

ΘΕΜΑ 2

2.1 Τα κύτταρα, ανάλογα με τις ανάγκες τους σε χημική ενέργεια, διαθέτουν και τον ανάλογο αριθμό μιτοχονδρίων, τα οποία περιέχουν το δικό τους γενετικό υλικό.

α. Να περιγράψετε τη δομή των μιτοχονδρίων (μονάδες 3) και να αναφέρετε τα είδη των κυττάρων (προκαρυωτικά ή ευκαρυωτικά, ζωικά ή φυτικά) στα οποία εντοπίζονται μιτοχόνδρια (μονάδες 3).

β. Το DNA των μιτοχονδρίων χαρακτηρίζεται από πολλούς ως «το DNA της Εύας». Να εξηγήσετε ποια ιδιότητα του μιτοχονδριακού DNA πιστεύετε ότι οδηγεί σε αυτό τον χαρακτηρισμό (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Ο Alfred Hershey και η βοηθός του Martha Chase υπήρξαν πρωτοπόροι ερευνητές ενώ, μεταξύ των άλλων, καθιέρωσαν και την εργαστηριακή τεχνική της ιχνηθέτησης, η οποία από τότε εφαρμόζεται σε πλήθος βιολογικών διαδικασιών *in vitro*. Ταυτόχρονα τα πειράματά τους, που αφορούσαν τη μελέτη του κύκλου ζωής του βακτηριοφάγου (φάγου) T2, επιβεβαίωσαν οριστικά ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό.

α. Να δώσετε τον ορισμό της ιχνηθέτησης (μονάδες 2) και να περιγράψετε το πείραμα των Hershey και Chase που επιβεβαίωσε οριστικά ότι το DNA αποτελεί το γενετικό υλικό (μονάδες 4).

β. Εκτός από τους βακτηριοφάγους που μολύνουν βακτηριακά κύτταρα, υπάρχουν ιοί που μολύνουν ζωικά ή φυτικά κύτταρα, αντίστοιχα. Να περιγράψετε το είδος και τη μορφή του γενετικού υλικού που μπορεί να έχουν οι ιοί (μονάδες 6) και να ονομάσετε το ένζυμο που διαθέτουν κάποιοι ιοί με το οποίο συνθέτουν DNA με καλούπι το RNA (μονάδα 1).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Ορισμένα βακτήρια, όπως το βακτήριο *Escherichia coli*, χρησιμοποιήθηκαν σε πολλές μελέτες και βοήθησαν με πολλούς τρόπους στην ανάπτυξη της Μοριακής Βιολογίας.

α. Να αναφέρετε τα είδη του γενετικού υλικού των βακτηρίων (μονάδες 2), να εξηγήσετε την τοπολογία τους (μονάδες 2) και να περιγράψετε τη συσπείρωσή τους (μονάδες 2).

β. Το βακτήριο *Escherichia coli*, εκτός των άλλων ερευνών, χρησιμοποιήθηκε από τους Jacob και Monod στις αρχικές μελέτες της ρύθμισης της έκφρασης των γονιδίων στα βακτήρια. Να ορίσετε τι ονομάστηκε από τους Jacob και Monod οπερόνιο της λακτόζης (μονάδες 2) και να αναφέρετε ποιες αλληλουχίες ρυθμίζουν την έκφραση του οπερονίου της λακτόζης (μονάδες 4).

Μονάδες 12

2.2 Μια από τις επιδιώξεις των Φυσικών Επιστημών αποτέλεσε η περιγραφή και εξήγηση της δομής και των ιδιοτήτων της ύλης, ξεκινώντας από τα μικρότερα δομικά συστατικά της. Η επιδίωξη αυτή, για την ύλη γενικά, πραγματοποιήθηκε με την ανάπτυξη της ατομικής θεωρίας, ενώ η περιγραφή της δομής και των ιδιοτήτων της έμβιας ύλης με την κυτταρική θεωρία.

α. Να αναφέρετε τι υποστηρίζει η κυτταρική θεωρία στη σύγχρονη εκδοχή της (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε το κριτήριο με βάση το οποίο τα κύτταρα διακρίνονται σε προκαρυωτικά και ευκαρυωτικά (μονάδες 4), να αναφέρετε ποιο από τα δύο είδη κυττάρων θεωρείται ότι προϋπήρξε εξελικτικά (μονάδα 1) και να γράψετε ένα παράδειγμα οργανισμών που χαρακτηρίζονται ως προκαρυωτικοί σήμερα (μονάδες 2).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

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

α. Να τοποθετήσετε στη σωστή σειρά τα παρακάτω στάδια αναδίπλωσης ενός πρωτεϊνικού μορίου (μονάδες 4) και να ονομάσετε το επίπεδο οργάνωσης στο οποίο αντιστοιχούν (μονάδες 2):

I. Η πολυπεπτιδική αλυσίδα αναδιπλώνεται και αποκτά είτε ελικοειδή είτε πτυχωτή μορφή.

II. Τα αμινοξέα συνδέονται μεταξύ τους και φτιάχνουν μια πολυπεπτιδική αλυσίδα.

III. Οι επιμέρους πολυπεπτιδικές αλυσίδες συνδυάζονται μεταξύ τους.

IV. Η πολυπεπτιδική αλυσίδα αναδιπλώνεται στο χώρο.

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

Μονάδες 12

2.2 Αν παρατηρήσουμε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο στο οπτικό μικροσκόπιο δεν θα δούμε τίποτα περισσότερο από μια οριοθετημένη μάζα, μέσα στην οποία συνήθως διακρίνεται ο πυρήνας. Όμως, σήμερα, γνωρίζουμε ότι τα κύτταρα έχουν αρκετά πολύπλοκη εσωτερική οργάνωση.

α. Να αναφέρετε ποιες δομές συναντώνται στο κυτταρόπλασμα (μονάδες 4) και ποιες δομές και χημικά συστατικά στο πυρηνόπλασμα ενός ευκαρυωτικού κυττάρου (μονάδες 3).

β. Να ονομάσετε τη σφαιρική δομή με πυκνή υφή που γίνεται εύκολα διακριτή στο εσωτερικό ενός πυρήνα (μονάδες 2) και να αναφέρετε το ρόλο (μονάδες 2), καθώς και τα συστατικά από τα οποία αποτελείται (μονάδες 2).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Ένα ευκαρυωτικό κύτταρο εμφανίζει πολύπλοκη εσωτερική οργάνωση. Στο εσωτερικό του πρωτοπλάσματος, όπως είχε αρχικά ονομαστεί το κυτταρόπλασμα από τους πρωτοπόρους της βιολογικής έρευνας του 19ου αιώνα, υπάρχει ένα πλήθος διαφορετικών δομών, όπως είναι τα οργανίδια τα οποία είναι ικανά να επιτελούν συγκεκριμένες λειτουργίες.

α. Να αναφέρετε σε ποιο/ ποια από τα παρακάτω οργανίδια εντοπίζεται DNA και σε ποιο/ ποια εντοπίζονται ριβοσώματα: πυρήνας, χλωροπλάστες, αδρό ενδοπλασματικό δίκτυο, μιτοχόνδρια (μονάδες 6).

β. Να αναφέρετε τη λειτουργία που επιτελούν οι χλωροπλάστες και τα μιτοχόνδρια μέσα σε ένα κύτταρο (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Ο όρος ένζυμο καθιερώθηκε από τον Φ. Κίνε το 1878 για να δηλώσει τις δραστικές ουσίες που βρίσκονται μέσα στα κύτταρα των ζυμών (μονοκύτταροι μύκητες). Σήμερα, έχει βρεθεί και μελετηθεί ένας μεγάλος αριθμός ενζύμων στους οργανισμούς.

α. Να βρείτε ποιο/ ποια από τα παρακάτω βιολογικά μόρια ανήκουν στη κατηγορία των ενζύμων, αιτιολογώντας την απάντησή σας και να αναφέρετε το υπόστρωμα στο οποίο δρουν τα ένζυμα αυτά: λιπάση, αιμοσφαιρίνη, άγαρ, καταλάση, λακτόζη (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε γιατί η δραστηριότητα των ενζύμων επηρεάζεται από διάφορους παράγοντες, όπως είναι η θερμοκρασία και το pH (μονάδες 3) και να αναλύσετε το γιατί απαιτείται μικρή ποσότητα ενζύμου για τη διεξαγωγή μιας αντίδρασης στην οποία μετέχει πολλαπλάσια ποσότητα υποστρώματος (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Μια σημαντική διαφορά μεταξύ των έμβιων όντων και της άβιας ύλης είναι η ικανότητα των οργανισμών να αναπτύσσονται και να αναπαράγονται. Κομβικό ρόλο σε αυτή τους την ικανότητα παίζει η κυτταρική διαίρεση. Σήμερα, γνωρίζουμε ότι υπάρχουν διαφορετικά είδη κυτταρικής διαίρεσης που έχουν μελετηθεί διεξοδικά από τους επιστήμονες.

α. Να αναφέρετε το είδος της κυτταρικής διαίρεσης που πραγματοποιείται στις ακόλουθες περιπτώσεις (μονάδες 6):

- αναπαραγωγή βακτηρίων,
- αντικατάσταση κατεστραμμένων κυττάρων δέρματος στον άνθρωπο,
- αναπαραγωγή του πρωτοζώου *paramecium*, ενός μονοκύτταρου ευκαρυωτικού οργανισμού,
- σχηματισμός γαμετών για την αναπαραγωγή του ανθρώπου,
- βλαστητική αναπαραγωγή φυτού με παραφυάδες,
- σχηματισμός δύο εμβρυϊκών κυττάρων από ένα γονιμοποιημένο ωάριο.

β. Να ονομάσετε δύο μηχανισμούς που συμβάλλουν στη γενετική ποικιλομορφία των οργανισμών που αναπαράγονται αμφιγονικά (μονάδες 2) και να εξηγήσετε γιατί η γενετική ποικιλομορφία είναι σημαντική για την εξέλιξη ενός είδους (μονάδες 4).

Μονάδες 12

2.2 Το 1953, οι Watson και Crick, στηριζόμενοι στην ερευνητική εργασία των Wilkins και Franklin, διατύπωσαν το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA που θεωρείται η μεγαλύτερη βιολογική ανακάλυψη του 20^{ου} αιώνα. Σύμφωνα με το μοντέλο αυτό, το DNA αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες, που σχηματίζουν στο χώρο μια δεξιόστροφη διπλή έλικα με σταθερό εξωτερικό σκελετό.

α. Να εξηγήσετε την πρόταση «οι δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες του DNA είναι συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες» (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε από τι αποτελείται ο σταθερός σκελετός της διπλής έλικας (μονάδες 2) και να εξηγήσετε γιατί εντοπίζεται στο εξωτερικό του μορίου (μονάδες 2). Επίσης, να αναφέρετε τι υπάρχει στο εσωτερικό του σταθερού αυτού σκελετού (μονάδες 2) και το ρόλο που εξυπηρετεί (μονάδα 1).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Σήμερα, είναι ευρέως γνωστό ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό των οργανισμών. Στις αρχές του 20^{ου} αιώνα, ωστόσο, οι επιστήμονες πίστευαν ότι οι πρωτεΐνες μετέφεραν τη γενετική πληροφορία λόγω της μεγάλης ποικιλομορφίας τους που είναι αποτέλεσμα συνδυασμού είκοσι διαφορετικών αμινοξέων, ενώ το DNA είναι συνδυασμός μόνο τεσσάρων νουκλεοτιδίων. Η άποψη αυτή βαθμιαία άλλαξε λόγω των αποτελεσμάτων μιας σειράς πειραμάτων που ανέτρεψαν την μέχρι τότε επικρατούσα αντίληψη και τα οποία αναγράφονται στη στήλη Ι.

α. Να αντιστοιχίσετε τα πειράματα της στήλης Ι με τις κατάλληλες προτάσεις της στήλης ΙΙ (μονάδες 6).

ΣΤΗΛΗ Ι	ΣΤΗΛΗ ΙΙ
Α. πείραμα Avery, Mac-Leod και McCarty	1. τα λεία στελέχη του πνευμονιόκκου (<i>Diplococcus pneumoniae</i>) εμβολιάζονται σε ποντίκια και προκαλούν πνευμονία.
	2. ιχνηθέτηση με ραδιενεργό φώσφορο που ενσωματώνεται στο DNA.
Β. πείραμα Hershey και Chase	3. μελέτη του κύκλου ζωής του βακτηριοφάγου T2.
	4. <i>in vitro</i> πείραμα όπου διαπιστώθηκε ο μετασχηματισμός αδρών βακτηρίων σε λεία.
Γ. πείραμα Griffith	5. <i>in vivo</i> πείραμα όπου διαπιστώθηκε ο μετασχηματισμός αδρών βακτηρίων σε λεία.
	6. διαχωρισμός των συστατικών των νεκρών λείων βακτηρίων σε υδατάνθρακες, πρωτεΐνες, DNA κτλ.

β. Να περιγράψετε τη δομή των νουκλεοτιδίων που εντοπίζονται στο μόριο του DNA (μονάδες 4) και να επισημάνετε μια δομική διαφορά που υπάρχει μεταξύ των νουκλεοτιδίων του DNA και του RNA (μονάδες 2).

Μονάδες 12

2.2 Τα βακτήρια (προκαρυωτικοί οργανισμοί) και η αμοιβάδα (μονοκύτταρος ευκαρυωτικός οργανισμός), αν και αναπαράγονται μονογονικά, δηλαδή τα νέα άτομα προέρχονται από ένα μόνο γονέα, χρησιμοποιούν διαφορετικούς μηχανισμούς κυτταρικής διαίρεσης.

α. Να ονομάσετε (μονάδες 2) και να περιγράψετε το είδος της κυτταρικής διαίρεσης που χρησιμοποιούν τα βακτήρια για την αναπαραγωγή τους (μονάδες 4).

β. Να ονομάσετε το είδος της κυτταρικής διαίρεσης που χρησιμοποιεί η αμοιβάδα για την αναπαραγωγή της (μονάδες 2). Να αναφέρετε τη βιολογική σημασία αυτού του είδους της κυτταρικής διαίρεσης στην αμοιβάδα (μονάδες 2) και να εξηγήσετε σε ποιες άλλες περιπτώσεις χρησιμοποιείται εκτός από την αναπαραγωγή των μονοκύτταρων ευκαρυωτικών οργανισμών (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Το DNA παράγει ακριβή αντίγραφά του μέσω της αντιγραφής, μιας πολύπλοκης διαδικασίας που καταλύεται από εξειδικευμένα ένζυμα. Το DNA, επίσης, προσδιορίζει την παραγωγή διάφορων ειδών RNA μέσω μιας άλλης διαδικασίας που ονομάζεται μεταγραφή.

α. Να ονομάσετε τα ένζυμα που επιτελούν τις παρακάτω λειτουργίες κατά τις διαδικασίες της αντιγραφής και της μεταγραφής του DNA:

- i. τοποθετούν συμπληρωματικά ριβονουκλεοτίδια απέναντι από δεοξυριβονουκλεοτίδια.
- ii. ξετυλίζουν τη διπλή έλικα του DNA.
- iii. συνδέουν τα κομμάτια της ασυνεχούς αλυσίδας.
- iv. επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα. (μονάδες 6)

β. Η αντιγραφή είναι μια απίστευτα ακριβής διαδικασία που επιτυγχάνεται με ελάχιστα σφάλματα, σε αντίθεση με τη διαδικασία της μεταγραφής. Να εξηγήσετε γιατί η αντιγραφή του DNA πρέπει να γίνεται με απίστευτη ακρίβεια (μονάδες 3) και να εξηγήσετε με ποιο τρόπο εξασφαλίζεται η πιστότητα της αντιγραφής (μονάδες 3).

Μονάδες 12

2.2 Τα τελευταία χρόνια, οι επιστήμονες έχουν αναπτύξει εργαστηριακές μεθόδους για τη κλωνοποίηση τμημάτων DNA, που τους δίνουν τη δυνατότητα για νέες και εξαιρετικά ενδιαφέρουσες ερευνητικές και παραγωγικές δυνατότητες. Η κλωνοποίηση ενός τμήματος DNA μπορεί να πραγματοποιηθεί είτε *in vitro*, είτε με τη βοήθεια κυττάρων-ξενιστών, π.χ. βακτηρίων, που δημιουργούν κλώνους κυττάρων.

α. Να δώσετε τη σημασία των όρων «κλώνος» και «κλωνοποίηση» (μονάδες 6).

β. Να ονομάσετε τη μέθοδο που χρησιμοποιείται για την *in vitro* κλωνοποίηση τμημάτων DNA με συγκεκριμένη αλληλουχία βάσεων (μονάδα 1), να εξηγήσετε το σκοπό της μεθόδου αυτής (μονάδες 3) και να αναφέρετε τρεις πρακτικές εφαρμογές της (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Το οπερόνιο της λακτόζης μεταγράφεται και μεταφράζεται όταν στο περιβάλλον του βακτηρίου *Escherichia coli* υπάρχει μόνο λακτόζη. Τότε, παράγονται τρία ένζυμα που είναι απαραίτητα για το μεταβολισμό της λακτόζης.

