

α. Να ονομάσετε την βιολογική διαδικασία που παρατηρείτε (μονάδα 1). Να γράψετε τα μόρια ή τις δομές στα/στις οποία/οποίες αντιστοιχούν οι αριθμοί 1 έως 5 (μονάδες 5).

β. Να αναλύσετε ποια βήματα της γονιδιακής έκφρασης απαιτούνται συνολικά για την δημιουργία του μορίου 2 (μονάδες 5) και να γράψετε το επόμενο αντι-κωδικόνιο που θα τοποθετηθεί στη δεύτερη θέση του ριβοσώματος με βάση την εικόνα (μονάδες 2).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Το *Danio rerio* (ζεβρόψαρο) είναι ένα τροπικό ψάρι που εντοπίστηκε και περιγράφηκε για πρώτη φορά στον ποταμό Γάγγη της Ινδίας. Αποτελεί έναν δημοφιλή, πρότυπο πειραματικό οργανισμό, λόγω του μεγάλου αριθμού των πλεονεκτημάτων που διαθέτει για γενετική, αναπτυξιακή και περιβαλλοντική έρευνα. Σε έναν μεταφασικό κύτταρο του το γονιδίωμα αντιστοιχεί σε 50 χρωμοσώματα. Επίσης, μεταξύ των κυττάρων ενός θηλυκού ατόμου εντοπίστηκαν κύτταρα με διαφορετική ποσότητα γενετικού υλικού όπως παρουσιάζονται στον παρακάτω πίνακα.

ΚΥΤΤΑΡΑ	Ποσότητα γενετικού υλικού (pg DNA)
1	9,2
2	2,3
3	4,6
4	2,8

α. Να εξηγήσετε γιατί υπάρχουν οι διαφορές αυτές στο μέγεθος του γονιδιώματος των τριών πρώτων κυττάρων (1-3) (μονάδες 6).

β. Η ποσότητα του γενετικού υλικού που είναι ίση με 2,3 pg σε ποιον αριθμό χρωμοσωμάτων θεωρείτε ότι αντιστοιχεί (μονάδα 1); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2).

γ. Το κύτταρο 4 πιστεύετε ότι είναι ένα φυσιολογικό κύτταρο του ψαριού (μονάδα 1); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2).

Μονάδες 12

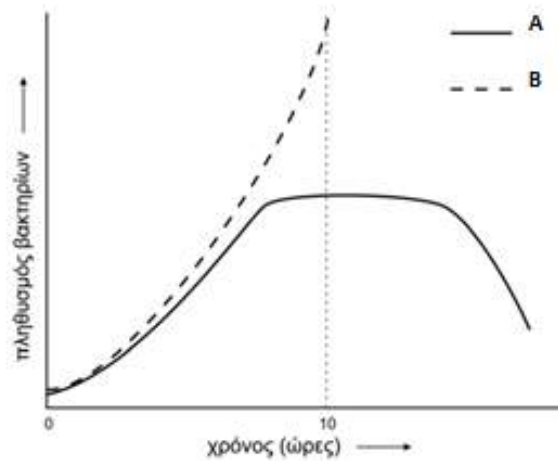
4.2

Στο διάγραμμα του σχήματος απεικονίζεται η ανάπτυξη δύο καλλιιεργειών Α (συνεχής γραμμή) και Β (στικτή γραμμή) του ίδιου μικροοργανισμού, με σκοπό την παραγωγή της ίδιας πρωτεΐνης, την οποία παράγουν όταν βρίσκονται σε εκθετική φάση ανάπτυξης. Οι

καλλιέργειες αναπτύσσονται σε ίδιο θρεπτικό υλικό και σε ίδιες συνθήκες θερμοκρασίας, pH και οξυγόνου, μέσα σε διαφορετικό βιοαντιδραστήρα.

α. Να αναγνωρίσετε τους τύπους καλλιέργειας A και B (μονάδες 2) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

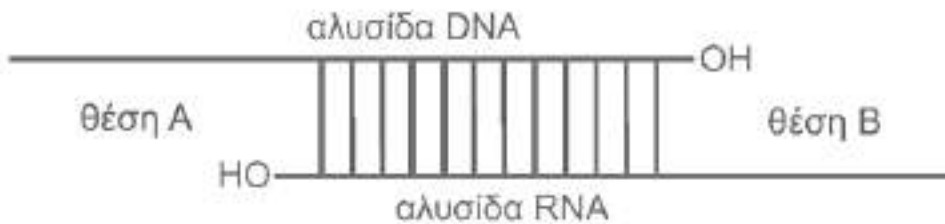
β. Να εξηγήσετε σε ποια από τις δύο καλλιέργειες (A ή B) θα έχουμε μεγαλύτερη ποσότητα παραγόμενης πρωτεΐνης στο χρονικό διάστημα 0 – 10 ώρες (μονάδες 2). Να δικαιολογήσετε, με βάση την προηγούμενη απάντηση, το είδος της καλλιέργειας που θα επιλέγατε να πραγματοποιήσετε σε βιοαντιδραστήρα, προκειμένου να παράξετε και να διαθέσετε στην αγορά ως φάρμακο, τη συγκεκριμένη πρωτεΐνη (μονάδες 5).



Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Κατά την αντιγραφή του DNA, οι DNA πολυμεράσες τοποθετούν συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA, λειτουργώντας μόνο προς καθορισμένη κατεύθυνση. Παράλληλα, οι DNA πολυμεράσες μπορούν να συνθέτουν αλυσίδες DNA στο εργαστήριο, *in vitro*, εφόσον υπάρχουν οι κατάλληλες συνθήκες και όλα τα απαραίτητα μόρια και υλικά. Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζεται ένα υβριδικό μόριο DNA – RNA.



α. Να αναφέρετε τα ζεύγη συμπληρωματικών βάσεων μεταξύ των οποίων αναπτύσσονται δεσμοί υδρογόνου στο υβριδικό μόριο (μονάδες 2) και να εξηγήσετε σε ποια/ες βιολογική/ές διεργασία/ες που σχετίζονται με το γενετικό υλικό μπορεί να προκύψουν τέτοιου είδους υβριδικά μόρια τόσο *in vivo*, όσο και *in vitro* (μονάδες 4).

β. Αν σε ένα δοκιμαστικό σωλήνα διαθέσετε τέτοιου είδους υβριδικά μόρια και όλες οι συνθήκες είναι κατάλληλες για τη σύνθεση πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας, να εξηγήσετε σε ποια/ες θέση/εις (A ή/και B) του σχήματος μπορεί να δράσει η DNA πολυμεράση επιμηκώνοντας την αλυσίδα, το άκρο της οποίας είναι μικρότερου μήκους (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Οι δομικές αλλαγές στο χρωμόσωμα μπορεί να αφορούν μερικά γονίδια ή ένα μεγαλύτερο τμήμα του χρωμοσώματος. Η δημιουργία δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι αποτέλεσμα διαφόρων μηχανισμών κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου.

α. Να αναφέρετε τα είδη των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών στα οποία αλλάζει η ποσότητα της γενετικής πληροφορίας (μονάδες 2) και αυτά στα οποία αλλάζει η διάταξη της γενετικής πληροφορίας (μονάδες 3).

β. Στη συνέχεια παρατίθενται οι αμινοξικές αλληλουχίες δύο πεπτιδίων, που κωδικοποιούνται από δύο αλληλόμορφα γονίδια: του φυσιολογικού γονιδίου A (για

το πεπτίδιο α) και του γονιδίου Β (για το πεπτίδιο β) που προέκυψε από μεταλλάξεις του γονιδίου Α.

πεπτίδιο α: H₂N-met-ala-val-leu-his-cys-asn-lys-pro-glu-met-thr-trp-COOH

πεπτίδιο β: H₂N-met-ala-val-leu-his-cys-gly-phe-ile-glu-met-thr-trp-COOH

Να γράψετε τις αλληλουχίες και των δύο αλυσίδων των γονιδίων Α και Β, από την έκφραση των οποίων προέκυψαν τα δύο πεπτίδια α και β (μονάδες 4), δηλώνοντας την κωδική και μη κωδική αλυσίδα (μονάδες 2).

γ. Να προσδιορίσετε το είδος της μετάλλαξης που συνέβη και προέκυψε το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο Β (μονάδες 2).

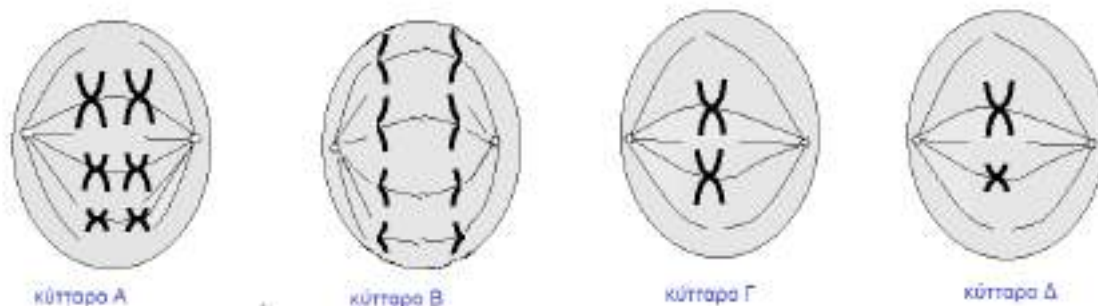
Μονάδες 13

Παρατίθεται τμήμα του γενετικού κώδικα:

ala	GCU	asn	AAU	cys	UGC	gly	GGG	glu	GAG
ile	AUU	his	CAU	leu	CUC	lys	AAA	met	AUG
pro	CCC	phe	UUU	thr	ACC	trp	UGG	val	GUG

ΘΕΜΑ 4

4.1 Στην εικόνα που ακολουθεί απεικονίζονται τα κύτταρα Α, Β, Γ, Δ που απομονώθηκαν από τέσσερις διαφορετικούς διπλοειδείς οργανισμούς, αντίστοιχα. Τα κύτταρα βρίσκονται σε διαφορετικά στάδια της κυτταρικής τους διαίρεσης. Τα κύτταρα Α και Δ πραγματοποιούν μείωση και τα κύτταρα Β και Γ μίτωση. Τα χρωμοσώματα που εμφανίζουν το ίδιο μέγεθος, αποτελούν ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.



α. Να ονομάσετε τα στάδια της κυτταρικής διαίρεσης των παραπάνω κυττάρων (μονάδες 3) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3).

β. Να υπολογίσετε τον αριθμό των μορίων του πυρηνικού DNA που θα περιέχουν οι φυσιολογικοί γαμέτες που θα προκύψουν από τα κύτταρα που διαιρούνται μειωτικά (μονάδες 3) και να αναφέρετε με ποια μορφή θα βρίσκονται τα μόρια αυτά (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2 Οι Calico θηλυκές γάτες εμφανίζουν ένα ιδιαίτερο μωσαϊκό χρωματισμό με πορτοκαλί χρώμα και μαύρες περιοχές (μπαλώματα), ένα φαινότυπο που δεν εμφανίζεται ποτέ σε φυσιολογικούς αρσενικούς γάτους. Αντίθετα, γάτες με μόνο πορτοκαλί ή μαύρο χρωματισμό εμφανίζονται τόσο στα αρσενικά όσο και στα θηλυκά άτομα. Το χρώμα του τριχώματος στις γάτες, για λόγους απλούστευσης, εξετάζεται ως μονογονιδιακός χαρακτήρας.

α. Να εξηγήσετε αν τα αλληλόμορφα που καθορίζουν το χρώμα του τριχώματος στις γάτες είναι αυτοσωμικά ή φυλοσύνδετα (μονάδες 6).

β. Σε μια διασταύρωση γατών προέκυψαν Calico θηλυκές γάτες. Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των γονέων (μονάδες 2) και μια πιθανή διασταύρωση που οδήγησε στις γάτες με το φαινότυπο αυτό (μονάδες 5).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Από έναν ιστό αγνώστου προελεύσεως μελετήθηκε, μετά από κατάλληλη κατεργασία, ο καρυότυπος των κυττάρων του και παρατηρήθηκαν 46 χρωμοσώματα, αριθμός αντίστοιχος με εκείνο που διαθέτουν τα φυσιολογικά σωματικά κύτταρα του ανθρώπου.

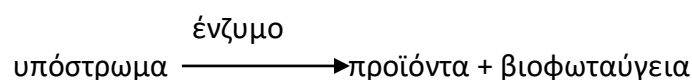
α. Να γράψετε τις παρατηρήσεις που θα κάνετε κατά τη μελέτη του καρυότυπου, προκειμένου να διαπιστώσετε αν το κύτταρο του μελετούμενου ιστού ανήκει όντως σε φυσιολογικό ανθρώπινο κύτταρο ή σε κύτταρο άλλου είδους (μονάδες 6).

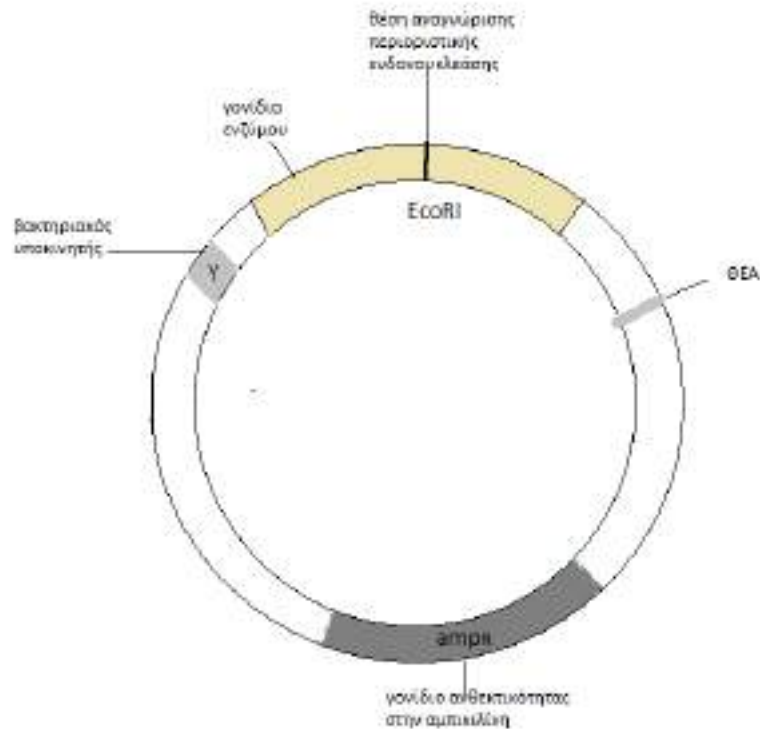
β. Για να επιβεβαιωθεί το συμπέρασμα που προέκυψε από τη μελέτη του καρυότυπου, δηλαδή αν το παραπάνω κύτταρο ανήκει στον άνθρωπο, απομονώθηκε, επιπλέον, το πυρηνικό DNA του κυττάρου και έγιναν κάποιοι υπολογισμοί. Να γράψετε τους υπολογισμούς που έγιναν για τον σκοπό αυτό (μονάδες 3).

γ. Να εξηγήσετε αν το πλήθος των χρωμοσωμάτων σε έναν καρυότυπο σχετίζεται με την εξελικτική ανωτερότητα του είδους του οργανισμού από το οποίο προέρχεται (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2 Για την κατασκευή μιας γονιδιωματικής βιβλιοθήκης χρησιμοποιήθηκε το παρακάτω πλασμίδιο, στο οποίο υπάρχουν οι εξής αλληλουχίες: μοναδικό γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό αμπικιλίνη, βακτηριακός υποκινητής μπροστά από γονίδιο ενός ενζύμου, με το οποίο τα θαλάσσια βακτήρια *Vibrio fischeri*, όταν βρεθούν σε κατάλληλο υπόστρωμα, παράγουν βιοφωταύγεια και τέλος, θέση έναρξης της αντιγραφής. Η μοναδική θέση αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης EcoRI βρίσκεται μέσα στο γονίδιο του ενζύμου. Στο θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας για την ανάπτυξη της βιβλιοθήκης υπάρχουν όλα τα απαραίτητα θρεπτικά συστατικά για την ανάπτυξη των βακτηριακών κλώνων, το κατάλληλο υπόστρωμα για τη δράση του εν λόγω ενζύμου, καθώς και το αντιβιοτικό αμπικιλίνη.





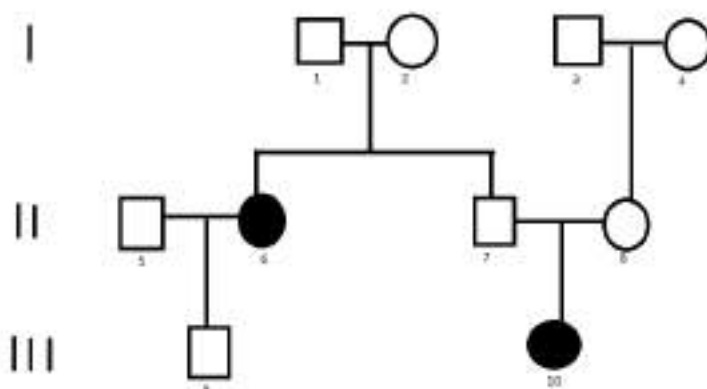
α. Να εξηγήσετε ποια κατηγορία βακτηρίων θα επιβιώσει στο παραπάνω θρεπτικό υλικό, τα μετασχηματισμένα ή τα μη μετασχηματισμένα με το παραπάνω πλασμίδιο (μονάδες 4), καθώς και με ποιο ένζυμο θα πρέπει να κοπεί το γονιδίωμα του δότη που θα κλωνοποιηθεί με τη βιβλιοθήκη (μονάδες 2).

β. Να περιγράψετε ποιες αποικίες μετασχηματισμένων βακτηρίων μπορούν να παράγουν βιοφωταύγεια στην παραπάνω βιβλιοθήκη (μονάδες 5) και να αιτιολογήσετε γιατί όταν άλλαξε το pH στο θρεπτικό υλικό της καλλιέργειας δεν παρατηρήθηκε καμία αποικία που να παράγει βιοφωταύγεια (μονάδες 2).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο μελετάται η κληρονομικότητα της γαλακτοζαιμίας, μιας διαταραχής που επηρεάζει το μεταβολισμό της γαλακτόζης λόγω της ανεπάρκειας ενός ενζύμου. Ως συνέπεια του παραπάνω γεγονότος, ο οργανισμός εμφανίζει αδυναμία αξιοποίησης αυτού του μονοσακχαρίτη για την παραγωγή ενέργειας.



- Να διερευνήσετε τον τρόπο κληρονόμησης της γαλακτοζαιμίας, χωρίς να εξετάσετε τη περίπτωση φυλοσύνδετης επικρατούς κληρονομικότητας (μονάδες 6).
- Το άτομο II8 κυφορεί δίδυμα διαφορετικού φύλου (διζυγωτικά δίδυμα). Να υπολογίσετε την πιθανότητα να κληρονομήσουν και να εκδηλώσουν και τα δύο παιδιά που θα γεννηθούν αυτή τη μεταβολική διαταραχή (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Οι ιντερφερόνες είναι πρωτεΐνες που εκκρίνονται από τα κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιούς. Με τη σύνδεση των ιντερφερονών στα υγιή κύτταρα ενεργοποιείται η παραγωγή άλλων πρωτεϊνών, οι οποίες έχουν την ικανότητα να παρεμποδίζουν τον πολλαπλασιασμό των ιών στο εσωτερικό τους. Οι ιντερφερόνες σήμερα αποτελούν σημαντικό φάρμακο για πολλές ασθένειες όπως οι λευχαιμίες, η ηπατιτίδα και το μελάνωμα, γι' αυτό προέκυψε η ανάγκη της παραγωγής τους σε μεγάλες ποσότητες μέσω cDNA βιβλιοθηκών.

- Να αναφέρετε τα βήματα για την δημιουργία cDNA βιβλιοθηκών που να εκφράζουν το/τα γονίδια των ιντερφερονών (μονάδες 2) και να εξηγήσετε πως θα

γίνει η επιλογή του κατάλληλου κλώνου μετασχηματισμένων βακτηρίων που θα εκφράζουν το γονίδιο μιας συγκεκριμένης ιντερφερόνης (μονάδες 2).

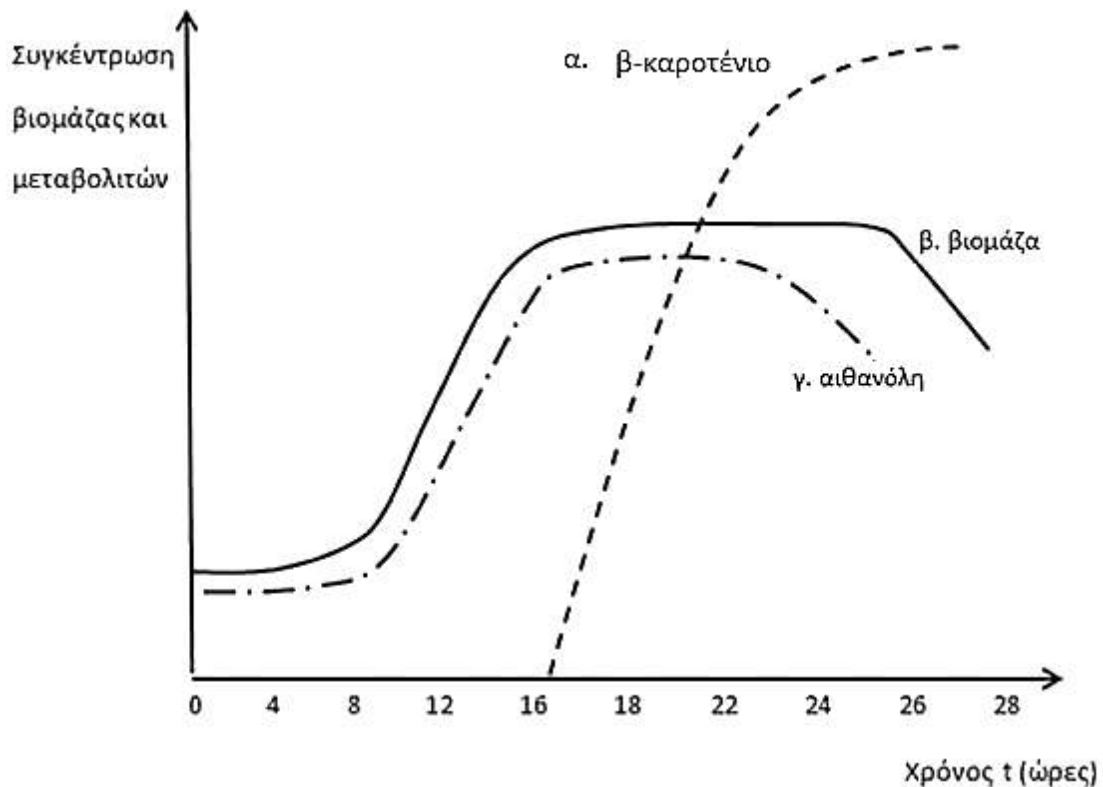
β. Να ονομάσετε την κατάλληλη συσκευή (μονάδες 3) και να γράψετε με ποιο είδος καλλιέργειας θα πρέπει να καλλιεργηθούν αυτά τα βακτήρια για να πετύχουμε αυξημένη παραγωγή της ιντερφερόνης, με δεδομένο ότι τα βακτήρια παράγουν την ιντερφερόνη κατά την εκθετική φάση ανάπτυξής τους (μονάδες 3).

