

β. Σε ένα από τα πειράματά του, ο Griffith χορήγησε με ένεση σε ποντικούς μείγμα κυττάρων με ζωντανά αδρά βακτήρια και νεκρά λεία βακτήρια. Να αναφέρετε τι έπαθαν οι ποντικοί όταν ο Griffith τους χορήγησε το παραπάνω μείγμα κυττάρων (μονάδα 1) και να εξηγήσετε σε ποιο συμπέρασμα κατέληξε ο Griffith από το πείραμα αυτό (μονάδες 2).

γ. Να περιγράψετε πώς ερμηνεύονται τα αποτελέσματά του Griffith με βάση τις σημερινές μας γνώσεις (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2 Ο Δημήτρης παρατήρησε προσεκτικά στο μικροσκόπιο μια λεπτή τομή αναπτυσσόμενης ρίζας βολβού κρεμμυδιού, την οποία είχε προηγουμένως βάψει ειδικά με τη χρωστική οξικό καρμίνιο (αντιδρά με τις φωσφορικές ομάδες και χρωματίζει το DNA). Διαπίστωσε, ότι υπήρχαν λίγα μόνο κύτταρα που διαιρούνταν με μίτωση.

α. Αν ο αριθμός των κυττάρων που βρίσκονται και παρατηρούνται σε μια φάση του κυτταρικού κύκλου θεωρηθεί ανάλογος της διάρκειάς της, να εξηγήσετε γιατί ο Δημήτρης παρατήρησε μόνο λίγα κύτταρα που διαιρούνται με μίτωση (μονάδες 4). Να ονομάσετε το στάδιο της μίτωσης στο οποίο αναμένεται να βρίσκονται τα περισσότερα διαιρούμενα κύτταρα στον ιστό αυτό (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε το λόγο για τον οποίο ο Δημήτρης χρησιμοποίησε τη χρωστική οξικό καρμίνιο (μονάδες 3).

γ. Η κυτοχλασίνη Β είναι μια χημική ουσία που εμποδίζει την κυτταροπλασματική διαίρεση, καταστρέφοντας τα μικροϊνίδια ακτίνης του περιφερικού δακτυλίου. Να

εξηγήσετε εάν η χρήση της κυτοχλασίνης B θα προκαλούσε προβλήματα στη κυτταροπλασματική διαίρεση των κυττάρων της αναπτυσσόμενης ρίζας του βολβού κρεμμυδιού (μονάδες 4).

Μονάδες 13

4.1

α. Στην περίπτωση i, τα λεία βακτήρια, που φέρουν ένα προστατευτικό κάλυμμα, είναι παθογόνα. Άρα, θα προκαλέσουν πνευμονία και θάνατο στο ποντικό.

Στη περίπτωση ii, τα αδρά βακτήρια, που δεν έχουν προστατευτικό κάλυμμα, δεν είναι παθογόνα και συνεπώς, ο ποντικός θα παραμείνει ζωντανός.

Στη περίπτωση iii, τόσο τα λεία, όσο και τα αδρά βακτήρια που υπάρχουν στο μείγμα έχουν θανατωθεί λόγω θέρμανσης. Τα λεία βακτήρια χάνουν τη παθογονικότητά τους όταν νεκρώνονται, ενώ τα αδρά δεν έχουν πια τη δυνατότητα μετασχηματισμού αφού δεν είναι ζωντανά. Συνεπώς, αφού δεν υπάρχει κάτι παθογόνο στο μείγμα αυτό, ο ποντικός θα παραμείνει ζωντανός.

Άρα, μόνο στη πρώτη περίπτωση ο ποντικός θα αναπτύξει πνευμονία και θα πεθάνει.

β. Όταν ο Griffith ανέμιξε νεκρά λεία βακτήρια με ζωντανά αδρά και με το μείγμα αυτό μόλυνε ποντικούς, τότε αυτοί πέθαναν. Στο αίμα των νεκρών ποντικών βρέθηκαν ζωντανά λεία βακτήρια. Συμπέρανε, λοιπόν, ότι μερικά αδρά βακτήρια «μετασχηματίστηκαν» σε λεία παθογόνα ύστερα από αλληλεπίδραση με τα νεκρά λεία βακτήρια, αλλά δεν μπόρεσε να δώσει ικανοποιητική απάντηση για το πώς γίνεται αυτό.

γ. Σήμερα, γνωρίζουμε ότι οι γενετικές πληροφορίες, που καθορίζουν όλα τα γνωρίσματα ενός οργανισμού, περιέχονται στο μόριο του DNA. Συνεπώς, τα αδρά βακτήρια προσέλαβαν τμήμα DNA, που περιείχε το γονίδιο που ευθυνόταν για το σχηματισμό του καλύμματος (κάψας), από τα νεκρά λεία βακτήρια και μετασχηματίστηκαν, έτσι, σε ζωντανά λεία παθογόνα βακτήρια.

4.2

α. Ο κυτταρικός κύκλος ή ο κύκλος ζωής ενός κυττάρου χωρίζεται σε δύο φάσεις, τη μεσόφαση και τη μιτωτική διαίρεση. Η μεσόφαση αντιπροσωπεύει το 90% έως 95% της διάρκειας του κυτταρικού κύκλου, ενώ η μίτωση μόλις το 5% έως 10%. Αν λοιπόν, ο αριθμός των κυττάρων που βρίσκονται και παρατηρούνται σε μια φάση του κυτταρικού κύκλου θεωρηθεί ανάλογος της διάρκειάς της, τότε αναμένεται να

βρεθεί μικρός αριθμός κυττάρων που βρίσκονται στη φάση της μίτωσης, λόγω της μικρής διάρκειάς που έχει κατά τον κυτταρικό κύκλο.

Το στάδιο της μίτωσης με τη μεγαλύτερη διάρκεια είναι η πρόφαση. Άρα, τα περισσότερα διαιρούμενα κύτταρα αναμένεται να βρίσκονται στη φάση της πρόφασης.

β. Κατά τη πυρηνική διαίρεση της μίτωσης, το γενετικό υλικό (DNA) του πυρήνα υφίσταται μορφολογικές και ποσοτικές μεταβολές με σκοπό την ακριβοδίκαιη διανομή του στους δύο θυγατρικούς πυρήνες. Η παρατήρηση αυτών των μορφολογικών αλλαγών μπορεί να γίνει με χρήση χρωστικών, όπως το οξικό καρμίνιο, που αντιδρούν με το DNA. Το οξικό καρμίνιο αντιδρά με τις φωσφορικές ομάδες που αποτελούν δομικό χαρακτηριστικό των νουκλεοτιδίων και κατ' επέκταση, των νουκλεϊκών οξέων, όπως το DNA.

γ. Τα κύτταρα της αναπτυσσόμενης ρίζας βολβού κρεμμυδιού είναι φυτικά. Η κυτταροπλασματική διαίρεση των φυτικών κυττάρων γίνεται με το σχηματισμό ενός πλέγματος από μικροσωληνίσκους, που ονομάζεται φραγμοπλάστης, στο ισημερινό επίπεδο του κυττάρου. Από το φραγμοπλάστη θα προκύψουν τα κυτταρικά τοιχώματα των δύο θυγατρικών κυττάρων. Συνεπώς, στα φυτικά κύτταρα δεν σχηματίζεται περιφερικός δακτύλιος από ινίδια ακτίνης, όπως γίνεται στα ζωικά. Άρα, η κυτοχαλασίνη Β, εφόσον δρα στα μικροϊνίδια ακτίνης, δεν θα έχει καμία επίδραση στη μιτωτική διαδικασία των φυτικών κυττάρων της αναπτυσσόμενης ρίζας βολβού κρεμμυδιού.

ΘΕΜΑ 4

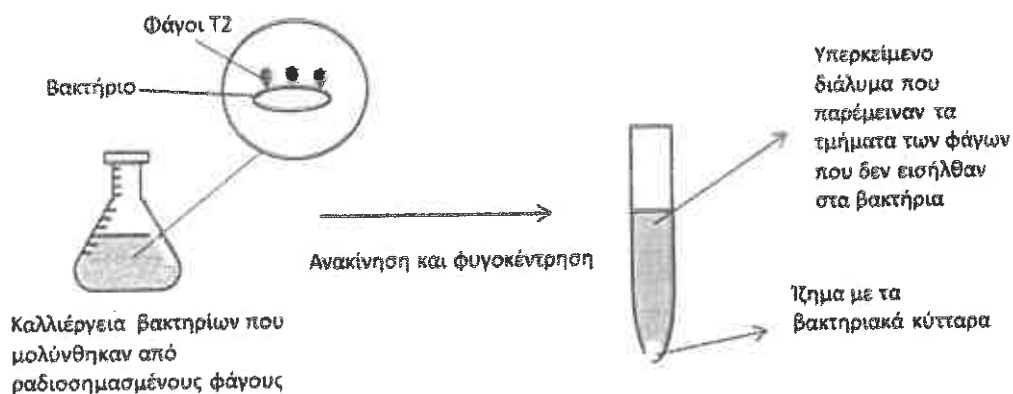
4.1 Οι σακχαρομύκητες της μαγιάς είναι ευκαρυωτικοί μονοκύτταροι οργανισμοί, που αναπαράγονται είτε μονογονικά είτε αμφιγονικά. Υπάρχουν τόσο απλοειδή, όσο και διπλοειδή κύτταρα, τα οποία πολλαπλασιάζονται μονογονικά με εκβλάστηση, μια διαδικασία που μοιάζει με τη μίτωση. Η μετάβαση από την απλοειδή στη διπλοειδή κατάσταση είναι αποτέλεσμα της ένωσης δύο απλοειδών γονικών κυττάρων που λειτουργούν ως γαμέτες. Από τα διπλοειδή κύτταρα μπορούν να προκύψουν απλοειδή μέσω της διαδικασίας της μείωσης.

α. Να αναφέρετε δύο βασικές διαφορές που παρατηρούνται στην πρόφαση της μίτωσης και της μείωσης I (μονάδες 6).

β. Δεδομένου ότι ένα απλοειδές κύτταρο σακχαρομύκητα έχει 16 χρωμοσώματα, να βρείτε πόσα χρωμοσώματα και πόσες χρωματίδες υπάρχουν: i) στην πρόφαση I, ii) σε κάθε θυγατρικό κύτταρο μετά τη μείωση I και iii) σε κάθε θυγατρικό κύτταρο μετά τη μείωση II, αιτιολογώντας κάθε φορά την απάντησή σας (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Το 1952, οι Alfred Hershey και Martha Chase δούλευσαν πειραματικά με τους φάγους T2, ιούς που μολύνουν τα βακτήρια *Escherichia coli*. Ήταν ήδη γνωστό ότι οι ιοί αυτοί αποτελούνται σχεδόν αποκλειστικά από DNA και πρωτεΐνες. Οι Hershey και Chase, για να διαπιστώσουν ποιο μόριο των φάγων εισέρχεται στα βακτήρια και δίνει τις απαραίτητες εντολές για τον πολλαπλασιασμό τους, χρησιμοποίησαν δύο ομάδες φάγων, μία στην οποία σήμαναν ραδιενεργά τις πρωτεΐνες τους και μια στην οποία σήμαναν ραδιενεργά το DNA τους, με τις οποίες μόλυναν διαφορετικές καλλιέργειες μη ραδιοσημασμένων βακτηρίων. Λίγο μετά την έναρξη της μόλυνσης, ανακίνησαν έντονα το κάθε μείγμα με σκοπό να διαχωρίσουν τα βακτήρια από τα τμήματα των φάγων που παρέμειναν έξω από αυτά. Έπειτα, φυγοκέντρησαν τα μείγματα, δηλαδή διαχώρισαν τα βαρέα στοιχεία του μείγματος από τα ελαφρύτερα με τη βοήθεια της φυγόκεντρου δύναμης. Έτσι, σχηματίστηκε ένα ίζημα στον πυθμένα, το οποίο περιελάμβανε όλα τα βακτήρια, ενώ στο υγρό υπερκείμενο διάλυμα βρέθηκαν τα τμήματα των φάγων που δεν εισήλθαν στα βακτήρια, όπως φαίνεται στην εικόνα. Στο τέλος, μέτρησαν τη ραδιενέργεια στα δύο διαφορετικά αυτά κλάσματα.



α. Εάν είχατε στη διάθεσή σας ραδιενεργό φώσφορο, θείο και άζωτο, να εξηγήσετε ποιο από αυτά τα ραδιενεργά στοιχεία θα χρησιμοποιούσατε για τη σήμανση του DNA, αλλά όχι των πρωτεϊνών και ποιο για τη σήμανση των πρωτεϊνών, αλλά όχι του DNA (μονάδες 6).

β. Να προβλέψετε σε ποιο κλάσμα του μείγματος, στο υπερκείμενο διάλυμα ή στο ίζημα, ανίχνευσαν οι Hershey και Chase ραδιενέργεια όταν χρησιμοποίησαν φάγους με ραδιοσημασμένο DNA (μονάδες 2) και σε ποιο όταν χρησιμοποίησαν φάγους με ραδιοσημασμένες πρωτεΐνες (μονάδες 2).

γ. Να εξηγήσετε πως τα αποτελέσματα αυτά τους βοήθησαν να δώσουν οριστική απάντηση για το ποιο μόριο είναι το γενετικό υλικό (μονάδες 3).

Μονάδες 13

4.1

α. Κατά τη πρόφαση της μίτωσης, τα χρωμοσώματα (που σταδιακά γίνονται ορατά λόγω της συμπύκνωσης της χρωματίνης) εντοπίζονται σε τυχαίες θέσεις στο χώρο του πυρήνα. Αντίθετα, κατά τη πρόφαση της μείωσης I, τα ομόλογα χρωμοσώματα εγκαταλείπουν τις τυχαίες θέσεις τους και πραγματοποιείται η σύναψή τους, δηλαδή τα ομόλογα χρωμοσώματα πλησιάζουν και τοποθετούνται το ένα απέναντι στο άλλο. Εξαιτίας της σύναψης, οι μη αδελφές χρωματίδες των ομόλογων χρωμοσωμάτων είναι δυνατό να ανταλλάξουν μεταξύ τους τμήματα, δηλαδή να συμβεί επιχiasμός, κάτι το οποίο δεν μπορεί να παρατηρηθεί στην πρόφαση της μίτωσης.

β. i) Μείωση υφίστανται μόνο τα διπλοειδή κύτταρα σακχαρομύκητα που θα έχουν το διπλάσιο αριθμό χρωμοσωμάτων από τα απλοειδή κύτταρα, δηλαδή 32 χρωμοσώματα. Άρα, κατά τη πρόφαση I, τα κύτταρα αυτά θα έχουν 32 χρωμοσώματα, τα οποία θα είναι διπλασιασμένα (έχει προηγηθεί αντιγραφή του DNA κατά τη μεσόφαση) και συνεπώς, θα έχουν 64 χρωματίδες.

ii) Τα κύτταρα που παράγονται μετά τη μείωση I είναι απλοειδή. Τα χρωμοσώματα αποτελούνται από δύο αδελφές χρωματίδες, επειδή κατά τη μείωση I πραγματοποιείται ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων και όχι των αδελφών χρωματίδων. Άρα, το κάθε θυγατρικό κύτταρο θα έχει 16 χρωμοσώματα και 32 χρωματίδες.

iii) Στο τέλος της μείωσης II, τα θυγατρικά κύτταρα που παράγονται είναι απλοειδή, και έχει γίνει ο διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων των χρωμοσωμάτων. Συνεπώς, το κάθε θυγατρικό κύτταρο θα έχει 16 χρωμοσώματα και 16 ινίδια χρωματίνης, εφόσον δεν υφίσταται πια ο όρος "χρωματίδες".

4.2

α. Οι πρωτεΐνες, οι οποίες οικοδομούνται από αμινοξέα, από άποψη χημικής σύστασης περιέχουν τα στοιχεία του αζώτου και του θείου. Το DNA φτιάχνεται από νουκλεοτίδια τα οποία περιέχουν φώσφορο και άζωτο. Επειδή και τα δύο μόρια διαθέτουν άζωτο, για να τα ξεχωρίσουμε, θα χρησιμοποιήσουμε ραδιενεργό φώσφορο για τη ραδιοσήμανση του DNA, αλλά όχι των πρωτεϊνών, ενώ ραδιενεργό θείο για τη σήμανση των πρωτεϊνών, αλλά όχι του DNA.

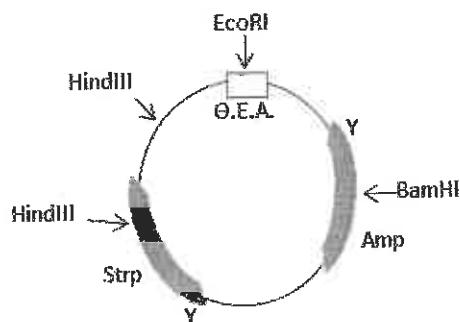
β. Όταν τα βακτήρια μολύνονται με φάγους με ραδιοσημασμένο DNA, επειδή το DNA εισέρχεται σε αυτά, η ραδιενέργεια ανιχνεύεται μέσα στα βακτήρια. Συνεπώς, οι Hershey και Chase ανίχνευσαν ραδιενέργεια μόνο στο ίζημα που περιείχε τα βακτηριακά κύτταρα και όχι στο υπερκείμενο διάλυμα. Όταν τα βακτήρια μολύνονται με φάγους με ραδιοσημασμένες πρωτεΐνες, επειδή τα πρωτεϊνικά περιβλήματα των φάγων δεν εισέρχονται στα βακτήρια, δεν ανιχνεύεται ραδιενέργεια μέσα στα βακτήρια. Άρα, οι Hershey και Chase ανίχνευσαν ραδιενέργεια μόνο στο υπερκείμενο διάλυμα και όχι στο ίζημα.

γ. Οι Hershey και Chase, αποδεικνύοντας ότι το DNA των φάγων είναι αυτό που εισέρχεται στα βακτήρια από τους φάγους και «δίνει τις απαραίτητες εντολές» για να πολλαπλασιαστούν και να παραχθούν οι νέοι φάγοι, επιβεβαίωσαν οριστικά ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Η «Green Fluorescent Protein» ή GFP, μια πράσινη φθορίζουσα πρωτεΐνη, παράγεται φυσιολογικά από τις μέδουσες του είδους *Aequorea victoria*, οι οποίες αποτελούν ευκαρυωτικούς οργανισμούς, που ζουν, κυρίως, στις δυτικές ακτές της Νοτίου Αμερικής. Μια ερευνητική ομάδα θέλει να τροποποιήσει με τις μεθόδους της γενετικής μηχανικής κάποια βακτήρια ώστε να φθορίζουν με πράσινο χρώμα.

α. Να εξηγήσετε ποιο είδος βιβλιοθήκης (γονιδιωματική ή cDNA) θα πρέπει να κατασκευάσουν οι ερευνητές ώστε να κλωνοποιήσουν και να εκφράσουν την πρωτεΐνη GFP στα βακτήρια (μονάδες 3). Να ονομάσετε τα ένζυμα, εκτός από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες, που θα χρειαστούν κατά τη διαδικασία κατασκευής της βιβλιοθήκης (μονάδες 3).



Θ.Ε.Α. = θέση έναρξης της αντιγραφής
Strp = Γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη
Amp = Γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό αμπικιλίνη
Υ = θέση υποκινητή αντίστοιχων γονιδίων

Με βέλη υποδεικνύονται οι θέσεις που αναγνωρίζουν οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες EcoRI, BamHI και HindIII.

β. Οι ερευνητές έχουν στη διάθεσή τους το παραπάνω πλασμίδιο που θα χρησιμοποιήσουν ως φορέα κλωνοποίησης. Να εξηγήσετε ποια περιοριστική ενδονουκλεάση θα επιλέξουν για να κατασκευάσουν μόρια ανασυνδυασμένου DNA (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Η αντιγραφή του DNA είναι μια πολύπλοκη διαδικασία στην οποία εμπλέκονται πολλά ένζυμα με εξειδικευμένη λειτουργία. Παρακάτω δίνεται η αλληλουχία της μιας αλυσίδας ενός τμήματος DNA, η οποία αντιγράφεται ασυνεχώς και εντοπίζεται μέσα σε μια διχάλα αντιγραφής. Στο τμήμα αυτό σχηματίζονται δύο πρωταρχικά τμήματα, που έχουν μήκος πέντε νουκλεοτιδίων το καθένα και ξεκινούν από τα νουκλεοτίδια που επισημαίνονται με έντονα γράμματα στην παρακάτω αλληλουχία, δηλαδή την αδενίνη (A) και τη κυτοσίνη (C), αντίστοιχα.



- α. Να γράψετε τη συμπληρωματική αλυσίδα DNA που θα σχηματιστεί μετά την ολοκλήρωση της αντιγραφής της παραπάνω αλυσίδας και την αντικατάσταση των πρωταρχικών τμημάτων (μονάδες 3).
- β. Να εξηγήσετε σε ποια θέση, στην I ή στη II, βρίσκεται η θέση έναρξης της αντιγραφής (μονάδες 4).
- γ. Να γράψετε τα πρωταρχικά τμήματα (με τις κατευθύνσεις τους) που θα σχηματιστούν (μονάδες 4) και να ονομάσετε το ένζυμο που εμπλέκεται στο σχηματισμό τους (μονάδες 2).

Μονάδες 13

4.1

α. Οι ερευνητές θα πρέπει να κατασκευάσουν cDNA βιβλιοθήκη για να κλωνοποιήσουν και να εκφράσουν την πρωτεΐνη GFP στα βακτήρια. Η πρωτεΐνη GFP εκφράζεται φυσιολογικά σε ευκαρυωτικό οργανισμό και συνεπώς, το γονίδιο που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη αυτή είναι πιθανότατα ασυνεχές (ή διακεκομμένο), δηλαδή περιέχει εσώνια. Έτσι, το mRNA που παράγεται κατά τη μεταγραφή του γονιδίου αυτού δεν είναι έτοιμο να μεταφραστεί αμέσως, αλλά πρέπει να υποστεί ωρίμανση, έναν μηχανισμό που δεν διαθέτουν τα βακτήρια ως προκαρυωτικοί οργανισμοί. Εάν οι ερευνητές εισήγαγαν το γονίδιο της GFP στα βακτήρια κατά τη διαδικασία κατασκευής γονιδιωματικής βιβλιοθήκης, τα βακτήρια δεν θα παρήγαγαν σωστά τη πρωτεΐνη (δεν θα ήταν λειτουργική) επειδή δεν διαθέτουν το μηχανισμό ωρίμανσης του mRNA. Επίσης, μπορεί να μεταφερόταν στα βακτήρια τμήμα του γονιδίου και όχι ολόκληρο. Συνεπώς, τα βακτήρια δεν θα φθόριζαν με πράσινο χρώμα. Για να ξεπεραστεί αυτό το εμπόδιο, οι ερευνητές μπορούν να κατασκευάσουν cDNA βιβλιοθήκη, στην οποία το προς κλωνοποίηση γονίδιο της GFP θα φέρει μόνο τα εξώνια, εφόσον βασίζεται στην απομόνωση ώριμου mRNA από τα κύτταρα της μέδουσας.

Τα ένζυμα που θα χρειαστούν είναι η αντίστροφη μεταγραφάση, η DNA πολυμεράση και η DNA δεσμάση.

β. Η περιοριστική ενδονουκλεάση που πρέπει να χρησιμοποιήσουν είναι η BamHI. Η BamHI κόβει μια φορά το πλασμίδιο εσωτερικά του γονιδίου ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό αμικικλίνη, ενώ παραμένει άθικτο το άλλο γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη, κάτι που θα βοηθήσει τους ερευνητές κατά τη διαδικασία επιλογής των βακτηριακών κλώνων. Απορρίπτεται η HindIII, επειδή κόβει το πλασμίδιο σε δύο σημεία και η EcoRI γιατί κόβει στη θέση έναρξης της αντιγραφής, άρα θα χαθεί η δυνατότητα αντιγραφής του πλασμιδίου στα βακτήρια, και συνεπώς, η κλωνοποίηση του γονιδίου.

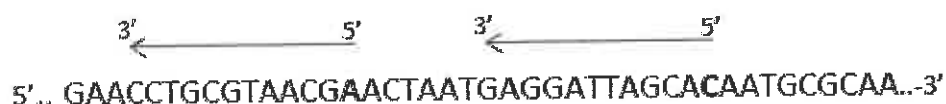
4.2

α. Σε μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα, πάντα το τελευταίο της νουκλεοτίδιο έχει ελεύθερο το υδροξύλιο του 3' άνθρακα της πεντόζης του. Άρα, η κατεύθυνση της

μητρικής αλυσίδας είναι I- 5'→ 3' -II. Η αλυσίδα DNA που θα σχηματιστεί μετά την ολοκλήρωση της αντιγραφής θα είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη της αλυσίδας που αντιγράφεται με ασυνεχή τρόπο και θα έχει την εξής αλληλουχία:

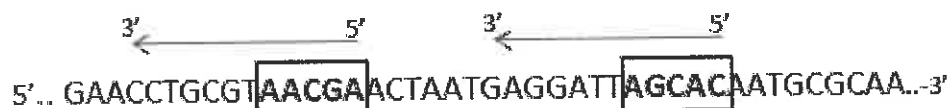
3' ..CTTGGACGCATTGCTTGATTACTCCTAATCGTGTACGCGTT...5'.

β. Η αντιγραφή γίνεται με προσανατολισμό 5'→3'. Τα κομμάτια της ασυνεχούς αλυσίδας θα έχουν τον παρακάτω προσανατολισμό:



Το 1ο πρωταρχικό τμήμα είναι αυτό που βρίσκεται πλησιέστερα στη θέση έναρξης της αντιγραφής, άρα η θέση έναρξης της αντιγραφής είναι η I.

γ. Στη συγκεκριμένη αλυσίδα, τα πρωταρχικά τμήματα ξεκινούν να σχηματίζονται στις θέσεις που δόθηκαν με έντονα γράμματα από την εκφώνηση και θα έχουν μήκος πέντε νουκλεοτιδίων.

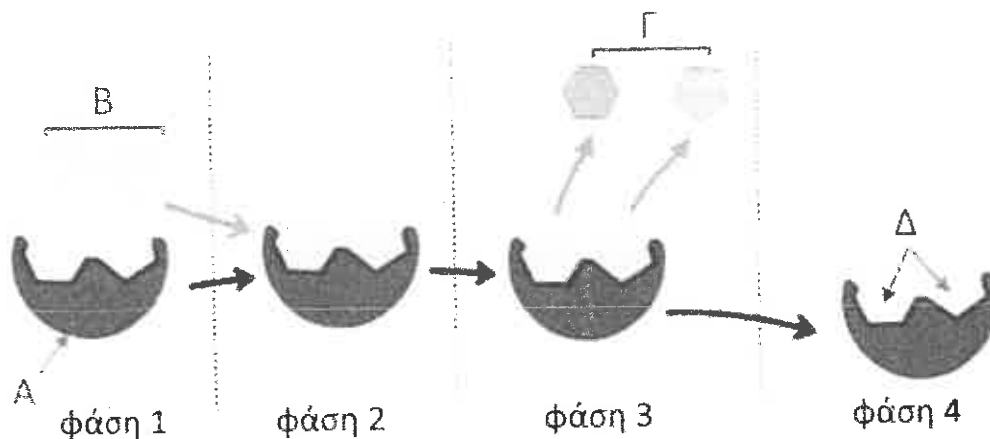


Επειδή είναι συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα ως προς τη μητρική αλυσίδα του DNA, και αποτελούνται από ριβονουκλεοτίδια, θα έχουν τις εξής αλληλουχίες βάσεων: 5'-UCGUU- 3' και 5'-GUGCU- 3'.

Το ένζυμο που συνθέτει τα πρωταρχικά τμήματα κατά τη διαδικασία της αντιγραφής είναι το πριμόσωμα.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Στην παρακάτω εικόνα απεικονίζονται 4 φάσεις μιας αντίδρασης διάσπασης, η οποία πραγματοποιείται ενζυμικά.



α. Να αντιστοιχίσετε τα γράμματα Α, Β, Γ και Δ με τους εξής όρους: 1. Ενεργό κέντρο ενζύμου, 2. Υπόστρωμα, 3. Προϊόντα αντίδρασης, 4. Ένζυμο (μονάδες 4) και να αναφέρετε μια ιδιότητα των ενζύμων που προκύπτει από την εικόνα συγκρίνοντας τη δομή του ενζύμου στην αρχή (φάση 1) και στο τέλος της διαδικασίας (φάση 4) (μονάδες 2).

β. Να γράψετε πώς χαρακτηρίζεται το ένζυμο αν η ενζυμική αντίδραση της εικόνας πραγματοποιείται: i. σε κοιλότητα του οργανισμού, π.χ. στοματική κοιλότητα (μονάδες 2), ii. στο εσωτερικό ενός κυττάρου (μονάδες 2) και να γράψετε πώς θα ονομαζόταν το ένζυμο αν η ενζυμική αντίδραση που κατέλυε ήταν η διάσπαση λιπιδίων (μονάδες 2).

Μονάδες 12

4.2 Οι οργανισμοί που αναπαράγονται αμφιγονικά μπορούν και διατηρούν, από γενιά σε γενιά, σταθερό τον αριθμό των χρωμοσωμάτων του είδους τους με βάση δύο βιολογικές διαδικασίες.

α. Να αναφέρετε τις διαδικασίες αυτές (μονάδες 2) και να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο συμμετέχει η κάθε διαδικασία στη διατήρηση σταθερού του αριθμού χρωμοσωμάτων από γενιά σε γενιά (μονάδες 4).

β. Το γαϊδούρι (*Equus africanus*) με διπλοειδή αριθμό χρωμοσωμάτων $2n = 62$ και το άλογο (*Equus ferus*) με $2n = 64$, μολονότι είναι δύο διαφορετικά βιολογικά είδη,

μπορούν να αναπαράγονται μεταξύ τους. Ο απόγονος που γεννιέται, το μουλάρι (*Equus mulus*), είναι, συνήθως, στείρο. Να αναφέρετε τον αριθμό χρωμοσωμάτων που θα περιέχουν τα σπερματοζωάρια του γαϊδουριού και τα ωάρια του αλόγου αντίστοιχα (μονάδες 2), τον αριθμό χρωμοσωμάτων που θα περιέχουν τα σωματικά κύτταρα του μουλαριού (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε, με βάση τον αριθμό των χρωμοσωμάτων του, γιατί πιστεύετε ότι το μουλάρι είναι, συνήθως, στείρο (μονάδες 3).

Μονάδες 13

4.1

α. Η αντιστοίχιση είναι: Α – ένζυμο, Β – υπόστρωμα, Γ – προϊόντα αντίδρασης, Δ – ενεργό κέντρο του ενζύμου.

Η ιδιότητα που προκύπτει, από την παρατήρηση του ενζύμου στην αρχή και στο τέλος της εικόνας, είναι ότι τα ένζυμα δεν συμμετέχουν στην αντίδραση που καταλύουν, με την έννοια ότι παραμένουν αναλλοίωτα και μετά το τέλος της αντίδρασης μπορούν να ξαναχρησιμοποιηθούν πολλές φορές, ώσπου να καταστραφούν.

β. Αν η αντίδραση πραγματοποιείται σε κοιλότητα του οργανισμού το ένζυμο χαρακτηρίζεται ως εξωκυτταρικό, ενώ αν πραγματοποιείται στο εσωτερικό ενός κυττάρου ως ενδοκυτταρικό. Αν η ενζυμική αντίδραση αφορούσε διάσπαση λιπιδίων τότε το ένζυμο θα ονομαζόταν λιπάση.

4.2

α. Οι δύο διαδικασίες είναι η μείωση και η γονιμοποίηση. Με τη μείωση κάθε γονέας παράγει τους γαμέτες του, δηλαδή εξειδικευμένα αναπαραγωγικά κύτταρα, που φέρουν το μισό αριθμό χρωμοσωμάτων από τον κανονικό, είναι δηλαδή απλοειδή. Με τη γονιμοποίηση, ο αρσενικός γαμέτης και ο θηλυκός γαμέτης συνενώνονται σε ένα νέο κύτταρο, το ζυγωτό, από το οποίο, με συνεχείς μιτωτικές διαιρέσεις, προκύπτει ο νέος οργανισμός. Το κύτταρο αυτό είναι διπλοειδές και, κατ' επέκταση διπλοειδής θα είναι και ο νέος οργανισμός, αφού η συνένωση των απλοειδών γαμετών επαναφέρει τον αριθμό χρωμοσωμάτων στο κανονικό.

β. Τα σπερματοζωάρια του γαϊδουριού θα περιέχουν 31 χρωμοσώματα, ενώ το ωάριο του αλόγου θα περιέχει 32 χρωμοσώματα. Στο ζυγωτό, από το οποίο θα προκύψει το μουλάρι, ο κάθε γονέας θα έχει συνεισφέρει τον απλοειδή αριθμό χρωμοσωμάτων του, δηλαδή 31 χρωμοσώματα το γαϊδούρι και 32 χρωμοσώματα το άλογο. Επομένως, το ζυγωτό και συνεπώς τα σωματικά κύτταρα του μουλαριού θα περιέχουν 63 χρωμοσώματα, δηλαδή μονός αριθμός χρωμοσωμάτων, με αποτέλεσμα, τις περισσότερες φορές, να μη γίνεται μπορεί να πραγματοποιηθεί σωστά η μείωση.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Όταν οι Watson και Crick δημοσίευσαν την εργασία τους για το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA στο επιστημονικό περιοδικό Nature, στις 25 Απριλίου του 1953, η οποία αποτέλεσε προϊόν έρευνας και των συνεργατών τους Wilkins & Franklin, κατέληξαν με τη φράση *«είναι φανερό ότι το ειδικό ζευγάρι που έχουμε υποθέσει ότι δημιουργείται μεταξύ των βάσεων του DNA προτείνει έναν απλό μηχανισμό αντιγραφής του γενετικού υλικού»*.

α. Να εξηγήσετε τον τρόπο που φαντάζονταν οι Watson και Crick να πραγματοποιείται η αντιγραφή του DNA (μονάδες 4) και να αναφέρετε πώς ονομάζεται αυτός ο τρόπος αντιγραφής (μονάδες 2).

β. Αν ένα μόριο DNA που αποτελείται από 4×10^3 ζεύγη νουκλεοτιδίων αντιγράφεται σε περιβάλλον όπου τα διαθέσιμα ελεύθερα νουκλεοτίδια διαθέτουν ραδιενεργό φώσφορο (^{32}P), να εξηγήσετε ποιος θα είναι ο αριθμός των μορίων DNA (μονάδες 3) και ο αριθμός των νουκλεοτιδίων (μονάδες 3) που θα περιέχουν ραδιενεργό φώσφορο (^{32}P) μετά από 2 κύκλους αντιγραφής.

Μονάδες 12

4.2 Σε κάθε γαμέτη, που προκύπτει από τη μείωση, αντιπροσωπεύεται ένα μοναδικό «μείγμα» γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα και ταυτόχρονα ένα μοναδικό «μείγμα» γονιδίων που βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα. Το γεγονός αυτό αποτελεί την ουσία της γενετικής ποικιλομορφίας, που χαρακτηρίζει τους αμφιγονικά αναπαραγόμενους οργανισμούς και έχει μεγάλη σημασία για την εξέλιξη.

α. Να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο η γενετική ποικιλομορφία συμβάλλει στην εξέλιξη (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε τον μηχανισμό με τον οποίο επιτυγχάνεται το μοναδικό «μείγμα» γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα (μονάδες 3) και τον μηχανισμό με τον οποίο επιτυγχάνεται το μοναδικό «μείγμα» γονιδίων που βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα (μονάδες 3).

γ. Να αναφέρετε πόσοι είναι οι πιθανοί συνδυασμοί μη ομόλογων χρωμοσωμάτων που μπορεί να δημιουργηθούν στους γαμέτες του ανθρώπου (μονάδα 1).

Μονάδες 13

4.1

α. Οι Watson και Crick φαντάστηκαν μια διπλή έλικα η οποία ξετυλίγεται και κάθε αλυσίδα λειτουργεί σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας νέας συμπληρωματικής αλυσίδας. Έτσι τα δύο θυγατρικά μόρια που προκύπτουν είναι πανομοιότυπα με το μητρικό και καθένα αποτελείται από μία παλιά και μία καινούργια αλυσίδα. Ο μηχανισμός αυτός αντιγραφής ονομάζεται ημισυντηρητικός.

β. Μετά από 2 κύκλους αντιγραφής θα υπάρχουν 4 μόρια DNA, από τα οποία όλα θα είναι ραδιενεργά καθώς τα νεοεισερχόμενα νουκλεοτίδια είναι ραδιενεργά. Αυτά θα αποτελούνται από συνολικά $4 \times (4 \times 10^3) = 16 \times 10^3$ ζεύγη νουκλεοτιδίων ή 32×10^3 νουκλεοτίδια. Λόγω του ημισυντηρητικού μηχανισμού της αντιγραφής, τα 8×10^3 νουκλεοτίδια των μητρικών αλυσίδων που περιέχουν μη ραδιενεργό φώσφορο (^{31}P) θα εξακολουθούν να υπάρχουν. Άρα τα νουκλεοτίδια που θα περιέχουν ραδιενεργό φώσφορο (^{32}P) θα είναι $(32-8) \times 10^3 = 24 \times 10^3$.

4.2

α. Μερικοί από τους συνδυασμούς γονιδίων (άρα και γνωρισμάτων που επηρεάζονται από τα γονίδια αυτά) είναι επιτυχεστέροι απ' ό,τι άλλοι, με την έννοια ότι προσφέρουν μεγαλύτερες δυνατότητες επιβίωσης στο φορέα τους, σε συγκεκριμένες περιβαλλοντικές συνθήκες. Ο μηχανισμός αυτός συμβάλλει στην εξέλιξη, γιατί κάθε πληθυσμός περνά στις επόμενες γενιές τους πιο ευνοϊκούς συνδυασμούς γονιδίων και γνωρισμάτων.

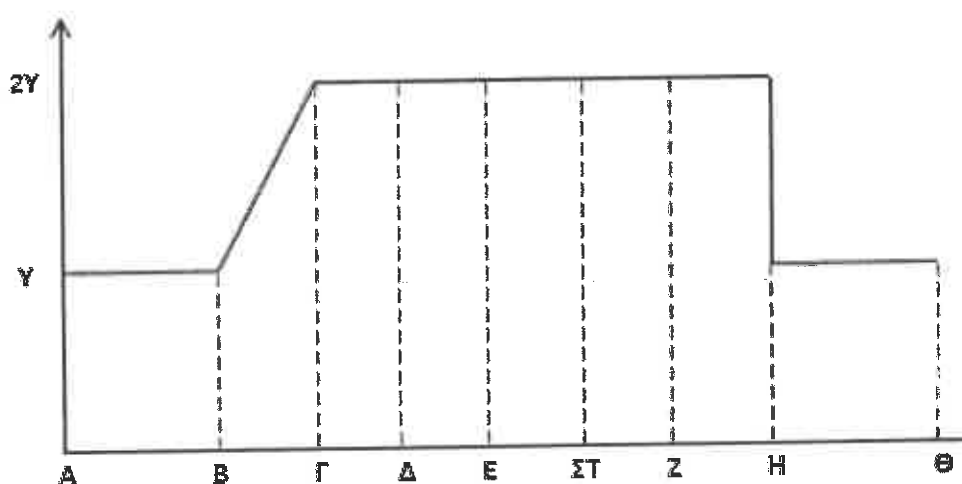
β. Με τον ανεξάρτητο συνδυασμό χρωμοσωμάτων πατρικής και μητρικής προέλευσης, που δημιουργείται κατά τη μετάφαση της μείωσης I, δημιουργείται ένα πλήθος από νέους συνδυασμούς μη ομόλογων χρωμοσωμάτων και συνεπώς ένα πλήθος από νέους συνδυασμούς γονιδίων, που βρίσκονται σε μη ομόλογα χρωμοσώματα.

Ο επιχiasμός, που συμβαίνει στην πρόφαση της μείωσης I, ανασυνδυάζει γονίδια που βρίσκονται στο ίδιο το ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων. Αυτό συμβαίνει γιατί με την ανταλλαγή αντίστοιχων τμημάτων, που γίνεται μεταξύ των μη αδελφών χρωματίδων των ομόλογων χρωμοσωμάτων, ανταλλάσσονται και γονίδια.

γ. Στον άνθρωπο, με απλοειδή αριθμό χρωμοσωμάτων $n = 23$, οι πιθανοί συνδυασμοί μη ομόλογων χρωμοσωμάτων που μπορεί να δημιουργηθούν στους γαμέτες είναι 2^n
 $= 2^{23}$.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Το ακόλουθο διάγραμμα παρουσιάζει τη μεταβολή της ποσότητας του γενετικού υλικού ενός ευκαρυωτικού κυττάρου κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου του. Ορίζεται ως Y ή $2Y$ η ποσότητα του γενετικού υλικού του κυττάρου σε διαφορετικές φάσεις του κύκλου και Α-Β, Β-Γ, Γ-Δ κ.ο.κ τα χρονικά διαστήματα των διαφορετικών φάσεων του κύκλου του. Οι φάσεις που φαίνονται στο σχήμα είναι διαδοχικές και οι χρονικές διάρκειες των φάσεων αντιστοιχούν σε αυθαίρετες μονάδες.



- α. Να εξηγήσετε με ποιο είδος κυτταρικής διαίρεσης διαίρεείται το συγκεκριμένο κύτταρο (μονάδες 2), καθώς και σε ποια φάση του κυτταρικού κύκλου αντιστοιχούν τα τμήματα Α-Β, Β-Γ, Γ-Δ και Η-Θ του σχήματος (μονάδες 4).
- β. Να περιγράψετε τη βιολογική σημασία αυτού του είδους κυτταρικής διαίρεσης (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Το γενετικό υλικό στον πυρήνα των ευκαρυωτικών κυττάρων οργανώνεται σε δομές που ονομάζονται χρωμοσώματα, η μορφή των οποίων δεν παραμένει σταθερή, αλλά μεταβάλλεται ανάλογα με το στάδιο του κυτταρικού κύκλου. Από τον πυρήνα ενός σωματικού κυττάρου διπλοειδούς οργανισμού, στην αρχή της μεσόφασης, απομονώθηκαν 32 μόρια DNA. Σε αυτό το είδος οργανισμού γνωρίζουμε, επίσης, ότι το απλοειδές γονιδίωμά του αντιστοιχεί σε DNA συνολικού μήκους 4×10^9 ζεύγη βάσεων.

- α. Να εξηγήσετε πόσα χρωμοσώματα, πόσα μόρια DNA και πόσα νουκλεοτίδια (που αναφέρονται στο DNA του γονιδιώματος) θα υπάρχουν σε ένα σωματικό κύτταρο του οργανισμού κατά το στάδιο της ανάφασης της μίτωσης (μονάδες 3).
- β. Να εξηγήσετε πόσα ινίδια χρωματίνης και πόσα μόρια DNA θα περιέχονται σε ένα γαμέτη του παραπάνω διπλοειδούς οργανισμού (μονάδες 4).
- γ. Να εξηγήσετε τον όρο απλοειδές γονιδίωμα (μονάδες 2) και να ονομάσετε δύο είδη κυττάρων που το γονιδίωμά τους είναι απλοειδές (μονάδες 4).

Μονάδες 13

4.1

α. Το κύτταρο διαιρείται με μιτωτική διαίρεση, γιατί παρατηρείται σταθερή ποσότητα γενετικού υλικού (ίση με Y) πριν και μετά τη διαίρεση του κυττάρου. Το τμήμα Α-Β αντιστοιχεί στη μεσόφαση του αρχικού κυττάρου πριν την αντιγραφή του γενετικού υλικού (φάση G_1). Το τμήμα Β-Γ αντιστοιχεί στο στάδιο της μεσόφασης (φάση S) του αρχικού κυττάρου κατά το οποίο συμβαίνει αντιγραφή του γενετικού υλικού, οπότε η ποσότητα του γενετικού υλικού προοδευτικά διπλασιάζεται. Το τμήμα Γ-Δ αφορά στο τέλος της μεσόφασης, οπότε το γενετικό υλικό βρίσκεται σε διπλάσια ποσότητα $2Y$. Κάθε θυγατρικό κύτταρο εισέρχεται σε μεσόφαση Η-Θ, διαθέτοντας ποσότητα γενετικού υλικού Y το καθένα. Τα δύο κύτταρα είναι όμοια γενετικά μεταξύ τους και όμοια με το αρχικό κύτταρο από το οποίο προήλθαν.

β. Κατά τη μίτωση το κάθε ένα από τα δύο θυγατρικά κύτταρα, που δημιουργούνται από ένα αρχικό κύτταρο, αποκτούν τη μία από τις δύο αδελφές χρωματίδες κάθε χρωμοσώματος του μητρικού κυττάρου. Και τα τρία είναι ταυτόσημα από γενετική άποψη. Η μίτωση δηλαδή είναι μια διαδικασία που ευνοεί τη γενετική σταθερότητα. Αποτελεί τη διαδικασία με την οποία πραγματοποιείται:

-Η μονογονική αναπαραγωγή των μονοκύτταρων και των πολυκύτταρων ευκαρυωτικών οργανισμών (π.χ. η βλαστητική αναπαραγωγή των φυτών με παραφυάδες, οφθαλμούς κτλ.). Οι απόγονοι τους έχουν τον ίδιο αριθμό και το ίδιο είδος χρωμοσωμάτων με τους προγόνους τους.

-Η ανάπτυξη των πολυκύτταρων οργανισμών (αύξηση του αριθμού των κυττάρων τους) και η ανανέωση των κυττάρων τους. Τα κύτταρα που προστίθενται στον αναπτυσσόμενο οργανισμό, ή αντικαθιστούν νεκρά, κατεστραμμένα ή γερασμένα κύτταρα, έχουν ίδιο αριθμό και είδος χρωμοσωμάτων με τα κύτταρα από τα οποία προήλθαν.

4.2

Από τον πυρήνα του σωματικού κυττάρου απομονώθηκαν στην αρχή της μεσόφασης 32 χρωμοσώματα (16 ζεύγη χρωμοσωμάτων, εφόσον πρόκειται για διπλοειδή οργανισμό) υπό μορφή ινιδίων χρωματίνης. Κάθε ινίδιο χρωματίνης αποτελεί ένα συσπειρωμένο μόριο DNA με αποτέλεσμα στο κύτταρο αυτό να υπάρχουν 32 μόρια DNA. Το κύτταρο είναι διπλοειδές, οπότε θα περιέχει ποσότητα DNA ίση με 8×10^9 ζεύγη βάσεων. Άρα, θα υπάρχουν 16×10^9 νουκλεοτίδια.

α. Στο στάδιο της ανάφασης διαιρούνται τα κεντρομερίδια των διπλασιασμένων χρωμοσωμάτων (32 διπλασιασμένα χρωμοσώματα, άρα 64 αδελφές χρωματίδες) και διαχωρίζονται οι αδελφές χρωματίδες του κάθε χρωμοσώματος. Κάθε χρωματίδα αποτελεί και ένα ανεξάρτητο πλέον, χρωμόσωμα. Έτσι, μετά το διαχωρισμό θα προκύψουν συνολικά 64 χρωμοσώματα. Κάθε χρωμόσωμα περιλαμβάνει 1 μόριο DNA, άρα υπάρχουν 64 μόρια DNA. Το κύτταρο τότε θα περιέχει DNA μήκους 16×10^9 ζεύγη βάσεων. Άρα, θα υπάρχουν 32×10^9 νουκλεοτίδια.

β. Ο γαμέτης είναι προϊόν μειωτικής διαίρεσης οπότε είναι απλοειδές κύτταρο. Σε έναν γαμέτη του οργανισμού θα υπάρχουν 16 χρωμοσώματα υπό μορφή ινιδίων χρωματίνης. Στα 16 ινίδια χρωματίνης υπάρχουν 16 μόρια DNA με συνολικό μήκος 4×10^9 ζεύγη βάσεων. Οπότε θα υπάρχουν 8×10^9 νουκλεοτίδια.

γ. Απλοειδές είναι το γονιδίωμα των οργανισμών όταν υφίσταται σε ένα αντίγραφο. Παραδείγματα απλοειδών κυττάρων είναι τα προκαρυωτικά κύτταρα (βακτήρια) και οι γαμέτες των διπλοειδών οργανισμών.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Ο προσδιορισμός της διπλής έλικας του DNA είναι μία από τις μεγαλύτερες ανακαλύψεις του 20ού αιώνα. Έγινε το 1953 και ήταν το αποτέλεσμα της ερευνητικής εργασίας δύο ομάδων επιστημόνων: της ομάδας των Wilkins και Franklin και εκείνης των Watson και Crick. Για τη δευτεροταγή διαμόρφωση κάθε μορίου DNA, σημαντικό ρόλο παίζουν οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί, καθώς και οι δεσμοί υδρογόνου.

α. Να εξηγήσετε τη σημασία των φωσφοδιεστερικών δεσμών (μονάδες 3), καθώς και των δεσμών υδρογόνου στη δομή του DNA (μονάδες 3).

β. Σε ένα μικρό τμήμα ενός δίκλωνου γραμμικού μορίου DNA υπάρχουν 78 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί και 18 βάσεις αδενίνης. Να υπολογίσετε τον αριθμό των υπολοίπων βάσεων (μονάδες 3), καθώς και τους δεσμούς υδρογόνου που υπάρχουν στο τμήμα αυτό (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2 Παρ' όλο που το DNA εντοπίστηκε στον πυρήνα των κυττάρων το 1869, έως και το 1944 δεν ήταν γνωστό ότι αποτελεί το γενετικό υλικό των οργανισμών. Για ένα μεγάλο χρονικό διάστημα, οι επιστήμονες πίστευαν ότι τα μόρια που μετέφεραν τη γενετική πληροφορία ήταν οι πρωτεΐνες.

