

τα Θέματα & οι Απαντήσεις
των Απολυτήριων Εξετάσεων
της Γ΄ τάξης
των Ημερήσιων Ενιαίων Λυκείων

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ Γ΄ ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2000
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

Στις ερωτήσεις 1-5, να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της ερώτησης και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση.

1. Σε μια συνεχή καλλιέργεια η ανάπτυξη των μικροοργανισμών βρίσκεται διαρκώς σε:

- α. λανθάνουσα φάση
- β. στατική φάση
- γ. εκθετική φάση
- δ. φάση θανάτου

Μονάδες 5

2. Το πλασμίδιο Τι χρησιμοποιείται στη διαδικασία:

- α. δημιουργίας διαγονιδιακών ζώων
- β. δημιουργίας διαγονιδιακών φυτών
- γ. παραγωγής ιντερφερόνης
- δ. παραγωγής ινσουλίνης

Μονάδες 5

3. Στα προκαρυωτικά κύτταρα το γενετικό υλικό είναι:

- α. γραμμικό δίκλωνο DNA
- β. γραμμικό μονόκλωνο DNA
- γ. κυκλικό δίκλωνο DNA
- δ. κυκλικό μονόκλωνο DNA

Μονάδες 5

4. Στη μικροέγχυση χρησιμοποιούνται:

- α. T-λεμφοκύτταρα
- β. μετασχηματισμένα βακτήρια
- γ. γονιμοποιημένα ωάρια ζώων
- δ. καρκινικά κύτταρα

Μονάδες 5

5. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες:

- α. συμμετέχουν στην ωρίμανση του RNA
- β. είναι απαραίτητες για την έναρξη της αντιγραφής
- γ. συμμετέχουν στη μεταγραφή του DNA
- δ. κόβουν το DNA σε καθορισμένες θέσεις

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

A. Η διαδικασία της αντιγραφής του DNA χαρακτηρίζεται από μεγάλη ταχύτητα και ακρίβεια, που οφείλεται κυρίως στη δράση ενζύμων και συμπλόκων ενζύμων.

1. Ποια από τα παρακάτω συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA: DNA πολυμεράσες, DNA ελικάσες, περιοριστικές ενδονουκλεάσες, πριμόσωμα, επιδιορθωτικά ένζυμα, DNA δεσμάση;

Μονάδες 5

2. Να γράψετε ονομαστικά τα ένζυμα που παίρνουν μέρος στην επιδιόρθωση του DNA.

Μονάδες 5

B.

1. Πότε ένας μικροοργανισμός χαρακτηρίζεται υποχρεωτικά αερόβιος;

Μονάδες 5

2. Τι είναι το πολύσωμα;

Μονάδες 5

3. Ποια κωδικόνια ονομάζονται συνώνυμα;

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 3°

Η Βιοτεχνολογία συμβάλλει αποτελεσματικά στην έγκαιρη διάγνωση, πρόληψη και θεραπεία διαφόρων ασθενειών.

1. Να περιγράψετε τη διαδικασία παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων για ένα επιλεγμένο αντιγόνο.

Μονάδες 9

2. Να γράψετε τα βήματα που απαιτούνται για την παραγωγή μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης ανθρώπινης προέλευσης από ένα διαγονιδιακό ζώο.

Μονάδες 9

3. Να περιγράψετε τη διαδικασία παραγωγής των εμβολίων υπομονάδων.

Μονάδες 7

ΘΕΜΑ 4^ο

Ένα ανθρώπινο σωματικό κύτταρο έχει 46 χρωμοσώματα.

- A. 1.** Πόσα μόρια DNA συνολικά υπάρχουν στα χρωμοσώματα του συγκεκριμένου κυττάρου, στα στάδια της μετάφασης της μίτωσης;

Μονάδες 2

- 2.** Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 4

- B.** Να περιγράψετε τις χαρακτηριστικές μορφές, με τις οποίες εμφανίζεται το γενετικό υλικό ενός ευκαρυωτικού κυττάρου, ανάλογα με το στάδιο του κυτταρικού κύκλου που βρίσκεται.

Μονάδες 9

- Γ.** Έστω ένα τμήμα μεταγραφόμενου κλώνου DNA με την ακόλουθη αλληλουχία βάσεων:

5' TCA CGG AAT TTC TAG CAT 3'

- 1.** Με δεδομένο ότι δε μεσολαβεί στάδιο ωρίμανσης, να γράψετε το m-RNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA, σημειώνοντας ταυτόχρονα τη θέση του 5' και 3' άκρου του m-RNA.

Μονάδες 3

- 2.** Να γραφούν τα αντικωδικόνια των t-RNA με τη σειρά που συμμετέχουν στη μετάφραση του παραπάνω m-RNA.

Μονάδες 7

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2000

ΘΕΜΑ 1°

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. γ

Σημείωση: Η συνεχής καλλιέργεια μικροοργανισμών εμφανίζει συνήθως στην αρχή λανθάνουσα φάση και κατόπιν ακολουθεί η εκθετική φάση.

2. β

3. γ

4. γ

5. δ

Σημείωση: Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν και κόβουν καθορισμένες δίκλωνες αλληλουχίες DNA τεσσάρων με οκτώ ζευγών νουκλεοτιδίων.

ΘΕΜΑ 2°

- A. 1.** Όλα εκτός από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες. Η διαδικασία της αντιγραφής, όπως υποδηλώνεται από τη δομή της διπλής έλικας και τον ημισυντηρητικό μηχανισμό, φαίνεται απλή. Όμως, ύστερα από πολύχρονη ερευνητική μελέτη, διαπιστώθηκε ότι η διαδικασία στην πραγματικότητα 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. Η αντιγραφή του DNA αρχίζει από καθορισμένα σημεία που ονομάζονται θέσεις έναρξης της αντιγραφής. Για να αρχίσει η αντιγραφή του DNA, είναι απαραίτητο να ξετυλιχθούν στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής οι δύο αλυσίδες. Αυτό επιτυγχάνεται με τη βοήθεια ειδικών ενζύμων, που σπάζουν τους δεσμούς υδρογόνου μεταξύ των δύο αλυσίδων. Τα ένζυμα αυτά ονομάζονται DNA ελικάσες. Όταν ανοίξει η διπλή έλικα, δημιουργείται μια «θηλιά» η οποία αυξάνεται και προς τις δύο κατευθύνσεις. Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA ονομάζονται DNA πολυμεράσες. Επειδή τα ένζυμα αυτά δεν έχουν την ικανότητα να αρχίσουν την αντιγραφή, το κύτταρο έχει ένα ειδικό σύμπλοκο που αποτελείται από πολλά ένζυμα, το πριμόσωμα, το οποίο συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες, τα οποία ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα. DNA πολυμεράσες επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα, τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA. DNA πολυμεράσες επιδιορθώνουν επίσης λάθη που συμβαίνουν κατά τη διάρκεια της αντιγραφής. Μπορούν, δηλαδή, να «βλέπουν» και να απομακρύνουν νουκλεοτίδια που οι ίδιες τοποθετούν, κατά παράβαση του κανόνα της συμπληρωματικότητας, και να τοποθετούν τα σωστά. Ταυτόχρονα DNA πολυμεράσες απομακρύνουν τα πρωταρχικά τμήματα RNA και τα αντικαθιστούν με τμήματα DNA. Κάθε νεοσυντιθέμενη αλυσίδα θα έχει προσανατολισμό 5'→3'. Έτσι, σε κάθε διπλή έλικα που παράγεται οι δύο αλυσίδες θα είναι αντιπαράλληλες. Για να ακολουθηθεί αυτός ο κανόνας σε κάθε τμήμα DNA που γίνεται η αντιγραφή, η σύνθεση του DNA είναι συνεχής στη μια αλυσίδα και ασυνεχής στην άλλη. Τα κομμάτια της ασυνεχούς αλυσίδας συνδέονται μεταξύ τους με τη βοήθεια ενός ενζύμου, που

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

ονομάζεται DNA δεσμάση. Το ίδιο ένζυμο συνδέει και όλα τα κομμάτια που προκύπτουν από τις διάφορες θέσεις έναρξης αντιγραφής. Η αντιγραφή του DNA είναι απίστευτα ακριβής, μόνο ένα νουκλεοτίδιο στα 100.000 μπορεί να ενσωματωθεί λάθος. Τα λάθη που δεν επιδιορθώνονται από τις DNA πολυμεράσες, επιδιορθώνονται σε μεγάλο ποσοστό από ειδικά επιδιορθωτικά ένζυμα. Έτσι ο αριθμός των λαθών περιορίζεται στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς στο ένα στα 10^{10} !

Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες παράγονται από βακτήρια και ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι να τα προστατεύουν από την εισβολή «ξένου» DNA. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν και κόβουν σε συγκεκριμένες θέσεις ειδικές αλληλουχίες 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA.

2. Τα ένζυμα που παίρνουν μέρος στην επιδιόρθωση του DNA είναι οι DNA πολυμεράσες και τα ειδικά επιδιορθωτικά ένζυμα.
- B. 1.** Ο ρυθμός ανάπτυξης ενός πληθυσμού μικροοργανισμών, δηλαδή ο ρυθμός με τον οποίο διαιρούνται τα κύτταρα του, καθορίζεται από το χρόνο διπλασιασμού. Κάθε είδος μικροοργανισμού έχει χαρακτηριστικό χρόνο διπλασιασμού. Οι παράγοντες που επηρεάζουν το χρόνο διπλασιασμού και συνεπώς το ρυθμό ανάπτυξης των μικροοργανισμών, είναι η διαθεσιμότητα των θρεπτικών συστατικών, το pH, το O_2 και η θερμοκρασία. Η παρουσία ή απουσία O_2 μπορεί να βοηθήσει ή να αναστείλει την ανάπτυξη των μικροοργανισμών. Υπάρχουν μικροοργανισμοί που για την ανάπτυξή τους απαιτούν υψηλή συγκέντρωση O_2 (υποχρεωτικά αερόβιοι) όπως τα βακτήρια του γένους *Mycobacterium*.
2. 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 και τη συμμετοχή αρκετών πρωτεϊνών και ενέργειας. Ένα από τα στάδια της ρύθμισης της έκφρασης της γενετικής πληροφορίας σε επίπεδο μετάφρασης, είναι ότι πολλά ριβοσώματα μπορούν να μεταφράζουν ταυτόχρονα ένα mRNA, το καθένα σε διαφορετικό σημείο κατά μήκος του μορίου. Αμέσως μόλις το ριβόσωμα έχει μεταφράσει τα πρώτα κωδικόνια, η θέση έναρξης του mRNA είναι ελεύθερη για την πρόσδεση ενός άλλου ριβοσώματος. Το σύμπλεγμα των ριβοσωμάτων με το mRNA ονομάζεται πολύσωμα. Έτσι, η πρωτεϊνοσύνθεση είναι μία «οικονομική διαδικασία». Ένα κύτταρο μπορεί να παραγάγει μεγάλα ποσά μιας πρωτεΐνης από ένα ή από δύο αντίγραφα ενός γονιδίου.
 3. Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια 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 ένα κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών, ο οποίος ονομάζεται γενετικός κώδικας. Ο γενετικός κώδικας χαρακτηρίζεται ως εκφυλισμένος. Με εξαίρεση δύο αμινοξέα (μεθειονίνη και τρυπτοφάνη) τα υπόλοιπα 18 κωδικοποιούνται από δύο μέχρι και έξι διαφορετικά κωδικόνια. Τα κωδικόνια που κωδικοποιούν το ίδιο αμινοξύ ονομάζονται συνώνυμα.

ΘΕΜΑ 3°

1. Τα αντισώματα είναι πρωτεϊνικά μόρια, που παράγονται από τα Β-λεμφοκύτταρα του

ανοσοποιητικού μας συστήματος, όταν ένα αντιγόνο (παθογόνος μικροοργανισμός, ιός ή ξένο υλικό) προσβάλλει τον οργανισμό. Τα αντισώματα αντιδρούν με το αντιγόνο και το εξουδετερώνουν.

Ο οργανισμός μας είναι ικανός να παράγει αντισώματα εναντίον κάθε ξένου αντιγόνου. Στην πραγματικότητα, ένα αντίσωμα αναγνωρίζει μόνο μία περιοχή του αντιγόνου, η οποία ονομάζεται αντιγονικός καθοριστής. Ένα μεγάλο αντιγόνο, π.χ. ένας μικροοργανισμός, έχει πολλούς αντιγονικούς καθοριστές γι' αυτό παράγονται πολλά είδη αντισωμάτων εναντίον του.

Κάθε είδος αντισώματος που αναγνωρίζει ένα αντιγονικό καθοριστή παράγεται από μία ομάδα όμοιων Β-λεμφοκυττάρων, που αποτελούν ένα κλώνο. Τα αντισώματα που παράγονται από έναν κλώνο Β-λεμφοκυττάρων ονομάζονται μονοκλωνικά.

Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ σημαντικά στην Ιατρική και χρησιμοποιούνται ως διαγνωστικά για την ανίχνευση ασθενειών ή ως εξειδικευμένα φάρμακα εναντίον παθογόνων μικροοργανισμών ή ακόμη εναντίον καρκινικών κυττάρων. Ήταν, επομένως σημαντικό να γίνει δυνατή η παραγωγή τους στο εργαστήριο σε μεγάλες ποσότητες. Όμως τα Β-λεμφοκύτταρα δεν επιβιώνουν για πολύ έξω από το σώμα και δε μπορούν να διατηρηθούν σε κυτταροκαλλιέργειες. Την ιδιότητα αυτή την αποκτούν ύστερα από σύντηξη με καρκινικά κύτταρα. Τα υβριδικά κύτταρα που παράγονται ονομάζονται υβριδώματα και μπορούν να παράγουν μεγάλες ποσότητες ενός μονοκλωνικού αντισώματος. Η τεχνική της παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων αναπτύχθηκε το 1975 και ακολουθεί την εξής διαδικασία: Ένα επιλεγμένο αντιγόνο χορηγείται με ένεση σε ποντίκι και προκαλεί ανοσολογική αντίδραση με αποτέλεσμα να αρχίσει η παραγωγή αντισωμάτων από εξειδικευμένα Β-λεμφοκύτταρα. Ύστερα από δύο εβδομάδες αφαιρείται ο σπλήνας και απομονώνονται τα Β-λεμφοκύτταρα. Τα κύτταρα αυτά συντήκονται με καρκινικά κύτταρα και παράγονται τα υβριδώματα που παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα. Τα υβριδώματα μπορούν να φυλάσσονται για μεγάλα χρονικά διαστήματα στην κατάψυξη (-80°C) και να παράγουν οποιαδήποτε στιγμή το συγκεκριμένο μονοκλωνικό αντίσωμα σε μεγάλες ποσότητες.

2. Τα ζώα που έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση μεθόδων της Γενετικής Μηχανικής ονομάζονται διαγονιδιακά. Τα διαγονιδιακά ζώα χρησιμοποιούνται για την παραγωγή χρήσιμων φαρμακευτικών πρωτεϊνών σε μεγάλη ποσότητα. Σήμερα είναι δυνατή η παραγωγή πρωτεϊνών, όπως η ινσουλίνη και η ανθρώπινη αυξητική ορμόνη, από βακτήρια. Οι πρωτεΐνες αυτές χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία διαφόρων ασθενειών. Στις περισσότερες όμως περιπτώσεις οι πρωτεΐνες αυτές δεν είναι ακριβώς ίδιες με τις πρωτεΐνες του ανθρώπου, επειδή τα βακτήρια δε διαθέτουν τους μηχανισμούς τροποποίησης των πρωτεϊνών που διαθέτουν οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί. Μια πολλά υποσχόμενη ιδέα είναι η παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών από κύτταρα των μαστικών αδένων των ζώων, για παράδειγμα των προβάτων και των αγελάδων. Με αυτό τον τρόπο θα είναι δυνατή η συλλογή της πρωτεΐνης από το γάλα των ζώων. Αυτός ο τρόπος παραγωγής ονομάζεται παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών από διαγονιδιακά ζώα (gene pharming). Συνοπτικά, θα μπορούσαμε να αναφέρουμε ότι τα βήματα που απαιτούνται για την παραγωγή μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης ανθρώπινης προέλευσης από ένα διαγονιδιακό ζώο είναι τα παρακάτω:

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

- Απομόνωση του ανθρώπινου γονιδίου που κωδικοποιεί τη φαρμακευτική πρωτεΐνη που μας ενδιαφέρει.
 - Μικροέγχυση του γονιδίου στον πυρήνα ενός γονιμοποιημένου ωαρίου του ζώου.
 - Τοποθέτηση του γενετικά τροποποιημένου ζυγωτού στη μήτρα ενήλικου ζώου για κυοφορία.
 - Γέννηση του διαγονιδιακού ζώου.
 - Διασταυρώσεις με σκοπό να περάσει η τροποποιημένη γενετική πληροφορία στους απογόνους.
 - Παραγωγή, απομόνωση και καθαρισμός της φαρμακευτικής πρωτεΐνης.
3. Εκτός σημερινής εξεταστέας ύλης. Εντούτοις, το θέμα απαντάται στη σελ. 121 του σχολικού βιβλίου: "Η παραγωγή των εμβολίων-υπομονάδων ... ως εμβόλιο."

ΘΕΜΑ 4^ο

- A. 1. Στο στάδιο της μετάφασης της μίτωσης θα υπάρχουν 92 μόρια DNA, σε ένα ανθρώπινο σωματικό κύτταρο που διαιρείται.
2. Στο στάδιο της μετάφασης της μίτωσης καθένα από τα 46 χρωμοσώματα του ανθρώπινου κυττάρου αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες ενωμένες στο κεντρομερίδιο. Καθεμία από τις δύο αδελφές χρωματίδες του χρωμοσώματος συνιστά ένα μόριο DNA, όπως και κάθε ινίδιο χρωματίνης κατά τη μεσόφαση του κυτταρικού κύκλου αποτελεί ένα μόριο DNA. Όμως τα ινίδια της χρωματίνης διπλασιάζονται στη μεσόφαση κατά τη διάρκεια της αντιγραφής του DNA, συσπειρώνονται και εμφανίζονται ως αδελφές χρωματίδες των χρωμοσωμάτων στη μίτωση. Επομένως, στη μετάφαση το κάθε χρωμόσωμα αποτελείται από δύο μόρια DNA. Άρα στα 46 χρωμοσώματα συνολικά υπάρχουν 92 μόρια DNA.
- B. Αν παρατηρήσουμε το γενετικό υλικό ενός ευκαρυωτικού σωματικού κυττάρου, βλέπουμε ότι εμφανίζεται με διαφορετικές χαρακτηριστικές μορφές, ανάλογα με το στάδιο του κυτταρικού κύκλου. Κατά τη μεσόφαση το γενετικό υλικό έχει μικρό βαθμό συσπείρωσης και σχηματίζει δίκτυο ινιδίων χρωματίνης. Κατά συνέπεια τα ινίδια χρωματίνης δεν είναι ορατά ως μεμονωμένες δομές, με το οπτικό μικροσκόπιο. Με το τέλος της αντιγραφής κάθε ινίδιο χρωματίνης έχει διπλασιαστεί. Τα δύο αντίγραφα κάθε ινιδίου συνδέονται μεταξύ τους με μια δομή που ονομάζεται κεντρομερίδιο.
- Ο όρος αδελφές χρωματίδες χρησιμοποιείται για να περιγράψει τα διπλασιασμένα χρωμοσώματα κατά το χρονικό διάστημα που είναι συνδεδεμένα στο κεντρομερίδιο. Στην κυτταρική διαίρεση οι αδελφές χρωματίδες συσπειρώνονται και, κατά το στάδιο της μετάφασης, αποκτούν μέγιστο βαθμό συσπείρωσης. Στο στάδιο αυτό ο υψηλός βαθμός συσπείρωσης καθιστά τα μεταφασικά χρωμοσώματα ευδιάκριτα και έτσι είναι εύκολο να παρατηρηθούν με το οπτικό μικροσκόπιο. Στο τέλος της κυτταρικής διαίρεσης προκύπτουν δύο νέα κύτταρα, γενετικά όμοια μεταξύ τους και με το αρχικό, αφού το καθένα περιέχει τη μία από τις δύο «πρώην» αδελφές χρωματίδες από κάθε χρωμόσωμα.
- Θα μπορούσαμε να πούμε ότι τα ινίδια της χρωματίνης, τα χρωμοσώματα και οι χρωματίδες αποτελούν «διαφορετικές όψεις του ίδιου νομίσματος». Τα ινίδια της χρωματίνης διπλασιάζονται στη μεσόφαση και «μετατρέπονται» σε αδελφές χρωματίδες, οι οποίες

γίνονται ευδιάκριτες στην κυτταρική διαίρεση. Κατά το τέλος της κυτταρικής διαίρεσης αποχωρίζονται πλήρως, αποσυσπειρώνονται σταδιακά και «μετατρέπονται» πάλι σε ινίδια χρωματίνης στο μεσοφασικό πυρήνα των νέων κυττάρων κ.ο.κ. Παρόλες όμως τις μορφολογικές αυτές μεταβολές η χημική σύσταση του γενετικού υλικού παραμένει αμετάβλητη.

- Γ. 1.** Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο RNA με βάση τη συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων. Η μεταγραφή του DNA σε mRNA γίνεται για τα γονίδια που κωδικοποιούν για πεπτίδια και πραγματοποιείται με προσανατολισμό 5'→3', καθώς η RNA πολυμεράση συνθέτει το mRNA δημιουργώντας 3'→5' φωσφοδιεστερικό δεσμό μεταξύ του τελευταίου ριβονουκλεοτιδίου του αναπτυσσόμενου mRNA και του επόμενου ριβονουκλεοτιδίου που πρόκειται να συνδεθεί με αυτό όπως καθορίζεται από τον κανόνα της συμπληρωματικότητας με τον μεταγραφόμενο (μη κωδικό) κλώνο του γονιδίου. Ο κλώνος λοιπόν του mRNA που παράγεται είναι αντιπαράλληλος με το μεταγραφόμενο κλώνο του DNA, εφόσον ο κλώνος του mRNA συντίθεται με προσανατολισμό 5'→3', ο μεταγραφόμενος κλώνος του DNA "διαβάζεται" με προσανατολισμό από 3' προς το 5' άκρο ως προς τον υποκινητή του γονιδίου. Ξαναγράψουμε το τμήμα του μεταγραφόμενου κλώνου του DNA που δίνεται, από το άκρο 3' προς το άκρο 5'.

DNA: 3' ...TAC GAT CTT TAA GGC ACT... 5'

Επομένως η αλληλουχία του παραγόμενου mRNA είναι:

mRNA: 5' ...AUG CUA GAA AUU CCG UGA... 3'

(Παρατηρούμε το κωδικόνιο έναρξης ^{5'}AUG₃ στη θέση της 1^{ης} τριπλέτας και το κωδικόνιο λήξης ^{5'}UGA₃ στη θέση της τελευταίας τριπλέτας).

- 2.** Με τη μετάφραση του mRNA πραγματοποιείται αντιστοίχιση των κωδικονίων σε αμινοξέα και διαδοχική σύνδεση των αμινοξέων σε πεπτιδική αλυσίδα. Η μετάφραση πραγματοποιείται στα ριβοσώματα με τη βοήθεια των tRNA και τη συμμετοχή αρκετών πρωτεϊνών και ενεργείας. Κάθε μόριο tRNA που συμμετέχουν στη μετάφραση του συγκεκριμένου mRNA έχει μια ειδική τριπλέτα νουκλεοτιδίων, το αντικωδικόνιο, με την οποία προσδένεται, λόγω συμπληρωματικότητας, με το αντίστοιχο κωδικόνιο του mRNA.

Κάθε κωδικόνιο του mRNA έχει ένα συμπληρωματικό αντικωδικόνιο εκτός από το κωδικόνιο λήξης για το οποίο δεν υπάρχει αντικωδικόνιο και συνεπώς tRNA. Επομένως, τα αντικωδικόνια των tRNA που συμμετέχουν στη μετάφραση του συγκεκριμένου mRNA θα είναι (με τη σειρά των κωδικονίων του mRNA που αναγράφονται παραπάνω):

₃'UAC^{5'}, ₃'GAU^{5'}, ₃'CUU^{5'}, ₃'UAA^{5'}, ₃'GGC^{5'}

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2001
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

A. Στις ερωτήσεις 1-3, να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της ερώτησης και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση.

1. Από τη διασταύρωση ενός λευκού μ' ένα μαύρο ποντικό όλοι οι απόγονοι είναι γκρίζοι. Τα γονίδια που καθορίζουν το χρώμα τους είναι:

- α.** συνεπικρατή
- β.** φυλοσύνδετα
- γ.** ατελώς επικρατή.

Μονάδες 2

Να αιτιολογήσετε την επιλογή σας.

Μονάδες 3

2. Για να δημιουργήσουμε διαγονιδιακά φυτά χρησιμοποιούμε:

- α.** τη μέθοδο της μικροέγχυσης
- β.** τη μέθοδο της διαμόλυνσης
- γ.** το πλασμίδιο Ti.

Μονάδες 2

Να αιτιολογήσετε την επιλογή σας.

Μονάδες 3

3. Σε μία καλλιέργεια μικροοργανισμών κατά τη λανθάνουσα φάση ο πληθυσμός των μικροοργανισμών:

- α.** μειώνεται
- β.** παραμένει σχεδόν σταθερός
- γ.** αυξάνεται.

Μονάδες 2

Να αιτιολογήσετε την επιλογή σας.

Μονάδες 3

B. 1. Το DNA αποτελεί το γενετικό υλικό όλων των κυττάρων και των περισσότερων ιών. Να περιγράψετε συνοπτικά τις λειτουργίες του γενετικού υλικού.

Μονάδες 5

2. Να αναφέρετε τις ειδικές θέσεις που έχει κάθε μόριο tRNA και να εξηγήσετε το ρόλο των tRNA στην πρωτεϊνσύνθεση.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Ένας πληθυσμός βακτηρίων *E. coli* αναπτύσσεται σε θρεπτικό υλικό που περιέχει τη λακτόζη ως πηγή άνθρακα. Όταν η λακτόζη εξαντληθεί προσθέτουμε γλυκόζη. Να περιγράψετε τον τρόπο λειτουργίας του οπερονίου της λακτόζης πριν και μετά την προσθήκη της γλυκόζης.

Μονάδες 10

2. Να περιγράψετε τον τρόπο κατασκευής μιας cDNA βιβλιοθήκης.

Μονάδες 10

3. Ποια κυτταρικά οργανίδια χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα και γιατί;

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 3°

1. Σε δύο κύτταρα έγινε ανάλυση του γενετικού τους υλικού και βρέθηκε η παρακάτω επί τοις εκατό (%) σύσταση σε αζωτούχες βάσεις.

	A	T	C	G
Κύτταρο 1:	28	28	22	22
Κύτταρο 2:	31	31	19	19

Τα κύτταρα 1, 2 ανήκουν στο ίδιο ή σε διαφορετικά είδη οργανισμών;

Μονάδες 2

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 3

2. Από το φυτό *Zea mays* (καλαμπόκι) απομονώθηκαν τρία διαφορετικά φυσιολογικά κύτταρα στα οποία προσδιορίστηκε το μέγεθος του γονιδιώματος σε ζεύγη βάσεων.

Στο πρώτο κύτταρο το μέγεθος του γονιδιώματος υπολογίστηκε σε 20×10^9 ζεύγη βάσεων, στο δεύτερο κύτταρο σε 5×10^9 ζεύγη βάσεων και στο τρίτο κύτταρο σε 10×10^9 ζεύγη βάσεων.

Να εξηγήσετε γιατί υπάρχουν οι διαφορές αυτές στο μέγεθος του γονιδιώματος των τριών κυττάρων.

Μονάδες 12

3. Μία ανωμαλία του γονιδίου που ελέγχει τη σύνθεση του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA) προκαλεί μία ασθένεια του ανοσοποιητικού συστήματος. Απομονώθηκε το mRNA του ενζύμου ADA από υγιές άτομο και από άτομο που ασθενεί. Τμήματα των παραπάνω mRNA είναι:

Υγιές άτομο:

AUG GAA UUU UGG GGG CGC ACG UCG.....

Άτομο που ασθενεί:

AUG GAA UUU UAG GGG CGC ACG UCG.....

α. Ποια είναι η αιτία της ασθένειας;

Μονάδες 6

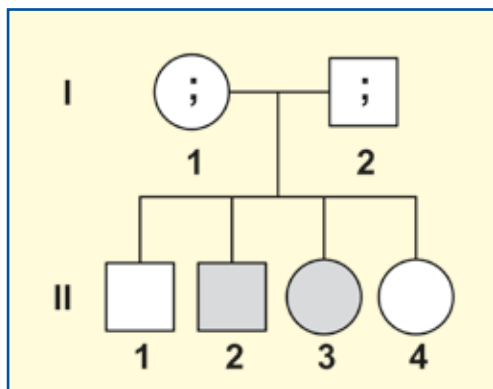
β. Με ποιο τρόπο κληρονομείται αυτή η ασθένεια;

Μονάδες 2

ΘΕΜΑ 4^ο

Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο στο οποίο:

- Οι φαινότυποι των γονέων I_1 , I_2 είναι άγνωστοι.
- Τα άτομα II_2 , II_3 είναι ασθενή.



Να γραφούν οι πιθανοί φαινότυποι και γονότυποι των γονέων I_1 και I_2 όταν:

α. το αλληλόμορφο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια είναι επικρατές.

Μονάδες 4

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

β. το αλληλόμορφο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια είναι υπολειπόμενο.

Μονάδες 5

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 6

Μονάδες 10

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2001

ΘΕΜΑ 1^ο

A. Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. γ

Όταν ο φαινότυπος ενός ετερόζυγου ως προς ένα χαρακτήρα ατόμου, είναι ο ενδιάμεσος μεταξύ των φαινοτύπων των δύο ομόζυγων ατόμων ως προς αυτόν το χαρακτήρα, τότε τα αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν αυτό το χαρακτήρα ονομάζονται ατελώς επικρατή.

2. γ

Το πλασμίδιο Ti του βακτηρίου *Agrobacterium tumefaciens* που ζει στο έδαφος, έχει την φυσική ικανότητα να ενσωματώνεται στο γονιδίωμα των φυτικών κυττάρων δημιουργώντας όγκους. Οι επιστήμονες κατόρθωσαν απομακρύνοντας τα γονίδια που δημιουργούν τους όγκους και εισάγοντας στη θέση τους στο πλασμίδιο το επιθυμητό γονίδιο από έναν άλλο οργανισμό, να δημιουργήσουν διαγονιδιακά φυτά τα οποία έχουν την ιδιότητα να μεταβιβάζουν το επιθυμητό γονίδιο στις επόμενες γενεές φυτών.

3. β

Κατά τη λανθάνουσα φάση ο αριθμός των μικροοργανισμών παραμένει σχεδόν σταθερός, καθώς τα κύτταρα προσπαθούν να προσαρμοστούν στο καινούριο περιβάλλον, εκφράζοντας -εφόσον τα διαθέτουν- τα κατάλληλα γονίδια.

B. 1. Το DNA αποτελεί το γενετικό υλικό όλων των κυττάρων και των περισσότερων ιών. Κάποιοι ιοί έχουν ως γενετικό υλικό RNA (RNA ιοί).

Συνοπτικά οι λειτουργίες του γενετικού υλικού είναι:

- Η αποθήκευση της γενετικής πληροφορίας. Στο DNA (ή στο RNA των RNA-ιών) περιέχονται οι πληροφορίες που καθορίζουν τα χαρακτηριστικά ενός οργανισμού και είναι οργανωμένες σε λειτουργικές μονάδες που ονομάζονται γονίδια.
- Η διατήρηση και μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας από κύτταρο σε κύτταρο και από οργανισμό σε οργανισμό που εξασφαλίζεται με τον αυτοδιπλασιασμό του γενετικού υλικού.
- Η έκφραση της γενετικής πληροφορίας που εξασφαλίζεται με τον έλεγχο της σύνθεσης των πρωτεϊνών.

2. Τα tRNA είναι ειδικά μόρια RNA που κωδικοποιούνται από κατάλληλα γονίδια που περιέχουν τη γενετική πληροφορία για τη σύνθεση ειδικά τέτοιων μορίων RNA. Τα μόρια tRNA είναι απαραίτητα για την πραγματοποίηση της μετάφρασης της γενετικής πληροφορίας, δηλαδή της αντιστοίχισης των κωδικονίων του mRNA σε αμινοξέα και τη διαδοχική σύνδεση των αμινοξέων σε πεπτιδική αλυσίδα. Κάθε μόριο tRNA (μεταφορικό RNA) έχει μια ειδική τριπλέτα νουκλεοτιδίων συμπληρωματική ως προς το αντίστοιχο κωδικόνιο του mRNA, η οποία ονομάζεται αντικωδικόνιο. Επίσης έχει μια ειδική θέση πρόσδεσης με κάποιο αμινοξύ, το οποίο μεταφέρει στη θέση της πρωτεϊνοσύνθεσης. Το tRNA ανάλογα με το αντικωδικόνιο του, συνδέεται με ένα συγκεκριμένο αμινοξύ που κωδικοποιείται από το κωδικόνιο του mRNA με το οποίο είναι συμπληρωματικό το αντικωδικόνιο του συ-

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

γκεκριμένου tRNA. Το tRNA μεταφέρει στα ριβοσώματα αυτό το αμινοξύ για τη σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Αφού πραγματοποιηθεί ο πεπτιδικός δεσμός μεταξύ του αμινοξέος αυτού και της αναπτυσσόμενης πολυπεπτιδικής αλυσίδας, το tRNA επιστρέφει στο κυτταρόπλασμα και είναι ικανό να ξανασυνδεθεί με ένα άλλο όμοιο αμινοξύ και να επιτελέσει την ίδια λειτουργία.

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Στο γονιδίωμα των προκαρυωτικών οργανισμών τα γονίδια των ενζύμων που παίρνουν μέρος σε μια μεταβολική οδό, όπως η διάσπαση της λακτόζης ή η βιοσύνθεση διαφόρων αμινοξέων, οργανώνονται σε οπερόνια.

Οπερόνιο είναι μια συστοιχία (ομάδα) γονιδίων που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της γονιδιακής τους έκφρασης. Οι αρχικές μελέτες της ρύθμισης των γονιδίων έγιναν από τους Jacob και Monod, το 1961. Οι ερευνητές περιέγραψαν την ικανότητα του βακτηρίου *E.coli* να παραγάγει τα τρία απαραίτητα ένζυμα που χρειάζεται για να μεταβολίσει το δισακχαρίτη λακτόζη, όταν δεν υπάρχει γλυκόζη στην τροφή του. Οι Jacob και Monod απέδειξαν με γενετικές μελέτες ότι τα γονίδια που κωδικοποιούν τα τρία αυτά ένζυμα βρίσκονται το ένα δίπλα στο άλλο πάνω στο γονιδίωμα του βακτηρίου και αποτελούν μια μονάδα, που την ονόμασαν οπερόνιο της λακτόζης. Το οπερόνιο της λακτόζης αποτελείται από το ρυθμιστικό γονίδιο, τον υποκινητή, τον χειριστή και τρία δομικά γονίδια με τη σειρά Z, Y, A που κωδικοποιούν αντίστοιχα την β-γαλακτοσιδάση, περμεάση και τρανσακετυλάση. Το ρυθμιστικό γονίδιο μεταγράφεται συνεχώς και παράγει λίγα μόρια της πρωτεΐνης καταστολέα. Η πρωτεΐνη αυτή ελλείψει λακτόζης συνδέεται ισχυρά στον χειριστή, μια αλληλουχία που βρίσκεται ανάμεσα στον υποκινητή και το πρώτο δομικό γονίδιο του οπερονίου και εμποδίζει έτσι τη μεταγραφή των δομικών γονιδίων.

Αρχικά στο θρεπτικό υλικό υπάρχει ως πηγή άνθρακα μόνο λακτόζη. Η λακτόζη εισέρχεται στο βακτήριο και ενώνεται με την πρωτεΐνη καταστολέα. Αλλάζει έτσι η στερεοδιάταξη της πρωτεΐνης-καταστολέα στο χώρο και δεν μπορεί να συνδεθεί πλέον στον χειριστή του οπερονίου, οπότε η RNA-πολυμεράση μπορεί τώρα να μεταγράψει τα δομικά γονίδια Z, Y, A. Τα τρία ένζυμα μεταφράζονται ταυτόχρονα από το ίδιο μόριο mRNA το οποίο περιέχει κωδικόνια έναρξης και λήξης για κάθε ένζυμο. Οι πρωτεΐνες που κωδικοποιούν αυτά τα γονίδια συμμετέχουν στο μεταβολικό μονοπάτι της διάσπασης της λακτόζης σε γλυκόζη και γαλακτόζη. Η γλυκόζη αποτελεί τη βασική πηγή άνθρακα για το βακτήριο *E.coli*. Αυτό συνεχίζεται μέχρι να μεταβολιστεί όλη η λακτόζη που υπάρχει στο θρεπτικό υλικό. Δηλαδή, η ίδια η λακτόζη λειτουργεί ως επαγωγέας της έκφρασης του οπερονίου που κωδικοποιεί τα ένζυμα για τη διάσπασή της. Όταν εξαντληθεί η λακτόζη, προσθέτουμε στο θρεπτικό υλικό γλυκόζη. Ελλείψει λακτόζης, η πρωτεΐνη καταστολέας ανακτά τη στερεοδιάταξή της και μπορεί να προσδεθεί και πάλι στον χειριστή, οπότε έχουμε καταστολή της έκφρασης του οπερονίου.

2. Στους ανώτερους ευκαρυωτικούς οργανισμούς πολλά γονίδια εκφράζονται μόνο σε συγκεκριμένους τύπους κυττάρων, όπως τα γονίδια των αλυσίδων των αιμοσφαιρινών που εκφράζονται μόνο στα πρόδρομα ερυθρά αιμοσφαίρια. Αν θέλουμε να κλωνοποιήσουμε μόνο τα γονίδια που εκφράζονται σε συγκεκριμένα κύτταρα, τότε κατασκευάζουμε cDNA-βιβλιοθήκες. Οι cDNA βιβλιοθήκες περιέχουν αντίγραφα των mRNA όλων

των γονιδίων που εκφράζονται στα κύτταρα αυτά μια συγκεκριμένη χρονική στιγμή και επιπλέον έχουν το πλεονέκτημα απομόνωσης μόνο των αλληλουχιών των γονιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα, δηλαδή των εξωνίων.

Για να κατασκευάσουμε μια cDNA βιβλιοθήκη, αρχικά απομονώνουμε το συνολικό ώριμο mRNA από τα κύτταρα του ιστού στον οποίο εκφράζεται το γονίδιο που μας ενδιαφέρει. Το mRNA αυτό χρησιμοποιείται ως καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA (complementary DNA) που ονομάζεται cDNA. Η σύνθεση του cDNA γίνεται με τη βοήθεια του ενζύμου αντίστροφη μεταγραφάση που διαθέτουν μόνο οι ρετροϊοί. Έτσι παράγονται υβριδικά μόρια mRNA-cDNA. Στη συνέχεια διασπάται με κατάλληλες χημικές ουσίες το mRNA ή αποδιατάσσεται με αύξηση της θερμοκρασίας. Το cDNA χρησιμοποιείται τώρα ως καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA. Η σύνθεση του συμπληρωματικού κλώνου DNA γίνεται με τη βοήθεια του ενζύμου DNA-πολυμεράση. Δημιουργούνται έτσι δίκλωνα μόρια DNA. Τα μόρια αυτά εισάγονται σε φορείς κλωνοποίησης πλασμίδια ή φάγους και κλωνοποιούνται. Προηγουμένως στο δίκλωνο μόριο DNA προσθέτουμε τεχνητά κολλώδη άκρα όμοια με εκείνα που θα δημιουργήσει η περιοριστική ενδονουκλεάση στο φορέα κλωνοποίησης, ώστε να είναι δυνατή η ενσωμάτωσή του στο φορέα κλωνοποίησης. Αν ο φορέας κλωνοποίησης είναι πλασμίδιο, τότε θα έχει τη συγκεκριμένη αλληλουχία αναγνώρισης από την περιοριστική ενδονουκλεάση μια μόνο φορά. Έτσι τα πλασμίδια κόβονται από την περιοριστική ενδονουκλεάση σε αυτή τη θέση και δημιουργείται ένα γραμμικό μόριο DNA με μονόκλωνα άκρα. Τα δύο είδη DNA, του πλασμιδίου και του οργανισμού, αναμιγνύονται και, επειδή έχουν συμπληρωματικά άκρα, ενώνονται μεταξύ τους με τη μεσολάβηση ενός ενζύμου, της DNA δεσμάσης. Η DNA δεσμάση φυσιολογικά είναι ένα από τα ένζυμα της αντιγραφής που συνδέει κομμάτια του DNA. Έτσι δημιουργούνται ανασυνδυασμένα πλασμίδια. Μερικά πλασμίδια ξαναγίνονται κυκλικά, χωρίς να προσλάβουν DNA του οργανισμού. Βακτήρια-ξενιστές δέχονται σε μικρό ποσοστό πλασμίδια, μερικά από τα οποία είναι ανασυνδυασμένα. Συνήθως χρησιμοποιούνται ως ξενιστές, βακτήρια που δεν έχουν πλασμίδια και επομένως είναι ευαίσθητα σε αντιβιοτικά. Για να μπει ένα πλασμίδιο μέσα στο βακτήριο, τα τοιχώματα του βακτηρίου γίνονται παροδικά διαπερατά σε μακρομόρια, μετά από κατάλληλη κατεργασία. Η επιλογή των βακτηρίων που δέχτηκαν ανασυνδυασμένο πλασμίδιο στηρίζεται στην ικανότητα ανάπτυξής τους παρουσία αντιβιοτικού, επειδή το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο περιέχει ένα γονίδιο που τους προσδίδει ανθεκτικότητα στο συγκεκριμένο αντιβιοτικό. Κάθε βακτήριο που προσέλαβε ένα ανασυνδυασμένο πλασμίδιο πολλαπλασιάζεται και δίνει ένα κλώνο. Η διαδικασία δημιουργίας κλώνων βακτηρίων ονομάζεται κλωνοποίηση.

Το σύνολο των βακτηριακών κλώνων αποτελεί την cDNA βιβλιοθήκη.

3. Τα μιτοχόνδρια (που απαντούν σε όλα τα ευκαρυωτικά κύτταρα) και οι χλωροπλάστες (που βρίσκονται μόνο στα πράσινα μέρη των φυτών) έχουν γενετικό υλικό, που είναι δίκλωνο κυκλικό DNA. Το γενετικό υλικό των οργανιδίων αυτών κωδικοποιεί μικρό αριθμό πρωτεϊνών και περιέχει πληροφορίες σχετικά με τις λειτουργίες τους, δηλαδή την οξειδωτική φωσφορυλίωση στα μιτοχόνδρια και τη φωτοσύνθεση στους χλωροπλάστες. Οι περισσότερες όμως πρωτεΐνες που είναι απαραίτητες για τη λειτουργία των οργανιδίων αυτών, κωδικοποιούνται από γονίδια που βρίσκονται στο DNA του πυρήνα. Γι' αυτό και τα οργανίδια αυτά χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Δεδομένα από την ανάλυση του ποσοστού των βάσεων σε μόρια DNA από διαφορετικούς οργανισμούς, έδειξαν ότι η αναλογία των βάσεων $\frac{A+T}{G+C}$ διαφέρει από είδος σε είδος και σχετίζεται με το είδος του οργανισμού. Από τα δεδομένα της άσκησης έχουμε ότι στο κύτταρο 1 η αναλογία είναι: $\frac{A+T}{G+C} = \frac{28+28}{22+22} = \frac{56}{44} = \frac{14}{11} \approx 1,3$

ενώ στο κύτταρο 2 η αναλογία αυτή είναι: $\frac{A+T}{G+C} = \frac{31+31}{19+19} = \frac{62}{38} = \frac{31}{19} \approx 1,6$.

Επομένως τα κύτταρα 1 και 2 ανήκουν σε διαφορετικά είδη οργανισμών.

2. Το καλαμπόκι είναι διπλοειδής οργανισμός, δηλαδή τα σωματικά του κύτταρα έχουν δύο αντίγραφα του γονιδιώματός τους. Αντίθετα οι γαμέτες του είναι απλοειδείς, έχουν δηλαδή ένα μόνο αντίγραφο του γονιδιώματός τους. Παρατηρούμε ότι στο δεύτερο κύτταρο το μέγεθος του γονιδιώματός του είναι 5×10^9 ζεύγη βάσεων, δηλαδή μικρότερο από τα γονιδιώματα των δύο άλλων κυττάρων του και μάλιστα είναι το μισό του μεγέθους του γονιδιώματος του τρίτου κυττάρου. Συμπεραίνουμε λοιπόν ότι το δεύτερο κύτταρο είναι απλοειδές και το τρίτο κύτταρο που έχει τη διπλάσια ποσότητα γενετικού υλικού είναι διπλοειδές. Παρατηρούμε επίσης ότι το πρώτο κύτταρο έχει τη διπλάσια ποσότητα γενετικού υλικού από το διπλοειδές κύτταρο. Οδηγούμαστε λοιπόν στο συμπέρασμα ότι το κύτταρο αυτό είναι διπλοειδές και ότι έχει ολοκληρωθεί ήδη η αντιγραφή του DNA του. Το DNA δηλαδή έχει διπλασιασθεί για αυτό και η ποσότητα του είναι διπλάσια από την ποσότητα του DNA στο διπλοειδές κύτταρο πριν την αντιγραφή.
3. α. Η γενετική ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης που συμβάλλει στο μεταβολισμό των πουρίνων στο μυελό των οστών. Η έλλειψη του ενζύμου οφείλεται σε μετάλλαξη στο γονίδιο που το κωδικοποιεί. Τα άτομα που νοσούν, πάσχουν από χρόνιες μολύνσεις, έχουν προδιάθεση για ανάπτυξη καρκίνου σε μικρή ηλικία και πολλοί πεθαίνουν μετά από λίγους μήνες ζωής. Υγιές άτομο: (Τμήμα mRNA)

5'...**AUG** GAA UUU UGG GGG CGC ACG UCG...3'

Ασθενές άτομο: (Τμήμα mRNA)

5'...**AUG** GAA UUU **UAG** GGG CGC ACG UCG...3'

Παρατηρούμε ότι στο τέταρτο κωδικόνιο του δοθέντος τμήματος του mRNA στο ασθενές άτομο, έχει αντικατασταθεί η πρώτη G από A. Αυτό σημαίνει ότι στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου του ασθενούς ατόμου αντί για το κωδικόνιο $5'TGG_3'$ που θα έπρεπε να υπάρχει φυσιολογικά, υπάρχει το κωδικόνιο $5'TAG_3'$, το οποίο μάλιστα είναι κωδικόνιο λήξης, που σημαίνει ότι σε αυτό το κωδικόνιο του mRNA σταματάει η πρωτεϊνοσύνθεση, δηλαδή το ασθενές άτομο κωδικοποιεί ένα ένζυμο με λιγότερα αμινοξέα από το φυσιολογικό, οπότε είναι πιθανόν και μη λειτουργικό. Επομένως:

Τμήμα γονιδίου υγιούς ατόμου:

5'...**ATG** GAA TTT TGG GGG CGC ACG TCG...3'
3'...**TAC** CTT AAA ACC CCC GCG TGC AGC...5'

Τμήμα γονιδίου ασθενούς ατόμου:

5'....ATG GAA TTT TAG GGG CGC ACG TCG....3'
3'.... TAC CTT AAA ATC CCC GCG TGC AGC...5'

Άρα η αιτία της ασθένειας είναι μια γονιδιακή μετάλλαξη και συγκεκριμένα η αντικατάσταση μιας αζωτούχας βάσης (G) από μια άλλη (A).

- β.** Η γενετική ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

ΘΕΜΑ 4^ο

Στο δοθέν γενεαλογικό δένδρο εξετάζεται η κληρονόμηση μίας ασθένειας. Γνωρίζοντας τους φαινότυπους των απογόνων θα βρούμε τους πιθανούς φαινότυπους και τους γονότυπους των γονέων. Θα εξετάσουμε περιπτώσεις, διότι το γονίδιο που ελέγχει την ασθένεια μπορεί να είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο. Έχουμε λοιπόν:

- α.** Έστω ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον οποίο εδράζεται το γονίδιο A με αλληλόμορφα A, a με σχέση επικράτειας μεταξύ τους A επικρατές του a. Άτομα με γονότυπο AA ή Aa είναι ασθενή, ενώ άτομα με γονότυπο aa είναι φυσιολογικά.

Τα άτομα II₁ και II₄ είναι φυσιολογικά, δηλαδή έχουν γονότυπο aa. Αυτό σημαίνει ότι και οι δύο γονείς πρέπει να φέρουν τουλάχιστον από μια φορά το αλληλόμορφο a, εφόσον κάθε απόγονος κληρονομεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα από τη μητέρα του και ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα από τον πατέρα του. Τα άτομα II₂ και II₃ που νοσούν, έχουν γονότυπο AA ή Aa. Επομένως, ένας τουλάχιστον από τους δύο γονείς πρέπει να φέρει και το αλληλόμορφο A. Άρα οι πιθανοί γονότυποι των γονέων είναι Aa και των δύο, άρα νοσούν και οι δύο, ή ο ένας γονέας έχει γονότυπο Aa, άρα νοσεί και ο άλλος γονέας έχει γονότυπο aa και είναι φυσιολογικός.

Έστω ο γενετικός τόπος του φυλετικού χρωμοσώματος X για τον οποίο δεν υπάρχει αντίστοιχος στο φυλετικό χρωμόσωμα Y, στον οποίο εδράζονται το γονίδιο A με αλληλόμορφα A και a με σχέση επικράτειας μεταξύ τους A επικρατές του a. Αρσενικά άτομα με γονότυπο X^AY πάσχουν, ενώ αρσενικά άτομα με γονότυπο X^aY είναι φυσιολογικά. Θηλυκά άτομα X^AX^A ή X^AX^a πάσχουν, ενώ θηλυκά άτομα με γονότυπο X^aX^a είναι φυσιολογικά.

Το άτομο II₂ πάσχει, άρα έχει γονότυπο X^AY. Επομένως, η μητέρα (άτομο I₁) φέρει σίγουρα μια φορά το αλληλόμορφο A (X^A), αφού το Y χρωμόσωμά του το άτομο II₂ το έχει κληρονομήσει από τον πατέρα του. Το άτομο II₁ είναι φυσιολογικό, άρα έχει γονότυπο X^aY. Συνεπώς, η μητέρα (I₁) φέρει και το αλληλόμορφο a (X^a). Επομένως, το άτομο I₁ έχει γονότυπο X^AX^a και ασθενεί. Το άτομο II₄ είναι φυσιολογικό, άρα έχει γονότυπο X^aX^a. Συνεπώς ο πατέρας φέρει το αλληλόμορφο a (X^a). Δηλαδή το άτομο I₂ έχει γονότυπο X^aY και δεν νοσεί.

- β.** Και πάλι θα εξετάσουμε περιπτώσεις, διότι το γονίδιο που ελέγχει την ασθένεια είναι δυνατόν να είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο.

Έστω ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον οποίο εδράζεται το γονίδιο A με αλληλόμορφα A, a με σχέση επικράτειας μεταξύ τους A επικρατές του a. Άτομα με γονότυπο AA ή Aa είναι φυσιολογικά, ενώ άτομα με γονότυπο aa νοσούν.

Τα άτομα II₂ και II₃ νοσούν, άρα έχουν γονότυπο aa. Επομένως και οι δύο γονείς φέρουν

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

από μια τουλάχιστον φορά το αλληλόμορφο a . Τα άτομα II_1 και II_4 είναι φυσιολογικά, άρα έχουν γονότυπο AA ή Aa . Επομένως, ένας τουλάχιστον γονέας φέρει το αλληλόμορφο A . Άρα οι γονότυποι των ατόμων I_1 και I_2 είναι ή Aa και των δύο και συνεπώς δεν νοσεί κανείς από τους δύο, ή ο ένας γονέας έχει γονότυπο Aa και είναι υγιής και ο άλλος γονέας έχει γονότυπο aa και ασθενεί.

Έστω ακόμη ο γενετικός τόπος του φυλετικού χρωμοσώματος X για τον οποίο δεν υπάρχει αντίστοιχος στο φυλετικό χρωμόσωμα Y , στον οποίο εδράζεται το γονίδιο A με αλληλόμορφα A , a με σχέση επικράτειας μεταξύ τους A επικρατές του a . Αρσενικά άτομα με γονότυπο X^AY είναι φυσιολογικά, ενώ άτομα με γονότυπο X^aY νοσούν. Θηλυκά άτομα με γονότυπο X^AX^A ή X^AX^a είναι φυσιολογικά ενώ με γονότυπο X^aX^a νοσούν.

Το άτομο II_1 είναι φυσιολογικό άρα έχει γονότυπο X^AY , συνεπώς η μητέρα έχει στο γονότυπο της μια τουλάχιστον φορά το αλληλόμορφο A (X^A). Το άτομο II_2 πάσχει από την ασθένεια άρα έχει γονότυπο X^aY , επομένως η μητέρα φέρει και το αλληλόμορφο a (X^a). Άρα το άτομο I_1 έχει γονότυπο X^AX^a και δεν νοσεί, αλλά είναι φορέας. Το άτομο II_3 νοσεί έχει δηλαδή γονότυπο X^aX^a . Επομένως, ο πατέρας φέρει σίγουρα το αλληλόμορφο a (X^a) στον γονότυπό του. Άρα το άτομο I_2 έχει γονότυπο X^aY και ασθενεί από τη συγκεκριμένη νόσο.

Σημείωση 1: Η περίπτωση του φυλοσύνδετου και επικρατούς γονιδίου αν και δεν εξετάζεται στο σχολικό βιβλίο, θα ήταν καλό να αναφερθεί για λόγους πληρότητας.

Σημείωση 2: Αν τα γονίδια εδράζονται σε φυλετικά χρωμοσώματα και δεν είναι φυλοσύνδετα κληρονομούνται με τρόπο όμοιο με τα αυτοσωμικά γονίδια (ειδική περίπτωση, εκτός ύλης του σχολικού βιβλίου).

ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2002
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

A. Στις ερωτήσεις 1-2, να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της ερώτησης και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση.

1. Δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA περιέχεται σε:

- α.** γαμέτη
- β.** ευκαρυωτικό πυρήνα
- γ.** βακτήριο
- δ.** νουκλεόσωμα.

Μονάδες 5

2. Ασθένεια που οφείλεται σε αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο είναι η:

- α.** φαινυλκετονουρία
- β.** οικογενής υπερχοληστερολαιμία
- γ.** δρεπανοκυτταρική αναιμία
- δ.** β-θαλασσαιμία.

Μονάδες 5

B. Να οριστούν οι παρακάτω έννοιες:

1. Ανοικτό πλαίσιο ανάγνωσης.

Μονάδες 7

2. Συνεχής καλλιέργεια.

Μονάδες 8

ΘΕΜΑ 2^ο

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Να περιγράψετε τη διαδικασία για την παραγωγή στελέχους καλαμποκιού, ποικιλίας Bt.
Μονάδες 10

2. Να περιγράψετε τις διαδικασίες στις οποίες γνωρίζετε ότι βρίσκει εφαρμογή η ιχνηθέτηση.
Μονάδες 15

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Δίνεται το παρακάτω τμήμα μορίου DNA προκαρυωτικού κυττάρου.

5' GAATTCTTAATGCAAGATCATAAAGAATTCTAG 3'
3' CTTAAGGAATTACGTTCTAGTATTTCTTAAGATC 5'

Το παραπάνω τμήμα DNA κόβεται με *EcoRI*, προκειμένου να ενσωματωθεί σε κατάλληλο πλασμίδιο που έχει κοπεί με την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση, με τελικό σκοπό να εισαχθεί σε βακτήριο για την παραγωγή φαρμακευτικού πολυπεπτιδίου.

Να βρείτε την αλληλουχία των αμινοξέων του πολυπεπτιδίου με χρήση του παρατιθέμενου γενετικού κώδικα.

Μονάδες 6

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 8

Παρατίθεται ο γενετικός κώδικας.

		ΔΕΥΤΕΡΟ ΓΡΑΜΜΑ				
		U	C	A	G	
ΠΡΩΤΟ ΓΡΑΜΜΑ	U	UUU φαινυλαλανίνη	UCU σερίνη	UAU τυροσίνη	UGU κυστεΐνη	ΤΡΙΤΟ ΓΡΑΜΜΑ U C A G
		UUC φαινυλαλανίνη	UCC σερίνη	UAC τυροσίνη	UGC κυστεΐνη	
		UUA λευκίνη	UCA σερίνη	UAA λήξη	UGA λήξη	
		UUG λευκίνη	UCG σερίνη	UAG λήξη	UGG τρυπτοφάνη	
	C	CUU λευκίνη	CCU προλίνη	CAU ιστιδίνη	CGU αργινίνη	U C A G
		CUC λευκίνη	CCC προλίνη	CAC ιστιδίνη	CGC αργινίνη	
		CUA λευκίνη	CCA προλίνη	CAA γλουταμίνη	CGA αργινίνη	
		CUG λευκίνη	CCG προλίνη	CAG γλουταμίνη	CGG αργινίνη	
	A	AUU ισολευκίνη	ACU θρεονίνη	AAU ασπαργγίνη	AGU σερίνη	U C A G
		AUC ισολευκίνη	ACC θρεονίνη	AAC ασπαργγίνη	AGC σερίνη	
		AUA ισολευκίνη	ACA θρεονίνη	AAA λυσίνη	AGA αργινίνη	
		AUG μεθειονίνη έναρξη	ACG θρεονίνη	AAG λυσίνη	AGG αργινίνη	
	G	GUU βαλίνη	GCU αλανίνη	GAU ασπαρτικό οξύ	GGU γλυκίνη	U C A G
		GUC βαλίνη	GCC αλανίνη	GAC ασπαρτικό οξύ	GGC γλυκίνη	
		GUA βαλίνη	GCA αλανίνη	GAA γλουταμινικό οξύ	GGA γλυκίνη	
		GUG βαλίνη	GCG αλανίνη	GAG γλουταμινικό οξύ	GGG γλυκίνη	

2. Κατά τον προγεννητικό έλεγχο σε κυοφορούσα γυναίκα, διαπιστώθηκε ότι το έμβρυο νοσεί από το σύνδρομο Cri-du-chat (κλάμα της γάτας) και επιπλέον φέρει αναστροφή στο μικρό βραχίονα του χρωμοσώματος 3.

- α. Να περιγράψετε τις διαδικασίες που ακολουθήθηκαν για τη διάγνωση.

Μονάδες 8

- β. Βάσει ποιών παρατηρήσεων έγινε η διάγνωση;

Μονάδες 3

ΘΕΜΑ 4^ο

Σε ένα φυτό παρατηρούνται, μεταξύ άλλων, οι εξής χαρακτήρες: Καρπός μεγάλος που ελέγχεται από το γονίδιο Μ και καρπός μικρός που ελέγχεται από το γονίδιο μ. Καρπός πλούσιος σε υδατάνθρακες που ελέγχεται από το γονίδιο Υ και καρπός φτωχός σε υδατάνθρακες που ελέγχεται από το γονίδιο υ. Έχετε στη διάθεσή σας ένα αμιγές στέλεχος με καρπό μεγάλο και φτωχό σε υδατάνθρακες, καθώς και ένα αμιγές στέλεχος με καρπό μικρό και πλούσιο σε υδατάνθρακες.

α. Να διασταυρώσετε τα παραπάνω στελέχη και να βρείτε τους γονότυπους και φαινότυπους των απογόνων της F_1 και F_2 γενιάς.

Μονάδες 4

β. Να αιτιολογήσετε τη φαινοτυπική αναλογία των ατόμων της F_2 γενιάς.

Μονάδες 9

γ. Έχοντας στη διάθεσή σας τα φυτά της F_2 γενιάς, να αιτιολογήσετε πώς μπορείτε να απομονώσετε αμιγή στελέχη με φαινότυπο καρπό μεγάλο και πλούσιο σε υδατάνθρακες, κάνοντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις.