γ. Άλλες φαρμακευτικές πρωτεΐνες που παρασκευάζονται με μεθόδους βιοτεχνολογίας επιλέγεται να παράγονται μέσω των διαγονιδιακών ζώων και όχι μέσω cDNA βιβλιοθηκών σε βακτήρια. Να αιτιολογήσετε γιατί μπορεί να συμβαίνει αυτό (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Ως γνωστόν, υπάρχουν αρκετά είδη μικροβίων που χρησιμοποιούνται πλέον από τους επιστήμονες, στα πλαίσια της βιοτεχνολογικής παραγωγής σημαντικών για τον άνθρωπο προϊόντων. Για παράδειγμα, ένα είδος μυκήτων χρησιμοποιείται στη βιοτεχνολογία για τρεις παράλληλους λόγους: για την παραγωγή αιθανόλης που εντοπίζεται εξωκυτταρικά, για την ενδοκυτταρική παραγωγή της βιταμίνης β-καροτένιο και για τη βιομάζα του, η οποία χρησιμοποιείται ως συμπλήρωμα διατροφής, πλούσιο σε πρωτεΐνες. Στις παρακάτω γραφικές παραστάσεις παριστάνονται οι μεταβολές στη συγκέντρωση των παραπάνω προϊόντων (μεταβολιτών) και της βιομάζας κατά τη διάρκεια της καλλιέργειας του συγκεκριμένου μικροοργανισμού σε βιοαντιδραστήρα.



α. Να αναφέρετε το είδος της καλλιέργειας που απεικονίζεται με βάση τη γραφική παράσταση της βιομάζας (μονάδα 1), προσδιορίζοντας χρονικά τις επιμέρους φάσεις που την αποτελούν (μονάδες 4).

β. Να εξηγήσετε γιατί το συγκεκριμένο είδος καλλιέργειας είναι το καταλληλότερο για την παραγωγή των αναφερόμενων προϊόντων, καθώς και της βιομάζας αυτού του μικροοργανισμού (μονάδες 3).

γ. Να περιγράψετε τις διαδικασίες με τις οποίες θα παραλάβουμε από τον βιοαντιδραστήρα όλα τα παραπάνω χρήσιμα προϊόντα (μονάδες 4).

Μονάδες 12

4.2 Το σύστημα ABO αποτελεί ένα από τα συστήματα καθορισμού των ομάδων αίματος στον άνθρωπο. Το σύστημα αυτό περιγράφηκε για πρώτη φορά το 1900 από τον Karl Landsteiner, στα πλαίσια ερευνών που γίνονταν σε μετεγχειρητικούς ασθενείς, οι οποίοι πέθαιναν μυστηριωδώς μετά τη μετάγγιση (μη σωστής ομάδας) αίματος. Σήμερα, η μοριακή και βιοχημική βάση του συστήματος ABO είναι πλέον γνωστή.

α. Να εξηγήσετε τι ελέγχουν τα αλληλόμορφα γονίδια που καθορίζουν τις ομάδες αίματος σύμφωνα με το σύστημα ABO (μονάδες 2), διευκρινίζοντας τη σχέση που υπάρχει μεταξύ τους ως προς την δυνατότητα της έκφρασής τους (μονάδα 1). Να γράψετε όλους τους πιθανούς γονότυπους που συναντάμε στον ανθρώπινο πληθυσμό για τον παραπάνω χαρακτήρα, συσχετίζοντάς τους με τον φαινότυπο στον οποίο οδηγούν (μονάδες 3).

β. Σε μια οικογένεια ο πατέρας, ο Πέτρος, είναι ομάδα αίματος AB και η μητέρα, η Χριστίνα, είναι ομάδα αίματος O. Στην οικογένεια υπάρχουν τέσσερα παιδιά από τα οποία το ένα προέρχεται από υιοθεσία και το άλλο από προηγούμενο γάμο της μητέρας. Τα παιδιά εμφανίζουν τις ομάδες αίματος που φαίνονται στον παρακάτω πίνακα:

	Ομάδες αίματος παιδιών
1	παιδί με ομάδα αίματος A
2	παιδί με ομάδα αίματος B
3	παιδί με ομάδα αίματος AB
4	παιδί με ομάδα αίματος O

Με βάση την ομάδα αίματος που έχουν τα παιδιά, να βρείτε τα φυσικά παιδιά του ζευγαριού (μονάδες 2), το παιδί από υιοθεσία (μονάδες 2) και το παιδί της Χριστίνας από τον προηγούμενο της γάμο (μονάδες 2) και να προσδιορίσετε τον πιθανό γονότυπο του πρώην συζύγου (μονάδα 1).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Οι μικροοργανισμοί με την τεράστια ποικιλότητα και τα ιδιαίτερα μεταβολικά χαρακτηριστικά τους είναι κυριολεκτικά πανταχού παρόντες στην καθημερινή μας ζωή. Επίσης, στα πλαίσια της Βιοτεχνολογίας, σχεδιάζονται πρωτόκολλα καλλιέργειας συγκεκριμένων μικροοργανισμών υπό ειδικές συνθήκες, είτε με σκοπό την παραγωγή χρήσιμων προϊόντων από αυτούς, είτε με σκοπό την παραγωγή της ίδιας της βιομάζας τους. Με άλλα λόγια, επιδιώκεται η αναπαραγωγή των ίδιων των μικροοργανισμών, που μπορούμε να αξιοποιήσουμε στη βιομηχανία ή στην προστασία του περιβάλλοντος με χαρακτηριστικό παράδειγμα τον βιολογικό καθαρισμό των υδάτων.

α. Να αναφέρετε τις κύριες διαφορές ανάμεσα σε μια κλειστή και μια συνεχή καλλιέργεια βακτηρίων (μονάδες 3). Να δώσετε ένα παράδειγμα εφαρμογής της βιοτεχνολογίας, όπου η συνεχής καλλιέργεια βακτηρίων προτιμάται σε σχέση με την κλειστή καλλιέργεια (μονάδες 3).

β. Καλείστε να βοηθήσετε στην οργάνωση μια πειραματικής άσκησης καλλιέργειας μικροοργανισμών *E. coli* σε στερεό υπόστρωμα, μέσα σε κατάλληλα πλαστικά δοχεία (τρυβλία Petri) στο σχολείο σας. Να περιγράψετε τα βήματα που θα ακολουθήσετε προκειμένου να οργανώσετε το πρωτόκολλο καλλιέργειας των βακτηρίων (μονάδες 4) και να χαρακτηρίσετε το είδος της καλλιέργειας που θα προκύψει, μετά από την επιτυχή διεξαγωγή της άσκησης, από τους συμμαθητές σας, ως συνεχή ή κλειστή (μονάδες 2).

Μονάδες 12

4.2 Σε ένα εργαστήριο μοριακής βιοτεχνολογίας και στα πλαίσια ενός πειράματος δημιουργίας γονιδιωματικής βιβλιοθήκης, ένα μόριο γραμμικού DNA αναμιγνύεται με το ένζυμο περιορισμού EcoRI και από τη δράση του (πέψη) προκύπτουν 10 τμήματα.

α. Να υπολογίσετε πόσοι φωσφοδιεστερικοί και πόσοι δεσμοί υδρογόνου θα διασπαστούν μετά την παραπάνω πέψη (μονάδες 4). Να σκεφτείτε αν οι αριθμοί των δεσμών που υπολογίσατε θα διαφοροποιούνταν σε περίπτωση που χρησιμοποιούσαμε διαφορετικό ένζυμο για να κόψουμε το ίδιο DNA σε ίσο αριθμό κομματιών (μονάδες 2).

β. Αν τα παραπάνω κομμάτια ενσωματωθούν το καθένα σε ένα πλασμίδιο, που έχει προηγουμένως κοπεί με την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση (EcoRI), να υπολογίσετε πόσοι φωσφοδιεστερικοί και πόσοι δεσμοί υδρογόνου θα δημιουργηθούν κατά το σχηματισμό καθενός ανασυνδυασμένου πλασμιδίου (μονάδες 3). Να ονομάσετε το ένζυμο,

που είναι απαραίτητο για την ενσωμάτωση του ξένου DNA στα πλασμίδια (μονάδες 2), περιγράφοντας τη συνεισφορά του στη διαδικασία του ανασυνδυασμού (μονάδες 2).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Η Ελλάδα είναι μια χώρα με πλούσια πανίδα. Χαρακτηρίζεται από την ύπαρξη πολλών διαφορετικών βιοτόπων, όπου συναντάμε διάφορα είδη άγριων ζώων. Δυστυχώς όμως, εξαιτίας κυρίως των ανθρώπινων παρεμβάσεων (κυνήγι, καταστροφικές πυρκαγιές κλπ.) πολλά είδη ζώων βρίσκονται υπό εξαφάνιση. Ανάμεσά τους, ο Λύκος (*Canis lupus*) και το Τσακάλι (*Canis aureus*). Με τη συμβολή της σύγχρονης Γενετικής, αλλά και της Γενετικής μηχανικής θα μπορούσαν ίσως να γίνουν προσπάθειες διαίωνισης των παραπάνω ειδών, έτσι ώστε να αυξηθούν, έστω και τεχνητά, οι πληθυσμοί τους στα οικοσυστήματα. Οπότε, σε συνδυασμό με την προσπάθεια περιφρούρησης και προστασίας των οικοσυστημάτων, μπορεί να αποτραπεί η εξαφάνιση των παραπάνω ειδών.

α. Μια επιστημονική ομάδα προτείνει στο εργαστήριο Μοριακής Οικολογίας τη μέθοδο των επιλεκτικών διασταυρώσεων μεταξύ των αρσενικών και θηλυκών ατόμων του κάθε είδους, σε μια προσπάθεια διαίωνισης των ατόμων των προαναφερόμενων ειδών. Όμως, η πρόταση απορρίπτεται. Να εξηγήσετε τους λόγους της παραπάνω απόρριψης, αναφέροντας τα μειονεκτήματα που παρουσιάζει η μέθοδος των επιλεκτικών διασταυρώσεων, αν εφαρμοστεί στα πλαίσια της προσπάθειας διαίωνισης του Λύκου και του Τσακαλιού (μονάδες 6).

β. Να ονομάσετε (μονάδες 2) και να περιγράψετε τα βήματα μιας εναλλακτικής εργαστηριακής μεθόδου, με την οποία, μπορούμε ίσως να καταφέρουμε την διαίωνιση των παραπάνω ειδών (μονάδες 4).

Μονάδες 12

4.2 Σε ένα εργαστήριο εμβρυολογίας λαμβάνεται δείγμα σπέρματος από έναν άνδρα. Στα πλαίσια ενός πειράματος μοριακής γενετικής κατασκευάζεται γονιδιωματική βιβλιοθήκη από τα σπερματοζωάρια του δείγματος. Σε γενικές γραμμές τα βήματα που ακολουθούνται προκειμένου να κατασκευάσουμε γονιδιωματική βιβλιοθήκη από γαμέτες είναι κατά βάση ίδια με αυτά που ακολουθούμε για να κατασκευάσουμε γονιδιωματική βιβλιοθήκη από σωματικά κύτταρα.

α. Να εξηγήσετε αν η γονιδιωματική βιβλιοθήκη που θα προκύψει από τα σπερματοζωάρια του συγκεκριμένου άνδρα αναμένεται να έχει διαφορές από την γονιδιωματική βιβλιοθήκη που θα έδινε κάποιο σωματικό κύτταρο του ίδιου άνδρα (μονάδες 6).

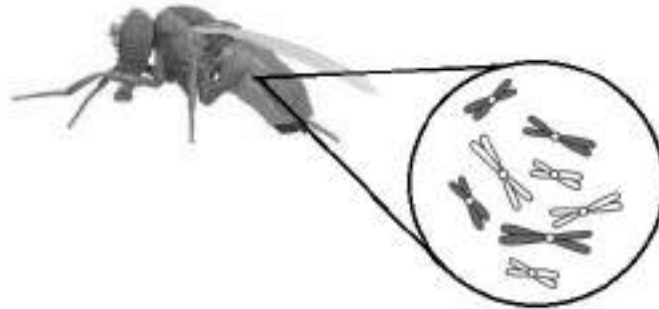
β. Η κατασκευή μοριακού καρυστύπου είναι μια σύγχρονη μοριακή μέθοδος στην οποία,

μεταξύ άλλων, περιλαμβάνεται ο εντοπισμός συγκεκριμένων αλληλουχιών, με τη χρήση ειδικών μορίων ανίχνευτών. Η τεχνική αυτή χρησιμοποιείται για τον εντοπισμό γονιδίων που ενοχοποιούνται για ασθένειες, όπως το γονίδιο της κυστικής ίνωσης. Αποφασίζουμε να προβούμε στην κατασκευή μοριακού καρυστύπου για να αναζητήσουμε στα σπερματοζώαρια του άνδρα ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την κυστική ίνωση. Να αναφέρετε τις δύο διαδικασίες που θα υποστεί η διπλή έλικα του DNA του δείγματος, προκειμένου να γίνει η ανίχνευση των αλληλομόρφων με τα κατάλληλα μόρια-ανίχνευτές (μονάδες 4) και να περιγράψετε πώς η συμπληρωματικότητα των βάσεων στηρίζει την όλη εφαρμογή της τεχνικής ανίχνευσης (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

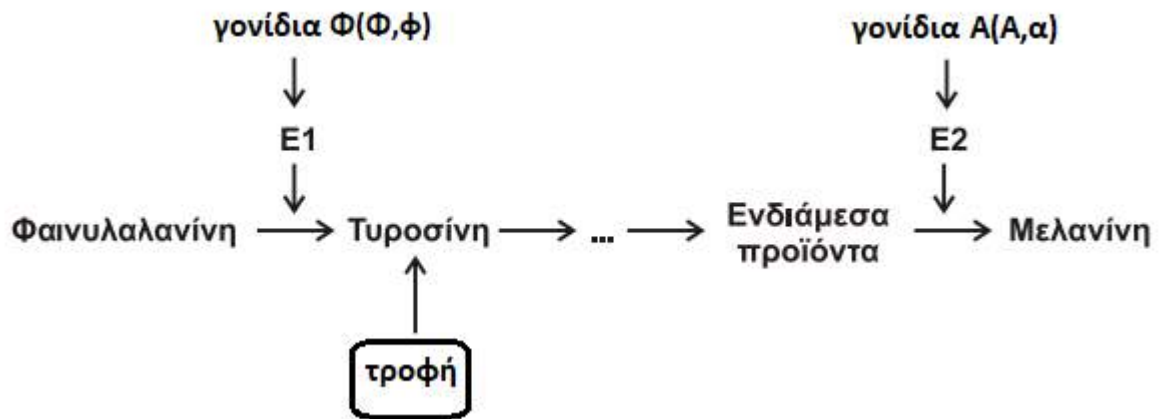
4.1 Η μύγα Δροσόφιλα (*Drosophila melanogaster*) χρησιμοποιείται ως πρότυπος οργανισμός για περισσότερο από έναν αιώνα σε μελέτες γενετικής, εμβρυολογίας, γήρανσης, ακόμη και σε πειράματα νευρολογίας που αφορούν στη μάθηση και στη συμπεριφορά.



α. Η μύγα φέρει σε ένα σωματικό της κύτταρο, κατά τη μετάφαση της μίτωσης, οκτώ χρωμοσώματα με συνολικό μήκος γονιδιώματος $6,4 \times 10^8$ ζεύγη βάσεων. Να προσδιορίσετε τον αριθμό των μορίων DNA και των φωσφοδιεστερικών δεσμών του πυρηνικού DNA σε ένα φυσιολογικό γαμέτη του εντόμου (μονάδες 2), αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 4).
β. Να γράψετε πόσοι διαφορετικοί γαμέτες (από άποψη χρωμοσωμικής σύστασης) πιστεύετε ότι θα μπορούσαν να παραχθούν, ως αποτέλεσμα του ανεξάρτητου συνδυασμού των χρωμοσωμάτων (χωρίς να ληφθούν υπόψη πιθανοί επιχιασμοί) από ένα φυσιολογικό άτομο δροσόφιλας (μονάδες 2) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 12

4.2 Η φαινυλκετονουρία (PKU) είναι ένα γενετικό μεταβολικό νόσημα που οφείλεται σε ένα ευρύ φάσμα μεταλλάξεων στο γονίδιο PAH (12q22-q24.2) που κωδικοποιεί την υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης (E1). Το ένζυμο αυτό (υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης) απαιτείται για τη μετατροπή της φαινυλαλανίνης σε τυροσίνη και η μειωμένη δραστηριότητα ή η απουσία του ευθύνεται για τις κλινικές εκδηλώσεις, που εμφανίζονται ως αποτέλεσμα της τοξικής συσσώρευσης της φαινυλαλανίνης στο αίμα και στον εγκέφαλο. Ένα άλλο μεταβολικό νόσημα, που σχετίζεται με την ίδια μεταβολική οδό στην οποία δρα η υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης, είναι ο αλφισμός, γνωστός και ως αλμπινισμός ή λευκοπάθεια. Πρόκειται για μια σπάνια γενετική πάθηση που εκδηλώνεται με λευκό χρώμα στο δέρμα και τα μαλλιά των πασχόντων, ενώ η ίριδα των ματιών τους είναι ρόδινη. Η μεταβολική οδός που συνδέει τη φαινυλαλανίνη με την παραγωγή τυροσίνης και μελανίνης παριστάνεται παρακάτω:



α. Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων με αλφισμό χωρίς να εμφανίζουν όμως το μεταβολικό νόσημα της PKU (μονάδες 2).

β. Αν δύο γονείς υγιείς, ετερόζυγοι και για τα δύο ζεύγη αλληλομόρφων γονιδίων, πρόκειται να αποκτήσουν αγόρι, ποια πιστεύετε ότι είναι η πιθανότητα να πάσχει και από τις δύο διαταραχές του μεταβολισμού, δεδομένου ότι η τυροσίνη προσλαμβάνεται και από την τροφή τους (μονάδες 3); Να αιτιολογήσετε πραγματοποιώντας την κατάλληλη διασταύρωση (μονάδες 4).

γ. Αν υποθετικά διακοπεί η διατροφή του ατόμου με τυροσίνη να εξηγήσετε αν ένα άτομο με γονότυπο φφΑΑ (που πάσχει από PKU) μπορεί να είναι υγιές ως προς τον αλφισμό (μονάδες 4).

Μονάδες 13

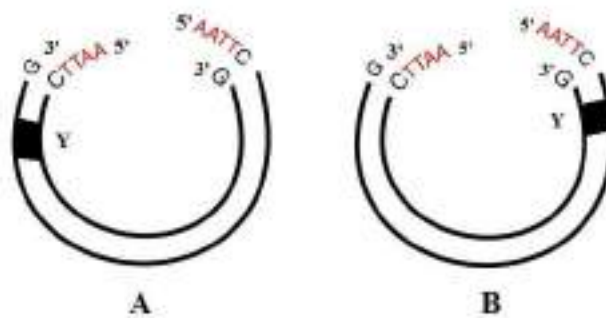
ΘΕΜΑ 4

4.1 Το παρακάτω τμήμα DNA έχει προκύψει από τη δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης EcoRI και περιέχει γονίδιο που κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο τεσσάρων αμινοξέων.



α. Να γράψετε αν το γονίδιο που κωδικοποιεί το ολιγοπεπτίδιο προέρχεται από ευκαρυωτικό ή προκαρυωτικό οργανισμό (μονάδες 2) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

β. Το παραπάνω γονίδιο, με τα μονόκλωνα άκρα του, το διαθέτουμε σε περισσότερα αντίγραφα και μπορούμε να το εισάγουμε σε δύο φορείς κλωνοποίησης – πλασμίδια A και B - όπως φαίνονται στο παρακάτω σχήμα.



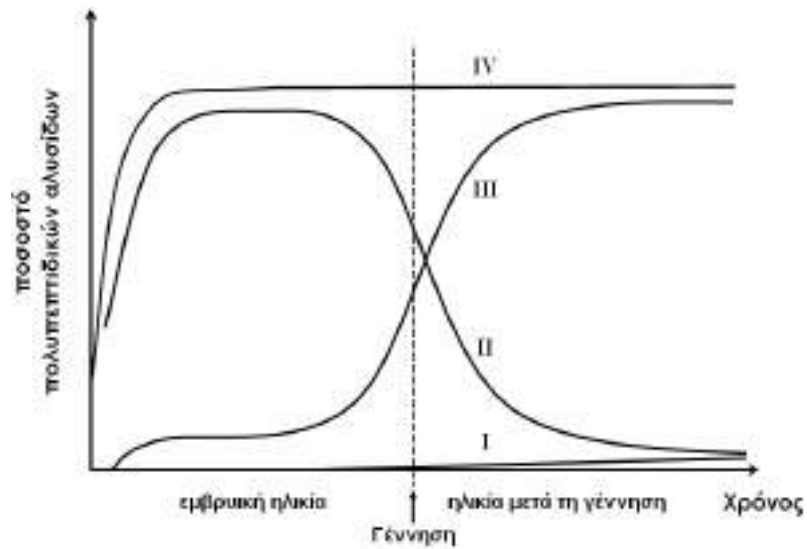
Αν το γράμμα Y αντιστοιχεί σε έναν βακτηριακό υποκινητή γονιδίου του πλασμιδίου, μετά από τον οποίο θα εισαχθεί το γονίδιο που διαθέτουμε, ποιος (ή ποιοι) από τους παραπάνω φορείς A και B θεωρείτε ότι είναι κατάλληλος/κατάλληλοι για την εισαγωγή του γονιδίου ώστε αυτό να εκφραστεί και να παράγει το ολιγοπεπτίδιο μέσα σε βακτήρια ξενιστές που μετασχηματίζονται με αυτά (μονάδες 2); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2) και να γράψετε έναν τρόπο με τον οποίο μπορεί να πραγματοποιηθεί η επιλογή των βακτηρίων που εκφράζουν το γονίδιο (μονάδες 2).