α. Να περιγράψετε τη διαδικασία μεταγραφής των δομικών γονιδίων του οπερονίου της λακτόζης όταν στο περιβάλλον υπάρχει μόνο λακτόζη (μονάδες 5) και να αναφέρετε πόσα μόρια mRNA παράγονται από τη μεταγραφή των γονιδίων αυτών (μονάδα 1).

β. Να εξηγήσετε πότε συμβαίνει (χρονικά) η μετάφραση του/των μορίων mRNA του ερωτήματος (α), σε σχέση με τη διαδικασία της μεταγραφής (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Οι βιβλιοθήκες βοηθούν τους επιστήμονες να «αποθηκεύουν» κλωνοποιημένα θραύσματα DNA σε πληθυσμούς μικροοργανισμών. Υπάρχουν δύο είδη βιβλιοθηκών, η γονιδιωματική και η cDNA, καθεμία από τις οποίες έχει τα δικά της πλεονεκτήματα και οι επιστήμονες τις χρησιμοποιούν ανάλογα το τι θέλουν να μελετήσουν κάθε φορά.

α. Να αναφέρετε ποιο/α από τα παρακάτω ένζυμα χρειάζονται κατά τη διαδικασία κατασκευής μιας γονιδιωματικής και ποιο/α για μια cDNA βιβλιοθήκη: I. αντίστροφη μεταγραφάση, II. DNA πολυμεράση, III. DNA δεσμάση και IV. περιοριστικές ενδονουκλεάσες (μονάδες 4). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3).

β. Να αναφέρετε το είδος της βιβλιοθήκης που θα κατασκευάζατε προκειμένου να κλωνοποιήσετε: I. το γονίδιο της β-αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης του ανθρώπου για να παράξετε τη β-αλυσίδα, II. τον υποκινητή του γονιδίου της ινσουλίνης του ανθρώπου και III. ένα γονίδιο rRNA (μονάδες 6).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Η παρατήρηση, η φωτογράφιση, όπως και κάθε άλλη διαδικασία που αφορά στη μελέτη της δομής, του μήκους ή του αριθμού των χρωμοσωμάτων ενός οργανισμού πραγματοποιούνται σε διαιρούμενα κύτταρα και συγκεκριμένα σε κύτταρα που βρίσκονται στη μετάφαση της μίτωσης και επιτρέπουν στους ερευνητές την κατασκευή του καρυότυπου του οργανισμού που μελετούν.

α. Να γράψετε τον ορισμό του καρυότυπου (μονάδες 3) και να εξηγήσετε το ρόλο της κατασκευής του (μονάδες 3).

β. Να εξηγήσετε πόσα ζεύγη χρωμοσωμάτων εμφανίζονται στον καρυότυπο φυσιολογικών σωματικών κυττάρων ανδρών και γυναικών (μονάδες 2), να αναφέρετε την προέλευση κάθε χρωμοσώματος του κάθε ζεύγους (μονάδες 2) και να εξηγήσετε πώς μπορούμε να διακρίνουμε το φύλο του ανθρώπου με τη βοήθεια του καρυότυπου (μονάδες 2).

Μονάδες 12

2.2 Η σακχαράση είναι το ένζυμο που, όπως υποδεικνύει και το όνομά του, καταλύει τη διάσπαση της σακχαρόζης, η οποία αποτελεί συστατικό των φρούτων και αποτελεί έναν από τους κυριότερους δισακχαρίτες. Το μόριο της σακχαρόζης αποτελείται από τους μονοσακχαρίτες γλυκόζη και φρουκτόζη.

α. Να ονομάσετε το υπόστρωμα στο οποίο δρα η σακχαράση (μονάδες 2), τα προϊόντα της αντίδρασης που καταλύει (μονάδες 2) και να αναφέρετε πώς ονομάζεται η περιοχή του μορίου της σακχαράσης στην οποία προσδένεται το υπόστρωμα (μονάδες 2).

β. Ένας άλλος κοινός δισακχαρίτης, που αποτελεί το σάκχαρο του γάλακτος, είναι η λακτόζη. Να ονομάσετε τους μονοσακχαρίτες από τους οποίους αποτελείται η λακτόζη (μονάδες 2) και να γράψετε τον αριθμό των ενζύμων που είναι απαραίτητα για την πρόσληψη και διάσπαση της λακτόζης από το βακτήριο *E.coli* (μονάδα 1). Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο επιτυγχάνεται στα βακτήρια *E.coli* η ταυτόχρονη έκφραση των γονιδίων των ενζύμων αυτών (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Ο πυρήνας είναι το πιο ευδιάκριτο οργανίδιο των ευκαρυωτικών κυττάρων. Κατά κανόνα, υπάρχει ένας πυρήνας σε κάθε κύτταρο· υπάρχουν ωστόσο και κύτταρα με δύο ή με πολυάριθμους πυρήνες. Σε κάθε περίπτωση, ο πυρήνας περιβάλλεται από τον πυρηνικό φάκελο ή πυρηνική μεμβράνη και έτσι διαχωρίζεται το εσωτερικό του πυρήνα, δηλαδή το πυρηνόπλασμα, από το κυτταρόπλασμα. Στο πυρηνόπλασμα περιέχονται το σύνολο σχεδόν του DNA του ευκαρυωτικού κυττάρου, ένας ή περισσότεροι πυρηνίσκοι και διάφορες χημικές ενώσεις (νουκλεοτίδια, ένζυμα, πρωτεΐνες κ.ά.).

α. Να αναφέρετε ένα είδος κυττάρων με πολυάριθμους πυρήνες (μονάδες 2) και να περιγράψετε τη δομή και το ρόλο του πυρηνικού φακέλου (μονάδες 4).

β. Να περιγράψετε τη δομή και τη λειτουργία του πυρηνίσκου (μονάδες 2) και να αναφέρετε τις λειτουργίες που επιτελούνται στον πυρήνα, καθιστώντας το ρόλο του σημαντικό για τη ζωή ενός κυττάρου (μονάδες 4).

Μονάδες 12

2.2 Η διαδικασία της αντιγραφής του DNA, όπως διαπιστώθηκε ύστερα από πολύχρονη ερευνητική μελέτη, είναι ιδιαίτερα πολύπλοκη. Τα κύτταρα διαθέτουν ένα σημαντικό «οπλοστάσιο» εξειδικευμένων ενζύμων και άλλων πρωτεϊνών που λειτουργούν ταυτόχρονα και καταλύουν τις χημικές αντιδράσεις της αντιγραφής με μεγάλη ταχύτητα και με εκπληκτική ακρίβεια. Μεταξύ των ενζύμων της αντιγραφής περιλαμβάνονται οι DNA ελικάσες και το πριμόσωμα.

α. Να περιγράψετε τη λειτουργία καθενός από τα παραπάνω ένζυμα (μονάδες 4) και να αναφέρετε ποιο από αυτά δρα πρώτο κατά την αντιγραφή του DNA (μονάδες 3).

β. Ένα ακόμη ένζυμο που συμμετέχει στη διαδικασία της αντιγραφής του DNA είναι η DNA δεσμάση. Να εξηγήσετε το ρόλο της DNA δεσμάσης κατά την αντιγραφή του DNA στα προκαρυωτικά (μονάδες 2) και στα ευκαρυωτικά κύτταρα (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Η απομόνωση των περιοριστικών ενδονουκλεασών, καθώς και ειδικών φορέων κλωνοποίησης επέτρεψε την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA και έδωσε στον άνθρωπο την ικανότητα όχι μόνο να ερευνά, αλλά να επεμβαίνει και να τροποποιεί το γενετικό υλικό των οργανισμών.

α. Να αναφέρετε τι εννοούμε, στα πλαίσια της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA, με τον όρο “ανασυνδυασμένο μόριο DNA” (μονάδες 2) και να εξηγήσετε τι είναι ένας φορέας κλωνοποίησης (μονάδες 4).

β. Να εξηγήσετε τι είναι οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες (μονάδες 2), να αναφέρετε από πού απομονώνονται (μονάδες 2) και να γράψετε το φυσιολογικό τους ρόλο (μονάδες 2).

Μονάδες 12

2.2 Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια που κωδικοποιούν κάποια πρωτεΐνη μεταφέρονται στο mRNA, με βάση τη συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων. Η αλληλουχία των βάσεων του mRNA καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων στις πρωτεΐνες με βάση το γενετικό κώδικα, δηλαδή έναν κώδικα αντιστοίχισης των νουκλεοτιδίων mRNA με τα αμινοξέα πρωτεϊνών, ο οποίος ονομάζεται γενετικός κώδικας. Γι' αυτό η πρωτεϊνοσύνθεση είναι πραγματικά μία διαδικασία «μετάφρασης» από τη γλώσσα των βάσεων στη γλώσσα των αμινοξέων.

α. Να εξηγήσετε τη θεωρητική προσέγγιση με την οποία οι ερευνητές κατέληξαν ότι ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας (μονάδες 6).

β. Να αναφέρετε (απλή αναφορά μόνο) τα βασικά χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα (μονάδες 6) και να αναφέρετε ποιο από αυτά αποτελεί ένδειξη για την κοινή καταγωγή των ειδών (μονάδα 1).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Τα βιολογικά μακρομόρια συντίθενται από τη συνένωση καθορισμένων δομικών λίθων, που ονομάζονται μονομερή. Τα μονομερή των πρωτεϊνών είναι τα αμινοξέα τα οποία συνδέονται κατάλληλα και συμμετέχουν στην τελική διαμόρφωση του πρωτεϊνικού μορίου.

α. Να περιγράψετε τη δομή των αμινοξέων (μονάδες 4), επισημαίνοντας το σταθερό και το μεταβλητό τους τμήμα (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε τι δείχνει η τεταρτοταγής δομή στις πρωτεΐνες (μονάδες 2), πότε εμφανίζεται αυτή (μονάδα 1), καθώς και το είδος των δεσμών που συμμετέχουν σε αυτή τη δομή (μονάδες 2). Να αναφέρετε μια πρωτεΐνη που έχει τεταρτοταγή δομή (μονάδα 1).

Μονάδες 12

2.2 Η ανακάλυψη της διπλής έλικας του DNA είναι η μεγαλύτερη βιολογική ανακάλυψη του 20ού αιώνα. Έγινε το 1953 και ήταν το αποτέλεσμα της ερευνητικής εργασίας δύο ομάδων επιστημόνων: των Wilkins και Franklin καθώς και των Watson και Crick. Η δομή της διπλής έλικας αναδεικνύει τις ιδιότητες του μορίου του DNA.

α. Να καταγράψετε τα δεδομένα εκείνα που βοήθησαν τους επιστήμονες στην ανακάλυψη της διπλής έλικας του DNA (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε τι εννοούμε με τον όρο συμπληρωματικότητα των βάσεων του DNA (μονάδες 2) και να περιγράψετε σύντομα το ρόλο της συγκεκριμένης ιδιότητας στη λειτουργία του DNA (μονάδες 5).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Ο πληθυσμός του πλανήτη μας αυξάνεται με ταχείς ρυθμούς και υπολογίζεται ότι το 2050 θα ανέρχεται σε 8,5 δισεκατομμύρια. Για να καλυφθούν επαρκώς οι αυξημένες ανάγκες σε τροφή, είναι απαραίτητη η αύξηση της φυτικής και της ζωικής παραγωγής. Σημαντικό ρόλο για την επίτευξη του παραπάνω σκοπού παίζουν τα διαγονιδιακά ή γενετικά τροποποιημένα φυτά.

α. Να δώσετε τον ορισμό του όρου “διαγονιδιακά φυτά” (μονάδες 2) και να εξηγήσετε ποιο είδος πλασμιδίου και γιατί χρησιμοποιείται για τη δημιουργία τους (μονάδες 4).

β. Να αναφέρετε μερικά πλεονεκτήματα των διαγονιδιακών φυτών που εξυπηρετούν την αύξηση της φυτικής παραγωγής, ώστε να καλυφθούν οι ανάγκες του ανθρώπινου πληθυσμού σε τροφή (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Ο καρκίνος χαρακτηρίζεται από τον ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό των κυττάρων ενός ιστού. Αυτά σχηματίζουν μάζες κυττάρων (καρκινικοί όγκοι) ή μεταναστεύουν στο αίμα, όπως στις διάφορες μορφές λευχαιμιών. Αποτελέσματα μελετών έχουν οδηγήσει στο συμπέρασμα ότι σχεδόν όλες οι περιπτώσεις καρκίνου προέρχονται από μεταλλάξεις γονιδίων σωματικών κυττάρων.

α. Να αναφέρετε τους παράγοντες που σε γενετικό επίπεδο, οδηγούν στην εμφάνιση όγκων (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε το φυσιολογικό ρόλο των ογκοκατασταλτικών γονιδίων (μονάδες 3), καθώς και τον τρόπο με τον οποίο εμπλέκονται στην εμφάνιση όγκων (μονάδες 2) δίνοντας ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα (μονάδες 2).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Η μητέρα τη Μαρίας αγόρασε ένα απορρυπαντικό εξειδικευμένο για τους λεκέδες από μελάνι και προσπάθησε να το χρησιμοποιήσει σε λεκέδες από κρασί χωρίς επιτυχία. Τα απορρυπαντικά περιέχουν ένζυμα που καταλύουν τη διάσπαση των χημικών ουσιών που προκαλούν λεκέδες στα υφάσματα.

α. Να εξηγήσετε γιατί δεν καθάρισε το ρούχο που είχε λερωθεί με κρασί με το συγκεκριμένο απορρυπαντικό (μονάδες 6).

β. Οι αντιδράσεις που πραγματοποιούνται, με την παρουσία ενζύμων, μέσα σ' ένα λεπτό, θα χρειάζονταν έως και 32 μήνες για να πραγματοποιηθούν χωρίς αυτά. Να γράψετε το χαρακτηριστικό των ενζύμων που αιτιολογεί την παραπάνω πρόταση (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA συνέβαλε στη δυνατότητα μεταφοράς τμημάτων γενετικού υλικού από ένα οργανισμό σε έναν άλλο, ώστε να επιτυγχάνεται η κλωνοποίησή τους. Με τη συμβολή των βακτηρίων μπορεί να κλωνοποιηθεί ξένο DNA με την κατασκευή της γονιδιωματικής και της cDNA βιβλιοθήκης, οι οποίες περιέχουν ένα σύνολο μετασχηματισμένων βακτηριακών κλώνων.

α. Να αναφέρετε τα ένζυμα που χρησιμοποιούνται για κάθε μία από τις δύο βιβλιοθήκες (μονάδες 4) και να γράψετε ποιο από αυτά απομονώνεται από βακτηριακά κύτταρα και ποιο από ιούς (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε ποια από τις δυο βιβλιοθήκες περιέχει γονίδια (ή τμήματά τους) που κωδικοποιούν για μόρια tRNA ενός οργανισμού δότη (μονάδες 4) και ποια περιέχει τους υποκινητές (ή τμήματά τους) γονιδίων (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Το κολλαγόνο είναι η πιο άφθονη δομική πρωτεΐνη των θηλαστικών και αποτελείται από τρεις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, οι οποίες περιελίσσονται δεξιόστροφα και σχηματίζουν μία άκαμπτη ράβδο.

α. Να ονομάσετε το τελικό επίπεδο οργάνωσης του κολλαγόνου (μονάδες 2) και να εξηγήσετε αν αυτό το επίπεδο οργάνωσης υπάρχει σε όλες τις πρωτεΐνες των οργανισμών (μονάδες 4).

β. Η ζελατίνη είναι μια ινώδης πρωτεΐνη που εξάγεται από τη μετουσίωση του κολλαγόνου με ευρεία εφαρμογή σε πολλούς βιομηχανικούς τομείς. Να γράψετε υπό ποιες συνθήκες πραγματοποιείται η μετουσίωση (μονάδες 2) και να εξηγήσετε το αποτέλεσμα αυτής στην πρωτεΐνη (μονάδες 4).

Μονάδες 12

2.2 Μια από τις περιπτώσεις μεταλλάξεων που μπορεί να περάσει απαρατήρητη είναι η αμοιβαία μετατόπιση. Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις δε χάνεται γενετικό υλικό και τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικά χαρακτηριστικά.

α. Να δώσετε τον ορισμό της μετατόπισης (μονάδες 2), της αμοιβαίας μετατόπισης (μονάδες 2) και να εξηγήσετε γιατί αφού τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικά χαρακτηριστικά, είναι επικίνδυνες (μονάδες 2).

β. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες όπως η μετατόπιση μπορεί να αποτελούν αιτία της υπερλειτουργίας πρωτο - ογκογονιδίων. Να αναφέρετε τη φυσιολογική λειτουργία των πρωτο - ογκογονιδίων στα κύτταρα (μονάδες 4) και εξηγήσετε τις συνέπειες της υπερλειτουργίας τους (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Στους διπλοειδείς οργανισμούς που αναπαράγονται αμφιγονικά υπάρχουν συγκεκριμένα κύτταρα που υφίστανται έναν άλλο τύπο κυτταρικής διαίρεσης, τη λεγόμενη μείωση.

α. Να εξηγήσετε ποιο πρόβλημα λύνει η μείωση για τους αμφιγονικά αναπαραγόμενους οργανισμούς (μονάδες 4) αναφέροντας και τη βιολογική διαδικασία με την οποία συνδυάζεται (μονάδες 2).