Μονάδες 12

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2002

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

A. 1. γ

Σημείωση: Οι γαμέτες είναι απλοειδή κύτταρα που περιέχουν κυκλικά μόρια DNA καθώς φέρουν μιτοχόνδρια των οποίων το γενετικό υλικό, όπως γνωρίζουμε είναι κυκλικό δίκλωνο DNA.

2. β

- B. 1. Ανοιχτό πλαίσιο ανάγνωσης ορίζεται η διαδρομή με βήμα τριπλέτας από το κωδικόνιο έναρξης μέχρι το κωδικόνιο λήξης. Το κωδικόνιο έναρξης περιλαμβάνεται στο πλαίσιο ανάγνωσης ενώ το κωδικόνιο λήξης όχι. Το πλαίσιο ανάγνωσης αναφέρεται τόσο στο επίπεδο του mRNA όσο και του αντίστοιχου γονιδίου απ' όπου προέκυψε το mRNA. (Στο σημερινό σχολικό βιβλίο ο όρος αυτός δεν αναφέρεται).
2. Υπάρχουν διάφοροι τύποι υγρής καλλιέργειας μικροοργανισμών, οι οποίοι μπορούν να εφαρμοστούν ανάλογα με το επιθυμητό προϊόν. Δύο ευρέως χρησιμοποιούμενοι τύποι είναι η κλειστή και η συνεχής καλλιέργεια. Η συνεχής καλλιέργεια είναι ένας τύπος μικροβιακής καλλιέργειας, όπου οι μικροοργανισμοί τροφοδοτούνται συνεχώς με θρεπτικά συστατικά. Ταυτόχρονα, απομακρύνονται από την καλλιέργεια κύτταρα και άχρηστα προϊόντα. Με τον τρόπο αυτό οι μικροοργανισμοί βρίσκονται διαρκώς στην εκθετική φάση δηλαδή διαρκώς σε ανάπτυξη.

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*, που ζει στο έδαφος, παράγει μια ισχυρή τοξίνη, η οποία μπορεί να καταστρέψει πολλά είδη εντόμων και σκωλήκων και είναι 80.000 φορές πιο ισχυρή από τα εντομοκτόνα. Έγιναν, λοιπόν προσπάθειες απομόνωσης του γονιδίου του βακτηρίου που παράγει την τοξίνη και μεταφοράς του στα φυτά. Η μεταφορά στα φυτά έγινε με τη βοήθεια του πλασμιδίου Ti του *Agrobacterium tumefaciens*. Το βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens*, το οποίο ζει στο έδαφος, διαθέτει τη φυσική ικανότητα να μολύνει φυτικά κύτταρα μεταφέροντας σε αυτά ένα πλασμίδιο που ονομάζεται Ti (= tumor inducing factor). Το πλασμίδιο Ti ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό των φυτικών κυττάρων, και δημιουργεί εξογκώματα (όγκους) στο σώμα των φυτών. Οι ερευνητές αφού απομόνωσαν το πλασμίδιο από το βακτήριο, κατόρθωσαν να απενεργοποιήσουν τα γονίδια που δημιουργούν τους όγκους τοποθετώντας στο πλασμίδιο το γονίδιο που θα προσδώσει στο φυτό μια επιθυμητή ιδιότητα. Το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο εισάγεται σε φυτικά κύτταρα που αναπτύσσονται σε ειδικές καλλιέργειες στο εργαστήριο. Τα τροποποιημένα αυτά φυτικά κύτταρα τελικά δίνουν ένα νέο φυτικό οργανισμό, που περιέχει και εκφράζει το ξένο γονίδιο. Τα διαγονιδιακά φυτά που δημιουργούνται έχουν την ικανότητα να μεταβιβάζουν τις νέες ιδιότητες στους απογόνους τους. Στην προκειμένη περίπτωση, τα γενετικώς τροποποιημένα φυτά θα είναι έτσι ανθεκτικά στα διάφορα έντομα. Το πρώτο φυτό στο οποίο ενσωματώθηκε το γονίδιο της ανθεκτικότητας στα έντομα του *Bacillus thuringiensis* ήταν το καλαμπόκι. (Τα γενετικά τροποποι-

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ημένα φυτά αυτού του τύπου αποτελούν τις ποικιλίες Bt).

2. Ιχνηθέτηση είναι η σήμανση χημικών μορίων με τη χρήση ραδιενεργών ισοτόπων, φθοριζουσών ουσιών, κτλ. Ένα τυπικό παράδειγμα είναι η χρήση ραδιενεργού φωσφόρου ^{32}P στα νουκλεοτίδια για την ιχνηθέτηση του DNA.

Οι διαδικασίες τις οποίες γνωρίζουμε ότι βρίσκει εφαρμογή η ιχνηθέτηση είναι:

- Στα κλασικά πειράματα των Hershey και Chase οι οποίοι μελέτησαν τον κύκλο ζωής του βακτηριοφάγου (φάγου) T_2 . Οι ερευνητές ιχνηθέτησαν τους φάγους με ραδιενεργό ^{35}S , που ενσωματώνεται μόνο στις πρωτεΐνες αλλά όχι στο DNA, και με ραδιενεργό ^{32}P , που ενσωματώνεται μόνο στο DNA και όχι στις πρωτεΐνες. Στη συνέχεια με ραδιενεργούς φάγους μόλυναν βακτήρια. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι μόνο το DNA των φάγων εισέρχεται στα βακτηριακά κύτταρα και είναι ικανό να «δώσει τις απαραίτητες εντολές», για να πολλαπλασιαστούν και να παραχθούν οι νέοι φάγοι.
- Η χρήση μορίων ανιχνευτών στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA. Προκειμένου να εντοπίσουμε το βακτηριακό κλώνο μιας γονιδιωματικής ή cDNA βιβλιοθήκης που περιέχει το επιθυμητό τμήμα DNA γίνεται χρήση ιχνηθετημένων ανιχνευτών μορίων DNA ή RNA που περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το κλωνοποιημένο DNA. Οι ανιχνευτές αναμειγνύονται με το DNA της βιβλιοθήκης (το οποίο έχει αποδιαταχθεί) και υβριδοποιούν μόνο το συμπληρωματικό τους DNA.

Σημείωση: Η χρώση των χρωμοσωμάτων (π.χ. χρώση Giemsa) κατά τη δημιουργία του καρυότυπου, θα μπορούσε να θεωρηθεί επίσης ιχνηθέτηση.

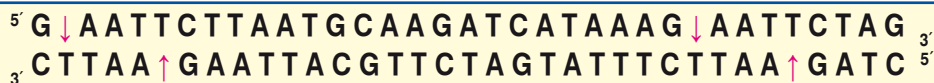
ΘΕΜΑ 3°

1. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες παράγονται από βακτήρια και ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι να τα προστατεύουν από την εισβολή «ξένου» DNA. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες μήκους 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA. Μία από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες που χρησιμοποιείται ευρέως είναι η *EcoRI* που απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli*. Το ένζυμο αυτό όποτε συναντά την αλληλουχία:



στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A (με κατεύθυνση $5' \rightarrow 3'$) αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα. Τα άκρα αυτά μπορούν να σχηματίσουν δεσμούς υδρογόνου με τις συμπληρωματικές βάσεις άλλων τμημάτων DNA που έχουν κοπεί με το ίδιο ένζυμο.

Στο τμήμα του μορίου DNA που δίνεται, η αλληλουχία αναγνώρισης της *EcoRI* υπάρχει δύο φορές όπως φαίνεται παρακάτω:



Επομένως το θραύσμα που θα ενσωματωθεί στο πλασμίδιο θα είναι:



2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

A



10



3' ...G**AAT**TACGTTCTAG**TAT**TTCTTAA... 5'

Το mRNA που προκύπτει από τη διαδικασία της μεταγραφής, όπου με καλούπι τον έναν από τους δύο κλώνους του γονιδίου συντίθεται RNA αυτού του γονιδίου είναι:

5' ... C UUU-**AUG**-AUC-UUG-CAU-**UAA**-GAAUU... 3'

έναρξη λήξη

Τα νουκλεοτίδια πριν το κωδικόνιο έναρξης ανήκουν στην 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA, ενώ τα αντίστοιχα νουκλεοτίδια μετά το κωδικόνιο λήξης ανήκουν στην 3' αμετάφραστη περιοχή του.

Με βάση το γενετικό κώδικα όπου αντιστοιχίζονται τριπλέτες νουκλεοτιδίων του mRNA σε αμινοξέα των πρωτεϊνών κατά τη διαδικασία της μετάφρασης, το πεπτίδιο που παράγεται από το γονίδιο αυτό είναι:

NH₂ Μεθειονίνη - Ισολευκίνη - Λευκίνη - Ιστιδίνη COOH

Σχόλιο: Η επιλογή του όρου φαρμακευτικό πολυπεπτίδιο δεν είναι επιτυχής, δεδομένου ότι το τμήμα DNA που δίνεται κωδικοποιεί για λιγότερα από 50 αμινοξέα και επίσης ο οργανισμός δότης του DNA είναι προκαρυωτικός!

2. α. Οι μεταλλάξεις είναι αλλαγές στην ακολουθία και στον αριθμό των βάσεων στο γονίδιο ενός οργανισμού. Οι μεγάλες σε έκταση αλλαγές αποτελούν τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Οι αλλαγές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων ονομάζονται αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι αλλαγές στη δομή ενός ή περισσότερων χρωμοσωμάτων. Οι δομικές αλλαγές στο χρωμόσωμα μπορεί να αφορούν μερικά γονίδια ή ένα μεγάλο τμήμα του χρωμοσώματος. Η δημιουργία δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι αποτέλεσμα διαφόρων μηχανισμών κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου. Επίσης, οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι δυνατόν να είναι αποτέλεσμα της δράσης μεταλλαξογόνων παραγόντων όπως οι ακτινοβολίες και οι διάφορες χημικές ουσίες. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες έχουν ως αποτέλεσμα την αλλαγή στην ποσότητα ή στη διάταξη της γενετικής πληροφορίας στα χρωμοσώματα. Ανάλογα με τον τύπο της αλλαγής μπορεί να διακρίνονται σε:

- Έλλειψη που είναι η απώλεια γενετικού υλικού. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat) οφείλεται στην έλλειψη ενός μεγάλου τμήματος του μικρού βραχίονα από το χρωμόσωμα 5. Το σύνδρομο ονομάζεται έτσι, γιατί το κλάμα των νεογέννητων που

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

πάσχουν μοιάζει με το κλάμα της γάτας (cri-du-chat). Τα άτομα που πάσχουν από το συγκεκριμένο σύνδρομο εμφανίζουν διανοητική καθυστέρηση.

- Αναστροφή που δημιουργείται από θραύσεις σε δύο διαφορετικά σημεία ενός χρωμοσώματος και επανένωση του τμήματος ύστερα από αναστροφή. Η αναστροφή έχει ως συνέπεια την αλλαγή της διάταξης των γονιδίων στο χρωμόσωμα.
- Διπλασιασμό, που είναι η επανάληψη ενός χρωμοσωμικού τμήματος στο χρωμόσωμα.
- Μετατόπιση, που είναι αποτέλεσμα θραύσης ενός τμήματος του χρωμοσώματος και στη συνέχεια η ένωσή του με ένα άλλο μη ομόλογο χρωμόσωμα.

Για τη διαπίστωση των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι απαραίτητη η χρώση των χρωμοσωμάτων με τεχνικές που δημιουργούν ζώνες στο χρωμόσωμα, όπως ζώνες Giemsa.

Στην προκειμένη περίπτωση διαπιστώθηκε ότι το έμβρυο φέρει αναστροφή στο μικρό βραχίονα του 3^{ου} χρωμοσώματος και νοσεί από το σύνδρομο «κλάμα της γάτας».

Προκειμένου να γίνει η διάγνωση των παραπάνω δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών ήταν απαραίτητη η λήψη εμβρυακών κυττάρων και στη συνέχεια η δημιουργία καρυότυπου από αυτά. Όπως έχουμε αναφέρει για τη διαπίστωση των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι απαραίτητη η χρώση των χρωμοσωμάτων με τεχνικές που δημιουργούν ζώνες στο χρωμόσωμα, όπως ζώνες Giemsa.

Η λήψη εμβρυακών κυττάρων μπορεί να γίνει είτε με αμνιοπαρακέντηση είτε με τη λήψη χοριακών λαχνών.

Με την αμνιοπαρακέντηση λαμβάνεται από τον αμνιακό σάκο, με τη βοήθεια βελόνας, μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού. Μέσα σε αυτό βρίσκονται εμβρυϊκά κύτταρα. Τα κύτταρα αυτά μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την ανάλυση DNA και τη βιοχημική ανάλυση ορισμένων πρωτεϊνών και ενζύμων. Επίσης, ύστερα από καλλιέργεια, τα εμβρυϊκά αυτά κύτταρα χρησιμοποιούνται για τη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών, με μελέτη του καρυότυπου. Ο καρυότυπος αποτελεί την απεικόνιση των χρωμοσωμάτων κατά ελαττούμενο μέγεθος.

Η μελέτη των χρωμοσωμάτων είναι δυνατή μόνο σε κύτταρα τα οποία διαιρούνται. Τα κύτταρα αυτά μπορεί να προέρχονται είτε από ιστούς που διαιρούνται φυσιολογικά είτε από κυτταροκαλλιέργειες, όπου γίνεται *in vitro* επαγωγή της διαίρεσης με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση. Τα χρωμοσώματα μελετώνται στο στάδιο της μετάφασης, όπου εμφανίζουν το μέγιστο βαθμό συσπείρωσης και είναι ευδιάκριτα στο οπτικό μικροσκόπιο. Επειδή σε ένα πληθυσμό διαιρούμενων κυττάρων το ποσοστό αυτών που βρίσκονται στη μετάφαση είναι μικρό, χρησιμοποιούνται ουσίες οι οποίες σταματούν την κυτταρική διαίρεση στη φάση αυτή. Στη συνέχεια τα κύτταρα επωάζονται σε υποτονικό διάλυμα, ώστε να σπάσει η κυτταρική τους μεμβράνη, και τα χρωμοσώματά τους απλώνονται σε αντικειμενοφόρο πλάκα. Τέλος, χρωματίζονται με ειδικές χρωστικές και παρατηρούνται στο μικροσκόπιο.

Η αμνιοπαρακέντηση πραγματοποιείται από την 12^η-16^η εβδομάδα της κύησης και αποτελεί έναν ασφαλή και αξιόπιστο τρόπο διάγνωσης των γενετικών ανωμαλιών. Με αμνιοπαρακέντηση μπορεί να ελεγχθεί η ύπαρξη περισσότερων από 100 γενετικών ανωμαλιών. Εναλλακτική μέθοδος προγεννητικού ελέγχου είναι η λήψη χοριακών λαχνών. Πραγματοποιείται συνήθως την 9^η-12^η εβδομάδα της κύησης και περιλαμβάνει τη λήψη εμβρυ-

ϊκών κυττάρων από τις προεκβολές (λάχνες) του χόριου (εμβρυϊκή μεμβράνη που συμμετέχει στο σχηματισμό του πλακούντα). Τα κύτταρα από τις χοριακές λάχνες μπορούν να χρησιμοποιηθούν τόσο για τον έλεγχο των χρωμοσωμάτων (καρυότυπος) όσο και για βιοχημικές αναλύσεις και ανάλυση DNA.

Η αμνιοπαρακέντηση, σε σχέση με τη λήψη χοριακών λαχνών, μας δίνει τη δυνατότητα παρασκευής χρωμοσωμάτων καλύτερης ποιότητας. Αντίθετα η λήψη χοριακών λαχνών δίνει τη δυνατότητα πιο έγκαιρης διάγνωσης.

Στην περίπτωση διάγνωσης, με τον προγεννητικό έλεγχο, σοβαρών γενετικών ανωμαλιών είναι δυνατή η διακοπή της κύησης χωρίς να δημιουργεί πρόβλημα υγείας στη μητέρα.

- β.** Λόγω του χρωματισμού των χρωμοσωμάτων με τη χρωστική Giemsa τα ομόλογα χρωμοσώματα έχουν χαρακτηριστικές ζωνώσεις. Έτσι μπορεί να εντοπιστεί τόσο η χαρακτηριστική έλλειψη του συγκεκριμένου τμήματος στο χρωμόσωμα 5 όσο και η αναφερόμενη αναστροφή στο χρωμόσωμα 3. Οι μελέτες αυτές πραγματοποιούνται σε σύγκριση με το φυσιολογικό πρότυπο ζώνωσης που εμφανίζουν τα αντίστοιχα χρωμοσώματα χωρίς ανωμαλίες.

ΘΕΜΑ 4^ο

- α.** Στην άσκηση εξετάζονται δύο χαρακτήρες ενός φυτού, το μέγεθος του καρπού και η περιεκτικότητά του σε υδατάνθρακες. Επομένως πρόκειται για διύβριδισμό.

Αν και δεν διευκρινίζεται η σχέση μεταξύ των αλληλομόρφων των δύο γονιδίων που ελέγχουν τους χαρακτήρες που εξετάζονται, γνωρίζουμε ότι σύμφωνα με το σχολικό βιβλίο τα επικρατή αλληλόμορφα συνήθως συμβολίζονται με κεφαλαία γράμματα. Έτσι για τη λύση της άσκησης θα θεωρήσουμε ότι ο αλληλόμορφος M είναι επικρατής του m για το γονίδιο M που ελέγχει το χαρακτήρα μέγεθος καρπού στο φυτό. Ομοίως θα θεωρήσουμε ότι ο αλληλόμορφος Y είναι επικρατής του y για το γονίδιο Y που ελέγχει το χαρακτήρα περιεκτικότητα καρπού σε υδατάνθρακες.

Επειδή τα στελέχη των φυτών που διασταυρώνονται είναι αμιγή, δηλαδή είναι ομόζυγα ως προς τους αλληλομόρφους που ελέγχουν τους χαρακτήρες που εξετάζονται, θα έχουμε τη διασταύρωση:

$$\begin{array}{lcl} \text{P:} & \text{MMyy} & \times \text{mmYY} \\ \text{Γαμέτες:} & \text{όλοι My} & / \text{όλοι my} \\ \text{F}_1: & 100\% \text{ MmYy} & \end{array}$$

Οι απόγονοι στην F_1 γενεά προκύπτουν εύκολα από το τετράγωνο του Punnett, το οποίο αποτελεί τη διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους σε μία διασταύρωση.

	Mu	Mu	Mu	Mu
μY	MμYy	MμYy	MμYy	MμYy
μY	MμYy	MμYy	MμYy	MμYy
μY	MμYy	MμYy	MμYy	MμYy
μY	MμYy	MμYy	MμYy	MμYy

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

Όπως προκύπτει, όλα τα άτομα της F_1 γενεάς έχουν γονότυπο $M\mu Y\upsilon$, επομένως είναι φυτά με μεγάλο καρπό και πλούσιο σε υδατάνθρακες.

Οι απόγονοι στην F_2 γενεά προκύπτουν από τη διασταύρωση των ατόμων της F_1 γενεάς μεταξύ τους, δηλαδή:

$F_1 \times F_1$: $M\mu Y\upsilon \times M\mu Y\upsilon$

Γαμέτες: $M\upsilon, MY, \mu Y, \mu\upsilon$ / $M\upsilon, MY, \mu Y, \mu\upsilon$

Οι απόγονοι στην F_2 γενεά προκύπτουν και πάλι εύκολα από το τετράγωνο του Punnett.

	$M\upsilon$	MY	μY	$\mu\upsilon$
$M\upsilon$	$MM\upsilon\upsilon$	$MMY\upsilon$	$M\mu Y\upsilon$	$M\mu\upsilon\upsilon$
MY	$MMY\upsilon$	$MMYY$	$M\mu YY$	$M\mu Y\upsilon$
μY	$M\mu Y\upsilon$	$M\mu YY$	$\mu\mu YY$	$\mu\mu Y\upsilon$
$\mu\upsilon$	$M\mu\upsilon\upsilon$	$M\mu Y\upsilon$	$\mu\mu Y\upsilon$	$\mu\mu\upsilon\upsilon$

Συνεπώς, η γονοτυπική αναλογία των ατόμων της F_2 γενεάς είναι:

1 $MMYY$: 1 $\mu\mu\upsilon\upsilon$: 4 $M\mu Y\upsilon$: 1 $MM\upsilon\upsilon$: 2 $MMY\upsilon$: 2 $M\mu\upsilon\upsilon$: 2 $M\mu YY$: 1 $\mu\mu YY$: 2 $\mu\mu Y\upsilon$

και η φαινοτυπική αναλογία των ατόμων της F_2 γενεάς είναι:

9[MY] : 3[$M\upsilon$] : 3[μY] : 1[$\mu\upsilon$],

δηλαδή: $\frac{9}{16}$ φυτά με μεγάλο καρπό και πλούσιο σε υδατάνθρακες

$\frac{3}{16}$ φυτά με μεγάλο καρπό και φτωχό σε υδατάνθρακες

$\frac{3}{16}$ φυτά με μικρό καρπό και πλούσιο σε υδατάνθρακες

$\frac{1}{16}$ φυτά με μικρό καρπό και φτωχό σε υδατάνθρακες.

β. Τα αποτελέσματα στην F_2 γενεά συμπίπτουν με τις αναλογίες που βρήκε ο Mendel στα πειράματά του για το διϋβριδισμό. Αυτό είναι λογικό αφού οι διασταυρώσεις μας ακολουθούν το πρότυπο διασταυρώσεων του Mendel δηλαδή, στην πατρική γενεά διασταυρώνουμε αμιγή στελέχη φυτών ως προς τους χαρακτήρες που εξετάζουμε, βέβαια τα φυτά που διασταυρώνονται είναι μεν αμιγή αλλά μεταξύ τους διαφέρουν ως προς τον φαινότυπο για τον καθένα από τους δύο χαρακτήρες που εξετάζονται. Τα άτομα της F_1 γενεάς που προκύπτουν είναι όλα ομοιόμορφα τόσο γονοτυπικά όσο κατ' επέκταση και φαινοτυπικά, αφού όλα είναι ετερόζυγα και για τους δύο χαρακτήρες. Στη συνέχεια, τα άτομα της F_2 γενεάς που προκύπτουν από τη διασταύρωση μεταξύ ατόμων της F_1 γενεάς ακολουθούν την κλασική μενδελιανή αναλογία για το διϋβριδισμό, γεγονός που εξηγείται με το 2^ο νόμο του Mendel σύμφωνα με τον οποίο "το γονίδιο που ελέγχει έναν χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα με την προϋπόθεση ότι τα γονίδια εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων".

Επομένως, αφού τα αποτελέσματα μας ακολουθούν τα αποτελέσματα του Mendel, συμπεραίνουμε ότι τα δύο γονίδια που ελέγχουν τους χαρακτήρες που εξετάζουμε εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.

γ. Προκειμένου να απομονώσουμε από τα άτομα της F_2 γενεάς τα φυτά εκείνα που είναι αμιγή

στελέχη με φαινότυπο καρπό μεγάλο και πλούσιο σε υδατάνθρακες (δηλαδή με γονότυπο ΜΜΥΥ), θα πρέπει να πραγματοποιήσουμε διασταύρωση ελέγχου.

Διασταύρωση ελέγχου ονομάζεται η διασταύρωση ενός ατόμου άγνωστου γονότυπου με ένα άτομο ομόζυγο για τα υπολειπόμενα αλληλόμορφα γονίδια. Το ομόζυγο υπολειπόμενο άτομο έχει πάντοτε ένα μόνο γονότυπο που καθορίζει και το φαινότυπο. Στην περίπτωση μας το ομόζυγο υπολειπόμενο άτομο είναι αυτό με φαινότυπο μικρό καρπό και φτωχό σε υδατάνθρακες, δηλαδή το άτομο με γονότυπο μμυυ.

Θα διασταυρώσουμε λοιπόν όλα τα φυτά της F_2 γενεάς με φαινότυπο καρπό μεγάλο και πλούσιο σε υδατάνθρακες [ΜΥ] με το παραπάνω φυτό [μυ]. Μεταξύ των διασταυρώσεων αυτών μπορούμε να απομονώσουμε το επιθυμητό στέλεχος με βάση τους απογόνους τους στην F_3 γενεά. Πιο συγκεκριμένα το επιθυμητό φυτό θα είναι εκείνο που στην F_3 γενεά θα δώσει απογόνους μόνο με καρπό μεγάλο και πλούσιο σε υδατάνθρακες [ΜΥ].

Όλες οι πιθανές διασταυρώσεις που μπορούμε να κάνουμε είναι οι παρακάτω, δεδομένου ότι ένα φυτό με φαινότυπο καρπό μεγάλο και πλούσιο σε υδατάνθρακες στην F_2 γενεά μπορεί να έχει γονότυπο ΜΜΥΥ ή ΜΜΥυ ή ΜμΥΥ ή ΜμΥυ.

Έχουμε λοιπόν:

1. $F_2 \times F_2$: ΜΜΥΥ x μμυυ
Γαμέτες: ΜΥ όλοι / μυ όλοι
 F_3 : 100% ΜμΥυ
2. $F_2 \times F_2$: ΜΜΥυ x μμυυ
Γαμέτες: ΜΥ, Μυ / μυ όλοι
 F_3 : ΜμΥυ : Μμυυ
3. $F_2 \times F_2$: ΜμΥΥ x μμυυ
Γαμέτες: ΜΥ, μΥ / μυ όλοι
 F_3 : ΜμΥυ : μμΥυ
4. $F_2 \times F_2$: ΜμΥυ x μμυυ
Γαμέτες: ΜΥ, Μυ, μΥ, μυ / μυ όλοι
 F_3 : ΜμΥυ : Μμυυ : μμΥυ : μμυυ

Εκτός την 1^η διασταύρωση, παρατηρούμε ότι σε όλες τις άλλες διασταυρώσεις μεταξύ φυτών με φαινότυπο καρπό μεγάλο και πλούσιο σε υδατάνθρακες, με φυτό ομόζυγο για τα υπολειπόμενα αλληλόμορφα των γονιδίων που ελέγχουν τους δύο χαρακτήρες, εμφανίζονται και φυτά στην F_3 γενεά που δεν είναι με καρπό μεγάλο και πλούσιο σε υδατάνθρακες. Μόνο στην πρώτη διασταύρωση όλα τα φυτά της F_3 εμφανίζουν καρπό μεγάλο και πλούσιο σε υδατάνθρακες. Επομένως, τα φυτά της F_2 που είναι ομόζυγα και για τους δύο επικρατείς αλληλομόρφους (αμιγή στελέχη) είναι αυτά της πρώτης διασταύρωσης ελέγχου.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2003

ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

A. Να γράψετε τον αριθμό της καθεμιάς από τις παρακάτω προτάσεις 1-5 και δίπλα του τη λέξη Σωστό, αν η πρόταση είναι σωστή, ή Λάθος, αν η πρόταση είναι λανθασμένη.

1. Ο καταστολέας κωδικοποιείται από ένα ρυθμιστικό γονίδιο, που βρίσκεται μπροστά από τον υποκινητή.

Μονάδες 2

2. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες παράγονται από ευκαρυωτικά κύτταρα.

Μονάδες 2

3. Η μέθοδος αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (PCR) επιτρέπει την επιλεκτική αντιγραφή μορίων DNA, χωρίς τη μεσολάβηση ζωικών κυττάρων.

Μονάδες 2

4. Τα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία παράγουν μόνο HbA.

Μονάδες 2

5. Η αιμορροφιλία A οφείλεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο.

Μονάδες 2

B. Για τις ερωτήσεις 1-3, να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της ερώτησης και δίπλα του το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση.

1. Ένα άτομο που ανήκει στην ομάδα αίματος AB έχει γονότυπο:

α. I^AI^B

β. ii

γ. I^Bi

δ. I^Ai.

Μονάδες 5

2. Τα φυλετικά χρωμοσώματα του ανθρώπου βρίσκονται:

α. μόνο στα μυϊκά κύτταρα

β. μόνο στα γεννητικά κύτταρα

γ. σε όλα τα κύτταρα

δ. μόνο στα ηπατικά κύτταρα.

Μονάδες 5

3. Μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει:

α. το σύνολο του m-RNA ενός οργανισμού

β. το σύνολο του DNA ενός οργανισμού

γ. αντίγραφα ενός μόνο ανασυνδυασμένου πλασμιδίου

δ. αντίγραφα ανασυνδυασμένων κυττάρων.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Τι ονομάζεται υβριδοποίηση νουκλεϊκών οξέων;
Μονάδες 5
2. Το 1997 οι ερευνητές του Ινστιτούτου Roslin της Σκωτίας ανακοίνωσαν ότι κλωνοποίησαν ένα πρόβατο (Dolly). Ποια διαδικασία ακολούθησαν;
Μονάδες 10
3. Να περιγράψετε το σχηματισμό μιας πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας, με προσανατολισμό 5'→3'.

Μονάδες 10

ΘΕΜΑ 3°

1. Πώς αντιμετωπίζεται η κυστική ίνωση με γονιδιακή θεραπεία;
2. Άνδρας ο οποίος πάσχει από κυστική ίνωση και υποβλήθηκε σε γονιδιακή θεραπεία για τη νόσο αποκτά παιδιά με φυσιολογική γυναίκα. Τι πιθανότητες υπάρχουν να είναι τα παιδιά τους φυσιολογικά; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

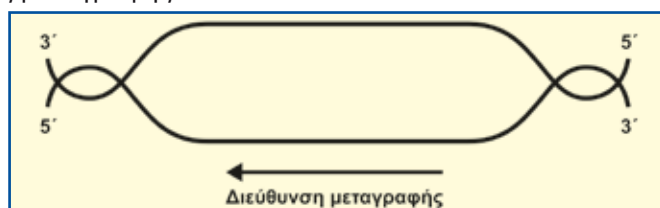
Μονάδες 15

ΘΕΜΑ 4°

Δίδεται το παρακάτω τμήμα DNA, το οποίο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του πεπτιδίου:

...Ισολευκίνη - Τυροσίνη - Ισολευκίνη - Τυροσίνη - Ισολευκίνη...

και η διεύθυνση της μεταγραφής.



1. Να μεταφέρετε το παραπάνω σχήμα στο τετράδιό σας και να σημειώσετε επάνω σ' αυτό τα κωδικόνια του DNA, που κωδικοποιούν το τμήμα του πεπτιδίου αυτού (*Μονάδες 3*) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (*Μονάδες 9*).
2. Μετάλλαξη που έγινε σ' ένα σημείο στο παραπάνω DNA έδωσε το πεπτίδιο:

Μονάδες 12

...Τυροσίνη - Ισολευκίνη - Τυροσίνη - Ισολευκίνη - Τυροσίνη...

Να εντοπίσετε το είδος της μετάλλαξης (*Μονάδες 6*) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (*Μονάδες 7*).

Μονάδες 13

Δίδονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις αμινοξέων και κωδικονίων.

Τυροσίνη - UAU

Ισολευκίνη - AUA

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2003

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

A.

1. Σωστό
2. Λάθος
3. Σωστό

Σημείωση: Η μέθοδος PCR επιτρέπει την επιλεκτική αντιγραφή μορίων του DNA in vitro, χωρίς τη μεσολάβηση ζωντανών κυττάρων.

4. Λάθος
5. Λάθος

B.

1. α
2. γ
3. β

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Αν δύο μονόκλωνες αλυσίδες που είναι συμπληρωματικές μεταξύ τους βρεθούν σε κατάλληλες συνθήκες μπορούν να συνδεθούν με δεσμούς υδρογόνου. Η διαδικασία αυτή ονομάζεται υβριδοποίηση. Υβριδοποίηση δηλαδή είναι η ένωση μονόκλωνων συμπληρωματικών αλυσίδων DNA ή συμπληρωματικών αλυσίδων DNA-RNA ή αλυσίδων RNA-RNA. Η ιδιότητα αυτή είναι ιδιαίτερα σημαντική καθώς μας δίνει τη δυνατότητα εάν έχουμε ένα γνωστό μόριο νουκλεϊκού οξέος να το χρησιμοποιήσουμε ως ανιχνευτή για να εντοπίσουμε το συμπληρωματικό του (DNA ή RNA), όταν αυτό βρίσκεται ανάμεσα σε χιλιάδες άλλα μόρια νουκλεϊκών οξέων. Έτσι η υβριδοποίηση χρησιμοποιείται για την απομόνωση ενός ορισμένου τμήματος DNA από μια βιβλιοθήκη.
2. Το 1997 οι ερευνητές του ινστιτούτου Rosalin ανακοίνωσαν ότι κλωνοποίησαν ένα πρόβατο, την Dolly. Η Dolly δημιουργήθηκε όταν ο πυρήνας ενός κυττάρου του μαστικού αδένος ενός εξάχρονου προβάτου τοποθετήθηκε στο απύρηνό ωάριο ενός άλλου θηλυκού προβάτου. Το έμβρυο το οποίο δημιουργήθηκε μετά από 3-4 διαιρέσεις εμφυτεύτηκε στη μήτρα θετής μητέρας (προβατίνας), η οποία γέννησε την Dolly. Το γεγονός αυτό δε συγκλόνισε ιδιαίτερα τους βιολόγους καθώς είχε προηγηθεί κλωνοποίηση αμφιβίων από την αρχή της δεκαετίας του 1960.
3. Τα νουκλεϊκά οξέα, δηλαδή το DNA και το RNA είναι μακρομόρια που αποτελούνται από μονομερή, τα νουκλεοτίδια. Κάθε νουκλεοτίδιο του DNA αποτελείται από μια πεντόζη, την δεοξυριβόζη ενωμένη με μια φωσφορική ομάδα και μια αζωτούχο βάση. Στα δεοξυριβονουκλεοτίδια του DNA οι αζωτούχες βάσεις μπορεί να είναι η αδερίνη, η θυμίνη, η γουανίνη ή η κυτοσίνη. Τα νουκλεοτίδια του RNA αποτελούνται επίσης από μια πεντόζη, τη ριβόζη, η οποία είναι ενωμένη με μια φωσφορική ομάδα και μια αζωτούχο βάση. Σε

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

αντίθεση με το DNA, οι αζωτούχες βάσεις των ριβονουκλεοτιδίων του RNA μπορεί να είναι η αδενίνη, η ουρακίλη, η γουανίνη ή η κυτοσίνη. Σε κάθε νουκλεοτίδιο, είτε του DNA είτε του RNA, η αζωτούχος βάση συνδέεται με τον 1' άνθρακα της πεντόζης και η φωσφορική ομάδα με τον 5' άνθρακα της πεντόζης. Μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα σχηματίζεται από την ένωση πολλών νουκλεοτιδίων με ομοιοπολικό δεσμό. Ο δεσμός αυτός αναπτύσσεται μεταξύ του υδροξυλίου του 3' άνθρακα της πεντόζης του πρώτου νουκλεοτιδίου και της φωσφορικής ομάδας που είναι ενωμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του αμέσως επόμενου νουκλεοτιδίου. Ο δεσμός ονομάζεται 3'→5' φωσφοδιεστερικός δεσμός. Με τον τρόπο αυτό, δημιουργείται μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα που έχει έναν σκελετό που αποτελείται από επαναλαμβανόμενα μόρια φωσφορικών ομάδων - πεντόζων - φωσφορικών ομάδων - πεντόζων. Ανεξάρτητα από τον αριθμό των νουκλεοτιδίων μιας πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας, το πρώτο νουκλεοτίδιο θα έχει πάντα ελεύθερη μια φωσφορική ομάδα ενωμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του και το τελευταίο νουκλεοτίδιο θα έχει ελεύθερο το υδροξύλιο του 3' άνθρακα της πεντόζης του. Για αυτό λέμε ότι ο προσανατολισμός μιας πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας είναι πάντα 5'→3'.

Σημείωση: Για τον σχηματισμό μίας πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας είναι απαραίτητη η ύπαρξη μίας πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας η οποία θα χρησιμοποιηθεί ως πρότυπο (καλούπι) για την σύνθεση μίας νέας με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Ακόμη είναι απαραίτητη η ύπαρξη ελεύθερων νουκλεοτιδίων και των κατάλληλων ενζύμων και ενέργειας. Τα ένζυμα που είναι ικανά να σχηματίσουν μία πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα με καλούπι μία προϋπάρχουσα σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων είναι: Οι DNA πολυμεράσες που συνθέτουν DNA αλυσίδες με καλούπι DNA αλυσίδες, οι RNA πολυμεράσες των κυττάρων που συνθέτουν RNA αλυσίδες με καλούπι DNA αλυσίδες, το σύμπλεγμα ενζύμων που ονομάζεται πριμόσωμα και συνθέτει ολιγονουκλεοτιδικές αλυσίδες RNA με καλούπι DNA αλυσίδες, η αντίστροφη μεταγραφάση (ένζυμο των ρετροϊών) που συνθέτει DNA αλυσίδες με καλούπι RNA αλυσίδες και οι RNA πολυμεράσες των RNA ιών που συνθέτουν RNA αλυσίδες με καλούπι RNA αλυσίδες.

Η σύνθεση μίας πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας συμβαίνει *in vivo* κατά την διαδικασία της αντιγραφής του DNA, της μεταγραφής των γονιδίων, της αντίστροφης μεταγραφής των ρετροϊών και την αντιγραφή του RNA των RNA ιών. Επίσης, ο σχηματισμός μίας πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας μπορεί να συμβεί *in vitro* στη μέθοδο PCR, στη δημιουργία cDNA βιβλιοθηκών και στον σχηματισμό μορίων ανιχνευτών DNA ή RNA.

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Σήμερα υπάρχει η δυνατότητα ανάπτυξης θεραπείας που στηρίζεται στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA και ονομάζεται γονιδιακή θεραπεία. Αυτή έχει ως στόχο να «διορθώσει» τη γενετική βλάβη εισάγοντας στους ασθενείς φυσιολογικά αλληλόμορφα του μεταλλαγμένου γονιδίου. Απαραίτητη προϋπόθεση για την εφαρμογή της γονιδιακής θερα-

πείας είναι, εκτός από την κλωνοποίηση του υπεύθυνου γονιδίου, και ο προσδιορισμός των κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη από την ασθένεια.

Η κυστική ίνωση οφείλεται σε μεταλλάξεις ενός γονιδίου που κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη απαραίτητη για τη σωστή λειτουργία των επιθηλιακών κυττάρων των πνευμόνων. Η ασθένεια παρουσιάζει αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας και επηρεάζει πρωτίστως τη λειτουργία των πνευμόνων. Για την κυστική ίνωση χρησιμοποιείται *in vivo* γονιδιακή θεραπεία. Δημιουργούνται δηλαδή “έξυπνοι” φορείς που προσβάλλουν τα κύτταρα του ιστού που πάσχει. Πιο συγκεκριμένα τα μόρια-φορείς φέρουν το φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο και εισάγονται κατευθείαν στον οργανισμό. Αυτός ο τύπος γονιδιακής θεραπείας αναπτύχθηκε για κύτταρα, όπως τα κύτταρα των πνευμόνων, τα οποία δεν μπορούμε να απομακρύνουμε από το σώμα μας, ώστε να τα τροποποιήσουμε γενετικά, να τα αναπτύξουμε σε κυτταροκαλλιέργειες και να τα εισάγουμε ξανά στον οργανισμό με ενδοφλέβια ένεση. Για τη θεραπεία της κυστικής ίνωσης αρχικά ενσωματώνουμε με τεχνικές ανασυνδυασμένου DNA σε αδενοϊούς (οι οποίοι έχουν καταστεί αβλαβείς) το φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο. Στη συνέχεια, με τη βοήθεια βρογχοσκοπίου ο ανασυνδυασμένος ιός ψεκάζεται στους πνεύμονες και μολύνει τα κύτταρα του αναπνευστικού συστήματος. Το φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο στη συνέχεια, ενσωματώνεται στο γονιδίωμα των κυττάρων αυτών και παράγεται η φυσιολογική πρωτεΐνη.

2. Όλα τα κύτταρα ενός πολυκύτταρου οργανισμού έχουν το ίδιο γενετικό υλικό. Αυτό ουσιαστικά σημαίνει πως τα κύτταρα του αναπνευστικού συστήματος ενός οργανισμού έχουν το ίδιο γενετικό υλικό με τα μειοκύτταρα από τα οποία θα προκύψουν οι γαμέτες του. Με τις μεθόδους της γονιδιακής θεραπείας δε γίνεται αντικατάσταση του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου γονιδίου στα κύτταρα του οργανισμού αλλά ενσωμάτωση του φυσιολογικού αντιγράφου του στο γονιδίωμα συγκεκριμένων σωματικών κυττάρων. Συνεπώς, το φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο, δε μεταβιβάζεται στους απογόνους.

Κατά τη γονιδιακή θεραπεία της κυστικής ίνωσης το φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο εισέρχεται μόνο στα κύτταρα των πνευμόνων. Επομένως, τα υπόλοιπα κύτταρα του οργανισμού φέρουν μόνο το μεταλλαγμένο παθολογικό αλληλόμορφο του γονιδίου. Επομένως ο πατέρας, ο οποίος πάσχει από κυστική ίνωση αν και υποβλήθηκε σε γονιδιακή θεραπεία, στα μειοκύτταρά του θα έχει μόνο το μεταλλαγμένο παθολογικό αλληλόμορφο γονίδιο, επομένως οι γαμέτες που θα δημιουργηθούν μετά τη μείωση θα φέρουν ο καθένας από ένα αντίγραφο του μεταλλαγμένου παθολογικού αλληλόμορφου γονιδίου, αφού το άτομο αυτό είναι ομόζυγο για το υπολειπόμενο παθολογικό αλληλόμορφο του γονιδίου. Η κυστική ίνωση κληρονομείται, όπως αναφέρθηκε παραπάνω, με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονόμησης. Η μητέρα είναι φυσιολογική, πράγμα που σημαίνει ότι είναι είτε ομόζυγη για το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο είτε ετερόζυγη για αυτό. Στην πρώτη περίπτωση που η μητέρα είναι ομόζυγη για το φυσιολογικό αλληλόμορφο, όλοι τους οι απόγονοι θα είναι φυσιολογικοί, αφού σίγουρα θα πάρουν το ένα φυσιολογικό αλληλόμορφο της μητέρας, δεδομένου ότι ο απόγονος φέρει το απλοειδές γονιδίωμα της μητέρας και το απλοειδές γονιδίωμα του πατέρα του. Αν η μητέρα είναι ετερόζυγη, τότε υπάρχει $\frac{1}{2}$ πιθανότητα οι απόγονοι να φέρουν το φυσιολογικό αλληλόμορφο και να είναι φυσιολογικοί αλλά και $\frac{1}{2}$ πιθανότητα να φέρουν το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο και να πάσχουν από κυστική ίνωση, δεδομένου ότι ο πατέρας είναι ομόζυγος για το υπολειπόμενο παθολογικό αλληλόμορφο.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

Τα παραπάνω προκύπτουν και από τις παρακάτω διασταυρώσεις.

Έστω ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων του ανθρώπου στον οποίο εδράζεται το γονίδιο A με αλληλομόρφους A και a, υπεύθυνο για την ασθένεια της κυστικής ίνωσης. Τα αλληλόμορφα A και a έχουν μεταξύ τους σχέση επικράτειας A επικρατές του a. Το αλληλόμορφο a ευθύνεται σε ομόζυγη κατάσταση για την εμφάνιση της νόσου. Έτσι, άτομα με γονότυπο AA ή Aa είναι φυσιολογικά, δε νοσούν δηλαδή από κυστική ίνωση, ενώ άτομα με γονότυπο aa νοσούν.

P₁: ♂ aa x ♀ AA
Γαμέτες: a, a / A, A
F₁: 100% Aa

Δηλαδή όλοι οι απόγονοι αυτής της διασταύρωσης είναι φυσιολογικοί ως προς την κυστική ίνωση.

ή

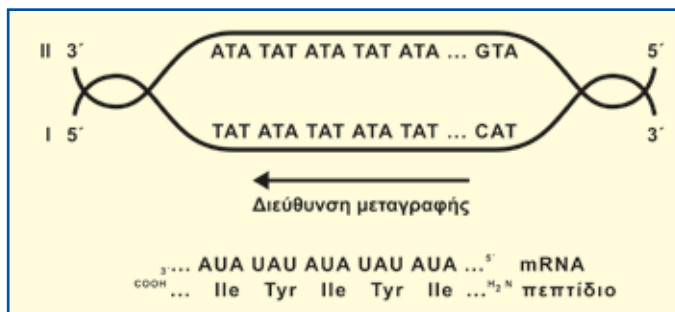
P₂: ♂ aa x ♀ Aa
Γαμέτες: a, a / A, a
F₁: Aa : aa

Δηλαδή, το $\frac{1}{2}$ των απογόνων αυτής της διασταύρωσης είναι δυνατόν να νοσούν από κυστική ίνωση.

Σχόλιο: Οι άνδρες που νοσούν από κυστική ίνωση είναι πρακτικά στείροι.

ΘΕΜΑ 4^ο

1.



Το κωδικόνιο που κωδικοποιεί την ισολευκίνη είναι το $5'AUA_3$, και το κωδικόνιο που κωδικοποιεί την τυροσίνη είναι το $5'UAU_3$. Ο όρος κωδικόνιο όμως δεν αναφέρεται μόνο στο mRNA αλλά αφορά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται το mRNA. Επομένως το κωδικόνιο $5'AUA_3$ του mRNA που κωδικοποιεί την ισολευκίνη αντιστοιχεί στο κωδικόνιο $5'ATA_3$ του γονιδίου, ενώ το κωδικόνιο $5'UAU_3$ που κωδικοποιεί την τυροσίνη, αντιστοιχεί στο κωδικόνιο $5'TAT_3$ του γονιδίου. Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια μιας αλυσίδας του DNA σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, όπως και στην αντιγραφή, με τη διαφορά ότι εδώ απέναντι από την αδενίνη τοποθετείται το ριβονουκλεοτίδιο που περιέχει ουρακίλη. Η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια,

που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με $3' \rightarrow 5'$ φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ όπως και η αντιγραφή. Η σύνθεση του RNA σταματά στο τέλος του γονιδίου, όπου ειδικές αλληλουχίες οι οποίες ονομάζονται αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, επιτρέπουν την απελευθέρωσή του.

Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μια αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική. Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας του γονιδίου.

Η RNA-πολυμεράση λοιπόν λειτουργεί με προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$, καθώς συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια του αναπτυσσόμενου mRNA με $3' \rightarrow 5'$ φωσφοδιεστερικό δεσμό. Στην παρούσα περίπτωση η διεύθυνση της μεταγραφής είναι από τα δεξιά προς τα αριστερά, επομένως μεταγραφόμενη αλυσίδα είναι η κάτω (I). Το πρώτο κωδικόνιο της κωδικής περιοχής του γονιδίου είναι πάντα το $5' \text{TAC}_3'$ στην μη κωδική αλυσίδα και το συμπληρωματικό του $5' \text{ATG}_3'$ της κωδικής αλυσίδας κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη.

2. Το mRNA που προκύπτει μετά τη μετάλλαξη έχει αλληλουχία:

5'...UAU AUA UAU AUA UAU...3'

αντί της φυσιολογικής:

5'...AUA UAU AUA UAU AUA3'

Επομένως το γονίδιο μετά τη μετάλλαξη έχει αλληλουχία:

5'...TAT ATA TAT ATA TAT...3' → κωδική αλυσίδα
3'...ATA TAT ATA TAT ATA...5' → μη κωδική αλυσίδα

Η πιο πιθανή μετάλλαξη που συμβαίνει είναι η προσθήκη της βάσης T πριν το πρώτο νουκλεοτίδιο του πρώτου κωδικονίου $5' \text{ATA}_3'$ της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου. Έτσι αλλάζει όλο το αναγνωστικό πλαίσιο (κωδική περιοχή) και προκύπτει η μεταλλαγμένη πεπτιδική αλυσίδα.

Σημείωση 1: Το αποτέλεσμα αυτό θα μπορούσε ακόμη να αιτιολογηθεί και με έλλειψη του πρώτου νουκλεοτιδίου που φέρει Αδενίνη (A) του πρώτου κωδικονίου $5' \text{ATA}_3'$ της φυσιολογικής κωδικής αλυσίδας του γονιδίου. Έτσι αλλάζει πάλι όλο το αναγνωστικό πλαίσιο και προκύπτει η μεταλλαγμένη πεπτιδική αλυσίδα. Προϋπόθεση όμως σε αυτήν την περίπτωση αποτελεί το νουκλεοτίδιο που ακολουθεί το τελευταίο κωδικόνιο ($5' \text{ATA}_3'$) του δοθέντος τμήματος της φυσιολογικής κωδικής αλυσίδας (όπως προκύπτει από το πεπτίδιο), να είναι Θυμίνη (T) ώστε να κωδικοποιείται Τυροσίνη (Tyr). Ακόμη το παραπάνω αποτέλεσμα θα ήταν δυνατόν να οφείλεται και σε αναστροφή ολόκληρου του τμήματος του γονιδίου που δίνεται (όπως προκύπτει από το πεπτίδιο).

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

Σημείωση 2: Αν και υπάρχουν λοιπόν περισσότερες από μία πιθανές μεταλλάξεις για να εξηγήσουμε το αποτέλεσμα που μας δίνεται, εμείς επιλέγουμε τον πλέον πιθανό. Αυτόν δηλαδή που δεν απαιτεί ειδικές προϋποθέσεις και είναι πιο εύκολο να συμβεί.

ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ Γ΄ ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2004
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη φράση που συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Κατά τη μεταγραφή του DNA συντίθεται ένα...

- α. δίκλωνο μόριο DNA.
- β. μονόκλωνο μόριο DNA.
- γ. δίκλωνο RNA.
- δ. μονόκλωνο RNA.

Μονάδες 5

2. Μια cDNA βιβλιοθήκη περιέχει...

- α. το σύνολο του DNA ενός οργανισμού.
- β. αντίγραφα των mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται σε συγκεκριμένα κύτταρα.
- γ. αντίγραφα του mRNA ενός μόνο γονιδίου.
- δ. αντίγραφα που περιέχουν κομμάτια γονιδίων και άλλα τμήματα DNA.

Μονάδες 5

3. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη β θαλασσαιμία...

- α. είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο.
- β. έχει πολλαπλά αλληλόμορφα.
- γ. είναι επικρατές αυτοσωμικό.
- δ. είναι επικρατές φυλοσύνδετο.

Μονάδες 5

4. Οι ιντερφερόνες που χρησιμοποιεί σήμερα ο άνθρωπος είναι δυνατόν να παράγονται σε μεγάλες ποσότητες από...

- α. κύτταρα ανθρώπου.
- β. κύτταρα ζώων.
- γ. γενετικά τροποποιημένα βακτήρια.
- δ. φυτικά κύτταρα.

Μονάδες 5

5. Τα ένζυμα που διορθώνουν λάθη κατά την αντιγραφή του DNA είναι...

- α. DNA ελικάσες και DNA δεσμάση.
- β. RNA πολυμεράσες και πριμώσωμα.
- γ. DNA δεσμάση και επιδιορθωτικά ένζυμα.
- δ. DNA πολυμεράσες και επιδιορθωτικά ένζυμα.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Ποια είδη RNA παράγονται κατά τη μεταγραφή του DNA προκαρυωτικού κυττάρου (Μονάδες 3) και ποιος είναι ο ρόλος τους (Μονάδες 6);

Μονάδες 9

2. Ποια βήματα απαιτούνται για την παραγωγή μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης ανθρώπινης προέλευσης από ένα διαγονιδιακό ζώο;

Μονάδες 9

3. Ποιος ο ρόλος των μονοκλωνικών αντισωμάτων ως ανοσοδιαγνωστικά;

Μονάδες 7

ΘΕΜΑ 3°

Από δύο φυσιολογικούς γονείς, ως προς τον αριθμό και το μέγεθος των χρωμοσωμάτων, γεννήθηκε παιδί με σύνδρομο Turner (XO).

1. Να γράψετε έναν από τους πιθανούς μηχανισμούς που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση του συγκεκριμένου παιδιού.

Μονάδες 7

2. Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Turner;

Μονάδες 6

3. Να περιγράψετε τις διαδικασίες που πρέπει να ακολουθηθούν για τη διάγνωση του συνδρόμου Turner πριν από τη γέννηση ενός παιδιού.

Μονάδες 12

ΘΕΜΑ 4°

Ένας άνδρας με ομάδα αίματος O και με φυσιολογική όραση παντρεύεται μια γυναίκα με ομάδα αίματος A, που είναι φορέας μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και στο κόκκινο. Ο πατέρας του συγκεκριμένου άνδρα είναι ομάδας αίματος A με φυσιολογική όραση και η μητέρα του είναι ομάδας αίματος B με φυσιολογική όραση.

- α. Να προσδιορίσετε τους γονότυπους των γονέων του άνδρα.

Μονάδες 6

- β. Να γράψετε τις πιθανές διασταυρώσεις μεταξύ του άνδρα ομάδας αίματος O με φυσιολογική όραση και της γυναίκας ομάδας αίματος A που είναι φορέας μερικής αχρωματοψίας.

Μονάδες 12

- γ. Σε καθεμιά από τις προηγούμενες διασταυρώσεις του ερωτήματος β, να βρείτε την πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι ομάδας αίματος A με μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο (Μονάδες 2), και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 5).

Μονάδες 7

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2004

ΘΕΜΑ 1°

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. δ
2. β

Σημείωση: Μία cDNA βιβλιοθήκη περιέχει αντίγραφα με τη μορφή δίκλωνου DNA, των mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται σε συγκεκριμένα κύτταρα σε ορισμένη χρονική στιγμή.

3. β
4. γ

Σημείωση: Φαρμακευτικές πρωτεΐνες μπορούν να παραχθούν και από διαγονιδιακά ζώα.

5. δ

ΘΕΜΑ 2°

1. Στο DNA περιέχονται οι γενετικές πληροφορίες που καθορίζουν όλα τα χαρακτηριστικά του οργανισμού και οργανώνονται σε λειτουργικές μονάδες, τα γονίδια. Τα γονίδια είναι λοιπόν τμήματα του DNA με συγκεκριμένη ακολουθία νουκλεοτιδίων στα οποία περιέχεται η γενετική πληροφορία. Τα γονίδια των προκαρυωτικών οργανισμών διακρίνονται σε δύο κατηγορίες:
 - Στα γονίδια που μεταγράφονται σε mRNA και μεταφράζονται στη συνέχεια σε πεπτιδικές αλυσίδες και
 - Στα γονίδια που μεταγράφονται και παράγουν tRNA και rRNA.Υπάρχουν τρία είδη μορίων RNA που παράγονται με τη μεταγραφή σε ένα προκαρυωτικό κύτταρο: το αγγελιοφόρο RNA (mRNA), το μεταφορικό RNA (tRNA) και το ριβοσωμικό RNA (rRNA).
 - Αγγελιοφόρο RNA (mRNA). Τα μόρια αυτά μεταφέρουν την πληροφορία του DNA για την παραγωγή μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας.
 - Ριβοσωμικό RNA (rRNA). Τα μόρια αυτά συνδέονται με πρωτεΐνες και σχηματίζουν το ριβόσωμα, ένα «σωματίδιο» απαραίτητο για την πραγματοποίηση της πρωτεϊνοσύνθεσης.
 - Μεταφορικό RNA (tRNA). Κάθε μεταφορικό RNA συνδέεται με ένα συγκεκριμένο αμινοξύ και το μεταφέρει στη θέση της πρωτεϊνοσύνθεσης.
2. Τα ζώα που έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση μεθόδων της Γενετικής Μηχανικής ονομάζονται διαγονιδιακά. Τα διαγονιδιακά ζώα χρησιμοποιούνται για την παραγωγή χρησιμων φαρμακευτικών πρωτεϊνών σε μεγάλη ποσότητα. Σήμερα είναι δυνατή η παραγωγή πρωτεϊνών, όπως η ινσουλίνη και η ανθρώπινη αυξητική ορμόνη, από βακτήρια. Οι πρωτεΐνες αυτές χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία διαφόρων ασθενειών. Στις περισσότερες

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

όμως περιπτώσεις οι πρωτεΐνες αυτές δεν είναι ακριβώς ίδιες με τις πρωτεΐνες του ανθρώπου, επειδή τα βακτήρια δε διαθέτουν τους μηχανισμούς τροποποίησης των πρωτεϊνών που διαθέτουν οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί. Μια πολλά υποσχόμενη ιδέα είναι η παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών από κύτταρα των μαστικών αδένων των ζώων, για παράδειγμα των προβάτων και των αγελάδων. Με αυτό τον τρόπο θα είναι δυνατή η συλλογή της πρωτεΐνης από το γάλα των ζώων. Αυτός ο τρόπος παραγωγής ονομάζεται παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών από διαγονιδιακά ζώα (gene pharming).

Συνοψίζοντας, θα μπορούσαμε να αναφέρουμε ότι τα βήματα που απαιτούνται για την παραγωγή μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης ανθρώπινης προέλευσης από ένα διαγονιδιακό ζώο είναι τα παρακάτω:

- Απομόνωση του ανθρώπινου γονιδίου που κωδικοποιεί τη φαρμακευτική πρωτεΐνη που μας ενδιαφέρει.
- Μικροέγχυση του γονιδίου στον πυρήνα ενός γονιμοποιημένου ωαρίου του ζώου.
- Τοποθέτηση του γενετικά τροποποιημένου ζυγωτού στη μήτρα ενήλικου ζώου για κυοφορία.
- Γέννηση του διαγονιδιακού ζώου.
- Διασταυρώσεις με σκοπό να περάσει η τροποποιημένη γενετική πληροφορία στους απογόνους.
- Παραγωγή, απομόνωση και καθαρισμός της φαρμακευτικής πρωτεΐνης.

3. Τα αντισώματα είναι πρωτεϊνικά μόρια, που παράγονται από τα Β-λεμφοκύτταρα του ανοσοποιητικού μας συστήματος, όταν ένα αντιγόνο (παθογόνος μικροοργανισμός, ιός ή ξένο υλικό) προσβάλλει τον οργανισμό. Τα αντισώματα αντιδρούν με το αντιγόνο και το εξουδετερώνουν.

Ο οργανισμός μας είναι ικανός να παράγει αντισώματα εναντίον κάθε ξένου αντιγόνου. Στην πραγματικότητα, ένα αντίσωμα αναγνωρίζει μόνο μία περιοχή του αντιγόνου, η οποία ονομάζεται αντιγονικός καθοριστής. Ένα μεγάλο αντιγόνο, π.χ. ένας μικροοργανισμός, έχει πολλούς αντιγονικούς καθοριστές γι' αυτό παράγονται πολλά είδη αντισωμάτων εναντίον του.

Κάθε είδος αντισώματος που αναγνωρίζει ένα αντιγονικό καθοριστή παράγεται από μία ομάδα όμοιων Β-λεμφοκυττάρων, που αποτελούν ένα κλώνο. Τα αντισώματα που παράγονται από έναν κλώνο Β-λεμφοκυττάρων ονομάζονται μονοκλωνικά.

Τα μονοκλωνικά αντισώματα επειδή αναγνωρίζουν ειδικά έναν αντιγονικό καθοριστή, είναι πολύ χρήσιμα ως ανοσοδιαγνωστικά. Μπορούν να ανιχνεύσουν στα υγρά του σώματος (αίμα, ούρα κ.α) ουσίες που είναι υπεύθυνες για ποικίλες ασθένειες, παθογόνους μικροοργανισμούς, καθώς και τη διακύμανση της συγκέντρωσης διάφορων προϊόντων του μεταβολισμού, η οποία μπορεί να προοιωνίζει την πιθανότητα εμφάνισης κάποιας ασθένειας. Η τεχνική ανίχνευσης είναι γρήγορη, απλή, ευαίσθητη, ακριβής και επιτρέπει τη διάγνωση ασθενειών στα πολύ αρχικά στάδιά τους, δηλαδή πριν εμφανιστούν τα συμπτώματα. Τα αντισώματα θα συνεισφέρουν σημαντικά στην αύξηση της ευαισθησίας κλινικών δοκιμασιών όπως η ταυτοποίηση (προσδιορισμός) των ομάδων αίματος και η εξακρίβωση μιας πιθανής κύησης. Στην τελευταία περίπτωση έχουν κατασκευαστεί ειδικά ανοσοδιαγνωστικά τεστ, τα οποία περιέχουν μονοκλωνικά αντισώματα για ειδικές ορμόνες που παράγονται κατά την κύηση.

