

ΘΕΜΑ 4

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

- Σε κάθε κύτταρο από τον κυτταρικό τύπο Α υπήρχαν 48 γραμμικά μόρια DNA και 208 κυκλικά μόρια DNA.
- Σε κάθε κύτταρο από τον κυτταρικό τύπο Β εντοπίστηκαν 5 κυκλικά μόρια DNA και καθόλου γραμμικά μόρια. Ένα εξ αυτών είχε μέγεθος περίπου 90 φορές μεγαλύτερο από τα υπόλοιπα που ήταν ισομεγέθη.
- Σε κάθε κύτταρο από τον κυτταρικό τύπο Γ υπήρχαν 96 γραμμικά μόρια και 416 κυκλικά μόρια DNA.
- Σε κάθε κύτταρο από τον κυτταρικό τύπο Δ εντοπίστηκε 1 κυκλικό μόριο DNA.

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

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

Μονάδες 12

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

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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



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

Μονάδες 12

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

Αλληλουχία A

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

Αλληλουχία B

Αλυσίδα I 5' T G C A G C A C A T 3'

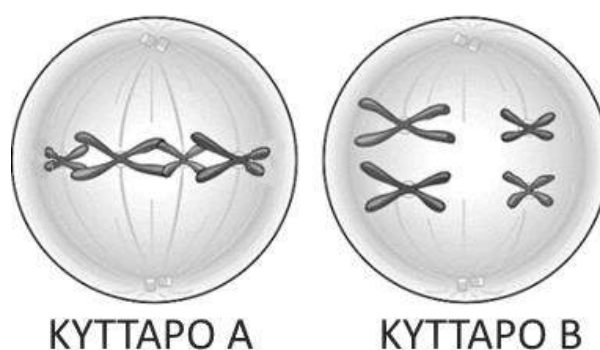
Αλυσίδα II 3' A C G T C G T G T A 5'

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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



α. Να αναφέρετε το στάδιο της μειωτικής διαίρεσης στο οποίο βρίσκεται το καθένα από τα κύτταρα Α και Β (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

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

Μονάδες 12

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

...X... A G G C A T T G C **C A** G T T C G A A A T C G...Z...

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

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

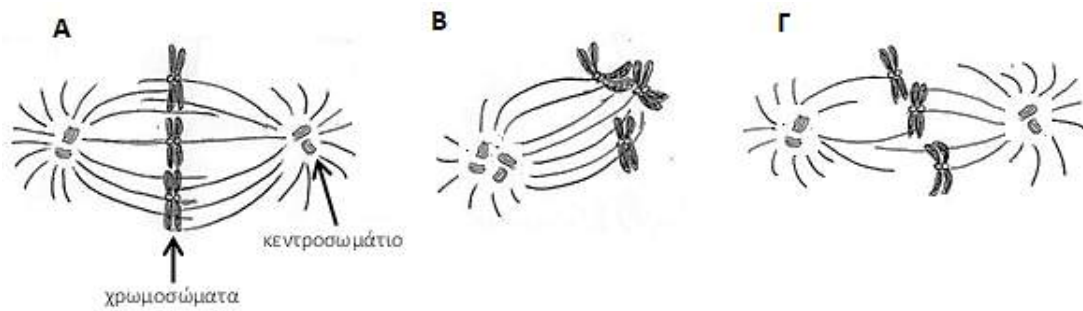
Ποσοστά βάσεων	1 ^ο Δείγμα	2 ^ο Δείγμα	3 ^ο Δείγμα
A%	24%	33%	35%
G%	26%	17%	22%
T%	24%	33%	-
C%	26%	17%	13%
U%	-	-	30%
Συνολικό μέγεθος γονιδιώματος (αριθμός βάσεων)	12×10^9	8×10^6	$9,2 \times 10^3$

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

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

Μονάδες 12

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



- α. Να περιγράψετε το φυσιολογικό ρόλο που έχει η άτρακτος στη διαδικασία της μίτωσης (μονάδες 6).
- β. Να εξηγήσετε αν η άτρακτος που απεικονίζεται στο σχήμα (Α) προέρχεται από ένα ζωικό ή ένα φυτικό κύτταρο (μονάδες 3).
- γ. Να αναφέρετε ποια προβλήματα φαίνεται να προκαλούν τα αντι-μιτωτικά φάρμακα στη μορφή της ατράκτου των κυττάρων (Β) και (Γ) με δεδομένο ότι το πρώτο φάρμακο επιδρά στη διαδικασία μετακίνησης των κεντροσωματίων και το δεύτερο στην επιμήκυνση των μικροσωληνίσκων (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

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

Μονάδες 12

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

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

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

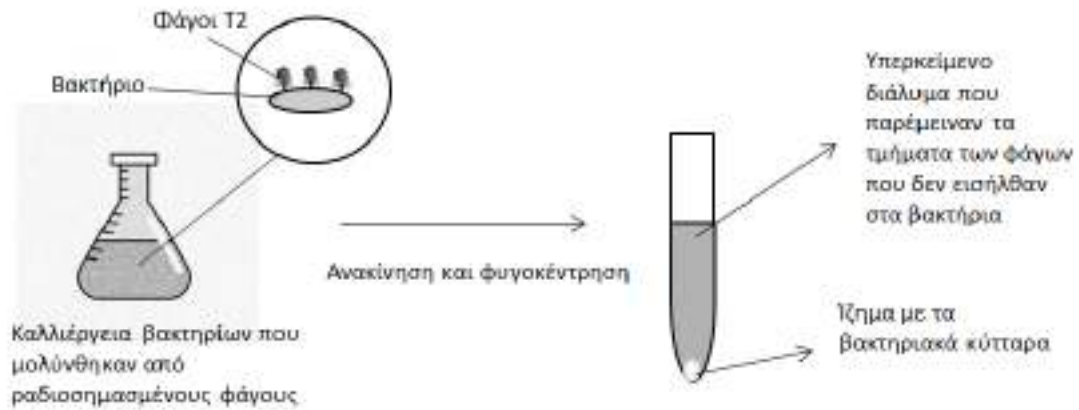
4.1 Οι σακχαρομύκητες της μαγιάς είναι ευκαρυωτικοί μονοκύτταροι οργανισμοί, που αναπαράγονται είτε μονογονικά είτε αμφιγονικά. Υπάρχουν τόσο απλοειδή, όσο και διπλοειδή κύτταρα, τα οποία πολλαπλασιάζονται μονογονικά με εκβλάστηση, μια διαδικασία που μοιάζει με τη μίτωση. Η μετάβαση από την απλοειδή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

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

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

Μονάδες 12

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



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

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

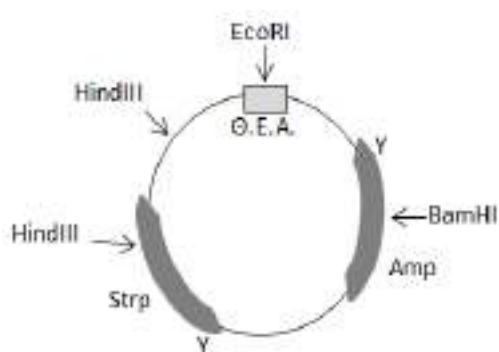
γ. Να εξηγήσετε πως τα αποτελέσματα αυτά τους βοήθησαν να δώσουν οριστική απάντηση για το ποιο μόριο είναι το γενετικό υλικό (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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



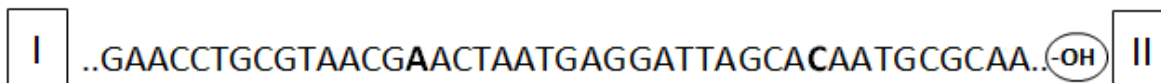
Θ.Ε.Α. = θέση έναρξης της αντιγραφής
Strp = Γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη
Amp = Γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό αμπικιλίνη
Y = θέση υποκινητή αντίστοιχων γονιδίων