α. Να αναφέρετε το λόγο για τον οποίο οι πρωτεΐνες θεωρούνταν, μέχρι το 1944, το γενετικό υλικό των οργανισμών (μονάδες 2) και να εξηγήσετε ποια βιοχημικά δεδομένα, που είχαν βρεθεί εκείνη την εποχή, υποστήριζαν ότι η άποψη αυτή ήταν πιθανότατα λανθασμένη (μονάδες 3).

β. Να αναφέρετε ποιοι είναι οι δομικοί λίθοι (μονομερή) των πρωτεϊνών και να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο συνδέονται αυτοί οι λίθοι μεταξύ τους (μονάδες 2). Να αναφέρετε σε ποιες δομές του κυττάρου και στα πλαίσια ποιας διαδικασίας γίνονται οι παραπάνω συνδέσεις (μονάδες 2).

γ. Να εξηγήσετε πώς καθορίζεται η αλληλουχία των μονομερών των πρωτεϊνών (μονάδα 1) και να αναφέρετε πώς ονομάζεται η δομή (επίπεδο οργάνωσης) που σχηματίζεται μετά την σύνδεσή τους (μονάδα 1). Να εξηγήσετε τη σημασία της παραπάνω δομής για τη λειτουργικότητα μιας πρωτεΐνης (μονάδες 2).

Μονάδες 13

4.1

α. Οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί συνδέουν τα νουκλεοτίδια μεταξύ τους (μέσω του μηχανισμού της συμπύκνωσης) και έτσι σχηματίζεται μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα, η οποία έχει ένα σκελετό που αποτελείται από επαναλαμβανόμενα μόρια φωσφορικής ομάδας-πεντόζης. Οι δεσμοί υδρογόνου συγκρατούν τα συμπληρωματικά νουκλεοτίδια των δυο αντιπαράλληλων κλώνων του DNA. Επομένως, σταθεροποιούν τη δευτεροταγή δομή του μορίου στο χώρο. Αναπτύσσονται αυθόρμητα μεταξύ των συμπληρωματικών βάσεων των δύο αντιπαράλληλων κλώνων του DNA (δύο δεσμοί υδρογόνου ανάμεσα σε Α και Τ και τρεις δεσμοί υδρογόνου μεταξύ G και C).

β. Στο δίκλωνο αυτό γραμμικό τμήμα υπάρχουν 78 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί ή αλλιώς 39 δεσμοί σε κάθε αλυσίδα που συνδέουν κατά μήκος 40 νουκλεοτίδια, σε κάθε μια από αυτές. Άρα, στο δίκλωνο τμήμα υπάρχουν 80 νουκλεοτίδια. Στο τμήμα αυτό του DNA υπάρχουν 18 βάσεις Α, οπότε θα υπάρχουν και 18 βάσεις Τ (αφού Α και Τ είναι συμπληρωματικές βάσεις, άρα και ίσες). Άρα, $80 - 36 = 44$ βάσεις θα είναι το άθροισμα των G και C, οπότε λόγω συμπληρωματικότητας θα υπάρχουν 22 G και 22 C. Στο τμήμα λοιπόν υπάρχουν 18 ζεύγη Α - Τ και 22 ζεύγη G - C. Αφού σε κάθε ζεύγος Α και Τ αναπτύσσονται 2 δεσμοί υδρογόνου, ενώ σε κάθε ζεύγος G και C αναπτύσσονται 3 δεσμοί υδρογόνου, θα έχουμε $(2 \times 18) + (3 \times 22) = 36 + 66 = 102$ δεσμούς υδρογόνου συνολικά.

4.2

α. Πριν το 1944, οι επιστήμονες πίστευαν ότι τα μόρια που μεταφέρουν τη γενετική πληροφορία ήταν οι πρωτεΐνες, διότι παρουσιάζουν μεγαλύτερη ποικιλομορφία, επειδή προκύπτουν από το συνδυασμό είκοσι διαφορετικών αμινοξέων, ενώ τα νουκλεϊκά οξέα είναι συνδυασμός τεσσάρων μόνο νουκλεοτιδίων. Αντίθετα, εκείνη την εποχή, παρουσιάστηκαν μια σειρά από βιοχημικά δεδομένα, τα οποία ενίσχυαν την άποψη ότι το ρόλο του γενετικού υλικού παίζει το DNA και όχι οι πρωτεΐνες. Τα βιοχημικά δεδομένα ήταν:

1) Η ποσότητα του DNA σε κάθε οργανισμό είναι σταθερή και δε μεταβάλλεται από αλλαγές στο περιβάλλον.

2) Η ποσότητα του DNA είναι ίδια σε όλα τα είδη των σωματικών κυττάρων ενός οργανισμού (που βρίσκονται στην ίδια φάση του κυτταρικού κύκλου), όπως στην περίπτωση του ανθρώπου σε αυτά του σπλήνα, της καρδιάς, του ήπατος κτλ.

3) Οι γαμέτες των ανώτερων οργανισμών, που είναι απλοειδείς, περιέχουν τη μισή ποσότητα DNA από τα σωματικά κύτταρα, που είναι διπλοειδή.

4) Η ποσότητα του DNA είναι, κατά κανόνα, ανάλογη με την πολυπλοκότητα του οργανισμού. Συνήθως, όσο εξελικτικά ανώτερος είναι ο οργανισμός τόσο περισσότερο DNA περιέχει σε κάθε κύτταρο του.

β. Οι δομικοί λίθοι των πρωτεϊνών ονομάζονται αμινοξέα. Η σύνδεσή τους γίνεται (μετά από αντίδραση συμπύκνωσης μεταξύ της καρβοξυλομάδας ενός αμινοξέος και της αμινομάδας του επόμενου) με τη δημιουργία ενός ισχυρού ομοιοπολικού δεσμού ανάμεσά τους που ονομάζεται πεπτιδικός. Τα αμινοξέα συνδέονται μεταξύ τους στα ριβοσώματα κατά τη διάρκεια της πρωτεϊνοσύνθεσης (μετάφρασης).

γ. Ο αριθμός και η αλληλουχία των αμινοξέων σε μια πολυπεπτιδική αλυσίδα καθορίζεται από τη γενετική πληροφορία του αντίστοιχου γονιδίου της πεπτιδικής αλυσίδας. Η αλληλουχία αυτή των αμινοξέων αποτελεί την πρωτοταγή δομή της πεπτιδικής αλυσίδας η οποία καθορίζει, στη συνέχεια, τη διαμόρφωση του πρωτεϊνικού μορίου στο χώρο. Η τελική διαμόρφωση (τριδιάστατη δομή), που καθορίζει τη λειτουργικότητα του μορίου αυτού, σταθεροποιείται από τους δεσμούς που σχηματίζονται ανάμεσα στις πλευρικές ομάδες R των αμινοξέων. Οποιαδήποτε αλλαγή στην αλληλουχία των αμινοξέων μπορεί να οδηγήσει σε διαφορετική αναδίπλωση του μορίου και τελικά, στην αλλαγή ή ακόμα και απώλεια της λειτουργικότητας της πρωτεΐνης.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Στο τροπικό χωριό Αραρά, στην καρδιά της Βραζιλίας, οι 600 από τους 800 κατοίκους δεν κυκλοφορούν στους δρόμους κατά τη διάρκεια της ημέρας. Οι αγρότες και οι κτηνοτρόφοι κάτοικοι του χωριού κοιμούνται την ημέρα με σκεπασμένα τα παράθυρα των σπιτιών τους. Αιτία είναι μια σπάνια δερματοπάθεια, η μελαγχρωματική ξηροδερμία (Xeroderma Pigmentosum). Άτομα που πάσχουν από αυτήν εμφανίζουν πολύ υψηλό κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου του δέρματος, αλλά και καταρράκτη.

α. Να περιγράψετε την αιτία σε μοριακό επίπεδο της μελαγχρωματικής ξηροδερμίας (μονάδες 3). Να εξηγήσετε για ποιο λόγο οι άνθρωποι που πάσχουν από αυτή την ασθένεια, όπως οι κάτοικοι του Βραζιλιάνικου χωριού, είναι καταδικασμένοι να έχουν νυκτόβιες δραστηριότητες (μονάδες 3).

β. Να αναφέρετε τους λόγους για τους οποίους ο καρκίνος χαρακτηρίζεται ως μια ιδιαίτερα πολύπλοκη πάθηση (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Για πολλά χρόνια επιστήμονες, γιατροί και ερευνητές, δεν μπορούσαν να βρουν την αιτία έξαρσης της μελαγχρωματικής ξηροδερμίας στο Βραζιλιάνικο χωριό. Για το λόγο αυτό πραγματοποιήθηκε μια μεγάλη μελέτη, στα πλαίσια της οποίας ελέγχθηκαν παράγοντες, όπως η έκθεση των κατοίκων σε φυτοφάρμακα, η κατανάλωση πιθανώς μολυσμένου νερού, ακόμη και η ενδεχόμενη διαταραχή του αίματός τους. Τελικά, η λύση του μυστηρίου ήρθε από τους γενετιστές, που απέδειξαν ότι η μελαγχρωματική ξηροδερμία οφείλεται σε μεταλλάξεις που συνέβησαν σε ένα τουλάχιστον από εννέα συγκεκριμένα αυτοσωμικά υπολειπόμενα γονίδια τα οποία εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων (Α,α/Β,β/Γ,γ κ.ο.κ).

α. Να εξηγήσετε το λόγο της υψηλής εμφάνισης της μελαγχρωματικής ξηροδερμίας στο Βραζιλιάνικο χωριό, με δεδομένο ότι οι κάτοικοι του χωριού, λόγω της απομόνωσης, παντρεύονται μεταξύ τους (μονάδες 6).

β. Υποθέτουμε ότι στο χωριό γίνεται ένας γάμος μεταξύ δύο υγιών ατόμων, από τα οποία ο πατέρας του άνδρα που παντρεύεται είναι ομόζυγος για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γ και η μητέρα της γυναίκας που παντρεύεται είναι ομόζυγη τόσο για

το αλληλόμορφο γ όσο και για το αλληλόμορφο δ. Ο μοριακός έλεγχος στους δύο υποψήφιους γονείς έδειξε ότι αυτοί είναι ομόζυγοι ως προς το επικρατές αλληλόμορφο για τα υπόλοιπα γονίδια που σχετίζονται με την ασθένεια αυτή. Να υπολογίσετε την πιθανότητα εμφάνισης απόγονου με μελαγχρωματική ξηροδερμία (μονάδες 3), δικαιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 13

4.1

α. Σε μοριακό επίπεδο, η ασθένεια δημιουργείται από ανικανότητα επιδιόρθωσης βλαβών που προκαλούνται από την υπεριώδη ακτινοβολία λόγω μετάλλαξης των γονιδίων που κωδικοποιούν τα επιδιορθωτικά ένζυμα.

Βλάβες στους μηχανισμούς επιδιόρθωσης του DNA έχουν ως αποτέλεσμα την αυξημένη συχνότητα εμφάνισης καρκίνου. Τα άτομα, για παράδειγμα, που πάσχουν από μελαγχρωματική ξηροδερμία εμφανίζουν πολλαπλάσια συχνότητα καρκίνων του δέρματος, κυρίως στις περιοχές που εκτίθενται στην ακτινοβολία του ήλιου, σε σχέση με τα φυσιολογικά άτομα. Γι' αυτό το λόγο οι περισσότεροι κάτοικοι του χωριού είναι αναγκασμένοι να δραστηριοποιούνται τη νύχτα και να κοιμούνται την ημέρα, ώστε να μην εκτίθενται στην ηλιακή ακτινοβολία.

β. Ο καρκίνος σχετίζεται με αλλαγές στο γενετικό υλικό. Εντούτοις δεν κληρονομείται ως απλός Μενδελικός χαρακτήρας, αλλά είναι αποτέλεσμα αλληλεπίδρασης γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. Η πολυπλοκότητα της ασθένειας αυτής σχετίζεται με τα παρακάτω αίτια: 1) Ο καρκίνος, σε αντίθεση με τις κληρονομικές ασθένειες, όπως η δρεπανοκυτταρική αναιμία, δεν προκαλείται από μία μετάλλαξη, αλλά από τη «συσσώρευση» αρκετών γενετικών αλλαγών στα κύτταρα. Οι μεταλλάξεις αυτές είναι αποτέλεσμα διαφορετικών περιβαλλοντικών μεταλλαξογόνων παραγόντων, όπως η ακτινοβολία ή χημικές ουσίες και 2) Στη δημιουργία κάθε είδους καρκίνου συμμετέχουν συνήθως τόσο τα ογκογονίδια όσο και τα ογκοκατασταλτικά γονίδια.

4.2

α. Και τα εννέα γονίδια που σχετίζονται με την εκδήλωση της νόσου είναι αυτοσωμικά υπολειπόμενα, οπότε εκδηλώνουν τη δράση τους σε ομόζυγη κατάσταση. Για να συμβεί αυτό, θα πρέπει οι γονείς να είναι είτε και οι ίδιοι πάσχοντες, είτε φορείς του ίδιου υπολειπόμενου γονιδίου, π.χ. να έχουν γονότυπο Αα ή Ββ ή Γγ, κλπ., και με τη διασταύρωσή τους να κληροδοτούν στον απόγονο και τα δύο υπολειπόμενα γονίδια ενός τουλάχιστον ζεύγους από τα παραπάνω εννέα γονίδια, που σχετίζονται με την εμφάνιση της νόσου. Η πιθανότητα να βρεθούν τέτοιοι γονείς αυξάνεται πολύ κατά τις αιμομιξίες, όταν δηλαδή δυο συγγενικά άτομα διασταυρώνονται. Έτσι υπάρχει πολλαπλάσια πιθανότητα τα άτομα αυτά να

φέρουν το ίδιο υπολειπόμενο γονίδιο που τους έχει κληρονομηθεί από κάποιο κοινό πρόγονο.

β. Ο πατέρας ως προς το γονίδιο γ είναι ετερόζυγος έχοντας κληρονομήσει το υπολειπόμενο αλληλόμορφο από τον ομόζυγο πατέρα του που είχε γονότυπο γγ, ενώ δεν φέρει το αλληλόμορφο δ, έχοντας γονότυπο ΔΔ. Ο πατέρας λοιπόν, έχει γονότυπο ΓγΔΔ. Η μητέρα είναι ετερόζυγη και για τα δύο γονίδια με γονότυπο ΓγΔδ, έχοντας κληρονομήσει τα υπολειπόμενα γονίδια γ και δ από την ομόζυγη μητέρα της που έπασχε και είχε γονότυπο γγδδ. Για το γονίδιο δ, δεν υπάρχει καμία πιθανότητα να βρεθεί ομοζυγωτία στον απόγονο. Ως προς το γονίδιο γ, οι δύο γονείς είναι ετερόζυγοι με γονότυπο Γγ. Τα γονίδια εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων, οπότε για την κληρονόμησή τους ισχύει ο 2^{ος} νόμος του Μέντελ της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων. Εμφάνιση νόσου στον απόγονο αναμένεται μόνο στις περιπτώσεις που στον απόγονο εμφανιστούν οι γονότυποι γγ, δδ, και γγδδ. Η διασταύρωση των γονέων είναι:

P: ♂ ΓγΔΔ × ♀ ΓγΔδ.

Γαμέτες: ΓΔ, γΔ / ΓΔ, Γδ, γΔ, γδ

Τυχαία διασταύρωση γαμετών:

♀	ΓΔ	Γδ	γΔ	γδ
♂				
ΓΔ	ΓΓΔΔ	ΓΓΔδ	ΓγΔΔ	ΓγΔδ
γΔ	ΓγΔΔ	ΓγΔδ	γγΔΔ	γγΔδ

Από τη διασταύρωση αυτή, υπολογίζεται η συνολική πιθανότητα για εμφάνιση ασθενούς απόγονου, 2/8 (1/4) ή 25%.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Ο αλφισμός αποτελεί ένα γνωστό μεταβολικό νόσημα. Οι πάσχοντες από αλφισμό έχουν λεπτό δέρμα που παρουσιάζει μεγάλη ευπάθεια στις λοιμώξεις και ελαττωματική όραση. Στις βαρύτερες μορφές του, οι δύο κυριότερες επιπλοκές του αλφισμού είναι η τύφλωση και η εμφάνιση καρκινωμάτων του δέρματος. Δύο υποψήφιοι γονείς, στα πλαίσια γενετικής καθοδήγησης, στην προσπάθεια απόκτησης απογόνου, μαθαίνουν μετά από μια σειρά ειδικών εξετάσεων ότι είναι ετερόζυγοι ως προς ένα γονίδιο που ευθύνεται για το νόσημα αυτό.

α. Να αιτιολογήσετε τη μεγάλη ετερογένεια που, όπως περιγράφηκε παραπάνω, εμφανίζει η ασθένεια του αλφισμού (μονάδες 3).

β. Εάν το ζευγάρι προχωρήσει σε κύηση, να αναφέρετε τις διαδικασίες που θα ακολουθηθούν για να ληφθούν εμβρυϊκά κύτταρα (μονάδες 2) και να εξηγήσετε με ποιο τρόπο θα διαπιστωθεί εάν το έμβρυο φέρει τη συγκεκριμένη πάθηση (μονάδες 2).

γ. Αν υποθέσουμε ότι το ζευγάρι αποκτά έναν φυσιολογικό απόγονο, να βρείτε ποια είναι η πιθανότητα το παιδί αυτό να είναι ετερόζυγο (μονάδες 2) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2 Το παρακάτω τμήμα DNA που έχει απομονωθεί από το βακτήριο *E. coli*, περιέχει ένα γονίδιο μαζί με τμήμα του υποκινητή του, το οποίο ευθύνεται για τη σύνθεση ενός μόνο τετραπεπτιδίου.

... CTGACCCATGTCAAGAAATACGACATCTGCACTATA...

...GACTGGGTACAGTTCTTATGCTGTAGACGTGATAT...

α. Να γράψετε τη μεταφραζόμενη περιοχή του mRNA που προκύπτει από το παραπάνω γονίδιο (μονάδες 2) και να σημειώσετε την κατεύθυνση της μεταγραφής στη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου (μονάδες 2), αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 2).

β. Να γράψετε τα τέσσερα τελευταία ζεύγη νουκλεοτιδίων του υποκινητή αυτού του γονιδίου, αν γνωρίζετε ότι η περιοχή του υποκινητή τελειώνει πέντε ζεύγη βάσεων πριν από το κωδικόνιο έναρξης του γονιδίου (μονάδες 3). Να δικαιολογήσετε την

απάντησή σας, επισημαίνοντας τη σημασία του υποκινητή στην έκφραση των γονιδίων (μονάδες 4).

Μονάδες 13

4.1

α. Στα άτομα που πάσχουν από αλφισμό υπάρχει έλλειψη της χρωστικής μελανίνης στο δέρμα, στα μαλλιά και στην ίριδα του οφθαλμού. Αυτό οφείλεται στην έλλειψη ή μείωση της ενεργότητας ενός από τα ένζυμα, που είναι απαραίτητα για το σχηματισμό της χρωστικής μελανίνης. Επειδή, λουπόν, κάποια άτομα εμφανίζουν παντελή έλλειψη της ενεργότητας του ενζύμου, ενώ άλλα εμφανίζουν μειωμένη ενεργότητα του ενζύμου, ο αλφισμός εμφανίζει μεγάλη ετερογένεια.

β. Για να διαπιστωθεί εάν το έμβρυο πάσχει από αλφισμό, θα πρέπει να διενεργηθεί προγεννητικός έλεγχος. Αυτός προϋποθέτει εξέταση εμβρυϊκών κυττάρων από το αναπτυσσόμενο έμβρυο. Η συλλογή των εμβρυϊκών κυττάρων που θα εξεταστούν μπορεί να γίνει με δυο τρόπους: είτε με την αμνιοπαρακέντηση κατά τη 12η-16η εβδομάδα κύησης είτε με τη λήψη χοριακών λαχνών κατά την 9η-12η εβδομάδα κύησης. Τα εμβρυϊκά κύτταρα που θα συλλεχθούν με οποιοδήποτε από τους παραπάνω τρόπους, μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την ανάλυση DNA προκειμένου να ανιχνευτεί το μεταλλαγμένο γονίδιο, καθώς πρόκειται για ασθένεια που οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη.

γ. Η διασταύρωση των ετερόζυγων γονέων είναι:

P (γονότυποι):	♀ Aa	×	♂ Aa
Γαμέτες:	A , a		A , a
F1 (γονοτυπικές αναλογίες):	1 AA : 2 Aa : 1 aa		
F1 (φαινοτυπικές αναλογίες):	3 φυσιολογικά : 1 με αλφισμό		

Στην περίπτωση που το ζευγάρι αποκτήσει φυσιολογικό παιδί, η πιθανότητα το παιδί αυτό να είναι ετερόζυγο είναι 2/3. Σε κάθε γέννηση φυσιολογικού απογόνου υπάρχει πιθανότητα 1/3 να είναι φυσιολογικός ομόζυγος με γονότυπο AA και πιθανότητα 2/3 να είναι φυσιολογικός ετερόζυγος με γονότυπο Aa.

4.2

α. Η αλληλουχία της μεταφραζόμενης περιοχής του μορίου του mRNA που θα παραχθεί από την μεταγραφή του γονιδίου (χωρίς τις αμετάφραστες περιοχές του) είναι:

5'... AUG UCG UAU UCU ... 3'

Το γονίδιο προέρχεται από προκαρυωτικό οργανισμό, οπότε είναι συνεχές χωρίς εσώνια. Παρατηρούμε ότι στην κάτω αλυσίδα και εφόσον αυτή διαβαστεί με κατεύθυνση 5'→3' από δεξιά προς τα αριστερά, εντοπίζονται το κωδικόνιο έναρξης 5'-ATG-3', το κωδικόνιο λήξης 5'-TGA-3' και ακέραιος αριθμός τριών ακόμα κωδικονίων ανάμεσά τους. Συμπεραίνουμε λοιπόν ότι η κάτω αλυσίδα αποτελεί την κωδική αλυσίδα του γονιδίου. Συνεπώς, η πάνω είναι η μη κωδική αλυσίδα και είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη με την κωδική έχοντας κατεύθυνση 5'→3' από αριστερά προς τα δεξιά. Η μη κωδική αλυσίδα μεταγράφεται από την RNA πολυμεράση, για να συνθέσει το μόριο του mRNA με κατεύθυνση 5'→3' από δεξιά προς τα αριστερά.

β. Τα τέσσερα τελευταία ζεύγη δεοξυριβονουκλεοτιδίων του υποκινητή του γονιδίου εντοπίζονται στην δεξιά πλευρά του τμήματος που δίνεται, και είναι:

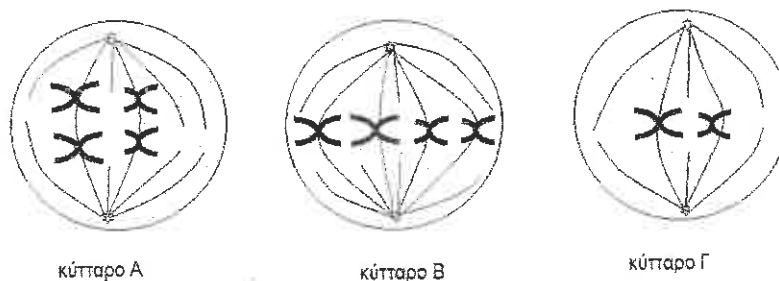
5' CTAT 3'

3' GATA 5'

Τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής κάθε γονιδίου είναι ο υποκινητής και οι μεταγραφικοί παράγοντες. Ο υποκινητής είναι μια σχετικά μικρή περιοχή που βρίσκεται λίγες βάσεις πριν την έναρξη του γονιδίου. Η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή με τη βοήθεια μεταγραφικών παραγόντων (που είναι ειδικές ρυθμιστικές πρωτεΐνες) για να ξεκινήσει τη διαδικασία της μεταγραφής.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Στις παρακάτω εικόνες απεικονίζονται τρία κύτταρα του ίδιου οργανισμού σε τρεις διαφορετικές φάσεις κυτταρικής διαίρεσης. Το κύτταρο 1 βρίσκεται στη μετάφαση της μίτωσης, το κύτταρο 2 βρίσκεται στη μετάφαση της μείωσης I και το κύτταρο 3 στη μετάφαση της μείωσης II.



α. Να αντιστοιχίσετε τα κύτταρα 1, 2 και 3 με τα κύτταρα που απεικονίζονται στην παραπάνω εικόνα (μονάδες 3) και να αιτιολογήσετε την επιλογή σας (μονάδες 3).

β. Να εξηγήσετε ποια από τα παραπάνω κύτταρα του οργανισμού είναι απλοειδή και ποια δυπλοειδή (μονάδες 2) και να υπολογίσετε τον αριθμό των μορίων DNA στα σωματικά κύτταρα του οργανισμού στην αρχή και στο τέλος της μεσόφασης (μονάδες 4).

Μονάδες 12

4.2 Κατά την απομόνωση ιστού (ρινικού επιχρίσματος) από την ρινική κοιλότητα του Χρήστου απομονώθηκαν τρία μόρια νουκλεϊκών οξέων με τα παρακάτω χαρακτηριστικά:

1^ο μόριο: A= 20%, T= 20%, G=30%, C=30%, υπάρχουν ελεύθερες φωσφορικές ομάδες.

2^ο μόριο: A= 10%, T= 10%, G=40%, C=40%, δεν υπάρχουν ελεύθερες φωσφορικές ομάδες.

3^ο μόριο: A= 10%, U= 20%, G=40%, C=30%, υπάρχει ελεύθερη φωσφορική ομάδα.

α. Να εξηγήσετε με βάση τα παραπάνω χαρακτηριστικά, τι είδους μόρια νουκλεϊκών οξέων είναι καθένα από αυτά που απομονώθηκαν (μονάδες 6).

β. Να γράψετε ποιο ή ποια από αυτά τα μόρια μπορεί να ανήκουν φυσιολογικά στο γενετικό υλικό του Χρήστου (μονάδες 2) και ποιο ή ποια σε μικροοργανισμούς (βακτήρια ή ιούς) που μόλυναν τον Χρήστο (μονάδες 2).

γ. Να αιτιολογήσετε ποιο από τα τρία μόρια συσπειρώνεται με τη βοήθεια ιοντών (μονάδα 3).

Μονάδες 13

4.1

α. Το κύτταρο Α βρίσκεται στη μετάφαση της μείωσης Ι γιατί έχει διπλό στοίχο χρωμοσωμάτων (ζεύγη χρωμοσωμάτων στοιχισμένα στο ισημερινό επίπεδο), το κύτταρο Β βρίσκεται στη μετάφαση της μίτωσης, καθώς όλα τα διπλασιασμένα χρωμοσώματα είναι τοποθετημένα στο ισημερινό επίπεδο του κυττάρου και το κύτταρο Γ είναι ένα κύτταρο στη μετάφαση της μείωσης ΙΙ, γιατί υπάρχουν δύο χρωμοσώματα (ένα από κάθε ζευγάρι) τοποθετημένα στο ισημερινό επίπεδο του κυττάρου.

β. Τα κύτταρα Α και Β είναι διπλοειδή γιατί περιέχουν δύο αντίγραφα του γονιδιώματος, δηλαδή ζεύγη χρωμοσωμάτων. Το κύτταρο Γ είναι απλοειδές γιατί περιέχει ένα αντίγραφο του γονιδιώματος, δηλαδή ένα χρωμόσωμα από το κάθε ζεύγος. Ένα σωματικό κύτταρο του οργανισμού στην αρχή της μεσόφασης περιέχει 4 χρωμοσώματα ($2n=4$) και 4 μόρια DNA. Στο τέλος της μεσόφασης το γενετικό υλικό έχει διπλασιαστεί και κάθε διπλασιασμένο χρωμόσωμα περιλαμβάνει δύο αδελφές χρωματίδες ενωμένες στο κεντρομερίδιο. Συνεπώς υπάρχουν 8 μόρια DNA.

4.2

α. Το 1^ο μόριο περιέχει Τ και ισχύει ο κανόνας της συμπληρωματικότητας, άρα πρόκειται για δίκλωνο μόριο DNA. Επειδή υπάρχουν ελεύθερες φωσφορικές ομάδες είναι γραμμικό. Το 2^ο μόριο περιέχει Τ και ισχύει ο κανόνας της συμπληρωματικότητας, άρα πρόκειται για δίκλωνο μόριο DNA αλλά δεν υπάρχουν ελεύθερες φωσφορικές ομάδες, συνεπώς είναι κυκλικό. Το 3^ο μόριο περιέχει U και δεν ισχύει ο κανόνας της συμπληρωματικότητας (αφού δεν ισούνται $A=U$ και $G=C$), άρα πρόκειται για μονόκλωνο μόριο RNA και είναι επίσης γραμμικό.

β. Το 1^ο μόριο μπορεί να ανήκει στο πυρηνικό γενετικό υλικό του Χρήστου γιατί τα κύτταρα των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών περιέχουν γραμμικά δίκλινα μόρια DNA στον πυρήνα τους. Το 2^ο μόριο μπορεί επίσης να ανήκει στο Χρήστο αν απομονώθηκε από τα μιτοχόνδρια των κυττάρων του, που περιέχουν κυκλικά μόρια DNA. Μπορεί όμως, να ανήκει και σε κάποιο προκαρυωτικό οργανισμό που τον έχει μολύνει καθώς τα βακτήρια περιέχουν κυκλικά δίκλινα μόρια DNA (κυρίως γενετικό υλικό ή πλασμίδια) ή ιό με αντίστοιχο γενετικό υλικό. Το 3^ο μόριο, αν αποτελεί γενετικό υλικό, δεν μπορεί να ανήκει φυσιολογικά στον Χρήστο. Μπορεί να απομονώθηκε από κάποιο ιό που τον έχει μολύνει

γιατί είναι μονόκλωνο μόριο RNA και μόνο οι ιοί διαθέτουν μονόκλωνα μόρια RNA ως γενετικό υλικό.

γ. Με ιστόνες συσπειρώνεται μόνο το γενετικό υλικό του πυρήνα των ευκαρυωτικών οργανισμών. Οι ιστόνες δομούν τα νουκλεοσώματα, δηλαδή τη βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης.

ΘΕΜΑ 4

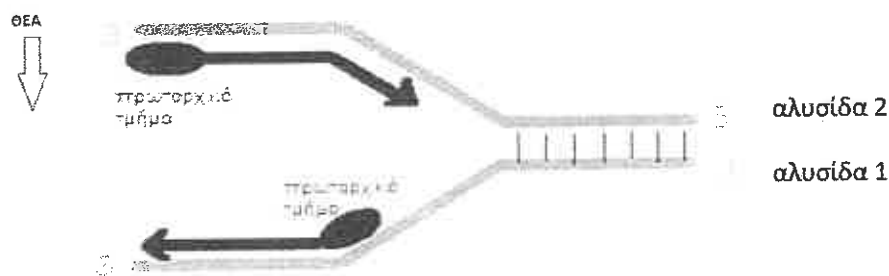
4.1 Τα μιτοχόνδρια, των ευκαρυωτικών κυττάρων είναι εξειδικευμένα οργανίδια για τη μετατροπή της εξωτερικής ενέργειας σε χρησιμοποιήσιμη μορφή για το κύτταρο, μέσω της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης.

α. Να εξηγήσετε που παράγονται και με ποιο τρόπο οι απαραίτητες πρωτεΐνες για την λειτουργία ενός μιτοχονδρίου (μονάδες 6).

β. Στην περίπτωση μιας μιτοχονδριακής πρωτεΐνης που παράγεται σε ένα ελεύθερο ριβόσωμα του κυτταροπλάσματος και προορίζεται για τη μήτρα του μιτοχονδρίου, να εξηγήσετε από πού προέρχεται η γενετική πληροφορία για την παραγωγή της (μονάδες 3) και να υπολογίσετε πόσες στοιχειώδεις μεμβράνες θα πρέπει να διαπεράσει μέχρι να φτάσει στο εσωτερικό του μιτοχονδρίου, από τη στιγμή της σύνθεσής της και έπειτα (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2 Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζεται μια διχάλα αντιγραφής ενός μορίου DNA. Οι DNA-πολυμεράσες επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα με προσανατολισμό 5' → 3', τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA.



α. Να εξηγήσετε ποια από τις δύο μητρικές αλυσίδες (αλυσίδα 1 ή αλυσίδα 2) θα συνεχίσει να αντιγράφεται με συνεχή τρόπο (μονάδες 6).

β. Να μεταφέρετε στην κόλλα σας την παραπάνω διχάλα αντιγραφής και να τη συμπληρώσετε αναπαριστώντας ολόκληρη τη θηλιά, τοποθετώντας συνολικά 8 πρωταρχικά τμήματα (μονάδες 5). Να σημειώσετε τους προσανατολισμούς των συνεχών και ασυνεχών αλυσίδων DNA (μονάδες 2).

Μονάδες 13

4.1

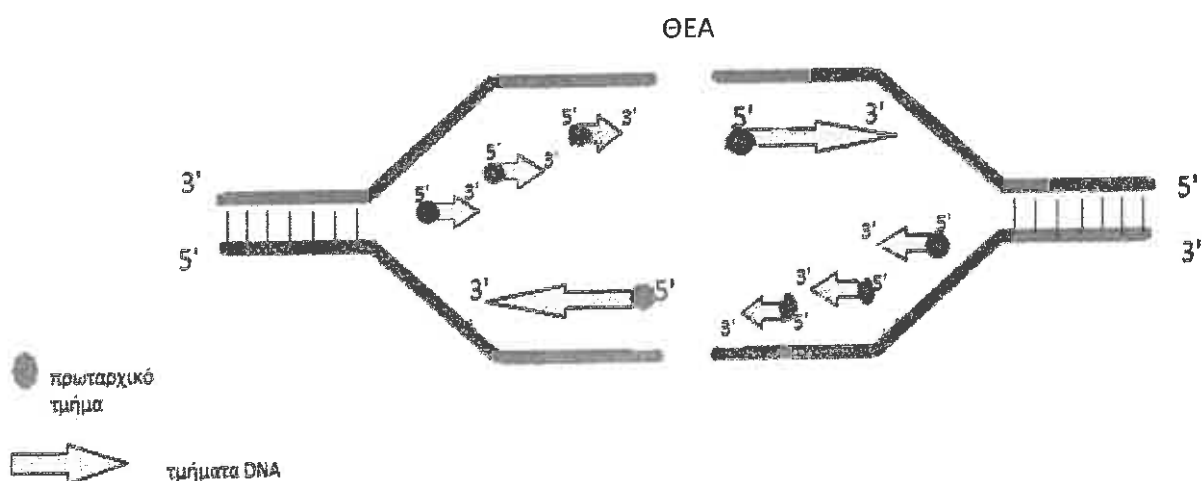
α. Στη μήτρα του μιτοχονδρίου, όπως και στο στρώμα του χλωροπλάστη, υπάρχουν DNA, ένζυμα και ριβοσώματα. Τα οργανίδια δηλαδή αυτά διαθέτουν τον απαραίτητο εξοπλισμό, που τους εξασφαλίζει μια σχετική γενετική αυτοδυναμία. Χάρη σε αυτό το μηχανισμό μπορούν να παράγουν ορισμένες πρωτεΐνες μέσα στα οργανίδια αυτά. Οι περισσότερες όμως πρωτεΐνες που είναι απαραίτητες για την λειτουργία τους κωδικοποιούνται από το γενετικό υλικό του πυρήνα και συνεπώς παράγονται στα ριβοσώματα που υπάρχουν ελεύθερα στο κυτταρόπλασμα ή στο αδρό ενδοπλασματικό δίκτυο του κυττάρου.

β. Οι γενετικές πληροφορίες για τη σύνθεση των πρωτεϊνών των μιτοχονδρίων που δεν κωδικοποιούνται από το ίδιο το μιτοχονδριακό DNA, προέρχονται από το γενετικό υλικό του πυρήνα. Εφόσον τα μιτοχόνδρια περιβάλλονται από διπλή στοιχειώδη μεμβράνη, και με δεδομένο ότι τα ριβοσώματα δεν περιβάλλονται από μεμβράνη, η πρωτεΐνη θα πρέπει να διαπεράσει τις 2 στοιχειώδεις μεμβράνες του μιτοχονδρίου μέχρι να φτάσει στο εσωτερικό του.

4.2

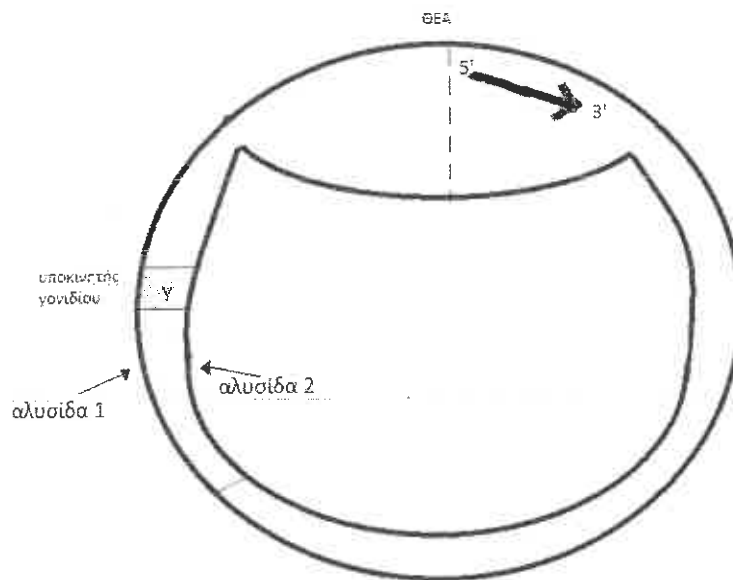
α. Η θυγατρική αλυσίδα που συντίθεται με συνεχή τρόπο έχει ως καλούπι την μητρική αλυσίδα 2. Το δίκλωνο μόριο DNA ξετυλίγεται με την DNA ελικάση, η οποία διασπά τους δεσμούς υδρογόνου, προς τα δεξιά και συνεπώς η DNA πολυμεράση μπορεί να τοποθετεί νουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3' OH που συνεχώς υπάρχει στο τελευταίο τοποθετημένο νουκλεοτίδιο της νεοσυντιθέμενης αλυσίδας. Η δεύτερη νεοσυντιθέμενη αλυσίδα, συντίθεται ασυνεχώς, δηλαδή θα πρέπει να τοποθετούνται νέα πρωταρχικά τμήματα όσο απομακρυνόμαστε από τη ΘΕΑ, αφού πρέπει να τηρηθεί ο προσανατολισμός σύνθεσης 5' - 3' με καλούπι τη μητρική αλυσίδα 1.

β.



ΘΕΜΑ 4

4.1 Στην παρακάτω εικόνα απεικονίζεται ένα πλασμίδιο, πάνω στο οποίο υποδεικνύεται η θηλιά της αντιγραφής από τη μοναδική θέση έναρξης της αντιγραφής που διαθέτει. Το έντονο βέλος αναπαριστά τη νεοσυντιθέμενη αλυσίδα που σχηματίζεται με συνεχή σύνθεση στη αντίστοιχη διχάλα. Επίσης, στο πλασμίδιο αυτό περιέχεται ένα γονίδιο του οποίου ο υποκινητής συμβολίζεται με Υ.

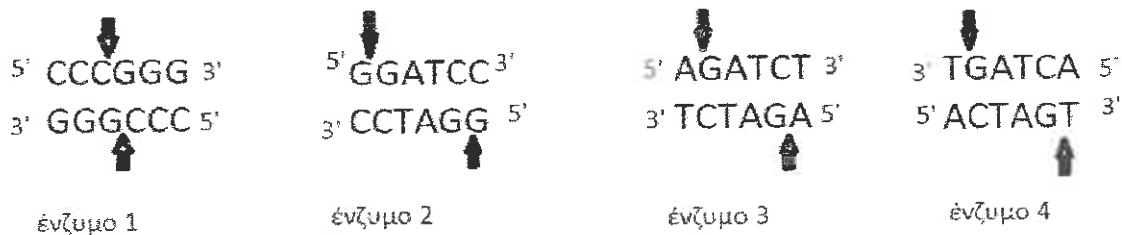


α. Να μεταφέρεται την εικόνα του πλασμιδίου στο τετράδιο σας και να συμπληρώσετε τη θηλιά της αντιγραφής με τμήματα DNA (τα τμήματα συμβολίζονται με βέλη) μέχρι να ολοκληρωθεί η λειτουργία της DNA πολυμεράσης σε όλο το πλασμίδιο (μονάδες 4). Να ονομάσετε το ένζυμο που θα ενώσει στη συνέχεια τα ασυνεχή τμήματα DNA που σχηματίστηκαν (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε ποια αλυσίδα (αλυσίδα 1 ή 2) είναι η κωδική και ποια αλυσίδα είναι η μεταγραφόμενη του σχεδιασμένου γονιδίου, αφού υποδείξετε τον προσανατολισμό των δύο αλυσίδων του (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Για την δημιουργία ανασυνδυασμένων πλασμιδίων χρησιμοποιούνται οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες, ειδικά ένζυμα που αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 ζευγών νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA. Για τις ανάγκες ενός πειράματος απομονώθηκαν τέσσερις διαφορετικές περιοριστικές ενδονουκλεάσες (ένζυμα 1-4) που αναγνωρίζουν και κόβουν τις παρακάτω αλληλουχίες. Τα βέλη δείχνουν το σημείο που κόβει κάθε φορά η περιοριστική ενδονουκλεάση.



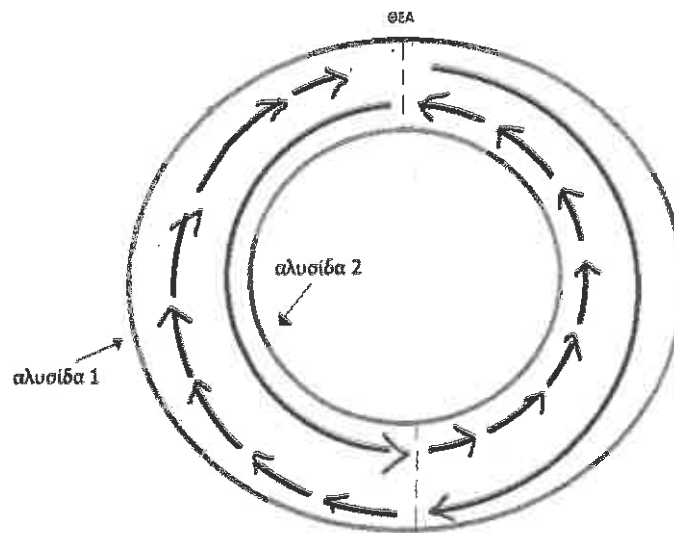
α. Να εξηγήσετε ποιες από τις παραπάνω αλληλουχίες δημιουργούν μονόκλωνα συμπληρωματικά άκρα στα κομμένα άκρα όταν κοπούν από τη συγκεκριμένη περιοριστική ενδονουκλεάση που τις αναγνωρίζει (μονάδες 3). Να γράψετε τον προσανατολισμό των πολυνουκλεοτιδικών αλυσίδων στα κομμένα άκρα που δημιουργούνται, όταν οι παραπάνω αλληλουχίες κοπούν από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες που δημιουργούν μονόκλωνα άκρα (μονάδες 3).

β. Για τον ανασυνδυασμό ενός πλασμίδιου, κόβουμε με την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση, τόσο το επιθυμητό τμήμα, όσο και το πλασμίδιο, αλλά μπορούμε να κόψουμε και με δύο διαφορετικές περιοριστικές ενδονουκλεάσες υπό κατάλληλη προϋπόθεση. Να εξηγήσετε αν μπορούμε να δημιουργήσουμε ανασυνδυασμένα πλασμίδια, χρησιμοποιώντας δύο διαφορετικά από τα παραπάνω ένζυμα (μονάδες 7).

Μονάδες 13

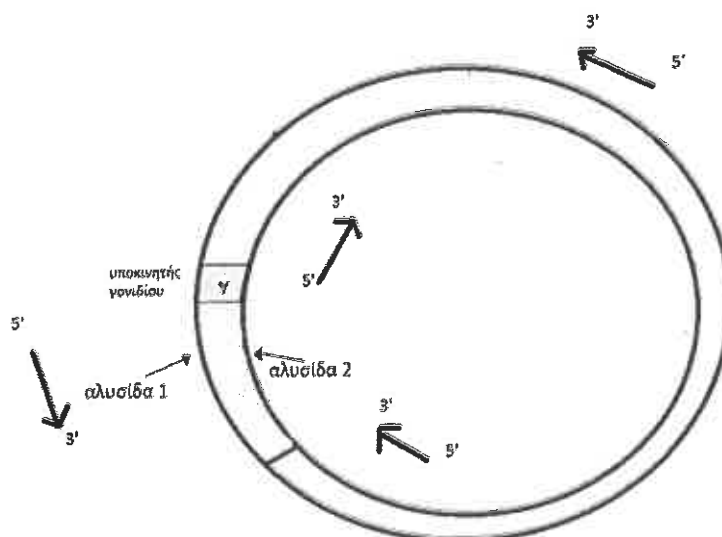
4.1

α.



Το ένζυμο που ενώνει τα ασυνεχή τμήματα με φωσφοδιεστερικό δεσμό ονομάζεται DNA δεσμάση.

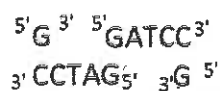
β. Από τον προσανατολισμό της νεοσυντιθέμενης αλυσίδας στη διχάλα που δίνει το σχήμα, προσδιορίζουμε τον προσανατολισμό της μητρικής αλυσίδας 1 (έξω αλυσίδα), ο οποίος συμβολίζεται στο σχήμα με βέλος. Ο προσανατολισμός $5' \rightarrow 3'$ είναι αριστερόστροφος (αντίθετος από τους δείκτες του ρολογιού). Λόγω της αντιπαράλληλης, η μητρική αλυσίδα 2 (εσωτερική αλυσίδα) εμφανίζει προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ δεξιόστροφα.



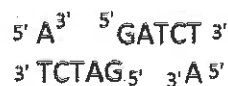
Συνεπώς, στην περιοχή του γονιδίου, η εξωτερική αλυσίδα 1 έχει προσανατολισμό 5'→3' μετά το υποκινητή του γονιδίου και αποτελεί την κωδική αλυσίδα του γονιδίου. Η αλυσίδα 2 είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη και είναι η μεταγραφόμενη, μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου, καθώς έχει το 3' άκρο της στον υποκινητή και με καλούπι αυτή την αλυσίδα θα πραγματοποιηθεί η μεταγραφή με προσανατολισμό 5'→3'.

4.2

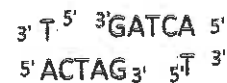
α. Το ένζυμο 1 κόβει κατά τέτοιο τρόπο που δεν δημιουργούνται μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις, ώστε να ενωθούν στη συνέχεια τα διαφορετικά τμήματα που φέρουν συμπληρωματικά, κολλώδη άκρα, χρησιμοποιώντας αποκλειστικά το ένζυμο DNA δεσμάση. Τα άλλα τρία ένζυμα 2,3,4 δημιουργούν μονόκλωνα άκρα. Οι προσανατολισμοί των αλυσίδων στα κομμένα άκρα φαίνονται παρακάτω:



ένζυμο 2



ένζυμο 3



ένζυμο 4

β. Το ένζυμο 2 και 3 δημιουργούν μεταξύ τους τα ίδια μονόκλωνα άκρα με τον κατάλληλο προσανατολισμό ώστε να μπορούν να σχηματιστούν οι δεσμοί υδρογόνου και να ενωθούν τμήματα που έχουν κοπεί με ένα από αυτά, δηλαδή το πλασμίδιο μπορεί να έχει κοπεί με το ένζυμο 2 και το τμήμα που θέλουμε να ενσωματωθεί με το ένζυμο 3 και αντίστροφα. Το ένζυμο 4, δημιουργεί τμήματα με την ίδια αλληλουχία αλλά με αντίθετο προσανατολισμό και δεν μπορεί να συνδυαστεί ούτε με το ένζυμο 2, ούτε με το 3.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Αν θέλουμε να κλωνοποιήσουμε μόνο τα γονίδια που εκφράζονται σε συγκεκριμένα κύτταρα, τότε κατασκευάζουμε τις cDNA βιβλιοθήκες. Για την κατασκευή μιας cDNA βιβλιοθήκης απομονώθηκε ένα μόριο από τα παρακάτω τρία στην εικόνα 1 και στη συνέχεια δημιουργήθηκαν με τη βοήθεια ενζύμων και κατάλληλων συνθηκών τα άλλα δύο:

Μόριο 1

5' ACCA ATG GAT CCG GGA TCA TGA AACCA 3'

3' TGGT TAC CTA GGC CCT AGT ACT TTGGT 5'

Μόριο 2

5' ACCA AUG GAU CCG GGA UCA UGA AACCA 3'

3' TGGT TAC CTA GGC CCT AGT ACT TTGGT 5'

Μόριο 3

5' ACCA AUG GAU CCG GGA UCA UGA AACCA 3'

εικόνα 1

α. Να εξηγήσετε ποιο μόριο από τα τρία που απεικονίζονται είναι εκείνο που απομονώθηκε (μονάδες 2) και στη συνέχεια να εξηγήσετε τη διαδικασία και να ονομάσετε τα ένζυμα που χρησιμοποιήθηκαν για τον σχηματισμό των άλλων δύο (μονάδες 4).

β. Να εξηγήσετε γιατί τα μόρια που απομονώνονται για την κατασκευή μιας cDNA βιβλιοθήκης δεν περιέχουν εσώνια (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Το οπερόνιο της τρυπτοφάνης (αμινοξύ), όπως φαίνεται στο παρακάτω σχήμα, είναι ένα οπερόνιο με αντίστοιχη δομή με τη δομή του οπερονίου της λακτόζης, όμως έχει ως στόχο τη ρύθμιση της σύνθεσης της τρυπτοφάνης, όταν το συγκεκριμένο αμινοξύ απουσιάζει από το θρεπτικό υλικό των βακτηρίων.