ΘΕΜΑ 3°

1. Οι μεταλλάξεις που αφορούν μεγάλες σε έκταση αλλαγές στην ακολουθία και στον αριθμό των βάσεων στο γονιδίωμα ενός οργανισμού αποτελούν τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Οι αλλαγές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων ονομάζονται αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες και έχουν ως αποτέλεσμα την τροποποίηση του φαινότυπου του ατόμου, εφόσον επιζήσει. Τα άτομα που έχουν περίσσεια ή ελλειψη μικρού αριθμού χρωμοσωμάτων ονομάζονται ανευπλοειδή. Η απουσία ενός μόνο χρωμοσώματος - αυτοσωμικού ή φυλετικού - ονομάζεται μονοσωμία.

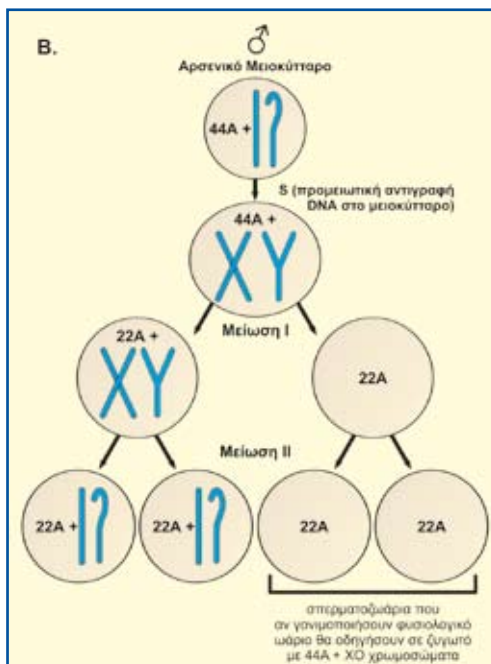
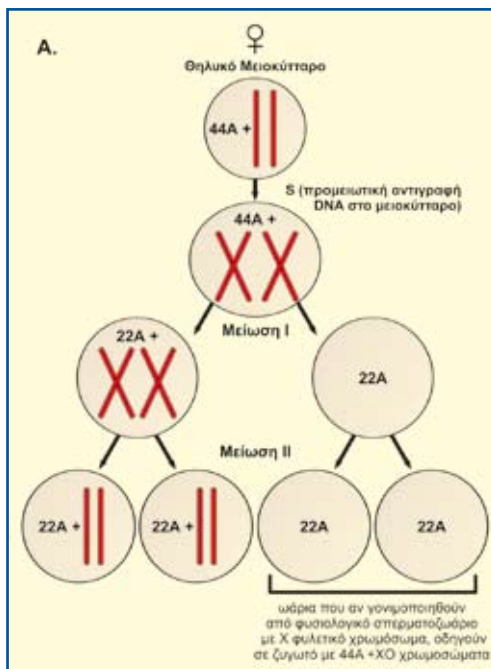
Εφόσον οι γονείς έχουν φυσιολογικό αριθμό και μέγεθος χρωμοσωμάτων θα διαθέτουν, η μεν γυναίκα 22 αυτοσωμικά (A) και 2 φυλετικά (X), ο δε άνδρας 22 αυτοσωμικά (A) και ένα ζεύγος φυλετικών X, Y χρωμοσωμάτων.

Τα ανευπλοειδή άτομα, όπως αυτά με σύνδρομο Turner (XO), φέρουν 22 αυτοσωμικά και ένα φυλετικό X χρωμόσωμα. Προκύπτουν λόγω του μη φυσιολογικού διαχωρισμού των φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση στα μειοκύτταρα ενός τουλάχιστον από τους γονείς.

Ειδικότερα οι πιθανοί μηχανισμοί που μπορούν να εξηγήσουν τη γέννηση ενός παιδιού με μονοσωμία ως προς το φυλετικό χρωμόσωμα (44A + XO), αφορούν μη-διαχωρισμό των φυλετικών χρωμοσωμάτων ή των αδελφών χρωματίδων αυτών κατά τη μείωση σε κάποιον από τους δύο γονείς και είναι:

A. Να μην αποχωριστούν τα φυλετικά χρωμοσώματα κατά τη μείωση I στη γυναίκα. Επομένως στο ένα θυγατρικό κύτταρο της μείωσης I θα υπάρχει φυσιολογικός αριθμός αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων και τα δύο X φυλετικά χρωμοσώματα, ενώ στο άλλο θυγατρικό κύτταρο θα υπάρχει φυσιολογικός αριθμός αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων και κανένα φυλετικό X χρωμόσωμα. Έτσι μετά το τέλος της μείωσης προκύπτουν γαμέτες που περιέχουν 22 αυτοσωμικά και δύο X φυλετικά χρωμοσώματα και γαμέτες που δεν περιέχουν κανένα X φυλετικό χρωμόσωμα αλλά έχουν 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Αν ο γαμέτης που δεν έχει κανένα φυλετικό χρωμόσωμα γονιμοποιηθεί από ένα φυσιολογικό σπερματοζώαριο που έχει το X φυλετικό χρωμόσωμα, προκύπτει ζυγωτό 44A + XO, δηλαδή άτομο με σύνδρομο Turner.

B. Να μην αποχωριστούν τα φυλετικά χρωμο-



2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

σώματα κατά τη μείωση I στον άνδρα. Επομένως στο ένα θυγατρικό κύτταρο της μείωσης I θα υπάρχουν εκτός από τα 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και το X και το Y φυλετικό χρωμόσωμα, ενώ στο άλλο θυγατρικό κύτταρο που προκύπτει από τη μείωση I, θα υπάρχουν τα 22 αυτοσωμικά αλλά κανένα φυλετικό χρωμόσωμα. Έτσι μετά το τέλος της μείωσης προκύπτουν δύο είδη γαμετών που όλοι περιέχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων, αλλά στο ένα είδος υπάρχουν και τα δύο φυλετικά χρωμοσώματα (XY) και στο άλλο είδος δεν υπάρχει κανένα φυλετικό χρωμόσωμα.

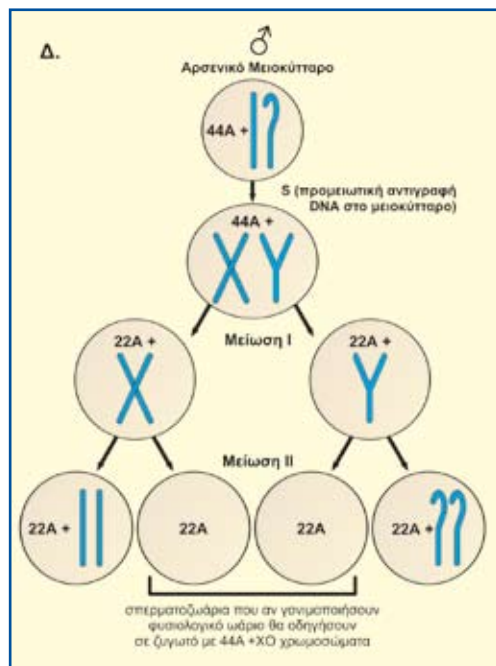
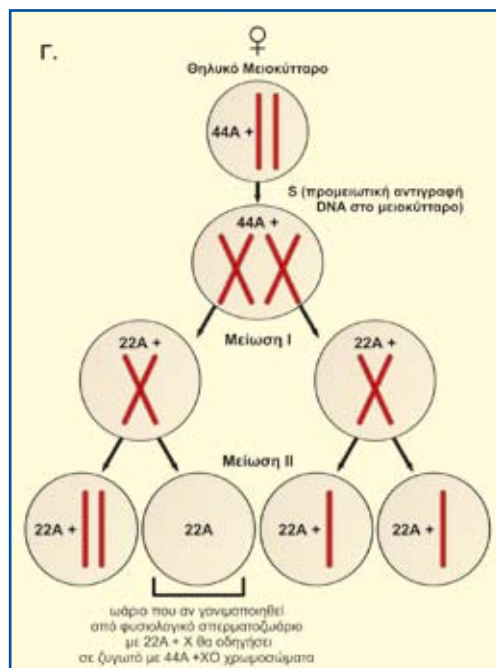
Αν ο γαμέτης που δεν έχει κανένα φυλετικό χρωμόσωμα γονιμοποιηθεί ένα φυσιολογικό ωάριο, προκύπτει ζυγωτό $44A + XO$, δηλαδή άτομο με σύνδρομο Turner.

- Γ. Να μην αποχωριστούν οι αδελφές χρωματίδες κάποιου φυλετικού χρωμοσώματος κατά τη μείωση II στη γυναίκα. Επομένως σε έναν από τους δύο γαμέτες που προκύπτουν από αυτό το κύτταρο θα υπάρχουν τα 22 αυτοσωμικά και τα δύο X φυλετικά χρωμοσώματα, ενώ στον άλλον θα υπάρχουν 22 αυτοσωμικά και κανένα φυλετικό χρωμόσωμα. Οι δύο άλλοι γαμέτες που προκύπτουν κατά τη μείωση II από άλλο θυγατρικό κύτταρο της μείωσης I, θα είναι φυσιολογικοί.

Αν ο γαμέτης που δεν έχει κανένα φυλετικό χρωμόσωμα γονιμοποιηθεί από ένα φυσιολογικό σπερματοζωάριο που έχει το X φυλετικό χρωμόσωμα, προκύπτει ζυγωτό $44A + XO$, δηλαδή άτομο με σύνδρομο Turner.

- Δ. Να μην αποχωριστούν οι αδελφές χρωματίδες κάποιου φυλετικού χρωμοσώματος (είτε του X είτε του Y) κατά τη μείωση II στον άνδρα. Επομένως, σε έναν γαμέτη θα υπάρχουν και τα δύο φυλετικά χρωμοσώματα μαζί με τα 22 αυτοσωμικά, ενώ στον άλλο γαμέτη θα υπάρχουν τα 22 αυτοσωμικά και κανένα φυλετικό χρωμόσωμα. Τέλος, στους υπόλοιπους δύο γαμέτες θα υπάρχει φυσιολογικός αριθμός χρωμοσωμάτων. Αν ο γαμέτης που δεν έχει κανένα φυλετικό χρωμόσωμα γονιμοποιηθεί ένα φυσιολογικό ωάριο, προκύπτει ζυγωτό $44A + XO$, δηλαδή άτομο με σύνδρομο Turner. (Στους γαμέτες στο τέλος της μείωσης II, όπου αναφέρονται χρωμοσώματα είναι με τη μορφή ινιδίων χρωματίνης).

Στο διπλανό σχήμα παρουσιάζεται ο μη-διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων των φυλετικών χρωμοσωμάτων και στα δύο θυγατρικά κύτταρα της μείωσης I, γεγονός που συμβαίνει σπανιότερα από το μη-διαχωρισμό του φυλετικού χρωμοσώματος σε ένα μόνο από τα δύο αυτά κύτταρα, ωστόσο επιλέχθηκε αυτό το σχήμα χάριν οικονομίας.



Σημείωση: Για λόγους πληρότητας στη λύση παρατέθηκαν όλοι οι πιθανοί τρόποι δημιουργίας ζυγωτού ανθρώπου με μονοσωμία ως προς το φυλετικό Χ χρωμόσωμα, ωστόσο στις εξετάσεις αρκούσε μόνο ένας από όλους.

2. Τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο Turner έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) αλλά μόνο ένα φυλετικό χρωμόσωμα Χ από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων (ΧΟ). Αυτή είναι η μοναδική μονοσωμία που έχει βρεθεί να επιζεί στον άνθρωπο, καθώς η μονοσωμία είναι συνήθως θανατηφόρα για τον οργανισμό, διότι τα χρωμοσώματα με τα γονίδια που περιέχουν, με εξαίρεση τα φυλετικά, πρέπει να υπάρχουν σε δύο “δόσεις”, για να εξασφαλιστεί η σωστή ανάπτυξη του ζυγωτού. Τα άτομα αυτά δεν εμφανίζουν δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου, παρ’ όλο που έχουν φαινότυπο θηλυκού ατόμου, και είναι στέρια.

3. Στις περιπτώσεις που υπάρχει αυξημένη πιθανότητα το έμβρυο να εμφανίσει κάποια γενετική ανωμαλία, τότε συνίσταται η διενέργεια προγεννητικού ελέγχου.

Με την αμνιοπαρακέντηση λαμβάνεται από τον αμνιακό σάκο, με τη βοήθεια βελόνας, μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού. Μέσα σε αυτό βρίσκονται εμβρυϊκά κύτταρα. Τα εμβρυϊκά αυτά κύτταρα ύστερα από καλλιέργεια, χρησιμοποιούνται για τη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών, με μελέτη του καρυότυπου. Η αμνιοπαρακέντηση πραγματοποιείται από την 12^η - 16^η εβδομάδα της κύησης και αποτελεί έναν ασφαλή και αξιόπιστο τρόπο διάγνωσης των γενετικών ανωμαλιών, όπως το σύνδρομο Turner. Με αμνιοπαρακέντηση μπορεί να ελεγχθεί η ύπαρξη περισσότερων από 100 γενετικών ανωμαλιών.

Εναλλακτική μέθοδος προγεννητικού ελέγχου είναι η λήψη χοριακών λαχνών. Πραγματοποιείται συνήθως την 9^η - 12^η εβδομάδα της κύησης και περιλαμβάνει τη λήψη εμβρυϊκών κυττάρων από τις προεκβολές (λάχνες) του χόριου (εμβρυϊκή μεμβράνη που συμμετέχει στο σχηματισμό του πλακούντα). Τα κύτταρα από τις χοριακές λάχνες μπορούν να χρησιμοποιηθούν επίσης για τον έλεγχο των χρωμοσωμάτων (καρυότυπος).

Η αμνιοπαρακέντηση, σε σχέση με τη λήψη χοριακών λαχνών, μας δίνει τη δυνατότητα παρασκευής χρωμοσωμάτων καλύτερης ποιότητας. Αντίθετα η λήψη χοριακών λαχνών δίνει τη δυνατότητα πιο έγκαιρης διάγνωσης.

Στην περίπτωση διάγνωσης, με τον προγεννητικό έλεγχο, σοβαρών γενετικών ανωμαλιών είναι δυνατή η διακοπή της κύησης χωρίς να δημιουργεί πρόβλημα υγείας στη μητέρα.

Η μελέτη των χρωμοσωμάτων είναι δυνατή μόνο σε κύτταρα τα οποία διαιρούνται. Τα κύτταρα αυτά μπορεί να προέρχονται είτε από ιστούς που διαιρούνται φυσιολογικά είτε από κυτταροκαλλιέργειες, όπου γίνεται *in vitro* επαγωγή της διαίρεσης με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση. Τα χρωμοσώματα μελετώνται στο στάδιο της μετάφασης, όπου εμφανίζουν το μεγαλύτερο βαθμό συσπείρωσης και είναι ευδιάκριτα. Επειδή σε ένα πληθυσμό διαιρούμενων κυττάρων το ποσοστό αυτών που βρίσκονται στη μετάφαση είναι μικρό, χρησιμοποιούνται ουσίες οι οποίες σταματούν την κυτταρική διαίρεση στη φάση αυτή. Στη συνέχεια, τα κύτταρα επώάζονται σε υποτονικό διάλυμα, ώστε να σπάσει η κυτταρική τους μεμβράνη και τα χρωμοσώματά τους απλώνονται σε αντικειμενοφόρο πλάκα. Τέλος, χρωματίζονται με ειδικές χρωστικές ουσίες και παρατηρούνται στο μικροσκόπιο.

Τα χρωμοσώματα ταξινομούνται σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος. Η απεικόνιση αυτή αποτελεί τον καρυότυπο. Κατά την παρατήρηση του καρυότυπου, η παρουσία 45 χρωμοσωμάτων, 44 αυτοσωμικών και ενός φυλετικού Χ χρωμοσώματος μας οδηγεί στο συμπέρασμα ότι πρόκειται για έμβρυο που πάσχει από το σύνδρομο Turner.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΘΕΜΑ 4^ο

- α. Στην άσκηση εξετάζονται δύο χαρακτήρες στον άνθρωπο, η ομάδα αίματος και η αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο, δηλαδή πρόκειται για διϋβριδισμό.

Γνωρίζουμε ότι η ομάδα αίματος ελέγχεται στον άνθρωπο από το αυτοσωμικό γονίδιο I, το οποίο έχει τρία πολλαπλά αλληλόμορφα το I^A, το I^B και το i. Η σχέση επικράτειας μεταξύ τους είναι I^A και I^B συνεπικρατή και i υπολειπόμενο.

Επίσης γνωρίζουμε ότι η αχρωματοψία στον άνθρωπο είναι φυλοσύνδετη νόσος. Έστω λοιπόν ο γενετικός τύπος του φυλετικού χρωμοσώματος X για τον οποίο δεν υπάρχει αντίστοιχος στο Y φυλετικό χρωμόσωμα, στον οποίο εδράζεται το γονίδιο Δ που ελέγχει την αχρωματοψία. Το γονίδιο Δ έχει δύο αλληλομόρφα τα Δ και δ με σχέση επικράτειας μεταξύ τους Δ επικρατές του δ. Το αλληλόμορφο Δ ευθύνεται για τη φυσιολογική όραση ενώ το αλληλόμορφο δ για την εμφάνιση της αχρωματοψίας. Δεδομένου ότι η ασθένεια γνωρίζουμε ότι είναι φυλοσύνδετη και υπολειπόμενη, θηλυκά άτομα με γονότυπο X^ΔX^δ, όπως και αρσενικά άτομα με γονότυπο X^δY πάσχουν από αχρωματοψία.

Από τα δεδομένα της άσκησης γνωρίζουμε ότι ο γονότυπος του άνδρα είναι: iiX^ΔY, αφού έχει ομάδα αίματος O και φυσιολογική όραση.

Εφόσον ο πατέρας του έχει ομάδα αίματος A και φυσιολογική όραση θα έχει γονότυπο: I^AiX^ΔY. Αυτός είναι ο μόνος πιθανός γονότυπος του πατέρα του συγκεκριμένου άνδρα, αφού ο πατέρας αυτός απέκτησε γιο με ομάδα αίματος O, καθώς το ένα i αλληλόμορφο ο γιος του το έχει κληρονομήσει από αυτόν και το άλλο i αλληλόμορφο το έχει κληρονομήσει από τη μητέρα του.

Η μητέρα του άνδρα αυτού μπορεί να έχει τους εξής δύο γονότυπους: I^BiX^ΔX^Δ ή I^BiX^ΔX^δ.

Η μητέρα του σίγουρα είναι ετερόζυγη ως προς την ομάδα αίματος, αφού έχει γιο με ομάδα αίματος O και εφόσον ο γιος έχει φυσιολογική όραση, δηλαδή έχει γονότυπο X^ΔY, το X^Δ χρωμόσωμα το έχει κληρονομήσει από τη μητέρα του και το Y από τον πατέρα του. Επομένως δεν μπορούμε να είμαστε σίγουροι για το γονότυπο της μητέρας του ως προς την αχρωματοψία.

- β. Ο γονότυπος του άνδρα όπως έχουμε πει είναι iiX^ΔY ενώ ο γονότυπος της συζύγου του μπορεί να είναι: I^AI^AX^ΔX^δ ή I^AiX^ΔX^δ.

1^η περίπτωση:

P: ♂ iiX^ΔY x ♀ I^AI^AX^ΔX^δ

Γαμέτες: iX^Δ, iY / I^AX^Δ, I^AX^δ

F₁: Τα άτομα της F₁ γενεάς προκύπτουν εύκολα από το τετράγωνο του Punnett που αποτελεί τη διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους σε μια διασταύρωση.

♂/♀	I ^A X ^Δ	I ^A X ^δ	I ^A X ^Δ	I ^A X ^δ
iX ^Δ	I ^A iX ^Δ X ^Δ	I ^A iX ^Δ X ^δ	I ^A iX ^Δ X ^Δ	I ^A iX ^Δ X ^δ
iY	I ^A iX ^Δ Y	I ^A iX ^δ Y	I ^A iX ^Δ Y	I ^A iX ^δ Y
iX ^Δ	I ^A iX ^Δ X ^Δ	I ^A iX ^Δ X ^δ	I ^A iX ^Δ X ^Δ	I ^A iX ^Δ X ^δ
iY	I ^A iX ^Δ Y	I ^A iX ^δ Y	I ^A iX ^Δ Y	I ^A iX ^δ Y

Δηλαδή, η γονοτυπική αναλογία των απογόνων της F_1 γενεάς είναι:

$$I^A i X^A X^A : I^A i X^A X^o : I^A i X^A Y : I^A i X^o Y$$

και η φαινοτυπική αναλογία είναι:

1 αγόρι με ομάδα αίματος A και φυσιολογική όραση

1 αγόρι με ομάδα αίματος A και αχρωματοψία

2 κορίτσια με ομάδα αίματος A και φυσιολογική όραση.

2^η περίπτωση:

$$P: \quad \text{♂ } ii X^A Y \quad \times \quad \text{♀ } I^A i X^A X^o$$

$$\text{Γαμέτες:} \quad i X^A, i Y \quad / \quad I^A X^A, I^A X^o, i X^A, i X^o$$

F_1 : Τα άτομα της F_1 γενεάς προκύπτουν εύκολα από το τετράγωνο του Punnett.

♂/♀	$I^A X^A$	$I^A X^o$	$i X^A$	$i X^o$
$i X^A$	$I^A i X^A X^A$	$I^A i X^A X^o$	$ii X^A X^A$	$ii X^A X^o$
$i Y$	$I^A i X^A Y$	$I^A i X^o Y$	$ii X^A Y$	$ii X^o Y$
$i X^A$	$I^A i X^A X^A$	$I^A i X^A X^o$	$ii X^A X^A$	$ii X^A X^o$
$i Y$	$I^A i X^A Y$	$I^A i X^o Y$	$ii X^A Y$	$ii X^o Y$

Δηλαδή, η γονοτυπική αναλογία των απογόνων της F_1 γενεάς είναι:

$$I^A i X^A X^A : I^A i X^A X^o : ii X^A X^A : ii X^A X^o : I^A i X^A Y : I^A i X^o Y : ii X^A Y : ii X^o Y$$

και η φαινοτυπική αναλογία θα είναι αντίστοιχα:

2 κορίτσια με ομάδα αίματος A και φυσιολογική όραση

2 κορίτσια με ομάδα αίματος O και φυσιολογική όραση

1 αγόρι με ομάδα αίματος A και φυσιολογική όραση

1 αγόρι με ομάδα αίματος A και μερική αχρωματοψία

1 αγόρι με ομάδα αίματος O και φυσιολογική όραση

1 αγόρι με ομάδα αίματος O μερική αχρωματοψία.

γ. Στην 1^η περίπτωση η πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι με ομάδα αίματος A και μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο είναι $\frac{1}{4}$.

Ενώ στη 2^η περίπτωση η πιθανότητα να συμβεί αυτό είναι $\frac{1}{8}$.

Γνωρίζουμε ότι τα γονίδια που ελέγχουν τους δύο χαρακτήρες που μελετάμε εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, δεδομένου ότι το ένα είναι αυτοσωμικό (ομάδα αίματος) και το άλλο φυλοσύνδετο (αχρωματοψία). Επομένως ισχύει ο 2^{ος} νόμος του Mendel σύμφωνα με τον οποίο το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα.

Έτσι η εμφάνιση ατόμων με γονότυπο $I^A i X^o Y$ στην πρώτη περίπτωση είναι $\frac{4}{16} = \frac{1}{4}$, όπως φαίνεται και στο πρώτο αβákιο του β. ερωτήματος. Ενώ η εμφάνιση ατόμων με γονότυπο $I^A i X^o Y$ στη δεύτερη περίπτωση είναι $\frac{2}{16} = \frac{1}{8}$, όπως φαίνεται στο δεύτερο αβákιο του β. ερωτήματος.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

Σχόλιο: Το γονίδιο που ελέγχει την έγχρωμη όραση για το κόκκινο χρώμα είναι διαφορετικό αλλά επίσης φυλοσύνδετο, όπως και το γονίδιο που ελέγχει την έγχρωμη όραση για το πράσινο χρώμα. Με βάση αυτό και δεδομένης της διατύπωσης του 4^{ου} ζητήματος που αφορά την ασθένεια της αχρωματοψίας και στα δύο χρώματα, θα έπρεπε, αφού η μητέρα είναι φορέας της αχρωματοψίας και για το πράσινο και για το κόκκινο χρώμα, να είναι ετερόζυγη και για τα δύο γονίδια της αχρωματοψίας και επομένως η άσκηση θα έπρεπε να λυθεί ως τριϋβριδισμός με δύο από τα τρία γονίδια που μελετώνται να μην είναι ανεξάρτητα και συνεπώς να μην ισχύει για αυτά ο δεύτερος νόμος του Mendel. Η λύση μίας τέτοιας άσκησης θα ξέφευγε από την ύλη του σχολικού βιβλίου.

ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ Γ΄ ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2005
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη φράση που συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Τα φυλετικά χρωμοσώματα...

- α. υπάρχουν μόνο στα γεννητικά κύτταρα.
- β. εντοπίζονται μόνο στα σωματικά κύτταρα.
- γ. υπάρχουν στα σωματικά και στα γεννητικά κύτταρα.
- δ. εντοπίζονται στα φυτικά και στα βακτηριακά κύτταρα.

Μονάδες 5

2. Κατά τη λανθάνουσα φάση, σε μια κλειστή καλλιέργεια, ο πληθυσμός των μικροοργανισμών...

- α. παραμένει σχεδόν σταθερός.
- β. χαρακτηρίζεται από αυξομειώσεις.
- γ. αυξάνεται με γρήγορους ρυθμούς.
- δ. αυξάνεται σταθερά.

Μονάδες 5

3. Εχ νίνο ονομάζεται η γονιδιακή θεραπεία κατά την οποία...

- α. τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό και εισάγονται πάλι σ' αυτόν.
- β. τα κύτταρα τροποποιούνται μέσα στον οργανισμό του ασθενούς.
- γ. τα κύτταρα πολλαπλασιάζονται στο εργαστήριο.
- δ. τα κύτταρα συντήκονται με αντισώματα.

Μονάδες 5

4. Σε άτομα που πάσχουν από αιμορροφιλία Β, χορηγείται...

- α. η αυξητική ορμόνη.
- β. ο παράγοντας ΙΧ.
- γ. η α₁ - αντιθρυψίνη.
- δ. η απαμινάση της αδενοσίνης.

Μονάδες 5

5. Σε χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται...

- α. ο αλφισμός.
- β. η κυστική ίνωση.
- γ. η θαλασσαιμία.
- δ. το σύνδρομο φωνή της γάτας.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Ποια είναι τα πλεονεκτήματα της χρησιμοποίησης διαγονιδιακών ζώων και φυτών για την αύξηση της ζωικής και φυτικής παραγωγής έναντι της κλασικής μεθόδου των διασταυρώσεων;

Μονάδες 7

2. Ποια είναι η δομή του DNA στο χώρο σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας των Watson και Crick;

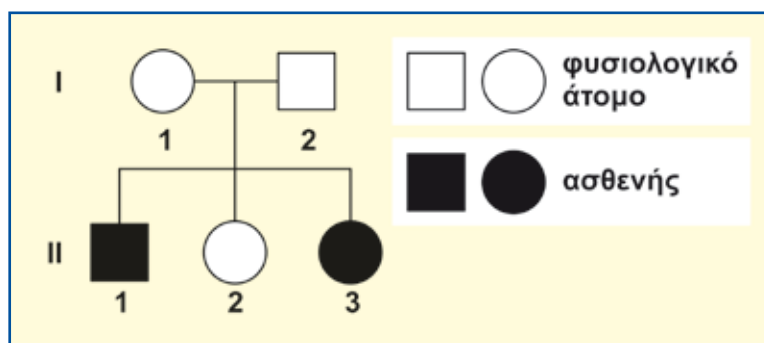
Μονάδες 9

3. Τι είναι οι ιντερφερόνες, τι προκαλούν και σε ποιες περιπτώσεις μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την αντιμετώπιση ασθενειών;

Μονάδες 9

ΘΕΜΑ 3°

Το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο αναπαριστά τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η δρεπανοκυτταρική αναιμία σε μια οικογένεια.



1. Με βάση τα δεδομένα του γενεαλογικού δέντρου να βρείτε αν η δρεπανοκυτταρική αναιμία

α. κληρονομείται ως επικρατής ή υπολειπόμενος χαρακτήρας.

β. οφείλεται σε αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο γονίδιο (Μονάδες 2).

Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας και να προσδιορίσετε τους γονότυπους των μελών της οικογένειας (Μονάδες 12).

Μονάδες 14

2. Πού οφείλεται η δρεπανοκυτταρική αναιμία;

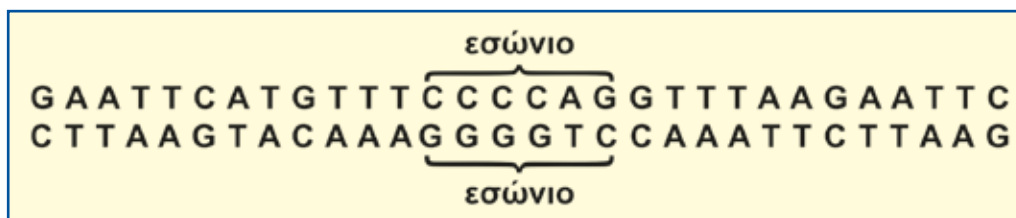
Μονάδες 5

3. Τι προβλήματα προκαλούν τα δρεπανοκύτταρα στους ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία;

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ 4°

Δίνεται τμήμα μορίου DNA ευκαρυωτικού κυττάρου που περιέχει ασυνεχές γονίδιο,



το οποίο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του παρακάτω πεπτιδίου, που δεν έχει υποστεί καμιά τροποποίηση:



Να γράψετε την κωδική και τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου, το πρόδρομο m-RNA και το ώριμο m-RNA (Μονάδες 4) και να ορίσετε τα 3' και 5' άκρα των παραπάνω νουκλεοτιδικών αλυσίδων αιτιολογώντας την απάντησή σας (Μονάδες 8). Να αναφέρετε τις διαδικασίες κατά την πορεία από το γονίδιο στο πεπτίδιο και τις περιοχές του κυττάρου στις οποίες πραγματοποιούνται (Μονάδες 6). Πώς μπορούμε να δημιουργήσουμε ένα ανασυνδυασμένο πλασμίδιο, που να περιέχει το συγκεκριμένο γονίδιο χρησιμοποιώντας την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI; (Μονάδες 7).

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

Μεθειονίνη	→	AUG
Φαινυλαλανίνη	→	UUU
Βαλίνη	→	GUU

Μονάδες 25

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2005

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. γ
2. α
3. α
4. β
5. δ

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Ένας τρόπος βελτίωσης της ζωικής και της φυτικής παραγωγής είναι οι ελεγχόμενες από τον άνθρωπο διασταυρώσεις. Για το σκοπό αυτό γίνεται επιλογή φυτών ή ζώων με ορισμένες επιθυμητές ιδιότητες, όπως φυτά με μεγάλο μέγεθος καρπών, με ανθεκτικότητα σε ακραίες περιβαλλοντικές συνθήκες ή ζώα που παράγουν μεγάλη ποσότητα κρέατος, τα οποία διασταυρώνονται μεταξύ τους. Με αυτόν τον τρόπο δημιουργούνται απόγονοι με τις επιθυμητές ιδιότητες. Αυτός ο τρόπος βελτίωσης της παραγωγής βέβαια είναι χρονοβόρος και επίπονος, καθώς απαιτούνται συνεχείς διασταυρώσεις. Επιπλέον οι απόγονοι που προκύπτουν φέρουν συνήθως και άλλες μη επιθυμητές ιδιότητες ενώ αποκτούν συνήθως ορισμένες μόνο από τις επιθυμητές ιδιότητες. Με τη Γενετική Μηχανική δίνεται η δυνατότητα προσθήκης των επιθυμητών γονιδίων απευθείας στον οργανισμό. Έτσι έχουμε σε μικρό σχετικά χρονικό διάστημα φυτά ή ζώα με τις επιθυμητές ιδιότητες. Επιπλέον, η Γενετική Μηχανική δίνει τη δυνατότητα συνδυασμού γονιδίων από οργανισμούς οι οποίοι δεν θα μπορούσαν ποτέ να συνδυάσουν το γενετικό τους υλικό μέσω διασταυρώσεων (π.χ. η εισαγωγή γονιδίου από ζώα σε φυτά). Τα φυτά ή τα ζώα που έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση μεθόδων της Γενετικής Μηχανικής ονομάζονται διαγονιδιακά. Είναι φανερό ότι η χρησιμοποίηση διαγονιδιακών ζώων ή φυτών για την αύξηση της φυτικής και ζωικής παραγωγής παρουσιάζει σημαντικά πλεονεκτήματα έναντι της κλασικής μεθόδου των διασταυρώσεων. Αυτά συνοψίζονται στην προσθήκη μόνο των επιθυμητών ιδιοτήτων με ταυτόχρονη διατήρηση παλιών επίσης επιθυμητών ιδιοτήτων και πολύ πιο γρήγορη παραγωγή βελτιωμένων φυτών ή ζώων σε σχέση με τη μέθοδο των επιλεκτικών διασταυρώσεων.
2. Το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA στο χώρο διατυπώθηκε από τους Watson και Crick το 1953 και ήταν αποτέλεσμα συνδυασμού των ερευνών των Wilkins και Franklin και των Watson και Crick. Σύμφωνα με το μοντέλο αυτό:
 - Το DNA αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες που σχηματίζουν στο χώρο μια διπλή δεξιόστροφη έλικα.
 - Η διπλή έλικα έχει ένα σταθερό σκελετό που αποτελείται από επαναλαμβανόμενα μόρια φωσφορικής ομάδας-δεοξυριβόζης ενωμένων με φωσφοδιεστερικό δεσμό. Ο σκελετός αυτός είναι υδρόφιλος και βρίσκεται στο εξωτερικό του μορίου σε αντίθεση με τις αζωτούχες βάσεις που είναι υδρόφοβες και διατάσσονται στο εσωτερικό του μορίου.
 - Οι αζωτούχες βάσεις της μιας αλυσίδας συνδέονται με δεσμούς υδρογόνου με τις αζωτούχες βάσεις της απέναντι αλυσίδας με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

Σύμφωνα με τον κανόνα αυτό η αδενίνη ενώνεται πάντα με θυμίνη και αντιστρόφως και η γουανίνη μόνο με κυτοσίνη και αντιστρόφως. Οι δεσμοί υδρογόνου που αναπτύσσονται μεταξύ των βάσεων σταθεροποιούν τη δευτεροταγή δομή του μορίου.

- Ανάμεσα στην αδενίνη και τη θυμίνη αναπτύσσονται δύο δεσμοί υδρογόνου ενώ ανάμεσα στη γουανίνη και την κυτοσίνη τρεις δεσμοί υδρογόνου.
 - Οι δύο αλυσίδες ενός μορίου του DNA είναι συμπληρωματικές. Αυτό σημαίνει ότι η αλληλουχία της μιας καθορίζει την αλληλουχία της άλλης αλυσίδας. Η συμπληρωματικότητα των αλυσίδων έχει τεράστια σημασία για τον αυτοδιπλασιασμό του DNA, ιδιότητα που το καθιστά ιδανικό μόριο για τη διατήρηση και μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας. Με βάση την ιδιότητα αυτή, κάθε αλυσίδα ενός μορίου DNA μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας. Έτσι σχηματίζονται δύο δίκλωνα μόρια DNA πανομοιότυπα με το μητρικό.
 - Τέλος, οι δύο αλυσίδες ενός μορίου DNA είναι αντιπαράλληλες έτσι ώστε απέναντι από το 5' άκρο της μιας βρίσκεται το 3' άκρο της άλλης.
3. Οι ιντερφερόνες είναι αντιϊκές πρωτεΐνες, οι οποίες παράγονται από κύτταρα τα οποία έχουν μολυνθεί από ιό και επάγουν την παραγωγή άλλων πρωτεϊνών σε γειτονικά μη μολυσμένα κύτταρα, οι οποίες εμποδίζουν τον πολλαπλασιασμό των ιών σε αυτά. Οι ιντερφερόνες είναι οικογένεια συγγενών πρωτεϊνών, που ανάλογα με τη χημική και βιολογική τους ενεργότητα ταξινομούνται σε τρεις κατηγορίες: ιντερφερόνες: α, β και γ. Οι ιντερφερόνες είναι ιδιαίτερα σημαντικές ως αντιϊκοί και πιθανόν ως αντικαρκινικοί παράγοντες. Οι ποσότητες που παράγει ο οργανισμός μας είναι ελάχιστες. Η χρήση τους στη θεραπεία ασθενειών έγινε δυνατή μετά την απομόνωση και κλωνοποίηση ορισμένων γονιδίων που τις κωδικοποιούν, οπότε έγινε δυνατή και η παραγωγή τους σε μεγάλες ποσότητες.

ΘΕΜΑ 3°

1. Στο δοθέν γενεαλογικό δένδρο εξετάζεται η κληρονόμηση της ασθένειας της δρεπανοκυταρικής αναιμίας σε μία οικογένεια. Γνωρίζοντας τους φαινότυπους των ατόμων της οικογένειας θα βρούμε τον τρόπο κληρονόμησης της ασθένειας. Εξετάζουμε περιπτώσεις:
- α. Αν η ασθένεια ακολουθούσε επικρατή τρόπο κληρονόμησης δε θα ήταν δυνατό από τη διασταύρωση δυο υγιών γονέων να προκύψουν άτομα που να νοσούν, όπως γίνεται σε αυτή την περίπτωση, αφού από τη διασταύρωση των γονέων I_1 και I_2 που είναι υγιή άτομα, προκύπτουν τα τέκνα II_1 και II_3 που νοσούν. Συνεπώς η ασθένεια ακολουθεί υπολειπόμενο τρόπο κληρονόμησης, όπου είναι δυνατό από δύο υγιείς γονείς να προκύψουν τέκνα που να νοσούν.
- β. Η ασθένεια δε μπορεί να οφείλεται σε φυλοσύνδετο γονίδιο καθώς από υγιή πατέρα (I_2) προκύπτει ασθενής θηλυκός απόγονος (II_3). Αν οφειλόταν σε φυλοσύνδετο γονίδιο, τότε όλοι οι θηλυκοί απόγονοι θα έπαιρναν το φυσιολογικό αλληλόμορφο του υγιούς πατέρα που θα εδραζόταν στο Χ φυλετικό του χρωμόσωμα σε γενετικό τόπο που δεν υπάρχει αντίστοιχος στο Υ φυλετικό χρωμόσωμα και δε θα νοσούσαν, δεδομένο ότι κάθε απόγονος κληρονομεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα από κάθε γονέα του. Επομένως η ασθένεια οφείλεται σε αυτοσωμικό γονίδιο.
- Έστω ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον οποίο εδράζεται το γονίδιο β που κωδικοποιεί για τις αλυσίδες β της αιμοσφαιρίνης Α (HbA). Το γονίδιο β εκτός από το φυσιολογικό αλληλόμορφο β έχει πολλαπλά αλληλόμορφα που

ευθύνονται για τις διάφορες μορφές β-αιμοσφαιρινοπαθειών. Ένα από τα πολλαπλά αλληλόμορφα του γονιδίου β είναι το β^s που ευθύνεται για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία. Στην περίπτωση του αυτοσωμικού επικρατή τύπου κληρονομικότητας θα είχαμε:

$$P: I_1(\beta\beta) \times I_2(\beta\beta)$$

F₁: 100% ββ, άρα θα έπρεπε όλοι οι απόγονοι να ήταν υγιείς, αφού όλοι θα ήταν ομόζυγοι για το υπολειπόμενο φυσιολογικό αλληλόμορφο β. Αυτό όμως δεν ισχύει, αφού τα άτομα II₁ και II₃ είναι ασθενείς.

Στην περίπτωση του φυλοσύνδετου υπολειπόμενου τύπου κληρονομικότητας, τότε το γονίδιο β θα εδράζονταν στο φυλετικό Χ χρωμόσωμα και θα είχαμε:

$$P: I_1(X^\beta X^{\beta^s}) \times I_2(X^\beta Y)$$

$$F_1: X^\beta X^\beta : X^{\beta^s} X^\beta : X^{\beta^s} Y : X^\beta Y$$

Δηλαδή όλα τα θηλυκά παιδιά του ζευγαριού θα ήταν υγιή. Όμως αυτό δεν ισχύει διότι το τέκνο II₃ που είναι θηλυκό νοσεί. Επομένως η δρεπανοκυτταρική αναιμία δεν κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο. Στην περίπτωση του αυτοσωμικού υπολειπόμενου τύπου κληρονομικότητας θα είχαμε:

$$P: I_1(\beta\beta^s) \times I_2(\beta\beta^s)$$

$$F_1: \beta\beta : 2 \beta\beta^s : \beta^s\beta^s$$

Δηλαδή είναι δυνατόν από δύο υγιείς γονείς να προκύψουν και υγιείς απόγονοι και απόγονοι που νοσούν. Το γεγονός αυτό επιβεβαιώνεται από όλες τις διασταυρώσεις του δένδρου που μας δίνεται.

Οι γονότυποι των ατόμων του δοθέντος γενεαλογικού δένδρου είναι:

$$I_1: \beta\beta^s \quad II_1: \beta^s\beta^s \quad II_3: \beta^s\beta^s$$

$$I_2: \beta\beta^s \quad II_2: \beta\beta \text{ ή } \beta\beta^s$$

2. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία ήταν η πρώτη ασθένεια που βρέθηκε ότι οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη. Το 1949 ο Linus Pauling και οι συνεργάτες του ανακάλυψαν ότι η αιμοσφαιρίνη Α (HbA) των ενήλικων ατόμων που αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες δύο α και δύο β, διαφέρει στα φυσιολογικά άτομα σε σχέση με αυτά που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία. Η διαφορά εντοπίζεται στο 6^ο αμινοξύ της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της πρωτεΐνης, όπου το γλουταμινικό οξύ που υπάρχει φυσιολογικά, αντικαθίσταται από τη βαλίνη. Η μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη συμβολίζεται ως HbS. Η αλλαγή αυτή οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη στο κωδικόνιο που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ. Έτσι στην κωδική αλυσίδα του DNA αλλάζει μια βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο που είναι το ⁵GAG₃ και κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ αντικαθίσταται από το κωδικόνιο ⁵GTG₃ που κωδικοποιεί βαλίνη.
3. Η μετάλλαξη που συμβαίνει έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της στερεοδιάταξης της αιμοσφαιρίνης, που έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της μορφής των ερυθρών αιμοσφαιρίων που παίρνουν ένα χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου (δρεπανοκύτταρα). Τα δρεπανοκύτταρα εμποδίζουν τη φυσιολογική κυκλοφορία του αίματος στα τριχοειδή αγγεία, δημιουργώντας προβλήματα σε διάφορα όργανα, όπως οι πνεύμονες και ο σπλήνας. Επιπλέον τα δρεπανοκύτταρα καταστρέφονται πιο γρήγορα από τα φυσιολογικά με συνέπεια την εμφάνιση συμπτωμάτων αναιμίας. Ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι ομόζυγοι για το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του γονιδίου που συμβολίζεται με β^s. Τα άτομα αυτά παράγουν μόνο HbS και καθόλου HbA.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

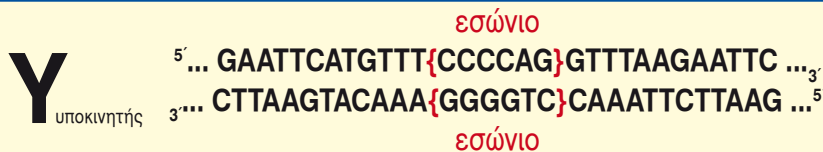
2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

Σχόλιο: Η επιλογή μίας ασθένειας της οποίας ζητείται ο τύπος κληρονομικότητας, ενώ αυτός είναι γνωστός από το σχολικό βιβλίο, κρίνεται ως μη επιτυχής.

ΘΕΜΑ 4^ο



Η έκφραση της γενετικής πληροφορίας που βρίσκεται στο DNA περιλαμβάνει τις διαδικασίες της μεταγραφής και της μετάφρασης. Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο RNA με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας και με τη μετάφραση των νουκλεοτιδικών βάσεων οπότε σχηματίζεται ένα μόριο RNA που αποτελεί το κλωνικό αντίγραφο της γενετικής πληροφορίας του γονιδίου. Εάν το γονίδιο κωδικοποιεί για κάποιο πεπτίδιο το μόριο αυτό RNA ονομάζεται mRNA και υφίσταται επιπλέον και τη διαδικασία της μετάφρασης κατά την οποία πραγματοποιείται, με βάση το γενετικό κώδικα αντιστοίχιση των τριπλετών των νουκλεοτιδίων (κωδικονίων) του mRNA σε αμινοξέα και διαδοχική σύδεση των αμινοξέων σε πεπτιδική αλυσίδα, στα ριβοσώματα του κυττάρου. Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας συνεχής, μη επικαλυπτόμενος και διαθέτει κωδικόνιο έναρξης ($5'\text{AUG}_3'$) και κωδικόνια λήξης ($3'\text{UGA}^5'$ ή $3'\text{UAG}^5'$ ή $3'\text{UAA}^5'$). Το τμήμα του mRNA που μεταφράζεται στα ριβοσώματα ξεκινάει από το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνει στην αμέσως προηγούμενη τριπλέτα νουκλεοτιδίων από το κωδικόνιο λήξης.

Παρατηρώντας τις αλυσίδες βλέπουμε ότι υπάρχει μια τριπλέτα $5'\text{ATG}_3'$ (κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης) στην πάνω αλυσίδα, διαβάζοντάς την από τα αριστερά προς τα δεξιά καθώς και μια τριπλέτα $5'\text{TAA}_3'$ (κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης) μετά από πλήθος νουκλεοτιδίων που είναι ακέραιο πολλαπλάσιο του τρία (εξαιρουμένου του εσωνίου). Συνεπώς αυτή η αλυσίδα πρέπει να είναι η κωδική και έχει προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ από τα αριστερά προς τα δεξιά και η συμπληρωματική της (δηλαδή ο κάτω κλώνος) να είναι η μη κωδική με αντιπαράλληλο προσανατολισμό ως προς την κωδική. Το γονίδιο είναι δίκλωνο τμήμα DNA, του οποίου η αρχή προσδιορίζεται από τη θέση του υποκινητή του. Η κωδική αλυσίδα του γονιδίου, ο κλώνος δηλαδή που φέρει τη γενετική πληροφορία διαβάζεται με προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ ως προς την αρχή του γονιδίου και η μη κωδική αλυσίδα (συμπληρωματική της κωδικής) που με καλούπι αυτήν η RNA πολυμεράση συνθέτει το mRNA, διαβάζεται με προσανατολισμό $3' \rightarrow 5'$ ως προς την αρχή του γονιδίου. Η RNA πολυμεράση, το ένζυμο που καταλύει τη μεταγραφή του γονιδίου συνθέτει μία πολυριβονουκλεοτιδική αλυσίδα (RNA) σχηματίζοντας $3' \rightarrow 5'$ φωσφοδιεστερικούς δεσμούς μεταξύ των ριβονουκλεοτιδίων. Επομένως το mRNA κατασκευάζεται με προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ και είναι όμοιο με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου μόνο που αντί για δεοξυριβονουκλεοτίδια αποτελείται από ριβονουκλεοτίδια. Το γονίδιο ανήκει σε ευκαρυωτικό κύτταρο και είναι ασυνεχές ή διακεκομμένο. Αυτό σημαίνει ότι ανάμεσα στις αλληλουχίες που μεταφράζονται σε αμινοξέα και ονομάζονται εξώνια υπάρχουν ενδιάμεσες αλληλουχίες, τα εσώνια, που δε μεταφράζονται σε αμινοξέα. Από τη μεταγραφή ενός τέτοιου γονιδίου προκύπτει το πρόδρομο mRNA που ανάμεσα στα εξώνια έχει και τα εσώνια. Το πρόδρομο

mRNA υφίσταται μια διαδικασία ωρίμανσης, κατά την οποία απομακρύνονται τα εσώνια και συρράπτονται μεταξύ τους τα εξώνια. Το πρόδρομο mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του παραπάνω γονιδίου είναι:

5'... GAAUUC AUGUUUCCCCAGGUUUAAGAAUUC3'

Το ώριμο mRNA είναι:

5'... GAAUUC AUGUUUGUUUAAGAAUUC3'

Αρχικά για την έκφραση του γονιδίου συμβαίνει η μεταγραφή του γονιδίου. Στο στάδιο αυτό η γενετική πληροφορία περνάει από το DNA στο mRNA που αποτελεί το κινητό αντίγραφο της. Την αντίδραση καταλύει ένα ένζυμο η RNA πολυμεράση, η οποία ξετυλίγει τη διπλή έλικα και φτιάχνει μια συμπληρωματική ως προς τη μη-κωδική αλυσίδα του DNA, αλυσίδα RNA. Από τη μεταγραφή ενός τέτοιου ασυνεχούς γονιδίου προκύπτει το πρόδρομο mRNA που περιέχει εσώνια. Τα εσώνια απομακρύνονται κατά την ωρίμανση την οποία καταλύουν τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια που αποτελούνται από snRNA και πρωτεΐνες. Η διαδικασία της μεταγραφής και της ωρίμανσης πραγματοποιούνται στον πυρήνα. Το ώριμο mRNA που εκτός των 5' και 3' αμετάφραστων περιοχών αποτελείται μόνο από την κωδική περιοχή του mRNA, δηλαδή την περιοχή που μεταφράζεται, είναι έτοιμο να βγει από τον πυρήνα και να μεταφερθεί στα ριβοσώματα όπου θα μεταφραστεί, δηλαδή θα πραγματοποιηθεί η αντιστοίχιση των κωδικονίων σε αμινοξέα και η διαδοχική σύνδεση των αμινοξέων σε πεπτιδική αλυσίδα. Τα ριβοσώματα βρίσκονται στο κυτταρόπλασμα και εκεί γίνεται η σύνθεση των πεπτιδικών αλυσίδων.

Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες είναι ένζυμα που παράγονται από τα βακτήρια και ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι η προστασία του βακτηρίου από την εισβολή ξένου DNA. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν και κόβουν ειδικές αλληλουχίες μήκους 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA. Μια ευρέως χρησιμοποιούμενη περιοριστική ενδονουκλεάση είναι η *EcoRI*, η οποία παράγεται από το βακτήριο *E.coli* και αναγνωρίζει και κόβει την αλληλουχία



ανάμεσα στο G και στο A, αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα. Τα άκρα αυτά μπορούν να σχηματίσουν υδρογονικούς δεσμούς με τις συμπληρωματικές βάσεις άλλων τμημάτων DNA που έχουν κοπεί με το ίδιο ένζυμο.

Παρατηρούμε ότι στα άκρα του γονιδίου υπάρχει η αλληλουχία αυτή, άρα από τη δράση της *EcoRI* στο DNA του οργανισμού προκύπτει ένα τμήμα DNA που περιέχει την κωδική περιοχή του γονιδίου. Επίσης επιδρούμε με την *EcoRI* σε ένα πλασμίδιο φορέα κλωνοποίησης που έχει μοναδική θέση αναγνώρισης για την *EcoRI* πάνω σε ένα γονίδιο ανθεκτικότητας σε κάποιο αντιβιοτικό, έστω την τετρακυκλίνη. Επιπλέον, σε κάποια άλλη θέση του πλασμιδίου υπάρχει ακόμη ένα γονίδιο ανθεκτικότητας σε διαφορετικό αντιβιοτικό, έστω την αμπικιλίνη. Αναμειγνύουμε τα κομμένα τμήματα DNA που περιέχουν το γονίδιο μαζί με τα πλασμίδια στα οποία έχει δράσει η *EcoRI*. Λόγω της συμπληρωματικότητας των μονόκλωνων άκρων που προκύπτουν από τη δράση της *EcoRI* ορισμένα τμήματα DNA ενώνονται με πλασμίδια με τη

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

βοήθεια του ενζύμου DNA-δεσμάση. Έτσι έχουμε τελικά ανασυνδυασμένα πλασμίδια, δηλαδή πλασμίδια στα οποία έχει ενσωματωθεί το τμήμα της κωδικής περιοχής του γονιδίου και τα οποία όταν εισαχθούν σε βακτήρια ξενιστές, τα βακτήρια που δέχθηκαν το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο επιλέγονται επειδή φέρουν αυτό το πλασμίδιο και έχουν ανθεκτικότητα στην αμπικιλίνη αλλά όχι στην τετρακυκλίνη. Μερικά πλασμίδια ξαναγίνονται κυκλικά χωρίς να προσλάβουν το DNA του οργανισμού.

ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2006

ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Η μικροέγχυση είναι μέθοδος

- α. παραγωγής διαγονιδιακών ζώων.
- β. εισαγωγής ξένου DNA σε ιούς.
- γ. παραγωγής διαγονιδιακών φυτών.
- δ. παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων.

Μονάδες 5

2. Η ωρίμανση του RNA είναι μια διαδικασία η οποία

- α. οδηγεί στη δημιουργία m-RNA χωρίς εξώνια.
- β. καταλύεται από το ένζυμο DNA ελικάση.
- γ. συμβαίνει μόνο στους προκαρυωτικούς οργανισμούς.
- δ. συμβαίνει μόνο στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς.

Μονάδες 5

3. Η μέθοδος της αλυσιδωτής αντίδρασης PCR μας επιτρέπει

- α. τη δημιουργία αντιγράφων των πολυπεπτιδικών αλυσίδων ενός οργανισμού.
- β. την αντιγραφή συγκεκριμένων αλληλουχιών DNA, χωρίς μεσολάβηση ζωντανών κυττάρων.
- γ. τον προσδιορισμό όλων των σωματικών κυττάρων ενός οργανισμού.
- δ. τον ανασυνδυασμό πολλών πλασμιδίων από διαφορετικά βακτήρια.

Μονάδες 5

4. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat) οφείλεται

- α. σε αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία.
- β. στην έλλειψη ενός τμήματος του χρωμοσώματος 5.
- γ. σε ουδέτερη γονιδιακή μετάλλαξη.
- δ. σε αναστροφή ενός χρωμοσωμικού τμήματος.

Μονάδες 5

5. Ο καρυότυπος

- α. απεικονίζει την ταξινόμηση των χρωμοσωμάτων κατά ελαττούμενο μέγεθος.
- β. χρησιμοποιείται για τον εντοπισμό γονιδιακών μεταλλάξεων.
- γ. απεικονίζει το γενετικό υλικό κατά το στάδιο της μεσόφασης.
- δ. χρησιμοποιείται μόνο για τη μελέτη φυλετικών χρωμοσωμάτων.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Τι είναι το πριμόσωμα και ποιος είναι ο ρόλος του στην αντιγραφή του DNA;
Μονάδες 4
2. Πώς επιβεβαιώθηκε οριστικά από τους Hershey και Chase ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό των κυττάρων;
Μονάδες 6
3. Πώς προκύπτουν τα ογκογονίδια και πώς σχετίζονται με την καρκινογένεση;
Μονάδες 7
4. Ποιοι παράγοντες επηρεάζουν το ρυθμό ανάπτυξης των μικροοργανισμών σε μια μικροβιακή καλλιέργεια και με ποιο τρόπο;
Μονάδες 8

ΘΕΜΑ 3°

Δίνεται το παρακάτω τμήμα της κωδικής αλυσίδας ενός γονιδίου που κωδικοποιεί τμήμα μιας πρωτεΐνης.

5'...CTG AAG CGA GAA CCC...3'

1. Να προσδιορίσετε τους τύπους των μεταλλάξεων που συνέβησαν στην αρχική αλληλουχία και τις επιπτώσεις τους στο γονιδιακό προϊόν σε κάθε μια από τις παρακάτω περιπτώσεις:

α. 5'...CTG AAG CGA TAA CCC...3'

β. 5'...CTG CCG AAG CGA GAA CCC...3'

2. Σε ποιες περιπτώσεις οι γονιδιακές μεταλλάξεις δεν είναι επιβλαβείς για τον ανθρώπινο οργανισμό;
Μονάδες 16

ΘΕΜΑ 4°

Μια φυσιολογική γυναίκα παντρεύεται έναν άνδρα και αποκτούν δύο παιδιά, το Γιάννη και την Ελένη. Ο Γιάννης παρουσιάζει οικογενή υπερχοληστερολαιμία και β-θαλασσαιμία, ενώ η Ελένη δεν παρουσιάζει καμία από τις δύο ασθένειες.

Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των γονέων και των παιδιών (*Μονάδες 6*) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (*Μονάδες 6*). Εάν οι συγκεκριμένοι γονείς αποκτήσουν και τρίτο παιδί, να προσδιορίσετε την πιθανότητα να πάσχει μόνο από υπερχοληστερολαιμία, χωρίς να ληφθεί υπόψη η β-θαλασσαιμία (*Μονάδες 6*).

Πρόσφατα ανακοινώθηκε μελέτη για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας σε ασθενείς που πάσχουν από β-θαλασσαιμία. Λαμβάνοντας υπόψη ότι τα γονίδια των αιμοσφαιρινών εκφράζονται στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα, ποιος τύπος γονιδιακής θεραπείας θα μπορούσε να εφαρμοστεί για την αντιμετώπιση της β-θαλασσαιμίας και γιατί (*Μονάδες 7*);

Μονάδες 25

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2006

ΘΕΜΑ 1°

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. α

Σημείωση: Η τεχνική της μικροέγχυσης μπορεί να εφαρμοστεί και την εισαγωγή ετερόλογου DNA σε φυτικά κύτταρα, όμως κάτι τέτοιο δεν αναφέρεται στο σχολικό βιβλίο.

2. δ

3. β

4. β

5. α

ΘΕΜΑ 2°

1. Η αντιγραφή του DNA ξεκινάει όταν οι DNA-ελικάσες σπάσουν τους δεσμούς υδρογόνου μεταξύ των συμπληρωματικών βάσεων στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής όπου ξεκινούν να δρουν τα κύρια ένζυμα της αντιγραφής, οι DNA πολυμεράσες. Τα ένζυμα όμως αυτά δεν έχουν τη δυνατότητα να ξεκινήσουν μόνα τους την αντιγραφή, για αυτό το κύτταρο διαθέτει ένα ειδικό σύμπλοκο ενζύμων, το πριμόσωμα, το οποίο συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, συμπληρωματικά ως προς τις μητρικές αλυσίδες, τα οποία ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα. Έτσι, οι DNA πολυμεράσες επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA. Νέα μόρια DNA αρχίζουν να σχηματίζονται καθώς δημιουργούνται δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των συμπληρωματικών βάσεων.
2. Η οριστική επιβεβαίωση ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό των κυττάρων ήρθε το 1952 με τα κλασικά πειράματα των Hershey και Chase. Οι επιστήμονες αυτοί ήθελαν να μελετήσουν τον κύκλο ζωής του βακτηριοφάγου (φάγου) T_2 . Ιχνηθέτησαν λοιπόν τους φάγους με ραδιενεργό ^{32}P που ενσωματώνεται μόνο στο DNA και όχι στις πρωτεΐνες και με ραδιενεργό ^{35}S που ενσωματώνεται αποκλειστικά στις πρωτεΐνες και όχι στο DNA. Στη συνέχεια μόλυναν βακτήρια με τους ιχνηθετημένους φάγους και παρατήρησαν ότι μόνο το DNA των φάγων είναι αυτό που εισέρχεται στο βακτήριο και είναι ικανό να «δώσει τις απαραίτητες εντολές» για τον πολλαπλασιασμό και την παραγωγή νέων φάγων.
3. Ο καρκίνος χαρακτηρίζεται από τον ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό των κυττάρων ενός ιστού. Αυτά μπορεί να δημιουργούν μάζες κυττάρων (καρκινικοί όγκοι) ή μεταναστεύουν στο αίμα όπως στις διάφορες μορφές λευχαιμιών. Αποτελέσματα μελετών έχουν δείξει ότι σχεδόν όλες οι περιπτώσεις καρκίνου οφείλονται σε μεταλλάξεις γονιδίων σωματικών κυττάρων. Υπάρχουν δύο τύποι γονιδίων που σχετίζονται με την εμφάνιση καρκίνου: τα ογκογονίδια και τα ογκοκατασταλτικά γονίδια. Σχετικές έρευνες έδειξαν ότι ο καρκίνος σε γενετικό επίπεδο οφείλεται:
 - Στη μετατροπή πρωτο-ογκογονιδίων σε ογκογονίδια.
 - Απουσία λειτουργικότητας των ογκοκατασταλτικών γονιδίων και

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

- Αδρανοποίηση των μηχανισμών επιδιόρθωσης του DNA.