β. Να αναφέρετε τα κύτταρα που υφίστανται μειωτική διαίρεση (μονάδες 2) και να περιγράψετε τα κύτταρα που προκύπτουν μετά το τέλος της μείωσης (μονάδες 4).

Μονάδες 12

2.2 Κατά την προσπάθεια των επιστημόνων του 20ου αιώνα να βρουν το χημικό μακρομόριο του κυττάρου που αποτελεί το γενετικό υλικό έγιναν τα ιστορικά πειράματα των Griffith (1928), Avery, MacLeod και McCarty (1944) και τέλος το 1952 τα κλασικά πειράματα των Hershey και Chase.

α. Να χαρακτηρίσετε ως *in vivo* ή *in vitro* τα πειράματα του Griffith και τα πειράματα των Hershey και Chase (μονάδες 2), αναλύοντας τους βιολογικούς όρους *in vivo* και *in vitro* (μονάδες 4).

β. Να συνοψίσετε το συμπέρασμα που εξήχθη από το αρχικό πείραμα του Griffith (μονάδες 3) και να εξηγήσετε σε ποια συμπεράσματα οδήγησαν τα άλλα δύο πειράματα που ακολούθησαν μετά από αυτό (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Από τότε που ανακαλύφθηκε το μιτοχονδριακό DNA στον άνθρωπο, ολοένα και περισσότερα ερευνητικά προγράμματα αναλαμβάνουν την αλληλούχισή του προκειμένου να ταυτοποιήσουν γονίδια, που εμπλέκονται σε μηχανισμούς γήρανσης αλλά και σε εκφυλιστικές ασθένειες του ανθρώπου, όπως η μυϊκή καχεξία. Παράλληλα στον κλάδο της Βιολογίας Φυτών παρόμοιες μελέτες θα μπορούσαν να αφορούν στον τρόπο κληρονομής των γονιδίων που βρίσκονται στους χλωροπλάστες των φυτικών κυττάρων.

α. Να αναλύσετε τα κοινά σημεία που έχει το DNA των μιτοχονδρίων με αυτό των χλωροπλαστών (μονάδες 4) και να αναφέρετε μία διαφορά ανάμεσα στο DNA των χλωροπλαστών και των μιτοχονδρίων (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε τον τρόπο κληρονομής των μιτοχονδριακών γονιδίων (μονάδες 4) και να αναφέρετε αν ισχύουν οι νόμοι του Μέντελ για τα γονίδια αυτά (μονάδες 2).

Μονάδες 12

2.2 Η μελέτη του φαινομένου της κυτταρικής διαίρεσης και η διάκριση των επιμέρους κατηγοριών της έλυσε το μυστήριο της προέλευσης των πολυκύτταρων οργανισμών από το ένα και μοναδικό ζυγωτό, το πρώτο κύτταρο του νέου οργανισμού και εξήγησε στην πορεία πολλά άλλα βιολογικά φαινόμενα.

α. Να εξηγήσετε ποια βιολογικά φαινόμενα και ανάγκες των ζωντανών οργανισμών εξυπηρετεί ο τύπος της κυτταρικής διαίρεσης που αποκαλείται “μίτωση” (μονάδες 7).

β. Να ονομάσετε τους παράγοντες, από τους οποίους εξαρτάται η διάρκεια του κυτταρικού κύκλου σε ένα κύτταρο (μονάδες 4) και να αναφέρετε μια περίπτωση κυττάρων του ανθρώπου, που η διάρκεια του κυτταρικού τους κύκλου είναι πολύ μεγάλη καθώς δεν διαιρούνται ή διαιρούνται σπάνια (μονάδες 2).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Οι φωτοσυνθετικές χρωστικές ουσίες είναι χημικές ενώσεις που απορροφούν και αντανακλούν συγκεκριμένα μήκη κύματος ορατού φωτός. Διαφορετικοί τύποι φωτοαυτότροφων οργανισμών περιέχουν φωτοσυνθετικές χρωστικές, οι οποίες απορροφούν σε διαφορετικά μήκη κύματος του ορατού φάσματος και εκπέμπουν σε μήκη κύματος που αντιστοιχούν κυρίως στο πράσινο, κίτρινο και κόκκινο χρώμα.

α. Να αναφέρετε πως ονομάζονται οι χρωστικές που δίνουν το χαρακτηριστικό πράσινο χρώμα στα αντίστοιχα τμήματα των φυτών και σε ποια κατηγορία οργανιδίων του φυτικού κυττάρου περιέχονται (μονάδες 4). Να ονομάσετε τα αντίστοιχα οργανίδια που υπάρχουν στα άνθη και στους καρπούς των φυτών (μονάδες 2).

β. Να περιγράψετε τη δομή στο εσωτερικό των προαναφερόμενων οργανιδίων που εντοπίζονται στα πράσινα μέρη των φυτών (μονάδες 4) και να εξηγήσετε γιατί τα συγκεκριμένα οργανίδια χαρακτηρίζονται ως ενεργειακοί μετατροπείς του κυττάρου (μονάδες 2).

Μονάδες 12

2.2 Η α αμανιτίνη είναι τοξίνη, η οποία παράγεται από το μανιτάρι *Amanita phalloides* και είναι θανατηφόρα, επειδή παρεμποδίζει τη λειτουργία του ενζύμου που χρειάζεται για την παραγωγή RNA από συγκεκριμένα γονίδια.

α. Να αναφέρετε ποιο ένζυμο πιστεύετε ότι καταστέλλεται από τη δράση της τοξίνης (μονάδες 2), ποια αντίδραση καταλύει (μονάδες 2) και να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο τα ένζυμα επηρεάζουν την ενέργεια ενεργοποίησης μιας αντίδρασης (μονάδες 3).

β. Να περιγράψετε το επίπεδο ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης στο οποίο συμμετέχει το ένζυμο του προηγούμενου ερωτήματος (μονάδες 6).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Το γονίδιο και το γονιδίωμα είναι δύο όροι που συχνά συγχέονται. Μάλιστα, διαχρονικά οι ορισμοί ενσωματώνουν τις νέες ανακαλύψεις και τάσεις της επιστήμης της Βιολογίας. Παράλληλα, η έκφραση των γονιδίων των κυττάρων είναι άρρηκτα συνδεδεμένη με τη διαφοροποιημένη δομή και λειτουργία των κυττάρων ενός πολυκύτταρου οργανισμού.

α. Με βάση τις γνώσεις σας από το σχολικό εγχειρίδιο να δώσετε τους ορισμούς για τις έννοιες:

i. Γονιδίωμα, ii. Γονίδιο (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο σχετίζεται η έκφραση των γονιδίων με τη διαφορετική λειτουργία και δομή των κυττάρων στους ανώτερους ευκαρυωτικούς οργανισμούς (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Ο πυρήνας είναι το πιο ευδιάκριτο οργανίδιο των ευκαρυωτικών κυττάρων και συχνά αναφέρεται ως το κέντρο λειτουργιών του κυττάρου. Κατά κανόνα, υπάρχει ένας πυρήνας σε κάθε κύτταρο. Υπάρχουν ωστόσο και κύτταρα με δύο πυρήνες, όπως το κύτταρο του πρωτόζωου Παραμέτσιουμ (Paramecium), ή κύτταρα με πολυάριθμους πυρήνες, όπως ορισμένα μυϊκά. Υπάρχουν όμως και κύτταρα, όπως είναι τα ερυθρά αιμοσφαίρια, που κατά τη διάρκεια της διαφοροποίησής τους χάνουν τον πυρήνα τους.

α. Να περιγράψετε το ρόλο του πυρήνα (μονάδες 3) και να εξηγήσετε με ποιο τρόπο ο πυρήνας συμμετέχει στη γονιδιακή έκφραση (μονάδες 4).

β. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο μπορεί η απώλεια του πυρήνα (φυσική ή τεχνητή) να επηρεάσει τη ζωή ενός κυττάρου (μονάδες 6).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Το 1958, ο Crick διατύπωσε το κεντρικό δόγμα της μοριακής βιολογίας: η ροή της πληροφορίας περιλαμβάνει τη μεταφορά της από το DNA στο RNA και τέλος στην πρωτεΐνη. Όμως, το ερώτημα παρέμενε: πώς το αλφάβητο των τεσσάρων γραμμάτων - των νουκλεοτιδίων του DNA (A, C, T, G) ή το αντίστοιχο του RNA (A, C, U, G) - κωδικοποιούσε το αλφάβητο είκοσι γραμμάτων - των αμινοξέων, που απαρτίζουν τις πρωτεΐνες; Ο γενετικός κώδικας αποτελεί μια από τις σημαντικότερες ανακαλύψεις της Βιολογίας. Κατέδειξε την πρωτεϊνοσύνθεση ως τη διαδικασία “μετάφρασης” από τη γλώσσα των νουκλεοτιδίων στη γλώσσα των αμινοξέων. Σύμφωνα με τον γενετικό κώδικα ισχύει το εξής: «Για όλους σχεδόν τους ζωντανούς οργανισμούς το αμινοξύ γλυκίνη κωδικοποιείται από τα κωδικόνια 5'-GGU-3', 5'-GGC-3', 5'-GGA-3', 5'-GGG-3'».

α. Να εξηγήσετε, ποιές ιδιότητες του γενετικού κώδικα πιστεύετε ότι αποτυπώνονται στην παραπάνω πρόταση (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε ποια ιδιότητα του γενετικού κώδικα από τις παραπάνω δεν ισχύει για το αμινοξύ Μεθειονίνη (μονάδες 4). Να ονομάσετε άλλο ένα αμινοξύ για το οποίο δεν ισχύει η ίδια ιδιότητα (μονάδες 2).

Μονάδες 12

2.2 Στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA χρησιμοποιούνται πολλές διαδικασίες. Ανάμεσα τους είναι η αποδιάταξη και η υβριδοποίηση μορίων ή τμημάτων DNA - DNA, RNA - RNA ή DNA - RNA.

α. Να δώσετε τους ορισμούς των εννοιών “αποδιάταξη” και “υβριδοποίηση”(μονάδες 6).

β. Τόσο κατά την κατασκευή όσο και κατά την χρήση της γονιδιωματικής ή της cDNA βιβλιοθήκης εφαρμόζεται η διαδικασία της υβριδοποίησης. Να περιγράψετε το ρόλο της υβριδοποίησης στις δύο διαδικασίες (μονάδες 7).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Η μελέτη της κληρονομικότητας από την εποχή του Mendel έως σήμερα, αποδεικνύει ότι οι ιδέες του Mendel ήταν ρηξικέλευθες και καινοτόμες όχι μόνο για την εποχή του, αλλά και για τη σημερινή εποχή. Έτσι, η ορολογία που χρησιμοποίησε χρησιμοποιείται σχεδόν αναλλοίωτη ως σήμερα με μικρές προσθήκες. Παράλληλα, η ακρίβεια των πειραμάτων του και οι τεχνικές μελέτης της κληρονομικότητας στο μωσχομπίζελο αποτελούν παραδείγματα επιστημονικής αρτιότητας και εφαρμογής της επιστημονικής μεθοδολογίας.

α. Να δώσετε τον ορισμό για την έννοια «αμιγή» στελέχη, όπως αυτή χρησιμοποιήθηκε από τον Mendel και να την αντιπαραβάλλετε με την έννοια «ομόζυγα» άτομα, όπως αυτή χρησιμοποιείται σήμερα (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε τις έννοιες «αυτογονιμοποίηση» και «τεχνητή γονιμοποίηση» στο φυτό μωσχομπίζελο (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Η φαινυλκετονουρία και η β θαλασσαιμία αποτελούν δύο κληρονομικές παθήσεις που έχουν μελετηθεί διεξοδικά. Το γονίδιο PAH (χρωμόσωμα 12) κωδικοποιεί την παραγωγή ενός ενζύμου που ονομάζεται υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης. Αυτό το ένζυμο μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη. Γονιδιακές μεταλλάξεις στο PAH μειώνουν τη δραστηριότητα του παραγόμενου ενζύμου. Η β θαλασσαιμία προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο HBB στο χρωμόσωμα 11. Γονιδιακές μεταλλάξεις στο HBB έχουν ως συνέπεια τη μειωμένη παραγωγή (ή την αναστολή σύνθεσης) β-αλυσίδων της κύριας αιμοσφαιρίνης του ανθρώπου, HbA.

α. Να αναφέρετε τον τύπο κληρονομικότητας των παραπάνω παθήσεων και να περιγράψετε τα συμπτώματά τους (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε από έναν τρόπο αντιμετώπισης των παραπάνω παθήσεων (μονάδες 7).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

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

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

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

Μονάδες 12

2.2 Είναι πλέον γνωστό ότι το DNA αποτελεί το γενετικό υλικό όλων των κυττάρων και των περισσότερων ιών, ενώ κάποιοι ιοί έχουν ως γενετικό υλικό RNA (RNA-ιοί). Όμως το γενετικό υλικό των οργανισμών δεν περιλαμβάνει μόνο το κύριο γενετικό τους υλικό, δηλαδή το γενετικό υλικό του πυρήνα για τα ευκαρυωτικά κύτταρα ή το κύριο γενετικό υλικό για τα βακτήρια, παρά μπορεί να περιλαμβάνει και επιπρόσθετα μόρια.

α. Να αναφέρετε συνοπτικά τις βασικές λειτουργίες του γενετικού υλικού (μονάδες 6).

β. Να γράψετε τα οργανίδια ενός σπερματοζωαρίου στα οποία συναντάμε γενετικό υλικό (μονάδες 4). Από τα παραπάνω ζητούμενα οργανίδια να αναφέρετε αυτό που θα μπορούσε να χαρακτηριστεί ως ημιαυτόνομο (μονάδα 1), εξηγώντας παράλληλα το είδος των γενετικών πληροφοριών που περιέχει (μονάδες 2).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Κατά τη διάρκεια της κυτταροπλασματικής διαίρεσης, στο τέλος της μίτωσης, το κυτταρόπλασμα του μητρικού κυττάρου μοιράζεται σε δύο νέα θυγατρικά κύτταρα, έτσι ώστε το καθένα να συνιστά ένα κύτταρο με ολοκληρωμένη δομή και λειτουργία.

α. Να περιγράψετε τις πυρηνικές διαδικασίες που πραγματοποιούνται ακριβώς πριν ή και ταυτόχρονα με την κυτταροπλασματική διαίρεση ενός ευκαρυωτικού κυττάρου που διαιρείται με μίτωση (μονάδες 6).

β. Ο φραγμοπλάστης είναι ένα πλέγμα νηματίων που αναπτύσσεται κατά την κυτταροπλασματική διαίρεση. Να αναφέρετε την κατηγορία των νηματίων από το οποίο αποτελείται το πλέγμα αυτό (μονάδες 2) και να περιγράψετε τη διαίρεση ποιων κυττάρων και με ποιο τρόπο εξυπηρετεί (μονάδες 2). Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο γίνεται ο διαχωρισμός του κυτταροπλάσματος στα ζωικά κύτταρα (μονάδες 2).

Μονάδες 12

2.2 Τα ένζυμα είναι πρωτεϊνικά μόρια που καταλύουν μια ποικιλία χημικών αντιδράσεων εμφανίζοντας υψηλό βαθμό εξειδίκευσης, ενώ παραμένουν αναλλοίωτα και μετά το τέλος των αντιδράσεων, με αποτέλεσμα να μπορούν να ξαναχρησιμοποιηθούν πολλές φορές.

α. Να γράψετε τον λόγο για τον οποίο τα ένζυμα εμφανίζουν υψηλό βαθμό εξειδίκευσης (μονάδες 4) και να αναφέρετε ένα σχετικό παράδειγμα (μονάδες 2).

β. Τα ενδοκυτταρικά ένζυμα, δρουν μέσα στα κύτταρα του οργανισμού ώστε να καταλύσουν τις χημικές αντιδράσεις. Να ονομάσετε δύο ένζυμα που δρουν στον πυρήνα των ευκαρυωτικών κυττάρων (μονάδες 2) και να περιγράψετε την αντίδραση που καταλύει καθένα από αυτά (μονάδες 2). Να αναφέρετε ένα ένζυμο που δρα μόνο στα προκαρυωτικά κύτταρα και όχι στα ευκαρυωτικά (μονάδα 1) και να γράψετε το φυσιολογικό ρόλο του στα κύτταρα (μονάδες 2).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Το πρώτο βήμα για την έκφραση της πληροφορίας που υπάρχει στο DNA είναι η μεταφορά της στο RNA με τη διαδικασία της μεταγραφής. Το RNA μεταφέρει με τη σειρά του, μέσω της διαδικασίας της μετάφρασης, την πληροφορία στις πρωτεΐνες που είναι υπεύθυνες για τη δομή και λειτουργία των κυττάρων και κατ' επέκταση και των οργανισμών. Η μετάφραση του mRNA, δηλαδή η αντιστοίχιση των κωδικονίων σε αμινοξέα και η διαδοχική σύνδεση των αμινοξέων σε πολυπεπτιδική αλυσίδα, πραγματοποιείται στα ριβοσώματα με τη βοήθεια των tRNA μορίων και τη συμμετοχή αρκετών πρωτεϊνών και ενέργειας.

