**ΤΡΑΠΕΖΑ ΘΕΜΑΤΩΝ**

**ΘΕΜΑΤΑ ΑΠΟ 1ο ΒΙΒΛΙΟ**

**ΠΡΩΤΕΙΝΕΣ**

**Ερώτηση**: 2.1 Η πρωτεϊνοσύνθεση αποτελεί μια από τις σπουδαιότερες βιολογικές διεργασίες που γίνονται στα κύτταρα, κατά την οποία πραγματοποιείται η μετάβαση από τη γλώσσα των νουκλεοτιδίων, στην οποία είναι γραμμένη η γενετική πληροφορία, στην γλώσσα των αμινοξέων, από τα οποία φτιάχνεται η πρωτοταγής δομή μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας. α. Να αναφέρετε τις διαφορετικές περιοχές ενός ζωικού και ενός φυτικού κυττάρου στις οποίες γίνεται σύνθεση πρωτεϊνών (μονάδες 6). β. Να αναφέρετε τα είδη των μακρομορίων που συμμετέχουν στην κατασκευή των κυτταρικών δομών στις οποίες γίνεται η πρωτεϊνοσύνθεση (μονάδες 4). Να ονομάσετε ποιο από αυτά τα μακρομόρια παράγεται στον πυρήνα του ευκαρυωτικού κυττάρου (μονάδες 2). Μονάδες 12

***Απάντηση****: 2.1 α. Σύνθεση πρωτεϊνών τόσο στο ζωικό κύτταρο, όσο και στο φυτικό κύτταρο πραγματοποιείται όπου υπάρχουν ριβοσώματα, δηλαδή στα ελεύθερα ριβοσώματα του κυτταροπλάσματος, στα ριβοσώματα που εντοπίζονται στην επιφάνεια του αδρού ενδοπλασματικού δικτύου, καθώς και στα μιτοχόνδριά τους. Στην περίπτωση που το φυτικό κύτταρο είναι φωτοσυνθετικό, προερχόμενο από τα πράσινα μέρη του φυτού, πρωτεϊνοσύνθεση γίνεται, επιπλέον, και στους χλωροπλάστες. β. Η πρωτεϊνοσύνθεση γίνεται στα ριβοσώματα, τα οποία αποτελούνται από δύο ριβοσωμικές υπομονάδες, την μικρή και την μεγάλη. Κάθε ριβοσωμική υπομονάδα φτιάχνεται με τη συμμετοχή αρκετών πρωτεϊνών και ριβοσωμικού rRNA. Τα μόρια των rRNA παράγονται στον πυρήνα του ευκαρυωτικού κυττάρου κυρίως από γονίδια των χρωμοσωμάτων που εντοπίζονται στον πυρηνίσκο.*

**Ερώτηση** : 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. H αλληλουχία των αμινοξέων του βρέθηκε να είναι: HOOC – ala - ala - his - gly - ser – NH2 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 (Μοριακό βάρος 90) gly (Μοριακό βάρος 70) his (Μοριακό βάρος 15) ser (Μοριακό βάρος 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

***Απάντηση:*** *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:*

*Μrολιγοπεπτιδίου = 2 x Mrala + 1 x Mrhis + 1 x Mrgly + 1 x Mrser - 4 x 18 = = (2 x 90 + 1 x 150 + 1 x 70 + 1 x 100) -72 = 428*

*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.*

**Ερώτηση** : 2.1 Η αλβουμίνη είναι μια σφαιρική πρωτεΐνη, η οποία εντοπίζεται στο αίμα των σπονδυλωτών, όπου συμβάλλει στη διατήρηση σταθερής της ωσμωτικής πίεσης και του pH. Στον άνθρωπο, οι οξείες λοιμώξεις, τα εγκαύματα και το στρες του οργανισμού μπορούν να αυξήσουν τη συγκέντρωσή της στο αίμα.

α. Να εξηγήσετε πως η αλβουμίνη διατηρεί την τρισδιάστατη δομή της στο χώρο, με δεδομένο ότι αποτελείται από μία πολυπεπτιδική αλυσίδα (μονάδες 3). Αν οι πρωτεΐνες, με κριτήριο τη λειτουργία τους, διακρίνονται σε δύο ευρύτερες κατηγορίες (τις δομικές και τις λειτουργικές), να κατατάξετε την αλβουμίνη σε μία από τις παραπάνω κατηγορίες (μονάδα 1). Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2).

β. Η έκθεση των πρωτεϊνών σε ακραίες τιμές θερμοκρασίας συνοδεύεται από ένα χαρακτηριστικό φαινόμενο. Να ονομάσετε το φαινόμενο αυτό (μονάδες 3) και να δικαιολογήσετε τις επιπτώσεις που θα έχει η υψηλή θερμοκρασία στην λειτουργία της αλβουμίνης (μονάδες 3). Μονάδες 12

***Απάντηση:*** *2.1 α. Η αλβουμίνη έχει τριτοταγή διαμόρφωση στο χώρο. Η διαμόρφωση του πρωτεϊνικού μορίου στο χώρο σταθεροποιείται από τους δεσμούς που σχηματίζονται ανάμεσα στις πλευρικές ομάδες (R) των αμινοξέων της. Η αλβουμίνη κατατάσσεται στις λειτουργικές πρωτεΐνες επειδή συμβάλλει σε διάφορες λειτουργίες, όπως είναι η διατήρηση σταθερής ωσμωτικής πίεσης του αίματος στον ανθρώπινο οργανισμό. β. Όταν εκτεθεί μία πρωτεΐνη σε ακραίες τιμές θερμοκρασίας ή pH υφίσταται μετουσίωση. Πιο συγκεκριμένα, σπάζουν οι δεσμοί που έχουν αναπτυχθεί μεταξύ των πλευρικών ομάδων (R) των αμινοξέων της με αποτέλεσμα να καταστρέφεται η τρισδιάστατη δομή της. Η τρισδιάστατη δομή μιας πρωτεΐνης όμως καθορίζει τη λειτουργία που αυτή επιτελεί, οπότε και η αλβουμίνη με αυτόν τον τρόπο χάνει τη λειτουργικότητά της.*

**Ερώτηση** : 2.1 Το κολλαγόνο είναι η πιο άφθονη δομική πρωτεΐνη των θηλαστικών και αποτελείται από τρεις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, οι οποίες περιελίσσονται δεξιόστροφα και σχηματίζουν μία άκαμπτη ράβδο. α. Να ονομάσετε το τελικό επίπεδο οργάνωσης του κολλαγόνου (μονάδες 2) και να εξηγήσετε αν αυτό το επίπεδο οργάνωσης υπάρχει σε όλες τις πρωτεΐνες των οργανισμών (μονάδες 4). β. Η ζελατίνη είναι μια ινώδης πρωτεΐνη που εξάγεται από τη μετουσίωση του κολλαγόνου με ευρεία εφαρμογή σε πολλούς βιομηχανικούς τομείς. Να γράψετε υπό ποιες συνθήκες πραγματοποιείται η μετουσίωση (μονάδες 2) και να εξηγήσετε το αποτέλεσμα αυτής στην πρωτεΐνη (μονάδες 4). Μονάδες 12

***Απάντηση:*** *2.1 α. Το τελικό επίπεδο οργάνωσης του κολλαγόνου είναι η τεταρτοταγής δομή γιατί η πρωτεΐνη αποτελείται από 3 πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Αν μια πρωτεΐνη αποτελείται από περισσότερες από μία πολυπεπτιδικές αλυσίδες, το τελικό στάδιο είναι η τεταρτοταγής δομή, δηλαδή ο συνδυασμός των επιμέρους πολυπεπτιδικών αλυσίδων σε ένα ενιαίο πρωτεϊνικό μόριο. Αν η πρωτεΐνη αποτελείται από μία μόνο πολυπεπτιδική αλυσίδα, το τελικό στάδιο της διαμόρφωσής της είναι η τριτοταγής δομή. Συνεπώς δεν υπάρχει τεταρτοταγής δομή σε όλες τις πρωτεΐνες ενός οργανισμού. β. Όταν το κολλαγόνο εκτεθεί σε ακραίες τιμές θερμοκρασίας ή pΗ, τότε η πρωτεΐνη υφίσταται μετουσίωση. Σπάζουν, δηλαδή, οι δεσμοί που έχουν αναπτυχθεί μεταξύ των πλευρικών ομάδων, καταστρέφεται η τρισδιάστατη δομή της και η πρωτεΐνη χάνει τη λειτουργικότητά της. Έτσι προκύπτει μία τροποποιημένη πρωτεΐνη, η ζελατίνη.*

**Ερώτηση** : 2.1 Τα βιολογικά μακρομόρια συντίθενται από τη συνένωση καθορισμένων δομικών λίθων, που ονομάζονται μονομερή. Τα μονομερή των πρωτεϊνών είναι τα αμινοξέα τα οποία συνδέονται κατάλληλα και συμμετέχουν στην τελική διαμόρφωση του πρωτεϊνικού μορίου. α. Να περιγράψετε τη δομή των αμινοξέων (μονάδες 4), επισημαίνοντας το σταθερό και το μεταβλητό τους τμήμα (μονάδες 2). β. Να εξηγήσετε τι δείχνει η τεταρτοταγής δομή στις πρωτεΐνες (μονάδες 2), πότε εμφανίζεται αυτή (μονάδα 1), καθώς και το είδος των δεσμών που συμμετέχουν σε αυτή τη δομή (μονάδες 2). Να αναφέρετε μια πρωτεΐνη που έχει τεταρτοταγή δομή (μονάδα 1). Μονάδες 12

***Απάντηση:*** *2.1 α. Σε κάθε αμινοξύ παρατηρούμε το σταθερό και το μεταβλητό τμήμα του. Το σταθερό τμήμα αποτελείται από ένα άτομο υδρογόνου, μια αμινομάδα και μια καρβοξυλομάδα, ενωμένα σε ένα κοινό άτομο άνθρακα. Το μεταβλητό τμήμα αποτελείται από μία πλευρική ομάδα R, η οποία έχει διαφορετική χημική δομή για κάθε αμινοξύ. Σύμφωνα με τα παραπάνω, στα αμινοξέα που δομούν τις πρωτεΐνες θα βρίσκουμε 20 διαφορετικά είδη πλευρικών ομάδων R. β. Η τεταρτοταγής δομή αποτελεί την τελική διαμόρφωση μιας πρωτεΐνης στο χώρο όταν αυτή αποτελείται από δύο ή περισσότερες πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Στην τελική διαμόρφωση συμμετέχει ένα σύνολο από (διαμοριακές) αλληλεπιδράσεις και δεσμούς οι οποίοι αναπτύσσονται μεταξύ των πλευρικών ομάδων R των αμινοξέων (όπως οι δεσμοί υδρογόνου, οι δεσμοί Van der Waals, οι υδρόφοβες αλληλεπιδράσεις, οι ιοντικοί δεσμοί). Μια γνωστή πρωτεΐνη με τεταρτοταγή δομή είναι η αιμοσφαιρίνη, η οποία αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δύο όμοιες. (εναλλακτικά: τα αντισώματα που αποτελούνται από 4 επιμέρους πολυπεπτιδικές αλυσίδες).*

**Ερώτηση** : 2.1 Στο ανθρώπινο σώμα υπολογίζεται ότι υπάρχουν περισσότερες από 30.000 διαφορετικές πρωτεΐνες με συγκεκριμένο βιολογικό ρόλο, ο οποίος καθορίζεται από τη τελική διαμόρφωση της κάθε πρωτεΐνης στο χώρο.

α. Να τοποθετήσετε στη σωστή σειρά τα παρακάτω στάδια αναδίπλωσης ενός πρωτεϊνικού μορίου (μονάδες 4) και να ονομάσετε το επίπεδο οργάνωσης στο οποίο αντιστοιχούν (μονάδες 2): Ι. Η πολυπεπτιδική αλυσίδα αναδιπλώνεται και αποκτά είτε ελικοειδή είτε πτυχωτή μορφή. ΙΙ. Τα αμινοξέα συνδέονται μεταξύ τους και φτιάχνουν μια πολυπεπτιδική αλυσίδα. ΙΙΙ. Οι επιμέρους πολυπεπτιδικές αλυσίδες συνδυάζονται μεταξύ τους. ΙV. Η πολυπεπτιδική αλυσίδα αναδιπλώνεται στο χώρο.

β. Να αναφέρετε ένα παράδειγμα πρωτεΐνης που εντοπίζεται στο ανθρώπινο σώμα (μονάδες 2), καθώς και το τελικό στάδιο διαμόρφωσής της (μονάδες 2). Να ονομάσετε δύο παράγοντες που μπορούν να προκαλέσουν καταστροφή της τελικής διαμόρφωσης μιας πρωτεΐνης (μονάδες 2). Μονάδες 12

***Απάντηση:*** *2.1 α. Η σωστή σειρά αναδίπλωσης ενός πρωτεϊνικού μορίου είναι: ΙΙ. Τα αμινοξέα συνδέονται μεταξύ τους και φτιάχνουν μια πολυπεπτιδική αλυσίδα (πρωτοταγής δομή). Ι. Η πολυπεπτιδική αλυσίδα αναδιπλώνεται και αποκτά είτε ελικοειδή είτε πτυχωτή μορφή (δευτεροταγής δομή). IV. Η πολυπεπτιδική αλυσίδα αναδιπλώνεται στο χώρο (τριτοταγής δομή). III. Οι επιμέρους πολυπεπτιδικές αλυσίδες συνδυάζονται μεταξύ τους (τεταρτοταγής δομή). Το αντίστοιχο επίπεδο οργάνωσης αναφέρεται με έντονα γράμματα μετά από κάθε πρόταση.*

*β. Μια ανθρώπινη πρωτεΐνη είναι η αιμοσφαιρίνη και το τελικό στάδιο διαμόρφωσής της είναι η τεταρτοταγής δομή, επειδή αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δύο όμοιες (εναλλακτικά: τα αντισώματα που έχουν τεταρτοταγή δομή, τα μονομερή ινσουλίνης που παρουσιάζουν τριτοταγή δομή). Οι παράγοντες που προκαλούν καταστροφή της τελικής διαμόρφωσης μιας πρωτεΐνης είναι: οι ακραίες τιμές θερμοκρασίας και pH.*

**ΚΥΤΤΑΡΙΚΕΣ ΔΟΜΕΣ**

**Ερώτηση** : 2.2 Μεταξύ των χαρακτηριστικών που φέρουν τα ερυθρά αιμοσφαίρια του αίματος του ανθρώπου περιλαμβάνονται: η μικρή διάρκεια ζωής τους, η αδυναμία κυτταρικής τους διαίρεσης, ο μικρός αριθμός μεταβολικών διεργασιών και ταυτόχρονα η μεγάλη περιεκτικότητά τους σε μια αναγκαία, για την επιβίωση του ανθρώπου, πρωτεΐνη. α. Να εξηγήσετε πού πιστεύετε ότι οφείλονται τα προαναφερόμενα χαρακτηριστικά των ερυθρών αιμοσφαιρίων του ανθρώπου (μονάδες 6). β. Να ονομάσετε την πρωτεΐνη που αφθονεί στο κυτταρόπλασμα των ερυθρών αιμοσφαιρίων των ενηλίκων (μονάδες 2), να αναφέρετε το βιολογικό της ρόλο (μονάδες 2) και να περιγράψετε την τελική διαμόρφωση αυτής της πρωτεΐνης στο χώρο, όσον αφορά στους ενήλικες, εξηγώντας τον τρόπο με τον οποίο προκύπτει η διαμόρφωση αυτή (μονάδες 3). Μονάδες 13

***Απάντηση****: 2.2 α. Η μικρή διάρκεια της ζωής των ερυθρών αιμοσφαιρίων και το γεγονός ότι τα κύτταρα αυτά έχουν σε όλη τη διάρκεια της ζωής τους μικρό αριθμό μεταβολικών διεργασιών, δικαιολογείται τόσο από την απουσία πυρήνα (και γενετικού υλικού), όσο και από την απουσία μιτοχονδρίων, τα οποία απαιτούνται για την πραγματοποίηση κυτταρικής αναπνοής. Η έλλειψη γενετικού υλικού εξηγεί και την αδυναμία των κυττάρων αυτών να διαιρεθούν. β. Τα ερυθροκύτταρα του αίματος περιέχουν αιμοσφαιρίνη, μια σημαντικότατη πρωτεΐνη για τη ζωή πολλών οργανισμών. Η κύρια αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων είναι η HbA. Ο βιολογικός ρόλος της πρωτεΐνης αυτής είναι κυρίως η μεταφορά οξυγόνου και διοξειδίου του άνθρακα προς και από τους ιστούς αντίστοιχα. H HbA αποτελείται από 2α και 2β πολυπεπτιδικές αλυσίδες, συνεπώς η τελική της διαμόρφωση στο χώρο περιλαμβάνει την τεταρτοταγή της δομή. Η πρωτοταγής δομή κάθε αλυσίδας της HbA (της α και β) συντίθεται στα ριβοσώματα του αδρού ενδοπλασματικού δικτύου των πρόδρομων ερυθροκυττάρων, ενώ οι ανώτερες δομές της πρωτεΐνης ολοκληρώνονται στους αυλούς του αδρού ενδοπλασματικού δικτύου των παραπάνω κυττάρων.*

**Ερώτηση**: 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

***Απάντηση****: 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.*

**Ερώτηση**: 2.1 Ένα ευκαρυωτικό κύτταρο εμφανίζει πολύπλοκη εσωτερική οργάνωση. Στο εσωτερικό του πρωτοπλάσματος, όπως είχε αρχικά ονομαστεί το κυτταρόπλασμα από τους πρωτοπόρους της βιολογικής έρευνας του 19ου αιώνα, υπάρχει ένα πλήθος διαφορετικών δομών, όπως είναι τα οργανίδια τα οποία είναι ικανά να επιτελούν συγκεκριμένες λειτουργίες. α. Να αναφέρετε σε ποιο/ ποια από τα παρακάτω οργανίδια εντοπίζεται DNA και σε ποιο/ ποια εντοπίζονται ριβοσώματα: πυρήνας, χλωροπλάστες, αδρό ενδοπλασματικό δίκτυο, μιτοχόνδρια (μονάδες 6). β. Να αναφέρετε τη λειτουργία που επιτελούν οι χλωροπλάστες και τα μιτοχόνδρια μέσα σε ένα κύτταρο (μονάδες 6). Μονάδες 12

***Απάντηση****: 2.1 α. Το DNA εντοπίζεται στον πυρήνα και στα μιτοχόνδρια κάθε ευκαρυωτικού κυττάρου και στην περίπτωση που το κύτταρο είναι (φωτοσυνθετικό) φυτικό, εντοπίζεται DNA, επιπλέον, και στους χλωροπλάστες του. Τα ριβοσώματα εντοπίζονται στο αδρό ενδοπλασματικό δίκτυο, στους χλωροπλάστες και τα μιτοχόνδρια (επισήμανση: στον πυρήνα δεν εντοπίζονται ριβοσώματα πλήρως συναρμολογημένα, αλλά υπάρχουν ριβοσωμικές υπομονάδες οι οποίες φτιάχνονται στον πυρηνίσκο από rRNA, που μεταγράφεται από τα αντίστοιχα γονίδια, και πρωτεΐνες που εισέρχονται από το κυτταρόπλασμα μέσω των πυρηνικών πόρων). β. Στους χλωροπλάστες γίνεται η φωτοσύνθεση, ενώ στα μιτοχόνδρια γίνεται μετατροπή της ενέργειας σε μορφή που να μπορεί να αξιοποιηθεί για τις διάφορες λειτουργίες του κυττάρου, όπως η οξειδωτική φωσφορυλίωση.*