α. Να γράψετε τον ορισμό του οπερονίου (μονάδες 3) και να περιγράψετε τα τμήματα από τα οποία αποτελείται το οπερόνιο της λακτόζης (μονάδες 3).

β. Στο οπερόνιο της τρυπτοφάνης η ίδια η τρυπτοφάνη, όταν υπάρχει στο θρεπτικό υλικό του βακτηρίου, συνδέεται με μία ρυθμιστική πρωτεΐνη και της επιτρέπει να συνδεθεί στο χειριστή για να καταστείλει το οπερόνιο. Να συγκρίνετε αυτό το μηχανισμό καταστολής με εκείνο του οπερονίου της λακτόζης (μονάδες 7).

Μονάδες 13

4.1

Αρχικά απομονώθηκε το μόριο 3 καθώς αποτελεί πιθανώς ένα mRNA (εντοπίζεται κωδικόνιο έναρξης, κωδικόνιο λήξης με κατάλληλο προσανατολισμό, βήμα τριπλέτας και δεν υπάρχουν ενδιάμεσες αλληλουχίες εσωνίων).

Το μόριο 2 αποτελεί υβρίδιο που περιλαμβάνει τη cDNA αλυσίδα που δημιουργήθηκε κατά την αντίστροφη μεταγραφή με το ένζυμο αντίστροφη μεταγραφάση με καλούπι το μόριο 3 που αρχικά απομονώθηκε και το ίδιο το mRNA.

Το μόριο 1 είναι το δίκλωνο cDNA το οποίο δημιουργήθηκε στη συνέχεια με την DNA πολυμεράση με τη διαδικασία της αντιγραφής (αφού προηγήθηκε η αποδιάταξη του μορίου mRNA-cDNA, μόριο 2).

β. Τα μόρια αυτά δεν περιέχουν εσώνια γιατί για την κατασκευή μιας cDNA βιβλιοθήκης απομονώνονται αρχικά ώριμα mRNA μόρια από κάποιο συγκεκριμένο ιστό ώστε να δημιουργηθούν cDNA χωρίς εσώνια, που στη συνέχεια μπορούν να εκφραστούν σε προκαρυωτικά κύτταρα (καθώς τα προκαρυωτικά κύτταρα δεν διαθέτουν τους εκτεταμένους μηχανισμούς ωρίμανσης των mRNA που διαθέτουν τα ευκαρυωτικά). Με αυτό τον τρόπο δίνουν τη δυνατότητα σύνθεσης της πρωτεΐνης που κωδικοποιείται από ένα ευκαρυωτικό γονίδιο στο κύτταρο-ξενιστή.

4.2

α. Στο γονιδίωμα των προκαρυωτικών οργανισμών τα γονίδια των ενζύμων που παίρνουν μέρος σε μια μεταβολική οδό, όπως η διάσπαση της λακτόζης ή η βιοσύνθεση διάφορων αμινοξέων, οργανώνονται σε οπερόνια, δηλαδή σε ομάδες γονιδίων που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους. Σε αυτά περιλαμβάνονται εκτός από αυτά τα γονίδια, που ονομάζονται δομικά, και αλληλουχίες DNA που ρυθμίζουν τη μεταγραφή τους. Οι αλληλουχίες αυτές που βρίσκονται μπροστά από τα δομικά γονίδια είναι κατά σειρά ένα ρυθμιστικό γονίδιο, ο υποκινητής και ο χειριστής

β. Στο οπερόνιο της λακτόζης υπάρχει μια ρυθμιστική πρωτεΐνη-καταστολέας. Όταν απουσιάζει η λακτόζη ο καταστολέας προσδένεται ισχυρά στο χειριστή και εμποδίζει την RNA πολυμεράση να αρχίσει τη μεταγραφή των γονιδίων του οπερονίου. (Ο καταστολέας κωδικοποιείται από ένα ρυθμιστικό γονίδιο, που βρίσκεται μπροστά από τον υποκινητή.) Το ρυθμιστικό γονίδιο μεταγράφεται συνεχώς και παράγει λίγα μόρια του καταστολέα. Τα μόρια αυτά προσδένονται συνεχώς στο χειριστή. Όταν στο θρεπτικό υλικό υπάρχει μόνο λακτόζη, τότε ο ίδιος ο δισακχαρίτης προσδένεται στον καταστολέα και δεν του επιτρέπει να προσδεθεί στο χειριστή.

Αντίθετα, στο οπερόνιο της τρυπτοφάνης, όταν στο θρεπτικό υλικό υπάρχει τρυπτοφάνη, δεν χρειάζεται να παράγεται αυτό το αμινοξύ. Συνεπώς το ίδιο αυτό αμινοξύ συνδέεται με την αντίστοιχη ρυθμιστική πρωτεΐνη καταστολέα και της επιτρέπει τη σύνδεση στο χειριστή. Με αυτό τον τρόπο το οπερόνιο είναι σε καταστολή και δεν συντίθεται τρυπτοφάνη.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου το γενετικό υλικό ενός κυττάρου υφίσταται αλλαγές τόσο στην ποσότητα όσο και στην μορφή του. Πιο συγκεκριμένα ένα ευκαρυωτικό κύτταρο κατά την διάρκεια της μεσόφασης προετοιμάζεται για την επερχόμενη κυτταρική του διαίρεση και την ακριβοδίκαιη διανομή του πυρηνικού γενετικού του υλικού στα δύο θυγατρικά πανομοιότυπα κύτταρα που θα προκύψουν στο τέλος της μίτωσης.

α. Να περιγράψετε τις γενικές αλλαγές που αφορούν στη μορφή (συσπείρωση) του γενετικού υλικού στα διάφορα στάδια του κυτταρικού κύκλου ενός ευκαρυωτικού κυττάρου (μονάδες 4) και να εξηγήσετε αν το βακτηριακό κύριο γενετικό υλικό θα μπορούσε να χαρακτηριστεί ως χρωμόσωμα (μονάδες 2).

β. Να αναφέρετε τον αριθμό και το είδος των χρωμοσωμάτων που μπορούμε να παρατηρήσουμε στον καρυότυπο ενός υγιούς ανθρώπου θηλυκού γένους (μονάδες 4) και να υπολογίσετε το μέγεθος (σε ζεύγη βάσεων) του συνολικού γενετικού υλικού που περιέχεται στον πυρήνα ενός σωματικού κυττάρου του (μονάδες 2).

Μονάδες 12

4.2 Το DNA είναι ένα πολυμερές δεοξυριβονουκλεοτιδίων, που ενώνονται μεταξύ τους με φωσφοδιεστερικούς δεσμούς και απαντά συνήθως ως δίκλωνο μόριο. Οι δεσμοί υδρογόνου, που αναπτύσσονται μεταξύ των συμπληρωματικών βάσεων των δύο κλώνων του DNA, σταθεροποιούν τη δευτεροταγή δομή του μορίου.

α. Με δεδομένο ότι σε ένα πλασμιδιακό μόριο DNA υπάρχουν 10.000 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί και 13.000 δεσμοί υδρογόνου, να υπολογίσετε το πλήθος των νουκλεοτιδίων που έχουν σαν βάση την αδείνη (A) και την γουανίνη (G), αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 6).

β. Αν ξέρουμε πως η αλληλουχία βάσεων μιας αλυσίδας του μορίου είναι --AAACCCCTACAATCCCCGCAACGTAGTATTTATCTTATTT-- PO₄ να προσδιορίσετε και να αιτιολογήσετε τον προσανατολισμό της συγκεκριμένης αλυσίδας και να γράψετε την αλληλουχία του συμπληρωματικού κλώνου της (μονάδες 4). Αν η αλληλουχία που δίνεται αποτελεί τμήμα της μη κωδικής αλληλουχίας ενός συνεχούς γονιδίου, που κωδικοποιεί ένα μικρό πεπτίδιο, να γράψετε την αλληλουχία του μορίου mRNA που αναμένεται να προκύψει από την μεταγραφή του παραπάνω τμήματος δικαιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 3).

4.1

α. Το γενετικό υλικό ενός ευκαρυωτικού κυττάρου, εμφανίζεται με διαφορετικές χαρακτηριστικές μορφές, ανάλογα με το στάδιο του κυτταρικού κύκλου. Τα μόρια του DNA πακετάρονται με πρωτεΐνες και σχηματίζουν τα ινίδια χρωματίνης. Τα ινίδια της χρωματίνης διπλασιάζονται στη μεσόφαση και «μετατρέπονται» σε αδελφές χρωματίδες, που συνδέονται μεταξύ τους με το κεντρομερίδιο. Ο όρος αδελφές χρωματίδες χρησιμοποιείται για να περιγράψει τα διπλασιασμένα χρωμοσώματα κατά το χρονικό διάστημα που είναι συνδεδεμένα στο κεντρομερίδιο, τα οποία γίνονται ευδιάκριτα με το οπτικό μικροσκόπιο κατά την κυτταρική διαίρεση (μέγιστη συσπείρωση κατά τη μετάφαση). Κατά το τέλος της κυτταρικής διαίρεσης αποχωρίζονται πλήρως, αποσυσπειρώνονται σταδιακά και «μετατρέπονται» πάλι σε ινίδια χρωματίνης στο μεσοφασικό πυρήνα των νέων κυττάρων κ.ο.κ. Το βακτηριακό κύριο γενετικό υλικό μπορεί να χαρακτηριστεί ως χρωμόσωμα, καθώς αναδιπλώνεται και πακετάρεται με τη βοήθεια κυρίως πρωτεϊνών (μη ιστονών).

β. Ο αριθμός και η μορφολογία των χρωμοσωμάτων είναι ιδιαίτερο χαρακτηριστικό κάθε είδους οργανισμών. Στον άνθρωπο τα φυσιολογικά αρσενικά και θηλυκά άτομα έχουν στον πυρήνα των σωματικών τους κυττάρων 23 ζεύγη (ομολόγων) χρωμοσωμάτων. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης και ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες. Από τα 23 ζεύγη, τα 22 είναι μορφολογικά ίδια στα αρσενικά και στα θηλυκά άτομα και ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Το 23ο ζεύγος στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δύο X χρωμοσώματα. Τα χρωμοσώματα αυτά ονομάζονται φυλετικά και σε πολλούς οργανισμούς, συμπεριλαμβανομένου και του ανθρώπου, καθορίζουν το φύλο. Έτσι, ένα φυσιολογικό θηλυκό άτομο έχει στον καρυότυπο του 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα ζεύγος XX. Εφόσον το ανθρώπινο γονιδίωμα σε ένα απλοειδές κύτταρο (γαμέτη) αποτελείται από περίπου 3×10^9 ζεύγη βάσεων DNA, που είναι οργανωμένα σε 23 χρωμοσώματα, στο φυσιολογικό σωματικό (διπλοειδές) κύτταρο του θηλυκού ατόμου υπάρχει, πριν την αντιγραφή του, το διπλάσιο γενετικό υλικό δηλαδή 6×10^9 ζεύγη βάσεων DNA, που είναι οργανωμένα σε 46 χρωμοσώματα. Μετά την αντιγραφή του θα περιέχει 12×10^9 ζεύγη βάσεων οργανωμένα σε 46 διπλασιασμένα χρωμοσώματα.

4.2

α. Στη δευτεροταγή δομή του DNA, οι συμπληρωματικές αζωτούχες βάσεις συνδέονται μεταξύ τους με δεσμούς υδρογόνου στο εσωτερικό του μορίου με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας. Η αδενίνη συνδέεται μόνο με θυμίνη με δύο δεσμούς υδρογόνου, ενώ η κυτοσίνη μόνο με γουανίνη με

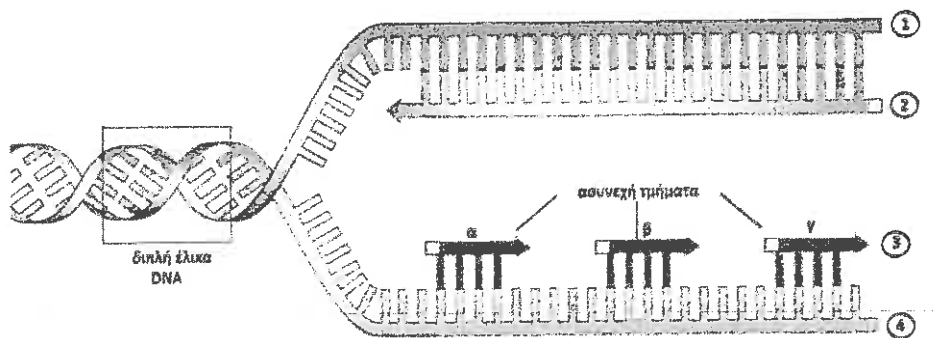
3 δεσμούς υδρογόνου. Έτσι, αν X ο αριθμός των νουκλεοτιδίων με βάση την αδενίνη, τότε θα είναι X και ο αριθμός των νουκλεοτιδίων με βάση τη θυμίνη και αν Y ο αριθμός των νουκλεοτιδίων με βάση τη γουανίνη, θα είναι Y και ο αριθμός των νουκλεοτιδίων με βάση την κυτοσίνη, λόγω συμπληρωματικότητας. Δεδομένου ότι τα πλασμίδια είναι κυκλικά μόρια DNA, οπότε και ο αριθμός των νουκλεοτιδίων θα είναι ίσος με τον αριθμό των φωσφοδιεστερικών δεσμών, δηλαδή θα πρέπει να ισχύει $2X+2Y=10.000$ και ο αριθμός των δεσμών υδρογόνου θα είναι $2X + 3Y= 13.000$. Λύνοντας το σύστημα των δύο παραπάνω εξισώσεων προκύπτει ότι $X= 2.000$ και $Y=3.000$. Άρα το πλασμίδιο θα διαθέτει 2.000 νουκλεοτίδια με βάση την αδενίνη, 2.000 νουκλεοτίδια με βάση την θυμίνη, 3.000 νουκλεοτίδια με βάση την κυτοσίνη και 3.000 νουκλεοτίδια με βάση την γουανίνη.

β. Από την παρουσία ελεύθερης φωσφορικής ομάδας στο ένα άκρο διαπιστώνουμε ότι θα αποτελεί το 5' ελεύθερο άκρο του, ενώ το άλλο άκρο θα είναι αντίστοιχα το 3' ελεύθερο άκρο του κλώνου DNA. Οπότε η αλληλουχία μας έχει προσανατολισμό 3'--AAACCCTACAATCCCCGCAACGTAGTATTATCTTATTT--5'. Σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, η συμπληρωματική αλυσίδα DNA του παραπάνω μορίου θα είναι 5'--TTTGGG-ATG-TTA-GGG-GCG-TTG-CAT-CAT-AAA-TAG-AATAAA--3'. Εφόσον η δοθείσα αλυσίδα DNA είναι η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου, θα προκύψει ένα μόριο mRNA με αντιπαράλληλο προσανατολισμό και συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια ως προς αυτά της αλυσίδας DNA, διότι η RNA πολυμεράση, τοποθετεί συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια προς τη μη κωδική (μεταγραφόμενη) αλυσίδα με κατεύθυνση 5'-3'. Άρα η αλληλουχία του μορίου mRNA, θα είναι: 5'--UUUGGG-AUG-UUA-GGG-GCG-UUG-CAU-CAU-AAA-UAG-AAUAAA--3'.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Η αντιγραφή του DNA, όπως προτάθηκε από τους Watson και Crick το 1953, και αποδείχτηκε πειραματικά το 1958, γίνεται με τον ημισυντηρητικό μηχανισμό. Κατά τη διάρκεια της διαδικασίας της αντιγραφής σε μία διχάλα αντιγραφής, η σύνθεση του DNA είναι συνεχής στη μια αλυσίδα και ασυνεχής στην άλλη, όπως φαίνεται στην παρακάτω εικόνα.

α. Να εξηγήσετε γιατί σε κάθε θηλιά αντιγραφής η μία αλυσίδα αντιγράφεται τόσο με συνεχή όσο και με ασυνεχή τρόπο (μονάδες 6).



β. Να αντιστοιχίσετε, αιτιολογώντας την απάντησή σας, στις θέσεις 1, 2, 3 και 4 της παραπάνω εικόνας τα 5' και 3' άκρα των πολυνουκλεοτιδικών αλυσίδων (μονάδες 4) και να εξηγήσετε ποιο από τα ασυνεχή τμήματα α, β ή γ συντέθηκε πρώτο (μονάδες 2).

Μονάδες 12

4.2 Η περιοριστική ενδονουκλεάση *EcoRI*, είναι το πρώτο ένζυμο περιορισμού που απομονώθηκε και χρησιμοποιείται ευρέως στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA. Έκτοτε έχουν ανακαλυφθεί περισσότερα από 3.000 ένζυμα περιορισμού, από τα οποία γύρω στα 800 διατίθενται για εμπορική χρήση.

α. Να αναφέρετε το βακτήριο από το οποίο έχει απομονωθεί η περιοριστική ενδονουκλεάση *EcoRI* (μονάδες 2) και να γράψετε την αλληλουχία DNA που αναγνωρίζει, υποδεικνύοντας παράλληλα τις θέσεις στις οποίες την κόβει (μονάδες 4).

β. Από ανθρώπινο κύτταρο στο τέλος της μεσόφασης απομονώνεται ολικό πυρηνικό γενετικό υλικό. Αν υποθέσουμε πως σε όλα τα μόρια πυρηνικού DNA που απομονώθηκαν από το κύτταρο, η *EcoRI* αναγνωρίζει και κόβει συνολικά 1.000 θέσεις

να υπολογίσετε, αιτιολογώντας την απάντησή σας, τα τμήματα που θα προκύψουν μετά τη δράση της *EcoRI* (μονάδες 7).

Μονάδες 13

4.1

α. Οι DNA πολυμεράσες λειτουργούν μόνο προς καθορισμένη κατεύθυνση και τοποθετούν τα νουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3' άκρο της δεοξυριβόζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας. Έτσι, λέμε ότι αντιγραφή γίνεται με προσανατολισμό 5' προς 3'. Κάθε νεοσυντιθέμενη αλυσίδα θα έχει προσανατολισμό 5'→3'. Έτσι, σε κάθε διπλή έλικα που παράγεται οι δύο αλυσίδες θα είναι αντιπαράλληλες. Παράλληλα, καθώς προχωρά η αντιγραφή σε κάθε διχάλα, πρέπει να τοποθετούνται νέα νουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες σχεδόν ταυτόχρονα. Για να ακολουθηθεί αυτός ο κανόνας σε κάθε τμήμα DNA που γίνεται η αντιγραφή, η σύνθεση του DNA είναι συνεχής στη μια αλυσίδα και ασυνεχής στην άλλη κάθε διχάλας. Άρα σε επίπεδο θηλιάς, το ένα ήμισυ κάθε αλυσίδας αντιγράφεται συνεχώς και το άλλο ασυνεχώς.

β. Επειδή η σύνθεση των θυγατρικών αλυσίδων γίνεται πάντοτε με κατεύθυνση 5' → 3', ενώ οι θυγατρικές και οι μητρικές αλυσίδες είναι μεταξύ τους αντιπαράλληλες, τα σημεία 1 και 3 αντιστοιχούν στα 3' άκρα, ενώ τα σημεία 2 και 4 στα 5' άκρα.

Από τα τρία ασυνεχή τμήματα α, β και γ, αυτό που συντέθηκε πρώτο είναι αυτό που βρίσκεται πιο κοντά στη θέση έναρξης της αντιγραφής, η οποία βρίσκεται στα δεξιά του σχήματος. Επομένως από τα τρία ασυνεχή τμήματα που φαίνονται στο σχήμα, το τμήμα που συντέθηκε πρώτο είναι το γ.

4.2

α. Η *EcoRI* απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli*. Το ένζυμο αυτό όποτε συναντά την αλληλουχία: 5' - G * A A T T C - 3'

3' - C T T A A * G - 5' στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A με κατεύθυνση 5'→3' όπως υποδεικνύεται από τον *.

β. Στο τέλος της μεσόφασης, τα 46 χρωμοσώματα που υπάρχουν στο ανθρώπινο κύτταρο είναι διπλασιασμένα, οπότε η *EcoRI* κόβει 92 μόρια γραμμικού DNA. Επομένως, αν $v_1, v_2, v_3, \dots, v_{92}$ ο αριθμός των θέσεων που αναγνωρίζει και κόβει η *EcoRI* σε κάθε γραμμικό μόριο, θα ισχύει $v_1 + v_2 + v_3 + \dots + v_{92} = 1000$. Σε κάθε γραμμικό μόριο DNA που κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση, τα τμήματα που δημιουργούνται είναι κατά 1 περισσότερα από τις θέσεις αναγνώρισης, για κάθε

μόριο DNA, και επομένως στην περίπτωση του προβλήματος θα είναι: $v_1 + 1 + v_2 + 1 + v_3 + 1 + \dots + v_{92} + 1 = 1000 + 92 = 1092$. Επομένως, τα τμήματα που θα προκύψουν θα είναι 1092.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Οι οργανισμοί που αναπαράγονται αμφιγονικά, μέσω της μείωσης παράγουν γαμέτες, δηλαδή εξειδικευμένα αναπαραγωγικά κύτταρα, που έχουν πάρει, από κάθε ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων, υποχρεωτικά τη μία χρωματίδα, η οποία με το τέλος της μείωσης αντιστοιχεί σε ένα χρωμόσωμα.

α. Να εξηγήσετε τον όρο “ομόλογα χρωμοσώματα” (μονάδες 4) και να αναφέρετε δύο περιπτώσεις κυττάρων του ανθρώπου που δεν διαθέτουν ομόλογα χρωμοσώματα (μονάδες 2).

β. Να αναφέρετε την ποσότητα DNA του πυρήνα (γονιδίωμα) που αναμένεται να βρούμε σε έναν φυσιολογικό αρσενικό και θηλυκό γαμέτη του ανθρώπου (μονάδες 2) και να εξηγήσετε αν η ποσότητα του γονιδιώματος που περιέχεται σε έναν θηλυκό γαμέτη μπορεί να είναι διαφορετική από αυτήν ενός αρσενικού γαμέτη (μονάδες 4).

Μονάδες 12

4.2 Η μεσογειακή αναιμία ή θαλασσαιμία είναι μια ασθένεια που εμφανίζεται κυρίως στη γεωγραφική περιοχή της Μεσογείου και είναι αποτέλεσμα της μειωμένης παραγωγής των φυσιολογικών σφαιρινών της αιμοσφαιρίνης, κάτι που ελέγχεται γενετικά με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Από τις δύο βασικές μορφές της ασθένειας (α και β) η β-μεσογειακή αναιμία αποτελεί τη συχνότερη μορφή στη χώρα μας και εμφανίζεται είτε σε ομόζυγη μορφή, με το όνομα β-μεσογειακή αναιμία ή νόσος του Cooley, είτε σε ετερόζυγη μορφή, με το όνομα “στίγμα”. Σε ένα ζευγάρι ο άντρας είναι γνωστό ότι έχει “στίγμα”, ενώ η γυναίκα με πρόσφατες εξετάσεις αίματος αποδείχθηκε απολύτως φυσιολογική ως προς τη σύνθεση των αιμοσφαιρινών της. Το ζευγάρι αυτό αποφασίζει να αποκτήσει παιδιά και ζητά γενετική συμβουλή.

α. Στη συζήτηση που είχε το ζευγάρι με τον γενετικό σύμβουλο αναφέρθηκε ο όρος “πολλαπλά αλληλόμορφα”. Να περιγράψετε τον όρο αυτό στο ζευγάρι και να εξηγήσετε γιατί τα ανέφερε ο γενετικός σύμβουλος (Μονάδες 2). Να αναφέρετε τα αλληλόμορφα που εμφανίζονται στους γονότυπους των δύο γονέων (Μονάδες 4).

β. Να προβλέψετε την πιθανότητα το παραπάνω ζευγάρι να αποκτήσει παιδί που θα φέρει το “στίγμα” της μεσογειακής αναιμίας (Μονάδες 3).

γ. Να αναλύσετε δύο τρόπους με τους οποίους μπορεί οι γονείς να διαπίστωσαν το γόνοτυπό τους σχετικά με τη β' θαλασσαιμία (Μονάδες 4).

Μονάδες 13

4.1

α. Τα ομόλογα χρωμοσώματα που υπάρχουν στα σωματικά κύτταρα των ανώτερων οργανισμών παρουσιάζονται σε ζευγάρια που είναι μορφολογικά όμοια μεταξύ τους, έχουν δηλαδή ίδιο σχήμα (τα κεντρομερίδια τους στην ίδια θέση), μέγεθος και περιέχουν γονίδια που ελέγχουν το ίδιο γνώρισμα, αλλά έχουν διαφορετική προέλευση, δηλαδή το ένα είναι μητρικής και το άλλο πατρικής προέλευσης. Τα γονίδια αυτά εδράζονται στην ίδια θέση (γονιδιακός τόπος) και στα δύο χρωμοσώματα. Τα κύτταρα του ανθρώπου που δεν εμφανίζουν ομόλογα χρωμοσώματα είναι: οι γαμέτες και τα προϊόντα της πρώτης μειωτικής διαίρεσης [εναλλακτικά: ζυγωτά, και κατά συνέπεια σωματικά κύτταρα ανθρώπου, που προέρχονται από σύντηξη γαμετών με αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία (δομική ή αριθμητική έλλειψη), ή τα σωματικά κύτταρα αρσενικών ατόμων, όπου τα φυλετικά χρωμοσώματα, Χ και Υ, δεν είναι ομόλογα σε όλο το μήκος τους].

β. Το γενετικό υλικό του πυρήνα ενός κυττάρου αποτελεί το γονιδίωμά του. Ο όρος γονιδίωμα αναφέρεται συνήθως στο γενετικό υλικό που βρίσκεται στον πυρήνα. Το ανθρώπινο γονιδίωμα σε ένα απλοειδές κύτταρο (γαμέτη) αποτελείται από περίπου 3×10^9 ζεύγη βάσεων DNA, που είναι οργανωμένα σε 23 χρωμοσώματα. Στον άνθρωπο τα φυσιολογικά αρσενικά και θηλυκά άτομα έχουν στον πυρήνα των σωματικών τους κυττάρων 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης και ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες. Από τα 23 ζεύγη τα 22 είναι μορφολογικά ίδια στα αρσενικά και στα θηλυκά άτομα και ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Το 23ο ζεύγος στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δύο Χ χρωμοσώματα, ενώ στα αρσενικά από ένα Χ και ένα Υ χρωμόσωμα. Το Υ χρωμόσωμα είναι μικρότερο σε μέγεθος από το Χ. Τα χρωμοσώματα αυτά ονομάζονται φυλετικά και σε πολλούς οργανισμούς, συμπεριλαμβανομένου και του ανθρώπου, καθορίζουν το φύλο. Επομένως αν ένας αρσενικός γαμέτης φέρει το Υ χρωμόσωμα από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων, θα περιέχει σαφώς μικρότερη ποσότητα γονιδιώματος από έναν θηλυκό γαμέτη, στον οποίο θα συναντάμε πάντα ένα Χ χρωμόσωμα από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων.

4.2

α. Είναι γνωστό ότι στα διπλοειδή κύτταρα υπάρχουν δύο αλληλόμορφα για μία ορισμένη γενετική θέση, ενώ ένα απλοειδές κύτταρο, όπως ένας γαμέτης, έχει μόνο ένα. Εάν στον πληθυσμό υπάρχουν τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα για μία γενετική θέση, τότε αυτά ονομάζονται πολλαπλά αλληλόμορφα. Πολλά γονίδια που ευθύνονται για τη δημιουργία ασθενειών έχουν πολλαπλά

αλληλόμορφα γονίδια, όπως συμβαίνει στη β-θαλασσαιμία. Έτσι εξηγείται η αναφορά του γενετικού συμβούλου στον όρο “πολλαπλά αλληλόμορφα”. Η β-θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια, δηλαδή προκαλείται από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις και προσθήκες βάσεων. Τα συμπτώματα της ασθένειας διαφέρουν μεταξύ διαφόρων ατόμων και κυμαίνονται από σοβαρή αναιμία (παντελής έλλειψη πολυπεπτιδικής αλυσίδας β, συνεπώς και HbA) έως λιγότερο σοβαρή αναιμία (ελάττωση σύνθεσης πολυπεπτιδικής αλυσίδας β, συνεπώς σύνθεση HbA σε πολύ μικρή ποσότητα) και σχετίζονται με το είδος της μετάλλαξης που τα προκαλεί. Όσον αφορά τα αλληλόμορφα της β- αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης, η γυναίκα έχει 2 φυσιολογικά αλληλόμορφα και ο άντρας ένα μόνο φυσιολογικό αλληλόμορφο.

β. Αν το φυσιολογικό αλληλόμορφο της β αλυσίδας το συμβολίσουμε με B, τότε το παθολογικό θα το συμβολίσουμε με β, δεδομένου του αυτοσωμικού υπολειπόμενου τρόπου κληρονομιάς του. Επομένως οι γονότυποι του ζευγαριού ως προς τα γονίδια των β- αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης θα είναι BB και Bβ. Από την παραπάνω διασταύρωση η πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με “στίγμα” είναι 50% ($\frac{1}{2}$).

γ. Το ζευγάρι μπορεί να ταυτοποιήσει την ύπαρξη ή μη μεταλλάξεων στα αλληλόμορφα γονίδια που συμμετέχουν στη σύνθεση των β- αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης με την ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA (μοριακή διάγνωση) και με διάφορες βιοχημικές δοκιμασίες. Στην δεύτερη αυτή περίπτωση στα ομόζυγα άτομα παρατηρείται σε πολλές περιπτώσεις αύξηση της HbF, η οποία υποκαθιστά μερικώς τη λειτουργία της HbA, ενώ στα ετερόζυγα άτομα-φορείς παρατηρείται αυξημένη σύνθεση HbA₂, η οποία αποτελεί διαγνωστικό δείκτη.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Κάθε αμφιγονικά αναπαραγόμενος οργανισμός μπορεί να δίνει απογόνους με μοναδικούς συνδυασμούς χρωμοσωμάτων και γονιδίων. Αυτό συμβαίνει καθώς κατά τη διάρκεια σχηματισμού των γαμετών, ο ανεξάρτητος συνδυασμός των χρωμοσωμάτων και ο επιχiasμός δημιουργούν μια συλλογή, που είναι μάλλον απίθανο να υπάρχει ακριβώς η ίδια δεύτερη φορά. Στο φαινόμενο της ποικιλομορφίας των οργανισμών έρχεται, στη συνέχεια, να συνδράμει και η γονιμοποίηση των παραπάνω γαμετών. Έτσι, τελικά δημιουργείται ένα άτομο που είναι μάλλον αδύνατο να έχει πανομοιότυπό του ακόμη και μέσα στην ίδια οικογένεια. Παράλληλα η μείωση βοηθά στη διατήρηση σταθερού του χρωμοσωμικού αριθμού των ειδών μετά την γονιμοποίηση.

α. Να περιγράψετε το φαινόμενο του επιχiasμού (μονάδες 3), αναφέροντας παράλληλα το στάδιο του κυτταρικού κύκλου καθώς και τα κύτταρα στα οποία συμβαίνει (μονάδες 2).

β. Να αναλύσετε πως το φαινόμενο του επιχiasμού συνεισφέρει στην ποικιλομορφία των ειδών που αναπαράγονται με αμφιγονία (μονάδες 4).

γ. Να συγκρίνετε την ποσότητα του πυρηνικού DNA σε καθένα από τα δύο θυγατρικά κύτταρα, που προκύπτουν στο τέλος της μιτωτικής διαίρεσης, με αυτήν που συναντάμε σε καθένα από τα τέσσερα “κύτταρα- προϊόντα” της μειωτικής διαδικασίας (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2 Σε ένα ειδικά διαμορφωμένο εργαστήριο, ερευνητές βιολόγοι απομονώνουν ωάρια και κύτταρα μαστικών αδένων από διάφορα είδη θηλαστικών. Μετά από ανάλυση του γενετικού υλικού των κυττάρων βρέθηκε ότι η σύσταση βάσεων σε ένα ωάριο ήταν 31% Α, 31% Τ, 19% C, 19% και σε ένα είδος κυττάρων μαστικού αδένος 28% Α, 28% Τ, 22% C, 22% G. Οι ερευνητές σκέφτηκαν να κλωνοποιήσουν ένα συγκεκριμένο είδος θηλαστικού που απειλείται με εξαφάνιση χρησιμοποιώντας τα κύτταρα που έχουν στη διάθεσή τους.

α. Να εξηγήσετε αν τα κύτταρα με την συγκεκριμένη σύσταση βάσεων ανήκουν στο ίδιο ή σε διαφορετικά είδη οργανισμών (μονάδες 2). Να υπολογίσετε την σύσταση των βάσεων του πυρηνικού DNA στα κύτταρα του θηλαστικού που θα προκύψει από ενδεχόμενη διαδικασία κλωνοποίησης των παραπάνω κυττάρων (μονάδες 2) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2).

β. Στο ίδιο εργαστήριο γίνεται μικροέγχυση γονιδίου, που κωδικοποιεί μια φαρμακευτική πρωτεΐνη, στον πυρήνα γονιμοποιημένων ωαρίων ζώου, με σκοπό να προκύψουν διαγονιδιακά ζώα, τα οποία θα παράγουν τη συγκεκριμένη πρωτεΐνη σε μεγάλες

ποσότητες. Να αναφέρετε τους λόγους για τους οποίους είναι δυνατή η παραγωγή της πρωτεΐνης αυτής και από γενετικά τροποποιημένα βακτήρια (μονάδες 4) και να περιγράψετε ένα βασικό μειονέκτημα της παραγωγής φαρμακευτικών πρωτεϊνών από βακτήρια σε σύγκριση με την παραγωγή τους από διαγονιδιακά ζώα (μονάδες 3).

Μονάδες 13

4.1

α. Ο επιχiasμός συμβαίνει στα άωρα γενετικά κύτταρα που διανύουν την πρώτη μειωτική διαίρεση και συγκεκριμένα κατά το στάδιο της πρόφασης Ι. Εκεί ορισμένες φορές, εξαιτίας της σύναψης, είναι δυνατό οι μη αδελφές χρωματίδες των ομόλογων χρωμοσωμάτων, που έχουν γίνει πια ορατές, να «μπερδευτούν» μεταξύ τους. Έτσι δημιουργούνται τα χαρακτηριστικά και ορατά από στο οπτικό μικροσκόπιο χιάσματα, στα οποία οι χρωματίδες κόβονται και επανασυγκολλώνται, αφού όμως έχουν ανταλλάξει μεταξύ τους ομόλογα χρωμοσωμικά τμήματα. Το φαινόμενο αυτό, που ονομάζεται επιχiasμός, δίνει τη δυνατότητα στα ομόλογα χρωμοσώματα να ανταλλάξουν μεταξύ τους γονίδια. Αυτό εξασφαλίζει γενετική ποικιλότητα στους οργανισμούς που αναπαράγονται με αμφιγονία.

β. Σε αντίθεση με τον ανεξάρτητο συνδυασμό χρωμοσωμάτων, ο οποίος έχει ως αποτέλεσμα την αναδιανομή των γονιδίων που βρίσκονται σε μη ομόλογα χρωμοσώματα, ο επιχiasμός ανασυνδυάζει γονίδια που βρίσκονται στο ίδιο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων. Αυτό συμβαίνει, γιατί με την ανταλλαγή αντίστοιχων τμημάτων, που γίνεται μεταξύ των μη αδελφών χρωματίδων των ομόλογων χρωμοσωμάτων, ανταλλάσσονται και γονίδια.

γ. Με τη μίτωση από ένα αρχικό κύτταρο με διπλοειδή αριθμό χρωμοσωμάτων ($2n=46$ στον άνθρωπο) προκύπτουν δύο επίσης διπλοειδή γενετικά πανομοιότυπα κύτταρα (με $2n=46$ χρωμοσώματα). Καθένα από τα δύο θυγατρικά κύτταρα, που προκύπτουν με την μίτωση, παίρνει τη μία από τις δύο αδελφές χρωματίδες κάθε χρωμοσώματος του αρχικού κυττάρου. Επομένως, και τα δύο χρωμοσώματα κάθε ζεύγους ομόλογων χρωμοσωμάτων εκπροσωπούνται μία φορά σε καθένα από τα θυγατρικά κύτταρα που προκύπτουν. Με άλλα λόγια όλα τα αλληλόμορφα γονίδια που φέρει το αρχικό κύτταρο μεταβιβάζονται στα δύο γενετικά πανομοιότυπα θυγατρικά του. Με τη μείωση παράγονται εξειδικευμένα αναπαραγωγικά κύτταρα, που φέρουν το μισό αριθμό χρωμοσωμάτων από τον κανονικό, είναι δηλαδή απλοειδή. Οπότε ξεκινώντας από ένα αρχικό διπλοειδές κύτταρο με $2n=46$ χρωμοσώματα στον άνθρωπο, καταλήγουμε να παίρνουμε τέσσερα κύτταρα με $n=23$ χρωμοσώματα. Αυτό συμβαίνει μέσα από τις δύο διαδοχικές μειωτικές διαιρέσεις, όπου στο τέλος της πρώτης διαίρεσης, από κάθε ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων μόνο το ένα χρωμόσωμα, και με τις δυο του χρωματίδες ενωμένες, εκπροσωπείται στα δυο κύτταρα που προκύπτουν, ενώ στη δεύτερη μειωτική διαίρεση χωρίζονται οι αδελφές χρωματίδες κάθε χρωμοσώματος. Έτσι στο τέλος της δεύτερης μειωτικής διαίρεσης ένα αλληλόμορφο

γονίδιο από κάθε ζεύγος αλληλομόρφων εκπροσωπείται στα θυγατρικά κύτταρα. Προφανώς λοιπόν τα “κύτταρα-προϊόντα” της μείωσης εμφανίζουν γενετική απόκλιση από το αρχικό κύτταρο, αφού φέρουν διαφορετικούς συνδυασμούς αλληλομόρφων.

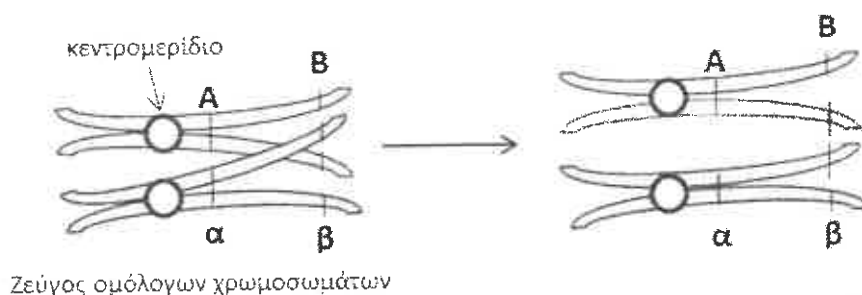
4.2

α. Η αναλογία των βάσεων $[(A+T)/(G + C)]$ διαφέρει από είδος σε είδος και σχετίζεται με το είδος του οργανισμού. Από τα δεδομένα προκύπτει ότι η αναλογία για το κύτταρο του μαστικού αδένος θα είναι $A+T / C + G = 28+28 / 22+22 = 56 / 44 \approx 2,273$, ενώ για το ωάριο θα ισχύει: $A+T / C + G = 31+31 / 19+19 = 62/38 \approx 1,632$. Αφού λοιπόν η αναλογία των βάσεων είναι διαφορετική για τα συγκεκριμένα κύτταρα, ανήκουν σε διαφορετικά είδη. Η σύσταση των βάσεων στα κύτταρα του ζώου-κλώνου που θα προκύψει θα είναι ακριβώς η ίδια με αυτή των κυττάρων του ζώου από το οποίο απομονώθηκε το μαστικό κύτταρο δηλαδή A: 28% T: 28% C:22% G:22%. Αυτό εξηγείται από τη διαδικασία της κλωνοποίησης, κατά την οποία ο πυρήνας ενός κυττάρου μαστικού αδένος τοποθετείται σε ωάριο, από το οποίο έχει προηγουμένως αφαιρεθεί ο πυρήνας. Από αυτό το “ωάριο” προκύπτουν με διαιρέσεις όλα τα κύτταρα του οργανισμού-κλώνου, τα οποία συνεπώς έχουν το ίδιο με αυτό γενετικό υλικό.

β. Η παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών από βακτήρια είναι δυνατή για δύο λόγους. (1) Ο γενετικός κώδικας είναι σχεδόν καθολικός, δηλαδή όλοι οι οργανισμοί έχουν τον ίδιο γενετικό κώδικα. Συνεπώς, το mRNA από οποιονδήποτε οργανισμό μπορεί να μεταφραστεί σε εκχυλίσματα φυτικών, ζωικών ή βακτηριακών κυττάρων *in vitro* και να παραγάγει την ίδια πρωτεΐνη. (2) Τα ριβοσώματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως θέση μετάφρασης για οποιοδήποτε mRNA. Ωστόσο, το βασικό μειονέκτημα παραγωγής ανθρώπινων φαρμακευτικών πρωτεϊνών από βακτήρια είναι ότι συνήθως οι πρωτεΐνες αυτές δεν είναι ακριβώς ίδιες με τις πρωτεΐνες του ανθρώπου, επειδή τα βακτήρια δεν διαθέτουν τους μηχανισμούς τροποποίησης των πρωτεϊνών που διαθέτουν οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί. (Εναλλακτικά: για την παραγωγή πρωτεϊνών σε βακτήρια απαιτείται η κατασκευή cDNA βιβλιοθηκών).

ΘΕΜΑ 4

4.1 Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζονται δύο φαινόμενα που παρατηρούνται μεταξύ των ομόλογων χρωμοσωμάτων κατά τη διάρκεια της πρόφασης στη πρώτη μειωτική διαίρεση και συμβάλλουν στη γενετική ποικιλότητα των οργανισμών που αναπαράγονται αμφιγονικά. Με βάση το σχήμα, τα αλληλόμορφα γονίδια A και α εδράζονται στο ίδιο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων με τα αλληλόμορφα γονίδια B και β, έχοντας ορισμένη απόσταση μεταξύ τους.



α. Να ονομάσετε (μονάδες 2) και να περιγράψετε τα φαινόμενα που απεικονίζονται στο παραπάνω σχήμα (μονάδες 4).

β. Στη μύγα δροσόφιλα, έχει βρεθεί ότι το παραπάνω φαινόμενο συμβαίνει μόνο στα θηλυκά και όχι στα αρσενικά άτομα. Να γράφουν οι γαμέτες των αρσενικών και θηλυκών ατόμων δροσόφιλας με γονότυπο AaBb που θα σχηματιστούν μετά την ολοκλήρωση της διαδικασίας της μείωσης, λαμβάνοντας υπόψη τη διάταξη των γονιδίων του σχήματος (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Για τη κατασκευή μιας γονιδιωματικής βιβλιοθήκης, ένας φοιτητής βιολογίας απομόνωσε πυρηνικό DNA από επιθηλιακά κύτταρα ανθρώπου που βρίσκονταν στην αρχή της μεσόφασης. Ως φορέα κλωνοποίησης, επέλεξε ένα πλασμίδιο που έφερε (μεταξύ άλλων) ένα γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη και το γονίδιο LacZ. Το γονίδιο LacZ κωδικοποιεί τη β-γαλακτοσιδάση, ένα ένζυμο που φυσιολογικά υδρολύει το σάκχαρο λακτόζη. Το ένζυμο αυτό έχει, επίσης, τη δυνατότητα να υδρολύει ένα συνθετικό μόριο που μοιάζει με τη λακτόζη, την ουσία X-gal, παράγοντας κατά τη διάσπαση ένα προϊόν μπλε χρώματος. Στη συνέχεια, ο φοιτητής έκοψε τα πλασμίδια και το DNA του ανθρώπου χρησιμοποιώντας τη περιοριστική ενδονουκλεάση Π και τα ανέμειξε μεταξύ τους.

Τα πλασμίδια που χρησιμοποίησε περιείχαν μία μόνο θέση αναγνώρισης από τη περιοριστική ενδονουκλεάση Π μέσα στο γονίδιο LacZ.

α. Εάν από τη δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης στο πυρηνικό DNA ενός επιθηλιακού κυττάρου ανθρώπου προκύπτουν 5.000 θραύσματα DNA, να βρείτε τον ελάχιστο αριθμό πλασμιδίων που θα χρειαστεί ο φοιτητής για τη κατασκευή ανασυνδυασμένων μορίων DNA, χωρίς την περαιτέρω τροποποίηση των θραυσμάτων (μονάδες 5).

β. Ο φοιτητής διέθετε βακτήρια, τα οποία δεν μπορούσαν να υδρολύσουν τη λακτόζη ή την X-gal, λόγω μιας μετάλλαξης που έφεραν στο γονίδιο LacZ στο κύριο μόριο DNA τους, και επίσης, δεν περιείχαν πλασμίδια. Μετά τον μετασχηματισμό τους, ο φοιτητής ανέπτυξε τα βακτήρια σε θρεπτικό υλικό στο οποίο είχε προσθέσει στρεπτομυκίνη και την ουσία X-gal. Μετά από 48 ώρες, παρατήρησε την ανάπτυξη αποικιών με μπλε και με άσπρο χρώμα. Να εξηγήσετε σε ποιού χρώματος αποικίες υπήρχαν βακτήρια που είχαν προσλάβει ανασυνδυασμένα μόρια DNA (μονάδες 5)....

γ. Αν στο θρεπτικό υλικό ο φοιτητής δεν προσέθετε αντιβιοτικό, να εξηγήσετε τι άλλου είδους αποικίες θα αναπτύσσονταν (μονάδα 1) και τι χρώμα θα είχαν αυτές (μονάδες 2).

Μονάδες 13

4.1

α. Τα φαινόμενα που απεικονίζονται στο σχήμα είναι η σύναψη των ομόλογων χρωμοσωμάτων και ο επιχiasμός. Κατά τη σύναψη των ομόλογων χρωμοσωμάτων στη διάρκεια της πρόφασης της 1^{ης} μειωτικής διαίρεσης, τα ομόλογα χρωμοσώματα πλησιάζουν και τοποθετούνται το ένα απέναντι στο άλλο ώστε να στοιχηθούν οι αντίστοιχοι γονιδιακοί τόποι. Εξαιτίας της σύναψης, είναι δυνατό οι μη αδελφές χρωματίδες να «μπερδεύονται» μεταξύ τους, να κόβονται και να επανασυγκολλώνται και έτσι, να ανταλλάσσουν τμήματα μεταξύ τους (επιχiasμός).

β. Στα θηλυκά άτομα δροσόφιλας, που συμβαίνει το φαινόμενο του επιχiasμού, γίνεται ανταλλαγή τμημάτων μεταξύ των ομόλογων χρωμοσωμάτων όπως φαίνεται στο σχήμα. Η σύσταση των χρωματίδων μετά τον επιχiasμό θα είναι: AB, Aβ, αB και αβ.

A	B
A	β
α	B
α	β

Οπότε θα σχηματιστούν τεσσάρων ειδών γαμέτες: AB, Aβ, αB και αβ.

Στα αρσενικά άτομα που δεν γίνεται επιχiasμός, οι χρωματίδες θα έχουν σύσταση AB και αβ. Οπότε θα σχηματιστούν μόνο δύο ειδών γαμέτες: AB και αβ.

4.2

α. Στον πυρήνα ενός ανθρώπινου κυττάρου που βρίσκεται στην αρχή της μεσόφασης υπάρχουν 46 γραμμικά μόρια DNA. Σε κάθε μόριο DNA, ανεξάρτητα από τον αριθμό θέσεων που κόβει η περιοριστική ενδονουκλεάση Π, υπάρχουν πάντα δύο θραύσματα τα οποία δεν μπορούν να ενσωματωθούν σε πλασμίδιο, γιατί έχουν μόνο από τη μια πλευρά τους μονόκλωνα άκρα μετά τη δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης Π.

Συνολικά, ο αριθμός των θραυσμάτων αυτών θα είναι: $46 \times 2 = 92$ θραύσματα. Ο φοιτητής θα χρειαστεί τουλάχιστον $5.000 - 92 = 4.908$ πλασμίδια για τη κατασκευή ανασυνδυασμένων μορίων DNA (επισημάνση: τα 92 θραύσματα θα μπορούν να ενσωματωθούν σε φορέα κλωνοποίησης μόνο μετά από ειδική προσθήκη μονόκλωνου άκρου).

β. Στο θρεπτικό υλικό αναπτύχθηκαν μόνο τα βακτήρια που είχαν ανθεκτικότητα στο αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη, δηλαδή τα βακτήρια που είχαν προσλάβει πλασμίδιο (είτε ανασυνδυασμένο είτε μη ανασυνδυασμένο) κατά τη διαδικασία μετασχηματισμού. Στα μετασχηματισμένα βακτήρια που είχαν προσλάβει πλασμίδιο στο οποίο δεν ενσωματώθηκε κάποιο θραύσμα του ανθρώπινου DNA (μη ανασυνδυασμένο), το γονίδιο *LacZ* ήταν λειτουργικό και άρα, τα βακτήρια αυτά είχαν τη δυνατότητα να μεταβολίσουν την ουσία X-gal που υπήρχε στο θρεπτικό τους υλικό και να την μετατρέψουν σε μια μπλε ουσία, βάφοντας όλη την αποικία μπλε. Τα μετασχηματισμένα βακτήρια που περιείχαν ανασυνδυασμένα πλασμίδια δεν είχαν τη δυνατότητα να παράγουν το ένζυμο β-γαλακτοσιδάση, επειδή το γονίδιο *LacZ* «είχε καταστραφεί» μετά την τοποθέτηση του ανθρώπινου DNA σε αυτό. Αυτό είχε ως συνέπεια, τα βακτήρια να μην μπορούν να μεταβολίσουν την ουσία X-gal στο θρεπτικό υλικό, να μην παραχθεί η μπλε ουσία και άρα, το χρώμα τους (και της αποικίας) ήταν άσπρο. Συνεπώς, οι άσπρες αποικίες έφεραν βακτήρια που είχαν προσλάβει ανασυνδυασμένα μόρια DNA.