Μονάδες 12

4.2

Τα ερυθρά αιμοσφαίρια του ανθρώπου περιέχουν μόρια τριών κύριων πρωτεϊνών, των αιμοσφαιρινών A, A₂ και F. Κάθε μόριο αιμοσφαιρίνης έχει σφαιρικό σχήμα στο χώρο και αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δύο όμοιες, καθεμιά από τις οποίες συνδέεται με μία ομάδα αίμης. Στο παρακάτω διάγραμμα απεικονίζεται η

φυσιολογική μεταβολή των πολυπεπτιδικών αλυσίδων (α , β , γ και δ) των αιμοσφαιρινών HbA, HbF και HbA₂ του ανθρώπου από την εμβρυϊκή ηλικία και μετά τη γέννησή του.



α. Να αναγνωρίσετε το είδος κάθε πολυπεπτιδικής αλυσίδας που αντιστοιχεί σε καθεμιά από τις καμπύλες I, II, III και IV αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 5).

β. Να γράψετε τα είδη των πολυπεπτιδικών αλυσίδων των αιμοσφαιρινών που ανιχνεύονται σε ένα άτομο που είναι φορέας δρεπανοκυτταρικής αναιμίας (μονάδες 5).

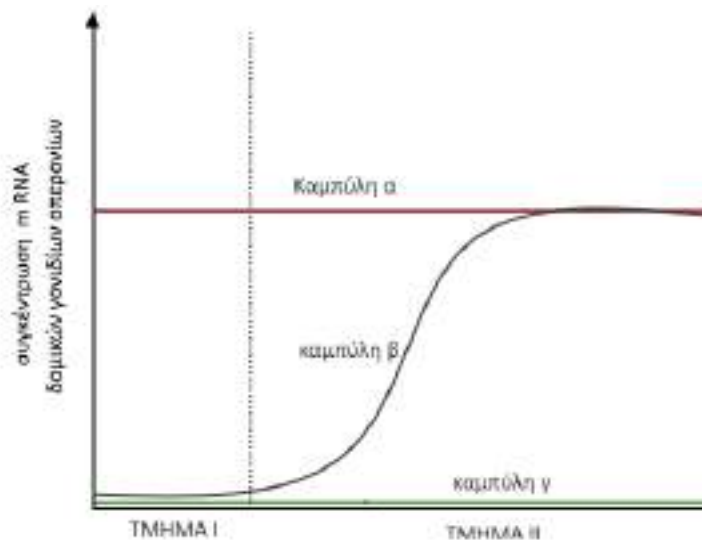
γ. Σε ασθενείς που πάσχουν από ένα είδος αιμοσφαιρινοπάθειας παρατηρείται αυξημένη συγκέντρωση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας γ . Να γράψετε το είδος της αιμοσφαιρινοπάθειας από την οποία πάσχουν (μονάδα 1) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Επιστημονικές έρευνες με μεταλλαγμένους οργανισμούς στο εργαστήριο, όπως με τη μύγα *Drosophila melanogaster* από τον Τόμας Χαντ Μόργκαν ή με το βακτήριο *E.coli*, από τους Φρανσουά Ζακόμπ και Ζακ Μονό, οδήγησε τους επιστήμονες αυτούς στην κατάκτηση του βραβείου Νόμπελ, για τη χρωμοσωμική θεωρία της κληρονομικότητας και για τη ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης αντίστοιχα.

Στο γράφημα που ακολουθεί απεικονίζεται η συγκέντρωση του mRNA των δομικών γονιδίων, σε θρεπτικό υλικό που περιέχει αρχικά γλυκόζη (τμήμα I) και στη συνέχεια, αφού εξαντλήθηκε η γλυκόζη, προστέθηκε μόνο λακτόζη (τμήμα II) για τρία στελέχη *E.coli*. Το ένα στέλεχος *E.coli* είναι φυσιολογικό και τα υπόλοιπα δύο στελέχη είναι μεταλλαγμένα.



α. Να αναφέρετε ποια καμπύλη περιγράφει τη συγκέντρωση του mRNA στο φυσιολογικό στέλεχος *E.coli* (μονάδες 2) και να ερμηνεύσετε τη μορφή της καμπύλης (μονάδες 4).

β. Να περιγράψετε τη μορφή των καμπυλών για τα δύο μεταλλαγμένα στελέχη (μονάδες 2) και να προτείνετε από δύο μεταλλάξεις για το κάθε στέλεχος που να ερμηνεύει τη μορφή της αντίστοιχης καμπύλης (μονάδες 4).

Μονάδες 12

4.2 Η κυστεΐνη αποτελεί το ένα από τα δύο αμινοξέα των ζωντανών οργανισμών, τα οποία στην πλευρική τους ομάδα περιέχουν άτομο θείου (-S-), το οποίο μπορεί

να δημιουργεί δισουλφιδικούς δεσμούς (δεσμοί ανάμεσα σε άτομα S) με γειτονικά αμινοξέα κυστεΐνης στην πολυπεπτιδική αλυσίδα. Το δεύτερο αμινοξύ είναι η μεθειονίνη, της οποίας όμως τα άτομα θείου (-S-) της πλευρικής τους ομάδας δεν μπορούν να δημιουργούν δισουλφιδικούς δεσμούς.

α. Να εξηγήσετε κάτω από ποιες προϋποθέσεις μια πρωτεΐνη, η οποία δεν περιέχει αμινοξέα κυστεΐνης, μπορεί να είναι ιχνηθετημένη με ραδιενεργό θείο (³⁵S) (μονάδες 4) και να αναφέρετε μια πρωτεΐνη στη στερεοδιάταξη της οποίας αναπτύσσονται δισουλφιδικοί δεσμοί (μονάδες 2).

β. Το τμήμα DNA που σας δίνεται περιέχει συνεχές γονίδιο που κωδικοποιεί πολυπεπτιδική αλυσίδα, στην τριτοταγή δομή της οποίας αναπτύσσονται δισουλφιδικοί δεσμοί.

Αλυσίδα I: TGC GTTAGCAATGCCAGCAACTACATTTACAGCCTGAGAACATCCTTATA

Αλυσίδα II: ACGCAATCGTTACGGTTCGTTGATGTAAATGTCGGACTCTTGTAGGAATAT

Να εξηγήσετε ποια είναι η κωδική και ποια η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου (μονάδες 4) και να αντιστοιχίσετε τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων (μονάδα 1). Να γράψετε την αλληλουχία των αμινοξέων του πεπτιδίου (μονάδες 2).

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)	Τρίτο γράμμα	U	C A G
	C	CUU } λευκίνη CUC } (leu) CUA } CUG }	CCU } CCC } προλίνη CCA } (pro) CCG }	CAU } ιστιδίνη CAC } (his) CAA } γλουταμίνη CAG } (glu)	CGU } CGC } αργινίνη CGA } (arg) CGG }			
	A	AUU } ισολευκίνη AUC } (ile) AUA } AUG } μεθειονίνη (met) έναρξη	ACU } ACC } θρεονίνη ACA } (thr) ACG }	AUU } ασπαργινίνη AAC } (asn) AAA } λυσίνη AAG } (lys)	AGU } σερίνη AGC } (ser) AGA } αργινίνη AGG } (arg)			
	G	GUU } βαλίνη GUC } (val) GUA } GUG }	GCU } GCC } αλανίνη GCA } (ala) GCG }	GAU } ασπαρτικό οξύ GAC } (asp) GAA } γλουταμινικό οξύ GAG } (glu)	GGU } GGC } γλυκίνη GGA } (gly) GGG }			

ΘΕΜΑ 4

4.1 Η *Drosophila melanogaster*, γνωστή και ως μύγα του ξυδιού, είναι ένα έντομο που συνήθως τρέφεται με φρούτα που σαπίζουν. Οι μύγες αυτές φέρουν πτέρυγες που μπορεί να έχουν σχήμα στρογγυλό, δρεπανοειδές ή ωοειδές. Έστω ότι σε τρεις διαφορετικές διασταυρώσεις αμιγών στελεχών είχαμε τα ακόλουθα αποτελέσματα:

	Φαινότυποι Γονέων		Φαινότυποι Απογόνων	
	Θηλυκό	Αρσενικό	Θηλυκά	Αρσενικά
1	δρεπανοειδές	στρογγυλό	δρεπανοειδές	δρεπανοειδές
2	στρογγυλό	δρεπανοειδές	δρεπανοειδές	στρογγυλό
3	ωοειδές	δρεπανοειδές	ωοειδές	ωοειδές

α. Να διερευνήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το σχήμα των πτερυγών στη μύγα *Drosophila melanogaster* (μονάδες 6).

β. Να παραστήσετε τις παραπάνω διασταυρώσεις, εάν γνωρίζετε ότι τα θηλυκά άτομα έχουν δύο X φυλετικά χρωμοσώματα και τα αρσενικά ένα X και ένα Y (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Μια πολυπεπτιδική αλυσίδα αποτελείται από 147 αμινοξέα και παράγεται από ένα γονίδιο που έχει πέντε εξώνια. Παρακάτω δίνεται τμήμα της αλληλουχίας του δεύτερου εξωνίου του γονιδίου από το οποίο κωδικοποιούνται οκτώ από τα αμινοξέα της αλυσίδας αυτής και κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI.

I ...TGGAATTCCTCATAGTTAACTGGTTA...II

III ...ACCTTAAGGAGAATCAATTGACCAAT...IV

Θέση
Υποκινητή

α. Να βρείτε πόσοι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί θα σπάσουν και πόσοι θα σχηματιστούν κατά τη διαδικασία ωρίμανσης του mRNA που παράγεται από το γονίδιο αυτό (μονάδες 4) και να ονομάσετε τα ένζυμα τα οποία συμμετέχουν στη διαδικασία αυτή (μονάδα 1).

β. Να τοποθετήσετε στις θέσεις I έως IV, τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων DNA που σας δίνονται (μονάδες 2), αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 2).

γ. Να γράψετε τα κωδικόνια του mRNA που κωδικοποιούν τα οκτώ αμινοξέα με βάση το εξώνιο που δίνεται (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

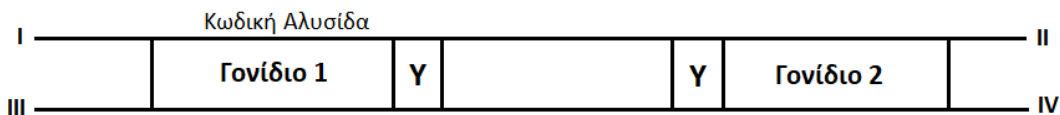
4.1 Η έλλειψη κεράτων στα βοοειδή οφείλεται στο επικρατές αυτοσωμικό αλληλόμορφο P, ενώ τα ομόζυγα άτομα για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο p έχουν κέρατα. Ένας ταύρος χωρίς κέρατα, διασταυρώθηκε διαδοχικά με αγελάδες, την A που είχε κέρατα και τη B που δεν είχε κέρατα.

α. Αν και στις δύο διασταυρώσεις προέκυψε από έναν απόγονο με κέρατα, να βρείτε τους γονοτύπους του ταύρου και των αγελάδων A και B (μονάδες 6).

β. Να βρείτε την πιθανότητα να προκύψει αρσενικός απόγονος χωρίς κέρατα από τη διασταύρωση της αγελάδας B με τον ταύρο (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4). Να μην γραφούν οι νόμοι του Μέντελ.

Μονάδες 12

4.2 Στο παρακάτω τμήμα DNA εντοπίζονται δύο ασυνεχή γονίδια, που το καθένα φέρει το δικό του υποκινητή και κωδικοποιούν τη σύνθεση δύο διαφορετικών πρωτεϊνών. Σε ένα δεδομένο χρονικό διάστημα, βρέθηκε ότι είχαν παραχθεί πολύ περισσότερα μόρια πρωτεΐνης 1 (που κωδικοποιείται από το γονίδιο 1) σε σχέση με την πρωτεΐνη 2 (που κωδικοποιείται από το γονίδιο 2) στο κυτταρόπλασμα ενός κυττάρου, παρόλο που το κάθε γονίδιο μεταγράφηκε πολλές φορές και ο ρυθμός μεταγραφής των δύο γονιδίων ήταν ο ίδιος.



α. Αν γνωρίζετε ότι η πάνω αλυσίδα στο γονίδιο 1 είναι η κωδική, να τοποθετήσετε τα 5' και 3' άκρα στις θέσεις I, II, III και IV του τμήματος αυτού (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3). Να εξηγήσετε ποια αλυσίδα είναι η μη κωδική στο γονίδιο 2 (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε ποιοι μηχανισμοί γονιδιακής ρύθμισης επέδρασαν, και με ποιον τρόπο, κατά την έκφραση των δύο γονιδίων, έτσι ώστε τελικά να έχουμε περισσότερα μόρια πρωτεΐνης 1 σε σχέση με την πρωτεΐνη 2 (μονάδες 6).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Τα βακτήρια *Escherichia coli*, όταν στο περιβάλλον τους υπάρχει μίγμα γλυκόζης και λακτόζης, χρησιμοποιούν πρώτα ως πηγή ενέργειας τη γλυκόζη και μόνο όταν αυτή εξαντληθεί προχωρούν στη διάσπαση της λακτόζης. Τα βακτήρια «αντιλαμβάνονται» τα επίπεδα συγκέντρωσης της γλυκόζης στο περιβάλλον τους μέσω της ενεργοποίησης μιας πρωτεΐνης που ονομάζεται CAP. Υπό συνθήκες έλλειψης γλυκόζης (και παρουσίας λακτόζης), η πρωτεΐνη αυτή συνδέεται στον υποκινητή των δομικών γονιδίων του οπερονίου της λακτόζης και διευκολύνει την πρόσδεση της RNA πολυμεράσης εκεί (ενώ ο καταστολέας έχει απομακρυνθεί με τον γνωστό μηχανισμό). Αυτό έχει ως αποτέλεσμα η μεταγραφή των γονιδίων του οπερονίου να γίνεται με υψηλούς ρυθμούς. Αντίθετα, παρουσία γλυκόζης (και λακτόζης), η RNA πολυμεράση δύσκολα προσδένεται στον υποκινητή, λόγω απουσίας της πρωτεΐνης CAP, και έτσι η μεταγραφή τους πραγματοποιείται με πολύ χαμηλούς ρυθμούς.

α. Να εξηγήσετε γιατί τα βακτήρια ρυθμίζουν το μεταβολισμό τους μέσω των οπερονίων (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε σε ποια/ποιες από τις παρακάτω περιπτώσεις θα συμβεί μεταγραφή των δομικών γονιδίων του οπερονίου (μονάδες 6).

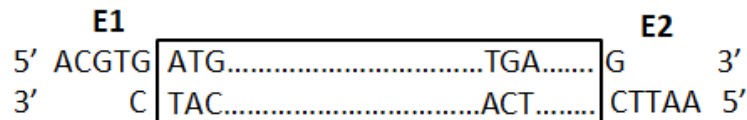
	Παρουσία γλυκόζης	Παρουσία λακτόζης	Πρόσδεση της πρωτεΐνης CAP στο οπερόνιο
1	+	+	-
2	-	-	+
3	-	+	+

+: ναι, -: όχι

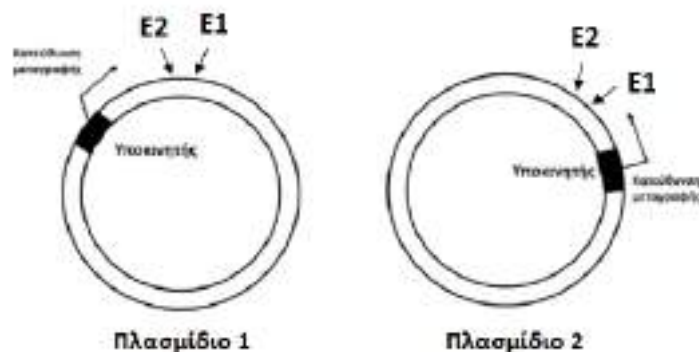
Μονάδες 12

4.2 Η αλβουμίνη, μια πρωτεΐνη του πλάσματος, παίζει σημαντικό ρόλο στη ρύθμιση του όγκου του αίματος, καθώς και στη μεταφορά διαφόρων ουσιών στη κυκλοφορία του αίματος. Στην ιατρική, η αλβουμίνη χορηγείται σε ασθενείς που εμφανίζουν υπερβολική απώλεια αίματος ή φέρουν σοβαρά εγκαύματα. Επίσης, χρησιμοποιείται και στη παρασκευή φαρμάκων και εμβολίων. Επειδή, σήμερα, η ετήσια ζήτηση αλβουμίνης είναι τόσο υψηλή, ώστε δεν επαρκούν οι φυσικές πηγές, η πρωτεΐνη αυτή παράγεται συνθετικά με τα εργαλεία της γενετικής μηχανικής. Το 2011, μια ερευνητική ομάδα στη Κίνα συνέθεσε αλβουμίνη σε φυτά

ρυζιού στα οποία εισήγαγαν το παρακάτω τμήμα DNA που κωδικοποιούσε για την ανθρώπινη αλβουμίνη και δεν έφερε εσώνια. Το τμήμα αυτό είχε στα άκρα του θέσεις που αναγνώριζαν δύο περιοριστικές ενδονουκλεάσες, η E1 και E2, οι οποίες, όταν επιδράσουν, αφήνουν τα μονόκλιωνα άκρα που φαίνονται στην εικόνα. Επίσης, στο παρακάτω τμήμα DNA φαίνονται και οι θέσεις των κωδικονίων έναρξης και λήξης.



- α. Να βρείτε ποια από τις δύο αλυσίδες του τμήματος αυτού αντιστοιχεί στην αλυσίδα cDNA (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3).
- β. Να εξηγήσετε ποιο από τα παρακάτω πλασμίδια θεωρείτε κατάλληλο να χρησιμοποιηθεί για να παραχθεί η αλβουμίνη στα φυτικά κύτταρα (μονάδες 4).



- γ. Να εξηγήσετε ποιο είδος πλασμιδίων χρησιμοποίησαν οι επιστήμονες για να μεταφέρουν ξένο DNA στα φυτά του ρυζιού (μονάδες 3) και να αναφέρετε τους οργανισμούς στους οποίους φυσιολογικά εντοπίζονται τα πλασμίδια αυτά (μονάδα 1).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Η μύγα δροσόφιλα χρησιμοποιείται από τους επιστήμονες ως πειραματικό μοντέλο σε γενετικές μελέτες για πάνω από έναν αιώνα, κυρίως λόγω της ποικιλομορφίας που εμφανίζει σε ευδιάκριτα χαρακτηριστικά. Για παράδειγμα, το μέγεθος των φτερών μπορεί να είναι μακρύ ή κοντό και το χρώμα σώματος μπορεί να είναι καφέ ή μαύρο. Το καφέ χρώμα σώματος καθορίζεται από ένα επικρατές αλληλόμορφο σε σχέση με εκείνο που καθορίζει το μαύρο χρώμα.

α. Να αναφέρετε δύο ακόμα πλεονεκτήματα που κρίνετε ότι έχει η μύγα δροσόφιλα, έτσι ώστε να θεωρείται ιδανικό πειραματικό μοντέλο για γενετικές μελέτες (μονάδες 2).

β. Να προτείνετε μια διασταύρωση με την οποία θα μπορούσατε να διαπιστώσετε αν το γονίδιο που ελέγχει το χρώμα του σώματος στη μύγα δροσόφιλα είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο. Θεωρείστε ότι έχετε στη διάθεσή σας μόνο αμιγή στελέχη και το φύλο στη μύγα αυτή καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο (μονάδες 6).

γ. Με δεδομένο ότι στον άνθρωπο δεν μπορούν να γίνουν επιλεκτικές διασταυρώσεις προκειμένου να διερευνηθεί ο τρόπος κληρονόμησης ενός γονιδίου, να αναφέρετε έναν τρόπο με τον οποίο θα μπορούσατε εναλλακτικά να διαπιστώσετε στον άνθρωπο εάν ένα γονίδιο είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο (μονάδες 4).

Μονάδες 12

4.2 Το 1999, σε ηλικία 11 χρονών, ο Αργεντινός διεθνής ποδοσφαιριστής Λιονέλ Μέσι είχε ύψος μόλις 1,45 cm. Όπως είχε δηλώσει σε μια συνέντευξή του ήταν πάντα ο κοντύτερος και με διαφορά. Είχε το ύψος 8χρονου ή 9χρονου και αυτό ήταν εμφανές και στο γήπεδο και στην καθημερινότητά του. Εκείνη την περίοδο διαγνώστηκε με ανεπάρκεια της αυξητικής ορμόνης, μιας ορμόνης που παράγεται από την υπόφυση του εγκεφάλου και συμβάλλει στη φυσιολογική ανάπτυξη του ατόμου. Η μόνη λύση ήταν η θεραπεία (για πάνω από τρία χρόνια) με ενέσεις ανθρώπινης αυξητικής ορμόνης, που είχε παραχθεί με τεχνικές Γενετικής Μηχανικής.

α. Να γράψετε τα βήματα που ακολουθούν οι επιστήμονες για να παράξουν την ανθρώπινη αυξητική ορμόνη μέσω διαγονιδιακών ζώων (μονάδες 6).

β. Η ανίχνευση των χαμηλών επιπέδων της αυξητικής ορμόνης στο αίμα ενός ασθενούς πραγματοποιείται με τη βοήθεια μονοκλωνικών αντισωμάτων, που έχουν παραχθεί μέσω υβριδωμάτων. Να αναλύσετε τα βήματα με τα οποία παράγονται τα αντισώματα αυτά (μονάδες 7).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Ο Morgan, τιμημένος με βραβείο Νόμπελ το 1933, για να διαπιστώσει αν το χρώμα των ματιών στη μύγα *Drosophila* ελέγχεται αυτοσωμικά ή φυλοσύνδετα, διασταύρωσε αρσενική μύγα με λευκά μάτια με θηλυκή μύγα με κόκκινα μάτια. Στην F1 όλοι οι απόγονοι που προέκυψαν είχαν κόκκινα μάτια. Στη συνέχεια, οι συγκεκριμένοι απόγονοι διασταυρώθηκαν μεταξύ τους και προέκυψαν στην F2 γενιά απόγονοι με συνολική φαινοτυπική αναλογία 3:1, αλλά με διαφορετική αναλογία ως προς την έκφραση της ιδιότητας ανάμεσα στα δύο φύλα. Αυτή η παρατήρηση οδήγησε στο συμπέρασμα ότι το χρώμα των ματιών στη *Drosophila* ελέγχεται από φυλοσύνδετο γονίδιο.