Έχει βρεθεί ότι τα πρωτο-ογκογονίδια είναι γονίδια που υπάρχουν φυσιολογικά στο γονιδίωμα του ανθρώπου. Γιατί όμως το κύτταρο να φέρει κάποια γονίδια τα οποία κάτω από ορισμένες συνθήκες θα οδηγήσουν στην καταστροφή του; Έχει βρεθεί ότι τα πρωτο-ογκογονίδια είναι πολύ σημαντικά για τη φυσιολογική λειτουργία των κυττάρων, ενεργοποιώντας τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό, όταν αυτό είναι απαραίτητο, όπως στην επούλωση τραυμάτων. Όμως μεταλλάξεις που μπορεί να προκληθούν από μεταλλαξογόνους παράγοντες οδηγούν στη μετατροπή των πρωτο-ογκογονιδίων σε ογκογονίδια που υπερλειτουργούν και οδηγούν το κύτταρο σε ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό και στη δημιουργία καρκίνου. Η μετατροπή ενός πρωτο-ογκογονιδίου σε ογκογονίδιο μπορεί να είναι αποτέλεσμα γονιδιακής μετάλλαξης ή χρωμοσωμικής ανωμαλίας, συνηθέστερα μετατόπισης.

Όπως έγινε φανερό, ο καρκίνος σχετίζεται με αλλαγές στο γενετικό υλικό. Εντούτοις δεν κληρονομείται ως απλός Μενδελικός χαρακτήρας, αλλά είναι αποτέλεσμα αλληλεπίδρασης γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. Η πολυπλοκότητα της ασθένειας αυτής σχετίζεται με τα παρακάτω αίτια:

- Ο καρκίνος, σε αντίθεση με τις κληρονομικές ασθένειες, όπως η δρεπανοκυτταρική αναιμία, δεν προκαλείται από μία μετάλλαξη, αλλά από τη «συσσώρευση» αρκετών γενετικών αλλαγών στα κύτταρα. Οι μεταλλάξεις αυτές είναι αποτέλεσμα διαφορετικών περιβαλλοντικών μεταλλαξογόνων παραγόντων όπως η ακτινοβολία ή χημικές ουσίες.
 - Στη δημιουργία κάθε είδους καρκίνου συμμετέχουν συνήθως τόσο τα ογκογονίδια όσο και τα ογκοκατασταλτικά γονίδια. Για παράδειγμα, στον καρκίνο του παχέος εντέρου βρέθηκε ότι συμμετέχουν αρκετά γονίδια και των δύο τύπων, τα οποία έχουν υποστεί μεταλλάξεις.
4. Οι μικροοργανισμοί όταν βρεθούν σε κατάλληλες συνθήκες αυξάνονται σε μέγεθος και διαιρούνται με αποτέλεσμα την αύξηση του πληθυσμού τους. Τα κύτταρα που προκύπτουν μετά από κάθε διαίρεση έχουν πρακτικά το ίδιο μέγεθος με τα αρχικά. Ο ρυθμός ανάπτυξης ενός πληθυσμού μικροοργανισμών, δηλαδή ο ρυθμός με τον οποίο διαιρούνται τα κύτταρα του, καθορίζεται από το χρόνο διπλασιασμού. Κάθε είδος μικροοργανισμού έχει χαρακτηριστικό χρόνο διπλασιασμού. Οι παράγοντες που επηρεάζουν το χρόνο διπλασιασμού και συνεπώς το ρυθμό ανάπτυξης των μικροοργανισμών, είναι η διαθεσιμότητα των θρεπτικών συστατικών, το pH, το O_2 και η θερμοκρασία.
- Όπως κάθε οργανισμός έτσι και οι μικροοργανισμοί για να αναπτυχθούν πρέπει να μπορούν να αντλούν από το περιβάλλον που αναπτύσσονται μια σειρά θρεπτικών συστατικών όπως είναι ο άνθρακας, το άζωτο, διάφορα μεταλλικά στοιχεία και το νερό. Πηγή άνθρακα για τους αυτότροφους μικροοργανισμούς αποτελεί το CO_2 της ατμόσφαιρας, ενώ για τους ετερότροφους διάφορες οργανικές ενώσεις, όπως οι υδατάνθρακες. Πηγή αζώτου αποτελούν τα νιτρικά ή αμμωνιακά ιόντα. Τέλος, τα μεταλλικά ιόντα είναι απαραίτητα για την πραγματοποίηση χημικών αντιδράσεων και ως συστατικά διαφόρων μορίων. Το pH επηρεάζει σημαντικά την ανάπτυξη των μικροοργανισμών. Οι περισσότεροι μικροοργανισμοί αναπτύσσονται σε pH 6-9. Υπάρχουν όμως και μικροοργανισμοί, όπως βακτήρια του γένους *Lactobacillus* που αναπτύσσονται σε pH 4-5.
- Άλλος ένας παράγοντας που επηρεάζει την ανάπτυξη των μικροοργανισμών είναι το O_2 . Για την ανάπτυξη ορισμένων μικροοργανισμών όπως βακτήρια του γένους *Mycobacterium* είναι

απαραίτητη η παρουσία οξυγόνου σε υψηλή συγκέντρωση (υποχρεωτικά αερόβιοι). Άλλοι μικροοργανισμοί όπως οι μύκητες που χρησιμοποιούνται στην αρτοποιιομηχανία αναπτύσσονται ταχύτερα παρουσία οξυγόνου από ότι έλλειψη του (προαιρετικά αερόβιοι). Για άλλους μικροοργανισμούς όπως βακτήρια του γένους *Clostridium* η παρουσία οξυγόνου λειτουργεί ως τοξικός παράγοντας (υποχρεωτικά αναερόβιοι).

Τέλος, η θερμοκρασία είναι ένας ακόμη σημαντικός παράγοντας που επηρεάζει την ανάπτυξη των μικροοργανισμών. Οι περισσότεροι μικροοργανισμοί αναπτύσσονται άριστα σε θερμοκρασίες 20°-45°C. Για παράδειγμα το *E.coli* αναπτύσσεται ιδανικά σε θερμοκρασία 37°C. Υπάρχουν όμως και μικροοργανισμοί που αναπτύσσονται σε θερμοκρασίες μικρότερες από 20°C και άλλοι όπως αυτοί που αναπτύσσονται κοντά σε θερμοπηγές, σε θερμοκρασίες υψηλότερες των 45°C.

ΘΕΜΑ 3°

1. Η γενετική πληροφορία υπάρχει σε τμήματα του DNA με συγκεκριμένη ακολουθία, τα γονίδια. Αυτά, διά μέσου της μεταγραφής και της μετάφρασης, καθορίζουν τη σειρά των αμινοξέων στην πρωτεΐνη. Τα γονίδια των κυττάρων είναι δίκλωνες αλληλουχίες DNA που πριν από την αρχή τους φέρουν ειδικές περιοχές DNA, τους υποκινητές. Κάθε γονίδιο συνιστάται από την 5' και 3' αμετάφραστη περιοχή, το μεταφράσιμο τμήμα του και τις αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής. Κωδική είναι η αλυσίδα του γονιδίου που φέρει τη γενετική πληροφορία και είναι συμπληρωματική της αλυσίδας του γονιδίου που μεταγράφεται. Επομένως το τμήμα του φυσιολογικού γονιδίου που δίνεται είναι το εξής:

5'...CTG AAG CGA GAA CCC...3'
3'...GAC TTC GCT CTT GGG...5'

Το γονίδιο είναι τμήμα δίκλωνου μορίου DNA οπότε οι αζωτούχες βάσεις της μια αλυσίδας του συνδέονται με δεσμούς υδρογόνου με τις αζωτούχες βάσεις της απέναντι αλυσίδας του με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας. Σύμφωνα με τον κανόνα αυτόν η αδενίνη ενώνεται μόνο με τη θυμίνη και αντιστρόφως και η γουανίνη μόνο με κυτοσίνη και αντιστρόφως. Επομένως, η αλληλουχία της μιας αλυσίδας καθορίζεται από την αλληλουχία της άλλης. Ακόμη οι δύο αλυσίδες είναι αντιπαράλληλες, δηλαδή απέναντι από το 5' άκρο της μιας βρίσκεται 3' άκρο της άλλης.

Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια μεταφέρονται στο mRNA με βάση τη συμπληρωματικότητα των νουκλεοτιδικών βάσεων. Κατά τη μεταγραφή του παραπάνω μορίου, το mRNA που προκύπτει είναι:

5'...CUG AAG CGA GAA CCC...3'

Το μόριο RNA που συντίθεται με προσανατολισμό 5'→3' κατά τη μεταγραφή, από την RNA πολυμεράση, είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη, δηλαδή η μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου, δηλαδή η κωδική είναι όμοια με το παραγόμενο RNA μόνο

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

που συνίσταται από δεοξυριβονουκλεοτίδια και όχι από ριβονουκλεοτίδια όπως το RNA. Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας του γονιδίου. Η αλληλουχία των βάσεων του mRNA καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων στις πρωτεΐνες με βάση τον γενετικό κώδικα.

Μεταλλάξεις είναι αλλαγές στην αλληλουχία του DNA που έχουν συνήθως ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ενός καινούριου φαινοτύπου χωρίς όμως αυτό να είναι απαραίτητο. Αυτό εξαρτάται από την επίδραση της μετάλλαξης στο γονιδιακό προϊόν, δηλαδή στην πρωτεΐνη.

Αναλόγως την έκταση της αλλαγής, οι μεταλλάξεις διακρίνονται σε γονιδιακές και χρωμοσωμικές. Αλλαγές σε μικρό αριθμό βάσεων, στις οποίες συμβαίνει αντικατάσταση, προσθήκη ή έλλειψη ονομάζονται γονιδιακές μεταλλάξεις. Αλλαγές σε μεγαλύτερο τμήμα του χρωμοσώματος, ονομάζονται χρωμοσωμικές ανωμαλίες.

α. Παρατηρούμε ότι μετά τη μετάλλαξη το τμήμα του γονιδίου έχει αλληλουχία:

5'...CTG AAG CGA TAA CCC...3'
3'...GAC TTC GCT ATT GGG...5'

Όπως προσδιορίζεται από την εκφώνηση, θεωρούμε ότι το δοθέν τμήμα της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου αφορά τμήμα του αναγνωστικού πλαισίου του γονιδίου, δηλαδή τμήμα του γονιδίου που μεταφράζεται.

Διαπιστώνουμε ότι στο τέταρτο κωδικόνιο έχει αντικατασταθεί η γουανίνη (G) από θυμίνη (T) στην κωδική αλυσίδα. Επομένως πρόκειται για γονιδιακή μετάλλαξη και συγκεκριμένα αντικατάσταση μιας βάσης. Το mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του τμήματος αυτού είναι:

5'...CUG AAG CGA UAA CCC...3'

Παρατηρούμε ότι στη θέση του κωδικονίου $5'GAA_3'$ που υπήρχε πριν και κωδικοποιούσε κάποιο αμινοξύ, τώρα υπάρχει το κωδικόνιο $5'UAA_3'$ που είναι κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης. Συμπεραίνουμε λοιπόν ότι, η μετάφραση του mRNA θα τερματιστεί νωρίτερα από ότι στο φυσιολογικό mRNA και επομένως η πεπτιδική αλυσίδα που θα σχηματιστεί θα έχει μικρότερο μήκος από τη φυσιολογική. Στις περισσότερες από αυτές τις περιπτώσεις καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

β. Μετά τη μετάλλαξη η αλληλουχία του τμήματος του γονιδίου είναι:

5'...CTG CCG AAG CGA GAA CCC...3'
3'...GAC GGC TTC GCT CTT GGG...5'

Παρατηρούμε δηλαδή ότι μεταξύ του πρώτου και του δεύτερου κωδικονίου του δοθέντος τμήματος, έχει προστεθεί μια τριπλέτα νουκλεοτιδίων. Επομένως, πρόκειται για προσθήκη τριών βάσεων στην κωδική αλυσίδα, δηλαδή προσθήκη ενός επιπλέον κωδικονίου στο γονίδιο. Συνεπώς, μετά τη μεταγραφή, το mRNA που θα προκύψει θα έχει την αλληλουχία:

5'...CUG CCG AAG CGA GAA CCC...3'

Επομένως, πρόκειται για γονιδιακή μετάλλαξη και συγκεκριμένα προσθήκη τριών διαδοχικών νουκλεοτιδίων. Εφόσον υπάρχει ένα παραπάνω κωδικόνιο που δεν είναι κωδικόνιο λήξης, μετά τη μετάφραση αυτού του μορίου mRNA, η πεπτιδική αλυσίδα που θα προκύψει θα έχει ένα παραπάνω αμινοξύ από το φυσιολογικό. Αλλαγές στον αριθμό των βάσεων έχουν ως αποτέλεσμα την εμφάνιση μεταλλαγμένων φαινοτύπων. Η προσθήκη ή η έλλειψη διαδοχικών βάσεων σε οποιοδήποτε αριθμό πολλαπλάσιο του τρία δημιουργεί, αντίστοιχα, προσθήκη ή έλλειψη ενός ή περισσότερων αμινοξέων στην πεπτιδική αλυσίδα, που μπορεί να αλλάζει τη λειτουργικότητά της. Εάν μία μετάλλαξη επηρεάζει αμινοξέα σημαντικά για τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης, τότε δημιουργείται σοβαρό πρόβλημα στον οργανισμό. Υπάρχουν όμως και μεταλλάξεις που περνούν σχεδόν απαρατήρητες ή που δημιουργούν μόνο ήπια συμπτώματα. Τέτοιες είναι οι μεταλλάξεις που αφορούν περιοχή της πεπτιδικής αλυσίδας που δεν είναι σημαντική για τη λειτουργία του μορίου της πρωτεΐνης.

2. Αν και οι περισσότερες μεταλλάξεις οδηγούν σε αποτέλεσμα που δεν είναι ευνοϊκό για τον οργανισμό, μερικές εμφανίζουν και πλεονεκτήματα. Χωρίς τις μεταλλάξεις θα περιοριζόταν η γενετική ποικιλότητα και η εξέλιξη όπως τη γνωρίζουμε σήμερα δεν θα είχε συμβεί. Οι περισσότερες μεταλλάξεις χαρακτηρίζονται ως επιβλαβείς για τον οργανισμό, γιατί έχουν σοβαρές επιπτώσεις. Πολλές όμως δεν είναι επιβλαβείς και χαρακτηρίζονται ως ουδέτερες. Για παράδειγμα, η αλλαγή ενός μόνο αμινοξέος μπορεί να έχει ελάχιστη επίδραση στη στερεοδιάταξη και στη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης. Οι μεταλλάξεις που συμβαίνουν και δεν οδηγούν στην αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων της δημιουργημένης πρωτεΐνης λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα ονομάζονται σιωπηλές. Μεταλλάξεις συμβαίνουν και σε περιοχές του DNA που δε μεταγράφονται, δηλαδή δεν είναι γονίδια και συνεπώς δεν έχουν επίδραση στο φαινότυπο εκτός και αν δημιουργούν νέα γονίδια. Παραδείγματα μη επιβλαβών μεταλλάξεων, οι οποίες μάλιστα προσέδωσαν πλεονεκτήματα στα άτομα που τις έφεραν, οπότε και διαιωνίστηκαν, είναι ο διπλασιασμός του γονιδίου που κωδικοποιεί για τις αλυσίδες α των αιμοσφαιρινών. Επίσης, θετική μπορεί να θεωρηθεί ότι είναι για τους κατοίκους των χωρών της Μεσογείου, της Δυτικής και Ανατολικής Αφρικής και της Ν.Α. Ασίας, η επίδραση του μεταλλαγμένου γονιδίου β που κωδικοποιεί για τις β-αλυσίδες της αιμοσφαιρίνης Α, όταν αυτό βρίσκεται σε ετερόζυγη κατάσταση με το φυσιολογικό γονίδιο β καθώς τα ετερόζυγα άτομα με δρεπανοκυτταρική αναιμία ή β-θαλασσαιμία είναι ανθεκτικά στην ελονοσία, η οποία ενδημεί σε αυτές τις περιοχές.

ΘΕΜΑ 4°

Στην άσκηση εξετάζονται αρχικά δύο ασθένειες του ανθρώπου η οικογενής υπερχοληστερολαιμία και η β-θαλασσαιμία.

Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία είναι μία νόσος, που γνωρίζουμε ότι ακολουθεί αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας. Τα άτομα που νοσούν, εμφανίζουν υψηλή πιθανότητα πρώιμης εμφάνισης στεφανιαίας νόσου.

Έστω λοιπόν ο γενετικός τόπος του ζεύγους των ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων όπου εδράζεται το γονίδιο Α που ελέγχει της ασθένεια της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας. Το γονίδιο Α έχει δύο αλληλόμορφα τα Α και α, με σχέση επικράτειας μεταξύ του Α

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

επικρατές του α. Το επικρατές αλληλόμορφο Α είναι το παθολογικό που ευθύνεται για την εμφάνιση της νόσου, ενώ το υπολειπόμενο αλληλόμορφο α είναι το φυσιολογικό. Έτσι άτομα με γονότυπο ΑΑ ή Αα νοσούν από την ασθένεια ενώ άτομα με γονότυπο αα εμφανίζουν φυσιολογικό γονότυπο.

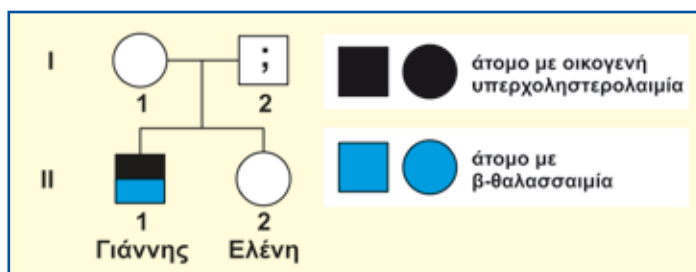
Τα ερυθρά αιμοσφαίρια του ανθρώπου περιέχουν κυρίως μια πρωτεΐνη, την αιμοσφαιρίνη. Η αιμοσφαιρίνη έχει σφαιρικό σχήμα και αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, ανά δύο όμοιες, καθεμία από τις οποίες συνδέεται με μια ομάδα αίμης. Οι αιμοσφαιρίνες του ανθρώπου διαφοροποιούνται ανάλογα με το στάδιο ανάπτυξης. Στα ενήλικα άτομα η κύρια αιμοσφαιρίνη είναι η HbA ($\alpha_2\beta_2$) που αποτελείται από δύο α και δύο β πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Στα γονίδια που κωδικοποιούν τις αλυσίδες των αιμοσφαιρινών εμφανίζονται πολλές μεταλλάξεις, οι οποίες οδηγούν στη δημιουργία αιμοσφαιρινοπαθειών. Στο γονίδιο που κωδικοποιεί τη β-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης Α, έχουν βρεθεί πάνω από 300 διαφορετικά είδη μεταλλάξεων. Από τις σοβαρότερες μορφές αιμοσφαιρινοπαθειών είναι η β-θαλασσαιμία που οφείλεται σε ελαττωμένη σύνθεση των β-πολυπεπτιδικών αλυσίδων.

Η β-θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια, δηλαδή προκαλείται από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων, όπως αντικαταστάσεις, προσθήκες ή ελλείψεις μικρού αριθμού βάσεων. Τα συμπτώματα της ασθένειας διαφέρουν ως προς τη βαρύτητα στα διάφορα άτομα του πληθυσμού και εξαρτώνται από το είδος της γονιδιακής μετάλλαξης που τα προκάλεσε. Τα συμπτώματα κυμαίνονται από σοβαρή αναιμία, δηλαδή παντελή έλλειψη της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας και συνεπώς και της HbA έως ήπια αναιμία, δηλαδή μειωμένη σύνθεση της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας και συνεπώς και της HbA.

Τα ομόζυγα για τη β-θαλασσαιμία άτομα εμφανίζουν σοβαρή αναιμία. Η β-θαλασσαιμία ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Το φυσιολογικό γονίδιο που κωδικοποιεί τη β-πολυπεπτιδική αλυσίδα συμβολίζεται με β, ενώ το παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο συμβολίζεται με β'.

Σύμφωνα με τα δεδομένα της άσκησης, η γυναίκα είναι φυσιολογική, άρα έχει γονότυπο ααββ ή ααββ'. Η γυναίκα αυτή παντρεύεται άνδρα με άγνωστο φαινότυπο και γονότυπο και δίνει έναν απόγονο (Γιάννης) που εμφανίζει και β-θαλασσαιμία και οικογενή υπερχοληστερολαιμία. Αυτός ο απόγονος μπορεί να έχει συνεπώς γονότυπο ΑΑββ' ή Ααββ'. Ο απόγονος αυτός κληρονομεί όμως ένα αλληλόμορφο από κάθε γονέα για καθεμία από τις δύο ασθένειες, άρα πήρε σίγουρα το α αλληλόμορφο και το ένα β' αλληλόμορφο από τη μητέρα του, η οποία πρέπει να έχει τελικά γονότυπο ααββ' και ο απόγονος αυτός να έχει γονότυπο Ααββ'. Το άλλο αλληλόμορφο β' και το αλληλόμορφο Α τα κληρονόμησε από τον πατέρα του.

Από τους δύο αυτούς γονείς προκύπτει επίσης απόγονος (Ελένη) που δεν παρουσιάζει καμία από τις δύο ασθένειες, άρα έχει γονότυπο ααββ ή ααββ'. Αφού κάθε απόγονος κληρονομεί ένα αλληλόμορφο από κάθε γονέα για κάθε ασθένεια, συμπεραίνουμε ότι ο πατέρας έχει γονότυπο Ααββ' ή Ααββ'. Άρα τελικά η μητέρα έχει γονότυπο ααββ' ενώ ο πατέρας, όπως είπαμε, μπορεί να έχει γονότυπο Ααββ' ή Ααββ'. Ο Γιάννης έχει γονότυπο Ααββ' ενώ η Ελένη μπορεί



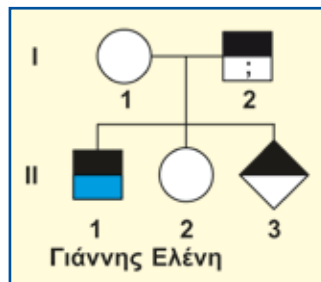
να έχει γονότυπο ααββ' ή ααββ, δεδομένου ότι κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός που δε σχετίζεται με τα αποτελέσματα των προηγούμενων κυήσεων.

Όσον αφορά την οικογενή υπερχοληστερολαιμία, χωρίς να έχει ληφθεί υπόψη η β-θαλασσαιμία, η γυναίκα έχει γονότυπο αα και ο άντρας έχει γονότυπο Αα. Πρόκειται για διασταύρωση μονοϋβριδισμού. Ισχύει ο πρώτος νόμος του Mendel που αναφέρεται στην κατανομή των αλληλομόρφων στους γαμέτες και στο τυχαίο συνδυασμό των γαμετών.

Δηλαδή κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα γονίδια που βρίσκονται σ'αυτά σχηματίζοντας τους γαμέτες. Στη γονιμοποίηση γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλομόρφων γονιδίων.

Έχουμε λοιπόν τη διασταύρωση:

P: ♀ αα x ♂ Αα
Γαμέτες: α, α / Α, α



F₁: Όπως προκύπτει από το τετράγωνο του Punnett, το οποίο αποτελεί τη διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους σε μια διασταύρωση.

♀ / ♂	A	a
α	Aa	αα
α	Aa	αα

Δηλαδή στην F₁ γενεά έχουμε:

Γονοτυπική αναλογία: Αα : αα

Φαινοτυπική αναλογία: 1 άτομο με οικογενή υπερχοληστερολαιμία : 1 άτομο φυσιολογικό
Άρα η πιθανότητα να προκύψει απόγονος από αυτή τη διασταύρωση που να πάσχει από οικογενή υπερχοληστερολαιμία είναι $\frac{1}{2}$ (ή 50%).

Η τεχνολογία του ανασυνδυσμένου DNA σε συνδυασμό με τις μεθόδους κλασικής Γενετικής, επέτρεψαν τη χαρτογράφηση, την κλωνοποίηση και τη μελέτη γονιδίων που ευθύνονται για την εμφάνιση γενετικών ασθενειών. Έτσι δόθηκε η δυνατότητα ανάπτυξης ενός νέου τρόπου θεραπείας γενετικών ασθενειών, η οποία στηρίζεται στην τεχνολογία του ανασυνδυσμένου DNA και ονομάζεται γονιδιακή θεραπεία. Η γονιδιακή θεραπεία έχει ως στόχο τη διόρθωση της γενετικής βλάβης με την εισαγωγή του φυσιολογικού αλληλομόρφου του μεταλλαγμένου γονιδίου στον οργανισμό του ασθενούς.

Απαραίτητη προϋπόθεση για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας είναι εκτός από την κλωνοποίηση του υπεύθυνου γονιδίου και ο εντοπισμός των κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη από την ασθένεια.

Υπάρχουν δύο τύποι γονιδιακής θεραπείας, η *in vivo* και η *ex vivo*. Στην *ex vivo* γονιδιακή θεραπεία τα κύτταρα παραλαμβάνονται από τον οργανισμό, αναπτύσσονται σε κυτταροκαλλιέργειες, τροποποιούνται γενετικά έξω από τον οργανισμό και επανεισάγονται πάλι σε αυτόν. Απαραίτητη προϋπόθεση για την εφαρμογή της *ex vivo* γονιδιακής θεραπείας είναι να μπορούμε να απομακρύνουμε από τον οργανισμό τα κύτταρα που εμφανίζουν τη βλάβη. Αν η ασθένεια αφορά κύτταρα που δε μπορούμε να απομονώσουμε από τον οργανισμό, όπως είναι

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

για παράδειγμα τα κύτταρα του πνεύμονα, τότε εφαρμόζουμε *in vivo* γονιδιακή θεραπεία. Οι επιστήμονες έχουν αναπτύξει ορισμένους “έξυπνους” φορείς που προσβάλλουν κατευθείαν τα κύτταρα του ιστού που πάσχει. Πιο συγκεκριμένα ενσωματώνουν το φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο σε μόρια-φορείς που εισάγονται κατευθείαν στον οργανισμό.

Τα κύτταρα του αιμοποιητικού συστήματος, όπως είναι τα πρόδρομα ερυθροκύτταρα, βρίσκονται στον μυελό των οστών όπου ωριμάζουν προς ερυθρά αιμοσφαίρια και μπαίνουν στη συνέχεια στην κυκλοφορία του αίματος. Τα πρόδρομα ερυθρά αιμοσφαίρια είναι εμπύρηνα κύτταρα ενώ τα ώριμα ερυθρά αιμοσφαίρια που κυκλοφορούν στο αίμα είναι απύρηνα. Συνεπώς η γονιδιακή θεραπεία μπορεί να εφαρμοστεί μόνο στα εμπύρηνα πρόδρομα ερυθροκύτταρα που βρίσκονται στον μυελό των οστών. Τα κύτταρα αυτά μπορούν να απομακρυνθούν από τον οργανισμό, να καλλιεργηθούν σε κυτταροκαλλιέργειες και να τροποποιηθούν γενετικά. Η διαδικασία που ακολουθείται είναι η εξής:

- Παραλαμβάνονται πρόδρομα ερυθρά αιμοσφαίρια από το μυελό των οστών του ασθενούς, τα οποία αναπτύσσονται σε κυτταροκαλλιέργειες στο εργαστήριο.
- Εισάγεται το φυσιολογικό αλληλόμορφο του γονιδίου που κωδικοποιεί για τη β-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης Α σε έναν ιό-φορέα (που έχουμε καταστήσει αβλαβή) με τεχνικές ανασυνδυασμένου DNA.
- Εισάγεται στη συνέχεια ο ανασυνδυασμένος ιός στα πρόδρομα ερυθρά αιμοσφαίρια και μετά εισάγουμε με ενδοφλέβια ένεση τα γενετικά τροποποιημένα κύτταρα στον οργανισμό, όπου παράγουν τη φυσιολογική β-πολυπεπτιδική αλυσίδα.
- Βέβαια τα κύτταρα αυτά όπως αναφέραμε, ωριμάζουν προς ερυθρά αιμοσφαίρια και μπαίνουν στην κυκλοφορία του αίματος, όπου επιζούν για περιορισμένο χρόνο - δηλαδή η θεραπεία δεν είναι μόνιμη - και ο ασθενής χρειάζεται συνεχής έγχυση τροποποιημένων πρόδρομων ερυθρών αιμοσφαιρίων. Όμως όπως και στην περίπτωση του διαβήτη στα άτομα που πάσχουν, μπορούν να ζήσουν φυσιολογικά ακολουθώντας τη θεραπεία κατά τακτά χρονικά διαστήματα.

Σημείωση: Είναι δυνατόν να προταθεί και η *in vivo* γονιδιακή θεραπεία εφόσον θα ήταν δυνατό να τροποποιηθούν τα πρόδρομα ερυθροκύτταρα εντός του μυελού των οστών.

Σχόλιο: Το τελευταίο ερώτημα που αφορά την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας για την ασθένεια της β-θαλασσαιμίας κρίνεται μη επιτυχές, δεδομένου ότι η γονιδιακή θεραπεία της συγκεκριμένης ασθένειας βρίσκεται ακόμη σε πειραματικό στάδιο, ενώ παράλληλα απαιτεί από τους μαθητές γνώσεις σχετικά με τα πρόδρομα και τα ώριμα ερυθρά αιμοσφαίρια τις οποίες δεν έχουν διδαχθεί.

ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ Γ΄ ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2007
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Τα πρωταρχικά τμήματα κατά την αντιγραφή του DNA συντίθενται από

- α.** την DNA πολυμεράση.
- β.** την DNA δεσμάση.
- γ.** το πριμόσωμα.
- δ.** το πολύσωμα.

Μονάδες 5

2. Σε μια κλειστή καλλιέργεια οι μικροοργανισμοί διαιρούνται με ταχύ ρυθμό

- α.** στη λανθάνουσα φάση.
- β.** στην εκθετική φάση.
- γ.** στη στατική φάση.
- δ.** στη φάση θανάτου.

Μονάδες 5

3. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Turner έχουν στον καρυότυπό τους

- α.** 45 χρωμοσώματα.
- β.** 46 χρωμοσώματα.
- γ.** 47 χρωμοσώματα.
- δ.** 44 χρωμοσώματα.

Μονάδες 5

4. Το πλασμίδιο είναι

- α.** δίκλωνο γραμμικό μόριο DNA.
- β.** δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA.
- γ.** δίκλωνο κυκλικό μόριο RNA.
- δ.** δίκλωνο γραμμικό μόριο RNA.

Μονάδες 5

5. Η κυστική ίνωση κληρονομείται με

- α.** φυλοσύνδετο επικρατή τύπο κληρονομικότητας.
- β.** φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.
- γ.** αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας.
- δ.** αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Ποια κυτταρικά οργάνδια χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα (Μονάδες 2) και για ποιο λόγο; (Μονάδες 5)

Μονάδες 7

2. Ποια είναι τα βασικά χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα και πώς περιγράφονται;

Μονάδες 12

3. Γιατί η συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με β-θαλασσαιμία είναι αυξημένη σε περιοχές, όπως οι χώρες της Μεσογείου;

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ 3°

Η Βιοτεχνολογία με την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA, τη χρήση της τεχνικής PCR και την παραγωγή μονοκλωνικών αντισωμάτων συνεισφέρει σε τομείς, όπως η γεωργία, η κτηνοτροφία και η Ιατρική.

1. Τι επιτρέπει η μέθοδος της αλυσιδωτής αντίδρασης της πολυμεράσης (PCR); (Μονάδες 4) Να αναφέρετε τρεις πρακτικές εφαρμογές της (Μονάδες 3).

Μονάδες 7

2. Να περιγράψετε τη διαδικασία παραγωγής στο εργαστήριο μονοκλωνικών αντισωμάτων για ένα επιλεγμένο αντιγόνο.

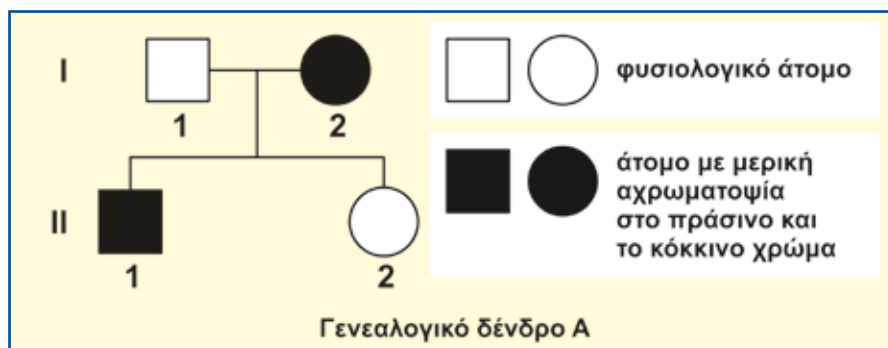
Μονάδες 8

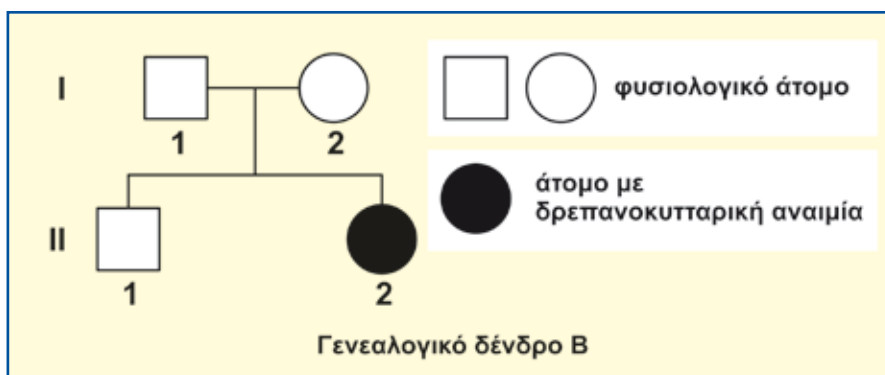
3. Να περιγράψετε τη διαδικασία παραγωγής διαγονιδιακών φυτών, ανθεκτικών στα έντομα, με τη χρήση της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA και του βακτηρίου *Bacillus thuringiensis*.

Μονάδες 10

ΘΕΜΑ 4°

Τα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα αναπαριστούν τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται στα μέλη της ίδιας οικογένειας η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα (γενεαλογικό δέντρο Α) και η δρεπανοκυτταρική αναιμία (γενεαλογικό δέντρο Β).





Να γράψετε τους γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο Α και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 5). Να γράψετε τους γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο Β και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 5). Το ζευγάρι (I₁, I₂) περιμένει τρίτο παιδί. Να υπολογίσετε την πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με δρεπανοκυτταρική αναιμία και φυσιολογική όραση (Μονάδες 6). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 5). Να αναφέρετε τις διαδικασίες που ακολουθούνται κατά τον προγεννητικό έλεγχο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, όταν η μητέρα βρίσκεται στην 11^η εβδομάδα της κύησης (Μονάδες 4).

Μονάδες 25

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2007

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. γ
2. β
3. α
4. β
5. δ

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες είναι κυτταρικά οργανίδια των ευκαριωτικών κυττάρων (οι χλωροπλάστες απαντώνται μόνο στα φυτικά κύτταρα που φωτοσυνθέτουν) που έχουν δικό τους DNA. Το γενετικό υλικό αυτών των οργανιδίων είναι στους περισσότερους οργανισμούς δίκλωνο κυκλικό DNA. Κάθε μιτοχόνδριο περιέχει δύο έως δέκα αντίγραφα του μορίου DNA. Το DNA των χλωροπλαστών έχει μεγαλύτερο μέγεθος από το μιτοχονδριακό DNA. Το γενετικό υλικό των μιτοχονδρίων και των χλωροπλαστών περιέχει πληροφορίες σχετικές με τη λειτουργία τους, δηλαδή σχετικά με την οξειδωτική φωσφορυλίωση και τη φωτοσύνθεση αντίστοιχα, και κωδικοποιεί μικρό αριθμό πρωτεϊνών. Οι περισσότερες όμως πρωτεΐνες, που είναι απαραίτητες για τη λειτουργία των μιτοχονδρίων και των χλωροπλαστών, κωδικοποιούνται από γονίδια που βρίσκονται στο DNA του πυρήνα. Το γεγονός αυτό δείχνει ότι τα οργανίδια αυτά δεν είναι ανεξάρτητα από τον πυρήνα του κυττάρου και για το λόγο αυτό χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα.
2. Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια 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 ένα κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών, ο οποίος ονομάζεται γενετικός κώδικας. Τα βασικά χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα είναι:
 - Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή μια τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, κωδικοποιεί ένα αμινοξύ.
 - Ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής, δηλαδή το mRNA διαβάζεται συνεχώς ανά τρία νουκλεοτίδια χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο.
 - Ο γενετικός κώδικας είναι μη επικαλυπτόμενος, δηλαδή κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο.
 - Ο γενετικός κώδικας είναι σχεδόν καθολικός. Όλοι οι οργανισμοί έχουν τον ίδιο γενετικό κώδικα. Αυτό πρακτικά σημαίνει ότι το mRNA από οποιονδήποτε οργανισμό μπορεί να μεταφραστεί σε εκχυλίσματα φυτικών, ζωικών ή βακτηριακών κυττάρων *in vitro* και να παραγάγει την ίδια πρωτεΐνη.
 - Ο γενετικός κώδικας χαρακτηρίζεται ως εκφυλισμένος. Με εξαίρεση δύο αμινοξέα (μεθειονίνη και τρυπτοφάνη) τα υπόλοιπα 18 κωδικοποιούνται από δύο μέχρι και έξι διαφορετικά κωδικόνια. Τα κωδικόνια που κωδικοποιούν το ίδιο αμινοξύ ονομάζονται συνώνυμα.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

- Ο γενετικός κώδικας έχει κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνια λήξης. Το κωδικόνιο έναρξης σε όλους τους οργανισμούς είναι το $5'AUG_3$ και κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη. Υπάρχουν τρία κωδικόνια λήξης, τα $5'UAG_3$, $5'UGA_3$ και $5'UAA_3$. Η παρουσία των κωδικονίων αυτών στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Έτσι, για παράδειγμα, το κωδικόνιο έναρξης $5'AUG_3$ αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου $5'ATG_3$ κ.ο.κ.

Το τμήμα ενός γονιδίου, και του mRNA του που κωδικοποιεί μια πολυπεπτιδική αλυσίδα, αρχίζει με το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνει με το κωδικόνιο λήξης.

3. Η β-θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια, δηλαδή προκαλείται από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις και προσθήκες βάσεων. Τα συμπτώματα της ασθένειας διαφέρουν ως προς τη βαρύτητα μεταξύ διαφόρων ατόμων και σχετίζονται με το είδος της μετάλλαξης που τα προκαλεί. Τα συμπτώματα μπορεί να κυμαίνονται από σοβαρή αναιμία (παντελής έλλειψη πολυπεπτιδικής αλυσίδας β, συνεπώς και HbA) έως λιγότερο σοβαρή αναιμία (ελάττωση σύνθεσης πολυπεπτιδικής αλυσίδας β, συνεπώς σύνθεση HbA σε πολύ μικρή ποσότητα).

Η συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με β-θαλασσαιμία είναι αυξημένη σε περιοχές όπως οι χώρες της Μεσογείου, της Δυτικής και της Ανατολικής Αφρικής και της Ν.Α. Ασίας, όπου εμφανιζόταν ελονοσία. Η αυξημένη συχνότητα οφείλεται στην ανθεκτικότητα των φορέων στην προσβολή από το πλασμώδιο (πρωτόζωο) που προκαλεί την ελονοσία, επειδή τα ερυθροκύτταρά τους δεν ευνοούν τον πολλαπλασιασμό του. Συνεπώς, η προστασία που προσδίδει η μετάλλαξη ως προς την ελονοσία αποτελεί ένα πλεονέκτημα, που τους παρέχει αυξημένη πιθανότητα επιβίωσης και δυνατότητα αναπαραγωγής.

ΘΕΜΑ 3°

1. Η μέθοδος αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης μας επιτρέπει να αντιγράψουμε επιλεκτικά, εκατομμύρια φορές, ειδικές αλληλουχίες DNA από ένα σύνθετο μείγμα μορίων DNA, χωρίς τη μεσολάβηση ζωντανού κυττάρου. Η τεχνική αυτή που άρχισε να εφαρμόζεται ευρέως από το 1985, έχει αυξήσει την ευαισθησία των γενετικών αναλύσεων και έχει πολλές πρακτικές εφαρμογές. Για παράδειγμα χρησιμοποιείται στην Ιατρική για τη διάγνωση ασθενειών όπως του AIDS, στην εγκληματολογία για τη διαλεύκανση υποθέσεων και στη μελέτη DNA από απολιθώματα.
2. Τα αντισώματα είναι πρωτεϊνικά μόρια, που παράγονται από τα Β-λεμφοκύτταρα του ανοσοποιητικού μας συστήματος, όταν ένα αντιγόνο (παθογόνος μικροοργανισμός, ιός ή ξένο υλικό) προσβάλλει τον οργανισμό. Τα αντισώματα αντιδρούν με το αντιγόνο και το εξουδετερώνουν.
Ο οργανισμός μας είναι ικανός να παράγει αντισώματα εναντίον κάθε ξένου αντιγόνου. Στην πραγματικότητα, ένα αντίσωμα αναγνωρίζει μόνο μία περιοχή του αντιγόνου, η οποία ονομάζεται αντιγονικός καθοριστής. Ένα μεγάλο αντιγόνο, π.χ. ένας μικροοργανισμός, έχει πολλούς αντιγονικούς καθοριστές γι' αυτό παράγονται πολλά είδη αντισωμάτων εναντίον του. Κάθε είδος αντισώματος που αναγνωρίζει έναν αντιγονικό καθοριστή παράγεται από μία ομάδα όμοιων Β-λεμφοκυττάρων, που αποτελούν ένα κλώνο. Τα αντισώματα που παράγο-

νται από ένα έναν κλώνο Β-λεμφοκυττάρων ονομάζονται μονοκλωνικά.

Όμως τα Β-λεμφοκύτταρα δεν επιβιώνουν για πολύ έξω από το σώμα και δεν μπορούν να διατηρηθούν σε κυτταροκαλλιέργειες. Την ιδιότητα αυτή την αποκτούν ύστερα από σύντηξη με καρκινικά κύτταρα. Τα υβριδικά κύτταρα που παράγονται ονομάζονται υβριδώματα και μπορούν να παράγουν μεγάλες ποσότητες ενός μονοκλωνικού αντισώματος. Η τεχνική της παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων αναπτύχθηκε το 1975 και ακολουθεί την εξής διαδικασία:

Ένα επιλεγμένο αντιγόνο χορηγείται με ένεση σε ποντίκι και προκαλεί ανοσολογική αντίδραση με αποτέλεσμα να αρχίσει η παραγωγή αντισωμάτων από εξειδικευμένα Β-λεμφοκύτταρα. Ύστερα από δύο εβδομάδες αφαιρείται ο σπλήνας και απομονώνονται τα Β-λεμφοκύτταρα. Τα κύτταρα αυτά συντήκονται με καρκινικά κύτταρα και παράγονται τα υβριδώματα που παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα. Τα υβριδώματα μπορούν να φυλάσσονται για μεγάλα χρονικά διαστήματα στην κατάψυξη (-80°C) και να παράγουν οποιαδήποτε στιγμή το συγκεκριμένο μονοκλωνικό αντίσωμα σε μεγάλες ποσότητες.

3. Το βακτήριο *Bacillus thuringiensis* που ζει στο έδαφος παράγει μια ισχυρή τοξίνη, η οποία μπορεί να καταστρέψει πολλά είδη εντόμων και σκωλήκων και είναι 80.000 φορές πιο ισχυρή από πολλά εντομοκτόνα. Τα βακτήρια αυτά μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την καταπολέμηση των εντόμων. Αρχικά, πολλαπλασιάζονται στο εργαστήριο και στη συνέχεια ψεκάζονται στον αγρό. Όμως, η τεχνική αυτή είναι αρκετά δαπανηρή, επειδή τα βακτήρια δεν επιβιώνουν για μεγάλο χρονικό διάστημα στο εναέριο περιβάλλον και κατά συνέπεια χρειάζονται συνεχείς ψεκασμοί.

Για το λόγο αυτό έγιναν προσπάθειες απομόνωσης του γονιδίου του βακτηρίου που παράγει την τοξίνη, και μεταφοράς του στα φυτά. Η μεταφορά στα φυτά έγινε με τη βοήθεια του πλασμιδίου Τί του *Agrobacterium tumefaciens*.

Το βακτήριο *A. tumefaciens*, το οποίο ζει στο έδαφος, διαθέτει τη φυσική ικανότητα να μολύνει φυτικά κύτταρα μεταφέροντας σε αυτά ένα πλασμίδιο που ονομάζεται Τί. Το πλασμίδιο Τί ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό των φυτικών κυττάρων και δημιουργεί εξογκώματα στο σώμα των φυτών.

Η διαδικασία παραγωγής διαγονιδιακών φυτών ανθεκτικών στα έντομα με τη χρήση της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA και του βακτηρίου *B. thuringiensis* είναι η εξής:

Αρχικά, οι επιστήμονες απομονώνουν το γονίδιο του βακτηρίου *B. thuringiensis* που παράγει την τοξίνη. Παράλληλα απομονώνουν το πλασμίδιο Τί από το βακτήριο *A. tumefaciens*, απενεργοποιούν τα γονίδια που προκαλούν εξογκώματα στα φυτά, εισάγοντας σε αυτά το γονίδιο του *B. thuringiensis* που φέρει την επιθυμητή ιδιότητα. Έτσι, δημιουργούνται ανασυνδυασμένα πλασμίδια Τί που διαθέτουν το γονίδιο που παράγει για την τοξίνη. Στη συνέχεια τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια εισάγονται σε φυτικά κύτταρα που αναπτύσσονται σε ειδικές καλλιέργειες στο εργαστήριο. Τα τροποποιημένα αυτά φυτικά κύτταρα τελικά δίνουν νέους φυτικούς οργανισμούς που περιέχουν και εκφράζουν το γονίδιο που προστατεύει τα φυτά από τα έντομα. Τα διαγονιδιακά φυτά που δημιουργούνται έχουν την ικανότητα να μεταβιβάζουν τις νέες ιδιότητες (την ανθεκτικότητα στα έντομα) στους απογόνους τους. Το πρώτο φυτό στο οποίο ενσωματώθηκε το γονίδιο της ανθεκτικότητας στα έντομα του *B. thuringiensis* ήταν το καλαμπόκι. Τα γενετικά τροποποιημένα φυτά αυτού του τύπου αποτελούν τις ποικιλίες Bt.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

Γνωρίζουμε ότι η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο κληρονομής.

Από το δοθέν γενεαλογικό δένδρο δεν μπορεί να αποκλειστεί κανένας από τους πιθανούς τύπους κληρονομικότητας για την αχρωματοψία στο κόκκινο και στο πράσινο χρώμα. Ωστόσο, εάν το γενεαλογικό δένδρο απεικόνιζε περισσότερες γενεές και περισσότερες οικογένειες ανά γενεά ή εάν υπήρχαν περισσότερα γενεαλογικά δένδρα που αφορούν τη συγκεκριμένη ασθένεια θα γινόταν σαφές ότι η ασθένεια της αχρωματοψίας κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο κληρονομής, όπως αναφέρεται και στο σχολικό βιβλίο.

Το παραπάνω πρόβλημα οφείλεται στο γεγονός ότι στον άνθρωπο η μελέτη των τύπων κληρονομικότητας εμφανίζει πολλές δυσκολίες. Αυτό συμβαίνει, επειδή οι άνθρωποι έχουν μικρό αριθμό απογόνων, ενώ η κάθε γενεά έχει μεγάλη διάρκεια, περίπου 20-30 χρόνια. Επιπλέον στον άνθρωπο δεν είναι δυνατό να γίνουν επιλεκτικές διασταυρώσεις ανάλογες με εκείνες που έκανε ο Mendel στο μοσχομπίζελο.

Παρ' όλες τις δυσκολίες η Γενετική του Ανθρώπου έχει προοδεύσει. Η μελέτη του τύπου κληρονομικότητας των διαφόρων χαρακτήρων γίνεται στα άτομα μεγάλων οικογενειών. Όσο περισσότερα άτομα μπορούν να μελετηθούν σε μια οικογένεια τόσο ευκολότερο είναι να καθοριστεί με ακρίβεια ο τύπος κληρονομικότητας.

Έστω λοιπόν ο γενετικός τόπος του φυλετικού χρωμοσώματος X, για τον οποίο δεν υπάρχει αντίστοιχος στο Y φυλετικό χρωμόσωμα, στον οποίο εδράζεται το γονίδιο A που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της μερικής αχρωματοψίας. Το γονίδιο A έχει αλληλόμορφα A και a. Το επικρατές αλληλόμορφο A είναι υπεύθυνο για τη φυσιολογική όραση ενώ το υπολειπόμενο παθολογικό αλληλόμορφο a ευθύνεται για τη μερική αχρωματοψία.

Ένας άνδρας με φυσιολογική όραση έχει γονότυπο X^AY .

Ένας άνδρας με μερική αχρωματοψία έχει γονότυπο X^aY .

Μια γυναίκα με φυσιολογική όραση μπορεί να έχει τους εξής γονότυπους X^AX^A ή X^AX^a . Τέλος, μια γυναίκα με μερική αχρωματοψία έχει γονότυπο X^aX^a .

Στο γενεαλογικό δένδρο A το άτομο I_1 που είναι άνδρας με φυσιολογική όραση έχει γονότυπο X^AY . Το άτομο I_2 που είναι γυναίκα με μερική αχρωματοψία έχει γονότυπο X^aX^a . Το άτομο II_1 που είναι αγόρι με μερική αχρωματοψία έχει γονότυπο X^aY . Το άτομο II_2 που είναι κορίτσι με φυσιολογική όραση έχει γονότυπο X^AX^a , γιατί έχει κληρονομήσει το αλληλόμορφο A (X^A) από τον πατέρα του και το αλληλόμορφο a (X^a) από τη μητέρα του, δεδομένου ότι κάθε απόγονος κληρονομεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα από κάθε γονέα του.

Γνωρίζουμε ότι η δρεπανοκυτταρική αναιμία κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονομής.

Έστω επομένως ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων, στον οποίο εδράζεται το γονίδιο β που είναι υπεύθυνο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία. Το γονίδιο β έχει αλληλόμορφα β και β^s (ένα από τα 300 τουλάχιστον πολλαπλά αλληλόμορφα που είναι προϊόντα γονιδιακών μεταλλάξεων του φυσιολογικού αλληλόμορφου β). Το επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο β είναι υπεύθυνο για τα υγιή άτομα ενώ το υπολειπόμενο παθολογικό αλληλόμορφο β^s είναι υπεύθυνος για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Τα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία έχουν γονότυπο $\beta^s\beta^s$. Τα άτομα που

είναι υγιή έχουν γονότυπο $\beta\beta$ ή $\beta\beta^s$.

Στο γενεαλογικό δένδρο B το άτομο II_2 που πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία έχει γονότυπο $\beta^s\beta^s$. Τα άτομα I_1 και I_2 έχουν γονότυπο $\beta\beta^s$, αφού έχουν αποκτήσει τον απόγονο II_2 με γονότυπο $\beta^s\beta^s$. Το άτομο II_2 έχει κληρονομήσει ένα αλληλόμορφο β^s από τον πατέρα του και ένα αλληλόμορφο β^s από τη μητέρα του. Το άτομο I_1 μπορεί να έχει γονότυπο $\beta\beta$ ή $\beta\beta^s$, αφού από τη διασταύρωση των γονέων του P: $\beta\beta^s \times \beta\beta^s$ μπορεί να προκύψουν ομόζυγα υγιή άτομα είτε ετερόζυγα υγιή άτομα με τα δεύτερα να έχουν διπλάσια πιθανότητα εμφάνισης από τα πρώτα. Αυτά προκύπτουν από το τετράγωνο του Punnett της παραπάνω διασταύρωσης. Το τετράγωνο Punnett αποτελεί τη διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών των ατόμων της P γενεάς και του τρόπου συνδυασμού τους.

Έχουμε λοιπόν:

$\text{♀} / \text{♂}$	β	β^s
β	$\beta\beta$	$\beta\beta^s$
β^s	$\beta\beta^s$	$\beta^s\beta^s$

Δηλαδή: $1\beta\beta : 2\beta\beta^s : 1\beta^s\beta^s$ γονοτυπική αναλογία απογόνων και

φαινοτυπική αναλογία: 3 υγιή άτομα : 1 που νοσεί από δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Οι αναλογίες αυτές αποτελούν τις κλασικές Μενδελιανές αναλογίες του μονοϋβριδισμού.

Επομένως, το άτομο I_1 έχει γονότυπο $\beta\beta^sX^AY$ ως προς και τους δύο χαρακτήρες.

Το άτομο I_2 έχει γονότυπο $\beta\beta^sX^aX^a$ ως προς και τους δύο χαρακτήρες.

Το παιδί II_1 έχει γονότυπο $\beta\beta^sX^AY$ ή $\beta\beta^sX^aY$ ως προς τους δύο χαρακτήρες.

Τέλος το παιδί II_2 έχει γονότυπο $\beta^s\beta^sX^aX^a$ ως προς τους δύο χαρακτήρες.

Γνωρίζουμε ότι κάθε γέννηση είναι ανεξάρτητο γεγονός και δεν επηρεάζεται από τα αποτελέσματα προηγούμενων γεννήσεων. Επομένως αν το τρίτο παιδί του ζευγαριού I_1 και I_2 είναι: αγόρι με δρεπανοκυτταρική αναιμία και φυσιολογική όραση θα έχει γονότυπο $\beta^s\beta^sX^aY$. Ενώ αν είναι κορίτσι με δρεπανοκυτταρική αναιμία και φυσιολογική όραση θα έχει γονότυπο $\beta^s\beta^sX^aX^a$ ή $\beta^s\beta^sX^AX^a$.

Από τη διασταύρωση των ατόμων I_1 με γονότυπο $\beta\beta^sX^AY$ και I_2 με γονότυπο $\beta\beta^sX^aX^a$ οι απόγονοι μπορούν να βρεθούν με τη βοήθεια του τετράγωνου Punnett, στην περίπτωση του διϋβριδισμού. Έχουμε λοιπόν:

P: $\text{♂ } \beta\beta^sX^AY \times \text{♀ } \beta\beta^sX^aX^a$
 Γαμέτες: $\beta X^A, \beta Y, \beta^s X^A, \beta^s Y$ / $\beta X^a, \beta^s X^a, \beta X^a, \beta^s X^a$

$\text{♀} / \text{♂}$	βX^A	$\beta^s X^A$	βY	$\beta^s Y$
βX^a	$\beta\beta X^A X^a$	$\beta\beta^s X^A X^a$	$\beta\beta X^a Y$	$\beta\beta^s X^a Y$
βX^a	$\beta\beta X^A X^a$	$\beta\beta^s X^A X^a$	$\beta\beta X^a Y$	$\beta\beta^s X^a Y$
$\beta^s X^a$	$\beta\beta^s X^A X^a$	$\beta^s\beta^s X^A X^a$	$\beta\beta^s X^a Y$	$\beta^s\beta^s X^a Y$
$\beta^s X^a$	$\beta\beta^s X^A X^a$	$\beta^s\beta^s X^A X^a$	$\beta\beta^s X^a Y$	$\beta^s\beta^s X^a Y$

Παρατηρούμε ότι από τους 16 απογόνους μόνο δύο άτομα, αυτά με γονότυπο $\beta^s\beta^sX^aX^a$, έχουν δρεπανοκυτταρική αναιμία και φυσιολογική όραση. Άρα η πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με δρεπανοκυτταρική αναιμία και φυσιολογική όραση από τα άτομα I_1 και I_2 είναι $\frac{1}{8}$ και το παιδί αυτό θα είναι σίγουρα κορίτσι.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

Στις περιπτώσεις που υπάρχει αυξημένη πιθανότητα το έμβρυο να εμφανίσει κάποια γενετική ανωμαλία, τότε συνίσταται η διενέργεια προγεννητικού ελέγχου. Υπάρχουν δύο τρόποι προγεννητικού ελέγχου η αμνιοπαρακέντηση που πραγματοποιείται την 12^η-16^η εβδομάδα της κύησης και η λήψη χοριακών λαχνών που πραγματοποιείται συνήθως την 9^η-12^η εβδομάδα της κύησης. Συνεπώς, όταν η μητέρα βρίσκεται στην 11^η εβδομάδα της κύησης, είναι δυνατόν να γίνει προγεννητικός έλεγχος μόνο με τη μέθοδο της λήψης χοριακών λαχνών. Η μέθοδος αυτή περιλαμβάνει τη λήψη εμβρυϊκών κυττάρων από τις προεκβολές (λάχνες) του χόριου (εμβρυϊκή μεμβράνη που συμμετέχει στο σχηματισμό του πλακούντα). Τα κύτταρα από τις χοριακές λάχνες μπορούν να χρησιμοποιηθούν τόσο για τον έλεγχο των χρωμοσωμάτων (καρυότυπος) όσο και για βιοχημικές αναλύσεις και ανάλυση DNA όπως στη δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Η πρώτη γενετική ασθένεια που βρέθηκε ότι είναι αποτέλεσμα συγκεκριμένης γονιδιακής μετάλλαξης ήταν η δρεπανοκυτταρική αναιμία. Το 1949, ο Linus Pauling και οι συνεργάτες του ανακάλυψαν ότι η αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων HbA, που αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, δύο α και δύο β, διέφερε στα φυσιολογικά άτομα σε σχέση με εκείνα που έπασχαν από δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Σήμερα γνωρίζουμε ότι η διαφορά εντοπίζεται στο έκτο αμινοξύ της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας, όπου το γλουταμινικό οξύ αντικαθίσταται από βαλίνη. Η μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη συμβολίζεται με HbS. Η αλλαγή στην ακολουθία των αμινοξέων είναι αποτέλεσμα μιας γονιδιακής μετάλλαξης στην τριπλέτα που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ. Στην κωδική αλυσίδα του DNA δηλαδή, αλλάζει μια βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο ${}^5\text{GAG}_3$, που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ, αντικαθίσταται από το ${}^5\text{GTG}_3$, που κωδικοποιεί τη βαλίνη. Αυτή η μετάλλαξη οδηγεί σε αλλαγή της στερεοδιάταξης της αιμοσφαιρίνης, η οποία έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της μορφής των ερυθροκυττάρων, τα οποία, σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου, παίρνουν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα.

Ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι ομόζυγοι για το μεταλλαγμένο γονίδιο που συμβολίζεται με β^s . Τα άτομα αυτά παράγουν μόνο HbS και καθόλου HbA. Τα ετερόζυγα άτομα (φορείς) έχουν ένα φυσιολογικό β γονίδιο και ένα μεταλλαγμένο και δεν εμφανίζουν τα συμπτώματα της ασθένειας, σε αυτά τα άτομα εμφανίζεται δρεπάνωση μόνο σε συνθήκες μεγάλης έλλειψης οξυγόνου (π.χ. μεγάλο υψόμετρο).

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι μία από τις λίγες γενετικές ασθένειες της οποίας ο μηχανισμός δημιουργίας έχει μελετηθεί διεξοδικά. Αυτό μας δίνει τη δυνατότητα διάγνωσης της ασθένειας με τη χρησιμοποίηση πολλών διαφορετικών τεχνικών. Μία από αυτές είναι η παρατήρηση της μορφολογίας των ερυθροκυττάρων σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου. Στην περίπτωση όπου το άτομο πάσχει, τα ερυθροκύτταρά του παίρνουν δρεπανοειδές σχήμα (δοκιμασία δρεπάνωσης). Για τη διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας χρησιμοποιούνται επίσης τεχνικές που επιτρέπουν τον προσδιορισμό της μεταλλαγμένης αιμοσφαιρίνης HbS στα ερυθροκύτταρα όπως και τον εντοπισμό του μεταλλαγμένου γονιδίου β^s .