γ. Εάν ο φοιτητής δεν προσέθετε το αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη στο θρεπτικό υλικό, τότε θα αναπτύσσονταν και αποικίες βακτηρίων που δεν θα είχαν μετασχηματιστεί. Παρόλο που τα βακτήρια αυτά θα διέθεταν το γονίδιο *LacZ* στο κύριο μόριο DNA, δεν θα παρήγαγαν β-γαλακτοσιδάση λόγω της μετάλλαξης του γονιδίου που έφεραν, οπότε δεν θα μπορούσαν να μεταβολίσουν την ουσία X-gal. Συνεπώς, οι αποικίες τους θα ήταν όλες άσπρες.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Στους προκαρυωτικούς οργανισμούς, όπως για παράδειγμα στην *Escherichia coli*, υπάρχουν μερικά γονίδια που μεταγράφονται συνεχώς και κωδικοποιούν πρωτεΐνες που χρειάζονται για τις βασικές λειτουργίες του κυττάρου. Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA που περιέχει ένα συνεχές γονίδιο που κωδικοποιεί ένα μικρό πεπτίδιο.

I- TCCATATCGTACCCTAATGCGTCGACGATCGGTATC

II- AGGTATAGCATGGGATTACGCAGCTGCTAGCCATAG

α. Να βρείτε ποια από τις δύο αλυσίδες, I ή II, είναι η μεταγραφόμενη (μονάδα 1) αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 2). Να γράψετε το mRNA που θα σχηματιστεί (μονάδες 2) και να σημειώσετε σε αυτό την 5' και 3' αμετάφραστη περιοχή (μονάδα 1).

β. Το mRNA του ερωτήματος (α) συνδέεται με ένα ριβόσωμα και ξεκινάει τη διαδικασία της μετάφρασής του. Να υπολογίσετε πόσοι δεσμοί υδρογόνου θα σχηματιστούν όταν το πέμπτο tRNA συνδεθεί στο ριβόσωμα (μονάδες 3). Να βρείτε ποιο αντικωδικόνιο θα φέρει το τελευταίο tRNA που θα προσδεθεί στο ριβόσωμα για να ολοκληρωθεί η σύνθεση αυτού του μικρού πεπτιδίου (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2 Η Ειρήνη, φοιτήτρια Βιολογίας, που κάνει τη πρακτική της εξάσκηση σε ένα εργαστήριο κυτταρογενετικής, μαθαίνει τη διαδικασία κατασκευής καρυοτύπου από κύτταρα αίματος ανθρώπου. Στην παρακάτω εικόνα, απεικονίζεται τμήμα καρυοτύπου ενός φυσιολογικού ανθρώπου που κατασκεύασε η Ειρήνη και στο οποίο περιλαμβάνονται και τα φυλετικά χρωμοσώματα.



α. Να εξηγήσετε από ποια είδη κυττάρων του ανθρώπινου αίματος (τα ερυθρά ή τα λευκά αιμοσφαίρια) απομονώθηκαν τα χρωμοσώματα της εικόνας (μονάδες 3). Να περιγράψετε για ποιο λόγο και με ποιο τρόπο προκάλεσε η Ειρήνη *in vitro* πολλαπλασιασμό των κυττάρων που απομόνωσε (μονάδες 2).

β. Να βρείτε το φύλο του ατόμου από το οποίο προέκυψε ο παραπάνω καρυότυπος (μονάδες 4).

γ. Να υπολογίσετε από πόσες χρωματίδες και από πόσες πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες αποτελούνται (συνολικά) τα φυλετικά χρωμοσώματα της εικόνας (μονάδες 4).

Μονάδες 13

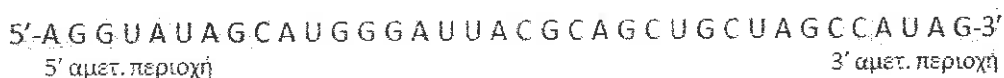
4.1

α. Η μεταγραφόμενη ή μη κωδική αλυσίδα ενός γονιδίου είναι η αλυσίδα DNA που χρησιμοποιείται ως καλούπι για τη σύνθεση του μορίου RNA. Εντοπίζουμε το 3'-TAC-5', που είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο ως προς το κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης 5'-AUG-3' του mRNA και διαβάζουμε την αλληλουχία ανά τριάδες, συνεχώς και μη επικαλυπτόμενα, μέχρι να βρούμε ένα από τα 3'-ACT-5', 3'-ATT-5' και 3'-ATC-5' που είναι συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα των κωδικονίων λήξης 5'-UGA-3', 5'-UAA-3' και 5'-UAG-3', αντίστοιχα. Εντοπίζουμε τα παραπάνω στην I αλυσίδα, όπως φαίνεται παρακάτω. Άρα η μεταγραφόμενη αλυσίδα είναι η I.



(εναλλακτικά: Η κωδική αλυσίδα είναι η II αφού σε αυτήν εντοπίζονται το κωδικόνιο έναρξης 5'-ATG-3', το κωδικόνιο λήξης 5'-TAG-3', καθώς και ακέραιος αριθμός τριπλετών ανάμεσά τους αφού πρόκειται για συνεχές γονίδιο. Άρα, η μεταγραφόμενη (μη κωδική) αλυσίδα είναι η I).

Το mRNA που θα σχηματιστεί, θα είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο της αλυσίδας I:



Οι 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές σημειώνονται παραπάνω.

β. Όταν το πέμπτο tRNA συνδεθεί στο ριβόσωμα, μεταξύ του πέμπτου κωδικονίου (5'-AGC-3') και του πέμπτου αντικωδικονίου (3'-UCG-5') θα σχηματιστούν: $[1 \times 2] + [2 \times 3] = 8$ δεσμοί υδρογόνου.

Το τελευταίο tRNA που θα προσδεθεί στο ριβόσωμα θα φέρει το αντικωδικόνιο 3'-ACG-5' (ή 5'-GCA-3') επειδή θα συνδεθεί με το έκτο κωδικόνιο του mRNA (5'-UGC-3'). Δεν υπάρχει tRNA που να αντιστοιχεί στο κωδικόνιο λήξης.

4.2

α. Για να κατασκευάσουμε έναν καρυότυπο, θα πρέπει να γίνει απομόνωση χρωμοσωμάτων από τον πυρήνα κυττάρων. Στον άνθρωπο, τα ερυθρά αιμοσφαίρια

που βρίσκονται στο αίμα είναι ώριμα, που σημαίνει ότι έχουν χάσει τον πυρήνα τους. Συνεπώς, τα χρωμοσώματα του καρυοτύπου απομονώθηκαν από τα λευκά αιμοσφαίρια.

Η μελέτη των χρωμοσωμάτων είναι δυνατή μόνο σε κύτταρα τα οποία διαιρούνται. Τα κύτταρα αυτά μπορεί να προέρχονται είτε από ιστούς που διαιρούνται φυσιολογικά είτε από κυτταροκαλλιέργειες, όπου γίνεται *in vitro* επαγωγή της διαίρεσης με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση.

β. Στον άνθρωπο, τα φυλετικά χρωμοσώματα είναι το X και το Y. Το Y χρωμόσωμα είναι μικρότερο σε μέγεθος από το X και η παρουσία του Y χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο. Σε όλα τα άτομα, τα 22 ζεύγη χρωμοσωμάτων είναι πάντα μορφολογικά όμοια. Το 23^ο ζεύγος χρωμοσωμάτων θα είναι μορφολογικά ίδιο στα θηλυκά (XX), αλλά διαφορετικό στα αρσενικά άτομα (XY). Στη εικόνα, το τελευταίο ζεύγος χρωμοσωμάτων που απεικονίζεται, αποτελείται από διαφορετικά σε μέγεθος χρωμοσώματα, άρα σύμφωνα με τα παραπάνω, το άτομο είναι αρσενικό.

γ. Τα χρωμοσώματα που απεικονίζονται στον καρυότυπο είναι μεταφασικά, δηλαδή είναι διπλασιασμένα και αποτελούνται από δύο αδελφές χρωματίδες το καθένα. Άρα, τα φυλετικά χρωμοσώματα αποτελούνται συνολικά από 4 χρωματίδες. Κάθε χρωματίδα είναι ένα δίκλωνο μόριο DNA, δηλαδή αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες. Άρα, θα υπάρχουν συνολικά $4 \times 2 = 8$ πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Ο όρος “γονίδιο” αναφέρεται συχνά σε επιστημονικές και όχι μόνο συζητήσεις για να δηλώσει τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται και εκφράζεται ένα χαρακτηριστικό ή μια ιδιότητα των ζωντανών οργανισμών. Ωστόσο, αλλιώς διατυπώνουν τον ορισμό του γονιδίου οι μοριακοί βιολόγοι και αλλιώς οι γενετιστές.

α. Να ορίσετε το “γονίδιο” με βάση τη Μεντελική (μονάδες 3) και με βάση τη μεταγενέστερη μοριακή προσέγγιση (μονάδες 3).

β. Να εξηγήσετε ποιες βασικές διαδικασίες περιλαμβάνει η έκφραση ενός γονιδίου με βάση το κεντρικό δόγμα της μοριακής βιολογίας (μονάδες 3) και να αναλύσετε πως τροποποιείται το δόγμα αυτό στην περίπτωση των γονιδίων των ιών που έχουν RNA για γενετικό υλικό (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2 Σε ένα εργαστήριο κυτταρογενετικής, φοιτητές παρατηρούν στο οπτικό μικροσκόπιο παρασκευάσματα κυττάρων που διαιρούνται. Ένας φοιτητής ισχυρίζεται ότι παρατηρεί κύτταρα στο στάδιο της 1ης μειωτικής διαίρεσης και συγκεκριμένα λίγο πριν την φάση της ανάφασης. Απευθύνεται στον βοηθό του εργαστηρίου προκειμένου να επιβεβαιώσει τη διαπίστωση του. Ο βοηθός όμως ισχυρίζεται πως τα παρατηρούμενα κύτταρα βρίσκονται σε μίτωση.

α. Να περιγράψετε την πειραματική διαδικασία την οποία ακολουθούμε προκειμένου να φτιάξουμε παρασκευάσματα από διαιρούμενα κύτταρα με σκοπό να μελετήσουμε τα χρωμοσώματά τους, αναφέροντας ενδεικτικά δύο χημικές ουσίες που θα μπορούσαν να χρησιμοποιηθούν στο πειραματικό πρωτόκολλο (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε τι μπορεί να παρατήρησε ο φοιτητής στο παρασκεύασμα και τον έκανε να πιστεύει ότι παρατηρεί μειωτική διαίρεση στο συγκεκριμένο στάδιο (μονάδες 4). Να εξηγήσετε τί πιστεύετε ότι ήταν εκείνο που παρατήρησε ο βοηθός και απέρριψε την υπόθεσή του (μονάδες 3).

Μονάδες 13

4.1

α. Ο Mendel πρότεινε ότι κάθε κληρονομικός χαρακτήρας, όπως το ύψος, ελέγχεται από δύο παράγοντες, που υπάρχουν σε κάθε άτομο. Σήμερα γνωρίζουμε ότι οι «κληρονομικοί παράγοντες» του Mendel είναι τα γονίδια. Αυτά αποτελούν δομικές και λειτουργικές μονάδες του DNA (ή του RNA των RNA ιών) με καθορισμένη αλληλουχία βάσεων και περιέχουν τις πληροφορίες που καθορίζουν όλα τα χαρακτηριστικά ενός οργανισμού. Τα γονίδια μεταγράφονται και παράγονται έτσι τα διάφορα είδη RNA ενός οργανισμού, εκ των οποίων το mRNA μεταφράζεται, περαιτέρω, σε πρωτεΐνες. Οι διαφορετικές μορφές του ίδιου χαρακτήρα ελέγχονται από αλληλόμορφα γονίδια, δηλαδή γονίδια που βρίσκονται στην ίδια θέση στα ομόλογα χρωμοσώματα και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα.

β. Σύμφωνα με το κεντρικό δόγμα της Μοριακής Βιολογίας η πληροφορία, που υπάρχει στα τμήματα του DNA, τα γονίδια, διά μέσου της μεταγραφής και της μετάφρασης, καθορίζει τη σειρά των αμινοξέων στην πρωτεΐνη. Οι πορείες της μεταγραφής και της μετάφρασης των γονιδίων αποτελούν τη γονιδιακή έκφραση. Σήμερα είναι γνωστό ότι οι ιοί περιέχουν ένα μόνο είδος νουκλεϊκού οξέος, το οποίο μπορεί να είναι DNA ή RNA. Οι RNA ιοί έχουν συνήθως γραμμικό RNA (σπανίως κυκλικό), το οποίο μπορεί να είναι μονόκλωνο ή δίκλωνο. Ένα ένζυμο που υπάρχει στους ίδιους τους ιούς, η αντίστροφη μεταγραφάση, χρησιμοποιεί ως καλούπι το RNA, για να συνθέσει DNA. Επιπλέον, σε ορισμένους ιούς το RNA έχει την ικανότητα να αυτοδιπλασιάζεται. Όλα τα παραπάνω τροποποιούν το κεντρικό δόγμα της Μοριακής Βιολογίας, έτσι ώστε και το RNA να αυτοδιπλασιάζεται και να μεταγράφεται αντίστροφα προς DNA.

4.2

α. Η μελέτη των χρωμοσωμάτων είναι δυνατή μόνο σε κύτταρα τα οποία διαιρούνται. Τα κύτταρα αυτά μπορεί να προέρχονται είτε από ιστούς που διαιρούνται φυσιολογικά είτε από κυτταροκαλλιέργειες, όπου γίνεται *in vitro* επαγωγή της διαίρεσης με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση. Ένα παράδειγμα, λοιπόν, χημικής ουσίας που μπορεί να χρησιμοποιηθεί στο πειραματικό πρωτόκολλο είναι μιτογόνος ουσία. Τα χρωμοσώματα μελετώνται κατά το στάδιο της μετάφρασης, όπου εμφανίζουν το μεγαλύτερο βαθμό συσπείρωσης και είναι ευδιάκριτα με οπτικό μικροσκόπιο. Επειδή σε ένα πληθυσμό διαιρούμενων κυττάρων, το ποσοστό αυτών που βρίσκονται στη μετάφαση είναι μικρό, χρησιμοποιούνται ουσίες, (όπως η κολχικίνη), που σταματούν την κυτταρική διαίρεση στη φάση αυτή. Η ουσία αυτή εμποδίζει

το σχηματισμό της ατράκτου, ενώ παράλληλα δε θανατώνει τα κύτταρα. [Προαιρετικά: στη συνέχεια τα κύτταρα επωάζονται σε κατάλληλο (υποτονικό) διάλυμα, ώστε να σπάσει η κυτταρική τους μεμβράνη. Τέλος, τα χρωμοσώματά τους απλώνονται σε αντικειμενοφόρο πλάκα, χρωματίζονται με ειδικές χρωστικές ουσίες και παρατηρούνται στο μικροσκόπιο].

β. Κατά την διάρκεια της πρώτης μειωτικής διαίρεσης και συγκεκριμένα στο τέλος της μειωτικής πρόφασης, ο φοιτητής μπορεί να παρατήρησε την απουσία πυρηνικής μεμβράνης και πυρηνίσκου. Επίσης τα ομόλογα χρωμοσώματα, συσπειρωμένα, ίσως ήταν τοποθετημένα στο ισημερινό επίπεδο (κατά ζεύγη όπως υπέθεσε - Το φαινόμενο αυτό, που ονομάζεται σύναψη, γίνεται έτσι ώστε οι αντίστοιχοι γονιδιακοί τόποι να είναι ο ένας απέναντι στον άλλο. Εκείνο που παρατήρησε ίσως ο βοηθός ήταν ο στίχος μεμονωμένων χρωμοσωμάτων, που δημιουργείται κατά τη μίτωση και όχι ζευγών ομολόγων, όπως υπέθεσε ο φοιτητής. Έτσι απέρριψε την υπόθεσή του.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Οι πρωτεΐνες, τα νουκλεϊκά οξέα, οι πολυσακχαρίτες και τα λιπίδια είναι ενώσεις μεγάλου μοριακού βάρους, γνωστές ως μακρομόρια. Από το συνδυασμό αυτών των μακρομορίων προκύπτουν σύμπλοκες ενώσεις όπως οι γλυκοπρωτεΐνες, οι νουκλεοπρωτεΐνες, οι λιποπρωτεΐνες κ.ά., οι οποίες δομούν το κύτταρο.

α. Να αναφέρετε δύο παραδείγματα κυτταρικών δομών ή περιοχών του ευκαρυωτικού κυττάρου στις οποίες μπορεί να ανιχνευθεί μια νουκλεοπρωτεΐνη (σύμπλοκη ένωση που αποτελείται από δύο μακρομόρια) (μονάδες 6).

β. Να αναφέρετε σε ποιους χώρους του ευκαρυωτικού κυττάρου συντίθεται μια γλυκοπρωτεΐνη (μονάδες 2) και να εξηγήσετε το κυτταρικό επίπεδο ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης με το οποίο γίνεται η προσθήκη των σακχάρων στην πεπτιδική αλυσίδα (μονάδες 4).

Μονάδες 12

4.2 Το σύστημα φυλοκαθορισμού είναι ένα βιολογικό σύστημα που καθορίζει την ανάπτυξη των χαρακτηριστικών του φύλου σε έναν οργανισμό. Σύμφωνα με το χρωμοσωμικό σύστημα, που ισχύει στον άνθρωπο, συγκεκριμένα χρωμοσώματα οδηγούν στη διαφοροποίηση του φύλου στον οργανισμό.

α. Να ονομάσετε και να συγκρίνετε τα χρωμοσώματα που καθορίζουν το φύλο στον άνθρωπο (μονάδες 2) και να εξηγήσετε το φύλο που θα έχουν τα νεογέννητα με τους ακόλουθους καρυοτύπους: ΧΧΥ, ΧΧΥΥ, ΧΟ (μονάδες 3). Να ερμηνεύσετε γιατί άλλα είδη οργανισμών με τους αντίστοιχους καρυοτύπους μπορεί να εμφανίζουν αντίθετο φύλο από τα νεογέννητα του προηγούμενου ερωτήματος (μονάδες 2).

β. Να γράψετε τη χρωμοσωμική σύσταση των φυσιολογικών γαμετών που δημιουργούνται σε έναν άντρα και μια γυναίκα (μονάδες 2) και να εξηγήσετε αν περιέχουν την ίδια ποσότητα πυρηνικού γενετικού υλικού (μονάδες 4).

Μονάδες 13

4.1

α. Δύο παραδείγματα κυτταρικών δομών, στα οποίες ανιχνεύονται νουκλεοπρωτεΐνες είναι ο πυρήνας, όπου εντοπίζεται η χρωματίνη, η οποία αποτελείται από DNA και πρωτεΐνες (και τα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωμάτια - τα οποία αποτελούνται από snRNA και πρωτεΐνες) και το αδρό ενδοπλασματικό δίκτυο όπου εντοπίζονται ριβοσώματα, τα οποία αποτελούνται από rRNA και πρωτεΐνες (εναλλακτικά: το κυτταρόπλασμα και τα μιτοχόνδρια - χλωροπλάστες όπου και εκεί εντοπίζονται ριβοσώματα).

β. Στα ριβοσώματα γίνεται η πρωτεϊνοσύνθεση. Ριβοσώματα υπάρχουν όχι μόνο στην επιφάνεια των μεμβρανών του αδρού ενδοπλασματικού δικτύου, αλλά και ελεύθερα στο κυτταρόπλασμα, καθώς επίσης και στα μιτοχόνδρια και στους χλωροπλάστες. Οι πρωτεΐνες που συντίθενται στα ριβοσώματα της επιφάνειας του αδρού ενδοπλασματικού δικτύου εισέρχονται, στη συνέχεια, στο εσωτερικό των αγωγών του. Εκεί ενδέχεται να υποστούν τροποποιήσεις (π.χ. προσθήκη σακχάρων).

Το επίπεδο ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης, στο οποίο αναφέρεται η τελική σύνθεση, είναι το επίπεδο μετά τη μετάφραση, καθώς μετά την πρωτεϊνοσύνθεση η πρωτεΐνη δέχεται την προσθήκη σακχάρου, για να γίνει βιολογικά λειτουργική.

4.2

α. Στον άνθρωπο τα φυσιολογικά αρσενικά και θηλυκά άτομα έχουν στον πυρήνα των σωματικών τους κυττάρων 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Από τα 23 ζεύγη, τα 22 είναι μορφολογικά ίδια στα αρσενικά και στα θηλυκά άτομα και ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Το 23ο ζεύγος στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δύο X χρωμοσώματα, ενώ στα αρσενικά από ένα X και ένα Y χρωμόσωμα. Το Y χρωμόσωμα είναι μικρότερο σε μέγεθος από το X. Τα χρωμοσώματα αυτά ονομάζονται φυλετικά και καθορίζουν το φύλο. Στον άνθρωπο η παρουσία του Y χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο. Επομένως το φύλο που θα έχουν τα νεογέννητα με τους καρυότυπους, XXY και XXYY, είναι αρσενικό και με καρυότυπο XO είναι θηλυκό.

Αυτός ο φυλοκαθορισμός ισχύει στον άνθρωπο και σε πολλούς οργανισμούς, αλλά όχι σε όλους τους οργανισμούς, γεγονός που μπορεί να εξηγήσει τον αντίστροφο φυλοκαθορισμό που παρατηρήθηκε.

β. Ο ανθρώπινος γαμέτης περιέχει συνολικά 23 χρωμοσώματα, από τα οποία 22 είναι αυτοσωμικά και 1 είναι φυλετικό. Επομένως, αν πρόκειται για θηλυκό ανθρώπινο γαμέτη θα έχει σύσταση 22 A +X, αν όμως πρόκειται για σπερματοζωάριο μπορεί να έχει σύσταση 22A +X ή 22A+Y. Η διαφορετική σύσταση των γαμετών, ως προς τα φυλετικά χρωμοσώματα, διαφοροποιεί την ποσότητα του πυρηνικού γενετικού υλικού σε αυτούς, γιατί το X χρωμόσωμα είναι μεγαλύτερο του Y.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Η γενετική πληροφορία είναι η καθορισμένη σειρά των βάσεων, όπως η πληροφορία μιας γραπτής φράσης είναι η σειρά των γραμμάτων που την αποτελούν. Η πληροφορία υπάρχει σε τμήματα του DNA με συγκεκριμένη ακολουθία, τα γονίδια. Η διατήρηση και η μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας από κύτταρο σε κύτταρο και από οργανισμό σε οργανισμό εξασφαλίζονται με την αντιγραφή του DNA, ενώ η έκφραση των γενετικών πληροφοριών επιτυγχάνεται με τον έλεγχο της σύνθεσης των πρωτεϊνών.

α. Να αναφέρετε τις πορείες που αποτελούν τη γονιδιακή έκφραση στα ευκαρυωτικά κύτταρα (μονάδες 3). Να γράψετε ονομαστικά τα ένζυμα που τοποθετούν ριβονουκλεοτίδια κατά τα στάδια της αντιγραφής και της μεταγραφής του DNA και να εξηγήσετε τον τρόπο δράσης τους (μονάδες 3).

β. Έστω μία χημική ένωση Χ, που χρησιμοποιείται ως αντιβιοτικό και η οποία αποτελεί ένα νουκλεοτίδιο που περιέχει την αζωτούχο βάση θυμίνη, με τη διαφορά ότι στο 3' άνθρακα δε διαθέτει ελεύθερη υδροξυλομάδα. Η ένωση αυτή μπορεί να διαπερνά την πλασματική μεμβράνη των μικροοργανισμών, εναντίον των οποίων χρησιμοποιείται ως αντιβιοτικό, αλλά όχι των ανθρώπινων κυττάρων. Να εξηγήσετε ποιο μηχανισμό των μικροοργανισμών πιστεύετε ότι παρεμποδίζει η ένωση Χ ώστε να διακόπτει την εξάπλωσή τους (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Στα σχήματα που ακολουθούν απεικονίζονται ένα ζεύγος ομολόγων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων. Ο γονότυπος του ατόμου είναι ΑαΒβ. Δίνεται ότι οι διαφορετικές γενετικές θέσεις των γονιδίων (Α,α και Β,β) βρίσκονται πάνω στο ίδιο χρωμόσωμα.

- Α. $\begin{matrix} \text{A} & & \text{A} \\ & \diagdown & / \\ & \text{X} & \\ & / & \diagdown \\ \text{B} & & \text{B} \end{matrix}$ $\begin{matrix} \text{A} & & \text{A} \\ & \diagdown & / \\ & \text{X} & \\ & / & \diagdown \\ \text{B} & & \text{B} \end{matrix}$
- Β. $\begin{matrix} \text{A} & & \text{A} \\ & \diagdown & / \\ & \text{X} & \\ & / & \diagdown \\ \beta & & \beta \end{matrix}$ $\begin{matrix} \alpha & & \alpha \\ & \diagdown & / \\ & \text{X} & \\ & / & \diagdown \\ \text{B} & & \text{B} \end{matrix}$
- Γ. $\begin{matrix} \text{A} & & \text{B} \\ & \diagdown & / \\ & \text{X} & \\ & / & \diagdown \\ \text{A} & & \text{B} \end{matrix}$ $\begin{matrix} \alpha & & \beta \\ & \diagdown & / \\ & \text{X} & \\ & / & \diagdown \\ \text{B} & & \beta \end{matrix}$
- Δ. $\begin{matrix} \text{A} & & \text{B} \\ & \diagdown & / \\ & \text{X} & \\ & / & \diagdown \\ \alpha & & \beta \end{matrix}$ $\begin{matrix} \alpha & & \beta \\ & \diagdown & / \\ & \text{X} & \\ & / & \diagdown \\ \beta & & \beta \end{matrix}$

- α. Να εξηγήσετε (χωρίς να ληφθεί υπόψη πιθανός επιχιασμός) ποιο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων αναπαριστά σωστά τον τρόπο με τον οποίο τα γονίδια βρίσκονται πάνω στα χρωμοσώματα (μονάδες 4).
- β. Να αναφέρετε ποιο είναι το λάθος στα άλλα ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων (μονάδες 6).
- γ. Να αιτιολογήσετε ποιους διαφορετικούς γαμέτες μπορεί να δώσει αυτό το άτομο (μονάδες 3).

Μονάδες 13

4.1

α. Οι πορείες της μεταγραφής ή/και της μετάφρασης των γονιδίων αποτελούν τη γονιδιακή έκφραση (τα γονίδια που κωδικοποιούν για rRNA, tRNA, snRNA μόνο μεταγράφονται). (Επιπρόσθετα μπορούν να αναφερθούν η ωρίμανση του mRNA και πιθανές μετα - μεταφραστικές τροποποιήσεις των πρωτεϊνών).

Κατά την αντιγραφή, επειδή οι DNA πολυμεράσες δεν έχουν την ικανότητα να αρχίσουν τη διαδικασία, ένα ειδικό σύμπλοκο ενζύμων, το πριμόσωμα, συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, τα πρωταρχικά τμήματα, συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες.

Κατά τη μεταγραφή, η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια, το ένζυμο τοποθετεί ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια της μιας αλυσίδας του DNA σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων.

β. Κατά την αντιγραφή, οι DNA πολυμεράσες τοποθετούν συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA. Οι DNA πολυμεράσες λειτουργούν μόνο προς καθορισμένη κατεύθυνση 5'→3' και τοποθετούν τα νουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3' άκρο της δεοξυριβόζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας. Συνεπώς η ουσία X, η οποία αποτελεί νουκλεοτίδιο θυμίνης, αλλά δε διαθέτει ελεύθερη 3' υδροξυλομάδα, παρεμποδίζει τον μηχανισμό της αντιγραφής των μικροοργανισμών με συνέπεια τον περιορισμό της εξάπλωσής τους (Δεν μπορεί να αναφερθεί η αντίστροφη μεταγραφή, γιατί σύμφωνα με την εκφώνηση οι μικροοργανισμοί διαθέτουν πλασματική μεμβράνη).

4.2

α. Ως γονότυπος αναφέρεται το σύνολο των αλληλόμορφων γονιδίων ενός οργανισμού και ως αλληλόμορφα ορίζονται τα γονίδια που ελέγχουν τις διαφορετικές μορφές του ίδιου χαρακτήρα και βρίσκονται στην ίδια θέση (γενετικό τόπο) στα ομόλογα χρωμοσώματα. Τα σχήματα αναφέρονται σε ένα άτομο ετερόζυγο για δυο χαρακτήρες: γονότυπος Αα για τον Α χαρακτήρα και Ββ για το Β χαρακτήρα. Τα γονίδια Α και α είναι μεταξύ τους αλληλόμορφα και θα βρίσκονται

στην ίδια γενετική θέση των ομολόγων χρωμοσωμάτων και το ίδιο θα ισχύει και για τα γονίδια B και β, τα οποία όμως θα εντοπίζονται σε διαφορετική θέση από τα A,α. Παρατηρείται ότι τα χρωμοσώματα είναι διπλασιασμένα και αποτελούνται από δύο, το καθένα, αδελφές χρωματίδες. Οι αδελφές χρωματίδες έχουν προέλθει από την αντιγραφή του DNA και είναι όμοιες μεταξύ τους (δε λαμβάνεται υπόψη ο επιχiasμός). Σύμφωνα με τα παραπάνω το σωστό ζεύγος χρωμοσωμάτων απεικονίζεται στο Β.

β. Στο σχήμα Α, στις αδελφές χρωματίδες εντοπίζονται διαφορετικά γονίδια A/α και B/β.

Στο σχήμα Γ, στο ίδιο χρωμόσωμα εντοπίζονται τα αλληλόμορφα του ενός χαρακτήρα (A/α), ενώ στο ομόλογο, στις ίδιες γενετικές θέσεις εντοπίζονται τα αλληλόμορφα του διαφορετικού χαρακτήρα (B/β). Επίσης οι αδελφές χρωματίδες φέρουν διαφορετικά γονίδια.

Στο σχήμα Δ, παρατηρείται το ίδιο λάθος με το Γ, με τη διαφορά ότι οι αδελφές χρωματίδες φέρουν τα ίδια γονίδια.

γ. Κατά τη μείωση Ι, διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα $\overset{A}{\underset{\beta}{X}}^{\alpha}$ και $\overset{a}{\underset{B}{X}}^{\beta}$

Κατά τη μείωση ΙΙ, διαχωρίζονται οι αδελφές χρωματίδες και προκύπτουν οι γαμέτες με γονιδιακή σύσταση: Αβ και αΒ.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Οι μεμβράνες που δομούν το κύτταρο έχουν μια χαρακτηριστική σύσταση στην οποία κυριαρχούν τα λιπίδια -κυρίως φωσφολιπίδια- τα οποία συνδέονται με πρωτεΐνες, αλλά και με υδατάνθρακες. Αυτή η σύμπλοκη κατασκευή από μακρομόρια ονομάζεται απλή στοιχειώδης μεμβράνη.

α. Να αναφέρετε τρεις δομές (ή οργανίδια) του κυττάρου που διαθέτουν διτλή στοιχειώδη μεμβράνη (μονάδες 3), καθώς και δύο δομές (ή οργανίδια), τα οποία δε διαθέτουν μεμβράνη (μονάδες 3).

β. Να περιγράψετε τη μεμβράνη που περιβάλλει τον πυρήνα και να εξηγήσετε το ρόλο της (μονάδες 4). Να συσχετίσετε τον ρόλο της πυρηνικής μεμβράνης με το μετα-μεταγραφικό επίπεδο ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης του κυττάρου (μονάδες 2).

Μονάδες 12

4.2 Τα γονίδια β και γ των αντίστοιχων αλυσίδων των αιμοσφαιρινών του ανθρώπου είναι αυτοσωμικά και βρίσκονται σε κοντινές γενετικές θέσεις στο ίδιο ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων. Ένας άνδρας και μία γυναίκα, ετερόζυγοι και για τα δυο γονίδια, έχουν ιστορικό πολλαπλών αποβολών. Απευθύνονται σε γενετιστή, προκειμένου να διερευνηθεί η αιτιολογία του ιατρικού ιστορικού τους.

α. Να ονομάσετε τις αιμοσφαιρίνες που εντοπίζονται στα ερυθρά αιμοσφαίρια ενός ενήλικου ατόμου και να περιγράψετε τη σύστασή τους (μονάδες 7).

β. Να αναφέρετε όλους τους πιθανούς γονότυπους που μπορεί να έχει, για τις δύο γενετικές θέσεις, το ζευγάρι (μονάδες 4) και να εξηγήσετε σε ποιους από αυτούς θα καταλήξει ο γενετιστής προκειμένου να εξηγήσει τις πολλαπλές αποβολές του ζευγαριού (μονάδες 2).

Μονάδες 13

4.1

α. Οι δομές του κυττάρου που διαθέτουν διπλή στοιχειώδη μεμβράνη είναι ο πυρήνας, οι χλωροπλάστες και τα μιτοχόνδρια. Οργανίδια που δε διαθέτουν μεμβράνη είναι ο πυρηνόσκοκος και το ριβόσωμα. Ο πυρήνας περιβάλλεται από τον πυρηνικό φάκελο ή πυρηνική μεμβράνη, που αποτελείται από δύο στοιχειώδεις μεμβράνες, μια εσωτερική και μια εξωτερική και η οποία έχει καθοριστική συμμετοχή στον έλεγχο των ουσιών που εισέρχονται ή εξέρχονται από τη συγκεκριμένη δομή. Η παρατήρηση του πυρηνικού φακέλου με το ηλεκτρονικό μικροσκόπιο δείχνει ότι κατά διαστήματα παρουσιάζει πόρους, που σχηματίζονται από τη συνένωση της εσωτερικής με την εξωτερική μεμβράνη. Οι πυρηνικοί πόροι παίζουν σημαντικό ρόλο στην επικοινωνία του πυρήνα με το κυτταρόπλασμα, γιατί ελέγχουν τα μακρομόρια που ανταλλάσσονται μεταξύ τους.

β. Στον πυρήνα πραγματοποιείται το πρώτο βήμα της ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης δηλαδή η μεταγραφή του DNA και η παραγωγή όλων των τύπων RNA. Επίσης, στο πυρηνόπλασμα πραγματοποιείται και το μετα-μεταγραφικό επίπεδο ρύθμισης, κατά το οποίο ελέγχεται η ωρίμανση των πρόδρομων mRNA. Τέλος, η πυρηνική μεμβράνη συμπεριλαμβάνεται στους μηχανισμούς του μετα-μεταγραφικού επιπέδου ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης, που αφορά στην ταχύτητα που το ώριμο mRNA αφήνει τον πυρήνα και εισέρχεται στο κυτταρόπλασμα.

4.2

α. Τα ερυθρά αιμοσφαίρια του ανθρώπου περιέχουν κυρίως μια πρωτεΐνη, την αιμοσφαιρίνη. Κάθε μόριο αιμοσφαιρίνης έχει σφαιρικό σχήμα στο χώρο και αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δύο όμοιες, καθεμιά από τις οποίες συνδέεται με μία ομάδα αίμης. Οι αιμοσφαιρίνες του ενήλικου ατόμου διαφέρουν από τις αντίστοιχες του εμβρύου. Η κύρια αιμοσφαιρίνη κατά την εμβρυϊκή ηλικία είναι η αιμοσφαιρίνη F (HbF) με σύσταση $\alpha_2\gamma_2$ δηλαδή αποτελείται από δύο πολυπεπτιδικές αλυσίδες α και από δύο γ . Κατά την ενήλικη ζωή, η κύρια αιμοσφαιρίνη είναι η HbA με σύσταση $\alpha_2\beta_2$, ενώ ανιχνεύονται και μικρές ποσότητες μιας άλλης αιμοσφαιρίνης, της HbA₂, με σύσταση $\alpha_2\delta_2$. Τα ενήλικα άτομα επίσης συνθέτουν πολύ μικρή ποσότητα (λιγότερο από 1 %) της HbF.

β. Β: φυσιολογικό γονίδιο για την β-αλυσίδα, β: παθολογικό γονίδιο β-θαλασσαιμίας. Γ: φυσιολογικό γονίδιο για την γ-αλυσίδα, γ: παθολογικό γονίδιο. Πιθανοί γονότυποι γονέων: ΒΓ/βγ ή Βγ/βΓ. Εφόσον και οι δύο γονείς είναι φορείς του παθολογικού γονιδίου γ, υπάρχει πιθανότητα το κύημα να έχει γονότυπο γγ και να μην είναι βιώσιμο, καθώς δεν μπορεί να συνθέσει την κύρια εμβρυική αιμοσφαιρίνη HbF, γεγονός που εξηγεί το ιστορικό των πολλαπλών αποβολών του ζευγαριού.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Τα αντιβιοτικά είναι χημικές ουσίες που παράγονται από μικροοργανισμούς και θανατώνουν άλλους μικροοργανισμούς ή αναστέλλουν την ανάπτυξή τους. Πολλά αντιβιοτικά μπορούν να συντεθούν και χημικά, αλλά η διαδικασία είναι τόσο ακριβή και επίπονη που δεν μπορεί να συγκριθεί σε κόστος με την παραγωγή από βακτήρια και από μύκητες σε βιοαναδραστήρες.

α. Να εξηγήσετε ποιους στόχους της εντατικής έρευνας για την ανακάλυψη νέων αντιβιοτικών εξυπηρετεί η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA (μονάδες 6).

β. Παρακάτω αναφέρονται τα ονόματα τριών αντιβιοτικών, καθώς και ο μηχανισμός δράσης τους σε διάφορα στάδια της γονιδιακής έκφρασης των βακτηρίων:

I. Κλυνδαμικίνη: παρεμποδίζει την πρόσδεση του mRNA στο ριβόσωμα,

II. Ριφαμυκίνη: συνδέεται με την RNA πολυμεράση και εμποδίζει τη δημιουργία του πρώτου φωσφοδιεστερικού δεσμού,

III. Χλωραμφενικόλη: παρεμποδίζει τη δημιουργία πεπτιδικού δεσμού.

Να εξηγήσετε σε ποιο συγκεκριμένο στάδιο της γονιδιακής έκφρασης του βακτηρίου δρα το κάθε αντιβιοτικό (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο mRNA με βάση τη συμπληρωματικότητα των αζωτούχων βάσεων. Η αλληλουχία των βάσεων του mRNA καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων στις πρωτεΐνες, με βάση έναν κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών, ο οποίος ονομάζεται γενετικός κώδικας και περιγράφεται από ορισμένα βασικά χαρακτηριστικά.

α. Να εξηγήσετε γιατί ο γενετικός κώδικας χαρακτηρίζεται ως: 1. Κώδικας τρυπλέτας και 2. Μη επικαλυπτόμενος (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε σύμφωνα με ποια χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα μπορούν να ερμηνευτούν οι εξής παρατηρήσεις:

1. Η αλληλουχία mRNA: 5' AUG.GGG.CCC.UGA.CCC.UAA.3' οδήγησε στην παραγωγή του πεπτιδίου H₂N-μεθειονίνη-γλυκίνη-προλίνη-τρυπτοφάνη-προλίνη-COOH στο βακτήριο *Candidatus hodgkinia cicadicola* (βακτήριο που παρασιτεί στα τζίτζικια και το οποίο δεν αναγνωρίζει όλα τα κωδικόνια λήξης) και του πεπτιδίου:

H₂N-μεθειονίνη-γλυκίνη-προλίνη-COOH στο κυτταρόπλασμα ανθρώπινων κυττάρων (με δεδομένο ότι δεν έχουν ακολουθήσει μετα - μεταφραστικές τροποποιήσεις) (μονάδες 4).

2. Η αλληλουχία: 5' AUG.GGG.AUU.CCC.UAG 3', αλλά και 5' AUG.GGG.AUC.CCC.UAG3' παρήγαγαν κατά τη μετάφρασή τους το ίδιο πεπτίδιο, Η₂N-μεθειονίνη-γλυκίνη-ισολευκίνη-προλίνη-COOH, στο κυτταρόπλασμα ανθρώπινων κυττάρων (μονάδες 3).

Μονάδες 13

4.1

α. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA εφαρμόζεται με στόχο:

- Την κλωνοποίηση όλων των γονιδίων που κωδικοποιούν ένζυμα απαραίτητα για τη βιοσύνθεση ενός αντιβιοτικού.
- Την ανάπτυξη αντιβιοτικών με ισχυρότερη δράση εναντίον ορισμένων μικροβίων και με λιγότερες παρενέργειες.
- Την κατασκευή γενετικά τροποποιημένων μικροοργανισμών με στόχο τη μεγαλύτερη απόδοση στην παραγωγή αντιβιοτικών.

β.

- I. Η Κλυνδαμικίνη, δρα στο στάδιο της έναρξης της μετάφρασης, γιατί σε αυτό το στάδιο πραγματοποιείται η σύνδεση του mRNA με τη μικρή ριβοσωμική υπομονάδα.
- II. Η Ριφαμυκίνη, παρεμβαίνει στο στάδιο της μεταγραφής και συγκεκριμένα στη σύνδεση των ριβονουκλεοτιδίων για τη δημιουργία RNA από την RNA πολυμεράση.
- III. Η Χλωραμφενικόλη παρεμβαίνει στο στάδιο της επιμήκυνσης της πρωτεϊνοσύνθεσης κατά το οποίο, συνδέονται τα αμινοξέα που μεταφέρουν τα tRNA με πεπτιδικό δεσμό (άρα δρα στο στάδιο της μετάφρασης).

4.2

α. 1. Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή μια τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, κωδικοποιεί ένα αμινοξύ. 2. Ο γενετικός κώδικας είναι μη επικαλυπτόμενος, δηλαδή κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο.

β. 1. Ο γενετικός κώδικας είναι σχεδόν καθολικός, δηλαδή παρότι ισχύει σε όλους τους οργανισμούς, μπορούν να παρατηρηθούν κάποιες διαφοροποιήσεις, όπως στο βακτήριο *Candidatus hodgkinia cicadicola*, στο οποίο το κωδικόνιο 5' UGA 3' δεν αποτελεί κωδικόνιο λήξης αλλά κωδικοποιεί ένα αμινοξύ: την τρυπτοφάνη.

2. Ο γενετικός κώδικας χαρακτηρίζεται ως εκφυλισμένος. Με εξαίρεση δύο αμινοξέα (μεθειονίνη και τρυπτοφάνη) τα υπόλοιπα 18 κωδικοποιούνται από δύο μέχρι και έξι διαφορετικά κωδικόνια. Τα κωδικόνια που κωδικοποιούν το ίδιο αμινοξύ ονομάζονται συνώνυμα. Σύμφωνα με το συγκεκριμένο χαρακτηριστικό του κώδικα εξηγείται η παραγωγή του ίδιου πεπτιδίου από τις δύο διαφορετικές αλληλουχίες mRNA στα ανθρώπινα κύτταρα. Τα κωδικόνια 5' AUU 3' και 5' AUC 3' είναι συνώνυμα και κωδικοποιούν το αμινοξύ ισουλευκίνη.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Σε πέντε διαφορετικά είδη φυτών έγινε διασταύρωση ενός αμιγούς ατόμου του είδους με λευκό και ενός αμιγούς ατόμου του ίδιου είδους με κόκκινο άνθος (το χρώμα του άνθους ελέγχεται από αυτοσωματικό ζεύγος αλληλομόρφων). Προέκυψαν τα παρακάτω αποτελέσματα όσον αφορά στη φαινοτυπική αναλογία των απογόνων:

Είδος 1: 100% λευκό χρώμα

Είδος 2: 100% κόκκινο χρώμα

Είδος 3 : 100% ροζ χρώμα

Είδος 4: 100% ασπροκόκκινο χρώμα

α. Να εξηγήσετε τον τρόπο που κληρονομείται το χρώμα σε κάθε είδος (μονάδες 6).

β. Να γίνουν οι αντίστοιχες διασταυρώσεις (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Η καναμυκίνη είναι ένα αντιβιοτικό που επιτρέπει την πρόσδεση οποιουδήποτε tRNA, κατά παράβαση της συμπληρωματικότητας κωδικονίου-αντικωδικονίου, στη δεύτερη θέση του ριβοσώματος, εμποδίζοντας την παραγωγή των πρωτεϊνών των μικροοργανισμών και αναστέλλοντας τον πολλαπλασιασμό τους.

α. Να περιγράψετε τη δομή του ριβοσώματος αναλύοντας ποιες θέσεις πρόσδεσης διαθέτει (μονάδες 4) και να ονομάσετε τα μακρομόρια που το αποτελούν (μονάδες 2).

β. Να περιγράψετε το στάδιο της μετάφρασης στο οποίο παρεμβαίνει η καναμυκίνη (μονάδες 4) και να εξηγήσετε την πιθανή συνέπεια της παρέμβασης αυτής (μονάδες 3).

Μονάδες 13

4.1

Είδος 1: Όλοι οι απόγονοι της διασταύρωσης έχουν λευκό χρώμα, επομένως το λευκό χρώμα είναι επικρατές του κόκκινου.

Έστω Α, το αλληλόμορφο που καθορίζει το λευκό χρώμα και α το αλληλόμορφο που καθορίζει το κόκκινο. Η διασταύρωση είναι:

P (γονότυποι): AA × αα

Γαμέτες: A / α

F1 (γονότυποι): 100% Αα

F1 (φαινότυποι): 100% λευκό

Είδος 2: Όλοι οι απόγονοι της διασταύρωσης έχουν κόκκινο χρώμα, επομένως το κόκκινο χρώμα είναι επικρατές του λευκού.

Έστω Α, το αλληλόμορφο που καθορίζει το κόκκινο χρώμα και α το αλληλόμορφο που καθορίζει το λευκό. Η διασταύρωση είναι:

P (γονότυποι): AA × αα

Γαμέτες: A / α

F1 (γονότυποι): 100% Αα

(φαινότυποι): 100% κόκκινο

Είδος 3: Όλοι οι απόγονοι της διασταύρωσης έχουν ροζ χρώμα, που είναι ενδιάμεσο στο λευκό και στο κόκκινο, επομένως τα αλληλόμορφα για το χρώμα είναι στελώς επικρατή. Έστω ΚΚ: κόκκινο χρώμα, ΛΛ: λευκό χρώμα και ΚΛ: ροζ χρώμα. Η διασταύρωση είναι:

P: (γονότυποι): ΚΚ × ΛΛ

Γαμέτες: Κ / Λ

F1: (γονότυποι): 100% ΚΛ

(φαινότυποι): 100% ροζ

Είδος 4: Όλοι οι απόγονοι της διασταύρωσης έχουν ασπροκόκκινο χρώμα, που αποτελεί έκφραση ταυτόχρονη του λευκού και του κόκκινου χρώματος, επομένως τα αλληλόμορφα για το χρώμα είναι συνεπικρατή. Έστω ΚΚ: κόκκινο χρώμα, ΛΛ: λευκό χρώμα και ΚΛ: ασπροκόκκινο χρώμα. Η διασταύρωση είναι:

P (γονότυποι): ΚΚ × ΛΛ

Γαμέτες: K / A

F1 (γονότυποι): 100% ΚΛ

(φαινότυποι): 100% ασπροκόκκινο

4.2

α. Κάθε ριβόσωμα αποτελείται από δύο υπομονάδες, μια μικρή και μια μεγάλη. Διαθέτει μία θέση πρόσδεσης του mRNA στη μικρή υπομονάδα και δύο θέσεις εισδοχής των tRNA στη μεγάλη υπομονάδα. Τα μακρομόρια που το αποτελούν είναι rRNA και πρωτεΐνες.

β. Η καναμυκίνη παρεμβαίνει στο στάδιο της επιμήκυνσης την μετάφρασης. Κατά την επιμήκυνση, αμέσως μετά τη δημιουργία του συμπλόκου έναρξης της πρωτεϊνσύνθεσης, ένα νέο μόριο tRNA με αντικωδικόνιο συμπληρωματικό του δεύτερου κωδικονίου του mRNA τοποθετείται στη δεύτερη θέση του ριβοσώματος, μεταφέροντας το δεύτερο αμινοξύ. Μεταξύ της μεθειονίνης και του δεύτερου αμινοξέος σχηματίζεται πεπτιδικός δεσμός και αμέσως μετά, το πρώτο tRNA αποσυνδέεται από το ριβόσωμα και απελευθερώνεται στο κυτταρόπλασμα όπου συνδέεται πάλι με μεθειονίνη, έτοιμο για επόμενη χρήση. Το ριβόσωμα και το mRNA έχουν τώρα ένα tRNA, πάνω στο οποίο είναι προσδεμένα δύο αμινοξέα. Έτσι αρχίζει η επιμήκυνση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας, η οποία συνεχίζει να αναπτύσσεται καθώς νέα tRNA, μεταφέρουν αμινοξέα τα οποία συνδέονται μεταξύ τους. Συνεπώς, η καναμυκίνη ανταγωνίζεται τα tRNA (που μεταφέρουν τα σωστά αμινοξέα) για τη δεύτερη θέση εισδοχής του ριβοσώματος, με αποτέλεσμα να μεταφέρονται τυχαία αμινοξέα και να αλλάζει η σύσταση (και συνεπώς η λειτουργικότητα) των πρωτεϊνών που προκύπτουν.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Η νόσος του Huntington ήταν η πρώτη νόσος που χαρτογραφήθηκε. Πρόκειται για μια χρόνια νευροεκφυλιστική ασθένεια του εγκεφάλου, η οποία οδηγεί στο θάνατο σε προχωρημένη ηλικία. Η νόσος τυπικά ξεκινάει μεταξύ των ηλικιών 30 και 50 ετών, αλλά μπορεί να αρχίσει και σε νεότερη ηλικία. Το πιο συχνό σύμπτωμα της νόσου είναι κινήσεις που ο ασθενής δεν μπορεί να ελέγξει. Αυτές αποκαλούνται συνολικά χορεία. Η χορεία προκαλεί κινήσεις που μοιάζουν με χορό. Η νόσος του Huntington προκαλείται από επέκταση τμήματος του γονιδίου Huntington (HTT), το οποίο βρίσκεται στο μικρό βραχίονα του χρωμοσώματος 4 (4p16.3). Συγκεκριμένα, η αλληλουχία CAG επαναλαμβάνεται πολλές φορές. Αυτή η επέκταση προκαλεί αυξημένη απώλεια νευρικών κυττάρων. Η νόσος του Huntington είναι κληρονομική. Γονείς που πάσχουν από τη νόσο μπορούν να γεννήσουν υγιή παιδιά, αγόρια και κορίτσια σε ίση αναλογία.