α. Αν ο φυλοκαθορισμός στις μύγες είναι ίδιος με εκείνο του ανθρώπου, να εξηγήσετε ποιο χρώμα ματιών καθορίζεται από το επικρατές γονίδιο (μονάδες 2). Να υποδείξετε τις κατάλληλες διασταυρώσεις που πραγματοποίησε ο Morgan, εστιάζοντας στους απογόνους που οδήγησαν στο συμπέρασμα ότι το παραπάνω γνώρισμα στις μύγες οφείλεται σε φυλοσύνδετο γονίδιο (μονάδες 4).

β. Να γράψετε μια επιπρόσθετη διασταύρωση με την οποία θα μπορούσατε να διαπιστώσετε (σε ένα βήμα) ότι το χρώμα των ματιών στη μύγα *Drosophila* ελέγχεται με φυλοσύνδετο και όχι με αυτοσωμικό τρόπο (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Η β-θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια, καθώς προκαλείται από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων, όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις και προσθήκες βάσεων. Κατά τη μελέτη ορισμένων αλληλόμορφων γονιδίων της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της ανθρώπινης αιμοσφαιρίνης, βρέθηκε ότι οι σιωπηλές μεταλλάξεις δεν είχαν αντίκτυπο στο φαινότυπο του ατόμου που τις έφερε. Υπάρχουν όμως άλλες μεταλλάξεις, σε συγκεκριμένα κωδικόνια, όπως αυτό της τρυπτοφάνης που είχαν σοβαρές επιπτώσεις στην παραγόμενη πολυπεπτιδική αλυσίδα.

α. Να εξηγήσετε γιατί οι σιωπηλές μεταλλάξεις δεν επηρέασαν τον φαινότυπο του ατόμου (μονάδες 3). Να δικαιολογήσετε το γεγονός ότι οι μεταλλάξεις που αφορούσαν το κωδικόνιο της τρυπτοφάνης (5'TGG3') είχαν σοβαρή επίδραση στην παραγόμενη πολυπεπτιδική αλυσίδα (μονάδες 3).

β. Οι μεταλλάξεις μπορεί να συμβαίνουν και εκτός των περιοχών των γονιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα με σοβαρό αντίκτυπο στην έκφραση τους. Να γράψετε γιατί μια μετάλλαξη i) στην αλληλουχία του υποκινητή (μονάδες 3) και ii) στην αλληλουχία του

γονιδίου που μεταγράφεται στην 5' αμετάφραστη περιοχή (μονάδες 4), θα μπορούσε να οδηγήσει αντίστοιχα στη μη σύνθεση της β- πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης.

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, τα περισσότερα γονίδια είναι ασυνεχή (διακεκομμένα), δηλαδή περιλαμβάνουν ενδιάμεσες αλληλουχίες, τα εσώνια, που αφαιρούνται μέσω της διαδικασίας της ωρίμανσης των πρόδρομων mRNA μορίων που παράγουν. Επιπλέον, στα πλαίσια της ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης, μια πρωτεΐνη, για να γίνει βιολογικά λειτουργική, μπορεί να υποστεί τροποποιήσεις μετά τη διαδικασία της μετάφρασης. Παρακάτω, δίνεται τμήμα ενός μορίου DNA ευκαρυωτικού κυττάρου που περιέχει ένα ασυνεχές μικρό γονίδιο, το οποίο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του πεπτιδίου:

H₂N - φαινυλαλανίνη - βαλίνη - προλίνη - τρυπτοφάνη - μεθειονίνη - COOH

...AACGATATGTTTCCCGGGGAGGTTCCATGGATGTAAGACTGA...αλυσίδα I

...TTGCTATACAAAGGGCCCTCCAAGGTACCTACATTCTGACT...αλυσίδα II

Δίνονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις αμινοξέων και κωδικονίων από το γενετικό κώδικα:

Φαινυλαλανίνη: 5'-UUU-3', Βαλίνη: 5'-GUU-3', Προλίνη: 5'-CCC-3', 5'-CCA-3', 5'-CCG-3', 5'-CCT-3', Τρυπτοφάνη: 5'-UGG-3'.

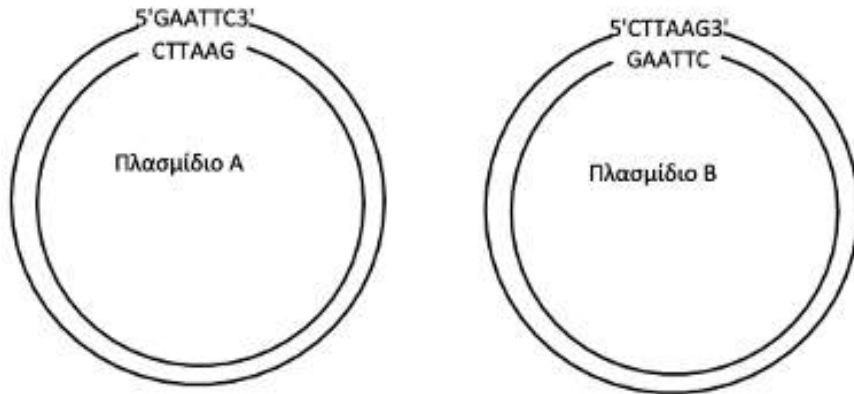
α. Να σημειώσετε τα 5' και 3' άκρα του δίκλωνου μορίου DNA, υποδηλώνοντας ποια αλυσίδα είναι η κωδική και ποια η μη κωδική, με δεδομένο ότι το τελικό πεπτίδιο έχει υποστεί τροποποίηση με αφαίρεση ενός αμινοξέος (μονάδες 4). Να γράψετε το πρόδρομο mRNA του γονιδίου (μονάδες 2). Να μην αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.

β. Να γράψετε το ώριμο mRNA και το αρχικό προϊόν της μετάφρασης του mRNA (μονάδες 2), αναφέροντας τις επιμέρους μοριακές διαδικασίες με τις οποίες προέκυψαν τα μόρια αυτά (μονάδες 2). Να αναφέρετε σε ποιες περιοχές του κυττάρου πραγματοποιούνται οι προαναφερόμενες διαδικασίες γονιδιακής έκφρασης (μονάδες 2).

Μονάδες 12

4.2 Θέλουμε να δημιουργήσουμε, χρησιμοποιώντας κατάλληλη περιοριστική ενδονουκλεάση και τη DNA δεσμάση, ένα ανασυνδυασμένο πλασμίδιο που να περιέχει ένα ευκαρυωτικό γονίδιο υπεύθυνο για τη σύνθεση ενός ολιγοπεπτιδίου, και στη συνέχεια να μετασχηματίσουμε βακτήρια με το ανασυνδυασμένο DNA, με σκοπό τη μελέτη και την έκφραση του ευκαρυωτικού γονιδίου. Δίνονται παρακάτω δύο πλασμίδια, το A και το B. Το κάθε πλασμίδιο διαθέτει από ένα γονίδιο ανθεκτικότητας σε ένα αντιβιοτικό και έχει το

κατάλληλο μέγεθος για την είσοδό του σε ένα βακτήριο-ξενιστή. Στο σχήμα επισημαίνονται οι αλληλουχίες αναγνώρισης από περιοριστικές ενδονουκλεάσες, οι οποίες δεν επηρεάζουν το γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό ή τη θέση έναρξης της αντιγραφής των πλασμιδίων.



α. Να εξηγήσετε ποιο ή ποια από τα δύο πλασμίδια πιστεύετε ότι είναι το κατάλληλο για τον ανασυνδυασμό (μονάδες 2), αναφέροντας παράλληλα και τις προϋποθέσεις που πρέπει να πληροί το πλασμίδιο, προκειμένου, επιπλέον, να μπορεί να εκφραστεί το γονίδιο μετά τον μετασχηματισμό βακτηρίων με αυτό (μονάδες 4).

β. Αν το κατάλληλο πλασμίδιο διαθέτει όλα όσα απαιτούνται για την έκφραση του ευκαρυωτικού γονιδίου στα μετασχηματισμένα βακτήρια, και με δεδομένο ότι το συγκεκριμένο γονίδιο κωδικοποιεί για μία πεπτιδική αλυσίδα, να εξηγήσετε αν τα μετασχηματισμένα βακτήρια θα παράξουν το ίδιο πεπτίδιο με αυτό που θα παραγόταν στο ευκαρυωτικό κύτταρο (μονάδες 7).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

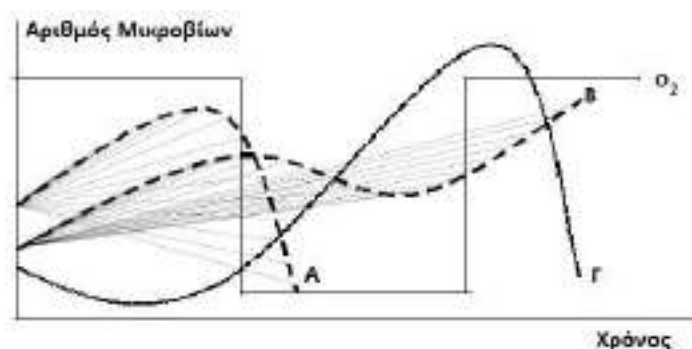
4.1 Η γονιδιακή θεραπεία είναι μια εφαρμογή της Βιοτεχνολογίας που αξιοποιεί την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA και τις γνώσεις μας σχετικά με την αλληλουχία και την οργάνωση του ανθρώπινου γονιδιώματος, προκειμένου να επιτύχουμε την “γενετική” διόρθωση του παθολογικού φαινοτύπου με την εισαγωγή του φυσιολογικού αλληλόμορφου στα πάσχοντα κύτταρα.

α. Να εξηγήσετε πως το πρόγραμμα αποκρυπτογράφησης του ανθρώπινου γονιδιώματος συνέβαλε στην ανάπτυξη της γονιδιακής θεραπείας (μονάδες 4). Να αναφέρετε δύο προϋποθέσεις που πρέπει να ισχύουν, ώστε να προχωρήσουμε σε εφαρμογή γονιδιακής θεραπείας για μια ασθένεια (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε γιατί με τις μεθόδους που γνωρίζετε δεν έχει νόημα να προβούμε σε γονιδιακή θεραπεία ασθένειας που οφείλεται σε επικρατές γονίδιο (μονάδες 3). Να αναλύσετε το λόγο για τον οποίο κατά την γονιδιακή θεραπεία ασθενειών που αποδίδονται σε παθολογικά ερυθροκύτταρα, η επέμβαση δεν μπορεί να γίνει στα ώριμα ερυθροκύτταρα (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2 Η παρουσία ή η απουσία οξυγόνου στο περιβάλλον των μικροοργανισμών αποτελεί έναν σημαντικό παράγοντα που επηρεάζει την πορεία της ανάπτυξής τους σε μια καλλιέργεια. Στο παρακάτω διάγραμμα φαίνεται η μεταβολή των πληθυσμών τριών διαφορετικών μικροοργανισμών (Α, Β και Γ) (που αναπτύσσονται σε ξεχωριστές καλλιέργειες) σε σχέση με τη μεταβολή της συγκέντρωσης του O_2 στο περιβάλλον των καλλιεργειών και το χρόνο.



α. Να χαρακτηρίσετε τους μικροοργανισμούς (Α, Β, Γ) ως προς τις απαιτήσεις που έχουν σε οξυγόνο (μονάδες 3). Να αναφέρετε από ένα παράδειγμα μικροοργανισμού για καθεμιά

από τις παραπάνω κατηγορίες (μονάδες 3).

β. Έστω ότι οι παραπάνω μικροοργανισμοί A και B κατατάσσονται στην ευρύτερη κατηγορία των βακτηρίων. Σε μια κοινή καλλιέργεια των παραπάνω μικροβίων υπό την απουσία O_2 , παρατηρούμε ότι μετά από ορισμένο χρονικό διάστημα, οι μικροοργανισμοί του είδους A αρχίζουν να συμπεριφέρονται στην καλλιέργεια όπως αυτοί του είδους B. Αν η αλλαγή αυτή στην ανάπτυξη των βακτηρίων οφείλεται στην εμφάνιση ενός νέου γενετικά καθοριζόμενου χαρακτηριστικού στα κύτταρα του βακτηρίου A, να αναφέρετε τον βιολογικό όρο με τον οποίο περιγράφουμε συνήθως αυτήν την αλλαγή (μονάδες 3). Να διερευνήσετε πως αυτό το νέο χαρακτηριστικό μπορεί να εμφανίστηκε στα κύτταρα του βακτηρίου A, περιγράφοντας μια πιθανή διαδικασία αλλαγής του γενετικού τους υλικού (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

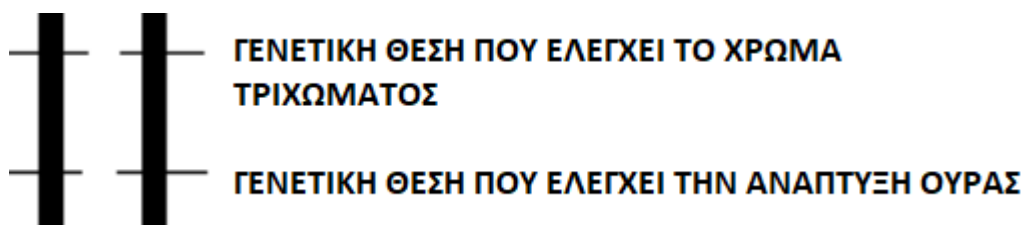
4.1 Για την περιγραφή του μήκους ενός νουκλεϊκού οξέος συχνά χρησιμοποιείται ο όρος "αριθμός βάσεων" ή "αριθμός ζευγών βάσεων", υποδηλώνοντας ουσιαστικά τον αριθμό των νουκλεοτιδίων ή των ζευγών νουκλεοτιδίων, αντίστοιχα, ενός νουκλεϊκού οξέος. Το μήκος ενός νουκλεϊκού οξέος μπορεί, όμως, να μετρηθεί και με πραγματικές μονάδες μήκους και συγκεκριμένα με τη μονάδα μέτρησης nm (νανόμετρα), την οποία χρησιμοποίησαν οι ερευνητές Wilkins και Franklin, όταν προσδιόρισαν το μήκος του φωσφοδιεστερικού δεσμού. Σε ένα τμήμα ενός δίκλωνου μορίου DNA, που έχει μήκος 3400 nm και περιέχει θυμίνη σε ποσοστό 40%, βρέθηκε ότι η πραγματική απόσταση μεταξύ δύο γειτονικών βάσεων στην ίδια αλυσίδα είναι ίση με 0,34 nm.

α. Να υπολογίσετε το συνολικό αριθμό νουκλεοτιδίων από τα οποία αποτελείται το παραπάνω τμήμα DNA (μονάδες 6).

β. Να υπολογίσετε τον αριθμό των επιμέρους αζωτούχων βάσεων (μονάδες 3), καθώς και τον αριθμό των φωσφοδιεστερικών δεσμών που υπάρχουν στο συγκεκριμένο δίκλωνο μόριο DNA (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2 Η μελέτη των μηχανισμών κληρονομής γονιδίων στα ποντίκια, δίνει στους ερευνητές, πληροφορίες που μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την καλύτερη κατανόηση της γενετικής βάσης ορισμένων ασθενειών του ανθρώπου. Κατά την πραγματοποίηση ενός τέτοιου πειράματος, μελετήθηκε σε ποντικούς η κληρονομία δύο γονιδίων που εδράζονται στο 4ο ζεύγος χρωμοσωμάτων, όπως φαίνεται παρακάτω:



Τα αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν το μαύρο χρώμα τριχώματος και τη φυσιολογική ανάπτυξη ουράς είναι επικρατή. Δύο ποντίκια, τα οποία διέφεραν μεταξύ τους τόσο φαινοτυπικά, όσο και γονοτυπικά ως προς τα δύο αυτά χαρακτηριστικά, διασταυρώθηκαν πολλές φορές και οι απόγονοι που

προέκυψαν κατά τη πρώτη θυγατρική γενιά περιλαμβάνονται στον παρακάτω πίνακα:

	?	?
?	101 απόγονοι με μαύρο τρίχωμα και φυσιολογική ουρά	103 απόγονοι με λευκό τρίχωμα και φυσιολογική ουρά
?	99 απόγονοι με μαύρο τρίχωμα και ατροφική ουρά	104 απόγονοι με λευκό τρίχωμα και ατροφική ουρά

(να θεωρηθεί ότι δεν συμβαίνει επιχιασμός κατά τις μειώσεις)

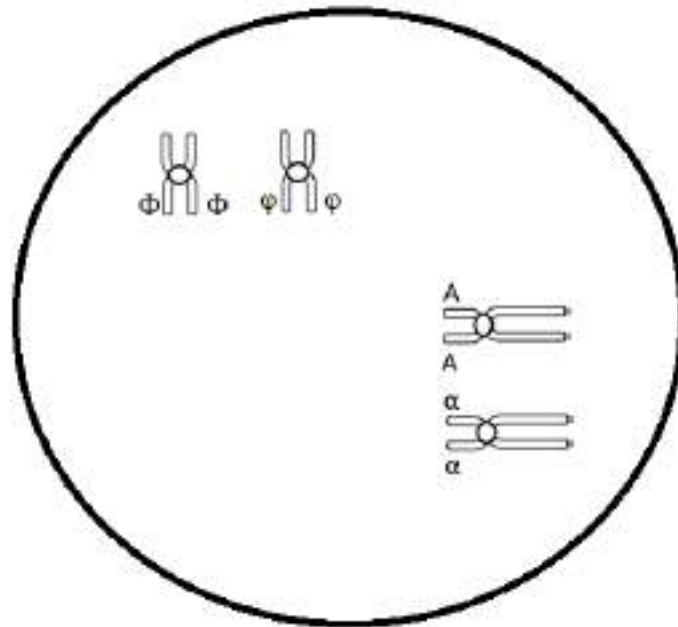
α. Να εξηγήσετε αν ισχύει ο δεύτερος νόμος του Mendel για την παραπάνω διασταύρωση (μονάδες 7).

β. Να διερευνήσετε ποιοι είναι οι γονότυποι και οι φαινότυποι των ατόμων της P γενιάς (μονάδες 3), πραγματοποιώντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Η μείωση αποτελεί τη διαδικασία χάρη στην οποία, είναι στατιστικά απίθανο εμείς και κάποιο από τα αδέρφια μας να έχουμε την ίδια συλλογή χρωμοσωμάτων και γονιδίων και από τους δύο γονείς, οπότε είναι μάλλον απίθανο να είμαστε πανομοιότυποι μεταξύ μας. Αυτή η γενετική ποικιλομορφία που χαρακτηρίζει τους αμφιγονικά αναπαραγόμενους οργανισμούς, έχει μεγάλη σημασία για την εξέλιξη. Στη συνέχεια παρουσιάζονται δύο ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων από κύτταρο άνδρα που βρίσκεται στην πρόφαση I της μείωσης. Αν τα υπολειπόμενα αυτοσωμικά αλληλόμορφα ϕ και α είναι υπεύθυνα για τη φαινυλκετονουρία και τον αλφισμό αντίστοιχα, ενώ τα φυσιολογικά αλληλόμορφα είναι τα Φ και A :



- Να αναφέρετε ποιος είναι ο γονότυπος και ποιος ο φαινότυπος του άνδρα για τα χαρακτηριστικά αυτά (μονάδες 4).
- Μετά την φυσιολογική ολοκλήρωση της μείωσης στο άτομο αυτό, να προσδιορίσετε πόσα κύτταρα θα προκύψουν (μονάδα 1), πόσα από αυτά θα είναι λειτουργικά (μονάδα 1) και ποιος θα είναι ο αριθμός των χρωμοσωμάτων κάθε φυσιολογικού γαμέτη (μονάδες 2).
- Να αιτιολογήσετε ποια θα είναι η σύσταση των γαμετών του άνδρα ως προς τα γονίδια της φαινυλκετονουρίας και του αλφισμού. Θεωρήστε ότι δεν έχει συμβεί επιχιασμός (μονάδες 4).

Μονάδες 12

4.2 Η μεταγραφή ενός γονιδίου και η μετάφραση του mRNA που έχει παραχθεί από την εν λόγω μεταγραφή, έχει ως αποτέλεσμα τη σύνθεση μιας πεπτιδικής αλυσίδας. Τα πεπτίδια στα οποία ο αριθμός των αμινοξέων υπερβαίνει τα 50 ονομάζονται πολυπεπτίδια, ενώ όταν ο αριθμός δεν υπερβαίνει τα 50 ονομάζονται ολιγοπεπτίδια. Παρακάτω φαίνεται η αλληλουχία των δύο κλώνων ενός γονιδίου το οποίο είναι υπεύθυνο για την παραγωγή ενός ολιγοπεπτιδίου.

I	5'	G	G	A	A	T	T	C	A	T	G	A	C	T	A	C	T	C	C	A	C	C	T	C	C	A	T	G	A	A	T	T	C	G
II	3'	C	C	T	T	A	A	G	T	A	C	T	G	A	T	G	A	G	G	T	G	G	A	G	G	T	A	C	T	T	A	A	G	C

Ύστερα από χρήση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης EcoRI στην παραπάνω αλληλουχία προέκυψε τμήμα που εντάχθηκε σε πλασμίδιο. Το πλασμίδιο, στη συνέχεια, εισήχθη σε βακτήριο με αποτέλεσμα την παραγωγή του ολιγοπεπτιδίου με αλληλουχία αμινοξέων: **H₂N-μεθειονίνη-γλουταμινικό οξύ-βαλίνη-γλουταμινικό οξύ-COOH.**

α. Να υποδείξετε τα σημεία στα οποία κόβει η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI στην παραπάνω αλληλουχία και να υπολογίσετε πόσοι και τι είδους δεσμοί καταστρέφονται κατά τη δράση της (άμεσα ή έμμεσα) (μονάδες 4).