α. Να αναφέρετε τις ειδικές περιοχές των tRNA οι οποίες προσδένονται με άλλα μόρια που συμμετέχουν στην διαδικασία της μετάφρασης (μονάδες 4). Να γράψετε δύο κωδικόνια για τα οποία δεν υπάρχουν tRNA που να τους αντιστοιχούν. (μονάδες 2).

β. Να αναφέρετε τους τρόπους με τους οποίους τα ευκαρυωτικά κύτταρα μπορούν και ρυθμίζουν την γονιδιακή έκφραση στο επίπεδο της μετάφρασης (μονάδες 4). Ακόμη και όταν γίνει η πρωτεϊνοσύνθεση και παραχθεί η κατάλληλη πρωτεΐνη το ευκαρυωτικό κύτταρο διαθέτει μηχανισμούς με τους οποίους μπορεί να την τροποποιήσει, για να γίνει βιολογικά λειτουργική. Να περιγράψετε με ποιο τρόπο μπορούν να τροποποιηθούν οι πρωτεΐνες μετά τη σύνθεσή τους (μονάδες 2).

Μονάδες 12

2.2 Ο Γκρέγκορ Γιόχαν Μέντελ (Gregor Mendel) ήταν Αυστριακός μοναχός, γνωστός για τις μελέτες που πραγματοποίησε σχετικά με τους μηχανισμούς της κληρονομικότητας χαρακτηριστικών στα φυτά. Σήμερα θεωρείται ο πατέρας της γενετικής.

α. Να ονομάσετε το φυτό που διάλεξε για τα πειράματά του (μονάδες 2) και να αναφέρετε δύο βασικά πλεονεκτήματα του φυτού που βοήθησαν τον Mendel στην έρευνά του (μονάδες 4).

β. Να αναφέρετε έναν λόγο της επιτυχίας των πειραμάτων του Mendel (μονάδες 3) και να γράψετε τι ορίζει ο πρώτος νόμος της κληρονομικότητας που διατύπωσε, ως συνέπεια των διασταυρώσεων μονοϋβριδισμού που πραγματοποίησε (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 «Το ιδανικό φάρμακο», είπε ο πρωτοπόρος Γερμανός γιατρός Ehrlich, «πρέπει να μπορεί να εξουδετερώνει τις μολύνσεις χωρίς να προκαλεί παρενέργειες στον οργανισμό». Η φύση έχει φτιάξει ένα «τέλειο φάρμακο», τα αντισώματα. Τα αντισώματα είναι πρωτεϊνικά μόρια, που παράγονται από τα Β-λεμφοκύτταρα του ανοσοποιητικού μας συστήματος, όταν ένα αντιγόνο (πχ παθογόνος μικροοργανισμός) προσβάλλει τον οργανισμό. Τα αντισώματα αντιδρούν με το αντιγόνο και το εξουδετερώνουν.

α. Ένας συμμαθητής σας υποστηρίζει στο μάθημα Βιολογίας ότι «ο οργανισμός μας είναι ικανός να παράγει διαφορετικά είδη αντισωμάτων» για ένα συγκεκριμένο αντιγόνο πχ ένα βακτήριο. Να δικαιολογήσετε γιατί η άποψη του συμμαθητή σας είναι ορθή (μονάδες 3). Σε ποια περίπτωση θα χαρακτηρίζατε τα αντισώματα μονοκλωνικά (μονάδες 3);

β. Να περιγράψετε την μέθοδο παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Κατά τη διάρκεια της μετάφασης Ι, των άωρων γεννητικών κυττάρων, τα ζεύγη των ομόλογων χρωμοσωμάτων ολοκληρώνουν τη μετακίνησή τους προς το ισημερινό επίπεδο του κυττάρου.

α. Να γράψετε με ποιον μηχανισμό μετακινούνται τα ζεύγη των χρωμοσωμάτων προς το ισημερινό επίπεδο του κυττάρου κατά τη μετάφαση Ι (μονάδες 3) και να συγκρίνετε την τελική τοποθέτησή τους εκεί με την τοποθέτηση των χρωμοσωμάτων κατά τη μετάφαση της μίτωσης (μονάδες 3).

β. Να ονομάσετε το φαινόμενο της μετάφασης Ι που συμβάλλει στην γενετική ποικιλομορφία των οργανισμών (μονάδες 3) και να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο πραγματοποιείται (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Η μετάφραση (πρωτεϊνοσύνθεση) αποτελεί βήμα της έκφρασης της γενετικής πληροφορίας, κατά το οποίο δημιουργείται μια πεπτιδική αλυσίδα, με βάση την πληροφορία που περιέχεται σε ένα μόριο mRNA. Η αντιστοίχιση των νουκλεοτιδίων του mRNA με τα αμινοξέα των πρωτεϊνών γίνεται μέσω του γενετικού κώδικα και πιο συγκεκριμένα κάθε κωδικόνιο-τριπλέτα του mRNA αντιστοιχεί σε ένα αμινοξύ, με εξαίρεση τα κωδικόνια λήξης.

α. Να περιγράψετε ποια μόρια, κατά την έναρξη της μετάφρασης, συνδέονται μεταξύ τους, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων (μονάδες 4). Να δικαιολογήσετε τη χρησιμότητα των θέσεων εισδοχής για tRNA στη μεγάλη ριβοσωμική υπομονάδα κατά την μεταφραστική διαδικασία (μονάδες 2).

β. Να γράψετε τον λόγο για τον οποίο η μετάφραση σταματά στα κωδικόνια λήξης (μονάδες 3) και να ονομάσετε τρία οργανίδια του κυττάρου στα οποία θα μπορούσε να παρατηρηθεί η διαδικασία της μετάφρασης (μονάδες 3).

Μονάδες 12

2.2 Η τροποποίηση του γονιδιώματος των ζωντανών οργανισμών, όπως και η μεταφορά γενετικής πληροφορίας από έναν οργανισμό σε έναν άλλον, αποτελούν σύγχρονη πραγματικότητα. Το σύνολο των τεχνικών αυτών με τις οποίες μεταφέρεται γενετικό υλικό από έναν οργανισμό σε κάποιον άλλο ονομάζεται γενετική μηχανική. Οι φυτικοί και ζωικοί οργανισμοί που προκύπτουν με τις τεχνικές αυτές ονομάζονται διαγονιδιακοί οργανισμοί και φέρουν ορισμένα νέα γενετικά χαρακτηριστικά, τα οποία μπορούν να κληροδοτήσουν στους απογόνους τους.

α. Υπάρχουν αρκετές μέθοδοι, οι οποίες μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την είσοδο «ξένου» DNA στα κύτταρα ενός ζώου. Να ονομάσετε την μέθοδο που θεωρείτε ότι είναι η σημαντικότερη (μονάδες 2). Να κάνετε μια σύντομη περιγραφή αυτής της μεθόδου (μονάδες 4).

β. Να ονομάσετε τρία διαγονιδιακά ζώα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό τους υλικό σήμερα (μονάδες 3). Να αναφέρετε δύο λόγους για τους οποίους η χρησιμοποίηση διαγονιδιακών φυτών και ζώων για την αύξηση της φυτικής και ζωικής παραγωγής παρουσιάζει σημαντικά πλεονεκτήματα έναντι της κλασικής μεθόδου των διασταυρώσεων (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Το γενετικό υλικό μπορεί να υποστεί αλλαγές με πολλούς διαφορετικούς τρόπους. Οι αλλαγές στην αλληλουχία του DNA, που ονομάζονται μεταλλάξεις, δημιουργούν συνήθως ένα διαφορετικό φαινότυπο χωρίς, ωστόσο αυτό να είναι πάντοτε απαραίτητο. Αυτό εξαρτάται από τον τρόπο με τον οποίο η αλλαγή επιδρά στο γονιδιακό προϊόν, δηλαδή στην πρωτεΐνη.

- α. Να ορίσετε ποιες μεταλλάξεις ονομάζονται σιωπηλές και ποιες ουδέτερες (μονάδες 6).
- β. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο μπορεί μια μετάλλαξη να οδηγήσει σε πρόωρο τερματισμό της πρωτεϊνσύνθεσης (μονάδες 3) και ποιες επιπτώσεις έχει αυτή στη λειτουργικότητα της παραγόμενης πρωτεΐνης (μονάδες 3).

Μονάδες 12

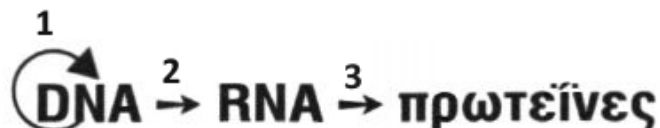
2.2 Από τα μέσα του δέκατου ένατου αιώνα είχαν αρχίσει προσπάθειες από τους επιστήμονες για την καλλιέργεια βακτηρίων και μυκήτων. Ο Louis Pasteur, στο Παρίσι, υπήρξε από τους πρωτοπόρους αυτής της προσπάθειας. Για το σκοπό αυτό ήταν απαραίτητη η απομόνωση, αρχικά, των διάφορων ειδών βακτηρίων ή μυκήτων, η παρασκευή κατάλληλων θρεπτικών υλικών και η διαμόρφωση κατάλληλων συνθηκών ανάπτυξής τους στο εργαστήριο. Σήμερα οι εξελίξεις στην Επιστήμη και στην Τεχνολογία δίνουν τη δυνατότητα χρησιμοποίησης των ζωντανών οργανισμών για την παραγωγή πολλών προϊόντων όπως τροφίμων, αντιβιοτικών και εμβολίων σε ευρεία κλίμακα, με τη χρήση των βιοαντιδραστήρων.

- α. Να εξηγήσετε ποια χαρακτηριστικά παρουσιάζει μία συνεχής καλλιέργεια που πραγματοποιείται σε βιοαντιδραστήρα (μονάδες 6).
- β. Να περιγράψετε τη διαδικασία με την οποία παραλαμβάνουμε τα τελικά προϊόντα μιας καλλιέργειας από έναν βιοαντιδραστήρα (μονάδες 7).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Το 1958, πέντε χρόνια μετά την ανακάλυψη της διπλής έλικας του DNA, ο Francis Crick πρότεινε το κεντρικό δόγμα της Μοριακής Βιολογίας για να «περιγράψει» τη ροή της γενετικής πληροφορίας, το οποίο συνοψίζεται στο ακόλουθο σχήμα:



α. Να ονομάσετε τις διαδικασίες που υποδεικνύουν τα βέλη 1, 2 και 3 (μονάδες 3) και να αναφέρετε σε ποιες περιοχές ή/και οργανίδια ενός ευκαρυωτικού κυττάρου πραγματοποιείται η κάθε μία από αυτές (μονάδες 3).

β. Να αναφέρετε τα είδη του RNA που συναντώνται τόσο στα προκαρυωτικά, όσο και στα ευκαρυωτικά κύτταρα και να περιγράψετε τη λειτουργία του καθενός από αυτά (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Στους ανώτερους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, πολλά γονίδια μεταγράφονται σε ορισμένους μόνο κυτταρικούς τύπους, όπως για παράδειγμα τα γονίδια των αλυσίδων των αιμοσφαιρινών που εκφράζονται μόνο στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα του ανθρώπου. Αν θέλουμε να κλωνοποιήσουμε μόνο τα γονίδια που εκφράζονται σε συγκεκριμένους τύπους κυττάρων, τότε κατασκευάζουμε τις cDNA βιβλιοθήκες.

α. Να περιγράψετε τι περιέχουν οι cDNA βιβλιοθήκες (μονάδες 3) και να αναφέρετε το βασικό πλεονέκτημα που παρουσιάζουν σε σχέση με τις γονιδιωματικές (μονάδες 3).

β. Να περιγράψετε τη διαδικασία κατασκευής μιας cDNA βιβλιοθήκης (μονάδες 3) και να αναφέρετε ονομαστικά τα ένζυμα που πρέπει να χρησιμοποιήσουν οι ερευνητές (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Στους πολυκύτταρους οργανισμούς συναντάμε το φαινόμενο της κυτταρικής διαφοροποίησης, όπου από το ένα πρώτο κύτταρο, το ζυγωτό, προκύπτουν οι διάφορες κατηγορίες κυττάρων του οργανισμού. Σε αυτή τη διαδικασία κύριο ρόλο παίζει η διαφορική έκφραση των γονιδίων, η οποία επιτυγχάνεται με τα πολλαπλά επίπεδα γονιδιακής ρύθμισης. Από την άλλη μεριά, στους προκαρυωτικούς οργανισμούς η γονιδιακή ρύθμιση είναι πιο απλή, αφού όλα τα κύτταρα μιας βακτηριακής αποικίας είναι κατά βάση ίδια.

α. Να εξηγήσετε πως συνδέεται το φαινόμενο της κυτταρικής διαφοροποίησης με τη ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς (μονάδες 6).

β. Εφόσον τα βακτηριακά κύτταρα δεν υφίστανται κυτταρική διαφοροποίηση, να αναλύσετε ποιο σκοπό εξυπηρετεί η γονιδιακή ρύθμιση στους προκαρυωτικούς οργανισμούς (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Η ανακάλυψη των περιοριστικών ενδονουκλεασών, δηλαδή των ενζύμων που αναγνωρίζουν στο DNA συγκεκριμένη αλληλουχία βάσεων και το «κόβουν» σε συγκεκριμένα σημεία, καθώς και των ειδικών φορέων κλωνοποίησης, που μεταφέρουν DNA από κύτταρο σε κύτταρο, επέτρεψε την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA. Έτσι, μπορούμε πλέον να κατασκευάζουμε και να πολλαπλασιάζουμε *in vitro* «ανασυνδυασμένα» μόρια DNA και στη συνέχεια να τα μεταφέρουμε σε *in vivo* περιβάλλον. Με αυτόν το τρόπο προκύπτουν γενετικά τροποποιημένα βακτήρια ή ευκαρυωτικά κύτταρα που μπορούν να πολλαπλασιάζονται μεταβιβάζοντας στους απογόνους τους τις νέες τους ιδιότητες.

α. Να αποδώσετε τις εννοιες του ανασυνδυασμού και του μετασχηματισμού, όπως αυτές χρησιμοποιούνται στα πλαίσια της γενετικής μηχανικής (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε συνοπτικά δύο τρόπους με τους οποίους μπορούμε να επιτύχουμε την κλωνοποίηση μορίων DNA (μονάδες 5), χαρακτηρίζοντας παράλληλα αυτές τις διαδικασίες ως *in vivo* ή *in vitro* (μονάδες 2).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Ο Mendel αναφέρεται συχνά και ως “πατέρας της γενετικής” γιατί κατάφερε μέσα από μια σειρά επιτυχών πειραματικών διασταυρώσεων στο φυτό μωσχομπίζελο να διατυπώσει τους δύο βασικούς νόμους που εξηγούν την κληρονομηση των γενετικά καθοριζόμενων χαρακτηριστικών.

α. Να εξηγήσετε τους παράγοντες που οδήγησαν τα πειράματα του Mendel σε επιτυχή συμπεράσματα, ώστε να διατυπωθούν οι δύο πασίγνωστοι νόμοι του Mendel (μονάδες 6).

β. Να διατυπώσετε το δεύτερο νόμο του Mendel (μονάδες 3) και να ονομάσετε το είδος των διασταυρώσεων που οδήγησαν σε αυτόν (μονάδα 1). Να αναφέρετε πόσους και ποιους χαρακτήρες του φυτού μελέτησε ο Mendel κατά την πειραματική διαδικασία, που οδήγησε στην διαπίστωση του δεύτερου νόμου του (μονάδες 2).

Μονάδες 12

2.2 Μολονότι ορισμένες μεταλλάξεις οδηγούν σε παθολογικούς φαινότυπους και γενικότερα σε αποτελέσματα που δεν είναι ευνοϊκά για τον οργανισμό που τις φέρει, άλλες από αυτές δεν προκαλούν εμφανείς βλάβες στο άτομο που τις εμφανίζει ή ακόμη μπορεί και να του προσδίδουν πλεονέκτημα επιβίωσης. Γι’ αυτό συχνά ακούμε να λέγεται πως οι μεταλλάξεις συμβάλλουν στην γενετική ποικιλότητα και καθοδηγούν την εξέλιξη των ειδών.

α. Να αναφέρετε δύο περιπτώσεις, όπου οι μεταλλάξεις μπορεί να μην έχουν επιβλαβείς επιπτώσεις για το άτομο που τις φέρει (μονάδες 4), κατονομάζοντας τις συγκεκριμένες κατηγορίες μεταλλάξεων (μονάδες 2).

β. Να αναφέρετε τις εργαστηριακές μεθόδους με τις οποίες μπορεί να γίνει διάγνωση μιας γενετικής ασθένειας που οφείλεται σε μεταλλάξεις, όπως είναι για παράδειγμα η δρεπανοκυτταρική αναιμία (μονάδες 3). Να αναφέρετε τους τρόπους με τους οποίους μπορεί να γίνει η δειγματοληψία για να εφαρμοστούν οι προαναφερόμενες μέθοδοι, στην περίπτωση που η διάγνωση γίνεται στα πλαίσια του προγεννητικού ελέγχου (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Η μεταγραφή αποτελεί κομβική διαδικασία στην έκφραση ενός γονιδίου. Κατά τη διαδικασία της μεταγραφής η γενετική πληροφορία ενός γονιδίου μεταφέρεται στο RNA. Αυτό αποτελεί το πρώτο βήμα κατά τη ροή της γενετικής πληροφορίας. Ένα σύνολο μηχανισμών ελέγχει ποια γονίδια θα μεταγραφούν σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο.