**Ερώτηση**: 2.2 Αν παρατηρήσουμε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο στο οπτικό μικροσκόπιο δεν θα δούμε τίποτα περισσότερο από μια οριοθετημένη μάζα, μέσα στην οποία συνήθως διακρίνεται ο πυρήνας. Όμως, σήμερα, γνωρίζουμε ότι τα κύτταρα έχουν αρκετά πολύπλοκη εσωτερική οργάνωση. α. Να αναφέρετε ποιες δομές συναντώνται στο κυτταρόπλασμα (μονάδες 4) και ποιες δομές και χημικά συστατικά στο πυρηνόπλασμα ενός ευκαρυωτικού κυττάρου (μονάδες 3). β. Να ονομάσετε τη σφαιρική δομή με πυκνή υφή που γίνεται εύκολα διακριτή στο εσωτερικό ενός πυρήνα (μονάδες 2) και να αναφέρετε το ρόλο (μονάδες 2), καθώς και τα συστατικά από τα οποία αποτελείται (μονάδες 2). Μονάδες 13

***Απάντηση****: 2.2 α. Στο κυτταρόπλασμα ενός ευκαρυωτικού κυττάρου εντοπίζεται ένα πλήθος διαφορετικών δομών ή οργανιδίων, συμπεριλαμβανομένης της οριοθετημένης περιοχής του πυρήνα. Άλλες έχουν τη μορφή μεμβρανωδών δικτύων, όπως το ενδοπλασματικό δίκτυο (και το σύστημα Golgi), άλλες αφορούν σε μεμβρανώδη οργανίδια, όπως τα μιτοχόνδρια, άλλες αντιστοιχούν σε μη μεμβρανώδεις σχηματισμούς, όπως τα ριβοσώματα ή τα κεντροσωμάτια του ζωικού κυττάρου. (Το εσωτερικό του κυτταροπλάσματος διατρέχεται, επίσης, από ένα σημαντικότατο δίκτυο πρωτεϊνικών ινιδίων του κυτταρικού σκελετού). Στο πυρηνόπλασμα περιέχονται το σύνολο σχεδόν του DNA του ευκαρυωτικού κυττάρου (με τη μορφή ινιδίων χρωματίνης), ένας ή περισσότεροι πυρηνίσκοι, RNA και διάφορες χημικές ενώσεις (νουκλεοτίδια, ένζυμα, πρωτεΐνες κ.α.). β. Ο πυρηνίσκος είναι μια δομή που διακρίνεται εύκολα στο μικροσκόπιο από το σφαιρικό σχήμα και τη πυκνή υφή της. Στον πυρηνίσκο συντίθεται το rRNA (συστατικό των ριβοσωμάτων). Αποτελείται κυρίως από RNA και DNA και δεν περιβάλλεται από στοιχειώδη μεμβράνη.*

**Ερώτηση**: 2.2 Τα κύτταρα χρειάζονται ενέργεια για να διατηρήσουν τη δομή και τη λειτουργικότητά τους. Οι χλωροπλάστες και τα μιτοχόνδρια είναι εξειδικευμένα κυτταρικά οργανίδια, στα οποία η εισερχόμενη ενέργεια μετατρέπεται σε μορφή αξιοποιήσιμη από τα κύτταρα του οργανισμού. Τα δύο οργανίδια διαθέτουν δικό τους γενετικό υλικό, εκτός από το γενετικό υλικό που υπάρχει στον πυρήνα του κυττάρου. α. Να περιγράψετε τη μορφή του γενετικού υλικού των χλωροπλαστών και να αναφέρετε τις πληροφορίες που αυτό περιέχει (μονάδες 4). Να εξηγήσετε πώς συνδέονται οι πληροφορίες αυτές με το γεγονός ότι οι χλωροπλάστες θεωρούνται ημιαυτόνομα οργανίδια (μονάδες 3). β. Να ονομάσετε τρεις δομές και τρία βιολογικά μακρομόρια-συστατικά που συναντώνται στο στρώμα των χλωροπλαστών (μονάδες 3). Να περιγράψετε το ρόλο που διαδραματίζουν αυτές οι δομές και τα μακρομόρια (μονάδα 3). Μονάδες 13

***Απάντηση****: 2.2 α. Το γενετικό υλικό των χλωροπλαστών είναι κυκλικό μόριο δίκλωνου DNA και έχει μεγαλύτερο μέγεθος από το μιτοχονδριακό DNA. Περιέχει γενετικές πληροφορίες σχετικές με τη λειτουργία τους, δηλαδή με τη φωτοσύνθεση και κωδικοποιεί μικρό αριθμό πρωτεϊνών, οι οποίες συντίθενται στα ριβοσώματα των χλωροπλαστών. Επίσης, μπορεί να αντιγράφεται ανεξάρτητα από το γενετικό υλικό του κυττάρου. Στα δύο αυτά γεγονότα οφείλεται η σχετική αυτονομία των χλωροπλαστών. Οι περισσότερες πρωτεΐνες που είναι απαραίτητες για τη λειτουργία τους, κωδικοποιούνται από γονίδια που βρίσκονται στο DNA του πυρήνα. Το γεγονός αυτό δείχνει ότι οι χλωροπλάστες είναι οργανίδια που δεν είναι ανεξάρτητα από τον πυρήνα του κυττάρου. Έχουν μια σχετική γενετική αυτοδυναμία, και γι αυτό χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα. β. Στο εσωτερικό των χλωροπλαστών υπάρχει μια ρευστή μάζα, το στρώμα, το οποίο περιέχει πεπλατυσμένα κυστίδια, τα θυλακοειδή, που στοιβάζονται το ένα πάνω στο άλλο, ώστε να σχηματίζουν σωρούς, τα grana, στα οποία περιέχονται μόρια χλωροφύλλης που εξυπηρετούν τη διαδικασία της φωτοσύνθεσης. Επίσης, υπάρχουν μεμονωμένες μεμβρανώδεις δομές τα ελασμάτια, που συνδέουν τα grana μεταξύ τους. Επιπρόσθετα, στο στρώμα του χλωροπλάστη συναντώνται ριβοσώματα που η παρουσία τους επιτρέπει στους χλωροπλάστες να συνθέτουν ορισμένες από τις πρωτεΐνες τους. Εκτός από τις παραπάνω δομές, στο στρώμα συναντάμε και μακρομόρια όπως DNA, RNA και ένζυμα, που επιτρέπουν στον χλωροπλάστη να διαιρείται και να δίνει θυγατρικά οργανίδια, αλλά και να εκφράζει τις γενετικές του πληροφορίες*

**Ερώτηση**: 2.2 Ο πυρήνας είναι το πιο ευδιάκριτο οργανίδιο των ευκαρυωτικών κυττάρων. Περιβάλλεται από τον πυρηνικό φάκελο, που 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. α. Να γράψετε μια ομάδα πρωτεϊνών που εισέρχεται στον πυρήνα, καθώς και τη λειτουργία που επιτελούν (μονάδες 2) και να αναφέρετε σε ποιες κυτταρικές δομές παράγονται οι πρωτεΐνες αυτές (μονάδες 2). Να ονομάσετε τους χώρους/οργανίδια στα οποία εντοπίζονται οι παραπάνω δομές σε ένα ζωικό κύτταρο (μονάδες 3). β. Να αναφέρετε δύο μόρια που μεταφέρονται από τον πυρήνα στο κυτταρόπλασμα (μονάδες 4) και δύο μόρια τα οποία δεν εξέρχονται ποτέ από τον πυρήνα κατά τη μεσόφαση ενός κυττάρου (μονάδες 2). Μονάδες 13

***Απάντηση*** *: 2.2 α. Μια ομάδα πρωτεϊνών που εισέρχονται στον πυρήνα αποτελούν οι ιστόνες, που αποτελούν δομικό συστατικό των ινιδίων χρωματίνης. Οι ιστόνες παράγονται στα ριβοσώματα του κυττάρου. (Εναλλακτικά: ένζυμα αντιγραφής, ένζυμα μεταγραφής, πρωτεΐνες μικρών ριβονουκλεοπρωτεϊνικών σωματιδίων, άλλες πρωτεΐνες που συμμετέχουν στην αναδίπλωση του DNA, μεταγραφικοί παράγοντες κ.α). Τα ριβοσώματα εντοπίζονται στις μεμβράνες του αδρού ενδοπλασματικού δικτύου, ελεύθερα στο κυτταρόπλασμα, αλλά και στη μήτρα των μιτοχονδρίων. β. Μόρια που εξέρχονται από τον πυρήνα είναι το mRNA και το rRNA (Εναλλακτικά: το tRNA, ριβοσωμικές υπομονάδες). Το πυρηνικό DNA και το snRNA είναι δύο μόρια τα οποία δεν εξέρχονται ποτέ από τον πυρήνα κατά τη μεσόφαση του κυττάρου.*

**Ερώτηση**: 2.2 Ο πυρήνας είναι το πιο ευδιάκριτο οργανίδιο των ευκαρυωτικών κυττάρων και συχνά αναφέρεται ως το κέντρο λειτουργιών του κυττάρου. Κατά κανόνα, υπάρχει ένας πυρήνας σε κάθε κύτταρο. Υπάρχουν ωστόσο και κύτταρα με δύο πυρήνες, όπως το κύτταρο του πρωτόζωου Παραμέτσιουμ (Paramecium), ή κύτταρα με πολυάριθμους πυρήνες, όπως ορισμένα μυϊκά. Υπάρχουν όμως και κύτταρα, όπως είναι τα ερυθρά αιμοσφαίρια, που κατά τη διάρκεια της διαφοροποίησής τους χάνουν τον πυρήνα τους. α. Να περιγράψετε το ρόλο του πυρήνα (μονάδες 3) και να εξηγήσετε με ποιο τρόπο ο πυρήνας συμμετέχει στη γονιδιακή έκφραση (μονάδες 4). β. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο μπορεί η απώλεια του πυρήνα (φυσική ή τεχνητή) να επηρεάσει τη ζωή ενός κυττάρου (μονάδες 6). Μονάδες 13

***Απάντηση****: 2.2 α. Οι λειτουργίες του πυρήνα είναι οι ακόλουθες: 1. Φυλάσσει το γενετικό υλικό (DNA). Με βάση τις πληροφορίες που είναι καταγεγραμμένες σ’ αυτό καθορίζονται οι ιδιότητες του κυττάρου και κατ’ επέκταση του οργανισμού, και ελέγχονται όλες οι κυτταρικές δραστηριότητες. 2. Είναι το οργανίδιο στο οποίο διπλασιάζεται το γενετικό υλικό (με τη διαδικασία της αντιγραφής), με τρόπο που εξασφαλίζει τη μεταβίβαση των γενετικών πληροφοριών, αναλλοίωτων, από κύτταρο σε κύτταρο αλλά και από γενιά σε γενιά. 3. Είναι το οργανίδιο στο εσωτερικό του οποίου συντίθενται τα διάφορα είδη RNA από γενετικές πληροφορίες που φέρει το DNA, πραγματοποιείται δηλαδή η μεταγραφή των γονιδίων του DNA σε RNA. Επίσης, στον πυρήνα πραγματοποιείται η ωρίμανση των πρόδρομων mRNA του κυττάρου με τη βοήθεια των μικρών ριβονουκλεοπρωτεϊνικών σωματίων. Τέλος, στο στάδιο μετά τη μεταγραφή, καθορίζεται η ταχύτητα με την οποία το ώριμο mRNA αφήνει τον πυρήνα και εισέρχεται στο κυτταρόπλασμα. Όλα τα παραπάνω υποδεικνύουν τη συμμετοχή του πυρήνα στη γονιδιακή έκφραση. β. Κύτταρα τα οποία έχασαν τον πυρήνα τους κατά τη διαφοροποίησή τους (π.χ. ερυθρά αιμοσφαίρια) ή κύτταρα από τα οποία αφαιρέθηκε τεχνητά ο πυρήνας δεν αναπαράγονται και εμφανίζουν μικρό αριθμό μεταβολικών διεργασιών και περιορισμένη διάρκεια ζωής.*

**ΕΝΖΥΜΑ**

2.1 Πολλά είδη ενζύμων δρουν έχοντας ως υπόστρωμα τα νουκλεϊκά οξέα. Μια συγκεκριμένη κατηγορία αυτών αποτελούν οι νουκλεάσες, οι οποίες δρουν καταλύοντας την υδρόλυση των φωσφοδιεστερικών δεσμών. Ορισμένες νουκλεάσες δρουν μόνο πάνω στο DNA, ενώ άλλες μόνο στο RNA. Κάποιες απ’ αυτές δρουν μόνο στα ελεύθερα άκρα του DNA (εξωνουκλεάσες) ενώ άλλες δρουν στο εσωτερικό της αλυσίδας και ονομάζονται ενδονουκλεάσες. α. Να αναφέρετε τις κατηγορίες στις οποίες διακρίνονται τα ένζυμα ανάλογα με τον τόπο δράσης τους στον οργανισμό (μονάδες 3) και να εξηγήσετε τον τρόπο ονοματολογίας των ενζύμων (μονάδες 3). β. Να αναφέρετε τρία ένζυμα του κυττάρου που μπορούν να χαρακτηριστούν ως νουκλεάσες, σύμφωνα με τη δράση τους, εξηγώντας επιγραμματικά το ρόλο τους (μονάδες 6). Μονάδες 12

*2.1 α. Τα ένζυμα, ανάλογα με το αν δρουν μέσα στα κύτταρα του οργανισμού ή εκκρίνονται και δρουν έξω από αυτά, σε κοιλότητες όπως το στομάχι, διακρίνονται σε ενδοκυτταρικά και εξωκυτταρικά αντίστοιχα. Τα ένζυμα παίρνουν συνήθως το όνομά τους είτε με προσθήκη της κατάληξης ”-άση” στο όνομα του υποστρώματος στο οποίο δρουν, είτε από τον τύπο της αντίδρασης που καταλύουν. Για παράδειγμα, οι λιπάσες καταλύουν αντιδράσεις διάσπασης λιπιδίων. β. Παραδείγματα νουκλεασών: 1. DNA πολυμεράση: λειτουργεί διασπώντας φωσφοδιεστερικούς δεσμούς κατά την αφαίρεση των πρωταρχικών τμημάτων και κατά την επιδιόρθωση λαθών. 2. Επιδιορθωτικά ένζυμα της αντιγραφής: Τα λάθη που δεν επιδιορθώνονται από τις DNA πολυμεράσες, επιδιορθώνονται σε μεγάλο ποσοστό από ειδικά επιδιορθωτικά ένζυμα. Έτσι ο αριθμός των λαθών περιορίζεται στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς στο ένα στα 1010 . 3. Περιοριστιστικές ενδονουκλεάσες: Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες παράγονται από βακτήρια και ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι να τα προστατεύουν από την εισβολή «ξένου» DNA. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA. [Μία από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες που χρησιμοποιείται ευρέως είναι η EcoRI που απομονώθηκε από το βακτήριο Escherichia coli. Το ένζυμο αυτό όποτε συναντά την αλληλουχία: 5’-G Α Α Τ Τ C-3’ 3’-C Τ Τ A A G-5’ στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του νουκλεοτιδίου G και του Α (με κατεύθυνση 5’→3’)]. (εναλλακτικά: Μπορεί να γίνει αναφορά και στα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια, τα οποία αποτελούνται από snRNA και από πρωτεΐνες και λειτουργούν ως ένζυμα: κόβουν τα εσώνια και συρράπτουν τα εξώνια, μετατρέποντας το πρόδρομο mRNA σε ώριμο).*

4.1 Το ένζυμο καταλάση φυσιολογικά εντοπίζεται και δρα στα υπεροξειδιοσώματα, που είναι ειδικά μικρά σφαιρικά οργανίδια των ευκαρυωτικών κυττάρων. Συμμετέχει σε μια σημαντική αντίδραση του μεταβολισμού, η οποία στοχεύει στην απενεργοποίηση μιας τοξικής ουσίας, που παράγεται στα κύτταρα, και είναι λειτουργικό μεταξύ των θερμοκρασιών 20-55ο C. Στα πλαίσια του μαθήματος για τα ένζυμα, ο καθηγητής Βιολογίας παρουσίασε στους μαθητές του ένα πείραμα για να μελετήσουν τις ιδιότητες του ενζύμου καταλάση. Χρησιμοποίησε μικρά κομμάτια ίδιου βάρους από συκώτι ζώου (τα κύτταρα των οποίων είναι πλούσια σε υπεροξειδιοσώματα), οξυζενέ και δοκιμαστικούς σωλήνες. Στον πρώτο σωλήνα, αφού πρόσθεσε ορισμένη ποσότητα οξυζενέ, έριξε ένα από τα κομμάτια συκωτιού και τον τοποθέτησε στους 37ο C. Λίγα λεπτά αργότερα όλοι παρατήρησαν έντονη παραγωγή φυσαλίδων. α. Να γράψετε τη χημική αντίδραση που καταλύει η καταλάση (μονάδες 3). Να ονομάσετε τη χημική ένωση που προσδένεται στο ενεργό κέντρο της καταλάσης και περιέχεται στο οξυζενέ (μονάδες 2), καθώς και το αέριο που σχηματίζεται κατά τη δράση του ενζύμου και δημιουργεί τις παρατηρούμενες φυσαλίδες (μονάδα 1). β. Να προβλέψετε, εξηγώντας την απάντησή σας, αν θα σχηματιστούν φυσαλίδες ή όχι στους παρακάτω δοκιμαστικούς σωλήνες που περιέχουν: i) συκώτι και νερό, αντί για οξυζενέ, ii) βρασμένο συκώτι και οξυζενέ και iii) συκώτι και οξυζενέ και ο σωλήνας έχει τοποθετηθεί σε θερμοκρασία 30ο C (μονάδες 6). Μονάδες 12

*4.1 α. Η καταλάση καταλύει την παρακάτω χημική αντίδραση: 2 H2O2 (υπεροξείδιο του υδρογόνου) 2 H2O (νερό) + Ο2 (οξυγόνο) Η χημική ένωση που προσδένεται στο ενεργό της κέντρο ως αντιδρών μόριο ή υπόστρωμα της αντίδρασης, και περιέχεται στο οξυζενέ είναι το υπεροξείδιο του υδρογόνου (H2O2). Το αέριο που σχηματίζεται είναι το οξυγόνο [σημείωση: υδρατμοί δεν θα σχηματιστούν λόγω του ότι η θερμοκρασία που συμβαίνει το πείραμα είναι στους 37ο C και όχι στους 100ο C (θερμοκρασία βρασμού του νερού)]. β. Για να σχηματιστούν φυσαλίδες, δηλαδή να παραχθεί οξυγόνο, θα πρέπει να γίνει η παραπάνω χημική αντίδραση στα κύτταρα του συκωτιού. Στον πρώτο δοκιμαστικό σωλήνα, δεν έχει προστεθεί οξυζενέ, το οποίο περιέχει το υπόστρωμα της αντίδρασης, άρα η αντίδραση δεν θα γίνει και δεν θα παρατηρηθούν φυσαλίδες. Στον δεύτερο σωλήνα, το συκώτι είναι βρασμένο. Αυτό σημαίνει ότι όλες οι πρωτεΐνες και κατ’ επέκταση τα ένζυμα (επομένως και η καταλάση) στα κύτταρα του συκωτιού έχουν υποστεί μετουσίωση και δεν λειτουργούν. Συνεπώς, επίσης δεν θα παρατηρηθούν φυσαλίδες. Στον τρίτο σωλήνα, υπάρχουν όλα τα απαραίτητα συστατικά για την πραγματοποίηση της αντίδρασης. Το ένζυμο θα είναι λειτουργικό στους 30ο C με βάση την εκφώνηση, άρα, θα σχηματιστούν φυσαλίδες.*

2.2 Ο όρος ένζυμο καθιερώθηκε από τον Φ. Κίνε το 1878 για να δηλώσει τις δραστικές ουσίες που βρίσκονται μέσα στα κύτταρα των ζυμών (μονοκύτταροι μύκητες). Σήμερα, έχει βρεθεί και μελετηθεί ένας μεγάλος αριθμός ενζύμων στους οργανισμούς. α. Να βρείτε ποιο/ ποια από τα παρακάτω βιολογικά μόρια ανήκουν στη κατηγορία των ενζύμων, αιτιολογώντας την απάντησή σας και να αναφέρετε το υπόστρωμα στο οποίο δρουν τα ένζυμα αυτά: λιπάση, αιμοσφαιρίνη, άγαρ, καταλάση, λακτόζη (μονάδες 6). β. Να εξηγήσετε γιατί η δραστικότητα των ενζύμων επηρεάζεται από διάφορους παράγοντες, όπως είναι η θερμοκρασία και το pH (μονάδες 3) και να αναλύσετε το γιατί απαιτείται μικρή ποσότητα ενζύμου για τη διεξαγωγή μιας αντίδρασης στην οποία μετέχει πολλαπλάσια ποσότητα υποστρώματος (μονάδες 4). Μονάδες 13