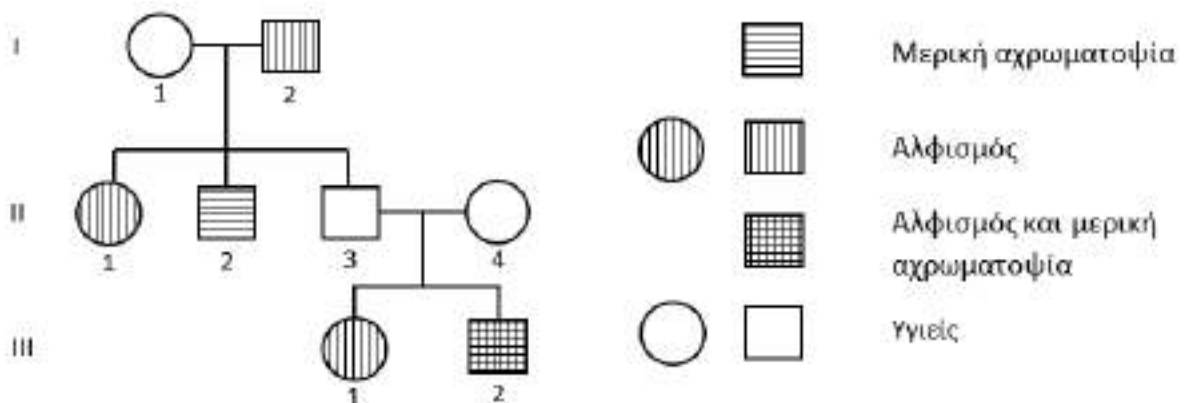
β. Να εξηγήσετε ποιος από τους δύο κλώνους αποτελεί τον κωδικό κλώνο της αλληλουχίας (μονάδες 3).

γ. Να εξηγήσετε ποια ήταν η θέση του υποκινητή στο πλασμίδιο προκειμένου να παραχθεί το ολιγοπεπτίδιο της εκφώνησης (μονάδες 3) και να εξηγήσετε ποια θα ήταν η συνέπεια αν το γονίδιο εισαγόταν στο πλασμίδιο με αντίθετο προσανατολισμό (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο απεικονίζεται η μελέτη της κληρονομικότητας δύο γενετικών ασθενειών (ταυτόχρονα) στα μέλη μίας οικογένειας: α) της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και κόκκινο χρώμα που συμβολίζεται, στους πάσχοντες, με οριζόντια γραμμοσκίαση και β) του αλφισμού, που συμβολίζεται με κάθετη σκίαση. Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο μπορεί να είναι ήπια, ενδιάμεση ή σοβαρή και εξαρτάται από την ποσότητα των φωτοευαίσθητων ουσιών που λείπουν από ειδικά κύτταρα του αμφιβληστροειδούς (κωνία). Επιπλέον, η μειωμένη ευαισθησία στο κόκκινο είναι σπανίως τόσο σοβαρή, όσο η μειωμένη ευαισθησία στο πράσινο. Έτσι, οι περισσότεροι άνθρωποι δυσκολεύονται να διακρίνουν το πράσινο παρά το κόκκινο χρώμα. Ο αλφισμός ή αλμπινισμός ή λευκοπάθεια είναι πάθηση που εμφανίζεται εκ γενετής σ' ένα άτομο και έχει σαν κύρια συνέπεια το λευκό χρώμα στο δέρμα και στις τρίχες των μαλλιών και του σώματος, ενώ η ίριδα των ματιών είναι ρόδινη.



α. Να αναφέρετε τον τρόπο κληρονομής των δύο ασθενειών (μονάδες 2) και να βρείτε τους πιθανούς γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας και για τις δύο γενετικές ασθένειες (μονάδες 4).

β. Το άτομο III2 πρόκειται να αποκτήσει παιδί με γυναίκα φορέα της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και κόκκινο χρώμα. Να υπολογίσετε την πιθανότητα το παιδί αυτό να είναι κορίτσι που πάσχει από μερική αχρωματοψία (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Στο DNA ενός βακτηρίου υπάρχει ένα γονίδιο που κωδικοποιεί για την παραγωγή ενός ολιγοπεπτιδίου με έξι αμινοξέα.

Κλώνος I: TACGCCATGGAGGTGGAGATGGAGTAGAAACCCCAA

Κλώνος II: ATGCGGTACCTCCACCTCTACCTCATCTTTGGGGTT

α. Να εξηγήσετε ποιος είναι ο κωδικός και μη κωδικός κλώνος του γονιδίου (μονάδες 2) και να τοποθετήσετε κατάλληλα τα 5' και 3' άκρα των κλώνων (μονάδες 2).

β. Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του γονιδίου (μονάδες 2) και να προσδιορίσετε την αλληλουχία των αμινοξέων του ολιγοπεπτιδίου που θα προκύψει από τη μετάφρασή του (μονάδες 4).

γ. Μία μετάλλαξη στο γονίδιο, οδήγησε στη δημιουργία ενός μη λειτουργικού πεπτιδίου που έχει ίδιο αριθμό αμινοξέων αλλά στη θέση του δεύτερου αμινοξέος περιέχει βαλίνη. Να εξηγήσετε ποιο είδος μετάλλαξης έχει υποστεί το φυσιολογικό γονίδιο (μονάδες 2) και να τη χαρακτηρίσετε με βάση το αποτέλεσμα της στη λειτουργικότητα του πεπτιδίου (μονάδα 1).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Η κλωνοποίηση είναι μια ιδιαίτερα επίπονη ερευνητική διαδικασία. Πρέπει να ληφθούν υπόψη αρκετοί παράγοντες, τόσο ως προς το γονίδιο που θέλουμε να κλωνοποιήσουμε, όσο και ως προς τον φορέα κλωνοποίησης. Στην παρακάτω αλληλουχία DNA εντοπίζεται ένα συνεχές γονίδιο, που κωδικοποιεί για ένα ολιγοπεπτίδιο (σημειώνεται η κωδική και η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου, καθώς και το κωδικόνιο έναρξής του):

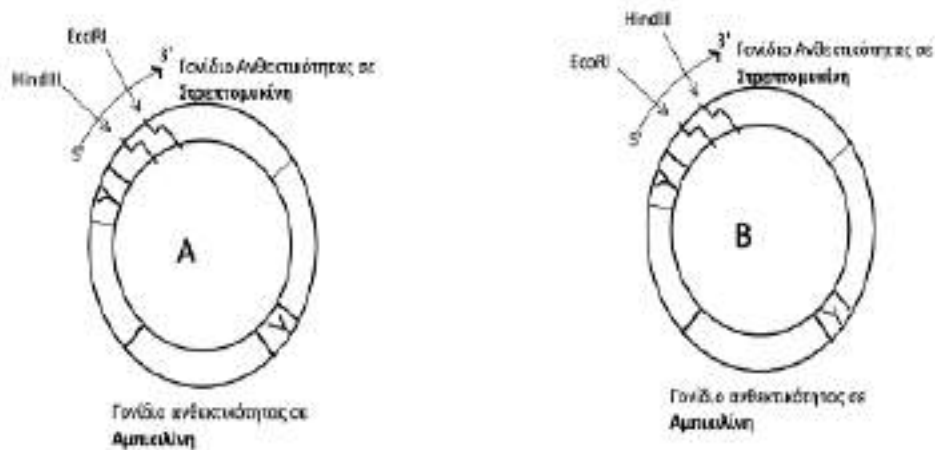
5' ...ACGTGAATTCATGTTATTT CCCGGCTAGCATAAGCTTACGT ...3' κωδική

3' ...TGCACCTAAGTACAATAAAGGGCCGATCGTATTCGAATGCA ...5' μη κωδική

Για την κλωνοποίηση του παραπάνω γονιδίου, είναι διαθέσιμα τα παρακάτω πλασμίδια A και B, στα οποία φαίνονται οι θέσεις αναγνώρισης των περιοριστικών ενδονουκλεασών *EcoRI* και *HindIII* εσωτερικά του γονιδίου ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη. Η αλληλουχία που αναγνωρίζει η *HindIII* είναι:

5' A/AGCTT 3'

3' TTCGA/A 5', η οποία διασπά τους δεσμούς ανάμεσα στα δύο νουκλεοτίδια με αδενίνη (A).

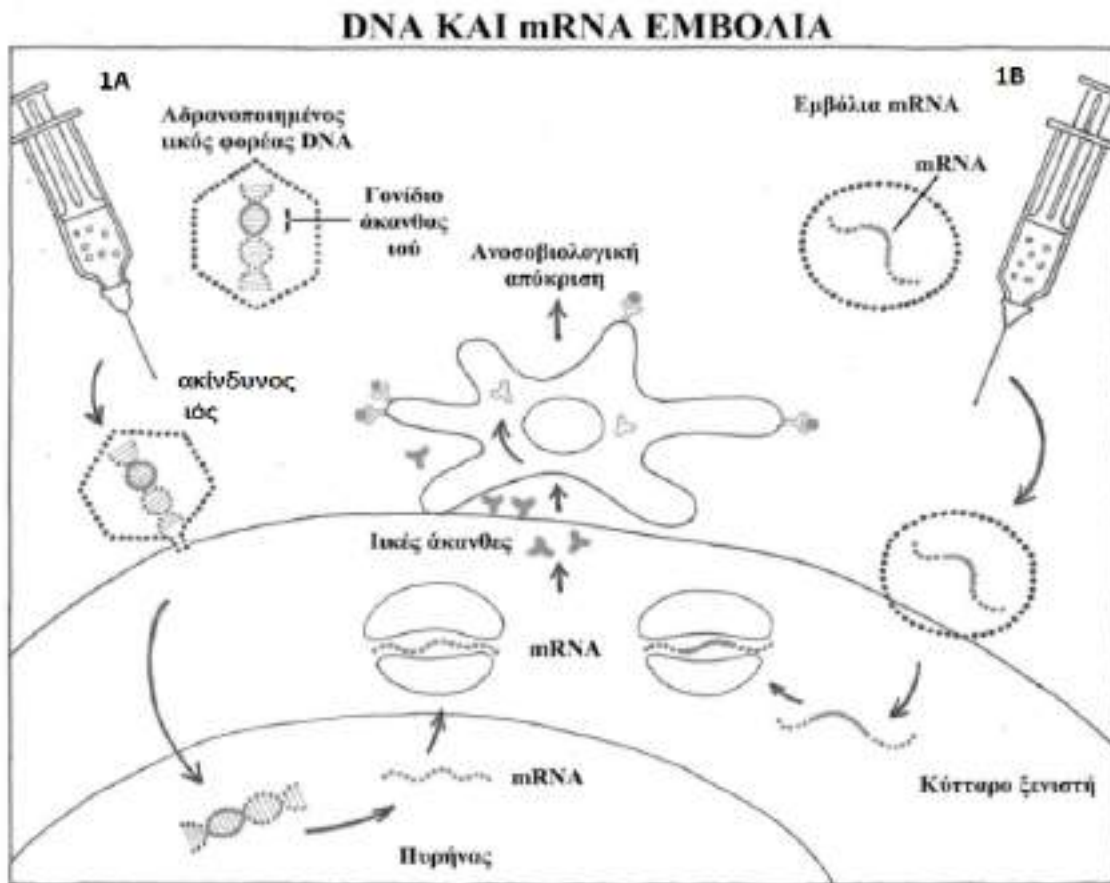


α. Να εξηγήσετε αν μπορούν να χρησιμοποιηθούν και τα δύο πλασμίδια για την κλωνοποίηση του παραπάνω τμήματος DNA μέσα σε βακτήρια-ξενιστές, αν γνωρίζετε ότι ένα πλασμίδιο μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως φορέας κλωνοποίησης αφού κοπεί ταυτόχρονα από δύο διαφορετικές περιοριστικές ενδονουκλεάσες που κόβουν σε μικρή απόσταση (μονάδες 6).

β. Να προβλέψετε το προϊόν έκφρασης του παραπάνω γονιδίου, έπειτα από την κλωνοποίησή του μέσα σε βακτήρια-ξενιστές, που το καθένα είχε λάβει από ένα μόνο ανασυνδυασμένο πλασμίδιο. Ο γενετικός κώδικας παρατίθεται στο τέλος του θέματος (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Η παρασκευή εμβολίων έναντι του νέου κορονοϊού, SARS-CoV-2, αποτελεί ένα μεγάλο επίτευγμα της σύγχρονης Βιολογίας. Στην εικόνα 1 παρουσιάζονται δύο από τις μεθοδολογίες που χρησιμοποιήθηκαν για την παραγωγή εμβολίων κατά τη διάρκεια της πανδημίας της νόσου COVID-19.



Εικόνα 1

Πιο συγκεκριμένα στην Εικόνα 1Α παρουσιάζεται η εισαγωγή (μέσω εμβολίου) του γονιδίου που κωδικοποιεί για μία επιφανειακή πρωτεΐνη (ϊκή άκανθα) του ιού, που δρα ως αντιγονικός καθοριστής στα άτομα που εμβολιάζονται. Το γονίδιο εισάγεται με τη βοήθεια

κατάλληλου ιικού φορέα DNA, όπως συνηθίζεται σε αυτήν την κατηγορία εμβολίων (εμβόλιο DNA). Από την άλλη μεριά, στην Εικόνα 1B παρουσιάζεται η εισαγωγή του mRNA για το ίδιο τμήμα του γονιδίου της ιικής άκανθας, το οποίο, όμως, εισάγεται με τη βοήθεια ενός νανομοριακού λιπιδικού καλύμματος (εμβόλιο RNA). Παρακάτω φαίνονται οι νουκλεοτιδικές αλληλουχίες του γονιδίου (εικόνα 2α) και του αντίστοιχου mRNA μετάγραφου, που κωδικοποιεί την επιφανειακή πρωτεΐνη του ιού (εικόνα 2β). Γνωρίζουμε ότι τα τμήματα της επιφανειακής πρωτεΐνης του ιού, που στοχεύουν να παράξουν και τα δύο είδη εμβολίων μέσα στο σώμα του εμβολιαζόμενου είναι απόλυτα όμοια, ενώ δεν λαμβάνει χώρα κάποια μετα-μεταφραστική τροποποίηση μετά τη σύνθεσή τους.

1-TATAACCACCAATGTTATTGCT T C TT T C TTGACCC AAAATTTT-OH

2-ATATTGGTGGTTACAATAACGAAGAAAGAACTGGGTTTAAAA

Εικόνα 2α

3'-UUUUAAAACCCAGUUCUUUCUUCGUUAUUGUAACCACC-5'

Εικόνα 2β

α. Να αναφέρετε σε ποια κατηγορία εμβολίων νέας γενιάς ανήκει το εμβόλιο της εικόνας 1A (μονάδες 2) και να περιγράψετε πως λειτουργούν τα εμβόλια αυτά (μονάδες 3).

β. Να γράψετε την αλληλουχία των αμινοξέων που παράγει τόσο το εμβόλιο DNA όσο και το εμβόλιο mRNA (μονάδες 3).

γ. Η ομάδα που αναπτύσσει τα εμβόλια υποστηρίζει ότι η αλληλουχία των αμινοξέων του τμήματος της ιικής ακίδας, που έχει επιλέξει για την παρασκευή του εμβολίου, μπορεί να διασφαλίσει προστασία από μια πληθώρα μεταλλάξεων. Μελετώντας προσεκτικά την αλληλουχία των αμινοξέων του πεπτιδίου που παράγεται και αξιοποιώντας τις ιδιότητες του γενετικού κώδικα, να εξηγήσετε την αισιοδοξία των μελών της ερευνητικής ομάδας (μονάδες 5).

Μονάδες 13

		Δεύτερο γράμμα							
		U	C	A	G				
Πρώτο γράμμα	U	UUU } Φαινυλαλανίνη (phe)	UCU } Σερίνη (ser)	UAU } Τυροσίνη (tyr)	UGU } κυστεΐνη (cys)	U C A G	Τρίτο γράμμα		
		UUC }	UCC }	UAC }	UGC }				
		UUA } Λευκίνη (leu)	UCA }	UAA } Λήξη Λήξη	UGA } Λήξη				
		UUG }	UCG }	UAG }	UGG } Τρυπτοφάνη(trp)				
	C	CUU } Λευκίνη (leu)	CCU } Προλίνη (pro)	CAU } Ισταδίνη (his)	CGU } Αργινίνη (arg)	U C A G			
		CUC }	CCC }	CAC }	CGC }				
		CUA }	CCA }	CAA } Γλουταμίνη (gln)	CGA }				
		CUG }	CCG }	CAG }	CGG }				
	A	AUU } Ισολευκίνη (ile)	ACU } Θρεονίνη (thr)	AAU } Ασπαραγίνη (asp)	AGU } Σερίνη (ser)	U C A G			
		AUC }	ACC }	AAC }	AGC }				
		AUA }	ACA }	AAA } Λυσίνη (lys)	AGA } Αργινίνη (arg)				
		AUG } Μεθειονίνη (met) έναρξη	ACG }	AAG }	AGG }				
	G	GUU } Βαλίνη (val)	GCU } Αλανίνη (ala)	GAU } Ασπαρτικό οξύ (asp)	GGU } Γλυκίνη (gly)	U C A G			
		GUC }	GCC }	GAC }	GGC }				
		GUA }	GCA }	GAA } γλουταμινικό οξύ (gln)	GGA }				
		GUG }	GCG }	GAG }	GGG }				

ΘΕΜΑ 4

4.1 Σε ένα ζευγάρι ο Γιώργος είναι φυσιολογικός, ενώ η Μαριέττα εμφανίζει κάποια κληρονομική πάθηση που αφορά στην δυσκολία αναγνώρισης ορισμένων αποχρώσεων του μωβ χρώματος. Το ζευγάρι αυτό αποκτά τρία παιδιά, από τα οποία τα δύο αγόρια δεν έχουν πρόβλημα να διακρίνουν τις αποχρώσεις του μωβ, ενώ η Ελένη, η μοναχοκόρη τους, έχει δυσκολία στην αναγνώριση αυτών των αποχρώσεων.

- α. Να απεικονίσετε το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας, προσθέτοντας σε αυτό και τα δίδυμα μονοζυγωτικά αγοράκια που προκύπτουν μετά τον γάμο της Ελένης με φυσιολογικό ως προς το γνώρισμα άντρα (μονάδες 6).
- β. Να διερευνήσετε αν είναι δυνατόν το κληρονομικό αυτό γνώρισμα να οφείλεται σε φυλοσύνδετο γονίδιο (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Το DNA αποτελεί το γενετικό υλικό όλων των κυττάρων και των περισσότερων ιών. Το DNA είναι συνήθως δίκλωνο και το συναντάμε ως γραμμικό ή κυκλικό μόριο. Στα ευκαρυωτικά κύτταρα το γενετικό υλικό φυλάσσεται, κυρίως, μέσα στον πυρήνα του κυττάρου, ενώ στα προκαρυωτικά κύτταρα το κυρίως γενετικό υλικό είναι ένα δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA μήκους περίπου 1 mm και δεν περιβάλλεται από μεμβράνη.

- α. Να αναφέρετε σε ποιες περιοχές ενός ευκαρυωτικού κυττάρου εντοπίζονται γραμμικά (μονάδες 2) και σε ποιες κυκλικά μόρια DNA (μονάδες 2). Να εξηγήσετε αν τα γραμμικά μόρια DNA βρίσκονται σε μία ή περισσότερες δόσεις (μονάδες 2).
- β. Τα προκαρυωτικά κύτταρα εκτός από το κύριο γενετικό υλικό διαθέτουν επιπλέον κυκλικά μόρια DNA με διάφορα μεγέθη, τα πλασμίδια. Αυτά διαθέτουν μοναδικά γονίδια και ιδιότητες. Ένα γονίδιο από τα προαναφερόμενα, το οποίο προσφέρει ανθεκτικότητα σε αντιβιοτικό στα βακτήρια ενός είδους, εντοπίστηκε στο κύριο μόριο DNA βακτηρίων συγγενικού είδους με το οποίο βρίσκονταν σε κοινό περιβάλλον ανάπτυξης. Να ονομάσετε τις βασικές ιδιότητες και τα γονίδια των πλασμιδίων που ευθύνονται για την παραπάνω παρατήρηση (μονάδες 7).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Η γονιδιακή θεραπεία εφαρμόστηκε για πρώτη φορά το 1990, με μια διαδικασία που είναι γνωστή με τον όρο *ex vivo* για τη θεραπεία της έλλειψης του ενζύμου της απαμινάσης της αδενοσίνης (ADA) και έκτοτε, με τη χρήση της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA, εφαρμόζεται στη θεραπεία πολλών σοβαρών γενετικών ασθενειών όπως η κυστική ίνωση και διάφορες μορφές καρκίνου, αλλά ακόμη και στη θεραπεία του συνδρόμου επίκτητης ανοσολογικής ανεπάρκειας (AIDS). Στα πλαίσια εφαρμογής *ex vivo* γονιδιακής θεραπείας θέλουμε να “παρέμβουμε” θεραπευτικά σε ευκαρυωτικά κύτταρα, εισάγοντας σε αυτά το επιθυμητό γονίδιο.

α. Να περιγράψετε τα βήματα της διαδικασίας εισαγωγής του επιθυμητού γονιδίου στα κύτταρα αυτά (μονάδες 4). Να αναφέρετε ένα παράδειγμα ασθένειας, όπου το παραπάνω πρωτόκολλο δεν θα μπορούσε να εφαρμοστεί και θα χρειαζόταν να καταφύγουμε σε *in vivo* εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας (μονάδες 2).

β. Να διερευνήσετε αν τα κύτταρα που θα προκύψουν από τις διαδοχικές διαιρέσεις των γενετικά τροποποιημένων κυττάρων σε κυτταροκαλλιέργεια θα συνεχίσουν να εκφράζουν το ενσωματωμένο γονίδιο (μονάδες 3). Μετά την εισαγωγή των τροποποιημένων κυττάρων στον ασθενή, να αναφέρετε αν περιμένουμε το νέο χαρακτηριστικό των κυττάρων αυτών να εμφανίζεται και στα αντίστοιχα κύτταρα των απογόνων του ατόμου, που θα υποστεί τη γονιδιακή θεραπεία (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2 Μετά την ολοκλήρωση του προγράμματος αλληλούχισης του ανθρώπινου γονιδιώματος ολοένα και περισσότερα πρωτόκολλα αλληλούχισης DNA (προσδιορισμού της αλληλουχίας της πρωτοταγούς διάταξης) από διάφορα είδη κυττάρων και οργανισμών ή ακόμη και γενετικού υλικού από ιούς υλοποιούνται σε εργαστήρια Μοριακής Βιολογίας ανά τον κόσμο καθημερινά, στα πλαίσια μιας εργαστηριακής “ρουτίνας”. Από ένα αντίστοιχο πρωτόκολλο αλληλούχισης του γενετικού υλικού ενός στελέχους βακτηρίου προέκυψε και η παρακάτω αλληλουχία DNA.