α. Να αναφέρετε τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής ενός ευκαρυωτικού γονιδίου, να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο ελέγχουν την έναρξη της μεταγραφής και να εξηγήσετε αν κατά την έναρξη της μεταγραφής ελέγχεται, εκτός από την ποιότητα των πρωτεϊνών που παράγονται σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο, και η ποσότητά τους (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε τις αντιδράσεις που καταλύει το βασικό ένζυμο της μεταγραφής (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Σήμερα ο άνθρωπος μέσω της γενετικής μηχανικής και της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA όχι μόνο ερευνά, αλλά και επεμβαίνει και τροποποιεί κατά βούληση το γενετικό υλικό των οργανισμών. Οι κύριες εφαρμογές της γενετικής μηχανικής αφορούν στην αντιμετώπιση ασθενειών και στην αύξηση της γεωργικής και κτηνοτροφικής παραγωγής.

α. Να εξηγήσετε τι περιλαμβάνει η γενετική μηχανική (μονάδες 3) καθώς και ποιες τεχνικές συνολικά ανήκουν στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA (μονάδες 3).

β. Να αναφέρετε τους θεμελιώδεις στόχους του ανθρώπου που επιτυγχάνονται μέσω της γενετικής μηχανικής (μονάδες 3) και να περιγράψετε τους δύο βασικούς τρόπους, με τους οποίους μπορούν σήμερα να παραχθούν φαρμακευτικές πρωτεΐνες με τη βοήθεια των σύγχρονων τεχνολογιών που περιλαμβάνει η γενετική μηχανική (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Το 1956, οι Tjio και Levan προσδιόρισαν για πρώτη φορά τον αριθμό των χρωμοσωμάτων του ανθρώπου σε 46 χρησιμοποιώντας κύτταρα από πνεύμονες, μια ανακάλυψη που έθεσε τη βάση για την ανάπτυξη της κλινικής κυτταρογενετικής. Τρία χρόνια αργότερα, το 1959, ανακαλύφθηκαν οι πρώτοι ανώμαλοι καρυότυποι από τον Lejeune. Σήμερα, ο καρυότυπος αποτελεί ένα σημαντικό εργαλείο διάγνωσης, ιδιαίτερα στον τομέα του προγεννητικού ελέγχου.

α. Να τοποθετήσετε στη σωστή σειρά τα παρακάτω στάδια κατασκευής ενός καρυοτύπου (μονάδες 6):

- I. επώαση κυττάρων σε υποτονικό διάλυμα.
- II. ταξινόμηση χρωμοσωμάτων σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος.
- III. χρήση ουσιών που σταματούν τη κυτταρική διαίρεση στη μετάφαση.
- IV. *in vitro* επαγωγή της διαίρεσης των κυττάρων με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση.
- V. χρωματισμός των χρωμοσωμάτων με ειδικές χρωστικές ουσίες και παρατήρησή τους στο μικροσκόπιο.
- VI. άπλωμα των χρωμοσωμάτων σε αντικειμενοφόρο πλάκα.

β. Να επιλέξετε σε ποιες από τις παρακάτω γενετικές ασθένειες πραγματοποιείται η διάγνωσή τους με ανάλυση καρυότυπου κατά τον προγεννητικό έλεγχο: δρεπανοκυτταρική αναιμία, σύνδρομο Down, σύνδρομο cri-du-chat, σύνδρομο Turner, β-θαλασσαιμία και αλφισμός (μονάδες 3) και να αιτιολογήσετε την επιλογή σας (μονάδες 3).

Μονάδες 12

2.2 Το 1900, ο William Bateson, ένας από τους κύριους υποστηρικτές του Μενδελισμού, μετέφρασε την εργασία του Μέντελ από τα γερμανικά στα αγγλικά και τη δημοσίευσε στο περιοδικό της Βασιλικής Εταιρείας Κηπουρικής. Ήταν ο πρώτος που χρησιμοποίησε τον όρο γενετική και καθιέρωσε τους όρους ομόζυγος, ετερόζυγος και αλληλόμορφο.

α. Να ορίσετε τις ακόλουθες έννοιες: αλληλόμορφα γονίδια, ομόζυγο και ετερόζυγο άτομο (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε αν, στον άνθρωπο, υπάρχει αρσενικό άτομο που να είναι ομόζυγο για την αιμορροφιλία A (μονάδες 4).

γ. Να εξηγήσετε γιατί η αιμορροφιλία Α εμφανίζεται συχνότερα στα αρσενικά άτομα και πιο σπάνια στα θηλυκά (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Οι γνώσεις που έχουμε αποκτήσει σε μοριακό επίπεδο για διάφορες γενετικές ασθένειες μας έδωσε τη δυνατότητα να αναπτύξουμε μεθόδους, οι οποίες ανιχνεύουν εγκαίρως γενετικές διαταραχές σε μέλη μιας οικογένειας ή σε έναν πληθυσμό.

α. Να αναφέρετε τους τρόπους με τους οποίους είναι εφικτό να διαγνωστεί μια γενετική ασθένεια (μονάδες 3) και να εξηγήσετε τι μπορεί να προσφέρει η έγκαιρη γενετική διάγνωση (μονάδες 3).

β. Ο ειδικός επιστήμονας - γενετιστής, στον οποίο απευθύνονται πολλοί υποψήφιοι γονείς, πρέπει να συνεξετάσει ορισμένα απαραίτητα στοιχεία σχετικά με την ασθένεια που ελέγχεται, προκειμένου να καταλήξει σε γενετική συμβουλή. Να αναφέρετε τρία από αυτά απαραίτητα στοιχεία (μονάδες 3). Παρ' ότι γενετική καθοδήγηση μπορεί να ζητήσουν όλοι οι υποψήφιοι γονείς, υπάρχουν ομάδες ατόμων οι οποίες είναι απαραίτητο να απευθυνθούν σε ειδικούς πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων. Να γράψετε τρεις από τις ομάδες αυτές ατόμων (μονάδες 3).

Μονάδες 12

2.2 Στο γονιδίωμα των προκαρυωτικών οργανισμών τα γονίδια των ενζύμων που παίρνουν μέρος σε μια μεταβολική οδό, όπως η διάσπαση της λακτόζης ή η βιοσύνθεση διάφορων αμινοξέων, οργανώνονται σε οπερόνια, δηλαδή σε ομάδες που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους.

α. Να ονομάσετε τις αλληλουχίες DNA ή γονίδια που ρυθμίζουν την έκφραση των δομικών γονιδίων στο οπερόνιο της λακτόζης (μονάδες 3) και να αναφέρετε τον τρόπο με τον οποίο συμμετέχουν στη ρύθμιση αυτή (μονάδες 3).

β. Συμφωνείτε με την άποψη ότι στους προκαρυωτικούς οργανισμούς όλα τα γονίδια μεταγράφονται συνεχώς συνθέτοντας πρωτεΐνες που χρειάζονται για τις βασικές λειτουργίες του κυττάρου τους (μονάδα 2); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας εξηγώντας παράλληλα που αποσκοπεί η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στους προκαρυωτικούς οργανισμούς (μονάδες 5).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Η πρωτεϊνοσύνθεση αποτελεί μια από τις σπουδαιότερες βιολογικές διεργασίες που γίνονται στα κύτταρα, κατά την οποία πραγματοποιείται η μετάβαση από τη γλώσσα των νουκλεοτιδίων, στην οποία είναι γραμμένη η γενετική πληροφορία, στην γλώσσα των αμινοξέων, από τα οποία φτιάχνεται η πρωτοταγής δομή μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

α. Να αναφέρετε τις διαφορετικές περιοχές ενός ζωικού και ενός φυτικού κυττάρου στις οποίες γίνεται σύνθεση πρωτεϊνών (μονάδες 6).

β. Να αναφέρετε τα είδη των μακρομορίων που συμμετέχουν στην κατασκευή των κυτταρικών δομών στις οποίες γίνεται η πρωτεϊνοσύνθεση (μονάδες 4). Να ονομάσετε ποιο από αυτά τα μακρομόρια παράγεται στον πυρήνα του ευκαρυωτικού κυττάρου (μονάδες 2).

Μονάδες 12

2.2 Μεταξύ των χαρακτηριστικών που φέρουν τα ερυθρά αιμοσφαίρια του αίματος του ανθρώπου περιλαμβάνονται: η μικρή διάρκεια ζωής τους, η αδυναμία κυτταρικής τους διαίρεσης, ο μικρός αριθμός μεταβολικών διεργασιών και ταυτόχρονα η μεγάλη περιεκτικότητά τους σε μια αναγκαία, για την επιβίωση του ανθρώπου, πρωτεΐνη.

α. Να εξηγήσετε πού πιστεύετε ότι οφείλονται τα προαναφερόμενα χαρακτηριστικά των ερυθρών αιμοσφαιρίων του ανθρώπου (μονάδες 6).

β. Να ονομάσετε την πρωτεΐνη που αφθονεί στο κυτταρόπλασμα των ερυθρών αιμοσφαιρίων των ενηλίκων (μονάδες 2), να αναφέρετε το βιολογικό της ρόλο (μονάδες 2) και να περιγράψετε την τελική διαμόρφωση αυτής της πρωτεΐνης στο χώρο, όσον αφορά στους ενήλικες, εξηγώντας τον τρόπο με τον οποίο προκύπτει η διαμόρφωση αυτή (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Μέσα από τις πειραματικές διασταυρώσεις του Mendel στο μωσχομπίζελο μελετήθηκε η κληρονόμηση των γενετικά καθοριζόμενων ιδιοτήτων που ελέγχονται από την έκφραση δύο αλληλόμορφων γονιδίων με σχέση επικρατούς- υπολειπόμενου. Στην περίπτωση ατόμων με επικρατή φαινότυπο, η έκφραση του επικρατούς γονιδίου καλύπτει ή/ και αναστέλλει αυτήν του υπολειπόμενου γονιδίου, με αποτέλεσμα ο υπολειπόμενος χαρακτήρας να μην εμφανίζεται στο φαινότυπο. Έτσι, δεν μπορούμε να γνωρίζουμε αν το άτομο είναι ομόζυγο ή ετερόζυγο για το επικρατές αλληλόμορφο, εκτός και αν ακολουθήσουμε συγκεκριμένη διαδικασία διερεύνησης του γονοτύπου. Από την άλλη μεριά, υπάρχουν κληρονομικές ιδιότητες που καθορίζονται από την ταυτόχρονη έκφραση των δύο αλληλομόρφων και την συνύπαρξη των εκφράσεων αυτών στο φαινότυπο του ατόμου. Στην δεύτερη αυτή περίπτωση τα ομόζυγα άτομα έχουν διαφορετικό φαινότυπο από τα ετερόζυγα, τα οποία εμφανίζουν είτε μωσαϊκούς είτε ενδιάμεσους φαινότυπους, ως αποτέλεσμα συν-έκφρασης των δύο αλληλομόρφων.

α. Να περιγράψετε τη διαδικασία που πραγματοποίησε ο Mendel προκειμένου να διερευνήσει το γονότυπο ενός ατόμου που εκδηλώνει τον επικρατή χαρακτήρα (μονάδες 4), αναφέροντας, παράλληλα, και το όνομα της διαδικασίας αυτής (μονάδες 2).

β. Να διακρίνετε τα γονίδια των οποίων η ταυτόχρονη παρουσία και έκφραση οδηγεί σε ενδιάμεσους φαινοτύπους στα ετερόζυγα άτομα, από εκείνα των οποίων η συνέκφραση έχει ως αποτέλεσμα μωσαϊκούς φαινοτύπους (μονάδες 4). Να αναφέρετε από ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα για κάθε περίπτωση (μονάδες 2).

Μονάδες 12

2.2 Ένα νεαρό ζευγάρι με ιστορικό γενετικών ασθενειών στην οικογένεια προσπαθεί να αποκτήσει το πρώτο του παιδί. Μετά από μια σειρά αποβολών τελικά η γυναίκα διανύει τον 3ο μήνα της κύησής της. Ο γυναικολόγος τους ανακοινώνει πως θα ήταν καλό να προβούν σε προγεννητικό έλεγχο του εμβρύου, παρόλο που έχουν ήδη δεχθεί τη γενετική καθοδήγηση από τον ειδικό Γενετικό Σύμβουλο. Στο ζευγάρι προτείνεται η λήψη χοριακών λαχνών, αντί της αμνιοπαρακέντησης, προκειμένου να διενεργηθεί ο προγεννητικός έλεγχος.

α. Να εξηγήσετε γιατί η γενετική καθοδήγηση που ήδη έχει δεχθεί το ζευγάρι, δεν μπορεί να υποκαταστήσει τη διαδικασία του προγεννητικού ελέγχου (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε τη διαδικασία της λήψης χοριακών λαχνών (μονάδες 2) και να

εξηγήσετε το πλεονέκτημά της έναντι της αμνιοπαρακέντησης για την διενέργεια προγεννητικού ελέγχου (μονάδες 2). Να αναφέρετε τις εργαστηριακές μεθόδους που μπορούμε να εφαρμόσουμε στα κύτταρα των χοριακών λαχνών που λαμβάνονται κατά τη δειγματοληψία, προκειμένου να βγάλουμε συμπεράσματα αναφορικά με την υγεία του εμβρύου (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

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

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

β. Να περιγράψετε πως επηρεάζει το O₂ την ανάπτυξη των μικροοργανισμών και να αναφέρετε τις κατηγορίες στις οποίες κατατάσσονται οι μικροοργανισμοί, σε σχέση με τις απαιτήσεις τους σε οξυγόνο, προκειμένου να αναπτυχθούν (μονάδες 3), δίνοντας από ένα παράδειγμα μικροοργανισμού ανά κατηγορία (μονάδες 3).

Μονάδες 12

2.2 Οι γενετικές πληροφορίες, που κατά βάση καθορίζουν τα χαρακτηριστικά των οργανισμών και τις λειτουργίες τους, βρίσκονται καταγεγραμμένες υπό μορφή νουκλεοτιδικών αλληλουχιών, των λεγόμενων γονιδίων, τα οποία κατανέμονται σε συγκεκριμένες θέσεις πάνω στα χρωμοσώματα. Κάποια από αυτά τα γονίδια χαρακτηρίζονται ως αυτοσωμικά και κάποια άλλα ως φυλοσύνδετα. Ανάμεσα στα αυτοσωμικά και, σπανιότερα, ανάμεσα στα φυλοσύνδετα γονίδια, υπάρχουν και γονίδια που η έκφρασή τους σχετίζεται με τη βιωσιμότητα του φορέα τους, και χαρακτηρίζονται ως θνησιγόνα.

α. Να εξηγήσετε που εδράζονται τα φυλοσύνδετα γονίδια (μονάδες 2). Να διερευνήσετε αν τα παραπάνω γονίδια βρίσκονται πάντοτε ως ζεύγη αλληλομόρφων (μονάδες 2) και να αναφέρετε δύο χαρακτήρες που κληρονομούνται με φυλοσύνδετο τρόπο στον άνθρωπο (μονάδες 2).

β. Να δώσετε τον ορισμό των θνησιγόνων γονιδίων (μονάδες 3) και να εξηγήσετε πως διαφοροποιείται το αποτέλεσμα της έκφρασής τους στον πληθυσμό, όταν αυτά είναι αυτοσωμικά και όταν αυτά είναι φυλοσύνδετα (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Παρά τη γενικευμένη παρουσία του DNA στους σημερινούς οργανισμούς, εξελικτικά δεν φαίνεται να αποτέλεσε το πρώτο μόριο αποθήκευσης πληροφοριών. Σύμφωνα με την υπόθεση εξέλιξης της ζωής με βάση το RNA, το RNA θεωρείται ότι ήταν το πρώτο γενετικό υλικό, που εμφάνιζε ταυτόχρονα και καταλυτική δράση. Σήμερα, το RNA δεν είναι απλώς ένα ενδιάμεσο μόριο ανάμεσα στο DNA και τις πρωτεΐνες, αλλά ένα δυναμικό και λειτουργικά αυτόνομο πολυμερές που ρυθμίζει ένα εύρος κυτταρικών λειτουργιών.

α. Να ονομάσετε τα είδη RNA που γνωρίζετε ότι παράγονται με τη διαδικασία της μεταγραφής (μονάδες 4) και να γράψετε σε ποιο/α είδος/η κυττάρου/ων εντοπίζονται φυσιολογικά το καθένα (μονάδες 2).