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

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

Μονάδες 12

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

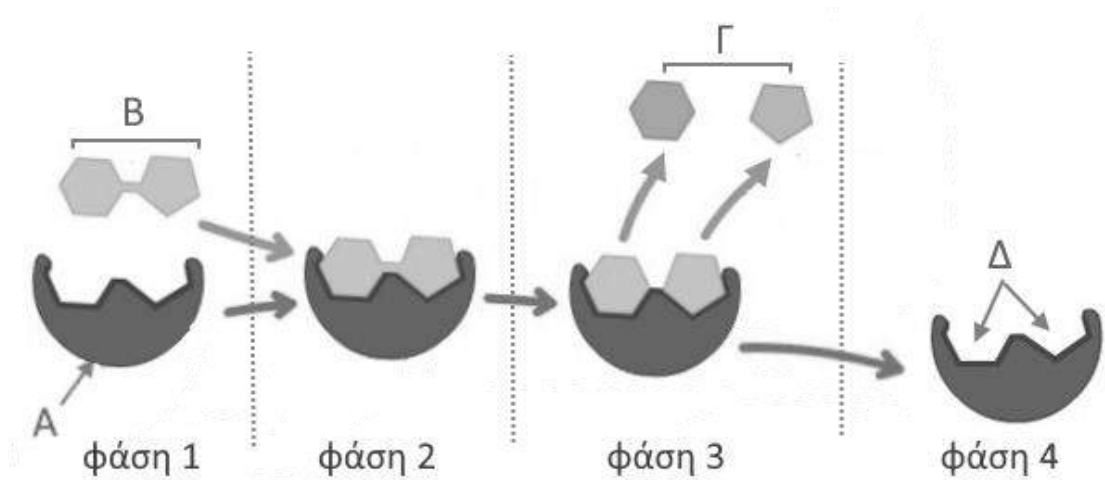


- α. Να γράψετε τη συμπληρωματική αλυσίδα DNA που θα σχηματιστεί μετά την ολοκλήρωση της αντιγραφής της παραπάνω αλυσίδας και την αντικατάσταση των πρωταρχικών τμημάτων (μονάδες 3).
- β. Να εξηγήσετε σε ποια θέση, στην I ή στη II, βρίσκεται η θέση έναρξης της αντιγραφής (μονάδες 4).
- γ. Να γράψετε τα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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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



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

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

Μονάδες 12

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

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

Μονάδες 12

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

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

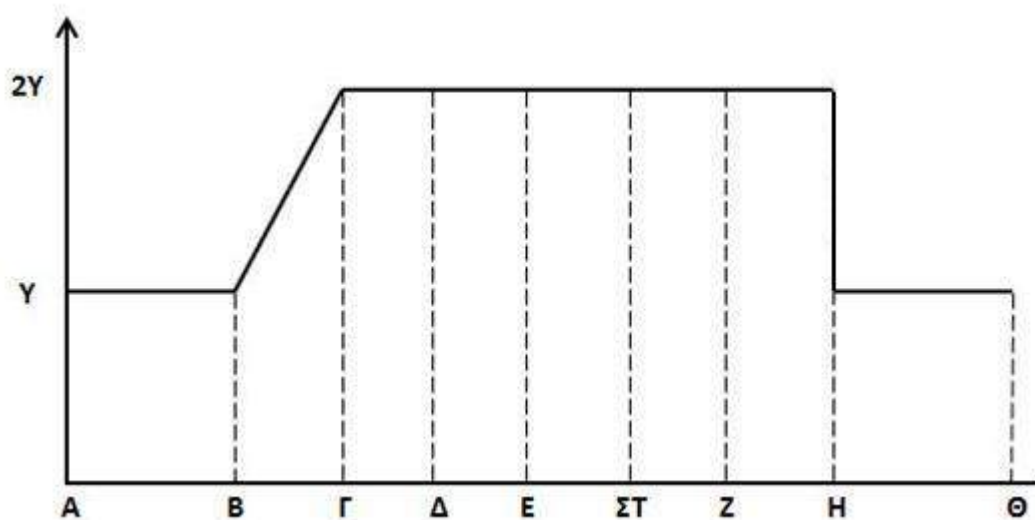
β. Να εξηγήσετε τον μηχανισμό με τον οποίο επιτυγχάνεται το μοναδικό «μείγμα» γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα (μονάδες 3) και τον μηχανισμό με τον οποίο επιτυγχάνεται το μοναδικό «μείγμα» γονιδίων που βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα (μονάδες 3).

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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



α. Να εξηγήσετε με ποιο είδος κυτταρικής διαίρεσης διαιρείται το συγκεκριμένο κύτταρο (μονάδες 2), καθώς και σε ποια φάση του κυτταρικού κύκλου αντιστοιχούν τα τμήματα Α-Β, Β-Γ, Γ-Δ και Η-Θ του σχήματος (μονάδες 4).

β. Να περιγράψετε τη βιολογική σημασία αυτού του είδους κυτταρικής διαίρεσης (μονάδες 6).

Μονάδες 12

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

Μονάδες 12

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

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

Μονάδες 12

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

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

- α. Να αιτιολογήσετε τη μεγάλη ετερογένεια που, όπως περιγράφηκε παραπάνω, εμφανίζει η ασθένεια του αλφισμού (μονάδες 3).
- β. Εάν το ζευγάρι προχωρήσει σε κύηση, να αναφέρετε τις διαδικασίες που θα ακολουθηθούν για να ληφθούν εμβρυϊκά κύτταρα (μονάδες 2) και να εξηγήσετε με ποιο τρόπο θα διαπιστωθεί εάν το έμβρυο φέρει τη συγκεκριμένη πάθηση (μονάδες 2).
- γ. Αν υποθέσουμε ότι το ζευγάρι αποκτά έναν φυσιολογικό απόγονο, να βρείτε ποια είναι η πιθανότητα το παιδί αυτό να είναι ετερόζυγο (μονάδες 2) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3).

Μονάδες 12

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

... CTGACCCATGTC AAGAATACGACATCTGCACTATA...

...GACTGGGTACAGTTCTTATGCTGTAGACGTGATAT...

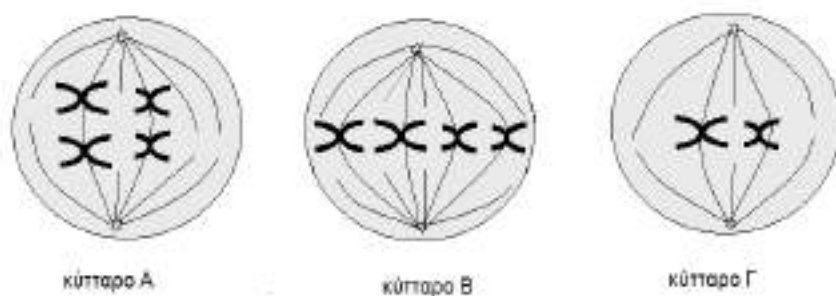
- α. Να γράψετε τη μεταφραζόμενη περιοχή του mRNA που προκύπτει από το παραπάνω γονίδιο (μονάδες 2) και να σημειώσετε την κατεύθυνση της μεταγραφής στη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου (μονάδες 2), αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 2).
- β. Να γράψετε τα τέσσερα τελευταία ζεύγη νουκλεοτιδίων του υποκινητή αυτού του γονιδίου, αν γνωρίζετε ότι η περιοχή του υποκινητή τελειώνει πέντε ζεύγη βάσεων πριν από το κωδικόνιο έναρξης του γονιδίου (μονάδες 3). Να δικαιολογήσετε την

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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



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

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

Μονάδες 12

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

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

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

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

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

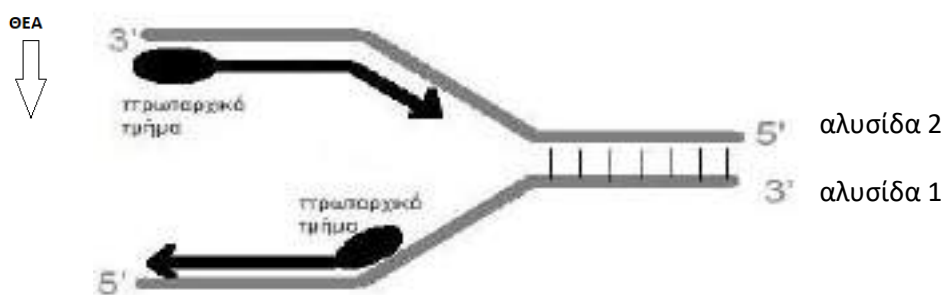
4.1 Τα μιτοχόνδρια, των ευκαρυωτικών κυττάρων είναι εξειδικευμένα οργανίδια για τη μετατροπή της εξωτερικής ενέργειας σε χρησιμοποιήσιμη μορφή για το κύτταρο, μέσω της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης.

