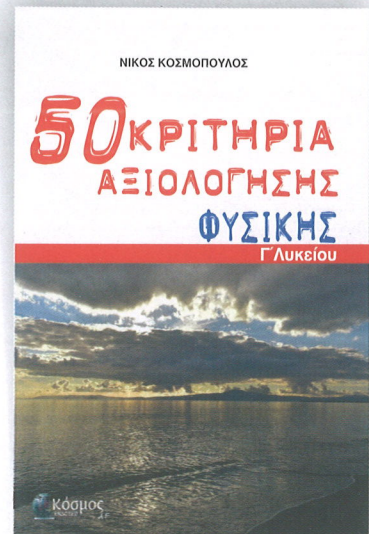
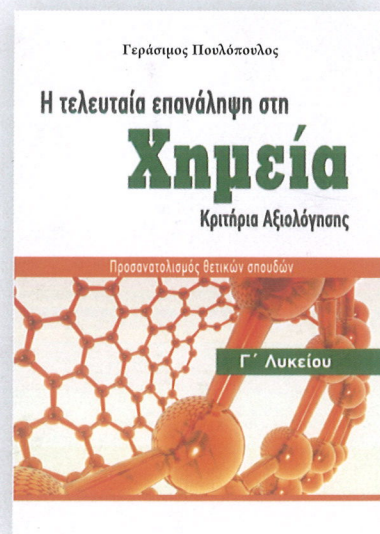
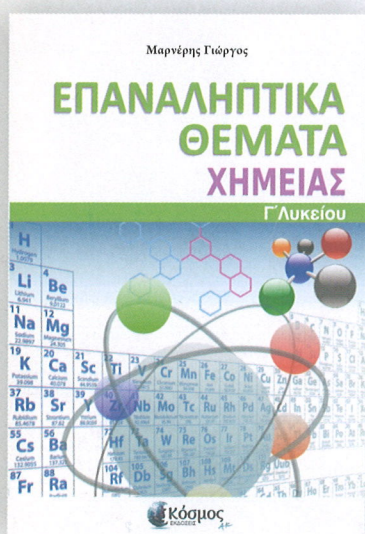
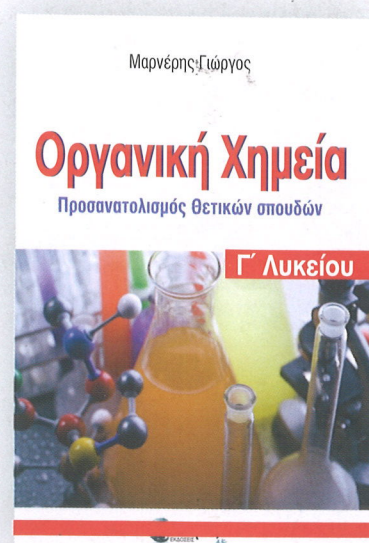
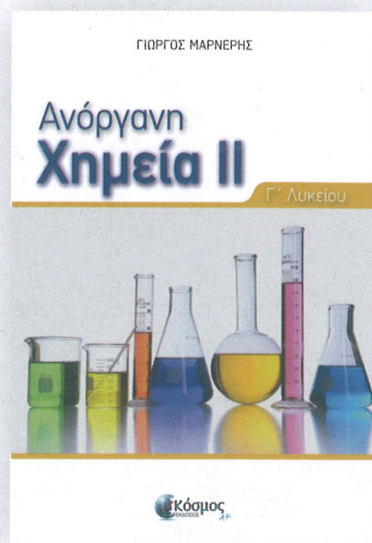
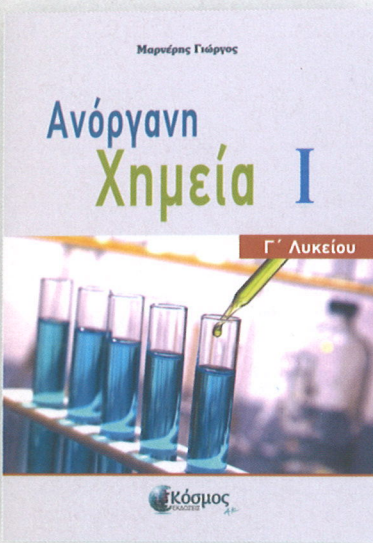


Κυκλοφορούν από τις εκδόσεις ΚΟΣΜΟΣ



Άνοιγμα στο χώρο της γνώσης



ISBN: 978-618-82464-4-7



στη ΒΙΟΛΟΓΙΑ
της Γ' Λυκείου

ΚΡΙΤΗΡΙΑ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Καμπίσιος
Αργύρης



Καμπίσιος Αργύρης

ΚΡΙΤΗΡΙΑ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ στη ΒΙΟΛΟΓΙΑ

της Γ' Λυκείου

Προσανατολισμός θετικών σπουδών



ΚΡΙΤΗΡΙΑ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ
στη ΒΙΟΛΟΓΙΑ
της Γ΄ ΛΥΚΕΙΟΥ

Προσανατολισμός θετικών σπουδών

Αργύρης Καμπίσιος

ΚΡΙΤΗΡΙΑ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ
στη ΒΙΟΛΟΓΙΑ
της Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ

Προσανατολισμός θετικών σπουδών

Εκπαιδευτικά βιβλία για το Λύκειο

Αργύρης Καμπίσιος

τηλ.: 23510 27100

ΚΡΙΤΗΡΙΑ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΣΤΗ ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ

Γραφιστική επιμέλεια και σελιδοποίηση:

Κ. Αλεξοπούλου

Πρώτη έκδοση: Φεβρουάριος 2017

© Copyright 2017: ΕΚΔΟΣΕΙΣ Α. Κ. ΚΟΣΜΟΣ



ΕΚΔΟΣΕΙΣ Α. Κ. ΚΟΣΜΟΣ

Μαιζώνος 40, 24100 Καλαμάτα

Τηλ.: 27210.82142

e-mail: kosgexa@yahoo.gr

Κεντρική διάθεση:

Δ.Β. ΕΛΛΗΝΟΕΚΔΟΤΙΚΗ ΚΑΙ ΕΜΠΟΡΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ

Ιπποκράτους 82, Αθήνα, 10680

Τηλ. & Fax: 210 3613676 – 210 3640632

www.ellinoekdotiki.gr, e-mail: info@ellioekdotiki.gr

ISBN: 978-618-82464-4-7

Το παρόν έργο πνευματικής ιδιοκτησίας προστατεύεται κατά τις διατάξεις του Ελληνικού Νόμου (Ν. 2121/1993, όπως έχει τροποποιηθεί και ισχύει σήμερα). Απαγορεύεται απολύτως η αναπαραγωγή, ολική, μερική ή περιληπτική, η αντιγραφή, η φωτοανατύπωση, η διασκευή ή η αναδημοσίευση του παρόντος βιβλίου με οποιονδήποτε τρόπο, άνευ γραπτής άδειας του εκδότη.

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η συγγραφή του παρόντος βοηθήματος στοχεύει στην καλύτερη προετοιμασία των υποψηφίων για τις επιστήμες ζωής και υγείας στο μάθημα της Βιολογίας Προσανατολισμού.

Τα θέματα καλύπτουν επιμέρους κεφάλαια, αλλά σταδιακά γίνονται πιο γενικά καλύπτοντας ευρύτερο μέρος της ύλης των υποψηφίων. Έχουν υψηλό βαθμό δυσκολίας και ως εκ τούτου είναι κατάλληλα για την τελική επανάληψη των υποψηφίων.

Πρόθεση μου ήταν να συμπεριληφθούν όσο το δυνατόν περισσότερα ζητήματα σε μικρή έκταση και γι' αυτό το λόγο σε αρκετές περιπτώσεις τα πολλαπλής επιλογής του θέματος Α και τα ερωτήματα του θέματος Β λειτουργούν ως ασκήσεις. Συνεπώς η διάρκεια του κάθε κριτηρίου αλλά και η βαθμολογική βαρύτητα του κάθε θέματος θα αξιολογηθούν από τους μαθητές σε συνεργασία με τους καθηγητές τους.

Τα σχήματα, στις εκφωνήσεις αλλά και στις απαντήσεις των θεμάτων, έχουν ως σκοπό τη σε βάθος κατανόηση των φαινομένων από τους υποψήφιους. Οι απαντήσεις, ειδικά στα δυσκολότερα και πιο πρωτότυπα των θεμάτων, είναι αναλυτικές αλλά παρά ταύτα ενδεικτικές, αφού επιδέχονται και άλλων προσεγγίσεων.

Θα ήθελα να ευχαριστήσω τους μαθητές μου για τις πολύτιμες επισημάνσεις τους και την οικογένειά μου για το χρόνο που με στερήθηκε. Επίσης, όλους όσους συμμετέχουν στην έκδοση του παρόντος.

Καμπίσιος Αργύρης
Βιολόγος

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΚΡΙΤΗΡΙΑ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

1ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	11
2ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	15
3ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	21
4ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	26
5ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	32
6ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	39
7ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	43
8ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	50
9ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	54
10ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	59
11ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	64
12ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	73
13ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	78
14ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	82
15ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	87
16ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	91
17ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	95
18ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	99
19ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	104
20ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	109
21ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	116
ΛΙΓΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ.....	122
ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΚΡΙΤΗΡΙΩΝ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ.....	129

ΚΡΙΤΗΡΙΑ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

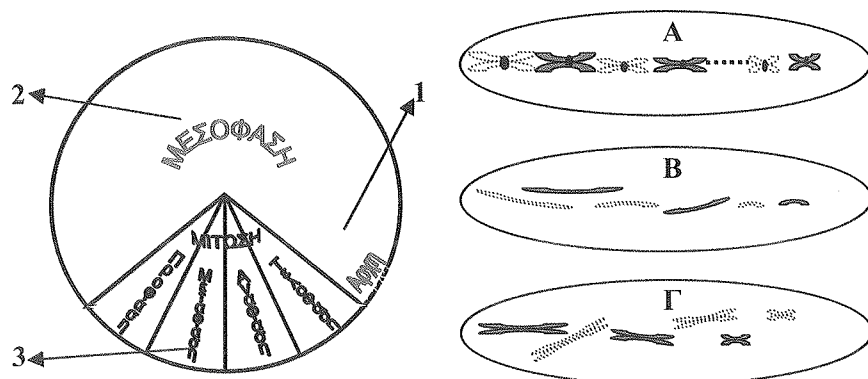
Εξεταζόμενη ύλη: Γενετικό υλικό

ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την σωστή απάντηση.

1. Στα πειράματα του Griffith ο μετασχηματισμός των αδρών πνευμονιόκοκκων σε λείους οφειλόταν.
 - α) στις πρωτεΐνες των λείων
 - β) σε λιπιδικά συστατικά τους
 - γ) σε υδατάνθρακες
 - δ) στο DNA τους
 - ε) στο RNA τους
2. Η ποσότητα του DNA.
 - α) είναι σταθερή σε όλα ανεξαιρέτως τα κύτταρα ενός οργανισμού
 - β) είναι ίδια σε όλα τα κύτταρα με εξαίρεση τα γαμετικά
 - γ) είναι αντιστρόφως ανάλογη της πολυπλοκότητας ενός οργανισμού
 - δ) παραμένει σταθερή για ένα κύτταρο σε όλη την διάρκεια της μεσόφασης.
3. Σε ένα ζευγάρι βάσεων αδεΐνης -θυΐνης συναντάμε
 - α) 7 άτομα N₂
 - β) 2 δεσμούς υδρογόνου
 - γ) φαινόμενο συμπληρωματικότητας
 - δ) όλα τα παραπάνω
4. Σε ένα μόριο DNA μήκους 2000 ζευγών βάσεων συναντάμε
 - α) 2000 φωσφοδιεστερικούς δεσμούς
 - β) 1999 φωσφοδιεστερικούς δεσμούς
 - γ) 1998 φωσφοδιεστερικούς δεσμούς
 - δ) 3998 δεσμούς υδρογόνου
 - ε) τίποτε από τα παραπάνω.

Στο παρακάτω σχήμα του κυτταρικού κύκλου τα κύτταρα Α, Β, Γ αντιστοιχούν στις θέσεις:



α) 3, 1 και 2 αντίστοιχα

β) 1, 2 και 3 αντίστοιχα

γ) 3, 2 και 1 αντίστοιχα

δ) 2, 3 και 1 αντίστοιχα

ΘΕΜΑ Β

- Τι ονομάζουμε ιχνηθέτηση;
Πώς χρησιμοποιήθηκε προκειμένου να αποδειχθεί ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό;
Αν στα πειράματα των Hershey και Chase χρησιμοποιούνταν ραδιενεργός C και ραδιενεργό N θα κατέληγαν ή όχι στα ίδια συμπεράσματα;
- Ποια η δομή ενός νουκλεοτιδίου, συστατικού του DNA;
Ποιος ο δεσμός που συνδέει διαδοχικά νουκλεοτίδια στην δόμηση πολυνουκλεοτιδικών αλυσίδων;
- Σας δίνεται ο παρακάτω κλώνος DNA.

5' ATCGATCGATCGATCG 3'

Να αποδώσετε το παραπάνω μόριο σε στιγμιότυπο κατά το οποίο θα έχει συμπληρωθεί κατά το ήμισυ ο θυγατρικός του κλώνος και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

- Έχουμε στην διάθεσή μας ζωντανά διαιρούμενα κύτταρα από δύο πολυκύτταρους οργανισμούς.

Να περιγράψετε πώς θα μπορούσε ένας βιοχημικός και πώς ένας βιολόγος να δείξει αν οι εν λόγω οργανισμοί ανήκουν στο ίδιο ή σε διαφορετικά είδη.

ΘΕΜΑ Γ

- Να αναφέρετε πού συναντάμε κυκλικό και πού γραμμικό DNA.
- Πόσες διαφορετικές αλληλουχίες υπάρχουν για ένα μόριο DNA μήκους 100 βάσεων και πόσες για ένα μόριο 99 βάσεων;
- Ο λόγος $\frac{A+T}{C+G}$ στο γενετικό υλικό ενός οργανισμού είναι ίσος με $\frac{1}{3}$, ενώ οι αδενίνες του αποτελούν το 20% των βάσεων του. Να εξηγήσετε για τι είδους οργανισμό πρόκειται.
- Το ποσοστό της Α του κλώνου 1 ενός μορίου DNA αποτελεί το 10% των βάσεων του κλώνου.
Το ποσοστό της ίδιας βάσης στο δίκλωνο μόριο αποτελεί το 25% των βάσεων του μορίου.
α) Ποιο το ποσοστό της Α του κλώνου 2 ως προς τον κλώνο της;
β) Αν για την υδρόλυσή του στα νουκλεοτίδια του δαπανήθηκαν 4000 μόρια νερού να βρεθεί ο αριθμός δεσμών H του μορίου.

ΘΕΜΑ Δ

- Για την αναγνώριση της σχετικής συγγένειας μορφών ανθρωπιδών που έζησαν 35-40 χιλιάδες χρόνια πριν με σύγχρονους εκπροσώπους του είδους μας χρησιμοποιήθηκε σύγκριση δειγμάτων μιτοχονδριακού DNA.
Αναφέρατε ποιοι κατά την γνώμη σας ήταν οι λόγοι, παραθέτοντας τον τρόπο κληρονομής του μιτοχονδριακού DNA.
- Κάποιος ερευνητής στην Βόρεια Αμερική νάρκωσε αρκούδα της οποίας ο καρνότηπος περιέχει 74 χρωμοσώματα και απομόνωσε κύτταρα από τον γαστρεντερικό της σωλήνα.
Κάποιο αφορά συμβιωτικό βακτήριο κι ένα άλλο αφορά απλοειδή ευκαρυωτικό σκώληκα. Η ανάλυση του DNA 4 κυττάρων έδειξε:
 - Στο 1°, 74 γραμμικά μόρια DNA και 1000 κυκλικά.
 - Στο 2°, 9 γραμμικά μόρια DNA και 80 κυκλικά.
 - Στο 3°, 148 γραμμικά μόρια DNA και 1400 κυκλικά.
 - Στο 4°, 3 κυκλικά μόρια DNA.

Να εξηγήσετε για τι κύτταρα πρόκειται δικαιολογώντας τα μόρια DNA που συναντώνται στο καθένα.

3. Σε ένα είδος βακτηρίου A συναντάται στο κυρίως κυκλικό DNA του ένα γονίδιο X, το οποίο παράγει ένζυμο υπεύθυνο για μεταβολικό μονοπάτι τυπικό για τα βακτήρια του είδους A. Αντίθετα το παραπάνω μεταβολικό μονοπάτι δεν υπήρχε ποτέ σε βακτήρια του είδους B.

Πρόσφατα ανακαλύφθηκε βακτήριο του είδους B το οποίο φέρει το γονίδιο X στο κυρίως κυκλικό DNA του. Και τα δύο παραπάνω είδη βακτηρίων διαθέτουν πλασμίδια.

Να περιγράψετε έναν τρόπο με τον οποίο μπορεί να δικαιολογηθεί η εμφάνιση του γονιδίου X στο κυρίως DNA του βακτηρίου B.

2

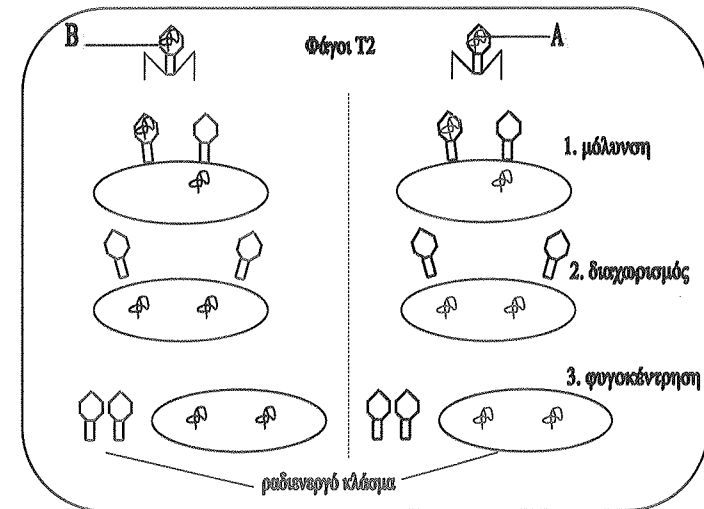
ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Γενετικό υλικό

ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την σωστή απάντηση.

1. Στο παρακάτω πείραμα τα συστατικά A και B των φάγων είναι ιχνηθετημένα αντίστοιχα με:



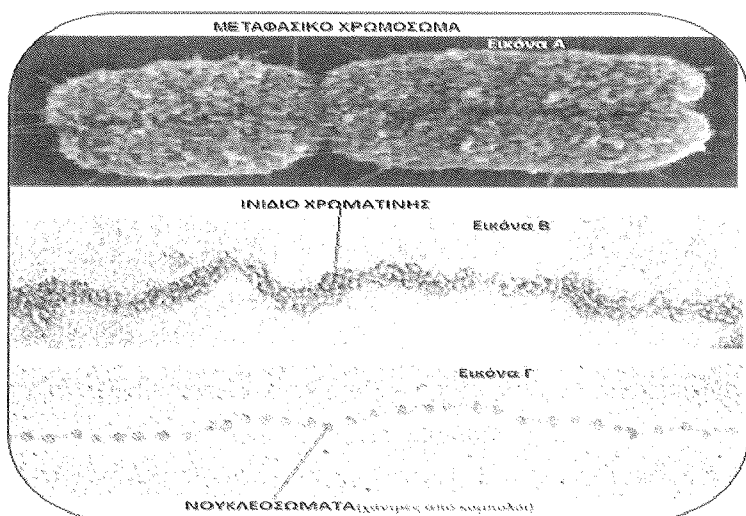
- α) ^{35}P και ^{32}S β) ^{32}S και ^{35}P
 γ) ^{32}P και ^{35}S δ) ^{35}S και ^{32}P

2. Πάνω στα πλασμίδια περιέχονται γονίδια:
- ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά και γονίδια που επιτρέπουν την μεταφορά του γενετικού υλικού από ένα πλασμίδιο σε άλλο.
 - ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά και γονίδια που επιτρέπουν την μεταφορά του γενετικού υλικού από ένα βακτήριο σε άλλο.
 - που αποτελούν μεγάλο ποσοστό του βακτηριακού DNA.
 - ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά και γονίδια που επιτρέπουν την μεταφορά του γενετικού υλικού από ένα βακτήριο σε άλλο, αποτελούν δε ποσοστό άνω του 2% της γενετικής πληροφορίας του βακτηρίου.

3. Κυκλικό DNA συναντάται
 α) στα βακτήρια β) στα πλασμίδια των βακτηρίων
 γ) στα μιτοχόνδρια δ) στους χλωροπλάστες
 ε) σε ιούς στ) σε όλα τα παραπάνω
4. Το DNA των ευκαρυωτικών
 α) συνδέεται με ιστόνες και οργανώνεται σε δομές που καλούνται νουκλεοσώματα.
 β) έχει μήκος 2 m.
 γ) όλα τα παραπάνω.
5. Το φύλο στον άνθρωπο καθορίζεται από
 α) γονίδια που εντοπίζονται πάνω στο X χρωμόσωμα
 β) τον αριθμό των X χρωμοσωμάτων
 γ) την παρουσία ή όχι του Y χρωμοσώματος

ΘΕΜΑ Β

1. Στο παρακάτω σχήμα εμφανίζονται εικόνες ηλεκτρονικού μικροσκοπίου που αφορούν την εμφάνιση του γενετικού υλικού των ευκαρυωτικών σε διάφορα στάδια του κυτταρικού κύκλου.



- α) Ποια από τις παραπάνω δομές μπορεί να εμφανιστεί στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο μόνο μετά από ειδική επεξεργασία;

- β) Ποια αφορά το γενετικό υλικό του πυρήνα κατά την διάρκεια της αντιγραφής του;
 γ) Ποια αφορά το γενετικό υλικό κατά το χρονικό διάστημα που βρίσκεται στον μέγιστο βαθμό συσπείρωσής του;
 δ) Παρουσιάζει διαφορές η χημική σύσταση των παραπάνω μορφών;
2. Από την ανάλυση των αζωτούχων βάσεων δύο οργανισμών προέκυψαν τα παρακάτω αποτελέσματα:
 Οργανισμός 1: A=20%, T=20%, C=30%, G=30%
 Οργανισμός 2: A=300000, C=450000, T=300000, G=450000
 Να εξηγήσετε αν πρόκειται για οργανισμούς του ίδιου ή διαφορετικών ειδών.
3. Τι συμπεράσματα βγάξετε για το γενετικό υλικό ενός οργανισμού αν
 α) $A+C = 50\%$ βάσεων
 β) $T+G$ διάφορο του 50%
 γ) $(A+G) : (U+C) = 1$
 δ) βάσεις=φωσφοδιεστερικοί δεσμοί +2
 ε) βάσεις = φ.φ.δ.+1
 ζ) βάσεις=φ.φ.δ.

ΘΕΜΑ Γ

1. Ευκαρυωτική χρωματίνη μεγέθους 100 νουκλεοσωμάτων με ενδιάμεσα αυτών τμήματα DNA 5400 ζευγών νουκλεοτιδίων συνολικά, περιέχει 20% ποσοστό Αδενίνης.
 α) Ποιος ο συνολικός αριθμός των νουκλεοτιδίων του μορίου;
 β) Ποιος ο αριθμός δεσμών υδρογόνου που συγκρατεί την δίκλωνη δομή του;
 γ) Αν κάθε ζεύγος (A-T) έχει 7 άτομα αζώτου και κάθε ζεύγος (C-G) έχει 8 άτομα αζώτου να υπολογίσετε πόσα συνολικά άτομα αζώτου έχει το αντίστοιχο τμήμα του χρωμοσώματος.
 δ) Σε άλλο, ισομεγέθες τμήμα χρωματίνης, μετρήθηκαν τα άτομα αζώτου και βρέθηκαν 148000.

Κατόπιν δέχτηκαν την επίδραση πρωτεολυτικών ενζύμων που διασπούν πρωτεΐνες αλλά αφήνουν άθικτο το DNA.

Στη συνέχεια θερμάνθηκαν σε διαφορετικούς δοκιμαστικούς σωλήνες προκειμένου να αποδιαταχθούν (σπάζουν οι δεσμοί υδρογόνου και χωρίζουν οι δύο συμπληρωματικές αλυσίδες).

Μετρώντας την απορρόφηση φωτός στα 280nm εντοπίσαμε ότι το ένα από τα δύο αποδιατάχθηκε στους 93°C ενώ το άλλο στους 95°C.

Να εξηγήσετε ποια θερμοκρασία αποδιάταξης αντιστοιχεί σε καθένα από τα παραπάνω μόρια.

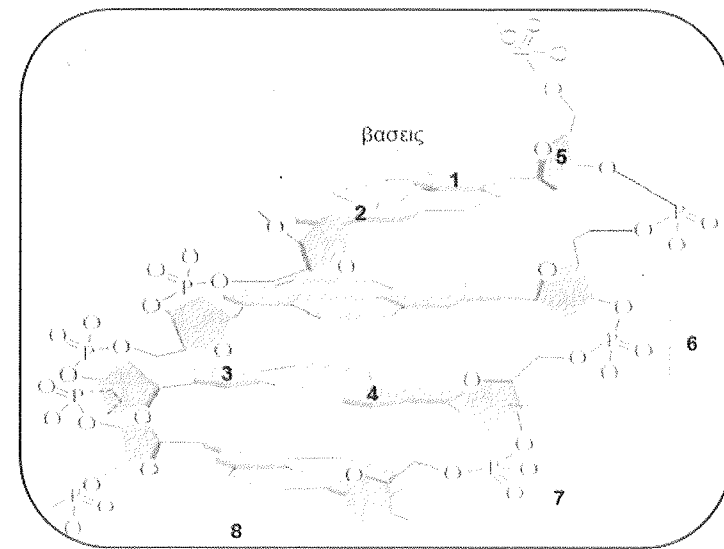
2. Στην παρακάτω εικόνα παρουσιάζονται τα χρωμοσώματα που απεικονίζονται στον καρυότυπο φυσιολογικού ατόμου ενός είδους.



- α) Σε ποιο στάδιο του κυτταρικού κύκλου βρίσκονται τα χρωμοσώματα και γιατί;
- β) Πόσες χρωματίδες, βραχίονες και μόρια DNA υπάρχουν; (Εξηγήστε)
- γ) Ποια από αυτά συνιστούν ζεύγη ομολόγων και με ποια σειρά θα τα τοποθετούσατε στον καρυότυπο; (Εξηγήστε)
- δ) Αν το παραπάνω άτομο πάσχει από **μιτοχονδριακή ασθένεια**, από ποιον γονέα του την κληρονόμησε και σε ποιους απογόνους του θα την μεταβιβάσει; (Εξηγήστε)

Ο φυλοκαθορισμός στο εν λόγω είδος γίνεται όπως και στον άνθρωπο.

3. Στην παρακάτω εικόνα παρουσιάζεται μια περιοχή της διπλής έλικας του DNA.



Να ονομάσετε τα συστατικά 1,2,3,4,5 και 6, καθώς και τους δεσμούς 7 και 8.
Να εξηγήσετε τον προσανατολισμό της αριστερής και δεξιάς αλυσίδας.

ΘΕΜΑ Δ

1. Δίνεται ο παρακάτω κλώνος DNA για τον οποίο έχει αναγνωρισθεί η αλληλουχία βάσεων για το μισό του μήκους του.

ATCGATCGATCGATCG

-OH

Στη συνέχεια επιτρέψαμε να γίνει σύνθεση του μισού του θυγατρικού και κατόπιν διαχωρίσαμε τους δύο κλώνους. Αναγνωρίστηκε η αλληλουχία βάσεων του νεόδμητου κλώνου και βρέθηκε η εξής:

5' TAGCTAGCTAGCTAGC 3'

Να δείξετε το μερικώς δίκλωνο μόριο κατά τη χρονική στιγμή που μόλις είχε ολοκληρωθεί η σύνθεση του αντίστοιχου τμήματος θυγατρικού κλώνου και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

2. Προσδιορίστηκε ο λόγος A/C σε δύο ισομεγέθη δίκλιωνα μόρια DNA και βρέθηκε στο ένα 1/4 ενώ στο άλλο 2/3.
- α) Να βρεθούν τα ποσοστά % των επιμέρους βάσεων σε κάθε μόριο.
- β) Να βρείτε τους δεσμούς υδρογόνου συναρτήσει του αριθμού των βάσεων του κάθε μορίου.

γ) Αν για την υδρόλυση του δεύτερου στα νουκλεοτίδιά του απαιτήθηκαν περισσότερα μόρια νερού συγκριτικά με του πρώτου τι συμπεραίνετε;

3. Ο γαμέτης της δροσόφιλας(φρουτόμυγα), έχει 4 χρωμοσώματα και $1,6 \cdot 10^8$ ζεύγη βάσεων.

Να συμπληρωθεί ο παρακάτω πίνακας χωρίς να δικαιολογήσετε.

	Σωματικό κύτταρο αρχή μεσόφασης	Σωματικό κύτταρο τέλος μεσόφασης	Μετάφαση μίτωσης	Κύτταρο 1 ^{ης} μειωτικής	Κύτταρο 2 ^{ης} μειωτικής
Χρωμοσώμα- τα					
μόρια DNA					
Ζεύγη βάσεων					

3

ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Αντιγραφή, έκφραση,
ρύθμιση της γενετικής πληροφορίας

ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την σωστή απάντηση.

- Ένα παγκρεατικό κι ένα ηπατικό κύτταρο διαφέρουν μεταξύ τους ως προς:
 - Το πυρηνικό τους DNA.
 - Τα mRNA τους.
 - Τα rRNA τους.
 - Τα tRNA τους.
- Ραδιενεργά ιχνηθετημένο τμήμα RNA εντοπίστηκε στον πυρήνα κυττάρου στην αρχή της μεσόφασης και συνεχίζει να εντοπίζεται και στην αρχή της διαίρεσης (μίτωσης). Αποτελεί πιθανότατα τμήμα :
 - Πρόδρομου mRNA.
 - Ωριμου mRNA.
 - rRNA ή tRNA
 - snRNA.
 - Πρωταρχικού τμήματος.
- Πολύσωμα συναντάμε:
 - Στον πυρήνα των ευκαρυωτικών κυττάρων.
 - Στον πυρήνα των προκαρυωτικών κυττάρων.
 - Και στα δύο παραπάνω.
 - Σε κανένα από τα παραπάνω.
- Το αντικωδικόνιο του tRNA που μεταφέρει το αμινοξύ τρυπτοφάνη είναι το:
 - 5'CCA 3'
 - 3'UAC 5'
 - 3'ACU 5'
 - Δεν υπάρχει τέτοιο tRNA.

5. ...CCAATGCGACGCAGGTAGCC...

Στον παραπάνω κωδικό κλώνο βακτηριακού γονιδίου το 3^ο κωδικόνιο του παραγόμενου mRNA μπορεί να είναι:

- α) 3'GCA 5'
- β) 3'CGC 5' ή 5'GCA 3'
- γ) 5'CGA 3'
- δ) 3'CAG 5'

ΘΕΜΑ Β

- α) Ποιων οργανισμών τα γονίδια χαρακτηρίζονται ασυνεχή και γιατί;
 - β) Για ποιο λόγο ο γενετικός κώδικας χαρακτηρίζεται συνεχής;
- Πόσα και ποια νουκλεοπρωτεϊνικά συμπλέγματα συναντάμε σ' ένα ευκαρυωτικό κύτταρο και ποια η δομή και ο ρόλος του καθενός;
- α) Πόσα γονίδια περιλαμβάνει το οπερόνιο της λακτόζης;
 - β) Πόσα είδη mRNA παράγει όταν είναι σε καταστολή και πόσα είδη όταν είναι σε επαγωγή;
 - γ) Πόσα είδη πρωτεϊνών παράγει όταν είναι σε καταστολή και πόσα όταν βρίσκεται σε επαγωγή;
 - δ) Τι περιλαμβάνει στους ευκαρυωτικούς το επίπεδο ρύθμισης μετά την μεταγραφή;

(Σε όλα τα παραπάνω να δοθούν οι απαραίτητες εξηγήσεις)
- α) Ποιος ο σκοπός της ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης στα βακτήρια;
 - β) Πόσα είδη RNA προκύπτουν από μεταγραφή γονιδίων σε ένα προκαρυωτικό και πόσα σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο; (απλή αναφορά)
 - γ) Αναφέρατε δύο λόγους για τους οποίους τα βακτήρια μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως εργοστάσια παραγωγής ανθρώπινων πρωτεϊνών.

ΘΕΜΑ Γ

- Να συμπληρωθούν οι βάσεις που λείπουν στον παρακάτω πίνακα, τα άκρα των κλώνων του DNA καθώς και του mRNA και να χαρακτηριστεί ποιος είναι κωδικός και ποιος μη κωδικός.
Επίσης να συμπληρωθεί η αλληλουχία αμινοξέων του τμήματος του ολιγοπεπτιδίου με την βοήθεια του γενετικού κώδικα του σχολικού βιβλίου.

	T		C	DNA (1)
	C		G	>> (2)
				mRNA
G A A	C			tRNA αντικ.
		Trp.	Leu..NH ₂	Αμινοξέα

- Σας δίνεται το παρακάτω δίκλωνο μόριο DNA το οποίο περιέχει βακτηριακό γονίδιο, που με μεταγραφή του δίνει το tRNA που μεταφέρει το αμινοξύ μεθειονίνη κατά την μετάφραση.

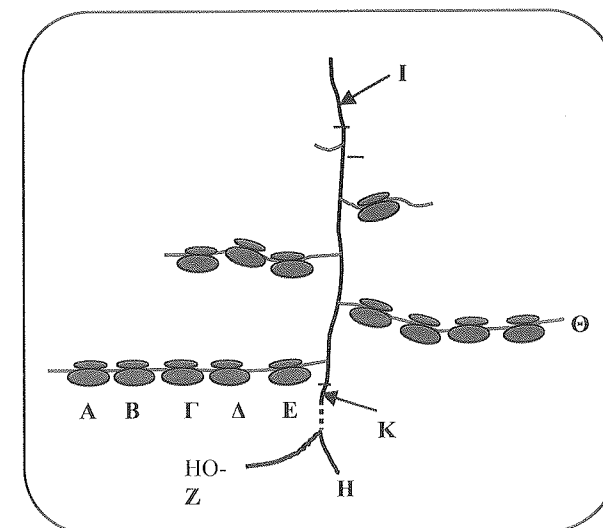
CC TAC CCCCCG GGGGGG ATGCGCGCGCACTCGCTATAT α αλυσίδα
HO-GGATGGGGGCCCCCTACGCGCGCGTGAGCGATATA β αλυσίδα

Η αλληλουχία $\begin{matrix} \text{ATATA} \\ \text{TATAT} \end{matrix}$ αποτελεί τμήμα του υποκινητή.

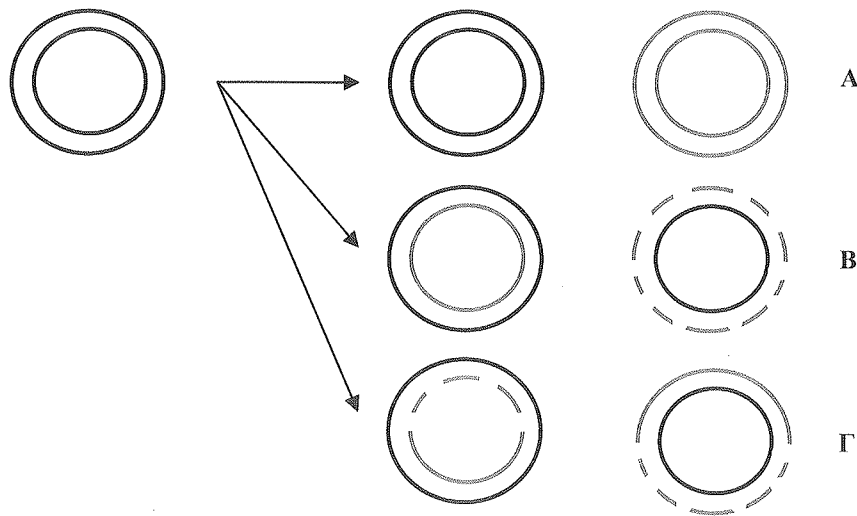
- α) Ποια τα άκρα των κλώνων, ποιος είναι ο μη κωδικός και ποιος ο κωδικός;
- β) Ποιο το tRNA μόριο που θα προκύψει από μεταγραφή του;
- γ) Ποιο το αντικωδικόνιο που φέρει το παραπάνω μόριο κατά μήκος του; (Απαντήστε χωρίς να αιτιολογήσετε)

- Στο διπλανό σχήμα απεικονίζονται βιολογικές λειτουργίες που εκτελούνται στο εσωτερικό ενός κυττάρου, κατά μήκος του DNA του (μαύρη γραμμή).

- α) Ποια η μεριά του υποκινητή, η θέση I ή η θέση K; (Εξηγήστε)
- β) Ποια τα υποτιθέμενα άκρα των κλώνων Z και H του δίκλωνου μορίου DNA; (Εξηγήστε)
- γ) Ποιος από τους κλώνους Z και H είναι ο μη κωδικός για το γονίδιο; (Αναφορά)



- δ) Ποιο το άκρο Θ του παράγωγου της μεταγραφής του γονιδίου; (Αναφορά)
- ε) Ποιο από τα ριβοσώματα Α, Β, Γ, Δ, Ε έχει ήδη συνθέσει μεγαλύτερου μήκους πολυπεπτίδιο; (Εξηγήστε)
- ζ) Βρισκόμαστε στο εσωτερικό ευκαρυωτικού κυττάρου ή ενός βακτηρίου; (Να δώσετε τις απαραίτητες εξηγήσεις).
4. Να εξηγήσετε ποια από τα παρακάτω σχήματα που αφορούν την αντιγραφή ενός κυκλικού μορίου DNA είναι ψευδή και ποιο το αληθές.

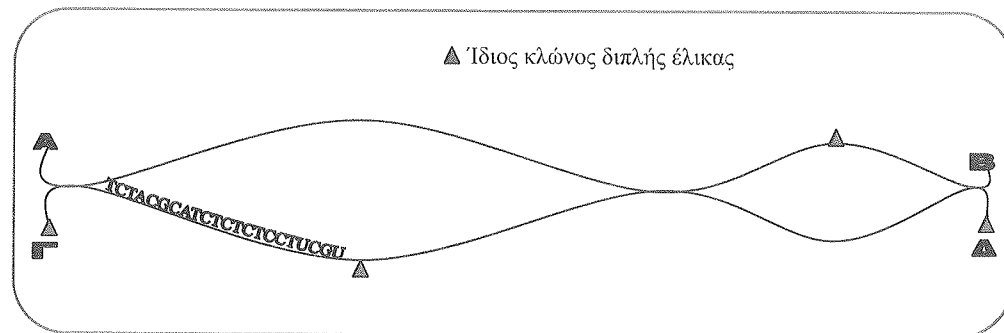


ΘΕΜΑ Α

Σας δίνεται το παρακάτω τμήμα ινιδίου χρωματίνης το οποίο αντιγράφεται.

Το αρχικό μόριο αποτελείται από κανονικά νουκλεοτίδια (^{31}P), ενώ η αντιγραφή γίνεται σε περιβάλλον ραδιενεργά ιχνηθετημένων νουκλεοτιδίων (^{32}P).

Η αλληλουχία βάσεων που φαίνεται είναι τμήμα του θυγατρικού κλώνου που έχει, μέχρι στιγμής, κατασκευαστεί.



1. Να μεταφέρετε το σχήμα και να τοποθετήσετε τα άκρα των κλώνων Α, Β, Γ, Δ δικαιολογώντας την απάντησή σας.
2. Να σημειώσετε με συνεχόμενα και μη βέλη τον τρόπο σύνθεσης των υπόλοιπων θυγατρικών κλώνων για τις παραπάνω θηλιές και να δικαιολογήσετε.
3. Αν το παραπάνω τμήμα ινιδίου περιέχει $0,1 \text{ ngr } ^{31}\text{P}$ και υποστεί τρεις κύκλους αντιγραφής, πόσα συνολικά μόρια θα υπάρχουν, πόσα $\text{ngr } ^{31}\text{P}$ θα περιέχουν και πόσα μόρια εξ αυτών θα είναι αμιγώς ραδιενεργά; (Και οι δύο κλώνοι ραδιενεργοί)
4. Αν στην αλληλουχία βάσεων που αναγράφεται περιέχεται η πληροφορία για την τοποθέτηση αμινοξέων αρχικού τμήματος πρωτεΐνης συνεχούς γονιδίου, ποιο το τμήμα του mRNA που της αντιστοιχεί; (Δικαιολογήστε)
5. Ποιο το αντικωδικόνιο του tRNA που θα μεταφέρει το τρίτο αμινοξύ και ποια τα αντικωδικόνια, (πλήρη), των tRNA που θα προσεγγίσουν το ριβόσωμα αφού αυτό το εγκαταλείψει; (Δικαιολογήστε)

4 ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Αντιγραφή, έκφραση, ρύθμιση της γενετικής πληροφορίας

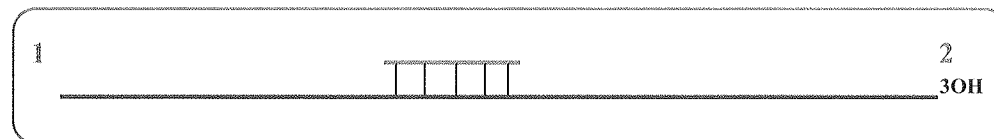
ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την σωστή απάντηση.

1. Πρόσφατα οι επιστήμονες κατασκεύασαν δύο νέα νουκλεοτίδια, το d5SICS και το dNaM τα οποία ενσωμάτωσαν σε πλασμίδιο. Το εξωτικό DNA μπορούσε να αντιγράφεται. Νέος στόχος είναι να δημιουργήσουν έναν νέο γενετικό κώδικα με κωδικόνια των δύο νουκλεοτιδίων, χρησιμοποιώντας ως αλφάβητο τα ήδη γνωστά, καθώς και τα νέα νουκλεοτίδια. Ο κώδικας αυτός θα αριθμεί:

- α) 6^3 κωδικόνια
β) 6^2 κωδικόνια
γ) 2^6 κωδικόνια
δ) 4^6 κωδικόνια

2. Στο παρακάτω μόριο DNA, παρόντος μόνο του ενζύμου DNA πολυμεράσης και των απαραίτητων νουκλεοτιδίων, επιμήκυνση του κοντού κλώνου μπορεί να γίνει:



- α) Προς τη θέση 1
β) Προς τη θέση 2
γ) Προς και τις δύο θέσεις
δ) Δεν μπορεί να γίνει
3. Θεωρήστε ότι κατασκευάστηκε DNA πολυμεράση ικανή να πολυμερίζει νουκλεοτίδια και με 5'-3' φωσφοδιεστερικό δεσμό, ξεπερνώντας το ενεργειακό πρόβλημα που δημιουργείται σε περίπτωση επιδιόρθωσης πιθανού λάθους. Το αποτέλεσμα της χρήσης της *in vivo* κατά την αντιγραφή του DNA ενός βακτηρίου θα ήταν:

- α) Να μην γίνεται αντιγραφή
β) Να γίνεται αντιγραφή με τον γνωστό τρόπο
γ) Να συντίθενται συνεχώς και οι δύο κλώνοι

- δ) Να συντίθενται ασυνεχώς και οι δύο κλώνοι

4. Τα αντικωδικόνιο $3' \text{AUC}^{5'}$ ανήκει σε tRNA που:
- α) Τοποθετείται κατά την μετάφραση απέναντι από κωδικόνιο $3' \text{GAU}^{5'}$.
β) μεταφέρει το αμινοξύ μεθειονίνη.
γ) Δεν υπάρχει τέτοιο tRNA.
δ) Τοποθετείται κατά την μετάφραση απέναντι από κωδικόνιο $5' \text{GAU}^{3'}$.
5. Στο βακτήριο Ecoli δύο mRNA μόρια, τα Α και Β έχουν τον ίδιο χρόνο ζωής στο κυτταρόπλασμα και στο πολύσωμα που σχηματίζουν συνδέονται και τα δύο, ανά μονάδα μήκους τους, με τον ίδιο αριθμό ριβοσωμάτων. Παρά τα προηγούμενα το Β παράγει τριπλάσιο αριθμό μορίων πρωτεΐνης συγκριτικά με το Α. Αυτό μπορεί να οφείλεται στο ότι:
- α) Ίσως το Β να έχει καλύτερη ποιοτικά 5' αμετάφραστη περιοχή.
β) Ίσως το Β να συνδέεται συνολικά με περισσότερα ριβοσώματα.
γ) Ίσως για το Β η μετάφραση να γίνεται με μεγαλύτερη ταχύτητα.
δ) Ίσως το Β να είναι mRNA οπερονίου (π.χ. λακτόζης) και να φέρει τρεις μεταφραζόμενες περιοχές κατά μήκος του.

ΘΕΜΑ Β

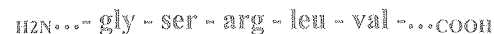
1. Στον παρακάτω πίνακα να αντιστοιχίσετε τους όρους της 1^{ης} στήλης με αυτούς της 2^{ης}.

1 ^η στήλη	2 ^η στήλη
A. Τερματισμός μετάφρασης	I. Κωδικόνιο $3' \text{UAA}^{5'}$
B. Ασυνεχή γονίδια	II. συμπληρωματικότητα με rRNA
Γ. Αντικωδικόνιο $5' \text{AUU}^{3'}$	III. Κωδικόνιο $5' \text{TAA}^{3'}$
Δ. 5' αμετάφραστη περιοχή mRNA	IV. Αμινικό ελεύθερο άκρο
Ε. Μεθειονίνη	V. Ιοί γρίπης

2. Το κεντρικό δόγμα της βιολογίας στην τελική του μορφή αποδίδεται από το ακόλουθο διάγραμμα.



- α) Σε ποιες διαδικασίες αναφέρονται οι πορείες 1, 2, 3, 4, 5;
- β) Ποιες από αυτές συμβαίνουν φυσιολογικά στον πυρήνα κυττάρου, ποιες στο κυτταρόπλασμα του και ποιες στα μιτοχόνδρια και στους χλωροπλάστες του;
- γ) Ποιες συμβαίνουν στο εσωτερικό κυττάρου μολυσμένου από RNA ιό;
3. Το μόριο της αιμοσφαιρίνης Α του ανθρώπου αποτελείται από 4 πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Δύο (α) με 141 αμινοξέα η καθεμία και δύο (β) με 146 αμινοξέα η καθεμία, που παράγονται από έκφραση διαφορετικών γονιδίων. Το γονίδιο της α αλυσίδας θεωρήστε ότι έχει περίπου 1500 ζεύγη βάσεων ενώ της β αλυσίδας περίπου 2000 ζεύγη βάσεων. Ακόμη μετασυνθετικά θεωρήστε ότι έχει αποκοπεί μόνο η μεθειονίνη.
- α) Πόσοι συνολικά πεπτιδικοί δεσμοί υπάρχουν σ' ένα μόριο αιμοσφαιρίνης; Πόσα είδη mRNA είναι υπεύθυνα για την παραγωγή της και πόσα κωδικόνια έχει το καθένα;
- β) Πού οφείλεται η διαφορά αριθμού αμινοξέων των α και β αλυσίδων με τα αντίστοιχα ζεύγη βάσεων των γονιδίων που είναι υπεύθυνα για την παραγωγή τους;
- γ) Μια περιοχή της α αλυσίδας που αντιστοιχεί στα αμινοξέα 46° – 50° και είναι υπεύθυνη για την σύνδεσή της με την β αλυσίδα, έχει την ακόλουθη αλληλουχία:

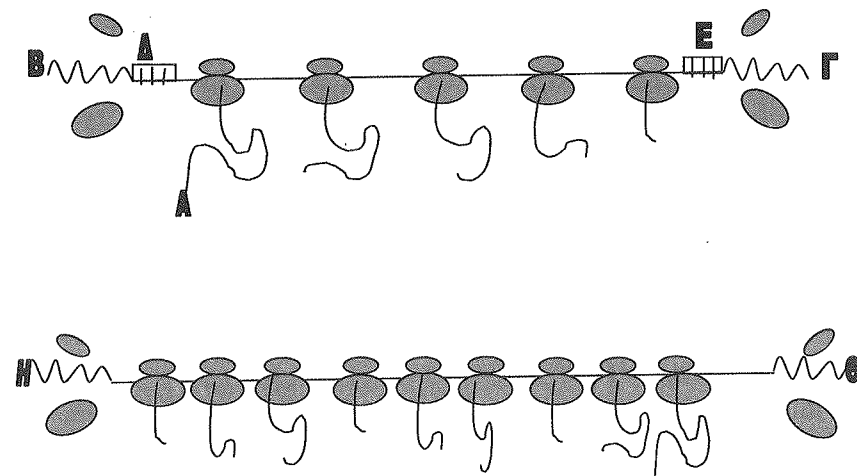


Με την βοήθεια του γενετικού κώδικα εξηγήστε αν μπορούμε να γνωρίζουμε την αλληλουχία βάσεων του γονιδίου που αντιστοιχεί στα παραπάνω αμινοξέα.

- δ) Μια μετάλλαξη στο γονίδιο της α αλυσίδας στην παραπάνω περιοχή μετέτρεψε το κωδικόνιο της λευκίνης σε πρόωρο κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης. Τι επιπτώσεις θα έχει για τον αριθμό αμινοξέων της αιμοσφαιρίνης;

ΘΕΜΑ Γ

1. Το παρακάτω σχήμα αφορά διαδικασίες μετάφρασης mRNA μορίων στο κυτταρόπλασμα του E.coli.



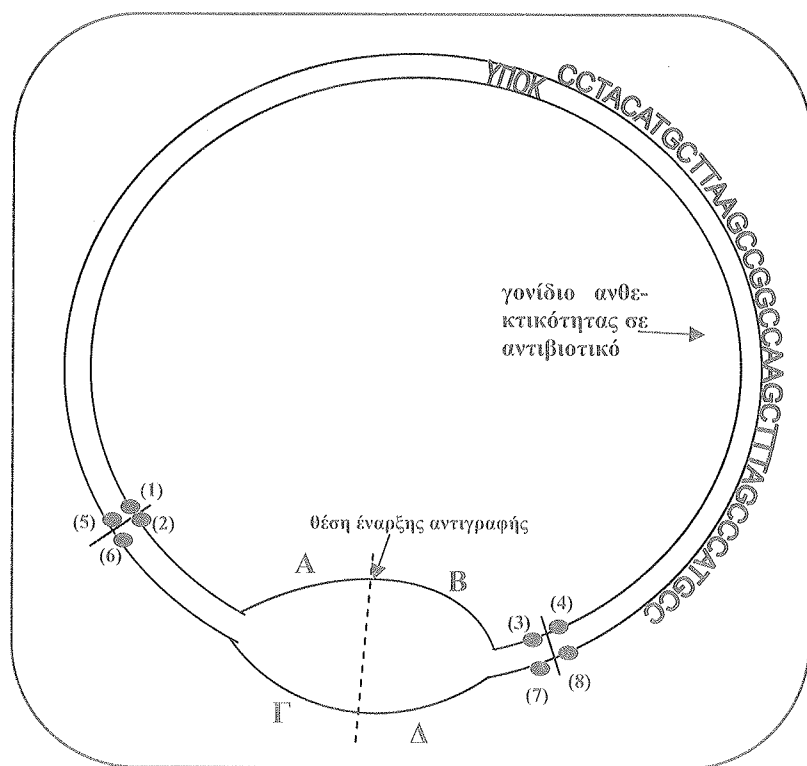
- α) Ποια τα άκρα Α, Β, Γ, Η, Θ καθώς και τα κωδικόνια Δ και Ε; (Τα κωδικόνια να γραφούν με τα άκρα τους προσανατολισμένα παράλληλα με το mRNA που δίνεται και να δώσετε τις κατάλληλες εξηγήσεις).
- β) Αν & τα δύο προέρχονται από το οπερόνιο της λακτόζης τι πρωτεΐνες παράγει το καθένα και τι γνωρίζετε για το τροφικό περιβάλλον του βακτηρίου; (Εξηγήστε)
- γ) Στο οπερόνιο της λακτόζης του βακτηρίου συνέβη μετάλλαξη στην περιοχή του χειριστή που δεν επιτρέπει τη σύνδεση της πρωτεΐνης καταστολέα σ' αυτόν. Ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στην παραγωγή των σχετικών ενζύμων, στην περίπτωση που απουσιάζουν η λακτόζη και η γλυκόζη; (Εξηγήστε)
- δ) Άλλη μετάλλαξη αντικατάστασης μιας βάσης συνέβη στην τριπλέτα έναρξης της μετάφρασης του 3^{ου} δομικού γονιδίου μετατρέποντάς την σε TAA. Πόσα είδη mRNA και πόσα είδη πρωτεϊνών θα παράγονται από τα γονίδια του οπερονίου στην περίπτωση που υπάρχει μόνο λακτόζη ως τροφή;
- Θα μπορεί το βακτήριο να επιβιώσει καταναλώνοντας την λακτόζη ως τροφή; (Η απάντηση να στηριχθεί στην αναφορά του σχολικού βιβλίου πως και τα 3 ένζυμα είναι απαραίτητα για τη διάσπαση της λακτόζης σε γλυκόζη και γαλακτόζη).

2. Η παρακάτω ολιγονουκλεοτιδική αλυσίδα αποτελεί εσωτερικό τμήμα της κωδικοποιούσας περιοχής γονιδίου που αντιστοιχεί στα αμινοξέα 45° – 50° εκατονταπεπτιδίου. Να βρείτε για ποιον κλώνο πρόκειται, ποιο το mRNA που αντιστοιχεί στο παραπάνω τμήμα και ποια τα tRNA αντικωδίκονια. (Να μην αιτιολογήσετε)

5'Pi...ΑΤΑCTCTAGCTAACCGGTGA....3'OH

3. Σας δίνεται το παρακάτω πλασμίδιο το οποίο φέρει γονίδιο ανθεκτικότητας σε κάποιο αντιβιοτικό, του οποίου η αλληλουχία βάσεων και η θέση του υποκινητή αναγράφονται.

Η θηλιά που φαίνεται στο παρακάτω σχήμα αντιπροσωπεύει θηλιά αντιγραφής που ανοίγει και προς τις δύο κατευθύνσεις με την βοήθεια ενζύμων DNA ελικάσης. Αφού παρατηρήσετε προσεκτικά το σχήμα να απαντήσετε στα σχετικά ερωτήματα.



- α) Να γράψετε το mRNA που προκύπτει από την μεταγραφή του γονιδίου, τα αντικωδίκονια των tRNA και τα αμινοξέα του oligopeptidίου με την

βοήθεια του γενετικού κώδικα του σχολικού βιβλίου. (Να μην αιτιολογήσετε)

- β) Στα υποτιθέμενα σημεία τομής αριστερά και δεξιά της θηλιάς να δείξετε τα άκρα 1,2,3,4,5,6,7 και 8 που προβλέπεται να έχουν οι κλώνοι. (Να μην αιτιολογήσετε)
- γ) Στην θηλιά αντιγραφής να αναφέρετε ποιοι θυγατρικοί κλώνοι θα συντίθενται ως συνεχείς και ποιοι ως ασυνεχείς.

ΘΕΜΑ Δ

Δίνονται κλώνοι 3 βακτηριακών γονιδίων.

- Κάποιο μεταγράφεται σε mRNA που κωδικοποιεί πενταπεπτίδιο του οποίου το 3° αμινοξύ είναι η τρυπτοφάνη. (κωδικόνιο τρυπτοφάνης: 5'UGG 3')
- Κάποιο μεταγράφεται στο tRNA που μεταφέρει το παραπάνω αμινοξύ στο ριβόσωμα κατά την πρωτεϊνσύνθεση.
- Κάποιο μεταγράφεται σ' ένα είδος ριβοσωμικού RNA που αποτελεί συστατικό της μικρής ριβοσωμικής υπομονάδας.

1° 3' ΑΑΑΑΑΤΤΤΤΤΑΑΑΑΑΤΤΤΤΤΓCCCCGGGAA 5'

2° 3' CCTACAGTCCCACCGGTAAGTAAGTCCCAGGGAA 5'

3° 3' ACACACAACACGGTCACACACAACA 5'

Αν η αλληλουχία αναγνώρισης ριβοσώματος του mRNA αποτελείται από συνεχόμενα νουκλεοτίδια που οδηγούν σε ανάπτυξη 22δH με συνεχόμενη αλληλουχία του rRNA της μικρής υπομονάδας που προκύπτει από το παραπάνω γονίδιο να βρεθούν:

- α) Η μεριά του υποκινητή για κάθε γονίδιο.
- β) Τα RNA μόρια που προκύπτουν από μεταγραφή καθορίζοντας αν ο κλώνος κάθε γονιδίου είναι ο κωδικός ή ο μη κωδικός.
- γ) Τα υπόλοιπα tRNA που χρησιμοποιούνται κατά τη μετάφραση.
- δ) Πόσα αμινοξέα θα έχει το oligopeptidίο που θα έχει ήδη σχηματισθεί τη στιγμή που το tRNA της τρυπτοφάνης εγκαταλείπει το ριβόσωμα και ποιο το επόμενο tRNA που θα προσεγγίσει το ριβόσωμα;

Εξεταζόμενη ύλη: Αντιγραφή, έκφραση, ρύθμιση της γενετικής πληροφορίας ανασυνδυασμένο DNA

ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την σωστή απάντηση.

1. Το μοντέλο της αντιγραφής που εισηγήθηκαν οι Watson και Crick ήταν:
 - α) το συντηρητικό
 - β) το ημισυντηρητικό
 - γ) το διασπαρτικό
2. Η αντιγραφή του DNA στα ευκαρυωτικά ξεκινά:
 - α) από μία θέση έναρξης για ολόκληρο το γονιδίωμα τους
 - β) από μία θέση έναρξης για κάθε νημάτιο χρωματίνης
 - γ) από πολλές θέσεις έναρξης για κάθε νημάτιο χρωματίνης
3. Το πριμόσωμα είναι:
 - α) ένα μικρό τμήμα RNA που συντίθεται στην περιοχή της έναρξης
 - β) μικρό τμήμα RNA που συντίθεται κάθε φορά που η DNA πολυμεράση πρόκειται να δεσμευτεί στην μητρική αλυσίδα
 - γ) κανένα από τα παραπάνω
4. Η σύνθεση είναι συνεχής για τον ένα κλώνο και ασυνεχής για τον άλλο γιατί:
 - α) οι δύο αλυσίδες του DNA είναι αντιπαράλληλες
 - β) η DNA πολυμεράση πολυμερίζει μόνο με κατεύθυνση $5' \text{Pi} \rightarrow 3' \text{OH}$ για την συντιθέμενη αλυσίδα
 - γ) και τα δύο παραπάνω
5. Το ένζυμο που αποκόπτει τα πρωταρχικά τμήματα είναι:
 - α) η DNA ελικάση
 - β) η δεσμάση
 - γ) η DNA πολυμεράση
 - δ) ένζυμα επιδιόρθωσης
6. – Η δεσμάση:
 - α) πολυμερίζει με κατεύθυνση ίδια με της DNA πολυμεράσης
 - β) συνδέει τα κομμάτια της ασυνεχούς αλυσίδας
 - γ) δεσμεύει νουκλεοτίδια συμπληρωματικά της μητρικής αλυσίδας
 – Η πορεία που το κεντρικό δόγμα της βιολογίας απαγορεύει είναι
 - α) RNA>DNA
 - β) RNA>RNA
 - γ) πρωτεΐνες $\rightarrow$ νουκλεϊκά οξέα
7. Αγγελιοφόρα RNA παράγονται σ' ένα ευκαρυωτικό κύτταρο:
 - α) στον πυρήνα του
 - β) στα μιτοχόνδρια
 - γ) στους χλωροπλάστες του
 - δ) και στους τρεις παραπάνω χώρους
8. Ένα tRNA μόριο:
 - α) φέρει μια τριπλέτα δεοξυριβονουκλεοτιδίων στην κορυφή του που ονομάζεται αντικωδικόνιο
 - β) συνδέεται με ένα μόνο αμινοξύ το οποίο και μεταφέρει στη θέση της πρωτεϊνοσύνθεσης
 - γ) συνδέεται με αμινοξύ το οποίο μεταφέρεται αποκλειστικά από αυτό το tRNA
 - δ) όλα τα παραπάνω
9. Η RNA πολυμεράση:
 - α) πολυμερίζει ριβονουκλεοτίδια
 - β) συνδέεται στην περιοχή του υποκινητή
 - γ) ξεδιπλώνει τοπικά την δίκλωνη έλικα
 - δ) όλα τα παραπάνω
10. Κοινό σημείο των DNA και RNA πολυμερασών είναι ότι:
 - α) πολυμερίζουν νουκλεοτίδια με κατεύθυνση ανάπτυξης δεσμού $3'-5'$
 - β) ξεκινούν τον πολυμερισμό αφού πρώτα ξεδιπλώσουν την δίκλωνη έλικα
 - γ) ολοκληρώνουν τον πολυμερισμό σε περιοχές αλληλουχιών λήξης
11. Το τρίτο, τέταρτο και πέμπτο νουκλεοτίδιο του mRNA δεν αποτελούν κωδικόνιο διότι:
 - α) ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής

- β) ο γενετικός κώδικας είναι μη επικαλυπτόμενος
 γ) ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής και μη επικαλυπτόμενος
 δ) ανήκουν σε αμετάφραστη περιοχή του
12. Στο στάδιο έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης.
 α) το mRNA συνδέεται με την μεγάλη ριβοσωμική υπομονάδα
 β) το mRNA συνδέεται με την μικρή ριβοσωμική υπομονάδα μέσω του κωδικονίου έναρξης αυτού
 γ) το mRNA συνδέεται με την μικρή ριβοσωμική υπομονάδα μέσω της 5' αμετάφραστης περιοχής του
 δ) δύο tRNA προσελκύονται από την μεγάλη ριβοσωμική υπομονάδα
 ε) η μεθειονίνη μεταφέρεται από το κατάλληλο tRNA και τοποθετείται απέναντι από το κωδικόνιο έναρξης
 στ) τα γ) και ε)
13. Στο σύμπλοκο έναρξης παρατηρείται συμπληρωματικότητα βάσεων μεταξύ:
 α) κωδικονίου και αντικωδικονίου έναρξης
 β) κωδικονίου έναρξης και μικρής ριβοσωμικής υπομονάδας
 γ) μικρής ριβοσωμικής υπομονάδας και 5' αμετάφραστης περιοχής του mRNA
 δ) τα α) και γ)
14. Ως πολύσωμα χαρακτηρίζουμε:
 α) το σύνολο των ριβοσωμάτων που μεταφράζουν έναν τύπο mRNA.
 β) το σύνολο των ριβοσωμάτων και των mRNA που μεταφράζουν μια πρωτεΐνη.
 γ) ένα mRNA και το σύνολο των ριβοσωμάτων που θα το μεταφράσουν
 δ) ένα mRNA και το σύνολο των ριβοσωμάτων που ταυτόχρονα το μεταφράζουν.
15. Ένα κύτταρο μπορεί να παράγει μεγάλα ποσά μιας πρωτεΐνης από ένα ή δύο αντίγραφα ενός γονιδίου του επειδή:
 α) πολλά mRNA μπορούν να μεταγράφονται από ένα γονίδιο
 β) πολλά ριβοσώματα μεταφράζουν ταυτόχρονα ένα mRNA
 γ) ένα mRNA μπορεί να μεταφραστεί πολλές φορές στη διάρκεια της ζωής του
 δ) όλα τα παραπάνω

16. Ένα νευρικό, ένα μυϊκό και ένα ηπατικό κύτταρο:
 α) διαφέρουν μεταξύ τους μορφολογικά
 β) διαφέρουν ως προς το βιοχημικό τους περιεχόμενο
 γ) διαφέρουν ως προς τη λειτουργία τους
 δ) έχουν ακολουθήσει διαφορετικές γραμμές διαφοροποίησης
 ε) όλα τα παραπάνω
17. Οπερόνιο αποτελούν:
 α) ένα σύνολο γονιδίων που βρίσκονται το ένα δίπλα στο άλλο.
 β) ένα σύνολο γονιδίων ενός προκαρυωτικού οργανισμού τα προϊόντα έκφρασης των οποίων αφορούν το ίδιο μεταβολικό μονοπάτι.
 γ) ένα άθροισμα γονιδίων στα βακτήρια, τα προϊόντα έκφρασης των οποίων παίρνουν μέρος σε κοινό μεταβολικό μονοπάτι και δέχονται κοινό έλεγχο της έκφρασής τους.
 δ) όλα τα παραπάνω.
18. Η πρωτεΐνη καταστολέας παράγεται:
 α) από έκφραση του ρυθμιστικού γονιδίου μόνο όταν υπάρχει λακτόζη στο περιβάλλον
 β) από έκφραση του ρυθμιστικού γονιδίου μόνο απουσία λακτόζης στο περιβάλλον
 γ) συνεχώς και σε μεγάλες ποσότητες
 δ) κανένα από τα παραπάνω
19. Ο χειριστής του οπερονίου της λακτόζης:
 α) είναι μια πρωτεΐνη στην οποία δεσμεύεται ο καταστολέας
 β) είναι μια περιοχή του DNA στην οποία δεσμεύεται ο καταστολέας ακριβώς πριν από τον υποκινητή του οπερονίου
 γ) εμποδίζει την πολυμεράση να μεταγράψει τα γονίδια του οπερονίου
 δ) όλα τα παραπάνω
 ε) κανένα από τα παραπάνω
20. Οι μεταγραφικοί παράγοντες παρουσιάζουν μεγαλύτερη ποικιλομορφία:
 α) στους ευκαρυωτικούς
 β) στους ιούς των προκαρυωτικών
 γ) στους ιούς των ευκαρυωτικών

- δ) στους προκαρυωτικούς
ε) στους ευκαρυωτικούς αλλά και στους ιούς τους
21. Εάν δύο mRNA έχουν τον ίδιο χρόνο ζωής στο κυτταρόπλασμα ενός κυττάρου αλλά παρ'όλα αυτά το ποσό των πρωτεϊνών που παράγονται από την μετάφρασή τους είναι διαφορετικό αυτό οφείλεται:
- α) στο ότι συνδέονται με διαφορετικό αριθμό ριβοσωμάτων
β) στο ότι παρουσιάζουν διαφορές στις 5' αμετάφραστες περιοχές τους
γ) στη μεγαλύτερη ικανότητα του ενός να συνδέεται με την μικρή ριβοσωμική υπομονάδα των ριβοσωμάτων
δ) σε όλα τα παραπάνω
ε) σε κανένα από τα παραπάνω
22. Γονίδιο ονομάζεται ένα τμήμα του DNA το οποίο:
- α) ευθύνεται για την σύνθεση μιας πρωτεΐνης
β) κωδικοποιεί την σύνθεση μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας
γ) μεταγράφεται σε mRNA
δ) μεταγράφεται σε RNA
23. Τα εσώνια αποτελούν:
- α) μεταγραφόμενες αλλά μη μεταφραζόμενες αλληλουχίες του γονιδίου
β) μη μεταγραφόμενες και μη μεταφραζόμενες αλληλουχίες του γονιδίου
γ) τμήματα του RNA που αποκόπτονται κατά την ωρίμανσή του
δ) τα α) και γ)
24. Το τρίτο, τέταρτο και πέμπτο νουκλεοτίδιο της μεταφραζόμενης περιοχής του mRNA δεν αποτελούν κωδικόνιο διότι:
- α) ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής
β) ο γενετικός κώδικας είναι μη επικαλυπτόμενος
γ) ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής και μη επικαλυπτόμενος
δ) ανήκουν σε αμετάφραστη περιοχή του
25. Όταν υπάρχει λακτόζη στο περιβάλλον τότε:
- α) λειτουργεί ως επαγωγέας της έκφρασης του οπερονίου της
β) τα τρία γονίδια του οπερονίου μεταγράφονται σε ένα κοινό mRNA το οποίο μεταφράζεται σε μια ενιαία πολυπεπτιδική αλυσίδα
γ) όλα τα παραπάνω

(μονάδες 50)

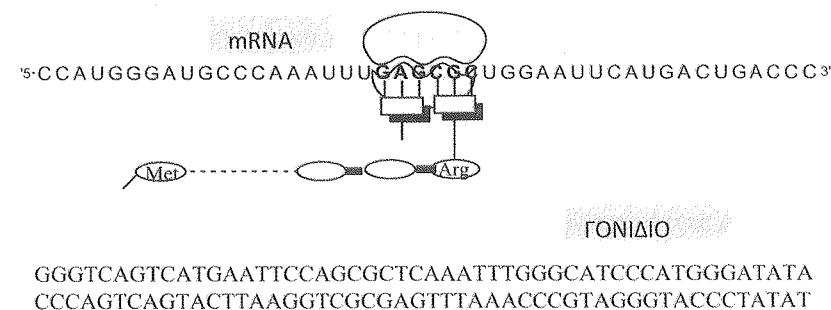
ΘΕΜΑ Β

1. Ποια ένζυμα γνωρίζετε που σχετίζονται με ανάπτυξη και ποια με διάσπαση του φωσφοδιεστερικού δεσμού; (Αναφορά)
2. Εξηγήστε τη χρονική σχέση μεταγραφής – μετάφρασης στους προκαρυωτικούς.
3. Ποιες ειδικές θέσεις σύνδεσης με άλλα μόρια έχει η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα, η μεγάλη ριβοσωμική υπομονάδα, ένα tRNA μόριο;
4. Ωριμο mRNA έχει 300 βάσεις μήκος. Πόσα τα αμινοξέα, τα tRNA μόρια, οι πεπτιδικοί δεσμοί στο πεπτιδικό προϊόν;
5. Στο κυτταρόπλασμα κυττάρου μετρήσαμε 2000 mRNA μόρια υπεύθυνα για την παραγωγή μιας πρωτεΐνης Α και 1000 μόρια mRNA υπεύθυνα για την παραγωγή μιας πρωτεΐνης Β. Όταν μετρήθηκαν τα ίδια τα μόρια των πρωτεϊνών βρέθηκαν 1.000.000 μόρια πρωτεΐνης Α και 2.000.000 μόρια πρωτεΐνης Β. Πώς εξηγείται;

(μονάδες 25)

ΘΕΜΑ Γ

Στο παρακάτω σχήμα φαίνεται ένα βακτηριακό mRNA κατά τη χρονική στιγμή της μετάφρασής του από ένα ριβόσωμα, καθώς και το γονίδιο από του οποίου τη μεταγραφή προέκυψε.



- α) Να βρείτε πόσα αμινοξέα έχει το ολιγοπεπτίδιο που έχει ήδη σχηματισθεί καθώς και τον αριθμό των αμινοξέων του συνολικού ολιγοπεπτιδίου που θα προκύψει από τη μετάφραση του παραπάνω mRNA και να δικαιολογήσετε.

- β) Ποιο το ελεύθερο άκρο της πρωτεΐνης από την μεριά της μεθειονίνης και πόσα αμινοξέα θα έχει το ολιγοπεπτίδιο που θα έχει σχηματισθεί τη στιγμή που το 9^ο tRNA εγκαταλείπει το ριβόσωμα;
- γ) Ποια τα άκρα των κλώνων στο δίκλωνο DNA του γονιδίου, ποια η μεταφραζόμενη περιοχή του, ποιες οι αμετάφραστες περιοχές της αρχής και του τέλους του και ποια η αλληλουχία του υποκινητή του; Δικαιολογήστε.
- δ) Αν το παραπάνω γονίδιο είναι γονίδιο ανθεκτικότητας σε κάποιο αντιβιοτικό και ανήκει σε πλασμίδιο, εξηγήστε αν μπορεί το εν λόγω πλασμίδιο να χρησιμοποιηθεί ως φορέας κλωνοποίησης με την EcoRI.
- ε) Αν κατά την αντιγραφή του παραπάνω μορίου, στη 12^η θέση ως προς τη σύνθεση του κάθε θυγατρικού κλώνου απέναντι από C του μητρικού τοποθετείται T και το λάθος δεν διορθώνεται, να εξηγήσετε αν υπάρχει επίπτωση στο πεπτιδικό προϊόν του γονιδίου στα δύο νέα κύτταρα που προκύπτουν, καθώς και αν επηρεάζεται η θέση κοπής της περιοριστικής ενδονουκλεάσης.

(μονάδες 25)

6

ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

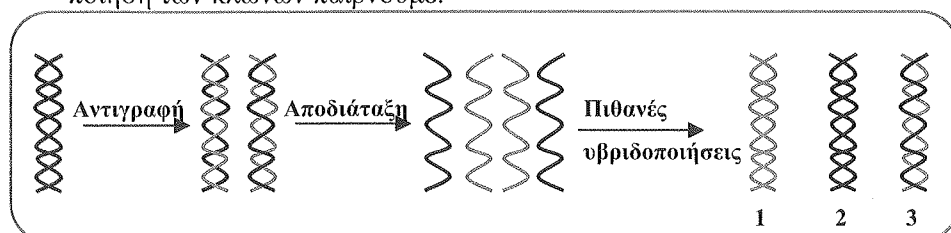
Εξεταζόμενη ύλη: Τεχνολογία ανασυνδυασμένου DNA

ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την σωστή απάντηση.

- Η EcoRI
 - απομονώθηκε από το βακτήριο E.coli.
 - κόβει σε δίκλωνο DNA όταν συναντήσει την αλληλουχία 5'GAATTC 3' ανάμεσα στο G και A.
 - αφήνει μονόκλωνες προεξοχές TTAA.
 - όλα τα παραπάνω.
- Η EcoRI
 - κόβει το γονιδίωμα των ευκαρυωτικών σε πολλά κομμάτια.
 - κόβει το πλασμίδιο του βακτηρίου που την παράγει σε ειδική θέση.
 - δημιουργεί κολλώδη άκρα μεταξύ των τμημάτων του DNA του δότη και του φορέα.
 - όλα τα παραπάνω.
 - τα α και γ.
- Μια γονιδιοματική βιβλιοθήκη:
 - αποτελείται από το σύνολο των γονιδίων του δότη.
 - περιέχει το συνολικό γονιδίωμα του δότη.
 - μπορεί να κατασκευαστεί από οποιοδήποτε κύτταρο του δότη.
 - όλα τα παραπάνω.
- Σε μια cDNA βιβλιοθήκη εκπροσωπούνται:
 - όλα τα γονίδια που εκφραζόμενα παράγουν πρωτεΐνες σ' έναν πολυκύτταρο οργανισμό.
 - όλα τα γονίδια που μεταγράφονται σ' έναν ορισμένο κυτταρικό τύπο.
 - γονίδια των οποίων τα mRNA ήταν παρόντα στο κυτταρόπλασμα κύτταρων από τα οποία κατασκευάστηκε.
 - όλα τα παραπάνω.

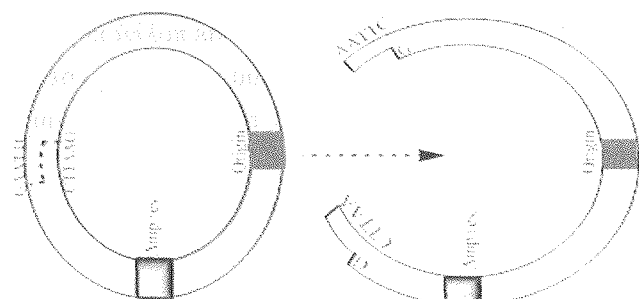
5. Στο παρακάτω σχήμα 100 αρχικά μη ραδιενεργά μόρια αντιγράφονται σε περιβάλλον ραδιενεργών νουκλεοτιδίων. Μετά από αποδιάταξη και υβριδοποίηση των κλώνων παίρνουμε:



- Όλα τα μόρια σαν το 3.
- Μισά μόρια σαν το 1 και μισά σαν το 2.
- Κάποια μόρια σαν το 1, κάποια σαν το 2 και άλλα σαν το 3.
- Όλα τα μόρια σαν το 1.

ΘΕΜΑ Β

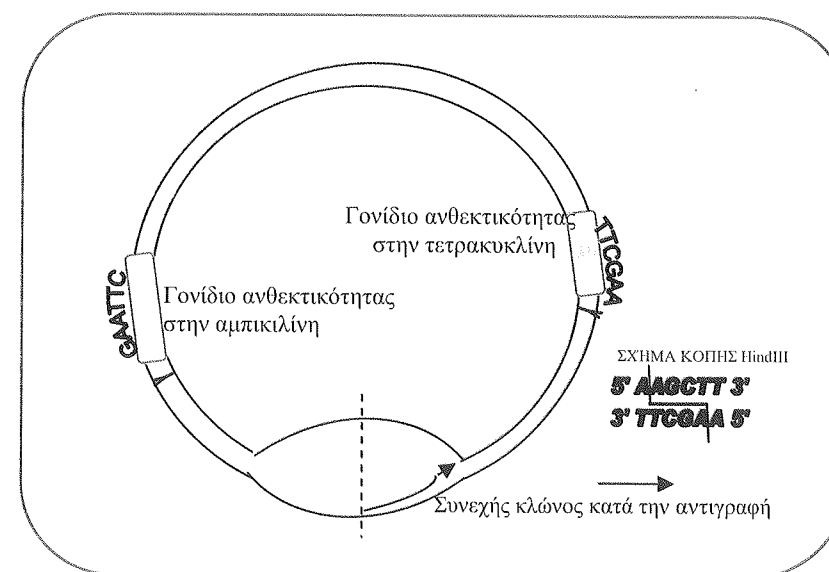
1. Πλασμίδιο κόβεται σε μία θέση με EcoRI.



- Εξηγήστε αν για το προϊόν ισχύει ότι $2A_{ολικά} + 3C_{ολ} = \text{δεσμοί υδρογόνου}$.
 - Μπορεί το εν λόγω πλασμίδιο να προέρχεται από το στέλεχος από το οποίο απομονώθηκε η EcoRI; (Εξηγήστε)
 - Μπορεί το παραπάνω πλασμίδιο να χρησιμοποιηθεί ως φορέας κλωνοποίησης για την κατασκευή γονιδιωματικής βιβλιοθήκης; (Εξηγήστε)
- Τι είναι γονιδιωματική και τι cDNA βιβλιοθήκη; Πότε κατασκευάζουμε cDNA βιβλιοθήκες;
 - Κατασκευάζουμε γονιδιωματική και cDNA βιβλιοθήκη από τον ίδιο κυτταρικό τύπο. Ποιες αλληλουχίες του DNA που εκπροσωπούνται στην 1^η δεν εκπροσωπούνται στη 2^η;
 - Τι ονομάζουμε υβριδοποίηση και τι αποδιάταξη;

ΘΕΜΑ Γ

1. Το παρακάτω πλασμίδιο πρόκειται να χρησιμοποιηθεί ως φορέας κλωνοποίησης στην κατασκευή γονιδιωματικής βιβλιοθήκης.

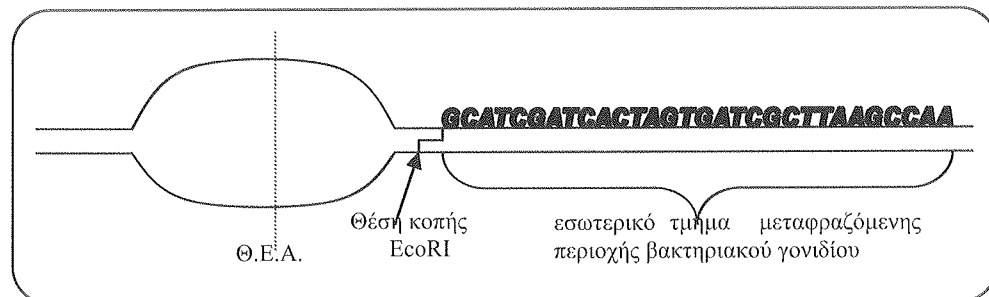


- Ποια ενδονουκλεάση θα κόψει το DNA του δότη και το πλασμίδιο, η EcoRI ή η HindIII;
 - Πόσοι δ.Η. και φ.δ. σπάζουν και πόσοι δημιουργούνται ανά πλασμίδιο κατά την διαδικασία;
 - Με ποιο αντιβιοτικό θα επιλέξουμε τα βακτήρια που μετασχηματίστηκαν από τα μη μετασχηματισμένα;
 - Αν στη συνέχεια ρίξουμε το άλλο αντιβιοτικό θα επιβιώσουν βακτήρια;
 - Με ποιον τρόπο επιλέγουμε βακτήριο που έχει επιθυμητό γονίδιο του οργανισμού δότη;
 - Μπορούν τα βακτήρια του κλώνου να εκφράσουν το γονίδιο και να παράγουν την πρωτεΐνη;
- Το μιτοχονδριακό DNA στον άνθρωπο έχει 40.000 βάσεις και 52.000 δεσμούς υδρογόνου. Αντίγραφο προερχόμενο από σωματικό κύτταρο ενός άνδρα κόβεται με τη χρήση της EcoRI και της HpaII (κόβει όταν συναντά 5'CCGG 3' ανάμεσα στο C και C) σε 3 τμήματα:

- i) Ένα με 6994 δεσμούς H. ii) Ένα με 19993 δεσμούς H
- iii) Ένα με 24993 δεσμούς H
- α) Ποιος ο αριθμός των φωσφοδιεστερικών δεσμών καθώς και των επιμέρους βάσεων του αρχικού μορίου;
- β) Πόσες φορές τέμνει κάθε ενδονουκλεάση το μόριο;
- γ) Θα μπορούσε κάποιο από τα τμήματα να εισαχθεί σε πλασμίδιο που το έχουμε ανοίξει με EcoRI; Να εισαχθεί σε πλασμίδιο που το έχουμε ανοίξει με HraII;
- δ) Αν σε ένα από τα τμήματα εντοπίστηκε παθολογικό αλληλόμορφο υπεύθυνο για μια καρδιακή δυσλειτουργία, τί ποσοστό των απογόνων του θα το φέρει;

ΘΕΜΑ Δ

Σας δίνεται το παρακάτω τμήμα βακτηριακού DNA για το οποίο είναι εμφανής η θηλιά της αντιγραφής, το σχήμα κοπής της EcoRI σε κάποια θέση και μια αλληλουχία βάσεων η οποία αντιστοιχεί σε εσωτερικό τμήμα μεταφραζόμενης περιοχής γονιδίου.



- α) Ποια τα άκρα των κλώνων;
- β) Σχεδιάστε τον συνεχή και ασυνεχή κλώνο για κάθε μεριά της θέσης έναρξης.
- γ) Ποια τα κωδικόνια του τμήματος του mRNA που αντιστοιχεί στο τμήμα του γονιδίου;
- δ) Αν κόψω το παραπάνω μόριο με EcoRI και το ενδιάμεσο τμήμα αναστραφεί και επανασυνδεθεί με τα εκατέρωθεν αυτού τμήματα ποια τα κωδικόνια του mRNA που αντιστοιχεί στο τμήμα του γονιδίου;

7

ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Τεχνολογία ανασυνδυασμένου DNA

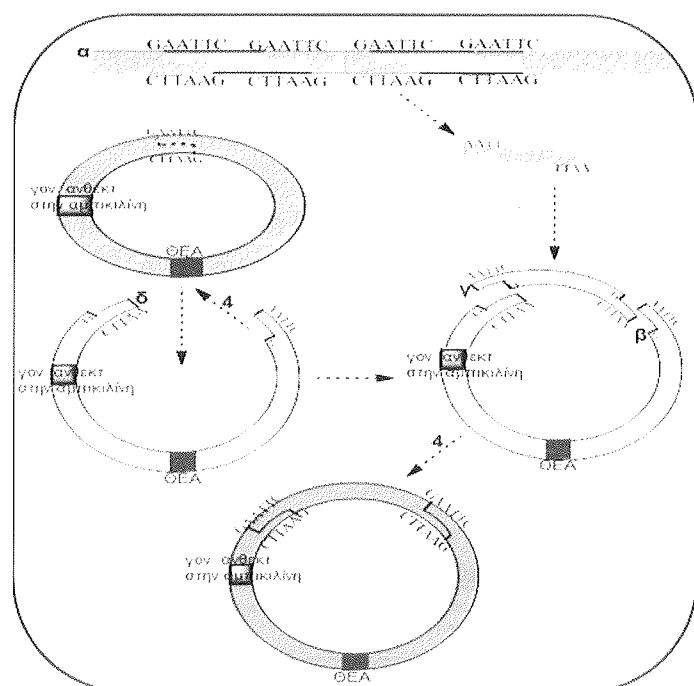
ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την σωστή απάντηση.

- Γραμμικό μόριο κόβεται με EcoRI και προκύπτουν 2 τμήματα μεγέθους 100 και 900 βάσεων. Όταν επιδράσουμε πάνω του μόνο με HindIII προκύπτουν τμήματα 800 και 200 βάσεων. Επιδρώντας και με τα 2 ένζυμα ταυτόχρονα προκύπτουν τμήματα δύο διαφορετικών μηκών. Αυτά είναι:
 - τμήμα 900 και τμήμα 100 βάσεων.
 - τμήμα 800 και τμήμα 100 βάσεων.
 - τμήμα 900 και τμήμα 200 βάσεων.
 - τμήμα 800 και τμήμα 200 βάσεων.
- Το παρακάτω γραμμικό μόριο κόβεται με την χρήση της EcoRI και της HraII σε τέσσερα τμήματα. Από τα παρακάτω ισχύει ότι:



- Τα άκρα των κλώνων α,β,γ,δ, είναι αντίστοιχα 3', 5', 5', 3' και κανένα τμήμα δεν μπορεί να εισέλθει σε πλασμίδιο που άνοιξε με ένα από τα δύο ένζυμα.
- Τα άκρα των κλώνων α,β,γ,δ, είναι αντίστοιχα 5', 3', 3', 5' και κανένα τμήμα δεν μπορεί να εισέλθει σε πλασμίδιο που άνοιξε με ένα από τα δύο ένζυμα.
- Τα άκρα των κλώνων α,β,γ,δ, είναι αντίστοιχα 5', 3', 3', 5' και ένα τμήμα μπορεί να εισέλθει σε πλασμίδιο που άνοιξε με HraII.
- Τα άκρα των κλώνων α,β,γ,δ, είναι αντίστοιχα 5', 3', 3', 5' και ένα τμήμα μπορεί να εισέλθει σε πλασμίδιο που άνοιξε με EcoRI.



- Πόσοι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί και πόσοι δεσμοί υδρογόνου σπάζουν κατά την κοπή του γραμμικού μορίου και πόσοι κατά την κοπή του πλασμιδίου;
 - Πόσα τμήματα προκύπτουν και πόσα από αυτά είναι ικανά να εισέλθουν σε πλασμίδια φορείς;
 - Γιατί ο φορέας κλωνοποίησης πρέπει να κόβεται σε μία μόνο θέση από το ένζυμο;
 - Ποια τα άκρα των κλώνων στις θέσεις α, β, γ, δ;
 - Πόσοι φωσφοδιεστερικοί και πόσοι δεσμοί υδρογόνου σχηματίζονται μετά την προσθήκη της DNA δεσμάσης στο διάλυμα; (σκέλη σταδίου 4)
 - Γιατί κατά την γνώμη σας χρησιμοποιούνται περισσότερα πλασμίδια ως υποψήφιοι φορείς συγκριτικά με τα τμήματα DNA του δότη;
3. Από τα παρακάτω να αναφέρετε με την σειρά ποια χρησιμοποιούνται κατά την κατασκευή γονιδιωματικής και ποια κατά την κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης:
- DNA δεσμάση, αντιβιοτικό, περιοριστική ενδονουκλεάση, πλασμίδια φορείς, DNA πολυμεράση, αντίστροφη μεταγραφάση.**

ΘΕΜΑ Γ

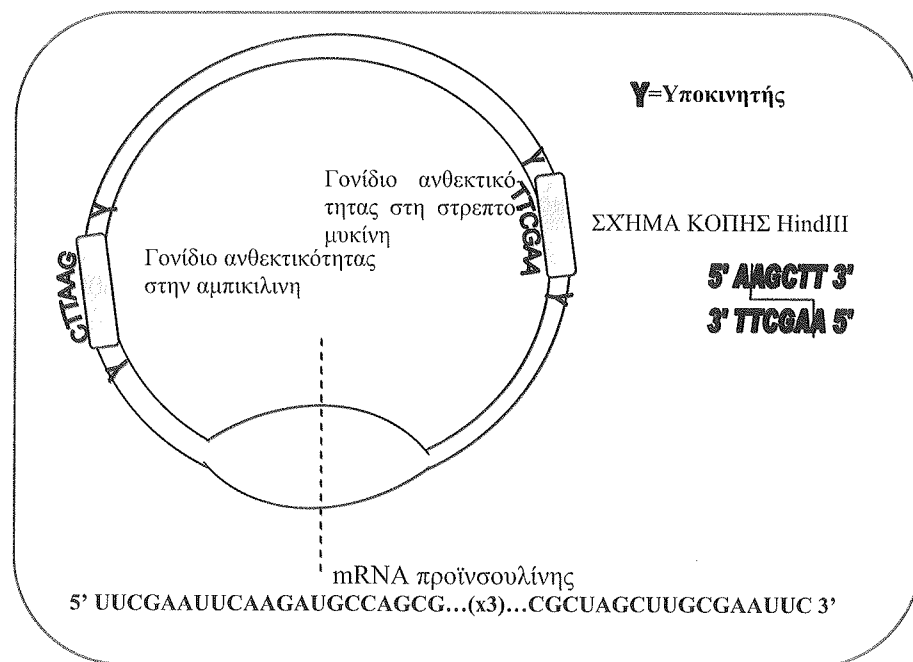
- Πέντε αρχικά μη ραδιενεργά κυκλικά δίκλωνα μόρια DNA αντιγράφονται ν φορές σε περιβάλλον ραδιενεργών νουκλεοτιδίων in vitro και στο προϊόν δρα η EcoRI. Προκύπτουν 240 δίκλωνα τμήματα τα οποία περιέχουν 30 μη ραδιενεργούς κλώνους.
 - Κάποια δίκλωνα τμήματα έχουν μήκος 1000 βάσεις και 1200 δεσμούς υδρογόνου.
 - Κάποια δίκλωνα τμήματα έχουν μήκος 2000 βάσεις και 2500 δεσμούς υδρογόνου.
 - Κάποια δίκλωνα τμήματα έχουν μήκος 3000 βάσεις και 3600 δεσμούς υδρογόνου.
 - Πόσοι κύκλοι αντιγραφής συνέβησαν και πόσες φορές κόβει η EcoRI κάθε δίκλωνο μόριο
 - Ποιος ο αριθμός των επιμέρους βάσεων του αρχικού μορίου;
- Στους παρακάτω πίνακες τα δίκλωνα μόρια DNA είναι δυνατόν να κοπούν με την EcoRI σε μία θέση τους.

A					G	G	T	DNA
G	T	G		C		A		>>
	U		U	G			C	mRNA
U	A	U	U	U		C	A	Αντικ. tRNA
thr		pro	ile		trp		ser	Αμινοξέα

C	T				C	G	DNA
G		G					>>
	U	G		U		C	mRNA
C	U			U		G	Αντικ. tRNA
		val	asn	ser	trp		Αμινοξέα

- Να συμπληρωθούν και να γραφούν τα άκρα των κλώνων, καθώς και οι θέσεις των υποκινητών.
- Αν κόψουμε με το παραπάνω ένζυμο και συνδέσουμε τα αριστερά τμήματα των δύο πινάκων, ποια τα κωδικόνια του κωδικού κλώνου που θα προκύψει;
- Να κάνετε το ίδιο για τα δεξιά τμήματα των παραπάνω πινάκων. (Να χρησιμοποιηθεί ο πίνακας με τον γενετικό κώδικα του σχολικού).

3. Το παρακάτω πλασμίδιο χρησιμοποιήθηκε ως φορέας για την κλωνοποίηση του γονιδίου της προϊνσουλίνης όπως αυτό προέκυψε από το ώριμο mRNA της. Το γονίδιο εκφράστηκε επιτυχώς στον βακτηριακό κλώνο.



- Πώς κατασκευάστηκε το δίκλωνο γονίδιο που εισήχθη στο πλασμίδιο;
- Με ποιο ένζυμο επιδράσαμε στο πλασμίδιο και στο γονίδιο; (EcoRI ή HindIII)
- Με ποιο αντιβιοτικό επελέγησαν τα μετασχηματισμένα βακτήρια απ τα μη μετασχηματισμένα;
- Υποδείξτε με τα κατάλληλα βέλη τον συνεχή και ασυνεχή ως προς την σύνθεσή του κλώνο για κάθε διχάλα της αντιγραφής.
- Πώς εξασφαλίζεται κατά την γνώμη σας η μεταγραφή του κατάλληλου κλώνου του γονιδίου στον ξενιστή;

ΘΕΜΑ Δ

Βακτηριακό γονίδιο μήκους 1000 ζευγών βάσεων φέρει την πληροφορία για την σύνθεση πρωτεΐνης που στην αρχική της μορφή έχει 200 αμινοξέα.

- Όταν κοπεί με την ενδονουκλεάση HaeIII προκύπτουν 3 τμήματα μεγέθους 50, 100 και 850 ζευγών βάσεων.

- Όταν κοπεί με την BamHI προκύπτουν 3 τμήματα μεγέθους 120, 380 και 500 ζευγών βάσεων.
- Όταν κοπεί και με τα 2 ένζυμα ταυτόχρονα προκύπτουν 5 τμήματα μήκους 50, 100, 120, 330 και 400 ζευγών βάσεων.
- Επίσης αν το γονίδιο κοπεί μόνο με την HaeIII και τμήμα του εισαχθεί σε πλασμίδιο που το έχουμε ανοίξει με το ίδιο ένζυμο και φέρει κατάλληλο υποκινητή παράγεται το κανονικό πολυπεπτίδιο.
- Αν αντίγραφά του κοπούν μόνο με BamHI και στη συνέχεια τα τμήματα αφεθούν να υβριδοποιηθούν με την βοήθεια της DNA δεσμάσης προκύπτουν:
 - Τμήματα 1000 ζ.β. που όταν κοπούν με HaeIII και εισαχθούν σε πλασμίδια και σε βακτήρια ξενιστές παράγουν την κανονική πρωτεΐνη.
 - Τμήματα 1000 ζ.β. που χειραγωγούμενα ομοίως παράγουν πρωτεΐνη 200 αμινοξέων με τα 130 πρώτα και τα 30 τελευταία όμοια με της φυσιολογικής αλλά τα 40 ενδιάμεσα διαφέρουν.
 - Τμήματα 880 ζ. β. που χειραγωγούμενα ομοίως παράγουν πρωτεΐνη 160 αμινοξέων εκ των οποίων τα 130 πρώτα και τα 30 τελευταία είναι ίδια με τα αντίστοιχα της φυσιολογικής.
 - Τμήματα 1000 ζ.β. που χειραγωγούμενα ομοίως παράγουν πρωτεΐνη 250 αμινοξέων εκ των οποίων τα 130 πρώτα είναι ίδια με τα αντίστοιχα της φυσιολογικής.
 - Τμήματα 760 ζ.β. που χειραγωγούμενα ομοίως δεν παράγουν πρωτεΐνη.

Χαρτογραφήστε τα σημεία τομής των ενζύμων, τη θέση του υποκινητή του φυσιολογικού γονιδίου και εξηγήστε τι έχει συμβεί στις περιπτώσεις I, II, III, IV, V.

8

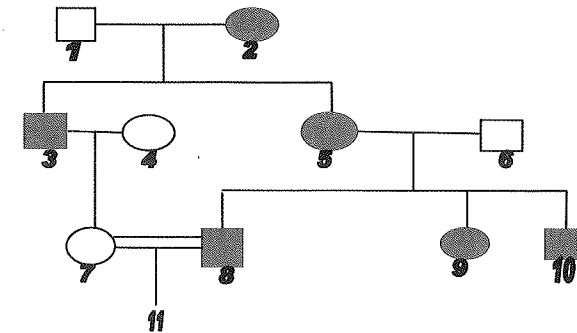
ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Μενδελική κληρονομικότητα

ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την σωστή απάντηση.

- Από διασταύρωση δύο ετερόζυγων ατόμων για αλληλόμορφα με σχέση επικράτειας –υποτέλειας προέκυψαν 4 απόγονοι.
 - Δύο εξ αυτών μπορούν να έχουν επικρατή φαινότυπο.
 - Ένας μπορεί να έχει υποτελή φαινότυπο .
 - Και οι τέσσερις μπορούν να έχουν επικρατή φαινότυπο
 - Μπορεί να ισχύει οτιδήποτε από τα παραπάνω.
- Από διασταύρωση μαύρου με λευκό ινδικό χοιρίδιο προέκυψαν 10 μαύροι απόγονοι. Τα γονικά άτομα αν το γνώρισμα είναι αυτοσωμικό:
 - Είναι ετερόζυγο και ομόζυγο υποτελές αντιστοιχα με το μαύρο επικρατές.
 - Είναι ομόζυγα για το επικρατές και το υποτελές αντίστοιχα. (μαύρο επικρατές).
 - Δεν μπορούμε να γνωρίζουμε τον γονότυπό τους.
 - Το δείγμα είναι πολύ μικρό για διακρίνουμε την σχέση των αλληλομόρφων.
- Από διασταύρωση γονέων προέκυψαν παιδιά AB και O ομάδας. Οι γονείς έχουν:
 - AB και A ομάδα.
 - O και AB ομάδα.
 - AB ομάδα και οι δύο.
 - A και B ομάδα αντίστοιχα
- Στο παρακάτω δέντρο παρουσιάζεται η κληρονομική μιας μιτοχονδριακής ασθένειας.



Η πιθανότητα ο απόγονος 11 να εκδηλώσει την ασθένεια είναι:

- 50%
 - 100%
 - 75%
 - 0%
- Από διασταύρωση δροσοφιλών γεννήθηκαν 201 θηλυκά και 100 αρσενικά.
 - Απλώς γεννήθηκαν περισσότερα θηλυκά.
 - Υπάρχει φυλοσύνδετο θνησιγόνο για το οποίο είναι φορέας ο θηλυκός γονέας.
 - Και οι δύο γονείς είναι φορείς αυτοσωμικού θνησιγόνου.
 - Το δείγμα είναι πολύ μικρό για να διακρίνουμε τι ακριβώς συμβαίνει.

ΘΕΜΑ Β

- Πώς διατυπώνεται ο 1^{ος} νόμος του Mendel και πού οφείλεται η ισχύς του με βάση τις σημερινές γνώσεις;
- Σε τι συμπεριφορές αλληλομόρφων ταυτίζεται πάντα η γονοτυπική με την φαινοτυπική αναλογία της διασταύρωσης; Δώστε παράδειγμα σχετικής διασταύρωσης.
- Τι ονομάζουμε αλληλόμορφα γονίδια, γονότυπο, φαινότυπο, ομόζυγο άτομο - ετερόζυγο άτομο, επικρατές-υποτελές αλληλόμορφο, πατρική γενιά, υβρίδια της F₁;
- Ποιους χαρακτήρες ονομάζουμε μονογονιδιακούς; Είναι δυνατόν να ελέγχονται από πολλαπλά αλληλόμορφα;
- Σε τι θα μπορούσαν να διαφέρουν φαινοτυπικά τα άτομα της F₁ στην περίπτωση αυτοσωμικού σε σχέση με την περίπτωση φυλοσύνδετου χαρα-

κτήρια για αλληλόμορφα με σχέση επικράτειας – υποτέλειας; Παραθέστε σχετικές διασταυρώσεις.