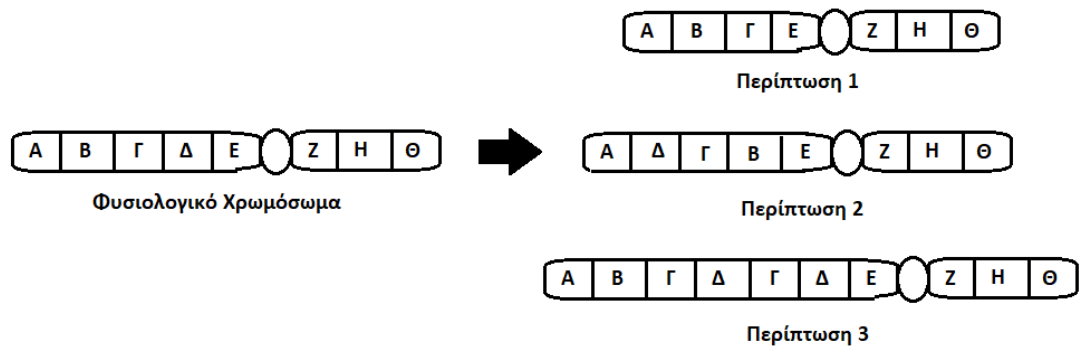
β. Να αναφέρετε, με βάση τα σημερινά δεδομένα, σε ποιες περιπτώσεις λειτουργεί το RNA ως γενετικό υλικό (μονάδες 2) και να εξηγήσετε πώς το RNA μπορεί να μετατραπεί σε DNA (μονάδες 4).

Μονάδες 12

2.2 Η αυτόματη αποβολή είναι η απώλεια της κύησης πριν την 24^η εβδομάδα λόγω φυσικού ενδομήτριου θανάτου του εμβρύου. Το 10-15% των επιβεβαιωμένων κυήσεων οδηγείται σε αποβολή, συχνά λόγω της παρουσίας χρωμοσωμικών ή γονιδιακών μεταλλάξεων στο έμβρυο, λειτουργώντας έτσι, ως ένα είδος «προστατευτικού μηχανισμού», που αποτρέπει τη γέννηση παιδιού με τέτοιες ανωμαλίες. Οι χρωμοσωμικές μεταλλάξεις περιλαμβάνουν τόσο τις αριθμητικές, όσο και τις δομικές ανωμαλίες, που συνήθως έχουν ως αποτέλεσμα την τροποποίηση του φαινοτύπου του ατόμου.

α. Να ορίσετε την έννοια «μετάλλαξη» (μονάδες 2) και να αναφέρετε τους τρόπους με τους οποίους προκαλούνται τα δύο είδη χρωμοσωμικών ανωμαλιών (μονάδες 4).

β. Να ονομάσετε τα είδη των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών που απεικονίζονται στο παρακάτω σχήμα (μονάδες 3) και να αναφέρετε πώς επηρεάζεται η ποσότητα ή/και η διάταξη της γενετικής πληροφορίας στην κάθε περίπτωση (μονάδες 3). Να ονομάσετε το είδος δομικής ανωμαλίας που σχετίζεται με «ανταλλαγή» χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομόλογα χρωμοσώματα (μονάδα 1).



Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Οι περισσότερες μορφές καρκίνου είναι αποτέλεσμα τυχαίων μεταλλάξεων που αφορούν κυρίως σε σωματικά κύτταρα. Συνήθως οι μεταλλάξεις αυτές αφορούν σε γονίδια που ελέγχουν τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό. Μια γυναίκα υποβλήθηκε σε διαγνωστικές εξετάσεις και στον δεξιό μαστό της εντοπίστηκε ένα καρκινικό μόρφωμα ακαθόριστου σχήματος.

α. Να εξηγήσετε εάν ο καρκίνος μπορεί να θεωρηθεί τύπος μονογονιδιακής ασθένειας (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο τα μονοκλωνικά αντισώματα μπορούν να αξιοποιηθούν στην βελτίωση της θεραπείας του καρκίνου του μαστού (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Τα κύτταρα χρειάζονται ενέργεια για να διατηρήσουν τη δομή και τη λειτουργικότητά τους. Οι χλωροπλάστες και τα μιτοχόνδρια είναι εξειδικευμένα κυτταρικά οργανίδια, στα οποία η εισερχόμενη ενέργεια μετατρέπεται σε μορφή αξιοποιήσιμη από τα κύτταρα του οργανισμού. Τα δύο οργανίδια διαθέτουν δικό τους γενετικό υλικό, εκτός από το γενετικό υλικό που υπάρχει στον πυρήνα του κυττάρου.

α. Να περιγράψετε τη μορφή του γενετικού υλικού των χλωροπλαστών και να αναφέρετε τις πληροφορίες που αυτό περιέχει (μονάδες 4). Να εξηγήσετε πώς συνδέονται οι πληροφορίες αυτές με το γεγονός ότι οι χλωροπλάστες θεωρούνται ημιαυτόνομα οργανίδια (μονάδες 3).

β. Να ονομάσετε τρεις δομές και τρία βιολογικά μακρομόρια-συστατικά που συναντώνται στο στρώμα των χλωροπλαστών (μονάδες 3). Να περιγράψετε το ρόλο που διαδραματίζουν αυτές οι δομές και τα μακρομόρια (μονάδα 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Οι φαρμακευτικές πρωτεΐνες είναι πρωτεΐνες που χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία διαφόρων ασθενειών. Η ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA έδωσε τη δυνατότητα παραγωγής τους σε μεγάλες ποσότητες. Μεταξύ των πρώτων μορίων που παρασκευάστηκαν είναι η ινσουλίνη και οι ιντερφερόνες.

α. Να αναφέρετε το βιολογικό ρόλο των ιντερφερονών (μονάδες 2) και να εξηγήσετε πώς αξιοποιούνται ως φαρμακευτικές πρωτεΐνες (μονάδες 4).

β. Να περιγράψετε τα στάδια παραγωγής μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης σε μεγάλες ποσότητες, όπως είναι οι ιντερφερόνες, μέσω της χρήσης βακτηρίων (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι η πρώτη γενετική ασθένεια που βρέθηκε ότι είναι αποτέλεσμα συγκεκριμένης γονιδιακής μετάλλαξης. Το 1949, ο Pauling και οι συνεργάτες του διαπίστωσαν ότι η αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων HbA, ήταν διαφορετική στα άτομα που έπασχαν από δρεπανοκυτταρική αναιμία. Εξ άλλου, η β-θαλασσαιμία είναι μια από τις σοβαρότερες αιμοσφαιρινοπάθειες η οποία χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια.

α. Να αναφέρετε τα είδη των αιμοσφαιρινών που απαντούν σε έναν ενήλικα, καθώς και τη σύστασή τους σε πολυπεπτιδικές αλυσίδες (μονάδες 4).

β. Να αναφέρετε τα είδη των μεταλλάξεων που συμβάλλουν στη μεγάλη ετερογένεια της β-θαλασσαιμίας, εξηγώντας τη διαφοροποίηση που παρατηρείται ως προς τα συμπτώματα της ασθένειας (μονάδες 3).

γ. Διαπιστώθηκε ότι η συχνότητα των ατόμων που είναι φορείς ενός μεταλλαγμένου γονιδίου για την δρεπανοκυτταρική αναιμία ή την β-θαλασσαιμία, είναι αυξημένη σε περιοχές όπως οι χώρες της Μεσογείου, της Δυτικής και Ανατολικής Αφρικής και της Ν.Α. Ασίας όπου εμφανιζόταν η ελονοσία. Να εξηγήσετε τον λόγο για τον οποίο ισχύει η παραπάνω διαπίστωση (μονάδες 6).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Οι τεχνικές με τις οποίες ο άνθρωπος επεμβαίνει στο γενετικό υλικό των οργανισμών αποτελούν τη Γενετική Μηχανική, ενώ όλες οι τεχνικές που οδηγούν σε μεταφορά του γενετικού υλικού από έναν οργανισμό σε κάποιον άλλο, αποτελούν την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA. Η Γενετική Μηχανική έχει ανοίξει νέους δρόμους σχετικά με την επίτευξη δύο θεμελιωδών στόχων του ανθρώπου που αφορούν στην κατανόηση του φαινομένου της ζωής, και τη βελτίωση της υγείας και του βιοτικού του επιπέδου.

α. Να αναφέρετε τους παράγοντες που οδήγησαν στην ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε τις δυνατότητες που έδωσε η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA στον τομέα παρασκευής εμβολίων για τον άνθρωπο (μονάδες 2) και από τα εμβόλια νέας γενιάς, να περιγράψετε τα εμβόλια υπομονάδων (μονάδες 4).

Μονάδες 12

2.2 Η Γενετική καθοδήγηση είναι μία διαδικασία κατά την οποία ειδικοί επιστήμονες δίνουν πληροφορίες σε μεμονωμένα άτομα, ζευγάρια και οικογένειες που πάσχουν από κάποια γενετική ασθένεια ή έχουν αυξημένες πιθανότητες να την εμφανίσουν. Σημαντική διαδικασία είναι η διενέργεια προγεννητικού ελέγχου, ο οποίος κρίνεται σκόπιμος σε συγκεκριμένη φάση της κύησης και εφόσον συντρέχουν ειδικοί λόγοι.

α. Να αναφέρετε το στάδιο της κύησης στο οποίο κρίνεται σκόπιμο να γίνεται ο προγεννητικός έλεγχος με αμνιοπαρακέντηση (μονάδες 3) και να εξηγήσετε τη σημασία της έγκαιρης γενετικής διάγνωσης που αυτός επιτρέπει (μονάδες 3) .

β. Να περιγράψετε ένα πλεονέκτημα και ένα μειονέκτημα της αμνιοπαρακέντησης σε σχέση με τη λήψη χοριακών λαχνών (μονάδες 4) και να αναφέρετε τις διαγνωστικές μεθόδους που μπορούν να εφαρμοστούν στα εμβρυϊκά κύτταρα που συλλέχθηκαν με την διαδικασία της αμνιοπαρακέντησης (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

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

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

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

Μονάδες 12

2.2 Η έγκαιρη διάγνωση μιας γενετικής ασθένειας προσφέρει τη δυνατότητα σχεδιασμού θεραπευτικής αγωγής, έτσι ώστε να ελαχιστοποιούνται μελλοντικά οι επιπλοκές της ασθένειας. Στην περίπτωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας χρησιμοποιούνται πολλές διαφορετικές τεχνικές.

α. Να γράψετε μια κυτταρική δοκιμασία (μονάδες 3) και μια βιοχημική δοκιμασία (μονάδες 3) που χρησιμοποιούνται για τη διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

β. Για την διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, μπορεί επίσης να εντοπιστεί η μετάλλαξη στο γονίδιο της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης A (μοριακή διάγνωση). Να εξηγήσετε ποιο είδος μετάλλαξης αναγνωρίζουν οι βιολόγοι κατά τη διενέργεια της μοριακής διάγνωσης στο υπεύθυνο γονίδιο (μονάδες 3) και να αναλύσετε το λόγο για τον οποίο η μοριακή διάγνωση στην περίπτωση της β-θαλασσαιμίας μπορεί να είναι πιο σύνθετη (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Μια υποψήφια μητέρα, φορέας στην μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και στο πράσινο χρώμα και στην αιμορροφιλία συμβουλευτήκε κάποιο γενετιστή, προκειμένου να προσδιορίσει την πιθανότητα γέννησης ενός παιδιού που να εκδηλώνει και τα δύο νοσήματα. Ο γενετιστής της εξήγησε ότι στους υπολογισμούς του δεν συμπεριλαμβάνει το 2^ο νόμο του Mendel.

α. Να διατυπώσετε το 2^ο νόμο του Mendel (μονάδες 3) και να εξηγήσετε γιατί δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί στην παραπάνω περίπτωση (μονάδες 3).

β. Το μοσχομπίζελο είναι ιδανικό για τη μελέτη του τρόπου μεταβίβασης των κληρονομικών χαρακτήρων. Στον άνθρωπο η μελέτη των τύπων κληρονομικότητας εμφανίζει πολλές δυσκολίες. Να αναφέρετε ποιες μπορεί να είναι αυτές οι δυσκολίες (μονάδες 3) και να γράψετε ποιοι χαρακτήρες ακολουθούν στον άνθρωπο Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας (μονάδες 3).

Μονάδες 12

2.2 Η κυστική ίνωση οφείλεται σε μεταλλάξεις ενός γονιδίου, το οποίο κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη, τη CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator), που είναι απαραίτητη για τη σωστή λειτουργία των επιθηλιακών κυττάρων των πνευμόνων και άλλων οργάνων. Κύριο χαρακτηριστικό της νόσου είναι η εμφάνιση ιδιαίτερα παχύρρευστων και αφυδατωμένων εκκρίσεων από διάφορα όργανα και αδένες του σώματος. Το 1993, εφαρμόστηκε πρώτη φορά *in vivo* γονιδιακή θεραπεία για τη θεραπεία της νόσου.

α. Να εξηγήσετε γιατί επιλέχθηκε *in vivo* γονιδιακή θεραπεία και όχι *ex vivo* (μονάδες 4) και να γράψετε μια γενετική ασθένεια για τη θεραπεία της οποίας θα μπορούσαμε να επιλέξουμε *ex vivo* γονιδιακή θεραπεία (μονάδες 2).

β. Να περιγράψετε την πειραματική διαδικασία που ακολουθούμε για την *in vivo* γονιδιακή θεραπεία στην περίπτωση της κυστικής ίνωσης (μονάδες 7).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Βιοτεχνολογία με την ευρεία έννοια είναι η χρήση ζωντανών οργανισμών προς όφελος του ανθρώπου. Οι εφαρμογές της Βιοτεχνολογίας συνεισφέρουν σε διάφορους τομείς όπως είναι η Ιατρική, η γεωργία, η κτηνοτροφία, η βιομηχανία και η προστασία του περιβάλλοντος.

α. Να αναφέρετε τρεις βασικούς στόχους της Ιατρικής, στους οποίους έχει συμβάλει η Βιοτεχνολογία (μονάδες 3), και να αναφέρετε τα είδη των εμβολίων νέας γενιάς που αναπτύχθηκαν με τη συμβολή της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA (μονάδες 3).

β. Να γράψετε ποιες γνώσεις οδήγησαν στην ανάπτυξη της γονιδιακής θεραπείας (μονάδες 2), ποιος είναι, γενικά, ο στόχος από την εφαρμογή της (μονάδες 2) και ποιες άλλες δύο σημαντικές εφαρμογές της βιοτεχνολογίας έχουν συνεισφέρει στον τομέα της θεραπείας ασθενειών του ανθρώπου (μονάδες 2).

Μονάδες 12

2.2 Οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες δημιουργούνται στα αυτοσωμικά ή στα φυλετικά χρωμοσώματα. Η πιο κοινή αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία σε αυτοσωμικά χρωμοσώματα είναι το σύνδρομο Down, για το οποίο ως παγκόσμια ημέρα έχει οριστεί η 21η Μαρτίου.

α. Να αναφέρετε σε ποιο χρωμόσωμα εμφανίζουν αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Down (μονάδες 2) και να περιγράψετε έναν πιθανό γενετικό μηχανισμό με τον οποίο μπορεί να προκύψει ένα άτομο με το σύνδρομο αυτό (μονάδες 5).

β. Να αναφέρετε τις φαινοτυπικές ιδιαιτερότητες που εμφανίζουν τα άτομα με σύνδρομο Down (μονάδες 3) και να περιγράψετε τη συσχέτιση που υπάρχει μεταξύ της ηλικίας της μέλλουσας μητέρας και της απόκτησης παιδιού με σύνδρομο Down (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Με τον όρο Μικροβίωμα οι επιστήμονες χαρακτηρίζουν τους μικροοργανισμούς που συμβιώνουν στο σώμα του ανθρώπου, όπως είναι για παράδειγμα το βακτήριο *E. coli*, ένα προαιρετικά αερόβιο βακτήριο, που ζει στο έντερο του ανθρώπου και παράγει τη βιταμίνη K, η οποία συμμετέχει στη διαδικασία της πήξης του αίματος.

α. Να γράψετε μία κατηγορία μικροοργανισμών που είναι επίσης προαιρετικά αερόβιοι (μονάδες 2) και να δώσετε δύο παραδείγματα βασικής βιολογικής έρευνας των δεκαετιών του 1950 και 1960 στην οποία χρησιμοποιήθηκε το βακτήριο *E. coli* (Μονάδες 4).

β. Να αναφέρετε δύο γονιδιακά προϊόντα που γνωρίζετε ότι συμμετέχουν στη διαδικασία της πήξης του αίματος και να ονομάσετε τις ασθένειες που προκαλεί η έλλειψή τους (Μονάδες 4). Να αναφέρετε έναν τρόπο με τον οποίο μπορούν να παραχθούν με τη βοήθεια της βιοτεχνολογίας προκειμένου να χορηγηθούν ως φαρμακευτικές πρωτεΐνες (μονάδες 2).

Μονάδες 12

2.2 Το γενετικό υλικό ενός κυττάρου αποτελεί το γονιδίωμά του. Τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε ένα μόνο αντίγραφο ονομάζονται απλοειδή, ενώ τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε δύο αντίγραφα, όπως είναι τα σωματικά κύτταρα των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών, ονομάζονται διπλοειδή.

α. Να αναφέρετε πόσα αντίγραφα του γονιδίου της DNA δεσμάσης υπάρχουν στο γονιδίωμα της *E. coli* (μονάδες 2) και πόσα αντίγραφα του ίδιου γονιδίου στο γονιδίωμα ενός παγκρεατικού κυττάρου φυσιολογικού ανθρώπου, στις διάφορες φάσεις του κυτταρικού κύκλου (μονάδες 4).