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

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

Μονάδες 12

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



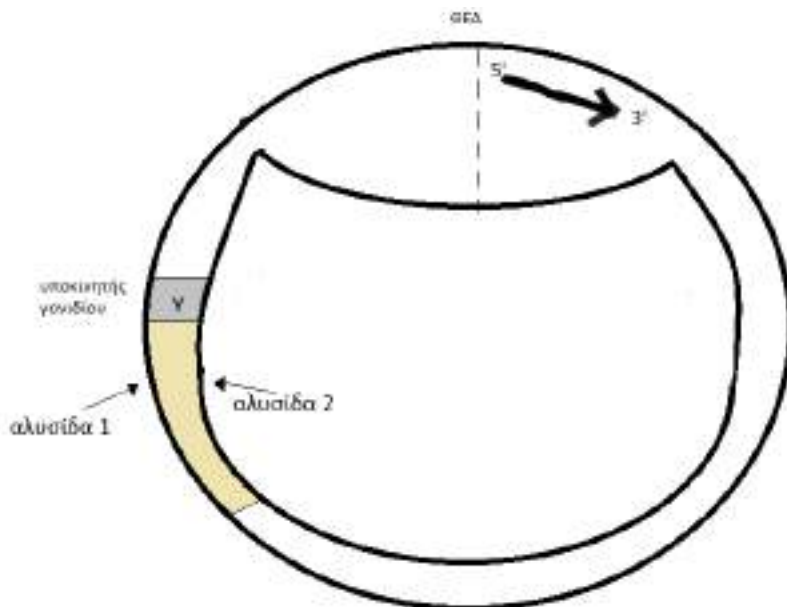
α. Να εξηγήσετε ποια από τις δύο μητρικές αλυσίδες (αλυσίδα 1 ή αλυσίδα 2) θα συνεχίσει να αντιγράφεται με συνεχή τρόπο (μονάδες 6).

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

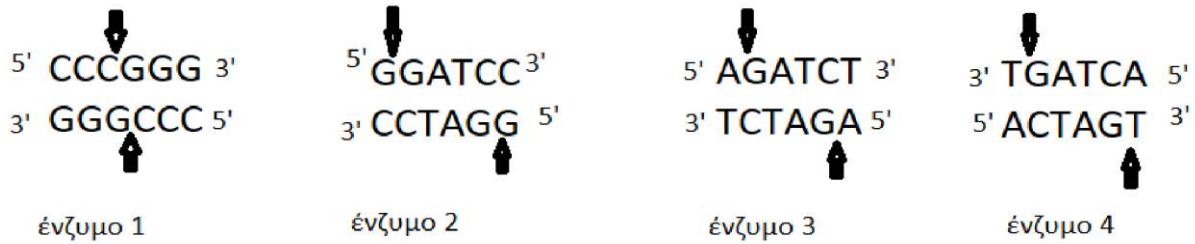


α. Να μεταφέρεται την εικόνα του πλασμιδίου στο τετράδιο σας και να συμπληρώσετε τη θηλιά της αντιγραφής με τμήματα DNA (τα τμήματα συμβολίζονται με βέλη) μέχρι να ολοκληρωθεί η λειτουργία της DNA πολυμεράσης σε όλο το πλασμίδιο (μονάδες 4). Να ονομάσετε το ένζυμο που θα ενώσει στη συνέχεια τα ασυνεχή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

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

Μονάδες 12

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



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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

Μόριο 1

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

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

Μόριο 2

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

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

Μόριο 3

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

Εικόνα 1

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

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

Μονάδες 12

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



- α. Να γράψετε τον ορισμό του οπερονίου (μονάδες 3) και να περιγράψετε τα τμήματα από τα οποία αποτελείται το οπερόνιο της λακτόζης (μονάδες 3).
- β. Στο οπερόνιο της τρυπτοφάνης η ίδια η τρυπτοφάνη, όταν υπάρχει στο θρεπτικό υλικό του βακτηρίου, συνδέεται με μία ρυθμιστική πρωτεΐνη και της επιτρέπει να συνδεθεί στο χειριστή για να καταστείλει το οπερόνιο. Να συγκρίνετε αυτό το μηχανισμό καταστολής με εκείνο του οπερονίου της λακτόζης (μονάδες 7).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Η εμφάνιση ενός ατόμου δεν αποκαλύπτει πάντοτε τα αλληλόμορφα του. Στην περίπτωση του μοσχομπίζελου, στο ψηλό φυτό μπορεί να αντιστοιχούν δύο γονότυποι.

α. Να δώσετε τον ορισμό του γονότυπου (μονάδες 3) και να εξηγήσετε τι προκύπτει από την έκφραση του γονότυπου (μονάδες 3).

β. Να ονομάσετε τη διασταύρωση με την οποία μπορούμε να εξακριβώσουμε τον γονότυπο ενός ψηλού φυτού (μονάδες 2) και να περιγράψετε τη διαδικασία που πρέπει να ακολουθήσουμε (μονάδες 4).

Μονάδες 12

2.2 Το 1953, οι Watson και Crick παρουσίασαν το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA βασισμένο στις παρατηρήσεις της Ρόζαλιντ Φράνκλιν, σύμφωνα με το οποίο το DNA αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες.

α. Να αναφέρετε ποιος είναι ο προσανατολισμός της κάθε πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας (μονάδες 4) και να περιγράψετε πως τοποθετούνται οι δύο αυτές αλυσίδες η μία σε σχέση με την άλλη στο δίκλωνο μόριο (δευτεροταγής δομή) (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε με πόσα νουκλεοτίδια μπορεί να συνδεθεί ένα τυχαίο νουκλεοτίδιο στο δίκλωνο μόριο του DNA (μονάδες 5) και να ονομάστε τα είδη των δεσμών που σχηματίζει με αυτά (μονάδες 2).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

Μονάδες 12

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

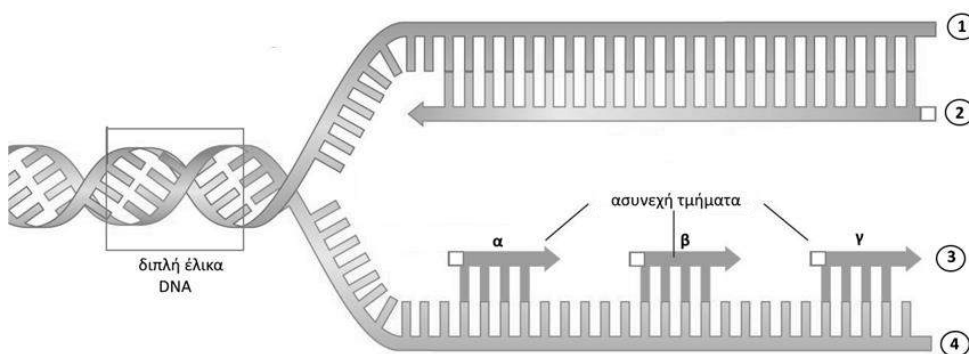
α. Με δεδομένο ότι σε ένα πλασμιδιακό μόριο DNA υπάρχουν 10.000 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί και 13.000 δεσμοί υδρογόνου, να υπολογίσετε το πλήθος των νουκλεοτιδίων που έχουν σαν βάση την αδερίνη (A) και την γουανίνη (G), αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 6).