ΘΕΜΑ Γ

1. Να συμπληρωθούν οι γονότυποι και οι γαμέτες που λείπουν στον παρακάτω πίνακα. Επίσης η φαινοτυπική αναλογία της διασταύρωσης.

----- x -----

	ΑΓ			
				ΑαΓγ
Αγ				

Φ.Α:

2. Στο μοσχομπίζελο το χρώμα του περικαρπίου μπορεί να είναι είτε πράσινο είτε κίτρινο. Έχετε δύο τυχαία φυτά με τους παραπάνω φαινότυπους. Να εξηγήσετε εκτελώντας τις απαραίτητες διασταυρώσεις έναν τρόπο με τον οποίο θα διαπιστώνετε ποιο από τα παραπάνω αλληλόμορφα είναι το επικρατές και ποιο το υποτελές.
3. Κύριος που πάσχει από την επικρατή κληρονομική ασθένεια Α παντρεύτηκε κυρία που πάσχει από την υποτελή κληρονομική ασθένεια Β. Απέκτησαν γιο που πάσχει και από τις δύο ασθένειες και κόρη η οποία πάσχει μόνο από την ασθένεια Α.
 - α) Αν τα γονίδια των δύο ασθενειών είναι ανεξάρτητα, να ερμηνευτούν τα παραπάνω και να βρεθούν οι πιθανοί γονότυποι των γονέων και των απογόνων.
 - β) Το φυσιολογικό αλληλόμορφο της Β κόβεται με την περιοριστική ενδονουκλεάση HpaII σε δύο τμήματα μήκους 1100 b και 200 b. Αντίθετα στο παθολογικό αλληλόμορφο καταργείται η μεσαία θέση κοπής λόγω της μετάλλαξης και προκύπτει ένα τμήμα μήκους 1300 b.

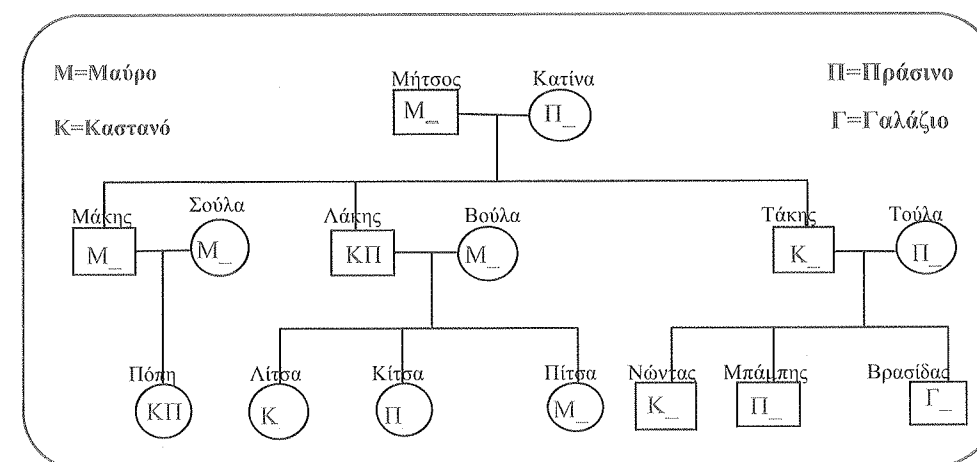
Έλεγχος που διενεργήθηκε στον πατέρα, την μητέρα και τον γιο, μετά από PCR, κοπή με την ενδονουκλεάση και ηλεκτροφόρηση σε gel αгарόζης παρουσία βρωμιούχου αιθιδίου έδωσε τα παρακάτω αποτελέσματα.

	Πατέρας	Μητέρα	Γιος
200 b	-----		
1100 b	-----		
1300 b		-----	-----

Να βρείτε ποια η πιθανότητα να πάσχει από την ασθένεια Β ο γιος που κυοφορεί η κόρη της οικογένειας.

ΘΕΜΑ Δ

Στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο παρουσιάζεται η υποτιθέμενη φαινοτυπική κληρονομία του χρώματος ματιών στα μέλη μιας οικογένειας.



Κυκλοφορούν τα παρακάτω 4 πολλαπλά αλληλόμορφα που αφορούν το χρώμα ματιών: Μ = μαύρο, Κ = καστανό, Π = πράσινο, Γ = γαλάζιο.

Ο Μήτσος (μαύρα μάτια), παντρεύτηκε την Κατίνα (πράσινα) και απέκτησαν τον Μάκη (μαύρα), τον Λάκη (καστανοπράσινα) και τον Τάκη (καστανά).

Ο Μάκης παντρεύτηκε την Σούλα (μαύρα) και απέκτησαν την Πόπη (καστανοπράσινα).

Ο Λάκης παντρεύτηκε την Βούλα (μαύρα) και απέκτησαν την Λίτσα (καστανά), την Κίτσα (πράσινα) και την Πίτσα (μαύρα).

Ο Τάκης παντρεύτηκε την Τούλα (πράσινα) και απέκτησαν τον Νώντα (καστανά), τον Μπάμπη (πράσινα) και τον Βρασίδα (γαλάζια).

Να βρεθούν οι γονότυποι των παραπάνω ατόμων και η υποτιθέμενη σχέση των αλληλομόρφων γονιδίων.

Μενδελική κληρονομικότητα

ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την σωστή απάντηση.

A) Έχουμε την παρακάτω διασταύρωση για ανεξάρτητα γνωρίσματα

$AaBB\Gamma\Delta\Delta \times AaB\beta\gamma\gamma\delta\delta$

1. Ο αριθμός των διαφορετικών γαμετών που κάθε γονέας παράγει είναι:

- α) 16 β) 8 γ) 4 δ) 2

Μονάδες 3

2. Το ποσοστό των απογόνων που θα μοιάζουν φαινοτυπικά στον ένα ή στον άλλο γονέα θα είναι:

- α) 100% β) 3/16 γ) 6/8 δ) 3/8

Μονάδες 3

3. Ο αριθμός των διαφορετικών γονοτύπων των απογόνων θα είναι:

- α) 12 β) 8 γ) 16 δ) 24

Μονάδες 3

4. Ο αριθμός των διαφορετικών φαινοτύπων των απογόνων θα είναι:

- α) 16 β) 8 γ) 4 δ) 2

Μονάδες 3

5. Η Φ.Α. της διασταύρωσης θα είναι:

- α) 9:3:3:1 β) 3:3:1:1
γ) 1:1:1:1 δ) 1:2:1:1:2:1

Μονάδες 3

B) Έχουμε τα παρακάτω αποτελέσματα από διασταυρώσεις δροσοφιλών για 2 ανεξάρτητα αυτοσωμικά γνωρίσματα (Α και Β) απ' τη μια και απ' την άλλη για δύο συνδεδεμένα αυτοσωμικά γνωρίσματα (Γ και Δ).

ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΙ	ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΤΟΜΩΝ	ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΙ	ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΤΟΜΩΝ
ΑΒ	450	ΓΔ	660
Αβ	150	Γδ	90
αΒ	150	γΔ	90
αβ	50	γδ	160

1. Μπορώ να μελετήσω χωριστά κάθε γνώρισμα

- α) Μόνο για τα Α και Β επειδή ισχύει ο 2^{ος} νόμος.
β) Μόνο για τα Γ και Δ επειδή δεν ισχύει ο 2^{ος} νόμος.
γ) Για κανένα από τα παραπάνω
δ) Για όλες τις παραπάνω ιδιότητες επειδή για καθεμιά ισχύει ο 1^{ος} νόμος του Mendel άσχετα αν για τα Γ και Δ δεν ισχύει ο 2^{ος}.

Μονάδες 2,5

2. Οι γονότυποι των γονέων στις παραπάνω διασταυρώσεις είναι:

- α) ΑαΒβ x Ααββ και ΓγΔδ x ΓγΔδ αντίστοιχα
β) ΑαΒβ x ΑαΒβ και ΓγΔδ x ΓγΔδ αντίστοιχα
γ) ΑαΒβ x ΑαΒβ και ΓγΔδ x Γγδδ αντίστοιχα
δ) ΑαΒβ x ααββ και ΓγΔδ x γγδδ αντίστοιχα

Μονάδες 2,5

3. Οι Φ.Α. του κάθε γνωρίσματος είναι αναμενόμενες κατά Mendel

- α) Για τα γνωρίσματα Α και Β αλλά όχι για τα Γ και Δ.
β) Για κανένα από τα παραπάνω γνωρίσματα.
γ) Για όλα τα παραπάνω γνωρίσματα αφού για το καθένα χωριστά ισχύει ο 1^{ος} νόμος.
δ) Για τα γνωρίσματα Γ και Δ αλλά όχι για τα Α και Β.

Μονάδες 2,5

4. Το ποσοστό των απογόνων που θα έχουν επικρατή φαινότυπο και για τα δύο γνωρίσματα είναι 9/16

- α) Μόνο στην 1^η διασταύρωση αφού μόνο γι' αυτήν ισχύει ο 2^{ος} νόμος.
β) Μόνο στην 2^η διασταύρωση αφού γι' αυτήν δεν ισχύει ο 2^{ος} νόμος.
γ) Σε καμία από τις παραπάνω διασταυρώσεις
δ) Και στις δύο παραπάνω διασταυρώσεις.

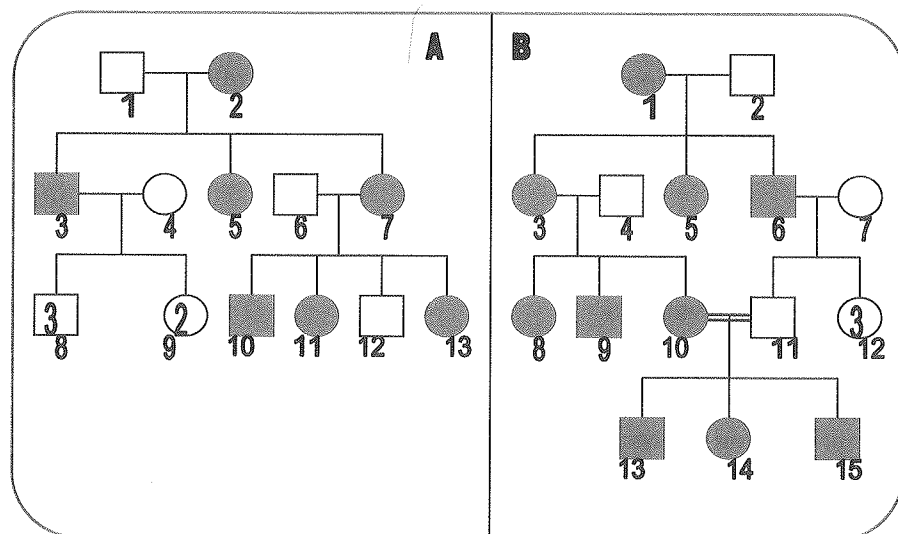
Μονάδες 2,5

ΘΕΜΑ Β

1. Αναφέρατε σε ποιες περιπτώσεις δεν ισχύουν οι νόμοι του Mendel ή ο μεντελικός τύπος κληρονομικότητας.
2. Αναφέρατε σε ποιες περιπτώσεις ενώ ισχύουν οι νόμοι του Μέντελ οι φαινοτυπικές αναλογίες των διασταυρώσεων δεν είναι οι μεντελικές;
3. Πώς είναι δυνατόν να αποκλεισθεί η περίπτωση φυλοσύνδετης κληρονομής για ένα γνώρισμα από ποιοτικά στοιχεία φαινοτύπου γονέων και απογόνων διασταύρωσης;
4. Ποια γονίδια ονομάζονται θνησιγόνα; Γιατί είναι συνήθως υποτελή έναντι των φυσιολογικών αλληλομόρφων τους;
5. Δίνονται δύο γνωρίσματα για τα οποία ισχύει ο 2^{ος} νόμος του Μέντελ. Ποια η φαινοτυπική αναλογία της F₂ γενιάς στην περίπτωση που:
 - α) το ένα ελέγχεται από 2 αλληλόμορφα με σχέση επικράτειας υποτέλειας και το άλλο από 2 αλληλόμορφα με σχέση ατελούς επικράτειας.
 - β) και τα δύο ελέγχονται από 2 αλληλόμορφα με σχέση συνεπικράτειας.
 Να δώσετε τις απαραίτητες εξηγήσεις.

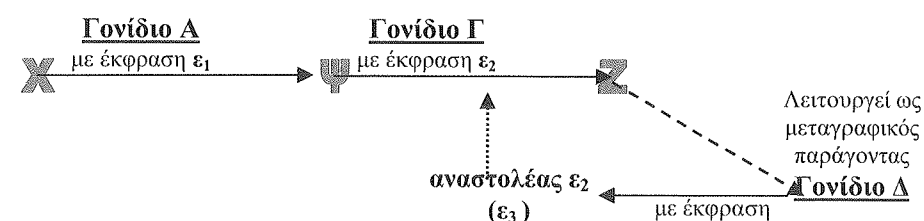
ΘΕΜΑ Γ

1. Στα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα παρουσιάζεται η κληρονομήση μιας μιτοχονδριακής και μιας αυτοσωμικής επικρατούς ασθένειας σε δύο οικογένειες.



- α) Να αιτιολογηθεί σε ποιο δέντρο παρουσιάζεται κάθε ασθένεια.
- β) Να βρεθούν οι γονότυποι όλων των ατόμων στην περίπτωση της αυτοσωμικής επικρατούς ασθένειας.
- γ) Αν το άτομο 10 του δέντρου Α και το άτομο 8 του δέντρου Β αποκτήσουν απόγονο, ποια η πιθανότητα αυτός να πάσχει και από τις δύο ασθένειες;
(Θεωρήστε πως στα μέλη κάθε οικογένειας δεν κυκλοφορεί το γονίδιο της άλλης ασθένειας)

2.



Στο παραπάνω μεταβολικό μονοπάτι τα φυσιολογικά επικρατή αλληλόμορφα Α, Γ και Δ παράγουν λειτουργικές πρωτεΐνες ϵ_1 , ϵ_2 και αναστολέα ϵ_2 (ϵ_3), ενώ τα υποτελή αλληλόμορφα τους α, γ και δ δεν παράγουν ένζυμα.

Τα παραπάνω γονίδια εντοπίζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων του ανθρώπου.

Όταν όλα λειτουργούν κανονικά οι συγκεντρώσεις των ουσιών X, Ψ Z ανέρχονται σε 400 mgr/lit αίματος για καθεμιά.

Επίσης οι ιχνηθέτες DNA α^+ , γ^+ και δ^+ συνδέονται με τα γονίδια α, γ και δ αλλά όχι με τα επικρατή αλληλόμορφα τους.

Ένα ζευγάρι, ο Φοίβος και η Αθηνά απέκτησαν ένα παιδί.

Τα τρία άτομα ελέγχθηκαν βιοχημικά ως προς τη συγκέντρωση των ουσιών X, Ψ, Z και μοριακά ως προς τη δυνατότητα σύνδεσης των παραπάνω ιχνηθετών στο DNA τους.

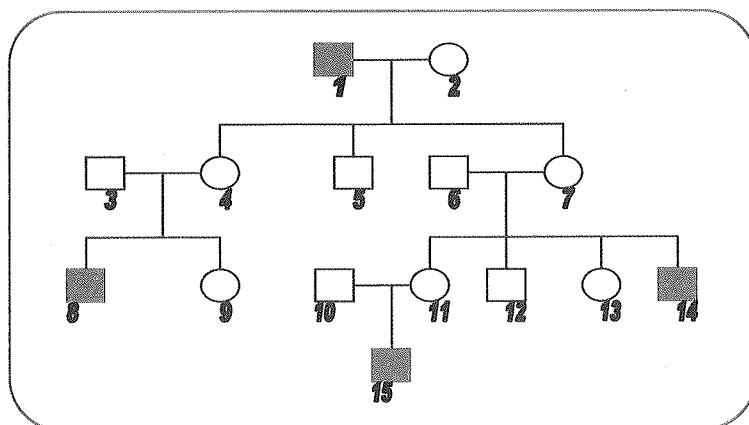
Πήραμε τα παρακάτω αποτελέσματα.

	Συγκεντρώσεις ουσιών mgr/lt			Ιχνηθέτες DNA		
Φοίβος	X: 400	Ψ:700	Z:10	α^+	γ^+	δ^-
Αθηνά	X:400	Ψ:400	Z:400	α^+	γ^+	δ_+
παιδί	X: 400	Ψ:400	Z:800	α^+	γ^+	δ^+

- α) Τι ονομάζουμε ιχνηθέτηση; Ποιες εφαρμογές της γνωρίζετε;
 β) Ποιοι οι γονότυποι των γονέων της παραπάνω οικογένειας;
 γ) Το όνομα του παιδιού είναι Γιώργος ή Γεωργία;

ΘΕΜΑ Δ

1. Το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο αφορά την κληρονομία μιας σπάνιας ασθένειας στα μέλη μιας οικογένειας.



- α) Ποιος ο πιο πιθανός τύπος κληρονομικότητας της ασθένειας;
 β) Ποιοι οι γονότυποι των ατόμων της οικογένειας;
 γ) Αν η κυρία 9 αποκτήσει γιο με σύζυγο ίδιου φαινοτύπου, τι πιθανότητα υπάρχει να πάσχει από την ασθένεια;
2. Σας δίνονται δύο διαφορετικά αμιγή στελέχη 1^ο και 2^ο που διαφέρουν στην έκφραση μιας ιδιότητας (π.χ. μαύρο χρώμα-καφέ χρώμα). Με ποιο τρόπο θα διαπιστώνετε αν το γνώρισμα είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο καθώς και ποιο από τα αλληλόμορφα είναι το επικρατές; (Να δωθούν οι απαραίτητες εξηγήσεις με τις αντίστοιχες διασταυρώσεις.)

10 ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

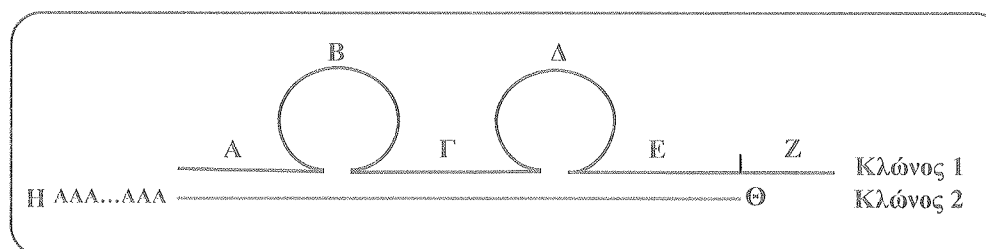
Εξεταζόμενη ύλη: Αντιγραφή, έκφραση, ρύθμιση της γενετικής πληροφορίας, ανασυνδυασμένο DNA, μενδελική κληρονομικότητα

ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την σωστή απάντηση.

1. Σε δύο οργανισμούς Α και Β μετρήθηκαν τα μόρια DNA του πυρήνα τους σε κύτταρα που χρησιμοποιήθηκαν για την κατασκευή καρυότυπου και βρέθηκαν 10 και 16 αντίστοιχα. Για τους πιο πάνω οργανισμούς ισχύει ότι:
- α) ο Α είναι βακτήριο και ο Β είναι απλοειδής σκώληκας.
 β) ο Α και ο Β είναι ευκαρυωτικοί διπλοειδείς.
 γ) ο Α είναι απλοειδής σκώληκας και ο Β είναι ευκαρυωτικός διπλοειδής.
 δ) ο Α και ο Β είναι προκαρυωτικοί διπλοειδείς.
2. Το παρακάτω σχήμα αναφέρεται σε διαδικασία υβριδοποίησης μεταξύ κλώνου πυρηνικού DNA και mRNA που απομονώθηκε από το κυτταρόπλασμα του ίδιου κυττάρου.

Μονάδες 5



- Ι. Όσον αφορά τους κλώνους 1 και 2:
- α) ο 2 είναι κλώνος DNA και ο 1 είναι το mRNA.
 β) ο 1 είναι ο κωδικός κλώνος DNA και ο 2 είναι το mRNA με το άκρο Η να είναι το 3'OH.
 γ) ο 1 είναι ο μη κωδικός κλώνος DNA και ο 2 είναι το mRNA με το άκρο Θ να είναι το 3'OH.

- δ) καμιά από τις παραπάνω προτάσεις δεν είναι αληθής.

Μονάδες 2,5

II. Όσον αφορά τον κλώνο 1:

- α) Οι περιοχές **B** και **Δ** αποτελούν εσώνια του μη κωδικού κλώνου του γονιδίου και η αλληλουχία **Z** περιέχει τον ένα κλώνο του υποκινητή.
- β) Οι αλληλουχίες **A**, **Γ**, **Ε** αποτελούν εξώνια με την τριάδα **TAC** έναρξης του μεταφραζόμενου μηνύματος στην πλευρά του τμήματος **A**.
- γ) Οι αλληλουχίες **A**, **Γ**, **Ε** αποτελούν αντίστοιχα το 3°, 2° και 1° εξώνιο με το κωδικόνιο έναρξης του μεταφραζόμενου μηνύματος **ATG** στην πλευρά του τμήματος **Ε** του κλώνου 1.
- δ) τα α) και γ) είναι αληθή.

Μονάδες 2,5

3. Το οπερόνιο της τρυπτοφάνης περιέχει πέντε δομικά γονίδια που με έκφρασή τους παράγουν ένζυμα υπεύθυνα για την σύνθεση του αμινοξέος τρυπτοφάνη, απαραίτητου μονομερούς πολλών πρωτεϊνών. Διαθέτει επίσης ρυθμιστικό γονίδιο που παράγει πρωτεΐνη καταστολέα, η οποία όμως είναι λειτουργική μόνο όταν συνδεθεί στο μόριό της το αμινοξύ τρυπτοφάνη. Θα περιμέναμε:

- I. α) Παρουσία τρυπτοφάνης το οπερόνιο να είναι σε καταστολή ενώ απουσία της σε επαγωγή.
- β) Απουσία τρυπτοφάνης το οπερόνιο να είναι σε καταστολή ενώ παρουσία της σε επαγωγή.
- γ) Να βρίσκεται σε καταστολή είτε παρουσία είτε απουσία τρυπτοφάνης.
- δ) Να βρίσκεται σε επαγωγή είτε παρουσία είτε απουσία τρυπτοφάνης.

Μονάδες 2,5

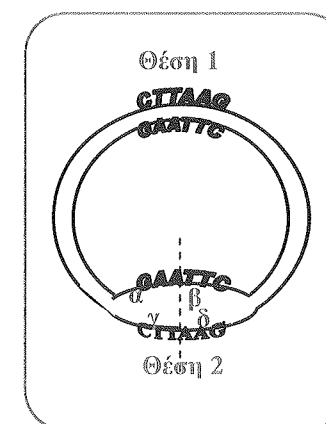
- II. α) Παρουσία τρυπτοφάνης να παράγονται 2 είδη mRNA ενώ απουσία της 1 είδος.
- β) Απουσία τρυπτοφάνης να παράγονται 2 είδη mRNA ενώ παρουσία της 1 είδος.
- γ) Παρουσία τρυπτοφάνης να παράγονται 6 είδη mRNA ενώ απουσία της 1.

- δ) Απουσία τρυπτοφάνης να παράγονται 6 είδη mRNA ενώ απουσία της 1.

Μονάδες 2,5

4. Στο παρακάτω διάγραμμα παρουσιάζεται ένα πλασμίδιο που χρησιμοποιείται ως φορέας κλωνοποίησης με την περιοριστική ενδονουκλεάση **EcoRI** καθώς και η θηλιά που δημιουργείται κατά την αντιγραφή του. Για τα παρακάτω ισχύει ότι:

- α) Η ενδονουκλεάση κόβει το πλασμίδιο στη θέση 1 και οι κλώνοι α και δ είναι συνεχείς ως προς τη σύνθεσή τους κατά την αντιγραφή.
- β) Η ενδονουκλεάση κόβει το πλασμίδιο στη θέση 2 και οι κλώνοι α και δ είναι συνεχείς ως προς τη σύνθεσή τους κατά την αντιγραφή.
- γ) Η ενδονουκλεάση κόβει το πλασμίδιο στη θέση 2 και οι κλώνοι β και γ είναι συνεχείς ως προς τη σύνθεσή τους κατά την αντιγραφή.
- δ) Η ενδονουκλεάση κόβει το πλασμίδιο στη θέση 1 και οι κλώνοι β και γ είναι συνεχείς ως προς τη σύνθεσή τους κατά την αντιγραφή.



Μονάδες 5

5. Τα γονικά άτομα μιας διασταύρωσης τριυβριδισμού παράγουν τους παρακάτω γαμέτες: **ABΓ**, **ABγ**, **AβΓ**, **Aβγ**, **αΒΓ**, **αΒγ**, **αβΓ**, **αβγ** το πρώτο και **ABΓ**, **ABγ**, **αΒΓ**, **αΒγ** το δεύτερο. Για τους απογόνους της παραπάνω διασταύρωσης ισχύει ότι:
- α) θα έχουν 32 διαφορετικούς γονότυπους και 8 διαφορετικούς φαινότυπους.
- β) θα έχουν 18 διαφορετικούς γονότυπους και 4 διαφορετικούς φαινότυπους.
- γ) τα 9/16 αυτών θα έχουν φαινότυπο ίδιο με του ενός ή του άλλου γονέα.
- δ) τα 4/32 αυτών θα έχουν γονότυπο ίδιο με του ενός ή του άλλου γονέα.
- ε) σωστά είναι τα β και γ.
- ζ) σωστά είναι τα α και δ.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

1. Στον παρακάτω πίνακα να αντιστοιχίσετε τους όρους της 1^{ης} στήλης με αυτούς της 2^{ης}

ΣΤΗΛΗ 1 ^η	ΣΤΗΛΗ 2 ^η
A) $\frac{A+C}{T+G} = \frac{2}{3}$	1) Πολυκύτταρος ευκαρυωτικός
B) snRNA	2) Φ.Α:3(ΚΛ):1(Κλ):3(κΛ):1(κλ)
Γ) Κυτταρική διαφοροποίηση	3) DNA ιός
Δ) ΚκΛλ x Κκλλ	4) Πυρήνας ευκαρυωτικού
Ε) ΚκΛλ x κκΛλ	5) Γ.Α: 1ΚΚΛλ:2ΚκΛλ:1κκΛλ: :1ΚΚλλ:2Κκλλ:1κκλλ

Μονάδες 5

2. Πόσα είδη RNA γνωρίζετε ότι συναντώνται σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο και ποιος ο ρόλος του καθενός;

Μονάδες 5

3. Στα ανέκδοτα πειράματά του ο Mendel διασταυρώνοντας μοσχομπίζελο με επικρατή φαινότυπο για δύο χαρακτηριστικά που μελετούσε, με άλλο υποτελούς φαινότυπο για τις αντίστοιχες ιδιότητες, έλαβε το 40% των απογόνων να φέρουν υποτελή φαινότυπο και για τα δύο χαρακτηριστικά. Αποφάσισε να μην συμπεριλάβει στα γραπτά του τα παραπάνω αποτελέσματα.

- Να χαρακτηρίσετε την διασταύρωση που εκτέλεσε και να εξηγήσετε τα συμπεράσματά του σε σχέση με τον γονότυπο του μητρικού φυτού.
- Ποια η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων φυτών για κάθε ιδιότητα ξεχωριστά και πώς δικαιολογείται σύμφωνα με τις σημερινές γνώσεις;
- Ποιο ποσοστό των απογόνων αναμένονταν, σύμφωνα με τον 2^ο νόμο του, να έχουν τον υποτελή φαινότυπο και για τα δύο γνωρίσματα ταυτόχρονα; (Απαντήστε αφού εξηγήσετε τον 2^ο νόμο του Mendel).
- Αναφέρατε πού κατά την γνώμη σας οφείλεται η τυχόν διαφορά.

Μονάδες 10

4. Τι ονομάζουμε γενετική μηχανική και ποιους σκοπούς εξυπηρετεί;

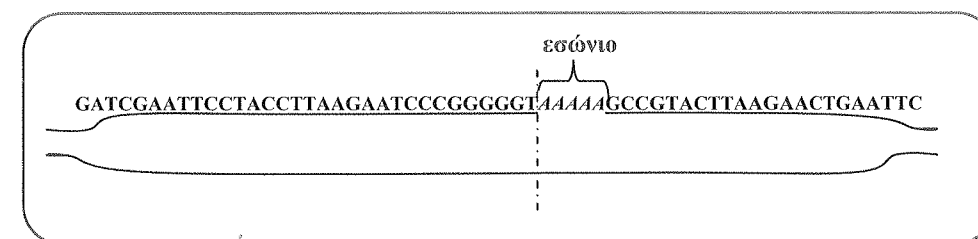
Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Γ

1. Στην φρουτόμυγα Δροσόφιλα το χρώμα του σώματος μπορεί να είναι είτε γκρι είτε μαύρο. Έχουμε ένα αρσενικό κι ένα θηλυκό έντομο με τους παραπάνω φαινότυπους. Αν είναι γνωστό ότι για το γνώρισμα αυτό ισχύει ο 1^{ος} νόμος του Mendel, ότι είναι αυτοσωμικό κι ότι προκύπτει πολύ μεγάλος αριθμός απογόνων, να περιγράψετε τις διασταυρώσεις που πρέπει να γίνουν προκειμένου να ανακαλύψουμε ποιο αλληλόμορφο είναι το επικρατές και ποιο το υποτελές.

Μονάδες 10

2. Δίνεται το παρακάτω ευκαρυωτικό γονίδιο που περιέχει ένα εσώνιο και ορατά τα όρια της μεταφραζόμενης περιοχής του.



Αν κοπεί με EcoRI απομονώνεται σε ενιαίο τμήμα η μεταφραζόμενη περιοχή.

- Ποια τα άκρα του μορίου, ποιο το ώριμο mRNA και ποια τα tRNA αντισωμικά; Αιτιολογήστε.
- Κατά την αντιγραφή του τμήματος ποιος θυγατρικός κλώνος θα συντίθεται ως συνεχής και ποιος ως ασυνεχής για κάθε μεριά της θέσης έναρξης; Αιτιολογήστε.
- Αν το δίκλωνο τμήμα που προκύπτει με κοπή της EcoRI εισαχθεί σε πλασμίδιο που φέρει βακτηριακό υποκινητή και κατόπιν σε βακτήριο ξενιστή θα παράγεται ή όχι το αρχικό πολυπεπτίδιο; Αιτιολογήστε.

Μονάδες 15

ΘΕΜΑ Δ

Έχουμε αμιγή φυτά ΑΑγγ και ααΓΓ. Τι θα κάνουμε για να απομονώσουμε αμιγή φυτά ΑΑΓΓ; Να εξηγήσετε παραθέτοντας τις απαραίτητες διασταυρώσεις διυβριδισμού με αβάκια χωρίς να αναφερθούν οι νόμοι του Mendel. Για τα παραπάνω γνωρίσματα δίνεται ότι είναι ανεξάρτητα και ότι κάθε διασταύρωση δίνει μεγάλο αριθμό απογόνων.

Μονάδες 25

11 ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Μεταλλάξεις, Μενδελική κληρονομικότητα

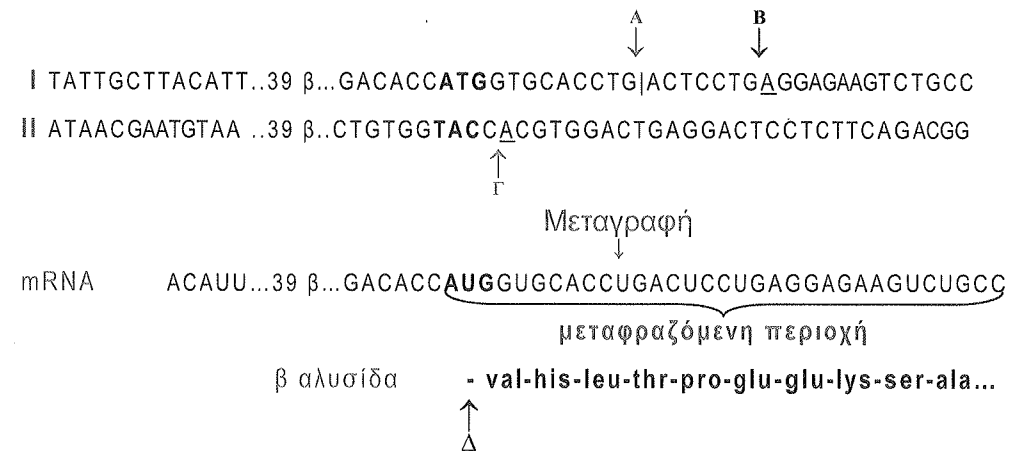
ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την σωστή απάντηση.

1. Κατά την μεταγραφή γονιδίου τοποθετήθηκε λάθος βάση σε κάποια θέση του παραγόμενου RNA. Η παραπάνω αλλαγή δεν έχει αρνητική επίπτωση στο κύτταρο γιατί:
 - α) Ήταν μετάλλαξη που συνέβη σε αμετάφραστη περιοχή.
 - β) Ήταν μετάλλαξη που συνέβη σε αλληλουχία εσωνίου.
 - γ) Ήταν σιωπηλή μετάλλαξη που οδήγησε σε συνώνυμο κωδικόνιο.
 - δ) Ήταν ουδέτερη μετάλλαξη που δεν επηρέασε τη λειτουργία της πρωτεΐνης.
 - ε) Οτιδήποτε από τα παραπάνω.
 - στ) Τίποτε από τα παραπάνω.
2. Κατά την αντιγραφή του DNA στα πλαίσια της μεταφραζόμενης περιοχής γονιδίου απέναντι από την τριάδα 3'ACC 5' του μη κωδικού (μητρικού) κλώνου που όριζε το αμινοξύ τρυπτοφάνη τοποθετήθηκε η τριάδα 5'TAG 3'. Το λάθος δεν διορθώνεται και το κύτταρο διαιρείται. Έτσι στο ένα από τα κύτταρα που προέκυψαν υπάρχει ασυμβατότητα συμπληρωματικότητας για ένα ζεύγος βάσεων.
 - I. Για το κύτταρο αυτό:
 - α) Έχουμε σιωπηλή μετάλλαξη.
 - β) Έχουμε ουδέτερη μετάλλαξη.
 - γ) Θα παράγεται φυσιολογικό mRNA από την μεταγραφή του γονιδίου.
 - δ) Θα έχουμε πρόωρο κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης.
 - II. Τα δύο κύτταρα ξαναντιγράφουν το DNA τους και διαιρούνται εκ νέου. Στο ένα από τα κύτταρα για το γονίδιο αυτό:
 - α) Έχουμε σιωπηλή μετάλλαξη.
 - β) Έχουμε ουδέτερη μετάλλαξη.
 - γ) Θα παράγεται φυσιολογικό mRNA από την μεταγραφή του γονιδίου.
 - δ) Θα έχουμε πρόωρο κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης.

3. Στο παρακάτω σχήμα φαίνεται μια περιοχή του γονιδίου της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης.

Φυσιολογικό γονίδιο β αλυσίδας αιμοσφαιρίνης



- I. Μη κωδικός είναι:
 - α) Ο κλώνος I έχοντας το 3' άκρο αριστερά.
 - β) Ο κλώνος II έχοντας το 5' άκρο δεξιά.
 - γ) Ο κλώνος II έχοντας το 5' άκρο αριστερά.
 - δ) Ο κλώνος I έχοντας το 5' άκρο αριστερά.
- II. Η 2^η βάση του μη κωδικού κλώνου του γονιδίου είναι:
 - α) Αδενίνη β) Κυτοσίνη
 - γ) Γουανίνη δ) Θυμίνη
- III. Η 2^η βάση της μεταφραζόμενης περιοχής του κωδικού κλώνου είναι:
 - α) Αδενίνη
 - β) Κυτοσίνη
 - γ) Γουανίνη
 - δ) Θυμίνη
- IV. Προσθήκη των συνεχόμενων βάσεων TG στη θέση A (και των αντίστοιχων στον απέναντι κλώνο) θα έχει ως αποτέλεσμα:
 - α) Τον περιορισμό του αριθμού των αμινοξέων της αρχικά παραγόμενης αλυσίδας σε 3.
 - β) Τον περιορισμό του αριθμού των αμινοξέων της αρχικά παραγόμενης αλυσίδας σε 4.
 - γ) Την δημιουργία του παθολογικού αλληλομόρφου β^s της δρεπανοκυταρικής.

- δ) Την προσθήκη ενός αμινοξέος στην παραγόμενη πρωτεΐνη.
- V. Αντικατάσταση της σημειωμένης βάσης στη θέση B από T θα έχει ως αποτέλεσμα:
- Τον περιορισμό του αριθμού των αμινοξέων της αρχικά παραγόμενης αλυσίδας σε 3.
 - Τον περιορισμό του αριθμού των αμινοξέων της αρχικά παραγόμενης αλυσίδας σε 4.
 - Την δημιουργία του παθολογικού αλληλομόρφου β^s της δρεπανοκυτταρικής.
 - Την προσθήκη ενός αμινοξέος στην παραγόμενη πρωτεΐνη.
- VI. Η αντικατάσταση της σημειωμένης βάσης στη θέση B από T :
- Συνέβη στο 7^ο κωδικόνιο του γονιδίου.
 - Συνέβη στο 6^ο κωδικόνιο του γονιδίου.
 - Αντικαθιστά την βαλίνη με γλουταμινικό στην β αλυσίδα.
 - Είναι σιωπηλή μετάλλαξη.
- VII. Η μετάλλαξη που αντικαθιστά την βάση στη θέση Γ με T:
- Συνέβη στο 7^ο κωδικόνιο του γονιδίου.
 - Συνέβη στο 6^ο κωδικόνιο του γονιδίου.
 - Αντικαθιστά την βαλίνη με γλουταμινικό στην β αλυσίδα.
 - Είναι σιωπηλή μετάλλαξη.
- VIII. Η περιοχή του υποκινητή του γονιδίου που είναι ορατή έχει μήκος:
- Περισσότερα των 10 ζευγών βάσεων.
 - Περισσότερα των 20 ζευγών βάσεων.
 - Οκτώ ζεύγη βάσεων.
 - Δεν είναι ορατό τμήμα του υποκινητή του γονιδίου.
- IX. Το άκρο της αλυσίδας στη θέση Δ είναι:
- 5' φωσφορικό
 - 3' OH
 - COOH
 - NH₂
 - Τίποτε από τα παραπάνω
- X. Μετάλλαξη που αφορά την περιοχή μετά την θέση A και πριν τη βάση της θέσης B έδωσε την ακόλουθη αλληλουχία αμινοξέων από μετάφραση του ώριμου mRNA του γονιδίου:
- H₂N-Met-Val-His-Leu-Gln-Glu-COOH

Αυτό που συνέβη ήταν:

- Προσθήκη βάσης στη θέση A και έλλειψη βάσης στη θέση B.
 - Έλλειψη βάσης στη θέση A και προσθήκη βάσης στη θέση B.
 - Προσθήκη εννέα διαδοχικών βάσεων.
 - Αναστροφή και επανασύνδεση της ενδιάμεσης περιοχής μετά φυσικά από αποκοπή της.
4. Σε άτομο φορέα της δρεπανοκυτταρικής με βιοχημικό έλεγχο αιμοσφαιρινών θα εντοπίζαμε:
- Ελάχιστη ή καθόλου HbA και στις περισσότερες περιπτώσεις αύξηση της HbF.
 - HbS και καθόλου HbA.
 - HbA αλλά και HbS.
 - HbA αλλά και αυξημένη σύνθεση HbA₂
5. Σε σωματικό κύτταρο φορέα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας στη μετάφραση της μίτωσης θα μετρούσαμε:
- 8 γονίδια α και 2 φυσιολογικά γονίδια β αλυσίδων.
 - 4 γονίδια α και 2 φυσιολογικά γονίδια β αλυσίδων.
 - 8 γονίδια α και 4 φυσιολογικά γονίδια β αλυσίδων.
 - 2 γονίδια α και 2 φυσιολογικά γονίδια β αλυσίδων.

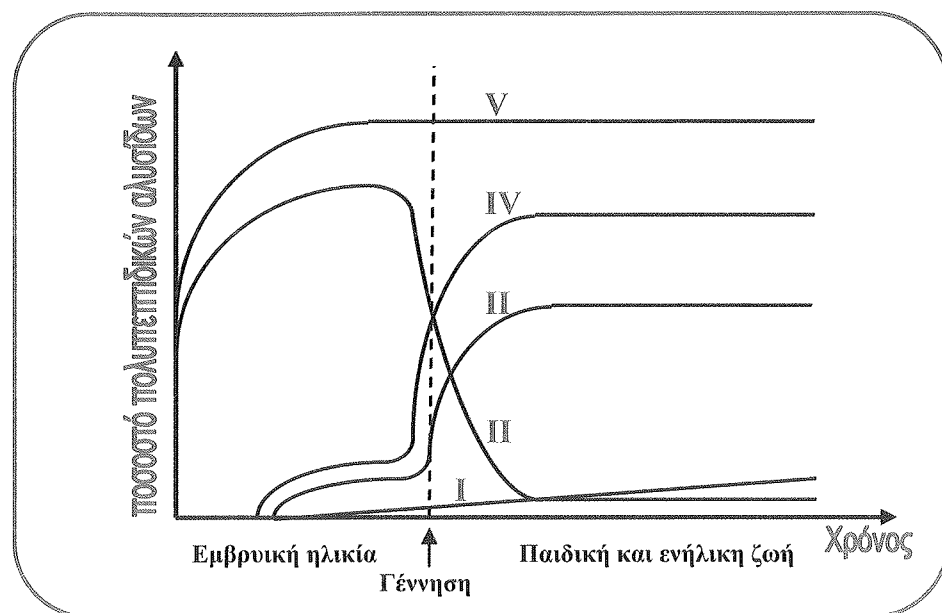
ΘΕΜΑ Β

1. Άτομο, που έχει για δύο γνωρίσματα γονότυπο ΓγX^AΥ, πόσα και ποια είδη γαμετών μπορεί να παράγει για κάθε γνώρισμα από φυσιολογική μείωση, από ανώμαλη 1^η μειωτική καθώς κι από ανώμαλη 2^η μειωτική διαίρεση;

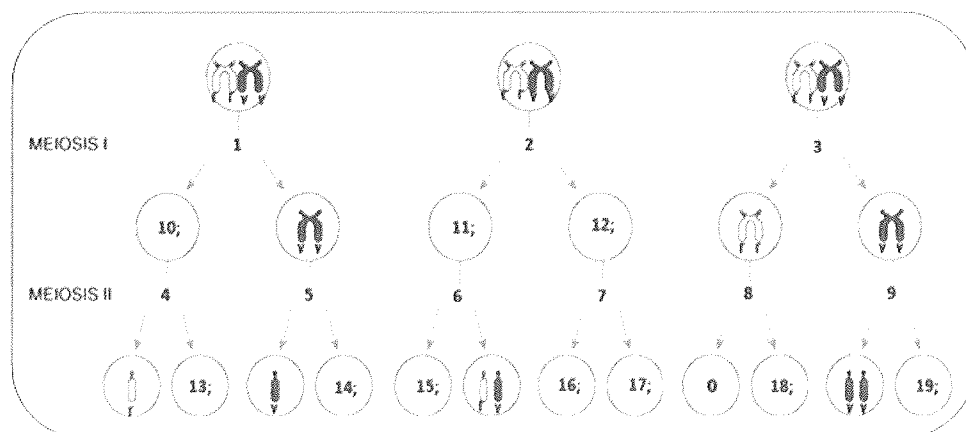
	Γγ	X ^A Υ
Φυσιολογική		
Ανώμαλη 1η		
Ανώμαλη 2η		

2. Σε άτομο που είναι φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας παρουσιάζονται οι μεταβολές των πολυπεπτιδικών αλυσίδων των αιμοσφαιρινών του

κατά την εμβρυική του ηλικία καθώς και μετά την γέννησή του. Να εξηγήσετε τι αντιπροσωπεύουν οι καμπύλες I, II, III, IV, V.



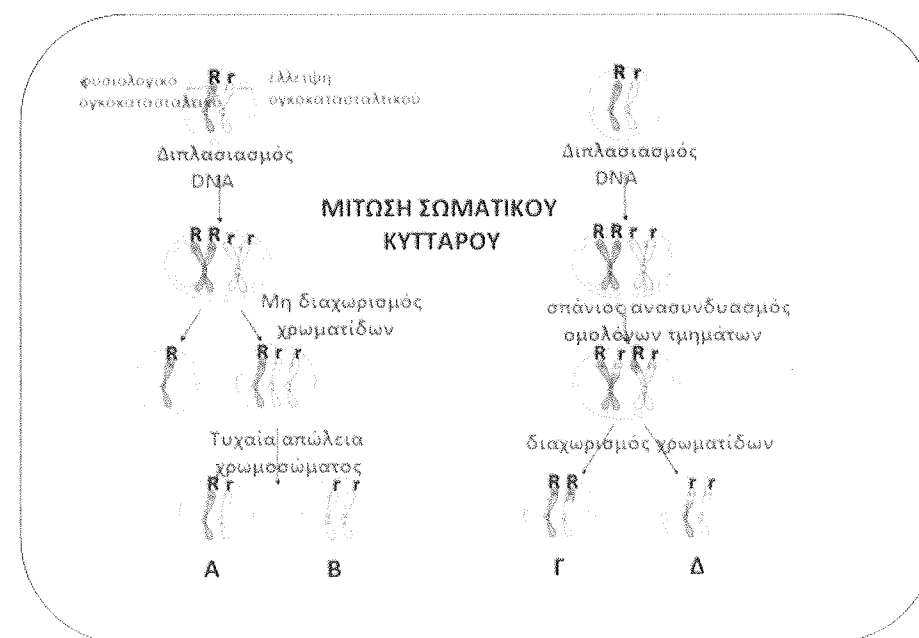
3. Στην παρακάτω εικόνα φαίνονται οι μειωτικές διαιρέσεις τριών άωρων γεννητικών κυττάρων, ενός ατόμου που είναι ετερόζυγο Γγ για μια ιδιότητα, της οποίας τα γονίδια εδράζουν στο εμφανιζόμενο ζεύγος ομολόγων χρωμοσώματων.



- α. Να αντιστοιχίσετε στους αριθμούς 1 έως 9 το γράμμα Φ (για φυσιολογικό) ή το Α (για ανώμαλο) στάδιο μειωτικής διαίρεσης σύμφωνα με τα εμφανιζόμενα χρωμοσώματα.

- β. Επίσης να αντιστοιχίσετε στους αριθμούς 10 έως 19 την σύσταση σε γονίδια Γ και γ που πρέπει να έχουν τα εμφανιζόμενα κύτταρα 1^{ης} και 2^{ης} μειωτικής διαίρεσης. (Ο αριθμός 0 δηλώνει την απουσία γονιδίου για την παραπάνω ιδιότητα).

4. Στο παρακάτω σχήμα φαίνονται ορισμένα λάθη διαχωρισμού χρωματίδων αλλά και σπάνιου ανασυνδυασμού ανταλλαγής τμημάτων μεταξύ χρωματίδων ομολόγων χρωμοσωμάτων που συμβαίνουν σε σωματικό κύτταρο ατόμου ετερόζυγου (Rr) για ανενεργό ογκοκατασταλτικό γονίδιο που σχετίζεται με μια μορφή καρκίνου του αμφιβληστροειδούς.



- α) Να εξηγήσετε τον φυσιολογικό ρόλο της παραπάνω κατηγορίας γονιδίων στον οργανισμό καθώς και την αιτία της αναστολής της λειτουργίας τους.
- β) Πώς ονομάζεται η παραπάνω μορφή καρκίνου ;
- γ) Ποια από τα κύτταρα Α, Β, Γ, Δ είναι πιθανό να δημιουργήσουν πρόβλημα στον οργανισμό που τα φέρει;

ΘΕΜΑ Γ

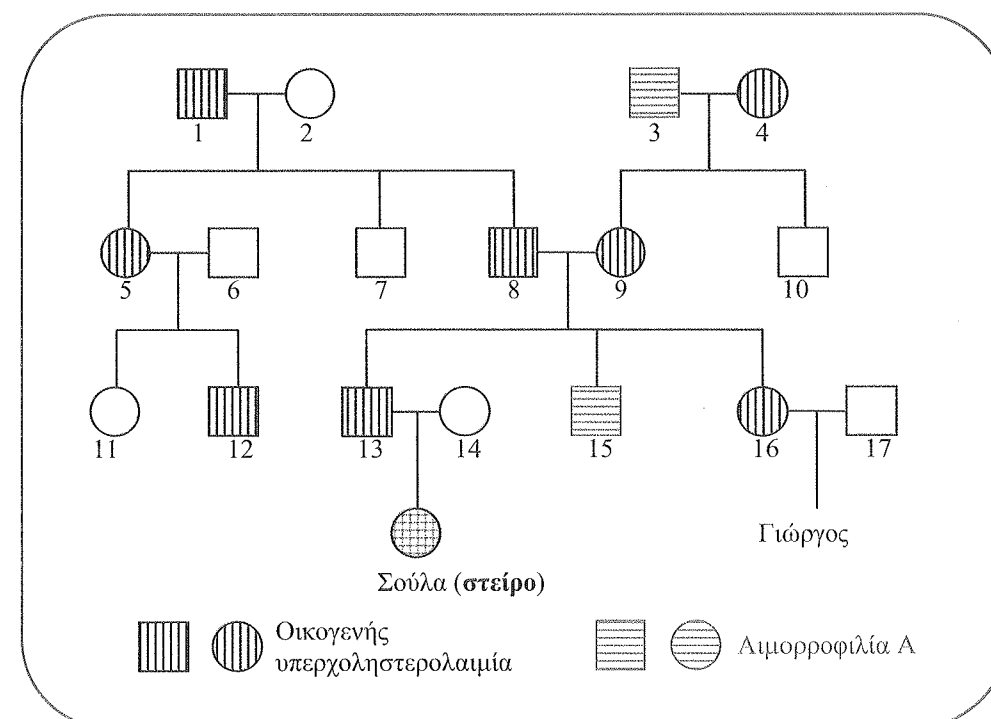
Υγιείς γονείς αποκτούν παιδί με σύνδρομο Down και ομοκυστινουρία (αυτοσωμική υποτελής ασθένεια που εδράζει στο 21^ο χρωμόσωμα). Παράλληλα φέρει ένα επιπλέον Υ χρωμόσωμα και πάσχει από αχρωματοψία.

Δίνεται ότι η ηλικία της μητέρας είναι προχωρημένη.

- Να δείξετε ποιοι είναι οι γονότυποι των παραπάνω γονέων καθώς και τα γεγονότα που οδήγησαν στη γέννηση του εν λόγω παιδιού.
 - Πόσα μόρια DNA φέρει το παιδί αυτό σ' ένα μεταφασικό σωματικό του κύτταρο;
 - Για κάθε γονέα και για κάθε γνώρισμα χωριστά να γραφεί η σύσταση των φυσιολογικών γαμετών που παράγει, καθώς κι αυτών από ανώμαλη 1^η και ανώμαλη 2^η μειωτική.
 - Η κυρία κυοφορεί 2^ο παιδί το οποίο είναι αγόρι. Ποια η πιθανότητα να πάσχει τόσο από ομοκυστινουρία όσο και από αχρωματοψία;
 - Προκειμένου να διαγνωστεί η έλλειψη του σχετικού ενζύμου του υπεύθυνου για την ομοκυστινουρία πρέπει να περιμένουμε μέχρι τη γέννηση του παιδιού αφού το σχετικό γονίδιο εκφράζεται μετά την γέννηση. Το φυσιολογικό γονίδιο (K) του ενζύμου κόβεται στο εσωτερικό του σε 3 θέσεις με την περιοριστική ενδονουκλεάση PstI δίνοντας 2 τμήματα μήκους 1000 και 2000 ζευγών βάσεων. Στο μεταλλαγμένο (κ) η μετάλλαξη μετατρέπει το 31^ο κωδικόνιο σε πρόωρο λήξης της μετάφρασης ενώ στο φυσιολογικό γονίδιο κωδικοποιείται βαλίνη στην αντίστοιχη θέση. Επίσης αναιρείται η μεσαία θέση κοπής της PstI στο εσωτερικό του γονιδίου.
- Εξηγήστε το είδος της γονιδιακής μετάλλαξης μίας βάσης που συνέβη. (Δίνονται τα κωδικόνια της βαλίνης GUA, GUU, GUC, GUG).
 - Εξηγήστε τις διαδικασίες που θα ακολουθήσουμε κατά την 11^η εβδομάδα της κύησης προκειμένου να διαπιστώσουμε αν το έμβρυο πάσχει από ομοκυστινουρία, εφόσον είναι γνωστό πως είναι δυνατή η κλωνοποίηση του γονιδίου με P.C.R.

ΘΕΜΑ Δ

- Φυσιολογικό γονίδιο έχει 100 κωδικόνια.
Μετάλλαγμα του Α έχει 10 επιπλέον κωδικόνια και 10 διαφορετικά του φυσιολογικού.
Άλλο μετάλλαγμα του Β έχει 20 επιπλέον κωδικόνια και 20 διαφορετικά του φυσιολογικού.
Τρίτο μετάλλαγμα του φυσιολογικού έχει επίσης 20 επιπλέον κωδικόνια και 30 διαφορετικά απ' αυτό και ακόμη έχει ως 100^ο αμινοξύ μεθειονίνη.
Τι είδους μετάλλαξη συνέβη κατά περίπτωση και ποια τα πιθανά αμινοξέα της 100^{ης} θέσης για κάθε μετάλλαγμα;
- Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο που παρουσιάζει την κληρονομηση της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας και της αιμορροφιλίας Α στα μέλη μιας οικογένειας.



- Ποια η πιθανότητα ο Γιώργος να πάσχει και από τις δύο ασθένειες;
- Αν ο Γιώργος πάσχει μόνο από αιμορροφιλία Α ποια η πιθανότητα το επόμενο παιδί των 16,17 να γεννηθεί απολύτως υγιές;

- γ. Από τι πάσχει η Σούλα, ποιος ο γονότυπός της και ποια τα γεγονότα που εξηγούν τον φαινότυπό της;
- δ. Θεωρώντας πως τα παθολογικά αλληλόμορφα (α) και (Γ) εκφράζονται μετά την γέννηση να αναφέρετε τις εξετάσεις που διενεργήθηκαν στην μητέρα της Σούλας κατά την 15^η εβδομάδα της κύησης προκειμένου να διαπιστωθεί από τι πάσχει η Σούλα.

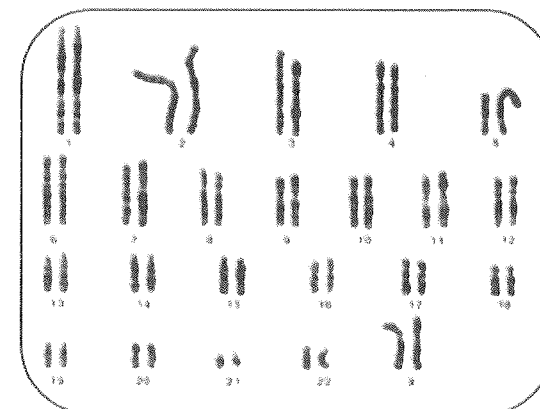
12 ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Μεταλλάξεις, Μενδελική κληρονομικότητα

ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την σωστή απάντηση.

- Σε περιοχές που ευδοκιμεί η ελονοσία:
 - Παρουσιάζονται αυξημένα ποσοστά πασχόντων από δρεπανοκυτταρική.
 - Παρουσιάζονται αυξημένα ποσοστά πασχόντων από β θαλασσαιμία.
 - Οι φορείς των παραπάνω αιμοσφαιρινοπαθειών έχουν πλεονέκτημα επιβίωσης και αναπαραγωγής έναντι των ομόζυγων για το φυσιολογικό γονίδιο της β αλυσίδας.
 - Όλα τα παραπάνω.
- Η φαινυλκετονοουρία και ο αλφισμός:
 - Είναι ασθένειες του μεταβολισμού.
 - Οφείλονται σε μειωμένη σύνθεση ή ενεργότητα ενζύμων.
 - Ακολουθούν αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.
 - Ισχύουν όλα τα παραπάνω.
- Ο παρακάτω καρυότυπος μπορεί να ανήκει σε άτομο:



- Θηλυκό φυσιολογικό.
- Θηλυκό με σύνδρομο Down.

3. Σε αντίγραφο του ίδιου αρχικού γονιδίου που διαθέτει 100 κωδικόνια συνέβησαν:
- μετάλλαξη αντικατάστασης μιας βάσης στο 40^ο κωδικόνιο.
 - μετάλλαξη προσθήκης μιας βάσης στο 40^ο κωδικόνιο.
 - μετάλλαξη έλλειψης μιας βάσης στο 40^ο κωδικόνιο.
 - μετάλλαξη προσθήκης δύο συνεχόμενων βάσεων στο 40^ο κωδικόνιο.
- Περιγράψτε τις πιθανές επιπτώσεις που θα υπάρχουν στο πεπτιδικό προϊόν κατά περίπτωση.
4. Να αναφέρετε:
- Ποιες παθολογικές καταστάσεις γνωρίζετε οι οποίες οδηγούν σε διανοητική καθυστέρηση.
 - Ποιες παθολογικές καταστάσεις σχετίζονται με έλλειψη τμήματος χρωμοσώματος που περιέχει γονίδιο ή γονίδια.
 - Ποιους φαινότυπους γνωρίζετε οι οποίοι σχετίζονται με πολλαπλά αλληλόμορφα ενός γονιδίου.

ΘΕΜΑ Γ

1. Κύριος με μερική αχρωματοψία και κυρία με φυσιολογική όραση αποκτούν παιδί με σύνδρομο Klinefelter και αχρωματοψία.
Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς που οδήγησαν στην γέννηση του παραπάνω απογόνου.
2. Δίνεται αλληλουχία αμινοξέων μιας περιοχής πρωτεΐνης που κωδικοποιείται από ένα φυσιολογικό γονίδιο Φ καθώς και οι αντίστοιχες περιοχές των πολυπεπτιδικών αλυσίδων μεταλλαγμάτων του παραπάνω γονιδίου Α, Β, Γ, Δ, Ε, Ζ.

Φ $\text{H}_2\text{N} \dots \text{---Glu---Cys---Val---Lys---Trp---Ile---Asp---} \dots \text{COOH}$

Α $\text{H}_2\text{N} \dots \text{---Glu---Leu---COOH}$

Β $\text{H}_2\text{N} \dots \text{---Glu---Cys---Val---Asn---Gly---COOH}$

Γ $\text{H}_2\text{N} \dots \text{---Ala---Met---Cys---Glu---Met---Asp---Arg---COOH}$

Δ $\text{H}_2\text{N} \dots \text{---Glu---Cys---Val---Thr---Met---Asp---Arg---COOH}$

Ε $\text{H}_2\text{N} \dots \text{---Glu---Ser---Cys---Glu---Met---Ile---Asp---} \dots \text{COOH}$

Ζ $\text{H}_2\text{N} \dots \text{---Glu---Cys---Pro---Phe---His---Ile---Asp---} \dots \text{COOH}$

Να εντοπιστούν τα είδη των μεταλλάξεων που οδήγησαν στις αλληλουχίες αμινοξέων των αλυσίδων Α, Β, Γ, Δ, Ε, Ζ.

ΘΕΜΑ Δ

Το γονίδιο (Κ) στον άνθρωπο είναι υπεύθυνο για την σωστή ανάπτυξη του κοχλίου του αυτιού στον οποίο εντοπίζεται το υποδεκτικό όργανο της ακοής, ενώ το αλληλόμορφο του δεν παράγει κανονικό κοχλία.

Το γονίδιο (Α) απ' την άλλη είναι υπεύθυνο για την σωστή ανάπτυξη του ακουστικού νεύρου (κοχλιακού), το οποίο μεταφέρει τις σχετικές νευρικές ώσεις στο κέντρο της ακοής στον κροταφικό λοβό του εγκεφάλου.

Και τα δύο γνωρίσματα πρέπει να έχουν φυσιολογικό φαινότυπο προκειμένου ένα άτομο να ακούει.

Επίσης τα γνωρίσματα είναι ανεξάρτητα και η σχέση επικράτειας – υποτέλειας των αλληλομόρφων τους θεωρήστε πως δεν είναι γνωστή.

Κωφοί γονείς ενημερώθηκαν από τον γενετιστή τους ότι αποκλείεται να αποκτήσουν κωφό παιδί. Όντως απέκτησαν υγιές αγόρι. Στο αγόρι αυτό διενεργήθηκε έλεγχος με ανιχνευτές που συνδέονται μόνο με τα παθολογικά αλληλόμορφα.

Εξηγήστε την συμπεριφορά των αλληλομόρφων καθώς και του γονότυπους των γονέων και του παιδιού κατά περίπτωση αν στο γονότυπο του παιδιού εντοπίστηκαν:

- και τα δύο παθολογικά αλληλόμορφα
- μόνο το παθολογικό αλληλόμορφο για τον κοχλία που έλαβε από την μητέρα του.

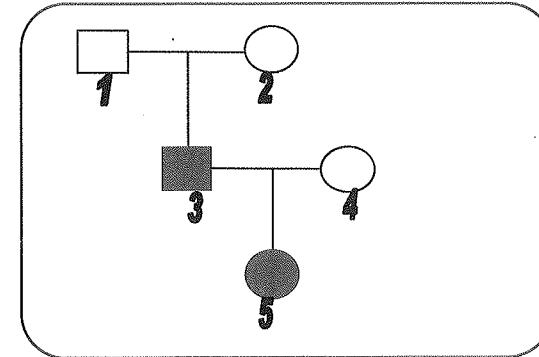
13 ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Γενικό

ΘΕΜΑ Α

1. Σε σωματικό κύτταρο ενός άντρα υπάρχει μεγαλύτερη ποσότητα DNA μητρικής παρά πατρικής προέλευσης λόγω:
 - α) Μητρικής προέλευσης μιτοχονδριακού DNA.
 - β) Το X είναι μεγαλύτερο του Y χρωμοσώματος.
 - γ) Όλα τα παραπάνω.
 - δ) Τίποτα από τα παραπάνω.
2. Κοινό σημείο της DNA & RNA πολυμεράσης είναι ότι:
 - α) Διορθώνουν λάθη.
 - β) Αποτελούνται από νουκλεοτίδια.
 - γ) Επιτρέπουν την ανάπτυξη 3'-5' φωσφοδιεστερικού δεσμού.
 - δ) Όλα τα παραπάνω.
3. Η παρακάτω αλληλουχία mRNA χρησιμεύει ως καλούπι για την σύνθεση cDNA στα πλαίσια της κατασκευής αντίστοιχης βιβλιοθήκης.
 CCUUAAGAUGCGAUGGACCUGAGCUGAAUUC
 - α) Για το υβριδικό μόριο mRNA-cDNA ισχύει πως $A+T=50\%$ βάσεων.
 - β) Το αντικωδικόνιο του 3^{ου} tRNA που μετέχει κατά την μετάφραση ίσως είναι το 3' GAC 5'.
 - γ) Το δίκλωνο DNA που προκύπτει κόβεται σε 2 θέσεις με την EcoRI.
 - δ) Ισχύουν όλα τα παραπάνω.
4. Υγιείς γονείς αποκτούν γιο με Klinefelter και χρωμοσωμικά υγιή κόρη που και οι δύο πάσχουν από μονογονιδιακή ασθένεια.
 - α) Το γνώρισμα της ασθένειας είναι φυλοσύνδετο υποτελές.
 - β) Η χρωμοσωμική ανωμαλία του γιου μπορεί να οφείλεται στο ωάριο.
 - γ) Η πιθανότητα το ζευγάρι να αποκτήσει παιδί φορέα της ασθένειας είναι 1/4.
 - δ) Όλα τα παραπάνω μπορούν να ισχύουν.

5. Στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο μοριακός έλεγχος έδειξε ότι ανάμεσα στα υγιή άτομα 1,2,4, μόνο το 2 είναι φορέας της ασθένειας ενώ το 5 είναι στείρο.



- α) Το γνώρισμα είναι αυτοσωμικό υποτελές
- β) Στον καρυότυπο του 5 απεικονίζονται 45 αυτοσωμικά χρωμοσώματα.
- γ) Στη δημιουργία του 5 μετείχε φυσιολογικός χρωμοσωμικά γαμέτης του 3 με το γονίδιο της ασθένειας.
- δ) Όλα τα παραπάνω

ΘΕΜΑ Β

1. Να εξηγήσετε τις λειτουργίες του ενζύμου DNA πολυμεράσης κατά την αντιγραφή του DNA.
 Μονάδες 5
2. Κατασκευάζουμε cDNA βιβλιοθήκες παγκρεατικού και μυϊκού κυττάρου.
 - I. Τι περιέχει μια cDNA βιβλιοθήκη;
 - II. Ποιες αλληλουχίες DNA που υπάρχουν στον πυρήνα των παραπάνω κυττάρων δεν εκπροσωπούνται στις αντίστοιχες cDNA βιβλιοθήκες τους; (Αναφορά)
 - III. Σε ποια από τις δύο θα έχει κλωνοποιηθεί το γονίδιο της προϊνσουλίνης; (Εξηγήστε με βάση το 1^ο επίπεδο ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης στους ευκαρυωτικούς.
 Μονάδες 2+2+6
3. Έχουμε 3 μεταλλαγμένα στελέχη E.coli που έχουν υποστεί μεταλλάξεις σε περιοχές του οπερονίου της λακτόζης.
 Το 1^ο σε περιοχή του υποκινητή του ρυθμιστικού γονιδίου που καθιστά αδύνατη τη σύνδεση της RNA πολυμεράσης.

Το 2^ο σε περιοχή του υποκινητή των 3 δομικών γονιδίων με ανάλογες επιπτώσεις.

Το 3^ο υπέστη αντικατάσταση βάσης στο κωδικόνιο έναρξης του 3^{ου} ενζύμου.

Εξηγήστε πόσα και ποια είδη πρωτεϊνών παράγονται από το οπερόνιο σε κάθε στέλεχος όταν υπάρχει μόνο λακτόζη ως τροφή καθώς και ποιο ή ποια θα επιβιώσουν στο αντίστοιχο περιβάλλον τροφής;

Μονάδες 10

ΘΕΜΑ Γ

1. Διασταυρώσαμε 2 δροσόφιλες γκρι σώματος και λάβαμε 150 θηλυκά γκρι σώματος, 50 θηλυκά μαύρου σώματος, 75 αρσενικά γκρι σώματος και 25 αρσενικά μαύρου σώματος.

- I. Ποια η σχέση των αλληλομόρφων για το χρώμα ;(Εξηγήστε)
- II. Μπορεί το χρώμα να οφείλεται σε φυλοσύνδετο γνώρισμα αν το φύλο στη δροσόφιλα καθορίζεται όπως στον άνθρωπο;(Εξηγήστε)
- III. Πού μπορεί να οφείλεται η αριθμητική διαφορά θηλυκών και αρσενικών απογόνων της διασταύρωσης ;

Μονάδες 3+3+4

2. ACCACCACCACCTCCTCCUCCU

Η παραπάνω αλληλουχία αποτελεί τμήμα ασυνεχούς θυγατρικού κλώνου, όπως αυτός συντίθεται κατά την αντιγραφή μορίου DNA, in vivo.

- I. Να αιτιολογήσετε τα άκρα (5', 3') και να αναφέρετε ως προς τα παραπάνω άκρα την μεριά της θέσης έναρξης της αντιγραφής καθώς και την φορά της DNA ελικάσης.
- II. Ο παραπάνω κλώνος είναι ο μη κωδικός, περιοχής συνεχούς γονιδίου του οποίου η έκφραση παράγει για την αντίστοιχη περιοχή την ακόλουθη αλληλουχία αμινοξέων.



Μετάλλαξη προσθήκης μιας βάσης πριν τα ορατά κωδικόνια αλλάζει την αλληλουχία αμινοξέων σε



Ποια η αλληλουχία κωδικονίων των mRNA που αντιστοιχούν στα παραπάνω αμινοξέα πριν και μετά την μετάλλαξη προσθήκης; (Εξηγήστε)

III. Ποια η αλληλουχία αμινοξέων του αντίστοιχου τμήματος μετά από έλ-
λειψη της επισημασμένης Δ; (Αναφορά)

Μονάδες 6+6+3

ΘΕΜΑ Δ

Δίνεται το παρακάτω δίκλωνο μόριο βακτηριακού DNA, που κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο το οποίο λειτουργεί ως ένζυμο. Στο μόριο αυτό συμβαίνει μετάλλαξη προσθήκης τριών (3) διαδοχικών νουκλεοτιδίων (5' -GAT-3').



1. Αν η προσθήκη συμβεί στη θέση X, να εξηγήσετε ποιες θα είναι οι συνέπειες: στη δομή του ενζύμου (μονάδες 5) και στη λειτουργικότητα του ενζύμου. (μονάδες 2)

Μονάδες 7

2. Αν η προσθήκη συμβεί στη θέση Y, να εξηγήσετε ποιες θα είναι οι συνέπειες στη δομή του ενζύμου. (μονάδες 5)
Η παραπάνω μετάλλαξη έχει ελάχιστη επίδραση στη λειτουργικότητα του ενζύμου. Πώς χαρακτηρίζεται αυτή η μετάλλαξη ; (μονάδες 2)
Να εξηγήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 2)

Μονάδες 9

3. Σε δύο άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Klinefelter έγινε ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA των φυλετικών χρωμοσωμάτων τους. Στο πρώτο άτομο η ανάλυση έδειξε τρεις διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων DNA.
Στο δεύτερο άτομο η ανάλυση έδειξε δύο πανομοιότυπες και μία διαφορετική αλληλουχία βάσεων DNA.
Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους γεννήθηκαν τα άτομα αυτά από φυσιολογικούς γονείς.

(θέμα επαναληπτικών πανελληνίων)

Μονάδες 9

14 ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Γενικό

ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την σωστή απάντηση.

- Απομονώσαμε πλασμίδιο από το κυτταρόπλασμα του E.coli. Το πλασμίδιο αυτό:
 - κόβεται σε μία υποχρεωτικά θέση από την EcoRI.
 - φέρει μία θέση έναρξης αντιγραφής.
 - μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως φορέας στην δημιουργία διαγονιδιακών φυτών.
 - όλα τα παραπάνω.
- Η RNA πολυμεράση:
 - συναντάται στον πυρήνα, στο κυτταρόπλασμα, στα μιτοχόνδρια και στους χλωροπλάστες ενός ηπατικού κυττάρου.
 - μεταγράφει τον ίδιο κλώνο DNA για όλα τα γονίδια ενός ινιδίου χρωματίνης.
 - έχει τρία είδη στους ευκαρυωτικούς.
 - όλα τα παραπάνω.
- Δίνεται η παρακάτω αλληλουχία κωδικονίων κωδικού κλώνου γονιδίου.
 5' ATG TCC A₁GA CCT GAG C₂AA TAG 3'
 Προσθήκη της τριάδας 5'GAT 3' στη θέση 1 ή στη θέση 2 θα προκαλέσει:
 - αύξηση του αριθμού των αμινοξέων κατά ένα και στις δύο περιπτώσεις.
 - αύξηση των αμινοξέων κατά ένα στην 1^η και ίδιο αριθμό αμινοξέων στην 2^η.
 - μείωση του αριθμού αμινοξέων κατά 3 στην 1^η και ίδιος αριθμός αμινοξέων με το αρχικό προϊόν στην 2^η.
 - θα είναι ουδέτερη μετάλλαξη και στις δύο περιπτώσεις.
- Δημιουργήσαμε δύο διαγονιδιακά πρόβατα που ενσωμάτωσαν το γονίδιο της AAT σε ένα χρωμόσωμα του ζεύγους 5 το αρσενικό και σε ένα χρωμόσωμα του ζεύγους 7 το θηλυκό. Το φύλο στα πρόβατα καθορίζεται όπως

στον άνθρωπο. Το ποσοστό των απογόνων τους, (αν τα διασταυρώσουμε), που θα παράγουν την πρωτεΐνη θα είναι:

- α) Το 1/4 β) Το 1/8 γ) Τα 3/4 δ) Τα 3/8

- Ένας υγιής άνθρωπος φέρει σ' ένα μεταφασικό σωματικό του κύτταρο:
 - 4 γονίδια για την παραγωγή της HbA αιμοσφαιρίνης του.
 - 6 γονίδια για την παραγωγή της HbA αιμοσφαιρίνης του.
 - 10 γονίδια για την παραγωγή όλων των φυσιολογικών αιμοσφαιρινών του.
 - 20 γονίδια για την παραγωγή όλων των φυσιολογικών αιμοσφαιρινών του.

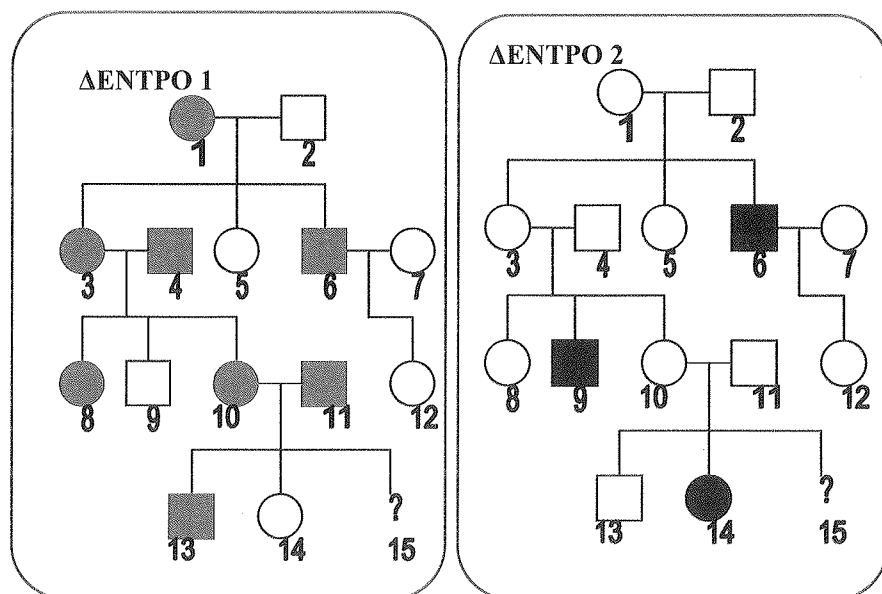
Μονάδες 25

ΘΕΜΑ Β

- Να περιγράψετε την διαδικασία της μεταγραφής ενός γονιδίου στον πυρήνα ενός ευκαρυωτικού κυττάρου.
(5 μονάδες)
- Να αναφέρετε τι προκύπτει από την παραπάνω διαδικασία σ' ένα δικό σας κύτταρο καθώς και στο E.coli.
(5 μονάδες)
- Ποια από τα προϊόντα του σκέλους 2 διαφέρουν ανάμεσα σ' ένα παγκρεατικό και ένα μυϊκό σας κύτταρο και ποιο επίπεδο ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης σχετίζεται με την εν λόγω διαφορά και πώς;
(5 μονάδες)
- Από διασταύρωση δύο ετερόζυγων φυτών, για δύο ανεξάρτητους και μονογονιδιακούς χαρακτήρες, λάβαμε 6 φαινότυπους απογόνων σε συνολικό αριθμό 160 φυτών. (Τα αλληλόμορφα που ελέγχουν κάθε ιδιότητα είναι 2). Από αυτά 61 είχαν ψηλό βλαστό και ελλειψοειδή (οβάλ) φύλλα, 29 είχαν ψηλό βλαστό και στρόγγυλα φύλλα, ενώ 10 είχαν κοντό βλαστό και επιμήκη φύλλα.
Να βρεθούν οι γονότυποι των γονικών φυτών, η σχέση των αλληλομόρφων και η Φαινοτυπική Αναλογία της παραπάνω διασταύρωσης και να αποδοθούν οι πιθανοί προβλεπόμενοι αριθμοί για τους υπόλοιπους φαινότυπους απογόνων φυτών.
(10 μονάδες)

ΘΕΜΑ Γ

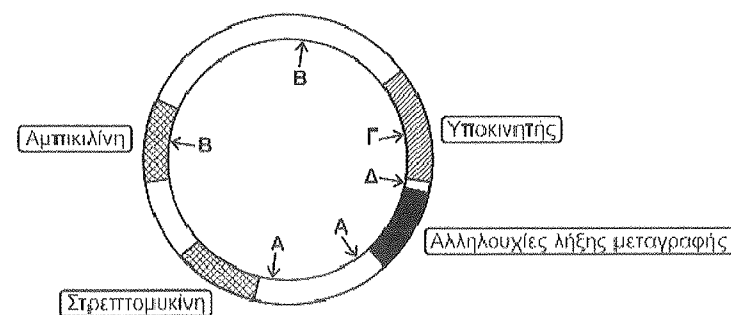
Στα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα παρουσιάζονται η κληρονομία μιας αυτοσωμικής και μιας φυλοσύνδετης ασθένειας στην ίδια οικογένεια. Το άτομο 14 πάσχει από αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία και ο φαινότυπός του για το φυλοσύνδετο γνώρισμα δεν είναι ο προβλεπόμενος.



1. Να αιτιολογήσετε σε ποιο απ' τα δύο παρουσιάζεται η κληρονομία κάθε ασθένειας και να βρείτε την σχέση των αλληλομόρφων για κάθε γνώρισμα. (6 μονάδες)
2. Να βρείτε τους γονοτύπους των μελών της οικογένειας 1-13 και για τα δύο γνωρίσματα. (8 μονάδες)
3. Να εξηγήσετε την χρωμοσωμική ανωμαλία από την οποία πιθανότατα πάσχει το άτομο 14 και τους πιθανούς τρόπους με τους οποίους αυτή προέκυψε. (6 μονάδες)
4. Ποια η πιθανότητα το άτομο 15 να είναι αρσενικό και να πάσχει και από τις δύο ασθένειες; (5 μονάδες)

ΘΕΜΑ Δ

Στην Εικόνα 1 δίνεται ένα πλασμίδιο που φέρει γονίδια ανθεκτικότητας στα αντιβιοτικά αμπικιλίνη και στρεπτομυκίνη, έναν υποκινητή και αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής. Στις θέσεις Α, Β, Γ και Δ βρίσκονται αλληλουχίες, οι οποίες αναγνωρίζονται από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες α, β, γ και δ αντίστοιχα. Το πλασμίδιο αυτό το χρησιμοποιούμε ως φορέα για την κλωνοποίηση ενός ανθρώπινου συνεχούς γονιδίου με σκοπό να παράγουμε ένα ολιγοπεπτίδιο σε καλλιέργειες in vitro. Στα βακτήρια που θα χρησιμοποιηθούν για τον μετασχηματισμό περιέχονται όλοι οι μεταγραφικοί παράγοντες που απαιτούνται για τη μεταγραφή και δεν περιέχονται πλασμίδια.



Εικόνα 1

1. Ποια από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες α, β, γ ή δ είναι η κατάλληλη για τη χρήση του πλασμιδίου αυτού ως φορέα κλωνοποίησης; (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)
Μονάδες 4
 2. Με ποιον τρόπο μπορούμε να επιλέξουμε τους βακτηριακούς κλώνους που έχουν προσλάβει πλασμίδιο (ανασυνδυασμένο ή μη) από τους κλώνους που δεν έχουν προσλάβει πλασμίδιο; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
Μονάδες 3
- Στην Εικόνα 2 δίνεται τμήμα DNA το οποίο περιέχει το συνεχές ανθρώπινο γονίδιο που επιθυμούμε να εισαγάγουμε στο πλασμίδιο της Εικόνας 1.

Αλυσίδα I OH-GCCAATATTTAAATGAGCATGCCGTAGGAATATTCGG
Αλυσίδα II CGGTTATAATTTACTCGTA CGGCATCCT TATAAGCC

Εικόνα 2

3. Να εντοπίσετε την κωδική αλυσίδα του γονιδίου της **Εικόνας 2**. (μονάδα 1)
Να γράψετε το mRNA και να σημειώσετε τον προσανατολισμό του. (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Μονάδες 7

4. Σύμφωνα με την **Εικόνα 2**, να γράψετε την αλληλουχία μήκους έξι ζευγών βάσεων που αναγνωρίζει η περιοριστική ενδονουκλεάση, την οποία προσδιορίσατε στο ερώτημα Δ1, για την κλωνοποίηση του γονιδίου.

Μονάδες 5

5. Να εξηγήσετε γιατί η κλωνοποίηση του γονιδίου της **Εικόνας 2** στο πλασμίδιο της Εικόνας 1 μπορεί να οδηγήσει:
- στη δημιουργία βακτηριακών κλώνων που παράγουν το oligοπεπτιδίο και
 - στη δημιουργία βακτηριακών κλώνων που δεν παράγουν το oligο- πεπτιδίο παρόλο που περιέχουν το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο.
- (Θέμα επαναληπτικών πανελληνίων)

Μονάδες 6

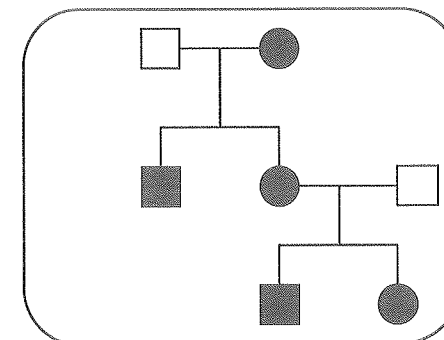
15 ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Γενικό

ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την σωστή απάντηση.

- Σωματικό κύτταρο στην αρχή της μεσόφασης και κύτταρο 1^{ης} μειωτικής διαίρεσης έχουν:
 - Τον ίδιο αριθμό χρωμοσωμάτων.
 - Τον ίδιο αριθμό μορίων DNA.
 - Τα ίδια αλληλόμορφα γονίδια.
 - Σωστά είναι τα α και β.
- Η ΑΑΤ παράγεται σήμερα:
 - Από εκχύλιση ιστών παγκρέατος χοίρων και βοοειδών.
 - Από γενετικά τροποποιημένα βακτήρια.
 - Από διαγονιδιακά ζώα.
 - Από διαγονιδιακά φυτά.
- Ένα mRNA του E coli:
 - Έχει μια αλληλουχία αναγνώρισης ριβοσώματος στην 3' αμετάφραστη περιοχή του.
 - Θα υποστεί ωρίμανση πριν ξεκινήσει η μετάφρασή του.
 - Μπορεί να έχει 3 κωδικόνια έναρξης και 3 κωδικόνια λήξης της μετάφρασης.
 - Σωστά είναι τα α και γ.
- Στο διπλανό γενεαλογικό δέντρο μπορεί να απεικονίζεται:
 - κληρονόμηση φυλοσύνδετης υποτελούς ασθένειας.
 - κληρονόμηση μιτοχονδριακής ασθένειας.



- γ) κληρονόμενη οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας.
 δ) Σωστά είναι τα β και γ

5. Η β θαλασσαιμία:

- α) Προκαλείται από ετερόζυγη κατάσταση υποτελούς αυτοσωμικού γονιδίου.
 β) Σε άτομο που πάσχει με έλεγχο αιμοσφαιρινών θα βλέπαμε παρουσία HbA και αυξημένη συγκέντρωση HbA₂.
 γ) Ελέγχεται από πολλαπλά αλληλόμορφα.
 δ) Ισχύουν όλα τα παραπάνω.

ΘΕΜΑ Β

- Απομονώσαμε το mRNA του οπερονίου της λακτόξης και βρήκαμε ότι ο αριθμός των νουκλεοτιδίων του είναι 1500. Ταυτόχρονα ο αριθμός των αμινοξέων των τριών ενζύμων υπολογίστηκε σε 100, 120 και 130 αντίστοιχα. Εξηγήστε γιατί ο αριθμός των αμινοξέων των τριών ενζύμων δεν είναι 500.
- Κλωνοποιούμε αρσενικό πρόβατο με τη μέθοδο που εφαρμόστηκε στη Dolly. Αφού γεννηθεί ο κλώνος απομονώνουμε το συνολικό DNA ενός σωματικού κυττάρου του και το συγκρίνουμε με αυτό του αρχικού προβάτου από το οποίο δημιουργήθηκε ο κλώνος. Παρατηρούμε διαφορές. Εξηγήστε πού οφείλονται αφού περιγράψετε την διαδικασία κλωνοποίησης.
- Φυσιολογικό γονίδιο έχει 100 κωδικόνια. Να εξηγήσετε αν οι παρακάτω εκφράσεις που αφορούν μεταλλάξεις του μπορούν να ισχύουν.
 - Μετάλλαξη (+) προσθήκης μιας βάσης στο 31^ο κωδικόνιο μπορεί να οδηγήσει σε ανάγνωση του 101^{ου} ως λήξης.
 - Μετάλλαξη (-) έλλειψης μιας βάσης στο 32^ο κωδικόνιο μπορεί να οδηγήσει σε ανάγνωση του 99^{ου} ως λήξης.
 - Μετάλλαγμα προσθήκης μιας βάσης στο 31^ο και άλλο μετάλλαγμα έλλειψης μιας βάσης από το 31^ο μπορούν να έχουν το ίδιο αριθμητικά κωδικόνιο λήξης.
 - Αν μετάλλαξη προσθήκης μιας βάσης στο 31^ο οδηγεί σε ανάγνωση του 102^{ου} κωδικονίου ως λήξης τότε έλλειψη μιας βάσης από το 32^ο μπορεί να οδηγήσει σε ανάγνωση του 101^{ου} κωδικονίου ως λήξης.

- ε) Αν προσθήκη μιας βάσης στο 31^ο οδηγεί σε ανάγνωση του 102^{ου} κωδικονίου ως λήξης τότε έλλειψη δύο βάσεων από το 32^ο οδηγεί σε ανάγνωση του 101^{ου} κωδικονίου ως λήξης.

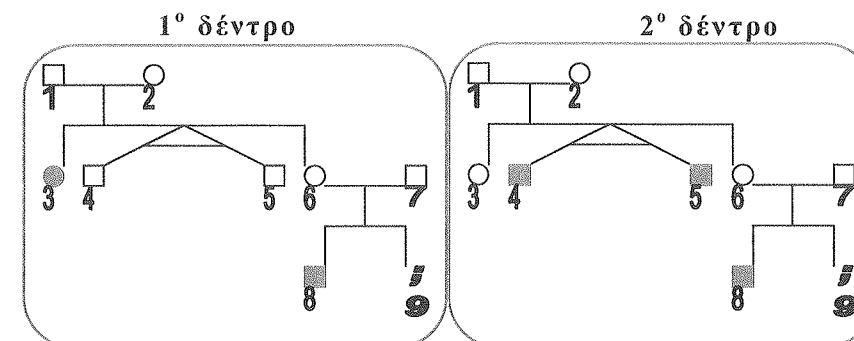
ΘΕΜΑ Γ

- Επειτα από ανάλυση του ποσοστού βάσεων που έγινε στο γενετικό υλικό ενός οργανισμού βρέθηκαν:
 A=22%, C=28%, G=22%, T=28%
 Για την υδρόλυση του μορίου χρειάστηκαν 3000 μόρια νερού ενώ οι γουανίνες του μετρήθηκαν και είναι 660.
 Για τι οργανισμό πρόκειται και ποια η μορφή του γενετικού του υλικού; (Αιτιολογήστε)
- Τμήμα βακτηριακού DNA παρουσιάζεται παρακάτω.



- Στα παραπάνω γονίδια να δειχθούν οι μεταγραφόμενοι κλώνοι. Αιτιολογήστε.
- Να γραφούν τα mRNA που προκύπτουν, ο αριθμός των κωδικονίων τους, ο αριθμός των αμινοξέων των πρωτεϊνών, των tRNA μορίων που χρησιμοποιήθηκαν, καθώς και των πεπτιδικών δεσμών.
- Στο γονίδιο 1 αν συμβεί μετάλλαξη μιας βάσης μπορεί να αυξήσει το προϊόν του κατά 2 αμινοξέα χωρίς να θιγούν τα προηγούμενα.
 Βρείτε το είδος της μετάλλαξης.

ΘΕΜΑ Δ



1. Στα παραπάνω γενεαλογικά δέντρα εμφανίζεται η κληρονόμηση μιας φυλοσύνδετης και μιας αυτοσωμικής ασθένειας στην ίδια οικογένεια. Να αιτιολογηθεί σε ποιο παρουσιάζεται η κληρονόμηση κάθε ασθένειας.

2. Να βρεθούν και να καταγραφούν οι πιθανοί γονότυποι των ατόμων 1 έως 8 και για τα δύο γνωρίσματα ταυτόχρονα και να αποδοθούν οι σχετικές πιθανότητες για το καθένα.

Να εκτελεσθούν οι αντίστοιχες διασταυρώσεις διυβριδισμού 1x2 και 6x7 και να εντοπισθεί η πιθανότητα το άτομο 9 να είναι θηλυκό και ετερόζυγο και για τα δύο γνωρίσματα.

16 ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Γενικό

ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την σωστή απάντηση.

1. Εφόσον στον καρυότυπο του καλαμποκιού απεικονίζονται 20 χρωμοσώματα:
- α) Ένα σωματικό του κύτταρο έχει 18 αυτοσωμικά και 2 φυλετικά χρωμοσώματα
 - β) Ένας γαμέτης του έχει 9 αυτοσωμικά και 1 φυλετικό χρωμόσωμα.
 - γ) Ένα γεννητικό του κύτταρο έχει 10 χρωμοσώματα
 - δ) Όλα τα παραπάνω.

(5 μονάδες)

2. Ένα mRNA μόριο που εντοπίστηκε στο κυτταρόπλασμα του E.coli
- α) μεταφράζεται υποχρεωτικά αφού ολοκληρωθεί η σύνθεσή του με μεταγραφή.
 - β) φέρει εσώνια και εξώνια.
 - γ) φέρει υποχρεωτικά ένα κωδικόνιο έναρξης και ένα κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης.
 - δ) τίποτα από τα παραπάνω.

(5 μονάδες)

3. Κατά την παραγωγή της ανθρώπινης A₁-αντιθρυψίνης από πρόβατα δεν απαιτείται
- α) η απομόνωση του φυσιολογικού γονιδίου από cDNA βιβλιοθήκη παγκρεατικού κυττάρου
 - β) η εισαγωγή του με μικροέγχυση σε ωάρια προβάτων
 - γ) η κλωνοποίηση των έντονα παραγωγικών για την πρωτεΐνη διαγονιδιακών ζώων.
 - δ) όλα τα παραπάνω.

(5 μονάδες)

4. Γνωρίζοντας την αλληλουχία αμινοξέων ενός τμήματος μιας φυσιολογικής πρωτεΐνης δεν μπορούμε να ξέρουμε την αλληλουχία βάσεων του αντίστοιχου τμήματος του γονιδίου που την κωδικοποιεί γιατί:
- ο γενετικός κώδικας είναι εκφυλισμένος.
 - το γονίδιο φέρει και (5',3')αμετάφραστες περιοχές
 - το κωδικόνιο λήξης δεν κωδικοποιεί αμινοξύ.
 - το γονίδιο μπορεί να υπέστη μετάλλαξη.

(5 μονάδες)

5. Το ρετινοβλάστωμα:
- οφείλεται σε έλλειψη ενζύμων που διορθώνουν μεταλλάξεις.
 - είναι αυτόματη μετάλλαξη
 - κληρονομείται μεντελικά
 - είναι καρκίνος του αμφιβληστροειδούς
 - δεν ισχύει τίποτα από τα παραπάνω.

(5 μονάδες)

ΘΕΜΑ Β

1. Μιτοχονδριακό DNA έχει μήκος 20000 ζεύγη βάσεων. Το συνδεδεμένο DNA μεταξύ διαδοχικών νουκλεοσωμάτων στον ευκαρυωτικό οργανισμό έχει μήκος 54 ζεύγη βάσεων. Πόσα νουκλεοσώματα υπάρχουν;

(5 μονάδες)

2. α) Τι μέσου μήκους τμήματα DNA προκύπτουν από την κοπή τυχαίου μορίου με την EcoRI και τι από την κοπή του με την HpaII (κόβει όταν συναντά 5'CCGG 3' ανάμεσα στο C και C).

(5 μονάδες)

- β) Κατασκευάζουμε γονιδιωματική βιβλιοθήκη μυϊκού κυττάρου και προκύπτουν 5000 κλώνοι. Κατασκευάζουμε επίσης γονιδιωματική βιβλιοθήκη παγκρεατικού κυττάρου και προκύπτουν 15000 κλώνοι. Πού οφείλεται η διαφορά;

(5 μονάδες)

3. Μεταλλάξεις σε σωματικά κύτταρα είναι κληρονομήσιμες; Γιατί συνήθως δεν έχουν επιπτώσεις στο φαινότυπο; Πότε έχουν;

(5 μονάδες)

4. Να αναφέρετε ποιους τρόπους εισαγωγής ξένου DNA σε ευκαρυωτικά κύτταρα γνωρίζετε.

(5 μονάδες)

ΘΕΜΑ Γ

(Το ακόλουθο σενάριο είναι φανταστικό)

Πρόσφατα η διεθνής Ολυμπιακή επιτροπή ανακοίνωσε την λήψη μέτρων **ελέγχου γενετικού αντιντόπινγκ** αθλητών μετά την αποκάλυψη δύο σχετικών κρουσμάτων.

Το ένα αφορούσε αθλητή **A** στον οποίο εντοπίστηκε γονίδιο μυοσφαιρίνης άλλου πρωτεύοντος, του γένους (gorilla), σε όλα τα δείγματα σωματικών κυττάρων του που είχαν ληφθεί.

Το άλλο αφορούσε ποδηλάτη **B** ο οποίος είχε αυξημένα επίπεδα της ορμόνης ερυθροποιητίνης χωρίς να έχει λάβει σχετικά σκευάσματα. Σε ορισμένα σωματικά του κύτταρα εντοπίστηκε διπλασιασμένη μια περιοχή του χρωμοσώματος που είχε το σχετικό γονίδιο.

1. Να αναφέρετε τους πιθανούς τρόπους με τους οποίους εντοπίστηκε η ιδιαιτερότητα στον αθλητή **A** και να περιγράψετε την διαδικασία που ακολουθήθηκε για τον εντοπισμό της ιδιαιτερότητας του ποδηλάτη **B**.

(10 μονάδες)

2. Ποιος από τους δύο αθλητές είναι βέβαιο ότι αποτελεί προϊόν γενετικού ντόπινγκ; (Αιτιολογήστε)

(5 μονάδες)

3. Να αναφέρετε τα στάδια που ακολουθήθηκαν για την δημιουργία του επιβεβαιωμένου ντοπαρισμένου αθλητή.

(5 μονάδες)

4. Ποιος από τους δύο αθλητές είναι δυνατόν να αποκτήσει απογόνους με το ίδιο χαρακτηριστικό και με τι πιθανότητα; (Αιτιολογήστε με σχετικές διασταυρώσεις)

(5 μονάδες)

ΘΕΜΑ Δ

Το είδος της ουράς στους ποντικούς ελέγχεται από δύο αλληλόμορφα που οδηγούν σε **ίσια** και **λυγιστή** ουρά αντίστοιχα.

Εκτελέστηκαν οι παρακάτω διασταυρώσεις μεταξύ ποντικών και πήραμε τα αναφερόμενα αποτελέσματα.

Γονείς		Απόγονοι	
θηλυκός	αρσενικός	θηλυκοί	αρσενικοί
1. Ίσια x	Ίσια →	Όλα ίσια	Όλα ίσια
2. Λυγιστή x	Λυγιστή →	>> λυγιστή	½ ίσια, ½ λυγιστή
3. Λυγιστή x	Ίσια →	>> λυγιστή	Όλα λυγιστή
4. Ίσια x	Λυγιστή →	>> λυγιστή	Όλα ίσια

1. Να βρείτε την σχέση των αλληλομόρφων (επικράτεια – υποτέλεια) καθώς και την φύση τους (αυτοσωμικό – φυλοσύνδετο). Να γράψετε τις σχετικές διασταυρώσεις.

(13 μονάδες)

2. Το χρώμα του τριχώματος επίσης θεωρήστε ότι ελέγχεται από αυτοσωμικό γονίδιο και μπορεί να έχει τις εκφράσεις (άσπρο – μαύρο – γκρι). Όταν διασταυρωθεί θηλυκός ποντικός απόγονος της 2. ο οποίος έχει γκρι τρίχωμα με αρσενικό που έχει λυγιστή ουρά και γκρι τρίχωμα ποιες οι αναμενόμενες φαινοτυπικές αναλογίες στους απογόνους τους; Να απαντήσετε αφού εκτελέσετε τις απαραίτητες διασταυρώσεις.

(12 μονάδες)

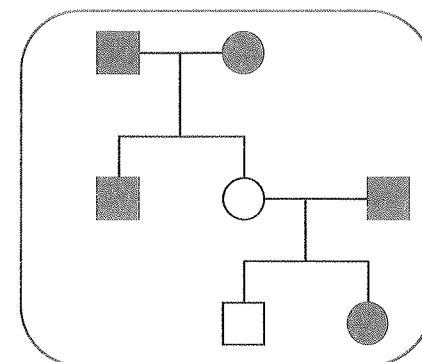
17 ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Γενικό

ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε τη σωστή απάντηση.

- Κύτταρο 1^{ης} μειωτικής διαίρεσης και κύτταρο 2^{ης} μειωτικής διαίρεσης έχουν:
 - Τον ίδιο αριθμό χρωμοσωμάτων.
 - Τα ίδια αλληλόμορφα γονίδια.
 - Τον ίδιο αριθμό μορίων DNA.
 - Σωστά είναι τα α και β.
- Η ιντερφερόνη γ παράγεται σήμερα:
 - Από εκχύλιση ιστών παγκρέατος χοίρων και βοοειδών.
 - Από γενετικά τροποποιημένα βακτήρια.
 - Από διαγονιδιακά ζώα.
 - Από διαγονιδιακά φυτά.
- Ένα tRNA του E coli:
 - Έχει μια αλληλουχία αναγνώρισης ριβοσώματος στην 3' αμετάφραστη περιοχή του.
 - Θα υποστεί ωρίμανση πριν ξεκινήσει η μετάφρασή του.
 - Μπορεί να έχει 3 κωδικόνια έναρξης και 3 κωδικόνια λήξης της μετάφρασης.
 - Συντίθεται με φορά 5' προς 3' κατά την μεταγραφή στο κυτταρόπλασμα.
- Στο διπλανό γενεαλογικό δέντρο μπορεί να απεικονίζεται:
 - κληρονόμηση φυλοσύνδετης υποτελούς ασθένειας.
 - κληρονόμηση μιτοχονδριακής ασθένειας.
 - κληρονόμηση οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας.
 - Σωστά είναι τα β και γ.