*2.2 α. Τα ένζυμα είναι πρωτεϊνικά μόρια, συνεπώς το άγαρ, που είναι πολυσακχαρίτης και η λακτόζη, που είναι δισακχαρίτης, δεν ανήκουν στα ένζυμα. Τα ένζυμα παίρνουν συνήθως το όνομά τους είτε με προσθήκη της κατάληξης –άση στο όνομα του υποστρώματος στο οποίο δρουν είτε από τον τύπο της αντίδρασης που καταλύουν. Στη κατηγορία των ενζύμων ανήκουν η λιπάση που καταλύει την αντίδραση διάσπασης λιπιδίων και η καταλάση που διασπά το υπεροξείδιο του υδρογόνου. Η αιμοσφαιρίνη, αν και είναι πρωτεΐνη, δεν αποτελεί ένζυμο γιατί δεν καταλύει κάποια αντίδραση (μεταφέρει οξυγόνο και διοξείδιο του άνθρακα στο αίμα). β. Όπως αναφέρθηκε στο ερώτημα (α), τα ένζυμα είναι πρωτεϊνικά μόρια. Ως πρωτεΐνες έχουν τριτοταγή δομή, η οποία καθορίζει τη λειτουργία τους, δηλαδή την καταλυτική τους δράση. Όταν εκτεθούν σε ακραίες τιμές θερμοκρασίας ή pH, τα ένζυμα υφίστανται μετουσίωση. Σπάζουν οι δεσμοί που έχουν αναπτυχθεί μεταξύ των πλευρικών ομάδων, καταστρέφεται η τρισδιάστατη δομή τους και έτσι, χάνουν τη δραστικότητά τους. 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. Για το λόγο αυτό, απαιτείται μικρή ποσότητα ενζύμου για τη διεξαγωγή μιας αντίδρασης*

**ΚΥΤΤΑΡΙΚΗ ΔΙΑΙΡΕΣΗ**

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 Ι (μονάδες 6). β. Δεδομένου ότι ένα απλοειδές κύτταρο σακχαρομύκητα έχει 16 χρωμοσώματα, να βρείτε πόσα χρωμοσώματα και πόσες χρωματίδες υπάρχουν: i) στην πρόφαση Ι, ii) σε κάθε θυγατρικό κύτταρο μετά τη μείωση Ι και iii) σε κάθε θυγατρικό κύτταρο μετά τη μείωση ΙΙ, αιτιολογώντας κάθε φορά την απάντησή σας (μονάδες 6). Μονάδες 12

*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 Ι, 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 επιχιασμός, 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 Ι, 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 Ι είναι απλοειδή. Τα χρωμοσώματα αποτελούνται από δύο αδελφές χρωματίδες, επειδή κατά τη μείωση Ι 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 ΙΙ, 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”.*

**ΤΡΑΠΕΖΑ ΘΕΜΑΤΩΝ**

**ΘΕΜΑΤΑ ΑΠΟ 2ο ΒΙΒΛΙΟ**

**ΚΕΦ 1**

**Ερώτηση:** 2.2 Το γενετικό υλικό ενός κυττάρου αποτελεί το γονιδίωμά του. Τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε ένα μόνο αντίγραφο ονομάζονται απλοειδή, ενώ τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε δύο αντίγραφα, όπως είναι τα σωματικά κύτταρα των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών, ονομάζονται διπλοειδή. α. Να αναφέρετε πόσα αντίγραφα του γονιδίου της DNA δεσμάσης υπάρχουν στο γονιδίωμα της E. coli (μονάδες 2) και πόσα αντίγραφα του ίδιου γονιδίου στο γονιδίωμα ενός παγκρεατικού κυττάρου φυσιολογικού ανθρώπου, στις διάφορες φάσεις του κυτταρικού κύκλου (μονάδες 4). β. Σε κάποιες περιπτώσεις ο αριθμός των αλληλομόρφων για ένα γνώρισμα στο γονιδίωμα φυσιολογικών ανθρώπινων κυττάρων είναι είτε μεγαλύτερος είτε μικρότερος του δύο. Να αναφέρετε δύο περιπτώσεις κατά τις οποίες ο αριθμός των γονιδίων για μία γενετική θέση σε ένα φυσιολογικό ανθρώπινο κύτταρο είναι μικρότερος του δύο (μονάδες 4) και μία περίπτωση κατά την οποία ο αριθμός των γονιδίων που ελέγχουν ένα γνώρισμα σε φυσιολογικά κύτταρα να είναι μεγαλύτερος του δύο (μονάδες 3).

*Απάντηση: α. Στο γονιδίωμα της E. coli, που είναι απλοειδής οργανισμός υπάρχει ένα αντίγραφο του γονιδίου της DNA δεσμάσης πριν την αντιγραφή του DNA και δύο μετά την αντιγραφή. Στο παγκρεατικό κύτταρο του ανθρώπου, που είναι διπλοειδής οργανισμός, υπάρχουν 2 αντίγραφα του γονιδίου για το διάστημα του κυτταρικού κύκλου πριν την αντιγραφή του DNA και 4 αντίγραφα το χρονικό διάστημα μετά την αντιγραφή. β. Στην περίπτωση των φυλοσύνδετων γονιδίων στον άνδρα, ο οποίος έχει ένα Χ χρωμόσωμα, υπάρχει ένα μόνο αλληλόμορφο για μία ορισμένη γενετική θέση. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελούν το γονίδιο για τον αντιαιμορροφιλικό παράγοντα VIIΙ και το γονίδιο για τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα, τα οποία είναι φυλοσύνδετα, και στα φυσιολογικά αρσενικά άτομα υπάρχουν μόνο σε ένα αντίγραφο. Άλλη μία περίπτωση, στην οποία τα αλληλόμορφα που ελέγχουν ένα γνώρισμα σε φυσιολογικό ανθρώπινο κύτταρο είναι ένα και όχι δύο, είναι η περίπτωση των κυττάρων των γαμετών, στα οποία περιλαμβάνονται ένα χρωμόσωμα από κάθε ζευγάρι χρωμοσωμάτων και, συνεπώς, ένα μόνο αλληλόμορφο για κάθε γενετική θέση. Μεγαλύτερο αριθμό από δύο αλληλόμορφα, σε φυσιολογικά ανθρώπινα κύτταρα έχουμε στην περίπτωση των γονιδίων που έχουν προέλθει από διπλασιασμό, όπως τα γονίδια για την α πολυπεπτιδική αλυσίδα της HbA, (υπάρχουν 2 γονίδια σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα).*

**Ερώτηση**: 2.2 Για να αναπτυχθεί ένας μικροοργανισμός είναι απαραίτητο να μπορεί να προμηθεύεται από το περιβάλλον στο οποίο αναπτύσσεται μια σειρά θρεπτικών συστατικών. Σ’ αυτά περιλαμβάνονται ο άνθρακας, το άζωτο, διάφορα μεταλλικά ιόντα και το νερό. α. Να περιγράψετε τη δομή ενός νουκλεοτιδίου και ενός αμινοξέος (μονάδες 4). Να εξηγήσετε, με βάση τη δομή που περιγράψατε, το φαινόμενο όπου σε θρεπτικό υλικό που περιείχε μόνο τα θρεπτικά συστατικά που αναφέρονται στην εκφώνηση, δεν αναπτύχθηκαν μικροοργανισμοί (μονάδες 3). β. Να εξηγήσετε πώς επιβιώνουν ορισμένα βακτήρια όταν στο θρεπτικό τους υλικό υπάρχει απουσία αμινοξέων (μονάδες 6). Μονάδες 13

***Απάντηση****: 2.2 α. Το μόριο των αμινοξέων αποτελείται από δύο τμήματα, ένα σταθερό και ένα μεταβλητό. Το σταθερό αποτελείται από ένα άτομο υδρογόνου, μια αμινομάδα και μια καρβοξυλομάδα, ενωμένα σε ένα κοινό άτομο άνθρακα, ενώ το μεταβλητό αποτελείται από την πλευρική ομάδα (η οποία μπορεί να περιλαμβάνει και θείο). Κάθε νουκλεοτίδιο αποτελείται από μία πεντόζη, τη δεοξυριβόζη ή ριβόζη, ενωμένη με μία φωσφορική ομάδα και μία αζωτούχο βάση. Στα νουκλεοτίδια του DNA η αζωτούχος βάση μπορεί να είναι μία από τις: αδενίνη (Α), γουανίνη (G), κυτοσίνη (C) και θυμίνη (Τ), ενώ στα νουκλεοτίδια του RNA αντί για θυμίνη υπάρχει ουρακίλη (U). Σε κάθε νουκλεοτίδιο η αζωτούχος βάση συνδέεται με τον 1’ άνθρακα της δεοξυριβόζης και η φωσφορική ομάδα με τον 5’ άνθρακα. Για τη σύνθεση των νουκλεοτιδίων και των αμινοξέων απαιτούνται τα εξής χημικά στοιχεία: άνθρακας, άζωτο, υδρογόνο, οξυγόνο αλλά και θείο που περιλαμβάνεται στα αμινοξέα (όπως για παράδειγμα σε εκείνα της ινσουλίνης), καθώς και ο φώσφορος που περιλαμβάνεται στα νουκλεοτίδια (εναλλακτικά στα φωσφολιπίδια των μεμβρανών του κυττάρου). Συμπερασματικά, τα θρεπτικά συστατικά που αναφέρονται δεν επαρκούν για τη σύνθεση των απαραίτητων βιομορίων για την επιβίωση των μικροοργανισμών και γι΄ αυτό και δεν αναπτύχθηκαν στο συγκεκριμένο θρεπτικό μέσο. β. 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 που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους. Επομένως τα βακτήρια διαθέτουν οπερόνια που εκφράζουν τα κατάλληλα ένζυμα σύνθεσης των αμινοξέων που χρειάζονται. Έτσι μπορούν και αναπτύσσονται σε θρεπτικό υλικό ακόμη και απουσία αμινοξέων.*

4.1 Από έναν ιστό αγνώστου προελεύσεως μελετήθηκε, μετά από κατάλληλη κατεργασία, ο καρυότυπος των κυττάρων του και παρατηρήθηκαν 46 χρωμοσώματα, αριθμός αντίστοιχος με εκείνο που διαθέτουν τα φυσιολογικά σωματικά κύτταρα του ανθρώπου. α. Να γράψετε τις παρατηρήσεις που θα κάνετε κατά τη μελέτη του καρυότυπου, προκειμένου να διαπιστώσετε αν το κύτταρο του μελετούμενου ιστού ανήκει όντως σε φυσιολογικό ανθρώπινο κύτταρο ή σε κύτταρο άλλου είδους (μονάδες 6). β. Για να επιβεβαιωθεί το συμπέρασμα που προέκυψε από τη μελέτη του καρυότυπου, δηλαδή αν το παραπάνω κύτταρο ανήκει στον άνθρωπο, απομονώθηκε, επιπλέον, το πυρηνικό DNA του κυττάρου και έγιναν κάποιοι υπολογισμοί. Να γράψετε τους υπολογισμούς που έγιναν για τον σκοπό αυτό (μονάδες 3). γ. Να εξηγήσετε αν το πλήθος των χρωμοσωμάτων σε έναν καρυότυπο σχετίζεται με την εξελικτική ανωτερότητα του είδους του οργανισμού από το οποίο προέρχεται (μονάδες 3). Μονάδες 12

*4.1 α. Ο αριθμός και η μορφολογία των χρωμοσωμάτων αποτελούν ιδιαίτερα χαρακτηριστικά κάθε είδους. Συνεπώς, για να ανήκουν τα κύτταρα που εξετάζονται στο ανθρώπινο είδος, θα πρέπει τα χρωμοσώματα (εφόσον ο καρυότυπος είναι φυσιολογικός) να έχουν και την ίδια μορφολογία με εκείνα του ανθρώπου. Στα μεταφασικά χρωμοσώματα, η μορφολογία αφορά στο μέγεθος, στη θέση του κεντρομεριδίου και στις χρωματοφόρες ζώνες που εμφανίζονται μετά από κατάλληλη χρώση. Κάθε ζευγάρι μεταφασικών χρωμοσωμάτων που συγκρίνεται με εκείνο του ανθρώπου θα πρέπει να έχει το ίδιο μέγεθος και το κεντρομερίδιο να βρίσκεται στην ίδια θέση στα δύο ομόλογα χρωμοσώματα, ώστε οι βραχίονες που προκύπτουν να έχουν τα ίδια μεγέθη. Αν η μορφολογία των χρωμοσωμάτων είναι διαφορετική σε δύο καρυότυπους με το ίδιο πλήθος χρωμοσωμάτων, τότε τα κύτταρα ανήκουν σε διαφορετικά είδη. β. Η αναλογία των βάσεων και, ως εκ τούτου, ο λόγος [(A+T)/(G + C)] διαφέρει από είδος σε είδος και σχετίζεται με το είδος του οργανισμού. Με τον υπολογισμό των ποσοστών των αζωτούχων βάσεων και τον υπολογισμό του παραπάνω λόγου (μετά την απομόνωση του πυρηνικού γενετικού υλικού ενός κυττάρου) μπορούμε να διαπιστώσουμε αν δύο κύτταρα ανήκουν στο ίδιο είδος. γ. Συνήθως, όσο εξελικτικά ανώτερος (και πιο πολύπλοκος) είναι ένας οργανισμός τόσο περισσότερο DNA περιέχει, κατά κανόνα, σε κάθε κύτταρό του. Ωστόσο, η ποσότητα του DNA δεν συμπίπτει πάντα με το πλήθος των χρωμοσωμάτων των κυττάρων του, συνεπώς το τελευταίο δεν είναι ενδεικτικό της πολυπλοκότητας και της εξελικτικής ανωτερότητας του είδους από το οποίο απομονώνεται.*

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 χρωματίσαμε 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 αναμένατε 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

*4.1 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.*

2.2 Είναι πλέον γνωστό ότι το DNA αποτελεί το γενετικό υλικό όλων των κυττάρων και των περισσότερων ιών, ενώ κάποιοι ιοί έχουν ως γενετικό υλικό RNA (RNA-ιοί). Όμως το γενετικό υλικό των οργανισμών δεν περιλαμβάνει μόνο το κύριο γενετικό τους υλικό, δηλαδή το γενετικό υλικό του πυρήνα για τα ευκαρυωτικά κύτταρα ή το κύριο γενετικό υλικό για τα βακτήρια, παρά μπορεί να περιλαμβάνει και επιπρόσθετα μόρια. α. Να αναφέρετε συνοπτικά τις βασικές λειτουργίες του γενετικού υλικού (μονάδες 6). β. Να γράψετε τα οργανίδια ενός σπερματοζωαρίου στα οποία συναντάμε γενετικό υλικό (μονάδες 4). Από τα παραπάνω ζητούμενα οργανίδια να αναφέρετε αυτό που θα μπορούσε να χαρακτηριστεί ως ημιαυτόνομο (μονάδα 1), εξηγώντας παράλληλα το είδος των γενετικών πληροφοριών που περιέχει (μονάδες 2). Μονάδες 13

*2.2 α. Συνοπτικά οι λειτουργίες του γενετικού υλικού είναι: ● Η αποθήκευση της γενετικής πληροφορίας. Στο DNA (ή στο RNA των RNA ιών) περιέχονται οι πληροφορίες που καθορίζουν όλα τα χαρακτηριστικά ενός οργανισμού και οι οποίες οργανώνονται σε λειτουργικές μονάδες, τα γονίδια. ● Η διατήρηση και η μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας από κύτταρο σε κύτταρο και από οργανισμό σε οργανισμό, που εξασφαλίζονται με τον αυτοδιπλασιασμό του DNA. ● Η έκφραση των γενετικών πληροφοριών, που επιτυγχάνεται με τον έλεγχο της σύνθεσης των πρωτεϊνών. β. Στα σπερματοζωάρια το γενετικό υλικό κατανέμεται στον πυρήνα αλλά και στα μιτοχόνδρια που περιέχουν. Τα μιτοχόνδρια χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα οργανίδια και στο γενετικό τους υλικό περιέχουν πληροφορίες για τη σύνθεση πρωτεϊνών που συμμετέχουν στη διαδικασία της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης.*

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, Χ0 (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

*4.2 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 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 καθορίζουν το φύλο. Στον άνθρωπο η παρουσία του Υ χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο. Επομένως το φύλο που θα έχουν τα νεογέννητα με τους καρυότυπους, ΧΧΥ και ΧΧΥΥ, είναι αρσενικό και με καρυότυπο Χ0 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 +Χ, αν όμως πρόκειται για σπερματοζωάριο μπορεί να έχει σύσταση 22Α +Χ ή 22Α+Υ. Η διαφορετική σύσταση των γαμετών, ως προς τα φυλετικά χρωμοσώματα, διαφοροποιεί την ποσότητα του πυρηνικού γενετικού υλικού σε αυτούς, γιατί το Χ χρωμόσωμα είναι μεγαλύτερο του Υ.*

2.2 Η ανακάλυψη της διπλής έλικας του DNA είναι η μεγαλύτερη βιολογική ανακάλυψη του 20ού αιώνα. Έγινε το 1953 και ήταν το αποτέλεσμα της ερευνητικής εργασίας δύο ομάδων επιστημόνων: των Wilkins και Franklin καθώς και των Watson και Crick. Η δομή της διπλής έλικας αναδεικνύει τις ιδιότητες του μορίου του DNA. α. Να καταγράψετε τα δεδομένα εκείνα που βοήθησαν τους επιστήμονες στην ανακάλυψη της διπλής έλικας του DNA (μονάδες 6). β. Να εξηγήσετε τι εννοούμε με τον όρο συμπληρωματικότητα των βάσεων του DNA (μονάδες 2) και να περιγράψετε σύντομα το ρόλο της συγκεκριμένης ιδιότητας στη λειτουργία του DNA (μονάδες 5). Μονάδες 13

*2.2 α. Δεδομένα από την ανάλυση του ποσοστού των βάσεων σε μόρια DNA από διαφορετικούς οργανισμούς έδειχναν ότι σε κάθε μόριο DNA ο αριθμός των νουκλεοτιδίων που έχουν ως βάση την αδενίνη είναι ίσος με τον αριθμό των νουκλεοτιδίων που έχουν θυμίνη, και ο αριθμός των νουκλεοτιδίων που έχουν ως βάση τη γουανίνη είναι ίσος με τον αριθμό αυτών που έχουν κυτοσίνη. Δηλαδή ισχύει Α=Τ και G=C. Επίσης, βρέθηκε ότι η αναλογία των βάσεων [(A + T)/(G + C)] διαφέρει από είδος σε είδος και σχετίζεται με το είδος του οργανισμού. Τα δεδομένα αυτά σε συνδυασμό με τα αποτελέσματα που αφορούσαν την απεικόνιση του μορίου DNA με χρήση ακτίνων-Χ βοήθησαν στην ανακάλυψη της διπλής έλικας του DNA και απέδειξαν τις μοναδικές ιδιότητές του που το καθιστούν μόριο ιδανικό ως γενετικό υλικό. β. Οι δυο αλυσίδες από τις οποίες αποτελείται ένα μόριο δίκλωνου DNA συγκρατούνται μεταξύ τους μέσω δεσμών υδρογόνου που αναπτύσσονται μόνο μεταξύ συγκεκριμένων αζωτούχων βάσεων των απέναντι νουκλεοτίδιων των δύο αλυσίδων. Οι αδενίνες (Α) συνδέονται μόνο με τις θυμίνες (Τ) μέσω δύο δεσμών υδρογόνου, ενώ οι γουανίνες (G) συνδέονται μόνο με τις κυτοσίνες (C) μέσω τριών δεσμών υδρογόνου. Η συμπληρωματικότητα των αζωτούχων βάσεων είναι μια ιδιότητα που καθιστά το DNA ως το καταλληλότερο μόριο για τη διατήρηση και τη μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας. Η αλληλουχία της μιας αλυσίδας καθορίζει και την αλληλουχία της άλλης, γεγονός που έχει τεράστια σημασία για τον αυτοδιπλασιασμό του DNA. Κάθε αλυσίδα DNA μπορεί να χρησιμεύει ως καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας, ώστε τελικά να σχηματίζονται δύο δίκλωνα μόρια DNA πανομοιότυπα με το μητρικό μόριο (ημισυντηρητικός μηχανισμός αντιγραφής του DNA). (Η ιδιότητα αυτή παίζει επίσης ρόλο και στη μεταγραφή των γονιδίων του DNA, ώστε να εξασφαλίζεται η παραγωγή μορίων RNA που αποτελούν ακριβή αντίγραφα των κωδικών κλώνων των γονιδίων που περιέχουν την γενετική πληροφορία).*