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

ΘΕΜΑ 4

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

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



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

Μονάδες 12

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

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

Μονάδες 12

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

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

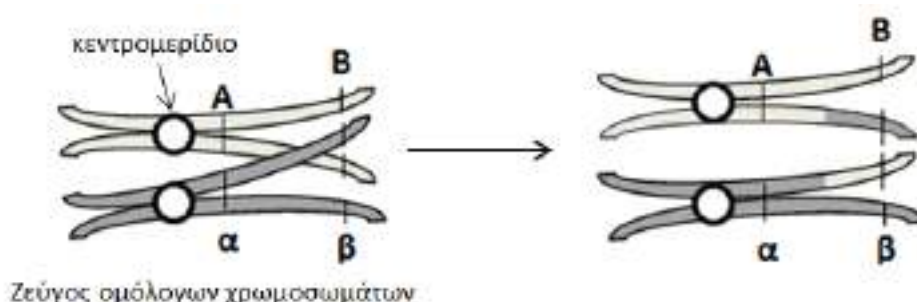
β. Να προβλέψετε την πιθανότητα το παραπάνω ζευγάρι να αποκτήσει παιδί που θα φέρει το “στίγμα” της μεσογειακής αναιμίας (Μονάδες 3).

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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



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

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

Μονάδες 12

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

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

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

I- T C C A T A T C G T A C C C T A A T G C G T C G A C G A T C G G T A T C

II- A G G T A T A G C A T G G G A T T A C G C A G C T G C T A G C C A T A G

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

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

Μονάδες 12

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



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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

Μονάδες 12

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

Μονάδες 12

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

α. Να ονομάσετε και να συγκρίνετε τα χρωμοσώματα που καθορίζουν το φύλο στον άνθρωπο (μονάδες 2) και να εξηγήσετε το φύλο που θα έχουν τα νεογέννητα με τους ακόλουθους καρυοτύπους: ΧΧΥ, ΧΧΥΥ, Χ0 (μονάδες 3). Να ερμηνεύσετε γιατί άλλα είδη οργανισμών με τους αντίστοιχους καρυοτύπους μπορεί να εμφανίζουν αντίθετο φύλο από τα νεογέννητα του προηγούμενου ερωτήματος (μονάδες 2).

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

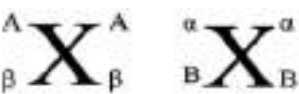
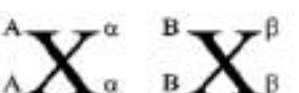
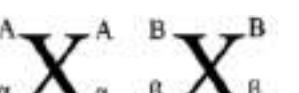
4.1 Η γενετική πληροφορία είναι η καθορισμένη σειρά των βάσεων, όπως η πληροφορία μιας γραπτής φράσης είναι η σειρά των γραμμάτων που την αποτελούν. Η πληροφορία υπάρχει σε τμήματα του DNA με συγκεκριμένη ακολουθία, τα γονίδια. Η διατήρηση και η μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας από κύτταρο σε κύτταρο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

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

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

Μονάδες 12

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

- A. 
- B. 
- Γ. 
- Δ. 

α. Να εξηγήσετε (χωρίς να ληφθεί υπόψη πιθανός επιχιασμός) ποιο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων αναπαριστά σωστά τον τρόπο με τον οποίο τα γονίδια βρίσκονται πάνω στα χρωμοσώματα (μονάδες 4).

β. Να αναφέρετε ποιο είναι το λάθος στα άλλα ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων (μονάδες 6).

γ. Να αιτιολογήσετε ποιους διαφορετικούς γαμέτες μπορεί να δώσει αυτό το άτομο (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

Μονάδες 12

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

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

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

III. Χλωραμφενικόλη: παρεμποδίζει τη δημιουργία πεπτιδικού δεσμού.

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

Μονάδες 12

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

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

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

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

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

2. Η αλληλουχία: 5' AUG.GGG.AUU.CCC.UAG 3', αλλά και 5' AUG.GGG.AUC.CCC.UAG 3' παρήγαγαν κατά τη μετάφρασή τους το ίδιο πεπτίδιο, H₂N-μεθειονίνη-γλυκίνη-ισολευκίνη-προλίνη-COOH, στο κυτταρόπλασμα ανθρώπινων κυττάρων (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

Είδος 1: 100% λευκό χρώμα

Είδος 2: 100% κόκκινο χρώμα

Είδος 3 : 100% ροζ χρώμα

Είδος 4: 100% ασπροκόκκινο χρώμα

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

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

Μονάδες 12

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

Μονάδες 12

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

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

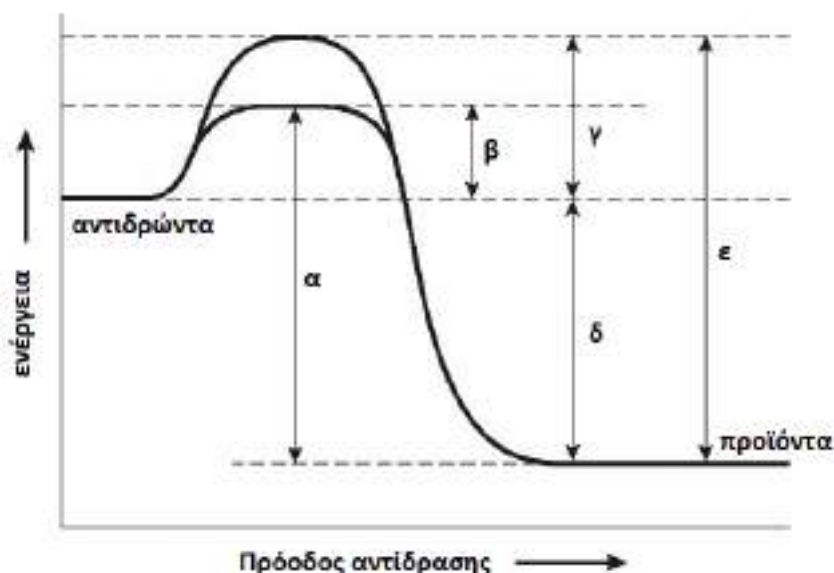
β. Στην εικόνα παρουσιάζεται ένα αρνητικό (αριστερά) και ένα θετικό (δεξιά) ανοσοδιαγνωστικό τεστ εναντίον του κορωνοϊού της covid19. Σε ένα ανοσοδιαγνωστικό τεστ (κοινώς γνωστό ως “self test”) εναντίον του συγκεκριμένου κορωνοϊού βρίσκονται “κολλημένα” μονοκλωνικά αντισώματα εναντίον κάποιου ειδικού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



Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

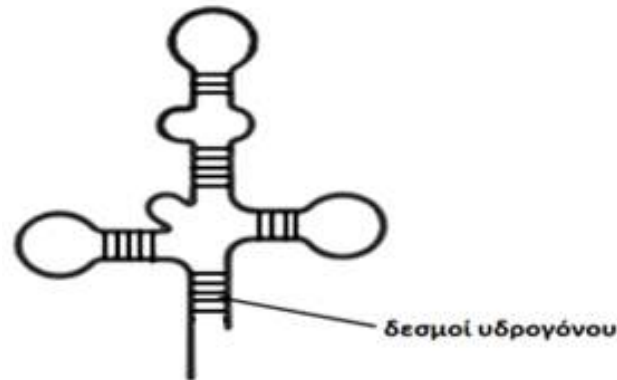


α. Στο παραπάνω διάγραμμα, να επιλέξετε τις ενδείξεις που παριστάνουν την ελάχιστη ενέργεια που πρέπει να προσφερθεί στα αντιδρώντα μόρια στην αντίδραση χωρίς ενζυμικό καταλύτη (μονάδες 2) και στην αντίδραση που καταλύεται από ένζυμο (μονάδες 2), ώστε αυτή να πραγματοποιηθεί. Να εξηγήσετε γιατί οι δύο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