α. Να εξηγήσετε με βάση τις παραπάνω πληροφορίες τον τρόπο κληρονομικότητας της νόσου (μονάδες 3) και να ορίσετε την έννοια της χαρτογράφησης (μονάδες 3).

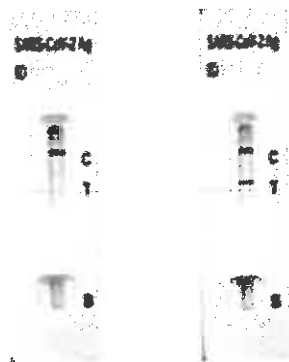
β. Η Μαρία είναι απόλυτα υγιής και στην οικογένειά της δεν υπάρχει κανένα άτομο που να απεβίωσε από τη νόσο Huntington. Παντρεύτηκε το Γιώργο, του οποίου ο πατέρας και ο παππούς απεβίωσαν από τη νόσο Huntington σε μέση ηλικία, ενώ η μητέρα του βρίσκεται στην τρίτη ηλικία, και είναι απόλυτα υγιής. Ο Γιώργος πραγματοποίησε μοριακή ανάλυση και βρέθηκε θετικός στην τρινοκυκλοπιδική επανάληψη CAG. Να υπολογίσετε την πιθανότητα ο απόγονος του Γιώργου και της Μαρίας να είναι υγιής (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Η τεχνική παραγωγής των μονοκλωνικών αντισωμάτων αναπτύχθηκε το 1975 και είναι παρόμοια για όλες τις εφαρμογές τους. Τα μονοκλωνικά αντισώματα επειδή αναγνωρίζουν ειδικά έναν αντιγονικό καθοριστή, είναι πολύ χρήσιμα ως ανοσοδιαγνωστικά. Μπορούν να ανιχνεύσουν στα υγρά του σώματος (αίμα, ούρα κ.ά.) ουσίες, που είναι υπεύθυνες για ποικίλες ασθένειες, παθογόνους μικροοργανισμούς, καθώς και τη διακύμανση της συγκέντρωσης διάφορων προϊόντων του μεταβολισμού, η οποία μπορεί να σχετίζεται με την πιθανότητα εμφάνισης κάποιας ασθένειας.

α. Να περιγράψετε τα βασικά βήματα παραγωγής των μονοκλωνικών αντισωμάτων εναντίον του κορωνοϊού της νόσου Covid19 (μονάδες 6).

β. Στην εικόνα παρουσιάζεται ένα αρνητικό (αριστερά) και ένα θετικό (δεξιά) ανοσοδιαγνωστικό τεστ εναντίον του κορωνοϊού της covid19. Σε ένα ανοσοδιαγνωστικό τεστ (κοινώς γνωστό ως “self test”) εναντίον του συγκεκριμένου κορωνοϊού βρίσκονται “κολλημένα” μονοκλωνικά αντισώματα εναντίον κάποιου ειδικού τμήματος του ιού. Με βάση τις παραπάνω πληροφορίες και τις γνώσεις σας σχετικά με τα μονοκλωνικά αντισώματα, να εξηγήσετε πώς νομίζετε ότι ανιχνεύεται ο κορωνοϊός covid19 με το self test (μονάδες 5). Να αναφέρετε δύο πλεονεκτήματα της συγκεκριμένης τεχνικής (μονάδες 2).



Μονάδες 13

4.1

α. Το γεγονός ότι γεννιούνται με τη νόσο αγόρια και κορίτσια σε ίση αναλογία σημαίνει ότι δεν εξαρτάται ο τρόπος κληρονομικής της νόσου από το φύλο. Επομένως, κληρονομείται με αυτοσωμικό τύπο κληρονομικότητας και όχι φυλοσύνδετο. Επομένως, εφόσον γονείς που πάσχουν γεννούν υγιή παιδιά, σημαίνει ότι η νόσος Huntington κληρονομείται με επικρατή τύπο κληρονομικότητας. Χαρτογράφηση είναι ο εντοπισμός της θέσης των γονιδίων και άλλων ρυθμιστικών ή μη αλληλουχιών στα χρωμοσώματα.

β. Έστω Α το παθολογικό αλληλόμορφο και α το φυσιολογικό. Το γεγονός ότι η Μαρία είναι απόλυτα υγιής σημαίνει ότι έχει γονότυπο αα. Εφόσον ο παππούς και ο πατέρας του Γιώργου απεβίωσαν από τη νόσο, σημαίνει ότι έφεραν ένα παθολογικό αλληλόμορφο Α τουλάχιστον. Η θετική μοριακή εξέταση του Γιώργου έδειξε ότι φέρει το παθολογικό αλληλόμορφο Α. Επίσης, η μητέρα του Γιώργου είναι απόλυτα υγιής, δηλαδή έχει γονότυπο αα. Επομένως, ο Γιώργος έχει γονότυπο Αα. Επομένως, η διασταύρωση του Γιώργου και της Μαρίας είναι:

P (γονότυποι): $\sigma^{\circ} Aa \times aa \varphi$

Γαμέτες : $\varphi A, a / a\varphi$

F1: $1 Aa : 1 aa$

Άρα, η πιθανότητα να είναι υγιής ο απόγονος του Γιώργου και της Μαρίας είναι 1/2.

4.2

α. Κατά την τεχνική πυρασκευής μονοκλωνικών αντισωμάτων εισάγεται σε ποντικό ένα αντιγόνο, όπως για παράδειγμα ο κορωνοϊός της νόσου covid19, το οποίο ενεργοποιεί το ανοσοποιητικό σύστημα του ποντικού και μετά από κάποιο χρονικό διάστημα ξεκινάει η παραγωγή αντισωμάτων εναντίον του από εξειδικευμένα Β λεμφοκύτταρα. Έπειτα από δύο εβδομάδες αφαιρείται ο σπλήνας του ποντικού και απομονώνονται τα Β λεμφοκύτταρα. Αυτά συντηρούνται με καρκινικά κύτταρα και παράγονται τα υβριδώματα που παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα εναντίον κάποιου αντιγονικού καθοριστή του αντιγόνου του κορωνοϊού. Τα υβριδώματα αποθηκεύονται σε χαμηλές θερμοκρασίες (-80°C) και μπορούν να αποφυχθούν και να παράξουν οποιαδήποτε στιγμή το μονοκλωνικό αντίσωμα.

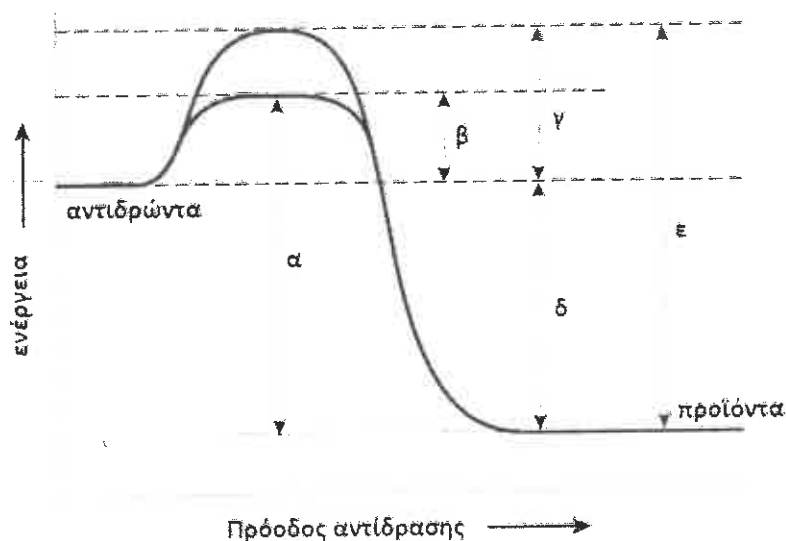
β. Τα μονοκλωνικά αντισώματα αναγνωρίζουν, προσδένονται επιλεκτικά και έτσι ανιχνεύουν

έναν συγκεκριμένο αντιγονικό καθοριστή, ο οποίος μπορεί να είναι μια πρωτεΐνη στην επιφάνεια του ιού. Η σύνδεση με αυτόν γίνεται οπτικά αντιληπτή (θετικό τεστ). Έτσι, όταν δεν υπάρχει ο αντιγονικός καθοριστής δεν υπάρχει σύνδεση, και το τεστ χαρακτηρίζεται ως αρνητικό (αριστερά). Αντίθετα, όταν υπάρχει ο αντιγονικός καθοριστής, η σύνδεση αυτού με το αντισωμα γίνεται οπτικά αντιληπτή και το τεστ χαρακτηρίζεται ως θετικό (δεξιά).

Η τεχνική ανίχνευσης είναι ευαίσθητη και γρήγορη (εναλλακτικά: απλή, ακριβής και οικονομική).

ΘΕΜΑ 4

4.1 Για να πραγματοποιηθούν πολλές από τις χημικές αντιδράσεις στο περιβάλλον ή μέσα στους οργανισμούς, ακόμη και αυτές που τελικά αποδίδουν ενέργεια (εξώθερμες), πρέπει αρχικά να προσφερθεί ενέργεια στα αντιδρώντα μόρια. Η ενέργεια αυτή ονομάζεται ενέργεια ενεργοποίησης. Οι καμπύλες του διαγράμματος παρουσιάζουν τη μεταβολή στην ενέργεια των αντιδρώντων και των προϊόντων μορίων μιας εξώθερμης αντίδρασης, που πραγματοποιείται σε ένα κύτταρο. Πιο αναλυτικά, απεικονίζεται η ενέργεια ενεργοποίησης της αντίδρασης όταν αυτή καταλύεται από κάποιο ένζυμο καθώς και η ενέργεια ενεργοποίησης της ίδιας αντίδρασης χωρίς την παρουσία του ενζυμικού καταλύτη.

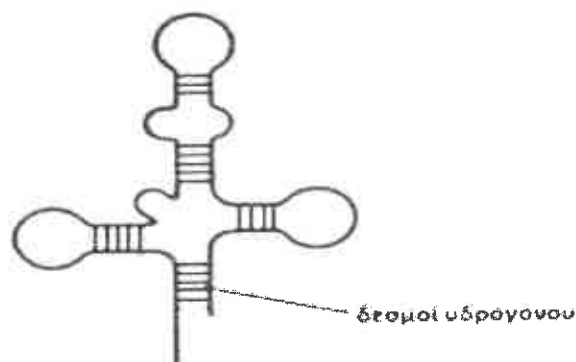


α. Στο παραπάνω διάγραμμα, να επιλέξετε τις ενδείξεις που παριστάνουν την ελάχιστη ενέργεια που πρέπει να προσφερθεί στα αντιδρώντα μόρια στην αντίδραση χωρίς ενζυμικό καταλύτη (μονάδες 2) και στην αντίδραση που καταλύεται από ένζυμο (μονάδες 2), ώστε αυτή να πραγματοποιηθεί. Να εξηγήσετε γιατί οι δύο αυτές τιμές διαφέρουν (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε ποιο θα ήταν το αποτέλεσμα αν η παραπάνω αντίδραση γινόταν στο κύτταρο χωρίς την παρουσία ενζυμικού καταλύτη (μονάδες 3). Αν η αντίδραση μεταφερόταν εκτός κυττάρου και αποκλειόταν η παρουσία καταλύτη, να εξηγήσετε αν και με ποιο τρόπο θα μπορούσε αυτή να πραγματοποιηθεί (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2 Στο διάγραμμα απεικονίζεται η δευτεροταγής δομή ενός μορίου RNA στον χώρο. Στις αναδιπλούμενες περιοχές του μορίου κάθε γραμμή αντιπροσωπεύει ένα δεσμό υδρογόνου.



α. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο πιστεύετε ότι σταθεροποιείται η διαμόρφωση του μορίου RNA στο χώρο (μονάδες 2). Να προσδιορίσετε αν για την περιγραφή του μήκους ή της αλληλουχίας του συγκεκριμένου νουκλεϊκού οξέος θα χρησιμοποιούσατε τον όρο «αριθμός βάσεων» ή «αριθμός ζευγών βάσεων» (μονάδα 1), δικαιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 3).

β. Κατά τον σχηματισμό του παραπάνω νουκλεϊκού οξέος αποσπάστηκαν (υποθετικά) 127 μόρια νερού. Αν γνωρίζουμε ότι κατά τη δημιουργία κάθε φωσφοδιεστερικού δεσμού, αποβάλλεται ένα μόριο νερού, να υπολογίσετε τον αριθμό των επαναλαμβανόμενων φωσφορικών ομάδων του παραπάνω RNA μορίου (μονάδες 3) και τον αριθμό των ζευγών των συμπληρωματικών βάσεων (A,U και C,G) μόνο στις αναδιπλωμένες περιοχές του μορίου, όπως προσδιορίζονται από το παραπάνω σχήμα (μονάδες 4).

Μονάδες 13

4.1

α. Στην αντίδραση χωρίς την παρουσία ενζυμικού καταλύτη, η ένδειξη που παριστάνει την ελάχιστη ενέργεια που πρέπει να προσφερθεί στα αντιδρώντα είναι η ένδειξη γ, ενώ η ένδειξη που παριστάνει την ελάχιστη ενέργεια που πρέπει να προσφερθεί στα αντιδρώντα της αντίδρασης που καταλύεται από ένζυμο είναι η ένδειξη β. Η διαφορά στα δύο ποσά ενέργειας (β και γ) δικαιολογείται καθώς στις καταλυόμενες αντιδράσεις, τα ένζυμα με την παρουσία τους αυξάνουν την ταχύτητα των αντιδράσεων ακόμη και μέχρι 100 εκατομμύρια φορές, ελαττώνοντας την ενέργεια ενεργοποίησης. [Αυτό επιτυγχάνεται με τον κατάλληλο προσανατολισμό των μορίων - υποστρωμάτων (αντιδρώντων μορίων) στο ενεργό κέντρο του ενζύμου].

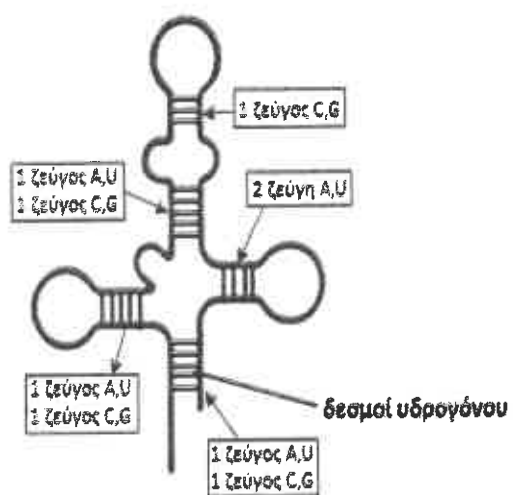
β. Αν η αντίδραση γινόταν χωρίς την παρουσία ενζυμικού καταλύτη, ο χρόνος που θα απαιτούνταν για την ολοκλήρωσή της θα ήταν πολύ μεγάλος ή δεν θα πραγματοποιούνταν καθόλου. Εάν επιδιώκαμε την πραγματοποίηση της μη καταλυόμενης αντίδρασης στο εργαστήριο, έξω από το κύτταρο, αυτή θα μπορούσε να πραγματοποιηθεί προσφέροντας ενέργεια με την μορφή θερμότητας, η οποία ουσιαστικά αντικαθιστά την ενέργεια που προσφέρει στην αντίδραση το ένζυμο.

4.2

α. Το μονόκλωνο μόριο RNA αναδιπλώνεται σε ορισμένα σημεία. Η διαμόρφωση αυτή σταθεροποιείται με δεσμούς υδρογόνου, που σχηματίζονται ανάμεσα σε βάσεις που είναι συμπληρωματικές μεταξύ τους (G-C, A-U), παρά το γεγονός ότι στην περίπτωση αυτή ανήκουν στην ίδια αλυσίδα (μονόκλωνο μόριο). Για την περιγραφή του μήκους ή της αλληλουχίας του συγκεκριμένου νουκλεϊκού οξέος θα χρησιμοποιήσουμε τον όρο «αριθμός βάσεων» επειδή το μόριο είναι κατά το μεγαλύτερο τμήμα του μονόκλωνο και όχι δίκλωνο.

β. Κατά τον σχηματισμό του νουκλεϊκού οξέος αποσπάστηκαν 127 μόρια νερού οπότε σχηματίστηκαν 127 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί. Επειδή το μόριο είναι μονόκλωνο, τα ριβονουκλεοτίδια θα είναι κατά ένα περισσότερα από τους φωσφοδιεστερικούς δεσμούς, δηλαδή 128. Κάθε ριβονουκλεοτίδιο διαθέτει μια φωσφορική ομάδα, άρα συνολικά το μόριο θα διαθέτει 128 επαναλαμβανόμενες φωσφορικές ομάδες. Παρατηρώντας τον αριθμό των δεσμών υδρογόνου (γραμμές) στις αναδιπλούμενες περιοχές του μορίου παρατηρούνται 5 ζεύγη A,U (που σχηματίζουν από δύο δεσμούς υδρογόνου) και 4 ζεύγη C,G (που σχηματίζουν

από τρεις δεσμούς υδρογόνου), οπότε ο συνολικός αριθμός των ζευγών των συμπληρωματικών βάσεων είναι 9.



ΘΕΜΑ 4

4.1 Στις μέρες μας, οι ερευνητές της Βιολογίας γνωρίζουν ότι υπάρχουν επιπλέον τρόποι ροής της γενετικής πληροφορίας, που δεν απεικονίζονται στο αρχικό κεντρικό δόγμα της Μοριακής Βιολογίας. Πιο συγκεκριμένα, έχουν εντοπιστεί ορισμένοι ιοί που έχουν ως γενετικό υλικό RNA και χρησιμοποιούν ένα ειδικό ένζυμο, την αντίστροφη μεταγραφάση, προκειμένου να χρησιμοποιήσουν αυτό το RNA και να συνθέσουν DNA. Επίσης, έχει διαπιστωθεί ότι σε άλλους RNA-ιούς, το RNA μπορεί να αυτοδυσπλασιάζεται με τη βοήθεια ενός είδους RNA πολυμεράσης, που χρησιμοποιεί ως καλούπι το ίδιο το RNA (RdRp). Σύμφωνα λοιπόν, με το σύγχρονο κεντρικό δόγμα, η γενετική πληροφορία ρέει από τα νουκλεϊκά οξέα (το DNA και το RNA) προς τις πρωτεΐνες.

Στον παρακάτω πίνακα:

ΣΤΗΛΗ Α	ΣΤΗΛΗ Β
Α. 5'UAAGAAUCC →....3' 3'ATTCTTAGGATTCGT 5'	1. Αντιγραφή DNA.
Β. 5'CUUGTTTGG →....3' 3'GAACAAACCTAGGCC 5'	2. Μεταγραφή.
Γ. 5'GACTGAATC→.... 3' 3'CUGACUUAGCAUACG 5'	3. Αντίστροφη μεταγραφή.
Δ. 5'ACAGCUAUU→ ...3' 3'UGUCGAUAAACUAAA 5'	4. Αντιγραφή RNA ιού.

α. Να αντιστοιχίσετε τα στιγμιότυπα των διαδικασιών της στήλης Α με τις βιοχημικές πορείες της ροής της γενετικής πληροφορίας της στήλης Β, τις οποίες πιστεύετε ότι περιγράφουν (μονάδες 4).

β. Να αιτιολογήσετε συνοπτικά την απάντησή σας (μονάδες 8).

Μονάδες 12

4.2 Οι τεχνικές της ηλεκτρονικής μικροσκοπίας έχουν αποκαλύψει ότι το κυτταρόπλασμα των ευκαρυωτικών κυττάρων διασχίζεται από ένα πολύμορφο πλέγμα ινιδίων, τα οποία

συγκροτούν τον κυτταρικό σκελετό. Χάρη στον κυτταρικό σκελετό, που αποτελείται από μικροϊνίδια, μακροϊνίδια, ενδιάμεσα ινίδια και μικροσωληνίσκους, τα κύτταρα υποστηρίζονται μηχανικά, μπορούν να διατηρούν το σχήμα τους, να το μεταβάλλουν, αλλά και να πραγματοποιούν την κίνηση οργανιδίων και άλλων δομών. Ιδιαίτερα σημαντικό ρόλο παίζουν τα ινίδια αυτά και κατά την κυτταρική διαίρεση.

α. Να περιγράψετε συνοπτικά τον ρόλο των μικροσωληνίσκων στην κυτταρική διαίρεση (μονάδες 7).

β. Να εξηγήσετε ποιος άλλος τύπος ινιδίων του κυτταρικού σκελετού συμμετέχει στην κυτταροπλασματική διαίρεση (μονάδες 3) και να περιγράψετε με ποιο τρόπο γίνεται η διανομή του γενετικού υλικού κατά τη διαίρεση των βακτηρίων (μονάδες 3).

Μονάδες 13

4.1

α. A-2, B-1, Γ-3, Δ-4

β. A-2, η μητρική αλυσίδα είναι η κάτω αλυσίδα, η οποία είναι DNA και οδηγεί στη σύνθεση RNA.

B-1, η μητρική αλυσίδα είναι DNA και οδηγεί στη σύνθεση μιας αλυσίδας, της οποίας το αρχικό τμήμα αποτελείται από ριβονουκλεοτίδια και το υπόλοιπο από δεσοξυριβονουκλεοτίδια. Πρόκειται για ένα στιγμιότυπο της αντιγραφής στο οποίο υπάρχει πρωταρχικό τμήμα, το οποίο έχει επιμηκυνθεί από τη DNA πολυμεράση.

Γ-3, η μητρική αλυσίδα είναι RNA και οδηγεί στη σύνθεση μιας αλυσίδας DNA.

Δ-4, η μητρική αλυσίδα είναι RNA και οδηγεί στη σύνθεση μιας αλυσίδας RNA.

4.2

α. Στην πρόφαση της μίτωσης καθώς και στην πρόφαση I και πρόφαση II της μείωσης σχηματίζεται η άτρακτος, η οποία στα ζωικά κύτταρα γίνεται με τη βοήθεια του κεντροσωματίου, που έχει ήδη διπλασιαστεί κατά τη μεσόφαση. Τα δύο κεντροσώματα μετακινούνται προς τους δύο πόλους. Από κάθε κεντροσώματιο προβάλλουν ακτινωτά νημάτια, οι μικροσωληνίσκοι, που σχηματίζουν την άτρακτο και οι οποίοι συμμετέχουν στην κίνηση των χρωμοσωμάτων ή των χρωματίδων, ανάλογα με τη φάση της κυτταρικής διαίρεσης. Στα φυτικά κύτταρα, επειδή δε διαθέτουν κεντροσώματα, η άτρακτος δεν οργανώνεται από αυτά.

Στα φυτικά κύτταρα για να πραγματοποιηθεί η κυτταροπλασματική διαίρεση, στο τέλος της ανάφασης, στην περιοχή του ισημερινού επιπέδου, αρχίζει να δημιουργείται από μικροσωληνίσκους ένα πλέγμα, ο φραγμοπλάστης. Από τον φραγμοπλάστη θα προκύψουν τα κυτταρικά τοιχώματα των δύο θυγατρικών κυττάρων.

β. Στα ζωικά κύτταρα, για να πραγματοποιηθεί η κυτταροπλασματική διαίρεση, στο ύψος του ισημερινού επιπέδου του κυττάρου, σχηματίζεται ένας περιφερικός δακτύλιος από ινίδια ακτίνης. Ο δακτύλιος αυτός με την πάροδο του χρόνου στενεύει όλο και περισσότερο, ώσπου να διχοτομήσει τελικά το κύτταρο (αυλάκωση).

Στα βακτήρια, τα δύο «χρωμοσώματα», που έχουν προκύψει από την αντιγραφή του γενετικού υλικού, μοιράζονται στα θυγατρικά κύτταρα με τη βοήθεια της κυτταρικής μεμβράνης, χωρίς τη

δημιουργία απράκτου. Τη διανομή του γενετικού υλικού ακολουθεί η διαίρεση του κυτταροπλάσματος.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Έστω ότι διαθέτουμε μια ειδική χρωστική ουσία φθορισμού που συνδέεται επιλεκτικά με το DNA αλλά όχι με ελεύθερα δεοξυριβονουκλεοτίδια. Χρησιμοποιώντας αυτή τη χρωστική και με την κατάλληλη διαδικασία χρωμάτισαμε δύο είδη κυττάρων, ένα επιθηλιακό κύτταρο (δείγμα από το εσωτερικό βλεννογόνο στοματικής κοιλότητας) και ένα ώριμο ερυθροκύτταρο (δείγμα από αίμα). Με την βοήθεια ενός μικροσκοπίου φθορισμού και την κατάλληλη μεγέθυνση παρατηρήσαμε προσεκτικά τα κύτταρα που φέρουν τη χρωστική.

α. Να εξηγήσετε ποιο είδος κυττάρων θα αναμένετε να είναι χρωματισμένο μετά από τη μικροσκοπική παρατήρηση των δειγμάτων σας (μονάδες 6).

β. Αν χρωματίζαμε ένα βακτηριακό κύτταρο με την ίδια χρωστική, να αναφέρετε δύο λόγους για τους οποίους η ένταση του φθορισμού σε σχέση με το προαναφερόμενο είδος κυττάρων θα ήταν λιγότερο έντονη (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Οι πρωτεΐνες και τα πεπτίδια είναι θεμελιώδη συστατικά των κυττάρων που επιτελούν σημαντικές βιολογικές λειτουργίες. Δομικά, οι πρωτεΐνες και τα πεπτίδια εμφανίζουν μεγάλες ομοιότητες, καθώς αποτελούνται από αλυσίδες αμινοξέων που συγκρατούνται μεταξύ τους με πεπτιδικούς δεσμούς. Ένα ολιγοπεπτίδιο αναλύθηκε για τον προσδιορισμό της πρωτοταγούς δομής του. Η αλληλουχία των αμινοξέων του βρέθηκε να είναι:



όπου ser = σερίνη, his= ιστιδίνη, ala = αλανίνη, gly= γλυκίνη

α. Αν γνωρίζουμε ότι για τη δημιουργία κάθε πεπτιδικού δεσμού χάνεται ένα μόριο νερού, να προσδιορίσετε το μοριακό βάρος του ολιγοπεπτιδίου με βάση τις σχετικές μοριακές μάζες των αμινοξέων του παρακάτω πίνακα, λαμβάνοντας υπ' όψη ότι η σχετική μοριακή μάζα του νερού είναι 18 (μονάδες 5) και να εξηγήσετε ποιο από τα αμινοξέα της πεπτιδικής αλυσίδας τοποθετήθηκε πρώτο κατά τη διαδικασία της πρωτεϊνοσύνθεσης (μονάδες 2).

Αμινοξέα	ala	gly	his	ser
Μοριακό βάρος	90	70	150	100

β. Έστω ότι ένα άλλο πεπτίδιο αποτελείται από τα ίδια είδη αμινοξέων. Να γράψετε δύο λόγους για τους οποίους θα εμφανίζει, πιθανότατα, διαφορετική λειτουργία από το προαναφερόμενο πεπτίδιο (μονάδες 6).

Μονάδες 13

4.1

α. Μετά από τη μικροσκοπική παρατήρηση, τα επιθηλιακά κύτταρα θα αναμέναμε να φθορίζουν στην περιοχή του πυρήνα τους, μέσα στον οποίο φυλάσσεται το γενετικό υλικό τους, με την μορφή πολλών γραμμικών μορίων DNA και στην περιοχή των μιτοχονδρίων τους που το καθένα περιέχει δύο έως δέκα αντίγραφα κυκλικών μορίων DNA. Το ώριμο ερυθρό αιμοσφαίριο δεν διαθέτει πυρήνα και μιτοχόνδρια με αποτέλεσμα να μην φθορίζει.

β. Αν χρωματίζαμε ένα βακτηριακό κύτταρο με την ίδια χρωστική θα ήταν λιγότερο έντονα χρωματισμένο από ένα επιθηλιακό διότι:

- το DNA των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών, είναι περίπου 1.000 φορές μεγαλύτερο από των προκαρυωτικών (βακτηρίων),
- τα βακτήρια δεν διαθέτουν μιτοχόνδρια αλλά μεμονωμένα πλασμίδια (κυκλικά μόρια DNA) που αποτελούν το 1-2% του βακτηριακού DNA.

4.2

α. Το πεπτίδιο αποτελείται από 5 αμινοξέα. Μεταξύ των αμινοξέων αναπτύσσονται 4 πεπτιδικοί δεσμοί οι οποίοι δημιουργούνται με την αντίδραση (συμπύκνωσης) μεταξύ της καρβοξυλομάδας του ενός και της αμινομάδας του άλλου. Από κάθε σύνδεση δύο αμινοξέων αφαιρείται ένα μόριο νερού. Το μοριακό βάρος του ολιγοπεπτιδίου προσδιορίζεται με βάση τον αριθμό και τη σχετική μοριακή μάζα κάθε αμινοξέος που το αποτελεί, αν αφαιρέσουμε το μοριακό βάρος ενός μορίου νερού ανά πεπτιδικό δεσμό:

$$\begin{aligned} M_{\text{ολιγοπεπτιδίου}} &= 2 \times M_{\text{ala}} + 1 \times M_{\text{his}} + 1 \times M_{\text{gly}} + 1 \times M_{\text{ser}} - 4 \times 18 = \\ &= (2 \times 90 + 1 \times 150 + 1 \times 70 + 1 \times 100) - 72 = 428 \end{aligned}$$

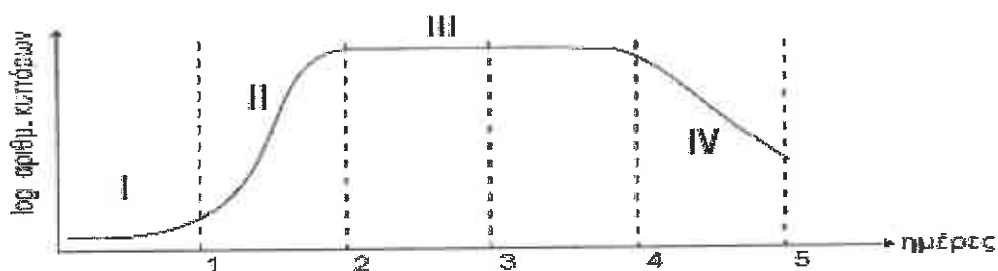
Κατά την τοποθέτηση των αμινοξέων σε μία πεπτιδική αλυσίδα το πρώτο αμινοξύ συνδέεται με το διπλανό του μέσω της καρβοξυλομάδας του. Άρα, έχει πάντα ελεύθερη την αμινομάδα του και το τελευταίο έχει ελεύθερη την καρβοξυλομάδα. Συνεπώς, το πρώτο αμινοξύ που τοποθετήθηκε ήταν η σερίνη.

β. Ένα διαφορετικό ολιγοπεπτίδιο με τα ίδια ακριβώς αμινοξέα μπορεί να εμφανίζει διαφορετική λειτουργία επειδή δημιουργείται διαφορετική πρωτοταγής δομή λόγω του διαφορετικού πλήθους των αμινοξέων που το αποτελούν σε συνδυασμό με τη διαφορετική σειρά (αλληλουχία) με την οποία έχουν συνδεθεί αυτά τα αμινοξέα. Έτσι, αλλάζει και η διαμόρφωση του πεπτιδίου στο χώρο, καθώς η δυνατότητα να σχηματιστούν δεσμοί

ανάμεσα στις πλευρικές ομάδες αμινοξέων βρίσκεται σε διαφορετικά σημεία της πεπτιδικής αλυσίδας. Εφόσον αλλάζει η διαμόρφωση στο χώρο, αλλάζει και η λειτουργικότητά του.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Κατά τη διάρκεια της ζύμωσης που επιτελείται σε ένα βιοαντιδραστήρα, τοποθετείται σε αυτόν ορισμένη ποσότητα αποστειρωμένου θρεπτικού υλικού, η οποία εμβολιάζεται με αρχική καλλιέργεια μικροοργανισμών. Η καλλιέργεια συνεχίζεται μέχρι την παραγωγή του επιθυμητού προϊόντος. Στην παρακάτω γραφική παράσταση απεικονίζεται η καμπύλη ανάπτυξης ενός μικροοργανισμού μέσα σε έναν βιοαντιδραστήρα.



α. Να χαρακτηρίσετε τον τύπο της καλλιέργειας με βάση τη γραφική παράσταση (μονάδες 2) και να ονομάσετε τις φάσεις ανάπτυξης I, II, III, IV του συγκεκριμένου μικροοργανισμού (μονάδες 4).

β. Τα προϊόντα μιας καλλιέργειας είναι είτε τα ίδια τα κύτταρα που ονομάζονται βιομάζα είτε προϊόντα των κυττάρων (όπως οι πρωτεΐνες και τα αντιβιοτικά). Αν στη συγκεκριμένη καλλιέργεια ο μικροοργανισμός παράγει ένα αντιβιοτικό, όταν βρίσκεται σε αντίξοες συνθήκες ανάπτυξης, να εξηγήσετε σε ποια ή ποιες φάσεις της καλλιέργειας αναμένουμε να πάρουμε μεγαλύτερη συγκέντρωση του αντιβιοτικού, αιτιολογώντας ταυτόχρονα γιατί επιλέγουμε τον συγκεκριμένο τύπο καλλιέργειας για να παραλάβουμε αυτό το προϊόν (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Σήμερα γνωρίζουμε ότι στη δρεπανοκυτταρική αναιμία, υπάρχει γονιδιακή αντικατάσταση βάσης στο 7ο κωδικόνιο του φυσιολογικού γονιδίου της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης HbA των ενηλίκων, η οποία οδηγεί σε αλλαγή αμινοξέος στην 6η θέση της παραγόμενης πεπτιδικής β αλυσίδας. Παρακάτω δίνεται τμήμα από το πρώτο εξώνιο του γονιδίου που κωδικοποιεί τη β-αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης HbA δύο διαφορετικών αλληλομόρφων, του β1 και β2 (το ένα είναι φυσιολογικό και το άλλο μεταλλαγμένο και υπεύθυνο για δρεπανοκυτταρική αναιμία).

Αλληλόμορφο γονίδιο β1

AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGTGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTCTCCTC

Αλληλόμορφο γονίδιο β2

AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGTGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTCCCTC

α. Ποιο από τα δύο αλληλόμορφα γονίδια πιστεύετε ότι είναι το φυσιολογικό και ποιο το μεταλλαγμένο (μονάδες 2); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

β. Ένα άτομο πάσχει από σύνδρομο Klinefelter και ταυτόχρονα εμφανίζει δρεπανοκυτταρική αναιμία και μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα. Να προσδιορίσετε, αιτιολογώντας την απάντησή σας, τον αριθμό των φυσιολογικών και των μεταλλαγμένων αλληλομόρφων γονιδίων που φέρει το άτομο αυτό σε κάθε σωματικό του κύτταρο, κατά την πρόφαση της μίτωσης, ως προς τις δύο ασθένειες που αναφέρονται (μονάδες 7).

Μονάδες 13

4.1

α. Πρόκειται για κλειστή καλλιέργεια μικροοργανισμών.

I = λανθάνουσα φάση, II = εκθετική φάση, III = στατική φάση, IV = φάση θανάτου

β. Οι μικροοργανισμοί παράγουν, συνήθως, χρήσιμα προϊόντα κατά τη διάρκεια της εκθετικής και της στατικής φάσης ανάπτυξής τους. Εφόσον, όμως, ο συγκεκριμένος μικροοργανισμός παράγει το αντιβιοτικό, όταν βρίσκεται σε αντίξοες συνθήκες, αναμένουμε να πάρουμε μεγάλη συγκέντρωση από αυτό το προϊόν κατά την στατική φάση ανάπτυξής του (ή ακόμη και κατά τη φάση θανάτου). Αυτός είναι και ο λόγος που επιλέγουμε το συγκεκριμένο τύπο καλλιέργειας για να πάρουμε το αντιβιοτικό σε μεγάλη συγκέντρωση.

4.2

α. Το αλληλόμορφο γονίδιο β1 είναι το φυσιολογικό ενώ το αλληλόμορφο γονίδιο β2 είναι το μεταλλαγμένο. Στο αλληλόμορφο β1 το 7^ο κωδικόνιο, στην κωδική αλυσίδα είναι GAG, ενώ στο αλληλόμορφο β2 το 7^ο κωδικόνιο, στην κωδική αλυσίδα είναι GTG.

Αλληλόμορφο γονίδιο β1 AAAAAAAAAATGGTGGCACCTTACGCCAGAGGAG
TTTTTTTTTACCACGTGGGAATGCGGTCTCCTC

Αλληλόμορφο γονίδιο β2 AAAAAAAAAATGGTGGCACCTTACGCCAGTGGAG
TTTTTTTTTACCACGTGGGAATGCGGTCTCACCTC

β. Το άτομο που πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία έχει γονότυπο $b^s b^s$, όπου b^s το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο για δρεπανοκυτταρική αναιμία. Συνεπώς, ο αριθμός των μεταλλαγμένων αλληλομόρφων γονιδίων b^s (β2) για την δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι 2 στα σωματικά κύτταρά του στην αρχή της μεσόφασης, ενώ δεν έχει κανένα φυσιολογικό B αλληλόμορφο (β1). Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά χρωμοσώματα, τα XXY, αντί του φυσιολογικού ζεύγους XY. Άρα, ως προς μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα έχει γονότυπο $X^s X^s Y$ όπου X^s το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο για μερική αχρωματοψία, το οποίο είναι φυλοσύνδετο. Άρα στην αρχή της πρόφασης της μίτωσης, που έχει ήδη πραγματοποιηθεί η αντιγραφή του γενετικού υλικού, το άτομο θα έχει 4 μεταλλαγμένα αλληλόμορφα b^s (β2) και 4 αλληλόμορφα X^s , ενώ δεν διαθέτει κανένα φυσιολογικό αλληλόμορφο β1 ή X^A .

ΘΕΜΑ 4

4.1 Η τρισωμία 13, γνωστή και ως σύνδρομο “Patau”, είναι μια αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία που προκαλείται από την παρουσία ενός τρίτου αντιγράφου του χρωμοσώματος 13. Το επιπλέον γενετικό υλικό διαταράσσει την ομαλή ανάπτυξη του ατόμου. Τα άτομα με σύνδρομο “Patau” εμφανίζουν σοβαρή διανοητική καθυστέρηση και καρδιακές ανωμαλίες. Έστω ότι στο χρωμόσωμα 13 υπάρχει μία γενετική θέση στην οποία εδράζονται τα αλληλόμορφα γονίδια Γ / γ που ελέγχουν ένα συγκεκριμένο γνώρισμα.

α. Να περιγράψετε έναν μηχανισμό με τον οποίο μπορεί να προκύψει ένα άτομο με σύνδρομο “Patau” (μονάδες 6).

β. Ένα ζευγάρι απευθύνεται σε γενετιστή για προγεννητικό έλεγχο και τα ευρήματα μιας εξέτασης υποδεικνύουν ότι το έμβρυο πάσχει από το προαναφερόμενο σύνδρομο. Να εξηγήσετε με ποιους τρόπους διέγινωσε ο γενετιστής την πάθηση του εμβρύου (μονάδες 2) και να περιγράψετε τους πιθανούς γονότυπους που θα έχει το έμβρυο σε σχέση με τα αλληλόμορφα Γ / γ (μονάδες 4).

Μονάδες 12

4.2 Η καταστροφή των τροπικών δασών, κυρίως λόγω της ανθρώπινης παρέμβασης στα φυσικά οικοσυστήματα, οδηγεί πολλούς ζωολογικούς κήπους να αναπτύσσουν προγράμματα αναπαραγωγής ειδών που κινδυνεύουν από εξαφάνιση, προκειμένου να διασφαλιστεί η προστασία της βιοποικιλότητας. Σε ένα από αυτά τα είδη ανήκει και ο διάσημος παπαγάλος *Anodorhynchus hyacinthinus*, με κοινή ονομασία υάκινθος μακάο. Στα πτηνά, όπως οι παπαγάλοι, τα θηλυκά άτομα εμφανίζουν το φυλετικό ζεύγος ΧΥ χρωμοσωμάτων, ενώ τα αρσενικά το φυλετικό ζεύγος ΧΧ. Από επαναλαμβανόμενες διασταυρώσεις ενός υγιούς θηλυκού παπαγάλου, με αρσενικό, ετερόζυγο για υπολειπόμενο φυλοσύνδετο, θνησιγόνο γονίδιο, το οποίο εκφράζεται πριν τη γέννηση των ατόμων προκύπτουν 24 ζυγωτά.

α. Να αναφέρετε πόσοι απόγονοι των παραπάνω διασταυρώσεων των παπαγάλων αναμένεται να είναι θηλυκοί και πόσοι αναμένεται να είναι αρσενικοί (μονάδες 7).

β. Να αναφέρετε ονομαστικά τρεις περιπτώσεις, εκτός των θνησιγόνων γονιδίων, στις οποίες τροποποιούνται οι αναλογίες που προκύπτουν από τους νόμους του Mendel (μονάδες 6).

Μονάδες 13

4.1

α. Ένα άτομο με τρισωμία 13 μπορεί να προκύψει με μη διαχωρισμό είτε των ομολόγων χρωμοσωμάτων του 13ου ζεύγους κατά τη μείωση Ι, είτε με μη αποχωρισμό των αδελφών χρωματίδων ενός διπλασιασμένου 13ου χρωμοσώματος κατά τη μείωση ΙΙ. Αυτός ο μη διαχωρισμός μπορεί να έχει συμβεί είτε σε θηλυκό είτε σε αρσενικό άωρο γεννητικό κύτταρο που πραγματοποιεί μείωση. Έτσι, αν ενωθεί ο γαμέτης με την αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία με έναν φυσιολογικό γαμέτη θα προκύψει ζυγωτό με τρισωμία 13.

β. Ο γενετιστής πραγματοποίησε προγεννητικό έλεγχο με καρυότυπο σε εμβρυϊκά κύτταρα που λήφθηκαν είτε με αμνιοπαρακέντηση είτε με λήψη χοριακών λαχνών.

Οι πιθανοί γονότυποι του εμβρύου ως προς τα αλληλόμορφα Γ / γ είναι ΓΓΓ, ΓΓγ, Γγγ, γγγ.

4.2

α. Συμβολίζουμε με X^A το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο και με X^a το θνησιγόνο υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο. Το αρσενικό, το οποίο είναι ετερόζυγο για γονίδιο υπολειπόμενο θνησιγόνο και φυλοσύνδετο, έχει γονότυπο $X^A X^a$ ενώ το θηλυκό είναι υποχρεωτικά $X^A Y$. Από τη διασταύρωση αυτών των δύο παπαγάλων προκύπτουν αρσενικά με γονότυπο $X^A X^a$ και $X^A X^A$ ενώ τα θηλυκά έχουν μόνο γονότυπο $X^A Y$, διότι αυτά με γονότυπο $X^a Y$ δεν επιβιώνουν μέχρι τη γέννηση τους. Επομένως η αναλογία είναι 2 αρσενικά (άτομα): 1 θηλυκά (άτομα). Εφόσον τα ζυγωτά που προκύπτουν είναι 24 και με βάση την προηγούμενη αναλογία αρσενικών - θηλυκών, που είναι 2:1, τα αρσενικά που αναμένεται να επιβιώσουν είναι 12 στα 24 και τα θηλυκά 6 στα 24 (6 ζυγωτά δεν θα επιβιώσουν).

β. Τρεις περιπτώσεις γονιδίων, εκτός των θνησιγόνων, στις οποίες τροποποιούνται οι αναλογίες που προκύπτουν από τους νόμους του Mendel είναι τα ατελώς επικρατή γονίδια, τα συνεπικρατή γονίδια και τα πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια [εναλλακτικά: τα φυλοσύνδετα γονίδια, τα γονίδια που εδράζονται στο ίδιο ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων, τα γονίδια στα οποία επιδρά το περιβάλλον, τα γονίδια πολυγονιδιακών χαρακτήρων].

ΘΕΜΑ 4

4.1 Τα τελευταία χρόνια, ολοένα και περισσότερα ζευγάρια καταφεύγουν στον προγεννητικό έλεγχο. Αυτό συμβαίνει, κυρίως, εξαιτίας της προχωρημένης ηλικίας κατά την οποία τα ζευγάρια αποφασίζουν να τεκνοποιήσουν. Λόγω της πρόληψης, έχει παρατηρηθεί αισθητή μείωση γεννήσεων βρεφών με αριθμητικές και δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Αντίθετα, όταν δεν πραγματοποιείται προγεννητικός έλεγχος, γεννιούνται βρέφη με σοβαρά γενετικά νοσήματα, όπως είναι και το σύνδρομο Turner.

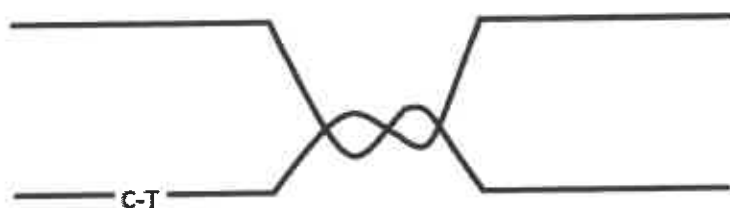
α. Μία γυναίκα με μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα, μπορεί να αποκτήσει κόρη που δεν εμφανίζει τη συγκεκριμένη ασθένεια, αλλά πάσχει από σύνδρομο Turner. Να εξηγήσετε πως μπορεί να συμβεί αυτό (μονάδες 6) (να μην ληφθεί υπόψιν η περίπτωση μετάλλαξης).

β. Η ίδια γυναίκα, αποκτά με τον σύζυγό της που έχει φυσιολογική όραση δεύτερο παιδί, αγόρι, με φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων. Να υπολογίσετε την πιθανότητα αυτό το παιδί να πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Η αντιγραφή του DNA αρχίζει από καθορισμένα σημεία, που ονομάζονται θέσεις έναρξης της αντιγραφής. Το ευκαρυωτικό DNA έχει πολυάριθμες θέσεις έναρξης της αντιγραφής. Έτσι, το DNA των ευκαρυωτικών κυττάρων αντιγράφεται ταυτόχρονα από εκατοντάδες σημεία σε όλο το μήκος του και στη συνέχεια τα τμήματα που δημιουργούνται ενώνονται μεταξύ τους. Στην παρακάτω εικόνα απεικονίζεται το σημείο στο οποίο συναντώνται δύο διχάλες αντιγραφής γειτονικών θηλιών. Αν για τη δημιουργία του δεσμού μεταξύ C και T, η κυτοσίνη συμμετέχει με τη φωσφορική της ομάδα:

α. Να ξανασχεδιάσετε το σχήμα υποδεικνύοντας τις θέσεις έναρξης



της αντιγραφής (μονάδες 2), τους προσανατολισμούς των δύο αλυσίδων (μονάδες 2) και να συμπληρώσετε τα συνεχή και ασυνεχή τμήματα που δημιουργούνται κατά την αντιγραφή των παραπάνω δύο διχάλων (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε ποια είδη αντιδράσεων καταλύουν οι DNA πολυμεράσες (μονάδες 2) και ποια οι DNA ελικάσες (μονάδες 2). Να περιγράψετε με ποιον τρόπο θα συνδεθούν τα τμήματα από τις δύο αυτές διχάλες που ανήκουν σε διαφορετικές θηλιές (μονάδες 3).

Μονάδες 13

4.1

α. Τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο Turner έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) αλλά μόνο ένα χρωμόσωμα X από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων (XO). Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα είναι φυλοσύνδετη υπολειπόμενη ασθένεια. Συμβολίζουμε με X^A το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο και με X^a το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο, υπεύθυνο για την ασθένεια της μερικής αχρωματοψίας. Η γυναίκα, αφού πάσχει από μερική αχρωματοψία έχει γονότυπο X^aX^a ενώ η κόρη της αφού έχει σύνδρομο Turner και δεν πάσχει από μερική αχρωματοψία θα έχει γονότυπο X^AO . Εξαιτίας του γονοτύπου της κόρης ο πατέρας της θα έχει γονότυπο X^AY , μιας και το χρωμόσωμα X^A το κληρονόμησε από τον πατέρα της. Ο γονότυπος της κόρης προκύπτει επειδή στη μητέρα δεν έγινε διαχωρισμός είτε των φυλετικών χρωμοσωμάτων X κατά τη μείωση I είτε των αδελφών χρωματίδων ενός φυλετικού X χρωμοσώματος κατά τη μείωση II. Η γονιμοποίηση ενός τέτοιου ωαρίου, που δεν περιέχει φυλετικό χρωμόσωμα, με σπερματοζωάριο που περιέχει το X^A χρωμόσωμα οδηγεί σε ζυγωτό με χρωμοσωμική σύσταση 44A, X^AO .

β. Από τη διασταύρωση γυναίκας με γονότυπο X^aX^a με άντρα X^AY προκύπτει το εξής τετράγωνο του Punnett.