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

*4.1 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 τρείς 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 A - 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 × 18) + (3 × 22) = 36 + 66 = 102 δεσμούς υδρογόνου συνολικά.*

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

*4.2 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 (τρισδιάστατη 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.*

4.2 Το 1952, οι Alfred Hershey και Martha Chase δούλευαν πειραματικά με τους φάγους Τ2, ιούς που μολύνουν τα βακτήρια Εscherichia 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

*4.2 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.*

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 χρωματίσαμε 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 αναμένατε 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

*4.1 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.*

2.1 Το γονίδιο και το γονιδίωμα είναι δύο όροι που συχνά συγχέονται. Μάλιστα, διαχρονικά οι ορισμοί ενσωματώνουν τις νέες ανακαλύψεις και τάσεις της επιστήμης της Βιολογίας. Παράλληλα, η έκφραση των γονιδίων των κυττάρων είναι άρρηκτα συνδεδεμένη με τη διαφοροποιημένη δομή και λειτουργία των κυττάρων ενός πολυκύτταρου οργανισμού. α. Με βάση τις γνώσεις σας από το σχολικό εγχειρίδιο να δώσετε τους ορισμούς για τις έννοιες: i. Γονιδίωμα, ii. Γονίδιο (μονάδες 6). β. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο σχετίζεται η έκφραση των γονιδίων με τη διαφορετική λειτουργία και δομή των κυττάρων στους ανώτερους ευκαρυωτικούς οργανισμούς (μονάδες 6). Μονάδες 12

*2.1 α. Γονιδίωμα είναι το συνολικό γενετικό υλικό του κυττάρου ενός οργανισμού (συνήθως αναφερόμαστε στο πυρηνικό DNA ενός ευκαρυωτικού οργανισμού ή στο κύριο DNA ενός προκαρυωτικού). Γονίδιο είναι το τμήμα του DNA (ή του RNA για έναν RNA ιό), με συγκεκριμένη αλληλουχία βάσεων, που φέρει την πληροφορία για τη σύνθεση ενός μορίου RNA ή μιας πεπτιδικής αλυσίδας. β. Στα αρχικά στάδια της εμβρυογένεσης τα κύτταρα εξειδικεύονται, για να εκτελέσουν επιμέρους λειτουργίες και η διαδικασία αυτή ονομάζεται κυτταρική διαφοροποίηση. Τα κύτταρα ενός πολύπλοκου πολυκύτταρου οργανισμού, όπως τα νευρικά, τα μυϊκά, τα ηπατικά, διαφέρουν στη μορφή και στη λειτουργία τους, αλλά έχουν όλα το ίδιο γενετικό υλικό, άρα και τα ίδια γονίδια. Η διαφορά οφείλεται στο γεγονός ότι έχουν αναπτύξει μηχανισμούς που τους επιτρέπουν να εκφράζουν τη γενετική τους πληροφορία επιλεκτικά και να ακολουθούν μόνο τις οδηγίες που χρειάζονται κάθε χρονική στιγμή. Κάθε κυτταρικός τύπος έχει εξειδικευμένη λειτουργία και πρέπει να υπάρχει πλήρης συντονισμός των λειτουργιών όλων των κυττάρων. Γι' αυτό, η τελειοποίηση των συστημάτων ελέγχου είναι αναγκαία και λόγω της μεγαλύτερης πολυπλοκότητας των ευκαρυωτικών κυττάρων, αλλά και επειδή πρέπει να ελεγχθεί προσεκτικά η ανάπτυξη των πολυκύτταρων οργανισμών.*

**ΚΕΦ 2**

**Ερώτηση**: 2.1 Η μεταγραφή αποτελεί κομβική διαδικασία στην έκφραση ενός γονιδίου. Κατά τη διαδικασία της μεταγραφής η γενετική πληροφορία ενός γονιδίου μεταφέρεται στο RNA. Αυτό αποτελεί το πρώτο βήμα κατά τη ροή της γενετικής πληροφορίας. Ένα σύνολο μηχανισμών ελέγχει ποια γονίδια θα μεταγραφούν σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο. α. Να αναφέρετε τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής ενός ευκαρυωτικού γονιδίου, να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο ελέγχουν την έναρξη της μεταγραφής και να εξηγήσετε αν κατά την έναρξη της μεταγραφής ελέγχεται, εκτός από την ποιότητα των πρωτεϊνών που παράγονται σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο, και η ποσότητά τους (μονάδες 6). β. Να περιγράψετε τις αντιδράσεις που καταλύει το βασικό ένζυμο της μεταγραφής (μονάδες 6). Μονάδες 12

*Απάντηση: α. Τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής είναι ο υποκινητής και οι μεταγραφικοί παράγοντες. To DNA των ευκαρυωτικών κυττάρων δεν οργανώνεται σε οπερόνια αλλά κάθε γονίδιο έχει το δικό του υποκινητή και μεταγράφεται αυτόνομα. Η RNA πολυμεράση λειτουργεί (όπως και στους προκαρυωτικούς οργανισμούς) με τη βοήθεια πρωτεϊνών, που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Μόνο που στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς οι μεταγραφικοί παράγοντες παρουσιάζουν τεράστια ποικιλία. Κάθε κυτταρικός τύπος περιέχει διαφορετικά είδη μεταγραφικών παραγόντων. Διαφορετικός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων ρυθμίζει τη μεταγραφή κάθε γονιδίου. Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός των μεταγραφικών παραγόντων προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου, αρχίζει η RNA πολυμεράση τη μεταγραφή ενός γονιδίου. Κατά τη μεταγραφή ενός ευκαρυωτικού γονιδίου, ένα σύνολο μηχανισμών ελέγχουν ποια γονίδια θα μεταγραφούν ή/και με ποια ταχύτητα θα γίνει η μεταγραφή. Επίσης, πολλά μόρια mRNA μπορούν να μεταγράφονται από ένα μόνο γονίδιο. Άρα η ρύθμιση που γίνεται είναι και ποσοτική, εκτός* *από ποιοτική. β. Η RNA πολυμεράση, το βασικό ένζυμο της μεταγραφής προσδένεται στον υποκινητή του γονιδίου με τη βοήθεια των μεταγραφικών παραγόντων, προκαλώντας τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια της μιάς αλυσίδας DNA, συνδέοντας τα με 3’-5’ φωσφοδιεστερικό δεσμό, σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Άρα καταλύει το ξετύλιγμα της διπλής έλικας (διάσπαση των δεσμών υδρογόνου μεταξύ των βάσεων του DNA) και τη δημιουργία φωσφοδιεστερικών δεσμών μεταξύ ριβονουκλεοτιδίων του νεοσυντιθέμενου RNA.*

**Ερώτηση**: 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΄ … ΤGAACGGAGCCTACCCATΑGG … 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

*Απάντηση: 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 G 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 εγκαταλείψει 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 (-COOH) της αλανίνης και της αμινομάδας (-ΝΗ2) 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.*

**Ερώτηση**: 2.1 Η μετάφραση (πρωτεϊνοσύνθεση) αποτελεί βήμα της έκφρασης της γενετικής πληροφορίας, κατά το οποίο δημιουργείται μια πεπτιδική αλυσίδα, με βάση την πληροφορία που περιέχεται σε ένα μόριο mRNA. Η αντιστοίχιση των νουκλεοτιδίων του mRNA με τα αμινοξέα των πρωτεϊνών γίνεται μέσω του γενετικού κώδικα και πιο συγκεκριμένα κάθε κωδικόνιο-τριπλέτα του mRNA αντιστοιχεί σε ένα αμινοξύ, με εξαίρεση τα κωδικόνια λήξης. α. Να περιγράψετε ποια μόρια, κατά την έναρξη της μετάφρασης, συνδέονται μεταξύ τους, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων (μονάδες 4). Να δικαιολογήσετε τη χρησιμότητα των θέσεων εισδοχής για tRNA στη μεγάλη ριβοσωμική υπομονάδα κατά την μεταφραστική διαδικασία (μονάδες 2). β. Να γράψετε τον λόγο για τον οποίο η μετάφραση σταματά στα κωδικόνια λήξης (μονάδες 3) και να ονομάσετε τρία οργανίδια του κυττάρου στα οποία θα μπορούσε να παρατηρηθεί η διαδικασία της μετάφρασης (μονάδες 3). Μονάδες 12

*Απάντηση: 2.1 α. Κατά την έναρξη της μετάφρασης το mRNA προσδένεται, μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στην 5΄ αμετάφραστη περιοχή του, με το ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος. Επίσης, το πρώτο κωδικόνιο του mRNA, που είναι πάντοτε 5΄AUG3΄, προσδένεται στο αντικωδικόνιο του tRNA (3΄UAC5΄) που μεταφέρει το αμινοξύ μεθειονίνη, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Όταν το ριβόσωμα κινείται κατά μήκος του mRNA κατά ένα κωδικόνιο ένα επόμενο μόριο tRNA, με αντικωδικόνιο συμπληρωματικό του κωδικονίου του mRNA, τοποθετείται πάντα στη δεύτερη κατάλληλη εισδοχή του ριβοσώματος, μεταφέροντας το επόμενο αμινοξύ. Το αμινοξύ αυτό συνδέεται με πεπτιδικό δεσμό με αμινοξύ του προηγούμενου tRNA. Συνεπώς, οι θέσεις εισδοχής για tRNA στη μεγάλη ριβοσωμική υπομονάδα σχετίζονται με την δημιουργία του πεπτιδικού δεσμού. β. Η επιμήκυνση σταματά σε ένα κωδικόνιο λήξης (5΄UGA3΄, 5΄UAG 3΄ ή 5΄UAA3΄), επειδή δεν υπάρχουν tRNA που να αντιστοιχούν σε αυτά. Τα οργανίδια του κυττάρου στα οποία πραγματοποιείται η μετάφραση είναι τα μιτοχόνδρια, οι χλωροπλάστες και το αδρό ενδοπλασματικό δίκτυο, τα οποία διαθέτουν ριβοσώματα.*

**Ερώτηση**: 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 Α και Β), 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 Ι 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

*Απάντηση: 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 προϊνσουλίνη ή/και η προσθήκη μη πρωτεϊνικών μορίων, όπως σακχάρων).*

**ΚΕΦ 4**

**Ερώτηση**: 4.2 Για την κατασκευή μιας γονιδιωματικής βιβλιοθήκης χρησιμοποιήθηκε το παρακάτω πλασμίδιο, στο οποίο υπάρχουν οι εξής αλληλουχίες: μοναδικό γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό αμπικιλίνη, βακτηριακός υποκινητής μπροστά από γονίδιο ενός ενζύμου, με το οποίο τα θαλάσσια βακτήρια Vibrio fischeri, όταν βρεθούν σε κατάλληλο υπόστρωμα, παράγουν βιοφωταύγεια και τέλος, θέση έναρξη της αντιγραφής. Η μοναδική θέση αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης ΕcoRI βρίσκεται μέσα στο γονίδιο του ενζύμου. Στο θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας για την ανάπτυξη της βιβλιοθήκης υπάρχουν όλα τα απαραίτητα θρεπτικά συστατικά για την ανάπτυξη των βακτηριακών κλώνων, το κατάλληλο υπόστρωμα για τη δράση του εν λόγω ενζύμου, καθώς και το αντιβιοτικό αμπικιλίνη. υπόστρωμα προϊόντα + βιοφωταύγεια ένζυμο α. Να εξηγήσετε ποια κατηγορία βακτηρίων θα επιβιώσει στο παραπάνω θρεπτικό υλικό, τα μετασχηματισμένα ή τα μη μετασχηματισμένα με το παραπάνω πλασμίδιο (μονάδες 4), καθώς και με ποιο ένζυμο θα πρέπει να κοπεί το γονιδίωμα του δότη που θα κλωνοποιηθεί με τη βιβλιοθήκη (μονάδες 2). β. Να περιγράψετε ποιες αποικίες μετασχηματισμένων βακτηρίων μπορούν να παράγουν βιοφωταύγεια στην παραπάνω βιβλιοθήκη (μονάδες 5) και να αιτιολογήσετε γιατί όταν άλλαξε το pH στο θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας δεν παρατηρήθηκε καμία αποικία που να παράγει βιοφωταύγεια (μονάδες 2). Μονάδες 13

*Απάντηση: 4.2 α. Στο θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας έχει προστεθεί το αντιβιοτικό αμπικιλίνη, συνεπώς θα επιβιώσουν μόνο εκείνα τα βακτήρια που έχουν μετασχηματιστεί, δηλαδή έχουν προσλάβει το πλασμίδιο που περιέχει γονίδιο ανθεκτικότητας στο συγκεκριμένο αντιβιοτικό. Αυτά θα επιβιώσουν και θα σχηματίσουν αποικίες. Τα μη μετασχηματισμένα θα πεθάνουν. Το γονιδίωμα του δότη πρέπει να κοπεί με το ίδιο ένζυμο περιορισμού που αναγνωρίζει και το πλασμίδιο σε μοναδική θέση, δηλαδή την ΕcoRI. Έτσι θα δημιουργηθούν τμήματα που διαθέτουν με τα πλασμίδια (μετά την πέψη) τα ίδια μονόκλωνα, συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα άκρα. β. Τα μετασχηματισμένα βακτήρια με ανασυνδυασμένα πλασμίδια (που είναι και τα επιθυμητά στην βιβλιοθήκη) δεν παράγουν φωταύγεια καθώς το ξένο DNA έχει εισαχθεί μέσα στην αλληλουχία του γονιδίου του ενζύμου (εκεί είναι η μοναδική θέση αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης). Συνεπώς, το γονίδιο του ενζύμου δεν εκφράζεται και δεν πραγματοποιείται η αντίδραση που οδηγεί στην παραγωγή φωτός. Αντίθετα, στα μη ανασυνδυασμένα πλασμίδια (στα οποία ξαναέκλεισαν τα άκρα τους), το γονίδιο του ενζύμου παραμένει λειτουργικό και πραγματοποιείται η αντίδραση, άρα οι αποικίες των βακτηρίων που έχουν προσλάβει μη ανασυνδυασμένα πλασμίδια, θα παράγουν βιοφωταύγεια. Τέλος, όταν άλλαξε το pH στο θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας, το ένζυμο πιθανότατα μετουσιώθηκε και δεν πραγματοποιήθηκε σε καμία αποικία η αντίδραση που καταλύει.*

**Ερώτηση**: 4.1 Για την κλωνοποίηση ενός γονιδίου ποντικού, ερευνητές χρησιμοποίησαν την περιοριστική ενδονουκλεάση Ε1, 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 Ε1 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 μεταφεροντας 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 Ε1, 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 καλλιεργειών (μονάδες 2). Μονάδες 12 (θεμα 28536)

*Απάντηση: 4.1 α. Οι ερευνητές χρησιμοποίησαν την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση, την Ε1, προκειμένου τόσο το τμήμα DNA με το συνεχές γονίδιο του ποντικού, όσο και το πλασμίδιο, το οποίο έχει γίνει γραμμικό μετά τη δράση της Ε1, 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.*

**Ερώτηση**: 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

*Απάντηση: 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.*

***ΚΕΦ 5***

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

*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 Τ: το αλληλόμορφο γονίδιο για το τραχύ τρίχωμα και τ: το αλληλόμορφο γονίδιο για το μαλακό τρίχωμα. Στη πατρική γενιά (P), ο γονότυπος του θηλυκού σκύλου με τραχύ τρίχωμα είναι ΤΤ, ενώ ο γονότυπος του αρσενικού σκύλου με μαλακό τρίχωμα είναι ττ, διότι όλα τα άτομα στην F1 γενιά έχουν τραχύ τρίχωμα. Η διασταύρωση έχει ως εξής: P: ΤΤ x ττ Γαμέτες: Τ / τ F1: Ττ (Φ.Α.: 100% τραχύ τρίχωμα) Όταν διασταυρώνονται μεταξύ τους οι απόγονοι της F1 γενιάς, έχουμε: F1 X F1: Ττ x Ττ Γαμέτες: Τ, τ / Τ, τ F2: ΤΤ, Ττ, Ττ, ττ (Φ.Α. = 3 τραχύ : 1 μαλακό) Ισχύει ο 1ος 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 ΤΤ ή Ττ) θα διασταυρωθούν με άτομα που έχουν μαλακό τρίχωμα (ττ). Θα πραγματοποιηθούν οι ακόλουθες διασταυρώσεις: 1η Διασταύρωση 2η Διασταύρωση P: ΤΤ x ττ P: Ττ x ττ γαμέτες: Τ / τ γαμέτες: Τ, τ / τ F1: Ττ F1: Ττ, ττ (Φ.Α.: 100% με τραχύ τρίχωμα) (Φ.Α.: 50% με τραχύ: 50% με μαλακό) 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).*

4.1 Η μελέτη της κληρονομικότητας σε πληθυσμούς δροσόφιλας (μύγες), προσέφερε σημαντικές πληροφορίες σχετικά με τη λειτουργία και τη χαρτογράφηση των γονιδίων τους, για τις οποίες δόθηκαν αρκετά βραβεία Νόμπελ. Παρακάτω δίνονται τα αποτελέσματα της διασταύρωσης (F1 γενιά) δύο δροσόφιλων με κόκκινα μάτια και μακριές πτέρυγες: 487 θηλυκά με κόκκινα μάτια και μακριές πτέρυγες 152 θηλυκά με κόκκινα μάτια και ατροφικές πτέρυγες 240 αρσενικά με κόκκινα μάτια και μακριές πτέρυγες 78 αρσενικά με κόκκινα μάτια και ατροφικές πτέρυγες 245 αρσενικά με άσπρα μάτια και μακριές πτέρυγες 82 αρσενικά με άσπρα μάτια και ατροφικές πτέρυγες α. Να επεξεργαστείτε στατιστικά τα παραπάνω δεδομένα για να διερευνήσετε τον τύπο κληρονομικότητας των γονιδίων που καθορίζουν το χρώμα των ματιών στη δροσόφιλα, υποδεικνύοντας και την κατάλληλη διασταύρωση (μονάδες 6). β. Να διερευνήσετε πως κληρονομείται το δεύτερο γνώρισμα, δηλαδή η ανάπτυξη των φτερών στη δροσόφιλα (μονάδες 4) και να εξηγήσετε αν για τη μελέτη και των δύο χαρακτηριστικών ισχύει ο 2ος νόμος του Mendel (μονάδες 2). Μονάδες 12