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

Μονάδες 12

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



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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

Στον παρακάτω πίνακα:

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

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

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

Μονάδες 12

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

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

Μονάδες 12

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



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

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

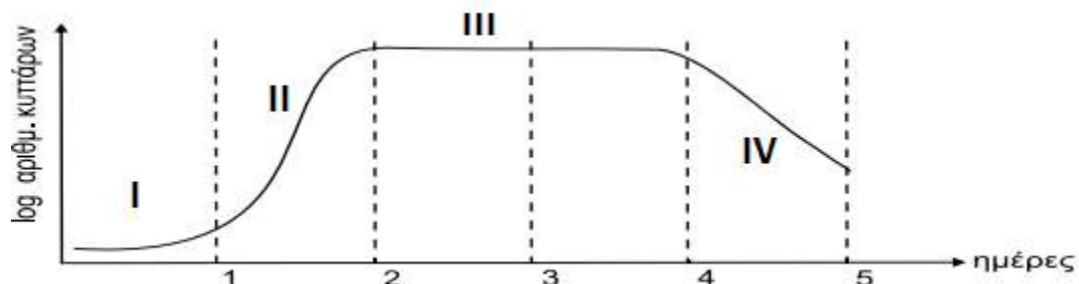
Αμινοξέα	ala	gly	his	ser
Μοριακό βάρος	90	70	150	100

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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



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

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

Μονάδες 12

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

Αλληλόμορφο γονίδιο β1

AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGAGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTCTCCTC

Αλληλόμορφο γονίδιο β2

AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGTGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTACCTC

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

Μονάδες 12

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

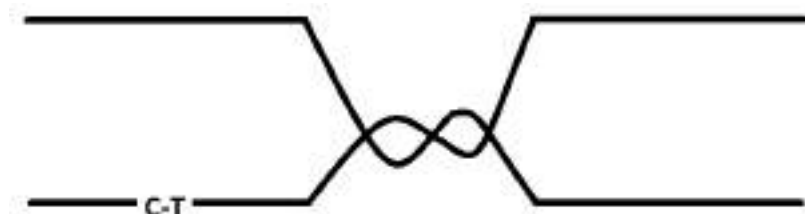
α. Μία γυναίκα με μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα, μπορεί να αποκτήσει κόρη που δεν εμφανίζει τη συγκεκριμένη ασθένεια, αλλά πάσχει από σύνδρομο Turner. Να εξηγήσετε πως μπορεί να συμβεί αυτό (μονάδες 6) (να μην ληφθεί υπόψιν η περίπτωση μετάλλαξης).

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

Μονάδες 12

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

α. Να ξανασχεδιάσετε το σχήμα υποδεικνύοντας τις θέσεις έναρξης



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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

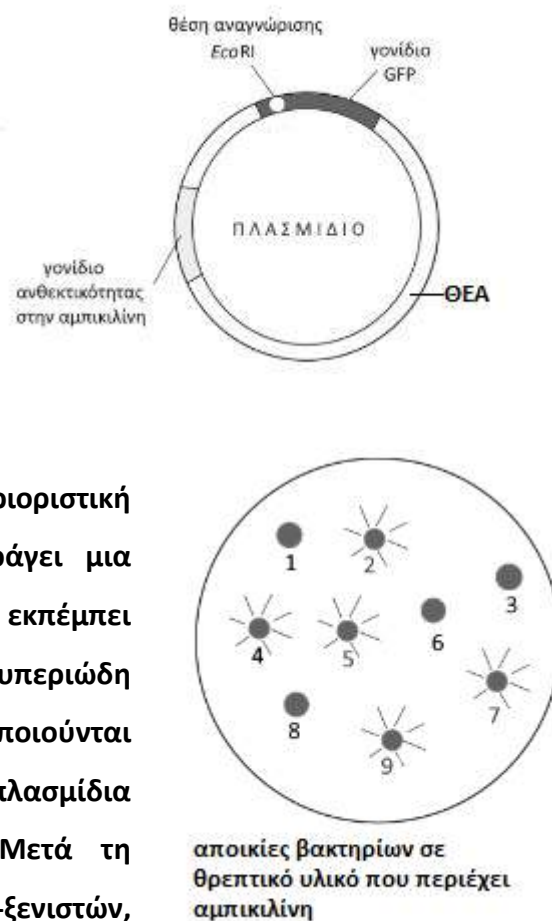
4.1 Για τη κλωνοποίηση ενός γονιδίου που κωδικοποιεί ένα ανθρώπινο ένζυμο, οι ερευνητές χρησιμοποιούν ως φορέα κλωνοποίησης το πλασμίδιο της εικόνας, το οποίο διαθέτει γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό αμπικιλίνη και το γονίδιο GFP (green fluorescent protein) εντός του οποίου υπάρχει η αλληλουχία αναγνώρισης της

EcoRI, την οποία χρησιμοποιούν ως περιοριστική ενδονουκλεάση. Το γονίδιο της GFP παράγει μια πράσινη φθορίζουσα πρωτεΐνη, η οποία εκπέμπει πράσινο φθορισμό όταν εκτεθεί σε υπεριώδη ακτινοβολία. Ως βακτήρια – ξενιστές χρησιμοποιούνται βακτήρια *Escherichia coli*, που δεν φέρουν πλασμίδια και είναι ευαίσθητα στην αμπικιλίνη. Μετά τη διαδικασία μετασχηματισμού των βακτηρίων-ξενιστών, τα βακτήρια μεταφέρονται σε στερεό θρεπτικό υλικό

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

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

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



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

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

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

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

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

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

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

Μονάδες 12

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

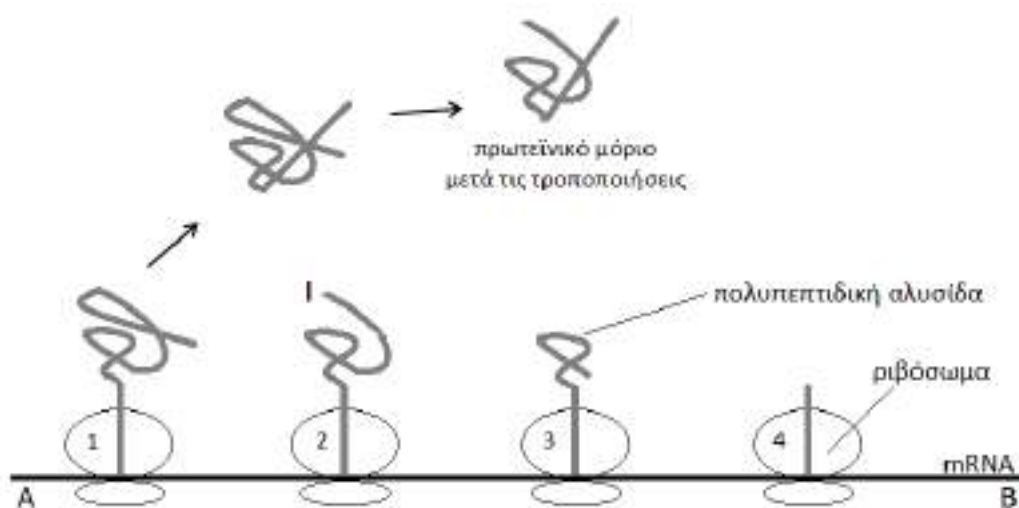
4.1 Ένας θηλυκός σκύλος με τραχύ τρίχωμα διασταυρώθηκε με έναν αρσενικό σκύλο που είχε μαλακό τρίχωμα και οι απόγονοι που απέκτησαν έφεραν όλοι τραχύ τρίχωμα. Όταν οι απόγονοι της πρώτης θυγατρικής γενιάς διασταυρώθηκαν μεταξύ τους, προέκυψαν 19 άτομα με τραχύ τρίχωμα και 6 με μαλακό τρίχωμα, ανεξαρτήτως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