5. Η α θαλασσαιμία:

- Προκαλείται από ομόζυγη κατάσταση υποτελούς αυτοσωμικού γονιδίου.
- Σε άτομο φορέα με έλεγχο αιμοσφαιρινών θα βλέπαμε παρουσία HbA και αυξημένη συγκέντρωση HbA₂.
- Ισχύουν όλα τα παραπάνω.
- Δεν ισχύει τίποτα από τα παραπάνω.

ΘΕΜΑ Β

1. Να εξηγήσετε τους παρακάτω όρους:

νουκλεόσωμα, κυτταρική διαφοροποίηση, πολύσωμα, φυλοσύνδετα γονίδια, πρωτοογκογονίδια.

(10 μονάδες)

2. Σε έναν πλανήτη ανακαλύφθηκε ζωή της οποίας το DNA αποτελείται από 6 διαφορετικά νουκλεοτίδια που ανά δύο σχηματίζουν κωδικόνια. Αν δεν υπάρχει εκφυλισμός του εκεί γενετικού κώδικα, πόσα τα διαφορετικά αμινοξέα των εκεί πρωτεϊνών;

(5 μονάδες)

3. Ίσος αριθμός βακτηρίων του ίδιου στελέχους του E coli εμβολιάζεται σε διαφορετικά τρυβλία εργαστηριακής καλλιέργειας που διαφέρουν ως προς την πηγή C.

α) Αναφέρατε τους παράγοντες που καθορίζουν το ρυθμό ανάπτυξης ενός μικροβίου σε καλλιέργεια.

(2 μονάδες)

β) Αν οι παραπάνω καλλιέργειες είναι στερεές τι υλικά πρέπει να περιέχει το θρεπτικό υλικό και τι πρέπει να προσεχθεί πριν τον εμβολιασμό;

(3 μονάδες)

γ) Μετά από από παρέλευση κάποιου χρόνου ελήφθη δείγμα βακτηρίων και από τα δύο τρυβλία κα έγινε ηλεκτροφόρηση πρωτεϊνών κυτταροπλάσματος.

Στο ένα δείγμα εντοπίστηκαν 3 επιπλέον πρωτεΐνες (ένζυμα) στο κυτταρόπλασμα και τα βακτήρια αυτής της καλλιέργειας είχαν μικρότερο ρυθμό ανάπτυξης.

Αναφέρατε ποια είναι, κατά τη γνώμη σας, η πιθανή αιτία.

(5 μονάδες)

ΘΕΜΑ Γ

TACAGTCGAAATGCGAAAGGTGGCTTTCCCGTAATC

- Ο παραπάνω κλώνος βακτηριακού γονιδίου κωδικοποιεί επταπεπτίδιο.
- Μετάλλαξη αντικατάστασης μιας βάσης με G στον κωδικό κλώνο αυξάνει τα κωδικόνια κατά 2 χωρίς να θιγούν τα προηγούμενα.
- Άλλη μετάλλαξη μιας βάσης μειώνει τον αριθμό των κωδικονίων σε 5.
 - Ποια τα άκρα του κλώνου, ποια τα κωδικόνια του mRNA του αρχικού γονιδίου, ποια τα tRNA αντικωδικόνια; Αιτιολογήστε
(10 μονάδες)
 - Ποια τα κωδικόνια του mRNA που θα παράγεται μετά την μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης του κωδικού κλώνου με G;
(5 μονάδες)
 - Ποιο το είδος της μετάλλαξης που μειώνει τον αριθμό των κωδικονίων σε 5;
(6 μονάδες)
 - Άλλη μετάλλαξη αντικατάστασης της υπογραμμισμένης βάσης A με G δεν επηρεάζει το πεπτιδικό προϊόν του αρχικού γονιδίου. Πώς θα χαρακτηρίζατε τη μετάλλαξη αυτή και ποιο το χαρακτηριστικό του γενετικού κώδικα στο οποίο οφείλεται;
(4 μονάδες)

ΘΕΜΑ Δ

Ο Γιάννης, του οποίου η αδελφή πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία παντρεύτηκε τη Μαρία της οποίας ο αδελφός πάσχει από β θαλασσαιμία.

Απέκτησαν ένα γιο, τον Κώστα που έχει αχρωματοψία στο πράσινο-κόκκινο και είναι φορέας της β θαλασσαιμίας.

(Όσα από τα παραπάνω άτομα και για όσες ασθένειες δεν αναφέρεται ότι πάσχουν είναι φαινοτυπικά υγιή, ενώ οι φορείς είναι ασυμπτωματικοί).

α) Ποιοι οι πιθανοί γονότυποι των γονέων του ζευγαριού για τους πιο πάνω χαρακτήρες;

(5 μονάδες)

β) Ποιοι οι γονότυποι του Γιάννη και της Μαρίας;

(5 μονάδες)

- γ) Το ζευγάρι περιμένει και 2ο παιδί. Ο γυναικολόγος τους διαβεβαίωσε ότι αποκλείεται να πάσχει από αχρωματοψία. Πού βασίζεται αυτή του η βεβαιότητα;
(2 μονάδες)
- δ) Ποια η πιθανότητα το παραπάνω παιδί να πάσχει από αιμοσφαιρινοπάθεια;
(6 μονάδες)
- ε) Ποιες εξετάσεις και με ποια σειρά θα προταθούν στο ζευγάρι προκειμένου να αποκλεισθεί η γέννηση παιδιού με αιμοσφαιρινοπάθεια;
(7 μονάδες)

18 ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Γενικό

ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την σωστή απάντηση.

- Τα μιτοχόνδρια περιέχουν
 - από ένα έως δύο αντίγραφα DNA.
 - γονίδια ικανά να μεταφράζονται σε πρωτείνες.
 - ένζυμα αντιγραφής, μεταγραφής καθώς και δικά τους ριβοσώματα για πρωτεϊνοσύνθεση.
 - όλα τα παραπάνω.
 - τα β και γ.
- Ποια από τις παρακάτω προτάσεις δεν ισχύει για την DNA πολυμεράση;
 - Κωδικοποιείται από γονίδιο.
 - Αποτελείται από αμινοξέα.
 - Καταλύει το σχηματισμό 3'-5' φωσφοδιεστερικών δεσμών.
 - Αποτελείται από δεοξυριβονουκλεοτίδια.
- Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες
 - κόβουν τους δεσμούς υδρογόνου μεταξύ των βάσεων Α και Γ.
 - κόβουν τις αλυσίδες του μορίου DNA σε ειδικές θέσεις.
 - ενώνουν τμήματα του ανασυνδυασμένου DNA με 3-8 νουκλεοτίδια.
 - ενσωματώνουν το DNA του δότη σε ειδική θέση του φορέα κλωνοποίησης.
- Στους απογόνους μιας διασταύρωσης ελέγχου στο μονοϋβριδισμό μπορεί να προκύψει η φαινοτυπική αναλογία
 - 3:1
 - 2:1
 - 1:1
 - καμία από τις παραπάνω.

5. Ως αυτόματη μετάλλαξη θα μπορούσε να χαρακτηριστεί
- αλλαγή στο μόριο του DNA οφειλόμενη σε υπεριώδεις ακτινοβολίες.
 - αλλαγή στο μόριο του DNA οφειλόμενη σε χημικές ουσίες.
 - ο μη διαχωρισμός αδελφών χρωματίδων στην 2^η μειωτική κατά το σχηματισμό γαμέτη ο οποίος θα λάβει μέρος σε γονιμοποίηση.
 - η εμφάνιση ογκογονιδίου σε σωματικό κύτταρο ατόμου που εργάζεται σε πυρηνικό εργοστάσιο.

ΘΕΜΑ Β

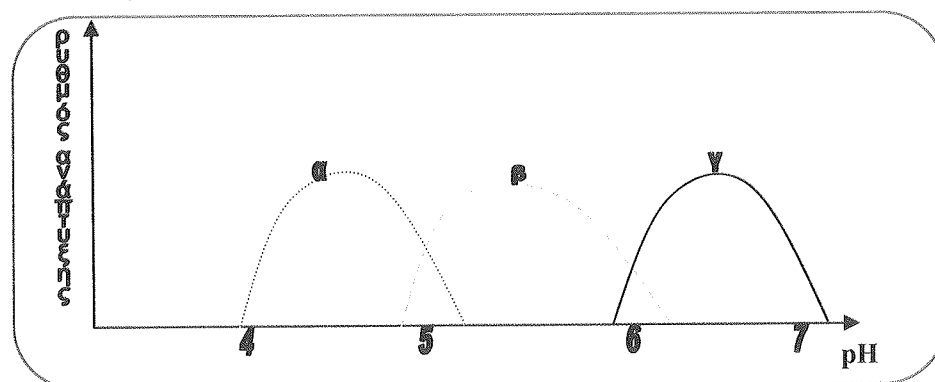
1. Να βρεθούν οι γαμέτες που παράγουν άτομα με τους παρακάτω γονότυπους

- AaΓγX^ΔY
- K₁K₂AA
- I^AiΓΓX^ΔX^δ

I.



2. Στο παρακάτω διάγραμμα παρουσιάζεται η ανάπτυξη τριών ειδών μικροβίων σε σχέση με την τιμή pH της καλλιέργειας.



- Ποια από τις παραπάνω καμπύλες θα μπορούσε να απεικονίζει την ανάπτυξη των υποχρεωτικά αναερόβιων λακτοβάκιλων;
- Ποια η ιδανική τιμή pH για την ανάπτυξη των υποχρεωτικά αερόβιων μικροοργανισμών β και γ σε κοινή καλλιέργεια;

- γ) Ποια η ιδανική τιμή pH για την ανάπτυξη των μικροοργανισμών α και β σε κοινή καλλιέργεια;

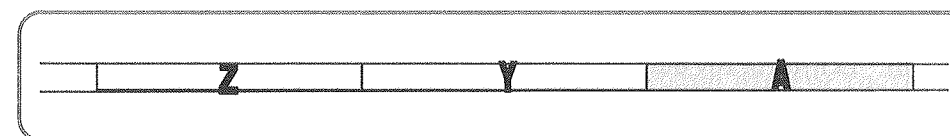
3. Να συμπληρωθεί ο παρακάτω πίνακας χρησιμοποιώντας τον γενετικό κώδικα του σχολικού βιβλίου.

Μόριο DNA		C	G	
Δίκλωνο	T		G	G
mRNA	A			G
tRNA αντικ.			U	C
αμινοξέα	Σερίνη	Τρυπτο	Γλουτ/νη	

Να γραφούν τα άκρα των κλώνων του DNA και του mRNA, να χαρακτηριστεί ποιος είναι κωδικός και ποιος μη κωδικός.

Επίσης να γραφούν τα άκρα του τμήματος της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

4. Τα παρακάτω δομικά γονίδια του οπερονίου της λακτόζης αναλύθηκαν μοριακά και συγκρίθηκαν και τα πεπτιδικά προϊόντα τους ως προς την αμινοξική τους σύσταση σε δύο διαφορετικά στελέχη Ecoli που επιβεβαιωμένα αναπτύσσονται σε λακτόζη. Βρέθηκαν:



Γονίδιο Z 100% όμοια Γονίδιο Y 98% όμοια Γονίδιο A 95% όμοια
(σε αλληλουχία βάσεων)

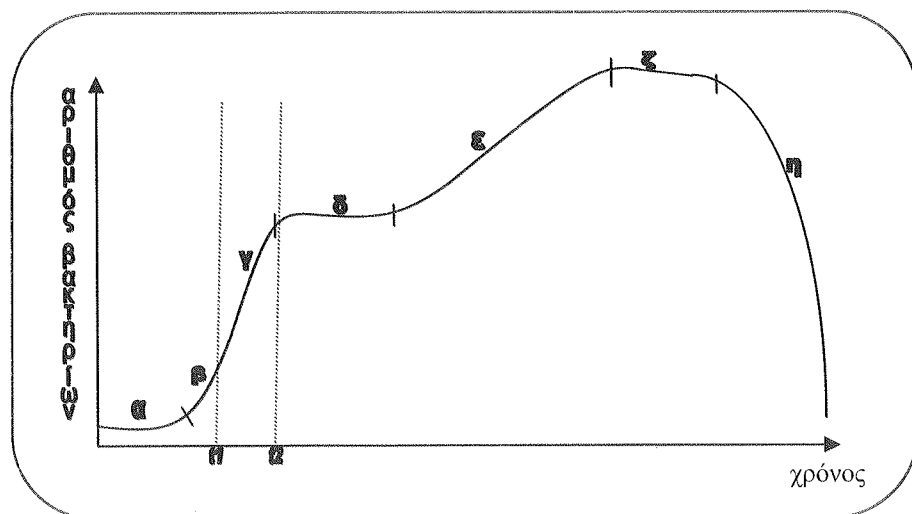
Πρωτεΐνη Z 100% όμοια Πρωτεΐνη Y 100% όμοια Πρωτεΐνη A 98% όμοια
(σε αλληλουχία αμινοξέων)

Δικαιολογήστε τα είδη των μεταλλάξεων από το προγονικό στέλεχος που οδήγησαν στις παραπάνω διαφορές.

5. Παράγουμε την ίδια φαρμακευτική πρωτεΐνη από βακτήρια και από διαγονιδιακά ζώα. Ποιο το πλεονέκτημα κατά περίπτωση;

ΘΕΜΑ Γ

1. Στο παρακάτω διάγραμμα παρουσιάζεται η ανάπτυξη βακτηρίων *E.coli* σε θρεπτικό υλικό καλλιέργειας στο οποίο αρχικά υπάρχει ως πηγή C γλυκόζη. Ενώσω υπάρχει επάρκεια του σακχάρου την χρονική στιγμή t_1 κάνουμε προσθήκη λακτόζης.



- α) Να εξηγήσετε τα στάδια ανάπτυξης του βακτηρίου δικαιολογώντας την απάντησή σας σε σχέση με τα γεγονότα που λαμβάνουν χώρα σε επίπεδο ρύθμισης γονιδιακής έκφρασης.
- β) Εξηγήστε την διαφορά της ταχύτητας ανάπτυξης κατά την εκθετική φάση στις δύο πηγές άνθρακα όπως αυτές παρουσιάζονται στο παραπάνω διάγραμμα.
2. Σε βακτήριο εντοπίζεται ένα μόνο γονίδιο το οποίο μεταγράφεται στο tRNA που μεταφέρει το αμινοξύ τρυπτοφάνη απέναντι από το κωδικόνιο 5' UGG 3' του mRNA. (Αυτό δεν συμβαίνει στην πραγματικότητα. Πιθανά να συνέβαινε κατά τα στάδια εξέλιξης του γενετικού κώδικα δισεκατομμύρια χρόνια πριν, τα σημερινά όμως κύτταρα εξασφαλίζουν την παραγωγή των απαραίτητων tRNA με αρκετά γονίδια).
- Μετάλλαξη στο παραπάνω γονίδιο άλλαξε το αντικωδικόνιο που αυτό το tRNA φέρει σε 5' CUA 3' χωρίς όμως να επηρεάσει την δυνατότητα του υπεύθυνου ενζύμου να το συνδέσει με το αμινοξύ τρυπτοφάνη.
- α) Τι επιπτώσεις νομίζετε πως θα έχει η παραπάνω μετάλλαξη για τις πρωτεΐνες που το βακτήριο αυτό θα παράγει;

- β) Ποιες οι αντίστοιχες επιπτώσεις στην περίπτωση που το βακτήριο διαθέτει κι άλλα γονίδια υπεύθυνα για την παραγωγή του αρχικού tRNA, εκτός αυτού που μεταλλάχθηκε;
3. Ο Γιάννης είναι A ομάδος για το σύστημα ABO και Rh^+ για τον παράγοντα ρέζους. Οι γονείς του είναι και οι δύο AB ομάδας, αλλά ενώ ο πατέρας του είναι Rh^+ , η μητέρα του είναι Rh^- . Η Μαρία έχει B ομάδα και είναι Rh^- , όπως και οι γονείς της, ενώ ο αδελφός της έχει O ομάδα.
- (Ο παράγοντας ρέζους θεωρήστε ότι ελέγχεται από δύο αλληλόμορφα με σχέση επικράτειας – υποτέλειας $P=Rh^+$, $p=Rh^-$ και κληρονομείται ανεξάρτητα από τα γονίδια του συστήματος ABO. Επίσης αποτελεί αυτοσωμικό γνώρισμα).
- α) Ποιοι οι γονότυποι των γονέων του Γιάννη;
- β) Ποιος ο γονότυπος του αδελφού της Μαρίας όσον αφορά τον παράγοντα ρέζους;
- γ) Ποια η πιθανότητα από το γάμο του Γιάννη και της Μαρίας να γεννηθεί αγόρι AB ομάδας και Rh^- ;
- δ) Αν το πρώτο τους παιδί γεννήθηκε και έχει A ομάδα, ποια η πιθανότητα το δεύτερο να γεννηθεί αγόρι AB ομάδας και Rh^+ ;

ΘΕΜΑ Δ

Στο 13^ο ζεύγος χρωμοσωμάτων ενός άντρα ιχνηθετείται στο ένα του χρωμόσωμα μια ιδιομορφία που συμβολίζεται με *.

Στο 18^ο ζεύγος χρωμοσωμάτων μιας γυναίκας ιχνηθετείται στο ένα της χρωμόσωμα μια ιδιομορφία που συμβολίζεται με +.

Το ζευγάρι απέκτησε δύο παιδιά. Το 1^ο φέρει και τα δύο χαρακτηριστικά * +. Το 2^ο φέρει ++ και πεθαίνει σε ηλικία ενός έτους.

- α) Τί πιθανότητα υπήρχε να γεννηθεί το 1^ο παιδί φέροντας και τα δύο χαρακτηριστικά;
- β) Πώς προέκυψε και από τι πιθανότατα έπασχε το 2^ο παιδί;
- γ) Το 1^ο παιδί παντρεύεται άτομο που δεν έχει κανένα από τα δύο χαρακτηριστικά και αποκτούν φυσιολογική κόρη που δεν έχει κανένα από τα χαρακτηριστικά και φαινοτυπικά υγιή γιο που φέρει και τις δύο ιδιομορφίες στο χρωμόσωμα 13. Όταν ο γιος αυτός μεγαλώνει και παντρεύεται, έχουν με την σύζυγο πολλαπλές αποβολές.
- Πού μπορεί να οφείλονται οι αποβολές του τελευταίου ζευγαριού;

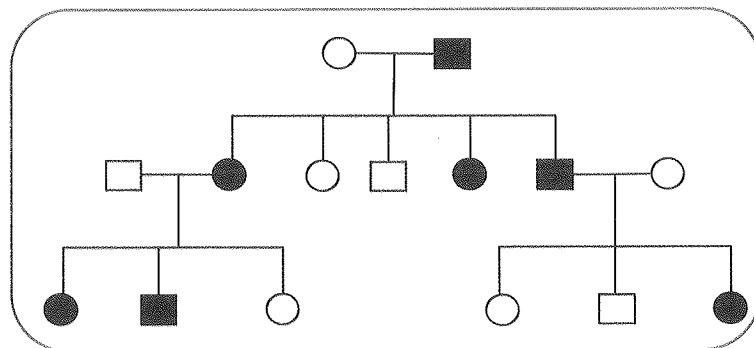
19 ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Γενικό

ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την σωστή απάντηση.

- Εάν αφήσουμε δίκλωνο μόριο DNA το οποίο φέρει βαρύ άζωτο (N_{15}) στις αζωτούχες βάσεις του να αντιγραφεί σε περιβάλλον κανονικών νουκλεοτιδίων τότε μετά τον δεύτερο διπλασιασμό θα προκύψουν
 - Δύο πυκνότητες μορίων DNA, (N_{14}/N_{15}) και (N_{14}/N_{14}) αντίστοιχα
 - Δύο πυκνότητες μορίων DNA, (N_{14}/N_{15}) και (N_{15}/N_{15}) αντίστοιχα
 - Μίας πυκνότητας μόρια DNA, (N_{14}/N_{14}).
 - Μίας πυκνότητας μόρια DNA, (N_{15}/N_{15}).
- Σε mRNA μόριο που απομονώθηκε από το κυτταρόπλασμα υπολογίστηκαν τα ποσοστά των αζωτούχων βάσεων και βρέθηκαν $A=10\%$, $U=20\%$, $C=30\%$, $G=40\%$. Στο αντίστοιχο γονίδιο τα ποσοστά υπολογίστηκαν $A=17\%=T$ και $C=33\%=G$. Αυτό μπορεί να οφείλεται στο ότι:
 - Το γονίδιο απομονώθηκε από πλασμίδιο.
 - Το γονίδιο είναι ασυνεχές.
 - Το γονίδιο ανήκει σε βακτηριοφάγο.
 - Το mRNA προήλθε από μεταγραφή των δομικών γονιδίων του οπερονίου της λακτόζης.
- Το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο δείχνει την κατανομή μιας σπάνιας ασθένειας στα μέλη μιας οικογένειας. Το αλληλόμορφο για την ασθένεια αυτή είναι πιο πιθανό να είναι:



- Αυτοσωμικό επικρατές.
- Αυτοσωμικό υποτελές.
- Φυλοσύνδετο επικρατές.
- Φυλοσύνδετο υποτελές.

- Ένα ενήλικο άτομο με μονοσωμία στον άνθρωπο παράγει γαμέτες:
 - Με μονό αριθμό χρωμοσωμάτων αποκλειστικά.
 - Με ζυγό αριθμό χρωμοσωμάτων αποκλειστικά.
 - Μισούς με μονό και μισούς με ζυγό αριθμό χρωμοσωμάτων.
 - Τίποτε από τα παραπάνω.
- Σε άτομα που πάσχουν από αιμορροφιλία B, χορηγείται ...
 - η αυξητική ορμόνη.
 - ο παράγοντας VIII.
 - ο παράγοντας IX.
 - η απαμινάση της αδενοσίνης.

ΘΕΜΑ Β

- Να αντιστοιχίσετε τους όρους της Στήλης I με έναν μόνο όρο της Στήλης II.

Στήλη I	Στήλη II
1. Ένα έμβρυο 14 εβδομάδων που ελέγχεται για την πιθανότητα να εμφανίσει σύνδρομο cri - du-chat.	A. Αμνιοπαρακέντηση και ανάλυση αλληλουχίας DNA.
2. Ένα έμβρυο 10 εβδομάδων που ελέγχεται για την πιθανότητα να πάσχει από ομόζυγη β θαλασσαιμία.	B. Λήψη χοριακών λαχνών και μελέτη καρυότυπου.
3. Ένα έμβρυο 13 εβδομάδων που ελέγχεται για την πιθανότητα να εμφανίσει κυστική ίνωση.	Γ. Αμνιοπαρακέντηση και βιοχημική ανάλυση.
4. Ένα έμβρυο 10 εβδομάδων που ελέγχεται για την πιθανότητα να εμφανίσει σύνδρομο Down.	Δ. Λήψη χοριακών λαχνών και ανάλυση αλληλουχίας DNA.
(Θέμα επαναληπτικών πανελληνίων 2016)	E. Αμνιοπαρακέντηση και μελέτη καρυότυπου.

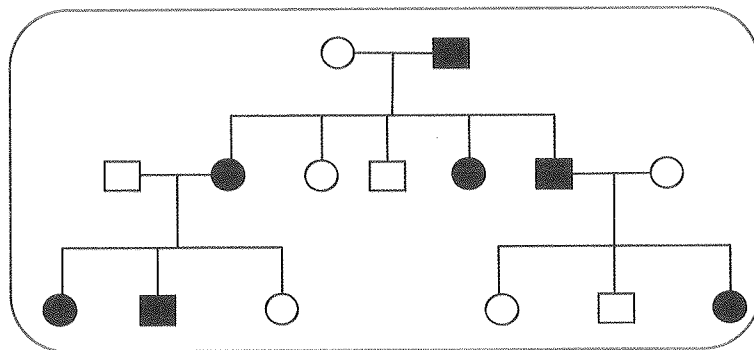
19 ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Γενικό

ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την σωστή απάντηση.

- Εάν αφήσουμε δίκλωνο μόριο DNA το οποίο φέρει βαρύ άζωτο (N_{15}) στις αζωτούχες βάσεις του να αντιγραφεί σε περιβάλλον κανονικών νουκλεοτιδίων τότε μετά τον δεύτερο διπλασιασμό θα προκύψουν
 - Δύο πυκνότητες μορίων DNA, (N_{14}/N_{15}) και (N_{14}/N_{14}) αντίστοιχα
 - Δύο πυκνότητες μορίων DNA, (N_{14}/N_{15}) και (N_{15}/N_{15}) αντίστοιχα
 - Μίας πυκνότητας μόρια DNA, (N_{14}/N_{14}).
 - Μίας πυκνότητας μόρια DNA, (N_{15}/N_{15}).
- Σε mRNA μόριο που απομονώθηκε από το κυτταρόπλασμα υπολογίστηκαν τα ποσοστά των αζωτούχων βάσεων και βρέθηκαν $A=10\%$, $U=20\%$, $C=30\%$, $G=40\%$. Στο αντίστοιχο γονίδιο τα ποσοστά υπολογίστηκαν $A=17\%=T$ και $C=33\%=G$. Αυτό μπορεί να οφείλεται στο ότι:
 - Το γονίδιο απομονώθηκε από πλασμίδιο.
 - Το γονίδιο είναι ασυνεχές.
 - Το γονίδιο ανήκει σε βακτηριοφάγο.
 - Το mRNA προήλθε από μεταγραφή των δομικών γονιδίων του οπερονίου της λακτόζης.
- Το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο δείχνει την κατανομή μιας σπάνιας ασθένειας στα μέλη μιας οικογένειας. Το αλληλόμορφο για την ασθένεια αυτή είναι πιο πιθανό να είναι:



- Αυτοσωμικό επικρατές.
- Αυτοσωμικό υποτελές.
- Φυλοσύνδετο επικρατές.
- Φυλοσύνδετο υποτελές.

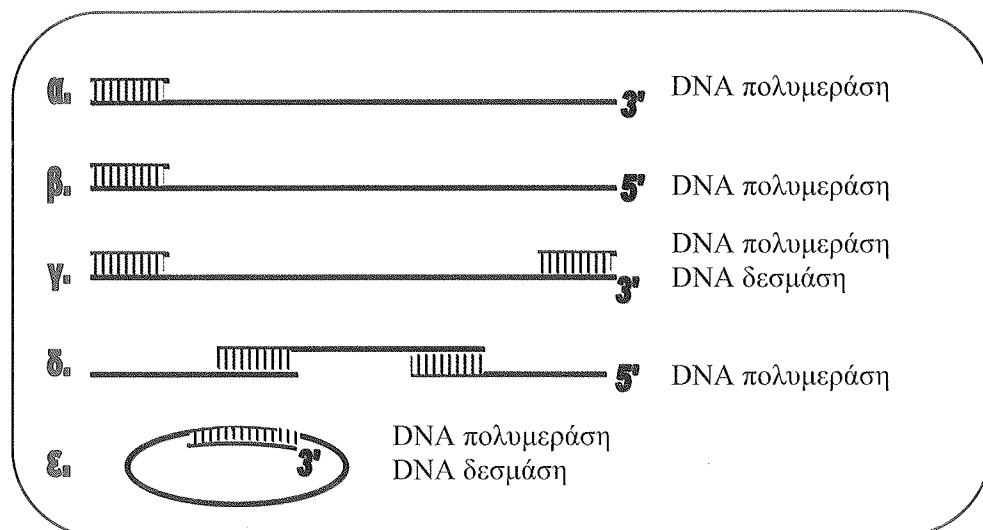
- Ένα ενήλικο άτομο με μονοσωμία στον άνθρωπο παράγει γαμέτες:
 - Με μονό αριθμό χρωμοσωμάτων αποκλειστικά.
 - Με ζυγό αριθμό χρωμοσωμάτων αποκλειστικά.
 - Μισούς με μονό και μισούς με ζυγό αριθμό χρωμοσωμάτων.
 - Τίποτε από τα παραπάνω.
- Σε άτομα που πάσχουν από αιμορροφιλία B, χορηγείται ...
 - η αυξητική ορμόνη.
 - ο παράγοντας VIII.
 - ο παράγοντας IX.
 - η απαμινάση της αδενοσίνης.

ΘΕΜΑ Β

- Να αντιστοιχίσετε τους όρους της Στήλης I με έναν μόνο όρο της Στήλης II.

Στήλη I	Στήλη II
1. Ένα έμβρυο 14 εβδομάδων που ελέγχεται για την πιθανότητα να εμφανίσει σύνδρομο cri - du-chat.	A. Αμνιοπαρακέντηση και ανάλυση αλληλουχίας DNA.
2. Ένα έμβρυο 10 εβδομάδων που ελέγχεται για την πιθανότητα να πάσχει από ομόζυγη β θαλασσαιμία.	B. Λήψη χοριακών λαχνών και μελέτη καρυότυπου.
3. Ένα έμβρυο 13 εβδομάδων που ελέγχεται για την πιθανότητα να εμφανίσει κυστική ίνωση.	Γ. Αμνιοπαρακέντηση και βιοχημική ανάλυση.
4. Ένα έμβρυο 10 εβδομάδων που ελέγχεται για την πιθανότητα να εμφανίσει σύνδρομο Down.	Δ. Λήψη χοριακών λαχνών και ανάλυση αλληλουχίας DNA.
(Θέμα επαναληπτικών πανελληνίων 2016)	Ε. Αμνιοπαρακέντηση και μελέτη καρυότυπου.

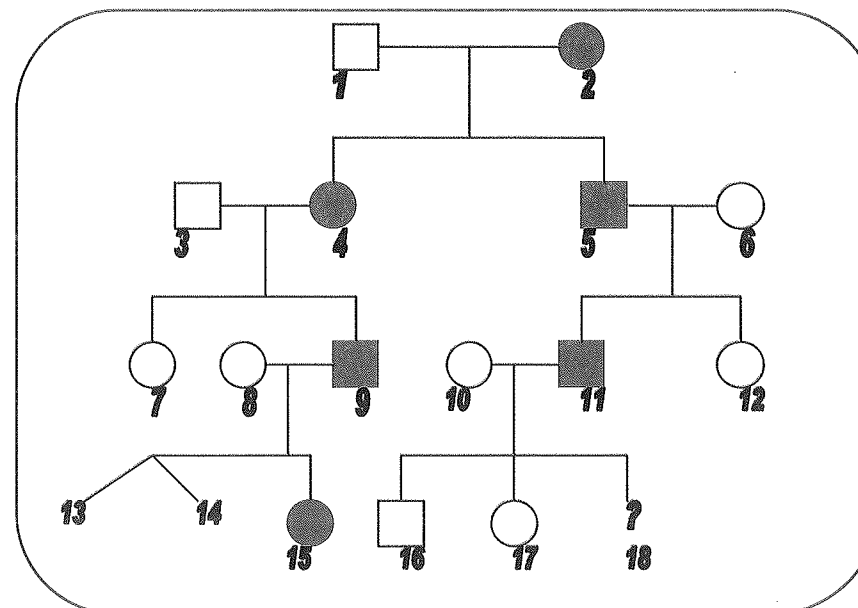
2. Στα παρακάτω σχήματα να εξηγήσετε **σε ποια από αυτά** καθώς και **αν μπορούν να γίνουν** διαδικασίες σύνθεσης συμπληρωματικών κλώνων *in vitro* με την παρουσία μόνο των ενζύμων που κατά περίπτωση αναφέρονται και όλων των απαραίτητων νουκλεοτιδίων.



3. Ποια τα πλεονεκτήματα βελτίωσης της φυτικής και ζωικής παραγωγής με μεθόδους γενετικής μηχανικής έναντι των επιλεγμένων διασταυρώσεων;
4. Οι σακχαρομύκητες της αρτοβιομηχανίας διασπούν κάτω από αναερόβιες συνθήκες τα απλά σάκχαρα του μούστου σε αιθανόλη και CO_2 . Αντίθετα σε αερόβιες συνθήκες τα διασπούν προς CO_2 και H_2O . Τα βακτήρια του οξικού απ' την άλλη είναι υποχρεωτικά αερόβια και οξειδώνουν την αιθανόλη σε οξικό οξύ. Ακόμη οι σακχαρομύκητες δεν ανέχονται όξινο περιβάλλον.
- Αν μούστος μολυσμένος και με τα δύο είδη μικροβίων τοποθετηθεί σε αεροστεγώς κλεισμένο δρύινο βαρέλι τι θα παραχθεί;
 - Αν ο ίδιος μούστος τοποθετηθεί σε ανοιχτό βαρέλι στο οποίο χορηγείται οξυγόνο τι θα παραχθεί;
 - Τι πρέπει να κάνουμε για να παραχθεί κρασί;
 - Τι πρέπει να κάνουμε για να παραχθεί ξύδι;
 - Κατά την διαδικασία παραγωγής ξυδιού, τι στάδια ανάπτυξης θα παρουσιάσουν τα μικρόβια της μεικτής καλλιέργειας;

ΘΕΜΑ Γ

1. Το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο αφορά την κληρονομική μιας σπάνιας ασθένειας στα μέλη μιας οικογένειας.



- Ποιος ο πιο πιθανός τύπος κληρονομικότητας της ασθένειας;
 - Ποιοι οι γονότυποι των ατόμων της οικογένειας (εκτός των 13, 14 και 18);
 - Ποια η πιθανότητα τα άτομα 13 και 14 να είναι θηλυκά και πάσχοντα;
 - Ποια η πιθανότητα το άτομο 18 να είναι υγιές;
2. Διασταυρώσαμε πολλές φορές μια **μαύρη γάτα με μακριά ουρά** με έναν **πορτοκαλί γάτο με μακριά ουρά** και πήραμε αρσενικά γατάκια που άλλα είχαν μακριά και άλλα κοντή ουρά, όλα όμως είχαν μαύρο χρώμα. Επίσης τα θηλυκά γατάκια είχαν άλλα μακριά και άλλα κοντή ουρά, όλα όμως ήταν με πορτοκαλί και μαύρες κηλίδες.
- Να ερμηνευτούν τα αποτελέσματα και να εκτελεσθεί η σχετική διασταύρωση.

ΘΕΜΑ Δ

Μια φυσιολογική πρωτεΐνη **Φ** έχει τρεις παραλλαγές τις **A, B, Γ**.

Οι **Φ, A** και **B** έχουν 100 αμινοξέα και διαφέρουν στο 30^ο που στην **A** είναι γλουταμίνη και στην **B** λυσίνη, (διαφορετικά της **Φ**).

Η **Γ** έχει 80 αμινοξέα και το 30^ο της είναι σερίνη, διαφορετικό του 30^{ου} της **Φ**.

- α) Από τι μεταλλάξεις μιας βάσης προέκυψαν και ποιο το 30^ο αμινοξύ της **Φ**;
- β) Πρόσφατα ανακαλύφθηκε και μια νέα παραλλαγή η **Δ**, με 80 αμινοξέα και ως 30^ο αμινοξύ αργινίνη.

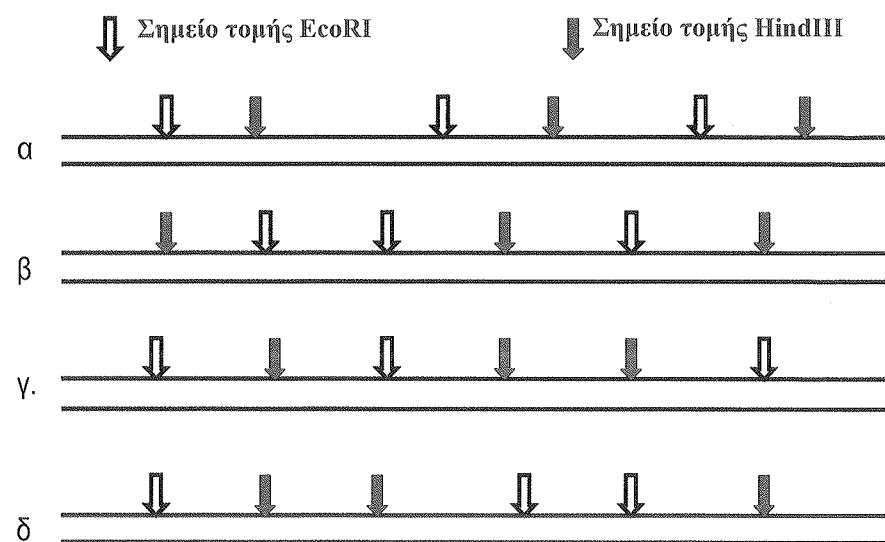
Από μετάλλαξη μιας βάσης ποιας εκ των **Φ, A, B** ή **Γ** προέκυψε και με ποιους πιθανούς τρόπους;

20 ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Γενικό

ΘΕΜΑ Α

1. Ο αριθμός των χρωμοσωμάτων στον καρυότυπο του ποντικού είναι 40. Στο τέλος της μεσόφασης, λίγο πριν την κυτταρική διαίρεση:
 - α) ο αριθμός των μορίων DNA είναι 80, ενώ ο αριθμός των χρωμοσωμάτων 40.
 - β) ο αριθμός των μορίων DNA ταυτίζεται με τον αριθμό των χρωμοσωμάτων.
 - γ) δεν υπάρχουν αδερφές χρωματίδες.
 - δ) το γενετικό υλικό έχει τη μέγιστη δυνατή συσπείρωση
2. Δίνεται το παρακάτω πεπτίδιο που περιέχει πέντε αμινοξέα.
 $\text{H}_2\text{N} - \text{μεθειονίνη} - \text{φαινυλαλανίνη} - \text{σερίνη} - \text{τρυπτοφάνη} - \text{προλίνη} - \text{COOH}$
 Η φαινυλαλανίνη κωδικοποιείται από δύο συνώνυμα κωδικόνια, η σερίνη από έξι και η προλίνη από τέσσερα. Πόσες διαφορετικές αλληλουχίες mRNA μπορεί να είναι υπεύθυνες για την παραγωγή ου συγκεκριμένου πενταπεπτιδίου;
 - α) 5
 - β) 12
 - γ) 48
 - δ) 144
3. Γραμμικό μόριο DNA κόβεται με την EcoRI σε 4 τμήματα. Αν κοπεί με την HindIII προκύπτουν επίσης 4 τμήματα. Όταν κόβεται και με τα δύο ένζυμα ταυτόχρονα προκύπτουν μεταξύ άλλων τμήμα που μπορεί να εισέλθει σε πλασμίδιο που άνοιξε με την EcoRI αλλά και τμήμα που μπορεί να εισέλθει σε πλασμίδιο που άνοιξε με HindIII. Το σχήμα που αποδίδει τα σωστά σημεία τομής είναι:



4. Σε ένα ανήλικο άτομο, ετερόζυγο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, πόσες διαφορετικού τύπου αιμοσφαιρίνες υπάρχουν στο ερυθροκύτταρο;
- α) Μία
β) Δύο
γ) Τρεις
δ) Τέσσερις
5. Στις Calico γάτες, το χρώμα του τριχώματος μπορεί να είναι μαύρο, λευκό και πορτοκαλί στις θηλυκές, ενώ μόνο μαύρο ή λευκό στις αρσενικές, γιατί:
- α) τα αρσενικά πεθαίνουν κατά τη διάρκεια της εμβρυϊκής ανάπτυξης.
β) τα αρσενικά κληρονομούν ένα από τα δύο φυλοσύνδετα γονίδια που ελέγχουν το χρώμα του τριχώματος.
γ) το χρωμόσωμα Y φέρει ένα γονίδιο που δημιουργεί μόνο το πορτοκαλί χρώμα τριχώματος.
δ) τα γονίδια που ελέγχουν το χρώμα του τριχώματος είναι πολλαπλά.
- (Τα ερωτήματα επελέγησαν από τους πανελλήνιους διαγωνισμούς Βιολογίας).

ΘΕΜΑ Β

1. Να αντιστοιχίσετε τους όρους της ΣΤΗΛΗΣ Ι με έναν μόνο όρο της ΣΤΗΛΗΣ ΙΙ.

ΣΤΗΛΗ Ι	ΣΤΗΛΗ ΙΙ
1. DNA δεσμάση	Α: DNA
2. Πρωταρχικό τμήμα	
3. Υποκινητής	Β: Πρωτεΐνη
4. Μεταγραφικοί παράγοντες	
5. Χειριστής	
6. RNA πολυμεράση	Γ: RNA
7. Πλασμίδιο	
8. Αντικωδικόνιο	

(Θέμα επαναληπτικών πανελλαδικών 2015)

2. Στο παρακάτω σχήμα παρουσιάζεται η μεταγραφή 4 γονιδίων κατά μήκος του ίδιου ινιδίου χρωματίνης.



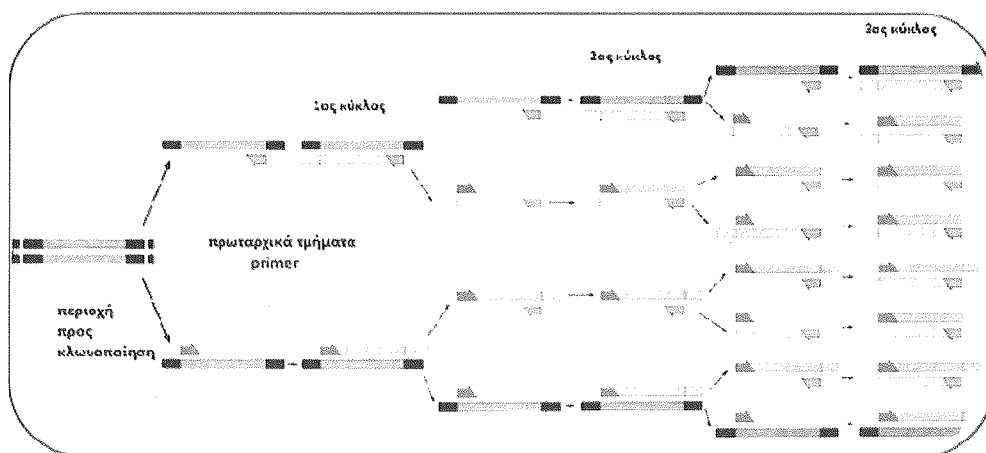
φορά μεταγραφής 1

φορά μεταγραφής 2

- α) Να αποδώσετε την φορά της μεταγραφής για κάθε γονίδιο (1 ή 2) καθώς και την μεριά του υποκινητή για κάθε γονίδιο (Α έως Θ) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας
- β) Ποια από τα γονίδια του σχήματος θα έχουν τον ίδιο κλώνο DNA του ινιδίου ως μεταγραφόμενο;

γ) Πώς σχετίζεται αυτό που βλέπουμε στην παραπάνω εικόνα με το ότι η πρωτεϊνوسύνθεση είναι μια οικονομική διαδικασία;

3. Στο παρακάτω σχήμα φαίνεται μια περιοχή DNA που θέλουμε να κλωνοποιήσουμε με την μέθοδο της P.C.R. Τα πρωταρχικά τμήματα που χρησιμοποιούνται έχουν αλληλουχίες 20 βάσεων, συμπληρωματικές του ενός και του άλλου κλώνου για τα όρια της περιοχής που θέλουμε να αντιγράψουμε. Παρατηρούμε ότι σε κάθε κύκλο οι αρχικοί κλώνοι δημιουργούν δύο νέους μεσαίου μήκους κλώνους που έχουν από την μια πλευρά τους τμήμα DNA έξω από τα όρια της περιοχής ενδιαφέροντός μας. Αντίθετα οι μεσαίου μήκους δημιουργούν κοντούς και οι κοντοί επίσης κοντούς.



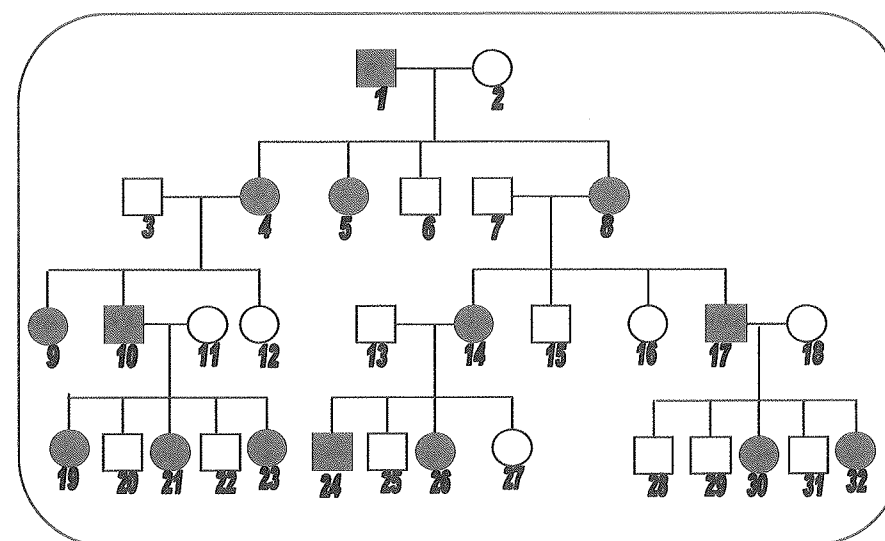
- α) Αν έχουμε ένα μόνο αρχικό μόριο και χρειαζόμαστε τουλάχιστον 1500 αντίγραφα της επιθυμητής περιοχής πόσους κύκλους αντιγραφής θα αφήσουμε να συμβούν;
- β) Πόσα από τα τμήματα που θα προκύψουν θα έχουν το επιθυμητό μήκος;
- γ) Αν το αρχικό προς αντιγραφή τμήμα ανήκει σε κυκλικό μόριο και στο προϊόν των παραπάνω κύκλων αντιγραφής δράσει η EcoRI δαπανώντας 4096 μόρια νερού πόσα τμήματα θα προκύψουν;
- δ) Στα πλαίσια της χρήσης της μεθόδου για την διάγνωση του AIDS η παραπάνω μέθοδος χρησιμοποιείται για να αντιγράψει το γενετικό υλικό του ιού εφόσον φυσικά υπάρχει στο δείγμα αίματος του υποψήφιου. Λαμβάνοντας υπ' όψιν ότι ο ιός έχει μονόκλωνο RNA ως γενετικό υλι-

κό, πώς νομίζετε ότι χρησιμοποιείται η αντίστροφη μεταγραφάση στα πλαίσια της μεθόδου προκειμένου να βγει διάγνωση;

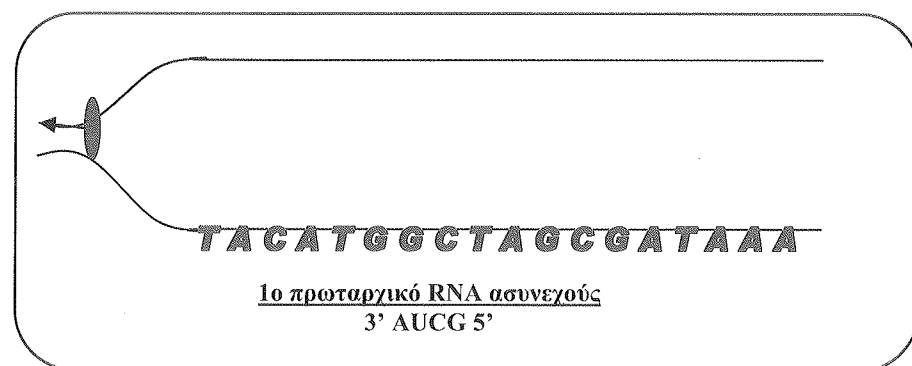
4. Άτομο που έπασχε από κυστική ίνωση και του εφαρμόστηκε επιτυχώς γονιδιακή θεραπεία, τι πιθανότητα έχει να αποκτήσει παιδί με την ασθένεια στην περίπτωση διασταύρωσής του με φαινοτυπικά υγιή σύζυγο; (Η συχνότητα φορέων στον γενικό πληθυσμό είναι 1:20)
5. Πώς θα δημιουργήσουμε διαγονιδιακό σολωμό που να φέρει ρυθμιστικό γονίδιο αυξητικής ορμόνης βακαλάου και να φτάνει σε πολλαπλάσιο μέγεθος;

ΘΕΜΑ Γ

1. Ένα τμήμα DNA ποντικού μήκους 8000 βάσεων με μονόκλωνες προεξοχές που δημιουργήθηκαν από κοπή με την EcoRI εισάγεται σε άνοιγμα πλασμιδίου που προκλήθηκε με το ίδιο ένζυμο. Όταν το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο κοπεί με την BamHI προκύπτουν τρία τμήματα μεγάλους 5500, 4500 και 4000 βάσεων. Όταν κοπεί και με τα δύο ένζυμα προκύπτουν 5 τμήματα μεγάλους 4000, 3500, 3000, 2500 και 1000 βάσεων. Να αναφέρετε το μήκος του πλασμιδίου φορέα και να χαρτογραφήσετε τα σημεία τομής των δύο ενζύμων στο ανασυνδυασμένο πλασμίδιο.
2. Το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο αφορά την κληρονομία μιας σπάνιας ασθένειας στα μέλη μιας οικογένειας.



- α) Ποιος ο πιο πιθανός τύπος κληρονομικότητας της ασθένειας;
- β) Ποιοι οι γονότυποι των ατόμων της οικογένειας;
- γ) Αν το άτομο 9 πάσχει από μιτοχονδριακή ασθένεια ποια άλλα άτομα την φέρουν επίσης;
- δ) Αν στον γαμέτη που μετείχε στην δημιουργία του 17 συνέβη στην ολανδρική περιοχή του Y χρωμοσώματός του μετάλλαξη υπεύθυνη για το χαρακτηριστικό της υπερτρίχωσης αυτιών, ποια άλλα άτομα του παραπάνω γενεαλογικού δέντρου θα την φέρουν;
3. Στο παρακάτω σχήμα παρουσιάζεται μία διχάλα αντιγραφής. Επίσης φαίνεται η αλληλουχία βάσεων του 1^{ου} πρωταρχικού τμήματος που συντίθεται στον ασυνεγή κλώνο.



Ο μητρικός του ασυνεχούς θυγατρικού τυχαίνει να είναι ο μεταγραφόμενος βακτηριακού γονιδίου για το οποίο είναι ορατές οι πρώτες 5 τριάδες της μεταφραζόμενης περιοχής του.

- α) Ποια τα άκρα μητρικών και θυγατρικών κλώνων;
- β) Ποιο το πρωταρχικό RNA τμήμα του συνεχούς το οποίο αποτελείται από 4 νουκλεοτίδια;
- γ) Αν κατά την αντιγραφή του μορίου στην 10^η θέση του 1^{ου} τμήματος του ασυνεχούς κλώνου απέναντι από T τοποθετείται T και το κύτταρο που προκύπτει αντιγράφει το DNA του και διαιρείται ξανά, θα υπάξουν επιπτώσεις στο πεπτιδικό προϊόν σε κάποιο από τα νέα κύτταρα και ποιες;

ΘΕΜΑ Δ

Στα πλαίσια δημιουργίας φυτών καλαμποκιού ποικιλίας Bt προέκυψαν τα φυτά 1 και 2.

Το φυτό 1 ελέγχθηκε ως προς τη συγκέντρωση της τοξίνης και βρέθηκε ότι παράγει **80 mgr/kg** έχοντας ενσωματώσει το γονίδιο σε χρωμόσωμα του ζεύγους 5. Στο φυτό 2 η συγκέντρωση της τοξίνης βρέθηκε **60 mgr/kg** έχοντας ενσωματώσει το γονίδιο σε χρωμόσωμα του ζεύγους 7.

Τα φυτά 1 και 2 αφέθηκαν απομονωμένα στον ίδιο χώρο και όταν φυτέψαμε τους σπόρους τους πήραμε στην επόμενη γενιά μεταξύ άλλων το φυτό 3 με συγκέντρωση 160 mgr/kg, το φυτό 4 με **140 mgr/kg** και το φυτό 5 με **120mgr/kg**.

- α) Να εξηγήσετε πώς προέκυψαν τα φυτά 3, 4, και 5 αφού πρώτα περιγράψετε την διαδικασία δημιουργίας των φυτών 1 και 2.
- β) Με ποιο τρόπο θα μπορούσαμε να πάρουμε φυτό 6 με **280 mgr/kg** ιστού;
- γ) Όταν το φυτό 6 αυτογονιμοποιήθηκε προέκυπτan φυτά με ίδια ποσότητα τοξίνης αλλά και φυτό 7 με 360 mgr/kg που όμως φέρει στον καρυότυπό του 21 χρωμοσώματα ενώ στον φυσιολογικό καρυότυπο του καλαμποκιού απεικονίζονται 20. Εξηγήστε πώς προέκυψε το φυτό 7.
- δ) Σε άλλη περίπτωση αυτογονιμοποίησης του φυτού 6 προέκυψε και φυτό 8 το οποίο έχει **20 χρωμοσώματα** αλλά με **340 mgr/kg** ιστού παραγόμενης τοξίνης. Εξηγήστε έναν πιθανό τρόπο με τον οποίο προέκυψε το φυτό 8.

21 ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Γενικό

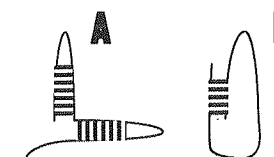
ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την σωστή απάντηση

- Ο γενετικός κώδικας είναι μη επικαλυπτόμενος, έχει ως συνέπεια ότι:
 - το 3°, 4° και 5° νουκλεοτίδιο του mRNA δεν αποτελούν κωδικόνιο.
 - δεν παραλείπονται αζωτούχες βάσεις του mRNA κατά την μετάφραση.
 - το 6°, 7° και 8° νουκλεοτίδιο της μεταφραζόμενης περιοχής του mRNA δεν αποτελούν κωδικόνιο.
 - δεν υπάρχουν αλληλουχίες του mRNA που δεν κωδικοποιούν αμινοξέα.
- Από κύτταρο φυσιολογικού ευκαρυωτικού σκώληκα απομονώθηκαν από τον μεταφασικό πυρήνα του 18 μόρια DNA. Ο οργανισμός έχει στα κύτταρά του:
 - 9 χρωμοσώματα και είναι απλοειδής
 - 18 χρωμοσώματα και είναι απλοειδής
 - 36 χρωμοσώματα και είναι διπλοειδής
 - 18 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και είναι διπλοειδής
- Ο αριθμός διαφορετικών t-RNA που μπορεί να υπάρχουν σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο είναι 48. Αυτό μπορεί να σημαίνει ότι:
 - υπάρχει ένα διαφορετικό tRNA μόριο για κάθε κωδικόνιο.
 - το ίδιο tRNA μπορεί να μεταφέρει δύο διαφορετικά αμινοξέα
 - κάποια tRNA μεταφέρουν το ίδιο αμινοξύ απέναντι από διαφορετικά κωδικόνια του mRNA.
 - υπάρχει ένα διαφορετικό tRNA μόριο για κάθε κωδικόνιο που κωδικοποιεί αμινοξύ
- Κατά την in vivo αντιγραφή της αλυσίδας DNA με αλληλουχία νουκλεοτιδίων : 3'...TCACGTTAT... 5' στην θέση έναρξης αντιγραφής, το τρίτο νουκλεοτίδιο της αλυσίδας που αρχικά προκύπτει θα έχει τη βάση:
 - A
 - C
 - G
 - U

- Στο σχήμα φαίνεται ένας αναδιπλωμένος κλώνος νουκλεϊκού οξέος. Οι γραμμές δείχνουν τους δεσμούς υδρογόνου μεταξύ των συμπληρωματικών βάσεων. Ποιο από τα δύο σχήματα (Α και Β) δείχνει τη σωστή αναδίπλωση;

- το Α
- το Β
- τα Α και Β
- κανένα



ΘΕΜΑ Β

- Να γράψετε τα γράμματα της στήλης I και δίπλα σε κάθε γράμμα τον αριθμό της στήλης II που του αντιστοιχεί.

I	II
α. επιβίωση στο αντιβιοτικό	1. Το DNA μετασχηματίζει τα βακτήρια
β. Watson-Krick	2. in vitro κλωνοποίηση DNA
γ. Avery-McLeod-McCarty	3. μετασχηματισμένα βακτήρια
δ. γενετικό υλικό πάντα κυκλικό	4. μοντέλο διπλής έλικας DNA
	5. χλωροπλάστες
ε. PCR	6. μιτοχόνδρια

- Μεταφέρετε τον παρακάτω πίνακα στο γραπτό σας και συμπληρώστε τον με (+) και (-), ανάλογα με το εάν τα κύτταρα διαθέτουν ή όχι τα συγκεκριμένα αυτά χαρακτηριστικά.

	Ευκαρυωτικά κύτταρα	Προκαρυωτικά κύτταρα
Ριβοσώματα		
Πριμόσωμα		
Ασυνεχή γονίδια		
EcoRI		
Μιτοχόνδρια		
Πολύσωμα		

- B) Να χαρακτηρίσετε τις παρακάτω προτάσεις ως σωστές, εάν τις θεωρείτε σωστές, και τις λάθος να εξηγήσετε για τί είναι λάθος.
1. Ο αριθμός των ιστονών είναι σταθερός στην διάρκεια ζωής ενός κυττάρου
 2. Ασυνεχή είναι μόνο τα γονίδια των ευκαρυωτικών
 3. Αν το DNA δομούνταν από 6 διαφορετικά νουκλεοτίδια και τα κωδικόνια ήταν δυάδας θα μπορούσαν και πάλι τα αμινοξέα των πρωτεϊνών να είναι 20 διαφορετικά.
 4. Οι χλωροπλάστες και τα μιτοχόνδρια του μοσχομπίζελου περιέχουν πάντα κυκλικό δίκλωνο DNA.
 5. Δύο μόρια tRNA με διαφορετικά αντικωδικόνια είναι δυνατό να μεταφέρουν στα ριβοσώματα το ίδιο αμινοξύ.
 6. Πολλαπλά αλληλόμορφα είναι τα γονίδια που βρίσκονται στην ίδια θέση στα ομόλογα χρωμοσώματα και ελέγχουν διαφορετικές ιδιότητες.
 7. Για την κλωνοποίηση του υποκινητή του γονιδίου της ινσουλίνης κατασκευάζουμε cDNA βιβλιοθήκη παγκρεατικού κυττάρου.
 8. Ο χιμπατζής φέρει στον καρυότυπό του 48 χρωμοσώματα. Αυτό σημαίνει πως όποιος οργανισμός φέρει 48 χρωμοσώματα είναι χιμπατζής.
 9. Σε ένα φυσιολογικό κύτταρο δεν υπάρχουν τα απαραίτητα ένζυμα σύνθεσης DNA από RNA.
 10. Τα πρωταρχικά τμήματα των θυγατρικών αλυσίδων DNA συντίθενται από την RNA πολυμεράση.

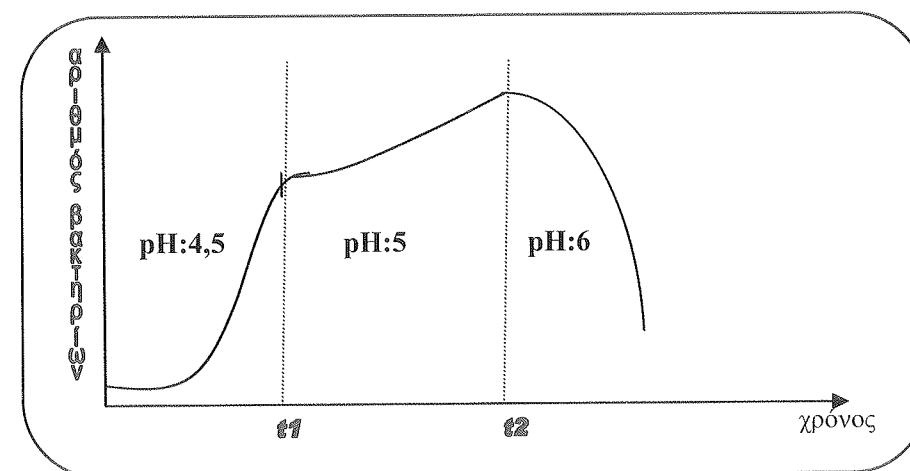
ΘΕΜΑ Γ

1. Μετά την επίδραση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης HpaII σε ένα ινίδιο χρωματίνης προέκυψαν n κομμάτια. Πόσοι δεσμοί διασπάστηκαν συνολικά εξαιτίας της δράσης της HpaII;
Πόσα από τα κομμάτια που προέκυψαν είναι κατάλληλα εισαχθούν σε πλασμίδια που άνοιξαν με το ίδιο ένζυμο;
Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.
Δίνεται ότι η ενδονουκλεάση HpaII αναγνωρίζει σε δίκλωνα μόρια την ακολουθία

-CCGG-
-GGCC-

και διασπά τους φωσφοδιεστερικούς δεσμούς μεταξύ των νουκλεοτιδίων C και C.

2. Μερικά από τα παραπάνω κομμάτια ενσωματώνονται σε πλασμίδια-φορείς. Τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια μετασχηματίζουν βακτήρια-ξενιστές, τα οποία κλωνοποιούνται σε κατάλληλο θρεπτικό υλικό. Ακολουθεί το διάγραμμα της καλλιέργειας ενός κλώνου αυτών των βακτηρίων, όπου απεικονίζεται ο αριθμός των μικροοργανισμών σε σχέση με το χρόνο. Στο διάστημα από 0 έως t_1 το pH της καλλιέργειας είναι 4,5, στο διάστημα από t_1 έως t_2 το pH είναι 5, ενώ από t_2 κι έπειτα γίνεται 6.



Με βάση το διάγραμμα, να χαρακτηρίσετε αυτό το είδος βακτηρίου σε σχέση με την εξάρτηση της ανάπτυξής του από την τιμή του pH.

3. Δίνεται η αλληλουχία βάσεων ενός συνεχούς γονιδίου που υπάρχει στο ινίδιο χρωματίνης που αναφέρθηκε στο προηγούμενο ερώτημα και κωδικοποιεί ολιγοπεπτίδιο:

GGCCTACAATTGATCACGGTCCAGCGGTATCAATTGGCCAG
CCGGATGTTAACTAGTGCCAGGTCGCCATAGTTAACC GGTC

Η HpaI αναγνωρίζει **εξάδα βάσεων** και κόβει το παραπάνω μόριο έτσι ώστε να προκύψει ενδιάμεσο τμήμα, το οποίο αν εισαχθεί σε πλασμίδιο που φέρει κατάλληλο υποκινητή και στην συνέχεια σε βακτήριο ξενιστή να παραχθεί το ολιγοπεπτίδιο.

- Ποια η αλληλουχία που αναγνωρίζει η HpaI;
- Να προσδιορίσετε την κωδική αλυσίδα του γονιδίου και να σημειώσετε τα άκρα του συγκεκριμένου τμήματος DNA.

4. Έστω ότι χρειάζεται να συνθέσουμε, με τη βοήθεια της μεθόδου PCR, τουλάχιστον 50 αντίγραφα του παραπάνω γονιδίου, το οποίο αποτελείται συνολικά από 200 ζεύγη νουκλεοτιδίων. Αν η αντιγραφή του γονιδίου διαρκεί 5 λεπτά, πόσος χρόνος θα χρειαστεί για να παραχθεί ο απαιτούμενος αριθμός των αντιγράφων;
Πόσοι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί θα έχουν σχηματιστεί με την ολοκλήρωση της διαδικασίας;

ΘΕΜΑ Δ

1. Να συμπληρωθεί ο παρακάτω πίνακας στο τετράδιό σας.

----- x -----

			αΓ	
		ΑαΓγ		
				ααγγ

Φ.Α:

2. Σας δίνεται η παρακάτω διασταύρωση για 3 ανεξάρτητα γνωρίσματα.
ΑαΓΓΔδ x ΑαΓγΔδ
- α) Πόσους και ποιους γαμέτες παράγει κάθε γονέα;
β) Τι ποσοστό των απογόνων θα μοιάζουν φαινοτυπικά στον ένα ή στον άλλο γονέα;
γ) Τι ποσοστό των απογόνων θα μοιάζουν γονοτυπικά στον ένα ή στον άλλο γονέα;
δ) Πόσους (όχι ποιους), διαφορετικούς γονότυπους και πόσους διαφορετικούς φαινότυπους θα έχουν οι απόγονοι;
ε) Ποια η φαινοτυπική αναλογία της διασταύρωσης;
3. Τα προϊόντα δύο επικρατών γονιδίων Α και Β είναι υπεύθυνα για την διαδοχική μετατροπή μιας άχρωμης ουσίας σε κόκκινη και της κόκκινης σε ιώδη αντίστοιχα στα άνθη ενός φυτού, όπως φαίνεται στο παρακάτω σχήμα:

Α
Β
 Άχρωμη ουσία → κόκκινη ουσία → ιώδης ουσία

Τα αντίστοιχα υπολειπόμενα αλληλόμορφα γονίδια α και β δεν συνθέτουν τα προϊόντα Α και Β.

- α) Να προσδιορίσετε τους φαινότυπους των παρακάτω ατόμων: ΑΑΒβ, Ααββ, ααΒβ.
β) Διασταυρώσαμε ένα άχρωμο με ένα κόκκινο φυτό και λάβαμε φυτά και με τους τρεις φαινότυπους.
- Ποιοι οι γονότυποι των φυτών που διασταυρώθηκαν;
 - Να εκτελεστεί η παραπάνω διασταύρωση ή διασταυρώσεις με αβάκιο.

ΛΙΓΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ

1. Δίνεται το παρακάτω δίκλωνο τμήμα βακτηριακού DNA που φέρει την πληροφορία για την σύνθεση 2 олиγοπεπτιδίων.

5'GGCCTATAATTTATGCGAGGGTTAACATAGCCATTATAGGGCC 3'
3'CCGGATATTTAAATACGCTCCCAATTGTATCGGTAATATCCCGG 5'

Η αλληλουχία του υποκινητή για κάθε γονίδιο περιέχει τις βάσεις 5'TATAAT 3' σε άμεση επαφή με το γονίδιο.

Η αλληλουχία λήξης της μεταγραφής περιέχει τις βάσεις 5'GGCC 3' και μεταγράφεται.

Παρατηρήθηκε ότι τα 2 προϊόντα παράγονται κάτω από διαφορετικές για το βακτήριο τροφικές συνθήκες.

Το **πεπτίδιο Α** παράγεται όταν υπάρχει γαλακτόζη ως τροφή και αποτελείται από **5 είδη αμινοξέων** ενώ το **πεπτίδιο Β** όταν υπάρχει φρουκτόζη ως τροφή και αποτελείται από **4 είδη αμινοξέων**.

- Θα μπορούσαν τα γονίδια που είναι υπεύθυνα για την παραγωγή των δύο олиγοπεπτιδίων να είναι οργανωμένα σε οπερόνιο; Εξηγήστε.
- Να γράψετε τα mRNA μόρια που παράγονται από μεταγραφή των παραπάνω γονιδίων δείχνοντας ποια τα κωδικόνια του καθενός, ποια τα tRNA αντικωδικόνια, ποια τα αμινοξέα των олиγοπεπτιδίων με την βοήθεια του γενετικού κώδικα. Να καθορίσετε ποιο είναι το **πεπτίδιο Α** και ποιο το **πεπτίδιο Β**.
- Δικαιολογήστε πώς το επίπεδο ρύθμισης της μεταγραφής επιτρέπει τα 2 γονίδια να μεταγράφονται σε διαφορετικούς χρόνους.
- Σε ένα στέλεχος το **γονίδιο του πεπτιδίου Α** υπέστη μετάλλαξη αντικατάστασης μιας βάσης του κωδικονίου λήξης η οποία το μετέτρεψε σε κωδικόνιο γλουταμινικού οξέος.
 - Ποια ακριβώς βάση αντικαταστάθηκε από ποια άλλη;
 - Ποια η επίπτωση στην αλληλουχία αμινοξέων του πεπτιδίου που θα παράγει το βακτήριο παρουσία γαλακτόζης;
 - Τι επιπτώσεις θα έχει η μετάλλαξη στο πεπτίδιο που θα παράγει το βακτηριακό στέλεχος παρουσία φρουκτόζης;

- ε) Σε άλλο στέλεχος συνέβη μετάλλαξη έλλειψης μιας βάσης του κωδικονίου λήξης του γονιδίου Β που άλλαξε τον αριθμό των αμινοξέων του.

- Ποια η ακριβής έλλειψη που συνέβη;
- Ποιες οι επιπτώσεις για το πεπτίδιο που θα παράγει το βακτήριο παρουσία φρουκτόζης;
- Ποιες οι επιπτώσεις για το πεπτίδιο που θα παράγει παρουσία γαλακτόζης;

- στ) Από φυσιολογικό στέλεχος απομονώνουμε το DNA του και αντιγράφουμε επιλεκτικά το παραπάνω δίκλωνο τμήμα με την βοήθεια της PCR οπότε προκύπτουν χιλιάδες αντίγραφα του.

Κατόπιν επιδρούμε στο προϊόν της διαδικασίας με την περιοριστική ενδονουκλεάση HpaI η οποία αναγνωρίζει παλίνδρομη αλληλουχία 6 βάσεων και σπάει φωσφοδιεστερικό δεσμό ανάμεσα στο T και A τόσο στον ένα όσο και στον άλλο κλώνο, χωρίς να αφήνει μονόκλωνα άκρα στα τμήματα που προκύπτουν.

- Ποια η αλληλουχία που αναγνωρίζει η HpaI;

- ζ) Τα θραύσματα από την κοπή της ενδονουκλεάσης αφήνονται να ενωθούν ανά δύο με την βοήθεια της DNA δεσμάσης.

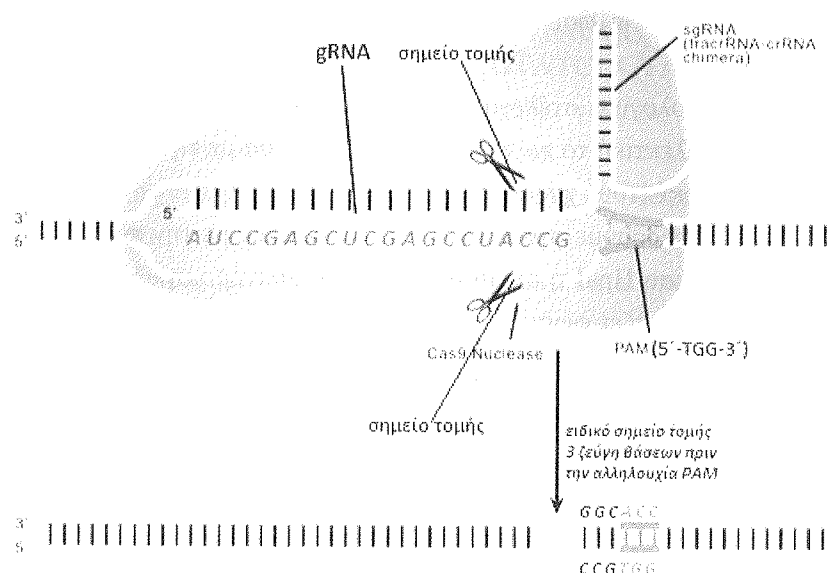
Δύο από τους συνδυασμούς που προκύπτουν έχουν διαφορετικό μήκος μεταξύ τους και ως προς το αρχικό και φέρουν πλήρεις μεταφραζόμενες περιοχές και όλες τις απαραίτητες αλληλουχίες για την μεταγραφή τους. Όταν εισαχθούν σε πλασμίδια και στην συνέχεια σε βακτήρια ίδια με το αρχικό, παράγουν διαφορετικά πολυπεπτίδια σε διαφορετικές τροφικές συνθήκες.

- Ποιοι οι συνδυασμοί στους οποίους αναφερόμαστε;
- Ποιο олиγοπεπτίδιο θα παράγεται παρουσία γαλακτόζης και ποιο παρουσία φρουκτόζης ως τροφής;

2. Η **crisprcas9** είναι μία ενδονουκλεάση που ανακαλύφθηκε στα βακτήρια και μπορεί να κόψει δίκλωνα μόρια DNA καθοδηγούμενη από μία αλληλουχία RNA (**gRNA**) συμπληρωματική του ενός κλώνου του DNA στόχου (**target DNA**). Η αλληλουχία που αναγνωρίζει το **gRNA** έχει συνήθως μήκος 20 ζευγών βάσεων. Το σημείο τομής οριοθετείται 3 ζεύγη βάσεων πριν από μία αλληλουχία **PAM** (3'...ACC5') που πρέπει να εντοπίζεται στο

5' άκρο του υβριδοποιούμενου κλώνου. Η κοπή αφορά και τους 2 κλώνους του μορίου DNA.

Επίσης το ένζυμο κόβει στο εσωτερικό RNA μορίων συμπληρωματικών της **gRNA** αλληλουχίας του, χωρίς να απαιτεί την ύπαρξη αλληλουχίας **PAM**.



Ποια από τις αλληλουχίες DNA των παρακάτω ογκογονιδίων θα μπορούσε να κόψει αποτελεσματικά η **crisprcas9** με την αλληλουχία **gRNA** που παρουσιάζεται στο παραπάνω σχήμα;

A. 5' GATCCACGGTAGGCTCGAGCTCGGATCGGATGGCACC 3'

B. 3' ATCCGAGCTCGAGCCTACCGTGG 5'

Γ. 3' TAGGCTCGAGCTCGGATGGCTTTTCTAT 5'

α) Αιτιολογήστε τόσο την επιλογή σας όσο κι αυτές που απορρίπτετε, καταδεικνύοντας το σημείο τομής της ενδονουκλεάσης.

β) Αν σας αναφερθεί ότι κόβει το RNA που παράγεται από το γονίδιο Γ, αλλά όχι του γονιδίου Α εξηγήστε τον λόγο.

3. Πέντε πανομοιότυπα αρχικά μη ραδιενεργά κυκλικά δίκλιωνα μόρια DNA μήκους 1000 ζευγών βάσεων αντιγράφονται σε περιβάλλον όπου το 50% των νουκλεοτιδίων είναι ραδιενεργά ιχνηθετημένα με ^{32}P και το υπόλοιπο 50% είναι μη ραδιενεργά (περιέχουν ^{31}P).

Μετά από n κύκλους αντιγραφής στο προϊόν δρα η **EcoRI** και προκύπτουν τμήματα που περιέχουν 30 μη ραδιενεργούς κλώνους καθώς και 90 τμήματα των οποίων ακτινοβολούν και οι 2 κλώνοι.

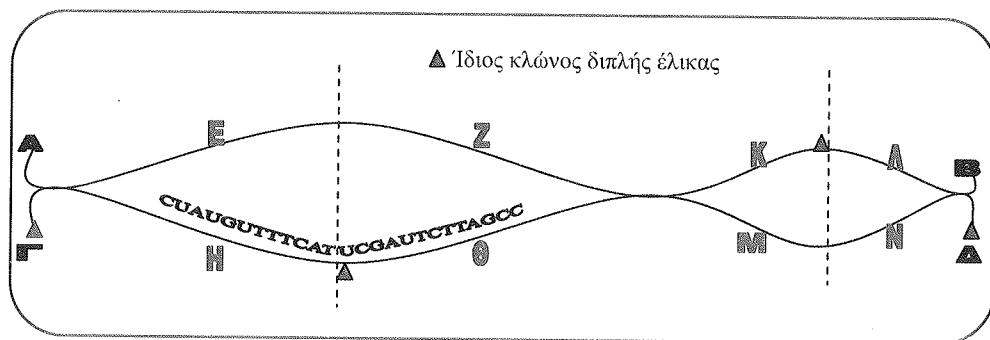
- Πόσες φορές κόβει κάθε μόριο η **EcoRI**;
- Πόσοι κύκλοι αντιγραφής συνέβησαν;
- Πόσα ραδιενεργά και πόσα μη ραδιενεργά νουκλεοτίδια υπάρχουν στα μόρια του τελικού διαλύματος;
- Αν τα αρχικά μόρια περιείχαν $0,2 \text{ ng } ^{31}\text{P}$, πόσα $\text{ng } ^{31}\text{P}$ και πόσα $\text{ng } ^{32}\text{P}$ υπάρχουν στα μόρια του τελικού διαλύματος;

4. Έστω ένα γονίδιο το οποίο έχει 110 κωδικόνια στη μεταφραζόμενη περιοχή του, 99 νουκλεοτίδια στην αμετάφραστη περιοχή της κωδικής αλυσίδας του μετά το κωδικόνιο λήξης, όπως επίσης και 25 νουκλεοτίδια πριν το κωδικόνιο έναρξης.

- Θα μπορούσε μια γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης να αυξήσει ή να μειώσει το μέγεθος της μεταφραζόμενης περιοχής; Δώστε παράδειγμα.
- Στην περίπτωση που μια μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης μειώσει τον αριθμό των κωδικονίων σε 90, τι μήκος θα έχει το ώριμο mRNA που θα παράγεται;
- Χαρακτηρίστε τον τύπο της μετάλλαξης που αντικαθιστά το 3^ο νουκλεοτίδιο του τελευταίου κωδικονίου με Α.
- Θα μπορούσε η προσθήκη μιας βάσης να αυξήσει τον αριθμό των κωδικονίων του γονιδίου σε 150;
- Τι επιπτώσεις θα έχει στο μέγεθος της πολυπεπτιδικής αλυσίδας η παρακάτω μετάλλαξη έλλειψης της σημειωμένης βάσης;

CAAATGAAACTTATATCCCTTATGACCCGA...18 τριάδες...ATAACCCTTTAA
79ο κωδικόνιο

5. Δίνεται το παρακάτω τμήμα ινιδίου χρωματίνης το οποίο βρίσκεται σε στιγμιότυπο της αντιγραφής του.



- α) Πόσα μόρια του ενζύμου DNA πολυμεράσης λειτουργούν στο συγκεκριμένο στιγμιότυπο για την αλληλουχία του θυγατρικού κλώνου που παρουσιάζεται; (Εξηγήστε)
- β) Ποια τα άκρα Α, Β, Γ και Δ των κλώνων;
- γ) Ποιοι από τους θυγατρικούς Ε, Ζ, Η, Θ, Κ, Λ, Μ και Ν συντίθενται συνεχώς και ποιοι ασυνεχώς;
- δ) Ο θυγατρικός κλώνος που παρουσιάζεται ανήκει σε συνεχές γονίδιο που κωδικοποιεί олиγοπεπτίδιο και φέρει ορατά τα όρια της μεταφραζόμενης περιοχής του.

Γνωρίζοντας ότι όταν το 2^ο tRNA εγκαταλείπει το ριβόσωμα δεν προσέρχεται άλλο, ποια τα κωδικόνια του mRNA, τα tRNA αντικωδικόνια και τα αμινοξέα του олиγοπεπτιδίου;

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ των ΚΡΙΤΗΡΙΩΝ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

1ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Γενετικό υλικό

ΘΕΜΑ Α

1. δ 2. β 3. δ 4. ε 5. α

ΘΕΜΑ Β

1. – Ιχνηθέτηση ονομάζεται η σήμανση χημικών μορίων με την χρήση ραδιενεργών ισotόπων φθορίζουσών ουσιών κ.τ.λ.
 - Οι Hershey και Chase χρησιμοποίησαν το 1952 την τεχνική της ιχνηθέτησης στα πειράματά τους με τον βακτηριοφάγο T₂. Χρησιμοποίησαν ραδιενεργό ³²P που ενσωματώνεται μόνο στο DNA κι όχι στις πρωτεΐνες του φάγου καθώς επίσης και ραδιενεργό ³⁵S που ενσωματώνεται μόνο στις πρωτεΐνες κι όχι στο DNA αποδεικνύοντας ότι αρκεί μόνο το DNA του φάγου να εισέλθει στο βακτήριο προκειμένου να δώσει τις απαραίτητες πληροφορίες για να πολλαπλασιαστούν και να δημιουργηθούν νέοι φάγοι.
 - Αν στα πειράματά τους χρησιμοποιούσαν ραδιενεργό C και N δεν θα μπορούσαν να γνωρίζουν ποιο συστατικό του φάγου εισέρχεται στο εσωτερικό του βακτηρίου. Ο λόγος είναι πως τα παραπάνω στοιχεία ενσωματώνονται τόσο στο DNA όσο και στις πρωτεΐνες.
2. – Κάθε νουκλεοτίδιο, συστατικό του DNA, αποτελείται από μία πεντόζη, την δεοξυριβόζη, ενωμένη στον 5^ο άνθρακά της με μια φωσφορική ομάδα και στον 1^ο της άνθρακα με μια αζωτούχο βάση από τις A, T, C, G. Στον 3^ο άνθρακα της πεντόζης υπάρχει ελεύθερο (-OH).
 - Δύο διαδοχικά νουκλεοτίδια συνδέονται μεταξύ τους με ομοιοπολικό δεσμό που ονομάζεται 3'-5' φωσφοδιεστερικός. Αυτός αναπτύσσεται όταν αντιδρά το (-OH) του 3^{ου} C της πεντόζης του πρώτου νουκλεοτιδίου με την φωσφορική ομάδα του 5^{ου} C της πεντόζης του αμέσως επόμενου.
3. Το μόριο στο στιγμιότυπο που ζητείται θα είναι το παρακάτω.



Οι λόγοι είναι:

- Οι δύο αλυσίδες στη διπλή έλικα είναι αντιπαράλληλες, δηλαδή απέναντι από το 5' φωσφορικό ελεύθερο άκρο του 1^{ου} νουκλεοτιδίου της μιας υπάρχει το 3' OH άκρο του τελευταίου νουκλεοτιδίου της άλλης.
- Οι αζωτούχες βάσεις της μίας αλυσίδας συνδέονται με δεσμούς υδρογόνου με τις αζωτούχες βάσεις της απέναντι αλυσίδας σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρω-

ματικότητας που ορίζει ότι πάντα απέναντι από αδενίνη θα υπάρχει θυμίνη και απέναντι από κυτοσίνη γουανίνη και αντίστροφα.

- Ανεξάρτητα από τον αριθμό των νουκλεοτιδίων από τα οποία αποτελείται μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα το 1^ο της νουκλεοτίδιο έχει πάντα ελεύθερη φωσφορική ομάδα ενωμένη με τον 5^ο άνθρακα της πεντόζης του ενώ το τελευταίο έχει ελεύθερο -OH ενωμένο με τον 3^ο άνθρακα της πεντόζης του. Έχει λοιπόν προσανατολισμό 5' → 3'. Αυτό σημαίνει πως κάθε αλυσίδα κατασκευάζεται με φορά 5' → 3'.

4. Ο βιοχημικός θα υπολόγιζε τον λόγο $\frac{A+T}{C+G}$ που διαφέρει από είδος σε είδος και σχε-

τίζεται με το είδος του οργανισμού. Αν τα δύο κύτταρα έχουν ίδιο τον παραπάνω λόγο τότε ανήκουν σε οργανισμούς του ίδιου είδους, αλλιώς σε οργανισμούς διαφορετικού είδους.

Ο βιολόγος θα κατασκεύαζε καρυότυπο σύμφωνα με την περιγραφή του σχολικού βιβλίου (σελ. 24). Καρυότυπος ονομάζεται η απεικόνιση των μεταφασικών χρωμοσωμάτων σε ζεύγη κατά ελαττωμένο μέγεθος όπου φαίνεται ο αριθμός, το μέγεθος, η θέση του κεντρομεριδίου και ενδεχομένως κάποιες ζωνώσεις που προκαλούνται με κάποιους τύπους χρώσης.

Ο καρυότυπος είναι χαρακτηριστικό γνώρισμα του κάθε είδους, δηλαδή οργανισμοί που έχουν ίδιο καρυότυπο (και όχι απλώς ίδιο αριθμό χρωμοσωμάτων) ανήκουν στο ίδιο είδος.

ΘΕΜΑ Γ

1. **Κυκλικό DNA συναντάμε:** στους προκαρυωτικούς (κυρίως DNA και πλασμίδια), στα μιτοχόνδρια συνήθως και στους χλωροπλάστες πάντα των ευκαρυωτικών και σε ιούς.

Γραμμικό DNA συναντάμε: στον πυρήνα των ευκαρυωτικών (ινίδια χρωματίνης), σε μιτοχόνδρια ορισμένων κατώτερων πρωτόζωων και σε ιούς.

2. Το μόριο των 100 βάσεων μπορεί να είναι μονόκλωνο έχοντας 4¹⁰⁰ διαφορετικές αλληλουχίες είτε δίκλωνο (50 ζεύγη βάσεων), έχοντας 4⁵⁰ διαφορετικές αλληλουχίες. Το μόριο των 99 βάσεων είναι υποχρεωτικά μονόκλωνο αφού διαιρεμένο με το 2 δεν δίνει φυσικό αριθμό, οπότε έχει 4⁹⁹ διαφορετικές αλληλουχίες.

3. Ουσιαστικά ξεκινάμε από το ένα δεδομένο του προβλήματος και θεωρώντας δίκλωνο το μόριο βλέπουμε πως δεν ισχύει το άλλο. Π.χ.

Αν το μόριο είναι δίκλωνο και A=20% βάσεων τότε και T=20% διότι προβλέπεται να ισχύει η αρχή της συμπληρωματικότητας. Επομένως το υπόλοιπο 60% θα μοιράζεται εξίσου στις άλλες δύο βάσεις, οπότε C=30% βάσεων=G. Έτσι όμως ο λόγος $\frac{A+T}{C+G} = \frac{20\%+20\%}{30\%+30\%} = \frac{40\%}{60\%} = \frac{2}{3} \neq \frac{1}{3}$. Αυτό σημαίνει πως ήταν εσφαλμένη η αρχική

υπόθεση, επομένως το μόριο είναι μονόκλωνο DNA και μπορεί να αφορά γενετικό υλικό μόνο ιού.

4.

Κλώνος 1	$\frac{A_1}{x}$	x
Κλώνος 2	$\frac{A_2}{x}$	x

Αυτά που γνωρίζουμε είναι πως $\frac{A_1}{x} = 10\%$ και $\frac{A_{ολ}}{2x} = 25\%$

$$\alpha) \text{ Αφού } \frac{A_{ολ}}{2x} = 25\% \Rightarrow \frac{A_1 + A_2}{2x} = 25\% \Rightarrow \frac{A_1 + A_2}{x} = 50\% \Rightarrow \frac{A_1}{x} + \frac{A_2}{x} = 50\% \Rightarrow \frac{A_2}{x} = 50\% - \frac{A_1}{x} \Rightarrow \frac{A_2}{x} = 50\% - 10\% \Rightarrow \frac{A_2}{x} = 40\%$$

- β) Τα μόρια νερού δαπανήθηκαν για να υδρολυθούν οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί του μορίου επομένως είναι ισάριθμά τους. Αν το μόριο είναι γραμμικό τότε βάσεις = φωσφοδιεστ.δεσμοί + 2 οπότε οι βάσεις του μορίου πρέπει να είναι 4002. Έτσι όμως οι A_{ολ}=25% 4002=1000,5 **πράγμα αδύνατο.**

Επομένως το μόριο είναι κυκλικό οπότε βάσεις = φωσφοδιεστ.δεσμοί=4000. A_{ολ}=25% 4000=1000=T_{ολ} και C_{ολ}=25% 4000=1000=G_{ολ}. Οι δεσμοί υδρογόνου βρίσκονται από την σχέση 2A+3C= 2.1000+3.1000=5000 **δεσμοί υδρογόνου.**

ΘΕΜΑ Δ

1. Το μιτοχονδριακό DNA κληρονομείται μητρικά διότι τα μιτοχόνδρια του ζυγωτού προέρχονται από το ωάριο, επομένως μεταβιβάζεται αυτούσιο από τον θηλυκό γονέα σε όλους ανεξαιρέτως τους απογόνους χωρίς να ανασυνδυάζεται όπως το πυρηνικό. Οι όποιες αλλαγές μπορεί να φέρει οφείλονται μόνο σε μεταλλάξεις, των οποίων ο ρυθμός είναι γνωστός για τέτοιες περιοχές του DNA. Έτσι οι διαφορές δείχνουν την χρονική απόσταση από την κοινή γιαγιά της θηλυκής γραμμής και επομένως αποτελούν ένδειξη της συγγενείας τους.

Επιπλέον υπάρχει σε πολλά αντίγραφα σε κάθε κύτταρο αφού ένα μιτοχόνδριο φέρει 2-10 αντίγραφα DNA και σ' ένα κύτταρο υπάρχουν εκατοντάδες μιτοχόνδρια. Άρα με μικρό δείγμα απολιθώματος μπορούμε να συμπληρώσουμε πλήρες μιτοχονδριακό γονιδίωμα για να κάνουμε συγκρίσεις.

2. Καρυότυπος είναι η απεικόνιση των μεταφασικών χρωμοσωμάτων ενός οργανισμού σε ζεύγη κατά φθίνουσα σειρά μεγέθους. Εφόσον 74 είναι τα μεταφασικά χρωμοσώματα της αρκούδας, τόσα θα υπάρχουν σ' ένα σωματικό κύτταρο της αρκούδας σε οποιαδήποτε φάση του κυτταρικού κύκλου.

- Το κύτταρο που φέρει αποκλειστικά κυκλικά μόρια είναι συμβιωτικό βακτήριο στον γαστρεντερικό σωλήνα της αρκούδας. Φέρει ένα κυρίως κυκλικό μόριο DNA και 2 πλασμίδια.
- Το κύτταρο που φέρει 74 γραμμικά μόρια DNA είναι σωματικό διπλοειδές της αρκούδας στην αρχή της μεσόφασης (φάση G₁) το οποίο φέρει 2 αντίγραφα γονι-

διώματος. Τα 1000 κυκλικά μόρια που διαθέτει είναι αντίγραφα μιτοχονδριακού DNA. Λόγω θέσης αποκλείεται να είναι κύτταρο 1^{16} μειωτικής διαίρεσης. -Το κύτταρο που φέρει 148 γραμμικά μόρια είναι σωματικό μετά τον αυτοδιπλασιασμό του DNA του στο τέλος της μεσόφασης ή στην διάρκεια της διαίρεσης. Κάθε ινίδιο έχει διπλασιαστεί στη μεσόφαση κι έτσι κάθε χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες ενωμένες στο κεντρομερίδιο. Φέρει επίσης 1400 αντίγραφα κυκλικού μιτοχονδριακού DNA.

- Το κύτταρο με τα 9 γραμμικά μόρια είναι σωματικό απλοειδούς ευκαρυωτικού σκώκηκα που ζει ως παράσιτο στον γαστρεντερικό σωλήνα της αρκούδας. Βρίσκεται στην αρχή της μεσόφασης αφού το διπλασιασμένο γενετικό υλικό προβλέπεται να περιέχει άρτιο αριθμό μορίων DNA. Προφανώς τα 80 κυκλικά μόρια θα αντιστοιχούν σε αντίγραφα μιτοχονδριακού DNA.
- 3. Τα πλασμίδια μπορούν να ανταλλάξουν τμήματα DNA τόσο μεταξύ τους όσο και με το κυρίως DNA του βακτηρίου τους. Αυτό συνέβη και κάποια χρονική στιγμή σε βακτήριο του είδους A το γονίδιο X μεταφέρθηκε σε πλασμίδιό του. Πάνω στα πλασμίδια εντοπίζονται και γονίδια μεταφοράς γενετικού υλικού από ένα βακτήριο σε άλλο. Έτσι απόγονος του παραπάνω βακτηρίου κάποια χρονική στιγμή σύναψε φαινόμενο «βακτηριακής σύζευξης» με βακτήριο του είδους B, λειτουργώντας ως δότης αντιγράφου του πλασμιδίου του και μετασχηματίζοντας το βακτήριο B. Απόγονος του μετασχηματισμένου βακτηρίου B αντάλλαξε τμήματα ανάμεσα στο πλασμίδιό του και το κυρίως DNA του κι έτσι το γονίδιο X ενσωματώθηκε στο κυρίως DNA του B.

2ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Γενετικό υλικό

ΘΕΜΑ Α

1. γ 2. β 3. στ 4. α 5. γ

ΘΕΜΑ Β

1. α) Μετά από ειδική επεξεργασία τα ινίδια χρωματίνης εμφανίζονται στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο σαν κομπολόι από χάντρες. Κάθε χάντρα καλείται νουκλεόσωμα και αποτελεί την βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης. **Επομένως η εικόνα Γ.**
- β) Κατά την μεσόφαση το γενετικό υλικό των ευκαρυωτικών βρίσκεται σε μικρό βαθμό συσπείρωσης κι εμφανίζεται με την μορφή δικτύου ινιδίων χρωματίνης. Κατά συνέπεια τα ινίδια χρωματίνης δεν είναι ορατά ως μεμονωμένες δομές με το μικροσκόπιο. Στο ίδιο στάδιο (στάδιο S μεσόφασης) το γενετικό υλικό διπλασιάζεται. Τα δύο αντίγραφα κάθε ινιδίου παραμένουν ενωμένα σε μια δομή που ονομάζεται κεντρομερίδιο και μέχρι να διαχωριστούν τα ονομάζουμε αδελφές χρωματί-

δες. Επομένως η αντιγραφή γίνεται στην μεσόφαση όπου έχουμε ινίδια χρωματίνης και η εικόνα που μας αφορά είναι η **εικόνα Β.**

- γ) Κατά τη διάρκεια της μίτωσης οι αδελφές χρωματίδες συσπειρώνονται και στο στάδιο της μετάφασης αποκτούν το μέγιστο βαθμό συσπείρωσης, κάτι που καθιστά τα μεταφασικά χρωμοσώματα ευδιάκριτα κι έτσι είναι εύκολο να παρατηρηθούν με το οπτικό μικροσκόπιο. Έτσι η **εικόνα Α** αφορά το γενετικό υλικό σ' αυτό το στάδιο.
- δ) Οι όροι ινίδια χρωματίνης, αδελφές χρωματίδες και χρωμοσώματα αποτελούν διαφορετικές όψεις του ίδιου νομίσματος. Τα ινίδια χρωματίνης διπλασιάζονται κατά την μεσόφαση και σχηματίζουν τις αδελφές χρωματίδες του χρωμοσώματος οι οποίες συσπειρώνονται κατά την διαίρεση. Παρά τις παραπάνω όμως μορφολογικές διαφορές η σύσταση του γενετικού υλικού παραμένει αμετάβλητη.

2. Ο λόγος $\frac{A+T}{C+G}$ διαφέρει από είδος σε είδος και σχετίζεται με το είδος του οργανισμού. Έτσι για τον **οργανισμό 1** ο παραπάνω λόγος είναι $\frac{A+T}{C+G} = \frac{20\%+20\%}{30\%+30\%} = \frac{2}{3}$

Αντίστοιχα για τον **οργανισμό 2** ο λόγος είναι:

$$\frac{A+T}{C+G} = \frac{300000+300000}{450000+450000} = \frac{600000}{900000} = \frac{2}{3}$$

Συνεπώς είναι ίδιος κι έτσι οι παραπάνω οργανισμοί ανήκουν στο ίδιο είδος.

3. α) Το παραπάνω άθροισμα δύο μη συμπληρωματικών αζωτούχων βάσεων ($A+C=50\%$) οφείλει να είναι 50% σε δίκλωνο γενετικό υλικό, ενώ σε μονόκλωνο αν συμβαίνει είναι εντελώς τυχαίο. Έτσι πρόκειται μάλλον για δίκλωνο DNA ή RNA.
- β) Εφόσον το παραπάνω άθροισμα είναι διαφορετικό του 50% πρόκειται για DNA (εφόσον έχει T), σίγουρα μονόκλωνο, οπότε αποτελεί γενετικό υλικό αναγκαστικά ιού.
- γ) Έχει U οπότε είναι RNA και εφόσον $\frac{A+G}{U+C} = 1$ μάλλον δίκλωνο. Και αυτό αποτελεί γενετικό υλικό αναγκαστικά ιού.
- δ) Πρόκειται για γραμμικό δίκλωνο μόριο.
- ε) Πρόκειται για γραμμικό μονόκλωνο μόριο.
- ζ) Πρόκειται για κυκλικό μόριο.

ΘΕΜΑ Γ

1. α) Έχουμε 100 νουκλεοσώματα επί 146 ζεύγη βάσεων το καθένα στα οποία προσθέτουμε τα 5400 ζ.β. συνδετικού DNA. Έτσι $100 \times 146 \text{ ζ.β.} + 5400 \text{ ζ.β.} = 20000 \text{ ζ.β.}$ το συνολικό μήκος του DNA. Αλλιώς 40000 βάσεις.
- β) $A=20\%. 40000=8000=T.$ (Λόγω συμπληρωματικότητας βάσεων)
 $C=30\%. 40000=12000=G$

Δεσμοί H = $2 \cdot A + 3 \cdot C = 2 \cdot 8000 + 3 \cdot 12000 = 52000$ (αφού το κάθε ζεύγος A-T συγκρατείται με 2, ενώ το κάθε ζεύγος C-G συγκρατείται με 3 δεσμούς H).

γ) Άτομα N = $7 \cdot \zeta(A-T) + 8 \cdot \zeta(C-G) = 7 \cdot 8000 + 8 \cdot 12000 = 152000$ N

δ) Προφανώς στους 93° C αποδιατάχθηκε το μόριο που συγκρατείται με τους λιγότερους δεσμούς H. Για το δεύτερο μόριο ισχύει ότι $2A + 2C = 40000$ & $7A + 8C = 148000$. Λύνοντας το σύστημα βρίσκουμε πως $A = 12000 = T$ και $C = 8000 = G$. Συνεπώς οι δεσμοί H του $2^{ου}$ μορίου είναι $2 \cdot A + 3 \cdot C = 48000$ δηλαδή λιγότεροι από αυτούς του $1^{ου}$, οπότε αυτό αποδιατάχθηκε στους 93° C και το 1° μόριο στους 95° C.

2. α) Καρύοτυπος είναι η απεικόνιση των μεταφασικών χρωμοσωμάτων ενός οργανισμού σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος. Έτσι τα χρωμοσώματα βρίσκονται στο στάδιο της μετάφασης όπου έχουν το μέγιστο βαθμό συσπείρωσης και είναι εύκολο να παρατηρηθούν με το οπτικό μικροσκόπιο.
- β) Κάθε μεταφασικό χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες ενωμένες στο κεντρομερίδιο. Το κεντρομερίδιο διαιρεί κάθε χρωματίδα σε δύο βραχίονες, ένα μικρό κι ένα μεγάλο. Έτσι υπάρχουν $8 \cdot 2 = 16$ χρωματίδες και ισάριθμα μόρια DNA, ενώ έχουμε $2 \cdot 16 = 32$ βραχίονες.
- γ) Ομόλογα ονομάζονται τα χρωμοσώματα μητρικής και πατρικής προέλευσης τα οποία έχουν όμοια μορφή, μέγεθος και θέση κεντρομεριδίου, ενώ φέρουν γονίδια που ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες με ενδεχομένως διαφορετικό τρόπο. Έτσι ζεύγη ομολόγων αποτελούν τα (A-H), τα (Γ-Z) και τα (B-E) με φθίνουσα σειρά μεγέθους, ενώ τα Θ και Δ είναι τα φυλετικά, αντίστοιχα των X και Y του ανθρώπου.
- δ) Το μιτοχονδριακό DNA κληρονομείται μητρικά αφού τα μιτοχόνδρια του ζυγωτού προέρχονται αποκλειστικά από το ωάριο. Έτσι το άτομο αυτό κληρονόμησε την παραπάνω ασθένεια από την μητέρα του. Έχοντας διαφορετικά φυλετικά χρωμοσώματα X και Y και λαμβάνοντας υπ' όψιν πως στο συγκεκριμένο είδος το φύλο καθορίζεται όπως στον άνθρωπο, συμπεραίνουμε πως είναι αρσενικό κι επομένως δεν θα την μεταβιβάσει σε κανέναν απόγονό του.