*4.1 α. Το πλήθος των ατόμων των δύο φύλων είναι το ίδιο, όποτε απορρίπτεται το φυλοσύνδετο θνησιγόνο γονίδιο. Για τη διερεύνηση της κληρονόμησης του χρώματος των ματιών στη δροσόφιλα υπολογίζουμε τη Φ.Α (δηλαδή την φαινοτυπική αναλογία) ξεχωριστά στα δύο φύλα για το συγκεκριμένο γνώρισμα. Στην F1 γενιά όλοι οι θηλυκοί απόγονοι εμφανίζουν κόκκινα μάτια (100% κόκκινο), ενώ οι αρσενικοί απόγονοι εμφανίζουν κόκκινα και άσπρα μάτια σε αναλογία περίπου 1:1. Επειδή η αναλογία του χρώματος των ματιών είναι διαφορετική στα δύο φύλα, πρόκειται για φυλοσύνδετο γονίδιο και το επικρατές γονίδιο XA καθορίζει το κόκκινο χρώμα ματιών, καθώς από τη διασταύρωση ατόμων με κόκκινα μάτια εμφανίζονται και απόγονοι με άσπρο χρώμα ματιών. Η Διασταύρωση που δικαιολογεί τους φαινοτύπους και την αναλογία τους στους απογόνους είναι: P: XA X α x XA Y F1: XA Y, Xα Y, XA X α , X A X A Φ.Α: Στα θηλυκά άτομα 100% κόκκινα μάτια, στα αρσενικά άτομα 1:1 κόκκινα προς λευκά μάτια. β. Για τη διερεύνηση της κληρονόμησης του είδους των πτέρυγων υπολογίζουμε τη Φ.Α (φαινοτυπική αναλογία) ξεχωριστά στα δύο φύλα επίσης για το συγκεκριμένο γνώρισμα. Στα θηλυκά άτομα έχουμε 487 μακριές / 152 ατροφικές πτέρυγες δηλαδή η Φ.Α είναι 3:1. Στα αρσενικά άτομα έχουμε 485 μακριές /160 ατροφικές πτέρυγες δηλαδή η Φ.Α συγκλίνει επίσης στο 3:1. Η φαινοτυπική αναλογία συμπίπτει στα δύο φύλα και είναι 3:1, άρα πρόκειται για αυτοσωμικό γονίδιο, οι γονείς είναι ετερόζυγοι και το επικρατές γονίδιο Β καθορίζει τις μακριές πτέρυγες που εμφανίζονται με μεγαλύτερη συχνότητα. P: Ββ x Ββ F1: 1ΒΒ:2Ββ: 1ββ Φ.Α: 3 μακριές πτέρυγες: 1 ατροφικές πτέρυγες Για την ταυτόχρονο μελέτη και των δύο ιδιοτήτων ισχύει ο 2ος νόμος του Μέντελ γιατί τα παραπάνω γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη χρωμοσωμάτων. Στο φυλετικό Χ βρίσκονται εκείνα που καθορίζουν το χρώμα των ματιών και σε κάποιο αυτοσωμικό χρωμόσωμα βρίσκονται εκείνα που καθορίζουν το σχήμα των πτερύγων.*

**6ο ΚΕΦΑΛΑΙΟ**

4.2 Οι γάτες του Σιάμ που ζουν σε ψυχρά κλίματα, φέρουν ένα χαρακτηριστικό χρωματισμό: το τρίχωμά τους είναι λευκό εκτός από τα άκρα του σώματός τους (μύτη, αυτιά, πόδια, ουρά) που είναι πιο σκούρα λόγω συσσώρευσης της χρωστικής μελανίνης. Αντίθετα, οι γάτες του Σιάμ που ζουν σε θερμότερα κλίματα, εμφανίζουν έναν πιο ομοιόμορφο χρωματισμό, δηλαδή η αντίθεση ανάμεσα στο χρώμα των άκρων και του σώματός τους δεν είναι τόσο έντονη. Ο σχηματισμός της μελανίνης γίνεται αποκλειστικά μέσω του παρακάτω μεταβολικού μονοπατιού, στο οποίο εμπλέκονται: το ένζυμο Α, η ενεργότητα του οποίου επηρεάζεται από τη θερμοκρασία του περιβάλλοντος και το ένζυμο Δ, που βοηθά στο τελικό σχηματισμό της μελανίνης. Τυροσίνη → Ενδιάμεσα προϊόντα → Μελανίνη A Δ α. Εάν τα φυσιολογικά αλληλόμορφα γονίδια που κωδικοποιούν τα ένζυμα Α και Δ, αντίστοιχα, είναι αυτοσωμικά, επικρατή και εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, να παραστήσετε τη διασταύρωση μεταξύ δύο γατών του Σιάμ με γονότυπο ΑαΔδ (μονάδες 4). β. Αν οι γάτες αυτές ζουν σε ψυχρό περιβάλλον, να εξηγήσετε πόσοι από τους απογόνους της πρώτης θυγατρικής γενιάς δεν θα φέρουν σκούρα άκρα (μονάδες 4), σημειώνοντας αντίστοιχα και τους γονότυπούς τους (μονάδες 3). γ. Να αναφέρετε δύο εργαστηριακές μεθόδους, που χρησιμοποιούνται ευρέως στη διάγνωση ασθενειών, με τις οποίες θα μπορούσατε να βρείτε το γονότυπο των ατόμων του ερωτήματος β χωρίς να γίνουν επιλεκτικές διασταυρώσεις (μονάδες 2). Μονάδες 13

*4.2 (θεμα 35653) α. Η διασταύρωση θα είναι: P: ΑαΔδ x ΑαΔδ γαμέτες: ΑΔ,Αδ,αΔ,αδ / ΑΔ, Αδ,αΔ, αδ F1: ΑΔ Αδ αΔ αδ ΑΔ ΑΑΔΔ ΑΑΔδ ΑαΔΔ ΑαΔδ Αδ ΑΑΔδ ΑΑδδ ΑαΔδ Ααδδ αΔ ΑαΔΔ ΑαΔδ ααΔΔ ααΔδ αδ ΑαΔδ Ααδδ ααΔδ ααδδ β. Η μελανίνη παράγεται από τη τυροσίνη μέσω μιας σειράς αντιδράσεων στις οποίες το προϊόν της μίας αντίδρασης αποτελεί αντιδρών μόριο για την επόμενη αντίδραση. Κάθε στάδιο καταλύεται από συγκεκριμένο ένζυμο και έτσι, για να σχηματιστεί το τελικό προϊόν (μελανίνη) θα πρέπει να είναι λειτουργικά όλα τα ένζυμα που εμπλέκονται σε αυτό το μεταβολικό μονοπάτι. Συνεπώς, μόνο τα άτομα που έχουν γονότυπο ΑΑΔΔ ή ΑαΔΔ ή ΑΑΔδ ή ΑαΔδ, δηλαδή φέρουν το επικρατές αλληλόμορφο και για τα δύο γονίδια τουλάχιστον μία φορά (Α\_Δ\_), θα έχουν σκούρα άκρα γιατί παράγουν μελανίνη. Τα υπόλοιπα άτομα, που φέρουν στο γονότυπο τους αα ή δδ ή και τα δύο ζευγάρια των υπολειπόμενων αλληλομόρφων, δεν παράγουν μελανίνη επειδή διακόπτεται το μεταβολικό μονοπάτι, εξαιτίας της μη λειτουργίας του ενός ή/ και των δύο ενζύμων. Άρα, όπως προκύπτει από τον παραπάνω πίνακα, 7/16 άτομα της F1 γενιάς δεν θα έχουν σκούρα άκρα λόγω έλλειψης μελανίνης και θα έχουν έναν από τους ακόλουθους γονότυπους: ααΔ\_ , Α\_δδ ή ααδδ. γ. Θα μπορούσαμε να βρούμε τους γονότυπους των ατόμων αυτών χρησιμοποιώντας μοριακές τεχνικές ανάλυσης της αλληλουχίας των αντίστοιχων γονιδίων (αφού προηγηθεί πολλαπλασιασμός τους με PCR) ή εναλλακτικά με βιοχημική ανάλυση της ενεργότητας των εμπλεκόμενων ενζύμων στο εργαστήριο.*

2.2 Μια από τις περιπτώσεις μεταλλάξεων που μπορεί να περάσει απαρατήρητη είναι η αμοιβαία μετατόπιση. Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις δε χάνεται γενετικό υλικό και τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικά χαρακτηριστικά. α. Να δώσετε τον ορισμό της μετατόπισης (μονάδες 2), της αμοιβαίας μετατόπισης (μονάδες 2) και να εξηγήσετε γιατί αφού τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικά χαρακτηριστικά, είναι επικίνδυνες (μονάδες 2). β. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες όπως η μετατόπιση μπορεί να αποτελούν αιτία της υπερλειτουργίας πρωτο - ογκογονιδίων. Να αναφέρετε τη φυσιολογική λειτουργία των πρωτο - ογκογονιδίων στα κύτταρα (μονάδες 4) και εξηγήσετε τις συνέπειες της υπερλειτουργίας τους (μονάδες 3). Μονάδες 13

*2.2 α. Η μετατόπιση είναι αποτέλεσμα θραύσης ενός τμήματος του χρωμοσώματος και στη συνέχεια ένωσής του σε ένα άλλο μη ομόλογο χρωμόσωμα. Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις έχουμε «ανταλλαγή» χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομόλογα χρωμοσώματα. Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις δε χάνεται γενετικό υλικό και τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικό φαινότυπο. Ταυτόχρονα όμως εμφανίζουν κίνδυνο απόκτησης απογόνων με χρωμοσωμικές ανωμαλίες, επειδή κατά το ζευγάρωμα των χρωμοσωμάτων στη μειωτική διαίρεση προκύπτουν και μη-φυσιολογικοί γαμέτες. Επίσης, σε μετατοπίσεις μπορεί να οφείλονται ορισμένες περιπτώσεις καρκίνου (π.χ. ενεργοποίηση πρωτο - ογκογονιδίων σε ογκογονίδια). β. Τα ογκογονίδια «προέρχονται» από γονίδια που υπάρχουν φυσιολογικά στο ανθρώπινο γονιδίωμα και ονομάζονται πρωτο-ογκογονίδια. Βρέθηκε ότι όλα τα πρωτο-ογκογονίδια έχουν πολύ σημαντικό ρόλο στη φυσιολογική λειτουργία του κυττάρου, ενεργοποιώντας τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό, σε περιπτώσεις που αυτός είναι απαραίτητος όπως στην επούλωση τραυμάτων. Όμως διάφορα είδη μεταλλάξεων, που μπορεί να προκληθούν από μεταλλαξογόνους παράγοντες, μετατρέπουν τα πρωτο-ογκογονίδια σε ογκογονίδια, τα οποία υπερλειτουργούν και οδηγούν το κύτταρο σε ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό και δημιουργία καρκίνου.*

**Ερώτηση**: 2.1 Ο αλφισμός (γνωστός και ως αλμπινισμός ή λευκοπάθεια) είναι μία σπάνια γενετική πάθηση που προκαλεί φαινοτυπικά χαρακτηριστικά όπως λευκό χρώμα στο δέρμα και τα μαλλιά των πασχόντων, ενώ η ίριδα των ματιών τους είναι ρόδινη. Ο αλφισμός εμφανίζεται σε ιδιαίτερα μικρό ποσοστό του πληθυσμού (περίπου 1 στα 18.000 νεογνά). α. Να αναφέρετε ποιος είναι ο ρόλος του φυσιολογικού γονιδίου, οι μεταλλάξεις του οποίου σχετίζονται με την ασθένεια του αλφισμού (μονάδες 2) και να εξηγήσετε γιατί ο αλφισμός χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια συμπτωμάτων στα άτομα που πάσχουν (μονάδες 4). β. Να αναφέρετε τον τύπο κληρονομικότητας που ακολουθεί ο αλφισμός (μονάδες 2) και με βάση αυτόν να δικαιολογήσετε γιατί δύο γονείς που δεν εμφανίζουν αλφισμό έχουν πιθανότητα να αποκτήσουν αλφικό παιδί (μονάδες 4).

*Απάντηση: α. Ο αλφισμός οφείλεται σε μεταλλάξεις ενός γονιδίου το οποίο κωδικοποιεί για ένα ένζυμο, το οποίο είναι απαραίτητο για το σχηματισμό της χρωστικής μελανίνης στο δέρμα, στα μαλλιά και στην ίριδα του οφθαλμού. Εμφανίζει μεγάλη ετερογένεια συμπτωμάτων στα άτομα που πάσχουν γιατί υπάρχουν διαφορετικές μεταλλάξεις στο υπεύθυνο γονίδιο, με αποτέλεσμα άλλα άτομα να εμφανίζουν παντελή έλλειψη ενεργότητας του ενζύμου, ενώ άλλα να εμφανίζουν μειωμένη ενεργότητα. β. Ο αλφισμός εμφανίζει αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Όταν και οι δύο γονείς ενός αλφικού παιδιού είναι ετερόζυγοι (έστω Αα), δηλαδή έχουν φυσιολογικό φαινότυπο (φορείς), μπορούν να μεταβιβάσουν το υπολειπόμενο αλληλόμορφο στους απογόνους και η πιθανότητα γέννησης παιδιού που πάσχει (αα) είναι 25% .*

**Ερώτηση**: 2.2 Οι μεταλλάξεις BRCA αναφέρονται στις μεταλλάξεις που προκαλούνται στα γονίδια BRCA1 και BRCA2, τα οποία κωδικοποιούν πρωτεΐνες που ρυθμίζουν τη μεταγραφή άλλων γονιδίων σημαντικών για τον έλεγχο του κυτταρικού πολλαπλασιασμού και για την επιδιόρθωση του γενετικού υλικού. Οι παθολογικές μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 οδηγούν στην απενεργοποίηση των ρυθμιστικών πρωτεϊνών, οπότε αυξάνεται σημαντικά ο κίνδυνος να αναπτύξει ένα άτομο καρκίνο, με συνέπεια το σύνδρομο του κληρονομικού καρκίνου του μαστού και των ωοθηκών. Μια γυναίκα, η οποία επιθυμούσε να τεκνοποιήσει θέλησε να πραγματοποιήσει προσυμπτωματικό έλεγχο για τον καρκίνο του μαστού και απευθύνθηκε σε ειδικό επιστήμονα για γενετική καθοδήγηση. α. Να εξηγήσετε τι είναι η γενετική καθοδήγηση (μονάδες 2) και να αναφέρετε τις ομάδες ατόμων που είναι απαραίτητο να απευθυνθούν στους ειδικούς επιστήμονες, πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων (μονάδες 4). β. Να χαρακτηρίσετε τα φυσιολογικά γονίδια BRCA1 και BRCA2 με βάση τη δράση των πρωτεϊνών τους, ως πρωτο-ογκογονίδια ή ογκοκατασταλτικά (μονάδες 3). Να εξηγήσετε αν ο καρκίνος κληρονομείται ως Μενδελικός χαρακτήρας, ερμηνεύοντας, παράλληλα, την πολυπλοκότητα αυτής της ασθένειας (μονάδες 4). Μονάδες 13

*Απάντηση : 2.2 α. Η γενετική καθοδήγηση είναι μία διαδικασία κατά την οποία ειδικοί επιστήμονες δίνουν πληροφορίες σε μεμονωμένα άτομα, ζευγάρια και οικογένειες που πάσχουν από κάποια γενετική ασθένεια ή έχουν αυξημένες πιθανότητες να την εμφανίσουν. Παρ’ ότι γενετική καθοδήγηση μπορεί να ζητήσουν όλοι οι υποψήφιοι γονείς, υπάρχουν ομάδες ατόμων οι οποίες είναι απαραίτητο να απευθυνθούν σε ειδικούς πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων. Σ’ αυτές περιλαμβάνονται: • Άτομα-φορείς γενετικών ασθενειών. • Άτομα με οικογενειακό ιστορικό γενετικών ασθενειών. • Γυναίκες ηλικίας 35 ετών και άνω. • Γυναίκες με πολλαπλές αποβολές. β. Τα πρωτο-ογκογονίδια έχουν πολύ σημαντικό ρόλο στη φυσιολογική λειτουργία του κυττάρου, ενεργοποιώντας τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό, όπως στην επούλωση τραυμάτων, ενώ ως μεταλλαγμένα, ογκογονίδια, υπερλειτουργούν και οδηγούν το κύτταρο σε ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό και δημιουργία καρκίνου. Τα ογκοκατασταλτικά γονίδια είναι γονίδια που ελέγχουν την κυτταρική διαίρεση, καταστέλλοντάς την, όποτε είναι απαραίτητο. Σύμφωνα με την εκφώνηση, οι πρωτεΐνες των BRCA1 και BRCA2 συμβάλλουν στον έλεγχο του κυτταρικού πολλαπλασιασμού και στην επιδιόρθωση του γενετικού υλικού, ενώ η απενεργοποίηση τους αυξάνει τον κίνδυνο καρκίνου. Συνεπώς τα αντίστοιχα φυσιολογικά γονίδια λειτουργούν ως ογκοκατασταλτικά. Ο καρκίνος δεν κληρονομείται ως απλός Μενδελικός χαρακτήρας, αλλά είναι αποτέλεσμα αλληλεπίδρασης γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. Η πολυπλοκότητα της ασθένειας αυτής σχετίζεται με τα παρακάτω αίτια: • 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. • Στη δημιουργία κάθε είδους καρκίνου συμμετέχουν συνήθως τόσο τα ογκογονίδια όσο και τα ογκοκατασταλτικά γονίδια. Για παράδειγμα, στον καρκίνο του παχέος εντέρου βρέθηκε ότι συμμετέχουν αρκετά γονίδια και των δύο τύπων, τα οποία έχουν υποστεί μεταλλάξεις.*

**Ερώτηση**: 2.2 Οι γνώσεις που έχουμε αποκτήσει για τους μοριακούς μηχανισμούς που δημιουργούν τις γενετικές ασθένειες μάς έχουν προσφέρει τη δυνατότητα ανάπτυξης μεθόδων, με τις οποίες ανιχνεύουμε γενετικές ανωμαλίες στα μέλη μιας οικογένειας, στα άτομα ενός πληθυσμού ή και σε έμβρυα, μέσω της διενέργειας προγεννητικού ελέγχου. α. Να αναφέρετε τη διαγνωστική μέθοδο που χρησιμοποιείται για τη διάγνωση της φαινυλκετονουρίας στα νεογνά (μονάδες 3). Να εξηγήσετε το αποτέλεσμα που έχει η εφαρμογή του προγράμματος ελέγχου των νεογνών για φαινυλκετονουρία (μονάδες 3). β. Εγκυμονούσα επιθυμεί να διερευνήσει την πιθανότητα το έμβρυο να φέρει μικρή αναστροφή τμήματος του 12ου χρωμοσώματος επειδή τη φέρει ο πατέρας του. Να εξηγήσετε ποια μέθοδο δειγματοληψίας για τη διενέργεια προγεννητικού ελέγχου θα τη συμβουλεύατε να ακολουθήσει (μονάδες 3) και να περιγράψετε ποια εργαστηριακή επεξεργασία του εμβρυϊκού δείγματος θα ακολουθήσουν οι επιστήμονες για τη διάγνωση της πιθανής αυτής δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας (μονάδες 4).