β. Σε κάποιες περιπτώσεις ο αριθμός των αλληλομόρφων για ένα γνώρισμα στο γονιδίωμα φυσιολογικών ανθρώπινων κυττάρων είναι είτε μεγαλύτερος είτε μικρότερος του δύο. Να αναφέρετε δύο περιπτώσεις κατά τις οποίες ο αριθμός των γονιδίων για μία γενετική θέση σε ένα φυσιολογικό ανθρώπινο κύτταρο είναι μικρότερος του δύο (μονάδες 4) και μία περίπτωση κατά την οποία ο αριθμός των γονιδίων που ελέγχουν ένα γνώρισμα σε φυσιολογικά κύτταρα να είναι μεγαλύτερος του δύο (μονάδες 3).

ΘΕΜΑ 2

2.1 Η κλωνοποίηση, είναι μια διαδικασία παραγωγής πανομοιότυπων μορίων, κυττάρων ή οργανισμών. Η πρώτη επιτυχής προσπάθεια κλωνοποίησης ολόκληρων οργανισμών (δημιουργία γυρίνων από εισαγωγή πυρήνων αναπτυσσόμενων εμβρύων βατράχων σε απύρηνα ωάρια) χρονολογείται το 1952, ενώ η κλωνοποίηση θηλαστικών πραγματοποιήθηκε για πρώτη φορά με επιτυχία το 1997 στο Ινστιτούτο Ρόσλιν του Εδιμβούργου.

α. Να αναφέρετε δύο διαφορετικούς τρόπους παραγωγής κλωνοποιημένων μορίων DNA (έναν *in vivo* και έναν *in vitro*) (μονάδες 2) και να εξηγήσετε ποιο είναι το τελικό προϊόν της κλωνοποίησης που απαιτεί την παρουσία ζωντανού κυττάρου (μονάδες 4).

β. Να αναφέρετε δύο σύγχρονες εφαρμογές της κλωνοποίησης ζωικών οργανισμών (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Η ανακάλυψη του ηλεκτρονικού μικροσκοπίου κατά τη δεκαετία του 1950, έφερε μια πραγματική επανάσταση στην επιστήμη της Βιολογίας, αφού ένας άγνωστος, έως τότε, κόσμος, ο κόσμος των ιών, άρχισε να ξετυλίγεται μπροστά στα μάτια των επιστημόνων. Έτσι, από την μελέτη μιας οικογένειας ιών, ανακαλύφθηκε το ένζυμο “αντίστροφη μεταγραφάση”. Επιπλέον μελετήθηκαν ιοί που αξιοποιούνται σήμερα από τη βιοτεχνολογία στην παραγωγή εμβολίων ή προκειμένου να γίνει γενετική διόρθωση γενετικά καθοριζόμενων ασθενειών.

α. Να αναφέρετε την οικογένεια των ιών από την οποία απομονώθηκε η αντίστροφη μεταγραφάση (μονάδα 1) και να εξηγήσετε τον λόγο για τον οποίο η παραπάνω ανακάλυψη θεωρήθηκε κρίσιμη για την διατύπωση του Κεντρικού Δόγματος της Μοριακής Βιολογίας (μονάδες 3). Να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο το παραπάνω ένζυμο χρησιμοποιείται σήμερα στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε τους τρόπους με τους οποίους η βιοτεχνολογία χρησιμοποιεί σήμερα τους ιούς στην προσπάθεια της πρόληψης (μονάδες 3), αλλά και της αντιμετώπισης καθορισμένων ασθενειών (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Οι μεταβολικές διεργασίες των οργανισμών, διεξάγονται, στο σύνολό τους, με τη βοήθεια των πρωτεϊνών (ενζύμων) που συντίθενται μέσα στα κύτταρά τους. Η παραγωγή των πρωτεϊνών είναι αποτέλεσμα της έκφρασης των γονιδίων των κυττάρων και περιγράφεται σχηματικά από το Κεντρικό Δόγμα της Μοριακής Βιολογίας (Κ.Δ.Μ.Β).

α. Να αναφέρετε τις δύο βασικές διαδικασίες που αφορούν στην έκφραση των γενετικών πληροφοριών, όπως αυτές καταγράφηκαν στην αρχική μορφή του Κ.Δ.Μ.Β (μονάδες 2) και να εξηγήσετε συνοπτικά τι περιλαμβάνουν αυτές (μονάδες 4).

β. Να περιγράψετε με ποιους τρόπους ένα ευκαρυωτικό κύτταρο είναι σε θέση να αυξάνει το ρυθμό παραγωγής μιας ή περισσότερων πρωτεϊνών όταν οι ανάγκες του το απαιτούν (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Τα τελευταία 40 χρόνια είναι γεγονός ότι η βιοτεχνολογία έχει να επιδείξει θεαματικά αποτελέσματα σε πολλούς και σημαντικούς τομείς που ενδιαφέρουν τον άνθρωπο, όπως σε εκείνους της Κτηνοτροφίας, της Γεωργίας, της Βιομηχανίας, της Προστασίας του Περιβάλλοντος και της Ιατρικής. Αναφορικά με την τελευταία, η βιοτεχνολογία έχει συμβάλλει αποτελεσματικά σε τρεις βασικούς στόχους της Ιατρικής, που είναι: η έγκαιρη διάγνωση, η πρόληψη και η αποτελεσματική θεραπεία μιας ασθένειας.

α. Να επισημάνετε δύο προϋποθέσεις που απαιτούνται για την αποτελεσματική θεραπεία γενικά των ασθενειών (μονάδες 2) και να αναφέρετε παραδείγματα σύγχρονων θεραπευτικών μεθόδων, που έχουν αναπτυχθεί και στηριχθεί στη τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA (μονάδες 4).

β. Να αναφέρετε τι προϋποθέτει η έγκαιρη διάγνωση μιας ασθένειας (μονάδες 3), καθώς και τι απαιτείται για την πρόληψη σοβαρών ασθενειών με την επαγωγή της ενεργητικής ανοσίας (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Τα μιτοχόνδρια των ευκαρυωτικών κυττάρων συχνά αποκαλούνται ημιαυτόνομα οργανίδια καθώς περιέχουν το δικό τους γενετικό υλικό. Στο DNA των μιτοχονδρίων μάλιστα εντοπίζονται συνήθως γονίδια που αφορούν διαδικασίες όπως η κυτταρική αναπνοή, που σχετίζονται με τα οργανίδια αυτά.

α. Να εξηγήσετε αν οι πρωτεΐνες που σχετίζονται με τη λειτουργία των μιτοχονδρίων προκύπτουν ανεξάρτητα από την έκφραση του DNA, που βρίσκεται στον πυρήνα του κυττάρου (μονάδες 4) και να περιγράψετε πως κληρονομούνται τα μιτοχονδριακά γονίδια του ανθρώπου στους απογόνους του (μονάδες 2).

β. Ανάλυση DNA σε ένα σωματικό κύτταρο της Dolly, το πρώτο γνωστό σε όλους πρόβατο - κλώνος, κατέδειξε ότι περιέχει DNA από διαφορετικά πρόβατα. Να υποδείξετε σε πόσα διαφορετικά πρόβατα αντιστοιχούν τα μόρια DNA που εντοπίστηκαν στην ανάλυση (μονάδες 2). Να εξηγήσετε αν η ίδια ανάλυση DNA σε ένα τυχαίο πρόβατο - προϊόν φυσιολογικής διασταύρωσης μεταξύ προβάτων - και όχι προϊόν κλωνοποίησης θα δείξει τα ίδια ή διαφορετικά αποτελέσματα (μονάδες 4).

Μονάδες 12

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Η μύγα δροσόφιλα (*Drosophila melanogaster*) χρησιμοποιείται ως πρότυπος οργανισμός σε μελέτες γενετικής, εμβρυολογίας, γήρανσης, ακόμη και σε πειράματα νευρολογίας που αφορούν στη μάθηση και στη συμπεριφορά. Το γεγονός αυτό αποδεικνύει το βραβείο Νόμπελ που δόθηκε το 1933 στον Τόμας Χαντ Μόργκαν (Thomas Hunt Morgan) για τη μελέτη του ρόλου των χρωμοσωμάτων στην κληρονομικότητα, όπως και το βραβείο Νόμπελ που δόθηκε το 2017 στους Jeffrey C. Hall, Michael Rosbash και Michael W. Young, για τη μελέτη του κικάρδιου ρυθμού, δηλαδή του “βιολογικού ρολογιού” των οργανισμών.

α. Η μύγα δροσόφιλα χρησιμοποιείται σταθερά ως πρότυπος οργανισμός σε πειράματα γενετικής γιατί εμφανίζει, προφανώς, ορισμένα επιθυμητά χαρακτηριστικά. Με βάση τις γνώσεις που έχετε από την χρήση του μοσχομπίζελου (*Pisum sativum*) από τον Μέντελ (Mendel) να γράψετε τρία από αυτά τα επιθυμητά χαρακτηριστικά που πιστεύετε ότι διαθέτει η δροσόφιλα, προκειμένου να αξιοποιείται ως πειραματικό μοντέλο (μονάδες 6).

β. Σε αντίθεση με τη δροσόφιλα ο άνθρωπος δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε παρόμοια πειράματα γενετικής ή φυσιολογίας. Να εξηγήσετε γιατί συμβαίνει αυτό (μονάδες 3) και να αναφέρετε με ποιους τρόπους πραγματοποιείται η μελέτη των γενετικών ασθενειών στον άνθρωπο (μονάδες 3).

Μονάδες 12

2.2 Η γονιδιακή θεραπεία αποτελεί μια σημαντική θεραπευτική προσέγγιση σε σοβαρές ασθένειες που οφείλονται σε βλάβες σε γονίδια. Οι βλάβες αφορούν κυρίως αλλαγές σε αζωτούχες βάσεις του DNA των οργανισμών και όταν είναι κληρονομικές εμφανίζονται συνήθως σε μικρή ηλικία οδηγώντας σε ποικίλα νοητικά και αναπτυξιακά προβλήματα.

α. Είναι βασικό να τονιστεί ότι, παρόλο που η γονιδιακή θεραπεία παρουσιάζεται ως πανάκεια στην Ιατρική, η εφαρμογή της, τουλάχιστον στο άμεσο μέλλον, θα είναι περιορισμένη επειδή δεν έχουν ακόμη ξεπεραστεί προβλήματα όπως αυτά που αφορούν τη χρήση των «έξυπνων» φορέων. Να γράψετε ποιο θεωρείτε ότι είναι το βασικό πρόβλημα που σχετίζεται με την χρήση των φορέων αυτών (μονάδες 3). Να αναφέρετε δύο επιπρόσθετες δυσκολίες που αφορούν στην εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας (μονάδες 4).

β. Κάποιοι υποστηρίζουν την άποψη ότι «η γονιδιακή θεραπεία επηρεάζει τους απογόνους των ατόμων στα οποία έχει εφαρμοστεί». Συμφωνείτε με την άποψη αυτή (μονάδα 1); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3).

γ. Να ονομάσετε δύο ασθένειες για τις οποίες έχει εφαρμοστεί η γονιδιακή θεραπεία (μονάδες 2).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Για να διευκολυνθούμε στη μελέτη και την περιγραφή του φαινομένου της πυρηνικής διαίρεσης των ευκαρυωτικών κυττάρων, το χωρίζουμε σε τέσσερα στάδια. Η ανάφαση αποτελεί το τρίτο στάδιο της πυρηνικής διαίρεσης, κατά το οποίο λαμβάνει χώρα ο διαχωρισμός του γενετικού υλικού του κυττάρου.

α. Να γράψετε τα βιολογικά φαινόμενα που χαρακτηρίζουν την ανάφαση της μίτωσης (μονάδες 3). Στο τέλος του σταδίου αυτού μπορούμε να θεωρήσουμε ότι κάθε χρωματίδα αποτελεί πλέον ένα ανεξάρτητο χρωμόσωμα (μονάδα 1); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2).

β. Η ανάφαση της μειωτικής διαίρεσης I περιλαμβάνει ανάλογα φαινόμενα διαχωρισμού γενετικού υλικού με εκείνα της μιτωτικής ανάφασης. Να περιγράψετε τα φαινόμενα αυτά εστιάζοντας στις διαφορές που παρουσιάζει η ανάφαση της μείωσης I από την ανάφαση της μίτωσης (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Οι γενετικές πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο mRNA με βάση τη συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων. Η αλληλουχία των βάσεων του mRNA καθορίζει, με τη σειρά της, την αλληλουχία των αμινοξέων των πεπτιδικών αλυσίδων που κωδικοποιούν τα γονίδια αυτά με βάση έναν γενετικό κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών.

α. Συμφωνείτε με την άποψη ότι μια τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, κωδικοποιεί για ένα αμινοξύ (μονάδες 2); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας περιγράφοντας πώς οδηγήθηκαν οι επιστήμονες στο αντίστοιχο συμπέρασμα (μονάδες 3) αναφέροντας, παράλληλα, σε ποια μόρια αναφέρονται οι όροι κωδικόνιο και αντικωδικόνιο (μονάδες 2).

β. Να αναφέρετε σε ποιο χαρακτηριστικό του γενετικού κώδικα οφείλεται το γεγονός ότι το mRNA από οποιονδήποτε οργανισμό μπορεί να μεταφραστεί σε εκχυλίσματα φυτικών, ζωικών ή βακτηριακών κυττάρων *in vitro* και να παραγάγει την ίδια πρωτεΐνη (μονάδα 2) και να εξηγήσετε σε ποια άλλη ιδιότητα των κυττάρων οφείλεται το γεγονός αυτό (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Η Γενετική Μηχανική δίνει τη δυνατότητα προσθήκης νέων γονιδίων απευθείας στον οργανισμό και επομένως καθιστά δυνατή, σε σύντομο χρονικό διάστημα, τη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών, που έχουν επιθυμητούς χαρακτήρες όπως, για παράδειγμα, ανθεκτικότητα στα έντομα, στον παγετό, σε ασθένειες κ.ά.

α. Να αναφέρετε το μόριο που χρησιμοποιείται ως φορέας του ξένου γονιδίου στην διαδικασία δημιουργίας διαγονιδιακών φυτών (μονάδες 2), να γράψετε τον οργανισμό από τον οποίο απομονώνεται το συγκεκριμένο μόριο (μονάδες 2) και να εξηγήσετε σε ποια είδη φυτικών κυττάρων οι ερευνητές εισάγουν τον φορέα με το ξένο γονίδιο (Μονάδες 2).

β. Να αναφέρετε τρεις μεθόδους με τις οποίες μπορεί να πολλαπλασιαστεί ένα διαγονιδιακό φυτό μοσχομπίζελου (Μονάδες 3). Να εξηγήστε ποια από τις μεθόδους αυτές είναι η πιο χρονοβόρος και επίπονη (μονάδα 1) και ποια από τις μεθόδους αυτές πιστεύετε ότι οδηγεί σε φυσικούς κλώνους (μονάδες 2).

Μονάδες 12

2.2 Ο πυρήνας είναι το πιο ευδιάκριτο οργανίδιο των ευκαρυωτικών κυττάρων. Περιβάλλεται από τον πυρηνικό φάκελο, που κατά διαστήματα παρουσιάζει πόρους, που σχηματίζονται από τη συνένωση της εσωτερικής με την εξωτερική μεμβράνη. Οι πυρηνικοί πόροι παίζουν σημαντικό ρόλο στην επικοινωνία του πυρήνα με το κυτταρόπλασμα, γιατί ελέγχουν τα μακρομόρια που ανταλλάσσονται μεταξύ τους.

α. Να γράψετε μια ομάδα πρωτεϊνών που εισέρχεται στον πυρήνα, καθώς και τη λειτουργία που επιτελούν (μονάδες 2) και να αναφέρετε σε ποιες κυτταρικές δομές παράγονται οι πρωτεΐνες αυτές (μονάδες 2). Να ονομάσετε τους χώρους/οργανίδια στα οποία εντοπίζονται οι παραπάνω δομές σε ένα ζωικό κύτταρο (μονάδες 3).

β. Να αναφέρετε δύο μόρια που μεταφέρονται από τον πυρήνα στο κυτταρόπλασμα (μονάδες 4) και δύο μόρια τα οποία δεν εξέρχονται ποτέ από τον πυρήνα κατά τη μεσόφαση ενός κυττάρου (μονάδες 2).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Η Γενετική τροποποίηση φυτών μπορεί να αφορά στη βελτίωση των φυτικών προϊόντων τους και τη διατροφική τους αξία. Για παράδειγμα το Golden Rice, είναι μια διαγονιδιακή ποικιλία ρυζιού στην οποία έχει ενσωματωθεί, ανάμεσα σε άλλα, το γονίδιο *psy* του ασφόδελου (*Narcissus pseudonarcissus*). Η συγκεκριμένη ποικιλία παράγει κόκκους που περιέχουν β – καροτένιο, μια πρόδρομη ένωση της βιταμίνης Α. Η συγκεκριμένη διαγονιδιακή ποικιλία ρυζιού αναπτύχθηκε για να αντιμετωπιστεί η τύφλωση, που προκαλεί η κατανάλωση τροφής με χαμηλά επίπεδα βιταμίνης Α, σε ορισμένες φτωχές περιοχές του πλανήτη.