PO₄--TTTCCAAATGAGTAAAAAAAACGTAAGTATGGGTT-- OH

α. Ξέροντας ότι το παραπάνω τμήμα DNA ανήκει σε ένα προκαρυωτικό γονίδιο, το οποίο κωδικοποιεί για πεπτίδιο, να εξηγήσετε αν η δοθείσα αλυσίδα είναι η κωδική ή η μη κωδική του γονιδίου και να γράψετε το mRNA που παράγεται από την μεταγραφή του

(μονάδες 4). Να υπολογίσετε τον αριθμό των αμινοξέων που θα συγκροτούν το παραγόμενο ολιγοπεπτίδιο μετά την μετάφραση του mRNA μορίου (μονάδες 2).

β. Τελικά βρέθηκε ότι το γονίδιο αυτό αποτελεί το μοναδικό γονίδιο ανθεκτικότητας ενός είδους πλασμιδίων, το οποίο προσδίδει αντοχή στο αντιβιοτικό αμπικιλίνη στα βακτήρια που το φέρουν. Ένας μεταπτυχιακός φοιτητής σκέφτεται να πραγματοποιήσει κατασκευή γονιδιωματικής βιβλιοθήκης ενός ιού, με τη χρήση των συγκεκριμένων πλασμιδίων, ως φορείς κλωνοποίησης, και να κόψει τόσο τους φορείς, όσο και το γονιδίωμα του ιού με την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI. Ως ξενιστές θα χρησιμοποιήσει βακτήρια χωρίς ανθεκτικότητα στο συγκεκριμένο αντιβιοτικό. Γνωρίζει ότι τα πλασμίδια κόβονται σε μία θέση από το ένζυμο αυτό, αλλά δεν γνωρίζει που βρίσκεται αυτή η θέση. Να εξηγήσετε αν θεωρείτε κατάλληλα αυτά τα πλασμίδια και να διερευνήσετε τυχόν πρόσθετες προϋποθέσεις που πρέπει να πληροί ένα πλασμίδιο για να θεωρηθεί κατάλληλο ως φορέας κλωνοποίησης (μονάδες 7).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Η πολυπλοειδία αποτελεί αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία κατά την οποία τα κύτταρα ενός οργανισμού φέρουν περισσότερες από δύο σειρές ομόλογων χρωμοσωμάτων. Οι πολυπλοειδίες απαντώνται συχνά στα φυτά, αποτελώντας σημαντικό παράγοντα εξέλιξης, και μπορούν, για παράδειγμα, να προκύψουν από τη σύντηξη μη φυσιολογικών γαμετών ατόμων του ίδιου (αυτοπολυπλοειδία) ή συγγενικών ειδών (αλλοπλοειδία). Αντίθετα, στα περισσότερα είδη ζώων, οι πολυπλοειδίες συμβαίνουν σπάνια. Σε ένα διπλοειδικό φυτικό οργανισμό μετρήθηκαν 14 χρωμοσώματα ($2n=14$), ενώ σε ένα άλλο τετραπλοειδικό φυτό, 28 χρωμοσώματα ($4n=28$). Από τη διασταύρωση των δύο φυτών προέκυψε υβρίδιο που είχε το πλεονέκτημα παραγωγής μεγαλύτερου μεγέθους καρπών από τα αρχικά φυτά.

α. Να εξηγήσετε το πλήθος των χρωμοσωμάτων που περιέχονται στους γαμέτες του διπλοειδικού και του τετραπλοειδικού φυτού, καθώς και στα σωματικά κύτταρα του υβριδικού φυτού, με δεδομένο ότι η μείωση πραγματοποιείται κανονικά στα δύο πρώτα φυτά (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε ένα μηχανισμό με τον οποίο θα μπορούσε να προκύψει τριπλοειδικό ζυγωτό ανθρώπου, δηλαδή ένα ζυγωτό με αριθμό χρωμοσωμάτων $3n$ (όπου n ο απλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων) (μονάδες 3) και να εξηγήσετε ποια διαφορά υπάρχει σε σχέση με το ζυγωτό ατόμου που εμφάνισε τρισωμία σε κάποιο αυτοσωμικό ή φυλετικό του χρωμόσωμα (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2 Στον άνθρωπο, ο χαρακτήρας προσκολλημένοι λοβοί (ή λοβία) των αυτιών καθορίζεται από υπολειπόμενο αυτοσωμικό αλληλόμορφο που συμβολίζεται με e , ενώ το αντίστοιχο επικρατές συμβολίζεται με E και δημιουργεί ελεύθερους λοβούς. Ένα έμβρυο που προέρχεται από γονείς ομόζυγους για το χαρακτήρα «ελεύθερο λοβίο αυτιών» έπαθε μετάλλαξη: I) στο αρχέγονο κύτταρο από το οποίο θα προκύψουν, κατά την κυτταρική διαφοροποίηση, τα κύτταρα του λοβίου του αριστερού αυτιού του και II) στο αρχέγονο κύτταρο που θα δώσει, αντίστοιχα, τα κύτταρα του ήπατος. Η μετάλλαξη συνέβη και στα δύο αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν τον χαρακτήρα και οδήγησε σε μετατροπή του γονιδίου σε υπολειπόμενο.

α. Να περιγράψετε τους όρους: αλληλόμορφο γονίδιο, υπολειπόμενο γονίδιο, κυτταρική διαφοροποίηση (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε τι λοβία θα εμφανίζει το παιδί που θα γεννηθεί μετά τις αναφερόμενες μεταλλάξεις (μονάδες 4) και να υπολογίσετε την πιθανότητα οι απόγονοι του να εμφανίζουν προσκολλημένα λοβία όταν, ως ενήλικας, παντρευτεί με γυναίκα με προσκολλημένα λοβία (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Η νόσος Αλτσχάιμερ αποτελεί τη συχνότερη μορφή άνοιας, μιας κατάστασης που χαρακτηρίζεται από εξασθένηση των νοητικών λειτουργιών, με εκδήλωση συχνά, συμπεριφορικών αλλά και ψυχικών διαταραχών. Έρευνες έχουν δείξει ότι περισσότερο από το 50% των ατόμων με σύνδρομο Down εκδηλώνουν τη νόσο Αλτσχάιμερ στην ηλικία των 40 ετών, όπου και εμφανίζουν τις χαρακτηριστικές αλλοιώσεις της νόσου στον εγκέφαλό τους, όπως είναι οι γεροντικές πλάκες που αποτελούνται κυρίως από ένα πεπτιδίο (το αμυλοειδές β πεπτιδίο). Η πρωτεΐνη που ευθύνεται για την εναπόθεση του πεπτιδίου είναι η πρόδρομη πρωτεΐνη του αμυλοειδούς (APP) και το γονίδιό της έχει χαρτογραφηθεί στο 21^ο χρωμόσωμα. Η γενετική της νόσου, ωστόσο, αποτελεί ακόμα πεδίο εντατικής έρευνας, λόγω επιπρόσθετων «υποψήφιων γονιδίων», όπως τα γονίδια PSEN1 και PSEN2 που έχουν ταυτοποιηθεί να σχετίζονται με τη νόσο και τα οποία εδράζονται σε διάφορες γενετικές θέσεις.

α. Να εξηγήσετε τον όρο χαρτογράφηση και να αναφέρετε τις μεθόδους με τις οποίες πιστεύετε ότι πραγματοποιήθηκε η χαρτογράφηση του γονιδίου APP στο 21^ο χρωμόσωμα (μονάδες 4). Να αναφέρετε δύο παραδείγματα ασθενειών του ανθρώπου των οποίων τα υπεύθυνα γονίδια γνωρίζετε ότι έχουν χαρτογραφηθεί, αναφέροντας και το χρωμόσωμα στο οποίο βρίσκονται (μονάδες 2).

β. Να δώσετε τον ορισμό των μονογονιδιακών χαρακτήρων (μονάδες 2) και στη συνέχεια να εξηγήσετε αν η νόσος Αλτσχάιμερ ανήκει σε αυτούς τους χαρακτήρες, καθώς και αν ακολουθεί τον Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας (μονάδες 4).

Μονάδες 12

4.2 Οι φάγοι αποτελούν κατηγορία ιών που μολύνουν βακτήρια και μπορεί να διαθέτουν DNA ή RNA ως γενετικό υλικό που μπορεί να είναι μονόκλωνο ή δίκλωνο, χωρίς όμως να έχουν τη δυνατότητα να συνθέσουν DNA από RNA. Οι παρακάτω αλληλουχίες συνιστούν τμήματα των αλληλουχιών του γενετικού υλικού διαφορετικών φάγων:

Φάγος A: 5'.....CCCCGGCGGCCGCGGCAU.....3',

Φάγος B: 5'.....CCCAGAATTCAAGCGGCCGAGGC.....3'

Φάγος Γ: 5'CCCCGCCCGCGGCCGCGGC.....3'

3' ... GGGGCGGGCGCCGGCGCCG.....5'

Με τους ιούς αυτούς μολύνουμε βακτήρια του είδους *Nocardia otitidis*, τα οποία γνωρίζουμε ότι συνθέτουν στο κυτταρόπλασμα τους το ένζυμο περιορισμού NotI, του οποίου η αλληλουχία αναγνώρισης και η θέση κοπής είναι:

5' GC~~↓~~ GGCCGC3'

3' CGCCGG ~~↘~~CG5'

Στη συνέχεια μελετούμε τον κύκλο ζωής των φάγων και καταγράφουμε τη δυνατότητά τους για παραγωγή νέων ιών.

α. Να περιγράψετε τον τρόπο δράσης των περιοριστικών ενζύμων και να εξηγήσετε τον ρόλο τους στα βακτηριακά κύτταρα (μονάδες 4), αναφέροντας ένα παράδειγμα τέτοιου ενζύμου (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε εάν η περιοριστική ενδονουκλεάση που παράγει το εν λόγω βακτήριο μπορεί να εμποδίσει τον πολλαπλασιασμό των ιών Α (μονάδες 2), Β (μονάδες 2) και Γ (μονάδες 3) στο εσωτερικό του.

Δίνεται ότι οι ιοί μπορούν να χρησιμοποιήσουν όλα τα ένζυμα που διαθέτει το κύτταρο που προσβάλλουν για να πραγματοποιήσουν τις διαδικασίες αντιγραφής, μεταγραφής και μετάφρασης και ότι η αλληλουχία του περιοριστικού ενζύμου δεν εντοπίζεται στο υπόλοιπο γενετικό υλικό των ιών.

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Τα μονοκλωνικά αντισώματα συνεισφέρουν σημαντικά στην αύξηση της ευαισθησίας κλινικών δοκιμασιών, όπως ο προσδιορισμός των ομάδων αίματος του συστήματος ABO. Στη συγκεκριμένη δοκιμασία χρησιμοποιούνται τα μονοκλωνικά αντισώματα αντι-A και αντι-B, τα οποία συνδέονται με τα αντιγόνα A και B, αντίστοιχα, της επιφάνειας των ερυθροκυττάρων.

Στον πίνακα που ακολουθεί εμφανίζονται τα αποτελέσματα της δοκιμασίας ελέγχου του αίματος 5 ατόμων με τα μονοκλωνικά αντισώματα αντι-A και αντι-B. Το σύμβολο (+), χρησιμοποιείται αν το μονοκλωνικό αντίσωμα συνδέεται με το αντιγόνο, και το σύμβολο (-), αν δεν συνδέεται.

Μονοκλωνικό αντίσωμα	Ελένη	Σάκης	Φλώρα	Βασίλης	Ευτύχης
αντι-A	-	-	-	+	+
αντι-B	-	-	+	+	-

Ο Σάκης και η Φλώρα είναι παιδιά της Ελένης που τα απέκτησε με δύο διαφορετικούς άνδρες, τον Βασίλη και τον Ευτύχη.

α. Να αναφέρετε δύο επιπρόσθετες χρήσεις που μπορεί να έχουν τα μονοκλωνικά αντισώματα, εκτός από ανοσοδιαγνωστικά (μονάδες 4).

β. Να γράψετε την ομάδα αίματος καθενός από τα άτομα που αναφέρονται στον πίνακα (μονάδες 5).

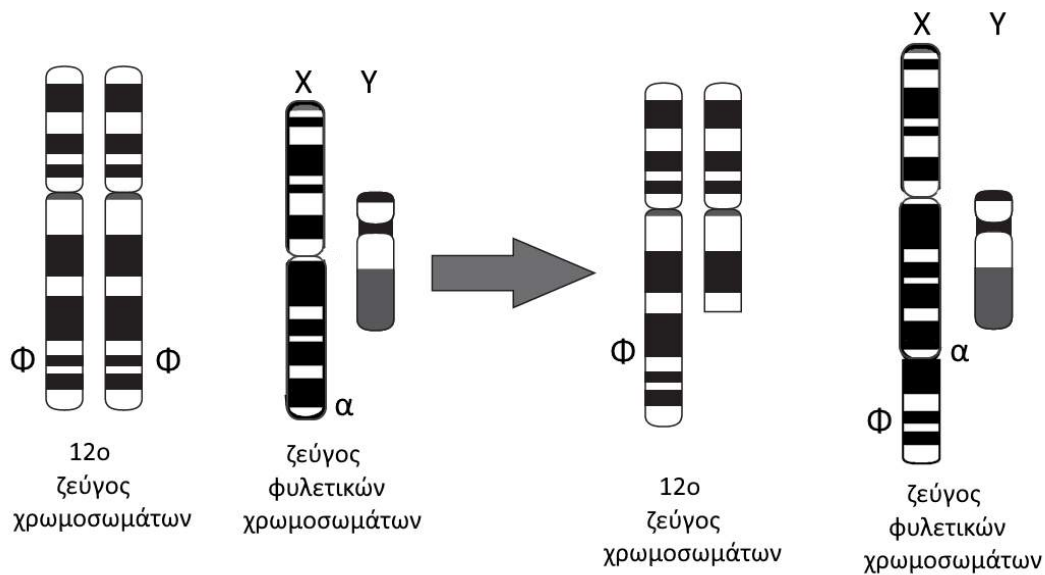
γ. Να εξηγήσετε ποιος μπορεί να είναι ο πατέρας του κάθε παιδιού (μονάδες 3).

Μονάδες 12

4.2 Στο 12^ο ζεύγος χρωμοσωμάτων του ανθρώπου εδράζεται το γονίδιο για την υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης, ενζύμου που μεταβολίζει τη φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη (Φ, φ), ενώ στο X χρωμόσωμα, όπως είναι γνωστό, το γονίδιο για την μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα (A, α).

Σε άωρα γεννητικά κύτταρα που βρίσκονται στην αρχή της μεσόφασης, αρσενικού ατόμου, ομόζυγου για την παραγωγή της υδροξυλάσης της φαινυλαλανίνης (ΦΦ), που πάσχει και από μερική αχρωματοψία (X^αY), πραγματοποιήθηκε μετατόπιση

μικρού τμήματος του 12ου χρωμοσώματος (που περιέχει το γονίδιο Φ και τον υποκινητή του) στο X χρωμόσωμα, όπως φαίνεται στο ακόλουθο σχήμα, λόγω της επίδρασης γ ακτινοβολίας.



α. Αν τα κύτταρα αυτά προχωρήσουν σε μείωση, από την οποία θεωρούμε ότι προκύπτουν 4 λειτουργικοί γαμέτες ανά κύτταρο, να γράψετε ποια θα είναι η σύσταση των γαμετών, όσον αφορά στο φυλετικό και στο 12ο ζεύγος χρωμοσωμάτων και όσον αφορά στα αλληλόμορφα για το γονίδιο του ενζύμου υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης και της μερικής αχρωματοψίας στο κόκκινο και στο πράσινο χρώμα (μονάδες 4).

β. Στην περίπτωση που φυσιολογικό ωάριο γυναίκας που πάσχει από φαινυλκετονουρία και από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα, γονιμοποιηθεί από έναν από τους γαμέτες του άνδρα που προαναφέρθηκαν, να γράψετε ποια θα είναι η πιθανή χρωμοσωμική σύσταση των ζυγωτών, όσον αφορά στα φυλετικά χρωμοσώματα και στο ζεύγος 12 (μονάδες 4), καθώς και όσον αφορά στα αλληλόμορφα της φαινυλκετονουρίας και της μερικής αχρωματοψίας (μονάδες 2). (Δεν απαιτείται η υπόδειξη της διασταύρωσης).

γ. Να υπολογίσετε την πιθανότητα ένα παιδί του ζευγαριού, που θα προκύψει από την εμφύτευση και ανάπτυξη ενός από τα προηγούμενα ζυγωτά, να παρουσιάζει τον ίδιο καρύοτυπο με εκείνο του άωρου γεννητικού κυττάρου του πατέρα (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Η μελέτη της κληρονομικότητας σε πληθυσμούς δροσόφιλας (μύγες), προσέφερε σημαντικές πληροφορίες σχετικά με τη λειτουργία και τη χαρτογράφηση των γονιδίων τους, για τις οποίες δόθηκαν αρκετά βραβεία Νόμπελ. Παρακάτω δίνονται τα αποτελέσματα της διασταύρωσης (F_1 γενιά) δύο δροσόφιλων με κόκκινα μάτια και μακριές πτέρυγες:

487 θηλυκά με κόκκινα μάτια και μακριές πτέρυγες

152 θηλυκά με κόκκινα μάτια και ατροφικές πτέρυγες

240 αρσενικά με κόκκινα μάτια και μακριές πτέρυγες

78 αρσενικά με κόκκινα μάτια και ατροφικές πτέρυγες

245 αρσενικά με άσπρα μάτια και μακριές πτέρυγες

82 αρσενικά με άσπρα μάτια και ατροφικές πτέρυγες

α. Να επεξεργαστείτε στατιστικά τα παραπάνω δεδομένα για να διερευνήσετε τον τύπο κληρονομικότητας των γονιδίων που καθορίζουν το χρώμα των ματιών στη δροσόφιλα, υποδεικνύοντας και την κατάλληλη διασταύρωση (μονάδες 6).

β. Να διερευνήσετε πως κληρονομείται το δεύτερο γνώρισμα, δηλαδή η ανάπτυξη των φτερών στη δροσόφιλα (μονάδες 4) και να εξηγήσετε αν για τη μελέτη και των δύο χαρακτηριστικών ισχύει ο 2ος νόμος του Mendel (μονάδες 2).

Μονάδες 12

4.2 Ο Οργανισμός Τροφίμων και Φαρμάκων (FDA) των ΗΠΑ, όπως και ο Ευρωπαϊκός Οργανισμός Φαρμάκων (EMA), ενέκριναν το φάρμακο “betibeglogene autotemcel”, την πρώτη γονιδιακή θεραπεία για τη θεραπεία ασθενών που πάσχουν από β-θαλασσαιμία (ή μεσογειακή αναιμία).

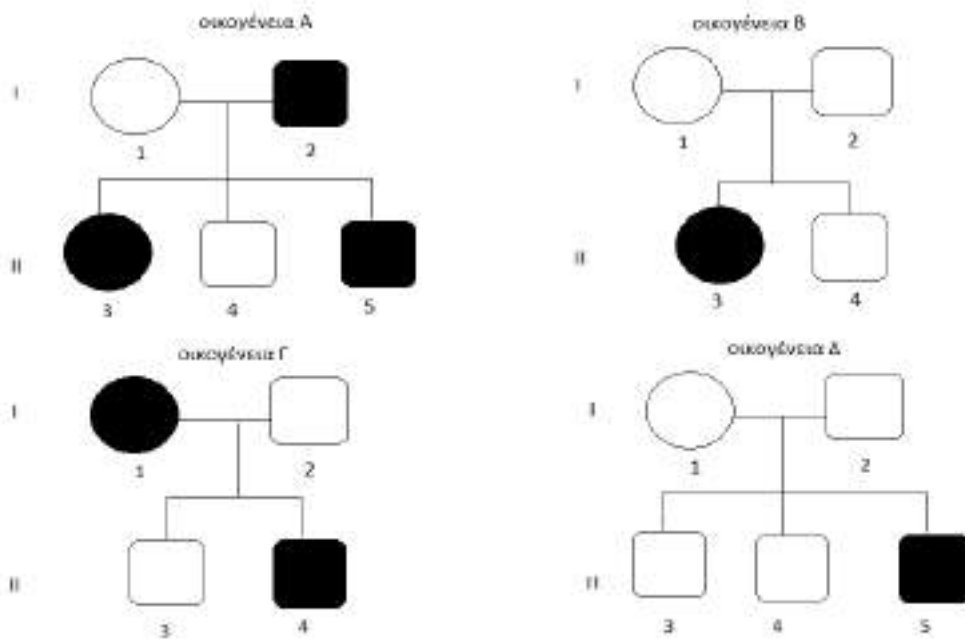
α. Να γράψετε αν τα ώριμα ερυθροκύτταρα του περιφερικού αίματος μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την διαδικασία της γονιδιακής θεραπείας που αναφέρεται παραπάνω (μονάδες 2) και να εξηγήσετε ποιο είδος γονιδίου πρέπει να ενσωματωθεί στα κατάλληλα κύτταρα (μονάδες 4).

β. Να γράψετε τα βήματα της γονιδιακής θεραπείας που πιστεύετε ότι ακολουθούνται αν γνωρίζετε ότι πραγματοποιείται *ex vivo* (μονάδες 4) και να εξηγήσετε τον κίνδυνο που περιορίσε την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας στο παρελθόν (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Στα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα τεσσάρων διαφορετικών οικογενειών εξετάζεται η κληρονομικότητα της μερικής αχρωματοψίας στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα. Δύο απόγονοι από τις παρακάτω οικογένειες δεν μπορούν να προκύψουν φυσιολογικά με βάση αυτόν τον τύπο κληρονομικότητας και πραγματοποιήθηκε για τον έλεγχο της περίπτωσης τους καρυότυπος. Από την μελέτη του καρυότυπου βρέθηκε ότι εμφανίζουν κάποια ανευπλοειδία (αλλαγή σε 1 ή λίγα χρωμοσώματα).