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

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

Μονάδες 12

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



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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

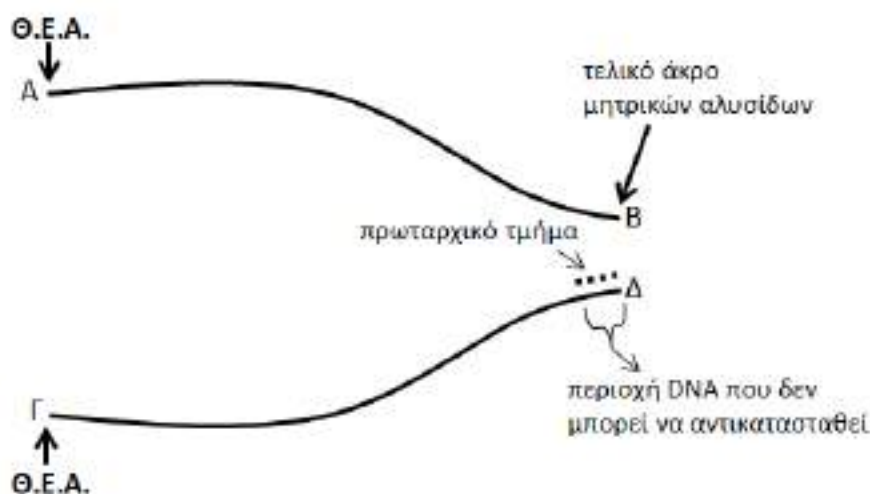
β. Να πραγματοποιήσετε την παραπάνω διασταύρωση (μονάδες 3) και να βρείτε ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο παιδί τους να είναι αγόρι με μερική αχρωματοψία και γαλανά μάτια (μονάδες 3).

Μονάδες 12

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

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

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



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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

- α. Να εξηγήσετε τα αποτελέσματα της εκφώνησης (μονάδες 6).
- β. Να πραγματοποιήσετε τις διασταυρώσεις που αναφέρονται στην εκφώνηση (μονάδες 6).

Μονάδες 12

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

- α. Να σχεδιάσετε το γονίδιο της τιτίνης, δείχνοντας τη θέση του υποκινητή, των εξωνίων, των εσωνίων, καθώς και τις αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής (μονάδες 4).
- β. Να ονομάσετε τα ένζυμα που εμπλέκονται στο σχηματισμό των ώριμων μορίων mRNA (μονάδα 1). Να σχεδιάσετε τα δύο διαφορετικά ώριμα mRNA που

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

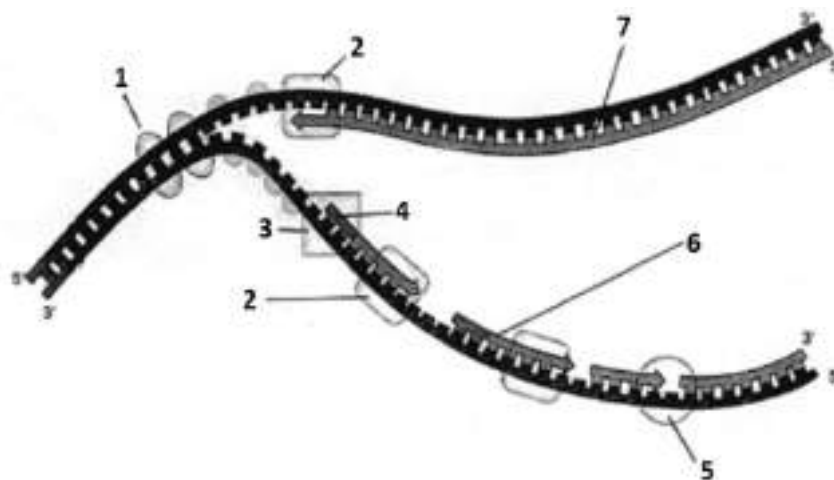
4.1 Ένας από τους βασικούς στόχους της Ιατρικής στον οποίο συμβάλλει η βιοτεχνολογία, είναι η αποτελεσματική θεραπεία διαφόρων ασθενειών για τις οποίες έχουν κατανοηθεί τόσο οι βιοχημικοί τους μηχανισμοί, όσο και το γενετικό τους υπόβαθρο. Η παραγωγή και η χρήση των φαρμακευτικών πρωτεϊνών, αποτελούν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

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

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

Μονάδες 12

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



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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

Μονάδες 12

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

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

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

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

Μονάδες 12

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

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

9 [μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά] :

3 [μαύρο πτέρωμα και απλή ουρά] :

3 [καφέ πτέρωμα και φουντωτή ουρά] :

1 [καφέ πτέρωμα και απλή ουρά].

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

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

Μονάδες 12

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

Μονάδες 12

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

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

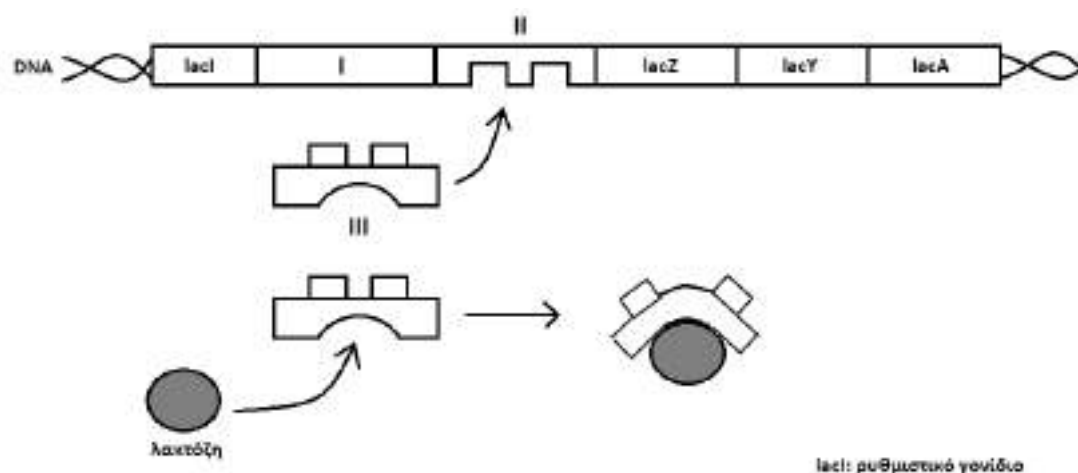
α. Να εξηγήσετε πως η θέση και ο προσανατολισμός ενσωμάτωσης του γονιδίου της α1-αντιθρυψίνης θα καθορίσουν την έκφρασή του στα κύτταρα του μαστικού αδένος (μονάδες 6).

β. Να βρείτε την πιθανότητα να γεννηθεί, από τη διασταύρωση των παραπάνω ζώων, άτομο ομόζυγο ως προς το γονίδιο της α1-αντιθρυψίνης που να παράγει επίσης την πρωτεΐνη αυτή στο γάλα του (μονάδες 7).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

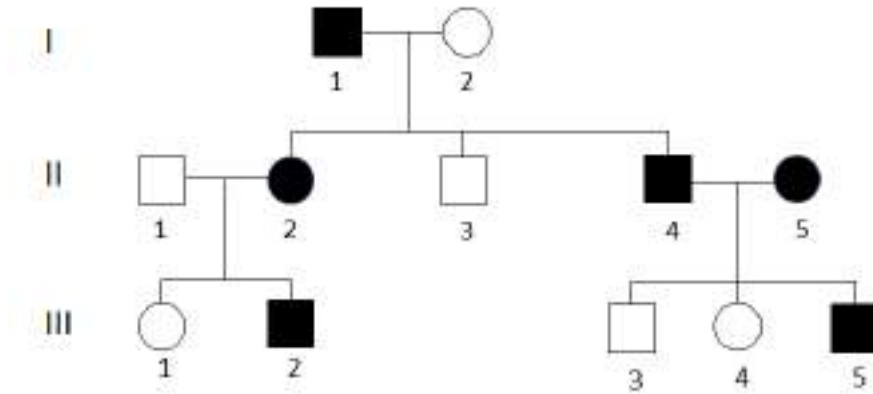


α. Να ονομάσετε τις δομές I, II και III που απεικονίζονται στο σχήμα (μονάδες 3). Να εξηγήσετε πώς επηρεάζεται η λειτουργία της δομής III όταν στο περιβάλλον του βακτηρίου υπάρχει μόνο λακτόζη (μονάδες 3).