Είναι γνωστό ότι τα ερυθρά αιμοσφαίρια του ανθρώπου περιέχουν μια πρωτεΐνη, την αιμοσφαιρίνη. Κάθε μόριο αιμοσφαιρίνης έχει σφαιρικό σχήμα στο χώρο και αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δύο όμοιες, καθεμιά από τις οποίες συνδέεται με μία ομάδα αίμης. Οι αιμοσφαιρίνες του ενήλικου ατόμου διαφέρουν από τις αντίστοιχες του εμβρύου. Η κύρια αιμοσφαιρίνη κατά την εμβρυϊκή ηλικία είναι η αιμοσφαιρίνη F (HbF) με σύσταση $\alpha_2\gamma_2$ δηλαδή αποτελείται από δύο πολυπεπτιδικές αλυσίδες α και από δύο γ. Κατά την ενήλικη ζωή

η κύρια αιμοσφαιρίνη είναι η HbA με σύσταση $\alpha_2\beta_2$, ενώ ανιχνεύονται και μικρές ποσότητες μιας άλλης αιμοσφαιρίνης της HbA₂, με σύσταση $\alpha_2\delta_2$. Τα ενήλικα άτομα επίσης συνθέτουν πολύ μικρή ποσότητα (λιγότερο από 1%) της HbF.

Από τα παραπάνω συμπεραίνουμε ότι από όλες τις μεθόδους διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας που είναι διαθέσιμες, προγεννητικά μπορεί να εφαρμοστεί μονάχα η μέθοδος PCR για τον εντοπισμό του μεταλλαγμένου γονιδίου β^s στο έμβρυο.

Η διαδικασία δρεπάνωσης και ο βιοχημικός προσδιορισμός της HbS δεν είναι δυνατόν να εφαρμοστούν προγεννητικά, διότι τόσο κατά την αμνιοπαρακέντηση όσο και κατά τη λήψη χοριακών λαχνών απομονώνονται εμβρυακά κύτταρα που δεν έχουν ακόμη διαφοροποιηθεί προς πρόδρομα ερυθροκύτταρα ώστε να εκφραστεί το γονίδιο που κωδικοποιεί για τις αλυσίδες β της αιμοσφαιρίνης A των ενηλίκων και συνεπώς να έχει νόημα η δοκιμασία δρεπάνωσης. Ούτε όμως και ο προσδιορισμός της HbS είναι δυνατός από αυτά τα κύτταρα για τον ίδιο λόγο, διότι τα έμβρυα διαθέτουν HbF αιμοσφαιρίνη που αποτελείται από 2 α και 2 γ αλυσίδες.

Προφανώς σε ένα ενήλικο άτομο είναι δυνατόν να εφαρμοστούν όλες οι τεχνικές που αναφέρθηκαν παραπάνω.

Σχόλια: Η άσκηση λύθηκε θεωρώντας γνωστούς από το σχολικό βιβλίο τους τρόπους κληρονομής των δύο γενετικών ασθενειών που εξετάζονται, διαφορετικά θα έπρεπε να αποδείξουμε ποιος είναι ο τύπος της κληρονομικότητας της κάθε ασθένειας. Από τα δοθέντα γενεαλογικά δένδρα, κάτι τέτοιο θα ήταν δυνατό μόνο για την ασθένεια της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, καθώς από υγιείς γονείς προκύπτει θηλυκός απόγονος που νοσεί, γεγονός που αποκλείει όλους τους τρόπους κληρονομής της νόσου εκτός από τον αυτοσωμικό υπολειπόμενο. Η απόδειξη όμως του φυλοσύνδετου υπολειπόμενου τρόπου κληρονομής της αναιμίας είναι αδύνατη από το δοθέν γενεαλογικό δένδρο, στο οποίο επαληθεύονται όλοι οι πιθανοί τρόποι κληρονομής.

Το γονίδιο που ελέγχει την έγχρωμη όραση για το κόκκινο χρώμα είναι διαφορετικό αλλά επίσης φυλοσύνδετο, όπως και το γονίδιο που ελέγχει την έγχρωμη όραση για το πράσινο χρώμα.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ Γ΄ ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2008
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Ο πνευμονιόκοκκος, τα δύο στελέχη του οποίου χρησιμοποίησε ο Griffith στο γνωστό πείραμα, είναι:

- α.** μύκητας.
- β.** βακτήριο.
- γ.** ιός.
- δ.** πρωτόζωο.

Μονάδες 5

2. Η ομάδα αίματος του ανθρώπου ελέγχεται από:

- α.** πολλαπλά αλληλόμορφα, όλα ισοεπικρατή.
- β.** δύο αλληλόμορφα με σχέση υποτελούς-επικρατούς.
- γ.** δύο υπολειπόμενα και ένα επικρατές.
- δ.** δύο συνεπικρατή γονίδια και ένα υπολειπόμενο.

Μονάδες 5

3. Η μεταγραφή στα προκαρυωτικά κύτταρα πραγματοποιείται:

- α.** στον πυρήνα.
- β.** στο κυτταρόπλασμα.
- γ.** στα μιτοχόνδρια.
- δ.** στο κυτταρικό τοίχωμα.

Μονάδες 5

4. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες:

- α.** είναι απαραίτητες για την έναρξη της μεταγραφής.
- β.** κόβουν τις πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες του RNA σε ειδικές θέσεις.
- γ.** περιορίζουν τη μεταγραφή του DNA.
- δ.** κόβουν το DNA σε ειδικές θέσεις.

Μονάδες 5

5. Τα ζώα, που έχουν υποστεί γενετική τροποποίηση λέγονται:

- α.** πολυγενετικά.
- β.** διαγονιδιακά.
- γ.** πολυπλοειδικά.
- δ.** πολυγονικά.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Πώς αναστέλλεται η δράση των ογκοκατασταλτικών γονιδίων; Να αναφέρετε ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα.

Μονάδες 5

2. Πώς ονομάζεται η αλλαγή που παρουσιάζεται στον καρυότυπο ενός ανθρώπου, όταν εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21 και πώς προκύπτει αυτό;

Μονάδες 8

3. Πώς συμβάλλει η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος στη μελέτη της εξέλιξής του και στη μαζική παραγωγή προϊόντων;

Μονάδες 7

4. Πώς χρησιμοποιείται ο όρος αδελφές χρωματίδες, σε ποιο στάδιο της κυτταρικής διαίρεσης εμφανίζουν το μεγαλύτερο βαθμό συσπείρωσης και πώς μοιράζονται στα δύο νέα κύτταρα;

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 3°

Ο όρος γονιδιακή έκφραση αναφέρεται συνήθως σε όλη τη διαδικασία με την οποία ένα γονίδιο ενεργοποιείται για να παραγάγει μία πρωτεΐνη.

1. Πού αποσκοπεί κυρίως η ρύθμιση αυτή στην περίπτωση των βακτηρίων;

Μονάδες 5

2. Τα κύτταρα ενός ευκαρυωτικού πολύπλοκου οργανισμού, όπως τα νευρικά και τα μυϊκά, αν και έχουν το ίδιο γενετικό υλικό, διαφέρουν στη μορφή και τη λειτουργία. Πώς ονομάζεται αυτή η διαδικασία εξειδίκευσης και τι κάνει τα κύτταρα να διαφέρουν τόσο πολύ;

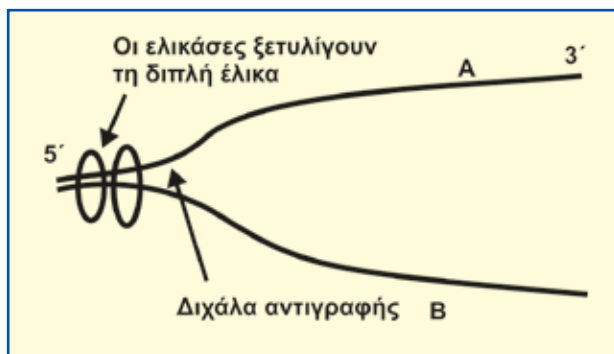
Μονάδες 8

3. Ο μηχανισμός της μεταγραφής είναι ο ίδιος στους προκαρυωτικούς και ευκαρυωτικούς οργανισμούς. Ποια είναι τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής του DNA, ποιο το ένζυμο που καταλύει τη μεταγραφή και πώς λειτουργεί αυτό κατά τη γονιδιακή ρύθμιση στο επίπεδο της μεταγραφής των ευκαρυωτικών οργανισμών;

Μονάδες 12

ΘΕΜΑ 4°

Σε μια θέση τμήματος μορίου DNA με κλώνους A και B, έχει ξεκινήσει η αντιγραφή, όπως φαίνεται στο παρακάτω σχήμα.



Η DNA-δεσμάση εκτός του ότι συνδέει όλα τα κομμάτια που προκύπτουν από τις διάφορες θέσεις έναρξης αντιγραφής, δρα κατά την αντιγραφή του κλώνου B. Σε κάθε κλώνο να συμπληρώσετε τον προσανατολισμό της αντιγραφής και να χαρακτηρίσετε τον τρόπο σύνθεσης των νέων αλυσίδων DNA (Μονάδες 4). Ποιά ένζυμα τοποθετούν τα συμπληρωματικά νουκλεοτίδια και ποιους άλλους ρόλους έχουν; (Μονάδες 7).

Στην κωδική αλυσίδα A το γονίδιο, που είναι υπεύθυνο για την παραγωγή ενός πεπτιδίου, έχει την εξής αλληλουχία βάσεων:

5' ... ATG CCA TGC AAA CCG AAA TGA ... 3'

Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει (Μονάδες 2).

Κάποια αλλαγή που συνέβη στην παραπάνω κωδική αλυσίδα του DNA, έχει ως αποτέλεσμα το 4° κωδικόνιο στο μεταγραφόμενο mRNA να έχει τις βάσεις UAA και ο αριθμός των κωδικονίων να παραμένει σταθερός. Αφού γράψετε το νέο mRNA που προκύπτει, να εξηγήσετε ποια είναι η συγκεκριμένη αλλαγή που συνέβη και τι συνέπειες μπορεί να έχει για το πεπτίδιο; (Μονάδες 8). Γιατί η πρωτεϊνοσύνθεση στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς είναι μια «οικονομική διαδικασία»; (Μονάδες 4).

Μονάδες 25

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2008

ΘΕΜΑ 1°

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. β
2. δ
3. β
4. δ

Σημείωση: Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν και κόβουν δίκλωνες αλληλουχίες DNA.

5. β

ΘΕΜΑ 2°

1. Τα γονίδια αποτελούν τις λειτουργικές μονάδες της κληρονομικότητας. Στα γονίδια περιέχονται οι γενετικές πληροφορίες που καθορίζουν όλα τα χαρακτηριστικά ενός οργανισμού. Τα γονίδια αποτελούν τμήματα του DNA του οργανισμού με συγκεκριμένη ακολουθία νουκλεοτιδίων.

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.

Υπάρχουν δύο τύποι γονιδίων που σχετίζονται με την εμφάνιση καρκίνου. Τα ογκογονίδια και τα ογκοκατασταλτικά γονίδια. Σχετικές έρευνες οδηγούν στο συμπέρασμα ότι ο καρκίνος σε γενετικό επίπεδο είναι το αποτέλεσμα:

- Μετατροπής πρωτο-ογκογονιδίων σε ογκογονίδια.
- Απουσίας λειτουργικότητας των ογκοκατασταλτικών γονιδίων και
- Αδρανοποίησης των μηχανισμών επιδιόρθωσης του DNA.

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

2. Καρυότυπος ονομάζεται η απεικόνιση των μεταφασικών χρωμοσωμάτων ενός είδους κατά ελλατώμενο μέγεθος, δεδομένου ότι τα μεταφασικά χρωμοσώματα ενός κυττάρου ενός οργανισμού διαφέρουν μεταξύ τους ως προς το μέγεθος και ως προς τη θέση του κεντρομεριδίου. Ο αριθμός και η μορφολογία των χρωμοσωμάτων είναι ιδιαίτερο χαρακτηριστικό κάθε είδους.

Οι μεταλλάξεις είναι αλλαγές στην ακολουθία και στον αριθμό των βάσεων στο γονιδίωμα ενός οργανισμού. Οι μεγάλες σε έκταση αλλαγές αποτελούν τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Η ανάλυση των χρωμοσωμικών ανωμαλιών έγινε δυνατή μετά την ανάπτυξη τεχνικών που

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

επιτρέπουν την παρατήρηση και τη λεπτομερή μελέτη των χρωμοσωμάτων. Οι αλλαγές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων ονομάζονται αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, ενώ οι αλλαγές στη δομή αποτελούν τις δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Οι αλλαγές αυτές έχουν συνήθως ως αποτέλεσμα την τροποποίηση του φαινοτύπου του ατόμου.

Αν κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης δεν πραγματοποιηθεί φυσιολογικά ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων ή αδελφών χρωματίδων, ένα φαινόμενο που ονομάζεται μη-διαχωρισμός, τότε δημιουργούνται γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού. Η γονιμοποίηση των μη φυσιολογικών γαμετών, που προκύπτουν, με φυσιολογικό γαμέτη έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ζυγωτού με «λανθασμένη» ποσότητα γενετικού υλικού, το οποίο δεν αναπτύσσεται φυσιολογικά. Τα άτομα που προκύπτουν και έχουν περίσσεια ή έλλειψη μικρού αριθμού χρωμοσωμάτων ονομάζονται ανευπλοειδή. Η απουσία ενός μόνο χρωμοσώματος ονομάζεται μονοσωμία, ενώ η ύπαρξη ενός επιπλέον τρισωμία. Η μονοσωμία είναι συνήθως θανατηφόρος για τον οργανισμό, διότι τα χρωμοσώματα με τα γονίδια που περιέχουν, με εξαίρεση τα φυλετικά, πρέπει να υπάρχουν σε δύο «δόσεις», για να εξασφαλιστεί η σωστή ανάπτυξη του ζυγωτού.

Οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες δημιουργούνται στα αυτοσωμικά ή στα φυλετικά χρωμοσώματα.

Το σύνδρομο Down είναι η πιο κοινή αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Down παρουσιάζουν καθυστέρηση στην ανάπτυξη, χαρακτηριστικές δυσμορφίες στο πρόσωπο και διανοητική καθυστέρηση. Στον καρυότυπο των ατόμων που πάσχουν, σε όλες σχεδόν τις περιπτώσεις, εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21. Η ύπαρξη του επιπλέον χρωμοσώματος είναι αποτέλεσμα μη διαχωρισμού των χρωμοσωμάτων του 21^{ου} ζεύγους ή μη διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων ενός τουλάχιστον 21^{ου} χρωμοσώματος κατά το σχηματισμό των γαμετών στη μείωση. Με αυτό τον τρόπο δημιουργείται ωάριο, και σε σχετικά λιγότερες περιπτώσεις σπερματοζωάριο, με δύο χρωμοσώματα 21. Γονιμοποίηση του γαμέτη που έχει το επιπλέον χρωμόσωμα 21 με ένα φυσιολογικό θα δημιουργήσει στο ζυγωτό τρισωμία 21. Η πιθανότητα γέννησης παιδιού με σύνδρομο Down σχετίζεται με την ηλικία της μητέρας. Μελέτες δείχνουν ότι μια μέλλουσα μητέρα ηλικίας 45 ετών έχει πολύ μεγαλύτερη πιθανότητα να αποκτήσει παιδί με σύνδρομο Down σε σχέση με μια μέλλουσα μητέρα ηλικίας 19 ετών.

3. Το γενετικό υλικό ενός κυττάρου αποτελεί το γονιδίωμά του. Το ανθρώπινο γονιδίωμα σε ένα απλοειδές κύτταρο (γαμέτη) αποτελείται από περίπου 3×10^9 ζεύγη βάσεων DNA που είναι οργανωμένα σε 23 χρωμοσώματα.

Η αποκρυπτογράφηση της αλληλουχίας βάσεων του DNA πιστεύεται ότι θα μας βοηθήσει να κατανοήσουμε πώς έχει «κατασκευαστεί» και λειτουργεί ο ανθρώπινος οργανισμός. Για το σκοπό αυτό το 1986 ξεκίνησε μια διεθνής συνεργασία με σκοπό τη χαρτογράφηση, δηλαδή τον εντοπισμό της θέσης των γονιδίων στα χρωμοσώματα, και τον προσδιορισμό της αλληλουχίας των βάσεων του DNA στο ανθρώπινο γονιδίωμα. Το πρόγραμμα, που φυσικά απαιτούσε τη συμβολή πολλών ερευνητών και γενναία χρηματοδότηση, ξεκίνησε το 1990 υπό την αιγίδα του Εθνικού Ινστιτούτου Υγείας και του Τμήματος Ατομικής Ενέργειας των ΗΠΑ. Αρχικά υπήρχε η εκτίμηση ότι το πρόγραμμα θα ολοκληρωνόταν το 2005, όμως, χάρη στην αυτοματοποίηση των εργαστηριακών μεθόδων και την ανάπτυξη της πληροφορικής, ολοκληρώθηκε το 2001.

Η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος θα συμβάλλει εκτός από τη μελέτη της οργάν-

νωσης και λειτουργίας του ανθρώπινου γονιδιώματος (εύρεση ποσοστού δομικών και ρυθμιστικών γονιδίων, ποσοστού επαναλαμβανόμενων αλληλουχιών, εύρεση του συνόλου των γονιδίων και της χαρτογράφησης τους καθώς και τον προσδιορισμό της λειτουργίας τους κ.ά.) και τον προσδιορισμό των γονιδίων που σχετίζονται με ασθένειες, στη μαζική παραγωγή προϊόντων και στη μελέτη της εξέλιξης του ανθρώπινου γονιδιώματος.

Πιο συγκεκριμένα όσον αφορά τους δύο τελευταίους στόχους, το πρόγραμμα του ανθρώπινου γονιδιώματος σε συνδυασμό με άλλα προγράμματα προσδιορισμού της αλληλουχίας άλλων ειδών οργανισμών και προγραμμάτων σύγκρισης γονιδιωμάτων διαφορετικών ομάδων πληθυσμών που βρίσκονται σε εξέλιξη, θα συμβάλλει στην αποκάλυψη των εξελικτικών σχέσεων που υπάρχουν μεταξύ των ειδών. Σήμερα βρίσκονται σε εξέλιξη προγράμματα χαρτογράφησης γονιδιωμάτων οργανισμών, όπως είναι το πρόβατο, ο σκύλος, η αγελάδα, διάφορα έντομα, ο γεωσκώληκας καθώς και πολλοί μικροοργανισμοί.

Επίσης το πρόγραμμα του ανθρώπινου γονιδιώματος θα συμβάλλει στη μαζική παραγωγή προϊόντων με τις μεθόδους που χρησιμοποιεί η Βιοτεχνολογία, μετά την απομόνωση των γονιδίων, τα οποία είναι χρήσιμα στη φαρμακοβιομηχανία, στη βιομηχανία, στη γεωργία και την κτηνοτροφία.

4. Το συνολικό DNA που υπάρχει σε κάθε ευκαρυωτικό κύτταρο δεν είναι ένα ενιαίο μόριο, αλλά αποτελείται από πολλά γραμμικά μόρια, ο αριθμός και το μήκος των οποίων είναι χαρακτηριστικά για τα διάφορα είδη των οργανισμών.

Αν παρατηρήσουμε το γενετικό υλικό ενός ευκαρυωτικού σωματικού κυττάρου, βλέπουμε ότι εμφανίζεται με διαφορετικές χαρακτηριστικές μορφές, ανάλογα με το στάδιο του κυτταρικού κύκλου. Κατά τη μεσόφαση το γενετικό υλικό έχει μικρό βαθμό συσπείρωσης και σχηματίζει δίκτυο ινιδίων χρωματίνης. Κατά συνέπεια τα ινίδια χρωματίνης δεν είναι ορατά ως μεμονωμένες δομές, με το οπτικό μικροσκόπιο. Με το τέλος της αντιγραφής κάθε ινίδιο χρωματίνης έχει διπλασιαστεί. Τα δύο αντίγραφα κάθε ινιδίου συνδέονται μεταξύ τους με μια δομή που ονομάζεται κεντρομερίδιο.

Ο όρος αδελφές χρωματίδες χρησιμοποιείται για να περιγράψει τα διπλασιασμένα χρωμοσώματα κατά το χρονικό διάστημα που είναι συνδεδεμένα στο κεντρομερίδιο. Στην κυτταρική διαίρεση οι αδελφές χρωματίδες συσπειρώνονται και, κατά το στάδιο της μετάφασης, αποκτούν μέγιστο βαθμό συσπείρωσης. Στο στάδιο αυτό ο υψηλός βαθμός συσπείρωσης καθιστά τα μεταφασικά χρωμοσώματα ευδιάκριτα και έτσι είναι εύκολο να παρατηρηθούν με το οπτικό μικροσκόπιο. Στο τέλος της κυτταρικής διαίρεσης προκύπτουν δύο νέα κύτταρα, γενετικά όμοια μεταξύ τους και με το αρχικό, αφού το καθένα περιέχει τη μία από τις δύο «πρώην» αδελφές χρωματίδες από κάθε χρωμόσωμα.

Σημείωση: Ο όρος διπλασιασμένα χρωμοσώματα, όπως χρησιμοποιείται εδώ από το σχολικό βιβλίο είναι ανακριβής καθώς χρωμόσωμα συνιστούν οι ενωμένες στο κεντρομερίδιο αδελφές χρωματίδες. Το χρωμόσωμα με τη μορφή αδελφών χρωματίδων ενωμένων στο κεντρομερίδιο έχει προκύψει από το διπλασιασμό του χρωμοσώματος όταν αυτό ήταν με τη μορφή ινιδίου χρωματίνης.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

1. Ο όρος γονιδιακή έκφραση αναφέρεται συνήθως σε όλη τη διαδικασία με την οποία ένα γονίδιο ενεργοποιείται, για να παράγει μια πρωτεΐνη. Όμως σε κάθε κύτταρο δεν παράγονται όλες οι πρωτεΐνες σε κάθε χρονική στιγμή. Επιπλέον, επειδή το κύτταρο χρειάζεται κάθε πρωτεΐνη σε συγκεκριμένη ποσότητα, οι πρωτεΐνες ενός κυττάρου δεν παράγονται σε ίσες ποσότητες. Αν λοιπόν όλα τα γονίδια δούλευαν με τον ίδιο ρυθμό, ορισμένες πρωτεΐνες θα παράγονταν σε μεγάλες ποσότητες και άλλες σε ποσότητες που δε θα επαρκούσαν. Έτσι, είναι απαραίτητη η ύπαρξη και η λειτουργία ενός προγράμματος ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης, που παρέχει τις οδηγίες για το είδος και την ποσότητα των πρωτεϊνών οι οποίες πρέπει να παραχθούν σε κάθε συγκεκριμένη χρονική στιγμή.

Στα βακτήρια η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης αποσκοπεί κυρίως στην προσαρμογή του οργανισμού στις εναλλαγές του περιβάλλοντος, έτσι ώστε να εξασφαλίζονται οι καλύτερες συνθήκες για τη βασική λειτουργία του που είναι η αύξηση και η διαίρεση.

Ένα βακτηριακό κύτταρο *E.coli* έχει περισσότερα από 4.000 γονίδια. Μερικά γονίδια μεταγράφονται συνεχώς και κωδικοποιούν πρωτεΐνες, που χρειάζονται για τις βασικές λειτουργίες του κυττάρου. Άλλα γονίδια μεταγράφονται μόνο όταν το κύτταρο αναπτύσσεται σε ειδικές περιβαλλοντικές συνθήκες, επειδή τα προϊόντα των γονιδίων αυτών είναι απαραίτητα για την επιβίωση του κυττάρου στις συνθήκες αυτές.

2. Τα κύτταρα ενός πολυκύτταρου οργανισμού, σε αντίθεση με τα κύτταρα που ανήκουν σε ένα βακτηριακό στέλεχος και είναι πανομοιότυπα μεταξύ τους, διαφέρουν στη δομή και στη λειτουργία τους. Η ζωή αρχίζει, όταν ένα γονιμοποιημένο ωάριο διαιρείται με μίτωση και παράγει τρισεκατομμύρια κύτταρα, που έχουν τα ίδια γονίδια. Στα αρχικά στάδια της εμβρυογένεσης, τα κύτταρα εξειδικεύονται για να εκτελέσουν επιμέρους λειτουργίες και η διαδικασία αυτή ονομάζεται κυτταρική διαφοροποίηση. Τα κύτταρα ενός πολύπλοκου πολυκύτταρου οργανισμού, όπως τα νευρικά, τα μυϊκά, τα ηπατικά, διαφέρουν στη μορφή και στη λειτουργία τους, αλλά έχουν όλα το ίδιο γενετικό υλικό, άρα και τα ίδια γονίδια. Τι τα κάνει τότε να διαφέρουν τόσο πολύ; Μολονότι όλα τα κύτταρα έχουν τις ίδιες γενετικές οδηγίες, έχουν αναπτύξει μηχανισμούς που τους επιτρέπουν να εκφράζουν τη γενετική τους πληροφορία επιλεκτικά και να ακολουθούν μόνο τις οδηγίες που χρειάζονται κάθε χρονική στιγμή. Κάθε κυτταρικός τύπος έχει εξειδικευμένη λειτουργία και πρέπει να υπάρχει πλήρης συντονισμός των λειτουργιών όλων των κυττάρων. Γι' αυτό, η τελειοποίηση των συστημάτων ελέγχου είναι αναγκαία και λόγω της μεγαλύτερης πολυπλοκότητας των ευκαρυωτικών κυττάρων, αλλά και επειδή πρέπει να ελεγχθεί προσεκτικά η ανάπτυξη των πολυκύτταρων οργανισμών. Κατά συνέπεια, η ρύθμιση των γονιδίων στα ευκαρυωτικά κύτταρα γίνεται σε πολλά επίπεδα.

Συγκεκριμένα στα ευκαρυωτικά κύτταρα η γονιδιακή έκφραση ρυθμίζεται σε τέσσερα επίπεδα: Στο επίπεδο της μεταγραφής, στο επίπεδο μετά τη μεταγραφή, στο επίπεδο της μετάφρασης και στο επίπεδο μετά τη μετάφραση.

3. Ο μηχανισμός της μεταγραφής είναι ο ίδιος στους προκαρυωτικούς και ευκαρυωτικούς οργανισμούς. Η μεταγραφή καταλύεται από ένα ένζυμο, την RNA πολυμεράση (στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς υπάρχουν τρία είδη RNA πολυμερασών).

Η RNA πολυμεράση προσδένεται σε ειδικές περιοχές του DNA, που ονομάζονται υποκινη-

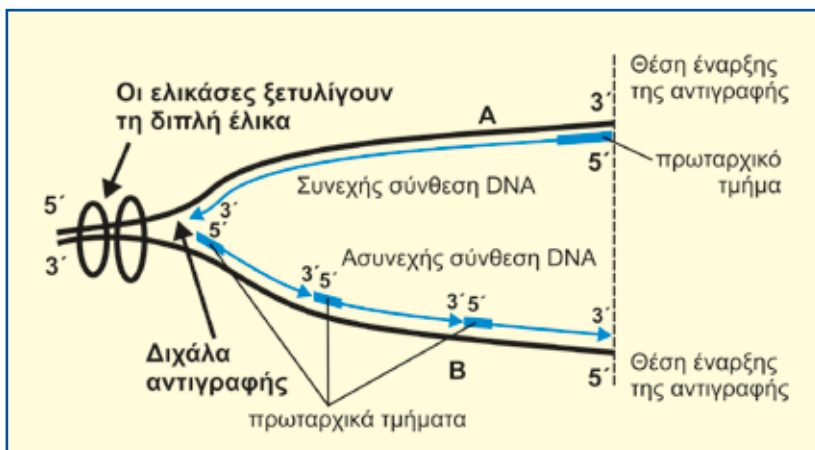
τές, με τη βοήθεια πρωτεϊνών που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Οι υποκινητές και οι μεταγραφικοί παράγοντες αποτελούν τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής του DNA και επιτρέπουν στην RNA πολυμεράση να αρχίσει σωστά τη μεταγραφή. Οι υποκινητές βρίσκονται πάντοτε πριν από την αρχή κάθε γονιδίου.

Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA.

Η μεταγραφή καθορίζει ποια γονίδια θα εκφράσουν, σε ποιους ιστούς (στους πολυκύτταρους ευκαρυωτικούς οργανισμούς), και σε ποια στάδια της ανάπτυξης.

Ένας αριθμός μηχανισμών ελέγχει ποια γονίδια θα μεταγραφούν ή/και με ποια ταχύτητα θα γίνει η μεταγραφή. Το DNA των ευκαρυωτικών κυττάρων δεν οργανώνεται σε οπερόνια αλλά κάθε γονίδιο έχει το δικό του υποκινητή και μεταγράφεται αυτόνομα. Η RNA πολυμεράση λειτουργεί (όπως και στους προκαρυωτικούς οργανισμούς) με τη βοήθεια πρωτεϊνών, που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Μόνο που στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς οι μεταγραφικοί παράγοντες παρουσιάζουν τεράστια ποικιλία. Κάθε κυτταρικός τύπος περιέχει διαφορετικά είδη μεταγραφικών παραγόντων. Διαφορετικός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων ρυθμίζει τη μεταγραφή κάθε γονιδίου. Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός των μεταγραφικών παραγόντων προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου, αρχίζει η RNA πολυμεράση τη μεταγραφή αυτού του γονιδίου.

ΘΕΜΑ 4^ο



Η διαδικασία της αντιγραφής, όπως υποδηλώνεται από τη δομή της διπλής έλικας και τον ημισυντηρητικό μηχανισμό, φαίνεται απλή. Όμως, ύστερα από πολύχρονη ερευνητική μελέτη, διαπιστώθηκε ότι η διαδικασία στην πραγματικότητα 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.

Τα βασικά στάδια του μηχανισμού της αντιγραφής παρουσιάζουν σημαντικές ομοιότητες μεταξύ προκαρυωτικών και ευκαρυωτικών κυττάρων.

Η αντιγραφή του DNA αρχίζει από καθορισμένα σημεία που ονομάζονται θέσεις έναρξης της αντιγραφής. Το βακτηριακό DNA που είναι κυκλικό έχει μόνο μία θέση έναρξης της αντιγραφής.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

Στα ευκαρυωτικά κύτταρα πριν την αντιγραφή, το DNA κάθε χρωμοσώματος είναι ένα μακρύ γραμμικό μόριο, το οποίο έχει πολυάριθμες θέσεις έναρξης της αντιγραφής. Έτσι το DNA των ευκαρυωτικών κυττάρων αντιγράφεται ταυτόχρονα από εκατοντάδες σημεία σε όλο το μήκος του και στη συνέχεια τα τμήματα που δημιουργούνται ενώνονται μεταξύ τους.

Για να αρχίσει η αντιγραφή του DNA, είναι απαραίτητο να ξετυλιχθούν στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής οι δύο αλυσίδες. Αυτό επιτυγχάνεται με τη βοήθεια ειδικών ενζύμων, που σπάζουν τους δεσμούς υδρογόνου μεταξύ των δύο αλυσίδων. Τα ένζυμα αυτά ονομάζονται DNA ελικάσες. Όταν ανοίξει η διπλή έλικα, δημιουργείται μια «θηλιά», η οποία αυξάνεται και προς τις δύο κατευθύνσεις.

Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA ονομάζονται DNA πολυμεράσες. Επειδή τα ένζυμα αυτά δεν έχουν την ικανότητα να αρχίσουν την αντιγραφή, το κύτταρο έχει ένα ειδικό σύμπλοκο που αποτελείται από πολλά ένζυμα, το πριμόσωμα, το οποίο συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες, τα οποία ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα. DNA πολυμεράσες επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα, τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA. Τα νέα μόρια DNA αρχίζουν να σχηματίζονται, καθώς δημιουργούνται δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των συμπληρωματικών αζωτούχων βάσεων των δεοξυριβονουκλεοτιδίων. DNA πολυμεράσες επιδιορθώνουν επίσης λάθη που συμβαίνουν κατά τη διάρκεια της αντιγραφής. Μπορούν, δηλαδή, να «βλέπουν» και να απομακρύνουν νουκλεοτίδια που οι ίδιες τοποθετούν, κατά παράβαση του κανόνα της συμπληρωματικότητας, και να τοποθετούν τα σωστά. Ταυτόχρονα DNA πολυμεράσες απομακρύνουν τα πρωταρχικά τμήματα RNA και τα αντικαθιστούν με τμήματα DNA.

Οι DNA πολυμεράσες λειτουργούν μόνο προς καθορισμένη κατεύθυνση και τοποθετούν τα νουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3' άκρο της δεοξυριβόζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας. Έτσι, λέμε ότι αντιγραφή γίνεται με προσανατολισμό 5' προς 3'. Κάθε νεοσυντιθέμενη αλυσίδα θα έχει προσανατολισμό 5'→3'. Έτσι, σε κάθε διπλή έλικα που παράγεται οι δύο αλυσίδες θα είναι αντιπαράλληλες. Για να ακολουθηθεί αυτός ο κανόνας σε κάθε τμήμα DNA που γίνεται η αντιγραφή, η σύνθεση του DNA είναι συνεχής στη μία αλυσίδα και ασυνεχής στην άλλη. Τα κομμάτια της ασυνεχούς αλυσίδας συνδέονται μεταξύ τους με τη βοήθεια ενός ενζύμου, που ονομάζεται DNA δεσμάση. Το ίδιο ένζυμο συνδέει και όλα τα κομμάτια που προκύπτουν από τις διάφορες θέσεις έναρξης της αντιγραφής.

Κατά την αντιγραφή του DNA λοιπόν, τα ένζυμα που τοποθετούν συμπληρωματικά ως προς τους μητρικούς κλώνους νουκλεοτίδια, προκειμένου να αναπτυχθούν οι θυγατρικοί κλώνοι κατά τον ημισυντηρητικό τρόπο αντιγραφής, είναι το πριμόσωμα (σύμπλοκο ενζύμων) και φυσικά οι DNA πολυμεράσες. Ακόμη συμπληρωματικά νουκλεοτίδια τοποθετούνται και από τα επιδιορθωτικά ένζυμα. Τα επιδιορθωτικά ένζυμα επιδιορθώνουν τα λάθη που συνέβησαν κατά την διαδικασία της αντιγραφής του DNA και δεν επιδιορθώθηκαν από την DNA πολυμεράση. Η δράση των επιδιορθωτικών ενζύμων περιορίζει τα λάθη της αντιγραφής σε 1 κάθε 10^{10} νουκλεοτίδια καθιστώντας την αντιγραφή μία εξαιρετικά ακριβής διαδικασία.

Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια 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 έναν κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών, τον γενετικό κώδικα. Το μόριο RNA

που συντίθεται κατά τη μεταγραφή είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική. Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου. Η μεταγραφή όπως και η αντιγραφή έχει προσανατολισμό 5'→3'.

Εφόσον η κωδική αλυσίδα του γονιδίου έχει την αλληλουχία:

5'...**ATG** CCA TGC AAA CCG AAA **TGA**...3'

Το μόριο mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του γονιδίου θα είναι:

5'...**AUG** CCA UGC AAA CCG AAA **UGA**...3'

Η RNA πολυμεράση, το ένζυμο που επιτελεί τη μεταγραφή, τοποθετεί ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια της μη κωδικής αλυσίδας του DNA του γονιδίου, σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, όπως και στην αντιγραφή, μόνο που εδώ απέναντι από την αδενίνη τοποθετείται το ριβονουκλεοτίδιο ουρακίλη. Συνεπώς το παραγόμενο mRNA διαθέτει την ίδια αλληλουχία νουκλεοτιδίων (ριβονουκλεοτιδίων) με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου (δεοξυριβονουκλεοτιδίων) και συμπληρωματική αλληλουχία νουκλεοτιδίων (ριβονουκλεοτιδίων) με τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου (δεοξυριβονουκλεοτιδίων).

Το γενετικό υλικό μπορεί να υποστεί αλλαγές με πολλούς και διαφορετικούς τρόπους. Οι αλλαγές στην αλληλουχία του DNA ονομάζονται μεταλλάξεις. Οι μεταλλάξεις δημιουργούν συνήθως έναν διαφορετικό φαινότυπο χωρίς όμως αυτό να είναι πάντοτε απαραίτητο. Αυτό εξαρτάται από τον τρόπο με τον οποίο η αλλαγή επιδρά στο γονιδιακό προϊόν, δηλαδή την πρωτεΐνη. Οι γενετιστές κατατάσσουν τις μεταλλάξεις σε δύο μεγάλες κατηγορίες: Τις γονιδιακές και τις χρωμοσωμικές. Ο τυπικός αυτός διαχωρισμός σχετίζεται με την έκταση της αλλαγής. Αν αυτή αφορά μικρό αριθμό βάσεων, στις οποίες συμβαίνει αντικατάσταση, προσθήκη ή έλλειψη, τότε ονομάζεται γονιδιακή μετάλλαξη. Αν αφορά αλλαγές σε μεγαλύτερο τμήμα του χρωμοσώματος, ονομάζεται χρωμοσωμική ανωμαλία.

Η αλλαγή που συνέβη στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου που δίνεται και έχει ως αποτέλεσμα το 4^ο κωδικόνιο στο παραγόμενο mRNA να έχει τις βάσεις ^{5'}UAA_{3'} και ταυτόχρονα να διατηρείται σταθερός ο αριθμός των νουκλεοτιδίων του γονιδίου καθώς και το πλαίσιο ανάγνωσής του (διαδρομή με βήμα τριπλέτας από το κωδικόνιο έναρξης του γονιδίου μέχρι το κωδικόνιο λήξης) συνιστά μία σημειακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης, όπου η πρώτη αδενίνη (A) του 4^{ου} κωδικονίου της κωδικής αλυσίδας του DNA του γονιδίου αντικαθίσταται από μία θυμίνη (T), με αποτέλεσμα το παραγόμενο mRNA κατά τη μεταγραφή να είναι τώρα:

5'...**AUG** CCA UGC **UAA** CCG AAA **UGA**...3'

Η μετάλλαξη αυτή που συνέβη στο γονίδιο οδηγεί στο σχηματισμό πρόωρου κωδικονίου λήξης της μετάφρασης (το φυσιολογικό κωδικόνιο λήξης είναι το ^{5'}UGA_{3'} που συνιστά την 7^η τριπλέτα του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του δοθέντος κλώνου του γονιδίου) καθώς το κωδικόνιο ^{5'}TAA_{3'} που δημιουργείται στην κωδική αλυσίδα μεταγράφεται στο κωδικόνιο ^{5'}UAA_{3'} στο παραγόμενο mRNA. Το κωδικόνιο ^{5'}UAA_{3'} στο mRNA όπως και το κωδικόνιο ^{5'}TAA_{3'} στην κωδική αλυσίδα του DNA συνιστά κωδικόνιο λήξης για τον γενετικό κώδικα.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

Η παρουσία του κωδικονίου λήξης στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης επειδή δεν υπάρχουν tRNA που να αντιστοιχούν σε αυτό.

Το αποτέλεσμα λοιπόν αυτής της μετάλλαξης που συνέβη είναι ένα μικρότερο και πιθανόν μη λειτουργικό πεπτίδιο.

Πολλά ριβοσώματα μπορούν να μεταφράζουν ταυτόχρονα ένα mRNA, το καθένα σε διαφορετικό σημείο κατά μήκος του μορίου. Αμέσως μόλις το ριβόσωμα έχει μεταφράσει τα πρώτα κωδικόνια, η θέση έναρξης του mRNA είναι ελεύθερη για την πρόσδεση ενός άλλου ριβοσώματος. Το σύμπλεγμα των ριβοσωμάτων με το mRNA ονομάζεται πολύσωμα. Έτσι, η πρωτεϊνοσύνθεση είναι μία “οικονομική διαδικασία”. Ένα κύτταρο μπορεί να παράγει μεγάλα ποσά μίας πρωτεΐνης από ένα ή από δύο αντίγραφα ενός γονιδίου.

Σχόλια: Στο σχήμα της διχάλας αντιγραφής που δίνεται στην εκφώνηση, δεν προσδιορίζεται η θέση έναρξης της αντιγραφής, οπότε δεν μπορούμε να γνωρίζουμε τα όρια της συγκεκριμένης διχάλας. Έτσι είμαστε υποχρεωμένοι να αυθαιρετοποιήσουμε, δεχόμενοι ότι η θέση έναρξης της αντιγραφής βρίσκεται εκεί που έχει τοποθετηθεί το 3' άκρο της Α αλυσίδας της διχάλας.

Το ένζυμο DNA δεσμάση δεν δρα μόνο κατά την αντιγραφή του κλώνου Β, αλλά και κατά την αντιγραφή του κλώνου Α, όταν πραγματοποιείται η σύνδεση του τελευταίου νουκλεοτίδιου του πρωταρχικού τμήματος που αντικαταστάθηκε από την DNA πολυμεράση από ριβονουκλεοτίδιο σε δεοξυνουκλεοτίδιο, με το πρώτο δεοξυνουκλεοτίδιο που αναπτυσσόμενου κλώνου που τοποθετήθηκε από την DNA πολυμεράση μετά τη δράση του πριμοσώματος, κατά την αντιγραφή του Α κλώνου της δοθείσας διχάλας αντιγραφής.

Σύμφωνα με το σχολικό βιβλίο, οι τριπλέτες των νουκλεοτιδίων που ακολουθούν το κωδικόνιο λήξης δεν νοούνται ως κωδικόνια, αφού δεν κωδικοποιούν για κάποιο αμινοξύ. Τα νουκλεοτίδια που ακολουθούν αμέσως μετά το κωδικόνιο λήξης ανήκουν στην 3' αμετάφραστη περιοχή του γονιδίου, εκτός και αν είναι πολύ μακριά από το κωδικόνιο λήξης και μετά από αυτό, οπότε μπορεί να ανήκουν στις αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής του γονιδίου. Συνεπώς η έκφραση στην εκφώνηση “... ο αριθμός των κωδικονίων να παραμείνει σταθερός.” είναι αδόκιμη.

Η λύση που δόθηκε παραπάνω βασίστηκε στο ότι ο αριθμός των νουκλεοτιδίων του γονιδίου παραμένει σταθερός και ταυτόχρονα δεν μεταβάλλεται το πλαίσιο ανάγνωσης του γονιδίου, υποθέτοντας ότι η έκφραση της εκφώνησης του θέματος που αναφέρθηκε παραπάνω, ήθελε να υποδηλώσει ότι δεν έγινε προσθήκη ή έλλειψη νουκλεοτιδίων στο γονίδιο, μετάλλαξη που θα οδηγούσε σε αλλαγή του αριθμού των νουκλεοτιδίων και σε αλλαγή και του αναγνωστικού πλαισίου από το σημείο της μετάλλαξης και μετά. Διαφορετικά θα μπορούσε να θεωρηθεί σωστή και η απάντηση που στηρίζεται στην προσθήκη μίας θυμίνης (Τ) αμέσως πριν το 4^ο κωδικόνιο (5'AAA₃) οπότε διαφοροποιείται ο αριθμός των νουκλεοτιδίων και αλλάζει το αναγνωστικό πλαίσιο του γονιδίου καθώς σχηματίζεται ως 4^ο κωδικόνιο το 5'TAA₃ στην κωδική αλυσίδα, που οδηγεί στο κωδικόνιο 5'UAA₃ του mRNA και αυτό είναι κωδικόνιο λήξης.

ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2009

ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Στο οπερόνιο της λακτόζης δεν περιλαμβάνεται

- α. χειριστής.
- β. υποκινητής.
- γ. snRNA.
- δ. δομικά γονίδια.

Μονάδες 5

2. Τα νουκλεοσώματα

- α. αποτελούνται αποκλειστικά από DNA.
- β. δεν σχηματίζονται κατά τη μεσόφαση.
- γ. αποτελούνται από DNA που τυλίγεται γύρω από πρωτεΐνες.
- δ. είναι ορατά μόνο με το οπτικό μικροσκόπιο.

Μονάδες 5

3. Σε άτομα που πάσχουν από μια μορφή εμφυσήματος χορηγείται

- α. παράγοντας IX.
- β. αυξητική ορμόνη.
- γ. ινσουλίνη.
- δ. α₁ - αντιθρυψίνη.

Μονάδες 5

4. Διαγονιδιακά είναι φυτά

- α. τα οποία έχουν υποστεί γενετική αλλαγή.
- β. στα οποία έχουν εισαχθεί ορμόνες.
- γ. τα οποία έχουν εμβολιαστεί με αντιγόνα *in vitro*.
- δ. στα οποία έχουν εισαχθεί αντιβιοτικά.

Μονάδες 5

5. Μετασχηματισμός βακτηριακού κυττάρου ξενιστή είναι

- α. η εισαγωγή αντισώματος.
- β. η εισαγωγή DNA πλασμιδίου.
- γ. η εισαγωγή θρεπτικών συστατικών.
- δ. η εισαγωγή αντίστροφης μεταγραφάσης.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Τι εννοούμε με τον όρο ζύμωση και ποια τα προϊόντα της;

Μονάδες 4

2. Πώς τα μονοκλωνικά αντισώματα χρησιμοποιούνται στη θεραπεία του καρκίνου; (Μονάδες 5) Ποια είναι τα πλεονεκτήματά τους συγκριτικά με άλλες μεθόδους θεραπείας; (Μονάδες 2)

Μονάδες 7

3. Τι είναι η μετατόπιση και τι είναι η αμοιβαία μετατόπιση; Ποια προβλήματα μπορεί να προκαλέσει η αμοιβαία μετατόπιση στον άνθρωπο;

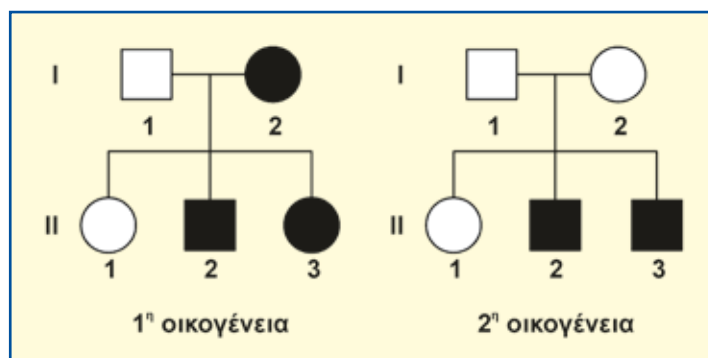
Μονάδες 6

4. Ποιες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητο να ζητήσουν γενετική καθοδήγηση;

Μονάδες 8

ΘΕΜΑ 3°

- A. Στα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης κοινού μονογονιδιακού χαρακτηριστικού σε δύο διαφορετικές οικογένειες 1 και 2.



Στην 1^η οικογένεια φέρουν το χαρακτηριστικό τα άτομα I_2 , II_2 , II_3 (μαυρισμένα) ενώ στην 2^η οικογένεια φέρουν το χαρακτηριστικό τα άτομα II_2 , II_3 (μαυρισμένα).

Να προσδιορίσετε τον τρόπο κληρονόμησης του χαρακτηριστικού με βάση τα παραπάνω στοιχεία, αιτιολογώντας την απάντησή σας με τις κατάλληλες διασταυρώσεις (να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης και να μην εξεταστεί η περίπτωση του φυλοσύνδετου επικρατούς γονιδίου). (Μονάδες 8) Να γράψετε τους γονότυπους όλων των ατόμων. (Μονάδες 5)

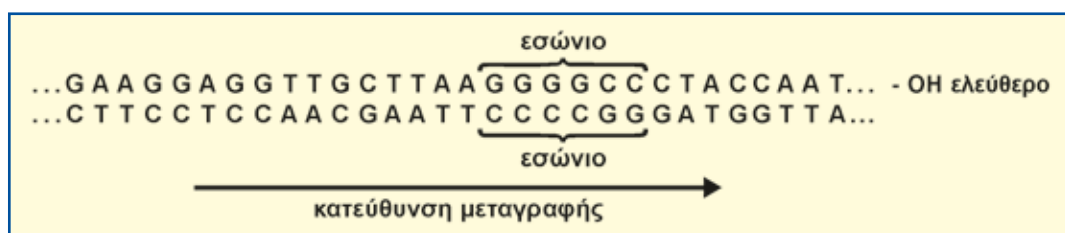
Μονάδες 13

- B.** Να υποδείξετε ένα πιθανό μηχανισμό που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση ατόμου με σύνδρομο Turner από γονείς με φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων. (Μονάδες 6) Να περιγράψετε τη διαδικασία με την οποία μπορούμε να απεικονίσουμε τα χρωμοσώματα του ατόμου με σύνδρομο Turner, μετά τη γέννησή του. (Μονάδες 6)

Μονάδες 12

ΘΕΜΑ 4^ο

Δίνεται δίκλωνο μόριο DNA, το οποίο περιέχει τμήμα ασυνεχούς γονιδίου που μεταγράφεται σε mRNA.



- α.** Πού συναντάμε ασυνεχή γονίδια; (μονάδες 2)
- β.** Να προσδιορίσετε τα 3' και 5' άκρα του παραπάνω μορίου DNA. (Μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Μονάδες 4)
- γ.** Να γράψετε το τμήμα του πρόδρομου mRNA και του ώριμου mRNA που προκύπτουν από τη μεταγραφή του παραπάνω μορίου DNA, χωρίς αιτιολόγηση. (Μονάδες 2)
- δ.** Πώς προκύπτει το ώριμο mRNA; (Μονάδες 3)
- ε.** Μπορεί η περιοριστική ενδονουκλεάση *EcoRI* να κόψει το παραπάνω τμήμα DNA; (Μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Μονάδες 3)
- στ.** Ποιες κατηγορίες γονιδίων που υπάρχουν στο χρωμοσωμικό DNA ενός κυτταρικού τύπου δεν κλωνοποιούνται σε cDNA βιβλιοθήκη; (μονάδες 8)

Μονάδες 25

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2009

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. γ
2. γ
3. δ
4. α
5. β

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Με τον όρο ζύμωση εννοούμε τη διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιεσδήποτε συνθήκες. Ο όρος ζύμωση παλιότερα χρησιμοποιείτο μόνο για αναερόβιες διεργασίες αλλά σήμερα χρησιμοποιείται με την ευρεία έννοια και περιλαμβάνει όλες τις διεργασίες αερόβιες και αναερόβιες.
Τα προϊόντα της ζύμωσης είναι είτε τα ίδια τα κύτταρα που ονομάζονται βιομάζα είτε προϊόντα των κυττάρων όπως πρωτεΐνες και αντιβιοτικά.
2. Το ιδανικό φάρμακο σύμφωνα με το Γερμανό γιατρό Ehrlich είναι αυτό που μπορεί να καταπολεμά αποτελεσματικά τις μολύνσεις, χωρίς να προκαλεί παρενέργειες στον οργανισμό. Η φύση έχει δημιουργήσει το ιδανικό φάρμακο, τα αντισώματα. Τα αντισώματα είναι πρωτεΐνες που παράγονται φυσιολογικά από τα Β-λεμφοκύτταρα του οργανισμού μας και ρόλος τους είναι να εντοπίζουν και να καταστρέφουν αντιγόνα που εισέρχονται στον οργανισμό. Στην πραγματικότητα τα αντισώματα αναγνωρίζουν περιοχές των αντιγόνων που ονομάζονται αντιγονικοί καθοριστές. Ένα μεγάλο αντιγόνο μπορεί να έχει παραπάνω από έναν αντιγονικό καθοριστή, οπότε και να παράγονται γι' αυτό περισσότερα του ενός είδους αντισωμάτων. Κάθε είδος αντισωμάτων παράγεται από μια ομάδα όμοιων Β-λεμφοκυττάρων, που αποτελούν ένα κλώνο. Τα αντισώματα που παράγονται από ένα κλώνο όμοιων Β-λεμφοκυττάρων, ονομάζονται μονοκλωνικά αντισώματα.
Τα αντισώματα είναι ιδιαίτερα σημαντικά για την ιατρική καθώς χρησιμοποιούνται ως ανοσοδιαγνωστικά για την ανίχνευση ασθενειών αλλά και ως εξειδικευμένα φάρμακα εναντίον παθογόνων μικροοργανισμών. Ιδιαίτερα σημαντική είναι η χρήση τους ως θεραπευτικά για τη θεραπεία του καρκίνου.
Τα καρκινικά κύτταρα έχουν στην εξωτερική επιφάνειά τους μεγάλη ποικιλία αντιγόνων που δεν υπάρχουν στα φυσιολογικά κύτταρα του οργανισμού, και ονομάζονται καρκινικά αντιγόνα. Έτσι μπορούν να κατασκευαστούν μονοκλωνικά αντισώματα εναντίον αυτών των αντιγόνων. Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ ειδικά μόνο για τα καρκινικά κύτταρα και μπορούν να «γίνουν μεταφορείς» ισχυρών αντικαρκινικών φαρμάκων. Όταν εισαχθούν στον οργανισμό, βρίσκουν και προσβάλλουν τους καρκινικούς στόχους. Τα αντικαρκινικά φάρμακα, που είναι συνδεδεμένα με τα αντισώματα, δρουν κατευθείαν στα καρκινικά κύτταρα και τα καταστρέφουν. Επιτρέπουν έτσι τη θεραπεία με αποφυγή της χειρουργικής επέμβασης και των δυσάρεστων συνεπειών της χημειοθεραπείας.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

3. Οι μεταλλάξεις είναι αλλαγές στην ακολουθία και στον αριθμό των νουκλεοτιδικών βάσεων στο γονιδίωμα ενός οργανισμού. Οι μεγάλες σε έκταση αλλαγές αποτελούν τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Οι αλλαγές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων ονομάζονται αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, ενώ οι αλλαγές στη δομή αποτελούν τις δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Οι αλλαγές αυτές έχουν συνήθως ως αποτέλεσμα την τροποποίηση του φαινοτύπου του ατόμου. Η ανάλυση των χρωμοσωμικών ανωμαλιών έγινε δυνατή μετά την ανάπτυξη τεχνικών που επιτρέπουν την παρατήρηση και τη λεπτομερή μελέτη των χρωμοσωμάτων.

Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι αλλαγές στη δομή ενός ή περισσότερων χρωμοσωμάτων. Οι δομικές αλλαγές στο χρωμόσωμα μπορεί να αφορούν μερικά γονίδια ή ένα μεγάλο τμήμα του χρωμοσώματος. Η δημιουργία δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών μπορεί να είναι αποτέλεσμα διαφόρων μηχανισμών κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου. Για παράδειγμα, η θράυση τμήματος από ένα ή περισσότερα χρωμοσώματα και, στη συνέχεια, η λανθασμένη επανένωσή του μπορεί να έχει ως αποτέλεσμα έλλειψη, μετατόπιση ή κάποια άλλη αναδιάταξη των γονιδίων στο χρωμόσωμα. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι επίσης αποτέλεσμα της δράσης μεταλλαξογόνων παραγόντων όπως οι ακτινοβολίες και οι διάφορες χημικές ουσίες.

Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες έχουν, όπως ειπώθηκε, ως αποτέλεσμα την αλλαγή στην ποσότητα ή στη διάταξη της γενετικής πληροφορίας στα χρωμοσώματα. Ανάλογα με τον τύπο της αλλαγής διακρίνονται διάφορα είδη δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών (αναστροφή, έλλειψη, διπλασιασμός, μετατόπιση, αμοιβαία μετατόπιση).

Συγκεκριμένα, η μετατόπιση είναι αποτέλεσμα θραύσης ενός τμήματος του χρωμοσώματος και στη συνέχεια ένωσής του σε ένα άλλο μη ομόλογο χρωμόσωμα. Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις έχουμε «ανταλλαγή» χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομόλογα χρωμοσώματα. Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις δε χάνεται γενετικό υλικό και τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικό φαινότυπο. Ταυτόχρονα όμως εμφανίζουν κίνδυνο απόκτησης απογόνων με χρωμοσωμικές ανωμαλίες, επειδή κατά το ζευγάρωμα των χρωμοσωμάτων στη μειωτική διαίρεση προκύπτουν και μη-φυσιολογικοί γαμέτες.

4. 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. Οι πληροφορίες αυτές είναι απαραίτητες για τους ενδιαφερόμενους, γιατί τους βοηθούν στη λήψη αποφάσεων, κυρίως σχετικά με την απόκτηση υγιών απογόνων.

Παρ' ότι η γενετική καθοδήγηση μπορεί να ζητήσουν όλοι οι υποψήφιοι γονείς, υπάρχουν ομάδες ατόμων οι οποίες είναι απαραίτητο να απευθυνθούν σε ειδικούς πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων. Σ' αυτές περιλαμβάνονται:

- Άτομα-φορείς γενετικών ασθενειών.
- Άτομα με οικογενειακό ιστορικό γενετικών ασθενειών.
- Γυναίκες ηλικίας 35 ετών και άνω.
- Γυναίκες με πολλαπλές αποβολές.

ΘΕΜΑ 3^ο

- A.** Στα δοθέντα γενεαλογικά δένδρα μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης κοινού μονογονιδιακού χαρακτηριστικού σε δύο διαφορετικές οικογένειες, συνεπώς πρόκειται για μονοϋβριδισμό.

Γνωρίζοντας τους φαινότυπους των ατόμων των δύο οικογενειών, θα βρούμε τον τρόπο κληρονόμησης του χαρακτηριστικού που μελετάται.

Εξετάζουμε περιπτώσεις:

- α.** Αν το γονίδιο που ελέγχει το υπό μελέτη χαρακτηριστικό είναι φυλοσύνδετο και υπολειπόμενο, τότε: Έστω ο γενετικός τόπος του φυλετικού χρωμοσώματος X - για τον οποίο δεν υπάρχει αντίστοιχος στο Y φυλετικό χρωμόσωμα - στον οποίο εδράζεται το γονίδιο A που ελέγχει τον υπό μελέτη χαρακτήρα.

Το γονίδιο A διαθέτει δύο αλληλόμορφα τα A και a . Το αλληλόμορφο A είναι το επικρατές ενώ το αλληλόμορφο a είναι το υπολειπόμενο και η παρουσία του σε ένα αρσενικό άτομο συνεπάγεται και τη φαινοτυπική παρουσία του χαρακτηριστικού. Η παρουσία του αλληλόμορφου a σε ομόζυγη κατάσταση στο θηλυκό άτομο επίσης συνεπάγεται τη φαινοτυπική έκφραση του χαρακτηριστικού που μελετάμε. Αντίθετα, αρσενικά άτομα με γονότυπο X^AY και θηλυκά άτομα με γονότυπο X^AX^A ή X^AX^a δεν εμφανίζουν το χαρακτηριστικό.

Από τα γενεαλογικά δένδρα που δίνονται, το χαρακτηριστικό αποκλείεται να κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο πρότυπο κληρονομικότητας, διότι είναι αδύνατο από τη διασταύρωση $I_1 (X^AY) \times I_2 (X^aX^a)$ του πρώτου γενεαλογικού δένδρου να προκύψει ο απόγονος $I_3 (X^aX^a)$ καθώς κάθε απόγονος κληρονομεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα από κάθε γονέα του. Συνεπώς, το άτομο II_3 θα έπρεπε να μη φέρει το χαρακτηριστικό, διότι θα κληρονομούσε υποχρεωτικά το φυλετικό χρωμόσωμα X^A του πατέρα του εφόσον το άτομο II_3 είναι θηλυκό άτομο.

- β.** Αν το γονίδιο που ελέγχει το χαρακτηριστικό που μελετάμε είναι αυτοσωμικό τότε:

- i)** Αν είναι επικρατές, θα έχουμε: Έστω ο γενετικός τόπος ενός ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον οποίο εδράζεται το γονίδιο A που ελέγχει τον υπό μελέτη χαρακτήρα. Το γονίδιο A διαθέτει δύο αλληλόμορφα τα A και a , με σχέση επικράτειας μεταξύ τους το A επικρατές του a . Άτομα με γονότυπο AA ή Aa εμφανίζουν το χαρακτηριστικό ενώ άτομα με γονότυπο aa δεν το εμφανίζουν.