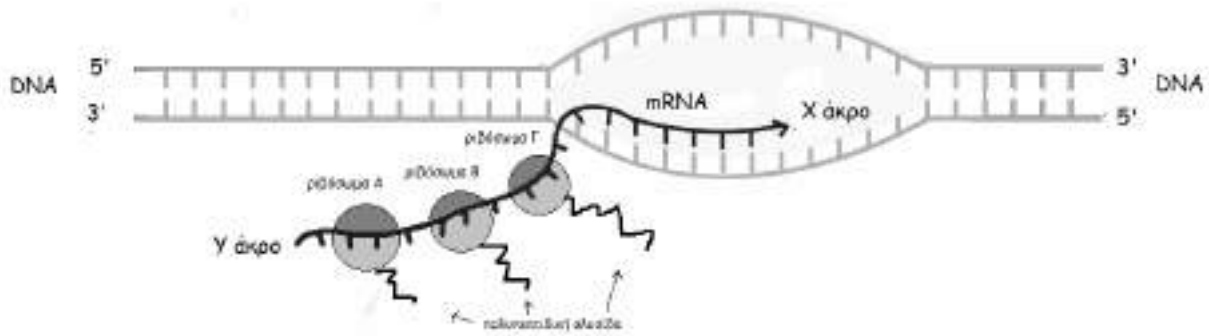


α. Να εντοπίσετε τους δύο απογόνους στις παραπάνω οικογένειες που δεν μπορούν να προκύψουν με βάση τον τύπο κληρονομικότητας της μερικής αχρωματοψίας (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας με τις κατάλληλες διασταυρώσεις (μονάδες 4).

β. Να ονομάσετε το σύνδρομο από το οποίο πάσχει ο κάθε ανευπλοειδής απόγονος που αναφέρατε στο ερώτημα α (μονάδες 2) και να προτείνετε ένα μηχανισμό με τον οποίο θα μπορούσε να προκύψουν, οι απόγονοι αυτοί αν γνωρίζετε ότι στον καθένα μπορεί να έχει συμβεί μόνο ένα λάθος κατά την κυτταρική διαίρεση (μονάδες 4).

Μονάδες 12

4.2 Στην παρακάτω εικόνα απεικονίζεται ένα στιγμιότυπο της μεταγραφής ενός γονιδίου και της μετάφρασης ενός παραγόμενου μορίου mRNA.



α. Να εξηγήσετε αν αυτό το στιγμιότυπο αφορά προκαρυωτικό ή ευκαρυωτικό οργανισμό (μονάδες 2) και να αντιστοιχίσετε το 5' και 3' άκρο με τα X και Y άκρα στο μόριο mRNA (μονάδες 2) αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 2).

β. Τα ριβοσώματα Α, Β, Γ τοποθετήθηκαν διαφορετική χρονική στιγμή στο μόριο mRNA. Να εξηγήσετε με ποια σειρά τοποθετήθηκαν (μονάδες 4) και να ονομάσετε το σύμπλεγμα ριβοσωμάτων και mRNA που απεικονίζεται στην παραπάνω εικόνα (μονάδα 1). Να εξηγήσετε ποιο ρόλο εξυπηρετεί το σύμπλεγμα αυτό στο κύτταρο (μονάδες 2).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Το σκορβούτο είναι μια ασθένεια που δεν είναι κληρονομική, αλλά προκαλείται από έλλειψη βιταμίνης C στον οργανισμό και εκδηλώνεται με αιμορραγίες στο σώμα, ανορεξία, πυρετό και αναιμία. Η βιταμίνη C, ή αλλιώς ασκορβικό οξύ, βοηθάει (μεταξύ άλλων) στην απορρόφηση του σιδήρου (συστατικό της αιμοσφαιρίνης) από το βλεννογόνο του λεπτού εντέρου. Ένας άνδρας που πάσχει από σκορβούτο βρήκε ότι είχε αυξημένη συγκέντρωση της αιμοσφαιρίνης HbA₂ στην αιματολογική εξέταση που έκανε.

α. Να εξηγήσετε γιατί ο άνδρας αυτός, ακόμα και μετά τη λήψη συμπληρώματος βιταμίνης C, που έλαβε ως θεραπεία του σκορβούτου, εξακολούθησε να εμφανίζει συμπτώματα αναιμίας (μονάδες 2). Να ονομάσετε και τα άλλα είδη φυσιολογικών αιμοσφαιρινών που θα αναγράφονται στην αιματολογική εξέταση του άντρα, αναφέροντας και τα είδη των πολυπεπτιδικών αλυσίδων από τις οποίες αποτελούνται (μονάδες 4).

β. Ο άνδρας αυτός αποκτά με μια γυναίκα που είναι φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, ένα υγιές παιδί. Να υπολογίσετε την πιθανότητα το επόμενο παιδί τους να γεννηθεί με σοβαρή μορφή αναιμίας (μονάδες 2), παρουσιάζοντας την αντίστοιχη διασταύρωση (μονάδες 4).

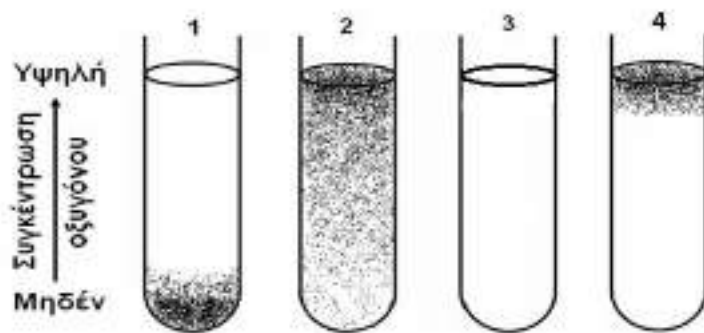
Μονάδες 12

4.2 Ο Γιάννης και η Ελένη, φοιτητές που έκαναν τη πρακτική τους άσκηση σε ένα ερευνητικό εργαστήριο μικροβιολογίας, μελέτησαν τις συνθήκες που επηρεάζουν την ανάπτυξη τεσσάρων ειδών μικροοργανισμών στο εργαστήριο. Γι' αυτό, έφτιαξαν διαφορετικής σύστασης υγρά θρεπτικά υλικά για την καλλιέργειά τους, ενώ παράλληλα μελέτησαν την επίδραση της συγκέντρωσης οξυγόνου στην ανάπτυξή τους. Βρήκαν λοιπόν ότι μόνο ο μικροοργανισμός Γ ήταν αυτότροφος, καθώς αναπτυσσόταν σε κατάλληλο κλίβανο που παρείχε διοξείδιο του άνθρακα για την ανάπτυξή του, ενώ τα υπόλοιπα είδη μικροοργανισμών ήταν ετερότροφα. Από αυτά, ο μικροοργανισμός Α ήταν υποχρεωτικά αερόβιος και αναπτυσσόταν μόνο σε pH 4-5, ο μικροοργανισμός Β ήταν υποχρεωτικά αναερόβιος και ο μικροοργανισμός Δ υποχρεωτικά αερόβιος, επίσης. Στη συνέχεια όμως, κατά τη διάρκεια ενός πειράματος, ο Γιάννης μπέρδεψε κατά λάθος τα δείγματα των μικροοργανισμών.

α. Να εξηγήσετε πώς μπορούν οι φοιτητές, από τα διαθέσιμα υγρά θρεπτικά υλικά που είχαν παρασκευάσει, να φτιάξουν στερεό θρεπτικό υλικό (μονάδες 3).

β. Να προτείνετε έναν τρόπο με τον οποίο θα μπορούσε ο Γιάννης να διακρίνει σε ποιο από τα δείγματα του υπάρχει ο αυτότροφος μικροοργανισμός Γ, χρησιμοποιώντας μόνο τα διαφορετικής σύστασης υγρά θρεπτικά υλικά που είχαν παρασκευάσει (μονάδες 4).

γ. Στους παρακάτω δοκιμαστικούς σωλήνες (1, 2, 4) φαίνεται η περιοχή ανάπτυξης (μαύρες κουκίδες) των μικροοργανισμών της εκφώνησης σε υγρό θρεπτικό υλικό που έχει $pH=7$, καθώς και η διαβάθμιση της συγκέντρωσης του οξυγόνου. Δεν παρατηρήθηκε καμία ανάπτυξη μικροοργανισμών στον σωλήνα 3.



Με βάση τα αποτελέσματά αυτά, να εξηγήσετε αν ο Γιάννης θα μπορούσε να καταλάβει σε ποιον από τους τέσσερις δοκιμαστικούς σωλήνες (1,2,3,4) αντιστοιχεί η καλλιέργεια του μικροοργανισμού Γ (μονάδες 6).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Το ένζυμο καταλάση φυσιολογικά εντοπίζεται και δρα στα υπεροξειδιοσώματα, που είναι ειδικά μικρά σφαιρικά οργανίδια των ευκαρυωτικών κυττάρων. Συμμετέχει σε μια σημαντική αντίδραση του μεταβολισμού, η οποία στοχεύει στην απενεργοποίηση μιας τοξικής ουσίας, που παράγεται στα κύτταρα, και είναι λειτουργικό μεταξύ των θερμοκρασιών 20-55°C. Στα πλαίσια του μαθήματος για τα ένζυμα, ο καθηγητής Βιολογίας παρουσίασε στους μαθητές του ένα πείραμα για να μελετήσουν τις ιδιότητες του ενζύμου καταλάση. Χρησιμοποίησε μικρά κομμάτια ίδιου βάρους από συκώτι ζώου (τα κύτταρα των οποίων είναι πλούσια σε υπεροξειδιοσώματα), οξυζενέ και δοκιμαστικούς σωλήνες. Στον πρώτο σωλήνα, αφού πρόσθεσε ορισμένη ποσότητα οξυζενέ, έριξε ένα από τα κομμάτια συκωτιού και τον τοποθέτησε στους 37°C. Λίγα λεπτά αργότερα όλοι παρατήρησαν έντονη παραγωγή φυσαλίδων.

α. Να γράψετε τη χημική αντίδραση που καταλύει η καταλάση (μονάδες 3). Να ονομάσετε τη χημική ένωση που προσδένεται στο ενεργό κέντρο της καταλάσης και περιέχεται στο οξυζενέ (μονάδες 2), καθώς και το αέριο που σχηματίζεται κατά τη δράση του ενζύμου και δημιουργεί τις παρατηρούμενες φυσαλίδες (μονάδα 1).

β. Να προβλέψετε, εξηγώντας την απάντησή σας, αν θα σχηματιστούν φυσαλίδες ή όχι στους παρακάτω δοκιμαστικούς σωλήνες που περιέχουν: i) συκώτι και νερό, αντί για οξυζενέ, ii) βρασμένο συκώτι και οξυζενέ και iii) συκώτι και οξυζενέ και ο σωλήνας έχει τοποθετηθεί σε θερμοκρασία 30°C (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Οι γάτες του Σιάμ που ζουν σε ψυχρά κλίματα, φέρουν ένα χαρακτηριστικό χρωματισμό: το τρίχωμά τους είναι λευκό εκτός από τα άκρα του σώματός τους (μύτη, αυτιά, πόδια, ουρά) που είναι πιο σκούρα λόγω συσσώρευσης της χρωστικής μελανίνης. Αντίθετα, οι γάτες του Σιάμ που ζουν σε θερμότερα κλίματα, εμφανίζουν έναν πιο ομοιόμορφο χρωματισμό, δηλαδή η αντίθεση ανάμεσα στο χρώμα των άκρων και του σώματός τους δεν είναι τόσο έντονη. Ο σχηματισμός της μελανίνης γίνεται αποκλειστικά μέσω του παρακάτω μεταβολικού μονοπατιού, στο οποίο εμπλέκονται: το ένζυμο A, η ενεργότητα του οποίου επηρεάζεται από τη θερμοκρασία του περιβάλλοντος και το ένζυμο Δ, που βοηθά στο τελικό σχηματισμό της μελανίνης.



α. Εάν τα φυσιολογικά αλληλόμορφα γονίδια που κωδικοποιούν τα ένζυμα Α και Δ, αντίστοιχα, είναι αυτοσωμικά, επικρατή και εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, να παραστήσετε τη διασταύρωση μεταξύ δύο γατών του Σιάμ με γονότυπο ΑαΔδ (μονάδες 4).

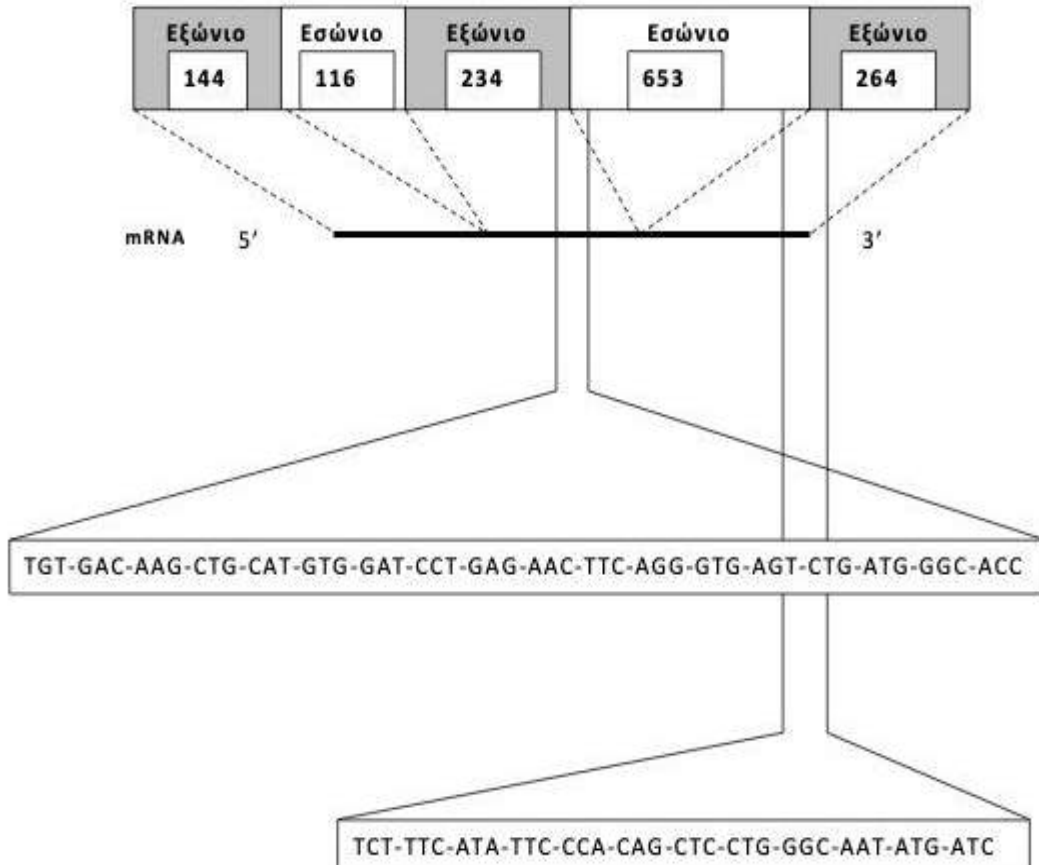
β. Αν οι γάτες αυτές ζουν σε ψυχρό περιβάλλον, να εξηγήσετε πόσοι από τους απογόνους της πρώτης θυγατρικής γενιάς δεν θα φέρουν σκούρα άκρα (μονάδες 4), σημειώνοντας αντίστοιχα και τους γονότυπούς τους (μονάδες 3).

γ. Να αναφέρετε δύο εργαστηριακές μεθόδους, που χρησιμοποιούνται ευρέως στη διάγνωση ασθενειών, με τις οποίες θα μπορούσατε να βρείτε το γονότυπο των ατόμων του ερωτήματος β χωρίς να γίνουν επιλεκτικές διασταυρώσεις (μονάδες 2).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Στο σχήμα που ακολουθεί απεικονίζεται το γονίδιο της β-σφαιρίνης του ποντικού (*Mus musculus*), που αποτελείται από τρία εξώνια και δύο εσώνια. Οι αριθμοί αντιστοιχούν στα ζεύγη βάσεων του DNA του γονιδίου. Δίνονται για δύο τμήματα του γονιδίου αυτού οι αλληλουχίες των νουκλεοτιδίων της κωδικής αλυσίδας, καθώς και ο γενετικός κώδικας. Δεν αναγράφονται στο mRNA και στο DNA οι 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές.



α. Να αναφέρετε τον αριθμό των αμινοξέων από τα οποία αποτελείται συνολικά η β-σφαιρίνη του ποντικού, χωρίς να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2). Αν το τελευταίο κωδικόνιο του δεύτερου εξωνίου είναι το υπ' αριθμόν 126 (αριθμώντας από το πρώτο κωδικόνιο του πρώτου εξωνίου) και αντιστοιχεί στο αμινοξύ αργινίνη, να βρείτε στην πρώτη αλληλουχία νουκλεοτιδίων που σας δίνεται, τις αριθμητικές θέσεις στην πεπτιδική αλυσίδα των αμινοξέων λυσίνη και προλίνη που προηγούνται της αργινίνης (μονάδες 2), αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 2).

β. Αν η μεθειονίνη είναι το υπ' αριθμόν 131, από τα συνολικά αμινοξέα της β-σφαιρίνης και κωδικοποιείται από κωδικόνιο που εντοπίζεται στο τρίτο εξώνιο του γονιδίου αυτού, να γράψετε την αλληλουχία του τέλους του δεύτερου εσωνίου στο τμήμα που δίνεται (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 12

Στη συνέχεια, παρατίθεται ο γενετικός κώδικας:

		Δεύτερο γράμμα							
		U	C	A	G				
Πρώτο γράμμα	U	UUU } Φαινυλαλανίνη (phe)	UCU } Σερίνη (ser)	UAU } Τυροσίνη (tyr)	UGU } κυστεΐνη (cys)	U C A G	Τρίτο γράμμα		
		UUC }	UCC }	UAC }	UGC }				
		UUA } Λευκίνη (leu)	UCA }	UAA } λήξη λήξη	UGA } λήξη				
		UUG }	UCG }	UAG }	UGG } Τρυπτοφάνη (trp)				
	C	CUU } Λευκίνη (leu)	CCU } Προλίνη (pro)	CAU } Ισταδίνη (his)	CGU } Αργινίνη (arg)	U C A G			
		CUC }	CCC }	CAC }	CGC }				
		CUA }	CCA }	CAA } Γλουταμίνη (gln)	CGA }				
		CUG }	CCG }	CAG }	CGG }				
	A	AUU } Ισολευκίνη (ile)	ACU } Θρεονίνη (thr)	AAU } Ασπαραγίνη (asn)	AGU } Σερίνη (ser)	U C A G			
		AUC }	ACC }	AAC }	AGC }				
		AUA }	ACA }	AAA } Λυσίνη (lys)	AGA } Αργινίνη (arg)				
		AUG } Μεθειονίνη (met) έναρξη	ACG }	AAG }	AGG }				
	G	GUU } Βαλίνη (val)	GCU } Αλανίνη (ala)	GAU } Ασπαρτικό οξύ (asp)	GGU } Γλυκίνη (gly)	U C A G			
		GUC }	GCC }	GAC }	GGC }				
		GUA }	GCA }	GAA } γλουταμινικό οξύ (glu)	GGA }				
		GUG }	GCG }	GAG }	GGG }				

4.2 Το φυτό σόγια, επιστημονική ονομασία: *Glycine max*, είναι ένα από τα πρώτα φυτά που τροποποιήθηκαν γενετικά. Η θρεπτική αξία της σόγιας είναι πολύ υψηλή και μπορεί να χρησιμοποιηθεί διατροφικά ως υποκατάστατο του κρέατος και του γάλακτος. Η εισαγωγή σε φυτά σόγιας του γονιδίου της εντομοτοξίνης, που προέρχεται από το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*, προσδίδει στη σόγια μεγάλη ανθεκτικότητα εναντίον των εντόμων. Σε ένα φυτό σόγιας εντοπίστηκε δύο φορές το συγκεκριμένο γονίδιο. Το συγκεκριμένο φυτό σόγιας

προέκυψε από τη διασταύρωση δύο διαφορετικών γενετικά τροποποιημένων φυτών που έφεραν το γονίδιο της εντομοτοξίνης σε διαφορετικό χρωμόσωμα το καθένα. Τα δύο αυτά γονίδια, που είχαν ενσωματωθεί σε τυχαίες θέσεις του γονιδιώματος του φυτού, έδιναν το πλεονέκτημα στο φυτό να έχει αυξημένη ανθεκτικότητα εναντίον των εντόμων. Μετά από αυτογονιμοποίηση του φυτού αυτού παρήχθησαν 975 φυτά ανθεκτικά στα έντομα και 65 φυτά που δεν είχαν καμία ανθεκτικότητα στα έντομα.

α. Με δεδομένο ότι η ενσωμάτωση του γονιδίου της εντομοτοξίνης μέσω του πλασμιδίου Τί γίνεται σε τυχαία θέση του γονιδιώματος ενός φυτού και ότι η ανθεκτικότητα των γενετικά τροποποιημένων φυτών στα έντομα είναι ανάλογη του αριθμού των αντιγράφων του γονιδίου της εντομοτοξίνης, που φέρουν στο γονιδιώμα τους, να διερευνήσετε αν το φυτό, που έφερε δύο φορές το γονίδιο της εντομοτοξίνης, είναι ομόζυγο ως προς αυτό (μονάδες 3). Να πραγματοποιήσετε τη σχετική διασταύρωση αυτογονιμοποίησης αυτού του φυτού της σόγιας (μονάδες 3).

β. Να εξηγήσετε γιατί τα 65 φυτά που προέκυψαν από την παραπάνω αυτογονιμοποίηση του φυτού δεν είχαν καμία ανθεκτικότητα έναντι των εντόμων (μονάδες 3). Να κατηγοριοποιήσετε τα 975 φυτά, που προκύπτουν από την παραπάνω διασταύρωση και τα οποία παρουσιάζουν ανθεκτικότητα στα έντομα, σε 4 ομάδες, με κριτήριο τον αριθμό των αντιγράφων της εντομοτοξίνης και, συνεπώς, το μέγεθος της ανθεκτικότητάς τους στα έντομα, αντιπαραβάλλοντας και τους σχετικούς γονότυπους των φυτών (μονάδες 4).

ΘΕΜΑ 4

4.1 Σε ένα εργαστήριο Μοριακής Βιολογίας διατηρούνται σε θρεπτικό υλικό, και υπό σταθερές συνθήκες ανάπτυξης, βακτηριακές καλλιέργειες. Τα βακτήρια διχοτομούνται και δίνουν νέα βακτήρια - κλώνους, που εμφανίζουν συνήθως τις ίδιες ακριβώς ιδιότητες με τα προγονικά βακτήρια από τα οποία προέκυψαν.