*Απάντηση: α. Ο έλεγχος για τη φαινυλκετονουρία πραγματοποιείται με τον υπολογισμό της συγκέντρωσης της φαινυλαλανίνης στο αίμα των νεογέννητων (βιοχημική δοκιμασία). (Εναλλακτικά θα μπορούσε να εφαρμοστεί η μοριακή διάγνωση για τον εντοπισμό του/των μεταλλαγμένων αλληλομόρφων στο γενετικό υλικό του νεογνού). Η εφαρμογή προγράμματος ελέγχου των νεογνών για τη φαινυλκετονουρία έχει μειώσει σημαντικά τις περιπτώσεις διανοητικής καθυστέρησης από αυτή την ασθένεια. β. Επειδή η διάγνωση θα γίνει μέσω της παρατήρησης και μελέτης καρυότυπου θα προτείναμε την αμνιοπαρακέντηση η οποία δίνει τη δυνατότητα παρασκευής χρωμοσωμάτων καλύτερης ποιότητας (εξαρτάται βέβαια και από την εβδομάδα της κύησης που θέλουμε να γίνει η δειγματοληψία). Τα εμβρυϊκά κύτταρα που θα παραληφθούν, αρχικά θα καλλιεργηθούν σε κυτταροκαλλιέργεια, στην οποία θα προστεθούν ουσίες με μιτογόνο δράση. Στη συνέχεια στην καλλιέργεια θα χρησιμοποιηθούν ουσίες οι οποίες σταματούν την κυτταρική διαίρεση στη μετάφαση της μίτωσης στην οποία τα χρωμοσώματα εμφανίζουν το μεγαλύτερο βαθμό συσπείρωσης και είναι ευδιάκριτα. Στη συνέχεια τα κύτταρα θα επωαστούν σε υποτονικό διάλυμα, ώστε να σπάσει η κυτταρική τους μεμβράνη, και τα χρωμοσώματά τους θα απλωθούν σε αντικειμενοφόρο πλάκα. Τέλος, θα χρωματιστούν με ειδικές χρωστικές ουσίες με τεχνικές που δημιουργούν ζώνες στο χρωμόσωμα, όπως ζώνες Giemsa και θα παρατηρηθούν στο μικροσκόπιο. Έτσι θα διαπιστωθεί πιθανή δομική χρωμοσωμική ανωμαλία, όπως η αναστροφή στο χρωμόσωμα 12 που αναζητείται.*

**Ερώτηση**: 2.2 Ο καρκίνος χαρακτηρίζεται από τον ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό των κυττάρων ενός ιστού. Αυτά σχηματίζουν μάζες κυττάρων (καρκινικοί όγκοι) ή μεταναστεύουν στο αίμα, όπως στις διάφορες μορφές λευχαιμιών. Αποτελέσματα μελετών έχουν οδηγήσει στο συμπέρασμα ότι σχεδόν όλες οι περιπτώσεις καρκίνου προέρχονται από μεταλλάξεις γονιδίων σωματικών κυττάρων. α. Να αναφέρετε τους παράγοντες που σε γενετικό επίπεδο, οδηγούν στην εμφάνιση όγκων (μονάδες 6). β. Να εξηγήσετε το φυσιολογικό ρόλο των ογκοκατασταλτικών γονιδίων (μονάδες 3), καθώς και τον τρόπο με τον οποίο εμπλέκονται στην εμφάνιση όγκων (μονάδες 2) δίνοντας ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα (μονάδες 2). Μονάδες 13

*Απάντηση: 2.2 α. 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. β. Τα ογκοκατασταλτικά γονίδια είναι γονίδια που ελέγχουν την κυτταρική διαίρεση, καταστέλλοντας την, όποτε είναι απαραίτητο. Η αναστολή της δράσης τους, που είναι συνήθως αποτέλεσμα μετάλλαξης, κυρίως έλλειψης γονιδίου, αφαιρεί από το κύτταρο τη δυνατότητα ελέγχου του πολλαπλασιασμού και οδηγεί σε καρκινογένεση. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί ο καρκίνος του αμφιβληστροειδούς (ρετινοβλάστωμα), που είναι αποτέλεσμα έλλειψης ενός ογκοκατασταλτικού γονιδίου.*

**7ο ΚΕΦΑΛΑΙΟ**

**Ερώτηση :** 2.2 Για να αναπτυχθεί ένας μικροοργανισμός είναι απαραίτητο να μπορεί να προμηθεύεται από το περιβάλλον στο οποίο αναπτύσσεται μια σειρά θρεπτικών συστατικών. Σ’ αυτά περιλαμβάνονται ο άνθρακας, το άζωτο, διάφορα μεταλλικά ιόντα και το νερό.

α. Να περιγράψετε τη δομή ενός νουκλεοτιδίου και ενός αμινοξέος (μονάδες 4). Να εξηγήσετε, με βάση τη δομή που περιγράψατε, το φαινόμενο όπου σε θρεπτικό υλικό που περιείχε μόνο τα θρεπτικά συστατικά που αναφέρονται στην εκφώνηση, δεν αναπτύχθηκαν μικροοργανισμοί (μονάδες 3).

β. Να εξηγήσετε πώς επιβιώνουν ορισμένα βακτήρια όταν στο θρεπτικό τους υλικό υπάρχει απουσία αμινοξέων (μονάδες 6). Μονάδες 13

*Απάντηση*: ??????

**Ερώτηση:** 2.2 Για την παραγωγή αντιβιοτικών από μικροοργανισμούς συνήθως χρησιμοποιούνται καλλιέργειες μικροβίων ευρείας κλίμακας σε βιοαντιδραστήρες και υπό αυστηρά ελεγχόμενες συνθήκες. Σε μια τέτοια καλλιέργεια τα αντιβιοτικά συνήθως συντίθενται στα πλαίσια του μεταβολισμού των μικροβίων και εκκρίνονται στο περιβάλλον θρεπτικό υλικό.

α. Να υποδείξετε σε ποια συνήθως φάση μια τέτοιας καλλιέργειας μικροβίων αναμένεται να γίνεται η παραγωγή μιας ουσίας, που δρα ως αντιβιοτικό (μονάδες 2). Να αναφέρετε τις μεθόδους με τις οποίες μπορεί να γίνει η απομόνωση της ουσίας-αντιβιοτικό από την μικροβιακή καλλιέργεια (μονάδες 4).

β. Συνήθως μια καλλιέργεια που παράγει το αντιβιοτικό σε ευρεία κλίμακα, μετατρέπεται από κλειστή σε συνεχή. Να εξηγήσετε γιατί κρίνεται σκόπιμο να γίνει αυτή η μετατροπή (μονάδα 1), αναφέροντας τις διαφορές ανάμεσα στις φάσεις που περνά μια κλειστή και μια συνεχής καλλιέργεια (μονάδες 3). Να υποδείξετε με ποιους τρόπους μπορούμε να επιτύχουμε την μετατροπή μιας καλλιέργειας μικροοργανισμών ευρείας κλίμακας από κλειστή σε συνεχή (μονάδες 3). (Μονάδες 13)

***Απάντηση:*** *α. Οι μικροοργανισμοί παράγουν χρήσιμα προϊόντα συνήθως κατά τη διάρκεια της εκθετικής και της στατικής φάσης ανάπτυξής τους. Για την απομόνωση του αντιβιοτικού από το υλικό που παραλαμβάνεται από τον βιοαντιδραστήρα χρειάζεται να γίνει αρχικά πρώτα διαχωρισμός των υγρών από τα στερεά συστατικά, στα οποία συμπεριλαμβάνονται και τα κύτταρα των μικροβίων (βιομάζα). Αυτό γίνεται συνήθως με διήθηση ή με φυγοκέντρηση. Στη συνέχεια πραγματοποιείται παραλαβή του προϊόντος από τα υγρά ή τα στερεά συστατικά με τη χρήση κατάλληλων μεθόδων και τελικά αξιοποιούνται αφού ακολουθήσει καθαρισμός τους, δηλαδή μόνο όταν πλέον δεν φέρουν προσμίξεις.*

*β. Εφόσον η επιθυμητή ουσία- αντιβιοτικό παράγεται κατά την εκθετική ή την στατική φάση μιας καλλιέργειας, κρίνεται σκόπιμο να διατηρείται η καλλιέργειά μας όσο το δυνατόν περισσότερο σε αυτά τα στάδια. Έτσι μετατρέπουμε την κλειστή καλλιέργεια, όπου παρατηρούνται οι φάσεις λανθάνουσα, εκθετική, στατική και θανάτου σε συνεχή, όπου διατηρούνται μόνο η λανθάνουσα και η εκθετική φάση. Αυτή η μετατροπή μπορεί να γίνει αν οι μικροοργανισμοί τροφοδοτούνται συνεχώς με θρεπτικά συστατικά και ταυτόχρονα, απομακρύνονται από την καλλιέργεια κύτταρα και άχρηστα προϊόντα.*

**Ερώτηση :** 2.1 Τα βακτήρια του γένους Lactobacillus είναι γνωστά για τα πολλαπλά οφέλη τους στην υγεία του ανθρώπου. Διατίθενται στα φαρμακεία ως προβιοτικά, καθώς αποτελούν μέλη της φυσιολογικής μικροχλωρίδας της στοματικής κοιλότητας και του γαστρεντερικού συστήματος, αλλά χρησιμοποιούνται ευρέως και στη βιομηχανία τροφίμων για την παραγωγή γαλακτοκομικών προϊόντων.

α. Να γράψετε το εύρος των τιμών του pH στο οποίο αναπτύσσονται οι συγκεκριμένοι μικροοργανισμοί (μονάδες 3) και να εξηγήσετε αν αυτές οι τιμές είναι οι κατάλληλες για την ανάπτυξη της πλειοψηφίας των μικροοργανισμών (μονάδες 3).

β. Να εξηγήσετε σε ποια κατηγορία μικροοργανισμών ανήκουν τα βακτήρια του γένους αυτού με βάση το είδος της τροφής που χρησιμοποιούν ως πηγή άνθρακα, με δεδομένο ότι στον πεπτικό σωλήνα τρέφονται με τους υδατάνθρακες που προσφέρονται από την τροφή μας (μονάδες 4). Να αναφέρετε την πιθανή ευνοϊκή θερμοκρασία για την ανάπτυξή τους (μονάδες 2). (Μονάδες 12)

***Απάντηση*** *:* *α. Το pH επηρεάζει σημαντικά την ανάπτυξη των μικροοργανισμών. Τα βακτήρια του γένους Lactobacillus, αναπτύσσονται σε pH 4-5 σε αντίθεση με τους περισσότερους μικροοργανισμούς που αναπτύσσονται σε pH 6-9. Συνεπώς, δεν είναι το κατάλληλο pH για την πλειοψηφία των μικροοργανισμών.*

*β. Οι μικροοργανισμοί του είδους αυτού είναι ετερότροφοι γιατί η πηγή άνθρακα για τη διατροφή τους είναι οι οργανικές ενώσεις όπως οι υδατάνθρακες που προσλαμβάνουμε από τη τροφή μας και όχι το CΟ2 της ατμόσφαιρας (όπως είναι για τους αυτότροφους μικροοργανισμούς). Η ευνοϊκή θερμοκρασία για την ανάπτυξη τους είναι πιθανότατα οι 37°C, δηλαδή η φυσιολογική θερμοκρασία του σώματος μας, καθώς αυτοί οι μικροοργανισμοί μπορούν να συμβιώνουν με τον άνθρωπο.*

**Ερώτηση :** 2.1 Γνωρίζουμε ότι οι μικροοργανισμοί έχουν τεράστια δυναμική πολλαπλασιασμού και εξάπλωσης στον πλανήτη μας. Μπορεί να συναντήσει κανείς μικροοργανισμούς μέσα σε οργανισμούς ξενιστές (όπου ζουν παροδικά ή μόνιμα) ή και ελεύθερους στο περιβάλλον, ακόμη και σε ακραίες περιβαλλοντικές συνθήκες, όπως πολύ υψηλές ή χαμηλές θερμοκρασίες, ακραίες τιμές pH, ακόμη και σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου.

α. Να εξηγήσετε από ποιους παράγοντες καθορίζεται ο ρυθμός ανάπτυξης των μικροοργανισμών (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε πως επηρεάζει το Ο2 την ανάπτυξη των μικροοργανισμών και να αναφέρετε τις κατηγορίες στις οποίες κατατάσσονται οι μικροοργανισμοί, σε σχέση με τις απαιτήσεις τους σε οξυγόνο, προκειμένου να αναπτυχθούν (μονάδες 3), δίνοντας από ένα παράδειγμα μικροοργανισμού ανά κατηγορία (μονάδες 3). Μονάδες 12

***Απάντηση:*** *2.1 α. Ο ρυθμός ανάπτυξης (αύξησης) του πληθυσμού των μικροοργανισμών, δηλαδή ο ρυθμός με τον οποίο διαιρούνται τα κύτταρά τους, καθορίζεται από το χρόνο διπλασιασμού των κυττάρων τους (tδ- t (χρόνος) διπλασιασμού). Κάθε είδος μικροοργανισμού έχει χρόνο διπλασιασμού χαρακτηριστικό του εκάστοτε μικροβιακού είδους. Οι παράγοντες που επηρεάζουν το χρόνο διπλασιασμού και κατά συνέπεια το ρυθμό ανάπτυξης των μικροοργανισμών είναι: η διαθεσιμότητα θρεπτικών συστατικών, το pH, το Ο2 και η θερμοκρασία.*

*β. Η παρουσία Ο2 μπορεί να βοηθήσει ή να αναστείλει την ανάπτυξη των μικροοργανισμών. Οι μικροοργανισμοί, διακρίνονται με βάση τις απαιτήσεις τους σε οξυγόνο στις παρακάτω, κυρίως, κατηγορίες : 1. Μικροοργανισμοί που για την ανάπτυξή τους απαιτούν υψηλή συγκέντρωση Ο2 (υποχρεωτικά αερόβιοι), όπως τα βακτήρια του γένους Mycobacterium. 2. Mικροοργανισμοί, όπως οι μύκητες που χρησιμοποιούνται στην αρτοβιομηχανία, που αναπτύσσονται παρουσία Ο2 με ταχύτερο ρυθμό από ότι απουσία Ο2 (προαιρετικά αερόβιοι). 3. Mικροοργανισμοί, όπως βακτήρια του γένους Clostridium, για τους οποίους το Ο2 είναι τοξικό (υποχρεωτικά αναερόβιοι).*

**Ερώτηση :** 2.2 Από τα μέσα του δέκατου ένατου αιώνα είχαν αρχίσει προσπάθειες από τους επιστήμονες για την καλλιέργεια βακτηρίων και μυκήτων. Ο Louis Pasteur, στο Παρίσι, υπήρξε από τους πρωτοπόρους αυτής της προσπάθειας. Για το σκοπό αυτό ήταν απαραίτητη η απομόνωση, αρχικά, των διάφορων ειδών βακτηρίων ή μυκήτων, η παρασκευή κατάλληλων θρεπτικών υλικών και η διαμόρφωση κατάλληλων συνθηκών ανάπτυξής τους στο εργαστήριο. Σήμερα οι εξελίξεις στην Επιστήμη και στην Τεχνολογία δίνουν τη δυνατότητα χρησιμοποίησης των ζωντανών οργανισμών για την παραγωγή πολλών προϊόντων όπως τροφίμων, αντιβιοτικών και εμβολίων σε ευρεία κλίμακα, με τη χρήση των βιοαντιδραστήρων. α. Να εξηγήσετε ποια χαρακτηριστικά παρουσιάζει μία συνεχής καλλιέργεια που πραγματοποιείται σε βιοαντιδραστήρα (μονάδες 6). β. Να περιγράψετε τη διαδικασία με την οποία παραλαμβάνουμε τα τελικά προϊόντα μιας καλλιέργειας από έναν βιοαντιδραστήρα (μονάδες 7). Μονάδες 13

***Απάντηση :*** *2.2 α. Σήμερα οι μικροοργανισμοί, οι οποίοι χρησιμοποιούνται για την παραγωγή χρήσιμων προϊόντων, όπως αντιβιοτικά ή ένζυμα, μπορούν να αναπτυχθούν στο εργαστήριο και σε μεγάλη κλίμακα στις βιομηχανικές μονάδες κάτω από αυστηρά ελεγχόμενες συνθήκες καλλιέργειας. Όταν γίνεται καλλιέργεια μικροοργανισμών σε μεγάλη κλίμακα (βιομηχανική καλλιέργεια) χρησιμοποιούνται κατάλληλες συσκευές που ονομάζονται ζυμωτήρες ή βιοαντιδραστήρες. Οι βιοαντιδραστήρες επιτρέπουν τον έλεγχο και τη ρύθμιση των συνθηκών (θερμοκρασία, pH, συγκέντρωση Ο2) που αφορούν την καλλιέργεια. Για την ανάπτυξή τους χρησιμοποιούνται τεχνητά θρεπτικά υλικά. Αυτά πρέπει να περιέχουν πηγή άνθρακα, πηγή αζώτου και ιόντα. Τα υγρά θρεπτικά υλικά περιέχουν όλα τα θρεπτικά συστατικά που αναφέρθηκαν προηγουμένως διαλυμένα σε νερό. Στην περίπτωση αερόβιων μικροοργανισμών, είναι απαραίτητη η παρουσία οξυγόνου. Η καλλιέργεια στην οποία οι μικροοργανισμοί τροφοδοτούνται συνεχώς με θρεπτικά υλικά ενώ ταυτόχρονα, απομακρύνονται από την καλλιέργεια κύτταρα και άχρηστα προϊόντα ονομάζεται συνεχής καλλιέργεια.*

*β. (Με τον όρο ζύμωση εννοούμε τη διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιεσδήποτε συνθήκες. Ο όρος ζύμωση παλαιότερα χρησιμοποιείτο μόνο για αναερόβιες διεργασίες αλλά σήμερα χρησιμοποιείται με την ευρεία έννοια και περιλαμβάνει όλες τις διεργασίες, αερόβιες και αναερόβιες). Τα προϊόντα της ζύμωσης είναι είτε τα ίδια τα κύτταρα που ονομάζονται βιομάζα είτε προϊόντα των κυττάρων όπως πρωτεΐνες και αντιβιοτικά. Αρχικά, πραγματοποιείται διαχωρισμός των υγρών από τα στερεά συστατικά, στα οποία συμπεριλαμβάνονται και τα κύτταρα. Αυτό γίνεται συνήθως με διήθηση ή με φυγοκέντρηση. Το επιθυμητό προϊόν μπορεί να περιλαμβάνεται στα στερεά ή υγρά συστατικά, από όπου παραλαμβάνεται με τη χρήση κατάλληλων μεθόδων. Τα προϊόντα της ζύμωσης μπορούν να αξιοποιηθούν μόνο όταν είναι απόλυτα καθαρά, δηλαδή όταν δεν έχουν προσμείξεις (οπότε ακολουθεί καθαρισμός από τις προσμίξεις και στη συνέχεια συσκευασία του προϊόντος και διάθεση στην αγορά).*

**8ο ΚΕΦΑΛΑΙΟ**

**Ερώτηση**: 2.1 Με τον όρο Μικροβίωμα οι επιστήμονες χαρακτηρίζουν τους μικροοργανισμούς που συμβιώνουν στο σώμα του ανθρώπου, όπως είναι για παράδειγμα το βακτήριο E. coli, ένα προαιρετικά αερόβιο βακτήριο, που ζει στο έντερο του ανθρώπου και παράγει τη βιταμίνη Κ, η οποία συμμετέχει στη διαδικασία της πήξης του αίματος. α. Να γράψετε μία κατηγορία μικροοργανισμών που είναι επίσης προαιρετικά αερόβιοι (μονάδες 2) και να δώσετε δύο παραδείγματα βασικής βιολογικής έρευνας των δεκαετιών του 1950 και 1960 στην οποία χρησιμοποιήθηκε το βακτήριο E. coli (Μονάδες 4). β. Να αναφέρετε δύο γονιδιακά προϊόντα που γνωρίζετε ότι συμμετέχουν στη διαδικασία της πήξης του αίματος και να ονομάσετε τις ασθένειες που προκαλεί η έλλειψή τους (Μονάδες 4). Να αναφέρετε έναν τρόπο με τον οποίο μπορούν να παραχθούν με τη βοήθεια της βιοτεχνολογίας προκειμένου να χορηγηθούν ως φαρμακευτικές πρωτεΐνες (μονάδες 2). Μονάδες 12

***Απάντηση:*** *α. Προαιρετικά αερόβιοι είναι οι μύκητες που χρησιμοποιούνται στην αρτοβιομηχανία. Το βακτήριο E.coli χρησιμοποιήθηκε για την μελέτη της διαδικασίας της αντιγραφής του DNA. Επίσης χρησιμοποιήθηκε από τους Jacob και Monod στις αρχικές μελέτες της ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης των γονιδίων. (Εναλλακτικά: για την απόδειξη του ημισυντηρητικού μηχανισμού της αντιγραφής του DNA - το 1958).*

*β. Στη διαδικασία της πήξης του αίματος συμμετέχουν τόσο ο παράγοντας VIII, η έλλειψη του οποίου οδηγεί στην αιμορροφιλία Α, όσο και ο παράγοντας ΙΧ και η έλλειψή του οδηγεί στην αιμορροφιλία Β. Οι αντιαιμοροφιλικές αυτές πρωτεΐνες μπορούν να παραχθούν με τη βοήθεια της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA σε διαγονιδιακά ζώα (εναλλακτικά σε βακτήρια με τη χρήση cDNA βιβλιοθηκών).*