3. 1. Κυτοσίνη 2. Γουανίνη 3. Θυμίνη 4. Αδενίνη
5. Δεοξυριβόζη 6. Φωσφορική ομάδα 7. 3-5 φωσφοδιεστερικός δεσμός
8. Δεσμοί υδρογόνου

ΘΕΜΑ Δ

1. — Οι δύο αλυσίδες στο μόριο του DNA είναι αντι// δηλαδή απέναντι από το $5'Pi$ άκρο της μιας βρίσκεται το $3'OH$ άκρο της άλλης και αντίστροφα.
— Οι δύο αλυσίδες είναι συμπληρωματικές, δηλαδή πάντα απέναντι από A υπάρχει T και απέναντι από C υπάρχει G και αντίστροφα.
— Ανεξάρτητα από τον αριθμό των νουκλεοτιδίων από τα οποία αποτελείται μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα το 1° της νουκλεοτίδιο έχει πάντα ελεύθερη φωσφορική ομάδα ενωμένη με τον 5° άνθρακα της πεντόζης του ενώ το τελευταίο έχει ελεύθε-

ρο $-OH$ ενωμένο με τον 3° άνθρακα της πεντόζης του. Έχει λοιπόν προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$. Αυτό σημαίνει πως κάθε αλυσίδα κατασκευάζεται με φορά $5' \rightarrow 3'$.



2. α) Στο 1° μόριο προκύπτει ότι $A/C = 1/4 \Rightarrow C = 4A$. Επίσης αφού είναι δίκλωνο ισχύει πως $A = T$ και $C = G$. Έτσι $2A + 2C = 100\% \Rightarrow 2A + 8A = 100\% \Rightarrow 10A = 100\% \Rightarrow A = 10\% = T$ και $C = 4A = 40\% = G$
Στο 2° μόριο προκύπτει ότι $A/C = 2/3 \Rightarrow 2C = 3A$. Επίσης αφού είναι δίκλωνο ισχύει πως $A = T$ και $C = G$. Έτσι $2A + 2C = 100\% \Rightarrow 2A + 3A = 100\% \Rightarrow 5A = 100\% \Rightarrow A = 20\% = T$ και $C = 3/2A = 30\% = G$
- β) Έστω ν οι βάσεις του μορίου. Οι δεσμοί H του $1^{ου}$ μορίου είναι $2 \cdot 0,1n + 3 \cdot 0,4n = 1,4n$.
Οι δεσμοί H του $2^{ου}$ μορίου είναι $2 \cdot 0,2n + 3 \cdot 0,3n = 1,3n$.
- γ) Τα μόρια νερού απαιτούνται για την διάσπαση των φωσφοδιεστερικών δεσμών του μορίου και είναι ισάριθμά τους. Εφόσον τα δύο μόρια είναι ισομεγέθη, ο μόνος λόγος για τον οποίο μπορεί να συμβαίνει κάτι τέτοιο είναι επειδή το 2° μόριο είναι κυκλικό ενώ το 1° γραμμικό δίκλωνο.

3.

	Σωματικό κύτταρο αρχή μεσόφασης	Σωματικό κύτταρο τέλος μεσόφασης	Μετάφαση μίτωσης	Κύτταρο $1^{ης}$ μειωτικής	Κύτταρο $2^{ης}$ μειωτικής
Χρωμοσώματα	8	8	8	4	4
μόρια DNA	8	16	16	8	4
Ζεύγη βάσεων	$3,2 \cdot 10^8$	$6,4 \cdot 10^8$	$6,4 \cdot 10^8$	$3,2 \cdot 10^8$	$1,6 \cdot 10^8$

3ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Αντιγραφή, έκφραση, ρύθμιση της γενετικής πληροφορίας

ΘΕΜΑ Α

1. β
2. δ (Το snRNA είναι το μόνο είδος RNA που παραμένει στον πυρήνα μετά την παραγωγή του).
3. δ

4. α (Τα β και γ αντιστοιχούν σε κωδικόνια έναρξης και λήξης αντίστοιχα).
5. β

ΘΕΜΑ Β

1. α) Τα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών και των ιών που τους προσβάλλουν είναι ασυνεχή ή διακεκομμένα κι αυτό γιατί οι αλληλουχίες που μεταφράζονται σε αμινοξέα, τα εξώνια, διαχωρίζονται από μεγάλους μεγέθους τμήματα DNA που δεν μεταφράζονται σε αμινοξέα, τα εσώνια.
β) Το mRNA μεταφράζεται συνεχώς ανά 3 νουκλεοτίδια χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο από την μεταφραζόμενη περιοχή του.
2. – Στον πυρήνα των ευκαρυωτικών συναντάμε τα νουκλεοσώματα. Αποτελούν την βασική δομική μονάδα οργάνωσης των ινιδίων χρωματίνης. Κάθε νουκλεόσωμα αποτελείται από DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων τυλιγμένο γύρω από ένα σύμπλεγμα οκτώ πρωτεϊνών που ονομάζονται ιστόνες (οκταμερές ιστόνων). Επιτρέπουν στο γενετικό υλικό να συσπειρωθεί αρκετά για να χωρά στον πυρήνα, αλλά παράλληλα να είναι ικανό για αντιγραφή ή μεταγραφή του DNA του.
– Τα ριβοσώματα αποτελούν τα εργοστάσια της πρωτεϊνσύνθεσης. Το ριβόσωμα αποτελείται από 2 υπομονάδες, μία μικρή και μία μεγάλη. Καθεμία είναι φτιαγμένη από rRNA και πρωτεΐνες.
– Τα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια αποτελούνται από snRNA και πρωτεΐνες. Καταλύουν την ωρίμανση του πρόδρομου mRNA των ευκαρυωτικών. (Τόσο στα ριβοσώματα όσο και στα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια είναι το RNA τους που λειτουργεί ως καταλύτης των σχετικών διαδικασιών στις οποίες παίρνουν μέρος, πρόκειται δηλαδή για **ριβόζυμα**).
3. α) Το οπερόνιο της λακτόζης περιλαμβάνει 4 γονίδια, 1 ρυθμιστικό και 3 δομικά.
β) **Απουσία λακτόζης** το οπερόνιο βρίσκεται σε καταστολή και παράγει **μόνο το mRNA του ρυθμιστικού γονιδίου. Παρουσία μόνο λακτόζης** (και απουσία γλυκόζης) βρίσκεται σε επαγωγή και παράγει **2 είδη mRNA**, ένα του ρυθμιστικού γονιδίου και το ενιαίο mRNA των 3 δομικών γονιδίων.
γ) Σε **καταστολή** παράγεται σε μικρές ποσότητες **μόνο η πρωτεΐνη καταστολέας**, η οποία προσδένεται στον χειριστή και καθιστά αδύνατη την σύνδεση της RNA πολυμεράσης στον υποκινητή των 3 δομικών γονιδίων. Σε **επαγωγή** παράγονται **από το οπερόνιο 4 πρωτεΐνες**. Ο καταστολέας, που όμως καθίσταται ανενεργός από τον ίδιο τον δισακχαρίτη με αποτέλεσμα να μένει ελεύθερη η περιοχή του χειριστή. Λόγω της απουσίας γλυκόζης υπάρχουν οι απαραίτητοι μεταγραφικοί παράγοντες και η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή μεταγράφοντας τα 3 δομικά γονίδια σε ενιαίο mRNA, από την μετάφραση του οποίου παράγονται τα 3 ένζυμα. Έτσι συνολικά παράγονται **ο καταστολέας και τα 3 ένζυμα**.

- δ) Στους ευκαρυωτικούς το επίπεδο ρύθμισης μετά την μεταγραφή περιλαμβάνει την ωρίμανση του πρόδρομου mRNA και την ταχύτητα εξόδου του ώριμου mRNA στο κυτταρόπλασμα.
4. α) Στους προκαρυωτικούς η ρύθμιση αποσκοπεί στην προσαρμογή του οργανισμού στις εναλλαγές του περιβάλλοντος ώστε να εξασφαλίζονται οι κατάλληλες συνθήκες για τις βασικές λειτουργίες τους όπως η αύξηση και η διαίρεση.
β) Σε ένα προκαρυωτικό κύτταρο η μεταγραφή μπορεί να παράγει 3 είδη RNA, mRNA, rRNA και tRNA. Σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο παράγονται τα παραπάνω 3 είδη αλλά και το snRNA.
γ) Τα ριβοσώματα αποτελούν θέση μετάφρασης για οποιοδήποτε mRNA. Επίσης ο γενετικός κώδικας είναι σχεδόν καθολικός οπότε ένα mRNA θα μεταφραστεί από το βακτηριακό ριβόσωμα όπως θα μεταφράζονταν στον οργανισμό προέλευσής του. Τα παραπάνω εξηγούν γιατί τα βακτήρια μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως εργοστάσια παραγωγής ανθρώπινων πρωτεϊνών.

ΘΕΜΑ Γ

1. Παράτίθεται ο πίνακας συμπληρωμένος.

3'	C T T	T G G	G G T	C T C	DNA (1)	5' Κωδικός
5'	G A A	A C C	C C A	G A G	>> (2)	3' Μη Κωδικός
3'	C T T	U G G	G G U	C U C	mRNA	5'
	G A A	A C C	C C A	G A G	tRNA αντικ.	
HOOC,	Phe	Gly	Trp.	Leu..NH ₂	Αμινοξέα	

Από την ελεύθερη αμινομάδα της λευκίνης καταλαβαίνουμε ποια τα άκρα του mRNA. Γνωρίζοντας πως η 1^η βάση του κωδικονίου της λευκίνης είναι η υπογραμμισμένη, συμπεραίνουμε πως μόνο κυτοσίνη μπορεί να είναι (συμπληρωματική της υπερκείμενης γουανίνης) κι επομένως ο κλώνος 2 είναι αναγκαστικά ο μη κωδικός.

2. α) Η αλυσίδα (α) έχει 5'Ρι αριστερά και 3'OH δεξιά, ενώ η (β) έχει 3'OH αριστερά και 5'Ρι δεξιά. Αναγνωρίζοντας στο δίκλωνο μόριο που δίνεται αριστερά τον υποκινητή, συμπεραίνουμε πως η (α) αλυσίδα είναι η μη κωδική έχοντας 3'OH άκρο απ'την μεριά του υποκινητή, ενώ η (β) η κωδική.
β) Το tRNA μόριο που θα προκύψει από μεταγραφή του παραπάνω γονιδίου θα έχει την ακόλουθη αλληλουχία βάσεων.

5' GCGAGUGCGCGCGCAUCCCCCGGGGGGUAGG 3'
tRNA_{met}

- γ) Το αντικωδικόνιο του παραπάνω μορίου είναι το υπογραμμισμένο στην παραπάνω αλληλουχία 3'UAC 5', συμπληρωματικό του κωδικονίου 5'AUG 3' που κωδικοποιεί μεθειονίνη.

3. α) Κατά την έναρξη της μεταγραφής η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή, προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας και τοποθετεί ριβονουκλεοτίδια απέναντι από δεοξυριβονουκλεοτίδια της μιας αλυσίδας DNA σύμφωνα με τον κανόνα συμπληρωματικότητας όπως και στην αντιγραφή με την διαφορά ότι απέναντι από Α τοποθετεί U. Ενώνει τα νουκλεοτίδια με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό οπότε το RNA συντίθεται με φορά 5' → 3'. Η μεταγραφή ολοκληρώνεται σε αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής στο τέλος του γονιδίου. Είναι λογικό πως όσο απομακρυνόμαστε από τον υποκινητή και πλησιάζουμε τις αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής τα παραγόμενα RNA θα είναι μεγαλύτερα. Έτσι ο υποκινητής του γονιδίου βρίσκεται στην θέση I.

β) Ανεξάρτητα από τον αριθμό των νουκλεοτιδίων από τα οποία αποτελείται μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα, το 1° έχει πάντοτε ελεύθερη φωσφορική ομάδα ενωμένη στον 5° άνθρακα της πεντόζης του ενώ το τελευταίο έχει ελεύθερο OH ενωμένο στον 3° άνθρακα της δικής του πεντόζης.

Επίσης οι δύο αλυσίδες της διπλής έλικας είναι αντιπαράλληλες. Σύμφωνα με τα παραπάνω το άκρο Z είναι 3'OH ενώ το άκρο H είναι το 5'Pi.

γ) Εφόσον το RNA συντίθεται με φορά 5' → 3' έχοντας το 5' άκρο του από την μεριά του υποκινητή, ο μη κωδικός κλώνος που χρησιμεύει ως «καλούπι» για την κατασκευή του οφείλει να είναι συμπληρωματικός και αντιπαράλληλός του, οπότε θα έχει το 3'OH άκρο του από την μεριά του υποκινητή.

Ο κωδικός κλώνος του γονιδίου ως συμπληρωματικός και αντι// του μη κωδικού θα έχει το 5'Pi άκρο του από την μεριά του υποκινητή. Έτσι μη κωδικός θα είναι ο κλώνος H, ενώ κωδικός θα είναι ο κλώνος Z.

δ) Το mRNA που παράγεται θα έχει το 5'Pi άκρο του στη θέση Θ ενώ το 3'OH άκρο του στην θηλιά της μεταγραφής.

ε) Η μετάφραση για το mRNA γίνεται με φορά 5' → 3', είναι δηλαδή συγγραμμική της μεταγραφής. Ξεκινά από το κωδικόνιο έναρξης που βρίσκεται κοντά στο 5'Pi άκρο του και ολοκληρώνεται στο κωδικόνιο λήξης που εντοπίζεται κοντά στο 3'OH άκρο του.

Προφανώς το ριβόσωμα που έχει μεταφράσει περισσότερα κωδικόνια κι έχει προσθέσει περισσότερα αμινοξέα στην πολυπεπτιδική αλυσίδα είναι αυτό που έχει απομακρυνθεί περισσότερο από το 5' άκρο του mRNA δηλαδή το E.

ζ) Παρατηρούμε ότι η μετάφραση έχει ξεκινήσει πριν ολοκληρωθεί η σύνθεση του mRNA από μεταγραφή. Αυτό σημαίνει πως οι δύο διαδικασίες συντελούνται στον ίδιο χώρο κι επομένως βρίσκουμε στο κυτταρόπλασμα προκαρυωτικού κυττάρου.

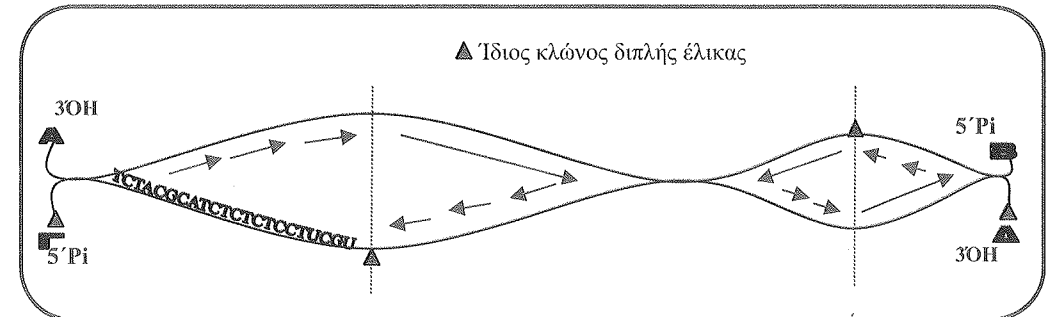
Στους προκαρυωτικούς η απουσία πυρηνικής μεμβράνης αλλά και εσωνίων από τα γονίδια τους επιτρέπει το απευθείας ώριμο mRNA τους να ενωθεί με ριβοσώματα πριν ολοκληρωθεί η σύνθεσή του από την μεταγραφή.

4. – Στο σχήμα A το μοντέλο αντιγραφής που παρουσιάζεται είναι το συντηρητικό, επομένως είναι **εσφαλμένο**.
- Στο σχήμα B το μοντέλο αντιγραφής είναι ημισυντηρητικό, αλλά παρουσιάζονται στα νέα μόρια οι θυγατρικοί κλώνοι να συντίθενται είτε εξολοκλήρου συνεχώς είτε εξολοκλήρου ασυνεχώς, κάτι που είναι **εσφαλμένο**.
- Στο σχήμα Γ αντιθέτως ικανοποιούνται όλες οι απαραίτητες προϋποθέσεις. Κάθε νέο δίκλωνο μόριο αποτελείται από μια παλιά μητρική και μια νεοσύστατη θυγατρική αλυσίδα οπότε ισχύει ο ημισυντηρητικός διπλασιασμός. Επιπλέον κάθε θυγατρικός κλώνος παρουσιάζεται να συντίθεται κατά το ήμισυ ως συνεχής και κατά το ήμισυ ως ασυνεχής. Έτσι είναι η **σωστή επιλογή**.

ΘΕΜΑ Δ

1. Τα άκρα των κλώνων του μορίου είναι: A:3'OH, B:5'Pi, Γ: 5'Pi, Δ:3'OH όπως φαίνεται στο σχήμα που ακολουθεί.

2.



Στην αλληλουχία βάσεων του θυγατρικού κλώνου που παρουσιάζεται παρατηρούμε πως δίπλα στην θέση έναρξης της αντιγραφής υπάρχει το πρωταρχικό RNA τμήμα UGCU το οποίο κατασκευάστηκε από το πριμώσωμα. Η DNA πολυμεράση επιμήκυνε το παραπάνω πρωταρχικό τμήμα κατά το τμήμα DNA που εμφανίζεται αριστερά του τοποθετώντας δεοξυριβονουκλεοτίδια συμπληρωματικά του μητρικού κλώνου. Οι DNA πολυμεράσες λειτουργούν μόνο προς καθορισμένη κατεύθυνση τοποθετώντας νουκλεοτίδια στο 3'OH άκρο της επιμηκυνόμενης αλυσίδας, οπότε η αντιγραφή έχει φορά 5 → 3. Σύμφωνα με τα παραπάνω τα άκρα του θυγατρικού κλώνου είναι 3'OH TCTACGCATCTCTCTCCTUCGU_{5'Pi} και η σύνθεσή του 5' → 3' είναι ομόρροπη της κίνησης ελικάσης για την διχάλα αντιγραφής στην οποία αναφερόμαστε, συνεπώς είναι ο συνεχής ως προς τη σύνθεσή του θυγατρικός κλώνος για την εν λόγω διχάλα. Οι δύο αλυσίδες στη διπλή έλικα είναι αντι//. Για να ισχύει ο παραπάνω κανόνας σε κάθε διχάλα αντιγραφής ο ένας θυγατρικός θα συντίθεται ως συνεχής (ομόρροπα της κίνησης της ελικάσης) και ο άλλος ως ασυνεχής (αντίρροπα της κίνησης της ελικάσης). Έτσι το άκρο 3'OH του αναγραφόμενου θυγατρικού κλώνου αντιστοιχεί στο 5'Pi άκρο του Γ μητρικού κλώνου. Σύμφωνα με τα προηγούμενα τα άκρα των μητρι-

κών κλώνων καθώς και οι τρόποι σύνθεσης των θυγατρικών κλώνων για τις παραπάνω θηλιές παρουσιάζονται στο παραπάνω σχήμα.

3. Μετά από 3 κύκλους αντιγραφής θα έχουμε $2^3=8$ δίκλωνα μόρια. Επειδή ο τρόπος αντιγραφής είναι ημισυντηρητικός κάθε νέο δίκλωνο μόριο θα αποτελείται από μια παλιά μητρική και μια νεοσύστατη θυγατρική αλυσίδα. Σύμφωνα με το παραπάνω μοντέλο οι δύο κλώνοι του αρχικού μορίου θα συνεχίσουν να υπάρχουν σε ισάριθμα μόρια του διαλύματος όσοι κύκλοι αντιγραφής κι αν γίνουν. Επίσης όλοι οι θυγατρικοί κλώνοι θα είναι ραδιενεργοί και θα περιέχουν ^{32}P ενώ μόνο οι αρχικοί μητρικοί θα περιέχουν ^{31}P . Από τα 8 δίκλωνα μόρια **τα 6 θα είναι αμιγώς ραδιενεργά** ενώ **τα 2 υβριδικά περιέχοντας έναν ραδιενεργό κι έναν μη ραδιενεργό κλώνο**. Στο τελικό διάλυμα θα περιέχονται **0,1 ngr ^{31}P** όσα δηλαδή ακριβώς και στο αρχικό.
4. Στον θυγατρικό κλώνο που παρουσιάζεται έπειτα από αντικατάσταση του πρωταρχικού τμήματος με DNA έχουμε την αλληλουχία

3'OH **TCTACGCGATCTCTCTCCTTCGT** 5'Pi.

Το RNA που συντίθεται κατά την μεταγραφή είναι συμπληρωματικό κι αντι// προς την μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου η οποία έχει το 3'OH άκρο της από την μεριά του υποκινητή. Η κωδική ως συμπληρωματική και αντι// της μη κωδικής θα έχει το 5'Pi άκρο της από την μεριά του υποκινητή και θα είναι παράλληλη και ίδια ως προς την αλληλουχία της με το mRNA αντί U θα έχει T. Το κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης 5'AUG 3' του mRNA αντιστοιχεί στο κωδικόνιο της κωδικής 5'ATG 3' ή στην τριάδα της μη κωδικής 3'TAC 5'. Μόνο αν διαβάσουμε τον κλώνο ως μη κωδικό 3'→5' συναντάμε τριάδα έναρξης μεταφρασόμενης περιοχής 3'TAC 5', επομένως ο κλώνος είναι ο μη κωδικός. Το παραγόμενο mRNA θα έχει την παρακάτω αλληλουχία:

5'Pi **AG AUG CGU AGA GAG AGG AAG CA...** 3' OH

5. Τα κωδικόνια του mRNA φαίνονται στην παραπάνω αλληλουχία χωρισμένα σε τριάδες και ξεκινώντας από το AUG. Η μετάφραση του μορίου γίνεται σύμφωνα με τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα ως κώδικα τριπλέτας, συνεχούς, μη επικαλυπτόμενου, σχεδόν καθολικού κι έχοντας κωδικόνια έναρξης και λήξης της μετάφρασης, με ορατό στην περίπτωση μας μόνο το έναρξης.

Κάθε tRNA μόριο φέρει μια ειδική τριπλέτα νουκλεοτιδίων, το αντικωδικόνιο με το οποίο συνδέεται σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας με αντίστοιχο κωδικόνιο του mRNA μεταφέροντας στην ουρά του συγκεκριμένο αμινοξύ. Επίσης κατά την επιμήκυνση της μετάφρασης η μεγάλη υπομονάδα φέρει 2 θέσεις εισδοχής για tRNA μόρια.

Το 3^ο tRNA θα έχει αντικωδικόνιο συμπληρωματικό και αντι// του 3^{ου} κωδικονίου δηλαδή 3'UCU 5'. Όταν το 3^ο tRNA εγκαταλείπει το ριβόσωμα η πολυπεπτιδική αλυσίδα αποτελείται από 4 αμινοξέα στην ουρά του 4^{ου} tRNA μορίου που ήδη βρίσκεται στην 2^η θέση εισδοχής της μεγάλης υπομονάδας. Μετά την μετακίνηση του ριβοσώ-

ματος κατά ένα κωδικόνιο το επόμενο tRNA που θα το προσεγγίσει θα είναι το 5^ο με αντικωδικόνιο 3'UCC 5', κατόπιν το 6^ο με αντικωδικόνιο 3'UUC 5' κ.ο.κ.

4ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Αντιγραφή, έκφραση, ρύθμιση της γενετικής πληροφορίας

ΘΕΜΑ Α

1. β 2. α 3. γ 4. γ 5. δ

ΘΕΜΑ Β

1. A-III B-V Γ-I Δ-II E-IV

2. α) Η πορεία 1 αναφέρεται στην αντιγραφή του DNA. Η 2 αναφέρεται στην μεταγραφή του DNA σε RNA. Η 3 αναφέρεται στην αντίστροφη μεταγραφή του RNA σε DNA που αφορά ρετροϊούς. Η πορεία 4 αναφέρεται στην αντιγραφή του RNA χωρίς την παρεμβολή DNA που αφορά άλλους RNA ιούς. Η 5 αναφέρεται στην διαδικασία της μετάφρασης του RNA σε πρωτεΐνες.

β) Από τις παραπάνω διαδικασίες η αντιγραφή του DNA και η μεταγραφή του σε RNA συμβαίνουν στον πυρήνα του ευκαρυωτικού κυττάρου, καθώς και στα ημι-αυτόνομα οργανίδια που αυτό έχει όπως τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες του. Η μετάφραση γίνεται στα ριβοσώματα του κυτταροπλάσματος, είτε τα ελεύθερα είτε αυτά που βρίσκονται στην επιφάνεια των αγωγών του αδρού ενδοπλασματικού δικτύου. Μετάφραση γίνεται επίσης στα μιτοχόνδρια και στους χλωροπλάστες, οργανίδια που διαθέτουν δικά τους ριβοσώματα.

γ) Η αντίστροφη μεταγραφή και η αντιγραφή του RNA συμβαίνουν αποκλειστικά σε κύτταρα μολυσμένα από RNA ιούς μιας και απαιτούν ένζυμα που δεν διαθέτουν φυσιολογικά τα ευκαρυωτικά κύτταρα, αλλά εισάγονται σ' αυτά κατά την μόλυνσή τους από τους παραπάνω ιούς.

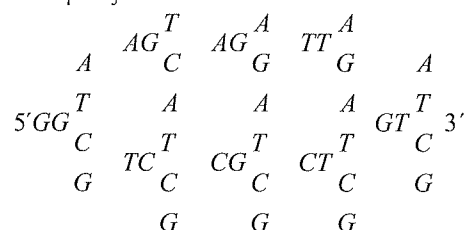
3. α) Κάθε α αλυσίδα έχει 140 πεπτιδικούς δεσμούς ενώ κάθε β αλυσίδα 145. Συνολικά λοιπόν ένα μόριο αιμοσφαιρίνης διαθέτει $2 \times 140 + 2 \times 145 = 570$ πεπτιδικούς δεσμούς. Οι α αλυσίδες παράγονται από την μετάφραση ενός είδους mRNA που προέρχεται από μεταγραφή των σχετικών γονιδίων, ενώ οι β αλυσίδες από την μετάφραση ενός άλλου είδους mRNA που προκύπτει με την σειρά του από μεταγραφή των γονιδίων των β αλυσίδων.

Το καθένα από τα παραπάνω mRNA μόρια φέρει κωδικόνιο λήξης που δεν αντιστοιχεί σε αμινοξύ αλλά και κωδικόνια για τα αμινοξέα που έχουν αποκοπεί μετασυνθετικά, στην περίπτωση μας μόνο για την μεθειονίνη. Έτσι το mRNA των α αλυσίδων έχει 143 κωδικόνια ενώ αυτό των β έχει 148 κωδικόνια.

β) Η διαφορά οφείλεται:

- στα **εσώνια**, δηλαδή αλληλουχίες των ευκαρυωτικών γονιδίων που ενώ μεταγράφονται αποκόπτονται από το πρόδρομο mRNA κατά την διαδικασία της ωρίμανσης κι έτσι δεν μεταφράζονται σε αμινοξέα

- στις 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές του ώριμου mRNA και αντίστοιχα του γονιδίου που επίσης δεν μεταφράζονται σε αμινοξέα
 - στο ότι ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, οπότε στη μεταφραζόμενη περιοχή τα νουκλεοτίδια ανά 3 ορίζουν αμινοξύ
 - στο κωδικόνιο λήξης που δεν ορίζει αμινοξύ
 - σε μετασυνθετικές αποκοπές αμινοξέων όπως της μεθειονίνης για τα οποία υπήρχαν αντίστοιχα κωδικόνια και στο mRNA και στο γονίδιο.
- γ) Οι πιθανές αλληλουχίες βάσεων του κωδικού κλώνου του γονιδίου δίνονται από τους παρακάτω συνδυασμούς:

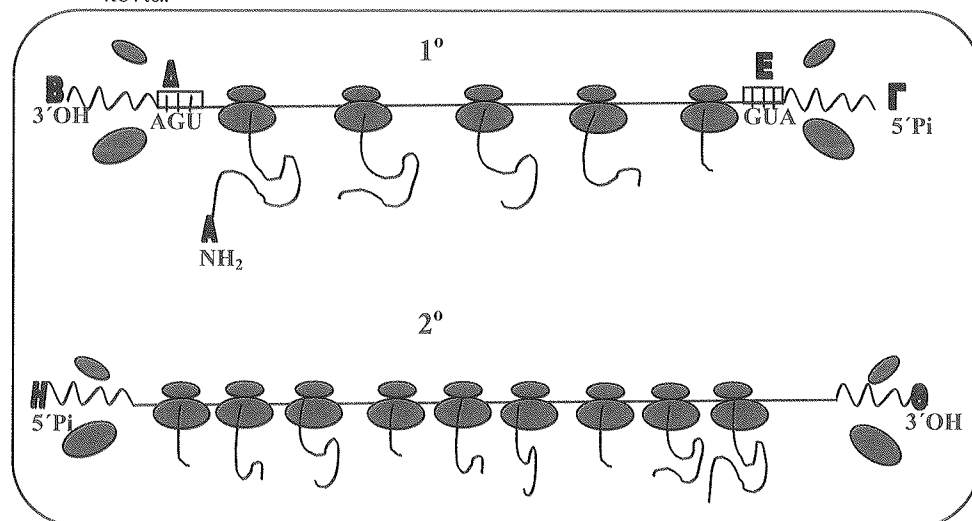


Έχουμε λοιπόν $4 \times 6 \times 6 \times 6 \times 4 = 3456$ διαφορετικές αλληλουχίες. Συνεπώς δεν μπορούμε να γνωρίζουμε την αλληλουχία βάσεων του γονιδίου που αντιστοιχεί σ' αυτά τα αμινοξέα λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα. (Εξηγούμε τον όρο εκφυλισμός)

- δ) Η μετάλλαξη θα έχει ως αποτέλεσμα μετά την αποκοπή της μεθειονίνης να έχουμε α αλυσίδες 48 αμινοξέων. Επειδή όμως η παραπάνω περιοχή είναι υπεύθυνη για την σύνδεση των α αλυσίδων με τις β δεν θα παράγεται μόριο αιμοσφαιρίνης.

ΘΕΜΑ Γ

1. α) Στο παρακάτω σχήμα φαίνονται τα άκρα των κλώνων καθώς και τα σχετικά κωδικόνια.



Το mRNA μεταφράζεται με φορά 5' → 3' σύμφωνα με τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα ως κώδικα τριπλέτας, συνεχούς, μη επικαλυπτόμενου κι από το κωδικόνιο έναρξης μέχρι το κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης. Όσο το ριβόσωμα απομακρύνεται από το κωδικόνιο έναρξης, το παραγόμενο πολυπεπτίδιο θα έχει προσαρτήσει περισσότερα αμινοξέα. Έτσι από τα μήκη των παραγόμενων πολυπεπτιδικών αλυσίδων συμπεραίνουμε τα άκρα 5' και 3' των mRNA.

- β) Το οπερόνιο της λακτόζης αποτελείται από το ρυθμιστικό γονίδιο, τον υποκινητή, τον χειριστή και τα 3 δομικά γονίδια. Το ρυθμιστικό γονίδιο μεταγράφεται συνεχώς σε mRNA που μεταφραζόμενο παράγει μικρό αριθμό μορίων πρωτεΐνης καταστολέα. Όταν υπάρχει μόνο λακτόζη ως τροφή (και απουσιάζει η γλυκόζη) ο καταστολέας καθίσταται ανενεργός από την σύνδεσή του με την λακτόζη επαγωγέα και η περιοχή του χειριστή είναι ελεύθερη. Η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή και μεταγράφει τα 3 δομικά γονίδια σε ενιαίο mRNA που φέρει κωδικόνια έναρξης και λήξης για κάθε ένζυμο. Από την μετάφραση του παραπάνω mRNA θα παραχθούν τα 3 ένζυμα διάσπασης του δισακχαρίτη.

Παρατηρούμε πως το 1^ο mRNA παράγει ένα πολυπεπτίδιο άρα πρόκειται για το mRNA του ρυθμιστικού γονιδίου που παράγει την πρωτεΐνη καταστολέα ενώ το 2^ο mRNA παράγει 3 πολυπεπτίδια, συνεπώς πρόκειται για το ενιαίο mRNA των 3 δομικών γονιδίων που παράγει με έκφρασή του τα 3 ένζυμα. Εφόσον παράγονται και τα 2 είδη mRNA, αυτό σημαίνει πως το οπερόνιο βρίσκεται σε επαγωγή δηλαδή στο περιβάλλον του βακτηρίου υπάρχει λακτόζη και απουσιάζει η γλυκόζη.

- γ) Όταν απουσιάζει η λακτόζη, η πρωτεΐνη καταστολέας προσδένεται φυσιολογικά στον χειριστή και εμποδίζει την σύνδεση της RNA πολυμεράσης στον υποκινητή. Στην περίπτωση μας αυτή η πρόσδεση είναι αδύνατη λόγω της μετάλλαξης, επομένως τα 3 δομικά γονίδια θα μεταγράφονται συνεχώς και θα παράγονται τα 3 ένζυμα παρά την απουσία λακτόζης.
- δ) Στην συγκεκριμένη περίπτωση όταν υπάρχει μόνο λακτόζη ως τροφή θα παράγονται 2 είδη mRNA, του ρυθμιστικού γονιδίου και το ενιαίο mRNA των 3 δομικών. Από μετάφραση του 1^{ου} θα παράγεται η πρωτεΐνη καταστολέας, ενώ από μετάφραση του 2^{ου} θα παράγονται μόνο τα 2 πρώτα ένζυμα, δηλαδή η β-γαλακτοζιδάση και η περμεάση ενώ δεν θα παράγεται η τρανσακετυλάση. Σύμφωνα με το σχολικό το βακτήριο δεν θα μπορεί να διασπάσει την λακτόζη και συνεπώς δεν θα επιβιώσει.
2. Ως μόνη προϋπόθεση για να αποκλείσουμε μια περίπτωση ανάγνωσης έχουμε την συνάντηση τριάδας ή κωδικονίου λήξης.
- Α) Αν θεωρήσουμε πως ο υποκινητής βρίσκεται από το 5' φωσφ. άκρο τότε ο κλώνος θα είναι ο κωδικός. Υπάρχουν οι παρακάτω τρεις πιθανοί τρόποι ανάγνωσης τριάδων με φορά 5' → 3'

A₁) 5'...ATA CTC TAG (λήξης)

A₂) 5'...A TAC TCT AGC TAA (λήξης)

A₃) 5'...AT ACT CTA GCT AAC CGG TGA (λήξης)

Και οι τρεις περαπάνω τρόποι ανάγνωσης τριάδων αποκλείονται αφού συναντάται κωδικόνιο λήξης.

B) Άρα ο υποκινητής βρίσκεται από το 3'OH άκρο του κώνου και ο κλώνος είναι ο μη κωδικός. Υπάρχουν οι παρακάτω τρεις τρόποι ανάγνωσης τριάδων με φορά 3' → 5'.

B₁) 3'OH...AGT GGC CAA TCG ATC (λήξης)

B₂) 3'OH...A GTG GCC AAT CGA TCT CAT A...5' (Δεκτή)

B₃) 3'OH...AG TGG CCA ATC (λήξης)

Τελικά ο κλώνος είναι ο μη κωδικός. Τα κωδικόνια του τμήματος του mRNA που προκύπτει από μεταγραφή του είναι:

5'...CAC CGG UUA GCU AGA GUA...3'

Τα αντικωδικόνια είναι τριάδες βάσεων στην κορυφή των tRNA μορίων συμπληρωματικά και αντι// των κωδικονίων του mRNA.

tRNA_{αντικ.} 3'GUG⁵ 3'GCC⁵ 3'AAU⁵ 3'CGA⁵ 3'UCU⁵ 3'CAU⁵

3. α) Για την αλληλουχία του γονιδίου που παρουσιάζεται ο κλώνος που δίνεται μπορεί να είναι μόνο ο κωδικός, αφού μόνο έτσι συναντάμε κατά μήκος του κωδικονίου έναρξης 5ATG3' και κωδικόνιο λήξης 5'TAG 3'. Το mRNA που προκύπτει από την μεταγραφή του θα έχει την παρακάτω αλληλουχία.

mRNA

5'..CCUAC AUG CUU AAG CCG GCC AAG CUU UAG CCCAUGCC..3'

Τα tRNA αντικωδικόνια θα είναι:

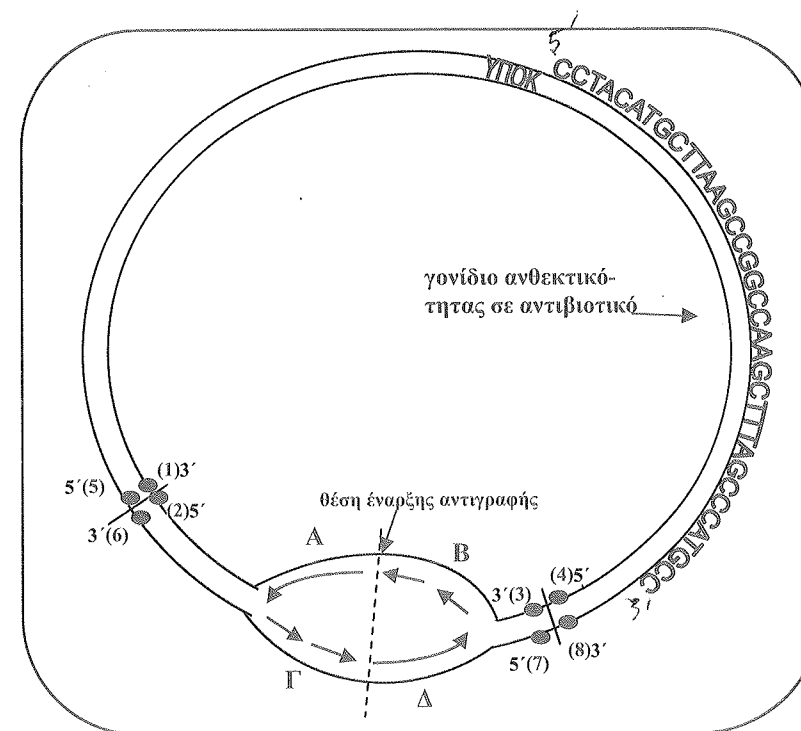
3'UAC⁵ 3'GAA⁵ 3'UUC⁵ 3'GGC⁵ 3'CGG⁵ 3'UUC⁵ 3'GAA⁵

Τα αμινοξέα του олиγοπεπτιδίου :

H₂N—met—leu—lys—pro—ala—lys—leu —COOH

β) 1-3OH 2-5'Pi 3-3OH 4-5'Pi
5-5'Pi 6-3OH 7-5'Pi 8-3OH

γ) Στην θηλιά αντιγραφής οι θυγατρικοί κλώνοι των τμημάτων Α και Δ θα συντίθενται συνεχώς, ενώ των Β και Γ ασυνεχώς. Αυτά φαίνονται στο παρακάτω σχήμα.



ΘΕΜΑ Δ

α., β. Ο κλώνος του γονιδίου που μεταγράφεται σε mRNA θα πρέπει να φέρει ορατά όρια μεταφραζόμενης περιοχής που κωδικοποιεί πενταπεπτίδιο και παράλληλα 3' τριάδα ή κωδικόνιο που να αντιστοιχεί στο αμινοξύ τρυπτοφάνη.

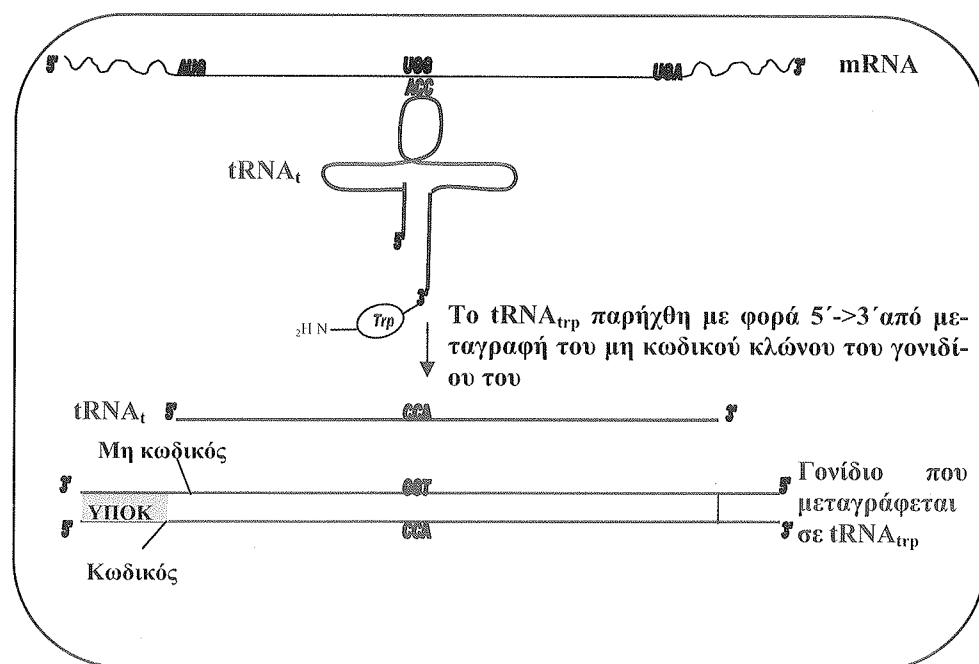
Το RNA που συντίθεται από την μεταγραφή του παραπάνω γονιδίου θα είναι συμπληρωματικό και αντι// προς την μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου η οποία έχει το 3'OH άκρο της από την μεριά του υποκινητή. Ο κωδικός κλώνος ως συμπληρωματικός και αντι// του μη κωδικού έχει το 5'Pι άκρο του από την μεριά του υποκινητή και είναι // και ίδιος ως προς την αλληλουχία με το συντιθέμενο RNA αντί U έχει T.

Στον 2^ο κλώνο θεωρώντας τον ως κωδικό και διαβάζοντάς τον με φορά 5' → 3' συναντάμε ATG κωδικόνιο έναρξης που αντιστοιχεί στο AUG του mRNA, TGG ως τρίτο κωδικόνιο που αντιστοιχεί στο αμινοξύ τρυπτοφάνη, καθώς και TGA κωδικόνιο λήξης που αντιστοιχεί στο UGA του mRNA. Επομένως πρόκειται για τον κωδικό κλώνο γονιδίου που μεταγράφεται σε mRNA και φέρει τον υποκινητή από το 5' άκρο του. Η αλληλουχία βάσεων του παραγόμενου mRNA θα είναι η παρακάτω.

1. mRNA:

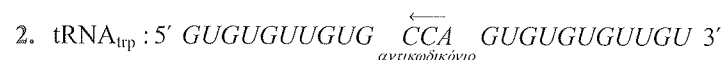
5' AAGGGCCCUCA AUG AAA UGG CCA CCC UGA CAUCC 3'
5' αμετάφραστη 3' αμετάφραστη

Ένα tRNA μόριο φέρει μια τριάδα βάσεων (αντικωδικόνιο), μέσω της οποίας συνδέεται σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας και της αντιπαράλληλίας με αντίστοιχο κωδικόνιο του mRNA. Το κωδικόνιο του αμινοξέος τρυπτοφάνης είναι το 5'UGG 3' και το αντικωδικόνιο του tRNA που του αντιστοιχεί είναι το 3'ACC 5'.



Όπως φαίνεται στο παραπάνω σχήμα το tRNA_{trp} έχει προκύψει με φορά 5'→3' από μεταγραφή γονιδίου που στον μη κωδικό κλώνο του θα φέρει την τριάδα 3'GGT 5' ενώ στον κωδικό την τριάδα 5'CCA 3'.

Στον 3^ο κλώνο που μας δίνεται εντοπίζουμε διαβάζοντάς τον 3'→5' την τριάδα 3'GGT 5', επομένως ο κλώνος είναι ο μη κωδικός του γονιδίου που μεταγράφεται στο tRNA της τρυπτοφάνης, έχοντας τον υποκινητή από το 3'OH άκρο του. Το tRNA που προκύπτει από την μεταγραφή του θα έχει την παρακάτω αλληλουχία.



Προφανώς ο 1^{ος} κλώνος αφορά το γονίδιο που μεταγράφεται στο rRNA της μικρής υπομονάδας.

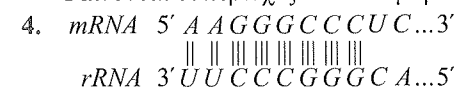
Μόνο αν θεωρήσουμε πως ο κλώνος είναι ο μη κωδικός του αντίστοιχου γονιδίου με τον υποκινητή από το 3'OH άκρο του προκύπτει tRNA μόριο ικανό να ανα-

πτύξει 22 δεσμούς Η ανάμεσα σε δική του συνεχόμενη αλληλουχία βάσεων και αντίστοιχη συνεχόμενη της 5'αμετάφραστης περιοχής του mRNA.

Το rRNA θα έχει την παρακάτω αλληλουχία:



Φαίνονται οι περιοχές των δύο μορίων καθώς και οι δεσμοί Η που αναπτύσσουν.



γ. Με την σειρά τα αντικωδικόνια των tRNA που θα χρησιμοποιηθούν για την μετάφραση του mRNA μορίου θα είναι: 3'UAC^{5'}, 3'UUU^{5'}, 3'ACC^{5'}, 3'GGU^{5'}, 3'GGG^{5'}.

δ. Κατά την επιμήκυνση της μετάφρασης όταν το tRNA της τρυπτοφάνης εγκαταλείπει το ριβόσωμα η πολυπεπτιδική αλυσίδα θα φέρει ήδη τέσσερα αμινοξέα στην ουρά του 4^{ου} tRNA μορίου που βρίσκεται στην 2^η θέση εισδοχής της μεγάλης υπομονάδας. Το οργανίδιο κινείται κατά ένα κωδικόνιο και το επόμενο tRNA μόριο που θα το προσεγγίσει θα είναι το 5^ο, μεταφέροντας αμινοξύ προλίνη κι έχοντας αντικωδικόνιο 3'GGG^{5'} συμπληρωματικό του 5^{ου} κωδικονίου του mRNA.

(Η απάντηση στο τελευταίο ερώτημα,όσον αφορά τον χρονισμό των γεγονότων, δίνεται σύμφωνα με την περιγραφή του σχολικού βιβλίου με την οποία η πραγματικότητα παρουσιάζει μικρές διαφορές).

5ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Αντιγραφή, έκφραση, ρύθμιση της γενετικής πληροφορίας, ανασυνδυασμένο DNA

ΘΕΜΑ Α

- | | | | | | | |
|-------|--------|-------|-------|--------|----------|-------------|
| 1. β | 2. γ | 3. γ | 4. γ | 5. γ | 6. -β -γ | 7. δ |
| 8. β | 9. δ | 10. α | 11. δ | 12. στ | 13. δ | 14. δ 15. δ |
| 16. ε | 17. γ | 18. δ | 19. ε | 20. α | 21. δ | 22. δ 23. δ |
| 24. γ | 25. α. | | | | | |

ΘΕΜΑ Β

1. **Ανάπτυξη:** Πριμόσωμα, DNA πολυμεράση, DNA δεσμάση, επιδιορθωτικά ένζυμα, RNA πολυμεράση, μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια, αντίστροφη μεταγραφή, ένζυμα αντιγραφής RNA (RNA ρεπλικάσες).

Διάσπαση: DNA πολυμεράση, επιδιορθωτικά ένζυμα,, μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια, περιοριστικές ενδονουκλεάσες.

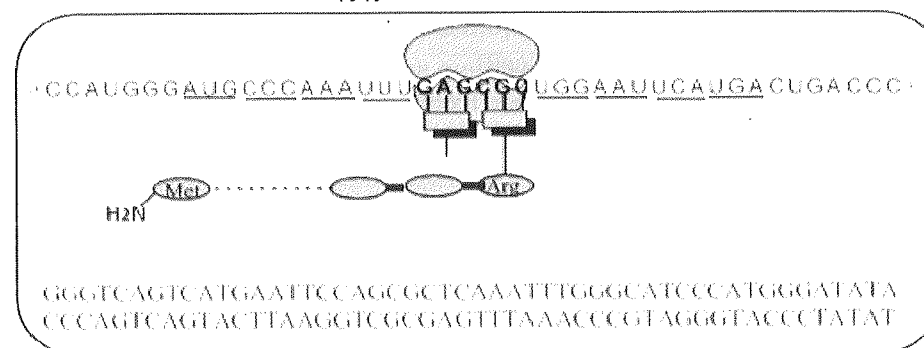
2. Στα προκαρυωτικά η απουσία πυρηνικής μεμβράνης αλλά και εσωνίων από τα γονίδια τους επιτρέπει στο απ'ευθείας ώριμο mRNA τους να συνδεθεί με ριβοσώματα και να αρχίσει να μεταφράζεται πριν ολοκληρωθεί η σύνθεσή του από την μεταγραφή.

3. - Η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα συνδέεται σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας με την αλληλουχία αναγνώρισης ριβοσώματος της 5' αμετάφραστης περιοχής του mRNA αλλά και με την μεγάλη.
- Η μεγάλη ριβοσωμική υπομονάδα διαθέτει δύο θέσεις εισδοχής tRNA μορίων και συνδέεται με την μικρή.
- Ένα tRNA μόριο έχει μια ειδική τριπλέτα νουκλεοτιδίων, το αντικωδικόνιο για σύνδεση με αντίστοιχο κωδικόνιο του mRNA αλλά και ειδική θέση σύνδεσης αμινοξέος.
4. Είναι αδύνατον να γνωρίζουμε τον αριθμό των κωδικονίων του μορίου επειδή φέρει άγνωστο αριθμό βάσεων στην 5' και 3' αμετάφραστη περιοχή του. Η 5' αμετάφραστη περιοχή επιτρέπει στο μόριο να συνδεθεί με την μικρή ριβοσωμική υπομονάδα. Αναλόγως θα είναι άγνωστα και ο αριθμός των αμινοξέων του πολυπεπτιδίου καθώς και των tRNA μορίων που μετείχαν στην μετάφρασή του.
5. Τα μόρια mRNA στα οποία αναφερόμαστε βρίσκονται στο κυτταρόπλασμα κι επομένως είναι ώριμα. Προφανώς τα mRNA(A) αν και αριθμητικά διπλάσια από τα mRNA(B) μεταφράστηκαν από τα μισά ριβοσώματα. Αυτό μπορεί να οφείλεται σε δύο λόγους που αφορούν το επίπεδο ρύθμισης της μετάφρασης.
 - 1^ο: Τα mRNA(B) πιθανότατα έχουν το καθένα μεγαλύτερο χρόνο ζωής στο κυτταρόπλασμα (λόγω μεγαλύτερου μήκους «πολυΑ ουράς») συγκριτικά με τα mRNA(A), οπότε έχουν περιθώριο να συνδέονται με μεγαλύτερο αριθμό ριβοσωμάτων μέχρι την καταστροφή τους.
 - 2^ο: Τα mRNA(B) μάλλον έχουν καλύτερη ποιότητα 5' αμετάφραστης περιοχής συγκριτικά με τα mRNA(A), ικανή να ασκεί εντονότερη έλξη στις μικρές ριβοσωμικές υπομονάδες, με αποτέλεσμα να μεταφράζονται από περισσότερα ριβοσώματα στον ίδιο χρόνο. Έτσι αν και αριθμητικά λιγότερα παράγουν περισσότερα μόρια πρωτεΐνης.

ΘΕΜΑ Γ

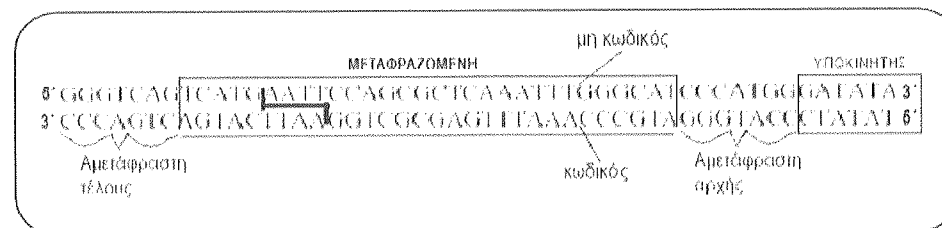
- α. Ως γνωστόν το mRNA μεταφράζεται με φορά 5' → 3' σύμφωνα με τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα ως κώδικα τριπλέτας, συνεχούς, μη επικαλυπτόμενου και έχοντας κωδικόνια έναρξης και κωδικόνια λήξης της μετάφρασης. Ακόμη η μεγάλη ριβοσωμική υπομονάδα φέρει δύο θέσεις εισδοχής tRNA μορίων με αντικωδικόνια συμπληρωματικά αντίστοιχων κωδικονίων του mRNA. Όταν το επόμενο tRNA προσεγγίζει το ριβόσωμα φέροντας αντικωδικόνιο συμπληρωματικό του κωδικονίου CGC, η αλυσίδα που το προηγούμενο συγκρατούσε αποσπάται και συνδέεται με πεπτιδικό δεσμό με την αργινίνη. Κατόπιν το προηγούμενο tRNA πρόκειται να εγκαταλείψει το ριβόσωμα και το οργανίδιο θα μετακινηθεί κατά ένα κωδικόνιο ως προς το mRNA. Δεν υπάρχει αντικωδικόνιο συμπληρωματικό του κωδικονίου λήξης και γι' αυτό δεν αντιστοιχεί αμινοξύ απέναντί του. Έτσι σύμφωνα με το παρακάτω σχήμα το κωδικόνιο έναρξης του παραπάνω mRNA είναι το AUG που συναντάται

στην 8^η θέση από το 5' άκρο του παραπάνω μορίου. Επομένως μέχρι στιγμής έχουν μεταφραστεί 6 κωδικόνια του mRNA, οπότε το τελευταίο tRNA συγκρατεί εξαπεπτίδιο, ενώ με την ολοκλήρωση της διαδικασίας θα προκύψει αλυσίδα 9 αμινοξέων εφόσον το 10^ο κωδικόνιο είναι το λήξης.



- β. Η πολυπεπτιδική αλυσίδα συντίθεται κατά την μετάφραση από το ελεύθερο αμινοξύ του 1^{ου} αμινοξέος της που είναι πάντα η μεθειονίνη προς το ελεύθερο καρβοξυλικό άκρο του τελευταίου καθώς το mRNA μεταφράζεται με φορά 5' → 3' σύμφωνα με τα προαναφερθέντα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα. Επειδή το 10^ο κωδικόνιο είναι το λήξης τη στιγμή που το 9^ο tRNA εγκαταλείπει το ριβόσωμα η πολυπεπτιδική αλυσίδα θα αποτελείται από 9 και όχι από 10 αμινοξέα.
- γ. Αιτιολογούμε την σχέση του mRNA με τον μη κωδικό ή και με τον κωδικό κλώνο του γονιδίου. Κατόπιν με καλούπι την αλληλουχία του mRNA που δίνεται κατασκευάζουμε τον ένα τουλάχιστο από τους δύο, π.χ. στην περίπτωση μας τον κωδικό.
 5'CCATGGG ATG CCC AAA TTT GAG CGC TGG AAT TCA TGA CTGACCC 3'

Βρίσκουμε ότι κωδικός είναι ο κάτω κλώνος του μορίου που δίνεται με τα άκρα όπως φαίνονται στο παρακάτω σχήμα. Η αλληλουχία που προηγείται και δεν υπάρχει αντιστοιχία στο mRNA είναι αλληλουχία του υποκινητή εφόσον ο υποκινητής είναι ρυθμιστικό στοιχείο της μεταγραφής που βρίσκεται πριν από την αρχή κάθε γονιδίου στον οποίο συνδέεται η RNA πολυμεράση με την βοήθεια πρωτεϊνών που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Ο ίδιος ο υποκινητής δεν μεταγράφεται.

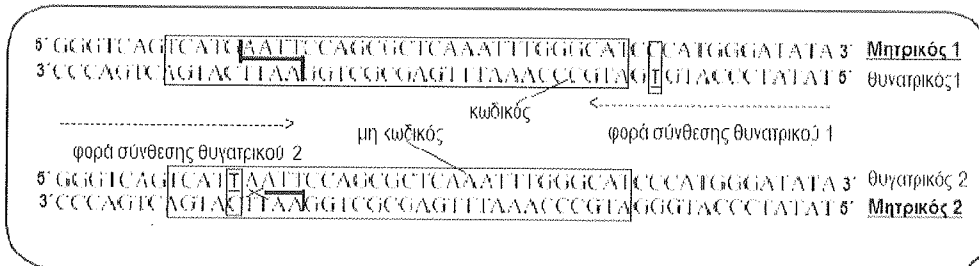


- δ. Αφού εξηγήσουμε πώς κόβει η EcoRI δείχνουμε ότι κόβει στο εσωτερικό της μεταφραζόμενης περιοχής του γονιδίου όπως φαίνεται στο παραπάνω σχήμα.

Εφόσον εισέλθει ξένο τμήμα DNA στο εσωτερικό του παραπάνω γονιδίου ανθεκτικότητας το καταστρέφει, οπότε δεν μπορούν να επιλεγούν τα βακτήρια που μετασχηματίστηκαν με ανασυνδυασμένα πλασμίδια από τα υπόλοιπα.

Συνεπώς δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως φορέας κλωνοποίησης με την παραπάνω ενδονουκλεάση, εκτός κι αν φέρει 2^ο γονίδιο ανθεκτικότητας σε άλλο αντιβιοτικό στο εσωτερικό του οποίου δεν κόβει η EcoRI.

- ε. Το DNA αντιγράφεται ημισυντηρητικά. Επίσης ο κάθε θυγατρικός κλώνος είναι αντι// και συμπληρωματικός του μητρικού. Τέλος η φορά σύνθεσης του κάθε θυγατρικού κλώνου είναι 5' → 3'.



Η 12^η θέση για κάθε θυγατρικό κλώνο βρίσκεται μέσα σε πλαίσιο και έχει υπογραμμισμένη την λάθος βάση.

Παρατηρούμε ότι στο 1^ο μόριο το λάθος αφορά τον κωδικό κλώνο και μάλιστα βάση της αμετάφραστης περιοχής του, επομένως δεν θα έχει συνέπειες για την παραγόμενη πρωτεΐνη ενώ παράλληλα δεν επηρεάζει το σημείο τομής της ενδονουκλεάσης στο μόριο.

Αντίθετα για το 2^ο μόριο αφορά βάση του μη κωδικού κλώνου μετατρέποντας το προτελευταίο κωδικόνιο σε πρόωρο λήξης για το παραγόμενο mRNA.

3' AGT 5' → 3' ATT 5' για τον μη κωδικό κλώνο.

Παράλληλα θίγει την αλληλουχία που αναγνωρίζει η ενδονουκλεάση η οποία πλέον δεν μπορεί να κόψει σ' αυτή την θέση.

Το πρωτεϊνικό προϊόν θα έχει ένα λιγότερο αμινοξύ κάτι που σημαίνει πως η μετάλλαξη θα μπορούσε να είναι ουδέτερη, θα μπορούσε όμως και να επηρεάσει την λειτουργικότητα του μορίου.

6ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Τεχνολογία ανασυνδυασμένου DNA

ΘΕΜΑ Α

1. δ 2. ε 3. β 4. γ 5. γ

ΘΕΜΑ Β

1. α. Όποτε κόβει η EcoRI σπάζουν 2 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί και 8 δεσμοί υδρογόνου.

Εφόσον το πλασμίδιο κόβεται σε μία θέση από την ενδονουκλεάση οι δ.Η του προϊόντος θα είναι $2A_{ολ} + 3C_{ολ} - 8 =$ δεσμοί υδρογόνου προϊόντος

- β. Αποκλείεται το εν λόγω πλασμίδιο να προέρχεται από το ίδιο στέλεχος βακτηρίου από το οποίο απομονώθηκε η EcoRI. Μια ενδονουκλεάση δεν κόβει το DNA του βακτηρίου της είτε γιατί δεν συναντάται η αλληλουχία που αναγνωρίζει κατά μήκος του, (είτε γιατί κι αν ακόμη συναντάται έχει τροποποιηθεί κατάλληλα με μεθυλίωση κάποιων βάσεων της ώστε να μην αναγνωρίζεται από το ένζυμο). Αλλιώς θα λειτουργούσε ως «όπλο αυτοκτονίας» κι όχι ως όπλο άμυνας του βακτηρίου απέναντι στην εισβολή ξένου DNA π.χ. φάγων στο εσωτερικό του.

- γ. Οι προϋποθέσεις που πρέπει να πληροί ένα πλασμίδιο για να χρησιμοποιηθεί ως φορέας στην κατασκευή γονιδιοματικής βιβλιοθήκης είναι:

- Να μπορεί να ενσωματώσει τα μεγέθη τμημάτων DNA του δότη
- Να φέρει θέση έναρξης αντιγραφής.
- Να φέρει τουλάχιστον ένα γνωστό γονίδιο ανθεκτικότητας σε κάποιο αντιβιοτικό.
- Να κόβεται σε μία μόνο θέση από την ενδονουκλεάση αφήνοντας άθικτη την θέση έναρξης αντιγραφής και τουλάχιστον ένα γονίδιο ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικό.

Το πλασμίδιό μας φαίνεται να ικανοποιεί αυτές τις απαιτήσεις οπότε μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως φορέας με την EcoRI.

2. **Γονιδιοματική βιβλιοθήκη** ονομάζεται ένα σύνολο κλώνων, (π.χ. βακτηριακών), που περιέχουν τμηματικά ο καθένας το ολικό DNA ενός οργανισμού δότη σε χιλιάδες αντίγραφα.

cDNA βιβλιοθήκη ονομάζουμε ένα σύνολο κλώνων που περιέχουν σε χιλιάδες αντίγραφα όσα γονίδια μεταγράφονται σε mRNA σε έναν κυτταρικό τύπο χωρίς τα εσώνια τους. **cDNA βιβλιοθήκες** κατασκευάζουμε είτε όταν θέλουμε να κλωνοποιήσουμε γονίδια που εκφράζονται σε συγκεκριμένα κύτταρα είτε όταν θέλουμε να παράγουμε πρωτεΐνες ενός συγκεκριμένου γονιδίου στα κύτταρα ξενιστές.

3. Στην **cDNA βιβλιοθήκη** δεν περιέχονται οι παρακάτω αλληλουχίες οι οποίες δεν υπήρχαν στα mRNA μόρια από τα οποία κατασκευάστηκε:

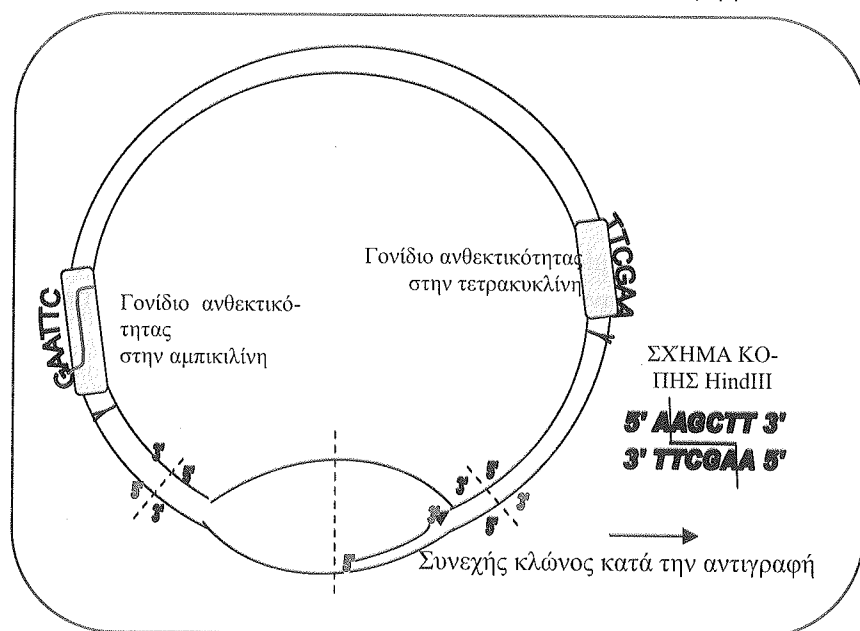
- Περιοχές «σαβούρας DNA».
- Υποκινητές γονιδίων.
- Εσώνια γονιδίων.
- Γονίδια που μεταγράφονται σε mRNA σε άλλα είδη κυττάρων.
- Γονίδια που μεταγράφονται σε rRNA, tRNA, snRNA.

4. **Αποδιάταξη** ονομάζεται ο διαχωρισμός δύο συμπληρωματικών αλυσίδων νουκλεϊκών οξέων σπάζοντας τους δεσμούς υδρογόνου που τις συγκρατούν είτε με αύξηση της θερμοκρασίας είτε με κατάλληλες χημικές ουσίες (αλκαλικά διαλύματα NaOH).

Υβριδοποίηση ονομάζεται η επανασύνδεση κάτω από κατάλληλες συνθήκες με δεσμούς υδρογόνου συμπληρωματικών αλυσίδων DNA ή DNA-RNA.

ΘΕΜΑ Γ

1. α. Στην θηλιά αντιγραφής που παρουσιάζεται από τον τρόπο σύνθεσης του θυγατρικού κλώνου για την δεξιά διχάλα μπορούμε να συμπεράνουμε τα άκρα των μητρικών κλώνων στα υποτιθέμενα σημεία τομής που καταδεικνύονται με τις διακεκομμένες γραμμές. Αυτό ασφαλώς προκύπτει από το γεγονός πως η σύνθεση κάθε θυγατρικού κλώνου γίνεται με φορά $5' \rightarrow 3'$ και είναι αντι// του μητρικού του.



- β. Όποτε κόβει η EcoRI σπάζουν 2 φ.δ. και 8 δ.Η όπως φαίνεται από το παρακάτω σχήμα



Έτσι σε κάθε πλασμίδιο που χρησιμοποιήθηκε ως φορέας η

EcoRI συνάντησε την αλληλουχία της μία μόνο φορά και σπάσανε οι παραπάνω δεσμοί.

Για όσα πλασμίδια δέχτηκαν ξένο DNA σχηματίστηκαν 4 φ.δ. και 16 δ.Η. Ορισμένα όμως πλασμίδια έκλεισαν χωρίς να λάβουν DNA δότη, οπότε γι' αυτά σχηματίστηκαν όσοι δεσμοί σπάσανε.

- γ. Με την διαδικασία του μετασχηματισμού προκύπτουν 3 πληθυσμοί βακτηρίων.
- Όσα δεν έλαβαν πλασμίδιο και συνεπώς δεν μετασχηματίστηκαν. Αυτά είναι τα περισσότερα και είναι ευαίσθητα και στα δύο αντιβιοτικά.
 - Όσα έλαβαν ανασυνδυασμένα πλασμίδια τα οποία είναι ανθεκτικά μόνο στην τετρακυκλίνη. (Αυτά μας ενδιαφέρουν).

- Όσα έλαβαν μη ανασυνδυασμένα πλασμίδια τα οποία έχουν ανθεκτικότητα και στην αμικικιλίνη και στην τετρακυκλίνη.

Θα ρίξουμε τετρακυκλίνη και θα επιβιώσουν βακτήρια που έλαβαν ανασυνδυασμένα και μη πλασμίδια.

- δ. Αν στη συνέχεια ρίξουμε αμικικιλίνη θα πεθάνουν όσα έλαβαν ανασυνδυασμένα πλασμίδια και θα επιβιώσουν τα βακτήρια που δέχτηκαν πλασμίδια χωρίς τμήματα DNA δότη.

- ε. Θα χρησιμοποιήσουμε την υβριδοποίηση με την βοήθεια ιχνηθετημένων ανιχνευτών, μορίων DNA ή RNA μονόκλωνων, (μήκους 20 περίπου βάσεων) που φέρουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το κλωνοποιημένο DNA. Οι ανιχνευτές αναμικνύονται με το DNA της βιβλιοθήκης το οποίο έχει αποδιαταχθεί και στην συνέχεια υβριδοποιούν μόνο το συμπληρωματικό τους DNA.

- ζ. Βακτηριακός κλώνος γονιδιωματικής βιβλιοθήκης δεν μπορεί να εκφράσει το ευκαρυωτικό γονίδιο που περιέχει και να παράγει την αντίστοιχη πρωτεΐνη γιατί:

- ακόμη και αν το γονίδιο φέρει τον δικό του υποκινητή δεν θα υπάρχουν στο βακτήριο ξενιστή οι απαραίτητοι μεταγραφικοί παράγοντες ώστε να επιτρέψουν την μεταγραφή του. (Φυσικά και να υπήρχαν, η RNA πολυμεράση του βακτηρίου δεν συνδέεται σε ευκαρυωτικούς υποκινητές).
- ακόμη κι αν το γονίδιο μεταγράφονταν θα προέκυπτε πρόδρομο mRNA που δεν θα μπορούσε να υποστεί ωρίμανση μιας και οι απαραίτητοι μηχανισμοί απουσιάζουν στα βακτήρια.
- Ακόμη κι αν προέκυπτε απευθείας ώριμο mRNA από την μετάφρασή του στα βακτηριακά ριβοσώματα θα παράγονταν μια αρχική πρωτεΐνη που θα αδυνατούσε να υποστεί τις απαραίτητες μετασυνθετικές τροποποιήσεις.

2. α. Θα χρησιμοποιήσουμε τις γνωστές σχέσεις προκειμένου να δημιουργήσουμε σύστημα 2 εξισώσεων.

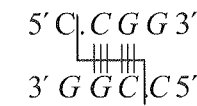
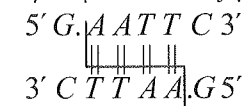
$$2 A_{ολ} + 3 C_{ολ} = \text{δεσμοί υδρογόνου} \quad (1)$$

$$2 A_{ολ} + 2 C_{ολ} = \text{βάσεις} \quad (2)$$

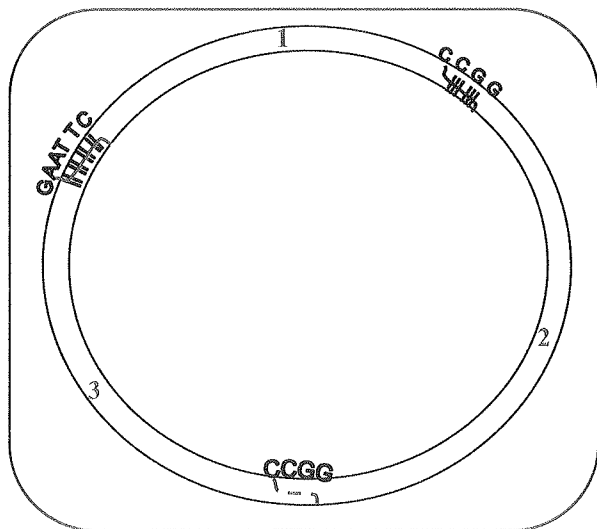
Με αφαίρεση κατά μέλη προκύπτει πως $C_{ολ} = 12000 = G_{ολ}$ και $A_{ολ} = 8000 = T_{ολ}$

Επειδή το μιτοχondριακό DNA στον άνθρωπο είναι κυκλικό οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί είναι ίσοι με τις βάσεις του, οπότε είναι 40000.

- β. Μετά την κοπή από τις 2 ενδονουκλεάσες τα τρία τμήματα έχουν αθροιστικά $6994 + 19993 + 24993 = 52000 - 20$ δ.Η δηλαδή 20 λιγότερους από αυτούς που είχε το αρχικό πλασμίδιο. Προφανώς τόσοι σπάσανε στις 3 θέσεις κοπής του κυκλικού μορίου από την δράση των δύο ενζύμων.



Όπως φαίνεται στο παραπάνω σχήμα, τότε δρα η EcoRI σπάζουν 8 δ.Η, ενώ όποτε δρα η HpaII σπάζουν 6 δ.Η. Μόνο αν η EcoRI κόβει 1 φορά και η HpaII 2 φορές έχουμε $8+6+6=20$ λιγότερους δ.Η σε σχέση με το αρχικό κυκλικό μόριο.



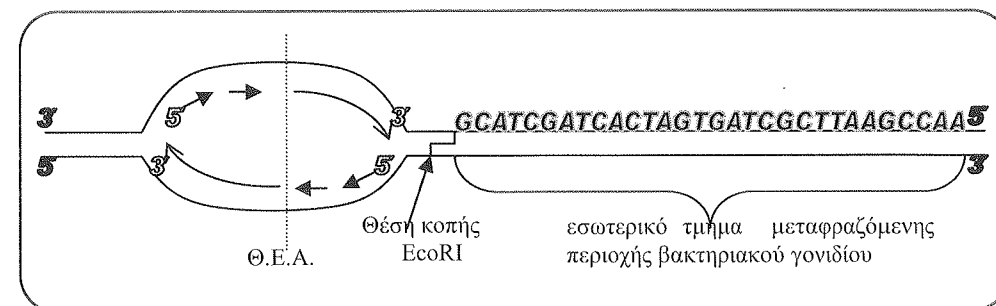
- γ. Όπως φαίνεται μόνο το τμήμα 2 που φέρει μονόκλωνα άκρα που δημιουργήθηκαν με HpaII και από τις 2 πλευρές του θα μπορούσε να εισέλθει σε πλασμίδιο που άνοιξε με το ίδιο ένζυμο.
- δ. Το μιτοχondριακό DNA κληρονομείται μητρικά, δηλαδή τα μιτοχόνδρια του ζυγώτου προέρχονται από το ωάριο. Επειδή το συγκεκριμένο αντίγραφο μιτοχondριακού DNA προέρχεται από άντρα, κανένας απόγονός του δεν θα το κληρονομήσει.

ΘΕΜΑ Δ

- α. Τα άκρα του δίκλωνου μορίου μπορούν να γίνουν αντιληπτά από το σχήμα κοπής της EcoRI. Επειδή η παραπάνω ενδονουκλεάση κόβει όταν συναντά την αλληλουχία 5'GAATTC 3' ανάμεσα στο G & A καταλαβαίνουμε πως ο πάνω κλώνος του δίκλωνου μορίου μας έχει 5' φωσφ. άκρο δεξιά και 3' OH άκρο αριστερά. Επίσης, επειδή οι δύο αλυσίδες ενός δίκλωνου μορίου είναι αντιπαράλληλες, ο κάτω κλώνος θα έχει 5' φωσφ. άκρο αριστερά και 3' OH άκρο δεξιά.
- β. Εφόσον είναι γνωστά τα άκρα των κλώνων πρέπει να θίξουμε τις παρακάτω έννοιες που εντοπίζονται στην σελ. 34 του σχολικού βιβλίου.
- Οι δύο αλυσίδες σ' ένα δίκλωνο μόριο είναι αντιπαράλληλες. Απέναντι από το 5' άκρο της μιας βρίσκεται το 3' άκρο της άλλης και το αντίστροφο. Το παραπάνω ισχύει τόσο για τους μητρικούς κλώνους όσο και για τον κάθε μητρικό με τον θυγατρικό του.
 - Κάθε θυγατρικός κλώνος συντίθεται κατά την αντιγραφή με φορά $5 \rightarrow 3$.

- Συνεχής είναι ο θυγατρικός κλώνος που η φορά σύνθεσής του $5' \rightarrow 3'$ είναι ομόροπη της κίνησης της ελικάσης για την μεριά της θέσης έναρξης στην οποία αναφερόμαστε.

Εφαρμόζοντας τα παραπάνω έχουμε ότι:



- γ. Δεν γνωρίζουμε αν πρόκειται για τον κωδικό ή μη κωδικό κλώνο αφού δεν ξέρουμε την μεριά του υποκινητή του γονιδίου. Ως γνωστόν το mRNA συντίθεται με φορά $5' \rightarrow 3'$ κατά την μεταγραφή έχοντας το 5' άκρο του απ' τη μεριά του υποκινητή. Ο μη κωδικός κλώνος που θα χρησιμεύσει ως καλούπι για την σύνθεσή του οφείλει να είναι συμπληρωματικός και αντιπαράλληλος του mRNA άρα θα έχει το 3' OH άκρο απ' τη μεριά του υποκινητή. Ο κωδικός κλώνος ως αντιπαράλληλος του μη κωδικού θα έχει 5' άκρο απ' τη μεριά του υποκινητή και θα είναι παράλληλος και ίδιος ως προς την αλληλουχία βάσεων του με το mRNA αντί για U θα έχει T. Έτσι τα κωδικόνια έναρξης και λήξης της μετάφρασης του mRNA αντιστοιχούν στις παρακάτω τριάδες μη κωδικού και κωδικού αντίστοιχα κλώνου.

		Έναρξης		Λήξης	
Κωδικ.mRNA	$5 \rightarrow 3$	AUG	UGA	UAG	UAA
Τριάδες μη κωδικού	$3 \rightarrow 5$	TAC	ACT	ATC	ATT
Κωδικ.κωδικού	$5 \rightarrow 3$	ATG	TGA	TAG	TAA

Εφόσον το γονίδιο είναι βακτηριακό δεν έχει εσώνια. Επίσης όντας εσωτερικό τμήμα μεταφραζόμενης περιοχής δεν είναι ορατά κατά μήκος του τα κωδικόνια έναρξης και λήξης της μετάφρασης.

Μην έχοντας ορατό το έναρξης υπάρχουν τρεις πιθανοί τρόποι ανάγνωσης τριάδων για κάθε υπόθεση ως προς την μεριά του υποκινητή. Η ανάγνωση γίνεται σύμφωνα με τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα ως κώδικα **τριπλέτας, συνεχούς, μη επικαλυπτόμενου και έχοντας έναρξης και λήξης** που στην περίπτωση μας δεν είναι ορατά.

Ως μόνη προϋπόθεση για να αποκλείσουμε μια περίπτωση ανάγνωσης έχουμε την συνάντηση τριάδας ή κωδικονίου λήξης.

- Α) Αν ο υποκινητής βρίσκεται από το 3'OH άκρο του κώνου τότε ο κλώνος είναι ο μη κωδικός. Υπάρχουν οι παρακάτω τρεις τρόποι ανάγνωσης τριάδων με φορά $3' \rightarrow 5'$:

A₁) 3' OH...GCA TCG ATC(λήξης)

A₂) 3' OH...G CAT CGA TCA CTA GTG ATC(λήξης)

A₃) 3' _{OH}...GC ATC...5' (λήξης)

- B) Άρα ο υποκινητής βρίσκεται από το 5' φωσφ. άκρο οπότε ο κλώνος θα είναι ο κωδικός. Υπάρχουν οι παρακάτω τρεις πιθανοί τρόποι ανάγνωσης τριάδων με φορά 5' → 3'

B₁) 5'...AAC CGA ATT CGC TAG (λήξης)

B₂) 5'...A ACC GAA TTC GCT AGT GAT CAC TAG(λήξης)

B₃) 5'...AA CCG AAT TCG CTA GTG ATC ACT AGC TAC G...3'

Η τελευταία περίπτωση ανάγνωσης τριάδων είναι η μόνη δεκτή.

Έτσι τα κωδικόνια του τμήματος του mRNA που αντιστοιχεί στο παραπάνω τμήμα του γονιδίου είναι τα παρακάτω:

5'.. CCG AAU UCG CUA GUG AUC ACU AGC UAC ..3'

- δ. Η ενδονουκλεάση θα κόψει το δίκλωνο μόριο σε 2 θέσεις 'όπως φαίνεται στο παρακάτω σχήμα.



Το ενδιαμέσο τμήμα που θα αναστραφεί και θα επανασυνδεθεί με τα εκατέρωθεν αυτού τμήματα θα είναι το παρακάτω.



Το παραπάνω τμήμα θα αναστραφεί κατά 180° ως προς το παρόν επίπεδο προκειμένου να συνδεθεί με τα σωστά άκρα των εκατέρωθεν τμημάτων.



Όπως γίνεται αντιληπτό μετά την σύνδεση δεν αλλάζει ο τρόπος ανάγνωσης τριάδων που καθόρισε η περίπτωση **B₃**.

Τα κωδικόνια όμως του τμήματος του mRNA που προκύπτει αλλάζουν και περιορίζονται αφού θα έχουμε πρόωρο λήξης.

5'..CCG AAU UCG UAG (λήξης)

7ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Τεχνολογία ανασυνδυασμένου DNA

CEMA A

1. β
2. δ (Θα κόβει ή 1 φορά η HpaII και 1 η EcoRI ή 1 φορά η HpaII και 2 η EcoRI. Προφανώς ισχύει το 2^ο σενάριο εφόσον προκύπτουν συνολικά 4 τμήματα από το γραμμικό μόριο).
3. α (Τα μέσα μεγέθη τμημάτων που αφήνει η EcoRI είναι $4^6 \times 6 = 24576$ ζ.β. ενώ η HpaII $4^4 \times 4 = 1024$ ζ.β. Έτσι ταιριάζουν με την α. Το β λάθος γιατί τα δύο ακραία δεν μπορούν να εισέλθουν σε πλασμίδια. Το γ λάθος γιατί και τα 2 ένζυμα κόβουν μαζί $4 + 119 = 123$ φορές οπότε προκύπτουν 124 τμήματα).
4. δ (Αντιβαίνει τον κανόνα της αντιπαράλληλότητας των κλώνων).
5. δ

OEMA B

1. Χρειαζόμαστε ανιχνευτή ικανό να υβριδοποιήσει αλληλουχία 18 βάσεων του μη κωδικού κλώνου, επομένως θα πρέπει να έχει αλληλουχία ίδια με του κωδικού. Θα ελέγξουμε περιοχή του πολυπεπτιδίου 6 κωδικονίων, τέτοια ώστε να υπάρχουν όσο το δυνατόν λιγότερα συνώνυμα κωδικονία για τα αμινοξέα που επελέγησαν. Προσέχουμε επίσης ότι η αλληλουχία αμινοξέων μας δίνεται με αντίθετη φορά από την φορά σύνθεσής της. Ακόμη γνωρίζουμε πως η EcoRI κόβει μόνο όταν συναντά την αλληλουχία
- $$\begin{array}{ccccccc} 5' & G & A & A & T & T & C & 3' \\ & & \parallel & \parallel & \parallel & \parallel & & \\ \text{βάσεων} & & & & & & & \end{array} \quad \text{ανάμεσα στο G και A.}$$
- $$3' & C & T & T & A & A & G & 5'$$

Τα πιθανά κωδικόνια των αμινοξέων που δόθηκαν για τον κωδικό κλώνο είναι τα παρακάτω.



Λαμβάνοντας υπ' όψιν πως η EcoRI δεν μπορεί να κόψει πουθενά αλλού, η αλληλουχία βάσεων του ανιχνευτή θα είναι η υπογραμμισμένη στο παραπάνω σχήμα. Καταλήγουμε δηλαδή σε έναν μοναδικό ανιχνευτή μήκους 18 βάσεων.

2. α. Παρατηρούμε πως η EcoRI κόβει το γραμμικό μόριο σε 4 θέσεις. Όπως φαίνεται όποτε κόβει σπάζουν 2 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί και 8 δεσμοί υδρογόνου. Έτσι κατά την κοπή του γραμμικού μορίου σπάζουν συνολικά 8 φ.δ. και 32 δ.Η., ενώ κατά την κοπή του πλασμιδίου σπάζουν 2 φ.δ. και 8 δ.Η.

- β. Κατά την κοπή του γραμμικού μορίου προκύπτουν 5 τμήματα εκ των οποίων τα 3 ενδιάμεσα είναι ικανά να εισέλθουν σε πλασμίδια, μιας και μόνο αυτά έχουν μονόκλωνα άκρα του ίδιου ενζύμου κι απ' τις δύο πλευρές τους.
- γ. Αν ο φορέας (πλασμίδιο) κόβεται σε δύο θέσεις προκύπτουν δύο τμήματα, από τα οποία μόνο το ένα θα διαθέτει θέση έναρξης αντιγραφής και γονίδιο ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικό χωρίς να είναι απαραίτητα το ίδιο τμήμα. Κάποια τμήματα DNA δότη θα ενωθούν με το ένα τμήμα και κάποια με το άλλο τμήμα του πλασμιδίου. Έτσι όμως θα χάσουμε τα μισά τουλάχιστον τμήματα DNA του δότη αφού δεν θα μπορούν να αντιγράφονται στα κύτταρα ξενιστές ή δεν θα μπορούν να επιλεγούν τα βακτήρια που τα φέρουν από αυτά που δεν μετασχηματίστηκαν.
- δ. Λόγω του τρόπου με τον οποίο συναντάται η αλληλουχία που αναγνωρίζει η EcoRI και του σχήματος κοπής της έχουμε: $\alpha \rightarrow 5'$, $\beta \rightarrow 3'$, $\gamma \rightarrow 5'$, $\delta \rightarrow 5'$.
- ε. Για όσα πλασμίδια ανασυνδυάζονται λαμβάνοντας DNA δότη σχηματίζονται 4 φ.δ. και 16 δ.Η. Για όσα πλασμίδια κλείνουν χωρίς να λάβουν ξένο DNA σχηματίζονται 2 φ.δ. και 8 δ.Η.
- ζ. Έτσι εξασφαλίζουμε ότι όλα τα τμήματα DNA του δότη θα εισέλθουν σε πλασμίδια.
3. **Γονιδιωματική:** Περιοριστική ενδονουκλεάση $\rightarrow$ Πλασμίδια φορείς $\rightarrow$ DNA δεσμάση $\rightarrow$ αντιβιοτικό
cDNA: αντίστροφη μεταγραφή $\rightarrow$ DNA πολυμεράση $\rightarrow$ περιοριστική ενδονουκλεάση, πλασμίδια φορείς $\rightarrow$ DNA δεσμάση $\rightarrow$ αντιβιοτικό

ΘΕΜΑ Γ

1. α. Τα 5 αρχικά δίκλωνα μόρια είχαν 10 μη ραδιενεργούς κλώνους που υπήρχαν στο τελικό διάλυμα σε ισάριθμα μόρια όσοι κύκλοι αντιγραφής κι αν συνέβησαν. Επίσης όταν κυκλικό μόριο κόβεται ν φορές από μια ενδονουκλεάση προκύπτουν ν τμήματα που όλα φέρουν μονόκλωνα άκρα του ενζύμου εκατέρωθεν. Εφόσον μετά την δράση της ενδονουκλεάσης οι αρχικοί 10 κλώνοι έγιναν 30 αυτό σημαίνει πως **κάθε αντίγραφο του αρχικού κυκλικού μορίου κόπηκε σε 3 θέσεις από το ένζυμο**. Έτσι τα μόρια του τελικού διαλύματος πριν κοπούν ήταν $240/3=80$. Εφαρμόζουμε τον τύπο $5 \times 2^n=80$ και βρίσκουμε πως $n=4$ **κύκλοι αντιγραφής**
- β. Το αρχικό μόριο έφερε $1000+2000+3000=6000$ βάσεις και $1200+2500+3600+(3 \times 8)=7324$ δεσμούς υδρογόνου. Προφανώς 24 δ.Η. σπάσανε στις 3 θέσεις κοπής της EcoRI. Δημιουργώντας ένα σύστημα 2 εξισώσεων από τους παραπάνω αριθμούς έχουμε:
 $2A + 3C = 7324$ (1)
 $2A + 2C = 6000$ (2)
 Αφαιρώντας κατά μέλη και λύνοντας προς C προκύπτει **C=1324=G**, **A=1676=T**

2. α. Ο πρώτος πίνακας συμπληρώνεται ως εξής :

Το κωδικόνιο της προλίνης είναι για το mRNA το $5'CC_3'$, οπότε καταλαβαίνουμε αφενός την φορά του mRNA ($5'$ άκρο δεξιά και $3'$ άκρο αριστερά), αφετέρου το ότι ο κλώνος (2) είναι ο μη κωδικός, ενώ ο κλώνος (1) ο κωδικός. Επειδή ο μη κωδικός κλώνος είναι συμπληρωματικός και αντι// του mRNA και ο κωδικός αντίστοιχα συμπληρωματικός και αντι// του μη κωδικού τα άκρα των κλώνων, η μεριά του υποκινητή και οι αλληλουχίες βάσεων φαίνονται παρακάτω.

3'	ACA	ATT	ACC	TTA	AGG	GGT	GTG	TCT	5'DNA(1)	
5'	TGT	TAA	TGG	AAT	TCC	CCA	CAC	AGA	3' >> (2)	Υπ
3'	ACA	AUU	ACC	UUA	AGG	GGU	GUG	UCU	5' mRNA	
	UGU	UAA	UGG	AAU	UCC	CCA	CAC	AGA	Αντικ.tRNA	
	HOOCthr	Leu	pro	ile	Gly	trp	Val	Ser _{NH2}	Αμιν.	

Ο δεύτερος πίνακας συμπληρώνεται ως εξής:

Το κωδικόνιο της τρυπτοφάνης είναι το $5'UGG_3'$ και όποια κι αν είναι η φορά του η μεσαία βάση του κωδικονίου του στο mRNA θα είναι G. Συμπεραίνουμε λοιπόν ότι ο κλώνος 1 είναι ο μη κωδικός ενώ ο κλώνος 2 είναι ο κωδικός. Σύμφωνα με τα παραπάνω συμπληρώνουμε τον παρακάτω πίνακα δίχως ακόμη να μπορούμε να διακρίνουμε τα άκρα του mRNA.

Μόνο αν θεωρήσουμε πως ο κωδικός κλώνος 2 έχει $5'$ άκρο αριστερά και $3'$ άκρο δεξιά, ότι επίσης το υπογραμμισμένο κωδικόνιο της ασπαργίνης είναι το AAT και πως η μεσαία βάση στο κωδικόνιο της σερίνης είναι η υπογραμμισμένη C τότε συναντάται κατά μήκος του μορίου η αλληλουχία που αναγνωρίζει η EcoRI μία φορά κόβοντας όπως δείχνουν τα έγχρωμα τμήματα.

Υπ	3'	CCC	TAT	CAC	TTA	AGT	ACC	GGG	5' DNA (1)
	5'	GGG	ATA	GTG	AAT	TCA	TGG	CCC	3' >> (2)
	5'	GGG	AUA	GUG	AAU	UCA	UGG	CCC	3' mRNA
		CCC	UAU	CAC	UUA	AGU	ACC	GGG	Αντικ.tRNA
		HOOGly	ile	val	asn	ser	trp	Pro _{COOH}	Αμινοξέα

- β. Αν συνδέσουμε τα δύο αριστερά τμήματα (γκρι), τα κωδικόνια καθορίζονται από το τμήμα που φέρει από την μεριά του τον υποκινητή και συνεπώς δεν επηρεάζεται το κωδικόνιο έναρξης. Προφανώς ο κωδικός κλώνος είναι ο κλώνος 2 με τα νέα κωδικόνια όπως παρουσιάζονται.

Υπ	3'	CCC	TAT	CAC	TTA	AGG	TAA	TTG	5' DNA (1)
	5'	GGG	ATA	GTG	AAT	TCC	ATT	AAC	3' >> (2)

- γ. Αν συνδέσουμε τα δύο δεξιά τμήματα των παραπάνω πινάκων προκύπτει το παρακάτω δίκλωνο μόριο που φέρει τον υποκινητή δεξιά και έχει ως κωδικό κλώνο τον κλώνο 1.

3'	C C	C G G	T A C T T A A G G	G G T	G T G	T C T	5'DNA (1)	Υπ
5'	G G	G C C	A T G A A T T C C	C C A	C A C	A G A	3' >> (2)	

3. α. Η διαδικασία που ακολουθήθηκε είναι όμοια με αυτήν κατασκευής cDNA βιβλιοθήκης. Αρχικά με την βοήθεια του ενζύμου **αντίστροφη μεταγραφάση** κατασκευάστηκε cDNA κλώνος, που στην ουσία είναι ο μη κωδικός του γονιδίου της προϊνσουλίνης.

5'UUCGAAUUC AAGAUGCCAGCG..(x3)..CGCUAGCUUGCGAAUUC3' mRNA
3'AAGCTT AAGTT CTACGG TCGC..(x3)..GCGATCGAACGCT TAAG5' cDNA

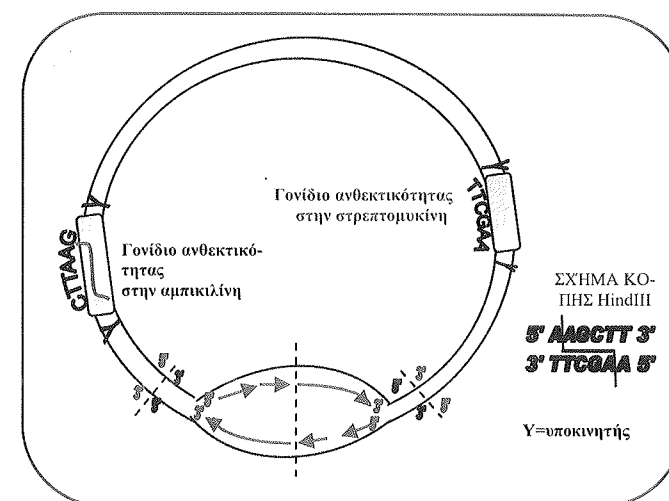
← φορά σύνθεσης cDNA

Στη συνέχεια αποδιατάξαμε το δίκλωνο υβριδικό μόριο με θέρμανση ή με κατάλληλες χημικές ουσίες (αλκαλικό διάλυμα NaOH) και ο cDNA κλώνος χρησίμευσε ως καλούπι για την σύνθεση του συμπληρωματικού του κωδικού με την βοήθεια του ενζύμου DNA πολυμεράσης. Οι δύο κλώνοι δεν φέρουν αλληλουχίες εσωνίων αφού κατασκευάστηκαν από ώριμο mRNA.

3'AAGCTT AAGTT C TAC GGT CGC..(x3)..GCG ATC GAACGCTTAAG5' cDNA
5'T TCGAATT CAAG ATG CCA GCG..(x3)..CGC TAG CTT GCGAATTTC3' κωδικός

← φορά σύνθεσης κωδικού

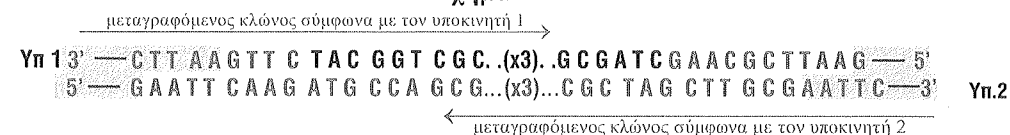
- β. Στο παραπάνω σχήμα παρατηρούμε πως το δίκλωνο μόριο κόβεται σε δύο ακραίες θέσεις από την EcoRI και στο ενδιάμεσο τμήμα παραμένει άθικτη η μεταφραζόμενη περιοχή του γονιδίου της προϊνσουλίνης. Εφόσον σύμφωνα με την εκφώνηση της άσκησης κλωνοποιήθηκε επιτυχώς στο πλασμίδιο, θα θεωρήσουμε πως και το πλασμίδιο φορέας κόπηκε από το παραπάνω ένζυμο στο εσωτερικό του γονιδίου ανθεκτικότητας στην αμικιλίνη.
- γ. Κάποια πλασμίδια ανασυνδυάστηκαν λαμβάνοντας το γονίδιο, ενώ άλλα όχι. Τα βακτήρια που δέχτηκαν ανασυνδυασμένο πλασμίδιο έχουν ανθεκτικότητα μόνο στην στρεπτομυκίνη ενώ τα βακτήρια που έλαβαν μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο έχουν ανθεκτικότητα και στα δύο αντιβιοτικά. Τα περισσότερα βακτήρια δεν μετασχηματίστηκαν και επομένως είναι ευαίσθητα και στα δύο αντιβιοτικά. Θα χρησιμοποιήσουμε στρεπτομυκίνη και θα επιβιώσουν όσα βακτήρια μετασχηματίστηκαν με ανασυνδυασμένο ή μη πλασμίδιο.
- δ. Το σχήμα κοπής της EcoRI στην παραπάνω θέση μπορεί να μας δείξει τις κατευθύνσεις των μητρικών κλώνων στην εικονιζόμενη θηλιά αντιγραφής.



Έτσι μπορούμε να βγάλουμε συμπεράσματα για τις κατευθύνσεις των θυγατρικών (λόγω αντιπαράλληλης) και συνεπώς να βρούμε ποιος συντίθεται ως συνεχής, δηλαδή ομόρροπα προς την κίνηση της ελικάσης για την διχάλα του και ποιος ως ασυνεχής.

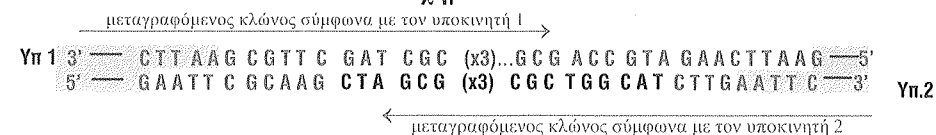
- ε. Το δίκλωνο τμήμα που προκύπτει από την κοπή του γονιδίου φέρει μονόκλωνα άκρα της EcoRI εκατέρωθεν. Υπάρχουν δύο πιθανές συνδέσεις του στο άνοιγμα του πλασμιδίου όπως φαίνεται στα παρακάτω σχήματα.

Σχήμα 1



ή

Σχήμα 2



Η παρουσία δύο υποκινητών στο άνοιγμα του πλασμιδίου επιτρέπει να μεταγράφονται ανταγωνιστικά ο κατάλληλος κλώνος (μαύρη γραμματοσειρά), αλλά και ο μη κατάλληλος που δεν φέρει την πληροφορία για την σύνθεση της προϊνσουλίνης ανεξάρτητα από την φορά με την οποία θα εισέλθει το γονίδιο στο άνοιγμα του πλασμιδίου.

Έτσι αν εισέλθει όπως παρουσιάζεται στο 1^ο σχήμα το κατάλληλο mRNA θα παράγεται από μεταγραφή που ξεκινά από τον υποκινητή 1. Αν πάλι εισέλθει όπως

- γ. Αν συνδέσουμε τα δύο δεξιά τμήματα των παραπάνω πινάκων προκύπτει το παρακάτω δίκλωνο μόριο που φέρει τον υποκινητή δεξιά και έχει ως κωδικό κλώνο τον κλώνο 1.

3'	C C	C G G	T A C T T A	A G G	G G T	G T G	T C T	5'DNA (1)	Υπ
5'	G G	G C C	A T G A A T	T C C	C C A	C A C	A G A	3' >> (2)	

3. α. Η διαδικασία που ακολουθήθηκε είναι όμοια με αυτήν κατασκευής cDNA βιβλιοθήκης. Αρχικά με την βοήθεια του ενζύμου **αντίστροφη μεταγραφάση** κατασκευάστηκε cDNA κλώνος, που στην ουσία είναι ο μη κωδικός του γονιδίου της προϊνσουλίνης.