α. Ωστόσο, σε μια βακτηριακή καλλιέργεια εντοπίστηκε η έκφραση ενός γονιδίου, που προσδίδει στις αποικίες των βακτηρίων ένα χαρακτηριστικό χρώμα, χωρίς να έχει γίνει με τεχνητό τρόπο γενετική τροποποίηση αυτών των βακτηρίων. Να διερευνήσετε την προέλευση εμφάνισης αυτού του νέου χαρακτηριστικού στις αποικίες των συγκεκριμένων βακτηρίων (μονάδες 6).

β. Εκτός από την δημιουργία κυττάρων - κλώνων, που προκύπτουν με τις διαδοχικές διχοτομήσεις των βακτηρίων, υπάρχει η δυνατότητα κλωνοποίησης μορίων νουκλεϊκών οξέων, χωρίς την μεσολάβηση ζωντανών κυττάρων. Να ονομάσετε την παραπάνω μέθοδο κλωνοποίησης (μονάδες 2) και να αναφέρετε τι επιτυγχάνει σε σχέση με τον *in vivo* πολλαπλασιασμό των μορίων DNA στα βακτήρια (μονάδες 4).

Μονάδες 12

4.2 Το χρώμα του πτερώματος των καναρινιών ελέγχεται γενετικά με πολύπλοκο τρόπο από διαφορετικά γονίδια που εντοπίζονται στο γονιδίωμά τους. Δύο από τους πιθανούς χρωματισμούς που συναντώνται είναι ο κίτρινος και ο λευκός και για λόγους απλούστευσης εξετάζονται ως φαινότυποι που ελέγχονται από μία αυτοσωμική γενετική θέση. Το ομοιόμορφο λευκό χρώμα θεωρείται αποτέλεσμα μιας μετάλλαξης του φυσιολογικού αλληλομόρφου που ελέγχει το κίτρινο χρώμα πτερώματος. Ένας εκτροφέας καναρινιών δέχεται μια μεγάλη παραγγελία για λευκά καναρίνια και στην προσπάθειά του να τα παραδώσει γρήγορα καταφεύγει σε επιλεγμένες διασταυρώσεις μεταξύ λευκών καναρινιών. Όμως, μετά από κάθε διασταύρωση, παρατηρεί ότι εκκολάπτονται τα $\frac{3}{4}$ των αυγών. Από όσα εκκολάπτονται τα $\frac{3}{8}$ έχουν λευκό χρώμα και το $\frac{1}{8}$ κίτρινο, ανεξαρτήτως φύλου.

α. Να διερευνήσετε τον τρόπο κληρονόμησης του γονιδίου, το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του οποίου είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση του λευκού πτερώματος στα καναρίνια (μονάδες 7).

β. Να διερευνήσετε αν υπάρχει κάποια πιο αποδοτική διασταύρωση στην οποία μπορεί να καταφύγει ο εκτροφέας, διαθέτοντας καναρίνια και των δύο χρωματισμών, προκειμένου να μην έχει “απώλειες” με αυγά που δεν εκκολάπτονται. (μονάδες 6).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

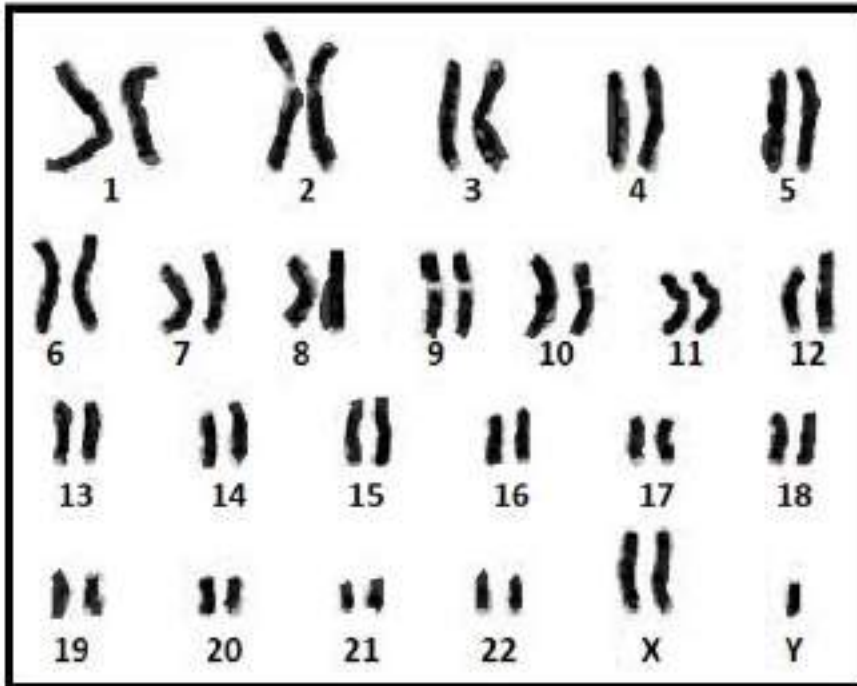
4.1 Η αιμορροφιλία είναι μια ασθένεια που χαρακτηρίζεται από αδυναμία πήξης του αίματος στον άνθρωπο. Με τη μελέτη του μοριακού μηχανισμού της νόσου αποκαλύφθηκε ότι η δυσκολία πήξης του αίματος προκαλείται συνήθως από διαταραχές στην έκφραση του παράγοντα πήξης του αίματος VIII ή IX, οπότε έχουμε αντίστοιχα την αιμορροφιλία A ή B. Επίσης, γνωρίζουμε ότι τα γονίδια που ελέγχουν τη σύνθεση αυτών των παραγόντων πήξης του αίματος, βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και είναι επικρατή ως προς τα παθολογικά αλληλόμορφα τους. Υπάρχει ωστόσο και η αιμορροφιλία C, που εμφανίζεται λιγότερο συχνά στον πληθυσμό, και οφείλεται σε έλλειψη του παράγοντα πήξης του αίματος XI, που αποδίδεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο παθολογικό αλληλόμορφο. Η Ελένη, που έχει φυσιολογική πήξη του αίματος, καταφεύγει σε γενετική συμβουλή, καθώς θυμάται πως, στην οικογένειά της, έχουν αναφερθεί στο παρελθόν συγγενείς με διαταραχή στην πήκτικότητα του αίματός τους.

α. Να εξηγήσετε σε ποια μέθοδο και σε ποια δεδομένα θα βασιστεί ο γενετιστής για να δώσει στη γυναίκα την κατάλληλη γενετική συμβουλή, χωρίς να χρειαστεί να προβεί σε ειδικές εξετάσεις (μονάδες 6).

β. Αν διαπιστώθηκε ότι η μητέρα της Ελένης είναι μεν φυσιολογική, ενώ η γιαγιά της από τη μεριά της μητέρας της έπασχε από αιμορροφιλία, αλλά είχε πατέρα που ήταν φυσιολογικός (ο προπάππος δηλαδή της Ελένης), να εξηγήσετε σε ποιο συμπέρασμα θα οδηγηθεί ο γενετιστής σχετικά με τον τύπο της αιμορροφιλίας που υπάρχει στην οικογένεια της Ελένης (μονάδες 4) αναφέροντας ταυτόχρονα τον γονότυπο της γιαγιάς της Ελένης ως προς τον συγκεκριμένο τύπο αιμορροφιλίας (μονάδες 2).

Μονάδες 12

4.2 Σε ένα εργαστήριο κυτταρογενετικής και στα πλαίσια προγεννητικού ελέγχου παρατηρήθηκε ο παρακάτω καρυότυπος:



α. Να υποδείξετε, επιλέγοντας από τον καρυότυπο αυτό και σημειώνοντας στην κόλλα σας την ένδειξη που φέρει στο κάτω μέρος του, ένα ζεύγος αυτοσωμικών και ένα ζεύγος φυλετικών χρωμοσωμάτων (μονάδες 2). Αν γνωρίζουμε ότι κάθε χρωματίδα έχει ένα κεντρομερίδιο, μία περιοχή με συγκεκριμένη αλληλουχία DNA όπου συνδέεται στενά με την αδελφή χρωματίδα της, με τη βοήθεια συγκεκριμένων πρωτεϊνών, να επιλέξετε από τον παραπάνω καρυότυπο και να ζωγραφίσετε ένα οποιοδήποτε χρωμόσωμα, υποδεικνύοντας τις αδελφές χρωματίδες του και τις θέσεις των κεντρομεριδίων τους (μονάδες 4).

β. Να χαρακτηρίσετε τον παραπάνω καρυότυπο ως φυσιολογικό ή παθολογικό (μονάδες 2), αναφέροντας, αν ισχύει η δεύτερη περίπτωση, το είδος της γενετικής ανωμαλίας που παρατηρείται (μονάδες 2) και να περιγράψετε το φύλο και την αναμενόμενη κλινική εικόνα του παιδιού μετά τη γέννησή του (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Το αλογάκι της Σκύρου είναι μια ιδιαίτερα μικρόσωμη φυλή. Για αυτό το λόγο διεθνώς κατατάσσεται στα πόνυ. Δύο χρωματισμοί που εμφανίζονται στους πληθυσμούς τους είναι ο ορφνός και ο φαιός. Θωρούμε, για λόγους απλοποίησης, ότι το χρώμα τους ελέγχεται από μία γενετική θέση και ότι το αυτοσωμικό γονίδιο A είναι υπεύθυνο για το ορφνό χρώμα σώματος, ενώ το υπολειπόμενο αλληλόμορφό του α είναι υπεύθυνο για τον φαιό χρωματισμό.

α. Ένας εκτροφέας αλόγων Σκύρου καλείται να παραδώσει σε έναν αγοραστή ένα αλογάκι με ορφνό χρωματισμό, που να είναι αμιγές. Να υποδείξετε ποιες διασταυρώσεις πρέπει να γίνουν ώστε ο εκτροφέας να παραδώσει στον αγοραστή το αλογάκι που ζητά (μονάδες 6).

β. Από μία από τις διασταυρώσεις που έκανε ο εκτροφέας, μη γνωρίζοντας αρχικά πως πρέπει να πράξει, παρέλαβε απογόνους με χρώμα ορφνό και φαιό στην παρακάτω αναλογία: 75% ορφνοί : 25% φαιοί. Να εξηγήσετε ποιο γονότυπο είχαν τα άλογα που διασταύρωσε υποδεικνύοντας την κατάλληλη διασταύρωση (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Η αποκρυπτογράφηση της αλληλουχίας βάσεων του DNA πιστεύεται ότι θα μας βοηθήσει να κατανοήσουμε πώς δομείται και λειτουργεί ο ανθρώπινος οργανισμός. Για τη μελέτη της εξέλιξης του ανθρώπινου γονιδιώματος βρίσκονται παράλληλα σε εξέλιξη προγράμματα προσδιορισμού της αλληλουχίας άλλων ειδών, τα οποία θα συμβάλουν στην αποκάλυψη των εξελικτικών σχέσεων που υπάρχουν μεταξύ των ειδών. Η ακόλουθη αλληλουχία, που μελετάται σε ένα εργαστήριο μοριακής βιολογίας, περιλαμβάνει ένα ασυνεχές γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί για την παραγωγή ενός ολιγοπεπτιδίου 6 αμινοξέων:

ACACAAAATGTTAAACACAGTCCGGAAGGGAAATCATGACCGT I

TGT GTTTTACAATTTGTGTCA GGCCTTCCCTTTAGTACTGGCA II

Τα tRNA που χρησιμοποιήθηκαν κατά σειρά στην παραγωγή του ολιγοπεπτιδίου είχαν αντικωδικόνια: $3'UAC^{5'}$, $3'AAA^{5'}$, $3'GGC^{5'}$, $3'CUU^{5'}$, $3'UUU^{5'}$ και $3'AGU^{5'}$.

α. Να προσδιορίσετε (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε ποιος είναι ο κωδικός και ποιος ο μη κωδικός κλώνος του γονιδίου (μονάδες 2).

β. Να προσδιορίσετε στο γονίδιο τις αλληλουχίες που συνιστούν το/-α εσώνιο/-α και το/-α εξώνιο/-ά του (δίνεται ότι οι 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές ανήκουν στο 1ο και τελευταίο εξώνιο αντίστοιχα) (μονάδες 5).

γ. Η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος, εκτός από τη μελέτη της εξέλιξης του ανθρώπινου γονιδιώματος, θα συμβάλει και σε άλλους πολύ σημαντικούς τομείς που σχετίζονται με τη βελτίωση της ζωής και της υγείας του ανθρώπου. Να περιγράψετε δύο από αυτούς τους τομείς (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Στον άνθρωπο οι οστεοχονδροδυσπλασίες αποτελούν μια ετερογενή ομάδα κληρονομικών διαταραχών, οι οποίες χαρακτηρίζονται από ανώμαλη ανάπτυξη των οστών και των χόνδρων. Η συχνότερη οστεοχονδροδυσπλασία είναι ένα είδος νανισμού που ονομάζεται αχονδροπλασία. Η αχονδροπλασία (ή νανισμός), που κληρονομείται με επικρατή τρόπο, οφείλεται στις περισσότερες περιπτώσεις σε μεταλλάξεις στο γονίδιο **FGFR3** που εδράζεται στο χρωμόσωμα 4. Η νόσος προκαλεί μη φυσιολογική ανάπτυξη των χόνδρων και η συχνότητα εμφάνισής της είναι $1 / 25.000$ ανθρώπους.

α. Αν δύο γονείς με αχονδροπλασία, οι οποίοι έχουν ήδη ένα υγιές αγόρι αποφασίσουν να αποκτήσουν δεύτερο παιδί, να βρείτε τη πιθανότητα το επόμενο παιδί τους να πάσχει από αχονδροπλασία και να είναι επίσης αγόρι (μονάδες 2), αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 4).

β. Η διάγνωση της νόσου μπορεί να γίνει κατά τη διενέργεια του προγεννητικού ελέγχου με χρήση της τεχνικής PCR και στη συνέχεια ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου **FGFR3**. Να εξηγήσετε γιατί θα εφαρμοστεί πρώτα η τεχνική PCR κατά την μοριακή ανάλυση (μονάδες 4) και να αναφέρετε άλλες πρακτικές εφαρμογές της (μονάδες 2).

Μονάδες 12

4.2 Το σύνδρομο **ΧΥΥ**, γνωστό και ως σύνδρομο **Jacobs**, είναι μια γενετική πάθηση που ανήκει στις ανευπλοειδίες εφόσον οφείλεται στην παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος **Υ**. Τα άτομα που πάσχουν συνήθως εμφανίζουν ύψος μεγαλύτερο του μέσου όρου, ακμή και αυξημένη πιθανότητα εμφάνισης μαθησιακών δυσκολιών, αν και είναι γόνιμα σε αντίθεση με άλλα σύνδρομα.

α. Να αναφέρετε το συνολικό αριθμό χρωμοσωμάτων που φέρει ένα άτομο με σύνδρομο **Jacobs** (μονάδες 2), καθώς και το φύλο του (μονάδα 1). Να περιγράψετε ένα μηχανισμό που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση ενός τέτοιου ατόμου (μονάδες 4).

β. Να υπολογίσετε πόσα χρωμοσώματα, πόσες αδελφές χρωματίδες και πόσα μόρια DNA έχει στην αρχή της μεσόφασης και πόσα στην πρόφαση της μίτωσης ένα σωματικό κύτταρο ατόμου που πάσχει από σύνδρομο **Jacobs** (μονάδες 3). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 4

4.1 Στην ταινία επιστημονικής φαντασίας Jurassic Park, μια ομάδα γενετιστών που εργάζονταν στην εταιρεία InGen δημιουργούν ένα πάρκο με κλωνοποιημένους δεινόσαυρους σε ένα φανταστικό νησί της Κόστα Ρίκα. Σύμφωνα με το σενάριο, για την κλωνοποίηση χρησιμοποιήθηκε DNA δεινοσαύρων που βρέθηκε και απομονώθηκε από προϊστορικά κουνούπια εγκλεισμένα σε κεχριμπάρι. Σήμερα, γνωρίζουμε ότι η κλωνοποίηση των δεινοσαύρων, που έχουν εξαφανιστεί εδώ και εκατομμύρια χρόνια, δεν είναι εφικτή για τεχνικούς λόγους.

α. Να εξηγήσετε ποια *in vitro* μέθοδο πιθανώς χρησιμοποίησαν οι επιστήμονες του Jurassic Park για να απομονώσουν το DNA των δεινοσαύρων, αν και σήμερα είναι γνωστό ότι το DNA δεν διατηρείται στο κεχριμπάρι (μονάδες 4).

β. Να περιγράψετε τη διαδικασία που πιστεύετε ότι μπορεί να εφαρμοστεί για την κλωνοποίηση ενός θηλαστικού ζώου, που βρίσκεται υπό εξαφάνιση και φιλοξενείται σε έναν ζωολογικό κήπο (μονάδες 6).

γ. Να αναφέρετε άλλη μια περίπτωση, στην οποία θα μπορούσε να εφαρμοστεί σήμερα η κλωνοποίηση ζώων (μονάδες 2).

Μονάδες 12

4.2 Την τελευταία 20ετία, η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA έδωσε τη δυνατότητα ανάπτυξης μιας νέας γενιάς εμβολίων, μεταξύ των οποίων περιλαμβάνονται και τα εμβόλια-υπομονάδων. Τα εμβόλια αυτά στηρίζονται στη παραγωγή μόνο ορισμένων πρωτεϊνών ενός παθογόνου μικροοργανισμού, που προκαλούν ανοσολογική αντίδραση στον οργανισμό που εισάγονται. Έτσι, γονίδια του παθογόνου μικροοργανισμού, που κωδικοποιούν πρωτεΐνες με αντιγονική δράση, εισάγονται σε κύτταρα (βακτηριακά) και παράγουν την πρωτεΐνη αυτή σε μεγάλες ποσότητες. Στη συνέχεια, η πρωτεΐνη καθαρίζεται και χρησιμοποιείται ως εμβόλιο.

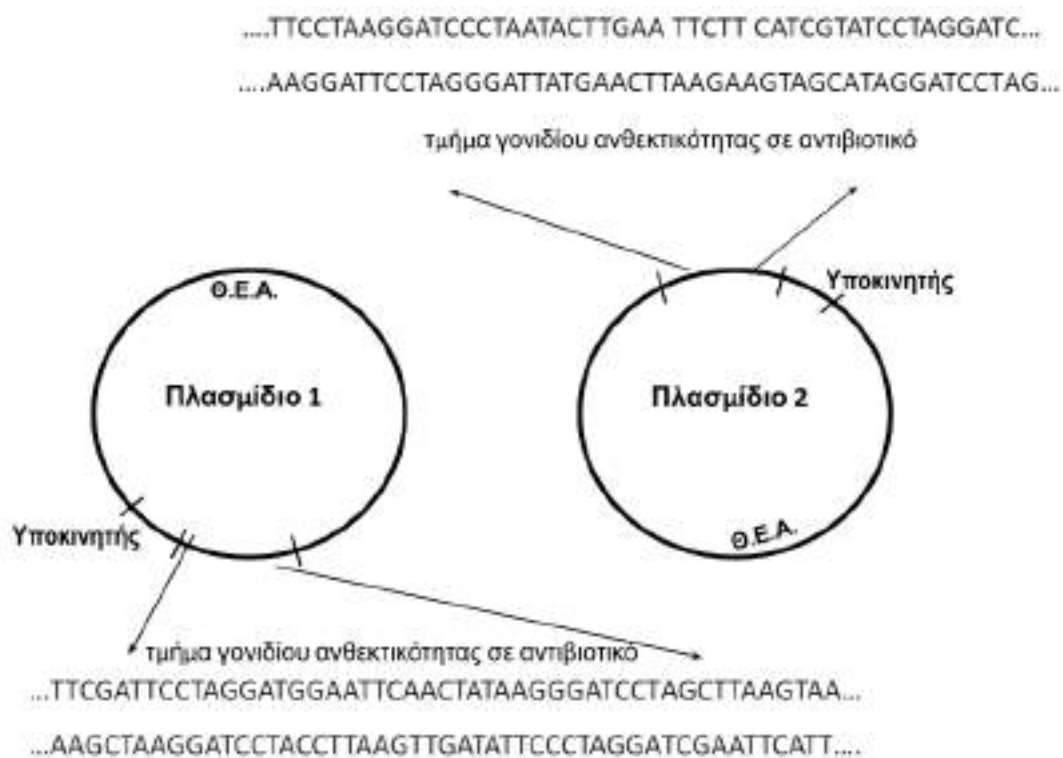
α. Έστω ότι στο παρακάτω τμήμα DNA εντοπίζεται ένα συνεχές γονίδιο που κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο με αντιγονική δράση. Να τοποθετήσετε κατάλληλα τα 5' και 3' άκρα στις παρακάτω αλυσίδες (μονάδες 2) και να προσδιορίσετε ποια είναι η κωδική και η μη κωδική αλυσίδα (μονάδες 2), χωρίς να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας. Να γράψετε από πόσα αμινοξέα αποτελείται το πεπτίδιο που παράγεται από το γονίδιο αυτό (μονάδες 2).

I-GGATTCAATGGAATTCTTATGTCCCGGATCCTGAAAATC-II

III-CCTAAGTTACCTTAAGAATACAGGGCCTAGGACTTTTAG-IV

β. Οι επιστήμονες ενσωμάτωσαν το παραπάνω γονίδιο στα παρακάτω πλασμίδια (μέσα σε ένα γονίδιο ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικό) χρησιμοποιώντας ταυτόχρονα τις δύο περιοριστικές ενδονουκλεάσες EcoRI και BamHI, ώστε το γονίδιο να ενσωματωθεί με το σωστό προσανατολισμό στο πλασμίδιο. Διαπίστωσαν ότι μόνο στη μία περίπτωση παραγόταν το επιθυμητό πεπτίδιο-αντιγόνο στα μετασχηματισμένα βακτήρια. Να εξηγήσετε ποιο από τα δύο πλασμίδια ήταν κατάλληλο για την παραγωγή του επιθυμητού πεπτιδίου-αντιγόνου, αν γνωρίζετε ότι η EcoRI και η BamHI κόβουν μία μόνο φορά το κάθε πλασμίδιο (μονάδες 7). Δίνεται η αλληλουχία που αναγνωρίζει και κόβει η BamHI: 5'-G*GATCC-3'

3'-CCTAG*G-5'



Μονάδες 13