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

Μονάδες 12

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



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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

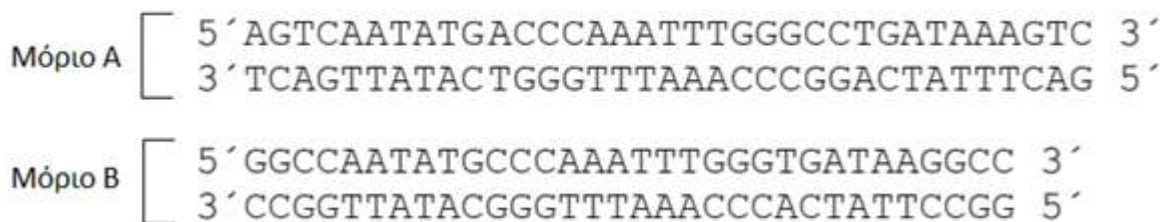
4.1 Οι διπλοειδείς οργανισμοί έχουν δύο αντίγραφα από κάθε γονίδιο που αντιστοιχεί σε μία γενετική θέση (ένα μητρικής και ένα πατρικής προέλευσης) στα σωματικά τους κύτταρα. Ένας διπλοειδής οργανισμός φέρει στα κύτταρα του 4 ζεύγη ανεξάρτητων γονιδίων (δηλαδή γονιδίων που εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη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

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

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

Μονάδες 12

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



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



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

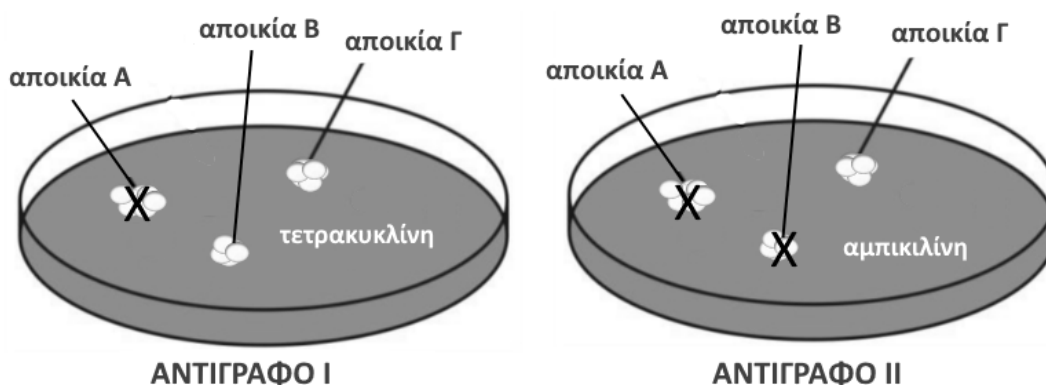
β. Να υπολογίσετε τον αριθμό των δεσμών υδρογόνου που διασπώνται σε κάθε θέση αναγνώρισης από την περιοριστική ενδονουκλεάση (μονάδες 3).

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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



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

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

Μονάδες 12

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

5' ... TGAACGGAGCCTACCCATAGG ... 3'

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

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

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

Μονάδες 13

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

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

Μονάδες 12

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

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

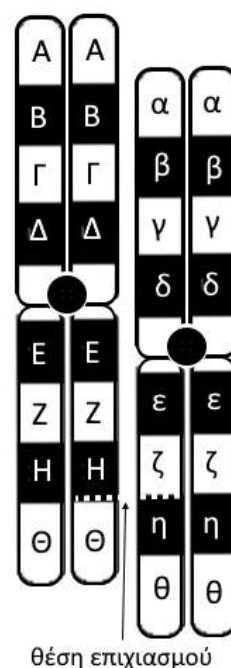
α. Να αναφέρετε ποια από τις μεθόδους που εφάρμοσε ο Mendel στις μελέτες του για το μωσχομπίζελο αποδεικνύει την χρησιμοποίηση των μαθηματικών στην ερμηνεία των φυσικών φαινομένων (μονάδες 3) και να εξηγήσετε πώς ερμήνευσε την επανεμφάνιση κοντών φυτών μωσχομπίζελου στην F2 γενιά (μονάδες 3).

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

Μονάδες 12

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

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



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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

Μονάδες 12

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

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

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

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

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

Μονάδες 12

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

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

Τμήμα 1ου εξωνίου

1ο εσώνιο

Τμήμα 2ου εξωνίου

2ο εσώνιο

Εικόνα 1

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Η p53 αποτελεί μια ρυθμιστική πρωτεΐνη της οποίας οι μεταλλαγμένες μορφές έχει ανακαλυφθεί ότι σχετίζονται με την εμφάνιση πολλών τύπων καρκίνου. Στο ρυθμιστικό της ρόλο ανήκει και η ενεργοποίηση της μεταγραφής γονιδίων που σταματούν τον κυτταρικό κύκλο, όταν αυτό είναι απαραίτητο. Δηλαδή, σε περίπτωση ανεπανόρθωτων βλαβών στα κύτταρα, προκειμένου να παρεμποδιστεί ο πολλαπλασιασμός τους, η p53 συμβάλλει στη διακοπή του κυτταρικού κύκλου, ένας ρόλος που αιτιολογεί τον χαρακτηρισμό της πρωτεΐνης ως «φύλακα άγγελο του κυττάρου».

- α. Να ονομάσετε την κατηγορία ρυθμιστικών πρωτεϊνών στην οποία ανήκει η πρωτεΐνη p53 και να περιγράψετε το ρόλο αυτών των πρωτεϊνών στην λειτουργία του κυττάρου (μονάδες 6).
- β. Να περιγράψετε τα χαρακτηριστικά των καρκινικών κυττάρων (μονάδες 2) και να εξηγήσετε σε ποια κατηγορία γονιδίων που σχετίζονται με τη ρύθμιση του καρκίνου πιστεύετε ότι ανήκει το γονίδιο της p53, με βάση την αναφερόμενη δράση της (μονάδες 4).

Μονάδες 12

4.2 Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό τους υλικό με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος. Η μικροέγχυση αποτελεί μία μέθοδο, με την οποία το ξένο γενετικό υλικό ενσωματώνεται συνήθως σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζυγωτού του ζώου. Η ενσωμάτωση στα χρωμοσώματα του ζώου είναι απαραίτητη για την επακόλουθη αντιγραφή του ξένου γονιδίου και την παρουσία του σε όλα τα κύτταρα του ενήλικου ζώου. Για τη διαπίστωση της ενσωμάτωσης, το ξένο γονίδιο συχνά συνδέεται με ένα γονίδιο δείκτη, π.χ. χρωστικής του τριχώματος του ζώου που προσδίδει καφέ χρώμα στο ζώο. Για την παραγωγή διαγονιδιακών ζώων που θα εκφράζουν τον παράγοντα ΙΧ, πραγματοποιήθηκε μικροέγχυση στον πυρήνα ζυγωτών ζώων με άσπρο χρώμα τριχώματος (α: υπολειπόμενος αυτοσωμικός χαρακτήρας για το άσπρο χρώμα), ενώ το επιθυμητό γονίδιο συνδέθηκε με το γονίδιο που ευθύνεται για την παραγωγή καφέ χρωστικής (Α: γονίδιο για το καφέ χρώμα, συνδεδεμένο με το γονίδιο της πρωτεΐνης ΙΧ).