**Ερώτηση**: 2.2 Η ανακάλυψη του ηλεκτρονικού μικροσκοπίου κατά τη δεκαετία του 1950, έφερε μια πραγματική επανάσταση στην επιστήμη της Βιολογίας, αφού ένας άγνωστος, έως τότε, κόσμος, ο κόσμος των ιών, άρχισε να ξετυλίγεται μπροστά στα μάτια των επιστημόνων. Έτσι, από την μελέτη μιας οικογένειας ιών, ανακαλύφθηκε το ένζυμο “αντίστροφη μεταγραφάση”. Επιπλέον μελετήθηκαν ιοί που αξιοποιούνται σήμερα από τη βιοτεχνολογία στην παραγωγή εμβολίων ή προκειμένου να γίνει γενετική διόρθωση γενετικά καθοριζόμενων ασθενειών. α. Να αναφέρετε την οικογένεια των ιών από την οποία απομονώθηκε η αντίστροφη μεταγραφάση (μονάδα 1) και να εξηγήσετε τον λόγο για τον οποίο η παραπάνω ανακάλυψη θεωρήθηκε κρίσιμη για την διατύπωση του Κεντρικού Δόγματος της Μοριακής Βιολογίας (μονάδες 3). Να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο το παραπάνω ένζυμο χρησιμοποιείται σήμερα στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA (μονάδες 2). β. Να εξηγήσετε τους τρόπους με τους οποίους η βιοτεχνολογία χρησιμοποιεί σήμερα τους ιούς στην προσπάθεια της πρόληψης (μονάδες 3), αλλά και της αντιμετώπισης καθορισμένων ασθενειών (μονάδες 4). Μονάδες 13

*Απάντηση: α. Η αντίστροφη μεταγραφάση απομονώθηκε από την κατηγορία των ρετροϊών. Η παραπάνω ανακάλυψη θεωρήθηκε κρίσιμη για την επιστήμη της Βιολογίας, αφού έως τότε το Κεντρικό Δόγμα της Βιολογίας (ΚΔΜΒ) υποστήριζε την μονόδρομη πορεία από το DNA προς το RNA και από το RNA προς τις πρωτεΐνες. Επομένως, μετά την ανακάλυψη της αντίστροφης μεταγραφάσης, για πρώτη φορά οι επιστήμονες διαπίστωσαν ότι και το μόριο RNA μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως καλούπι για την σύνθεση συμπληρωματικού κλώνου DNA, με την παρουσία του κατάλληλου ενζύμου που καταλύει την σχετική αντίδραση. Έτσι, το ΚΔΜΒ συμπληρώθηκε με την παραπάνω αντίδραση που ονομάστηκε αντίστροφη μεταγραφή. Η αντίστροφη μεταγραφάση χρησιμοποιείται σήμερα στην βιοτεχνολογία στα πλαίσια της κατασκευής cDNA βιβλιοθηκών. Σε αρχικό στάδιο της διαδικασίας αυτής και μετά την απομόνωση των ώριμων μορίων mRNA από το κυτταρόπλασμα των κατάλληλων κυττάρων, το ένζυμο αυτό, συνθέτει, με κατεύθυνση 5’→3’, τις συμπληρωματικές αλυσίδες cDNA ώστε αυτά στη συνέχεια να μετατραπούν σε δίκλωνα DNA μόρια. β. Στην προσπάθεια της πρόληψης ορισμένων ασθενειών, η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA συνέβαλε στην ανάπτυξη μιας νέας γενιάς εμβολίων. Σε αυτά περιλαμβάνονται τα εμβόλια από ζωντανούς γενετικά τροποποιημένους ιούς. Στην περίπτωση αυτών των εμβολίων, γονίδια από επικίνδυνο ιό ή άλλο μικροοργανισμό ενσωματώνονται σε άλλο ιό, που είναι αβλαβής για τον άνθρωπο, όπως ο ιός της δαμαλίτιδας. Ο γενετικά τροποποιημένος ιός που προκύπτει εξακολουθεί να είναι αβλαβής, αλλά επειδή παράγει την αντιγονική πρωτεΐνη του επικίνδυνου ιού ή του μικροοργανισμού, εισάγεται στο σώμα και προκαλεί έντονη ανοσολογική αντίδραση. Όσον αφορά στη θεραπεία πολύ σοβαρών γενετικών ασθενειών, με γονιδιακή θεραπεία, η βιοτεχνολογία χρησιμοποιεί διάφορους ιούς ως μεταφορείς φυσιολογικών γονιδίων σε ασθενείς, που λόγω γενετικών μεταλλάξεων δεν παράγουν τα προϊόντα των γονιδίων αυτών. Στην περίπτωση αυτή, ο ιός που επιλέγεται, αρχικά τροποποιείται ώστε να γίνει αβλαβής και στη συνέχεια σε αυτόν εισάγεται το επιθυμητό γονίδιο με τις τεχνολογίες του ανασυνδυασμένου DNA. Σε οποιοδήποτε τύπο γονιδιακής θεραπείας και αν επιλεγεί (είτε ex vivo θεραπεία, όπως στην περίπτωση ασθενειών του αιμοποιητικού συστήματος, είτε in vivo θεραπεία), ο γενετικά τροποποιημένος ιός προσβάλλει τα κύτταρα-στόχους του ασθενούς εισάγοντας σε αυτά το επιθυμητό γονίδιο, το οποίο στη συνέχεια ενσωματώνεται στο γονιδίωμα τους, οπότε παράγεται το φυσιολογικό προϊόν (εναλλακτικά: στον τομέα της θεραπείας, η χρήση ιών για την ενεργοποίηση κυττάρων προκειμένου να απομονωθούν από αυτά ώριμα mRNA ιντερφερονών στα πλαίσια της βιοτεχνολογικής παραγωγής τους σε ευρεία κλίμακα).*

**ΚΕΦ 8**

2.1 Οι περισσότερες μορφές καρκίνου είναι αποτέλεσμα τυχαίων μεταλλάξεων που αφορούν κυρίως σε σωματικά κύτταρα. Συνήθως οι μεταλλάξεις αυτές αφορούν σε γονίδια που ελέγχουν τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό. Μια γυναίκα υποβλήθηκε σε διαγνωστικές εξετάσεις και στον δεξιό μαστό της εντοπίστηκε ένα καρκινικό μόρφωμα ακαθόριστου σχήματος. α. Να εξηγήσετε εάν ο καρκίνος μπορεί να θεωρηθεί τύπος μονογονιδιακής ασθένειας (μονάδες 6). β. Να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο τα μονοκλωνικά αντισώματα μπορούν να αξιοποιηθούν στην βελτίωση της θεραπεία του καρκίνου του μαστού (μονάδες 6). Μονάδες 12

*2.1 α. Μονογονιδιακοί χαρακτήρες ονομάζονται οι χαρακτήρες που καθορίζονται από αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου και ακολουθούν τον μεντελικό τρόπο κληρονομικότητας. Ο καρκίνος δεν κληρονομείται ως απλός μεντελικός χαρακτήρας, αλλά είναι αποτέλεσμα γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. Ο καρκίνος, σε αντίθεση με τις κληρονομικές ασθένειες, όπως η δρεπανοκυτταρική αναιμία, δεν προκαλείται από μία μόνο μετάλλαξη σε ένα μόνο γονίδιο, αλλά από τη “συσσώρευση“ αρκετών γενετικών αλλαγών στα κύτταρα. Κατά συνέπεια ο καρκίνος δεν μπορεί να θεωρηθεί μονογονιδιακή ασθένεια. β. Τα μονοκλωνικά αντισώματα μπορούν να αξιοποιηθούν ως θεραπευτικά στην περίπτωση του καρκίνου. Τα καρκινικά κύτταρα έχουν στην εξωτερική τους επιφάνεια μεγάλη ποικιλία αντιγόνων που δεν υπάρχουν στα φυσιολογικά κύτταρα του οργανισμού, τα οποία ονομάζονται καρκινικά αντιγόνα. Έτσι μπορούν να κατασκευαστούν μονοκλωνικά αντισώματα εναντίον αυτών των αντιγόνων. Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ ειδικά μόνο για τα καρκινικά κύτταρα, καθώς μπορούν να συνδέονται επιλεκτικά με τα επιφανειακά καρκινικά αντιγόνα τους και στοχεύουν μόνο αυτά, οπότε μπορεί να γίνουν μεταφορείς ισχυρών αντικαρκινικών φαρμάκων. Όταν εισέλθουν στον ανθρώπινο οργανισμό, εντοπίζουν και προσβάλλουν μόνο τους καρκινικούς στόχους. Τα αντικαρκινικά φάρμακα που είναι συνδεδεμένα με τα αντισώματα, δρουν κατευθείαν στα καρκινικά κύτταρα και τα καταστρέφουν χωρίς να επηρεάζουν τα γειτονικά υγιή κύτταρα.*

4.2 Ο Οργανισμός Τροφίμων και Φαρμάκων (FDA) των ΗΠΑ, όπως και ο Ευρωπαϊκός Οργανισμός Φαρμάκων (ΕΜΑ), ενέκριναν το φάρμακο “betibeglogene autotemcel”, την πρώτη γονιδιακή θεραπεία για τη θεραπεία ασθενών που πάσχουν από β-θαλασσαιμία (ή μεσογειακή αναιμία). α. Να γράψετε αν τα ώριμα ερυθροκύτταρα του περιφερικού αίματος μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την διαδικασία της γονιδιακής θεραπείας που αναφέρεται παραπάνω (μονάδες 2) και να εξηγήσετε ποιο είδος γονιδίου πρέπει να ενσωματωθεί στα κατάλληλα κύτταρα (μονάδες 4). β. Να γράψετε τα βήματα της γονιδιακής θεραπείας που πιστεύετε ότι ακολουθούνται αν γνωρίζετε ότι πραγματοποιείται ex vivo (μονάδες 4) και να εξηγήσετε τον κίνδυνο που περιόρισε την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας στο παρελθόν (μονάδες 3). Μονάδες 13

*4.2 α. Για τη θεραπεία της β- θαλασσαιμίας δεν επιλέγονται τα ώριμα ερυθροκύτταρα του περιφερικού αίματος καθώς από αυτά απουσιάζει ο πυρήνας και, συνεπώς, το γενετικό υλικό, οπότε θα ήταν αδύνατη η ενσωμάτωση και έκφραση του φυσιολογικού αλληλομόρφου. Το δε φυσιολογικό αλληλόμορφο είναι το γονίδιο της β πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης ΗbΑ, καθώς η αιμοσφαιρίνη αυτή αποτελείται από δύο α και δύο β αλυσίδες, και στα φυσιολογικά ερυθρά αιμοσφαίρια εκφράζονται και τα δύο αντίστοιχα γονίδια που τις κωδικοποιούν, ενώ στους ασθενείς με β θαλασσαιμία πρέπει να εισαχθεί το φυσιολογικό β αλληλόμορφο για να καλύψει την έλλειψη ή τη μη φυσιολογική παραγωγή της β πολυπεπτιδικής, που προκαλεί το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο β. β. Η διαδικασία που ακολουθείται στη γονιδιακή θεραπεία της παραπάνω ασθένειας είναι η εξής: ● Κατάλληλα κύτταρα του παιδιού (εναλλακτικά: Πρόδρομα ερυθροκύτταρα) παραλαμβάνονται και πολλαπλασιάζονται σε κυτταροκαλλιέργειες. ● Το φυσιολογικό γονίδιο της β πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης (αφού κλωνοποιηθεί) ενσωματώνεται σε έναν ιό-φορέα (ο οποίος έχει καταστεί αβλαβής) με τις τεχνικές του ανασυδυασμένου DNA. ● Ο γενετικά τροποποιημένος ιός εισάγεται στα κύτταρα. ● Τα γενετικά τροποποιημένα κύτταρα εισάγονται με ενδοφλέβια ένεση στο παιδί και παράγουν τη β αλυσίδα. Επειδή τα γενετικά τροποποιημένα κύτταρα δεν ζουν για πάντα μέσα στον οργανισμό - δηλαδή η θεραπεία δεν είναι μόνιμη- χρειάζεται, πιθανώς, και άλλη έγχυση τέτοιων κυττάρων. Στις περισσότερες περιπτώσεις ως φορείς χρησιμοποιούνται ιοί οι οποίοι αν και καθίστανται αβλαβείς, έχουν μικρή πιθανότητα να προκαλέσουν παρενέργειες και σε ορισμένες περιπτώσεις καρκίνο. Αυτός ήταν ο κίνδυνος που έπρεπε να ξεπεραστεί. Έτσι λοιπόν η ανάπτυξη πιο κατάλληλων φορέων ήταν ο στόχος για τη βελτίωση των μεθόδων της γονιδιακής θεραπείας.*

**9ο ΚΕΦΑΛΑΙΟ**

**Ερώτηση**: 2.2 Η τροποποίηση του γονιδιώματος των ζωντανών οργανισμών, όπως και η μεταφορά γενετικής πληροφορίας από έναν οργανισμό σε έναν άλλον, αποτελούν σύγχρονη πραγματικότητα. Το σύνολο των τεχνικών αυτών με τις οποίες μεταφέρεται γενετικό υλικό από έναν οργανισμό σε κάποιον άλλο ονομάζεται γενετική μηχανική. Οι φυτικοί και ζωικοί οργανισμοί που προκύπτουν με τις τεχνικές αυτές ονομάζονται διαγονιδιακοί οργανισμοί και φέρουν ορισμένα νέα γενετικά χαρακτηριστικά, τα οποία μπορούν να κληροδοτήσουν στους απογόνους τους. α. Υπάρχουν αρκετές μέθοδοι, οι οποίες μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την είσοδο «ξένου» DNA στα κύτταρα ενός ζώου. Να ονομάσετε την μέθοδο που θεωρείτε ότι είναι η σημαντικότερη (μονάδες 2). Να κάνετε μια σύντομη περιγραφή αυτής της μεθόδου (μονάδες 4). β. Να ονομάσετε τρία διαγονιδιακά ζώα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό τους υλικό σήμερα (μονάδες 3). Να αναφέρετε δύο λόγους για τους οποίους η χρησιμοποίηση διαγονιδιακών φυτών και ζώων για την αύξηση της φυτικής και ζωικής παραγωγής παρουσιάζει σημαντικά πλεονεκτήματα έναντι της κλασικής μεθόδου των διασταυρώσεων (μονάδες 4).

*Απάντηση: α. Η σημαντικότερη μέθοδος είναι η μικροέγχυση. Στη μέθοδο αυτή χρησιμοποιούνται ωάρια του ζώου που έχουν γονιμοποιηθεί στο εργαστήριο. Σε αυτά γίνεται εισαγωγή του ξένου DNA με ειδική μικροβελόνα. Το ξένο γενετικό υλικό ενσωματώνεται συνήθως σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζυγωτού. Το ζυγωτό τοποθετείται στη συνέχεια στη μήτρα της «θετής» μητέρας, στην οποία θα αναπτυχθεί το έμβρυο. β. Τα διαγονιδιακά ζώα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό τους υλικό σήμερα είναι οι αγελάδες, τα πρόβατα και οι χοίροι (εναλλακτικά: οι αίγες). Οι λόγοι για τους οποίους η χρησιμοποίηση διαγονιδιακών φυτών και ζώων παρουσιάζει σημαντικά πλεονεκτήματα έναντι της κλασικής μεθόδου των διασταυρώσεων είναι: ● Επιλογή και προσθήκη μόνο επιθυμητών ιδιοτήτων με ταυτόχρονη διατήρηση των παλαιών επιθυμητών χαρακτηριστικών. ● Ταχύτατη παραγωγή βελτιωμένων φυτών και ζώων σε σχέση με τις παραδοσιακές τεχνικές.*

**Ερώτηση**: 2.2 Σήμερα ο άνθρωπος μέσω της γενετικής μηχανικής και της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA όχι μόνο ερευνά, αλλά και επεμβαίνει και τροποποιεί κατά βούληση το γενετικό υλικό των οργανισμών. Οι κύριες εφαρμογές της γενετικής μηχανικής αφορούν στην αντιμετώπιση ασθενειών και στην αύξηση της γεωργικής και κτηνοτροφικής παραγωγής. α. Να εξηγήσετε τι περιλαμβάνει η γενετική μηχανική (μονάδες 3) καθώς και ποιες τεχνικές συνολικά ανήκουν στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA (μονάδες 3). β. Να αναφέρετε τους θεμελιώδεις στόχους του ανθρώπου που επιτυγχάνονται μέσω της γενετικής μηχανικής (μονάδες 3) και να περιγράψετε τους δύο βασικούς τρόπους, με τους οποίους μπορούν σήμερα να παραχθούν φαρμακευτικές πρωτεΐνες με τη βοήθεια των σύγχρονων τεχνολογιών που περιλαμβάνει η γενετική μηχανική (μονάδες 4). Μονάδες 13

*Απάντηση: α. Οι τεχνικές με τις οποίες ο άνθρωπος επεμβαίνει στο γενετικό υλικό αποτελούν τη γενετική μηχανική. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA περιλαμβάνει όλες τις τεχνικές που οδηγούν σε μεταφορά του γενετικού υλικού από ένα οργανισμό σε έναν άλλο. β. Μέσω της γενετικής μηχανικής μπορούν να κατανοηθούν το μυστήριο της ζωής και η εξέλιξη πάνω στη Γη. Επιπλέον, βελτιώνεται η υγεία και ο τρόπος διαβίωσης του ανθρώπου, μέσω εφαρμογών της γενετικής μηχανικής στην ιατρική, στη γεωργία και στην κτηνοτροφία. Φαρμακευτικές πρωτεΐνες παράγονται μέσω cDNA βιβλιοθηκών σε βακτήρια που αναπτύσσονται σε βιοαντιδραστήρες και μέσω των διαγονιδιακών οργανισμών.*

**Ερώτηση**: 2.1 Ο πληθυσμός του πλανήτη μας αυξάνεται με ταχείς ρυθμούς και υπολογίζεται ότι το 2050 θα ανέρχεται σε 8.5 δισεκατομμύρια. Για να καλυφθούν επαρκώς οι αυξημένες ανάγκες σε τροφή, είναι απαραίτητη η αύξηση της φυτικής και της ζωικής παραγωγής. α. Να αναφέρετε τους τρόπους αποτελεσματικής προστασίας των φυτικών καλλιεργειών από τα έντομα και να περιγράψετε συνοπτικά τα πιθανά μειονεκτήματα από την εφαρμογή τους (μονάδες 6). β. Να αναφέρετε τα πλεονεκτήματα της παραγωγής και χρήσης των διαγονιδιακών ζώων (μονάδες 6).