Από τα δοθέντα γενεαλογικά δένδρα το χαρακτηριστικό αποκλείεται να κληρονομείται ως αυτοσωμικό επικρατές, διότι από τη διασταύρωση $I_1 (aa) \times I_2 (aa)$ του δεύτερου γενεαλογικού δένδρου είναι αδύνατο να προκύψουν οι απόγονοι $II_2 (Aa$ ή $AA)$ και $II_3 (Aa$ ή $AA)$.

Συνεπώς το χαρακτηριστικό δεν κληρονομείται ως αυτοσωμικό επικρατές.

- ii)** Αν είναι υπολειπόμενο, θα έχουμε: Έστω ο γενετικός τόπος ενός ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον οποίο εδράζεται το γονίδιο A που ελέγχει τον υπό μελέτη χαρακτήρα. Το αλληλόμορφο A του γονιδίου A είναι επικρατές και η παρουσία του στο γονότυπο ενός ατόμου αποκλείει την εμφάνιση του χαρακτηριστικού. Το αλληλόμορφο a του γονιδίου A είναι το υπολειπόμενο και η παρουσία του σε ομόζυγη κατάσταση στο γονότυπο ενός ατόμου συνεπάγεται τη φαινοτυπική έκφραση του χαρακτηριστικού. Δηλαδή άτομα με γονότυπο AA ή Aa δεν εμφανίζουν το χαρακτηριστικό ενώ άτομα με γονότυπο aa εμφανίζουν το χαρακτηριστικό.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

Από τα δοθέντα γενεαλογικά δένδρα προκύπτει ότι το χαρακτηριστικό ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας καθώς αυτός ο τύπος κληρονομικότητας επιβεβαιώνεται από όλες τις διασταυρώσεις των δύο γενεαλογικών δένδρων.

Συνεπώς το υπό εξέταση χαρακτηριστικό ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονομής.

Από τα γενεαλογικά δένδρα που δίνονται έχουμε τους γονότυπους των ατόμων των δύο οικογενειών.

Γενεαλογικό δένδρο 1 (οικογένεια 1):

I_1 : Αα, καθώς δε φέρει το χαρακτηριστικό, αλλά αποκτά απογόνους που το φέρουν.

I_2 : αα, φέρει το χαρακτηριστικό.

II_1 : Αα, το αλληλομορφο Α από τον πατέρα του (I_1) και το αλληλομορφο α από τη μητέρα του (I_2).

II_2 : αα, φέρει το χαρακτηριστικό.

II_3 : αα, φέρει το χαρακτηριστικό.

Γενεαλογικό δένδρο 2 (οικογένεια 2):

I_1 : Αα, δε φέρει το χαρακτηριστικό, αλλά αποκτά απογόνους που το φέρουν.

I_2 : Αα, ομοίως με I_1 .

II_1 : ΑΑ (με πιθανότητα $\frac{1}{3}$) ή Αα (με πιθανότητα $\frac{2}{3}$), εφόσον δε φέρει το χαρακτηριστικό και έχει ετερόζυγους γονείς.

II_2 : αα, φέρει το χαρακτηριστικό.

II_3 : αα, φέρει το χαρακτηριστικό.

Οι παραπάνω γονότυποι προκύπτουν εύκολα από τα παρακάτω αβάνια του Punnett. Σε κάθε αβάνιο απεικονίζονται διαγραμματικά οι γαμέτες της κάθε διασταύρωσης και ο τρόπος συνδυασμού τους.

P_1 : ♂ Αα (I_1) x ♀ αα (I_2)
Γαμέτες: Α, α / α, α

♂ / ♀	α	α
Α	Αα (II_1)	Αα (II_1)
α	αα (II_2)	αα (II_3)

F_1 : Αα : αα γονοτυπική αναλογία
[Α] : [α] φαινοτυπική αναλογία

Αν το άτομο I_1 είχε γονότυπο ΑΑ τότε όλοι οι απόγονοί του με το άτομο I_2 θα είχαν γονότυπο Αα και δεν θα έφεραν το χαρακτηριστικό αυτό φαινοτυπικά.

P_2 : ♂ Αα (I_1) x ♀ Αα (I_2)
Γαμέτες: Α, α / Α, α

♂ / ♀	Α	α
Α	ΑΑ (II_1)	Αα (II_1)
α	Αα (II_1)	αα (II_2, II_3)

$$F_1: \quad \begin{array}{ccc} AA & : & 2 Aa & : & aa \end{array} \quad \begin{array}{l} \text{γονοτυπική αναλογία} \\ 3[A] & : & [a] & \text{φαινοτυπική αναλογία} \end{array}$$

Εφόσον το άτομο II_1 δεν φέρει το χαρακτηριστικό, θα έχει γονότυπο είτε AA είτε Aa , Με βάση το αβάκιο του Punnett που δίνεται παραπάνω, η πιθανότητα να έχει τον πρώτο από τους πιθανούς γονότυπους είναι $\frac{1}{3}$, ενώ για τον δεύτερο πιθανό γονότυπο, η πιθανότητα είναι $\frac{2}{3}$.

Εάν ένας τουλάχιστον από του γονείς της P_2 διασταύρωσης είχε γονότυπο AA , τότε θα ήταν αδύνατο να προκύψουν οι απόγονοι II_2 και II_3 με γονότυπο aa , ώστε να εμφανίζουν το χαρακτηριστικό.

B. Οι μεταλλάξεις που αφορούν μεγάλες σε έκταση αλλαγές στην ακολουθία και στον αριθμό των βάσεων στο γονιδίωμα ενός οργανισμού αποτελούν τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Οι αλλαγές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων ονομάζονται αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες και έχουν ως αποτέλεσμα την τροποποίηση του φαινότυπου του ατόμου, εφόσον επιζήσει. Τα άτομα που έχουν περίσσεια ή έλλειψη μικρού αριθμού χρωμοσωμάτων ονομάζονται ανευπλοειδή. Η απουσία ενός μόνο χρωμοσώματος - αυτοσωμικού ή φυλετικού - ονομάζεται μονοσωμία.

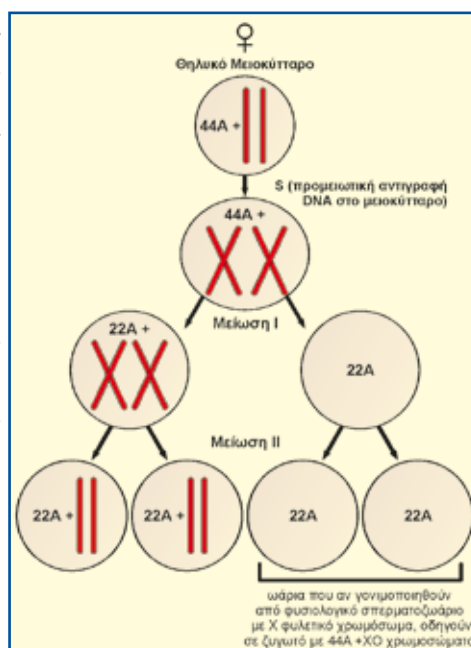
Εφόσον οι γονείς έχουν φυσιολογικό αριθμό και μέγεθος χρωμοσωμάτων θα διαθέτουν, η μεν γυναίκα 22 αυτοσωμικά (A) και 2 φυλετικά (X), ο δε άνδρας 22 αυτοσωμικά (A) και ένα ζεύγος φυλετικών X, Y χρωμοσωμάτων.

Τα ανευπλοειδή άτομα με έλλειψη μικρού αριθμού χρωμοσωμάτων, όπως αυτά με σύνδρομο Turner (XO) φέρουν 22 αυτοσωμικά και ένα φυλετικό X χρωμόσωμα προκύπτουν συνήθως λόγω του μη φυσιολογικού διαχωρισμού χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση και είναι η μοναδική περίπτωση μονοσωμίας που επιζεί στον άνθρωπο.

Ειδικότερα ένας πιθανός μηχανισμός που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση ενός παιδιού με μονοσωμία ως προς το φυλετικό χρωμόσωμα ($44A + XO$), αφορά τη μείωση σε κάποιον από τους δύο γονείς και είναι για παράδειγμα:

Να μην αποχωριστούν τα φυλετικά χρωμοσώματα κατά τη μείωση I στη γυναίκα. Επομένως στο ένα θυγατρικό κύτταρο της μείωσης I θα υπάρχει φυσιολογικός αριθμός αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων και τα δύο X φυλετικά χρωμοσώματα, ενώ στο άλλο θυγατρικό κύτταρο θα υπάρχει φυσιολογικός αριθμός αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων και κανένα φυλετικό X χρωμόσωμα. Έτσι μετά το τέλος της μείωσης προκύπτουν γαμέτες που περιέχουν 22 αυτοσωμικά και δύο X φυλετικά χρωμοσώματα και γαμέτες που δεν περιέχουν κανένα X φυλετικό χρωμόσωμα αλλά έχουν 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα.

Αν ο γαμέτης που δεν έχει κανένα φυλετικό χρωμόσωμα γονιμοποιηθεί από ένα φυσιολογικό σπερματοζωάριο που έχει το X φυλετικό χρωμόσωμα, προκύπτει ζυγωτό $44A + XO$, δηλαδή άτομο με σύνδρομο Turner.



2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

Σημείωση: Τέκνο με σύνδρομο Turner (μονοσωμία στα φυλετικά χρωμοσώματα του ανθρώπου) μπορεί να προκύψει από φυσιολογικούς γονείς και με άλλους πιθανούς τρόπους [Βλέπε απαντήσεις 2004, θέμα 3^ο(1)].

Τα άτομα με σύνδρομο Turner εμφανίζουν συγκεκριμένο και χαρακτηριστικό φαινότυπο (είναι θηλικού γένους αλλά δεν εμφανίζουν τα δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου και είναι στείρα), οπότε και η διάγνωση του συνδρόμου είναι εύκολη από τα εξωτερικά φαινοτυπικά χαρακτηριστικά του ατόμου. Στην περίπτωση όμως, που θέλουμε να μελετήσουμε τα χρωμοσώματα ενός ατόμου με αυτό το σύνδρομο μετά τη γέννησή του, είναι απαραίτητη η καρυοτυπική απεικόνισή τους και η παρατηρήσή τους στο μικροσκόπιο.

Η μελέτη των χρωμοσωμάτων είναι δυνατή μόνο σε κύτταρα τα οποία διαιρούνται. Τα κύτταρα αυτά μπορεί να προέρχονται είτε από ιστούς που διαιρούνται φυσιολογικά είτε από κυτταροκαλλιέργειες, όπου γίνεται *in vitro* επαγωγή της διαίρεσης με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση. Τα κύτταρα που θα χρησιμοποιηθούν πρέπει να μπορούν να αφαιρεθούν εύκολα και ανώδυνα από το σώμα του ατόμου. Τέτοια κύτταρα είναι τα λευκά αιμοσφαίρια του αίματος. Το αίμα αφαιρείται από το σώμα του ατόμου με απλή αιμοληψία και τα λευκά αιμοσφαίρια, σε αντίθεση με τα ερυθρά αιμοσφαίρια, είναι εμπύρνα και διαιρούνται. Τα χρωμοσώματα μελετώνται στο στάδιο της μετάφασης, όπου εμφανίζουν το μεγαλύτερο βαθμό συσπείρωσης και είναι ευδιάκριτα ως μεμονομένες δομές στο οπτικό μικροσκόπιο. Επειδή σε ένα πληθυσμό διαιρούμενων κυττάρων το ποσοστό αυτών που βρίσκονται στη μετάφαση είναι μικρό, χρησιμοποιούνται ουσίες, οι οποίες σταματούν την κυτταρική διαίρεση στη φάση αυτή. Στη συνέχεια, τα κύτταρα επωάζονται σε υποτονικό διάλυμα, ώστε να σπάσει η κυτταρική τους μεμβράνη και τα χρωμοσώματά τους απλώνονται σε αντικειμενοφόρο πλάκα. Τέλος, χρωματίζονται με ειδικές χρωστικές ουσίες και παρατηρούνται στο μικροσκόπιο.

Τα χρωμοσώματα ταξινομούνται σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος. Η απεικόνιση αυτή αποτελεί τον καρυότυπο. Κατά την παρατήρηση του καρυότυπου, η παρουσία 45 χρωμοσωμάτων, 44 αυτοσωμικών και ενός φυλετικού Χ χρωμοσώματος μας οδηγεί στο συμπέρασμα ότι πρόκειται για άτομο με το σύνδρομο Turner.

ΘΕΜΑ 4^ο

- α. Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, σε αντίθεση με τους προκαρυωτικούς, το mRNA που παράγεται κατά τη μεταγραφή ενός γονιδίου συνήθως δεν είναι έτοιμο να μεταφραστεί αλλά υφίσταται μια πολύπλοκη διαδικασία ωρίμανσης. Η ανακάλυψη αυτής της διαδικασίας οδήγησε στο συμπέρασμα ότι τα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών οργανισμών (και των ιών που τους προσβάλλουν) είναι ασυνεχή ή διακεκομμένα. Δηλαδή, η αλληλουχία που μεταφράζεται σε αμινοξέα διακόπτεται από ενδιάμεσες αλληλουχίες, οι οποίες δε μεταφράζονται σε αμινοξέα. Οι αλληλουχίες που μεταφράζονται σε αμινοξέα ονομάζονται εξώνια και οι ενδιάμεσες αλληλουχίες ονομάζονται εσώνια.
- β. Το DNA των οργανισμών είναι δίκλωνο μόριο, κάθε κλώνος του είναι μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα και οι δύο αλυσίδες που το συνιστούν έχουν αντιπαράλληλο προσανατολισμό. Μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα σχηματίζεται από την ένωση πολλών νουκλεοτιδίων με 3'→5' φωσφοδιεστερικό δεσμό, που είναι ένας ομοιοπολικός δεσμός. Ο δεσμός αυτός δημι-

ουργείται μεταξύ του υδροξυλίου του 3' άνθρακα της πεντόζης του πρώτου νουκλεοτιδίου και της φωσφορικής ομάδας που βρίσκεται συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου. Ανεξάρτητα από τον αριθμό των νουκλεοτιδίων από τα οποία αποτελείται η πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα, το πρώτο της νουκλεοτίδιο έχει πάντα μια ελεύθερη φωσφορική ομάδα συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του και το τελευταίο νουκλεοτίδιο έχει ελεύθερο το υδροξύλιο του 3' άνθρακα της πεντόζης του. Γι' αυτό ο προσανατολισμός της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας είναι 5'→3'.

Στο τμήμα του μορίου DNA που δίνεται προσδιορίζεται ότι το δεξί άκρο της επάνω αλυσίδας του φέρει ελεύθερο υδροξύλιο, συνεπώς αυτό αποτελεί το 3' άκρο του, κατά συνέπεια τα 3' και 5' άκρα του δοσμένου μορίου DNA φαίνονται παρακάτω:

5'... **GAAGGAGGTTGCTTAAGGGGCCCTACCAAT** ...3'
3'... **CTTCCTCCAACGAATTCCTCCGGGATGGTTA** ...5'

γ. Πρόδρομο mRNA: 5' ... **GAAGGAGGUUGC UUAAGGGGCCCUACCAAU** ... 3'

Ώριμο mRNA: 5' ... **GAAGGAGGUUGC UUAACUACCAAU** ... 3'

δ. Όταν ένα γονίδιο που περιέχει εσώνια μεταγράφεται, δημιουργείται το πρόδρομο mRNA που περιέχει και εξώνια και εσώνια. Το πρόδρομο mRNA μετετρέπεται σε ώριμο mRNA με τη διαδικασία της ωρίμανσης, κατά την οποία τα εσώνια κόβονται από μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά «σωματίδια» και απομακρύνονται. Τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια αποτελούνται από snRNA και από πρωτεΐνες και λειτουργούν ως ένζυμα: κόβουν τα εσώνια και συρράπτουν τα εξώνια μεταξύ τους. Έτσι σχηματίζεται το «ώριμο» mRNA. Αυτό, παρ' ότι αποτελείται αποκλειστικά από εξώνια, έχει δύο περιοχές που δε μεταφράζονται σε αμινοξέα. Η μία βρίσκεται στο 5' άκρο και η άλλη στο 3' άκρο. Οι αλληλουχίες αυτές ονομάζονται 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές, αντίστοιχα. Το mRNA μεταφέρεται από τον πυρήνα στο κυτταρόπλασμα και ειδικότερα στα ριβοσώματα όπου είναι η θέση της πρωτεϊνοσύνθεσης.

ε. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες δίκλωνου DNA, μήκους 4-8 νουκλεοτιδίων. Τα ένζυμα αυτά κόβουν το δίκλωνο DNA σε ειδικές θέσεις αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα.

Στο δοσμένο τμήμα DNA δεν υπάρχει η αλληλουχία αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης *EcoRI* με κατεύθυνση 5'→3', συνεπώς το συγκεκριμένο περιοριστικό ένζυμο δεν μπορεί να κόψει το δοθέν τμήμα DNA.

Η αλληλουχία αναγνώρισης της *EcoRI* είναι η:

5'...**GAATTC**...3'
3'...**CTTAAG**...5'

στ. Η γενετική πληροφορία υπάρχει σε τμήματα του DNA με συγκεκριμένη ακολουθία, τα γονίδια. Αυτά, διαμέσου της μεταγραφής και της μετάφρασης καθορίζουν τη σειρά των αμινοξέων στην πρωτεΐνη. Τα γονίδια διακρίνονται σε δύο κατηγορίες:

2000

- Στα γονίδια που μεταγράφονται σε mRNA και μεταφράζονται στη συνέχεια σε πρωτεΐνες και

2001

- Στα γονίδια που μεταγράφονται και παράγουν tRNA, rRNA και snRNA (μόνο στα ευκαρυωτικά κύτταρα).

2002

Δηλαδή υπάρχουν τέσσερα είδη μορίων RNA που παράγονται με τη μεταγραφή ευκαρυωτικών γονιδίων: το αγγελιοφόρο RNA (mRNA), το μεταφορικό RNA (tRNA), το ριβοσωμικό RNA (rRNA) και το μικρό πυρηνικό RNA (snRNA).

2003

Όλα τα κύτταρα ενός πολυκύτταρου οργανισμού έχουν το ίδιο DNA. Μολονότι όλα τα κύτταρα έχουν τις ίδιες γενετικές οδηγίες, έχουν αναπτύξει μηχανισμούς που τους επιτρέπουν να εκφράζουν τη γενετική τους πληροφορία επιλεκτικά και να ακολουθούν μόνο τις οδηγίες που χρειάζονται κάθε χρονική στιγμή. Τα κύτταρα λοιπόν ενός πολύπλοκου πολυκύτταρου οργανισμού, όπως τα νευρικά, τα μυϊκά, τα ηπατικά, διαφέρουν στη μορφή και στη λειτουργία τους, αλλά έχουν όλα το ίδιο γενετικό υλικό, άρα και τα ίδια γονίδια. Στους ανώτερους ευκαρυωτικούς οργανισμούς πολλά γονίδια εκφράζονται μόνο σε συγκεκριμένους τύπους κυττάρων, όπως τα γονίδια των αλυσίδων των αιμοσφαιρινών που εκφράζονται μόνο στα πρόδρομα ερυθρά αιμοσφαίρια.

2004

2005

2006

2007

2008

2009

Αν θέλουμε να κλωνοποιήσουμε μόνο τα γονίδια που εκφράζονται σε συγκεκριμένα κύτταρα, τότε κατασκευάζουμε cDNA-βιβλιοθήκες. Οι cDNA βιβλιοθήκες περιέχουν αντίγραφα των mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται στα κύτταρα αυτά μια συγκεκριμένη χρονική στιγμή και επιπλέον έχουν το πλεονέκτημα απομόνωσης μόνο των αλληλουχιών των γονιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα, δηλαδή των εξωνίων.

2010

2011

2012

2013

Για να κατασκευάσουμε μια cDNA βιβλιοθήκη, αρχικά απομονώνουμε το συνολικό ώριμο mRNA από τα κύτταρα του ιστού στον οποίο εκφράζεται το γονίδιο που μας ενδιαφέρει. Το mRNA χρησιμοποιείται σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA (cDNA: complementary DNA). Με κατάλληλες τεχνικές το αποτέλεσμα είναι η δημιουργία δίκλωνων μορίων DNA που εισάγονται σε πλασμίδια ή βακτηριοφάγους και κλωνοποιούνται.

Συνεπώς δεν κλωνοποιούνται σε cDNA βιβλιοθήκη οι παρακάτω κατηγορίες των γονιδίων που υπάρχουν στο χρωμοσωμικό DNA ενός κυτταρικού τύπου ενός πολυκύτταρου ευκαρυωτικού οργανισμού:

- Τα γονίδια που κωδικοποιούν για rRNA, snRNA, tRNA.
- Τα γονίδια που κωδικοποιούν για κάποια πολυπεπτιδική αλυσίδα, αλλά σε αυτόν τον κυτταρικό τύπο δε συντίθεται αυτή η πολυπεπτιδική αλυσίδα.
- Τα γονίδια που κωδικοποιούν για κάποια πολυπεπτιδική αλυσίδα που είναι απαραίτητη στο συγκεκριμένο κυτταρικό τύπο, αλλά τη δεδομένη χρονική στιγμή που πραγματοποιείται η διαδικασία κατασκευής cDNA βιβλιοθήκης του συγκεκριμένου κυτταρικού τύπου, το γονίδιο που κωδικοποιεί αυτή η πολυπεπτιδική αλυσίδα δεν εκφράζεται, είτε γιατί το κύτταρο διαθέτει επαρκή ποσότητα από αυτή την πολυπεπτιδική αλυσίδα είτε γιατί δε συντρέχουν οι απαραίτητες προϋποθέσεις (κατάλληλο ερέθισμα, περιβάλλον) για την έκφραση του συγκεκριμένου γονιδίου.

ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2010
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Γονιδιακές μεταλλάξεις μπορεί να συμβούν:

- α. μόνο σε περιοχές του DNA που μεταγράφονται.
- β. μόνο στις κωδικές περιοχές των γονιδίων.
- γ. μόνο στα πρόδρομα mRNA.
- δ. σε ολόκληρο το γονιδίωμα ενός οργανισμού.

Μονάδες 5

2. Η διπλή έλικα του DNA:

- α. έχει μεταβαλλόμενο σκελετό.
- β. έχει υδρόφιλο σκελετό.
- γ. έχει πεπτιδικούς δεσμούς.
- δ. είναι αριστερόστροφη.

Μονάδες 5

3. Τα πρωταρχικά τμήματα RNA συντίθενται από:

- α. το πριμόσωμα.
- β. το νουκλεόσωμα.
- γ. την DNA ελικάση.
- δ. την DNA δεσμάση.

Μονάδες 5

4. Η εισαγωγή ανασυνδυασμένου DNA σε βακτηριακό κύτταρο-ξενιστή ονομάζεται:

- α. ιχνηθέτηση.
- β. μετασχηματισμός.
- γ. εμβολιασμός.
- δ. μικροέγχυση.

Μονάδες 5

5. Στο οπερόνιο της λακτόζης, όταν απουσιάζει η λακτόζη, η πρωτεΐνη καταστολέας συνδέεται με:

- α. τον υποκινητή.
- β. το ρυθμιστικό γονίδιο.
- γ. τον χειριστή.
- δ. την RNA-πολυμεράση.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Ποια κύτταρα ονομάζονται απλοειδή και ποια κύτταρα ονομάζονται διπλοειδή;
Μονάδες 6
2. Να περιγράψετε τον σχηματισμό του 3' - 5' φωσφοδιεστερικού δεσμού.
Μονάδες 8
3. Τι είναι το πολύσωμα;
Μονάδες 5
4. Πώς το οξυγόνο επηρεάζει την ανάπτυξη των μικροοργανισμών;
Μονάδες 6

ΘΕΜΑ 3°

Να απαντήσετε στα παρακάτω:

1. Να περιγράψετε τις διαδικασίες με τις οποίες μπορούν να παραχθούν μονοκλωνικά αντισώματα, τα οποία συνεισφέρουν στον προσδιορισμό των ομάδων αίματος του ανθρώπου.
Μονάδες 7
2. Να αναφέρετε ποιους τύπους αιμορροφιλίας γνωρίζετε και που οφείλονται (μονάδες 2).
Να περιγράψετε τη διαδικασία αντιμετώπισης μίας εξ αυτών, με βάση τη μέθοδο δημιουργίας διαγονιδιακών ζώων (μονάδες 6).
Μονάδες 8
3. Δίνεται μείγμα μορίων DNA και ένας ανιχνευτής RNA.

DNA μόριο I	Κλώνος Iα	5'	TACCTCAATCCGTATTA	3'
	Κλώνος Iβ	3'	ATGGAGTTAGGCATAAT	5'
DNA μόριο II	Κλώνος IIα	3'	CCGTACGGATTGAGGAA	5'
	Κλώνος IIβ	5'	GGCATGCCTAACTCCTT	3'
Ανιχνευτής: 5' UACGGAUUGA 3'				

Να εξηγήσετε τι είναι ανιχνευτής (μονάδες 2), να περιγράψετε τις διαδικασίες που θα ακολουθηθούν προκειμένου ο ανιχνευτής να υβριδοποιήσει την κατάλληλη αλληλουχία DNA (μονάδες 4) και να εξηγήσετε ποιος είναι ο κλώνος του DNA που θα υβριδοποιηθεί (μονάδες 4).

Μονάδες 10

ΘΕΜΑ 4^ο

Υγιής άνδρας παντρεύτηκε με υγιή γυναίκα και απέκτησαν ένα αγόρι με αχρωματοψία στο κόκκινο και στο πράσινο χρώμα, ένα κορίτσι που πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία και περιμένουν το τρίτο παιδί τους.

1. Να προσδιορίσετε τους γονότυπους των γονέων και να εξηγήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 4

2. Να προσδιορίσετε τους πιθανούς γονότυπους των παιδιών τους και να εξηγήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 4

3. Να υπολογίσετε την πιθανότητα το τρίτο παιδί να έχει φυσιολογικό φαινότυπο. Να εξηγήσετε την απάντησή σας κάνοντας ή την απαιτούμενη διασταύρωση ή τις απαιτούμενες διασταυρώσεις.

Μονάδες 12

4. Να εξηγήσετε τα γενετικά αίτια της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2010

ΘΕΜΑ 1°

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. δ
2. β
3. α
4. β
5. γ

Σημείωση: Στη φύση έχει βρεθεί και αριστερόστροφη έλικα DNA σε κύτταρα.

ΘΕΜΑ 2°

1. Το γενετικό υλικό ενός κυττάρου αποτελεί το γονιδίωμά του. Τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε ένα μόνο αντίγραφο, όπως είναι τα προκαρυωτικά κύτταρα και οι γαμέτες των διπλοειδών οργανισμών, ονομάζονται απλοειδή. Τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε δύο αντίγραφα, όπως είναι τα σωματικά κύτταρα των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών, ονομάζονται διπλοειδή.
2. Μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα σχηματίζεται από την ένωση πολλών νουκλεοτιδίων με ομοιοπολικό δεσμό. Ο δεσμός αυτός δημιουργείται μεταξύ του υδροξυλίου του 3' άνθρακα της πεντόζης του πρώτου νουκλεοτιδίου και της φωσφορικής ομάδας που είναι συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου. Ο δεσμός αυτός ονομάζεται 3'-5' φωσφοδιεστερικός δεσμός.
3. Αμέσως μόλις το ριβόσωμα έχει μεταφράσει τα πρώτα κωδικόνια, η θέση έναρξης της πρωτεϊνσύνθεσης του mRNA είναι ελεύθερη για την πρόσδεση ενός άλλου ριβοσώματος. Το σύμπλεγμα των ριβοσωμάτων με το mRNA ονομάζεται πολύσωμα.
4. Οι παράγοντες που επηρεάζουν το χρόνο διπλασιασμού και κατά συνέπεια το ρυθμό ανάπτυξης των μικροοργανισμών είναι η διαθεσιμότητα θρεπτικών συστατικών, το pH, το O₂ και η θερμοκρασία.
Η παρουσία ή απουσία O₂ μπορεί να βοηθήσει ή να αναστείλει την ανάπτυξη των μικροοργανισμών. Υπάρχουν μικροοργανισμοί που για την ανάπτυξή τους απαιτούν υψηλή συγκέντρωση O₂ (υποχρεωτικά αερόβιοι) όπως τα βακτήρια του γένους *Mycobacterium*. Άλλοι μικροοργανισμοί, όπως οι μύκητες που χρησιμοποιούνται στην αρτοποιομηχανία, ανήκουν στην κατηγορία των μικροοργανισμών που αναπτύσσονται παρουσία O₂ με ταχύτερο ρυθμό απ' ό,τι απουσία O₂ (προαιρετικά αερόβιοι). Τέλος, υπάρχουν μικροοργανισμοί όπως βακτήρια του γένους *Clostridium* για τους οποίους το O₂ είναι τοξικό (υποχρεωτικά αναερόβιοι).

ΘΕΜΑ 3°

1. Ο οργανισμός μας είναι ικανός να παράγει αντισώματα εναντίον κάθε ξένου αντιγόνου. Στην πραγματικότητα, ένα αντίσωμα αναγνωρίζει μόνο μία περιοχή του αντιγόνου, η οποία ονομάζεται αντιγονικός καθοριστής. Ένα μεγάλο αντιγόνο, π.χ. ένας μικροοργανισμός, έχει πολλούς αντιγονικούς καθοριστές γι' αυτό παράγονται πολλά είδη αντισωμάτων εναντίον του.
Κάθε είδος αντισώματος που αναγνωρίζει έναν αντιγονικό καθοριστή παράγεται από μια

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

ομάδα όμοιων Β-λεμφοκυττάρων, που αποτελούν έναν κλώνο. Τα αντισώματα που παράγονται από έναν κλώνο Β-λεμφοκυττάρων ονομάζονται μονοκλωνικά.

Όμως τα Β-λεμφοκύτταρα δεν επιβιώνουν για πολύ έξω από το σώμα και δεν μπορούν να διαιτηρηθούν σε κυτταροκαλλιέργειες. Την ιδιότητα αυτή την αποκτούν ύστερα από σύντηξη με καρκινικά κύτταρα. Τα υβριδικά κύτταρα που παράγονται ονομάζονται υβριδώματα και μπορούν να παράγουν μεγάλες ποσότητες ενός μονοκλωνικού αντισώματος. Η τεχνική της παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων αναπτύχθηκε το 1975 και ακολουθεί την εξής διαδικασία: Ένα επιλεγμένο αντιγόνο χορηγείται με ένεση σε ποντίκι και προκαλεί ανοσολογική αντίδραση με αποτέλεσμα να αρχίσει η παραγωγή αντισωμάτων από εξειδικευμένα Β-λεμφοκύτταρα. Ύστερα από δύο εβδομάδες αφαιρείται ο σπλήνας και απομονώνονται τα Β-λεμφοκύτταρα. Τα κύτταρα αυτά συντήκονται με καρκινικά κύτταρα και παράγονται τα υβριδώματα που παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα. Τα υβριδώματα μπορούν να φυλάσσονται για μεγάλα χρονικά διαστήματα στην κατάψυξη (-80°C) και να παράγουν οποιαδήποτε στιγμή το συγκεκριμένο μονοκλωνικό αντίσωμα σε μεγάλες ποσότητες.

Δύο από τα αλληλόμορφα του γονιδίου που καθορίζει τον τύπο των ομάδων αίματος ABO του ανθρώπου είναι συνεπικρατή. Τα άτομα με ομάδα αίματος Α έχουν στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων τους αντιγόνο τύπου Α. Ατομα ομάδας αίματος Β έχουν αντιγόνο Β. Ένα άτομο ομάδας αίματος ΑΒ έχει αντιγόνα Α και Β, ενώ ένα άτομο ομάδας αίματος Ο δεν έχει κανένα αντιγόνο. Το γονίδιο Ι, που καθορίζει τις ομάδες αίματος, έχει τρία αλληλόμορφα. Τα I^A και I^B κωδικοποιούν τα ένζυμα που σχηματίζουν τα Α και Β αντιγόνα αντίστοιχα, ενώ το i δεν κωδικοποιεί κάποιο ένζυμο. Τα I^A και I^B είναι συνεπικρατή, ενώ το i είναι υπολειπόμενο. Ατομα ομάδας Α έχουν γονότυπο, $I^A I^A$ ή $I^A i$. Ατομα ομάδας Β έχουν γονότυπο $I^B I^B$ ή $I^B i$, ενώ άτομα ΑΒ έχουν $I^A I^B$. Τα άτομα ομάδας Ο είναι γονοτύπου ii .

Σύμφωνα με όσα αναφέρθηκαν, προκειμένου να παραχθούν μονοκλωνικά αντισώματα τα οποία συνεισφέρουν στον προσδιορισμό των ομάδων αίματος του ανθρώπου, θα χορηγήσουμε σε ποντίκι είτε τον αντιγονικό καθοριστή για την ομάδα αίματος Α του ανθρώπου εφόσον τον έχουμε προηγουμένως απομονώσει από άτομο με ομάδα αίματος Α είτε ενίοτε στο ποντίκι αίμα από άτομο με ομάδα αίματος Α. Αυτό θα προκαλέσει ανοσοβιολογική αντίδραση στο ποντίκι με αποτέλεσμα να αρχίσει η παραγωγή αντισωμάτων (αντι-Α αντισωμάτων) από τα εξειδικευμένα Β-λεμφοκύτταρα του ποντικίου. Ύστερα από δύο εβδομάδες θα αφαιρεθεί ο σπλήνας του ποντικίου και θα απομονωθούν τα Β-λεμφοκύτταρα. Τα κύτταρα αυτά θα συντηχθούν με καρκινικά κύτταρα και θα παραχθούν τα υβριδώματα που θα παράγουν τα μονοκλωνικά αντι-Α αντισώματα, που αναγνωρίζουν το αντιγόνο Α της ομάδας αίματος του ανθρώπου. Τα υβριδώματα που θα παραχθούν μπορούν να φυλαχθούν στην κατάψυξη (-80°C) και να παράγουν οποιαδήποτε στιγμή το συγκεκριμένο μονοκλωνικό αντίσωμα σε μεγάλες ποσότητες.

Για την παραγωγή των αντι-Β μονοκλωνικών αντισωμάτων που προσδιορίζουν την ομάδα αίματος Β του ανθρώπου θα ακολουθηθεί ακριβώς η ίδια διαδικασία μόνο που τώρα ένα διαφορετικό ποντίκι θα μολυνθεί με τον αντιγονικό καθοριστή της ομάδας αίματος Β ή με αίμα ατόμου με ομάδα αίματος Β.

Σημείωση: Η μόλυνση ενός ποντικίου με αίμα ατόμου με ομάδα αίματος ΑΒ ή με την ταυτόχρονη χορήγηση των αντιγονικών καθοριστών των ομάδων αίματος Α και Β θα οδηγήσει σε πρακτικά δυσκολότερο διαχωρισμό των διαφορετικών Β-λεμφοκυττάρων από τον σπλήνα του ποντικίου καθώς και των δημιουργούμενων υβριδωμάτων που θα παράγουν τα διαφορετικά αντισώματα για τους διαφορετικούς αντιγονικούς καθοριστές Α και Β.

2. Υπάρχουν δύο τύποι αιμορροφιλίας, η αιμορροφιλία Α και η αιμορροφιλία Β. Τόσο η αιμορροφιλία Α όσο και η αιμορροφιλία Β είναι φυλοσύνδετη διαταραχή, σε κάθε μία, το αποτέλεσμα είναι να μην πήζει φυσιολογικά το αίμα, στην μεν αιμορροφιλία Α λόγω έλλειψης του αντ αιμορροφιλικού παράγοντα VIII, στη δε αιμορροφιλία Β λόγω έλλειψης του αντ αιμορροφιλικού παράγοντα IX.

Τα βήματα που απαιτούνται για την παραγωγή μίας φαρμακευτικής πρωτεΐνης δηλαδή πρωτεΐνης που χρησιμοποιείται για τη θεραπεία κάποιας ασθένειας, όπως η αιμορροφιλία Β, και η οποία είναι ανθρώπινης προέλευσης, όπως ο αιμορροφιλικός παράγοντας IX, από ένα διαγονιδιακό ζώο δηλαδή ζώο που έχει τροποποιηθεί το γενετικό υλικό του με την προσθήκη γονιδίων από άλλο είδος οργανισμού όπως π.χ. ο άνθρωπος, είναι τα παρακάτω:

- Απομόνωση του ανθρώπινου γονιδίου που κωδικοποιεί τη φαρμακευτική πρωτεΐνη που μας ενδιαφέρει.
- Μικροέγχυση του γονιδίου στον πυρήνα ενός γονιμοποιημένου ωαρίου του ζώου.
- Τοποθέτηση του γενετικά τροποποιημένου ζυγωτού στη μήτρα ενήλικου ζώου για κυοφορία.
- Γέννηση του διαγονιδιακού ζώου.
- Διασταυρώσεις με σκοπό να περάσει η τροποποιημένη γενετική πληροφορία στους απογόνους.
- Παραγωγή, απομόνωση και καθαρισμός της φαρμακευτικής πρωτεΐνης.

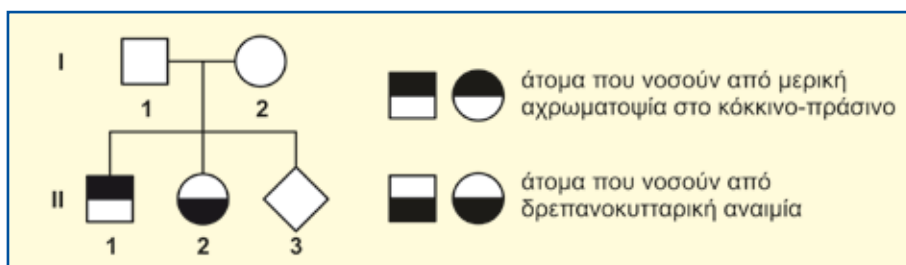
Η παραγόμενη φαρμακευτική πρωτεΐνη χορηγείται στα άτομα με αιμορροφιλία κάθε φορά που είναι αναγκαίο.

3. Ανιχνευτής είναι ένα γνωστό ιχνηθετημένο μόριο μονόκλωνου DNA ή RNA που μπορούμε να χρησιμοποιήσουμε για τον εντοπισμό του συμπληρωματικού του με υβριδοποίηση λόγω συμπληρωματικότητας, όταν το τελευταίο βρίσκεται μαζί με χιλιάδες άλλα κομμάτια.

Στο μείγμα μορίων DNA και του ανιχνευτή RNA που δίνονται, αν επιδράσουμε στα μόρια DNA που δίνονται με κατάλληλες χημικές ουσίες ή αυξήσουμε τη θερμοκρασία τότε σπάζουν οι δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των δύο συμπληρωματικών αλυσίδων τους και οι δύο αλυσίδες αποχωρίζονται η μία από την άλλη. Η διαδικασία αυτή λέγεται αποδιάταξη. Οι δύο μονόκλωνες συμπληρωματικές αλυσίδες σε κατάλληλες συνθήκες μπορούν να επανασυνδεθούν. Στην ιδιότητα αυτή στηρίζεται η διαδικασία της υβριδοποίησης που είναι η σύνδεση μονόκλωνων συμπληρωματικών αλυσίδων DNA ή συμπληρωματικών αλυσίδων DNA-RNA, όπως είναι ο ανιχνευτής RNA που δίνεται.

Σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας γνωρίζουμε ότι οι δύο κλώνοι που υβριδίζουν θα πρέπει να είναι συμπληρωματικοί και αντιπαράλληλοι. Η προϋπόθεση αυτή πληρείται στο μόριο DNA I για τον κλώνο Ia, ο οποίος εμφανίζει αντιπαράλληλότητα και συμπληρωματικότητα με τον ανιχνευτή που μας δίνεται από το 4^ο έως το 13^ο νουκλεοτίδιο όταν ο κλώνος Ia διαβάζεται από τα δεξιά προς τα αριστερά.

ΘΕΜΑ 4^ο



2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

1. Η αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα είναι μία κλασική φυλοσύνδετη διαταραχή. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο και συμβολίζεται με X^a . Το φυσιολογικό αλληλόμορφο του συμβολίζεται με X^A και είναι επικρατές. Επειδή τα αρσενικά άτομα έχουν ένα X φυλετικό χρωμόσωμα, ενώ τα θηλυκά έχουν δύο, θα υπάρχουν δύο πιθανοί γονότυποι στα αρσενικά: X^aY και X^AY και τρεις στα θηλυκά: X^aX^a , X^AX^a και X^AX^A . Η κληρονομικότητα των φυλοσύνδετων υπολειπόμενων γονιδίων ακολουθεί ένα εύκολα αναγνωρίσιμο πρότυπο. Ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα που φέρουν το γονίδιο αλλά μόνο σε εκείνα τα θηλυκά που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο γονίδιο.

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι μία αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος η οποία εκφράζεται μόνο στα ομόζυγα άτομα, τα οποία έχουν κληρονομήσει ένα παθολογικό αλληλόμορφο από κάθε γονέα. Έστω λοιπόν ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον οποίο εδράζεται το γονίδιο β για το οποίο εξετάζονται τα αλληλόμορφα του β και β^s , όπου β το φυσιολογικό αλληλόμορφο και β^s το παθολογικό υπολειπόμενο που ευθύνεται για την εμφάνιση της νόσου σε ομόζυγη κατάσταση.

Σύμφωνα λοιπόν με τα παραπάνω και τα δεδομένα που δίνονται, οι γονότυποι των γονέων θα είναι για τον πατέρα (I_1) $\beta\beta^sX^AY$ και για τη μητέρα (I_2) $\beta\beta^sX^AX^a$. Και οι δύο γονείς θα πρέπει να είναι φορείς του παθολογικού υπολειπόμενου αλληλόμορφου β^s για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία αφού κάθε γονέας κληροδοτεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα σε κάθε απόγονό του και το ζευγάρι αποκτάει παιδί (II_2) που νοσεί από τη νόσο.

Ακόμη ο πατέρας εφόσον είναι υγιής αποκλείεται να φέρει το παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο a για την μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο. Ωστόσο η μητέρα που είναι υγιής θα έχει και αυτή οπωσδήποτε το επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο A για τη μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο, αλλά θα είναι οπωσδήποτε φορέας του παθολογικού υπολειπόμενου αλληλόμορφου a για τη νόσο αφού αποκτά αγόρι (άτομο II_1) που νοσεί από αυτή τη νόσο.

Οι γονότυποι αυτοί εξηγούνται σύμφωνα με τις παρακάτω διασταυρώσεις. Δεδομένου ότι τα γονίδια που εξετάζονται είναι ανεξάρτητα μεταξύ τους καθώς το ένα είναι αυτοσωμικό (για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία) και το άλλο φυλοσύνδετο (για την αχρωματοψία), άρα ισχύουν για αυτά και ο πρώτος νόμος του Mendel (ο νόμος του διαχωρισμού των αλληλόμορφων σύμφωνα με τον οποίο: κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα γονίδια που βρίσκονται σ' αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Στη γονιμοποίηση γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλομόρφων γονιδίων) και ο δεύτερος νόμος του Mendel (ο νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, ο οποίος προκύπτει από την τυχαία διάταξη των ζευγών χρωμοσωμάτων κατά τη μετάφαση της μείωσης I. Ο συνδυασμός των αλληλομόρφων εξαρτάται από ποια χρωμοσώματα βρίσκονται στον ίδιο γαμέτη που είναι τυχαίο γεγονός.). Συνεπώς έχουμε για κάθε χαρακτήρα (ασθένεια) ξεχωριστά τις παρακάτω διασταυρώσεις:

P_1 : $\beta\beta^s \times \beta\beta^s$
[υγιής] [υγιής]
Γαμέτες: $\beta, \beta^s / \beta, \beta^s$

F_1 : Οι πιθανοί απόγονοι της διασταύρωσης προκύπτουν εύκολα από το αβάκιο του Punnett, το οποίο αποτελεί τη διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους.

σ / ρ	β	β^s
β	$\beta\beta$	$\beta\beta^s$
β^s	$\beta\beta^s$	$\beta^s\beta^s$

Γονοτυπική αναλογία: $\beta\beta : 2 \beta\beta^s : \beta^s\beta^s$
 Φαινοτυπική αναλογία: 3 [φυσιολογικά άτομα] : 1 [δρεπανοκυτταρική αναιμία]

P_2 : X^AY x X^AX^a
 [υγιής] [υγιής]

Γαμέτες: X^A, Y / X^A, X^a
 F_1 : Σύμφωνα με το αβákio του Punnett έχουμε:

σ / ϕ	X^A	X^a
X^A	X^AX^A	X^AX^a
Y	X^AY	X^aY

Γονοτυπική αναλογία: $X^AX^A : X^AX^a : X^AY : X^aY$

Φαινοτυπική αναλογία: $\phi \phi$ 100% [υγιή]
 $\sigma \sigma$ 1 [υγιής] : 1 [με αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα]

Συνεπώς οι γονείς που είναι υγιής και έχουν γονότυπους $\beta\beta^sX^AY$, ο πατέρας και $\beta\beta^sX^AX^a$, η μητέρα, μπορούν να αποκτήσουν ένα αγόρι υγιές ως προς τη δρεπανοκυτταρική αναιμία και να νοσεί από μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα καθώς και κορίτσι με δρεπανοκυτταρική αναιμία και υγιές ως προς τη μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα.

2. Σύμφωνα με τα δεδομένα της άσκησης, που είναι μία άσκηση διϋβριδισμού καθώς εξετάζονται δύο διαφορετικοί μονογονιδιακοί χαρακτήρες του ανθρώπου, οι γονότυποι των τέκνων θα είναι για το αγόρι που είναι υγιές ως προς τη δρεπανοκυτταρική αναιμία και νοσεί μόνο από μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα θα πρέπει να έχει γονότυπο $\beta\beta^sX^aY$ ή $\beta\beta X^aY$.

Εφόσον δε νοσεί από δρεπανοκυτταρική αναιμία που είναι αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος, φέρει τουλάχιστον ένα αλληλόμορφο β που είναι το φυσιολογικό επικρατές ως προς τη νόσο αυτή. Επειδή κάθε απόγονος κληρονομεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμα από κάθε γονέα του, το αγόρι έχει κληρονομήσει ένα φυσιολογικό β αλληλόμορφο από έναν τουλάχιστον γονέα του και μπορεί να έχει κληρονομήσει ένα ακόμη φυσιολογικό αλληλόμορφο β από τον άλλο γονέα ή ένα παθολογικό β^s αλληλόμορφο από τον δεύτερο γονέα του (μητέρα). Ακόμη έχει κληρονομήσει το Y φυλετικό χρωμόσωμα από τον πατέρα του, αφού ο απόγονος είναι αρσενικό άτομο, και το X φυλετικό χρωμόσωμα που φέρει το a παθολογικό αλληλόμορφο για την αχρωματοψία από τη μητέρα του που είναι φορέας για τη νόσο της μερικής αχρωματοψίας στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα.

Ο γονότυπος του κοριτσιού (άτομο II_2) που νοσεί από δρεπανοκυτταρική αναιμία μόνο, θα είναι: $\beta^s\beta^sX^AX^A$ ή $\beta^s\beta^sX^AX^a$.

Εφόσον το κορίτσι αυτό νοσεί από δρεπανοκυτταρική αναιμία θα πρέπει να είναι ομόζυγο για το παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο που ελέγχει τη νόσο, κάθε παθολογικό αλληλόμορφο θα το έχει κληρονομήσει από έναν γονέα του δηλαδή το ένα αλληλόμορφο β^s από τον ένα γονέα και από τον άλλο γονέα του το άλλο αλληλόμορφο β^s . Καθώς το κορίτσι δε νοσεί από μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα θα πρέπει να φέρει οπωσδήποτε το φυσιολογικό φυλοσύνδετο αλληλόμορφο A που ελέγχει τον φυσιολογικό φαινότυπο ως προς τη νόσο αυτή. Το αλληλόμορφο A το έχει οπωσδήποτε κληρονομήσει από τον πατέρα της που δε νοσεί από αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα. Το άλλο φυλετικό χρωμόσωμα X που προσδιορίζει το φύλο του παιδιού αυτού, το κληρονόμησε από τη μητέρα του ή οποία όμως είναι φορέας της μερικής αχρωματοψίας και συνεπώς

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

θα είναι δυνατόν να έχει δώσει στην κόρη της το ένα φυλετικό χρωμόσωμα στο οποίο βρίσκεται το φυσιολογικό αλληλόμορφο A για τη νόσο της ακρωματοψίας ή το άλλο X φυλετικό χρωμόσωμά της στο οποίο εδράζεται το παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο a για τη νόσο της μερικής ακρωματοψίας στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα, στη δεύτερη αυτή περίπτωση, το κορίτσι θα είναι και αυτό φορέας της νόσου όπως και η μητέρα της.

3. Όπως αναφέρθηκε, οι γονότυποι των γονέων είναι για το άτομο I₁: ββ^sX^AY και για το άτομο I₂: ββ^sX^AX^a. Συνεπώς έχουμε τη διασταύρωση:

P: ββ^sX^AY x ββ^sX^AX^a
Γαμέτες: βX^A, βY, β^sX^A, β^sY / βX^A, βX^a, β^sX^A, β^sX^a

F₁: Σύμφωνα με το αβákio του Punnett έχουμε:

♂ / ♀	βX ^A	βY	β ^s X ^A	β ^s Y
βX ^A	ββX ^A X ^A	ββX ^A Y	ββ ^s X ^A X ^A	ββ ^s X ^A Y
βX ^a	ββX ^A X ^a	ββX ^a Y	ββ ^s X ^A X ^a	ββ ^s X ^a Y
β ^s X ^A	ββ ^s X ^A X ^A	ββ ^s X ^A Y	β ^s β ^s X ^A X ^A	β ^s β ^s X ^A Y
β ^s X ^a	ββ ^s X ^A X ^a	ββ ^s X ^a Y	β ^s β ^s X ^A X ^a	β ^s β ^s X ^a Y

Φαινοτυπική αναλογία F₁: ♀♀ 6 [βX^A] : 2 [β^sX^A] : ♂♂ 3 [βX^a] : 3 [βX^A] : 1 [β^sX^a] : 1 [β^sX^A]

Επειδή κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός και δεν επηρεάζεται από τα αποτελέσματα των προηγούμενων κυήσεων, η πιθανότητα το τρίτο παιδί του ζευγαριού I₁ και I₂ είναι $\frac{9}{16}$.

4. Η πρώτη γενετική ασθένεια που βρέθηκε ότι είναι αποτέλεσμα συγκεκριμένης γονιδιακής μετάλλαξης ήταν η δρεπανοκυτταρική αναιμία. Το 1949, ο Linus Pauling και οι συνεργάτες του ανακάλυψαν ότι η αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων, HbA, που αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, δύο α και δύο β, διέφερε στα φυσιολογικά άτομα σε σχέση με εκείνα που έπασχαν από δρεπανοκυτταρική αναιμία. Σήμερα γνωρίζουμε ότι η διαφορά εντοπίζεται στο έκτο αμινοξύ της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας, όπου το γλουταμινικό οξύ αντικαθίσταται από βαλίνη. Η μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη συμβολίζεται ως HbS. Η αλλαγή στην ακολουθία των αμινοξέων είναι αποτέλεσμα μιας γονιδιακής μετάλλαξης στην τριπλέτα που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ. Στην κωδική αλυσίδα του DNA δηλαδή, αλλάζει μία βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο ⁵GAG₃, που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ, αντικαθίσταται από το ⁵GTG₃, που κωδικοποιεί τη βαλίνη. Αυτή η μετάλλαξη οδηγεί σε αλλαγή της στερεοδιάταξης της αιμοσφαιρίνης, η οποία έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της μορφής των ερυθροκυττάρων, τα οποία, σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου, παίρνουν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα. Ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι ομόζυγοι για το μεταλλαγμένο γονίδιο που συμβολίζεται με β^s. Τα άτομα αυτά παράγουν μόνο HbS, και καθόλου HbA. Τα ετερόζυγα άτομα (φορείς) έχουν ένα φυσιολογικό β γονίδιο και ένα μεταλλαγμένο και δεν εμφανίζουν τα συμπτώματα της ασθένειας (σε περιβάλλον με φυσιολογική συγκέντρωση οξυγόνου).

ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ Γ΄ ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2011
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Κατά τη λανθάνουσα φάση σε μια κλειστή καλλιέργεια ο πληθυσμός των μικροοργανισμών

- α.** παραμένει σχεδόν σταθερός.
- β.** αυξάνεται σταθερά.
- γ.** αρχικά αυξάνεται και μετά μειώνεται.
- δ.** μειώνεται σταθερά.

Μονάδες 5

2. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες

- α.** συμμετέχουν στη μεταγραφή του DNA.
- β.** καταλύουν την ωρίμανση του mRNA.
- γ.** συμμετέχουν στη μετάφραση του mRNA.
- δ.** αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες DNA.

Μονάδες 5

3. Το πλασμίδιο Τί χρησιμοποιείται στη διαδικασία

- α.** της μικροέγχυσης.
- β.** δημιουργίας διαγονιδιακών ζώων.
- γ.** δημιουργίας διαγονιδιακών φυτών.
- δ.** παραγωγής υβριδωμάτων.

Μονάδες 5

4. Το γεγονός ότι κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο σημαίνει ότι ο γενετικός κώδικας είναι

- α.** συνεχής.
- β.** μη επικαλυπτόμενος.
- γ.** εκφυλισμένος.
- δ.** σχεδόν καθολικός.

Μονάδες 5

5. Τα υβριδώματα παράγονται ύστερα από

- α.** σύντηξη βακτηρίων με καρκινικά κύτταρα.
- β.** σύντηξη Β λεμφοκυττάρων με καρκινικά κύτταρα.
- γ.** σύντηξη Β λεμφοκυττάρων με ιούς.
- δ.** υβριδοποίηση δύο μονόκλωνων αλυσίδων DNA.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

ΘΕΜΑ 2°*Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:*

1. Να περιγράψετε το πείραμα του Griffith και να αναφέρετε το συμπέρασμα στο οποίο κατέληξε.

Μονάδες 8

2. Να εξηγήσετε γιατί τα άτομα που πάσχουν από μελαγχρωματική ξηροδερμία εμφανίζουν πολλαπλάσια συχνότητα καρκίνου του δέρματος σε σχέση με τα φυσιολογικά άτομα.

Μονάδες 7

3. Τι είναι:

- α) γονιδιωματική βιβλιοθήκη.
β) cDNA βιβλιοθήκη.

Μονάδες 6

4. Η ανάλυση δειγμάτων DNA από δύο βακτηριακές καλλιέργειες έδωσε τα εξής αποτελέσματα: στην πρώτη καλλιέργεια βρέθηκε ποσοστό αδερίνης (A) 28% και στη δεύτερη βρέθηκε ποσοστό γουανίνης (G) 28%. Να εξηγήσετε αν τα βακτήρια των δύο καλλιεργειών ανήκουν στο ίδιο ή σε διαφορετικό είδος.

*Μονάδες 4***ΘΕΜΑ 3°***Να απαντήσετε στα παρακάτω:*

1. Στο φυτό μοσχομπίζελο το χρώμα των σπερμάτων μπορεί να είναι είτε κίτρινο είτε πράσινο, ενώ το ύψος του είναι είτε ψηλό είτε κοντό. Τα γονίδια που ελέγχουν τις παραπάνω ιδιότητες βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. Εάν έχετε στη διάθεσή σας ένα ψηλό μοσχομπίζελο με κίτρινα σπέρματα, να κάνετε τις κατάλληλες διασταυρώσεις που απαιτούνται για να βρείτε το γονότυπό του (μονάδες 4).

*Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 7).**Μονάδες 11*

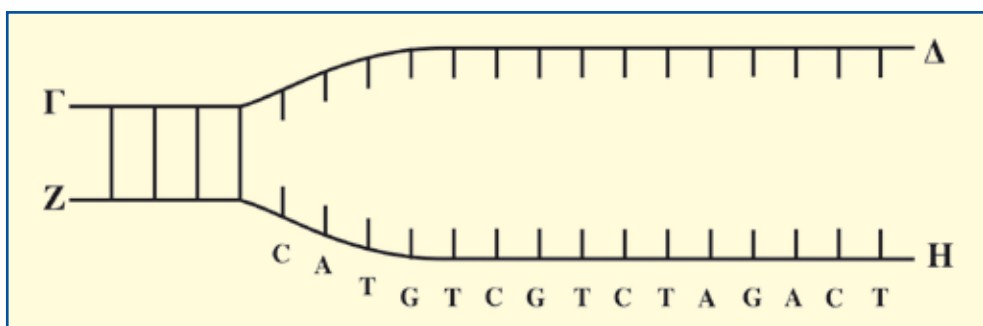
2. Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους από δύο φυσιολογικούς γονείς μπορεί να γεννηθεί παιδί με σύνδρομο Turner.

Μονάδες 8

3. Μία πρωτεΐνη ενός ευκαρυωτικού κυττάρου αποτελείται από μία πολυπεπτιδική αλυσίδα 100 αμινοξέων. Το γονίδιο από το οποίο κωδικοποιήθηκε η πρωτεΐνη αποτελείται από πολύ περισσότερα νουκλεοτίδια από αυτά που κωδικοποιούν τα 100 αμινοξέα. Να αναφέρετε τους λόγους αυτής της διαφοράς.

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ 4°



Δίδεται το παραπάνω τμήμα DNA, το οποίο αντιγράφεται. Στον κλώνο ΖΗ η αντιγραφή γίνεται με ασυνεχή τρόπο. Τα σημεία Δ και Η υποδεικνύουν τη θέση έναρξης της αντιγραφής.

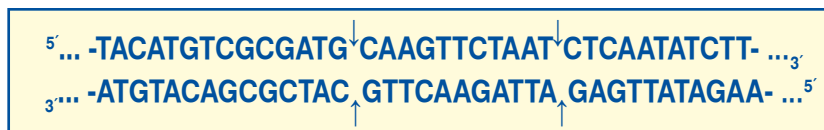
1. Να μεταφέρετε στο τετράδιό σας το παραπάνω σχήμα, να σχεδιάσετε τα συνεχή και ασυνεχή τμήματα των νέων κλώνων με βέλη υποδεικνύοντας τους προσανατολισμούς των νέων και των μητρικών κλώνων (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 6

2. Στον κλώνο που αντιγράφεται με συνεχή τρόπο να γράψετε την αλληλουχία των νουκλεοτιδίων και τον προσανατολισμό του πρωταρχικού τμήματος, το οποίο αποτελείται από 8 (οκτώ) νουκλεοτίδια (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3).

Μονάδες 5

Δίνεται το παρακάτω τμήμα μορίου DNA που κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.



3. Να γράψετε τα κωδικόνια του DNA που κωδικοποιούν το πεπτίδιο αυτό.

Μονάδες 2

4. Μετά την επίδραση ακτινοβολίας το παραπάνω τμήμα DNA σπάει στα σημεία που υποδεικνύονται από τα βέλη. Να γράψετε το τμήμα του DNA που αποκόπηκε και να σημειώσετε τον προσανατολισμό του.

Μονάδες 2

5. Το τμήμα του DNA που αποκόπηκε, επανασυνδέεται στα ίδια σημεία κοπής μετά από αναστροφή.

Να γράψετε ολόκληρο το μόριο του DNA που προκύπτει μετά την αναστροφή (μονάδες 4).

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Να γράψετε τα κωδικόνια του μορίου DNA που κωδικοποιούν το νέο πεπτίδιο.

(μονάδες 2)

Μονάδες 10

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2011

ΘΕΜΑ 1°

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. α
2. δ
3. γ
4. β
5. β

ΘΕΜΑ 2°

1. Το 1928 ο Griffith χρησιμοποίησε δύο στελέχη του βακτηρίου πνευμονιόκοκκος (*Diplococcus pneumoniae*), τα οποία ξεχωρίζουν μορφολογικά, όταν καλλιεργηθούν σε θρεπτικό υλικό, λόγω της παρουσίας ή μη ενός προστατευτικού καλύμματος. Το στέλεχος που είχε κάλυμμα σχημάτιζε “λείες” αποικίες και ήταν παθογόνο, δηλαδή σκότωνε τα ποντίκια που μόλυνε, ενώ εκείνο που δεν είχε κάλυμμα σχημάτιζε “αδρές” αποικίες και δεν ήταν παθογόνο.