5'UUCGAAUUC AAGAUGCCAGCG..(x3)..CGCUAGCUUGCGAAUUC3' mRNA
3'AAGCTT AAGTT CTACGG TCGC..(x3)..GCGATCGAACGCT TAAG5' c DNA

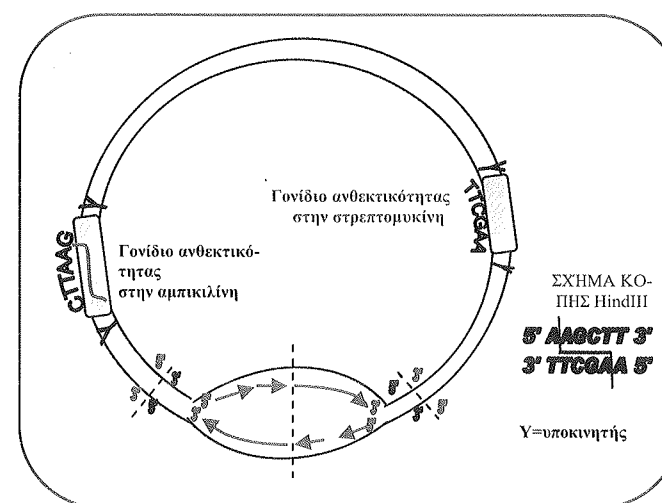
← φορά σύνθεσης cDNA

Στη συνέχεια αποδιατάξαμε το δίκλωνο υβριδικό μόριο με θέρμανση ή με κατάλληλες χημικές ουσίες (αλκαλικό διάλυμα NaOH) και ο cDNA κλώνος χρησίμευσε ως καλούπι για την σύνθεση του συμπληρωματικού του κωδικού με την βοήθεια του ενζύμου DNA πολυμεράσης. Οι δύο κλώνοι δεν φέρουν αλληλουχίες εσωνίων αφού κατασκευάστηκαν από ώριμο mRNA.

3'AAGCTT AAGTT CTACGGT CGC..(x3)..GCG ATC GAACGCTTAAG5' c DNA
5'TTCGAATT CAAG ATG CCA GCG..(x3)..CGC TAG CTT GCGAATTTC3' κωδικός

← φορά σύνθεσης κωδικού →

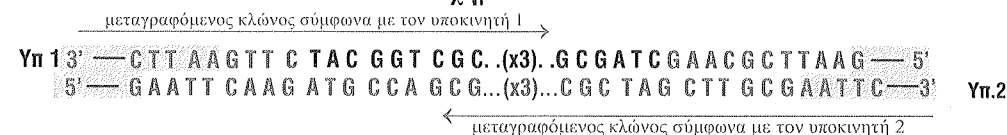
- β. Στο παραπάνω σχήμα παρατηρούμε πως το δίκλωνο μόριο κόβεται σε δύο ακραίες θέσεις από την EcoRI και στο ενδιάμεσο τμήμα παραμένει άθικτη η μεταφραζόμενη περιοχή του γονιδίου της προϊνσουλίνης. Εφόσον σύμφωνα με την εκφώνηση της άσκησης κλωνοποιήθηκε επιτυχώς στο πλασμίδιο, θα θεωρήσουμε πως και το πλασμίδιο φορέας κόπηκε από το παραπάνω ένζυμο στο εσωτερικό του γονιδίου ανθεκτικότητας στην αμικιλίνη.
- γ. Κάποια πλασμίδια ανασυνδυάστηκαν λαμβάνοντας το γονίδιο, ενώ άλλα όχι. Τα βακτήρια που δέχτηκαν ανασυνδυασμένο πλασμίδιο έχουν ανθεκτικότητα μόνο στην στρεπτομυκίνη ενώ τα βακτήρια που έλαβαν μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο έχουν ανθεκτικότητα και στα δύο αντιβιοτικά. Τα περισσότερα βακτήρια δεν μετασχηματίστηκαν και επομένως είναι ευαίσθητα και στα δύο αντιβιοτικά. Θα χρησιμοποιήσουμε στρεπτομυκίνη και θα επιβιώσουν όσα βακτήρια μετασχηματίστηκαν με ανασυνδυασμένο ή μη πλασμίδιο.
- δ. Το σχήμα κοπής της EcoRI στην παραπάνω θέση μπορεί να μας δείξει τις κατευθύνσεις των μητρικών κλώνων στην εικονιζόμενη θηλιά αντιγραφής.



Έτσι μπορούμε να βγάλουμε συμπεράσματα για τις κατευθύνσεις των θυγατρικών (λόγω αντιπαράλληλης) και συνεπώς να βρούμε ποιος συντίθεται ως συνεχής, δηλαδή ομόρροπα προς την κίνηση της ελικάσης για την διχάλα του και ποιος ως ασυνεχής.

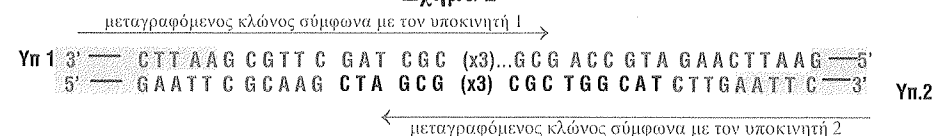
- ε. Το δίκλωνο τμήμα που προκύπτει από την κοπή του γονιδίου φέρει μονόκλωνα άκρα της EcoRI εκατέρωθεν. Υπάρχουν δύο πιθανές συνδέσεις του στο άνοιγμα του πλασμιδίου όπως φαίνεται στα παρακάτω σχήματα.

Σχήμα 1



ή

Σχήμα 2



Η παρουσία δύο υποκινητών στο άνοιγμα του πλασμιδίου επιτρέπει να μεταγράφονται ανταγωνιστικά ο κατάλληλος κλώνος (μαύρη γραμματοσειρά), αλλά και ο μη κατάλληλος που δεν φέρει την πληροφορία για την σύνθεση της προϊνσουλίνης ανεξάρτητα από την φορά με την οποία θα εισέλθει το γονίδιο στο άνοιγμα του πλασμιδίου.

Έτσι αν εισέλθει όπως παρουσιάζεται στο 1^ο σχήμα το κατάλληλο mRNA θα παράγεται από μεταγραφή που ξεκινά από τον υποκινητή 1. Αν πάλι εισέλθει όπως

παρουσιάζεται στο 2^ο σχήμα το κατάλληλο mRNA θα παράγεται από μεταγραφή που ξεκινά από τον υποκινητή 2.

(Είναι προφανές πως μπορούν γονίδια να έχουν επικαλυπτόμενες περιοχές. Στην συγκεκριμένη περίπτωση πρέπει το πλασμίδιο εκτός από τους υποκινητές να φέρει και βακτηριακές αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής έξω από τα όρια των εμφανιζόμενων υποκινητών.

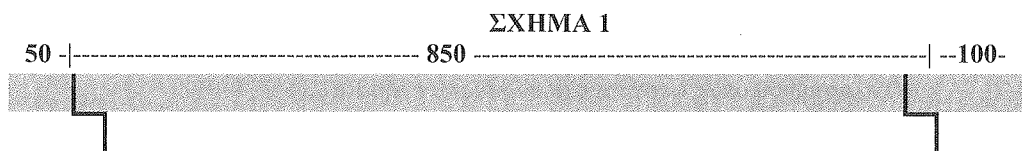
ΘΕΜΑ Δ

Εφόσον το γονίδιο είναι βακτηριακό δεν έχει εσώνια. Επίσης είναι γραμμικό μόριο αφού αποτελεί τμήμα του βακτηριακού DNA. Η μεταφραζόμενη περιοχή του θα έχει $201_{\text{κωδικόνιο}} \times 3_{\text{νουκλ.}} = 603$ ζεύγη βάσεων.

Κάθε ενδονουκλεάση το κόβει ξεχωριστά σε 3 τμήματα, επομένως το κόβει σε 2 θέσεις.

Από τα μεγέθη τμημάτων που προκύπτουν από κοπή με την HaeIII **μόνο το τμήμα 850 ζ.β. είναι δυνατόν να περιέχει την πληροφορία για την σύνθεση του πολυπεπτιδίου.**

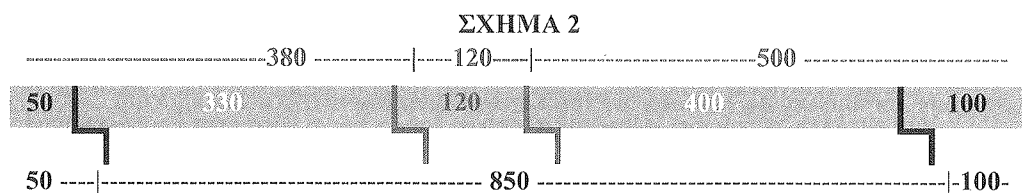
Επιπλέον είναι το ενδιάμεσο τμήμα γιατί μόνο έτσι μπορεί να εισέλθει στο άνοιγμα του πλασμιδίου φορέα φέροντας μονόκλωνες προεξοχές του ίδιου ενζύμου εκατέρωθεν. Τα σημεία τομής της HaeIII φαίνονται στο σχήμα 1.



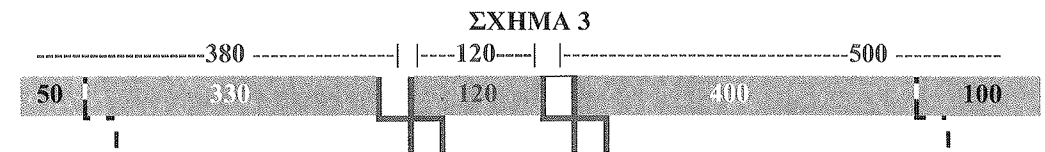
Παρατηρούμε ότι ένα από τα τμήματα κοπής της BamHI, αυτό που έχει μήκος 120 ζ.β. υφίσταται ακόμη κι όταν κόβει σε συνδυασμό με την HaeIII. Αυτό σημαίνει πως ανάμεσα στα σημεία τομής της BamHI δεν παρεμβάλλεται σημείο τομής της HaeIII.

Για τον ίδιο λόγο συνεχίζουν να υπάρχουν και τα ακραία τμήματα μήκους 50 και 100 ζ.β. της HaeIII ακόμη κι όταν κόβει σε συνδυασμό με την BamHI.

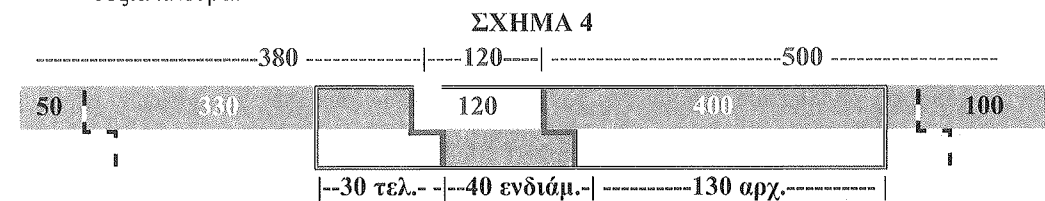
Τα δύο τμήματα που περισσεύουν μετά την δράση και των 2 ενζύμων είναι 330 και 400 ζ.β. Μένει να δούμε ποιοι συνδυασμοί από τα προαναφερθέντα ζευγάρια δίνουν αθροίσματα 500 και 380 ζ.β. ώστε να συμπεράνουμε πως τα σημεία τομής των ενζύμων είναι όπως φαίνονται παρακάτω.



Όταν κόβει μόνη της η BamHI τα τμήματα που προκύπτουν είναι τα παρακάτω:

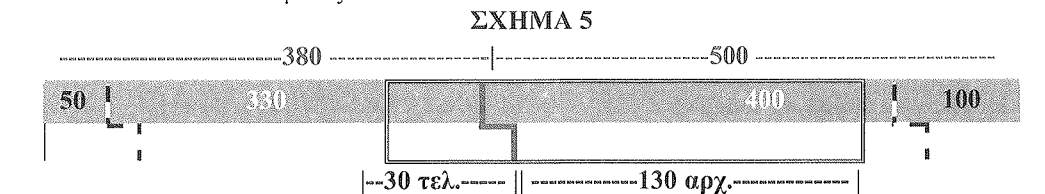


- I. Στην περίπτωση αυτή φαίνεται τα τμήματα να συνδέθηκαν μετά την κοπή όπως χώρισαν.
- II. Στο τμήμα των 1000 ζ.β που προέκυψε φαίνεται πως το ενδιάμεσο των 120 ζ.β. συνδέθηκε με τα εκατέρωθεν αυτού τμήματα μετά από αναστροφή 180°. Έτσι μόνο μπορεί να έχει αλλάξει η πληροφορία των 40 ενδιάμεσων αμινοξέων. Ακόμη είναι προφανές πως η πληροφορία για τα 130 πρώτα αμινοξέα είναι εντοπισμένη στο μεγάλο τμήμα των 500 ζ.β. και πιο συγκεκριμένα 10 ζ.β. μετά την αρχή του υποτιμήματός του των 400 ζ.β. Δεν θα χωρούσε στο τμήμα των 330 ζ.β. Επομένως το κωδικόνιο έναρξης και ο υποκινητής για το γονίδιό μας πρέπει να βρίσκονται από την δεξιά πλευρά.

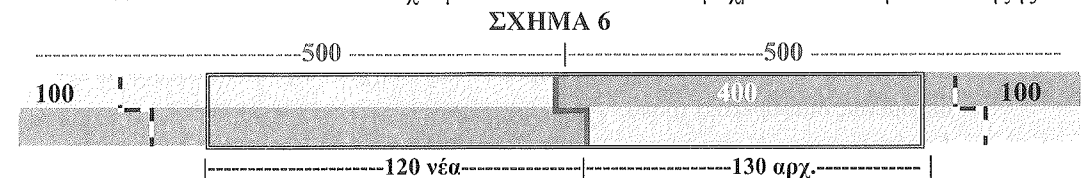


Στο σχήμα 4 φαίνονται όλα τα παραπάνω καθώς και οι περιοχές που αντιστοιχούν στα αμινοξέα της πρωτεΐνης.

- III. Τμήματα 880 ζ.β. μπορούν να προκύψουν μετά από σύνδεση τμήματος 380 ζ.β με τμήμα 500 ζ.β. μετά από παράλληλη του τμήματος των 120 ζ.β. Έτσι περιέχονται τα κωδικόνια για την παραγωγή των αρχικών 130 αμινοξέων αλλά και τα κωδικόνια για τα 30 τελευταία αμινοξέα



- IV. Τα τμήματα αυτά προέκυψαν από την σύνδεση δύο τμημάτων 500 ζ.β., το ένα μετά από αναστροφή. Έτσι υπάρχουν τα 130 κωδικόνια για τα αρχικά αμινοξέα και στον νέο κλώνο που ακολουθεί έχουμε άλλα 121 κωδικόνια μέχρι να συναντηθεί νέο λήξης.



- V. Στην περίπτωση αυτή συνδέθηκαν δύο τμήματα 380 ζ.β., το ένα μετά από αναστροφή αλλά δεν φέρουν πληροφορία για την σύνθεση ολιγοπεπτιδίου.



8ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Μενδελική κληρονομικότητα

ΘΕΜΑ Α

1. δ 2. β 3. δ 4. δ 5. β

ΘΕΜΑ Β

1. Ο 1^{ος} νόμος του Mendel αναφέρεται στην ισοπίθανη κατανομή των αλληλομόρφων στους γαμέτες και στον τυχαίο συνδυασμό τους κατά την γονιμοποίηση. Με βάση τις σημερινές γνώσεις οφείλει την ισχύ του στα γεγονότα της μείωσης. Κατά την 1^η μειωτική διαίρεση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και μαζί μ' αυτά και τα αλληλόμορφα γονίδια που φέρουν. Με τον διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων στη 2^η μειωτική διαίρεση προκύπτουν γαμέτες στους οποίους τα αλληλόμορφα ενός ζεύγους έχουν κατανεμηθεί σε ίση αναλογία. Κατά την γονιμοποίηση γίνεται τυχαίος συνδυασμός γαμετών διαφορετικών αναπαραγωγικών συστημάτων.
2. Ορισμένα αλληλόμορφα είναι **ατελώς επικρατή**, δηλαδή ο φαινότυπος των ετερόζυγων ατόμων είναι ενδιάμεσος των δύο ομόζυγων. Αλλά πάλι είναι **συνεπικρατή**, οπότε στο φαινότυπο των ετερόζυγων εκφράζονται και τα δύο αλληλόμορφα. Σε αμφότερες τις παραπάνω συμπεριφορές οι φαινοτυπικές αναλογίες των διασταυρώσεων ταυτίζονται με τις γονοτυπικές τους.

K ₁ K ₂ x K ₁ K ₂		
Γαμ	K ₁ ^{1/2} , K ₂ ^{1/2}	K ₁ ^{1/2} , K ₂ ^{1/2}
Γ.Α.	1K ₁ K ₁ :2K ₁ K ₂ :1K ₂ K ₂	
Φ.Α.	1κόκκ:2ροζ:1λευκ	

I _A I _B x I _A I _B		
Γαμ	I _A ^{1/2} , I _B ^{1/2}	I _A ^{1/2} , I _B ^{1/2}
Γ.Α.	1I _A I _A :2I _A I _B :1I _B I _B	
Φ.Α.	1Α:2ΑΒ:1Β	

3. — **Αλληλόμορφα** ονομάζονται τα γονίδια που καταλαμβάνουν την ίδια γενετική θέση σ' ένα ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα με ενδεχομένως διαφορετικό τρόπο.
- **Γονότυπος** ονομάζεται το σύνολο των αλληλομόρφων γονιδίων ενός οργανισμού.

- **Φαινότυπος** ονομάζεται το σύνολο των χαρακτήρων που αποτελούν την έκφραση του γονότυπου και μπορεί να αφορά την εξωτερική εμφάνιση ή την βιοχημική σύσταση (π.χ. ομάδα αίματος).
- Όταν ένα ετερόζυγο άτομο φέρει στο γονότυπό του δύο όμοια αλληλόμορφα για μία ιδιότητα τότε χαρακτηρίζεται **ομόζυγο** ενώ όταν φέρει δύο διαφορετικά χαρακτηρίζεται **ετερόζυγο**.
- Στα ετερόζυγα άτομα αν ένα αλληλόμορφο υπερισχύει έναντι του άλλου, καλύπτοντάς το και καθορίζοντας την έκφραση του χαρακτηριστικού, ονομάζεται **επικρατές** ή **υπερέχον** ενώ αυτό που καλύπτεται **υποτελές** ή **υπολειπόμενο**.
- Η διασταύρωση ατόμων αμιγών στελεχών που διαφέρουν στην έκφραση μιας ιδιότητας ονομάζεται από τον Mendel διασταύρωση **πατρικής γενιάς**. Οι απόγονοί της είναι τα ετερόζυγα (υβριδικά) άτομα της F₁.
3. Οι χαρακτήρες εκείνοι που ελέγχονται από **αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου** ονομάζονται **μονογονιδιακοί**. Ασφαλώς και μπορεί να ελέγχονται από πολλαπλά αλληλόμορφα αφού αυτά καταλαμβάνουν την ίδια γενετική θέση σ' ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων.
4. Τα άτομα της F₁ είναι απόγονοι πατρικής γενιάς δηλαδή απόγονοι αμιγών στελεχών που διαφέρουν στην έκφραση μιας ιδιότητας. Για αλληλόμορφα που έχουν σχέση επικράτειας -υποτελείας οι πιθανές διασταυρώσεις μπορούν να είναι οι παρακάτω:

ΑΑ x αα		
Γαμ	A ¹	a ¹
Γ.Α.	1Αα	
Φ.Α.	1(Α)	

X ^Y X ^Y x X ^Y Y		
Γαμ	X ^Y	X ^Y , Y
Γ.Α.	1X ^Y X ^Y :1X ^Y Y	
Φ.Α.	1 ΘΗΛ υγιές : 1 ΑΡΣ. ασθενές	

Παρατηρούμε πως στην περίπτωση φυλοσύνδετου γνωρίσματος μπορεί να διαφέρει η φαινοτυπική αναλογία στα δύο φύλλα των απογόνων (όταν ο θηλυκός γονέας έχει τον υποτελή και ο αρσενικός τον επικρατή φαινότυπο), κάτι που ποτέ δεν συμβαίνει για αυτοσωμικό γνώρισμα.

ΘΕΜΑ Γ

1. Οι φαινότυποι, οι γονότυποι και οι γαμέτες στον πίνακα συμπληρώνονται ως εξής:

ΑΑΓγ x ΑαΓγ				
	ΑΓ	Αγ	αΓ	αγ
ΑΓ	ΑΑΓΓ	ΑΑΓγ	ΑαΓΓ	ΑαΓγ
Αγ	ΑΑΓγ	ΑΑγγ	ΑαΓγ	Ααγγ

Φ.Α.: 3 (ΑΓ) : 1 (Αγ)

Ο γονέας που παράγει δύο είδη γαμετών μπορεί να έχει γονότυπο ή Ααγγ ή ΑΑΓγ αφού πρέπει να είναι ομόζυγος για την μία γενετική θέση και ετερόζυγος για την άλλη. Στην περίπτωση μας αν είχε γονότυπο Ααγγ τότε ο γαμέτης που λείπει θα όφειλε να είναι ο αγ. Τότε όμως ο για να προκύψει ο γονότυπος του απογόνου ΑαΓγ θα έπρεπε αυτός να έχει λάβει γαμέτη ΑΓ από τον έτερο γονέα, αλλά αυτός ο γαμέτης ήδη υπάρχει σε άλλη θέση. Έτσι τελικά ο γονότυπός του θα είναι ΑΑΓγ.

Ο απόγονος με τον διπλά ετερόζυγο γονότυπο έλαβε γαμέτη αγ από τον άλλο γονέα, έχοντας σίγουρα λάβει ΑΓ από τον 1^ο. Χρησιμοποιώντας τον 1^ο νόμο του Mendel καταλαβαίνουμε πως ο 2^{ος} γονέας είναι διπλά ετερόζυγος κι έτσι συμπληρώνουμε τους υπόλοιπους γαμέτες και γονότυπους στον πίνακα. Η φαινοτυπική αναλογία μπορεί να γραφεί στην απλοποιημένη της μορφή.

2. Θα ονομάσουμε τα αλληλόμορφα για το χρώμα Κ=κίτρινο και Π=πράσινο αφού δεν είναι γνωστή η σχέση επικράτειας – υποτέλειας.

Επίσης είναι γνωστό ότι το μοσχομπίτζελο είναι ερμαφρόδιτο φυτό οπότε επιδέχεται αυτογονιμοποίησης. Αρχικά θα μπορούσαμε να απομονώσουμε τα δύο φυτά και να τους επιτρέψουμε να αυτογονιμοποιηθούν όπως παρουσιάζεται παρακάτω.

Το κίτρινο φυτό μπορεί να έχει γονότυπο ΚΚ με οποιαδήποτε συμπεριφορά ή να είναι ετερόζυγο ΚΠ στην περίπτωση που το Κ>Π.

	1 ^η	
	<u>ΚΚ</u> x <u>ΚΚ</u>	
Γαμ	Κ ¹	Κ ¹
Γ.Α.	1ΚΚ	
Φ.Α.	1(Κίτρινα)	
Ξέρουμε ότι είναι αμιγές		

	2 ^η	
	<u>ΚΠ</u> x <u>ΚΠ</u>	
Γαμ	Κ ^{1/2} , Π ^{1/2}	Κ ^{1/2} , Π ^{1/2}
Γ.Α.	1ΚΚ:2ΚΠ:1ΠΠ	
Φ.Α.	3(Κίτρινα):1(πράσινα)	
Ξέρουμε ότι Κ>Π		

Το πράσινο φυτό μπορεί να έχει γονότυπο ΠΠ με οποιαδήποτε συμπεριφορά ή να είναι ετερόζυγο ΚΠ στην περίπτωση που το Π>Κ

	3 ^η	
	<u>ΠΠ</u> x <u>ΠΠ</u>	
Γαμ	Π ¹	Π ¹
Γ.Α.	1ΠΠ	
Φ.Α.	1(Πράσινα)	
Ξέρουμε ότι είναι αμιγές		

	4 ^η	
	<u>ΠΚ</u> x <u>ΠΚ</u>	
Γαμ	Κ ^{1/2} , Π ^{1/2}	Κ ^{1/2} , Π ^{1/2}
Γ.Α.	1ΚΚ:2ΚΠ:1ΠΠ	
Φ.Α.	3(Πράσινα):1(Κίτρινα)	
Ξέρουμε ότι Π > Κ		

- Από τις δύο αυτογονιμοποιήσεις αν λάβουμε τα αποτελέσματα της 2^{ης} και της 3^{ης}, θα γνωρίζουμε ότι Κ>Π.
- Αν λάβουμε τα αποτελέσματα της 1^{ης} και της 4^{ης} θα γνωρίζουμε πως Π>Κ.
- Αν λάβουμε τα αποτελέσματα της 1^{ης} και της 3^{ης} θα γνωρίζουμε απλώς πως και τα δύο φυτά μας είναι αμιγή. Σ' αυτήν την περίπτωση τα διασταυρώνουμε με τεχνητή γονιμοποίηση και ο φαινότυπος που θα φέρουν οι απόγονοι θα είναι ο επικρατής.

	ΚΚ x ΠΠ	
Γαμ	Κ ¹	Π ¹
Γ.Α.	1ΚΠ	
Φ.Α.	1(Κίτρινα) ή 1(Πράσινα)	
Ξέρουμε ποιο είναι το επικρατές		

3. Έστω Α = ασθένεια (Α) και α = φυσιολογικό. Αντίστοιχα Γ = ασθένεια (Β) και γ = φυσιολογικό.

α) Στην περίπτωση που και τα δύο γνωρίσματα είναι αυτοσωμικά έχουμε :

πατέρας Α_Γ_ x μητέρα ααγγ

γιος Α_γγ κόρη Α_Γ_

Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel της ισοπίθανης κατανομής των αλληλομόρφων στους γαμέτες και του τυχαίου συνδυασμού τους κατά την γονιμοποίηση τόσο ο γιος όσο και η κόρη έλαβαν ένα α κι ένα γ αλληλόμορφο από την μητέρα τους. Παράλληλα ο γιος του ζευγαριού έχει γονότυπο γγ και έλαβε σίγουρα ένα αλληλόμορφο από τον πατέρα του.

Δεν μπορούμε να γνωρίζουμε τον γονότυπο του πατέρα για την ασθένεια (Α).

Οι γονότυποι των ατόμων της οικογένειας επομένως θα είναι:

πατέρας Α $\frac{A}{a}$ ΓΥ x μητέρα ααγγ

γιος Ααγγ κόρη ΑαΓγ

4. – Επίσης η ασθένεια (Α) δεν είναι δυνατόν να οφείλεται σε φυλοσύνδετο γονίδιο. Αυτό συμβαίνει διότι αν ήταν φυλοσύνδετο, η μητέρα θα όφειλε να έχει γονότυπο Χ^ΑΧ^Α και ο γιος Χ^ΑΥ λόγω των φαινοτύπων τους. Αυτό όμως είναι αδύνατον αφού ο γιος θα έπρεπε να έχει λάβει το Υ από τον πατέρα του και το Χ^Α από την Χ^ΑΧ^Α μητέρα του. (Δεν είναι δυνατόν για φυλοσύνδετο γνώρισμα μητέρα υποτελούς φαινότυπου να αποκτήσει φυσιολογικό αρσενικό απόγονο επικρατούς φαινότυπου).
- Αντίθετα δεν υπάρχει λόγος για την ασθένεια (Β) να αποκλείσουμε την κληρονομική της ως φυλοσύνδετη. Στην περίπτωση λοιπόν που η ασθένεια (Β) είναι φυλοσύνδετη ο πατέρας έχει γονότυπο Χ^ΒΥ, ο γιος Χ^ΒΥ και η μητέρα Χ^ΒΧ^β λόγω

των φαινοτύπων τους. Η κόρη απ' την άλλη έχει λόγω φαινοτύπου ένα αλληλόμορφο X^F που έλαβε από τον πατέρα της και σίγουρα έλαβε κι ένα X^Y από την ομόζυγη μητέρα της.

Οι γονότυποι των ατόμων της οικογένειας συνολικά θα είναι

$$\begin{array}{ccc} \text{πατέρας } A \frac{A}{a} X^F Y & \times & \text{μητέρα } aa X^Y X^Y \\ \text{γιος } Aa X^Y Y & & \text{κόρη } Aa X^F X^Y \end{array}$$

β) Τα τμήματα που προκύπτουν από την κοπή με την ενδονουκλεάση μας παρέχουν πληροφορίες για τον γονότυπο των ατόμων.

Αν ένα άτομο φέρει αποκλειστικά φυσιολογικά αλληλόμορφα Γ τότε θα υπάρχουν 2 ηλεκτροφορητικές μπάντες 1100 και 200 βάσεων.

Αν φέρει αποκλειστικά παθολογικά αλληλόμορφα γ θα υπάρχει μόνο, μία μπάντα 1300 βάσεων

Αν πάλι είναι ετερόζυγο θα υπάρχουν τμήματα και των 3 μεγεθών, 200 και 1100 βάσεων από το φυσιολογικό αλληλόμορφο Γ και 1300 βάσεων από το παθολογικό γ .

Τα μεγέθη τμημάτων του DNA του πατέρα μας πληροφορούν πως διαθέτει μόνο το φυσιολογικό αλληλόμορφο Γ . Συμπεραίνουμε λοιπόν πως το γνώρισμα αυτό είναι φυλοσύνδετο κι ότι ο γονότυπός του είναι $X^F Y$ αλλιώς αν ήταν αυτοσωμικό, σύμφωνα με την διερεύνηση του προηγούμενου ζητήματος, θα όφειλε να είναι ετερόζυγος $\Gamma\gamma$.

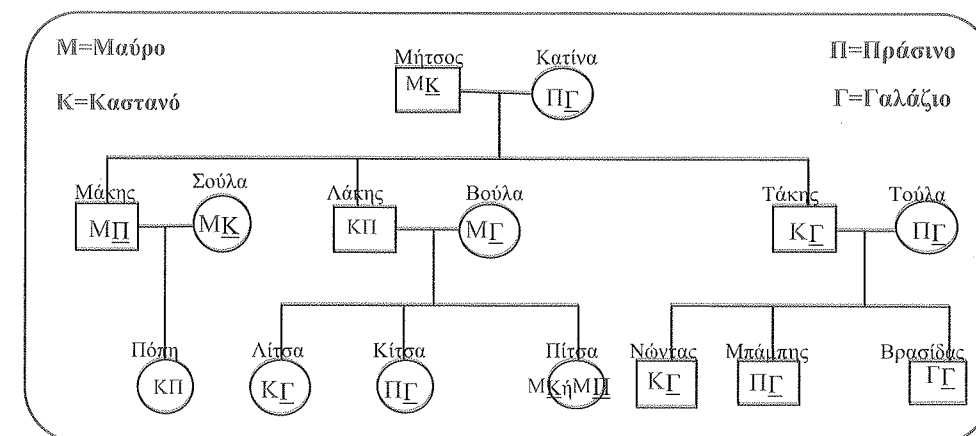
Η κόρη της οικογένειας έχει γονότυπο $X^F X^Y$. Ανεξάρτητα από τον γονότυπο του συζύγου της ο γιος της έλαβε από αυτόν το Y φυλετικό του χρωμόσωμα και σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel υπάρχει 50% πιθανότητα να έχει λάβει το παθολογικό X^Y από την μητέρα του. Επομένως έχει 50% πιθανότητα να πάσχει από την ασθένεια (B).

ΘΕΜΑ Α

- Αρχικά εφόσον ο Λάκης και η Πόπη έχουν καστανοπράσινα μάτια σημαίνει πως το K και το Π είναι συνεπικρατή δηλαδή $K=\Pi$. Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel ο απόγονος κληρονομεί ένα αλληλόμορφο από κάθε γονέα. Αποκλείεται ο Λάκης να έλαβε το K από την μητέρα του γιατί θα έπρεπε αυτή να έχει καστανοπράσινα μάτια. Έτσι το έλαβε από τον Μήτσο ο οποίος έχει γονότυπο MK και εφόσον έχει μαύρα μάτια συμπεραίνουμε πως το M είναι επικρατές του K ($M>K$).
- Ο Τάκης έχει λάβει το γονίδιο K που έχει αναγκαστικά λόγω φαινοτύπου από τον πατέρα του. Το δεύτερο γονίδιο το έλαβε από την Κατίνα η οποία όπως προείπαμε αποκλείεται να έχει K. Επίσης δεν μπορεί να έλαβε Π ή M από την Κατίνα γιατί ο ίδιος θα είχε καστανοπράσινα ή μαύρα μάτια αντίστοιχα. Συνεπώς έλαβε Γ από την Κατίνα. Λόγω των φαινοτύπων της Κατίνας και του Τάκη προκύπτει ότι $K>\Gamma$ και $\Pi>\Gamma$.
- Η Πόπη έλαβε το K από τον ένα γονέα της και το Π από τον άλλο οπότε ένας θα έχει γονότυπο MK και ο άλλος ΜΠ. Εφόσον έχουν και οι δύο μαύρα μάτια συμπεραίνουμε πως το $M>\Pi$. Ο Μάκης ως απόγονος του Μήτσου και της Κατίνας έλαβε το M ανα-

γκαστικά από τον Μήτσο και σίγουρα Π από την Κατίνα η οποία όπως προείπαμε έχει γονότυπο ΠΓ. Συνεπώς ο Μάκης έχει γονότυπο ΜΠ και η Σούλα MK.

- Η Λίτσα μπορεί να έλαβε το K γονίδιο είτε από τον Λάκη είτε από την Βούλα. Αν το έλαβε από την Βούλα αποκλείεται να έλαβε Π από τον Λάκη γιατί θα είχε καστανοπράσινα μάτια. Έτσι σίγουρα πήρε K από τον Λάκη. Από την Βούλα δεν πήρε το M γιατί τότε η Λίτσα θα είχε Μαύρα μάτια. Πήρε το δεύτερο γονίδιο της Βούλας που θα μπορούσε να είναι ή K ή Γ . Άρα λόγω Λίτσας η Βούλα θα είναι είτε MK είτε ΜΓ.
- Η Κίτσα το Π το έλαβε σίγουρα από τον Λάκη και αποκλείεται να έλαβε από την Βούλα M ή K γιατί τότε θα είχε μαύρα ή καστανοπράσινα μάτια κι όχι πράσινα. Έτσι έλαβε Γ από την Βούλα η οποία τελικά έχει γονότυπο ΜΓ και το $M>\Gamma$. Η Λίτσα έχει ΚΓ, η Κίτσα ΠΓ ενώ η Πίτσα μπορεί να έχει ή MK $\frac{1}{2}$ ή ΜΠ $\frac{1}{2}$.
- Ήδη γνωρίζουμε ότι το Γ είναι υποτελές έναντι και των 3 υπολοίπων αλληλομόρφων του. Ο Βρασίδης έχοντας γαλάζια μάτια έχει γονότυπο ΓΓ και έλαβε ένα Γ από κάθε γονέα του. Άρα ο Τάκης έχει ΚΓ (ήδη γνωστό), αλλά και η Τούλα έχει ΠΓ. Ο Νώντας έλαβε το K από τον Τάκη και Γ από την Τούλα και ο γονότυπός του είναι ΚΓ. Ο Μπάμης έλαβε το Π από την Τούλα και το Γ από τον Τάκη κι έχει γονότυπο ΠΓ. Τα παραπάνω φαίνονται στο σχήμα που ακολουθεί:

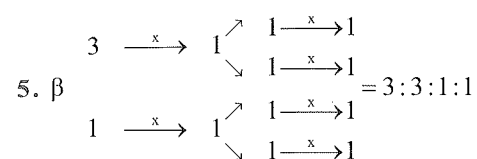


9ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Μενδελική κληρονομικότητα

ΘΕΜΑ Α

- Α) 1. γ $2 \times 1 \times 2 \times 1 = 4$ και $2 \times 2 \times 1 \times 1 = 4$ αντίστοιχα
 2. δ $P_{(AB\Gamma\Delta)} \text{ ή } (AB\gamma\delta) = (3/4 \times 1 \times 1/2 \times 1) + (3/4 \times 1 \times 1/2 \times 0) = 3/8 + 0 = 3/8$
 3. α $3 \times 2 \times 2 \times 1 = 12$
 4. γ $2 \times 1 \times 2 \times 1 = 4$



B) 1. δ 2. β 3. γ 4. α

ΘΕΜΑ Β

- Οι νόμοι του Mendel δεν ισχύουν στην περίπτωση μελέτης χαρακτήρων που **δεν είναι μονογονιδιακοί**, στην **κληρονομία μιτοχονδριακών γονιδίων** καθώς και στην περίπτωση που έχουμε **συνδεδεμένα στο ίδιο χρωμόσωμα γονίδια** οπότε δεν ισχύει ο 2^{ος} νόμος του.
- Περιπτώσεις όπου ενώ ισχύουν οι νόμοι του Mendel οι φαινοτυπικές αναλογίες διαφέρουν από αυτές του Mendel συναντάμε στην ατελή επικράτεια αλληλομόρφων, στην συνεπικράτεια αλληλομόρφων, σε διασταυρώσεις όπου εισέρχονται θνησιγόνα γονίδια, ακόμη όταν έχουμε πολλαπλά αλληλόμορφα στην διασταύρωση, σε διασταυρώσεις για φυλοσύνδετα ($X^aX^a \times X^AY$ για την F_1 και $X^AX^a \times X^aY$ για την F_2 και τέλος σε περιπτώσεις όπου το περιβάλλον αλληλεπιδρά με τον γονότυπο και τροποποιεί τον φαινότυπο (π.χ. φαινυλκετονουρία στον άνθρωπο).
- Προκειμένου να αποκλείσουμε την περίπτωση φυλοσύνδετης κληρονομιάς για οργανισμούς με χρωμοσωμικό φυλοκαθορισμό όπως του ανθρώπου ψάχνουμε για:
 - Είτε αρσενικός γονέας επικρατούς φαιν. $\xrightarrow{\text{να δίνει}}$ θηλυκό απόγονο υποτελούς φαιν.
 - Είτε θηλυκός γονέας υποτελούς φαιν. $\xrightarrow{\text{να δίνει}}$ αρσενικό απόγονο επικρατούς φαιν.

Σε οποιαδήποτε από τις παραπάνω περιπτώσεις αποκλείουμε την φυλοσύνδετη κληρονομία αλλιώς γίνεται δεκτή και βρίσκουμε τους σχετικούς γονότυπους για φυλοσύνδετο.

Και στις 2 παραπάνω περιπτώσεις το θηλυκό άτομο έχοντας υποτελή φαινότυπο έχει γονότυπο ομόζυγο για το υποτελές γονίδιο X^aX^a , ενώ το αρσενικό X^AY έχοντας επικρατή φαινότυπο.

Στην περίπτωση I ο θηλυκός απόγονος θα όφειλε να έχει λάβει ένα X^a από τον X^AY πατέρα του πράγμα αδύνατον.

Στην περίπτωση II ο αρσενικός απόγονος θα έπρεπε να έχει λάβει το μοναδικό του X^A από την X^aX^a μητέρα του, πράγμα επίσης αδύνατον.

Είναι προφανές ότι δεν χρειάζεται να γνωρίζουμε τον φαινότυπο ή γονότυπο του άλλου γονέα.

- Τα γονίδια ξεκινούν συνήθως την λειτουργία τους πολύ σύντομα στη ζωή του ατόμου. Ορισμένα γονίδια λειτουργούν αρνητικά και προκαλούν πρόωρο τερματισμό της κύησης συνήθως πριν την 8^η εβδομάδα. Τα γονίδια αυτά ονομάζονται θνησιγόνα και τα άτομα που τα φέρουν δεν επιβιώνουν μέχρι την γέννηση οπότε ο αντίστοιχος φαινότυπος χάνεται.

Ένα επικρατές θνησιγόνο προκαλεί το θάνατο του 1^{ου} ατόμου που το έχει κι επομένως χάνεται και δεν κυκλοφορεί στον πληθυσμό. Αντίθετα ένα υποτελές θνησιγόνο μπορεί να κρύβεται σε ετερόζυγη κατάσταση και να μεταβιβάζεται στους απογόνους φορέων έως ότου διασταυρωθούν δύο φορείς και προκύψει έμβryo που το διαθέτει σε ομόζυγη κατάσταση. Αυτό συμβαίνει συχνότερα σε διασταυρώσεις συγγενικών ατόμων τα οποία είναι πιθανότερο να είναι φορείς του ίδιου θνησιγόνου γονιδίου σε σχέση με μη συγγενικά άτομα.

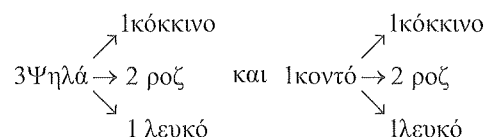
- α) Η διασταύρωση στην οποία αναφερόμαστε είναι για παράδειγμα η ($\Psi\Psi K_1 K_2 \times \Psi\Psi K_1 K_2$). Το γνώρισμα (Ψ) ελέγχεται από αλληλόμορφα με σχέση επικράτειας – υποτέλειας ενώ το γνώρισμα (K) από αλληλόμορφα με σχέση ατελούς επικράτειας. Για το (K) ισχύει ότι η φαινοτυπική αναλογία της διασταύρωσης ταυτίζεται με την γονοτυπική της. Επίσης τα δύο γνώρισμα είναι ανεξάρτητα. Μπορούμε να εκτελέσουμε την διασταύρωση με το αβάνκι του Punette και να βγάλουμε την φαινοτυπική αναλογία της F_2 .

	ΨK_1	ΨK_2	ψK_1	ψK_2
ΨK_1	$\Psi\Psi K_1 K_1$	$\Psi\Psi K_1 K_2$	$\Psi\psi K_1 K_1$	$\Psi\psi K_1 K_2$
ΨK_2	$\Psi\Psi K_1 K_2$	$\Psi\Psi K_2 K_2$	$\Psi\psi K_1 K_2$	$\Psi\psi K_2 K_2$
ψK_1	$\Psi\psi K_1 K_1$	$\Psi\psi K_1 K_2$	$\psi\psi K_1 K_1$	$\psi\psi K_1 K_2$
ψK_2	$\Psi\psi K_1 K_2$	$\Psi\psi K_2 K_2$	$\psi\psi K_1 K_2$	$\psi\psi K_2 K_2$

$\Phi \cdot A_{F2} : 3$ ψηλά-κόκκινα : 6 ψηλά-ροζ : 3 ψηλά-λευκά
: 1 κοντά-κόκκινα : 2 κοντά-ροζ : 1 κοντά-λευκά

Μπορούμε επίσης να εκτελέσουμε ξεχωριστά διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού και να συνδυάσουμε τις φαινοτυπικές τους αναλογίες.

$\Psi\Psi \times \Psi\Psi$			$K_1 K_2 \times K_1 K_2$		
Γαμ	$\Psi^{1/2}, \Psi^{1/2}$	$\Psi^{1/2}, \Psi^{1/2}$	Γαμ	$K_1^{1/2}, K_2^{1/2}$	$K_1^{1/2}, K_2^{1/2}$
Γ.Α.	$1\Psi\Psi : 2\Psi\psi : 1\psi\psi$		Γ.Α.	$1K_1 K_1 : 2K_1 K_2 : 1K_2 K_2$	
$\Phi \cdot A_{F2}$	$3(\text{ψηλά}) : 1(\text{κοντά})$		$\Phi \cdot A_{F2}$	$1\text{κόκκ} : 2\text{ροζ} : 1\text{λευκ}$	



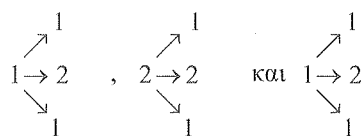
οπότε προκύπτει για τον συνδυασμό τους

Φ.Α_{F2} : 3 ψηλά-κόκκινα :6 ψηλά-ροζ :3 ψηλά-λευκά
:1 κοντά-κόκκινα :2 κοντά-ροζ : 1 κοντά-λευκά

β. Ομοίως ως προς τα προηγούμενα μπορούμε να λειτουργήσουμε και στην περίπτωση που και τα δύο γνώρισματά ελέγχονται από αλληλόμορφα με σχέση συνεπικράτειας. Ο φαινότυπος του ετερόζυγου για κάθε γνώρισμα είναι προϊόν συνέκφρασης και των δύο αλληλομόρφων και όχι ενδιάμεσος των δύο ομόζυγων όπως στην περίπτωση της ατελούς επικράτειας. Βέβαια και εδώ για κάθε γνώρισμα η γονοτυπική και η φαινοτυπική αναλογία της διασταύρωσης ταυτίζονται.

Έτσι αν εκτελέσουμε ξεχωριστά διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού και συνδυάσουμε τις φαινοτυπικές τους αναλογίες έχουμε:

$\Psi_1\Psi_2 \times \Psi_1\Psi_2$			$K_1K_2 \times K_1K_2$		
$\Gamma\mu$	Ψ_1,Ψ_2	Ψ_1,Ψ_2	$\Gamma\mu$	K_1,K_2	K_1,K_2
$\Gamma.A.$	$1\Psi_1\Psi_1:2\Psi_1\Psi_2:1\Psi_2\Psi_2$		$\Gamma.A.$	$1K_1K_1:2K_1K_2:1K_2K_2$	
$\Phi.A_{F2.}$	1:2:1		$\Phi.A_{F2.}$	1:2:1	



Έτσι η φαινοτυπική αναλογία της F_2 είναι:

$$\Phi.A.E2 : 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1$$

ΘΕΜΑ Γ'

1. α) Το μιτοχονδριακό DNA κληρονομείται μητρικά, δηλαδή τα μιτοχόνδρια του ζυγωτού προέρχονται από το ωάριο. Επομένως δεν ακολουθεί μεντελικό τύπο κληρονομησης. Θα αναμέναμε μία μιτοχονδριακή ασθένεια να κληρονομείται από τον θηλυκό γονέα σε όλους ανεξαίρετως τους απογόνους της, πράγμα που συμβαίνει στο δέντρο (B) αλλά δεν συμβαίνει στο (A). Στο (A) θηλυκός γονέας που πάσχει (7) αποκτά αρσενικό απόγονο (12) υγιή για την ασθένεια, οπότε αποκλείεται το γνώρισμα να είναι μιτοχονδριακό. Έτσι στο δέντρο (A) παρουσιάζεται η κληρονομηση της αυτοσωμικής επικρατούς ασθένειας και στο (B) της μιτοχονδριακής.
- β) Έστω A= ασθένεια και α= φυσιολογικό. Τα άτομα 1,4,6,8,9,12 θα έχουν αναγκαστικά γονότυπο αα αφού φέρουν υποτελή φαινότυπο. Αντίστοιχα τα 2,3,5,7,10,11 και 13 θα έχουν ένα τουλάχιστον A λόγω φαινοτύπου.

Το 2 μπορεί να έχει γονότυπο AA ή Aa. Τα 3,5,7, έλαβαν σίγουρα βάσει 1^{ου} νόμου Μέντελ ένα α από τον γονέα 1 και επομένως είναι ετερόζυγα Aa.

Για τον ίδιο λόγο είναι ετερόζυγα και τα 10, 11, 12 έχοντας λάβει ένα α από τον γονέα 6.

- γ) Το άτομο 10 του (Α) δέντρου είναι αρσενικό γονοτύπου Αα και δεν πάσχει από την μιτοχονδριακή ασθένεια. Το άτομο 8 του δέντρου Β είναι θηλυκό, πάσχει από την μιτοχονδριακή ασθένεια, αλλά όχι από την αυτοσωμική επικρατή έχοντας γονότυπο αα. Εκτελούμε την διασταύρωση για την αυτοσωμική ασθένεια σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Μέντελ.

	$A\alpha \times \alpha\alpha$	
$\Gamma\alpha\mu$	$A^{1/2}, \alpha^{1/2}$	α^1
$\Gamma.A.$	$1A\alpha:1\alpha\alpha$	
$\Phi.A.$	$1(A):1(\alpha)$	

Ο απόγονος του ζευγαριού θα πάσχει σίγουρα από την μιτοχονδριακή ασθένεια από την οποία πάσχει η μητέρα του κι έχει 50% πιθανότητα να πάσχει από την αυτοσωμική επικρατή ασθένεια του πατέρα του.

2. α) Ιχνηθέτηση ονομάζουμε την σήμανση χημικών μορίων με την χρήση ραδιενεργών ισοτόπων, φθοριζουσών ουσιών κ.α.

Εφαρμογή της ιχνηθέτησης συναντάμε στα πειράματα των Hershey –Chase με τον φάγο T₂ αλλά και στην διαδικασία υβριδοποίησης νουκλεϊκών οξέων με την βοήθεια ιχνηθετημένων ανιχνευτών για τον εντοπισμό του κλώνου γονιδιωματικής ή cDNA βιβλιοθήκης που φέρει το επιθυμητό τμήμα DNA.

- β) Σύμφωνα με τα βιοχημικά δεδομένα και τα δεδομένα των ανιχνευτών μπορούμε να παρουσιάσουμε το παρακάτω σχεδιάγραμμα:

$$\begin{array}{ccc}
 \text{Φοῖβος} & & \text{Αθηνά} \\
 \begin{array}{ccc}
 \text{A}\alpha & \text{A}\alpha & \text{A}\alpha \\
 \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 & \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 & \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 \\
 \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 & \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 & \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3
 \end{array} & \times & \begin{array}{ccc}
 \text{A}\alpha & \text{A}\alpha & \text{A}\alpha \\
 \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 & \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 & \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 \\
 \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 & \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 & \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3
 \end{array} \\
 \text{Παιδί} & & \\
 \begin{array}{ccc}
 \text{A}\alpha & \text{A}\alpha & \text{A}\alpha \\
 \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 & \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 & \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 \\
 \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 & \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 & \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3
 \end{array} & & \begin{array}{ccc}
 \text{A}\alpha & \text{A}\alpha & \text{A}\alpha \\
 \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 & \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 & \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 \\
 \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 & \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3 & \text{X}^1\text{X}^2\text{X}^3
 \end{array} \\
 \delta\delta & & \delta\delta
 \end{array}$$

Όσον αφορά το **1^ο γνώρισμα** ο Φοίβος μετατρέπει την ουσία Χ σε Ψ, επομένως έχει γονίδιο Α. Παράλληλα έχει κι ένα α όπως μας πληροφορούν τα δεδομένα των ανιχνευτών. Είναι λοιπόν ετερόζυγος όσον αφορά το γνώρισμα Α πράγμα που δείχνει πως το γνώρισμα είναι αυτοσωμικό.

Ομοίως και η Αθηνά αλλά και το παιδί μετατρέπουν την ουσία X σε Ψ και παράλληλα φέρουν ένα α γονίδιο λόγω ανιχνευτών, οπότε είναι ετερόζυγοι $A\alpha$.

Όσον αφορά το 2^ο γνώρισμα ο Φοίβος δεν μετατρέπει την ουσία Ψ σε Z οπότε δεν φέρει Γ γονίδιο. Αντίθετα φέρει γ λόγω ανιχνευτών οπότε θα είναι ή γγ αν αυτοσωμικό το γνώρισμα ή X^Y αν φυλοσύνδετο.

Η Αθηνά όπως και το παιδί μετατρέπουν την ουσία Ψ σε Z οπότε έχουν Γ γονίδιο αλλά έχουν κι ένα γ λόγω ανιχνευτών. Έτσι ο γονότυπός τους θα είναι ή Γγ ή $X^Y X^Y$.

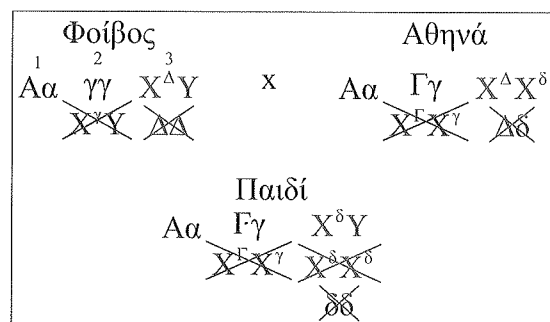
Όσον αφορά το 3^ο γνώρισμα δεν μπορούμε να γνωρίζουμε από τα βιοχημικά δεδομένα αν ο Φοίβος έχει Δ γονίδιο. Αυτό συμβαίνει γιατί η ουσία Z είναι σε πολύ μικρή συγκέντρωση ώστε να ενεργοποιηθεί το μονοπάτι αρνητικής ανάδρασης που αφορά την παραγωγή της. Επειδή όμως λόγω ανιχνευτών δεν φέρει δ θα έχει σίγουρα μόνο Δ. Έτσι ο γονότυπός του θα είναι ή ΔΔ αν αυτοσωμικό ή $X^{\Delta}Y$ αν φυλοσύνδετο.

Στην Αθηνά όπου οι συγκεντρώσεις των 3 ουσιών βρίσκονται σε απολύτως φυσιολογικά επίπεδα προφανώς λειτουργεί φυσιολογικά το παραπάνω μονοπάτι κι επομένως υπάρχει γονίδιο Δ, αλλά και δ όπως μας πληροφορούν οι ανιχνευτές. Έτσι θα έχει γονότυπο ή Δδ ή $X^{\Delta}X^{\delta}$.

Το παιδί έχει υπέρμετρη συγκέντρωση της ουσίας Z, πράγμα που δηλώνει πως δεν λειτουργεί το μονοπάτι αρνητικής ανάδρασης το σχετικό με τον περιορισμό της. Δεν έχει λοιπόν Δ γονίδιο ενώ λόγω ανιχνευτών φέρει δ. Μπορεί να έχει δδ αν αυτοσωμικό και $X^{\delta}Y$ ή $X^{\delta}X^{\delta}$ αν φυλοσύνδετο κατά περίπτωση φύλου.

Όπως γίνεται αντιληπτό αποκλείεται το 3^ο γνώρισμα να είναι αυτοσωμικό γιατί το παιδί έχοντας γονότυπο δδ θα έπρεπε να έχει λάβει ένα δ από κάθε γονέα, πράγμα αδύνατο για το Φοίβο ο οποίος φέρει μόνο Δ. Επίσης εφόσον το γνώρισμα είναι φυλοσύνδετο αποκλείεται το παιδί να είναι θηλυκό με γονότυπο $X^{\delta}X^{\delta}$ για τον ίδιο λόγο με πριν. Έτσι το παιδί είναι αγόρι έχοντας γονότυπο $X^{\delta}Y$ και έλαβε X^{δ} από την μητέρα του και Y φυλετικό χρωμόσωμα από τον Φοίβο.

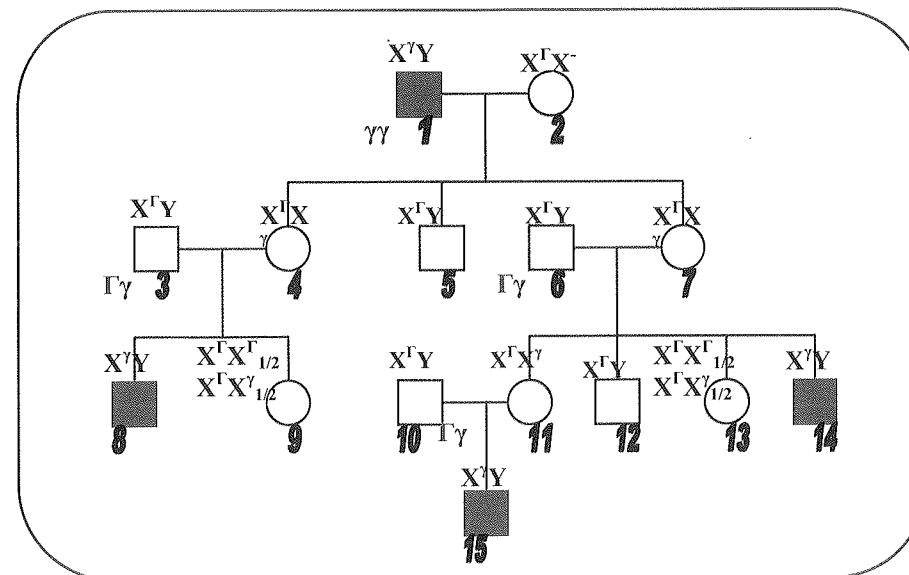
Επειδή το παιδί είναι αγόρι αποκλείεται επίσης η φυλοσύνδετη κληρονομηση για το 2^ο γνώρισμα, οπότε το γνώρισμα είναι αυτοσωμικό.



Στο παραπάνω σχεδιάγραμμα φαίνονται οι ισχύοντες γονότυποι των γονέων και του παιδιού καθώς κι αυτοί που αποκλείστηκαν

γ. Όπως αποδείξαμε το παιδί είναι αγόρι και συνεπώς το ονομά του είναι μάλλον Γιώργος.

ΘΕΜΑ Δ



1. α) Παρατηρούμε ότι γονείς όμοιου φαινοτύπου (3×4) δίνουν απόγονο διαφορετικού 8 (ασθενή). Αποκλείεται ο φαινότυπος του 8 (ασθένεια) να οφείλεται σε επικρατές γονίδιο γιατί αν ήταν επικρατές ο γονέας που το παρείχε θα είχε ίδιο φαινότυπο με τον 8, αλλά δεν έχει.

Έτσι Γ=φυσιολογικό, γ=ασθένεια, Γ>γ.

Επίσης δεν μπορεί να αποκλεισθεί η φυλοσύνδετη κληρονομηση για το γνώρισμα. Αντίθετα, παρατηρούμε ότι εκδηλώνεται φαινοτυπικά μόνο σε αρσενικά άτομα της οικογένειας. Υπάρχει λοιπόν **σοβαρή ένδειξη ότι πρόκειται για φυλοσύνδετη υποτελή ασθένεια** αφού ένα υποτελές φυλοσύνδετο γνώρισμα εκδηλώνεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά που έχουν το γονίδιο, αλλά μόνο σ' εκείνα τα θηλυκά που είναι ομόζυγα για το υποτελές γονίδιο. Έτσι οι υποτελείς φυλοσύνδετοι χαρακτήρες εκδηλώνονται φαινοτυπικά πολύ πιο συχνά σε αρσενικά και πάρα πολύ σπάνια σε θηλυκά άτομα διασταυρώσεων

- β) Εφόσον το γνώρισμα θεωρείται φυλοσύνδετο υποτελές ξεκινάμε από τα αρσενικά άτομα διότι γι' αυτά ο γονότυπός τους μας δείχνει το φαινότυπό τους.

Έτσι τα αρσενικά 1,8,14 και 15 έχουν, λόγω φαινοτύπου, γονότυπο X^Y ενώ τα υπόλοιπα αρσενικά 3,5,6,10 και 12 X^Y .

Τα θηλυκά 2,4,7,9,11 και 13 οφείλουν να έχουν λόγω φαινοτύπου ένα τουλάχιστον X^Y .

Τα θηλυκά 4 και 7 έλαβαν σίγουρα X^Y από τον πατέρα τους 1 οπότε είναι ετερόζυγα $X^Y X^Y$.

Το 15 ($X^Y Y$) έλαβε το Y από τον πατέρα του 10 και το X^Y από την μητέρα του 11, συνεπώς το 11 είναι ετερόζυγο $X^Y X^Y$.

Οι διασταυρώσεις 3x4, 6x7 αλλά και 10x11 αντιστοιχούν στην παρακάτω.

	$X^Y X^Y \times X^Y Y$	
Γαμ	X^Y, X^Y	X^Y, Y
Γ.Α.	$1X^Y X^Y:1X^Y X^Y:1X^Y Y:1X^Y Y$	
Φ.Α.	$2_{\theta\eta\lambda.} \text{υγιή}:1_{\alpha\rho\sigma.} \text{υγιές}:1_{\alpha\rho\sigma.} \text{ασθενές}$	

Όπως φαίνεται οι θηλυκοί απόγονοι 9 και 13 μπορούν να έχουν γονότυπο ή $X^Y X^Y$ $\frac{1}{2}$ ή $X^Y X^Y$ $\frac{1}{2}$.

Το άτομο 2 μπορεί να έχει γονότυπο ή $X^Y X^Y$ ή $X^Y X^Y$ χωρίς γνωστές πιθανότητες.

Έτσι η διασταύρωση του 1x2 μπορεί να είναι κάποια από τις παρακάτω.

	$X^Y X^Y \times X^Y Y$	
Γαμ	X^Y, X^Y	X^Y, Y
Γ.Α.	$1X^Y X^Y:1X^Y X^Y:1X^Y Y:1X^Y Y$	
Φ.Α.	$1_{\theta\eta\lambda.} \text{υγιές}:1_{\theta\eta\lambda.} \text{ασθενές}$ $1_{\alpha\rho\sigma.} \text{υγιές}:1_{\alpha\rho\sigma.} \text{ασθενές}$	

ή

	$X^Y X^Y \times X^Y Y$	
Γαμ	X^Y	X^Y, Y
Γ.Α.	$1X^Y X^Y:1X^Y Y$	
Φ.Α.	$1_{\theta\eta\lambda.} \text{υγιές}:1_{\alpha\rho\sigma.} \text{υγιές}$	

Θεωρώντας το γνώρισμα ως φυλοσύνδετο αρκεί μόνο το αρσενικό 1 να φέρει ένα X' για να κληρονομηθεί όπως φαίνεται.

Αντίθετα αν θεωρηθεί αυτοσωμικό υποτέλεις θα πρέπει το 1 να είναι ομόζυγο γγ αλλά και οι εξ αγχιστείας συγγενείς του 3, 6 και 10 να είναι όλοι φορείς Γγ του σπάνιου γονιδίου, πράγμα εξαιρετικά απίθανο.

γ) Ο γονότυπος του συζύγου της κυρίας 9 θα είναι αναγκαστικά λόγω του φαινοτύπου του $X^Y Y$. Οι πιθανές διασταυρώσεις τους σύμφωνα με τους πιθανούς γονότυπους της κυρίας είναι οι παρακάτω:

	1η			2η	
	$\frac{1}{2}$	$X^Y X^Y \times X^Y Y$		$\frac{1}{2}$	$X^Y X^Y \times X^Y Y$
Γαμ	X^Y	X^Y, Y	Γαμ	X^Y, X^Y	X^Y, Y
Γ.Α.	$1X^Y X^Y:1X^Y Y$		Γ.Α.	$1X^Y X^Y:1X^Y X^Y:1X^Y Y:1X^Y Y$	
Φ.Α.	$1_{\theta\eta\lambda.} \text{υγιές}:1_{\alpha\rho\sigma.} \text{υγιές}$		Φ.Α.	$2_{\theta\eta\lambda.} \text{υγιή}:$ $1_{\alpha\rho\sigma.} \text{υγιές}:1_{\alpha\rho\sigma.} \text{ασθενές}$	

Η πιθανότητα ο αρσενικός απόγονος να πάσχει από την ασθένεια προκύπτει αν συνδυάσουμε τα αποτελέσματα από τις παραπάνω διασταυρώσεις.

$$P_{\alpha\rho\sigma\epsilon\nu.} P_{\alpha\sigma\theta\epsilon\nu\epsilon\varsigma} = (1\eta) \frac{1}{2} \cdot 0 + (2\eta) \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$$

(Ο δεύτερος παράγοντας κάθε γινομένου αφορά το ποσοστό μόνο των αρσενικών απογόνων κάθε διασταύρωσης που είναι ασθενείς).

2. Χρειαζόμαστε διασταύρωση στην οποία αν το γνώρισμα είναι φυλοσύνδετο να διαφοροποιούνται οι φαινότυποι στα δύο φύλα των απογόνων, κάτι που δε συμβαίνει για αυτοσωμικά γνωρίσματα.

Εφόσον πρόκειται για αμιγή στελέχη, η διασταύρωση που πληροί την παραπάνω προϋπόθεση είναι ανάμεσα σε θηλυκό άτομο υποτελούς φαινοτύπου με αρσενικό επικρατούς φαινότυπο.

Μην γνωρίζοντας την σχέση επικράτειας – υποτέλειας θα διασταυρώσουμε αρσενικό του κάθε στελέχους με θηλυκό του άλλου.

Έστω ότι αναφερόμαστε σε δύο εκφράσεις χρώματος π.χ. **μαύρο** και **καφέ**.

Θα διασταυρώσουμε επομένως αρσενικό μαύρο με θηλυκό καφέ και αρσενικό καφέ με θηλυκό μαύρο.

Αν αυτοσωμικό και $M > K$

Αρσ.Μαύρο x θηλ.Καφέ

	MM x KK	
Γαμ	M^I	K^I
Γ.Α.	$1MK$	
Φ.Α.	1Μαύρα	

Αρσ.Καφέ x θηλ.Μαύρο

	KK x MM	
Γαμ	K	M^I
Γ.Α.	$1MK$	
Φ.Α.	1Μαύρα	

Τα θηλυκά **4** και **7** έλαβαν σίγουρα X^Y από τον πατέρα τους **1** οπότε είναι ετερόζυγα $X^F X^Y$.

Το **15** ($X^Y Y$) έλαβε το Y από τον πατέρα του **10** και το X^Y από την μητέρα του **11**, συνεπώς το **11** είναι ετερόζυγο $X^F X^Y$.

Οι διασταυρώσεις **3x4**, **6x7** αλλά και **10x11** αντιστοιχούν στην παρακάτω.

	$X^F X^Y \times X^F Y$	
Γαμ	X^F, X^Y	X^F, Y
Γ.Α.	$1X^F X^Y : 1X^F X^Y : 1X^F Y : 1X^Y Y$	
Φ.Α.	$2_{\theta\eta\lambda. \text{υγιής}} : 1_{\alpha\rho\sigma. \text{υγιής}} : 1_{\alpha\rho\sigma. \text{ασθενής}}$	

Όπως φαίνεται οι θηλυκοί απόγονοι **9** και **13** μπορούν να έχουν γονότυπο ή $X^F X^F$ $\frac{1}{2}$ ή $X^F X^Y$ $\frac{1}{2}$.

Το άτομο **2** μπορεί να έχει γονότυπο ή $X^F X^F$ ή $X^F X^Y$ χωρίς γνωστές πιθανότητες.

Έτσι η διασταύρωση του **1x2** μπορεί να είναι κάποια από τις παρακάτω.

	$X^F X^Y \times X^Y Y$	
Γαμ	X^F, X^Y	X^Y, Y
Γ.Α.	$1X^F X^Y : 1X^Y X^Y : 1X^F Y : 1X^Y Y$	
Φ.Α.	$1_{\theta\eta\lambda. \text{υγιής}} : 1_{\theta\eta\lambda. \text{ασθενής}} : 1_{\alpha\rho\sigma. \text{υγιής}} : 1_{\alpha\rho\sigma. \text{ασθενής}}$	

ή

	$X^F X^F \times X^Y Y$	
Γαμ	X^F	X^Y, Y
Γ.Α.	$1X^F X^Y : 1X^F Y$	
Φ.Α.	$1_{\theta\eta\lambda. \text{υγιής}} : 1_{\alpha\rho\sigma. \text{υγιής}}$	

Θεωρώντας το γνώρισμα ως φυλοσύνδετο αρκεί μόνο το αρσενικό **1** να φέρει ένα X^Y για να κληρονομηθεί όπως φαίνεται.

Αντίθετα αν θεωρηθεί αυτοσωμικό υποτελές θα πρέπει το **1** να είναι ομόζυγο γγ αλλά και οι εξ αγχιστείας συγγενείς του **3**, **6** και **10** να είναι όλοι φορείς $\Gamma\gamma$ του σπάνιου γονιδίου, πράγμα εξαιρετικά απίθανο.

γ) Ο γονότυπος του συζύγου της κυρίας **9** θα είναι αναγκαστικά λόγω του φαινοτύπου του $X^F Y$. Οι πιθανές διασταυρώσεις τους σύμφωνα με τους πιθανούς γονότυπους της κυρίας είναι οι παρακάτω:

	1η			2η	
	$\frac{1}{2}$	$X^F X^F \times X^F Y$		$\frac{1}{2}$	$X^F X^Y \times X^F Y$
Γαμ	X^F	X^F, Y	Γαμ	X^F, X^Y	X^F, Y
Γ.Α.	$1X^F X^F : 1X^F Y$		Γ.Α.	$1X^F X^F : 1X^F X^Y : 1X^F Y : 1X^Y Y$	
Φ.Α.	$1_{\theta\eta\lambda. \text{υγιής}} : 1_{\alpha\rho\sigma. \text{υγιής}}$		Φ.Α.	$2_{\theta\eta\lambda. \text{υγιής}} : 1_{\alpha\rho\sigma. \text{υγιής}} : 1_{\alpha\rho\sigma. \text{ασθενής}}$	

Η πιθανότητα ο αρσενικός απόγονος να πάσχει από την ασθένεια προκύπτει αν συνδυάσουμε τα αποτελέσματα από τις παραπάνω διασταυρώσεις.

$$P_{\alpha\rho\sigma\epsilon\nu. \text{ασθενής}} = (1\eta) \frac{1}{2} \cdot 0 + (2\eta) \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$$

(Ο δεύτερος παράγοντας κάθε γινομένου αφορά το ποσοστό μόνο των αρσενικών απογόνων κάθε διασταύρωσης που είναι ασθενείς).

2. Χρειαζόμαστε διασταύρωση στην οποία αν το γνώρισμα είναι φυλοσύνδετο να διαφοροποιούνται οι φαινότυποι στα δύο φύλα των απογόνων, κάτι που δε συμβαίνει για αυτοσωμικά γνωρίσματα.

Εφόσον πρόκειται για αμιγή στελέχη, η διασταύρωση που πληροί την παραπάνω προϋπόθεση είναι ανάμεσα σε θηλυκό άτομο υποτελούς φαινοτύπου με αρσενικό επικρατούς φαινότυπο.

Μην γνωρίζοντας την σχέση επικράτειας – υποτέλειας θα διασταυρώσουμε αρσενικό του κάθε στελέχους με θηλυκό του άλλου.

Έστω ότι αναφερόμαστε σε δύο εκφράσεις χρώματος π.χ. **μαύρο** και **καφέ**.

Θα διασταυρώσουμε επομένως αρσενικό μαύρο με θηλυκό καφέ και αρσενικό καφέ με θηλυκό μαύρο.

Αν αυτοσωμικό και $M > K$

Αρσ.Μαύρο x θηλ.Καφέ

	MM x KK	
Γαμ	M^1	K^1
Γ.Α.	$1MK$	
Φ.Α.	1Μαύρα	

Αρσ.Καφέ x θηλ.Μαύρο

	KK x MM	
Γαμ	K	M^1
Γ.Α.	$1MK$	
Φ.Α.	1Μαύρα	

Αν αυτοσωμικό και $K > M$

MM x KK		
Γαμ	M ¹	K ¹
Γ.Α.	1MK	
Φ.Α.	1Καφέ	

ή

KK x MM		
Γαμ	K	M ¹
Γ.Α.	1MK	
Φ.Α.	1Καφέ	

Αν φυλοσύνδετο και $M > K$

X ^K X ^K x X ^M Y		
Γαμ	X ^K	X ^M , Y
Γ.Α.	1X ^K X ^M :1X ^K Y	
Φ.Α.	1 _{θηλ.} μαύρα:1 _{αρσ.} καφέ	

ή

X ^M X ^M x X ^K Y		
Γαμ	X ^M	X ^K , Y
Γ.Α.	1X ^M X ^K :1X ^M Y	
Φ.Α.	1 _{θηλ.} μαύρα:1 _{αρσ.} μαύρα	

Αν φυλοσύνδετο και $K > M$

X ^K X ^K x X ^M Y		
Γαμ	X ^K	X ^M , Y
Γ.Α.	1X ^K X ^M :1X ^K Y	
Φ.Α.	1 _{θηλ.} καφέ:1 _{αρσ.} καφέ	

ή

X ^M X ^M x X ^K Y		
Γαμ	X ^M	X ^K , Y
Γ.Α.	1X ^M X ^K :1X ^M Y	
Φ.Α.	1 _{θηλ.} καφέ:1 _{αρσ.} μαύρα	

- Αν και από τις δύο διασταυρώσεις προκύπτουν απόγονοι ενός μόνο φαινότυπου, τότε το γνώρισμα είναι αυτοσωμικό και ο φαινότυπος των απογόνων είναι ο επικρατής.
- Αν σε μία από τις δύο οι φαινότυποι διαφέρουν στα δύο φύλα, τότε φυλοσύνδετο και στην διασταύρωση που παρατηρείται η διαφορά ο θηλυκός γονέας έχει τον υποτελή φαινότυπο.

10ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Αντιγραφή, έκφραση, ρύθμιση της γενετικής πληροφορίας, ανασυνδυασμένο DNA, μενδελική κληρονομικότητα

ΘΕΜΑ Α

1. γ (Τα μόρια DNA πριν τον διπλασιασμό ήταν 5 (δεν αφορά ζεύγη ομοζύγων) και 8 αντίστοιχα.)

2. I. δ (Το άκρο H φέρει την πολύ-A ουρά και είναι το 3'OH σελ.37 εικόνα σχολικού. Ο 1 μη κωδικός.)
II. α
3. I. α (Τότε μόνο ο καταστολέας είναι λειτουργικός και μπλοκάρει την μεταγραφή των 5 γονιδίων.)
II. β (Το mRNA του ρυθμιστικού και το ενιαίο mRNA των 5 δομικών του γονιδίων παράγονται απουσία του αμινοξέος, ενώ παρούσα του παράγεται μόνο το mRNA του ρυθμιστικού γονιδίου.)
4. δ (Η ενδονουκλεάση δεν μπορεί να καταστρέφει την θέση έναρξης αντιγραφής, επομένως κόβει στην θέση 1. Κάθε τμήμα του εξωτερικού μητρικού θα έχει αριστερόστροφη φορά 5' → 3', ενώ του εσωτερικού δεξιόστροφη. Αναλόγως συμπεραίνουμε και τα άκρα των θυγατρικών κλώνων.)
5. ε (Οι γονότυποι των γονέων σύμφωνα με τους γαμέτες τους είναι ΑαΒβΓγ του 1^{ου} και ΑαΒΒΓγ του 2^{ου}. Αν εκτελέσουμε τις επιμέρους διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού προκύπτουν:

Γονοτοπικές Αναλογίες: 1ΑΑ:2Αα:1αα, 1ΒΒ:1Ββ, 1ΓΓ:2Γγ:1γγ
Φαινοτυπικές Αναλογίες: 3Α:1α, 1Β, 3Γ:1γ

Οι διαφορετικοί γονότυποι θα είναι 3x2x3=18 και οι φαινότυποι 2x1x2=4. Οι δύο γονείς έχουν τον ίδιο φαινότυπο ΑΒΓ.Η πιθανότητα ο απόγονος να έχει τέτοιο φαινότυπο είναι 3/4 x 1x3/4=9/16.

ΘΕΜΑ Β

1. A → 3 B → 4 Γ → 1 Δ → 5 E → 2
2. Τα είδη RNA που συναντάμε σ' ένα ευκαρυωτικό κύτταρο είναι :
I. Το mRNA είτε πρόδρομο είτε ώριμο που μεταφέρει την γενετική πληροφορία για την σύνθεση των πρωτεϊνών στα ριβοσώματα.
II. Το rRNA, που ενωμένο με πρωτεΐνες σχηματίζει τα ριβοσώματα, πάνω στα οποία συντελείται η πρωτεϊνοσύνθεση.
III. Το tRNA που μεταφέρει τα αμινοξέα στο ριβόσωμα.
IV. Το snRNA που συνδέεται με πρωτεΐνες και σχηματίζει τα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια, υπεύθυνα για την ωρίμανση του πρόδρομου mRNA των ευκαρυωτικών.
V. Τα πρωταρχικά RNA τμήματα που συντίθενται κατά την διάρκεια της αντιγραφής από το πριμόσωμα στις θέσεις έναρξης και σε διάφορα σημεία της κατά περίπτωση ασυνεχούς αλυσίδας.
3. I. Η διασταύρωση ατόμου επικρατούς φαινότυπου με άτομο ομόζυγο για τα υποτελή αλληλόμορφα των δύο χαρακτήρων ονομάζεται **διασταύρωση ελέγχου** και μας επιτρέπει να εντοπίσουμε τον γονότυπό του από τους φαινότυπους των απογόνων του. Αν έπαιρνε για κάποια ιδιότητα ή και για τις δύο φυτά αποκλειστικά επικρα-

2. α) Από την κοπή με EcoRI πρέπει να προκύπτει εσωτερικό τμήμα το οποίο θα φέρει ολόκληρη την μεταφραζόμενη περιοχή.

Το RNA που προκύπτει κατά την μεταγραφή είναι συμπληρωματικό και αντι// προς την μία απ' τις δύο αλυσίδες του γονιδίου, η οποία ονομάζεται μη κωδική.

Ο κωδικός κλώνος ως συμπληρωματικός και αντι// του μη κωδικού θα είναι παράλληλος και ίδιος ως προς την αλληλουχία βάσεων του με το RNA, αντί U θα έχει T.

Μόνο αν θεωρήσουμε ότι ο πάνω κλώνος είναι κωδικός έχοντας 3'OH άκρο αριστερά και 5'P δεξιά, διαβάζοντάς τον 5' → 3' συναντάμε ATG κωδικόνιο έναρξης, που αντιστοιχεί στο AUG του mRNA και με βήμα τριπλέτας, χωρίς να παραλείπεται νουκλεοτίδιο ή να ξαναδιαβάζεται νουκλεοτίδιο TAA λήξης που αντιστοιχεί στο UGA του mRNA. Με τα θεωρούμενα άκρα η ενδονουκλεάση κόβει έξω από τα όρια της μεταφραζόμενης περιοχής οπότε την απομονώνει ολόκληρη.

Κατά την ανάγνωση παραλείφθηκε η αλληλουχία του εσώνιου διότι ενώ μεταγράφεται, αποκόπτεται από το πρόδρομο mRNA κατά την ωρίμανση και επομένως δεν αποτελεί τμήμα του ώριμου mRNA που θα οδηγηθεί στα ριβοσώματα για να μεταφραστεί.

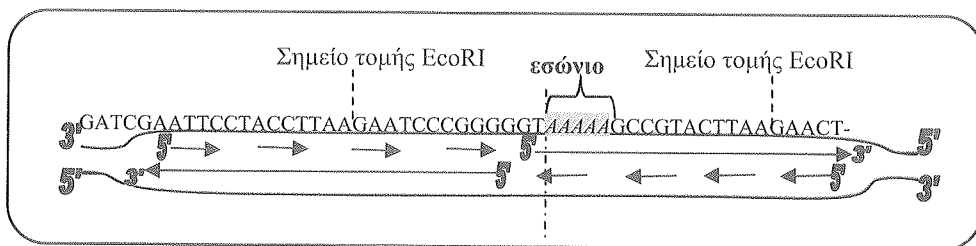
Το **ώριμο mRNA** που θα προκύψει θα έχει την παρακάτω αλληλουχία:

5'CUUAAGUCAAGAAUUC AUG CCG UGG GGG CCC UAA GAAUUC-CAUCCCUUAAGCUAG 3'

Τα αντικωδικόνια των tRNA μορίων που θα μεταφέρουν τα αμινοξέα κατά την μετάφραση θα είναι:

3'UAC 5' 3'GGC 5' 3'ACC 5' 3'CCC 5' 3'GGG 5'

- β) Κατά την αντιγραφή οι DNAπολυμεράσες συνθέτουν κάθε θυγατρικό κλώνο υποχρεωτικά με φορά τον 5' → 3'. Επίσης στη διπλή έλικα οι δύο αλυσίδες οφείλουν να είναι αντι//. Για να ισχύει ο παραπάνω κανόνας σε κάθε διχάλα αντιγραφής ο ένας θυγατρικός κλώνος θα συντίθεται ως συνεχής και ο άλλος ως ασυνεχής. Συνεχής θα είναι ο θυγατρικός που η φορά κατασκευής του τον 5' → 3' είναι ομόρροπη της κίνησης της ελικάσης για την διχάλα στην οποία αφερόμαστε. Εφαρμόζοντας τα παραπάνω καθώς και τα άκρα των μητρικών κλώνων από το ερώτημα (α) έχουμε το παρακάτω σχήμα:



Το δίκλωνο τμήμα που θα προκύψει από κοπή με την EcoRI θα έχει την παρακάτω αλληλουχία:

3' GAATCCCCGGGGGTAAAAAGCCGTACTTAA 5'
5' AATT CTTAGGGGCCCCC ATTTTT CGGCAT(3' Υπ.

Αν εισέλθει στο πλασμίδιο με τρόπο ώστε ο υποκινητής να εντοπίζεται στην θέση που φαίνεται στο παραπάνω σχήμα, θα μεταγράφεται ο κατάλληλος κλώνος, αλλά το mRNA που θα προκύπτει θα είναι πρόδρομο και θα αδυνατεί να υποστεί μέσα στο βακτήριο την διαδικασία της ωρίμανσης.

Αν πάλι εισέλθει με τρόπο αντίστροφο όπως φαίνεται στο επόμενο σχήμα, θα μεταγράφεται ο άλλος κλώνος και το mRNA δεν θα φέρει μεταφραζόμενη περιοχή.

Υπ. 3' GAATCCCCGGGGGTAAAAAGCCGTAC TTAA 5'
5' AATT CTTAGGGGCCCCC ATTTTT CGGCATG 3'

ΘΕΜΑ Δ

Αρχικά θα διασταυρώσουμε τα αμιγή φυτά που έχουμε στην διάθεσή μας.

P) AAγγ x ααΓΓ

Εφόσον τα γνωρίσματα είναι ανεξάρτητα ισχύει ο 2^{ος} νόμος του Mendel της ανεξάρτητης μεταβίβασης. Το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει την μεταβίβαση ενός γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα.

	AAγγ x ααΓΓ	
Γαμ	Αγ	αΓ
Γ.Α. _{F1}	1ΑαΓγ	
Φ.Α. _{F1}	1(ΑΓ)	

Κατόπιν θα διασταυρώσουμε τα άτομα της F₁ μεταξύ τους ώστε να προκύψει η F₂ που περιλαμβάνει άτομα όλων των δυνατών γονοτύπων και φαινοτύπων.

F₁) ΑαΓγ x ΑαΓγ

Κάνουμε αναφορά του 2^{ου} νόμου του Mendel.

Γαμέτες: ΑΓ, Αγ, αΓ, αγ ΑΓ, Αγ, αΓ, αγ

Επίσης εξηγούμε ότι για κάθε γνώρισμα ισχύει και ο 1^{ος} νόμος.

	ΑΓ	Αγ	αΓ	αγ
ΑΓ	<u>AA</u> ΓΓ	<u>AA</u> Γγ	<u>Aa</u> ΓΓ	<u>Aa</u> Γγ
Αγ	<u>AA</u> Γγ	AAγγ	<u>Aa</u> Γγ	Aaγγ
αΓ	<u>Aa</u> ΓΓ	<u>Aa</u> Γγ	aaΓΓ	aaΓγ
αγ	<u>Aa</u> Γγ	Aaγγ	aaΓγ	aaγγ

Φ.Α: 9 (ΑΓ) : 3 (Αγ) : 3 (αΓ) : 1 (αγ)

Άτομα φαινοτύπου ΑΓ της F₂ έχουν όλους τους σκούρους γονοτύπους που παρουσιάζονται στο πιο πάνω τετράγωνο, δηλαδή **ΑΑΓΓ**, **ΑΑΓγ**, **ΑαΓΓ**, **ΑαΓγ**. Για να κρίνουμε ποια εξ' αυτών είναι αμιγή θα εκτελέσουμε διασταυρώσεις ελέγχου με ομόζυγα για τα υποτελή **ααγγ** επίσης της F₂.

$\Lambda\bar{\Lambda}\Gamma\bar{\Gamma}$ x $\alpha\alpha\gamma\gamma$	
	$\Lambda\bar{\Gamma}$
$\alpha\gamma$	$\Lambda\alpha\bar{\Gamma}\gamma$
$\Phi.A: 1 (\Lambda\bar{\Gamma})$	

$\Delta A\Gamma\gamma \times \alpha\alpha\gamma\gamma$		
	$A\Gamma$	$A\gamma$
$\alpha\gamma$	$A\alpha\Gamma\gamma$	$A\alpha\gamma\gamma$
$\Phi.A: 1(A\Gamma):1(A\gamma)$		

AaΓΓ x aaγγ		
	AΓ	aΓ
αγ	AαΓγ	aaΓγ
Φ.A: 1 (AΓ):1(aΓ)		

AaΓγ x aaγγ				
	AΓ	Aγ	aΓ	aγ
αγ	AaΓγ	Aaγγ	aaΓγ	aaγγ
Φ.A: 1 (AΓ):1(Aγ):1(aΓ):1(aγ)				

Μόνο στις περιπτώσεις που προκύπτουν αποκλειστικά απόγονοι με φαινότυπο **ΑΓ** είναι το γονικό άτομο αμιγές **ΑΑΓΓ**.

11ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Μεταλλάξεις, Μενδελική κληρονομικότητα

CEMAA

1. **οτ** Λάθη που γίνονται κατά την μεταγραφή γονιδίων δεν είναι μεταλλάξεις και δεν έχουν επίπτωση στο κύτταρο αφού πολλά άλλα φυσιολογικά mRNA μεταγράφονται από το ίδιο γονίδιο. Για να χαρακτηριστεί μια αλλαγή ως μετάλλαξη πρέπει να γίνει στο DNA.

2. I. γ Η αλλαγή σε πρώτη φάση αφορά τον κωδικό κλώνο, ενώ ο μη κωδικός έχει την φυσιολογική αλληλουχία βάσεων. Το mRNA μεταγράφεται από τον μη κωδικό.
II. δ Με την επόμενη αντιγραφή και διαίρεση ο κωδικός κλώνος που φέρει το λάθος θα λειτουργήσει ως μητρικός για την δημιουργία συμπληρωματικού μη κωδικού που θα φέρει στην αντίστοιχη θέση τριάδα 3' ATC 5', η οποία αντιστοιχεί στο κωδικόνιο λήξης 5' UAG 3' του παραγόμενου mRNA.
3. I. β Έχει το 3' OH άκρο από την πλευρά που το mRNA έχει το 5' άκρο του και είναι συμπληρωματικός ως προς αυτό.
II. γ
III. δ Το 1^ο κωδικόνιο του κωδικού κλώνου είναι το 5' ATG 3'.
IV. β
V. γ Το κωδικόνιο 5' GAG 3' του 6^{ου} αμινοξέος της β αλυσίδας έγινε 5' GTG 3' και αντί για γλουταμινικό κωδικοποιεί βαλίνη στην αντίστοιχη θέση.
VI. α Έγινε στο 7^ο κωδικόνιο αλλά αντιστοιχεί στο 6^ο αμινοξύ της β αλυσίδας γιατί μετασυνθετικά έχει αποκοπεί η μεθειονίνη.
VII. γ VIII. γ IX. δ
X. δ Τα πρώτα 8 κωδικόνια του κωδικού καθώς και οι τριάδες του μη κωδικού πριν αλλά και μετά την αναστροφή φαίνονται στο παρακάτω σχήμα. Το έγχρωμο τμήμα είναι αυτό που υφίσταται αναστροφή κατά 180° και επανασυνδέεται με τα εκατέρωθεν αυτού τμήματα.

Πριν την αναστροφή

$$\begin{array}{cccccccccccccccc} 5' & | & \text{ATG} & | & \text{GTG} & | & \text{CAC} & | & \text{CTG} & | & \text{A} & & \text{C} & & \text{T} & | & \text{C} & & \text{C} & & \text{T} & | & \text{G} & & \text{A} & & \text{G} & | & \text{GAG} & & 3' \\ 3' & | & \text{TAC} & | & \text{CAC} & | & \text{GTG} & | & \text{GAC} & | & \text{T} & & \text{G} & & \text{A} & | & \text{G} & & \text{G} & & \text{A} & | & \text{C} & & \text{T} & & \text{C} & | & \text{CTC} & & 5' \\ & & 1^{\circ} & & 2^{\circ} & & 3^{\circ} & & 4^{\circ} & & & & 5^{\circ} & & & & 6^{\circ} & & & & 7^{\circ} & & & & 8^{\circ} & & & & & \end{array}$$

Μετά την αναστροφή

$$\begin{array}{ccccccc} \text{5'} & | & \text{A T G} & | & \text{G T G} & | & \text{C A C} & | & \text{C T G} & | & \text{C} & \text{A} & \text{G} & | & \text{G} & \text{A} & \text{G} & | & \underline{\text{T}} & \underline{\text{A}} & \underline{\text{G}} & | & \text{G A G} & \text{3'} \\ \text{3'} & | & \text{T A C} & | & \text{C A C} & | & \text{G T G} & | & \text{G A C} & | & \text{G} & \text{T} & \text{C} & | & \text{C} & \text{T} & \text{C} & | & \underline{\text{A}} & \underline{\text{T}} & \underline{\text{C}} & | & \text{C T C} & \text{5'} \\ & & 1^\circ & & 2^\circ & & 3^\circ & & 4^\circ & & 5^\circ & & 6^\circ & & 7^\circ & \text{ληένε} & & & & & & & & \end{array}$$

4. γ 5. α

CEMA B

- 2

	$\Gamma\gamma$	$X^A Y$
Φυσιολογική	$\Gamma . \gamma$	X^A , Y
Ανώμαλη 1η	$\Gamma\gamma , 0$	$X^A Y , 0$
Ανώμαλη 2η	$\Gamma\Gamma , 0 , \gamma\gamma$	$X^A X^A , 0 , Y Y$

2. Ένα άτομο που είναι φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας έχει γονότυπο Ββ^s όσον αφορά την σύνθεση των β αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης HbA. Κατά την εμβρυική ηλικία συνθέτει φυσιολογικά αιμοσφαιρίνη HbF έχοντας ενεργοποιημένα τα γονίδια των α και γ αλυσίδων.

Μετά την γέννηση αντικαθιστά την HbF με HbA ενεργοποιώντας τα γονίδια των β αλυσίδων. Εφόσον διαθέτει φυσιολογικό αλληλόμορφο B αλλά και παθολογικό β^s παράγει τόσο φυσιολογικές β όσο και τροποποιημένες β^s αλυσίδες. Αυτές συνδυαζόμενες με α αλυσίδες συνθέτουν τόσο φυσιολογική HbA όσο και παθολογική HbS αιμοσφαιρίνη. Παράλληλα ενεργοποιεί και τα γονίδια των δ αλυσίδων συνθέτοντας σε μικρό ποσοστό (περίπου 2%) HbA₂ αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων.

Τα γονίδια των γ αλυσίδων εκφράζονται σε πολύ μικρό ποσοστό μετά την γέννηση, οπότε παράγει HbF σε ποσοστό μικρότερο του 1%, σχεδόν μη ανιχνεύσιμο.

Σύμφωνα με τα παραπάνω η **καμπύλη V** αφορά τις **α αλυσίδες** των οποίων τα γονίδια παραμένουν ενεργά και μετά την γέννηση.

Η **καμπύλη II** αφορά τις **γ αλυσίδες** τα γονίδια των οποίων υπολειπονται μετά την γέννηση.

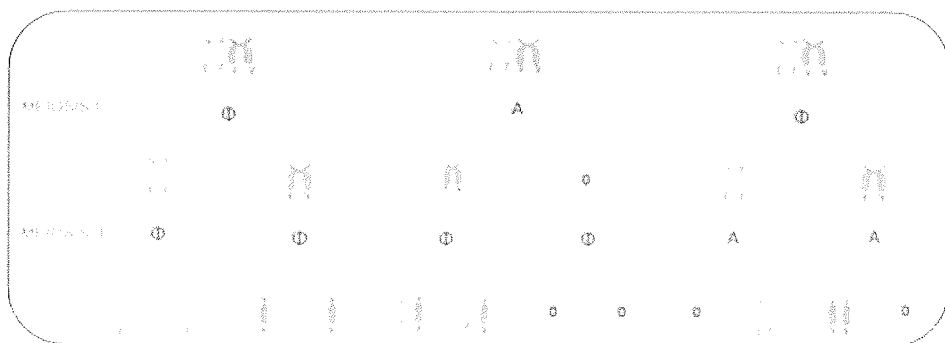
Η **καμπύλη IV** αφορά τις **β αλυσίδες** των οποίων τα γονίδια ενεργοποιούνται λίγες εβδομάδες πριν την γέννηση.

Η καμπύλη III αφορά τις β^s αλυσίδες.

Η **καμπύλη I** αφορά τις **δ αλυσίδες** των οποίων τα γονίδια ενεργοποιούνται επίσης κατά την γέννηση.

- | | |
|---|----------|
| 3. α. | β. |
| 1. Φυσιολογική 1 ^η μειωτική | 10. ΓΓ |
| 2. Ανώμαλη 1 ^η μειωτική. | 11. ΓΓγγ |
| 3. Φυσιολογική 1 ^η μειωτική. | 12. 0 |
| 4. Φυσιολογική 2 ^η μειωτική. | 13. Γ |
| 5. Φυσιολογική 2 ^η μειωτική. | 14. γ |
| 6. Φυσιολογική 2 ^η μειωτική. | 15. Γγ |
| 7. Φυσιολογική 2 ^η μειωτική. | 16. 0 |
| 8. Ανώμαλη 2 ^η μειωτική. | 17. 0 |
| 9. Ανώμαλη 2 ^η μειωτική. | 18. ΓΓ |
| | 19. 0 |

Τα παραπάνω γίνονται ορατά στην παρακάτω εικόνα:



4. α) Τα ογκοκατασταλτικά γονίδια ελέγχουν τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό καταστέλλοντάς τον οπότε αυτό είναι απαραίτητο. Η αναστολή της δράσης τους είναι αποτέλεσμα μετάλλαξης, συνήθως έλλειψης ολόκληρου του γονιδίου. Οφείλεται στο ότι χάθηκε το τμήμα του χρωμοσώματος που το περιέχει. Έτσι το κύτταρο χάνει τον έλεγχο του πολλαπλασιασμού του και μετατρέπεται σε καρκινικό.
- β) Χαρακτηριστικό παράδειγμα μορφής καρκίνου που οφείλεται σε έλλειψη ογκοκατασταλτικού γονιδίου είναι το ρετινοβλάστωμα, μια μορφή καρκίνου του αμφιβληστροειδούς χιτώνα του ματιού.
- γ) Τα κύτταρα Β και Δ έχουν ομοζυγωτία της έλλειψης ογκοκατασταλτικού γονιδίου και επομένως είναι πιθανόν να μετατραπούν σε καρκινικά.

ΘΕΜΑ Γ

- α) Η συνηθέστερη αιτία του συνδρόμου Down είναι η παρουσία ενός επιπλέον 21^{ου} χρωμοσώματος στον καρυότυπο του ατόμου. Αυτό οφείλεται σε μη διαχωρισμό είτε ομολόγων χρωμοσωμάτων του αντίστοιχου ζεύγους κατά την 1^η μειωτική, είτε αδελφών χρωματίδων ενός 21^{ου} χρωμοσώματος κατά την 2^η μειωτική. Συνήθως υπεύθυνος γαμέτης είναι το ωάριο και σπανιότερα το σπερματοζωάριο. Στην περίπτωσή μας λόγω του προχωρημένου της ηλικίας της μητέρας θα θεωρήσουμε ότι πως ο μη διαχωρισμός συνέβη κατά τον σχηματισμό του ωαρίου.

Θα συμβολίσουμε με K το φυσιολογικό και k το παθολογικό αλληλόμορφο της ομοκυστινουρίας. Το παιδί προφανώς έχει kkk γονότυπο στα τρία 21^α χρωμοσώματά του προκειμένου να πάσχει. Αυτό σημαίνει πως και οι δύο γονείς φέρουν k αλληλόμορφο στον γονότυπό τους, δηλαδή είναι ετερόζυγοι Kk.

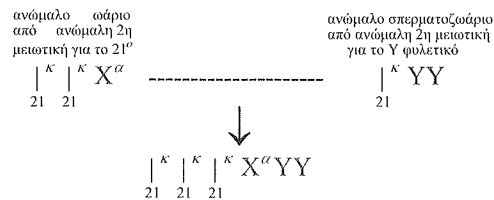
Η αχρωματοψία κληρονομείται ως φυλοσύνδετος υποτελής χαρακτήρας που εντοπίζεται σε περιοχή του X χρωμοσώματος για την οποία δεν υπάρχει αντίστοιχη ομόλογη στο Y. Το παιδί έχει γονότυπο X^aYY έχοντας λάβει το X^a από την μητέρα του και τα δύο Y φυλετικά χρωμοσώματα από τον πατέρα του. Κατά συνέπεια λαμβάνοντας υπ' όψιν πως οι γονείς του είναι υγιείς οι γονότυποί τους είναι X^AX^a της μητέρας και X^AY του πατέρα.

Συνολικά οι γονότυποι των γονέων και του παιδιού είναι:

$$\begin{array}{c} \text{μητέρα} \\ \begin{array}{|c|c|} \hline K & k \\ \hline 21 & 21 \\ \hline \end{array} X^A X^a \end{array} \times \begin{array}{c} \text{πατέρας} \\ \begin{array}{|c|c|} \hline K & Y \\ \hline 21 & 21 \\ \hline \end{array} X^A Y \end{array}$$

$$\begin{array}{c} \text{παιδί} \\ \begin{array}{|c|c|c|} \hline K & k & k \\ \hline 21 & 21 & 21 \\ \hline \end{array} X^a YY \end{array}$$

Οι ανώμαλοι γαμέτες που οδήγησαν στην δημιουργία του παραπάνω απογόνου φαίνονται παρακάτω:



Ανώμαλο ωάριο σύστασης 23 αυτοσωμικών κι ενός φυλετικού X^a χρωμοσώματος προϊόν φυσιολογικού διαχωρισμού ομολόγων στην 1^η μειωτική και μη διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων του 21^k στην 2^η μειωτική διαίρεση γονιμοποιήθηκε από ανώμαλο σπερματοζωάριο σύστασης 22 αυτοσωμικών και YY φυλετικών χρωμοσωμάτων, προϊόν επίσης φυσιολογικού διαχωρισμού ομολόγων στην 1^η και μη διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων του Y φυλετικού στην 2^η μειωτική διαίρεση.

- β) Το παραπάνω παιδί φέρει στον καρύοτυπό του 45 αυτοσωμικά και 3 φυλετικά χρωμοσώματα. Κάθε μεταφασικό χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες ενωμένες στο κεντρομερίδιο αφού έχει προηγηθεί ο διπλασιασμός του γενετικού υλικού κατά την μεσόφαση. Συνεπώς σε ένα μεταφασικό σωματικό του κύτταρο φέρει $48 \times 2 = 96$ μόρια DNA.