$\sigma \setminus \varphi$	X^a	X^a
X^A	X^AX^a	X^AX^a
Y	X^aY	X^aY

Η πιθανότητα να αποκτήσουν δεύτερο παιδί το οποίο πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα (με δεδομένο ότι είναι αγόρι) σύμφωνα με το τετράγωνο του Punnett 100% ή 1.

Q.

The diagram illustrates a DNA replication bubble. At the center is the origin of replication, marked with a double helix and the label 'C-T'. Two replication forks move outwards from this origin. At each fork, the leading strand is synthesized continuously towards the fork, and the lagging strand is synthesized discontinuously away from the fork as Okazaki fragments. The diagram labels 5' and 3' ends, synthesis directions with arrows, and the C-T junction at the origin.

-128-

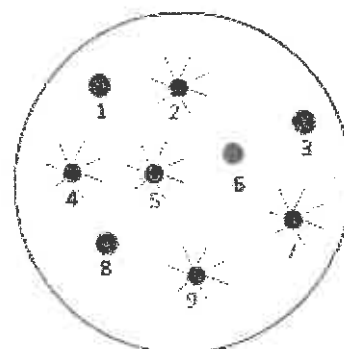
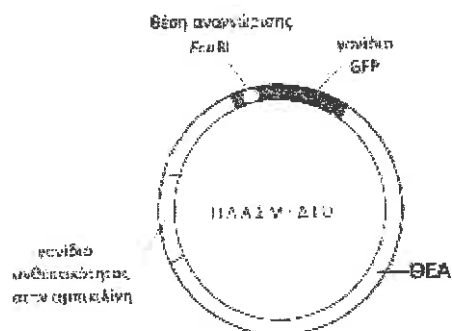
ΘΕΜΑ 4

4.1 Για τη κλωνοποίηση ενός γονιδίου που κωδικοποιεί ένα ανθρώπινο ένζυμο, οι ερευνητές χρησιμοποιούν ως φορέα κλωνοποίησης το πλασμίδιο της εικόνας, το οποίο διαθέτει γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό αμπικιλίνη και το γονίδιο GFP (green fluorescent protein) εντός του οποίου υπάρχει η αλληλουχία αναγνώρισης της *EcoRI*, την οποία χρησιμοποιούν ως περιοριστική ενδονουκλεάση. Το γονίδιο της GFP παράγει μια πράσινη φθορίζουσα πρωτεΐνη, η οποία εκπέμπει πράσινο φθορισμό όταν εκτεθεί σε υπεριώδη ακτινοβολία. Ως βακτήρια – ξενιστές χρησιμοποιούνται βακτήρια *Escherichia coli*, που δεν φέρουν πλασμίδια και είναι ευαίσθητα στην αμπικιλίνη. Μετά τη διαδικασία μετασχηματισμού των βακτηρίων-ξενιστών, τα βακτήρια μεταφέρονται σε στερεό θρεπτικό υλικό

που περιέχει το αντιβιοτικό αμπικιλίνη και μετά από κάποιες μέρες εμφανίζονται 9 αποικίες. Με τη χρήση υπεριώδους ακτινοβολίας, οι ερευνητές παρατηρούν ότι οι αποικίες 2, 4, 5, 7 και 9 εκπέμπουν πράσινο φθορισμό, όπως φαίνεται στην εικόνα.

α. Να αναφέρετε επιγραμματικά τι περιείχε το στερεό θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας προκειμένου να πολλαπλασιάζονται τα βακτήρια σε αυτό (μονάδες 4) και να αναφέρετε ποια θερμοκρασία είχε ο κλίβανος στον οποίο τοποθετήθηκαν οι καλλιέργειες στη συνέχεια (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε αν οι αποικίες 1 – 9 περιλαμβάνουν μετασχηματισμένα ή μη μετασχηματισμένα βακτήρια (μονάδες 3). Να βρείτε ποιες από τις αποικίες 1 – 9 περιέχουν βακτήρια που μετασχηματίστηκαν με πλασμίδιο που έφερε το γονίδιο του ανθρώπινου ενζύμου, αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 3).



αποικίες βακτηρίων σε θρεπτικό υλικό που περιέχει αμπικιλίνη

Μονάδες 12

4.2 Η παρακάτω αλληλουχία νουκλεοτιδίων DNA περιλαμβάνει ένα γονίδιο που κωδικοποιεί ένα μικρό πεπτίδιο. Το πεπτίδιο αυτό λειτουργεί ως ένζυμο που καταλύει μία ειδική αντίδραση του μεταβολισμού σε ανθρώπινα μυϊκά κύτταρα.

I C T G A T A T G T A C T G C C C A T C G A C A C A G A A A T T C T G A C G II

III G A C T A T A C A T G A C G G G T A G C T G T G T C T T T A A G A C T G C IV

Τα t-RNA που χρησιμοποιήθηκαν κατά σειρά στη μετάφραση του mRNA για την παραγωγή του πεπτιδίου, είχαν τα αντικωδικόνια:

3' UAC 5', 3' AUG 5', 3' ACC 5', 3' UGU 5', 3' GUC 5', 3' UUU 5', 3' AAG 5'.

α. Να εξηγήσετε ποια αλυσίδα, η πάνω ή η κάτω, είναι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου (μονάδες 4) και να αντιστοιχίσετε τις θέσεις I, II, III και IV στα 3' και 5' άκρα των πολυνουκλεοτιδικών αλυσίδων (μονάδες 2).

β. Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που εντοπίζεται στο κυτταρόπλασμα των μυϊκών κυττάρων στα οποία εκφράζεται το γονίδιο αυτό (μονάδες 3).

γ. Να εξηγήσετε, αν για τη βιοτεχνολογική παραγωγή του πεπτιδίου από μετασχηματισμένα βακτήρια, θα χρησιμοποιήσουμε αντίγραφα του γονιδίου από γονιδιωματική ή cDNA βιβλιοθήκη (μονάδες 4).

Μονάδες 13

4.1

α. Το τεχνητό θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας περιείχε πηγή άνθρακα, πηγή αζώτου και μεταλλικά ιόντα διαλυμένα στο νερό. Το θρεπτικό υλικό στερεοποιήθηκε με τη χρήση του πολυσακχαρίτη άγαρ. (Επίσης, στο θρεπτικό υλικό προστέθηκε το αντιβιοτικό αμπικιλίνη για την επιλογή των μετασχηματισμένων βακτηρίων). Μετά τον εμβολιασμό με τα βακτήρια, η καλλιέργεια τοποθετήθηκε στους 37°C, θερμοκρασία στην οποία αναπτύσσονται άριστα τα βακτήρια αυτά.

β. Όλες οι αποικίες 1 – 9 περιλαμβάνουν μετασχηματισμένα βακτήρια. Τα βακτήρια που δεν μετασχηματίστηκαν, δηλαδή δεν προσέλαβαν πλασμίδιο, είναι ευαίσθητα στην αμπικιλίνη και συνεπώς, δεν αναπτύχθηκαν παρουσία αυτού του αντιβιοτικού που υπήρχε στο θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας. Όταν το γονίδιο του ανθρώπινου ενζύμου ενσωματώνεται μέσα στο γονίδιο GFP, το γονίδιο αυτό “απενεργοποιείται” με αποτέλεσμα να μην παράγεται η πράσινη φθορίζουσα πρωτεΐνη. Άρα, όσα βακτήρια μετασχηματίστηκαν με αυτό το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο, εντοπίζονται στις αποικίες που δεν εκπέμπουν πράσινο φθορισμό, δηλαδή στις αποικίες 1, 3, 6 και 8.

4.2

α. Η σειρά των κωδικονίων του mRNA με τα οποία θα συνδεθούν τα tRNA κατά τη διαδικασία της μετάφρασης, είναι:

5' AUG UAC UGG ACA CAG AAA UUC 3'.

Συγκρίνοντας τις αλληλουχίες των δύο αλυσίδων και λαμβάνοντας υπόψη ότι το mRNA και η κωδική αλυσίδα του γονιδίου έχουν τον ίδιο προσανατολισμό και την ίδια αλληλουχία βάσεων (με τη διαφορά ότι το νουκλεοτίδιο της U στο mRNA είναι νουκλεοτίδιο της T στην κωδική αλυσίδα), εντοπίζουμε τα κωδικόνια στην πάνω αλυσίδα, τα οποία διακόπτονται από την αλληλουχία του εσωνίου 5' CCCATC 3'. Συνεπώς, η αλυσίδα με άκρα I και II είναι η κωδική, με προσανατολισμό: I – 5', II – 3' και επειδή οι δύο αλυσίδες είναι αντιπαράλληλες, η αλυσίδα με άκρα III και IV είναι η μη κωδική με προσανατολισμό III – 3' και IV – 5'.

β. Τα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών οργανισμών είναι ασυνεχή ή διακεκομμένα, με αποτέλεσμα από τη μεταγραφή τους να προκύπτει πρόδρομο mRNA, το οποίο υφίσταται διαδικασία ωρίμανσης και μετατρέπεται σε ώριμο πριν

εξέλθει από τον πυρήνα για να μεταφραστεί. Επομένως, το mRNA που εντοπίζεται στο κυτταρόπλασμα των μυϊκών κυττάρων στα οποία εκφράζεται το γονίδιο, θα είναι το ώριμο mRNA, η αλληλουχία του οποίου θα είναι:

5'-CUGAU AUG UAC UGG ACA CAG AAA UUC UGA CG-3'.

γ. Επειδή το ανθρώπινο γονίδιο είναι ασυνεχές και τα βακτήρια, ως προκαρυωτικοί οργανισμοί, δεν διαθέτουν αντίστοιχους μηχανισμούς ωρίμανσης του πρόδρομου mRNA, θα χρησιμοποιηθούν αντίγραφα του γονιδίου από cDNA βιβλιοθήκη.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Το παρακάτω τμήμα DNA περιλαμβάνει την αλληλουχία του υποκινητή ενός γονιδίου το οποίο εκφράζεται σε μυϊκά κύτταρα ποντικού. Η αλληλουχία του υποκινητή είναι η 5' TATTACG 3' και η συμπληρωματική της. Το τμήμα DNA πρόκειται να κοπεί από την περιοριστική ενδονουκλεάση HindIII, προκειμένου να κλωνοποιηθεί σε μία βιβλιοθήκη. Η συγκεκριμένη περιοριστική ενδονουκλεάση αναγνωρίζει παλίνδρομη αλληλουχία δίκλωνου DNA μήκους 6 ζευγών βάσεων, στην οποία διασπά το φωσφοδιεστερικό δεσμό των νουκλεοτιδίων με βάσεις A και A (Παλίνδρομη ονομάζεται μία αλληλουχία βάσεων η οποία στην συμπληρωματική αλυσίδα δίκλωνου DNA έχει την πανομοιότυπή της, όταν διαβάζεται με τον ίδιο προσανατολισμό π.χ. 5'→3').

T	T	C	G	A	A	G	A	T	A	A	T	G	C	T	T	C	G	A	A
A	A	G	C	T	T	C	T	A	T	T	A	C	G	A	A	G	C	T	T

α. Να γράψετε τη δίκλωνη αλληλουχία DNA που αναγνωρίζει η περιοριστική ενδονουκλεάση HindIII, με τον προσανατολισμό της (μονάδες 4) και να υποδείξετε με αστερίσκο τη θέση των φωσφοδιεστερικών δεσμών που διασπά κατά τη δράση της (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε ποιο είδος βιβλιοθήκης (γονιδιωματική ή cDNA) κατασκεύασαν οι επιστήμονες για να κλωνοποιήσουν τον υποκινητή (μονάδες 3) και να γράψετε μία πιθανή αλληλουχία RNA μήκους 10 βάσεων που μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως ανιχνευτής από τους ερευνητές προκειμένου να απομονωθεί ο κλώνος βακτηρίων που την περιέχει (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2 Το γονιδίωμα των σωματικών κυττάρων του γορίλα (είδος *Gorilla gorilla*), ο οποίος είναι το μεγαλύτερο από όλα τα πρωτεύοντα που ζουν σήμερα, κατανέμεται σε 48 χρωμοσώματα, ενώ ο καθορισμός του φύλου γίνεται όπως και στον άνθρωπο.

α. Να υπολογίσετε τον αριθμό μορίων DNA (μονάδες 3) και τον αριθμό των βραχιόνων των συνολικών χρωμοσωμάτων (μονάδες 4) που θα υπάρχουν στον καρυότυπο του γορίλα, αιτιολογώντας την απάντησή σας.

β. Να προσδιορίσετε τον αριθμό και το είδος των χρωμοσωμάτων, καθώς και το συνολικό αριθμό μορίων DNA, που θα υπάρχουν σε ένα από τα θυγατρικά κύτταρα της 1ης μειωτικής διαίρεσης ενός άωρου γεννητικού κυττάρου αρσενικού γορίλα (μονάδες 3), καθώς και σε έναν από τους γαμέτες που θα προκύψουν στο τέλος της 2ης μειωτικής διαίρεσης (μονάδες 3).

Μονάδες 13

4.1

α. Η αλληλουχία που αναγνωρίζει η HindIII είναι η παρακάτω:

3'	T	T	C	G	A	*A	5'
5'	A*	A	G	C	T	T	3'

β. Οι ερευνητές θα πρέπει να χρησιμοποιήσουν γονιδιωματική βιβλιοθήκη, η οποία περιέχει το συνολικό DNA του οργανισμού δότη και κατ' επέκταση τους υποκινητές των γονιδίων ή τμήματα αυτών. Μία πιθανή αλληλουχία RNA που θα μπορούσε να χρησιμοποιηθεί ως ανιχνευτής είναι: 5'UCUAUUACGA3', η οποία είναι συμπληρωματική και αντισυμπληρωματική με την πάνω αλυσίδα του τμήματος που έχει δοθεί. (Εναλλακτικά: 3'GAAGUAAUG5', η οποία είναι συμπληρωματική και αντισυμπληρωματική με την κάτω αλυσίδα).

```

      5' U C U A U U A C G A 3'
3' T T C G A A G A T A A T G C T T C G A A 5'
5' A A G C T T C T A T T A C G A A G C T T 3'
      3' G A A G A U A A U G 5'

```

4.2

α. Ο καρυότυπος είναι η απεικόνιση των ομολόγων μεταφασικών χρωμοσωμάτων ενός οργανισμού, κατά ζεύγη και κατά ελαττούμενο μέγεθος. Στον καρυότυπο του γορίλα θα υπάρχουν 48 διπλασιασμένα χρωμοσώματα και επομένως 96 μόρια DNA. Επειδή το κεντρομερίδιο «διαίρει» κάθε χρωματίδα σε 2 βραχίονες (δηλ. κάθε διπλασιασμένο χρωμόσωμα σε τέσσερις βραχίονες) θα υπάρχουν $96 \times 2 = 192$ βραχίονες.

β. Σε κάθε θυγατρικό κύτταρο της 1ης μειωτικής διαίρεσης θα υπάρχει ο μισός αριθμός χρωμοσωμάτων, δηλαδή 24 χρωμοσώματα, τα οποία θα είναι διπλασιασμένα. Από αυτά, τα 23 θα είναι αυτοσωμικά και ένα φυλετικό χρωμόσωμα που μπορεί να είναι είτε το X είτε το Y και θα υπάρχουν συνολικά 48 μόρια DNA. Στον γαμέτη θα υπάρχουν 24 μόρια DNA με μορφή ινιδίων χρωματίνης από τα οποία τα 23 θα είναι αυτοσωμικά και το ένα φυλετικό (X ή Y).

ΘΕΜΑ 4

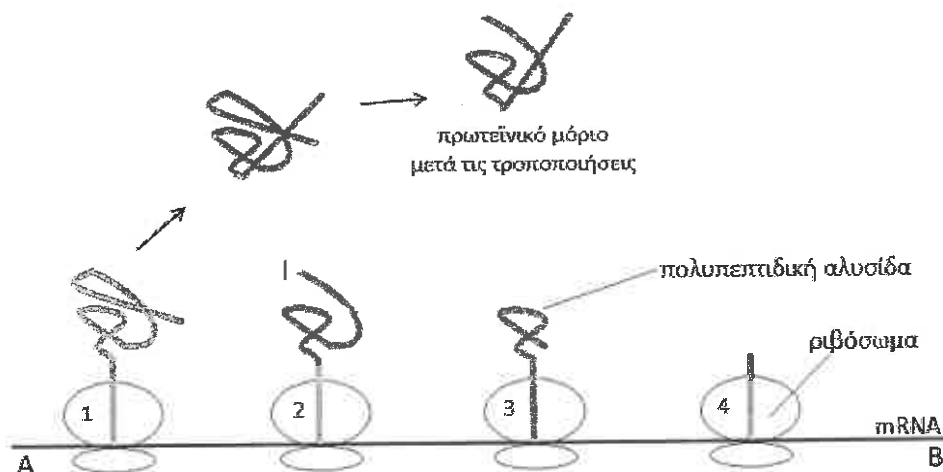
4.1 Ένας θηλυκός σκύλος με τραχύ τρίχωμα διασταυρώθηκε με έναν αρσενικό σκύλο που είχε μαλακό τρίχωμα και οι απόγονοι που απέκτησαν έφεραν όλοι τραχύ τρίχωμα. Όταν οι απόγονοι της πρώτης θυγατρικής γενιάς διασταυρώθηκαν μεταξύ τους, προέκυψαν 19 άτομα με τραχύ τρίχωμα και 6 με μαλακό τρίχωμα, ανεξαρτήτως φύλου.

α. Να εξηγήσετε πώς κληρονομείται η υφή του τριχώματος στους σκύλους (μονάδες 2) και να παραστήσετε τις διασταυρώσεις (μονάδες 4).

β. Να εξηγήσετε πώς θα μπορούσαμε να εντοπίσουμε ανάμεσα στους απογόνους της τελευταίας γενιάς τα άτομα εκείνα που είναι ομόζυγα για το επικρατές αλληλόμορφο (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζεται ένα μόριο mRNA, στο οποίο έχουν ταυτόχρονα συνδεθεί κατά μήκος του τέσσερα ριβοσώματα και το μεταφράζουν. Στη συνέχεια, τα πρωτεϊνικά μόρια που παράγονται υφίσταται τροποποιήσεις για να γίνουν βιολογικά λειτουργικά.



α. Να εξηγήσετε ποιο από τα τέσσερα ριβοσώματα του διαγράμματος συνδέθηκε χρονικά πρώτο στο mRNA για να ξεκινήσει τη μετάφρασή του (μονάδες 3) και να σημειώσετε την κατεύθυνση του mRNA (σημειώνοντας τη σωστή ένδειξη στα άκρα A και B), αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 3).

β. Να εξηγήσετε αν αυτό το στιγμιότυπο πολυσώματος προέρχεται από ένα προκαρυωτικό ή ένα ευκαρυωτικό κύτταρο, αν γνωρίζετε επιπλέον ότι η διαδικασία μεταγραφής αυτού του mRNA είχε ολοκληρωθεί πριν ξεκινήσει η μετάφρασή του (μονάδες 3).

γ. Να αναφέρετε αν στο σημείο I της πολυπεπτιδικής αλυσίδας υπάρχει το αμινικό ή το καρβοξυλικό άκρο (μονάδα 1). Να δώσετε ένα παράδειγμα τροποποίησης που μπορεί να υποστούν τα πρωτεϊνικά μόρια μετά τη σύνθεσή τους (μονάδες 3).

Μονάδες 13

Σύμφωνα με τα παραπάνω, τα άτομα που διασταυρώθηκαν με άτομα με μαλακό τρίχωμα και δεν απέκτησαν κανέναν απόγονο με μαλακό τρίχωμα, είναι αυτά που θα είναι ομόζυγα για το επικρατές αλληλόμορφο (1η διασταύρωση).

4.2

α. Το ριβόσωμα 1 συνδέθηκε χρονικά πρώτο στο mRNA και ξεκίνησε τη μετάφρασή του, επειδή η πολυπεπτιδική αλυσίδα που σχηματίζεται σε αυτό έχει το μεγαλύτερο μήκος συγκριτικά με τις αλυσίδες που έχουν σχηματιστεί στα υπόλοιπα ριβοσώματα. Συνεπώς, η κατεύθυνση της μετάφρασης είναι από το Β προς το Α. Επειδή η διαδικασία της μετάφρασης ξεκινάει πάντα με τη πρόσδεση της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος στο 5' άκρο του mRNA, το Β θα είναι το 5' και το Α το 3' άκρο του mRNA.

β. Τα πολυσώματα υπάρχουν τόσο στα προκαρυωτικά, όσο και στα ευκαρυωτικά κύτταρα. Στους προκαρυωτικούς οργανισμούς, το mRNA αρχίζει να μεταφράζεται σε πρωτεΐνη πριν ακόμα ολοκληρωθεί η μετάφρασή του. Αντίθετα, στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς δεν συμβαίνει αυτό διότι πραγματοποιείται η διαδικασία της ωρίμανσης του mRNA πριν από την έναρξη της διαδικασίας της μετάφρασης. Εφόσον η διαδικασία μεταγραφής αυτού του mRNA είχε ολοκληρωθεί πριν ξεκινήσει η μετάφρασή του, το στιγμιότυπο αυτό θα αφορά ένα ευκαρυωτικό κύτταρο (επισήμανση: οι μετα-μεταφραστικές τροποποιήσεις των πρωτεϊνών πραγματοποιούνται στα ευκαρυωτικά και πιο σπάνια και στα προκαρυωτικά κύτταρα).

γ. Στο σημείο Ι της πολυπεπτιδικής αλυσίδας βρίσκεται το αμινικό άκρο. Ένα παράδειγμα τροποποίησης που υφίστανται τα πρωτεϊνικά μόρια μετά την σύνθεσή τους (μετα-μεταφραστικές τροποποιήσεις) είναι η απομάκρυνση ορισμένων αμινοξέων, συνήθως από το αρχικό αμινικό τους άκρο (εναλλακτικά: η αφαίρεση ενός ενδιάμεσου πεπτιδίου, όπως στη περίπτωση της ινσουλίνης που προκύπτει από την προΐνσουλίνη ή/και η προσθήκη μη πρωτεϊνικών μορίων, όπως σακχάρων).

4.1

α. Το αλληλόμορφο γονίδιο που ευθύνεται για το τραχύ τρίχωμα είναι επικρατές διότι όλα τα άτομα της πρώτης θυγατρικής γενιάς (F1) έχουν τραχύ τρίχωμα. Επίσης, το γονίδιο είναι αυτοσωμικό, επειδή η φαινοτυπική αναλογία στην F2 γενιά είναι ~3:1 (19 τραχύ :6 μαλακό) και δεν υπάρχει διαφοροποίηση στην αναλογία αυτή μεταξύ αρσενικών και θηλυκών απογόνων.

Έστω ότι T: το αλληλόμορφο γονίδιο για το τραχύ τρίχωμα και t: το αλληλόμορφο γονίδιο για το μαλακό τρίχωμα.

Στη πατρική γενιά (P), ο γονότυπος του θηλυκού σκύλου με τραχύ τρίχωμα είναι TT, ενώ ο γονότυπος του αρσενικού σκύλου με μαλακό τρίχωμα είναι tt, διότι όλα τα άτομα στην F1 γενιά έχουν τραχύ τρίχωμα.

Η διασταύρωση έχει ως εξής:

$$P: TT \times tt$$

$$\text{Γαμέτες: } T / t$$

$$F1: Tt \quad (\text{Φ.Α.: 100\% τραχύ τρίχωμα})$$

Όταν διασταυρώνονται μεταξύ τους οι απόγονοι της F1 γενιάς, έχουμε:

$$F1 \times F1: Tt \times Tt$$

$$\text{Γαμέτες: } T, t / T, t$$

$$F2: TT, Tt, Tt, tt \quad (\text{Φ.Α. = 3 τραχύ : 1 μαλακό})$$

Ισχύει ο 1^{ος} νόμος του Mendel.

β. Για τον εντοπισμό των ατόμων που είναι ομόζυγα για το επικρατές γονίδιο θα χρησιμοποιηθεί η διασταύρωση ελέγχου, κατά την οποία τα άτομα με τραχύ τρίχωμα (που μπορεί να έχουν γονότυπο TT ή Tt) θα διασταυρωθούν με άτομα που έχουν μαλακό τρίχωμα (tt). Θα πραγματοποιηθούν οι ακόλουθες διασταυρώσεις:

1η Διασταύρωση

$$P: TT \times tt$$

$$\text{γαμέτες: } T / t$$

$$F1: Tt$$

(Φ.Α.: 100% με τραχύ τρίχωμα)

2η Διασταύρωση

$$P: Tt \times tt$$

$$\text{γαμέτες: } T, t / t$$

$$F1: Tt, tt$$

(Φ.Α.: 50% με τραχύ: 50% με μαλακό)

ΘΕΜΑ 4

4.1 Στους ανθρώπους, το χρώμα των ματιών σχετίζεται με τη ποσότητα της χρωστικής μελανίνης που συσσωρεύεται στην ίριδα και ελέγχεται με πολύπλοκο τρόπο από πολλά γονίδια. Ένα από αυτά τα γονίδια, που εδράζεται στο χρωμόσωμα 15, ελέγχει τη παραγωγή της πρωτεΐνης P που παίζει σημαντικό ρόλο στην ποσότητα και την ποιότητα της μελανίνης που συσσωρεύεται στην ίριδα. Μεγάλες ποσότητες της πρωτεΐνης P συνήθως οδηγούν σε συσσώρευση της μελανίνης και το άτομο εμφανίζει καφέ χρωματισμό ματιών. Άτομα, όμως, που φέρουν δύο υπολειπόμενα μεταλλαγμένα γονίδια από τα οποία παράγονται πολύ μικρές ποσότητες της πρωτεΐνης αυτής, εμφανίζουν ελάχιστη ποσότητα μελανίνης στην ίριδα και έχουν γαλανό χρώμα ματιών. Ένας άνδρας με κανονική όραση και καστανό χρώμα ματιών παντρεύεται μια γυναίκα με κανονική όραση και καστανό χρώμα ματιών και αποκτούν αγόρι που έχει μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα και γαλανά μάτια.

α. Αν για απλούστευση θεωρήσουμε ότι το χρώμα των ματιών ελέγχεται αποκλειστικά από το γονίδιο που παράγει τη πρωτεΐνη P, να γράψετε τους γονότυπους των γονέων και του παιδιού (μονάδες 3), αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 3).

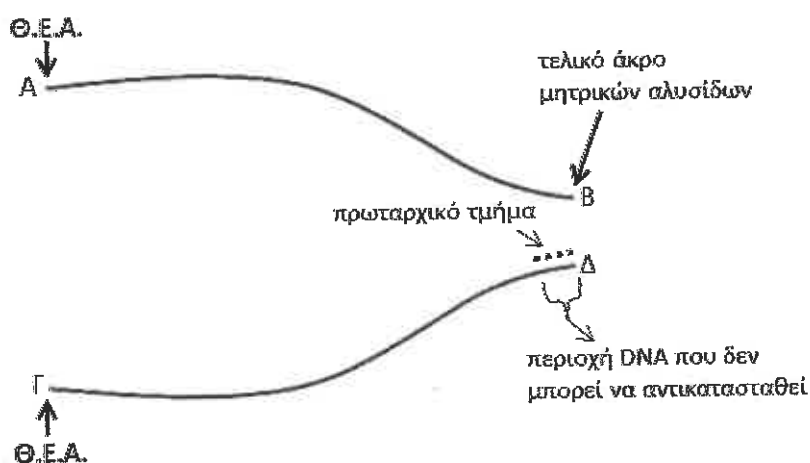
β. Να πραγματοποιήσετε την παραπάνω διασταύρωση (μονάδες 3) και να βρείτε ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο παιδί τους να είναι αγόρι με μερική αχρωματοψία και γαλανά μάτια (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2 Στα περισσότερα ευκαρυωτικά κύτταρα, τα χρωμοσώματα του πυρήνα δεν φέρουν στα άκρα τους γονίδια ή αλληλουχίες ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης, αλλά μικρές αλληλουχίες (π.χ. TTAGGG) που επαναλαμβάνονται εκατοντάδες ή χιλιάδες φορές, γνωστές ως τελομερή. Τα τελομερή λειτουργούν ως ένα «κάλυμμα» που προστατεύει τις εσωτερικές περιοχές (και τα γονίδια) των χρωμοσωμάτων, καθώς μετά από κάθε κύκλο αντιγραφής παρατηρείται μια μικρή βράχυνση των άκρων των χρωμοσωμάτων επειδή δεν μπορούν να αντικατασταθούν τα ακριανά πρωταρχικά τμήματα των ασυνεχών τμημάτων. Έτσι, παράγονται μόρια DNA με ανομοιομορφα άκρα και μικρότερο μήκος.

Ορισμένοι ερευνητές θεωρούν ότι η βράχυνση των τελομερών συνδέεται με τη γήρανση ορισμένων ιστών.

α. Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζεται η διχάλα αντιγραφής του ακραίου τμήματος ενός γραμμικού μορίου DNA, στο οποίο σημειώνεται η θέση έναρξης της αντιγραφής (Θ.Ε.Α.), τα τελικά άκρα των μητρικών αλυσίδων DNA, καθώς και η θέση του τελευταίου πρωταρχικού τμήματος που σχηματίζεται κατά την διαδικασία αυτή. Να τοποθετήσετε στις θέσεις Α,Β,Γ και Δ τις κατευθύνσεις των μητρικών αλυσίδων (μονάδες 2), αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 3).



β. Να σχεδιάσετε μέσα στη διχάλα αντιγραφής τα τμήματα DNA (με τη κατεύθυνσή τους) που θα συντεθούν κατά τη διαδικασία της αντιγραφής, δείχνοντας με διακεκομμένη γραμμή τη θέση των πρωταρχικών τμημάτων, αν γνωρίζετε ότι δημιουργούνται συνολικά τέσσερα πρωταρχικά τμήματα (μονάδες 4).

γ. Να εξηγήσετε γιατί το πρωταρχικό τμήμα που εντοπίζεται στη περιοχή που υποδεικνύεται στο σχήμα δεν μπορεί να αντικατασταθεί και να αντιγραφεί με αποτέλεσμα το ένα από τα δύο θυγατρικά μόρια που θα σχηματιστούν θα φέρει ανομοιόμορφα άκρα (μονάδες 4).

Μονάδες 13

4.1

α. Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο. Έστω:

X^A = φυσιολογική αναγνώριση χρωμάτων και

X^a = αλληλόμορφο γονίδιο που ευθύνεται για την μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα.

Το γονίδιο που ελέγχει την παραγωγή της πρωτεΐνης P είναι αυτοσωμικό εφόσον εδράζεται στο χρωμόσωμα 15. Το γαλανό χρώμα ματιών ελέγχεται με υπολειπόμενο τρόπο σύμφωνα με την εκφώνηση. Έστω:

B = αλληλόμορφο γονίδιο που σχετίζεται με μεγάλη παραγωγή της πρωτεΐνης P και

b = αλληλόμορφο γονίδιο που σχετίζεται με χαμηλή παραγωγή της πρωτεΐνης P.

Επειδή το ζευγάρι αποκτά αγόρι που πάσχει από μερική αχρωματοψία, η μητέρα θα πρέπει να είναι φορέας. Επίσης, το παιδί που έχει γαλανά μάτια είναι ομόζυγο ως προς το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο β. Άρα, οι γονείς είναι φορείς του αλληλομόρφου γονιδίου β.

Οι γονότυποι είναι: άνδρας: $X^A Y B b$, γυναίκα: $X^A X^a B b$ και παιδί: $X^a Y b b$.

β. Επειδή τα δύο γονίδια εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, ισχύει ο 2^{ος} νόμος του Μέντελ. Η διασταύρωση είναι:

P: ♂ $X^A Y B b$ x ♀ $X^A X^a B b$

γαμέτες: $X^A B$, $X^A b$, $Y B$, $Y b$ / $X^A B$, $X^A b$, $X^a B$, $X^a b$

F1:

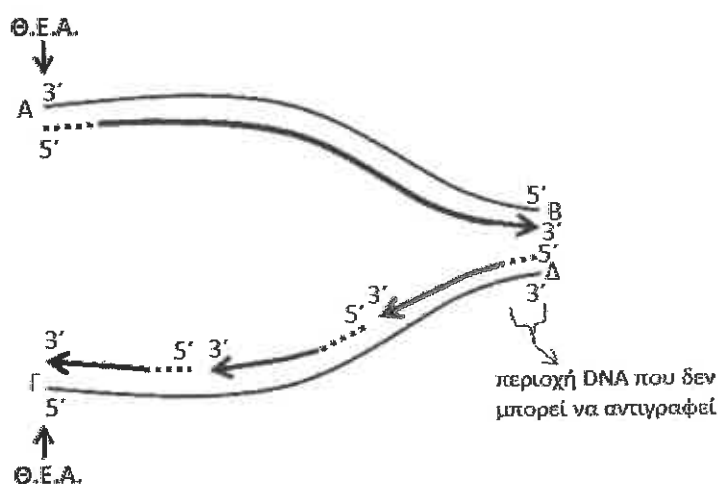
♂	$X^A B$	$X^A b$	$Y B$	$Y b$
♀				
$X^A B$	$X^A X^A B B$	$X^A X^A B b$	$X^A Y B B$	$X^A Y B b$
$X^A b$	$X^A X^A b b$	$X^A X^A B b$	$X^A Y b b$	$X^A Y B b$
$X^a B$	$X^A X^a B B$	$X^A X^a B b$	$X^a Y B B$	$X^a Y B b$
$X^a b$	$X^A X^a b b$	$X^A X^a B b$	$X^a Y b b$	$X^a Y B b$

Επειδή κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός, η πιθανότητα που έχει το ζευγάρι να αποκτήσει αγόρι με μερική αχρωματοψία και γαλανά μάτια ($X^a Y b b$) είναι 1/16.

4.2

α. Σε αυτή τη διχάλα αντιγραφής, η κατεύθυνση της αντιγραφής θα είναι προς το τελικό άκρο των μητρικών αλυσίδων, δηλαδή προς τα άκρα Β και Δ. Επειδή στη μητρική αλυσίδα ΓΔ σχηματίζεται το τελευταίο πρωταρχικό τμήμα, που βρίσκεται στο Δ (και μακριά από τη Θ.Ε.Α.), η αλυσίδα αυτή θα αντιγράφεται με ασυνεχή τρόπο, καθώς θα σχηματιστούν πολλά κομμάτια DNA που το καθένα θα έχει το δικό του πρωταρχικό τμήμα. Αντίθετα, στην αλυσίδα που αντιγράφεται με συνεχή τρόπο, δηλαδή στην ΑΒ, θα σχηματιστεί μόνο ένα πρωταρχικό τμήμα δίπλα στη Θ.Ε.Α. Εφόσον κάθε νεοσυντιθέμενη αλυσίδα έχει προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ λόγω της καθορισμένης κατεύθυνσης που δρουν οι DNA πολυμεράσες (τοποθετούν νουκλεοτίδια στο ελεύθερο $3'$ άκρο της δεοξυριβόζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου) και είναι αντισυγγαμική ως προς την αντίστοιχη μητρική αλυσίδα, οι κατευθύνσεις των μητρικών αλυσίδων θα είναι: Α: $3'$, Β: $5'$, Γ: $5'$ και Δ: $3'$.

β. Εφόσον σχηματίζονται συνολικά τέσσερα πρωταρχικά τμήμα, το ένα θα βρίσκεται στην αρχή της συνεχούς αλυσίδας. Άρα, τα υπόλοιπα τρία πρωταρχικά τμήματα θα βρίσκονται στην αρχή των τμημάτων DNA που θα συντεθούν κατά την αντιγραφή της αλυσίδας που αντιγράφεται με ασυνεχή τρόπο.



γ. Οι DNA πολυμεράσες είναι τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA. Μια από τις λειτουργίες τους είναι να επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια με καθορισμένη κατεύθυνση (στο $3'$ άκρο προϋπάρχουσας αλυσίδας). Δηλαδή, τα ένζυμα αυτά δεν έχουν την ικανότητα να αρχίζουν την αντιγραφή από μόνα τους. Ταυτόχρονα, τα

ένζυμα αυτά απομακρύνουν τα πρωταρχικά τμήματα RNA και τα αντικαθιστούν με τμήματα DNA. Στην περιοχή που σημειώνεται στο σχήμα εντοπίζεται το τελευταίο πρωταρχικό τμήμα που σχηματίζεται. Αυτό όμως δεν μπορεί να αντικατασταθεί με DNA επειδή δεν υπάρχει άλλο διαθέσιμο 3' άκρο για να δράσει η DNA πολυμεράση. Άρα, η αλληλουχία αυτή θα «χαθεί» και το νέο μόριο DNA που θα σχηματιστεί θα φέρει ανομοιόμορφα άκρα.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Τα Χόλο, τα ιερά σκυλιά των Ατζέκων, είναι μια μεξικανική άτριχη (hairless) ράτσα σκύλων που εμφανίστηκε πριν από περίπου 3000 χρόνια. Αν και χαρακτηρίζονται ως άτριχα, κάποια άτομα μπορεί να έχουν κανονικό τρίχωμα. Σκύλοι της ράτσας Χόλο που είχαν κανονικό τρίχωμα διασταυρώθηκαν με άτριχα και απέκτησαν 23 απογόνους με κανονικό τρίχωμα και 21 άτριχα. Όταν διασταυρώθηκαν μεταξύ τους άτριχοι σκύλοι προέκυψαν 43 άτομα άτριχα και 22 με κανονικό τρίχωμα.

α. Να εξηγήσετε τα αποτελέσματα της εκφώνησης (μονάδες 6).

β. Να πραγματοποιήσετε τις διασταυρώσεις που αναφέρονται στην εκφώνηση (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Η τιτίνη, η μεγαλύτερη γνωστή πρωτεΐνη του ανθρώπινου σώματος, συναντάται στα μυϊκά κύτταρα των σκελετικών μυών και της καρδιάς. Ας θεωρήσουμε, για λόγους απλούστευσης, ότι το γονίδιο που κωδικοποιεί τη πρωτεΐνη αυτή φέρει επτά εξώνια και έξι εσώνια. Κατά την εμβρυϊκή περίοδο, παράγονται μεγάλες ποσότητες της πρωτεΐνης αυτής από τη μετάφραση ώριμων μορίων mRNA, τα οποία προέρχονται από τη συρραφή όλων των εξωνίων. Όμως, κατά την ενήλικη ζωή, βρέθηκε ότι από το ίδιο γονίδιο κωδικοποιείται μια μικρότερου μεγέθους πρωτεΐνη με διαφορετικές ιδιότητες. Η ενήλικη πρωτεΐνη παράγεται από ώριμα μόρια mRNA μικρότερου μήκους που έχουν προκύψει από τη συρραφή μόνο των εξωνίων 1,2,3 και 7 του ίδιου πρόδρομου mRNA. Η εναλλακτική αυτή συναρμολόγηση του mRNA που μπορεί να συμβεί υπό συγκεκριμένες συνθήκες κατά την ωρίμανσή του ονομάζεται εναλλακτικό μάτισμα και επιτρέπει τη κωδικοποίηση, από το ίδιο γονίδιο, περισσότερων του ενός πολυπεπτιδίων.

α. Να σχεδιάσετε το γονίδιο της τιτίνης, δείχνοντας τη θέση του υποκινητή, των εξωνίων, των εσωνίων, καθώς και τις αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής (μονάδες 4).

β. Να ονομάσετε τα ένζυμα που εμπλέκονται στο σχηματισμό των ώριμων μορίων mRNA (μονάδα 1). Να σχεδιάσετε τα δύο διαφορετικά ώριμα mRNA που

προκύπτουν από το γονίδιο αυτό κατά την εμβρυική και ενήλικη ζωή, αντίστοιχα (μονάδες 4).

γ. Να προβλέψετε εάν θα επηρεαστεί η δομή και η λειτουργία της τιτίνης που συντίθεται τόσο κατά την ενήλικη ζωή, όσο και κατά την εμβρυική περίοδο, στην περίπτωση που συμβεί αντικατάσταση βάσης που οδηγεί σε πρόωρο κωδικόνιο λήξης εντός του εξωνίου 4, σε κύτταρα που εκφράζουν τα αντίστοιχα γονίδια (μονάδες 4).

Μονάδες 13

4.1

α. Από τη δεύτερη διασταύρωση υποδεικνύεται ότι το αλληλόμορφο που ευθύνεται για το άτριχο τρίχωμα επικρατεί έναντι του κανονικού τριχώματος. Εφόσον δεν υπάρχει διαφορετική φαινοτυπική αναλογία μεταξύ των δύο φύλων, το αλληλόμορφο κληρονομείται με αυτοσωμικό τρόπο. Από τη δεύτερη διασταύρωση προκύπτει η αναλογία 2 άτριχα: 1 κανονικό τρίχωμα και όχι το 3:1 του πρώτου νόμου του Μέντελ. Αυτό δείχνει ότι χάνεται κάποιος φαινότυπος και άρα υπάρχει υπολειπόμενο θνησιγόνο γονίδιο.

β. Έστω ότι A = αλληλόμορφο για κανονικό τρίχωμα και A^1 = αλληλόμορφο που ευθύνεται για το άτριχο δέρμα. Άτομα με γονότυπο A^1A^1 πεθαίνουν, με AA^1 είναι άτριχα και με AA φέρουν κανονικό τρίχωμα. Οι διασταυρώσεις είναι:

1^η διασταύρωση

P: $AA^1 \times AA$

γαμέτες: $A, A^1 / A$

F1: AA^1, AA

Φαινοτυπική αναλογία:

1 άτριχο : 1 κανονικό τρίχωμα

2^η διασταύρωση

P: $AA^1 \times AA^1$

γαμέτες: $A, A^1 / A, A^1$

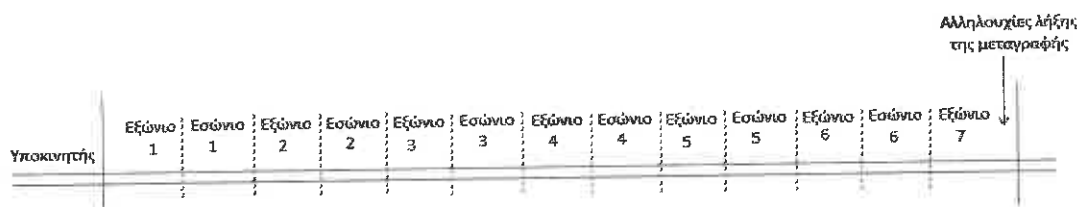
F1: AA, AA^1, AA^1, A^1A^1

Φαινοτυπική αναλογία:

2 άτριχα : 1 κανονικό

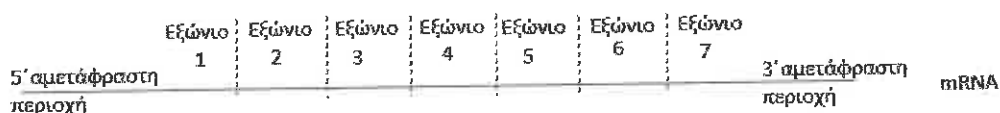
4.2

α. Το γονίδιο της τιτίνης σχηματικά θα είναι ως εξής:

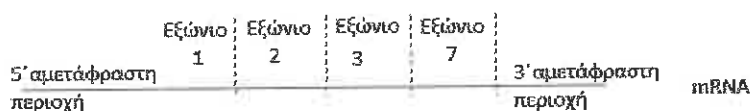


β. Τα ένζυμα που καταλύουν την ωρίμανση του mRNA είναι τα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά «σωματίδια».

Το ώριμο mRNA που σχηματίζεται κατά την εμβρυική ηλικία θα είναι:



Το ώριμο mRNA που σχηματίζεται κατά την ενήλικη ζωή είναι:



γ. Στους ενήλικες, επειδή κατά τη διαδικασία του εναλλακτικού ματίσματος το ώριμο mRNA που σχηματίζεται φέρει μόνο τα εξώνια 1,2,3 και 7, το εξώνιο 4 δεν θα εμφανίζεται στο ώριμο mRNA. Άρα, η μετάλλαξη αυτή δεν θα έχει κανένα αντίκτυπο στη δομή και τη λειτουργία της τιτίνης που παράγεται κατά την ενήλικη ζωή. Αντίθετα, η μετάλλαξη αυτή θα επηρεάσει τη δομή της τιτίνης που παράγεται κατά την εμβρυϊκή ηλικία, καθώς το εξώνιο 4 συρράπτεται μαζί με τα υπόλοιπα εξώνια για το σχηματισμό του ώριμου mRNA. Λόγω του πρόωρου κωδικονίου λήξης που δημιουργείται, θα συντεθεί μικρότερου μεγέθους πρωτεΐνη σε σχέση με τη φυσιολογική και συνεπώς, θα επηρεαστεί και η λειτουργία της.

ΘΕΜΑ 4

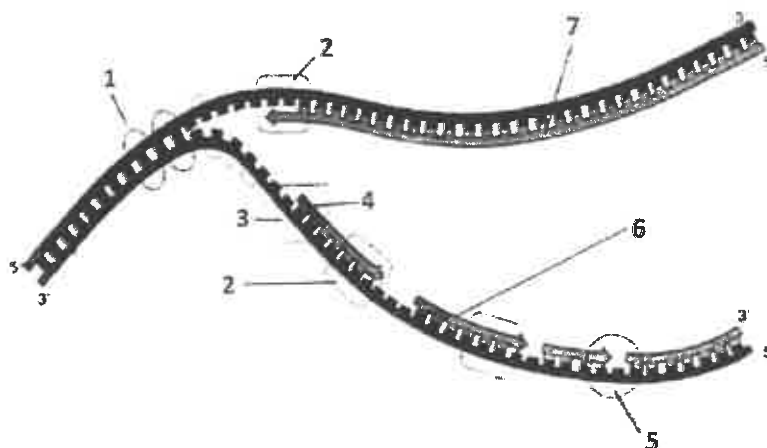
4.1 Ένας από τους βασικούς στόχους της Ιατρικής στον οποίο συμβάλλει η βιοτεχνολογία, είναι η αποτελεσματική θεραπεία διαφόρων ασθενειών για τις οποίες έχουν κατανοηθεί τόσο οι βιοχημικοί τους μηχανισμοί, όσο και το γενετικό τους υπόβαθρο. Η παραγωγή και η χρήση των φαρμακευτικών πρωτεϊνών, αποτελούν ένα σημαντικό βήμα προς την επίτευξη του στόχου αυτού και επιτυγχάνεται σήμερα με την εφαρμογή σύγχρονων τεχνολογιών, όπως αυτής του ανασυνδυασμένου DNA.

α. Να εξηγήσετε τι είναι οι φαρμακευτικές πρωτεΐνες (μονάδες 3) και να αναφέρετε τα μειονεκτήματα της παραγωγής τους με παλαιότερες μεθόδους βιοτεχνολογίας, που εφαρμόζονταν πριν την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA (μονάδες 3).

β. Να αναφέρετε τις νέες δυνατότητες που προσέθεσε η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA στον τομέα της βιοτεχνολογίας που αφορά στην παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών (μονάδες 2). Να καταγράψετε δυο φαρμακευτικές πρωτεΐνες που μπορούν να παραχθούν με τη βοήθεια της βιοτεχνολογίας, καθώς και τις ασθένειες στις οποίες χορηγούνται (μονάδες 4).

Μονάδες 12

4.2 Παρά το γεγονός ότι η αντιγραφή του DNA είναι μια ιδιαίτερα πολύπλοκη διαδικασία, τα κύτταρα διαθέτουν ένα σημαντικό οπλοστάσιο ενζύμων και άλλων πρωτεϊνών που λειτουργούν ταυτόχρονα και καταλύουν τις χημικές αντιδράσεις της αντιγραφής με μεγάλη ταχύτητα και εκπληκτική ακρίβεια. Στην παρακάτω εικόνα φαίνεται ένα τμήμα DNA στο οποίο εξελίσσεται η αντιγραφή του.



α. Να ονομάσετε τα ένζυμα που δρουν στις θέσεις 1,2,3 και 5 και να χαρακτηρίσετε τα τμήματα που αντιστοιχούν στους αριθμούς 4, 6 και 7 (μονάδες 7).

β. Να υποδείξετε τη θέση έναρξης της αντιγραφής στη διχάλα που δίνεται, αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 4) και να ονομάσετε τα ένζυμα της παραπάνω διαδικασίας που έχουν την ικανότητα να διασπούν φωσφοδιεστερικούς δεσμούς (μονάδες 2).

Μονάδες 13

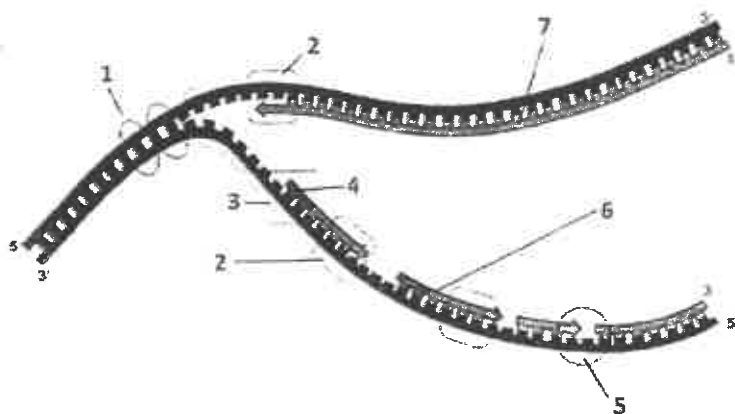
4.1

α. Οι φαρμακευτικές πρωτεΐνες είναι πρωτεΐνες που χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία διαφόρων ασθενειών. (Φυσιολογικά, παράγονται στο σώμα υγιών ανθρώπων σε συγκεκριμένες ποσότητες. Σε ορισμένους, όμως, ανθρώπους δεν παράγονται καθόλου ή παράγονται με μειωμένη λειτουργικότητα εξαιτίας διάφορων παραγόντων, συνηθέστερα γενετικής αιτιολογίας, δηλαδή των μεταλλάξεων). Στα άτομα που πάσχουν από κάποια ασθένεια πρέπει να χορηγούνται εξωγενώς, ως φάρμακα, για την αποκατάσταση της φυσιολογικής λειτουργίας του οργανισμού. Πριν από την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA, οι περισσότερες φαρμακευτικές πρωτεΐνες: 1. ήταν διαθέσιμες σε πολύ μικρές ποσότητες, 2. η παραγωγή τους ήταν πολύ ακριβή και 3. συχνά η βιολογική δράση τους δεν ήταν πλήρως κατανοητή. (Έτσι, συχνά προκαλούσαν ανεπιθύμητες επιδράσεις στους ασθενείς που χορηγούνταν).

β. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA έδωσε τη δυνατότητα παραγωγής φαρμακευτικών πρωτεϊνών σε σημαντικές ποσότητες, τόσο για τον αποτελεσματικό έλεγχο της δράσης τους, όσο και για ευρεία κατανάλωση. Σήμερα έχουν κλωνοποιηθεί τα γονίδια του ανθρώπου για περισσότερες από 300 φαρμακευτικές πρωτεΐνες. Δύο γνωστές φαρμακευτικές πρωτεΐνες που έχουν παραχθεί με την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA, είναι η α1-αντιθρυψίνη για την θεραπεία του εμφυσήματος και η ινσουλίνη για τη θεραπεία του διαβήτη (εναλλακτικά: οι ιντερφερόνες που χορηγούνται ως αντιϊικοί και αντικαρκινικοί παράγοντες).

4.2

α.



1. DNA ελικάσες, 2. DNA πολυμεράση, 3. Πριμόσωμα, 5. DNA δεσμάση,

4. Πρωταρχικό τμήμα, 6. Ασυνεχές τμήμα που συντίθεται από την DNA πολυμεράση και 7. τμήμα που συντίθεται συνεχώς από την DNA πολυμεράση.

β. Η θέση έναρξης της αντιγραφής (Θ.Ε.Α.) βρίσκεται στο δεξιό μέρος της εικόνας γιατί το άνοιγμα της θηλιάς πραγματοποιείται από την Θ.Ε.Α. προς το δίχαλο που ανοίγει προς τα αριστερά. Έτσι, από το ύψος της Θ.Ε.Α. ξεκινά η σύνθεση της μιας από τις δύο νεοσυντιθέμενες αλυσίδες με συνεχή τρόπο (πάνω αλυσίδα) και με κατεύθυνση $5' \rightarrow 3'$ από τη Θ.Ε.Α. προς το άνοιγμα της θηλιάς. Σχεδόν ταυτόχρονα η η δεύτερη νεοσυντιθέμενη αλυσίδα συντίθεται με ασυνεχή τρόπο με κατεύθυνση $5' \rightarrow 3'$, και με πρώτο ασυνεχές τμήμα εκείνο που βρίσκεται πιο κοντά στη Θ.Ε.Α.

Ένζυμα που διασπούν φωσφοδιεστερικούς δεσμούς είναι η DNA πολυμεράση, κατά τον επιδιορθωτικό της ρόλο και κατά την αντικατάσταση των πρωταρχικών τμημάτων RNA, καθώς και τα επιδιορθωτικά ένζυμα.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Τα πλασμίδια αποτελούν συνηθισμένο “εργαλείο” της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA, οπότε και υφίστανται πέψη με περιοριστικές ενδονουκλεάσες για να εισαχθεί σε αυτά το επιθυμητό DNA. Στη συνέχεια, το ανασυνδυασμένο DNA εισάγεται σε κύτταρα, συνήθως προκαρυωτικά, με την μέθοδο του μετασχηματισμού και δημιουργούνται αντίγραφα των ανασυνδυασμένων μορίων. Στα πλαίσια ενός τέτοιου πειράματος κατασκευής ανασυνδυασμένων πλασμιδίων, μετά την εισαγωγή τους σε βακτήρια, τα μετασχηματισμένα βακτήρια τοποθετούνται σε ειδικό θρεπτικό υλικό, που περιέχει νουκλεοτίδια ιχνηθετημένα με φθορίζουσα χρωστική, για να πολλαπλασιαστούν.

α. Αν υποθέσουμε ότι κάθε βακτήριο έχει προσλάβει από ένα πλασμίδιο, το οποίο αντιγράφεται μία φορά σε κάθε κυτταρικό κύκλο, να υπολογίσετε πόσες διχοτομήσεις πρέπει να κάνουν τα βακτήρια, ώστε να προκύψουν τουλάχιστον 4 αντίγραφα του πλασμιδίου από κάθε αρχικό βακτήριο (μονάδες 3). Να καταμετρήσετε τις φθορίζουσες αλυσίδες DNA που θα περιέχονται στα βακτήρια αυτά μετά τον τετραπλασιασμό του πλασμιδίου (μονάδες 3).

β. Στο συγκεκριμένο πρωτόκολλο κλωνοποίησης χρησιμοποιούνται πλασμίδια που διαθέτουν δύο γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά. Το επιθυμητό DNA εισάγεται στο ένα από τα δύο γονίδια ανθεκτικότητας. Να εξηγήσετε πως θα μπορούσαμε, να διακρίνουμε τα βακτήρια που έλαβαν το ετερόλογο DNA από εκείνα που δεν το έλαβαν (μονάδες 3) και να αιτιολογήσετε το γεγονός ότι κάποια βακτήρια δέχτηκαν μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2 Κατά τη δημιουργία διαγονιδιακών ζώων, με την μέθοδο της μικροέγχυσης, αξιοποιείται στο έπακρο η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA και οι πληροφορίες από την αποκρυπτογράφηση των γονιδιωμάτων των οργανισμών. Η επιθυμητή αλληλουχία, που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη που μας ενδιαφέρει, ενσωματώνεται στο DNA του πυρήνα των κυττάρων και ακολουθεί την πορεία της πρωτεϊνοσύνθεσης, μέχρι στο τέλος η πρωτεΐνη να εκκριθεί από τα κύτταρα αυτά και να τη συλλέξουμε. Ο Δρ. Φώτης Καφάτος- πατέρας της γενετικής μηχανικής εμπνεύστηκε την αλληλούχιση του γονιδιώματος του κουνουπιού. Μια ιδέα που οδήγησε στην αποκάλυψη περιοχών του γονιδιώματος του κουνουπιού, όπου εντοπίζονται γονίδια, που, με τις πρωτεΐνες που

παράγουν, καθορίζουν αν θα μπορέσει το πλασμώδιο της ελονοσίας να εγκατασταθεί και να πολλαπλασιαστεί μέσα στα κύτταρα του κουνουπιού. Στη συνέχεια, πρότεινε την τροποποίηση των παραπάνω περιοχών του γονιδιώματος των κουνουπιών, που μπορούν να “φιλοξενήσουν” το πλασμώδιο μέσα στα κύτταρά τους, έτσι ώστε να προκύψουν διαγονιδιακά κουνούπια που δεν επιτρέπουν τη μετάδοση του πλασμωδίου. Όλο αυτό το πρόγραμμα έγινε με σκοπό την παρεμπόδιση της μετάδοσης της ελονοσίας, μιας ασθένειας που ευθύνεται για ένα τεράστιο ποσοστό θανάτων στην υποσαχάρια Αφρική. Αυτή η προσέγγιση άνοιξε το δρόμο για ένα ένα σύνολο εφαρμογών της βιοτεχνολογίας που αποσκοπούν στην βελτίωση της υγείας και της ποιότητας ζωής των ανθρώπων.

α. Να περιγράψετε την πορεία της “επιθυμητής” αλληλουχίας του DNA, που εισάγεται με μικροέγχυση μέσα σε ένα κύτταρο, το οποίο τροποποιείται γενετικά με τεχνικές γενετικής μηχανικής, αναφέροντας τα οργανίδια του κυττάρου από τα οποία περνάει και τις διαδικασίες που λαμβάνουν χώρα, μέχρι να καταλήξει στην παραγωγή και έκκριση της επιθυμητής πρωτεΐνης από τα κύτταρα του διαγονιδιακού, πλέον, ζώου (Μονάδες 7).

β. Να αναφέρετε σε ποια συγκεκριμένη ιδιότητα του γενετικού κώδικα βασίζεται η επιτυχία στην παραγωγή πρωτεϊνών ενός οργανισμού στα κύτταρα ενός άλλου (Μονάδες 2) και να εξηγήσετε γιατί πιστεύετε ότι απαραίτητη προϋπόθεση για την εφαρμογή της ιδέας του Δρ. Καφάτου ήταν η χαρτογράφηση και η αλληλούχιση του γονιδιώματος του κουνουπιού (Μονάδες 4).

Μονάδες 13

4.1

α. Η αντιγραφή του πλασμιδιακού DNA γίνεται ανεξάρτητα από το κύριο μόριο DNA του βακτηρίου, αλλά αφού κάθε βακτήριο έχει δεχθεί από ένα πλασμίδιο, το οποίο αντιγράφεται μία φορά σε κάθε κυτταρικό κύκλο, σίγουρα θα πρέπει να έχουμε τέσσερα βακτήρια, ώστε να μετράμε τουλάχιστον 4 πλασμίδια. Επομένως, αν ξεκινήσουμε από 1 βακτήριο θα πρέπει να γίνουν 2 διχοτομήσεις αυτού για να προκύψουν 4 αντίγραφα του κάθε αρχικού πλασμιδίου. Η αντιγραφή του πλασμιδίου γίνεται με τον ημισυντηρητικό μηχανισμό, κατά τον οποίο προκύπτουν δύο θυγατρικά μόρια DNA, τα οποία είναι πανομοιότυπα με το μητρικό (και μεταξύ τους) και καθένα αποτελείται από μία παλιά και μία καινούργια αλυσίδα. Επομένως, μετά τον πρώτο κύκλο αντιγραφής των πλασμιδίων θα έχουμε δύο πλασμίδια και μετά τον δεύτερο κύκλο αντιγραφής θα έχουμε τέσσερα πλασμίδια και στα 2 πλασμίδια που προκύπτουν από τον πρώτο κύκλο αντιγραφής, το καθένα θα έχει από μία αλυσίδα με φθορίζοντα νουκλεοτίδια και μία χωρίς. Μετά τον 2ο κύκλο αντιγραφής, μετά δηλαδή τη 2η διχοτόμηση των βακτηρίων, τα 2 μόρια θα έχουν από μία φθορίζουσα αλυσίδα ενώ τα άλλα δύο θα έχουν και στις δύο αλυσίδες τους φθορίζοντα νουκλεοτίδια. Άρα τελικά θα υπάρχουν 6 φθορίζουσες αλυσίδες.

β. Για τον έλεγχο του ανασυνδυασμού, συνήθως χρησιμοποιούνται ως ξενιστές, βακτήρια που δεν διαθέτουν πλασμίδια και επομένως είναι ευαίσθητα σε αντιβιοτικά. Ως φορείς κλωνοποίησης επιλέγονται πλασμίδια, που φέρουν ειδικές αλληλουχίες που κωδικοποιούν γονίδια αντοχής σε αντιβιοτικά. Έτσι, μπορούμε, εισάγοντας το επιθυμητό κομμάτι DNA μέσα στην αλληλουχία που κωδικοποιεί το ένα γονίδιο ανθεκτικότητας, να την καταστρέψουμε, έτσι ώστε το βακτήριο, που θα μετασχηματιστεί με τέτοιο ανασυνδυασμένο πλασμίδιο, να μην έχει αντοχή στο εν λόγω αντιβιοτικό, σε αντίθεση με τα μετασχηματισμένα βακτήρια, που έχουν δεχθεί πλασμίδιο μη ανασυνδυασμένο και τα οποία θα ανθίστανται και στα δύο αντιβιοτικά. Άρα, από μία αρχική καλλιέργεια με βακτήρια, που έχουν αναπτυχθεί στο ένα αντιβιοτικό, μπορεί να μεταφερθεί δείγμα βακτηρίων στο αντιβιοτικό, στο οποίο δεν διαθέτουν ανθεκτικότητα τα βακτήρια, λόγω της καταστροφής του αντίστοιχου γονιδίου με τον ανασυνδυασμό και να ελεγχθεί ποια από αυτά έχασαν την ανθεκτικότητά τους. Αυτά είναι και τα βακτήρια που τελικά θα επιλέξουμε. Κάποια βακτήρια λαμβάνουν μη ανασυνδυασμένα πλασμίδια και αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι μερικά πλασμίδια ξαναγίνονται κυκλικά, χωρίς να προσλάβουν ετερόλογο DNA. Έτσι μερικά βακτήρια - ξενιστές δέχονται πλασμίδια, που δεν είναι ανασυνδυασμένα.

4.2

α. Πραγματοποιείται μικροέγχυση του γονιδίου (με κατάλληλο υποκινητή) στον πυρήνα ενός γονιμοποιημένου ωαρίου του ζώου. Το ξένο γενετικό υλικό ενσωματώνεται συνήθως σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζυγωτού. Εφόσον το γονίδιο μεταβιβάζεται σε όλα τα απόγονα κύτταρα του ζυγωτού, κάθε κύτταρο του νέου οργανισμού θα το φέρει. Στο πυρήνα του κατάλληλου κυτταρικού τύπου, συντίθεται και ωριμάζει το mRNA που κωδικοποιεί τη σύνθεση της επιθυμητής πρωτεΐνης. Μέσα από τους πυρηνικούς πόρους, το ώριμο mRNA περνάει στο κυτταρόπλασμα, όπου και γίνεται η πρωτεϊνόςύνθεση είτε στα ελεύθερα ριβοσώματα του κυτταροπλάσματος, είτε στο αδρό ενδοπλασματικό δίκτυο, το οποίο φέρει στην εξωτερική επιφάνεια των μεμβρανών του μικρούς σχηματισμούς, τα ριβοσώματα. Στην τελευταία περίπτωση, η πρωτεΐνη που συντίθενται εισέρχεται, στη συνέχεια, στο εσωτερικό των αγωγών του δικτύου, όπου ενδέχεται να υποστεί τροποποιήσεις (π.χ. προσθήκη σακχάρων).

β. Η μεταφορά και ενσωμάτωση στο DNA των κυττάρων ενός οργανισμού, αλληλουχιών

από άλλους οργανισμούς (του ίδιου ή άλλου είδους), στηρίζεται στην ιδιότητα του γενετικού κώδικα που τον καθιστά σχεδόν καθολικό. Προκειμένου να γνωρίζουμε ποιες αλληλουχίες του γονιδιώματος του κουνουπιού κωδικοποιούν πρωτεΐνες που συμμετέχουν στην είσοδο ή/ και στον πολλαπλασιασμό του πλασμωδίου μέσα στα κύτταρά του, έτσι ώστε να επηρεάσουμε την έκφρασή τους, εισάγοντας τις κατάλληλες αλληλουχίες DNA από άλλους οργανισμούς που θα τις καταστήσουν ανενεργές (ή ακόμη και να τις αντικαταστήσουμε -με σύγχρονες τεχνικές- με άλλες αλληλουχίες που θα καταστούν τα κύτταρα του κουνουπιού ανίκανα να μολυνθούν από το πλασμώδιο), απαραίτητη προϋπόθεση αποτελεί η χαρτογράφηση των γονιδίων αυτών και η πλήρης αλληλούχηση του γονιδιώματος του κουνουπιού.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Οι μεταλλάξεις είναι αλλαγές στο DNA, που προκαλούνται από την επίδραση ειδικών μεταλλαξογόνων παραγόντων ή / και εντελώς τυχαία, σε οποιοδήποτε κύτταρο (γεννητικό ή σωματικό). Οι μεταλλάξεις στα κύτταρα του ανθρώπου σε ένα μεγάλο βαθμό επιδιορθώνονται από τους ειδικούς επιδιορθωτικούς μηχανισμούς των κυττάρων. Σε ορισμένες, όμως, περιπτώσεις παραμένουν στα κύτταρα και έτσι μεταβιβάζονται στα θυγατρικά κύτταρα αυτών.

α. Να διερευνήσετε την ικανότητα μεταβίβασης μιας μετάλλαξης από γενιά σε γενιά κυττάρων ή/και οργανισμών, αν αυτή συμβεί σε ένα σωματικό κύτταρο του ανθρώπου (μονάδες 3) και αν συμβεί σε ένα άωρο γεννητικό κύτταρο το οποίο πρόκειται να δώσει γαμέτη (μονάδες 3).

β. Στην παρακάτω αλληλουχία DNA, που αποτελεί το αρχικό τμήμα, της μη κωδικής αλυσίδας, ενός γονιδίου ανθρώπινου κυττάρου, που κωδικοποιεί ένα ένζυμο, εισάγονται 3 νουκλεοτίδια στο σημείο που υποδεικνύεται με το βέλος:

‘3–TAC-AAA-  AAT-ATA-ACC-TCA-TCT-CCC....–5’

Να διερευνήσετε αν η συγκεκριμένη μετάλλαξη θα επηρεάσει σημαντικά τη λειτουργικότητα του ενζύμου, με δεδομένο ότι το γονίδιο εκφράζεται στα συγκεκριμένα κύτταρα του ανθρώπου (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Δύο επίδοξοι γονείς είναι ετεροζυγώτες στη κυστική ίνωση και στην έλλειψη ADA, ασθένειες που εμφανίζουν αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Η κυστική ίνωση οφείλεται σε μεταλλάξεις ενός γονιδίου, το οποίο κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη, που είναι απαραίτητη για τη σωστή λειτουργία των επιθηλιακών κυττάρων των πνευμόνων. Από την άλλη μεριά, η ADA είναι ένα ένζυμο που παίρνει μέρος στον μεταβολισμό των πουρινών στα κύτταρα του μυελού των οστών και η έλλειψή της οφείλεται συνήθως σε μετάλλαξη του γονιδίου που παράγει το ένζυμο αυτό, οδηγώντας σε ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος. Το ζευγάρι, γνωρίζοντας το βεβαρημένο ιστορικό της οικογένειας για τις δύο γενετικές νόσους καταφεύγει σε γενετικό σύμβουλο και στη συνέχεια σε διαδικασία εξωσωματικής γονιμοποίησης. Τελικά, μετά από πολλούς κύκλους πολλαπλής ωορρηξίας και με τεχνητή γονιμοποίηση γονιμοποιούνται 32 ώρια της γυναίκας με το σπέρμα του άντρα της.

α. Να υπολογίσετε πόσα ώρια αναμένεται να φέρουν μόνο το παθολογικό γονίδιο της

κυστικής ίνωσης και πόσα μόνο το παθολογικό αλληλόμορφο για τη σύνθεση της ADA (μονάδες 6)

β. Αν τελικά από τα 32 ζυγωτά επιλεγούν εκείνα που οδηγούν μόνο σε υγιή απόγονο, προκειμένου να εμφυτευθούν τα δύο στη μητέρα, να εξηγήσετε πόσα από τα διαθέσιμα ζυγωτά πληρούν τις προϋποθέσεις (μονάδες 7).

Μονάδες 13

4.1

α. Μεταλλάξεις μπορεί να συμβούν σε οποιοδήποτε γεννητικό ή σωματικό κύτταρο ενός οργανισμού. Μόνο οι μεταλλάξεις των γεννητικών κυττάρων, εν τούτοις, μπορεί να μεταβιβαστούν από τη μια γενιά οργανισμού στην επόμενη. Αν, δηλαδή, μία μετάλλαξη συμβεί σε γεννητικό κύτταρο ή πρόδρομο αυτού, θα δώσει έναν γαμέτη που, αν είναι λειτουργικός και συμμετάσχει στη γονιμοποίηση, θα οδηγήσει σε ζυγωτό που θα φέρει τη μετάλλαξη και θα την μεταβιβάσει σε όλα τα κύτταρα του νέου οργανισμού. Επομένως, στην περίπτωση αυτή, η μετάλλαξη θα μεταβιβαστεί στην επόμενη γενιά οργανισμών. Αυτό όμως δε σημαίνει ότι οι σωματικές μεταλλάξεις είναι λιγότερο σημαντικές για την υγεία. Στην πραγματικότητα αποτελούν την πλειονότητα των μεταλλάξεων, δεδομένου ότι ένας ενήλικος οργανισμός αποτελείται από 10^{13} περίπου σωματικά κύτταρα. Οι μεταλλάξεις αυτές μεταβιβάζονται, στα θυγατρικά σωματικά κύτταρα που προκύπτουν με μίτωση. [Αν, μάλιστα συμβούν κι άλλες μεταλλάξεις σε γονίδια που εκφράζονται στα θυγατρικά κύτταρα, πραγματοποιείται «συσσώρευση» αρκετών γενετικών αλλαγών σε έναν ιστό του συγκεκριμένου οργανισμού, οι οποίες θα παραμένουν στον οργανισμό για όσο διάστημα τα συγκεκριμένα κύτταρα παραμένουν ζωντανά, και μπορεί να οδηγήσουν σε παθολογικές καταστάσεις, όπως καρκίνο].

β. Η προσθήκη 3 συνεχόμενων νουκλεοτιδίων μέσα στην αλληλουχία του γονιδίου, που κωδικοποιεί το ένζυμο, στο σημείο που υποδεικνύεται με το βέλος, δημιουργεί μια νέα τριπλέτα (κωδικόνιο) μέσα στην αλληλουχία του mRNA, που μεταγράφεται από τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου αυτού. Αν αυτό το κωδικόνιο αντιστοιχεί σε ένα κωδικόνιο λήξης, τότε αναμένεται πρόωρος τερματισμός (συγκεκριμένα λίγο μετά την έναρξη) της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας του ενζύμου και επομένως καταστροφή της λειτουργικότητας του. Στην περίπτωση όμως που η νέα τριπλέτα κωδικοποιεί ένα αμινοξύ, πρέπει να διερευνηθεί αν αυτό θα έχει επίδραση στη στερεοδιάταξη της πρωτεΐνης. Εάν το νεοεισαχθέν αμινοξύ βρίσκεται κοντά στην περιοχή του ενεργού κέντρου του ενζύμου, τότε είναι πιθανό να το αλλάξει ή/ και να χαθεί η ενεργότητα του ενζύμου. Σε κάθε άλλη περίπτωση η εισαγωγή ενός πρόσθετου αμινοξέος μέσα στην πολυπεπτιδική αλυσίδα του ενζύμου δεν αναμένεται να επηρεάσει σημαντικά τη λειτουργικότητά του. Σε όλες τις παραπάνω περιπτώσεις η μετάλλαξη, είτε επηρεάσει είτε όχι το προϊόν του γονιδίου, μπορεί να μην επηρεάσει τη λειτουργία του κυττάρου συνολικά, αν το αλληλόμορφο γονίδιο που κωδικοποιεί για το ίδιο ένζυμο είναι φυσιολογικό.

4.2

α. Γνωρίζοντας ότι τόσο η κυστική ίνωση όσο και η έλλειψη του ενζύμου ADA οφείλονται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο, συμβολίζουμε με k το υπολειπόμενο αλληλόμορφο, που ευθύνεται για την κυστική ίνωση και με K το φυσιολογικό του αλληλόμορφο, ενώ a και A συμβολίζουμε αντίστοιχα το παθολογικό και φυσιολογικό γονίδιο που εμπλέκεται στην έκφραση του ενζύμου ADA. Οι ετεροζυγώτες γονείς έχουν γονότυπο $KkAa$. Επομένως καθένας τους δίνει με πιθανότητα $1/4=25\%$ τα εξής 4 είδη γαμετών: KA , Ka , kA , ka . Άρα τα $1/4=25\%$ των ωαρίων, που απομονώνονται από την μητέρα έχουν μόνο το παθολογικό αλληλόμορφο για την έκφραση της ADA και άλλα τόσα, δηλαδή $1/4=25\%$, μόνο το παθολογικό αλληλόμορφο για την εκδήλωση της κυστικής ίνωσης. Άρα από τα 32 ωάρια που συλλέχθηκαν από την μέλλουσα μητέρα τα 8 αναμένεται να φέρουν μόνο το παθολογικό γονίδιο για την κυστική ίνωση και 8 μόνο το παθολογικό γονίδιο για την έκφραση της ADA.

β. Από τη διασταύρωση των παραπάνω ατόμων με γονότυπο $KkAa$ και την τυχαία επιλογή των παραπάνω γαμετών (KA , Ka , kA , ka) προκύπτουν οι εξής αναμενόμενοι γονότυποι στα ζυγωτά.

	KA	Ka	kA	ka
KA	$KKAA$	$KKaA$	$KkAA$	$KkAa$
Ka	$KKaA$	$KKaa$	$KkAa$	$Kkaa$
kA	$KkAA$	$KkAa$	$kkAA$	$kkAa$
ka	$KkAa$	$Kkaa$	$kkAa$	$kkaa$

Από το παραπάνω αβάκιο προκύπτει ότι $9/16(=56,25\%)$ θεωρητικά αναμενόμενα ζυγωτά-έμβρυα δεν θα εμφανίζουν καμία από τις δύο ασθένειες, άρα θεωρητικά από τα 32 ζυγωτά, που προκύπτουν με την τεχνητή γονιμοποίηση, μπορούν να επιλεγούν για εμφύτευση τα 18.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Στις γαλοπούλες το αυτοσωμικό επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο A είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «μαύρο πτέρωμα», ενώ το υπολειπόμενο αλληλόμορφο α είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «καφέ πτέρωμα». Επίσης, το αυτοσωμικό επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο B είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «φουντωτή ουρά», ενώ το υπολειπόμενο αλληλόμορφο β είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «απλή ουρά». Τα γονίδια που ελέγχουν τους δύο παραπάνω φαινότυπους βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Από την κατ' επανάληψη διασταύρωση μιας αρσενικής γαλοπούλας με μια θηλυκή, προκύπτουν άτομα με φαινοτυπική αναλογία:

9 [μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά] :

3 [μαύρο πτέρωμα και απλή ουρά] :

3 [καφέ πτέρωμα και φουντωτή ουρά] :

1 [καφέ πτέρωμα και απλή ουρά].

α. Να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων που διασταυρώθηκαν (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

β. Να εξηγήσετε πως θα διερευνήσετε το γονότυπο μιας γαλοπούλας με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά αν μπορείτε να πραγματοποιήσετε οποιαδήποτε διασταύρωση αυτής με άτομο του ίδιου ή διαφορετικού φαινοτύπου (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Η χρόνια μυελογενής λευχαιμία (ΧΜΛ) αποτελεί περίπτωση καρκίνου του μυελού των οστών. Μπορεί να εμφανιστεί σε οποιαδήποτε ηλικία, με μέση ηλικία διάγνωσης τα 60 έτη. Στην Ευρώπη διαγιγνώσκονται 1-2 νέες περιπτώσεις ανά 100,000 άτομα, το χρόνο. Έχουν εντοπιστεί περιπτώσεις ΧΜΛ στις οποίες οι ασθενείς φέρουν μία αμοιβαία μετατόπιση τμημάτων ανάμεσα στο χρωμόσωμα 9 και το χρωμόσωμα 22, η οποία προκαλεί σύντηξη δύο γονιδίων των *BCR* και *ABL* (πρωτοογκογονίδιο). Το παθολογικό χρωμόσωμα που προκύπτει από την σύντηξη των δύο χρωμοσωμάτων ονομάστηκε Χρωμόσωμα Φιλαδέλφεια, από την πόλη όπου έγινε η ανακάλυψή του, και το χιμαιρικό γονίδιο *BCR-ABL*, που προκύπτει από τη σύντηξη των δύο χρωμοσωμάτων, αποδείχθηκε το 1990 ότι ευθύνεται για την εκδήλωση ΧΜΛ.

α. Να περιγράψετε πως μπορεί η παραπάνω μετατόπιση να οδηγεί στην ανάπτυξη του συγκεκριμένου τύπου καρκίνου, συμπεριλαμβάνοντας τις γνώσεις σας από τα γονίδια που σχετίζονται με την καρκινογένεση (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε πότε (κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου) και εξαιτίας ποιων επιβαρυντικών παραγόντων μπορεί να προκύψει μία αμοιβαία μετατόπιση σαν την προαναφερόμενη (μονάδες 4) και να αναφέρετε τη διαγνωστική μέθοδο με την οποία μπορεί να ανιχνευτεί (μονάδες 3).

Μονάδες 13

4.1

α. Οι γονότυποι των ατόμων που διασταυρώθηκαν είναι: $AaBb \times AaBb$.

Πρόκειται για μελέτη διυβριδισμού και συγκεκριμένα για μελέτη δύο χαρακτήρων: του χρώματος πτερώματος και του σχήματος της ουράς. Σύμφωνα με τα δεδομένα, ισχύει ο Δεύτερος Νόμος του Mendel. Η φαινοτυπική αναλογία που δίνεται (9:3:3:1) είναι αποτέλεσμα διασταύρωσης ετερόζυγων ατόμων, για ζεύγη αυτοσωμικών αλληλομόρφων με σχέση επικράτειας - υποτέλειας, για κάθε χαρακτηριστικό.

β. Το άτομο με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά μπορεί να έχει γονότυπο έναν από τους ακόλουθους: $AABB$, $AaBB$, $AABb$, $AaBb$. Για τη διερεύνηση του φαινότυπου του θα πραγματοποιηθεί διασταύρωση ελέγχου του συγκεκριμένου ατόμου με άτομο με καφέ πτέρωμα και απλή ουρά (ομόζυγο για τα υπολειπόμενα χαρακτηριστικά ($aabb$)).

Αν οι απόγονοι που θα προκύψουν είναι 100% με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά, ο γονότυπος του ατόμου που διασταυρώθηκε κατά τον έλεγχο ήταν $AABB$.

Διασταύρωση: P (γονότυποι): $AABB \times aabb$

γαμέτες: AB / ab

F1 (γονότυποι): $AaBb$

F1 (φαινότυποι): 100% μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά

Αν οι απόγονοι είναι 50% με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά και 50% με καφέ πτέρωμα και φουντωτή ουρά, ο γονότυπος του ατόμου ήταν $AaBB$.

Διασταύρωση P (γονότυποι): $AaBB \times aabb$

Γαμέτες: $AB, aB / ab$

F1 (γονότυποι): $AaBb, aaBb$

F1 (Φαινότυποι): 50% με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά, 50% με καφέ πτέρωμα και φουντωτή ουρά

Αν οι απόγονοι είναι 50% με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά και 50% με μαύρο πτέρωμα και κανονική ουρά, ο γονότυπος του ατόμου που διασταυρώθηκε ήταν $AABb$.

Διασταύρωση P (γονότυποι): $AABb \times aabb$

Γαμέτες: $AB, Ab / ab$

F1 (γονότυποι) : $AaBb, Aabb$

F1 (Φαινότυποι) : 50% με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά, 50% με μαύρο πτέρωμα και κανονική ουρά

Αν οι απόγονοι είναι 25% με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά, 25% με μαύρο πτέρωμα και κανονική ουρά, 25% με καφέ πτέρωμα και κανονική ουρά και 25% με καφέ πτέρωμα και κανονική ουρά, ο γονότυπος του ατόμου ήταν ΑαΒβ.

Διασταύρωση P (γονότυποι): ΑαΒβ x ααββ

Γαμέτες: ΑΒ, Αβ, αΒ, αβ / αβ

F1 (γονότυποι) ΑαΒβ, Ααββ, ααΒβ, ααββ

25% με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά, 25% με μαύρο πτέρωμα και κανονική ουρά, 25% με καφέ πτέρωμα και φουντωτή ουρά και 25% με καφέ πτέρωμα και κανονική ουρά

4.2

α. Υπάρχουν δύο τύποι γονιδίων που σχετίζονται με την καρκινογένεση. Τα ογκογονίδια και τα ογκοκατασταλτικά γονίδια. Σχετικές έρευνες οδηγούν στο συμπέρασμα ότι ο καρκίνος σε γενετικό επίπεδο είναι το αποτέλεσμα:

- Μετατροπής πρωτο-ογκογονιδίων σε ογκογονίδια
- Απουσίας λειτουργικότητας ογκοκατασταλτικών γονιδίων και
- Αδρανοποίησης των μηχανισμών επιδιόρθωσης του DNA.

Δεδομένου ότι το ένα από τα δύο γονίδια και συγκεκριμένα το ABL, είναι πρωτοογκογονίδιο, ο συγκεκριμένος καρκίνος θα μπορούσε να σχετίζεται με τη μετατροπή του σε ογκογονίδιο. Συγκεκριμένα, μέσω της αμοιβαίας μετατόπισης δημιουργείται το χμαιοϊκό γονίδιο BCR-ABL, το οποίο υπερλειτουργεί, επάγοντας τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό, και αυτή η αλλαγή οδηγεί πιθανότατα σε ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό των κυττάρων του μυελού των οστών.

β. Η αμοιβαία μετατόπιση αποτελεί δομική χρωμοσωμική ανωμαλία. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες συμβαίνουν (οποτεδήποτε) κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου και είναι αποτέλεσμα της δράσης μεταλλαξογόνων παραγόντων, όπως οι ακτινοβολίες και διάφορες χημικές ουσίες. Διαγνωστικά, η ΧΜΛ μπορεί να ανιχνευτεί με ανάλυση καρυότυπου, όπου έχει γίνει χρώση των χρωμοσωμάτων με τεχνικές που δημιουργούν ζώνες στο χρωμόσωμα, όπως η χρώση Giemsa.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Τη δεκαετία του 1820, από τον γάμο του Γάλλου Martin Fugate με την Αμερικανίδα Elizabeth Smith, ήρθε στον κόσμο ο Zachariah, η επιδερμίδα του οποίου, εμφάνιζε σε όλη της την έκταση μια κυανή απόχρωση (κυάνωση). Ωστόσο, αυτό το μεμονωμένο γεγονός δεν αποθάρρυνε τους δύο νέους γονείς να επεκτείνουν την οικογένειά τους. Έτσι, στην οικογένεια σύντομα προστέθηκαν άλλα 6 μέλη, εκ των οποίων τα 3 παρουσίασαν το ίδιο πρόβλημα. Σήμερα γνωρίζουμε πως η οικογένεια έπασχε από μία νόσο, τη λεγόμενη μεθαιμοσφαιριναιμία. Πρόκειται για μια ασθένεια, στην οποία η φυσιολογική αιμοσφαιρίνη του αίματος αντικαθίσταται από μια παθολογική μορφή της, τη μεθαιμοσφαιρίνη, η οποία αντί για Fe^{2+} , έχει δεσμευμένο Fe^{3+} . Υπεύθυνη γι' αυτό είναι η έλλειψη ενός ενζύμου, της αναγωγάσης του κυτοχρώματος B5. Το άμεσο αποτέλεσμα αυτής της έλλειψης είναι η ανεπαρκής παροχή οξυγόνου σε όλους τους ιστούς του σώματος, με συνέπεια την κυάνωση. Στις οικογένειες που έχει παρατηρηθεί μέχρι σήμερα η συγκεκριμένη νόσος, δεν παρατηρείται συχνότερη εμφάνισή της στα αρσενικά άτομα.

α. Να διερευνήσετε τον τύπο κληρονομικότητας της μεθαιμοσφαιριναιμίας με βάση όσα αναφέρονται παραπάνω και κυρίως μέσα από το ιστορικό αυτής της οικογένειας (μονάδες 4). Να αναφέρετε μια πάθηση του αίματος που παρουσιάζει τον ίδιο τύπο κληρονομικότητας με τη μεθαιμοσφαιριναιμία (μονάδες 2).

β. Να υπολογίσετε την πιθανότητα γέννησης ενός υποθετικού όγδοου παιδιού από την οικογένεια Fulgate με μεθαιμοσφαιριναιμία (μονάδες 3), καθώς και την πιθανότητα ένα φυσιολογικό παιδί της οικογένειας Fulgate να έχει ίδιο γονότυπο με τον πατέρα του (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2. Τα διαγονιδιακά ζώα παράγονται από την στοχευμένη εισαγωγή ξένου DNA στο γονιδίωμα ενός ζώου δέκτη και συγκεκριμένα στο ζυγωτό αυτού. Αυτό αποσκοπεί στη μεταβίβαση του ξένου DNA σε όλα τα κύτταρα του νέου οργανισμού, προκειμένου κάθε κύτταρο να περιέχει το ίδιο τροποποιημένο γενετικό υλικό, και διαμέσου των γεννητικών κυττάρων του να κληρονομηθεί στις επόμενες γενιές. Ένα από τα είδη που τροποποιούνται γενετικά συχνότερα, στα πλαίσια παραγωγής διαγονιδιακών ζώων, είναι η κατσίκα. Στα

κύτταρα του μαστικού αδένος της κατσίκας υπάρχει ένας συγκεκριμένος κυτταρικός τύπος, όπου σε κάποιο από τα 28 χρωμοσώματα του είδους, εντοπίζεται και εκφράζεται το γονίδιο της καζεΐνης, μιας πρωτεΐνης του γάλακτος. Ο στόχος είναι τα διαγονιδιακά ζώα του συγκεκριμένου είδους να παράγουν την πρωτεΐνη α1 -αντιθρυψίνη στο γάλα τους. Προς τούτο, στο γενετικό υλικό ζυγωτού κατσίκας, ενσωματώνεται με σύγχρονες τεχνικές μέσα στο γονίδιο της καζεΐνης, αμέσως μετά τον υποκινητή του, με κατάλληλο προσανατολισμό, το γονίδιο της ανθρώπινης α1-αντιθρυψίνης μόνο σε ένα αντίγραφο. Παράλληλα, η ίδια διαδικασία ακολουθείται και σε ζυγωτό τράγου όπου μέσα στο γονίδιο της καζεΐνης με κατάλληλο προσανατολισμό, ενσωματώνεται το γονίδιο της ανθρώπινης α1-αντιθρυψίνης μόνο σε ένα αντίγραφο .

- α. Να εξηγήσετε πως η θέση και ο προσανατολισμός ενσωμάτωσης του γονιδίου της α1-αντιθρυψίνης θα καθορίσουν την έκφρασή του στα κύτταρα του μαστικού αδένος (μονάδες 6).
- β. Να βρείτε την πιθανότητα να γεννηθεί, από τη διασταύρωση των παραπάνω ζώων, άτομο ομόζυγο ως προς το γονίδιο της α1-αντιθρυψίνης που να παράγει επίσης την πρωτεΐνη αυτή στο γάλα του (μονάδες 7).

Μονάδες 13

4.1

α. Ο Martin και η Elizabeth ήταν φυσιολογικοί. Γέννησαν το Zachariah, που έπασχε. Επομένως, η μεθαιμοσφαιριναιμία κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο. Με βάση τα δεδομένα, δεν παρατηρείται διαφοροποίηση της έκφρασης μεταξύ των δύο φύλων στον άνθρωπο. Επομένως, η κληρονόμηση γίνεται με αυτοσωμικό τύπο κληρονομικότητας. Αφού φυσιολογικοί γονείς γεννούν και φυσιολογικά και ασθενή αγόρια και κορίτσια συμπεραίνουμε συνολικά αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Μία ασθένεια του αίματος που κληρονομείται επίσης με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας είναι η δρεπανοκυτταρική αναιμία (εναλλακτικά: η β θαλασσαιμία - η α θαλασσαιμία)

β. Έστω A το φυσιολογικό αλληλόμορφο και α το παθολογικό ($A > α$). Τα φυσιολογικά άτομα θα έχουν γονότυπο AA ή Aα και τα παθολογικά αα. Εφόσον οι γονείς είναι φυσιολογικοί ($A_$) και γεννούν παθολογικό παιδί (αα), τότε και οι δύο έχουν γονότυπο Aα.

Η διασταύρωση είναι:

P (γονότυποι): $Aα \times Aα$

Γαμέτες: $A, α / A, α$

(1^{ος} Νόμος Μέντελ)

F₁: $1 AA: 2Aα: 1αα$

Η πιθανότητα γέννησης ενός υποθετικού όγδου παιδιού που να πάσχει είναι 1/4 (κάθε κύηση είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός, που δε σχετίζεται με το αποτέλεσμα προηγούμενων κυήσεων).

Η πιθανότητα ένα φυσιολογικό ($A_$) παιδί των Fulgate να έχει γονότυπο ίδιο με αυτόν του πατέρα του (Aα) είναι: 2/3.

4.2

α. Ο υποκινητής της καζεΐνης στα κύτταρα του μαστικού αδένος είναι ενεργός. Δηλαδή προσδένονται σε αυτόν ο σωστός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων και επιτρέπουν στην RNA πολυμεράση την μεταγραφή του γονιδίου μετά από αυτόν. Επομένως, εφόσον το γονίδιο της ανθρώπινης α1- αντιθρυψίνης ενσωματώνεται μετά τον υποκινητή της καζεΐνης, με τον σωστό προσανατολισμό, μεταγράφεται. Στη συνέχεια, η μετάφραση του θα πραγματοποιηθεί όπως ακριβώς θα γινόταν και στα κύτταρα του ανθρώπου, λόγω της καθολικότητας του

γενετικού κώδικα και λόγω της ύπαρξης ριβοσωμάτων και κατάλληλων μηχανισμών μετα-μεταφραστικών τροποποιήσεων που διαθέτουν τα ευκαρυωτικά κύτταρα. Επομένως, το γονίδιο της ανθρώπινης α1-αντιθρυψίνης θα εκφραστεί στα κύτταρα του μαστικού αδένος της κατσίκας. Η διαγονιδιακή κατσίκα θα έχει γονότυπο A⁻. Το ίδιο και ο διαγονιδιακός τράγος. Η διασταύρωση τους είναι:

P (γονότυποι): A⁻ x A⁻

Γαμέτες: A⁻ / A⁻

(1^{ος} Νόμος Μέντελ)

F1: AA, A⁻, A⁻, --

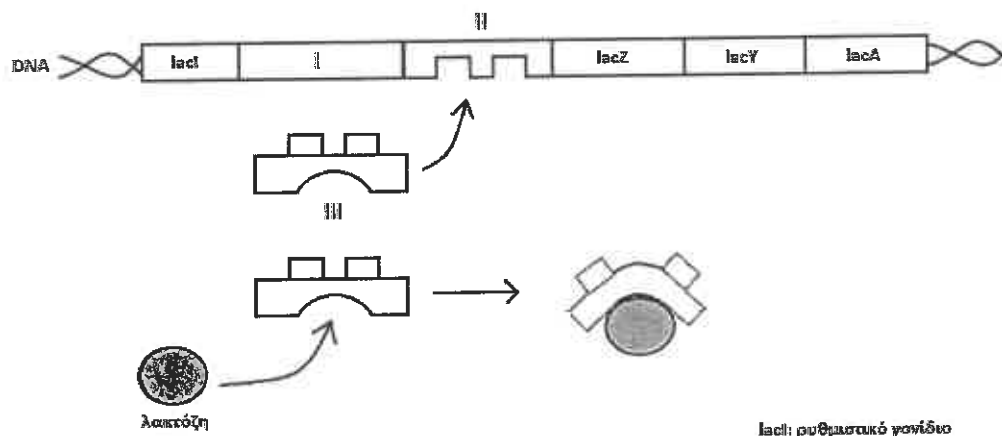
Η πιθανότητα να γεννηθεί ένα ομόζυγο άτομο ως προς το γονίδιο της α1-αντιθρυψίνης είναι 1/4.

Ωστόσο, για να παράγει την α1-αντιθρυψίνη στο γάλα θα πρέπει να είναι θηλυκό (1/2).

Επομένως, η πιθανότητα να γεννηθεί ομόζυγο θηλυκό ζώο είναι $1/4 \times 1/2 = 1/8$.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Στο παχύ έντερο του ανθρώπου, τα βακτήρια *Escherichia coli* που ζουν εκεί συντονίζουν το μεταβολισμό τους ανάλογα με τις διατροφικές συνήθειες του ξενιστή τους. Αν για παράδειγμα, ο ξενιστής πίνει συστηματικά γάλα, τα βακτήρια εκτίθενται σε περιβάλλον πλούσιο σε λακτόζη και παράγουν μεγάλο αριθμό μορίων β-γαλακτοσιδάσης, ενός ενζύμου που υδρολύει τη λακτόζη. Το γονίδιο της β-γαλακτοσιδάσης (*lacZ*), μαζί με άλλα δύο γονίδια (*lacY*, *lacA*) των οποίων τα προϊόντα εμπλέκονται στο μεταβολισμό της λακτόζης, αποτελεί μέρος του οπερονίου της λακτόζης, όπως παρουσιάζεται στο παρακάτω σχήμα.

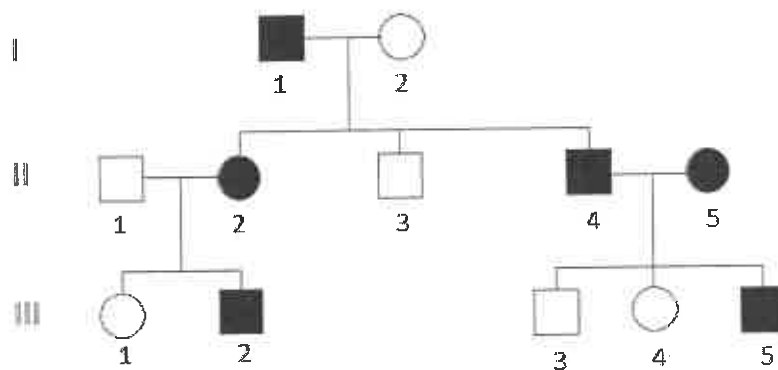


α. Να ονομάσετε τις δομές I, II και III που απεικονίζονται στο σχήμα (μονάδες 3). Να εξηγήσετε πώς επηρεάζεται η λειτουργία της δομής III όταν στο περιβάλλον του βακτηρίου υπάρχει μόνο λακτόζη (μονάδες 3).

β. Να εξηγήσετε αν θα παραχθεί β-γαλακτοσιδάση σε ένα βακτήριο που φέρει μια μετάλλαξη που προκαλεί απώλεια της φυσιολογικής λειτουργίας α) της δομής I και β) της δομής II, όταν ο ξενιστής του βακτηρίου αυτού έχει καταναλώσει γάλα (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Ο καταρράκτης νεανικής ηλικίας είναι μια πάθηση του ματιού που συνοδεύεται από την ανάπτυξη θολερότητας στους φακούς των οφθαλμών. Η αιτιολογία του είναι σε πολλές περιπτώσεις γενετική. Στο παρακάτω γενεαλογικό δένδρο μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης του νεανικού καταρράκτη σε μια οικογένεια.



α. Να διερευνήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η ασθένεια αυτή (μονάδες 6).

β. Να προσδιορίσετε το γονότυπο των ατόμων I1, II4, II5 και III4 (μονάδες 4).

γ. Το ζευγάρι II4 και II5 αποκτά τέταρτο παιδί που είναι κορίτσι. Να υπολογίσετε ποια είναι η πιθανότητα το παιδί αυτό να έχει φυσιολογική όραση (μονάδες 3).

Μονάδες 13

4.1

α. Οι δομές που απεικονίζονται στο σχήμα είναι: I-υποκινητής (των δομικών γονιδίων), II-χειριστής και III-πρωτεΐνη καταστολέας. Όταν στο περιβάλλον του βακτηρίου υπάρχει λακτόζη, η λακτόζη συνδέεται στη πρωτεΐνη-καταστολέα. Η σύνδεσή αυτή προκαλεί αλλαγή στη τρισδιάστατη δομή της πρωτεΐνης-καταστολέα με αποτέλεσμα η πρωτεΐνη αυτή να μην μπορεί πλέον να προσδεθεί στο χειριστή.

β. Στη δομή I, δηλαδή στον υποκινητή, προσδένεται φυσιολογικά η RNA πολυμεράση για να ξεκινήσει τη διαδικασία της μεταγραφής των δομικών γονιδίων. Εάν συμβεί μετάλλαξη που δεν θα επιτρέπει τη πρόσδεση της RNA πολυμεράσης, τότε δεν θα μπορεί να γίνει μεταγραφή των δομικών γονιδίων (παρουσία ή απουσία λακτόζης). Αν, λοιπόν, ο ξενιστής έχει καταναλώσει γάλα, δηλαδή στο περιβάλλον του βακτηρίου υπάρχει λακτόζη, το βακτήριο αυτό δεν θα μπορεί να παράγει β-γαλακτοσιδάση εφόσον δεν γίνεται μεταγραφή των δομικών γονιδίων.

Στη δομή II, δηλαδή στον χειριστή, συνδέεται φυσιολογικά η πρωτεΐνη-καταστολέας όταν απουσιάζει από το περιβάλλον του βακτηρίου λακτόζη. Μετάλλαξη στο χειριστή που δεν θα επιτρέπει τη σύνδεση της πρωτεΐνης-καταστολέα σημαίνει τη συνεχή μεταγραφή των δομικών γονιδίων, ανεξάρτητα από τη παρουσία ή όχι λακτόζης. Άρα, στη συγκεκριμένη περίπτωση θα παραχθεί β-γαλακτοσιδάση.

4.2

α. Σύμφωνα με το γενεαλογικό δένδρο, ο καταρράκτης νεανικής ηλικίας κληρονομείται με επικρατή αυτοσωμικό τρόπο. Απορρίπτεται ο υπολειπόμενος τρόπος κληρονόμησης διότι δεν είναι δυνατό από δύο γονείς που πάσχουν (II4 και II5) να αποκτώνται παιδιά υγιή (III3 και III5), με την εξαίρεση μετάλλαξης. Επίσης, απορρίπτεται ο φυλοσύνδετος επικρατής τρόπος κληρονομικότητας εφόσον: i) η μητέρα I2 που είναι υγιής αποκτά γιο που πάσχει και ii) ο πατέρας II4 που πάσχει αποκτά κόρη υγιή (η μιτοχονδριακή κληρονομικότητα επίσης απορρίπτεται γιατί από μητέρα ασθενή -II5, προκύπτουν παιδιά υγιή -III3, III4).