α. Να εξηγήσετε τι είναι ο παράγοντας IX (μονάδα 1), για ποιο λόγο παρασκευάζεται και χορηγείται ως φαρμακευτική πρωτεΐνη (μονάδα 1) και να αναφέρετε ποια άλλη πρωτεΐνη του ανθρώπου έχει παρόμοιο ρόλο με τον παράγοντα αυτό (μονάδα 1).

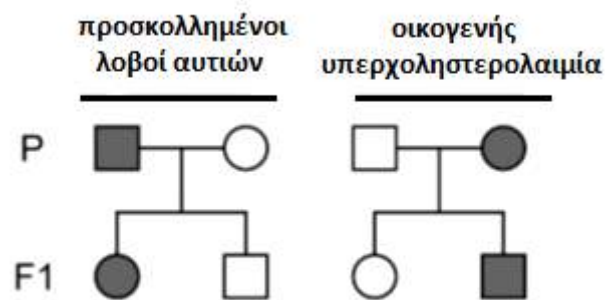
β. Να περιγράψετε τη διαδικασία της μικροέγχυσης για την παραγωγή του παράγοντα IX (μονάδες 4).

γ. Να εξηγήσετε την πιθανή γονιδιακή σύσταση, όσον αφορά στα γονίδια του χρώματος τριχώματος και του παράγοντα IX των εξής κυττάρων: των γαμετών των αρχικών ζώων πριν γίνει η μικροέγχυση, του ζυγωτού που θα προκύψει, καθώς και των σωματικών κυττάρων του ενήλικου ζώου που θα γεννηθεί μετά τη μικροέγχυση περιγράφοντας παράλληλα το χρώμα τριχώματος που θα έχουν τα διαγονιδιακά και τα μη διαγονιδιακά ζώα που θα γεννηθούν (με δεδομένο ότι η ενσωμάτωση του ετερόλογου γονιδίου δεν επιτυγχάνεται πάντα) (μονάδες 6).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

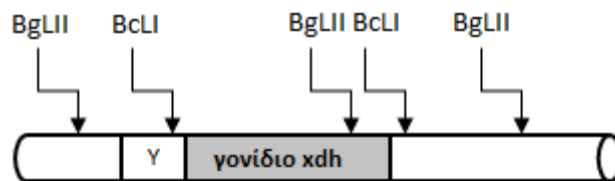
4.2 Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία, ως αυτοσωμικός επικρατής χαρακτήρας εκδηλώνεται, εκτός από το ομόζυγα άτομα (HH) και σε άτομα ετερόζυγα (Hh) για το χαρακτήρα αυτό και σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο πρώιμης εμφάνισης στεφανιαίας νόσου. Ο χαρακτήρας προσκολλημένοι λοβοί στο δέρμα της κεφαλής είναι αυτοσωμικός υπολειπόμενος χαρακτήρας που τον εκδηλώνουν μόνο τα ομόζυγα (ff) άτομα. Τα δύο αυτά χαρακτηριστικά αποτυπώνονται στα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα για την ίδια οικογένεια και τα ζεύγη των αλληλομόρφων για τους δύο χαρακτήρες είναι ανεξάρτητα (εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων).



- α. Να γράψετε τους γονότυπους των γονέων (μονάδες 4) και της κόρης τους (μονάδες 2).
- β. Θεωρητικά, κατά την παραγωγή των γαμετών του γιου έγινε ένα λάθος κατά την 2^η μειωτική διαίρεση η οποία αφορά στα αλληλόμορφα γονίδια f των προσκολλημένων λοβών. Να εξηγήσετε ποια θα είναι η σύσταση των γαμετών του ως προς τα ζεύγη αλληλομόρφων και για τους δύο χαρακτήρες μετά το λάθος στη μειωτική διαίρεση (μονάδες 6);

Μονάδες 12

4.2 Το αμφίβιο *Litoria caerulea* (πράσινος δενδροβάτραχος) είναι ευρέως διαδεδομένο στις ανατολικές περιοχές της Αυστραλίας και στη νότια Νέα Γουινέα. Το χρώμα του, που εξαρτάται από την θερμοκρασία και τους χρωματισμούς του περιβάλλοντος, κυμαίνεται από καφέ έως πράσινο. Στόχος μας είναι η μελέτη του γονιδίου *xch* που είναι υπεύθυνο για τον χρωματισμό του δέρματος του αμφιβίου. Στην παρακάτω εικόνα αναπαρίσταται το τμήμα του DNA που περιέχει το γονίδιο *xch* και οι θέσεις αναγνώρισης από διαφορετικές περιοριστικές ενδονουκλεάσες.



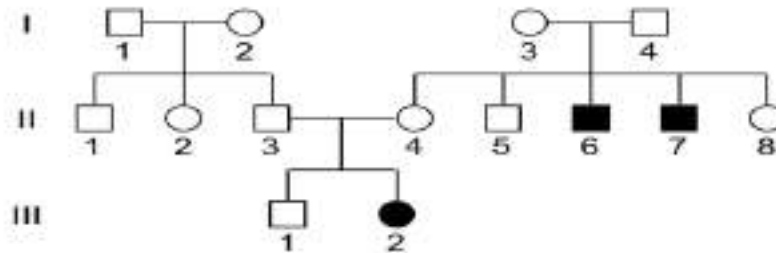
α. Να γράψετε την περιοριστική ενδονουκλεάση που θεωρείτε ιδανικότερη για την απομόνωση του συγκεκριμένου γονιδίου (μονάδα 1) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3). Να αναφέρετε δύο λειτουργικές διαφορές μεταξύ των προαναφερόμενων ενζύμων (μονάδες 2).

β. Εισάγουμε το γονίδιο *xdh* από το αμφίβιο σε ένα πλασμίδιο φορέα που επιτρέπει την έκφραση του στο βακτήριο. Θα προτιμούσατε να εισάγετε το γονίδιο με τον δικό του υποκινητή (Υ) ή να εισάγετε το γονίδιο δίπλα σε υποκινητή ενός γονιδίου του πλασμιδίου που εκφράζεται σε οποιοσδήποτε συνθήκες (μονάδες 3); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Οι πληροφορίες που συλλέγονται από το ιστορικό μιας οικογένειας για έναν ορισμένο χαρακτήρα αναπαριστώνται σε ένα γενεαλογικό δέντρο, που περιγράφει τις σχέσεις γονέων και παιδιών για πολλές γενιές. Στο ακόλουθο γενεαλογικό δέντρο μελετάται ο τρόπος κληρονομής του μονογονιδιακού χαρακτηριστικού της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και κόκκινο χρώμα στα μέλη των απεικονιζόμενων οικογενειών.



- α. Να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων I3 και I4 (μονάδες 2) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2). Να αναφέρετε άλλη μία ασθένεια που ακολουθεί το ίδιο πρότυπο κληρονομικότητας με τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα (μονάδες 2).
- β. Εάν υποθέσουμε ότι το άτομο III2 είναι στείρο λόγω μη φυσιολογικού αριθμού χρωμοσωμάτων, να υποδείξετε έναν πιθανό μηχανισμό που μπορεί να εξηγήσει την γέννηση του συγκεκριμένου ατόμου. Να μην ληφθεί υπόψη η περίπτωση γονιδιακής μετάλλαξης (μονάδες 3).
- γ. Πόσα αντίγραφα του γονιδίου, της μερικής αχρωματοψίας, πιστεύετε ότι υπάρχουν στα σωματικά κύτταρα του ατόμου III2 κατά την διάρκεια την μετάφασης της μίτωσης ενός σωματικού του κυττάρου (μονάδα 1); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2).

Μονάδες 12

4.2 Στην παρακείμενη εικόνα απεικονίζεται μια βιολογική διαδικασία σε ένα κύτταρο. Για την πραγματοποίηση της συμμετέχουν πέντε διαφορετικά μόρια ή δομές (1-5).