- γ) Οι γαμέτες που οι δύο γονείς μπορούν να παράγουν φαίνονται στον παρακάτω πίνακα:

μητέρα	$\begin{array}{ c c } \hline K & K \\ \hline 21 & 21 \\ \hline \end{array}$	$X^A X^a$
Φυσιολογική	$\begin{array}{ c } \hline K \\ \hline 21 \\ \hline \end{array}, \begin{array}{ c } \hline K \\ \hline 21 \\ \hline \end{array}$	X^A, X^a
Ανώμαλη 1η	$\begin{array}{ c c } \hline K & K \\ \hline 21 & 21 \\ \hline \end{array}, 0$	$X^A X^a, 0$
Ανώμαλη 2η	$\begin{array}{ c c } \hline K & K \\ \hline 21 & 21 \\ \hline \end{array}, 0, \begin{array}{ c c } \hline K & K \\ \hline 21 & 21 \\ \hline \end{array}$	$X^A X^A, 0, X^a X^a$

πατέρας	$\begin{array}{ c c } \hline K & K \\ \hline 21 & 21 \\ \hline \end{array}$	$X^A Y$
Φυσιολογική	$\begin{array}{ c } \hline K \\ \hline 21 \\ \hline \end{array}, \begin{array}{ c } \hline K \\ \hline 21 \\ \hline \end{array}$	X^A, Y
Ανώμαλη 1η	$\begin{array}{ c c } \hline K & K \\ \hline 21 & 21 \\ \hline \end{array}, 0$	$X^A Y, 0$
Ανώμαλη 2η	$\begin{array}{ c c } \hline K & K \\ \hline 21 & 21 \\ \hline \end{array}, 0, \begin{array}{ c c } \hline K & K \\ \hline 21 & 21 \\ \hline \end{array}$	$X^A X^A, 0, YY$

- δ) Τα γνωρίσματα της αχρωματοψίας και της ομοκυστινουρίας κληρονομούνται ανεξάρτητα αφού εντοπίζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. Μελετούμε λοιπόν κάθε ιδιότητα χωριστά σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel της ισοπίθανης κατανομής των αλληλομόρφων στους γαμέτες και του τυχαίου συνδυασμού τους κατά την γονιμοποίηση.

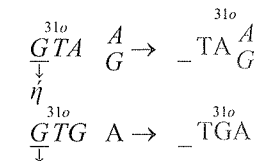
	Kκ x Kκ	
Γαμ	K, κ	K, κ
Γ.Α.	1KK:2Kκ:1κκ	
Φ.Α.	3(K):1(κ)	

	$X^A X^a \times X^A Y$	
Γαμ	X^A, X^a	X^A, Y
Γ.Α.	1 $X^A X^A$:1 $X^A X^a$:1 $X^A Y$:1 $X^a Y$	
Φ.Α.	2 _{οηλ.} (A):1 _{αρσ.} (A):1 _{αρσ.} (α)	

Επίσης σύμφωνα με τον 2^ο νόμο του Mendel η μεταβίβαση του γονιδίου που είναι υπεύθυνο για μία ιδιότητα είναι ανεξάρτητη από την μεταβίβαση του γονιδίου του υπεύθυνου για μια άλλη ιδιότητα, αρκεί τα γονίδια της μιας και της άλλης ιδιότητας να εντοπίζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.

Ακόμη κάθε γέννηση είναι ανεξάρτητο γεγονός. Η πιθανότητα λοιπόν το αγόρι που κυοφορείται να πάσχει τόσο από ομοκυστινουρία όσο και από αχρωματοψία είναι $1/4 \times 1/2 = 1/8$.

- ε. I. Προφανώς η μετάλλαξη που συνέβη στο κωδικόνιο της βαλίνης μπορεί να είναι μόνο έλλειψη της 1^{ης} βάσης του 31^{ου} κωδικονίου ή προηγούμενης βάσης αρκεί να ακολουθεί A ή G στον κωδικό κλώνο. Έτσι στον κωδικό για παράδειγμα κλώνο



- II. Κατά την 11^η εβδομάδα της κύησης θα γίνει λήψη χοριακών λαχνών από το έμβρυο. Με την βοήθεια της P.C.R. και με κατάλληλα primer θα αντιγράψουμε το DNA του αντίστοιχου ζεύγους χρωμοσωμάτων που περιέχει τα σχετικά γονίδια και κατόπιν θα κόψουμε το προϊόν της αντιγραφής με PstI. Θα διαχωρίσουμε ηλεκτροφορητικά τα τμήματα που θα προκύψουν ανάλογα με το μέγεθός τους.

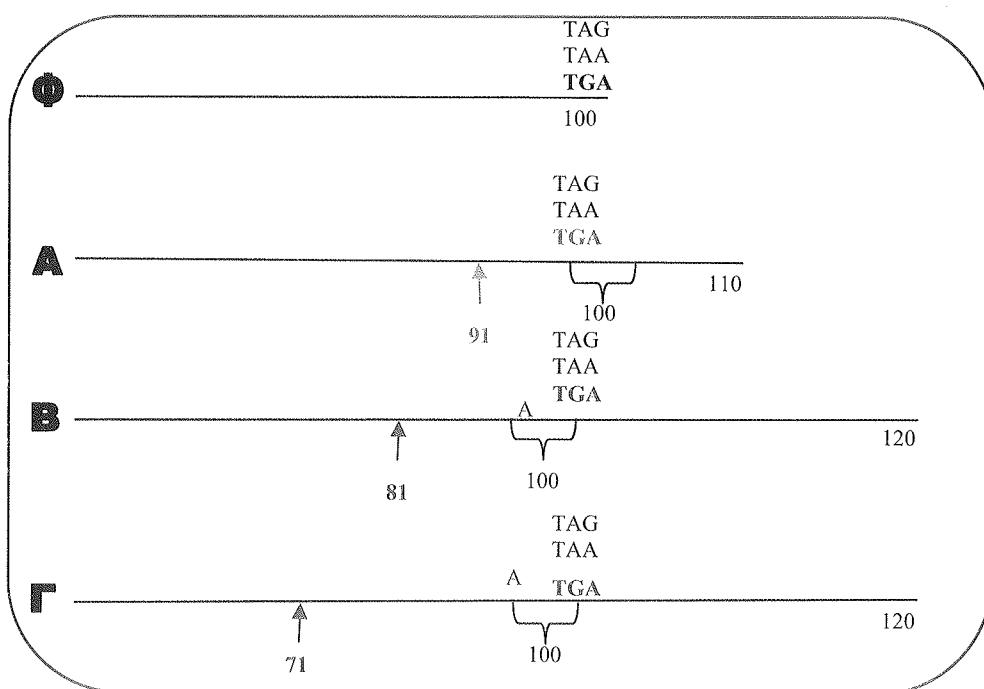
Αν το έμβρυο είναι ομόζυγο KK θα λάβουμε τμήματα 2000 και 1000 ζευγών βάσεων.

Αν είναι ομόζυγο κκ θα λάβουμε τμήματα μεγέθους 3000 ζευγών.

Αν είναι ετερόζυγο Kκ θα λάβουμε τμήματα 1000 και 2000 ζευγών από το αλληλόμορφο K αλλά και 3000 ζευγών από το αλληλόμορφο κ.

ΘΕΜΑ Δ

1. Δίνεται το παρακάτω σχήμα όπου συγκρίνεται το φυσιολογικό αλληλόμορφο Φ με τα μεταλλάγματά του Α, Β, Γ.



Για το Α: Εφόσον, εκτός των 10 επιπλέον, φέρει και 10 διαφορετικά κωδικόνια του Φ αποκλείεται να προήλθε από αντικατάσταση στο κωδικόνιο λήξης.

Προήλθε από προσθήκη (+) ή έλλειψη (-) βάσης στο 91° κωδικόνιο. Έτσι άλλαξε ο τρόπος ανάγνωσης τριάδων για τα κωδικόνια 91° έως 100° και επιμηκύνθηκε η μεταφραζόμενη περιοχή κατά 10 επιπλέον κωδικόνια προσεταιριζόμενη νουκλεοτίδια της 3' αμετάφραστης περιοχής του κωδικού κλώνου και αντίστοιχα του mRNA.

Για το Β: Εφόσον, εκτός των 20 επιπλέον, φέρει και 20 διαφορετικά κωδικόνια του Φ αποκλείεται να προήλθε από αντικατάσταση στο κωδικόνιο λήξης.

Προήλθε από + ή - βάσης στο 81° κωδικόνιο. Έτσι άλλαξε ο τρόπος ανάγνωσης τριάδων για τα κωδικόνια 81° έως 100° και επιμηκύνθηκε η μεταφραζόμενη περιοχή κατά 20 επιπλέον κωδικόνια προσεταιριζόμενη νουκλεοτίδια της 3' αμετάφραστης περιοχής του κωδικού κλώνου και αντίστοιχα του mRNA.

Αποκλείεται τα μεταλλάγματα Α και Β να προέκυψαν από μετάλλαξη ίδιου τύπου γιατί τότε θα υποχρεούνταν από το 92° κωδικόνιο κι έπειτα να έχουν ίδιο τρόπο ανάγνωσης τριάδων και συνεπώς να οδηγούν στο ίδιο αριθμητικά κωδικόνιο λήξης, πράγμα που δε συμβαίνει.

Έτσι αν το Α προέκυψε από + τότε το Β προέκυψε από - ή το αντίστροφο.

Για το Γ: Εφόσον, εκτός των 20 επιπλέον, φέρει και 30 διαφορετικά κωδικόνια του Φ αποκλείεται να προήλθε από αντικατάσταση στο κωδικόνιο λήξης.

Προήλθε από + ή - βάσης στο 71° κωδικόνιο. Έτσι άλλαξε ο τρόπος ανάγνωσης τριάδων για τα κωδικόνια 71° έως 100° και επιμηκύνθηκε η μεταφραζόμενη περιοχή

κατά 20 επιπλέον κωδικόνια προσεταιριζόμενη νουκλεοτίδια της 3' αμετάφραστης περιοχής του κωδικού κλώνου και αντίστοιχα του mRNA.

Αποκλείεται τα μεταλλάγματα Α και Β να προέκυψαν από μετάλλαξη ίδιου τύπου γιατί τότε θα υποχρεούνταν από το 92° κωδικόνιο κι έπειτα να έχουν ίδιο τρόπο ανάγνωσης τριάδων και συνεπώς να οδηγούν στο ίδιο αριθμητικά κωδικόνιο λήξης, πράγμα που δε συμβαίνει.

Έτσι αν το Α προέκυψε από + τότε το Β προέκυψε από - ή το αντίστροφο.

Αντίθετα τα Β και Γ υποχρεούνται να έχουν προκύψει από ίδιο τύπο μετάλλαξης αφού οδηγούν στο ίδιο αριθμητικά κωδικόνιο λήξης (120°). Έτσι ή θα έχουν προκύψει και τα 2 από - βάσης στο 71° και 81° κωδικόνιο αντίστοιχα ή από + βάσης. Επίσης θα έχουν και το ίδιο 100° κωδικόνιο που και στα δύο θα κωδικοποιεί μεθειονίνη.

Αν το Γ ήταν προϊόν έλλειψης βάσης στο 71° κωδικόνιο, τότε από το 72° κι έπειτα θα είχε μετατοπισμένη ανάγνωση κατά μία βάση δεξιά.

Αντί για 123 123 123 θα διάβαζε 231 231 23... Μ' αυτόν όμως τον τρόπο το 100° κωδικόνιο θα ήταν ή AG_ ή AA_ ή GA_ και δεν θα μπορούσε να κωδικοποιεί μεθειονίνη.

Έτσι προέκυψε με + βάσης στο 71° κωδικόνιο οπότε από το 72° κι έπειτα μετατοπίζεται η ανάγνωση τριάδων κατά μία βάση αριστερά.

Αντί για 123 123 123 θα διαβάζει +12 312 312...

Εφόσον το κωδικόνιο λήξης του Φ είναι το TGA και η 3^η βάση του 99^{ου} είναι Α τότε μπορούμε να έχουμε ως 100° κωδικόνιο το ATG που κωδικοποιεί μεθειονίνη.

Προφανώς και το Β προέκυψε από + βάσης στο 81° κωδικόνιο.

Αντίθετα το Α προέκυψε από - βάσης στο 91° κωδικόνιο οπότε με την ανάγνωση που ορίζει η - από το 92° κι έπειτα (231 231 23...) διαβάζει ως 100° κωδικόνιο ή GAA, GAG που κωδικοποιούν γλουταμινικό οξύ ή GAT, GAC που κωδικοποιούν ασπαρτικό οξύ.

2. α) Η αιμορροφιλία Α ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομησης δηλαδή το γονίδιο της εντοπίζεται στην περιοχή του Χ χρωμοσώματος που δεν έχει αλληλόμορφα στο Υ. Οφείλεται σε έλλειψη του πρωτεϊνικού παράγοντα VIII, μιας αντιαιμορροφιλικής πρωτεΐνης που παίρνει μέρος στο μονοπάτι πήξης του αίματος. Έστω X^A = φυσιολογικό γονίδιο και X^a = αιμορροφιλία Α.

Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία ακολουθεί αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομησης και σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης στεφανιαίας νόσου. Έστω Γ = υπερχοληστερολαιμία και γ = φυσιολογικό.

Προκειμένου να βρούμε την πιθανότητα ο Γιώργος να πάσχει και από τις δύο ασθένειες πρέπει να βρούμε τους γονότυπους των γονέων του.

Τα άτομα 8 και 9 πάσχουν από οικογενή υπερχοληστερολαιμία οπότε σίγουρα φέρουν το επικρατές γονίδιο Γ. Παράλληλα το καθένα έχει γονέα που δεν πάσχει γονοτύπου γγ. Σύμφωνα με τον 1° νόμο του Mendel έλαβαν γ γονίδιο από τον υγιή

γονέα τους και είναι ετερόζυγα Γγ. Η διασταύρωση των 8 και 9 για το γνώρισμα αυτό είναι:

	Γγ x Γγ	
Γαμ	Γ, γ	Γ, γ
Γ.Α.	1ΓΓ:2Γγ:1γγ	
Φ.Α.	3(Γ):1(γ)	

Η μητέρα του Γιώργου (16) ως απόγονος της προηγούμενης διασταύρωσης και πάσχοντας από την ασθένεια μπορεί να έχει γονότυπο ΓΓ 1/3 ή Γγ 2/3.

Ο πατέρας του Γιώργου είναι υγιής κι έχει γονότυπο γγ. Οι πιθανές διασταυρώσεις των γονέων του Γιώργου για το γνώρισμα της υπερχοληστερολαιμίας φαίνονται πιο κάτω:

	1/3 ΓΓ x γγ	
Γαμ	Γ	γ
Γ.Α.	1Γγ	
Φ.Α.	1(Γ)	

	2/3 Γγ x γγ	
Γαμ	Γ, γ	γ
Γ.Α.	1Γγ:1γγ	
Φ.Α.	1(Γ):1(γ)	

Η πιθανότητα ο Γιώργος να πάσχει από την επικρατή ασθένεια είναι $1/3 \times 1 + 2/3 \times 1/2 = 2/3$.

Όσον αφορά την αιμορροφιλία Α τα άτομα 8 και 9 είναι υγιή. Το 8 έχει γονότυπο $X^A Y$ ενώ το 9 έλαβε σίγουρα X^a από τον πατέρα της και παράλληλα έχει X^A λόγω φαινοτύπου, δηλαδή είναι ετερόζυγο $X^A X^a$. Η διασταύρωσή τους φαίνεται πιο κάτω:

	$X^A X^a \times X^A Y$	
Γαμ	X^A, X^a	X^A, Y
Γ.Α.	$1X^A X^A:1X^A X^a:1X^A Y:1X^a Y$	
Φ.Α.	$2_{\text{ηλ.}}(A):1_{\text{αρσ.}}(A):1_{\text{αρσ.}}(a)$	

Όπως προκύπτει από την παραπάνω διασταύρωση η μητέρα του Γιώργου (16) μπορεί να έχει γονότυπο $X^A X^A$ 1/2 ή $X^A X^a$ 1/2. Ο πατέρας του λόγω φαινοτύπου έχει γονότυπο $X^A Y$.

Οι πιθανές διασταυρώσεις των γονέων του Γιώργου είναι:

	1/2 $X^A X^A \times X^A Y$	
Γαμ	X^A	X^A, Y
Γ.Α.	$1X^A X^A:1X^A Y$	
Φ.Α.	$1_{\text{ηλ.}}(A):1_{\text{αρσ.}}(A)$	

	1/2 $X^A X^a \times X^A Y$	
Γαμ	X^A, X^a	X^A, Y
Γ.Α.	$1X^A X^A:1X^A X^a:1X^A Y:1X^a Y$	
Φ.Α.	$2_{\text{ηλ.}}(A):1_{\text{αρσ.}}(A):1_{\text{αρσ.}}(a)$	

Όντας αρσενικό άτομο, η πιθανότητα ο Γιώργος να πάσχει από αιμορροφιλία Α είναι $1/2 \times 0 + 1/2 \times 1/2 = 1/4$

Εφόσον τα δύο γνωρίσματα είναι ανεξάρτητα ισχύει γι' αυτά ο 2^{ος} νόμος του Mendel οπότε η πιθανότητα ο Γιώργος να πάσχει κι από τις δύο ασθένειες είναι $2/3 \times 1/4 = 1/6$.

- β) Το ότι ο Γιώργος πάσχει μόνο από αιμορροφιλία μας εξασφαλίζει ότι ο γονότυπος της μητέρας του είναι $X^A X^a$. Ακόμη η μητέρα του είναι ετερόζυγη (Γγ) για την υπερχοληστερολαιμία. Επίσης κάθε γέννηση είναι ανεξάρτητο γεγονός. Έτσι η πιθανότητα το επόμενο παιδί των 16 και 17 να γεννηθεί υγιές είναι $1/2 \times 3/4 = 3/8$.

- γ) Η Σούλα πάσχει τόσο από οικογενή υπερχοληστερολαιμία όσο και από αιμορροφιλία Α (θεωρούμε πως επιβιώνει).

Ο πατέρας της ως απόγονος της διασταύρωσης του 8 με το 9 έχει ΓΓ ή Γγ για την υπερχοληστερολαιμία εφόσον πάσχει. Ακόμη παρουσιάζει κανονική πήξη του αίματος, οπότε έχει γονότυπο $X^A Y$ ως προς την αιμορροφιλία.

Η μητέρα της είναι υγιής και για τα δύο γνωρίσματα, οπότε έχει γονότυπο γγ για την υπερχοληστερολαιμία και $X^A X^a$ για την αιμορροφιλία. Συμπεραίνουμε πως είναι φορέας επειδή η Σούλα πάσχει και έλαβε σίγουρα ένα X^a από την μητέρα της.

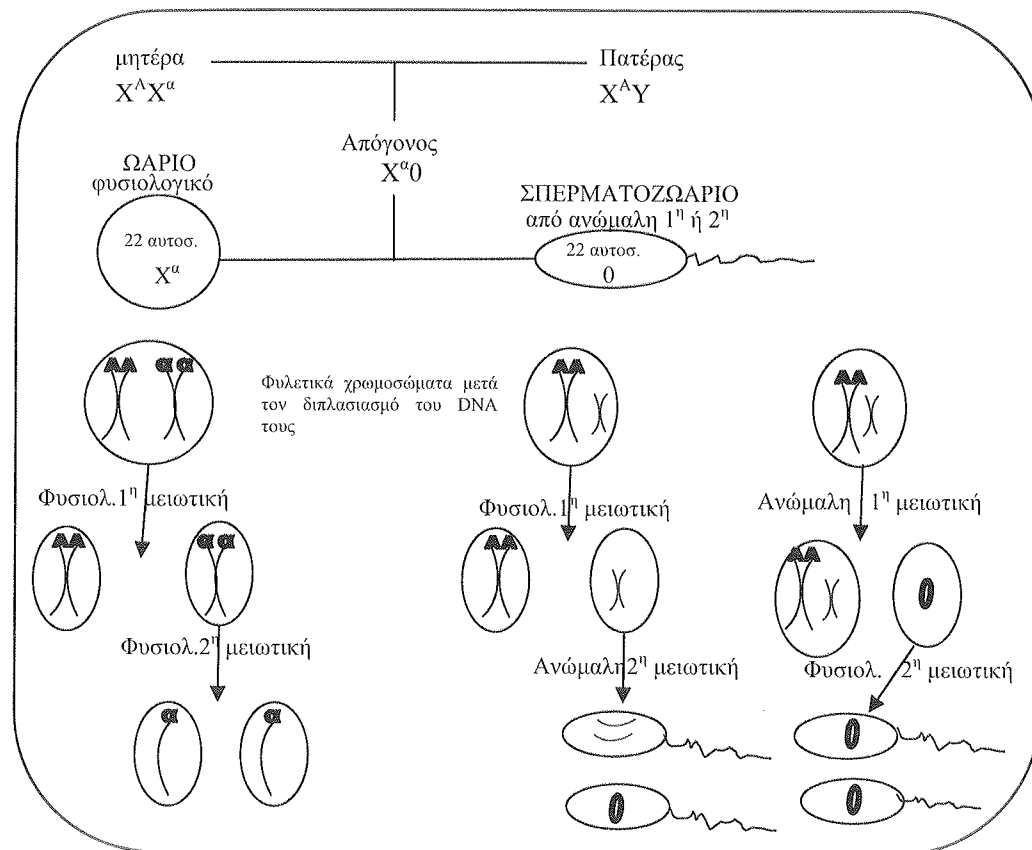
Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel η Σούλα έχει λάβει λόγω του φαινοτύπου της ένα Γ γονίδιο από τον πατέρα της κι ένα γ από την μητέρα της., δηλαδή έχει γονότυπο Γγ.

Επιπλέον προκειμένου να πάσχει από αιμορροφιλία έλαβε ένα X^a από την μητέρα της. Είναι αδύνατον να έλαβε X^a από τον πατέρα της. Καταλαβαίνουμε λοιπόν πως η Σούλα πάσχει από σύνδρομο Turner, έχοντας γονότυπο $X^a 0$, κάτι που επιβεβαιώνεται από το γεγονός πως είναι στείρο άτομο. Έτσι έχει 44 αυτοσωμικά και 1X φυλετικό χρωμόσωμα.

Για να προκύψει γονιμοποιήθηκε φυσιολογικό ωάριο σύστασης 22 αυτοσωμικών και X^a φυλετικού χρωμοσώματος από ανώμαλο σπερματοζωάριο σύστασης 22 αυτοσωμικών και 0 φυλετικού χρωμοσώματος. Το σπερματοζωάριο μπορεί να προέκυψε:

- από μη διαχωρισμό των ομολόγων $X^A Y$ φυλετικών χρωμοσωμάτων στην 1^η μειωτική και φυσιολογικό διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων για το κύτταρο που δεν έφερε φυλετικό στην 2^η.
- από φυσιολογικό διαχωρισμό ομολόγων στην 1^η μειωτική και μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων του φυλετικού χρωμοσώματος για ένα από τα δύο κύτταρα στην 2^η.

Οι γονότυποι των γονέων της Σούλας για το γνώρισμα της αιμορροφιλίας Α, οι γαμέτες που συνδυάστηκαν προκειμένου να προκύψει καθώς και οι τρόποι με τους οποίους αυτοί προέκυψαν φαίνονται στο παρακάτω διάγραμμα



δ) Την 15^η εβδομάδα της κύησης έγινε λήψη αμνιακού υγρού που περιείχε κύτταρα του εμβρύου με τη διαδικασία της αμνιοπαρακέντησης. Σε κάποια από αυτά τα κύτταρα διενεργήθηκαν μοριακές εξετάσεις εντοπισμού των παθολογικών αλληλομόρφων Γ και α, πιθανότατα με την μέθοδο της P.C.R. και με χρήση των κατάλληλων πρωταρχικών τμημάτων (primer). Παράλληλα το υπόλοιπο δείγμα κυττάρων χρησιμοποιήθηκε για την κατασκευή καρυότυπου με την γνωστή διαδικασία, με την βοήθεια του οποίου εντοπίστηκε η παρουσία ενός μόνο φυλετικού X χρωμοσώματος και συνεπώς διαγνώστηκε το σύνδρομο Turner από το οποίο πάσχει η Σούλα.

12ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Μεταλλάξεις, Μενδελική κληρονομικότητα

ΘΕΜΑ Α

1. δ 2. δ 3. γ 4. 1. β 2. β 5. δ

ΘΕΜΑ Β

1. (1—Ε) (2—Δ) (3—ΣΤ) (4—Β) (5—Α)
2. Άτομα που στον καρυότυπό τους φέρουν περίσσεια ή έλλειψη ενός ή μικρού αριθμού χρωμοσωμάτων χαρακτηρίζονται ανευπλοειδή. Όταν έχουμε περίσσεια ενός χρωμοσώματος σε σχέση με τον κανονικό αριθμό το φαινόμενο ονομάζεται τρισωμία ενώ αν έχουμε έλλειψη ενός χρωμοσώματος μονοσωμία.
Η συνηθέστερη τρισωμία στον άνθρωπο είναι η τρισωμία 21. Το άτομο φέρει στον καρυότυπό του 3 21^α χρωμοσώματα αντί για ζεύγος και αποτελεί την πιο συνηθισμένη αιτία συνδρόμου Down. (Ένα άλλο ποσοστό 5% συνδρόμου Down προκύπτει είτε από μονόδρομη μετατόπιση τμήματος του 21 σε κάποιο άλλο χρωμόσωμα π.χ. το 14, είτε από φαινόμενο μωσαϊκισμού όπου ένα ποσοστό κυττάρων του σώματος είναι τρισωμικά εξαιτίας μη διαχωρισμού χρωματίδων του 21 στις πρώτες μιτωτικές διαιρέσεις του εμβρύου).
Η τρισωμία 21 προκύπτει συνήθως όταν ανώμαλο ωάριο (και σπανιότερα σπερματοζωάριο) που φέρει ένα επιπλέον 21^ο χρωμόσωμα πάρει μέρος σε γονιμοποίηση. Ο ανώματος γαμέτης είναι προϊόν είτε μη διαχωρισμού ομολόγων χρωμοσωμάτων του 21^{ου} ζεύγους στην 1^η μειωτική, είτε αδελφών χρωματίδων του χρωμοσώματος 21 στην 2^η μειωτική διαίρεση.
Το άτομο που πάσχει, αρσενικό ή θηλυκό, έχει προβλήματα στην ανάπτυξη, ιδιαίτερα μορφολογικά χαρακτηριστικά και διανοητική καθυστέρηση. Παράλληλα έχει μικρότερο προσδόκιμο επιβίωσης.
3. α) — Η αντικατάσταση είναι δυνατόν να οδηγήσει σε συνώνυμο κωδικόνιο που κωδικοποιεί το ίδιο αμινοξύ λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα και τότε η μετάλλαξη χαρακτηρίζεται σιωπηλή.
— Μπορεί ακόμη να αλλάξει το κωδικόνιο σε μη συνώνυμο κι επομένως να κωδικοποιείται διαφορετικό αμινοξύ στην θέση αυτή. Αν το νέο αμινοξύ δεν επηρεάζει αρνητικά την διαμόρφωση ή την λειτουργία του πρωτεϊνικού μορίου η μετάλλαξη χαρακτηρίζεται ουδέτερη αλλιώς θα υπάρχουν επιπτώσεις.
— Επίσης μπορεί το 40^ο κωδικόνιο να μετατραπεί σε πρόωρο λήξης. Θα παράγεται αλυσίδα 39 αμινοξέων, ίδια με τα 39 πρώτα της φυσιολογικής, προφανώς όμως μη λειτουργική.
- β) — Είναι δυνατόν το 40^ο κωδικόνιο να μετατραπεί σε πρόωρο λήξης. Θα παράγεται αλυσίδα 39 αμινοξέων, ίδια με τα 39 πρώτα της φυσιολογικής, προφανώς όμως μη λειτουργική.
— Το πλέον πιθανό είναι να αλλάξει ο τρόπος ανάγνωσης τριάδων από το 40^ο κωδικόνιο κι έπειτα. Θα οδηγηθούμε σε νέο κωδικόνιο λήξης, είτε προγενέστερο είτε μεταγενέστερο του 100^{ου}. Είναι αδύνατον να έχουμε το ίδιο αριθμητικά κωδικόνιο λήξης με το φυσιολογικό γονίδιο. Στην περίπτωση

αυτή η αλυσίδα θα έχει τα πρώτα 39 αμινοξέα ίδια με της φυσιολογικής και τα υπόλοιπα, (λιγότερα ή περισσότερα), θα διαφέρουν. Προφανώς δεν θα είναι λειτουργική.

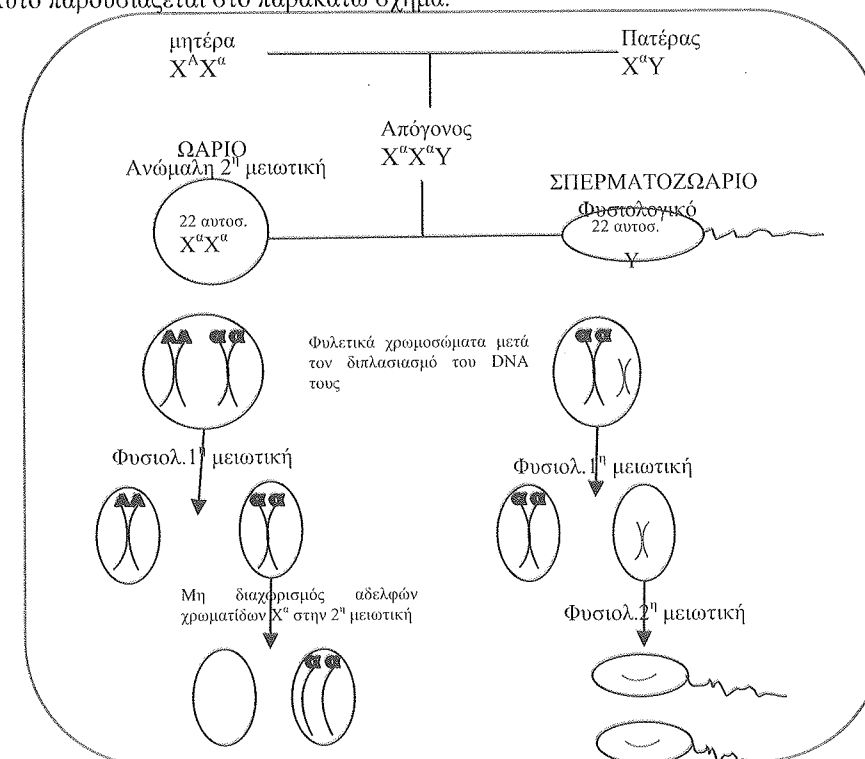
- γ) — Είναι δυνατόν το 40^ο κωδικόνιο να μετατραπεί σε πρόωρο λήξης. Θα παράγεται αλυσίδα 39 αμινοξέων, ίδια με τα 39 πρώτα της φυσιολογικής, προφανώς όμως μη λειτουργική.
- Το πλέον πιθανό είναι να αλλάξει ο τρόπος ανάγνωσης τριάδων από το 40^ο κωδικόνιο κι έπειτα. Θα οδηγηθούμε σε νέο κωδικόνιο λήξης, είτε προγενέστερο είτε μεταγενέστερο του 100^{ου}. Είναι αδύνατον να έχουμε το ίδιο αριθμητικά κωδικόνιο λήξης με το φυσιολογικό γονίδιο.
- Επίσης είναι αδύνατον να έχουμε το ίδιο λήξης με το μετάλλαγμα προσθήκης αφού η προσθήκη μετατοπίζει την ανάγνωση 3άδων μία βάση αριστερά, (αντί για 123 123 123 θα διαβάσει +12 312 312), ενώ η έλλειψη κατά μία βάση δεξιά (Αντί για 123 123 123 θα διάβαζε _231 231 23...) σε σχέση με το φυσιολογικό γονίδιο. Στην περίπτωση αυτή η αλυσίδα θα έχει τα πρώτα 39 αμινοξέα ίδια με της φυσιολογικής και τα υπόλοιπα, (λιγότερα ή περισσότερα), θα διαφέρουν. Προφανώς δεν θα είναι λειτουργική. Επίσης η αλληλουχία αμινοξέων της από το 40^ο κι έπειτα θα είναι διαφορετική από την αντίστοιχη του μεταλλάγματος προσθήκης.
- δ) — Η προσθήκη δύο συνεχόμενων βάσεων στο 40^ο κωδικόνιο είναι δυνατόν να το μετετρέψει σε πρόωρο λήξης. Θα παράγεται αλυσίδα 39 αμινοξέων, ίδια με τα 39 πρώτα της φυσιολογικής, προφανώς όμως μη λειτουργική.
- Το πλέον πιθανό είναι να αλλάξει ο τρόπος ανάγνωσης τριάδων από το 40^ο κωδικόνιο κι έπειτα. Με τον νέο τρόπο ανάγνωσης 3άδων το 42^ο κωδικόνιο του εν λόγω μεταλλάγματος θα έχει την ίδια αλληλουχία βάσεων με το 41^ο κωδικόνιο του μεταλλάγματος έλλειψης κ.ο.κ. Έτσι θα έχουμε πρωτεΐνη με ένα επιπλέον αμινοξύ στην θέση 40 σε σχέση με το μετάλλαγμα έλλειψης κι όλα τα επόμενα ίδια με τα επόμενα του μεταλλάγματος έλλειψης.

4. α) Παθολογικές καταστάσεις που οδηγούν σε διανοητική καθυστέρηση είναι η φαινυλκετονουρία, το σύνδρομο «φωνή της γάτας», το σύνδρομο Down αλλά και οι τρισωμίες 18 και 13 που όμως έχουν βαρύτερα συμπτώματα και πολύ μικρό προσδόκιμο επιβίωσης και το 80% των γενετικών ασθενειών στον άνθρωπο που οφείλονται σε γονιδιακές μεταλλάξεις.
- β) Σε έλλειψη τμήματος του χρωμοσώματος που περιέχει γονίδιο ή γονίδια οφείλονται η α-θαλασσαιμία η οποία οφείλεται σε έλλειψη γονιδίων α αλυσίδων, το σύνδρομο «φωνή της γάτας» που προκύπτει από έλλειψη τμήματος του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 5, το ρετινοβλάστωμα (καρκίνος αμφιβληστροειδούς) και γενικότερα οι περιπτώσεις καρκίνου που οφείλονται σε έλλειψη ογκοκατασταλτικού γονιδίου.

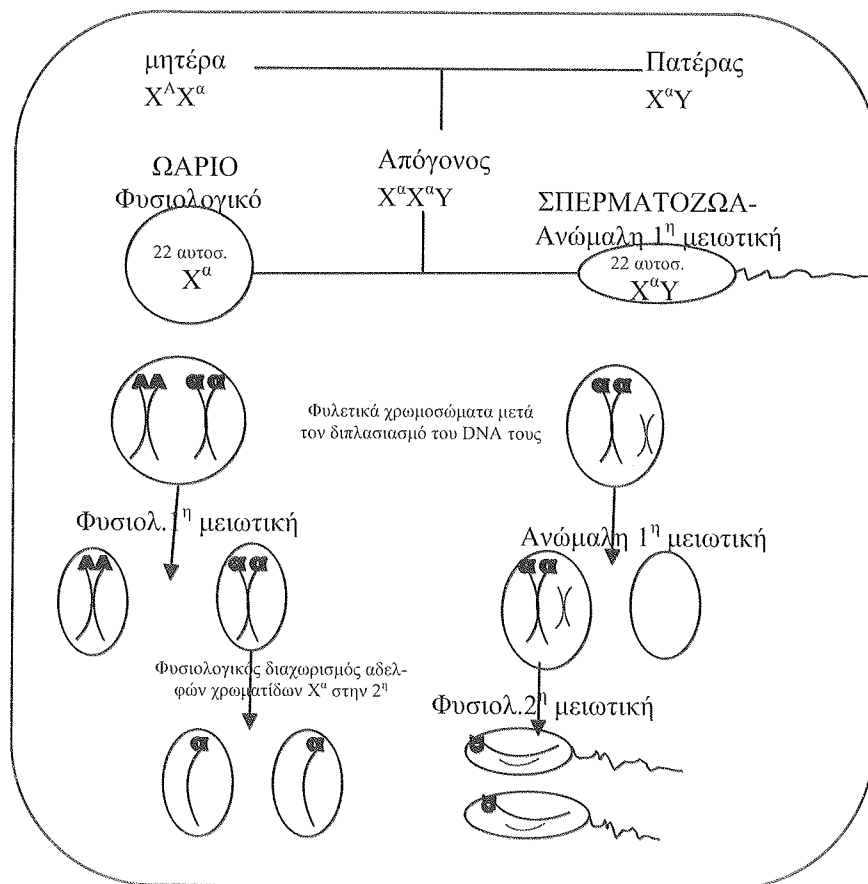
- γ) Σε πολλαπλά αλληλόμορφα οφείλεται η ομάδα αίματος για το σύστημα ABO στον άνθρωπο, η β-θαλασσαιμία και υπονοείται ο αλφισμός εφόσον αναφέρεται ότι οφείλεται σε μεταλλάγματα τα οποία παράγουν ένζυμα διαφορετικής ενεργότητας..

ΘΕΜΑ Γ

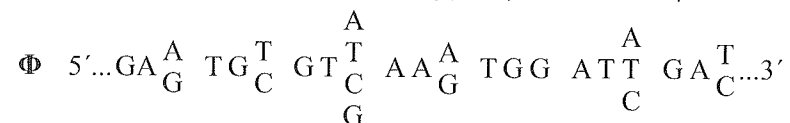
1. Πρώτον εξηγούμε πως το γονίδιο της αχρωματοψίας ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, δηλαδή εντοπίζεται σε περιοχή του X χρωμοσώματος για την οποία δεν υπάρχουν αλληλόμορφα στο Y.
- Δεύτερον αναφέρουμε πως άτομο με Klinefelter φέρει 44 αυτοσωμικά και τρία φυλετικά χρωμοσώματα XXY.
- Επίσης εφόσον το παιδί έχει X^aX^aY η μητέρα πρέπει να είναι φορέας της μερικής αχρωματοψίας X^AX^a . Υπάρχουν δύο τρόποι με τους οποίους μπορεί να προέκυψε ο εν λόγω απόγονος.
- Ι. Ανώμαλο ωάριο σύστασης 22 αυτοσωμικών και X^aX^a φυλετικών χρωμοσωμάτων, προϊόν φυσιολογικής 1^{ης} και μη διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων του X^a στη 2^η μειωτική, γονιμοποιήθηκε από φυσιολογικό σπερματοζώριο, σύστασης 22 αυτοσωμικών και Y φυλετικού χρωμοσώματος, προϊόν φυσιολογικής και 1^{ης} και 2^{ης} μειωτικής διαίρεσης.
- Αυτό παρουσιάζεται στο παρακάτω σχήμα.



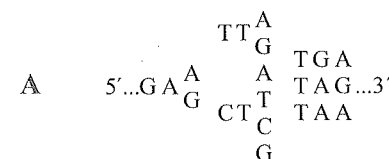
II. Φυσιολογικό ωάριο σύστασης 22 αυτοσωμικών και X^a φυλετικού χρωμοσώματος, προϊόν φυσιολογικής 1^{ης} και 2^{ης} μειωτικής, γονιμοποιήθηκε από ανώμαλο σπερματοζωάριο σύστασης 22 αυτοσωμικών και X^aY φυλετικών χρωμοσωμάτων, προϊόν μη διαχωρισμού των X^aY φυλετικών χρωμοσωμάτων στην 1^η μειωτική, αλλά φυσιολογικού διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων στην 2^η μειωτική διαίρεση. Αυτό παρουσιάζεται στο παρακάτω σχήμα.



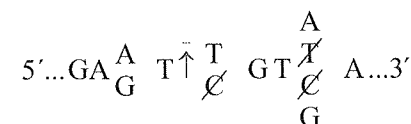
2. Θα εργαστούμε με την αλληλουχία κωδικονίων του κωδικού κλώνου του γονιδίου. Τα πιθανά κωδικόνια στις αντίστοιχες θέσεις για την Φ είναι τα παρακάτω.



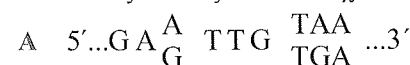
Το μετάλλαγμα Δ υπέστη μετάλλαξη στο 2^ο ορατό κωδικόνιο του Φ αλλάζοντάς το και παράλληλα οδήγησε σε ανάγνωση του 3^{ου} κωδικονίου ως λήξης. Θα ελέγξουμε προσθήκη ή έλλειψη βάσης στο 2^ο. Τα πιθανά κωδικόνια του Δ είναι:



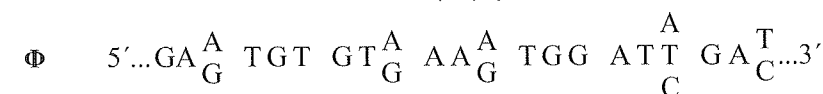
Μπορεί να προκύψει με έλλειψη της 2^{ης} βάσης του 2^{ου} κωδικονίου όπως φαίνεται παρακάτω:



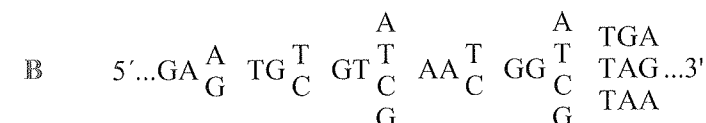
Ο κωδικός κλώνος του Δ θα έχει τα κωδικόνια:



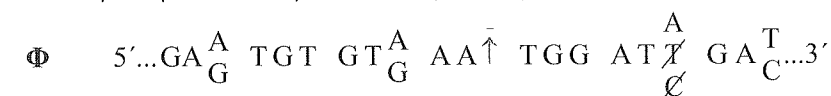
Για τον κωδικό του Φ τα κωδικόνια περιορίζονται σε:



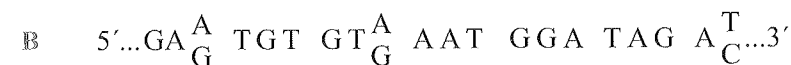
Για να προκύψει το Δ η μετάλλαξη φαίνεται να συνέβη στο 4^ο κωδικόνιο του φυσιολογικού και θα ελέγξουμε για προσθήκη ή έλλειψη βάσης. Τα πιθανά κωδικόνια του Δ είναι:



Προφανώς συνέβη έλλειψη μιας A του κωδικονίου AAA ή της G του κωδικονίου AAG αρκεί η ακολουθία βάσεων του φυσιολογικού να ήταν:



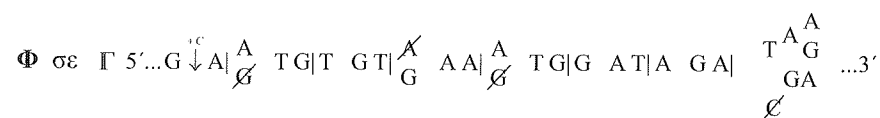
Το Δ έχει την ακόλουθη αλληλουχία βάσεων:



Το φυσιολογικό περιορίζεται να έχει την παρακάτω αλληλουχία:



Το Γ φαίνεται να προέκυψε από μετάλλαξη στο 1^ο ορατό κωδικόνιο του φυσιολογικού κι επειδή η αλληλουχία των αμινοξέων του δεν φαίνεται να έχει κοινά με τα Δ και Δ που προέκυψαν από ελλείψεις, μάλλον είναι προϊόν προσθήκης βάσης C ανάμεσα στην 1^η και 2^η βάση του 1ου κωδικονίου του Φ .



Ακόμη μια φορά τα κωδικόνια του Φ περιορίζονται σε:



Το Δ είναι ίδιου τύπου μετάλλαξη με το Γ αφού έχουν την ίδια αλληλουχία αμινοξέων από το 5° κι έπειτα, δηλαδή προέκυψε κι αυτό από προσθήκη της βάσης C ανάμεσα στην 1^η και 2^η A του 4^{ου} ορατού κωδικονίου του Φ .



Το Ξ φαίνεται πως προέκυψε από το Φ με προσθήκη βάσης C ανάμεσα στο T και G του TGT και στη συνέχεια έλλειψη μιας εκ των δύο G του κωδικονίου TGG που επαναφέρει τον τρόπο ανάγνωσης τριάδων όπως στο αρχικό γονίδιο Φ .



Το Σ έχει προκύψει από αναστροφή του τμήματος που περιέχει το 3°, 4° και 5° ορατό κωδικόνιο κι επανασύνδεσή του με τα εκατέρωθεν τμήματα όπως φαίνεται στα παρακάτω σχήματα.



ΘΕΜΑ Δ

- α) Αν ο απόγονος φέρει και τα δύο παθολογικά αλληλόμορφα, προκειμένου να είναι υγιής σίγουρα φέρει και τα αντίστοιχα φυσιολογικά. Αυτό μας φανερώνει δύο πράγματα.

Το πρώτο είναι πως **τα φυσιολογικά αλληλόμορφα είναι επικρατή έναντι των παθολογικών** δηλαδή (K=κανονικός κοχλίας, κ=ανώμαλος κοχλίας και A=φυσιολογικό ακουστικό νεύρο, α=ανώμαλο ακουστικό νεύρο).

Το δεύτερο είναι πως **και οι δύο ιδιότητες οφείλονται σε αυτοσωμικά γονίδια** εφόσον αρσενικό άτομο είναι ετερόζυγο και για τις δύο **KkAa**.

Σύμφωνα με τον 1° νόμο του Mendel της ισοπίθανης κατανομής των αλληλομόρφων στους γαμέτες και του τυχαίου συνδυασμού τους κατά την γονιμοποίηση για κάθε ιδιότητα ο απόγονος έλαβε ένα αλληλόμορφο από κάθε γονέα. Αποκλείεται να έχει λάβει τα φυσιολογικά αλληλόμορφα K και A από τον ίδιο γονέα γιατί τότε αυτός θα ήταν υγιής. Έτσι έλαβε τα K και α από τον ένα γονέα και τα κ και A από τον άλλο.

Ο γονέας που έχει κανονικό κοχλίας θα έχει ανώμαλο ακουστικό νεύρο δηλαδή **K_αα**, ενώ αυτός που έχει κανονικό ακουστικό νεύρο θα έχει ανώμαλο κοχλίας **κκA_**.

Στηριζόμενοι στην αναφορά του γενετιστή πως αποκλείεται να αποκτήσουν πασχον παιδί, θεωρούμε πως αποκλείεται οι γονείς να είναι ετερόζυγοι για το επικρατές χαρακτηριστικό τους συνεπώς έχουν γονότυπους **KKαα** και **κκAA**.

Η διασταύρωση είναι η παρακάτω:

	KKαα x κκAA	
Γαμ	Kα	κA
Γ.Α.	1KκAα	
Φ.Α.	Όλα υγιή	

- β) Στην περίπτωση που το παιδί φέρει μόνο το παθολογικό αλληλόμορφο κ από την μητέρα του σημαίνει πως έχει ένα K από τον πατέρα του. Έτσι για το γνώρισμα του κοχλίας οι γονείς όπως και πριν θα έχουν **KK** ο πατέρας και **κκ** η μητέρα.

Ο απόγονος πρέπει λογικά να έχει λάβει το επικρατές αλληλόμορφο A από την μητέρα του. Παράλληλα ο πατέρας του εφόσον είναι κωφός διαθέτει μόνο παθολογικό αλληλόμορφο α για το ακουστικό νεύρο. Ο μόνος τρόπος να μην το έχει λάβει ο γιος του είναι το γνώρισμα αυτό να είναι φυλοσύνδετο και ο απόγονος να έχει γονότυπο **X^AY**. Έτσι πήρε το X^A από την ομόζυγη **X^AX^A** και το Y φυλετικό χρωμόσωμα από τον γονότυπο **X^aY** πατέρα του. Συνολικά οι γονότυποι των δύο γονέων είναι **KKX^aY** του πατέρα και **κκX^AX^A** της μητέρας. Ο απόγονος έχει **KκX^AY**.

Η διασταύρωση φαίνεται στον παρακάτω πίνακα.

	κκX ^A X ^A x KKX ^a Y	
Γαμ	κX ^A	KX ^a , KY
Γ.Α.	1KκX ^A X ^a :1KκX ^A Y	
Φ.Α.	1 _{0ηλ.} (υγιές):1 _{αρσ.} (υγιές)	

13ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Γενικό

ΘΕΜΑ Α

1. γ 2. γ 3. β
4. β (Η χρωμοσωμική ασθένεια του γιου αποκλείεται να σχετίζεται με την αυτοσωμική υποτελή ασθένεια).
5. γ (Η ασθένεια οφείλεται σε φυλοσύνδετο υποτελές γονίδιο ενώ το 5 πάσχει από σύνδρομο Turner έχοντας λάβει ωάριο χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα από την μητέρα του).

ΘΕΜΑ Β

1. Η DNA πολυμεράση επιμηκύνει τα πρωταρχικά RNA τμήματα πολυμερίζοντας δεοξυριβονουκλεοτίδια συμπληρωματικά της μητρικής αλυσίδας με φορά 5' → 3'. Αντι-καθιστά τα πρωταρχικά RNA τμήματα με DNA. (5' → 3' εξωνουκλεολυτική δράση)

Ελέγχει και διορθώνει τυχόν λάθη που έχουν συμβεί κατά παράβαση του κανόνα της συμπληρωματικότητας. (3' → 5' εξωνουκλεολυτική δράση)

2. I. Μια cDNA βιβλιοθήκη περιέχει χιλιάδες αντίγραφα όσων γονιδίων μεταγράφονται σε mRNA σ' έναν κυτταρικό τύπο χωρίς τα εσώνιά τους.
- II. Στην cDNA βιβλιοθήκη δεν περιέχονται υποκινητές γονιδίων, εσώνια γονιδίων, αλληλουχίες που παρεμβάλλονται μεταξύ γονιδίων «σαβούρα DNA», γονίδια που μεταγράφονται σε mRNA σε άλλους κυτταρικούς τύπους κι όχι στους συγκεκριμένους, καθώς και γονίδια που μεταγράφονται σε άλλα είδη RNA όπως rRNA, tRNA, snRNA.

III. Για την κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης χρησιμοποιείται ως πρώτη ύλη το ώριμο mRNA που απομονώνεται από το κυτταρόπλασμα του κατάλληλου κυττάρου.

Τα γονίδια που μεταγράφονται σε mRNA διαφέρουν από κυτταρικό σε κυτταρικό τύπο ως αποτέλεσμα της κυτταρικής διαφοροποίησης. Στο επίπεδο της μεταγραφής αυτό επιτυγχάνεται με την παρουσία διαφορετικών συνδυασμών μεταγραφικών παραγόντων στα διάφορα είδη κυττάρων. Μόνο όταν ο κατάλληλος συνδυασμός προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου επιτρέπεται στην RNA πολυμεράση να ξεκινήσει την μεταγραφή του.

Το γονίδιο της προϊνσουλίνης μεταγράφεται μόνο στα παγκρεατικά κύτταρα των βησιδών γιατί μόνο εκεί εμφανίζεται ο απαραίτητος συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων. Έτσι περιμένουμε να εκπροσωπείται στην cDNA βιβλιοθήκη τους και όχι σε αυτή των μυικών κυττάρων στα οποία δεν μεταγράφεται.

3. Το οπερόνιο της λακτόζης περιλαμβάνει τα 3 δομικά γονίδια που παράγουν τα απαραίτητα ένζυμα για την διάσπαση του δισακχαρίτη και τον κοινό ρυθμιστικό μηχανισμό έκφρασής τους που αποτελείται από το ρυθμιστικό γονίδιο, τον υποκινητή και τον χειριστή. Το ρυθμιστικό γονίδιο εκφράζεται συνεχώς παράγοντας μικρές ποσότητες της πρωτεΐνης καταστολέα.

Παρουσία λακτόζης και απουσία γλυκόζης ο χειριστής είναι ελεύθερος, καθώς η λακτόζη λειτουργεί ως επαγωγέας καθιστώντας ανενεργό τον καταστολέα. (Παράλληλα εφόσον απουσιάζει η γλυκόζη υπάρχουν οι απαραίτητοι μεταγραφικοί παράγοντες που επιτρέπουν στην RNA πολυμεράση να προσδεθεί στον υποκινητή των 3 δομικών γονιδίων και να ξεκινήσει την μεταγραφή). Τα 3 δομικά γονίδια μεταγράφονται σε ενιαίο mRNA από μετάφραση του οποίου προκύπτουν τα αντίστοιχα ένζυμα. Τα ένζυμα θα διασπάσουν τα μόρια της λακτόζης ώστε να αξιοποιηθεί ενεργειακά από το βακτήριο.

Στο 1^ο στέλεχος η μετάλλαξη καθιστά αδύνατη την παραγωγή της πρωτεΐνης καταστολέα, κάτι όμως που στο συγκεκριμένο περιβάλλον δεν έχει αρνητική επίπτωση στην ικανότητά του να παράγει τα απαραίτητα ένζυμα για την διάσπαση του δισακχαρίτη. Έτσι θα παράγονται μόνο τα 3 ένζυμα.

Στο 2^ο στέλεχος η μετάλλαξη δεν επιτρέπει την μεταγραφή των 3 δομικών γονιδίων σε ενιαίο mRNA. Θα παράγεται μόνο η πρωτεΐνη καταστολέας η οποία θα καθίσταται

ανενεργή λόγω της σύνδεσής της με την λακτόζη. Το στέλεχος δεν θα επιβιώσει αφού θα αδυνατεί να αξιοποιήσει την λακτόζη ως τροφή.

Στο 3^ο στέλεχος θα παράγεται ο καταστολέας που πάλι θα γίνεται ανενεργός και οχειριστής θα είναι ελεύθερος. Η RNA πολυμεράση θα μεταγράφει τα 3 δομικά γονίδια σε ενιαίο mRNA, από την μετάφραση όμως του οποίου θα παράγονται μόνο η β-γαλακτοζιδάση και η περμεάση. Σύμφωνα με το σχολικό εγχειρίδιο το στέλεχος δεν θα επιβιώσει αφού του είναι απαραίτητα και τα 3 ένζυμα για να διασπάσει τον δισακχαρίτη σε γλυκόζη και γαλακτόζη.

ΘΕΜΑ Γ

1. I. Συγκρίνουμε την φαινοτυπική αναλογία του χρώματος στα 2 φύλα των απογόνων.
- Φ.Α. θηλυκών: 3 Γκρι : 1 μαύρο Φ.Α. αρσενικών: 3 Γκρι : 1 μαύρο
- Παρατηρούμε πως είναι ίδια στα 2 φύλα και μάλιστα 3 : 1, κάτι που υποδεικνύει πως πρόκειται για αυτοσωμικό γνώρισμα που ελέγχεται από δύο αλληλόμορφα με σχέση επικράτειας – υποτέλειας. Ο φαινότυπος του Γκρι είναι ο επικρατής και διασταυρώθηκαν ετερόζυγα άτομα γονότυπου Γγ όπου Γ=γκρι, γ=μαύρο.
- Εναλλακτικά μπορούμε να βρούμε πρώτα την σχέση των αλληλομόρφων από το γεγονός ότι γκρι γονείς απέκτησαν και μαύρους απογόνους. Αποκλείεται το μαύρο χρώμα να οφείλεται σε επικρατές γονίδιο γιατί τότε ο γονέας που το παρείχε θα έπρεπε να έχει τέτοιο φαινότυπο, κάτι που δεν συμβαίνει. Έτσι Γ=γκρι, γ=μαύρο.
- II. Παρατηρούμε πως αρσενικός γονέας επικρατούς φαινότυπου (γκρι) αποκτά θηλυκούς απογόνους υποτελούς φαινότυπου (μαύρο). Αν το γνώρισμα ήταν φυλοσύνδετο θα έπρεπε λόγω φαινότυπου ο αρσενικός γονέας να έχει γονότυπο X^ΓY και οι θηλυκοί απόγονοι με το μαύρο χρώμα X^γX^γ αντίστοιχα. Αυτό όμως είναι αδύνατον αφού σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel οι θηλυκοί απόγονοι θα έπρεπε να έχουν λάβει οπωσδήποτε το X^Γ από τον πατέρα τους και δεν θα μπορούσαν να έχουν τον παραπάνω γονότυπο ή φαινότυπο. Έτσι καταλήγουμε πως το γνώρισμα του χρώματος είναι αυτοσωμικό. Οι μαύροι απόγονοι έχουν γονότυπο γγ και έλαβαν ένα γ από κάθε γονέα. Η διασταύρωση αποδίδεται στον παρακάτω πίνακα:

	Γγ x Γγ	
Γαμ	Γ , γ	Γ , γ
Γ.Α.	1ΓΓ:2Γγ:1γγ	
Φ.Α.	3(Γγκρι):1(μαύρο)	

- III. Παρατηρούμε ότι έχουμε 200 θηλυκούς και μόνο 100 αρσενικούς απογόνους από την διασταύρωση, πράγμα που σημαίνει πως οι μισοί αρσενικοί απόγονοι δεν επιβίωσαν. Αυτό μπορεί να συμβαίνει μόνο εξαιτίας φυλοσύνδετου θνησιγόνου γονιδίου για το οποίο είναι φορέας ο θηλυκός γονέας.
- Οι μισοί αρσενικοί που κληρονομούν το ανάλογο υποτελές αλληλόμορφο μέσω του X χρωμοσώματος της μητέρας τους πεθαίνουν ή δεν εκκολάπτονται τα αβγά τους.

Έτσι θεωρούμε πως X^A =φυσιολογικό και X^a =θνησιγόνο.

Η διασταύρωση που εξηγεί τα προηγούμενα είναι η παρακάτω:

	$X^A X^a \times X^A Y$	
Γαμ	X^A, X^a	X^A, Y
Γ.Α.	$1X^A X^A:1X^A X^a:1X^A Y:1X^a Y$	
Φ.Α.	$2_{\text{ηλ.}}(A):1_{\text{αρσ.}}(A)$	

2. I. Τα κύρια ένζυμα της αντιγραφής είναι οι DNA πολυμεράσες. Επειδή δεν μπορούν να ξεκινήσουν μονα τους την αντιγραφή το κύτταρο έχει ένα ειδικό σύμπλοκο ενζύμων το πριμόσωμα το οποίο συνθέτει μικρά τμήματα RNA, πρωταρχικά τμήματα, στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής και σε διάφορες θέσεις της κατά περίπτωση ασυνεχούς αλυσίδας. Οι DNA πολυμεράσες επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες. Συνθέτουν τον θυγατρικό κλώνο με κατεύθυνση $5' \rightarrow 3'$ πολυμερίζοντας νουκλεοτίδια στο $3'OH$ άκρο της επιμηκυνόμενης αλυσίδας. Έτσι στην περίπτωση μας πρώτα κατασκευάστηκε από το πριμόσωμα το τμήμα RNA $3'..UCCU5'$ και στην συνέχεια επιμηκύνθηκε από την DNA πολυμεράση προς το $3'OH$ άκρο του κατά το τμήμα DNA που δίνεται. Τα άκρα λοιπόν του κλώνου είναι:

$3' \underline{ACCACCACCACCTCCTCCUCCU} 5'$

Εφόσον πρόκειται για τον ασυνεχή ως προς την σύνθεσή του θυγατρικό κλώνο τότε η φορά κατασκευής του $5' \rightarrow 3'$ είναι αντίρροπη της κίνησης της ελικάσης για την διχάλα αντιγραφής στην οποία ανήκει. Έτσι η ελικάση κινείται προς την μεριά του $5'$ άκρου του κλώνου, ενώ ο ίδιος συντίθεται προς την θέση έναρξης αντιγραφής που βρίσκεται προς το $3'OH$ άκρο του.

- II. Η συμπληρωματική αλληλουχία του κλώνου δηλαδή η αλληλουχία της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου στο οποίο ανήκει θα είναι:

$5'TGGTGGTGGTGGAGGAGGAGGA 3'$

Δεν γνωρίζουμε βέβαια από ποιο σημείο ξεκινά το πρώτο ορατό σε μας κωδικόνιο ώστε να κωδικοποιείται η αλληλουχία των διαδοχικών γλυκινών. Αποκλείεται να ξεκινά από την $3^{η}$ βάση του $5'$ άκρου διότι είναι γνωστό από την μετάλλαξη που δημιούργησε το παθολογικό αλληλόμορφο της δρεπανοκυτταρικής ότι το $5'GTG 3'$ κωδικοποιεί το αμινοξύ βαλίνη.

$5'TG|GTG|GTG|GTG|GAG|GAG|GAG|GA 3'$

Αν το πρώτο ορατό κωδικόνιο ξεκινούσε από την $1^{η}$ βάση του $5'$ άκρου τότε προσθήκη βάσης πριν την ορατή περιοχή θα οδηγούσε επίσης σε συνάντηση κωδικονίων GTG που κωδικοποιούν βαλίνη και σίγουρα όχι τρυπτοφάνη.

$5' +TG|GTG|GTG|GTG|GAG|GAG|GAG|GA 3'$

Έτσι για το φυσιολογικό γονίδιο το 1^o ορατό κωδικόνιο ξεκινά από την $2^{η}$ βάση του $5'$ άκρου του.

Φ $5'T|GGT|GGT|GGT|GGA|GGA|GGA|GGA 3'$

Αυτή η αλληλουχία κωδικονίων κωδικοποιεί διαδοχικά αμινοξέα γλυκίνης.

Ανίστοιχα μετάλλαξη προσθήκης βάσης πριν την ορατή περιοχή μετατοπίζει την ανάγνωση μία βάση αριστερά κι έχουμε:

Μετάλλ. προσθήκης: $5'+|TGG|TGG|TGG|TGG|AGG|AGG|AGG|A 3'$

Αυτή αντιστοιχεί σε 4 διαδοχικές τρυπτοφάνες και 3 διαδοχικές αργινίνες.

- III. Η έλλειψη βάσης μετατοπίζει την ανάγνωση 3άδων μία βάση δεξιά σε σχέση με το φυσιολογικό οπότε θα έχουμε:

Μετάλλ. έλλειψης: $5'_G|GTG|GTG|GTG|GAG|GAG|GAG|GA 3'$

Η αλληλουχία αμινοξέων που αντιστοιχεί στο παραπάνω τμήμα είναι :

$H_2N...val - val - val - glu - glu - glu ...COOH$

Αυτό οφείλεται στο ότι τα κωδικόνια $5'GTG 3'$ και $5'GAG 3'$ είναι γνωστό από την θεωρία ότι κωδικοποιούν τα παραπάνω αμινοξέα.

ΘΕΜΑ Δ

1. Εφόσον το γονίδιο είναι βακτηριακό δεν έχει εσώνια. Προσπαθούμε λοιπόν να εντοπίσουμε την μεταφραζόμενη περιοχή του. Κατά την έναρξη της μεταγραφής η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή, προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας και τοποθετεί ριβονουκλεοτίδια απέναντι από δεοξυριβονουκλεοτίδια της μιας αλυσίδας DNA σύμφωνα με τον κανόνα συμπληρωματικότητας όπως και στην αντιγραφή με την διαφορά ότι απέναντι από A τοποθετεί U. Ενώνει τα νουκλεοτίδια με $3'-5'$ φωσφοδιεστερικό δεσμό οπότε το RNA συντίθεται με φορά $5' \rightarrow 3'$. Η μεταγραφή ολοκληρώνεται σε αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής στο τέλος του γονιδίου. Ο μη κωδικός κλώνος που θα χρησιμεύσει ως καλούπι για την σύνθεσή του οφείλει να είναι συμπληρωματικός και αντιπαράλληλος του mRNA άρα θα έχει το $3'OH$ άκρο απ'τη μεριά του υποκινητή.

Ο κωδικός κλώνος ως αντιπαράλληλος του μη κωδικού θα έχει $5'$ άκρο απ'τη μεριά του υποκινητή και θα είναι παράλληλος και ίδιος ως προς την αλληλουχία βάσεων του με το mRNA αντί για U θα έχει T.

Μόνο αν θεωρήσουμε πως ο πάνω κλώνος του γονιδίου μας είναι ο κωδικός έχοντας $5'P$ αριστερά και $3'OH$ δεξιά διαβάζοντάς τον $5' \rightarrow 3'$ συναντάμε κωδικόνιο έναρξης $5'ATG 3'$ αντιστοιχεί στο $5'AUG 3'$ του mRNA και με βήμα τριπλέτας, χωρίς να παραλείπουμε νουκλεοτίδια και χωρίς να ξαναδιαβάζουμε τα ίδια νουκλεοτίδια, συναντάμε κωδικόνιο λήξης $5'TAG 3'$ που αντιστοιχεί στο $5'UAG 3'$ του mRNA.

Προφανώς η ανάγνωση έγινε σύμφωνα με τα γνωστά χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα. Τα κωδικόνια του κωδικού κλώνου του γονιδίου παρουσιάζονται παρακάτω:

$5' \underline{ATG-TTG-TCC-AGA-TCA-GAA-CCT-GAG-TTC-CAA-TAG} 3'$

Στην περίπτωση προσθήκης της τριάδας $5'GAT 3'$ στην θέση X θα τροποποιηθεί η ανάγνωση τριάδων και θα έχουμε πρόωρο τερματισμό της μετάφρασης αφού το 5^o κωδικόνιο θα μετατραπεί σε λήξης, με τα 4 πρώτα αμινοξέα ίδια με τα 4 πρώτα της φυσιολογικής πρωτεΐνης. Έτσι όμως το πεπτιδικό προϊόν θα χάσει την λειτουργία του.

5' ATG-TTG-TCC-AGA-TGA-TCAGAACCCTGAGTTCCAATAG 3'

2. Αν η προσθήκη συμβεί στην θέση Y τότε θα έχουμε τα παρακάτω κωδικόνια στον κωδικό κλώνο:

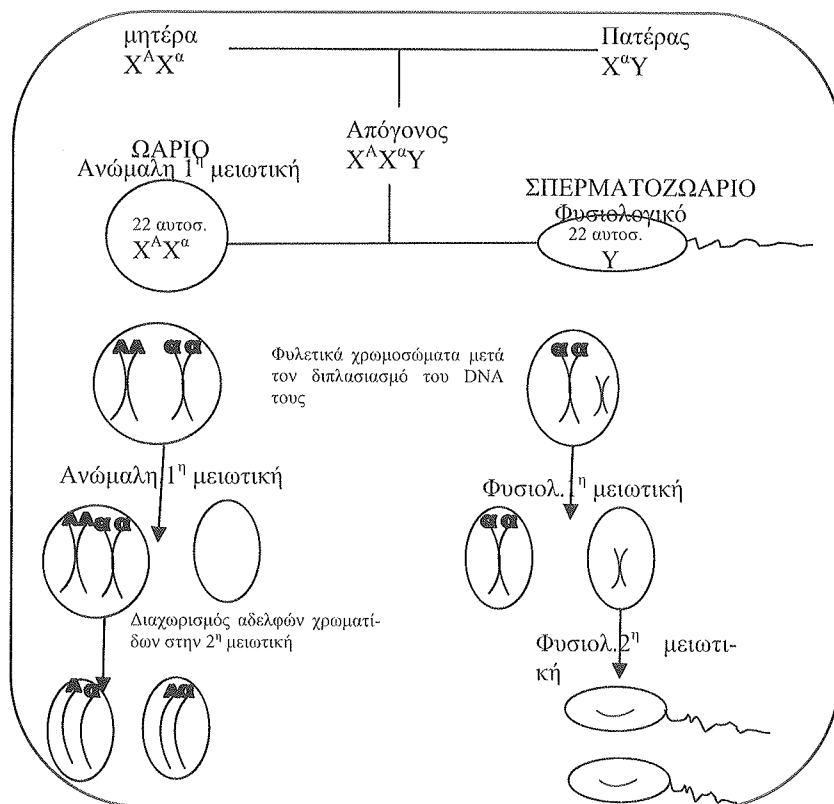
5' ATG-TTG-TCC-AGA-TCA-GAA-CCT-GAG-TTC-CGA-TAA-TAG 3'

Παρατηρούμε πως θα αλλάξει το τελευταίο αμινοξύ αφού δεν υπάρχουν συνώνυμα κωδικόνια που να ορίζουν το ίδιο αμινοξύ και να διαφέρουν στην 2^η βάση τους, δεν θα αλλάξει όμως ο αριθμός των αμινοξέων.

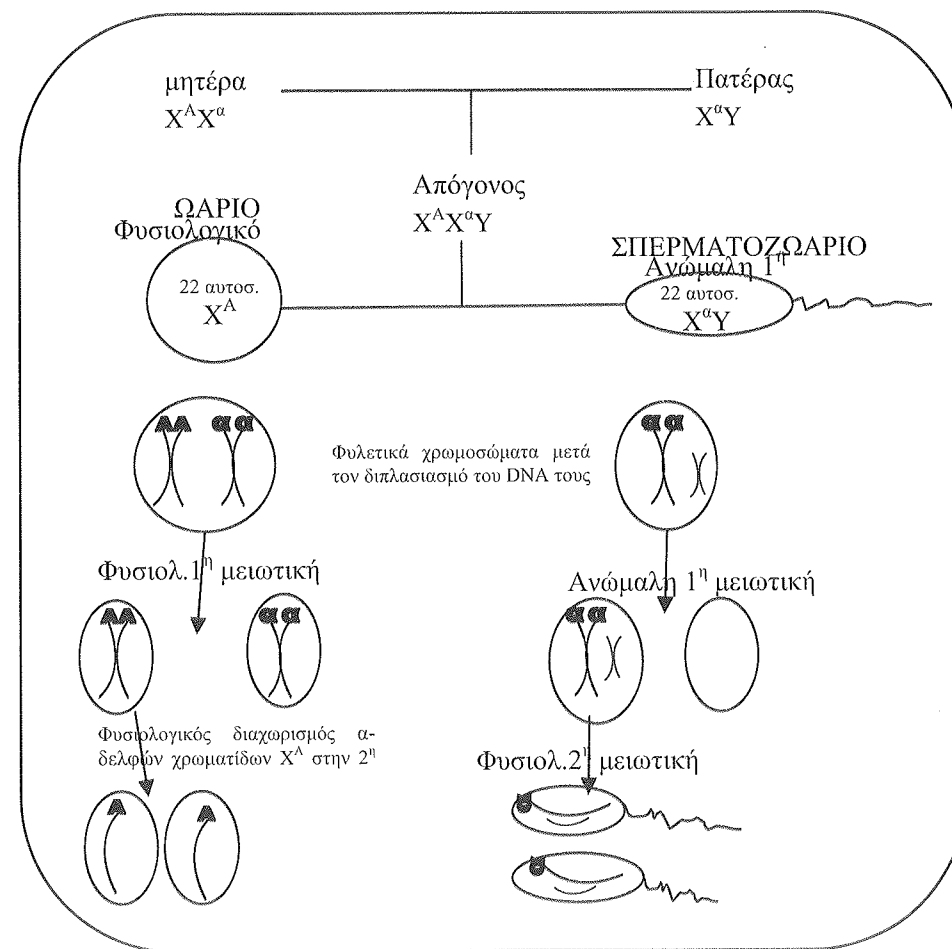
Εφόσον η παραπάνω μετάλλαξη έχει ελάχιστη επίδραση στην λειτουργικότητα του ενζύμου θα χαρακτηριστεί ως ουδέτερη. Προφανώς αφορά περιοχή του ενζύμου μακριά από το ενεργό του κέντρο και μάλλον δεν αλλάζει σημαντικά την διαμόρφωση του πολυπεπτιδίου στο χώρο.

3. Σε άτομο με σύνδρομο Klinefelter υπάρχουν στον καρυότυπό του 2X κι ένα Y φυλετικά χρωμοσώματα. Στην περίπτωση που οι αλληλουχίες DNA και των τριών είναι διαφορετικές αυτό σημαίνει πως τα δύο X φυλετικά δεν αποτελούν αδελφές χρωματίδες του ίδιου X αλλά ομόλογα X χρωμοσώματα.

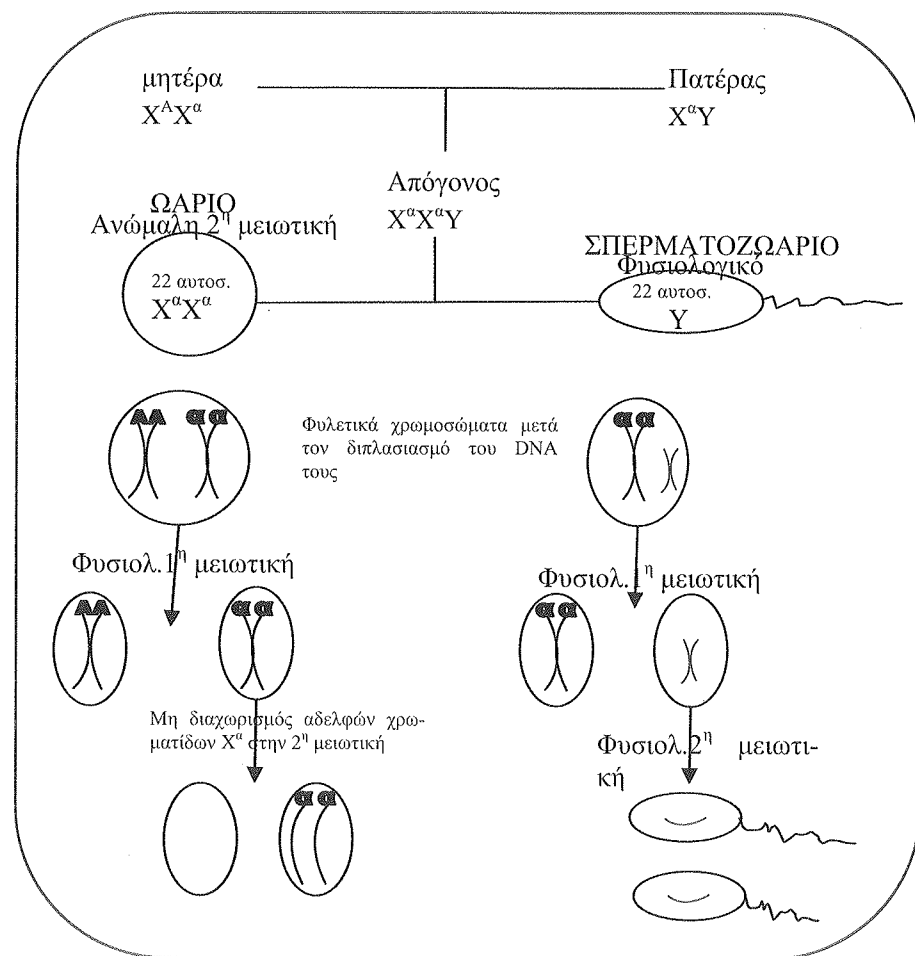
Αυτά μπορεί να προέρχονται από ανώμαλο ωάριο της μητέρας που προέκυψε από μη διαχωρισμό των ομολόγων X χρωμοσωμάτων της κατά την 1^η μειωτική και γονιμοποιήθηκε από φυσιολογικό σπερματοζώαριο που έφερε Y φυλετικό όπως φαίνεται παρακάτω.



Μπορεί επίσης να προέκυψαν αν φυσιολογικό ωάριο με X φυλετικό χρωμόσωμα γονιμοποιήθηκε από ανώμαλο σπερματοζώαριο που έφερε και X και Y φυλετικά χρωμοσώματα, προϊόν μη διαχωρισμού των φυλετικών X και Y χρωμοσωμάτων στην 1^η μειωτική διαίρεση, αλλά φυσιολογικού διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων τους στην 2^η μειωτική όπως φαίνεται πιο κάτω.



Στο 2^ο άτομο οι δύο πανομοιότυπες αλληλουχίες DNA είναι αδελφές χρωματίδες του ίδιου X χρωμοσώματος που έλαβε από την μητέρα του λόγω μη διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων του στην 2^η μειωτική μετά από φυσιολογική 1^η όπως φαίνεται παρακάτω.



14ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Γενικό

ΘΕΜΑ Α

1. β 2. γ 3. γ
4. δ (Τα 3/4 των απογόνων θα έχουν 1 ή 2 γονίδια για την παραγωγή της πρωτεΐνης, όμως μόνο τα μισά είναι θηλυκά και θα εκκρίνουν πρωτεΐνη με το γάλα τους κατά την γαλουχία).

5. δ

ΘΕΜΑ Β

1. Κατά την έναρξη της μεταγραφής η RNA πολυμεράση συνδέεται στον υποκινητή με την βοήθεια πρωτεϊνών που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας και στην συνέχεια τοποθετεί ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια της μιας αλυσίδας του DNA του

γονιδίου (μη κωδικής), σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας που ισχύει κατά την αντιγραφή με την διαφορά ότι απέναντι από αδενίνη τοποθετεί ουρακίλη. Ενώνει τα νουκλεοτίδια μεταξύ τους με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό, δηλαδή η μεταγραφή έχει φορά 5' → 3' όπως η αντιγραφή. Η μεταγραφή ολοκληρώνεται όταν το ένζυμο συναντά ειδικές αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής στο τέλος του γονιδίου που οδηγούν στην απελευθέρωσή του.

(Στα ευκαρυωτικά οι αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής δεν μεταγράφονται. Στα βακτήρια είναι αλληλουχίες ανάστροφα συμπληρωματικές της αμετάφραστης περιοχής του τέλους τους και μεταγράφονται, δηλαδή υπάρχουν στην 3' αμετάφραστη του RNA τους)

2. Σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο η μεταγραφή γονιδίου στον πυρήνα παράγει mRNA συνήθως πρόδρομο αλλά και rRNA, tRNA ή snRNA.

Σε ένα βακτήριο, παράγει mRNA απευθείας ώριμο που ξεκινά να μεταφράζεται πριν ολοκληρωθεί η μεταγραφή του, αλλά και rRNA και tRNA. Δεν προκύπτει το snRNA, αφού στα βακτήρια δεν συμβαίνει η διαδικασία της ωρίμανσης.

Επίσης στα βακτήρια το mRNA που προκύπτει μπορεί να φέρει και περισσότερες από μία μεταφραζόμενες περιοχές αν προέρχεται από την μεταγραφή δομικών γονιδίων οπερονίου.

3. Από τα προϊόντα του προηγούμενου ερωτήματος αυτά που εν μέρει διαφέρουν ανάμεσα σ' ένα παγκρεατικό κι ένα μυϊκό μας κύτταρο είναι τα mRNA.

Τα δύο παραπάνω είδη κυττάρων έχουν ακολουθήσει διαφορετικές πορείες κυτταρικής διαφοροποίησης έχοντας εξειδικευτεί να εκτελούν διαφορετικές λειτουργίες. Επομένως δεν συνθέτουν τις ίδιες ακριβώς πρωτεΐνες.

Αυτό συμβαίνει επειδή έχουν αναπτύξει μηχανισμούς που τους επιτρέπουν να εκφράζουν την γενετική τους πληροφορία επιλεκτικά ακολουθώντας μόνο τις οδηγίες που χρειάζονται σε κάθε χρονική στιγμή.

Στο επίπεδο της μεταγραφής αυτό επιτυγχάνεται καθώς κάθε κυτταρικός τύπος διαθέτει διαφορετικά είδη μεταγραφικών παραγόντων. Διαφορετικός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων ελέγχει την μεταγραφή κάθε γονιδίου.

Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου αρχίζει η RNA πολυμεράση την μεταγραφή του.

4. Οι 6 διαφορετικοί φαινότυποι αποκλείεται να αποτελούν διαφορετικές εκφράσεις της ίδιας ιδιότητας. Αποτελούν συνδυασμό 3 διαφορετικών φαινοτύπων της μιας με 2 της άλλης ($3 \times 2 = 6$).

Εφόσον για κάθε ιδιότητα τα αλληλόμορφα είναι 2 και τα άτομα που διασταυρώθηκαν ετερόζυγα, οι γονότυποι των απογόνων θα είναι 3 διαφορετικοί σε αναλογία 1:2:1.

Προφανώς για την μία ιδιότητα τα αλληλόμορφα δεν θα έχουν σχέση επικράτειας-υποτέλειας. Στην περίπτωση μας η ιδιότητα αυτή είναι το σχήμα των φύλλων για το οποίο ήδη αναφέρονται 3 εκφράσεις (στρογγυλό, οβάλ, επίμηκες) εκ των οποίων το οβάλ είναι ενδιάμεσος φαινότυπος των άλλων δύο. Έτσι συμπεραίνουμε ότι για την ιδιότητα αυτή τα αλληλόμορφα έχουν σχέση ατελούς επικράτειας.

$\Sigma_1\Sigma_1$ =στρογγυλό, $\Sigma_1\Sigma_2$ =οβάλ, $\Sigma_2\Sigma_2$ =επίμηκες και ο γονότυπος των φυτών που διασταυρώθηκαν $\Sigma_1\Sigma_2 \times \Sigma_1\Sigma_2$.

Για την ιδιότητα ύψος τα αλληλόμορφα θα έχουν σχέση επικράτειας -υποτέλειας ώστε οι τρεις γονότυποι να αντιστοιχούν σε δύο φαινότυπους, με τον επικρατή να βρίσκεται στους απογόνους σε τριπλάσια αναλογία σε σχέση με τον υποτελή. Αυτό, για το σύνολο των 160 απογόνων που έχουμε σημαίνει πως 120 θα έχουν τον επικρατή φαινότυπο και 40 τον υποτελή γι' αυτό το γνώρισμα.

Τα ψηλά φυτά απόγονοι που ήδη μας αναφέρθηκαν είναι 90, συνεπώς ο επικρατής φαινότυπος είναι το ψηλό και ο υποτελής το κοντό (Ψ =ψηλά, ψ =κοντά). Ο γονότυπος των γονικών φυτών γι' αυτό το γνώρισμα είναι $\Psi\Psi \times \Psi\Psi$.

Έτσι συνολικά η διασταύρωσή μας είναι η παρακάτω:

$\Psi\Psi\Sigma_1\Sigma_2 \times \Psi\Psi\Sigma_1\Sigma_2$				
	$\Psi\Sigma_1$	$\Psi\Sigma_2$	$\psi\Sigma_1$	$\psi\Sigma_2$
$\Psi\Sigma_1$	$\Psi\Psi\Sigma_1\Sigma_1$	$\Psi\Psi\Sigma_1\Sigma_2$	$\Psi\psi\Sigma_1\Sigma_1$	$\Psi\psi\Sigma_1\Sigma_2$
$\Psi\Sigma_2$	$\Psi\Psi\Sigma_1\Sigma_2$	$\Psi\Psi\Sigma_2\Sigma_2$	$\Psi\psi\Sigma_1\Sigma_2$	$\Psi\psi\Sigma_2\Sigma_2$
$\psi\Sigma_1$	$\Psi\psi\Sigma_1\Sigma_1$	$\Psi\psi\Sigma_1\Sigma_2$	$\psi\psi\Sigma_1\Sigma_1$	$\psi\psi\Sigma_1\Sigma_2$
$\psi\Sigma_2$	$\Psi\psi\Sigma_1\Sigma_2$	$\Psi\psi\Sigma_2\Sigma_2$	$\psi\psi\Sigma_1\Sigma_2$	$\psi\psi\Sigma_2\Sigma_2$

Φ.Α.: 3 ψηλά-στρογγυλά : 6 ψηλά-οβάλ : 3 ψηλά-επίμηκη
 30 60 30
 : 1 κοντά-στρογγυλά : 2 κοντά-οβάλ : 1 κοντά-επίμηκη
 10 20 10

Οι προβλεπόμενοι αριθμοί για όλους τους φαινότυπους φαίνονται παραπάνω.

ΘΕΜΑ Γ

1. Προκειμένου να αιτιολογήσουμε τον τρόπο κληρονομής της κάθε ασθένειας θα αποφύγουμε να χρησιμοποιήσουμε τον φαινότυπο του ατόμου 14 για το φυλοσύνδετο γνώρισμα καθώς ο φαινότυπός του δεν είναι ο προβλεπόμενος.

Παρατηρούμε στο δέντρο 1 ότι γονείς όμοιου φαινοτύπου (10x11) δίνουν απόγονο διαφορετικού 14 (υγιή). Αποκλείεται ο φαινότυπος του 14 να οφείλεται σε επικρατές γονίδιο γιατί αν ήταν επικρατές ο γονέας που το παρείχε θα είχε ίδιο φαινότυπο με το 14, αλλά δεν έχει. Έτσι Γ = ασθένεια, γ =φυσιολογικό, $\Gamma > \gamma$.

Επίσης αρσενικός γονέας επικρατούς φαινοτύπου (6) έχει θηλυκό απόγονο υποτελούς φαινοτύπου (12). Αποκλείεται το γνώρισμα να είναι φυλοσύνδετο, γιατί αν ήταν θα έπρεπε οι (6) και (12) λόγω φαινοτύπου να έχουν γονότυπο $X^{\Gamma}Y$ και $X^{\gamma}X^{\gamma}$ αντίστοιχα, πράγμα αδύνατο αφού το (12) θα όφειλε να έχει κληρονομήσει ένα X^{γ} από τον $X^{\Gamma}Y$ γονέα της. Έτσι το γνώρισμα είναι αυτοσωμικό.

Επομένως στο δέντρο 1 βλέπουμε την κληρονομηση αυτοσωμικής επικρατούς ασθένειας

Στο δέντρο 2 φαίνεται η κληρονομηση φυλοσύνδετης ασθένειας και μάλιστα υποτελούς αφού υγιείς γονείς (1x2) αποκτούν απόγονο ασθενή 6. Άρα X^A =φυσιολ. και X^a =ασθ. $X^A > X^a$

2. Στο δέντρο 1 τα λευκά άτομα 2, 5, 7, 9, 12, 14 έχουν γονότυπο $\gamma\gamma$ ενώ τα σκιασμένα 1, 3, 4, 6, 8, 10, 11 και 13 ένα τουλάχιστον Γ λόγω φαινοτύπου.

Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel έχουμε ισοπίθανη κατανομή των αλληλομόρφων κατά τον σχηματισμό των γαμετών και τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των δύο γονέων στη δημιουργία των απογόνων, οπότε τα άτομα 3 και 6 έλαβαν σίγουρα ένα γ από τον γονέα 2 και είναι $\Gamma\gamma$.

Τα άτομα 8 και 14 έλαβαν ένα γ από κάθε γονέα κι έτσι το 4 αλλά και τα 10, 11 είναι $\Gamma\gamma$.

Τα 8 και 13 ως απόγονοι διασταύρωσης ετερόζυγων γονέων $\Gamma\gamma \times \Gamma\gamma$ και με επικρατή φαινότυπο μπορεί να είναι $\Gamma\Gamma=1/3$ ή $\Gamma\gamma=2/3$.

Οι διασταυρώσεις των ατόμων 1x2, 6x7, 3x4, 10x11 είναι οι παρακάτω:

1x2 , 6x7		
$\Gamma\gamma \times \gamma\gamma$		
Γαμ	Γ, γ	γ
Γ.Α.	1 $\Gamma\gamma$: 1 $\gamma\gamma$	
Φ.Α.	1ασθενής:1υγιής:	

3x4 , 10x11		
$\Gamma\gamma \times \Gamma\gamma$		
Γαμ	Γ, γ	Γ, γ
Γ.Α.	1 $\Gamma\Gamma$:2 $\Gamma\gamma$:1 $\gamma\gamma$	
Φ.Α.	3ασθενή:1υγιής	

Στο δέντρο 2 τα υγιή αρσενικά 2, 4, 11 και 13 έχουν γονότυπο X^AY ενώ τα ασθενή αρσενικά 6 και 9 έχουν X^aY .

Τα θηλυκά 1, 3 είναι ετερόζυγα ($X^A X^a$) λόγω των απογόνων 6 και 9 αντίστοιχα (X^aY) που έλαβαν το X^a από την μητέρα τους. Το 12 είναι $X^A X^a$ λόγω του γονέα 6 (X^aY).

Τα 5 και 8 έχουν $X^A X^a=1/2$ ή $X^A X^A=1/2$ ως θηλυκοί απόγονοι διασταύρωσης $X^A X^a \times X^A Y$.

Το θηλυκό 12 έχει ή $X^A X^a$; έχοντας λάβει X^a από τον πατέρα της 6.

Το θηλυκό άτομο 10 είναι ο μόνος γονέας που μπορεί να παρείχε παθολογικό αλληλόμορφο X^a στον απόγονο 14, συνεπώς έχει γονότυπο $X^A X^a$.

Οι διασταυρώσεις των 1x2, 3x4, 10x11 και των 6x7 φαίνονται πιο κάτω:

1x2 , 3x4 , 10x11		
$X^A X^a \times X^A Y$		
Γαμ	X^A, X^a	X^A, Y
Γ.Α.	1 $X^A X^A$:1 $X^A X^a$:1 $X^A Y$: 1 $X^a Y$	
Φ.Α.	2 _{θηλ.} υγιή:1 _{αρσ.} υγιής:1 _{αρσ.} ασθ	

6x7		
$X^A X^a \times X^a Y$		
Γαμ	X^A	X^a, Y
Γ.Α.	1 $X^A X^a$:1 $X^a Y$	
Φ.Α.	1 _{θηλ.} υγιής:1 _{αρσ.} υγιής	

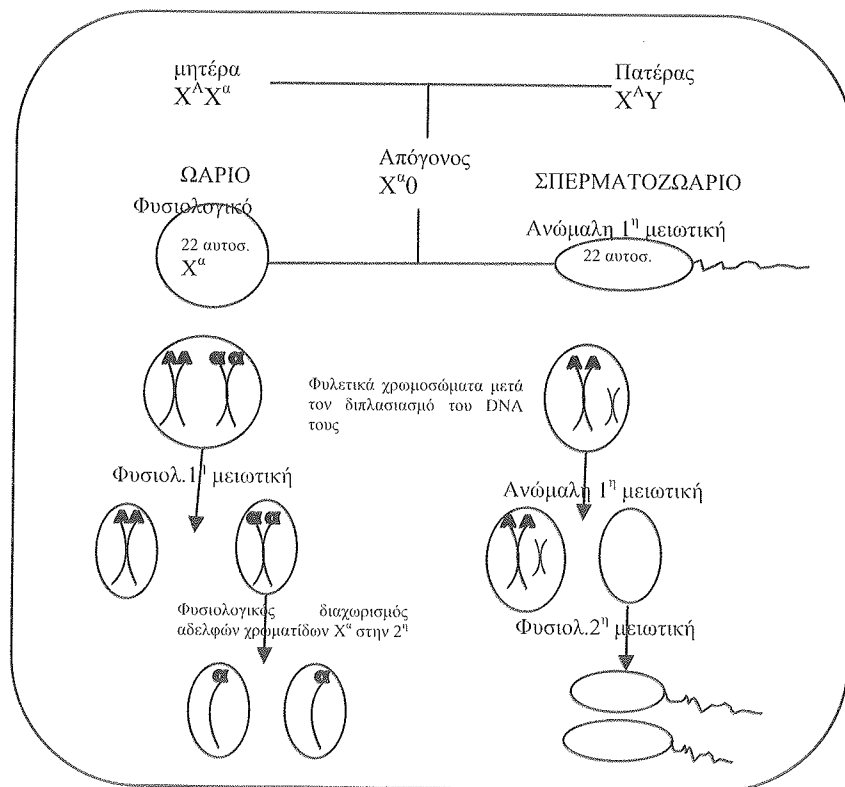
ή
6x7

	$X^A X^a \times X^a Y$	
Γαμ	X^A, X^a	X^a, Y
Γ.Α.	$1X^A X^a : 1X^a X^a : 1X^A Y : 1X^a Y$	
Φ.Α.	$1_{\text{θηλ.υγιής}} : 1_{\text{θηλ.ασθ.}} : 1_{\text{αρσ.υγιής}} : 1_{\text{αρσ.ασθ}}$	

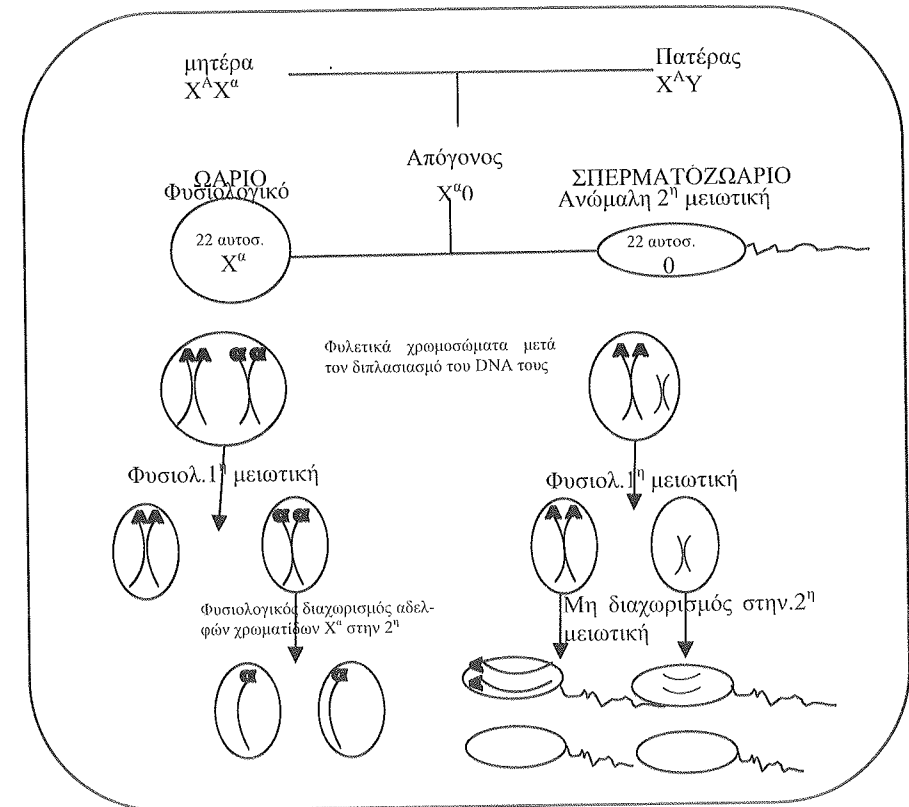
3. Το θηλυκό 14 πάσχει από σύνδρομο Turner (εξηγούμε τα χαρακτηριστικά του) έχοντας γονότυπο $X^a 0$ αφού ταυτόχρονα εκδηλώνει και την φυλοσύνδετη ασθένεια που κληρονόμησε από την μητέρα της.

Το άτομο 14 προέκυψε όταν φυσιολογικό ωάριο της μητέρας του 10 σύστασης X^a γονιμοποιήθηκε από ανώμαλο σπερματοζώαριο του πατέρα της 11 το οποίο δεν έφερε φυλετικό χρωμόσωμα. Το ανώμαλο σπερματοζώαριο μπορεί να προέκυψε με δύο τρόπους.

$1^{ον}$: μη διαχωρισμός των φυλετικών $X^A Y$ χρωμοσωμάτων στην $1^{η}$ μειωτική και για το κύτταρο που δεν φέρει φυλετικό, φυσιολογικός διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων των αυτοσωμικών στην $2^{η}$



$2^{ον}$: Φυσιολογικός διαχωρισμός ομολόγων στην $1^{η}$ μειωτική και μη διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων του φυλετικού χρωμοσώματος (X^A ή Y) στην $2^{η}$ μειωτική,



Μελετούμε ξεχωριστά τις δύο διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού των ατόμων 10×11 για την αυτοσωμική και την φυλοσύνδετη ασθένεια.

10×11

	$X^A X^a \times X^A Y$	
Γαμ	X^A, X^a	X^A, Y
Γ.Α.	$1X^A X^A : 1X^A X^a : 1X^A Y : 1X^a Y$	
Φ.Α.	$2_{\text{θηλ.υγιή}} : 1_{\text{αρσ.υγιής}} : 1_{\text{αρσ.ασθ}}$	

10×11

	$\Gamma \gamma \times \Gamma \gamma$	
Γαμ	Γ, γ	Γ, γ
Γ.Α.	$1\Gamma\Gamma : 2\Gamma\gamma : 1\gamma\gamma$	
Φ.Α.	$3 \text{ασθενή} : 1 \text{υγιής}$	

Τα δύο γνωρίσματα είναι εξ' ορισμού ανεξάρτητα οπότε ισχύει ο $2^{ος}$ νόμος του Mendel σύμφωνα με τον οποίο το γονίδιο που ελέγχει μία ιδιότητα δεν επηρεάζει την μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει μια άλλη ιδιότητα.

Επίσης κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός και δεν επηρεάζεται από αποτελέσματα προηγούμενων κυήσεων.

Η πιθανότητα λοιπόν το άτομο 15 να είναι αρσενικό που πάσχει και από τις δύο ασθένειες είναι

$$\frac{3}{4}(\Gamma) \cdot \frac{1}{4}X^aY = \frac{3}{16}$$

ΘΕΜΑ Δ

1. Για να χρησιμοποιηθεί ένα πλασμίδιο ως φορέας κλωνοποίησης με κάποια ενδονουκλεάση πρέπει να φέρει μία θέση κοπής του ενζύμου. Αν κόβεται σε περισσότερες, τότε τμήματα DNA δότη θα συνδεθούν και με θραύσματα του πλασμιδίου που δεν έχουν θέση έναρξης αντιγραφής και συνεπώς δεν θα μπορούν να αντιγράφονται σε κύτταρα ξενιστές. Προφανώς λοιπόν στην περίπτωση μας αποκλείονται οι ενδονουκλεάσες Α και Β.

Ακόμη προκειμένου να εκφραστεί το γονίδιο μέσα στο κύτταρο ξενιστή πρέπει να υπάρχει στο άνοιγμα του πλασμιδίου κατάλληλος βακτηριακός υποκινητής ικανός να καθορίζει την σωστή έναρξη της μεταγραφής. Στην περίπτωση μας η ενδονουκλεάση Γ τέμνει στο εσωτερικό τον υποκινητή καταστρέφοντας την αλληλουχία του, οπότε αποκλείεται η χρήση της.

Τελικά η ενδονουκλεάση Δ είναι η κατάλληλη αφού κόβει μία μόνο φορά ανάμεσα στον υποκινητή και τις βακτηριακές αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής.

2. Η επιλογή των κλώνων που έλαβαν ανασυνδυασμένο ή μη πλασμίδιο γίνεται με χρήση ενός από τα δύο αντιβιοτικά, αμικιλίνη ή στρεπτομικίνη, εφόσον τα μετασχηματισμένα βακτήρια φέρουν λειτουργικά γονίδια ανθεκτικότητας στα παραπάνω αντιβιοτικά. Αυτό οφείλεται στο γεγονός πως τα βακτήρια που χρησιμοποιήθηκαν ως υποψήφιοι ξενιστές δεν έφεραν πλασμίδιο κι έτσι ήταν ευαίσθητα στα παραπάνω αντιβιοτικά.

3. Τα άκρα των κλώνων του γονιδίου φαίνονται στο παρακάτω σχήμα:

Αλυσίδα I $3'OH-GCC;AATATT;A AAT GAG CAT GCC GTA GG;AATATT;CGG$ $5'P_i$ Κωδική
Αλυσίδα II $5'P_i CGG;TTATAA;T TTA CTC GTA CCG CAT CC;TTATAA;GCC$ $3'OH$ Μη Κωδική

Εικόνα 2

Το mRNA που προκύπτει από την μεταγραφή του παραπάνω γονιδίου θα έχει την παρακάτω αλληλουχία:

$5'P_i GGC UUA UAA GGG AUG CCG UAC GAG UAA AUU AUA ACC G$ $3'OH$

Αιτιολογούμε τα άκρα των κλώνων αναφέροντας ότι ανεξάρτητα από τον αριθμό των νουκλεοτιδίων από τα οποία αποτελείται μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα το πρώτο της νουκλεοτίδιο έχει πάντοτε ελεύθερη φωσφορική ομάδα στον 5° άνθρακα της πεντόζης του ενώ το τελευταίο έχει ελεύθερο $-OH$ ενωμένο στον 3° άνθρακα της δικής του πεντόζης. Επίσης οι δύο αλυσίδες της διπλής έλικας είναι αντιπαράλληλες.