β. Έστω K=το αλληλόμορφο γονίδιο που ευθύνεται για την εμφάνιση νεανικού καταρράκτη και k= το αλληλόμορφο γονίδιο για φυσιολογική όραση. Οι γονότυποι είναι:

I1: Kk (εφόσον αποκτά παιδί υγιές), II4: Kk και II5: Kk (εφόσον αποκτούν υγιή παιδιά) και III4: kk (υγιές άτομο).

γ. Από το γάμο των ατόμων II4 και II5 προκύπτουν οι εξής απόγονοι:

P: (γονότυποι) Kk x Kk

Γαμέτες: K, k / K, k

F1: (γονότυποι) KK, Kk, Kk, kk

F1: φαινοτυπική αναλογία = 3 με νεανικό καταρράκτη : 1 με φυσιολογική όραση

Άρα, με δεδομένο ότι το παιδί είναι κορίτσι, η πιθανότητα να έχει φυσιολογική όραση είναι 1/4. Κάθε κύηση αποτελεί ανεξάρτητο γεγονός.

ΘΕΜΑ 4

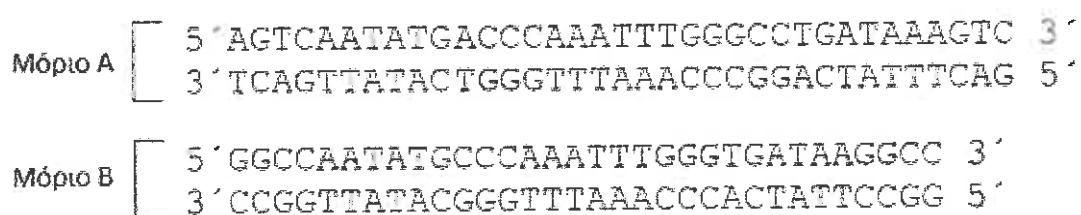
4.1 Οι διπλοειδείς οργανισμοί έχουν δύο αντίγραφα από κάθε γονίδιο που αντιστοιχεί σε μία γενετική θέση (ένα μητρικής και ένα πατρικής προέλευσης) στα σωματικά τους κύτταρα. Ένας διπλοειδής οργανισμός φέρει στα κύτταρα του 4 ζεύγη ανεξάρτητων γονιδίων (δηλαδή γονιδίων που εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων) και έχει γονότυπο ΑΑΒΒΓΓΔδ.

α. Να εξηγήσετε αν ο οργανισμός αυτός χαρακτηρίζεται ως αμιγής (μονάδες 3) και να ορίσετε τα επικρατή αλληλόμορφα γονίδια (μονάδες 3).

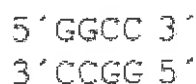
β. Να αναφέρετε πόσα είδη γαμετών μπορεί να σχηματίσει ο οργανισμός αυτός και σε ποια αναλογία (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε, περιγράφοντας τη σύσταση αυτών των γαμετών ως προς τα προαναφερόμενα αλληλόμορφα (μονάδες 4).

Μονάδες 12

4.2 Οι ιοί περιέχουν ένα μόνο είδος νουκλεϊκού οξέος, το οποίο μπορεί να είναι DNA ή RNA. Το DNA των ιών μπορεί να είναι μονόκλωνο ή δίκλωνο, γραμμικό ή κυκλικό. Τα παρακάτω δίκλωνα τμήματα DNA Α και Β απομονώθηκαν από ένα στέλεχος ιού και αντιστοιχούν σε μικρά συνεχή γονίδια που κωδικοποιούν σημαντικά πεπτίδια του καψιδίου του ιού.



Μια περιοριστική ενδονουκλεάση, που απομονώθηκε από βακτήριο, αναγνωρίζει την παρακάτω δίκλωνα αλληλουχία 4 ζευγών νουκλεοτιδίων, την οποία κόβει μεταξύ των δύο διαδοχικών νουκλεοτιδίων με βάση G:



α. Ποιο από τα παραπάνω γονίδια θεωρείτε ότι μπορεί να περιλαμβάνεται αυτούσιο σε γονιδιωματική βιβλιοθήκη του ιού αυτού που κατασκευάστηκε με τη χρήση της παραπάνω περιοριστικής ενδονουκλεάσης (μονάδες 2); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας υποδεικνύοντας την κωδική αλυσίδα κάθε γονιδίου (μονάδες 3).

β. Να υπολογίσετε τον αριθμό των δεσμών υδρογόνου που διασπώνται σε κάθε θέση αναγνώρισης από την περιοριστική ενδονουκλεάση (μονάδες 3).

γ. Το/τα τμήματα DNA που προέκυψαν μετά τη δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης ενσωματώνεται σε πλασμίδιο ώστε να κλωνοποιηθεί. Να γράψετε το ή τα τμήμα/τα DNA με τα μονόκλωνα άκρα του/τους, μετά την δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης (μονάδες 3), καθώς και τα συμπληρωματικά άκρα του πλασμιδίου μετά την δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης, ώστε το γονίδιο του ιού να μπορεί να το ανασυνδυάσει (μονάδες 2).

Μονάδες 13

4.1

α. Ο διπλοειδής οργανισμός δεν είναι αμιγής, διότι ως προς το ζεύγος αλληλομόρφων γονιδίων Δ (Δ, δ) βρίσκεται σε ετεροζυγωτία. Αν ήταν αμιγής θα έπρεπε τα δύο αλληλόμορφα γονίδια κάθε ζεύγους να ελέγχουν έναν χαρακτήρα με τον ίδιο τρόπο, θα έπρεπε, δηλαδή, να είναι ομόζυγος για καθένα από αυτά. Από τα αλληλόμορφα αυτά γονίδια, σε ένα ετερόζυγο άτομο, εκείνο που καλύπτει την έκφραση του άλλου (όταν υπάρχει σχέση επικράτειας - υποτέλειας) είναι το επικρατές.

β. Ο οργανισμός παράγει 2 τύπους γαμετών σε ίση αναλογία, με σύσταση αλληλομόρφων ΑΒΓΔ και ΑΒΓδ. Κατά την παραγωγή των γαμετών διαχωρίζονται δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και δύο αλληλόμορφα γονίδια που αυτά φέρουν (το συγκεκριμένο ισχύει για κάθε ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων). Επίσης, κάθε γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα (και βρίσκεται σε διαφορετικό ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων) δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση των γονιδίων κάποιου άλλου ζεύγους χρωμοσωμάτων (δεύτερος νόμος Mendel ή νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων).

4.2

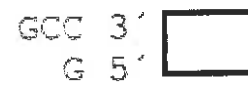
α. Το γονίδιο Β, είναι αυτό που θα περιλαμβάνεται αυτούσιο στη γονιδιωματική βιβλιοθήκη αφού κοπεί με την συγκεκριμένη περιοριστική ενδονουκλεάση. Στο γονίδιο αυτό, που έχει ως κωδική την πάνω αλυσίδα, η περιοριστική ενδονουκλεάση αναγνωρίζει την ειδική αλληλουχία των 4 ζευγών νουκλεοτιδίων στα δύο άκρα του γονιδίου, ενώ δεν κόβει στο εσωτερικό του. Στο γονίδιο Α, η κωδική αλυσίδα είναι η πάνω και δεν θα περιλαμβάνεται αυτούσιο στη βιβλιοθήκη, καθώς δεν υπάρχουν οι αλληλουχίες νουκλεοτιδίων που αναγνωρίζονται από τη συγκεκριμένη περιοριστική ενδονουκλεάση και στα δύο άκρα του, ενώ, αντίθετα, υπάρχει η αλληλουχία αναγνώρισης εντός του γονιδίου.

β. Οι δεσμοί υδρογόνου που διασπώνται στην κάθε θέση αναγνώρισης είναι 6 (= 2 ζεύγη C-G x 3).

γ. Το τμήμα DNA, που περιέχει το γονίδιο, μετά την δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης στο μόριο είναι το:

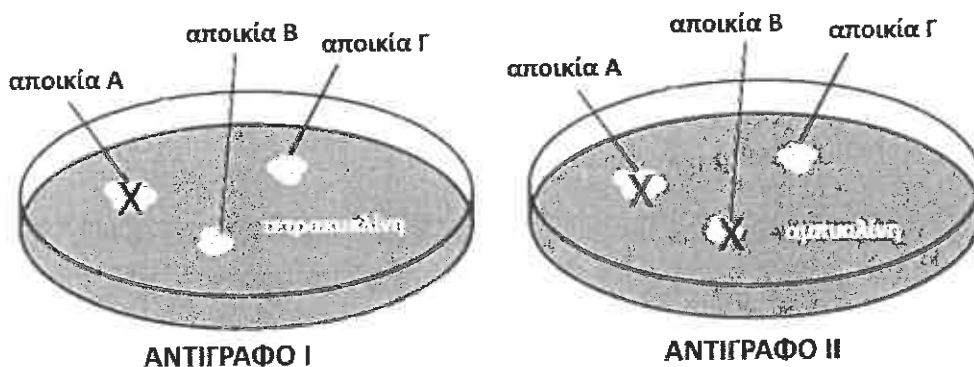
```
5' GCCAATATGCCCAAATTTGGGTGATAAG 3'
3' GTTATACGGGTTTAAACCCACTATTCCG 5'
```

Τα συμπληρωματικά άκρα του
 πλασμιδίου μετά την δράση της
 περιοριστικής ενδονουκλεάσης είναι:



ΘΕΜΑ 4

4.1 Για την κλωνοποίηση ενός γονιδίου ποντικού, ερευνητές χρησιμοποίησαν την περιοριστική ενδονουκλεάση E1, με την οποία απομόνωσαν με κατάλληλες τεχνικές, μόνο το γονίδιο από το γονιδίωμα του ποντικού (σε πολλά αντίγραφα). Ως φορέα κλωνοποίησης χρησιμοποίησαν ένα πλασμίδιο, το οποίο φέρει γονίδια ανθεκτικότητας σε δύο αντιβιοτικά, την αμπικιλίνη και την τετρακυκλίνη, ενώ η αλληλουχία αναγνώρισης της ενδονουκλεάσης E1 βρίσκεται μόνο μία φορά μέσα στο γονίδιο της αμπικιλίνης. Ως ξενιστές οι ερευνητές χρησιμοποίησαν βακτήρια χωρίς δικά τους πλασμίδια. Μετά τη διαδικασία μετασχηματισμού των βακτηρίων - ξενιστών με τα πλασμίδια, για πειραματικούς σκοπούς, ακολούθησε καλλιέργειά τους σε στερεό θρεπτικό υλικό χωρίς παρουσία αντιβιοτικού, οπότε προέκυψαν τρεις αποικίες βακτηρίων εκείνες των Α, Β και Γ. Οι ερευνητές δημιούργησαν δύο αντίγραφα καλλιεργειών μεταφέροντας τα βακτήρια που αναπτύχθηκαν (στην αρχική καλλιέργεια) σε δύο νέα θρεπτικά υλικά, σε καθένα από τα οποία είχε προστεθεί κατάλληλο αντιβιοτικό, όπως φαίνεται στην εικόνα. Στο αντίγραφο Ι, που περιείχε το αντιβιοτικό τετρακυκλίνη, τα βακτήρια Α δεν ανέπτυξαν αποικία, ενώ στο αντίγραφο ΙΙ, που περιείχε το αντιβιοτικό αμπικιλίνη, αναπτύχθηκε μόνο η αποικία Γ.



α. Να αναφέρετε το λόγο για τον οποίο οι ερευνητές χρησιμοποίησαν την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση, την E1, τόσο για να κόψουν το γονιδίωμα του ποντικού, όσο και για να κόψουν το κάθε πλασμίδιο – φορέα κλωνοποίησης (μονάδες 4) και να αναφέρετε το ένζυμο που χρειάστηκε να χρησιμοποιήσουν προκειμένου να δημιουργηθούν τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε ποια από τις αποικίες Β ή Γ αποτελείται από μετασχηματισμένα βακτήρια με το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο (μονάδες 4) και γιατί το βακτήριο Α δεν σχημάτισε αποικία σε κανένα από τα αντίγραφα των καλλιιεργειών (μονάδες 2).

Μονάδες 12

4.2 Τμήμα της κωδικής αλυσίδας ενός βακτηριακού γονιδίου, που περιλαμβάνει τα 6 τελευταία κωδικόνια μεταξύ των οποίων περιλαμβάνεται και το κωδικόνιο για την αλανίνη, έχει την παρακάτω αλληλουχία:

5' ... TGAACGGAGCCTACCCATAGG ... 3'

α. Να γράψετε τα 6 κωδικόνια που περιλαμβάνονται στην παραπάνω αλληλουχία της κωδικής αλυσίδας του βακτηριακού γονιδίου (μονάδες 6).

β. Όταν σπάζει ο δεσμός που συνδέει την αλανίνη με το tRNA που τη μετέφερε, να εξηγήσετε με ποιο αμινοξύ συνδέεται η αλανίνη (μονάδα 1) και μέσω ποιων χημικών ομάδων του κάθε αμινοξέος γίνεται η σύνδεσή τους (μονάδες 2).

γ. Κατά τη διαδικασία της μετάφρασης του βακτηριακού γονιδίου, να εξηγήσετε ποιο είναι το αντικωδικόνιο του tRNA που θα προσδεθεί στο ριβόσωμα, όταν το tRNA που μεταφέρει την αλανίνη εγκαταλείψει το ριβόσωμα (μονάδες 4).

Μονάδες 13

	Δεύτερο γράμμα				
	U	C	A	G	
Πρώτο γράμμα	U UUU } φαινυλαλανίνη (phe) UUC } UUA } λευκίνη (leu) UUG }	UCU } UCC } σερίνη (ser) UCA } UCG }	UAU } τυροσίνη (tyr) UAC } UAA } λήξη UAG } λήξη	UGU } κυστεΐνη (cys) UGC } UGA } λήξη UGG } τρυπτοφάνη (trp)	U C A G
	C CUU } λευκίνη (leu) CUC } CUA } CUG }	CCU } CCC } προλίνη (pro) CCA } CCG }	CAU } ιστιδίνη (his) CAC } CAA } γλουταμίνη (gln) CAG }	CGU } αργινίνη (arg) CGC } CGA } CGG }	U C A G
	A AUU } ισολευκίνη (ile) AUC } AUA } AUG } μεθειονίνη (met) έναρξη	ACU } ACC } θρεονίνη (thr) ACA } ACG }	AAU } ασπαράγινη (asn) AAC } AAA } λυσίνη (lys) AAG }	AGU } σερίνη (ser) AGC } AGA } αργινίνη (arg) AGG }	U C A G
	G GUU } βαλίνη (val) GUC } GUA } GUG }	GCU } αλανίνη (ala) GCC } GCA } GCG }	GAU } ασπαρτικό οξύ (asp) GAC } GAA } γλουταμινικό οξύ (glu) GAG }	GGU } γλυκίνη (gly) GGC } GGA } GGG }	U C A G

4.1

α. Οι ερευνητές χρησιμοποίησαν την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση, την E1, προκειμένου τόσο το τμήμα DNA με το συνεχές γονίδιο του ποντικού, όσο και το πλασμίδιο, το οποίο έχει γίνει γραμμικό μετά τη δράση της E1, να έχουν ίδια συμπληρωματικά μονόκλωνα άκρα, ώστε όταν αναμειχθούν να διευκολυνθεί ο ανασυνδυασμός τους. Για τη σύνδεση πλασμιδίων - γονιδίων χρησιμοποιήθηκε το ένζυμο DNA δεσμάση, το οποίο ενώνει τμήματα DNA μεταξύ τους με 3'- 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό.

β. Η αποικία που αποτελείται από μετασχηματισμένα βακτήρια με το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο είναι η αποικία Β. Στα ανασυνδυασμένα πλασμίδια δεν είναι ενεργό το γονίδιο ανθεκτικότητας για την αμπικιλίνη, καθώς μέσα σε αυτό ενσωματώθηκε το συνεχές γονίδιο του ποντικού. Επομένως, τα βακτήρια με το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο είναι ανθεκτικά μόνο στην τετρακυκλίνη. Τα μετασχηματισμένα βακτήρια με το μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο αποτελούν την αποικία Γ, που αναπτύσσεται παρουσία τόσο τετρακυκλίνης, όσο και αμπικιλίνης. Τα βακτήρια Α είναι μη μετασχηματισμένα βακτήρια, τα οποία δεν έχουν δικό τους πλασμίδιο και επομένως δεν έχουν ανθεκτικότητα σε κανένα από τα δύο αντιβιοτικά, άρα δεν σχηματίζουν αποικίες στα θρεπτικά υλικά που περιέχουν αντιβιοτικά.

4.2

α. Διαβάζουμε με βήμα τριπλέτας την κωδική αλυσίδα, με όλα τα πιθανά πλαίσια ανάγνωσης, δηλαδή ξεκινώντας από το πρώτο νουκλεοτίδιο, με βάση Τ, μετά από το 2ο με βάση Γ και στη συνέχεια από το 3ο νουκλεοτίδιο με βάση Α. Το σωστό πλαίσιο ανάγνωσης είναι το 3ο γιατί με το 1ο δημιουργείται αμέσως κωδικόνιο λήξης 5' TGA 3', ενώ το 2ο πλαίσιο ανάγνωσης δεν περιέχει κωδικόνιο λήξης στην 6η θέση, ούτε το σωστό κωδικόνιο 5' GCC 3' της αλανίνης. Συνεπώς, τα 6 κωδικόνια της κωδικής αλυσίδας είναι τα: 5' AAC, GGA, GCC, TAC, CCA 3' και το κωδικόνιο λήξης 5' TAG 3'.

β. Πριν το tRNA που μεταφέρει την αλανίνη εγκαταλείπει την πρώτη θέση εισδοχής του ριβοσώματος, στη δεύτερη θέση εισδοχής στο ριβόσωμα έχει προσδεθεί το επόμενο tRNA με αντικωδικόνιο συμπληρωματικό του κωδικονίου 5' UAC 3' που

μεταφέρει το αμινοξύ τυροσίνη. Έτσι, δημιουργείται πεπτιδικός δεσμός μεταξύ της καρβοξυλομάδας ($-\text{COOH}$) της αλανίνης και της αμινομάδας ($-\text{NH}_2$) της τυροσίνης.

γ. Όταν το tRNA της αλανίνης εγκαταλείπει το ριβόσωμα, το ριβόσωμα μετακινείται προς το 3' άκρο του mRNA. Έτσι, το tRNA που είναι συνδεδεμένο με την τυροσίνη και μέσω αυτής με την ήδη αναπτυσσόμενη πεπτιδική αλυσίδα, μετακινείται από την δεύτερη θέση εισδοχής στην πρώτη, αφήνοντας τη δεύτερη θέση ελεύθερη για να προσδεθεί το επόμενο tRNA με αντικωδικόνιο συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με το κωδικόνιο 5' CCA 3', δηλαδή το 3' GGU 5', που μεταφέρει το αμινοξύ προλίνη.

ΘΕΜΑ 4

4.1 Το γενετικό υλικό του βακτηριοφάγου λ είναι δίκλωνο γραμμικό DNA μήκους 48.500 ζευγών βάσεων περίπου και χρησιμοποιείται ως φορέας κλωνοποίησης, ειδικά στις περιπτώσεις που οι ερευνητές θέλουν να ενσωματώσουν μεγαλύτερου μήκους ξένο DNA.

α. Να ορίσετε τι είναι οι φορείς κλωνοποίησης (μονάδες 4) και να αναφέρετε έναν ακόμη φορέα κλωνοποίησης που γνωρίζετε (μονάδες 2).

β. Όταν χρησιμοποιούνται τα DNA των βακτηριοφάγων λ ως φορείς κλωνοποίησης, δημιουργούνται γενετικά τροποποιημένοι φάγοι, οι οποίοι αφήνονται να προσβάλουν βακτηριακά κύτταρα σε καλλιέργεια. Να εξηγήσετε, αντλώντας ως παράδειγμα το πείραμα των Hershey & Chase, αν είναι απαραίτητο τα κυτταρικά τοιχώματα των βακτηρίων – ξενιστών να καταστούν παροδικά διαπερατά σε μακρομόρια για να δεχτούν το ανασυνδυασμένο DNA (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Μετά τον Β΄ Παγκόσμιο Πόλεμο οι ερευνητές κατόρθωσαν να παρασκευάσουν πολλά χημικά εντομοκτόνα για την προστασία των καλλιεργειών, τα οποία, μαζί με άλλες επιτυχημένες προσπάθειες (νέα φυτικά είδη και λιπάσματα), εξασφάλισαν υψηλές αποδόσεις στις καλλιέργειες και, συνεπώς, τροφή για εκατομμύρια ανθρώπους. Όμως, από τη δεκαετία του 1970 έγινε αντιληπτό ότι η συσσώρευση στα οικοσυστήματα των χημικών εντομοκτόνων είχε δυσμενείς επιπτώσεις στην ισορροπία τους, αλλά και στην υγεία του ανθρώπου.

Για το σκοπό αυτό, αναζητήθηκαν τρόποι αντιμετώπισης των απειλητικών, για τις καλλιέργειες, εντόμων και παρασίτων, περισσότερο φιλικοί προς το περιβάλλον και λιγότερο απειλητικοί προς την ισορροπία των οικοσυστημάτων, αλλά και την υγεία του ανθρώπου. Σε αυτή την προσπάθεια οι ερευνητές χρησιμοποίησαν το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*, το οποίο φέρει μια τοξίνη που είναι 80.000 δραστικότερη από πολλά χημικά εντομοκτόνα.

α. Να αναφέρετε πού ζει το βακτήριο *Bacillus thuringiensis* (μονάδα 1) και να περιγράψετε την αρχική χρήση του συγκεκριμένου βακτηρίου στην προσπάθεια αντιμετώπισης των εντόμων που απειλούν τις καλλιέργειες (μονάδες 3). Να εξηγήσετε ποιος λόγος επέβαλε την αναζήτηση νέων τρόπων αξιοποίησής του από τους ερευνητές (μονάδες 2).

β. Να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο η Βιοτεχνολογία κατάφερε να αξιοποιήσει τελικά την τοξίνη του *Bacillus thuringiensis* (μονάδες 4) και να εξηγήσετε πόσων ειδών οργανισμών γενετικό υλικό διαθέτει στα κύτταρά του ένα φυτό ποικιλίας Bt (μονάδες 3).

Μονάδες 13

4.1

α. Οι φορείς κλωνοποίησης είναι μόρια DNA τα οποία μπορούν να ενσωματώνουν ξένα τμήματα DNA, να μεταφέρονται σε κύτταρα – ξενιστές και να αυτοδιπλασιάζονται ανεξάρτητα (χρονικά) μέσα σε αυτά. Ένας άλλος φορέας κλωνοποίησης που χρησιμοποιείται συχνά είναι τα πλασμίδια.

β. Η κατεργασία των τοιχωμάτων των βακτηρίων για να δεχτούν το ανασυνδυασμένο γενετικό υλικό των ιών δεν είναι απαραίτητη, γιατί οι βακτηριοφάγοι έχουν τη φυσική ικανότητα να μολύνουν βακτήρια εισάγοντας μέσα σε αυτά το DNA τους προκειμένου να πολλαπλασιαστούν, όπως συμβαίνει και με τους βακτηριοφάγους T2 που χρησιμοποίησαν στο πείραμά τους οι Hershey & Chase.

4.2

α. Τα βακτήρια του είδους *Bacillus thuringiensis* ζουν στο έδαφος. Επειδή τα βακτήρια παράγουν τη συγκεκριμένη ισχυρή τοξίνη, στην αρχική τους χρήση, πολλαπλασιάστηκαν στο εργαστήριο και στη συνέχεια ψεκάστηκαν στον αγρό. Οι επιστήμονες αναζήτησαν νέους τρόπους χρήσης του βακτηρίου, γιατί η προαναφερόμενη τεχνική των ψεκασμών υπήρξε αρκετά δαπανηρή, μιας και τα βακτήρια δεν μπορούσαν να επιβιώσουν για μεγάλο χρονικό διάστημα στο περιβάλλον και, κατά συνέπεια, χρειάζονταν συνεχείς ψεκασμοί.

β. Οι ερευνητές απομόνωσαν το γονίδιο του βακτηρίου που παράγει την τοξίνη και στη συνέχεια έγινε μεταφορά του στα φυτά. Η μεταφορά στα φυτά έγινε με τη βοήθεια του πλασμιδίου Ti του *Agrobacterium tumefaciens*. Δημιουργήθηκαν δηλαδή ανασυνδυασμένα πλασμίδια Ti, στα οποία είχαν απενεργοποιηθεί τα γονίδια των όγκων που φέρουν και είχαν εισαχθεί γονίδια τοξίνης (ένα γονίδιο ανά πλασμίδιο). Τελικά τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια εισήχθησαν σε φυτικά κύτταρα που αναπτύχθηκαν σε ειδικές καλλιέργειες στο εργαστήριο. Τα γενετικά τροποποιημένα φυτά που παράγονται με την διαδικασία αυτή είναι ανθεκτικά στα διάφορα έντομα (φυτά Bt).

Ένα φυτό ποικιλίας Bt φέρει στα σωματικά του κύτταρα γενετικό υλικό τριών ειδών οργανισμών. Το γενετικό υλικό του φυτικού είδους στο οποίο το ίδιο ανήκει, το

γονίδιο της τοξίνης του *Bacillus thuringiensis* και το γενετικό υλικό του πλασμιδίου
Ti (από το είδος *Agrobacterium tumefaciens*).

ΘΕΜΑ 4

4.1 Ο Mendel, το 1851 και για δύο χρόνια άφησε το μοναστήρι όπου ήταν μοναχός, προκειμένου να σπουδάσει Φυσική και Χημεία στο πανεπιστήμιο της Βιέννης. Εκεί, είχε ως καθηγητή Φυσικής τον Christian Doppler, ο οποίος ενθάρρυνε τους φοιτητές του να γνωρίσουν την επιστήμη μέσα από τα πειράματα και έμαθε στον Mendel να χρησιμοποιεί τα μαθηματικά στην ερμηνεία των φυσικών φαινομένων.

Ως ερευνητής ο Mendel ήταν επιμελής και ενθουσιώδης, ενώ στα επιστημονικά ερωτήματα που έθετε, οι απαντήσεις δίνονταν μέσα από κατάλληλη πειραματική προσέγγιση που εφάρμοζε.

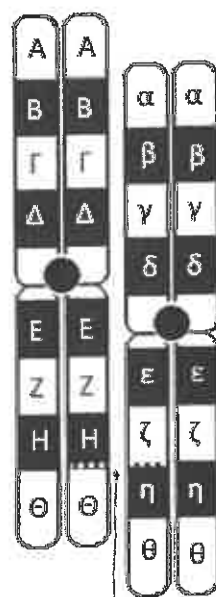
α. Να αναφέρετε ποια από τις μεθόδους που εφάρμοσε ο Mendel στις μελέτες του για το μωσχομπίζελο αποδεικνύει την χρησιμοποίηση των μαθηματικών στην ερμηνεία των φυσικών φαινομένων (μονάδες 3) και να εξηγήσετε πώς ερμήνευσε την επανεμφάνιση κοντών φυτών μωσχομπίζελου στην F2 γενιά (μονάδες 3).

β. Να περιγράψετε την πειραματική προσέγγιση που εφάρμοσε ο Mendel για να διαπιστώσει αν τα ψηλά φυτά της F1 γενιάς (ή της P γενιάς) ήταν αμιγή ή υβριδικά (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Η δημιουργία δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών, στον άνθρωπο, είναι αποτέλεσμα διαφόρων μηχανισμών κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου. Ένας από τους μηχανισμούς αυτούς είναι και ο άνισος επιχiasμός των ομολόγων χρωμοσωμάτων, κατά τον οποίο τα ομόλογα χρωμοσώματα, σε σπάνιες περιπτώσεις, συνάπτονται αντιστοιχίζοντας τις ομόλογες περιοχές τους χωρίς ακρίβεια. Τοποθετούνται, δηλαδή, το ένα απέναντι στο άλλο με τρόπο άνισο, όπως φαίνεται στην εικόνα, στην οποία με τα γράμματα Α, α, Β, β κλπ υποδεικνύονται τμήματα των χρωμοσωμάτων.

α. Να αναφέρετε σε ποιο στάδιο της μείωσης πραγματοποιείται η σύναψη των ομολόγων



Θέση επιχiasμού

χρωμοσωμάτων (μονάδες 2) και να εξηγήσετε ποιο είναι το αποτέλεσμα, γενικά, του επιχιασμού στη χρωμοσωμική σύσταση των γαμετών που παράγονται (μονάδες 4).

β. Να απεικονίσετε τη χρωμοσωμική σύσταση που θα έχουν οι γαμέτες που θα σχηματιστούν μετά τον άνισο επιχιασμό, όπως φαίνεται στην εικόνα, εξηγώντας παράλληλα ποιο είδος χρωμοσωμικής ανωμαλίας, τυχόν, φέρουν (μονάδες 4). Να αναφέρετε ένα παράδειγμα συνδρόμου που οφείλεται σε ίδιου είδους χρωμοσωμική ανωμαλία στον άνθρωπο (μονάδες 3).

Μονάδες 13

4.1

α. Ο Mendel ανέλυσε τα αποτελέσματά του στατιστικά, δηλαδή μετρούσε τους απογόνους των ατόμων τα οποία είχαν μια συγκεκριμένη ιδιότητα και στη συνέχεια υπολόγιζε τις συχνότητες εμφάνισης τους (εναλλακτικά: εφάρμοσε συνδυασμό δύο ανεξάρτητων γεγονότων, συγκεκριμένα μονοϋβριδισμών, για να ερμηνεύσει τη φαινοτυπική αναλογία των απογόνων της F2 γενιάς του διυβριδισμού).

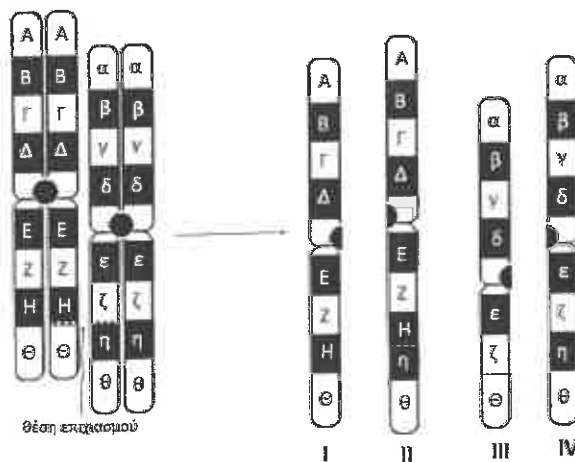
Ο Mendel προκειμένου να εξηγήσει την επανεμφάνιση των κοντών φυτών στην F2 γενιά, ενώ δεν εμφανίζονταν στην F1 γενιά, πρότεινε ότι κάθε κληρονομικός χαρακτήρας, όπως το ύψος, ελέγχεται από δύο παράγοντες, που υπάρχουν σε κάθε άτομο. Σήμερα γνωρίζουμε ότι οι «κληρονομικοί παράγοντες» του Mendel είναι τα γονίδια.

β. Ο Mendel, προκειμένου να εξακριβώσει αν ένα ψηλό φυτό ήταν αμιγές ή υβριδικό, πραγματοποίησε επιπλέον διασταυρώσεις, τις διασταυρώσεις ελέγχου. Διασταύρωσε ψηλά φυτά άγνωστου γονότυπου με κοντά φυτά (ομόζυγα για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο). Όταν ένα ψηλό φυτό, που διασταυρωνόταν με ένα κοντό φυτό, έδινε ψηλούς και κοντούς απογόνους (σε αναλογία 1:1), τότε ο Mendel ήξερε ότι το φυτό ήταν υβριδικό, ενώ αν έδινε μόνο ψηλά φυτά, ήταν αμιγές.

4.2

α. Η σύναψη πραγματοποιείται κατά την πρόφαση της 1^{ης} μειωτικής διαίρεσης. Με τον επιχiasμό ανασυνδυάζονται γονίδια που βρίσκονται στο ίδιο το ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων συμβάλλοντας, μαζί με τον ανεξάρτητο συνδυασμό χρωμοσωμάτων, στη γενετική ποικιλότητα.

β. Μετά τον άνισο επιχiasμό, από τους γαμέτες που θα δημιουργηθούν οι δύο θα έχουν τα φυσιολογικά χρωμοσώματα I και IV. Ένας θα περιέχει το χρωμόσωμα II στο οποίο εμφανίζεται διπλασιασμός του τμήματος “η” και ο άλλος θα φέρει το χρωμόσωμα III με έλλειψη του τμήματος “η”.



Ένα παράδειγμα συνδρόμου που οφείλεται σε δομική έλλειψη στον άνθρωπο, είναι το σύνδρομο φωνή της γάτας (Cri-du-chat).

ΘΕΜΑ 4

4.1 Το *Thermus aquaticus* είναι ένα θερμοφίλο βακτήριο που αναπτύσσεται κοντά σε θερμοπηγές, όπου η θερμοκρασία είναι πολύ υψηλή, γύρω στους 60-70° C, αλλά μπορεί να αντέξει και σε θερμοκρασίες της τάξης των 80° C. Από το βακτήριο αυτό απομονώνεται μια ειδική θερμοανθεκτική DNA πολυμεράση, που είναι γνωστή ως Taq DNA πολυμεράση. Το ένζυμο αυτό διατηρεί τη λειτουργικότητά του ακόμα και σε θερμοκρασίες που φτάνουν τους 95°C.

α. Να ονομάσετε δύο βασικά ένζυμα που καταλύουν *in vivo* τη δημιουργία φωσφοδιεστερικού δεσμού μεταξύ δεοξυριβονουκλεοτιδίων κατά την αντιγραφή του DNA (μονάδες 4) και να εξηγήσετε αν τα ένζυμα αυτά διαθέτουν την ικανότητα να καταλύουν και άλλο είδος αντίδρασης εκτός της αναφερόμενης (μονάδες 2).

β. Με δεδομένο ότι η τεχνική της αλυσιδωτής αντίδρασης της πολυμεράσης (PCR) στηρίζεται σε επαναλαμβανόμενους κύκλους *in vitro* αποδιάταξης, υβριδοποίησης και επιμήκυνσης του DNA, οι οποίες απαιτούν υψηλές θερμοκρασίες (περίπου 95° C, 45-60 ° C και 70° C, αντίστοιχα), να εξηγήσετε για ποιο λόγο πιστεύετε ότι για την *in vitro* αντιγραφή τμημάτων DNA που πραγματοποιείται με την τεχνική της PCR, χρειάζεται να χρησιμοποιήσουμε το ένζυμο Taq πολυμεράση, που απομονώνεται από τα θερμοφίλα αυτά βακτήρια (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Τα γενεαλογικά δέντρα αποτελούν διαγραμματικές απεικονίσεις των μελών μιας οικογένειας για αρκετές γενιές και μας βοηθούν, όχι μόνο να καταλάβουμε το παρελθόν, αλλά και να προσδιορίσουμε το μέλλον. Μια γυναίκα που πάσχει από μία κληρονομική ασθένεια, αποκτά με άνδρα που δεν εμφανίζει αυτή την ασθένεια, ένα κορίτσι και ένα αγόρι. Φαινοτυπικά όμοιο με την μητέρα είναι μόνο το αγόρι, το οποίο αποκτά μετά από το γάμο του με γυναίκα που εκδηλώνει την ίδια ασθένεια, ένα κορίτσι που είναι υγιές.

α. Να κατασκευάσετε το γενεαλογικό δέντρο των μελών της οικογένειας (μονάδες 4).

β. Να εξηγήσετε ποια από τις ακόλουθες ασθένειες θα μπορούσε να αφορά αυτό το φαινοτυπικό γνώρισμα: αλφισμός, μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα (δαλτωνισμός) ή οικογενή υπερχοληστερολαιμία (μονάδες 6).

γ. Να γράψετε τους γονότυπους όλων των ατόμων της οικογένειας (μονάδες 3).

Μονάδες 13

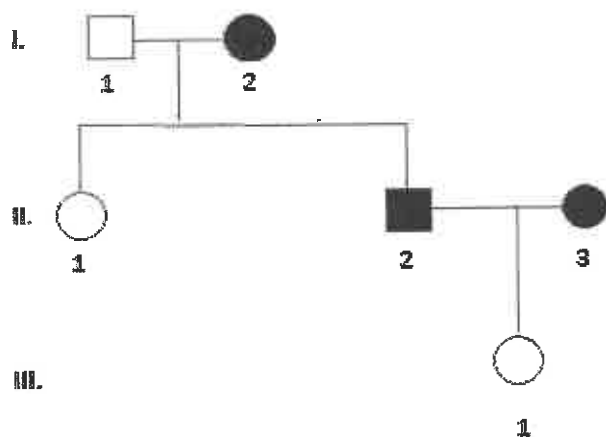
4.1

Δύο βασικά ένζυμα που καταλύουν *in vivo* τη δημιουργία 3'-5' φωσφοδιεστερικού δεσμού μεταξύ δεοξυριβονουκλεοτιδίων κατά την αντιγραφή του DNA είναι η DNA πολυμεράση και η DNA δεσμάση (εναλλακτικά: τα επιδιορθωτικά ένζυμα). Η DNA πολυμεράση επιμηκύνει τα πρωταρχικά τμήματα συνθέτοντας ουσιαστικά τους νέους κλώνους του DNA (και αντικαθιστά τα ριβονουκλεοτίδια των πρωταρχικών τμημάτων ή τα λάθη που η ίδια έκανε κατά την τοποθέτηση των δεοξυριβονουκλεοτιδίων), ενώ η DNA δεσμάση καταλύει τη δημιουργία φωσφοδιεστερικών δεσμών, τόσο μεταξύ των νεοσυντιθέμενων τμημάτων που προκύπτουν με ασυνεχή σύνθεση, όσο και μεταξύ των τμημάτων στις διαδοχικές θέσεις έναρξης της αντιγραφής. Η DNA πολυμεράση και τα επιδιορθωτικά ένζυμα έχουν την δυνατότητα και να διασπούν φωσφοδιεστερικούς δεσμούς.

β. Είναι γνωστό ότι κάθε ένζυμο είναι (σχεδόν πάντα) μια πρωτεΐνη η οποία καταλύει μια συγκεκριμένη αντίδραση. Η δραστηριότητα των ενζύμων επηρεάζεται από διάφορους παράγοντες. Σ' αυτούς ανήκουν η θερμοκρασία, το pH κ.ά. Η DNA πολυμεράση που χρησιμοποιείται στην τεχνική PCR οφείλει να είναι θερμοανθεκτική, αφού οι απαραίτητες διαδικασίες που εκτυλίσσονται σε κάθε κύκλο της διαδικασίας (ιδίως η αποδιάταξη, αφού η επιμήκυνση γίνεται σε υψηλή θερμοκρασία λόγω της ίδιας της χρήσης του ενζύμου), απαιτούν θερμοκρασίες πολύ υψηλότερες από τις φυσιολογικές θερμοκρασίες δράσης των ενζύμων των περισσότερων ζωικών και φυτικών οργανισμών. Οποιαδήποτε, λοιπόν, άλλη DNA πολυμεράση δεν θα μπορούσε να χρησιμοποιηθεί στην τεχνική PCR, αφού θα μετουσιωνόταν. Αντίθετα, η Taq πολυμεράση μπορεί να δράσει σε πολύ υψηλές θερμοκρασίες, ιδιότητα που την καθιστά ιδανική για διαδικασίες όπως η PCR.

4.2

α. Το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας είναι:



β. Το γνώρισμα δεν μπορεί να αφορά στον αλφισμό ο οποίος οφείλεται σε υπολειπόμενο αυτοσωμικό γονίδιο (έστω α). Με εξαίρεση σπάνια μετάλλαξη, δεν μπορούν οι πάσχοντες γονείς II2 και II3 με γονότυπους αα και αα, αντίστοιχα, να αποκτούν υγιή απόγονο όπως το κορίτσι III1 το οποίο θα πρέπει να διαθέτει τουλάχιστον μια φορά το φυσιολογικό επικρατές γονίδιο Α. Επίσης, δεν μπορεί το γνώρισμα να αφορά στη μερική αχρωματοψία (δαλτωνισμό), που οφείλεται σε υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο. Οι πάσχοντες γονείς II2 και II3 με γονότυπους X^dY και X^dX^d αντίστοιχα, δεν θα μπορούσαν να αποκτήσουν κανονικής όρασης απόγονο (χωρίς δαλτωνισμό) όπως το κορίτσι III1, το οποίο θα έπρεπε να διαθέτει τουλάχιστον μια φορά το φυσιολογικό επικρατές γονίδιο X^D (με εξαίρεση σπάνια μετάλλαξη). Συνεπώς, το γνώρισμα μπορεί να αφορά στην πάθηση της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας, που οφείλεται σε επικρατές αυτοσωμικό γονίδιο (έστω Α).

γ. Οι γονότυποι των ατόμων της οικογένειας που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο είναι:

I1: αα, I2: Αα, II1: αα, II2: Αα, II3: Αα, III1: αα

ΘΕΜΑ 4

4.1 Ένας βασικός στόχος της Βιοτεχνολογίας στην παραγωγή αγροτικών προϊόντων είναι η μεγαλύτερη διάρκεια ζωής τους από το χωράφι έως τον καταναλωτή. Ανάμεσα στους πρώτους φυτικούς οργανισμούς, που τροποποιήθηκαν γενετικά ήταν η ντομάτα. Η ντομάτα σαπίζει γρήγορα, διότι το ένζυμο πολυγαλακτουρονάση (PG) εκφράζεται σε μεγάλο βαθμό και συμβάλλει στην αποικοδόμηση του κυτταρικού τοιχώματος της ντομάτας. Κύριος στόχος της βιοτεχνολογίας λοιπόν, είναι η καταστολή ή ο περιορισμός της έκφρασης του γονιδίου που κωδικοποιεί το PG. Μέσα από τις προσπάθειες των ερευνητών δημιουργήθηκε η ντομάτα “Flavr Savr”, μια γενετικά τροποποιημένη ντομάτα που περιείχε το φυσιολογικό γονίδιο PG, αλλά και το γονίδιο PG τοποθετημένο ανάποδα και δίπλα στον κατάλληλο υποκινητή. Με τον όρο “ανάποδα” εννοούμε ότι η κωδική αλυσίδα του “ανάποδου” γονιδίου αντιστοιχεί στη μεταγραφόμενη του φυσιολογικού, ώστε κατά τη μεταγραφή του να προκύπτει ένα RNA συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο του φυσιολογικού.

α. Να περιγράψετε τα βήματα με τα οποία δημιουργήθηκαν τα παραπάνω διαγονιδιακά φυτά ντομάτας (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε πώς η συγκεκριμένη μεθοδολογία αυξάνει το χρόνο ζωής της ντομάτας περιορίζοντας το σάπισμα της, αν γνωρίζετε ότι τα ευκαρυωτικά κύτταρα έχουν ένζυμα που καταστρέφουν τα δικλωνα RNA που εντοπίζονται στον πυρήνα τους (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Περίπου το 10% των περιπτώσεων καρκίνου οφείλονται στη μετάλλαξη ενός γονιδίου, η οποία έχει κληρονομηθεί. Από τις πιο συχνές μορφές καρκίνου, που παρουσιάζουν κληρονομική προδιάθεση είναι ο οικογενής καρκίνος του μαστού και των ωοθηκών. Ο κληρονομικός αυτός καρκίνος οφείλεται κατά κύριο λόγο σε μεταλλάξεις των γονιδίων BRCA1 και BRCA2. Στην Εικόνα 1 απεικονίζεται ένα τμήμα DNA, του γονιδίου BRCA1. Στο τμήμα αυτό φαίνονται τα πρώτα νουκλεοτίδια της κωδικής αλυσίδας, μέρος του 1ου εξωνίου, ακολουθεί (στις αγκύλες) το 1ο εσώνιο, μέρος του 2ου εξωνίου, το 2ο εσώνιο (στις αγκύλες) κ.ο.κ.

5'...CGGAACCATCATGGAATTCAC....[.....]...AACGCTTAACTAGTG...[.....]

Τμήμα 1ου εξωνίου

1ο εσώνιο

Τμήμα 2ου εξωνίου

2ο εσώνιο

Εικόνα 1

α. Να γράψετε τις τριπλέτες που αποτελούν το πρώτο και το δεύτερο κωδικόνιο του 2ου εξωνίου που παρατίθεται παραπάνω και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

β. Μια μετάλλαξη που προκλήθηκε στο γονίδιο BRCA1, είχε σαν αποτέλεσμα τη δημιουργία ενός καινούργιου αλληλομόρφου. Γνωρίζοντας ότι ο ανιχνευτής 3' AGTACATTAAG 5' υβριδοποιείται με την κωδική αλυσίδα του μεταλλαγμένου αλληλομόρφου, να εξηγήσετε το είδος της μετάλλαξης που συνέβη, καθώς και την επίπτωσή της στο γονιδιακό προϊόν (μονάδες 3). Κύτταρα που είναι ομόζυγα, ως προς αυτή τη μετάλλαξη, μετατρέπονται σε καρκινικά. Να εξηγήσετε, με βάση αυτή την παρατήρηση, αν το BRCA1 είναι ογκογονίδιο ή ογκοκατασταλτικό γονίδιο (μονάδες 4).

Μονάδες 13

4.1

α. Το διαγονιδιακά φυτά προέκυψαν μέσω της γενετικής μηχανικής καθώς απομονώθηκε το γονίδιο για την PG και τοποθετήθηκε στο πλασμίδιο T_i, μετά από κατάλληλο υποκινητή αλλά με αντίστροφο προσανατολισμό. Στη συνέχεια, μετασχηματίστηκαν φυτικά κύτταρα ντομάτας με το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο, τα οποία αναπτύχθηκαν σε ειδικές καλλιέργειες στο εργαστήριο. Έτσι δημιουργήθηκαν (μεταξύ άλλων) και επιλέχθηκαν τα διαγονιδιακά φυτά που εξέφραζαν το συμπληρωματικό και αντυπαράλληλο RNA του γονιδίου PG, αλλά και το αναμενόμενο RNA από το φυσιολογικό γονίδιο PG.

β. Στη διαγονιδιακή ντομάτα εκφράζεται το γονίδιο PG και συντίθεται η πρωτεΐνη PG, που συμβάλλει στο σάπισμα της. Παράλληλα εκφράζεται και το γονίδιο που έχει τοποθετηθεί με αντυπαράλληλο προσανατολισμό. Έτσι, παράγεται ένα mRNA, το οποίο είναι συμπληρωματικό και αντυπαράλληλο με το φυσιολογικό mRNA του γονιδίου PG. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα τα δύο mRNA να υβριδοποιούνται δημιουργώντας ένα δίκλωνο RNA, που το ίδιο το κύτταρο αναγνωρίζει ως ξένο και καταστρέφει με τη βοήθεια των ειδικών ενζύμων που διαθέτει. Με αυτόν τον τρόπο εμποδίζεται ή περιορίζεται η έκφραση του φυσιολογικού mRNA του PG. Άρα, καθυστερεί να σαπίσει η ντομάτα και έτσι αυξάνεται ο χρόνος ζωής της από το χωράφι στον καταναλωτή.

4.2

α. Εφόσον δίνεται δεύτερο εσώνιο θα ακολουθεί και τρίτο εξώνιο. Επομένως, στη διερεύνηση του βήματος των τριτλετών του δεύτερου εξωνίου δεν θα πρέπει να εμφανίζεται κωδικόνιο λήξης. Από τη διερεύνηση της αλληλουχίας του τμήματος του δεύτερου εξωνίου που δίνεται, προκύπτει ότι η μόνη λύση που ικανοποιεί την παραπάνω συνθήκη είναι η:

5'...AA/CGC/TTA/ACT/AGT/G...3'

Άρα τα ζητούμενα κωδικόνια είναι: 5'CGC3', 5'TTA3'.

β. Το μόριο ανιχνευτής υβριδοποιείται με την αλληλουχία του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου:

5'TCATGTAATTC...3'

3'AGTACATTAAG5'

Συγκρίνοντας το φυσιολογικό αλληλόμορφο με το μεταλλαγμένο παρατηρούμε ότι αυτά διαφέρουν κατά ένα νουκλεοτίδιο. Το πρώτο νουκλεοτίδιο του δεύτερου κωδικονίου στο φυσιολογικό αλληλόμορφο έχει ως βάση G, ενώ στο μεταλλαγμένο υπάρχει T. Επομένως, έχει γίνει μετάλλαξη αντικατάστασης ενός νουκλεοτιδίου (το ζευγος T-A έχει αντικαταστήσει το ζεύγος G-C στην κωδική και μη κωδική αντίστοιχα). Αποτέλεσμα αυτής της μετάλλαξης είναι το κωδικόνιο GAA να μετατρέπεται σε TAA, επιφέροντας πρόωρη λήξη στη μετάφραση της πρωτεΐνης του γονιδίου BRCA1, αμέσως μετά την έναρξη της πρωτεϊνοσύνθεσης. Επομένως, το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του BRCA1 δεν καταλήγει σε παραγωγή πρωτεΐνης. Το φυσιολογικό αλληλόμορφο BRCA1 πριν τη μετάλλαξη έλεγχε τον κυτταρικό κύκλο, διακόπτοντάς τον όταν αυτό απαιτείτο. Έτσι, η μετάλλαξή του, που είναι υπολειπόμενη, οδηγεί σε ένα γονίδιο που το προϊόν του δεν είναι λειτουργικό, δηλαδή παύει να σταματά τον κυτταρικό κύκλο. Άρα, το συγκεκριμένο γονίδιο σε ομοζυγωτία επάγει τον ανεξέλεγκτο κυτταρικό πολλαπλασιασμό και οδηγεί σε καρκίνο. Συνεπώς, πρόκειται για ογκοκατασταλτικό γονίδιο.