Ο Griffith χρησιμοποίησε υψηλή θερμοκρασία, για να σκοτώσει τα λεία βακτήρια και με αυτά μόλυνε ποντικούς, οι οποίοι παρέμεναν ζωντανοί. Όταν όμως ανέμειξε νεκρά λεία βακτήρια με ζωντανά αδρά και με το μείγμα μόλυνε ποντικούς, τότε αυτοί πέθαναν. Στο αίμα των νεκρών ποντικών βρέθηκαν ζωντανά λεία βακτήρια. Ο Griffith συμπέρανε ότι μερικά αδρά βακτήρια “μετασχηματίστηκαν” σε λεία παθογόνα ύστερα από αλληλεπίδραση με τα νεκρά λεία βακτήρια, αλλά δεν μπόρεσε να δώσει ικανοποιητική απάντηση για το πώς γίνεται αυτό.

Τα πειράματα του Griffith έδειξαν ότι ένας “ειδικός παράγοντας” που υπάρχει στα παθογόνα βακτήρια μετασχηματίζει τα μη παθογόνα σε παθογόνα άτομα ακόμη και αν τα παθογόνα βακτήρια έχουν θανατωθεί εξαιτίας της θέρμανσης.

2. Ο καρκίνος χαρακτηρίζεται από τον ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό 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.

Υπάρχουν δύο τύποι γονιδίων που σχετίζονται με την καρκινογένεση. Τα ογκογονίδια και τα ογκοκατασταλτικά γονίδια. Σχετικές έρευνες οδηγούν στο συμπέρασμα ότι ο καρκίνος σε γενετικό επίπεδο είναι το αποτέλεσμα:

- Μετατροπής πρωτο-ογκογονιδίων σε ογκογονίδια
- Απουσίας λειτουργικότητας ογκοκατασταλτικών γονιδίων και
- Αδρανοποίησης των μηχανισμών επιδιόρθωσης του DNA.

Βλάβες στους μηχανισμούς επιδιόρθωσης του DNA έχουν ως αποτέλεσμα την αυξημένη συχνότητα εμφάνισης καρκίνου. Τα άτομα, για παράδειγμα, που πάσχουν από μελαγχρωματική ξηροδερμία εμφανίζουν πολλαπλάσια συχνότητα καρκίνων του δέρματος, κυρίως στις περιοχές που εκτίθενται στην ακτινοβολία του ήλιου, σε σχέση με τα φυσιολογικά άτομα. Είναι γνωστό ότι η ασθένεια δημιουργείται από ανικανότητα επιδιόρθωσης βλαβών που προκαλούνται από την υπεριώδη ακτινοβολία λόγω μετάλλαξης των γονιδίων που κωδικοποιούν τα επιδιορθωτικά ένζυμα.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

3. α. Το σύνολο των βακτηριακών κλώνων ή των φαγικών πλακών, που περιέχει κλωνοποιημένο σε τμήματα το συνολικό DNA του οργανισμού δότη του γονιδιώματος, αποτελεί τη γονιδιωματική βιβλιοθήκη αυτού του οργανισμού.
- β. Η cDNA βιβλιοθήκη με τη μορφή βακτηριακών κλώνων ή φαγικών πλακών περιέχει κλωνοποιημένα αντίγραφα των mRNA (με τη μορφή δίκλωνου DNA που έχει ενθεθεί σε φορέα κλωνοποίησης πλασμίδιο ή DNA λ-φάγου) όλων των γονιδίων που εκφράζονται σε κάποιο κυτταρικό ιστό (διαφοροποιημένα κύτταρα) ευκαρυωτικού οργανισμού, τα οποία εκφράζονται στα κύτταρα αυτά. Από την cDNA βιβλιοθήκη μπορεί να επιλεγεί ένα γονίδιο, του ευκαρυωτικού οργανισμού δότη, που αποτελείται μόνο από εξώνια.
4. Δεδομένα από την ανάλυση του ποσοστού των βάσεων σε μόρια DNA από διαφορετικούς οργανισμούς έδειχναν ότι σε κάθε μόριο DNA ο αριθμός των νουκλεοτιδίων που έχουν ως βάση την αδενίνη είναι ίσος με τον αριθμό των νουκλεοτιδίων που έχουν θυμίνη, και ο αριθμός των νουκλεοτιδίων που έχουν ως βάση τη γουανίνη είναι ίσος με τον αριθμό αυτών που έχουν κυτοσίνη. Δηλαδή ισχύει $A=T$ και $G=C$. Επίσης, βρέθηκε ότι η αναλογία των βάσεων $[(A + T)/(G + C)]$ διαφέρει από είδος σε είδος και σχετίζεται με το είδος του οργανισμού. Επίσης γνωρίζουμε ότι το γενετικό υλικό των προκαρυωτικών κυττάρων είναι ένα δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA. Σε πολλά βακτήρια, εκτός από το κύριο κυκλικό μόριο DNA, υπάρχουν και τα πλασμίδια. Τα πλασμίδια είναι δίκλωνα, κυκλικά μόρια DNA με διάφορα μεγέθη. Βεβαίως με τον όρο γονιδίωμα ή γενετικό υλικό ενός βακτηρίου αναφερόμαστε συνήθως στο κυρίως μόριο DNA του καθώς τα πλασμίδια αποτελούν μόνο το 1 με 2% του βακτηριακού DNA. Συνεπώς, εφόσον στην πρώτη καλλιέργεια βρέθηκε ποσοστό (%) αδενίνης (A) 28% και στη δεύτερη βρέθηκε ποσοστό (%) γουανίνης (G) 28%, αυτό σημαίνει ότι για τη πρώτη καλλιέργεια ισχύει:

$$28\% A = 28\% T \text{ και } \frac{100\% - (2 \times 28\%)}{2} = 22\% G \text{ και } 22\% C$$

Στη δεύτερη καλλιέργεια ισχύει:

$$28\% G = 28\% C \text{ και } \frac{100\% - (2 \times 28\%)}{2} = 22\% A \text{ και } 22\% T$$

Δηλαδή για την πρώτη καλλιέργεια ο λόγος $\frac{A + T}{G + C}$ είναι:

$$\frac{A_1 + T_1}{G_1 + C_1} = \frac{28\% + 28\%}{22\% + 22\%} = \frac{56\%}{44\%} = \frac{56}{44}$$

Ενώ για τη δεύτερη καλλιέργεια ο λόγος $\frac{A + T}{G + C}$ είναι:

$$\frac{A_2 + T_2}{G_2 + C_2} = \frac{22\% + 22\%}{28\% + 28\%} = \frac{44\%}{56\%} = \frac{44}{56}$$

Δηλαδή προκύπτει ότι $\frac{A_1 + T_1}{G_1 + C_1} \neq \frac{A_2 + T_2}{G_2 + C_2}$

Συνεπώς τα βακτήρια των δύο καλλιεργειών ανήκουν σε διαφορετικό είδος.

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Εδώ μελετώνται δύο χαρακτήρες του φυτού μοσχομπίζελο, το ύψος του φυτού και το χρώμα των σπερμάτων του. Ο χαρακτήρας ύψος φυτού καθορίζεται, όπως προέκυψε από τα πειράματα του Mendel, από ένα αυτοσωμικό γονίδιο με δύο αλληλόμορφα τα Ψ και ψ. Το αλληλόμορφο Ψ είναι υπεύθυνο για τον ψηλό φαινότυπο των φυτών και είναι επικρατές του ψ αλληλόμορφου που είναι υπεύθυνο σε ομόζυγη κατάσταση για το χαμηλό ύψος των φυτών. Επίσης, από μία άλλη σειρά πειραμάτων του Mendel γνωρίζουμε ότι το χρώμα του σπέρματος στο μοσχομπίζελο ελέγχεται από ένα αυτοσωμικό γονίδιο Κ με δύο αλληλόμορφα, τα Κ και κ. Το αλληλόμορφο Κ είναι υπεύθυνο για τον κίτρινο χρωματισμό του σπέρματος και είναι επικρατές του αλληλόμορφου κ, που ευθύνεται για τον πράσινο χρωματισμό των σπερμάτων όταν απαντώνται σε ομόζυγη κατάσταση στον γονότυπο του φυτού.

Ο Mendel, προκειμένου να εξακριβώσει αν ένα ψηλό φυτό είχε γονότυπο ΨΨ (ομόζυγο) ή Ψψ (ετερόζυγο), πραγματοποίησε επιπλέον διασταυρώσεις. Διασταύρωσε ψηλά φυτά άγνωστου γονότυπου με κοντά (ψψ) φυτά. Όταν ένα ψηλό φυτό, που διασταυρωνόταν με ένα κοντό (ψψ) φυτό, έδινε ψηλούς και κοντούς απογόνους, τότε ο Mendel ήξερε ότι το φυτό ήταν Ψψ (ετερόζυγο), ενώ αν έδινε μόνο ψηλά φυτά, ήταν ΨΨ (ομόζυγο). Η διασταύρωση ενός ατόμου άγνωστου γονότυπου με ένα άτομο ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο ονομάζεται διασταύρωση ελέγχου. Το ομόζυγο υπολειπόμενο άτομο έχει πάντοτε ένα μόνο γονότυπο που καθορίζει και το φαινότυπο, δηλαδή ένα κοντό φυτό είναι πάντοτε ψψ.

Σύμφων λοιπόν με τα παραπάνω, εφόσον εμείς διαθέτουμε ένα αγνώστου γονότυπου φυτό που είναι ψηλό με κίτρινα σπέρματα, θα πραγματοποιήσουμε διασταύρωση ελέγχου με ένα φυτό με χαμηλό ύψος και πράσινα σπέρματα, το οποίο απαραίτητως θα έχει γονότυπο ψψκκ, ώστε να εξακριβώσουμε τον γονότυπο του φυτού που μελετάται.

Το προς εξέταση φυτό μπορεί να έχει έναν από τους παρακάτω γονότυπους:

- α. ΨΨΚΚ β. ΨΨΚκ γ. ΨψΚΚ δ. ΨψΚκ

Συνεπώς κατά την διασταύρωση ελέγχου θα πραγματοποιηθεί μία εκ των παρακάτω διασταυρώσεων:

- α. ΨΨΚΚ x ψψκκ β. ΨΨΚκ x ψψκκ γ. ΨψΚΚ x ψψκκ δ. ΨψΚκ x ψψκκ

Η καθεμία από τις παραπάνω διασταυρώσεις θα δώσει τα εξής αποτελέσματα:

α': ΨΨΚΚ x ψψκκ

Γαμέτες: ΨΚ όλοι / ψκ όλοι

F₁: 100% ΨψΚκ

Δηλαδή όλοι οι απόγονοι θα είναι φυτά ψηλά με κίτρινα σπέρματα.

β': ΨΨΚκ x ψψκκ

Γαμέτες: ΨΚ, Ψκ / ψκ όλοι

F₁: ΨψΚΚ : ΨψΚκ

Δηλαδή προκύπτουν απόγονοι σε αναλογία 1 : 1 φυτά ψηλά με κίτρινα σπέρματα και φυτά ψηλά με πράσινα σπέρματα.

γ': ΨψΚΚ x ψψκκ

Γαμέτες: ΨΚ, ψΚ / ψκ όλοι

F₁: ΨψΚκ : ψψΚκ

Δηλαδή προκύπτουν απόγονοι σε αναλογία 1 : 1 φυτά ψηλά με κίτρινα σπέρματα και φυτά κοντά με κίτρινα σπέρματα.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

δ': $\Psi\psi K\kappa \times \psi\psi k\kappa$
Γαμέτες: $\Psi K, \Psi k, \psi K, \psi k$ / ψk όλοι

2001

F₁: $\Psi\psi K\kappa : \Psi\psi k\kappa : \psi\psi K\kappa : \psi\psi k\kappa$

Δηλαδή προκύπτουν απογόνοι σε ίσες αναλογίες με τους εξής φαινότυπους:

2002

φυτά ψηλά με κίτρινα σπέρματα

φυτά ψηλά με πράσινα σπέρματα

2003

φυτά κοντά με κίτρινα σπέρματα

φυτά κοντά με πράσινα σπέρματα.

2004

Επειδή τα γονίδια που ελέγχουν τους δύο χαρακτήρες γνωρίζουμε ότι εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων τα αποτελέσματα των παραπάνω διασταυρώσεων στηρίζονται στους νόμους του Mendel σύμφωνα με τους οποίους:

2005

1^{ος} νόμος, ο νόμος του ανεξάρτητου διαχωρισμού των αλληλόμορφων:

2006

Κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα γονίδια που βρίσκονται σ' αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Στη γονιμοποίηση γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλομόρφων γονιδίων.

2007

2^{ος} νόμος, ο νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων:

2008

Ανεξάρτητη μεταβίβαση των γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα προκύπτει από την τυχαία διάταξη των ζευγών χρωμοσωμάτων κατά τη μετάφαση της μείωσης Ι. Ο συνδυασμός των αλληλομόρφων εξαρτάται από ποια χρωμοσώματα βρίσκονται στον ίδιο γαμέτη που είναι τυχαίο γεγονός.

2010

Σύμφωνα λοιπόν με τα φαινοτυπικά αποτελέσματα της διασταύρωσης ελέγχου θα μπορούσαμε να εξακριβώσουμε τον γονότυπο του υπό μελέτη μοσχομπίζελου, καθώς από όλους τους δυνατούς γονότυπους που μπορεί να έχει όταν διασταυρωθεί το φυτό αγνώστου γονότυπου με το πλήρως ομόζυγο φυτό για τα υπολειπόμενα αλληλόμορφα των εξεταζόμενων γονιδίων, προκύπτουν διαφορετικά αποτελέσματα στις φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων.

2011

2. Οι μεταλλάξεις είναι αλλαγές στην ακολουθία ή και στον αριθμό των βάσεων στο γονιδίωμα ενός οργανισμού. Οι μεγάλες σε έκταση αλλαγές αποτελούν τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Η ανάλυση των χρωμοσωμικών ανωμαλιών έγινε δυνατή μετά την ανάπτυξη τεχνικών που επιτρέπουν την παρατήρηση και τη λεπτομερή μελέτη των χρωμοσωμάτων. Οι αλλαγές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων ονομάζονται αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Οι αλλαγές αυτές έχουν ως αποτέλεσμα την τροποποίηση του φαινοτύπου του ατόμου.

2012

Αν κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης δεν πραγματοποιηθεί φυσιολογικά ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων ή των αδελφών χρωματίδων, ένα φαινόμενο που ονομάζεται μη-διαχωρισμός, τότε δημιουργούνται γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού. Η γονιμοποίηση των μη φυσιολογικών γαμετών, που προκύπτουν, με φυσιολογικό γαμέτη έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ζυγωτού με «λανθασμένη» ποσότητα γενετικού υλικού, το οποίο δεν αναπτύσσεται φυσιολογικά. Τα άτομα που προκύπτουν και έχουν περίσσεια ή έλλειψη μικρού αριθμού χρωμοσωμάτων ονομάζονται ανευπλοειδή.

2013

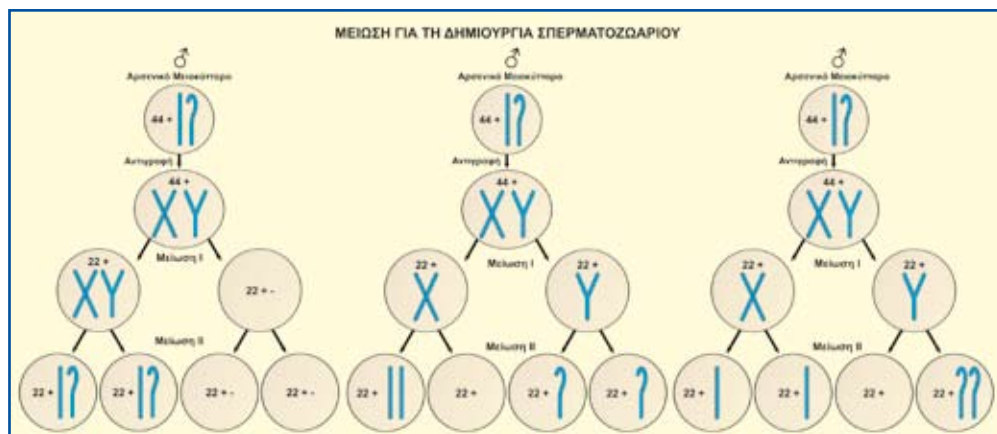
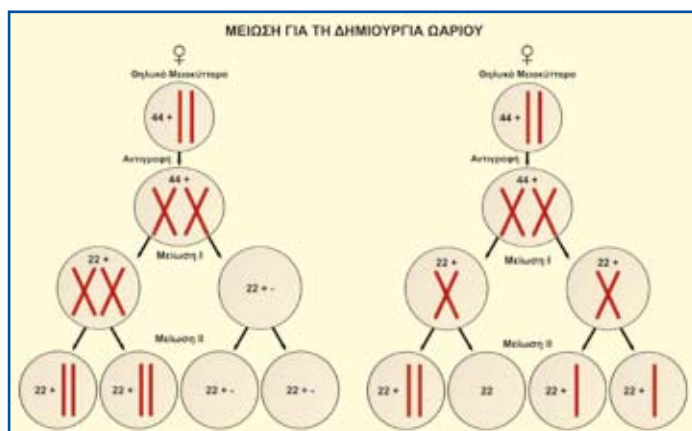
Η απουσία ενός μόνο χρωμοσώματος ονομάζεται μονοσωμία, ενώ η ύπαρξη ενός επιπλέον τρισωμία. Η μονοσωμία είναι συνήθως θανατηφόρος για τον οργανισμό, διότι τα χρωμοσώματα με τα γονίδια που περιέχουν, με εξαίρεση τα φυλετικά, πρέπει να υπάρχουν σε δύο «δόσεις», για να εξασφαλιστεί η σωστή ανάπτυξη του ζυγωτού.

Οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες δημιουργούνται στα αυτοσωμικά ή στα φυλετικά χρωμοσώματα. Τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο Turner έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) αλλά μόνο ένα χρωμόσωμα X από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων (XO). Αυτή είναι η μοναδική μονοσωμία που έχει βρεθεί στον άνθρωπο.

Οι πιθανοί μηχανισμοί σύμφωνα με τους οποίους από δύο φυσιολογικούς γονείς μπορεί να γεννηθεί παιδί με σύνδρομο Turner είναι:

- Να συμβεί μη-διαχωρισμός του ζεύγους των φυλετικών χρωμοσωμάτων XX κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση του μειοκυττάρου της μητέρας.
- Να συμβεί μη-διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων ενός φυλετικού χρωμοσώματος κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση στην μητέρα.
- Να συμβεί μη-διαχωρισμός του ζεύγους των φυλετικών χρωμοσωμάτων XY κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση του μειοκυττάρου του πατέρα.
- Να συμβεί μη-διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων ενός από τα φυλετικά χρωμοσώματα X ή Y του πατέρα κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση.

Σε κάθε περίπτωση, προκύπτουν γαμέτες που δεν φέρουν κανένα φυλετικό χρωμόσωμα. Η σύντηξη ενός τέτοιου γαμέτη με φυσιολογικό ως προς το πλήθος των χρωμοσωμάτων του γαμέτη που φέρει ως φυλετικό χρωμόσωμα το X και όχι το Y, οδηγεί σε ζυγωτό που θα οδηγήσει σε άτομο με σύνδρομο Turner. Αφού θα έχει 44 αυτοσωμικά και ένα μόνο X φυλετικό χρωμόσωμα, χωρίς να διαθέτει άλλο φυλετικό χρωμόσωμα. Παρακάτω παριστάνονται διαγραμματικά όλοι οι πιθανοί μηχανισμοί που αναφέρθηκαν:



2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

3. Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια 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 έναν κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών, ο οποίος ονομάζεται γενετικός κώδικας.

Από τα βασικά χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα είναι:

1. Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή μια τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, κωδικοποιεί ένα αμινοξύ.
2. Ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής, δηλαδή το mRNA διαβάζεται συνεχώς ανά τρία νουκλεοτίδια χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο.
3. Ο γενετικός κώδικας είναι μη επικαλυπτόμενος, δηλαδή κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο.
4. Ο γενετικός κώδικας έχει κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνια λήξης. Το κωδικόνιο έναρξης σε όλους τους οργανισμούς είναι το $5' \text{AUG}_3$ και κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη. Υπάρχουν τρία κωδικόνια λήξης, τα $5' \text{UAG}_3$, $5' \text{UGA}_3$ και $5' \text{UAA}_3$. Η παρουσία των κωδικονίων αυτών στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας καθώς δεν υπάρχουν tRNA που να αντιστοιχούν σε αυτά.
Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Έτσι, για παράδειγμα, το κωδικόνιο έναρξης $5' \text{AUG}_3$ αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου $5' \text{ATG}_3$ κ.ο.κ.
Το τμήμα ενός γονιδίου, και του mRNA του που κωδικοποιεί μια πολυπεπτιδική αλυσίδα, αρχίζει με το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνει με το κωδικόνιο λήξης.

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 και τη συμμετοχή αρκετών πρωτεϊνών και ενέργειας.

Το πρώτο κωδικόνιο του mRNA είναι πάντοτε $5' \text{AUG}_3$ και σ' αυτό προσδένεται το tRNA που φέρει το αμινοξύ μεθειονίνη. Όμως δεν έχουν όλες οι πρωτεΐνες του οργανισμού ως πρώτο αμινοξύ μεθειονίνη. Αυτό συμβαίνει γιατί, σε πολλές πρωτεΐνες, μετά τη σύνθεσή τους απομακρύνονται ορισμένα αμινοξέα από το αρχικό αμινικό άκρο τους.

Επίσης γνωρίζουμε ότι κατά τη μεταγραφή ενός γονιδίου το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική. Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου. Δηλαδή το mRNA που παράγεται είναι μονόκλωνο μόριο με όμοιο προσανατολισμό και αλληλουχία νουκλεοτιδίων με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου μόνο που αποτελείται από ριβονουκλεοτίδια, ενώ το γονίδιο είναι τμήμα δίκλωνου μορίου DNA.

Ακόμη γνωρίζουμε ότι τα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών οργανισμών είναι ασυνεχή ή διακεκομμένα. Δηλαδή, η αλληλουχία που μεταφράζεται σε αμινοξέα διακόπτεται από ενδιάμεσες αλληλουχίες οι οποίες δε μεταφράζονται σε αμινοξέα. Οι αλληλουχίες που μεταφράζονται σε αμινοξέα ονομάζονται εξώνια και οι ενδιάμεσες αλληλουχίες ονομάζονται εσώνια. Όταν ένα γονίδιο που περιέχει εσώνια μεταγράφεται, δημιουργείται το πρόδρομο mRNA που περιέχει και εξώνια και εσώνια. Το πρόδρομο mRNA μετατρέπεται σε mRNA με τη διαδικασία της ωρίμανσης, κατά την οποία τα εσώνια κόβονται από μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά «σωματίδια» και απομακρύνονται. Τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια αποτελούνται από snRNA και από πρωτεΐνες και λειτουργούν ως ένζυμα: κόβουν τα εσώνια και συρράπτουν τα εξώνια μεταξύ τους. Έτσι σχηματίζεται το «ώριμο» mRNA. Αυτό, παρ' ότι

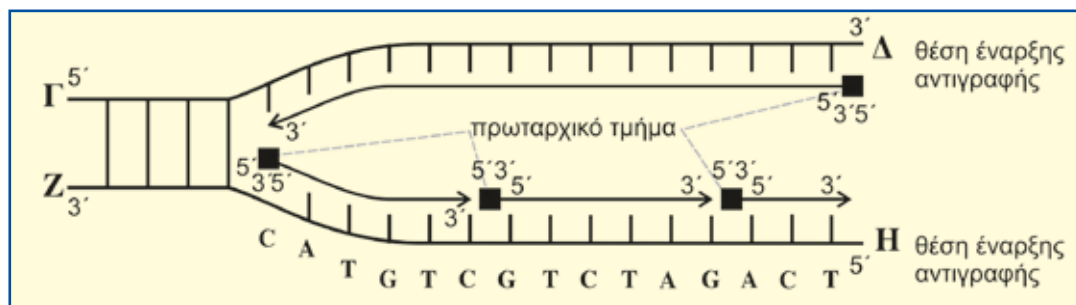
αποτελείται αποκλειστικά από εξώνια, έχει δύο περιοχές που δε μεταφράζονται σε αμινοξέα. Η μία βρίσκεται στο 5' άκρο και η άλλη στο 3' άκρο. Οι αλληλουχίες αυτές ονομάζονται 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές, αντίστοιχα. Το mRNA μεταφέρεται από τον πυρήνα στο κυταρόπλασμα και ειδικότερα στα ριβοσώματα όπου είναι η θέση της πρωτεϊνοσύνθεσης. Σύμφωνα με όσα αναφέρθηκαν, όταν μία πολυπεπτιδική αλυσίδα αποτελείται από 100 αμινοξέα τότε το mRNA και συνεπώς και η κωδική αλυσίδα του γονιδίου από το οποίο κωδικοποιήθηκε, θα αποτελείται από τουλάχιστον $100 \times 3 = 300$ νουκλεοτίδια που αποτελούν το μεταφράσιμο τμήμα του, ενώ επιπλέον θα διαθέτει 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές καθώς και μία τριπλέτα νουκλεοτιδίων που συνιστά κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης.

Επειδή όμως πρόκειται για ευκαρυωτικό πολυπεπτίδιο είναι πολύ πιθανό να έχει υποστεί μετα-μεταφραστικές τροποποιήσεις (όπως π.χ. αποκοπή τμημάτων του πρόδρομου μορίου) και το γονίδιο από το οποίο κωδικοποιείται να είναι ασυνεχές, να φέρει δηλαδή εσώνια, ενώ θα διαθέτει όπως όλα τα γονίδια και αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, όπου σταματάει η σύνθεση του μορίου RNA κατά τη μεταγραφή. Τέλος, ο υποκινητής του κάθε γονιδίου υπάρχει πάντα πριν από το πρώτο ζεύγος νουκλεοτιδίων της 5' αμετάφραστης περιοχής του. Συνοψίζοντας: μία ευκαρυωτική πρωτεΐνη (λειτουργική) αποτελούμενη από ένα πολυπεπτίδιο 100 αμινοξέων, θα κωδικοποιήθηκε από ένα ευκαρυωτικό γονίδιο αποτελούμενο από πολύ περισσότερα από 100 νουκλεοτίδια, διότι:

- Το γονίδιο είναι δίκλωνο μόριο και σε κάθε αμινοξύ της πρωτεΐνης αντιστοιχούν 3 ζεύγη βάσεων, κανένα από αυτά τα ζεύγη βάσεων δεν συμμετέχει στην κωδικοποίηση άλλου αμινοξέως.
- Το γονίδιο είναι πολύ πιθανό να διαθέτει εσώνια τα οποία δεν αντιπροσωπεύονται στην πρωτεΐνη.
- Το γονίδιο διαθέτει αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής που δεν μεταφράζονται.
- Το γονίδιο διαθέτει 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές που δεν αντιπροσωπεύονται στην πρωτεΐνη.
- Η πρωτεΐνη για να καταστεί λειτουργική έχει υποστεί μετα-μεταφραστική τροποποίηση. Ακόμη και αν αυτή δεν είναι εκτεταμένη, αναμένεται να έχει αφαιρεθεί τουλάχιστον το αμινικό άκρο της.

ΘΕΜΑ 4^ο

1.



Μια πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα σχηματίζεται από την ένωση πολλών νουκλεοτιδίων με ομοιοπολικό δεσμό. Ο δεσμός αυτός δημιουργείται μεταξύ του υδροξυλίου του 3' άνθρακα της πεντόζης του πρώτου νουκλεοτιδίου και της φωσφορικής ομάδας που είναι συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου. Ο δεσμός αυτός ονομάζεται 3'-5' φωσφοδιεστερικός δεσμός.

Ανεξάρτητα από τον αριθμό νουκλεοτιδίων από τα οποία αποτελείται η πολυνουκλεοτιδική

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

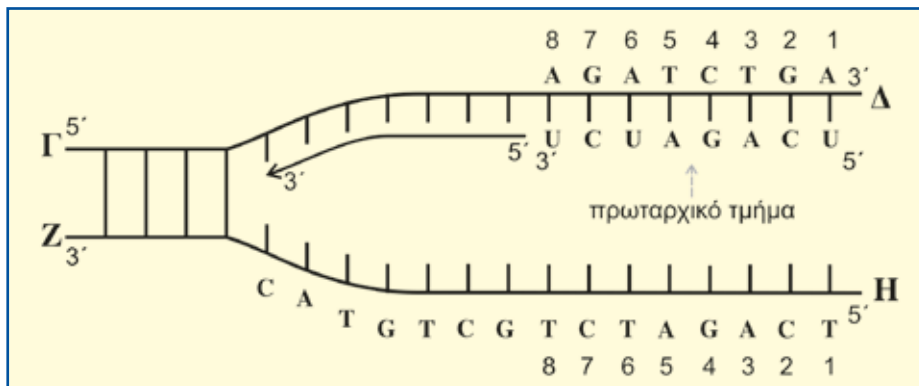
ΗΜΕΡΗΣΙΑ

αλυσίδα, το πρώτο της νουκλεοτίδιο έχει πάντα μία ελεύθερη φωσφορική ομάδα συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του και το τελευταίο νουκλεοτίδιο της έχει ελεύθερο το υδροξύλιο του 3' άνθρακα της πεντόζης του. Για το λόγο αυτό αναφέρεται ότι ο προσανατολισμός της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας είναι 5' → 3'.

Σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας οι δύο αλυσίδες ενός μορίου DNA είναι συμπληρωματικές, και αυτό υποδηλώνει ότι η αλληλουχία της μιας καθορίζει την αλληλουχία της άλλης. Η συμπληρωματικότητα έχει τεράστια σημασία για τον αυτοδιπλασιασμό του DNA, μια ιδιότητα που το καθιστά το καταλληλότερο μόριο για τη διατήρηση και τη μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας. Κάθε αλυσίδα DNA μπορεί να χρησιμεύει ως καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας, ώστε τελικά να σχηματίζονται δύο δίκλωνα μόρια DNA πανομοιότυπα με το μητρικό μόριο. Οι δύο αλυσίδες είναι αντιπαράλληλες, δηλαδή το 3' άκρο της μίας είναι απέναντι από το 5' άκρο της άλλης.

Οι DNA πολυμεράσες τα κύρια ένζυμα της αντιγραφής του DNA, που με καλούπι έναν μητρικό κλώνο DNA δημιουργούν των συμπληρωματικό θυγατρικό κλώνο του νέου μορίου DNA, λειτουργούν μόνο προς καθορισμένη κατεύθυνση και τοποθετούν τα νουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3' άκρο της δεοξυριβόζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας. Έτσι, λέμε ότι αντιγραφή γίνεται με προσανατολισμό 5' προς 3'. Κάθε νεοσυντιθέμενη αλυσίδα θα έχει προσανατολισμό 5' → 3'. Έτσι, σε κάθε διπλή έλικα που παράγεται οι δύο αλυσίδες θα είναι αντιπαράλληλες. Για να ακολουθηθεί αυτός ο κανόνας σε κάθε τμήμα DNA που γίνεται η αντιγραφή, η σύνθεση του DNA είναι συνεχής στη μια αλυσίδα και ασυνεχής στην άλλη. Τα κομμάτια της ασυνεχούς αλυσίδας συνδέονται μεταξύ τους με τη βοήθεια ενός ενζύμου, που ονομάζεται DNA δεσμάση. Το ίδιο ένζυμο συνδέει και όλα τα κομμάτια που προκύπτουν από τις διάφορες θέσεις έναρξης αντιγραφής.

2.



Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA ονομάζονται DNA πολυμεράσες. Επειδή τα ένζυμα αυτά δεν έχουν την ικανότητα να αρχίσουν την αντιγραφή, το κύτταρο έχει ένα ειδικό σύμπλοκο που αποτελείται από πολλά ένζυμα, το πριμόσωμα, το οποίο συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες, τα οποία ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα. DNA πολυμεράσες επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα, τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA. Τα νέα μόρια DNA αρχίζουν να σχηματίζονται, καθώς δημιουργούνται δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των συμπληρωματικών αζωτούχων βάσεων των δεοξυριβονουκλεοτιδίων.

3.

5' ... **ATG** **TCG** **CGA** **TGC** **AAG** **TTC** **TAA** ... 3'
κωδικόνιο έναρξης κωδικόνιο λήξης

Ο όρος κωδικόνιο αφορά την τριπλέτα των νουκλεοτιδίων στο mRNA που κωδικοποιεί ένα αμινοξύ. Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Έτσι, για παράδειγμα, το κωδικόνιο έναρξης $5' \text{AUG}_3'$ αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου $5' \text{ATG}_3'$ κ.ο.κ. Το τμήμα ενός γονιδίου και του mRNA του που κωδικοποιεί μία πεπτιδική αλυσίδα, αρχίζει με το κωδικόνιο έναρξης ($5' \text{ATG}_3'$) και τελειώνει με το κωδικόνιο λήξης (ένα εκ των $5' \text{TGA}_3'$, $5' \text{TAG}_3'$, $5' \text{TAA}_3'$). Επειδή ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, συνεχής και μη επικαλυπτόμενος, το πλήθος των νουκλεοτιδίων του μεταφράσιμου τμήματος ενός γονιδίου ή του mRNA που παράγεται από αυτό είναι πάντα ακέραιο πολλαπλάσιο του τρία. Η παρουσία του κωδικονίου λήξης στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης.

4. Ο προσανατολισμός κάθε νουκλεοτιδικής αλυσίδας είναι $5' \rightarrow 3'$ καθώς τα νουκλεοτίδια που προστίθενται σε αυτή κατά τη σύνθεσή της συνδεόνται μεταξύ τους με $3' \rightarrow 5'$ φωσφωδιεστερικό δεσμό.



5.



Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι αλλαγές στη δομή ενός ή περισσότερων χρωμοσωμάτων. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες έχουν ως αποτέλεσμα την αλλαγή στην ποσότητα ή στη διάταξη της γενετικής πληροφορίας στα χρωμοσώματα. Οι χρωμοσωμικές αυτές ανωμαλίες διακρίνονται σε έλλειψη, διπλασιασμό, μετατόπιση, αμοιβαία μετατόπιση και αναστροφή. Η τελευταία δημιουργείται από θραύσεις σε δύο διαφορετικά σημεία ενός χρωμοσώματος και επανένωση του τμήματος ύστερα από στροφή 180° (αναστροφή) ώστε να είναι δυνατή η δημιουργία $3' \rightarrow 5'$ φωσφωδιεστερικού δεσμού στα σημεία της επανένωσης των τμημάτων DNA.

5.



Εξαιτίας της αναστροφής που συνέβει, προκύπτει τώρα πρόωρο κωδικόνιο λήξης συνεπώς θα έχουμε πρόωρο τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2012

ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Η διπλή έλικα του DNA ξετυλίγεται κατά τη μεταγραφή από το ένζυμο

- α. RNA πολυμεράση
- β. DNA πολυμεράση
- γ. DNA ελικάση
- δ. DNA δεσμάση.

Μονάδες 5

2. Οι ιστόνες είναι

- α. DNA
- β. RNA
- γ. πρωτεΐνες
- δ. υδατάνθρακες.

Μονάδες 5

3. Ασθένεια που μπορεί να διαγνωστεί με καρύοτυπο είναι

- α. η φαινυλκετονουρία
- β. η δρεπανοκυτταρική αναιμία
- γ. η β-θαλασσαιμία
- δ. το σύνδρομο Cri du chat.

Μονάδες 5

4. Σύνδεση κωδικονίου με αντικωδικόνιο πραγματοποιείται κατά την

- α. αντιγραφή
- β. μετάφραση
- γ. μεταγραφή
- δ. αντίστροφη μεταγραφή.

Μονάδες 5

5. Ο αλφισμός οφείλεται σε γονίδιο

- α. αυτοσωμικό επικρατές
- β. φυλοσύνδετο επικρατές
- γ. αυτοσωμικό υπολειπόμενο
- δ. φυλοσύνδετο υπολειπόμενο.

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΘΕΜΑ 2°

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Πώς χρησιμοποιούνται τα μονοκλωνικά αντισώματα για την επιλογή οργάνων συμβατών στις μεταμοσχεύσεις;

Μονάδες 6

2. Να περιγράψετε τη διαδικασία κλωνοποίησης με την οποία δημιουργήθηκε το πρόβατο Dolly.

Μονάδες 7

3. Πού οφείλεται η αυξημένη συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με δρεπανοκυτταρική αναιμία ή β-θαλασσαιμία σε χώρες όπου εμφανιζόταν ελονοσία;

Μονάδες 6

4. Να αναφέρετε ποια θρεπτικά συστατικά είναι απαραίτητα για να αναπτυχθεί ένας μικρο-οργανισμός σε μια καλλιέργεια.

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ 3°

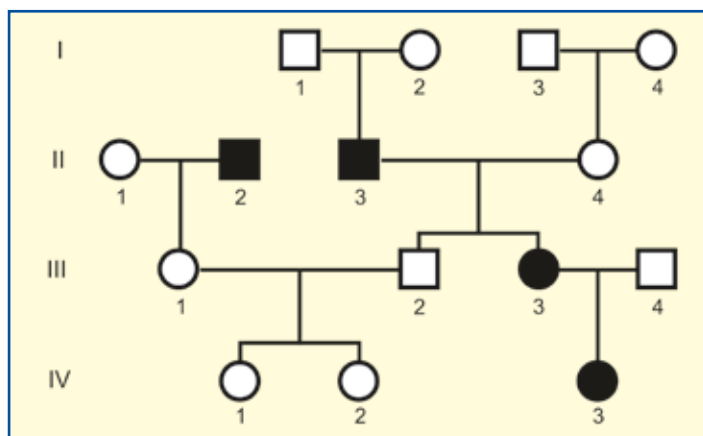
Να απαντήσετε στα παρακάτω:

1. Μια αρσενική μύγα *Drosophila* με λευκά μάτια διασταυρώθηκε με μια θηλυκή με κόκκινα μάτια. Από τη διασταύρωση αυτή πήραμε 280 απογόνους στην F_1 γενιά που είχαν όλοι κόκκινα μάτια. Διασταυρώνοντας δύο άτομα από την F_1 γενιά προκύπτουν 319 απόγονοι στην F_2 γενιά. Μια ανάλυση των απογόνων της F_2 γενιάς έδειξε ότι υπάρχουν: 159 θηλυκά με κόκκινα μάτια, 82 αρσενικά με κόκκινα μάτια και 78 αρσενικά με λευκά μάτια. Με βάση τα δεδομένα να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το παραπάνω γνώρισμα.

Για τα άτομα που διασταυρώθηκαν δίνεται ότι τα θηλυκά έχουν ένα ζευγάρι Χ χρωμοσώματων (XX) και τα αρσενικά έχουν ένα Χ και ένα Υ χρωμόσωμα (XY). Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης.

Μονάδες 5

Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο, όπου απεικονίζεται ο τρόπος με τον οποίο κληρονομείται μια μονογονιδιακή ασθένεια. Τα άτομα II_2 , II_3 , III_3 , και IV_3 πάσχουν από την ασθένεια αυτή. Για όλα τα παρακάτω ερωτήματα να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης.



2. Με βάση τα δεδομένα του γενεαλογικού δένδρου να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η ασθένεια.

Μονάδες 6

3. Να προσδιορίσετε την πιθανότητα το ζευγάρι III₁, III₂ να αποκτήσει αγόρι που θα πάσχει (μονάδα 1). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 7).

Μονάδες 8

4. Αν τα άτομα I₁ και I₄ πάσχουν από μια ασθένεια που οφείλεται σε γονίδιο μιτοχονδριακού DNA, να αναφέρετε ποια άτομα του γενεαλογικού δένδρου θα κληρονομήσουν το γονίδιο αυτό (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ 4^ο

Δίνεται το παρακάτω τμήμα βακτηριακού DNA, το οποίο κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.

Αλυσίδα 1: **GTTGAATTCTTAGCTTAAGTCGGGCATGAATTCTC**

Αλυσίδα 2: **CAACTTAAGAATCGAATTCAGCCCGTACTTAAGAG**

1. Να προσδιορίσετε την κωδική και τη μη κωδική αλυσίδα του παραπάνω τμήματος DNA, επισημαίνοντας τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων του (μονάδες 1). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5).

Μονάδες 6

2. Το παραπάνω τμήμα DNA αντιγράφεται, και κατά τη διαδικασία της αντιγραφής δημιουργούνται τα παρακάτω πρωταρχικά τμήματα:

i) 5'-GAGAAUUC-3'

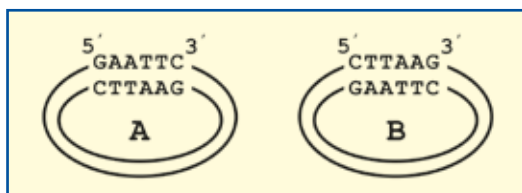
ii) 5'-UUAAGCUA-3'

iii) 5'-GUUGAAUU-3'

Να προσδιορίσετε ποια αλυσίδα αντιγράφεται, με συνεχή και ποια με ασυνεχή τρόπο (μονάδες 1). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5).

Μονάδες 6

3. Το παραπάνω τμήμα DNA κόβεται με το ένζυμο EcoRI, προκειμένου να ενσωματωθεί σε ένα από τα δύο πλασμίδια A και B που δίνονται παρακάτω.



Ποιο από τα δύο πλασμίδια θα επιλέξετε για τη δημιουργία ανασυνδυασμένου πλασμιδίου (μονάδα 1); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4). Πόσοι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί θα διασπαστούν στο πλασμίδιο που επιλέξατε και πόσοι θα δημιουργηθούν κατά το σχηματισμό του ανασυνδυασμένου πλασμιδίου (μονάδες 2);

Μονάδες 7

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

4. Από τη μύγα *Drosophila* απομονώθηκαν τρία διαφορετικά φυσιολογικά κύτταρα στα οποία προσδιορίστηκε το μέγεθος του γονιδιώματος σε ζεύγη βάσεων. Στο πρώτο κύτταρο το μέγεθος του γονιδιώματος υπολογίστηκε σε $3,2 \times 10^8$ ζεύγη βάσεων, στο δεύτερο κύτταρο σε $1,6 \times 10^8$ ζεύγη βάσεων και στο τρίτο κύτταρο σε $6,4 \times 10^8$ ζεύγη βάσεων. Να δικαιολογήσετε γιατί υπάρχουν οι διαφορές αυτές στο μέγεθος του γονιδιώματος των τριών κυττάρων.

Μονάδες 6

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2012

ΘΕΜΑ 1°

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. α
2. γ
3. δ
4. β
5. γ

ΘΕΜΑ 2°

1. Κάθε είδος αντισώματος που αναγνωρίζει έναν αντιγονικό καθοριστή παράγεται από μια ομάδα όμοιων Β-λεμφοκυττάρων, που αποτελούν έναν κλώνο. Τα αντισώματα που παράγονται από έναν κλώνο Β-λεμφοκυττάρων ονομάζονται μονοκλωνικά. Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ σημαντικά στην Ιατρική, για την επιλογή οργάνων συμβατών για μεταμόσχευση. Τα κύτταρα των οργάνων έχουν στην επιφάνειά τους ειδικά αντιγόνα επιφανείας, που αναγνωρίζονται από ειδικά μονοκλωνικά αντισώματα. Με τα μονοκλωνικά αντισώματα μπορεί να γίνει έλεγχος των οργάνων δωρητών, για να διαπιστωθεί αν ταιριάζουν ανοσολογικά με τα αντίστοιχα των ασθενών. Έτσι, είναι δυνατόν να αποφευχθεί η απόρριψη και οι μεταμοσχεύσεις να είναι επιτυχείς.
2. Το πρόβατο Dolly δημιουργήθηκε, όταν ο πυρήνας ενός κυττάρου του μαστικού αδένος ενός εξάχρονου πρόβατου τοποθετήθηκε στο ωάριο ενός άλλου πρόβατου. Από το ωάριο είχε προηγουμένως αφαιρεθεί ο πυρήνας. Το έμβρυο το οποίο δημιουργήθηκε ύστερα από 3-4 διαιρέσεις εμφυτεύτηκε στη μήτρα θετής μητέρας-προβατίνας, η οποία γέννησε τη Dolly.
3. Η συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με δρεπανοκυτταρική αναιμία ή β-θαλασσαιμία είναι αυξημένη σε περιοχές όπως οι χώρες της Μεσογείου, της Δυτικής και Ανατολικής Αφρικής και της Ν. Α. Ασίας, όπου εμφανιζόταν ελονοσία. Η αυξημένη συχνότητα οφείλεται στην ανθεκτικότητα των φορέων στην προσβολή από το πλασμώδιο (πρωτόζωο) που προκαλεί την ελονοσία, επειδή τα ερυθροκύτταρά τους δεν ευνοούν τον πολλαπλασιασμό του. Συνεπώς, η προστασία που προσδίδει η μετάλλαξη ως προς την ελονοσία αποτελεί ένα πλεονέκτημα, που τους παρέχει αυξημένη πιθανότητα επιβίωσης και δυνατότητα αναπαραγωγής.
4. Όπως όλοι οι υπόλοιποι οργανισμοί, 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. Η πηγή άνθρακα για τους αυτότροφους μικροοργανισμούς είναι το CO_2 της ατμόσφαιρας, ενώ για τους ετερότροφους διάφορες οργανικές ενώσεις όπως οι υδατάνθρακες. Η πηγή αζώτου για τους περισσότερους μικροοργανισμούς είναι τα αμμωνιακά ή τα νιτρικά ιόντα (NO_3^-). Σήμερα οι μικροοργανισμοί οι οποίοι χρησιμοποιούνται για την παραγωγή χρήσιμων προϊόντων, όπως αντιβιοτικά ή ένζυμα, μπορούν να αναπτυχθούν στο εργαστήριο και σε μεγάλη κλίμακα στις βιομηχανικές μονάδες κάτω από αυστηρά ελεγχόμενες συνθήκες καλλιέργειας. Για την ανάπτυξή τους χρησιμοποιούνται τεχνητά θρεπτικά υλικά. Αυτά πρέπει να περιέχουν πηγή άνθρακα, πηγή αζώτου και ιόντα. Στην περίπτωση

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

αερόβιων μικροοργανισμών, είναι απαραίτητη η παρουσία οξυγόνου. Τα θρεπτικά υλικά που χρησιμοποιούνται για την ανάπτυξη των μικροοργανισμών στο εργαστήριο μπορεί να είναι υγρά ή στερεά. Τα υγρά θρεπτικά υλικά περιέχουν όλα τα θρεπτικά συστατικά που αναφέρθηκαν προηγουμένως διαλυμένα σε νερό. Τα στερεά θρεπτικά υλικά παρασκευάζονται με ανάμιξη του υγρού θρεπτικού υλικού με έναν πολυσακχαρίτη που προέρχεται από φύκη, το άγαρ.

ΘΕΜΑ 3°

1. Στην άσκηση μελετάται ένας χαρακτήρας του εντόμου *Drosophila* και συγκεκριμένα ο χαρακτήρας χρώμα οφθαλμών του εντόμου, επομένως πρόκειται για μονοϋβριδισμό.

Από τα δεδομένα που δίνονται, παρατηρούμε ότι κατά τη διασταύρωση ενός αρσενικού ατόμου με λευκούς οφθαλμούς με μία θηλυκή μύγα με κόκκινους οφθαλμούς, όλοι οι απόγονοι (F_1 γενεά) ανεξαρτήτως φύλου είναι με κόκκινα μάτια. Μπορούμε λοιπόν να υποθέσουμε ότι το χρώμα των οφθαλμών του εντόμου ελέγχεται από ένα γονίδιο με δύο αλληλόμορφα, ένα που ελέγχει τον κόκκινο χρωματισμό και ένα άλλο που ελέγχει τον λευκό χρωματισμό και τα αλληλόμορφα αυτά έχουν σχέση επικράτειας (κόκκινο) - υποτέλειας (λευκό).

Επίσης μπορούμε να συμπεράνουμε ότι τα άτομα της πατρικής γενεάς (P γενεάς) είναι αμιγή στελέχη, διαφορετικά θα αναμέναμε άτομα της F_1 γενεάς με λευκά μάτια και άτομα με κόκκινα μάτια σε αναλογία 1 [κόκκινα] : 1 [λευκό].

Από τη δεύτερη διασταύρωση που πραγματοποιήθηκε μεταξύ των απογόνων της F_1 γενεάς προέκυψε η κλασική μενδελική αναλογία 3 [κόκκινο] : 1 [λευκό]. Παρατηρούμε όμως πως όλοι οι απόγονοι με λευκά μάτια είναι αρσενικοί και μάλιστα η αναλογία μεταξύ των αρσενικών απογόνων της δεύτερης διασταύρωσης που φέρουν κόκκινους ή λευκούς οφθαλμούς είναι 1 : 1 και επίσης παρατηρούμε ότι στα άτομα της F_2 γενεάς (δεύτερη θυγατρική γενεά) η αναλογία μεταξύ αρσενικών και θηλυκών ατόμων είναι 1 : 1 συνεπώς, μπορούμε να υποθέσουμε ότι το γονίδιο που ελέγχει το χρώμα των οφθαλμών στα έντομα είναι φυλοσύνδετο.

Έστω λοιπόν ο γενετικός τύπος του φυλετικού χρωμοσώματος X για τον οποίο δεν υπάρχει αντίστοιχος στο Y φυλετικό χρωμόσωμα στον οποίο εδράζεται το γονίδιο A (A , a) με αλληλόμορφο A και a με σχέση επικράτειας μεταξύ τους A επικρατές του a . Το αλληλόμορφο A ελέγχει για το κόκκινο χρώμα των οφθαλμών του εντόμου και το a ελέγχει για το λευκό χρώμα οφθαλμών. Έτσι θηλυκά άτομα με γονότυπους $X^A X^A$ ή $X^A X^a$ και αρσενικά άτομα με γονότυπο $X^A Y$ έχουν κόκκινους οφθαλμούς, ενώ αρσενικά άτομα με γονότυπο $X^a Y$ και θηλυκά με γονότυπο $X^a X^a$ έχουν λευκούς οφθαλμούς.

Σύμφωνα με τα παραπάνω και από τα δεδομένα της άσκησης, έχουμε τις διασταυρώσεις που στηρίζονται στον 1ο νόμο του Mendel (νόμος διαχωρισμού των αλληλόμορφων) σύμφωνα με τον οποίο κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα (εδώ τα φυλετικά χρωμοσώματα τα οποία αν και μερικώς ομόλογα διατάσσονται το ένα απέναντι από το άλλο στο ισημερινό πεδίο κατά τη μείωση Ι) καθώς και τα αλληλόμορφα των γονιδίων που βρίσκονται σ' αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Στη γονιμοποίηση γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλόμορφων γονιδίων:

$P:$ $X^a Y$ $\times$ $X^A X^A$
 Γαμέτες: X^a, Y / X^A, X^A

Τα άτομα της F_1 γενεάς προκύπτουν εύκολα από το αβάκιο του Punnett, το οποίο αποτελεί την διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών μίας διασταύρωσης και του τρόπου συνδυασμού τους.

♀ / ♂	X ^a	Y
X ^A	X ^A X ^a	X ^A Y
X ^A	X ^A X ^a	X ^A Y

Γονοτυπική αναλογία: X^AX^a : X^AY

Φαινοτυπική αναλογία: 100% έντομα με κόκκινα μάτια

F₁ x F₁: X^AY x X^AX^a
 Γαμέτες: X^A, Y / X^A, X^a

Τα άτομα της F₂ γενεάς προκύπτουν και πάλι εύκολα από το αβάκιο του Punnett.

♀ / ♂	X ^A	Y
X ^A	X ^A X ^A	X ^A Y
X ^a	X ^A X ^a	X ^a Y

Γονοτυπική αναλογία: X^AX^A : X^AX^a : X^AY : X^aY

Φαινοτυπική αναλογία: 3 [κόκκινο] : 1 [λευκό]

Από τα άτομα με κόκκινο χρώμα οφθαλμών τα $\frac{2}{3}$ είναι θηλυκά και το $\frac{1}{3}$ αρσενικά ενώ όλα τα άτομα με λευκά μάτια είναι αρσενικά. Συνεπώς, αφού οι υποθέσεις μας επιβεβαιώνονται από τα δεδομένα της άσκησης, είναι σωστές δηλαδή το γονίδιο που ελέγχει το χρώμα των οφθαλμών στη μύγα *Drosophila* είναι φυλοσύνδετο και έχει δύο αλληλόμορφα ένα που ελέγχει το κόκκινο χρώμα (επικρατές) και ένα που ελέγχει το λευκό χρώμα (υπολειπόμενο).

2. Στην άσκηση μελετάται μία μονογονιδιακή ασθένεια του ανθρώπου, προκειμένου να βρούμε τον τρόπο κληρονομικότητας της ασθένειας αυτής, θα εξετάσουμε περιπτώσεις.

α. Έστω ότι κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατές τύπο κληρονομικότητας. Τότε, έστω ο γενετικός τύπος του ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον οποίο εδράζεται το γονίδιο A (A, a) με αλληλόμορφα A και a και σχέση επικράτειας μεταξύ τους A επικρατές του a. Το A είναι το παθολογικό αλληλόμορφο ενώ το a το φυσιολογικό, άρα άτομα με γονότυπο AA ή Aa νοσούν ενώ τα άτομα με γονότυπο aa είναι υγιή.

Ο τρόπος αυτός κληρονομικότητας απορρίπτεται από τη διασταύρωση των γονέων της γενεάς I: I₁ x I₂ οι οποίοι γονείς είναι υγιείς (αμφότεροι δηλαδή θα έχουν γονότυπο aa) και αποκτούν απόγονο (II₃) που ασθενεί (με γονότυπο AA ή Aa). Κάτι τέτοιο είναι αδύνατο καθώς κάθε γονεάς κληροδοτεί ένα πλήρες απλοειδές γονιδίωμά του σε κάθε απόγονό του, συνεπώς αφού κανείς από τους I₁ ή I₂ δεν φέρει το αλληλόμορφο A είναι αδύνατο υπό φυσιολογικές συνθήκες (χωρίς μετάλλαξη) να φέρει αυτό το αλληλόμορφο το παιδί τους II₃.

β. Έστω ότι η ασθένεια ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, τότε για το γονίδιο A, το αλληλόμορφο A που είναι επικρατές, ευθύνεται για τον φυσιολογικό φαινότυπο, ενώ το υπολειπόμενο a είναι το παθολογικό, που σε ομόζυγη κατάσταση ευθύνεται για την εμφάνιση της νόσου.

Αυτός ο τρόπος κληρονομικότητας επιβεβαιώνεται από όλες τις διασταυρώσεις του δοθέντος γενεαλογικού δένδρου. Συνεπώς η νόσος αυτή μπορεί να ακολουθεί αυτοσωμικό

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

γ. Έστω ότι η νόσος ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, τότε το γονίδιο A, θα εδράζεται σε περιοχή του X φυλετικού χρωμοσώματος που δεν υπάρχει ομόλογη στο Y φυλετικό χρωμόσωμα. Τα άτομα με γονότυπο $X^A X^A$ ή $X^A X^a$ ή $X^A Y$ είναι υγιή ενώ τα άτομα με γονότυπο $X^a X^a$ ή $X^a Y$ νοσούν. Αυτός ο τρόπος κληρονομικότητας απορρίπτεται καθώς είναι αδύνατο από την διασταύρωση $III_3 \times III_4$ να προκύψει ο απόγονος IV_3 που νοσεί καθώς το άτομο III_3 θα έχει γονότυπο $X^a X^a$ και το άτομο III_4 θα έχει γονότυπο $X^A Y$ ενώ το άτομο IV_3 θα έχει γονότυπο $X^a X^a$ που είναι αδύνατο, αφού έχει κληρονομήσει το ένα X φυλετικό χρωμόσωμα από τον αρσενικό γονέα του που είναι υγιής.

Άρα αποδείξαμε ότι ο τρόπος κληρονομικότητας της εξεταζόμενης νόσου είναι αυτοσωμικός υπολειπόμενος.

3. Η πιθανότητα που ζητείται είναι $\frac{1}{8}$.

Η πιθανότητα αυτή υπολογίζεται ως εξής:

Τα άτομα III_1 και III_2 έχουν αμφότεροι γονότυπους Aa και Aa αφού και τα δύο είναι υγιή αλλά έχουν γονέα που νοσεί.

Έχουμε λοιπόν τη διασταύρωση:

P: Aa (III_1) $\times$ Aa (III_2)

Οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τον 1ο νόμο του Mendel (νόμος του διαχωρισμού των αλληλόμορφων). Άρα οι γαμέτες είναι A, a και A, a αντίστοιχα. Οι πιθανοί απογόνοι προκύπτουν εύκολα από το αβákιο του Punnett, που μας δίνει όλους τους πιθανούς συνδυασμούς των γαμετών μεταξύ τους.

III_1 / III_2	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Γονοτυπική αναλογία: $F_1 : AA : 2 Aa : aa$

Φαινοτυπική αναλογία: $F_1 : 3 [\text{υγιή}] : 1 [\text{ασθενής}]$

Άρα η πιθανότητα να προκύψει απόγονος που να νοσεί είναι $\frac{1}{4}$, η πιθανότητα τώρα ένας

απόγονος να είναι αγόρι είναι $\frac{1}{2}$, αφού ο αρσενικός πρόγονος παράγει γαμέτες που φέρουν το X φυλετικό χρωμόσωμα και γαμέτες που φέρουν το Y φυλετικό χρωμόσωμα με αναλογία 1 : 1 καθώς τα φυλετικά του χρωμοσώματα X και Y διαχωρίζονται κατά τη μείωση και κατανέμονται ισοπίθانا στους γαμέτες του.

Άρα η πιθανότητα που ζητείται είναι $\frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$.

Τα δύο ενδεχόμενα είναι ξένα μεταξύ τους καθώς το γονίδιο που ελέγχει τη νόσο είναι αυτοσωμικό ενώ ο καθορισμός του φύλου γίνεται από το είδος των φυλετικών χρωμοσωμάτων που φέρει το άτομο. Άρα η πιθανότητα που ζητάμε είναι να συμβούν ταυτόχρονα τα δύο αυτά ξένα ενδεχόμενα (να είναι αγόρι και να νοσεί) άρα ζητείται ο πολλαπλασιασμός των πιθανοτήτων των δύο ανεξάρτητων αυτών ενδεχόμενων.

4. Τα άτομα που θα κληρονομήσουν αυτό το γονίδιο είναι τα: II_4 , III_2 , III_3 και IV_3 .

Γνωρίζουμε ότι: Το ζυγωτό των ανώτερων οργανισμών περιέχει μόνο τα μιτοχόνδρια που προέρχονται από το ωάριο. Επομένως, η προέλευση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι

μητρική. Καθώς ο άνθρωπος είναι ανώτερος οργανισμός, οι απόγονοι κληρονομούν μόνο το μιτοχονδριακό DNA από τη μητέρα τους και όχι από τον πατέρα τους. Έτσι οι απόγονοι του ατόμου I₁, που είναι άνδρας, δεν κληρονομούν το μιτοχονδριακό DNA του, συνεπώς ούτε και το υπεύθυνο για τη μιτοχονδριακή αυτή νόσο γονίδιο. Από την άλλη πλευρά, το άτομο I₄ είναι γυναίκα συνεπώς κληροδοτεί το μιτοχονδριακό της DNA και το παθολογικό γονίδιο που φέρεται σε αυτό στην κόρη της II₄ που για τους ίδιους λόγους το κληροδοτεί στα παιδιά της III₂ (αγόρι) και III₃ (κορίτσι) και τέλος, το άτομο III₃ για τους ίδιους λόγους το κληροδοτεί στην κόρη του IV₃.

ΘΕΜΑ 4^ο

1.