α. Να αναφέρετε δύο επιπλέον στόχους για τους οποίους έχουν επίσης αναπτυχθεί διαγονιδιακά φυτά (Μονάδες 4) και να εξηγήσετε ποια διαγονιδιακά φυτά αποτελούν τις ποικιλίες Bt (μονάδες 2).

β. Να περιγράψετε την πειραματική διαδικασία με την οποία πιστεύετε ότι οι ερευνητές δημιουργούν διαγονιδιακές ποικιλίες ρυζιού που περιέχουν το γονίδιο *psy* του ασφόδελου (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Οι γνώσεις που έχουμε αποκτήσει για τους μοριακούς μηχανισμούς που δημιουργούν τις γενετικές ασθένειες μάς έχουν προσφέρει τη δυνατότητα ανάπτυξης μεθόδων, με τις οποίες ανιχνεύουμε γενετικές ανωμαλίες στα μέλη μιας οικογένειας, στα άτομα ενός πληθυσμού ή και σε έμβρυα, μέσω της διενέργειας προγεννητικού ελέγχου.

α. Να αναφέρετε τη διαγνωστική μέθοδο που χρησιμοποιείται για τη διάγνωση της φαινυλκετονουρίας στα νεογνά (μονάδες 3). Να εξηγήσετε το αποτέλεσμα που έχει η εφαρμογή του προγράμματος ελέγχου των νεογνών για φαινυλκετονουρία (μονάδες 3).

β. Εγκυμονούσα επιθυμεί να διερευνήσει την πιθανότητα το έμβρυο να φέρει μικρή αναστροφή τμήματος του 12^{ου} χρωμοσώματος επειδή τη φέρει ο πατέρας του. Να εξηγήσετε ποια μέθοδο δειγματοληψίας για τη διενέργεια προγεννητικού ελέγχου θα τη συμβουλεύατε να ακολουθήσει (μονάδες 3) και να περιγράψετε ποια εργαστηριακή επεξεργασία του εμβρυϊκού δείγματος θα ακολουθήσουν οι επιστήμονες για τη διάγνωση της πιθανής αυτής δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας (μονάδες 4).

ΘΕΜΑ 2

2.1 Πολλά είδη ενζύμων δρουν έχοντας ως υπόστρωμα τα νουκλεϊκά οξέα. Μια συγκεκριμένη κατηγορία αυτών αποτελούν οι νουκλεάσες, οι οποίες δρουν καταλύοντας την υδρόλυση των φωσφοδιεστερικών δεσμών. Ορισμένες νουκλεάσες δρουν μόνο πάνω στο DNA, ενώ άλλες μόνο στο RNA. Κάποιες απ' αυτές δρουν μόνο στα ελεύθερα άκρα του DNA (εξωνουκλεάσες) ενώ άλλες δρουν στο εσωτερικό της αλυσίδας και ονομάζονται ενδονουκλεάσες.

α. Να αναφέρετε τις κατηγορίες στις οποίες διακρίνονται τα ένζυμα ανάλογα με τον τόπο δράσης τους στον οργανισμό (μονάδες 3) και να εξηγήσετε τον τρόπο ονοματολογίας των ενζύμων (μονάδες 3).

β. Να αναφέρετε τρία ένζυμα του κυττάρου που μπορούν να χαρακτηριστούν ως νουκλεάσες, σύμφωνα με τη δράση τους, εξηγώντας επιγραμματικά το ρόλο τους (μονάδες 6).

Μονάδες 12

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

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

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

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Ο πληθυσμός του πλανήτη μας αυξάνεται με ταχείς ρυθμούς και υπολογίζεται ότι το 2050 θα ανέρχεται σε 8.5 δισεκατομμύρια. Για να καλυφθούν επαρκώς οι αυξημένες ανάγκες σε τροφή, είναι απαραίτητη η αύξηση της φυτικής και της ζωικής παραγωγής.

α. Να αναφέρετε τους τρόπους αποτελεσματικής προστασίας των φυτικών καλλιεργειών από τα έντομα και να περιγράψετε συνοπτικά τα πιθανά μειονεκτήματα από την εφαρμογή τους (μονάδες 6).

β. Να αναφέρετε τα πλεονεκτήματα της παραγωγής και χρήσης των διαγονιδιακών ζώων (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Οι μεταλλάξεις BRCA αναφέρονται στις μεταλλάξεις που προκαλούνται στα γονίδια BRCA1 και BRCA2, τα οποία κωδικοποιούν πρωτεΐνες που ρυθμίζουν τη μεταγραφή άλλων γονιδίων σημαντικών για τον έλεγχο του κυτταρικού πολλαπλασιασμού και για την επιδιόρθωση του γενετικού υλικού. Οι παθολογικές μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 οδηγούν στην απενεργοποίηση των ρυθμιστικών πρωτεϊνών, οπότε αυξάνεται σημαντικά ο κίνδυνος να αναπτύξει ένα άτομο καρκίνο, με συνέπεια το σύνδρομο του κληρονομικού καρκίνου του μαστού και των ωοθηκών. Μια γυναίκα, η οποία επιθυμούσε να τεκνοποιήσει θέλησε να πραγματοποιήσει προσυμπτωματικό έλεγχο για τον καρκίνο του μαστού και απευθύνθηκε σε ειδικό επιστήμονα για γενετική καθοδήγηση.

α. Να εξηγήσετε τι είναι η γενετική καθοδήγηση (μονάδες 2) και να αναφέρετε τις ομάδες ατόμων που είναι απαραίτητο να απευθυνθούν στους ειδικούς επιστήμονες, πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων (μονάδες 4).

β. Να χαρακτηρίσετε τα φυσιολογικά γονίδια BRCA1 και BRCA2 με βάση τη δράση των πρωτεϊνών τους, ως πρωτο-ογκογονίδια ή ογκοκατασταλτικά (μονάδες 3). Να εξηγήσετε αν ο καρκίνος κληρονομείται ως Μενδελικός χαρακτήρας, ερμηνεύοντας, παράλληλα, την πολυπλοκότητα αυτής της ασθένειας (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Η φαινυλκετονουρία είναι το συχνότερο μεταβολικό κληρονομικό νόσημα στην Ελλάδα. Η διάγνωσή της (μαζί με άλλα μεταβολικά σύνδρομα) γίνεται σε νεογέννητα μετά από σίτιση με γάλα με το τεστ Guthrie (λαμβάνονται σταγόνες αίματος από το πόδι του νεογνού), λίγο πριν την έξοδο τους από το μαιευτήριο.

α. Να εξηγήσετε γιατί η έγκαιρη διάγνωση στην περίπτωση της φαινυλκετονουρίας, έχει σημαντικό αντίκτυπο για την εξέλιξη της νόσου (μονάδες 6).

β. Να γράψετε με ποιον τρόπο γίνεται η διάγνωση της φαινυλκετονουρίας στα νεογνά (μονάδες 2) και με ποιον τρόπο στα έμβρυα (μονάδες 2). Ένα ζευγάρι που και οι δύο είναι φορείς του υπεύθυνου γονιδίου για την φαινυλκετονουρία, έγιναν γονείς ενός αγοριού, για το οποίο έγινε τεστ Guthrie. Να γράψετε την πιθανότητα, το τεστ Guthrie να δείξει θετικό αποτέλεσμα για την φαινυλκετονουρία (μονάδες 2).

Μονάδες 12

2.2 Η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος και η ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων όλων των γονιδίων και των ρυθμιστικών περιοχών του αποτελεί ένα από τα μεγαλύτερα εγχειρήματα στην ιστορία της βιολογίας, με σημαντικό όφελος στον τομέα της ιατρικής. Παράλληλα όμως, αξιοποιήθηκαν δεδομένα και από την χαρτογράφηση άλλων πρότυπων οργανισμών (συγκριτική γονιδιωματική).

α. Να περιγράψετε πως συνέβαλε η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος στον τομέα της ιατρικής (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε ποιο είναι το όφελος από τη συγκριτική χαρτογράφηση πρότυπων οργανισμών και του ανθρώπου (μονάδες 7).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Η cDNA βιβλιοθήκη αποτελεί μια βιβλιοθήκη έκφρασης με την οποία μπορεί να παραχθεί το προϊόν ενός κλωνοποιημένου γονιδίου σε μεγάλη ποσότητα με τη βοήθεια βακτηριακών καλλιεργειών.

α. Να δώσετε τον ορισμό αυτής της βιβλιοθήκης (μονάδες 3) και να γράψετε ποιες περιπτώσεις γονιδίων (που κωδικοποιούν πρωτεΐνες) μπορούν να εκφραστούν σε αυτή (μονάδες 3).

β. Να εξηγήσετε γιατί οι επιστήμονες ανέπτυξαν τη cDNA βιβλιοθήκη για την έκφραση κλωνοποιημένων γονιδίων σε βακτήρια και δεν χρησιμοποίησαν την γονιδιωματική βιβλιοθήκη για τον ίδιο σκοπό (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Μία γυναίκα, 42 ετών, υγιής, η οποία διανύει την 14^η εβδομάδα κύησης αποφασίζει να προβεί σε προγεννητικό έλεγχο του εμβρύου της, κατόπιν υπόδειξης του γυναικολόγου της.

α. Να εξηγήσετε γιατί ο γυναικολόγος υπέδειξε τον έλεγχο αυτό (μονάδες 3) και να περιγράψετε ποια μέθοδος δειγματοληψίας θα ακολουθηθεί για τη διενέργεια του προγεννητικού ελέγχου (μονάδες 3).

β. Τελικά, στο έμβρυο διαπιστώθηκε η ύπαρξη μιας αναστροφής στο 14^ο χρωμόσωμα. Αμέσως μετά από αυτή τη διαπίστωση, ο γυναικολόγος συνέστησε γενετικό έλεγχο και στους δύο γονείς. Να αναφέρετε με ποια μέθοδο διαπιστώθηκε η αναστροφή (μονάδες 3) και να εξηγήσετε γιατί πιστεύετε ότι αμέσως μετά την εύρεση της αναστροφής, ο γυναικολόγος συνέστησε τη διενέργεια γενετικού ελέγχου στους γονείς (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Ο αλφισμός (γνωστός και ως αλμπινισμός ή λευκοπάθεια) είναι μία σπάνια γενετική πάθηση που προκαλεί φαινοτυπικά χαρακτηριστικά όπως λευκό χρώμα στο δέρμα και τα μαλλιά των πασχόντων, ενώ η ίριδα των ματιών τους είναι ρόδινη. Ο αλφισμός εμφανίζεται σε ιδιαίτερα μικρό ποσοστό του πληθυσμού (περίπου 1 στα 18.000 νεογνά).

α. Να αναφέρετε ποιος είναι ο ρόλος του φυσιολογικού γονιδίου, οι μεταλλάξεις του οποίου σχετίζονται με την ασθένεια του αλφισμού (μονάδες 2) και να εξηγήσετε γιατί ο αλφισμός χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια συμπτωμάτων στα άτομα που πάσχουν (μονάδες 4).

β. Να αναφέρετε τον τύπο κληρονομικότητας που ακολουθεί ο αλφισμός (μονάδες 2) και με βάση αυτόν να δικαιολογήσετε γιατί δύο γονείς που δεν εμφανίζουν αλφισμό έχουν πιθανότητα να αποκτήσουν αλφικό παιδί (μονάδες 4).

Μονάδες 12

2.2 Οι προσπάθειες των ερευνητών επικεντρώνονται σήμερα στη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών τα οποία θα δίνουν τη δυνατότητα στους αγρότες να προφυλάσσουν αποτελεσματικά τις καλλιέργειες από τα έντομα και τα ζιζάνια αποφεύγοντας τη χρήση χημικών εντομοκτόνων και παρασιτοκτόνων.

α. Τα έντομα μπορεί να δημιουργήσουν μεγάλα προβλήματα στη γεωργία και να οδηγήσουν σε σημαντική μείωση της παραγωγής. Μετά το Δεύτερο Παγκόσμιο Πόλεμο χρησιμοποιήθηκαν πολλά εντομοκτόνα, ενώ στις μέρες μας γίνεται προσπάθεια να μειωθεί όσο το δυνατόν περισσότερο η χρήση τους. Να εξηγήσετε τα προβλήματα που προκύπτουν από τη χρήση των χημικών εντομοκτόνων (μονάδες 4).

β. Να αναφέρετε δύο φυτά τα οποία έχουν τροποποιηθεί γενετικά (μονάδες 2) και να εξηγήσετε ποιος ο κύριος στόχος της γενετικής τους τροποποίησης σε σχέση με το πρόβλημα που αναφέρεται παραπάνω (μονάδες 4).

γ. Να αναφέρετε ένα ακόμη στόχο της γενετικής τροποποίησης φυτών (μονάδες 3).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Το χρονικό διάστημα που μεσολαβεί από τη δημιουργία ενός κυττάρου ως τότε που και το ίδιο θα παράγει τους απογόνους του (θυγατρικά κύτταρα), ονομάζεται κυτταρικός κύκλος ή κύκλος ζωής του κυττάρου. Ο κυτταρικός κύκλος αποτελεί μια συνεχή διαδοχή γεγονότων. Προκειμένου να τον περιγράψουμε και να τον μελετήσουμε καλύτερα χωρίζουμε τον κύκλο σε δύο φάσεις, στη μεσόφαση και στη μιτωτική διαίρεση ή μίτωση.

α. Τα κύτταρα κατά τη διάρκεια της μεσόφασης φαίνεται να «αδρανούν», γιατί δεν παρατηρούνται έντονα κινητικά φαινόμενα στο χώρο του πυρήνα. Να τοποθετηθείτε με επιχειρήματα ως προς την άποψη αυτή γράφοντας αν συμφωνείτε ή όχι (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε τις αλλαγές που παρατηρούνται στη μορφή του γενετικού υλικού κατά την διάρκεια της μεσόφασης (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Η έγκαιρη διάγνωση μιας γενετικής ασθένειας αποτελεί βασικό στόχο της Ιατρικής. Προσφέρει τη δυνατότητα σχεδιασμού θεραπευτικής αγωγής, έτσι που να ελαχιστοποιούνται οι επιπλοκές της ασθένειας. Ακόμη, στην περίπτωση διάγνωσης γενετικών ανωμαλιών κατά τη διενέργεια του προγεννητικού ελέγχου, δίνεται η δυνατότητα διακοπής της κύησης.

α. Η έγκαιρη διάγνωση απαιτεί την ανάπτυξη ευαίσθητων τεχνικών, οι οποίες μπορούν να εντοπίσουν την ασθένεια στα αρχικά της στάδια, πριν ακόμη εμφανιστούν τα συμπτώματά της στον οργανισμό. Να αναφέρετε τρεις διαφορετικές μεθόδους με τις οποίες επιτυγχάνεται η διάγνωση μιας γενετικής ασθένειας (μονάδες 6).

β. Ένα ζευγάρι αποκτά ένα κορίτσι, το οποίο καθώς αναπτύσσεται δεν εμφανίζει τα αναμενόμενα δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου και είναι στείρο. Να γράψετε τον τύπο της γενετικής ασθένειας από την οποία μπορεί να πάσχει το άτομο αυτό (μονάδες 3) και να εξηγήσετε ποια από τις μεθόδους προγεννητικής διάγνωσης θα έπρεπε να έχει πραγματοποιηθεί για τον προσδιορισμό της ασθένειας πριν τη γέννηση του παιδιού (μονάδες 4).

Μονάδες 13

ΘΕΜΑ 2

2.1 Αναμφίβολα, η παγκόσμια χρήση των αντιβιοτικών για την καταπολέμηση των μικροβίων έχει βελτιώσει σημαντικά την υγεία των ανθρώπων και έχει σώσει εκατομμύρια ανθρώπινες ζωές. Σήμερα ορισμένα από αυτά παράγονται βιοτεχνολογικά σε βιοαντιδραστήρες.

- α. Να εξηγήσετε την δράση των αντιβιοτικών (μονάδες 3) και να αναφέρετε τις κυριότερες πηγές παραγωγής αντιβιοτικών με φυσικό τρόπο (μονάδες 3).
- β. Να αναφέρετε πώς η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA μπορεί να συμβάλλει στη βελτίωση της παραγωγής αντιβιοτικών (μονάδες 6).

Μονάδες 12

2.2 Είναι γνωστό ότι οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες αφορούν μεταλλάξεις μεγάλης έκτασης, οι οποίες δημιουργούν σχεδόν πάντα σοβαρές επιπλοκές είτε στο άτομο που συμβαίνουν, είτε στους απογόνους του.

- α. Να αναφέρετε σε ποιες υποκατηγορίες διακρίνονται οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες (μονάδα 1). Να εξηγήσετε σε ποια φάση του κυτταρικού κύκλου μπορούν να συμβούν (μονάδες 2), ποια είναι η αιτία τους (μονάδες 2), καθώς και με ποιόν τρόπο μπορούμε να τις διαγνώσουμε (μονάδα 2).
- β. Να εξηγήσετε τους λόγους για τους οποίους οι δύο παραπάνω κατηγορίες των χρωμοσωμικών ανωμαλιών έχουν σαν αποτέλεσμα, είτε τον πρόωρο θάνατο του αναπτυσσόμενου εμβρύου, είτε την εμφάνιση σοβαρών προβλημάτων στον φαινότυπο του ανθρώπινου οργανισμού (μονάδες 6).

Μονάδες 13