Ακόμη το κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης $5'AUG 3'$ του mRNA αντιστοιχεί στο κωδικόνιο $5'ATG 3'$ της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου μιας και το mRNA είναι πα-

ράλληλο και ίδιο ως προς την αλληλουχία βάσεων του με τον κωδικό κλώνο, με την διαφορά ότι αντί T έχει U.

Στην αλυσίδα 1 διαβάζοντας με φορά $5' \rightarrow 3'$ συναντάμε κωδικόνιο έναρξης $5'ATG 3'$ και με βήμα τριπλέτας, χωρίς να παραλείπουμε νουκλεοτίδια και χωρίς να ξαναδιαβάζουμε νουκλεοτίδια, κωδικόνιο λήξης $5'TAA 3'$ κωδικού κλώνου που αντιστοιχούν στα $5'AUG 3'$ και $5'UAA 3'$ του mRNA. Έτσι η αλυσίδα 1 είναι η κωδική και η αλυσίδα 2 είναι η μη κωδική του συνεχούς γονιδίου.

4. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες παράγονται από βακτήρια και ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι να τα προστατεύουν από την εισβολή ξένου DNA όπως DNA φάγων, κόβοντας το DNA του ιού και στους δύο κλώνους ώστε να μην μπορεί να αντιγραφεί μέσα στο βακτήριο. Οι αλληλουχίες που αναγνωρίζουν, μήκους 4-8 βάσεων, είναι **παλίνδρομες**, δηλαδή συναντώνται και στους δύο κλώνους απέναντι η μία απ' την άλλη ώστε να σπάζουν φωσφοδιεστερικοί δεσμοί στον ένα και στον άλλο κλώνο σε μια στενή περιοχή, τέτοια που να μην επιτρέπει στους δεσμούς υδρογόνου να συγκρατήσουν τα τμήματα που προκύπτουν ενωμένα. Για να είναι παλίνδρομη μια αλληλουχία πρέπει στο εσωτερικό της να υπάρχει κάποιο κέντρο συμμετρίας γύρω από το οποίο οι βάσεις του ίδιου κλώνου να είναι ανάστροφα συμπληρωματικές.

Προκειμένου να είναι ικανό τμήμα του μορίου να εισέλθει σε πλασμίδιο, την αλληλουχία αυτή το παραπάνω μόριο πρέπει να την διαθέτει 2 φορές και μάλιστα έξω από τα όρια της μεταφραζόμενης περιοχής του. Η μόνη αλληλουχία που παρουσιάζει τα

παραπάνω χαρακτηριστικά είναι η

5'	T	T	A	T	A	A	3'
3'	A	A	T	A	T	T	5'

Στο μόριο του DNA μας παρουσιάζεται σε δύο θέσεις έξω από τα όρια της μεταφραζόμενης περιοχής του όπως φαίνεται στο παρακάτω σχήμα

Αλυσίδα I $3'OH-GCC;AATATT;A AAT GAG CAT GCC GTA GG;AATATT;CGG$ $5'P_i$ Κωδική
Αλυσίδα II $5'P_i CGG;TTATAA;T TTA CTC GTA CCG CAT CC;TTATAA;GCC$ $3'OH$ Μη Κωδική

5. Αυτό εξαρτάται από την φορά με την οποία το τμήμα DNA θα ενσωματωθεί μέσα στο πλασμίδιο.

- i) Αν ενωθεί έτσι ώστε η μη κωδική αλυσίδα του να έχει το $3'OH$ άκρο της από την μεριά του υποκινητή τότε θα παράγεται το φυσιολογικό mRNA το οποίο μεταφραζόμενο θα παράγει το κανονικό ολιγοπεπτίδιο.

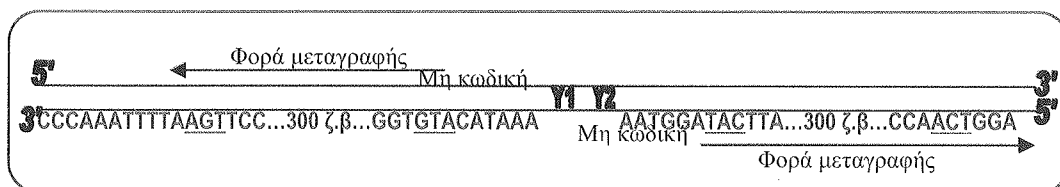
3'	AAT	...	GTA	5'
5'	TTA	...	CAT	3'
← Υπ.				

- ii) Αν πάλι εισέλθει με τρόπο αντίστροφο όπως φαίνεται στο επόμενο σχήμα, θα μεταγράφεται ο άλλος κλώνος και το mRNA δεν θα φέρει μεταφραζόμενη περιοχή.

ενώ συγχρόνως οι δύο αλυσίδες είναι αντι//.Επίσης τα βακτηριακά γονίδια δεν έχουν εσώνια.

Ως γνωστόν το mRNA συντίθεται με φορά 5 → 3 κατά τη μεταγραφή έχοντας το 5' άκρο απ' τη μεριά του υποκινητή. Ο μη κωδικός κλώνος που θα χρησιμεύσει ως <<καλούπι>> για την κατασκευή του οφείλει να είναι συμπληρωματικός και αντι// του mRNA, επομένως θα έχει το 3' άκρο απ' την μεριά του υποκινητή. Ο κωδικός κλώνος ως αντι// του μη κωδικού θα έχει 5' άκρο απ' την μεριά του υποκινητή και θα είναι παράλληλος και ίδιος ως προς την αλληλουχία βάσεων του με το mRNA, μόνο που στη θέση της U θα έχει T.

Έτσι σύμφωνα με τα παραπάνω για το 1^ο γονίδιο ο πάνω κλώνος θα είναι ο μεταγραφόμενος αφού έχει 3_{OH} άκρο από την μεριά του υποκινητή 1, ενώ για το 2^ο γονίδιο μεταγραφόμενος κλώνος θα είναι ο κάτω αφού έχει 3_{OH} άκρο απ' την μεριά του υποκινητή 2.



Τα άκρα των κλώνων, η φορά της μεταγραφής και ο μεταγραφόμενος κλώνος για κάθε γονίδιο φαίνονται στο παραπάνω σχήμα

β) Το mRNA που προκύπτει από την μεταγραφή του γονιδίου 1 θα έχει την παρακάτω αλληλουχία.

mRNA 1

5'...AAAUAC AUG UGG...300βάσεις...CCU UGA AUUUUAACCC...3'

Η μετάφραση γίνεται με φορά 5 → 3 για το mRNA σύμφωνα με τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα ως κώδικα τριπλέτας, συνεχούς, μη επικαλυπτόμενου και έχοντας κωδικόνια έναρξης και λήξης της μετάφρασης.

Τα υπογραμμισμένα κωδικόνια είναι τα έναρξης και λήξης. Έτσι συνολικά υπάρχουν 104 κωδικόνια. Εφόσον το λήξης δεν ορίζει αμινοξύ η αρχικώς παραγόμενη πρωτεΐνη θα έχει 103 αμινοξέα που μεταφέρονται από ισάριθμα tRNA μόρια. Οι πεπτιδικοί δεσμοί θα είναι 102.

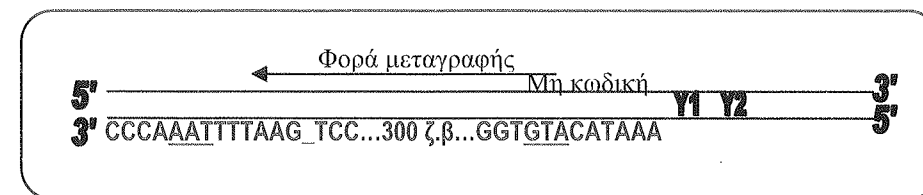
mRNA 2

5'...UUACCU AUG AAU...300βάσεις...GGU UGA CCU...3'

Όπως προηγουμένως και το mRNA2 θα έχει επίσης 104 κωδικόνια, η πρωτεΐνη 103 αμινοξέα που θα συνδέονται με 102 πεπτιδικούς δεσμούς και θα έχουν μεταφερθεί από 103 tRNA μόρια.

γ) Παρατηρούμε ότι στο 1^ο γονίδιο έλλειψη της T του TGA ή της T του κωδικονίου CTT στον κωδικό κλώνο του γονιδίου οδηγεί σε αύξηση της μεταφραζόμενης πε-

ριοχής κατά 2 κωδικόνια και ανάγνωση ως νέου κωδικονίου λήξης του κωδικονίου TAA.



ΘΕΜΑ Δ

1. 1^ο δέντρο: Παρατηρούμε ότι από γονείς όμοιου φαινοτύπου 1x2(υγιείς), προκύπτει απόγονος με την ασθένεια 3. Αποκλείεται ο φαινότυπος του 3 (ασθένεια) να οφείλεται σε επικρατές γονίδιο γιατί τότε ο γονέας που του το παρείχε θα όφειλε να είναι ασθενής, αλλά δεν είναι.

Έτσι η ασθένεια οφείλεται σε υποτελές γονίδιο άσχετα αν κληρονομείται με αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο τρόπο. Γ=υγιής, γ=ασθενής και Γ>γ.

Επίσης παρατηρούμε ότι από αρσενικό γονέα επικρατούς φαινοτύπου (1) προκύπτει θηλυκός απόγονος υποτελούς φαινοτύπου (3). Αυτό καθιστά αδύνατη την φυλοσύνδετη κληρονομήση του γνώρισματος. Αν ήταν φυλοσύνδετο, ο γονέας 1 και η κόρη του 3 θα είχαν, λόγω φαινοτύπου, γονότυπους X^ΓY και X^γX^γ αντίστοιχα. Έτσι όμως η 3 θα έπρεπε να έχει λάβει ένα X^γ από τον X^ΓY πατέρα της, πράγμα αδύνατο.

Καταλήγουμε λοιπόν στο ότι το γνώρισμα είναι αυτοσωμικό.

2^ο δέντρο: Προφανώς το γνώρισμα αυτό κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο.

Παρατηρούμε επίσης ότι από γονείς υγιείς (1x2) προκύπτουν απόγονοι με την ασθένεια (4,5).

Για τους ίδιους λόγους με πριν αποκλείεται το γονίδιο της φυλοσύνδετης ασθένειας να είναι επικρατές γιατί στην περίπτωση αυτή ο θηλυκός γονέας 2 θα έπρεπε να πάσχει.

Έτσι X^A=υγιής και X^a=ασθενής και A>a.

2. 1^ο δέντρο: Τα άτομα 3 και 8 οφείλουν λόγω φαινοτύπου να έχουν γονότυπο γγ ενώ τα 1,2,4,5,6,7 ένα τουλάχιστον Γ.

Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Μέντελ τα αλληλόμορφα κατανέμονται σε ίση αναλογία κατά τον σχηματισμό των γαμετών και οι γαμέτες συνδυάζονται τυχαία κατά την γονιμοποίηση.

Έτσι τα άτομα 3 και 8 έλαβαν ένα γ από κάθε γονέα τους, οπότε τα 1,2,6,7 είναι ετερόζυγα Γγ αφού όπως αναφέρθηκε έχουν κι ένα Γ λόγω φαινοτύπου.

Οι διασταυρώσεις των 1x2, 6x7 είναι:

	Γγ x Γγ	
Γαμ	Γ ^{1/2} , γ ^{1/2}	Γ ^{1/2} , γ ^{1/2}

Γ.Α.	1ΓΓ:2Γγ:1γγ
Φ.Α.	3υγιή:1πάσχον

Τα άτομα 4 και 5 όντας μονοζυγωτικοί δίδυμοι μπορούν να έχουν γονότυπο ή ΓΓ1/3 ή Γγ2/3 όπως προκύπτει από την παραπάνω διασταύρωση.

2^ο δέντρο: Εφόσον το γνώρισμα είναι φυλοσύνδετο ξεκινούμε από τα αρσενικά άτομα γιατί γι' αυτά ο φαινότυπός τους για φυλοσύνδετο γνώρισμα μας δείχνει τον γονότυπό τους.

Έτσι τα υγιή άτομα 1 και 7 έχουν γονότυπο $X^A Y$ ενώ τα ασθενή 4,5 και 8 έχουν γονότυπο $X^a Y$.

Τα φαινοτυπικά υγιή θηλυκά 2,3 και 6 έχουν λόγω φαινοτύπου ένα τουλάχιστον X^A . Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο Μέντελ τα 4 και 5 έλαβαν το Y χρωμόσωμα του πατέρα τους και το X^a από την μητέρα τους 2. Επομένως το 2 έχει γονότυπο $X^A X^a$.

Ομοίως το άτομο 8 έλαβε το X^a από την μητέρα του 6, οπότε το 6 έχει γονότυπο $X^A X^a$. Έτσι η διασταύρωση του 1x2 αλλά και του 6x7 είναι:

	$X^A X^a \times X^A Y$	
Γαμ	X^A, X^a	X^A, Y
Γ.Α.	1 $X^A X^A$:1 $X^A X^a$:1 $X^A Y$:1 $X^a Y$	
Φ.Α.	2 _{θηλ. υγιή} :1 _{αρσ. υγιές} :1 _{αρσ. ασθενές}	

Το άτομο 3 ως προϊόν της παραπάνω διασταύρωσης μπορεί να έχει γονότυπο $X^A X^A$ 1/2 ή $X^A X^a$ 1/2.

Οι γονότυποι των ατόμων και για τα δύο γνωρίσματα σύμφωνα με τα παραπάνω είναι: 1-Γγ $X^A Y$ 2-Γγ $X^A X^a$ 3-γγ $X^A X^a$ 1/2 ή γγ $X^A X^a$ 1/2 4,5-ΓΓ $X^a Y$ 1/3 και τα δύο ή Γγ $X^a Y$ 2/3 και τα δύο. 6-Γγ $X^A X^a$ 7-Γγ $X^A Y$ 8-γγ $X^a Y$

3. Οι διασταυρώσεις διυβριδισμού 1x2 και 6x7 αντιστοιχούν στην παρακάτω διασταύρωση:

$$\Gamma\gamma X^A Y \times \Gamma\gamma X^A X^a$$

Κάνουμε αναφορά στον 2^ο νόμο του Μέντελ προκειμένου να δικαιολογήσουμε την σύσταση των γαμετών

	ΓX^A	ΓX^a	γX^A	γX^a
ΓX^A	$\Gamma\Gamma X^A X^A$	$\Gamma\Gamma X^A X^a$	$\Gamma\gamma X^A X^A$	$\Gamma\gamma X^A X^a$
γX^A	$\Gamma\gamma X^A X^A$	$\Gamma\gamma X^A X^a$	$\gamma\gamma X^A X^A$	$\gamma\gamma X^A X^a$
ΓY	$\Gamma\Gamma X^A Y$	$\Gamma\Gamma X^a Y$	$\Gamma\gamma X^A Y$	$\Gamma\gamma X^a Y$
γY	$\Gamma\gamma X^A Y$	$\Gamma\gamma X^a Y$	$\gamma\gamma X^A Y$	$\gamma\gamma X^a Y$

Όπως φαίνεται από το παραπάνω τετράγωνο τα 2/16 των απογόνων προβλέπεται να είναι θηλυκοί ετερόζυγοι και για τα δύο γνωρίσματα, οπότε αφού κάθε γέννηση είναι

ανεξάρτητο γεγονός, τότε είναι και η πιθανότητα το άτομο 9 να έχει τον παραπάνω γονότυπο.

Αλλιώς μπορούμε να δούμε τις διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού του σκέλους 2. Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο η πιθανότητα το 9 να έχει γονότυπο Γγ είναι 2/4. Ομοίως η πιθανότητα να έχει γονότυπο $X^A X^a$ είναι 1/4.

Τα γνωρίσματα είναι εξ' ορισμού ανεξάρτητα αφού το ένα είναι αυτοσωμικό και το άλλο φυλοσύνδετο οπότε ισχύει ο 2^{ος} νόμος του Μέντελ. Έτσι η πιθανότητα το 9 να έχει Γγ $X^A X^a$ είναι $2/4 \times 1/4 = 2/16$

16ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Εξεταζόμενη ύλη: Γενικό

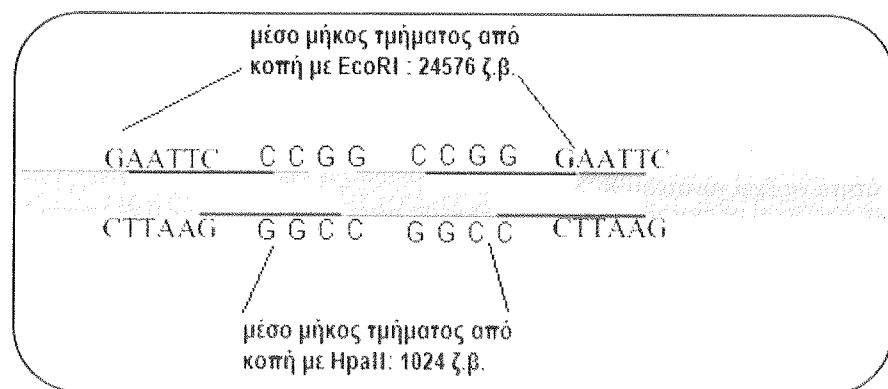
ΘΕΜΑ Α

1. γ 2. δ 3. δ 4. α 5. δ

ΘΕΜΑ Β

- Το μιτοχονδριακό DNA είναι κυκλικό δίκλωνο μόριο και υπάρχει σε ένα έως δέκα αντίγραφα σε κάθε οργανίδιο. Σε μιτοχόνδρια ορισμένων κατώτερων πρωτόζωων συναντάται και σε γραμμική μορφή. Τα νουκλεοσώματα απ' την άλλη αποτελούν την βασική δομική μονάδα οργάνωσης των ινιδίων χρωματίνης του πυρήνα των ευκαρυωτικών. Αποτελείται το καθένα από DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων τυλιγμένο γύρω από οκταμερές ιστονών. Νουκλεοσώματα συναντάμε μόνο στα ινίδια χρωματίνης του πυρήνα και όχι στα ημιαυτόνομα οργανίδια (των οποίων η προέλευση εξελικτικά είναι βακτηριακή). Το DNA των μιτοχονδρίων δεν συνδέεται με ιστόνες και δεν σχηματίζει νουκλεοσώματα.

- α) Η EcoRI κόβει σε δίκλωνα μόρια DNA όταν συναντά την εξάδα βάσεων 5'GAATTC 3' ανάμεσα στο G και A τόσο στον ένα όσο και στον άλλο κλώνο. Η εξάδα που αναγνωρίζει είναι μία από τις 4⁶ διαφορετικές βάδες που μπορούν να υπάρξουν όταν 4 νουκλεοτίδια συνδυάζονται σε έξι θέσεις. Έτσι προβλέπεται να την συναντά κανείς κάθε 4⁶ εξάδες $\times$ 6 βάσεις/βάδα = 24576 ζεύγη βάσεων. Η HpaII απ' την άλλη κόβει όταν συναντά την τετράδα βάσεων 5'CCGG 3' ανάμεσα στο C και C. Η τετράδα αυτή είναι μία από τις 4⁴ διαφορετικές τετράδες. Σε τυχαίο μόριο προβλέπεται να συναντάται πολύ συχνότερα της GAATTC, δηλαδή κάθε 4⁴ τετράδες $\times$ 4 βάσεις/4άδα = 1024 ζεύγη βάσεων.



- β) Το DNA σε όλα τα σωματικά κύτταρα ενός οργανισμού, πλην ελαχίστων εξαιρέσεων, είναι το ίδιο ποσοτικά και ποιοτικά εφόσον τα κύτταρα εκληφθούν στο ίδιο στάδιο του κυτταρικού τους κύκλου. Η γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει χιλιάδες αντίγραφα του συνολικού DNA του οργανισμού δότη και δεν έχει σημασία το είδος του σωματικού κυττάρου από το οποίο θα ληφθεί το DNA για την κατασκευή της. Η διαφορά στον αριθμό των βακτηριακών κλώνων μπορεί να οφείλεται μόνο στο ότι χρησιμοποιήθηκε διαφορετική ενδονουκλεάση για την κοπή του DNA του δότη. Η μία απ' τις δύο αναγνωρίζει μικρότερου μήκους αλληλουχία από την άλλη και κόβει το ίδιο DNA σε περισσότερα και μικρότερου μήκους τμήματα.
3. — Στο είδος μας μόνο μεταλλάξεις στα γεννητικά κύτταρα μεταβιβάζονται σε επόμενες γενιές. Οι μεταλλάξεις των σωματικών κυττάρων δεν κληρονομούνται.
 - Δεν έχουν συνήθως επιπτώσεις στο φαινότυπο γιατί μπορεί να γίνουν.
 - Σε περιοχές <<σαβούρας>> DNA.
 - Σε 5',3'αμετάφραστες ή εσώνια γονιδίων.
 - Σε γονίδια που δεν εκφράζονται στο εν λόγω κύτταρο (λόγω κυτταρικής διαφοροποίησης).
 - Μπορεί να είναι σιωπηλές ή ουδέτερες.
 - Μπορεί να καταστρέψουν το γονίδιο αλλά να αρκεί η έκφραση του φυσιολογικού αλληλομόρφου στο ομόλογο χρωμόσωμα για να καλύψει το κενό.
 - Μπορεί να πεθάνει το κύτταρο αλλά «έχουμε πολλά».
 - Έχουν επιπτώσεις στο φαινότυπο αν γίνουν σε πρώιμο στάδιο κατά την εμβρυογένεση ή οδηγήσουν σε καρκίνο.
 4. Η εισαγωγή ξένου DNA σε κύτταρα μπορεί να γίνει με την χρήση διαφορετικών φορέων όπως:
 - **Πλασμίδια φορείς:** γονιδιωματικές, cDNA βιβλιοθήκες, **Τι** στα διαγονιδιακά φυτά
 - **Ιοί ως φορείς:** φάγοι σε γονιδιωματικές και cDNA βιβλιοθήκες, ρετροϊοί και αδενοϊοί στις γονιδιακές θεραπείες.
 - **Λιποσώματα και γυμνό DNA:** in vivo γονιδιακές θεραπείες
 - **Μικροέγχυση στο ζυγωτό:** δημιουργία διαγονιδιακών ζώων

- Εισαγωγή διπλοειδούς πυρήνα σε απύρηνο ωάριο κατά την κλωνοποίηση ενήλικου θηλαστικού

ΘΕΜΑ Γ

1. **Στον αθλητή Α:** Αρχικά εντοπίστηκε η παραλλαγμένη μυοσφαιρίνη με βιοχημικές διαδικασίες ή ενδεχομένως με άλλες (π.χ. ανοσοηλεκτροφορητικές). Στην συνέχεια με μοριακές διαδικασίες αλληλούχησης DNA μετά από PCR ή την χρήση κατάλληλων ανιχνευτών εντοπίστηκε το γονίδιο της μυοσφαιρίνης άλλου πρωτεύοντος σε όλα τα δείγματα κυττάρων του που ελέγχθηκαν.
Στον αθλητή Β: Αρχικά με βιοχημικές διαδικασίες ή με την χρήση κατάλληλων μονοκλωνικών αντισωμάτων σε ελεγχόμενο για τον αθλητή περιβάλλον εντοπίστηκε η αυξημένη συγκέντρωση της ορμόνης ερυθροποιητίνης η οποία προφανώς σχετίζεται με την αυξημένη συγκέντρωση των ερυθρών του αιμοσφαιρίων και επομένως με την καλύτερη παροχή του οξυγόνου στους ιστούς του.
 Στην συνέχεια από διάφορα δείγματα σωματικών του κυττάρων κατασκευάστηκαν καρυότυποι με τη γνωστή διαδικασία. Έγινε επαγωγή των κυττάρων για διαίρεση με μιτογόνες ουσίες. Κατόπιν σταματήσαμε την κυτταρική διαίρεση στο στάδιο της μετάφασης όπου τα χρωμοσώματα έχουν τον μεγαλύτερο βαθμό συσπείρωσης με κολχικίνη. Τοποθετήθηκαν σε υποτονικό διάλυμα για να σπάσουν οι κυτταρικές τους μεμβράνες και οι ομάδες των μεταφασικών χρωμοσωμάτων απλώθηκαν σε αντικειμενοφόρες πλάκες. Χρησιμοποιήθηκαν χρωστικές οι οποίες δημιούργησαν τις ζώνες Giemsa, απαραίτητες για την διάγνωση δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών κι έπειτα απεικονίστηκαν σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος.
 Διαπιστώθηκε λοιπόν ότι σε ορισμένα από τα κύτταρα μια περιοχή ζωνών ήταν διπλασιασμένη στο ένα από τα χρωμοσώματα ενός ζεύγους. Η περιοχή αυτή έφερε και το γονίδιο της ερυθροποιητίνης.
 Προφανώς αυτό αφορούσε και κύτταρα του ιστού που παράγει την ορμόνη.
2. Είναι σαφές ότι ο αθλητής Α ο οποίος φέρει γονίδιο που ανήκει σε άλλο είδος είναι προϊόν γενετικού ντόπινγκ. Εφόσον το γονίδιο εντοπίζεται σε όλα του τα κύτταρα υπήρχε και στο ζυγωτό.
 Ο αθλητής Β απ' την άλλη θα μπορούσε να έχει υποστεί κάποια μετάλλαξη διπλασιασμού μικρού τμήματος του χρωμοσώματος σε κάποιο σωματικό του κύτταρο σε ύστερο στάδιο της εμβρυογένεσης λόγω της δράσης κάποιου μεταλλαξογόνου παράγοντα. Ανάμεσα στους ιστούς που κληρονόμησαν τον διπλασιασμό ανήκει προφανώς και ο ιστός που εκφράζει το γονίδιο της ορμόνης.
3. (Το ακόλουθο σενάριο είναι αποκύημα φαντασίας).
 Ο αθλητής Α μπορεί να είναι διαγονιδιακός αθλητής. Προέκυψε με εξωσωματική γονιμοποίηση. Στο ζυγωτό του in vitro εισήχθη γονίδιο μυοσφαιρίνης του γένους gorilla με την τεχνική της μικροέγχυσης.

Το γονίδιο απομονώθηκε πιθανότατα από cDNA βιβλιοθήκη μυϊκού κυττάρου του ξένου είδους και του προστέθηκε κατάλληλος ανθρώπινος υποκινητής ώστε να εκφράζεται στα μυϊκά κύτταρα του ανθρώπου ή από γονιδιωματική αν λόγω γενετικής συγγένειας είναι δυνατή η έκφρασή του στα κατάλληλα κύτταρα του ανθρώπου έχοντας τον δικό του υποκινητή και τα εσώνιά του.

Το γενετικά τροποποιημένο ζυγωτό εισήχθη επιτυχώς στην μήτρα της μητέρας του για κυοφορία και ολοκλήρωσε την εμβρυογένεση. Το γονίδιο υπάρχει σε όλα τα σωματικά κύτταρα (αλλά και τα κύτταρα της γεννητικής γραμμής) του αθλητή Α, αλλά εκφράζεται λόγω υποκινητή μόνο στα μυϊκά του. Επίσης δεν φαίνεται να επηρεάζει αρνητικά την έκφραση άλλων γονιδίων στον μυϊκό ή άλλους ιστούς του οργανισμού του.

4. Το γονίδιο της μυοσφαιρίνης του ξένου είδους ενσωματώθηκε σε χρωμόσωμα ενός ζεύγους (π.χ. του 5^{ου}) στο ζυγωτό, συνεπώς θα υπάρχει σε όλα τα σωματικά κύτταρα του αθλητή αλλά και στους μισούς γαμέτες που θα τύχει να λάβουν το σχετικό χρωμόσωμα του ζεύγους. Επομένως η γενετική αυτή τροποποίηση είναι δυνατόν να μεταβιβαστεί στους απογόνους. Αν για παράδειγμα ως ενήλικας αποκτήσει απογόνους με σύζυγο που δεν φέρει το γονίδιο θα έχουμε την παρακάτω διασταύρωση.

Έστω 5⁺ το χρωμόσωμα που φέρει το ξένο γονίδιο και 5 το φυσιολογικό. Ο 1^{ος} νόμος του **Mendel**, της ισοπίθανης κατανομής των αλληλομόρφων στους γαμέτες και του τυχαίου συνδυασμού των γαμετών κατά την γονιμοποίηση προβλέπει:

5 ⁺ 5 x 5 5		
Γαμ. Γαμ.	5	5
5 ⁺	5 ⁺ 5	5 ⁺ 5
5	5 5	5 5

Όπως φαίνεται από τα παραπάνω κάθε απόγονος του αθλητή Α έχει 50% πιθανότητα να κληρονομήσει το σχετικό γονίδιο 5⁺.

Αντίθετα ο αθλητής Β φέρει την μετάλλαξη του διπλασιασμού σε περιορισμένο αριθμό σωματικών του κυττάρων. Επειδή οι μεταλλάξεις στα σωματικά κύτταρα δεν είναι κληρονομήσιμες, δεν την μεταβιβάζει στους απογόνους του.

ΘΕΜΑ Α

1. – Έχουμε δύο τρόπους για να συμπεράνουμε την σχέση επικράτειας –υποτέλειας μεταξύ των αλληλομόρφων.
Από την διασταύρωση 2 στην οποία γονείς όμοιου φαινοτύπου (Λυγιστή) δίνουν και απογόνους διαφορετικού (ίσια). Αποκλείεται ο φαινότυπος (ίσια) να οφείλεται σε επικρατές γονίδιο γιατί, άσχετα αν είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο, ο γονέας

που το παρείχε στους απογόνους θα έπρεπε να εκδηλώνει τον αντίστοιχο φαινότυπο, πράγμα όμως που δεν συμβαίνει.

Από την διασταύρωση 3 στην οποία γονείς διαφορετικού φαινοτύπου δίνουν στατιστικά αποδεκτό δείγμα απογόνων ενός φαινοτύπου. Αποκλείεται και πάλι ο φαινότυπος της ίσιας ουράς να είναι ο επικρατής γιατί κάποιοι απόγονοι θα είχαν λάβει το σχετικό γονίδιο από τον αρσενικό γονέα και θα το εξέφραζαν. Έτσι Λ= **λυγιστή ουρά** και λ= **ίσια ουρά**

- Έχουμε επίσης δύο διασταυρώσεις από τις οποίες μπορούμε να συμπεράνουμε την φύση του γνωρίσματος (αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο).

Από τις διασταυρώσεις 2 και 4 στις οποίες οι φαινοτυπικές αναλογίες διαφέρουν ανάμεσα στους αρσενικούς και θηλυκούς απογόνους της ίδιας διασταύρωσης.

Στην 2 όλα τα θηλυκά έχουν λυγιστή ουρά ενώ τα αρσενικά μισά λυγιστή και μισά ίσια και στην 4 όλα τα θηλυκά έχουν λυγιστή ενώ όλα τα αρσενικά ίσια ουρά. Αυτό καθιστά αδύνατη την αυτοσωμική κληρονομήση του γνωρίσματος αφού δεν υπάρχει δυνατότητα για αυτοσωμικό γνώρισμα να διαφοροποιεί την φαινοτυπική του αναλογία στα δύο φύλα των απογόνων. Έτσι το γνώρισμα της ουράς μπορεί να είναι φυλοσύνδετο με X^Λ= **Λυγιστή** και X^λ=**ίσια ουρά**.

Στις διασταυρώσεις που δόθηκαν επειδή τα αρσενικά κληρονομούν το Y φυλετικό χρωμόσωμα από τον πατέρα τους και το X από την μητέρα τους μπορούμε να συμπεράνουμε ότι στην 2^η διασταύρωση ο θηλυκός γονέας είναι X^ΛX^λ αφού αποκτά αρσενικούς απογόνους και των 2 φαινοτύπων, ενώ στην 3^η διασταύρωση ο θηλυκός γονέας είναι X^ΛX^Λ αφού αποκτά αρσενικούς απογόνους αποκλειστικά με λυγιστή ουρά.

Οι διασταυρώσεις είναι:

1η		
X ^λ X ^λ x X ^λ Y		
Γαμ	X ^λ	X ^λ , Y
Γ.Α.	1X ^λ X ^λ :1 X ^λ Y	
Φ.Α.	1 _{θηλ} ίσια : 1 _{αρσ} ίσια	

2η		
X ^Λ X ^λ x X ^Λ Y		
Γαμ	X ^Λ , X ^λ	X ^Λ , Y
Γ.Α.	1X ^Λ X ^Λ :1X ^Λ X ^λ :1X ^Λ Y:1X ^λ Y	
Φ.Α.	2 _{θηλ} λυγιστή:1 _{αρσ} λυγιστή:1 _{αρσ} ίσια	

3η		
X ^Λ X ^Λ x X ^λ Y		
Γαμ	X ^Λ	X ^λ , Y
Γ.Α.	1X ^Λ X ^λ :1X ^Λ Y	
Φ.Α.	1 _{θηλ} λυγιστή:1 _{αρσ} λυγιστή	

4η		
X ^λ X ^λ x X ^Λ Y		
Γαμ	X ^λ	X ^Λ , Y
Γ.Α.	1X ^Λ X ^λ :1X ^λ Y	
Φ.Α.	1 _{θηλ} λυγιστή:1 _{αρσ} ίσια	

2. Σύμφωνα με την προηγούμενη 2η διασταύρωση ο θηλυκός απόγονός της μπορεί να έχει δύο πιθανούς γονότυπους $X^A X^A 1/2$ ή $X^A X^a 1/2$.

Ο αρσενικός πάλι ποντικός έχοντας λυγιστή ουρά έχει αναγκαστικά γονότυπο $X^A Y$.

Το χρώμα του τριχώματος έχει τρεις εκφράσεις εκ των οποίων το γκρι ενδιάμεσο του μαύρου και του άσπρου. Θα θεωρήσουμε πως το αυτοσωμικό γνώρισμα ελέγχεται από δύο αλληλόμορφα με σχέση ατελούς επικράτειας όπου ο φαινότυπος του ετερόζυγου ατόμου είναι ενδιάμεσος των δύο ομόζυγων.

Έστω για το χρώμα $\Gamma_1 \Gamma_1 = \text{μαύρο}$, $\Gamma_1 \Gamma_2 = \text{γκρι}$, $\Gamma_2 \Gamma_2 = \text{μαύρο}$.

Τα ποντίκια που διασταυρώσαμε είναι γκρι χρώματος και γονότυπου $\Gamma_1 \Gamma_2$.

Συνολικά οι δύο πιθανές διασταυρώσεις είναι οι παρακάτω και εκτελούνται σύμφωνα με τον 2° νόμο του Mendel, της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων που ελέγχουν την μια σε σχέση με τα γονίδια που ελέγχουν την άλλη ιδιότητα αφού το ένα γνώρισμα είναι αυτοσωμικό και το άλλο φυλοσύνδετο οπότε είναι εξ' ορισμού ανεξάρτητα.

1^η διασταύρωση με πιθανότητα $1/2$.

$\Gamma_1 \Gamma_2 X^A X^A \times \Gamma_1 \Gamma_2 X^A Y$

	$\Gamma_1 X^A$	$\Gamma_2 X^A$
$\Gamma_1 X^A$	$\Gamma_1 \Gamma_1 X^A X^A$	$\Gamma_1 \Gamma_2 X^A X^A$
$\Gamma_2 X^A$	$\Gamma_1 \Gamma_2 X^A X^A$	$\Gamma_2 \Gamma_2 X^A X^A$
$\Gamma_1 Y$	$\Gamma_1 \Gamma_1 X^A Y$	$\Gamma_1 \Gamma_2 X^A Y$
$\Gamma_2 Y$	$\Gamma_1 \Gamma_2 X^A Y$	$\Gamma_2 \Gamma_2 X^A Y$

Φ.Α.: $1_{\text{θηλ.}} \text{Μαύρο-λυγιστή} : 2_{\text{θηλ.}} \text{Γκρι-λυγιστή} : 1_{\text{θηλ.}} \text{Άσπρο-λυγιστή} :$
 $1_{\text{αρσ.}} \text{Μαύρο-λυγιστή} : 2_{\text{αρσ.}} \text{Γκρι-λυγιστή} : 1_{\text{αρσ.}} \text{Άσπρο-λυγιστή}$

2^η διασταύρωση με πιθανότητα $1/2$.

$\Gamma_1 \Gamma_2 X^A X^a \times \Gamma_1 \Gamma_2 X^A Y$

	$\Gamma_1 X^A$	$\Gamma_2 X^A$	$\Gamma_1 X^a$	$\Gamma_2 X^a$
$\Gamma_1 X^A$	$\Gamma_1 \Gamma_1 X^A X^A$	$\Gamma_1 \Gamma_2 X^A X^A$	$\Gamma_1 \Gamma_1 X^A X^a$	$\Gamma_1 \Gamma_2 X^A X^a$
$\Gamma_2 X^A$	$\Gamma_1 \Gamma_2 X^A X^A$	$\Gamma_2 \Gamma_2 X^A X^A$	$\Gamma_1 \Gamma_2 X^A X^a$	$\Gamma_2 \Gamma_2 X^A X^a$
$\Gamma_1 Y$	$\Gamma_1 \Gamma_1 X^A Y$	$\Gamma_1 \Gamma_2 X^A Y$	$\Gamma_1 \Gamma_1 X^a Y$	$\Gamma_1 \Gamma_2 X^a Y$
$\Gamma_2 Y$	$\Gamma_1 \Gamma_2 X^A Y$	$\Gamma_2 \Gamma_2 X^A Y$	$\Gamma_1 \Gamma_2 X^a Y$	$\Gamma_2 \Gamma_2 X^a Y$

Φ.Α.: $2_{\text{θηλ.}} \text{Μαύρο-λυγιστή} : 4_{\text{θηλ.}} \text{Γκρι-λυγιστή} : 2_{\text{θηλ.}} \text{Άσπρο-λυγιστή} :$
 $1_{\text{αρσ.}} \text{Μαύρο-λυγιστή} : 2_{\text{αρσ.}} \text{Γκρι-λυγιστή} : 1_{\text{αρσ.}} \text{Άσπρο-λυγιστή} :$
 $1_{\text{αρσ.}} \text{Μαύρο-ίσια} : 2_{\text{αρσ.}} \text{Γκρι-ίσια} : 1_{\text{αρσ.}} \text{Άσπρο-ίσια}$

17ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΓΕΝΙΚΟ

Εξεταζόμενη ύλη: Γενικό

ΘΕΜΑ Α

1. δ (Ισχύει αν ο γαμέτης προέρχεται από το ίδιο κύτταρο 1^{15} μειωτικής και δεν έχει προηγηθεί χιασματυπία).
2. β 3. δ 4. γ 5. δ

ΘΕΜΑ Β

1. **Νουκλεόσωμα:** Είναι η βασική δομική μονάδα οργάνωσης των ινιδίων χρωματίνης των ευκαρυωτικών και αποτελείται από 146 ζεύγη βάσεων DNA τυλιγμένου γύρω από ένα οκταμερές πρωτεϊνών που ονομάζονται ιστόνες.

Κυτταρική διαφοροποίηση: Στα αρχικά στάδια της εμβρυογένεσης (και όχι μόνο) τα κύτταρα εξειδικεύονται για να εκτελέσουν επιμέρους λειτουργίες αποκτώντας διαφορετικό βιοχημικό περιεχόμενο και μορφή.

Πολύσωμα: Πολλά ριβοσώματα μπορούν να μεταφράζουν ταυτόχρονα ένα mRNA, το καθένα σε διαφορετικό σημείο κατά μήκος του μορίου. Αμέσως μόλις το 1° ριβόσωμα μεταφράσει ορισμένα κωδικόνια συνδέεται ένα 2° κ.τ.λ. Το σύμπλεγμα των ριβοσωμάτων με το mRNA αποτελεί το πολύσωμα.

Φυλοσύνδετα γονίδια: Ονομάζονται τα γονίδια που εντοπίζονται σε περιοχή του X χρωμοσώματος για την οποία δεν υπάρχουν αντίστοιχα αλληλόμορφα στο Y.

Πρωτοοογονίδια: Είναι φυσιολογικά γονίδια που υπάρχουν στα κύτταρά μας και εντείνουν τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό οπότε αυτό είναι απαραίτητο, όπως π.χ. σε περιπτώσεις επούλωσης τραυμάτων. Διάφορα είδη μεταλλάξεων είναι δυνατόν να τα απορρυθμίσουν οδηγώντας σε ανεξέλεγκτη έκφρασή τους, μετατρέποντάς τα σε οογονίδια. Τα είδη αυτών των μεταλλάξεων μπορούν να είναι είτε γονιδιακές είτε χρωμοσωμικές ανωμαλίες, συνήθεστερα μετατόπιση.

2. Τα 6 διαφορετικά νουκλεοτίδια συνδυαζόμενα ανά δύο σχηματίζουν $6^2=36$ διαφορετικά κωδικόνια. Λαμβάνοντας υπ' όψιν πως δεν υπάρχει εκφυλισμός του εκεί γενετικού κώδικα γνωρίζουμε πως κάθε αμινοξύ κωδικοποιείται από ένα μόνο κωδικόνιο. Θεωρώντας πως υπάρχει ένα μόνο κωδικόνιο λήξης συμπεραίνουμε πως τα διαφορετικά αμινοξέα των εκεί πρωτεϊνών είναι 35. Αν πάλι τα λήξης είναι περισσότερα, μειώνεται κατά τον αντίστοιχο αριθμό και ο αριθμός των διαφορετικών αμινοξέων.
3. α) Ο ρυθμός ανάπτυξης των μικροβίων σε καλλιέργειες εξαρτάται αρχικά από το είδος του μικροβίου. Κάθε είδος μικροβίου έχει τον δικό του βέλτιστο ρυθμό διπλασιασμού. Ο ρυθμός αυτός επηρεάζεται από την διαθεσιμότητα θρεπτικών συστατικών, το pH, το O_2 και την θερμοκρασία.

- β) Το θρεπτικό υλικό μιας καλλιέργειας περιέχει πηγή C, που μπορεί να είναι CO₂ για τους αυτότροφους ή οργανικές ενώσεις (συνήθως υδατάνθρακες για τους ετερότροφους). Περιέχει επίσης πηγή N₂ (συνήθως αμμωνιακά ή νιτρικά ιόντα) και μεταλλικά ιόντα που χρησιμεύουν ως συστατικά διαφόρων συμπλόκων που είναι απαραίτητα για την εκτέλεση διαφόρων αντιδράσεων στα κύτταρα. Όλα αυτά είναι διαλυμένα σε νερό. Εφόσον η καλλιέργεια είναι στερεή, εκτός από τα προηγούμενα περιέχει και άγαρ, ένας πολυσακχαρίτης που προέρχεται από φύκη περιοχών του Ειρηνικού ωκεανού και δεν αποτελεί θρεπτικό συστατικό αλλά λειτουργεί ως ζελοποιητής.
- γ) Οι καλλιέργειες ξεκίνησαν με τον ίδιο αρχικό αριθμό μικροβίων του ίδιου στελέχους. Ο μικρότερος ρυθμός ανάπτυξης των βακτηρίων E. coli στην μία απ' τις δύο, σε συνδυασμό με την διαφορετική πηγή άνθρακα και την παραγωγή 3 επιπλέον πρωτεϊνών μας οδηγεί στο συμπέρασμα ότι στην μία έχει προσφερθεί γλυκόζη ενώ στην άλλη λακτόζη ως τροφή. Στην καλλιέργεια που αναπτύσσεται στην γλυκόζη το οπερόνιο της λακτόζης είναι σε καταστολή, ενώ στην άλλη που αναπτύσσεται σε λακτόζη το οπερόνιο είναι σε επαγωγή, οπότε τα 3 δομικά γονίδια μεταγράφονται σε ενιαίο mRNA από την μετάφραση του οποίου προκύπτουν τα 3 επιπλέον ένζυμα. Ο μικρότερος ρυθμός ανάπτυξης στην λακτόζη εξηγείται από το ότι η λακτόζη δεν είναι ενεργειακά το ίδιο επικερδής πηγή τροφής συγκριτικά με την γλυκόζη.

ΘΕΜΑ Γ

- α) Κατά την έναρξη της μεταγραφής η RNA πολυμεράση συνδέεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας. Στην συνέχεια τοποθετεί ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια της μιας αλυσίδας DNA του γονιδίου σύμφωνα με την αρχή της συμπληρωματικότητας που ισχύει και στην αντιγραφή με την διαφορά ότι απέναντι από A βάζει U. Τα συνδέει μεταξύ τους με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό, δηλαδή η μεταγραφή έχει φορά 5' → 3' όπως η αντιγραφή. Ο μη κωδικός κλώνος που λειτουργεί ως καλούπι για την σύνθεση του mRNA είναι συμπληρωματικός και αντιπαράλληλός του. Ο απέναντι κλώνος DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδικός και είναι συμπληρωματικός και αντι// του μη κωδικού. Είναι παράλληλος και ίδιος ως προς την αλληλουχία βάσεων του με το mRNA, αντί U έχει T. Μόνο αν θεωρήσουμε ότι ο κλώνος έχει τα άκρα που φαίνονται παρακάτω και ότι είναι ο κωδικός του γονιδίου, διαβάζοντάς τον 5' → 3' συναντάμε ATG κωδικόνιο έναρξης που αντιστοιχεί στο AUG του mRNA και ως 8° κωδικόνιο TAA λήξης που αντιστοιχεί στο UAA του mRNA. Η ανάγνωση έγινε με βήμα τριπλέτας, χωρίς να παραλείπονται ή να ξαναδιαβάζονται νουκλεοτίδια από το έναρξης που κωδικοποιεί ως 1° αμινοξύ την μεθειονίνη μέχρι το λήξης που δεν κωδικοποιεί αμινοξύ. Επίσης ο γενετικός κώδικας είναι ίδιος για όλους τους οργανισμούς.

3' TACAGTCGA | AAT | GCG | AAA | GGT | GGC | TTT | CCC | GTA | ATC 5'
κωδικός

Τα κωδικόνια του mRNA που θα προκύψει από το παραπάνω γονίδιο είναι:

5' AUG CCC UUU CGG UGG AAA GCG UAA 3'

Κάθε tRNA μόριο φέρει μία ειδική τριπλέτα νουκλεοτιδίων, αντικωδικόνιο, μέσω της οποίας συνδέεται με αντίστοιχο κωδικόνιο του mRNA σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας. Φέρει επίσης και ειδική θέση σύνδεσης για αμινοξύ. Δεν υπάρχει αντικωδικόνιο συμπληρωματικό του κωδικονίου λήξης και γι' αυτό δεν τοποθετείται αμινοξύ απέναντί του.

Τα αντικωδικόνια των tRNA μορίων θα είναι:

3' UAC 5' 3' GGG 5' 3' AAA 5' 3' GCC 5' 3' ACC 5' 3' UUU 5' 3' CGC 5'

- β) Η μετάλλαξη που αναφέρεται πρέπει να έγινε στο κωδικόνιο λήξης μετατρέποντάς το σε κωδικόνιο αμινοξέος. Η μόνη πιθανή αντικατάσταση βάσης με G που μπορεί να κάνει κάτι τέτοιο είναι στην 1^η βάση του λήξης TAA μετατρέποντάς την σε G, δηλαδή GAA.

3' TAC | AGT | CGA | AAG | GCG | AAA | GGT | GGC | TTT | CCC | GTA | ATC 5'

Με τον τρόπο αυτό αυξάνεται η μεταφραζόμενη περιοχή κατά δύο κωδικόνια.

- γ) Η συγκεκριμένη μετάλλαξη μετατρέπει το 5° κωδικόνιο σε κωδικόνιο λήξης. Αυτό μπορεί να γίνει με τους εξής τρόπους.

1^{ον}: με αντικατάσταση μιας εκ των δύο G του TGG με A. (Προκύπτει TAG ή TGA)

2^{ον}: με προσθήκη A ανάμεσα στο T και G ή ανάμεσα στο G και G του TGG. (Προκύπτει TAG ή TGA)

3^{ον}: με έλλειψη μιας εκ των δύο G του TGG επειδή ακολουθεί A. (Προκύπτει TGA)

- δ) Η μετάλλαξη αντικατάστασης της υπογραμμισμένης A με G μετατρέπει το 6° κωδικόνιο AAA σε AAG, δηλαδή συνώνυμο κωδικόνιο λυσίνης. Αυτό οφείλεται στον εκφυλισμό του γενετικού κώδικα, δηλαδή στο γεγονός ότι με εξαίρεση 2 αμινοξέα, την μεθειονίνη και την τρυπτοφάνη τα υπόλοιπα 18 κωδικοποιούνται από δύο έως έξι διαφορετικά κωδικόνια. Η συγκεκριμένη μετάλλαξη χαρακτηρίζεται «σιωπηλή».

ΘΕΜΑ Δ

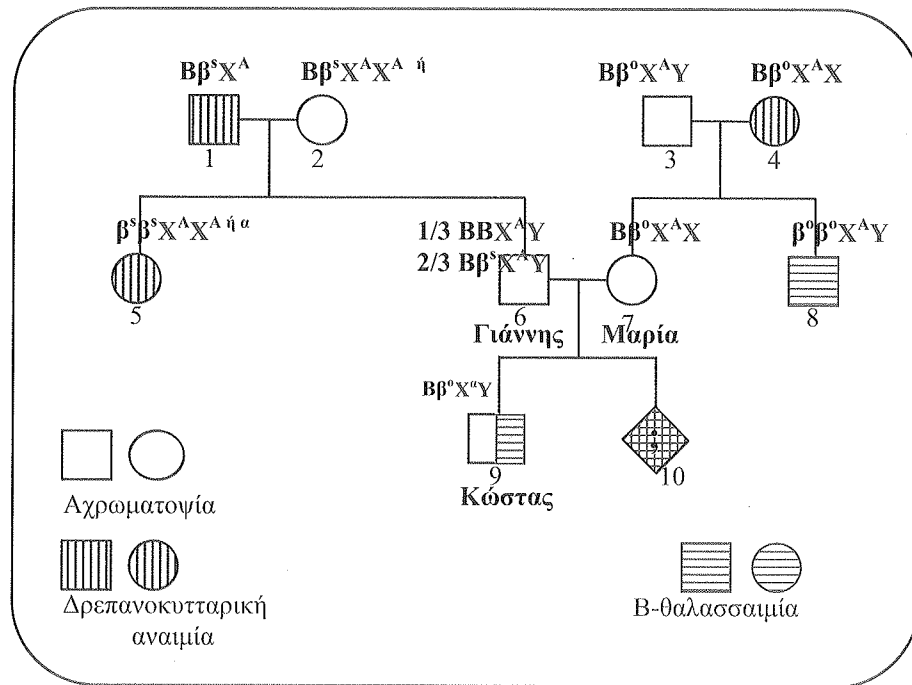
Η αχρωματοψία στο πράσινο-κόκκινο ακολουθεί φυλοσύνδετο υποτελή τύπο κληρονομιάς και το γονίδιο της εντοπίζεται σε περιοχή του X χρωμοσώματος για την οποία δεν υπάρχει αντίστοιχη ομόλογη στο Y. Έστω X^A = φυσιολογικό και X^a = αχρωματοψία με X^A > X^a.

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία και η β-θαλασσαιμία απ' την άλλη είναι και οι δύο αιμοσφαιρινοπάθειες που σχετίζονται με μεταλλάξεις του γονιδίου της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης.

Το γονίδιο της δρεπανοκυτταρικής προήλθε από αντικατάσταση βάσης στο κωδικόνιο του 6^{ον} αμινοξέος της β αλυσίδας ενώ τα πολλαπλά αλληλόμορφα της β θαλασσαιμίας από διάφορα είδη μεταλλάξεων προσθήκης, έλλειψης ή αντικατάστασης βάσης που οδηγούν σε

μειωμένη ή μηδενική παραγωγή β αλυσίδων. Συνεπώς τα γονίδια της δρεπανοκυτταρικής και της β θαλασσαιμίας είναι αλληλόμορφα τόσο μεταξύ τους όσο και με το φυσιολογικό γονίδιο της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης.

Έστω **B**=φυσιολ. **β^s**=δρεπανοκυτταρική **β^o**=β-θαλασσαιμία.



α) Σε ότι αφορά την σύνθεση των β αλυσίδων η αδελφή του Γιάννη έχει γονότυπο **β^sβ^s** και οφείλει, σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel της ισοπίθανης κατανομής των αλληλομόρφων στους γαμέτες και του τυχαίου συνδυασμού τους κατά την γονιμοποίηση, να έχει λάβει ένα **β^s** από κάθε γονέα της. Οι γονείς της όμως όντας υγιείς έχουν κι ένα φυσιολογικό **B** γονίδιο είναι δηλαδή και οι δύο φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας **Bβ^s**.

Ομοίως ο αδελφός της Μαρίας έχει γονότυπο **β^oβ^o** εφόσον πάσχει από β-θαλασσαιμία. Έλαβε κι αυτός ένα **β^o** από κάθε γονέα του, επομένως οι γονείς του είναι φορείς της β-θαλασσαιμίας **Bβ^o**.

Όσον αφορά το γνώρισμα της αχρωματοψίας ο πατέρας του Γιάννη έχει λόγω φαινοτύπου γονότυπο **X^AY** ενώ η μητέρα του μπορεί να έχει **X^AX^A** ή **X^AX^a**.

Ομοίως ο πατέρας της Μαρίας έχει επίσης γονότυπο **X^AY** λόγω φαινοτύπου.

Ο γιος της Μαρίας, ο Κώστας πάσχει από αχρωματοψία κι επομένως έχει γονότυπο **X^aY**. Έλαβε το **Y** από τον πατέρα του και το **X^a** από την Μαρία η οποία είναι φορέας **X^AX^a**. Η Μαρία με την σειρά της μπορεί να έλαβε το **X^a** μόνο από την μητέρα της η οποία είναι επίσης φορέας **X^AX^a**.

Έτσι συνολικά οι γονότυποι των γονέων του ζευγαριού που φαίνονται στο παραπάνω σχήμα είναι:

Πατέρας Γιάννη **Bβ^sX^AY** Μητέρα Γιάννη **Bβ^sX^AX^A** ή **Bβ^sX^AX^a**

Πατέρας Μαρίας **Bβ^oX^AY** Μητέρα Μαρίας **Bβ^oX^AX^a**

β) Ο γονότυπος του Γιάννη σε ότι αφορά το γνώρισμα της αχρωματοψίας είναι λόγω φαινοτύπου **X^AY**. Για το γνώρισμα της αιμοσφαιρινοπάθειας οι πιθανοί γονότυποι που μπορεί να έχει προκύπτουν αν εκτελεσθεί η διασταύρωση των φορέων γονέων του.

Bβ ^s x Bβ ^s		
Γαμ. Γαμ.	B	β ^s
B	<u>BB</u>	<u>Bβ^s</u>
β ^s	<u>Bβ^s</u>	β ^s β ^s

Οι γονότυποι του Γιάννη μπορούν να είναι **BBX^AY** 1/3 ή **Bβ^sX^AY** 2/3.

Η Μαρία όπως ήδη αναφέρθηκε είναι φορέας της αχρωματοψίας. Είναι επίσης υγιής σε ότι αφορά τις προαναφερθείσες αιμοσφαιρινοπάθειες. Ο γιος της, ο Κώστας, είναι φορέας της β-θαλασσαιμίας **Bβ^o** και δεν μπορεί να έλαβε το **β^o** γονίδιο από τον Γιάννη αφού δεν υπήρχε στους γονείς του. Έτσι αναγκαστικά ο Κώστας έλαβε το **β^o** από την μητέρα του Μαρία η οποία είναι φορέας **Bβ^o** και το έχει λάβει από τους δικούς της γονείς. Έτσι ο γονότυπος της Μαρίας είναι **Bβ^oX^AX^a**.

Οι γονότυποι όλων των ατόμων που αναφέρθηκαν παρουσιάζονται στο γενεαλογικό δέντρο που προηγήθηκε.

γ) Προφανώς ο γυναικολόγος διαπίστωσε το φύλο του παιδιού. Όπως φαίνεται από την επόμενη διασταύρωση είναι αδύνατον να γεννηθεί κόρη με αχρωματοψία από τον γάμο του Γιάννη και της Μαρίας.

X ^A Y x X ^A X ^a		
Γαμ. Γαμ.	X ^A	X ^a
X ^A	X ^A X ^A	X ^A X ^a
Y	X ^A Y	X ^a Y

δ) Το παιδί έχει πιθανότητα $1/3 \times 0 + 2/3 \times 1/4 = 1/6$ να πάσχει από **υβριδική αναιμία** έχοντας κληρονομήσει και τα δύο παθολογικά αλληλόμορφα από τους φορείς γονείς του. (Είναι βαρύτερη της δρεπανοκυτταρικής και ηπιότερη της μείζονος β-θαλασσαιμίας). Αυτό μπορεί να φανεί στις σχετικές διασταυρώσεις που ακολουθούν.

2/3 Bβ ^s x Bβ ^o		
Γαμ. / Γαμ.	B	B ^o
B	BB	Bβ ^o
β ^s	Bβ ^s	β^sβ^o

1/3 BB x Bβ ^o		
Γαμ. / Γαμ.	B	B
B	BB	BB
β ^o	Bβ ^o	Bβ ^o

- ε) Εφόσον η Μαρία είναι σίγουρα φορέας της β-θαλασσαιμίας θα πρέπει αρχικά να ελεγχθεί αν ο Γιάννης είναι όντως φορέας της δρεπανοκυτταρικής ή όχι. Αυτό μπορεί να γίνει με έναν από τους παρακάτω τρόπους:

Με δοκιμασία δρεπάνωσης κατά την οποία παρατηρείται το σχήμα των ερυθρών αιμοσφαιρίων στο οπτικό μικροσκόπιο έπειτα από κατεργασία με χημικό αλκαλοειδές που προκαλεί τεχνητή ανοξία. Στην περίπτωση του φορέα ένα 50% περίπου των ερυθροκυττάρων θα αποκτούσαν δρεπανοειδές σχήμα.

Με βιοχημικό έλεγχο αιμοσφαιρινών. Στην περίπτωση που ο Γιάννης είναι φορέας θα είχε HbA αλλά και HbS στα ερυθροκύτταρά του.

Μοριακά με εντοπισμό του αλληλομόρφου β^s εκτός του B στον γονότυπό του με ανάλυση DNA έπειτα από PCR. (Γίνεται με διάφορους τρόπους όπως π.χ. με κοπή με την ενδονουκlease MstI της οποίας η ενδιάμεση θέση κοπής στο φυσιολογικό γονίδιο της β αλυσίδας επηρεάζεται από την μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης του παθολογικού β^s).

Αν ο Γιάννης δεν είναι φορέας δεν συντρέχει κανένας απολύτως λόγος να ελεγχθεί το έμβρυο αφού όπως φαίνεται από την 2^η από τις προηγηθείσες διασταυρώσεις είναι αδύνατον να γεννηθεί παιδί με αιμοσφαιρινοπάθεια.

Αν είναι φορέας τότε πρέπει να ελεγχθεί το έμβρυο γιατί έχει πιθανότητα 1/4 να πάσχει.

Επειδή τα γονίδια των β αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης εκφράζονται μετά την γέννηση θα καταφύγουμε σε μοριακή διάγνωση εντοπισμού των παθολογικών αλληλομόρφων β^s και β^o μετά από λήψη κυττάρων του εμβρύου, είτε με λήψη χοριακών λαχνών 9^η - 12^η εβδομάδα κύησης, είτε με αμνιοπαρακέντηση 12^η - 16^η εβδομάδα.

18ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΓΕΝΙΚΟ

Εξεταζόμενη ύλη: Γενικό

ΘΕΜΑ Α

1. ε 2. δ 3. β 4. γ 5. γ

ΘΕΜΑ Β

- ΑΓΧ^Δ, ΑΓΥ, ΑγΧ^Δ, ΑγΥ, αΓΧ^Δ, αΓΥ, αγΧ^Δ, αγΥ
 - K₁A, K₂A
 - I^ΔΓΧ^Δ, I^ΔΓΧ^δ, ιΓΧ^Δ, ιΓΧ^δ
 - Bg_ag_a, Bg_a -, β^sg_ag_a, β^sg_a -
- Η καμπύλη α θα μπορούσε να αφορά τους λακτοβάκιλους, αφού εκτελούν την γαλακτική ζύμωση και παράγουν γαλακτικό οξύ, συνεπώς είναι προσαρμοσμένοι στο όξινο περιβάλλον που οι ίδιοι δημιουργούν, δηλαδή σε τιμές pH 4 έως 5.
 - Παρατηρούμε ότι οι μικροοργανισμοί β και γ έχουν περιοχές του pH στις οποίες μπορούν να αναπτυχθούν σε κοινή καλλιέργεια αυτές που ορίζονται από τις περιοχές τομής των 2 καμπυλών. Η ιδανική τιμή για την συνανάπτυξή τους είναι η «χρυσή τομή» των καμπυλών τους, δηλαδή pH=6.
 - Οι μικροοργανισμοί α και β παρά το ότι έχουν κοινή περιοχή τιμών pH στις οποίες αναπτύσσονται δεν γίνεται να αναπτυχθούν σε κοινή καλλιέργεια αφού ο α είναι υποχρεωτικά αναερόβιος και ο β υποχρεωτικά αερόβιος.

3. Δίνεται ο πίνακας συμπληρωμένος.

(1) DNA	Μη κωδ. 5'	A C T	C C A	C T G	C C C	3'
(2) Δίκλωνο	Κωδ. 3'	T G A	G G T	G A C	G G G	5'
mRNA	3'	U G A	G G U	G A C	G G G	5'
tRNA αντκ.		A C U	C C A	C U G	C C C	
αμινοξέα	HOOC-	...Σερίνη	Τρυπτο	Γλουτ/νη	Γλυκίνη ...	-NH ₂

Για το κωδικόνιο της τρυπτοφάνης γνωρίζοντας ότι είναι το 5' UGG 3' κι ότι στην μεσαία θέση θα έχει G συμπεράναμε ότι ο πάνω κλώνος (1) έχοντας την συμπληρωματική οτυ βάση C είναι ο μη κωδικός. Έτσι ο κλώνος (2) είναι ο κωδικός.

Επίσης το κωδικόνιο της γλουταμίνης είναι το 5'CAA3' ή το 5'CAG 3'. Στην περίπτωση μας στην στήλη του mRNA συναντάμε το 2^ο, οπότε καταλαβαίνουμε τα άκρα του μορίου, όπως επίσης και τα άκρα των κλώνων του DNA.

4. Αρχικά πρέπει να θυμηθούμε ότι τα 3 δομικά γονίδια του οπερονίου της λακτόζης έχουν μία αμετάφραστη περιοχή «αρχής» στο γονίδιο Z (η οποία περιέχει την αλληλουχία αναγνώρισης ριβοσώματος) και μία αμετάφραστη «τέλους» στο γονίδιο A (η

2/3 Bβ ^s x Bβ ^o		
Γαμ. / Γαμ.	B	B ^o
B	BB	Bβ ^o
β ^s	Bβ ^s	β^sβ^o

1/3 BB x Bβ ^o		
Γαμ. / Γαμ.	B	B
B	BB	BB
β ^o	Bβ ^o	Bβ ^o

- ε) Εφόσον η Μαρία είναι σίγουρα φορέας της β-θαλασσαιμίας θα πρέπει αρχικά να ελεγχθεί αν ο Γιάννης είναι όντως φορέας της δρεπανοκυτταρικής ή όχι. Αυτό μπορεί να γίνει με έναν από τους παρακάτω τρόπους:

Με δοκιμασία δρεπάνωσης κατά την οποία παρατηρείται το σχήμα των ερυθρών αιμοσφαιρίων στο οπτικό μικροσκόπιο έπειτα από κατεργασία με χημικό αλκαλοειδές που προκαλεί τεχνητή ανοξία. Στην περίπτωση του φορέα ένα 50% περίπου των ερυθροκυττάρων θα αποκτούσαν δρεπανοειδές σχήμα.

Με βιοχημικό έλεγχο αιμοσφαιρινών. Στην περίπτωση που ο Γιάννης είναι φορέας θα είχε HbA αλλά και HbS στα ερυθροκύτταρά του.

Μοριακά με εντοπισμό του αλληλομόρφου β^s εκτός του B στον γονότυπό του με ανάλυση DNA έπειτα από PCR. (Γίνεται με διάφορους τρόπους όπως π.χ. με κοπή με την ενδονουκlease MstI της οποίας η ενδιάμεση θέση κοπής στο φυσιολογικό γονίδιο της β αλυσίδας επηρεάζεται από την μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης του παθολογικού β^s).

Αν ο Γιάννης δεν είναι φορέας δεν συντρέχει κανένας απολύτως λόγος να ελεγχθεί το έμβρυο αφού όπως φαίνεται από την 2^η από τις προηγούμενες διασταυρώσεις είναι αδύνατον να γεννηθεί παιδί με αιμοσφαιρινοπάθεια.

Αν είναι φορέας τότε πρέπει να ελεγχθεί το έμβρυο γιατί έχει πιθανότητα 1/4 να πάσχει.

Επειδή τα γονίδια των β αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης εκφράζονται μετά την γέννηση θα καταφύγουμε σε μοριακή διάγνωση εντοπισμού των παθολογικών αλληλομόρφων β^s και β^o μετά από λήψη κυττάρων του εμβρύου, είτε με λήψη χοριακών λαχνών 9^η - 12^η εβδομάδα κύησης, είτε με αμνιοπαρακέντηση 12^η - 16^η εβδομάδα.

18ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΓΕΝΙΚΟ

Εξεταζόμενη ύλη: Γενικό

ΘΕΜΑ Α

1. ε 2. δ 3. β 4. γ 5. γ

ΘΕΜΑ Β

- ΑΓΧ^Δ, ΑΓΥ, ΑγΧ^Δ, ΑγΥ, αΓΧ^Δ, αΓΥ, αγΧ^Δ, αγΥ
 - K₁A, K₂A
 - I^ΔΓΧ^Δ, I^ΔΓΧ^δ, ιΓΧ^Δ, ιΓΧ^δ
 - Bg_ag_a, Bg_a-, β^sg_ag_a, β^sg_a-
- Η καμπύλη α θα μπορούσε να αφορά τους λακτοβάκιλλους, αφού εκτελούν την γαλακτική ζύμωση και παράγουν γαλακτικό οξύ, συνεπώς είναι προσαρμοσμένοι στο όξινο περιβάλλον που οι ίδιοι δημιουργούν, δηλαδή σε τιμές pH 4 έως 5.
 - Παρατηρούμε ότι οι μικροοργανισμοί β και γ έχουν περιοχές του pH στις οποίες μπορούν να αναπτυχθούν σε κοινή καλλιέργεια αυτές που ορίζονται από τις περιοχές τομής των 2 καμπυλών. Η ιδανική τιμή για την συνανάπτυξή τους είναι η «χρυσή τομή» των καμπυλών τους, δηλαδή pH=6.
 - Οι μικροοργανισμοί α και β παρά το ότι έχουν κοινή περιοχή τιμών pH στις οποίες αναπτύσσονται δεν γίνεται να αναπτυχθούν σε κοινή καλλιέργεια αφού ο α είναι υποχρεωτικά αναερόβιος και ο β υποχρεωτικά αερόβιος.

3. Δίνεται ο πίνακας συμπληρωμένος.

(1) DNA (2) Δίκλωνο	Μη κωδ. 5'	A C T	C C A	C T G	C C C	3'
	Κωδ. 3'	T G A	G G T	G A C	G G G	5'
mRNA	3'	U G A	G G U	C A C	G G G	5'
tRNA αντικ.		A C U	C C A	C U G	C C C	
αμινοξέα	HOOC-	...Σερίνη	Τρυπτο	Γλουτ/νη	Γλυκίνη ...	-NH ₂

Για το κωδικόνιο της τρυπτοφάνης γνωρίζοντας ότι είναι το 5' UGG 3' κι ότι στην μεσαία θέση θα έχει G συμπεράναμε ότι ο πάνω κλώνος (1) έχοντας την συμπληρωματική στύ βάση C είναι ο μη κωδικός. Έτσι ο κλώνος (2) είναι ο κωδικός.

Επίσης το κωδικόνιο της γλουταμίνης είναι το 5'CAA3' ή το 5'CAG 3'. Στην περίπτωση μας στην στήλη του mRNA συναντάμε το 2^ο, οπότε καταλαβαίνουμε τα άκρα του μορίου, όπως επίσης και τα άκρα των κλώνων του DNA.

4. Αρχικά πρέπει να θυμηθούμε ότι τα 3 δομικά γονίδια του οπερονίου της λακτόζης έχουν μία αμετάφραστη περιοχή «αρχής» στο γονίδιο Z (η οποία περιέχει την αλληλουχία αναγνώρισης ριβοσώματος) και μία αμετάφραστη «τέλους» στο γονίδιο A (η

οποία περιέχει την αλληλουχία λήξης της μεταγραφής). Στα βακτήρια οι αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής είναι ανάστροφα συμπληρωματικές αλληλουχίες (π.χ. GGGTT...AACCC) οι οποίες μεταγράφονται και υπάρχουν στο RNA που προκύπτει από την μεταγραφή. Ειδικά στο οπερόνιο της λακτόζης ανάμεσα στο 1^ο λήξης και το 2^ο έναρξης, όπως και ανάμεσα στο 2^ο λήξης και 3^ο έναρξης δεν υπάρχουν παρεμβαλλόμενες βάσεις ούτε αλληλουχίες αναγνώρισης μικρής ριβοσωμικής υπομονάδας.

Σύμφωνα με τα προηγούμενα, οι μεταλλάξεις που συνέβησαν στο εσωτερικό των γονιδίων Υ στα δύο στελέχη αφορούν την κωδικοποιούσα περιοχή του γονιδίου και θεωρούνται «σιωπηλές» λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα, αφού δεν άλλαξαν την αλληλουχία των αμινοξέων του σχετικού ενζύμου σε κανένα από τα δύο στελέχη. Είναι απίθανο να συνέβησαν σε κωδικόνια αμινοξέων που αποκόπηκαν μετασυνθετικά αλλάζοντάς τα πριν αποκοπούν γιατί κάτι τέτοιο θα επηρέαζε πιθανότατα το ίδιο το γεγονός της αποκοπής τους. (Σε κάθε περίπτωση ο συγγραφέας του παρόντος δεν γνωρίζει αν γίνονται μετασυνθετικές αποκοπές στα παραγόμενα ένζυμα).

Τα γονίδια Α απ' την άλλη διαφέρουν στο 5% της αλληλουχίας τους ενώ τα παραγόμενα ένζυμα τρανσακετυλάσης μόνο στο 2% των αμινοξέων τους. Το φυσιολογικό θα ήταν μικρή ποσοστιαία αλλαγή στην αλληλουχία βάσεων της κωδικοποιούσας περιοχής του γονιδίου να επιφέρει μεγαλύτερο ποσοστό αλλαγής στην αλληλουχία αμινοξέων της πρωτεΐνης. Προφανώς και εδώ κάποιες μεταλλάξεις ήταν σιωπηλές και οδήγησαν σε συνώνυμα κωδικόνια λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα.

Άλλες πιθανά να συνέβησαν στην αμετάφραστη περιοχή τέλους χωρίς όμως να επηρεάζουν τον τερματισμό της μεταγραφής και δεν είχαν επιπτώσεις στην αλληλουχία αμινοξέων.

Κάποιες πρέπει να ήταν αντικαταστάσεις βάσεων που άλλαξαν τα κωδικοποιούμενα αμινοξέα. Αυτές οι τελευταίες όμως δεν είχαν επίπτωση στην λειτουργία των ενζύμων αφού όπως αναφέρεται τα δύο στελέχη μπορούν να αξιοποιήσουν τροφικά την λακτόζη. Έτσι θα χαρακτηριστούν «ουδέτερες».

Όπως αναφέρθηκε τα δύο στελέχη προήλθαν από κάποιο κοινό προγονικό. Το ποσοστό της διαφοράς που το καθένα θα εμφάνιζε με το προγονικό στέλεχος ως προς την αλληλουχία του DNA του θα πρέπει να υπολογιστεί στο μισό της μεταξύ τους διαφοράς, δηλαδή στο 1% για το γονίδιο Υ και στο 2,5 % για το Α.

5. Από τα βακτήρια η φαρμακευτική πρωτεΐνη θα παραχθεί σε μεγάλες ποσότητες (μη συγκρίσιμες με αυτές των διαγονιδιακών ζώων), αλλά πρέπει να είναι εφικτές από εμάς οι απαραίτητες μετασυνθετικές τροποποιήσεις της in vitro. Τα βακτήρια δεν διαθέτουν τα απαραίτητα οργανίδια και ένζυμα προκειμένου να τροποποιούν μετασυνθετικά ευκαρυωτικές πρωτεΐνες.

Από τα διαγονιδιακά ζώα απ' την άλλη θα παραχθούν μικρότερες ποσότητες, αλλά έχουν τους απαραίτητους μηχανισμούς ώστε η αρχικά παραγόμενη πρωτεΐνη να υποστεί ενδεχομένως τις απαραίτητες μετασυνθετικές τροποποιήσεις και να εκκριθεί με το γάλα τους βιολογικά δραστική πρωτεΐνη.

ΘΕΜΑ Γ

1. α) Τα βακτήρια στο σκέλος α της καμπύλης, αμέσως μετά τον εμβολιασμό στο θρεπτικό υλικό ακολουθούν λανθάνουσα φάση και ο αριθμός τους είναι σχεδόν σταθερός. Κατόπιν ακολουθεί εκθετική φάση ανάπτυξης τους στην γλυκόζη (σκέλος β), η οποία είναι ιδιαίτερα απότομη.

Κατά το χρονικό διάστημα των παραπάνω μεταβολών, το οπερόνιο της λακτόζης στα βακτήρια είναι σε καταστολή, καθώς απουσιάζει η λακτόζη. Η πρωτεΐνη καταστολέας που παράγεται συνεχώς από την έκφραση του ρυθμιστικού γονιδίου συνδέεται στην περιοχή του χειριστή και δεν επιτρέπει στην RNA πολυμεράση να συνδεθεί στον υποκινητή. (Παρουσία γλυκόζης ούτως ή άλλως αυτό δεν θα συνέβαινε αφού απουσιάζουν οι μεταγραφικοί παράγοντες). Έτσι δεν παράγονται τα τρία ένζυμα, τα υπεύθυνα για την διάσπαση της λακτόζης.

Την χρονική στιγμή t₁ ρίχνουμε στο θρεπτικό υλικό λακτόζη ενόσω υπάρχει ακόμη επάρκεια γλυκόζης. Παρατηρούμε ότι η μορφή της καμπύλης (στάδιο γ) παραμένει η ίδια, δηλαδή η εκθετική φάση συνεχίζεται με τον ίδιο ρυθμό. Αυτό συμβαίνει επειδή παρά την παρουσία λακτόζης, τα βακτήρια καταναλώνουν κατά προτεραιότητα την διαθέσιμη γλυκόζη μην παράγοντας ένζυμα για την διάσπαση της λακτόζης. Ο καταστολέας που παράγεται συνεχώς από την έκφραση του ρυθμιστικού γονιδίου καθίσταται ανενεργός λόγω της σύνδεσης της λακτόζης επαγωγέα πάνω του. Έτσι ο χειριστής είναι ελεύθερος. Λόγω όμως της παρουσίας γλυκόζης δεν υπάρχει ο απαραίτητος συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων (cAMP και cap) ώστε η RNA πολυμεράση να έχει την τάση να προσδεθεί στον υποκινητή των 3 δομικών γονιδίων.

Την χρονική στιγμή t₂ παρατηρούμε ότι αλλάζει η μορφή της καμπύλης και ο αριθμός των βακτηρίων είναι σχεδόν σταθερός. Αυτό συμβαίνει επειδή έχει τελειώσει η γλυκόζη και τα βακτήριά μας έχουν πλέον διαθέσιμη λακτόζη ως τροφή. Περνούν λοιπόν σε λανθάνουσα φάση για την λακτόζη προσαρμοζόμενα με επαγωγή του οπερονίου της λακτόζης (στάδιο δ). Η λακτόζη καθιστά ανενεργό τον καταστολέα και ο χειριστής είναι ελεύθερος. Παράλληλα η απουσία γλυκόζης επιτρέπει την εμφάνιση του απαραίτητου συνδυασμού μεταγραφικών παραγόντων ώστε η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή και μεταγράφει τα 3 δομικά γονίδια σε ενιαίο mRNA, που φέρει μία 5' και μία 3' αμετάφραστη περιοχή καθώς και κωδικόνια έναρξης και λήξης της μετάφρασης για κάθε ένζυμο. Από μετάφραση του ενιαίου mRNA παράγονται τα 3 ένζυμα που ξεκινούν την διάσπαση του δισακχαρίτη και τα βακτήρια εισέρχονται σε εκθετική φάση για την λακτόζη (στάδιο ε).

Το στάδιο δ μπορεί να χαρακτηριστεί και ως στατική φάση για την γλυκόζη, αν και στη στατική φάση δεν έχουμε προσαρμογή των βακτηρίων. Απλώς ο ρυθμός διαιρέσεων ισοφαρίζει τον ρυθμό θανάτου.

Στα στάδια δ και ε προφανώς όπως αναφέρθηκε το οπερόνιο είναι σε επαγωγή.

Στο στάδιο ζ έχουμε στατική φάση στη λακτόζη και ακολούθως φάση θανάτου (στάδιο η).

Αν προκαλούνται από έλλειψη λακτόζης, τότε το οπερόνιο επιστρέφει σε φάση καταστολής. Αν προκαλούνται από κάποιον άλλο παράγοντα τότε το οπερόνιο στην διάρκεια αυτών των σταδίων παραμένει σε επαγωγή.

β) Παρατηρούμε ότι στην διάρκεια της εκθετικής φάσης στη γλυκόζη (στάδια β και γ), ο ρυθμός ανάπτυξης των βακτηρίων είναι μεγαλύτερος από τον αντίστοιχο στην λακτόζη (στάδιο ε). Αυτό σημαίνει πως για τα βακτήρια η γλυκόζη είναι ενεργειακά πιο επικερδής πηγή τροφής συγκριτικά με την λακτόζη, για την διάσπαση της οποίας το βακτήριο πρέπει να παράγει τρία επιπλέον ένζυμα.

2. α) Το συγκεκριμένο tRNA έφερε πριν την μετάλλαξη του γονιδίου του αντικωδικόνιο 3' ACC 5'. Το νέο αντικωδικόνιο 3' AUC 5' του επιτρέπει να μεταφέρει το αμινοξύ τρυπτοφάνη απέναντι από κωδικόνιο 5' UAG 3' που ήταν κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης. Επειδή δεν υπάρχει άλλο αντίγραφο γονιδίου για να παράγει το αρχικό tRNA, στο βακτήριο αυτό το κωδικόνιο 5'UGG 3' μετατράπηκε σε κωδικόνιο λήξης και αντίστοιχα το 5' UAG 3' σε κωδικόνιο τρυπτοφάνης.

Για όσες πρωτεΐνες έφεραν στην αλληλουχία τους το αμινοξύ θα έχουμε πρόωρο τερματισμό της μετάφρασης.

Για όσες δεν το έφεραν αλλά είχαν ως κωδικόνιο λήξης το 5' UAG 3' θα συνεχίζεται η πρωτεϊνσύνθεση στην 3' αμετάφραστη περιοχή του mRNA τους και συνεπώς θα αυξηθεί το μήκος τους.

β) Στην περίπτωση που το βακτήριο διαθέτει κι άλλα γονίδια για την παραγωγή του αρχικού tRNA, τότε το αμινοξύ τρυπτοφάνη θα κωδικοποιείται από δύο συνώνυμα κωδικόνια, το 5'UGG 3' και το 5' UAG 3'. Παράλληλα τα κωδικόνια λήξης θα είναι πλέον μόνο τα υπόλοιπα 2. Έτσι από τις επιπτώσεις που περιγράψαμε στο προηγούμενο σκέλος θα υπάρχει μόνο η 2^η, δηλαδή για τα γονίδια που έφεραν το 5'TAG 3' κωδικόνιο λήξης θα επιμηκυνθεί το προϊόν τους.

3. Θα μελετήσουμε κάθε ιδιότητα χωριστά.

Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel τα αλληλόμορφα κατανέμονται ισοπίθانا στους γαμέτες και αυτοί με την σειρά τους συνδυάζονται τυχαία κατά την δημιουργία των απογόνων.

Για το σύστημα ABO:

Πατέρας Γιάννη: Οφείλει έχοντας AB ομάδα να έχει γονότυπο $I_A I_B$

Μητέρα Γιάννη: Οφείλει έχοντας AB ομάδα να έχει γονότυπο $I_A I_B$

Γιάννης: Οφείλει έχοντας A ομάδα να έχει λάβει ένα I_A από κάθε γονέα, όπως φαίνεται από την παρακάτω διασταύρωση κι έτσι έχει γονότυπο $I_A I_A$.

	$I_A I_B \times I_A I_B$	
Γαμ	$I_A^{1/2}, I_B^{1/2}$	$I_A^{1/2}, I_B^{1/2}$
Γ.Α.	$1I_A I_A : 2I_A I_B : 1I_B I_B$	
Φ.Α.	$1A : 2AB : 1B$	

Ο αδελφός της **Μαρίας** έχει λόγω φαινοτύπου γονότυπο **u** και υποχρεούται σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel να έχει λάβει ένα **i** από κάθε γονέα.

Οι **γονείς της Μαρίας** οφείλουν επίσης λόγω φαινοτύπου να έχουν κι ένα I_B , οπότε είναι ετερόζυγοι $I_B i$.

Η **Μαρία** είναι απόγονος της παρακάτω διασταύρωσης

	$I_B i \times I_B i$	
Γαμ	$I_B^{1/2}, i^{1/2}$	$I_B^{1/2}, i^{1/2}$
Γ.Α.	$1I_B I_B : 2I_B i : 1ii$	
Φ.Α.	$3B : 1O$	

Επειδή έχει B ομάδα μπορεί να έχει γονότυπο $I_B I_B$ με πιθανότητα 1/3 ή $I_B i$ με πιθανότητα 2/3.

Για τον παράγοντα ρέζους:

Μητέρα Γιάννη: Λόγω φαινοτύπου έχει γονότυπο **pp**.

Γιάννης: Λόγω φαινοτύπου οφείλει να έχει ένα **P**. Σύμφωνα όμως με τον 1^ο νόμο του Mendel έχει λάβει κι ένα **p** από την μητέρα του οπότε έχει γονότυπο **Pp**.

Πατέρας Γιάννη: Μπορεί να έχει γονότυπο **PP** ή **Pp**.

Έτσι οι πιθανές διασταυρώσεις των γονέων του Γιάννη για τον παράγοντα ρέζους είναι οι παρακάτω:

	$PP \times pp$		ή	$Pp \times pp$	
Γαμ	P^1	p^1	Γαμ	$P^{1/2}, p^{1/2}$	p^1
Γ.Α.	$1Pp$		Γ.Α.	$1Pp : 1pp$	
Φ.Α.	$1(Rh^+)$		Φ.Α.	$1(Rh^+) : 1(Rh^-)$	

Γονείς Μαρίας: Έχουν, λόγω φαινοτύπου, γονότυπο **pp**.

Μαρία: Έχει, λόγω φαινοτύπου, γονότυπο **pp**.

Αδελφός Μαρίας: Έχει, λόγω φαινοτύπου, γονότυπο **pp**.

α) Τελικά οι γονότυποι των γονέων του Γιάννη και για τα δύο γνωρίσματα όπως δείξαμε είναι:

Πατέρας Γιάννη: $I_A I_B PP$ ή $I_A I_B Pp$

Μητέρα Γιάννη : $I_A I_B pp$

β) Ο γονότυπος του αδελφού της Μαρίας για τον παράγοντα ρέζους είναι **pp**.

γ) Όπως δείξαμε ο Γιάννης έχει γονότυπο $I_A I_A Pp$ ενώ η Μαρία έχει γονότυπο $I_B I_B pp$ 1/3 ή $I_B i pp$ 2/3.

Εκτελούμε λοιπόν τις παραπάνω πιθανές διασταυρώσεις

2/3) $I_A I_A Pp \times I_B pp$

	$I_B p$	ip
$I_A P$	$I_A I_B Pp$	$I_A i Pp$
$I_A p$	$I_A I_B pp$	$I_A i pp$

Φ.Α: $IAB-Rh^+ : IAB-Rh^-$
 $: I A-Rh^+ : I A-Rh^-$

1/3) $I_A I_A Pp \times I_B I_B pp$

	$I_A P$	$I_A p$
$I_B P$	$I_A I_B Pp$	$I_A I_B pp$

Φ.Α: $IAB-Rh^+ : IAB-Rh^-$

Η συνολική πιθανότητα να γεννηθεί απόγονος $AB-Rh^-$ είναι:

2/3 να ισχύει η 1^η διασταύρωση επί 1/4 των απογόνων της να είναι $AB-Rh^-$ συν 1/3

να ισχύει η 2^η διασταύρωση επί 1/2 των απογόνων της να είναι $AB-Rh^-$.

Δηλαδή $2/3 \times 1/4 + 1/3 \times 1/2 = 2/6 = 1/3$

Αυτό θα το πολλαπλασιάσουμε με την πιθανότητα να είναι αρσενικός ο απόγονος, δηλαδή με 1/2, αφού το φύλο είναι ανεξάρτητο από τα αυτοσωμικά γνωρίσματα που μελετάμε και έχουμε την συνολική πιθανότητα ο απόγονος να είναι αρσενικός και $AB-Rh^-$ να βγαίνει $1/2 \times 1/3 = 1/6$.

δ) Εφόσον το 1^ο τους παιδί έχει Α ομάδα σημαίνει ότι ο γονότυπος της Μαρίας τελικά είναι $I_B pp$ 100% αλλιώς δεν μπορεί να προκύψει τέτοιος απόγονος.

Η πιθανότητα λοιπόν το επόμενο να είναι $AB-Rh^+$ εξάγεται μόνο από την 1^η απ' τις δύο διασταυρώσεις δηλαδή 1/4. Το πολλαπλασιάζουμε επί την πιθανότητα να είναι αγόρι κι έχουμε $1/4 \times 1/2 = 1/8$.

ΘΕΜΑ Α

α) Μπορούμε να θεωρήσουμε πως ο άντρας έχει γονότυπο $13^*13 \ 1818$ ενώ η γυναίκα έχει γονότυπο $1313 \ 18^+18$.

Η διασταύρωση των δύο συζύγων μπορεί να μας δείξει την πιθανότητα που υπήρχε να προκύψει το 1^ο παιδί. Τα αντίστοιχα ζεύγη χρωμοσωμάτων διατάσσονται τυχαία κατά την μετάφαση της μείωσης Ι το ένα ως προς το άλλο. Οι γαμέτες και οι συνδυασμοί αυτών στους απογόνους φαίνονται στον παρακάτω πίνακα.

 $13^*13 \ 1818 \times 1313 \ 18^+18$

	$13 \ 18^+$	$13 \ 18$
$13^* \ 18$	<u>$13^*13 \ 18^+18$</u>	$13^*13 \ 1818$
$13 \ 18$	$1313 \ 18^+18$	$1313 \ 1818$

Η πιθανότητα που υπήρχε να προκύψει το 1^ο παιδί είναι 1/4 έχοντας τον υποδραμμισμένο γονότυπο $13^*13 \ 18^+18$.

β) Το 2^ο παιδί είχε πιθανότητα κάποια χρωμοσωμική ανωμαλία στην οποία οφείλεται ο πρόωρος θάνατός του. Η ανωμαλία αφορά το χρωμόσωμα 18^+ που έλαβε από την μητέρα του. Θα μπορούσε να έφερε διπλασιασμό τμήματος του χρωμοσώματος 18 που φέρει την ιδιορυθμία.

Το πιο πιθανό όμως είναι να είχε τρισωμία του χρωμοσώματος 18 (σύνδρομο Edwards) η οποία έχει βαρύτερα συμπτώματα της τρισωμίας 21, πράγμα που δικαιολογεί τον πρόωρο θάνατό του. Είχε λοιπόν γονότυπο 18^+18^+18 έχοντας λάβει 18^+18^+ από το ωάριο της μητέρας του και ένα 18 από τον πατέρα του.

Το ανώμαλο ωάριο προήλθε από φυσιολογικό διαχωρισμό των ομολόγων 18^+18 χρωμοσωμάτων στην 1^η μειωτική διαίρεση και μη φυσιολογικό διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων του 18^+ στην διάρκεια της 2^{ης} μειωτικής διαίρεσης.

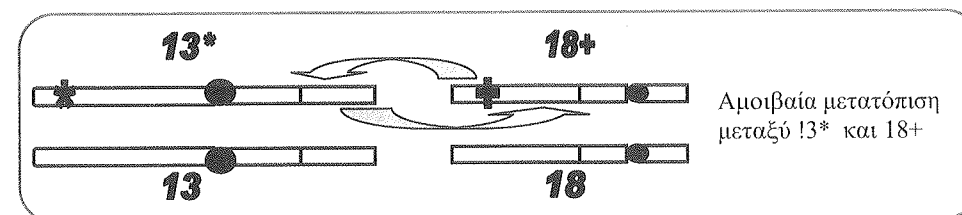
γ) Η διασταύρωση του 1^{ου} παιδιού με τον ή την σύζυγό του είναι η παρακάτω:

 $13^*13 \ 18^+18 \times 1313 \ 1818$

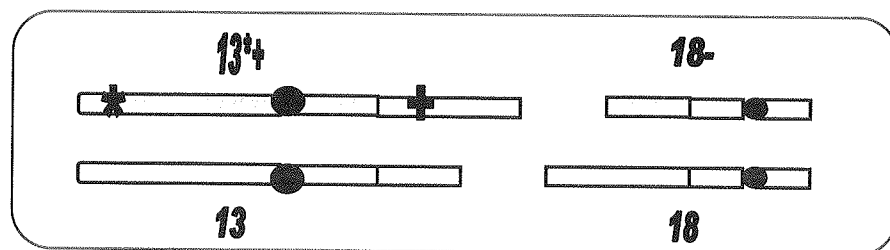
	$13^* \ 18^+$	$13^* \ 18$	$13 \ 18^+$	$13 \ 18$
$13 \ 18$	$13^*13 \ 18^+18$	$13^*13 \ 1818$	$1313 \ 18^+18$	<u>$1313 \ 1818$</u>

Ο γονότυπος της κόρης τους είναι ο υπογραμμισμένος.

Ο γιος του ζευγαριού δεν μπορεί να προέρχεται από συνδυασμό φυσιολογικών γαμετών. Για να φέρει και τις δύο ιδιορυθμίες στο χρωμόσωμα 13 έγινε μετατόπιση τμήματος του 18^+ που έφερε την ιδιορυθμία (+) στο 13^* . Πρέπει να ήταν αμοιβαία εφόσον δεν φαίνεται να επηρεάστηκε ο φαινότυπός του, συνδυάστηκε δηλαδή με μετατόπιση τμήματος του 13^* που δεν έφερε την σχετική ιδιορυθμία (*) στο 18^+ . Ο τρόπος με τον οποίο κάτι τέτοιο συνέβη φαίνεται στο παρακάτω σχήμα.

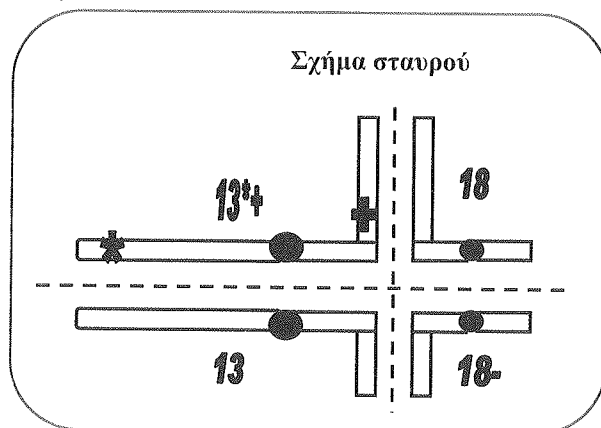


Από την παραπάνω μετάλλαξη προέκυψε ο γιος με την χρωμοσωμική σύσταση που παρουσιάζεται πιο κάτω.:

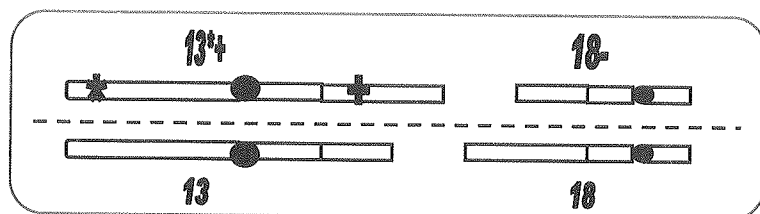


Τα άτομα που φέρουν αμοιβαίες μετατοπίσεις έχουν συνήθως φυσιολογικό φαινότυπο αφού δεν υπάρχει περίσσεια ή έλλειψη γενετικού υλικού. Ταυτόχρονα όμως έχουν κίνδυνο απόκτησης απογόνων με χρωμοσωμικές ανωμαλίες ή μη βιώσιμων απογόνων αφού δεν γίνεται σωστό ζευγάρωμα και διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων των αντίστοιχων ζευγών κατά την μείωση με αποτέλεσμα να παράγουν μεγάλο ποσοστό μη φυσιολογικών γαμετών.

Τα παρακάτω σχήματα αποτελούν μια απλουστευμένη εκδοχή των πιθανών τοποθετήσεων των χρωμοσωμάτων του ζεύγους 13 και του ζεύγους 18 κατά την μείωση που **στην παραγματικότητα τοποθετούνται σε σχήμα σταυρού** ως προς το ισημερινό επίπεδο του οποίου οι πιθανές θέσεις παρουσιάζονται με τις διακεκομμένες γραμμές.



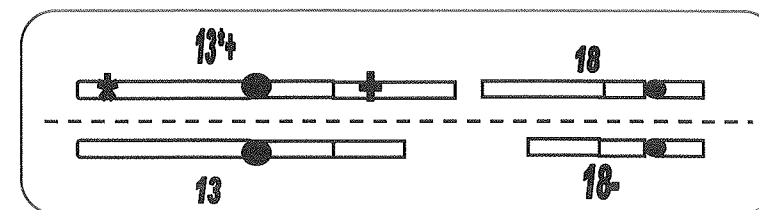
Απλουστευμένες εκδοχές τοποθέτησης και διαχωρισμού χρωμοσωμάτων κατά την μείωση συγκριτικά με το παραπάνω σχήμα αποτελούν τα ακόλουθα. Θεωρήστε πως τα χρωμοσώματα έχουν 2 αδελφές χρωματίδες το καθένα.



Παράγονται γαμέτες:

13*+ 18- Οδηγεί σε φαινοτυπικά υγιή απόγονο αφού δεν υπάρχει περίσσεια ή έλλειψη γενετικού υλικού.

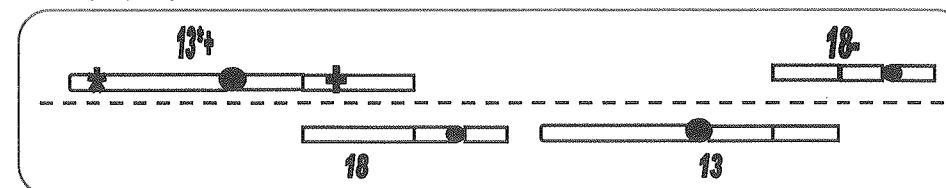
13 18 Απόλυτα φυσιολογικός γαμέτης.



Παράγονται γαμέτες: **13*+ 18** Φέρει έλλειψη τμήματος του 13 και περίσσεια μεγάλου τμήματος του 18.

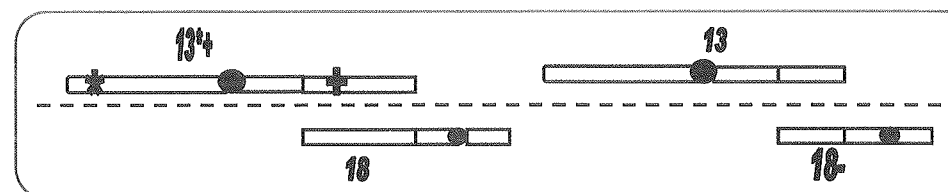
13 18- Φέρει έλλειψη τμήματος του 18 και περίσσεια μεγάλου τμήματος του 13. Και οι 2 παραπάνω γαμέτες οδηγούν πιθανώς σε μη βιώσιμο έμβρυο.

Βεβαίως επειδή τα χρωμοσώματα τοποθετούνται απέναντι το ένα από το άλλο ως προς το ισημερινό επίπεδο λόγω ομολογίας θα έχουμε και τους παρακάτω διαχωρισμούς.



Με τον παραπάνω διαχωρισμό προκύπτουν γαμέτες όπως αυτοί της πρώτης περίπτωσης

Τέλος μπορούμε να έχουμε τον παρακάτω διαχωρισμό.



Θα προκύψουν γαμέτες με σύσταση **13*+ 13** και **18 18-** που οδηγούν πιθανότατα σε μη βιώσιμα έμβρυα.

Παρατηρούμε ότι προκύπτουν 6 είδη γαμετών εκ των οποίων τα 4 οδηγούν σε μη βιώσιμα έμβρυα. Έτσι δικαιολογούνται οι πολλαπλές αποβολές.

19ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΓΕΝΙΚΟ

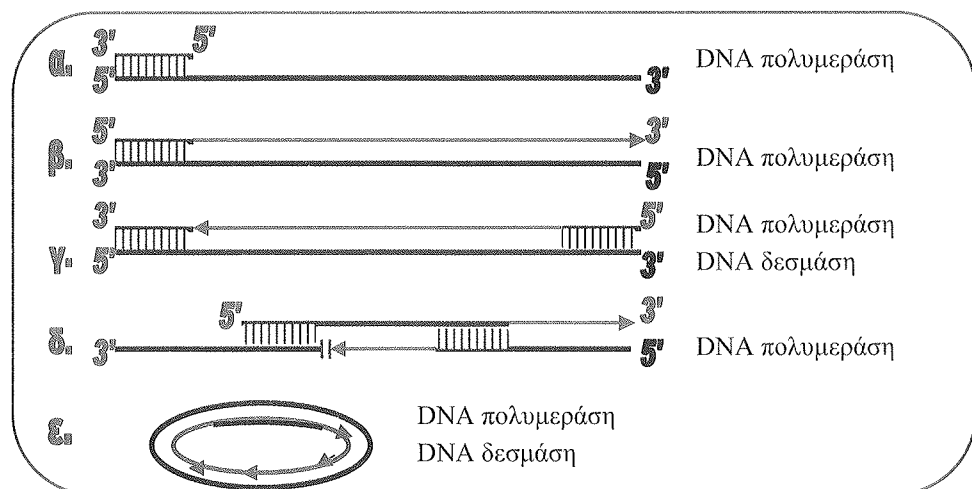
Εξεταζόμενη ύλη: Γενικό

ΘΕΜΑ Α

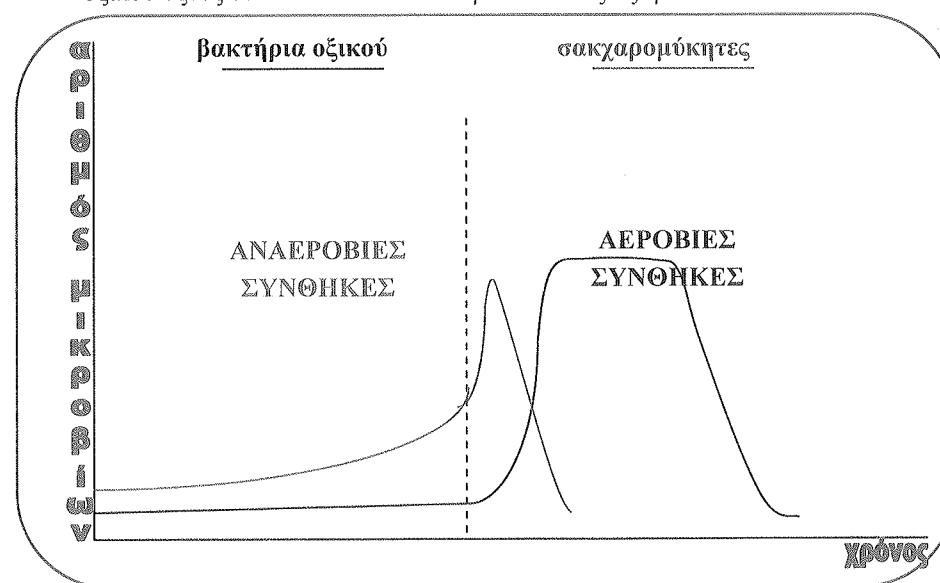
1. α 2. β
3. α (Οι φυλοσύνδετες περιπτώσεις αποκλείονται. Αν θεωρηθεί αυτοσωμικό υποτελές πρέπει σε 4 ξένα μεταξύ τους άτομα το ένα να είναι ομόζυγο και τα άλλα 3 φορείς του γονιδίου της σπάνιας ασθένειας πράγμα απίθανο).
4. δ 5. γ

ΘΕΜΑ Β

1. 1 → Ε , 2 → Δ , 3 → Α , 4 → Β
 2. α) Στην περίπτωση αυτή η DNA πολυμεράση δεν μπορεί να επιμηκύνει τον κοντό κλώνο προς τα δεξιά διότι δεν πολυμερίζει 3' → 5'.
 - β) Στην περίπτωση αυτή η DNA πολυμεράση συνδέεται μιας κι έχει «δίδλωνο πάτημα» κι επιμηκύνει τον κοντό κλώνο προς τα δεξιά με φορά 5' → 3'.
 - γ) Στην περίπτωση αυτή η DNA πολυμεράση συνδέεται στο δεξιό κοντό τμήμα και το επιμηκύνει προς τα αριστερά με φορά 5' → 3'. το τμήμα που συντίθεται θα συνδεθεί με το αριστερό κοντό τμήμα με την βοήθεια της DNA δεσμάσης.
 - δ) Ο πάνω κλώνος θα επιμηκυνθεί από την DNA πολυμεράση μόνο προς τα δεξιά με φορά πάντα 5' → 3'. Ο κάτω κλώνος θα επιμηκυνθεί από το δεξιό τμήμα του προς τα αριστερά, αλλά δεν θα υπάρξει σύνδεση με το αριστερό τμήμα αφού απουσιάζει η DNA δεσμάση.
 - ε) Θα συντεθεί δεξιάστροφα ο εσωτερικός κλώνος και το τελευταίο του νουκλεοτίδιο θα συνδεθεί με το 5' Ρι άκρο του 1^{ου} με την βοήθεια της δεσμάσης.
- Όλα τα προηγούμενα φαίνονται στο παρακάτω σχήμα.



3. Τα πλεονεκτήματα βελτίωσης της φυτικής και ζωικής παραγωγής με μεθόδους γενετικής μηχανικής έναντι των επιλεγμένων διασταυρώσεων είναι:
 - Μεταφορά μόνο επιθυμητών ιδιοτήτων με ταυτόχρονη διατήρηση άλλων επιθυμητών και μη μεταφορά ανεπιθύμητων.
 - Ταχύτατη βελτίωση της φυτικής και ζωικής παραγωγής στο πλαίσιο μιας και μόνο γενιάς.
 - Δυνατότητα μεταφοράς γονιδίων από άλλα είδη, κάτι που δεν είναι εφικτό με επιλεκτικές διασταυρώσεις οργανισμών του ίδιου είδους.
4. α) Επειδή οι συνθήκες στο βαρέλι είναι αναερόβιες οι σακχαρομύκητες θα αναγκαστούν να εκτελέσουν αλκοολική ζύμωση παράγοντας αιθανόλη και CO₂. Τα βακτήρια του οξικού απ' την άλλη δεν μπορούν να αναπτυχθούν παρά την παρουσία αιθανόλης, λόγω αναερόβιων συνθηκών. Έτσι θα παραχθεί κρασί.
- β) Οι σακχαρομύκητες ως προαιρετικά αερόβιοι θα διασπούν τα απλά σάκχαρα του μούστου προς CO₂ και H₂O. Εκτός αυτών θα αναπτυχθούν και άλλοι μικροοργανισμοί που θα μολύνουν τον μούστο. Τα βακτήρια του οξικού παρά το ότι οι συνθήκες είναι αερόβιες δεν θα αναπτυχθούν λόγω έλλειψης τροφής (αιθανόλης).
- γ) Για να παραχθεί κρασί θα ενεργήσουμε όπως στο ερώτημα α.
- δ) Για να παραχθεί ξύδι, πρέπει πρώτα να παράγουμε κρασί και κατόπιν να ανοίξουμε το βαρέλι ώστε να υπάρξουν αερόβιες συνθήκες για την ανάπτυξη των βακτηρίων του οξικού οξέος. Έτσι θα μετατραπεί η αιθανόλη σε οξικό οξύ και το κρασί θα γίνει εξαιρετικής ποιότητας ξύδι.
- ε) Σε αναερόβιο περιβάλλον οι σακχαρομύκητες ακολουθούν λανθάνουσα και στην συνέχεια εκθετική φάση παράγοντας αιθανόλη. Στο ίδιο διάστημα τα βακτήρια του οξικού οξέος δεν αναπτύσσονται λόγω απουσίας οξυγόνου.



Όταν οι συνθήκες γίνονται αερόβιες αρχίζει η ανάπτυξη των βακτηρίων του οξικού οξέος που καταναλώνουν αιθανόλη παράγοντας οξικό οξύ. Παράλληλα οι σακχαρομύκητες ακολουθούν για μικρό χρονικό διάστημα πιο έντονη εκθετική φάση καταναλώνοντας αερόβια τα εναπομείναντα σάκχαρα. Λόγω της μεταβολής του pH του διαλύματος από την παραγωγή οξικού οξέος, οι σακχαρομύκητες περνούν σε απότομη φάση θανάτου. Τα βακτήρια του οξικού όταν καταναλώσουν την αιθανόλη περνούν σε στατική και στη συνέχεια σε φάση θανάτου.

ΘΕΜΑ Γ

1. α) Παρατηρούμε ότι δεν υπάρχει διασταύρωση όπου γονείς όμοιου φαινοτύπου δίνουν απόγονο διαφορετικού. Αυτό πρακτικά σημαίνει ότι δεν μπορούμε να γνωρίζουμε την σχέση των αλληλομόρφων. Έτσι η ασθένεια δεν μπορεί να αποκλεισθεί να είναι αυτοσωμική επικρατής ή αυτοσωμική υποτελής. Πιθανόν να αποκλείονται οι περιπτώσεις φυλοσύνδετης κληρονομής.

Ελέγχουμε κατά συνέπεια όλες τις πιθανές συμπεριφορές.

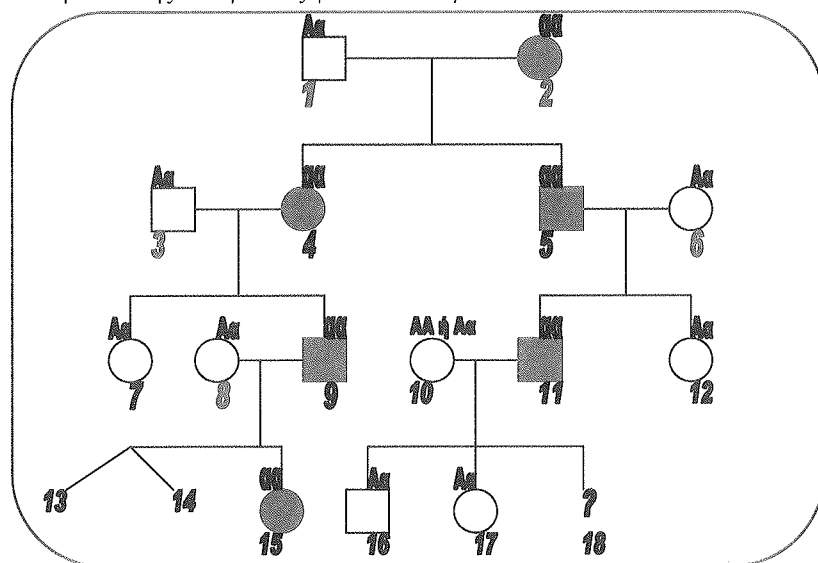
Αυτοσωμικό υποτελής

Έστω A =φυσιολογικό, a =ασθένεια και $A>a$.

Τότε τα 2,4,5,9,11,15 οφείλουν λόγω φαινοτύπου να είναι aa , ενώ τα υπόλοιπα άτομα θα έχουν ένα τουλάχιστον A .

Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel έχουμε ισοπίθανη κατανομή των αλληλομόρφων κατά τον σχηματισμό των γαμετών και τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των δύο γονέων στη δημιουργία των απογόνων.

Έτσι επειδή το 4 είναι aa , έλαβε ένα a από κάθε γονέα, οπότε ο γονέας του 1 είναι ετερόζυγος Aa . Για τον ίδιο λόγο οι γονείς 3, 6 και 8 οφείλουν να είναι ετερόζυγοι Aa εξαιτίας των απογόνων τους 9, 11 και 15 αντίστοιχα. Συνολικά οι γονότυποι των μελών της οικογένειας φαίνονται παρακάτω.



Σύμφωνα με το προηγούμενο πρότυπο κληρονομής παρατηρούμε ότι το 2 οφείλει να είναι ομόζυγο aa και τα άτομα 1, 3, 6, και 8 όλα φορείς του σπάνιου γονιδίου της ασθένειας παρά το ότι δεν είναι εξ αίματος συγγενείς.

Αυτό είναι **απίθανο για σπάνιο γνώρισμα, οπότε κρίνεται ανάλογα απίθανη και η αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομιά για την ασθένεια.**

Φυλοσύνδετο υποτελής

Αρσεν. γονέας (1) επικρατούς φαιν. $\xrightarrow{\text{να δίνει}}$ θηλ. απόγονο (4) υποτελούς φαιν.

Αυτό σύμφωνα με την γνωστή αιτιολόγηση σημαίνει ότι **αποκλείεται η φυλοσύνδετη υποτελής κληρονομιά για την ασθένεια.**

Αυτοσωμικό επικρατές

Έστω Γ =ασθένεια, γ =φυσιολογικός και $\Gamma>\gamma$

Τότε τα άτομα 1,3,6,7,8,10,12,16 και 17 οφείλουν λόγω φαινοτύπου να έχουν γονότυπο $\gamma\gamma$ ενώ όλα τα υγιή ένα τουλάχιστον Γ .

Τα 4,5 σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel έλαβαν ένα γ από το 1, άρα είναι ετερόζυγα $\Gamma\gamma$.

Ομοίως το 9 έλαβε ένα γ από τον γονέα 3, το 11 από τον γονέα 6 και το 15 από το 8 οπότε είναι ετερόζυγα $\Gamma\gamma$.

Το 2 μπορεί να είναι ή $\Gamma\Gamma$ ή $\Gamma\gamma$.

Σύμφωνα μ' αυτό το πρότυπο κληρονομής αρκεί μόνο το άτομο 2 να είναι ετερόζυγο για να κληρονομηθεί όπως φαίνεται, χωρίς να είναι απαραίτητο ξένα άτομα που διασταυρώνονται με μέλη της οικογένειας να φέρουν το γονίδιο της ασθένειας.

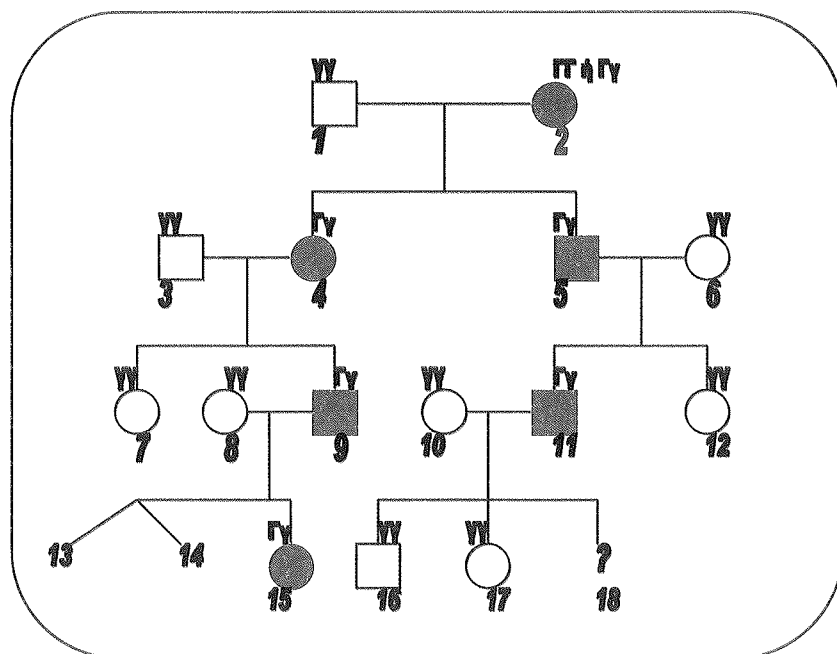
Πρόκειται προφανώς για το πιθανότερο πρότυπο κληρονομής.

Φυλοσύνδετο επικρατές

Αρσεν. γονέας (5) επικρατούς φαιν. $\xrightarrow{\text{να δίνει}}$ θηλ. απόγονο (12) υποτελούς φαιν.

Αυτό σύμφωνα με την γνωστή αιτιολόγηση σημαίνει ότι **αποκλείεται η φυλοσύνδετη επικρατής κληρονομιά για την ασθένεια.**

- β) Σύμφωνα με το πιο πιθανό πρότυπο κληρονομής (αυτοσωμική επικρατής) οι γονότυποι των ατόμων είναι:



γ) Τα άτομα 13 και 14 είναι διζυγωτικοί δίδυμοι. Επομένως η πιθανότητα να είναι και τα δύο θηλυκά είναι $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$.

Επίσης η πιθανότητα να πάσχουν από την ασθένεια προκύπτει από την παρακάτω διασταύρωση:

Γαμ	Γγ x γγ	
	Γ ^{1/2} , γ ^{1/2}	γ ¹
Γ.Α.	1Γγ:1γγ	
Φ.Α.	1 ασθενής:1 υγιής	

$$P_{13 \text{ και } 14 \text{ ασθενή}} = P_{13 \text{ ασθενής}} \times P_{14 \text{ ασθενής}} = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}.$$

Οπότε η συνολική πιθανότητα τα 13 και 14 να είναι θηλυκά και να πάσχουν είναι $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$.

δ) Η πιθανότητα το άτομο 18 να γεννηθεί υγιές (γ) προκύπτει από την προηγούμενη διασταύρωση και είναι $\frac{1}{2}$.

2. Σε περιπτώσεις όπου τα αποτελέσματα δίνονται χωριστά για τα δύο φύλα των απογόνων υπάρχει η υποψία ότι κάποιο απ' τα γνωρίσματά μας πιθανόν να είναι φυλοσύνδετο. Έτσι μελετούμε κάθε ιδιότητα χωριστά **αλλά και κατά φύλο**.

ΧΡΩΜΑ

Μαύρο_{θηλ} x Πορτοκαλί_{αρσ} → Θηλυκά: Όλα πορτοκαλόμαυρα
Αρσενικά: Όλα μαύρα

- Παρατηρούμε ότι **οι φαινότυποι διαφέρουν στα δύο φύλα των απογόνων** οπότε το γνώρισμα αποκλείεται να είναι αυτοσωμικό. (Για μας φυλοσύνδετο)
- Επίσης βλέπουμε ότι υπάρχουν τρεις εκφράσεις χρώματος εκ των οποίων η μία (πορτοκαλόμαυρο), είναι προϊόν συνέκφρασης των γονιδίων του πορτοκαλί και του μαύρου, άρα έχουμε συνέπικράτεια αλληλομόρφων.

Έτσι τελικά η διασταύρωσή μας για το γνώρισμα χρώμα είναι:

M=μαύρο , **Π=πορτοκαλί** , **M=Π** → φυλοσύνδετο

	X ^M X ^M x X ^Π Y	
Γαμ	X ^M	X ^Π , Y
Γ.Α.	1X ^M X ^Π :1X ^M Y	
Φ.Α.	1 _{θηλ} Πορτ-μαυρά : 1 _{αρσ} μαύρα	

ΜΗΚΟΣ ΟΥΡΑΣ

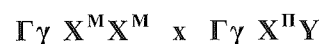
Μακριά_{θηλ} x Μακριά_{αρσ} → θηλυκά: μακριά, κοντή

Αρσενικά: μακριά, κοντή

- Έχουμε **γονείς όμοιου φαινοτύπου (Μακριά) που δίνουν και απογόνους διαφορετικού (κοντή)**. Αποκλείεται ο φαινότυπος (κοντή ουρά) να οφείλεται σε επικρατές γονίδιο γιατί αν ήταν επικρατές ο γονέας που το παρείχε θα είχε ίδιο φαινότυπο με τους αντίστοιχους απογόνους, αλλά δεν έχει. Έτσι **Γ=μακριά** , **γ=κοντή ουρά**, **Γ>γ**.
- Επίσης παρατηρούμε ότι αρσενικός γονέας επικρατούς φαινοτύπου (μακριά) αποκτά θηλυκό απόγονο υποτελούς (κοντή), οπότε αποκλείεται το γνώρισμα να είναι φυλοσύνδετο. Αν ήταν, θα έπρεπε λόγω φαινοτύπου ο αρσενικός γονέας να έχει γονότυπο X^ΓY και οι θηλυκοί απόγονοι με κοντή ουρά X^γX^γ, πράγμα αδύνατον αφού θα όφειλαν να έχουν λάβει ένα X^Γ από τον πατέρα τους.
- **Εφόσον αυτοσωμικό** οι απόγονοι με κοντή ουρά έχουν γονότυπο γγ και οφείλουν σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel να έχουν λάβει ένα γ από κάθε γονέα. Οι γονείς όμως οφείλουν να έχουν κι ένα Γ λόγω φαινοτύπου οπότε είναι ετερόζυγοι Γγ. Συνεπώς η διασταύρωση για το μήκος της ουράς είναι

	Γγ x Γγ	
Γαμ	Γ ^{1/2} , γ ^{1/2}	Γ ^{1/2} , γ ^{1/2}
Γ.Α.	1ΓΓ:2Γγ:1γγ	
Φ.Α.	3Μακριά:1κοντή	

Έτσι και για τα δύο γνωρίσματα **ΓγX^MX^M x ΓγX^ΠY**



	ΓX^M	γX^M
ΓX^H	$\Gamma\Gamma X^M X^H$	$\Gamma\gamma X^M X^H$
γX^H	$\Gamma\gamma X^M X^H$	$\gamma\gamma X^M X^H$
ΓY	$\Gamma\Gamma X^M Y$	$\Gamma\gamma X^M Y$
γY	$\Gamma\gamma X^M Y$	$\gamma\gamma X^M Y$

Φ.Α.: 3_{0ηλ} Μακριά-(πορτοκαλόμαυρα) : 1_{0ηλ} κοντή-(πορτοκαλόμαυρα) :
:3_{αρσ} Μακριά-Μαύρο : 1_{αρσ} κοντή-Μαύρο :

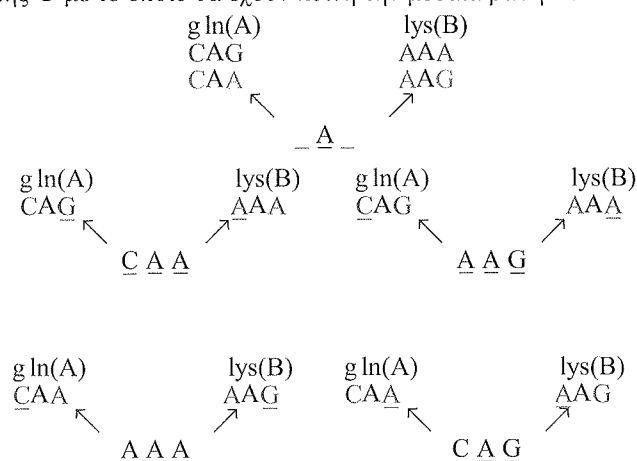
ΘΕΜΑ Δ

Είναι βέβαιο πως τα μεταλλάγματα Α και Β έχουν προκύψει από μεταλλάξεις αντικατάστασης βάσης του 30^{ου} κωδικονίου της Φ, διότι διαφέρουν μόνο σ' αυτό και έχουν ίδιο αριθμό αμινοξέων.

Αν είχαν προέλθει από προσθήκη ή έλλειψη βάσης θα ήταν αδύνατον να έχουν το ίδιο αριθμητικά κωδικόνιο λήξης με την Φ.

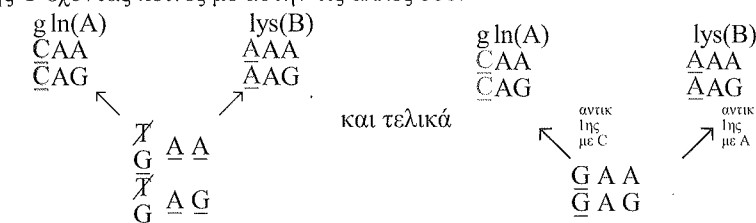
Χρησιμοποιούμε τον γενετικό κώδικα και τα κωδικόνια του κωδικού κλώνου προκειμένου να εντοπίσουμε την ακριβή μετάλλαξη. Τα κωδικόνια της γλουταμίνης και της λυσίνης ή διαφέρουν στην 1^η και 3^η βάση τους έχοντας κοινή την μεσαία, ή μόνο στην 1^η έχοντας κοινές τις άλλες 2.

Αν διαφέρουν στην 1^η και 3^η βάση τους τότε αυτές υπέστησαν τις σχετικές μεταλλάξεις από το κωδικόνιο της Φ με το οποίο θα έχουν κοινή την μεσαία βάση Α.



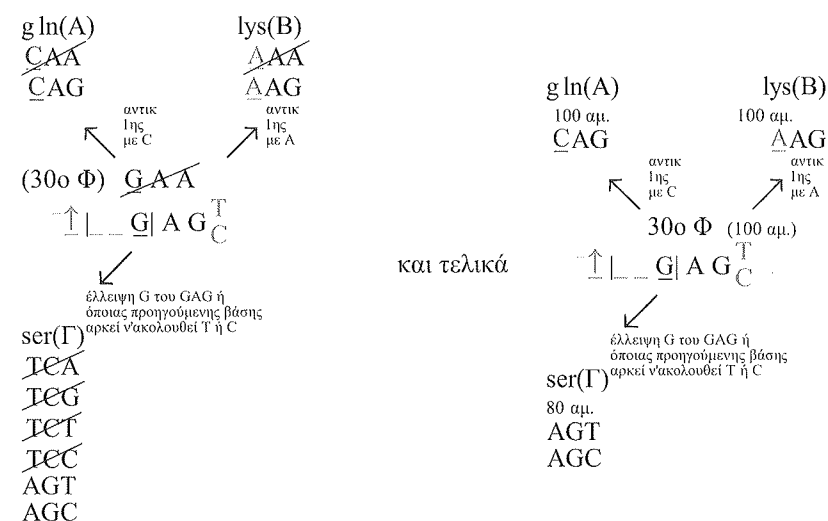
Το 30^ο κωδικόνιο της Φ θα πρέπει να έχει κοινές δύο βάσεις με καθένα από τα μεταλλάγματα. Όπως φαίνεται στα παραπάνω σχήματα με αντικατάσταση της 1^{ης} και 3^{ης} αντίστοιχα βάσης το 30^ο κωδικόνιο της Φ θα κωδικοποιεί γλουταμίνη ή λυσίνη, πράγμα ασύμβατο με τα δεδομένα της άσκησης.

Έτσι συμπεραίνουμε ότι και τα δύο μεταλλάγματα προέκυψαν από αντικατάσταση της 1^{ης} βάσης της Φ έχοντας κοινές με αυτήν τις άλλες δύο.



Επειδή το 30^ο κωδικόνιο της Φ δεν πορεί να είναι κωδικόνιο λήξης καταλήγουμε πως είναι ή το GAA ή το GAG που κωδικοποιούν το γλουταμινικό οξύ.

Το μέταλλαγμα Γ έχει 80 αμινοξέα και διαφορετικό 30^ο της Φ, επομένως αποκλείεται να προέκυψε από αντικατάσταση βάσης. Ελέγχουμε για προσθήκη ή έλλειψη βάσης από το 30^ο και πριν.



Παρατηρούμε πως μόνο με έλλειψη βάσης, αρκεί το 30^ο κωδικόνιο της Φ να είναι το GAG και να ακολουθεί Τ ή C μπορεί να οδηγήσει σε 30^ο κωδικόνιο AGT ή AGC και ταυτόχρονα 81^ο κωδικόνιο λήξης.

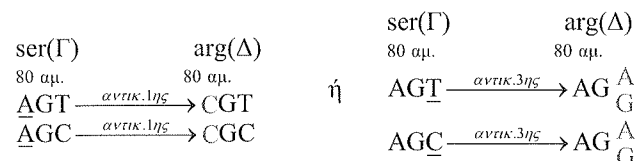
Το μέταλλαγμα Δ έχει 80 αμινοξέα, συνεπώς 81^ο κωδικόνιο λήξης.

Αν έχει προκύψει από την Φ αυτό θα μπορούσε να έχει συμβεί μόνο με έλλειψη βάσης γιατί έτσι μόνο από την Φ προκύπτει 81^ο κωδικόνιο λήξης. Αυτό μας το δείχνει το μέταλλαγμα Γ που δεν μπορεί να προκύψει με άλλο τρόπο. Όμως έλλειψη βάσης από την Φ δεν οδηγεί σε 30^ο αργινίνης, λαμβάνοντας υπ' όψιν ότι ακολουθούν οι βάσεις Τ ή C. Συνεπώς δεν προέκυψε από την Φ.

Ομοίως το Δ θα μπορούσε να έχει προκύψει από τις Α ή Β μόνο με έλλειψη βάσης προκειμένου να έχει το 81^ο κωδικόνιο ως λήξης. Αυτό οφείλεται στο ότι οι Α και Β διαφέρουν

μόνο σε μία βάση από την Φ ως μεταλλάγματα αντικατάστασης από αυτήν. Λαμβάνοντας υπ' όψιν ότι ακολουθούν οι βάσεις Τ ή C μόνο το Α μετάλλαγμα με έλλειψη της μεσαίας βάσης του 30^{ου} κωδικονίου του, οδηγεί σε CGT ή CGC κωδικόνια αργινίνης.

Παράλληλα το Δ μπορεί να έχει προκύψει από το Γ μόνο με αντικατάσταση βάσης στο 30^ο κωδικόνιο αφού έχουν το ίδιο αριθμητικά κωδικόνιο λήξης (81^ο).



Οι πιθανές αντικαταστάσεις που το δημιουργήσαν φαίνονται στο παραπάνω διάγραμμα.

20ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΓΕΝΙΚΟ

Εξεταζόμενη ύλη: Γενικό

ΘΕΜΑ Α

1. α 2. δ 3. δ 4. δ 5. β

ΘΕΜΑ Β

1. 1. Β 2. Γ 3. Α 4. Β 5. Α
6. Β 7. Α 8. Γ

2. α) Η RNA πολυμεράση συνδέεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας. Στην συνέχεια συνδέει ριβονουκλεοτίδια συμπληρωματικά της μη κωδικής αλυσίδας του DNA του γονιδίου με 3' - 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Έτσι η μεταγραφή έχει φορά 5' → 3' για το συντιθέμενο RNA. Ολοκληρώνει στις αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής στο τέλος του γονιδίου. Πολλά ένζυμα RNA πολυμεράσης μπορούν να μεταγράψουν ταυτόχρονα το ίδιο γονίδιο. Όσο το κάθε ένζυμο απομακρύνεται από τον υποκινητή θα αυξάνεται το μήκος του ήδη συντεθειμένου RNA αφού όπως αναφέρθηκε η μεταγραφή εξελίσσεται από τον υποκινητή προς τις αλληλουχίες λήξης.

Σύμφωνα με τα παραπάνω για το 1^ο γονίδιο ο υποκινητής του βρίσκεται στη θέση Α και ηφορά μεταγραφής του είναι η 1, για το 2^ο γονίδιο ο υποκινητής του βρίσκεται στη θέση Γ και ηφορά μεταγραφής του είναι η 1, για το 3^ο γονίδιο ο υποκινητής του βρίσκεται στη θέση Ζ και ηφορά μεταγραφής του είναι η 2 και για το 4^ο γονίδιο ο υποκινητής του βρίσκεται στη θέση Θ και ηφορά μεταγραφής του είναι η 2.

- β) Μεταγραφόμενος για κάθε γονίδιο θα είναι ο κλώνος που θα έχει το 3' OH άκρο από την μεριά του υποκινητή του ώστε να είναι συμπληρωματικός και αντι// του συντιθέμενου 5' → 3' RNA. Για το ίδιο μόριο DNA, όσα γονίδια έχουν από την ί-

δια μεριά τους τον υποκινητή θα έχουν ίδιο μεταξύ τους προσανατολισμό μεταγραφής και θα χρησιμοποιούν τον ίδιο κλώνο ως μη κωδικό. Στην περίπτωση μας τα γονίδια 1^ο και 2^ο έχουν τον ίδιο κλώνο του DNA ως μεταγραφόμενο και διαφορετικό από τον κλώνο που έχουν ως μεταγραφόμενο τα γονίδια 3^ο και 4^ο.

- γ) Ένα κύτταρο μπορεί να παράγει μεγάλα ποσά μιας πρωτεΐνης από ένα ή δύο αντίγραφα ενός γονιδίου. Ένας από τους λόγους που το επιτρέπει αυτό είναι το γεγονός πως πολλά mRNA μπορούν να μεταγράφονται από ένα μόνο γονίδιο. Καθένα από αυτά τα mRNA μπορεί επίσης να μεταφράζεται ταυτόχρονα από πολλά ριβοσώματα, διάσπαρτα κατά μήκος του μορίου (πολύσωμα) και συνολικά από πολύ περισσότερα στην διάρκεια της ζωής του στο κυτταρόπλασμα.

3. α) Ο αριθμός των μορίων που προκύπτουν από αντιγραφή του αρχικού είναι δύναμη με βάση το 2. Αν επιτρέψουμε να συμβούν 10 κύκλοι αντιγραφής θα λάβουμε $2^{10}=1024$ μόρια που δεν επαρκούν, συνεπώς θα αφήσουμε να συμβούν 11 κύκλοι και θα λάβουμε $2^{11}=2048$ αντίγραφα.
- β) Σε κάθε κύκλο συντίθενται από τους δύο αρχικούς κλώνους, δύο επιπλέον μεσαίου μήκους κλώνοι που προστίθενται στους προηγούμενους. Οι μεσαίου μήκους κλώνοι θα είναι μοιρασμένοι σε ισάριθμα μόρια που θα έχουν προεξέχοντα τμήματα. Έτσι μετά τους 11 κύκλους αντιγραφής θα υπάρχουν στο διάλυμα $2 \times 11 = 22$ μεσαίου μήκους κλώνοι. Από αυτούς δύο θα είναι συνδεδεμένοι με τους 2 αρχικούς σε δύο μόρια, ενώ καθένας από τους υπόλοιπους 20 θα συνδέεται με έναν κοντό κλώνο σχηματίζοντας συνολικά άλλα 20 μόρια με προεξέχοντα τμήματα. Τα υπόλοιπα μόρια του διαλύματος δηλαδή $2^{11}-22$ θα έχουν ακριβώς το επιθυμητό μήκος και για τους δύο κλώνους (2026 μόρια).
- γ) Η EcoRI αναγνωρίζει σε δίκλωνο μόριο DNA την παλίνδρομη αλληλουχία 5' GAATTC 3' και σπάει φωσφοδιεστερικό δεσμό τόσο στον ένα όσο και στον άλλο κλώνο, αφήνοντας μονόκλωνες προεξοχές από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα τμήματα. Οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί υδρολύονται, δηλαδή για την διάσπαση του καθενός δαπανάται ένα μόριο νερού. Έτσι συμπεραίνουμε πως έσπασαν 4096 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί κι επομένως ότι το ένζυμο συνάντησε την αλληλουχία του 2048 φορές στο διάλυμα. Αυτό σημαίνει πως καθένα από τα 2048 αντίγραφα του τελικού διαλύματος κόπηκε σε 1 θέση από το ένζυμο. Παρά το γεγονός πως το αρχικό προς αντιγραφή τμήμα ανήκε σε κυκλικό μόριο, όλα τα δίκλιωνα μόρια του τελικού διαλύματος, με εξαίρεση τα δύο που περιέχουν τους αρχικούς κλώνους, θα είναι γραμμικά αφού απουσιάζει η DNA δεσμάση. Το καθένα θα κοπεί σε 2 τμήματα. Τα 2 μόρια που περιέχουν το καθένα από έναν κυκλικό κλώνο απλώς θα γίνουν γραμμικά. Συνολικά στο διάλυμα θα έχουμε $2046 \times 2 + 2 = 4094$ τμήματα.
- δ) Πριν τον 1^ο κύκλο αντιγραφής και σίγουρα πριν ανεβάσουμε την θερμοκρασία στους 95°C για να γίνει αποδιάταξη, αφήνουμε να δράσει η αντίστροφη μεταγραφή. Αν υπάρχει RNA του ιού στο δείγμα με την βοήθεια των ίδιων πρωταρχι-

κών τμημάτων θα συνθέσει συμπληρωματικό DNA κλώνο. Στην συνέχεια η διενέργεια των κύκλων αντιγραφής με τον γνωστό τρόπο θα συνθέσει συμπληρωματικό κλώνο και θα αντιγράψει το μόριο πολλές φορές. Αν αυτό συμβεί το άτομο είναι φορέας του ιού.

4. Η κυστική ίνωση ακολουθεί αυτοσωμικό υποτελή τύπο κληρονομικότητας. Στην προσπάθεια γονιδιακής θεραπείας της, γενετικά τροποποιημένοι αδενοϊοί που φέρουν το φυσιολογικό γονίδιο ψεκάστηκαν με βρογχοσκόπιο στους πνεύμονες του ασθενούς και μόλυναν περιορισμένο αριθμό σωματικών κυττάρων εισάγοντας σ' αυτά το γονίδιο της μεμβρανικής πρωτεΐνης. Επειδή τροποποιούνται ορισμένα μόνο σωματικά κύτταρα, το φυσιολογικό γονίδιο δεν μεταβιβάζεται στους απογόνους. Έτσι το άτομο που υποβλήθηκε στην in vivo γονιδιακή θεραπεία έχει γονότυπο **κκ** (όπου **K**= φυσιολογικό γονίδιο, **κ**=κυστική ίνωση). Αν διασταυρωθεί με άτομο γονοτύπου **ΚΚ** δεν υπάρχει περίπτωση να αποκτήσει παιδί με κυστική ίνωση. Αν πάλι διασταυρωθεί με φορέα της ασθένειας τότε το κάθε παιδί έχει 50% πιθανότητα να αποκτήσει παιδί με κυστική ίνωση όπως δείχνουν οι παρακάτω διασταυρώσεις.

ΚΚ x κκ			ή (1/20) Κκ x κκ		
Γαμ	K ¹	κ ¹	Γαμ	K ^{1/2} , κ ^{1/2}	κ ¹
Γ.Α.	1Κκ		Γ.Α.	1Κκ:1κκ	
Φ.Α.	1Φυσιολ.		Φ.Α.	1Φυσιολ.:1ασθ.	

$$\text{Η συνολική πιθανότητα να γεννηθεί ασθενές παιδί είναι } \frac{1}{20} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{40}$$

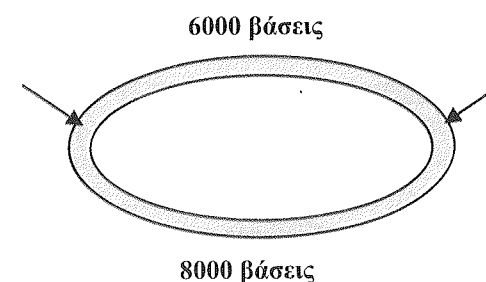
5. Το φυσιολογικό ρυθμιστικό γονίδιο της αυξητικής ορμόνης του βακαλάου απομονώνεται από cDNA βιβλιοθήκη του κατάλληλου κυτταρικού τύπου, ώστε να μην φέρει τον δικό του υποκινητή και να προστεθεί κατάλληλος που να το κάνει να εκφράζεται στην υπόφυση του σολωμού. Αν πρόκειται για πολύ συγγενικά είδη μπορεί ίσως να απομονωθεί και από γονιδιωματική βιβλιοθήκη.

Το γονίδιο εισάγεται με μικροέγχυση σε ζυγωτά σολωμών. Τα ζυγωτά ρίχνονται κατόπιν σε δεξαμενή για να εκκολαφθούν. (Η γονιμοποίηση και η εκκόλαψη των αυγών στα περισσότερα ψάρια είναι εξωσωματική). Ελέγχονται ποια από τα ψαράκια που προκύπτουν είναι διαγονιδιακά και διασταυρώνονται για να περάσει η ιδιότητα στους απογόνους.

ΘΕΜΑ Γ

1. Εφόσον τα τμήματα που προέκυψαν όταν το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο κόπηκε από την BamHI έχουν άθροισμα $5500+4500+4000=14000$ β τότε αυτό είναι το μήκος του ανασυνδυασμένου πλασμιδίου. Συνεπώς το πλασμίδιο πριν εισάγει το DNA του ποντικού είχε 6000 βάσεις μήκος.

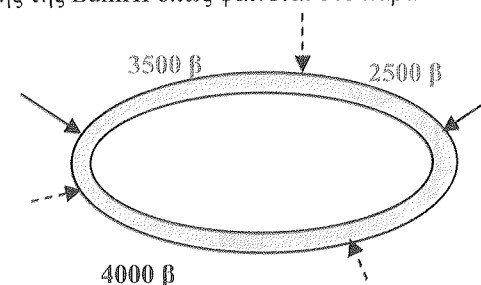
Με κοπή από την EcoRI: 6000 β και 8000 β
(κόβει σε δύο θέσεις)



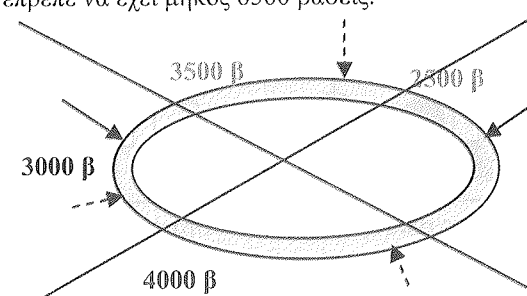
Με κοπή από την BamHI: 5500β , 4500β , 4000β
(κόβει σε 3 θέσεις)

Με κοπή και από τις δύο: 4000β , 3500β , 3000β , 2500β , 1000β
(κόβουν σε 5 θέσεις)

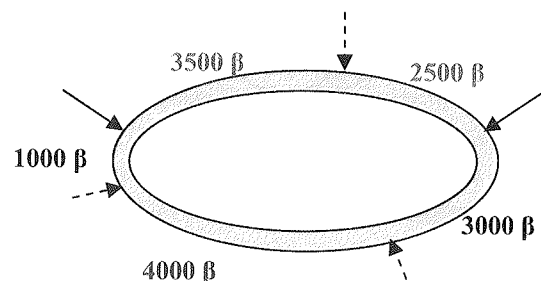
Παρατηρούμε πως όταν κόβουν και τα 2 ένζυμα μαζί έχουμε 2 τμήματα που έχουν άθροισμα 6000 βάσεις (2500 και 3500), αλλά όχι 2 που να έχουν άθροισμα 8000 βάσεις. Αυτό σημαίνει πως η BamHI κόβει μία φορά στο τμήμα των 6000 βάσεων και 2 φορές στο τμήμα των 8000 βάσεων. Ακόμη το τμήμα των 4000 βάσεων που αφήνει, υπάρχει και όταν κόβουν και τα 2 ένζυμα μαζί, άρα βρίσκεται ανάμεσα σε σημεία τομής της BamHI όπως φαίνεται στο παρακάτω σχήμα



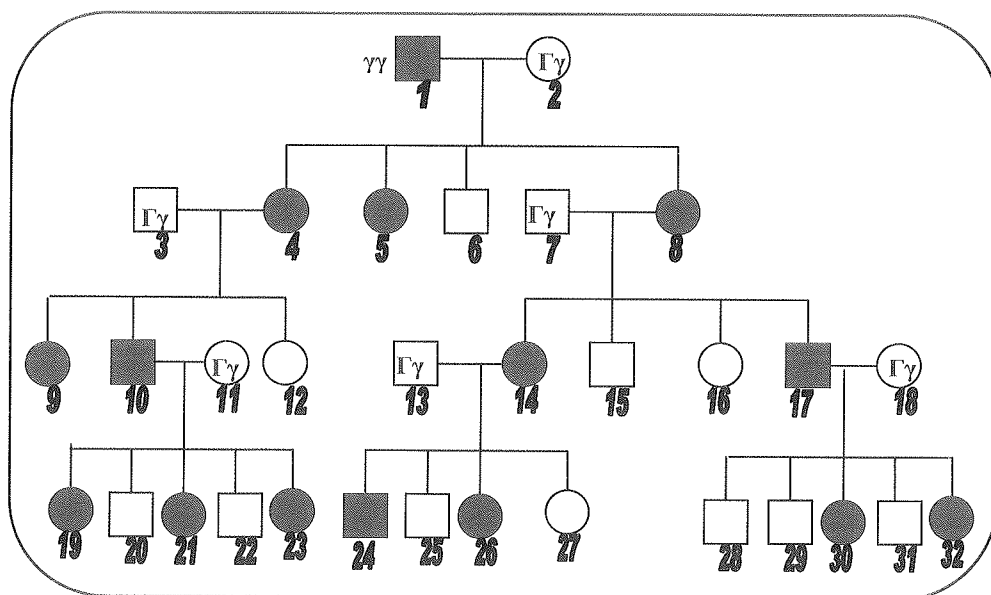
Είναι αδύνατον αριστερά του τμήματος των 4000 βάσεων να βρίσκεται το τμήμα των 3000 βάσεων γιατί τότε ένα από τα τμήματα που αφήνει η BamHI όταν κόβει μόνη της θα έπρεπε να έχει μήκος 6500 βάσεις.



Αντίθετα μπορεί αριστερά του τμήματος των 4000 βάσεων να βρίσκεται το τμήμα των 1000 και δεξιά το τμήμα των 3000 βάσεων όπως φαίνεται πιο κάτω.



2. α) – Στο δέντρο που δίνεται ο μοναδικός τύπος κληρονομικότητας που μπορεί να θεωρηθεί αδύνατος είναι η φυλοσύνδετη υποτελής καθώς θηλυκός γονέας 8 υποτελούς φαινοτύπου δίνει αρσενικό απόγονο 15 επικρατούς. Αν ήταν φυλοσύνδετο υποτελές ο γιος θα έπρεπε να έχει κληρονομήσει το X με το υποτελές γονίδιο από την μητέρα του και θα έπρεπε να πάσχει.
- Ο αυτοσωμικός υποτελής τύπος κληρονομικότητας αν και δεν μπορεί να θεωρηθεί αδύνατος είναι απίθανος αφού εκτός από το αρχικό άτομο 1 που θα έπρεπε να είναι ομόζυγο γγ θα όφειλαν να είναι φορείς της ασθένειας και οι μη εξ' αίματος συγγενείς 2, 3, 7, 11, 13, και 18 πράγμα απίθανο για σπάνια ασθένεια.

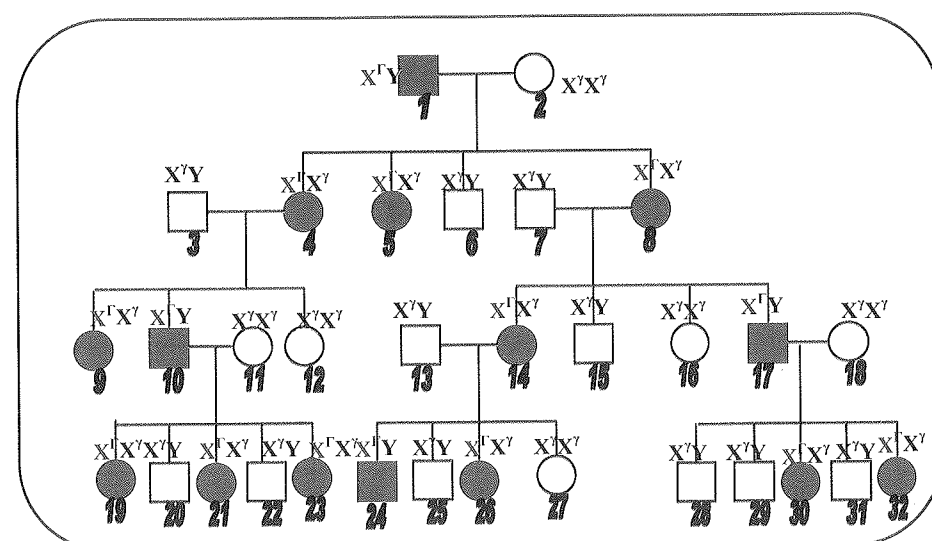


- Από τους δύο εναπομείναντες τύπους κληρονομικότητας στο παρακάτω δέντρο φαίνεται ο πλέον πιθανός να είναι ο **φυλοσύνδετος επικρατής**. Κι αυτό γιατί παρατηρούμε πως σε όποια περίπτωση την ασθένεια την έχει ο αρσενικός γο-

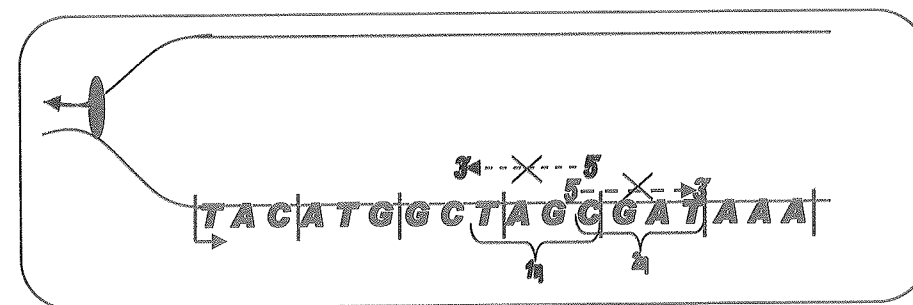
νέας την μεταβιβάζει σε όλους τους θηλυκούς αλλά σε κανέναν αρσενικό απόγονο, αφού όλα τα θηλυκά λαμβάνουν το X φυλετικό χρωμόσωμα του πατέρα τους.

Αντίθετα όποτε πάσχει ο θηλυκός γονέας, η ασθένεια μεταβιβάζεται τόσο σε θηλυκούς όσο και σε αρσενικούς απογόνους.

- β) Οι γονότυποι των ατόμων για τον φυλοσύνδετο επικρατή τύπο κληρονομικότητας παρουσιάζονται στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο.
- γ) Την μιτοχονδριακή ασθένεια του 9 την φέρουν λόγω μητρικής κληρονομικότητας τα 12, 4, 5, 6, 8, 2, 10, 14, 15, 16, 17, 24, 2, 25, 26 και 27.
- δ) Το ολανδρικό χαρακτηριστικό του 17 θα το φέρουν μόνο οι αρσενικοί του απόγονοι 28, 29 και 31 και σίγουρα κανείς από τους προγόνους του ή τα αδέρφια του εφόσον εμφανίστηκε με μετάλλαξη στον ίδιο.



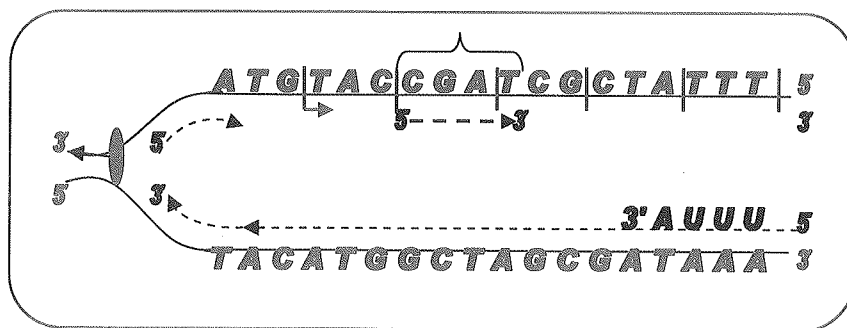
3. α) Το τμήμα του DNA του μητρικού κλώνου, απέναντι από το οποίο συντέθηκε το πρωταρχικό RNA τμήμα που δίνεται, θα έχει την αλληλουχία βάσεων 5' TAGC 3'. Αυτή η αλληλουχία συναντάται σε δύο περιοχές του μητρικού κλώνου που δίνεται.



Στην 1^η από τις περιπτώσεις που συναντάται, το πρωταρχικό RNA τμήμα θα είχε φορά σύνθεσης ομόρροπη με την κίνηση της ελικάσης και ο κλώνος θα ήταν συνεχής ως προς την σύνθεσή του, οπότε απορρίπτεται.

Στην 2^η περίπτωση το πρωταρχικό τμήμα έχει φορά σύνθεσης αντίρροπη της κίνησης της ελικάσης, οπότε ο θυγατρικός κλώνος είναι ασυνεχής ως προς την σύνθεσή του. Στον μητρικό του με φορά 3' → 5' συναντάμε τριάδα 3' TAC 5' έναρξης, που αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης 5' AUG 3' του mRNA, αλλά έχουμε ορατές τις 6 πρώτες τριάδες της μεταφραζόμενης περιοχής και όχι τις 5 διαβάζοντας με τα γνωστά χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα. Έτσι κι αυτή η περίπτωση απορρίπτεται.

Από τα προηγούμενα προκύπτει ότι δεν είναι ο θυγατρικός του κάτω μητρικού ο ασυνεχής ως προς την σύνθεσή του κλώνος για την διχάλα αντιγραφής που παρουσιάζεται. Έτσι ελέγχουμε τον άλλο κλώνο.

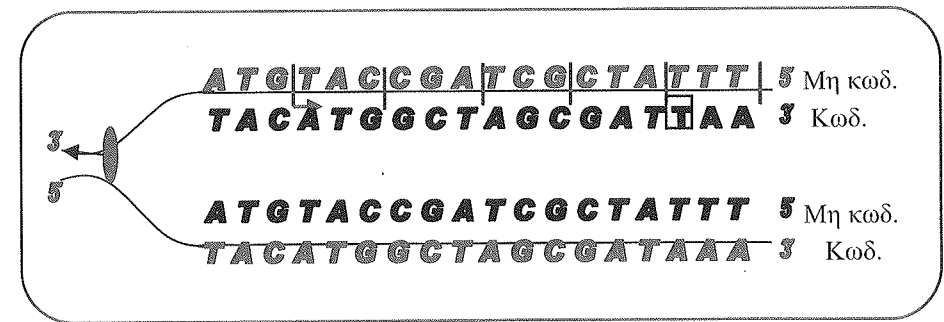


Παρατηρούμε ότι σ' αυτόν παρουσιάζεται η αλληλουχία 3' με κατάλληλη φορά ώστε ο θυγατρικός κλώνος να έχει φορά 5' → 3' αντίρροπη της κίνησης της 5' TAGC ελικάσης οπότε μπορεί να είναι ασυνεχής.

Παράλληλα στον μητρικό του συναντάμε ορατές τις 5 πρώτες τριάδες της μεταφραζόμενης περιοχής όπως φαίνεται στο παραπάνω σχήμα. Η περίπτωση αυτή γίνεται δεκτή.

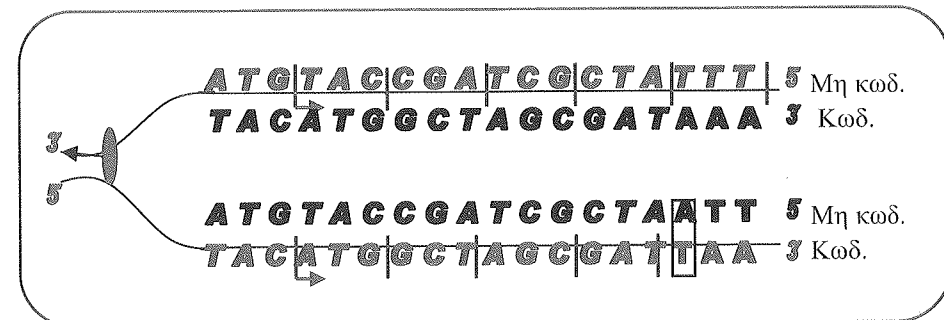
Τα άκρα που θα έχουν οι μητρικοί καθώς και οι θυγατρικοί κλώνοι παρουσιάζονται επίσης στο παραπάνω σχήμα.

- β) Το πρωταρχικό RNA τμήμα του συνεχούς θυγατρικού κλώνου θα αφορά τον κάτω μητρικό και θα συντεθεί στην θέση έναρξης της αντιγραφής. Η αλληλουχία βάσεων του θα είναι 5' UUU A 3'.
- γ) Η 10^η θέση κατά τη σύνθεση του 1^{ου} τμήματος του ασυνεχούς θυγατρικού κλώνου πρέπει να μετρηθεί από την θέση της 1^{ης} τοποθετούμενης βάσης για το πρωταρχικό του τμήμα. Μετά το πέρας της αντιγραφής στο ένα από τα δίκλινα μόρια που θα προκύψουν θα υπάρχει ασυμβατότητα συμπληρωματικότητας σε μία θέση όπως φαίνεται στο παρακάτω σχήμα.



Στο κύτταρο που θα λάβει το πάνω δίκλινο μόριο παρά την μετάλλαξη δεν θα υπάρχουν επιπτώσεις αφού η αλλαγή αφορά τον κωδικό κλώνο του γονιδίου. Ο μη κωδικός που χρησιμοποιείται ως καλούπι για την σύνθεση του mRNA έχει την κανονική αλληλουχία βάσεων.

Στην επόμενη αντιγραφή όμως η αλλαγή θα αφορά και τους δύο κλώνους του γονιδίου σε ένα από τα 4 συνολικά κύτταρα που θα προκύψουν.



Το γονίδιο θα έχει το 5^ο κωδικόνιο ως πρόωρο λήξης παράγοντας μη λειτουργικό 4απεπτίδιο.

ΘΕΜΑ Α

- α) Φυτά ποικιλίας Βι ονομάζονται τα διαγονιδιακά φυτά τα οποία έχουν ενσωματώσει στο DNA τους το γονίδιο της τοξίνης του *Bacillus thuringiensis* με τη βοήθεια του πλασμιδίου Τι του *Agrobacterium tumefaciens*. Το βακτήριο *Bacillus thuringiensis* ζεί στο έδαφος και παράγει μια πολύ ισχυρή τοξίνη ικανή να καταστρέφει πολλά είδη εντόμων και σκωλήκων. Οι επιστήμονες απομόνωσαν το γονίδιο της τοξίνης και το εισήγαγαν στο άνοιγμα του πλασμιδίου Τι του *Agrobacterium tumefaciens*. Το *Agrobacterium tumefaciens* ζει στο έδαφος και μολύνει φυτικά κύτταρα στις ρίζες ορισμένων φυτών μεταφέροντας σε αυτά το πλασμίδιο Τι που φέρει. Το πλασμίδιο αυτό έχει την ικανότητα να ενσωματώνει

ται στο χρωμοσωμικό DNA των φυτικών κυττάρων κι επειδή έχει κάποια ογκογονίδια προκαλεί εξογκώματα στα φυτά. Οι επιστήμονες απομόνωσαν το πλασμίδιο και αδρανοποίησαν τα γονίδια που προκαλούν τους όγκους. Στο άνοιγμα του πλασμιδίου ενσωμάτωσαν το γονίδιο της εντομοκτόνου τοξίνης του *Bacillus thuringiensis* (με κατάλληλο υποκινητή ώστε να εκφράζεται στους πράσινους ιστούς του καλαμποκιού). Τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια εισάγονται σε φυτικά κύτταρα καλαμποκιού σε κυτταροκαλλιέργειες. Τα φυτικά κύτταρα που ενσωμάτωσαν το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο δημιουργούν φυτά καλαμποκιού που εκφράζουν στους επιθυμητούς ιστούς το γονίδιο και το μεταβιβάζουν στους απογόνους τους.

Έτσι δημιουργήθηκε το φυτό 1 το οποίο ενσωμάτωσε το γονίδιο σε κάποιο χρωμόσωμα του ζεύγους 5 και το εκφράζει σε επίπεδα 80 mgr/kgf ιστού και ξεχωριστά το φυτό 2 που το ενσωμάτωσε σε χρωμόσωμα του ζεύγους 7 και το εκφράζει σε επίπεδα 60 mgr/kgf ιστού.

(Τα διαφορετικά επίπεδα έκφρασης οφείλονται στο διαφορετικό χρωμοσωμικό περιβάλλον στο οποίο βρέθηκε κατά περίπτωση το γονίδιο. Π.χ στους διάφορους ιστούς τα ινίδια χρωματίνης υφίστανται περαιτέρω συσπείρωση σε περιοχές τους που φέρουν γονίδια που λόγω κυτταρικής διαφοροποίησης δεν πρέπει να εκφράζονται, ή πρέπει να εκφράζονται λιγότερο στον εν λόγω κυτταρικό τύπο).

Το φυτό 3 για να παράγει την τοξίνη σε επίπεδα 160 mgr/kgf ιστού πρέπει να φέρει δύο γονίδια σε χρωμοσώματα του ζεύγους 5. Αυτό θα μπορούσε να προκύψει φυσιολογικά από **αυτογονιμοποίηση του φυτού 1**.

Το φυτό 4 για να παράγει την τοξίνη σε επίπεδα 140 mgr/kgf ιστού πρέπει να φέρει ένα γονίδιο σε χρωμόσωμα του ζεύγους 5 και ένα γονίδιο σε χρωμόσωμα του ζεύγους 7. Αυτό θα μπορούσε να προκύψει φυσιολογικά από διασταυρούμενη **γονιμοποίηση του φυτού 1 με το φυτό 2**.

Το φυτό 5 για να παράγει την τοξίνη σε επίπεδα 120 mgr/kgf ιστού πρέπει να φέρει δύο γονίδια σε χρωμοσώματα του ζεύγους 7. Αυτό θα μπορούσε να προκύψει φυσιολογικά από **αυτογονιμοποίηση του φυτού 2**.

Φυτό 1 x Φυτό 1

5 ⁺ 5 77 x 5 ⁺ 5 77		
Γαμ. Γαμ.	5 ⁺ 7	5 7
5 ⁺ 7	5 ⁺ 5 ⁺ 77	5 ⁺ 577
5 7	5 ⁺ 577	5577

5⁺=χρωμόσωμα 5 με το γονίδιο

Φυτό 1 x Φυτό 2

5 ⁺ 5 77 x 55 7 ⁺ 7		
Γαμ. Γαμ.	57 ⁺	57
5 ⁺ 7	5 ⁺ 5 7 ⁺ 7	5 ⁺ 5 77
57	55 7 ⁺ 7	55 77

7⁺=χρωμόσωμα 7 με το γονίδιο

Φυτό 2 x Φυτό 2

55 7 ⁺ 7 x 55 7 ⁺ 7		
Γαμ. Γαμ.	57 ⁺	57
57 ⁺	55 7 ⁺ 7 ⁺	55 7 ⁺ 7
57	55 7 ⁺ 7	55 77

Προφανώς ανάμεσα στα φυτά 1 και 2 συνέβησαν οι σχετικές αυτογονιμοποιήσεις αλλά και η διασταυρούμενη γονιμοποίηση που προηγουμένως αναφέρθηκε εφόσον βρέθηκαν στον ίδιο χώρο. Προέκυψαν λοιπόν το **φυτό 3** με γονότυπο 5⁺5⁺77 και 160 mgr/kgf το **φυτό 4** με γονότυπο 5⁺5 7⁺7 και 140 mgr/kgf και το **φυτό 5** με γονότυπο 55 7⁺7⁺ και 120 mgr/kgf.

β) Το **φυτό 6** για να παράγει την τοξίνη στα επίπεδα που αναφέρθηκαν πρέπει να φέρει ομόζυγη κατάσταση του γονιδίου τόσο στα χρωμοσώματα του ζεύγους 5 όσο και στα χρωμοσώματα του ζεύγους 7. Δηλαδή πρέπει να έχει γονότυπο 5⁺5⁺7⁺7⁺. Τέτοιο φυτό θα μπορούσε να προκύψει μόνο από αυτογονιμοποίηση του **φυτού 4** όπως φαίνεται στον παρακάτω πίνακα.

Φυτό 4 x Φυτό 4

5 ⁺ 5 7 ⁺ 7 x 5 ⁺ 5 7 ⁺ 7				
Γαμ. Γαμ.	5 ⁺ 7 ⁺	5 ⁺ 7	57 ⁺	57
5 ⁺ 7 ⁺	5 ⁺ 5 ⁺ 7 ⁺ 7 ⁺	5 ⁺ 5 ⁺ 7 ⁺ 7	5 ⁺ 5 7 ⁺ 7 ⁺	5 ⁺ 5 7 ⁺ 7
5 ⁺ 7	5 ⁺ 5 ⁺ 7 ⁺ 7	5 ⁺ 5 ⁺ 77	5 ⁺ 5 7 ⁺ 7	5 ⁺ 5 77
57 ⁺	5 ⁺ 5 7 ⁺ 7 ⁺	5 ⁺ 5 7 ⁺ 7	55 7 ⁺ 7 ⁺	55 7 ⁺ 7
57	5 ⁺ 5 7 ⁺ 7	5 ⁺ 5 77	55 7 ⁺ 7	55 77

γ) Η αυτογονιμοποίηση του φυτού 6 είναι λογικό να παράγει φυτά ίδιου γονότυπου με το 6 δηλαδή ομόζυγα για το γονίδιο της τοξίνης τόσο στο χρωμόσωμα 5 όσο και στο 7.

Το **φυτό 7** έχει επιπλέον 80 mgr/kgf ιστού συγκριτικά με το **φυτό 6**, δηλαδή 280+80=360 mgr/kgf. Όπως είναι φανερό κι από τον αριθμό χρωμοσωμάτων του, έχει ένα επιπλέον χρωμόσωμα 5 με το γονίδιο της τοξίνης, δηλαδή είναι τρισωμικό για το χρωμόσωμα αυτό 5⁺5⁺5⁺7⁺7⁺. Ο ανώμαλος γαμέτης που μετείχε στην δημιουργία του θα μπορούσε να είναι είτε ωάριο είτε γυρεόκοκκος που φέρει 5⁺5⁺7⁺ σύσταση και προέκυψε με δύο πιθανούς τρόπους.

1^η : Μη διαχωρισμός των ομολόγων χρωμοσωμάτων του ζεύγους 5 στην 1^η μειωτική και φυσιολογικός διαχωρισμός αδελφών χρωματίδων στην 2^η μειωτική διαίρεση.

2^ο : Φυσιολογικός διαχωρισμός ομολόγων στην 1^η μειωτική και μη διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων του 5⁺ στην 2^η μειωτική διαίρεση.

Αυτός ο γαμέτης γονιμοποιώντας ή γονιμοποιούμενος από φυσιολογικό, σύστασης 5⁺7⁺ έδωσε τρισωμικό ζυγωτό της παραπάνω σύστασης 5⁺5⁺7⁺7⁺.

- δ) Το **φυτό 8** παρατηρούμε ότι έχει επιπλέον **60 mgr/kg** ιστού συγκριτικά με το **φυτό 6** δηλαδή **280+60=340mgr/kg** ιστού. Αυτό δηλώνει πως έχει ένα επιπλέον γονίδιο τοξίνης στο χρωμόσωμα 7. Επειδή δεν φέρει επιπλέον χρωμόσωμα μπορούμε να υποθέσουμε πως συνέβη διπλασιασμός τμήματος του χρωμοσώματος 7 που φέρει το γονίδιο της τοξίνης πάνω στο χρωμόσωμά του.

Έτσι ανώμαλος γαμέτης με διπλασιασμένο τμήμα του 7 σύστασης 5⁺7⁺⁺ γονιμοποίησε ή γονιμοποιήθηκε από φυσιολογικό σύστασης 5⁺7⁺ και προέκυψε ζυγωτό 5⁺5⁺7⁺⁺ το οποίο παράγει τα προαναφερθέντα επίπεδα τοξίνης. Ο διπλασιασμός τμήματος του 7 θα μπορούσε να έχει γίνει και σε σωματικό κύτταρο του φυτού σε πρώιμο στάδιο της ανάπτυξης οδηγώντας στα ίδια επίπεδα παραγωγής τοξίνης **340 mgr/kg** ιστού.

(Το καλαμπόκι έχει σε διαφορετικές θέσεις του αρσενικό και θηλυκό αναπαραγωγικό σύστημα, δηλαδή δεν είναι φυτό με τέλεια άνθη. Παρόλα αυτά είναι μόνικο και μπορεί να υποστεί τόσο αυτογονιμοποίηση όσο και διασταυρούμενη γονιμοποίηση.)

21ο ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΓΕΝΙΚΟ

Εξεταζόμενη ύλη: Γενικό

ΘΕΜΑ Α

1. γ 2. α 3. γ 4. δ 5. α

ΘΕΜΑ Β

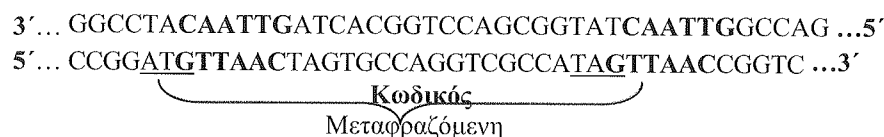
- A) 1. α → 3 β → 4 γ → 1 δ → 5 ε → 2
2.

	Ευκαρυωτικά κύτταρα	Προκαρυωτικά κύτταρα
Ριβοσώματα	+	+
Πριμόσωμα	+	+
Ασυνεχή γονίδια	+	-
EcoRI	-	+
Μιτοχόνδρια	+	-
Πολύσωμα	+	+

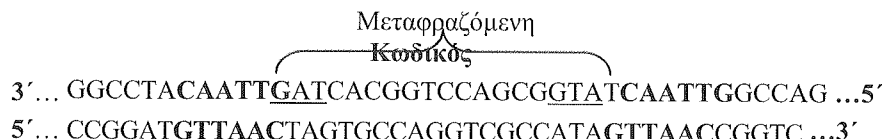
- B) 1. (Λάθος). Γίνεται σύνθεση νέων για να εξυπηρετηθεί ο διπλασιασμός των ινιδίων.
2. (Λάθος). Είναι και τα γονίδια των ιών των ευκαρυωτικών.
3. (Σωστό). Θα είχαμε $6^2=36$ διαφορετικά κωδικόνια που επαρκούν για 20 αμινοξέα.
4. (Σωστό).
5. (Σωστό). Κάθε tRNA μόριο μεταφέρει ένα και μόνο αμινοξύ. Ένα αμινοξύ μπορεί να μεταφέρεται από διαφορετικά tRNA μόρια απέναντι από διαφορετικά κωδικόνια του mRNA.
6. (Λάθος). Ελέγχουν την ίδια ιδιότητα με διαφορετικό τρόπο και στον πληθυσμό υπάρχουν περισσότερα των δύο.
7. (Λάθος). Οι cDNA βιβλιοθήκες περιέχουν γονίδια που μεταγράφονται σε mRNA χωρίς να περιλαμβάνουν τους υποκινητές ή τα εσώνιά τους.
8. (Λάθος). Ο αριθμός των χρωμοσωμάτων δεν αποτελεί γνώρισμα αποκλειστικά ενός είδους. Ο καρύοτυπος είναι χαρακτηριστικός για τα μέλη ενός είδους.
9. (Σωστό). Τέτοια ένζυμα διαθέτουν μόνο κάποιοι RNA ιοί.
10. (Λάθος). Συντίθενται από το πριμόσωμα.

ΘΕΜΑ Γ

1. Το γραμμικό μόριο κόπηκε από την ενδονουκλεάση σε (ν-1) θέσεις. Έσπασαν (ν-1)×2=2ν-2 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί και (ν-1)×6=6ν-6 δεσμοί H. Από τα ν τμήματα που προέκυψαν τα δύο ακραία δεν μπορούν να εισέλθουν σε πλασμίδια που άνοιξαν με το ίδιο ένζυμο καθώς φέρουν μονόκλωνες προεξοχές CG μόνο από την μία μεριά τους. Συνεπώς κατάλληλα για ανασυνδυασμό με πλασμίδια που άνοιξαν με το ίδιο ένζυμο θα είναι τα ν-2 ενδιάμεσα τμήματα.
2. Πρόκειται για οξέοφιλο βακτήριο σαν αυτά του γένους Lactobacillus που αναπτύσσονται σε pH:4-5. Αναπτύσσεται ταχύτερα σε pH:4,5 σε σχέση με την τιμή pH:5, κάτι που φαίνεται από το γεγονός πως η κλίση της καμπύλης ως προς τον άξονα του χρόνου είναι μεγαλύτερη στο διάστημα 0-t₁, συγκριτικά με το διάστημα t₁-t₂. Σε τιμή pH:6 εισέρχεται σε φάση θανάτου όπως φαίνεται από την καμπύλη για το διάστημα t₂ κι έπειτα.
3. – Η αλληλουχία που αναγνωρίζει η ενδονουκλεάση HpaI μπορεί να είναι μόνο η παλίνδρομη εξάδα βάσεων –GTTAAC-. Είναι η μόνη παλίνδρομη που εμφανίζεται σε δύο θέσεις στο εσωτερικό του μορίου. Άλλες όπως η –ACCGGT- ή –ACTAGT- συναντώνται μία μόνο φορά στο δίκλωνο τμήμα που δίνεται.
– Στο μόριο που δίνεται συναντάμε δύο περιπτώσεις μεταφραζόμενης περιοχής :
1^ο: Ο κάτω κλώνος να είναι ο κωδικός έχοντας 3' άκρο δεξιά και 5' άκρο αριστερά, ενώ ο πάνω ο μη κωδικός έχοντας 5' άκρο δεξιά και 3' άκρο αριστερά. Στην περίπτωση αυτή διαβάζοντας τον κάτω κλώνο 5' → 3' συναντάμε ATG κωδικόνιο έναρξης και TAG ή κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης όμως το έναρξης περιέχει βάσεις έξω από τα όρια κοπής της HpaI. Έτσι την απορρίπτουμε.



2^{ον}: Ο πάνω κλώνος να είναι ο κωδικός έχοντας το 5' άκρο από τον υποκινητή (δεξιά). Διαβάζοντάς τον 5' → 3' συναντάμε ATG κωδικόνιο έναρξης και TAG κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης, όπως φαίνεται στο παρακάτω σχήμα.

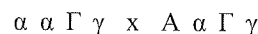


Στην περίπτωση αυτή η μεταφραζόμενη περιοχή βρίσκεται εντός των ορίων κοπής της ενδονουκλεάσης, οπότε γίνεται δεκτή

4. Θα αφήσουμε να γίνουν 6 κύκλοι αντιγραφής στο τέλος των οποίων θα έχουμε $2^6=64$ αντίγραφα αφού $2^5=32<50$. Θα διαρκέσει $6 \times 5 \text{ min}=30 \text{ min}$. Με την ολοκλήρωση της διαδικασίας θα έχουν σχηματισθεί $126_{(\kappa\lambda\omega\nu\omicron\iota)} \times 199_{(\phi.\delta./\kappa\lambda\omega\nu\omicron)}=25074$ φ.δ. περιλαμβάνοντας κι αυτούς που είχαν τα πρωταρχικά τμήματα (primer) που χρησιμοποιήθηκαν.

ΘΕΜΑ Δ

1. Δίνονται συμπληρωμένα παρακάτω



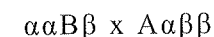
	AΓ	Aγ	aΓ	aγ
aΓ	AaΓΓ	AaΓγ	aaΓΓ	aaΓγ
aγ	AaΓγ	Aaγγ	aaΓγ	aaγγ

$$\Phi.A: 3(A\Gamma) : 3(a\Gamma) : 1(A\gamma) : 1(a\gamma)$$

2. α) Ο πρώτος γονέας παράγει $2^2=4$ είδη γαμετών. (AΓΔ, AΓδ, aΓΔ, aΓδ)
 Ο δεύτερος παράγει $2^3=8$ είδη γαμετών. (AΓΔ, AΓδ, AγΔ, Aγδ, aΓΔ, aΓδ, αγΔ, αγδ).
 β) Εκτελούμε σύμφωνα με τον 1^ο Ν.Μ. τις επιμέρους διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού και από τις φαινοτυπικές τους αναλογίες σύμφωνα με τον 2^ο Ν.Μ. βρίσκουμε πως:
 $P_{(A\Gamma\Delta)}=P_A \times P_\Gamma \times P_\Delta=3/4 \cdot 1 \cdot 3/4=9/16$
 γ) $P_{(Aa\Gamma\Delta\delta \text{ ή } Aa\Gamma\gamma\Delta\delta)}=P_{(Aa\Gamma\Delta\delta)}+P_{(Aa\Gamma\gamma\Delta\delta)}=2/4 \cdot 1/2 \cdot 2/4+2/4 \cdot 1/2 \cdot 2/4=2/8$

- δ) Διαφορετικοί γονότυποι= $3 \times 2 \times 3=18$ Διαφορετικοί φαινότυποι= $2 \times 1 \times 2=4$
 ε) Φ.Α:9ΑΓΔ:3ΑΓδ:3αΓΔ:1αΓδ

3. α) $AAB\beta \rightarrow$ ιώδες $Aa\beta\beta \rightarrow$ κόκκινο $aB\beta \rightarrow$ άχρωμο
 β) Το άχρωμο φυτό που διασταυρώσαμε μπορεί να είχε τους παρακάτω γονότυπους λόγω φαινοτύπου: $a\beta\beta$ ή $aAB\beta$ ή aBB .
 Το κόκκινο μπορεί να είχε τους παρακάτω γονότυπους λόγω φαινοτύπου: $AAB\beta$ ή $Aa\beta\beta$.
 – Οι απόγονοι με το ιώδες χρώμα έχουν οπωσδήποτε και Α και Β γονίδιο που έλαβαν από διαφορετικούς γονείς. Έτσι **αποκλείεται ο γονότυπος $a\beta\beta$ για το άχρωμο γονικό φυτό**.
 – Οι απόγονοι οι άχρωμοι έχουν σίγουρα σε ομοζυγωτία το α γονίδιο, κάτι που σημαίνει πως **το κόκκινο γονικό φυτό έχει γονότυπο $Aa\beta\beta$** .
 – Οι απόγονοι με το κόκκινο χρώμα έχουν σίγουρα Α γονίδιο προερχόμενο από το κόκκινο γονικό φυτό αλλά και 2 β (ββ). Έλαβαν λοιπόν β γονίδιο και από το άχρωμο γονικό φυτό.
 Τελικά το άχρωμο γονικό φυτό που διασταυρώσαμε είχε γονότυπο ή **$aAB\beta$** , ενώ το κόκκινο **$Aa\beta\beta$** .
 Έχουμε την παρακάτω διασταύρωση διυβριδισμού:



	Aβ	aβ
aB	AaBβ	aABβ
aβ	Aaββ	aαββ
Φ.Α:1ιώδες:1κόκκινο:2άχρωμα		

ΛΙΓΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ενδεικτικές απαντήσεις

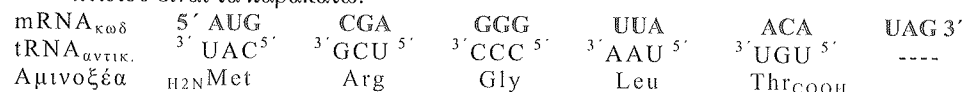
1. α) Στο γονιδίωμα των προκαρυωτικών τα γονίδια των ενζύμων που παίρνουν μέρος σε μια μεταβολική οδό, όπως διάσπαση της λακτόζης ή βιοσύνθεση διαφόρων αμινοξέων, οργανώνονται σε οπερόνια δηλαδή σε ομάδες που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους. Στην περίπτωση μας τα δύο γονίδια εκφράζονται σε διαφορετικό τροφικό περιβάλλον (το Α στην γαλακτόζη και το Β στην φρουκτόζη) κι επομένως δεν μπορούν να υπόκεινται σε κοινό έλεγχο έκφρασης. Έτσι έχει το καθένα τον δικό του υποκινητή και εκφράζονται αυτόνομα, κάτι που αφορά την τεράστια πλειονότητα των γονιδίων ακόμη και στους προκαρυωτικούς.
 β) Για το 1^ο γονίδιο η αλληλουχία βάσεων της κωδικής αλυσίδας του με την περιοχή του υποκινητή του δίνεται στο παρακάτω σχήμα.



Το mRNA μόριο που θα παράγεται από την μεταγραφή του θα είναι:



Τα κωδικόνια του mRNA τα tRNA αντικωδικόνια και τα αμινοξέα του ολιγοπεπτιδίου είναι τα παρακάτω:



Παρατηρούμε ότι το παραπάνω ολιγοπεπτίδιο αποτελείται από 5 διαφορετικά αμινοξέα κι επομένως πρόκειται για το πεπτίδιο Α που συντίθεται σε περιβάλλον γαλακτόζης.

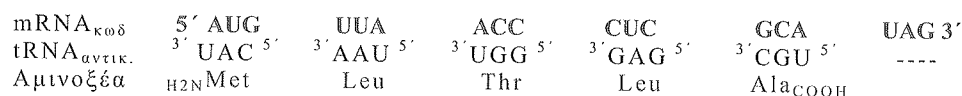
Για το 2^ο γονίδιο η αλληλουχία βάσεων της κωδικής αλυσίδας του με την περιοχή του υποκινητή του δίνεται στο παρακάτω σχήμα.



Το mRNA μόριο που θα παράγεται από την μεταγραφή του θα είναι:



Τα κωδικόνια του mRNA τα tRNA αντικωδικόνια και τα αμινοξέα του ολιγοπεπτιδίου είναι τα παρακάτω:



Παρατηρούμε ότι το παραπάνω ολιγοπεπτίδιο αποτελείται από 4 διαφορετικά είδη αμινοξέων κι επομένως πρόκειται για το πεπτίδιο Β που συντίθεται σε περιβάλλον φρουκτόζης.

Για τα παραπάνω λάβαμε υπ' όψιν πως:

- Ο υποκινητής βρίσκεται πριν από την αρχή κάθε γονιδίου και δεν μεταγράφεται
- Το mRNA συντίθεται με φορά 5'→3' ως συμπληρωματικό και αντι// προς την μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου.
- Οι αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής οδηγούν στην απελευθέρωση του mRNA και στα βακτήρια σύμφωνα με την εκφώνηση είναι ανάστροφα συμπληρωματικές αλληλουχίες οι οποίες μεταγράφονται.

- Η ανάγνωση της μεταφραζόμενης περιοχής γίνεται σύμφωνα με τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα.
- Τα αντικωδικόνια είναι τριάδες βάσεων στην κορυφή των tRNA μορίων συμπληρωματικές αντίστοιχων κωδικονίων του mRNA. Δεν υπάρχει tRNA το οποίο να αντιστοιχεί στο κωδικόνιο λήξης και γι' αυτό δεν τοποθετείται αμινοξύ απέναντί του.
- Η πολυπεπτιδική αλυσίδα συντίθεται κατά την μετάφραση από το ελεύθερο αμινικό άκρο της μεθειονίνης προς το ελεύθερο καρβοξυλικό άκρο του τελευταίου αμινοξέος.

γ) Στους προκαρυωτικούς η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης αποσκοπεί στην προσαρμογή τους στις εναλλαγές του περιβάλλοντος, (στην περίπτωση μας του τροφικού περιβάλλοντος), ώστε να εξασφαλιστούν οι καταλληλότερες συνθήκες για τις βασικές λειτουργίες τους που είναι η αύξηση και η διαίρεση.

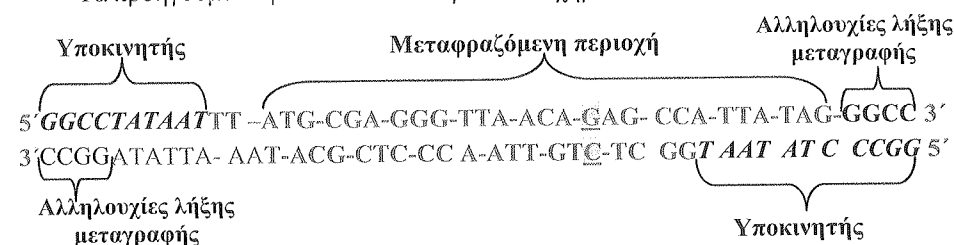
Εφόσον τα γονίδια Α και Β δεν είναι οργανωμένα σε οπερόνιο, έχει το καθένα τον δικό του υποκινητή και υπάρχει διαφορετικός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων που ελέγχει την μεταγραφή του καθενός. Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων προσδεθεί στον υποκινητή αρχίζει η μεταγραφή του κάθε γονιδίου.

Προφανώς για το γονίδιο Α ο συνδυασμός αυτός εμφανίζεται όταν υπάρχει γαλακτόζη ως τροφή ενώ για το γονίδιο Β όταν υπάρχει φρουκτόζη. Έτσι παρά το γεγονός ότι τα δύο γονίδια επικαλύπτουν το ένα περιοχή του άλλου, δεν εμποδίζει το ένα την μεταγραφή του άλλου ακριβώς γιατί δεν μεταγράφονται στον ίδιο χρόνο.

δ) Για το γονίδιο Α η μετάλλαξη που συνέβη ήταν αντικατάσταση βάσης στο κωδικόνιο λήξης του κωδικού κλώνου 5' TAG 3' → 5' GAG 3'. Το μετέτρεψε σε κωδικόνιο γλουταμινικού οξέος και το αποτέλεσμα ήταν να αυξηθεί η μεταφραζόμενη περιοχή κατά 3 κωδικόνια και αντίστοιχα το ολιγοπεπτίδιο Α που θα παράγεται παρουσία γαλακτόζης θα είναι μεγαλύτερο κατά 3 αμινοξέα.

Αντίστοιχα η ίδια αλλαγή έχει ως αποτέλεσμα στον κωδικό κλώνο του γονιδίου Β να αντικατασταθεί το Α του κωδικονίου έναρξης της μετάφρασης με C δηλαδή 5' ATG 3' → 5' CTG 3'. Το αποτέλεσμα είναι πως παρουσία φρουκτόζης το γονίδιο Β θα μεταγράφεται, αλλά το mRNA του δεν θα μεταφράζεται γιατί δεν φέρει πλέον κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης.

Τα προηγούμενα φαίνονται στο παρακάτω σχήμα.

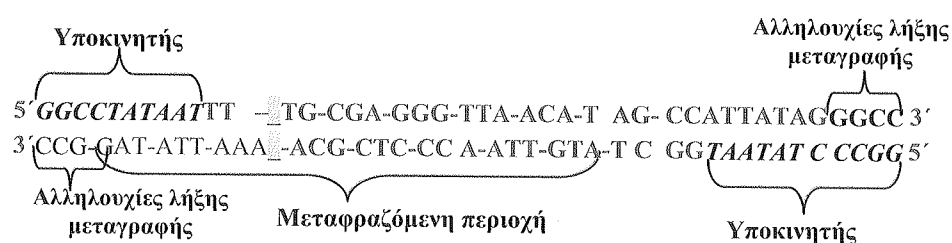


ε) Η μοναδική περίπτωση έλλειψης βάσης από το κωδικόνιο λήξης του γονιδίου Β που δεν οδηγεί σε συνώνυμο λήξης είναι για τον κωδικό του κλώνο η έλλειψη της Τ του κωδικονίου λήξης ΤΑΑ. Αυξάνεται η μεταφραζόμενη περιοχή κατά 2 κωδικόνια και συνεπώς και η πεπτιδική αλυσίδα κατά 2 αμινοξέα όταν το στέλεχος αναπτύσσεται παρουσία φρουκτόζης.

Αντίστοιχα η ίδια αλλαγή έχει ως αποτέλεσμα στον κωδικό κλώνο του γονιδίου Α να μην συναντάται πλέον ΑΤΓ κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης.

Συνεπώς όταν το βακτηρικό στέλεχος αναπτύσσεται παρουσία γαλακτόζης το γονίδιο Α θα μεταγράφεται αλλά το mRNA του δεν θα μεταφράζεται γιατί δεν φέρει πλέον κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης.

Τα προηγούμενα φαίνονται στο παρακάτω σχήμα.



στ) Η αλληλουχία 6 βάσεων που αναγνωρίζει η HpaI για να είναι παλίνδρομη και να μην μένουν μονόκλωνα άκρα όταν κόβει ανάμεσα στο Τ και Α πρέπει να φέρει τις συγκεκριμένες βάσεις στις θέσεις 3 και 4 του κάθε κλώνου π.χ. 5' --- T A --- 3' and 3' --- A T --- 5'.

Η μοναδική αλληλουχία 6 βάσεων που πληροί τις προϋποθέσεις που αναφέρθηκαν είναι η 5' G T T | A A C 3' and 3' C A A | T T G 5'.

Η εν λόγω αλληλουχία συναντάται μία μόνο φορά στο δίκλωνο τμήμα που δίνεται. Η κοπή με το ένζυμο χωρίζει το κάθε αντίγραφο σε δύο τμήματα διαφορετικού μήκους.

ζ) Τα θραύσματα που προκύπτουν από την κοπή με την HpaI είναι τα παρακάτω:



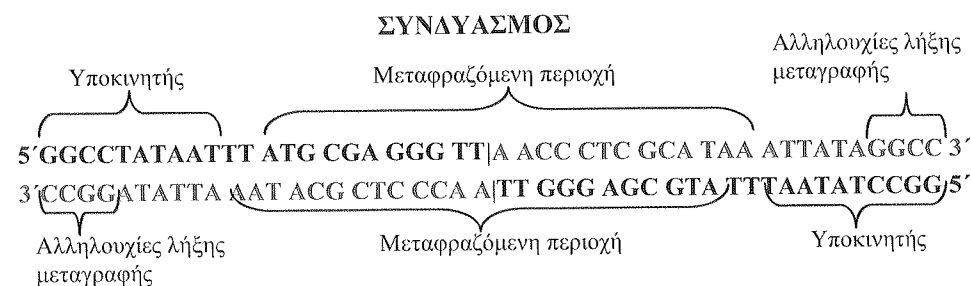
Αν δύο τέτοια τμήματα ενωθούν όπως χώρισαν, προκύπτει συνδυασμός ικανός να παράγει πεπτίδιο παρουσία και γαλακτόζης και γλυκόζης, επομένως δεν μπορεί να είναι ένας από τους συνδυασμούς που μας ενδιαφέρουν. Με οποιονδήποτε άλλο τρόπο κι αν ενωθούν τα παραπάνω τμήματα μεταξύ τους προκύπτουν πρόωρες αλληλουχίες λήξης μεταγραφής αν οι υποκινητές τους «κοιτάνε» ομόπλευρα ή δεν υπάρχουν αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής ή όρια μεταφραζόμενης περιοχής αν

«κοιτάνε» αντίθετα και τα τμήματα ενωθούν με άλλες πλευρές εκτός από αυτές των σημείων τομής της ενδονουκλεάσης.

Αντίθετα μπορούν να προκύψουν συνδυασμοί διαφορετικού μήκους που πληρούν όλες τις παραπάνω προϋποθέσεις αν ενωθούν τα δύο «αριστερά» τμήματα με τις πλευρές τομής του ενζύμου, το ένα μετά από αναστροφή.

Ο άλλος συνδυασμός προκύπτει αν τα «δεξιά» τμήματα ενωθούν μεταξύ τους με τις πλευρές τομής του ενζύμου, το ένα μετά από αναστροφή.

Ο συνδυασμός των 2 «αριστερών» τμημάτων φαίνεται παρακάτω.

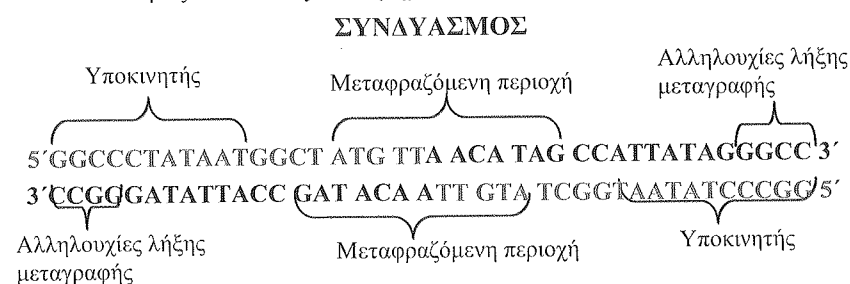


Ο παραπάνω συνδυασμός 1 είναι κατοπτρικός και φέρει και από τις 2 πλευρές υποκινητή που του επιτρέπει να μεταγράφεται αποκλειστικά παρουσία γαλακτόζης.

Το ολιπεπτίδιο που θα παράγεται θα έχει την ακόλουθη αλληλουχία αμινοξέων:



Ο συνδυασμός των 2 «δεξιών» τμημάτων φαίνεται παρακάτω.



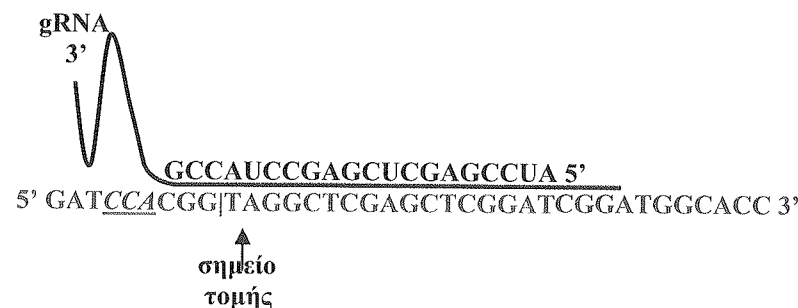
Ο παραπάνω συνδυασμός 2 είναι κατοπτρικός και φέρει και από τις 2 πλευρές υποκινητή που του επιτρέπει να μεταγράφεται αποκλειστικά παρουσία φρουκτόζης.

Το ολιπεπτίδιο που θα παράγεται θα έχει την ακόλουθη αλληλουχία αμινοξέων:



2. α) Παρατηρούμε πως στον κλώνο Α συναντάμε την συμπληρωματική και αντι// αλληλουχία 20 βάσεων της αλληλουχίας του gRNA ακολουθούμενη από την αλληλουχία PAM (3' ACC 5').

Προφανώς ο κλώνος Α είναι αυτός που υβριδοποιεί η αλληλουχία του gRNA της ενδονουκλεάσης.

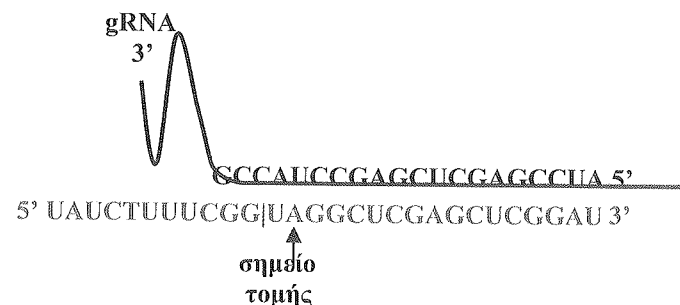


Ο κλώνος Β ανήκει σε ογκογονίδιο που δεν υβριδοποιείται από το gRNA, ούτε αυτός ούτε και ο συμπληρωματικός του.

Ο κλώνος Γ φέρει αλληλουχία 20 βάσεων συμπληρωματική και αντι// του gRNA αλλά δεν ακολουθεί η αλληλουχία PAM (3' ACC 5'). Έτσι δεν κόβεται από την ενδονουκλεάση.

- β) Προφανώς αυτό συμβαίνει γιατί ο κλώνος Α είναι ο μη κωδικός του γονιδίου του, οπότε το RNA που παράγεται από μεταγραφή του είναι συμπληρωματικό και αντι// του κλώνου Α. Έτσι είναι // και ίδιος ως προς την αλληλουχία του gRNA και δεν υβριδοποιείται από αυτό.

Αντίθετα ο κλώνος Γ είναι ο κωδικός του γονιδίου του, οπότε το RNA του φέρει αλληλουχία 20 βάσεων συμπληρωματική και αντι// του gRNA. Επιπλέον δεν είναι απαραίτητη η παρουσία της αλληλουχίας PAM προκειμένου να κόψει το ένζυμο στο εσωτερικό της αλληλουχίας του RNA του γονιδίου.



3. α) Τα 5 αρχικά μη ραδιενεργά μόρια περιέχουν 10 μη ραδιενεργούς κλώνους που υπάρχουν σε ισάριθμα υβριδικά δίκλωνα μόρια μετά το πέρας των κύκλων αντιγραφής. Εφόσον οι μη ραδιενεργοί κλώνοι μετά την δράση του ενζύμου στα μόρια του τελικού διαλύματος έγιναν 30, αυτό σημαίνει πως το κάθε κυκλικό δίκλωνο μόριο κόπηκε σε 3 θέσεις από το ένζυμο και προέκυψαν 3 τμήματα από το καθένα.

- β) Μετά την κοπή από το ένζυμο έχουμε $30+90=120$ δίκλωνα τμήματα. Προφανώς πριν την κοπή είχαμε $120:3=40$ μόρια. Έτσι συνέβησαν 3 κύκλοι αντιγραφής ($40=5 \times 2^v \Rightarrow v=3$)

- γ) Στο τελικό διάλυμα πριν την κοπή έχουμε 80 κλώνους 1000 βάσεων έκαστος από τους οποίους οι 10 είναι οι αρχικοί μη ραδιενεργοί. Οι υπόλοιποι 70 έχουν καθένας 50% μη ραδιενεργά και 50% ραδιενεργά νουκλεοτίδια. Τα συνολικά ραδιενεργά νουκλεοτίδια στο τελικό διάλυμα είναι $(70 \times 1000):2=35000$. Τα μη ραδιενεργά είναι $35000+10000=45000$.

- δ) Αν τα 10000 μη ραδιενεργά νουκλεοτίδια περιέχουν $0,2 \text{ ng } ^{31}\text{P}$ τότε τα 45000 του τελικού διαλύματος περιέχουν $4,5 \times 0,2 = 0,9 \text{ ng } ^{31}\text{P}$.

Τα 35000 ραδιενεργά νουκλεοτίδια περιέχουν $3,5 \times 0,2 \times \frac{32}{31} \text{ ng } ^{32}\text{P}$.

4. α) Μια γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης είναι δυνατόν να μειώσει το μέγεθος της μεταφραζόμενης περιοχής αν μετατρέψει ένα κωδικόνιο αμινοξέος σε πρόωρο κωδικόνιο λήξης π.χ. 5' GGA 3' σε 5' TGA 3'. Θα μπορούσε επίσης να αυξήσει το μέγεθος της μεταφραζόμενης περιοχής αν μετατρέψει το κωδικόνιο λήξης σε κωδικόνιο αμινοξέος π.χ. 5' TAG 3' σε 5' GAG 3'.
- β) Το mRNA θα έχει το ίδιο μήκος με πριν αφού η εμφάνιση πρόωρου κωδικονίου λήξης της μετάφρασης δεν επηρεάζει τα όρια της μεταγραφής. Θα φέρει απλώς μικρότερη μεταφραζόμενη και μεγαλύτερη 3' αμετάφραστη περιοχή.
- γ) Κωδικόνια ονομάζουμε όχι μόνο τις τριάδες της μεταφραζόμενης περιοχής του mRNA αλλά και αυτές του κωδικού κλώνου του γονιδίου. Το τελευταίο κωδικόνιο είναι το κωδικόνιο λήξης που για να υποστεί τέτοια αντικατάσταση ήταν για τον κωδικό κλώνο το 5' TAG 3' το οποίο έγινε 5' TAA 3'. Έτσι προέκυψε συνώνυμο κωδικόνιο λήξης και η μετάλλαξη χαρακτηρίζεται «συωπηλή».
- δ) Η προσθήκη βάσης γενικά αλλάζει τον τρόπο ανάγνωσης τριάδων από το σημείο στο οποίο γίνεται κι έπειτα. Μπορεί λοιπόν να αυξήσει την μεταφραζόμενη περιοχή, αλλά όχι για 40 επιπλέον κωδικόνια αφού δεν επαρκεί για τέτοιου μεγέθους αύξηση το μήκος της 3' αμετάφραστης περιοχής του mRNA. Έχει 99 βάσεις ενώ θα απαιτούνταν τουλάχιστον $40 \times 3 = 120$ βάσεις και πλέον.
- ε) Έλλειψη της σημειωμένης A αλλάζει τον τρόπο ανάγνωσης τριάδων από το 83° κωδικόνιο κι έπειτα και οδηγεί σε ανάγνωση του 86° κωδικονίου ως λήξης.
4. α) Λειτουργούν 2 μόρια του ενζύμου, ένα στο δεξιό άκρο του θυγατρικού κλώνου για το τμήμα του που συντίθεται συνεχώς (Θ) κι ένα για το 1° ασυνεχές τμήμα του (Η) που έχει προσεγγίσει την θέση έναρξης της αντιγραφής.
- β) Α:5' Β:3' Γ:3' Δ:5'
- γ) Οι θυγατρικοί κλώνοι για τα τμήματα Ε,Θ,Λ,Μ συντίθενται ως συνεχείς, δηλαδή ομόρροπα με την φορά κίνησης της ελικάσης για την διχάλα αντιγραφής στην οποία ανήκουν, ενώ οι θυγατρικοί των τμημάτων Η,Ζ,Κ,Ν ως ασυνεχείς.

- δ) Το γεγονός πως όταν το 2^ο tRNA εγκαταλείπει το ριβόσωμα δεν προσέρχεται άλλο μπορεί να σημαίνει πως ή το 3^ο ή το 4^ο κωδικόνιο είναι το λήξης. Στον θυγατρικό κλώνο που δίνεται συναντάμε μία μεταφραζόμενη περιοχή 7 κωδικονίων αν ο κλώνος εκληφθεί ως κωδικός και μία 4 κωδικονίων αν εκληφθεί ως μη κωδικός. Προφανώς δεκτή γίνεται η 2^η οπότε:

Κωδικόνια mRNA	5' AUG	AAA	ACA	UAG 3'
tRNA αντικωδικόνια	3' UAC 5'	3' UUU 5'	3' UGU 5'	
Αμινοξέα ολιγοπεπτιδίου	H ₂ N-met	lys	Thr-COOH	