*Απάντηση: 2.1 α. Τα έντομα μπορεί να δημιουργήσουν μεγάλα προβλήματα στη γεωργία και να οδηγήσουν σε σημαντική μείωση της παραγωγής. Μετά το Δεύτερο Παγκόσμιο Πόλεμο χρησιμοποιήθηκαν πολλά εντομοκτόνα, τα οποία έγινε στη συνέχεια κατανοητό ότι ήταν επικίνδυνα για την υγεία του ανθρώπου και προκαλούσαν μεγάλη οικολογική καταστροφή. Ήταν λοιπόν αναγκαίο να βρεθούν εναλλακτικοί τρόποι αντιμετώπισης του προβλήματος. Το βακτήριο Bacillus thuringiensis, που ζει στο έδαφος, παράγει μια ισχυρή τοξίνη, η οποία μπορεί να καταστρέψει πολλά είδη εντόμων και σκωλήκων και είναι 80.000 φορές πιο ισχυρή από πολλά εντομοκτόνα. Τα βακτήρια αυτά πολλαπλασιάζονται στο εργαστήριο και στη συνέχεια ψεκάζονται στον αγρό Όμως η τεχνική αυτή είναι αρκετά δαπανηρή, επειδή τα βακτήρια δεν επιβιώνουν για μεγάλο χρονικό διάστημα και κατά συνέπεια χρειάζονται συνεχείς ψεκασμοί. Για το λόγο αυτό έγινε απομόνωση του γονιδίου του βακτηρίου που παράγει την τοξίνη, και μεταφορά του στα φυτά. με τη βοήθεια του πλασμιδίου Τi του Agrobacterium tumefaciens. Τα γενετικά τροποποιημένα φυτά αυτού του τύπου αποτελούν τις ποικιλίες Bt. β. Η χρησιμοποίηση διαγονιδιακών ζώων συμβάλλει στην αύξηση της ζωικής παραγωγής και παρουσιάζει σημαντικά πλεονεκτήματα όπως η επιλογή και προσθήκη μόνο επιθυμητών ιδιοτήτων με ταυτόχρονη διατήρηση των παλαιών επιθυμητών χαρακτηριστικών και η ταχύτατη παραγωγή βελτιωμένων ζώων σε σχέση με παραδοσιακές τεχνικές. Επιπλέον τα διαγονιδιακά ζώα χρησιμοποιούνται για την παραγωγή χρήσιμων πρωτεϊνών σε μεγάλες ποσότητες. Αρκετές φαρμακευτικές πρωτεΐνες παράγονται από κύτταρα των μαστικών αδένων των διαγονιδιακών ζώων, για παράδειγμα των προβάτων και των αγελάδων, οι οποίες συλλέγονται, στη συνέχεια, από το γάλα των ζώων (gene pharming).*

**Ερώτηση**: 2.1 Η Γενετική Μηχανική δίνει τη δυνατότητα προσθήκης νέων γονιδίων απευθείας στον οργανισμό και επομένως καθιστά δυνατή, σε σύντομο χρονικό διάστημα, τη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών, που έχουν επιθυμητούς χαρακτήρες όπως, για παράδειγμα, ανθεκτικότητα στα έντομα, στον παγετό, σε ασθένειες κ.ά. α. Να αναφέρετε το μόριο που χρησιμοποιείται ως φορέας του ξένου γονιδίου στην διαδικασία δημιουργίας διαγονιδιακών φυτών (μονάδες 2), να γράψετε τον οργανισμό από τον οποίο απομονώνεται το συγκεκριμένο μόριο (μονάδες 2) και να εξηγήσετε σε ποια είδη φυτικών κυττάρων οι ερευνητές εισάγουν τον φορέα με το ξένο γονίδιο (Μονάδες 2). β. Να αναφέρετε τρεις μεθόδους με τις οποίες μπορεί να πολλαπλασιαστεί ένα διαγονιδιακό φυτό μοσχομπίζελου (Μονάδες 3). Να εξηγήστε ποια από τις μεθόδους αυτές είναι η πιο χρονοβόρος και επίπονη (μονάδα 1) και ποια από τις μεθόδους αυτές πιστεύετε ότι οδηγεί σε φυσικούς κλώνους (μονάδες 2). Μονάδες 12

*Απάντηση: α. Το μόριο που χρησιμοποιείται είναι το πλασμίδιο Ti, το οποίο απομονώνεται από το βακτήριο Agrobacterium tumefaciens που ζει στο έδαφος. Οι ερευνητές εισάγουν το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο σε σωματικά φυτικά κύτταρα που αναπτύσσονται σε ειδικές καλλιέργειες στο εργαστήριο. β. Ένα διαγονιδιακό φυτό μπορεί να αναπαραχθεί με αυτογονιμοποίηση (εφόσον διαθέτει τέλεια άνθη - δηλαδή και αρσενικά και θηλυκά αναπαραγωγικά όργανα), με μίτωση (βλαστητική αναπαραγωγή από παραφυάδες, οφθαλμούς του) και μέσω επιλεκτικών διασταυρώσεων. Η μέθοδος των επιλεκτικών διασταυρώσεων είναι χρονοβόρος και επίπονη, επειδή απαιτούνται συνεχείς διασταυρώσεις. Η βλαστητική αναπαραγωγή οδηγεί σε φυσικούς κλώνους του φυτού, καθώς οι απόγονοι προκύπτουν μέσω μιτωτικών διαιρέσεων σωματικών κυττάρων του φυτού.*

**Ερώτηση**: 2.1 Ο πληθυσμός του πλανήτη μας αυξάνεται με ταχείς ρυθμούς και υπολογίζεται ότι το 2050 θα ανέρχεται σε 8,5 δισεκατομμύρια. Για να καλυφθούν επαρκώς οι αυξημένες ανάγκες σε τροφή, είναι απαραίτητη η αύξηση της φυτικής και της ζωικής παραγωγής. Σημαντικό ρόλο για την επίτευξη του παραπάνω σκοπού παίζουν τα διαγονιδιακά ή γενετικά τροποποιημένα φυτά. α. Να δώσετε τον ορισμό του όρου “διαγονιδιακά φυτά” (μονάδες 2) και να εξηγήσετε ποιο είδος πλασμιδίου και γιατί χρησιμοποιείται για τη δημιουργία τους (μονάδες 4). β. Να αναφέρετε μερικά πλεονεκτήματα των διαγονιδιακών φυτών που εξυπηρετούν την αύξηση της φυτικής παραγωγής, ώστε να καλυφθούν οι ανάγκες του ανθρώπινου πληθυσμού σε τροφή (μονάδες 6). Μονάδες 12

*Απάντηση: α. Τα φυτά που έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση των τεχνικών Γενετικής Μηχανικής ονομάζονται διαγονιδιακά ή γενετικά τροποποιημένα φυτά. Για τη γενετική τροποποίηση των φυτών απομονώνεται το πλασμίδιο Ti από το βακτήριο Agrobacterium tumefaciens. Το συγκεκριμένο πλασμίδιο διαθέτει ένα γονίδιο που σχετίζεται με την εμφάνιση όγκων στα φυτά που μολύνει. Οι επιστήμονες, κατόρθωσαν να απενεργοποιήσουν το γονίδιο που δημιουργεί τους όγκους στα φυτά που προσβάλλει, τοποθετώντας μέσα σε αυτό, το γονίδιο που θα προσδώσει στο φυτό μία επιθυμητή ιδιότητα. β. Οι προσπάθειες των ερευνητών επικεντρώνονται κυρίως στη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών τα οποία θα δίνουν τη δυνατότητα στους αγρότες: • Να προφυλάσσουν αποτελεσματικά τις καλλιέργειες από τα έντομα και τα ζιζάνια (ποικιλίες Bt). • Να παράγουν προϊόντα τα οποία έχουν μεγαλύτερη «διάρκεια ζωής» από την συγκομιδή ως την κατανάλωσή τους . (εναλλακτικά: Υπάρχει ποικιλία ιδιοτήτων που έχουν αποκτηθεί από τα γενετικά τροποποιημένα φυτά, όπως παραγωγή τοξίνης που προφυλάσσει τα φυτά από τα έντομα και τα ζιζάνια, αντοχή στα ζιζανιοκτόνα, αντοχή σε ιούς, αντίσταση στους μύκητες, διαφοροποίηση για ανάπτυξη μεγαλύτερων καρπών σε συντομότερο χρόνο, αντοχή σε βακτήρια, αντοχή στον παγετό, καθυστέρηση ωρίμανσης, ταχύτερη ανάπτυξη, αντοχή στις χαμηλές θερμοκρασίες).*

**Ερώτηση**: 2.1 H κλωνοποίηση, είναι μια διαδικασία παραγωγής πανομοιότυπων μορίων, κυττάρων ή οργανισμών. Η πρώτη επιτυχής προσπάθεια κλωνοποίησης ολόκληρων οργανισμών (δημιουργία γυρίνων από εισαγωγή πυρήνων αναπτυσσόμενων εμβρύων βατράχων σε απύρηνα ωάρια) χρονολογείται το 1952, ενώ η κλωνοποίηση θηλαστικών πραγματοποιήθηκε για πρώτη φορά με επιτυχία το 1997 στο Ινστιτούτο Ρόσλιν του Εδιμβούργου. α. Να αναφέρετε δύο διαφορετικούς τρόπους παραγωγής κλωνοποιημένων μορίων DNA (έναν in vivo και έναν in vitro) (μονάδες 2) και να εξηγήσετε ποιο είναι το τελικό προϊόν της κλωνοποίησης που απαιτεί την παρουσία ζωντανού κυττάρου (μονάδες 4). β. Να αναφέρετε δύο σύγχρονες εφαρμογές της κλωνοποίησης ζωικών οργανισμών (μονάδες 6). Μονάδες 12

*Απάντηση: α. H παραγωγή κλώνων μορίων DNA μπορεί να γίνει είτε με τη δημιουργία βιβλιοθηκών που απαιτούν την παρουσία ζωντανών οργανισμών (in vivo), όπως βακτήρια, είτε in vitro μέσω της τεχνικής PCR. Μια βιβλιοθήκη περιλαμβάνει συνήθως το σύνολο των βακτηριακών κλώνων, που είτε περιέχουν το συνολικό γονιδίωμα ενός οργανισμού δότη (γονιδιωματική), είτε περιέχουν αντίγραφα των ώριμων mRNA (σε μορφή DNA) όλων των γονιδίων που εκφράζονται σε έναν κυτταρικό τύπο (cDNA βιβλιοθήκη). β. Η κλωνοποίηση ζωικών οργανισμών είναι πολύ χρήσιμη για τον πολλαπλασιασμό διαγονιδιακών ζώων που παράγουν φαρμακευτικές πρωτεΐνες. Με κλωνοποίηση μπορούν να παραχθούν πολλά πανομοιότυπα ζώα και έτσι ακόμη μεγαλύτερες ποσότητες του φαρμάκου. Η κλωνοποίηση μπορεί, επίσης, να συνεισφέρει στην προστασία από την εξαφάνιση διάφορων ζώων του πλανήτη μας. Στις καταψύξεις πολλών ζωολογικών κήπων υπάρχουν κατεψυγμένα ωάρια και σπερματοζωάρια ή έμβρυα ζώων που κινδυνεύουν να εξαφανιστούν. Πυρήνες από αυτά τα κύτταρα μπορούν να μεταφερθούν σε απύρηνα ωοκύτταρα του είδους που μας ενδιαφέρει και στη συνέχεια να κυοφορηθούν στο ίδιο ή σε συγγενικό είδος ζώου.*

**Ερώτηση**: 2.2 Οι προσπάθειες των ερευνητών επικεντρώνονται σήμερα στη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών τα οποία θα δίνουν τη δυνατότητα στους αγρότες να προφυλάσσουν αποτελεσματικά τις καλλιέργειες από τα έντομα και τα ζιζάνια αποφεύγοντας τη χρήση χημικών εντομοκτόνων και παρασιτοκτόνων. α. Τα έντομα μπορεί να δημιουργήσουν μεγάλα προβλήματα στη γεωργία και να οδηγήσουν σε σημαντική μείωση της παραγωγής. Μετά το Δεύτερο Παγκόσμιο Πόλεμο χρησιμοποιήθηκαν πολλά εντομοκτόνα, ενώ στις μέρες μας γίνεται προσπάθεια να μειωθεί όσο το δυνατόν περισσότερο η χρήση τους. Να εξηγήσετε τα προβλήματα που προκύπτουν από τη χρήση των χημικών εντομοκτόνων (μονάδες 4). β. Να αναφέρετε δύο φυτά τα οποία έχουν τροποποιηθεί γενετικά (μονάδες 2) και να εξηγήσετε ποιος ο κύριος στόχος της γενετικής τους τροποποίησης σε σχέση με το πρόβλημα που αναφέρεται παραπάνω (μονάδες 4). γ. Να αναφέρετε ένα ακόμη στόχο της γενετικής τροποποίησης φυτών (μονάδες 3). Μονάδες 13

*Απάντηση: α. Με την πάροδο των χρόνων, μετά το Δεύτερο Παγκόσμιο Πόλεμο, έγινε κατανοητό ότι τα εντομοκτόνα ήταν επικίνδυνα για την υγεία του ανθρώπου και προκαλούσαν μεγάλη οικολογική καταστροφή. Ήταν λοιπόν αναγκαίο να βρεθούν εναλλακτικοί τρόποι αντιμετώπισης του προβλήματος. β. Η σόγια και το καλαμπόκι αποτελούν φυτά που έχουν τροποποιηθεί γενετικά (εναλλακτικά το βαμβάκι, ο καπνός και η ελαιοκράμβη). Οι προσπάθειες των ερευνητών ως προς το πρόβλημα που δημιουργούν τα χημικά εντομοκτόνα επικεντρώθηκαν στη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών τα οποία θα έδιναν τη δυνατότητα στους αγρότες να προφυλάσσουν αποτελεσματικά τις καλλιέργειες από τα έντομα και τα ζιζάνια. Έτσι, έγιναν προσπάθειες απομόνωσης του γονιδίου του βακτηρίου Bacillus thuringiensis, που ζει στο έδαφος, και παράγει μια ισχυρή τοξίνη, η οποία μπορεί να καταστρέψει πολλά είδη εντόμων και σκωλήκων και είναι 80.000 φορές πιο ισχυρή από πολλά εντομοκτόνα. Το γονίδιο αυτό μεταφέρθηκε στα φυτά με τη βοήθεια του πλασμιδίου Τi του Agrobacterium tumefaciens. Τα γενετικά τροποποιημένα φυτά που δημιουργήθηκαν ήταν ανθεκτικά στα διάφορα έντομα. Το πρώτο φυτό στο οποίο ενσωματώθηκε το γονίδιο της ανθεκτικότητας στα έντομα του Bacillus thuringiensis ήταν το καλαμπόκι (τα γενετικά τροποποιημένα φυτά αυτού του τύπου αποτελούν τις ποικιλίες Bt). γ. Ένας ακόμη στόχος της γενετικής τροποποίησης φυτών είναι η μεγαλύτερη «διάρκεια ζωής» από το χωράφι έως τον καταναλωτή (εναλλακτικά: καλύτερα οργανοληπτικά χαρακτηριστικά, γενικά αύξηση της φυτικής παραγωγής).*

**Ερώτηση**: 2.1 Τα μιτοχόνδρια των ευκαρυωτικών κυττάρων συχνά αποκαλούνται ημιαυτόνομα οργανίδια καθώς περιέχουν το δικό τους γενετικό υλικό. Στο DNA των μιτοχονδρίων μάλιστα εντοπίζονται συνήθως γονίδια που αφορούν διαδικασίες όπως η κυτταρική αναπνοή, που σχετίζονται με τα οργανίδια αυτά. α. Να εξηγήσετε αν οι πρωτεΐνες που σχετίζονται με τη λειτουργία των μιτοχονδρίων προκύπτουν ανεξάρτητα από την έκφραση του DNA, που βρίσκεται στον πυρήνα του κυττάρου (μονάδες 4) και να περιγράψετε πως κληρονομούνται τα μιτοχονδριακά γονίδια του ανθρώπου στους απογόνους του (μονάδες 2). β. Ανάλυση DNA σε ένα σωματικό κύτταρο της Dolly, το πρώτο γνωστό σε όλους πρόβατο - κλώνος, κατέδειξε ότι περιέχει DNA από διαφορετικά πρόβατα. Να υποδείξετε σε πόσα διαφορετικά πρόβατα αντιστοιχούν τα μόρια DNA που εντοπίστηκαν στην ανάλυση (μονάδες 2). Να εξηγήσετε αν η ίδια ανάλυση DNA σε ένα τυχαίο πρόβατο - προϊόν φυσιολογικής διασταύρωσης μεταξύ προβάτων - και όχι προϊόν κλωνοποίησης θα δείξει τα ίδια ή διαφορετικά αποτελέσματα (μονάδες 4).

*Απάντηση: α. Το DNA των μιτοχονδρίων κωδικοποιεί μικρό αριθμό πρωτεϊνών σχετικών συνήθως με τη λειτουργία τους. Οι περισσότερες όμως πρωτεΐνες, που είναι απαραίτητες για τη λειτουργία των μιτοχονδρίων, κωδικοποιούνται από γονίδια που βρίσκονται στο DNA του πυρήνα. Το ζυγωτό των ανώτερων οργανισμών, επομένως και του ανθρώπου, περιέχει μόνο τα μιτοχόνδρια που προέρχονται από το ωάριο. Επομένως, η κληρονόμηση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική. β. Η Dolly προέκυψε από μεταφορά του πυρήνα ενός σωματικού κυττάρου (πρόβατο 1) στο απύρηνο ωάριο από ένα άλλο πρόβατο (πρόβατο 2). Επομένως στα κύτταρα της Dolly με την ανάλυση DNA εντοπίζονται το πυρηνικό DNA του προβάτου 1 και το μιτοχονδριακό DNA του προβάτου 2. Άρα εντοπίζεται DNA από δύο διαφορετικά πρόβατα. Ένα πρόβατο που προκύπτει από την φυσιολογική διασταύρωση ενός θηλυκού με ένα αρσενικό πρόβατο θα φέρει και πάλι DNA από δύο διαφορετικά πρόβατα με την εξής όμως διαφορά: το μεν μιτοχονδριακό DNA θα ανήκει και πάλι στο θηλυκό άτομο, αφού αυτό παράγει τα ωάρια, το δε πυρηνικό DNA θα ανήκει εξ ημισείας στο αρσενικό και στο θηλυκό πρόβατο.*

**Ερώτηση**: 2.1 Η Γενετική τροποποίηση φυτών μπορεί να αφορά στη βελτίωση των φυτικών προϊόντων τους και τη διατροφική τους αξία. Για παράδειγμα το Golden Rice, είναι μια διαγονιδιακή ποικιλία ρυζιού στην οποία έχει ενσωματωθεί, ανάμεσα σε άλλα, το γονίδιο psy του ασφόδελου (Narcissus pseudonarcissus). Η συγκεκριμένη ποικιλία παράγει κόκκους που περιέχουν β – καροτένιο, μια πρόδρομη ένωση της βιταμίνης Α. Η συγκεκριμένη διαγονιδιακή ποικιλία ρυζιού αναπτύχθηκε για να αντιμετωπιστεί η τύφλωση, που προκαλεί η κατανάλωση τροφής με χαμηλά επίπεδα βιταμίνης Α, σε ορισμένες φτωχές περιοχές του πλανήτη. α. Να αναφέρετε δύο επιπλέον στόχους για τους οποίους έχουν επίσης αναπτυχθεί διαγονιδιακά φυτά (Μονάδες 4) και να εξηγήσετε ποια διαγονιδιακά φυτά αποτελούν τις ποικιλίες Bt (μονάδες 2). β. Να περιγράψετε την πειραματική διαδικασία με την οποία πιστεύετε ότι οι ερευνητές δημιουργούν διαγονιδιακές ποικιλίες ρυζιού που περιέχουν το γονίδιο psy του ασφόδελου (μονάδες 6).

*Απάντηση: α. Δύο επιπλέον στόχοι δημιουργίας διαγονιδιακών φυτών είναι η αποτελεσματική προφύλαξη των καλλιεργειών από τα έντομα και τα ζιζάνια και η παραγωγή φυτικών προϊόντων με μεγαλύτερη «διάρκεια ζωής» από το χωράφι έως τον καταναλωτή. Ποικιλίες Bt αποτελούν τα διαγονιδιακά φυτά στα οποία έχει ενσωματωθεί το γονίδιο της ανθεκτικότητας στα έντομα που απομονώνεται από το βακτήριο Bacillus thuringiensis. β. Οι ερευνητές χρησιμοποιούν το πλασμίδιο Ti, το οποίο απομονώνουν από το βακτήριο του εδάφους Agrobacterium tumefaciens. Αρχικά οι ερευνητές απενεργοποιούν τα γονίδια του πλασμιδίου που δημιουργούν τους όγκους τοποθετώντας στο πλασμίδιο το γονίδιο psy του ασφόδελου, που έχουν απομονώσει από το είδος Narcissus pseudonarcissus. Το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο εισάγεται σε φυτικά κύτταρα ρυζιού που αναπτύσσονται σε ειδικές καλλιέργειες στο εργαστήριο. Τα τροποποιημένα αυτά φυτικά κύτταρα, τελικά, δίνουν ένα νέο φυτικό οργανισμό, που περιέχει και εκφράζει το ξένο γονίδιο παράγοντας β καροτένιο. Τα διαγονιδιακά φυτά που δημιουργούνται έχουν την ικανότητα να μεταβιβάζουν τις νέες ιδιότητες στους απογόνους τους.*

**Ερώτηση**: 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

*Απάντηση: 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 πρωτεϊνοσύνθεση 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 αλληλούχιση του γονιδιώματος του κουνουπιού.*