Αλυσίδα 1: **5' GTTGAATTCTTAGCTTAAGTCGGGCATGAATTCTC₃**
(μη-κωδική αλυσίδα)

Αλυσίδα 2: **3' CAACTTAAGAATCGAATTCAGCCCGTACTTAAGAG^{5'}**
(κωδική αλυσίδα)

Αιτιολόγηση: Το δοθέν τμήμα βακτηριακού DNA γνωρίζουμε ότι κωδικοποιεί για ένα ολιγοπεπτίδιο, επομένως συμπεραίνουμε ότι πρόκειται για βακτηριακό γονίδιο που μεταγράφεται σε mRNA, το οποίο στη συνέχεια μεταφράζεται σε ένα ορισμένο ολιγοπεπτίδιο. Μάλιστα επειδή αφορά βακτηριακό γονίδιο τότε αυτό δεν είναι ασυνεχές, δηλαδή αποκλείεται να περιέχει εσώνια.

Γνωρίζουμε ότι με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια 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 έναν κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών, ο οποίος ονομάζεται γενετικός κώδικας. Από τα βασικά χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα είναι:

1. Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή μια τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, κωδικοποιεί ένα αμινοξύ.
 2. Ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής, δηλαδή το mRNA διαβάζεται συνεχώς ανά τρία νουκλεοτίδια χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο.
 3. Ο γενετικός κώδικας είναι μη επικαλυπτόμενος, δηλαδή κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο.
 4. Ο γενετικός κώδικας έχει κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνια λήξης. Το κωδικόνιο έναρξης σε όλους τους οργανισμούς είναι το 5'AUG₃ και κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη. Υπάρχουν τρία κωδικόνια λήξης, τα 5'UAG₃, 5'UGA₃ και 5'UAA₃. Η παρουσία των κωδικονίων αυτών στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πεπτιδικής αλυσίδας.
- Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Έτσι, για παράδειγμα, το κωδικόνιο έναρξης 5'AUG₃ αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου 5'ATG₃ κ.ο.κ.

Το τμήμα ενός γονιδίου, και του mRNA του που κωδικοποιεί μια πεπτιδική αλυσίδα, αρχίζει με το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνει με το κωδικόνιο λήξης.

Επίσης γνωρίζουμε ότι: κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια, τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια μίας αλυσίδας του DNA σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, όπως

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

και στην αντιγραφή, με τη διαφορά ότι εδώ απέναντι από την αδενίνη τοποθετείται το ριβονουκλεοτίδιο που περιέχει ουρακίλη. Η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια, που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με 3'→5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5'→3' όπως και η αντιγραφή. Η σύνθεση του RNA σταματά στο τέλος του γονιδίου, όπου ειδικές αλληλουχίες οι οποίες ονομάζονται αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, επιτρέπουν την απελευθέρωσή του.

Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική. Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου.

Αφού λοιπόν το mRNA δημιουργείται κατά τη μεταγραφή με προσανατολισμό 5' → 3' με καλούπι την μη-κωδική αλυσίδα του γονιδίου, τότε αυτό θα είναι συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο με την αλυσίδα αυτή του γονιδίου. Όμως όπως γνωρίζουμε από το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA, οι δύο κλώνοι του μορίου είναι συμπληρωματικοί και αντιπαράλληλοι συνεπώς και η κωδική αλυσίδα του γονιδίου θα είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη με την μη-κωδική αλυσίδα του, άρα η κωδική αλυσίδα του γονιδίου θα έχει τον ίδιο προσανατολισμό και την ίδια αλληλουχία αζωτούχων βάσεων (μόνο που αντί για U θα έχει T), με το μόριο του mRNA που παράγεται από τη μεταγραφή του γονιδίου.

Σύμφωνα λοιπόν με όσα αναφέρθηκαν, η κωδική αλυσίδα του γονιδίου θα είναι εκείνη που φέρει κωδικόνιο έναρξης ($5'ATG_3'$) προς το 5' άκρο της και μετά από αριθμό νουκλεοτιδίων ακέραιο πολλαπλάσιο του τρία, φέρει ένα εκ των κωδικονίων λήξης της μετάφρασης ($5'TAA_3'$, $5'TGA_3'$, $5'TAG_3'$) προς το 3' άκρο της. Ο υποκινητής του γονιδίου, θα βρίσκεται πριν από το πρώτο νουκλεοτίδιο του 5' άκρου της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου.

Τις παραπάνω συνθήκες πληροί μόνο η αλυσίδα 2, η οποία όταν διαβάζεται από τα δεξιά (5' άκρο) προς τα αριστερά (3' άκρο) διαθέτει κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης $5'ATG_3'$ μετά από οκτώ νουκλεοτίδια από την αρχή της και διαθέτει και κωδικόνιο λήξης ($5'TAA_3'$) ενώ μεταξύ του κωδικονίου έναρξης και λήξης παρεμβάλεται πλήθος 12 νουκλεοτιδίων, δηλαδή το γονίδιο οδηγεί αμέσως μετά την μετάφραση του mRNA σε ένα πεντα-πεπτίδιο.

2. Η αλυσίδα του γονιδίου που αντιγράφεται συνεχώς είναι η 2. Η αλυσίδα του γονιδίου που αντιγράφεται ασυνεχώς είναι η 1.

Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA ονομάζονται DNA πολυμεράσες. Επειδή τα ένζυμα αυτά δεν έχουν την ικανότητα να αρχίσουν την αντιγραφή, το κύτταρο έχει ένα ειδικό σύμπλοκο που αποτελείται από πολλά ένζυμα, το πριμόσωμα, το οποίο συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες, τα οποία ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα. DNA πολυμεράσες επιμηκώνουν τα πρωταρχικά τμήματα, τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA.

Οι DNA πολυμεράσες λειτουργούν μόνο προς καθορισμένη κατεύθυνση και τοποθετούν τα νουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3' άκρο της δεοξυριβόζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας. Έτσι, λέμε ότι αντιγραφή γίνεται με προσανατολισμό 5' προς 3'. Κάθε νεοσυντιθέμενη αλυσίδα θα έχει προσανατολισμό 5'→3'. Έτσι, σε κάθε διπλή έλικα που παράγεται οι δύο αλυσίδες θα είναι αντιπαράλληλες. Για να ακολουθηθεί αυτός ο κανόνας σε κάθε τμήμα DNA που γίνεται η αντιγραφή, η σύνθεση του DNA είναι συνεχής στη μια αλυσίδα και ασυνεχής στην άλλη. Τα κομμάτια της ασυνεχούς αλυσίδας συνδέονται μεταξύ τους με τη βοήθεια ενός ενζύμου, που ονομάζεται DNA δεσμάση.

Με βάση τις παραπάνω πληροφορίες και εφόσον μας δίνονται τα συγκεκριμένα πρωταρ-

χικά τμήματα, ελέγχοντας τους δύο κλώνους του γονιδίου, διαπιστώνουμε ότι ο κλώνος 1 έχει δύο σημεία στα οποία είναι συμπληρωματικός και αντιπαράλληλος με δύο από τα πρωταρχικά τμήματα που δίνονται και συγκεκριμένα με τα δύο πρώτα πρωταρχικά τμήματα, ενώ ο κλώνος 2 δεν εμφανίζει συμπληρωματικότητα με αντιπαράλληλο προσανατολισμό με κανένα από τα δύο αυτά πρωταρχικά τμήματα. Ο κλώνος 2, εμφανίζει συμπληρωματικότητα και αντιπαράλληλία με το πρωταρχικό τμήμα iii σε ένα μόνο ακραίο τμήμα του (3' άκρο όπως ορίστηκε στο προηγούμενο ερώτημα). Συνεπώς, εφόσον στον κλώνο 2 του γονιδίου σχηματίζεται στο 3' άκρο του μόνο ένα πρωταρχικό τμήμα το οποίο θα επιμηκυνθεί από τις DNA πολυμεράσες με προσανατολισμό 5' → 3' και για τον κλώνο 1 του γονιδίου σχηματίζονται δύο πρωταρχικά τμήματα για την αντιγραφή του, όπου το ένα πρωταρχικό τμήμα σχηματίζεται στο 3' άκρο του κλώνου 1 (όπως ορίστηκε από το προηγούμενο ερώτημα) και το άλλο πρωταρχικό τμήμα ενδιάμεσως του κλώνου 1, εξάγεται εύλογα το συμπέρασμα σύμφωνα με τα παραπάνω, ότι ο κλώνος 1 αντιγράφεται ασυνεχώς και κλώνος 2 συνεχώς.

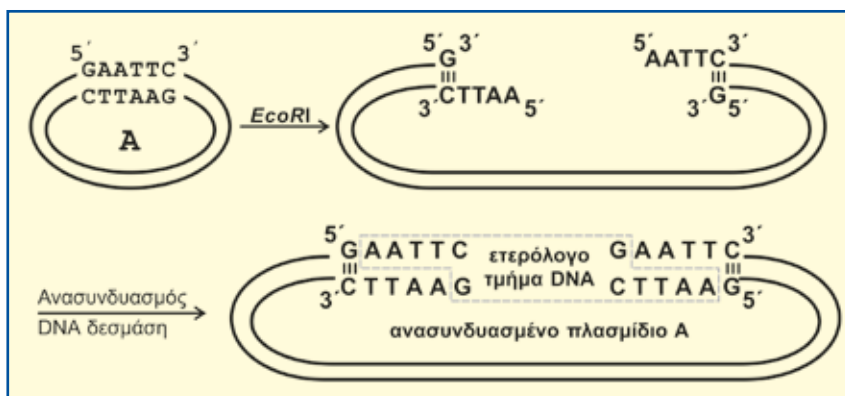
3. Το πλασμίδιο A είναι αυτό που θα επιλεγεί για να ανασυνδυαστεί. Μία από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες που χρησιμοποιείται ευρέως είναι η *EcoRI* που απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli*. Το ένζυμο αυτό όποτε συναντά την αλληλουχία:



στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A (με κατεύθυνση 5' → 3') αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα. Τα άκρα αυτά μπορούν να σχηματίσουν δεσμούς υδρογόνου με τις συμπληρωματικές βάσεις άλλων κομματιών DNA που έχουν κοπεί με το ίδιο ένζυμο.

Το πλασμίδιο A διαθέτει την αλληλουχία αναγνώρισης από το ένζυμο *EcoRI* ενώ το πλασμίδιο B δεν διαθέτει τέτοια θέση.

Στο πλασμίδιο A όταν κοπεί *in vitro* από το ένζυμο *EcoRI* θα διασπαστούν δύο φωσφωδιεστερικοί δεσμοί 3' → 5' μεταξύ των 5'-G-A...₃ στο δίκλωνο μόριο και θα σχηματιστούν *in vitro* κατά τον ανασυνδυασμό του πλασμιδίου με ένα ετερόλογο τμήμα DNA τέσσερις 3' → 5' φωσφωδιεστερικοί δεσμοί από την DNA δεσμάση καθώς το ετερόλογο τμήμα φέρει δύο φορές τα αζευγάρωτα άκρα που δημιουργεί το ένζυμο *EcoRI*.



4. Γνωρίζουμε ότι η μύγα *Drosophila* είναι πολυκύτταρος ευκαρυωτικός οργανισμός. Το γενετικό υλικό ενός κυττάρου αποτελεί το γονιδίωμά του. Τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε ένα μόνο αντίγραφο, όπως είναι τα προκαρυωτικά κύτταρα και οι γαμέτες των διπλοειδών οργανισμών, ονομάζονται απλοειδή. Τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε δύο αντίγραφα, όπως είναι τα σωματικά κύτταρα των ανώτερων ευκαρυωτικών ορ-

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

γανισμών, ονομάζονται διπλοειδή. Έτσι λοιπόν οι γαμέτες των ανώτερων οργανισμών, που είναι απλοειδής, περιέχουν την μισή ποσότητα DNA από τα σωματικά κύτταρα (πριν από την αντιγραφή του DNA τους), που είναι διπλοειδή. Το συνολικό DNA που υπάρχει σε κάθε ευκαρυωτικό κύτταρο δεν είναι ένα ενιαίο μόριο, αλλά αποτελείται από πολλά γραμμικά μόρια τα οποία αναδιπλώνονται με τη βοήθεια πρωτεϊνών όπως οι ιστόνες και σχηματίζουν τα χρωμοσώματα.

Αν παρατηρήσουμε το γενετικό υλικό ενός ευκαρυωτικού κυττάρου, βλέπουμε ότι εμφανίζεται με διαφορετικές χαρακτηριστικές μορφές, ανάλογα με το στάδιο του κυτταρικού κύκλου. Κατά τη μεσόφαση το γενετικό υλικό έχει μικρό βαθμό συσπείρωσης και σχηματίζει δίκτυο ινιδίων χρωματίνης. Με το τέλος της αντιγραφής κάθε ινίδιο χρωματίνης έχει διπλασιαστεί. Τα δύο αντίγραφα κάθε ινιδίου συνδέονται μεταξύ τους με μία δομή που ονομάζεται κεντρομερίδιο. Ο όρος αδελφές χρωματίδες χρησιμοποιείται για να περιγράψει τα διπλασιασμένα χρωμοσώματα κατά το χρονικό διάστημα που είναι συνδεδεμένα στο κεντρομερίδιο. Στην κυτταρική διαίρεση οι αδελφές χρωματίδες συσπειρώνονται και, κατά το στάδιο της μετάφασης, αποκτούν μέγιστο βαθμό συσπείρωσης. Στο τέλος της κυτταρικής διαίρεσης προκύπτουν δύο νέα κύτταρα, γενετικά όμοια μεταξύ τους και με το αρχικό, αφού το καθένα περιέχει τη μία από τις δύο «πρώην» αδελφές χρωματίδες από κάθε χρωμόσωμα.

Θα μπορούσαμε να πούμε ότι τα ινίδια της χρωματίνης, τα χρωμοσώματα και οι χρωματίδες αποτελούν «διαφορετικές όψεις του ίδιου νομίσματος». Τα ινίδια της χρωματίνης διπλασιάζονται στη μεσόφαση και «μετατρέπονται» σε αδελφές χρωματίδες, οι οποίες γίνονται ευδιάκριτες στην κυπαρική διαίρεση. Κατά το τέλος της κυτταρικής διαίρεσης αποχωρίζονται πλήρως, αποσυσπειρώνονται σταδιακά και «μετατρέπονται» πάλι σε ινίδια χρωματίνης στο μεσοφασικό πυρήνα των νέων κυττάρων κ.ο.κ. Παρ' όλες όμως τις μορφολογικές αυτές μεταβολές η χημική σύσταση του γενετικού υλικού παραμένει αμετάβλητη.

Συνεπώς ένα σωματικό κύτταρο της μύγας *Drosophila* μετά την αντιγραφή του DNA του που συμβαίνει κατά τη μεσόφαση περιέχει τη διπλάσια ποσότητα DNA από εκείνη που περιείχε πριν από την αντιγραφή του γενετικού υλικού του.

Με βάση τα παραπάνω το κύτταρο με μήκος γονιδιώματος $1,6 \times 10^8$ ζεύγη βάσεων είναι γαμέτης του εντόμου. Το κύτταρο με μήκος γονιδιώματος $3,2 \times 10^8$ ζεύγη βάσεων είναι ένα σωματικό κύτταρο του εντόμου πριν από την αντιγραφή του DNA του και το κύτταρο με μήκος γονιδιώματος $6,4 \times 10^8$ ζεύγη βάσεων είναι ένα σωματικό κύτταρο του εντόμου μετά την αντιγραφή του DNA του.

ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ Γ' ΤΑΞΗΣ ΕΝΙΑΙΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ 2013
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΘΕΜΑ 1^ο

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης αποτελεί το

- α.** νουκλεοτίδιο
- β.** πολύσωμα
- γ.** νουκλεόσωμα
- δ.** κεντρομερίδιο

Μονάδες 5

2. Επιδιορθωτικά ένζυμα χρησιμοποιούνται από το κύτταρο κατά

- α.** τη μεταγραφή
- β.** την αντιγραφή
- γ.** την ωρίμανση
- δ.** τη μετάφραση

Μονάδες 5

3. Το ένζυμο που προκαλεί τη διάσπαση των δεσμών υδρογόνου στη θέση έναρξης της αντιγραφής είναι

- α.** η DNA ελικάση
- β.** η RNA πολυμεράση
- γ.** η DNA δεσμάση
- δ.** το πριμόσωμα

Μονάδες 5

4. Με τον εμβολιασμό προστίθενται στο θρεπτικό υλικό μιας καλλιέργειας

- α.** πρωτεΐνες
- β.** πλασμίδια
- γ.** αντισώματα
- δ.** μικροοργανισμοί

Μονάδες 5

5. Το σύνδρομο η φωνή της γάτας (cri-du-chat) οφείλεται

- α.** σε έλλειψη ενός τμήματος χρωμοσώματος
- β.** σε γονιδιακή μετάλλαξη
- γ.** σε έλλειψη ενός χρωμοσώματος
- δ.** σε διπλασιασμό ενός χρωμοσώματος

Μονάδες 5

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

ΘΕΜΑ 2°*Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:*

1. Να περιγράψετε τη διαδικασία που εφαρμόστηκε για πρώτη φορά το 1990 στη γονιδιακή θεραπεία της ανεπάρκειας του ανοσοποιητικού συστήματος, η οποία οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA).

Μονάδες 8

2. Να περιγράψετε τη μέθοδο της μικροέγχυσης.

Μονάδες 6

3. Ποιες πληροφορίες περιέχει το μιτοχονδριακό DNA και γιατί τα μιτοχόδρια χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα οργανίδια;

Μονάδες 6

4. Γιατί ο γενετικός κώδικας χαρακτηρίζεται ως εκφυλισμένος;

*Μονάδες 5***ΘΕΜΑ 3°***Να απαντήσετε στα παρακάτω:*

Σε ένα είδος εντόμου το χρώμα των ματιών μπορεί να είναι είτε κόκκινο είτε άσπρο, ενώ το μέγεθος των φτερών είτε φυσιολογικό είτε ατροφικό. Τα παραπάνω χαρακτηριστικά οφείλονται σε γονίδια που εδράζονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα. Στο έντομο αυτό, το φύλο καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο. Τα γονίδια για το κόκκινο χρώμα ματιών και το φυσιολογικό μέγεθος φτερών είναι επικρατή και το γονίδιο του μεγέθους των φτερών είναι αυτοσωμικό. Από τη διασταύρωση δύο εντόμων προέκυψαν 800 απόγονοι με τις παρακάτω αναλογίες:

150 θηλυκά	με φυσιολογικά φτερά και κόκκινα μάτια
150 αρσενικά	με φυσιολογικά φτερά και κόκκινα μάτια
150 θηλυκά	με φυσιολογικά φτερά και άσπρα μάτια
150 αρσενικά	με φυσιολογικά φτερά και άσπρα μάτια
50 θηλυκά	με ατροφικά φτερά και κόκκινα μάτια
50 αρσενικά	με ατροφικά φτερά και κόκκινα μάτια
50 θηλυκά	με ατροφικά φτερά και άσπρα μάτια
50 αρσενικά	με ατροφικά φτερά και άσπρα μάτια

1. Να γράψετε τους γονότυπους των γονέων όσον αφορά το μέγεθος των φτερών (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 6

2. Με βάση τις αναλογίες των απογόνων της συγκεκριμένης διασταύρωσης να διερευνήσετε τους πιθανούς τρόπους κληρονομής του χαρακτήρα για το χρώμα των ματιών και να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των γονέων (μονάδες 6). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 8).

Μονάδες 14

3. Μερικές φορές οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων δεν είναι αυτές που αναμένονται από τους νόμους του Mendel. Να αναφέρετε ονομαστικά πέντε τέτοιες περιπτώσεις.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 4^ο

Παρακάτω σας δίνονται τέσσερις μονόκλωνες αλυσίδες DNA:

1. 5' AAATGAAACCCAGGATAAG 3'
2. 5' AATTCGGGGGGGC 3'
3. 5' AATTCTTATCCTGGTTTCA TTT 3'
4. 5' AATTGCCCCCG 3'

Οι αλυσίδες αυτές τοποθετούνται σε κατάλληλο περιβάλλον υβριδοποίησης.

1. Να γράψετε τα μόρια DNA που θα προκύψουν μετά την υβριδοποίηση, τα οποία θα ονομάσετε *υβριδοποιημένο μόριο 1* και *υβριδοποιημένο μόριο 2*.

Μονάδες 2

2. Στο ένα από τα δύο υβριδοποιημένα μόρια DNA που θα προκύψουν εμπεριέχεται γονίδιο, το οποίο κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο. Να γράψετε το mRNA που θα προκύψει (μονάδα 1) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2).

Μονάδες 3

3. Το πεπτίδιο που προκύπτει από τη μετάφραση του παραπάνω mRNA είναι:

H₂N - Μεθειονίνη - Λυσίνη - Πρωλίνη - Γλυκίνη - COOH

Ποιο είναι το αντικωδικόνιο του tRNA που θα τοποθετηθεί στο ριβώσωμα μετά την αποσύνδεση του tRNA, το οποίο μεταφέρει το αμινοξύ λυσίνη (μονάδες 2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Μονάδες 8

4. Στα υβριδοποιημένα μόρια 1 και 2 προστίθεται ο ένζυμο DNA δεσμάση. Να γράψετε τα πιθανά ανασυνδυασμένα μόρια DNA που θα προκύψουν από την δράση της DNA δεσμάσης, σημειώνοντας τους προσανατολισμούς των αλυσίδων (μονάδες 4) και αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 4). Εάν στη συνέχεια προστεθεί η περιοριστική ενδονουκλεάση *EcoRI*, να εξηγήσετε πόσα τμήματα DNA θα προκύψουν (μονάδες 4).

Μονάδες 12

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΑΠΟΛΥΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ 2013

ΘΕΜΑ 1^ο

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

1. γ
2. β
3. α
4. δ
5. α

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Οι γνώσεις που έχουμε αποκτήσει σχετικά με τη μοριακή βάση των γενετικών ασθενειών και η χαρτογράφηση τόσο με μεθόδους παραδοσιακής Γενετικής (γενεαλογικά δένδρα) όσο και με τη Γενετική Μηχανική καθώς και η κλωνοποίηση των γονιδίων των οποίων οι μεταλλάξεις είναι υπεύθυνες για γενετικές ασθένειες αλλά και η ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA μας έδωσαν τη δυνατότητα ανάπτυξης θεραπειάς που στηρίζεται στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA και ονομάζεται γονιδιακή θεραπεία. Αυτή έχει ως στόχο να «διορθώσει» τη γενετική βλάβη εισάγοντας στους ασθενείς φυσιολογικά αλληλόμορφα του μεταλλαγμένου γονιδίου. Απαραίτητη προϋπόθεση για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας είναι, εκτός από την κλωνοποίηση του υπεύθυνου γονιδίου, και ο προσδιορισμός των κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη από την ασθένεια.

Με τις μεθόδους της γονιδιακής θεραπείας δε γίνεται αντικατάσταση του μεταλλαγμένου γονιδίου στα κύτταρα του οργανισμού αλλά ενσωμάτωση του φυσιολογικού αντιγράφου του στο γονιδιώμα συγκεκριμένων σωματικών κυττάρων. Συνεπώς δε μεταβιβάζεται στους απογόνους.

Η γονιδιακή θεραπεία εφαρμόστηκε για πρώτη φορά το Σεπτέμβριο του 1990 σε ένα τετράχρονο κορίτσι που έπασχε από ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος. Η ασθένεια αυτή οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA), που παίρνει μέρος στον μεταβολισμό των πουρινών στα κύτταρα του μυελού των οστών. Η έλλειψη οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου που παράγει το ένζυμο αυτό. Η ασθένεια εμφανίζει αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Οι ασθενείς πάσχουν από χρόνιες μολύνσεις, έχουν προδιάθεση για ανάπτυξη καρκίνου σε πολύ μικρή ηλικία και πολλοί πεθαίνουν ύστερα από λίγους μήνες ζωής. Είναι γνωστή η περίπτωση ενός παιδιού που έζησε εννέα χρόνια σε έναν πλαστικό θάλαμο, για να εμποδιστεί η επαφή του με ιούς, επειδή το ανοσοποιητικό του σύστημα δεν μπορούσε να τους καταπολεμήσει. Η διαδικασία που ακολουθείται στη γονιδιακή θεραπεία της παραπάνω ασθένειας είναι η εξής:

- Λεμφοκύτταρα του παιδιού παραλαμβάνονται και πολλαπλασιάζονται σε κυτταροκαλλιέργειες.
- Το φυσιολογικό γονίδιο της απαμινάσης της αδενοσίνης ενσωματώνεται σε έναν ιό-φορέα (ο οποίος έχει καταστεί αβλαβής) με τις τεχνικές του ανασυνδυασμένου DNA.
- Ο γενετικά τροποποιημένος ιός εισάγεται στα λεμφοκύτταρα.
- Τα γενετικά τροποποιημένα λεμφοκύτταρα εισάγονται με ενδοφλέβια ένεση στο παιδί και

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

παράγουν το ένζυμο ADA.

Βέβαια τα τροποποιημένα λεμφοκύτταρα δε ζουν για πάντα μέσα στον οργανισμό -δηλαδή η θεραπεία δεν είναι μόνιμη- και χρειάζεται συνεχής έγχυση τέτοιων κυττάρων. Όμως, όπως στην περίπτωση των διαβητικών, τα άτομα μπορούν να ζουν φυσιολογικά, κάνοντας σε κανονικά χρονικά διαστήματα αυτή τη θεραπεία. Ο *ex vivo*, γιατί τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό και εισάγονται πάλι σ' αυτόν.

2. Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό υλικό τους με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος. Υπάρχουν αρκετές μέθοδοι, οι οποίες μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την είσοδο του «ξένου» DNA στα κύτταρα ενός ζώου. Η σημαντικότερη από αυτές είναι η μικροέγχυση. Στη μέθοδο αυτή χρησιμοποιούνται ωάρια του ζώου που έχουν γονιμοποιηθεί στο εργαστήριο. Σε αυτά γίνεται εισαγωγή του ξένου DNA με ειδική μικροβελόνα. Το ξένο γενετικό υλικό ενσωματώνεται συνήθως σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζυγωτού. Το ζυγωτό τοποθετείται στη συνέχεια στη μήτρα της «θετής» μητέρας, ενός ζώου στο οποίο θα αναπτυχθεί το έμβρυο. Η μικροέγχυση αποτελεί τη μοναδική μέθοδο δημιουργίας διαγονιδιακών αγελάδων, προβάτων, χοίρων και αιγών.
3. Τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες έχουν DNA. Το γενετικό υλικό των μιτοχονδρίων και των χλωροπλάστων περιέχει πληροφορίες σχετικές με τη λειτουργία τους, δηλαδή σχετικά με την οξειδωτική φωσφορυλίωση και τη φωτοσύνθεση αντίστοιχα, και κωδικοποιεί μικρό αριθμό πρωτεϊνών. Οι περισσότερες όμως πρωτεΐνες, που είναι απαραίτητες για τη λειτουργία των μιτοχονδρίων και των χλωροπλάστων, κωδικοποιούνται από γονίδια που βρίσκονται στο DNA του πυρήνα. Το γεγονός αυτό δείχνει ότι τα οργανίδια αυτά δεν είναι ανεξάρτητα από τον πυρήνα του κυττάρου και για το λόγο αυτό χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα.
4. Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια 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 έναν κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών, ο οποίος ονομάζεται γενετικός κώδικας. Ένα από τα βασικά χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα είναι το ότι χαρακτηρίζεται ως εκφυλισμένος. Με εξαίρεση δύο αμινοξέα (μεθειονίνη και τρυπτοφάνη) τα υπόλοιπα 18 κωδικοποιούνται από δύο μέχρι και έξι διαφορετικά κωδικόνια. Τα κωδικόνια που κωδικοποιούν το ίδιο αμινοξύ ονομάζονται συνώνυμα.

ΘΕΜΑ 3°

1. Οι γονότυποι των γονέων όσον αφορά το μέγεθος των φτερών είναι Φφ και για τους δύο. Δηλαδή, ως προς τον χαρακτήρα μέγεθος φτερών έχουμε τη διασταύρωση: P: Φφ x Φφ, όπου Φ το αυτοσωμικό γονίδιο που ελέγχει τον χαρακτήρα με δύο αλληλόμορφα Φ και φ που ελέγχουν τα φαινοτυπικά χαρακτηριστικά, φυσιολογικό και ατροφικό αντίστοιχως.
Αιτιολόγηση: Στην άσκηση που μας δίνεται εξετάζονται δύο χαρακτήρες ενός είδους εντόμου, το μέγεθος των φτερών και το χρώμα των οφθαλμών, οπότε πρόκειται για διυβριδισμό. Γνωρίζουμε ότι οι γενετικοί τόποι των γονιδίων που ελέγχουν τους δύο αυτούς χαρακτήρες εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, επομένως ισχύει για αυτά ο δεύτερος νόμος του Mendel, νόμος της ανεξάρτητης μετάβασης των γονιδίων, σύμφωνα με τον οποίο, η ανεξάρτητη μεταβίβαση των γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμο-

σώματα προκύπτει από την τυχαία διάταξη των ζευγών χρωμοσωμάτων κατά τη μετάφαση της μείωσης Ι. Ένα άτομο με γονότυπο ΦφΚκ, για παράδειγμα, μπορεί να δημιουργήσει τέσσερις τύπους γαμετών, τους ΦΚ, Φκ φκ, και φΚ. Ο συνδυασμός των αλληλομόρφων εξαρτάται από ποια χρωμοσώματα βρίσκονται στον ίδιο γαμέτη που είναι τυχαίο γεγονός. Επομένως, μπορούμε να εξετάσουμε κάθε χαρακτήρα χωριστά.

Όσον αφορά τον χαρακτήρα μέγεθος φτερών του συγκεκριμένου είδους εντόμου, έχουμε: Έστω ο γενετικός τόπος ενός αυτοσωμικού ζεύγους ομόλογων χρωμοσωμάτων στον οποίο εδράζονται το γονίδιο Φ με δύο αλληλομόρφοι Φ και φ με σχέση επικρατείας μεταξύ τους Φ επικρατές του φ. Το αλληλομόρφο φ ελέγχει για το ατροφικό μέγεθος φτερών ενώ το Φ για το φυσιολογικό. Έτσι άτομα με γονότυπο ΦΦ ή Φφ έχουν φυσιολογικά φτερά ενώ άτομα με γονότυπο φφ έχουν ατροφικά φτερά.

Σύμφωνα με τον πρώτο νόμο του Mendel ή νόμο του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων, κατά τον οποίο, κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα γονίδια που βρίσκονται σ' αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Στη γονιμοποίηση γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλομόρφων γονιδίων. Γνωρίζουμε ότι από τη διασταύρωση δύο ετερόζυγων γονέων για ένα γενετικό τόπο, όταν η σχέση επικρατείας των αλληλομόρφων του γονιδίου αυτού που φέρονται στο ετερόζυγο άτομο είναι σχέση επικρατείας-υποτέλειας, τότε στην πρώτη θυγατρική γενεά (F_1) εμφανίζεται η κλασική μενδελική αναλογία μονοϋβριδισμού 3 [επικρατής φαινότυπος] : 1 [υπολειπόμενος φαινότυπος].

Από τα δεδομένα της άσκησης παρατηρούμε ότι από την διασταύρωση δύο εντόμων του συγκεκριμένου είδους, αντίθετου φύλου, στην F_1 γενεά προκύπτουν 600 άτομα με φυσιολογικά φτερά και 200 έντομα με ατροφικά φτερά, δηλαδή φαινοτυπική αναλογία απογόνων 3 [φυσιολογικά] : 1 [ατροφικά].

Συνεπώς με βάση τα παραπάνω οι γονότυποι των γονέων στη διασταύρωση αυτή πρέπει να είναι: Φφ για τον θηλυκό γονέα και Φφ για τον αρσενικό γονέα. Πράγματι, από μία τέτοια διασταύρωση έχουμε:

P: Φφ x Φφ

Γαμέτες: Φ, φ / Φ, φ

Οι διαφορετικοί γαμέτες των γονέων της πατρικής γενεάς προκύπτουν σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel.

Οι απόγονοι της πρώτης θυγατρικής γενεάς προκύπτουν εύκολα από το αβάκιο του Punnett, το οποίο αποτελεί το διάγραμμα των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους σε μια διασταύρωση. Σε κάθε τμήμα του αβακίου βρίσκονται οι γονότυποι των ατόμων που προκύπτουν. Το συγκεκριμένο αβάκιο του Punnett αναφέρεται σε μια διασταύρωση μονοϋβριδισμού μεταξύ δύο εντόμων με φυσιολογικό μέγεθος φτερών με γονότυπο Φφ. Δηλαδή:

♀ / ♂	Φ	φ
Φ	ΦΦ	Φφ
φ	Φφ	φφ

Γονοτυπική αναλογία F_1 γενεάς: ΦΦ : 2 Φφ : Φφ

Φαινοτυπική αναλογία F_1 γενεάς: 3 [Φ] : 1 [φ]

3 με φυσιολογικά φτερά : 1 με ατροφικά φτερά

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

Τα αποτελέσματα μας επιβεβαιώνουν πλήρως την υπόθεση ότι οι δύο γονείς έχουν γονότυπο Φφ. Συνεπώς η υπόθεση μας είναι ορθή.

2. Για τον χαρακτήρα χρώμα οφθαλμών του συγκεκριμένου είδους εντόμων δεν γνωρίζουμε αν ο γενετικός τόπος του γονιδίου που ελέγχει για αυτόν τον χαρακτήρα εδράζεται σε αυτοσωμικό ή σε φυλετικό χρωμόσωμα. Έστω λοιπόν ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων χρωμοσωμάτων όπου εδράζεται το γονίδιο K με δύο αλληλόμορφα K και k με σχέση επικρατείας K επικρατές του k. Όπου το αλληλόμορφο K ελέγχει το κόκκινο χρώμα οφθαλμών στο συγκεκριμένο είδος εντόμου και το αλληλόμορφο k ελέγχει το λευκό (άσπρο) χρώμα των οφθαλμών του εντόμου. Ο γενετικός τόπος μπορεί να είναι αυτοσωμικός ή φυλοσύνδετος. Οι πιθανοί γονότυποι των γονέων της δοθήσας διασταύρωσης μπορεί να είναι:

α. αρσενικός γονέας [♂] Kk, θηλυκός γονέας [♀] kk (αυτοσωμικός γενετικός τόπος)

β. αρσενικός γονέας [♂] Kk, θηλυκός γονέας [♀] Kk (αυτοσωμικός γενετικός τόπος)

γ. αρσενικός γονέας [♂] X^KY, θηλυκός γονέας [♀] X^KX^k (φυλοσύνδετος γενετικός τόπος)

Αιτιολόγηση: Δεδομένου ότι για τους δύο γενετικούς τόπους που συνεξετάζονται ισχύει ο δεύτερος νόμος του Mendel, όπως αναφέρθηκε στο ερώτημα 1, μπορούμε να εξετάσουμε κάθε χαρακτήρα ξεχωριστά.

Όταν αφορά τον χαρακτήρα χρώμα οφθαλμών, σύμφωνα με τα δεδομένα της άσκησης έχουμε στην F₁ γενεά:

200 ♀ ♀ με κόκκινα μάτια,

200 ♀ ♀ με λευκά μάτια,

200 ♂ ♂ με κόκκινα μάτια,

200 ♂ ♂ με λευκά μάτια.

Επίσης έχουμε πλήθος θηλυκών απογόνων ♀ ♀ = 400 και πλήθος αρσενικών απογόνων ♂ ♂ = 400.

Από τα παραπάνω γίνεται σαφές ότι το γονίδιο K δεν έχει κάποιο θνησιγόνο αλληλόμορφο αφού προκύπτει αναλογία 1 : 1 τόσο ως προς τα δύο φύλα των ατόμων της F₁ γενεάς καθώς και ως προς τα δύο διαφορετικά χαρακτηριστικά (κόκκινο / λευκό) του χαρακτήρα που εξετάζεται.

Προκειμένου τώρα να διερευνήσουμε τους πιθανούς τρόπους κληρονομής του χαρακτήρα αυτού, θα εξετάσουμε περιπτώσεις:

- i. Έστω ότι ο γενετικός τόπος K είναι αυτοσωμικός.

Τότε, η προκύπτουσα αναλογία απογόνων (F₁ γενεά) 1 [κόκκινα μάτια] : 1 [λευκά μάτια] προκύπτει από τη διασταύρωση, σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel όπως αυτός αναφέρθηκε στο προηγούμενο ερώτημα:

P₁: ♀ Kk x ♂ Kk

Γαμέτες: K, k / k, k

Οι απόγονοι στην F₁ γενεά προκύπτουν από το αβάκιο του Punnett:

♀ / ♂	K	k
K	KK	Kk
k	Kk	kk

Γονοτυπική αναλογία:

1 Kk : 1 kk

Φαινοτυπική αναλογία: 1 [K] : 1 [κ]

1 με κόκκινο χρώμα ματιών : 1 με λευκό χρώμα ματιών

Στο ίδιο αποτέλεσμα θα καταλήξουμε και από τη διασταύρωση:

P₂: ♀ κκ x ♂ Κκ

Γαμέτες: κ, κ / Κ, κ

F₁: 2 Κκ : 2 κκ ή 1 Κκ : 1 κκ

Συνεπώς θα μπορούσε ο γενετικός τύπος Κ που ελέγχει το χρώμα των οφθαλμών του συγκεκριμένου είδους εντόμου να εδράζεται σε αυτοσωμικό ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων. Δηλαδή, ο εν λόγω χαρακτήρας μπορεί να ακολουθεί αυτοσωμικό τρόπο κληρονομής.

ii. Έστω τώρα ότι ο γενετικός τύπος του γονιδίου Κ εδράζεται στο φυλετικό χρωμόσωμα Χ σε περιοχή όπου δεν υπάρχει όμολογή της στο φυλετικό χρωμόσωμα Υ. Τότε άτομα με γονότυπους Χ^ΚΧ^Κ ή Χ^ΚΧ^κ ή Χ^ΚΥ θα έχουν κόκκινο χρώμα οφθαλμών και άτομα με γονότυπους Χ^κΧ^κ ή Χ^κΥ έχουν λευκό χρώμα οφθαλμών.

Η παρατηρούμενη από τα δεδομένα της άσκησης φαινοτυπική αναλογία των εντόμων στη F₁ γενεά: 1 ♀♀ [κόκκινο] : 1 ♀♀ [λευκό] : 1 ♂♂ [κόκκινο] : 1 ♂♂ [λευκό] θα μπορούσε να προκύψει από την παρακάτω διασταύρωση, σύμφωνα και πάλι με τον 1^ο νόμο του Mendel:

P₃: Χ^ΚΧ^Κ x Χ^ΚΥ

Γαμέτες: Χ^Κ, Χ^Κ / Χ^Κ, Υ

Σύμφωνα με το αβάνκιου του Punnett, θα πάρουμε στην F₁ γενεά:

♂ / ♀	Χ ^Κ	Χ ^κ
Χ ^Κ	Χ ^Κ Χ ^Κ	Χ ^Κ Χ ^κ
Υ	Χ ^Κ Υ	Χ ^κ Υ

Γονοτυπική αναλογία: Χ^ΚΧ^Κ : Χ^ΚΧ^κ : Χ^ΚΥ : Χ^κΥ

Φαινοτυπική αναλογία:

1 ♀♀ [κόκκινα μάτια] : 1 ♀♀ [λευκά μάτια] : 1 ♂♂ [κόκκινα μάτια] : 1 ♂♂ [λευκά μάτια]

Συνεπώς η υπόθεση μας επιβεβαιώνεται από τα αποτελέσματα της παρατηρούμενης διασταύρωσης. Άρα ο γενετικός τύπος Κ μπορεί να είναι φυλοσύνδετος και επομένως ο τρόπος κληρονομής του συγκεκριμένου χαρακτήρα μπορεί να ακολουθεί φυλοσύνδετη κληρονομικότητα.

Σχόλιο: Τα ερωτήματα Γ1 και Γ2, θα μπορούσαν να λυθούν και ενιαία, με διασταυρώσεις διϋβριδισμού.

3. Περιπτώσεις που οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων μίας διασταύρωσης ανώτερων πολυκύτταρων ευκαρυωτικών οργανισμών που αναπαράγονται αμιγρονικά δεν είναι αυτές που αναμένονται από τους νόμους του Mendel, όταν τα γονίδια που εξετάζονται έχουν:

- α. αλληλόμορφα με σχέση ατελούς επικρατείας μεταξύ τους
- β. αλληλόμορφα που είναι μεταξύ τους συνεπικρατή
- γ. αλληλόμορφα που είναι εμβρυακά θνησιγόνα

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

δ. πολλαπλά αλληλόμορφα

ε. και όταν τα γονίδια είναι μιτοχονδριακά δηλαδή όταν εδράζονται σε γενετικούς τόπους του μιτοχονδριακού γενετικού υλικού των ευκαρυωτικών οργανισμών.

Στις περιπτώσεις α, β, γ, δ οι νόμοι του Mendel ισχύουν, στην περίπτωση ε οι νόμοι του Mendel δεν ισχύουν.

ΘΕΜΑ 4^ο

1. Υβριδοποιημένο μόριο 1:

1. 5' **AAATGAAACCAGGATAAG** 3'
3. 3' **TTTACTTTGGTCCTATTCTTAA** 5'

Υβριδοποιημένο μόριο 2:

2. 5' **AATTGCCCCCG** 3'
4. 3' **CGGGGGGCTTAA** 5'

2. Παρατηρώντας τα δύο υβριδοποιημένα μόρια διαπιστώνουμε ότι το γονίδιο περιέχεται στο υβριδοποιημένο μόριο 1, στο οποίο εντοπίζουμε στην αλυσίδα 1, το κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης **5'ATG₃**, μετά από τα δύο πρώτα νουκλεοτίδια και μετά από εννέα νουκλεοτίδια (ή αλλιώς τρία κωδικόνια) εντοπίζουμε το κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης **5'TAA₃**. Στο υβριδοποιημένο μόριο 2 δεν εντοπίζονται οι παραπάνω τριπλέτες νουκλεοτιδίων, συνεπώς δεν μπορούμε να θεωρήσουμε ότι το υβριδοποιημένο μόριο 2 αποτελεί γονίδιο που κωδικοποιεί για mRNA.

Το υβριδοποιημένο μόριο 1 φέρει γονίδιο που κωδικοποιεί για το παρακάτω mRNA:

5' **AAAGGAAACCAGGAUAAGAAUU** 3'

Αιτιολόγηση: Στο DNA περιέχονται οι γενετικές πληροφορίες των οργανισμών οι οποίες οργανώνονται σε λειτουργικές μονάδες τα γονίδια. Η γενετική πληροφορία είναι η καθορισμένη σειρά των βάσεων που υπάρχει σε τμήματα του DNA των οργανισμών με συγκεκριμένη ακολουθία, τα γονίδια. Αυτά δια μέσου της μεταγραφής και της μετάφρασης καθορίζουν τη σειρά των αμινοξέων στην πεπτιδική αλυσίδα. Τα γονίδια διακρίνονται σε δύο κατηγορίες: στα γονίδια που μεταγράφονται σε mRNA και μεταφράζονται κατόπιν σε πεπτιδικές αλυσίδες και στα γονίδια που μεταγράφονται και παράγουν tRNA, rRNA κ.ά.

Πάντοτε πριν από την αρχή κάθε γονιδίου υπάρχει ο υποκινητής. Στον υποκινητή προσδένονται οι κατάλληλοι μεταγραφικοί παράγοντες (πρωτεΐνες), έτσι μπορεί η RNA πολυμεράση να ξεκινήσει σωστά τη μεταγραφή.

Με τη μεταγραφή, οι πληροφορίες που βρίσκονται στα γονίδια 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 έναν κώδικα αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών, ο οποίος ονομάζεται γενετικός κώδικας. Από τα βασικά χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα είναι τα εξής:

1. Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας, δηλαδή μια τριάδα νουκλεοτιδίων, το κωδικόνιο, κωδικοποιεί ένα αμινοξύ.
2. Ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής, δηλαδή το mRNA διαβάζεται συνεχώς ανά τρία νουκλεοτίδια χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο.

3. Ο γενετικός κώδικας είναι μη επικαλυπτόμενος, δηλαδή κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο.

4. Ο γενετικός κώδικας έχει κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνια λήξης. Το κωδικόνιο έναρξης σε όλους τους οργανισμούς είναι το $5' \text{AUG}_3$, και κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη. Υπάρχουν τρία κωδικόνια λήξης, τα $5' \text{UAG}_3$, $5' \text{UGA}_3$ και $5' \text{UAA}_3$. Η παρουσία των κωδικονίων αυτών στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας επειδή δεν υπάρχουν tRNA που να αντιστοιχούν σε αυτά.

Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Έτσι, για παράδειγμα, το κωδικόνιο έναρξης $5' \text{AUG}_3$ αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου $5' \text{ATG}_3$ κ.ο.κ.

Το τμήμα ενός γονιδίου, και του mRNA του που κωδικοποιεί μια πολυπεπτιδική αλυσίδα, αρχίζει με το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνει με το κωδικόνιο λήξης.

Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια, τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια μίας αλυσίδας του DNA σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, όπως και στην αντιγραφή, με τη διαφορά ότι εδώ απέναντι από την αδενίνη τοποθετείται το ριβονουκλεοτίδιο που περιέχει ουρακίλη. Η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια, που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5' προς 3' όπως και η αντιγραφή. Η σύνθεση του RNA σταματά στο τέλος του γονιδίου, όπου ειδικές αλληλουχίες οι οποίες ονομάζονται αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, επιτρέπουν την απελευθέρωσή του.

Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική. Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου.

Επομένως, με βάση τα παραπάνω, το mRNA έχει τον ίδιο προσανατολισμό και την ίδια αλληλουχία αζωτούχων βάσεων, μόνο που αντί για T έχει U, με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου.

Σχόλιο: Γνωρίζουμε ότι η μεταγραφή ενός γονιδίου είναι δυνατή μόνο όταν μπροστά από αυτό υπάρχει υποκινητής ώστε να συνδεθεί ο κατάλληλος συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων που θα επιτρέψει τη σύνδεση της RNA πολυμεράσης. Είναι απορίας άξιο, πως μπορεί να πραγματοποιηθεί η μεταγραφή του υβριδοποιημένου μορίου 1 έτσι όπως παρουσιάζεται στην άσκηση.

3. Το ζητούμενο μόριο tRNA είναι αυτό με αντικωδικόνιο $3' \text{CCU}^5$ το οποίο μεταφέρει το αμινοξύ Γλυκίνη στο ριβόσωμα.

Αιτιολόγηση: 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 και τη συμμετοχή αρκετών πρωτεϊνών και ενέργειας. Τα ριβοσώματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως θέση μετάφρασης για οποιοδήποτε mRNA.

Κάθε ριβόσωμα αποτελείται από δύο υπομονάδες, μια μικρή και μια μεγάλη, και έχει μία θέση πρόσδεσης του RNA στη μικρή υπομονάδα και δύο θέσεις εισδοχής των tRNA στη μεγάλη υπομονάδα. Κάθε μόριο tRNA έχει μια ειδική τριπλετα νουκλεοτιδίων, το αντικωδικόνιο, με την οποία προσδένεται, λόγω συμπληρωματικότητας, με το αντίστοιχο κωδικόνιο του mRNA. Επιπλέον, κάθε μόριο tRNA διαθέτει μια ειδική θέση σύνδεσης με ένα συγκεκριμένο αμινοξύ.

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

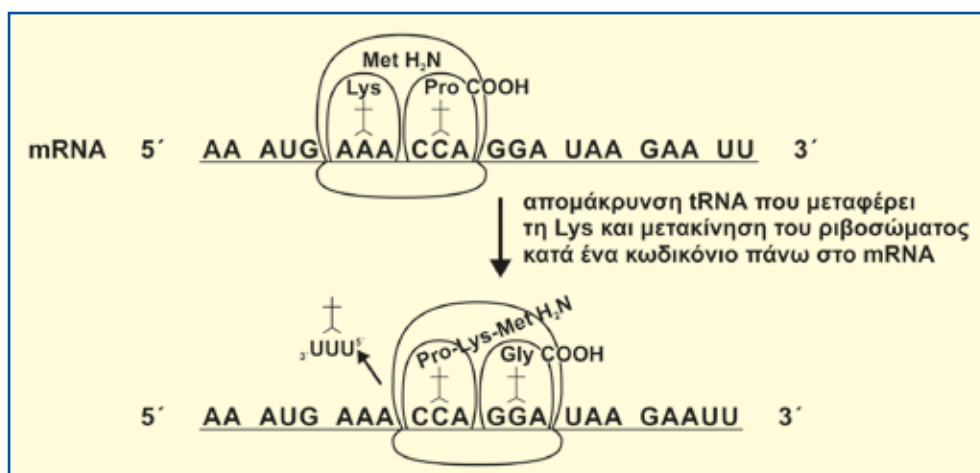
2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

Η πρωτεϊνσύνθεση διακρίνεται σε τρία στάδια: την έναρξη, την επιμήκυνση και τη λήξη.
 Έναρξη: Κατά την έναρξη της μετάφρασης το mRNA προσδένεται, μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στην 5' αμετάφραση περιοχή του, με το ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Το πρώτο κωδικόνιο του mRNA είναι πάντοτε $5'AUG_3$, και σ' αυτό προσδένεται το tRNA που φέρει το αμινοξύ μεθειονίνη. Το σύμπλοκο που δημιουργείται μετά την πρόσδεση του mRNA στη μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος και του tRNA που μεταφέρει τη μεθειονίνη ονομάζεται σύμπλοκο έναρξης της πρωτεϊνσύνθεσης. Στη συνέχεια η μεγάλη υπομονάδα του ριβοσώματος συνδέεται με τη μικρή.

Επιμήκυνση: Κατά την επιμήκυνση ένα δεύτερο μόριο tRNA με αντικωδικόνιο συμπληρωματικό του δεύτερου κωδικονίου του mRNA τοποθετείται στην κατάλληλη εισδοχή του ριβοσώματος, μεταφέροντας το δεύτερο αμινοξύ. Μεταξύ της μεθειονίνης και του δεύτερου αμινοξέος σχηματίζεται πεπτιδικός δεσμός και αμέσως μετά, το πρώτο tRNA αποσυνδέεται από το ριβόσωμα και απελευθερώνεται στο κυτταρόπλασμα όπου συνδέεται πάλι με μεθειονίνη, έτοιμο για επόμενη χρήση. Το ριβόσωμα και το mRNA έχουν τώρα ένα tRNA, πάνω στο οποίο είναι προσδεμένα δύο αμινοξέα. Έτσι αρχίζει η επιμήκυνση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στη συνέχεια το ριβόσωμα κινείται κατά μήκος του mRNA κατά ένα κωδικόνιο. Ένα τρίτο tRNA έρχεται να προσδεθεί μεταφέροντας το αμινοξύ του. Ανάμεσα στο δεύτερο και στο τρίτο αμινοξύ σχηματίζεται πεπτιδικός δεσμός. Η πολυπεπτιδική αλυσίδα συνεχίζει να αναπτύσσεται καθώς νέα tRNA μεταφέρουν αμινοξέα τα οποία συνδέονται μεταξύ τους. Λήξη: Η επιμήκυνση σταματά σε ένα κωδικόνιο λήξης ($5'UGA_3$, $5'UAG_3$ ή $5'UAA_3$), επειδή δεν υπάρχουν tRNA που να αντιστοιχούν σε αυτά.

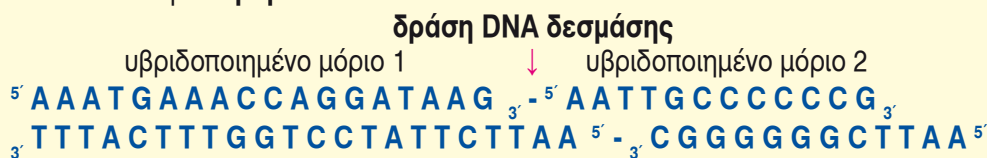
Σύμφωνα με τα παραπάνω και τα δεδομένα της άσκησης, η Γλυκίνη είναι το τελευταίο αμινοξύ που προστίθεται στην πεπτιδική αλυσίδα όταν το μόριο tRNA που την μεταφέρει βρεθεί μέσα στην κατάλληλη θέση υποδοχής της μεγάλης ριβοσωμικής υπομονάδας. Η θέση αυτή του ριβοσώματος είναι ελεύθερη και επομένως μπορεί να δεχθεί το μόριο tRNA της Γλυκίνης όταν μετά την αποσύνδεση του μορίου του tRNA το οποίο μετέφερε το αμινοξύ Λυσίνη το ριβόσωμα θα μετακινηθεί κατά μήκος του mRNA (με προσανατολισμό 5' προς 3' πάνω στο mRNA δημιουργώντας μία πεπτιδική αλυσίδα, με προσανατολισμό από το H_2N προς το $COOH$ άκρο) κατά ένα κωδικόνιο. Το mRNA και το ριβόσωμα θα έχουν τώρα ένα μόριο tRNA, αυτό που μετέφερε το αμινοξύ προλίνη, πάνω στο οποίο είναι τώρα προσδεμένα τρία αμινοξέα με σειρά H_2N - Μεθειονίνη - Λυσίνη - Προλίνη - $COOH$ τα οποία συνδέονται μεταξύ τους με πεπτιδικό δεσμό.



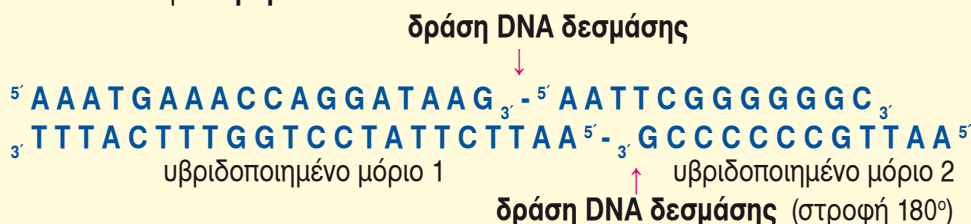
Σχόλιο: Και εδώ είναι απορίας άξιο πως θα πραγματοποιηθεί η μετάφραση δίχως την ύπαρξη κατάλληλης 5' αμετάφραστης περιοχής στο mRNA.

4. Μετά την προσθήκη και τη δράση της DNA δεσμάσης θα προκύψουν τα παρακάτω πιθανά ανασυνδυασμένα μόρια DNA.

πιθανό ανασυνδυασμένο μόριο 1:



πιθανό ανασυνδυασμένο μόριο 2:



Αιτιολογηση: Η απομόνωση και χρήση πολυάριθμων ενζύμων, έδωσε στους ερευνητές τη δυνατότητα «αναπαραγωγής» των διαδικασιών της αντιγραφής, αντίστροφης μεταγραφής, μεταγραφής και μετάφρασης *in vitro*. Ειδικότερα η απομόνωση των περιοριστικών ενδονουκλεασών, ενζύμων που κόβουν το DNA σε κομμάτια με συγκεκριμένη αλληλουχία βάσεων, καθώς και ειδικών φορέων που μεταφέρουν DNA από κύτταρο σε κύτταρο, επέτρεψε την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA. Σήμερα μπορούμε να κατασκευάζουμε στο δοκιμαστικό σωλήνα ένα «ανασυνδυασμένο» μόριο DNA, δηλαδή ένα τεχνητό μόριο DNA, που περιέχει γονίδια από δύο ή και περισσότερους οργανισμούς. Μία από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες που χρησιμοποιείται ευρέως είναι η *EcoRI* που απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli*. Το ένζυμο αυτό όποτε συναντά την αλληλουχία:



στο μόριο δίκλωνου DNA, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A (με κατεύθυνση 5' προς 3') αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα. Τα άκρα αυτά μπορούν να σχηματίσουν δεσμούς υδρογόνου με τις συμπληρωματικές βάσεις άλλων κομματιών DNA που έχουν κοπεί με το ίδιο ένζυμο.

Τα δύο είδη DNA, αναμιγνύονται και επειδή έχουν συμπληρωματικά άκρα με σωστό προσανατολισμό, ενώνονται μεταξύ τους με τη μεσολάβηση ενός ενζύμου, της DNA δεσμάσης που δημιουργεί 3' προς 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η DNA δεσμάση φυσιολογικά είναι ένα από τα ένζυμα της αντιγραφής και συνδέει κομμάτια του DNA. Έτσι, δημιουργούνται ανασυνδυασμένα μόρια DNA.

Σύμφωνα με τα παραπάνω και τη συμπληρωματικότητα των μονόκλωνων άκρων των υβριδοποιημένων μορίων 1 και 2, υπάρχουν δύο πιθανοί τρόποι σύνδεσης των μορίων αυτών με τη δράση της DNA δεσμάσης.

Όπως φαίνεται παραπάνω στα πιθανά ανασυνδυασμένα μόρια 1 και 2, το υβριδοποιημένο

2000

2001

2002

2003

2004

2005

2006

2007

2008

2009

2010

2011

2012

2013

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

μόριο 1 μπορεί να ανασυνδυαστεί με το υβριδοποιημένο μόριο 2 με δύο τρόπους. Το υβριδοποιημένο μόριο 1 διαθέτει μονόκλωνο άκρο $3'$ ΤΤΑΑ $5'$ μόνο από τη μία πλευρά του, ενώ το υβριδοποιημένο μόριο 2 διαθέτει μονόκλωνα άκρα $5'$ ΑΑΤΤ $3'$ και από τις δύο πλευρές του, έτσι το υβριδοποιημένο μόριο 1 μπορεί να ανασυνδυαστεί με το υβριδοποιημένο μόριο 2 τη μία φορά με τη μία πλευρά του υβριδοποιημένου τμήματος 2 και εναλλακτικά πάλι με το υβριδοποιημένο μόριο 2 με την άλλη πλευρά του (μετά από στροφή 180°).

Σχόλιο: Το υβριδοποιημένο μόριο 2 με τη δράση της DNA δεσμάσης μπορεί να γίνει κυκλικό, όμως τότε δεν θα είναι ανασυνδυασμένο.

Σύμφωνα επίσης με τα παραπάνω εάν στη συνέχεια προστεθεί η περιοριστική ενδονουκlease *EcoRI*, τότε εάν έχει δημιουργηθεί το ανασυνδυασμένο μόριο 1 αυτό δεν φέρει θέση αναγνώρισης από την *EcoRI* και δεν θα κοπεί. Μετά τον ανασυνδυασμό στο σημείο δράσης της DNA δεσμάσης δημιουργείται η αλληλουχία

- $5'$ GAATTG $3'$ -
- $3'$ CTTAAC $5'$ -

η οποία διαφέρει από την αλληλουχία αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκlease *EcoRI* στο 6ο ζεύγος νουκλεοτιδίων διαβάζοντας την από αριστερά προς τα δεξιά και από πάνω προς τα κάτω. Η αλληλουχία αναγνώρισης της *EcoRI* είναι όπως έχει ήδη αναφερθεί η:

- $5'$ GAATTG $3'$ -
- $3'$ CTTAAC $5'$ -

Ανασυνδυασμένο μόριο 1:

$5'$ AAATGAAACCAGGATAAG AATTGCCCCCG $3'$
 $3'$ TTTACTTTGGTCCTATTCTTAACGGGGGGCTTAA $5'$
↓ δράση *EcoRI*
 $5'$ AAATGAAACCAGGATAAG AATTGCCCCCG $3'$
 $3'$ TTTACTTTGGTCCTATTCTTAACGGGGGGCTTAA $5'$

Εάν όμως έχει δημιουργηθεί το ανασυνδυασμένο μόριο 2 τότε αυτό φέρει μία θέση αναγνώρισης από την *EcoRI* και θα κοπεί σε αυτή δημιουργώντας έτσι δύο τμήματα DNA.

Ανασυνδυασμένο μόριο 2:

$5'$ AAATGAAACCAGGATAAG AATTCGGGGGGC $3'$
 $3'$ TTTACTTTGGTCCTATTCTTAAGCCCCCGTTAA $5'$
↓ δράση *EcoRI*

Τμήμα 1 / υβριδοποιημένο μόριο 1:

$5'$ AAATGAAACCAGGATAAG $3'$
 $3'$ TTTACTTTGGTCCTATTCTTAA $5'$

Τμήμα 2 / υβριδοποιημένο μόριο 2:

$5'$ AATTCGGGGGGC $3'$
 $3'$ GCCCCCGTTAA $5'$